

# ĐỀ CƯƠNG CHI TIẾT HỌC PHẦN

## 1. Thông tin tổng quát:

### 1.1. Thông tin về giảng viên

#### Giảng viên 1:

Họ và tên: **Hoàng Vĩnh Phú**

Chức danh, học hàm, học vị: TS

Thời gian, địa điểm làm việc: Viện Công nghệ Hóa, Sinh và Môi trường

Địa chỉ liên hệ: 182 Lê Duẩn, TP Vinh, Nghệ An

Điện thoại, email: [phuhv@vinhuni.edu.vn](mailto:phuhv@vinhuni.edu.vn); Tel: 0916862618

Các hướng nghiên cứu chính: Công nghệ sinh học môi trường; Sinh học phân tử

#### Giảng viên 2:

Họ và tên: **Nguyễn Thị Thảo**

Chức danh, học hàm, học vị: TS

Thời gian, địa điểm làm việc: Viện Sư phạm tự nhiên

Địa chỉ liên hệ: 182 Lê Duẩn, TP Vinh, Nghệ An

Điện thoại, email: [nthao124@gmail.com](mailto:nthao124@gmail.com); Tel: 0912884246

Các hướng nghiên cứu chính: Di truyền học, Công nghệ gen.

### 1.2. Thông tin về môn học:

- Tên môn học (tiếng Việt): Di truyền y học (tiếng Anh): Medical genetics	
- Mã số môn học:	
- Thuộc khối kiến thức/kỹ năng:	
<input type="checkbox"/> Kiến thức cơ bản	<input type="checkbox"/> Kiến thức cơ sở ngành
<input type="checkbox"/> Kiến thức chuyên ngành	<input type="checkbox"/> Kiến thức khác
<input type="checkbox"/> Môn học chuyên về kỹ năng chung	<input type="checkbox"/> Môn học đồ án tốt nghiệp
- Số tín chỉ:	4
+ Số tiết lý thuyết:	30
+ Số tiết thảo luận/bài tập:	10
+ Số tiết thực hành:	15
+ Số tiết hoạt động nhóm:	5
+ Số tiết tự học:	120
- Môn học tiên quyết:	0
- Môn học song hành:	

## 2. Mô tả môn học

Di truyền y học là học phần cơ sở của ngành Điều dưỡng nhằm cung cấp những kiến thức cơ sở về di truyền đại cương và di truyền bệnh, đặc biệt là những kiến thức cơ sở về di truyền người. Nội dung môn học tập trung chủ yếu về cơ sở di truyền bệnh ở người, di truyền ung thư và tư vấn di truyền. Thông qua môn học, sinh viên ngành điều dưỡng có những hiểu biết cơ bản về di truyền học nói chung, di truyền bệnh ở người nói riêng để có thể vận dụng trong chăm sóc, tư vấn người bệnh. Một số kiến thức chuyên sâu cũng được cung cấp thêm nhằm trang bị cho một số sinh viên có điều kiện học tiếp ở bậc cao hơn. Phần nội dung thực hành được thiết kế ở mức độ cơ bản xoay quanh các kỹ năng tư vấn di truyền, sinh trắc vân tay, kỹ năng lấy mẫu bệnh

phẩm trong phân tích di truyền và một số kỹ năng liên quan chẩn đoán di truyền nhằm làm cơ sở cho học ở bậc cao hơn hoặc các ngành gần khác.

### 3. Mục tiêu môn học

Mục tiêu (Gx) (1)	Mô tả mục tiêu (2)	CĐR của CTĐT (X.x.x) (3)	TĐNL (4)
G1	Mô tả được các vấn đề di truyền đại cương, di truyền học người.		2.0
G2	Phân tích được cơ sở di truyền miễn dịch, cơ sở di truyền được lí, cơ sở di truyền hóa sinh.		3.0
G3	Phân tích được cơ sở di truyền của các bệnh cơ bản trên người.		3.0
G4	Vận dụng được kiến thức về sự di truyền các gen gây bệnh ở người trong quá trình chăm sóc, tư vấn cho bệnh nhân.		3.0
G5	Thực hành được một số kỹ thuật về chẩn đoán di truyền		3.0

(1): Ký hiệu mục tiêu môn học

(2): Mô tả mục tiêu môn học bao gồm các động từ chủ động, các chủ đề CĐR (X.x.x) và bối cảnh áp dụng tổng quát.

