



医学遗传学

(第二版)

杜传书
刘祖洞

主编

人民卫生出版社

86046

医学遗传学

(第二版)

杜传书 刘祖洞 主编

人民卫生出版社

(京)新登字081号

医学遗传学

(第二版)

杜传书 刘祖洞 主编

人民卫生出版社出版
(北京市崇文区天坛西里10号)

中国科学院印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

787×1092毫米16开本 63号印张 4插页 1452千字
1983年4月第1版 1992年1月第2版第2次印刷
印数: 11 601—14 980

ISBN 7-117-01532-2/R·1533 定价: 53.30 元

〔科技新书目249—216〕

编 著 者

杜传书 区宝祥 刘焯霖 梁秀龄 许延康 曾瑞萍 谭新民
李树浓 (中山医科大学)
吴 旻 (中国医学科学院肿瘤研究所)
罗会元 施惠平 叶丽珍 (中国医学科学院基础医学研究所)
张思仲 刘协和 (华西医科大学)
李 璞 刘权章 朱文峰 (哈尔滨医科大学)
卢惠霖 夏家辉 李麓芸 伍汉文 (湖南医科大学)
孙念怙 (中国医学科学院协和医院)
刘祖洞 薛京伦 赵寿元 莫慧英 (上海复旦大学)
李崇高 (兰州医学院)
曾溢滔 黄淑顿 (上海市医学遗传研究所)
吴文彦 (上海市第六人民医院)
林 剑 (暨南大学)
郑斯英 (苏州医学院)
赵明伦 (湛江医学院)
胡诞宁 (上海铁道医学院)
胡以平 蒋左庶 (第二军医大学)
周焕庚 (上海医科大学)
吕学先 (佳木斯医学院)

编者的话

随着医学科学的发展，人们越来越认识到遗传因素在疾病发生中的重要作用。遗传病的研究成果大量涌现，对遗传病的认识不断深化和更新，即使象肿瘤、心血管疾病、精神疾病、传染病这类常见而且严重危害人类健康的疾病，也引起了人们对其遗传背景的极大关注。分子遗传学理论和技术的突飞猛进，为医学遗传学增添了新的篇章。1983年出版的《医学遗传学》一书已经不能如实反映现代遗传医学的面貌。我们于1985年开始准备第二版的修订工作。经过五年的努力，终于在十分艰难的条件下完成了修订工作，第二版即将与读者见面。

第二版的特点是：更新原版的内容，使之尽量反映现代遗传医学的水平；调整了编写组成员，以便尽可能发挥各家所长；努力搜集我国医学遗传学科研的新成果，以适应社会主义建设的需要。第二版通过删减陈旧、重复的内容和附录，得以从第一版的二十九章增至三十五章。新增加的“重组DNA技术及其在医学中的应用”一章，着重阐述了分子遗传学的理论和技术，以及在医学领域中的应用和前景，反映了现代遗传学的新貌；新增加的“毒理遗传学”使本书的内容更加充实和完整；遗传咨询和产前诊断是将遗传学知识具体应用于临床实践的体现，本版独立列章叙述，能更好地帮助临床医生解决医疗中的遗传学问题；由于分子病和遗传性酶病的新资料迅速增多，故本版将第一版的“生化遗传学”分为“分子病”和“遗传性代谢病”两章，作较详细和全面的介绍，并增附表列出目前已知的分子病154种和遗传性代谢病232种。主观上，我们希望通过这些努力能使本书面目一新。

医学遗传学界的老前辈卢惠霖教授特为本版作序，在此我们深表敬意和谢忱。

由于编写组成员工作繁忙，大都利用业余时间撰稿，因而交稿时间先后不一，再加上科技书籍出版中的种种困难，拖长了编写出版的周期。此外，在内容和编写工作中还有许多不尽人意之处，希读者鉴谅和指正。

杜传书

1991年4月于广州

2192/15

第二版序言

医学遗传学是一门较为年轻的遗传学分支学科。在我国，近十年来得到了较为迅速的发展。为了满足教学、科研和临床工作的需要，《医学遗传学》(第一版)于1983年问世。此书是当前国内仅有的一本较好的医学遗传学参考书，它的出版受到广大医务界、遗传学界、科研人员及医药院校师生的欢迎和好评，对我国医学遗传学的教学、科研、遗传病防治以及民族优生事业都起了促进作用。

