



普通高等教育“十一五”国家级规划教材

全国高等医药院校教材

供临床、预防、基础、口腔、麻醉、影像、药学、
检验、护理、法医等专业使用

医学遗传学

第3版

王培林 傅松滨 主编



科学出版社



附配套电子资料



教育部審定 高中課程標準教科書

生物學科 必修 1 冊

中華民國八十四年八月一日
教育部審定 高中課程標準教科書

生物學

必修 1 冊

教育部審定 高中課程標準教科書



普通高等教育“十一五”国家级规划教材
全国高等医药院校教材

供临床、预防、基础、口腔、麻醉、影像、药学、检验、
护理、法医等专业使用

医学遗传学

第3版

主 编 王培林 傅松滨

主 审 张贵寅

副主编 王修海 杨康鹄 杨保胜 单长民 朱金玲

编 者 (按编写章节排序)

王培林	青岛大学医学院	左 伋	复旦大学上海医学院
单长民	滨州医学院	李红枝	广东药学院
刘京昇	泰山医学院	王修海	青岛大学医学院
杨利丽	潍坊医学院	傅松滨	哈尔滨医科大学
朱金玲	张春斌 佳木斯大学医学院		
杨建一	山西医科大学	霍满鹏	延安大学医学院
李 兰	山东中医药大学	岳凤珍	兰州大学医学院
杨康鹄	延边大学医学院	杨保胜	新乡医学院
杨生玺	青海大学医学院	周 勇	新疆医科大学

科 学 出 版 社

北 京

· 版权所有 侵权必究 ·

举报电话:010-64030229;010-64034315;13501151303(打假办)

内 容 简 介

本教材严格遵循“医学遗传学教学大纲”的编写要求。全书安排 16 章,即:绪论、基因、人类基因组学、染色体、单基因病、线粒体遗传病、多基因遗传病、染色体病、群体遗传学、生化遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、遗传病的诊断、治疗和预防。本版教材对部分章节内容进行了调整,例如将原第二章“基因与染色体”分为“基因”和“染色体”各一章,把“基因组印迹”内容置入表观遗传学内容中讨论等;同时对一些内容进行了更新,例如进一步明确了医学遗传学目的和任务等;还适当增加了一些新的内容,例如在人类基因组学内容中增加了“基因组医学”,在染色体病内容中增加了“基因组病”,在每一章末,增加了英文小结,对各章中介绍的单基因病或单基因性状均标记 MIM 编号,以便于检索。

本教材适合作为高等医学院校、医药院校本科生、研究生“医学遗传学”教材,也可作为临床医师、计划生育和优生优育工作者的参考书和执业医师考试的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学 / 王培林,傅松滨主编. —3 版. —北京:科学出版社,2011.7
普通高等教育“十一五”国家级规划教材·全国高等医药院校教材
ISBN 978-7-03-031857-2

I. 医… II. ①王… ②傅… III. 医学遗传学-医学院校-教材 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 137947 号

责任编辑:胡治国 / 责任校对:包志虹

责任印制:刘士平 / 封面设计:范璧合

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

*

2001 年 8 月第 一 版 开本:850×1168 1/16

2011 年 7 月第 三 版 印张:16

2011 年 7 月第十六次印刷 字数:476 000

印数:75 001—85 000

定价:34.80 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

序

医学遗传学是将遗传学原理应用于医学实践,将遗传学原理、分子生物学原理和医学实践整合在一起的新兴学科,如遗传病的诊断和治疗、家系调查分析、遗传病的基因定位和克隆、遗传病的分子遗传和致病机制、遗传咨询、基因诊断和基因治疗等,是与人类健康关系最密切的遗传学分支,也是医学教育中一门重要的基础课程。随着现代生物学和现代遗传学研究的发展,医学遗传学也得到了迅速提高。2001年由我国科学家参加的国际人类基因组测序协作组宣布完成人类基因组草图,是医学遗传学发展的里程碑。另一方面,目前发现有临床意义的遗传病已达 6000 余种,而且发病率不断提高和发病年龄不断提前,给许多家庭带来缺憾甚至灾难,他们期盼医学遗传学的发展带来福音。人类推动了科学的进步,进步的科学技术应造福人类。希望医学遗传学走出课堂,走向社会,为优生优育、提高人类健康水平和生活质量,做出更大的贡献。

演员靠剧本,教员靠教材,教材的质量对于一门课程具有重要作用。有幸先睹王培林教授和傅松滨教授主编的《医学遗传学》(第2版),该书是普通高等教育“十一五”国家级规划教材,2001年第1版出版后,深受医学院师生和广大读者的欢迎。第2版又融入了蛋白质组学、表观遗传学等最新进展,全书15章,全面系统地阐述了遗传病的种类、细胞遗传学水平的传递规律、遗传病的分子机制以及相关领域的最新成果。

该书文字流畅,可读性强,深入浅出,较好地解决了讲解基础知识与阐明发展趋势之间的关系。既可作为医学院本科生的教材,也可作为临床医生及优生优育工作者的参考读物,也可供相关社会科学工作者和管理人员阅读,因为医学遗传学还涉及某些社会学和伦理学的问题。

尽管作者和编者对该书付出了艰苦的劳动,但是缺点和不足还是难免的。希望医学院广大师生和该书的读者提出宝贵意见,使之不断提高和完善。

中国海洋大学海洋生命学院教授



2007年5月于青岛

第3版前言

2010年7月,我国分别颁布了《国家中长期教育改革和规划纲要(2010—2020年)》和《国家中长期人才发展规划纲要(2010—2020年)》。今年5月,教育部发布了《关于“十二五”普通高等教育本科教材建设若干意见》(教高[2011]5号),对“十二五”普通高等教育本科教材的建设提出了明确的方针和目标:①“十二五”普通高等教育本科教材建设,要坚持以习近平理论和“三个代表”重要思想为指导,深入贯彻落实科学发展观,全面贯彻党的教育方针,全面落实《国家中长期教育改革和规划纲要》和《国家中长期人才发展规划纲要》;②以服务人才培养为目标,以提高教材质量为核心,以创新教材建设的体制机制为突破口,以实施教材精品战略,为提高高等学校本科教学质量和人才培养质量发挥更大作用;③“十二五”普通高等教育本科教材建设,要坚持育人为本,充分发挥教材在提高人才培养质量中的基础性作用,充分体现我国改革开放30多年来所取得的成就,编写符合教育规律和人才成长规律的具有科学性、先进性、适用性的优秀教材,进一步完善具有中国特色的普通高等教育本科教材体系。

