

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y KHOA
PHẠM NGỌC THẠCH
KHOA KHCB- YHCS
Bộ môn Mô Phôi- Di truyền

CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc Lập – Tự Do – Hạnh Phúc

ĐỀ CƯƠNG CHI TIẾT HỌC PHẦN
DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI
Human Genetics (Clinical)

1. Thông tin chung về học phần

1.1. Mã học phần:

1.2. Điều kiện:

- Học phần tiên quyết: KHÔNG

- Học phần học trước: Hóa sinh, Sinh học tế bào, Di truyền học người (Pre- Clinical)

1.3. Học phần (5): ☒ Bắt buộc

1.4. Chương trình đào tạo: Y Khoa

1.5. Số tín chỉ: 2 ; Số tiết 20 LT; Số tiết tự học 20 tiết

1.6. Yêu cầu các điều kiện đảm bảo chất lượng phục vụ cho học phần: đảm bảo cơ sở vật chất phục vụ cho việc giảng dạy tại giảng đường như máy tính, máy chiếu, màn chiếu, micro, bút trình chiếu.

2. Tóm tắt mô tả học phần

Di truyền học người là một chuyên ngành khoa học xuất phát điểm cho nhiều chuyên khoa khác trong y học. Cùng với sự bùng nổ các lĩnh vực sinh học phân tử, tế bào gốc ... tạo xu thế chung giúp ngành di truyền học phát triển vượt trội và đóng góp vai trò quan trọng trong việc chẩn đoán và điều trị các bệnh lý về di truyền.

3. Mục tiêu và chuẩn đầu ra học phần

3.1. Mục tiêu học phần

Mục tiêu học phần	Mô tả
O1	Phân loại được các bệnh di truyền phổ biến, các cơ chế di truyền.
O2	Giúp chẩn đoán các bệnh lý di truyền dựa trên các nguyên lý và kỹ thuật chẩn đoán.
O3	Tư vấn các bệnh lý di truyền cho bệnh nhân, gia đình và cộng đồng.

3.2. Chuẩn đầu ra học

Học xong học phần/môn học này, sinh viên có khả năng:

Mục tiêu học phần	CLO (Chuẩn đầu ra học phần)
O1	CLO1: Phân loại được bệnh di truyền và trình bày được các cơ chế di truyền.
O2	CLO2.1: Xác định kỹ thuật chẩn đoán và tầm soát các bệnh lý di truyền. CLO2.2: Mô tả được biểu hiện bệnh lý di truyền.
O3	CLO3: Liệt kê được các bước thực hiện tư vấn di truyền.

3.3. Ma trận tích hợp giữa chuẩn đầu ra của học phần và chuẩn đầu ra của chương trình đào tạo.

PLO (Chuẩn đầu ra CTĐT)	CLO1	CLO2.1	CLO2.2	CLO3	13	2	2	2	2
1	1	1	1	1	14	2	2	2	2
2	1	1	1	1	15	1	1	1	1
3	1	1	1	1	16	2	2	2	2
4	2	2	2	2	17	3	3	3	3
5	2	2	2	2	18	3	3	3	3
6	2	2	2	2	19	2	2	2	2
7	4	4	4	4	20	2	2	2	2
8	3	3	3	3	21	1	1	1	1
9	2	2	2	2	22	1	1	1	1
10	2	2	2	2	23	1	1	1	1
11	2	2	2	2	24	1	1	1	1
12	2	2	2	2	25	1	1	1	1
					26	1	1	1	1
					27	1	1	1	1
					28	1	1	1	1

1: Không đáp ứng

2: Ít đáp ứng

3: Đáp ứng trung bình

4: Đáp ứng nhiều

5: Đáp ứng rất nhiều

4. Nội dung chi tiết học phần

4.1. Bài mở đầu

- 4.1.1. Mở đầu
- 4.1.2. Đặc điểm sinh học của nhiễm sắc thể

4.1.3. Các phương pháp nghiên cứu nhiễm sắc thể

- 4.1.4. Đề án bộ gen người

4.2. Hội chứng Trisomy 21

- 4.2.1. Tổng quan
- 4.2.2. Triệu chứng – Dấu hiệu
- 4.2.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.2.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.2.5. Các nghiên cứu mới

4.3. Bệnh xơ nang Cystic Fibrosis

- 4.3.1. Tổng quan
- 4.3.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.3.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.3.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.3.5. Các nghiên cứu mới

