



普通高等教育“十二五”规划教材

人类遗传学导论

程罗根 编著

INTRODUCTION TO
HUMAN GENETICS



科学出版社

普通高等教育“十二五”规划教材

人类遗传学导论

程罗根 编著

科学出版社

北京

内 容 简 介

本教材主要介绍人类遗传的基本理论和基本规律、与人类疾病相关的遗传基础及人类面临的遗传困境与解决途径等。全书分成十五章,内容主要包括:人类的生殖细胞、人类染色体与染色体分析、人类基因的命名与定位、人类基因组与人类基因组计划、人类遗传的基本规律、线粒体遗传、多基因遗传、免疫与遗传、肿瘤与遗传、人类遗传病、遗传病的诊断与治疗、优生与优生、表观遗传、群体遗传等。

本教材可作为综合性高校、师范院校和医学院校的本科教材,也可供医生、研究生及社区工作者参考。

图书在版编目(CIP)数据

人类遗传学导论/程罗根编著. —北京:科学出版社, 2015

ISBN 978-7-03-044439-4

I. ①人… II. ①程… III. ①人类遗传学—高等学校—教材 IV. ①Q987

中国版本图书馆CIP数据核字(2015)第114405号

责任编辑:刘一斌 周玉洁/责任校对:李影
责任印制:赵博/封面设计:迷底书装



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

三河市骏杰印刷有限公司印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2015年6月第一版 开本:787×1092 1/16

2015年6月第一次印刷 印张:17 1/2

字数:374 000

定价:48.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

致 谢

本教材得到国家基础人才培养基金（J1103507）项目、江苏省高校优势学科（生物学）建设工程项目、南京师范大学动物学国家重点学科和江苏省生物多样性与生物技术重点实验室等基金和项目的资助与支持。

科学出版社对本教材的出版和发行给予了大力的支持和帮助，周万灏老师等为本教材的编辑、校对、版面设计等付出了大量的心血、劳动与智慧。

本教材引用了来自其他教材、杂志和网络（如百度百科、百度图片、谷歌、维基百科、数字中国、汉语频道、生命经纬、生物秀论坛、互动百科、生物谷、豆丁、道客巴巴、网易、SOSO 百科、智库·百科、凤凰教育、新浪、搜狐、谷粉搜搜、好搜、好搜百科、搜狗、搜狗百科、公卫百科、医学、百科点力文秘网等）的各位作者的大量资料，我们对相关引用资料的出处都尽可能地在每章的后面进行注释，但是难免仍有遗漏之处，真诚欢迎原文作者批评指正。

在教材的酝酿和编写过程中，戴传超教授、杨光教授、周长发教授、曹祥荣教授、路遥老师和李燕老师等给予了大力支持和帮助，并提出了许多宝贵建议。研究生迟庆萍、胡俊丽、刘为、焦东旭、李瑾、李娜、张宏、杜亚琼和朱熹在资料收集、图片处理及文字校对等方面付出了辛勤劳动。

在此向所有关心、支持和帮助本教材出版、发行的专家、同行和机构表示诚挚的谢意！

前 言

人类遗传学是研究人类自身遗传与规律的科学。随着医疗卫生事业的发展和人类社会的进步，传染性疾病的已经得到了有效控制。但是，伴随医疗技术的提高，也使一些原本难以存活的遗传病患者得到有效救治，减缓了人群中遗传缺陷的淘汰进度；另外，工业化的发展也加剧了环境的恶化，“三废”所致的“三致”也越来越严重，新的有害基因也在不断增加。这两方面作用的结果是导致不断升高的人类遗传负荷。因此，有效预防和治疗人类遗传性疾病，优生优育，提高人类遗传素质，是社会、家庭及每个人都面临的重要任务。

