

基于真实情境提升问题解决能力的高三生物学复习课 ——以“遗传与视力健康”为例*

李品¹ 李振海¹ 邓海莉¹ 张树虎²

(1北京市陈经纶中学 北京 100020 2北京市朝阳区教育科学研究院 北京 100028)

摘要 基于“视网膜色素变性遗传病”的真实情境,通过问题引领、探究、阐释、迁移、感悟等活动的开展,引导学生从分子、细胞和个体层面分析视网膜色素变性,培养学生科学探究、科学思维、生命观念和社会责任素养;通过剖析其他病例,训练学生感悟情境、解决实际问题的能力。本探究有利于促进学生知识经验的积累和问题解决能力的提升。

关键词 真实情境 问题解决能力 高三生物学复习 视网膜色素变性

中国图书分类号:G633.91 文献标识码:A

问题解决教学模式是借助真实情境,以问题解决为中心,通过小组合作和讨论实现对问题的拓展、迁移、变换直至解决问题的教学模式。真实问题情境能够激发学生构建知识框架,是学生学科核心素养形成和发展的重要载体,也是学科核心素养表现的平台。基于真实情境的学习不但能提升学生的学习兴趣,扭转被动学习的态度,还能促使学生像研究者一样进行有目的的活动,扭转问题解决能力薄弱的现状。

1 教学内容分析与设计思路

复习课“遗传与视力健康”包含了人教版必修2第2章“伴性遗传”、第4章“基因表达”、第5章“基因突变”“人类遗传病”和选择性必修3“胚胎工程”的部分内容。《普通高中生物学课程标准(2017年版2020年修订)》(以下简称《课程标准》)“遗传与进化”模块对本节的内容要求为大概概念3“遗传信息控制生物性状,并代代相传”,《课程标准》中关于本节的学业要求为“运用统计与概率的相关知识,解释并预测种群内某一遗传性状的分布及变化”“运用遗传与变异的观点解释常规遗传学技术在现实生活生产中的应用”。

本节课以“视网膜色素变性遗传病”案例引

入,以大概概念“遗传信息控制生物性状,并代代相传”为主干,以探寻视网膜色素变性分子机制为主线,重新组织教学内容,设计具有逻辑性的问题串,引导学生积极、主动参与问题解决全过程,培养思维的逻辑性和严密性,提高学生对生物学价值的认识。

2 学情分析

2.1 学科知识 高三学生已初步掌握基因的本质、基因表达过程、伴性遗传规律、遗传物质的改变引发遗传病、遗传病类型及预防,以及胚胎工程相关技术原理、过程及应用等知识。但学生的知识点是散乱的,尚未形成遗传与变异的知识网络。

2.2 能力素养 能用生物学观点简单解释遗传病的性状、阐明遗传病检测及预防,能够开展合作探究,通过分析、推理、归纳等方法探讨有关遗传和变异的生命现象,使用简单科学术语阐明结果与结论。但学生缺乏在真实情境中灵活运用逻辑推理、创造性思维等解决实际问题的能力,实验设计、结果分析、科学表述等仍需规范。学生对于遗传病缺少深入探讨的态度,视力保护意识不够强等。

*基金项目:北京市教育科学“十四五”规划2021年度一般课题“促进创新思维发展的中学生物学学习任务的设计与实践”(CDDDB21265);北京市教育学会“十四五”教育科研课题“国防教育融入高中生物学课堂的探索与实践研究”(CY2023-023)

3 教学目标

1)从结构与功能相适应的视角,运用遗传与变异的观点,从分子、细胞和个体层面分析视网膜色素变性(生命观念)。

2)通过绘制系谱图,探究遗传病类型,分析致病机制,培养获取信息、数据分析、逻辑推理、实验设计、科学表述的能力,发展解决遗传学实际问题的能力,提高科学思维的严密性和深刻性(科学思维和科学探究)。

