

卫生职业学校技能型紧缺人才培养培训教学用书

# 医学遗传学基础

(供三年制高等职业教育护理专业及其他医学相关专业用)

主编 王学民



高等教育出版社

卫生职业学校技能型紧缺人才培养培训教学用书

# 医学遗传学基础

(供三年制高等职业教育护理专业及其他医学相关专业用)

主 编 王学民  
编 者 (以姓氏拼音为序)  
王宏梅 辽东学院医学院  
王小荣 永州职业技术学院  
王学民 唐山职业技术学院  
于全勇 莱阳卫生学校  
钟守琳 荆门职业技术学院  
周德华 益阳卫生学校

## 内容提要

本书根据教育部、卫生部制定的“职业院校护理专业领域技能型紧缺人才培养培训指导方案”编写而成。

本书共 12 万字,分七章,内容包括绪论,遗传的基础知识,单基因遗传与单基因病,多基因遗传与多基因病,染色体病,遗传病的诊断、防治与优生学,各系统常见遗传病简介以及实验指导等。

本书紧紧围绕培养高等应用型专门人才这个目标,不追求精、尖、深、偏,坚持贴近学生、贴近社会、贴近岗位的原则。章节编排格式新颖,更加人性化,以问题驱动激发学生兴趣,去掉了同类教材中的“群体遗传”内容,密切结合临床,精选了各个系统常见的 101 种遗传病,作为课堂学习内容的扩展。

本教材适用于高职院校护理、药剂、检验、影像、中西医结合、助产等专业,也可用做成人护理教育,还可供在职妇幼保健、计划生育等人员参考。

## 图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/王学民主编. —北京:高等教育出版社,2004.12(2006重印)

ISBN 7-04-015848-5

I. 医… II. 王… 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(2004)第 106397 号

---

出版发行	高等教育出版社	购书热线	010-58581118
社 址	北京市西城区德外大街 4 号	免费咨询	800-810-0598
邮政编码	100011	网 址	<a href="http://www.hep.edu.cn">http://www.hep.edu.cn</a>
总 机	010-58581000		<a href="http://www.hep.com.cn">http://www.hep.com.cn</a>
		网上订购	<a href="http://www.landraco.com">http://www.landraco.com</a>
经 销	蓝色畅想图书发行有限公司		<a href="http://www.landraco.com.cn">http://www.landraco.com.cn</a>
印 刷	北京宏伟双华印刷有限公司	畅想教育	<a href="http://www.widedu.com">http://www.widedu.com</a>
开 本	787×1092 1/16	版 次	2004 年 12 月第 1 版
印 张	8.25	印 次	2006 年 12 月第 3 次印刷
字 数	190 000	定 价	10.80 元

---

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换。

版权所有 侵权必究

物料号 15848-00

# 出版说明

根据教育部、劳动和社会保障部、国防科工委、信息产业部、交通部、卫生部 2003 年 12 月下发的《关于实施“职业院校制造业和现代服务业技能型紧缺人才培养培训工程”的通知》精神，教育部办公厅、卫生部办公厅组织制定了《中等职业学校和五年制高职护理专业领域技能型紧缺人才培养培训指导方案》、《三年制高等职业教育护理专业领域技能型紧缺人才培养培训指导方案》。为此，我社推出“高教版”卫生职业学校技能型紧缺人才培养培训系列教学用书。

本系列教学用书依照教育部办公厅、卫生部办公厅制定的“指导方案”编写而成。作者是从全国范围内认真遴选的长期从事护理临床和护理教学工作的同志。他们通过认真学习、领会“指导方案”，根据“订单”式职业教育与培训新模式，把培养学生的职业道德、职业能力以及护理技能作为教材编写的主要目标，编写内容力争与用人单位实际需要接轨、与国家执业护士资格认证接轨，顺应国际护理行业发展趋势。

全系列教学用书以核心课程为中心，基础学科以理论知识够用为度，临床学科重点介绍常见病、多发病的护理知识和方法，并且吸收学术界公认的新理念、新技术。全系列教学用书增加了大量人文课程，帮助学生正确理解护理与人、护理与健康、护理与社会经济发展的关系，全面提高护理人才素质。

