

临床基础医学精读系列

临床遗传学

主编 韩 骅 蒋玮莹

临床基础医学精读系列

临床遗传学

主 编 韩 晔 蒋玮莹

副主编 张 萍

图书在版编目 (CIP) 数据

临床遗传学/韩骅等主编. —北京: 人民卫生出版社,
2010. 7

(临床基础医学精读系列)

ISBN 978-7-117-12799-8

I. ①临… II. ①韩… III. ①医学遗传学
IV. R394

中国版本图书馆CIP数据核字 (2010) 第055132号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

临床基础医学精读系列
临床遗传学

主 编: 韩 骅 蒋玮莹

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: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 北京智力达印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 32 插页: 4

字 数: 779 千字

版 次: 2010 年 7 月第 1 版 2010 年 7 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-12799-8/R · 12800

定 价: 62.00 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销售中心联系退换)

临床基础医学精读系列 出版说明

为适应我国医学教育的改革和发展，促进解决基础医学与临床医学相脱节的问题，满足现代基础医学与临床医学相结合的需要，在广泛调研基础上，结合该系列所有专家的相关论证，卫生部教材办公室和人民卫生出版社组织编写了该套丛书。“临床基础医学精读系列”图书共有10本，其目的是在一定的层面整合基础医学和临床医学，以适合和满足我国医学教育发展和医学实践的需要。该套丛书在编写人员选择方面力求临床和基础医学相关学科的专家的合理搭配，读者对象主要是临床医生和实习生，以指导他们在临床上如何有机地结合基础医学和临床医学相关知识，正确、合理地分析和解释病情，诊断和治疗疾病。各医学院校也可结合自己所开课程的实际需要，选择该丛书作为改革、实验或创新教材使用，或作为医师培训教材使用。

临床基础医学精读系列 丛书品种

总主编

樊代明 黎孟枫

书 名

临床生物化学

临床生理学

临床病理生理学

临床分子生物学

临床解剖学

临床免疫学

临床遗传学

临床病理学

临床微生物学

临床流行病学

学术秘书

贾战生 吴忠道

序

医学科学是生命科学的重要组成部分，基础医学和临床医学又是医学的重要组成部分。医学科学依赖于其他自然科学的发展。基础医学教育与临床医学实践的有机结合，是医学教育学家和广大临床医学工作者多年关注而尚未很好解决的问题。在我国，尽管已经形成了相对独立的基础医学与临床医学相结合的教育体系，但基础医学教材主要依靠基础学科专家编写，教学计划分为基础教学和临床教学两个相对独立的阶段，使基础医学和临床医学教学在时间和讲授方面易于脱节，难以体现各学科理论知识的系统性和完整性，对全面掌握医学科学知识甚为不利。我国是一个发展中的人口大国，由于历史的原因，医学和医学教育的发展与国外发达国家仍有一定差距，特别是基础医学研究差距较大，临床医学的发展与国外比较接近，甚至某些方面还具有优势，但我们临床中所用的药物、诊断仪器与试剂大都来自国外，我国的临床医师能够从解读生命现象的本质和疾病的发展规律从事临床医学实践活动者较少，中、青年医师更是如此。

随着自然科学的快速发展，基础医学和临床医学各学科在相互依赖、相互渗透、共同发展的同时，又有各自的发展特征，迫切需要给临床医师提供新的基础知识和从临床角度应用基础知识解决问题的能力。为了整合基础医学与临床医学知识，卫生部教材办公室和人民卫生出版社组织国内相关学科专家编写了《临床基础医学精读系列》丛书，该套丛书不同于传统教材和大型学术专著，力求体现“精读”和“实用”，贴近临床，同时体现“科学性”和“创新性”的结合，贯彻“逆向思维和横向思维”于编写过程之中。每个章节的编写均有临床医师和基础学者共同参与，希望能够架起基础与临床结合的桥梁，培养和提高临床医师和实习医师在临床实践中灵活运用基础医学知识、提高对疾病本质的认识和分析能

力，以解决临床实践中的一些基础医学问题。同时也以此促进临床医师对基础医学新进展的关注，激发研究兴趣。希望这套丛书能够适应我国医学教育的发展和医学实践的需要，促进我国医学事业的发展，为医学教材的编写和教育的变革探索一条新路。

