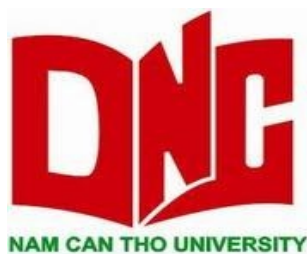


**TRƯỜNG ĐẠI HỌC NAM CẦN THƠ**  
**KHOA Y**



**GIÁO TRÌNH**

# **SINH HỌC DI TRUYỀN**

**Ngành: Y Khoa**

**Chủ biên: PGS. Phillip Trần**

**ThS. BS. Nguyễn Thị Hương**

**LƯU HÀNH NỘI BỘ**

**Cần Thơ, năm 2025**

TRƯỜNG ĐẠI HỌC NAM CẦN THƠ

KHOA Y

# SINH HỌC DI TRUYỀN

Ngành: Y Khoa

Chủ biên: PGS. Phillip Trần

ThS. BS. Nguyễn Thị Hương

Thành viên biên soạn

TS. Nguyễn Thị Diễm Kiều, ThS. Nguyễn Huỳnh Bích Liễu,  
ThS. Trần Chí Linh, ThS. Nguyễn Văn Giêm, ThS. Lê Trung Sơn

LƯU HÀNH NỘI BỘ

Cần Thơ, năm 2025

## DANH SÁCH BIÊN SOẠN

**CHỦ BIÊN:** PGS. Phillip Trần

ThS. BS. Nguyễn Thị Hương

### THÀNH VIÊN BIÊN SOẠN:

TS. Nguyễn Thị Diễm Kiều                      Trường Đại học Nam Cần Thơ

ThS. Nguyễn Huỳnh Bích Liễu                Trường Đại học Nam Cần Thơ

ThS. Trần Chí Linh                                Trường Đại học Nam Cần Thơ

ThS. Nguyễn Văn Giêm                        Trường Đại học Nam Cần Thơ

ThS. Lê Trung Sơn                                Trường Đại học Nam Cần Thơ

### HỘI ĐỒNG THẨM ĐỊNH GIÁO TRÌNH

STT	Họ và tên (Học hàm/học vị)	Đơn vị	Trách nhiệm
1	GS.TS.BS. Phạm Như Hiệp	Bệnh viện Trung Ương Huế	Chủ tịch
2	PGS.TS.BS. Huỳnh Giao	ĐH Y Dược TP. HCM	Phản biện 1
3	PGS. TS.BS. Phạm Hùng Lực	Trường ĐH Nam Cần Thơ	Phản biện 2
4	TS. BS. Võ Triều Lý	Trường ĐH Nam Cần Thơ	Ủy viên
5	DS. Lê Thị Thu Hiền	Trường ĐH Nam Cần Thơ	Thư ký

Quyết định lựa chọn và sử dụng giáo trình "Sinh học Di truyền" tại Trường Đại học Nam Cần Thơ số .../QĐ - ĐHNCT ngày 19 tháng 07 năm 2025 của Hiệu trưởng Trường Đại học Nam Cần Thơ.

## MỤC LỤC

MỤC LỤC.....	i
DANH MỤC CÁC CHỮ VIẾT TẮT.....	xv
DANH MỤC CÁC BẢNG.....	xviii
DANH MỤC CÁC HÌNH.....	xix
LỜI NÓI ĐẦU.....	xxiii
<b>Chương 1: CẤU TRÚC TẾ BÀO.....</b>	<b>1</b>
Tóm tắt chương.....	1
Mục tiêu bài học.....	1
1.1. Giới thiệu tế bào prokaryote và eukaryote.....	1
1.2. Cấu trúc tế bào eukaryote.....	3
1.3. Màng tế bào.....	4
1.4. Tế bào chất.....	5
1.5. Khung xương tế bào.....	6
1.6. Nhân.....	7
1.7. Trung thể.....	7
1.8. Liên hệ lâm sàng.....	8
1.8.1. Nhiễm khuẩn do prokaryote.....	8
1.8.2. Bệnh liên quan đến cấu trúc tế bào eukaryote.....	9
1.8.3. Bệnh liên quan đến màng tế bào.....	10
1.8.4. Bệnh liên quan đến tế bào chất.....	10
1.8.5. Bệnh liên quan đến khung xương tế bào.....	11
1.8.6. Bệnh liên quan đến nhân.....	11
1.8.7. Bệnh liên quan đến trung thể.....	12
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>12</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>13</b>
<i>ThS. Trần Chí Linh</i>	
<b>Chương 2: SỰ VẬN CHUYỂN VẬT CHẤT QUA MÀNG.....</b>	<b>15</b>
Tóm tắt chương.....	15
Mục tiêu bài học.....	15

<b>2.1. Tính thấm của lớp lipid kép.....</b>	<b>15</b>
<b>2.2. Các hình thức vận chuyển vật chất qua màng tế bào.....</b>	<b>16</b>
<b>2.3. Ứng dụng sự vận chuyển vật chất qua màng trong y học.....</b>	<b>17</b>
<b>2.4. Điện thế màng.....</b>	<b>18</b>
<b>2.5. Ứng dụng điện thế màng trong y học.....</b>	<b>19</b>
<b>2.6. Liên hệ lâm sàng.....</b>	<b>20</b>
2.6.1. Bệnh liên quan đến tính thấm của lớp lipid kép.....	20
2.6.2. Bệnh liên quan đến các hình thức vận chuyển vật chất qua màng tế bào.....	20
2.6.3. Bệnh liên quan đến ứng dụng sự vận chuyển vật chất qua màng trong y học.....	21
2.6.4. Bệnh liên quan đến điện thế màng.....	21
2.6.5. Bệnh liên quan đến ứng dụng điện thế màng trong y học.....	22
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>22</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>23</b>

