

Задача: «Фенилкетонурия: приговор или надежда?»

Составитель: Калашникова О.В.
МКОУ «Тиличическая средняя школа
с. Тиличики, Олюторский район, Камчатский край

Общая характеристика задачи

Предмет: Биология (основы генетики и селекции).

Класс: 10.

Цель задачи: Задача построена на основе материала, предложенного углубленной программой по биологии учащимся 10 класса, для изучения закономерностей наследования признаков.

Действия учащихся: Данная задача может быть использована как обучающая для самостоятельного получения знаний по теме «Кровь», или как контрольная задача для проверки знаний по данной теме, что предполагает обобщение и применение ранее полученных знаний учащимися.

Задача ориентирована на преодоление *дефицитов*, таких как:

- находить точную информацию в тексте;
- переводить один вид текста в другой (от схемы к словесному описанию);
- работать с составными текстами (сопоставлять, сравнивать, делать заключение);
- при решении задачи неоднократно возвращаться к ее условию;
- использовать результаты решения предыдущего задания для поиска решения следующих заданий внутри текста;
- привлекать личный опыт, известные знания для решения поставленной задачи.

Использованные источники:

- Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут. Биология в трёх томах. Том 3.
- А. В. Теремов, Р.А. Петросова. Биология. Биологические системы и процессы. 10 класс, учебник для углубленного изучения, 2021 г.
- Интернет источники:

https://lifelib.info/biology/science_2/164.html

<https://aif.ru/health/children/1480632>

<https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A4%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%BB%D0%BA%D0%B5%D1%82%D0%BE%D0%BD%D1%83%D1%80%D0%B8%D1%8F>

Текст задачи

Фенилкетонурией болеет примерно один из 10 000 новорожденных белых, а каждый из 80 таких младенцев является носителем. У представителей других рас это заболевание встречается реже. Причиной фенилкетонурии, как и муковисцидоза служит рецессивная аутосомная мутация, т.е. у совершенно-здоровых родителей (носителей) могут родиться больные фенилкетонурией дети. Это очень тяжелое заболевание, однако ранняя диагностика и лечение могут предотвратить его разрушительное действие на здоровье человека. У больных фенилкетонурией аминокислота фенилаланин не превращается в другую аминокислоту — тирозин. У здоровых людей в клетках печени присутствует фермент фенилаланингидроксилаза, однако у больных фенилкетонурией этого фермента нет. Ген, кодирующий его, находится на хромосоме 12. В результате мутации этого гена в организме больного накапливается фенилаланин. Избыток фенилаланина оказывает губительное действие на мозг человека и его умственное развитие. Новорожденные с фенилкетонурией выглядят вполне нормальными, так как в период внутриутробного развития избыток фенилаланина проходит через плаценту и утилизируется в печени матери. Если лечения не проводить с младенческого возраста, уже в первые годы жизни патология становится заметной. Проявляется в возрасте 2-4 месяцев, первые симптомы – вялость, судороги, экзема, «мышинный запах». Среди других симптомов болезни отмечены: гиперактивность у детей; неустойчивая походка; более светлые волосы, кожа и глаза, чем у здоровых родственников (в отсутствие тирозина не синтезируется коричневый пигмент кожи — меланин); кожные изменения, напоминающие младенческую экзему; эпилептические припадки. Наиболее серьезный симптом — сильное отставание в умственном развитии. У пациентов, не подвергающихся лечению, коэффициент умственного развития (IQ) может быть меньше 20. До того, как были разработаны методы лечения, более 1 % пациентов психиатрических клиник составляли именно больные фенилкетонурией. Они редко доживали до 30 лет. Очень важно, чтобы фенилкетонурия была выявлена в первые дни жизни, поскольку в первые шесть месяцев несмотря на отсутствие симптомов у нелеченых детей развиваются необратимые повреждения мозга. В 1963 г. был разработан очень чувствительный метод анализа крови, который позволяет обнаружить в крови больных избыток фенилаланина (обычно это 30—50-кратное превышение). Тестирование проводят на 4-й день жизни; пробу крови для анализа берут из пятки: младенца. Современные методы анализа ДНК позволяют проводить скрининг популяции. Благодаря этому выявляется до 95% носителей фенилкетонурии. В настоящее время появилась возможность пренатальной диагностики фенилкетонурии; для этого берут пробы клеток из ворсинок хориона или амниотической жидкости и затем проводят анализ ДНК. Однако целесообразность этой процедуры неочевидна, поскольку в утробе плод не страдает от избытка фенилаланина, а лечение, начатое с первых дней жизни, предупреждает развитие симптомов. Вероятно, в будущем станет возможной генная терапия. С заболеванием борются путем снижения количества фенилаланина в рационе больных до необходимого минимума. Фенилаланин является незаменимой аминокислотой (это означает, что он не может быть получен из других аминокислот, и, следовательно, для нормального синтеза белка должен присутствовать в рационе). Поскольку в организме больных не происходит образования тирозина из фенилаланина, тирозин также является для них незаменимой аминокислотой и тоже должен присутствовать в пище. Для поддержания необходимого баланса в первые годы жизни осуществляют постоянный контроль содержания этих аминокислот в крови больного. В зрелом возрасте, когда уже завершено развитие мозга, избыток фенилаланина не опасен и больным можно переходить на нормальную пищу. Лечение проводится в виде строгой диеты. Соблюдать диету непросто, поскольку она исключает хлеб, сладости, апельсиновый сок, мясные, рыбные, молочные продукты. Однако нарушение диеты приводит к необратимым последствиям. В Российской Федерации детям в возрасте до 18 лет по этому заболеванию безусловно устанавливается категория «ребёнок-инвалид».

