

Trường THPT Đỗ Đăng Tuyển

Giáo viên soạn: Trần Văn Hưng

Dạy lớp: 12/4, 12/6

Tiết 27, 28; Bài 13: DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC

I. MỤC TIÊU

1. Kiến thức

Khái niệm; vai trò của di truyền học người và di truyền y học. Một số phương pháp nghiên cứu di truyền người. Y học tư vấn. Một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene.

2. Năng lực

- Xác định được vấn đề cần tìm hiểu về phát hiện sớm bệnh di truyền thông qua video.
- Trình bày được khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học.
- Liệt kê được 4 phương pháp nghiên cứu di truyền người.
- Phân biệt được phương pháp nghiên cứu phả hệ và phương pháp di truyền tế bào
- Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình.
- Trình bày 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.
- Quan sát video, trình bày được vai trò và hạn chế của phương pháp chọc ối.
- Quan sát video, trình bày được vai trò của phương pháp NIPT.
- Trình bày 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.
- Vận dụng kiến thức đã học để trả lời được câu hỏi: bệnh tật di truyền, tư vấn y học.
- Vận dụng trả lời các câu hỏi trắc nghiệm dạng lựa chọn, dạng đúng sai và dạng trả lời ngắn.

3. Phẩm chất

- Rèn luyện đức tính chăm chỉ, kiên trì, tự học tập, tự giác trong việc nghiên cứu SGK và trả lời câu hỏi giáo viên đặt ra, tự tìm tòi, khám phá, sáng tạo,
- HS có ý thức nghiêm túc học tập, rèn luyện và hoàn thành nội dung được giao.
- Có ý thức bảo vệ, chăm sóc sức khỏe, phòng tránh các bệnh di truyền. Nâng cao nhận thức về bệnh di truyền, các phương pháp nghiên cứu di truyền. Định hướng nghề nghiệp tương lai về y dược.

II. THIẾT BỊ DẠY HỌC VÀ HỌC LIỆU

- Máy tính, máy chiếu
- Video phát hiện sớm dị tật bẩm sinh ở trẻ.
- Video quá trình thực hiện và những khuyến cáo của phương pháp chọc ối.
- Video phương pháp xét nghiệm NIPT.
- Video chế ngự ung thư hay bệnh di truyền bằng cách chỉnh sửa gene.

III. TIẾN TRÌNH TỔ CHỨC DẠY HỌC

Hoạt động 1: Mở đầu

1. Mục tiêu

Xác định được vấn đề cần tìm hiểu về phát hiện sớm bệnh di truyền thông qua video.

2. Nội dung

- Hs quan sát video, sau đó trả lời câu hỏi.

- Câu hỏi:

Câu 1: Hãy rút ra nhận xét khi quan sát video về phát hiện sớm bệnh tật di truyền ở người?

Câu 2: Cần làm gì để hạn chế sự xuất hiện bệnh, tật di truyền ở thế hệ sau?

3. Sản phẩm học tập

- Trả lời bằng lời nói.

- Đáp án câu hỏi:

Câu 1:

Phát hiện sớm bệnh tật di truyền ở người lựa chọn phương pháp điều trị phù hợp nhất, việc giám sát tốt và can thiệp sớm có thể cứu sống bệnh nhân.

Câu 2:

+ Hạn chế sự gia tăng hoặc ngăn ngừa các hoạt động gây ra ô nhiễm môi trường.

+ Sử dụng hợp lý và có biện pháp đề phòng khi sử dụng thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ và một số chất độc có khả năng gây ra biến đổi cấu trúc NST hoặc đột biến gen.

+ Trường hợp đã mắc một số dị tật di truyền nguy hiểm thì không nên sinh con. Trường hợp gia đình nhà chồng hoặc vợ đã có người mang tật đó, cần chú ý và tìm hiểu và được tư vấn trước khi sinh con. Chú ý theo dõi, thăm khám thai định kì trước sinh.

+ Đấu tranh chống sản xuất, thử và sử dụng vũ khí hạt nhân, vũ khí hoá học, vũ khí sinh học.

4. Tổ chức hoạt động

❖ Chuyển giao nhiệm vụ:

- HS làm việc cá nhân.

- Thời gian 60s/1 câu suy nghĩ và đưa ra câu trả lời.

❖ Thực hiện nhiệm vụ:

- HS suy nghĩ đưa ra câu trả lời.

Lưu ý: Hs có thể trả lời ngay sau khi quan sát xong video.

❖ GV tổ chức thảo luận

HS xung phong trả lời, HS khác theo dõi để nhận xét và bổ sung.

❖ Kết luận :

- Đáp án của câu hỏi.

Hầu hết những bệnh tật di truyền Bố mẹ truyền sang cho con cái là những vấn đề bất thường về gene, NST. Để tìm hiểu di truyền học người và di truyền y học chúng ta cùng tìm hiểu bài học.

Hoạt động 2: Hình thành kiến thức mới

Hoạt động 2.1. Tìm hiểu khái niệm; vai trò của di truyền học người và di truyền y

học

1. Mục tiêu

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

2. Nội dung

- Nghiên cứu thông tin SGK và trả lời các câu hỏi sau:

- Câu hỏi:

Câu 1: Di truyền học người là:

- A. ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền ở người.
- B. ngành khoa học nghiên cứu về sự sống.
- C. ngành khoa học nghiên cứu về di truyền và biến dị ở người.
- D. ngành khoa học nghiên cứu về các bệnh tật ở người.

