

I – MỤC TIÊU BÀI HỌC

– Giải thích được khái niệm bệnh, tật di truyền là gì, phân loại và nguyên nhân bệnh, tật di truyền.

– Có nhận thức về một môi trường sống trong sạch, giảm thiểu các tác nhân gây đột biến gen, đột biến NST. Tin tưởng vào khả năng di truyền y học hiện đại có thể điều trị và làm giảm hậu quả của một số bệnh di truyền ở người.

II – PHƯƠNG TIỆN DẠY HỌC CẦN THIẾT

Sơ đồ KG của một số bệnh NST phóng to, hình 28.1, 28.2, 28.3 SGK và sử dụng hình 27.2 và 27.3 SGK hoặc các tranh ảnh khác về quái thai, dị dạng chân tay, sứt môi, xé vòm họng...

III – NỘI DUNG CẦN LƯU Ý**1. Nội dung trọng tâm của bài**

- Khái niệm về di truyền y học.
- Bệnh, tật di truyền ở người : chú trọng tới bệnh di truyền, dị dạng bẩm sinh.

2. Thông tin bổ sung

Hiệu quả của sự thay thế một axit amin trong chuỗi pôlipeptit

Đột biến điểm có loại ảnh hưởng rất ít, có loại ảnh hưởng sâu sắc đến chức năng của gen, ví dụ như ở *bệnh hồng cầu hình liềm*.

Ở người, cấu trúc hay đột biến di truyền về hêmôglôbin được nghiên cứu khá tỉ mỉ qua các dạng khác nhau, được khái quát hoá cho các bệnh lí phân tử. Đặc điểm hêmôglôbin bình thường có loại HbA gồm 4 chuỗi pôlipeptit chia làm 2 loại : 2 chuỗi α và 2 chuỗi β ; có loại HbA₂ gồm 4 chuỗi pôlipeptit chia làm 2 loại : 2 chuỗi α và 2 chuỗi δ , đây là hêmôglôbin của người trưởng thành, còn ở bào thai có HbF gồm 4 chuỗi chia 2 loại : 2 chuỗi α , 2 chuỗi γ .

Loại hemôglôbin HbS, do có sự thay thế valin cho glutamic kết quả là dị hợp tử HbS/HbA. Khi tình trạng thiếu O_2 xảy ra, dạng hồng cầu hình liềm, do nhân hem của HbS lắng tủa, gây biến dạng khi nồng độ hồng cầu hình liềm cao, hồng cầu bị vỡ, HbS tạo chuỗi dài kết lắng (từ một axit amin phân cực (glutamic) được thay thế bởi một axit amin không phân cực (valin). Đồng thời ở vị trí số 6 nằm trên bề mặt của phân tử prôtêin, theo Loman thì trong trạng thái không có O_2 , axit amin không phân cực bị hút sang đoạn bổ sung của phân tử hemôglôbin bên cạnh. Trong hemôglôbin có 2 chuỗi β bị hút sang phân tử β của hồng cầu bên cạnh theo hướng ngược nhau sẽ có sự bắt dính tạo sợi dài, làm giảm mức hoà tan của hemôglôbin dẫn đến hiện tượng kết tủa. Người đồng hợp tử HbS/HbS có nồng độ hồng cầu hình liềm cao và sự kết lắng hồng cầu đầu tiên diễn ra ở tĩnh mạch nhỏ do thiếu O_2 , hemôglôbin tạo sợi gây tắc ở vi mạch, tình trạng thiếu ôxi xảy ra tiếp tục ở mạch lớn, nên mạch lớn cũng bị tắc, dẫn đến sự huỷ hoại mô hay cơ quan và dẫn tới tử vong.

IV – GỢI Ý TIẾN TRÌNH TỔ CHỨC BÀI HỌC

1. Phần mở bài

Bệnh, tật di truyền hiện nay chiếm một tỉ lệ không nhỏ trong các bệnh, tật được gặp ở trẻ em và người lớn. Tỉ lệ này ngày một tăng cùng với sự hiểu biết ngày càng nhiều và sâu sắc hơn của chúng ta về cơ sở di truyền của các bệnh, tật. Y học hiện đại nhấn mạnh đến vai trò dự phòng. Dự phòng và điều trị hiệu quả luôn luôn là mục tiêu cao nhất của y học. Sự hiểu biết về Di truyền Y học cũng như bệnh tật di truyền ở người, giúp chúng ta có cái nhìn đúng đắn hơn, tin tưởng hơn vào việc dự phòng cũng như hạn chế tác hại của bệnh tật di truyền.

2. Hướng dẫn dạy học bài mới

a) Khái niệm về Di truyền Y học

GV có thể nêu vấn đề Di truyền Y học là gì ? Nội dung của nó gồm các vấn đề gì ? Mở rộng nội dung, GV có thể nêu tiếp : Di truyền Y học có độc lập với Di truyền học và Di truyền học người được không ? Tại sao ? (Nội dung ở phần khái niệm đã chỉ ra rằng Di truyền Y học là vận dụng những thành quả của Di truyền học và Di truyền học người vào giải quyết các vấn đề của y học (cả lâm sàng và lí thuyết), vì vậy nó không thể độc lập với các ngành khoa học trên được).

b) Bệnh, tật di truyền ở người

*** Khái niệm bệnh, tật di truyền**

GV nêu vấn đề : Những hiểu biết mới về bệnh, tật di truyền như thế nào ? tại sao những hiểu biết này lại đưa đến khái niệm chính xác hơn về bệnh, tật di truyền ? (bệnh, tật di truyền là bệnh của bộ máy di truyền, gồm những bệnh, tật do sai khác trong cấu trúc của NST, hệ gen hoặc sai sót trong quá trình hoạt động của gen. Trước đây cho rằng bệnh, tật di truyền là có di truyền từ thế hệ này sang thế hệ khác, nhưng những sai sót trong quá trình hoạt động của gen hoặc những đột biến tế bào xôma thì không di truyền).