《医学遗传学》(第2版)作为普通高等教育“十一五”国家级规划教材已经使用4年,得到了广大用书师生的好评与欢迎,在这短短的几年内已发行近50 000册。《医学遗传学》(第3版)的编写工作就是在上述总体精神指导下进行的。在总结第2版教材的基础上再次修订,进一步做到思想性、科学性、先进性、启发性和实用性的统一,以更加适应普通高等医学院校和医药院校五年制本科生实际教学的要求,并反映当今医学遗传学领域的新知识、新成就和新进展。

近几年来,医学遗传学在许多研究领域都取得了长足进展。2008年,由我国深圳华大基因研究院牵头,“炎黄计划”发现了首个亚洲人基因序列,完成了第3例中国人的基因测序;2009年,Blackburn E等3名美国科学家因发现“端粒和端粒酶是如何保护染色体的”,获诺贝尔生理学或医学奖。尤其是疾病基因组学、药物基因组学、比较基因组学、RNA组学等功能基因组学和蛋白质组学等基础与临床应用研究的深入,带动和加速了医学已经或即将进入基因组医学的时代。因此,医学模式也正在向预测性、预防性和个体化(Predictive, Preventive and Personalized, 3P)的“3P”医学模式发生改变。这对于解决长期困扰人类身体健康的恶性肿瘤等体细胞遗传病、糖尿病、神经和精神疾病等多基因遗传病的早期预防、早期诊断和早期治疗具有重要的意义。

《医学遗传学》(第3版)严格遵循“医学遗传学教学大纲”的编写要求。全书安排16章,即:绪论、基因、人类基因组学、染色体、单基因病、线粒体遗传病、多基因遗传病、染色体病、群体遗传学、生化遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、遗传病的诊断、治疗和预防。本版教材对部分章节内容进行了调整,例如将原第二章“基因与染色体”分为“基因”和“染色体”各一章,把“基因组印迹”内容置入表观遗传学内容中讨论等;同时对一些内容进行了更新,例如进一步明确了医学遗传学目的和任务等;还适当增加了一些新的内容,例如在人类基因组学内容中增加了“基因组医学”,在染色体病内容中增加了“基因组病”,在每一章末,增加了英文小结,对各章中介绍的单基因病或单基因性状均标记MIM编号,以便于检索。

第3版教材在修订过程中体现了内容新颖、概念清晰、叙述流畅,文字简明扼要等编写特点。本教材提供了含有相应配套学习大纲、习题集和多媒体课件的光盘,既方便教师授课,又方便学生自学。本教材适合于作为高等医学院校、医药院校本科生、研究生“医学遗传学”教材,也可作为临床医师、计划生育和优生优育工作者的参考书和执业医师考试的参考书。

第3版教材在修订过程中得到了哈尔滨医科大学李璞教授、张贵寅教授、青岛大学董孝咏教授和中国海洋大学张学成教授的支持与指导,谨致以真挚的谢意。

感谢科学出版社在修订过程中给予的指导与支持;衷心感谢责任编辑及各位编委的高度的责任心和辛勤的劳动;感谢我们教研室的老师和研究生为本教材校对、审稿付出的努力。由于编者水平有限,不妥之处在所难免,希望广大师生、读者在使用本书时,及时提出宝贵意见。

王培林 傅松滨

2011年6月

第2版前言

《医学遗传学》(第1版)出版至今已有六年。本教材自出版发行以来,得到了广大用书师生的好评与欢迎,发行量达30 000册。

2006年,国家教育部为全面贯彻落实科学发展观,切实提高高等教育的质量,制定了普通高等教育“十一五”国家级教材规划。本教材经过申报、专家评审、网上公示,被列入普通高等教育“十一五”国家级教材规划。

根据教育部对做好“十一五”国家级教材规划的总体要求:①“十一五”国家级规划教材的内容要坚持马克思主义、毛泽东思想、邓小平理论和“三个代表”重要思想,坚持社会主义方向,坚持党的教育方针,做到思想性和学术性的统一;②“十一五”国家级规划教材要适应教学改革和课程建设的发展,体现科学性、系统性和创新性,并及时反映教学改革和课程建设的新成果;③“十一五”国家级规划教材的编写,要遵守国家有关法律、法规,坚守学术诚信,杜绝侵犯知识产权的行为。教材应适合专业需求,体现“三基”、“五性”。本教材的再版工作就是在这种总体要求精神的指导下,在《医学遗传学》(第1版)的基础上予以修订,力求做到思想性、科学性、先进性、启发性和实用性的统一,以更加适应普通高等医学院校和医药院校5年制本科生实际教学的要求,同时反映当今医学遗传学领域的新知识、新成就和新进展。近几年来,医学遗传学领域又取得了很大的进展。随着2001年2月12日由中、美、英、日、德和法六国科学家组成的国际人类基因组测序协作组(IGHSC)宣布人类基因组草图的完成,以及2004年10月21日IGHSC宣布人类基因组的序列的完成,疾病基因组学、药物基因组学、比较基因组学、RNA组学等功能基因组学和蛋白质组学的研究进行得如火如荼,基因诊断、基因治疗和基因药物不断取得了新成就,使医学已经或即将进入基因组医学的时代。显然,医学遗传学的未来将更加侧重医学实践,应用遗传学的理论和方法研究人类遗传性疾病和人类疾病发生的遗传学问题,为控制遗传病的发生和其在群体中的流行提供理论依据,提供诊断、治疗与预防的方法和措施;也将更加侧重人类健康问题,为提高人口素质、优生优育服务。本教材在修订过程中融入了近几年有关本专业的最新进展,使学生在学到专业基础理论的同时,还能了解一些医学遗传学领域的新理论及当今医学遗传学的发展趋势。

《医学遗传学》(第2版)严格遵循“医学遗传学教学大纲”的要求编写。全书包括15章,涉及遗传与疾病、人类基因组与蛋白质组、基因和染色体、单基因病、线粒体遗传病、多基因遗传病、染色体病、群体遗传、生化遗传、药物遗传、免疫遗传、肿瘤遗传、遗传病的诊断、治疗和预防。药物基因组学、表观遗传学、遗传伦理学和RNA干扰等近几年的最新研究成果均融入相关章节。本教材在修订过程中进一步体现了内容新颖、概念清晰、叙述流畅,文字简明扼要的编写特点,并提供了含有相应配套学习大纲、习题集和多媒体课件的光盘,既方便教师授课,又方便学生自学。本教材适合作为高等医学院校、医药院校本科生、研究生“医学遗传学”教材,也可作为临床医师、计划生育和优生优育工作者的参考书和执业医师考试的参考书。

