|  |  |
| --- | --- |
| TRƯỜNG: ……………………………  TỔ: ………………………….………..  Giáo viên:……………………………. |  |

**BÀI 13: DI TRUYỀN NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC**

**Môn học: Sinh học; Lớp 12**

**Thời gian thực hiện: 2 tiết**

**I. MỤC TIÊU**

**1. Về 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. Về năng lực**

*- 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. Nêu được khái niệm y học tư vấn. Trình bày được cơ sở của y học tư vấn. Nêu được khái niệm liệu pháp gene.

- *Tìm hiểu thế giới sống:* Giải thích được vì sao cần đến cơ sở tư vấn hôn nhân gia đình trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh.

*- Vận dụng:* Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình. Vận dụng hiểu biết về liệu pháp gene để giải thích việc chữa trị các bệnh di truyền.

- *Tự chủ và tự học:* Tự phân công nhiệm vụ cho các thành viên trong nhóm, HS độc lập nghiên cứu SGK.

- *Giao tiếp và hợp tác:* Phân công và thực hiện được các nhiệm vụ trong nhóm.

- *Giải quyết vấn đề và sáng tạo:* Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình em.

**3. Về phẩm chất**

- *Trung thực:* Trong kiểm tra, đánh giá để tự hoàn thiện bản thân.

- *Trách nhiệm:*

+ Với bản thân và các bạn trong nhóm để hoàn thành các nhiệm vụ được giao.

+ Tôn trọng các quy luật tự nhiên, giải thích các hiện tượng di truyền các bệnh ở người dựa trên các cơ sở khoa học. Nhận thức được tầm quan trọng của tư vấn di truyền trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh.

**II. THIẾT BỊ DẠY HỌC VÀ HỌC LIỆU**

**1. Giáo viên**

- Giấy A0, bút dạ

- Các tài liệu hỗ trợ hoạt động dạy học:

|  |  |
| --- | --- |
| 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 Kĩ thuật chọc lấy dịch ối cho phép phát hiện một số bệnh di truyền ở thai nhi trước khi sinh | |
|  | |

- Phiếu học tập số 1,2.

- Video kĩ thuật chọc lấy dịch ối cho phép phát hiện một số bệnh di truyền ở thai nhi trước khi sinh ****

**2. Học sinh**

- Nghiên cứu trước nội dung bài.

**III. TIẾN TRÌNH DẠY HỌC**

**1. KHỞI ĐỘNG**

***a. Mục tiêu***

- Tạo hứng thú, năng lượng tích cực cho HS.

- Kích thích trí tò mò, mong muốn khám phá tìm hiểu cách các nhà khoa học khám phá tri thức về di truyền học người và di truyền y học

***b. Nội dung:***

GV nêu câu hỏi đặt vấn đề để kích thích sự tò mò của HS.

***c. Sản phẩm:***

HS trả lời:

- Hemophilia là bệnh chảy máu di truyền do giảm hoặc bất thường chức năng yếu tố VIII (hemophilia A) hoặc yếu tố IX (hemophilia B). Gen quy định tổng hợp yếu tố VIII và IX nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X, di truyền lặn vì vậy đa số người bệnh là nam giới, còn nữ giới mang gen bệnh.

- Hoàng thân Philip là hậu duệ của Công chúa Alice, con gái của Nữ hoàng Victoria nhưng không bị di truyền căn bệnh này. Công chúa Alice được cho là mang gen bệnh máu khó đông giống như mẹ của mình. Ông được nhận NST X không mang gen hemophilia từ mẹ nên không bị di truyền căn bệnh này

- Nữ hoàng Elizabeth II là hậu duệ trực tiếp của Vua Edward VII, con trai của Nữ hoàng Victoria. Trên thực tế, không có dấu hiệu nào cho thấy các con cháu của Vua Edward VII bị bệnh hemophilia. Dựa trên quy luật di truyền bệnh hemophilia, có thể suy đoán: Vua Edward VII được nhận NST X không mang gen hemophilia từ mẹ nên không bị di truyền căn bệnh này.

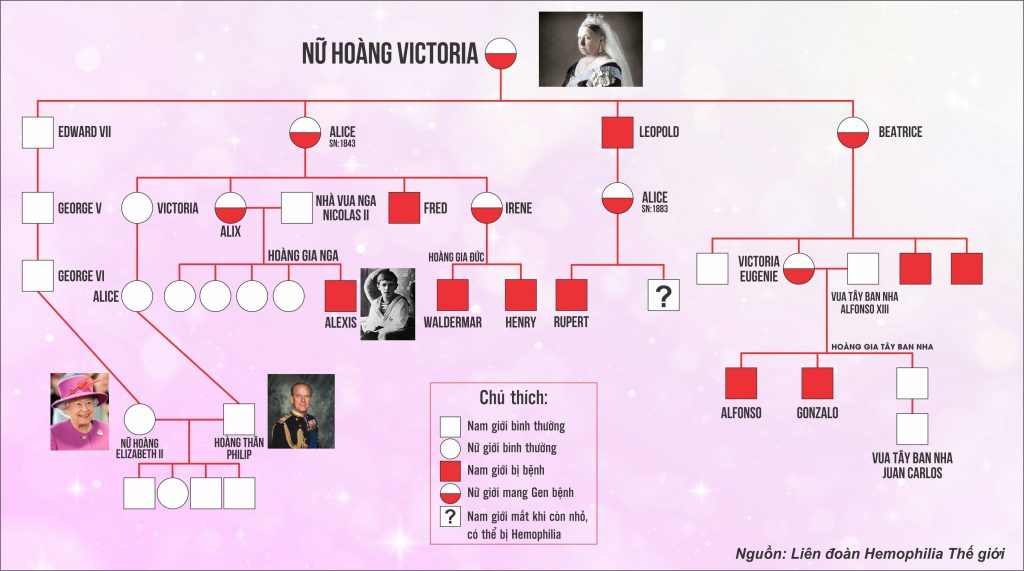
🡪 Căn bệnh hemophilia đã không còn là nỗi ám ảnh đối với Hoàng gia Anh ngày nay.

