

RENLEI  
YICHUAN YU YOU SHENG

# 人类遗传 与优生 (第二版)

丁昱平 / 主编

特约编辑:李成华  
责任编辑:李晓静  
责任校对:毕 潜  
封面设计:墨创文化  
责任印制:李 平

### 图书在版编目(CIP)数据

人类遗传与优生 / 丁显平主编. —2 版. —成都:  
四川大学出版社, 2011. 8

ISBN 978-7-5614-5436-7

I. ①人… II. ①丁… III. ①人类遗传学—高等学校—教材②优生学—高等学校—教材 IV. ①Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2011) 第 169319 号

### 书名 人类遗传与优生 (第二版)

---

主 编 丁显平  
出 版 四川大学出版社  
地 址 成都市一环路南一段 24 号 (610065)  
发 行 四川大学出版社  
书 号 ISBN 978-7-5614-5436-7  
印 刷 成都蜀通印务有限责任公司  
成品尺寸 185 mm×260 mm  
印 张 15.75  
字 数 397 千字  
版 次 2011 年 8 月第 1 版  
印 次 2011 年 8 月第 1 次印刷  
印 数 0 001~2 000 册  
定 价 32.00 元

◆读者邮购本书,请与本社发行科  
联系。电 话:85408408/85401670/  
85408023 邮政编码:610065

◆本社图书如有印装质量问题,请  
寄回出版社调换。

◆网址:www.scupress.com.cn

---

版权所有◆侵权必究

# 编委会

主 编：丁显平 四川大学生命科学学院遗传医学研究所

副主编（排名不分先后，按英文字母先后为序）：

李科生 成都中医药大学

宋文奇 成都市华大医院

魏 霞 四川大学生命科学学院遗传医学研究所

钟红梅 西南民族大学

# 第一版弁言

遗传与优生、先天与后天、优生与优育，三者为天、地、人之大事，“不可不察”。旷理今日时空，科学无所不在，社会无时不变，生活日新月异，人口与生育“生生不息”，生老病死人人相系，以上诸端无不影响着个人健康、家庭幸福、国家富强和民族兴旺。今辈莘莘学子和社会学人，不谙“遗传与优生”断不能适应今日之社会和人生。

四川大学生命科学学院，据教育之需要，率先主持编写高等学校公共选修课教材《人类遗传与优生》，作为各有关专业大学生的学习资料，非常必要、非常有益。它既可洞察生命科学之奥秘，又可普及健康婚育之基础知识，实为独具慧眼之举。

编者丁显平教授，多年从事遗传与优生学的教学、科研与临床实践。他思想睿智，与时偕行、勇于攀登，且贴近学子；既能深入本专业科学高端，又善科普教育。因此所编内容，深入浅出，图文并茂，运用于今日大学生和有关社会学人学习之用。

由于此教材和教学为新试，不当、不全之处在所难免，望在教学实践中逐步完善，以应发展之需要。

丁教授在杀青之后出示之，并索序于我，却之不恭乐为玉成。

李崇高 于京西

2004年12月1日

## 第一版前言

自古以来，人类一直在探索自身的奥秘，人的生、老、病、死，以及意识和行为等都是人们希望明白的奥秘。20世纪50年代以来，分子生物学及其技术的飞速发展，特别是随着人类基因组研究计划的顺利实施和完成以及后基因组计划的开始，展示人类生命活动的智力、行为、身体素质等现象都能从基因这个层面上找到答案，人类自身的奥秘不断被揭示出来，人们对优生的认识达到空前的高度，从而也引起了更多的人对遗传和优生的关注和兴趣。

早在十多年前，国内部分高校就开设了“人类遗传学”或相关的课程，以满足生物类和非生物类专业的学生对这方面知识的强烈兴趣。随着“计划生育、优生优育”工作作为基本国策提上日程，大约在6年前，我们就将“人类遗传与优生”这门课程作为四川省计划生育和卫生系统妇产科高级医师培训班的必修课程。该课程受到广大医务人员的欢迎。这使我们认识到，专业医务人员对这方面的知识的补充非常必要；同时也使我们意识到，要进一步搞好优生，提高全民族的素质，仅仅给专业医务人员补充这些知识是不够的，要向全社会关心优生的人们尤其是大、中专学校的青年学生全面普及这方面的知识，才是进一步搞好优生、提高人口素质的重要出路。

本书介绍了人类遗传学与优生学的基本知识、基本原理和研究方法，重点介绍人类遗传的胚胎学基础，人类遗传的分子和细胞学基础，人类遗传性疾病与优生，药物与遗传人类，代谢和发育中的遗传学问题，人体性状和行为的遗传，环境优生学；同时还对出生缺陷干预的策略和采取的措施，人类基因组及基因组计划、常见遗传性疾病及先天性畸形的诊断要点等作了全面阐述。最后还详细介绍了常见人类遗传与优生的实验诊断技术，包括：细胞遗传学技术，分子—细胞遗传学技术和分子遗传学技术等。为了查阅方便，还将我国人类遗传与优生有关的法律、法规及管理办法作为附录列在本书后面。本书涵盖了细胞生物学、发育生物学、分子遗传学、医学遗传学、进化生物学和环境科学等相关学科的部分内容。考虑到读者的知识基础和学习兴趣，本书对专业术语的描述，尽量采用通俗易懂的语言，深入浅出地进行描述。在内容编排上，注重科学性、实用性、趣味性和新颖性，搜集了部分病例和图片，既有常见的遗传病和感染性疾病，也有最新的科技成果，力求让读者在轻松、顺畅且饶有兴趣的阅读过程中获得较系统的、较全面的人类遗传与优生的知识。同时我们还注重尽可能贴近生活，从人们尤其是青年学生关注的问题入手介绍本研究领域中最新的成果和进展，拓宽读者的知识面。

编写本书是适合当前国内高等教育中素质培养的教改要求，也是符合加强科普教育、提高国民综合素质的新世纪目标的需要。本书的最终目的在于帮助人们解放思想、破除迷信，特别是能辨识歪理邪说，树立辩证唯物主义的世界观和科学观，提高我国人口的文化素质和科学素养。

本书适合普通高等院校开设“人类遗传与优生”公共选修课以及继续医学教育相关课程的教材或教学参考书，也可供广大医务工作者尤其是遗传优生专业技术人员系统了解有关人类遗传学和优生学内容的参考。在编写本书过程中，由于时间仓促，再加上本人的知识和水平所限，书中错误和不当之处在所难免，敬请同行及读者提出宝贵意见。

本书在编写过程中得到中国优生科学协会李崇高教授的精心指导和全书审阅；资料查阅和文字录入得到我的助手魏霞老师和研究生谢婷婷、李小波、曾梅的帮助，在此一并致谢。

丁显平

2004年12月于四川大学

## 第二版前言

我国是世界上人口最多的国家，也是出生缺陷人口绝对数最多的国家。据统计，我国出生缺陷总的发生率为 13.07%。每年有 20 万~30 万肉眼可见的先天性畸形儿出生，加上出生数月后显现出来的畸形，每年出生的先天性残疾儿童高达 80 万~120 万人，占每年出生人口总数的 4%~6%，即每 30 秒就有 1 名缺陷儿出生。为了从根本上降低我国的出生缺陷率，对当代大学生进行遗传与优生知识的普及是刻不容缓的大事。鉴于此，我们从 2005 年上学期开始至今，率先在四川大学面向全校各专业所有大学生开设《人类遗传与优生》这门文化素质选修课，每学期开 1 个或 2 个班，每个班限定在 200 人左右。从这几年的情况看，效果非常不错，每学期选课的人非常踊跃，开设的班期期爆满，更增添了 we 们继续坚持开设这门课程的信心。但《人类遗传与优生（第一版）》的教材是我们 2005 年编写出版的，当时由于时间关系，更重要的是当时是“摸着石头过河”，没有经验吸取，所以无论是在编写内容还是在章节分布上都有许多瑕疵，再加上第一版的书也已用完。因此，我们在第一版的基础上作了大量的修订，并对近几年的新知识进行了补充，增加了药物与遗传（成都中医药大学李科生教授撰写）、后基因计划（西南民族大学钟红梅副教授撰写）等内容，同时对其他章节的内容也进行了补充和修订。这对于非医学或非生物类专业的青年学生来讲更能全面系统地掌握人类遗传与优生的基本知识。当然，在第二版的修订过程中，由于编者的知识水平所限，书中错误和不当之处仍然在所难免，敬请同行及读者提出宝贵意见。