为帮助广大青年学生学习和了解人类遗传的相关知识，自1999年开始，我为生命科学学院的本科生首次开设了《人类遗传学》课程，随后又为全校的本科生开设了《遗传与人类健康》的公共选修课程。通过多年的教学实践，参考国内外已有的相关教材，结合人类遗传学领域的研究成果，编写了本教材。在内容选择和章节安排方面本教材主要突出如下特色。

1. 重点突出，主题鲜明

人类遗传学作为遗传学的分支学科，与遗传学有着密切的关系。遗传学的研究成果奠定了人类遗传学的基础，人类遗传学的成就促进了遗传学的发展；另外，人类遗传病的预防、诊断及治疗与医学的关系密切。因此，本教材以遗传性疾病的遗传基础、遗传规律及预防和治疗为主线，既不重复普通遗传学的内容，又吸纳了医学遗传学的相关成果，凸显人类遗传的主题特色。

2. 内容丰富，系统性强

本教材以人类遗传学的兴起与发展为切入点，介绍了人类遗传学的研究方法、人类遗传学与其他学科的关系、人类的遗传现象和遗传规律、人类遗传的物质基础、遗传病的类型、遗传病的风险与防治策略。从细胞到分子，从理论到临床，从个体到群体，全面、系统地介绍人类遗传的基本理论和基本实践。

3. 重视基础，顾及前沿

本教材不仅介绍人类的细胞遗传、核外遗传、分子遗传、群体遗传等基础内容，还介绍了表观遗传药物、基因治疗、全基因组关联分析及药物基因组学等研究前沿，使教材的内容紧跟学科发展的步伐。

4. 学术与普及兼顾，扩大教材的应用性

本教材编写的主要目的是向广大读者介绍人类遗传的基本知识、遗传病的危害及优生优育的重要性，所以用大量的病例介绍了遗传病的严重性和危害性，也以大量事实介绍了遗传病预防的重要性和主要措施，使大家重视环境保护，重视优生，共同促进人类遗传素质的提高。

目 录

致谢	
前言	
第一章 绪论	1
第一节 人类遗传学的形成与发展	1
一、萌芽时期	1
二、奠基时期	2
三、建立与发展时期	3
第二节 人类遗传学与其他学科的关系	4
一、医学遗传学	4
二、优生学	4
三、群体遗传学	4
四、药物遗传学	5
五、遗传毒理学	5
六、免疫遗传学	5
七、肿瘤遗传学	5
八、发育遗传学	5
九、行为遗传学	5
十、运动遗传学	6
第三节 人类遗传学的研究方法	6
一、群体筛查	6
二、系谱分析	6
三、双生儿分析法	7
四、种族差异比较	7
五、关联分析	8
六、染色体分析	8
七、DNA 分析	8
八、人类基因组计划与后基因组计划	8
九、全基因组关联分析	8
思考题	9
主要参考文献	9
第二章 人类的生殖细胞	11
第一节 人类的生殖腺	11
一、睾丸	11

二、卵巢	11
第二节 人类的卵子	12
一、形态大小	12
二、卵细胞的发生	13
三、卵子的排放	14
第三节 人类的精子	15
一、形态大小	16
二、精细胞的发生	16
三、精细胞的成熟过程	17
四、受精过程	18
第四节 双胞胎与多胞胎	19
一、双胞胎	19
二、多胞胎	20
第五节 自发流产与不孕不育	21
一、自发流产	21
二、不孕	23
三、不育	25
思考题	25
主要参考文献	25
第三章 人类染色体与染色体分析	27
第一节 人类染色质	27
一、常染色质和异染色质	27
二、性染色质	28
第二节 人类染色体的基本特征	32
一、人类染色体的形态结构	32
二、人类染色体的类型	33
第三节 人类的核型与核型分析	34
一、人类染色体标本的制作	34
二、人类的核型	35
三、核型分析	36
四、组型	36
第四节 人类染色体的分带	37
一、染色体显带技术	37
二、人类染色体的多态性	40
第五节 人类染色体命名国际标准化	41
一、核型描述	41
二、染色体显带的命名	42
三、显带染色体结构变化的描述	44
思考题	45
主要参考文献	46

