



医学高等职业技术教育系列教材

YIXUE GAODENG ZHIYE JISHU JIAOYU XILIE JIAOCAI

● 主编 蔡太生

医学遗传学基础

郑州大学出版社



医学高等职业技术教育系列教材

YIXUE GAODENG ZHIYE JISHU JIAOYU XILIE JIAOCAI

○ 主编 蔡太生

医学遗传学基础

江苏工业学院图书馆
藏书章

郑州大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/蔡太生主编. —郑州:郑州大学出版社,2004.8

医学院校护理专业教材

ISBN 7-81048-905-4

I. 医… II. 蔡… 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(2004)第 074096 号

郑州大学出版社出版发行

郑州市大学路 40 号

全国新华书店经销

郑州文华印务有限公司印制

开本:787 mm × 1 092 mm

印张:10.625

字数:245 千字

版次:2004 年 8 月第 1 版

邮政编码:450052

发行电话:0371-6966070

1/16

印次:2004 年 8 月第 1 次印刷

书号:ISBN 7-81048-905-4/R·596 定价:16.00 元

本书如有印装质量问题,由承印厂负责调换。

《医学高等职业技术教育系列教材》编审委员会

主 任:陈祖禹

副主任:云 琳 邓德明 胡 野 程 伟 熊云新

秘 书:何 坪

办公室主任:赵凤臣

委 员:(以姓氏笔画为序)

云 琳 王治国 王朝庄 邓德明 刘克林
杨昌辉 何 坪 陈祖禹 赵凤臣 胡 野
姚 武 郭明广 高明灿 桑瑞兰 程 伟
程田志 熊云新

《医学高等职业技术教育系列教材》参编单位

重庆医科大学应用技术学院
郑州铁路职业技术学院
湖北职工医学院
金华职业技术学院
柳州医学高等专科学校
信阳卫生学校
南阳理工学院
黄河科技学院
鹤壁职业技术学院
郑州大学公共卫生学院
泸州医学院
承德医学院
焦作职工医学院
商丘医学高等专科学校
开封卫生学校

《医学遗传学基础》编写委员会

主 编：蔡太生

副主编：勇桂珍 李 健

编 委：（以姓氏笔画为序）

刘长君 李 健 周玉金 周桂芳

勇桂珍 晋佳路 蔡太生

序

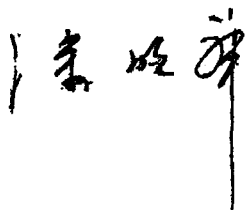
由重庆医科大学应用技术学院、郑州铁路职业技术学院组织全国十几所医学院校共同编写的高等职业技术教育系列教材今天与广大读者见面了,在此谨向参加编写工作的专家教授表示崇高的敬意!

教材建设是教学基础建设之一,它关系到培养目标的实现和教学工作的顺利进行。编写一套具有较强指导性、针对性、科学性的高等职业技术教育系列教材是保证培养新世纪高素质护理人才的基础和前提,对于改革护理人才培养模式,促进护理专业教学改革具有十分重要的意义。

该系列教材的课程结构设计科学,构思新颖,充分体现了“教育部关于加强高职高专教育人才培养工作的意见”和“关于加强高职高专教育教材建设的若干意见”的精神,紧扣当前我国卫生事业改革与发展对护理人才的要求,以临床护理和社区护理岗位群来设计学生必须具备的知识、能力及素质结构,突出了护理职业教育的岗位性、实用性和针对性。

相信这套教材的问世必将有助于深化护理教学内容和课程体系的改革,促进高职护理教育教材建设。希望广大师生在教材使用过程中不断完善,使这套教材在高职护理教育中发挥更大的作用。