本书的编写得到中国优生科学协会医学遗传学专业委员会和成都市华大医院的大力支持，同时得到四川大学出版社的鼎力相助，在此一并致谢。

丁显平

2011 年 6 月于四川大学华西医学中心

# 目 录

第一章 人类遗传与优生概述	( 1 )
第一节 人类遗传学研究的基本内容和方法	( 1 )
一、遗传与变异	( 1 )
二、遗传学	( 2 )
三、人类遗传学及其研究内容	( 2 )
四、人类遗传学的研究方法	( 3 )
第二节 优生学概论	( 5 )
一、优生学的概念	( 5 )
二、优生思想的诞生及发展	( 5 )
三、优生学研究的基本内容	( 7 )
四、中国优生科学的涵义和内容	( 8 )
五、目前我国采取的主要优生措施	( 9 )
第三节 遗传的基本规律	( 11 )
一、孟德尔定律	( 11 )
二、连锁与互换规律	( 12 )
思考题	( 12 )
第二章 人类遗传的胚胎学基础	( 13 )
第一节 人类精子的形成	( 13 )
一、男性内生殖器	( 13 )
二、睾丸的结构和功能	( 14 )
三、睾丸的内分泌作用	( 14 )
第二节 卵巢的功能及排卵	( 15 )
一、女性内生殖器	( 15 )
二、卵巢的产卵与内分泌功能	( 16 )
三、卵巢功能的调节	( 18 )
第三节 受精与胚胎发育	( 19 )
一、精子和卵子的结构	( 19 )
二、受精	( 20 )
三、卵裂与胚胎发育	( 21 )
思考题	( 25 )

<b>第三章 人类遗传的细胞学基础</b> .....	( 26 )
<b>第一节 细胞概述</b> .....	( 26 )
一、细胞膜.....	( 26 )
二、细胞核.....	( 26 )
三、细胞质.....	( 26 )
<b>第二节 细胞的分裂和增殖</b> .....	( 27 )
一、细胞周期与细胞有丝分裂.....	( 27 )
二、减数分裂.....	( 28 )
<b>第三节 人类染色体</b> .....	( 30 )
一、人类染色质的化学组成.....	( 30 )
二、人类染色体的结构和数目.....	( 30 )
三、人类染色体的畸变.....	( 36 )
<b>思考题</b> .....	( 38 )
<b>第四章 人类遗传的分子基础</b> .....	( 39 )
<b>第一节 核酸的结构、特性和功能</b> .....	( 39 )
一、核酸的化学组成和分子结构.....	( 39 )
二、DNA 的特性和功能.....	( 42 )
<b>第二节 基 因</b> .....	( 43 )
一、基因的概念.....	( 43 )
二、基因的分类.....	( 43 )
三、基因的化学本质及组成形式.....	( 43 )
四、基因的结构.....	( 44 )
五、基因的表达.....	( 44 )
<b>第三节 基因突变及其对人类的影响</b> .....	( 46 )
一、基因突变的类型.....	( 46 )
二、基因突变产生的后果及对人类的影响.....	( 47 )
<b>思考题</b> .....	( 48 )
<b>第五章 人类遗传性疾病与优生</b> .....	( 49 )
<b>第一节 人类遗传性疾病概述</b> .....	( 49 )
<b>第二节 染色体病与优生</b> .....	( 51 )
一、染色体病的特征.....	( 51 )
二、染色体病的分类.....	( 51 )
三、携带者.....	( 58 )
<b>第三节 单基因遗传与单基因遗传病</b> .....	( 58 )
一、常染色体显性遗传.....	( 58 )
二、常染色体隐性遗传.....	( 60 )
三、性连锁遗传.....	( 61 )
四、分析单基因遗传病发病时应该考虑的诸多因素.....	( 63 )
五、常见单基因病举例.....	( 66 )

---

第四节 多基因遗传与多基因遗传病	(68)
一、多基因遗传	(68)
二、多基因遗传病	(69)
第五节 肿瘤与遗传	(71)
一、肿瘤发生的遗传学基础	(72)
二、肿瘤发生模型	(74)
三、遗传性肿瘤的特点	(74)
四、常见的遗传性肿瘤	(75)
五、具有易患肿瘤的某些遗传缺陷或遗传疾病	(76)
思考题	(77)
第六章 药物与遗传	(79)
第一节 药物代谢的遗传控制	(79)
一、药物的吸收和分布	(79)
二、药物对靶细胞的作用	(79)
三、药物的降解与转化	(79)
四、药物的排泄	(79)
第二节 异常药物反应的遗传基础	(80)
一、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	(80)
二、过氧化氢酶缺乏症	(80)
三、琥珀酰胆碱敏感性	(81)
四、异烟肼慢失活	(81)
第三节 毒物质反应的遗传学基础	(81)
一、酒精中毒	(82)
二、吸烟与肺部疾病	(82)
三、吸烟与肺癌	(83)
思考题	(83)
第七章 人类代谢和发育中的遗传学问题	(84)
第一节 先天性代谢缺陷及代谢病	(84)
一、遗传性代谢病的主要类型	(84)
二、遗传性代谢病的发病机制	(84)
三、遗传性代谢病的临床表现特点	(85)
四、常见遗传性代谢病	(86)
第二节 分子病	(87)
一、血红蛋白病	(88)
二、血友病	(90)
三、假性肥大型肌营养不良症	(91)
四、家族性高胆固醇血症	(91)
五、睾丸女性化综合征	(92)
第三节 性别决定及性别发育中的遗传学问题	(92)

思考题·····	( 93 )
<b>第八章 人体性状和行为的遗传</b> ·····	( 94 )
<b>第一节 体表性状的遗传</b> ·····	( 94 )
一、遗传因素对体表性状的影响·····	( 94 )
二、生理生化指标的遗传·····	( 97 )
<b>第二节 血型的遗传</b> ·····	( 98 )
一、ABO 血型系统 ·····	( 98 )
二、Rh 血型系统 ·····	( 98 )
<b>第三节 身体素质的遗传</b> ·····	( 99 )
一、行为的遗传·····	(100)
二、智力的遗传·····	(101)
三、寿命的遗传·····	(102)
四、运动能力的遗传·····	(103)
思考题·····	(103)
<b>第九章 环境优生学</b> ·····	(104)
<b>第一节 环境中有害因素对人类遗传物质的影响</b> ·····	(104)
一、环境中有害物质的致突变作用·····	(104)
二、环境中有害物质的致癌作用·····	(106)
三、环境中有害物质的致畸作用·····	(109)
<b>第二节 环境中有害物质对优生的影响</b> ·····	(112)
一、环境中有害因素在孕期不同阶段影响的特点·····	(113)
二、环境生物因素与优生·····	(113)
三、环境化学因素与优生·····	(115)
四、环境物理因素与优生·····	(120)
五、食品、营养与优生·····	(122)
六、食品卫生与优生·····	(125)
七、胎教与优生·····	(125)
八、影响优生的其他因素·····	(126)
思考题·····	(127)
<b>第十章 实现优生的重要途径——出生缺陷干预</b> ·····	(128)
<b>第一节 我国出生缺陷的现状</b> ·····	(128)
一、出生缺陷的定义·····	(128)
二、我国出生缺陷发生现状·····	(129)
三、出生缺陷的危害·····	(129)
<b>第二节 出生缺陷干预</b> ·····	(130)
一、出生缺陷发生的原因·····	(130)
二、出生缺陷干预的基本目标和基本策略·····	(130)
<b>第三节 遗传咨询</b> ·····	(131)
一、遗传咨询的对象及内容·····	(131)

---

二、遗传咨询遵循的原则	(132)
三、遗传咨询程序	(132)
四、遗传性疾病的再发风险估计	(133)
五、遗传性疾病患儿父母再生育原则	(135)
六、遗传性疾病的预防	(135)
七、遗传性疾病的治疗	(137)
八、遗传咨询中的注意事项	(137)
第四节 产前诊断	(137)
一、产前诊断的对象	(137)
二、产前诊断的策略	(138)
三、产前诊断的方法	(138)
四、产前诊断方法对母体及胎儿的影响	(139)
五、常见先天性疾病的产前诊断	(140)
思考题	(141)
<b>第十一章 常见遗传性疾病及先天性畸形的诊断要点</b>	(142)
第一节 常见染色体病的诊断要点	(142)
一、21 三体综合征	(142)
二、18 三体综合征	(142)
三、13 三体综合征	(143)
四、Turner 综合征	(143)
五、Klinefelter 综合征	(143)
第二节 单基因遗传病的诊断要点	(144)
一、常见甲型血友病诊断要点	(144)
二、乙型血友病诊断要点	(144)
三、假性肥大型肌营养不良 (DMD) 诊断要点	(145)
四、 $\alpha$ -地中海贫血诊断要点	(145)
五、 $\beta$ -地中海贫血诊断要点	(145)
六、黏多糖贮积病诊断要点	(146)
第三节 几种严重的先天性畸形及其他遗传病的诊断要点	(147)
一、神经管缺陷诊断要点	(147)
二、强直性肌营养不良诊断要点	(148)
三、软骨发育不全诊断要点	(148)
四、成骨发育不全诊断要点	(149)
五、先天性无虹膜诊断要点	(149)
六、视网膜色素变性诊断要点	(150)
七、显性遗传的双侧性先天性小眼球诊断要点	(150)
八、白化病诊断要点	(150)
九、先天性聋哑诊断要点	(151)
思考题	(151)

<b>第十二章 人类基因组及基因组计划</b> ·····	(152)
第一节 人类基因组·····	(152)
第二节 人类基因组的 DNA 标记·····	(153)
第三节 人类基因组研究·····	(155)
第四节 后基因组学·····	(156)
一、比较基因组学·····	(156)
二、功能基因组学·····	(157)
三、转录组学·····	(158)
四、蛋白质组学·····	(159)
五、生物信息学·····	(160)
思考题·····	(163)
<b>第十三章 人类遗传与优生的实验诊断</b> ·····	(164)
第一节 细胞遗传学技术·····	(164)
一、外周血淋巴细胞培养及染色体制备技术·····	(164)
二、羊水细胞培养及染色体制备技术·····	(166)
三、妊娠早期绒毛细胞染色体标本的制备·····	(168)
四、胸、腹水及骨髓细胞的染色体制备方法·····	(170)
第二节 分子-细胞遗传学技术·····	(171)
一、荧光原位杂交·····	(171)
二、比较基因组杂交·····	(173)
三、光谱核型分析·····	(175)
四、寡核苷酸启动原位 DNA 合成技术·····	(176)
第三节 分子遗传学技术·····	(179)
一、核酸提取技术·····	(180)
二、基因体外扩增技术·····	(185)
三、核酸定量荧光实时检测技术·····	(200)
第四节 基因芯片技术·····	(207)
一、固相基因芯片·····	(207)
二、液相基因芯片·····	(212)
思考题·····	(216)
<b>附录 人类遗传与优生的相关法律、法规及管理办法</b> ·····	(217)
一、中华人民共和国母婴保健法·····	(217)
二、中华人民共和国母婴保健法实施办法·····	(220)
三、中华人民共和国婚姻法(新)·····	(225)
四、产前诊断技术管理办法·····	(229)
五、人类辅助生殖技术管理办法·····	(232)
<b>参考文献</b> ·····	(235)

# 第一章 人类遗传与优生概述

自古以来，人们一直在探索和认识自身的奥秘。人类基因组计划的实施和完成实现了人类全面认识自我的生物学信息，它诠释了人类遗传信息的编码，加深了人类对生命本质的认识，使人们通过对遗传物质的认识进一步理解人类优生的遗传本质。后基因组计划将阐明人类基因的定位、结构与功能，将明确基因与遗传性疾病的关系，将探讨基因表达的改良，以提高人类遗传素质。人类遗传学是专门研究人类遗传和变异规律的科学，是研究人类正常性状与病理性状的遗传现象及其物质基础的科学。人类遗传学是遗传学研究的热点，它始终与优生有不解之缘，没有遗传就没有优生，而优生又是推动人类遗传学发展的原动力。