本教材在修订过程中得到了哈尔滨医科大学李璞教授、张贵寅教授,青岛大学董孝咏教授和中国海洋大学张学成教授的支持与指导,特别是张学成教授在百忙中为本书作序,谨致以真挚的谢意。

感谢科学出版社在申报普通高等教育“十一五”国家级教材和修订过程中给予的指导与支持;衷心感谢责任编辑及各位编委的高度的责任心和辛勤的劳动;感谢我们教研室的老师和研究生为本教材校对、审稿付出的努力。由于编者水平有限,不妥之处在所难免,希望广大师生、读者在使用本书时,及时提出宝贵意见。

王培林 傅松滨

2007年4月

第 1 版前言

医学遗传学是研究人类遗传性疾病发病机制、传递规律以及诊断、治疗与预防的一门基础医学分支学科。近几十年来,由于医学科学的进步和治疗水平的提高,以前严重威胁人类生命健康的一些传染病和营养不良症等已得到控制,而一些与遗传因素密切相关的疾病、遗传病和恶性肿瘤等发病率相对增高,对人类生命健康的危害日趋严重。目前,已发现遗传病 6000 余种,估计每 100 个新生儿中就有 3 ~ 10 个患有各种遗传病。随着工农业生产的飞速发展,环境污染未能得到很好的治理,致癌、致畸、致突变物质不断增加,也使遗传病的发生率有增高的趋势。近年来,医学遗传学取得了巨大的成就,重组 DNA 技术的引入,实现了人工生产基因重组胰岛素等生命活性物质和乙型肝炎等疫苗的愿望;转基因动物的成功,解决了生产诸如 α_1 抗胰蛋白酶等价格昂贵的药用蛋白的难题;癌基因、抑癌基因、癌转移抑制基因和癌生长因子的发现,揭示了癌瘤发生、发展、癌转移的分子学本质;基因诊断、产前诊断等诊断技术的普遍应用,为遗传病的早期治疗,预防遗传病患儿的出生提供了准确、快速、简捷的诊断措施;基因治疗的成果,结束了遗传病为“不治之症”的断言,也完善了遗传病的治疗手段;全球人类基因组计划的迅速实施、人类结构基因组的基本完成、“后基因组计划”的启动和人体第 22 号染色体密码的破译,有助于阐明 3 万 ~ 4 万个人类基因的结构和功能,揭示 1 万余种人类单基因异常和各种多基因疾病的易感基因,将有力地推动遗传病的研究;DNA 芯片和比较基因组杂交等技术的迅速发展,对促进人类基因组计划早日完成和促进人类早日进入基因工业时代具有重要的意义;基因组印迹等遗传病新遗传机制的发现,对遗传病发病规律有了新的认识和完善。

当前,医学遗传学已成为生命科学前沿学科之一,是面向 21 世纪的医学教育的重要基础课,多年来其每一项新的成就都在推动着医学领域中各门学科的发展,已被称为现代医学新的五大支柱课程之一。

本书是按照“医学遗传学教学大纲”的要求编写的一本 21 世纪高等医学院校使用的教材。全书包括遗传与疾病、基因和染色体、单基因病、线粒体遗传病、多基因遗传病、染色体病、群体遗传、生化遗传、重组 DNA 技术在医学遗传学中的应用、人类基因组、药物遗传、免疫遗传、肿瘤遗传、遗传病的诊断、治疗和预防等 16 章。从分子水平、细胞水平、个体水平、群体水平阐述了医学遗传学的基本原理和最新研究成果。本书内容新颖、叙述流畅、文字简明扼要。可作为高等医学院校学生、研究生的“医学遗传学”教材,也可作为临床医师、计划生育和优生优育工作者的参考书。

本书的编写过程中得到了哈尔滨医科大学李璞教授、张贵寅教授和青岛大学医学院董孝咏教授的指导和审阅,特别是张贵寅教授除参编之外,还多次修改本书的编写提纲,两次审阅和修改书稿,并主动从主编的位置上退下来,担任了本书的主审,这种甘当人梯、提携后人之风,永远值得我们钦佩和敬仰。

由于本书编写、出版匆忙,编者水平有限,不妥之处在所难免,希望广大师生读者在使用本书时,及时提出宝贵意见。

王培林 傅松滨
2001 年 3 月

目 录

第一章 绪论	(1)	三、后基因组医学	(39)
第一节 医学遗传学及其发展简史	(1)	第四章 染色体	(40)
一、医学遗传学的任务	(1)	第一节 染色质与染色体	(40)
二、医学遗传学的主要分科	(2)	一、染色体的形成与染色质螺旋化	(40)
三、医学遗传学的发展简史	(4)	二、常染色质与异染色质	(42)
第二节 遗传与疾病	(5)	三、性染色质	(43)
一、遗传因素与疾病的发生和发展	(5)	第二节 染色体在细胞分裂中的行为	(44)
二、遗传病及其特征	(6)	一、细胞增殖周期	(44)
三、遗传病的类型	(6)	二、染色体在有丝分裂中的行为	(45)
第二章 基因	(8)	三、染色体在减数分裂中的行为	(47)
第一节 基因的结构与功能	(8)	第三节 生殖细胞的发生	(49)
一、DNA 的分子结构与组成	(8)	一、生殖细胞的发生	(49)
二、DNA 存在的形式	(10)	二、受精作用	(51)
三、基因及其结构	(12)	第四节 正常核型	(51)
四、多基因家族和假基因	(13)	一、染色体的形态	(51)
第二节 基因复制与表达	(14)	二、核型分析	(52)
一、基因复制	(14)	第五节 分子细胞遗传学	(58)
二、基因表达	(15)	一、荧光原位杂交	(58)
第三节 基因突变	(23)	二、引物原位标记	(59)
一、碱基替换	(23)	三、DNA 纤维荧光原位杂交	(59)
二、移码突变	(25)	四、比较基因组杂交	(59)
三、动态突变	(25)	五、染色体涂染	(60)
第四节 DNA 损伤的修复	(25)	第五章 单基因病	(61)
一、光修复	(26)	第一节 系谱与系谱分析法	(61)
二、切除修复	(26)	第二节 常染色体显性遗传病	(62)
三、复制后修复	(26)	一、完全显性遗传	(62)
第三章 人类基因组学	(28)	二、不完全显性遗传	(63)
第一节 人类基因组	(28)	三、不规则显性遗传	(63)
第二节 人类基因组学	(28)	四、共显性遗传	(64)
一、人类基因组计划	(28)	五、延迟显性遗传	(65)
二、后基因组计划	(31)	六、从性显性遗传	(65)
第三节 基因的遗传分析方法和技术	(34)	第三节 常染色体隐性遗传病	(66)
一、基因定位	(34)	一、常染色体隐性遗传病的特点	(66)
二、基因克隆	(36)	二、常染色体隐性遗传病分析时应注意 的问题	(66)
三、全基因组扫描	(36)	三、常染色体隐性遗传病发病风险的 估计	(68)
第四节 基因组医学	(37)	第四节 性连锁遗传病	(69)
一、基因组医学与遗传病	(38)		
二、基因组医学与个体化治疗	(38)		