教育部高职高专教育人才培养工作委员会委员
全国医学高职高专教育研究会理事长
全国护理专科教育学组组长



2002 年 10 月

《医学高等职业技术教育系列教材》主编名单

教材名称	主 编
医用化学	王莉莉
人体结构与功能	赵凤臣
生物化学	程 伟
病原生物与免疫学基础	胡 野
病理学	易慧智
药理学	徐持华
护理学基础	章晓幸
内科护理学	云 琳
外科护理学	李曼琼
重点人群保健与护理	王勤荣
心理卫生	李玉和
健康评估	王治国
社区护理	何 坪
急诊急救与重症监护	史若飞
医学伦理学	李永生
护理礼仪	单伟颖
护理管理学	赵美玉
医学遗传学基础	蔡太生
卫生法学	姚 武
卫生统计基础与护理科研	周 标
中医学概论	马维平
临床营养学	张建中

编写说明

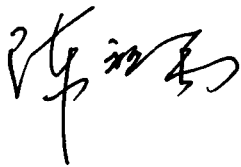
为适应新世纪我国卫生体制改革和卫生技术市场的人才需要,促进医学模式的根本转变,积极发展医学高等职业教育,根据“教育部关于加强高职高专教育人才培养工作的意见”和“关于加强高职高专教育教材建设的若干意见”精神,由重庆医科大学应用技术学院与郑州铁路职业技术学院等五省九所院校共同编写了这套医学高等职业技术教育系列教材。

这套教材充分吸取各医学院校从事医学教育专家的经验,体现了“以适应社会需要为目标、以培养技术应用能力为主线设计学生的知识、能力、素质结构和培养方案”的职教特点,克服学科之间的“壁垒”现象,实行课程结构重组与综合化,突出了职业教育的岗位适应性和实用性。不仅适应我国医学高等职业教育的多样性和市场性对教材的要求,而且有利于完善我国医学高职教育体系,提高“双师型”师资队伍水平,促进各院校的协调发展。同时,对推动医学高职教育特色教材的建设将起到一定的作用。

此套教材共14种,医学基础课6种,专业课8种。可供医学高职护理、助产或其他相关专业教学使用。

重庆市教委高教处严欣平处长和全国医学高职高专教育研究会理事长涂明华教授对教材的编写给予了大力支持,尤其是郑州大学出版社也给予了具体指导,在此一并深表谢意!

由于教材总体设计变化大,涉及许多新学科、新理论和新方法,加之编写时间仓促,编写水平有限,因而在内容和形式上难免有不妥之处,深望广大读者和同道、专家见仁见智,不吝指教。



2002年10月

前 言

本教材为医学高等职业技术教育系列教材之一,以全面素质教育思想和观念为指导,根据高等职业技术教育特定的培养目标和培养对象,编写时力求做到概念清晰、重点突出、内容充实、联系实际,把培养学生的技术应用能力作为主线贯穿于编写的始终。

本书共分10章,分别是绪论、遗传的分子基础、遗传的细胞学基础、遗传的基本规律、单基因遗传病、多基因遗传病、染色体与染色体病、遗传病的诊断、遗传病的防治和基因工程与克隆技术。

本书在编写结构体系上,既考虑了医学遗传学基础知识和基本理论的系统性,又突出了医学遗传学基本知识的科学性和应用性,同时还对本学科的新技术和新进展进行了介绍。内容有适当的广度,也有一定的深度。在编写格式上进行了一些新的尝试,除每章安排有“学习目标”和“小结”外,还结合每节的相关内容安排了“想一想”、“说一说”、“议一议”、“练一练”、“相关链接”等内容,增加了教材的活泼性,提高了教材的可读性。它不仅有助于提高学生的学习兴趣和扩展学生的视野,也有利于培养学生的科学态度、科学精神和创新精神,对学生全面素质的提高具有积极作用。

本教材在编写过程中得到了教材编审委员会和编者所在院校的大力支持,在此表示衷心的感谢。各位编者充分利用繁忙的工作之暇,辛勤工作,严谨治学;鹤壁职业技术学院的李红平老师协助整理文稿和制作部分插图,在此也深表谢意。

