BÀI GIẢNG: BÀI TẬP DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

CHUYÊN ĐỀ: DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

MÔN: SINH HỌC 12

GIÁO VIÊN: NGUYỄN KIM ANH

MỤC TIÊU

- ✓ *Nêu được khái niệm di truyền học người*
- ✓ *Nêu được một số phương pháp nghiên cứu di truyền học người*
- ✓ *Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình*

I. KHÁI NIỆM, VAI TRÒ CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

Khái niệm

- Di truyền học người là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biểu hiện của các tính trạng ở người.

VAI TRÒ CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

- Cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trang qua các thế hệ ở người
- Cung cấp cơ sở xác định các rối loạn di truyền và đặc điểm di truyền của rối loạn
- Cung cấp cơ sở cho y học cá nhân hoá
- Cung cấp cơ sở cho di truyền y học tư vấn
- Cung cấp cơ sở nghiên cứu di truyền quần thể người

Thuận lợi

- Phục vụ cho nhu cầu của con người.
- Dễ dàng nghiên cứu về các đặc điểm hình thái, sinh lý, bệnh…



Khó khăn

- Người chín sinh dục muộn, số lượng con ít và đời sống kéo dài.
- Số lượng NST khá nhiều, kích thước nhỏ và ít sai khác về hình dạng, kích thước.
- Có hệ thần kinh nhạy cảm, không thể lai hoặc gây đột biến
- Không thể áp dụng phương pháp lai, phân tích di truyền và gây đột biến như các sinh vật khác vì lí do xã hội.

II. CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

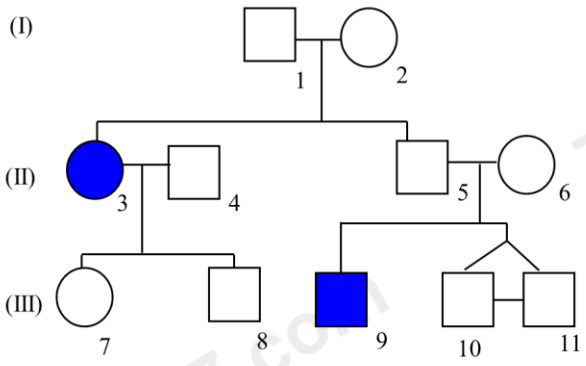
Một số phương pháp nghiên cứu di truyền người

Phương pháp nghiên cứu	Nội dung
Phả hệ	Phân tích sơ đồ phả hệ để theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định (thường là bệnh, tật) trên những người thuộc cùng dòng họ qua nhiều thế hệ.
Trẻ đồng sinh	Nghiên cứu những trẻ đồng sinh sống trong các môi trường giống nhau và khác nhau nhằm đánh giá vai trò của kiểu gene và sự tác động của môi trường đến sự biểu hiện các tính trạng.
Di truyền phân tử	Dựa vào các kĩ thuật nghiên cứu di truyền phân tử (tách chiết DNA, điện di, lai phân tử, PCR, giải trình tự gene,...) để xác định các rối loạn di truyền liên quan đến cấu trúc hoặc sự biểu hiện của gene.
Di truyền tế bào	Thiết lập nhiễm sắc thể đồ (karyotype) để chẩn đoán các bệnh, tật liên quan đến đột biến cấu trúc và đột biến số lượng nhiễm sắc thể.
Di truyền hoá sinh	Thông qua việc phân tích, định lượng một số sản phẩm của gene như enzyme, hormone,... có thể chẩn đoán một số bệnh rối loạn chuyển hoá liên quan đến những bất thường trong cấu trúc hoặc trong quá trình biểu hiện gene.
Di truyền quần thể	Dựa vào định luật Hardy – Weinberg để dự đoán hậu quả của kết hôn gần cũng như nguồn gốc của các quần thể người.
Mô phỏng học	Dựa trên dãy các biến dị di truyền ở động vật (chuột, thỏ, chó, khỉ,...) có biểu hiện lâm sàng giống ở người làm cơ sở để nghiên cứu các bệnh, tật di truyền ở người.

