



“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材

全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材

全 国 高 等 学 校 教 材

供8年制及7年制（“5+3”一体化）临床医学等专业用

医学遗传学

Medical Genetics

第3版

主 编 陈 竺

副主编 傅松滨 张灼华 顾鸣敏

Medical science
foundation

Medical professional
attitude, behavior and ethics

Biological world

Information management capacity

Global health

Group health and health system

Communication skills



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE





“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材
全国高等学校教材

供8年制及7年制(“5+3”一体化)临床医学等专业用

医学遗传学

Medical Genetics

第3版

主 编 陈 竺

副 主 编 傅松滨 张灼华 顾鸣敏

编 者 (以姓氏笔画为序)

马长艳 (南京医科大学)

王一鸣 (中山大学中山医学院)

王侃侃 (上海交通大学医学院瑞金医院)

左 极 (复旦大学上海医学院)

孙树汉 (第二军医大学)

吴白燕 (北京大学医学部)

张灼华 (中南大学湘雅医学院)

张咸宁 (浙江大学医学院)

陈 竺 (上海交通大学医学院)

罗泽伟 (复旦大学)

赵彦艳 (中国医科大学)

顾鸣敏 (上海交通大学医学院)

彭鲁英 (同济大学生命科学部)

韩 骅 (第四军医大学)

傅松滨 (哈尔滨医科大学)

秘 书 倪紫音 (上海交通大学医学院)

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学 / 陈竺主编. —3 版. —北京: 人民卫生出版社, 2015

ISBN 978-7-117-20596-2

I. ①医… II. ①陈… III. ①医学遗传学—医学院校—教材 IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 073109 号

人卫社官网	www.pmph.com	出版物查询, 在线购书
人卫医学网	www.ipmph.com	医学考试辅导, 医学数据库服务, 医学教育资源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

医学遗传学

第 3 版

主 编: 陈 竺

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 北京汇林印务有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 850×1168 1/16 印张: 22 插页: 4

字 数: 605 千字

版 次: 2005 年 8 月第 1 版 2015 年 5 月第 3 版

2015 年 5 月第 3 版第 1 次印刷(总第 13 次印刷)

标准书号: ISBN 978-7-117-20596-2/R·20597

定 价: 65.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

修订说明

为了贯彻教育部教高函[2004-9号]文,在教育部、原卫生部的领导和支持下,在吴阶平、裘法祖、吴孟超、陈灏珠、刘德培等院士和知名专家的亲切关怀下,全国高等医药教材建设研究会以原有七年制教材为基础,组织编写了八年制临床医学规划教材。从第一轮的出版到第三轮的付梓,该套教材已经走过了十余个春秋。

在前两轮的编写过程中,数千名专家的笔耕不辍,使得这套教材成为了国内医药教材建设的一面旗帜,并得到了行业主管部门的认可(参与申报的教材全部被评选为“十二五”国家级规划教材),读者和社会的推崇(被视为实践的权威指南、司法的有效依据)。为了进一步适应我国卫生计生体制改革和医学教育改革全方位深入推进,以及医学科学不断发展的需要,全国高等医药教材建设研究会在深入调研、广泛论证的基础上,于2014年全面启动了第三轮的修订改版工作。

本次修订始终不渝地坚持了“精品战略,质量第一”的编写宗旨。以继承与发展为指导思想:对于主干教材,从精英教育的特点、医学模式的转变、信息社会的发展、国内外教材的对比等角度出发,在注重“三基”、“五性”的基础上,在内容、形式、装帧设计等方面力求“更新、更深、更精”,即在前一版的基础上进一步“优化”。同时,围绕主干教材加强了“立体化”建设,即在主干教材的基础上,配套编写了“学习指导及习题集”、“实验指导/实习指导”,以及数字化、富媒体的在线增值服务(如多媒体课件、在线课程)。另外,经专家提议,教材编写委员会讨论通过,本次修订新增了《皮肤性病学》。

本次修订一如既往地得到了广大医药院校的大力支持,国内所有开办临床医学专业八年制及七年制(“5+3”一体化)的院校都推荐出了本单位具有丰富临床、教学、科研和写作经验的优秀专家。最终参与修订的编写队伍很好地体现了权威性、代表性和广泛性。

