

Učni sklop: GENETIKA

Učna tema: KROMOSOMSKE ANALIZE

Avtorica: Katja Maček

UVOD

Opis tematskega sklopa

V tem poglavju bomo spoznali, kako bi lahko mutacije-spremembe DNA diagnosticirali in odkrili že pred rojstvom otrok. Genske analize posameznika so ključne za način zdravljenja, lahko zmanjšajo tveganje za razvoj ali poslabšanje določene dedne bolezni.

Nameni učenja učnega sklopa:

Učence seznaniti, kako pomembno je poznati mutacije in bolezni, ki jih te mutacije povzročajo. Namen je, da učence seznanimo z modernimi metodami, ki še pri nerojenem otroku lahko odkrijejo genetske nepravilnosti.

Standardi znanja:

Učenec:

- spozna primere uporabe kromosomskih analiz v medicini (npr. prenatalna diagnostika)
- spozna mutacije in primere (npr. downov sindrom)

Navodila za delo

1. Mutacije so spremembe zaporedja nukleotidov v molekuli DNA. Mutacije lahko nastanejo naključno kot posledica napak pri mejozi ali pa jih povzročijo različni zunanji dejavniki (UV in ionizirajoča sevanja, nekatere kemijske spojine, virusi). Glede na obsežnost spremembe dednega materiala poznamo genske, kromosomske in genomske mutacije.
 - Nekatere večje nepravilnosti pri plodu lahko odkrijemo z ultrazvokom – oglej si posnetek <https://www.youtube.com/watch?v=QK14OFZmZww> informativne oddaje
 - Meritve nuhalne svetline je diagnostična metoda, ki se izvaja pri 11. -14. tednov starem plodu z ultrazvokom To je pregled pogostih genetskih sprememb (trisomije nekaterih kromosomov - 10, 13, 15, 18, 21, 22, X kromosoma). Nuhalna svetlina je tekočina, nabrana pod kožo v zatilju nerojenega otroka. Debelejša svetlina pomeni mutacijo. Svetlina se imenuje zato, ker je to območje na ultrazvočni sliki svetlejšo od okolice.
 - Metoda **z amniocentezo se praviloma izvede pri materah, starejših od 35 let, saj je pri njih pričakovati večjo možnost genetskih napak pri njihovem plodu.** pri amniocentezi z iglo pridobijo celice ploda iz tekočine, ki obdaja plod (plodovna voda). Celice nato na posebnem gojišču namnožijo, opravijo določene biokemijske preiskave in naredijo kariogram.
 - Najnovejša neinvazivna metoda za določanje genetskih bolezni pred rojstvom je Nifty test. Za dodatno branje: <https://niftytest.si/sl/starsi/predstavitev-nifty-testa#top>

-Vsem poznana mutacija je trisomija 21. kromosoma ali Downov sindrom. Do izražene napake pride zaradi dodatne kopije kromosoma 21. Osebe z Downovim sindromom imajo zmanjšane mentalne sposobnosti in značilne obrazne poteze. Pogost je pojav srčnih nepravilnosti, zgodnji razvoj arterioskleroze. Svetovni dan Downovega sindroma je 21. marec. V učbeniku na str. 54 si preberi še značilnosti Klinefelterjeva in Turnerjevega sindroma.

Oglej si znanstveno oddajo o preiskavah pred rojstvom:

<https://4d.rtv slo.si/arhiv/ugriznimo-znanost/174432556> - dobili boste Dobili boste odgovore na to, kaj je/so: ultrazvok in kaj s pomočjo njega vidim, kaj je CTG, amniocenteza, biopsija horionskih celic in kaj so matične celice

Oglej si tudi znanstveno oddajo o odkrivanju redkih bolezni:

<https://4d.rtv slo.si/arhiv/ugriznimo-znanost/174570959>

Te zanima genom Slovencev? Potem si oglej oddajo:

<https://4d.rtv slo.si/arhiv/ugriznimo-znanost/174524624>

Genski profil, ki ga dobimo z analizo dela DNA pridobljenega iz različnih bioloških vzorcev (krvi, las, sluznice, ...), uporabljamo za določanje očetovska in potrjevanje oseb na kraju zločina.

Raziskovanje: znanstveniki poznajo celoten človeški genom. Razišči možno uporabo in zlorabo tega vedenja. Pomagaj si z učbenikom 55-58.

2. Preverjanje znanja

-Naloga v delovnem zvezku na strani 34 in 35.

-Naloga v delovnem zvezku na strani 36 in 37.

3. Samovrednoti svoje znanje s pomočjo semaforja.

Kriteriji uspešnosti

Uspešen/-na bom, ko bom ...	da	delno	ne
znal povedati, kaj so mutacije			
vedel, kateri dejavniki povzročajo mutacije			
znal analizirati kariogram in prepoznati genomske mutacije			
poznal metode ugotavljanja možnih nepravilnosti pri še ne rojenem otroku			
poznal mutacijo Downov sindrom			

vedel, na podlagi česa lahko potrdijo osebo na kraju zločina in biološkega očeta ali druge sorodnike			
--	--	--	--

Viri:

Javoršek, L. (2020). Razišči skrivnosti živega 9. Učbenik za biologijo v 9. razredu. Podsmreka: Pipinova knjiga.