



教育部职业教育与成人教育司推荐教材
卫生职业学校技能型紧缺人才培养培训教学用书

医学遗传学基础

(供护理专业及其他医学相关专业用)

主编 张丽华



高等教育出版社



中国医药出版社
CHINA MEDICAL SCIENCE PUBLISHING HOUSE

医学遗传学基础

《医学遗传学》课程思政案例集

主编 王 颖



中国医药出版社

教育部职业教育与成人教育司推荐教材
卫生职业学校技能型紧缺人才培养培训教学用书

医学遗传学基础

(供护理专业及其他医学相关专业用)

主 编 张丽华

主 审 潘凯元 夏国园

编 者 (以姓氏拼音为序)

戴国雄 梅州市卫生学校

胡 庆 沧州医学高等专科学校

邵韵平 黄山卫生学校

孙 萍 黑龙江省卫生学校

谢有能 嘉应学院医学院

张丽华 沧州医学高等专科学校

高等教育出版社

内容提要

本书根据教育部、卫生部制定《职业院校护理专业领域技能型紧缺人才培养培训指导方案》编写而成。

全书共分九章,内容包括绪论、遗传的分子学基础、遗传的细胞学基础、单基因遗传与单基因病、多基因遗传与多基因遗传病、染色体与染色体病、分子病与遗传性酶病、药物遗传与肿瘤遗传、遗传病的诊断、治疗与预防等章节。

本书内容通俗易懂,每章以导读开始,大部分章节以各类遗传病的基本理论与该类遗传病的遗传方式同章讲解,各类遗传病以临床案例加以分析,重点、难点以图、表加以说明。每章的课后练习内容包括选择题、思考题和综合性的讨论题。

本书适合卫生职业学校护理专业及其他医学相关专业学生使用,也可供从事妇幼保健、计划生育等在职医护人员参考。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/张丽华主编. —北京:高等教育出版社,2005.4

供护理专业及其他医学相关专业用
ISBN 7-04-016419-1

I. 医… II. 张… III. 医学遗传学-高等学校: 技术学校-教材 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2005)第 013130 号

策划编辑 杨 兵 责任编辑 薛 玥 封面设计 于 涛 责任绘图 朱 静
版式设计 马静如 责任校对 康晓燕 责任印制 宋克学

出版发行 高等教育出版社
社 址 北京市西城区德外大街 4 号
邮政编码 100011
总 机 010-58581000
经 销 北京蓝色畅想图书发行有限公司
印 刷 北京人卫印刷厂

开 本 787×1092 1/16
印 张 9.5
字 数 220 000

购书热线 010-58581118
免费咨询 800-810-0598
网 址 <http://www.hep.edu.cn>
<http://www.hep.com.cn>
网上订购 <http://www.landraco.com>
<http://www.landraco.com.cn>

版 次 2005 年 4 月第 1 版
印 次 2005 年 7 月第 2 次印刷
定 价 12.40 元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换。

版权所有 侵权必究

物料号 16419-00

出版说明

根据教育部、劳动和社会保障部、国防科工委、信息产业部、交通部、卫生部 2003 年 12 月下发的《关于实施“职业院校制造业和现代服务业技能型紧缺人才培养培训工程”的通知》精神,教育部办公厅、卫生部办公厅组织制定了《中等职业学校和五年制高职护理专业领域技能型紧缺人才培养培训指导方案》、《三年制高等职业教育护理专业领域技能型紧缺人才培养培训指导方案》。为此,我社推出“高教版”卫生职业学校技能型紧缺人才培养培训系列教学用书。

本系列教学用书依照教育部办公厅、卫生部办公厅制定的“指导方案”编写而成。作者是从全国范围内认真遴选的长期从事护理临床和护理教学工作的同志。他们通过认真学习、领会“指导方案”,根据“订单”式职业教育与培训新模式,把培养学生的职业道德、职业能力以及护理技能作为教材编写的主要目标,编写内容力争与用人单位实际需要接轨、与国家执业护士资格认证接轨,顺应国际护理行业发展趋势。

全系列教学用书以核心课程为中心,基础学科以理论知识够用为度,临床学科重点介绍常见病、多发病的护理知识和方法,并且吸收学术界公认的新理念、新技术。全系列教学用书增加了大量人文课程,帮助学生正确理解护理与人、护理与健康、护理与社会经济发展的关系,全面提高护理人员素质。