修订后的第三轮教材仍以全国高等学校临床医学专业八年制及七年制(“5+3”一体化)师生为主要目标读者,并可作为研究生、住院医师等相关人员的参考用书。

全套教材共38种,将于2015年7月前全部出版。

全国高等学校八年制临床医学专业国家卫生和计划生育委员会 规划教材编写委员会

名誉顾问

韩启德 桑国卫 陈 竺 吴孟超 陈灏珠

顾 问(按姓氏笔画排序)

马建辉 王 辰 冯友梅 冯晓源 吕兆丰 闫剑群 李 虹
李立明 李兰娟 杨宝峰 步 宏 汪建平 张 运 张灼华
陈国强 赵 群 赵玉沛 郝希山 柯 杨 桂永浩 曹雪涛
詹启敏 赫 捷 魏于全

主任委员

刘德培

委 员(按姓氏笔画排序)

丁文龙 于双成 万学红 马 丁 马 辛 丰有吉 王 杉
王兰兰 王宁利 王吉耀 王宇明 王怀经 王明旭 王建安
王建枝 王庭槐 王海杰 王家良 王鸿利 尹 梅 孔维佳
左 伋 冯作化 刘艳平 江开达 安 锐 许能锋 孙志伟
孙贵范 李 和 李 霞 李甘地 李明远 李桂源 李凌江
李继承 杨 恬 杨世杰 吴 江 吴忠道 何 维 应大君
沈 铿 张永学 张丽霞 张建中 张绍祥 张雅芳 陆 林
陈 红 陈 杰 陈孝平 陈建国 欧阳钦 尚 红 罗爱静
金征宇 周 桥 周 梁 赵旭东 药立波 柏树令 姜乾金
洪秀华 姚 泰 秦 川 贾文祥 贾弘提 贾建平 钱睿哲
徐志凯 徐勇勇 凌文华 高兴华 高英茂 诸欣平 黄 钢
龚启勇 康德英 葛 坚 雷健波 詹希美 詹思延 廖二元
颜 虹 薛辛东 魏 泓

教材目录

	学科名称	主审	主编	副主编
1	细胞生物学(第3版)	杨 恬	左 伋 刘艳平	刘 佳 周天华 陈誉华
2	系统解剖学(第3版)	柏树令 应大君	丁文龙 王海杰	崔慧先 孙晋浩 黄文华 欧阳宏伟
3	局部解剖学(第3版)	王怀经	张绍祥 张雅芳	刘树伟 刘仁刚 徐 飞
4	组织学与胚胎学(第3版)	高英茂	李 和 李继承	曾园山 周作民 肖 岚
5	生物化学与分子生物学(第3版)	贾弘提	冯作化 药立波	方定志 焦炳华 周春燕
6	生理学(第3版)	姚 泰	王庭槐	闫剑群 郑 煜 祁金顺
7	医学微生物学(第3版)	贾文祥	李明远 徐志凯	江丽芳 黄 敏 彭宜红 郭德银
8	人体寄生虫学(第3版)	詹希美	吴忠道 诸欣平	刘佩梅 苏 川 曾庆仁
9	医学遗传学(第3版)		陈 竺	傅松滨 张灼华 顾鸣敏
10	医学免疫学(第3版)		曹雪涛 何 维	熊思东 张利宁 吴玉章
11	病理学(第3版)	李甘地	陈 杰 周 桥	来茂德 卞修武 王国平
12	病理生理学(第3版)	李桂源	王建枝 钱睿哲	贾玉杰 王学江 高钰琪
13	药理学(第3版)	杨世杰	杨宝峰 陈建国	颜光美 臧伟进 魏敏杰 孙国平
14	临床诊断学(第3版)	欧阳钦	万学红 陈 红	吴汉妮 刘成玉 胡申江
15	实验诊断学(第3版)	王鸿利 张丽霞 洪秀华	尚 红 王兰兰	尹一兵 胡丽华 王 前 王建中
16	医学影像学(第3版)	刘玉清	金征宇 龚启勇	冯晓源 胡道予 申宝忠
17	内科学(第3版)	王吉耀 廖二元	王 辰 王建安	黄从新 徐永健 钱家鸣 余学清
18	外科学(第3版)		赵玉沛 陈孝平	杨连粤 秦新裕 张英泽 李 虹
19	妇产科学(第3版)	丰有吉	沈 铿 马 丁	狄 文 孔北华 李 力 赵 霞

