

## **Chương V. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**

### **Bài 28**

#### **PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI**

##### **I – MỤC TIÊU**

Học xong bài này, học sinh phải :

– Sử dụng được phương pháp nghiên cứu phả hệ để phân tích sự di truyền một vài tính trạng hay đột biến ở người.

– Phân biệt được hai trường hợp : sinh đôi cùng trứng và khác trứng.

– Hiểu được ý nghĩa của phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh trong nghiên cứu di truyền, từ đó giải thích được một số trường hợp thường gặp.

##### **II – THÔNG TIN BỔ SUNG**

Trong nghiên cứu di truyền người, hiện nay người ta sử dụng nhiều phương pháp khác nhau trong đó có các phương pháp nghiên cứu hiện đại hoặc phức tạp như :

– Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào : Phương pháp này gồm các phương pháp cụ thể hợp thành :

+ Phương pháp trực tiếp : Làm tiêu bản các mô có nhiều tế bào đang phân chia như tuỷ xương, mô bào thai, mô tinh hoàn, khối u ác tính ; Tiêu bản hiển vi được làm sau vài giờ.

+ Phương pháp nuôi cấy ngắn hạn :

Nuôi cấy tế bào trong môi trường dinh dưỡng nhân tạo để chúng phân chia nguyên nhiễm (nguyên phân). Ví dụ, bình nuôi cấy tế bào tuỷ xương được đặt trong tủ ấm 37°C trong 24 giờ rồi sau đó làm ngừng nguyên phân bằng cônixin. Lấy mẫu để làm tiêu bản hiển vi.

+ Phương pháp nuôi cấy dài hạn :

Phương pháp nuôi cấy này thường được sử dụng cho bạch cầu limphô máu ngoại vi. Trong trường hợp này, người ta đặt các lọ nuôi cấy được đậy nút kín

vào tủ ấm ở 37°C trong 48 giờ hoặc 72 giờ. Làm ngừng phân bào trước lúc thu hoạch mẫu 2 giờ. Làm tiêu bản hiển vi để nghiên cứu.

+ Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào xôma :

Tế bào xôma được nuôi cấy trong ống nghiệm để tạo dòng tế bào ; lai ghép ADN hoặc lai tế bào người với tế bào động vật nhằm định vị các locut (gen). Trong nghiên cứu di truyền học phát triển, phương pháp này dùng để tìm hiểu hoạt động của các gen trong quá trình phát triển của cá thể nghiên cứu. Lai tế bào ung thư với tế bào xôma bình thường để nghiên cứu cơ chế phát sinh ung thư. Phương pháp này còn được sử dụng để lập bản đồ di truyền (định vị gen trên nhóm gen liên kết). Ví dụ, đã xác định được trên NST X ở người có một số gen kiểm soát tổng hợp *HGPRT*, *G6PD*, *TGK*.

– Phương pháp nghiên cứu di truyền hoá sinh :

Trong phương pháp này, người ta sử dụng nhiều phương pháp phân tích sinh hoá hiện đại và phương pháp nhân gen (PCR).

– Phương pháp nghiên cứu thống kê quần thể.

– Phương pháp nghiên cứu mô phỏng. Trong phương pháp nghiên cứu này, người ta sử dụng phương pháp mô hình hoá gồm 2 nhóm : nhóm mô hình sinh học và nhóm mô hình toán học.

### III – THIẾT BỊ DẠY HỌC

– Tranh phóng to về phương pháp nghiên cứu phả hệ.

– Ảnh về trường hợp trẻ đồng sinh cùng trứng đều là trai hoặc gái.

### IV – GỢI Ý TIẾN TRÌNH BÀI HỌC

Thực hiện lần lượt các mục của bài.

#### 1. Nghiên cứu phả hệ

– Giáo viên chỉ định học sinh giải thích các kí hiệu trên hình 28.1 SGK (các kí hiệu đã được che chữ chú thích) để toàn lớp nắm được các kí hiệu nói trên. Giáo viên có thể nêu câu hỏi : Tại sao người ta dùng 4 kí hiệu để chỉ sự kết hôn giữa 2 người khác nhau về 1 tính trạng ?

**Hoạt động 1.** Sử dụng các kí hiệu trong phương pháp nghiên cứu phả hệ và ứng dụng phương pháp này trong nghiên cứu di truyền một số tính trạng đơn giản (thường chỉ do 1 locut kiểm soát).

– Xác định tính trạng nào là trội ?

Có thể đặt câu hỏi :

+ Mắt nâu và mắt đen, màu mắt nào thể hiện cả ở đời ông bà, đời con ( $F_1$ ) và đời cháu  $F_2$ , từ đó cho biết màu nào là trội ? Tại sao ?

