

CHỦ ĐỀ ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

VẤN ĐỀ 1- BÀI 21 :

DI TRUYỀN Y HỌC

I. Khái niệm di truyền y học

- Là 1 bộ phận của di truyền học người, chuyên nghiên cứu phát hiện các cơ chế gây bệnh di truyền và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người

II. Bệnh di truyền phân tử

- **Khái niệm** : Là những bệnh mà cơ chế gây bệnh phần lớn do đột biến gen gây nên

* **Ví dụ** :

- Bệnh phenylketon niệu

Do đột biến gen lặn nằm trên NST thường mã hóa enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hóa axit amin phenylalanin thành tirôzin trong cơ thể làm phenylalanin tích tụ trong máu đi lên não đầu độc tế bào thần kinh

- Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm

Do đột biến gen trội nằm trên NST thường làm cho cơ thể thiếu máu, thể lực giảm sút, suy tim. não không được cung cấp đủ máu, lách bị tổn thương..

- **Bệnh bạch tạng**: do đột biến gen lặn nằm trên NST thường

- **Bệnh máu khó đông, mù màu**: do đột biến gen lặn nằm trên NST X

- **Bệnh túm lông tai, tật dính ngón tay 2,3**: do đột biến gen lặn nằm trên NST Y .

III. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến NST

Khái niệm : Các đột biến cấu trúc hay số lượng NST liên quan đến rất nhiều gen, gây hàng loạt tổn thương ở các hệ cơ quan người bệnh nên gọi là hội chứng bệnh. Hội chứng bệnh do đột biến NST thường nguy hiểm hơn so với do đột biến gen.

* **Ví dụ** : hội chứng Đào (3 NST 21), hội chứng Tơcnơ (XO), Hội chứng siêu nữ (XXX), hội chứng Clâyphentơ (XXY), Hội chứng Etuốt (3 NST 18), hội chứng Patau (3 NST 13)...

IV. Bệnh ung thư

- Khái niệm :

Là loại bệnh được gây nên bởi nhiều loại đột biến khác nhau (đột biến gen, đột biến NST) làm tế bào phân chia liên tục và có khả năng di chuyển vị trí tạo nên các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

+ Đặc biệt là đột biến xảy ra ở 2 loại gen : Gen quy định yếu tố sinh trưởng và Gen ức chế các khối u

- **Cách điều trị** : Hiện nay chưa có thuốc đặc trị, chỉ dùng tia phóng xạ hoặc hoá chất để diệt các tế bào khối u. Tuy nhiên phương pháp này thường gây nên những tác dụng phụ rất nặng nề cho cơ thể.

PHẦN TRẮC NGHIỆM:

Câu 1: Bệnh hoặc hội chứng nào sau đây ở người do sự rối loạn cơ chế phân bào dẫn đến sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào?

- A. Hội chứng Đào. B. Bệnh hồng cầu hình liềm. C. Hội chứng Tớcơ.
D. Bệnh ung thư.

Câu 2: Khi nói về hội chứng Đào ở người, phát biểu nào sau đây là đúng?

- A. Người mắc hội chứng Đào vẫn sinh con bình thường.
B. Hội chứng Đào thường gặp ở nam, ít gặp ở nữ.
C. Người mắc hội chứng Đào có ba nhiễm sắc thể số 21.
D. Tuổi mẹ càng cao thì tần số sinh con mắc hội chứng Đào càng thấp.

Câu 3: Khi nói về bệnh phenylkêto niệu ở người, phát biểu nào sau đây là đúng?

- A. Bệnh phenylkêto niệu là do lượng axit amin tirôzin dư thừa và ứ đọng trong máu, chuyển lên não gây đầu độc tế bào thần kinh.
B. Có thể phát hiện ra bệnh phenylkêto niệu bằng cách làm tiêu bản tế bào và quan sát hình dạng nhiễm sắc thể dưới kính hiển vi.
C. Chỉ cần loại bỏ hoàn toàn axit amin phenylalanin ra khỏi khẩu phần ăn của người bệnh thì người bệnh sẽ trở nên khỏe mạnh hoàn toàn.
D. Bệnh phenylkêto niệu là bệnh do đột biến ở gen mã hóa enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hóa axit amin phenylalanin thành tirôzin trong cơ thể.

