

全国高等学校配套教材

供基础、临床、预防、口腔医学类专业用

医学遗传学 实验指导

第2版

主 编 左 伋

全国高等学校配套教材
供基础、临床、预防、口腔医学类专业用

医学遗传学实验指导

第 2 版

主 编 左 伋

编 者 (以姓氏笔画为序)

王培林 (青岛大学医学院)	陈 峰 (哈尔滨医科大学)
左 伋 (复旦大学上海医学院)	岳凤珍 (兰州大学医学院)
刘 雯 (复旦大学上海医学院)	赵彦艳 (中国医科大学)
何俊琳 (重庆医科大学)	黄 辰 (西安交通大学医学院)
吴白燕 (北京大学医学部)	蒋玮莹 (中山大学中山医学院)
李晓文 (郑州大学医学院)	谭湘陵 (南通大学医学院)
邹向阳 (大连医科大学)	

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学实验指导/左伋主编. —2 版. —北京: 人民卫生出版社, 2008. 6

ISBN 978-7-117-10178-3

I. 医… II. 左… III. 医学遗传学—实验—高等学校—
教学参考资料 IV. R394-33

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2008) 第 059989 号

医学遗传学实验指导

第 2 版

主 编: 左 伋

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编: 100078

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 北京市文林印务有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 5.25

字 数: 117 千字

版 次: 2004 年 5 月第 1 版 2008 年 6 月第 2 版第 4 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-10178-3/R · 10179

定 价: 12.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

前 言

尽管全国有许多医学院校的各类医学专业已开设了“医学遗传学”课程，但相应的“医学遗传学实验（或实习）课”却显得相对薄弱。一方面受现实条件的限制（包括课时、学生数、实验室条件等等），以至于不能满足开设医学遗传学实验（实习）的实际需要；另一方面医学遗传学实验（实习）所涉及的范围广泛（宏观的内容可涉及人群或个体、微观的内容则可达细胞、分子），这使其在一个具体的教学实验室不易得到实施。然而其本身的性质决定了实验（实习）教学在医学遗传学课程学习中具有重要的意义，因此，在可能的情况下，我们提倡应积极争取实验课的开设。

作为横跨基础医学与临床医学的桥梁课程，“医学遗传学”既带有基础医学实验的性质，也具有临床医学实习的特点，但我国绝大多数医学院校的医学遗传学教学是由从事基础医学教学和研究的老师担任的，故无法实现医学遗传学所具有临床性质的教学。我们在编写这本《医学遗传学实验指导》时，试图兼顾基础和临床两个方面，意在鼓励有条件的学校加强基础医学与临床医学老师的合作，使医学遗传学教学走进病房、门诊，走进社区。

《医学遗传学实验指导》包括：遗传病的家系分析、群体遗传分析相关的实验、染色体分析相关的实验、基因检测相关的实验、医学遗传学综合实验和附录等六章，分别代表医学遗传学实验的群体、家系、细胞、分子等四个层次和一个综合性实验，每一个层次又包括若干个具体的实验，在使用本教材时，可根据实际情况，选择其中的一些实验作为代表进行教学。书后的附录包括了一些医学遗传学技术上的进展，供有兴趣的使用者学习时参考。

对于某一个具体的实验而言，每一个实验室可能有其自己的方法，本教材中所提供的只是一些基本的方法，在具体教学中，师生可根据自己的实际情况加以修改。

本教材作为全国高等医药规划教材《医学遗传学》（第5版）的配套教材，在编写过程中，得到了复旦大学上海医学院的大力支持，谨表衷心感谢。对教材中所存在的不当之处，希望大家及时指出，以便改进。

左 俊

2008年3月

目 录

第一章 遗传病的家系分析	1
实验 1-1 系谱分析	1
实验 1-2 Bayes 法在遗传咨询中的应用	6
第二章 群体遗传分析相关的实验	12
实验 2-1 人类的皮肤纹理分析	12
实验 2-2 PTC 尝味实验	16
实验 2-3 人类性状的遗传学分析	16
实验 2-4 遗传度、杂合度、多态信息量和吻合度测验	19
实验 2-5 遗传性疾病遗传方式的估计	21
第三章 染色体分析相关的实验	25
实验 3-1 人类染色体标本的制备	25
实验 3-2 染色体显带技术	27
实验 3-3 姐妹染色单体交换技术	29
实验 3-4 小鼠骨髓嗜多染红细胞微核检测	32
实验 3-5 荧光原位杂交	35
第四章 基因检测相关的实验	41
实验 4-1 人基因组 DNA 的提取	41
实验 4-2 聚合酶链反应	44
实验 4-3 点杂交技术	49
第五章 医学遗传学综合实验	55
第六章 附录	59
附录 1 实验 1-2 Bayes 法在遗传咨询中的应用实例计算答案	59
附录 2 人类各号染色体的 G 显带带型特点及鉴别要点	60
附录 3 现代遗传学研究技术	64
第一节 基因组研究	64
第二节 转录组研究	69
第三节 蛋白质组研究	74

第一章

遗传病的家系分析

遗传病的系谱分析是了解、研究和诊断遗传病的重要步骤，从先证者入手，尽可能多地调查其亲属的患病情况，这有助于判断疾病是染色体疾病还是基因病；是单基因遗传病还是多基因遗传病；是显性遗传还是隐性遗传；是常染色体遗传还是性染色体遗传。事实上系谱分析也是发现疾病、认识疾病的开始。在采集系谱时，重点应记录家族史、婚姻史和生育史，另外对于收养、过继、近亲婚配和非婚生育等情况应予以特别注意。