鉴于医学遗传学的发展十分迅速，特别是DNA重组技术在医学中的广泛应用，揭开了本学科新的篇章。《医学遗传学》(第一版)的内容已不能完全反映现代医学遗传学的发展水平。为适应新形势的要求，编者组织了原版的修订工作。第二版对原有内容和章节进行了较大的调整、补充和更新，由原来的二十九章增编为三十五章，着重增添了本学科的新进展，并力求更多反映我国医学遗传学界的成就。

我因年迈体弱，不能再直接参与本书的编写和评阅工作，深感遗憾。但在此，我谨预祝新版获得更大的成功。深信第二版将能更扩大并深化它的影响，为人类及下一代的健康谋福利。我也愿借此机会向执笔第二版的同道们及编审同志们致以崇高的慰问和敬意，感谢您们为我国医学遗传学事业作出的贡献！

卢惠霖

1989年1月于长沙

第一版序言

医学遗传学是遗传学的一个重要分支，也是一门比较年轻的学科。最近几十年来，由于医学科学的迅速发展，原先严重危及人们身心健康和威胁人类生命的疾病如天花、霍乱、鼠疫等已渐趋绝迹或基本得到控制，与遗传因素密切相关的一些遗传病、先天缺陷以及恶性肿瘤，在发病率和死亡率中所占比重日益突出。据估计，目前已知的人类遗传病不下二、三千种。此外，由于工业发展带来的污染未能及时治理，也使发病率有增高趋势。因此，医学遗传学的研究在国外已日益得到重视，有了很大进展。

在我国，遗传学的教学及科研工作经历了坎坷曲折的道路之后，正在迅速缩小与国际先进水平之间的差距，医学遗传学也已有很大起色。可是，这方面的基础毕竟还很薄弱，结合我国具体情况的专业书刊更少，远远不能适应普及与提高的需要。

《医学遗传学》一书由各位专家分章撰写，既系统地论述了遗传学的基础理论和基本知识，又深入地介绍了各个专科遗传病的病因、诊断、防治等医学理论和方法，反映了近年来国内外的一些重大进展和成果。我深信，本书的出版将对推动我国医学遗传学的发展起积极作用，并希望我国的医学遗传学工作者在控制和防治遗传性疾病、改善人民遗传素质、搞好计划生育、造福子孙后代等方面作出应有的贡献。

谈家桢

1981年6月

于复旦大学遗传学研究所

目 录

第一章 人类疾病与遗传1	DNA的化学成分与结构.....35
第一节 遗传和环境.....1	DNA的复制.....38
第二节 逆向遗传学.....3	DNA与蛋白质的共线性.....42
第三节 人体基因组全顺序的测定.....5	DNA 的损伤与修复.....42
第四节 基因治疗.....6	逆转录酶.....44
第二章 细胞生物学基础9	遗传密码.....44
第一节 细胞的一般结构.....9	第四节 转录及其调节45
第二节 细胞核.....10	转录.....45
染色质和染色体.....11	原核细胞中的转录.....45
染色体的端粒、复制起点和着丝粒.....14	真核细胞中的转录.....47
核仁.....16	RNA 的复制.....47
核基质.....17	基因水平转录的调控.....48
第三节 细胞质.....17	原核细胞内的调控机制.....48
基质.....17	真核细胞内的调控机制.....51
微丝.....17	第五节 翻译及其调节52
微管.....18	蛋白质的结构.....52
中等纤维.....18	蛋白质的生物合成.....53
液泡系.....19	蛋白质合成的调控.....63
溶酶体.....22	第四章 体细胞遗传学和人类基因定位66
过氧化物酶体.....23	第一节 体细胞遗传学的概念66
线粒体.....23	第二节 体细胞遗传学技术及其应用66
第四节 质膜24	细胞培养.....66
质膜的化学组成.....25	突变细胞.....67
细胞表面的分化.....25	染色体显带技术.....67
细胞被膜.....26	体细胞杂交.....68
第五节 细胞周期27	杂种细胞的特点.....68
第六节 细胞分裂28	亲本细胞.....69
有丝分裂.....28	选择系统和HAT培养基.....69
减数分裂.....29	体细胞杂交的应用.....69
第三章 遗传的分子基础32	基因的转移.....71
第一节 基因与蛋白质.....32	第三节 人类基因定位的原理和方法72
性状与蛋白质.....32	基因图和基因制图的一般原理.....72
基因与蛋白质.....32	基因图的概念.....72
第二节 分子遗传学的中心法则.....33	
第三节 DNA 与基因.....34	
遗传物质是 DNA.....34	

