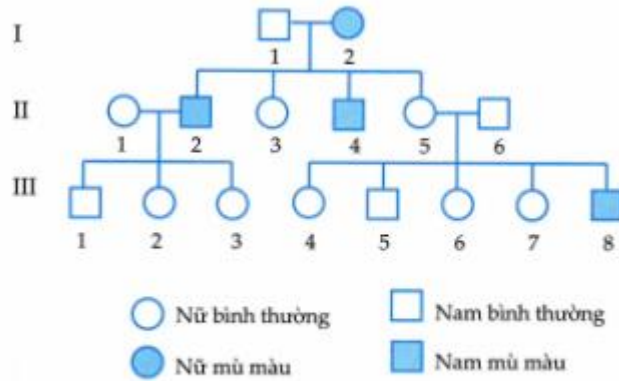
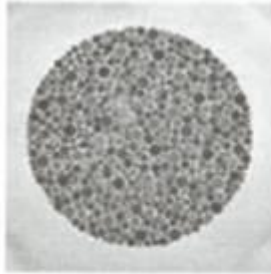


CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

A. Lý thuyết

1. Nghiên cứu phả hệ



Hình 1.38. Phả hệ bệnh mù màu ở người

Mục đích: Nhằm xác định gen 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.

Nội dung: Nghiên cứu di truyền của một tính trạng nhất định trên những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ (tính trạng này có thể là một dị tật hoặc một bệnh di truyền...).

Kết quả: Xác định được mắt nâu, tóc quăn là tính trạng trội, còn mắt đen, tóc thẳng là tính trạng lặn. Bệnh mù màu đỏ và lục, máu khó đông do những gen lặn trên nhiễm sắc thể X quy định.

Hạn chế: Tốn nhiều thời gian, nếu sự theo dõi, ghi chép không đầy đủ thì 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.

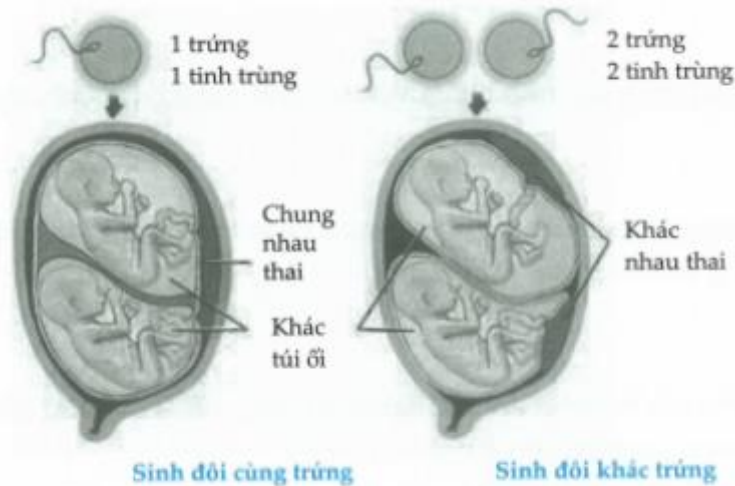
STUDY TIP

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 gen kiểm soát) được gọi là phương pháp nghiên cứu phả hệ.

2. Nghiên cứu đồng sinh

- Có hai loại sinh đôi là sinh đôi cùng trứng và sinh đôi khác trứng.

- Người ta dựa vào hàng loạt đặc điểm về số lượng và chất lượng để phân biệt trẻ sinh đôi cùng hay khác trứng:



Hình 1.39. Sinh đôi cùng trứng và sinh đôi khác trứng

+ Trẻ sinh đôi cùng trứng phát triển từ một trứng đã thụ tinh nên có cùng kiểu gen (trong nhân) bắt buộc cùng giới.

+ Trẻ sinh đôi khác trứng phát triển từ hai trứng thụ tinh khác nhau trẻ sinh đôi khác trứng có kiểu gen khác nhau và có thể cùng giới tính hoặc khác giới tính.