为了方便学校教学，本系列教学用书还配有教师用多媒体光盘，免费赠送给广大卫生职业学校。

本系列教学用书是全体作者与编辑人员共同合作的成果，希望它的出版，能为造就我国护理专业领域一线迫切需要的高素质技能型人才作出贡献。

高等教育出版社

2004 年 11 月

# 前 言

本教材以教育部、卫生部制定的《三年制高等职业教育护理专业领域技能型紧缺人才培养指导方案》为指导思想,在高等教育出版社统一组织规划下,由来自全国高职护理院校从事医学遗传学教学和科研工作的中青年教师编写的。

医学遗传学是遗传学理论与医学实践相结合的一门边缘学科,是医学领域发展迅速的前沿学科,它是高等职业教育中的一门不可缺少的基础课。它的任务是从医学角度,专门研究人类各种生命现象和疾病与遗传的关系,其主要内容包括两部分:一是遗传学的主要基础理论知识,如遗传的细胞和分子基础、遗传的基本规律等;二是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。

本教材紧紧围绕培养高等应用型专门人才这个目标,以专业培养目标为导向,以职业技能的培养为根本,充分体现以应用为目的,以必需、够用为度,以讲清概念、强化应用为教学重点,不追求精、尖、深、偏,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。

本教材编排格式有新意,更加人性化。在每一章的前面有学习目标,按掌握、理解、了解三个层次明确了对所要掌握本章主要内容的程度的要求;然后是问题驱动,用小号字引出一个与本章内容有关的遗传现象、病例或者故事,使学生带着强烈的求知欲去学习;每章后有内容提要,对本章内容作简单归纳,总结;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。为了适合培养目标,精选内容,调整结构,避免了同类教材中对“群体遗传”、“统计学在医学遗传学中的应用”等深奥内容的赘述,增加了人类基因组学、基因治疗、肿瘤与遗传等内容,精心选择了各个系统常见的101种遗传病,从临床表现、遗传规律、诊断和防治等方面进行了简单介绍,作为课堂学习内容的扩展。

通过对本课程的理论和实践的学习,学生能够运用遗传的基本规律分析人类的遗传现象,理解人类遗传性疾病的发生机制、传递规律,初步具备遗传病的诊断、治疗、预防及优生优育的基本知识,在实践中能有针对性地进行灵活运用。

本教材共分七章,唐山职业技术学院王学民老师编写了第一章绪论、第七章各系统常见遗传病简介和附录;莱阳卫生学校于全勇老师编写了第二章遗传的基础知识;益阳卫生学校周德华老师编写了第三章单基因遗传与单基因病;辽东学院医学院王宏梅老师编写了第四章多基因遗传与多基因病;永州职业技术学院王小荣老师编写了第五章染色体病;荆门职业技术学院钟守琳老师编写了第六章遗传病的诊断、防治与优生学。

本教材按18学时编写,其中理论14学时,实验4学时,具体学时分配建议见下表。各校可

根据实际情况,选取不同的教学内容进行教学,第七章是选学内容,是课堂知识的扩展,部分章节也可作为选修课的内容使用。

序号	教学内容	学时数		
		理论	实践	合计
1	绪论	1		1
2	遗传的基础知识	3	4	7
3	单基因遗传与单基因病	4		4
4	多基因遗传与多基因病	2		2
5	染色体病	2		2
6	遗传病的诊断、防治与优生学	2		2
7	各系统常见遗传病简介			
合计		14	4	18

由于编者学识水平和编写能力有限,编写时间仓促,书中难免有错误和不妥之处,诚恳希望使用本教材的读者对本书的内容及编排形式等方面多提宝贵意见。

本书编写过程中,参考并吸收了部分高等院校和中等职业学校相关教材的成果,得到了编者所在单位领导的大力支持和帮助,在此表示衷心的感谢!

