# CHUYÊN ĐỀ IV. DI TRUYỀN NGƯỜI

**A. Phương pháp giải**

   **I. Phương pháp nghiên cứu**

   *1. Phương pháp nghiên cứu phả hệ*

a. Định nghĩa

   - Phương pháp nghiên cứu phả hệ là phương pháp theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ để xác định đặc điểm di truyền của tính trạng đó.

b. Mục đích nghiên cứu

   - Người ta dùng phương pháp đó để nghiên cứu sự di truyền một số tính trạng ở người vì người sinh sản chậm và đẻ ít con. Vì lí do xã hội, không thể áp dụng phương pháp lai và gây đột biến. Phương pháp này đơn giản, dễ thực hiện, cho hiệu quả cao.

   *2. Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh*

a. Trẻ đồng sinh cùng trứng – trẻ đồng sinh khác trứng

   - Trẻ đồng sinh là những đứa trẻ cùng sinh ra trong cùng 1 lần sinh.

   - Trẻ đồng sinh cùng trứng là những đứa trẻ được sinh ra từ cùng 1 trứng thụ tinh với 1 tinh trùng. Trẻ đồng sinh cùng trứng giống nhau về phương diện di truyền, có kiểu gen đồng nhất, ít nhất là đối với hệ gen nhân, cùng giới tính, cùng nhóm máu, màu da, mặt, dạng tóc rất giống nhau, dễ mắc cùng loại bệnh.

   - Còn trẻ đồng sinh khác trứng được sinh ra từ 2 hoặc nhiều trứng rụng cùng một lần, được thụ tinh cùng lúc bởi các tinh trùng khác nhau, do đó chúng thường khác nhau về phương diện di truyền, khác nhau về kiểu gen, có thể cùng giới tính hay khác giới tính. Chúng giống nhau tới mức như những anh em sinh ra trong cùng một gia đình nhưng khác lần sinh, có thể mắc các bệnh di truyền khác nhau.

b. Mục đích nghiên cứu

   Nghiên cứu trẻ đồng sinh nhằm cho thấy vai trò của kiểu gen và môi trường sống đến kiểu hình.

   - Khi nuôi dưỡng các trẻ đồng sinh cùng trứng trong điều kiện khác nhau nhằm chứng minh tác động của môi trường đến kiểu gen trong quá trình hình thành kiểu hình của đứa trẻ.

   - Khi nuôi dưỡng các trẻ đồng sinh khác trứng trong điều kiện giống nhau nhằm chứng minh vai trò của kiểu gen trong việc hình thành kiểu hình của đứa trẻ.

   **II. Một số bệnh và tật di truyền**

   *1. Một số bệnh di truyền*

a. Bệnh liên quan đến NST

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Đặc điểm** | **Bệnh Đao** | **Bệnh Tớc nơ** |
| Loại | Đột biến 3 NST số 21 | Đột biến 1 NST giới tính X |
| Biểu hiện | - Bề ngoài: Bé, lùn, cổ rụt, má phệ, miệng hơi há, lưỡi hơi thè, mắt hơi sâu và một mí,khoảng cách giữa hai mặt hơi xa, ngón tay ngắn.- Sinh lí: Sinh lí, bị si đần bẩm sinh. | - Bề ngoài: bệnh nhân là nữ, lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển.- Sinh lí: chỉ khoảng 2% bệnh nhân sống đến lúc trưởng thành nhưng không có kinh nguyệt, tử cung nhỏ, thường mất trí và không có con. |

b. Bệnh liên quan đến đột biến gen

   - Bệnh bạch tạng: do một đột biến gen lặn trên NST thường gây ra. Bệnh nhân có da và tóc màu trắng, mắt màu hồng.

   - Bệnh câm điếc bẩm sinh: bệnh do một đột biến gen lặn gây ra. Bệnh thường gặp ở con của những người bị nhiễm chất độc phóng xạ, hoá học.

   *2. Một số tật di truyền*

   - Một số tật do đột biến NST: Tật hở hàm ếch (khe hở môi – hàm), bàn tay mất một số ngón, bàn chân mất ngón và dính ngón, bàn tay thừa ngón, …

   - Một số tật do đột biến gen trội gây ra: xương chi ngắn, bàn chân có nhiều ngón,…

   *3. Một số biện pháp phòng chống bệnh tật*

   Có thể hạn chế phát sinh bệnh tật di truyền bằng một số biện pháp:

   - Đấu tranh ngăn chặn các hoạt động sản xuất và sử dụng vũ khí hạt nhân, vũ khí hoá học và các hành vi gây ô nhiễm môi trường.