第四章 人类基因的命名与定位	47
第一节 人类基因的类型	47
一、基因类型	47
二、基因的结构	49
第二节 人类基因的命名原则	50
一、人类基因命名规则	50
二、基因符号的构建建议	51
三、获得一个人类新基因命名符号的过程	52
第三节 人类基因的定位	53
一、系谱分析法	53
二、体细胞杂交法	53
三、克隆嵌板法	54
四、基因剂量效应法	54
五、原位杂交和荧光原位杂交法	55
六、放射性杂交法	56
七、基因定位克隆	57
八、比较基因作图或比较物理图谱	57
九、分子杂交法	57
十、连锁不平衡分析定位	57
十一、外祖父法	58
十二、连锁分析法	58
思考题	59
主要参考文献	60
第五章 人类基因组与人类基因组计划	61
第一节 人类基因组的结构	61
一、人类基因组分子结构的几个显著特点	62
二、人类 DNA 序列的组成结构	62
第二节 人类基因组计划	64
一、人类基因组计划简介	64
二、人类基因组计划的实施战略	66
三、人类基因组计划的目标	68
四、人类基因组计划的影响	70
第三节 人类基因组学	71
一、基因组学的概念	71
二、开展基因组学研究的意义	73
第四节 人类后基因组计划	76
一、基因表达谱的绘制	76
二、蛋白质组学研究	76
三、对更多的生物基因组进行测序	78

四、功能基因组学	78
五、基因组多样性的研究	79
六、药物基因组学	79
思考题	79
主要参考文献	80
第六章 人类遗传的基本规律	81
第一节 分离规律	81
一、孟德尔实验	81
二、孟德尔假说	81
三、人类的单基因遗传	82
第二节 自由组合规律	98
一、自由组合规律	99
二、人类性状的自由组合	99
第三节 连锁与交换规律	100
一、连锁与交换规律	100
二、人类的连锁遗传	101
思考题	102
主要参考文献	102
第七章 线粒体遗传	104
第一节 人类线粒体基因组	104
一、线粒体基因组的结构	104
二、线粒体 DNA 的遗传学特征	105
第二节 线粒体 DNA 的突变与线粒体病	108
一、线粒体 DNA 的突变	108
二、线粒体疾病	110
三、mtDNA-核 DNA 与疾病	115
思考题	115
主要参考文献	116
第八章 多基因遗传	117
第一节 数量性状的多基因遗传	117
一、数量性状的表现特点	117
二、多基因假说	117
三、人类的多基因遗传	118
第二节 多基因遗传病	124
一、易感性、易患性与发病阈值	124
二、遗传度	128
三、多基因遗传的主要特点与多基因遗传病	130
思考题	136
主要参考文献	137
第九章 免疫与遗传	138

第一节 红细胞抗原遗传	138
一、血型抗原	138
二、新生儿溶血症	143
第二节 白细胞抗原遗传	145
一、HLA 基因系统	145
二、HLA 的单倍型遗传与重组	149
三、HLA 抗原与器官移植	150
四、HLA 与疾病关联	151
第三节 抗体的基因结构及其重排	152
一、免疫球蛋白	152
二、免疫球蛋白基因的表达	153
思考题	155
主要参考文献	156
第十章 肿瘤与遗传	157
第一节 肿瘤的类型	157
一、良性肿瘤	157
二、恶性肿瘤	157
三、癌细胞的生物学特性	158
第二节 肿瘤发生中的遗传因素	159
一、肿瘤发病率的种族差异	159
二、肿瘤的家族集聚现象	159
三、肿瘤的遗传易感性	160
四、肿瘤发生的遗传基础	160
五、癌基因	167
六、肿瘤抑制基因	171
第三节 肿瘤发生中的其他因素	175
一、化学因素	175
二、物理因素	176
三、生物因素	176
四、肿瘤促进因子	176
第四节 肿瘤发生的遗传学说	177
一、肿瘤的单克隆起源学说	177
二、二次突变学说	177
三、肿瘤的多步骤遗传损伤学说	177
四、癌基因学说	179
第五节 肿瘤防治的遗传学对策与前景	179
一、发病前阶段的病因预防	180
二、肿瘤的早期发现与诊断	180
三、肿瘤的治疗和监护	180
思考题	181