在进行家系系谱收集及分析时必须注意以下几个问题：①资料必须可靠。个体的文化程度、家系成员的分散程度、被调查者的年龄、记忆和判断能力等，都是影响资料准确度的因素。②由于有些问题涉及家庭成员的隐私，因此应说服被调查者在可能的情况下积极配合。③对不同患者患病程度的度量应尽量准确一致，最好能提供医院的诊断资料，仅依某一个人的描述往往产生较大的偏差。④应尽可能地扩大家系范围，以便更准确地判断。⑤注意外显不全、延迟显性、新突变基因、动态突变、易位基因、基因组印迹等问题，还要充分考虑主基因和遗传背景、基因和环境综合作用等问题。⑥观察指标的不同，可能遗传方式也不同。家系分析的结果对于发病风险率的计算将产生重要影响。

实验 1-1 系谱分析

一、实验目的

通过对遗传病的系谱分析，掌握单基因遗传病的遗传方式及其特点，初步掌握系谱分析的方法，并培养学生综合分析能力。

二、实验原理

系谱分析法 (pedigree analysis) 是了解遗传病的一个常用的方法。其基本程序是先对某家族各成员出现的某种遗传病的情况进行详细的调查，再以特定的符号和格式绘制成反映家族各成员相互关系和发病情况的图解，