*ThS. Trần Chí Linh*

<b>Chương 3: CHU KỲ TẾ BÀO.....</b>	<b>25</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>25</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>25</b>
<b>3.1. CHU KỲ TẾ BÀO.....</b>	<b>25</b>
3.1.1. Giai đoạn G1.....	26
3.1.2. Giai đoạn S.....	26
3.1.3. Giai đoạn G2.....	27
3.1.4. Thời kỳ phân chia M.....	27
<b>3.2. THỜI KỲ PHÂN CHIA M.....</b>	<b>27</b>
3.2.1. Nguyên phân.....	27
3.2.1.1. Kỳ đầu (prophase).....	28
3.2.1.2. Kỳ giữa (metaphase).....	29
3.2.1.3. Kỳ sau (anaphase).....	30
3.2.1.4. Kỳ cuối (telophase).....	30
3.2.2. Giảm phân (Meiosis).....	31
3.2.2.1. Giảm phân I.....	31

3.2.2.2. <i>Giảm phân II</i> .....	33
3.2.3. Sự phân chia tế bào chất.....	34
3.2.3.1. <i>Ở động vật</i> .....	34
3.2.3.2. <i>Ở tế bào thực vật</i> .....	35
<b>3.3. SỰ PHÁT SINH GIAO TỬ</b> .....	<b>36</b>
3.3.1. Sự phát sinh giao tử ở người.....	36
3.3.1.1. <i>Sự sinh tinh</i> .....	36
3.3.1.2. <i>Sự sinh trứng</i> .....	37
<b>3.4. GIAI ĐOẠN HOÀNG THỂ VÀ SỰ THỤ TINH</b> .....	<b>38</b>
3.4.1. Giai đoạn hoàng thể.....	38
3.4.2. Sự thụ tinh.....	38
<b>3.5. Ý NGHĨA CỦA QUÁ TRÌNH GIẢM PHÂN TRONG Y HỌC</b> .....	<b>38</b>
<b>3.6. LIÊN HỆ LÂM SÀNG</b> .....	<b>39</b>
3.6.1. Ung thư.....	39
3.6.2. Bệnh lý di truyền và khuyết tật bẩm sinh.....	39
3.6.3. Điều trị ung thư dựa trên chu kỳ tế bào.....	40
3.8.4. Hiếm muộn – Vô sinh.....	40
3.8.5. Ứng dụng trong xét nghiệm di truyền và sàng lọc trước sinh.....	40
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM</b> .....	<b>40</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ</b> .....	<b>41</b>

*ThS. Nguyễn Huỳnh Bích Liễu*

<b>Chương 4: KIỂM SOÁT CHU KỲ TẾ BÀO</b> .....	<b>42</b>
<b>Tóm tắt chương</b> .....	<b>42</b>
<b>Mục tiêu bài học</b> .....	<b>42</b>
<b>4.1. CÁC PHÂN TỬ KIỂM SOÁT CHU KỲ TẾ BÀO</b> .....	<b>42</b>
4.1.1. Protein cyclin.....	42
4.1.2. Protein kinase.....	43
4.1.3. Protein ức chế CDK.....	44
<b>4.2. HOẠT ĐỘNG CỦA BA ĐIỂM KIỂM SOÁT TRONG CHU KỲ TẾ BÀO</b> ..	<b>45</b>
4.2.1. Điểm kiểm soát G1 (điểm giới hạn R: Restriction point).....	46

4.2.2. Điểm kiểm soát G2 kiểm soát sự nhân đôi DNA.....	47
4.2.3. Điểm kiểm soát ở thời kỳ phân chia M.....	47
<b>4.3. KHÁI QUÁT VỀ UNG THƯ.....</b>	<b>48</b>
4.3.1. Gen tiền ung thư (proto – oncogene) và gen ung thư (oncogene).....	48
4.3.2. Gen ức chế khối u (tumor suppressor gen, anti-oncogenes).....	49
<b>4.4. ỨNG DỤNG KIỂM SOÁT CHU KỲ TẾ BÀO Y HỌC.....</b>	<b>50</b>
<b>4.5. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>51</b>
4.5.1. Ung thư – hệ quả trực tiếp của rối loạn kiểm soát chu kỳ tế bào.....	51
4.5.2. Ứng dụng điều trị ung thư.....	51
4.5.3. Chẩn đoán và tiên lượng bệnh ung thư.....	52
4.5.5. Ứng dụng trong nghiên cứu và phát triển thuốc.....	52
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>52</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>53</b>

*ThS. Nguyễn Huỳnh Bích Liễu*

<b>Chương 5: GIỚI THIỆU DNA.....</b>	<b>55</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>55</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>55</b>
<b>5.1. KHÁI QUÁT VỀ ACID NUCLEIC.....</b>	<b>55</b>
5.1.1. Thành phần cấu tạo:.....	55
5.1.2 So sánh đặc điểm giữa DNA và RNA:.....	56
<b>5.2. HỌC THUYẾT TRUNG TÂM (CENTRAL DOGMA).....</b>	<b>57</b>
<b>5.3. DNA – CẤU TRÚC, CHỨC NĂNG VÀ VAI TRÒ.....</b>	<b>58</b>
5.3.1. Tổng quan về DNA.....	58
5.3.2. Tầm quan trọng của DNA.....	60
5.3.3. Các vị trí tồn tại của DNA trong tế bào sinh vật.....	61
5.3.4. Các cơ chế của DNA ở tế bào sống.....	61
5.3.5. Vai trò của DNA đối với sinh vật sống.....	61
5.3.6. Bệnh học lâm sàng liên quan đến DNA.....	62
5.3.6.1. Cơ chế phân tử của đột biến gây bệnh.....	62
5.3.6.2. Các hiện tượng di truyền liên quan.....	63

<b>5.4. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>63</b>
5.4.1. Thiếu máu hồng cầu hình liềm (Sickle cell anemia):.....	63
5.4.2. Xơ nang (Cystic fibrosis).....	63
5.4.3. Ung thư di truyền (BRCA1/BRCA2).....	63
5.4.4. Hội chứng Down (Trisomy 21).....	63
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>63</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>64</b>