Câu 4: Gen đột biến sau đây luôn biểu hiện kiểu hình kể cả khi ở trạng thái dị hợp là

- A. gen qui định bệnh bạch tạng. B. gen qui định bệnh mù màu.
C. gen qui định máu khó đông. D. gen qui định bệnh hồng cầu hình lưỡi liềm.

Câu 5: Các bệnh do đột biến phân tử ở người:

- A. Hội chứng Claiphentơ, hội chứng Tơc-nơ.
B. Bệnh Phêninkêto niệu, hồng cầu liềm, bạch tạng.
C. Tật ngắn xương tay chân, bệnh bạch cầu ác tính.
D. Bệnh mù màu lục đỏ, tật dính ngón, ung thư máu

Câu 6: Cho biết một số bệnh, tật và hội chứng di truyền ở người:

- (1) Tật có túm lông trên vành tai. (2) Hội chứng Đào. (3) Bệnh mù màu đỏ - xanh lục.
(4) Bệnh phêninkêto niệu. (5) Bệnh bạch tạng. (6) Hội chứng Tơc-nơ.
(7) Bệnh ung thư máu.

Có bao nhiêu bệnh, tật và hội chứng di truyền là do đột biến gen?

- A. 4. B. 6. C. 3. D. 5.

Câu 7: Cơ chế phát sinh bệnh Đào

- A. do cặp NST số 21 của bố hoặc mẹ không phân li trong giảm phân I, giảm phân II bình thường tạo giao tử chứa 2 chiếc thuộc cặp NST số 21. Qua thụ tinh với giao tử bình thường phát triển thành cơ thể bị bệnh Đào.
B. do cặp NST số 21 của bố và mẹ không phân li trong giảm phân I, giảm phân II bình thường tạo giao tử chứa 2 chiếc thuộc cặp NST số 21. Qua thụ tinh phát triển thành cơ thể bị bệnh Đào.
C. do tác nhân gây đột biến số lượng của NST làm cặp NST 21 không phân li trong Nguyên phân hoặc Giảm phân.
D. do cả 2 chiếc của cặp NST 21 không phân li trong nguyên phân của hợp tử dẫn đến bị bệnh Đào.

Câu 8: Trong quần thể người có một số thể đột biến sau:

- (1) Ung thư máu. (2) Hồng cầu hình liềm. (3) Bạch tạng. (4) Claiphentơ.
(5) Dính ngón 2 và 3. (6) Máu khó đông. (7) Tơc-nơ. (8) Đào. (9) Mù màu.

Những thể đột biến nhiễm sắc thể là

- A. (1), (4), (7), (5), (8). B. (1), (4), (7), (8).
C. (2),(4), (7), (8),(9). D. (4), (5), (6),(7) (8).

Câu 9: Nhận định nào sau đây về bệnh ung thư là không đúng?

- A. Ung thư là loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát của một số loại tế bào dẫn đến hình thành khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.
B. Một số nguyên nhân dẫn đến ung thư như đột biến gen, đột biến NST.
C. Ung thư ác tính là hiện tượng khối u được hình thành và khu trú cố định tại một chỗ.
D. Đột biến gen gây ung thư có thể là đột biến gen trội hoặc đột biến gen lặn.

Câu 10: Các bệnh, tật di truyền chỉ gặp ở nam mà không gặp ở nữ là

- A. claiphentơ, tật dính ngón tay số 2 và số 3. B. mù màu, máu khó đông, bạch tạng.
C. mù màu, máu khó đông, bạch tạng, claiphentơ. D. mù màu, máu khó đông.

Câu 11: Khi nói về các bệnh và hội chứng bệnh di truyền ở người, phát biểu nào sau đây đúng?

- A. Bệnh mù màu do alen lặn nằm ở vùng không tương đồng trên nhiễm sắc thể giới tính X quy định.
B. Hội chứng Tocơ do đột biến lệch bội ở nhiễm sắc thể số 21.
C. Bệnh hồng cầu hình liềm do đột biến gen làm cho chuỗi β -hemôglôbin mất một axit amin.
D. Hội chứng Đào do đột biến lệch bội ở nhiễm sắc thể giới tính.

