



Diagnostyka chorób genetycznych człowieka i jej znaczenie

- [Wprowadzenie](#)
- [Film](#)
- [Interaktywne ćwiczenie multimedialne](#)
- [Podsumowanie](#)
- [Słowniczek](#)
- [Dla nauczyciela](#)

Wprowadzenie

Badania genetyczne są obecnie nieodłącznym elementem współczesnej medycyny. Na podstawie analizy ludzkiego genomu, choroby uwarunkowane genetycznie mogą zostać wcześniej zdiagnozowane. Dzięki wczesnemu wykryciu chorób genetycznych, można opóźnić skutki lub złagodzić ich objawy.

Już wiesz

Przed zapoznaniem się z e-materiałem należy wiedzieć:

- czym są gen i genom;
- jak jest zbudowany DNA;
- jak zbudowany jest chromosom;
- co to jest kariotyp;
- na czym polega analiza kariotypu;
- jak przebiega dziedziczenie cech zgodnie z prawami Mendla.

Nauczysz się

- wyjaśniać, czym są mutacje chromosomowe i jednogenowe;
- podawać przykłady chorób dziedzicznych;
- oceniać przydatność stosowania poradnictwa genetycznego u par starających się o dziecko;
- opisywać podstawowe badania prenatalne;
- podawać przykłady chorób genetycznych i wad rozwojowych, które mogą być diagnozowane w poradniach genetycznych.

Film



Zasób interaktywny dostępny pod adresem <https://zpe.gov.pl/a/D3qKYpTza>

Źródło: LEARNETIC SA, licencja: CC BY 4.0.

Interaktywne ćwiczenie multimedialne

Ćwiczenie 1

W tekście dotyczącym badań genetycznych zaznacz zdania prawdziwe.

"Badania genetyczne należy wykonać jeszcze przed okresem dojrzewania." "Im wcześniej wykonane badania, tym szybciej możemy włączyć właściwe postępowanie i leczenie chorób genetycznych."

"Nie ma potrzeby powtarzania badania genetycznego, ponieważ jego wynik jest niezmienny." "Wynik badania genetycznego zmienia się w zależności od wieku."

"Najbardziej prawdopodobny wynik badania genetycznego uzyskuje się z pobranej próbki krwi." "W celu badania genetycznego niezbędne jest pobranie naszego materiału genetycznego. Możemy to zrobić za pomocą próbki krwi lub wymazu z wewnętrznej powierzchni policzka."



Zasób interaktywny dostępny pod adresem <https://zpe.gov.pl/a/DSDrf8fJm>

Źródło: LEARNETIC SA, licencja: CC BY 4.0.

Podsumowanie

Podsumowanie

1. Odcinek DNA niosący informację o budowie pojedynczego białka nazywa się genem.
2. Mutacje chromosomowe mogą dotyczyć zarówno struktury jak i liczby autosomów i chromosomów płci.
3. Do chorób genetycznych spowodowanych mutacjami chromosomowymi zaliczamy m.in.: zespół Downa, zespół Turnera, zespół Edwardsa oraz zespół Klinefeltera.
4. W przypadku mutacji genowych bardzo często zaburzenia w strukturze nawet pojedynczego genu prowadzą do poważnych schorzeń. Choroby takie są nazywane jednogenowymi.
5. Choroby genetyczne wywołane przez mutacje jednogenowe to m.in.: mukowiscydoza, anemia sierpowata, albinizm czy daltonizm.
6. Dzięki badaniom genetycznym wczesne zdiagnozowanie i podjęcie właściwych kroków może złagodzić lub nawet opóźnić niektóre objawy choroby.
7. Poradnictwo genetyczne jest przeznaczone dla wszystkich osób, których dziecko urodziło się z chorobą genetyczną, a planują one kolejne potomstwo, dla kobiet chcących zajść w ciążę, a także dla tych, którzy mieli już w rodzinie przypadek wystąpienia choroby genetycznej.

Ćwiczenie 1

Oceń prawdziwość poniższych zdań.