*ThS. Lê Trung Sơn*

<b>Chương 6: SAO CHÉP DNA.....</b>	<b>66</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>66</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>66</b>
<b>6.1. Khái niệm về sự sao chép dna.....</b>	<b>66</b>
<b>6.2. Vai trò quan trọng của sao chép dna.....</b>	<b>67</b>
<b>6.3. Vị trí xảy ra sự sao chép dna trong tế bào.....</b>	<b>68</b>
<b>6.4. Thời điểm sao chép dna trong chu kỳ tế bào.....</b>	<b>68</b>
<b>6.5. Những thành phần nào tham gia sao chép dna?.....</b>	<b>69</b>
6.5.1 Ở sinh vật nhân sơ (vi khuẩn như E. coli):.....	69
6.5.2. Ở sinh vật nhân thực:.....	70
<b>6.6. QUÁ TRÌNH SAO CHÉP DNA.....</b>	<b>70</b>
6.6.1. Bước 1: Khởi đầu (Initiation).....	71
6.6.2. Bước 2: Kéo dài (Elongation).....	72
6.6.3. Bước 3: Kết thúc (Termination).....	72
6.6.4. Sự khác biệt giữa sinh vật nhân sơ và nhân thực:.....	73
<b>6.7. BỆNH HỌC LÂM SÀNG LIÊN QUAN ĐẾN SAI SÓT SAO CHÉP DNA.....</b>	<b>73</b>
6.7.1. Hội chứng Lynch (Ung thư đại trực tràng không polyp di truyền).....	73
6.7.2. Bệnh Werner (lão hóa sớm).....	73
6.7.3. Hội chứng Bloom.....	73
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>74</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>74</b>

*ThS. Lê Trung Sơn*

<b>Chương 7: SỰ PHIÊN MÃ VÀ TRƯỞNG THÀNH mRNA.....</b>	<b>76</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>76</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>76</b>
<b>7.1. Tổng quát về phiên mã.....</b>	<b>76</b>
<b>7.2. Vai trò của phiên mã và tổng hợp mrna.....</b>	<b>77</b>
<b>7.3. Nơi diễn ra quá trình phiên mã ở tế bào sống.....</b>	<b>77</b>
7.3.1. Sinh vật nhân sơ.....	77
7.3.2. Sinh vật nhân thực.....	77
<b>7.4. THỜI ĐIỂM XẢY RA QUÁ TRÌNH PHIÊN MÃ Ở TẾ BÀO SỐNG.....</b>	<b>77</b>
<b>7.5. THÀNH PHẦN VÀ CÁC LOẠI RNA THAM GIA.....</b>	<b>78</b>
7.5.1. Các enzyme và yếu tố tham gia.....	78
7.5.2. Các loại RNA.....	78
<b>7.6. QUÁ TRÌNH PHIÊN MÃ VÀ TỔNG HỢP mRNA.....</b>	<b>79</b>
7.6.1. Phiên mã ở sinh vật nhân sơ.....	79
7.6.2. Phiên mã ở sinh vật nhân thực.....	80
7.6.3. Sự tạo thành mRNA trưởng thành ở tế bào nhân thực.....	82
7.6.4. Sự khác biệt giữa sinh vật nhân sơ và nhân thực.....	84
<b>7.7. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>84</b>
7.7.1. Bệnh $\beta$ -thalassemia:.....	84
7.7.2. Hội chứng spinal muscular atrophy (SMA).....	84
7.7.3. Bệnh lupus ban đỏ hệ thống (SLE).....	85
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>85</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>85</b>

*ThS. Lê Trung Sơn*

<b>Chương 8: SINH TỔNG HỢP PROTEIN.....</b>	<b>87</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>87</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>87</b>
<b>8.1. Khái niệm sinh tổng hợp protein.....</b>	<b>87</b>
<b>8.2. Vai trò của quá trình sinh tổng hợp protein.....</b>	<b>88</b>
<b>8.3. Nơi xảy ra quá trình sinh tổng hợp protein.....</b>	<b>89</b>

8.3.1. Ở sinh vật nhân sơ.....	89
8.3.2. Ở sinh vật nhân thực.....	89
<b>8.4. Thời điểm diễn ra quá trình sinh tổng hợp protein ở tế bào sinh vật.....</b>	<b>89</b>
<b>8.5. Các thành phần tham gia sinh tổng hợp protein.....</b>	<b>89</b>
<b>8.6. Quá trình sinh tổng hợp protein diễn ra như thế nào?.....</b>	<b>92</b>
8.6.1. Mã di truyền và mã bộ ba.....	92
8.6.2. Giai đoạn khởi đầu (Initiation).....	93
8.6.3. Giai đoạn kéo dài (Elongation).....	94
8.6.4. Giai đoạn kết thúc (Termination).....	95
8.6.5. Sau dịch mã.....	96
<b>8.7. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>96</b>
8.7.1. Bệnh bạch cầu lympho cấp thể T (T-ALL).....	96
8.7.2. Bệnh u xơ thần kinh (Neurofibromatosis type I).....	97
8.7.3. Kháng sinh ức chế dịch mã (aminoglycoside, macrolide).....	97
8.7.4. Kháng sinh và ức chế dịch mã (nhân sơ).....	97
8.7.5. Bệnh Tay-Sachs.....	97
8.7.6. Bệnh xơ nang (cystic fibrosis).....	98
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>98</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>98</b>

*ThS. Lê Trung Sơn*

<b>Chương 9: KIỂM SOÁT BIỂU HIỆN GEN.....</b>	<b>100</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>100</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>100</b>
<b>9.1. Lý thuyết trung tâm.....</b>	<b>100</b>
<b>9.2. Biểu hiện gen.....</b>	<b>101</b>
<b>9.3. Operon.....</b>	<b>101</b>
9.3.1. Cấu trúc gene.....	101
9.3.1.1. Promoter (vùng khởi động).....	101
9.3.1.2. Operator (vùng vận hành).....	101
9.3.1.3. Gen điều hòa.....	102