3)通过计算视网膜色素变性遗传病的再发风险率并提出预防建议,建立优生理念,培养注意保护视力的意识(社会责任)。

4 教学流程

4.1 导入遗传病情境,激起学生兴趣 眼睛是感知世界、获取知识的窗口。教师介绍眼睛的成像原理:物体发出或反射的光经眼球折射系统,落到视网膜上,感光细胞将光信号转换成神经冲动经视神经传至大脑皮层(图1)。

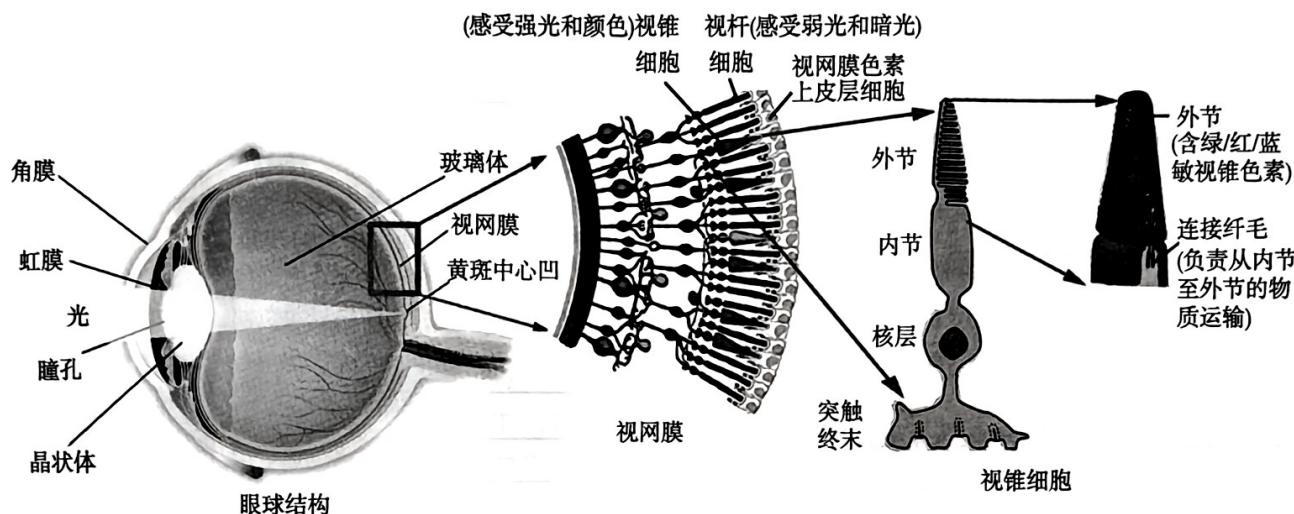


图1 眼睛成像机制^[1-2]

出示资料:张先生10岁前出现夜盲症状,视力下降非常迅速,视野缩窄,呈现管状视野。夜间视力差伴视力下降已17年,左眼最佳矫正视力为0.3。初步眼科检查左眼眼底可见不同程度的视网膜色素紊乱,视网膜血管缩窄。张先生的祖父和叔父也是在十几岁出现了夜盲症状,40多岁视力严重下降,50多岁已经双眼失明。堂弟、堂妹均患有该病。提出问题:你若是医生,如何诊断?

设计意图:以真实遗传病案例作为本课情境主线,激发学习兴趣,解决复习课中学生因缺乏新鲜感,导致学习主动性相对较低的问题。

4.2 绘制遗传系谱,探寻遗传方式 教师组织学生分小组讨论并回答问题。学生回答:若我是医生,先根据已知信息绘制此病例的系谱图,初步判断遗传病的遗传方式。学生不断修正后绘制出正确的系谱图(图2),并根据图中病例1所在家庭判断出此遗传病为隐性遗传病,