   - Sử dụng đúng quy cách các loại thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ, thuốc chữa bệnh.

   - Hạn chế kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gen gây bệnh, tật di truyền hoặc hạn chế sinh con của các cặp vợ chồng nói trên.

   **III. Ứng dụng di truyền học ở con người**

   *1. Di truyền y học tư vấn*

   - Là sự phối hợp các phương pháp xét nghiệm, chẩn đoán hiện đại về mặt di truyền cùng với nghiên cứu phả hệ,…

   - Vai trò: chẩn đoán, cung cấp thông tin và lời khuyên về khả năng di truyền các bệnh và tật di truyền.

   *2. Di truyền học với hôn nhân và kế hoạch hoá gia đình*

a. Di truyền học với hôn nhân

   - Di truyền học giải thích được các vấn đề được nêu ra trong Luật Hôn nhân và gia đình như không kết hôn gần, …

   - Kết hôn gần làm tăng khả năng tử vong cũng như dị tật ở đời con.

b. Di truyền học với kế hoạch hoá gia đình

   - Di truyền học đưa ra tuổi kết hôn và sinh con hợp lí ở nữ giới là từ 25 đến 34 tuổi nhằm tránh các dị tật di truyền ở đời con.

   *3. Hậu quả di truyền của ô nhiễm môi trường*

   - Các chất phóng xạ và hoá chất trong tự nhiên hoặc do con người tạo ra làm tăng độ ô nhiễm môi trường.

   - Khi môi trường bị ô nhiễm thì khả năng mắc các bệnh tật di truyền của con người tăng lên.

   - Do đó, công tác đấu tranh chống vũ khí hạt nhân, vũ khí hoá học và bảo vệ môi trường là vô cùng cần thiết.

**B. Bài tập tự luận**

**Câu 1:** Hãy nêu những thuận lợi và khó khăn khi nghiên cứu di truyền ở người.

**Trả lời**

a. Thuận lợi:

   - Mọi thành tựu khoa học cuối cùng đều nhằm phục vụ cho nhu cầu của con người.

   - Những đặc điểm về hình thái, sinh lí và rất nhiều những bệnh di truyền ở người đã được nghiên cứu toàn diện nhất và gần đây nhất là thành tựu giải mã thành công bộ gen người.

b. Khó khăn:

   - Người chín sinh dục muộn, số lượng con ít và đời sống kéo dài.

   - Số lượng NST khá nhiều, kích thước nhỏ và ít sai khác về hình dạng, kích thước.

   - Không thể áp dụng phương pháp lai, phân tích di truyền và gây đột biến như các sinh vật khác vì lí do xã hội.

**Câu 2:** Phả hệ là gì? Ý nghĩa của việc nghiên cứu phả hệ?

**Trả lời**

   - Phả hệ là sơ đồ biểu thị sự di truyền của một dị tật, bệnh hay một tính trạng nào đó qua các thế hệ khác nhau của một gia đình, một dòng dõi nào đó.

   Ví dụ:



   - Ý nghĩa của nghiên cứu phả hệ: giúp con người biết đưọc tính chất trội – lặn của tính trạng, quy luật di truyền của tính trạng do gen trên NST thường hay NST giới tính quy định. Biết được kiểu gen của các cá thể được nghiên cứu trong phả hệ và dự đoán được khả năng xuất hiện tính trạng đó ở các thế hệ sau.

   Ví dụ: Qua nghiên cứu phả hệ đã biết được các tính trạng trội ở người gồm: da đen, tóc quăn, môi dày, lông mi dài, mũi cong, thuận tay phải, …; các tật xương chi ngắn, ngón tay ngắn được di truyền theo đột biến trội; bạch tạng, câm điếc bẩm sinh được quy định bởi gen đột biến lặn.

**Câu 3:** Hãy phân biệt trẻ đồng sinh cùng cùng trứng và đồng sinh khác trứng. Ý nghĩa của phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh.

**Trả lời**

a. Phân biệt đồng sinh cùng trứng và đồng sinh khác trứng

   - Đồng sinh cùng trứng: một tinh trùng thụ tinh với 1 trứng thành 1 hợp tử, hợp tử này khi phát triển phôi bị phân cắt làm đôi, phát triển thành các cá thể đồng sinh cùng trứng có kiểu gen rất giống nhau.

   - Đồng sinh khác trứng: Hai tinh trùng thụ tinh hai trứng khác nhau tạo thành 2 hợp tử, phát triển thành 2 cơ thể có kiểu gen khác nhau.

b. Mục đích nghiên cứu: Nghiên cứu trẻ đồng sinh nhằm cho thấy vai trò của kiểu gen và môi trường sống đến kiểu hình.