Câu 2: Di truyền y học là:

- A. một lĩnh vực ứng dụng của di truyền học người. Trong đó, các thông tin về di truyền học người được ứng dụng trong nghiên cứu y học.
- B. ngành khoa học nghiên cứu sự di truyền và biểu hiện các tính trạng ở người.
- C. một lĩnh vực của di truyền y học nghiên cứu sự di truyền và biểu hiện các tính trạng ở người.
- D. ngành khoa học nghiên cứu về di truyền và biến dị ở người.

Câu 3: Phát biểu nào dưới đây không đúng về vai trò của di truyền học người?

- A. cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trạng qua các thế hệ ở người.
- B. cung cấp cơ sở cho y học cá nhân hoá.
- C. cung cấp cơ sở cho di truyền y học tư vấn.
- D. cung cấp cơ sở xác định việc sinh con trai hoặc con gái.

3. Sản phẩm học tập

- Trả lời bằng lời nói và ghi vở.

- Đáp án câu hỏi:

Câu 1: C

Câu 2: A

Câu 3: D

4. Tổ chức hoạt động

❖ GV chuyển giao nhiệm vụ học tập:

- + HS làm cá nhân.
- + Thời gian 60s/ 1 câu.
- + Nghiên cứu thông tin SGK, trả lời các câu hỏi.

❖ Thực hiện nhiệm vụ:

- + Đọc SGK, tìm kiếm thông tin trả lời câu hỏi.
- + Dơ tay trả lời câu hỏi

❖ Báo cáo – Thảo luận:

- + GV gọi học sinh dơ tay trả lời câu hỏi.

❖ Kết luận:

I. KHÁI NIỆM, VAI TRÒ CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC

- Di truyền y học người là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người. Vai trò cung cấp thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người.
- Di truyền học người nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh các bệnh từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền.

❖ MỞ RỘNG

► Làm sao để chúng ta biết tính trạng lúm đồng tiền này là do gene trội hay gene lặn quy định? Gene nằm trên NST thường hay giới tính?

Do gen trội, nằm trên NST thường

► Mình và gia đình không có ai có mà lúm đồng tiền, liệu có thể kết hôn và sinh ra con có lúm đồng tiền hay không? Vì sao?

Có thể, vì gen di truyền má lúm thường được truyền từ cha mẹ sang con cái.

Hoạt động 2.2. Tìm hiểu một số phương pháp nghiên cứu di truyền người

1. Mục tiêu

- Liệt kê được 4 phương pháp nghiên cứu di truyền người.
- Phân biệt được phương pháp nghiên cứu phả hệ và phương pháp di truyền tế bào
- Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình.

2. Nội dung

- Nghiên cứu thông tin SGK và trả lời các câu hỏi sau:

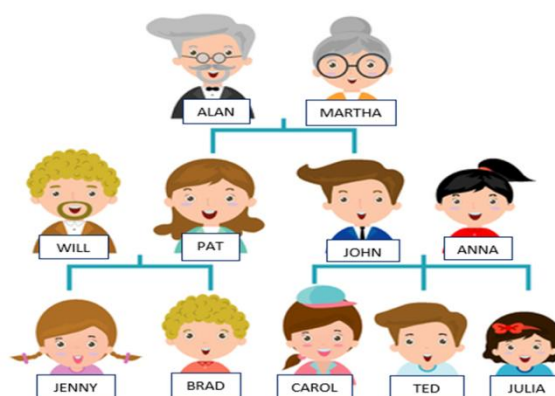
- Câu hỏi:

Câu 1: Nghiên cứu thông tin SGK và trả lời các câu hỏi sau:

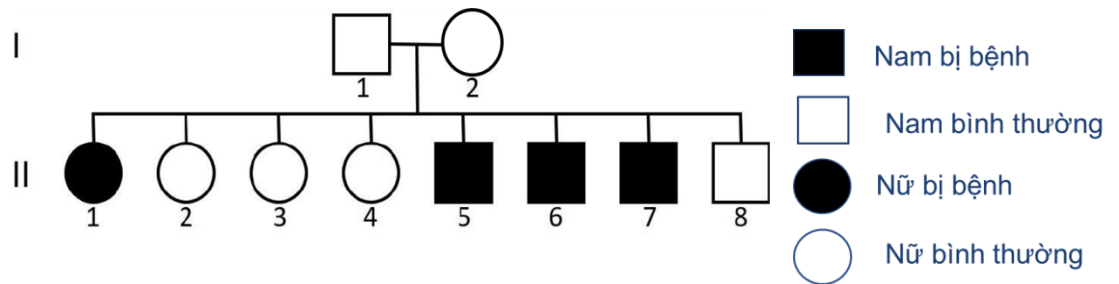
+ Phương pháp phả hệ là gì?

+ Xác định các thức xây phả hệ?

Câu 2: Mô tả mối quan hệ giữa những người trong sơ đồ dưới đây?



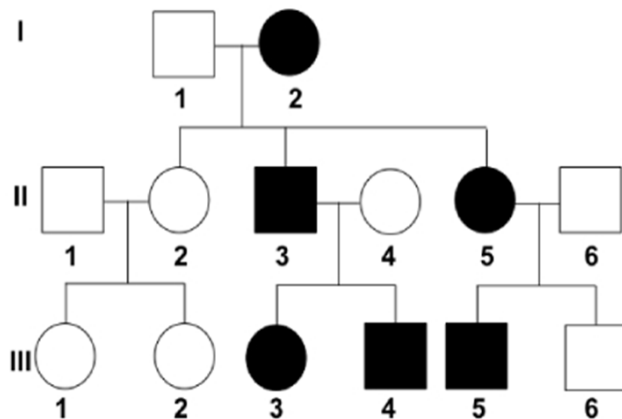
Câu 3: Hãy mô tả sự di truyền bệnh bạch tạng trong gia đình ở sơ đồ dưới đây?