致病基因可能位于常染色体或X染色体上。此时,再出示患者基因检测结果,位于X染色体上的RPGR基因异常,学生确定此遗传病遗传方式为伴X隐性遗传病。

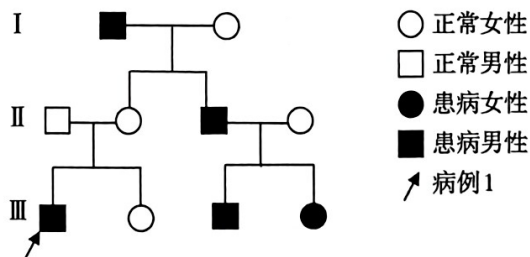


图2 学生绘制的系谱

设计意图:通过绘制单基因遗传系谱,了解学生书写绘制情况,并对遗传系谱的规范书写进行针对性指导。通过系谱图分析,复习显、隐性判断方法,总结基因定位判断方法,复习伴性遗传相关知识,同时训练学生资料分析过程中科学思维的严密性和深刻性。

4.3 分析相关资料,解释致病机制 提出问题:观察病例1的 *RPGR* 基因测序结果(图3),容易发现病例1的 *RPGR* 基因缺失4个碱基对,请设计实验探究 *RPGR* 基因突变与症状的关系。学生不断讨论、修正后回答可采用自变量控制中的减法、加法原理,在模式动物小鼠中敲除 *RPGR* 基因,观察小鼠是否出现病变,或者在敲除 *RPGR* 基因小鼠中再次导入 *RPGR* 基因,观察病变是否恢复。

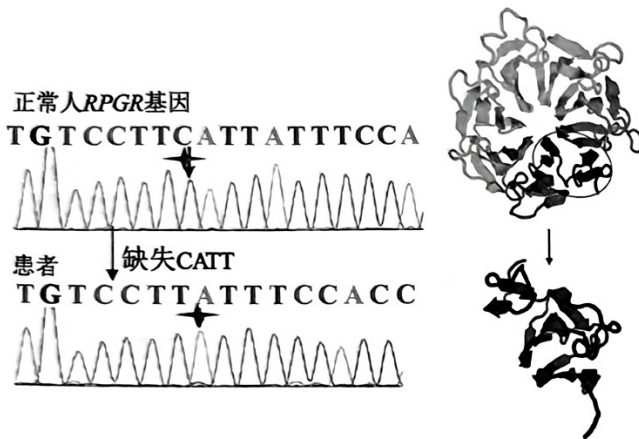


图3 正常人和病例1的X染色体上 *RPGR* 基因的测序结果和 *RPGR* 蛋白的结构^[3]

对学生的实验方案表示肯定后,指出目前研究人员开展了减法实验,分析资料:科研人员将小鼠 *RPGR* 基因敲除后,通过免疫荧光法和电子显微镜分别探究分子、细胞水平的变化(图4~6)。提出问题:病例1的 *RPGR* 蛋白发生了哪些改变? 小鼠 *RPGR* 蛋白的功能是什么? 基因敲除小鼠视锥细胞的形态结构有何变化? 学生通过独立分析实验数据,小组讨论后得出:图3结果显示 *RPGR* 基因缺失4个碱基对, *RPGR* 蛋白空间结构改变;图4和图5表明 *RPGR* 蛋白定位于视锥细胞连接纤毛,参与光敏色素从内节运输至外节;图6结果显示,与野生型相比, *RPGR* 基因敲除小鼠的视锥细胞在1月龄时形态无明显变化,6月龄时视锥细胞外节长度和核层厚度减少。继而引导学生综合以上信息后得出结论:位于连接纤毛的 *RPGR*,通过参与光敏色素的运输,影响视锥细胞的形态结构。在分析以上问题过程中,教师应注重引导学生区分实验结果和结论,并对结果和结论进行科学表述。

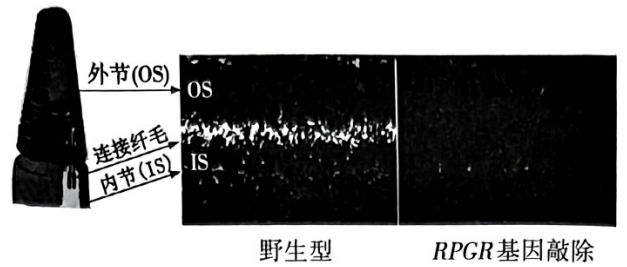


图4 用免疫荧光法检测 *RPGR* 在视锥细胞中的分布^[2,4]

