Приложение к ООП СОО

Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение лицей г.Янаул
муниципального района Янаульский район Республики Башкортостан

Рассмотрено на заседании МО естественных дисциплин Протокол № 1 от «31» августа 2023г. Руководитель кафедры _____А.А.Шилькова	Согласовано Зам.директора по УВР _____Р.Р.Султанова от «31» августа 2023г.	Утверждаю Директор МБОУ лицей г. Янаул _____А.М. Галиев Приказ №312 от «31» августа 2023г.

Рабочая программа внеурочной деятельности
по биологии
«Клиническая генетика»

Возраст детей: 16-17 лет

Срок реализации: 1 год

Составил: учитель биологии
МБОУ лицей г. Янаул
Позолотина О.Ю.

Пояснительная записка

Данный курс «Клиническая генетика» предназначен для углубленного изучения учащимися 11 класса и рассчитан на 34 часа, 1 час в неделю. Настоящий курс восполняет недостаток часов в учебном плане на углубленное изучение генетических законов наследственности, будет интересен обучающимся, готовящихся к сдаче ЕГЭ по биологии. В процессе занятий рассматриваются основные закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов, принципы решения генетических задач, предлагаются методические приемы, облегчающие решение, аспекты медицинской генетики и генетического здоровья человека.

Цель курса: расширить представление о методах исследования наследственных заболеваний и формах наследственной патологии.

Задачи:

- развить практические навыки при самостоятельном решении поставленных в ходе обучения задач;
- формировать основополагающие понятия и опорные знания (экспрессия генов, наследственная и ненаследственная изменчивость, клинический полиморфизм, хромосомные нарушения), необходимые при изучении курса;
- научить самостоятельно, приобретать знания;
- показать перспективы генетики человека в реализации потребностей человечества;
- раскрыть фундаментальные принципы, лежащие в основе генетики человека;
- сформировать знания о ведущих методах исследования в генетике;
- познакомить обучающихся с применением основных достижений генетики;
- развивать коммуникативную культуру обучающихся;
- развивать познавательные интересы обучающихся, творческое решение учебных и практических задач, самостоятельное выполнение различных творческих работ;
- научить использовать для решения познавательных задач различные источники информации, включая энциклопедии, словари, интернет-ресурсы и другие базы данных;
- воспитывать убежденность в возможности познания живой природы, необходимости бережного отношения к собственному здоровью, уважения к мнению оппонента при обсуждении биологических проблем.

Учитывая новизну изучаемых сведений для обучающихся, а также необходимость использования изучаемого теоретического материала в воспитательных и профориентационных целях, основными формами проведения занятий в первую очередь выступают лекция и семинар. Для формирования навыков в решении генетических задач предусмотрены практические работы

Владение элементарными методами генетического анализа может помочь обучающимся в будущем при создании семьи, когда в родословной у одного из родителей, например, подозревается наследственная аномалия или заболевание, которые можно предварительно проанализировать, прежде чем

обратиться к специалистам в области медико-генетического консультирования.

Планируемые результаты:

Личностно и метапредметные результаты освоения курса внеурочной деятельности.

- При освоении данной программы учащиеся должны достигнуть следующих личностных результатов**:** учебно-познавательный интерес к новому учебному материалу и способам решения новой задачи;

- ориентация на понимание причин успеха во внеучебной деятельности, в том числе на самоанализ и самоконтроль результата, на анализ соответствия результатов требованиям конкретной задачи;

- способность к самооценке на основе критериев успешности внеучебной деятельности;

чувство прекрасного и эстетические чувства на основе знакомства с природными объектами.

Метапредметными результатами освоения данной программы являются:

-умение работать с разными источниками информации;

-овладение составляющими исследовательской и проектной деятельности, ставить вопросы, наблюдать, проводить эксперименты, делать выводы и заключения, объяснять, доказывать, защищать свои идеи;

-умение организовать свою учебную деятельность: определять цель работы, ставить задачи, планировать - определять последовательность действий и прогнозировать результаты работы. Осуществлять контроль и коррекцию в случае обнаружения отклонений и отличий при сличении результатов с заданным эталоном. Оценка результатов работы — выделение и осознание учащимся того, что уже усвоено и что еще подлежит усвоению, осознание качества и уровня усвоения;

-способность выбирать целевые и смысловые установки в своих действиях и поступках по отношению к живой природе, здоровью своему и окружающих;

-умение слушать и вступать в диалог, участвовать в коллективном обсуждении проблем; интегрироваться в группу сверстников и строить продуктивное взаимодействие со сверстниками и взрослыми; умение адекватно использовать речевые средства для дискуссии и аргументации своей позиции, сравнивать разные точки зрения, аргументировать свою точку зрения, отстаивать свою позицию.