一、X 连锁显性遗传病	(69)	第三节 基因组病	(117)
二、X 连锁隐性遗传病	(70)	一、基因组病概述	(117)
三、Y 连锁遗传病	(71)	二、1A 型腓骨肌萎缩症	(118)
第五节 两种单基因性状或疾病的伴随传递	(71)	第九章 群体遗传学	(119)
一、两种单基因性状或疾病的自由组合	(71)	第一节 基因频率和基因型频率	(119)
二、两种单基因性状或疾病的连锁与交换	(72)	第二节 群体的遗传平衡定律	(120)
第六节 影响单基因遗传病分析的几个问题	(72)	一、遗传平衡定律	(120)
一、基因的多效性	(73)	二、影响遗传平衡的因素	(122)
二、遗传异质性与相邻基因综合征	(73)	第三节 近婚系数	(126)
三、遗传早现	(73)	一、近亲婚配和近婚系数的概念	(127)
四、限性遗传与从性遗传	(74)	二、利用近婚系数计算后代发病风险	(130)
五、表观遗传学	(74)	第四节 遗传负荷	(131)
第六章 线粒体遗传病	(78)	第十章 生化遗传学	(133)
第一节 mtDNA 的结构特点与遗传特征	(78)	第一节 血红蛋白疾病	(133)
一、mtDNA 的结构特点	(78)	一、血红蛋白的分子结构与珠蛋白基因	(133)
二、mtDNA 的遗传学特征	(79)	二、异常血红蛋白	(134)
第二节 mtDNA 突变与人类疾病	(81)	三、地中海贫血	(135)
一、线粒体遗传病的突变类型	(81)	四、血红蛋白疾病发生的分子机制	(137)
二、线粒体遗传病	(82)	第二节 先天性代谢病	(139)
三、核 DNA 编码的线粒体遗传病	(85)	一、先天性代谢缺陷的规律	(139)
第七章 多基因遗传病	(87)	二、糖代谢缺陷	(140)
第一节 多基因遗传的定义和特点	(87)	三、氨基酸代谢缺陷	(141)
一、多基因遗传的定义	(87)	四、核酸代谢缺陷	(142)
二、多基因遗传的特点	(87)	第三节 血友病	(143)
第二节 多基因遗传病	(89)	一、血友病 A	(143)
一、易患性与阈值	(89)	二、血友病 B	(143)
二、遗传率	(90)	第四节 胶原蛋白病	(144)
三、多基因病的遗传特点	(95)	一、成骨不全	(144)
四、多基因遗传病再发风险的估计	(96)	二、Ehlers-Danlos 综合征	(144)
第八章 染色体病	(99)	第十一章 药物遗传学	(145)
第一节 染色体畸变	(99)	第一节 药物反应的遗传基础	(145)
一、表型正常个体的染色体变异多态性	(99)	一、遗传因素对药物药动学的影响	(145)
二、染色体畸变类型及产生机制	(100)	二、遗传因素对药物药效学的影响	(145)
第二节 染色体病及其分类	(108)	第二节 药物代谢异常的遗传变异	(145)
一、常染色体病	(108)	一、琥珀酰胆碱敏感性	(145)
二、性染色体病	(111)	二、异烟肼慢灭活	(146)
		三、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	(147)
		四、异喹胍-金雀花碱多态性	(147)
		五、恶性高热	(148)
		第三节 生态遗传学	(149)
		一、乳糖不耐受性	(150)