***d. Tổ chức thực hiện***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

GV cho HS quan sát phả hệ của Hoàng gia Anh mô tả sự di truyền của căn bệnh máu khó đông, yêu cầu HS quan sát, phân tích và thảo luận nhóm đôi để trả lời câu hỏi sau:

Câu hỏi: *Hemophilia (máu khó đông) được gọi là “căn bệnh hoàng gia”Anh nhưng tại sao Hoàng gia Anh ngày nay: Vua Charles III, Công chúa Anne, Hoàng tử Andrew và Edward cũng như các con cháu của họ không bị ảnh hưởng bởi bệnh máu khó đông (hemophilia) mặc dù cả Nữ hoàng Elizabeth II và Hoàng thân Philip, chồng của bà đều là hậu duệ của dòng họ đã từng bị ám ảnh bởi “căn bệnh Hoàng gia”.*



GV yêu cầu HS thảo luận nhóm đôi để trình bày.

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

HS dựa vào hình ảnh để phân tích.

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

GV gọi đại diện ngẫu nhiên HS để đưa ra ý kiến.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

GV nhận xét và bổ sung. GV dựa vào ý kiến HS để GVdẫn dắt vào bài mới: Căn bệnh hemophilia đã gây ra nhiều nỗi đau, thậm chí còn là một trong những nguyên nhân dẫn đến sự suy tàn của cả một triều đại ở Châu Âu (*Hoàng hậu lo sợ tìm vị tu sĩ huyền bí Rasputin đến chữa bệnh. Mỗi khi hoàng tử Alexis bị chảy máu và đau đớn, Rasputin sẽ vào cung cầu nguyện để trấn an và cứ mỗi lần như vậy, sức khỏe hoàng tử lại tốt lên. Hoàng gia Nga ngày càng tin Rasputin hơn. Nhưng chính Rasputin đã xây dựng vây cánh, gây lũng đoạn triều chính và cuối cùng, triều đại này đã sụp đổ*). Nhưng ngày nay, nhờ ánh sáng của di truyền học đặc biệt là di truyền y học, di truyền tư vấn mà các bệnh tật di truyền ở người có thể dự đoán, chữa trị. Bài học hôm nay sẽ cùng nhau tìm hiểu các phương pháp nghiên cứu di truyền ở người và di truyền y học tư vấn, ứng dụng trong thực tiễn.

**2. HÌNH THÀNH KIẾN THỨC**

**\* Hoạt động 1: I. 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:*** GV cho HS nghiên cứu mục I SGK để trả lời các câu hỏi yêu cầu phần chuyển giao NV **(ở cột 1)**

***c. Sản phẩm:*** Kết quả sản phẩm học tập HS và hoàn thiện của GV **ở cột 2: trả lời/ghi nhớ**

***d. Tổ chức thực hiện:***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

GV yêu cầu HS đọc nội dụng mục I, SGK để trả lời câu hỏi ở **PHT 01 (cột 1)**

|  |  |
| --- | --- |
| **Gợi ý/Tìm hiểu nội dung cần đạt** | **Trả lời/ghi nhớ** |
| *Câu 1: Di truyền người là gì? Vai trò?* | **1. Khái niệm và vai trò của di truyền người**  **Khái niệm**  Di truyền học người là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người.  Nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh → PP phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền.  **Vai trò**  - Cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trạng qua các thế hệ ở người.  - Cung cấp cơ sở cho y học cá nhân hóa.  - Cung cấp cơ sở cho di truyền y học tư vấn.  - Cung cấp cơ sở nghiên cứu di truyền quần thể người.  - Cung cấp cơ sở xác định các rối loạn di truyền và đặc điểm di truyền của rối loạn *(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).* |
| *Câu 2: Di truyền y học là gì? Vai trò?* | **2. Khái niệm và vai trò của di truyền y học**  **Khái niệm**  Y học tư vấn (di truyền học tư vấn) là một lĩnh vực:  + Xác định người có nguy cơ mắc bệnh di truyền  + Xác định nguyên nhân, cơ chế, khả năng sinh con mắc bệnh di truyền.  + Biết biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh di truyền cho đời con,...  **Vai trò**  Di truyền y học có vai trò quan trọng trong chăm sóc, bảo vệ sức khỏe con người, cung cấp các hiểu biết về cơ chế di truyền của các bệnh, tật di truyền, chuẩn đoán và điều trị hiệu quả, hỗ trợ tư vấn di truyền cho cá nhân và gia đình. |

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

- Đọc SGK, cá nhân tự làm việc để tìm câu trả lời

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

- GV gọi ngẫu nhiên HS để vấn đáp.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

- GV nhận xét câu trả lời của các học sinh, chính xác hóa câu trả lời của các câu hỏi.

**CÔNG CỤ ĐÁNH GIÁ:** Sản phẩm học tập là các câu trả lời của HS.

|  |
| --- |
| **I. KHÁI NIỆM, VAI TRÒ CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC**  **1. Khái niệm**  **Di truyền học người**: là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người.  **Di truyền y học**: là một lĩnh vực của di truyền người, chuyên nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh → PP phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền.  **2. Vai trò**  **Di truyền học người có vai trò:**  - Cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trạng qua các thế hệ ở người.  - Cung cấp cơ sở cho y học cá nhân hóa.  - Cung cấp cơ sở cho di truyền y học tư vấn.  - Cung cấp cơ sở nghiên cứu di truyền quần thể người.  - Cung cấp cơ sở xác định các rối loạn di truyền và đặc điểm di truyền của rối loạn *(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).*  **Di truyền y học có vai trò:**  - Có vai trò quan trọng trong chăm sóc, bảo vệ sức khỏe con người, cung cấp các hiểu biết về cơ chế di truyền của các bệnh, tật di truyền, chuẩn đoán và điều trị hiệu quả, hỗ trợ tư vấn di truyền cho cá nhân và gia đình. |

***……………………………………………………………………………………………………***

**\* Hoạt động 2: II. 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:*** GV cho HS nghiên cứu mục I SGK để trả lời các câu hỏi yêu cầu phần chuyển giao NV **(ở cột 1)**

***c. Sản phẩm:*** Kết quả sản phẩm học tập HS và hoàn thiện của GV **ở cột 2: trả lời/ghi nhớ**

***d. Tổ chức thực hiện:***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

GV cho HS thảo luận nhóm:

GV yêu cầu HS đọc nội dụng mục II, SGK để trả lời câu hỏi ở **PHT 02 (cột 1)**

|  |  |
| --- | --- |
| **Gợi ý/Tìm hiểu nội dung cần đạt** | **Trả lời/ghi nhớ** |
| **1. Một số phương pháp nghiên cứu di truyền người**   |  |  | | --- | --- | | PP nghiên cứu | Mô tả phương pháp | | Phả hệ | Phân tích sơ đồ phả hệ để theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định (thường là bệnh, tật) trên những người thuộc cùng dòng họ qua nhiều thế hệ. | | Dỉ truyền tế bào/PP nghiên cứu NST | Thiết lập nhiễm sắc thể đồ (karyotype) để chẩn đoán các bệnh, tật liên quan đến đột biến cấu trúc và số lượng nhiễm sắc thể. | | Trẻ đồng sinh | Nghiên cứu những trẻ đồng sinh sống trong các môi trường giống nhau và khác nhau nhằm đánh giá vai trò của kiểu gene và sự tác động của môi trường đến sự biểu hiện các tính trạng. | | Di truyền phân tử | Dựa vào các kĩ thuật nghiên cứu di truyền phân tử (tách chiết DNA, điện di, lai phân tử, PCR, giải trình tự gene,...) để xác định các rối loạn di truyền liên quan đến cấu trúc hoặc sự biểu hiện của gene. | | Di truyền hoá sinh | Thông qua việc phân tích, định lượng một số sản phẩm của gene như enzyme, hormone,... có thể chẩn đoán một số bệnh rối loạn chuyển hoá liên quan đến những bất thường trong cấu trúc hoặc trong quá trình biểu hiện gene. | | Di truyền quần thể | Dựa vào định luật Hardy - Weinberg để dự đoán hậu quả của kết hôn gần cũng như nguồn gốc của các quần thể người. | | Mô phỏng học | Dựa trên dãy các biến dị di truyền ở động vật (chuột, thỏ, chó, khỉ,...) có biểu hiện lâm sàng giống ở người làm cơ sở để nghiên cứu các bệnh, tật di truyền ở người. | | |
| **2. Phương pháp nghiên cứu phả hệ**  Quan sát hình 13.1 và hoàn thành phiếu học tập tìm hiểu phương pháp nghiên cứu phả hệ | |
| **Câu 1: Phả hệ là gì?**  **Câu 2: Các bước xây dựng phả hệ?**  B1:  B2:  B3:  **Câu 3: Quan sát hình 13.1 và cho biết:**   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | Bệnh/tật di truyền | DT theo kiểu trội hay lặn | Gene quy định bệnh nằm trên NST thường hay NST giới tính X | Giải thích | | (a) Bệnh bạch tạng |  |  |  | | (b) Tật nhiều ngón tay do gene |  |  |  | | (c) Bệnh mù màu |  |  |  | | **Câu 1: Phả hệ là gì?**  Sơ đồ biểu thị sự di truyền của một (hoặc một vài) tính trạng qua các thế hệ khác nhau trong dòng họ.  **Câu 2: Các bước xây dựng phả hệ?**  B1: Xác định tính trạng cần nghiên cứu.  B2: Thu thập thông tin về tính trạng được nghiên cứu trên những người thuộc cùng một gia đình/dòng họ qua nhiều thế hệ.  B3: Sử dụng các ký hiệu để biểu thị mối quan hệ họ hàng và sự di truyền của tính trạng nghiên cứu qua các thế hệ.  **Câu 3: Quan sát hình 13.1 và cho biết:**   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | Bệnh/tật di truyền | DT theo kiểu trội hay lặn | Gene quy định bệnh nằm trên NST thường hay NST giới tính X | Giải thích | | (a) Bệnh bạch tạng: | Lặn | NST thường | Do người con III.1 bị bệnh, nếu bệnh do gene trội quy định thì người con sẽ nhận một allen trội gây bệnh từ bố hoặc mẹ, nhưng bố và mẹ của người con này đều có kiểu hình bình thường (kiểu gen đồng hợp lặn), điều này là vô lí nên bệnh này không phải do gene trội quy định. | | (b) Tật nhiều ngón tay do gene: | Trội | NST thường | Do người mẹ III.9 và người bố III.10 đều bị bệnh, nếu bệnh do gen lặn quy định thì hai người chỉ cho duy nhất allele lặn kết hợp tạo thành hợp tử đồng hợp lặn, đời con 100% bị bệnh. Nhưng người con IV.5 lại có kiểu hình bình thường. Vì vậy, bệnh không do gen lặn quy định. | | (c) Bệnh mù màu | Lặn | NST giới tính X | Do trong phả hệ chỉ có nam giới mắc bệnh. | |
| **3. Phương pháp nghiên cứu NST người**  Quan sát hình 13.2 và hoàn thành phiếu học tập tìm hiểu về phương pháp nghiên cứu nhiễm sắc thể người.  + Nhóm 3,4,5 Quan sát hình 13.3 kết hợp nội dung SGK để hoàn thành phiếu học tập số 2 tìm hiểu về phương pháp nghiên cứu nhiễm sắc thể người. | |
| **Câu 1: Phương pháp nghiên cứu di truyền người là gì?**  **Câu 2: Cách tiến hành như thế nào?**  B1:  B2:  B3:  **Câu 3: Quan sát hình 13.2/14.3 và cho biết ứng dụng của phương pháp?** | **Câu 1: Phương pháp nghiên cứu di truyền người là gì?**  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.  **Câu 2: Cách tiến hành như thế nào?**  **B1:** Lấy các tế bào bạch cầu của người đem nuôi cấy trong môi trường nhân tạo cho chúng phân chia.  **B2:** Các tế bào bạch cầu đang phân chia được lấy ra làm tiêu bản quan sát bộ NST ở kì giữa.  **B3:** Đối chứng với những bất thường về NST với bộ NST người bình thường.  **Câu 3: Quan sát hình 13.2/14.3 và cho biết ứng dụng của phương pháp?**  - 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.  - Phát hiện ra nhiều bệnh ung thư ở người. |

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

- HS phân chia nhiệm vụ, nghiên cứu nội dung SGK kết hợp hình để thảo luận.

