

CHƯƠNG V. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

Bài 27.

PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

I – MỤC TIÊU BÀI HỌC

- Trình bày được các phương pháp nghiên cứu di truyền học người.
- Đọc, xác định được sơ đồ phả hệ, kiểu nhân của một số bệnh tật di truyền cụ thể .
- Phát triển tư duy khoa học trong việc tìm hiểu cơ chế di truyền các đặc tính ở người.
- Nâng cao kỹ năng phân tích kinh hình.

II – PHƯƠNG TIỆN DẠY HỌC CẨN THIẾT

Sơ đồ phóng to hình 27.1, 27.2, 27.3 SGK và một số sơ đồ phả hệ khác mà GV có thể tham khảo trong một số sách di truyền học.

III – NỘI DUNG CẨN LƯU Ý

1. Nội dung trọng tâm của bài

Các phương pháp nghiên cứu di truyền người.

2. Thông tin bổ sung

Sinh học của hiện tượng đa phôi.

a) Phân loại các kiểu đa phôi

- Đa phôi một hợp tử (còn gọi là đa phôi cùng trứng) : Do từ một hợp tử tạo nên hai cơ thể có KG trong nhân hoàn toàn giống nhau. Các cơ thể đa phôi cùng trứng luôn luôn cùng giới và rất giống nhau về hình thái bên ngoài cũng như các tính chất sinh lý, bệnh lí, hoá sinh bên trong.

– Đa phôi nhiều hợp tử (đồng sinh khác trứng) : Đây là dạng đồng sinh, sinh ra do sự thụ tinh đồng thời của hai hoặc nhiều tế bào trứng với 2 hoặc nhiều tinh trùng riêng rẽ tạo thành hai hay nhiều hợp tử khác nhau.

b) Các ứng dụng của việc nghiên cứu người đồng sinh : Do đặc điểm về mối quan hệ di truyền cá thể của các cơ thể sinh đôi cùng trứng và sinh đôi khác trứng như đã trình bày ở phần trên, nên qua tính toán so sánh độ biểu hiện tính trạng của các cặp sinh đôi cùng trứng với độ biểu hiện tính chất của các cặp sinh đôi khác trứng, người ta nghiên cứu và xác định được : những tính chất, những bệnh di truyền của cơ thể, mức độ di truyền ; phát hiện những biến dị xảy ra do điều kiện môi trường, các nhân tố cụ thể của môi trường làm tăng lên hoặc giảm đi sự biểu hiện của tính trạng hoặc bệnh di truyền đã có trước, mối tương quan giữa các đặc điểm và chức năng... Một bệnh hoặc một tính trạng di truyền nào đó có thể biểu hiện ở cả hai thành viên của cặp sinh đôi (có tương hợp) hoặc cũng có khi chỉ biểu hiện ở một trong hai thành viên của cặp sinh đôi (không tương hợp). Ở các cặp sinh đôi cùng trứng nếu tương hợp càng lớn thì tính quyết định của yếu tố di truyền càng mạnh. Nếu tương hợp càng ít thì tính quyết định của yếu tố di truyền càng kém và như vậy vai trò của điều kiện môi trường càng có ý nghĩa quan trọng.

c) Trước đây, phân tích NST người ta dựa vào tâm động, độ dài vai của NST. Với những chỉ tiêu này chỉ có thể phân biệt được một số NST khác nhau. Tuy vậy, nhiều đôi NST rất giống nhau về kích thước, trong những trường hợp sai lệch nhỏ về cấu trúc NST thì hầu như không phát hiện được. Càng ngày càng có nhiều phương pháp mới cho phép nghiên cứu chi tiết từng NST, từng vai, từng chi tiết dưới mức NST.

d) Phương pháp phân tích các hệ gen – enzym : Hầu hết các phản ứng hoá sinh xảy ra trong hệ thống sống đều do các prôtêin đặc biệt xúc tác, các prôtêin này gọi là enzym. Enzym có trong mọi tế bào sống nên cũng được gọi là chất xúc tác sinh học. Khi tách các enzym ra khỏi hệ thống sống chúng vẫn có khả năng xúc tác cho các phản ứng ngoài tế bào. Dựa vào tính chất này người ta có thể phân tích các enzym bằng các phương pháp điện di.

e) Phương pháp PCR : Trước đây khó khăn nhất trong việc phân tích các gen là ở chỗ chúng là những phân tử đơn lẻ và rất nhỏ trong một hệ gen khổng lồ, phức tạp. Ngày nay, bằng phương pháp nhận những đoạn ADN đặc hiệu hay còn gọi là phản ứng chuỗi trùng hợp – PCR (Polymerase Chain Reaction), sẽ

giúp chúng ta tạo ra được một số lượng lớn bản sao của đoạn ADN được lựa chọn mà không cần tách và nhân dòng. Kỹ thuật PCR rất hữu hiệu cho việc xác định trình tự nuclêôtit của các đoạn ADN được nhân lên, giúp cho việc xác định các đột biến, các bệnh di truyền ở người, cho phép phân tích sự liên kết các gen từ các tế bào riêng lẻ.