二、酒精中毒	(150)	四、肿瘤发生的肿瘤抑制基因理论	
三、 α_1 -抗胰蛋白酶缺乏症	(150)	——Knudson 的二次突变假说	(183)
四、吸烟与肺癌	(151)	五、肿瘤的多步骤遗传损伤学说	(184)
第四节 药物基因组学	(151)	第五节 遗传性恶性肿瘤	(185)
第五节 药物表观遗传学	(152)	一、常染色体显性遗传的恶性肿瘤	
第十二章 免疫遗传学	(154)	综合征	(186)
第一节 红细胞抗原遗传与血型不相容 ..	(154)	二、常染色体隐性遗传的恶性肿瘤	
一、ABO 血型系统	(155)	综合征	(187)
二、Rh 血型系统	(155)	第十四章 遗传病的诊断	(191)
三、血型不相容	(156)	第一节 现症患者诊断	(191)
第二节 主要组织相容性复合体	(156)	一、常规临床诊断	(191)
一、HLA 复合体的结构及其基因产物		二、系谱分析	(192)
和功能	(157)	三、细胞遗传学检查	(193)
二、HLA 与疾病的关联	(158)	四、生物化学检查	(194)
三、HLA 配型与器官移植	(159)	第二节 症状前诊断	(195)
第三节 抗体基因的结构及其基因重排 ..	(160)	第三节 产前诊断	(195)
一、免疫球蛋白的结构及其多样性 ..	(160)	一、产前诊断的适应证	(196)
二、免疫球蛋白基因的结构及其抗体多		二、产前诊断的实验室检查	(196)
样性的发生	(161)	三、产前诊断的标本及采集技术	(197)
三、遗传性抗体缺乏症	(163)	四、植入前诊断	(198)
第四节 T 细胞受体的遗传	(163)	第四节 基因诊断	(198)
一、T 细胞和 TCR 的结构及其类型 ..	(163)	一、基因诊断的基本技术	(199)
二、TCR 的基因结构、重排与表达	(164)	二、基因诊断的途径和方法的选择 ..	(205)
三、TCR 基因重排的临床意义	(165)	三、基因诊断在遗传病诊断中的应用 ..	(206)
第十三章 肿瘤遗传学	(166)	四、疾病基因诊断的展望	(210)
第一节 染色体异常与肿瘤	(166)	第十五章 遗传病的治疗	(212)
一、肿瘤的染色体异常	(166)	第一节 手术治疗	(212)
二、Ph 染色体的发现及其意义	(167)	一、手术矫正	(212)
三、肿瘤中其他特异性标记染色体		二、器官和组织移植	(212)
改变	(167)	第二节 药物治疗	(212)
第二节 癌基因	(168)	一、出生前治疗	(212)
一、癌基因的发现及识别	(168)	二、症状前治疗	(213)
二、原癌基因及其功能	(169)	三、现症患者治疗	(213)
三、原癌基因的激活机制	(171)	第三节 饮食疗法	(214)
第三节 肿瘤抑制基因	(175)	一、产前治疗	(214)
一、肿瘤抑制基因的发现	(176)	二、现症患者治疗	(214)
二、部分重要的肿瘤抑制基因	(177)	第四节 基因治疗	(214)
第四节 肿瘤发生的遗传学理论	(181)	一、基因治疗的策略	(214)
一、肿瘤发生的单克隆起源与克隆演		二、基因治疗的种类	(215)
进学说	(181)	三、基因治疗的方法	(215)
二、肿瘤发生的染色体理论	(182)	四、适于基因治疗的遗传病	(218)
三、肿瘤发生的癌基因理论	(183)	五、基因治疗的临床应用	(219)

六、基因治疗面临的问题	(221)	一、新生儿筛查材料	(232)
第十六章 遗传病的预防	(223)	二、新生儿筛查方法的举例	(232)
第一节 遗传病的普查和登记	(223)	第四节 遗传携带者的检出	(233)
第二节 遗传咨询	(224)	第五节 婚姻指导及生育指导	(233)
一、遗传咨询门诊和咨询医师	(224)	一、婚姻指导	(233)
二、遗传咨询的种类和内容	(224)	二、生育指导	(234)
三、遗传咨询的方法和步骤	(225)	第六节 遗传医学中的伦理学	(234)
四、遗传病再发风险估计	(226)	一、医学伦理学原则	(234)
五、遗传咨询的常见实例	(230)	二、遗传医学服务中伦理问题	(235)
第三节 新生儿筛查	(232)		
主要参考文献	(238)		
附录	(239)		
中英文名词对照索引	(241)		

第一章 绪论

第一节 医学遗传学及其发展简史

一、医学遗传学的任务

医学遗传学 (medical genetics) 是应用遗传学的理论和方法研究人类遗传性疾病 (简称遗传病) 和人类疾病发生的遗传学问题的一门综合性学科。

医学遗传学的任务是研究遗传病的发生机制、遗传规律、流行病学、诊断、治疗、预后和预防等问题, 为控制遗传病的发生及其在群体中的流行提供理论依据, 并且提供遗传病诊断、治疗与预防的方法和措施, 为改善人类健康, 提高人口素质做出贡献。

医学遗传学的研究领域涉及基础医学和临床医学的各学科。所以, 医学遗传学既是一门重要的基础医学课程, 也是基础医学与临床医学之间的桥梁课程。

(一) 揭示遗传病的发生机制与传递规律

1. 遗传病是常见病和多发病 由于我国有效地控制了一些危害人民健康的传染病 (例如结核病、乙型肝炎等) 的发生和发展, 使得这些疾病在人群中的发病率逐渐降低。但是遗传病的发生率不断升高, 对人类健康的危害日益严重。

根据 2011 年 2 月孟德尔人类遗传学数据库 (Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM), 人类的单基因异常已经有 20 369 种, 其中有临床意义的遗传病 6 000 多种。从人群中的发病率估计, 约有 3% ~ 5% 的人患某种单基因病, 15% ~ 20% 的人患某种多基因病, 约 1% 的人患染色体病。经典遗传病总的发病率估计, 人群中约有 20% ~ 25% 的人患某种遗传病。当然如加上作为体细胞遗传病中恶性肿瘤的人群发生率将会更高。根据 2008 年我国卫生部肿瘤防治办公室的报道, 我国恶性肿瘤发病率: 男性为 130.3/10 万 ~ 305.4/10 万, 女性为 39.5/10 万 ~ 248.7/10 万。还有 2.2% 的儿童智力发育不全, 其中 1/3 以上是遗传因素造成的。

因此人群中实际遗传病的发病率还要高。

显然, 遗传病已经是常见病和多发病。其种类之多, 发病率之高, 给社会和家庭带来的沉重地负担。应用遗传学的理论和方法研究遗传病的发生机制和遗传规律, 有助于降低其发生率, 为遗传病干预和改善人体素质奠定理论基础, 对于提高人群健康具有重要的意义。

2. 不断揭示新遗传病的发生机制与传递规律

近年来, 世界上遗传病发生率逐年攀升。根据 2011 年 2 月 OMIM 报道, 人类的单基因异常 2011 年比去年同期多了 467 种, 增加 2.3%; 2010 年比 2009 年同期多了 564 种, 增加 2.9%; 2009 年比 2008 年同期多了 845 种, 增加 4.6%。恶性肿瘤的人群发生率在我国呈上升趋势, 逐年增加。根据 2010 年 05 月 14 日北京市发布《北京市 2009 年度卫生与人群健康状况报告》指出, 2007 年北京市共报告恶性肿瘤新增病例 32 406 例, 发病率为 259.36/10 万, 比 2006 年 (161.88/10 万) 上升 3.30%, 10 年来年平均增长率为 2.58%。人类单基因异常种类增加和恶性肿瘤发病率增加的根本原因在于基因突变率和染色体畸变率的增加所致。

