



HƯỚNG DẪN GIẢI BÀI 1,2,3,4 TRANG 91 SGK SINH 12:

DI TRUYỀN Y HỌC

Tóm tắt lý thuyết và Giải bài 1,2,3,4 trang 91 SGK Sinh 12: Di truyền y học – Chương 5 sinh học lớp 12: Di truyền học người.

A. Tóm Tắt Lý Thuyết: Di truyền y học

-Bệnh phenylketon niệu là một trong số nhiều bệnh di truyền do đột biến gen, đã được nghiên cứu rõ cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử. Do gen đột biến không tạo ra được enzym có hoạt tính nên cơ chất của enzym được tích tụ lại trong cơ thể làm tổn thương các tế bào thần kinh và các tế bào khác của cơ thể dẫn đến bệnh lí.

-Hội chứng Đào là một trong những hội chứng bệnh do đột biến số lượng NST. Việc dư thừa một NST đã tạo nên sự mất cân bằng gen ở hàng loạt các gen dẫn đến làm rối loạn một loạt các hệ cơ quan trong cơ thể. Vì vậy, hội chứng bệnh do đột biến NST thường gây nhiều dị dạng bẩm sinh và hay gây chết cho bệnh nhân hơn là bệnh do đột biến gen.

-Bệnh ung thư là một loại bệnh được gây nên bởi nhiều loại đột biến khác nhau (gồm cả các đột biến gen và đột biến NST) làm cho tế bào phân chia liên tục và có khả năng di chuyển vị trí tạo nên các khối u.

B. Hướng dẫn giải bài tập SGK trang 91 Sinh Học lớp 12: Di truyền y học

Bài 1: (trang 91 SGK Sinh 12)

Hãy dùng sơ đồ tóm tắt cơ chế gây bệnh phenylketon niệu ở người.

Đáp án và hướng dẫn giải bài 1:

Gen bị đột biến —» không tổng hợp được enzym chức năng —> phenylalanin không được chuyển hoá thành tirôzin -> phenylalanin bị ứ đọng trong máu -> chuyển lên não đầu độc tế bào thần kinh.

**Bài 2: (trang 91 SGK Sinh 12)**

Trình bày cơ chế phát sinh hội chứng Đào.

Đáp án và hướng dẫn giải bài 2:

Do các tác nhân lí hoá của môi trường, bệnh Đào là phổ biến nhất trong các dạng đột biến dị bội còn sống được ở người. NST 21 rất nhỏ, chứa ít gen hơn phần lớn các NST khác, vì vậy, sự mất cân bằng do liều gen thừa ra của 1 NST 21 là ít nghiêm trọng nên bệnh nhân còn sống được.

Bài 3: (trang 91 SGK Sinh 12)

Vì sao người ta không phát hiện được các bệnh nhân có thừa các nhiễm sắc thể NST số 1 hoặc số 2 (những NST có kích thước lớn nhất trong bộ NST người) của người?

Đáp án và hướng dẫn giải bài 3:

Không phát hiện được các bệnh nhân có thừa NST số 1 và số 2 ở người là do NST số 1 và 2 là những cặp NST lớn nhất trong số NST người, chứa rất nhiều gen → việc thừa ra một NST số 1 hay số 2 → sự mất cân bằng gen do thừa 1 NST 1 hay 2 là nghiêm trọng → có thể chết ngay từ giai đoạn phôi thai.

Bài 4: (trang 91 SGK Sinh 12)

Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gen tiền ung thư hoạt động quá mức gây ra quá nhiều sản phẩm của gen. Hãy đưa ra một số kiểu đột biến dẫn đến làm cho biến một gen bình thường (gen tiền ung thư) thành gen ung thư.

Đáp án và hướng dẫn giải bài 4:

Các gen quy định các yếu tố sinh trưởng (các prôtêin tham gia điều hoà quá trình phân bào). Hoạt động của những gen này (còn được gọi là gen tiền ung thư) bình thường chịu sự điều khiển của cơ thể để chỉ tạo ra một lượng sản phẩm vừa đủ đáp ứng lại nhu cầu phân chia tế bào một cách bình thường.