为了方便学校教学,本系列教学用书还配有教师用多媒体光盘,免费赠送给广大卫生职业学校。

本系列教学用书是全体作者与编辑人员共同合作的成果,希望它的出版,能为造就我国护理专业领域一线迫切需要的高素质技能型人才作出贡献。

高等教育出版社

2004 年 11 月

前 言

《医学遗传学基础》教材的编写以就业为导向,以全面素质为基础,以能力为本位。突出贴近学生、贴近社会、贴近岗位的思路,坚持以学生为中心,以教师为指导的教育观。其内容贯彻“必需”和“够用”的原则。

医学遗传学是遗传学与医学相结合的一门学科。是一门重要的医学基础课。

本教材主要应用于初中起点的三年制护理专业中职和五年制高职学生,根据初中生特点,本书内容通俗易懂,并选择了一些近几年的新知识作为选修内容予以介绍。

通过本教材的学习培养学生分析问题和解决问题的能力;运用遗传规律分析人类的遗传现象,掌握常见遗传病后代发病风险及诊断、防治的原则;应用所学医学遗传学的知识,向服务对象进行婚育指导和健康咨询。

本书由河北省沧州医学高等专科学校张丽华任主编并编写了第1、4章;黑龙江省卫生学校孙萍编写了第2、3章和部分实验;广东省梅州市卫生学校戴国雄编写了第5、7章;安徽省黄山卫生学校邵韵平编写了第6章一部分;河北省沧州医学高等专科学校胡庆编写了第6章一部分和部分实验;广东省嘉应学院医学院谢有能编写了第8、9章,书中大部分插图由沧州医学高等专科学校卢晓智、田宾同志绘制;本书在编写过程中,得到了各参编院校领导和相关教研室的大力支持;并参考了全国高等医学院校的部分教材及一些相关著作,在此一并感谢!

由于编者水平有限,编写时间较短,本教材难免有不足之处,敬请广大师生和读者批评指正。

学时分配表

序号	教学内容	理论	实践	合计
1	绪论	1		1
2	遗传的分子学基础	6		6
3	遗传的细胞学基础	6		6
4	单基因遗传与单基因病	10		10
5	多基因遗传与多基因遗传病	4		4
6	染色体与染色体病	5		5
7	分子病与遗传性酶病	4		4
8	药物遗传与肿瘤遗传	2		2
9	遗传病的诊断、治疗与预防	4		4

续表

序号	教学内容	理论	实践	合计
10	实验一 人类体细胞染色体观察		2	
	实验二 人类体细胞染色体核型分析		2	
	实验三 人类正常皮肤纹理的观察和分析		2	
	实验四 人类遗传病(观看录像)		2	
	实验五 遗传咨询		2	
11	机动	2		2
合 计		44	10	54

张丽华

2004年10月

目 录

第一章 绪论	1
第一节 医学遗传学的概念及其分支学科	1
一、医学遗传学的概念	1
二、医学遗传学的研究范围及分科	1
第二节 遗传病概述	2
一、遗传病的概念	2
二、遗传病的分类	3
三、遗传病的危害	3
第三节 医学遗传学的研究方法及研究现状	4
一、医学遗传学的研究方法	4
二、医学遗传学的研究现状	5
第四节 医学生应学习人类遗传学知识	6
一、为了将来更好的工作和生活	6
二、为了人类健康和家庭幸福	6
课后练习	7
第二章 遗传的分子学基础	8
第一节 DNA 是主要的遗传物质	8
一、DNA 是主要遗传物质的证据	8
二、DNA 的分子结构与功能	9
三、RNA 的结构与功能	11
第二节 基因	12
一、基因的概念及种类	12
二、基因的结构	12
三、基因的功能	13
四、基因的调控	15
五、基因突变	16
课后练习	19
第三章 遗传的细胞学基础	22
第一节 细胞增殖周期中 DNA、染色质和染色体的关系	22

