

借

高等医学院校教材
供基础 预防 临床 口腔医学专业用

医学遗传学

Medical Genetics

蔡绍京 梁素华 税青林 主编



第二军医大学出版社

医学遗传学

主 编 蔡绍京 梁素华 税青林

副主编 (按姓氏笔画为序)

马志敏 贡昌春 李学英

金 洁 施旭东

编 者 (按姓氏笔画为序)

马志敏(大理学院) 王秀英(徐州医学院)

刘福民(徐州医学院) 孙贝加(徐州医学院)

贡昌春(扬州大学) 李学英(遵义医学院)

余 红(泸州医学院) 张 励(大理学院)

金 洁(江苏大学) 施旭东(徐州医学院)

钱 刚(遵义医学院) 梁素华(川北医学院)

税青林(泸州医学院) 蔡绍京(徐州医学院)

霍正浩(宁夏医学院)

主 审 霍正浩 王秀英

第二军医大学出版社

内 容 提 要

本书共 16 章,由 5 省区 8 院校医学遗传学教师共同编写。主要内容包括:医学遗传学基础,人类遗传病及遗传病的诊断、治疗与预防,肿瘤遗传学,免疫遗传学,药物遗传学,群体遗传学,人类基因的研究技术,人类基因组计划等。本书的特点是既突出医学遗传学的基本概念、基本知识和基本理论,又反映医学遗传学的最新研究进展。

本书主要适用于高等医学院校五年制各专业医学遗传学教学需要,也适用于成人教育“专升本”医学遗传学的教学需要。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学/蔡绍京,梁素华,税青林著. —上海:第二军医大学出版社,2004.9

ISBN 7-81060-485-6

I. 医... II. ①蔡...②梁...③税... III. 医学遗传学 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 087345 号

医 学 遗 传 学

主 编:蔡绍京 梁素华 税青林

责任编辑:程春开

第二军医大学出版社出版发行

(上海市翔殷路 818 号 邮政编码:200433)

全国各地新华书店销售

徐州医学院印刷厂印刷

开本:850 mm×1 168 mm 1/16 印张:16 字数:365 000

2004 年 8 月第 1 版 2004 年 8 月第 1 次印刷

ISBN 7-81060-485-6/R·330

定价:24.80 元

前 言

为了适应高等医学教育面向 21 世纪课程体系改革的需要,充分体现素质教育 and 个性教育的思想,切实提高教学水平和教学质量,适应培养高素质、宽口径医学人才的需要,我们 5 省区 8 院校的同行们共同编写了这本《医学遗传学》。

医学遗传学是医学科学领域十分活跃的前沿学科,分子生物学方法的引入及人类基因组计划的推动,促进了医学遗传学的飞速发展,目前,医学遗传学已发展成为涉及数千种遗传性疾病的基础理论和临床实践的科学。人们对遗传病的认识已达到了新的高度,不仅对单基因遗传病和多基因遗传病的诊断、发病机制、治疗和预防达到了分子水平,而且由于显微切割、荧光原位杂交(FISH)等方法的应用,染色体病的诊断也已深入到基因片段的水平;癌基因及肿瘤抑制基因的深入研究使人们对肿瘤发生、发展的机制有了更深入的理解;遗传病、肿瘤、心血管疾病等基因治疗的各种策略为战胜这些疾病展示了光明的前景;人类基因组计划的研究进度一再提前,人类基因组 DNA 全序列这部天书完全解读已指日可待。这些研究成果必将引导 21 世纪的生物医学结出丰硕成果,造福于人类。作为培养 21 世纪医学人才的《医学遗传学》教材只有更新内容,才能跟上医学科学发展的步伐,才能使培养出的医学人才有较新的知识储备。我们这本《医学遗传学》正是在这样背景下产生的。

全书共 16 章 3 大部分。第 1 部分从细胞和分子水平介绍遗传的物质基础,这部分内容是医学遗传学的基础知识,起着承前启后的作用;第 2 部分是本书的主体,包括各类人类遗传病,遗传病的诊断、治疗与预防,以及肿瘤遗传学、免疫遗传学、药物遗传学、群体遗传学等;第 3 部分包括人类基因的研究技术和人类基因组计划两章,可供学时充足的院校选用;这两章有助于学生拓宽视野、扩大知识面,并加深对遗传病的诊断与治疗等相关内容的理解。

本书在编写时,遵循突出基本概念、基本知识和基本理论,反映医学遗传学最新研究进展的原则,力图做到既便于教、又便于学。各章之后的小结旨在

帮助学生掌握各章重点,书末附有英汉名词索引,方便查阅。

参与本书编写的各位作者,在教学、科研工作十分繁忙的情况下,牺牲了大量休息时间,对所负责章节的编写工作,精益求精、一丝不苟、数易其稿,体现了对学生的高度负责精神。本书的编写得到了徐州医学院郑葵阳副院长、基础医学部邢淑华主任及第二军医大学出版社、徐州医学院学报编辑部的大力支持;遵义医学院的领导和生物学教研室的全体教师为审稿会提供了方便,做出了积极的贡献,特此致谢。

虽然各位编者做了最大的努力,但由于水平所限,本书难免存在缺点及错误,真诚期望同行专家、使用本教材的师生及其他读者指出本书的不足之处,以便再版时修正。

蔡绍京 霍正洁

2004年8月

目 录

第一章 医学遗传学概论	1
第一节 医学遗传学的研究范围	1
第二节 医学遗传学的发展	2
第三节 我国医学遗传学的研究现状	4
第四节 医学遗传学在医学中的地位	6
第五节 遗传病概述	7
一、遗传病及其特征	7
二、遗传病的分类	8
三、遗传病的识别	9
四、遗传病的危害	10
小 结	11
第二章 遗传的细胞基础	12
第一节 染色质与染色体	12
一、染色质的组成与结构	12
二、染色质的类型	14
第二节 细胞分裂与生殖	15
一、有丝分裂	15
二、减数分裂	17
三、有丝分裂与减数分裂的比较	19
四、配子发生	19
五、人类的性别决定	21
第三节 人类染色体	22
一、人类染色体的形态结构	22
二、人类正常核型	23
三、性染色质	26
小 结	27
第三章 遗传的分子基础	29
第一节 基因的概念	29
一、基因概念的提出	29

二、基因结构和功能的探索	29
三、基因的现代概念	30
第二节 人类基因组	30
一、单一序列	30
二、中度重复序列	31
三、高度重复序列	32
第三节 基因的结构与功能	33
一、基因的结构	33
二、基因的功能	35
三、基因表达的调控	40
第四节 基因突变	43
一、基因突变的特性	44
二、基因突变的诱因	44
三、基因突变的机制	45
四、基因突变的表型效应	47
小 结	48
第四章 单基因遗传病	49
第一节 单基因遗传病的遗传方式	49
一、常染色体显性遗传	50
二、常染色体隐性遗传	53
三、X连锁遗传	56
四、Y连锁遗传	57
五、2种单基因性状的独立传递	58
六、2种单基因性状的联合传递	58
第二节 影响单基因遗传效应的因素	59
一、遗传背景	59
二、基因多效性	59
三、遗传异质性	59
四、基因组印记	60
五、遗传早现	61
六、限性遗传与从性遗传	61
七、X染色体失活	61
小 结	62

第五章 线粒体遗传病	63
第一节 线粒体基因组	63
一、线粒体基因组的结构	63
二、线粒体基因组的遗传特点	64
第二节 线粒体基因突变与疾病	65
一、线粒体基因突变的类型	65
二、常见线粒体遗传病	66
三、线粒体基因突变与衰老	68
小 结	69
第六章 多基因遗传病	70
第一节 数量性状的遗传	70
一、质量性状与数量性状	70
二、多基因假说	71
三、数量性状的遗传	71
第二节 多基因遗传病	73
一、易感性、易患性和阈值	73
二、遗传率	74
三、多基因遗传病的遗传特点	75
四、多基因遗传病再发风险的估计	76
第三节 多基因遗传病的研究进展	78
一、原发性高血压	78
二、冠心病	79
三、糖尿病	80
小 结	80
第七章 染色体病	82
第一节 染色体畸变	82
一、染色体畸变的诱因	82
二、染色体数目异常	83
三、染色体结构畸变	85
第二节 常染色体病	90
一、21 三体综合征	90
二、18 三体综合征	93
三、13 三体综合征	93

四、5p 部分单体综合征	94
第三节 性染色体病	95
一、Klinefelter 综合征	95
二、XYY 综合征	96
三、Turner 综合征	96
四、多 X 综合征	96
五、两性畸形	97
六、脆性 X 染色体综合征	99
第四节 染色体畸变携带者	100
一、非同源染色体相互易位携带者	100
二、倒位携带者	101
小 结	103
第八章 分子病与先天性代谢病	104
第一节 分子病	104
一、血红蛋白病	104
二、血浆蛋白病	109
三、受体蛋白病	110
四、膜转运载体蛋白病	111
第二节 先天性代谢病	112
一、先天性代谢病发生的基本原理	112
二、氨基酸代谢病	113
三、糖代谢病	114
四、脂类代谢病	116
五、嘌呤代谢病	116
小 结	117
第九章 群体遗传学	119
第一节 群体中的遗传平衡	119
一、基因频率和基因型频率	119
二、遗传平衡定律及其应用	120
第二节 影响群体遗传平衡的因素	122
一、突变	122
二、选择	122
三、迁移	124

四、随机遗传漂变	124
第三节 近婚系数	125
一、常染色体基因的近婚系数	125
二、X 染色体基因的近婚系数	127
三、平均近婚系数	127
第四节 遗传负荷	129
小 结	129
第十章 免疫遗传学	131
第一节 血型的遗传	131
一、ABO 血型系统	131
二、Rh 血型系统	132
三、新生儿溶血病	133
第二节 人类主要组织相容性抗原	134
一、HLA 基因复合体	134
二、HLA 与器官移植	138
三、HLA 与疾病的相关性	139
第三节 抗体遗传	141
一、免疫球蛋白的基本结构	141
二、免疫球蛋白基因结构及重排	142
三、免疫球蛋白的多样性	143
小 结	144
第十一章 肿瘤遗传学	146
第一节 肿瘤的遗传易感性	146
一、肿瘤发病率的种族差异	146
二、肿瘤的家族聚集现象	146
三、环境因素致癌的个体差异	147
四、致癌因子代谢与肿瘤	147
五、免疫缺陷与肿瘤	147
第二节 遗传性肿瘤与遗传性肿瘤综合征	148
一、遗传性肿瘤	148
二、遗传性肿瘤综合征	149
第三节 染色体不稳定性综合征	149
一、Bloom 综合征	150

二、Fanconi 贫血	150
三、共济失调性毛细血管扩张症	150
四、着色性干皮病	150
第四节 染色体异常与肿瘤	151
一、肿瘤细胞的染色体畸变	151
二、染色体脆性部位与肿瘤	153
第五节 肿瘤相关基因	153
一、癌基因	153
二、肿瘤抑制基因	156
三、肿瘤转移基因与肿瘤转移抑制基因	157
第六节 肿瘤发生的遗传学说	158
一、单克隆起源学说	158
二、二次突变学说	158
三、多步骤损伤学说	158
小 结	159
第十二章 药物遗传学	160
第一节 药物反应的遗传基础	160
一、异烟肼代谢	160
二、琥珀酰胆碱敏感性	162
三、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	163
四、无过氧化氢酶血症	165
五、异喹肼-金雀花碱代谢多态性	165
第二节 毒物反应的遗传基础	166
一、乙醇中毒	166
二、吸烟与肺癌	167
第三节 药物基因组学	168
小 结	169
第十三章 人类基因的研究技术	170
第一节 重组 DNA 技术——基因工程	170
一、工具酶	170
二、载体	172
三、重组 DNA 技术的基本过程	173
第二节 分子杂交	175

一、分子杂交的基本原理	175
二、分子杂交的基本方法	175
三、探针及其标记	177
第三节 聚合酶链反应的原理及应用	178
一、PCR 基本原理	178
二、常用 PCR 技术	179
三、PCR 技术在医学领域中的应用	181
第四节 基因定位	182
一、原位杂交	182
二、体细胞杂交	183
三、荧光原位杂交	184
四、连锁分析	184
五、定位克隆与定位候选克隆	187
小 结	187
第十四章 遗传病的诊断与治疗	189
第一节 遗传病的临床诊断	189
一、病史、症状和体征	189
二、家系调查与系谱分析	189
三、皮肤纹理分析	190
第二节 遗传病的实验诊断	191
一、细胞遗传学检查	191
二、生化检查	192
三、基因诊断	192
第三节 遗传病的治疗	195
一、手术治疗	195
二、药物治疗	195
三、饮食疗法	196
四、基因治疗	196
小 结	199
第十五章 遗传病的预防	200
第一节 遗传病的抽样调查与登记	200
第二节 遗传咨询	200
一、遗传咨询的对象	201

二、遗传咨询的时机	201
三、遗传咨询的步骤	201
第三节 遗传病再发风险的估计	202
一、单基因遗传病再发风险的估计	202
二、多基因遗传病再发风险的估计	206
三、染色体病再发风险的估计	207
第四节 产前诊断	207
一、产前诊断技术及应用	207
二、常见遗传病的产前诊断	209
第五节 婚姻指导及生育指导	210
一、婚姻指导	210
二、生育指导	211
第六节 遗传筛查	213
一、新生儿筛查	213
二、携带者筛查	214
小 结	215
第十六章 人类基因组计划	216
第一节 人类基因组计划的诞生	216
第二节 人类基因组计划的内容	217
一、结构基因组学	217
二、功能基因组学	221
三、环境基因组学	221
四、药物基因组学	222
第三节 人类基因组计划的意义	223
小 结	224
英汉名词索引	225
参考文献	242

第一章 医学遗传学概论

第一节 医学遗传学的研究范围

医学遗传学(medical genetics)是医学与遗传学相结合、并互相渗透的一门边缘学科,是遗传学知识在医学领域的应用。它研究人类遗传性疾病的发生机制、传递规律、诊断方法以及治疗与预防措施。医学遗传学和人类遗传学都以人为研究对象。人类遗传学主要从人种和人类发展史的角度来研究人的遗传性状,如人体的形态、人种的特征;同时广泛研究形态结构、生理功能的变异,如毛发的颜色、耳的形状等,这些变异并不干扰或破坏正常的生命活动过程,故临床意义不大。医学遗传学则是从医学角度来研究人类疾病与遗传的关系,为防治遗传病及与遗传有关的疾病提供科学依据和手段,为改善人类的健康素质做出贡献。

医学遗传学是以人类遗传学为基础,借助于现代生物学的研究方法,在遗传学理论指导和实验方法被广泛采用的基础上发展起来的,至今已发展成为由众多分支学科组成的、涉及多门基础学科与临床学科的综合性学科。医学遗传学的主要分支学科包括:

1. 细胞遗传学(cytogenetics) 细胞遗传学是在细胞水平的染色体遗传学说的基础上发展起来的,它从染色体的结构和行为方面研究染色体的遗传机制及其规律,研究人类染色体的结构、畸变类型、畸变发生频率及与疾病的关系。随着新技术的不断应用,细胞遗传学将对染色体的分子结构及其缺陷有更细微的认识。

2. 分子遗传学(molecular genetics) 分子遗传学是用现代分子生物学技术,从基因的结构、突变、表达、调控等方面研究遗传病患者遗传物质分子水平的改变,为遗传病的基因诊断、基因治疗提供策略和手段。

3. 生化遗传学(biochemical genetics) 生化遗传学应用生物化学的方法,研究遗传物质的理化性质、蛋白质的生物合成、机体代谢的调控、基因突变及其机制等。这使人们认识到分子水平的遗传物质的异常将导致分子病或先天性代谢病。近年来,随着分子生物学的理论和技术的广泛应用,人们对遗传病的本质有了更深刻的认识。

4. 群体遗传学(population genetics) 群体遗传学研究群体的基因行为,探讨人类正常性状和病理性状在群体中的分布及变迁规律,辨析遗传因素和环境因素在疾病中的作用,并为遗传病的群体监控和预防制订对策和措施。

5. 免疫遗传学(immunogenetics) 免疫遗传学研究免疫反应的遗传基础与遗传控制,从分子水平阐明人类免疫现象的遗传和变异规律以及与遗传有关的免疫性疾病的遗传背景,为临床实践中的输血、器官移植等提供理论基础。

6. 体细胞遗传学(somatic cell genetics) 体细胞遗传学通过离体培养的体细胞研究DNA复制、基因突变、基因调控、细胞分化、个体发育、肿瘤细胞的形成机制等。体细胞遗

传学的重要研究技术是细胞融合技术,由此产生的杂交细胞在单克隆抗体的制备和基因定位上有重要作用。

7. 肿瘤遗传学(cancer genetics) 肿瘤遗传学着重研究肿瘤发生、发展的遗传因素,肿瘤细胞形成、发展和转移的遗传规律。近年来,对癌基因和抗癌基因的广泛而深入的研究,开辟了肿瘤的发生机制、肿瘤的诊断与肿瘤治疗研究的新领域。