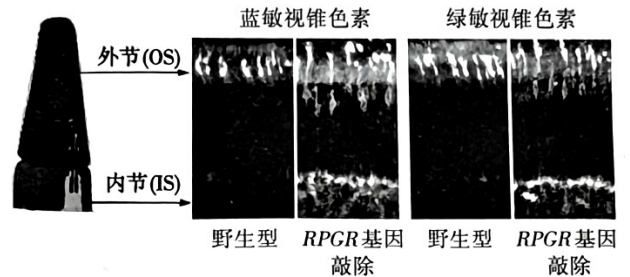


图5 用蓝/绿敏视锥色素抗体探测视锥细胞中蓝/绿敏视锥色素的分布^[2,4]

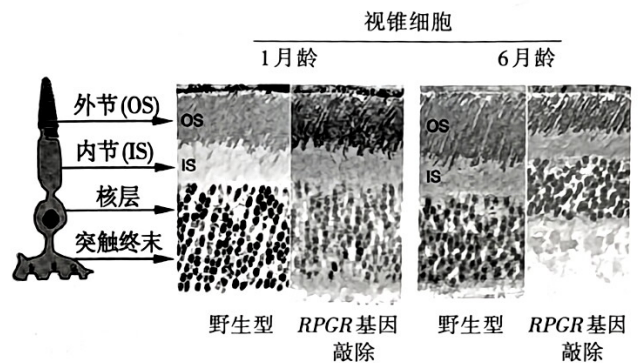


图6 不同月龄野生型和 *RPGR* 基因敲除小鼠视锥细胞的电子显微成像^[2,4]

最后提出问题:结合资料信息,用箭头和文字从分子、细胞和个体水平解释病例1视网膜色素变性的病因。引导学生学会用箭头和文字从“基因突变→蛋白空间结构改变→蛋白功能受损→细胞形态结构改变→患者出现视网膜色素变性症状”角度,按照“分子→细胞→个体”层次探明病例1的发病机制(图7)。

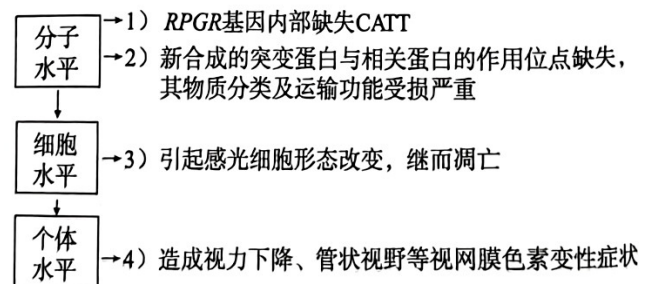


图7 学生从不同水平绘制的病例1的发病机制

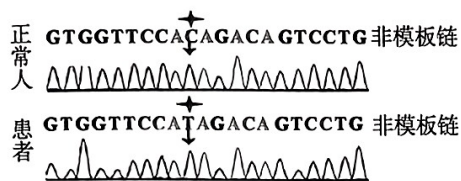
设计意图:依托情境主线设计资料和问题,将基因表达、遗传与变异、伴性遗传、人类遗传病等知识串联。通过分析野生型和基因敲除小鼠的实验结果,学生在问题引领下逐步明晰 RPGR 蛋白功能及缺失该蛋白对视锥细胞的影响,继而能顺理成章地用箭头和文字从“分子→细胞→个体”层次解释病例 1 的发病机制,学生的分析综

合能力、结果-结论科学表述能力、逻辑推理能力等方面得到训练和提升。

4.4 开展小组合作,剖析其他病例 展示病例 2 的相关资料,包括家系患病情况、症状等问诊记录, *CDHR1* 基因^[5]测序图等(图 8)。学生迁移病例 1 的分析思路,结合资料信息,从分子、细胞和个体水平解释视网膜色素变性的病因。

病例 2:

孙女士十几岁的时候出现夜盲,25 岁左右感觉白天视力不如常人,视力很差,周围视野模糊不清。遗传咨询发现,父母为近亲结婚,父母和妹妹不患该病,2 个姐姐患病



检查项目	检查结果
基因检测	三姐妹 <i>CDHR1</i> 基因异常,基因纯合突变

病例 2 检查结果

- 1) 结合材料信息,绘制出系谱图,并判断病例 2 视网膜色素变性的遗传方式
- 2) 基因突变之后,对应的蛋白质发生了怎样的变化(CAG 谷氨酰胺, UAG 终止密码子, GUC 缬氨酸, AUC 异亮氨酸)?
- 3) 研究表明 *CDHR1* 蛋白在感光细胞的发育过程中起着重要的作用,结合材料信息,用箭头和文字,从分子、细胞和个体水平科学表述发病机制

图 8 病例 2 信息^[5]

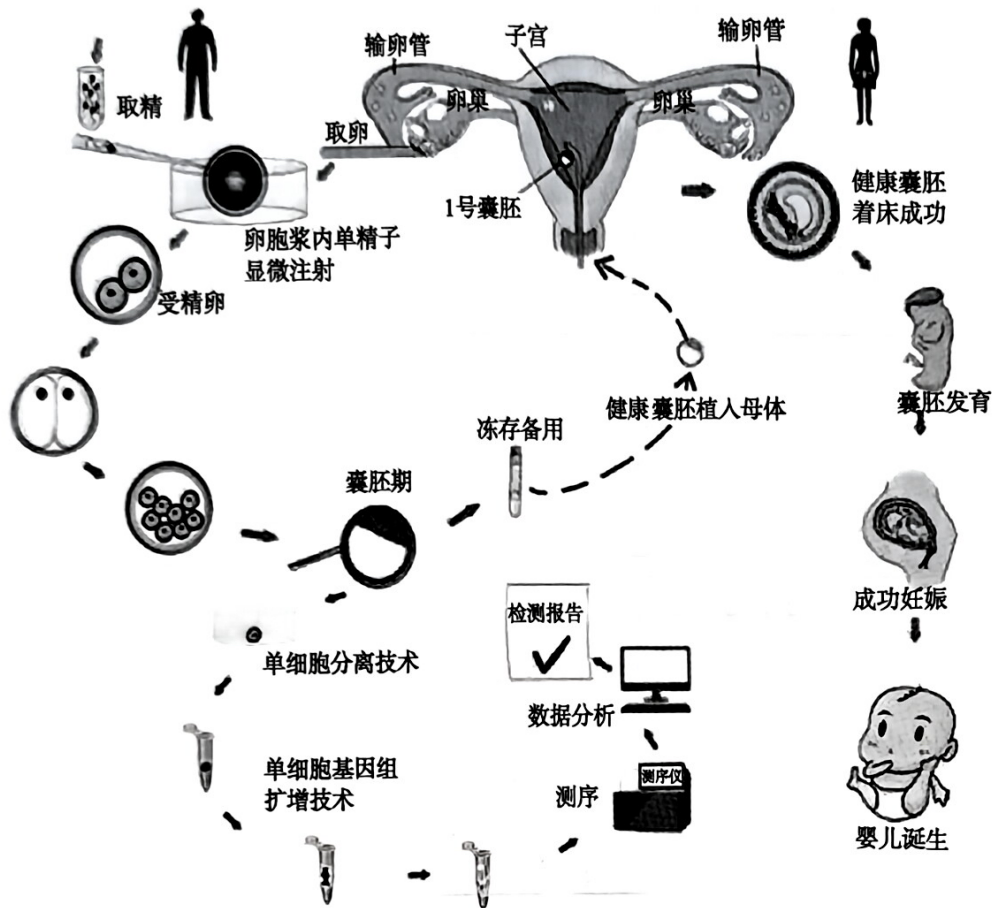
学生独立思考、小组讨论后,学生代表上台汇报病例 2 的致病机制:根据病例 2 的遗传系谱图确定该病遗传方式为常染色体隐性遗传病, *CDHR1* 基因内部碱基 CAG 变成 TAG→密码子变为终止密码子 UAG→翻译提前终止→感光细胞的发育异常→出现视网膜色素变性症状。