王学民  
2004年7月

# 目 录

<b>第一章 绪论</b> .....	1
<b>第一节 医学遗传学简介</b> .....	1
一、医学遗传学的概念 .....	1
二、医学遗传学的研究范围 .....	2
三、医学遗传学在现代医学中的作用 .....	2
<b>第二节 遗传病概述</b> .....	3
一、遗传病的概念和特征 .....	3
二、遗传病的分类 .....	4
<b>第二章 遗传的基础知识</b> .....	6
<b>第一节 染色质和染色体</b> .....	6
一、染色质和染色体的组成与结构 .....	7
二、常染色质和异染色质 .....	8
三、人类染色体 .....	8
四、性染色质 .....	12
<b>第二节 基因的结构和功能</b> .....	12
一、基因的概念及种类 .....	12
二、真核细胞基因的结构 .....	13
三、基因的功能 .....	14
<b>第三节 人类基因组计划</b> .....	18
一、人类基因组计划的研究内容 .....	18
二、人类基因组计划的研究现状与发展 .....	19
三、人类基因组计划的重大意义 .....	19
<b>第四节 基因突变</b> .....	19
一、基因突变的概念及特性 .....	19
二、诱发基因突变的因素 .....	20
三、基因突变的类型 .....	20
四、基因突变与遗传病 .....	21
<b>第五节 细胞分裂</b> .....	22
一、有丝分裂 .....	22

	二、减数分裂 .....	23
	三、精卵发生与性别决定 .....	25
<b>第三章</b>	<b>单基因遗传与单基因病 .....</b>	<b>28</b>
	第一节 遗传的基本规律 .....	28
	一、分离律 .....	28
	二、自由组合律 .....	29
	三、连锁与互换律 .....	30
	第二节 系谱与系谱分析 .....	31
	第三节 单基因遗传 .....	32
	一、常染色体显性遗传 .....	32
	二、常染色体隐性遗传 .....	36
	三、X 连锁显性遗传 .....	37
	四、X 连锁隐性遗传 .....	38
	五、Y 连锁遗传 .....	40
	第四节 影响单基因病分析的几个因素 .....	41
	一、表现度和外显率 .....	41
	二、拟表型 .....	41
	三、遗传异质性与基因的多效性 .....	41
	四、从性遗传与限性遗传 .....	42
<b>第四章</b>	<b>多基因遗传与多基因病 .....</b>	<b>45</b>
	第一节 多基因遗传的概念和特点 .....	45
	一、数量性状和质量性状 .....	45
	二、多基因假说 .....	47
	三、多基因遗传的特点 .....	47
	第二节 多基因病 .....	48
	一、易患性和发病阈值 .....	48
	二、遗传度 .....	49
	三、多基因病的遗传特点 .....	49
	四、多基因病再发风险的估计 .....	50
<b>第五章</b>	<b>染色体病 .....</b>	<b>54</b>
	第一节 人类染色体畸变 .....	54
	一、染色体畸变的概念 .....	54
	二、染色体畸变发生的原因 .....	54
	三、染色体畸变的类型 .....	55
	第二节 染色体病 .....	59
	一、常染色体病 .....	59
	二、性染色体病 .....	62
	三、两性畸形 .....	63



第三节	肿瘤与遗传	63
一、	肿瘤发生中的遗传现象	64
二、	染色体畸变与肿瘤	64
三、	肿瘤相关基因	65
第六章	遗传病的诊断、防治与优生学	68
第一节	遗传病的诊断	68
一、	遗传病的临床诊断	68
二、	系谱分析	69
三、	细胞遗传学检查	70
四、	生化检查	71
五、	基因诊断	71
六、	皮纹分析	72
七、	产前诊断	74
第二节	遗传病的预防	75
一、	遗传病的普查	75
二、	新生儿筛查	76
三、	携带者筛查	76
四、	产前诊断与选择性流产	77
五、	遗传咨询	77
第三节	遗传病的治疗	78
一、	手术治疗	78
二、	药物治疗	79
三、	饮食治疗	79
四、	基因治疗	79
第四节	优生学	80
一、	优生学的概念	80
二、	优生学研究的主要内容	81
三、	优生措施	81
第七章	临床常见遗传病	83
第一节	心血管系统遗传性疾病	83
一、	房间隔缺损	83
二、	室间隔缺损	83
三、	法洛三联症	84
四、	原发性高血压	84
五、	动脉粥样硬化	84
六、	遗传性出血性毛细血管扩张症	85
七、	家族性高胆固醇血症	85
第二节	呼吸系统遗传性疾病	85