Câu 12: Cho các thông tin:

- (1) Gen bị đột biến dẫn đến prôtêin không được tổng hợp.
- (2) Gen bị đột biến làm tăng hoặc giảm số lượng prôtêin.
- (3) Gen đột biến làm thay đổi một axit amin này bằng một axit amin khác nhưng không làm thay đổi chức năng của prôtêin.
- (4) Gen bị đột biến dẫn đến prôtêin được tổng hợp bị thay đổi chức năng.

- **Khái niệm:** tư vấn di truyền y học là sự trao đổi ý kiến cung cấp thông tin tiên đoán và cho lời khuyên về khả năng mắc một bệnh di truyền nào đó ở đời con của các cặp vợ chồng mà bản thân họ hay một số người trong dòng họ đã mắc bệnh ấy.

- **Mục đích:** phát hiện sớm nguy cơ sinh con có khuyết tật di truyền cũng như phát hiện sớm những thai nhi khuyết tật di truyền

- **Biện pháp:**

- Xây dựng phả hệ của người bệnh → chẩn đoán xác suất xuất hiện trẻ mắc bệnh ở đời sau.

- Xét nghiệm trước sinh bằng cách chọc dò dịch ối và sinh thiết tua nhau thai để biết xem thai nhi có bị bệnh di truyền nào đó hay không

→ biện pháp ăn kiêng hợp lý, chăm sóc, chữa trị sớm giúp hạn chế tối đa tác động xấu của các khuyết tật di truyền đối với trẻ bị bệnh hoặc ngưng thai kỳ giảm thiểu việc sinh ra những trẻ tật nguyền → giảm thiểu gánh nặng cho gia đình và xã hội

3. Liệu pháp gen- kỹ thuật của tương lai

- Khái niệm: Là việc chữa trị bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng các gen bị đột biến.

- Biện pháp: thay thế gen bệnh bằng gen lành hay đưa bổ sung gen lành vào cơ thể người bệnh.

- Một số khó khăn gặp phải : khi chèn gen lành vào hệ gen của người là virus có thể gây hư hỏng các gen khác (virus không thể chèn gen lành vào đúng vị trí của gen vốn có trên NST).

II. Một số vấn đề xã hội của di truyền học

1. Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người

2. Vấn đề phát sinh do công nghệ gen và công nghệ tế bào

3. Vấn đề di truyền khả năng trí tuệ

4. Di truyền học với bệnh AIDS

PHẦN TRẮC NGHIỆM:

Câu 1: Trong tư vấn DT y học, phát biểu nào sau đây không đúng khi nói về việc xét nghiệm trước sinh ở người

- A. mục đích xét nghiệm trước sinh là xác định người mẹ sinh con trai hay gái để giúp người mẹ quyết định có nên sinh hay không
- B. kĩ thuật chọc ối và sinh thiết tua nhau thai là để tách lấy TB phôi cho phân tích ADN cũng như nhiều chi tiết hoá sinh
- C. các xét nghiệm trước sinh đặc biệt quan trọng đối với những người có nguy cơ sinh con bị các khuyết tật DT mà vẫn muốn sinh con
- D. mục đích xét nghiệm trước sinh là để biết xem thai nhi có bị bệnh DT hay không

Câu 2: Trong tương lai, một số gen đột biến gây bệnh trong cơ thể người có thể được thay thế bằng các gen lành nhờ ứng dụng của phương pháp nào sau đây?

- A. Gây đột biến bằng tác nhân vật lí.
- B. Liệu pháp gen.
- C. Gây đột biến bằng tác nhân hoá học.
- D. Công nghệ tế bào.

Câu 3: Hiện nay, một trong những biện pháp ứng dụng liệu pháp gen đang được các nhà khoa học nghiên cứu nhằm tìm cách chữa trị các bệnh di truyền ở người là

- A. đưa các prôtêin ức chế vào trong cơ thể người để ức chế hoạt động của gen gây bệnh.
- B. làm biến đổi các gen gây bệnh trong cơ thể thành các gen lành.
- C. loại bỏ ra khỏi cơ thể người bệnh các sản phẩm dịch mã của gen gây bệnh.
- D. bổ sung gen lành vào cơ thể người bệnh.

