

遗传病 (genetic diseases) 探究



10 (1) 班 奚豪君

找到研究主题的原因以及探究该主题的目的：

我觉得在实际问题的重要度和作用贡献大小，以及关注度(全社会中的每个个体，包括我自己)必然是在生命健康上的最高，任何人都肯定在乎自己和家人朋友的健康。然后我自己有遗传的近视，父亲也有高血压，我弟弟也有先天性的心脏上的疾病，这让我对遗传病的探索有了想法。我的探究目的就是告诉我的信息源能传输到的任何人遗传病该如何来处理来客观且可观的保护每个人的健康。

首先先来介绍一下**遗传病**的概念：

遗传病是指由遗传物质发生改变而引起的或者是由致病基因所控制的疾病。遗传病是指完全或部分由遗传因素决定的疾病，常为先天性的，也可后天发病。

遗传病具有先天性、家族性、终身性、遗传性的特点。

遗传病的种类大致可分为四类：

(1) 单基因病

① 常染色体显性遗传病：遗传特点为连续遗传、无性别差异、家族性聚集等性，如软骨发育不全、并指、多指、家庭性结肠息肉症等。

② 常染色体隐性遗传病：遗传特点为隔代表现、无性别差异，如白化病、苯丙酮尿症、先天性聋哑、镰刀型细胞贫血病、婴儿黑蒙性白痴等

③ X 染色体显性遗传病：遗传特点为连续遗传、交叉遗传、女性多于男性、男性患者的女儿均为患者，如抗维生素 D 佝偻病、遗传性肾炎等。

④ X 染色体隐性遗传病：遗传特点为隔代遗传、交叉遗传和男性多于女性，如血友病、进行性肌营养不良（假肥大症）、色盲症等。

⑤ Y 染色体遗传病：表现为限雄遗传、连续遗传的特点，如外耳道多毛症。

(2) 多基因病

由多对基因控制，呈家族聚集趋势，难以预测，无很好的预防方案，如唇裂、无脑儿、原发性高血压、青少年型糖尿病等。

(3) 染色体病

染色体数目异常疾病：如“21 三体”综合征，又称为先天愚型、唐氏综合征，是由于 21 号染色体数目多了一条而形成的；性腺发育不良，又称为特纳氏综合征，是女性 X 染色体少一条导致的，形成原因是减数分裂异常形成了不含性染色体的雌雄配子与一个含 X 染色体的正常的异型配子结合形成的受精卵发育而成；克氏综合征：男性 XXY，形成此种个体的受精卵可能是由一个含 XX 染色体的雌配子与一个含 Y 染色体的雄配子而成，也可能是由一个正常的雌配子与另一个含 XY 染色体的雄配子结合而成。

染色体结构异常疾病：如猫叫综合征就是由于 5 号染色体部分缺失而形成的。

(4)细胞质遗传病

细胞质遗传物质只存在于线粒体中，因而细胞质遗传病就是线粒体基因病，常见病例有神经肌肉衰弱。由于受精卵中的细胞质主要来源于卵细胞，因而细胞质遗传病取决于母本，表现为“母病子女全病”的特点。

遗传病病理：

1. 染色体异常 指由于染色体的数目或形态、结构异常引起的疾病：

A. 结构异常猫叫综合症（5 号染色体部分缺失）

B. 数目异常常染色体：21 三体综合征

性染色体：性腺发育不良（XO, XXY, XYY）

2. 基因异常

A, 单基因

同源染色体中来自父亲或母亲的一对染色体上基因的异常所引起的遗传病。

a. 常染色体 显性

(软骨发育不全, 多指症、结肠息肉)、

隐性

(白化病, 苯丙酮尿症, 黑尿症, 先天性聋哑、高度近视)、

不完全显性 (地中海贫血)

b. 性染色体 I. 伴 X 显性 女性发病率高于男性

(Xg 血型, 又如抗维生素 D 佝偻病)、

隐性 男性发病率高于女性

(红绿色盲、血友病等都比较常见)