	学科名称	主审	主编	副主编
20	儿科学(第3版)		桂永浩 薛辛东	杜立中 母得志 罗小平 姜玉武
21	感染病学(第3版)		李兰娟 王宇明	宁 琴 李 刚 张文宏
22	神经病学(第3版)	饶明俐	吴 江 贾建平	崔丽英 陈生弟 张杰文 罗本燕
23	精神病学(第3版)	江开达	李凌江 陆 林	王高华 许 毅 刘金同 李 涛
24	眼科学(第3版)		葛 坚 王宁利	黎晓新 姚 克 孙兴怀
25	耳鼻咽喉头颈外科学(第3版)		孔维佳 周 梁	王斌全 唐安洲 张 罗
26	核医学(第3版)	张永学	安 锐 黄 钢	匡安仁 李亚明 王荣福
27	预防医学(第3版)	孙贵范	凌文华 孙志伟	姚 华 吴小南 陈 杰
28	医学心理学(第3版)	姜乾金	马 辛 赵旭东	张 宁 洪 炜
29	医学统计学(第3版)		颜 虹 徐勇勇	赵耐青 杨士保 王 彤
30	循证医学(第3版)	王家良	康德英 许能锋	陈世耀 时景璞 李晓枫
31	医学文献信息检索(第3版)		罗爱静 于双成	马 路 王虹菲 周晓政
32	临床流行病学(第2版)	李立明	詹思延	谭红专 孙业桓
33	肿瘤学(第2版)	郝希山	魏于全 赫 捷	周云峰 张清媛
34	生物信息学(第2版)		李 霞 雷健波	李亦学 李劲松
35	实验动物学(第2版)		秦 川 魏 泓	谭 毅 张连峰 顾为望
36	医学科学研究导论(第2版)		詹启敏 王 杉	刘 强 李宗芳 钟晓妮
37	医学伦理学(第2版)	郭照江 任家顺	王明旭 尹 梅	严金海 王卫东 边 林
38	皮肤性病学	陈洪铎 廖万清	张建中 高兴华	郑 敏 郑 捷 高天文

第三版序言

经过再次打磨,备受关爱期待,八年制临床医学教材第三版面世了。怀纳前两版之精华而愈加求精,汇聚众学者之智慧而更显系统。正如医学精英人才之学识与气质,在继承中发展,新生方可更加传神;切时代之脉搏,创新始能永领潮头。

经过十年考验,本套教材的前两版在广大读者中有口皆碑。这套教材将医学科学向纵深发展且多学科交叉渗透融于一体,同时切合了环境-社会-心理-工程-生物这个新的医学模式,体现了严谨性与系统性,诠释了以人为本、协调发展的思想。

医学科学道路的复杂与简约,众多科学家的心血与精神,在这里汇集、凝结并升华。众多医学生汲取养分而成长,万千家庭从中受益而促进健康。第三版教材以更加丰富的内涵、更加旺盛的生命力,成就卓越医学人才对医学誓言的践行。

坚持符合医学精英教育的需求,“精英出精品,精品育精英”仍是第三版教材在修订之初就一直恪守的理念。主编、副主编与编委们均是各个领域内的权威知名专家学者,不仅著作立身,更是德高为范。在教材的编写过程中,他们将从医执教中积累的宝贵经验和医学精英的特质潜移默化地融入到教材中。同时,人民卫生出版社完善的教材策划机制和丰富的编辑队伍保障了教材“三高”(高标准、高起点、高要求)、“三严”(严肃的态度、严谨的要求、严密的方法)、“三基”(基础理论、基本知识、基本技能)、“五性”(思想性、科学性、先进性、启发性、适用性)的修订原则。

坚持以人为本、继承发展的精神,强调内容的精简、创新意识,为第三版教材的一大特色。“简洁、精练”是广大读者对教科书反馈的共同期望。本次修订过程中编者们努力做到:确定系统结构,落实详略有方;详述学科三基,概述相关要点;精选创新成果,简述发现过程;逻辑环环紧扣,语句精简凝练。关于如何在医学生阶段培养创新素质,本教材力争达到:介绍重要意义的医学成果,适当阐述创新发现过程,激发学生创新意识、创新思维,引导学生批判地看待事物、辩证地对待知识、创造性地预见未来,踏实地践行创新。

