

# CHƯƠNG V DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

## Bài 28. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

Cũng như ở động vật, ở người có hiện tượng con cái giống nhau, giống bố mẹ và đồng thời cũng có những chi tiết khác nhau và khác với bố mẹ. Việc nghiên cứu di truyền ở người gặp 2 khó khăn chính :

- Người sinh sản muộn và đẻ ít con.
- Vì lí do xã hội, không thể áp dụng các phương pháp lai và gây đột biến.

Vì vậy, người ta đã đưa ra một số phương pháp nghiên cứu thích hợp, thông dụng và đơn giản hơn cả là phương pháp nghiên cứu phả hệ và trẻ đồng sinh.

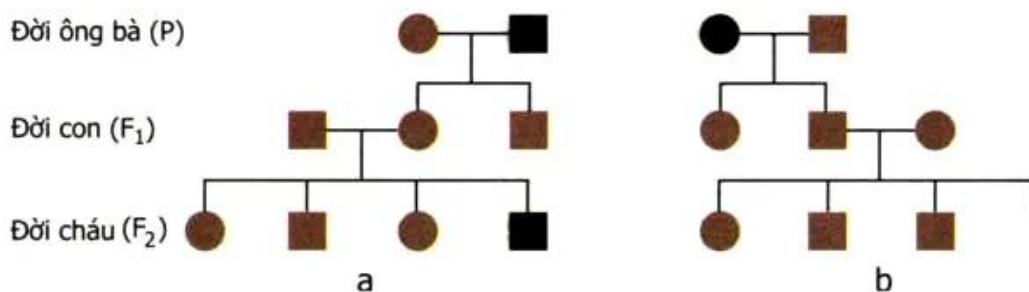
### I – Nghiên cứu phả hệ

Phả là sự ghi chép, hệ là các thế hệ, phả hệ là bản ghi chép các thế hệ.

Để dễ theo dõi sự di truyền một số tính trạng qua các thế hệ, người ta dùng các kí hiệu : □ chỉ nam ; ○ chỉ nữ.

Hai màu khác nhau của cùng một kí hiệu biểu thị 2 trạng thái đối lập nhau của cùng một tính trạng. Chẳng hạn, □ - Nam tóc thẳng, ■ - Nam tóc quăn, ○ - Nữ tóc thẳng, ● - Nữ tóc quăn. Các kí hiệu : □<sub>T</sub>○, ■<sub>T</sub>●, ○<sub>T</sub>■, ●<sub>T</sub>□ biểu thị kết hôn hay cặp vợ chồng.

Ví dụ 1 : Khi theo dõi sự di truyền tính trạng màu mắt (nâu : ● hoặc ■ và đen : ○ hoặc □) qua 3 đời của hai gia đình khác nhau, người ta lập được hai sơ đồ phả hệ như sau :



Hình 28.1. Sơ đồ phả hệ của hai gia đình  
a (có bà ngoại mắt nâu) và b (có ông nội mắt nâu)

▼ Quan sát hình 28.1a, b và cho biết :

– Mắt nâu và mắt đen, tính trạng nào là trội ?

– Sự di truyền tính trạng màu mắt có liên quan tới giới tính hay không ? Tại sao ?

Ví dụ 2 : Bệnh máu khó đông do một gen quy định. Người vợ không mắc bệnh (○) lấy chồng không mắc bệnh (□), sinh ra con mắc bệnh chỉ là con trai (■).

▼ Hãy vẽ sơ đồ phả hệ của trường hợp trên và trả lời các câu hỏi sau :

– Bệnh máu khó đông do gen trội hay gen lặn quy định ?

– Sự di truyền bệnh máu khó đông có liên quan với giới tính hay không ? Tại sao ?