主要参考文献	182
第十一章 人类遗传病	183
第一节 遗传病的分类和特点	183
一、遗传病的分类	183
二、遗传病的主要特点	184
第二节 基因病	185
一、单基因病	185
二、多基因病	186
第三节 染色体病	186
一、人类染色体畸变	186
二、人类染色体病	189
思考题	201
主要参考文献	202
第十二章 遗传病的诊断与治疗	203
第一节 遗传病的诊断	203
一、临床诊断	203
二、系谱分析	204
三、皮纹分析	205
四、染色体检查	211
五、生化检查	211
六、基因分析	211
七、产前诊断	212
第二节 遗传病的治疗	216
一、环境工程疗法	217
二、遗传工程疗法	219
思考题	222
主要参考文献	222
第十三章 优生与优育	223
第一节 优生学	223
一、优生学的发展简史	223
二、优生学的研究领域	225
三、优生学的类型	225
第二节 优育	232
一、优境学	233
二、优形学	236
三、优心学	236
思考题	237
主要参考文献	237
第十四章 表观遗传	238
第一节 表观遗传学的研究内容	238

一、表观遗传学的诞生与发展	238
二、表观遗传学的研究内容	239
第二节 表观遗传学与人类疾病	245
一、DNA 甲基化水平与人类疾病	246
二、基因组印记与人类疾病	246
三、组蛋白修饰与人类疾病	247
四、染色质重塑与人类疾病	247
五、X 染色体失活与人类疾病	248
六、非编码 RNA 与人类疾病	248
第三节 表观遗传学药物	249
一、甲基转移酶抑制剂	250
二、赖氨酸去甲基化酶抑制剂	251
三、HATs 抑制剂	251
四、组蛋白去乙酰化酶抑制剂	251
思考题	251
主要参考文献	251
第十五章 群体遗传	253
第一节 群体中的遗传平衡	253
一、基因频率和基因型频率	253
二、群体的遗传平衡定律	254
第二节 影响群体中基因频率的因素	257
一、突变	257
二、选择	258
三、迁移	260
四、遗传漂变	260
五、随机交配的偏移	260
第三节 近亲婚配与近婚系数	262
一、近亲婚配的形式	262
二、近婚系数	262
第四节 遗传负荷	264
一、突变负荷	264
二、分离负荷	264
三、置换负荷	264
思考题	265
主要参考文献	266

1

第一章

绪论

人类遗传学 (human genetics) 是遗传学的一个重要分支学科, 主要研究人类在形态、结构、生理、生化、免疫和行为等各种性状上的相似和区别, 人类群体的遗传规律及人类遗传性疾病的发生、传播和预防等有关人类遗传与变异的问题。简而言之, 人类遗传学是探讨人类正常性状与病理性状的遗传现象及其物质基础的科学。

第一节 人类遗传学的形成与发展

人类遗传学是在普通遗传学的基础上产生和发展起来的。普通遗传学的基本原理和研究成果, 为人类遗传学的研究奠定了坚实的基础, 而人类遗传学的研究和发展, 又极大地丰富了普通遗传学的内涵。由于人类自身的特殊性, 在研究方法、研究条件等方面受到诸多限制, 因此, 虽然人类对自身的遗传现象自古就很感兴趣, 但人类遗传学的研究却起步较晚。其发展过程大致分为三个时期。