Câu 4: Mục đích của di truyền y học tư vấn là:

1. Giải thích nguyên nhân, cơ chế và khả năng mắc bệnh di truyền ở thế hệ sau.
2. Cho lời khuyên về kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gen lặn.
3. Cho lời khuyên về sinh sản để hạn chế việc sinh ra những đứa trẻ tật nguyền.
4. Xây dựng phả hệ di truyền của những người đến tư vấn di truyền.

Phương án đúng là :

- A. 2, 3, 4.
- B. 1, 3, 4.
- C. 1, 2, 3.
- D. 1, 2, 4.

Câu 5: Người ta thường sử dụng phương pháp nào sau đây để phát hiện ra hội chứng Đào ở người trong giai đoạn sớm, trước sinh?

- A. Chọc dò dịch ối lấy tế bào phôi cho phân tích các cặp NST thường.

- B. Sinh thiết tua nhau thai lấy tế bào phôi cho phân tích prôtêin.
- C. Chọc dò dịch ối lấy tế bào phôi cho phân tích các cặp NST giới tính.
- D. Sinh thiết tua nhau thai lấy tế bào phôi phân tích ADN.

Câu 6: Chương trình kiểm tra trẻ sơ sinh ở một số nước nhằm phát hiện nguyên nhân và tìm ra cách chữa trị các khuyết tật di truyền ở trẻ em

- A. Phát hiện sớm các khuyết tật, có biện pháp chăm sóc, chữa trị sớm, giúp hạn chế tối đa các tác động xấu của các khuyết tật di truyền đối với trẻ.
- B. Dự đoán cung cấp thông tin liên quan đến các tật, bệnh di truyền
- C. Phát hiện cơ chế di truyền của các loại bệnh , tật
- D. Xây dựng sơ đồ phả hệ về khuyết tật di truyền

Câu 7: Cho các biện pháp sau:

- 1- Bảo vệ môi trường sống trong sạch. 2- Tư vấn di truyền. 3- Sàng lọc trước sinh.
- 4- Liệu pháp gen. 5- Mở các trung tâm bảo trợ xã hội dành cho người bị tật bệnh di truyền.

Số phương án đúng để bảo vệ vốn gen của loài Người là

- A. 2. B. 5. C. 3. D. 4.

Câu 8: Hiện nay, liệu pháp gen đang được các nhà khoa học nghiên cứu để ứng dụng trong việc chữa trị các bệnh di truyền ở người, đó là

- A. gây đột biến để biến đổi các gen gây bệnh trong cơ thể người thành các gen lành.
- B. thay thế các gen đột biến gây bệnh trong cơ thể người bằng các gen lành.
- C. loại bỏ ra khỏi cơ thể người bệnh các sản phẩm dịch mã của gen gây bệnh.
- D. đưa các prôtêin ức chế vào trong cơ thể người để các prôtêin này ức chế hoạt động của gen gây bệnh.

Câu 9: Khi nói về xét nghiệm trước sinh ở người, phát biểu nào sau đây không đúng?

- A. Xét nghiệm trước sinh là những xét nghiệm để biết xem thai nhi có bị bệnh di truyền nào đó hay không
- B. Xét nghiệm trước sinh đặc biệt hữu ích đối với một số bệnh di truyền phân tử làm rối loạn quá trình chuyển hóa trong cơ thể

C. Xét nghiệm trước sinh được thực hiện bằng hai kỹ thuật phổ biến là chọc dò dịch ối và sinh thiết tua nhau thai.

D. Xét nghiệm trước sinh nhằm mục đích chủ yếu là xác định tình trạng sức khỏe của người mẹ trước khi sinh con.

Câu 10. Có 1 bệnh nhân nam bị đột biến số lượng NST, khi xét nghiệm tế bào học thì thấy trong mỗi tế bào sinh dưỡng đang ở kì giữa của nguyên phân đếm được 47 NST kép. Bệnh nhân đó có thể bị bệnh hoặc hội chứng nào sau đây?

- A. Hội chứng Đào, Claiphento hoặc 3X
 - B. Hội chứng Claiphento hoặc hội chứng siêu nữ
 - C. Hội chứng Đào, ung thư máu hoặc Claiphento
 - D. Hội chứng Đào hoặc Claiphento
-