<b>9.4. BIỂU HIỆN GEN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ.....</b>	<b>102</b>
9.4.1. Operon Lac.....	102
9.4.1.1. Trường hợp không có lactose.....	102
9.4.1.2. Trường hợp có lactose.....	103
9.4.2. OPERON Trp.....	103
<b>9.5. BIỂU HIỆN GEN Ở SINH VẬT NHÂN THỰC.....</b>	<b>104</b>
9.5.1. Cấu trúc hemoglobin.....	104
9.5.2. Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm.....	105
9.5.3. Phiên mã sơ cấp (Primary transcript).....	105
9.5.4. Quá trình phiên mã chủ yếu.....	107
9.5.5. Phiên mã mRNA trưởng thành.....	108
9.5.6. Dịch mã (Translation).....	109
9.5.7. Các loại RNA.....	109
9.5.8. Ứng dụng lâm sàng: miRNA và mRNA.....	109
9.5.8.1. Liệu pháp ung thư bằng mRNA.....	109
9.5.8.2. miRNA và ung thư.....	110
<b>9.6. ỨNG DỤNG CHỈNH SỬA RNA.....</b>	<b>112</b>
9.6.1. Phiên mã ngược (Reverse Transcription).....	112
9.6.2. Phản ứng RT-PCR.....	113
9.6.3. Thư viện cDNA.....	114
9.6.4. Ứng dụng phiên mã ngược.....	114
<b>9.7. SO SÁNH PHIÊN MÃ Ở SINH VẬT NHÂN SƠ VÀ NHÂN THỰC.....</b>	<b>115</b>
9.7.1. Dịch mã.....	115
9.7.1.1. Ribosome.....	115
9.7.1.2. mRNA.....	117
9.7.1.3. tRNA.....	117
9.7.1.4. Polypeptide.....	117
9.7.2. Quá trình dịch mã.....	118
9.7.2.1. Vi khuẩn (Prokaryote).....	118
9.7.2.2. Dịch mã ở sinh vật nhân thực (Eukaryote).....	120

9.7.3. Phân loại protein.....	121
9.7.3.1. Tín hiệu định vị ( <i>Signal sequences</i> ).....	121
9.7.3.2 Thành phần.....	121
9.7.3.3. Vận chuyển đến lưới nội chất ( <i>ER</i> ).....	122
9.7.3.4. <i>Chaperone</i> – Protein hỗ trợ gấp nếp.....	123
9.7.4. Phân hủy protein.....	125
9.7.5. Ức chế dịch mã bằng thuốc kháng sinh.....	127
<b>9.8. DI TRUYỀN HỌC BIỂU SINH.....</b>	<b>127</b>
9.8.1 Tổng quan.....	127
9.8.2 Các cơ chế chính của di truyền biểu sinh.....	129
9.8.3 Tầm quan trọng của di truyền biểu sinh.....	130
<b>9.9. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>130</b>
9.9.1. Bệnh lý do đột biến gen ảnh hưởng đến biểu hiện protein.....	131
9.9.2. Rối loạn biểu hiện gen trong ung thư.....	131
9.9.3. Ứng dụng công nghệ mRNA trong điều trị và phòng bệnh.....	131
9.9.4. Chẩn đoán phân tử bằng RT-PCR.....	131
9.9.5. Di truyền biểu sinh và bệnh tật.....	132
9.9.6. Bệnh thoái hóa thần kinh do sai gấp protein.....	132
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>132</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>133</b>

*TS. Nguyễn Thị Diễm Kiều*

<b>Chương 10: ĐỘT BIẾN GEN.....</b>	<b>135</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>135</b>
<b>Mục tiêu học tập.....</b>	<b>135</b>
<b>10.1. ĐỊNH NGHĨA.....</b>	<b>136</b>
<b>10.2. CÁC LOẠI ĐỘT BIẾN.....</b>	<b>136</b>
10.2.1. Đột biến điểm.....	136
10.2.1.1. Thay thế cặp nucleotide.....	136
10.2.1.2. Đột biến lệch khung.....	138
10.2.2. Đột biến đa điểm.....	138

<b>10.3. NGUYÊN NHÂN ĐỘT BIẾN.....</b>	<b>139</b>
10.3.1. Đột biến tự nhiên.....	139
10.3.2. Đột biến nhân tạo.....	141
10.3.2.1. Tác nhân hoá học.....	141
10.3.2.2. Tác nhân vật lý.....	144
<b>10.4. CÁC CƠ CHẾ SỬA CHỮA DNA.....</b>	<b>146</b>
10.4.1. Đảo nghịch sai hỏng.....	147
10.4.1.1. Quang phục hồi.....	147
10.4.1.2. Sửa sai bằng cách làm mất nhóm alkyl (dealkylation).....	147
10.4.1.3. Nối các chỗ đứt của sợi đơn.....	148
10.4.2. Loại bỏ hư hỏng.....	148
10.4.2.1. Sửa sai bằng cách cắt base (glycosylase).....	148
10.4.2.2. Sửa chữa lệch đôi.....	149
10.4.2.3. Sửa chữa bằng cắt nucleotide – NER.....	149
<b>10.5. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>150</b>
10.5.1. Đột biến gen gây bệnh hemoglobin thalassemia.....	150
10.5.1.1. Nhóm các hemoglobin bất thường.....	150
10.5.1.2. Đặc điểm di truyền bệnh $\beta$ -thalassemia.....	151
10.5.2. Sự sai hỏng hệ thống sửa chữa dna và bệnh khô sắc tố da xeroderma pigmentosum.....	152
10.5.2.1. Biểu hiện bệnh.....	152
10.5.2.2. Đặc điểm phân tử.....	152
10.5.3. Rối loạn di truyền gen lặn trên NST thường- bệnh willson.....	152
10.5.3.1 Triệu chứng.....	153
10.5.3.2 Chẩn đoán.....	153
10.5.3.3 Điều trị.....	153
10.5.4. Hội chứng thực bào máu – Hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH).....	154
10.5.4.1. Triệu chứng.....	154
10.5.4.2. Cơ chế di truyền.....	155
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>155</b>

<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>156</b>
-------------------------------	------------

*TS. Nguyễn Thị Diễm Kiều*

<b>Chương 11: QUY LUẬT DI TRUYỀN.....</b>	<b>158</b>
-------------------------------------------	------------

<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>158</b>
----------------------------	------------

<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>158</b>
------------------------------	------------

<b>11.1. DI TRUYỀN TRỘI TRÊN NHIỄM SẮC THỂ THỂ THƯỜNG VÀ CÁC BỆNH LIÊN QUAN.....</b>	<b>159</b>
--------------------------------------------------------------------------------------	------------