第二节	体细胞的增殖方式——有丝分裂	23
一、	有丝分裂的过程	23
二、	有丝分裂的特点和意义	24
第三节	生殖细胞的增殖方式——减数分裂	24
一、	减数分裂的过程	25
二、	减数分裂的生物学意义	26
第四节	精子与卵子的发生及性别决定	27
一、	精子与卵子的发生过程	27
二、	性别决定	28
	课后练习	28
第四章	单基因遗传与单基因病	31
第一节	遗传的基本规律	31
一、	分离定律	31
二、	自由组合定律	33
三、	连锁与互换定律	34
第二节	单基因遗传病	37
一、	系谱与系谱符号	37
二、	常染色体遗传病	38
三、	性连锁遗传病	46
四、	遗传的异质性	51
五、	线粒体病	51
六、	两种单基因性状或疾病的遗传	51
	课后练习	53
第五章	多基因遗传与多基因遗传病	56
第一节	多基因遗传	56
一、	质量性状和数量性状	56
二、	多基因遗传的概念	57
三、	多基因遗传的特点	57
第二节	多基因遗传病	58
一、	易患性与发病阈值	58
二、	遗传率	59
三、	多基因遗传病的特征	59
四、	多基因遗传病发病率的估计	61
	课后练习	62
第六章	染色体与染色体病	63
第一节	人类染色体	63
一、	人类染色体的形态结构与类型	63
二、	人类染色体核型	65

	三、性染色质	67
第二节	染色体畸变	70
	一、染色体畸变的概念	70
	二、染色体畸变的原因	70
	三、染色体畸变的类型	70
第三节	染色体病	81
	一、常染色体病	81
	二、性染色体病	85
	课后练习	89
第七章	分子病与遗传性酶病	91
第一节	分子病	91
	一、血红蛋白病	91
	二、血友病	94
	三、假肥大型肌营养不良	95
	四、家族性高胆固醇血症	95
第二节	遗传性酶病	96
	一、遗传性酶病的发病机制	96
	二、几种常见的遗传性酶病	96
	三、遗传性酶病的类型	98
	课后练习	99
第八章	药物遗传与肿瘤遗传	101
第一节	药物与遗传	101
	一、药物代谢的遗传控制	101
	二、毒物反应的遗传基础	103
第二节	肿瘤与遗传	104
	一、肿瘤的概念	104
	二、肿瘤发生中的遗传现象	105
	三、肿瘤发生的遗传机制	107
	课后练习	109
第九章	遗传病的诊断、治疗与预防	111
第一节	遗传病的诊断	111
	一、遗传病的临床诊断	111
	二、系谱分析	112
	三、细胞遗传学检查	112
	四、生化检查	113
	五、皮肤纹理分析	113
	六、产前诊断	116
	七、基因诊断	117

第二节 遗传病的治疗	118
一、手术疗法	118
二、药物疗法	118
三、饮食疗法	119
四、基因疗法	119
第三节 遗传病的预防	119
一、遗传病预防的概念和意义	119
二、遗传病的预防措施	120
第四节 优生学	122
一、优生学概念	122
二、优生的措施	122
课后练习	124
附录 1	126
实验一 人类体细胞染色体观察	126
实验二 人类体细胞染色体核型分析	127
实验三 人类正常皮肤纹理的观察和分析	129
实验四 人类遗传病 (观看录像)	131
实验五 遗传咨询	132
附录 2 五年制高职护理专业医学遗传学基础教学大纲	134

第一章 绪 论

迎接 21 世纪生命科学的挑战

人类进入 21 世纪后,医学遗传学正以前所未有的速度向前发展着,并已经成为一门涉及数千种遗传性疾病的基础理论和临床实践的科学。新世纪要求医学生不仅需要掌握医学遗传学基本知识,还要不断学习相关的新知识、新技术,以跟上和推动医学科学的发展,迎接 21 世纪生命科学的挑战。本章知识将引导你步入医学遗传学领域。

第一节 医学遗传学的概念及其分支学科

一、医学遗传学的概念

医学遗传学 (medical genetics) 是将遗传学基本理论与医学实践相结合的一门新学科,是遗传学知识在医学领域中的应用。医学遗传学的研究对象是人类,主要研究人类病理性状的遗传规律及其物质基础,研究人类疾病的发生、发展与遗传因素的关系,提供诊断、治疗、预防遗传病及与遗传有关疾病的科学根据和手段,从而为提高人类健康素质做出贡献。