   - Khi nuôi dưỡng các trẻ đồng sinh cùng trứng trong điều kiện khác nhau nhằm chứng minh tác động của môi trường đến kiểu gen trong quá trình hình thành kiểu hình của đứa trẻ.

   - Khi nuôi dưỡng các trẻ đồng sinh khác trứng trong điều kiện giống nhau nhằm chứng minh vai trò của kiểu gen trong việc hình thành kiểu hình của đứa trẻ.

**Câu 4:** Di truyền y học tư vấn là gì? Vai trò của di truyền y học tư vấn đối với đời sống. Ví dụ.

**Trả lời**

   - Di truyền y học tư vấn là sự kết hợp giữ kiến thức di truyền với các phương pháp xét nghiệm, chẩn đoán hiện đại về mặt di truyền cùng với nghiên cứu phả hệ,…

   - Vai trò: di truyền y học tư vấn nhằm chẩn đoán khả năng xuất hiện các dị tật di truyền đồng thời hạn chế sự xuất hiện hay phần nào hạn chế hậu quả của chúng.

**C. Bài tập trắc nghiệm rèn luyện kĩ năng**

**Câu 1:** Việc nghiên cứu di truyền ở người gặp khó khăn hơn so với khi nghiên cứu ở động vật do yếu tố nào sau đây?

**A.** Người sinh sản chậm và ít con.

**B.** Không thể áp dụng các phương pháp lai và gây đột biến.

**C.** Các quan niệm và tập quán xã hội.

**D.** Cả A, B, C đều đúng.

**Câu 2:** Đồng sinh là hiện tượng:

**A.** Mẹ chỉ sinh ra 2 con trong một lần sinh của mẹ.

**B.** Nhiều đứa con được sinh ra trong một lần sinh của mẹ.

**C.** Có 3 con được sinh ra trong một lần sinh của mẹ.

**D.** Chỉ sinh một con.

**Câu 3:** Ở hai trẻ đồng sinh, yếu tố nào sau đây là biểu hiện của đồng sinh cùng trứng:

**A.** Giới tính 1 nam, 1 nữ khác nhau. **B.** Ngoại hình không giống nhau.

**C.** Có cùng một giới tính. **D.** Cả 3 yếu tố trên.

**Câu 4:** Phát biểu dưới đây đúng khi nói về trẻ đồng sinh khác trứng là:

**A.** Luôn giống nhau về giới tính. **B.** Luôn có giới tính khác nhau.

**C.** Có thể giống nhau hoặc khác nhau về giưới tính. **D.** Ngoại hình luôn giống hệt nhau.

**Câu 5:** Cơ chế của sinh đôi cùng trứng là:

**A.** Hai trứng được thụ tinh cùng lúc.

**B.** Một trứng được thụ tinh với hai tinh trùng khác nhau.

**C.** Một trứng được thụ tinh với một tinh trùng.

**D.** Một trứng thụ tinh với một tinh trùng và ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử, 2 tế bào con tách rời.