由于作者水平和经验有限,加之时间仓促,书中定有许多不足之处,敬请读者给予批评指正。

蔡太生
2004年6月

目 录

第一章 绪论	(1)	二、基因的结构	(12)
第一节 医学遗传学概述	(1)	三、基因的功能	(14)
一、医学遗传学的研究对象和范围	(1)	第三节 基因突变与修复	(18)
二、医学遗传学在现代医学中的地位	(2)	一、基因突变的概念及特点	(18)
三、医学遗传学发展简史	(2)	二、基因突变的类型	(19)
第二节 遗传病概述	(4)	三、基因突变的分子机制	(21)
一、遗传病的概念与特征	(4)	四、基因突变与疾病	(23)
二、遗传病的分类	(4)	五、DNA 损伤的修复	(26)
第三节 医学遗传学的研究技术和方法	(5)	第四节 真核生物基因表达的调控	(27)
一、家系调查	(5)	第五节 基因与肿瘤	(28)
二、系谱分析法	(5)	一、二次突变学说	(29)
三、双生子法	(5)	二、癌基因学说	(29)
四、种族差异比较	(6)	第三章 遗传的细胞学基础	(32)
五、疾病组分分析	(6)	第一节 细胞的增殖	(32)
六、伴随性状研究	(6)	一、细胞增殖周期的概念	(32)
七、群体筛查法	(6)	二、间期	(33)
八、染色体分析	(7)	三、分裂期	(34)
九、离体细胞研究	(7)	第二节 减数分裂	(36)
十、动物模型	(7)	一、有丝分裂向减数分裂的转变	(36)
第二章 遗传的分子基础	(8)	二、减数分裂过程	(36)
第一节 DNA 的分子结构	(8)	第三节 配子的发生	(39)
一、DNA 的分子组成和一级结构	(8)	一、精子的发生	(39)
二、DNA 的二级结构——双螺旋结构	(9)	二、卵子的发生	(40)
第二节 基因的结构和功能	(11)	第四章 遗传的基本规律	(42)
一、基因的概念	(11)	第一节 分离规律	(42)
		一、分离现象	(42)

二、分离现象的解释	(43)	二、表型模拟和反应规范	(79)
三、分离假设的验证	(44)	三、从性遗传	(79)
第二节 自由组合规律	(45)	四、限性遗传	(80)
一、自由组合现象	(45)	第六章 多基因遗传病	(81)
二、自由组合现象的解释	(46)	第一节 多基因遗传	(81)
三、自由组合假设的验证	(46)	一、质量性状和数量性状	(81)
第三节 连锁互换规律	(49)	二、多基因假说	(83)
一、果蝇遗传中的连锁现象	(49)	三、多基因遗传的特点	(83)
二、果蝇遗传中的互换现象	(50)	第二节 多基因遗传病	(84)
三、遗传学图谱	(51)	一、易感性、易患性与发病阈值	(84)
第四节 统计学原理在遗传学		二、遗传率	(86)
分析中的应用	(51)	三、多基因遗传病的特点	(91)
一、概率的应用	(51)	四、多基因遗传病复发风险的估计	
二、 χ^2 检验	(52)		(91)
第五章 单基因遗传病	(56)	第七章 染色体与染色体病	(95)
第一节 系谱和系谱分析	(56)	第一节 人类染色体及其正常	
第二节 常染色体遗传病	(57)	核型	(95)
一、常染色体显性遗传病	(57)	一、染色体的形态、结构和类型	(95)
二、常染色体隐性遗传病	(63)	二、人类的正常核型	(97)
第三节 性连锁遗传病	(64)	实验 7-1 人类染色体的观察及	
一、X 连锁显性遗传病	(65)	核型分析	(100)
二、X 连锁隐性遗传病	(67)	第二节 性别决定与性染色质	
三、Y 连锁遗传病	(69)		(102)
第四节 2 种单基因病的自由		一、性别决定	(102)
组合与连锁互换	(70)	二、性染色质	(102)
一、2 种单基因病的独立遗传	(70)	实验 7-2 人类 X 染色质检查	
二、2 种单基因病的联合遗传	(71)		(104)
第五节 单基因病再发风险的		第三节 染色体畸变	(104)
估计	(72)	一、染色体数目畸变	(105)
一、对基因型能推定者发病风险的		二、染色体结构畸变	(108)
估计	(72)	第四节 染色体病	(111)
二、对基因型不能推定者发病风险		一、常染色体病	(112)
的估计	(74)	二、性染色体病	(115)
第六节 有关单基因病的几个		三、两性畸形	(116)
问题	(78)	第八章 遗传病的诊断	(118)
一、遗传的多效性和遗传的异质性			
.....	(78)		