坚持学科内涵的延伸与发展,兼顾学科的交叉与融合,并构建立体化配套、数字化的格局,为第三版教材的一大亮点。此次修订在第二版的基础上新增了《皮肤性病学》。本套教材通过编写委员会的顶层设计、主编负责制下的文责自负、相关学科的协调与磋商、同一学科内部的专家互审等机制和措施,努力做到其内容上“更新、更深、更精”,并与国际紧密接轨,以实现培养高层次的具有综合素质和发展潜能人才的目标。大部分教材配有“学习指导及习题集”、“实验指导/实习指导”以及“在线增值服务(多媒体课件与在线课程等)”,以满足广大医学院校师生对教学资源多样化、数字化的需求。

本版教材也特别注意与五年制教材、研究生教材、住院医师规范化培训教材的区别与联系。①五年制教

材的培养目标:理论基础扎实、专业技能熟练、掌握现代医学科学理论和技术、临床思维良好的通用型高级医学人才。②八年制教材的培养目标:科学基础宽厚、专业技能扎实、创新能力强、发展潜力大的临床医学高层次专门人才。③研究生教材的培养目标:具有创新能力的科研型和临床型研究生。其突出特点:授之以渔、评述结合、启示创新,回顾历史、剖析现状、展望未来。④住院医师规范化培训教材的培养目标:具有胜任力的合格医生。其突出特点:结合理论,注重实践,掌握临床诊疗常规,注重预防。

以吴孟超、陈灏珠为代表的老一辈医学教育家和科学家们对本版教材寄予了殷切的期望,教育部、国家卫生和计划生育委员会、国家新闻出版广电总局等领导关怀备至,使修订出版工作得以顺利进行。在这里,衷心感谢所有关心这套教材的人们!正是你们的关爱,广大师生手中才会捧上这样一套融贯中西、汇纳百家的精品之作。

八学制医学教材的第一版是我国医学教育史上的重要创举,相信第三版仍将担负我国医学教育改革的使命和重任,为我国医疗卫生改革,提高全民族的健康水平,作出应有的贡献。诚然,修订过程中,虽力求完美,仍难尽人意,尤其值得强调的是,医学科学发展突飞猛进,人们健康需求与日俱增,教学模式更新层出不穷,给医学教育和教材撰写提出新的更高的要求。深信全国广大医药院校师生在使用过程中能够审视理解,深入剖析,多提宝贵意见,反馈使用信息,以便这套教材能够与时俱进,不断获得新生。

愿读者由此书山拾级,会当智海扬帆!

是为序。

中国工程院院士

中国医科科学院原院长

北京协和医学院原院长

劉德培

二〇一五年四月

主 编 简 介

陈竺，中国科学院院士，发展中国家科学院院士，美国科学院和美国医学科学院外籍院士，英国皇家会员外籍会员，欧洲艺术、科学和人文学院外籍院士，欧洲科学院外籍院士，法国科学院外籍院士，香港医学专科学院荣誉院士，英国医学科学院荣誉院士，德国马普学会分子遗传研究所外籍会员。现任全国人大常委会副委员长，农工党中央主席，中华医学会会长，上海交通大学教授、博导，上海血液学研究所名誉所长，上海交通大学系统生物医学研究院院长，国家人类基因组南方研究中心主任。

在人类白血病的研究中，对阐明全反式维甲酸和三氧化二砷治疗急性早幼粒细胞白血病的细胞和分子机制做出了重大贡献，他提出的白血病“靶向治疗”观点为肿瘤治疗开辟了全新的道路。在国际著名刊物如 *Nature*, *Nature Genetics*, *Science*, *Blood*, *PNAS* 和 *Leukemia* 等发表论文 300 多篇，引证数达 21 000 余次。获得国家自然科学二等奖、国家科技进步二等奖、上海市科技进步一等奖、何梁何利基金科学技术奖、长江学者成就奖一等奖和法国全国抗癌联盟卢瓦兹奖、全美癌症研究基金会圣捷尔吉癌症研究创新成就奖等多个国内外重大奖项。