IV – GỢI Ý TIẾN TRÌNH TỔ CHỨC BÀI HỌC

1. Phần mở bài

Ngày nay, thời đại mà con người đã trở thành một trong những đối tượng nghiên cứu chủ yếu của di truyền học, đã có rất nhiều vấn đề được đặt ra với con người trong lĩnh vực di truyền : do đâu sinh con trai hay con gái ? Tại sao con cái lại giống bố, mẹ ? Những tính trạng và loại bệnh nào thì không di truyền được, loại nào di truyền được từ bố, mẹ cho con cái ? Tại sao loài người lại muôn màu muôn vẻ ? Tại sao anh em họ hàng lấy nhau lại gây nhiều hậu quả xấu cho con cái của họ ?...

2. Hướng dẫn dạy bài mới

a) *Những khó khăn, thuận lợi trong nghiên cứu di truyền người*

Trong phần này, GV nêu vấn đề con người có tuân theo các quy luật di truyền như những sinh vật khác hay không ? để HS thảo luận và thống nhất ý kiến là con người cũng tuân theo các quy luật di truyền cũng như các quy luật sinh học giống như mọi sinh vật khác.

Từ đó GV nêu tiếp câu hỏi : Nghiên cứu di truyền ở người có gì khó khăn, có gì thuận lợi ? (Khó khăn đó là con người có cuộc sống xã hội, con người bị nghiêm cấm làm vật thí nghiệm được thể hiện cụ thể bằng các ý đã trình bày trong bài. Bên cạnh đó, mọi thành tựu của khoa học cuối cùng nhằm phục vụ cho con người, do đó nó cũng chính là những thuận lợi cho nghiên cứu di truyền người. Những thành tựu của y học lâm sàng cũng như y học lý thuyết là cơ sở để phân tích nguyên nhân và ảnh hưởng của gen đến sự thể hiện tính trạng ở người).

b) *Phương pháp nghiên cứu di truyền người*

Các phương pháp được trình bày trong bài học theo một cấu trúc chung là nêu mục đích của phương pháp, tiếp đến nội dung của phương pháp và cuối

cùng là các kết quả đạt được của phương pháp. Vì thế, trong phần này, GV có thể có nhiều cách khác nhau gợi ý cho HS, tuy nhiên có thể nêu câu hỏi chung như sau :

- Mục đích của phương pháp này là gì ?
- Với mục đích đó thì nội dung của phương pháp là gì ?
- Trình bày một số kết quả của phương pháp.

Ở phương pháp nghiên cứu người đồng sinh thêm phần đầu là cần phân biệt người đồng sinh cùng trứng và đồng sinh khác trứng. Phương pháp tế bào học, GV cần nhấn mạnh tới ý phương pháp này chỉ xác định được những biến đổi lớn của NST, không thể xác định được những biến đổi nhỏ (ví dụ biến đổi gen).

Các phương pháp hiện đại khác chủ yếu quan tâm tới những thành tựu mới nhất của khoa học về bộ gen của người và các phương pháp nghiên cứu ở cấp độ phân tử như : hoá sinh, công nghệ gen và ở cấp độ quần thể như : toán học, mô hình hoá...

▼ Từ hình 27.1 SGK, cần trả lời :

- Gen gây bệnh trong cây phả hệ là gen lặn (theo giả thiết nằm trên NST giới tính X) vì cá thể số 1 có biểu hiện bệnh (nam giới) đến thế hệ II, giao tử chứa X có gen gây bệnh truyền cho con gái số 4 lại không biểu hiện bệnh (cá thể này nhận giao tử X có gen lặn gây bệnh từ bố số 1, giao tử X có mang gen trội từ mẹ số 2). Các cá thể 10 và 14 biểu hiện bệnh đều có bố mẹ bình thường càng khẳng định gen gây bệnh là gen lặn vì KG của nam giới là XY, nên chỉ cần một NST X chứa gen lặn là đã biểu hiện ra kiểu hình.

