

## Bài 29. BỆNH VÀ TẬT DI TRUYỀN Ở NGƯỜI

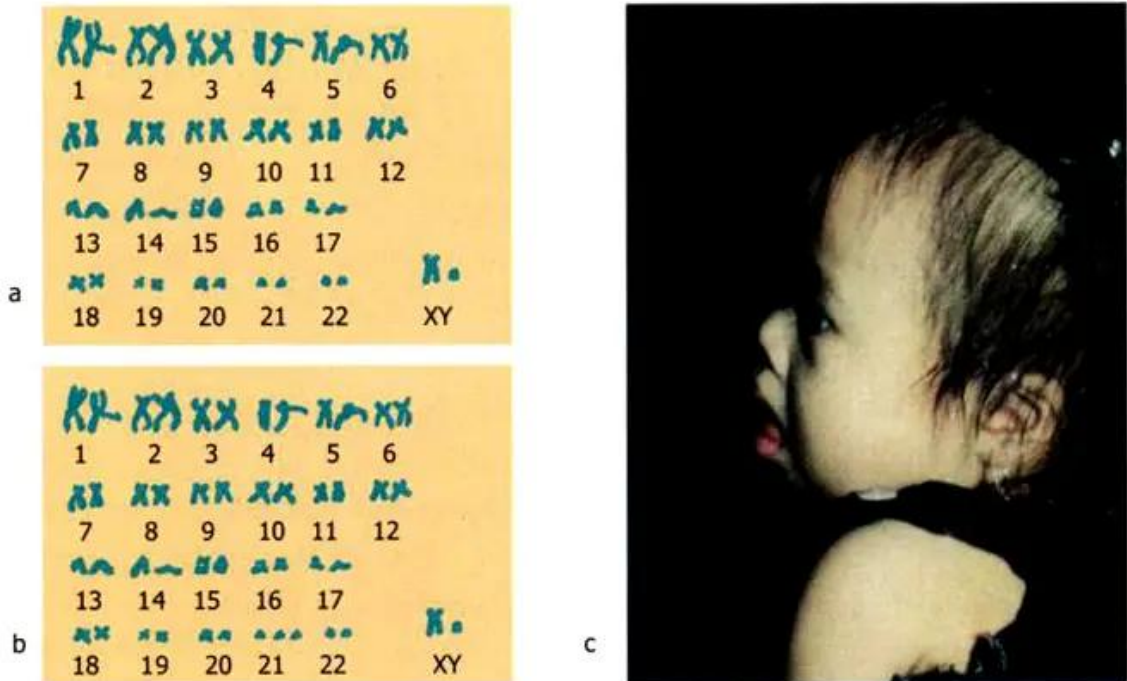
Các đột biến gen, đột biến NST xảy ra ở người do ảnh hưởng của tác nhân vật lí và hoá học trong tự nhiên, do ô nhiễm môi trường và do rối loạn quá trình trao đổi chất trong tế bào đã gây ra các bệnh và tật di truyền.

### I – Một vài bệnh di truyền ở người

#### 1. Bệnh Đào

Bệnh nhân có 3 NST 21 (hình 29.1b). Bề ngoài, bệnh nhân có các biểu hiện : bé, lùn, cổ rụt, má phệ, miệng hơi há, lưỡi hơi thè ra, mắt hơi sâu và một mí, khoảng cách giữa hai mắt xa nhau, ngón tay ngắn (hình 29.1c). Về sinh lí, bị si đần bẩm sinh và không có con. Ở châu Âu, trẻ mới sinh mắc bệnh chiếm tỉ lệ khoảng 1/700.

▼ – Hãy quan sát hình 29.1 :



Hình 29.1. Bộ NST của nam giới bình thường (a), bộ NST của bệnh nhân Đào (b) và ảnh chụp bệnh nhân Đào (c)

– Hãy trả lời các câu hỏi sau :

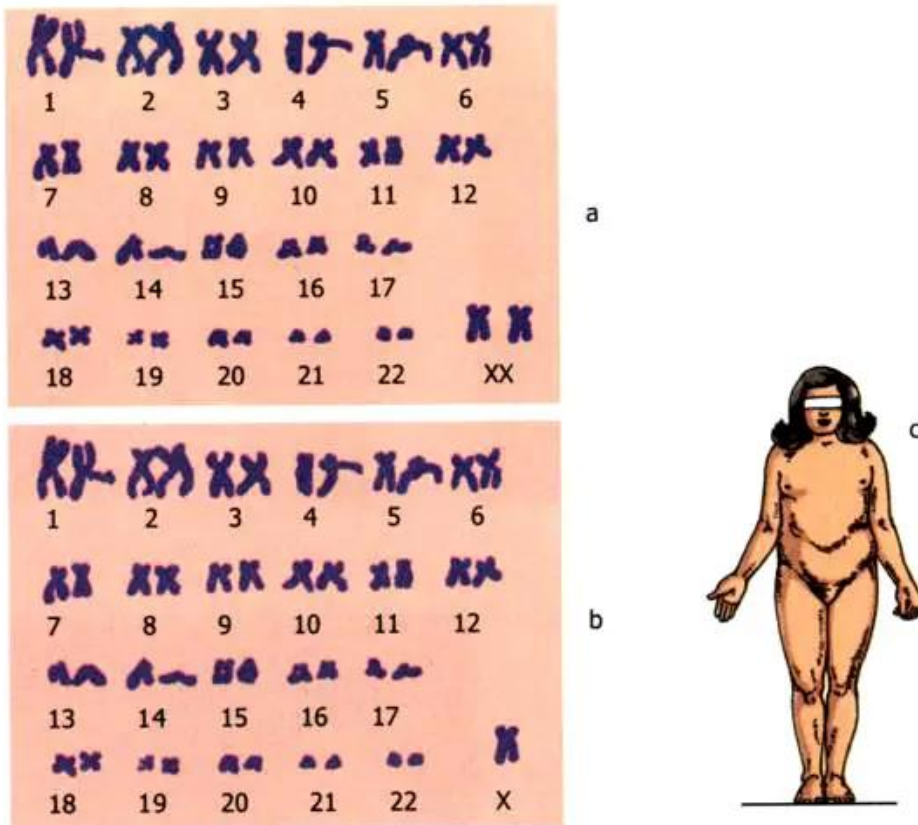
+ Điểm khác nhau giữa bộ NST của bệnh nhân Đào và bộ NST của người bình thường ?

