SỞ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO

THÀNH PHỐ HỒ CHÍ MINH

|  |  |
| --- | --- |
| **TRƯỜNG THPT NGUYỄN TẤT THÀNH**  |  **­­** |

**PHIẾU HƯỚNG DẪN HỌC SINH TỰ HỌC SINH HỌC 12**

|  |  |
| --- | --- |
| **NỘI DUNG** | **GHI CHÚ** |
| **Tên bài học/ chủ đề** | **Tuần 11****Chủ đề : DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI****Bài 21. DI TRUYỀN Y HỌC** |
| **Hoạt động 1**: ***Đọc tài liệu và thực hiện các yêu cầu.*** | HS đọc SGK và thực hiện yêu cầu:**\* Khái niệm di truyền y học là gì?**Xét ở cấp độ nghiên cứu có mấy nhóm lớn?.**I. BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ****1. Khái niệm** **là gì?** **2. Nguyên nhân là gì?** **3. Cơ chế là gì?****4. Một số ví dụ.****II. HỘI CHỨNG BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ** **1. Khái niệm** hội chứng bệnh liên quan đến các đột biến cấu trúc hay số lượng NST là gì? **2. Ví dụ****III. BỆNH UNG THƯ****1. Khái niệm ung thư là gì?** **2. Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư** ? |
| **Đáp án/ nội dung ghi bài** | **\* Khái niệm di truyền y học:** là 1 bộ phận của Di truyền học người chuyên nghiên cứu nguyên nhân, cơ chế gây bệnh di truyền ở người và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người.Xét ở cấp độ nghiên cứu → 2 nhóm lớn:- Bệnh di truyền phân tử. - Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến NST.**I. BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ****1. Khái niệm**: Bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử. **2. Nguyên nhân**: Phần lớn các bệnh di truyền kiểu này đều do các đột biến gen gây nên. **3. Cơ chế**- Mức độ nặng nhẹ của bệnh tùy thuộc vào chức năng của từng loại prôtêin do gen đột biến quy định. Khi gen bị đột biến → rối loạn cơ chế chuyên hóa của tế bào và cơ thể.- Các cấp độ tổng hợp prôtêin của gen đột biến: Không tổng hợp được prôtêin; Tăng số lượng prôtêin; Giảm số lượng prôtêin; Prôtêin bị thay đổi chức năng.**4. Một số ví dụ**- Bệnh phênykêtôniệu: do đột biến gen → không tổng hợp được enzim chuyển hóa aa phêninalanin thành tirôzin → aa này ứ đọng nhiều trong máu → đầu độc tế bào thần kinh.- Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm: đột gen gen dạng **thay thế** một cặp nuclêôtit → hình thành gen đột biến HbS → chuỗi **β**- hemoglôbin ở người bệnh khác một axit amin so với β – hemôglôbin ở người bình thường.- Bệnh máu khó đông: đột biến **gen lặn** nằm trên NST giới tính X không alen trên Y.- Bệnh bạch tạng: đột biến **gen lặn** trên NST thường.**II. HỘI CHỨNG BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ** **1. Khái niệm**Là những bệnh liên quan đến các đột biến cấu trúc hay số lượng NST, thường liên quan đến rất nhiều gen, gây ra hàng loạt tổn thương ở các hệ cơ quan của người bệnh → hội chứng bệnh.**2. Ví dụ**: Hội chứng Đao (Down)- Do có sự dư thừa 1 NST số 21 trong tế bào → người bệnh có 3 NST 21. - Phổ biến nhất trong số các hội chứng do đột biến NST đã gặp ở người vì NST 21 nhỏ, chứa ít gen hơn NST khác → sự mất cân bằng gen ít nghiêm trọng hơn → người bệnh còn sống.- Tuổi người mẹ càng cao → tần số sinh con bị hội chứng Đao càng lớn.**III. BỆNH UNG THƯ****1. Khái niệm**:- **Ung thư** là một loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh **không** kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể → hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể. - **Khối u** được xem là **ác tính** khi các tế bào của nó có khả năng tách khỏi mô ban đầu → vào máu → đến nơi khác trong cơ thể → nhiều khối u khác nhau .**2. Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư** : - Do con người tiếp xúc với các tác nhân gây đột biến → đột biến gen, đột biến NST.- 1 tế bào bị đột biến nhiều lần → phân chia liên tục → khối u.- Hai nhóm gen kiểm soát chu kì tế bào liên quan đến ung thư:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **Gen tiền ung thư** | **Gen ức chế khối u** |
| **Khi bình thường** | Tạo ra một lượng sản phẩm (các yếu tố sinh trưởng - prôtêin điều hoà phân bào) **vừa đủ** để phân chia tế bào một cách bình thường. | Làm cho các khối u không thể hình thành được.  |
| **Khi bị đột biến**  | - Tạo ra **quá nhiều** sản phẩm → tăng tốc độ phân bào → khối u tăng quá mức mà cơ thể không kiểm soát được.- Đột biến: gen tiền ung thư → gen ung thư: + Đột biến gen trội.+ Không di truyền vì chúng chỉ xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng. | Gen mất khả năng kiểm soát khối u → tế bào ung thư xuất hiện → khối u.- Loại đột biến này thường là:+ Đột biến gen lặn. |
| Bình thường 2 gen này hoạt động hài hòa với nhau, nếu đột biến xảy ra → phá hủy cơ chế điều hòa phân bào → ung thư. |