陈 竺

副主编简介



傅松滨

傅松滨，现任哈尔滨医科大学副校长，教育部《实体肿瘤双微体基因组与遗传资源》创新团队学术带头人，博士研究生导师。目前兼任中国遗传学会副秘书长和《国际遗传学杂志》主编。1998年获第六届中国青年科技奖和卫生部优秀青年科技人才，1999年入选国家“百千万”人才工程，2000年获国务院批准享受国家特殊津贴，2001年获教育部优秀青年教师和国家模范教师称号。所带领的团队2009年被评为国家优秀教学团队，团队开设的《医学遗传学》2004年被评为国家级精品课程。其中参加的《实体瘤细胞遗传学研究》获2001年度国家科技进步二等奖、《中国不同民族永生细胞库的建立和中华民族遗传多样性的研究》获2005年度国家自然科学奖二等奖。



张灼华

张灼华，教授，博士生导师，中南大学副校长。主要参与本科生和研究生医学遗传学和细胞生物学教学。研究领域为神经变性疾病遗传学和分子病理学。获得的荣誉包括：国家自然科学基金杰出青年基金（1999）；V Scholar（2001），教育部长江特聘教授（2002），中央组织部“国家千人计划”首批人选（2008），国家自然科学二等奖（2010），湖南省自然科学一等奖（2013），澳大利亚 Flinders 大学 Honorary Professor（2014），2011年作为项目首席科学家承担了国家重点基础研究发展计划（973计划）《神经变性的分子病理机制》研究。



顾鸣敏

顾鸣敏，现任上海交通大学医学院遗传学教授，医学遗传学课程组组长，医学遗传与胚胎发育整合课程首席教师，基础医学实验教学中心常务副主任，上海高校模式生物 E- 研究院特聘研究员，并担任美国人类遗传学会会员和上海医学会罕见病专科分会委员。曾主持多项国家自然科学基金面上项目、上海市科学技术委员会研究项目；曾先后在国内外杂志上发表论文或综述 80 余篇，其中以第一作者或通讯作者发表在《美国人类遗传学杂志 (*Am J Hum Genet*)》上的论文 2 篇，发现的 2 个新的遗传病致病基因已被收录 OMIM。主编或副主编教材、专著 5 本；曾先后获得上海市自然科学奖三等奖和上海市高等教育教学成果一等奖各 1 次，曾被评为上海市第六届教育科研工作先进个人。

《医学遗传学》(第2版)自2010年7月由人民卫生出版社出版发行以来,印数已突破2万册,除作为8年制及7年制临床医学专业的教科书外,其他医学相关专业的师生也都将其作为教材和教学参考用书,在使用过程中深得广大师生的好评,这使我们备受鼓舞,也激励我们以更大的热情投入到第3版教材的编写工作中。

在第3版教材编写的过程中,我们广泛采纳广大师生的意见和建议,同时又吸取了国外同类教材的有益经验,在内容选择、编排体系等方面对原有第2版教材做了较大的改动,增加医学遗传学研究技术和免疫遗传两个章节,将原DNA与遗传信息传递和人类基因组学两个章节合并为一个章节,命名为DNA与人类基因组,还对其余各章节内容做了不同程度的修改和调整,在每个章节的最后增加了约500个字的中文小结,力求做到内容更丰富、详实,紧跟学科进展,有利于学生知识面的扩展,并熟悉常用的专业英语词汇。

自第2版教材问世以来,生命科学领域的发展突飞猛进,而作为其核心学科,遗传学的发展更为迅猛,在完成人类基因组全部序列的测定后,以基因组学为龙头,生命科学的各分支学科相互交叉,而生物医学又与物理、化学、数学、纳米、工程学及其他学科相互交叉,相互融合,极大地推动了生命科学的发展。在医学遗传学领域里,随着功能基因组学的研究进展,新的致病基因不断地被发现,极大地拓展了我们对遗传病本质的认识。而在表观遗传学研究方面也不断有新的发现,如非编码小RNA分子在调节真核基因组表达和功能中所起的关键作用等,极大地丰富了我们在遗传学研究方面的知识。此外,随着医学遗传学研究的不断深入,一些新的研究成果逐渐进入临床应用,转化医学正成为医学发展的新亮点。我们也不断面临伦理学的问题,如何在遗传学研究和遗传服务过程中正确地把握伦理的尺度始终是需要密切注意的问题。我们在新版的教材中对以上问题均有涉及,以使相应的教学能紧跟国际研究的前沿。