基因交换、重组和图距·····	72	有丝分裂染色体·····	140
基因连锁和人类染色体基因图的制作·····	73	染色体带的命名·····	148
基因定位的方法·····	75	减数分裂染色体·····	148
家系分析法·····	75	染色体断裂热点和脆性部位·····	153
体细胞杂交法·····	77	Lyon 假说·····	153
基因剂量效应法·····	79	第二节 染色体畸变·····	156
原位杂交法·····	79	染色体数量畸变·····	157
分子克隆探针法·····	80	整倍体——单倍体与多倍体·····	157
限制性片段长度多态性法·····	81	非整倍体·····	159
第四节 人类基因定位图·····	82	染色体结构畸变·····	166
基因图·····	86	缺失·····	167
基因或遗传标记符号·····	86	倒位·····	163
第五节 人类基因定位的意义		易位·····	169
和应用·····	102	插入·····	171
基因定位的理论意义·····	102	重复·····	172
基因组的功能解剖学·····	102	环状染色体·····	172
基因与进化·····	102	等臂染色体·····	172
基因定位在医学上的意义·····	103	双着丝粒染色体·····	173
基因定位与疾病·····	103	第七章 染色体畸变综合征·····	175
基因定位和肿瘤·····	103	第一节 染色体畸变综合征概论·····	175
基因定位与遗传病诊断·····	103	染色体畸变综合征的概念·····	175
第五章 遗传方式·····	107	染色体畸变综合征的分类·····	175
第一节 单基因遗传·····	107	染色体异常的流行病学·····	176
分离律·····	107	第二节 染色体畸变综合征的	
常染色体显性遗传·····	108	一般症状学·····	179
常染色体隐性遗传·····	114	染色体病患者临床表现的共同性·····	179
性连锁遗传·····	116	疑诊为染色体综合征患者的检查·····	179
X连锁隐性遗传·····	116	第三节 染色体异常综合征·····	182
X连锁显性遗传·····	116	21 三体综合征——先天愚型·····	182
Y 连锁遗传·····	118	13 三体综合征·····	187
限性遗传·····	118	18 三体综合征·····	188
自由组合律·····	119	其他常染色体三体综合征·····	190
两种单基因遗传病(或性状)的自		8 号染色体三体·····	190
由组合·····	120	8 号染色体部分三体·····	190
连锁与互换律·····	120	9 号染色体短臂三体·····	190
两种单基因遗传病(或性状)的连		4p 三体·····	190
锁与互换·····	122	22号三体综合征·····	191
第二节 多基因遗传·····	123	22长臂部分三体综合征·····	191
多基因遗传的特点·····	124	常染色体单纯部分三体综合征·····	192
多基因遗传的疾病·····	125	常染色体单体或部分单体综合征·····	192
第六章 人类染色体和染色体畸变·····	135	4p ⁻ 综合征·····	192
第一节 人类染色体·····	140	5p ⁻ 综合征·····	192

9p 单体	192
13q ⁻ 综合征和环状13号染色体 r(13)	193
18p 单体和18p ⁻ 综合征	193
18q 部分单体或18q ⁻ 综合征	193
18号环状染色体或 r(18) 综合征	194
21q ⁻ 综合征	194
22q ⁻ 综合征	195
常染色体异常的遗传咨询	195
第四节 性染色体综合征	195
性别和性染色体	195
Klinefelter 综合征	196
XYY 综合征	198
Turner 综合征	198
47. XXX和多X综合征	201
性染色体结构畸变综合征	201
X染色体的结构异常	201
Y染色体及其结构异常	202
脆性X染色体综合征	202
第八章 基因突变	206
第一节 突变的化学基础	207
硷基置换引起的点突变	207
硷基插入或丢失引起的移码突变	209
非同源部分配对和不等交换	210
第二节 突变的类型	211
同义突变	211
无义突变	212
错义突变	212
延长突变	212
回复突变	213
抑制基因突变	213
极性突变	213
tRNA 基因突变	213
核糖体 RNA (rRNA) 突变	214
第三节 各种诱变因子	214
辐射的诱变效应	214
化学物质的诱变效应	214
参入 DNA 引起不正常复制	214
直接与 DNA 发生化学反应	215
造成 DNA 中核苷酸对的缺失或 增加	217
生物因子的诱变效应	217