- GV giám sát tiến độ thực hiện nhiệm của HS.

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

- Đại diện các nhóm lên trình bày kết quả thảo luận, các nhóm khác chú ý lắng nghe, phản biện.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

- Giáo viên nhận xét câu trả lời của HS, chính xác hóa các kiến thức và đặt các câu hỏi mở rộng.

**CÔNG CỤ ĐÁNH GIÁ:** Sản phẩm học tập là các câu trả lời và đánh giá dựa theo CCĐG Rubric (đánh giá theo tiêu chí)

**Phiếu đánh giá theo tiêu chí về mức độ hoàn thành sản phẩm**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Tiêu chí** | **Mức 3** | **Mức 2** | **Mức 1** |
| *Dựa vào sản phẩm là phiếu học tập để đánh giá*  ***(5 điểm)*** | Hoàn thành nhanh và chính xác các yêu cầu | Chỉ hoàn thành được 70% các yêu cầu | Hoàn thành câu hỏi nhờ có hướng dẫn của giáo viên |
| **5 điểm** | **3 điểm** | **2 điểm** |
| *Dựa trên quan sát để đánh giá*  ***(5 điểm)*** | Cá nhân học sinh tập hợp nhóm nhanh, trật tự theo đúng các tiêu chí mà giáo viên yêu cầu. | Cá nhân học sinh tập hợp nhóm theo đúng các tiêu chí mà giáo viên yêu cầu. | Cá nhân học sinh tập hợp nhóm cần sự hướng dẫn của giáo viên |
| **5 điểm** | **3 điểm** | **2 điểm** |

**Nội dung ghi nhớ bài:**

|  |
| --- |
| **II. MỘT SỐ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI**  **1. Phương pháp nghiên cứu phả hệ**  **1.1. Khái niệm**  Sơ đồ biểu thị sự di truyền của một (hoặc một vài) tính trạng qua các thế hệ khác nhau trong dòng họ.  **1.2. Cách thức xây dựng phả hệ**  B1: Xác định tính trạng cần nghiên cứu.  B2: Thu thập thông tin về tính trạng được nghiên cứu trên những người thuộc cùng một gia đình/dòng họ qua nhiều thế hệ.  B3: Sử dụng các ký hiệu để biểu thị mối quan hệ họ hàng và sự di truyền của tính trạng nghiên cứu qua các thế hệ.  Trong một phả hệ được kí hiệu:    **1.3. Ứng dụng**  Phương pháp nghiên cứu phả hệ cho phép xác định:  **+ Xác định đột biến trội/lặn.**  VD: bố mẹ da bình thường, sinh con bệnh bạch tạng → Bệnh do gene lặn.  **+ Xác định quy luật di truyền tính trạng trong gia đình, dòng họ.**  VD: Bố bình thường, mẹ bình thường mà sinh con gái bị bệnh phenylketonuria (PKU). Có kết luận:  ++ Bệnh PKU là đột biến gene lặn.  ++ Gene quy định trên NST thường. Nếu nằm trên NST giới tính X ông bố trội thì con gái phải trội, vì ông bố cho con gái X alellen trội  **+ Dựa trên phả hệ xác định được:**  ++ Quy luật di truyền liên quan đến tật 6 ngón tay, tật dính ngón tay số 2 và số 3, bệnh máu khó đông, bệnh mù màu đo và lục,...  ++ Bệnh cholesterol trong máu cao bất thường do một đột biến trội nằm trên NST thường làm hỏng thụ thể tiếp nhận **LDL cholesterol** dẫn đến những người mang gene đột biến bị xơ vữa động mạch và nguy cơ mắc bệnh tim mạch cao bất thường ngay ở độ tuổi 35.  **2. Phương pháp nghiên cứu NST người**  **2.1. Khái niệm**  Nghiên cứu các đặc điểm về số lượng, hình dạng, kích thước NST của bộ NST trong tế bào người bình thường và người bị bệnh.  **2.2. Cách tiến hành** (PP xác định một số đột biến NST)  Lấy các tế bào bạch cầu của người đem nuôi cấy cho phân chia.  Lấy TB đang phân chia ra làm tiêu bản quan sát bộ NST ở kì giữa. Để có TB ở kì giữa bằng cách: Cho vào dung dịch nuôi cấy tế bào hóa chất colchicine ngăn cản sự hình thành thoi phân bào → TB dừng ở kì giữa mà không thể chuyển sang kì sau.  **2.3. Ứng dụng**  PP này giúp xác định:  + Xác định được các bệnh tật di truyền liên quan các đột biến số lượng và cấu trúc NST.  + Một số bệnh, tật di truyền đã được phát hiện bằng PP này: hội chứng Down, hội chứng siêu nữ (XXX), hội chứng Klinefelter (XXY),... |

***……………………………………………………………………………………………………***

**\* Hoạt động 3: III. 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:*** GV cho HS nghiên cứu mục III SGK để trả lời các câu hỏi yêu cầu phần chuyển giao NV **(ở cột 1)**