中国工程院院士
第四军医大学校长
中华医学会消化病学分会主任委员
樊代明
2008年11月于西安

前 言

随着社会的进步和科学技术的发展,危害人类健康的疾病谱已发生重大变化。传染性疾病和感染性疾病已得到有效控制,遗传性疾病在疾病谱的构成比重日益上升,越来越多的遗传性疾病患者涌现,迫切需要提供准确实用的遗传咨询服务,以实现优生优育。另外,随着遗传学尤其是分子医学遗传学的快速发展,特别是人类基因组计划的完成,遗传性疾病的诊疗进展迅速,体现在基因组水平的诊断和治疗方法的不断出现。为了适应这种形势的变化,提高临床工作者对遗传性疾病的认识和防治水平,增强旨在“优生优育”的遗传咨询服务质量,特编写《临床遗传学》一书供大家参考。

全书共分两部分。第一部分着重介绍医学遗传学的基本理论,包括遗传和遗传病的细胞及分子基础、孟德尔遗传和孟德尔遗传病、多基因遗传病的分子基础、线粒体遗传病的分子基础、肿瘤遗传学和药物遗传学等章节;第二部分逐一介绍各系统常见遗传病的临床表现、诊断、治疗、预后,尤其着重介绍各典型病例的遗传方式和再发风险估计。本书既为临床医师提供了一本诊断和治疗各种常见遗传病的参考手册,又可使各科医师的遗传咨询服务“有据可依”。全书内容翔实,论述简明扼要,实用性强,力求体现现代医学最新研究成果在临床实践中的直接应用。

最后,我对参编此书的各位编者的辛勤劳动表示衷心的感谢。他们在繁重的科研工作间隙积极投身此书的编写,在著述和修改过程中表现出高度的负责精神。然而,由于我们编写水平有限,书中难免有疏漏或者不当之处,敬请广大读者给予批评和指正,以便进一步的改进和提高。

韩 骅

2009年9月

目 录

第一章 遗传和遗传病的细胞及分子基础 / 1

第一节 生殖细胞遗传——配子形成与受精 / 1

- 一、减数分裂 / 1
- 二、精子和卵子的生成 / 4
- 三、受精 / 5

第二节 遗传的细胞基础——人类染色体 / 6

- 一、染色质与染色体 / 6
- 二、染色体的形态结构 / 7
- 三、染色体数目及分组 / 7
- 四、核型的描述 / 9

第三节 染色体畸变 / 11

- 一、染色体畸变产生的原因 / 11
- 二、染色体畸变的类型 / 12
- 三、染色体异常的流行病学 / 23
- 四、染色体病的诊断 / 23
- 五、染色体检查指征 / 24
- 六、染色体病的遗传咨询 / 24

第四节 常见的染色体病 / 27

- 一、21三体综合征 / 27
- 二、18三体综合征 / 31
- 三、13三体综合征 / 33
- 四、猫叫综合征 / 35
- 五、先天性睾丸发育不全综合征 / 37
- 六、先天性卵巢发育不全综合征 / 38
- 七、脆性X染色体综合征 / 40