细胞结构和酶与突变的关系	220
第四节 人类突变率的测定	220
常染色体显性突变	220
常染色体隐性突变	221
X连锁致死突变	222
X连锁隐性突变	223
体外培养细胞的突变	223
第五节 影响人类突变的因素	224
父亲年龄	224
性别	224
遗传背景	225
第九章 发育的遗传基础	226
第一节 发育的一般过程	226
卵裂和分化	226
生长和发育	227
第二节 发育中的核质关系	227
细胞质在发育中的作用	227
细胞质对染色体行为的影响	229
核在发育中的重要性	230
第三节 细胞分化的可逆性	231
植物组织培养	231
动物的核移植实验	231
环境因子对发育的影响	232
第四节 发育的遗传控制	233
诱导作用	233
基因的剪裁和重排	235
突变对器官形成的影响	236
基因表达的控制	236
第十章 遗传与先天畸形	240
第一节 先天畸形的定义、范围 和发展	240
先天畸形与出生缺陷	240
先天畸形、先天异常与先天变形	240
出生缺陷	243
遗传多效性与遗传性综合征	243
遗传多效性与畸形	243
遗传性畸形综合征	243
第二节 先天畸形的病因学	246
先天畸形的遗传因素	247
单基因遗传病中的先天畸形	247
多基因遗传病中的先天畸形	247

染色体病中的先天畸形·····	251
先天畸形的环境因素·····	252
第三节 先天畸形的发生方式 ·····	253
胚胎发育障碍的病理机制·····	253
胚胎发育中畸形发生的方式·····	254
先天畸形与返祖现象·····	255
第四节 先天畸形的发病率与诊断 ·····	256
先天畸形的发病率·····	256
先天畸形的诊断与鉴别诊断·····	258
第五节 先天畸形的防治与残疾康复 ·····	259
降低神经管畸形的出现率·····	259
先天性变形的防治·····	259
先天畸形所致残疾的康复医学·····	259
第十一章 遗传病的确定与诊断 ·····	262
第一节 遗传病的概念 ·····	262
第二节 遗传病的确定 ·····	262
群体普查和家系调查·····	262
系谱分析·····	263
双生子法·····	263
种族差异比较·····	265
疾病组分分析·····	265
伴随性状研究·····	266
动物模型·····	266
第三节 遗传病的诊断 ·····	270
病史、症状和体征·····	270
系谱分析·····	271
染色体和性染色质检查·····	272
生化学检查·····	273
基因诊断·····	273
第四节 皮肤纹理分析 ·····	274
正常皮肤纹理·····	274
指纹·····	274
掌纹·····	276
指褶纹和手掌褶纹·····	279
脚掌纹·····	279
皮纹的拓扑学分类法·····	279
皮纹在医学遗传学中的应用·····	281
双生子的卵性鉴别·····	281
遗传病患者的皮肤纹理分析·····	281
第十二章 产前诊断 ·····	286

第一节 染色体异常的产前诊断 ·····	286
产前诊断的指征·····	286
产前诊断的方法·····	287
羊水穿刺·····	287
羊水细胞培养·····	288
孕早期绒毛的染色体检查·····	289
第二节 单基因遗传病的产前诊断 ·····	290
产前诊断的步骤·····	290
产前诊断的方法·····	290
羊水和羊水细胞培养的生化学检查·····	290
羊水细胞或绒毛细胞判断胎儿性别·····	294
早孕绒毛的生化学检查·····	294
基因连锁法·····	296
体细胞杂交·····	296
DNA 重组技术的应用·····	296
第三节 神经管缺陷的产前诊断 ·····	298
第四节 超声波与产前诊断 ·····	298
第五节 胎儿镜的应用 ·····	299
第十三章 遗传咨询 ·····	301
第一节 遗传咨询的定义与作用 ·····	301
第二节 遗传咨询医师 ·····	302
第三节 咨询者 ·····	302
谁应进行遗传咨询·····	302
何时何处进行遗传咨询·····	303
第四节 遗传咨询过程 ·····	303
遗传咨询的准备·····	303
初次遗传咨询·····	304
阐明疾病的性质·····	304
说明所用的遗传学原理·····	304
用概率的术语来说明风险·····	305
第二次遗传咨询·····	305
第三次遗传咨询·····	306
随访咨询·····	306
第五节 扩展的家庭遗传咨询 ·····	307
第六节 遗传咨询的方式 ·····	307
回顾性遗传咨询·····	307
前瞻性遗传咨询·····	308
负遗传咨询·····	308
第七节 遗传咨询中常见问题举例 ·····	308

