

CHỦ ĐỀ 4: DI TRUYỀN HỌC VỚI CON NGƯỜI VÀ ỨNG DỤNG

DI TRUYỀN HỌC

A. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI:

I. Nghiên cứu phả hệ :

1. Khó khăn khi nghiên cứu di truyền ở người:

- Người sinh sản muộn và đẻ ít con
- Vì lí do xã hội không thể áp dụng các phương pháp lai và gây đột biến.

2. Nghiên cứu phả hệ:

- Phả hệ là bản ghi chép các thế hệ.
- Nghiên cứu phả hệ: Theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ → Giúp ta xác định được:
 - + Tính trội, lặn của các tính trạng.
 - + Số gen qui định tính trạng (Do một gen hay nhiều gen quy định)

II. Nghiên cứu trẻ đồng sinh:

1. Trẻ đồng sinh: Là những đứa trẻ cùng được sinh ra ở một lần sinh. Có 2 trường hợp:

- Trẻ đồng sinh cùng trứng : có cùng kiểu gen → cùng giới tính.
- Trẻ đồng sinh khác trứng : có kiểu gen khác nhau → cùng giới hoặc khác giới tính.

2. Ý nghĩa của việc nghiên cứu trẻ đồng sinh: giúp hiểu rõ

- + Vai trò của kiểu gen và môi trường đối với sự hình thành tính trạng (tính trạng chất lượng do gen quyết định là chủ yếu)
- + Ảnh hưởng của môi trường đến tính trạng số lượng và chất lượng (tính trạng số lượng chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường tự nhiên và xã hội)

B. BỆNH VÀ TẬT DI TRUYỀN Ở NGƯỜI:

I. Phân biệt bệnh và tật di truyền ở người:

- Bệnh di truyền: là các rối loạn sinh lý bẩm sinh.
- Tật di truyền: là các khiếm khuyết về hình thái bẩm sinh.

II. Một vài bệnh di truyền ở người:

1. Bệnh Đào:

- Cặp NST số 21 có 3 NST.
- Biểu hiện: Người bé, lùn, cổ rút, má phệ; miệng hơi há, lưỡi hơi thè ra; mắt hơi sâu và một mí, khoảng cách giữa 2 mắt xa nhau; ngón tay ngắn; bị si đần bẩm sinh và không có con.

2. Bệnh Tơcnơ (OX)

- Cặp NST số 23 chỉ có 1 NST giới tính X
- Biểu hiện: Bệnh nhân là nữ; người lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển; mất trí và không có con

3. Bệnh bạch tạng và câm điếc bẩm sinh:

- Đều do đột biến gen lặn
- Biểu hiện:
 - + Bệnh bạch tạng: da và tóc trắng, mắt màu hồng.
 - + Bệnh câm điếc bẩm sinh: bị câm điếc bẩm sinh.

III. Một số tật di truyền ở người:

1. **Do đột biến NST:** gồm các tật như tật khe hở môi – hàm, bàn tay mất một số ngón, bàn chân mất ngón và dính ngón, bàn tay nhiều ngón.
2. **Do đột biến gen trội:** gồm các tật như xương chi ngắn, bàn chân có nhiều ngón.

IV. Các biện pháp hạn chế phát sinh tật, bệnh di truyền:

1. **Nguyên nhân phát sinh bệnh và tật di truyền ở người:**

- Do ảnh hưởng của các tác nhân vật lý và hóa học trong tự nhiên;
- Do ô nhiễm môi trường hoặc do rối loạn trao đổi chất nội bào.

2. **Các biện pháp hạn chế phát sinh tật, bệnh di truyền:**

- Hạn chế hoạt động gây ô nhiễm môi trường.
- Sử dụng hợp lý thuốc bảo vệ thực vật.
- Đấu tranh chống sản xuất, thử, sử dụng vũ khí hạt nhân.
- Hạn chế kết hôn với người có nguy cơ mang gen gây các tật, bệnh di truyền.

C. DI TRUYỀN HỌC VỚI CON NGƯỜI:

I. Di truyền y học tư vấn:

- Di truyền y học tư vấn: là một lĩnh vực mới của di truyền học, do sự phối hợp các phương pháp xét nghiệm, chẩn đoán hiện đại và nghiên cứu phả hệ...
- Giúp chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho ra lời khuyên liên quan đến các bệnh và tật di truyền.