	Prawda	Fałsz
Analiza kariotypu pozwala na szybką diagnostykę chorób genetycznych jednogenowych.	☐	☐
Jeżeli zdrowi rodzice mają syna cierpiącego na jednogenową chorobę warunkowaną autosomalnie i recesywnie, to prawdopodobieństwo urodzenia kolejnego chorego dziecka w tej rodzinie wynosi 25%.	☐	☐
Objawy Choroby Huntingtona nie ujawniają się u heterozygot.	☐	☐

Źródło: LEARNETIC SA, licencja: CC BY 4.0.

Słownik

amniopunkcja

pobranie za pomocą igły płynu otaczającego płód (płynu owodniowego) w celach diagnostycznych np. dla wykluczenia lub potwierdzenia występowania zaburzeń genetycznych

badania prenatalne

wszystkie badania i testy, których celem jest ocena stanu płodu i wczesne wykrycie wystąpienia nieprawidłowości w budowie lub rozwoju dziecka; dzielimy je na inwazyjne (pobranie krwi płodu, biopsja kosmówki oraz amniopunkcja) oraz nieinwazyjne, do których zaliczamy badanie biochemiczne krwi matki dziecka oraz USG płodu

biopsja kosmówki

pobranie wycinka jednej z błon płodowych (kosmówki) w celu zbadania kariotypu dziecka w celach diagnostycznych np. dla wykluczenia lub potwierdzenia występowania zaburzeń genetycznych

mutacje chromosomowe

inaczej aberracje chromosomowe; mutacje spowodowane zmianą struktury chromosomów lub ich liczby

mutacje genowe

inaczej mutacje punktowe; mutacje zachodzące w obrębie genów, dotyczące pojedynczych nukleotydów lub krótkich odcinków DNA

Dla nauczyciela

Scenariusz

Autor

Learnetic

Temat zajęć

Diagnostyka chorób genetycznych człowieka i jej znaczenie

Grupa docelowa

Szkoła ponadpodstawowa, biologia

Ogólny cel kształcenia

Uczeń rozwija wiedzę na temat badań medycznych i działalności poradni genetycznych; wymienia sytuacje, w których warto skorzystać z poradnictwa genetycznego i przeprowadzenia badań DNA.

Kształtowane kompetencje kluczowe

1. porozumiewanie się w języku ojczystym,
2. kompetencje matematyczne i podstawowe kompetencje naukowo-techniczne,
3. umiejętność uczenia się.

Cele operacyjne (szczegółowe)

Uczeń:

- wyjaśnia, czym są mutacje chromosomowe i jednogenowe;
- wymienia przykłady chorób dziedzicznych;
- ocenia przydatność stosowania poradnictwa genetycznego u par starających się o dziecko;
- opisuje podstawowe badania prenatalne;
- podaje przykłady chorób genetycznych i wad rozwojowych, które mogą być diagnozowane w poradniach genetycznych.

Metody / techniki kształcenia

- metoda problemowa
- debata
- dyskusja
- pogadanka
- praca z tekstem źródłowym

Formy organizacji pracy

- indywidualna
- grupowa

Przebieg lekcji

Środki dydaktyczne i praktyczne wskazówki:

Do przeprowadzenia tej lekcji potrzebne będą wydrukowane fragmenty tekstów umieszczonych poniżej w scenariuszu (z uwzględnieniem podziału klasy na dwie grupy).

Faza wprowadzająca:

1. Czynności organizacyjne.
2. Nauczyciel objaśnia temat lekcji. Informuje uczniów, że podczas zajęć zapoznają się z chorobami, które występują rzadko, ale są nieuleczalne.
3. Zadaniem uczniów będzie znalezienie sposobu na poradzenie sobie z takimi problemami jak trudna diagnoza, prawdopodobieństwo wystąpienia choroby czy leczenie chorób genetycznych.