染色体病·····	308	噬菌体 λ 载体的构建·····	355
常染色体隐性遗传病·····	310	单链噬菌体载体·····	356
常染色体显性遗传病·····	311	猴病毒40(SV40)·····	357
X连锁隐性遗传病·····	313	逆转录病毒·····	357
X连锁显性遗传病·····	314	柯斯质粒·····	358
多基因遗传病·····	315	其他载体·····	359
有遗传异质性的疾病·····	316	转座子载体·····	359
其他疾病·····	319	人工微小染色体·····	359
第十四章 遗传病的防治 ·····	323	第三节 重组DNA实验中常用的	
第一节 遗传病的预防·····	323	技术·····	360
遗传病的群体普查与普防·····	323	DNA的提取与纯化·····	360
环境保护·····	325	细胞破碎·····	360
携带者的检出·····	326	除去蛋白质·····	360
婚姻指导和计划生育·····	330	DNA的纯化·····	361
第二节 遗传病的治疗·····	332	转移基因·····	361
环境工程·····	333	DNA介导转移·····	361
控制代谢·····	333	微量注射·····	362
基因产物治疗·····	337	选择系统·····	362
基因治疗·····	340	转化细胞灶·····	363
第十五章 重组DNA技术及其在医		DNA标记放射性同位素·····	363
学中的应用 ·····	342	分子印迹杂交·····	365
第一节 工具酶·····	342	Southern印迹转移·····	365
DNA限制性内切酶·····	342	预杂交和分子杂交·····	366
甲基化酶·····	344	放射自显影·····	367
DNA分子的限制酶分析·····	346	构建文库和筛检·····	368
分子克隆化用的另一些酶·····	348	基因文库的构建·····	368
DNA聚合酶·····	348	cDNA文库的构建·····	369
RNA聚合酶·····	348	文库的筛检·····	369
反转录酶·····	349	染色体步移(续接)·····	372
核酸外切酶·····	349	DNA顺序测定·····	373
核酸酶 S_1 ·····	350	足迹法——研究DNA和蛋白质相互	
DNA酶·····	350	作用的技术·····	375
RNA酶·····	350	变性剂梯度凝胶电泳检测DNA中单	
连接酶·····	350	个碱基置换·····	376
末端转移酶·····	350	第四节 DNA重组技术在医学	
硷性磷酸酯酶·····	350	中的应用·····	377
第二节 分子克隆载体·····	351	抗生素及生物制品的生产·····	377
质粒·····	351	遗传病与肿瘤的诊断·····	378
大肠杆菌质粒·····	351	分离基因进行结构分析·····	378
革兰氏阳性菌的质粒·····	354	DNA限制性片段长度多态性连锁	
真核生物中的质粒·····	355	分析·····	378
噬菌体和病毒载体·····	355	聚合酶链反应·····	382

“DNA指纹”与法医鉴定	382
基因治疗	383
第十六章 群体遗传学	386
第一节 群体中的遗传平衡	386
Hardy-Weinberg 定律	386
X 连锁基因的平衡	390
第二节 突变和选择对基因频率的影响	392
突变对遗传平衡的影响	392
选择对遗传平衡的影响	393
选择对隐性基因的作用	393
选择对显性基因的作用	395
选择对 X 连锁基因的作用	396
群体中的多态现象与选择平衡	397
第三节 近亲结婚与遗传负荷	399
近亲结婚及其频率	399
近婚系数	399
X 连锁基因的近婚系数	402
近亲结婚的平均水平	340
近亲结婚与隐性纯合子	404
近亲结婚与遗传负荷	405
第四节 遗传漂变	407
第五节 移居	408
第六节 选择放松引起人类群体的演变	410
基因是否有害与环境有关	410
选择放松后发病率升高的趋势	410
“有害”基因频率升高对人类群体的影响	411
第十七章 分子病	413
第一节 血红蛋白分子病	413
人类血红蛋白的组成和结构	413
人类血红蛋白的组成和发育变化	413
血红蛋白的结构	416
血红蛋白病的遗传学	418
珠蛋白基因的结构	418
珠蛋白基因的表达	419
血红蛋白病的分类和分子基础	419
异常血红蛋白病	421
地中海贫血	423
血红蛋白病的病理学	426
异常血红蛋白病的病理生理学	426

