

# Chương V

## DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

Bài

27

### PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

#### I - NHỮNG KHÓ KHĂN, THUẬN LỢI TRONG NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

Nghiên cứu di truyền người có một số khó khăn : người chín sinh dục muộn, số lượng con ít, đời sống của một thế hệ kéo dài ; không thể áp dụng phương pháp phân tích di truyền như ở các sinh vật khác vì lí do xã hội ; không thể sử dụng phương pháp gây đột biến bằng các tác nhân lí, hoá...

Tuy nhiên, những đặc điểm sinh lí và hình thái ở người đã được nghiên cứu toàn diện nhất so với bất kì một sinh vật nào khác. Đây được xem như những thuận lợi trong nghiên cứu di truyền người. Ngày nay, người ta đã biết khoảng 200 bệnh di truyền về cơ quan thị giác, 250 bệnh di truyền trên da, 200 bệnh thần kinh di truyền... Nhiều rối loạn các quá trình hoá sinh bình thường trong cơ thể đã được mô tả về hiện tượng và cơ chế.

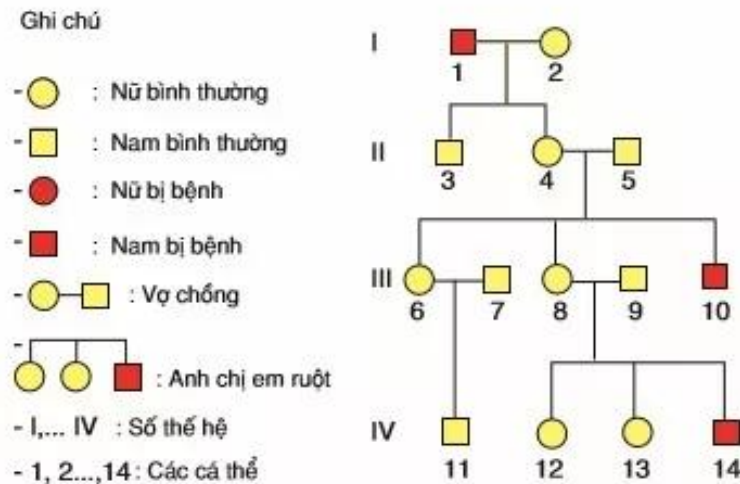
#### II - PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

##### 1. Phương pháp nghiên cứu phá hệ

- a) Mục đích : Nhằm xác định gen quy định tính trạng là trội hay lặn, nằm trên NST thường hay NST giới tính, di truyền theo những quy luật di truyền nào.
- b) 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...).

c) Kết quả : Bằng phương pháp phả hệ, ngày nay người ta đã xác định được các gen quy định tính trạng như tóc quăn là trội so với tóc thẳng ; bệnh mù màu đỏ và màu lục, máu khó đông là do những gen lặn nằm trên NST X quy định, tật dính ngón tay số 2 và số 3 là do gen nằm trên NST Y quy định... Ví dụ, phả hệ của một gia đình bị một bệnh di truyền ở hình 27.1.

▼ Hãy cho biết các kí hiệu dùng trong lập phả hệ.



Hình 27.1. Phả hệ bệnh di truyền liên kết giới tính (với NST X)

▼ Quan sát hình 27.1, hãy cho biết :

- Gen gây bệnh nằm trên NST X là gen trội hay lặn.
- Phân tích để viết kiểu gen của các cá thể 4 và 8.

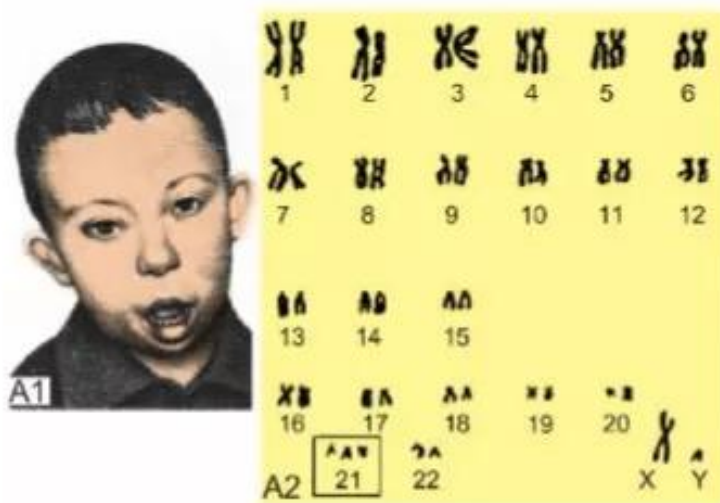
## 2. Phương pháp nghiên cứu đồng sinh

▼ Hãy phân biệt đồng sinh cùng trứng và khác trứng.