II. 伴 Y 只有男性发病 (外耳道多毛症)

B. 多基因

与两对以上基因有关的遗传病。每对基因之间没有显性或隐性的关系, 每种病由多对基因和环境因素共同作用。

遗传病的治疗方式:

饮食治疗

某些遗传病可通过控制饮食达到阻止疾病发生的目的, 从而收到治疗效果。如苯丙酮尿症的发病机理是苯丙氨酸羟化酶缺陷, 使苯丙氨酸和苯丙酮酸在体内堆积而致病, 可出现患儿智力低下或成为白痴。

可是如果诊断准确，在早期最好在出生后 7-10 天开始着手防治，在出生后 3 个月内，给患儿低苯丙氨酸饮食，如大米、大白菜、菠菜、马铃薯、羊肉等，则可促使婴儿正常生长发育。等到孩子长大上学时，再适当放宽对饮食的限制。

又如，中国长江以南各省均有 5% 的人患遗传性葡萄糖 6-磷酸脱氢酶缺乏症，临床表现为溶血性贫血，严重时可危及生命。这类病人对蚕豆尤其敏感，进食蚕豆后即可引起急性溶血性贫血，故又称“蚕豆病”。对这类患者应严格禁食蚕豆及其制品。同时，这种病还可引起药物性溶血、感染性溶血和遗传性非球形细胞溶血性贫血等，故平时用药必须慎重。

药物治疗

药物在遗传病的治疗中往往起一定的辅助作用，从而改善患者的病情，减少痛苦。主要是对症治疗，如服止痛剂以减轻病员疼痛。还可以改善机体代谢，如肝豆状核变性，主要是体内铜代谢障碍，使血内铜的水平升高，导致胎儿畸形。可以服用促进铜排泄的药物，同时限制食用含铜的食物，以保持体内铜的正常水平，而达到良好的治疗效果。还有些病如先天性低免疫球蛋白血症，可以注射免疫球蛋白制剂，以达到治疗的目的。

手术治疗

手术矫治指采用手术切除某些器官或对某些具有形态缺陷的器官进行手术修补的方法。如球形红细胞增多症，由于遗传缺陷使患者的红细胞膜渗透脆性明显增高，红细胞呈球形，这种红细胞在通过脾

脏的脾窦时极易被破坏而引起溶血性贫血。可以实施脾切除术，脾切除后虽然不能改变红细胞的异常形态，但却可以延长红细胞的寿命，获得治疗效果。对于多指、兔唇及外生殖器畸形等，可通过手术矫治。又如，狐臭也是一种遗传病，但只要将患者腋下分泌过旺的腺体剜掉，即可消除病患。

基因疗法

基因治疗遗传是一种根本的、有希望的方法。人类的遗传物质，也可以像“虾子向蚯蚓借眼睛”的故事一样，向别的生物借用。即向基因发生缺陷的细胞注入正常基因，以达到治疗目的。基因治疗说起来简单，可事实上是一个相当复杂的问题。首先必须从数十万基因中找出缺陷基因，同时必须制备出相应的正常基因，然后将正常基因转入细胞内替代缺陷基因，并能够进行正常的表达作用。此种治疗方法，目前还处在研究和探索阶段之中。

值得要特别提出的是，在基因疗法还没有彻底研究出来的现阶段，遗传病中能够用上述几种简单方法进行治疗的，毕竟只是少数，而且这类治疗只有治标的作用，即所谓“表现型治疗”，只能消除一代人的病痛，而对致病基因本身却丝毫未触及。那些致病基因将一如既往，按照固有规律传递给患者的子孙后代。

小建议：

若自身患有可遗传的病或者家族历史中有过的病例是可遗传的，务必要提醒自己和自己的儿女后辈，早做各种专业的预防，最大程度的避免遭到遗传疾病的伤害，还是有很多的疾病是可以靠后天的生长环境

和饮食等避免的。

祝天下所有人都健康幸福！

2022/11/20