

Phần năm. DI TRUYỀN HỌC

Chương V. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

Bài 21. DI TRUYỀN Y HỌC

I. BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ

1. Bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử.
2. Phần lớn các bệnh di truyền kiểu này đều do các đột biến gen gây nên.
3.
 - Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm.
 - Bệnh máu khó đông.
 - Bệnh bạch tạng.
 - Bệnh phenylketo niệu

II. HỘI CHỨNG BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ

- Là những bệnh liên quan đến 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.
- Ví dụ: hội chứng Down. Đây là hội chứng bệnh do có sự dư thừa một NST số 21 trong tế bào. Người bệnh có tới 3 NST 21.
 - Biểu hiện: thấp bé, má phệ, cổ rút, khe mắt xếch, lưỡi dày và hay thè ra, dị tật tim và ống tiêu hóa ... Khoảng 50% bệnh nhân chết trong 5 năm đầu.

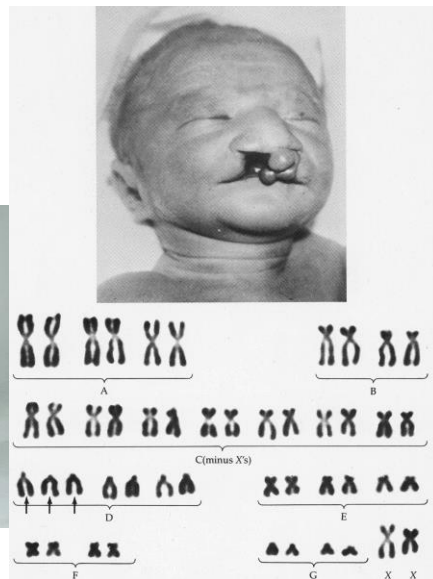
Hội chứng Down



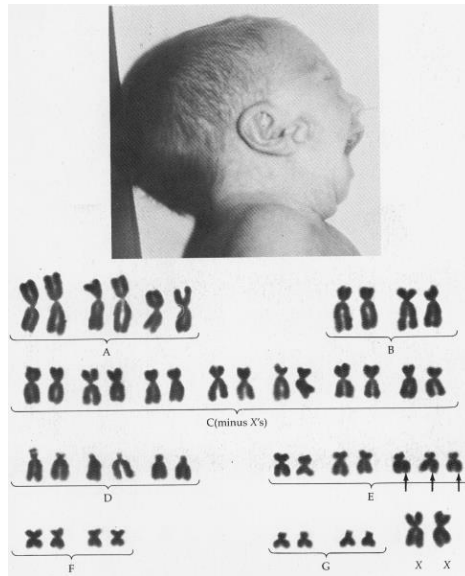
Kiểu nhân



Kiểu hình



Hội chứng Patau:
người có 3 NST số 13



Hội chứng Edward:
người có 3 NST số 18

III. BỆNH UNG THƯ

- Ung thư là một loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một loại tế bào cơ thể dẫn hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

- **Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư** do các đột biến gen, đột biến NST. Khi con người tiếp xúc với các tia phóng xạ, hóa chất gây đột biến, các virus gây ung thư... thì các tế bào có thể bị các đột biến khác nhau. Khối u thường được phát triển từ một tế bào bị đột biến nhiều lần làm cho tế bào không còn khả năng đáp ứng lại cho chế điều khiển phân bào của cơ thể dẫn đến phân chia liên tục.

- **Gen tiền ung thư** là các gen quy định các yếu tố sinh trưởng (các prôtêin tham gia điều hòa quá trình phân bào).

➤ Hoạt động của những gen này bình thường chịu sự điều khiển của cơ thể để chỉ tạo ra một lượng sản phẩm vừa đủ đáp ứng lại nhu cầu phân chia tế bào một cách bình thường.

➤ Khi bị đột biến, gen trở nên hoạt động mạnh hơn và tạo ra quá nhiều sản phẩm làm tăng tốc độ phân bào dẫn đến khối u tăng sinh quá mức mà cơ thể không kiểm soát được.