	一、支气管扩张 .....	85
	二、支气管哮喘 .....	86
	三、 $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶缺乏所致肺气肿 .....	86
	四、家族性自发性气胸 .....	86
第三节	血液系统遗传性疾病 .....	87
	一、葡糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 .....	87
	二、镰状细胞贫血 .....	87
	三、 $\beta$ 型地中海贫血 .....	87
	四、甲型血友病 .....	87
第四节	消化系统遗传性疾病 .....	88
	一、消化性溃疡 .....	88
	二、肥大性幽门狭窄 .....	88
	三、先天性巨结肠 .....	88
	四、家族性结肠息肉症 .....	89
	五、胰腺囊性纤维化 .....	89
第五节	泌尿系统遗传性疾病 .....	89
	一、多囊肾 .....	89
	二、遗传性肾炎 .....	89
	三、肾性糖尿病 .....	90
	四、膀胱外翻 .....	90
	五、尿道下裂 .....	90
第六节	内分泌系统遗传性疾病 .....	90
	一、家族性甲状腺肿 .....	90
	二、甲状腺功能亢进 .....	91
	三、遗传性尿崩症 .....	91
	四、遗传性垂体性侏儒 .....	91
	五、糖尿病 .....	91
第七节	神经和肌肉系统遗传性疾病 .....	92
	一、小头畸形 .....	92
	二、巨头畸形 .....	92
	三、先天性脑积水 .....	92
	四、脊柱裂 .....	93
	五、无脑儿 .....	93
	六、肝豆状核变性 .....	93
	七、慢性进行性舞蹈病 .....	93
	八、家族性震颤 .....	94
	九、扭转痉挛 .....	94
	十、手足徐动症 .....	94

	十一、帕金森病 .....	94
	十二、假肥大型肌营养不良症 .....	95
	十三、强直性肌营养不良症 .....	95
	十四、先天性肌强直 .....	95
	十五、遗传性小脑性共济失调 .....	95
	十六、钾性周期性麻痹 .....	96
	十七、癫痫 .....	96
	十八、偏头痛 .....	96
	十九、精神分裂症 .....	97
	二十、老年痴呆 .....	97
<b>第八节</b>	<b>骨骼系统遗传性疾病 .....</b>	<b>97</b>
	一、软骨发育不全症 .....	97
	二、锁骨颅骨发育不全 .....	98
	三、短指(趾)症 .....	98
	四、多指(趾)症 .....	98
	五、并指(趾)畸形 .....	98
	六、马蹄形内翻足 .....	98
	七、先天性髌关节脱位 .....	99
	八、甲-髌综合征 .....	99
	九、抗维生素 D 佝偻病 .....	99
	十、维生素 D 依赖性佝偻病 .....	99
<b>第九节</b>	<b>皮肤和结缔组织遗传性疾病 .....</b>	<b>100</b>
	一、鱼鳞病 .....	100
	二、掌跖角化病 .....	100
	三、银屑病 .....	100
	四、白癜风 .....	101
	五、雀斑病 .....	101
	六、色素失调症 .....	101
	七、外胚层发育不良 .....	101
	八、早老症 .....	102
	九、着色性干皮病 .....	102
	十、红斑狼疮 .....	102
	十一、成骨不全 .....	103
	十二、皮肤松垂症 .....	103
	十三、狐臭 .....	103
	十四、斑秃 .....	103
<b>第十节</b>	<b>眼、耳、鼻、口腔遗传性疾病 .....</b>	<b>104</b>
	一、高度近视 .....	104

二、高度远视 .....	104
三、上睑赘皮 .....	104
四、原发性青光眼 .....	104
五、先天性白内障 .....	105
六、视网膜母细胞瘤 .....	105
七、红绿色盲和色弱 .....	105
八、先天性眼球震颤 .....	106
九、原发性夜盲症 .....	106
十、斜视 .....	106
十一、先天性耳聋 .....	106
十二、链霉素耳中毒 .....	107
十三、遗传性神经性耳聋 .....	107
十四、先天性耳前瘘管 .....	107
十五、变态反应性鼻炎 .....	107
十六、唇裂 .....	107
十七、腭裂 .....	108
十八、遗传性牙釉质发育不全 .....	108
十九、地图舌 .....	108
<b>第十一节 遗传性代谢病 .....</b>	<b>108</b>
一、糖原累积症 .....	108
二、半乳糖血症 .....	109
三、苯丙酮尿症 .....	109
四、尿黑酸尿症 .....	109
五、白化病 .....	109
六、黏多糖沉积病 .....	110
七、痛风 .....	110
八、自毁容貌综合征 .....	110
<b>附录 .....</b>	<b>111</b>
<b>实验一 人类常见遗传性状的调查 .....</b>	<b>111</b>
<b>实验二 人类染色体核型分析 .....</b>	<b>112</b>