Задание 1.

Прочитай внимательно текст и выбери 1 верный ответ.

1. Фенилкетонурия наследуется по следующему типу
 - а) сцепленный с полом доминантный
 - б) сцепленный с полом рецессивный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) аутосомно-доминантный
2. Наследственное заболевание, сопровождающееся накоплением в организме больного фенилаланина и продуктов его обмена, называется
 - а) фруктозурия
 - б) фенилкетонурия
 - в) анемия Кули
 - г) галактоземия

Задание 2.

Подумай, какой из перечисленных методов можно использовать, а какой нет, для лечения фенилкетонурии. Для ответа в соответствующей колонке поставь галочку.

Метод лечения	Можно использовать для лечения фенилкетонурии	Нельзя использовать для лечения фенилкетонурии
Заместительная терапия		
Витаминотерапия		
Диетотерапия		
Хирургическая операция		

Обоснуй свой выбор. _____

Задание 3.

Прочитай внимательно задачу и переведи схему в текст.



Задача 4. Выбери все верные утверждения. Диагностическими признаками фенилкетонурии являются:

- а) пороки сердца;
- б) умственная отсталость;
- в) врождённая глухота;
- г) высокий рост;
- д) «мышинный» запах;
- е) слабая пигментация кожи и волос;
- ж) подвывих хрусталика.

Задание 5.

Прочитайте внимательно текст и ответьте на следующие вопросы:

1. Почему младенцев не тестируют сразу после рождения?
2. Почему больным фенилкетонурией повезло, что фенилаланин является незаменимой аминокислотой?
3. Взрослые люди, болеющие фенилкетонурией, уже не обязаны придерживаться диеты. Почему больным женщинам, планирующим беременность, важно вернуться к рациону с ограниченным количеством фенилаланина?

Задание 6.

Прочитай внимательно текст и заполни таблицу.