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

Nội dung: So sánh những điểm giống nhau và khác nhau của cùng một tính trạng ở trẻ đồng sinh sống trong cùng một môi trường hay khác môi trường.

Kết quả: Nhóm máu, bệnh máu khó đông... phụ thuộc vào kiểu gen. Khối lượng cơ thể, độ thông minh phụ thuộc vào cả kiểu gen lẫn điều kiện môi trường.

Hạn chế: Không phân biệt được cách thức di truyền của tính trạng.

3. Nghiên cứu di truyền quần thể

Mục đích: Tính tần số các gen trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền, hậu quả của kết hôn gần cũng như nghiên cứu nguồn gốc của các nhóm tộc người.

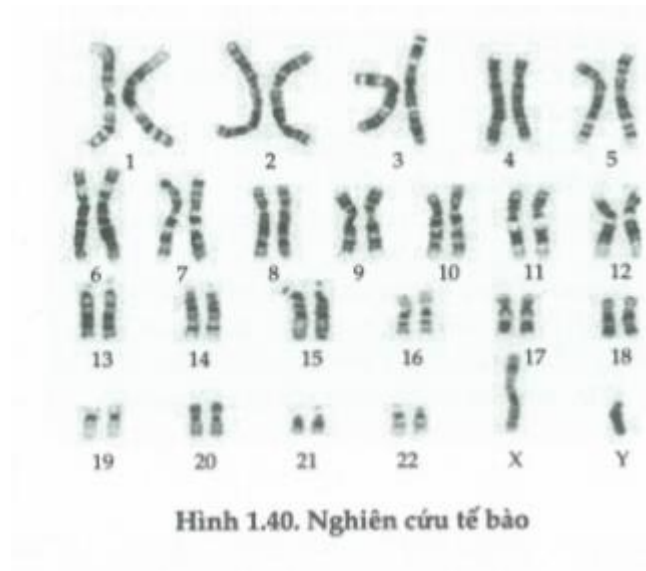
Nội dung: Dựa vào công thức Hacdi-Vanbec xác định tần số các kiểu hình để tính tần số các gen trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền.

Kết quả: Từ tỉ lệ cá thể có biểu hiện tính trạng lặn đột biến có thể suy ra được tần số của alen lặn đột biến đó trong quần thể.

Hạn chế: Chỉ xem xét được đối với quần thể cân bằng, ít có tác dụng với cá nhân cụ thể.

4. Nghiên cứu tế bào

- Đây là 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.



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

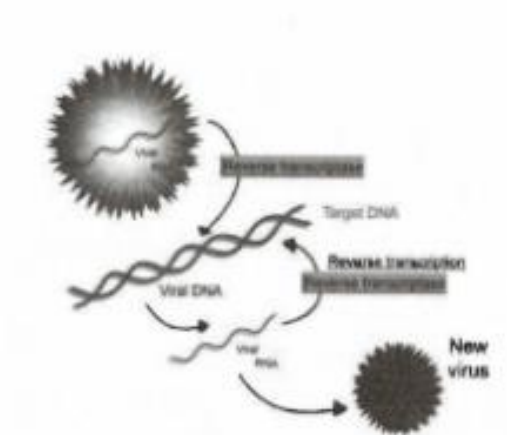
Nội dung: Quan sát, so sánh cấu trúc hiển vi của bộ nhiễm sắc thể của những người mắc bệnh di truyền với những người bình thường.

Kết quả: Phát hiện nhiễm sắc thể của những người mắc hội chứng Đào (3 NST 21), Claiphentơ (XXY), Tơcnơ (XO)...

Hạn chế:

- Tốn kém hóa chất và phương tiện khác.
- Không giải thích được nguồn gốc phát sinh của các bệnh di truyền cấp phân tử.
- Chỉ đề cập được tới một cá thể cụ thể mà không thấy được bức tranh toàn cảnh trong cộng đồng.