第五节 遗传的分子基础 / 44

- 一、DNA复制 / 44

- 二、DNA的突变和损伤修复 / 47

第六节 基因的表达和表观遗传学调控 / 50

- 一、遗传信息的表达 / 50
- 二、基因表达的表观遗传学调控 / 57
- 三、表观遗传学与人类疾病 / 61

第二章 孟德尔遗传和孟德尔遗传病 / 64

第一节 系谱与系谱分析 / 64

第二节 遗传基本规律与孟德尔遗传方式分类 / 65

- 一、遗传学基本规律 / 65
- 二、孟德尔遗传方式分类 / 66

第三节 常染色体显性遗传 / 66

- 一、常染色体显性遗传特点 / 66
- 二、常染色体显性遗传类型 / 66

第四节 常染色体隐性遗传 / 70

第五节 性染色体连锁遗传 / 71

- 一、X连锁隐性遗传 / 71
- 二、X连锁显性遗传 / 72
- 三、Y连锁遗传 / 73

第六节 影响单基因病分析的一些因素 / 73

- 一、遗传印迹 / 73
- 二、遗传异质性与基因多效性 / 74
- 三、遗传早现 / 75
- 四、X染色体失活 / 75

第三章 多基因遗传病的分子基础 / 77

第一节 数量遗传的多基因假说 / 77

- 一、数量性状与质量性状 / 77
- 二、数量性状的多基因遗传特点 / 79

第二节 多基因遗传病的遗传学特点 / 80

- 一、易患性与发病阈值 / 80
- 二、遗传度与其估算 / 81
- 三、多基因遗传病的一些特点 / 82
- 四、多基因遗传病复发风险估计 / 82

第三节 多基因遗传病的研究技术和研究进展 / 85

- 一、关联研究 / 86
- 二、连锁分析 / 86

第四章 线粒体疾病的遗传基础 / 89

第一节 线粒体遗传病的传递和发病规律 / 89

- 一、mtDNA的结构特征 / 89
- 二、mtDNA的遗传特征 / 91
- 三、mtDNA突变与人类疾病 / 92

第二节 线粒体遗传病的临床症状与基因突变 / 95

- 一、Leber遗传性视神经病 / 95
- 二、MERRF综合征 / 95

第五章 肿瘤与遗传 / 97

第一节 染色体不稳定综合征和遗传性肿瘤综合征 / 98

- 一、染色体不稳定综合征 / 98
- 二、遗传性肿瘤综合征 / 102

第二节 染色体畸变与肿瘤 / 106

- 一、肿瘤染色体的数量改变 / 106
- 二、肿瘤染色体的结构畸变 / 106
- 三、肿瘤的染色体理论 / 108

第三节 癌基因与肿瘤 / 109

- 一、病毒癌基因和细胞癌基因 / 109
- 二、原癌基因的特点 / 110
- 三、原癌基因的分类和功能 / 110
- 四、原癌基因的激活机制 / 111

第四节 肿瘤抑制基因与肿瘤 / 113

- 一、抑癌基因产物的功能 / 113
- 二、抑癌基因失活的途径 / 114
- 三、抑癌基因的作用机制 / 115

第五节 表观遗传学与肿瘤 / 116

- 一、DNA甲基化与肿瘤 / 117
- 二、基因组印迹与肿瘤 / 118
- 三、组蛋白修饰与肿瘤 / 120
- 四、表型遗传修饰改变假说 / 122

第六节 端粒与肿瘤 / 122

- 一、端粒的结构及功能 / 122
- 二、端粒酶的结构和功能 / 124
- 三、端粒和端粒酶与癌症的关系 / 124

第七节 肿瘤发生的遗传学说 / 125

- 一、肿瘤的单克隆起源假说 / 125
- 二、肿瘤的多步骤遗传损伤学说 / 126
- 三、两次打击假说 / 127

第六章 药物遗传学 / 129

第一节 药物反应的遗传学基础 / 129

- 一、遗传变异与药物应答 / 129
- 二、遗传多态性 / 130
- 三、药物代谢酶 / 131
- 四、药物转运蛋白 / 133
- 五、药物受体 / 134

第二节 药物基因组学与个体化医疗 / 137

- 一、药物基因组学的发展 / 137
- 二、单核苷酸多态性与药物相关基因 / 137
- 三、药物基因组学和个体化合理用药 / 139
- 四、药物基因组学与新药研发 / 140