4.4. Bệnh thiếu men G6PD

- 4.4.1. Tổng quan
- 4.4.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.4.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.4.4. Chẩn đoán – điều trị

4.5. Bệnh máu khó đông (Hemophilia A)

- 4.5.1. Tổng quan
- 4.5.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.5.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.5.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.5.5. Biến chứng
- 4.5.6. Các nghiên cứu mới

4.6. Bệnh Thalassemia

- 4.6.1. Tổng quan
- 4.6.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại
- 4.6.3. Nguyên nhân bệnh sinh

- 4.6.4. Chẩn đoán – điều trị

- 4.6.5. Biến chứng

- 4.6.6. Các nghiên cứu mới

4.7. Bệnh loạn dưỡng cơ (Duchenne/Becker Muscular Dystrophy)

- 4.7.1. Tổng quan
- 4.7.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.7.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.7.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.7.5. Biến chứng
- 4.7.6. Các nghiên cứu mới

4.8. Bệnh Huntington

- 4.8.1. Tổng quan
- 4.8.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.8.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.8.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.8.5. Biến chứng
- 4.8.6. Các nghiên cứu mới

4.9. Hội chứng thận sinh dục (adrenogenital syndrome)

- 4.9.1. Tổng quan
- 4.9.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.9.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.9.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.9.5. Biến chứng
- 4.9.6. Các nghiên cứu mới

4.10. Bệnh thận đa nang (polycystic kidney disease)

- 4.10.1. Tổng quan
- 4.10.2. Triệu chứng – Dấu hiệu – Phân loại

- 4.10.3. Nguyên nhân bệnh sinh
- 4.10.4. Chẩn đoán – điều trị
- 4.10.5. Biến chứng
- 4.10.6. Các nghiên cứu mới

5. Kế hoạch dạy học

Tuần/buổi học/số tiết (1)	Nội dung (2)	CĐR học phần (3)	Hoạt động dạy và học (4)	Bài đánh giá (5)	Tài liệu chính và tài liệu tham khảo
1/1 buổi học/2 tiết	Bài 1: Mở đầu - Lịch sử nghiên cứu - Đặc điểm sinh học của nhiễm sắc thể - Đặc điểm phân loại nhiễm sắc thể - Các phương pháp khảo sát nhiễm sắc thể - Đề án bộ gen người	CLO1	-Thuyết giảng về nội dung đề cương môn học, phương pháp học và đánh giá, yêu cầu của môn học -Hỏi-đáp SV về các thắc mắc về môn học -Yêu cầu SV tư duy và trả lời -SV nghe, ghi chú -Đặt câu hỏi, và lắng nghe	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [1, tr 27-40], TK [2], [3]
2/1 buổi/ 2 tiết	Bài 2: Hội chứng Trisomy 21 - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Sinh viên hoạt động theo nhóm: sắp xếp NST, tìm kiếm thông tin, soạn theo mục tiêu - Nhóm sinh viên trình bày bài thuyết trình - Giảng viên góp ý phần thuyết trình - Nhóm sinh viên trình bày phản thảo luận -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]
3/ 1 buổi học/ 2 tiết	Bài 3: Hội chứng Turner - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Sinh viên hoạt động theo nhóm: sắp xếp NST, tìm kiếm thông tin, soạn theo mục tiêu	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]

Tuần/buổi học/số tiết (1)	Nội dung (2)	CDR học phần (3)	Hoạt động dạy và học (4)	Bài đánh giá (5)	Tài liệu chính và tài liệu tham khảo
	- Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới		- Nhóm sinh viên trình bày bài thuyết trình - Giảng viên góp ý phần thuyết trình - Nhóm sinh viên trình bày phần thảo luận -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học		
4/1 buổi/ 2 tiết	Bài 4: Hội chứng Trisomy 18 - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới.	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Sinh viên hoạt động theo nhóm: sắp xếp NST, tìm kiếm thông tin, soạn theo mục tiêu - Nhóm sinh viên trình bày bài thuyết trình - Giảng viên góp ý phần thuyết trình - Nhóm sinh viên trình bày phần thảo luận -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]
5/1 buổi/ 2 tiết	Bài 5: Hội chứng Klinefelter - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Sinh viên hoạt động theo nhóm: sắp xếp NST, tìm kiếm thông tin, soạn theo mục tiêu - Nhóm sinh viên trình bày bài thuyết trình - Giảng viên góp ý phần thuyết trình	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]