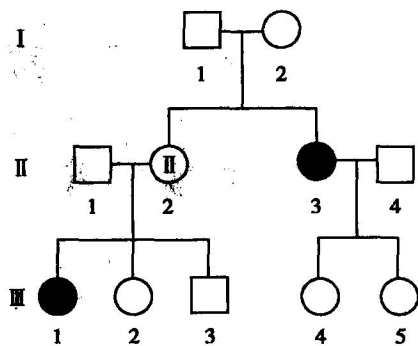


图 1-1 — PKU 家系系谱

然后根据孟德尔定律对各成员的表型和基因型进行分析。通过分析，可以判断某种性状或遗传病是属于哪一种遗传方式，这对遗传病的诊断和治疗有一定的帮助。

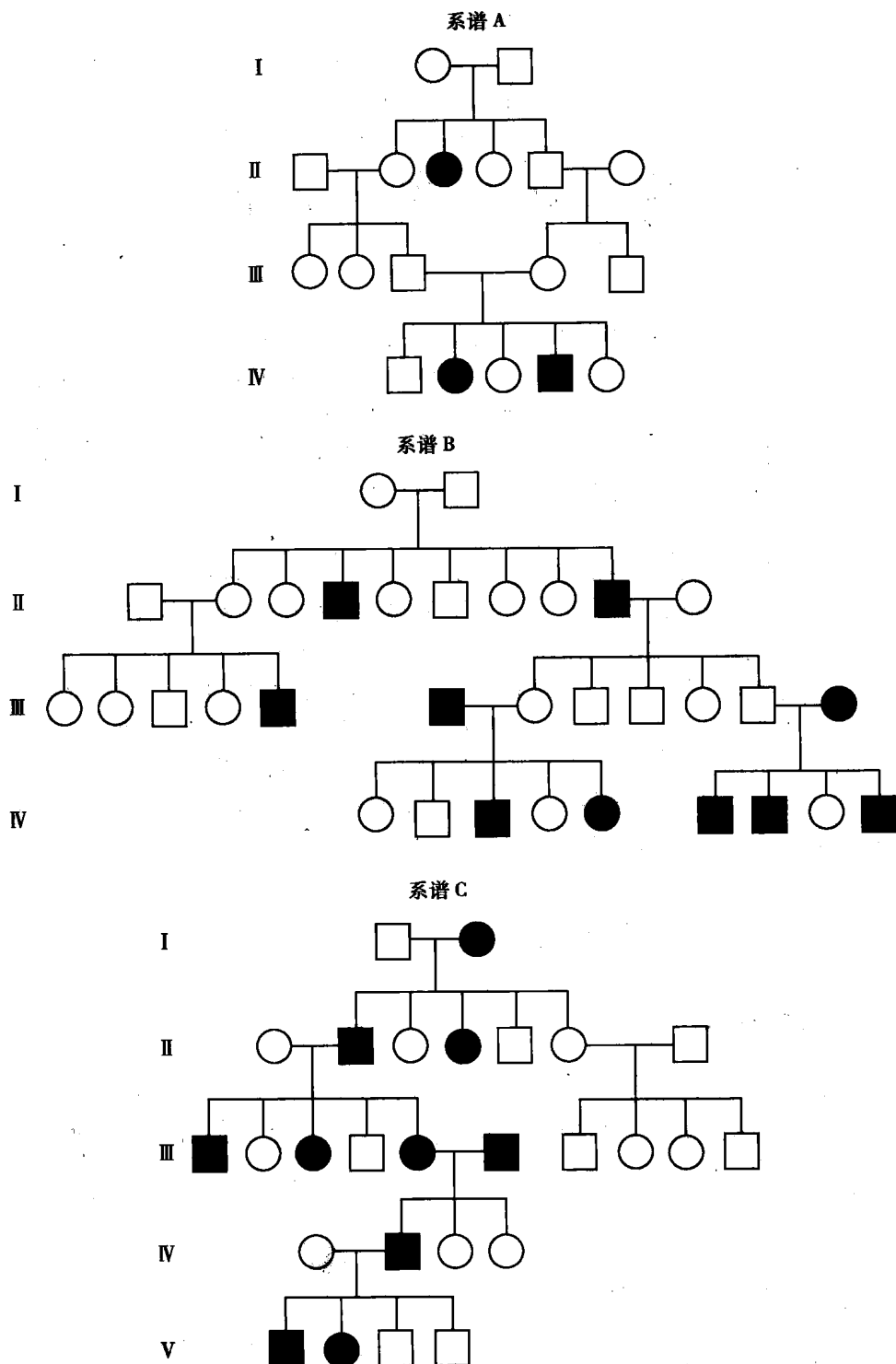


图 1-2 三例遗传病家系系谱

三、实验内容

运用遗传规律，对所提供的各系谱针对所提出的问题进行分析讨论，并注意用医学遗传学理论解释系谱中出现的特殊现象，预测一些个体今后产生遗传病后代的可能性。

1. 苯丙酮尿症 (PKU) 是一种常染色体隐性遗传性氨基酸代谢异常疾病，临床上表现为智能低下。关于下列系谱 (图 1-1): ①哪些个体是肯定的 PKU 疾病基因携带者? ② III_2 是疾病基因携带者的概率是多少? ③如果 III_3 和 III_4 结婚，他们的第一个孩子是 PKU 患者的概率是多少? 第二个孩子是 PKU 患者的概率又是多少? ④PKU 发生的机制是什么?

2. 试指出 A、B、C 三个系谱 (图 1-2) 中所显示的“疾病”的可能的和不可能的遗传方式，为什么?

3. 下列系谱 (图 1-3) 中的双生子性状的遗传方式是什么?

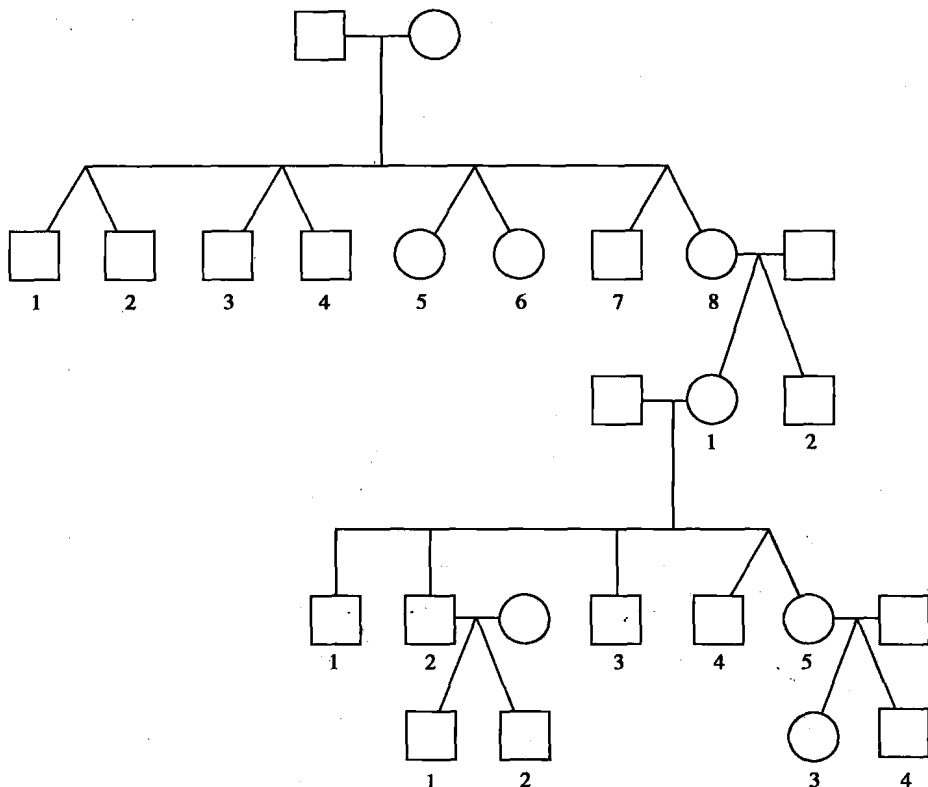


图 1-3 一例双生子家系系谱

4. 试指出下列系谱 (图 1-4) 中所显示的“疾病”的遗传方式，其判断依据是什么?

5. 人类的先天性耳聋呈常染色体隐性遗传，在以下系谱 (图 1-5) 中，假设有两个耳聋患者，每个人都是某一隐性突变的纯合子，他们婚后生有四个孩子，每个孩子的听力都是正常的。试解释之。