 |
| **Hoạt động 3**: ***Kiểm tra, đánh giá quá trình tự học.*** | BÀI TẬP TRẮC NGHIỆM:Câu 1: Một đứa trẻ sinh ra bị hội chứng Đao, phát biểu nào sau đây chắc chắn đúng? A. Bố đã bị đột biến trong quá trình tạo giao tửB. Đột biến xảy ra trong quá trình giảm phân của mẹC. Tế bào sinh dưỡng của đứa trẻ nói trên có chứa 47 NSTD. Đứa trẻ nói trên là thể dị bội một nhiễmCâu 2: Bộ môn khoa học chuyên nghiên cứu các bệnh di truyền người và đề xuất các biện pháp phòng hay chữa trị chúng. Bộ môn này làA. Di truyền y học tư vấn B. Di truyền y họcC. Di truyền học người D. Lâm sàng họcCâu 3: Hội chứng/Bệnh chỉ gặp ở nam giới mà không gặp ở nữ giới là: A. Claiphento B. ĐaoC. Hồng cầu hình liềm D. Máu khó đôngCâu 4: Ở người, bệnh, tật hoặc hội chứng di truyền nào sau đây là do đột biến NST?A. Bệnh bạch tạng và hội chứng ĐaoB. Bệnh pheninketo niệu và hội chứng claiphentoC. Bệnh ung thư máu và hội chứng ĐaoD. Tật có nhúm lông ở vành tai và ung thư máuCâu 5: Phát biểu sau đây *không đúng* về người đồng sinh?A. Những người đồng sinh cùng trứng sống trong hoàn cảnh khác nhau có những tính trạng khác nhau thì các tính trạng đó chịu ảnh hưởng nhiều của môi trườngB. Những người đồng sinh cùng trứng sống trong hoàn cảnh khác nhau có những tính trạng khác nhau thì các tính trạng đó do kiểu gen quy định là chủ yếuC. Những người đồng sinh khác trứng thường khác nhau ở nhiều đặc điểm hơn người đồng sinh cùng trứngD. Những người đồng sinh cùng trứng không hoàn toàn giống nhau về tâm lí, tuổi thọ và sự biểu hiện các năng khiếuCâu 6: Ở người, gen quy định máu khó đông nằm trên NST X, không có alen tương ứng trên NST Y. Một người đàn ông bị bệnh lấy vợ bình thường, sinh con trai bị bệnh. Dự đoán nào sau đây đúng?A. Người vợ mang alen gây bệnhB. Tất cả các con gái của họ đều không bị bệnh nàyC. Xác suất sinh ra 1 người con trai bình thường của họ là 50%D. Bệnh này chỉ biểu hiện ở nam mà không biểu hiện ở nữ.Câu 7: Trong các bệnh/ hội chứng bệnh sau đây ở người, bệnh/ hội chứng nào do đột biến số lượng NST gây nên?(1) Ung thư máu. (2) Hội chứng tiếng mèo kêu. (3) Hội chứng đao. (4) Hội chứng Claiphento. (5) Bệnh bạch tạng.A. (1) và (2) B. (3) và (4) C. (1) và (5) D. (2) và (3)Câu 8: Cho các bệnh, tật và hội chứng di truyền sau đây ở người: (1) Bệnh phenylketo niệu (2) Bệnh ung thư máu (3) Tật có nhúm lông ở tai(4) Hội chứng Đao (5) Hội chứng Claiphento (6) Bệnh máu khó đông(7) Hội chứng tocno (8) Hội chứng siêu nữ Có bao nhiêu hội chứng, bệnh gặp cả ở nam và nữ? A. 3 B. 4 C. 6 D. 7Câu 9: Những đặc điểm nào sau đây về bệnh pheninketo niệu là đúng?