***c. Sản phẩm:*** Kết quả sản phẩm học tập HS và hoàn thiện của GV **ở cột 2: trả lời/ghi nhớ**

***d. Tổ chức thực hiện:***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

GV yêu cầu HS đọc nội dụng mục III, SGK để trả lời câu hỏi ở **PHT 03 (cột 1)**

|  |  |
| --- | --- |
| **Gợi ý/Tìm hiểu nội dung cần đạt** | **Trả lời/ghi nhớ** |
| **III. Y HỌC TƯ VẤN**  Ví dụ 1: Để phòng tránh các bệnh di truyền, phải tránh kết hôn giữa những người có họ hàng gần vì xác suất để các gene lặn gây bệnh trở về trạng thái đồng hợp trong trường hợp này rất cao. Nếu hai vợ chồng cùng có kiểu gene dị hợp thì xác suất sinh con bị bệnh (có kiểu gene đồng hợp lặn) lên tới 25% trong khi kết hôn giữa những người không có họ hàng cho xác suất sinh con bị bệnh rất thấp.  Ví dụ 2: 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.  Ví dụ 3: Xét nghiệm một số chỉ tiêu hóa sinh có thể phát hiện dấu hiệu của một số bệnh rối loạn chuyển hóa di truyền như galactose huyết (không dung nạp đường galactose từ sữa) ở trẻ sơ sinh, từ đó áp dụng chế độ ăn hạn chế đường lactose cho trẻ, giúp trẻ không biểu hiện triệu chứng bệnh.  Ví dụ 4: 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. | |
| *Câu 1: Y học tư vấn là gì?* | **1. 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 về nguyên nhân, cơ chế gây bệnh, khả năng mắc bệnh, biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh cho đời con,.. |
| *Câu 2: Cơ sở khoa học của y học tư vấn?* | 2. Cơ sở khoa học:  + Quy luật di truyền và di truyền học quần thể → xác định khả năng sinh con mắc bệnh di truyền.  + Xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hóa (từ dịch ối hoặc từ nhau thai) → Xác định có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền.  + Các kĩ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp. |
| *Câu 3. Những đối tượng nào cần đến cơ sở tư vấn di truyền trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh? Giải thích* | 3. Tư vấn di truyền và sàng lọc trước sinh là hai biện pháp quan trọng giúp giảm nguy cơ sinh con mắc bệnh di truyền, cải thiện sức khỏe của mẹ và bé, và giảm gánh nặng tài chính và tinh thần cho gia đình. Các cặp vợ chồng nên cân nhắc đến việc thực hiện các biện pháp này trước khi kết hôn và mang thai:  - Các cặp vợ chồng có nguy cơ mang thai với bệnh di truyền: Nếu một trong hai người cha mẹ hoặc cả hai đều có tiền sử bệnh di truyền, hoặc có người thân trong gia đình mắc bệnh di truyền, thì cặp vợ chồng đó có nguy cơ mang thai với bệnh di truyền.  - Người có tiền sử bệnh di truyền: Những người có tiền sử bệnh di truyền, bao gồm các bệnh di truyền do đột biến gen hay đột biến nhiễm sắc thể cần được tư vấn di truyền để hiểu rõ hơn về nguy cơ mắc bệnh, cách phòng ngừa và điều trị.  - Người muốn tìm hiểu về di truyền và sức khỏe: Tư vấn di truyền không chỉ dành cho những người có tiền sử bệnh di truyền, mà còn dành cho những người muốn tìm hiểu về di truyền và sức khỏe của mình. Những người này có thể muốn biết về cơ chế di truyền, các yếu tố ảnh hưởng đến di truyền, và cách thức di truyền ảnh hưởng đến sức khỏe của họ |
| *Câu 4. Hãy cho biết những loại bệnh di truyền nào có thể chữa khỏi hoặc làm giảm nhẹ triệu chứng bệnh nếu gene gây bệnh được phát hiện sớm ở trẻ sơ sinh? Giải thích.* | 4. Những loại bệnh di truyền nào có thể chữa khỏi hoặc làm giảm nhẹ triệu chứng bệnh nếu gene gây bệnh được phát hiện sớm ở trẻ sơ sinh:  **Phenylketone niệu (PKU):**  Là bệnh rối loạn chuyển hóa Phenylalanin (Phe) thành Tyrosine (Tyr) ở người, nguyên nhân do thiếu hụt enzyme phenylalanine hydroxylase.  Hiện nay chưa có phương pháp điều trị hoàn toàn, bệnh nhân sẽ được thực hiện theo chế độ dinh dưỡng nghiêm khắc, cụ thể, cần hạn chế các thực phẩm chứa Phe.  Nếu tuân thủ chặt chẽ theo chế độ ăn uống này từ ngay sau khi trẻ sinh ra, trẻ sẽ phát triển bình thường.  **Thalassemia (Thal)**  Là một bệnh di truyền gen lặn xảy ra do sự khiếm khuyết trong việc tổng hợp huyết sắc tố Hemoglobin với triệu chứng chính là thiếu máu.  Thalassemia đã được chữa khỏi bằng cách cấy ghép tủy xương. Tuy nhiên, phương pháp điều trị này chỉ có thể thực hiện được đối với một số ít bệnh nhân có người hiến tủy phù hợp. Bản thân quy trình cấy ghép vẫn còn nhiều rủi ro và có thể dẫn đến tử vong. Hiện nay, liệu pháp gen cũng mang lại hy vọng chữa khỏi bệnh. |

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

- Đọc SGK, HS làm việc cá nhân để vấn đáp.

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

- GV yêu cầu đại diện HS trả lời, các HS khác nhận xét, bổ sung.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

- GV nhận xét câu trả lời của các học sinh, chính xác hóa câu trả lời của các câu hỏi.

GV phân tích thêm các ví dụ:

Ví dụ 1: Nếu cả hai vợ chồng đều mang allele lặn gây bệnh tan máu bẩm sinh thì xác suất sinh con bị bệnh là 1/4.

Ví dụ 2: 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, dị tật ống thần kinh,...) ở thai nhi để có thể đưa ra quyết định phù hợp với từng trường hợp. Kĩ thuật sinh thiết lấy tế bào nhau thai khi thai nhi ở 11 - 13 tuần tuổi đem phân tích bộ NST cũng có thể phát hiện được các hội chứng Down và một số dị tật bẩm sinh.

GV chiếu video về kỹ thuật chọc lấy dịch ối:

****

Ví dụ 3: Để phòng tránh các bệnh di truyền, phải tránh kết hôn giữa những người có họ hàng gần vì xác suất để các gene lặn gây bệnh trở về trạng thái đồng hợp trong trường hợp này rất cao. Nếu hai vợ chồng cùng có kiểu gene dị hợp thì xác suất sinh con bị bệnh (có kiểu gene đồng hợp lặn) lên tới 25% trong khi kết hôn giữa những người không có họ hàng cho xác suất sinh con bị bệnh rất thấp.