+ Bệnh này do gene trội hay gene lặn quy định? Nằm trên NST thường hay giới tính?

+ Xác định kiểu gene của những người trong gia đình?

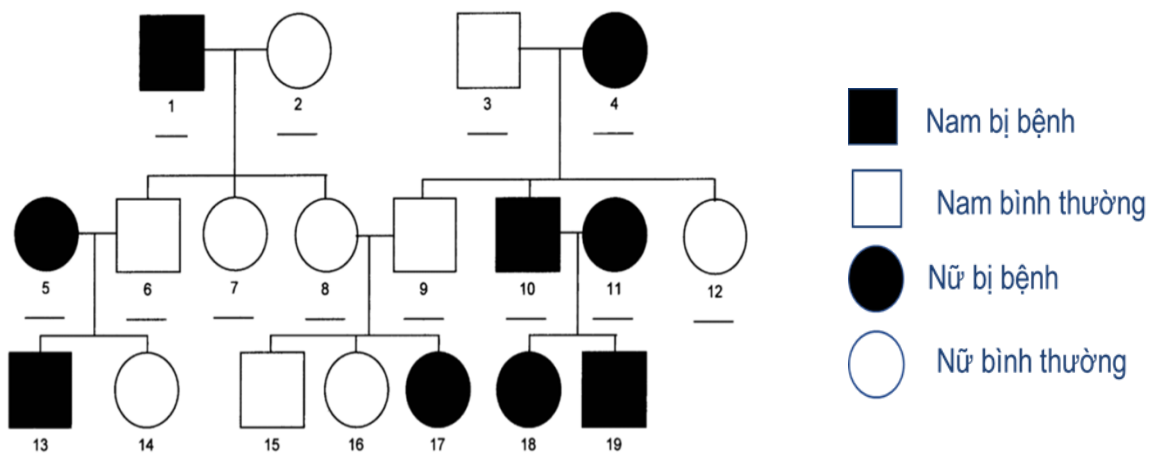
Câu 4: Hãy mô tả sự di truyền bệnh trong gia đình ở sơ đồ dưới đây?



+ Bệnh này do gene trội hay gene lặn quy định? Nằm trên NST thường hay giới tính?

+ Xác định kiểu gene của những người trong gia đình?

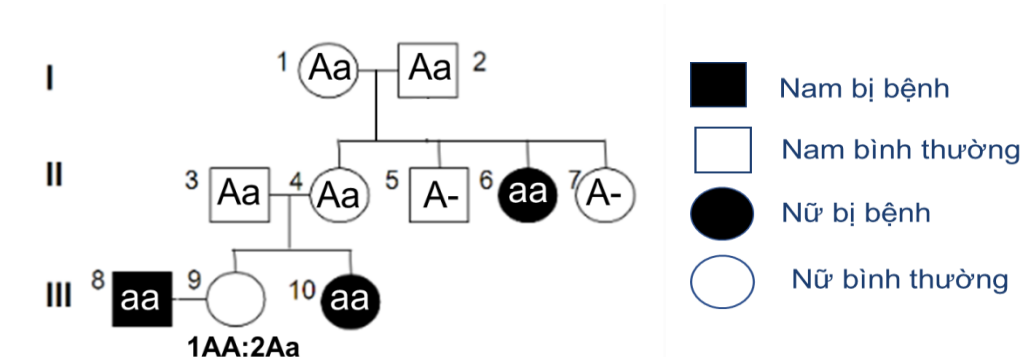
Câu 5: Hãy mô tả sự di truyền bệnh trong gia đình ở sơ đồ dưới đây?



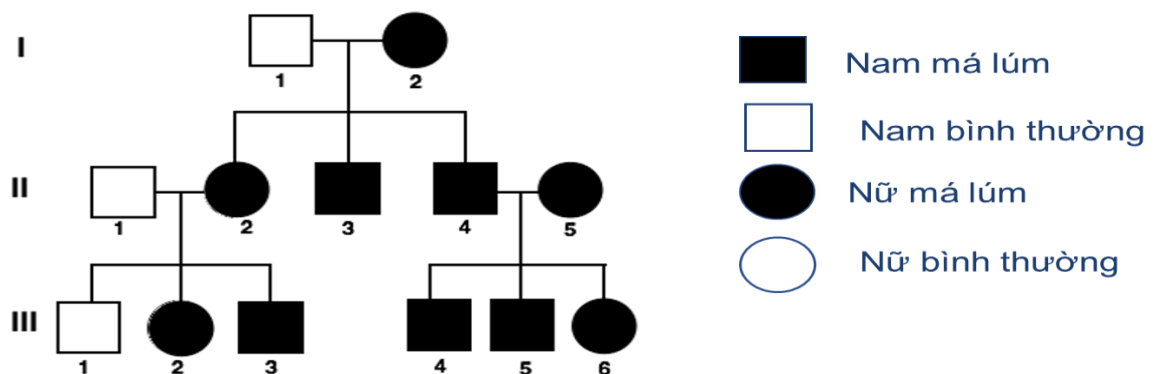
+ Bệnh này do gene trội hay gene lặn quy định? Nằm trên NST thường hay giới tính?

+ Xác định kiểu gene của những người trong gia đình?

Câu 6: Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả sự di truyền bệnh xơ nang. Xác định cơ chế di truyền bệnh xơ nang? Nếu cặp vợ chồng 8-9 sinh con, xác suất để sinh con bình thường chiếm tỉ lệ bao nhiêu %?