Faza realizacyjna

1. Nauczyciel prezentuje uczniom pierwszą część filmu Diagnostyka chorób genetycznych człowieka i jej znaczenie. Uczniowie utrwalają informacje na temat budowy DNA i chromosomów. Dowiadują się, czym są mutacje chromosomowe i jednogenowe oraz jakie wywołują choroby.
2. Następnie nauczyciel dzieli klasę na dwie grupy. Na podstawie informacji przedstawionych w filmie jedna grupa przygotowuje charakterystykę wybranych chorób uwarunkowanych mutacjami chromosomowymi, a druga chorób będących wynikiem mutacji genowych.
3. Na podstawie przedstawionych charakterystyk chorób genetycznych nauczyciel zadaje uczniom pytania:
 - Czy znacie osoby dotknięte chorobą genetyczną? Jeśli tak, to jaką?
 - Z jakimi trudnościami musi poradzić sobie osoba cierpiąca na zespół Downa?

- Z jakimi problemami borykają się rodzice/rodzina osoby z chorobą genetyczną?
 - Jakie są sposoby na pomoc i wsparcie dla osób dotkniętych chorobą genetyczną?
4. W przypadku ostatniego pytania, nauczyciel naprowadza uczniów w kierunku diagnostyki i poradnictwa genetycznego. Na tablicy zapisuje terminy:
- diagnostyka
 - poradnictwo genetyczne
 - badania genetyczne
5. Nauczyciel wyjaśnia, że o znaczeniu wypisanych na tablicy wyrażen dowiedzą się z drugiej części filmu, poświęconej rozmowie z lekarzem genetykiem.
6. Nauczyciel zaprasza uczniów do dalszej pracy w grupach. Wyjaśnia, że tym razem wezmą udział w debacie. Jedna grupa otrzymuje wydruk informacji na temat wykonywanych w Polsce badań diagnostycznych. Druga grupa dostanie fragment artykułu związany z wątpliwościami na temat znaczenia badań genetycznych w medycynie.
7. Każda grupa musi wybrać moderatora, który wprowadzi słuchaczy drugiego zespołu w temat, czytając tekst prezentujący ich stanowisko i będzie udzielał głosu ekspertom ze swojej grupy. Nauczyciel wyjaśnia, że nie ma ani złych ani dobrych odpowiedzi. Liczą się argumenty i wysoka kultura wypowiedzi.
8. Nauczyciel pilnuje czasu przeznaczanego na wystąpienia i dyskusję (ok. 10 minut). Po debacie mówi uczniom, co mu się podobało i które argumenty były trafne, podając przykłady konkretnych wypowiedzi uczniów.
9. W ramach podsumowania informacji zdobytych podczas lekcji uczniowie rozwiązują ćwiczenia interaktywne.
10. Nauczyciel poleca uczniom indywidualne wykonanie ćwiczeń interaktywnych stanowiących e-materiał dołączony do filmu. Po wykonaniu ćwiczeń uczniowie, pod kontrolą nauczyciela, omawiają i wyjaśniają najtrudniejsze odpowiedzi.

Temat debaty:

Badania genetyczne – wykonywać, czy nie wykonywać?

****Grupa 1: ****

Waszym zadaniem jest przekazanie informacji na temat testów diagnostycznych wykonywanych w Polsce, korzyści wynikających z ich przeprowadzania oraz tego, kto powinien się na nie zdecydować.

„W Polsce stosuje się m.in. testy diagnostyczne wykrywające mutacje genów: BRCA1 i BRCA2 (zwiększające ryzyko sutka i jajnika); MSH1, MLH1 (zwiększające ryzyko rozwoju raka jelita grubego i trzonu macicy); APC (zwiększającą ryzyko zachorowania na raka jelita grubego); CHEK2 (zwiększającą ryzyko zachorowania na raka nerki, jelita grubego, sutka i prostaty)”.

źródło: Biotechnologia i bioróżnorodność, Szkoły ponadgimnazjalne (zakres podstawowy)

****Grupa 2: ****

Waszym zadaniem jest przedstawienie obaw i wątpliwości, jakie mogą budzić badania genetyczne – odpowiedź na pytanie, czy jest sens wykonywać testy genetyczne i jaki jest ich cel.

„Tempo rozwoju badań genetycznych i zainteresowanie nimi są dziś rzeczywiście imponujące. Trzeba jednak pamiętać, że genomika osobista dopiero raczkuje i wyniki badań genów nie mogą być traktowane jak wyrocznia. Badanemu mówi się na przykład, że jego ryzyko zachorowania na raka obliczono na 12 proc. Ale ta informacja nic mu nie mówi. Ocenic zagrożenie będzie mógł dopiero wtedy, gdy się dowie, że średnie ryzyko mężczyzn w tym samym co on wieku wynosi 18 proc. [...]

