

Bài 29.

DI TRUYỀN Y HỌC (tiếp theo)

I – MỤC TIÊU BÀI HỌC

- Nêu được khái niệm về Di truyền Y học tư vấn và cơ sở của Di truyền Y học tư vấn.
- Nêu được khái niệm liệu pháp gen và ứng dụng.
- Nêu được khái niệm chỉ số ADN và ứng dụng.
- Tin tưởng vào khả năng Di truyền Y học hiện đại điều trị và làm giảm hậu quả của một số bệnh di truyền ở người.

II – PHƯƠNG TIỆN DẠY HỌC CẦN THIẾT

- Sơ đồ một số phả hệ phóng to như sơ đồ phả hệ bệnh máu khó đông do alen lặn nằm trên NST X quy định, sự di truyền yếu tố Rh...
- Những tư liệu về liệu pháp gen như các vectơ chuyển gen ở người, vị trí của một số gen gây bệnh trên từng NST hay các bệnh di truyền được quan tâm trong liệu pháp gen.
- Sơ đồ một đoạn ADN có trình tự lặp lại cao. Ví dụ [AGGGXTGGAGG]₁₈ đoạn này lặp lại 18 lần.

III – NỘI DUNG CẦN LƯU Ý

1. Nội dung trọng tâm của bài

Di truyền Y học tư vấn : dự báo được các loại bệnh tật di truyền để phòng ngừa sớm.

2. Thông tin bổ sung

a) Một số bệnh di truyền thường gặp là mục tiêu của liệu pháp gen

Bệnh	Vi trí trên NST	Gen sai hỏng
Hồng cầu hình liềm	11p	Mạch β-hêmôglôbin
Loạn dưỡng cơ	X	Dystrophin
Bệnh chậm phát triển trí tuệ do dư pheninalanin	12q	Pheninalanin hidrôxilaza
Bệnh Tay-sach	15q	Mạch α của lisoxomal hexosaminidaza
Dư colestêron gia đình	19p	Thụ thể của lipôprôtêin

b) Một số đoạn ADN có trình tự lặp lại cao : Tác giả Jeffreys và các cộng sự (1985) đã sử dụng các trình tự lõi và dẫn xuất làm mẫu thử lai axit nuclêic để xác định các cá thể. Các trình tự lặp lại trong intron của gen miôglôbin được sử dụng để phân tích như sau :

Trình tự gốc : GGAGGTGGGXAAAGGGG

Mẫu số 33.6 [AGGGXTGGAGG]₁₈

Mẫu số 33.5 [GGGAGTGGGCAGGAGG]₁₄

Mẫu số 33.15 [AGAGGTGGXAGGTGG]₂₉

Trong các công thức trên, chỉ số phía dưới là số lần lặp lại của đoạn mang các nuclêotit này.

IV – GỢI Ý TIẾN TRÌNH TỔ CHỨC BÀI HỌC

1. Phần mở bài

Đối với phần Di truyền Y học tư vấn, GV có thể nêu hiện tượng một phụ nữ băn khoan vì không biết con trai của mình sinh ra có mắc bệnh viêm sắc tố võng mạc (một bệnh di truyền do gen lặn liên kết giới tính trên NST X gây nên), khi trong gia đình người phụ nữ này đã có người bác trai bị bệnh này. Phân liệu pháp gen, GV có thể đặt vấn đề liệu có thể chưa được bệnh di truyền do sai hỏng gen hay không ? Để trình bày về chỉ số ADN, GV có thể nêu vấn đề ADN của loài người liệu có khác nhau giữa người này và người khác hay không ? Tất cả những vấn đề này được làm sáng tỏ trong bài 29 này.

2. Hướng dẫn dạy học bài mới

a) *Di truyền Y học tư vấn*

*** Khái niệm**

GV nêu câu hỏi : Di truyền Y học tư vấn là gì ? Câu hỏi tiếp theo là : Nhiệm vụ của Di truyền Y học tư vấn là gì ?

*** Cơ sở khoa học của Di truyền Y học tư vấn (DTYHTV)**

GV đặt câu hỏi : Tại sao cần phải xác minh đúng bệnh di truyền để tư vấn có kết quả ? Câu hỏi tiếp theo có thể là : Bằng cách nào để xác minh được đó là bệnh di truyền ?

Các ý trả lời đã có sẵn trong bài, GV có thể thống nhất lại như sau : Theo phần khái niệm trên, DTYHTV có nhiệm vụ cung cấp thông tin về khả năng mắc các loại bệnh di truyền ở đời con ; do đó việc xác minh đúng là bệnh di truyền thì tư vấn mới có kết quả.