第七章 遗传咨询和产前诊断 / 141

第一节 遗传咨询的对象和步骤 / 141

- 一、遗传咨询对象 / 141
- 二、遗传咨询步骤 / 142
- 三、遗传咨询注意事项 / 142

第二节 咨询的种类和目的 / 143

- 一、婚前咨询 / 143
- 二、生育咨询 / 143

- 三、一般咨询 / 144
- 四、行政部门咨询 / 144
- 第三节 再发风险估计 / 144
 - 一、单基因病的基因型已推定者, 再发风险按孟德尔定律推算 / 144
 - 二、如果双方或一方的基因型未知, 这时则要利用家系资料或其他有关数据, 用逆概率定律 (Bayes定律) 来推算 / 144
 - 三、与咨询者商讨对策 / 146
 - 四、遗传登记和随访 / 146
- 第四节 遗传咨询的病例举例 / 146
- 第五节 产前诊断的指征 / 146
- 第六节 细胞遗传学诊断方法 / 146
 - 一、经典细胞遗传学诊断方法 / 146
 - 二、分子细胞遗传学诊断方法 / 148
- 第七节 分子遗传诊断方法 / 151
 - 一、限制性片段长度多态性 / 151
 - 二、聚合酶链反应 / 152
 - 三、DNA测序 / 153
 - 四、DNA芯片 / 155
- 第八节 生化遗传诊断方法 / 155
 - 一、酶和蛋白质分析 / 155
 - 二、代谢产物分析 / 155
- 第九节 产前诊断的临床技术 / 156
 - 一、X线检查 / 156
 - 二、超声波检查 / 156
 - 三、绒毛膜取样 / 157
 - 四、羊膜腔穿刺术 / 158
 - 五、脐带穿刺术 / 158
 - 六、胎儿镜检查 / 159

第八章 先天畸形和 生化代谢性疾病 / 161

- 第一节 出生缺陷的类型及发生因素 / 161
 - 一、出生缺陷的类型 / 161
 - 二、出生缺陷的发生因素 / 162
- 第二节 出生缺陷的诊断和预防原则 / 170
 - 一、神经管缺陷的诊断 / 171
 - 二、先天性心脏病的诊断 / 175

- 三、出生缺陷预防原则 / 178

第三节 氨基酸代谢病 / 179

- 一、苯丙酮尿症 / 179
- 二、眼皮肤白化症 / 182
- 三、瓜氨酸血症 / 183
- 四、酪氨酸血症 / 186

第四节 糖代谢病 / 187

- 一、半乳糖血症 / 187
- 二、糖原贮积症 / 190
- 三、黏多糖贮积症 / 193
- 四、戈谢病 / 219

第五节 嘌呤代谢病 / 221

- Lesch-Nyhan综合征 / 221

第九章 神经系统遗传病 / 225

第一节 神经系统遗传病的症状与诊断 / 225

- 一、临床症状 / 225
- 二、诊断 / 227

第二节 常见神经系统遗传病 / 229

- 一、遗传性周围神经病 / 229
- 二、遗传性共济失调 / 249
- 三、遗传性痉挛性截瘫 / 258
- 四、染色体畸变综合征 / 266
- 五、线粒体遗传病 / 266
- 六、遗传代谢病 / 266
- 七、核苷酸重复序列动态突变性遗传病 / 266
- 八、发作性疾病 / 283
- 九、帕金森病与遗传 / 304

第十章 遗传性血液疾病 / 324

第一节 概论 / 324

- 一、贫血 / 324
- 二、遗传性出血性疾病 / 325

第二节 遗传性红细胞系统疾病 / 326

- 一、造血功能异常所致贫血——Fanconi贫血 / 326
- 二、铁代谢异常——遗传性血色病 / 327
- 三、DNA合成障碍所致贫血 / 328
- 四、红细胞膜先天性缺陷贫血——遗传性球形红细胞增多症 / 329

五、红细胞酶缺乏贫血(葡糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症) / 330

六、珠蛋白合成异常的贫血 / 335

第三节 遗传性出血性疾病 / 338

- 一、遗传性血管异常性出血性疾病——遗传性毛细血管扩张症 / 338
- 二、遗传性血小板异常性出血性疾病 / 341
- 三、遗传性凝血因子缺陷性出血性疾病 / 341
- 四、遗传性或先天性纤溶系统异常 / 345

第十一章 内分泌系统遗传病 / 348

第一节 垂体性侏儒 / 348

- 一、遗传病理学 / 348
- 二、临床特征 / 349
- 三、诊断 / 349
- 四、治疗 / 350
- 五、预后 / 350
- 六、风险评估 / 350

第二节 散发性克汀病 / 351

- 一、遗传病理学 / 351
- 二、临床特征 / 351
- 三、诊断 / 351
- 四、治疗 / 352
- 五、预后 / 353
- 六、风险评估 / 353