1 Nghiên cứu phả hệ

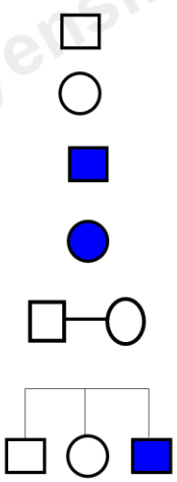
- Khái niệm: Phả hệ là các thệ hệ nối tiếp nhau (trong cùng dòng họ)

- Phương pháp nghiên cứu di truyền phả hệ là phương pháp theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ để xác định đặc điểm di truyền của tính trạng đó (trội, lặn, do một hay nhiều gene kiểm soát)



Ví dụ: sự di truyền bệnh bạch tạng do gene lặn trên NST thường của một gia đình có 3 thế hệ.

** Các kí hiệu thường được sử dụng trong di truyền phả hệ*



Nam bình thường

Nữ bình thường

Nam bị bệnh

Nữ bị bệnh

Vợ chồng

Cặp sinh đôi khác trứng

Mục đích

Nhằm xác định gene quy định tính trạng là trội hay lặn, nằm trên nhiễm sắc thể thường hay nhiễm sắc thể giới tính, di truyền theo những quy luật di truyền nào.

Hạn chế

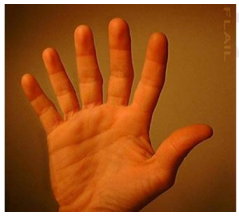
- Tốn nhiều thời gian, kết quả không chính xác.
- Không hiệu quả đối với bệnh rối loạn do phiên mã, dịch mã vì không liên quan đến kiểu gen, không di truyền qua đời sau.

Kết quả

Xác định được

- Tính trạng trội: mắt nâu, tóc quăn, môi dày, mũi cong....
- Tính trạng lặn: mắt xanh, tóc thẳng, môi mỏng, mũi thẳng...
- Tính trạng chiều cao do nhiều gene chi phối
- Bệnh mù màu đỏ và lục, máu khó đông do những gene lặn trên nhiễm sắc thể X quy định, di truyền chéo.
- Tật dính ngón 2,3 có túm lông ở tai do gene trên NST Y, di truyền thẳng.

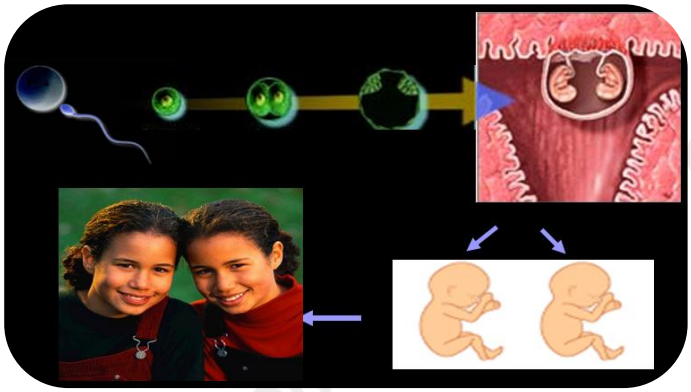





2 Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh

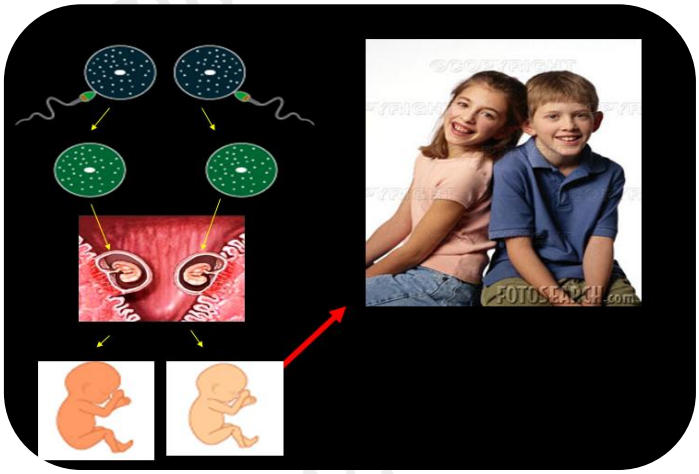
a) Đồng sinh cùng trứng:

Trẻ đồng sinh cùng trứng có kiểu gene giống nhau, cùng giới tính.

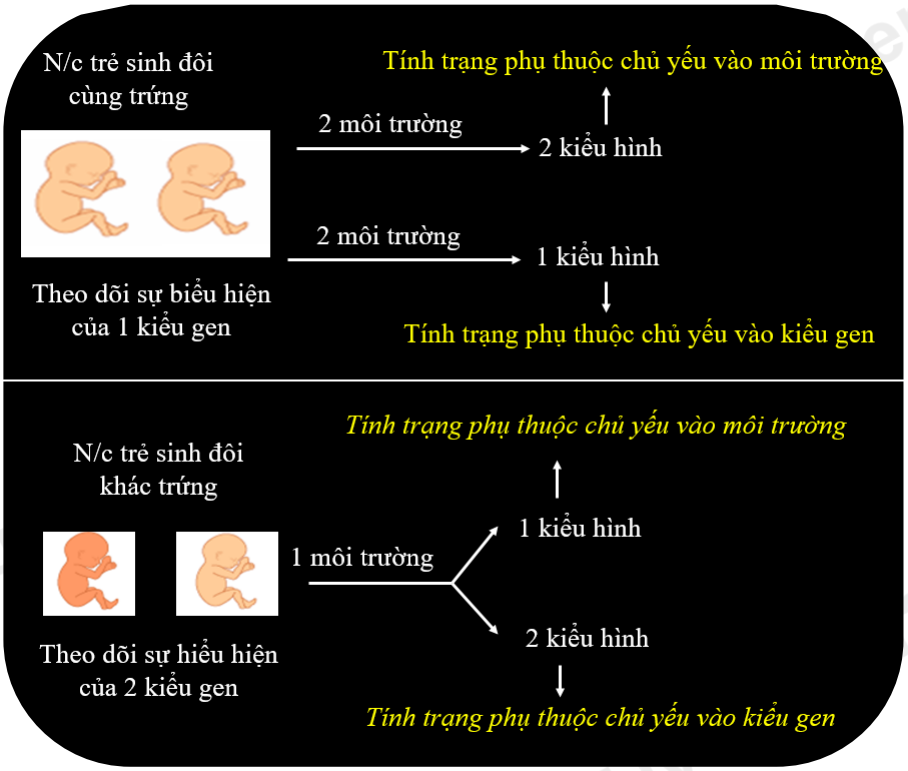


b) Đồng sinh khác trứng:

- Kiểu gene khác nhau.
- Có thể cùng giới tính hoặc khác giới tính.



