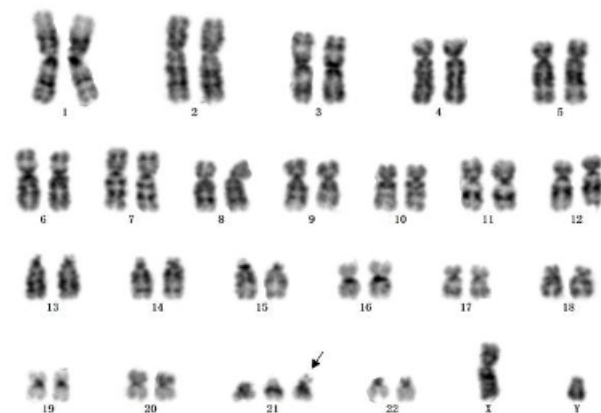


第 3 节

人类遗传病



✓ 学习目标

1. 举例说出人类遗传病的主要类型。
2. 进行人类遗传病的调查。
3. 探讨人类遗传病的检测和预防。



问题探讨

1、人的胖瘦是由基因决定的吗？

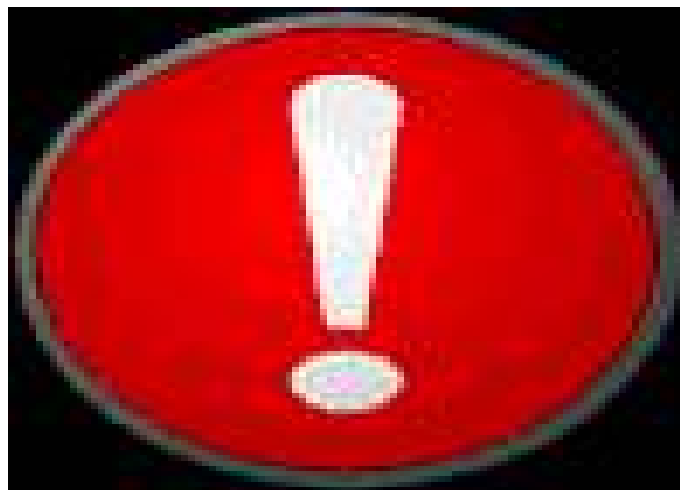
胖瘦是由多种原因造成的。有的肥胖病可能是由遗传物质决定的，有的可能是后天营养过多造成的，但大多数情况下是由于遗传物质和营养过多共同作用的结果。

2、有人认为：“人类所有的病都是基因病”你能说出这种提法的依据吗？你同意这种观点吗？

这种说法依据的可能是基因控制生物的性状这一生物学规律。因为人体患病也是人体所表现出来的性状，而性状是由基因控制的，从这个角度看，说疾病都是基因病是一定的道理。然而，这种观点过于绝对化，人类的病毒并不都是由基因的缺陷引起的，如大肠杆菌引起的腹泻，就不是基因病。



近年来，随着医疗卫生事业的发展，人类的传染病已逐渐得到控制。而人类的遗传性疾病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、人类遗传病概述

概念： 遗传病是指因遗传物质不正常引起的先天性疾病。

分类： 单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三类。

特点： ①致病基因来自父母，因此其在胎儿期就表现出症状或处在潜伏期；

②往往是终生具有；

③常常有家族性，并以一定的比例出现于各成员中。



(一) 单基因遗传病：受一对等位基因控制的遗传病。主要有两类：



1、显性遗传病：
如软骨发育不全(左)是由常染色体上的显性基因 A 控制的遗传病、抗维生素 D 佝偻病(右)是由 X 染色体上的显性基因控制的。.....





并指，单基因控制的显性遗传病。



2、隐性遗传病：由隐性基因控制的遗传病。

如白化病、先天性聋哑、苯丙酮尿症、进行性肌营养不良(右图)等。



进行性肌营养不良的患儿肌肉萎缩无力，行走困难。患者后期双侧腓肠肌呈假性肥大。一般于4-5岁发病，20岁前死亡。



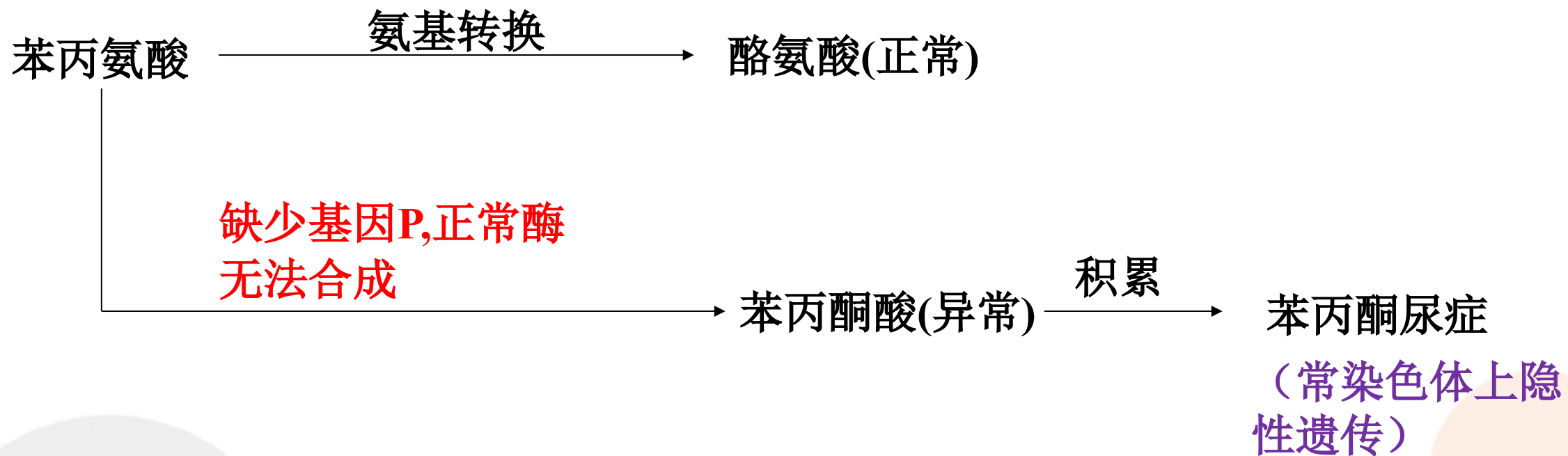
白化病

白化病人体内缺少酪氨酸酶，不能将酪氨酸转化为黑色素，表现出白化性状。



苯丙酮尿症

智力低下，60%患儿有脑电图异常。头发细黄，皮肤色浅和虹膜淡黄色，惊厥，尿有“发霉”臭味或鼠尿味。





(二) 多基因遗传病:

由两对以上的等位基因控制。

特点：在群体中的发病率很高；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。



（三）染色体异常遗传病：

目前已发现的这类遗传病有100多种，这些病几乎涉及到每一对染色体。由于牵涉的基因很多，因此后果比单基因和多基因遗传病要严重得多，故患者大多寿命短暂，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X单体综合症（性腺发育不良）等。



21三体综合症（又称唐氏综合症）是最常见的染色体异常遗传病，发病率高达1/800到1/600！发病的根本原因是患者体细胞内多了一条21号染色体。

21三体综合症患者的智力特别低下，身体发育缓慢且常表现出特殊面容：眼距宽、外眼角上斜、口常半张，舌常伸出口外。约半数同时患有先天性心脏病，部分在胚胎期夭折。

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/125140010320012002>