第三节 先天性肾上腺皮质增生 / 353

- 一、遗传病理学 / 354
- 二、临床特征 / 356
- 三、诊断 / 357
- 四、治疗 / 359
- 五、预后 / 360
- 六、风险评估 / 360

第四节 糖尿病 / 360

- 一、遗传病理学 / 361
- 二、临床特征 / 362
- 三、诊断 / 364
- 四、治疗 / 365
- 五、预后 / 368
- 六、风险评估 / 368

第五节 尿崩症 / 369

- 一、遗传病理学 / 369

二、临床特征 / 369

三、诊断 / 370

四、治疗 / 371

五、预后 / 371

六、风险评估与预防 / 371

第六节 睾丸女性化综合征 / 371

- 一、遗传病理学 / 372
- 二、临床特征 / 372
- 三、诊断 / 373
- 四、治疗 / 373
- 五、预后 / 374
- 六、风险评估 / 374

第十二章 泌尿生殖系统遗传病 / 375

第一节 泌尿系统遗传病 / 375

- 一、遗传性肾小球疾病 / 375
- 二、遗传性肾小管疾病 / 386
- 三、多囊性肾脏病 / 395
- 四、伴肾脏损害的多系统综合征 / 406
- 五、遗传性泌尿系统发育异常和肿瘤 / 408
- 六、其他遗传性肾脏病 / 412

第二节 生殖系统遗传病 / 413

- 一、睾丸疾患 / 413
- 二、卵巢疾患 / 415
- 三、性分化异常 / 419

第十三章 遗传性皮肤病 / 425

第一节 鱼鳞病 / 425

- 一、寻常性鱼鳞病 / 425
- 二、性连锁鱼鳞病 / 426
- 三、大疱性先天性鱼鳞病样红皮病 / 427
- 四、板层状鱼鳞病 / 427
- 五、非大疱性先天性鱼鳞病样红皮病 / 428

第二节 毛囊角化病 / 429

- 一、遗传病理学 / 429
- 二、临床特征 / 429
- 三、诊断 / 429
- 四、治疗 / 429
- 五、预后 / 430
- 六、风险评估 / 430

第三节 掌跖角化病 / 430

- 一、弥漫性遗传性掌跖角皮症包括弥漫性非表皮松解性和表皮松解性掌跖角皮症 / 430
- 二、先天性厚甲症 / 430

第四节 遗传性大疱性表皮松解症 / 431

- 一、单纯性大疱表皮松解症 / 431
- 二、营养不良性大疱表皮松解症 / 433
- 三、交界性大疱表皮松解症 / 434

第五节 家族性慢性良性天疱疮 / 435

- 一、遗传病理学 / 435
- 二、临床特征 / 435
- 三、诊断 / 435
- 四、治疗 / 435
- 五、预后 / 436
- 六、风险评估 / 436

第十四章 呼吸系统 遗传性疾病 / 437

第一节 气管和支气管疾病 / 437

- 一、支气管哮喘 / 437
- 二、支气管软化症 / 438
- 三、气管-支气管巨大症 / 439
- 四、不动纤毛综合征 / 440

第二节 肺疾病 / 441

- 一、新生儿肺不张 / 441
- 二、特发性致纤维化肺炎 / 441
- 三、肺泡性蛋白沉着症 / 442
- 四、肺泡微结石症 / 443
- 五、肺囊性纤维症 / 444
- 六、弯刀综合征 / 446
- 七、家族性自发性气胸 / 446

第十五章 消化系统遗传病 / 450

第一节 先天性食管闭锁和气管食管瘘 / 450

- 一、遗传病理学 / 450
- 二、临床特征 / 450
- 三、诊断 / 451
- 四、治疗 / 452
- 五、预后 / 452

六、风险评估 / 452

第二节 先天性肥大型幽门狭窄 / 452

- 一、遗传病理学 / 452
- 二、临床特征 / 453
- 三、诊断 / 453
- 四、治疗 / 453
- 五、预后 / 454
- 六、风险评估 / 454

第三节 消化性溃疡 / 454

- 一、遗传病理学 / 454
- 二、临床特征 / 454
- 三、诊断 / 455
- 四、治疗 / 456
- 五、预后 / 457
- 六、风险评估 / 457