+ Em có thể nhận biết bệnh nhân Đào qua những đặc điểm bên ngoài nào ?

## 2. Bệnh Tóc nơ (OX)

Bệnh nhân Tóc nơ chỉ có 1 NST giới tính và NST đó là NST X (hình 29.2b). Bên ngoài, bệnh nhân là nữ: lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển (hình 29.2c). Hội chứng này xuất hiện với tỉ lệ khoảng 1/3000 ở nữ. Chỉ khoảng 2% bệnh nhân Tóc nơ sống đến lúc trưởng thành nhưng không có kinh nguyệt, tử cung nhỏ, thường mất trí và không có con.

▼ – Quan sát hình 29.2 :



Hình 29.2. Bộ NST của nữ giới bình thường (a), bộ NST của bệnh nhân Tóc nơ (b) và ảnh chụp bệnh nhân Tóc nơ (c).

– Hãy trả lời các câu hỏi sau :

- + Điểm khác nhau giữa bộ NST của bệnh nhân Tóc nơ và bộ NST của người bình thường ?
- + Bên ngoài, em có thể nhận biết bệnh nhân Tóc nơ qua những đặc điểm nào ?

### 3. Bệnh bạch tạng và bệnh câm điếc bẩm sinh

Bệnh bạch tạng do một đột biến gen lặn gây ra. Bệnh nhân có da và tóc màu trắng, mắt màu hồng.

Một đột biến gen lặn khác lại gây ra bệnh câm điếc bẩm sinh. Bệnh này thường thấy ở con của những người bị nhiễm chất phóng xạ, chất độc hoá 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

Đột biến NST đã gây ra nhiều dạng quái thai và dị tật bẩm sinh ở người (hình 29.3 a, b, c, d) :



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

Hình 29.3. Một số dị tật bẩm sinh ở người

Người ta còn phát hiện các đột biến gen trội gây ra các tật : xương chi ngắn, bàn chân có nhiều ngón.

### III – Các biện pháp hạn chế phát sinh tật, bệnh di truyền

Có thể hạn chế phát sinh tật, bệnh di truyền ở người bằng các biện pháp sau :

- Đấu tranh chống sản xuất, thử, sử dụng vũ khí hạt nhân, vũ khí hoá học và các hành vi gây ô nhiễm môi trường.
- Sử dụng đúng quy cách các loại thuốc trừ sâu, diệt cỏ dại, thuốc chữa bệnh.
- Hạn chế kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gen gây các tật, bệnh di truyền hoặc hạn chế sinh con của các cặp vợ chồng nói trên.

*Các đột biến NST và đột biến gen gây ra các bệnh di truyền nguy hiểm và các dị tật bẩm sinh ở người. Người ta có thể nhận biết các bệnh nhân Đào, Tớcơ qua hình thái. Các dị tật bẩm sinh như : mất sọ não, khe hở môi - hàm, bàn tay và bàn chân dị dạng cũng khá phổ biến ở người. Các bệnh di truyền và dị tật bẩm sinh ở người do ảnh hưởng của các tác nhân vật lí và hoá học trong tự nhiên, do ô nhiễm môi trường hoặc do rối loạn trao đổi chất nội bào.*

#### **Câu hỏi và bài tập**

1. Có thể nhận biết bệnh nhân Đào và bệnh nhân Tớcơ qua các đặc điểm hình thái nào ?
2. Nêu các đặc điểm di truyền của bệnh bạch tạng, bệnh câm điếc bẩm sinh và tật 6 ngón tay ở người ?
3. Nêu các nguyên nhân phát sinh các tật, bệnh di truyền ở người và một số biện pháp hạn chế phát sinh các tật, bệnh đó ?

#### **Em có biết ?**

– Các nghiên cứu của trường Đại học Y Hà Nội cho thấy : trên những người nhiễm độc cấp do hoá chất bảo vệ thực vật, photpho hữu cơ gây ra biến đổi số lượng và cấu trúc NST, trong đó hiện tượng dị bội có số lượng NST ít hơn  $2n = 46$  là chủ yếu. Người bị nhiễm độc cấp do hoá chất nói trên có tần số đột biến NST gấp gần 2 lần so với người bình thường (7,77% và 4,18%). Người làm ruộng ở những vùng sử dụng hoá chất nói trên có tỉ lệ đột biến NST cao hơn những người làm nghề khác (9,32% và 6,9%).

– Tại một số vùng thuộc tỉnh Thừa Thiên – Huế bị Mĩ rải chất diệt cỏ, rụng lá (chất điôxin) trong chiến tranh, các tật, bệnh di truyền bẩm sinh (tật u não, khe hở hàm, lác mắt, đục thể thuỷ tinh, chân khoèo, thừa ngón tay và chân, chân rất ngắn, bại liệt, chậm phát triển trí tuệ) chiếm tỉ lệ 2,34 – 9,3%, tăng rõ rệt so với thành phố Huế là nơi không bị rải chất độc hoá học.