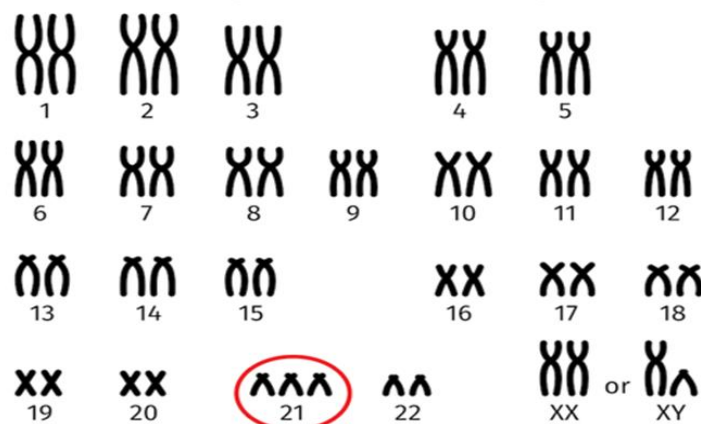


Câu 7: Sơ đồ phả hệ dưới đây theo dõi sự di truyền của lúm đồng tiền qua nhiều thế hệ.



Nếu người thứ III-3 kết hôn với một người phụ nữ dị hợp tử về lúm đồng tiền thì khả năng sinh con có lúm đồng tiền là bao nhiêu %?

Câu 8: Cho nhiễm sắc thể của người có hội chứng Down.



Để xác định một đứa trẻ sinh ra có hội chứng Down hay không, người ta sử dụng phương pháp nghiên cứu:

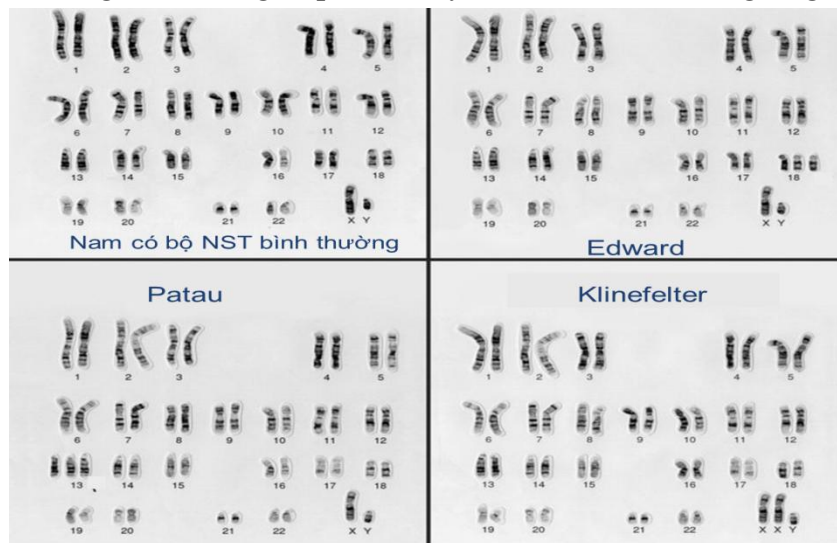
A. phả hệ.

B. trẻ đồng sinh.

C. nghiên cứu NST.

D. di truyền phân tử.

Câu 9: So sánh NST (nam) bình thường và các trường hợp đột biến NST. Xác định sự bất thường của NST trong các trường hợp dưới đây? Gọi tên bệnh tương ứng.



Câu 10: Nghiên cứu thông tin SGK về phương pháp nghiên cứu NST ở người và cho biết:

+ Khái niệm?

+ Cách tiến hành và ứng dụng?

3. Sản phẩm học tập

- Trả lời bằng lời nói và ghi vở.

- Đáp án câu hỏi:

Câu 1:

- Là sơ đồ dùng các biểu tượng hình học ghi lại sự di truyền của một tính trạng từ thế hệ này sang thế hệ khác.

- Cách xây dựng:

+ Xác định tính trạng cần nghiên cứu (bệnh di truyền)

+ Thu thập thông tin những người trong dòng họ

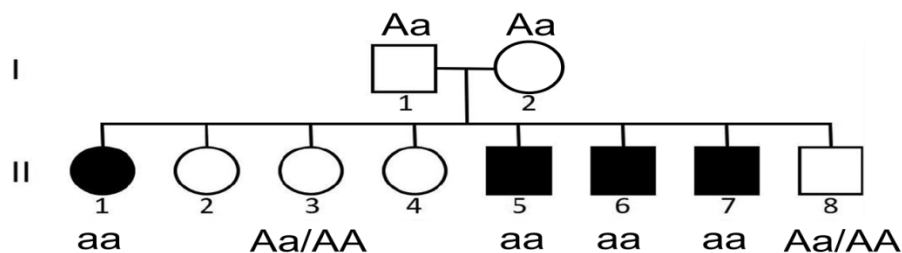
+ Sử dụng các kí hiệu thể hiện thành sơ đồ

- Ứng dụng: Xác định đặc điểm di truyền tính trạng theo kiểu trội/lặn, nằm trên NST thường/giới tính...

Câu 2:

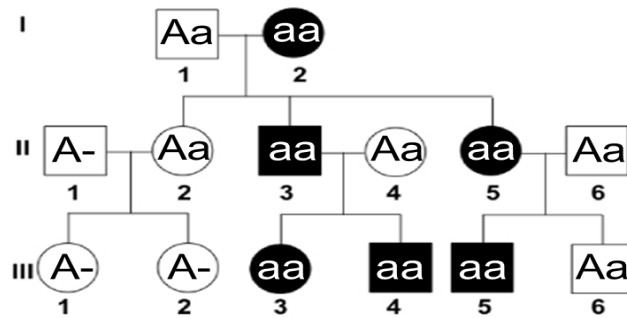
HS quan sát hình liệt kê: ông bà, các con, các cháu.

