**Chương V : DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**

**BÀI 21: DI TRUYỀN Y HỌC**

**I. Di truyền y học:**

**II. Bệnh di truyền phân tử:**

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

**2. Nguyên nhân và cơ chế gây bệnh:**

**a) Nguyên nhân**: Phần lớn các bệnh di truyền phân tử là do .....*đột biến gen*.....gây nên.

**- VD:**

**-** Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm

- Bệnh phêninkêtô niệu

- Bệnh bạch tạng

- Bệnh mù màu, máu khó đông.

**II. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến nhiễm sắc thể:**

**1. Nguyên nhân**: Các đột biến **cấu trúc hoặc 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 bênh.**

**2. Một số ví dụ:**

**- Đột biến cấu trúc NST thường**: Ở người: Mất đoạn NST số 21 gây ung thư máu.

Mất đoạn NST số 5: ....*hội chứng mèo kêu....*

**-** **Đột biến số lượng NST thường:**

+ Hội chứng Đao (**3 NST số 21):** cổ ngắn, mắt một mí, khe mắt xếch, lưỡi dài và dày, ngón tay ngắn, chậm phát triển, si đần và không có con. Tuổi của mẹ càng cao thì tần số sinh con mắc hội chứng Đao càng lớn.

**- Đột biến số lượng NST giới tính:**

+ 3 NST giới tính XXX : hội chứng 3X.

+ 3 NST giới tính XXY : hội chứng Claiphentơ.

+ 1 NST giới tính X : hội chứng Tơcnơ.

**III. Bệnh ung thư:**

**1. Khái niệm:** Là loại bệnh được đặc trưng bởi sự ....*tăng sinh ko kiểm soát.......*của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

- Có 2 loại :

**+ Khối u ác tính**: khi *TB khối u tách khỏi mô ban đầu* → vào máu → tạo nhiều khối u ở nhiều nơi → chết.

**+ Khối u lành tính**: khi TB khối u không di chuyển vào máu → không tạo khối u ở các nơi.

**2. Nguyên nhân và cơ chế:**

- Gần đây sự nghiên cứu tập trung vào **2 nhóm gen kiểm soát chu kì TB**:

**a. Các gen tiền ung thư**: qui định tổng hợp prôtêin điều hoà quá trình phân bào.

+ Bình thường, hoạt động của gen này do cơ thể điều khiển → tạo ra 1 lượng sản phẩm đủ cho phân bào bình thường.

+ Khi gen này bị ĐB thành gen ung thư → hoạt động mạnh → tạo quá nhiều sản phẩm → tăng tốc phân bào → tạo nhiều khối u mà cơ thể không kiểm soát được.

- Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thưthường là đột biến .........,thường không được di truyền, vì chúng xuất hiện ở các tế bào sinh dưỡng.

**b. Các gen ức chế khối u:**

+ Bình thường gen này tồn tại → khối u không hình thành.

+ Khi gen này bị ĐB → TB ung thư xuất hiện → tạo nhiều khối u.

-Thường là đột biến ..*lặn*.

**3. Cách chữa:**

+ Bệnh nan y, chưa có thuốc đặc trị.

+ Chỉ dùng tia phóng xạ, hoá chất diệt các tế bào ung thư nhưng gây tác dụng phụ rất nặng nề.

**4. Phòng ngừa:** Bảo vệ môi trường sống trong sạch, hạn chế các tác nhân gây ung thư.