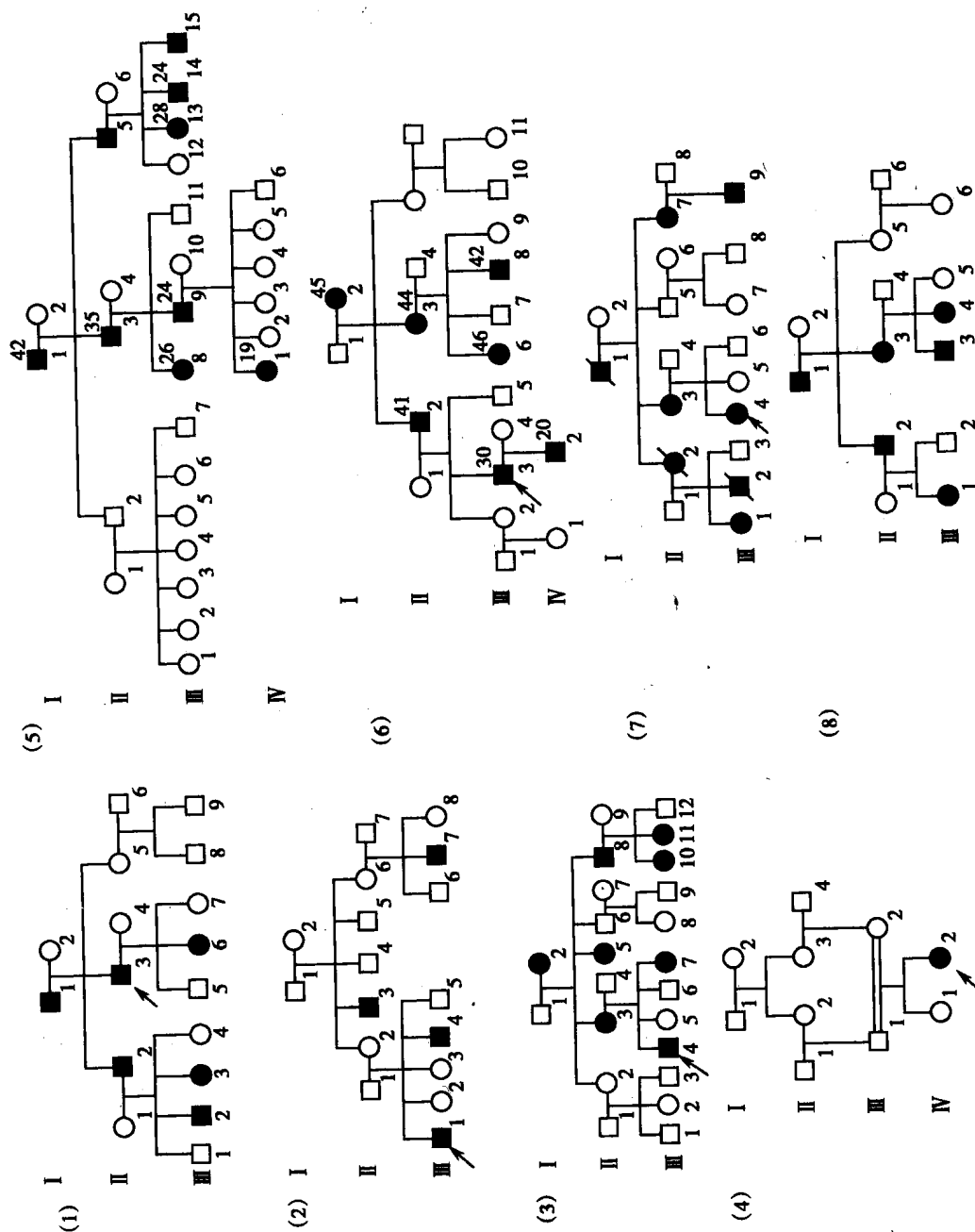


图 1-4 8 例遗传病家系谱

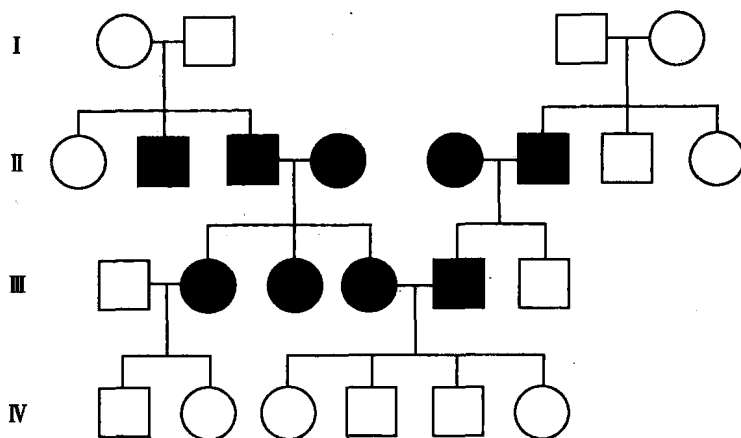


图 1-5 一先天性耳聋家系系谱

6. 共济失调是一种神经系统疾病，试指出以下系谱（图 1-6）中共济失调疾病的遗传方式。

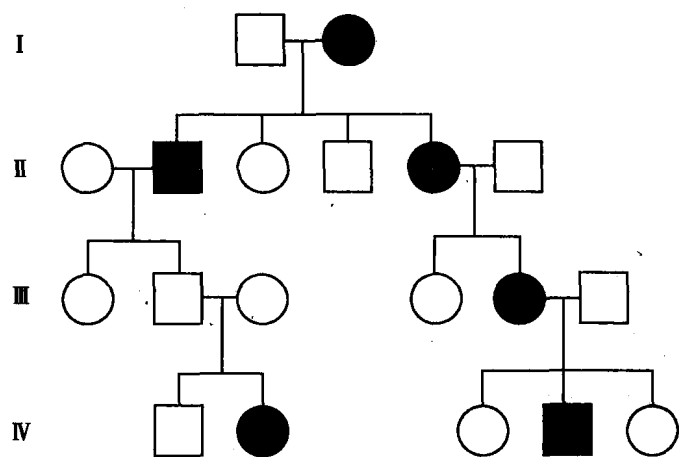


图 1-6 一共济失调家系系谱

7. a 是致病的隐性等位基因，相应的正常显性等位基因为 A，在以下系谱中（图 1-7）：①母亲的基因型是什么？②父亲的基因型是什么？③孩子的基因型是什么？④疾病的遗传方式是什么？子代中患者与正常孩子的比例是否是期望值？