(1) Bệnh gây rối loạn trao đổi chất trong cơ thể. (2) Cơ chế gây bệnh ở mức độ tế bào.(3) Bệnh được chữa trị hoàn toàn nếu phát hiện sớm ở trẻ em.(4) Thiếu enzim xúc tác chuyển hóa pheninalanin thành tirozin.(5) Chất ứ đọng đầu độc thần kinh, làm bệnh nhân bị thiểu năng trí tuệ dẫn đến mất trí nhớ.A. (1), (2) và (5) B. (1), (3) và (5) C. (2), (4) và (5) D. (1), (4) và (5)Câu 10: Ở người, trên NST thường, gen A quy định thuận tay phải, gen a quy định thuận tay trái. Trên NST giới tính X, gen M quy định nhìn màu bình thường và gen m quy định mù màu. Người con *không thể* được sinh ra từ cặp bố mẹ AaXM Xm x aaXM Y là A. Con trai thuận tay phải, mù màu B. Con gái thuận tay trái, nhìn màu bình thườngC. Con gái thuận tay phải, mù màuD. Con trai thuận tay trái, nhìn màu bình thường |
| **Hướng dẫn trả lời câu hỏi kiểm tra, đánh giá** | **BÀI TẬP TRẮC NGHIỆM**:**Câu 1:** Một đứa trẻ sinh ra bị hội chứng Đao, phát biểu nào sau đây chắc chắn đúng? **A.** Bố đã bị đột biến trong quá trình tạo giao tử**B.** Đột biến xảy ra trong quá trình giảm phân của mẹ**C. Tế bào sinh dưỡng của đứa trẻ nói trên có chứa 47 NST****D.** Đứa trẻ nói trên là thể dị bội một nhiễm**Câu 2:** Bộ môn khoa học chuyên nghiên cứu các bệnh di truyền người và đề xuất các biện pháp phòng hay chữa trị chúng. Bộ môn này là**A.** Di truyền y học tư vấn **B. Di truyền y học****C.** Di truyền học người **D.** Lâm sàng học**Câu 3:** Hội chứng/Bệnh chỉ gặp ở nam giới mà không gặp ở nữ giới là: **A. Claiphento B.** Đao**C.** Hồng cầu hình liềm **D.** Máu khó đông**Câu 4:** Ở người, bệnh, tật hoặc hội chứng di truyền nào sau đây là do đột biến NST?**A.** Bệnh bạch tạng và hội chứng Đao**B.** Bệnh pheninketo niệu và hội chứng claiphento**C. Bệnh ung thư máu và hội chứng Đao****D.** Tật có nhúm lông ở vành tai và ung thư máu**Câu 5:** Phát biểu sau đây ***không đúng*** về người đồng sinh?**A.** Những người đồng sinh cùng trứng sống trong hoàn cảnh khác nhau có những tính trạng khác nhau thì các tính trạng đó chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường**B. Những người đồng sinh cùng trứng sống trong hoàn cảnh khác nhau có những tính trạng khác nhau thì các tính trạng đó do kiểu gen quy định là chủ yếu****C.** Những người đồng sinh khác trứng thường khác nhau ở nhiều đặc điểm hơn người đồng sinh cùng trứng**D.