*** Mục đích:** Nhằm xác định tính trạng chủ yếu do kiểu gene quyết định hay phụ thuộc nhiều vào điều kiện môi trường.

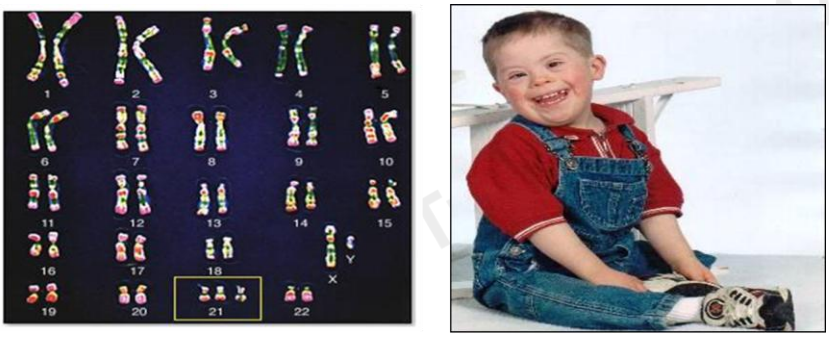


Kết quả: xác định được

- Nhóm máu, bệnh máu khó đông …phụ thuộc vào kiểu gene (hệ số di truyền cao).
- Khối lượng cơ thể, độ thông minh phụ thuộc vào cả kiểu gene lẫn điều kiện môi trường.
- Các tính trạng tâm lý, tuổi thọ chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường (có hệ số di truyền thấp)

3 Nghiên cứu tế bào

Phương pháp được dùng phổ biến hiện nay để phát hiện và quan sát nhiễm sắc thể, qua đó xác định các dị dạng nhiễm sắc thể, các hiện tượng lệch bội, hiện tượng cấu trúc lại nhiễm sắc thể dẫn đến nhiều bệnh di truyền hiểm nghèo ở người.

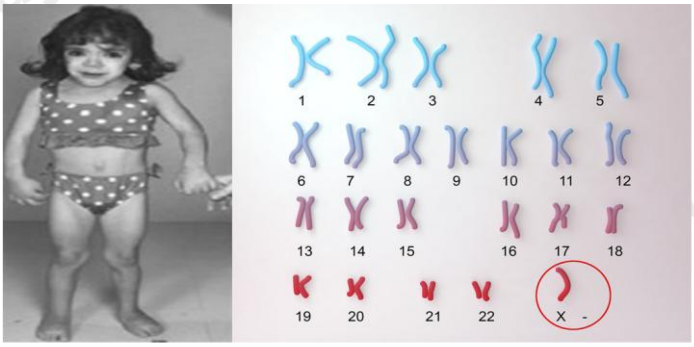


Nhiễm sắc đồ của người bệnh Đao (2n + 1 = 47)

* Mục đích: Tìm ra khiếm khuyết về nhiễm sắc thể của các bệnh di truyền để chẩn đoán và điều trị kịp thời.

* **Kết quả**: phát hiện được: NST của những người mắc hội chứng Đao (3 NST 21), Claiphentơ (XXY), Tơcnơ (XO)…

- Ung thư máu do mất đoạn NST 21, 22



Hội chứng Tơcnơ (cặp NST giới tính có 1 chiếc XO)

4 Các phương pháp nghiên cứu khác

a) Phương pháp nghiên cứu quần thể

- Dựa vào định luật Hardy - Weinberg, đánh giá tần số KH để tính mật độ các gene trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền.

- Cho phép đánh giá hậu quả của giao phối cận huyết và theo dõi sự di truyền của các quần thể người về mặt nguồn gốc.

b) Nghiên cứu di truyền học phân tử:

Mục đích: Xác định được cấu trúc từng gene tương ứng với mỗi tính trạng hay bệnh, tật di truyền nhất định.

Kết quả: Xác định được bộ gene của người có trên 30 nghìn gene khác nhau. Có ý nghĩa lớn trong nghiên cứu y sinh học người.

- Từ những hiểu biết về sai sót trong cấu trúc và hoạt động của bộ gene người, có thể dự báo khả năng xuất hiện những dị hình ở thế hệ con cháu.

- Giúp y học lâm sàng có những phương pháp chữa trị hoặc giảm nhẹ những hậu quả

III. Tiêu đề

1 Tiêu đề nhỏ

2 Tiêu đề nhỏ

3 Tiêu đề nhỏ

Phát triển bền vững

Sự phát triển đáp ứng được nhu cầu của xã hội hiện tại, nhưng không làm tổn hại đến khả năng tiếp cận với nhu cầu phát triển của các thế hệ tương lai.

LUYỆN TẬP

Tuyensinh247.com