地中海贫血的病理生理学	428
血红蛋白病的诊断和防治	429
血红蛋白病的诊断	429
血红蛋白病的防治	430
第二节 血浆蛋白分子病	432
血浆蛋白的遗传变异	436
结合珠蛋白	436
白蛋白	439
运铁蛋白	439
第十八章 遗传性代谢病	447
第一节 糖代谢异常	447
糖原贮积症	447
糖原贮积症 I 型 (GSD I 型, Von Gierke 病)	447
糖原贮积症 II 型 (GSD II 型, Cori 病或 Forbes 病)	448
糖原贮积症 IV 型 (GSD IV 型, Anderson 病)	449
糖原贮积症 V 型 (GSD V 型, Mc Ardle 病)	449
糖原贮积症 VI 型 (GSD VI 型, Hers 病)	449
糖原贮积症 VII 型 (GSD VII 型, Tarui 病)	449
糖原贮积症 VIII 型 (GSD VIII 型)	449
糖原贮积症 IX 型 (GSD IX 型)	450
糖原贮积症 X 型 (GSD X 型)	450
糖原贮积症 XI 型 (GSD XI 型)	450
糖原贮积症动物模型	450
半乳糖代谢异常	450
半乳糖血症 (经典型)	450
半乳糖激酶缺乏所致半乳糖血症	452
尿苷二磷酸半乳糖 4 表异构酶缺乏症	452
果糖代谢异常	452
特发性果糖尿症	452
遗传性果糖不耐受症	453
原发性高草酸血症	454
原发性高草酸尿症 I 型	454
原发性高草酸尿症 II 型	454
戊糖尿症	454
第二节 氨基酸代谢异常	455

苯酮尿症和高苯丙氨酸血症	455
酪氨酸增多症	458
酪氨酸血症	460
一过性新生儿酪氨酸血症	460
遗传性酪氨酸血症	460
尿黑酸尿症	460
白化病	461
组氨酸血症	462
枫糖尿症	463
高缬氨酸血症	464
异戊酸血症	464
同型胱氨酸尿症	465
胱硫醚 β 合成酶缺乏症	465
叶酸代谢异常所致同型胱氨酸尿症	466
胱硫醚尿症	467
高脯氨酸血症和高羟脯氨酸血症	467
高脯氨酸血症 I 型	467
高脯氨酸血症 II 型	467
高羟脯氨酸血症	468
瓜氨酸血症	468
精氨基琥珀酸尿症	469
精氨酸血症	470
高鸟氨酸血症	470
回旋形脉络膜和视网膜萎缩	470
高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症综合征	471
丙酸血症	471
甲基丙二酸血症	472
第三节 脂质代谢异常	473
家族性脂蛋白缺乏症	473
无 β 脂蛋白血症	473
家族性低脂蛋白血症	474
Tangier 病	474
家族性卵磷脂:胆固醇酰基转移酶缺乏症	474
第四节 溶酶体贮积病	475
糖原贮积症 II 型	475
粘多糖贮积症 (MPS)	475
MPS I 型	476
MPS II 型 (Hunter 综合征)	477
MPS III 型 (Sanfilippo 综合征)	477
MPS IV 型 (Morquio 综合征)	478

MPS VI 型 (Maroteaux-Lamy 综合征)	478
MPS VII 型 (Sly 综合征)	479
粘脂贮积症 (ML)	479
ML I 型	479
ML II 型	480
ML III 型	480
ML IV 型	480
糖蛋白降解障碍	481
岩藻糖苷贮积症	481
甘露糖苷贮积症	481
天冬氨酰糖胺尿症	482
酸性脂酶缺乏症	482
Wolman 病	482
胆固醇酯贮积症	482
神经酰胺酶缺乏症	483
酸性磷酸酶缺乏症	483
神经鞘磷脂贮积症	483
葡糖神经酰胺贮积症	484
半乳糖神经酰胺贮积症	485
硫酸脑苷脂贮积症	486
三己糖神经酰胺贮积症	487
神经节苷脂贮积症	488
GM ₁ 神经节苷脂贮积症	488
GM ₂ 神经节苷脂贮积症	489
第五节 其他遗传性代谢病	490
痛风	490
Menkes 病	492
第十九章 免疫遗传学	502
第一节 HLA 基因系统	502
HLA 基因座位	502
HLA 基因产物的结构、分布及其功能	503
HLA 分子在免疫应答中的作用	505
HLA 的多态性	506
HLA 抗原频率、基因频率及其分布	509
单倍型频率与连锁不平衡	510
HLA 分型的方法	510
HLA 分型的意义	511
HLA 与疾病	513
第二节 H-2 基因系统	516