** Những người đồng sinh cùng trứng không hoàn toàn giống nhau về tâm lí, tuổi thọ và sự biểu hiện các năng khiếu**Câu 6:** Ở người, gen quy định máu khó đông nằm trên NST X, không có alen tương ứng trên NST Y. Một người đàn ông bị bệnh lấy vợ bình thường, sinh con trai bị bệnh. Dự đoán nào sau đây đúng?**A. Người vợ mang alen gây bệnh****B.** Tất cả các con gái của họ đều không bị bệnh này**C.** Xác suất sinh ra 1 người con trai bình thường của họ là 50%**D.** Bệnh này chỉ biểu hiện ở nam mà không biểu hiện ở nữ.**Câu 7:** Trong các bệnh/ hội chứng bệnh sau đây ở người, bệnh/ hội chứng nào do đột biến số lượng NST gây nên?(1) Ung thư máu. (2) Hội chứng tiếng mèo kêu. (3) Hội chứng đao. (4) Hội chứng Claiphento. (5) Bệnh bạch tạng.**A.** (1) và (2) **B. (3) và (4) C.** (1) và (5) **D.** (2) và (3)**Câu 8:** Cho các bệnh, tật và hội chứng di truyền sau đây ở người: (1) Bệnh phenylketo niệu (2) Bệnh ung thư máu (3) Tật có nhúm lông ở tai(4) Hội chứng Đao (5) Hội chứng Claiphento (6) Bệnh máu khó đông(7) Hội chứng tocno (8) Hội chứng siêu nữ Có bao nhiêu hội chứng, bệnh gặp cả ở nam và nữ? **A.** 3 **B. 4 C.** 6 **D.** 7**Câu 9:** Những đặc điểm nào sau đây về bệnh pheninketo niệu là đúng?(1) Bệnh gây rối loạn trao đổi chất trong cơ thể. (2) Cơ chế gây bệnh ở mức độ tế bào.(3) Bệnh được chữa trị hoàn toàn nếu phát hiện sớm ở trẻ em.(4) Thiếu enzim xúc tác chuyển hóa pheninalanin thành tirozin.(5) Chất ứ đọng đầu độc thần kinh, làm bệnh nhân bị thiểu năng trí tuệ dẫn đến mất trí nhớ.**A.** (1), (2) và (5) **B.** (1), (3) và (5) **C.** (2), (4) và (5) **D. (1), (4) và (5)****Câu 10:** Ở người, trên NST thường, gen A quy định thuận tay phải, gen a quy định thuận tay trái. Trên NST giới tính X, gen M quy định nhìn màu bình thường và gen m quy định mù màu. Người con ***không thể*** được sinh ra từ cặp bố mẹ **AaXM Xm**x **aaXM Y** là **A.** Con trai thuận tay phải, mù màu **B.** Con gái thuận tay trái, nhìn màu bình thường**C. Con gái thuận tay phải, mù màu****D.** Con trai thuận tay trái, nhìn màu bình thường |

**Học sinh ghi chép lại các câu hỏi thắc mắc, các trở ngại của học sinh khi thực hiện các nhiệm vụ học tập, liên hệ với giáo viên bộ môn, giáo viên sẽ phản hồi giải đáp các thắc mắc.**

Trường THPT Nguyễn Tất Thành

Lớp: 12A…

Họ tên học sinh:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Môn học** | **Nội dung học tập** | **Câu hỏi của học sinh** |
| Sinh học | Mục I: ….Phần : …. | 1.2.3. |