➤ Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thư thường là đột biến trội. Những gen ung thư loại này thường không được di truyền vì chúng xuất hiện ở các tế bào cơ thể.

- **Gen ức chế khối u** làm cho các khối u không thể hình thành được.

➤ Nếu bị đột biến làm cho gen mất khả năng kiểm soát khối u thì các tế bào ung thư xuất hiện tạo nên các khối u.

➤ Loại đột biến này thường là đột biến lặn.

➤ VD: một số gen gây bệnh ung thư vú ở người thuộc loại này.

IV. MỘT VÀI HƯỚNG NGHIÊN CỨU ỨNG DỤNG:

- ✓ Chẩn đoán sớm, dự báo bệnh di truyền
- ✓ Điều chỉnh trao đổi chất của tế bào bằng cách sửa chữa các sai sót hư hỏng
- ✓ Kim hãm VSV gây bệnh ở mức phân tử
- ✓ Chế phẩm dược mới sẽ đa dạng, tác động chính xác và ít gây tác dụng phụ

LUYỆN TẬP TRẮC NGHIỆM

- Di truyền y học là một bộ phận của:
A. Di truyền học động vật
B. Di truyền học vi sinh vật
C. Di truyền học thực vật
D. Di truyền học người
- Nhiệm vụ của di truyền y học, ngoại trừ:
A. Phát hiện cơ chế gây bệnh di truyền
B. Đề xuất các biện pháp phòng ngừa
C. Nghiên cứu bộ não
D. Đề xuất cách chữa trị
- Các cấp độ nghiên cứu các bệnh di truyền ở người là:
A. Bệnh di truyền phân tử và di truyền cơ thể
B. Bệnh di truyền phân tử và di truyền liên quan đến đột biến NST
C. Bệnh di truyền phân tử và di truyền liên quan đến đột biến gen
D. Bệnh di truyền cơ thể và di truyền liên quan đến đột biến NST
- Những bệnh di truyền được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử gọi là:
A. Bệnh di truyền gen
B. Bệnh di truyền phân tử
C. Bệnh di truyền ADN
D. Bệnh di truyền tế bào
- Mức độ nặng nhẹ của bệnh tùy thuộc vào chức năng của:
A. Từng loại protein do gen đột biến quy định
B. Từng loại protein do gen bình thường quy định
C. Từng loại protein không do gen đột biến quy định
D. Từng loại axit amin do gen đột biến quy định
- Bệnh phenylketo niệu do đột biến ở gen mã hóa enzyme xúc tác cho phản ứng:
A. Chuyển hóa amilaza thành phenylalanin
B. Chuyển hóa tirozin thành phenylalanin
C. Chuyển hóa phenylalanin thành tirozin
D. Chuyển hóa metionin thành phenylalanine
- Trong cơ chế phát sinh bệnh phenylketo niệu, axit amin nào sau đây bị ứ đọng trong máu gây ảnh hưởng đến cơ thể?
A. Amilaza
B. Phenylalanin
C. Tirozin
D. Metionin
- Chọn phát biểu không đúng
A. Bệnh phenylketo niệu là bệnh gây rối loạn chuyển hóa các chất trong cơ thể
B. Phenylalanin là dạng axit amin thay thế được
C. Bệnh có thể chữa trị được nếu được phát hiện sớm và tuân thủ chế độ ăn kiêng hợp lý
D. Làm cho bệnh nhân bị thiếu năng trí tuệ dẫn đến mất trí
- Ở người, đột biến mất đoạn NST 21 gây ra:
A. Bệnh Down
B. Ung thư máu
C. Hội chứng Tocno
D. Hội chứng Klaiphento
- Ở người, có 3 NST 21 sẽ bị:
A. Bệnh Down
B. Ung thư máu
C. Hội chứng Tocno
D. Hội chứng Klaiphento
- Ở người, có cặp NST giới tính XXY sẽ bị:
A. Hội chứng 3X
B. Chết thai
C. Hội chứng Tocno
D. Hội chứng Klaiphento
- Ở người, có cặp NST giới tính OX sẽ bị:
A. Hội chứng 3X
B. Chết thai
C. Hội chứng Tocno
D. Hội chứng Klaiphento
- Ở người, có cặp NST giới tính OY sẽ bị:
A. Hội chứng 3X
B. Chết thai
C. Hội chứng Tocno
D. Hội chứng Klaiphento
- Ở người, có cặp NST giới tính XXX sẽ bị:
A. Hội chứng 3X
B. Chết thai
C. Hội chứng Tocno
D. Hội chứng Klaiphento
- Biểu hiện của người bị hội chứng Down như thế nào:
A. Cổ ngắn, gáy rộng và dẹt, khe mắt xếch, lưỡi dài và dày, ngón tay ngắn, dị tật tim và ống tiêu hóa, si đần, thường vô sinh
B. Nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, khó có con
C. Nữ, lùn, cổ ngắn, cơ quan sinh dục không phát triển, trí tuệ chậm phát triển, vô sinh
D. Nam, mù màu, chân tay dài, cơ quan sinh dục không phát triển, si đần, vô sinh
- Biểu hiện của người bị hội chứng Tocno như thế nào:

- A. Cổ ngắn, gáy rộng và dẹt, khe mắt xếch, lưỡi dài và dày, ngón tay ngắn, dị tật tim và ống tiêu hóa, si đần, thường vô sinh
 - B. Nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, khó có con
 - C. Nữ, lùn, cổ ngắn, cơ quan sinh dục không phát triển, trí tuệ chậm phát triển, vô sinh
 - D. Nam, mù màu, chân tay dài, cơ quan sinh dục không phát triển, si đần, vô sinh
17. Biểu hiện của người bị hội chứng Klinefelter như thế nào:
- A. Cổ ngắn, gáy rộng và dẹt, khe mắt xếch, lưỡi dài và dày, ngón tay ngắn, dị tật tim và ống tiêu hóa, si đần, thường vô sinh
 - B. Nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, khó có con
 - C. Nữ, lùn, cổ ngắn, cơ quan sinh dục không phát triển, trí tuệ chậm phát triển, vô sinh
 - D. Nam, mù màu, chân tay dài, cơ quan sinh dục không phát triển, si đần, vô sinh
18. Biểu hiện của người bị hội chứng 3X như thế nào:
- A. Cổ ngắn, gáy rộng và dẹt, khe mắt xếch, lưỡi dài và dày, ngón tay ngắn, dị tật tim và ống tiêu hóa, si đần, thường vô sinh
 - B. Nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, khó có con
 - C. Nữ, lùn, cổ ngắn, cơ quan sinh dục không phát triển, trí tuệ chậm phát triển, vô sinh
 - D. Nam, mù màu, chân tay dài, cơ quan sinh dục không phát triển, si đần, vô sinh
19. Một người mang bộ NST có 45NST trong đó chỉ có 1 NST giới tính X, người này là:
- A. Nữ mắc hội chứng Turner
 - B. Nam mắc hội chứng Turner
 - C. Nữ mắc hội chứng Klinefelter
 - D. Nam mắc hội chứng Klinefelter
20. Một bé gái trong tế bào sinh dưỡng của cơ thể có 3 NST 23. Bé gái này bị Hội chứng gì?
- A. Hội chứng 3X
 - B. Chết thai
 - C. Hội chứng Turner
 - D. Hội chứng Klinefelter
21. Ở người, bệnh bạch cầu ác tính là do:
- A. Lặp đoạn
 - B. Đảo đoạn
 - C. Mất đoạn ở cặp NST 21 hoặc 22
 - D. Chuyển đoạn giữa cặp NST 21 và 22
22. Hội chứng nào sau đây ở người là do đột biến cấu trúc NST?
- A. Hội chứng mèo kêu
 - B. Chết thai
 - C. Hội chứng Turner
 - D. Hội chứng Klinefelter
23. Ung thư là:
- A. Một bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát của một số loại gen dẫn đến hình thành khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể
 - B. Một bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát của một số loại ADN dẫn đến hình thành khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể
 - C. Một bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát của một số loại NST dẫn đến hình thành khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể
 - D. Một bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát của một số loại tế bào dẫn đến hình thành khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể