

www.mientayvn.com

Dịch tiếng anh chuyên ngành khoa học tự nhiên và kỹ thuật.

Dịch các bài giảng trong chương trình học liệu mở của học viện MIT, Yale.

Tìm và dịch tài liệu phục vụ cho sinh viên làm seminar, luận văn.

Tại sao mọi thứ đều miễn phí và chuyên nghiệp ???

Trao i tr c tuy n t i:

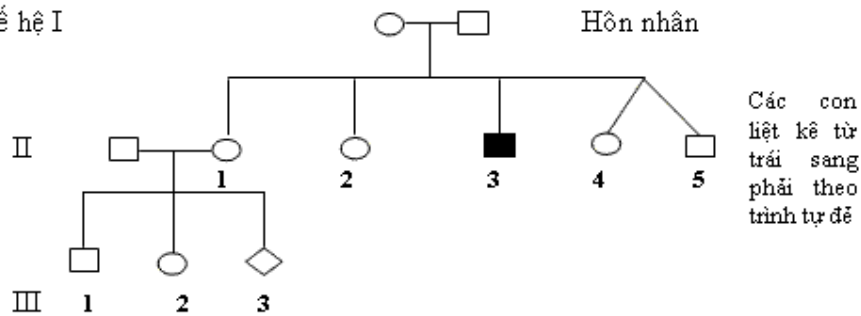
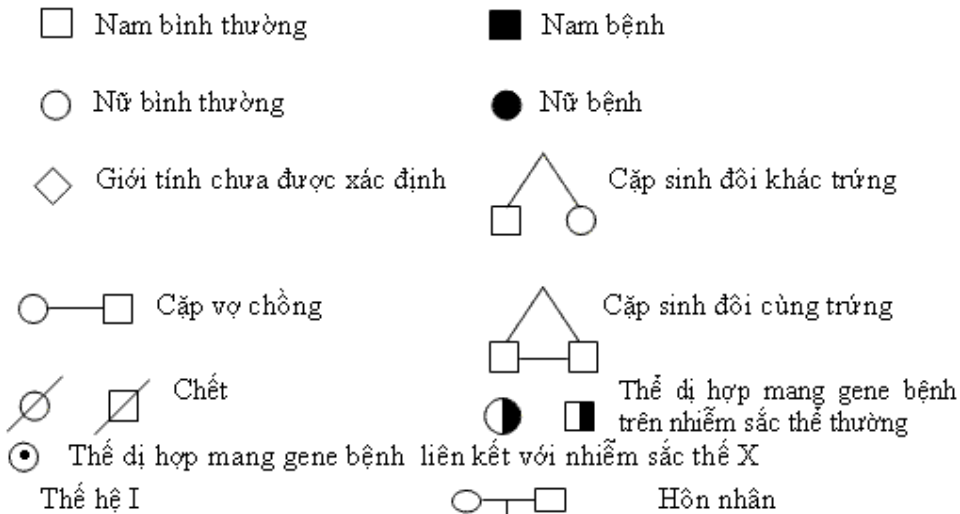
www.mientayvn.com/chat_box_sinh.html

Di truyền học Người - Các phương pháp nghiên cứu di truyền học người

1. Phương pháp phân tích phả hệ (Genealogy analysis)

Phương pháp phân tích phả hệ được sử dụng để nghiên cứu sự di truyền các tính trạng người thuộc cùng dòng họ, xác định được tính trạng hoặc bệnh nào đó là trội hay lặn..., do một hay nhiều gene qui định, có tính chất di truyền hay không, di truyền độc lập hay liên kết với giới tính..., khả năng mắc bệnh của các thế hệ tiếp theo. Trong một số trường hợp còn xác định được người dị hợp tử mang gene bệnh. Phương pháp này kết hợp với các xét nghiệm khác cho phép có thể rút ra những lời khuyên về di truyền chính xác và hữu ích cho các gia đình về việc sinh con hoặc kết hôn.

Một số ký hiệu dùng để lập phả hệ



Phương pháp này được áp dụng khi biết được các tổ tiên trực tiếp và con cháu của người bệnh qua nhiều thế hệ.