第四节 先天性巨结肠 / 457

- 一、遗传病理学 / 457
- 二、临床特征 / 458
- 三、诊断 / 459
- 四、治疗 / 459
- 五、预后 / 460
- 六、风险评估 / 460

第五节 多发性家族性腺瘤性息肉病 / 460

- 一、遗传病理学 / 460
- 二、临床特征 / 461
- 三、诊断 / 461
- 四、治疗 / 462
- 五、预后 / 463
- 六、风险评估 / 463

第六节 色素沉着肠道息肉综合征 / 463

- 一、遗传病理学 / 463
- 二、临床特征 / 464
- 三、诊断 / 464
- 四、治疗 / 464
- 五、预后 / 465
- 六、风险评估 / 465

第七节 腹股沟斜疝 / 465

- 一、遗传病理学 / 465
- 二、临床特征 / 465
- 三、诊断 / 466
- 四、治疗 / 466

五、预后 / 467

六、风险评估 / 467

第八节 遗传性慢性再发性胰腺炎 / 467

一、遗传病理学 / 467

二、临床特征 / 467

三、诊断 / 468

四、治疗 / 468

五、预后 / 468

六、风险评估 / 468

第九节 α_1 -抗胰蛋白酶缺乏症 / 468

一、遗传病理学 / 469

二、临床特征 / 469

三、诊断 / 469

四、治疗 / 470

五、预后 / 470

六、风险评估 / 470

第十六章 遗传与精神疾病 / 471

第一节 精神分裂症 / 471

一、临床症状与疾病分型 / 471

二、遗传流行病学调查 / 472

三、高风险的研究 / 473

四、遗传方式 / 474

第二节 心境障碍 / 474

一、临床症状与分型 / 474

二、遗传流行病学的调查 / 476

三、高风险的研究 / 476

四、遗传方式 / 478

第三节 分裂情感性精神病 / 478

一、临床症状与疾病分型 / 478

二、遗传流行病学调查 / 478

三、遗传方式 / 478

第四节 神经症 / 479

一、神经症的概念和分类 / 479

二、焦虑症和强迫症 / 479

三、神经症的遗传研究 / 481

第五节 儿童少年期精神障碍 / 482

一、儿童孤独症 / 482

二、儿童精神分裂症 / 484

三、注意缺陷与多动障碍 / 485

第六节 衰老与老年性及早老性痴呆 / 487

一、衰老 / 487

二、阿尔茨海默病 / 488

第七节 精神发育迟滞 / 491

一、临床特征和临床分级 / 491

二、遗传流行病学调查 / 492

三、遗传因素与精神发育迟滞 / 492

第八节 人格障碍与性心理障碍 / 493

一、人格障碍 / 493

二、性心理障碍 / 496

第一章 遗传和遗传病的细胞及分子基础

随着遗传学的发展和技术的进步，人们逐渐认识到，位于细胞核内的核酸（nucleic acids）是遗传物质，它包括脱氧核糖核酸（DNA）和核糖核酸（RNA），它在物种上下代间的传递依靠是自身复制，并将其中的一份传递给后代，使子代的遗传物质与亲代保持一致，维持物种遗传物质的稳定性，使物种不断繁衍与发展。

核酸由磷酸、戊糖和碱基3种物质组成，DNA中的碱基包含4种类型，它们分别是腺嘌呤（adenine, A）、鸟嘌呤（guanine, G）、胞嘧啶（cytosine, C）和胸腺嘧啶（thymine, T），而RNA则以尿嘧啶（uracil, U）取代胸腺嘧啶。核酸的4种碱基排列顺序包含了遗传信息。基因（gene）是指携带有遗传信息的一段DNA或RNA序列，也称为遗传因子，是控制性状的基本遗传单位。基因通过转录和翻译，指导蛋白质的合成来表达自己的遗传信息，从而控制生物个体的性状表现，基因异常引起蛋白质发生改变，就有可能导致遗传病。染色体是基因的载体，因此染色体异常也可能导致遗传病。所以说染色体和基因是遗传的物质基础。