参加本版教材编写的15位教授、专家来自国内12所著名的大学,他们长期工作在医学遗传学教学和科研的第一线,具有很深的学术造诣和丰富的教学经验,编写过程中大家充分发扬学术民主,各抒己见,对全书的编排和内容的安排提了许多有益的意见和建议,并以认真负责的精神对待教材的编写,使本书能在规定的时间内高质量地完稿,在此对他们的敬业精神和负责态度表示衷心的感谢。

由于年龄原因,在第2版教材中分别负责生化遗传病和遗传服务的伦理问题编写的陆振虞教授和张思仲教授不再参加本版教材的编写工作,在此,谨向这二位教授表达我们崇高的敬意和衷心的感谢,感谢他们长期以来对医学遗传学教材建设的关心和支持。

因学识与水平的限制,本教材难免有不足之处,希望使用本书的师生们对教材内容、编排形式等方面多提宝贵意见,使它能更好地推动医学遗传学教学和学科发展。

陈竺

2015年4月20日

第一章 遗传学与医学	1
第一节 健康与疾病的遗传基础	1
第二节 医学遗传学发展简史	2
一、遗传病的早期认识	2
二、医学遗传学的兴起与发展	3
第三节 遗传性疾病的分类及特征	7
一、遗传病的分类	7
二、遗传性疾病的特征	8
第四节 医学遗传学与遗传医学的任务和展望	9
一、医学遗传学与遗传医学的任务	9
二、后基因组时代医学遗传学的发展方向	9
三、医学遗传学是转化医学的重要组成部分	10
本章小结	11
参考文献	12
第二章 人类基因组与基因	13
第一节 人类基因组组成与遗传规律	13
一、DNA 分子结构	13
二、人类基因组 DNA 序列特征	14
三、DNA 复制	17
四、遗传的基本规律	18
第二节 基因及其表达与调控	19
一、基因的基本结构	19
二、基因的表达	21
三、基因表达的调控	25
第三节 基因突变及其生物学效应	28
一、基因突变类型	29
二、基因突变的生物学效应	30
三、基因突变的诱变因素	31
四、DNA 损伤的修复	32
第四节 人类基因组学	33
一、人类基因组计划	34

二、人类基因组单体型图计划	35
三、人类 DNA 元件百科全书计划	36
四、人类表观基因组计划	37
五、环境基因组计划	38
六、癌症基因组图谱计划	39
七、三维核小体计划	39
第五节 基因组学研究	40
一、结构基因组	40
二、功能基因组	41
三、表观基因组	46
四、生物信息学及生物大数据	46
第六节 基因组学与人类健康	47
一、疾病相关基因的识别	47
二、基于基因组的诊断学	49
三、基于基因组的靶向治疗	49
四、基于基因组的疾病预防	50
本章小结	51
参考文献	51
 第三章 表观遗传	52
第一节 表观遗传修饰机制	52
一、DNA 甲基化和组蛋白修饰	52
二、染色质重塑	54
三、非编码 RNA 分子的调节	54
四、基因组印迹	57
五、基因表达的重编程	59
六、X 染色体失活	61
第二节 表观遗传与疾病	62
一、遗传性综合征和表观遗传	63
二、免疫性疾病与表观遗传	64
三、中枢神经疾病与表观遗传	64
第三节 表观遗传与肿瘤	65
一、DNA 甲基化与肿瘤	65
二、组蛋白修饰与肿瘤	66
三、染色体重塑与肿瘤	67
四、非编码 RNA 与肿瘤	68
第四节 表观遗传与衰老	68
第五节 表观遗传的生物学意义	69
本章小结	71
参考文献	71