Hình 28.1 SGK cho thấy : đời con ( $F_1$ ) chỉ có mắt màu nâu ; con trai và gái mắt nâu lấy vợ hoặc chồng mắt nâu cho các cháu có mắt nâu hoặc đen. Kết quả trên chứng tỏ mắt nâu là trội vì có hiện tượng phân li (xuất hiện mắt đen ở đời cháu  $F_2$ ). Chỉ với 2 phả hệ nêu trên thì chưa đủ số liệu thống kê để trả lời câu hỏi "màu mắt ở người do bao nhiêu gen quy định ?", vì vậy không viết được sơ đồ lai cho trường hợp này. Muốn đặt câu hỏi trên cho học sinh thì giáo viên phải thêm điều kiện "Nếu các cặp hôn nhân ở đời ông bà có dạng như trên đều cho kết quả như ở hai phả hệ đã nêu".

Có thể đặt câu hỏi :

– Sự di truyền màu mắt có liên quan đến giới tính hay không ?

Có thể đặt câu hỏi gợi ý :

+ Trong hai gia đình được lập phả hệ để nghiên cứu di truyền màu mắt, ở  $F_2$  tính trạng mắt nâu và mắt đen biểu hiện cả ở nam và nữ, điều đó cho thấy gen quy định tính trạng này không nằm trên NST giới tính mà trên NST thường.

**Hoạt động 2.** Tìm hiểu sự di truyền một số tính trạng theo sơ đồ phả hệ. Dùng phương pháp nghiên cứu phả hệ để xác định sự di truyền bệnh máu khó đông.

Giáo viên cho học sinh biết thông tin bệnh máu khó đông do 1 gen đột biến lặn quy định.

– Sử dụng kí hiệu để lập phả hệ gia đình, từ phả hệ, giáo viên đặt câu hỏi gợi ý :

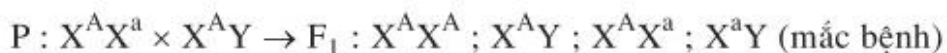
+ Tính trạng không mắc bệnh hay mắc bệnh thể hiện ở  $F_1$  ? kết luận : tính trạng không mắc bệnh là trội

+ Ở đời cháu ( $F_2$ ), giới nào dễ bị mắc bệnh ? Học sinh sẽ trả lời : nam giới. Giáo viên lại gợi ý tiếp

- + Nam giới và nữ giới khác nhau ở cặp NST nào ? (cặp NST giới tính)
- + Nam giới dễ mắc bệnh chứng tỏ gen đột biến gây bệnh nằm trên NST nào ?

+ Có thể viết công thức di truyền (kết hợp giữa NST và gen) như thế nào trong việc lập phả hệ gia đình nói trên ?

Khi kí hiệu gen lặn a – mắc bệnh ; A – không mắc bệnh, ta có sơ đồ lai :



## 2. Nghiên cứu trẻ đồng sinh

**Hoạt động 3.** Xác định sự khác nhau cơ bản giữa trường hợp sinh đôi cùng trứng và khác trứng.

– Giáo viên hướng dẫn học sinh quan sát hình 28.2 SGK. Có thể đặt các câu hỏi gợi ý như sau :

+ Sơ đồ a và sơ đồ b khác nhau về số lượng trứng, số tinh trùng và hợp tử như thế nào ? (sơ đồ a : 1 trứng kết hợp với 1 tinh trùng tạo 1 hợp tử ; sơ đồ b : 2 trứng kết hợp với 2 tinh trùng tạo 2 hợp tử).

Từ kết quả trả lời câu hỏi trên, giáo viên đặt tiếp câu hỏi :

+ Tại sao trong trường hợp sinh đôi cùng trứng, 2 đứa trẻ phải toàn là trai hoặc gái ? Tại sao trường hợp sinh đôi khác trứng lại không nhất thiết như vậy ?

Giáo viên cho học sinh so sánh điểm khác nhau giữa hai trường hợp : đồng sinh cùng trứng và khác trứng. (Đáp án : xem câu 2, mục V)

– Ý nghĩa của nghiên cứu trẻ đồng sinh : giáo viên lưu ý tác động của môi trường.

## V – GỢI Ý TRẢ LỜI CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP

**Câu 1.** 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. Khi nghiên cứu di truyền người, các nhà nghiên cứu phải dùng phương pháp này vì :

– Người sinh sản chậm và đẻ ít con.

- Vì lí do xã hội, không thể áp dụng phương pháp lai và gây đột biến.
- Phương pháp này đơn giản, dễ thực hiện, cho hiệu quả cao.

**Câu 2.** Trẻ đồng sinh cùng trứng và khác trứng khác nhau ở những điểm sau :

- Trẻ đồng sinh cùng trứng có cùng một kiểu gen nên bao giờ cũng cùng giới.
- Trẻ đồng sinh khác trứng có kiểu gen khác nhau nên có thể cùng giới hoặc khác giới.

Nghiên cứu trẻ đồng sinh cùng trứng, người ta biết được tính trạng nào đó chủ yếu phụ thuộc vào kiểu gen, rất ít hoặc không bị biến đổi dưới tác dụng của môi trường (tính trạng chất lượng) hoặc dễ bị biến đổi dưới tác dụng của môi trường (tính trạng số lượng).