11.1.1. Kiểu di truyền và nguyên lý.....	159
------------------------------------------	-----

11.1.2. Các bệnh di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường thường gặp.....	160
---------------------------------------------------------------------------	-----

11.1.3. Một số khái niệm quan trọng.....	161
------------------------------------------	-----

11.1.4. Chẩn đoán và tư vấn di truyền.....	162
--------------------------------------------	-----

<b>11.2. DI TRUYỀN LẶN TRÊN NHIỄM SẮC THỂ X VÀ CÁC BỆNH LIÊN QUAN.....</b>	<b>164</b>
----------------------------------------------------------------------------	------------

11.2.1. Nguyên lý và kiểu di truyền.....	164
------------------------------------------	-----

11.2.2. Các bệnh di truyền thường gặp.....	165
--------------------------------------------	-----

11.2.3. Cơ chế bệnh sinh và các khái niệm quan trọng.....	165
-----------------------------------------------------------	-----

11.2.4. Chẩn đoán và tư vấn di truyền.....	166
--------------------------------------------	-----

<b>11.3. DI TRUYỀN TY THỂ VÀ CÁC BỆNH LIÊN QUAN.....</b>	<b>166</b>
----------------------------------------------------------	------------

11.3.1. Tổng quan.....	166
------------------------	-----

11.3.1.1. Nguyên lý và kiểu di truyền.....	166
--------------------------------------------	-----

11.3.1.2. Đặc điểm di truyền ty thể:.....	166
-------------------------------------------	-----

11.3.1.3. So sánh bộ gen ty thể với bộ gen nhân.....	167
------------------------------------------------------	-----

11.3.1.4. Sự dị hợp tử ty thể và ngưỡng biểu hiện.....	167
--------------------------------------------------------	-----

11.3.2. Bệnh cơ ty thể.....	168
-----------------------------	-----

11.3.3. Các thể bệnh cơ ty thể thường gặp.....	170
------------------------------------------------	-----

<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>170</b>
-------------------------------	------------

<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>171</b>
-------------------------------	------------

*TS. Nguyễn Thị Diễm Kiều*

<b>Chương 12: BỆNH HỌC NHIỄM SẮC THỂ.....</b>	<b>173</b>
-----------------------------------------------	------------

<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>173</b>
----------------------------	------------

<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>173</b>
<b>12.1. SƠ LƯỢC LỊCH SỬ NGHIÊN CỨU NHIỄM SẮC THỂ (NST) NGƯỜI.....</b>	<b>173</b>
<b>12.2. SỰ DI TRUYỀN CỦA BỘ NST NGƯỜI.....</b>	<b>174</b>
12.2.1. Bộ NST người.....	174
12.2.2. Sự di truyền các gene trội lặn trên nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính.....	175
12.2.2.1. Sự di truyền các gene trội lặn trên nhiễm sắc thể thường.....	175
12.2.2.2. Sự di truyền các gene trội lặn trên nhiễm sắc thể giới tính.....	175
<b>12.3. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>176</b>
12.3.1. Bất thường về cấu trúc.....	176
12.3.1.1. Mất đoạn.....	176
12.3.1.2. NST vòng.....	178
12.3.1.3. Nhân đoạn.....	178
12.3.1.4. Chuyển đoạn.....	179
12.3.1.5. Đảo đoạn.....	180
12.3.2. Bất thường về số lượng.....	180
12.3.2.1. Thẻ đa bội.....	180
12.3.2.2. Thẻ dị bội.....	181
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>187</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>187</b>

*ThS. Nguyễn Văn Giêm*

<b>Chương 13: CÁC PHƯƠNG PHÁP ỨNG DỤNG SINH HỌC PHÂN TỬ TRONG Y HỌC.....</b>	<b>189</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>189</b>
<b>Mục tiêu học tập.....</b>	<b>189</b>
<b>13.1. Nguyên tắc tách chiết và điện di.....</b>	<b>189</b>
<b>13.2. Phản ứng polymerase chain reaction.....</b>	<b>190</b>
<b>13.3. Nguyên tắc giải trình tự deoxyribonucleic acid và ứng dụng.....</b>	<b>191</b>
<b>13.4. Nguyên tắc và ứng dụng các kỹ thuật lai phân tử.....</b>	<b>194</b>
<b>13.5. Ứng dụng trong y học.....</b>	<b>195</b>

<b>13.6. Liên hệ lâm sàng.....</b>	<b>195</b>
13.6.1. Nguyên tắc tách chiết và điện di.....	195
13.6.2. Phản ứng PCR.....	196
13.6.3. Giải trình tự DNA và ứng dụng.....	196
13.6.4. Lai phân tử (Blotting & FISH).....	196
13.6.5. Ứng dụng trong y học.....	197
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>197</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>198</b>

*ThS. Trần Chí Linh*

<b>Chương 14: TƯ VẤN DI TRUYỀN.....</b>	<b>200</b>
<b>Tóm tắt chương.....</b>	<b>200</b>
<b>Mục tiêu bài học.....</b>	<b>200</b>
<b>14.1. CÁC KHÁI NIỆM CƠ BẢN TRONG TƯ VẤN DI TRUYỀN.....</b>	<b>200</b>
14.1.1. Tư vấn di truyền là gì?.....	200
14.1.2. Phân biệt các thuật ngữ liên quan.....	201
14.1.3. Ai thực hiện tư vấn di truyền?.....	201
<b>14.2. MỤC TIÊU VÀ NGUYÊN TẮC CỦA TƯ VẤN DI TRUYỀN.....</b>	<b>202</b>
14.2.1. Mục tiêu của tư vấn di truyền.....	202
14.2.2. Nguyên tắc cơ bản trong tư vấn di truyền.....	202
14.2.2.1. <i>Trung lập và không định hướng.....</i>	<i>202</i>
14.2.2.2. <i>Bảo mật thông tin.....</i>	<i>202</i>
14.2.2.3. <i>Tôn trọng giá trị cá nhân và văn hóa.....</i>	<i>203</i>
14.2.2.4. <i>Chính xác và cập nhật.....</i>	<i>203</i>
14.2.2.5. <i>Hỗ trợ tâm lý.....</i>	<i>203</i>
14.2.2.6. <i>Thực hiện bởi người có chuyên môn.....</i>	<i>203</i>
<b>14.3. CÁC TÌNH HUỐNG CẦN TƯ VẤN DI TRUYỀN.....</b>	<b>203</b>
14.3.1. Trước kết hôn.....	203
14.3.2. Trước sinh (tư vấn tiền sản).....	203
14.3.3. Sau sinh và giai đoạn nhũ nhi.....	204
14.3.4. Người trưởng thành.....	204