第一节 遗传病的诊断	(118)	一、手术治疗	(142)
一、病史、症状和体征	(118)	二、药物治疗	(142)
二、系谱分析	(120)	三、饮食治疗	(142)
三、常规辅助检查	(121)	四、基因治疗	(143)
四、细胞遗传学检查	(121)		
五、生物化学检查	(122)		
六、皮肤纹理检查	(123)		
七、基因诊断	(128)		
第二节 遗传病的产前诊断	(130)		
实验 8-1 皮纹检查技术	(135)		
第九章 遗传病的防治	(137)	第十章 基因工程与克隆技术	(146)
第一节 优生学	(137)	第一节 基因工程	(146)
一、优生学概念	(137)	一、目的基因的获得	(146)
二、优生学的任务和研究范围	(138)	二、目的基因与载体的重组	(147)
三、我国目前推行的主要优生措施	(139)	三、重组体导入宿主细胞	(148)
第二节 遗传病的预防原则	(139)	四、重组体的扩增与筛选	(148)
一、环境保护	(139)	五、目的基因的表达	(148)
二、遗传病的普查与普防	(140)	第二节 克隆技术及其在医学中的意义	(149)
三、携带者的检出	(140)	一、克隆技术概述	(149)
四、遗传咨询	(140)	二、克隆技术在医学中的意义	(150)
五、新生儿筛查	(141)	第三节 人类基因组学	(151)
第三节 遗传病的治疗原则	(141)	一、人类基因组计划	(151)
		二、HGP 的测序过程	(152)
		三、基因组学	(152)
		四、HGP 相关的若干伦理学问题	(153)
		五、我国 HGP 的历史和贡献	(153)
		主要参考文献	(155)

第一章 绪 论

学习目标

- ◇掌握医学遗传学和遗传病等概念。
- ◇熟悉遗传病的特征。
- ◇熟悉遗传病的分类方法。
- ◇了解医学遗传学的发展简史。
- ◇了解医学遗传学的特殊研究方法。

第一节 医学遗传学概述

一、医学遗传学的研究对象和范围

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。医学遗传学的研究对象是人类,它用遗传学的理论和方法来研究人类疾病与遗传的关系,即主要研究人类病理性状的遗传规律及其物质基础。而人类遗传学(human genetics)则是在广泛的基础上研究人类性状

说一说:

何为医学遗传学?其研究对象和范围是什么?

(包括正常性状和病理性状)的遗传现象及其物质基础。医学遗传学通过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,从而为提高人类健康素质做出贡献。

医学遗传学不仅与生物化学、免疫学、微生物学、病理学、药理学、组织胚胎学、流行病学等基础医学密切相关,而且已渗透到临床各学科之中。研究临床各种遗传病的诊断、产前诊断、预防、遗传咨询和治疗的分支学科称为临床遗传学(clinical genetics)。

医学遗传学主要由人类细胞遗传学(human cytogenetics)和人类生化遗传学(human biochemical genetics)组成。它们分别用形态学和生物化学方法研究人类性状变异的物质基础,前者主要从染色体的结构和行为变化来研究遗传病的发病机制,后者主要研究人类基因突变所致蛋白质(酶)合成异常与遗传病的关系。随着生物实验技术的进步,在生化

遗传学的基础上诞生了分子遗传学(molecular genetics);细胞遗传学与分子遗传学进一步结合又产生了分子细胞遗传学(molecular cytogenetics)。它们互相补充,使人们能从基因水平揭示各种遗传病的本质,从而不断完善基因诊断、预防、甚至治疗遗传病的措施。