5. Phương pháp di truyền phân tử



Hình 1.41. Virut HIV



Mục đích

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

Nội dung

Bằng các phương pháp nghiên cứu khác nhau ở mức phân tử, người ta đã biết chính xác vị trí của từng nuclêôtit của từng gen tương ứng với mỗi tính trạng nhất định.

Kết quả

- Xác định được bộ gen của người có trên 30 nghìn gen khác nhau. Những kết quả này có ý nghĩa lớn trong nghiên cứu y sinh học người.
- Những nghiên cứu về đột biến (ADN) hoặc về hoạt động của gen ở người đều dựa trên sự biểu hiện kiểu hình (thể đột biến).

Hạn chế: Đòi hỏi trình độ kĩ thuật cao và phương tiện đắt tiền.

MỘT SỐ KIẾN THỨC CẦN LƯU Ý KÌ:

- Gánh nặng di truyền là sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các đột biến gây chết hoặc nửa gây chết.
- Bảo vệ vốn gen của loài người bằng 3 cách (tạo môi trường trong sạch nhằm hạn chế các tác nhân đột biến, dùng liệu pháp gen, tư vấn di truyền và sàng lọc trước sinh).
- Liệu pháp gen là việc chữa bệnh di truyền bằng cách khắc phục những sai hỏng di truyền. Muốn tiến hành liệu pháp gen thì phải sử dụng công nghệ gen để chuyển gen vào tế bào của người bệnh.
- Ung thư là tăng số lượng tế bào gây nên khối u và di căn. Hầu hết các bệnh ung thư đều do đột biến gen trội xảy ra ở tế bào sinh dưỡng nên không di truyền cho đời sau.
- Bệnh Pheninketo niệu do đột biến gen lặn trên NST thường gây ra. Cơ thể người bệnh không có enzym chuyển hóa pheninalanin thành tiroxin. Nếu áp dụng chế ăn ít pheninalanin ngay từ lúc nhỏ thì có thể hạn chế được bệnh.
- Các bệnh do gen lặn trên NST thường gây ra thì biểu hiện ở cả hai giới với tỉ lệ như nhau. Những bệnh do gen lặn nằm trên NST giới tính X quy định thì biểu hiện chủ yếu ở nam mà ít gặp ở nữ. Những bệnh do gen lặn nằm trên NST giới tính Y quy định thì chỉ biểu hiện ở nam mà không có ở nữ.
- Khi bệnh do gen lặn quy định thì bố mẹ không bị bệnh vẫn có thể sinh con bị bệnh. Bố mẹ bị bệnh thì tất cả các con đều bệnh.



- Khi bệnh do gen trội quy định thì bố mẹ không bị bệnh không thể sinh con bị bệnh. Bố mẹ bị bệnh thì vẫn có thể sinh con bình thường.
- Khi bệnh do gen trên NST X quy định thì mẹ bị bệnh sẽ sinh con trai bị bệnh. Khi bệnh do gen trội trên NST X quy định thì bố bị bệnh sẽ sinh ra con gái bị bệnh.
- Virut HIV có vật chất di truyền là ARN sợi đơn. Khi virut xâm nhập vào tế bào bạch cầu thì diễn ra quá trình phiên mã ngược.
- Hình ảnh ở bên miêu tả quá trình phiên mã ngược của virut HIV.
- Quá trình lây nhiễm của virut bắt đầu khi nó xâm nhập vào tế bào người. Hạt virut gồm hai phân tử ARN, các protein cấu trúc và enzym đảm bảo cho sự lây nhiễm liên tục.
- Virut sử dụng enzym phiên mã ngược để tổng hợp mạch ADN trên khuôn ARN. Sau đó, cũng nhờ enzym này, từ mạch ADN vừa tổng hợp được dùng làm khuôn để tạo mạch ADN thứ hai. Phân tử ADN mạch kép được tạo sẽ xen vào ADN tế bào chủ nhờ enzym xen. Từ đây, ADN virut nhân đôi cùng với hệ gen người

STUDY TIP

Từ những hiểu biết về sai sót trong cấu trúc và hoạt động của bộ gen người, có thể dự báo khả năng xuất hiện những dị hình ở thế hệ con cháu. Trên cơ sở đó giúp y học lâm sàng có những phương pháp chữa trị hoặc giảm nhẹ những hậu quả.

