

第20章 生物的遗传和变异

遗传病和人类健康



遗传病是由遗传物质改变而引起的疾病，致病基因可通过配子在家族中传递，因而在患者家系中常常表现出一定的发病比例。如色盲、血友病等。

遗传病对人类健康和人口素质有严重的影响，已成为当今社会关注的问题。



- 近年来，随着医疗技术的发展和医药卫生条件的改善，人类传染性疾
病已得到控制，但人类的遗传性疾
病的发病率和死亡率却有逐年增高
的趋势，遗传病已成为威胁人类健
康的一个重要因素！



一、遗传病就在我们身边

据研究，我们所有的人都是遗传病基因携带者，每个人的全部基因中都可能含有5~6个致病基因。

其中某个基因贮存的遗传信息一旦表达，就会表现出相应的遗传病症。

有的遗传病基因虽然在携带者身上没有得到表达，但能够通过配子传递给后代。



认识几种常见的遗传病



了解几种遗传病

色盲症

色盲又称道尔顿症，是一种先天性色觉障碍疾病。色觉障碍有多种类型，最常见的是红绿色盲，患者从小就没有正常辨色能力。

血友病

血友病患者的血液里缺少一种凝血因子，所以受伤流血时，血液不易凝结，因此不易自然止血，容易造成失血过多而发生生命危险。





白化病是一种常染色体隐性遗传病，除了人以外，也会出现在动物身上。

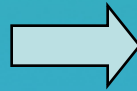
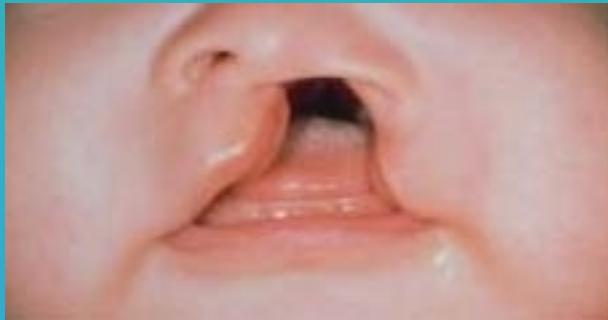
患者体内黑色素细胞中酪氨酸酶缺乏，导致黑色素合成障碍造成白化病。

患者皮肤呈乳白色，毛发淡黄或银白色，皮肤很容易被阳光灼伤，容易发生皮肤癌；此外，由于缺乏黑色素的缘故，眼睛的虹膜、巩膜、瞳孔也呈浅红色，阳光对患者的眼睛来说也过于强烈，畏光、视力差是白化病的特征之一。



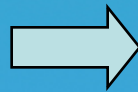
唇裂

唇裂是口腔颌面部常见的先天性畸形，根据大量的实验研究及流行病学调查结果表明，可能为多种因素的影响而非单一的因素所致.遗传学研究还认为唇裂属于多基因遗传性疾病。



手术前

手术后



苯丙酮尿症



苯丙酮尿症

苯丙酮尿症是一种遗传病，属隐性遗传，即父母携带了这种病的基因，但可以没有症状，我国发病率约为1/16500。其发病机理是进入人体的苯丙氨酸不能被人体代谢，因而患儿尿中排出大量的苯丙酮酸等代谢产物，使尿有一种特殊的鼠尿臭味，故名苯丙酮尿症。由于苯丙氨酸代谢异常致黑色素合成不足，所以患儿的毛发、皮肤和眼虹膜色泽变浅。



先天性愚型



先天愚型是一种最常见的导致先天痴呆的常染色体三体征。它是由于第21号染色体比正常人多了一条所引发的，故又称“21三体综合”。“先天愚型儿”通常为先天性中度智力障碍。它有独特的面部和身体畸形，如小头，枕部扁平，项厚，眼裂小，外侧上斜，内眦深，眼距宽，马鞍鼻，口常半开，舌常口外，手指短粗，掌纹有通贯，小指内弯等。

先天性愚型



抗维生素D佝偻病



抗维生素D佝偻病

抗维生素D佝偻病是由位于X染色体上的显性致病基因控制的一种遗传性疾病。患者由于对磷、钙吸收不良而导致骨发育障碍。患者常常表现为X型（或O型）腿、骨骼发育畸形（如鸡胸）、生长缓慢等症状。