第一节 生殖细胞遗传——配子形成与受精

生殖细胞（reproductive cell）是生物机体内专门用来传递遗传信息、繁殖后代的一种特殊分化细胞，是个体发生的基础。

生殖细胞的产生，也称配子形成（gametogenesis），是指精子和卵子的形成过程。在有性生殖的生物中，通过精子和卵子的形成及精卵结合成受精卵并发育形成与亲代性状相似的子代过程中，亲子代间传递的不是现成的性状，而是子代接受了亲代基因中所蕴藏的遗传信息，亲代通过生殖细胞的发生将遗传信息贮藏在精子和卵子中，通过受精传递给下一代，从而保证了物种的连续性。子代（受精卵）按照这些遗传信息，在一定环境下经过发育、分化形成具有一定性状的个体。

一、减数分裂

精子和卵子的产生都经过增殖、生长、成熟等过程，两者的发生虽然有一些差异，但都有一个共同的特点，即在成熟期中进行减数分裂。

减数分裂 (meiosis) 是指有性生殖的个体在形成生殖细胞过程中发生的一种特殊分裂方式。其特点是DNA复制一次，而细胞连续分裂两次，形成的精子和卵子染色体数目只有体细胞的一半，通过受精作用又恢复二倍体，从而保证了后代遗传物质的相对稳定性 (图1-1)。

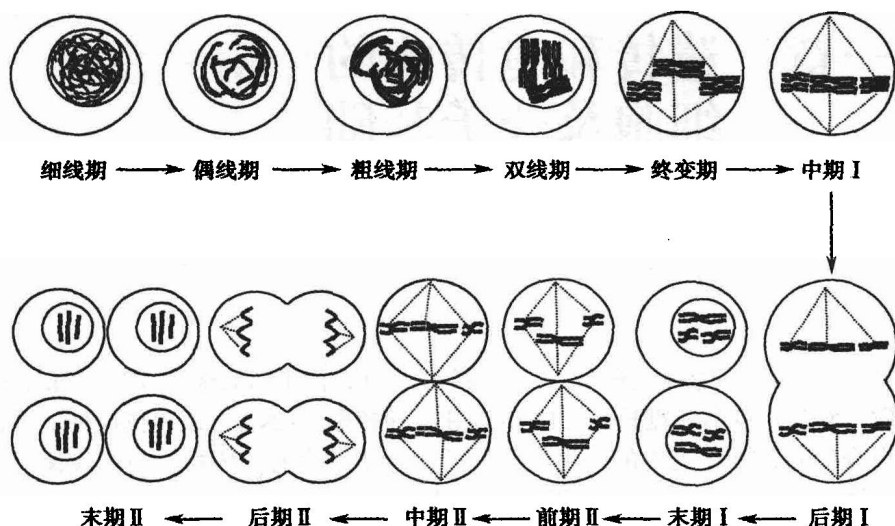


图1-1 细胞的减数分裂

在减数分裂过程中，同源染色体发生分离，非同源染色体重新组合，同时还会发生部分同源染色体间的交换，结果使生殖细胞的遗传基础多样化，既保证了后代染色体数目的稳定，又使遗传基础发生许多新的变异，增加了后代的适应性。因此减数分裂是生物遗传与变异的细胞学基础，它不仅是保证生物物种稳定的机制，而且也是物种适应环境变化不断进化的机制。

减数分裂的全过程可主要分成3个阶段：①减数分裂前间期；②第一次减数分裂；③第二次减数分裂（包括减数分裂间期）。

1. 减数分裂前间期 又称为间期 I (interphase I)，这时期主要是进行足够的物质积累和DNA的复制，与普通有丝分裂间期相似，此期也包括G₁、S和G₂期，但它的特点是S期明显延长，另一特点是减数分裂前S期只合成全部染色体DNA的99.7%，其余的0.3%在偶线期合成。G₂期是细胞由有丝分裂向减数分裂发展的转变时期。经过S期的DNA自我复制，每个初级精母细胞或卵母细胞所含DNA的量是正常二倍体细胞所含DNA的两倍。

2. 第一次减数分裂 可分为前期 I、中期 I、后期 I 和末期 I。

(1) 前期 I (prophase I)：变化最为复杂，呈现出减数分裂的许多特征，整个时期比有丝分裂的前期所需时间要长。根据染色体的形态，前期 I 可分为5个阶段：

