

# 遗传：健康与疾病 期末作业

数据科学与计算机学院 计算机类 王凯祺 16337233

## 1. 综述课堂上讲授了哪些内容。

### 1) 唐氏综合征

- 唐氏综合征的发病原理：染色体变异（21 号染色体有 3 条或者 11 号染色体短臂被替换为 21 号染色体长臂）。
- 唐氏综合征的性状：智力低下，目光呆滞，两眼间距大。
- 嵌合体的形成：细胞有丝分裂时，将 1 条 21 号染色体和 3 条 21 号染色体分别放入两个细胞中，而只有 1 条 21 号染色体的细胞不能存活。
- 唐氏综合征的预防：通过抽血初筛，然后对高风险的孕妇进行羊水检查。

### 2) 白化病

- 白化病的种类：眼皮肤白化病、眼白化病、皮肤白化病。
- 白化病的性状：不能产生黑色素，畏光，视力低下。
- 白化病由 4 对基因共同控制，是常染色体隐性遗传病。
- 白化病的预防：羊水检查，基因诊断。

### 3) 青春痘

- 青春痘发病原因很多：遗传（大约 80%和遗传有关）、雄性激素的增加造成皮脂腺分泌过多皮脂、毛囊附近的痤疮丙酸杆菌过度滋生等。
- 青春痘暂无有效的治疗方法。

### 4) 乳腺癌

- 由 17 号染色体上的 BRCA1 基因和 13 号染色体上的 BRCA2 基因控制。
- 只有 10%左右的乳腺癌是由基因引起的。
- 并不是所有 BRCA1 突变的人都会得乳腺癌。统计数据显示在 BRCA1 突变的人群中，只有 87%会患乳腺癌。
- 可能伴随卵巢癌。

### 5) 蚕豆症

- 基因在 X 染色体上。该病为伴 X 染色体隐性遗传病。
- 本质是葡萄糖-6-磷酸脱氢酶的缺乏。
- 部分药物会令患者出现急性溶血反应。
- 在细胞中，女性的两个 X 染色体仅有一个发挥作用。

### 6) 地中海贫血症

- 地中海贫血症是常染色体隐性遗传病。
- 本质是血红蛋白结构异常。
- 地中海贫血症症状：贫血、肝脏肥大、溶血。
- 地中海贫血症的治疗：输血、造血干细胞移植（可使用脐带血）。
- 地中海贫血症的预防：羊水检查，基因诊断。

2. 根据课堂所学和自查资料，谈谈你对“几乎所有疾病都与遗传有关”这句话的看法。要求回答逻辑清楚，分析和结论有依据。

我不认同这句话。

根据中国大陆《第二次国家卫生服务调查疾病分类——编码表》对疾病的分类，疾病包括：传染病、寄生虫病、恶性肿瘤、良性肿瘤、内分泌疾病、血液和造血器官疾病、精神病、神经系统疾病、眼及附器疾病、耳和乳突疾病、循环系统疾病、呼吸系统疾病、消化系统疾病、泌尿生殖系统疾病、妊娠分娩病及产褥期并发症、皮肤和皮下组织疾病、肌肉骨骼系统和结缔组织疾病、损伤和中毒，共计 18 类。<sup>1</sup>对于这 18 类中的某些类别，有些类别的疾病与遗传有较大的关系，而有些类别与遗传没有关系。我认为，“几乎所有”这个词用得不恰当，最多也只能用“多数”、“大部分”的词语来表述。

对于传染病，遗传因素可以决定每个人属于易感人群还是非易感人群。例如：HIV 病毒具有很强的传染性。而有一些人的体内发生了基因突变，基因突变使得人体细胞不再产生正常的 CCR5 蛋白质，HIV 病毒因此也没有了可以进入人体细胞的载体。<sup>2</sup>但是，有些传染病与遗传无关，例如肠胃炎、结核、霍乱。霍乱是由霍乱弧菌的某些致病株感染小肠而导致的急性腹泻疾病。目前并没有相关证据证明霍乱疾病与遗传有关。

对于恶性肿瘤，虽然一些恶性肿瘤可能与体内的易感基因有关，但还有一些恶性肿瘤与遗传的关系尚不明确。例如肝癌，其致病原因有乙型肝炎、丙型肝炎、肝硬化、酒精性肝炎、铁质沉积症等，其与遗传的关系未有定论。事实上，癌症的发病主要与环境因素有关，遗传因素是次要的。

对于精神病，这通常是环境因素（即受到外界刺激）而导致的。对于精神分裂症，有数据表明精神分裂症与遗传因素有关。而对于抑郁症，目前只证明了抑郁症的易感性可以是由于遗传所造成的，但又未必是由于遗传造成的。这涉及到先天与后天的相互作用，故难以判断遗传与抑郁症的关系。

由于很多疾病与遗传没有太大关联，也有很多疾病与遗传的关系是未有定论的。故我不认同“几乎所有疾病都与遗传有关”这句话。

3. 选择 2 至 3 例相关消息或报道，围绕“遗传：健康与疾病”这一主题进行分析和讨论，兼谈学习本课程的收获。

本问题的解答以 PPT 的形式呈现。

---

<sup>1</sup> 参考维基百科《疾病》词条 <https://zh.wikipedia.org/wiki/疾病>

<sup>2</sup> 参考新华网 2008 年 7 月 2 日报道《美研究称编辑特定基因可使人对艾滋免疫》  
[http://news.xinhuanet.com/tech/2008-07/02/content\\_8472654.htm](http://news.xinhuanet.com/tech/2008-07/02/content_8472654.htm)