# Lý thuyết Bài 13: Di truyền học người và di truyền y học

**Lý thuyết Sinh học 12 Bài 13: Di truyền học người và di truyền y học**  
  
**I. Khái niệm**  
Di truyền học người là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người.   
Một lĩnh vực của di truyền học người, chuyên nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh và di truyền của các bệnh, từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền, được gọi là di truyền y học.  
**II. Vai trò**  
Di truyền học người cung cấp cho chúng ta thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người. Di truyền học người thuộc lĩnh vực nghiên cứu cơ bản nhưng đem lại nhiều ứng dụng thực tiễn.  
Di truyền y học thuộc lĩnh vực nghiên cứu ứng dụng, cho chúng ta biết nguyên nhân phát sinh các bệnh di truyền hay triệu chứng bệnh lí, từ đó có thể đưa ra các biện pháp tư vấn phòng ngừa, chẩn đoán và chữa trị một số bệnh di truyền.  
**III. Một số phương pháp nghiên cứu di truyền người**  
- Phương pháp nghiên cứu phả hệ  
- Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào  
**IV. Y học tư vấn**  
**1. Khái niệm**  
Y học tư vấn hay di truyền học tư vấn là một lĩnh vực cung cấp thông tin cho bệnh nhân và những đối tượng có nguy cơ mắc bệnh di truyền hoặc sinh con mắc bệnh di truyền về nguyên nhân, cơ chế gây bệnh, khả năng mắc bệnh, biện pháp hạn chế và phòng tránh bệnh cho đời con,...  
**2. Cơ sở khoa học**  
Dựa trên quy luật di truyền và di truyền học quần thể, các nhà tư vấn có thể xác định được xác suất sinh con mắc bệnh di truyền của cặp vợ chồng được tư vấn là bao nhiêu để họ cân nhắc đưa ra các quyết định sử dụng các biện pháp giảm thiểu rủi ro.  
Dựa trên các xét nghiệm về NST và các chỉ tiêu sinh hóa lấy từ dịch ối hoặc từ nhau thai, các bác sĩ có thể biết được thai nhi có mang đột biến NST hoặc mắc các bệnh di truyền hay không để tư vấn cho các cặp vợ chồng đưa ra quyết định phù hợp, tránh sinh con mắc bệnh di truyền.  
Các kĩ thuật phân tử giúp xác định gene gây bệnh và đưa ra phương pháp điều trị thích hợp.  
**3. Tư vấn**  
Từ các kết quả nghiên cứu phả hệ, di truyền tế bào cũng như di truyền phân tử, các nhà khoa học có thể đưa ra tư vấn di truyền để phòng tránh và chữa trị một số bệnh di truyền.  
**V. Một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene**  
Liệu pháp gene là phương pháp chữa bệnh di truyền bằng cách thay thế gene gây bệnh trong tế bào người bệnh bằng gene bình thường, sau đó nuôi cấy tế bào đã được thay thế gene rồi đưa trở lại cơ thể bệnh nhân. Tuy nhiên, một số thành tựu mới chỉ dừng lại ở mức thử nghiệm và còn nhiều rào cản về kĩ thuật cũng như đạo đức.