

Chương V

DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

ĐẠI

21 DI TRUYỀN Y HỌC

I – MỤC TIÊU

Sau khi học xong bài này, học sinh cần :

- Nêu được khái niệm chung về di truyền y học.
- Trình bày được khái niệm, nguyên nhân, cơ chế gây bệnh và hậu quả của các bệnh pheninkêto niệu, hội chứng Đào và ung thư.

II – PHƯƠNG TIỆN DẠY HỌC

Tranh phóng to hình 21.1 – 2 trong SGK.

III – GỢI Ý NỘI DUNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Những điều cần lưu ý

- Trọng tâm của bài là các bệnh pheninkêto niệu, hội chứng Đào và ung thư.
- Phương pháp chủ đạo là phát vấn và diễn giải.

2. Nội dung và phương pháp

a) Mục I : Bệnh di truyền phân tử

Cho học sinh đọc thông tin ở mục I trong SGK và đặt câu hỏi để học sinh trả lời :

Nêu khái niệm, nguyên nhân và cơ chế gây nên các bệnh di truyền phân tử ?

Trả lời :

– Khái niệm : Bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức phân tử.

– Nguyên nhân và cơ chế gây bệnh : phần lớn các bệnh di truyền phân tử đều do các đột biến gen gây nên. Mức độ nặng nhẹ của bệnh phụ thuộc vào chức năng

của loại prôtêin do gen đột biến quy định trong tế bào. Alen đột biến có thể hoàn toàn không tổng hợp được prôtêin, tăng hay giảm số lượng prôtêin hoặc tổng hợp ra prôtêin bị thay đổi chức năng → rối loạn trao đổi chất trong cơ thể → bệnh.

Hiện đã biết có nhiều bệnh di truyền phân tử, sau đây xét bệnh pheninkêto niệu làm đại diện.

Bệnh pheninkêto niệu là bệnh do đột biến ở gen mã hoá enzym xúc tác phản ứng chuyển pheninalanin → tirôzin trong cơ thể.

Cơ chế gây bệnh : alen đột biến không tạo được enzym có chức năng → pheninalanin không được chuyển hoá thành tirôzin → axit amin này ứ đọng trong máu dẫn lên não → đầu độc tế bào thần kinh nên người bệnh mất trí.

Bệnh có thể chữa nếu được phát hiện sớm ở trẻ em và cho ăn theo chế độ ăn kiêng thức ăn chứa pheninalanin một cách hợp lí.

b) Mục II : Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến NST

Các đột biến cấu trúc hay số lượng NST thường liên quan đến rất nhiều gen, gây ra hàng loạt tổn thương ở các hệ cơ quan của người bệnh nên thường được gọi là hội chứng bệnh NST.

Hiện đã biết nhiều hội chứng bệnh NST, sau đây ta xét hội chứng Đào làm đại diện :

Đào là một bệnh NST do đột biến lệch bội làm dư thừa một NST 21 trong tế bào.

Đây là bệnh phổ biến nhất trong các bệnh NST đã gặp ở người. Sở dĩ như vậy là do NST 21 rất nhỏ, chứa ít gen hơn phần lớn các NST khác → sự mất cân bằng gen do thừa 1 NST 21 là ít nghiêm trọng hơn → bệnh nhân còn sống được.

Những đặc điểm của người mắc hội chứng Đào : Người thấp bé, má phệ, cổ rút, khe mắt xếch, lưỡi dày hay thè ra, dị tật tim và ống tiêu hoá,... (hình 21.1).

Có mối liên hệ khá chặt chẽ giữa tuổi mẹ với khả năng sinh con mắc hội chứng Đào (tuổi mẹ càng cao → tỉ lệ sinh con Đào càng lớn).

c) Mục III : Bệnh ung thư

Cho học sinh đọc thông tin ở mục III trong SGK

– Khái niệm : Ung thư là một nhóm lớn các bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể → các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

Khối u là ác tính nếu tế bào khối u có khả năng tách khỏi mô đi vào máu → tạo khối u ở nhiều nơi → gây chết cho bệnh nhân (hình 21.2). Khối u là lành tính nếu tế bào khối u không có khả năng di chuyển vào máu để đi tới các vị trí khác nhau của cơ thể.

– Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư hiện vẫn chưa hoàn toàn sáng tỏ. Song cũng đã biết một số nguyên nhân khác nhau : do các đột biến gen, đột biến NST, việc tiếp xúc với các tác nhân phóng xạ, hoá học, virus → các tế bào có thể bị các đột biến khác nhau → ung thư.

Gần đây, nhiều nghiên cứu tập trung vào hai nhóm gen kiểm soát chu kì tế bào mà việc làm biến đổi chúng sẽ dẫn đến ung thư :

(1) Các gen tiền ung thư quy định tổng hợp các nhân tố tăng trưởng tham gia điều hoà quá trình phân bào. Bình thường, hoạt động của các gen này chịu sự điều khiển của cơ thể → chỉ tạo ra một lượng sản phẩm vừa đủ đáp ứng lại nhu cầu phân bào bình thường. Khi bị đột biến thì gen trở nên hoạt động mạnh (gen ung thư) → Tạo ra quá nhiều sản phẩm → tăng tốc độ phân bào → tạo nên các khối u mà cơ thể không kiểm soát được. Đột biến làm gen tiền ung thư → gen ung thư là trội nhưng không di truyền cho đời sau vì xuất hiện ở tế bào xôma.

(2) Các gen ức chế khối u bình thường tồn tại trong cơ thể làm cho các khối u không thể hình thành. Song nếu những gen này bị đột biến → chúng mất khả năng kiểm soát khối u → các tế bào ung thư xuất hiện → các khối u. Loại đột biến này thường là đột biến lặn.