## 第一节 人类遗传学研究的基本内容和方法

### 一、遗传与变异

俗话说：“种瓜得瓜，种豆得豆”；“一母生九子，连母十个样”。前者就是遗传，后者却是变异。因此，遗传（heredity）就是指生物通过生殖繁衍后代，绵延种族，保持生物体在世代之间的延续。但生物体所产生的后代并不与祖先完全一样，而是或多或少地有些差异。这是由于遗传物质的重新组合或改变，或者受环境变化的影响等，导致自然界中的生物体不会出现两个完全一样的个体。这种同种生物体上下代之间或同代不同个体之间性状差异的现象就叫变异（variation）。

遗传与优生之间有着密切的关系。遗传是指生物繁殖过程中，子代与亲代相似的现象，不仅是形态、外貌上相似，而且结构、生理和生化特征等方面相似；是亲代的身体素质在子代机体的遗留和保存。亲代不仅可以把健康的遗传物质传递给下一代，也可以将各种缺陷的遗传物质传递给下一代。遗传物质异常所引起的遗传病已成为严重影响人类健康的疾病。由于多种原因，遗传病病种正以惊人的速度不断增加。据 McKusick 统计，1958 年单基因遗传病为 412 种，到 2000 年达 10 930 种。在已发现的单基因遗传病中，有 1 300 多种严重危害人类健康，近 300 种伴有智力低下。现已知染色体病有 400 多种，其中有 170 多种染色体异常综合征会导致严重的临床症状。由于大部分遗传病尚无有效的治疗方法，遗传病的预防就特别重要。采取优生措施，淘汰有害基因，降低人类的遗传负荷，预防遗传病的发生是一个非常复杂而严峻的工作。

## 二、遗传学

遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传变异的规律是生命科学中的一个基本规律，生物体的生长、发育、分类、进化以及人的生、老、病、死、智力、行为等均涉及遗传和变异，需要用遗传变异的一些理论来阐明或解释。

## 三、人类遗传学及其研究内容

人类遗传学是遗传学的一个重要分支。因其与人类的生活和生存息息相关而备受各方面的重视，研究者众多，从而推动了本科学的快速发展。人类遗传学一直是遗传学领域的研究热点。

人类遗传学研究的内容是人类遗传和变异及其规律，具体地说，主要研究和解决如下问题：

- (1) 人类的特征、特性是如何一代一代传下来并保持基本不变的？
- (2) 支配遗传现象的客观规律是什么？
- (3) 变异是如何发生的？有无规律可循？
- (4) 遗传和变异的物质基础是什么？它们的化学本质如何？
- (5) 人类能否通过控制遗传和变异，进而控制和治疗人的遗传性疾病，最终达到控制人类自身未来命运的目的？

解答上述这些问题则是人类遗传学的根本任务，也是人类自古以来梦寐以求的愿望。

人类遗传学的研究覆盖了与人类遗传变异有关的各个方面。由于不同方面的侧重点不同，并且与其他学科结合的侧重点也有差异。因此，形成了人类遗传学的许多分支。

(1) 医学遗传学 (medical genetics) 是人类遗传学的一个重要分支。它是利用人类遗传学的原理与医学结合而形成的一门学科。它探索人类疾病与遗传的关系，进而达到控制人类疾病之目的。随着医学的发展，医学家们在临床实践中所遇到的一些问题（如某些疾病的病因、发病机制、病变过程、预防和诊治等）需要用遗传学的理论和方法才能解决。例如，为什么有高血压家族史的人更易患高血压病？生育过先天性缺陷婴儿的父母，再生育发生相同缺陷的风险有多大，是否可以再次生育？21-三体综合征是如何发生的，为什么21-三体综合征的发生率随母亲年龄的增大而增加？这类疾病能不能得到有效的预防？怎样才能预防这类疾病的发生而达到优生的目的？如此等等。医学遗传学研究人类遗传性疾病的发生机制、传递方式、发展规律，为遗传性疾病的诊断、预防、治疗提供科学依据和手段。

