

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y KHOA
 PHẠM NGỌC THẠCH
 KHOA 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 (Pre- 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
 1.3. Học phần (5): ☒ Bắt buộc
 1.4. Chương trình đào tạo: Y KHOA
 1.5. Số tín chỉ: 2 ; Số tiết 28 tiết LT ; Số tiết tự học 28 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 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 công nghệ sinh học, sinh học phân tử, công nghệ tế bào gốc tạo xu thế chung giúp ngành di truyền y học phát triển vượt bậc và đóng góp một vai trò quan trọng để chẩn đoán, tham vấn và điều trị các bệnh lý di truyền ở người.

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 phần

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)	CLO1.1	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. Các cơ chế di truyền

- 4.2.1. Phương pháp tiếp cận các bệnh lý di truyền
- 4.2.2. Những cơ chế di truyền

4.3. Bệnh lý nhiễm sắc thể

- 4.5.1. Mở đầu
- 4.5.2. Bất thường số lượng nhiễm sắc thể
- 4.5.3. Bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể

4.4. Bệnh lý đơn gen

- 4.6.1. Đại cương di truyền đơn gen
- 4.6.2. Di truyền Mendel nhiễm sắc thể thường
- 4.6.3. Di truyền liên kết giới tính

4.5. Di truyền quần thể

- 4.7.1. Mở đầu
- 4.7.2. Các yếu tố di truyền liên quan
- 4.7.3. Những yếu tố ảnh hưởng lên cân bằng Hardy-Weinberg

4.6. Di truyền ti thể

- 4.6.1. Mở đầu

- 4.6.1. Đặc điểm di truyền ti thể

4.7. Bệnh lý đa yếu tố

- 4.8.1. Đại cương di truyền đa yếu tố
- 4.8.2. Các đặc điểm di truyền đa yếu tố
- 4.8.3. Mô hình ngưỡng bệnh lý
- 4.8.4. Tầm soát và chăm sóc bệnh nhân toàn vẹn

4.8. Cơ sở di truyền ung thư

- 4.9.1. Đại cương về ung thư
- 4.9.2. Bản chất di truyền của ung thư

- 4.9.3. Các loại ung thư thường gặp

- 4.9.4. Chẩn đoán di truyền và tham

4.9. Sàng lọc và chẩn đoán bệnh di truyền

- 4.9.1. Tổng quan về tầm soát và chẩn đoán bệnh di truyền

- 4.9.2. Tầm soát gen

- 4.9.3. Nguyên lý chẩn đoán bệnh di truyền

- 4.9.3. Chẩn đoán tiền sản

- 4.9.4. Điều trị bệnh lý di truyền

4.10. Tư vấn di truyền

- 4.10.1. Quá trình tham vấn
- 4.10.2. Xác định nguy cơ tái phát
- 4.10.3. Giải quyết nguy cơ tái phát trong gia đình

5. Kế hoạch dạy học

Tuần /buổi học/s ố 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/ 2tiết	1. Bài mở đầu - Tổng quan về di truyền y học người - Nhiễm sắc thể và 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 [2, tr 21-28], TK [2], [3]
2/1 buổi học/ 4tiết	2. Các cơ chế di truyền - Phương pháp tiếp cận các bệnh lý di truyền - Phương pháp phân tích cây gia hệ - Các công cụ nghiên cứu di truyền tế bào và phân tử - Các bệnh lý theo cấp độ di truyền - Những thay đổi di truyền cấp độ tế bào - Những thay đổi di truyền cấp độ phân tử - Một số cơ chế di truyền đặc biệt.	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 [2, tr 21-28], TK [2], [3]

