

## Bài 29

# BỆNH VÀ TẬT DI TRUYỀN Ở NGƯỜI

### I – MỤC TIÊU

Học xong bài này, học sinh phải :

- Nhận biết được bệnh nhân Đao và bệnh nhân Tóc nơ qua các đặc điểm hình thái.
- Trình bày được đặc điểm di truyền của bệnh bạch tạng, bệnh câm điếc bẩm sinh và tật 6 ngón tay.
- Trình bày được nguyên nhân của các tật bệnh di truyền và đề xuất được một số biện pháp hạn chế phát sinh chúng.

### II – THÔNG TIN BỔ SUNG

- Tật di truyền là các khiếm khuyết về hình thái bẩm sinh, còn bệnh (nói chung) là các rối loạn về sinh lý, mắc phải trong quá trình phát triển.
- Bệnh di truyền là các rối loạn sinh lý bẩm sinh.

Có thể nhận thêm các thông tin về các bệnh NST (từ trang 55 – 63) và các bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh (trang : 123 – 127) trong giáo trình "di truyền người" của Chu Văn Mẫn, Nguyễn Trần Chiến, Trịnh Đình Đạt, NXB. Khoa học và Kỹ thuật Hà Nội – 2000.

### III – THIẾT BỊ DẠY HỌC

- Tranh phóng to về bệnh Đao và bệnh Tốcnơ.
- Tranh phóng to về các tật di truyền có trong bài.

### IV – GỢI Ý TIẾN TRÌNH BÀI HỌC

#### 1. Một vài bệnh di truyền ở người

Mục này nói về bệnh NST (bệnh Đao và bệnh Tốcnơ) và bệnh do đột biến gen, gây rối loạn quá trình chuyển hoá hoặc làm gián đoạn chuỗi phản ứng sinh hoá hình thành một chất nào đó (bệnh bạch tạng). Các bệnh này đã được đề cập trong bài 23.

**Hoạt động 1.** Nhận biết bệnh nhân Đao qua nhân đồ (Caryogram) hay qua hình ảnh về bộ NST, qua ảnh chụp bệnh nhân hoặc lời miêu tả các đặc điểm bề ngoài và đặc điểm bệnh lí.

Giáo viên hướng dẫn học sinh quan sát bộ NST của người đàn ông bình thường và người đàn ông bị bệnh Đao để các em thấy được sự sai khác ở cặp NST 21. Hướng dẫn học sinh quan sát ảnh chụp bệnh nhân và đối chiếu với điều trình bày trong SGK để các em nắm được các đặc điểm bệnh lí và trả lời câu hỏi.

(Đáp án : xem câu 1, mục V)

**Hoạt động 2.** Nhận biết bệnh Tốcnơ.

Cũng tiến hành tương tự như hoạt động 1.

#### 2. Một số tật di truyền ở người

Mục này nói về đột biến NST gây ra các dạng quái thai hoặc dị tật bẩm sinh ở người (các tật : khe hở môi hàm, bàn tay mất một số ngón, bàn chân mất ngón, bàn tay nhiều ngón) và đột biến gen trội (gây ra các tật : xương chi ngắn, bàn chân có nhiều ngón...).

### **3. Các biện pháp hạn chế phát sinh tật, bệnh di truyền**

Nội dung của mục này mang tính tổng kết các ý đã được trình bày tản漫 trong các mục trước và ở mục "em có biết".

Giáo viên có thể đặt ra các câu hỏi :

- Các tật, bệnh di truyền ở người phát sinh do những nguyên nhân nào ?
- Từ những nguyên nhân đó, hãy đề xuất các biện pháp hạn chế sự phát sinh các tật, bệnh nói trên. (Đáp án : xem câu 3, mục V)

## **V – GỢI Ý TRẢ LỜI CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP**

**Câu 1.** Có thể nhận biết bệnh nhân Đao qua các dấu hiệu bề ngoài như : 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.

Có thể nhận biết bệnh nhân Túc nơ qua các dấu hiệu bề ngoài như : bệnh nhân là nữ, dáng lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển.

**Câu 2.** Bệnh bạch tạng và bệnh câm điếc bẩm sinh đều là bệnh di truyền do đột biến gen gây ra. Tật 6 ngón tay bẩm sinh ở người có thể do đột biến NST gây ra.

**Câu 3.** Các bệnh di truyền và dị tật bẩm sinh ở người do các tác nhân lí hoá trong tự nhiên, do ô nhiễm môi trường (đặc biệt là chất độc hoá học rải trong chiến tranh, thuốc trừ sâu và thuốc diệt cỏ sử dụng quá mức), do rối loạn trao đổi chất nội bào.

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

- Hạn chế sự gia tăng hoặc ngăn ngừa các hoạt động gây ra ô nhiễm môi trường.
- Sử dụng hợp lý và có biện pháp để phòng khi sử dụng thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ và một số chất độc có khả năng gây ra biến đổi cấu trúc NST hoặc đột biến gen.
- Trường hợp đã mắc một số dị tật di truyền nguy hiểm thì không kết hôn hoặc không nên sinh con. Trường hợp gia đình nhà chồng đã có người mang tật đó, người phụ nữ đã mang tật không nên sinh con.