(3), (4): Ký hiệu CĐR của CTĐT và trình độ năng lực tương ứng được phân bổ cho môn học.

### 4. Chuẩn đầu ra môn học (các mục tiêu cụ thể hay CĐR của môn học và mức độ giảng dạy I, T, U)

Mục tiêu (Gx.x) (1)	Mô tả CĐR (2)	Mức độ giảng dạy (I,T,U) (3)
G1.1	Trình bày được cơ sở phân tử của hiện tượng di truyền	
G1.2	Trình bày được cơ sở tế bào của hiện tượng di truyền	
G1.3	Mô tả được các đặc điểm cơ bản của di truyền quần thể	
G1.4	Mô tả được các đặc điểm cơ bản của di truyền người	
G2.1	Phân tích được cơ sở di truyền miễn dịch ở người	
G2.2	Phân tích được cơ sở di truyền hóa sinh ở người	
G2.3	Phân tích được cơ sở di truyền được lí ở người	
G3.1	Mô tả được cơ sở một số bệnh di truyền ở người	
G3.2	Mô tả được cơ sở di truyền vi sinh vật	
G3.3	Vận dụng và phân tích được cơ chế di truyền bệnh HIV	
G3.4	Vận dụng và phân tích được cơ chế di truyền bệnh ung thư	
G4.1	Vận dụng được kiến thức di truyền để tư vấn cho người bệnh.	
G4.2	Vận dụng kiến thức di truyền trong chăm sóc bệnh nhân	
G5.1	Thực hiện được quy tắc an toàn khi làm việc trong phòng thí nghiệm	
G5.2	Thực hiện được các thí nghiệm làm tiêu bản tạm thời bộ nhiễm sắc thể người và vật thể Barr	

<b>G5.3</b>	Phân tích được bộ nhiễm sắc thể bình thường và một số dạng đột biến nhiễm sắc thể phổ biến ở người	
<b>G5.4</b>	Thực hiện được một số kỹ thuật sinh học phân tử (tách chiết ADN, PCR và điện di)	

(1): Ký hiệu CDR môn học;

(2): Mô tả CDR, bao gồm các động từ chủ động, các chủ đề CDR cấp độ 4 (X.x.x) và bối cảnh áp dụng cụ thể;

(3): Mức độ I (Introduce): Giới thiệu, T (Teach): dạy, U (Utilize): Sử dụng.

**5. Đánh giá môn học** (các thành phần, các bài đánh giá, các tiêu chí đánh giá và tỷ lệ đánh giá, thể hiện sự tương quan với các CDR của môn học)

Thành phần đánh giá (1)	Bài đánh giá (2)	CDR môn học (Gx.x) (3)	Tỷ lệ (%) (4)
<b>I. Điểm lí thuyết (75%)</b>			
<b>A1. Đánh giá ý thức học tập</b>			<b>10%</b>
	Thái độ chuyên cần, tích cực học tập trong học lý thuyết		10%
<b>A2. Đánh giá Hồ sơ môn học (Test online, Bài tập, Bài thu hoạch, Thuyết trình)</b>			<b>20%</b>
	A2.1. Bài tập về nhà		10%
	A2.2. Bài thuyết trình chuẩn bị theo nhóm (Mỗi nhóm 1 bài; điểm thành viên do nhóm tự chấm)		5%
	A2.3. Bài tập thảo luận nhóm ở lớp		5%
<b>A3. Đánh giá định kỳ</b>			<b>20%</b>
	Project theo nhóm (2-3 sinh viên/nhóm)		20%
<b>A4. Đánh giá cuối kỳ</b>			<b>50%</b>
	Thi vấn đáp		50%
<b>II. Phần thực hành (25%)</b>			
<b>A1. Đánh giá ý thức học tập</b>			<b>15%</b>
	Thái độ chuyên cần, tích cực trong học tập thực hành		15%
<b>A2. Đánh giá Hồ sơ môn học (Bài kiểm tra hoặc bài tập về nhà)</b>			<b>35%</b>
	A2.1. Kết quả thực hành		15%
	A2.2. Bài thu hoạch thực hành		20%
<b>A3. Đánh giá cuối kỳ</b>			<b>50%</b>
	Thi vấn đáp		50%