人类生存环境中致癌剂 (carcinogen)、致突变剂 (mutagen) 和致畸剂 (teratogen) ——“三致”物质种类和浓度的不断增加是引起基因突变率和染色体畸变率增加的源泉。世界大多数国家自 1997 年 12 月《联合国气候变化框架公约的京都议定书》到 2009 年 12 月的哥本哈根联合国气候大会, 承诺和倡导低碳经济、节能减排、应对气候变暖, 保护环境, 被认为低碳革命。显然实施低碳经济, 降低和减少“三致”物质产生与排放, 保护人类赖以生存的环境已经到了“世纪救赎”的严重程度。例如 1986 年 4 月 26 日前苏联切尔诺贝利核电站核泄露和 2011 年 3 月 11 日日本福岛核电站伴随着 9 级地震的核泄露, 这种核能技术不安全的使用已经和必将给人类带来巨大的灾难。核辐射污染环境, 威胁人类及其所有生物物种的生存, 引起包括人类在内的全部生物物种遗传物质改变, 即基因突变或染色体畸变。

对于因“三致”物质所发生的新遗传病,应用遗传学的理论和方法研究其发生机制和遗传规律,对于降低其发生率和改善环境具有重要的意义。

3. 个体化用药的推动 基因组医学研究的深入促进了医学模式的改变,产生的预测性、预防性和个体化(predictive, preventive and personalized, 3P)“3P”医学模式,为解决长期困扰人类的恶性肿瘤等体细胞遗传病,糖尿病、神经和精神疾病等多基因遗传病的早期预防、早期诊断和早期治疗开辟了新途径。

个体化用药是利用先进的遗传学方法和技术(包括基因芯片技术)对不同个体的药物相关基因(药物代谢酶、转运体和受体基因)进行解读,临床医生可以根据患者的基因型资料实施给药方案,并“量体裁衣”式地对患者合理用药,以提高药物的疗效,降低药物的毒副反应,同时减轻患者的痛苦和经济负担,这就是基因导向的个体化用药。对于促进个体化用药和3P医学模式的深入开展具有至关重要的意义。

(二) 遗传学诊断

遗传学诊断包括经典的系谱分析、细胞遗传学诊断与基因诊断。医学遗传学研究的进展已经可对经典遗传病和体细胞遗传病提供细胞遗传学诊断、基因诊断、鉴别诊断、产前诊断和植入前诊断。

(三) 基因治疗

近年来由于基因治疗技术发展,伴随着1990年Anderson WF首例腺苷脱氨酶(adenosine deaminase, ADA)缺乏症基因治疗成功,一些遗传病(特别是一些恶性肿瘤)已经实施了基因治疗,患者得到痊愈或减轻了症状。根据靶细胞的类型包括生殖细胞基因治疗和体细胞基因治疗。

(四) 遗传咨询

遗传咨询充分体现遗传学基本理论和知识与临床实践的密切结合与应用,围绕遗传病发病原因、遗传规律、子女中发病的再发风险、治疗和预防的方法以及预后等问题与患者或其亲属交谈,同时给以婚姻、生育等方面的建议和指导,有助于减少遗传病儿出生、降低遗传性疾病发生率,提高人群遗传素质和人口质量。主要包括婚前咨询、出生前咨询、再发风险咨询等。

二、医学遗传学的主要分科

医学遗传学的迅速发展,已经建立了许多分支学科。其中几个主要的分支学科是:

(一) 人类细胞遗传学

人类细胞遗传学(human cytogenetics)是研究人类染色体的正常形态结构和染色体数目、结构异常与染色体病关系的学科。1923年Painter TS用组织连续切片分析法研究人类细胞染色体,首次提出人类体细胞中染色体为48条,性染色体为XX或XY。1952年徐道觉用低渗处理法制备染色体标本,使染色体制备方法得到重大改进。1956年,蒋有兴和Levan A发现,人类体细胞染色体数目为46,而非48,为人类细胞遗传学发展奠定了基础。

此后临床细胞遗传学迅速发展,1959年Lejune J发现Down综合征(先天愚型)是由于细胞中多了一条21号染色体——21三体。Ford CF发现Turner综合征的核型为45, X; Jacob PA发现Klinefelter综合征的核型为47, XXY。随后又迅速发现了其他染色体异常——Patau综合征(13三体)、Edward综合征(18三体)等。

1959年,Nowell P在美国费城研究慢性粒细胞白血病时发现了Ph染色体。这是染色体异常与肿瘤关系的第一个例证。1960年在美国丹佛市召开了第一届国际人类染色体会议,共同制定了人类染色体命名法的“丹佛体制”,对人类染色体研究的发展起了重要作用。1961年Lyon M在研究小鼠斑色遗传时,提出了“Lyon(赖昂)假说”,认为在具有两条X染色体的雌鼠细胞中,1条X染色体在发育早期随机失活,形成了X染色质,起剂量补偿作用。

1969年,Caspersson T用氮芥嗟吡因处理细胞染色体后,在荧光显微镜下的染色体纵轴上出现一条条荧光强弱不同的带纹,称为Q显带。以后相继出现C显带和G显带技术。显带技术可以准确地鉴别每条染色体。1975年Yunis JJ用同步化培养和高分辨显带法在细胞分裂早中期和晚前期的染色体上显示高分辨带,对染色体的分析更加精细。

20世纪80年代出现荧光原位杂交(fluorescence in situ hybridization, FISH)技术,用特异的DNA片段作为探针与中期染色体上的DNA进行

原位分子杂交,可准确检测染色体微小片段改变和基因定位,并可直接检测间期细胞核。从而使细胞水平的研究与分子水平的探索相结合,产生了分子细胞遗传学,大大推动了细胞遗传学的发展。

(二) 生化遗传学

生化遗传学(biochemical genetics)是研究人类遗传物质的性质和遗传物质对蛋白质合成与对机体代谢的调节控制。早在1902年Garrod就提出了“先天性代谢缺陷”的概念,但是这一发现的重要性迟迟未得到普遍认可。直到1941年Beadle GW和Tatum EL研究链孢霉的营养缺陷型突变种,提出了“一个基因一种酶”学说以后,对基因通过控制酶的合成影响代谢过程才有了深入理解。1952年Cori GT首先发现糖原贮积病I型是由于缺乏葡萄糖-6-磷酸脱氢酶。1953年Jervis GA发现苯丙酮尿症患者缺乏苯丙氨酸羟化酶。此后陆续发现了多种代谢病缺乏的酶,为阐明先天性代谢病发病机制提供了依据。有些先天性代谢病(如苯丙酮尿症)如能早期发现是有可能治疗的。1963年Guthrie R提出了遗传性代谢病的新生儿筛查法,为控制某些遗传性代谢病的发生提供了有效手段。