Распространённость заболевания фенилкетонурии варьируется в различных группах населения. Например, среди европеоидных жителей США встречается в среднем в 1 случае на 10000. Наиболее высокий уровень — в Турции: 1 из 2600. В Финляндии и Японии уровень фенилкетонурии крайне низок: менее 1 случая на 119000 рождений. В исследовании 1987 года в Словакии среди отдельных цыганских популяций были обнаружены сверхвысокие уровни фенилкетонурии из-за инбридинга: 1 случай на 40 рождений. Мужчины и женщины страдают в равной степени

Страна	Встречаемость заболевания
	1 на 40
Финляндия	
	1 из 2600
США	
	менее 1 случая на 119000

Задание 7.

Задание: решите ситуационную задачу.

В семье имеется ребенок пяти лет с умственной отсталостью, микроцефалией, «мышинным» запахом, повышенным тонусом мышц, судорожными эпилептиформными припадками, слабой пигментацией кожи и волос.

1. Какое заболевание можно предположить?
2. Как поставить диагноз?
3. Какова вероятность появления в этой семье следующего ребенка с такой же патологией?
4. Какие методы пренатальной диагностики можно применить для установления этой наследственной патологии?

Задание 8.

Задание: Выскажите предположение и обоснуйте его.

В семье здоровых родителей родился ребёнок, у которого в первые месяцы его жизни диагностировали заболевание – фенилкетонурию. Родители очень переживают за будущее своего ребёнка. Папа считает, что их ребёнка нельзя будет вылечить и его здоровье будет только ухудшаться, а мама уверена, что можно.

Подумайте и ответьте на вопрос: Кто из родителей прав, а кто нет?

Задание 9.

Задание: Выскажите предположение и обоснуйте его.

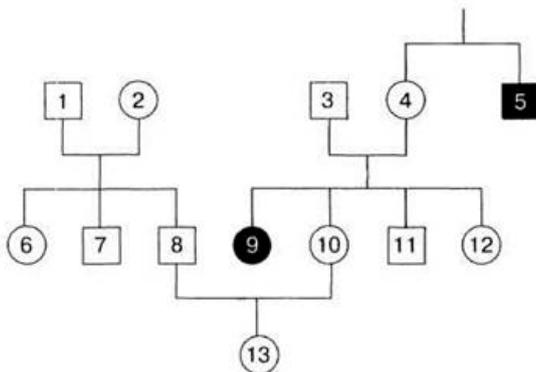
В семье здоровых родителей родился ребёнок, у которого в первые месяцы его жизни диагностировали заболевание – фенилкетонурию. Родители очень переживают за будущее своего ребёнка. Папа считает, что их ребёнка нельзя будет вылечить и его здоровье будет только ухудшаться, а мама уверена, что можно.

Подумайте и ответьте на вопрос: Фенилкетонурия – это приговор или надежда?

Задание 10.

Задание: Решите задачу.

Разберите приведенный ниже пример наследования фенилкетонурии.



- Как доказать, что фенилкетонурия контролируется рецессивным геном?
- Как доказать, что фенилкетонурия не сцеплена с полом?
- Основываясь на имеющихся данных, скажите, кто из членов семьи является гетерозиготным носителем?
- Кто из других членов семьи может быть носителем?
- Индивидуумы под номерами 10, 11 и 12 могут испытывать волнение по поводу предполагаемого носительства, поскольку их сестра больна фенилкетонурией. Если один из них спросит вас, какова вероятность этого события, что вы ответите? Хорошо подумайте!

Лист ответов

Задание 1.

Деятельность: выявление информации в тексте и сопоставление её с предложенными вариантами ответов.

Ответ:

1. В
2. Б

Критерии оценивания:

1 балл за каждый ответ.

Максимальный балл за это задание – 2.

Задание 2.

Деятельность: находить точную информацию в тексте.

Ответ:

Метод лечения	Можно использовать для лечения фенилкетонурии	Нельзя использовать для лечения фенилкетонурии
Заместительная терапия		✓
Витаминотерапия		✓
Диетотерапия	✓	
Хирургическая операция		✓

Обоснование ответа: Лечение проводится в виде строгой диеты. Соблюдать диету непросто, поскольку она исключает хлеб, сладости, апельсиновый сок, мясные, рыбные, молочные продукты. Однако нарушение диеты приводит к необратимым последствиям.

