

Chương V. Di Truyền Học Người

Bài 21:

DI TRUYỀN Y HỌC

Hoạt động của học sinh	NỘI DUNG
<p>Tham khảo SGK để hoàn thành các nội dung</p> <p>* Em hiểu như thế nào là di truyền y học?</p> <p>* Ứng dụng nghiên cứu di truyền y học?</p> <p>* Bệnh di truyền phân tử là gì?</p> <p>* Nguyên nhân gây bệnh di truyền phân tử?</p> <p>* Cơ chế gây bệnh di truyền phân tử?</p> <p>* Em hãy kể tên 1 số bệnh do đột biến gen gây ra và đặc điểm của bệnh đó?</p> <p>* Em hãy kể tên 1 số bệnh do đột biến nhiễm sắc thể gây ra và đặc điểm của bệnh đó?</p> <p>LIÊN HỆ THỰC TIỄN Môi trường ô nhiễm gây ra đột biến gen, NST, trong đó có cả ung thư nên cần có ý thức bảo vệ môi trường.</p> <p>* Bệnh ung thư là gì?</p> <p>* Khối u được gọi là ác tính?</p> <p>* Khối u được gọi là lành tính?</p>	<p>* Khái niệm di truyền y học: Là một bộ phận của di truyền học người, chuyên nghiên cứu phát hiện các nguyên nhân, cơ chế gây bệnh di truyền và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người.</p> <p>* Ứng dụng:</p> <ul style="list-style-type: none">- Chẩn đoán sớm, dự báo bệnh di truyền.- Điều chỉnh trao đổi chất của tế bào bằng cách sửa chữa các sai sót hư hỏng.- Tìm hãm VSV gây bệnh ở mức phân tử.- Chế phẩm dược mới sẽ đa dạng, tác động chính xác và ít gây tác dụng phụ. <p>* Gồm 2 nhóm:</p> <ul style="list-style-type: none">+ Bệnh di truyền phân tử.+ Các hội chứng di truyền liên quan đến các đột biến NST. <p><u>I. Bệnh di truyền phân tử:</u></p> <p>1. Khái niệm: Bệnh di truyền p.tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu trên cơ chế gây bệnh ở mức độ p.tử.</p> <p>2. Nguyên nhân và cơ chế gây bệnh:</p> <p>a. Nguyên nhân: Phần lớn các bệnh di truyền p.tử là do các đột biến gen gây nên như bệnh hồng cầu liềm, bệnh mù màu, bệnh máu khó đông, pheninkêto niệu...</p> <p>b. Cơ chế gây bệnh:</p> <ul style="list-style-type: none">- Mức độ nặng nhẹ của bệnh phụ thuộc vào chức năng của loại prôtêin do gen đột biến quy định trong tế bào, cơ thể.- Alen đột biến có thể không tổng hợp được prôtêin, tăng hoặc giảm số lượng prôtêin hoặc tổng hợp ra prôtêin thay đổi chức năng, làm rối loạn cơ chế chuyển hoá của tế bào → bệnh. <p>c. VD:</p> <p><u>II. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến nhiễm sắc thể:</u></p> <p>1. Khái niệm: Là do các đột biến cấu trúc hay số lượng NST. Các đb NST thường liên quan đến rất nhiều gen gây ra hàng loạt tổn thương nên nó thường gây ra những hậu quả nghiêm trọng.</p> <p>2. Ví dụ:</p> <p><u>III. Bệnh ung thư:</u></p> <p>1. Khái niệm: Là loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.</p> <ul style="list-style-type: none">- Có 2 loại là khối u lành và khối u ác tính. <p>+ Khối u ác tính: khi TB khối u tách khỏi mô ban đầu → vào máu → tạo nhiều khối u ở nhiều nơi → chết.</p> <p>+ Khối u lành tính: khi TB khối u không di chuyển vào máu → không tạo khối u ở các nơi.</p>

