



医学高职高专“十一五”规划教材

——供护理、临床、预防、口腔、药学、检验、影像、医学技术等专业用——

医学遗传学基础

◎ 主编 丰慧根

YIXUE YICHUANXUE JICHU



郑州大学出版社



医学高职高专“十一五”规划教材

—— 供护理、临床、预防、口腔、药学、检验、影像、医学技术等专业用 ——

ISBN 978-7-81106-995-3

定价：35.00元

ISBN 978-7-81106-995-3

定价：35.00元

ISBN 978-7-81106-995-3

医学遗传学基础

◎ 主编 丰慧根

YIXUE YICHUANXUE JICHU

郑州大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/丰慧根主编. —郑州:郑州大学出版社,
2008.4

医学高职高专“十一五”规划教材

ISBN 978 - 7 - 81106 - 662 - 3

I. 医… II. 丰… 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 (2007) 第 016248 号

郑州大学出版社出版发行

郑州市大学路 40 号

出版人:邓世平

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:14

字数:331 千字

版次:2008 年 4 月第 1 版

邮政编码:450052

发行部电话:0371 - 66966070

1/16

印次:2008 年 4 月第 1 次印刷

书号:ISBN 978 - 7 - 81106 - 662 - 3 定价:23.00 元

本书如有印装质量问题,由本社负责调换

医学高职高专“十一五”规划教材编审委员会

名誉主任 沈 宁

主 任 吴逸明

副主任 (按笔画排序)

丁胡诚	王 东	王 强	王迎新	王柳行
王晓南	牛扶幼	毛兰芝	叶文艳	田 仁
刘春峰	刘洪宇	孙明明	孙建萍	李玉荣
李俊伟	李爱玉	李润民	沈曙红	苗双虎
赵凤臣	唐振华	曹 凯	康平芬	梁吉平
梁华龙	程 伟	曾铁功	潘传中	

委 员 (按笔画排序)

卫琮玲	马远方	马维平	丰慧根	王学娅
王宪龄	王曼文	王朝庄	邓仁丽	邓翠珍
卢桂珍	田玉慧	付元秀	刘延锦	关 青
李永生	李秀敏	李杰红	李国安	杨立明
杨福江	杨德芬	何 坪	何群力	余晓齐
汪洪杰	沈 健	张百让	张改叶	张玲芝
陈传波	易慧智	罗艳艳	周效思	单伟颖
赵建龙	姬栋岩	黄 英	雷 慧	谭建三
熊和民	薛军霞	薛松梅		

办公室主任 吕双喜

秘 书 李龙传

医学高职高专“十一五”规划教材参编院校

(按笔画排序)

三峡大学

山西医科大学汾阳学院

广东化工制药职业技术学院

井冈山学院

内蒙古医学院

长沙民政职业技术学院

辽宁中医药大学

邢台医学高等专科学校

吉林医药学院

达州职业技术学院

安徽医学高等专科学校

邵阳医学高等专科学校

金华职业技术学院

郑州大学

郑州华信学院

郑州铁路职业技术学院

河北工程大学

河南大学

河南广播电视大学

河南中医学院

河南科技大学

承德医学院

南华大学

南阳医学高等专科学校

临汾职业技术学院

重庆医科大学应用技术学院

信阳职业技术学院

珠海市卫生学校

浙江大学

浙江医学高等专科学校

焦作职工医学院

湖北中医药高等专科学校

湖北职业技术学院

楚雄医药高等专科学校

新乡医学院

漯河医学高等专科学校

鹤壁职业技术学院

遵义医学院

编者名单

主 编 丰慧根

副主编 闫文义 李延兰

刘艳宏 易朝辉

编 委 (以姓氏笔画为序)