- KG của cá thể số 4 và số 8 : Theo phân tích trên cá thể số 4 và số 8 phải dị hợp. Gọi alen trội của gen gây bệnh là A và alen của nó là a, ta có KG của cá thể số 4 và số 8 là : $X^A X^a$.

3. Củng cố và hoàn thiện kiến thức

Bài này liên quan đến nhiều kiến thức đã học ở lớp 9 và các chương trước, vì vậy GV cần khai thác tính sáng tạo chủ động của HS trong việc xây dựng bài học, bằng cách đặt vấn đề và tổ chức cho các nhóm thảo luận và trả lời trực tiếp hoặc viết ra phiếu đã chuẩn bị trước.

Theo phân hoạt động của bài học và câu hỏi cuối bài. HS cần sử dụng phần đóng khung tóm tắt ở cuối bài để thảo luận và trả lời câu hỏi.

V – GỢI Ý ĐÁP ÁN CÁC CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CUỐI BÀI

Câu 1, 2, 3. Theo nội dung SGK.

Câu 4. a) Xác định KG của bố mẹ

– Xét bệnh mù màu :

Con trai bị bệnh mù màu phải có KG X^mY , nhận X^m từ mẹ, suy ra KG của mẹ là $X^M X^m$. Bố bình thường nên KG của bố là $X^M Y$.

– Xét tính trạng dạng tóc :

Bố tóc quăn, mẹ tóc quăn, con trai tóc quăn suy ra KG của bố mẹ có thể là :

$$AA \times AA$$

hoặc $AA \times Aa$

hoặc $Aa \times Aa$

– Kết hợp cả hai tính trạng suy ra KG của bố mẹ có thể là :

$$AAX^M X^m \times AAX^M Y$$

hoặc $AAX^M X^m \times AaX^M Y$

hoặc $AaX^M X^m \times AAX^M Y$

hoặc $AaX^M X^m \times AaX^M Y$

b) Số lượng loại KG tối đa có thể được tạo ra trong quần thể :

– Tính trạng dạng tóc tạo tối đa 3 KG : AA, Aa, aa

– Tính trạng bệnh mù màu tạo tối đa 5 kiểu gen : $X^M X^M$, $X^M X^m$, $X^m X^m$, $X^M Y$, $X^m Y$

– Tổ hợp cả hai tính trạng sẽ là : $3 \times 5 = 15$ loại kiểu gen.

Câu 5. a) Xác định KG của gia đình người anh và gia đình người em

* Xét gia đình người anh :

– Vợ người anh mang nhóm máu A nên không sinh giao tử I^B .

- Con có nhóm máu AB suy ra KG là $I^A I^B$ chỉ có thể nhận giao tử I^B từ bố. Vậy người anh phải tao ra giao tử I^B .

- Con nhóm máu B nhận 1 giao tử I^B từ bố vậy giao tử kia nhận từ mẹ chỉ có thể là I^O . KG của người con này là : $I^B I^O$.

- Kết hợp phân tích trên me có KG là $I^A I^O$.

* Xét gia đình người em :

- Vợ người em mang nhóm máu B nên không sinh giao tử I^A.

- Con có nhóm máu AB, suy ra KG là $I^A I^B$, chỉ có thể nhận giao tử I^A từ bố. Vậy người em phải tao ra giao tử I^A .

- Con nhóm máu A nhận 1 giao tử I^A từ bố và 1 giao tử kia nhận từ mẹ chỉ có thể là I^O . KG của người con này là: $I^A I^O$.

- = Kết hợp phân tích trên me có KG là $I^B I^O$.

b) Xác định KG của hai người bố sinh đôi :

Từ hai phân tích trên thấy rằng 2 anh em sinh đôi cùng trứng có cùng KG trong nhân tế bào. Người anh tạo được giao tử I^B , người em tạo được giao tử I^A , nên 2 anh em có cùng KG là $I^A I^B$ và KH là nhóm máu AB.

* Sơ đồ lai minh hoa :

- Gia đình người anh :

P : chống $I^A I^B$ nhóm máu AB × với $I^A I^O$ nhóm máu A

$$Gt \quad I^A : I^B \quad I^A : I^O$$

$$F_1 : \quad \quad \quad 1I^B I^O : 1I^A I^B$$

- Gia đình người em :

P : ch้อง $I^A I^B$ nhóm máu AB \times vợ $I^B I^O$ nhóm máu B

Gt $I^A : I^B$ $I^B : I^O$

$$F_1 : \quad \quad \quad II^A I^O : II^A I^B$$

Câu 6, A