(2) 细胞遗传学 (cytogenetics) 研究人类染色体的结构，异常（或畸变）的类型，发生频率及与疾病的关系。现在已认识到100余种染色体异常综合征和10000余种罕见的异常核型。从细胞遗传学衍生出来的分支学科有：①进化细胞遗传学，主要研究染色体结构和倍性改变与物种形成之间的关系；②细胞器遗传学，主要研究细胞器如线粒体等的遗传结构；③分子细胞遗传学，主要研究染色体的亚显微结构和基因活动的关系；④医学细胞遗传学，主要研究染色体畸变与遗传病的关系；⑤体细胞遗传学，主要研究体细胞，特别是离体培养的高等生物细胞的基因结构功能及其表达规律等。

(3) 生化遗传学 (biochemical genetics) 用生物化学方法研究遗传性疾病中的蛋白质或酶的变化以及核酸的相应改变。这使人们了解到分子病和遗传性代谢病对人类健康的影响。

(4) 分子遗传学 (molecular genetics) 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的分子改变，为遗传病的基因诊断、基因治疗等提供了新的策略和手段。

(5) 群体遗传学 (population genetics) 研究人群中的遗传结构及其变化规律。医学群体遗传学或遗传流行病学则研究人群中的遗传性疾病的种类、发病率、遗传方式、基因频率、携带者频率以及影响其变化的因素，如突变、选择、迁移、隔离、婚配方式等，以控制遗传性疾病在人群中的流行。

(6) 药物遗传学 (pharmacogenetics) 也称药理遗传学，是遗传学和药物学结合而发展起来的边缘学科，主要研究遗传因素对人体药物反应能力在个体差异间的影响。它对于临床工作中的合理用药，减少不良反应，达到有效的治疗目的起着十分重要的作用。近年来，这一学科还得到了进一步扩展，形成了以研究群体中不同基因型个体对各种环境因素的特殊反应及适应特点为主要内容的生态遗传学 (ecogenetics)。

(7) 遗传毒理学 (genetic toxicology) 是用遗传学方法研究环境因素对遗传物质的损害及其毒理效应产生机制的一门学科。其目的在于评价这些外界因素对人类遗传的危害及其对人类健康的潜在威胁，为制定预防措施提供理论依据。

(8) 免疫遗传学 (immunogenetics) 主要研究免疫反应的遗传本质和免疫应答过程中的基因调控。例如，抗原的遗传调控，抗体多样性产生的遗传机制，补体的遗传基础等。免疫遗传学为控制免疫过程、阐明免疫缺陷病提供手段，是输血、器官移植、新生儿溶血症和亲子鉴定等现代医学临床实践的重要理论基础，对于阐明免疫系统演化、人种差异和生物进化也有重要意义。

(9) 体细胞遗传学 (somatic cell genetics) 用细胞的体外培养方法建立细胞系，这对研究基因突变及表达、细胞分化和肿瘤的发生等过程有独特的作用。其研究内容包括提高细胞融合完成体细胞杂交、产生体细胞杂种等，在单克隆抗体的制备和基因定位上有重要作用。

(10) 肿瘤遗传学 (cancer genetics) 研究肿瘤的发生与遗传和环境之间的关系，主要包括三方面内容：恶性肿瘤易患性的遗传背景，遗传物质的变化或遗传信息的异常表达与恶性肿瘤发生的关系，以遗传学的方法分析环境中的致癌因素。肿瘤遗传学对肿瘤的诊断、治疗和预防均有重要意义。

(11) 发育遗传学 (developmental genetics) 研究基因如何控制发育，分析基因和性状发育之间的关系。发育遗传学的研究对于了解畸胎、肿瘤等发生的机制，以及对于遗传性疾病的治疗、动物遗传工程的应用等都具有重要的意义。

(12) 行为遗传学 (genetics of behavior) 研究控制人类行为的基因及其作用机制。行为是受基因控制的复杂的生物学过程。深入了解人类行为的遗传机制，将提高人类利用动物资源的能力，推动仿生学的发展，同时也为防治行为异常的遗传性疾病（如癫痫、躁狂抑郁症、精神分裂症、Alzheimer 病等）提供理论依据。