二、医学遗传学的研究范围及分科

医学遗传学不仅与生物学、生物化学、微生物学、免疫学、病理学、药理学、组织胚胎学及卫生学等基础医学密切相关,而且已经渗入了临床学科各个领域,形成了临床遗传学。临床遗传学侧重研究临床各种遗传病的诊断、治疗、预防和遗传咨询。

医学遗传学在其发展过程中,已经建立了许多分支学科,其中主要有:

1. 生化遗传学 是以生物化学方法,研究遗传病中的蛋白质或酶的变化以及核酸的相应变化,使人们认识到分子病和遗传性酶病对人类健康的危害。
2. 细胞遗传学 是以形态学的方法,从细胞水平研究人类染色体的形态结构、畸变类型、发生频率以及与疾病相关的学科。
3. 分子遗传学 是以分子生物学方法,从 DNA 水平研究基因的结构和功能、基因突变、基

因表达和调控机制的学科,可为遗传病的基因诊断和基因治疗提供依据和手段。

4. 肿瘤遗传学 研究肿瘤发生发展的遗传基础、癌基因和肿瘤抑制基因的作用,为阐明肿瘤的发病机制及诊断、治疗和预防提供科学依据。

5. 体细胞遗传学 是以人类体外培养的二倍体细胞为材料,研究 DNA 复制、基因突变、基因调控和肿瘤细胞形成机制等遗传学基本问题的一门学科。

6. 基因工程 基因工程是一种新技术,即将基因加以人工改造而表达为新性状的科学,在人类遗传病的基因诊断及基因治疗中有重要作用。

此外,还有群体遗传学、药物遗传学、遗传毒理学、免疫遗传学、发育遗传学、行为遗传学、辐射遗传学及优生学等等。

第二节 遗传病概述

一、遗传病的概念

遗传病(genetic disease)是指细胞中遗传物质发生突变(染色体畸变或基因突变)所导致的疾病。这可以是生殖细胞或受精卵内遗传物质结构和功能的改变造成的。

遗传病与先天性疾病有所区别。先天性疾病是指个体出生时即表现出来的疾病,如并指症、先天性聋哑、白化病等。大多数遗传病表现为先天性疾病。但是也有某些先天性疾病,如先天性梅毒、先天性心脏病、药物引起的畸形以及产伤等就不是遗传病。也有些遗传病在出生时未表现出来。如遗传性慢性进行性舞蹈病发育到一定年龄才发病;遗传性小脑性运动失调症成人型可以在 35~40 岁时才发病。

遗传病应与家族性疾病加以区别。家族性疾病是指表现出家族集聚现象的疾病,即在一个家族中有两个或以上成员罹患。许多遗传病,特别是常染色体显性遗传病常见家族集聚现象,如并指畸形,在亲代和子代中均有患者。但也有些遗传病,特别是常染色体隐性遗传病可无明确家族史。相反,有家族集聚现象的疾病(如麻风、肝炎、梅毒等)也不一定是遗传病。当某一疾病有家族史而尚未证明属遗传病时可暂时用“家族性”一词,但当明确为遗传病后应不再使用。因此,家族性疾病不一定是遗传病,散发性疾病不一定是遗传病。

怎样判断一种疾病是否为遗传病呢?遗传病具有以下四个特点:

1. 遗传病具有遗传性 遗传病不同于传染病的水平传递,而是从上一代遗传给下一代的垂直传递。但不是每个遗传病的家系中都可观察到这一现象。因为有的患者是首次突变产生的病例,即家系中的首例。有些遗传病特别是染色体异常的患者,由于活不到生育年龄或不育,以致观察不到垂直传递的现象。

2. 遗传病的病因是遗传物质的改变 主要是指基因突变或染色体畸变所导致的疾病。这是遗传病不同于其他疾病的主要依据。

3. 不是任何细胞遗传物质的改变都可以传给下一代 必须强调的是只有生殖细胞或受精卵的遗传物质的改变才能够垂直传递给下一代,体细胞里的遗传物质改变是不遗传的。

4. 遗传病具有终生性 目前所采用的防治方法,有可能改变表现型特征,但尚不能改变遗

传的物质基础。

二、遗传病的分类

经典医学遗传学将遗传病分为单基因病、多基因病和染色体病三大类。现代医学遗传学将遗传病分为单基因病、多基因病、染色体病、线粒体遗传病和体细胞遗传病五大类(图 1-1)。