14.3.5. Hỗ trợ sinh sản và thụ tinh trong ống nghiệm (IVF).....	204
<b>14.4. QUY TRÌNH TƯ VẤN DI TRUYỀN.....</b>	<b>204</b>
<b>14.5. CAN THIỆP VÀ XÉT NGHIỆM HỖ TRỢ SINH SẢN.....</b>	<b>206</b>
14.5.1. Kỹ thuật hỗ trợ sinh sản.....	206
14.5.2. Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh.....	207
14.5.3. Các loại xét nghiệm di truyền phổ biến.....	207
14.5.4. Thời điểm chỉ định xét nghiệm.....	208
14.5.5. Giải thích kết quả xét nghiệm di truyền.....	209
<b>14.6. PHƯƠNG PHÁP TÍNH NGUY CƠ DI TRUYỀN.....</b>	<b>209</b>
14.6.1. Phân tích phả hệ (pedigree analysis).....	209
14.6.2. Nguy cơ thực nghiệm (Empiric risk).....	209
14.6.3. Tần suất mang gen & Hardy-Weinberg.....	209
14.6.4. Định lý Bayes (Bayes' Theorem).....	211
<b>14.7. LIÊN HỆ LÂM SÀNG.....</b>	<b>211</b>
<b>GHI NHỚ TRỌNG TÂM.....</b>	<b>212</b>
<b>CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>213</b>
	<i>ThS. Nguyễn Văn Giêm</i>
<b>TÀI LIỆU THAM KHẢO.....</b>	<b>215</b>
<b>ĐÁP ÁN CÂU HỎI LƯỢNG GIÁ.....</b>	<b>220</b>

## DANH MỤC CÁC CHỮ VIẾT TẮT

Viết tắt	Thuật ngữ đầy đủ	Giải thích/Ý nghĩa
DNA	Deoxyribonucleic Acid	Acid deoxyribonucleic – vật chất di truyền chính trong nhân tế bào.
RNA	Ribonucleic Acid	Acid ribonucleic – có vai trò trong phiên mã, dịch mã và tổng hợp protein.
ATP	Adenosine Triphosphate	Nguồn năng lượng chính cho các hoạt động sinh học trong tế bào.
mRNA	Messenger RNA	RNA thông tin – mang thông tin từ DNA ra ribosome để tổng hợp protein.
tRNA	Transfer RNA	RNA vận chuyển acid amin đến ribosome trong quá trình dịch mã.
rRNA	Ribosomal RNA	RNA ribosome – thành phần cấu tạo ribosome.
ER	Endoplasmic Reticulum (Lưới nội chất)	Hệ thống màng nội bào giúp tổng hợp và vận chuyển protein/lipid.
RER	Rough Endoplasmic Reticulum	Lưới nội chất hạt – có ribosome, tổng hợp protein.
SER	Smooth Endoplasmic Reticulum	Lưới nội chất trơn – không có ribosome, tổng hợp lipid và giải độc.
Golgi	Golgi apparatus (Bộ máy Golgi)	Bào quan đóng gói, chế biến và phân phối protein.
mtDNA	Mitochondrial DNA	DNA trong ty thể – liên quan bệnh lý thần kinh, cơ.
ROS	Reactive Oxygen Species	Các loại oxy phản ứng – gây stress oxy hóa.

<b>Viết tắt</b>	<b>Thuật ngữ đầy đủ</b>	<b>Giải thích/Ý nghĩa</b>
SOD	Superoxide Dismutase	Enzyme chống oxy hóa trong tế bào.
H <sub>2</sub> O <sub>2</sub>	Hydrogen Peroxide	Một dạng ROS, chất oxy hóa mạnh trong tế bào.
CFTR	Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator	Protein kênh Cl <sup>-</sup> , đột biến gây bệnh xơ hóa nang.
GLUT	Glucose Transporter	Kênh vận chuyển glucose qua màng tế bào.
Na <sup>+</sup> /K <sup>+</sup> -ATPase	Bơm natri-kali sử dụng ATP	Duy trì điện thế màng và nồng độ ion trong tế bào.
p53	Protein 53	Gen ức chế khối u, kiểm soát chu kỳ tế bào, hay đột biến trong ung thư.
Rb	Retinoblastoma protein	Gen ức chế khối u, điều hòa điểm kiểm soát G1 – S.
CDK	Cyclin-Dependent Kinase	Enzyme điều hòa chu kỳ tế bào.
HER2	Human Epidermal growth factor Receptor 2	Thụ thể tăng trưởng – liên quan đến ung thư vú.
nAChR	Nicotinic Acetylcholine Receptor	Receptor tại synapse thần kinh – cơ, bị ảnh hưởng trong bệnh nhược cơ.
ERK	Extracellular signal-Regulated Kinase	Protein truyền tín hiệu – thường tăng hoạt động trong ung thư.
CRISPR	Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats	Công nghệ chỉnh sửa gen.
PCR	Polymerase Chain Reaction	Phản ứng khuếch đại chuỗi DNA – dùng trong chẩn đoán phân tử.