# 第一章 绪 论

## 学习目标

1. 掌握医学遗传学、遗传病的概念。
2. 理解遗传病与先天性疾病、家族性疾病的关系。
3. 了解医学遗传学的研究范围及其在现代医学中的作用。

在实际生活和临床实践中,我们常常会遇到这样的问题:王家的女孩真像她的爸爸,李家的儿子真像他的妈妈;左撇子、血型、近视眼、色盲、畸形、多指、肿瘤等性状和疾病会遗传吗?通过学习,你会有一个比较明确的答案。

## 第一节 医学遗传学简介

### 一、医学遗传学的概念

任何生物体生长发育到一定的大小和程度时,都要产生与自身相似的新个体,这是生命的基本特征之一。在这个过程中,子代与亲代的相似现象称为遗传(heredity),如我们通常所说的“龙生龙,凤生凤,老鼠的孩子会打洞”、“种瓜得瓜,种豆得豆”等谚语,就是动植物遗传现象的生动写照。遗传使物种保持相对稳定,但是谁都不会在自然界发现任何两个完全一样的生物,即使是双胞胎,也很容易被其父母分辨出来。俗话说:“一母生九子,连母十不同。”这种子代与亲代之间、子代各个体之间的差异称为变异(variation)。变异增加了生物对环境的适应性和物种的多样性,为生物的进化提供了选择的材料。研究生物体遗传与变异现象的本质和规律的科学称为遗传学(genetics)。

医学遗传学(medical genetics)是人类遗传学的重要分支,是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门边缘学科,它是遗传学知识在医学中的应用,是现代医学的一个新领域。医学遗传学的研究对象是人类遗传病,它着重研究人类遗传病的发病原因、传递方式、诊断、治疗、预后和预防等,从而达到控制遗传病在一个家庭中的再发,降低它在人群中的危害,进而提高人类的健康水平。

## 二、医学遗传学的研究范围

医学遗传学是从医学的角度来研究人类疾病与遗传的关系。随着医学遗传学的发展,它的研究领域逐渐扩大,从群体水平、个体水平、细胞水平和分子水平等不同层次去探讨医学遗传学中的各种问题。同时医学遗传学的发展与生物学、生物化学、微生物学、免疫学、病理学、药理学、组织胚胎学以及卫生学等基础医学密切相关,且随着这些学科的发展而发展,形成了许多分科。根据不同的角度可将医学遗传学的研究范围分为以下几类:

- |                      |   |   |
|----------------------|---|---|
| (一) 从研究的技术层次分        | { | 细胞遗传学<br>生化遗传学<br>分子遗传学                                   |
| (二) 从研究的对象范围分        | { | 群体遗传学<br>体细胞遗传学<br>基因工程                                   |
| (三) 从与其他学科的结合分(边缘学科) | { | 肿瘤遗传学<br>免疫遗传学<br>药物遗传学<br>辐射遗传学<br>发育遗传学<br>行为遗传学<br>优生学 |

其中细胞遗传学和生化遗传学是医学遗传学的两大支柱,分子遗传学是生化遗传学的发展和继续。

## 三、医学遗传学在现代医学中的作用

随着医学的进步和治疗水平的提高,人类的疾病组成已经发生了很大的变化,营养性疾病和传染性疾病明显减少,遗传性疾病在发病率和死亡率中所占比例日益突出,对人类本身的危害也更为明显。根据 McKusick 统计,截至 1993 年 11 月 1 日,人类单基因病及异常性状已达 6 457 种,染色体畸变综合征大约为 100 种,多基因病也有 100 多种。如果将单基因病、染色体病和多基因病一起计算,人群中 20% ~ 25% 的人受累。我国 1989 年出生的新生儿中,约 1.3% 有出生缺陷或先天畸形,其中 70% ~ 80% 是遗传因素造成的。一岁以内死亡的婴儿中,先天畸形占首位。自然流产中有 50% 是由于染色体异常引起。在引起儿童智力低下的原因中,80% 是遗传因素。一些严重危害人类健康的常见病已证明与遗传因素有关,如恶性肿瘤、动脉粥样硬化、冠心病、高血压、糖尿病以及精神分裂症等。在基因诊断技术、基因治疗技术、人类基因组计划、人类基因组“单体型图”计划等方面,都有赖于医学遗传学的理论和方法。实行计划生育,控制人口数量,提高人口素质,是我国的基本国策之一,也是医学遗传学研究的主要内容之一。因此医学遗传学在现代医学中占有着举足轻重的地位,发挥着越来越重要的作用。作为一名医学生,必须掌握医学遗传学的基本理论、基本知识和基本技能,才能为今后更好地工作打下良好的基础。