一、萌芽时期

该时期截止到 19 世纪末。这一时期主要是关于人类生殖、优生和遗传疾病等方面知识的积累。在方法上主要是观察。

古希腊的医学家希波克拉底 (Hippocrates of Cos, 公元前 460~公元前 377 年) 就已经注意到诸如向外斜视症和秃发症一类性状在某些家族群体中一再出现的现象, 还观察到癫痫和一种特殊的老年盲症等病症只在某些家族中出现。他认为遗传是来自体液的精子把上代人的性质带给下一代。在通常认为是希波克拉底所作的原文中, 有下面的一段话:

“然而, 就精液而言, 我认为它是由全身分泌的, 既是实体的, 也是光滑的部分, 以及机体的全部潮湿物质分泌的。……精液是整个机体产生的, 健康部分产生健康的, 有病部分产生有病的。因此, 一般是秃头生秃头, 蓝眼生蓝眼, 斜视生斜视; 而且在其他疾病中, 适用同样的规律, 有什么能阻止有头脑的人生有头脑的?”

柏拉图 (Plato, 公元前 427~公元前 347 年) 是古代西方最先提出“优生”概念的学者, 作为一位哲学家, 他认为父母的精神、道德和体质条件等都能遗传给他们的后代。另一位哲学家亚里士多德 (Aristoteles, 公元前 384~公元前 322 年) 则认为, 遗传是子女从父母那里接受了一部分血液, 胚胎在子宫内是由母亲的月经血凝结形成的, 而男子的精液有能力赋予胚胎以生命。同时他还认为, 环境因素决定遗传变异, 从外界环境中获得的身体、智力和个性等方面的特征可以遗传给后代。在我国的《左传》中就有“男女同姓, 其生不蕃”的记载,

说明当时的人们已经认识到近亲结婚的危害；王充在《论衡》中指出“夫妇合气而生人”，“子性类父”；在《后汉书·冯勤传》等著作中都认为人的身高、肤色、多子女等性状是遗传的，并被作为择媳的依据。

进入 18 世纪，人们对人类的一些遗传现象作了进一步的观察和报道。莫泊丢(Pierre Louis Moreau de Maupertuis, 1698~1759 年)和雷奥米尔(René Antoine Ferchault de Reaumur, 1683~1757 年)于 1752 年发表了一个家系世代中有多指(多趾)的报道，并证明该性状可以由父亲或母亲传递。到了 18 世纪后期，以瑞士的鲍蔡(Charles Bonnet, 1720~1793 年)为代表的学者认为，精子或卵子中已经存在完整的小生命体，个体发育是精卵结合后这个小生命体逐渐增大、发展为成体的过程，从而用“先成论”(theory of preformation)的观点来解释遗传现象。与之对立的是以瑞士的解剖学家科里克尔(Rudolph Albert von Kolliker, 1817~1905 年)为首提出的“渐成论”(theory of epigenesis)，认为个体的各种组织和器官是在发育过程中逐渐形成的。两种观点论战的结果，最后以“渐成论”的胜利而告终。但是两种观点都认为，上、下代的遗传传递者是精子和卵子，而不是精液或血液，这标志着人类遗传学的发展已进入萌芽时期。

二、奠基时期

该时期为 19 世纪末至 20 世纪 40 年代。在方法学上主要采用谱系法、双生子法、数理统计方法和细胞遗传学方法(以精卵细胞为材料)等进行研究。

高尔顿(Francis Galton, 1822~1911 年)对人类遗传现象进行了较为广泛的研究。他首先采用了家谱调查分析法、双生子研究法、数理统计法，对人类进行遗传现象的科学分析，在 1865 年，发表了论文“遗传的才能与天赋”，并分别于 1869 年和 1883 年出版了《遗传与天赋》和《人类才能及其发育的研究》等专著，并且在 1883 年创立了“优生学”，随后又致力于“优生学”的研究。因此，可以认为，是高尔顿奠定了人类遗传学的基础，使人类遗传学正式成为一门科学。

