

Tổng hợp kiến thức về Phương pháp nghiên cứu Phả hệ và Di truyền học người

I. Các phương pháp nghiên cứu di truyền người

Nghiên cứu di truyền ở người gặp nhiều khó khăn do sinh sản chậm, đẻ ít con, và các lý do xã hội. Vì vậy, các nhà khoa học đã phát triển những phương pháp đặc thù.

1. Phương pháp nghiên cứu phả hệ

Đây 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.

Mục đích:

- Xác định tính trạng là trội hay lặn.
- Xác định gen quy định tính trạng nằm trên NST thường hay NST giới tính.
- Tính toán xác suất xuất hiện tính trạng ở các thế hệ sau.

Các ký hiệu thường dùng trong sơ đồ phả hệ:

- □ : Nam bình thường (không biểu hiện tính trạng nghiên cứu)
- ○ : Nữ bình thường (không biểu hiện tính trạng nghiên cứu)
- ■ : Nam bị bệnh (biểu hiện tính trạng nghiên cứu)

- ● : Nữ bị bệnh (biểu hiện tính trạng nghiên cứu)
- - : Quan hệ vợ chồng
- | : Nối bố mẹ với con cái

Ví dụ 1: Phả hệ bệnh bạch tạng (do gen lặn trên NST thường quy định)

Xét sơ đồ phả hệ sau:

Thế hệ I: Bố (1) và mẹ (2) đều bình thường.

Thế hệ II: Sinh ra 3 người con, trong đó con trai (5) bị bệnh bạch tạng.

Phân tích:

1. Bố mẹ (I.1, I.2) bình thường nhưng sinh con (II.5) bị bệnh. Điều này chứng tỏ tính trạng bệnh là do gen lặn quy định (gen trội không thể có hiện tượng "bỏ qua" thế hệ).
2. Quy ước gen: A - bình thường, a - bạch tạng.
3. Người con II.5 bị bệnh có kiểu gen là **aa**. Anh ta nhận một alen **a** từ bố và một alen **a** từ mẹ.
4. Do đó, bố (I.1) và mẹ (I.2) đều bình thường nhưng phải mang gen bệnh, có kiểu gen là **Aa**.

Ví dụ 2: Phả hệ bệnh máu khó đông (do gen lặn trên NST giới tính X quy định)

Xét sơ đồ phả hệ:

Thế hệ I: Mẹ (2) bình thường, bố (1) bị bệnh.

Thế hệ II: Sinh con gái (4) bình thường, con trai (5) bình thường.

Phân tích:

1. Quy ước gen: X^H - bình thường, X^h - bệnh máu khó đông.
2. Bố (I.1) bị bệnh nên có kiểu gen là x^hY .
3. Mẹ (I.2) bình thường, nhưng để xác định kiểu gen chính xác cần xem con cái.
Bố (I.1) sẽ truyền X^h cho tất cả con gái.
4. Con gái (II.4) bình thường, nhận X^h từ bố và X^H từ mẹ. Vậy kiểu gen của con gái là x^HX^h (mang gen bệnh). Mẹ (I.2) chắc chắn có kiểu gen x^HX^H .
5. Con trai (II.5) bình thường, nhận Y từ bố và X^H từ mẹ. Vậy kiểu gen là x^HY .

2. Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh

Phương pháp này giúp tìm hiểu vai trò của kiểu gen và môi trường đối với sự hình thành tính trạng.

- **Trẻ đồng sinh cùng trứng:** Do một trứng thụ tinh với một tinh trùng, hợp tử phân chia thành hai hoặc nhiều phôi. Họ có cùng kiểu gen và cùng giới tính.
- **Trẻ đồng sinh khác trứng:** Do nhiều trứng rụng cùng lúc và được thụ tinh bởi các tinh trùng khác nhau. Họ có kiểu gen khác nhau, có thể cùng hoặc khác giới tính, giống như anh chị em ruột bình thường.

Mục đích: So sánh sự khác biệt về tính trạng giữa các cặp đồng sinh cùng trứng và khác trứng để xác định mức độ ảnh hưởng của di truyền. **Ví dụ:**

Nghiên cứu về bệnh tiểu đường cho thấy tỉ lệ cả hai trẻ cùng mắc bệnh ở các cặp đồng sinh cùng trứng là 65%, trong khi ở các cặp đồng sinh khác trứng chỉ là 18%. Điều này cho thấy yếu tố di truyền đóng vai trò quan trọng trong sự

phát triển của bệnh, nhưng môi trường (lối sống, dinh dưỡng) cũng có ảnh hưởng đáng kể (vì tỉ lệ không phải 100%).

II. Di truyền Y học

Di truyền y học là ngành khoa học nghiên cứu, chẩn đoán, phòng ngừa và điều trị các bệnh di truyền ở người.

1. Bệnh di truyền phân tử

Là các bệnh do đột biến gen gây ra, làm thay đổi cấu trúc của protein, dẫn đến rối loạn chuyển hóa.