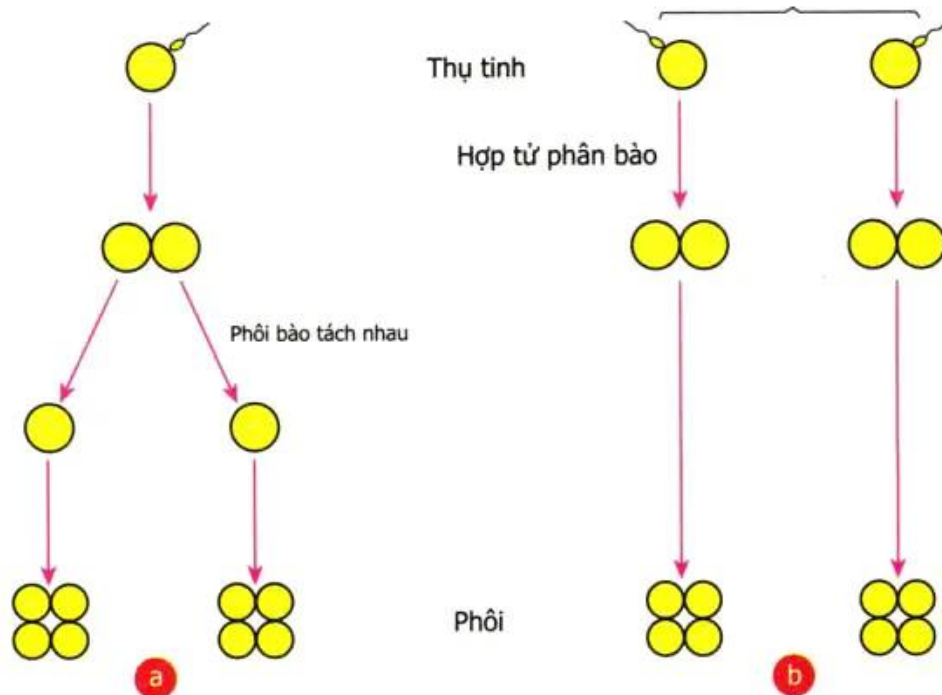
## II – Nghiên cứu trẻ đồng sinh

Trẻ đồng sinh là những đứa trẻ cùng được sinh ra ở một lần sinh.

### 1. Trẻ đồng sinh cùng trứng và khác trứng

Trẻ đồng sinh (hình 28.3) hay gặp nhất là trẻ sinh đôi, có 2 trường hợp : sinh đôi cùng trứng và sinh đôi khác trứng.

▼ – Quan sát hai sơ đồ ở hình 28.2a, b.



Hình 28.2. Sơ đồ sự hình thành trẻ đồng sinh  
a) Sinh đôi cùng trứng ; b) Sinh đôi khác trứng

- Hãy trả lời các câu hỏi sau :

- + Sơ đồ 28.2a giống và khác sơ đồ 28.2b ở điểm nào ?
- + Tại sao trẻ sinh đôi cùng trứng đều là nam hoặc đều là nữ ?
- + Đồng sinh khác trứng là gì ? Những đứa trẻ đồng sinh khác trứng có thể khác nhau về giới tính hay không ? Tại sao ?
- + Đồng sinh cùng trứng và khác trứng khác nhau cơ bản ở điểm nào ?



Hình 28.3. Hai em bé đồng sinh

## 2. Ý nghĩa của nghiên cứu trẻ đồng sinh

Nghiên cứu trẻ đồng sinh giúp người ta hiểu rõ vai trò của kiểu gen và vai trò của môi trường đối với sự hình thành tính trạng, sự ảnh hưởng khác nhau của môi trường đối với tính trạng số lượng và tính trạng chất lượng.

Giống như ở động vật và thực vật, con người cũng có những tính trạng rất ít hoặc hầu như không chịu ảnh hưởng của môi trường. Ngược lại, có những tính trạng chịu ảnh hưởng rất lớn của môi trường nên rất dễ bị biến đổi.

*Theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ, người ta có thể xác định được đặc điểm di truyền (trội, lặn, do một hay nhiều gen quy định).*

*Nghiên cứu trẻ đồng sinh cùng trứng có thể xác định được tính trạng nào do gen quyết định là chủ yếu, tính trạng nào chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường tự nhiên và xã hội.*

## **C**âu hỏi và bài tập

1. Phương pháp nghiên cứu phả hệ là gì ? Tại sao người ta phải dùng phương pháp đó để nghiên cứu sự di truyền một số tính trạng ở người ? Hãy cho một ví dụ về ứng dụng của phương pháp nói trên.
2. Trẻ đồng sinh cùng trứng và khác trứng khác nhau cơ bản ở những điểm nào ? Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh có vai trò gì trong nghiên cứu di truyền người ? Hãy tìm một ví dụ về trẻ đồng sinh ở địa phương em.

## **E**m có biết ?

- Ở người, các tính trạng : da đen, mắt nâu, môi dày, răng vầu, lông mi dài, mũi cong là các tính trạng trội ; da trắng, mắt đen, môi mỏng, răng đều, lông mi ngắn, mũi thẳng là các tính trạng lặn.
- Trường hợp hai anh em trai sinh đôi Phú và Cường là một ví dụ về ảnh hưởng khác nhau của môi trường đối với tính trạng số lượng và tính trạng chất lượng. Bố và mẹ của hai em đều là bộ đội, hi sinh năm 1975, lúc hai em mới được 2 tháng tuổi. Sau ngày miền Nam hoàn toàn giải phóng, một người bạn chiến đấu của bố đã đón em Phú về nuôi dạy tại thành phố Hồ Chí Minh. Phú đã tốt nghiệp trường Đại học Thể dục thể thao, hiện là huấn luyện viên điền kinh. Cường được người bạn chiến đấu của mẹ đón về nuôi dạy ở Hà Nội. Cường đã tốt nghiệp trường Đại học Tài chính, nay là kế toán trưởng ở một công ti. Hai anh em giống nhau như hai giọt nước, đều có mái tóc đen và hơi quăn, mũi dọc dừa, mắt đen. Họ khác nhau ở ba điểm rất rõ rệt : Phú có nước da rám nắng, cao hơn khoảng 10 cm và nói giọng miền Nam, còn Cường có da trắng, nói giọng miền Bắc.