

TÓM TẮT MÔN HỌC

SHH717 – CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA BỆNH DI TRUYỀN NGƯỜI

1. THÔNG TIN CHUNG

(*Hướng dẫn: mô tả các thông tin cơ bản của môn học*)

Tên môn học (tiếng Việt):	CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA BỆNH DI TRUYỀN NGƯỜI
Tên môn học (tiếng Anh):	The basics of human inherited diseases
Mã số môn học:	SHH715
Thuộc khối kiến thức:	<input type="checkbox"/> Đại cương <input type="checkbox"/> Cơ sở ngành <input checked="" type="checkbox"/> Chuyên ngành
Số tín chỉ:	02
Số tiết lý thuyết:	30
Số tiết thực hành:	0
Số tiết tự học:	0
Môn học bắt buộc hay tự chọn:	<input type="checkbox"/> Bắt buộc <input type="checkbox"/> Tự chọn định hướng <input checked="" type="checkbox"/> Tự chọn tự do
Các môn học tiên quyết (<i>bắt buộc học trước và phải đậu</i>):	
Các môn học song hành:	
Các môn học trước (<i>bắt buộc học trước, đậu hay rớt vẫn có thể học tiếp môn này</i>)	Sinh học phân tử đại cương, sinh học tế bào, di truyền học
Các yêu cầu khác về kiến thức / kỹ năng sinh viên cần trang bị trước khi vào học môn học này:	

2. THÔNG TIN GIẢNG VIÊN

Họ và tên: Nguyễn Thái Hoàng Tâm

Học hàm – Học vị: Thạc sĩ

Email liên hệ: nthtam@hcmus.edu.vn

Số điện thoại (nếu có thể cung cấp cho sinh viên): 08 38 304 924

Địa chỉ liên hệ (*ghi rõ địa chỉ PTN/ Bộ môn / Khoa/ Trường/ Viên*): Bộ môn Di truyền, phòng F04

Lịch tiếp sinh viên (*nếu có*):

3. MÔ TẢ MÔN HỌC (COURSE DESCRIPTION)

Tóm tắt môn học

Trang 1/2

Môn học đề cập đến: (1) những vấn đề cơ bản của di truyền người, từ đó đi vào (2) cơ sở phân tử hình thành và nguyên lý di truyền của một số nhóm bệnh di truyền ở người (bệnh di truyền đơn gen, đa gen, DNA ty thể, epigenetics...), cuối cùng hiểu được cơ sở của một số hoạt động liên quan đến bệnh di truyền như tư vấn di truyền, chẩn đoán và tầm soát bệnh.

Phần 1 – Những vấn đề cơ bản của di truyền người

Phần 2 – Bệnh di truyền người

- Cơ sở bệnh liên quan đến bất thường NST
- Cơ sở bệnh liên quan đến bất thường gen
- Cơ sở bệnh di truyền không do bất thường gen/NST

Seminars về một số rối loạn di truyền được đưa vào danh sách xét nghiệm chẩn đoán trước khi sinh ở Việt Nam

Chọn 2 trong số các chủ đề bệnh và trình bày (đặc điểm, cách thức di truyền, chẩn đoán và khả năng tầm soát):

- Hội chứng (H/c) Edwards/ Turner/**Angelman***/**Prader Willi***
- H/c Di George
- Thalassemia/Hemophilia

4. MỤC TIÊU MÔN HỌC (COURSE GOALS)

5. TÀI NGUYÊN MÔN HỌC

- [1] Anthony J.F.Griffiths, Susan R. Wessler, Sean B. Carroll, John Doebley, 2012, *Introduction to genetic analysis, 10th ed.* W.H. Freeman and Company.
- [2] Jack J. Pasternak, 2005, *An introduction to Human Molecular Genetics: Mechanism of inherited diseases, 2th ed.* John Wiley & Sons, Inc.
- [3] Hồ Huỳnh Thùy Dương, 2008, *Sinh học phân tử*, NXB Giáo dục

6. HÌNH THỨC ĐÁNH GIÁ SINH VIÊN

Đánh giá môn học: điểm seminar (chiếm 40%) và điểm thi cuối khóa (chiếm 60%)

Hình thức thi cuối khóa: thi trắc nghiệm và tự luận (60 phút)