<b>Viết tắt</b>	<b>Thuật ngữ đầy đủ</b>	<b>Giải thích/Ý nghĩa</b>
RT-PCR	Reverse Transcription PCR	PCR sau phiên mã ngược – phát hiện RNA virus, đo biểu hiện gen.
NST	Nhiễm sắc thể	Cấu trúc mang vật chất di truyền trong nhân tế bào.
ChIP	Chromatin Immunoprecipitation	Kỹ thuật xác định tương tác DNA – protein.
SNP	Single Nucleotide Polymorphism	Biến thể đơn nucleotide – liên quan bệnh lý di truyền.
siRNA	Small interfering RNA	RNA can thiệp ngắn – điều hòa biểu hiện gen, ứng dụng trong điều trị.
miRNA	MicroRNA	RNA nhỏ không mã hóa, điều hòa biểu hiện gen hậu phiên mã.
EGF	Epidermal Growth Factor	Yếu tố tăng trưởng biểu bì – điều hòa sinh trưởng tế bào.
VEGF	Vascular Endothelial Growth Factor	Yếu tố tăng trưởng mạch máu – đích điều trị ung thư.

## DANH MỤC CÁC BẢNG

Bảng 1.1. So sánh tế bào prokaryote và tế bào eukaryote.....	2
Bảng 5.1. So sánh đặc điểm giữa DNA và RNA.....	56
Bảng 6.1. Sự khác biệt giữa sinh vật nhân sơ và nhân thực.....	73
Bảng 7.1. So sánh sự khác biệt giữa sinh vật nhân sơ và nhân thực trong quá trình phiên mã và dịch mã.....	84
Bảng 11.1. Các bệnh di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường thường gặp.....	160
Bảng 11.2. Các bệnh di truyền thường gặp.....	165
Bảng 11.3. So sánh bộ gen ty thể với bộ gen nhân.....	167
Bảng 11.4. Các thể bệnh cơ ty thể thường gặp.....	170
Bảng 12.1. Các hội chứng bất thường về mất đoạn NST.....	177
Bảng 12.2. Các bệnh/hội chứng liên quan đến chuyển đoạn NST.....	179
Bảng 14.1. Các loại xét nghiệm di truyền phổ biến.....	154

## DANH MỤC CÁC HÌNH

Hình 1.1. Cấu trúc tế bào Prokaryote.....	3
Hình 1.2. Cấu trúc tế bào eukaryote.....	4
Hình 1.3. Thành phần màng tế bào.....	5
Hình 1.4. Khung xương tế bào.....	6
Hình 1.5. Nhân tế bào.....	7
Hình 1.6. Trung thể.....	8
Hình 2.1. Tính thấm của các phân tử qua lớp lipid kép.....	16
Hình 2.2. Các hình thức vận chuyển vật chất qua màng tế bào.....	17
Hình 2.3. Đồ thị của điện thế màng hoạt động.....	18
Hình 3.1. Sơ đồ chu kỳ tế bào.....	26
Hình 3.2. Quá trình nguyên phân (Mitosis).....	28
Hình 3.3. Kỳ trước.....	29
Hình 3.4. Kỳ giữa.....	30
Hình 3.5. Kỳ sau.....	30
Hình 3.6. Kỳ cuối.....	31
Hình 3.7. Các kỳ của quá trình giảm phân I.....	32
Hình 3.8. Các kỳ của quá trình giảm phân II.....	34
Hình 3.9. Sự phân chia tế bào chất ở động vật.....	35
Hình 3.10. Sự phân chia tế bào chất ở thực vật.....	35
Hình 3.11. Sự sinh tinh.....	36
Hình 3.12. Sự sinh trứng.....	37
Hình 4.1. Sự kết hợp giữa Cdk và cyclin.....	44
Hình 4.2. Tác động protein pRB trong chu kỳ tế bào.....	47
Hình 4.3. Cơ chế tác động của p53 bình thường và p53 đột biến trong chu kỳ tế bào .....	50
Hình 5.1. Các thành phần của acid nucleic.....	56
Hình 5.2. Sơ đồ mô tả học thuyết trung tâm – cơ sở truyền đạt thông tin di truyền phân tử.....	58
Hình 5.3. Cấu trúc chi tiết của phân tử DNA.....	59

Hình 6.1. Mô hình sao chép DNA (Cơ bản).....	67
Hình 6.2. Chu kỳ tế bào.....	69
Hình 6.3. Quá trình sao chép DNA ở vi khuẩn.....	71
Hình 6.4. Các điểm khởi đầu sao chép ở sinh vật nhân sơ và sinh vật nhân thực.....	72
Hình 7.1. Các giai đoạn của phiên mã: khởi đầu, kéo dài và kết thúc sinh vật nhân sơ. .....	80
Hình 7.2. Khởi đầu phiên mã tại - vùng khởi động của sinh vật nhân thực.....	81
Hình 7.3. Giai đoạn kéo dài trong phiên mã.....	82
Hình 7.4. Xử lý RNA: thêm mũ 5' và đuôi poly-A.....	83
Hình 7.5. Xử lý RNA: cắt nối RNA (RNA splicing).....	83
Hình 8.1. Dịch mã: khái niệm cơ bản.....	88
Hình 8.2. Cấu trúc cơ bản của tRNA.....	90
Hình 8.3. Cấu trúc của một ribosome đang hoạt động.....	91
Hình 8.4. Bảng mã codon dạng vòng cho mRNA.....	92
Hình 8.5. Giai đoạn khởi đầu phiên mã.....	94
Hình 8.6. Chu trình kéo dài trong quá trình dịch mã.....	95
Hình 8.7. Kết thúc quá trình dịch mã.....	96
Hình 9.1. Lý thuyết trung tâm của học.....	101
Hình 9.2. Mô hình Operon Lac.....	102
Hình 9.3. Tác động của lactose lên Operon Lac.....	103
Hình 9.4. Cấu trúc và hoạt động của OPERON Trp.....	104
Hình 9.5. Cấu trúc hemoglobin.....	105
Hình 9.6. Quá trình phiên mã sơ cấp.....	106
Hình 9.7. Quá trình phiên mã trong tế bào chất.....	107
Hình 9.8. Quá trình phiên mã của mRNA trưởng thành.....	108
Hình 9.9. Liệu pháp ung thư bằng mRNA.....	110
Hình 9.10. Vai trò của miRNA trong điều hòa mạng lưới gen.....	111
Hình 9.11. miRNA hoạt động như các enzyme chỉnh sửa RNA trong điều trị ung thư. .....	112
Hình 9.12. Phiên mã ngược.....	113