Khi bị đột biến, gen trở nên hoạt động mạnh hơn và tạo ra quá nhiều sản phẩm làm tăng tốc



độ-phân bào dẫn đến khối u tăng sinh quá mức mà cơ thể không kiểm soát được. Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thư thường là đột biến trội.

Tailieu.vn

www.hoc247.vn



Website **Hoc247.vn** cung cấp một môi trường **học trực tuyến** sinh động, nhiều **tiện ích thông minh**, nội dung bài giảng được biên soạn công phu và giảng dạy bởi những **giáo viên nhiều năm kinh nghiệm, giỏi về kiến thức chuyên môn lẫn kỹ năng sư phạm** đến từ các trường Đại học và các trường chuyên danh tiếng.

I. Luyện Thi Online

Học mọi lúc, mọi nơi, mọi thiết bị – Tiết kiệm 90%

- Luyện thi ĐH, THPT QG với đội ngũ **GV Giỏi, Kinh nghiệm** từ các Trường ĐH và THPT danh tiếng.
- **H2** khóa **nền tảng kiến thức** luyện thi 6 môn: Toán, Ngữ Văn, Tiếng Anh, Vật Lý, Hóa Học và Sinh Học.
- **H99** khóa **kỹ năng làm bài và luyện đề** thi thử: Toán, Tiếng Anh, Tự Nhiên, Ngữ Văn+ Xã Hội.

II. Lớp Học Ảo VCLASS

Học Online như Học ở lớp Offline

- Mang lớp học **đến tận nhà**, phụ huynh không phải **đưa đón con** và có thể học cùng con.
- Lớp học qua mạng, **tương tác trực tiếp** với giáo viên, huấn luyện viên.
- Học phí **tiết kiệm**, lịch học **linh hoạt**, thoải mái lựa chọn.
- Mỗi lớp **chỉ từ 5 đến 10 HS** giúp tương tác dễ dàng, được hỗ trợ kịp thời và đảm bảo chất lượng học tập.

Các chương trình VCLASS:

- **Bồi dưỡng HSG Toán:** Bồi dưỡng 6 phân môn **Đại Số, Số Học, Giải Tích, Hình Học** và **Tổ Hợp** dành cho học sinh các khối lớp 10, 11, 12. Đội ngũ Giảng Viên giàu kinh nghiệm: *TS. Lê Bá Khánh Trình, TS. Trần Nam Dũng, TS. Phạm Sỹ Nam, TS. Lưu Bá Thắng, Thầy Lê Phúc Lữ, Thầy Võ Quốc Bá Cẩn* cùng đội HLV đạt thành tích cao HSG Quốc Gia.
- **Luyện thi vào lớp 10 chuyên Toán:** Ôn thi **HSG lớp 9** và **luyện thi vào lớp 10 chuyên Toán** các trường *PTNK, Chuyên HCM (LHP-TĐN-NTH-GĐ), Chuyên Phan Bội Châu Nghệ An* và các trường Chuyên khác cùng *TS. Trần Nam Dũng, TS. Phạm Sỹ Nam, TS. Trịnh Thanh Đèo* và *Thầy Nguyễn Đức Tấn*.
- **Học Toán Nâng Cao/Toán Chuyên/Toán Tiếng Anh:** Cung cấp chương trình VClass Toán Nâng Cao, Toán Chuyên và Toán Tiếng Anh dành cho các em HS THCS lớp 6, 7, 8, 9.

III. Uber Toán Học

Học Toán Gia Sư 1 Kèm 1 Online

- Gia sư Toán giỏi đến từ ĐHSP, KHTN, BK, Ngoại Thương, Du học Sinh, Giáo viên Toán và Giảng viên ĐH. Day kèm Toán mọi cấp độ từ Tiểu học đến ĐH hay các chương trình Toán Tiếng Anh, Tú tài quốc tế IB,...
- Học sinh có thể lựa chọn bất kỳ GV nào mình yêu thích, có thành tích, chuyên môn giỏi và phù hợp nhất.
- Nguồn học liệu có kiểm duyệt giúp HS và PH có thể đánh giá năng lực khách quan qua các bài kiểm tra độc lập.
- Tiết kiệm chi phí và thời gian học linh động hơn giải pháp mời gia sư đến nhà.