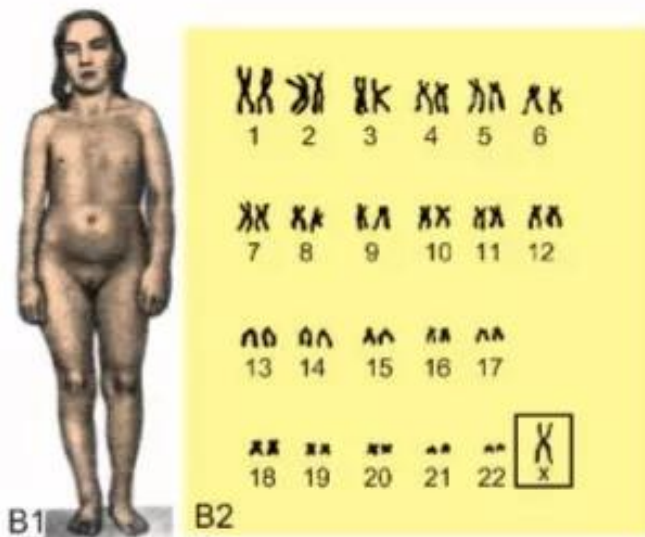
- a) Mục đích : Nhằm xác định được tính trạng chủ yếu do kiểu gen quyết định hay phụ thuộc nhiều vào điều kiện môi trường sống.
- b) Nội dung : So sánh những điểm giống nhau và khác nhau của cùng một tính trạng ở các trường hợp đồng sinh, sống trong cùng một môi trường hoặc khác môi trường. Kết quả này nhằm xác định vai trò của kiểu gen và ảnh hưởng của môi trường đối với sự hình thành các tính trạng ở người.
- c) Kết quả : Nghiên cứu đồng sinh cho thấy những tính trạng nhóm máu, bệnh máu khó đông... hoàn toàn phụ thuộc vào kiểu gen. Khối lượng cơ thể, độ thông minh phụ thuộc vào cả kiểu gen lẫn điều kiện môi trường.

### 3. Phương pháp nghiên cứu tế bào học

- a) Mục đích : Tìm ra khuyết tật về kiểu nhân của các bệnh di truyền để chẩn đoán và điều trị kịp thời.
- b) Nội dung : Quan sát, so sánh cấu trúc hiển vi và số lượng của bộ NST trong tế bào của những người mắc bệnh di truyền với bộ NST trong tế bào của những người bình thường.
- c) Kết quả : Phát hiện được nguyên nhân của một số bệnh di truyền như sau : Người có 3 NST số 21 - Thể ba : hội chứng Đào (hình 27.2). Người có 3 NST giới tính XXX : hội chứng 3 X. Người có 3 NST giới tính XXY : hội chứng Claiphentơ. Người có 1 NST giới tính X - Thể một : hội chứng Tơcnơ (hình 27.3)



Hình 27.2. Hội chứng Đào (A1) và sơ đồ kiểu nhân (A2).



Hình 27.3. Hội chứng Tơcnơ (B1) và sơ đồ kiểu nhân (B2).



#### 4. Các phương pháp nghiên cứu khác

- a) Phương pháp nghiên cứu di truyền quần thể : Phương pháp này dựa vào công thức Hacđi-Vanbec xác định tần số các kiểu hình để 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 các nhóm tộc người. Ví dụ : Từ tần số người bị bạch tạng (do gen lặn đột biến ở trạng thái đồng hợp tử gây nên), có thể tính được tần số người mang gen lặn gây bệnh này ở trạng thái dị hợp tử trong quần thể.
- b) Phương pháp di truyền học phân tử : Bằng các phương pháp nghiên cứu khác nhau ở mức phân tử, người ta đã biết chính xác vị trí của từng nuclêôtit trên phân tử ADN, xác định được cấu trúc từng gen tương ứng với mỗi tình trạng nhất định. Ví dụ, đã xác định chính xác bệnh hồng cầu hình liềm do sự thay thế nuclêôtit cặp T-A bằng cặp A-T ở codon 6 của gen  $\beta$ -hêmôglôbin, dẫn đến sự thay thế axit amin glutamic bằng valin trên prôtêin.