Testy genetyczne budzą jeszcze jedną wątpliwość: po co szukać mutacji w genach odpowiedzialnych za choroby, na które nie ma lekarstwa. Na przykład w przypadku dziedzicznej choroby Huntingtona nie można wpłynąć na jej rozwój. Jest nieuleczalna, bo nie wiadomo, jak powstrzymać zwyrodnienie komórek nerwowych, które powoduje niekontrolowane ruchy, podobne do szalonego tańca. Z tego samego powodu na przykład Steven Pinker, psycholog z Harvardu, i James Watson, odkrywca struktury DNA, którym przebadano genom, zrezygnowali z możliwości sprawdzenia mutacji w genie APOE, sprzyjającej chorobie Alzheimer'a. Nie chcieli, by w razie pozytywnego wyniku testu świadomość nadciągającej nieuleczalnej choroby towarzyszyła im każdego dnia. Lepiej nie wiedzieć, jeśli nic się na to nie da poradzić”.

źródło: <http://www.newsweek.pl/nauka/genom-ci-calej-prawdy-nie-powie,36755,1,1.html>

Faza podsumowująca

1. Nauczyciel prosi o podsumowanie tematu. Każda grupa krótko jeszcze raz prezentuje omówione choroby genetyczne.
2. Nauczyciel prosi o odpowiedź na pytania:
 - Na czym polega profilaktyka chorób genetycznych?
 - Na czym polega poradnictwo genetyczne i do kogo jest ono skierowane?
3. Nauczyciel zachęca uczniów do refleksji nad tym, czego się dowiedzieli i nauczyli podczas przeprowadzonej debaty.

Praca domowa

Wyszukaj w internecie informacji na temat wybranej poradni genetycznej. Napisz krótko, czym się zajmuje i jaki rodzaj badań wchodzi w zakres jej działalności.

Metryczka

Tytuł

Diagnostyka chorób genetycznych człowieka i jej znaczenie

Temat lekcji z e-podręcznika, do którego e-materiał się odnosi

1.12. Poradnictwo genetyczne

Przedmiot

Biologia

Etap edukacyjny

Szkoła ponadpodstawowa

Podstawa programowa

Uczeń:

- wyjaśnia, na czym polega poradnictwo genetyczne, oraz wymienia sytuacje, w których warto skorzystać z poradnictwa genetycznego i przeprowadzenia badań DNA;

Nowa podstawa programowa

Uczeń:

- rozróżnia rodzaje mutacji genowych oraz określa ich skutki;
- rozróżnia rodzaje abberacji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określa ich skutki;
- określa, na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu, podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, fenyloketonuria, anemia sierpowata, albinizm, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, krzywica oporna na witaminę D3; zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa);
- przedstawia sposoby otrzymywania i pozyskiwania komórek macierzystych oraz ich zastosowania w medycynie;

- przedstawia sytuacje, w których zasadne jest korzystanie z poradnictwa genetycznego;

Kompetencje kluczowe

Zalecenie Parlamentu Europejskiego i Rady UE z 18.12.2006. Kompetencje kluczowe:

1. porozumiewanie się w języku ojczystym,
2. kompetencje matematyczne i podstawowe kompetencje naukowo-techniczne,
3. umiejętność uczenia się.

Cele edukacyjne zgodne z etapem kształcenia

Uczeń:

- wymienia przykładów chorób dziedzicznych;
- ocenia przydatności stosowania poradnictwa genetycznego u par starających się o dziecko;
- opisuje podstawowych badań prenatalnych;
- podaje przykładów chorób genetycznych i wad rozwojowych, które mogą być diagnozowane w poradniach genetycznych.

Powiązania z e-podręcznikiem

https://www.epodreczniki.pl/reader/c/175203/v/45/t/student-canon/m/i0UNFkbfYd#i0UNFkbfYd_d5e111