GV cần làm sáng tỏ khái niệm cụ thể của bệnh di truyền bằng cách nêu vấn đề để HS thảo luận và thống nhất các ý : Bệnh di truyền bao gồm các bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh, bệnh miễn dịch bẩm sinh, các khối u bẩm sinh ... Cần phân biệt với các bệnh mắc phải do truyền nhiễm, do bệnh nghề nghiệp sau này.

Đối với dị tật di truyền, GV cũng cần nhấn mạnh đến nguyên nhân của các dị tật này đã có trước khi sinh ra. Phân biệt với dị tật mắc phải sau này trong quá trình phát triển cá thể kể từ lúc bắt đầu được sinh ra (kể cả trường hợp dị tật do can thiệp của y tế trong lúc đang được sinh ra). Dị dạng hay dị tật bẩm sinh là những bất thường hình thái lớn hoặc nhỏ có thể biểu hiện ngay trong quá trình phát triển phôi thai, ngay từ khi mới sinh ra hoặc biểu hiện ở các giai đoạn muộn hơn nhưng đã có nguyên nhân ngay từ trước khi sinh.

▼ Một số bệnh tật di truyền đã học ở lớp 9 : Hội chứng Đào, hội chứng Tơcnơ, các tật khe hở môi – hàm, bàn tay, bàn chân mất một số ngón bẩm sinh, bàn tay nhiều ngón...

*** Bệnh, tật di truyền do đột biến gen**

GV có thể nêu câu hỏi : Thế nào là bệnh, tật di truyền do sai sót trong gen quy định ? Đó là các bệnh, tật xảy ra khi gen bị đột biến làm nhầm nghĩa hoặc dịch khung, dẫn đến thay đổi tính chất của prôtêin, ví dụ như trong SGK. trong ví dụ này GV cần làm rõ, alen HbA đột biến thành alen HbS, alen đột biến không phải là alen lặn của HbA, nó là đồng trội. Sự biểu hiện của bệnh có mức độ khác nhau tùy theo KG : KG HbA/HbS biểu hiện bệnh nhẹ ; còn KG HbS/HbS biểu hiện bệnh nặng, có thể gây chết. Như vậy, sự biểu hiện bệnh (kiểu hình) của KG HbS/HbS lại *theo kiểu đồng hợp tử lặn*.

Bệnh, tật di truyền do nhiều gen quy định : GV nêu vấn đề : Trường hợp này khác với trường hợp trên cơ bản như thế nào ? Có di truyền theo quy luật Mendel hay không ? (đây là bệnh, tật do tương tác của nhiều gen, thậm chí còn do tương tác của các gen với môi trường gây nên các mức độ khác nhau của bệnh, tật di truyền, vì vậy nó không di truyền theo quy luật Mendel). GV yêu cầu HS nêu ví dụ như trong bài học.

* *Bệnh, tật di truyền do biến đổi số lượng, cấu trúc NST*

GV nêu câu hỏi : Nhóm bệnh, tật này liên quan thế nào với những biến đổi trong bộ NST của người ? Biểu hiện của các thể đột biến này như thế nào ? Nội dung cần trả lời như trong SGK.

Câu hỏi tiếp theo có thể là : Có thể phân loại như thế nào về các biến đổi này ? Theo NST thường, NST giới tính. Hãy trình bày về một số bệnh tật liên quan đến NST như trong SGK.

▼ Viết sơ đồ cơ chế như sau :

a)	P	♀ XX	×	♂ XY
	Gt	X		XY, O
	F ₁	XXY		XO
	Kiểu hình	Hội chứng Claiphentơ		Hội chứng Tơcnơ
b)	P	♀ NST 21	×	♂ NST 21
	Gt	gt có 2 NST 21		gt có 1 NST 21
	F ₁	47, XY + NST 21 hoặc 47, XX + NST 21		
	Kiểu hình	Hội chứng Đào		

Trong bài tập này chú trọng tới nguyên nhân tế bào học và cách viết KG của mỗi kiểu hội chứng.

3. Củng cố và hoàn thiện kiến thức

Bài này liên quan đến nhiều kiến thức đã học ở lớp 9, 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, phân tích hình vẽ và trả lời trực tiếp hoặc viết ra phiếu đã chuẩn bị trước : theo phần hoạt động của bài học và câu hỏi cuối bài.

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

Câu 1. Theo nội dung SGK.

Câu 2. Các bệnh di truyền do đột biến gen gây nên như trong bài học, nguyên nhân chung như sau : Các bệnh do một gen chi phối thường có nguyên nhân là thay thế, mất, thêm một hoặc một số nuclêôtit gây nên các đột biến làm sai mã di truyền, dịch khung đọc, dẫn đến thay đổi tính chất của prôtêin.

Câu 3, 4. Theo nội dung SGK.

Câu 5. C