

Bài 30. DI TRUYỀN HỌC VỚI CON NGƯỜI

Những hiểu biết về di truyền học người giúp con người bảo vệ mình và bảo vệ tương lai di truyền loài người thông qua những lĩnh vực chính như sau.

I – Di truyền y học tư vấn

Sự phối hợp các phương pháp xét nghiệm, chẩn đoán hiện đại về mặt di truyền cùng với nghiên cứu phả hệ... đã hình thành một lĩnh vực mới của Di truyền học là Di truyền y học tư vấn.

Chức năng của ngành này là : chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên. Chẳng hạn, về khả năng mắc bệnh di truyền ở đời con của các gia đình đã mắc bệnh di truyền nào đó, có nên kết hôn hoặc tiếp tục sinh con nữa hay không.

▼ – *Nghiên cứu trường hợp sau :*

Người con trai và người con gái bình thường, sinh ra từ hai gia đình đã có người mắc chứng câm điếc bẩm sinh.

– *Trả lời các câu hỏi sau :*

+ *Em hãy thông tin cho đôi trai, gái này biết đây là loại bệnh gì.*

+ *Bệnh do gen trội hay gen lặn quy định ? Tại sao ?*

+ *Nếu họ lấy nhau, sinh con đầu lòng bị câm điếc bẩm sinh thì họ có nên tiếp tục sinh con nữa không ? Tại sao ?*

II – Di truyền học với hôn nhân và kế hoạch hoá gia đình

1. Di truyền học với hôn nhân

Di truyền học đã chỉ rõ hậu quả của việc kết hôn gần làm cho các đột biến lặn có hại được biểu hiện ở cơ thể đồng hợp.

Người ta thấy 20 – 30% số con của các cặp hôn nhân có họ hàng thân thuộc bị chết non hoặc mang các tật di truyền bẩm sinh. Ví dụ : một nghiên cứu ở Mỹ trên 2778 đứa trẻ của các cặp bố mẹ kết hôn gần thì tỉ lệ chết là 22,9%, tỉ lệ mắc các tật di truyền là 16,5%.

Những dẫn liệu trên cho thấy Luật Hôn nhân và gia đình của nước ta quy định những người có quan hệ huyết thống trong vòng 3 đời không được kết hôn là có cơ sở sinh học.

▼ *Hãy trả lời các câu hỏi sau :*

– *Tại sao kết hôn gần làm suy thoái nòi giống ?*

– *Tại sao những người có quan hệ huyết thống từ đời thứ tư trở đi thì được Luật Hôn nhân và gia đình cho phép kết hôn với nhau ?*

Ở một quốc gia trải qua hàng chục năm không có chiến tranh, không có biến động địa chất và dịch bệnh lớn thì người ta thấy tỉ lệ nam/nữ biến đổi theo độ tuổi như sau :

Bảng 30.1. Sự thay đổi tỉ lệ nam/nữ theo độ tuổi

Độ tuổi	Nam giới	Nữ giới
Sơ sinh	105	100
Từ 1 – 5	102	100
Từ 5 – 14 tuổi	101	100
Từ 18 – 35 tuổi	100	100
Từ 35 – 45 tuổi	95	100
Từ 45 – 55 tuổi	94	100
Từ 55 – 80 tuổi	55	100
Từ 80 trở lên	< 40	100

2. Di truyền học và kế hoạch hoá gia đình

Để đảm bảo cho xã hội phồn vinh, gia đình hạnh phúc, kế hoạch hoá gia đình (KHHGD) được xem như quốc sách. KHHGD đặt ra một số tiêu chí như : không sinh con quá sớm hoặc quá muộn, các lần sinh con không nên quá gần nhau, mỗi cặp vợ chồng chỉ nên dừng lại ở 1 – 2 con. Những tiêu chí trên có liên quan với nhau và đều có cơ sở sinh học.

Bảng 30.2. Sự tăng tỉ lệ trẻ mới sinh mắc bệnh Đào theo độ tuổi của các bà mẹ

Tuổi của các bà mẹ	Tỉ lệ (‰) trẻ sơ sinh mắc bệnh Đào
20 – 24	2 – 4
25 – 29	4 – 8
30 – 34	11 – 13
35 – 39	33 – 42
40 và cao hơn	80 – 188

▼ Dựa vào tư liệu ở bảng 30.2, hãy cho biết : Nên sinh con ở lứa tuổi nào để đảm bảo giảm thiểu tỉ lệ trẻ sơ sinh mắc bệnh Đào.

III – Hậu quả di truyền do ô nhiễm môi trường

Các chất đồng vị phóng xạ tạo ra từ các vụ nổ trong vũ trụ hoặc do thử vũ khí hạt nhân được tích lũy trong khí quyển và thường xuyên rơi xuống Trái Đất gây mưa phóng xạ. Một số chất đồng vị phóng xạ có trong lòng đất và các vật dụng quanh ta thường xuyên phân rã, liên tục xâm nhập vào cơ thể động vật, thực vật rồi qua rau, sữa, thịt đi vào cơ thể người. Các chất phóng xạ được tích lũy trong mô xương, mô máu, tuyến sinh dục... và hàm lượng tăng dần qua thời gian gây ung thư máu, các khối u và các đột biến.

Sự phát triển nhanh của một số ngành công nghiệp, đặc biệt là công nghiệp hoá học đã tạo ra nhiều loại hoá chất mới, nhiều hoá chất có hoạt tính gây đột biến gấp hàng chục, hàng trăm lần chất phóng xạ. Các hoá chất này đi vào cơ thể người qua không khí, nước uống, thực phẩm... Các thuốc diệt cỏ, thuốc trừ sâu đã làm tăng rõ rệt tần số đột biến NST ở người sử dụng. Các chất hoá học mà Mĩ đã rải xuống miền Nam gây hậu quả di truyền lâu dài. Việc sử dụng thuốc trừ sâu không đúng quy cách và các loại thuốc đã cấm sử dụng gây hậu quả xấu đối với môi trường.

Vì vậy, cần đấu tranh chống vũ khí hạt nhân và vũ khí hoá học, chống ô nhiễm môi trường để bảo vệ con người trong hiện tại và tương lai.

Di truyền y học tư vấn bao gồm việc chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên liên quan đến các bệnh và tật di truyền.

Di truyền học người đã giải thích quy định trong Luật Hôn nhân và gia đình “những người có quan hệ huyết thống trong vòng 3 đời không được kết hôn với nhau” và cho thấy phụ nữ tuổi đã cao không nên sinh con là có cơ sở sinh học.

Các chất phóng xạ và các hoá chất có trong tự nhiên hoặc do con người tạo ra đã làm tăng độ ô nhiễm môi trường, tăng tỉ lệ người mắc bệnh, tật di truyền nên cần phải đấu tranh chống vũ khí hạt nhân, vũ khí hoá học và chống ô nhiễm môi trường.

Câu hỏi và bài tập

1. Di truyền y học tư vấn có những chức năng gì ?
2. Các quy định sau đây dựa trên cơ sở khoa học nào : Nam giới chỉ được lấy một vợ, nữ giới chỉ được lấy một chồng, những người có quan hệ huyết thống trong vòng 3 đời không được kết hôn với nhau ?
3. Tại sao phụ nữ không nên sinh con ở độ tuổi ngoài 35 ? Tại sao cần phải đấu tranh chống ô nhiễm môi trường ?