Câu 3:



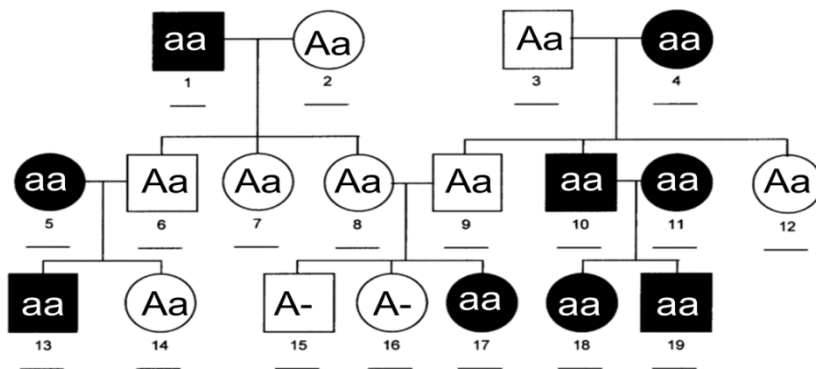
Bệnh này do gene lặn, nằm trên NST thường quy định

Câu 4:

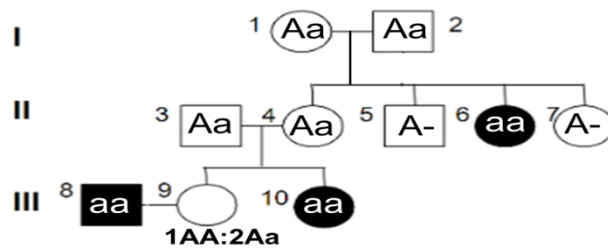


Bệnh do gene lặn, nằm trên NST quy định vì II5 bị bệnh sinh con III6 bình thường
 Câu 5:

Bệnh do gene lặn nằm trên NST thường quy định vì 8-9 bình thường sinh 17 bị bệnh



Câu 6: 66.67%

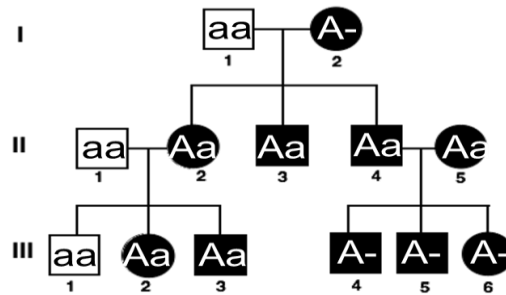


P: aa x (1/3AA:2/3Aa)

Gp: a (2/3A, 1/3a)

F: 2/3Aa: 1/3aa

Câu 7: 75%



P: Aa x Aa → F: 1AA: 2Aa: 1aa

75% lúm : 25% bình thường

Câu 8: C

Câu 9: Edward, Patau, Klinefelter

Câu 10:

- Nghiên cứu về đặc điểm, số lượng, hình dạng, kích thước NST của bộ NST bình thường cũng như bộ NST bất thường ở người.
- Cách tiến hành: Lấy TB bạch cầu của người đem nuôi cấy trong môi trường nhân tạo cho chúng phân chia. Lấy TB đang phân chia ở kì giữa quá trình nguyên phân ra quan sát. So sánh với bộ NST bình thường để xác định dạng đột biến.
- Ứng dụng: Xác định đột biến NST gây bệnh, phát hiện sớm các đột biến ở thai kì giúp bố mẹ đưa ra các quyết định phù hợp.

4. Tổ chức hoạt động

❖ GV chuyển giao nhiệm vụ học tập:

- + HS làm việc nhóm 4 HS/1 nhóm.
- + Thời gian 15 phút/ 10 câu
- + Nghiên cứu thông tin SGK, trả lời các câu hỏi.

❖ Thực hiện nhiệm vụ:

- + Đọc SGK, tìm kiếm thông tin trả lời câu hỏi.

Giáo viên gợi ý cho học sinh các bước giải bài tập phả hệ:

Bước 1: Xác định tính trạng trội lặn

Bước 2: Xác định gene nằm trên NST thường hay NST giới tính.

Bước 3: Xác định kiểu gene của những người trong phả hệ.

❖ Báo cáo – Thảo luận:

- + GV gọi nhóm bất kì lên báo cáo
- + Các nhóm khác lắng nghe, nhận xét và bổ sung

❖ Kết luận:

II. MỘT SỐ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

1. Phương pháp nghiên cứu phả hệ

- Là sơ đồ dùng các biểu tượng hình học ghi lại sự di truyền của một tính trạng từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Cách xây dựng:

- + Xác định tính trạng cần nghiên cứu (bệnh di truyền)
- + Thu thập thông tin những người trong dòng họ
- + Sử dụng các kí hiệu thể hiện thành sơ đồ
- Ứng dụng: Xác định đặc điểm di truyền tính trạng theo kiểu trội/lặn, nằm trên NST thường/giới tính....

2. Phương pháp nghiên cứu NST

- Nghiên cứu về đặc điểm, số lượng, hình dạng, kích thước NST của bộ NST bình thường cũng như bộ NST bất thường ở người.
- Cách tiến hành: Lấy TB bạch cầu của người đem nuôi cấy trong môi trường nhân tạo cho chúng phân chia. Lấy TB đang phân chia ở kì giữa quá trình nguyên phân ra quan sát. So sánh với bộ NST bình thường để xác định dạng đột biến.
- Ứng dụng: Xác định đột biến NST gây bệnh, phát hiện sớm các đột biến ở thai kì giúp bố mẹ đưa ra các quyết định phù hợp.