Pauling L于1949年发现,镰形细胞贫血症患者的血红蛋白在电泳时,与正常血红蛋白迁移率不同,他认为这是由于两种血红蛋白分子结构不同所致。首次提出“分子病”的概念。1956年Ingram VM用“指纹图”法证明镰状细胞贫血症患者血红蛋白分子中, β 链第6位氨基酸由谷氨酸变为缬氨酸,导致其电泳迁移率改变。现已报道异常血红蛋白病600多种,大多由于单个氨基酸改变所致。血红蛋白病是研究分子病的良好材料。除血红蛋白病以外,还有各种血浆蛋白异常、免疫球蛋白异常和受体异常等多种分子病。

(三) 分子遗传学

分子遗传学(molecular genetics)是在分子水平上研究生物遗传和变异规律的一门学科。它是生化遗传学的新发展,从基因水平对遗传病或疾病发生的遗传性因素进行研究,揭示基因突变与疾病发生的关系,建立在分子水平上对遗传病的基因诊断方法,进一步实现对遗传病等的基因治疗,达到从根本上治愈遗传病的目的。

1953年,Watson JD和Crick FHC研究DNA分子结构,提出了双螺旋结构模型,开创了分子遗传

学研究的新纪元。1957年Jacob F和Monod J研究大肠杆菌的乳糖代谢,提出了“操纵子模型”,建立了基因调控的概念。1967年,Khorana HG等破译了全部遗传密码。1968年Arber W和Nathans D发现了限制性核酸内切酶,为DNA重组提供了工具酶。1970年Baltimore D和Temin HM发现了反转录酶,这是由mRNA合成cDNA的工具酶。1975年Khorana HG首先人工合成了酵母丙氨酸tRNA基因。1977年Sanger F提出了DNA序列分析方法。这样在20世纪70年代以后,已可能对基因进行直接分析,重组DNA技术(基因工程)已开始应用于遗传病的基因诊断和基因治疗。1978年简悦威(Kan YW)用限制性片段长度多态性(restriction fragment length polymorphism, RFLP)连锁分析法首先对镰形细胞贫血症进行产前基因诊断。1985年Mullis KB创建了聚合酶链反应(polymerase chain reaction, PCR)方法,能在体外迅速扩增DNA分子,大大促进了基因诊断和基因治疗工作的开展。1990年Anderson WF首先用反转录病毒介导法成功对ADA缺乏症患儿进行了基因治疗。

20世纪90年代,国际协作研究“人类基因组计划(human genome project, HGP)”,当时计划在15年时间(1990—2005)内测定组成人类基因组的碱基对,并对人类基因进行定位。这是一项跨世纪的国际合作研究项目,其意义重大不亚于“登月计划”,HGP对生命科学和医学的发展产生巨大的推动作用。

2001年2月12日,中、美、日、德、法、英等6国科学家公布人类基因组图谱及初步分析结果。初步分析表明,人类基因组由31.647(≈ 32)亿个碱基对组成,共有2.6383(≈ 3)万~3.9114(≈ 4)万个基因。

2004年10月,国际人类基因组测序协作组(IHGSC)公布了人类全基因组高精度序列图,表明人类基因的数量仅为2万~2.5万个。

2010年9月11日,世界各国已经对近200种复杂疾病和性状开展600多项全基因组关联研究(Genome-wide association study, GWAS),发现3000多个与疾病/性状相关SNPs,确定的疾病/性状相关的易感基因或位点达700多个。

(四) 医学遗传学的其他分科

医学遗传学还包括以下分支学科:

1. 表观遗传学 表观遗传学(epigenetics)是

一门新兴的医学遗传学分支学科,它研究遗传信息改变之外的、可遗传变化的基因表达和调控问题,或者说是研究从基因演绎为表型的过程和机制。即基因型未发生变化表型却发生了改变,而且这种改变在发育和细胞增殖过程中能稳定传递。表观遗传学研究包括染色质重塑、DNA 甲基化、X 染色体失活和非编码 RNA 调控等,其中某一方面的异常都将影响染色质结构和基因表达,导致复杂综合征、多因子疾病以及癌症。与 DNA 的改变所不同的是,许多表观遗传的改变是可逆的,这就为疾病的治疗提供了乐观的前景。

2. 优生科学 优生科学 (healthy birth science) 是一门综合性科学,现阶段应在社会、经济、环境、文化、伦理的支持下,应以预防性优生学为重点,以生物学、医学、环境和遗传学为基础,采取遗传咨询、植入前或产前诊断、选择性植入或选择性流产的方法,减少或杜绝某些遗传性疾病患儿或先天性缺陷儿的出生,并积极关注孕期、围生期和新生儿期的保健以及婴幼儿的早期教育,以达到提高出生人口素质的目的。还要为积极优生探索方法和积累资料,为将来人类控制和改进自身创造条件。

3. 遗传伦理学 遗传伦理学 (genetic ethics) 主要研究有关医学遗传学和基因组学发展中所引起的伦理、法律和社会等问题。如对于“克隆人”问题引起的争议。人类基因组计划中包含着一个子计划,称为 ELSI (ethical, legal and social implications), 每年都有专项研究基金给予资助。人类基因组计划的管理者认为,ELSI 研究计划对人类基因组计划的成功至关重要。

4. 体细胞遗传学 体细胞遗传学 (somatic genetics) 用细胞的体外培养方法建立细胞系,研究 DNA 复制、基因突变、表达、基因调控、细胞分化和肿瘤细胞的形成机制等遗传学基本问题的一门分支学科。通过细胞融合完成体细胞杂交,产生杂种体细胞等,在单克隆抗体的制备和基因定位上有重要作用。

5. 肿瘤遗传学 肿瘤遗传学 (cancer genetics) 是应用遗传学的理论、技术与方法研究肿瘤发生、发展的遗传基础、癌基因与抑癌基因的致病机制,以及肿瘤诊断、治疗和预防等问题的一门分支学科。