*** Phương pháp tư vấn**

▼ Xác định đây là một bệnh di truyền, phân tích hoạt động của gen gây bệnh di truyền như sau :

Quy định gen h gây bệnh máu khó đông, gen này nằm trên NST X, kí hiệu X^h , alen của nó quy định máu đông bình thường là H, được viết như sau : X^H . Theo giả thiết, cặp vợ chồng có KH bình thường nên người chồng có KG là $X^H Y$, còn KG của người vợ có hai khả năng sau đây : $X^H X^H$ và $X^H X^h$ đều cho KH bình thường. Sơ đồ lai như sau :

- P	$X^H X^H$	\times	$X^H Y$
G_P	X^H		$X^H Y$

Đời con :

Kiểu gen	$50\% X^H X^H : 50\% X^H Y$		
Kiểu hình	0% bị bệnh máu khó đông.		
- P	$X^H X^h$	\times	$X^H Y$
G_P	X^H, X^h		X^H, Y

Đời con :

Kiểu gen	$25\% X^H X^H : 25\% X^H X^h : 25\% X^H Y : 25\% X^h Y$
Kiểu hình	75% không bị bệnh máu khó đông : 25% bị bệnh máu khó đông (tất cả là con trai).

– Kết hợp cả hai trường hợp trên thì khả năng bị bệnh máu khó đông của các con của cặp vợ chồng này sẽ là : $0\% \times 0,5 + 25\% \times 0,5 = 12,5\%$.

b) *Liệu pháp gen*

* *Khái niệm*

GV nêu vấn đề : Liệu pháp gen là gì ? Có mấy cách thực hiện liệu pháp gen ? Nội dung cần trả lời như trong bài.

Câu hỏi tiếp theo để thảo luận là : Mục đích của liệu pháp gen là gì ? GV thống nhất ý kiến có 3 mục đích như trong bài.

Để nâng cao nhận thức và suy luận liên hệ với bài học cũ, GV có thể đặt câu hỏi : Thực chất của biện pháp kỹ thuật thực hiện liệu pháp gen là gì ? Đó là kỹ thuật chuyển gen. Từ đó, GV tiếp tục vấn đề : Việc cấy ghép gen ở người có những khó khăn và thuận lợi gì ? Thuận lợi lớn nhất ở người, đó là sự hiểu biết khá đầy đủ hệ gen của người, kết quả của việc giải mã hệ gen người đóng góp to lớn vào công việc này ; tuy nhiên khó khăn của liệu pháp gen ở người lại không nhỏ, như nội dung trong bài.

* *Một số ứng dụng bước đầu* : GV có thể nêu vấn đề : Người ta đã tiến hành thực hiện liệu pháp gen như thế nào đối với trường hợp ung thư da ? Các vấn đề cần trả lời đã có ở trong bài.

c) Sử dụng chỉ số ADN

GV nêu vấn đề : Chỉ số ADN là gì ? (chỉ số ADN là những trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên những đoạn ADN và không chứa mã di truyền, thay đổi theo từng cá thể. HS có thể cho ví dụ như trong SGK).

GV có thể nêu câu hỏi tiếp theo là : Đặc điểm của chỉ số ADN là gì ? (đó là tính chuyên biệt cao theo cá thể, lấy ví dụ trong SGK xác suất để 2 người có chỉ số ADN giống nhau là $1/10^{20}$).

GV nêu vấn đề tiếp theo là : Chỉ số ADN được dùng để làm gì ? (GV thống nhất ý kiến như trong SGK và nhấn mạnh vai trò của chỉ số ADN là rất rộng và đặc biệt trong nghiên cứu y học nhằm chẩn đoán, phân tích các bệnh di truyền).

3. Củng cố và hoàn thiện kiến thức

Bài này có nhiều khái niệm mới cũng như liên quan đến nhiều kiến thức đã học ở 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 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. D

Câu 3. Kết hôn trong vòng 3 đời có nghĩa là "hôn phổi cận huyết" sẽ làm tăng thể đồng hợp tử lặn, các gen đột biến lặn có cơ hội tổ hợp thành thể đột biến, biểu hiện thành KH là các bệnh, tật bẩm sinh hoặc gây chết. Do đó để duy trì nòi giống khoẻ mạnh về thể chất, trí tuệ thông minh, không nên kết hôn trong vòng 3 đời.

Câu 4, 5. Theo nội dung SGK.