❖ MỞ RỘNG

► Một người phụ nữ đi siêu âm phát hiện mình đã có thai 11 tuần, vì sinh đứa con đầu đã bị mắc hội chứng Klinefelter. Cô rất lo lắng sợ sinh đứa con thứ hai tiếp tục bị bệnh Klinefelter hoặc các bệnh, tật di truyền khác.

Em hãy đưa ra cho cô ấy lời khuyên để có thể hạn chế việc sinh con bị dị tật di truyền?

#

- Thực tế cho thấy đã có nhiều trường hợp vợ chồng làm thụ tinh ống nghiệm nhiều lần không thành công, sau đó tiến hành làm xét nghiệm nâng cao thì phát hiện người chồng có bộ NST 47 XXY kiểu hình nam nhưng không có tinh trùng; hoặc mắc hội chứng Klinefelter thể khảm (có kiểu hình bình thường) với đặc trưng là suy sinh dục, rối loạn nội tiết, tinh hoàn teo nhỏ, khả năng sinh tinh kém hoặc không sinh tinh... Những trường hợp này nếu không có sự can thiệp của các phương pháp hỗ trợ sinh sản sẽ không thể có con tự nhiên. Trong những năm trở lại đây, sự phát triển của y học phân tử mà cụ thể là di truyền học cho phép chúng ta biết nhiều hơn về căn bệnh này, mở ra những cơ hội lớn cho nhóm bệnh nhân mắc hội chứng Klinefelter có con. Không có cách nào để phòng ngừa hội chứng Klinefelter, bệnh xảy ra bởi bất thường di truyền. Nam và nữ giới lớn tuổi (trên 35 tuổi) có kế hoạch sinh em bé có thể tham khảo ý kiến của bác sĩ, lên kế hoạch mang thai và thực hiện đánh giá những nguy cơ tiềm ẩn. Hội chứng Klinefelter có thể sàng lọc trước sinh ngay trong bào thai với phương pháp NIPT

- TƯ VẤN DI TRUYỀN

Sử dụng một số phương pháp sau để sàng lọc trước khi sinh

Phương pháp chọc dò dịch ối

Sinh thiết tua nhau thai

Phương pháp NIPT không

Hoạt động 2.3: Tìm hiểu y học tư vấn

1. Mục tiêu

- Trình bày 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.
- Quan sát video, trình bày được vai trò và hạn chế của phương pháp chọc ối.
- Quan sát video, trình bày được vai trò của phương pháp NIPT.

2. Nội dung

Câu hỏi:

Câu 1: Nghiên cứu thông tin SGK về y học tư vấn và cho biết:

- Khái niệm về y học tư vấn?
- Cơ sở khoa học về y học tư vấn?

Câu 2: Quan sát video rút ra vai trò và hạn chế của phương pháp chọc ối?

Câu 3: Quan sát video rút ra vai trò của phương pháp xét nghiệm NIPT?

3. Sản phẩm học tập

- Trả lời bằng lời nói và ghi vở.
- Đáp án câu hỏi:

Câu 1: 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 nguyên nhân, cơ chế, khả năng mắc bệnh, phòng tránh...

Cơ sở khoa học:

- + Quy luật di truyền và di truyền học quần thể
- + Chọc dò dịch ối hoặc sinh thiết tua nhau thai
- + Kỹ thuật phân tử (NIPT) xác định gene gây bệnh

Câu 2: Lấy mẫu bệnh phẩm có chứa ADN của thai nhi từ cơ thể người mẹ, từ đó phân tách ADN để phát hiện những rối loạn và bất thường nhiễm sắc thể. Chọc ối sẽ phân tích nước ối có trong bào thai, điều này sẽ khiến mẹ có cảm giác đau nhói sau khi thực hiện. Trên thực tế, độ an toàn của phương pháp chọc ối chỉ khoảng 80%, vậy nên mẹ có thể gặp một số trường hợp nguy hiểm như:

Sảy thai; Thai lưu; Sinh non; Đau bụng dưới; Chảy máu âm đạo; Nhiễm trùng do chọc ối...

Câu 3: Xét nghiệm NIPT sử dụng mẫu máu.

- An toàn tuyệt đối cho cả mẹ và thai nhi.
- Thời gian trả kết quả sớm chỉ sau 4 – 7 ngày.
- Có thể thực hiện ngay từ giai đoạn sớm của thai kỳ (tuần thứ 09).

Đảm bảo có được kết quả chính xác trong thời gian sớm nhất, xét nghiệm NIPT sẽ là lựa chọn tối ưu nhất.

Xét nghiệm di truyền chỉ cung cấp thông tin hạn chế về các tình trạng di truyền. Nó thường không thể xác định được bạn có xuất hiện các triệu chứng của rối loạn hay không, mức độ nghiêm trọng của các triệu chứng hoặc liệu rối loạn có tiến triển theo thời gian không. Một hạn chế lớn khác là thiếu các chiến lược điều trị cho nhiều rối loạn di truyền khi chúng được chẩn đoán.

4. Tổ chức hoạt động

❖ GV chuyển giao nhiệm vụ học tập:

- + HS làm nhóm đôi
- + Thời gian 10 phút
- + Nghiên cứu thông tin SGK, trả lời các câu hỏi.