**CÔNG CỤ ĐÁNH GIÁ:** Sản phẩm học tập là các câu trả lời của HS.

**Nội dung ghi nhớ bài:**

|  |
| --- |
| **III. DI TRUYỀN Y HỌC**  **1. Khái niệm**  Y học tư vấn (di truyền học tư vấn) là một lĩnh vực:  + Xác định người có nguy cơ mắc bệnh di truyền  + Xác định nguyên nhân, cơ chế, khả năng sinh con mắc bệnh di truyền.  + Biết biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh di truyền cho đời con,...  **2. Cơ sở khoa học.** Dựa trên:  **+** Quy luật di truyền và di truyền học quần thể → xác định khả năng sinh con mắc bệnh di truyền.  + Xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hóa (từ dịch ối hoặc từ nhau thai) → Xác định có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền.  + Các kĩ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp.  **3. 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.  - Tư vấn đóng quan trọng trong việc bảo vệ sức khoẻ con người, đặc biệt là đối với việc phòng ngừa và điều trị các bệnh, tật di truyền thông qua một số hoạt động như:  + Đánh giá nguy cơ mắc bệnh ở những người bình thường mang gene bệnh, ở những người hoặc gia đình chưa mắc bệnh đối với các bệnh có sự khởi phát muộn.  + Đưa ra các biện pháp làm giảm nhẹ sự biểu hiện của bệnh, giảm nguỵ cơ mắc bệnh cũng như phòng bệnh thông qua chẩn đoán và có biện pháp điều trị sớm.  + Cung cấp thông tín về khả năng mắc các loại bệnh di truyền ở đời con của các gia đình đã có tiền sử mắc bệnh này để cho lời khuyên trong việc kết hôn, mang thai, sinh đẻ. |

**\* Hoạt động 4: IV. 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:*** GV cho HS nghiên cứu mục I SGK để trả lời các câu hỏi yêu cầu phần chuyển giao NV **(ở cột 1)**

***c. Sản phẩm:***

***d. Tổ chức thực hiện:***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

GV cho cả lớp xem video giới thiệu về Liệu pháp gene kết hợp thông tin mục IV SGK và trả lời câu hỏi:



GV yêu cầu HS đọc nội dụng mục I, SGK để trả lời câu hỏi ở **PHT 04 (cột 1)**

|  |  |
| --- | --- |
| **Gợi ý/Tìm hiểu nội dung cần đạt** | **Trả lời/ghi nhớ** |
| *Câu 1: Liệu pháp gene là gì?* | 1. 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. |
| *Câu 2: Thành tựu của liệu pháp gene?* | 2. Năm 2007, ở Pennsylvania và London, người ta đã sử dụng liệu pháp gene để chữa cho 4 bệnh nhân bị mù do một đột biến gene hiếm gặp. Mỗi bệnh nhân được tiêm một loại thể truyền là virus mang gene RPE65 bình thường để thay thế gene bệnh. Kết quả là thị lực của cả 4 bệnh nhân đã được cải thiện đáng kể.  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. |
| *Câu 3: Ứng dụng của liệu pháp gene?* | 3. 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. |

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

- HS thảo luận nhóm đôi để trả lời.

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

- GV yêu cầu đại diện HS trả lời, các HS khác nhận xét, bổ sung.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

- GV nhận xét câu trả lời của các học sinh, chính xác hóa câu trả lời của các câu hỏi.

**CÔNG CỤ ĐÁNH GIÁ:** Sản phẩm học tập là các câu trả lời của HS.

**Nội dung ghi nhớ bài:**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **IV. MỘT SỐ THÀNH TỰU VÀ ỨNG DỤNG CỦA LIỆU PHÁP GENE**  **1. Thành tựu trong nghiên cứu**  Liệu pháp gene là phương pháp sử dụng gene (bình thường) để điều trị hoặc ngăn ngừa bệnh, tật di truyền.  + Dùng gene sử dụng để điều trị bệnh (gene BT/gene liệu pháp) được đưa vào tế bào nhờ vector.  + Gene liệu pháp có thể được đưa trực tiếp vào cơ thể người bệnh (con đường in vivo)  + Gene liệu pháp có thể đưa vào tế bào gốc của người bệnh (được nuôi cây bên ngoài cơ thể), sau đó tế bào mang gene liệu pháp được đưa vào cơ thể người bệnh (con đường ex vivo).  **Mục đích:** phục hồi chức năng bình thường của tế bào, mô hoặc sửa chữa các sai hỏng di truyền.  Liệu pháp gene gồm:   |  |  | | --- | --- | | + Các kĩ thuật chủ yếu là thay thế gene hỏng bằng gene lành |  | | + Ức chế gene gây bệnh |  | | + Chỉnh sửa gene hỏng |  | | + Gây chết tế bào bệnh |  |   Ví dụ (SGK)  **2. Ứng dụng**  - 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 còn nhiều vấn đề về kĩ thuật cần phải giải quyết. |

**3. LUYỆN TẬP**

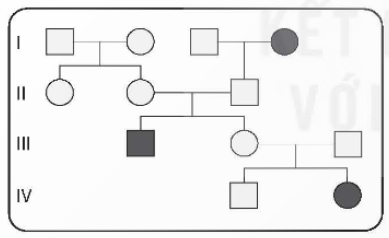
***a. Mục tiêu:***

Hệ thống hóa và củng cố lại kiến thức về di truyền học người và di truyền y học.

***b. Nội dung:*** GV cho HS thảo luận các câu hỏi cuối bài.

***c. Sản phẩm:***

1.



Sơ đồ phả hệ ghi lại sự di truyền của tính trạng tóc xoăn tự nhiên tại gia đình em.

Tính trạng tóc xoăn do gene lặn quy định.

Do người con III.1 có tóc xoăn, nếu tính trạng tóc xoăn do gene trội quy định thì người con sẽ nhận một allen trội từ bố hoặc mẹ, nhưng bố và mẹ của người con này đều có kiểu hình bình thường (kiểu gen đồng hợp lặn), điều này là vô lí nên tính trạng này không phải do gene trội quy định.

2. Những cá thể (bố, mẹ) bị bệnh thường gặp một số khó khăn hơn như sức sống kém, khó tìm kiếm bạn đời nên nhưng cá thể này thường ít có cơ hội di truyền bệnh cho đời sau.

Hầu hết người bệnh lại được sinh ra từ các cặp bố mẹ bình thường do bệnh được quy định bởi gene lặn, với kiểu gen dị hợp tử sẽ biểu hiện kiểu hình bình thường. Tuy nhiên đời con của cặp bố mẹ đều mang kiểu gen dị hợp tử có xác suất mắc bệnh lên đến 25%.