3/1 buổi học/ 4tiết	14. Bệnh lý nhiễm sắc thể - Lịch sử bệnh lý nhiễm sắc thể - Đa bội - Lệch bội - Trisomy 21-hội chứng Down - Trisomy 13- hội chứng Patau - Trisomy 18- hội chứng Edwards - Hội chứng Klinefelter - Hội chứng Turner - Bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể.	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Nêu câu hỏi về nguyên nhân bệnh do tiêu thể - Cho Sinh viên trả lời - Nêu câu hỏi về nguyên nhân bệnh do tiêu thể - Giải đáp thắc mắc - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú, suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi.	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 31-45], TK [2], [3]
4/1 buổi học/ 4tiết	4. Bệnh lý đơn gen - Di truyền nhân và tế bào chất - Đột biến - Di truyền Mendel + Hội chứng Marfan + Bệnh bất sản sụn + Bệnh hồng cầu hình liềm -Cơ chế di truyền trội và lặn - Di truyền liên kết giới tính + Bệnh Hemophilia A + Bệnh còi xương thiếu phosphate máu	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú, suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 46-58], TK [2], [3]

5/1 buổi học/ 4tiết	5. Di truyền ung thư - Định nghĩa ung thư - Bản chất di truyền của ung thư + Gien sinh ung + Gien ức chế ung - Ung thư có tính chất gia đình - Ung thư cá thể - Các loại ung thư thường gặp: ung thư vú, ung thư đại tràng - Chẩn đoán di truyền và tham vấn di truyền ung thư	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú, suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 94-104], TK [2], [3]
6/1 buổi học/ 4tiết	6. Di truyền quần thể - Khái niệm về di truyền học quần thể - Các yếu tố di truyền liên quan - Định luật Hardy Weinberd - Những yếu tố ảnh hưởng lên cân bằng Hardy-Weinberg	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú, suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 81-93], TK [2], [3]
	7. Di truyền ti thể - Mở đầu - Đặc điểm di truyền ti thể	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú, suy nghĩ	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 105-112], TK [2], [3]

			- SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi		
6/1 buổi học/ 4tiết	8. Sàng lọc và chẩn đoán bệnh di truyền. - Tầm soát bệnh di truyền: - Tầm soát người bệnh đồng hợp tử lặn - Tầm soát người bệnh dị hợp tử mang gen lặn	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú,suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 70-80], TK [2], [3]
	9. Bệnh lý đa yếu tố - Đại cương di truyền đa yếu tố - Các đặc điểm di truyền đa yếu tố - Mô hình ngưỡng bệnh lý - Tầm soát và chăm sóc bệnh nhân toàn vẹn	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú,suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 59-69], TK [2], [3]

7/1 buổi học/ 2tiết	10. Tư vấn di truyền - Chỉ định tham vấn di truyền - Quá trình tham vấn - Mục tiêu của tham vấn di truyền - Xác định nguy cơ tái phát -Giải quyết nguy cơ tái phát trong gia đình	CLO1- CLO2.1- CLO2.2- CLO3	- Giảng bài - Giải đáp phần câu hỏi lượng giá có liên quan bài học - Đưa ra câu hỏi thảo luận để SV tự tìm câu trả lời - SV lắng nghe, ghi chú,suy nghĩ - SV trả lời câu hỏi của giảng viên -SV đặt câu hỏi	Lượng giá trắc nghiệm tại chỗ không tính điểm	GT [2, tr 122], TK [2], [3]
------------------------------	---	-------------------------------------	--	---	--------------------------------------

6. Học liệu

6.1. Giáo trình học phần

1. Trần Công Toại, Huỳnh Duy Thảo. *Sinh học tế bào*, NXB ĐHQG TP.HCM, 2019.

2. 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

3. Steven R. Goodman (2020). *Goodman's Medical Cell Biology*, 4th edition, Academic Press.

4. Geoffrey M. Cooper and Robert E. Hausman (2019). *The Cell: A Molecular Approach*, 8th edition, Sinauer Associates, Inc.

5. Bruce Albert et al (2022). *Molecular Biology of the Cell*, 7th edition, W. W. Norton & Company.

6. 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 giữa kỳ	Câu hỏi trắc nghiệm: 30 câu	CLO1- CLO2.1- CLO2.2	40%
	Các bài thuộc 6 bài đầu trong học phần		
A2. Đánh giá cuối kỳ	Câu hỏi trắc nghiệm: 50 câu	CLO1- CLO2.1- CLO2.2 -CLO3	60%
	Các bài còn lại trong học phần		
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	<u>thao_huynhduy@pnt.edu.vn</u>	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