同时代的奥地利遗传学家孟德尔(Gregor Johann Mendel, 1822~1884 年)利用豌豆(*Pisum sativum*)为实验材料，经过 8 年的研究，发现了分离规律和自由组合规律，并在 1865 年发表了论文《植物的杂交实验》。遗憾的是，由于种种原因，他的重要工作直到 35 年后才被荷兰、德国和奥地利的 3 位科学家同时重新发现。1909 年，摩尔根(Thomas H. Morgan, 1866~1945 年)用果蝇(*Drosophila melanogaster*)做实验，揭示了基因的连锁与互换规律，并且在 1926 年提出了基因学说(gene theory)。

孟德尔的遗传定律被重新发现之后，一些生物学家就开始寻找遵循孟德尔遗传定律的人类性状。1902 年，英国医生伽罗德(Archibald E. Garrod, 1857~1936 年)发现黑尿症等 4 种先天性代谢病的遗传方式完全符合孟德尔式遗传，提出了遗传性代谢缺陷的概念。1903 年美国法拉比(William C. Farabee, 1865~1925 年)首次报道了人类的某些疾病(如短指、短趾畸形的遗传)是符合孟德尔定律的。1908 年英国数学家哈迪(Godfrey Harold Hardy, 1877~1947 年)和德国医生温伯格(Wilhelm Weinberg, 1862~1937 年)分别发现了在随机分配群体中的遗传平衡法则，奠定了人类“群体遗传学”的基础，从而产生了人类群体遗传学。1924 年伯恩斯坦(Felix Bernstein, 1878~1956 年)通过对人类的 ABO 血型遗传的研究，提出了复等位基因学说，成为人类免疫遗传学的先驱。

20 世纪头 10 年中, 人类遗传学研究出现了一次小高潮, 由于数理统计方法在人类遗传学中的应用, 使人类遗传学开始成为一门定量的科学。

三、建立与发展时期

该时期为 20 世纪 50 年代至今。人类遗传学在 20 世纪 10~40 年代基本上没有什么质的突破。20 世纪 50~60 年代, 由于体细胞遗传学方法的建立, 还有分子遗传学方法及反遗传学(从基因到表型)或反发育遗传学方法的兴起, 从而突破了人类遗传学研究中的许多难题, 使人类遗传学成为一门比较成熟的学科。

1949 年美国生物化学家波林(Linus Carl Pauling, 1901~1994 年)在研究镰形细胞贫血时提出了分子病概念。1952 年美国学者科里(Gerty T. Cori, 1896~1957 年)发现糖尿累积病 I 型患者的肝细胞中缺乏葡萄糖-6-磷酸脱氢酶。

1952 年徐道觉(1917~2003 年)等建立了低渗法, 改进了染色体制片技术。1956 年蒋有兴(Joe Hin Tjio, 1919~2001 年)等使用秋水仙碱破坏纺锤丝, 获得了更多的分裂中期细胞。由于这两项技术的改进, 使得蒋有兴等清晰地观察到染色体, 证实人类体细胞染色体总数是 46 条。1959 年法国遗传学家勒热纳(Jérôme Lejeune, 1926~1994 年)等发现, 唐氏综合征(Down syndrome)是多了一条 21 号染色体引起的, 故称为 21-三体综合征, 这是人类最先确认的也是常见的一种遗传病。

1965 年前后, 哈里斯(Henry Harris, 1925~2014 年)等发展了细胞融合(Cell fusion)技术, 用灭活的病毒促进不同动物种类的细胞融合, 实现远源杂交和获得杂种细胞株。1967 年威斯(Mary C. Weiss, 1902~1996 年)等首次通过人鼠体细胞杂交(somatic cell hybridization)的方法, 确定了胸苷激酶基因(thymidine kinas, TK)位于人的 17 号染色体上, 从此全面地开展了人的基因定位工作。1968 年, 帕克(Theodore T. Puck, 1916~2005 年)等诱导体外培养的哺乳类体细胞获得营养突变株和抗药性突变株, 为研究哺乳类基因扩增、调控和定位等问题提供了基础。

