

Trường THPT Đỗ Đăng Tuyển
Giáo viên soạn: Phan Thị Hương
Lớp dạy : 12/3, 12/5
Thời gian thực hiện: Tuần học 14
Tiết PPCT: 27,28

BÀI 13. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC
(Số tiết: 02)

I. MỤC TIÊU:

1. Kiến thức:

- Nêu được khái niệm và vai trò của di truyền học người, di truyền y học.
- Nêu được một số phương pháp nghiên cứu di truyền người (tập trung vào phương pháp phả hệ).
- Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình.
- Nêu được khái niệm y học tư vấn. Trình bày được cơ sở của y học tư vấn.
- Giải thích được vì sao cần đến cơ sở tư vấn hôn nhân gia đình trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh.
- Nêu được khái niệm liệu pháp gene.
- Vận dụng hiểu biết về liệu pháp gene để giải thích việc chữa trị các bệnh di truyền.
- Trình bày được một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene.

2. Năng lực:

NĂNG LỰC	MỤC TIÊU
NĂNG LỰC CHUNG	
Giao tiếp và hợp tác	- Phân công và thực hiện các nhiệm vụ cá nhân, nhóm - Chủ động hoàn thành công việc được giao, tiếp thu kiến thức từ các thành viên trong nhóm
Tự chủ và tự học	- Tích cực chủ động tìm kiếm tài liệu về di truyền học người và di truyền y học - Ghi chép đầy đủ và ngắn gọn thông tin dưới dạng sơ đồ tư duy thuận lợi cho việc ghi nhớ, sử dụng khi cần thiết
Giải quyết vấn đề và sáng tạo	Đề xuất các biện pháp phòng và trị một số bệnh di truyền ở cấp phân tử và NST như bệnh máu khó đông, hội chứng Đào, hay ung thư máu ác tính do đột biến cấu trúc NST...
NĂNG LỰC SINH HỌC	
Nhận thức sinh học	- Nêu được khái niệm và vai trò của di truyền học người, di truyền y học. - Nêu được một số phương pháp nghiên cứu di truyền người (tập trung vào phương pháp phả hệ). - Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình. - Nêu được khái niệm y học tư vấn. Trình bày được cơ sở của y học tư vấn. - Giải thích được vì sao cần đến cơ sở tư vấn hôn nhân gia đình trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh. - Nêu được khái niệm liệu pháp gene. - Vận dụng hiểu biết về liệu pháp gene để giải thích việc chữa trị các bệnh di truyền. - Trình bày được một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene.

Tìm hiểu thế giới sống	- Tìm hiểu thực tế một số bệnh di truyền phân tử và NST như: Bệnh bạch tạng, Hội chứng Đào hay bệnh ung thư
Vận dụng kiến thức, kĩ năng đã học	- Vận dụng những hiểu biết về di truyền học vào y học và đời sống như giải thích cơ chế di truyền của một số bệnh... - Vận dụng kiến thức đã học để vẽ sơ đồ sự di truyền tính trạng ở người

3. Phẩm chất

Chăm chỉ	- Tích cực nghiên cứu tài liệu, thường xuyên theo dõi và hoàn thành tốt việc thực hiện các nhiệm vụ được phân công - Đánh giá ưu, nhược điểm của bản thân và kiến thức đã tiếp thu được khi học nội dung di truyền học người và di truyền y học
Trách nhiệm	Có trách nhiệm khi thực hiện các nhiệm vụ khi được phân công
Trung thực	Có ý thức báo cáo chính xác, khách quan về kết quả đã làm

II. THIẾT BỊ DẠY HỌC VÀ HỌC LIỆU:

1. Giáo viên:

- SGK, SGV, giáo án
- Hình 13.1. Một số phả hệ người: Phả hệ ghi sự di truyền của bệnh bạch tạng (a), tật nhiều ngón do gene (b) và bệnh mù màu (c)
- Hình 13.2. Bộ NST đồ (karyotype) của người bình thường (nam giới)
- Hình 13.3. Kỹ thuật chọc lấy dịch ối cho phép phát hiện một số bệnh di truyền ở thai nhi trước khi sinh

2. Học sinh:

- Đọc trước bài mới.
- Trả lời các câu hỏi SGK

III. TIẾN TRÌNH DẠY HỌC:

A. HOẠT ĐỘNG KHỞI ĐỘNG (XÁC ĐỊNH VẤN ĐỀ/ NHIỆM VỤ HỌC TẬP)

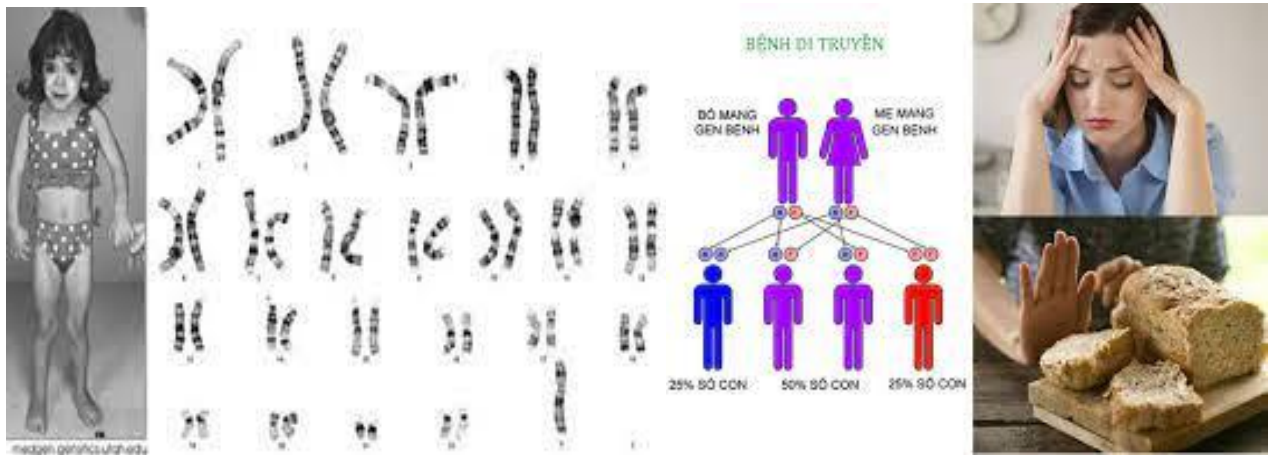
1. Mục tiêu:

- Tạo ra mâu thuẫn nhận thức cho HS, khơi dậy mong muốn tìm hiểu kiến thức.
- HS xác định được nội dung bài học là di truyền học người và di truyền y học

2. Nội dung:

- HS hoạt động nhóm đôi trả lời câu hỏi sau:





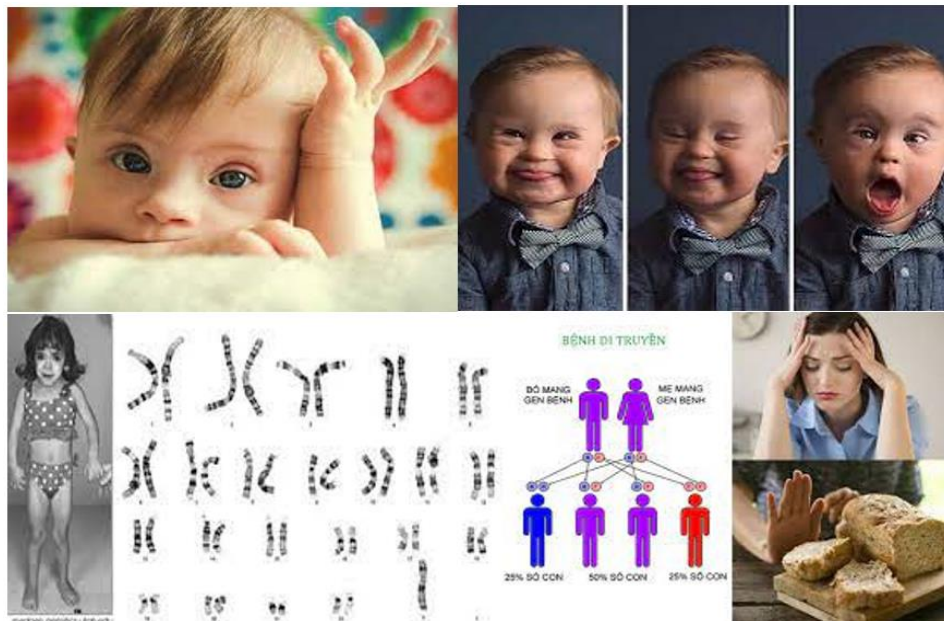
(?) Làm thế nào người ta có thể biết được một bệnh di truyền nào đó ở người là do gene trội hay lặn quy định?