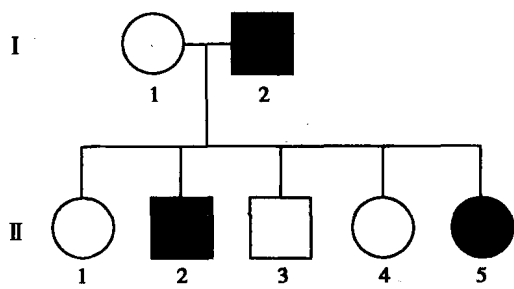


图 1-7 一遗传病家系系谱

8. 图 1-8 为某常染色体隐性遗传病的系谱，如果群体发病率为 $1/10000$ ，根据图中 A、B 是否为患者，以及假设的亲属婚配情况，计算子女发病风险率，并填入表 1-1 中。

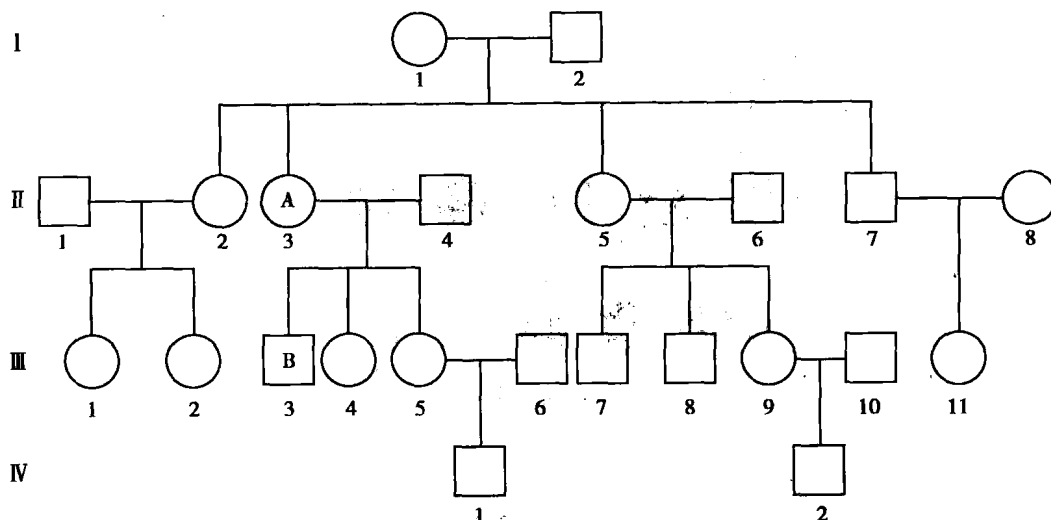


图 1-8 一常染色体隐性遗传病系谱

表 1-1 各种不同情况下的婚配后代发病风险

风险率 婚配	表型	A、B均为患者	A正常，B患病	A患病，B正常	A、B均正常
$III_1 \times III_8$					
$III_2 \times III_{11}$					
$III_5 \times III_6$					
$IV_1 \times IV_2$					

四、实验结果

讨论结果写成实验报告交给老师。

(何俊琳)

实验 1-2 Bayes 法在遗传咨询中的应用

一、实验目的

掌握 Bayes 法在临床遗传咨询中的应用。

二、实验内容

在预测单基因遗传病的发病风险时，如果不考虑患者家系中的实际遗传情况，仅按染色体分离与遗传方式计算，所获得的 $1/2$ 或 $1/4$ 的发病或再发风险，往往是不够准确的。1963 年，Bayes 提出一种确认两种互斥事件相对概率的理论，1975 年开始

应用于遗传咨询。它不仅考虑单基因遗传病的遗传规律和基因型，而且考虑到该患者家系中的具体发病情况。因此，应用 Bayes 定理能更为准确地推算出单基因遗传病的发病风险或再发风险，因此已在临床遗传咨询中得到普遍应用。

(一) 应用 Bayes 定理计算时常用的几个概念

1. 前概率 指所研究事件的概率，不管其他任何信息。在单基因遗传中，指根据孟德尔分离律推算的家族中某个成员具有某种基因型或可能性的概率。

2. 条件概率 考虑到事件真实性情况或特殊条件的概率。在单基因遗传中，指在某种假设条件下出现实际情况的概率。

3. 联合概率 即前概率和条件概率的乘积。

4. 后概率 指两种联合概率的相对概率。在单基因遗传中，指某一假设情况下的联合概率除以所有假设情况下联合概率之和。

一般规定，发病风险如高于 10% 即为高风险；如果发病风险介于 1%~10%（尤其是 4%~6%）为中度风险；发病风险低于 1% 则为低风险。利用 Bayes 法的计算程序，即可更准确地估计各种单基因遗传病的发病风险或再发风险，在遗传咨询过程中可以给予咨询者更为准确恰当的指导。

(二) 单基因遗传病中 Bayes 法的应用

1. 常染色体显性遗传病发病风险估计

例 1，多指（趾）（轴后 AI 型）为一种常染色体显性遗传病，其外显率约为 80%。图 1-9 为一个多指（趾）（轴后 AI 型）家系， II_1 的母亲为多指（趾）（轴后 AI 型）的患者，其本身表型正常，咨询他的孩子是否会发病。