Критерии оценивания:

Верно определены все методы и дано пояснение - 4 балла.

Верно определены все методы и не дано пояснение - 2 балла.

Верно определены 2 метода и дано пояснение – 3 балл.

Верно определены 2 метода и не дано пояснение – 1 балл.

Методы определены неверно или 1 верно, и дано пояснение – 2 баллов.

Методы определены неверно или 1 верно, и не дано пояснение – 0 баллов.

Задание 3.

Деятельность: перевод одной формы (схемы) в другую (текст).

Ответ: У здоровых людей в клетках печени аминокислота фенилаланин под воздействием фермента фенилаланингидроксилаза превращается в другую аминокислоту — тирозин.

Критерии оценивания:

Описаны все элементы схемы, получился связный текст, биологические ошибки отсутствуют - 3 балла.

Описаны не все элементы схемы или описаны все элементы схемы, но не получился связный текст - 2 балла.

Описаны не все элементы схемы и не получился связный текст или описаны все элементы схемы, но не получился связный текст и есть биологические ошибки - 1 балл.

Ответ неверный – 0 баллов.

Задание 4.

Деятельность: выбор всех правильных ответов, из предложенных.

Ответ: Б, Д, Е

Критерии оценивания:

Верно определены 3 ответа – 2 балла.

Верно определены 2 ответа – 1 балл.

Верно определён 1 ответ или 0 ответов - 0 баллов.

Задание 5.

Деятельность: нахождение точной информации в тексте.

Ответ:

1. Пока плод находится в матке, избыток фенилаланина удаляется материнским организмом. Требуется несколько дней, чтобы установился уровень фенилаланина.
2. Если бы фенилаланин не был незаменимой аминокислотой, он мог бы производиться в организме. Поэтому диета с ограничением фенилаланина была бы бесполезна.
3. При высоком уровне фенилаланина в крови матери, он может проникать через плаценту и влиять на развитие мозга у плода.

Критерии оценивания:

Верно даны ответы на 3 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 3 балла.

Верно даны ответы на 2 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 2 балла.

Верно даны ответы на 1 вопрос, биологические ошибки отсутствуют - 1 балл.

Верно даны ответы на 3 вопроса, есть 1 биологическая ошибка - 2 балла.

Верно даны ответы на 2 вопроса, есть 2 биологические ошибки - 1 балл.

Верно даны ответы на 1 вопрос, и есть биологические ошибки - 0 баллов.

Задание 6.

Деятельность: формулировка выводов при сопоставлении текста, таблиц.

Ответ:

Страна	Встречаемость заболевания
Словакия	1 на 40
Финляндия	менее 1 случая на 119000
Турция	1 из 2600
США	1 на 10000
Япония	менее 1 случая на 119000

Критерии оценивания:

Верно заполнены 5 пробелов – 2 балла.

Верно заполнены 5,4,3 пробелов – 1 баллов.

Верно заполнены 2,1,0 пробелов – 0 баллов.

Задание 7.

Деятельность: формулировка выводов при сопоставлении текста.

Ответ:

1. Фенилкетонурия.
2. Для установления диагноза необходимо провести определение активности фенилаланингидроксилазы в крови ребенка.
3. Вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с такой же патологией 25%.
4. Берут пробу клеток из ворсинок хориона или амниотической жидкости и последующим анализом ДНК.

Критерии оценивания:

Верно даны ответы на 3 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 3 балла.

Верно даны ответы на 2 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 2 балла.

Верно даны ответы на 1 вопрос, биологические ошибки отсутствуют - 1 балл.

Верно даны ответы на 3 вопроса, есть 1 биологические ошибки - 2 балла.

Верно даны ответы на 2 вопроса, есть 2 биологические ошибки - 1 балл.

Верно даны ответы на 1 вопрос, и есть биологические ошибки - 0 балл.

