**CHƯƠNG 3: DI TRUYỀN QUẦN THỂ VÀ DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**

BÀI 14. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

**I. Khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học**

- Di truyền học người: …………………………………………………………………………

………………………………………………………………………………………………….

- Di truyền y học: ………………………………………………………………………………

………………………………………………………………………………………………….

Di truyền học người và di truyền y học có vai trò quan trọng trong việc ……………………, phòng ngừa các bệnh tật di truyền và bảo vệ vốn gene ở người.

**II. Nghiên cứu di truyền người**

***1. Một số phương pháp nghiên cứu:***

Một số phương pháp nghiên cứu di truyền người: …………………………………….., nghiên cứu trẻ đồng sinh, nghiên cứu di truyền phân tử, nghiên cứu di truyền tế bào,… Trong đó, nghiên cứu phả hệ là phương pháp được áp dụng phổ biến để cung cấp thông tin về tính chất ……………………….. của bệnh.

***2. Phương pháp nghiên cứu phả hệ:***

………………………………………………………………………………………………………..

…………………………………………………………………………………………………………

**III. Y học tư vấn:**

***1. Khái niệm:***

- Y học tư vấn là lĩnh vực có chức năng ……………………………………………………… về bệnh tật; …………………………. các phương pháp phòng ngừa, điều trị bệnh và đưa ra lời khuyên phù hợp nhằm bảo vệ sức khỏe con người.

- Các phương pháp chẩn đoán trước sinh như ………………………. trước sinh không xâm lấn, chọc dò dịch ối, sinh thiết tua nhau thai,…có vai trò cung cấp thông tin về các loại bệnh, tật di truyền.

***2. Cơ sở của y học tư vấn:***

…………………………………………………………………………………………………………

………………………………………………………………………………………………………....

**IV. Liệu pháp gene**

***1. Khái niệm:***

Liệu pháp gene là liệu pháp chữa trị các bệnh di truyền bằng cách …………………………. của các gene bị ……………………….. thông qua hai biện pháp: đưa bổ sung gene lành vào cơ thể hoặc thay thế gene bệnh bằng gene lành.

***2. Một số thành tựu và ứng dụng:***

Liệu pháp gene được ứng dụng thành công trong ……………………….. các bệnh di truyền ở người và mở ra triển vọng trong việc điều trị …………………….., cấy ghép mô, cơ quan.

**Đáp án vở ghi bài**

BÀI 14. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

**I. Khái niệm, vai trò của di truyền học người và di truyền y học**

- Di truyền học người: là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biểu hiện của các

tính trạng ở người.

- Di truyền y học: là 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.

Di truyền học người và di truyền y học có vai trò quan trọng trong việc điều trị, phòng ngừa

các bệnh tật di truyền và bảo vệ vốn gene ở người.

**II. Nghiên cứu di truyền người**

***1. Một số phương pháp nghiên cứu:***

Một số phương pháp nghiên cứu di truyền người: nghiên cứu phả hệ, nghiên cứu trẻ đồng sinh, nghiên cứu di truyền phân tử, nghiên cứu di truyền tế bào,..Trong đó, nghiên cứu phả hệ là phương pháp được áp dụng phổ biến để cung cấp thông tin về tính chất di truyền của bệnh.

***2. Phương pháp nghiên cứu phả hệ:***

Phả hệ là sơ đồ biểu thị mối quan hệ giữa những cá thể trong cùng dòng họ (ông, bà, bố, mẹ, con cháu,..) qua nhiều thế hệ.

**III. Y học tư vấn:**

***1. Khái niệm:***

- Y học tư vấn là lĩnh vực có chức năng cung cấp thông tin vè bệnh tật; đề xuất các phương pháp phòng ngừa, điều trị bệnh và đưa ra lời khuyên phù hợp nhằm bảo vệ sức khỏe con người.

- Các phương pháp chẩn đoán trước sinh như xét nghiệm trước sinh không xâm lấn, chọc dò dịch ối, sinh thiết tua nhau thai,…có vai trò cung cấp thông tin về các loại bệnh, tật di truyền.

***2. Cơ sở của y học tư vấn:***

Dựa trên các quy luật di truyền và di truyền học quần thể, kết hợp với các phương pháp nghiên cứu di

truyền theo cơ chế nào, dựa vào nguyên lí vận động của nhiễm sắc thể trong các cơ chế di truyền.

**IV. Liệu pháp gene**

***1. Khái niệm:***

Liệu pháp gene là liệu pháp chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của các gene bị đột biến thông qua hai biện pháp: đưa bổ sung gene lành vào cơ thể hoặc thay thế gene bệnh bằng gene lành.

***2. Một số thành tựu và ứng dụng:***

Liệu pháp gene được ứng dụng thành công trong điều trị các bệnh di truyền ở người và mở ra triển vọng trong việc điều trị ung thư, cấy ghép mô, cơ quan.