(1): Liệt kê có hệ thống các thành phần đánh giá môn học.

(2): Liệt kê có hệ thống các bài đánh giá.

(3): Các chuẩn đầu ra được đánh giá.

(4): Tỷ lệ điểm đối với bài đánh giá trong tổng điểm môn học.

## 6. Kế hoạch giảng dạy

### 6.1. Kế hoạch dạy học 2 tín chỉ lý thuyết

Tuần/Buổi học (1)	Nội dung (2)	Hình thức tổ chức DH (3)	Chuẩn bị của SV (4)	CDR môn học (5)	Bài đánh giá (6)
<b>Chương 1. NHẬP MÔN VỀ DI TRUYỀN HỌC</b>					
	1.1. Lịch sử hình thành và phát triển của di truyền học 1.2. Cơ sở vật chất và cơ chế di truyền 1.3. Biến đổi vật chất di truyền 1.4. Sự di truyền các gen 1.5. Kỹ thuật di truyền	- Dạy học online trên LMS	Nghe bài giảng và trả lời các câu hỏi, làm bài kiểm tra trắc nghiệm khách quan trên hệ thống.	G1.1 – G1.3	A1 – A2
<b>Chương 2. CƠ SỞ DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI</b>					
	2.1. Nhiễm sắc thể và gen của người (Bệnh học NST). 2.2. Phân tích sự di truyền tính trạng của người 2.3. Di truyền hóa sinh 2.4. Di truyền miễn dịch 2.5. Di truyền bệnh và tư vấn di truyền	- Dạy học online trên hệ thống LMS nội dung 2.1; Các nội dung còn lại học trực tiếp trên lớp.	Nghe bài giảng và trả lời các câu hỏi, làm bài kiểm tra trắc nghiệm khách quan trên hệ thống.  Đọc tài liệu 1 và tìm hiểu trước các vấn đề: - Di truyền hóa sinh - Khái niệm di truyền miễn dịch - Thế nào là di truyền bệnh và tư vấn di truyền	G1.4 G2.1 – G2.2 G3.1; G3.3- G3.4;G 4.1 – G4.2	A1 – A4
<b>Chương 3. DƯỢC LÝ HỌC DI TRUYỀN</b>					
	3.1. Tổng quan về dược lý di truyền 3.2. Cơ sở di truyền của sự đáp ứng thuốc 3.3. Cơ sở dược lý học di truyền trong lâm sàng	Các vấn đề lý thuyết liên quan đến khái niệm dược lý di	Nghe bài giảng trên hệ thống LMS và trả lời câu hỏi, tham gia thảo luận và làm test online.  Đọc tài liệu 1 và tìm hiểu trước các	G2.3	A1 – A4

		truyền được học online trên LMS Giảng viên giải đáp các vấn đề liên quan, thực hiện chữa các nội dung yêu cầu vận dụng cao liên quan đến vấn đề dược lý di truyền.	vấn đề: - Khái niệm dược lý di truyền - Sự đáp ứng thuốc và khả năng di truyền của sự đáp ứng thuốc - Cơ sở dược lý học di truyền trong lâm sàng		
--	--	---	---	--	--

(1): Thông tin về tuần/buổi học;

(2): Liệt kê nội dung giảng dạy theo chương, mục;

(3): Liệt kê các hoạt động dạy và học: Lý thuyết, thảo luận, bài tập, thực hành, hoạt động nhóm, tự học;

(4): Liệt kê các nội dung yêu cầu SV phải chuẩn bị trước khi thực hiện bài học

(Trước khi triển khai bài dạy, giảng viên phải yêu cầu SV chuẩn bị các nội dung chi tiết)

(5): Liệt kê các CDR liên quan của môn học (ghi ký hiệu Gx.x).