В результате занятий учащиеся приобретут новые знания и умения:
- об особенностях человека, как объекта генетических исследований, об основных методах изучения генетики человека;
- об особенностях организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека;

- о геноме человека;
- о различных механизмах наследования признаков у человека;
- о генетических основах онтогенеза человека;
- о мутагенах, в том числе и антропогенного происхождения; о типах мутаций, встречающихся в клетках человека;
- об основных видах наследственных и врожденных заболеваний и о заболеваниях с наследственной предрасположенностью;
- об особенностях генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков;
- о модификационной изменчивости в популяциях человека;
- о генетических основах антропогенеза и о перспективах эволюции человека как биологического вида с точки зрения генетики

Ожидаемые результаты.
Курс должен помочь учащимся:
- определиться в выборе профессии;
- развить познавательную активность, практические навыки и умения;
-раскрыть роль различных факторов на образование наследственных заболеваний.
Обучающиеся получат возможность научиться:
-ориентироваться в современной научной и справочной информации по генетике;
-решать генетические задачи высокого и повышенного уровня, применяя теоретические знания;
-пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающих наследственную патологию;
-демонстрировать понимание закономерностей наследования признаков;
-анализировать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- понимать сущность и социальную значимость профессий, связанных со здоровьем человека.
Описание способов оценки планируемых результатов:
Контроль и оценка результатов освоения курса осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования (в том числе с использованием ИКТ), а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований. Текущий и итоговый контроль осуществляется в баллах.
Содержание:

Тема 1. Введение в прикладную генетику *(1 час)*
История развития и становления генетики как науки.
Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы.
Электронные образовательные ресурсы:
https://interneturok.ru/lesson/biology/9-klass/osnovy-genetiki-i-selekcii/nasledstvennye-bolezni
https://www.youtube.com/watch?v=Ipne2c-zOlQ
Тема 2. Основные положения клинической генетики *(8 часов)*

Наследственный материал и уровни его организации. Генетические процессы в клетке. Репликация ДНК и митотический цикл клетки. Трансляция генетической информации и биосинтеза белка. Экспрессия генов.
Ген и модель его общей структуры. Геном человека. Признак и симптом. Фенотип, болезнь и синдром. Структура хромосомной ДНК. Взаимодействие гена и генотипа и его показатели.
Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы.
Электронные образовательные ресурсы:
https://resh.edu.ru/subject/lesson/1586/main/
https://resh.edu.ru/subject/lesson/2483/main/
Тема 3. Изменчивость наследственного материала *(3 часа)*
Особенности митоза и мейоза. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Мутационная изменчивость. Клинический полиморфизм признаков как центральная проблема медицины.
Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы.
Электронные образовательные ресурсы:
https://resh.edu.ru/subject/lesson/2213/main/
https://resh.edu.ru/subject/lesson/2212/main/
https://resh.edu.ru/subject/lesson/2484/main/
Тема 4. Наследственная программа развития *(6 часо*в)
Особенности развития и роста организма. Периоды внутриутробного онтогенеза. Плодный период. Особенности реализации наследственной программы развития. Нарушения внутриутробного онтогенеза и наследственная патология. Фетопатии. Эмбриопатии. Задержка внутриутробного развития плода. Причины и факторы риска врожденной гипотрофии плода и новорожденного. Внутриутробное инфицирование и поражение нервной и иммунной системы плода.
Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы.
Электронные образовательные ресурсы:
http://vmede.org/sait/?page=15&id=Patofiziologija_os_p_efremova_2010&menu=Patofiziologija_os_p_efremova_2010
https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/intrauterine-infection
Тема 5. Хромосома и развитие цитогенетики. *(3часа)*
Хромосомные нарушения и их значения. Формы наследственной патологии. Различный характер наследования. Большие и малые врожденные аномалии развития. Патогенез врожденных аномалий развития. Принципы лечения наследственной патологии.
Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы, практические занятия по решению задач.
Электронные образовательные ресурсы:
https://meduniver.com/Medical/genetika/stroenie_xromosom.html
https://www.centereko.ru/ecopedia/useful/7711-vrozhdennye-poroki-i-anomalii-razvitiya
http://vmede.org/sait/?page=26&id=Genetika_klin_mutovin_2010&menu=Genetika_klin_mutovin_2010
Тема 6. Методы генотерапии *(3 часа)*

Клинико-генеалогический метод. Популяционно-статистический метод. Близнецовый метод. Метод дерматоглифики. Цитогенетический метод. Подходы к ДНК – диагностике. Составление генеалогического метода.

Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы, практические занятия по решению задач.

Электронные образовательные ресурсы:

https://resh.edu.ru/subject/lesson/2477/main/

https://www.volgmed.ru/uploads/files/2018-11/96168 metodicheskie_ukazaniya_po_discipline_biologiya__osnovy_genetiki_cheloveka.pdf

Тема 7. Характеристика отдельных распространенных форм моногенных болезней *(10 часов)*

Фенилкетонурия; Аутосомные синдромы; Синдром Дауна; Синдром Патау; Синдром Эдвардса; трисомия; Синдром «Кошачьего крика». Полисомия по Х – хромосоме: Синдром Клайн – Фельтера; Синдром Шерешевского – Тернера. Клинические формы гермафродитизма. Решение задач на полисомию, Аутосомные синдромы.