第四章 医学遗传学研究技术	72
第一节 染色体分析技术	72
一、人淋巴细胞染色体制备和核型分析	72
二、荧光原位杂交技术	73
第二节 PCR 技术和遗传病的分子诊断	74
一、PCR 技术	74
二、PCR 技术在遗传性疾病诊断中的应用	76
第三节 核酸杂交技术	77
一、核酸杂交的原理	77
二、实验步骤	78
三、核酸杂交和遗传病的分子诊断	78
四、核酸杂交和基因芯片技术	79
第四节 核酸序列测定技术	80
一、第一代测序技术	80
二、第二代高通量测序技术	81
三、第二代测序技术的应用	82
四、第三代测序技术	83
第五节 基因表达、功能分析和转基因分析技术	83
一、cDNA 克隆	83
二、转染	84
三、RNA 沉默	84
四、转基因模式动物	85
五、基因剔除小鼠模型	85
本章小结	87
参考文献	87
第五章 人类染色体与染色体病	88
第一节 人类染色体的基本特征	88
一、染色质与染色体	88
二、人类染色体的数目、结构和形态	92
三、性染色体与性别决定	93
四、染色体的研究方法	94
第二节 染色体畸变	103
一、染色体畸变发生的原因	103
二、染色体数目畸变	104
三、染色体结构畸变	108
第三节 染色体病	113
一、常染色体病	113
二、性染色体病	120
本章小结	125
参考文献	125

第六章 单基因遗传病	126
第一节 常染色体显性遗传病的遗传	127
一、常染色体显性遗传病举例——Huntington 舞蹈病	127
二、婚配类型与子代发病风险	128
三、常染色体完全显性遗传的特征	129
第二节 常染色体隐性遗传病的遗传	130
一、常染色体隐性遗传病举例—— α_1 -抗胰蛋白酶缺乏症	130
二、婚配类型及子代发病风险	130
三、常染色体隐性遗传的遗传特征	132
四、常染色体隐性遗传病分析时应注意的问题	132
第三节 X连锁显性遗传病的遗传	133
一、X连锁显性遗传病举例——抗维生素D佝偻病	133
二、婚配类型和子代发病风险	134
三、X连锁显性遗传的遗传特征	135
第四节 X连锁隐性遗传病的遗传	135
一、X连锁隐性遗传病举例——Duchenne 型肌营养不良症	135
二、婚配类型和子代发病风险	136
三、X连锁隐性遗传的遗传特征	137
第五节 Y连锁遗传病的遗传	137
第六节 非经典性孟德尔遗传	138
一、表现度与外显率	138
二、拟表型	138
三、基因的多效性	139
四、遗传异质性与表型异质性	139
五、遗传早现与不稳定性重复扩增	139
六、从性遗传与限性遗传	140
七、遗传印迹	140
八、延迟显性	141
九、X染色体失活	141
十、不完全显性遗传、不规则显性遗传与共显性遗传	141
十一、同一基因可产生显性或隐性突变	142
本章小结	143
参考文献	143
第七章 多基因遗传病	145
第一节 常见病及复杂性状的决定因素	145
一、环境因素与遗传因素共同决定的特性	145
二、常见疾病/复杂性状的多基因遗传	145
三、多基因遗传病的遗传易感性和易患性	146

四、遗传度	148
第二节 多基因遗传病发病机制的相关学说	154
一、常见遗传变异——常见病学说	154
二、罕见遗传变异——常见病学说	155
第三节 多基因遗传病致病基因的研究方法	155
一、关联研究	155
二、非参数性连锁分析	156
三、致病性基因的确定	157
四、多基因遗传病再发风险的估计	157
第四节 几种常见的多基因遗传病	160
一、精神分裂症	160
二、糖尿病	161
三、支气管哮喘	164
本章小结	165
参考文献	166
第八章 群体遗传	167
第一节 基因及基因型频率在群体中的平衡——Hardy-Weinberg 平衡律	167
一、Hardy-Weinberg 定律的表述	167
二、双等位基因的 Hardy-Weinberg 定律的推证	168
三、复等位基因的 Hardy-Weinberg 遗传平衡式	168
第二节 Hardy-Weinberg 平衡律的应用	170
一、估计基因频率和杂合度	170
二、遗传假设的 χ^2 检验方法	172
第三节 影响群体基因频率的因素(一)突变和选择	174
一、突变对群体遗传平衡的影响	175
二、选择对群体遗传平衡的影响	176
三、群体中的平衡多态现象	179
第四节 影响群体基因频率的因素(二)遗传漂变和迁移	181
一、遗传漂变	181
二、迁移和混合	182
三、遗传漂变、选择及基因交流作用的相对有效性	183
第五节 近婚系数	183
一、常染色体近婚系数	184
二、X连锁基因的近婚系数	185
三、近亲婚配的有害效应	186
四、瓦赫伦(Wahlund)效应	187
五、连锁不平衡与遗传关联分析	188
本章小结	189
参考文献	189