8. 药物遗传学(pharmacogenetics) 药物遗传学研究药物反应个体差异的遗传学基础,在理论上阐明药物反应的遗传易感性的物质基础,在实践上为指导医生遵循用药的个体化原则提供理论根据。

总之,医学遗传学的研究范围非常广泛,而且也与医学实践密切相关。近年来,蓬勃兴起的人类基因组的研究,进一步促进了医学遗传学的发展。人们有理由相信,征服癌症、根治遗传病已不再是遥远的梦想了。

第二节 医学遗传学的发展

医学遗传学的发展历程大致经历了缓慢、快速、飞跃 3 个阶段。

早在古希腊希波克拉底(Hippocrates, 公元前 460 ~ 375)时代之前,人们认识到某些疾病可能在家庭中传递。大约 1500 年前,犹太教法典就有对“易出血者”的某些男性亲属免除割礼的规定,说明人们当时已认识了血友病的遗传规律,这表明当时人们对医学遗传学已有了最初步的认识。

孟德尔(Mendel, 1822 ~ 1884),作为现代遗传学的奠基者,以著名的豌豆杂交试验所得出的分离律和自由组合律,即孟德尔第一定律和孟德尔第二定律而闻名于世。其后,1910 年,美国哥伦比亚大学的摩尔根(Morgan, 1866 ~ 1945)和他的学生们通过果蝇的杂交试验得出了连锁律和交换律。在孟德尔、摩尔根经典遗传学理论的指引下,人们对遗传病的来源及传递方式进行了朴实的描述。

20 世纪初,Garrod 和 Bateson 首次运用孟德尔遗传定律对尿黑酸尿症的家系进行了观察研究,阐明了该病隐性遗传的遗传方式,可以认为这是医学遗传学的起始。随着遗传学的发展,医学遗传学也有了相应的进展。这个时期,人们主要在群体水平对遗传病进行调查并对不同的遗传病进行分类、描述及总结其规律。总的来说,发展的速度不快。

自 20 世纪 50 年代起,医学遗传学进入了快速发展的时期。分子病和先天性代谢病是由于结构蛋白和酶异常所引起,生化实验技术和分析方法的发展提高了分子病和遗传性代谢病的研究和临床诊断水平,所发现的病种由 20 世纪初的少数几种(如,尿黑酸尿症、白化病等)扩大到数百种,从生化水平上揭示了血红蛋白病、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6pD)缺乏症、苯丙酮尿症、尿黑酸尿症和高胆固醇血症等疾病的发病机制。在实际应用上,开辟了治疗某些遗传病的有效途径,苯丙酮尿症的治疗标志着这方面的重大进展。1953 年, Bickel 等提出,控制新生儿的苯丙氨酸摄入量可有效防止苯丙酮尿症的发展,这种饮食疗法在临床上取得了良好的治疗效果。

遗传物质的改变是遗传性疾病的本质,约有 10% 的遗传性疾病表现为染色体畸变。细胞遗传学的研究阐明了染色体畸变机制,发现了一大批染色体畸变综合征,对染色体缺

失、倒位、重复等形成机制有了明确的认识,特别是随着染色体显带技术、姐妹染色单体互换技术和高分辨显带技术的应用和发展,使人们能够越来越精细地识别染色体及其区带,为研究各种遗传病及遗传相关疾病的染色体畸变提供了有力工具,从染色体水平揭示了遗传性疾病及相关疾病的发病机制。

生化分析和细胞遗传学方法是医学遗传学的两种主要研究技术,这两种技术在医学中的应用加速了医学遗传学的发展,使得医学遗传学在各个领域取得了重大进展,并形成和建立了一些分支学科。如:研究电离辐射对遗传物质影响及其规律的辐射遗传学;研究基因对发育过程的控制与调节;研究基因在发育不同阶段的表达及调控机制的发育遗传学;研究基因对人类行为影响的行为遗传学;用遗传学方法研究环境因素对遗传物质的损坏及其毒理机制的毒理遗传学等。

20 世纪 70 年代,随着限制性核酸内切酶的发现,重组 DNA 技术和聚合酶链反应(PCR)技术的发展和广泛运用,传统的医学遗传学发展到现代的医学分子遗传学水平,开始了飞速发展的新阶段。人们在对人类疾病的研究中,越来越清楚地认识到,只有进行基因水平的研究,才能真正找到致病的根本原因,也才能对遗传病进行最有效的防治。重组 DNA 技术的核心是在体外进行特定 DNA 片段的重组,然后在合适的宿主细胞中扩增;PCR 是 DNA 聚合酶链式反应的简称,运用 PCR 技术可以在体外将 DNA 扩增 100 万倍。这两项技术可用于人类基因结构、功能的研究和疾病相关基因的克隆,揭示疾病的分子病理机制;可用于人基因组 DNA 文库或 cDNA 文库构建,制备基因探针;可用于基因表达研究,生产出临床治疗所需要的多肽药物;利用重组 DNA 和 PCR 技术,还可以将基因作为“药物”,在基因水平对遗传病、肿瘤及传染病等进行基因治疗研究。重组 DNA 和 PCR 等分子生物学技术正在对医学遗传学的各个领域产生重要影响,导致了医学遗传学领域里的一次革命,取得了突飞猛进的发展。

现将 20 世纪,特别是 50 年代以来,医学遗传学发展的大事概要总结如表 1-1。

表 1-1 医学遗传学发展大事概要

年份	大事概要	主要研究者	重要意义
1900	孟德尔豌豆杂交试验结果被后人总结为孟德尔定律	Mendel	奠定现代遗传学基础
1902	首次运用孟德尔定律解释尿黑酸尿症的遗传方式	Barrod, Bateson	医学遗传学起始的标志
1903	提出遗传因子(1909 年改称基因)存在于染色体上	Sutton, Boveri, Johanssen	建立染色体遗传学说
1908	总结出 Hardy - Weinberg 定律	Hardy, Weinberg	奠定群体遗传学基础
1909	提出“多因子遗传”假说	Nilsson, Ehle	
1910	阐明连锁律和交换律	Morgan	细胞遗传学起始的标志
1926	发表《基因论》		
1941	提出“一个基因一个酶”学说	Beadle, Tatum	
1944	证明 DNA 是遗传物质	Avery, MacLeod, McCarty	奠定分子遗传学基础

待续

续表 1-1

年份	大事概要	主要研究者	重要意义
1949	发现镰形细胞贫血症患者的异常血红蛋白 Hb S	Pauling	提出分子病的概念
1952	证实糖原贮积病 I 型是葡萄糖-6-磷酸酶缺陷所致	Cori C F, Cori G T	发现先天性代谢病
1953	发现 DNA 双螺旋结构	Watson, Crick	分子遗传学起始的标志
1956	确定人染色体数目为 46	Tjio, Levan	人类细胞遗传学开始的标志
1959	发现 Down 综合征、Turner 综合征和 Klinefelter 综合征	Lejeune, Ford, Jacobs	提出“染色体病”的概念
	发现琥珀酰胆碱高敏感个体	Vogel	提出药物遗传学概念
1960	发现 Ph 染色体	Nowell	肿瘤细胞遗传学的里程碑
1961	发现血清蛋白及红细胞中酶遗传多态性	Smithies	
1966	《人类孟德尔遗传:人类基因和遗传病目录》出版	McKusick	誉为医学遗传学的圣经
1967	破译遗传密码	Holley, Khorana, Nirenberg	
1971	建立染色体 G 显带技术、定位第 1 个常染色体基因	Seabright, Donahue	
1975	建立染色体高分辨显带技术	Yunis	建立了微细胞遗传学
1976	重组 DNA 技术建立, 提出遗传性肿瘤二次突变学说	Knudson	
1981	mtDNA 全序列测定; 基因诊断技术	Anderson; Botstein	
1985	PCR 技术	Mullis, Saiki, Erlich	
1986	FISH 技术	Penkel	建立了分子细胞遗传学
1990	人类基因组计划(HGP)启动	Watson, Collins	誉为生物医学领域的阿波罗登月计划
1991	基因治疗进入临床试验	Anderson, Hott	
	发现线粒体遗传病	Wallace	
1994	人类基因组连锁图发表	Murray, Eissenbach, White Ward, Dausset	
1998	人类基因组物理图发表	Deloukas, Schuler, Gyapay, Beasley	
2000	人类基因组全序列工作框架图完成	美、英、日、法、德、中 六国	
2001	人类基因组序列草图及初步分析结果完成	美、英、日、法、德、中 六国	

第三节 我国医学遗传学的研究现状

从总体上看,虽然我国医学遗传学研究与国际先进水平有一定差距,但目前,这方面的研究正蓬勃开展,并已取得了不少的成就,在某些领域已经达到国际先进水平。