Cơ chế: Đột biến gen → Rối loạn tổng hợp protein → Rối loạn chuyển hóa
→ **Bệnh**

Ví dụ 1: Bệnh Phenylketonuria (PKU)

- **Nguyên nhân:** Đột biến gen lặn trên NST thường, gây thiếu hụt enzyme chuyển hóa axit amin Phenylalanine thành Tyrosine.
- **Hậu quả:** Phenylalanine tích tụ trong máu, gây tổn thương hệ thần kinh, dẫn đến thiếu năng trí tuệ.
- **Phòng ngừa:** Phát hiện sớm ở trẻ sơ sinh và áp dụng chế độ ăn kiêng nghiêm ngặt, giảm Phenylalanine.

Ví dụ 2: Bệnh hồng cầu hình liềm

- **Nguyên nhân:** Đột biến gen trội không hoàn toàn, thay thế một cặp nucleotide trong gen mã hóa chuỗi β -hemoglobin.
- **Hậu quả:** Hemoglobin đột biến (HbS) làm hồng cầu biến dạng thành hình liềm, gây tắc nghẽn mạch máu, thiếu máu và tổn thương các cơ quan.

- **Đặc điểm di truyền:** Người dị hợp tử (mang cả gen bình thường và gen bệnh) có khả năng kháng bệnh sốt rét.

2. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến nhiễm sắc thể (NST)

Là các bệnh do bất thường về số lượng hoặc cấu trúc của NST, thường gây ra nhiều dị tật bẩm sinh.

VIDOCU.COM

Tên hội chứng	Cơ chế phát sinh	Bộ NST	Đặc điểm chính
Hội chứng Down	Có 3 NST ở cặp số 21	47, XX, +21 hoặc 47, XY, +21	Bé, lùn, cổ rụt, gáy rộng, lưỡi dày và hay thè ra, mắt xếch, si đần, vô sinh.
Hội chứng Turner	Chỉ có 1 NST giới tính X	45, XO	Bệnh nhân là nữ, lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển, không có kinh nguyệt, tử cung nhỏ, thường vô sinh.
Hội chứng Klinefelter	Có 3 NST giới tính XXY	47, XXY	Bệnh nhân là nam, thân hình cao, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần, thường vô sinh.
Hội chứng Siêu nữ (Hội chứng 3X)	Có 3 NST giới tính XXX	47, XXX	Bệnh nhân là nữ, thường cao hơn trung bình, buồng trứng và tử cung kém phát triển, rối loạn kinh nguyệt, khó có con.

III. Bảo vệ vốn gen của loài người và các vấn đề xã hội

1. Bảo vệ vốn gen của loài người

Vốn gen của loài người là tập hợp tất cả các alen có trong quần thể người. Bảo vệ vốn gen là bảo vệ sự đa dạng di truyền, tránh sự gia tăng các alen gây bệnh.

Các biện pháp chính:

- 1. Tư vấn di truyền:** Các chuyên gia cung cấp thông tin về nguy cơ mắc bệnh di truyền cho các cặp vợ chồng, giúp họ đưa ra quyết định sinh sản phù hợp.
Ví dụ: Một cặp vợ chồng đều mang gen lặn gây bệnh tan máu bẩm sinh (Thalassemia) sẽ được tư vấn rằng xác suất sinh con bị bệnh là 25% ở mỗi lần mang thai.
- 2. Sàng lọc trước sinh:** Sử dụng các kỹ thuật như siêu âm, chọc ối, sinh thiết tua nhau (CVS) để phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh hoặc bất thường NST ở thai nhi.
Ví dụ: Chọc ối để lấy tế bào của thai nhi, sau đó lập karyotype (bộ NST) để chẩn đoán hội chứng Down.
- 3. Tránh các tác nhân gây đột biến:** Hạn chế tiếp xúc với các tác nhân vật lý (tia phóng xạ, tia tử ngoại) và hóa học (thuốc trừ sâu, chất độc hóa học) có khả năng làm thay đổi cấu trúc ADN.
- 4. Liệu pháp gen (hướng tương lai):** Kỹ thuật thay thế gen bệnh bằng gen lành để chữa trị các bệnh di truyền. Hiện vẫn đang trong giai đoạn nghiên cứu và thử nghiệm.

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

- **Tác động của môi trường đến hệ gen:** Các thảm họa môi trường như vụ nổ nhà máy hạt nhân Chernobyl hay việc sử dụng chất độc da cam/dioxin trong chiến tranh Việt Nam đã gây ra hậu quả di truyền nặng nề, làm tăng tỷ lệ ung thư và dị tật bẩm sinh qua nhiều thế hệ.
- **Vấn đề di truyền khả năng trí tuệ:** Trí thông minh là một tính trạng số lượng, do nhiều gen tương tác với nhau và chịu ảnh hưởng lớn của môi trường sống, giáo dục, dinh dưỡng. Không thể quy kết trí tuệ chỉ do yếu tố di truyền.
- **Hôn nhân cận huyết thống:** Việc kết hôn giữa những người có quan hệ họ hàng gần làm tăng khả năng các gen lặn gây bệnh gặp nhau ở thể đồng hợp, làm tăng tỷ lệ xuất hiện các bệnh di truyền và suy thoái nòi giống.
Ví dụ: Nếu một gen lặn gây bệnh hiếm gặp có tần số 1/100 trong quần thể, xác suất một đứa trẻ sinh ra từ cặp vợ chồng không họ hàng bị bệnh là $(1/100) \times (1/100) = 1/10.000$. Nhưng nếu họ là anh em họ, xác suất này có thể tăng lên đến 1/400, cao hơn rất nhiều.