

全国医药卫生类高职高专规划教材

供高职高专临床医学类各专业使用

医学遗传学 基础

主编 李 弋



 第四军医大学出版社

全国医药卫生类高职高专规划教材

供高职高专临床医学类各专业使用

医学遗传学基础

主 编 李 弋

第四军医大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学基础/李弋主编. —西安: 第四军医大学出版社, 2005. 8
ISBN 7 - 81086 - 212 - X

I. 医… II. 李… 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 077833 号

医学遗传学基础

主 编 李 弋

责任编辑 徐文丽 秦鸿雁 曹伶俐

出版发行 第四军医大学出版社

地 址 西安市长乐西路 17 号 (邮编: 710032)

电 话 029 - 83376765

传 真 029 - 83376764

网 址 <http://press.fmmu.sn.cn>

印 刷 河南东方制图印刷有限公司

版 次 2005 年 8 月第 1 版 2005 年 8 月第 1 次印刷

开 本 787 × 1092 1/16

印 张 9.125

字 数 211 千字

书 号 ISBN 7 - 81086 - 212 - X/R · 155

定 价 15.00 元

(版权所有 盗版必究)

编者名单

主 编 李 弋

副主编 王 宪 王 丹 王学民 闫敏辉

编 者 (以姓氏笔画为序)

王 丹 (湖北中医药高等专科学校)

王光亮 (河北邢台医学高等专科学校)

王学民 (湖北荆门职业技术学院)

王 宪 (华北煤炭医学院秦皇岛分院)

闫敏辉 (湖南娄底市卫生学校)

李 弋 (河南南阳医学高等专科学校)

胡庆政 (湖北中医药高等专科学校)

张建华 (华北煤炭医学院秦皇岛分院)

周桂芳 (河南商丘医学高等专科学校)

全国医药卫生类高职高专规划教材 参加编写学校

(以汉语拼音排序)

沧州医学高等专科学校

长江大学医学院

广东省新兴中药学校

广州医学院护理学院

桂林市卫生学校

河北工程学院医学院

河南科技大学

鹤壁职业技术学院

湖北中医药高等专科学校

华北煤炭医学院秦皇岛分院

吉林大学通化医药学院

焦作市卫生学校

开封市卫生学校

廊坊市卫生学校

乐山职业技术学院

临汾职业技术学院

柳州医学高等专科学校

娄底市卫生学校

漯河医学高等专科学校

南昌市卫生学校

南阳理工学院

南阳医学高等专科学校

南阳中医药学校

宁波大学卫生职业技术学院

宁夏医学院

平顶山市卫生学校

平凉医学高等专科学校

秦皇岛水运卫生学校

衢州职业技术学院医学院

三峡大学护理学院

商丘医学高等专科学校

石家庄医学高等专科学校

唐山职业技术学院

潍坊市卫生学校

许昌市卫生学校

信阳职业技术学院

邢台医学高等专科学校

宜春职业技术学院

永州职业技术学院

玉林市卫生学校

岳阳职业技术学院

张掖医学高等专科学校

出版说明

为进一步深化医药卫生类高职高专教育教学改革,推动高职高专教育的发展,提高教学质量,进一步适应卫生事业改革和发展的需要,满足经济和社会发展对医学人才的需求,根据《中国医学教育改革和发展纲要》和教育部《关于医药卫生类高职高专教育的若干意见》及《关于制定〈2004~2007年职业教育教材开发计划〉的通知》,在教育部有关部门的支持和指导下,我们组织有关专家,用了近一年的时间,在全国10多个省市,对医学高职高专教育的培养目标和模式、课程体系、教学内容、教学计划和大纲、教学方法和手段、教学实践环节、考核标准等方面,进行了广泛而深入的调研。

在调研的基础上,召开了医药卫生类高职高专教育教学研讨会、教材编写论证会、教学大纲审定会和主编人会议,确定了教材编写的指导思想、原则和要求,组织全国10多个省市医学院校的一线教师,吸收了最新的医学高职高专教育教学经验和成果,编写了这套教材。本套教材充分体现了以培养目标和就业为导向,以职业技能培养为根本的编写指导思想,突出了思想性、科学性、先进性、可读性和适用性的编写原则,较好地处理了“三基”关系,高等教育与初等教育对接的关系,学历教育与职业认证、职业准入的关系。

本套教材编写了临床医学、中西医结合、护理三个专业的基础课、专业课50余种,供医药卫生类高职高专学生使用。

全国医药卫生类高职高专规划教材
编写指导委员会
2005年6月

前 言

本教材以《教育部等七部门关于进一步加强职业教育工作的若干意见》和《关于制定〈2004~2007年职业教育教材开发计划〉的通知》精神为指导思想,在第四军医大学出版社的统一规划下,由来自全国六所医学高等专科学校和职业技术学院从事医学遗传学教学和科研工作的教师编写。

医学遗传学是将遗传学理论应用于临床医学实践,研究人类疾病与遗传关系的一门边缘学科,是现代医学的重要组成部分,它是高等医学职业教育中的一门不可缺少的基础课。它的内容主要包括三部分:一是基础理论部分,包括遗传的细胞和分子基础、遗传的基本规律等;二是应用部分,包括遗传学的理论与方法在医学实践中的应用,如常见遗传病和遗传病的诊治、咨询及预防,优生学等;三是实践部分,包括细胞结构、细胞分裂、核型分析、遗传性状调查等内容的实际操作。

教材编写中,紧紧围绕培养面向基层、面向医疗卫生事业一线的高素质劳动者和高技能应用人才这个目标,以专业培养目标为导向,以职业技能培养为根本,充分体现以应用为目的,以必需、够用为度,坚持贴近学生、贴近社会、贴近岗位的原则,融传授知识、培养能力、提高素质于一体。充分考虑学生特点,力求文字叙述简练清楚,通俗流畅,逻辑性强,突出每章每节的知识点、能力点。在每一章的前面写有学习要点使学生明了每章的主要内容,在各章中适当插有知识卡片,以提高学生的学习兴趣,拓展学生的视野;每章后附有思考题,便于学生巩固教材内容、加强各知识点的联系、增强综合运用能力。

本教材共分九章,南阳医学高等专科学校李弋老师、湖南娄底市卫生学校闫敏辉老师编写了第一章医学遗传学概述、第二章遗传学的细胞学基础和附录;湖北中医药高等专科学校王丹老师编写了第三章遗传的基本规律;华北煤炭医学院秦皇岛分院王宪老师编写了第四章单基因遗传病;商丘医学高等专科学校周桂芳老师编写了第五章多基因遗传病;湖北中医药高等专科学校胡庆政老师编写了第六章人类染色体与染色体病;华北煤炭医学院秦皇岛分院张建华老师编写了第七章基因的本质和作用;邢台医学高等专科学校王光亮老师编写了第八章遗传病的诊断、治疗和预防,第九章优生概述。

本书在编写过程中,得到了各参编院校领导的支持,得到了第四军医大学出版社的具体指导,得到了南阳医学高等专科学校杨坦老师和其他一些老师友情相助,付出了辛勤劳动,在此对他们表示衷心感谢。

由于编者学识水平和编写能力有限,编写时间仓促,书中欠妥和错误之处在所难免,希望广大师生在使用时提出宝贵意见。

本书编写过程中,参考并吸收了相关教材的成果,在此深表谢意!

编 者

2005年5月

目 录

第一章 医学遗传学概述	(1)
第一节 医学遗传学的概念及其分支科学	(1)
第二节 遗传病及分类	(3)
一、遗传病的特点	(3)
二、遗传病的分类	(3)
三、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系	(4)
第三节 遗传病的危害	(5)
第四节 医学遗传学的研究现状和研究方法	(6)
一、医学遗传学的研究现状	(6)
二、医学遗传学的研究方法	(6)
第二章 遗传学的细胞学基础	(8)
第一节 细胞的结构	(9)
一、细胞膜	(9)
二、细胞质和细胞器	(14)
三、细胞核	(22)
第二节 细胞的增殖	(26)
一、细胞增殖的意义	(26)
二、细胞增殖周期的概念	(26)
三、间期	(27)
四、M 期 (分裂期)	(27)
第三节 细胞增殖、分化与肿瘤细胞的发生	(29)
第四节 减数分裂与配子发生	(29)
一、减数分裂	(29)
二、减数分裂的意义	(31)
三、配子的发生	(31)
第三章 遗传的基本规律	(34)
第一节 分离定律	(34)
一、一对相对性状的杂交试验——分离现象	(35)
二、对性状分离现象的解释	(36)
三、对性状分离假设的验证——测交	(36)

第二节 自由组合定律	(37)
一、相对性状的杂交实验——自由组合现象	(37)
二、自由组合现象的解释	(38)
三、自由组合现象的验证	(38)
第三节 连锁互换定律	(39)
一、完全连锁	(39)
二、不完全连锁	(40)
三、互换率	(41)
第四章 单基因遗传病	(43)
第一节 系谱和系谱分析	(43)
第二节 常染色体遗传病	(44)
一、常染色体显性遗传病 (AD)	(44)
二、常染色体隐性遗传病 (AR)	(47)
第三节 性连锁遗传病	(49)
一、X 连锁显性遗传病 (XD)	(50)
二、X 连锁隐性遗传病 (XR)	(50)
三、Y 连锁遗传病	(51)
第四节 两种单基因性状或疾病的遗传规律	(52)
一、两种单基因病的致病基因分别位于不同对染色体上	(52)
二、两种单基因病的致病基因位于同一染色体上	(52)
第五节 与单基因病有关的几个问题	(53)
一、遗传的异质性	(53)
二、外显率和表现度	(54)
三、表型模拟	(54)
四、基因的多效性	(55)
五、限性遗传与从性遗传	(55)
六、早发现象	(55)
七、遗传印记	(55)
八、反应规范	(56)
九、显性与隐性的相对性	(56)
第五章 多基因遗传病	(58)
第一节 多基因遗传	(58)
一、质量性状和数量性状	(58)
二、多基因遗传假说	(59)
三、多基因遗传的特点	(59)
第二节 多基因遗传病	(60)
一、易患性与发病阈值	(60)

二、遗传率	(61)
三、多基因遗传病的特征	(62)
四、多基因遗传病发病率的估计	(63)
第六章 人类染色体与染色体病	(65)
第一节 人类染色体	(65)
一、非显带技术	(67)
二、显带技术	(67)
三、染色质	(70)
四、性别决定	(71)
第二节 染色体畸变	(71)
一、染色体数目畸变	(71)
二、染色体结构畸变	(73)
第三节 染色体病	(76)
一、染色体数目异常所致的疾病	(76)
二、染色体结构畸变引起的疾病	(79)
第七章 基因的本质和作用	(81)
第一节 DNA 的结构	(81)
一、DNA 的化学组成	(81)
二、DNA 的双螺旋结构	(82)
第二节 基因的结构与功能	(82)
一、断裂基因的结构	(83)
二、基因的功能	(84)
第三节 基因的调控	(89)
一、原核生物的基因调控	(89)
二、真核生物的基因调控	(90)
第四节 基因突变	(91)
一、基因突变的类型	(91)
二、基因突变的机制	(91)
三、基因突变与疾病	(93)
第五节 基因与肿瘤	(96)
一、二次突变学说	(96)
二、癌基因学说	(96)
第八章 遗传病的诊断、治疗和预防	(98)
第一节 遗传病的诊断	(98)
一、遗传病的临床诊断	(98)
二、系谱分析	(99)

三、细胞遗传学检查	(99)
四、生化检查	(99)
五、基因诊断	(100)
六、皮纹分析	(101)
七、产前诊断	(101)
第二节 遗传病的治疗原则	(103)
一、手术治疗	(104)
二、药物治疗	(104)
三、饮食治疗	(105)
四、基因治疗	(106)
第三节 遗传病的预防	(106)
一、遗传病的群体调查	(107)
二、婚前检查	(107)
三、携带者检出	(107)
四、遗传咨询	(107)
第九章 优生概述	(110)
第一节 优生概念	(110)
一、优生学	(110)
二、优生学的研究范围	(110)
第二节 优生措施	(110)
一、婚前指导	(111)
二、孕期保健	(111)
医学遗传学基础实验	(112)
实验一 细胞结构观察	(112)
实验二 有丝分裂和减数分裂	(114)
实验三 人类染色体核型分析	(116)
实验四 人类皮纹分析	(119)
实验五 人类正常性状调查	(126)
实验六 优生咨询门诊参观	(129)
实验七 遗传病和先天畸形的调查	(131)
英汉名词对照	(135)
参考文献	(137)

第一章 医学遗传学概述

【学习要点】

1. 医学遗传学和遗传病的概念。
2. 遗传病的特征。
3. 遗传病的分类方法。
4. 遗传病的危害。

第一节 医学遗传学的概念及其分支科学

每一个子女与父母从容貌、身材到心理、个性都有相似和不同之处，这是遗传物质所起的作用，遵从遗传规律。遗传的基本规律首先是由奥地利科学家孟德尔在 1865 年通过豌豆杂交实验发现的。正常性状能够遗传，有些疾病也能遗传，疾病究竟如何遗传呢？经过近 100 年的研究历程，在上个世纪的中叶被广大临床医学工作者所认识，使医学与遗传学相结合，产生了“医学遗传学”这门崭新的学科。医学遗传学（medical genetics）研究人类疾病与遗传的关系，它要回答的问题是什么是遗传病，它是怎样形成的，又是如何传递的，其诊断、治疗的方法有哪些？遗传病的预后、再发病风险和预防措施是什么？解决这些问题能达到控制遗传病在一个家族中的再发生并降低它在人群中的危害。

医学遗传学目前正从分子水平、细胞水平、个体水平、群体水平的各个侧面进行研究，形成了许多交叉学科，主要有：

（一）细胞遗传学

细胞遗传学（cytogenetics）是从细胞学水平研究染色体的形态结构、数目、畸变的频率与染色体病关系的学科。

（二）分子遗传学

分子遗传学（molecular genetics）是从 DNA 水平研究遗传病的致病基因结构、突变方式、基因诊断与基因治疗的学科。

（三）群体遗传学

群体遗传学 (population genetics) 是研究群体中遗传病的种类、发病率、传递方式、致病基因频率、携带者频率、突变率、遗传负荷及其影响因素等, 以了解遗传病在群体的流行动向的学科。

(四) 生化遗传学

生化遗传学 (biochemical genetics) 是以生物化学方法研究基因的表达与蛋白质(酶)的合成, 以及基因突变导致蛋白质(酶)合成的异常而产生的分子病和遗传性酶病的学科。

(五) 药物遗传学

药物遗传学 (pharmaco genetics) 是研究药物代谢的遗传差异和不同个体对药物反应的遗传基础的学科。目的在于指导临床合理用药, 减少药物的不良反应。

(六) 免疫遗传学

免疫遗传学 (immuno genetics) 是研究免疫现象的遗传本质和免疫应答过程基因调控的学科。免疫遗传学已深入到临床医学的许多领域。输血、器官移植及新生儿溶血症等都涉及免疫遗传学理论。

(七) 肿瘤遗传学

肿瘤遗传学 (cancer genetics) 是研究肿瘤的发生与遗传关系的学科。研究肿瘤的遗传规律、肿瘤与染色体畸变的关系、癌基因和抑癌基因的作用等。阐明肿瘤的发生机制, 为诊断、治疗和预防肿瘤提供科学依据。

(八) 体细胞遗传学

体细胞遗传学 (somatic cell genetics) 是用体外培养的体细胞进行遗传学研究的学科。将体细胞在适宜条件下迅速、大量地增殖, 进行人工诱变、基因转移、基因互补、基因定位、细胞代谢与分化, 以及遗传病的实验性治疗等一系列遗传学实验研究。

(九) 毒理遗传学

毒理遗传学 (toxicological genetics) 是用遗传学方法研究环境中导致遗传物质损伤的因素、作用机制和检出方法的学科。阐明遗传毒性和肿瘤、畸形、遗传病之间的关系。

(十) 辐射遗传学

辐射遗传学 (radiation genetics) 是研究电离辐射对遗传物质的损伤及其检测和预防的学科。电离辐射可导致基因突变和染色体畸变。

(十一) 行为遗传学

行为遗传学 (behaviour genetics) 是研究行为与遗传关系的学科。在医学遗传学中, 当前行为遗传学的研究比较集中在人类的智力、智力低下的遗传基础、癫痫、精神分裂症、躁狂、抑郁症等异常行为的遗传基础。行为遗传学的研究为改善人类智力水平和防治精神疾病创造了有利条件。

(十二) 优生学

优生学是以遗传学和医学为基础, 研究改善人类遗传素质的学科。优生学包括负优生学和正优生学。负优生学主要研究如何降低人群中不利表现型的基因频率, 减少有严重遗传病和先天性疾病的个体出生。禁止近亲结婚、提倡适龄生育、筛查致病基因携带

者并对其进行婚姻指导、开展产前诊断和选择性流产等措施，都是负优生学的范畴；正优生学则是研究如何增加有利表现型的基因频率。

第二节 遗传病及分类

遗传病 (genetic disease) 是由遗传物质发生改变 (基因突变或染色体畸变) 所引起的疾病。

一、遗传病的特点

(一) 遗传病的传递方式

遗传病在有亲缘关系的个体之间垂直传递，在没有亲缘关系的个体间 (如夫妇) 不传递。这和传染性疾病在人群中水平传播的方式不同。

(二) 家族性发病

因为遗传病是遗传物质发生改变，亲子代之间有相同的致病基因。所以发病往往是家族性的，即具有家族聚集现象。如 Huntington 舞蹈病，常表现为亲代与子代间代代相传。但家族性发病不一定全是遗传病，例如，维生素 A 长期缺乏引起的夜盲症，虽表现出家族发病倾向，但常常是由于在相同生活条件下，相同的环境因素作用的结果。还有一些疾病虽是遗传病却无家族性发病如白化病、半乳糖血症，因致病基因是隐性基因，频率较低，所以患者是散发的。

(三) 患者人数在家族中有一定的比例

遗传病患者在家族中是以一定数量的比例出现的，通过特定的数量关系，如后面提到的系谱图，可以了解疾病的遗传特点和发病规律，并能预期再发病的风险。

(四) 遗传病往往是先天性疾病

遗传病往往是先天性疾病。先天性疾病是指出生就有的疾病。如白化病是常染色体隐性遗传病，婴儿刚出生时就表现出“白化”病状。唐氏综合征 (Down syndrome) 是染色体病，出生后就表现为智力低下等。但有些先天性疾病并不是遗传病，如在胎儿发育过程中，由于环境因素及母体因素造成的妊娠期风疹病毒感染致胎儿患先天性心脏病，没有遗传物质的改变，不属于传统概念的遗传病。另外后天发病的也可能是遗传病，如 Huntington 舞蹈病是典型的常染色体显性遗传，但它一般在 35~40 岁才发病。

二、遗传病的分类

人类遗传病的种类繁多，而且每年都有新的遗传病种出现。现代医学遗传学将人类的遗传病划分为 5 类：

(一) 单基因遗传病 (monogenic disease)

由单个基因突变所致，根据突变基因的位置不同又分为：常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病和 X 连锁显性遗传及 X 连锁隐性遗传等不同遗传方式。单基因遗传病除个别的病种 (红绿色盲、先天性聋哑等) 外，多数发病率低于 1/1 000。

(二) 多基因遗传病

多基因遗传病 (polygenic disease) 是由两对以上基因和环境因素共同作用所导致的疾病, 这类疾病有一定的家族史, 但没有单基因性状遗传所见到的系谱特征。目前已确认的多基因遗传病已有近 100 种, 例如先天畸形、高血压、冠心病等。多数多基因遗传病发病率高于 $1/1\,000$ 。

(三) 染色体病

染色体病 (chromosomal disease) 是由于染色体结构或数目异常引起的疾病。由于每条染色体或染色体的片段均含有很多基因, 所以染色体病对个体的危害往往大于单基因遗传病和多基因遗传病, 常表现为综合征。如唐氏综合征 (21 三体)、特纳综合征 (45, X)。染色体病发病率高低不一, 高的大于 $1/1\,000$, 低的小于 $1/100\,000$ 。

(四) 体细胞遗传病

体细胞遗传病 (somatic cell genetic disease) 是由于体细胞遗传物质异常引起的疾病。由于遗传物质的异常只发生在特定的体细胞中, 因此, 不发生上下代之间的垂直传递。不像单基因遗传病和多基因遗传病那样遗传物质异常发生在人体所有细胞包括生殖细胞并能传递给下一代。所以它不属于经典的遗传病。这类遗传病约有几十种, 如恶性肿瘤、白血病等, 发病率一般低于 $1/1\,000$ 。

(五) 线粒体遗传病

线粒体是除细胞核之外唯一含有 DNA 的重要细胞器。线粒体遗传病 (mitochondrial genetic disease) 是由于线粒体 DNA 发生突变引起的疾病。目前已发现近 20 余种。因为线粒体存在于细胞质中, 而在形成受精卵时, 精子几乎没有细胞质, 所以线粒体遗传呈母系遗传。

三、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系

在不同的疾病中, 遗传因素和环境因素所起的作用不尽相同, 大致可以分为以下几类 (图 1-1):

1. 完全由遗传因素决定发病。这类疾病并不一定与环境因素毫无关系, 只是尚未发现其发病必须具有何种特定的环境因素。例如单基因遗传病中的先天性成骨发育不全症、白化病及染色体病。

2. 基本上由遗传因素决定发病, 但需要有环境因素的诱发。例如蚕豆病 (葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症) 除具有相关的基因缺陷外, 还必须在进食蚕豆或服用氧化性药物伯氨喹才诱发溶血性贫血。苯丙酮尿症是常染色体隐性遗传病, 但必须在进食含苯丙氨酸量高的食物情况下, 才能诱发产生。

3. 遗传因素和环境因素对发病都有作用。例如唇裂、消化性溃疡、冠心病等多基

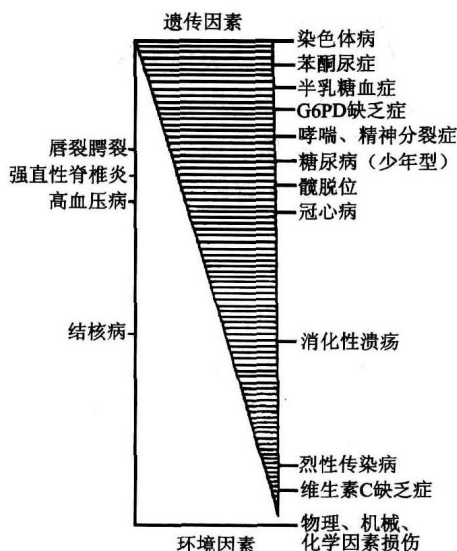


图 1-1 遗传因素和环境因素的关系图

因病。在这类病中,遗传因素对发病作用的大小是不同的,但二者共同发挥作用。

4. 发病完全取决于环境因素与遗传因素基本无关。例如物理、化学因素所造成的损伤性疾病如烧伤、冻伤等。

上述除 4 外其他 3 类疾病的发病都需要有遗传基础,因此都是遗传病。

第三节 遗传病的危害

遗传病对人类健康的危害可以表现在:

1. 遗传病种类繁多病种增长速度快 据美国 Johns Hopkins 大学医学院 McKusick 教授的资料,直到 1958 年,人群中被认识的单基因遗传病及异常性状仅有 412 种,到 1990 年已增加到 4 937 种。进入 20 世纪 90 年代后,其发展速度更为惊人,每年新增病种或异常性状数平均高达 435 种,到 1994 年已增加到 6678 种。1999 年 1 月 20 日,达到 10126 种,其中常染色体病 9470 种、X 连锁 566 种、Y 连锁 30 种、线粒体病 60 种、染色体异常 968 种、染色体综合征达 100 多种、多基因遗传病近 100 种。

遗传病快速增多的原因是:①检查诊断的水平提高,新病种被陆续发现和认识;②化学制剂的使用、“三废”的排放、原子能的利用使环境污染,诱变因素增多。

2. 遗传病发病率高 我国人口出生率为 20.98‰ (1990 年统计)。以此计算,我国每年新出生人口约 2500 万人。先天畸形总发生率为 13.07‰。(1988 年统计),其中最常见的是无脑畸形、脑积水、开放性脊柱裂、先天性心脏病、唇裂、腭裂等,在这些先天性畸形中 80% 具有遗传基础。因此,粗略推算,我国每年出生由遗传因素所致的先天畸形儿将达 25 万人。

3. 遗传病已成为婴儿死亡的主要原因 随着我国卫生保健事业的发展和医疗技术的进步,新生儿的死亡率大幅度下降,但遗传病和先天畸形死亡率却呈相对增高趋势。据统计,北京市先天畸形死亡率占第一位,同期传染病死亡率为第四位。

4. 在造成智力低下的原因中遗传病起主要作用 根据我国 0~14 岁儿童智力低下的调查,总发生率约 1.5%。其中轻度约占 70%,中度约占 20%,重度约占 7%,极重度约占 2%~3%。造成重度与极重度智力低下的原因,常见的是单基因突变或常染色体异常;造成轻度与中度智力低下的原因,常见的是多基因遗传或性染色体异常。在引起智力低下的诸多原因中,遗传性疾病已占 40.5%。

5. 遗传病是不育、流产的主要原因之一 据统计,原发性不育约占已婚夫妇的 1/10。自然流产占全部妊娠的 7%,其中 50% 是由染色体畸变所引起的。在反复自发性流产、死产和原因不明的新生儿死亡中,双亲之一为平衡易位的风险高达 20%。

6. 隐性有害基因对人类健康构成潜在性威胁 目前已知,在正常人群中,平均每个人都携带 5~6 个隐性有害基因。这些有害的致病基因可传递给后代,一旦纯合便可发病。对子孙后代,形成了潜在性威胁。

第四节 医学遗传学的研究现状和研究方法

一、医学遗传学的研究现状

当今,医学遗传学主要集中在基因水平的研究。在疾病的诊断方面,采用基因诊断方法,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。尤其是 1993 年获诺贝尔奖的 PCR 技术(聚合酶链反应)的问世以及 DNA 测序自动化的应用,为遗传病的诊断提供了准确、快速、经济的手段。

在疾病治疗方面,基因治疗是针对遗传病患者有缺陷的基因,通过载体导入正常基因,矫正有缺陷基因,来降低突变基因的异常表达,现已应用于临床。

人类基因组计划(human genome project, HGP)是 1990 年 10 月 1 日美国科学家首先启动的一项宏伟计划。按照这个计划的设想,花费 15 年的时间,政府投资 30 亿美元,在 2005 年把人体内 3~4 万个基因,约 30 亿对碱基的排列顺序全部测出来,绘制出人类基因的图谱。2000 年 6 月 26 日,美国、英国、法国、德国、日本和中国的科学家宣布:“人类基因组框架草图”的绘制工作已全部完成。我国是在 1999 年 9 月参加到这项研究计划中的,承担了其中 1% 的测序工作,即 3 号染色体 3000 万个碱基对的测序工作。我国是参加这项研究计划的唯一的发展中国家。

人类基因组计划对于人类基因理论的研究和各种疾病,尤其是遗传病的诊断、治疗具有划时代的意义。它的巨大成就将会对生命及医药等学科带来一场伟大而深刻的变革。

二、医学遗传学的研究方法

在医学遗传学研究中,常采用不同的方法来确定某种疾病是否与遗传有关,常用的方法有:

(一) 系谱分析法

如果怀疑某种病可能是遗传病,根据先证者(一个家系谱中最先被发现的患者)的线索,调查家庭成员发病情况,绘制成系谱图,按照单基因遗传病系谱特点进行分析,可确定其为某一种单基因遗传病,用以开展遗传咨询及产前诊断。

(二) 群体筛查法

是研究群体遗传学的一种基本方法。通过群体调查来确定某一种疾病与遗传是否有关。一般选定某一人群,采用一种或几种简便并有一定准确性的方法,对某种遗传病或性状进行普查。

(三) 双生子法

双生子法是医学遗传学的重要研究方法。双生子即双胞胎,可分为两种情况:一种为单卵双生,另一种为双卵双生。单卵双生是受精卵在第一次分裂后,每个子细胞各发育成一个胚胎,它们的遗传物质基本相同,表型特征相似,性别相同。双卵双生是指由两个受精卵同时发育形成两个个体,二者的遗传物质不完全相同,故其遗传特性仅与同