按孟德尔分离律计算， I_2 为患者（Aa）， II_1 是杂合子（Aa）的概率为 1/2， III_1 是杂合子（Aa）的概率为 1/4， III_1 的发病风险则是 $1/4 \times 80\% = 1/5$ 。

如按 Bayes 法进行推算，则结果有所不同。首先计算前概率，即 II_1 是/不是杂合子的概率（表 1-2）。在不考虑外显率的情况下， II_1 是/不是杂合子的概率各为 1/2。但是 II_1 未发病是一个重要的条件信息，如果 II_1 是杂合子，其不发病的概率是 20%（1/5）；如果 II_1 不是杂合子，其不发病的概率是 1，这就是 II_1 是/不是杂合子的条件概率。上述两项为无关互斥事件，同时发生的概率是前概率与条件概率相乘，即得出各自的联合概率，分别为 1/10 和 5/10。最后，将两项联合概率之和作为分母，将每项联合概率作为分子，即可得出各自的后概率，分别为 1/6 和 5/6。由此，在 II_1 不发病的条件下， II_1 是杂合子的概率不是 1/2，而是 1/6；相反， II_1 不是杂合子的概率也不是 1/2，而增高到 5/6。

然后，再计算 III_1 是杂合子的概率为 $1/6 \times 1/2 = 1/12$ ，从而可以估计 III_1 将来患多指（趾）（轴后 AI 型）的风险为 $1/12 \times 80\% = 1/15$ 。

通过 Bayes 法推算，将 III_1 的发病风险由高风险（1/5）降低为中度风险（1/15），表明按遗传规律计算和按 Bayes 法计算的发病风险，相互有较大的差异，但由于

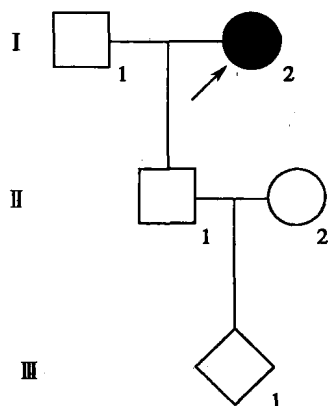


图 1-9 一个多指（趾）（轴后 AI 型）系谱

Bayes 定理考虑到了全面信息，所以其计算的结果更能反映家系子女发病的真实情况，预测的发病风险更为准确、可靠。

表 1-2 图 1-9 中 II₁ 是杂合子或不是杂合子的概率

	Aa	Aa
前 概 率	1/2	1/2
条件概率	1/5	1
联合概率	1/10	5/10
后 概 率	1/6	5/6

例 2, Huntington 病 (HD) 是一种延迟显性的常染色体显性遗传病, 图 1-10 为一个 HD 家系, I₂ 为 HD 患者, 其女 II₁ 今年 40 岁, 外孙女 III₁ 今年 20 岁, 表型均正常, 前来咨询 III₁ 的发病风险如何。

按孟德尔分离律计算, I₂ 为患者 (Aa), II₁ 是杂合子 (Aa) 的概率为 1/2, III₁ 是杂合子 (Aa) 的概率为 1/4, 所以 III₁ 的发病风险为 1/4。

如按 Bayes 法进行推算, 应首先计算 II₁ 为杂合子 (Aa) 的概率 (表 1-3)。在不考虑发病年龄的情况下, II₁ 是/不是杂合子的概率各为 1/2。根据有关统计资料, HD 杂合子 (Aa) 在 40 岁时的外显率为 70%, 20 岁时外显率为 10%, 那么 II₁ 已 40 岁但尚未发病是一个重要的条件信息, 如果 II₁ 是杂合子, 其 40 岁不发病的概率是 30% (3/10); 如果 II₁ 不是杂合子, 其 40 岁不发病的概率是 1。然后可依次求出联合概率分别为 3/20 和 10/20; 后概率分别为 3/13 和 10/13。

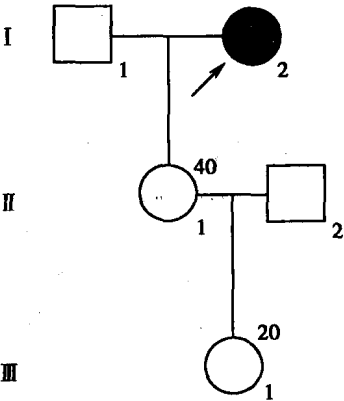


图 1-10 一个 Huntington 病的系谱
右上角数字为家系成员年龄

表 1-3 图 1-10 中 II₁ 是杂合子或不是杂合子的概率

	Aa	aa
前 概 率	1/2	1/2
条件概率	3/10	1
联合概率	3/20	10/20
后 概 率	3/13	10/13

从表 1-3 可知, II₁ 为杂合子的概率为 3/13, III₁ 是杂合子的概率即为 1/2 × 3/13 = 3/26。但 III₁ 已 20 岁, 同样具备进行 Bayes 法推算的条件, 所以 3/26 只是 III₁ 为杂合子的前概率 (表 1-4)。III₁ 是杂合子, 20 岁未发病的概率是 90%; III₁ 不是杂合子, 20 岁未发病的概率为 1。依次求出联合概率分别为 27/260 和 230/260, 后概率分别为 27/257 和 230/257。

表 1-4 图 1-10 中Ⅲ₁ 是杂合子或不是杂合子的概率

	Aa	aa
前 概 率	3/26	23/26
条件概率	9/10	1
联合概率	27/260	230/260
后 概 率	27/257	230/257

因此，在此家系中，Ⅲ₁ 将来的发病风险，如按遗传规律计算为 1/4 (25%)；若按 Bayes 法计算则仅为 27/257 (10.5%)，两者相差悬殊，但 Bayes 法推算的发病风险更为准确可靠。