Задание 8.

Деятельность: высказать предположение и обосновать его, формулировка выводов при сопоставлении текста.

Возможные варианты ответа:

1. Права мама, т.к. ранняя диагностика и лечение, в виде строгой белковой диеты, которая регулирует содержание фенилаланина может предотвратить его разрушительное действие на здоровье ребёнка.
2. Папа не прав, т.к. ранняя диагностика и лечение, в виде строгой белковой диеты, которая регулирует содержание фенилаланина может предотвратить его разрушительное действие на здоровье ребёнка.

Критерии оценивания:

Дан утвердительный ответ и приведено обоснование – 2 балла.

Дан утвердительный ответ, но не приведено обоснование - 1 балл.

Ответ неверный - 0 баллов.

Задание 9.

Деятельность: высказать предположение и обосновать его, формулировка выводов при сопоставлении текста.

Ответ:

Фенилкетонурия – это генетическое заболевание, при котором аминокислота фенилаланин не превращается в другую аминокислоту – тирозин. Наиболее серьёзный симптом этой болезни – сильное отставание в умственном развитии. Но, ранняя диагностика и лечение, в виде

строгой белковой диеты, которая регулирует содержание фенилаланина может предотвратить его разрушительное действие на здоровье ребёнка. Следовательно, я считаю, что фенилкетонурия, это не приговор, а надежда.

Критерии оценивания:

Дан утвердительный ответ и приведено обоснование – 2 балла.

Дан утвердительный ответ, но не приведено обоснование - 1 балл.

Ответ неверный - 0 баллов

Задание 10.

Деятельность: решение задачи.

Ответ:

- а) Супруги 3 и 4 фенотипически нормальны, но имеют больную дочь. Если ген доминантен, то по крайней мере один из родителей должен быть больным. Вряд ли заболевание вызвано спонтанной мутацией в гене, поскольку мутация уже присутствует в семье (индивидуум 5).
- б) Индивидуум 9 — больная женщина, рожденная от фенотипически нормальных родителей. Если учесть, что ген рецессивен, то оба родителя должны иметь копию этого мутантного гена. Если ген сцеплен с полом, то у отца должны проявляться симптомы фенилкетонурии, так как Y-хромосома несет только гены, определяющие пол.
- в) Индивидуумы 3 и 4 определенно являются носителями.
- г) Индивидуумы 1, 2, 6, 7, 8, 10, 11, 12 и 13 могли бы быть носителями. Рассматривая только фенотипически нормальных потомков, невозможно доказать, что человек не является носителем. Для этого требуется биохимический анализ.
- д) Обычно отвечают, что вероятность составляет 1 из 2 (50%), т. к. среди детей индивидуумов 3 и 4 соотношение больные:носители:здоровые должно составлять 1:2:1. Однако индивидуумы 10, 11 и 12 знают, что не больны фенилкетонурией и являются, следовательно, либо носителями, либо здоровыми. В этой ситуации есть 2 шанса из 3, что они являются носителями (66,7%). Ваш совет должен включать рекомендацию пройти генетическое тестирование на носительство.

Критерии оценивания:

Верно даны ответы на 5 вопросов, биологические ошибки отсутствуют - 5 баллов.

Верно даны ответы на 4 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 4 балла.

Верно даны ответы на 3 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 3 балла.

Верно даны ответы на 2 вопроса, биологические ошибки отсутствуют - 2 балла.

Верно даны ответы на 1 вопрос, биологические ошибки отсутствуют - 1 балл.

Верно даны ответы на 5 вопросов, есть 1 биологическая ошибка - 4 балла.

Верно даны ответы на 4 вопроса, есть 1 биологическая ошибка - 3 балла.

Верно даны ответы на 3 вопроса, есть 1 биологическая ошибка - 2 балла.

Верно даны ответы на 2 вопроса, есть 1 биологическая ошибка - 1 балл.

За каждую ошибку снижается балл.