3. Sản phẩm học tập: Đáp án câu hỏi

4. Tổ chức hoạt động:

Bước 1: Chuyển giao nhiệm vụ:

GV yêu cầu HS quan sát hình + vận dụng kiến thức thực tiễn + hoạt động nhóm đôi trả lời câu hỏi sau:



(?) Làm thế nào người ta có thể biết được một bệnh di truyền nào đó ở người là do gene trội hay lặn quy định?

Bước 2: Thực hiện nhiệm vụ:

Nhóm HS chú ý lắng nghe.

Nhóm HS trả lời cho câu hỏi dựa trên kết quả thảo luận nhóm

Bước 3: Báo cáo – Thảo luận:

HS thảo luận cặp đôi và trả lời câu hỏi.

Đại diện nhóm trình bày kết quả thảo luận

HS còn lại chú ý lắng nghe, nhận xét, bổ sung

Bước 4: Đánh giá kết quả: GV nhận xét, đánh giá câu trả lời và dẫn dắt vào nội dung bài mới:

Bài 13: DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC

B. HOẠT ĐỘNG HÌNH THÀNH KIẾN THỨC (KHÁM PHÁ)

Hoạt động 1: Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học

a. Mục tiêu:

- Nêu được khái niệm và vai trò của di truyền học người, di truyền y học.

b. Nội dung:

- HS đọc SGK + hoạt động nhóm đôi hoàn thành nội dung PHT số 1

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1		
Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học		
	Khái niệm	Vai trò
<i>Di truyền học người</i>		
<i>Di truyền y học</i>		

HS tiếp nhận nhiệm vụ học tập

c. Sản phẩm: Đáp án phiếu học tập số 1

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1		
Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học		
	Khái niệm	Vai trò
<i>Di truyền học người</i>	Là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người	- Cung cấp cho chúng ta thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người. - Di truyền học người thuộc lĩnh vực nghiên cứu cơ bản nhưng đem lại nhiều ứng dụng thực tiễn
<i>Di truyền y học</i>	Là một lĩnh vực của di truyền học người, chuyên nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh, từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền	- Di truyền y học thuộc lĩnh vực nghiên cứu ứng dụng, cho chúng ta biết nguyên nhân phát sinh các bệnh di truyền hay triệu chứng bệnh lí, từ đó có thể đưa ra các biện pháp tư vấn phòng ngừa, chẩn đoán và chữa trị một số bệnh di truyền.

d. Tổ chức hoạt động:

HOẠT ĐỘNG CỦA GIÁO VIÊN VÀ HỌC SINH	DỰ KIẾN SẢN PHẨM																														
Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ GV yêu cầu HS đọc SGK + hoạt động nhóm đôi hoàn thành nội dung PHT số 1	I. KHÁI NIỆM, VAI TRÒ CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC																														
<table><tr><th colspan="3">PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1</th></tr><tr><th colspan="3">Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học</th></tr><tr><th></th><th>Khái niệm</th><th>Vai trò</th></tr><tr><td>Di truyền học người</td><td></td><td></td></tr><tr><td>Di truyền y học</td><td></td><td></td></tr></table>	PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1			Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học				Khái niệm	Vai trò	Di truyền học người			Di truyền y học			<table><tr><th colspan="3">PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1</th></tr><tr><th colspan="3">Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học</th></tr><tr><th></th><th>Khái niệm</th><th>Vai trò</th></tr><tr><td>Di truyền học người</td><td>Là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người</td><td>- Cung cấp cho chúng ta thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người. - Di truyền học người thuộc lĩnh vực nghiên cứu cơ bản nhưng đem lại nhiều ứng dụng thực tiễn</td></tr><tr><td>Di truyền y học</td><td>Là một lĩnh vực của di truyền học người, chuyên nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh, từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền</td><td>- Di truyền y học thuộc lĩnh vực nghiên cứu ứng dụng, cho chúng ta biết nguyên nhân phát sinh các bệnh di truyền hay triệu chứng bệnh lí, từ đó có thể đưa ra các biện pháp tư vấn phòng ngừa, chẩn đoán và chữa trị một số bệnh di truyền.</td></tr></table>	PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1			Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học				Khái niệm	Vai trò	Di truyền học người	Là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người	- Cung cấp cho chúng ta thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người. - Di truyền học người thuộc lĩnh vực nghiên cứu cơ bản nhưng đem lại nhiều ứng dụng thực tiễn	Di truyền y học	Là một lĩnh vực của di truyền học người, chuyên nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh, từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền	- Di truyền y học thuộc lĩnh vực nghiên cứu ứng dụng, cho chúng ta biết nguyên nhân phát sinh các bệnh di truyền hay triệu chứng bệnh lí, từ đó có thể đưa ra các biện pháp tư vấn phòng ngừa, chẩn đoán và chữa trị một số bệnh di truyền.
PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1																															
Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học																															
	Khái niệm	Vai trò																													
Di truyền học người																															
Di truyền y học																															
PHIẾU HỌC TẬP SỐ 1																															
Tìm hiểu khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học																															
	Khái niệm	Vai trò																													
Di truyền học người	Là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người	- Cung cấp cho chúng ta thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người. - Di truyền học người thuộc lĩnh vực nghiên cứu cơ bản nhưng đem lại nhiều ứng dụng thực tiễn																													
Di truyền y học	Là một lĩnh vực của di truyền học người, chuyên nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh, từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền	- Di truyền y học thuộc lĩnh vực nghiên cứu ứng dụng, cho chúng ta biết nguyên nhân phát sinh các bệnh di truyền hay triệu chứng bệnh lí, từ đó có thể đưa ra các biện pháp tư vấn phòng ngừa, chẩn đoán và chữa trị một số bệnh di truyền.																													
HS tiếp nhận nhiệm vụ học tập																															
Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ học tập HS đọc thông tin SGK + hoạt động nhóm đôi hoàn thành nội dung PHT số 1																															
Bước 3. Báo cáo, thảo luận GV yêu cầu nhóm HS trình bày Các nhóm HS khác lắng nghe và nhận xét, bổ sung (nếu có)																															

Bước 4. Đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ học tập

GV nhận xét, đánh giá và kết luận, chuyển sang hoạt động tiếp theo.