***d. Tổ chức thực hiện:***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

GV cho HS thảo luận các câu hỏi cuối bài:

Câu 1: 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.

Câu 2: Theo lí thuyết, những người mắc bệnh di truyền do gen lặn hiếm gặp có thể được sinh ra từ các cặp bố mẹ, trong đó: (1) cả hai bố mẹ đều bị bệnh; (2) một trong hai bố mẹ bị bệnh; hoặc (3) cả hai bố mẹ đều không bị bệnh. Tuy nhiên, trong thực tế, hầu hết người bệnh lại được sinh ra từ các cặp bố mẹ bình thường. Giải thích.

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

* Học sinh hoạt động nhóm, hoàn thành các nhiệm vụ; giáo viên bao quát toàn lớp cũng như hoạt động của các nhóm học sinh.

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

* - GV cho đại diện các nhóm treo kết quả học tập lên bảng.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

Giáo viên nhận xét thái độ hoạt động, kết quả hoạt động của các nhóm, giáo viên chính xác hóa kiến thức.

**CÔNG CỤ ĐÁNH GIÁ:** Sản phẩm học tập là câu trả lời của HS.

**4. VẬN DỤNG**

***a. Mục tiêu*:**

Học sinh vận dụng kiến thức đã học để giải quyết vấn đề thực tiễn.

***b. Nội dung:***

GV sử dụng phương pháp đóng vai trong giảng dạy, đưa ra tình huống thực tế, cho các nhóm đóng vai để giải quyết tình huống.

***c. Sản phẩm:***

**HS sáng tạo, đây là 1 gợi ý:**

Tại bệnh viện

- Y tá: Mời gia đình của anh vào phòng khám.

- Vợ và chồng: Chào bác sĩ ạ!

- **Bác sĩ**: Vâng, chào anh chị. Mời hai anh chị ngồi.

- Chồng: Dạ thưa bác sĩ, hôm nay vợ chồng em đến đây muốn hỏi bác sĩ về vấn đề có nên sinh con tiếp nữa không ạ?

- **Bác sĩ:** Vấn đề như thế nào, anh chị nói ra tôi nghe xem.

- Vợ: Dạ thưa bác sĩ, vợ chồng tôi đã sinh 1 đứa con trai rồi, tuy nhiên cháu nó lại không may bị hội chứng Đao. Tại sao lại như vậy? Vợ chồng tôi muốn sinh đứa nữa thì liệu cháu nó có giống như anh trai của mình không?

- **Bác sĩ:** Xin hỏi vợ chồng anh chị khi sinh con đầu lòng là bao nhiêu tuổi và hiện nay là bao nhiêu tuổi?

- Chồng: Thưa bác sĩ, chúng tôi kết hôn muộn vì vây khi sinh con đầu lòng thì vợ tôi đã 36 tuổi còn tôi thì 40 tuổi, hiện nay vợ tôi 41 tuổi, tôi 46 tuổi.

- **Bác sĩ**: Hội chứng Đao do đột biến số lượng nhiễm sắc thể gây ra, có rất nhiều nguyên nhân gây nên hội chứng này như tiếp xúc với chất độc hại, môi trường sống ô nhiễm, tia phóng xạ…. Tuy nhiên, các nhà khoa học nhận thấy có mối liên hệ khá chặt chẽ giữa tuổi mẹ với khả năng sinh con mắc hội chứng Đao. Tuổi mẹ càng cao thì tần số sinh con mắc hội chứng Đao càng lớn.

- Vợ: Tôi không hiểu thưa bác sĩ, tuổi mẹ thì có liên quan gì đến việc sinh con bị hội chứng Đao.

- **Bác sĩ**: Vì ở lứa tuổi càng cao thì khả năng điều chỉnh các quá trình sinh học trong đó có sự phân bào để tạo giao tử bình thường càng kém chính xác. Để anh chị hiểu rõ hơn về việc này thì mời anh chị xem video này. Trợ lý, mở video cho anh chị này xem.

- Y tá: Dạ vâng! (mở video)

- Bác sĩ: Anh chị đã hiểu rõ về hội chứng này rồi chứ.

- Chồng: Vợ chồng chúng tôi hiểu rồi ạ.

***d . Tổ chức thực hiện:***

***Bước 1. Chuyển giao nhiệm vụ:***

**1/ Phân chia nhóm: mỗi tổ/ 1 nhóm.**

- Tình huống: *Một cặp vợ chồng kết hôn muộn và sinh được con đầu lòng bị mắc hội chứng Đao, họ muốn sinh thêm một người con nữa nhưng lo lắng vì sợ đứa bé cũng bị như anh trai của nó. Hãy đóng vai người bác sĩ tư vấn cho cặp vợ chồng đó về khả năng bị mắc bệnh trên.*

- Yêu cầu: các nhóm xây dựng kịch bản và đóng vai theo kịch bản.