**Câu 6:** Ở người, tính trạng nào sau đây di truyền có liên quan đến giới tính?

**A.** Tầm vóc cao hoặc tầm vóc thấp **B.** Bệnh bạch tạng

**C.** Bệnh máu khó đông **D.** Tất cả các tính trạng nói trên

**Câu 7:** Hội chứng Đao ở người là dạng đột biến:

**A.** Dị bội xảy ra trên cặp NST thường **B.** Đa bội xảy ra trên cặp NST thường

**C.** Dị bội xảy ra trên cặp NST giới tính **D.** Đa bội xảy ra trên cặp NST giới tính

**Câu 8:** Người bị hội chứng Đao có số lượng NST trong tế bào sinh dưỡng bằng

**A.** 46 chiếc **B.** 47 chiếc **C.** 45 chiếc **D.** 44 chiếc

**Câu 9:** Hậu quả xảy ra ở bệnh nhân Đao là:

**A.** Cơ thể lùn, cổ rụt, lưỡi thè ra **B.** Hai mắt xa nhau, mắt một mí, ngón tay ngắn

**C.** Si đần bẩm sinh, không có con **D.** Cả A, B, C đều đúng

**Câu 10:** Câu dưới đây có nội dung đúng là:

**A.** Bệnh Đao chỉ xảy ra ở trẻ nam **B.** Bệnh Đao chỉ xảy ra ở trẻ nữ

**C.** Bệnh Đao có thể xảy ra ở cả nam và nữ **D.** Bệnh Đao chỉ có ở người lớn

**Câu 11:** Ở Châu âu, tỉ lệ trẻ sơ sinh mắc bệnh Đao khoảng:

**A.** 1/700 **B.** 1/500 **C.** 1/200 **D.** 1/100

**Câu 12:** Bệnh Đao là kết quả của:

**A.** Đột biến đa bội thể **B.** Đột biến dị bội thể

**C.** Đột biến về cấu trúc NST **D.** Đột biến gen

**Câu 13:** Bệnh Tơcnơ là một dạng bệnh:

**A.** Chỉ xuất hiện ở nữ **B.** Chỉ xuất hiện ở nam

**C.** Có thể xảy ra ở cả nam và nữ **D.** Không xảy ra ở trẻ con, chỉ xảy ra ở người lớn

**Câu 14:** Bệnh Tơcnơ là một dạng đột biến làm thay đổi về:

**A.** Số lượng NST theo hướng tăng lên **B.** Cấu trúc NST **C.** Số lượng NST theo hướng giảm dần **D.** Cấu trúc của gen

**Câu 15:** Trong tế bào sinh dưỡng của người bệnh nhân Tơcnơ có hiện tượng:

**A.** Thừa 1 NST số 21 **B.** Thiếu 1 NST số 21

**C.** Thừa 1 NST giới tính X **D.** Thiếu 1 NST giới tính X

**Câu 16:** Kí hiệu NST của người bị bệnh Tơcnơ là:

**A.** XXY **B.** XXX **C.** XO **D.** YO

**Câu 17:** Hội chứng Tơcnơ xuất hiện ở người với tỉ lệ khoảng:

**A.** 1/3000 ở nam **B.** 1/3000 ở nữ

**C.** 1/2000 ở cả nam và nữ **D.** 1/1000 ở cả nam và nữ

**Câu 18:** Hậu quả xảy ra ở bệnh nhân Tơcnơ là:

**A.** Các bộ phận trên cơ thể phát triển bình thường **B.** Thường có con bình thường

**C.** Thường chết sớm và mất trí nhớ **D.** Có khả năng hoạt động tình dục bình thường

**Câu 19:** Bệnh Bạch tạng là do:

**A.** Đột biến gen trội thành gen lặn **B.** Đột biến gen lặn thành gen trội

**C.** Đột biến cấu trúc NST **D.** Đột biến số lượng NST

**Câu 20:** Biểu hiện ở bệnh bạch tạng là:

**A.** Thường bị mất trí nhớ **B.** Rối loạn hoạt động sinh dục và không có con

**C.** Thường bị chết sớm **D.** Da, tóc có màu trắng do cơ thể thiếu sắc tố

**Câu 21:** Nguyên nhân có thể dẫn đến các bệnh di truyền và tật bẩm sinh ở người là do:

**A.** Các tác nhân vật lí, hoá học trong tự nhiên **B.** Ô nhiễm môi trường sống

**C.** Rối loạn hoạt động trao đổi chất bên trong tế bào **D.** Cả A, B, C đều đúng

**Câu 22:** Bệnh di truyền xảy ra do đột biến từ gen trội thành gen lặn (còn gọi là đột biến gen lặn) là:

**A.** Bệnh máu không đông và bệnh Đao **B.** Bệnh Đao và bệnh Bạch tạng

**C.** Bệnh máu không đông và bệnh bạch tạng **D.** Bệnh Tơcnơ và bệnh Đao

**Câu 23:** Một ngành có chức năng chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên có liên quan đến các bệnh, tật di truyền ở người được gọi là:

**A.** Di truyền **B.** Di truyền y học tư vấn

**C.** Giải phẫu học **D.** Di truyền và sinh lí học

**Câu 24:** Bệnh câm điếc bẩm sinh là bệnh do:

**A.** Đột biến gen lặn trên NST thường **B.** Đột biến gen trội trên NST thường

**C.** Đột biến gen lặn trên NST giới tính **D.** Đột biến gen trội trên NST giới tính

**Câu 25:** Nếu bố và mẹ có kiểu hình bình thường nhưng đều có mang gen gây bệnh câm điếc bẩm sinh thì xác suất sinh con mắc bệnh nói trên là:

**A.** 25% **B.** 50% **C.** 75% **D.** 100%

**Đáp án và hướng dẫn giải**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 1. D | 6. C | 11. A | 16. C | 21. D |
| 2. B | 7. A | 12. B | 17. B | 22. C |
| 3. C | 8. B | 13. A | 18. C | 23. B |
| 4. C | 9. D | 14. C | 19. B | 24. A |
| 5. D | 10. A | 15. D | 20. D | 25. A |