医学遗传学发展至今,已经成为一门涉及基础与临床的综合性学科,其主要分支学科还有:药物遗传学(pharmaco genetics)、免疫遗传学(immuno genetics)、行为遗传学(behavioral genetics)、群体遗传学(population genetics)、辐射遗传学(radiation genetics)、肿瘤遗传学(cancer genetics)、体细胞遗传学(somatic cell genetics)、遗传流行病学(genetic epidemiology)、优生学(eugenics)、基因组学(genomics)等。

二、医学遗传学在现代医学中的地位

由于医学科学的发展和社会的全面进步,危害人类健康的传染病(如天花、霍乱、鼠疫等)和营养缺乏等环境因素引起的疾病得到了有效控制。一些过去人们认为完全由环境因素决定的疾病(如糖尿病、先天性心脏病、肿瘤、精神分裂症等),现已证实为遗传病。工业发展带来的环境污染和破坏,也将增加遗传物质的损伤和变异。

议一议:
医学遗传学
在现代医学中的
地位如何?

因此,遗传病对人类的危害日益突出,已成为严重威胁人类健康的常见病、多发病。据统计,人群中有0.5%~1%的人患染色体病,有2.5%左右的人患单基因病,有15%~25%的人患多基因病,总计约有25%的人受遗传病所累。我国每年约有1700万婴儿出生,其中1%~2%有出生缺陷,在出生缺陷中有80%为遗传因素所致。染色体异常是自发流产的重要原因之一,自发流产中约50%是由于染色体异常所致。在反复自然流产、死产和原因不明的新生儿死亡之中,20%以上是由于父母之一为平衡易位携带者。因此,利用医学遗传学知识,降低群体遗传病的发病风险,提高全民族的遗传素质是十分必要、十分迫切的。

医学遗传学研究遗传病的发病机制、遗传特点、诊断方法、防治原则,是现代医学中一个十分活跃的领域,它正在人类与疾病的斗争中发挥着越来越重要的作用。

三、医学遗传学发展简史

早在公元2世纪,犹太人在例行男孩“割礼术”(阴茎包皮环切术)时发现,有的男孩因出血不止而死亡,由此认识了血友病。犹太教法典中有“易出血者”男性家属免除割礼的规定,证明人们已经初步认识了血友病的遗传规律。18世纪中期,法国的Mau-

讲一讲:
对医学遗传学
的发展有突出贡献
的人有哪些?

pertuis 通过研究多指(趾)和白化病现象,提出了遗传粒子概念。1865年,奥地利的Mendel发表了豌豆杂交试验结果,提出了遗传性状是由成对的遗传因子决定的,揭示了生物性状的分离和自由组合两大遗传规律,但他的工作当时并未引起重视。直到1900年,de Vries、Correns和Tschermak,彼此独立地经过大量的植物杂交工作,得出了与Mendel相同的遗传规律,此即为遗传学第一定律和遗传学第二定律的重发现。1910年,美国的Morgan通过果蝇杂交实验,发现了基因的连锁互换规律,被称为遗传学第三定律。这三大定律的发现奠定了现代遗传学的基础。

1883年,英国科学家 Galton 提出了改进人和动物遗传素质的概念,创造了“优生学”这一术语。

1903年,Sutton 和 Boveri 分别注意到 Mendel 遗传因子的行为与生殖细胞形成和受精过程中染色体的行为完全平行,于是两人分别提出,遗传因子就在染色体上。这就是染色体遗传学说。1909年,Johannsen 将遗传因子改称为基因(gene)。

1908年,英国数学家 Hardy 和德国眼科医生 Weinberg 分别运用数学方法探讨基因在群体中的变化规律,提出了遗传平衡定律,即 Hardy - Weinberg 定律,为群体遗传学的建立和发展奠定了基础。

1914年,Joseph Adams 出版了《论临床所见疾病的遗传可能性》一书,内容涉及先天性疾病、家族性疾病同遗传病之间的差别,遗传病同发病年龄、环境促发因子、近亲结婚之间的关系等,全面触及了遗传病的一些基本问题,是近代有关遗传病的最早的系统论述,因此 Joseph Adams 也被称为人类遗传学的奠基人。