Hình 9.13. Phản ứng RT-PCR.....	114
Hình 9.14. Quá trình dịch mã.....	116
Hình 9.15. Cấu trúc và hoạt động của tRNA.....	117
Hình 9.16. Quá trình dịch mã của vi khuẩn.....	119
Hình 9.17. Cấu trúc protein ở sinh vật nhân thực.....	120
Hình 9.18. Di truyền biểu sinh xuyên thế hệ.....	128
Hình 10.1. Hố biến.....	140
Hình 10.2. Khử amin.....	140
Hình 10.3. Sự bắt cặp của 5-Bromouracil.....	142
Hình 10.4. Các chất biến đổi base.....	143
Hình 10.5. Các chất alkyl hóa.....	144
Hình 10.6. Tác động tia UV lên DNA.....	146
Hình 10.7. Quang phục hồi.....	147
Hình 10.8. Cơ chế sửa sai bằng methyltransferase.....	148
Hình 10.9. Sửa chữa bằng cắt nucleotide.....	149
Hình 11.1. Phả hệ di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường.....	159
Hình 11.2. Bệnh Huntington.....	161
Hình 11.3. Hội chứng Marfan.....	163
Hình 11.4. Phả hệ di truyền lặn trên nhiễm sắc thể X.....	164
Hình 11.5. Phả hệ di truyền theo dòng mẹ (di truyền ty thể).....	166
Hình 11.6. Sự dị hợp ty thể và ngưỡng biểu hiện.....	168
Hình 11.7. Sợi cơ đỏ rách (ragged red fibers) trên nhuộm mô cơ.....	169
Hình 12.1. Bộ NST của người.....	175
Hình 12.2. Hình thái bên ngoài và đặc điểm bàn tay của bệnh nhân thể ba nhiễm	18182
Hình 12.3. Những dị dạng điển hình trong hội chứng Patau.....	183
Hình 12.4. Cấu trúc và một số gen trên NST X, Y ở người.....	184
Hình 12.5. Karyotype trong Hội chứng Turner (45,X).....	185
Hình 12.6. Karyotype trong hội chứng Klinefelter (45,XXY).....	186
Hình 13.1. Kỹ thuật điện di.....	190
Hình 13.2. Phản ứng polymerase chain reaction.....	191

Hình 13.3. Minh họa nguyên lý Sanger sequencing.....	192
Hình 13.4. Sơ đồ hệ thống giải trình tự NGS.....	193
Hình 13.5. Cơ chế giải trình tự bằng Oxford Nanopore.....	194
Hình 14.1. Sơ đồ quy trình tư vấn di truyền.....	205
Hình 14.2. Sơ đồ phả hệ bệnh di truyền do gen lặn trên NST thường.....	209
Hình 14.3. Biểu diễn đồ họa của định luật Hardy-Weinberg.....	210

## LỜI GIỚI THIỆU

Sinh học tế bào và di truyền học là những lĩnh vực nền tảng trong y học hiện đại. Những kiến thức về cấu trúc và chức năng tế bào, cơ chế di truyền và biểu hiện gen không chỉ đóng vai trò thiết yếu trong việc hiểu bản chất của sự sống, mà còn là chìa khóa để lý giải cơ chế bệnh sinh, phát triển các kỹ thuật chẩn đoán và lựa chọn liệu pháp điều trị phù hợp. Ngày nay, với sự bùng nổ của công nghệ sinh học phân tử, sinh học tế bào và di truyền không còn là lĩnh vực hàn lâm thuần túy, mà đã trở thành trụ cột trong các chuyên ngành y học như sinh lý bệnh, ung thư học, di truyền y học, y học tái tạo và y học cá thể hóa.

Tài liệu “Sinh học Di truyền” được biên soạn nhằm phục vụ cho sinh viên các khối ngành khoa học sức khỏe, đặc biệt là sinh viên y khoa, điều dưỡng, kỹ thuật xét nghiệm y học... Nội dung giáo trình được xây dựng trên cơ sở kết hợp giữa lý thuyết nền tảng và kiến thức lâm sàng hiện đại. Các chương học được sắp xếp từ căn bản đến chuyên sâu, từ cấu trúc tế bào, các bào quan chức năng, chu kỳ tế bào, cho đến biểu hiện gen, cơ chế di truyền và ứng dụng trong chẩn đoán – điều trị bệnh lý người.

Mỗi chương không chỉ trình bày kiến thức sinh học cơ bản, mà còn có phần liên hệ lâm sàng, giúp người học hiểu rõ ý nghĩa thực tiễn của từng nội dung trong bối cảnh bệnh học. Những ví dụ về bệnh lý do rối loạn ty thể, đột biến gen, rối loạn biểu hiện protein, ung thư, khuyết tật bẩm sinh hay các bệnh chuyển hóa... được lồng ghép hợp lý để làm nổi bật mối liên hệ giữa kiến thức cơ bản và ứng dụng y học. Ngoài ra, phần câu hỏi lượng giá cuối chương cũng giúp người học củng cố, tự kiểm tra và vận dụng kiến thức hiệu quả hơn.

Trong quá trình biên soạn, nhóm tác giả đã tham khảo nhiều tài liệu chuyên ngành, sách giáo khoa quốc tế, các bài báo khoa học cập nhật và khuyến cáo y học hiện hành. Tuy nhiên, do phạm vi rộng và tính chất phức tạp của chuyên ngành, chắc chắn giáo trình không tránh khỏi những thiếu sót. Chúng tôi rất mong nhận được sự góp ý của quý đồng nghiệp, giảng viên và sinh viên để tài liệu ngày càng hoàn thiện và sát với thực tiễn đào tạo.

Hy vọng tài liệu này sẽ là người bạn đồng hành hữu ích cho sinh viên trong quá trình học tập và nghiên cứu, là nền tảng vững chắc để tiếp cận các môn học y học cơ sở và lâm sàng sau này. Đồng thời, đây cũng có thể là nguồn tài liệu tham khảo có giá trị cho các giảng viên, học viên sau đại học và những ai quan tâm đến sinh học tế bào – di truyền ứng dụng trong y học.

**Thay mặt nhóm biên soạn**

**Chủ biên**