20 世纪 70 年代, 遗传工程技术的应用和人类基因组的研究与测定, 推动了人类分子遗传学的发展, 使人类遗传学进入一个新的发展时期。进入 20 世纪 80 年代后, 由于各种新技术的建立和应用, 人类遗传学已经跃升为生命科学领域中的前沿学科和领头学科。1986 年, 杜尔贝科(Renato Dulbecco, 1914~2012 年)首次提出了“人类基因组计划”(human genome project, HGP); 1990 年, 美国宣布人类基因组测序工作的 5 年计划; 1992 年, 沃尔拉斯(Douglas Vollrath)等分别完成人类 Y 染色体的物理图谱; 1995 年, 美国和法国科学家公布了有 15 000 个标记的人类基因组的物理图谱; 1999 年国际人类基因组计划联合研究小组完成了人类 22 号染色体测序工作; 2000 年, 完成了人类 21 号染色体的测序; 2000 年 6 月 26 日人类基因组草图发表; 2001 年, 中国、美国、日本、德国、法国、英国等国科学家和美国塞莱拉公司分别在 *Nature* 和 *Science* 上公布人类基因组图谱和初步分析结果, 人类基因组由 31.647 亿个碱基对组成, 有 3 万~3.5 万个基因, 远小于原先预计的 10 万个基因。2003 年 4 月, 由上述 6 国共同宣布了人类基因组序列图完成。2004 年 10 月, 国际人类基因组测序联合体在 *Nature* 周刊上发表了论文, 宣布人类基因组常染色质部分中的 99% 序列已测定。在“框架图”完成后, 人类基因组研究进入绘制“完整图”的阶段。与“框架图”相比, “完整图”的覆盖率从 90% 扩张到 100%, 准确率从 99% 上升到 99.99%。“完整图”将为人们提供更详尽、更准确的基因图谱, 借此可

以更加深入地研究疾病等人类各种功能基因。

毫不夸张地说,以人类基因组作图为重点的人类遗传学研究成果和各种先进技术手段,正在有力地带动整个生命科学的飞速发展。

第二节 人类遗传学与其他学科的关系

人类遗传学由高尔顿开拓,孟德尔和摩尔根则建立起理论的基石,又由伽罗德率先把孟德尔规律应用于人类遗传学研究,并将医学与人类遗传学的研究结合起来。

人类遗传学的研究范围广泛,涵盖了与人类遗传与变异相关的各个领域。人类遗传学的研究成果与人类的生活和生存息息相关,因此受到广泛的重视与关注,成为遗传学领域的研究热点。人类遗传学与人类学、遗传学、医学、细胞学、生物化学、分子生物学等学科有着密切的联系,在与其他学科交叉融合的过程中,由于研究的侧重点及研究目标的差异,人类遗传学已经形成了众多的分支学科,包括医学遗传学、优生学、人类细胞遗传学、人类分子遗传学、行为遗传学、免疫遗传学、药物遗传学、运动遗传学等众多分支学科。

一、医学遗传学

医学遗传学(medical genetics)是将人类遗传学的原理与医学相结合的一门前沿学科,主要任务是研究人类疾病的发生发展与遗传因素的关系、人类病理性状的遗传规律及其物质基础,为诊断、预防和治疗遗传病提供科学依据和手段,控制遗传病在家族中的传播及在人群中的危害,提高人类的健康水平。其主要应用领域包括产前诊断、遗传咨询与基因诊断门诊、法医鉴定、亲子鉴定、儿科和肿瘤科等。