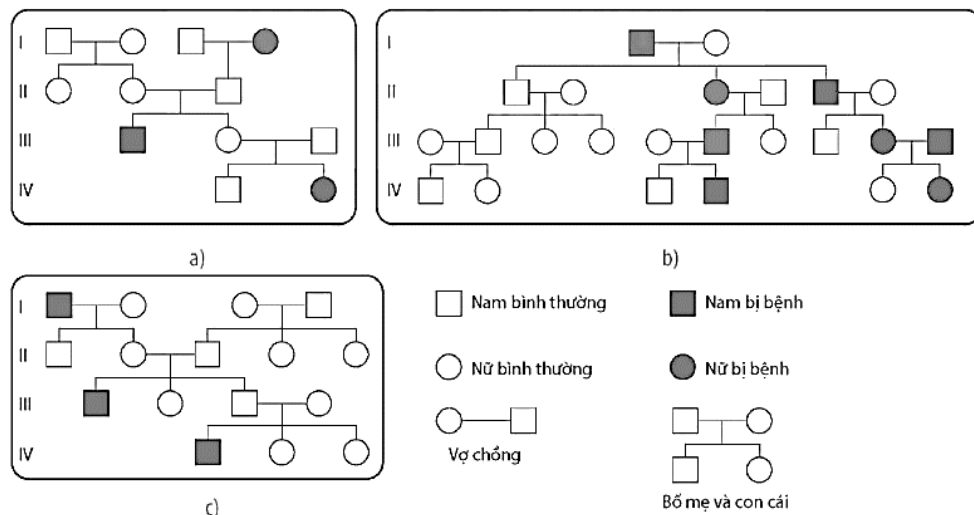
Hoạt động 2: Tìm hiểu một số phương pháp nghiên cứu di truyền người

a. Mục tiêu:

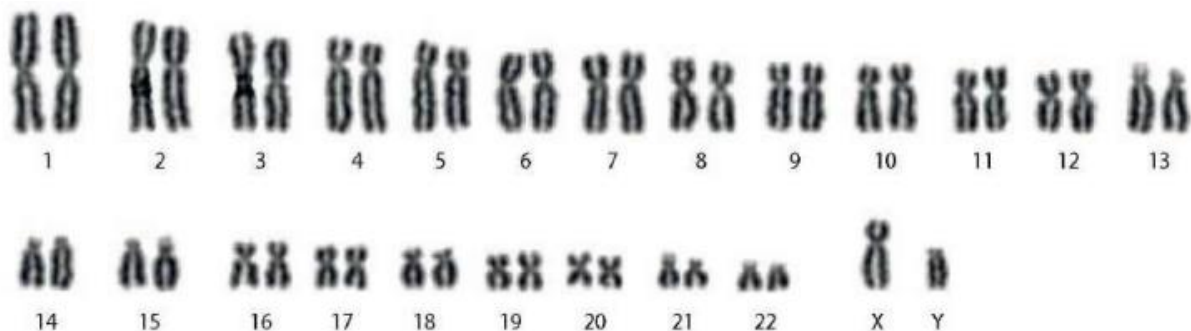
- Nêu được một số phương pháp nghiên cứu di truyền người (tập trung vào phương pháp phả hệ).
- Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình.

b. Nội dung:

- HS đọc SGK + quan sát hình ảnh + hoạt động nhóm hoàn thành nội dung phiếu học tập sau:



Hình 13.1. Một số phả hệ người: phả hệ ghi sự di truyền của bệnh bạch tạng (a), tật nhiều ngón do gene (b) và bệnh mù màu (c)



Hình 13.2. Bộ NST đồ (karyotype) của người bình thường (nam giới)^(*)

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 2		
Tìm hiểu một số phương pháp nghiên cứu di truyền người		
	Phương pháp nghiên cứu phả hệ	Phương pháp di truyền tế bào
Khái niệm		
Cách tiến hành		
Ứng dụng		

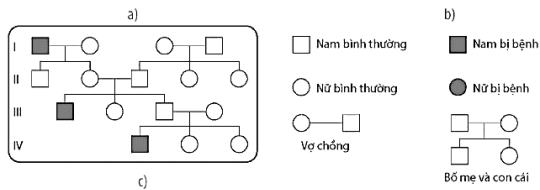
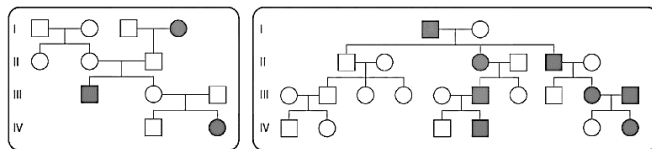
HS tiếp nhận nhiệm vụ học tập

c. Sản phẩm: Đáp án phiếu học tập số 2

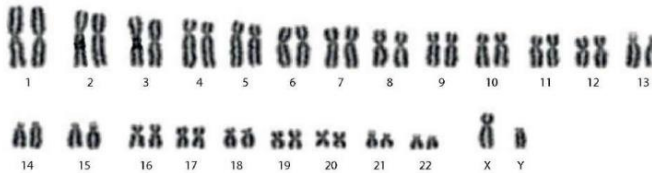
PHIẾU HỌC TẬP SỐ 2 Tìm hiểu một số phương pháp nghiên cứu di truyền người		
	<i>Phương pháp nghiên cứu phả hệ</i>	<i>Phương pháp di truyền tế bào</i>
<i>Khái niệm</i>	Phả hệ là một sơ đồ dùng các biểu tượng hình học ghi lại sự di truyền của một (hoặc một vài) tính trạng từ thế hệ này sang thế hệ khác trong một dòng họ	Là phương pháp nghiên cứu các đặc điểm về số lượng, hình dạng, kích thước NST của bộ NST bình thường cũng như của bộ NST bất thường
<i>Cách tiến hành</i>	- Phả hệ được xây dựng bắt đầu từ một người nào đó có đặc điểm khác biệt với các người khác trong gia đình và dòng họ (thường là một bệnh di truyền nhất định). - Người có đặc điểm di truyền mà nhà nghiên cứu quan tâm, nếu là nam được kí hiệu bằng hình vuông nhỏ, tô đen; nếu là nữ thì kí hiệu bằng hình tròn nhỏ, tô đen. Từ người có đặc điểm khác thường đó, người ta tìm hiểu và ghi lại những người anh em ruột, bố mẹ, con cái và những người họ hàng trong dòng họ qua các thế hệ xem những ai có đặc điểm đó thì tô màu đen, ai không có đặc điểm quan tâm để hình màu trắng.	- Các nhà nghiên cứu thường lấy các tế bào bạch cầu của người đem nuôi cấy trong môi trường nhân tạo cho chúng phân chia. - Các tế bào bạch cầu đang phân chia được lấy ra làm tiêu bản quan sát bộ NST ở kì giữa. - Để tăng số lượng các tế bào ở kì giữa, người ta thường cho vào dung dịch nuôi cấy tế bào hoá chất colchicine ngăn cản sự hình thành thoi phân bào khiến các tế bào dừng lại ở kì giữa mà không thể chuyển sang kì sau. - Để có dữ liệu đối chứng với những bất thường về NST, các nhà di truyền học thường phải làm NST đồ
<i>Ứng dụng</i>	- Theo dõi sự di truyền của một đặc điểm nào đó qua các thế hệ có thể biết được đặc điểm này di truyền theo kiểu trội hay lặn, gene quy định tính trạng nằm trên NST thường hay NST giới tính, tính trạng do một, hai hay nhiều gene cùng quy định,... - Bằng phương pháp nghiên cứu phả hệ, các nhà di truyền học đã phát hiện được nhiều bệnh di truyền khác nhau ở người.	- Giúp các nhà di truyền học hiểu được các đặc điểm của bộ NST bình thường của loài người. - Xác định được những đột biến NST gây bệnh. Phát hiện sớm các đột biến ở thai nhi khi còn trong bụng mẹ giúp các cặp bố mẹ có thể đưa ra quyết định đình chỉ thai kì, tránh sinh ra con bị bệnh di truyền. Phương pháp di truyền tế bào cũng giúp phát hiện ra nhiều bệnh ung thư ở người

d. Tổ chức hoạt động:

HOẠT ĐỘNG CỦA GIÁO VIÊN VÀ HỌC SINH	DỰ KIẾN SẢN PHẨM
Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ GV chia lớp thành 4 nhóm yêu cầu HS đọc SGK + quan sát hình ảnh + hoạt động nhóm hoàn thành nội dung phiếu học tập sau:	II. MỘT SỐ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI



Hình 13.1. Một số phả hệ người: phả hệ ghi sự di truyền của bệnh bạch tạng (a), tật nhiều ngón do gene (b) và bệnh mù màu (c)



Hình 13.2. Bộ NST đồ (karyotype) của người bình thường (nam giới)⁽¹⁾

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 2		
Tìm hiểu một số phương pháp nghiên cứu di truyền người		
	Phương pháp nghiên cứu phả hệ	Phương pháp di truyền tế bào
Khái niệm		
Cách tiến hành		
Ứng dụng		

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 2		
Tìm hiểu một số phương pháp nghiên cứu di truyền người		
	Phương pháp nghiên cứu phả hệ	Phương pháp di truyền tế bào
Khái niệm	Phả hệ là một sơ đồ dùng các biểu tượng hình học ghi lại sự di truyền của một (hoặc một vài) tính trạng từ thế hệ này sang thế hệ khác trong một dòng họ.	Là phương pháp nghiên cứu các đặc điểm về số lượng, hình dạng, kích thước NST của bộ NST bình thường cũng như của bộ NST bất thường.
Cách tiến hành	- Phả hệ được xây dựng bắt đầu từ một người nào đó có đặc điểm khác biệt với các người khác trong gia đình và dòng họ (thường là một bệnh di truyền nhất định). - Người có đặc điểm di truyền mà nhà nghiên cứu quan tâm, nếu là nam được kí hiệu bằng hình vuông nhỏ, tô đen; nếu là nữ thì kí hiệu bằng hình tròn nhỏ, tô đen. Từ người có đặc điểm khác thường đó, người ta tìm hiểu và ghi lại những người anh em ruột, bố mẹ, con cái và những người họ hàng trong dòng họ qua các thế hệ xem những ai có đặc điểm đó thì tô màu đen, ai không có đặc điểm quan tâm để hình màu trắng.	- Các nhà nghiên cứu thường lấy các tế bào bạch cầu của người đem nuôi cấy trong môi trường nhân tạo cho chúng phân chia. - Các tế bào bạch cầu đang phân chia được lấy ra làm tiêu bản quan sát bộ NST ở kì giữa. - Để tăng số lượng các tế bào ở kì giữa, người ta thường cho vào dung dịch nuôi cấy tế bào hoá chất colchicine ngăn cản sự hình thành thoi phân bào khiến các tế bào dừng lại ở kì giữa mà không thể chuyển sang kì sau. - Để có dữ liệu đối chứng với những bất thường về NST, các nhà di truyền học thường phải làm NST đồ.
Ứng dụng	- Theo dõi sự di truyền của một đặc điểm nào đó qua các thế hệ có thể biết được đặc điểm này di truyền theo kiểu trội hay lặn, gene quy định tính trạng nằm trên NST thường hay NST giới tính, tính trạng do một, hai hay nhiều gene cùng quy định,... - Bằng phương pháp nghiên cứu phả hệ, các nhà di truyền học đã phát hiện được nhiều bệnh di truyền khác nhau ở người.	- Giúp các nhà di truyền học hiểu được các đặc điểm của bộ NST bình thường của loài người. - Xác định được những đột biến NST gây bệnh. Phát hiện sớm các đột biến ở thai nhi khi còn trong bụng mẹ giúp các cặp bố mẹ có thể đưa ra quyết định đình chỉ thai kì, tránh sinh ra con bị bệnh di truyền. Phương pháp di truyền tế bào cũng giúp phát hiện ra nhiều bệnh ung thư ở người.

Mỗi nhóm thực hiện nhiệm vụ của mình

Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ học tập

HS đọc thông tin SGK + quan sát hình + vận dụng kiến thức đã học + thảo luận nhóm hoàn thành nội dung phần học

Bước 3. Báo cáo, thảo luận

GV yêu cầu nhóm HS trình bày lần lượt nội dung đã thảo luận

Các nhóm HS khác lắng nghe và nhận xét, bổ sung (nếu có)

GV đặt câu hỏi thêm cho các nhóm thảo luận nhanh

(?) Hãy vẽ sơ đồ phả hệ ghi lại sự di truyền một tính trạng nào đó trong gia đình em (như tính trạng thuận tay trái/thuận tay phải, tóc xoăn tự nhiên/tóc thẳng) và cho biết tính trạng nào là trội, tính trạng nào là lặn. Giải thích?

Bước 4. Đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ học tập

GV nhận xét, đánh giá và kết luận, chuyển sang hoạt động tiếp theo.

Hoạt động 3: Tìm hiểu y học tư vấn

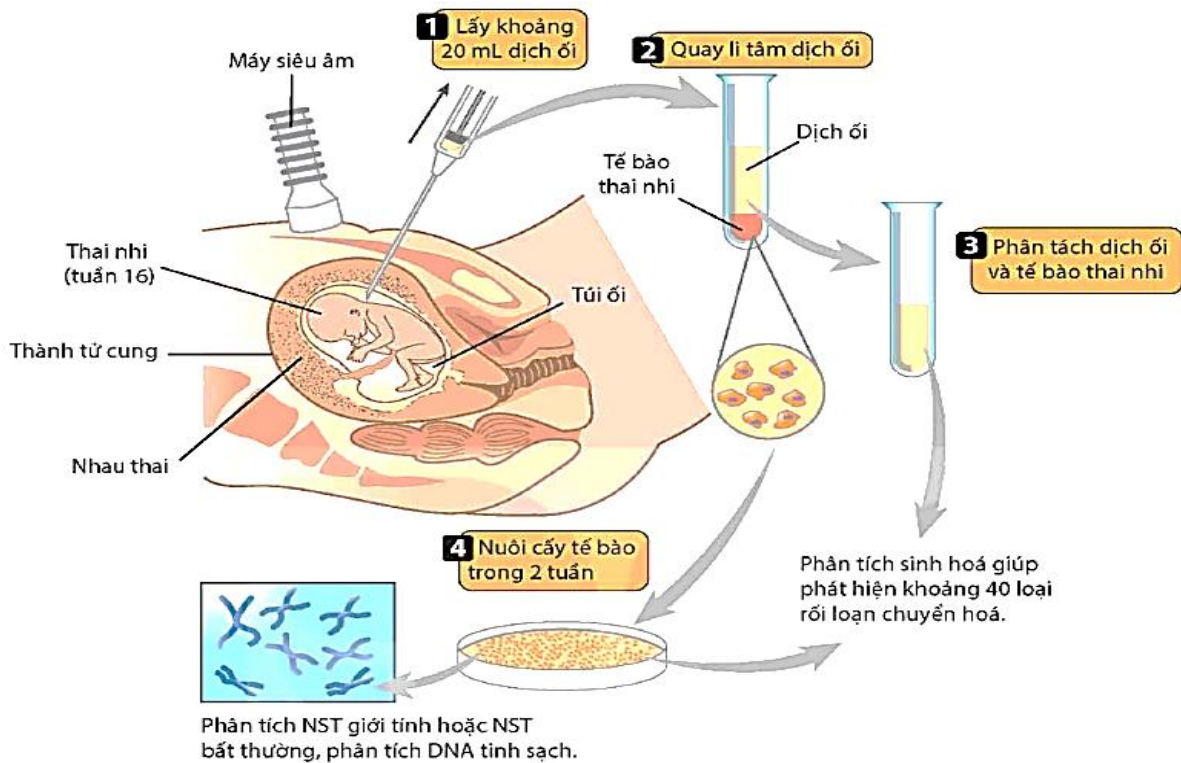
a. Mục tiêu:

- Nêu được khái niệm y học tư vấn. Trình bày được cơ sở của y học tư vấn.

