

Bài 29: Bệnh và tật di truyền ở người

I. MỘT VÀI BỆNH DI TRUYỀN Ở NGƯỜI

1. Bệnh Đào

- Bộ NST:

Ở người bị bệnh Đào có 3 NST ở cặp số 21, thừa 1 NST so với người bình thường ($2n + 1$).

- Đặc điểm:

+ Bệnh xuất hiện ở cả nam và nữ, tỷ lệ mắc bệnh 1/700 (châu Âu).

+ Bề ngoài: bé lùn, cổ rụt, má phệ, miệng hơi há, lưỡi hơi thè ra, mắt hơi sâu và một mí, khoảng cách giữa 2 mắt xa nhau, ngón tay ngắn.

+ Sinh lí: bị si đần bẩm sinh, không có con.

+ Do rối loạn trong quá trình phân bào ở 1 bên bố hoặc mẹ → cặp NST số 21 không phân li trong quá trình phân bào → tạo 2 giao tử: $n + 1$ (có 2 NST của cặp 21) và $n - 1$ (không có NST nào của cặp 21).

+ Giao tử $n + 1$ kết hợp với giao tử n trong quá trình thụ tinh → hợp tử $2n + 1$ (cặp NST số 21 có 3 chiếc) → bệnh Đào.

2. Bệnh Tớcno (OX)

Bệnh nhân tớcno cặp NST giới tính chỉ có 1 NST X, khác so với người bình thường cặp NST giới tính có 2 NST X ($2n - 1$).

- Biểu hiện:

+ Bệnh chỉ gặp ở nữ, tỷ lệ khoảng 1/3000.

+ Bề ngoài: lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển.

+ Chỉ khoảng 2% bệnh nhân sống đến lúc trưởng thành nhưng không có kinh nguyệt, tử cung nhỏ, thường mất trí nhớ và không có con.

3. Bệnh bạch tạng và bệnh câm điếc bẩm sinh

+ Bệnh bạch tạng: do đột biến gen lặn trên NST thường gây ra, người bệnh có da và tóc màu trắng, mắt màu hồng.

+ Bệnh câm điếc bẩm sinh: do gen lặn gây ra, thường thấy ở những người bị nhiễm phóng xạ, chất độc hóa học trong chiến tranh hoặc không cẩn thận trong sử dụng thuốc trừ sâu và thuốc diệt cỏ.

II. MỘT SỐ TẬT DI TRUYỀN Ở NGƯỜI



a) Tật khe hở môi – hàm



b) Bàn tay mất một số ngón



c) Bàn chân mất ngón và dính ngón



d) Bàn tay nhiều ngón

Ngoài ra, người ta còn phát hiện một số bệnh do gen trội gây ra: xương chi ngắn, bàn chân có nhiều ngón.

III. CÁC BIỆN PHÁP HẠN CHẾ PHÁT SINH TẬT, BỆNH DI TRUYỀN

- Hạn chế ô nhiễm môi trường.
- Sử dụng hợp lí thuốc bảo vệ thực vật.
- Đấu tranh chống vũ khí hóa học, vũ khí hạt nhân.
- Xử lí rác thải công nghiệp và sinh hoạt, bảo vệ nguồn nước.
- Hạn chế kết hôn với người có nguy cơ bị bệnh di truyền hoặc hạn chế sinh con ở những cặp vợ chồng đó.
- Tư vấn di truyền trước sinh.