2. Phương pháp nghiên cứu trẻ sinh đôi

Có hai loại sinh đôi là sinh đôi cùng trứng (monozygotic twin-MZ) và sinh đôi khác trứng (dizygotic twin-DZ). Người ta dựa vào hàng loạt đặc điểm về số lượng và chất lượng để phân biệt trẻ sinh đôi cùng hay khác trứng: trẻ sinh đôi cùng trứng bắt buộc cùng giới, trẻ sinh đôi khác trứng có thể cùng hay khác giới; trẻ sinh cùng trứng có một màng ối chung, trẻ sinh khác trứng có màng ối khác nhau;

trẻ sinh cùng trứng khi ghép mô thì luôn luôn thành công; có sự giống nhau ở trẻ sinh đôi cùng trứng và sự khác nhau ở trẻ sinh đôi khác trứng về nhiều tính trạng. Thông thường, chọn những tính trạng di truyền rõ rệt, ít bị biến đổi dưới ảnh hưởng của các nhân tố môi trường, thuộc những tính trạng này có nhóm máu, sắc tố mắt, da và tóc, nếp vân tay, chân. Trong đó phản ứng cấy ghép mô là phương pháp có thể kết luận một cách chính xác nhất.

So sánh các cặp sinh đôi về một tính trạng hoặc một bệnh nào đó cho phép đánh giá ảnh hưởng của yếu tố di truyền và yếu tố môi trường lên sự hình thành tính trạng, phát hiện các biến dị xảy ra do yếu tố môi trường... Một bệnh hoặc một tính trạng di truyền nào đó có thể biểu hiện ở cả hai thành viên của cặp sinh đôi (có tương hợp) hoặc cũng có khi chỉ biểu hiện ở một trong hai thành viên của cặp sinh đôi (không tương hợp). Ở các cặp sinh đôi cùng trứng nếu tương hợp càng lớn thì vai trò của yếu tố di truyền càng lớn. Nếu tương hợp càng nhỏ thì vai trò của yếu tố di truyền càng kém.

3. Phương pháp di truyền tế bào học người
Đây là phương pháp được dùng phổ biến hiện nay để phát hiện và quan sát nhiễm sắc thể, qua đó xác định các dị dạng nhiễm sắc thể, các hiện tượng lệch bội, hiện tượng cấu trúc

lại nhiễm sắc thể dẫn đến nhiều bệnh di truyền hiếm nghèo ở người. Dùng mô gồm nhiều tế bào đang phân chia mạnh như mô tủy xương, mô bào thai, mô tinh hoàn, khối u ác tính... làm tiêu bản để phân tích, đánh giá nhiễm sắc thể.

Kỹ thuật lai tế bào soma và kỹ thuật hiện bằng nhiễm sắc thể ra đời đã cho phép nghiên cứu cơ chế ung thư, hoạt động của gene trong quá trình phát triển cá thể và góp phần tích cực vào việc lập bản đồ di truyền người.

4. Phương pháp nghiên cứu quần thể

Phương pháp này dựa vào phương trình Hardy - Weinberg, đánh giá tần số các kiểu hình để tính mật độ các gene trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền. Nó còn cho phép đánh giá các hậu quả của giao phối cận huyết và theo dõi sự di truyền của các quần thể người về mặt nguồn gốc.

5. Các kỹ thuật sinh học phân tử

Các thành tựu to lớn trong những năm gần đây về lĩnh vực Di truyền học người, đặc biệt là thành tựu giải mã bộ gene người đạt được là nhờ sử dụng các kỹ thuật sinh học phân tử như tách chiết, phân tích định tính và định lượng nucleic acid; các phương pháp lai phân tử: Southern blot, Northern blot, lai tại chỗ (in situ hybridization),... ; các phương pháp xác định trình tự nucleic acid; tạo dòng (cloning);

xây dựng thư viện bộ gene, thư viện cDNA; phương pháp PCR (polymerase chain reaction); Sinh tin (Bioinformatics),... Ngoài các phương pháp trên người ta còn sử dụng các phương pháp nghiên cứu mô phỏng học, phương pháp in và phân tích nếp vân da, phương pháp điều tra dịch tễ học và phương pháp di truyền lâm sàng... trong nghiên cứu Di truyền học người.