- Giải thích được vì sao cần đến cơ sở tư vấn hôn nhân gia đình trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh.

b. Nội dung:

- HS đọc SGK + quan sát hình ảnh + thảo luận nhóm hoàn thành nội dung PHT số 3:



Hình 13.3^(*). Kỹ thuật chọc lấy dịch ối cho phép phát hiện một số bệnh di truyền ở thai nhi trước khi sinh

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 3	
Tìm hiểu y học tư vấn	
Khái niệm	
Cơ sở khoa học	
Tư vấn	

- HS hoạt động nhóm hoàn thành nhiệm vụ để tìm ra nội dung phân học

c. Sản phẩm: Đáp án phiếu học tập

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 3	
Tìm hiểu y học tư vấn	
Khái niệm	Y học tư vấn hay di truyền học tư vấn là một lĩnh vực cung cấp thông tin cho bệnh nhân và những đối tượng có nguy cơ mắc bệnh di truyền hoặc sinh con mắc bệnh di truyền về nguyên nhân, cơ chế gây bệnh, khả năng mắc bệnh, biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh cho đời con,...
Cơ sở khoa học	- Dựa trên quy luật di truyền và di truyền học quần thể, các nhà tư vấn có thể xác định được xác suất sinh con mắc bệnh di truyền của cặp vợ chồng được tư vấn là bao nhiêu để họ cân nhắc đưa ra các quyết định sử dụng các biện pháp giảm thiểu rủi ro

	- Dựa trên các xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hoá lấy từ dịch ối hoặc từ nhau thai, các bác sĩ có thể biết được thai nhi có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền hay không để tư vấn cho các cặp vợ chồng đưa ra quyết định phù hợp, tránh sinh con mắc bệnh di truyền. - Kỹ thuật chọc lấy dịch ối là một biện pháp chẩn đoán trước sinh có thể giúp phát hiện thai nhi bị các đột biến NST hay một số bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh - Các kỹ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp
Tư vấn	- Từ các kết quả nghiên cứu phả hệ, di truyền tế bào cũng như di truyền phân tử, các nhà khoa học có thể đưa ra tư vấn di truyền để phòng tránh và chữa trị một số bệnh di truyền. - Ngoài ra, việc sàng lọc trước sinh cũng giúp các bác sĩ đưa ra lời khuyên để bố mẹ có thể quyết định đình chỉ thai kì, tránh sinh ra con bị bệnh di truyền với các dị tật bẩm sinh không thể chữa trị được - Nhiều bệnh nhân mắc bệnh ung thư nếu biết được do gene nào quy định, các bác sĩ có thể đưa ra tư vấn lựa chọn thuốc điều trị riêng cho bệnh nhân (thuốc hướng đích) tránh được nhiều tác dụng phụ của thuốc và tăng hiệu quả điều trị.

d. Tổ chức hoạt động:

HOẠT ĐỘNG CỦA GIÁO VIÊN VÀ HỌC SINH	DỰ KIẾN SẢN PHẨM								
Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ GV chia lớp thành 4 nhóm. GV yêu cầu HS quan sát hình + đọc SGK và hoạt động nhóm hoàn thành nội dung PHT: Hình 13.3¹⁷. Kỹ thuật chọc lấy dịch ối cho phép phát hiện một số bệnh di truyền ở thai nhi trước khi sinh	III. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="2">PHIẾU HỌC TẬP SỐ 3 Tìm hiểu y học tư vấn</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Khái niệm</td><td>Y học tư vấn hay di truyền học tư vấn là một lĩnh vực cung cấp thông tin cho bệnh nhân và những đối tượng có nguy cơ mắc bệnh di truyền hoặc sinh con mắc bệnh di truyền về nguyên nhân, cơ chế gây bệnh, khả năng mắc bệnh, biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh cho đời con,...</td></tr> <tr> <td>Cơ sở khoa học</td><td> - Dựa trên quy luật di truyền và di truyền học quần thể, các nhà tư vấn có thể xác định được xác suất sinh con mắc bệnh di truyền của cặp vợ chồng được tư vấn là bao nhiêu để họ cân nhắc đưa ra các quyết định sử dụng các biện pháp giảm thiểu rủi ro - Dựa trên các xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hoá lấy từ dịch ối hoặc từ nhau thai, các bác sĩ có thể biết được thai nhi có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền hay không để tư vấn cho các cặp vợ chồng đưa ra quyết định phù hợp, tránh sinh con mắc bệnh di truyền. - Kỹ thuật chọc lấy dịch ối là một biện pháp chẩn đoán trước sinh có thể giúp phát hiện thai nhi bị các đột biến NST hay một số bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh - Các kỹ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp </td></tr> <tr> <td>Tư vấn</td><td> - Từ các kết quả nghiên cứu phả hệ, di truyền tế bào cũng như di truyền phân tử, các nhà khoa học có thể đưa ra tư vấn di truyền để phòng tránh và chữa trị một số bệnh di truyền. - Ngoài ra, việc sàng lọc trước sinh cũng giúp các bác sĩ đưa ra lời khuyên để bố mẹ có thể quyết định đình chỉ thai kì, tránh sinh ra con bị bệnh di truyền với các dị tật bẩm sinh không thể chữa trị được - Nhiều bệnh nhân mắc bệnh ung thư nếu biết được do gene nào quy định, các bác sĩ có thể đưa ra tư vấn lựa chọn thuốc điều trị riêng cho bệnh nhân (thuốc hướng đích) tránh được nhiều tác dụng phụ của thuốc và tăng hiệu quả điều trị. </td></tr> </tbody> </table>	PHIẾU HỌC TẬP SỐ 3 Tìm hiểu y học tư vấn		Khái niệm	Y học tư vấn hay di truyền học tư vấn là một lĩnh vực cung cấp thông tin cho bệnh nhân và những đối tượng có nguy cơ mắc bệnh di truyền hoặc sinh con mắc bệnh di truyền về nguyên nhân, cơ chế gây bệnh, khả năng mắc bệnh, biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh cho đời con,...	Cơ sở khoa học	- Dựa trên quy luật di truyền và di truyền học quần thể, các nhà tư vấn có thể xác định được xác suất sinh con mắc bệnh di truyền của cặp vợ chồng được tư vấn là bao nhiêu để họ cân nhắc đưa ra các quyết định sử dụng các biện pháp giảm thiểu rủi ro - Dựa trên các xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hoá lấy từ dịch ối hoặc từ nhau thai, các bác sĩ có thể biết được thai nhi có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền hay không để tư vấn cho các cặp vợ chồng đưa ra quyết định phù hợp, tránh sinh con mắc bệnh di truyền. - Kỹ thuật chọc lấy dịch ối là một biện pháp chẩn đoán trước sinh có thể giúp phát hiện thai nhi bị các đột biến NST hay một số bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh - Các kỹ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp	Tư vấn	- Từ các kết quả nghiên cứu phả hệ, di truyền tế bào cũng như di truyền phân tử, các nhà khoa học có thể đưa ra tư vấn di truyền để phòng tránh và chữa trị một số bệnh di truyền. - Ngoài ra, việc sàng lọc trước sinh cũng giúp các bác sĩ đưa ra lời khuyên để bố mẹ có thể quyết định đình chỉ thai kì, tránh sinh ra con bị bệnh di truyền với các dị tật bẩm sinh không thể chữa trị được - Nhiều bệnh nhân mắc bệnh ung thư nếu biết được do gene nào quy định, các bác sĩ có thể đưa ra tư vấn lựa chọn thuốc điều trị riêng cho bệnh nhân (thuốc hướng đích) tránh được nhiều tác dụng phụ của thuốc và tăng hiệu quả điều trị.
PHIẾU HỌC TẬP SỐ 3 Tìm hiểu y học tư vấn									
Khái niệm	Y học tư vấn hay di truyền học tư vấn là một lĩnh vực cung cấp thông tin cho bệnh nhân và những đối tượng có nguy cơ mắc bệnh di truyền hoặc sinh con mắc bệnh di truyền về nguyên nhân, cơ chế gây bệnh, khả năng mắc bệnh, biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh cho đời con,...								
Cơ sở khoa học	- Dựa trên quy luật di truyền và di truyền học quần thể, các nhà tư vấn có thể xác định được xác suất sinh con mắc bệnh di truyền của cặp vợ chồng được tư vấn là bao nhiêu để họ cân nhắc đưa ra các quyết định sử dụng các biện pháp giảm thiểu rủi ro - Dựa trên các xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hoá lấy từ dịch ối hoặc từ nhau thai, các bác sĩ có thể biết được thai nhi có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền hay không để tư vấn cho các cặp vợ chồng đưa ra quyết định phù hợp, tránh sinh con mắc bệnh di truyền. - Kỹ thuật chọc lấy dịch ối là một biện pháp chẩn đoán trước sinh có thể giúp phát hiện thai nhi bị các đột biến NST hay một số bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh - Các kỹ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp								
Tư vấn	- Từ các kết quả nghiên cứu phả hệ, di truyền tế bào cũng như di truyền phân tử, các nhà khoa học có thể đưa ra tư vấn di truyền để phòng tránh và chữa trị một số bệnh di truyền. - Ngoài ra, việc sàng lọc trước sinh cũng giúp các bác sĩ đưa ra lời khuyên để bố mẹ có thể quyết định đình chỉ thai kì, tránh sinh ra con bị bệnh di truyền với các dị tật bẩm sinh không thể chữa trị được - Nhiều bệnh nhân mắc bệnh ung thư nếu biết được do gene nào quy định, các bác sĩ có thể đưa ra tư vấn lựa chọn thuốc điều trị riêng cho bệnh nhân (thuốc hướng đích) tránh được nhiều tác dụng phụ của thuốc và tăng hiệu quả điều trị.								