1924年,Bernstein 提出了 ABO 血型遗传的复等位基因假说,标志着免疫遗传学的诞生。

1941年,Beadle 和 Tatum 通过研究红色链孢霉的生化突变型,提出“一个基因一种酶”学说,把基因和蛋白质功能结合起来,将医学遗传学的发展向前推进了一步。1949年,Pauling 在研究镰形细胞贫血时,提出了分子病(molecular disease)的概念,并于1956年进一步证实了 HbS 是由于血红蛋白的 β 链第6位谷氨酸被缬氨酸替换所引起。

1952年,Cori 证实糖原贮积症 I 型患者肝细胞中缺乏葡萄糖-6-磷酸酶。1953年,Jervis 发现苯丙酮尿症患者缺乏苯丙氨酸羟化酶,由此将先天性代谢缺陷与酶的缺乏联系起来,提出了遗传性酶缺陷病的概念。

1952年,T. C. Hsu(徐道觉)发现,分裂细胞经低渗处理,可使细胞膨胀,染色体分散,便于观察。1956年,J. H. Tjio(蒋有兴)和 Levan 使用秋水仙素处理人胚肺组织培养细胞,阻止细胞进入分裂后期,使中期分裂相增多,第一次鉴定人体体细胞的染色体数目为46条。1960年,Moorhead 等综合应用各项新技术,建立了人体外周血体外培养和染色体制片等实验技术,使染色体研究有了一套简便可靠的方法。1970年,Caspersson 等用荧光染料氮芥喹吖因处理染色体标本,使每对染色体显示出特殊带型,创造了显带技术,不仅解决了染色体的识别问题,还为深入研究染色体的异常及基因定位创造了条件。

20世纪70年代中期兴起的分子遗传学,极大地促进了医学遗传学的发展。1976年,Y. W. Kan(简悦威)等首先将重组 DNA 技术应用于遗传病的研究,直接从 DNA 水平研究遗传性疾病的发病机制,开创了遗传病研究的新领域。

1990年,美国正式启动人类基因组计划(human genome project, HGP),目标是在15年内(1991~2005年)完成人类基因组 DNA 30亿碱基对的全部测序工作,绘制出人类基因的遗传图谱、物理图谱、序列图谱和基因图谱。2000年6月,美、英、日、德、法、中六国同时宣布人类基因组工作草图绘制完成。2001年2月15日,六国国际人类基因组测序联合体发表了根据人类基因组94%序列草图做出的初步分析。人类基因组 DNA 全序列的读出,指日可待。

HGP 具有重大的科学、经济和社会价值。该计划的实施将极大地促进生命科学领域

一系列基础研究的发展,为人类自身疾病的诊断和治疗提供依据,为医药产业带来翻天覆地的变化;基因组研究中发展起来的新技术、数据库及生物学资源,还将推动农业、畜牧业(转基因动、植物)、能源、环境等相关产业的发展。

第二节 遗传病概述

一、遗传病的概念与特征

遗传病(genetic disease, inherited disease, hereditary disease)是指人体细胞内遗传物质发生突变或畸变所引起的疾病。

遗传病具有以下4个特征。

1. 垂直传递性 即由上代传至下代的特征。然而环境因素所致的疾病往往是“水平方向”传播的。这一特征并非在所有的遗传病家系中都能看到。这是因为有些遗传病特别是染色体病患者,由于不育或活不到生育年龄,以致观察不到垂直传递的特征。

2. 先天性 遗传病是由于遗传物质在配子发生或受精卵形成时期发生异常所致。因此,大多数遗传病在个体出生时就显示出症状(或缺陷),如多指(趾)、白化病、先天愚型等,所以遗传病常表现出先天性特征。但先天性疾病并不都是遗传病,例如先天性梅毒、妊娠早期孕妇感染风疹病毒引起的先天性心脏病或先天性白内障、药物引起的畸胎、产伤等,它们由环境因素或母体因素引起,与遗传因素无关。由于有些遗传病到一定年龄才可表现出来,因此少数遗传病还可以表现为后天性,例如进行性肌营养不良、慢性进行性舞蹈病等。