## 第二节 遗传病概述

### 一、遗传病的概念和特征

#### (一) 遗传因素在疾病发生中的作用

人类的一切性状都是遗传因素和环境因素相互作用的结果,即:

遗传基础(基因型) + 环境条件  $\xrightarrow{\text{发育成}}$  特定的性状(表现型)

根据遗传因素和环境因素在人类不同疾病的发生中所起作用的大小,可将疾病分为四类(表 1-1):

表 1-1 疾病种类及常见病举例

疾病种类	常见病
遗传病	1. 遗传因素决定发病,看不到环境因素的作用 2. 基本上由遗传因素决定发病,但需环境因素诱发 3. 遗传因素和环境因素对发病都起作用,但不同的疾病遗传因素所起作用大小不同
非遗传病	4. 环境因素起主要作用的疾病
	血友病 A、唐氏综合征等 葡糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(蚕豆病)、苯丙酮尿症等 哮喘、精神分裂症、消化性溃疡等 外伤、中毒、营养性疾病等

#### (二) 遗传病的概念和特征

遗传病(genetic diseases)是指生殖细胞或受精卵的遗传物质在结构、数量或功能上发生改变,从而使由此发育成的个体罹患疾病。遗传病通常具有以下几方面特征:

1. 遗传物质的改变 是遗传病不同于其他疾病的主要依据,是遗传病的根本属性。
2. 遗传性 生殖细胞或受精卵内遗传物质的变异能从上一代传递给下一代,即表现垂直传递,但并不是每个遗传病的家系中都可观察到这一现象。
3. 终生性 积极的防治有可能防止发病或改善临床症状,但多数遗传病目前尚不能改变遗传的物质基础,终生难以治愈。
4. 先天性 往往在孩子出生前就已带有致病基因,以至于大多数遗传病婴儿一出生就已经是个遗传病的“老病号”了。
5. 家族性 由于继承共同的致病基因而表现有发病的家族聚集现象。如 19 世纪英国维多利亚女王家族就是一个著名的血友病家族。

#### (三) 遗传病与先天性疾病和家族性疾病之间的关系

1. 遗传病与先天性疾病的关系 先天性疾病(congenital diseases)是指个体出生后即表现出来的畸形或疾病。大多数遗传病是先天性疾病,是由遗传因素引起的,如多指、并指、唇裂、脊柱裂、无脑儿、白化病以及唐氏综合征等。某些先天性疾病不是遗传病,是外界致畸因素作用于发育中的胚胎或产程中引起的。如孕妇孕早期感染风疹病毒,导致胎儿患有先天性心脏病或先天

性白内障;孕妇孕早期服用“反应停”导致“海豹”胎儿畸形等。有些遗传病也并不是先天性疾病,如 Huntington 舞蹈病一般发病于 25~45 岁,痛风病好发于 30~50 岁,原发性血色病 80% 的病例发病年龄在 40 岁以上。

2. 遗传病与家族性疾病的关系 家族性疾病(familial diseases)是指表现出家族聚集现象的疾病,即一个家族中有两个以上的成员罹患同一种疾病。大多数遗传病是家族性疾病,是由遗传因素引起的,如并指、多指、家族性多发性结肠息肉等。某些家族性疾病并不是遗传病,是由非遗传因素引起的,如麻风病、肝炎、梅毒、夜盲症等。遗传病也不一定都表现为家族性,特别是隐性遗传病和染色体病等并无家族史,往往是散发的,如苯丙酮尿症,唐氏综合征等。