2. 常染色体隐性遗传病发病风险估计

常染色体隐性遗传病中，近亲婚配会明显增加后代的发病风险，因此全面观察近亲婚配所生子女 I 的患病情况，可更为准确的进行发病风险的估算。

例如，图 1-11 示一个苯丙酮尿症 (PKU) 家系，前来咨询者Ⅱ₁、Ⅱ₂ 为姨表亲近亲婚配 (三级亲属)，生有一个女儿Ⅲ₁，表型正常，他们的舅舅 I₁ 患 PKU，询问他们再次生育后代发病风险如何。

按孟德尔分离律计算，I₁ 为 PKU 患者，系谱推导 I₂ 和 I₃ 是携带者的概率均为 2/3，Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 是携带者的概率均为 1/3，Ⅲ₁ 的发病风险应为 1/3 × 1/3 × 1/4 = 1/36。

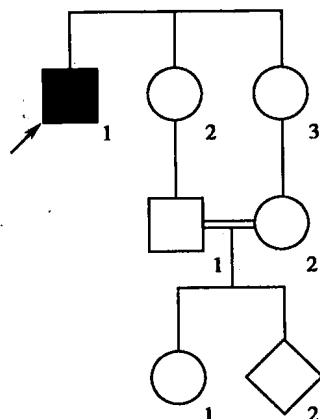


图 1-11 一个苯丙酮尿症系谱

按 Bayes 法进行推算，Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 的后代如果会发病，那么必须首先计算Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 都是携带者 (Aa) 的概率 (表 1-5)。在不考虑他们生育的情况下，Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 都是携带者 (Aa) 的概率为 1/3 × 1/3 = 1/9。从系谱中寻找参考信息时可见，他们已生出一个正常的女儿Ⅲ₁。那么，Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 都是携带者，他们生育正常后代的概率是 3/4；如果Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 不都是携带者，则他们生育正常后代的概率是 1。然后可依次求出联合概率分别为 3/36 和 32/36，后概率分别为 3/35 和 32/35。

表 1-5 图 1-11 中Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 都是携带者或不都是携带者的概率

	Ⅱ ₁ 和Ⅱ ₂ 都是携带者	Ⅱ ₁ 和Ⅱ ₂ 不都是携带者
前 概 率	1/9	8/9
条件概率	3/4	1
联合概率	3/36	32/36
后 概 率	3/35	32/35

这样，Ⅱ₁ 和Ⅱ₂ 再次生育的发病风险为 3/35 × 1/4 = 3/140。

3. X 连锁隐性遗传病发病风险的估计

在 X 连锁隐性遗传病中，男性发病风险取决于母亲是否为携带者，而此时女儿只能为携带者，所以在 XR 遗传病中，只有男性后代可以作为条件。

例 1，血友病 A 是一种 XR 遗传病，以男性发病为主，患儿的母亲为携带者。现以图 1-12 的一个血友病 A 家系为例，利用 Bayes 法计算 IV_1 将来发病风险如何。

按孟德尔分离律计算， II_1 、 II_2 均为患者 (X^aY)，表明这一家系中，致病基因不是由新生突变产生，由于交叉遗传，致病基因只能来源于母亲 I_2 ，即他们的母亲 I_2 为肯定携带者 (X^AX^a)，这样， II_3 是携带者 (X^AX^a) 的概率为 $1/2$ ， III_5 是携带者 (X^AX^a) 的概率为 $1/4$ ， IV_1 的发病风险则是 $1/8$ 。

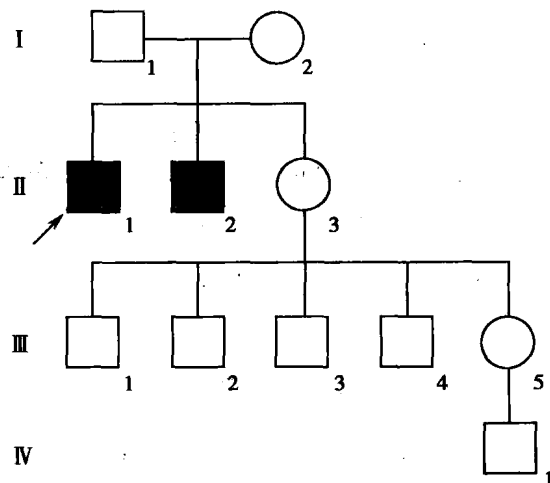


图 1-12 一个血友病 A 系谱

如按 Bayes 法进行推算，则结果有所不同。首先计算前概率，即 II_3 是/不是携带者的概率 (表 1-6)。在不考虑其生育的情况下，她是携带者的概率为 $1/2$ 。但是，从系谱中寻找参考信息时可见， II_3 已生出 III_1 、 III_2 、 III_3 、 III_4 4 个无病的儿子，这就是一个重要的条件信息。如果 II_3 是携带者，她连生 4 个儿子都无病的概率是 $1/2 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/16$ ，如果 II_3 不是携带者，则她连生 4 个儿子都无病的概率是 1，这就是 II_3 是/不是携带者时的条件概率。然后可依次求出联合概率分别为 $1/32$ 和 $16/32$ ，后概率分别为 $1/17$ 和 $16/17$ 。