HS tiếp nhận nhiệm vụ học tập Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ học tập HS quan sát hình + đọc thông tin SGK + thảo luận nhóm hoàn thành nội dung PHT số 3 Bước 3. Báo cáo, thảo luận GV yêu cầu các nhóm nộp kết quả, các nhóm chấm chéo, báo cáo kết quả HS khác lắng nghe và nhận xét, bổ sung (nếu có) Bước 4. Đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ học tập GV nhận xét, đánh giá và kết luận, chuyển sang hoạt động tiếp theo.	
--	--

Hoạt động 4: Tìm hiểu một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene

a. Mục tiêu:

- Nêu được khái niệm liệu pháp gene.
- Vận dụng hiểu biết về liệu pháp gene để giải thích việc chữa trị các bệnh di truyền.
- Trình bày được một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene.

b. Nội dung:

- HS đọc SGK + hoàn thành nội dung PHT số 4:

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 4 Tìm hiểu một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene	
- Khái niệm liệu pháp gene:	
- Thành tựu trong nghiên cứu:	
- Ứng dụng:	

- HS hoạt động nhóm hoàn thành nhiệm vụ để tìm ra nội dung phần học

c. Sản phẩm: Đáp án phiếu học tập

PHIẾU HỌC TẬP SỐ 4 Tìm hiểu một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene	
- Khái niệm liệu pháp gene:	Liệu pháp gene là biện pháp chữa trị bệnh di truyền bằng cách thay thế gene bệnh trong tế bào của người bệnh bằng gene bình thường hoặc chỉnh sửa gene bị bệnh
- Thành tựu trong nghiên cứu:	+ Hiện nay, liệu pháp gene mới được thử nghiệm để thay thế gene trong tế bào soma nhằm chữa một số bệnh di truyền do một gene quy định. Tế bào của người bệnh được lấy ra và đưa gene bình thường vào, đem nuôi cấy nhân lên với số lượng lớn sau đó tiêm trở lại cho bệnh

nhân. Một số nghiên cứu liệu pháp gene đã được thử nghiệm tương đối thành công, cải thiện đáng kể triệu chứng của một số bệnh di truyền

- + Năm 2009, các nhà khoa học đã tiến hành thử nghiệm liệu pháp gene để chữa bệnh mù bẩm sinh Leber's cho 12 người. Kết quả cho thấy tất cả các bệnh nhân đều cải thiện được thị lực.
- + Năm 2018, các nhà nghiên cứu đã công bố kết quả khả quan việc dùng hệ thống CRISPR - Cas 9 chỉnh sửa được gene gây bệnh hồng cầu hình liềm trong tế bào người, sau đó tế bào đã chỉnh sửa được tiêm trở lại cho bệnh nhân.
- + Mặc dù còn nhiều rào cản cần phải vượt qua trước khi có thể thử nghiệm rộng rãi trên người nhưng đây là một kỹ thuật đầy hứa hẹn của liệu pháp gene tương lai.

- Ứng dụng:

- + Ứng dụng hiện nay của liệu pháp gene chủ yếu hướng đến chữa bệnh di truyền do một gene quy định, gene bình thường đưa vào tế bào để thay thế gene bệnh phải được duy trì và hoạt động trong suốt cuộc đời của bệnh nhân
- + Tuy vậy, liệu pháp gene hiện nay mới đang ở giai đoạn nghiên cứu thử nghiệm và cũng còn nhiều vấn đề về kỹ thuật cần phải giải quyết

d. Tổ chức hoạt động:

HOẠT ĐỘNG CỦA GIÁO VIÊN VÀ HỌC SINH	DỰ KIẾN SẢN PHẨM
Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ GV giữ nguyên các nhóm ở hoạt động trước, yêu cầu các nhóm đọc nội dung SGK + thảo luận hoàn thành nội dung PHT sau: PHIẾU HỌC TẬP SỐ 4 Tìm hiểu một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene - Khái niệm liệu pháp gene: - Thành tựu trong nghiên cứu: - Ứng dụng: HS tiếp nhận nhiệm vụ học tập Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ học tập Nhóm HS đọc thông tin SGK+ thảo luận nhóm hoàn thành nội dung phiếu học tập Bước 3. Báo cáo, thảo luận GV yêu cầu nhóm HS trình bày lần lượt các nội dung đã thảo luận Các nhóm HS khác lắng nghe và nhận xét, bổ sung (nếu có) Bước 4. Đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ học tập	IV. TÁC HẠI CỦA ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ PHIẾU HỌC TẬP SỐ 4 Tìm hiểu một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene - Khái niệm liệu pháp gene: Liệu pháp gene là biện pháp chữa trị bệnh di truyền bằng cách thay thế gene bệnh trong tế bào của người bệnh bằng gene bình thường hoặc chỉnh sửa gene bị bệnh - Thành tựu trong nghiên cứu: + Hiện nay, liệu pháp gene mới được thử nghiệm để thay thế gene trong tế bào soma nhằm chữa một số bệnh di truyền do một gene quy định. Tế bào của người bệnh được lấy ra và đưa gene bình thường vào, đem nuôi cấy nhân lên với số lượng lớn sau đó tiêm trở lại cho bệnh nhân. Một số nghiên cứu liệu pháp gene đã được thử nghiệm tương đối thành công, cải thiện đáng kể triệu chứng của một số bệnh di truyền + Năm 2009, các nhà khoa học đã tiến hành thử nghiệm liệu pháp gene để chữa bệnh mù bẩm sinh Leber's cho 12 người. Kết quả cho thấy tất cả các bệnh nhân đều cải thiện được thị lực. + Năm 2018, các nhà nghiên cứu đã công bố kết quả khả quan việc dùng hệ thống CRISPR - Cas 9 chỉnh sửa được gene gây bệnh hồng cầu hình liềm trong tế bào người, sau đó tế bào đã chỉnh sửa được tiêm trở lại cho bệnh nhân. + Mặc dù còn nhiều rào cản cần phải vượt qua trước khi có thể thử nghiệm rộng rãi trên người nhưng đây là một kỹ thuật đầy hứa hẹn của liệu pháp gene tương lai. - Ứng dụng: + Ứng dụng hiện nay của liệu pháp gene chủ yếu hướng đến chữa bệnh di truyền do một gene quy định, gene bình thường đưa vào tế bào để thay thế gene bệnh phải được duy trì và hoạt động trong suốt cuộc đời của bệnh nhân + Tuy vậy, liệu pháp gene hiện nay mới đang ở giai đoạn nghiên cứu thử nghiệm và cũng còn nhiều vấn đề về kỹ thuật cần phải giải quyết