B. Bài tập

Câu 1:

Tại sao việc nghiên cứu di truyền ở người gặp khó khăn. Nêu tên các phương pháp nghiên cứu di truyền học người?

Hướng dẫn giải

- 1) Các khó khăn: Người sinh sản chậm, đẻ ít con, số lượng NST trong tế bào lớn ($2n = 46$); kích thước bé, ít sai khác về hình dạng, khó khăn lớn là do xã hội, luật kết hôn nên không thể sử dụng phương pháp lai. Mặt khác, không thể xử lý các tác nhân gây đột biến đối với người như ở động và thực vật.
- 2) Các phương pháp: Do vậy, các phương pháp đặc biệt nghiên cứu di truyền học cho riêng loài người gồm: nghiên cứu phả hệ, nghiên cứu trẻ đồng sinh, nghiên cứu tế bào, di truyền phân tử, nghiên cứu di truyền quần thể.

Câu 2:



Trình bày về các phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh; nghiên cứu tế bào và di truyền phân tử ở người.

Hướng dẫn giải

I. Nghiên cứu trẻ đồng sinh

1) Phân biệt đồng sinh cùng trứng và khác trứng.

a) Đồng sinh cùng trứng: Một tinh trùng thụ tinh với 1 trứng thành 1 hợp tử, 1 hợp tử quần thể phát triển phôi bị phân cắt làm đôi phát triển thành các cá thể đồng sinh cùng trứng có kiểu gen rất giống nhau.

b) Đồng sinh khác trứng: Hai tinh trùng thụ tinh hai trứng khác nhau (do rối loạn hoạt động buồng trứng) tạo hai hợp tử phát triển thành hai cơ thể có kiểu gen khác nhau.

2) a) Đồng sinh cùng trứng:

+ Nghiên cứu các cặp sinh đôi hoặc nhóm đồng sinh có thể phát hiện ảnh hưởng của môi trường đối với các kiểu gen đồng nhất.

+ Nuôi các trẻ đồng sinh cùng trứng trong hoàn cảnh giống nhau hoặc trong hoàn cảnh khác nhau từ đó xác định tính trạng nào chủ yếu do kiểu gen qui định. Ví dụ: Các tính trạng ở người chủ yếu do kiểu gen qui định gồm: chiều cao, màu da, màu mắt, dạng tóc, nhóm máu... Các tính trạng chủ yếu do môi trường qui định gồm đặc điểm tâm lý, tuổi thọ, trọng lượng cơ thể.

b) Đồng sinh khác trứng:

Ở trẻ đồng sinh khác trứng, các tính trạng trên thường khác nhau dù môi trường sống giống nhau hoặc khác nhau.

II. Nghiên cứu tế bào

+ Mỗi loài có bộ NST đặc trưng về hình dạng, kích thước, số lượng, do vậy quan sát tiêu bản tế bào dưới kính hiển vi, dựa vào sự bình thường hay bất thường về bộ NST con người có thể dự đoán sự phát triển của cá thể đó.

+ Ví dụ: Khi nghiên cứu bộ NST, cấu trúc hiển vi của NST trong tế bào, người ta phát hiện được nhiều dị tật và bệnh di truyền bẩm sinh có liên quan đến đột biến NST như: mất, đứt đoạn NST 21 hoặc 22 gây bệnh bạch cầu ác tính; có 3 NST 13-15 bị dị tật sức môi, thừa ngón, chết yểu, có 3 NST 16 - 18 bị dị tật ngón trở dài hơn ngón giữa, lai thấp, hàm bé.