<p>* Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư?</p> <p>* Trong cơ thể có hai nhóm gen kiểm soát chu kỳ tế bào mà sự biến đổi của chúng sẽ dẫn đến ung thư đó là?</p> <p>* Hiện nay bệnh ung thư đã có thuốc chữa trị chưa?</p> <p>* Hãy cho một số ví dụ về bệnh ung thư mà em biết?</p>	<p>2. Nguyên nhân và cơ chế:</p> <p>- Do nhiều nguyên nhân khác nhau như: đột biến gen, đột biến nhiễm sắc thể, tiếp xúc với các tác nhân gây đột biến, virut...</p> <p>- Đặc biệt là đột biến xảy ra ở 2 loại gen: + Gen quy định yếu tố sinh trưởng. + Gen ức chế các khối u.</p> <p>3. Cách điều trị:</p> <p>- Chưa có thuốc điều trị, dùng tia phóng xạ hoặc hóa chất để diệt các tế bào ung thư.</p> <p>4. Phòng ngừa:</p> <p>- Thức ăn đảm bảo vệ sinh, hạn chế tác nhân gây ung thư. - Đảm bảo môi trường trong lành,...</p>
---	--

Bài 22: BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI VÀ MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC

Hoạt động của học sinh	NỘI DUNG
<p>Tham khảo SGK để hoàn thành các nội dung</p> <p>* Thế nào là gánh nặng di truyền cho loài người?</p> <p>* Theo em làm thế nào để bảo vệ vốn gen của loài người?</p> <p>* Em hiểu như thế nào là tư vấn di truyền?</p> <p>* Em hiểu như thế nào là sàng lọc trước sinh?</p> <p>* Liệu pháp gen là gì ?</p> <p>* Các bước tiến hành liệu pháp gen?</p> <p>* Mục đích của liệu pháp gen?</p> <p style="color: red;">LIÊN HỆ THỰC TIỄN</p> <p style="color: red;">Hiểu biết được sự phát triển mạnh của khoa học công nghệ có thể dẫn đến ô nhiễm đất, nước, không khí từ đó có ý thức bảo vệ môi trường.</p> <p>* Em hãy nêu những mặt tích cực và tiêu cực khi khoa học giải mã được bộ gen người?</p>	<p>* Gánh nặng di truyền: Nhiều loại gen ĐB gây bệnh di truyền từ thế hệ này → sang thế hệ khác → gây nên “gánh nặng di truyền”.</p> <p>I. Bảo vệ vốn gen của loài người:</p> <p>1. Tạo môi trường sạch nhằm hạn chế các tác nhân đột biến:</p> <p>- Môi trường nước, không khí, đất thường bị ô nhiễm do nguồn nước thải của các nhà máy, làng nghề, các chất diệt cỏ, thuốc bảo vệ TV...</p> <p>2. Tư vấn DT và việc sàng lọc trước sinh:</p> <p>a. Tư vấn di truyền:</p> <p>- Giúp <u>tiên đoán</u> về khả năng sinh con có thể mắc bệnh di truyền → <u>cho lời khuyên</u>.</p> <p>- Đưa ra các biện pháp nhằm phòng tránh, hạn chế sinh ra những đứa trẻ bị bệnh, tật nguyền.</p> <p>b. Sàng lọc trước sinh: Xét nghiệm trước khi sinh bằng chọc dò dịch ối, sinh thiết tua nhau thai để phân tích NST, ADN và nhiều chỉ tiêu sinh hoá xem có bình thường không để có hướng xử lý.</p> <p>4. Liệu pháp gen-kỹ thuật của tương lai:</p> <p>a. Khái niệm: Là việc chữa trị các bệnh di truyền, phục hồi chức năng của các gen bị đột biến = cách đưa gen lành thay thế gen bệnh.</p> <p>b. Quy trình: Gồm các bước</p> <p>- Tách TB đột biến ra khỏi bệnh nhân. - Các bản sao bình thường của gen ĐB được gài vào virut → đưa vào TB đột biến nói trên. - Chọn các dòng TB có gen bình thường lắp đúng thay thế cho gen ĐB đưa trở lại người bệnh.</p> <p>c. Mục đích:</p> <p>- Hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô, khắc phục sai hỏng di truyền, thêm chức năng mới cho tế bào.</p>