H-2的基因座位及其产物·····	516	微生物遗传毒性测试方法·····	550
Ia抗原在各种细胞的表达和功能·····	518	真菌遗传毒性测试方法·····	550
第三节 免疫反应的基因调控·····	519	体外培养的哺乳类动物细胞致突变测试方法·····	551
一般方法学问题·····	519	DNA 修复作为化学致癌性和诱变性的预测指标·····	551
免疫应答的遗传限制·····	520	细胞遗传学测试法·····	551
免疫细胞间协同作用的基因支配·····	522	毒理遗传学中应用的植物系统·····	551
第四节 免疫球蛋白生物合成的基因调控·····	524	果蝇致突变测试法·····	551
免疫球蛋白的结构及其分类·····	524	哺乳类动物测试法·····	552
免疫球蛋白的结构·····	524	第三节 应用重组DNA 技术研究基因变化·····	552
免疫球蛋白的分类·····	525	诱变和癌变研究中 DNA 重组方法学·····	552
等位排斥与Ig分子的纯质性·····	525	克隆和 DNA 顺序测定在突变研究中的应用·····	552
免疫球蛋白的遗传变异体·····	526	定向诱变·····	553
同种型及其基因座位·····	526	其他重要课题·····	554
同种异型及其基因座位·····	527	第四节 遗传毒性效应在人类中的后果·····	555
独特型的位置和性质·····	527	人类性细胞突变检测系统的选择和应用·····	555
免疫球蛋白生物合成的基因重排·····	528	危险性和损伤的估计·····	556
体细胞重排·····	528	测试系统选择的标准·····	556
类别转换·····	531	小鼠测试手段·····	557
抗体多样性与单克隆抗体·····	531	小鼠和果蝇结果的比较·····	558
抗体多样性的来源·····	531	从小鼠资料估计对人类的危险性·····	559
单克隆抗体·····	532	突变危险性估计中肿瘤资料的应用·····	560
第五节 红细胞血型的遗传·····	532	突变率和人类福利的关系·····	560
红细胞血型·····	532	突变成分·····	561
血型抗原的化学组成·····	533	第五节 人类群体中的测试和监测·····	563
血型抗原的基因支配·····	534	DNA 测试·····	564
第六节 免疫缺陷·····	535	染色体测试·····	564
第二十章 毒理遗传学·····	540	淋巴细胞中染色体的变化·····	564
第一节 突变、环境和诱变效应间的关系·····	540	微核测试法·····	565
突变的解剖学·····	540	姐妹染色单体交换·····	565
突变的遗传学·····	541	子代的染色体变化·····	565
遗传转座子·····	541	精子中的Y小体·····	565
突变的影响·····	542	蛋白质测试·····	566
突变率的增加必定是有害的吗?·····	542	蛋白质中氨基酸的置换·····	566
罕见的完全隐性突变基因·····	543	突变型酶·····	566
突变效应的时间分布·····	543	蛋白质烷化作用·····	566
第二节 测试系统·····	546		
实验结果外推到人类·····	546		
高剂量和高浓度的外推: 阈值问题·····	547		
测试系统的有效性、可靠性和敏感性·····	548		
诱变剂测试系统·····	548		

体液测试·····	567	体细胞中的染色体畸变·····	593
体液的致突变测试·····	567	第五节 人类的突变效应·····	596
烷化代谢物的分泌·····	567	接受X线照射的双亲·····	596
肿瘤和肿瘤流行病学·····	567	对原子弹爆炸幸存者的调查·····	597
生殖测试·····	567	第六节 辐射对人类遗传危害的	
第二十一章 药物遗传学 ·····	571	评价·····	597
第一节 药物代谢与遗传·····	571	性腺剂量、遗传剂量和加倍剂量·····	597
第二节 个体对药物反应的遗传性变异·····	572	遗传危险的评价·····	598
过氧化氢酶缺乏症·····	572	第二十三章 肿瘤与遗传 ·····	604
琥珀酰胆碱敏感型·····	573	第一节 肿瘤遗传病因的流行	
异烟肼慢灭活·····	574	病学调查·····	604
葡萄糖6磷酸脱氢酶缺乏症·····	575	肿瘤发病学的种族差异·····	604
苯妥英钠羟化酶缺乏症·····	575	肿瘤家族聚集现象·····	606
非那西汀诱发的高铁血红蛋白血症·····	576	第二节 遗传性肿瘤与遗传性	
恶性体温过高·····	577	肿瘤综合征·····	609
苯丙酮香豆素耐受性·····	578	遗传性肿瘤·····	609
糖皮质激素致眼压升高·····	579	遗传性肿瘤综合征·····	611
肌喹啉羟化障碍·····	579	第三节 肿瘤的遗传易感性·····	612
第三节 一些遗传病患者对药物的异常反应·····	580	遗传性综合征·····	612
卟啉症·····	580	染色体异常·····	614
痛风·····	580	免疫缺陷病·····	615
苯硫脲味盲·····	581	第四节 肿瘤的遗传标记·····	616
药物敏感性血红蛋白病·····	581	免疫遗传标记·····	616
第二十二章 辐射遗传学 ·····	584	生化遗传标记·····	617
第一节 电离辐射·····	584	细胞遗传标记·····	618
天然辐射·····	584	第五节 肿瘤细胞遗传学·····	618
人工辐射·····	585	肿瘤染色体的变化·····	619
第二节 辐射的遗传效应·····	585	实体瘤的非随机染色体异常·····	627
第三节 辐射诱发的基因突变·····	586	遗传性肿瘤患者体质性染色体异常·····	628
哺乳类配子的发生·····	586	肿瘤染色体研究的临床应用·····	629
显性致死突变·····	586	人类染色体脆性部位与肿瘤·····	631
特定座位突变·····	587	第六节 癌变假说·····	633
显性可见突变·····	588	两次突变假说·····	633
骨骼的突变·····	588	隐性基因突变假说·····	634
血红蛋白和组织相容性突变·····	589	癌基因与恶性肿瘤·····	635
隐性致死突变·····	589	癌变的多击多步问题·····	643
放射性同位素掺入的效应·····	589	第二十四章 遗传与心血管系统	
第四节 辐射诱发的染色体畸变·····	590	疾病·····	649
生殖细胞中的染色体畸变·····	590	第一节 先天性心脏病·····	649
		房间隔缺损·····	651
		室间隔缺损·····	651