丰慧根 新乡医学院

闫文义 河南大学

许重洁 新乡医学院

刘艳宏 南华大学

刘涌涛 新乡医学院

刘慧娟 新乡医学院

李延兰 新乡医学院

沈 滢 河南科技大学

杨保胜 新乡医学院

易朝辉 信阳职业技术学院

陈国胜 新乡医学院

编写说明

当前,医学高职高专护理学专业教育发展迅速,办学规模和办学层次逐年增加,市场对医学高职高专护理专业的学生需求逐年递增,学生就业率高,形成了医学院校一个新的亮点。为了落实《国务院关于大力推进职业教育改革与发展的决定》,配合医学高职高专院校护理学专业学科建设和课程建设需要,顺应社会发展对新一代护理学人才的需求,优化护理学教学质量,郑州大学出版社于2006年对国内医学高职高专护理专业的培养目标、培养模式、课程体系、教学内容和教学大纲等进行了广泛而深入的调研,得到了湖北、湖南、山西、山东、四川、安徽、陕西、江西、吉林、浙江、江苏、辽宁、广东、贵州、云南、河北、河南、重庆、内蒙古等省市、自治区三十多所院校的积极响应,也得到了国内一大批护理学教育专家的支持。为了紧扣当前护理学专业教学的实际,他们先后组织召开了多次医学高职高专护理学专业教学研讨会暨规划教材编写会,无论是大的环节,还是小的细节,无不经过与会专家和教授的科学规划、认真研讨和商榷,最终确定了这套医学高职高专“十一五”规划教材(护理学专业)编写的指导思想、体例和规范。一些科目已经被列入卫生部护理学专业“十一五”规划教材。

可以说,这套教材的出版和以后医学高职高专护理学专业实训教材的出版,关注护理行业人才需求、培养目标、知识结构、课程设置,教学内容的确定和学习效果的评价迎合了当前医学高职高专护理学专业教育迅速发展的新趋势,有助于深化护理学专业教学内容和课程体系的改革。希望使用教材的师生多提意见和建议,以便及时修订、不断完善,使这套教材在医学高职高专护理学专业教育中发挥更大的作用。

医学高职高专“十一五”规划教材编审委员会

2007年6月

前 言

医学遗传学是研究人类遗传病与遗传关系的一门学科。它的研究对象是人类,它用遗传学理论和方法来研究人类疾病和遗传的关系,进而达到控制遗传病在家族中的传递和对人群的危害,从而为改善人类健康素质作出贡献。

医学遗传学是遗传学在医学领域中的应用。它从细胞和分子水平探索遗传性疾病的发病机理,从个体水平探索遗传性疾病的诊断、治疗方法,从家族或群体水平探索预防遗传性疾病的策略,此外,它还研究优生过程中的遗传理论和方法,以及个体发育、机体行为、药物反应、免疫反应、肿瘤发生等的遗传基础。

由于人类基因组计划全面的启动与实施,人类疾病(除外伤)都与遗传有关;另一方面由于遗传性疾病相对发病率正在增加,严重威胁着人类健康,加之生育健康子女的优生学又赋予医学遗传学新的使命,因此医学遗传学成为现代医学五大支柱课程之一越来越受到人们的重视。

医学遗传学是基础医学、临床医学、预防医学、法医学、影像医学等专业的一门重要的医学专业基础课,它是培养上述各专业熟练、应用型专门人才的整体知识结构和能力的一个重要组成成分,也是病理学、放射医学、儿科学、妇科学、耳鼻喉科学、神经病学和精神病学、肿瘤学、内科学等后继专业课程的基础,是遗传学与医学结合起来的一门边缘学科。

医学遗传学作为现代医学新的五大支柱学科之一,它与基础及临床各学科有着密切联系,由于遗传因素存在于生命现象的各方面,特别是遗传是怎样影响人类健康的,一个社区医务工作者不但应有一定的临床经验还应该能用遗传学知识和方法解决临床上许多与遗传有关的实践问题。

本版教材编写仍然要体现“三基”(基本理论、基本知识、基本技能)、“五性”(思想性、科学性、先进性、启发性、适用性);在上一版教材的基础上突出“新”、“深”、“精”、“趣”。针对上述指导思想,本版教材的编写思路为适应社区服务为重点,适当拓宽基本理论和基础知识,充实与临床相关的内容,注重实际应用环节,以加