❖ Thực hiện nhiệm vụ:

- + Đọc SGK, tìm kiếm thông tin trả lời câu hỏi.
- + Dơ tay trả lời câu hỏi

❖ Báo cáo – Thảo luận:

- + GV gọi học sinh dơ tay trả lời câu hỏi.

❖ Kết luận:

III. Y 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 nguyên nhân, cơ chế, khả năng mắc bệnh, phòng tránh...

Cơ sở khoa học:

- + Quy luật di truyền và di truyền học quần thể
- + Chọc dò dịch ối hoặc sinh thiết tua nhau thai
- + Kỹ thuật phân tử (NIPT) xác định gene gây bệnh
- Tư vấn: phòng tránh và chữa trị phần bệnh di truyền

❖ EM CÓ BIẾT

Thống kê năm 2017 dân số của Việt Nam khoảng hơn 93 triệu người, với số trẻ sinh ra khoảng 1,4 triệu trẻ. Với tỷ lệ trẻ bị dị tật bẩm sinh chiếm tỷ lệ 1/33 trẻ mới sinh ra thì mỗi năm tại Việt Nam có khoảng hơn 41.000 trẻ bị dị tật bẩm sinh, tương đương cứ 13 phút có một trẻ mắc dị tật bẩm sinh được sinh ra.

Hoạt động 2.4: Tìm hiểu một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene

1. Mục tiêu

- Trình bày 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. Nội dung

Câu hỏi:

Câu 1: Quan sát video và trả lời câu hỏi:

Nêu phương pháp điều trị bệnh với bệnh nhân và hạn chế của phương pháp này?

Câu 2: Trình bày khái niệm liệu pháp gene, các thành tựu trong nghiên cứu và ứng dụng của liệu pháp gene?

3. Sản phẩm học tập

- Trả lời bằng lời nói và ghi vở.
- Đáp án câu hỏi:

Câu 1: Công nghệ chỉnh sửa gene, chỉnh sửa những gene bị lỗi.

Hạn chế: chi phí rất cao, khả năng thành công thấp

Câu 2:

- 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, sau đó nuôi cấy tế bào đã được thay thế gene rồi đưa trở lại cơ thể bệnh nhân.
- Liệu pháp gene được thử nghiệm: thay thế gene trong tế bào soma nhằm chữa một số bệnh di truyền do một gene quy định.
- Tế bào mang gene chuyển đưa vào người bệnh phải có khả năng phân chia trong suốt cuộc đời.

4. Tổ chức hoạt động

❖ GV chuyển giao nhiệm vụ học tập:

- + HS làm nhóm đôi
- + Thời gian 10 phút
- + Nghiên cứu thông tin SGK, trả lời các câu hỏi.

❖ Thực hiện nhiệm vụ:

- + Đọc SGK, tìm kiếm thông tin trả lời câu hỏi.
- + Dơ tay trả lời câu hỏi

❖ Báo cáo – Thảo luận:

- + GV gọi nhóm dơ tay nhanh nhất trả lời câu hỏi.

❖ Kết luận:

IV. MỘT SỐ THÀNH TỰU VÀ ỨNG DỤNG CỦA 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, sau đó nuôi cấy tế bào đã được thay thế gene rồi đưa trở lại cơ thể bệnh nhân.
- Liệu pháp gene được thử nghiệm: thay thế gene trong tế bào soma nhằm chữa một số bệnh di truyền do một gene quy định.
- Tế bào mang gene chuyển đưa vào người bệnh phải có khả năng phân chia trong suốt cuộc đời.

Hoạt động 3: Luyện tập

1. Mục tiêu

- Vận dụng kiến thức đã học để trả lời được câu hỏi: bệnh tật di truyền, tư vấn y học.
- Vận dụng trả lời các câu hỏi trắc nghiệm dạng lựa chọn, dạng đúng sai và dạng trả lời ngắn.

2. Nội dung

Câu hỏi:

Câu 1: Gia đình Nam không có ai bị bệnh tật di truyền nhưng khi chuẩn bị kết hôn với Hương, Nam nhận thấy gia đình nhà Hương có em trai bị bệnh tan máu bẩm sinh. Nếu là em:

- Có tiếp tục cưới Hương?

- Tư vấn để sinh con không có nguy cơ bị bệnh tan máu bẩm sinh?

Câu 2: Di truyền học tư vấn là lĩnh vực khoa học:

- A. nghiên cứu sự di truyền và biểu hiện các tính trạng ở người.
- B. ứng dụng vào điều trị các bệnh tật ở người.
- C. ứng dụng các nguyên lí di truyền trong khám chữa bệnh ở người.
- D. tư vấn khả năng sinh con cho cặp vợ chồng.

Câu 3: Phát biểu nào dưới đây không đúng về cơ sở khoa học của y học tư vấn?

- A. Dựa trên quy luật di truyền và di truyền học quần thể.
- B. Dựa trên các xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hoá lấy từ dịch ối hoặc nhau thai.
- C. Các kĩ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp.
- D. khả năng phân chia của tế bào trong suốt đời.

Câu 4: Cho các đối tượng: (A) thanh niên khoẻ mạnh và trong gia đình không ai mắc bệnh di truyền, (B) người phụ nữ trên 35 tuổi (đã kết hôn), (C) người làm việc trong môi trường độc hại, (D) thanh niên khoẻ mạnh nhưng trong gia đình đã có người mắc tật di truyền. Tư vấn di truyền có vai trò như thế nào đối với mỗi đối tượng trên?