II. Di truyền học với hôn nhân và kế hoạch hóa gia đình:

- Di truyền học là cơ sở khoa học của luật hôn nhân và gia đình:
 - + Hôn nhân một vợ, một chồng.
 - + Không nên kết hôn gần (trong vòng 4 đời) → Kết hôn gần làm các đột biến gen lặn có hại biểu hiện ở cơ thể đồng hợp ⇒ làm suy thoái nòi giống
- Di truyền học là cơ sở cho các tiêu chí của KHHGD
⇒ giúp con người bảo vệ mình và bảo vệ tương lai di truyền của loài người.

III. Hậu quả của di truyền do ô nhiễm môi trường:

Các chất phóng xạ và các hóa chất có trong tự nhiên hoặc do con người tạo ra đã làm tăng độ ô nhiễm môi trường → tăng tỉ lệ người mắc bệnh, tật di truyền.

⇒ Cần phải đấu tranh chống vũ khí hạt nhân, vũ khí hóa học và chống ô nhiễm môi trường.

D. ỨNG DỤNG CÔNG NGHỆ DI TRUYỀN VÀO ĐỜI SỐNG:

CÔNG NGHỆ TẾ BÀO

I. Khái niệm công nghệ tế bào:

1/ Khái niệm công nghệ tế bào: Là ngành kỹ thuật về quy trình ứng dụng phương pháp nuôi cấy tế bào hoặc mô để tạo ra cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh.

2/ Những công đoạn thiết yếu: gồm 2 công đoạn

- Tách tế bào hoặc mô từ cơ thể rồi mang nuôi cấy để tạo ra mô sẹo.
- Dùng hoomôn sinh trưởng kích thích mô sẹo phân hóa thành cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh

II. Ứng dụng công nghệ tế bào:

- **Công nghệ tế bào được ứng dụng trong:** vi nhân giống hay nhân bản vô tính hoặc trong chọn dòng tế bào xôma biến dị để tạo ra giống cây trồng mới...
- **Ưu điểm của nhân giống vô tính trong ống nghiệm:**
 - + Tăng nhanh số lượng cây trồng, đáp ứng với yêu cầu của sản xuất.
 - + Giúp bảo tồn nguồn gen thực vật quý hiếm.
 - + Tiết kiệm lượng giống cây trồng.
- **Phương hướng ứng dụng nuôi cấy tế bào và mô trong chọn giống:**

Trong chọn giống người ta ứng dụng phương pháp nuôi cấy mô và tế bào để phát hiện và chọn lọc dòng tế bào xôma biến dị từ 1 tế bào xôma ban đầu → tạo ra cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh.

CÔNG NGHỆ GEN

I. Khái niệm kĩ thuật gen và công nghệ gen:

1/ Kĩ thuật gen:

- Kĩ thuật gen là tập hợp những phương pháp tác động định hướng lên ADN, cho phép chuyển gen từ một cá thể của một loài sang cá thể của loài khác.
- Kĩ thuật gen gồm 3 khâu cơ bản:
 - Tách ADN của tế bào cho và tách ADN dùng làm thể truyền từ vi khuẩn hoặc virus.
 - Cắt, nối để tạo ADN tái tổ hợp.
 - Chuyển ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận.

2/ Công nghệ gen: Là ngành kĩ thuật về quy trình ứng dụng kĩ thuật gen.

II. Ứng dụng công nghệ gen:

Trong sản xuất và đời sống, công nghệ gen được ứng dụng trong các lĩnh vực chính như:

- Tạo ra các chủng vi sinh vật mới có khả năng tạo ra các sản phẩm sinh học.

- Tạo giống cây trồng biến đổi gen.
- Tạo động vật biến đổi gen.

III. Khái niệm công nghệ sinh học:

- ***Công nghệ sinh học***: là ngành công nghệ sử dụng tế bào sống và các quá trình sinh học để tạo ra các sản phẩm sinh học cần thiết cho con người.
- ***Công nghệ sinh học gồm các lĩnh vực là***: Công nghệ lên men, Công nghệ tế bào, Công nghệ enzym, công nghệ chuyển nhân và chuyển phôi, Công nghệ sinh học xử lý môi trường, công nghệ gen, Công nghệ sinh học – y dược.
- Hiện nay, công nghệ sinh học được coi là hướng ưu tiên đầu tư và phát triển vì ngành công nghệ này có hiệu quả kinh tế và xã hội cao.