GV nhận xét, đánh giá và kết luận, chuyển sang hoạt động tiếp theo.

C. HOẠT ĐỘNG LUYỆN TẬP

a. Mục tiêu: Củng cố lại kiến thức, rèn luyện, phát triển kỹ năng bài học

b. Nội dung:

- GV yêu cầu HS trả lời các câu hỏi luyện tập trong SGK
- GV đưa ra hệ thống câu hỏi trắc nghiệm để HS trả lời
- HS trả lời câu hỏi để khắc sâu kiến thức bài học

c. Sản phẩm: Kết quả trả lời câu hỏi của HS

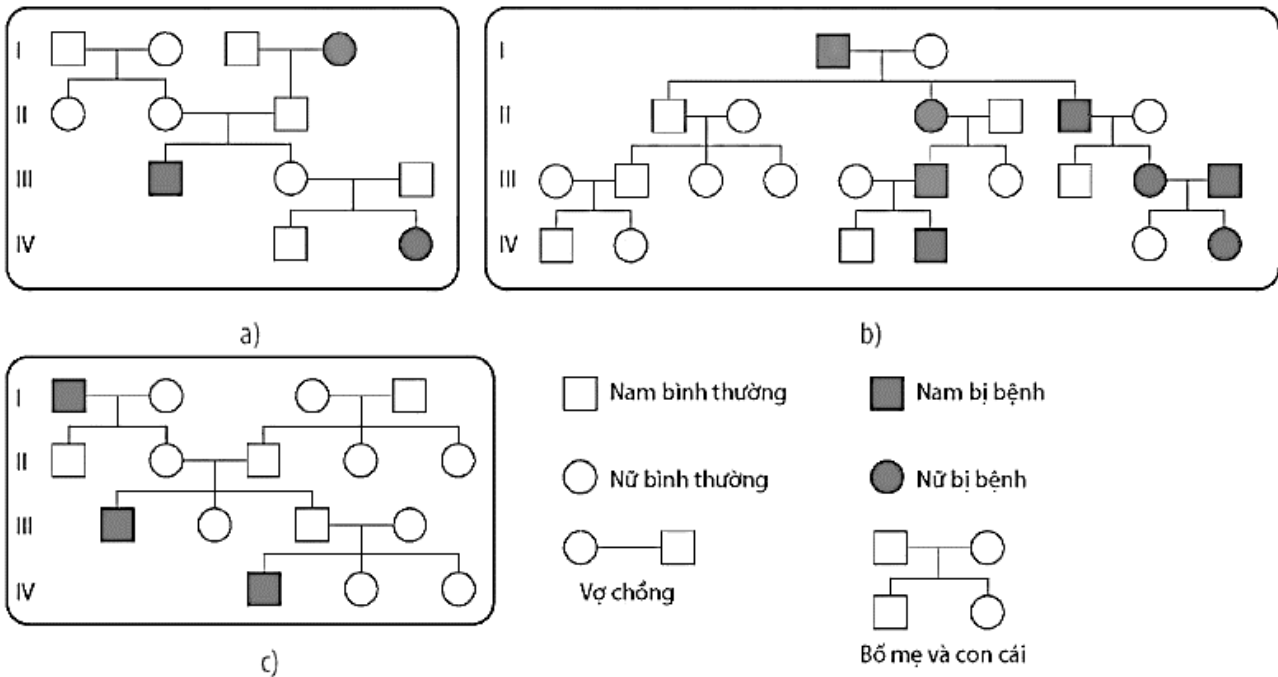
d. Tổ chức hoạt động:

Hoạt động 1. Câu hỏi luyện tập

Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ

GV yêu cầu HS làm việc theo nhóm 2 trả lời các câu hỏi sau:

(1) *Quan sát Hình 13.1 và cho biết các bệnh di truyền trên hình được di truyền theo kiểu trội hay lặn, gene quy định bệnh nằm trên NST thường hay NST giới tính X. Giải thích?*



Hình 13.1. Một số phả hệ người: phả hệ ghi sự di truyền của bệnh bạch tạng (a), tật nhiều ngón do gene (b) và bệnh mù màu (c)

HS nhận nhiệm vụ

Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ học tập

- Các nhóm thảo luận, sử dụng kiến thức đã học để trả lời câu hỏi
- GV theo dõi và hỗ trợ (nếu cần)

Bước 3. Báo cáo, thảo luận

- GV yêu cầu các nhóm lần lượt báo cáo kết quả thảo luận của nhóm
- Các nhóm còn lại lắng nghe, bổ sung, tranh luận, nhận xét hoạt động

Bước 4. Đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ học tập

GV nhận xét, đánh giá và kết luận, chuyển sang hoạt động tiếp theo.

ĐÁP ÁN CÂU HỎI

(1)

Trước hết cần nắm phương pháp chung giải bài tập di truyền phả hệ

– **Bước 1:** Xác định gene gây bệnh là gene trội hay gene lặn (nếu đề bài chưa cho)

Dựa vào các dấu hiệu như quy luật phân li mà các em đã học: bố mẹ có kiểu hình giống nhau nhưng sinh con có kiểu hình khác với bố mẹ → kiểu hình ở con là lặn (aa), kiểu hình ở bố mẹ là trội (A-).

ví dụ như bố mẹ bình thường sinh con bệnh thì tính trạng bệnh là tính trạng lặn, tính trạng bình thường là trội...