1. 单基因病 单基因遗传病简称单基因病,起因于突变基因,即一对染色体(同源染色体)上单个基因或一对等位基因发生突变所引起的疾病,呈孟德尔式遗传(见第四章)。

2. 多基因病 由两对或两对以上基因和环境因素共同作用所致的疾病,称为多基因病,又称复杂病。包括一些先天性发育异常和一些常见病。多基因病有家族集聚现象,但不像单基因病那样有明确的家系传递格局(见第五章)。

3. 染色体病 由于染色体数目或结构异常(畸变)使基因组的平衡被破坏所导致的疾病,称为染色体病。由于染色体病往往涉及许多基因,所以它们具有多种临床表现,故又称为染色体异常(畸变)综合征(见第六章)。

4. 线粒体遗传病 线粒体是细胞内的一个重要细胞器,是除细胞核之外唯一含有 DNA 的细胞器,具有自己的蛋白质翻译系统和遗传编码。线粒体遗传病就是由线粒体内 DNA 缺陷引起的疾病,随同线粒体传递,呈细胞质遗传。

5. 体细胞遗传病 体细胞内遗传物质改变所致的疾病,称为体细胞遗传病。因为它是体细胞中遗传物质的改变,所以一般并不传递给后代。而体细胞遗传病只在特异的体细胞中发生。这类疾病包括恶性肿瘤、白血病、自身免疫缺陷病等。体细胞基因突变是此类疾病发生的基础。

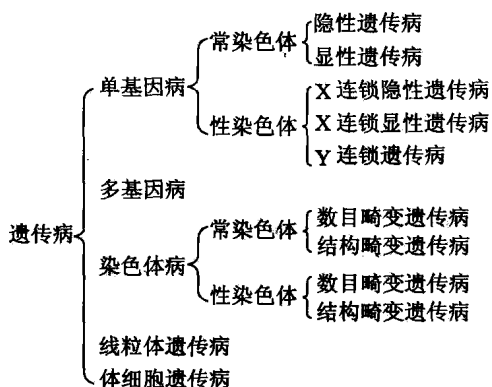


图 1-1 遗传病的分类

三、遗传病的危害

随着科学的进步,卫生水平的提高,急性传染病、流行病得到了有效的控制。而遗传病对人类的危害则越来越显著。

1. 根据 1989 年资料统计,我国每年要出生 2 000 万个孩子,其中约 1.3% 的人有严重的出生缺陷或先天畸形,遗传因素所致者占 80%,即大约 20 万个新生儿因遗传因素而导致严重的出生缺陷或先天畸形。

2. 据统计,自然流产约占全部妊娠的 7%,其中约有 50% 是染色体畸变造成。因此,以每年出生 2 000 万孩子计算,我国每年仅由于染色体畸变就造成约 70 万例的自然流产。

3. 据 1976 年的调查,我国城市儿童死亡的原因中,遗传病、先天畸形和恶性肿瘤是死亡的第一位原因,约占全部死亡的 30%;农村中,这种死因占儿童死亡原因的第二位。

4. 从遗传病在人群中的发病率来看,约有 20% ~ 25% 的人患遗传病或与遗传相关的疾病,其中染色体病约占 1%,单基因病约占 3% ~ 5%,多基因病约为 15% ~ 20%。

5. 体细胞遗传病中,恶性肿瘤对人类的危害最大,是构成人类死亡的第一位或第二位原因。

上述事实已经说明,遗传病对人类健康已经造成严重危害。另外,随着我国工业化进程的加快,人类正面临着环境污染的巨大威胁,使遗传物质受到各种致突变、致癌、致畸因素的影响,将会使基因突变率有所提高,从而提高遗传病的发病率,这就是我们面临的严峻形势。

第三节 医学遗传学的研究方法与研究现状

一、医学遗传学的研究方法

如前所述,不同的遗传病遗传因素在发病中所起的作用大小不同,对于一种不明原因的疾病,要了解其是不是遗传病,或者说是否有遗传因素参与,可采用如下一些方法:

(一) 系谱分析法

如若怀疑某种病是遗传病,则应搜集其家族中全体成员的发病情况,绘成系谱,依系谱特征进行分析,往往可以确认为单基因病中某一种类型的遗传病(见第四章)。如果对该病的系谱进行分析,不符合单基因病的任何一种类型的特点,则应考虑是否为多基因病。

(二) 群体筛选法

群体筛选法即选定某一人群,用简便、准确的方法对某种疑为遗传病的疾病进行普查,通过患者亲属发病率与一般人群发病率进行比较,从而确定该病是否与遗传有关。如果有关,则患者亲属发病率应高于群体发病率;而患者不同亲属之间,发病率还应表现为一级亲属大于二级亲属,二级亲属大于三级亲属,三级亲属大于一般群体,则可判定此病与遗传有关。在判断时要注意到同一家族成员共同的生活环境对该病发病的影响,应与家族中非血亲的发病率进行比较,这样可以得出初步结论。

(三) 双生子法

双生是指一次娩出两个胎儿,俗称双胞胎。双生有同卵双生和异卵双生。从发生学角度来看,同卵双生是由同一受精卵发育形成的两个个体,他们之间的遗传物质是相同的,所以许多性状如血型、性别等是一致的,而他们之间的差异可认为是环境因素作用的结果。异卵双生是由两个受精卵发育形成的两个个体,他们之间的遗传物质不完全相同,因此在各种性状上有较大差异。

双生子法是通过比较同卵双生儿和异卵双生儿表现型特征的一致性和不一致性,来分析遗传因素和环境因素在生理和病理性状发生中各自作用的程度,从而判断某种疾病是否与遗传因素有关。

(四) 伴随性状研究

在疾病研究中,如果某一种疾病经常伴随另一已确定由遗传决定的性状或疾病出现,则说明该病与遗传有关。性状的伴随出现可以是由于基因连锁,也可以是由于关联。

连锁是指控制两种性状的基因位于一条染色体上,如椭圆形红细胞增多症常见于 Rh 血型阳性者,现已知控制这两种性状的基因都位于第一号染色体上,且距离非常近。

关联是指两种遗传上无关的性状非随机的同时出现,并且并非由于基因连锁所致,如 O 型

血与十二指肠溃疡相关联。

(五) 实验室检查法

实验室检测是确定某种疾病是否是遗传病最可靠的方法。染色体畸变所导致的染色体病,必须依靠染色体分析;分子病和遗传性酶病则必须依据生物化学的检查和基因分析。

除上述五种方法外,还有种族差异比较、家系调查、疾病组分分析、动物模型、离体细胞研究和染色体分析等等。

二、医学遗传学的研究现状

从总体上看,虽然从整体上我国与国际先进水平有一定差距,但目前我国的医学遗传学研究正蓬勃开展,并已取得丰硕成果,在某些领域甚至已经达到国际先进水平。

1. 人类基因组计划 基因组是一个单倍体染色体组中所包含的全部遗传物质,人类每个体细胞的细胞核中都有两份同源的基因组。人类基因组是一个复杂的结构,由 30 亿个碱基对组成,分布于 22 条常染色体和 X、Y 两条性染色体上,人类的全部遗传信息储存于其中。然而人的每个基因结构如何?在哪条染色体上?有何功能?对此没有完整的答案,人们期待着打开人类基因组这个人类遗传信息库,这是一项十分艰巨而复杂的任务。1990 年 10 月,美国人类基因组计划启动。1999 年 9 月,中国获准加入人类基因组计划,是继美、英、德、日、法之后的第六个参加国,也是参与这个计划的唯一一个发展中国家。1999 年 12 月 1 日,人类首次成功地完成人体染色体基因完整序列的测定。2000 年 4 月底,中国科学家完成 1% 人类基因组的工作框架图。2000 年 5 月 8 日,由德国和日本等国科学家组成的国际科研小组宣布,他们已基本完成了人体第 21 对染色体的测序工作。2000 年 6 月 26 日,六国科学家公布人类基因组工作框架图。2001 年 2 月 12 日,人类基因组图谱及初步分析结果首次公布。2001 年 8 月 26 日,中国提前两年完成 1% 人类基因组测序任务。2003 年 4 月 15 日,参与国际人类基因组计划的中国、美国、日本、英国、法国、德国六个国家分别以不同方式,宣布人类基因组序列图完成,这意味着人类对自身的了解迈入了一个新的阶段。