医学遗传学有3个主要分支学科:医学分子遗传学、医学细胞遗传学和医学群体遗传学。

二、优生学

优生学(eugenetics)是以医学遗传学为基础,研究如何减少遗传病及缺陷患儿的出生,促进优良素质的繁衍,产生优秀后代,全面提高人口素质的一门学科。优生学分为预防性优生学和演进性优生学两大类。预防性优生学(preventive eugenics)又名负优生学(negative eugenics),研究如何排除人群中已经存在的有害因素,降低产生不利表型的等位基因频率,降低以至消除缺陷儿出生的途径。产前诊断、选择性流产、宫内胎儿治疗等均属于预防性优生措施;演进性优生学(progressive eugenics)的目标是促进人群中有利表型的等位基因频率增加,或至少不让其减少,从而减少致病基因组合,增加有利基因组合,以便将父母最优良的遗传基因传给子女,使后代多产生优秀个体。人工授精、人体胚胎移植、试管婴儿等均属于演进性优生学范畴。

三、群体遗传学

人类群体遗传学(human population genetics)是研究人群的遗传结构及其变化规律的科学,或者说,是研究人类群体中基因组总和的异同及其进化的科学。通过群体的调查和系谱分析并将获得的资料经过数学处理,可以测定人类某些性状或疾病基因的分布频率,了解其传递规律及与种族、群体、环境、迁移、婚配方式之间的关系。

四、药物遗传学

药物作用的差异有些是由遗传因素引起的，研究遗传因素对药物反应影响的学科称为药物遗传学（pharmacogenetics）。药物遗传学认为，遗传多态性可引起不同个体在服用药物时的药理学及毒理学的不同效果，从而引起药物治疗效果的差异。因此，研究遗传因素对人体药物反应能力的影响，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具有十分重要的意义。

五、遗传毒理学

遗传毒理学（genetic toxicology）是用遗传学方法研究环境因素对遗传物质的损害及其毒理效应产生机制的遗传学分支学科。其目的在于评价这些外界因素对人类遗传的危害及其对人类健康的潜在威胁，为制定预防措施提供理论依据。

遗传毒理学是毒理学和遗传学的重要组成部分，这是因为人体暴露于致突变原（mutagen，又称诱变剂）后可产生两种严重的后果。其一是致突变原可引发人类生殖细胞（精子、卵子及它们的前体细胞）遗传物质的突变，导致下一代遗传性疾病发病率的升高；其二是致突变原引发的人体细胞遗传物质的突变可导致各种紊乱，其中最严重的后果是肿瘤或癌症的发生。

六、免疫遗传学

免疫遗传学（immunogenetics）是研究抗原、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遗传机制的一门学科，是输血、器官移植、胎母不相容和亲子鉴定的理论基础，对阐明免疫系统的演化、人种差异和生物进化也有重要意义。

七、肿瘤遗传学

肿瘤遗传学（cancer genetics）研究肿瘤的发生与遗传和环境之间的关系，是遗传学和肿瘤学之间的边缘学科。肿瘤遗传学的研究内容包括3个方面：①恶性肿瘤易患性的遗传背景；②遗传物质的变化或遗传信息表达的异常同恶性肿瘤发生的关系；③以遗传学的方法分析环境中导致恶性肿瘤发生的因素。肿瘤遗传学的研究不仅可以为肿瘤的发生提供理论基础，也可以为恶性肿瘤的诊断和防治提供线索。

八、发育遗传学

发育遗传学（development genetics）研究基因如何控制生长、形态、分化等内容，分析基因和性状发育之间的关系。发育遗传学的研究对于了解畸胎、肿瘤等发生机制，以及对于遗传性疾病的治疗、动物遗传工程的应用等都具有重要的意义。

九、行为遗传学

行为是受基因控制的复杂的生物学过程。行为遗传学（behavioral genetics）研究控制人类行为的基因及其作用机制。任何稳定的行为差异，必定存在一定的结构基础，而这种结构基础必定与特定的基因相联系。行为遗传学为遗传学的研究开辟了一个新天地，