遗传病与先天性疾病和家族性疾病之间的关系见图 1-1。

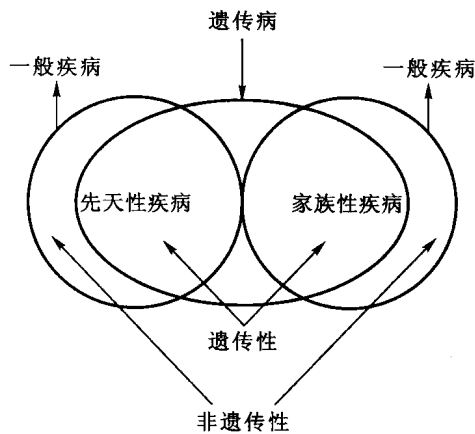


图 1-1 遗传病与先天性疾病和家族性疾病之间的关系

## 二、遗传病的分类

遗传病通常分为单基因病、多基因病和染色体病。近年来随着医学遗传学的发展,遗传病还应包括体细胞遗传病和线粒体遗传病。

遗传病的分类见图 1-2。

1. 单基因病 指受一对等位基因控制的疾病,即由于一对染色体(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称为单基因病(monogenic diseases),呈孟德尔式遗传。

2. 多基因病 由两对以上基因和环境因素的共同作用才发病,也称为多因子病(polygenic diseases)。

3. 染色体病 染色体数目或结构畸变所引起的疾病,称为染色体病(chromosomal diseases)。它们往往具有多种临床表现,故又称为染色体异常(畸变)综合征(chromosome aberration syndrome)。

4. 线粒体遗传病 因线粒体基因突变引起的疾病,称为线粒体遗传病(mitochondrial genetic diseases),是一组独特的与线粒体传递有关的遗传病。由于在精子和卵子受精形成受精卵时,只有极少量的精子细胞质参与,故线粒体的突变基因在绝大多数情况下由卵子传递给后代,呈现为母系遗传。



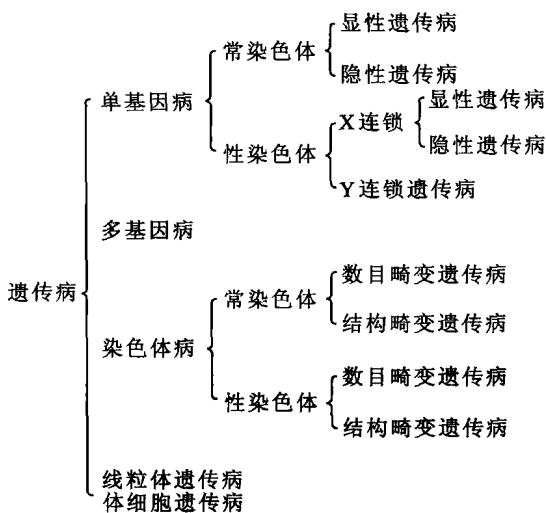




图 1-2 遗传病的分类

5. 体细胞遗传病 体细胞中遗传物质改变导致的疾病,称为体细胞遗传病(somatic cell genetic diseases)。各种肿瘤的发病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。由于是体细胞中遗传物质的改变,因此一般不向后代传递。

○ 内容提要 

医学遗传学是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门边缘学科,它是遗传学知识在医学中的应用,是现代医学的一个新领域,它的研究对象是人类遗传病。它着重研究人类遗传病的发病原因、传递方式、诊断、治疗、预后和预防等,以便控制遗传病在一个家庭中的再发,降低在人群中的危害,从而提高人类的健康水平。遗传病是指生殖细胞或受精卵的遗传物质在结构、数量或功能上发生改变,导致由此发育成的个体罹患疾病。遗传病通常具有遗传物质的改变、遗传性、终生性、先天性和家族性等特征。通常分为单基因病、多基因病、染色体病、线粒体遗传病和体细胞遗传病等五类。大多数遗传病是先天性疾病,并且往往具有家族聚集现象,但遗传病并不等于先天性疾病,也不等于家族性疾病。

○ 思考题 

1. 医学遗传学在现代医学中的作用有哪几方面?
2. 谈谈遗传病与一般疾病的区别。
3. 遗传性疾病与先天性疾病和家族性疾病的联系和区别是怎样的?
4. 结合自己实际,观察你的生活环境中是否有某一遗传病?