2. 基因诊断 基因诊断是一种新的临床诊断方法,可以越过蛋白质、酶等产物,利用重组 DNA 技术作为工具直接从基因水平检测人类遗传性疾病的基因缺陷,使这类疾病的患者能够得到可靠的预测,并做到早期发现、早期诊断,早期治疗。目前,我国已经能够对多种遗传病、病毒性疾病以及部分肿瘤进行基因诊断,特别是病毒性疾病的基因诊断已经在基层医院广泛开展,在 β 地中海贫血、遗传性慢性进行性舞蹈病等疾病,已能够对患者、携带者和胎儿作出正确的诊断。

3. 基因治疗 基因治疗在理论上是根治遗传病的唯一方法,目前已成为生命科学研究领域的一个研究热点。基因治疗是针对遗传病患者缺陷的基因而实施的治疗。它试图从基因水平调控细胞中缺陷基因的表达或以正常基因矫正、代替缺陷基因,以期达到治疗目的。我国复旦大学遗传所甲型血友病基因治疗研究工作已开展 10 余年,并于 1991 年进行了世界上首次甲型血友病基因治疗,取得了安全有效的结果,达到了世界领先水平。目前,基因治疗研究已经扩大到肿瘤、病毒性疾病和心血管病等很多领域。在 21 世纪,基因治疗技术将成为医治人类疾病的重要手段之一,为遗传病和肿瘤患者带来福音。

第四节 医学生应学习人类遗传学知识

一、为了将来更好的工作和生活

国内外许多著名科学家都认为, 21 世纪将是生命科学世纪。这是因为生命科学目前已经走出原来的描述性科学和记录性科学的历史阶段, 正迅速迈进到工程科学发展阶段, 生物工程高科技成果正在进入产业化, 而且必将深刻地影响到人类社会进程。可以毫不夸张地说, 目前人类社会所面临的人口、健康、粮食、环境和能源等重大问题, 都有赖生命科学的发展来解决。因此, 同学们将来无论从事何种工作都不可避免地会接触或涉及到生命科学的各种问题。此外, 有关生物工程的高新技术和成果将大量出现在医疗事业和医药、保健品、营养品及食品等消费品中, 会在极大改善人类生存条件及生活质量方面呈现出目不暇接的繁荣景象, 对此我们每个人也将面临着如何选择和适应这些新时尚的人生课题。因此, 适当学习一些有关人类遗传学的知识, 会对我们今后的工作和生活有所裨益。

特别是对于医学生来说, 掌握一定的医学遗传学知识, 将有助于在未来的工作中正确认识遗传病, 以便采取相应的诊断、治疗和预防措施。

二、为了人类健康和家庭幸福

目前, 遗传病与人类健康的关系愈来愈受到人们的高度重视, 其原因是:

1. 遗传病对人类健康的威胁日益严重。由于医学科学的进步, 使许多在人类历史上曾造成过严重灾害的烈性传染病已经得到或者基本得到了控制, 而那些目前尚无根治办法的遗传病的发病率就相对明显增多了。1996 年全世界统计公布的人类遗传疾病种类已达到 7 746 种。1998 年我国新生儿普查中约有 1.3% 有严重的出生缺陷或先天畸形, 据统计, 其中有 70% ~ 80% 是遗传因素所致。

2. 有些严重危害人类健康的常见病已证明与遗传因素有关, 例如恶性肿瘤(癌症)、糖尿病、遗传性高血压、冠心病、精神分裂症等。

3. 在人群中, 一些外表正常的个体, 也并非与遗传病无关。据人类遗传学统计研究表明, 平均每个人都是 5 ~ 6 种有害基因的携带者, 也就是说从自己父母那里继承了 5 ~ 6 个有害隐性基因, 而且又将有可能把这些有害基因传递给自己的子孙后代。此外, 废水、废气、废渣对环境污染的加剧, 都将有可能增高基因的突变率, 这些都将增加人群的遗传负荷。这是人类面临的严峻形势。

4. 人类遗传学领域中的妇婴保健是全人类共同关心的大课题。如何提高我们后代的人口素质及健康水平, 改善遗传素质, 减少群体中有害基因的频率, 日益引起人们的关注。所以这门课程对人类健康和家庭幸福有重要意义。