Bình thường cả hai loại gen trên hoạt động hài hoà với nhau. Song nếu đột biến xảy ra ở những gen này → phá huỷ cơ chế điều hoà phân bào → ung thư.

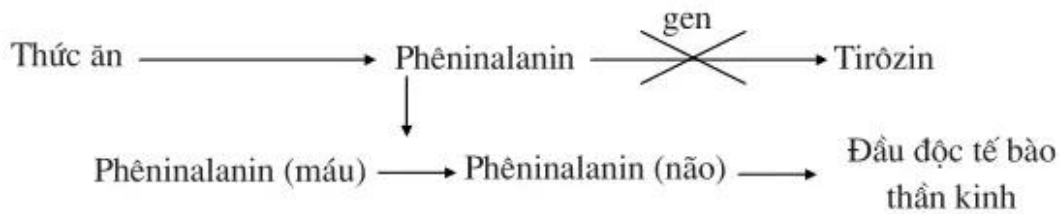
3. Củng cố

Cuối bài có thể đặt các câu hỏi để học sinh vận dụng kiến thức trong bài trả lời như :

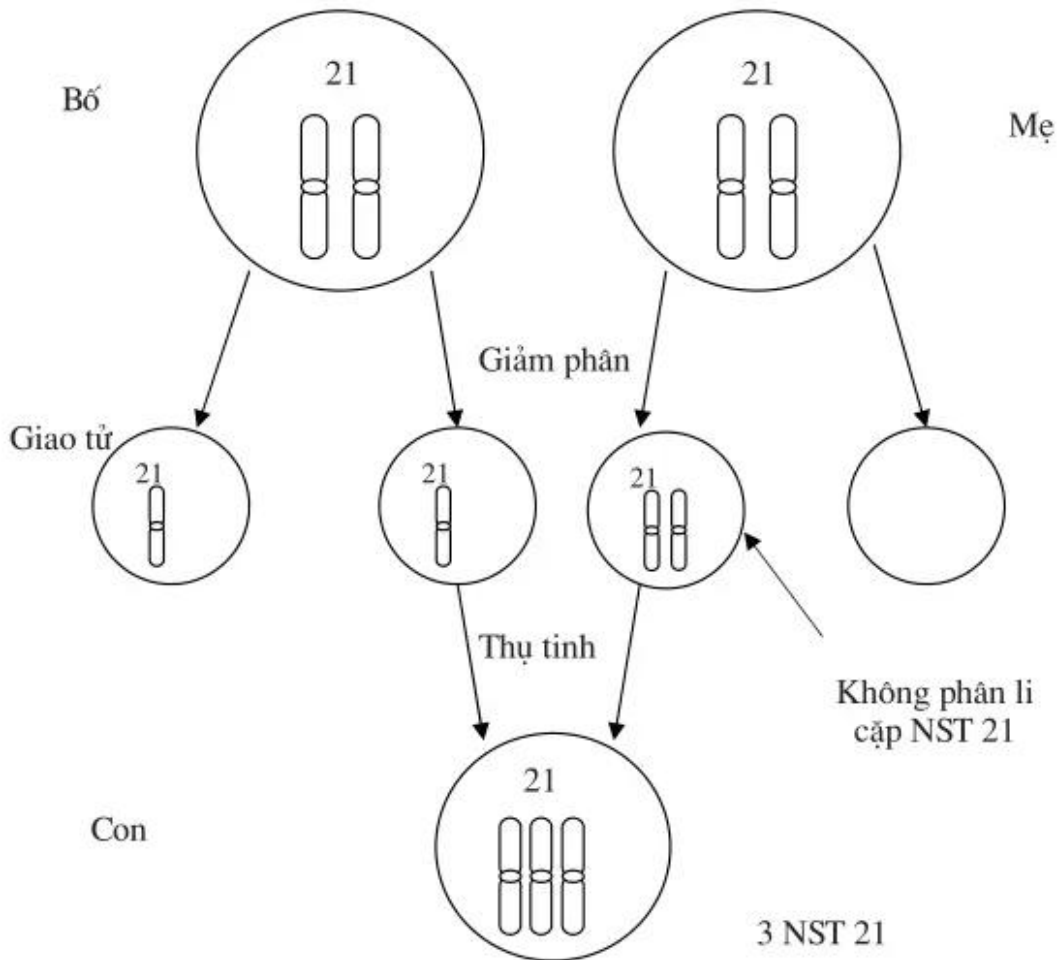
- Khái niệm và cơ chế gây bệnh di truyền phân tử ? Cho ví dụ.
- Khái niệm và cơ chế gây bệnh NST ở người.

IV – GỢI Ý TRẢ LỜI CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CUỐI BÀI

Câu 1 : Sơ đồ tóm tắt cơ chế gây bệnh pheninkêto niệu ở người :



Câu 2 : Cơ chế phát sinh hội chứng Đào



Câu 3 : Không phát hiện được các bệnh nhân có thừa NST số 1 và số 2 ở người là do NST số 1 và 2 là những cặp NST lớn nhất trong số NST người, chứa rất nhiều gen → việc thừa ra một NST số 1 hay số 2 → sự mất cân bằng gen do thừa 1 NST số 1 hay 2 là nghiêm trọng → có thể chết ngay từ giai đoạn phôi thai.

Câu 4* : – Các đột biến xảy ra ở vùng điều hoà của gen tiền ung thư → gen hoạt động mạnh tạo ra quá nhiều sản phẩm → tăng tốc độ phân bào → khối u tăng sinh quá mức → ung thư.

– Đột biến làm tăng số lượng gen → tăng sản phẩm → ung thư.

– Đột biến chuyển đoạn làm thay đổi vị trí gen trên NST → thay đổi mức độ hoạt động gen → tăng sản phẩm → ung thư.