– **Bước 2:** Xác định gene gây bệnh do nằm trên NST thường hay NST giới tính (gene nằm trên X, gene nằm trên Y)

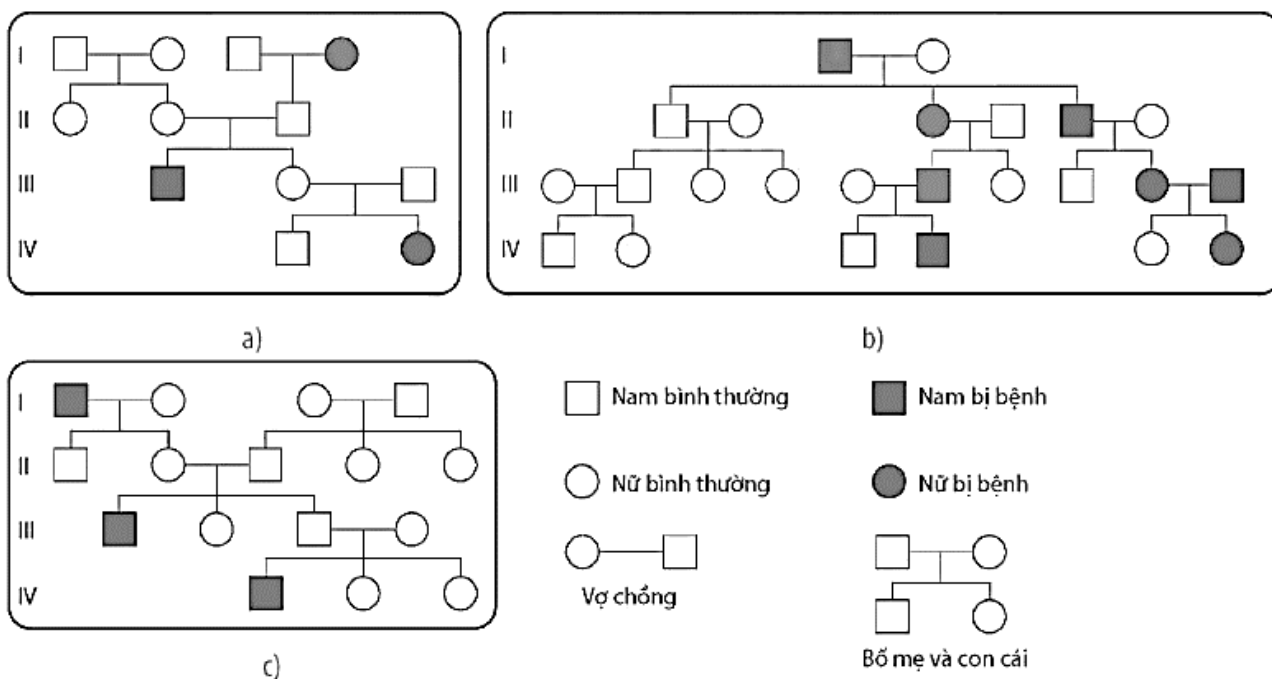
+ Nếu gen nằm trên NST giới tính:

Gene nằm trên Y: bố bị bệnh → tất cả con trai đều bị bệnh (di truyền thẳng).

Gene nằm trên X: di truyền chéo, con gái bị bệnh chắc chắn bố sẽ bị bệnh.

+ Nếu gene không nằm trên NST giới tính → gene nằm trên NST thường

Tuy nhiên cần căn cứ vào một số dữ kiện khác của phả hệ để xác định chính xác nội dung cần tìm bằng cách đưa ra giả thuyết và phân biện bác bỏ giả thuyết.



Hình 13.1. Một số phả hệ người: phả hệ ghi sự di truyền của bệnh bạch tạng (a), tật nhiều ngón do gene (b) và bệnh mù màu (c)

Dựa trên phương pháp chung giải bài tập di truyền phả hệ ta thấy:

Hình 13.1 a) Bệnh bạch tạng do gene lặn nằm trên NST thường quy định.

Hình 13.1 b) Tật nhiều ngón do gene do gen trội quy định nằm trên NST thường quy định.

Hình 13.1 c) Bệnh mù màu do gene lặn quy định nằm trên NST giới tính X quy định.

D. HOẠT ĐỘNG VẬN DỤNG

a. Mục tiêu: Vận dụng kiến thức đã học để giải quyết các vấn đề thực tiễn như:

- Vận dụng những hiểu biết về di truyền học vào y học và đời sống như giải thích cơ chế di truyền của một số bệnh...

- Vận dụng kiến thức đã học để vẽ sơ đồ sự di truyền tính trạng ở người

b. Nội dung: HS hoạt động cá nhân về nhà hoàn thành các câu hỏi GV đưa ra

c. Sản phẩm: Kết quả bài báo cáo của HS

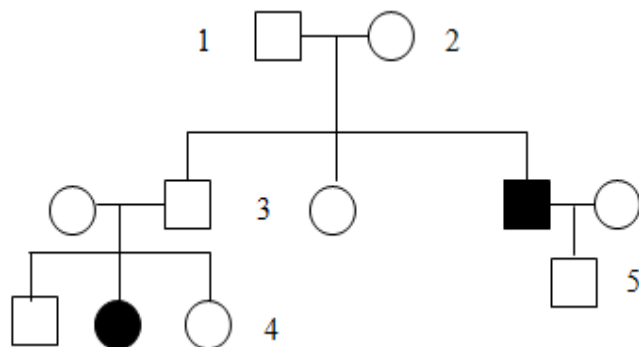
d. Tổ chức hoạt động:

Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ

GV giao bài tập về nhà cho HS

(1) Về lý thuyết, người bị bệnh di truyền do gene lặn có thể được sinh ra ở hai kiểu gia đình:
(1) Một trong hai bố mẹ bị bệnh và (2) cả hai bố mẹ đều không bị bệnh. Tuy vậy, hầu hết người bị bệnh lại có cả bố và mẹ đều bình thường. Giải thích?

(2)



Gen *b* gây chứng Phenylketo niệu về phương diện di truyền đây là bệnh gây ra do rối loạn sự chuyển hóa phenyalanin. Alen *B* quy định sự chuyển hóa bình thường, sơ đồ dưới đây, vòng tròn biểu thị giới nữ, hình vuông biểu thị giới nam, còn tô đen biểu thị người mắc chứng Phenylketo niệu.

Xác suất mang gen bệnh của người con

gái (3) là bao nhiêu?

Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ học tập

- HS ghi chép lại câu hỏi và trả lời câu hỏi ở nhà

Bước 3. Báo cáo, thảo luận

GV kiểm tra quá trình chuẩn bị nhiệm vụ cá nhân ở nhà trong tiết học sau

Gợi ý kết quả:

(1) P : Bình thường x Bình thường

F₁ : Bệnh

Dựa vào các dấu hiệu như quy luật phân li:

bố mẹ có kiểu hình giống nhau (kiểu hình bình thường) nhưng sinh con có kiểu hình khác với bố mẹ (bị bệnh) → kiểu hình ở con là lặn (*aa*), kiểu hình ở bố mẹ là trội (*A-*).

VD: P: *Aa* x *Aa*

F₁: *aa*

→ Bệnh do gene lặn quy định, bố và mẹ đều có kiểu gen dị hợp.

(2) Cặp vợ chồng ở thế hệ thứ 2 bình thường sinh con gái bị bệnh chứng tỏ tính trạng bị bệnh do gen lặn trên NST thường quy định.

Cặp vợ chồng *I*₁ × *I*₂ đều bình thường, sinh 1 người con trai bị bệnh, người con trai bị bệnh này có kiểu gen *aa* sẽ nhận 1*a* từ bố và 1*a* từ mẹ. Do vậy *I*₁ và *I*₂ đều có kiểu gen *Aa*

Người con gái 3 bình thường có thể có kiểu gen: 1/3*AA*:2/3*Aa* nên xác suất mang gen bệnh của người thứ gái (3) là: 2/3*Aa*

Bước 4. Đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ học tập

GV nhận xét, đánh giá và tuyên dương HS làm tốt, kết thúc tiết học.

HƯỚNG DẪN VỀ NHÀ

- Ôn lại kiến thức đã học

- Trả lời các câu hỏi SGK

- Làm bài tập SBT

- Đọc trước và trả lời các câu hỏi bài 14: THỰC HÀNH: QUAN SÁT MỘT SỐ DẠNG ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ

.....
.....