1) 细线期 (leptotene)：第一次分裂开始时，细胞核和核仁体积增大，染色体浓缩为细长的细线，虽然染色体已在减数分裂前的间期时复制，每一个染色体应该已有两个染色单体，但镜下分辨不出双线结构。此时每条染色体的两端通过附着板和核被膜相连。这样有利于同源染色体配对。

2) 偶线期 (zygotene)：两条同源染色体从侧面并列，紧密靠近，通过联会复合体相互结合，并在相同的部位上准确配对，这种配对称为联会 (synapsis)。这时期有残余的

DNA合成(约0.3%)。由于同源染色体中一条染色体是由两条染色单体组成,故每一配对的结构中共有4条紧密结合在一起的染色单体,称之为四分体,此时联会复合体的数目是染色体数的一半。

3)粗线期(pachytene):两条同源染色体的联会完成,细胞就进入粗线期,粗线期要维持几天。在这时期可发生同源染色体间非姐妹染色单体交换,从而导致了父母基因间的重组。但正常情况下这种交换为等位互换,每个染色单体上都具有相同数量的基因。重组是产生物种遗传多样性的原因之一。

4)双线期(diplotene):此时联会开始消失,联会复合体解体,二倍体的两条同源染色体彼此拉开,此时可见到同源染色体间的一个或多个交叉点,这些交叉点标志着交换的发生部位,是同源染色体之间发生交换的证据,因此一般认为交叉是交换的结果。双线期染色体进一步缩短,核仁体积也进一步缩小。

5)终变期(diakinesis):交叉随着时间逐渐减少并向两端移动,简称端化。此期染色体螺旋化程度更高,表现更为粗短,达到最小长度。这时核仁和核被膜开始消失,纺锤体开始形成,染色体开始向赤道板移动。终变期的完成标志着减数分裂前期I的结束。

(2)中期I(metaphase I):该期的特征是核膜完全消失和纺锤体的形成。纺锤体侵入核区,分散于核中的四分体开始向纺锤体的中部移动。最后染色体排列在细胞的赤道板上,不同于有丝分裂的是,四分体上有4个动粒,一侧纺锤体只和同侧的两个动粒相连,即每个对应的染色体有一个着丝点,使两个染色单体联在一起。同源染色体的着丝粒分居赤道面两侧。

(3)后期I(anaphase I):由于纺锤丝的牵引,同源染色体分开,分别移向细胞的两极。每极的染色体数比母细胞减少一半,这就是实际上的减数分裂。由于每条染色体仍为两条染色单体,因而每极DNA含量仍为二倍体。因此从DNA的含量看还未达到单倍体的程度。此外,由于在粗线期同源染色体的非姐妹染色单体发生了一些互换,而使每条同源染色体的姐妹染色单体的基因组成会有所不同。

(4)末期I(telophase I):两群染色体分别到达两极,染色体解旋、松展,核膜、核仁重新出现。细胞质分裂,在两个子细胞间形成横缢(动物细胞)或形成细胞板(植物细胞),最后形成两个子细胞(次级精母或次级卵母细胞)。在卵细胞形成中,细胞质分裂是不均等的。

3. 第二次减数分裂 类似有丝分裂,在此过程中,每个染色体的两条染色单体分开,分别移向两极,核膜重新形成,染色体复原成染色质,核仁重现。随之进行细胞质分裂。

(1)间期II(interphase II):又称减数分裂间期。在减数分裂I和减数分裂II之间有一很短的间期,但不进行DNA合成。自然界中,有的生物无间期II,而直接由末期I进入前期II。

(2)前期II(prophase II):核内染色质丝凝集、螺旋化,核仁、核膜消失,中心粒向两极移动,纺锤体形成。此时的次级精母和次级卵母细胞中仅含有n条染色体而不是2n对染色体,但每个染色体均含有两条姐妹染色单体。

(3)中期II(metaphase II):染色体排列在赤道面上形成赤道板,纺锤体明显。

(4)后期II(anaphase II):每条染色体的二条染色单体随着着丝点的分裂而彼此分开,由纺锤丝牵向两极。