(6): Liệt kê các bài đánh giá liên quan (ghi ký hiệu A.x.x).

## 6.2. Kế hoạch dạy học tín chỉ thực hành

Tuần/ Buổi học (1)	Nội dung (2)	Hình thức tổ chức DH (3)	Chuẩn bị của SV (4)	CDR môn học (5)	Bài đánh giá (6)
11	Bài 1. Nếp vân da bàn tay	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu đặc điểm của nếp vân da tay		
12	Bài 2: Vật thể giới - cách	Giảng viên: Hướng dẫn các	Đọc trước tài liệu 1 và 2		

	làm tiêu bản để xét nghiệm vật thể Barr	bước tiến hành thí nghiệm	Nghiên cứu đặc điểm của vật thể Barr		
13	Bài 3: Quan sát và sắp xếp bộ nhiễm sắc thể người (Lập karyotype người)	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu phương pháp sắp xếp bộ nhiễm sắc thể (NST) người và đặc điểm bộ NST người bình thường		
14	Bài 4: Quan sát và sắp xếp bộ nhiễm sắc thể người (Lập karyotype người) (Tiếp)	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu phương pháp sắp xếp bộ nhiễm sắc thể (NST) người và đặc điểm bộ NST người bình thường		
15	Bài 5: Phân tích karyotype của một số bệnh di truyền và một số dạng đột biến nhiễm sắc thể	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu phương pháp sắp xếp bộ nhiễm sắc thể (NST) người và đặc điểm bộ NST người bình thường và người bị đột biến nhiễm sắc thể (dạng phổ biến như Down, .....		
16	Bài 6: Một số kỹ thuật sinh học phân tử thông dụng ứng dụng trong y học	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu các kỹ thuật tách chiết ADN		
17	Bài 7: Một số kỹ thuật sinh học phân tử thông dụng ứng dụng trong y học (Tiếp)	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu các kỹ thuật tách chiết PCR		
18	Bài 8: Một số kỹ thuật sinh học phân tử thông dụng ứng dụng trong y học (Tiếp)	Giảng viên: Hướng dẫn các bước tiến hành thí nghiệm	Đọc trước tài liệu 1 và 2 Nghiên cứu các kỹ thuật điện di ADN trên gel agarose		

## **7. Nguồn học liệu** (các giáo trình, tài liệu tham khảo, các phần mềm, ...)

### **Giáo trình:**

- [1] Trịnh Văn Bảo và Trần Thị Thành Hương (Chủ biên), Phan Thị Hoan, Hoàng Thị Ngọc Lan, Trần Thị Liên, Trần Đức Phấn, Phạm Đức Hùng, Nguyễn Văn Rực và Nguyễn Thị Trang, *Di truyền y học*, NXB Giáo dục Việt Nam, 2014.
- [2] Trịnh Văn Bảo (Chủ biên), Trần Thị Thành Hương, Phan Thị Hoan, Hoàng Thị Ngọc Lan, Trần Đức Phấn, Nguyễn Văn Rực, Nguyễn Thị Trang và Lương Thị Lan Anh, *Thực tập Di truyền y học*, NXB Y học, 2006.

## **8. Quy định của môn học**

Các quy định của môn học như:

- Sinh viên nộp Hồ sơ môn học theo yêu cầu: Đầy đủ
- Sinh viên phải nộp bài tập/báo cáo: Đầy đủ
- Tỷ lệ thời gian sinh viên phải có mặt trên lớp/thảo luận: Theo quy định của nhà trường

## **9. Phụ trách môn học**

- Khoa/bộ môn phụ trách: Bộ môn Môi trường, Viện CN Hóa, Sinh và Môi trường
- Địa chỉ/email: viencnhsmt@vinhuni.edu.vn