Gần đây, các nhà khoa học của "Dự án hệ gen người" đã công bố kết quả phân tích trình tự mã di truyền và xác định được bộ gen của người có trên 25 nghìn gen khác nhau. Những kết quả này có ý nghĩa lớn trong nghiên cứu y sinh học người.

Do những đặc điểm về sinh học và xã hội, việc nghiên cứu di truyền người có những nét đặc thù. Từ một số phương pháp đã trình bày trên đây có thể thấy :

- Những nghiên cứu về đột biến (ADN và NST) hoặc về hoạt động của gen ở người đều dựa trên sự biểu hiện của kiểu hình (thể đột biến).
- 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 cho y học lâm sàng có những phương pháp nhằm chữa trị hoặc giảm nhẹ những hậu quả di truyền xấu cho con người.

- *Nghiên cứu di truyền người sử dụng một số phương pháp như : phương pháp phá hệ, phương pháp nghiên cứu các trường hợp đồng sinh, phương pháp tế bào học. Một số phương pháp khác như di truyền quần thể, di truyền phân tử... được sử dụng đã tăng mức xác thực của chẩn đoán bệnh lí và lí giải nguyên nhân, diễn biến và hậu quả của nhiều bệnh di truyền. Từ đó, con người đã đề ra các biện pháp phòng tránh cũng như chữa trị các bệnh di truyền này.*
- *Những nghiên cứu về đột biến (ADN và NST) hoặc về hoạt động của gen ở người đều dựa trên sự biểu hiện của kiểu hình (thể đột biến).*

## Câu hỏi và bài tập

1. Tại sao trong nghiên cứu di truyền người lại phải sử dụng các phương pháp khác với nghiên cứu di truyền động vật ?
2. Nêu mục đích, nội dung và kết quả của phương pháp nghiên cứu phả hệ.
3. Trình bày mục đích, nội dung và kết quả của phương pháp nghiên cứu các trường hợp đồng sinh và phương pháp tế bào học.
4. Ở người, tính trạng tóc quăn do gen A, tóc thẳng do gen a nằm trên NST thường quy định ; còn bệnh mù màu đỏ, lục do gen lặn m nằm trên NST giới tính X gây nên.
  - a) Bố và mẹ tóc quăn, mắt bình thường sinh ra một con trai tóc quăn, mù màu đỏ, lục. Hãy xác định kiểu gen của bố, mẹ.
  - b) Với hai gen quy định hai tính trạng trên, tối đa có thể tạo ra bao nhiêu loại kiểu gen khác nhau trong quần thể người ?
5. Gen xác định nhóm máu có 3 alen là  $I^A$ ,  $I^B$  và  $I^O$ . Trong quần thể người, sự tổ hợp của chúng tạo nên 4 nhóm máu : nhóm máu A có 2 kiểu gen  $I^A I^A$ ,  $I^A I^O$  ; nhóm máu B có 2 kiểu gen  $I^B I^B$ ,  $I^B I^O$  ; nhóm máu AB có 1 kiểu gen  $I^A I^B$  ; nhóm máu O có 1 kiểu gen  $I^O I^O$ . Một gia đình có hai anh em sinh đôi cùng trứng. Vợ của người anh có nhóm máu A ; 2 con của họ một người có nhóm máu B và một người có nhóm máu AB. Vợ của người em có nhóm máu B ; 2 con của họ một người có nhóm máu A và một người có nhóm máu AB. Hãy xác định kiểu gen và kiểu hình của những người trong gia đình 2 anh em sinh đôi này, viết sơ đồ lai minh họa.
6. Hãy chọn phương án trả lời đúng. Yếu tố nào dưới đây được di truyền nguyên vẹn từ bố hoặc mẹ sang con ?
  - A. Alen.
  - B. Kiểu hình.
  - C. Kiểu gen.
  - D. Tính trạng.