



面向21世纪

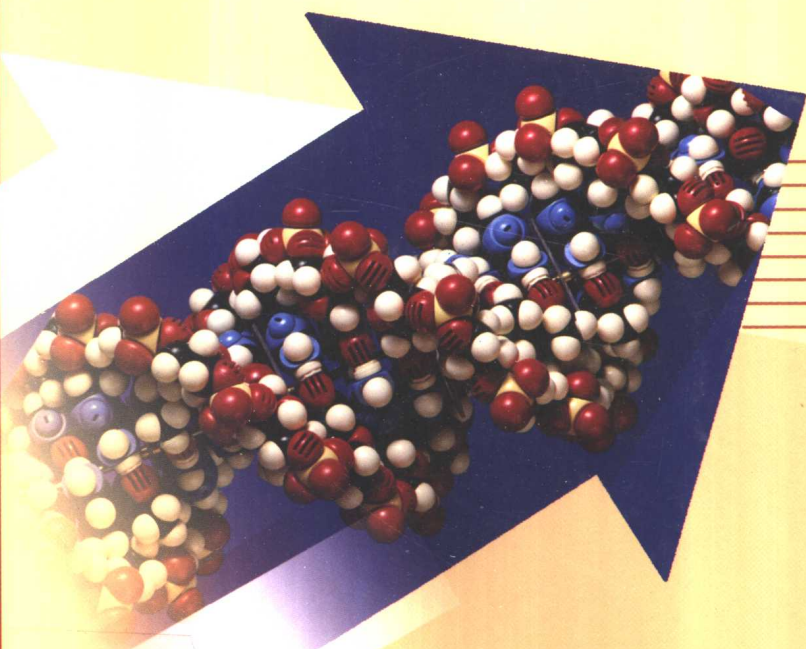
全国卫生职业教育系列教改教材

供高职（**3年制**）护理、助产、检验、药剂、卫生保健、
康复、口腔工艺、影像技术等相关医学专业使用



医学遗传学基础

张丽华 主编



科学出版社

www.sciencep.com

面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材

供高职(3 年制)护理、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、口腔
工艺、影像技术等相关医学专业使用

医学遗传学基础

张丽华 主 编

科 学 出 版 社

北 京

内 容 简 介

本书为“面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材”之一。全书共分 9 章,其内容包括遗传的分子基础、单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、分子病的发病机制、传递规律、诊断、治疗和预防等。全书内容流畅、图文并茂、构思新颖,是一本很好的教科书。

本书可供高职(3 年制)护理、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、口腔工艺、影像技术等相关医学专业学生作为教材使用。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/张丽华主编. —北京:科学出版社,2003.8

(面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材)

ISBN 7-03-011834-0

I. 医… II. 张… III. 医学遗传学—高等学校—教材 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2003)第 062363 号

责任编辑:裴中惠 / 责任校对:赵燕

责任印制:刘士平 / 封面设计:卢秋红

版权所有,违者必究。未经本社许可,数字图书馆不得使用

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

新蕾印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2003 年 8 月第 一 版 开本:850×1168 1/16

2003 年 8 月第一次印刷 印张:11

印数:1—7 000

字数:205 000

定价:15.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈新欣〉)

总 序

雪,纷纷扬扬。

雪日的北京,银装素裹,清纯,古朴,大器,庄重。千里之外的黄山与五岳亦是尽显雾凇、云海的美景。清新的气息,迎新的笑颜,在祖国母亲的怀抱里,幸福欢乐,涌动着无限的活力!

今天,“面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材”——一套为指导同学们学、配合老师们教而写的系列教学材料,终于和大家见面了!她是“全国卫生职业教学新模式研究”课题组和教改教材编委会成员学校的老师们同心协力、创造性劳动的成果。

同学,老师,所有国人,感悟着新世纪的祖国将在“三个代表”重要思想的指引下,实现中华民族的伟大复兴,由衷地欢欣鼓舞与振奋。与世界同步,祖国的日新月异更要求每个人“活到老,学到老”。学习的自主性养成、能动性的发挥与学习方法的习得,是现代人形成世界观、人生观、价值观和造就专业能力、方法能力、社会能力,进而探索人类与自身持续发展的基础、动力、源泉。面对学习,每个人都会自觉或不自觉地提出三个必须深思的问题,即为什么学?学什么?怎么学?

所以,编写教材的老师也必须回答三个相应的问题,即为什么写?为谁写?怎么写?

可以回答说,这一套系列教改教材是为我国医疗卫生事业的发展,为培养创新性专业人才而写;为同学们——新世纪推动卫生事业发展的创新性专业人才,自主学习,增长探索、发展、创新的专业能力而写;为同学们容易学、有兴趣学,从而提高学习的效率而写。

为此,教材坚持“贴近学生、贴近社会、贴近岗位”的基本原则,保证教材的科学性、思想性,同时体现实用性、可读性和创新性,即体现社会对卫生职业教育的需求和对专业人才能力的要求,体现与学生的心理取向和知识、方法、情感前提的有效连接,体现开放发展的观念及其专业思维和行为的方式、培养创新意识。

纷飞的雪花把我们的遐想带回千禧年的初春。国务院、教育部深化教育改革推进素质教育,面向 21 世纪教育振兴行动计划和“职业教育课程改革和教材建设规划”的春风,孕育成熟了我们“以社会、专业岗位需求为导向,以学生为中心,培养其综合职业能力”的课程研究构思,形成了从学分制、弹性学制的教学管理改革,建立卫生高职、中职互通的模块化课程体系,进而延伸到课程教学模式与内容开发的系统性课题研究。

这新课程模式的构架,由“平台”和“台阶”性模块系统构成。其中,“平台”

模块是卫生技术人员在不同专业的实践与研究中具有公共的、互通的专业、方法与社会能力内容;而“台阶”模块则是各专业的各自能力成分的组合。其设计源于“系统互动整合医学模式”,她强调系统性和各系统之间的互动整合,是“生物-心理-社会医学模式”的完善、发展与提升。

本套系列教改教材开发于新课程模式的结构系统之中,它包括高职和中职两个层面。其中,中职部分是本课题组成员参与整理加工教育部职成教司“中等职业学校重点建设专业教学指导方案”的工作,深入领会教育部和卫生部的教改精神与思路,依据教育部办公厅[2001]5号文所颁布的正式文件,设计并组织编写的必修、必选、任选课程的教材。

使用本套系列教改教材,应把握其总体特点:

1. 系统性 高职、中职各专业的课程结构形成开放性系统。各“平台”、“台阶”课程教材之间、教材与学生的心理取向及认知情感前提、社会、工作岗位之间,通过“链接”与“接口”的“手拉手”互连,为学生搭建了“通畅、高速、立交”以及开放性的课程学习系统。同学们可利用这一系统自主选择专业与课程,或转换专业、修双专业等,以适合自己的兴趣和经济状况、社会和专业岗位的需求,更好地发展自己。

每本模块教材内部结构坚持科学性、可读性与专业目标有机结合,正文部分保证了模块在课程系统中的定位,链接等非正文部分对课程内容做了必要的引申与扩展。进而,学生的学习和老师的指导能在专业目标系统与各学科知识系统之间准确地互动整合;学生的个体、个体之间的学习主体系统与教师的指导系统之间的教学活动也能积极地互动整合,从而提高教学有效性。

2. 能动性 在学生发展的方向与过程中,老师为学生提供指导与帮助,同学们可以发挥能动性,把社会需要、岗位特点与个人兴趣、家庭的期望和经济承受能力结合起来,自主选择,进而通过“平台”和“台阶”系统化课程的学习,达成目标。

在课程学习的过程中,学校在现代教学观念与理论引导下,按照不同的心理特点与学习方法、学习习惯,引导学生,可以组成不同班次,选择相适合的老师指导。老师根据学生情况与教学内容,活用不同的教学模式、方法与手段,恰当处理课程系统内正文与非正文的联系,以及本课程系统与外系统的联系,抓住重点和难点,具体指导,杜绝“满堂灌”。学生通过容易学、有兴趣的教材指导,主动与同学、老师们互动学习,逐步获得专业能力、方法能力和社会能力,完成学习目标。

需要进一步说明,教材的正文系统是学习信息的主体部分,是每个学生必须认真研读学习的部分,它在内容上尽量把握准外延与内涵,表述上争取深入浅出、变难为易、化繁为简、图文并茂。非正文系统,特别是“链接”和“接口”的创新性设计,起到系统连接与辅助学习作用。“链接”表述的内涵较浅,它不仅是课程系统内部不同课程、专业、教育层次之间的连接组件,还是课程系统向外部伸延,向学生、社会、岗位“贴近”的小模块,它将帮助同学们开阔视野,激活思维,提高兴趣,热爱专业,完善知识系统,拓展能力,培养科学与人文精神结合的

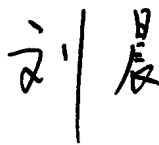
专业素质。对此,初步设计了“历史瞬间”、“岗位召唤”、“案例分析”、“前沿聚焦”、“工具巧用”、“社会视角”、“生活实践”等7个延伸方向的专栏。各教材都将根据课程的目标、特点与学生情况,选择编写适宜内容。“接口”表述的内涵较深,存在于另一门课程之中,用“链接”不足以完成,则以“接口”明确指引学生去学习相关课程内容,它是课程连接的“指路牌”。

我们的研究与改革是一个稳步开放、兼容并蓄、与时俱进的系统化发展过程,故无论是课程体系的设计还是教材的编写,一定存在诸多不妥,甚至错误之处。我们在感谢专家、同行和同学们认可的同时,恳请大家的批评指正,以求不断进步。

值此之际,我们要感谢教育部职成教司、教育部职业教育中心研究所和卫生部科教司、医政司以及中华护理学会领导、专家的指导和鼎力支持;感谢北京市教科院、朝阳职教中心领导、专家的指导与大力支持。作为课题组负责人和本套教材编委会主任,我还要感谢各成员学校领导的积极参与、全面支持与真诚合作;感谢各位主编以高度负责的态度,组织、带领、指导、帮助编者;感谢每一位主编和编者,充分认同教改目标,团结一致,克服了诸多困难,创造性地、出色地完成了编写任务。感谢科学出版社领导、编辑以及有关单位的全力支持与帮助。

“河出伏流,一泻汪洋”。行重于言,我们相信,卫生职业教学的研究、改革与创新,将似涓涓溪流汇江河入东海,推动着我们的事业持续发展,步入世界前列。

纷纷扬扬的雪花,银装素裹的京城,在明媚的阳光下粼粼耀眼,美不胜收。眺望皑皑连绵的燕山,远映着黄山、五岳的祥和俊美。瑞雪丰年,润物泽民。腾飞的祖国,改革创新的事业,永远焕发着活力。



2002年12月于北京

前 言

医学遗传学是医学科学领域中十分活跃的前沿学科,随着现代生物学和现代遗传学研究技术的蓬勃发展,医学遗传学突飞猛进。它不仅涉及基础医学的各个学科,而且对临床医学和预防医学的影响也日益受到人们的重视。医学遗传学已成为高等职业教育中不可缺少的一门学科。

根据“面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材”的编写要求,坚持“贴近学生、贴近社会、贴近岗位”的基本原则,结合高中生物课本,组织具有丰富教学经验的一线教师,编写了这本《医学遗传学基础》教材。

本教材的宗旨是提供教学内容的平台性模块,供 3 年制高职相关医学专业使用。教材内容的设置分为三个模块:基础模块、实践模块和选学模块。基础模块和实践模块为必学内容,是基本标准和共同要求。选学模块的内容由各学校根据实际情况选择使用,对选学模块内容,教材中加注“△”符号以示区别和供选择。

全书共分 9 章,其内容包括遗传的分子基础、单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、分子病的发病机制、传递规律、诊断、治疗和预防等。为贯彻教材的“五性”(思想性、科学性、适用性、实用性、创新性)原则,本教材按学习目标、正文系统、非正文系统、小结、目标检测的格式编写。为加强学生实践能力的培养,对实验部分的编写较为详细。

在本教材的编写过程中参考了全国高等医药院校教材及一些相关著作,特此向编者致以诚挚的谢意。

本教材的编写在全国卫生职业教学新模式研究课题组指导下,得到了参编学校的大力支持,并得到北京护士学校刘晨老师亲自指导,在此深表谢意。

在书稿的修改中,河北医科大学沧州分校的胡庆、韩英做了大量工作,书中插图由河北医科大学沧州分校教育技术中心卢晓智、赵勇同志绘制,在此一并感谢。

由于编者水平与能力有限,又是在防“非典”时期,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。

编 者

2003 年 6 月

目 录

第 1 章 绪论	1
第 1 节 医学遗传学的概念及其分支学科	1
第 2 节 遗传病概述	3
一、遗传病概念及其特征	3
二、遗传病与一些疾病的关系	3
三、遗传病分类	4
△第 3 节 医学遗传学在现代医学中的地位	5
第 2 章 遗传的分子基础	8
△第 1 节 遗传的物质基础	8
第 2 节 基因突变	9
一、基因突变的概念	9
二、基因突变的种类	9
第 3 章 单基因遗传与单基因遗传病	13
第 1 节 遗传的基本规律	13
一、分离定律	15
二、自由组合定律	15
三、连锁与互换律	15
第 2 节 系谱和系谱分析	15
一、系谱与系谱符号	16
二、系谱分析	17
第 3 节 单基因遗传的遗传方式	18
一、常染色体显性遗传	18
二、常染色体隐性遗传	25
三、X 连锁显性遗传	28
四、X 连锁隐性遗传	30
五、Y 连锁遗传	32
六、与单基因病有关的几个问题	33
第 4 节 两种单基因性状或疾病的遗传	36
一、两种单基因病的自由组合	36
二、两种单基因病的连锁与互换	37
第 5 节 用 Bayes 法估计单基因病的再发风险	38
一、能够准确确定基因型的发病风险估计	38
二、不能准确确定基因型的发病风险估计	39
第 4 章 多基因遗传与多基因遗传病	45
第 1 节 多基因遗传	45
△一、质量性状和数量性状	45
二、多基因假说	46
三、多基因遗传的特点	46
第 2 节 多基因遗传病	46

一、易患性与阈值	47
二、遗传率	48
三、多基因遗传病的特征	48
四、多基因遗传病发病率的估计	49
第5章 染色体与染色体病	52
第1节 人类染色体	53
一、人类染色体的形态结构与类型	53
二、人类染色体的核型	55
三、性染色质	59
第2节 染色体畸变	63
一、染色体畸变的概念	63
二、染色体畸变的原因	64
三、染色体畸变的类型	64
第3节 染色体病	77
一、常染色体病	78
二、性染色体病	83
第6章 分子病与先天性代谢缺陷	91
第1节 分子病	91
一、血红蛋白病	92
二、血友病	95
△三、假肥大型肌营养不良症(DMD)	96
△四、家族性高胆固醇血症(FH)	97
第2节 先天性代谢缺陷	97
一、先天性代谢缺陷的发病机制	97
二、几种常见的先天性代谢缺陷	98
三、先天性代谢缺陷的类型	99
第7章 遗传学与现代医学	103
第1节 药物与遗传	103
一、药物代谢的遗传	104
二、常见药物代谢异常	104
三、吸烟与肺癌	106
△第2节 发育与遗传	107
一、胚胎发育的遗传控制	107
二、遗传因素所致畸形	107
三、环境因素所致的畸形	108
第3节 肿瘤与遗传	108
一、肿瘤与遗传因素	108
二、肿瘤与染色体异常	110
三、肿瘤与基因表达异常	111
第4节 人类基因组计划	114
一、人类基因组计划主要步骤	115
二、人类基因组计划所涉及的主要理论与技术	115

三、人类基因组计划的主要成果	116
四、人类基因组计划在生物医学研究中的应用	117
第 8 章 遗传病的诊断与治疗	121
第 1 节 遗传病的诊断	121
一、遗传病的临床诊断	121
二、系谱分析	122
三、实验室检查	123
四、皮纹检查	127
第 2 节 遗传病的治疗	130
一、手术治疗	130
二、药物治疗	130
三、饮食治疗	131
四、基因治疗	131
△第 9 章 遗传病的预防与优生	133
第 1 节 遗传病的预防	133
一、环境保护	133
二、遗传病的群体普查	134
三、新生儿筛查	134
四、携带者的检出	135
五、遗传咨询	136
六、产前诊断	138
第 2 节 优生学	138
一、优生学的概念	138
二、优生学研究的主要内容	139
三、优生的主要措施	139
实验一 人类染色体标本的制备	143
实验二 人类非显带染色体核型分析	145
实验三 人类染色体显带技术	147
实验四 X 染色质的标本制备与观察	149
实验五 人类皮纹分析	151
实验六 遗传咨询	153
医学遗传学基础(3 年制)教学基本要求	155

第 1 章

绪 论



学 习 目 标

1. 解释医学遗传学的概念并说出其分支学科
2. 解释遗传病的概念及分类
3. 分析遗传病对人类的危害及学习医学遗传学的重要意义

医学遗传学(medical genetics)是医学与遗传学相结合的一门边缘学科,是遗传学知识在医学领域中的应用。而医学遗传学的理论和实践又丰富和发展了遗传学。医学遗传学的研究对象是人类有关遗传的疾病。通过研究人类(包括个体和群体)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、预防和治疗遗传病和与遗传有关疾病的科学根据及手段,从而对改善人类健康素质做出贡献。

第 1 节 医学遗传学的概念及其分支学科

医学遗传学不仅与生物学、生物化学、微生物及免疫学、病理学、药理学、组织胚胎学、卫生学等基础医学密切相关,而且已经渗透到各临床学科之中。以遗传病为纽带把遗传学和医学结合起来,产生了医学遗传学这一门由许多分支学科组成的综合性学科。

1. 生化遗传学(biochemical genetics) 这是一门研究遗传物质的理化性质、蛋白质的生物合成及其代谢调控、基因突变的机制以及由于基因突变所产生的代谢缺陷(即基因病)的学科。

2. 细胞遗传学(cytogenetics) 主要是从染色体的结构、异常(或畸形)的类型、发生频率及与疾病的关系来研究染色体病的遗传机制及其规律。

艾滋病的基因复合体

自从发现艾滋病毒(HIV)是艾滋病(AIDS)的病因起,研究人员发现有些患者确诊被病毒感染不久就发展为艾滋病,而有些患者却在数年后才出现艾滋病的症状。研究显示,是遗传机制的影响,带有两个基因突变复合体的 HIV 携带者发展成艾滋病患者的速度较慢。这两个等位基因一个位于 19 号染色体上,编码可激活自然杀伤细胞的特异性杀伤性免疫球蛋白样受体(KIR3DS1),另一个位于 6 号染色体上,编码人白细胞抗原特异性受体(HLA-B*57:01)存在于细胞表面,能够提示免疫系统的特异性细胞是否异常,是否被感染或是否癌变。这项研究对于艾滋病疫苗的开发极为重要,因为可进一步地了解控制艾滋病的关键性免疫应答本质。

链接

3. 免疫遗传学(immunogenetics) 主要研究抗原、抗体、补体及干扰素等免疫活性物质的遗传控制,以及正常和异常免疫反应的机制和遗传方式。它的研究为临床实践中的输血、器官移植和遗传性免疫缺陷症提供了理论基础。

4. 分子遗传学(molecular genetics) 用现代新技术从基因的结构、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. 遗传流行病学(genetics epidemiology) 也称临床群体遗传学(population genetics),它应用群体遗传学的方法,研究和分析遗传病在人类群体的分布规律及行为,辨析遗传因素和环境因素在疾病发生中的作用,为遗传病的监控和预防制定

适当的对策和措施。例如,研究突变、选择、迁移、隔离、婚配方式等,以控制遗传病在人群中的流行。

6. 体细胞遗传学(somatic genetics) 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、肿瘤细胞形成机制等遗传学基本问题的一门学科。

7. 药物遗传学(pharmacogenetics) 主要研究药物代谢的遗传差异和不同个体对药物反应的遗传差异。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。

8. 遗传毒理学(genetics toxicology) 研究环境因素对遗传物质的损伤机制,及这些环境因素即诱变剂、致畸剂、致癌剂的检测方法和评价手段。如研究电离辐射对人类遗传的效应及其规律,并就辐射对人类的遗传风险做出评估,从而建立有效的措施,保护人类免受辐射的损害。

9. 肿瘤遗传学(cancer genetics) 研究肿瘤发生发展的遗传因素,研究恶性变、发展、转移的遗传基础。它不仅有助于探讨肿瘤的病因和发病机制,而且对肿瘤的早期诊断、预后和防治提供科学根据。

10. 行为遗传学(behavior genetics) 用各种遗传学方法研究人类行为的遗传控制。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. 优生学(eugenics) 研究胚胎发育过程中,双亲基因组的作用、同源框、基因表达的时序等,对阐明发育过程的遗传控制有重要作用。

第2节 遗传病概述

一、遗传病概念及其特征

1. 遗传病概念 遗传病(genetic diseases)是由于遗传物质改变而导致的疾病。遗传物质是存在于细胞内的、决定特定性状的基因。

2. 遗传病的特征

(1) 在有血缘关系的个体间,由于遗传继承,有一定的发病比例;在无血缘关系的个体间,尽管属于同一家庭,但无发病者。

(2) 有特定的发病年龄和病程。

(3) 同卵双生发病一致率远高于异卵双生。

二、遗传病与一些疾病的关系

主要指遗传病与先天性疾病、后天性疾病、家族性疾病、散发性疾病的关系。以下分别叙述。

1. 先天性疾病(congenital diseases) 出生前即已形成的畸形或疾病。先天性疾病可以是遗传病,例如,先天愚型(唐氏综合征)是由于染色体异常引起的,出生时即可检测到临床症状,是先天性疾病;但先天性疾病又不都是遗传病,有些先天性疾病是由于孕妇在孕期受到外界致畸因素的作用而导致胚胎发育异常,但并没有引起遗传物质的改变,因而不是遗传病。

2. 后天性疾病(acquired diseases) 出生后逐渐形成的疾病。后天性疾病也可以是遗传病,有些遗传病患者尽管在受精卵形成时就得到了异常的遗传物质,但要到一定年龄才表现出临床症状,如假肥大型肌营养不良症患者通常要到4~5岁才出现临床症状。因此,先天性疾病不一定是遗传病,后天性疾病不一定是遗传病。

3. 家族性疾病(familial diseases) 表现出家族聚集现象的疾病,即在一个家庭中出现一个以上患者。由于遗传病的遗传性,通常能观察到家族聚集现象。但家族性疾病并不都是遗传病,因为同一家庭成员生活环境相同,因此,可以因为相同环境因素的影响而患相同疾病。如由于缺碘引起的甲状腺功能低下。

4. 散发性疾病(sporadic diseases) 无家族聚集性的疾病,即在家系中只出现一名患者。尽管遗传病具有遗传性,但由于特定遗传病在子代当中有一定的发病比例,加之遗传病患者可以是由于新发生的遗传物质改变所致,所以遗传病也可以是散发性疾病。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。

三、遗传病分类

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)。

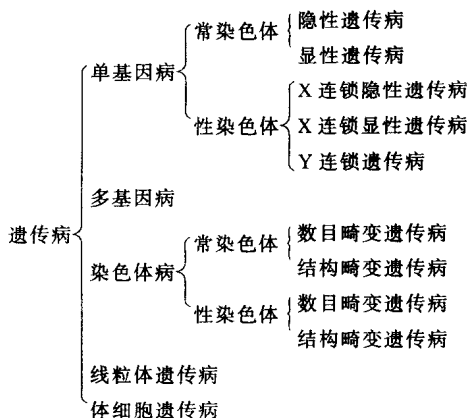


图 1-1 遗传病的分类

1. 单基因病 单基因遗传病简称单基因病,起因于突变基因,即在一对染色体(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 3 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 4 章)。

3. 染色体病 人的体细胞中有 23 对染色体,1~22 号为常染色体,X 和 Y 为性染色体,每条染色体上都载有许多基因。由于染色体数目或结构异常(畸变)使基因组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。迄今,世界上已鉴定的染色体数目、结构异常约 900 种以上。已确定的染色体病超过 100 种(见第 5 章)。

4. 线粒体遗传病 因线粒体基因突变造成的疾病,称为线粒体遗传病。线粒体 DNA 为呼吸链部分肽链及线粒体蛋白质合成系统 rRNA 和 tRNA 编码,这些线粒体基因在转录和翻译过程中,出现误差可导致线粒体遗传病。

5. 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。因为它是体细胞中遗传物质的改变,所以一般并不传递给后代。在各种肿瘤的发病中,都涉及特定组织中的染色体和癌基因或抑癌基因的变化,所以是体细胞遗传病。在肿瘤中,有些是按照孟德尔方式遗传的;有些是肿瘤遗传的“易感基因”和环境因素共同作用所造成的;还有一些是由于特定基因发生体细胞突变所引起的。

△第3节 医学遗传学在现代医学中的地位

随着科学的进步,在传染病、流行病得到或基本得到控制后,遗传病的相对发病率正在增长。从以下的统计数据可以看出遗传病对人类的危害:我国每年出生约2000万个新生儿,这些婴儿都是健康的吗?根据1989年的普查,我国的新生儿中,约有1.3%有严重的出生缺陷或先天性畸形,其中70%~80%涉及遗传因素。1岁以内的死因,先天畸形占首位;约10%的孕妇流产是因为染色体异常,从而使这些家庭未能得到应有的孩子;人类单基因病及异常性状,至1993年11月1日已达6457种。染色体畸变综合征在100种左右,加上异常核型近10000种。多基因病估计不少于100种。由于后者多为常见病,故人类约有1/5~1/4的人患有某种遗传病或与遗传有关的疾病。这不能不引起人们极大的关注。

人类的健康决定于人的遗传结构及其周围的生活环境相互作用的平衡。遗传物质的改变或环境因素改变均可导致这种平衡的破坏而产生疾病。由于新方法、新技术的引入,人们对遗传病的认识不断深化,遗传物质改变所引起的疾病种类日渐增多,有些严重危害人类健康的常见病已证明与遗传因素有关。诸如肿瘤、糖尿病、动脉粥样硬化、冠心病、原发性高血压、精神分裂症等。过去有些不明原因的疾病,现已确证为遗传病。随着这类疾病病因、发病机制的进一步阐明,人们将从环境和遗传两个方面提出防治对策,这是一个正在开拓的广阔领域。因此,医学遗传学已经成为现代医学中一门重要分科,并迅速向医学各学科渗透。

小结

未来的医学是遗传医学。这门遗传学和医学相互渗透、相互结合的学科,是以研究人类遗传病遗传方式、物质基础以及诊断、治疗和预防为主要内容,从细胞、分子水平揭示遗传病的发病机制;从个体水平探索遗传病的诊断和治疗;从家族或群体水平研究遗传病的预防策略,以最大限度地提高整个民族的遗传素质。因此,医学遗传学是与兴国强邦、健身强体紧密相关的学科。

遗传病是指遗传因素罹患的疾病。一般认为,80%的肿瘤是环境因素引起,20%肿瘤是遗传因素引起的。其实,环境因素只有在细胞的遗传物质的结构和功能遭到破坏的基础上才可能癌变。可以认为,人类所有疾病都直接或间接地与基因有关(外伤除外),基因病对人类健康的威胁已日趋严重,这一认识也为越来越多的人所接受。医学遗传学,自20世纪50年代以来有了迅猛的发展,这主要是得益于生物学、细胞遗传学、生物化学、免疫学及分子遗传学等学科的实验技术的发展。90年代初期全球开始实施的人类基因组计划,进一步推动医学遗传学的发展,使其处于发展的“黄金时代”。



课外阅读

为什么有些遗传病只遗传给男性

早在 1800 多年前,犹太人的教规中规定:如果一个女人有两个男孩在行“割礼”(包皮环切术)时因出血不止而死亡,那么她及她的姐妹以后所生的男孩即免除这种仪式,但同父异母的弟弟仍然要行“割礼”。这说明当时犹太人已知这种病是由母亲遗传的,而且与母亲的姐妹有关,但与父亲无关。随着科学的进步,特别是分子遗传学的迅速发展,人们已发现有的遗传病,只有男性发病,女性没有或很少患病。这是为什么呢?

人体细胞中有 23 对染色体,其中 1 对(2 条)是决定性别的性染色体,女性为 XX,男性为 XY。如果致病基因在性染色体上,则会出现伴性遗传。致病基因在 X 染色体,即叫 X-连锁或 X-性连锁遗传病。只要一条 X 染色体携带有致病基因就可发病的称为 X-连锁显性遗传病,这种病很少,男女均可发病。只有两条 X 染色体上的同一位置都是致病基因才发病的称做 X-连锁隐性遗传病,这种病比较常见。由于女性很难碰到两条 X 染色体同一位置都有致病的基因情况,一条 X 染色体的致病基因往往可被另一条 X 染色体上的正常基因所掩盖,故表现不出症状,只是致病基因的携带者与传递者。男性则不同,只有一条 X 染色体,若其上有致病基因,就没有相应的正常基因可掩盖,因而发病。通常,若母亲是致病基因的携带者,父亲正常,则儿子中有二分之一可能是患者,女儿中有二分之一可能是致病基因携带者。这就是有些病只遗传给男性的原因。像这种只遗传给男性的疾病很多,如血友病、假肥大型肌营养不良症、蚕豆病、红绿色盲、先天性无丙种球蛋白症、遗传性耳聋、遗传性视神经萎缩等。



一、名词解释

1. 医学遗传学

2. 遗传病

二、填空题

1. 遗传因素可以是_____的改变,也可以是_____的改变。

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。诸如_____、_____、_____、_____、_____等。

三、简答题

1. 哪些因素常提示我们存在某种遗传病因?
2. 何谓遗传病? 可分为哪几种类型?
3. 遗传病对人类的危害如何?
4. 遗传病与先天性疾病和家族性疾病有何区别?

(金仙玉)

参 考 文 献

陈 竺. 2001. 医学遗传学. 北京:人民卫生出版社

李 璞. 2000. 医学遗传学. 第2版. 北京:中国协和医科大学出版社

谈家桢. 1984. 医学遗传学. 见:中国医学百科全书编辑委员会. 中国医学百科全书·医学遗传学. 上海:上海科学技术出版社