



成人高等教育教材

供临床、检验、护理等专业使用

*YIXUE*  
*YICHUANXUE*

# 医学遗传学

本科使用

◎ 黄 健 主编

广西师范大学出版社  
GUANGXI NORMAL UNIVERSITY PRESS





成人高等教育教材

# 医学遗传学

本科使用

广西课程教材发展中心组编

主 编 黄 健

副主编 马 军 李新乐 刘绍良

编 者 (按姓氏笔画排序)

马 军 (广西医科大学)

韦振邦 (右江民族医学院)

方 玲 (广西医科大学)

刘绍良 (广西中医学院)

李新乐 (右江民族医学院)



GUANGXI NORMAL UNIVERSITY PRESS

广西师范大学出版社

· 桂林 ·

### 图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学 / 黄健主编. — 桂林: 广西师范大学出版社, 2004.9

成人高等教育教材

ISBN 7-5633-4959-6

I. 医… II. 黄… III. 医学遗传学—成人教育: 高等教育—教材 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2004) 第 073699 号

广西师范大学出版社出版发行

( 广西桂林市育才路 15 号 邮政编码: 541004 )  
网址: <http://www.bbtpress.com>

出版人: 肖启明

全国新华书店经销

广西师范大学印刷厂印刷

( 广西桂林市临桂县金山路 168 号 邮政编码: 541100 )

开本: 787 mm × 960 mm 1/16

印张: 17.25 字数: 318 千字

2004 年 9 月第 1 版 2004 年 9 月第 1 次印刷

印数: 0 001~2 000 册 定价: 19.50 元

---

如发现印装质量问题,影响阅读,请与印刷厂联系调换。

# 编写说明

为了进一步贯彻落实教育部关于“教材建设精品化,教材要适应多样化教学需要”的指示精神,加强成人高等学校教材建设,推动成人高等教育的改革与发展,我们组织力量开发、编写了此套成人高等教育教材。

这套教材的开发采取科研课题管理模式进行。首先严格按照《广西成人高等教育部分教材建设实施方案》申报立项,然后通过专家论证和评审,最后经广西高等学校教材建设和管理委员会批准,从200多项申报材料中确定首期研究开发项目46项,编写出版的教材共47种。这47种教材涵盖了文学、法学、教育学、医学、动物科学和艺术等几大门类的学科。为了适应本、专科学生不同层次的学习要求,我们对主要学科分设了本科教材和专科教材。

本套教材力求体现成人高等教育的教学特点,注重教材的实用性,并适合成人高等教育的教学形式和教学规律。在强调基础理论、

基本知识、基本技能的同时,着重考虑内容的深入浅出,注意科学性与实践性的结合。在内容的选择上,教材注意面向大多数学生,既确保落实教学大纲的基本要求,又具有适当的弹性,能够适应学生进一步提高的要求,也给授课教师留有较大的选择和发挥空间。在教材编写体例上,采取了总论和分述的编写结构:总论部分概括阐述了课程的主要内容和知识点,分述部分则对各知识点进行详细的讲解。同时,为了帮助学生全面深入地掌握教材内容,便于学生自学,我们根据教材内容的特点编写了相应的学习指导书,对教材中的重点和难点予以点评和解析,并提供习题或自测题给学生自学,力求提高学生的学习效果。

本套教材已经广西高等学校教材建设和管理委员会审查通过。教材得以顺利编写、出版和使用,与广西教育厅领导的高度重视和大力支持是分不开的,同时,凝聚着广西各高等院校成人教育机构的领导和有关专家特别是广大编写人员的心血和汗水,在此谨向他们表示诚挚的谢意。

由于时间仓促,书中难免有错漏之处,恳请各位专家、广大师生批评指正。

成人高等教育教材编写组  
2004年6月

# 前 言

随着人类基因组计划的推动,医学遗传学有了飞速的发展,新的致病基因逐步被检出和定位,新的遗传机制不断被发现。医学遗传学成了医学领域中发展较快的带头学科之一。另外,随着科学的进步,急性传染病和流行病也逐渐得到控制,遗传病对人类健康的影响日益明显,遗传病的相对发病率正在增长。

医学遗传学是医学院校学生的一门重要的专业基础课程,涉及数千种遗传性疾病的基础理论和临床实践,并强有力地推动着分子遗传医学的发展。医学生不仅要学习当前医学遗传学的基本原理,而且还应该掌握医学遗传学领域的新概念、新技术,以便跟上科学发展的步伐,为患者提供日益完善的医疗服务。广西壮族自治区作为少数民族地区,有着丰富的遗传资源,现已发现了不少有地方特色的遗传性疾病,如何确认这些疾病的遗传方式、发病机制,对这些遗传病进行早期诊断、治疗及预防,是广西医学及遗传学工作者的重要任务,需要我们经常到少数民族地区或边远地区为患者及其亲属进行遗传咨询及指导,以上大部分工作由成人高等教育毕业的学生来完成,故对他们进行医学遗传学的规范化教学,对于提高我区人口素质乃至全中华民族人口素质有重要的意义。但目前我区成人高等教育中医学遗传学建设相对滞后,缺乏有时代特征及地方特色的医学遗传学教材。为了加强我区成人高等教育教材的建设,促进成人高等教育教学改革,提高成人高等教育教学质量和水平,我们编写了这本教材,目的是为了培养具备基础医学遗传学知识的医学生,为他们将来在临床诊疗过程中开展遗传病的防治工作打下坚实的基础。

由于医学遗传学发展迅速,新概念、新理论不断涌现,我们的学识和经验也不足,加上编写过程匆忙,错漏之处在所难免,诚恳地希望使用本教材的广大师生提出宝贵的意见,以便今后修订。

编 者

2004 年 1 月

第一章 绪论 .....	1
第一节 医学遗传学研究的领域 .....	1
第二节 医学遗传学的发展简史 .....	3
第三节 遗传病的概念和分类 .....	4
第四节 遗传病识别的技术和方法 .....	8
第五节 遗传病对我国人群的影响 .....	10
第二章 遗传的分子基础 .....	11
第一节 遗传物质 DNA .....	11
第二节 人类基因和基因组 .....	16
第三节 基因的生物学特性 .....	20
第三章 遗传的细胞基础 .....	28
第一节 细胞的形态结构 .....	28
第二节 细胞增殖周期 .....	33
第三节 减数分裂及配子发生 .....	36
第四章 人类染色体与染色体病 .....	44
第一节 人类染色体的基本特征 .....	45
第二节 染色体的核型与显带技术 .....	49
第三节 染色体畸变 .....	57
第四节 染色体病及染色体异常携带者 .....	66
第五章 单基因遗传和单基因遗传病 .....	85
第一节 遗传的基本规律 .....	86
第二节 单基因遗传病的遗传方式与系谱特点 .....	91
第三节 影响单基因遗传的因素 .....	110
第四节 两种单基因性状或疾病的伴随遗传 .....	113

第六章 多基因遗传与多基因遗传病 .....	119
第一节 多基因遗传的特点 .....	119
第二节 多基因遗传病 .....	122
第三节 多基因遗传病再发风险的估计 .....	133
第七章 线粒体遗传与线粒体遗传病 .....	138
第一节 人类线粒体 .....	138
第二节 线粒体遗传病 .....	141
第八章 群体遗传 .....	146
第一节 遗传平衡定律 .....	146
第二节 影响遗传平衡的因素 .....	151
第三节 近亲婚配 .....	155
第九章 分子病与遗传性酶病 .....	165
第一节 分子病 .....	165
第二节 遗传性酶病 .....	175
第十章 药物遗传 .....	181
第一节 药物代谢的遗传基础 .....	182
第二节 药物基因组学 .....	183
第十一章 免疫遗传 .....	186
第一节 红细胞抗原遗传 .....	186
第二节 HLA 系统与医学 .....	189
第三节 遗传性免疫缺陷病 .....	191
第四节 自身免疫疾病 .....	192
第十二章 肿瘤遗传 .....	195
第一节 肿瘤与遗传 .....	195
第二节 肿瘤的细胞遗传 .....	200
第三节 肿瘤分子遗传 .....	203
第四节 肿瘤发生学说 .....	207
第十三章 先天畸形与遗传 .....	210
第一节 先天畸形的类型 .....	211
第二节 先天畸形发生的原因 .....	214
第十四章 遗传病的诊断 .....	218
第一节 病史、症状和体征 .....	219



第二节	系谱分析 .....	220
第三节	临床实验室诊断 .....	221
第四节	产前诊断 .....	232
第十五章	遗传病的治疗 .....	235
第一节	遗传病的传统治疗方法与原则 .....	235
第二节	基因治疗 .....	239
第十六章	遗传咨询 .....	245
第一节	遗传咨询的内容 .....	246
第二节	遗传病再发风险的估计 .....	248
第三节	遗传病的群体筛查 .....	255
第四节	遗传与优生 .....	258
主要参考文献	.....	264



# 第一章

## 绪论

DIYIZHANG

**本章提要** ■ 医学遗传学的基本概念及其研究领域 ■ 遗传病的基本概念及其分类 ■ 识别疾病遗传基础的常用方法

医学遗传学(medical genetics)是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门边缘学科。它研究的对象是人类,即主要研究人类遗传病的发病原因,基因和染色体的结构和功能,基因突变和染色体畸变的类型、机制和频率,遗传病的遗传方式及其诊断、治疗、预后和预防等,从而达到促进人类健康,提高人口素质的目的。

### 第一节 医学遗传学研究的领域

20世纪50年代以来,随着细胞遗传学、生物化学、分子遗传学和免疫学等技术的飞速发展,人类疾病与遗传的研究逐步渗透到基础医学及临床医学各个学科中,从而发展出医学遗传学的各个分支学科。

#### 1. 细胞遗传学(human cytogenetics)

细胞遗传学主要研究人类染色体的结构、畸变类型及其产生机制、畸变频率及与疾病的关系。分子细胞遗传学(molecular cytogenetics)则是细胞遗传学与分子遗传学相结合的产物。它们互相补充,甚至真正融为一体,使人们能从基因水平提示各种遗传病的本质,从而不断完善基因诊断、预防以及治疗遗传病的措施。

## 2. 生化遗传学(human biochemical genetics)

生化遗传学主要研究遗传物质的理化性质及其对蛋白质生物合成和机体代谢的调控、基因突变机制以及基因突变所产生的分子病(molecular disease)和遗传性代谢病(inherited metabolic disease),即遗传性酶病(hereditary enzymopathy)。

## 3. 分子遗传学(molecular genetics)

分子遗传学是生化遗传学的发展和继续,主要研究基因的本质、基因的功能以及基因的变化等问题。医学分子遗传学主要从 DNA 水平研究遗传病致病基因的结构和突变以及遗传病的基因诊断和基因治疗。

## 4. 群体遗传学(population genetics)

群体遗传学研究群体遗传组成及其演变规律,研究群体中基因频率和基因型频率及其影响因素。群体细胞遗传学(population cytogenetics)和遗传流行病学(genetic epidemiology)是这一学科的分支。遗传流行病学主要研究人类群体中各种遗传病的发病率、传递方式和遗传异质性,致病基因的频率、携带者的频率、突变率等及其影响因素,为遗传病的群体监控和预防制定对策和措施。

## 5. 免疫遗传学(immunogenetics)

免疫遗传学是研究免疫现象的遗传基础。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,以揭示生物免疫现象的本质及遗传控制。

## 6. 药物遗传学(pharmacogenetics)

研究药物反应个体差异的遗传基础。在理论上,它从一个侧面阐明遗传易感性的物质基础;在实践中,为指导医生用药的个体化原则提供理论根据。

## 7. 辐射遗传学(radiation genetics)

辐射遗传学研究辐射对生物产生遗传效应的规律。

## 8. 毒理遗传学(toxico genetics)

毒理遗传学或称遗传毒理学(genetic toxicology),是用遗传学的方法研究环境因素对遗传物质的损害及其毒理效应。具体包括致突(mutagenesis)、致癌(carcinogenesis)及致畸(teratogenesis)的三致效应及其检测和评价这类效应的一套手段。

## 9. 体细胞遗传学(somatic cell genetics)

体细胞遗传学主要通过离体培养的体细胞研究基因的结构和功能、基因的表达及调控、基因突变、基因定位、细胞分化、个体发育、肿瘤的发生、遗传病的诊断和基因治疗等。

#### 10. 行为遗传学(genetics of behavior)

行为遗传学主要研究基因对人类行为的影响。这门学科对阐明人类正常及异常的社会行为、个性、智力、神经病和精神病的发生和表现都极为重要。

#### 11. 发育遗传学(developmental genetics)

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。

#### 12. 肿瘤遗传学(cancer genetics)

研究肿瘤发生发展与遗传的关系,探讨肿瘤发生的病因和发病机制,为肿瘤的早期诊断、预后判断和防治提供科学依据。

#### 13. 基因工程(genetic engineering)

在体外,借助能自我复制的载体分子,将目的基因引入到宿主细胞中进行增殖,以获得大量纯一的特定 DNA 片段,或以此为基础,通过工程方法表达出大量的相应蛋白质产物。在人类遗传病的基因诊断及基因治疗中有重要作用。

#### 14. 优生学(eugenics)

优生学是研究用遗传学的原理和手段来降低人群中有害基因的频率,从而提高人类素质的一门科学。

## 第二节 医学遗传学的发展简史

遗传的概念至少可追溯到古希腊时代,当时人们就已认识到某些疾病可能在家庭中传递。在古犹太教的法典中就有对易出血者的某些男性家属免除割礼的规定,提示对血友病的遗传规律有了初步认识。18世纪中叶开始比较系统地研究人类的一些异常性状和疾病的遗传。Maupertuis 研究多指(趾)及皮肤和毛发缺乏色素者(白化病)的家系,指出这两种症状有各自不同的遗传方式。1859年 Boedeker 首先确诊尿黑酸尿症,这是最早报道的先天性代谢病。

医学遗传学早期受孟德尔、摩尔根经典遗传学的指引,对遗传病的来源及传递方式作了朴实的描述。20世纪初,随着染色体制备技术和观察方法的建立,人类细胞遗传学发展迅速。1923~1952年,由于徐道觉等建立低渗制片技术、蒋有兴等使用秋水仙碱获得了更多中期细胞分裂相后,证实人体细胞染色体数目为46条。然后相继发现先天愚型为21三体、Klinefelter综合征为47,XXY、Turner综合征为45,X等染色体改变,标志着临床遗传学的建立。以后又相继建立了染色体显带技术、高分



辨显带技术。从而对染色体序号的确认、染色体结构上的微细变化及其对染色体疾病的认识都不断深入。染色体脆性部位与脆性 X 综合征的研究又开辟了细胞遗传学的新领域。荧光原位杂交(FISH)使细胞遗传学获得了新的应用方向。通过细胞遗传学与分子遗传学的结合,现在已能用显微切割(micro-dessection)的方法,切下染色体特定区带进行微克隆,进而认识某区带所含 DNA 顺序的结构和功能。

由于生物化学理论和实验手段的发展,生化遗传学也进展迅速。自尿黑酸尿症的研究之后,又证实糖原贮积病 I 型由葡萄糖-6-磷酸酶缺乏引起,并确认这类疾病现称为遗传性酶缺陷或遗传性酶病。另外,1949 年 Pauling 在研究镰刀形细胞性贫血时发现电泳慢速的 HbS,提出蛋白质分子的遗传变异可引起分子病(molecular disease)。1956 年他的同事 Ingram 证实 HbS 是由于球蛋白  $\beta$  链单个氨基酸置换( $\beta 6$  谷 $\rightarrow$ 缬)引起。现知免疫球蛋白、胶原蛋白、膜蛋白、凝血因子等遗传变异均可产生分子病。

我国医学遗传学的实验研究工作开始于 20 世纪 60 年代。1962 年项维、吴旻等首先报告了中国人的染色体组型,标志着我国人类细胞遗传学的开始。在生化遗传学方面,当时已对血红蛋白病和红细胞葡萄糖 6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症开展了实验性研究,标志着我国生化遗传学的萌芽。此后相当长一段时间,我国医学遗传学停滞不前。直到 1979 年底我国召开了第一次人类和医学遗传学论文报告会,医学遗传学才得到迅猛发展。20 世纪 80 年代后期,我国处于前沿的细胞遗传学,引进了先进的高分辨显带技术、显微切割及微克隆技术,向分子细胞遗传学领域迈进。生化遗传学已大步跨入分子遗传学行列。近些年来,在分子代谢病、免疫遗传、癌基因和肿瘤抑制基因的研究、优生学、产前基因诊断以及基因治疗等方面都获得可喜的成果。20 世纪 90 年代我国参与了基因组计划和新的致病基因的克隆。2000 年中国与其他担任人类基因组计划的五个国家几乎同时宣布各自承担的人类基因组工作草图的完成,深信我国的医学遗传学的发展必将迅速赶上世界先进水平。

### 第三节 遗传病的概念和分类

#### ● 一、遗传病的概念

遗传病(hereditary disease, inherited disease, genetic disease)是指遗传物质(基因和染色体)发生突变(或畸变)所引起的疾病。遗传物质的突变(基因突变或染色体

畸变)可以是生殖细胞或受精卵内遗传物质的结构或功能的改变,通常具有垂直传递和终生性的特征,即大多数遗传病可将异常遗传物质传给下一代,且一旦生殖细胞获得某种异常基因,全身所有的细胞在个体发育的一生中均将携带这种变异。遗传物质的突变也可以是体细胞内遗传物质的结构和功能的改变。如一些肿瘤在特定组织器官内发生而形成的体细胞遗传病,将不出现个体间的垂直传递,而是通过有丝分裂向子代体细胞垂直传递。

大多数遗传病为先天性疾病(congenital disease),先天性疾病是指个体出生后即表现出症状的疾病。如果主要表现为形态结构异常,则称为先天畸形(congenital anomaly)或出生缺陷(birth defect)。先天性疾病分为遗传型和非遗传型两类。许多遗传病在出生后即可见到异常特征,如白化病和短指畸形,因此大多数先天性疾病实际上是遗传病。但也有某些先天性疾病是在子宫中获得的,如风疹病毒感染引起的某些先天性心脏病,药物引起的畸形等,为非遗传型先天性疾病。反之,有些出生时未表现出症状的疾病。如 Huntington 舞蹈病要到 15~60 岁才发病;原发性血色病是一种铁代谢障碍疾病,铁要积累到 15g 以上才发病,故 80% 的病例发病年龄在 40 岁以上,它们虽不是先天性疾病,但是遗传病。所以,遗传性疾病不能与先天性疾病等同看待。遗传病大多表现为先天性,但不一定是先天性疾病,先天性疾病也不一定是遗传病。

遗传病往往表现为家族性疾病(familial disease),但不一定是家族性疾病。家族性疾病是指某种表现出家族聚集现象的疾病,即在一个家庭中不止一个成员罹患同一疾病。家族性疾病也分为遗传型和非遗传型两类。许多遗传病(特别是显性遗传病)常见家族聚集现象,如家族性多发性结肠息肉。但也有不少遗传病(特别是隐性遗传病和染色体病)并不一定有家族史,而可能呈散发性,这是因为正常亲代的生殖细胞发生基因突变或染色体突变而使子代患病,如先天愚型;或致病基因必须纯合的情况下才发病,如苯丙酮尿症;另外,有些遗传病还可能有不外显个体,患者的出现也可呈散发性。同样,家族性疾病也并不一定是遗传病。如生活在缺碘地区甲状腺功能低下所致的痴呆家族,特殊的饮食习惯因缺乏维生素 A 而致的家族性夜盲症,显然并非遗传病。

遗传性疾病与先天性疾病和家族性疾病之间的关系见图 1-1。

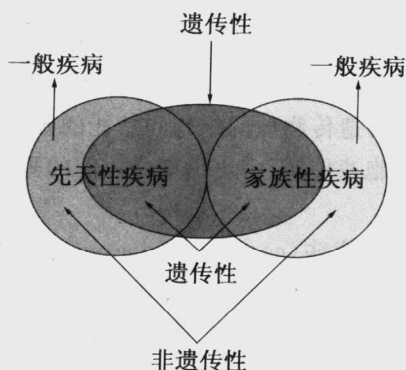


图 1-1 遗传性疾病与先天性疾病和家族性疾病之间的关系图解

## 二、遗传病的分类

遗传病一般分为染色体病(chromosome disorder)、单基因病(single-gene disorder)、多基因病(polygenic disorder)、线粒体基因病(mitochondrial genetic disorder)和体细胞遗传病(somatic cell genetic disorder)五大类。

### ::(一)染色体病

人的体细胞中有 23 对染色体,其中 1~22 对为常染色体,X 和 Y 为一对性染色体。染色体是基因的载体,人类基因组约有 3 万~4 万个基因,因此每条染色体上都载有许多基因。染色体病是染色体数目或结构异常而引发的疾病,可分为常染色体病和性染色体病。由于染色体病往往涉及许多基因,所以常表现为复杂的综合征。

### ::(二)单基因病

单基因病是指起源于单一(对)基因突变的疾病。单基因病是按孟德尔遗传规律传至后代的。新突变所致的患者可无家族史。根据突变基因所在的染色体和基因性质的不同,单基因病可分为下列不同类型。

#### 1. 常染色体显性遗传病(autosomal dominant disorder)

致病基因位于 1~22 号常染色体上,基因性质是显性的,杂合状态下即可发病。致病基因可以是生殖细胞发生突变而新产生,也可以是由双亲任何一方遗传而来的。此种患者子女发病的概率相同,均为  $1/2$ 。此种患者的异常性状表达程度可不尽相同。

## 2. 常染色体隐性遗传病(autosomal recessive disorder)

致病基因位于1~22号常染色体上,基因性质是隐性的,即只有隐性纯合子时才显示症状。此种遗传病患者其父母双方均为致病基因携带者,故多见于近亲婚配者的子女。子代有1/4的概率患病,子女患病概率均等。

## 3. X连锁显性遗传病(X-linked dominant disorder)

致病基因位于X染色体上,基因的性质是显性的,杂合状态就可发病。由于女性有两条X染色体,获得这一显性致病基因的概率高,故这类疾病女性发病率高,但病情较男性轻,男性患者为半合子患病,病情重,他的全部女儿都将患病。

## 4. X连锁隐性遗传病(X-linked recessive disorder)

致病基因在X染色体上,基因的性质是隐性的,女性大多只是携带者,这类女性携带者与正常男性婚配,子代中的男性有1/2的概率患病,女性不发病,但有1/2的概率是携带者。男性患者与正常女性婚配,子代中男性正常,女性都是携带者。因此X连锁隐性遗传在患病系谱中常表现为女性携带,男性患病。男性的致病基因只能随着X染色体传给女儿,不能传给儿子,故称为交叉遗传。

## 5. Y连锁遗传(Y-linked disorder)

致病基因位于Y染色体上,其遗传特点是男性传递给儿子,有致病基因即发病,女性不发病。

### ::(三)多基因病

多基因病是由两对以上微效基因共同作用造成的,无显性和隐性之分。每对基因作用较小,但有积累效应。在发病时还常受环境因素的影响,故也称多因子遗传(multifactorial inheritance)。这类疾病中遗传因素所起作用的程度不同,按其程度大小以百分率(%)来表示,称为遗传度。环境因素影响越大,遗传度越低。

### ::(四)线粒体基因病

mtDNA结构或功能异常所导致的疾病称为线粒体基因病。mtDNA为母系遗传,不遵循孟德尔定律,具有阈值效应。

### ::(五)体细胞遗传病

体细胞中遗传物质改变所致的疾病称为体细胞遗传病。因为是体细胞中遗传物质的改变,所以一般并不向后代传递。



## 第四节 遗传病识别的技术和方法

确定某种疾病是否有遗传因素参与,常用的方法有下列几种。

### 一、群体筛查法

采用一种或几种高效、简便而相对准确的方法,对某一人群进行某种遗传病或性状的普查称之为群体普查。群体普查需在一般人群和特定人群(例如患者亲属)中对照进行,通过对患者亲属发病率与一般人群发病率的比较,来确定该病是否与遗传有关。如果患者亲属发病率与一般人群发病率比较,无显著性差异,则该病一般与遗传无关;如果患者亲属发病率显著高于一般人群发病率,则此病可能与遗传有关,并且发病率还会表现为一级亲属(父母、同胞、子女) $>$ 二级亲属(祖父母、孙子女、叔舅姨姑、侄甥) $>$ 三级亲属(堂表兄妹、曾祖父母等) $>$ 一般人群的规律。由于同一家族成员往往会有相同或相似的生活环境,故在确定某病亲属患病率是否较高或是否与遗传有关时,还应排除环境因素影响的可能性。通常采用将血缘亲属与非血缘亲属加以比较的方法而确定。

### 二、系谱分析法

通常用来区别单基因病或多基因病、确定遗传病的遗传方式、开展遗传咨询及产前诊断、探讨遗传异质性等,从而给出婚育指导性的意见。

### 三、双生子法

双生子分为单卵双生和双卵双生两种类型。单卵双生又称为同卵双生(monozygotic twin, MZ),是受精卵在第一次卵裂后,每个子细胞各自发育成一个胚胎,故两者的遗传基础相同,性别相同,遗传特性及表型特征也基本相同,发育环境则可能存在差异。双卵双生又称为异卵双生(dizygotic twin, DZ),是由两个卵子分别与精子受精而发育成的两个胚胎,其遗传基础不完全相同,差异程度与一般同胞相当,故其性别不一定相同,遗传特征及表型仅有某些相似,发育环境也可能存在差异。两种双生子可从外貌特征、皮纹、血型、同工酶谱、血清型、HLA型或DNA多态性加以鉴定。单卵双生子在不同环境中生长发育可以用来研究不同环境对表型的影响;