Tuần/buổi học/số tiết (1)	Nội dung (2)	CDR học phần (3)	Hoạt động dạy và học (4)	Bài đánh giá (5)	Tài liệu chính và tài liệu tham khảo
			- Nhóm sinh viên trình bày phần thảo luận -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học		
6/1 buổi/ 2 tiết	Bài 6: Hội chứng chuyển đoạn t(18,21) - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Sinh viên hoạt động theo nhóm: sắp xếp NST, tìm kiếm thông tin, soạn theo mục tiêu - Nhóm sinh viên trình bày bài thuyết trình - Giảng viên góp ý phần thuyết trình - Nhóm sinh viên trình bày phần thảo luận -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]
7/1 buổi/ 2 tiết	Bài 7: Bệnh Thalasemia - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Giảng bài -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]
8/1 buổi/ 2 tiết	Bài 8: Bệnh xơ nang - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Giảng bài -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]

Tuần/buổi học/số tiết (1)	Nội dung (2)	CDR học phần (3)	Hoạt động dạy và học (4)	Bài đánh giá (5)	Tài liệu chính và tài liệu tham khảo
9/1 buổi/ 2 tiết	Bài 9: Bệnh máu khó đông - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Giảng bài -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]
10/1 buổi/ 2 tiết	Bài 10: Bệnh Hungtinton - Tổng quan - Triệu chứng – Dấu hiệu - Nguyên nhân bệnh sinh - Chẩn đoán – điều trị - Các nghiên cứu mới	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Giảng bài -Hỏi-đáp SV các thắc mắc về bài học	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	TK [2], [3]

6. Học liệu

6.1. Giáo trình học phần

1. Trần Công Toại, Huỳnh Duy Thảo, (2024). Giáo trình *Di truyền Y học*, NXB Đại học Quốc gia Thành phố Hồ Chí Minh, 2024.

6.2. Danh mục tài liệu tham khảo

2. Jr George Sack, USMLE Road Map Genetics, McGraw – Hill Mediacal, 2008.
3. Peter D. Turnpenny et al, Emery's Elements of Medical Genetics, 15th Edition, Elsevier, 2017.
4. Robert L. Nussbaum et al, Thompson & Thompson's Genetics in Medicine, 8th Edition, Elsevier, 2015.

7. Đánh giá kết quả học tập

Thành phần đánh giá (1)	Phương pháp và Bài đánh giá (A.x.x) (2)	CĐR học phần (3)	Tỷ lệ % (4)
A1. Đánh giá quá trình	- Bài thuyết trình: được chấm theo bảng kiểm	CLO1-CLO2.1- CLO2.2- CLO3	30%
A2. Đánh giá cuối kỳ (Lý thuyết)	Trắc nghiệm: 50 câu (tất cả các bài học lý thuyết của học phần)	CLO1-CLO2.1- CLO2.2- CLO3	70%
Tổng cộng			100%

- Sinh viên vắng mặt trong kỳ thi kết thúc học phần nếu không có lý do chính đáng thì phải nhận điểm 0 ở điểm cuối kỳ

8. Quy định của học phần

Điểm tổng cộng ≥ 4 điểm là đạt.

9. Thông tin về giảng viên xây dựng đề cương

	Giảng viên 1	Giảng viên 2
Họ và tên	Huỳnh Duy Thảo	Hoàng KC Hương
Học hàm, học vị, chức danh	Tiến sĩ	Thạc sĩ
Đơn vị	Bộ môn Mô – Phôi – Di Truyền, Khoa KHCB-YHCS	Bộ môn Mô – Phôi – Di Truyền, Khoa KHCB-YHCS
Email	thao_huynhduy@pnt.edu.vn	hoangkchuong@pnt.edu.vn
Các hướng nghiên cứu chính	Sinh học tế bào, di truyền học và công nghệ tế bào gốc	Y học hình thái, công nghệ tế bào gốc

Thành phố Hồ Chí Minh, ngày 18 tháng 08 năm 2025

Giảng viên



ThS. BS. Hoàng KC Hương

KT Trưởng khoa KHCB- YHCS

P. Trưởng Khoa

Phụ trách Điều hành



TS. BS. Lê Quang Tuyền

Phó Trưởng Bộ môn



TS. Huỳnh Duy Thảo