3. 家族性 家族性疾病(familial disease)是指表现出家族聚集现象的疾病,即在一个家族中有2个以上成员罹患。大多数遗传病由于家系成员有共同的致病基因而表现为家族性,但家族性疾病并不都是遗传病。一个家族多个成员可能因共同的生活环境患同种疾病,如肺结核、肝炎等。此外,有些遗传病并不表现出明显的家族聚集现象,如常染色体隐性遗传病和染色体病在家系中常表现为散发,没有明显的家族史。

4. 终生性 遗传病的发生是由于遗传物质发生了突变或畸变。积极的防治可以改善症状或疾病进程(改变表型特征),但在目前的医学技术条件下,还没有一种完全成熟的方法对其进行彻底治疗,因此遗传病表现为终生性。人类基因组计划的实施,为遗传病的彻底治疗带来了新的希望。

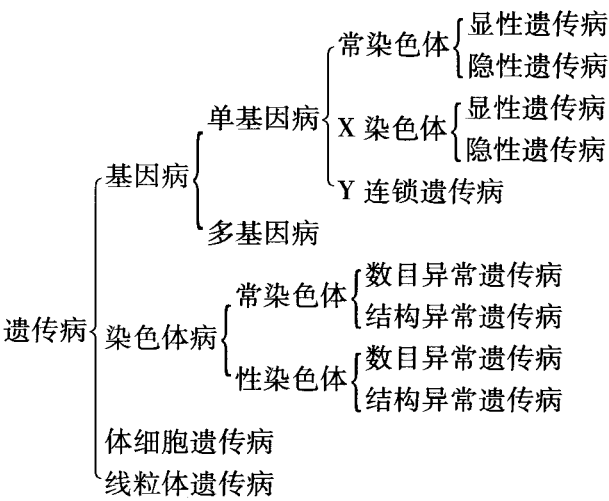
议一议:

何为遗传病? 遗传病有什么特征?

二、遗传病的分类

遗传病一般分为基因病(genic disease)和染色体病(chromosomal disease)。基因病又分为单基因病(monogenic disease)和多基因病(polygenic disease)。

人类遗传病的种类繁多,一般按照遗传物质的突变(或畸变)方式及传递规律进行如下分类。



第三节 医学遗传学的研究技术和方法

医学遗传学是一门边缘学科。根据不同的研究目的和内容,它广泛采用了形态学、生物化学、免疫学和生物统计学等研究技术和方法。

说一说:
医学遗传学常用的特殊研究方法有哪些?

一、家系调查

家系调查 (family investigation) 即在某一疾病患者的各级亲属中进行发病率的调查分析。由于遗传病有家族聚集现象,故可通过比较患者各级亲属的发病率与一般群体发病率,来判断该病是否与遗传有关。如果此病与遗传因素有关,则患者亲属发病率应高于一般群体发病率。而且发病率还应表现为一级亲属(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(曾祖父母、堂表兄妹等) > 一般人群。

二、系谱分析法

系谱分析 (pedigree analysis) 是指以先证者为线索调查家庭成员发病情况,再以特定的符号和格式绘制成系谱图进行分析。通过系谱分析可以辨别单基因病,确定具体的遗传方式,开展遗传咨询及产前诊断等。

三、双生子法

双生子法 (twin method) 是研究人类某些遗传病的一种重要遗传学方法。双生可分为单卵双生 (monozygotic twin, MZ) 和双卵双生 (dizygotic twin, DZ) 2 种。MZ 是受精卵在第一次卵裂后,每个子细胞各发育成 1 个胚胎,故他们的性别相同,遗传性及表型特征也基本相同。DZ 是由 2 个卵子分别与精子受精而发育成的 2 个胚胎,故其性别不一定相同,遗传性及表型与同胞兄弟姐妹相同,仅表现有某些相似。2 种双生子可以从外貌特征、皮纹、血型、同工酶谱、血清型,特别是 HLA 型分别加以鉴定。