动脉导管未闭·····	652	肺泡蛋白沉积症·····	691
主动脉缩窄·····	653	肺结核病·····	692
Noonan 综合征·····	654	肉样瘤病·····	693
紫绀四联症·····	654	第三节 肺血管和淋巴管病·····	693
第二节 心肌病·····	654	原发性肺动脉高压症·····	693
肥厚型心肌病·····	655	肺动脉狭窄和肺动脉瓣狭窄·····	694
心内膜弹力纤维增生症·····	656	肺动静脉畸形·····	694
第三节 心瓣膜疾病·····	656	Scimitar 综合征·····	695
风湿性心瓣膜病·····	656	先天性肺淋巴管扩张·····	695
二尖瓣脱垂综合征·····	657	第四节 胸膜病·····	695
第四节 心传导系统疾病·····	658	家族性自发性气胸·····	695
遗传性 Q-T 延长综合征·····	658	第二十六章 遗传与血液系统疾病·····	700
第五节 血管疾病·····	659	第一节 造血过程障碍所致贫血·····	700
原发性高血压·····	659	恶性贫血·····	700
动脉粥样硬化症·····	662	选择性维生素 B ₁₂ 吸收不良·····	701
遗传性出血性毛细血管扩张症·····	665	运钴胺素Ⅱ缺乏症·····	701
第六节 脂代谢异常·····	666	先天性叶酸吸收不良·····	701
家族性高胆固醇血症·····	668	二氢叶酸还原酶缺乏症·····	701
家族性高甘油三酯血症·····	670	遗传性铁粒幼细胞性贫血·····	701
家族性混合性高脂血症·····	671	卟啉症·····	702
家族性Ⅲ型高脂蛋白血症·····	672	原发性血色病·····	704
第七节 染色体畸变与心血管		先天红细胞增生不良性贫血·····	705
疾病·····	672	先天性全血细胞减少症·····	705
先天愚型·····	673	第二节 溶血性贫血·····	705
18三体综合征·····	674	遗传性球形细胞增多症·····	705
13三体综合征·····	674	遗传性椭圆形细胞增多症·····	707
Turner 综合征·····	674	遗传性棘红细胞增多症·····	708
第二十五章 遗传与呼吸系统疾病·····	678	遗传性口红细胞增多症·····	708
第一节 气管和支气管病·····	678	遗传性热异型细胞增多症·····	708
气管支气管巨大症·····	678	葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏症·····	708
支气管软化·····	679	遗传性非球形细胞性溶血性贫血·····	713
先天性支气管扩张·····	679	第三节 遗传性高铁血红蛋白	
不动纤毛综合征·····	679	血症·····	716
支气管哮喘·····	681	高铁血红蛋白还原酶缺乏症·····	717
肺癌·····	683	血红蛋白 M 病·····	717
气道食道瘘·····	685	第四节 白细胞数量异常·····	717
第二节 肺疾病·····	686	周期性中性粒细胞减少症·····	717
家族性肺发育不全·····	686	婴儿型遗传性粒细胞缺乏症·····	718
先天性肺囊性病·····	686	家族性良性中性粒细胞减少症·····	718
肺泡微结石病·····	686	第五节 白细胞形态异常·····	718
α_1 抗胰蛋白酶缺乏所致肺气肿·····	687	Pelger-Huët 异常·····	718
特发性肺纤维化·····	690	Alder-Reilly 异常·····	719