表 1-6 图 1-12 中 II_3 是携带者或不是携带者的概率

	X^AX^a	X^AX^A
前 概 率	$1/2$	$1/2$
条件概率	$1/16$	1
联合概率	$1/32$	$16/32$
后 概 率	$1/17$	$16/17$

然后，再计算Ⅲ₅是携带者的概率为 $1/17 \times 1/2 = 1/34$ ，从而可以估计Ⅳ₁将来患血友病 A 的风险为 $1/34 \times 1/2 = 1/68$ 。

这表明按遗传规律计算和按 Bayes 法计算的Ⅳ₁的发病风险，相互有较大的差异，由于 Bayes 定理考虑到了全面信息，所以其计算的结果更能反映家系子女发病的真实情况，预测的发病风险更为准确、可靠。

例 2，Duchenne 型肌营养不良症（DMD）是一种 XR 遗传病，临床生化检测上常采用磷酸肌酸激酶（CPK）检测用于该病的诊断和女性携带者的检出。但大约有 $1/3$ 的女性携带者血清 CPK 值并不高，属正常范围。图 1-13 为一个 DMD 家系系谱，该家系中Ⅱ₁、Ⅱ₂均为 DMD 患儿，其妹妹Ⅱ₃血清 CPK 值正常。利用 Bayes 法计算Ⅲ₁将来发病风险如何。

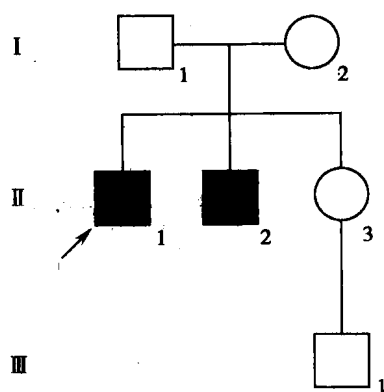


图 1-13 一个 DMD 系谱

按孟德尔分离律计算，Ⅱ₁、Ⅱ₂均为患者 (X^aY)，表明这一家系中，致病基因不是由新生突变产生，由于交叉遗传，致病基因只能来源于母亲Ⅰ₂，即他们的母亲Ⅰ₂为肯定携带者 (X^AX^a)，这样，Ⅱ₃是携带者 (X^AX^a) 的概率为 $1/2$ ，Ⅲ₁的发病风险是 $1/4$ 。

如按 Bayes 法进行推算，Ⅱ₃是/不是携带者的概率（表 1-7）各为 $1/2$ 。从血清 CPK 值检测结果可知，Ⅱ₃是携带者的条件概率是 $1/3$ ，Ⅱ₃不是携带者的条件概率是 1。依次求出联合概率分别为 $1/6$ 和 $3/6$ ，后概率分别为 $1/4$ 和 $3/4$ 。

表 1-7 图 1-13 中Ⅱ₃是携带者或不是携带者的概率

	X^AX^a	X^AX^A
前 概 率	$1/2$	$1/2$
条件概率	$1/3$	1
联合概率	$1/6$	$3/6$
后 概 率	$1/4$	$3/4$

这样，Ⅱ₃是携带者的概率为 $1/4$ ，Ⅲ₁将来患 DMD 的风险为 $1/8$ 。

（三）实例计算

一个先天性聋哑（常染色体隐性遗传病）的患者与其姑表妹结婚后生有一个正常女儿，他们再次生育后代的发病风险如何？画出系谱，按 Bayes 法进行计算。

三、实验结果

讨论结果写成实验报告交给老师。

（陈 峰）

第二章

群体遗传分析相关的实验

遗传病特征之一在于具有家族性，所以确定患者家庭成员的基因型，并对患者的父母、近亲和远亲作再发风险率的估算是医学服务的重要目的。同时为了在医学服务或遗传咨询中正确地做出关于疾病的临床诊断和准确地估算出再发风险率，必须考虑特定基因型在不同群体可能存在的差异。因为同一遗传病在不同群体的致病基因分布上的差异，生殖适合度对群体中基因分布的影响在临床诊断和遗传咨询中都是很有价值的。因此通过遗传度、杂合度、多态信息容量和吻合度测验的计算，以及 Bayes 法计算等方法可以预测患者亲属的再发风险，为遗传咨询提供有效依据。

另一方面，由于遗传性疾病目前多无有效的治疗方法，因此预防遗传病，降低遗传病在人群中的比例，即降低遗传病的群体负荷，是改进人类的遗传素质的关键。遗传负荷是评价一个群体易患某些疾病的指标之一，代表了遗传病在群体中的严重程度，通常用发生率来表示。发生率越高，群体中的遗传有害性越高，人类需要的对应措施越多。以直接法或间接法可测算每一世代每一基因位点的突变率，估算有害基因在群体中的频率，评价遗传病的群体负荷，从而采取有效的干预措施以提高群体的遗传素质具有相当大的意义。

实验 2-1 人类的皮肤纹理分析

一、实验目的

1. 掌握皮纹分析的基本知识和方法。
2. 了解皮纹分析在遗传学中的应用。

二、实验原理

人体的手、脚掌面具有特定的纹理表现，简称皮纹。人类的皮肤由表皮和真皮构成。真皮乳头向表皮突起，形成许多排列整齐、平行的乳头线，此线又称嵴纹。嵴纹上有许多汗腺的开口。突起的嵴纹相互又形成凹陷的沟。这些凹凸的纹理就构成了人体的指（趾）纹和掌纹。目前，皮纹学的知识和技术，广泛应用于人类学、遗传学、法医学以及作为临床某些疾病的辅助诊断。