设计意图:小组合作应用现学知识解决相似问题,培养学生迁移、应用和科学表述的能力,明确视网膜色素变性致病基因的多样性及复杂性。

4.5 再发风险估计,遗传病预防检测 资料显示视网膜色素变性已发现 80 多个致病基因,遗传方式包括伴 X 染色体隐性、常染色体隐性、常染色体显性遗传等。目前国内外并没有找到能够应用于临床的根治办法。提出新问题:病例 1 到了婚育年龄与致病基因携带者结婚,你能给他们提供什么建议? 学生讨论后根据遗传咨询的步骤“了解家族病史—分析遗传方式—推算后代发病率—提出对策建议”,推算出病例 1 的孩子无论男女都有可能患病,要想生育正常孩子需进行产前

诊断和基因检测。教师给出第三代试管婴儿技术的拓展资料(图 9),学生代表讲解该技术的流程:从父亲一方取出精子后进行精子获能处理,从母亲一方取出卵细胞后培养至减数分裂 II 中期,采用卵胞浆内单精子显微注射技术得到受精卵,胚胎发育至囊胚期进行单细胞基因测序,均正常后将健康囊胚导入母方子宫,进而生出视力正常的孩子。最后师生总结遗传病预防检测方法,教师发出关注视力健康的倡议。

设计意图:通过再发风险率估计,进行基因型判断和概率计算,提高学生解决问题的能力。教学中通过复习人类遗传病的预防,建立科学优生理念;通过分析第三代试管婴儿技术在指导优生中的应用,感受到生命科学发展为人类健康带来的福音,提升学习生命科学的兴趣;通过与患者情感共鸣,认同视力保护的重要性。学生在估计再发风险、遗传病预防检测过程中,表达交流,担当责任,不仅提升了问题解决能力,也促进了核心素养的培养。

图9 第三代试管婴儿技术^[6]

5 教学反思

本节复习课,借助视网膜色素变性遗传病的真实情境,按照“遗传信息控制生物性状,并代代相传”的大概念,将“基因功能、遗传与变异、伴性遗传、人类遗传病”等进行知识重构,同时指导学生分别从分子、细胞和个体层面,从结构与功能相适应的视角解释视网膜色素变性机制。在分析致病机制过程中,通过精心设计问题串,将个体到基因建立逻辑,完成从宏观到微观,从生物学现象到基本规律再到致病机制的层级剖析,阐明遗传变异的本质,在真实问题解决中培养学生实验设计、分析综合、科学表述、逻辑推理、迁移应用等能力。通过计算视网膜色素变性遗传病的再发风险率,使学生建立科学优生理念和关注视力意识。总而言之,本部分教学实现了学生在真实问题情境中进行自主学习、深度参与探究过程的目标;使学生在问题解决过程中重构知识、形成能力、落实素养,成效显著。

主要参考文献

- [1] 趣味探索. 最不幸的白尾鹿, 眼珠子长出浓密毛发, 因无法视物而摔得浑身是血[EB/OL]. https://www.sohu.com/a/451820720_383749, 2021-02-21/2022-11-26.
- [2] 苏衍萍. 组织学与胚胎学[M]. 北京: 中国科学技术出版社, 2014: 138-141.
- [3] 王希振. 一伴X隐性遗传视网膜色素变性家系临床表现与分子遗传学研究[D]. 广州: 暨南大学, 2018.
- [4] Hong D H, Pawlyk B S, Shang J, et al. A retinitis pigmentosa GTPase regulator (RPGR)-deficient mouse model for X-linked retinitis pigmentosa (RP3) [J]. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 2000, 97(7): 3649.
- [5] 杨辰. 视网膜色素变性致病基因的鉴定及基因治疗研究[D]. 成都: 电子科技大学, 2021.
- [6] 转化医学网. 全球首例 MALBAC-PGD 阻断多囊肾健康宝宝诞生上海基因诊断、精准医疗将助力千万家庭喜获健康新生命[EB/OL]. <https://www.360zhix.com/home-research-index-rid-65597.html>, 2016-08-18/2022-11-26.
(E-mail: lipin1206@126.com)