(13) 优生学 (eugenetics) 以医学遗传学为基础，研究并提出有效的社会措施，以降低人群中有害基因的频率，逐步消灭有害基因；保持和增加有利基因频率并创造条件促进优秀素质的充分发展，从而改善人类遗传素质。

#### 四、人类遗传学的研究方法

尽管人类遗传学是遗传学中的一个分支学科，但其研究方法却与普通遗传学不同，其根本原因在于人与其他生物具有的特点不同。人类遗传学研究方法主要有：

### 1. 社会普查法

社会普查法指选定某一人群，用简便、准确的方法对某种疾病进行普查，普查中特别注意该病发病是否具有家族聚集性、是否有特定的发病年龄。如果发现一种疾病在患者亲属中的发病率高于一般人群，而且一级亲属（父母、同胞、子女）的发病率高，并高于二级亲属（祖父母、外祖父母、叔、伯、姑、舅、姨、侄）的发病率；二级亲属的高于三级亲属（堂、表兄弟姐妹）的发病率；三级亲属的高于一般群体发病率，并且有特定的发病年龄，则表明该病的发生与遗传有关，或者说该病有遗传基础。为了排除同一家族成员的共同生活环境对该病发病的影响，可将血缘亲属与非血缘亲属的发病率进行比较——如果疾病与遗传因素有关，则血缘亲属的发病率高于非血缘亲属。

### 2. 系谱分析法

在初步确认某种疾病可能为遗传病后，搜集某家族中全部成员的发病情况，绘成系谱，依系谱特征进行分析，往往可以将其归入单基因遗传病中某一种类型的遗传病（详见第五章）。如果对该病的几个系谱进行分析，无法确认为单基因遗传病中的何种类型，就要考虑其可能为多基因遗传病。对比某种疾病的患者一级亲属的发病率（ $f$ ）和一般群体发病率（ $p$ ），如果符合 Edward 公式（ $f = \sqrt{p}$ ），则可以认为该病有多基因遗传的基础（详见第五章）。

### 3. 双生子法

双生子可分为两类：一类是单卵双生（monozygotic twin, MZ），是由一个受精卵在第一次卵裂形成两个分裂球后，彼此分开各形成一个胚胎。因为这两个胚胎来自同一个受精卵，所以他（她）们的遗传基础完全相同。若不考虑环境因素的作用，他（她）们的特征会非常相似；他（她）们的性别也是一致的。另一类是双卵双生（dizygotic twin, DZ），是两个卵子与两个不同精子受精后发育成的两个胚胎。他（她）们之间的遗传基础像一般同胞那样相似，只是胚胎发育环境相同；二者的性别有 1/2 的可能性是相同的。

对比 MZ 和 DZ 疾病发病一致性（concordance）的差异即可估计出某种疾病是否有遗传基础。发病的一致性是指双生中一个患某种疾病，另一个也发生同样的疾病。如果 MZ 的一致性远高于 DZ 的一致性，就表示这种病与遗传有关；如果二者差异不明显，则表明遗传对这种病的发病起的作用非常小。发病一致性的计算公式如下：

$$\text{发病一致性 (\%)} = \frac{\text{同病双生子对数}}{\text{总双生子 (单卵或双卵) 对数}} \times 100$$

### 4. 疾病组分分析法

一些复杂的疾病其发病机制不清，要研究其遗传基础，则可采取疾病组分分析法，即先将这种病分解为若干组分（环节），对各组分进行单独的遗传学研究。如果能确定某些组分是受遗传控制的，则可以认为这种病是有遗传基础的。例如，冠心病是一种有复杂病因的疾病，高脂血症是其组分之一，已知家族性高胆固醇血症是常染色体显性遗传的，因此推断冠心病是有遗传基础的。

### 5. 关联分析法

关联（association）是指两种遗传上独立的性状非随机地同时出现，而且并非连锁（linkage）所致。如果其中一种性状决定于某个基因座的等位基因，就可作为遗传标记（genetic marker）来检测另一种性状与之是否关联。如果确证有关联，则表明后一性状也有遗传基础。