III. Di truyền phân tử

+ Xác định các chỉ số ADN biết được sự tổng hợp các loại prôtêin như hoocmôn, enzym, kháng thể... từ đó biết được sự hình thành và sự phát triển các loại tính trạng.

+ Sử dụng enzym cắt giới hạn trong kỹ thuật tạo ADN tái tổ hợp, phương pháp phân tích điện di ADN, giải mã trình tự sắp xếp các nuclêôtit của từng cá thể, dòng họ để theo dõi sự xuất hiện của một tính trạng nào đó.



Vững vàng nền tảng, Khai sáng tương lai

Website **HOC247** cung cấp một môi trường **học trực tuyến** sinh động, nhiều **tiện ích thông minh**, nội dung bài giảng được biên soạn công phu và giảng dạy bởi những **giáo viên nhiều năm kinh nghiệm, giỏi về kiến thức chuyên môn lẫn kỹ năng sư phạm** đến từ các trường Đại học và các trường chuyên danh tiếng.

I. Luyện Thi Online

Học mọi lúc, mọi nơi, mọi thiết bị – Tiết kiệm 90%

- **Luyện thi ĐH, THPT QG:** Đội ngũ **GV Giỏi, Kinh nghiệm** từ các Trường ĐH và THPT danh tiếng xây dựng các khóa **luyện thi THPTQG** các môn: Toán, Ngữ Văn, Tiếng Anh, Vật Lý, Hóa Học và Sinh Học.
- **Luyện thi vào lớp 10 chuyên Toán:** Ôn thi **HSG lớp 9** và **luyện thi vào lớp 10 chuyên Toán** các trường *PTNK, Chuyên HCM (LHP-TĐN-NTH-GĐ), Chuyên Phan Bội Châu Nghệ An* và các trường Chuyên khác cùng *TS. Trần Nam Dũng, TS. Phạm Sỹ Nam, TS. Trịnh Thanh Đèo và Thầy Nguyễn Đức Tấn*.

II. Khoá Học Nâng Cao và HSG

Học Toán Online cùng Chuyên Gia

- **Toán Nâng Cao THCS:** Cung cấp chương trình Toán Nâng Cao, Toán Chuyên dành cho các em HS THCS lớp 6, 7, 8, 9 yêu thích môn Toán phát triển tư duy, nâng cao thành tích học tập ở trường và đạt điểm tốt ở các kỳ thi HSG.
- **Bồi dưỡng HSG Toán:** Bồi dưỡng 5 phân môn **Đại Số, Số Học, Giải Tích, Hình Học** và **Tổ Hợp** dành cho học sinh các khối lớp 10, 11, 12. Đội ngũ Giảng Viên giàu kinh nghiệm: *TS. Lê Bá Khánh Trình, TS. Trần Nam Dũng, TS. Phạm Sỹ Nam, TS. Lưu Bá Thắng, Thầy Lê Phúc Lữ, Thầy Võ Quốc Bá Cẩn* cùng đội HLV đạt thành tích cao HSG Quốc Gia.

III. Kênh học tập miễn phí

HOC247 NET cộng đồng học tập miễn phí
HOC247 TV kênh Video bài giảng miễn phí

- **HOC247 NET:** Website học miễn phí các bài học theo **chương trình SGK** từ lớp 1 đến lớp 12 tất cả các môn học với nội dung bài giảng chi tiết, sửa bài tập SGK, luyện tập trắc nghiệm miễn phí, kho tư liệu tham khảo phong phú và cộng đồng hỏi đáp sôi động nhất.
- **HOC247 TV:** Kênh **Youtube** cung cấp các Video bài giảng, chuyên đề, ôn tập, sửa bài tập, sửa đề thi miễn phí từ lớp 1 đến lớp 12 tất cả các môn Toán- Lý - Hoá, Sinh- Sử - Địa, Ngữ Văn, Tin Học và Tiếng Anh.