它们如何为社会创造更多的财富
？ **他们**如何提高生活质量？



遗传病的概念

遗传病是由遗传物质改变而引起的疾病。致病基因可通过配子在家族中传递，因而在患者家系中常常表现一定的发病比例。通常分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三类。



(一) 单基因遗传病：受一对等位基因控制的遗传病。主要有



抗维生素D佝偻病 软骨发育不全

苯丙酮尿症

白化病



进行性肌营养不良

其他的单基因遗传病：先天性聋哑、短指(趾)症

讨论：如果一个致病基因是位于X染色体上，则患者与性别有无关系？
是男的容易患病还是女的容易患病？

因为女性患病基因型为 **X^bX^b** 而男性为 **X^bY** 。也就是说女性体内必须有两个**b**同时存在才能患病，而男性体内只含有一个**b**就患病，所以男性患病率高，男患者多于女患者

。 如果致病基因是位于Y染色体上情况又如何呢？
传男不传女



单基因病遗传规律

1、致病基因即可能是显性基因也可能是隐性基因。

2、致病基因即可能在常染色体上也可能在性染色体上。

显性基因遗传病：有中生有

（有病的父母会生出有病的孩子）

隐性基因遗传病：可以无中生有

（无病的父母也会生出有病的孩子）

（二）多基因遗传病：

由多对等位基因控制。常表现出家族性聚集现象，且比较容易受环境影响。

- 较常见的有唇裂（俗称兔唇）、无脑儿、原发性高血压、青少年型糖尿病等。



唇裂

(三) 染色体异常遗传病:

- 患者大多寿命短暂，甚至在胚胎期就死亡造成流产。较常见的有21三体综合症（先天性愚型）和Turner综合症（性腺发育不良）等。



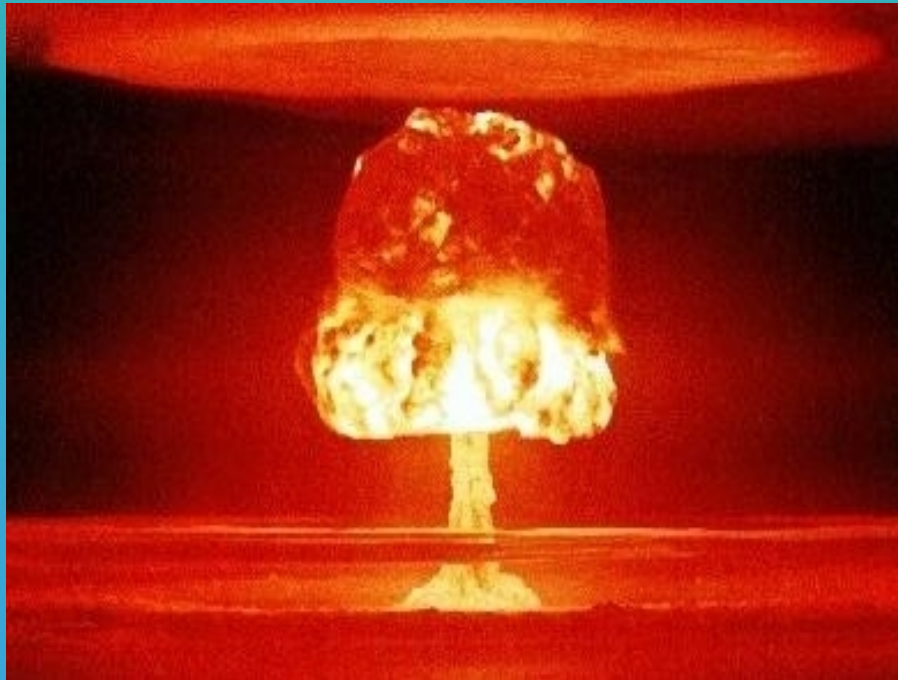
先天性愚型



性腺发育不良

原因

遗传因素占25%，环境因素占10%，两种因素共同作用或原因不明的占65%。



放射性污染



化学污染

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/025231024120011131>