6. 免疫遗传学 免疫遗传学 (immunogenetics) 是免疫学与遗传学相互渗透发展起来的一门边缘学

科,主要研究免疫反应的遗传基础与遗传调控。例如抗原的遗传控制、抗体多样性产生的遗传机制、补体的遗传基础等,为控制免疫过程、阐明免疫缺陷病提供手段。

7. 群体遗传学 群体遗传学 (population genetics) 研究人群中的遗传结构及其变化的规律。医学群体遗传学或遗传流行病学 (genetic epidemiology) 则研究人群中遗传病的种类、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,例如突变、选择、迁移、隔离、婚配方式等,以控制遗传病在人群中的流行。

疾病基因组学、药物遗传学、生物信息学等详见第三章第二节。

三、医学遗传学的发展简史

1865 年,孟德尔 (Mendel G) 根据对豌豆杂交试验结果,发表了“植物杂交试验”论文,揭示了生物遗传性状的分离和自由组合规律。但是,孟德尔这一超越时代的重要发现当时并未引起学术界的重视。直到 1900 年,他的工作才被 De Vries H, Correns C 和 Tschermak E 分别再发现,并总结成孟德尔第一和第二定律,从而奠定了现代遗传学的基础。为医学遗传学的建立和发展创造了条件。

1900 年,瑞典学者 Landsteiner K 发现了 ABO 血型系统并认为是遗传决定的。以后 Bernstein F 阐明 ABO 血型是受一组复等位基因控制。这是孟德尔定律在医学中应用的第一个例子。

1902 年,德国医生 Garrod A 研究黑尿病、白化症、戊糖尿症等疾病,首次提出先天性代谢病概念,并认为这些疾病按孟德尔定律隐性方式遗传。

1908 年,Hardy GH 和 Weinberg W 研究人群中基因频率的变化,提出遗传平衡定律,奠定了群体遗传学研究的基础。

1909 年,Nilsson-Ehle H 研究数量性状的遗传,提出多基因遗传理论,用多对基因的加性效应和环境因素的共同作用,阐明数量性状的遗传规律,为研究常见的多基因遗传病奠定了基础。

1910 年,摩尔根 (Morgan TH) 及其学生发现果蝇的连锁遗传,将遗传学研究与细胞学研究相结合,创立了“染色体遗传学说”。1926 年摩尔根发表了“基因论”。

近年来,由于新技术、新理论和新方法的不断

发展,对遗传病的发生机制和人类疾病发生的遗传学因素研究的逐渐深入,医学遗传学取得了丰硕研究成果(表 1-1),同时伴随科学研究的发展也相应地诞生了上述许多分支学科。

表 1-1 医学遗传学近年来主要研究成果大事记

年份	主要研究者	重大研究成果
1944	Avery OT	首次证明 DNA 是遗传信息的载体。DNA 就是遗传物质
1953	Crick FHC, Watson JD	首先建立了 DNA 的双螺旋结构模型,并提出了 DNA 的复制机制。1962 年获诺贝尔生理学 & 医学奖
1956	蒋有兴(Tjio JH), Levan A	确认人体的 46 条染色体,开创了人类细胞遗传学的历史
1959	Lejeune J	发现唐氏综合征是由于人体的第 21 号染色体变异造成的
1968	Arber W, Nathans D, Smith HO	发现限制酶及其在分子遗传学方面的应用。1978 年获诺贝尔生理学 & 医学奖
1970	Baltimore D, Temin HM, Dulbecco R	分别独立地发现 RNA 病毒中存在反转录酶,可以催化以 RNA 为模板合成 DNA 的反应。1975 年获诺贝尔生理学 & 医学奖
1972	Berg P	首次将剪切后的不同 DNA 分子连接组成新的 DNA 分子,首创基因重组技术。
1975	Kohler. GJF, Milstein C, Jerne N	发明单克隆抗体技术。1984 年获诺贝尔生理学 & 医学奖
1976	Bishop JM, Varmus H	发现反转录病毒携带的癌基因原是细胞中的正常基因。1989 年比夏普和佛莫斯获诺贝尔生理学 & 医学奖
1977	Sanger F, Gilber W	发明用酶法测定 DNA 序列。1980 年获诺贝尔化学奖
1979	Kan YW (简悦威)	实现首例 DNA 诊断
1985	Mullis KB	发明聚合酶链反应(PCR)技术,可以在体外大量地扩增微量的 DNA。1993 年获诺贝尔化学奖
1986	Blackburn E, Greider C, Collins F	发现能合成染色体端粒的端粒酶。2009 年获诺贝尔生理学 & 医学奖
1989	Watson JD, Collins F	发现遗传病囊性纤维变性的基因
1990		美国正式启动人类基因组计划。随后,德国、日本、英国、法国和中国也相继加入该计划。
	Anderson WF	基因疗法首次获得批准并首例腺苷脱氨酶缺乏症基因治疗成功
2001	国际人类基因组测序协作组(IHGSC), Celara 公司	2 月 12 日人类基因组序列草图公布
2003	中国大陆、台湾、香港科学家	联手启动“中华人类基因组单体型图”计划
2004	IHGSC	10 月 21 日完成人类基因序列图
2008	深圳华大基因研究院牵头	“炎黄计划”发现了首个亚洲人基因序列的研究成果,中国完成第 3 例个人基因测序
2010	Edwards R	在体外受精技术领域做出了开创性贡献。获诺贝尔生理学 & 医学奖

第二节 遗传与疾病

遗传因素在人类疾病发生发展中的作用,在 18 世纪以前就已有记载,但是直到 20 世纪初孟德尔遗传定律重新发现以后,医学上才开始运用遗传学规律进一步认识遗传因素在疾病发生中作用的机制。20 世纪 50 年代以来随着细胞遗传学、分子遗传学的飞速发展,许多基本的遗传原理已经阐明,医学遗传学发展到一个崭新的阶段,不仅揭示了许多遗传病的传递规律和发病机制,而且提出了一些有效的诊断、治疗和预防遗传病的方法,在人类与疾病斗争过程中发挥愈来愈重要的作用。20

世纪 70 年代重组 DNA 技术(基因工程)建立以后,人们已从 DNA 分子水平上进行研究、甚至改变遗传物质,进行基因诊断和基因治疗,从根本上治疗遗传病。

一、遗传因素与疾病的发生和发展

人类一切性状(形态结构、生理功能、生化特点、免疫反应甚至精神活动等)都是遗传因素和环境因素相互作用的结果。各种生物体,包括人体在内,都以其独特的新陈代谢获得能量,排出废物,维持生命活动。生物体特定的新陈代谢方式决定于其特定的遗传结构(遗传基础)。人体独特的遗传