**2/ Trả lời đầy đủ các câu hỏi sgk.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Giải thích vai trò của di truyền học người và di truyền y học. | Di truyền học 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 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. |
|  | 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. | a,  Bệnh di truyền do gene lặn quy định.  Do người con III.1 bị bệnh, nếu bệnh do gene trội quy định thì người con sẽ nhận một allen trội gây bệnh từ bố hoặc mẹ, nhưng bố và mẹ của người con này đều có kiểu hình bình thường (kiểu gen đồng hợp lặn), điều này là vô lí nên bệnh này không phải do gene trội quy định.  b,  Bệnh di truyền do gene trội quy định.  Do người mẹ III.9 và người bố III.10 đều bị bệnh, nếu bệnh do gen lặn quy định thì hai người chỉ cho duy nhất allele lặn kết hợp tạo thành hợp tử đồng hợp lặn, đời con 100% bị bệnh. Nhưng người con IV.5 lại có kiểu hình bình thường. Vì vậy, bệnh không do gen lặn quy định.  c,  Bệnh di truyền do gene trội nằm trên NST giới tính X quy định.  Do trong phả hệ chỉ có nam giới mắc bệnh. |
|  | Hãy cho biết những loại bệnh di truyền nào có thể chữa khỏi hoặc làm giảm nhẹ triệu chứng bệnh nếu gene gây bệnh được phát hiện sớm ở trẻ sơ sinh? Giải thích. | Những loại bệnh di truyền nào có thể chữa khỏi hoặc làm giảm nhẹ triệu chứng bệnh nếu gene gây bệnh được phát hiện sớm ở trẻ sơ sinh:  Phenylketone niệu (PKU):  Là bệnh rối loạn chuyển hóa Phenylalanin (Phe) thành Tyrosine (Tyr) ở người, nguyên nhân do thiếu hụt enzyme phenylalanine  hydroxylase.  Hiện nay chưa có phương pháp điều trị hoàn toàn, bệnh nhân sẽ được thực hiện theo chế độ dinh dưỡng nghiêm khắc, cụ thể, cần hạn chế các thực phẩm chứa Phe.  Nếu tuân thủ chặt chẽ theo chế độ ăn uống này từ ngay sau khi trẻ sinh ra, trẻ sẽ phát triển bình thường.  Thalassemia (Thal)  Là một bệnh di truyền gen lặn xảy ra do sự khiếm khuyết trong việc tổng hợp huyết sắc tố Hemoglobin với triệu chứng chính là thiếu máu.  Thalassemia đã được chữa khỏi bằng cách cấy ghép tủy xương. Tuy nhiên, phương pháp điều trị này chỉ có thể thực hiện được đối với một số ít bệnh nhân có người hiến tủy phù hợp. Bản thân quy trình cấy ghép vẫn còn nhiều rủi ro và có thể dẫn đến tử vong. Hiện nay, liệu pháp gen cũng mang lại hy vọng chữa khỏi bệnh. |
|  | 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. | Sơ đồ phả hệ ghi lại sự di truyền của tính trạng tóc xoăn tự nhiên tại gia đình em.  Tính trạng tóc xoăn do gene lặn quy định.  Do người con III.1 có tóc xoăn, nếu tính trạng tóc xoăn do gene trội quy định thì người con sẽ nhận một allen trội từ bố hoặc mẹ, nhưng bố và mẹ của người con này đều có kiểu hình bình thường (kiểu gen đồng hợp lặn), điều này là vô lí nên tính trạng này không phải do gene trội quy định. |
|  | Tìm hiểu thêm thông tin về triển vọng ứng dụng liệu pháp gene và những hạn chế cần khắc phục. | Một trong những liệu pháp gene được biết đến phổ biến nhất hiện nay là công nghệ CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats - Cụm tạo khoảng trống ở giữa các đoạn ngắn lặp lại đối xứng).  Công nghệ CRISPR/Cas đang được thử nghiệm trên một số bệnh di truyền gây ra bởi đột biến đơn gen, đơn giản bằng việc loại bỏ đoạn gen mang đột biến gây bệnh và thay vào đó là đoạn gen khỏe mạnh. Một số mặt bệnh đã được chọn lựa để thực hiện liệu pháp gen như: hồng cầu hình liềm, tan máu bẩm sinh, teo cơ Duchene, máu khó đông, ung thư và các bệnh lây nhiễm virus như HIV, viêm gan ...  Với sự phát triển không ngừng của khoa học, liệu pháp gen đang mang lại những hy vọng và hứa hẹn về ứng dụng điềun trị bệnh trong lĩnh vực y học.  Tuy nhiên, phương pháp này đòi hỏi chi phí rất cao cùng với nguồn nhân công chất lượng tốt, cùng với đó là sự nghi ngờ về đảm bảo tính an toàn với sức khỏe con người. |
|  | Theo lí thuyết, những người mắc bệnh di truyền do gen lặn hiếm gặp có thể được sinh ra từ các cặp bố mẹ, trong đó: (1) cả hai bố mẹ đều bị bệnh; (2) một trong hai bố mẹ bị bệnh; hoặc (3) cả hai bố mẹ đều không bị bệnh. Tuy nhiên, trong thực tế, hầu hết người bệnh lại được sinh ra từ các cặp bố mẹ bình thường. Giải thích. | Những cá thể (bố, mẹ) bị bệnh thường gặp một số khó khăn hơn như sức sống kém, khó tìm kiếm bạn đời nên nhưng cá thể này thường ít có cơ hội di truyền bệnh cho đời sau.  Hầu hết người bệnh lại được sinh ra từ các cặp bố mẹ bình thường do bệnh được quy định bởi gene lặn, với kiểu gen dị hợp tử sẽ biểu hiện kiểu hình bình thường. Tuy nhiên đời con của cặp bố mẹ đều mang kiểu gen dị hợp tử có xác suất mắc bệnh lên đến 25%. |

***Bước 2. Thực hiện nhiệm vụ:***

Các nhóm viết và tập theo kịch bản (có thể thực hiện ở nhà).

Các nhóm thảo luận, xây dựng “kịch bản” và phân công đóng vai (tự đánh giá quá trình làm việc nhóm vào phiếu).

Lưu ý: Các nhóm nộp kịch bản cho giáo viên bộ môn duyệt trước khi diễn tập.

***Bước 3.  Báo cáo kết quả:***

* Các nhóm đóng vai, trao đổi và thảo luận ở lớp.

***Bước 4. Kết luận, nhận định:***

Giáo viên nhận xét phần nội dung, hình thức, cách giải quyết tình huống và cho điểm.

**Công cụ đánh giá**:

**PHIẾU TỰ ĐÁNH GIÁ QUÁ TRÌNH LÀM VIỆC NHÓM**

**TRƯỜNG THPT……………………… LỚP ……………..Nhóm: …………**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| STT | Tên thành viên | Công việc được giao | Tiêu chí đánh giá  ( Mỗi tiêu chí tối đa 25 điểm) | | | | Tổng điểm | Kí tên |
| Ý thức tham gia | Chất lượng công việc | Ý tưởng sáng tạo | Khả năng hợp tác |  |  |
| 1 |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 3 |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 3 |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 4 |  |  |  |  |  |  |  |  |
| ……… |  |  |  |  |  |  |  |  |

**PHỤ LỤC.**

Tài liệu được chia sẻ bởi Website VnTeach.Com

https://www.vnteach.com