Наследственная изменчивость; решение задач на наследственную изменчивость; эпистаз, комплементарность, установления порядка генов в хромосоме и нахождение расстояния между ними.

Формы проведения занятий: Лекция с элементами беседы, практические занятия по решению задач.

Электронные образовательные ресурсы:

http://vmede.org/sait/?page=27&id=Genetika_klin_mutovin_2010&menu=Geneti

https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_endocrinology/true-hermaphroditism

http://vmede.org/sait/?page=27&id=Genetika_klin_mutovin_2010&menu=Geneti

Тематическое планирование

Тема	Количество часов			
	общее	теория	практика	примечание
1. Введение	1	1		
2. Основные положения клинической генетики	8	8		
3. Изменчивость наследственного материала	3	3		
4. Наследственная программа развития	6	6		
5. Хромосома и развитие цитогенетики	3	2	1	
6. Методы генотерапии	3	2	1	
7. Характеристика отдельных распространенных форм моногенных болезней	10	4	6	Решение задач
Всего	34	26	8	

Тематическое планирование

	Тема занятия	Общее количество часов		Дата занятия	Корректировка
		Теория	Практика		
1	История развития и становления генетики как науки.	1		04.09	
Основные положения клинической генетики					
2	Наследственный материал и уровни его организации. Геном человека. Признак и симптом. Фенотип, болезнь и синдром.	1		18.09	
3	Ген и модель его общей структуры. Структура хромосомной ДНК. Взаимодействие гена и генотипа и его показатели.	1		02.10	
4	Генетические процессы в клетке. Репликация ДНК и митотический цикл клетки. Трансляция генетической информации и биосинтеза белка. Экспрессия генов.	1		16.10	
Изменчивость наследственного материала					
5	Наследственная и ненаследственная изменчивость. Мутационная изменчивость. Особенности митоза и мейоза.	1		13.11	
6	Клинический полиморфизм признаков как центральная проблема медицины.	1		27.11	
Наследственная программа развития					
7	Особенности развития и роста организма. Периоды внутриутробного онтогенеза. Плодный период. Особенности реализации наследственной программы развития.	1		11.12	
8	Нарушения внутриутробного онтогенеза и наследственная патология. Фенопатии. Эмбриопатии.	1		25.12	
9	Задержка внутриутробного развития плода. Причины и факторы риска врожденной гипотрофии плода и	1		22.01	

	новорожденного. Внутриутробное инфицирование и поражение нервной и иммунной системы плода.				
Хромосома и развитие цитогенетики					
10	Различный характер наследования. Хромосомные нарушения и их значения. Формы наследственной патологии. Большие и малые врожденные аномалии развития. Патогенез врожденных аномалий развития. Принципы лечения наследственной патологии.	1		05.02	
Методы генотерапии					
11	Клинико-генеалогический метод. Популяционно-статистический метод. Близнецовый метод. Метод дерматоглифики. Цитогенетический метод. Подходы к ДНК – диагностике. Составление генеалогического древа	1		19.02	
Характеристика отдельных распространенных форм моногенных болезней					
12	Наследственная изменчивость: Фенилкетонурия; Аутосомные синдромы; Синдром Дауна; Синдром Патау; Синдром Эдвардса; трисомия; Синдром «Кошачьего крика».	1		04.03	
13	Полисомия по Х – хромосоме: Синдром Клайн – Фельтера; Синдром Шерешевского – Тернера.	1		18.03	
14	Клинические формы. Аутосомные синдромы гермафродитизма.	1		08.04	
15	Решение задач на полисомию, эпистаз.		1	22.04	
16	Решение задач на комплементарность.		1	06.05	
17	Установления порядка генов в хромосоме и нахождение расстояния между ними.		1	20.05	

Литература:

1. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. –М.: «Высшая школа»,2001
2. Билич Г.Л. Биология, цитология, анатомия человека: учебное пособие для старшеклассников и абитуриентов. СПб.:Изд-во «СОЮЗ», 2001.
3. Таршис Л.Г., Таршис Г.И. Словарь – справочник по биологии для школьников. – Екатеренбург:ООО «Издательский центр «У-Фактория», 2000
4. Чебышев Н.В., Гузикова Г.С., Лазарева Ю.Б., Ларина С.Н. Биология. Новейший справочник.- М.: Махаон, 2007
5. Шустов С.Б., Шустова Л.В. Химические основы экологии: учеб. пособие для учащихся шк., гимназий с углубл. изуч. химии, биологии и экологии.- М.: Просвещение, 1994
6. Ярыгин В.Н, Васильева В.И., Волков И.Н., Синельщикова В.В. Биология. – М.: Высш.шк., 1999