- A. Đưa ra lời khuyên về khả năng mắc các bệnh, tật di truyền ở đời con của các người trên khi họ kết hôn.
- B. Đưa ra quy luật di truyền các bệnh, tật di truyền ở những đối tượng trên.
- C. Đưa ra lời khuyên về khả năng mắc các bệnh, tật di truyền ở các đối tượng trên.
- D. Cho biết nguyên nhân phát sinh các bệnh di truyền hay triệu chứng bệnh lí.

Câu 5: Liệu pháp gene là:

- A. biện pháp chữa trị bệnh di truyền bằng cách thay thế gene bệnh trong tế bào của người bằng gene bình thường hoặc chỉnh sửa gene bị bệnh.
- B. biện pháp chữa trị bệnh di truyền bằng cách sử dụng các hormone sinh học tác động làm thay đổi cơ chế biểu hiện của gene.
- C. biện pháp chữa trị bệnh di truyền và các bệnh mắc phải bằng cách thay thế gene bệnh trong tế bào của người bằng gene bình thường hoặc chỉnh sửa gene bị bệnh.
- D. biện pháp chữa trị bệnh di truyền bằng cách sử dụng các tác nhân vật lí tác động làm thay đổi cơ chế biểu hiện của gene.

Câu 6: Đâu không phải là thành tựu của liệu pháp gene?

- A. Đưa gene lành vào cơ thể người bệnh giúp điều trị bệnh suy giảm miễn dịch (SCID) nghiêm trọng ở người.
- B. Sử dụng kĩ thuật chỉnh sửa gene để tế bào miễn dịch có thể nhận biết và tấn công vào tế bào ung thư.
- C. Sử dụng virus li giải khối u mang gene GM-CSF điều trị ung thư da.
- D. Sử dụng tia X có chùm năng lượng cực mạnh để tiêu diệt tế bào ung thư và thu nhỏ khối u.

Câu 7: Người phụ nữ mang thai, đặc biệt là phụ nữ lớn tuổi nên làm các xét nghiệm trước sinh nhằm sớm phát hiện các bệnh tật di truyền (hội chứng Down, di tật ống thần kinh...)

ở thai nhi để có thể đưa ra quyết định phù hợp với từng trường hợp. Có mấy xét nghiệm sớm mà người phụ nữ mang thai có thể tiến hành sàng lọc trước khi sinh?

Câu 8: Bệnh tan máu bẩm sinh do đột biến lặn ở gene globin hoặc α -globin nằm trên NST thường gây ra. Trong thực tiễn, một số gia đình có bố mẹ bình thường nhưng con sinh ra mắc bệnh tan máu bẩm sinh.

Mỗi nhận định sau đây là Đúng hay Sai về bệnh tan máu bẩm sinh?

- Sử dụng phương pháp nghiên cứu tế bào để xác định bệnh tan máu bẩm sinh do đột biến gene lặn hay gene trội quy định.
- Nếu bố mẹ bình thường đều mang gene gây bệnh tan máu bẩm sinh, xác suất sinh con mang gene bị bệnh là 25%.
- Để điều trị bệnh tan máu bẩm sinh có thể sử dụng liệu pháp gene thay thế gene bệnh bằng gene lành.
- Để hạn chế sự xuất hiện bệnh tan máu bẩm sinh ở thế hệ sau cần tầm soát và chẩn đoán gene đột biến trong thời thai kì.

3. Sản phẩm học tập

- Đáp án câu hỏi:

Câu 1:

Bước 1: Tìm hiểu kiến thức về bệnh di truyền.

Giúp Nam hiểu về bệnh tan máu bẩm sinh (thalassemia) là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Do vậy tỷ lệ nam và nữ bị bệnh như nhau.

Bước 2: Lập sơ đồ phả hệ

Khi chồng BT và vợ mang gen bệnh thalassemia thì mỗi lần sinh có 50% con bình thường, 50% khả năng con mang một gen bệnh. Các con sinh ra không có biểu hiện bệnh nhưng tiềm ẩn của gene bệnh ở đời con.

Bước 3: Tư vấn

Em trai Hương bị bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia) tức là bố và mẹ Hương đã di truyền cho em gene gây bệnh.

Trường hợp của Hương:

TH1: Hương bình thường không mang gene bệnh (vì thừa hưởng gene trội từ bố mẹ) vẫn kết hôn bình thường, con cái sinh ra bình thường.

TH2: Hương bình thường nhưng mang một gene bệnh (vì được di truyền 1 gene bệnh từ bố hoặc mẹ). Vẫn kết hôn được nhưng tiềm ẩn gene gây bệnh ở đời con, cháu.

Khi kết hôn cần được tư vấn trước khi mang thai và thực hiện các biện pháp chẩn đoán trước sinh phù hợp. Nếu người vợ đã mang thai cần sàng lọc trước sinh trong những tháng đầu nhằm phát hiện gene bệnh để có biện pháp phòng ngừa sự biểu hiện bệnh ở thế hệ sau.

Câu 2: C

Câu 3: D

Câu 4: A

Câu 5: A

Câu 6: B

Câu 7: 3

Câu 8: a- S; b- S, c- Đ, d- Đ

4. Tổ chức hoạt động dạy học

❖ GV chuyển giao nhiệm vụ học tập:

+ HS làm việc cá nhân

+ Thời gian 5 phút.

+ Đọc và trả lời các câu hỏi trắc nghiệm và câu hỏi dạng đúng sai; trắc nghiệm trả lời ngắn

❖ Thực hiện nhiệm vụ:

+ Dựa vào kiến thức vừa học để trả lời

❖ Báo cáo – Thảo luận:

+ GV gọi HS dơ tay nhanh nhất trả lời

❖ Kết luận:

+ Đáp án các câu hỏi

❖ Hướng dẫn HS chuẩn bị bài mới.