强对学生能力培养力度和提高教材的可应用性。

本教材创新之处是根据各章节特点及承上启下的需要,将社区常见的遗传问题、遗传故事、遗传发展史等相关知识设计成文本框插入正文中,一方面扩大社区遗传学相关知识面,另一方面增加学生学习兴趣。

1. 基础理论 一方面保持医学遗传学基本理论的系统性和完整性,另一方面适当拓宽职专教育的基础理论和基础知识并体现21世纪遗传学的新成就和新的发展趋势。本教材还应包括遗传的染色体基础,基因结构和功能,基因突变、遗传的基本规律和单基因遗传、多基因遗传、群体遗传学。

2. 应用部分 目前我国的人口已出现低出生、低死亡、低增高的新局面,但每年新出生缺陷人口达二十几万,需要一大批有丰富遗传与优生科学知识和技能的临床工作者,特别是社区医务工作者是解决出生缺陷的主力军,依据高职高专教育的对象将来大多是在基层第一线,此部分是重点编写内容,在原版的基础上进一步扩大临床实际应用和操作能力的内容,并体现现代医学遗传学在临床诊断、治疗、预防上的新方法和新技术。人类染色体和染色体病、单基因病、多基因病、分子病及先天性代谢缺陷各章节增加了一些常见典型病例介绍,如发病基础、基因定位、发病机理、发病风险的估算及预防对策。重点阐述遗传知识在临床的应用,如遗传病的诊断、遗传病的预防、遗传病的治疗、遗传与优生、遗传与辅助生殖、环境因素与优生、介绍遗传与职业道德及伦理道德。

3. 实验操作部分 通过模拟遗传咨询、系谱分析、染色体标本制作、染色体显带技术、染色体观察和核型分析、X染色体标本制备、PCR技术在疾病诊断中的应用的实践操作,学生可初步掌握医学遗传学的细胞学检查的基本技能,并了解现代手段的遗传病的诊断方法和原理。

本书由丰慧根担任主编,闫文义、李延兰、刘艳宏、易朝辉担任副主编。第一章由丰慧根、杨保胜编写,第二章由刘艳宏、李延兰编写,第三章由沈滢、丰慧根、陈国胜编写,第四章由刘慧娟、许重洁编写,第五章由刘涌涛、刘慧娟编写,第六章由刘慧娟、许重洁编写,第七章由易朝辉、李延兰编写,第八章由闫文义、许重洁编写,第九章由李延兰、刘涌涛、陈国胜编写。

编 者

2008年1月

教材意见反馈卡

尊敬的老师:感谢您阅读本书! 为了了解您的需求,为您提供更好的服务,请您在百忙之中填写下面的表格并寄给我们(也可传真或发电子邮件给我们)。我们将从回函中抽取 100 名,赠送我社出版的优秀图书。多谢合作!

书名: _____ 书号: _____ 作者: _____
是否采用: ☐ 作为教材 ☐ 作为参考 ☐ 不会采用

对本书的评价:
内容如何

需改进之处

本课程目前正在使用的教材:

书名: _____ 作者: _____ 出版社: _____
评价

对相关课程的教材建设意见以及您有无编写计划:

其他要求(教材、教辅、电子教案):

评价人: _____
性别: _____ 出生年月: _____ E-mail: _____
单位(院/系/教研室): _____ 职称/职务: _____
通信地址: _____ 邮编: _____
办公电话: _____ 宅电: _____ 手机: _____

联系我们:

郑州大学出版社 医学图书出版中心(郑州市大学路 40 号,450052) 吕双喜 张锦森
电话:0371-66953377;13643820700;传真:0371-66953377;E-mail:zdlx@zzu.edu.cn
欢迎登录郑州大学出版社网站:<http://www.zzup.cn>

目 录

第一章 医学遗传学导言	1	第一节 基因的结构与功能	34
第一节 医学遗传学与医学	1	一、基因的结构	34
一、医学遗传学的概念	1	二、基因的表达	36
二、医学遗传学的任务和展望	1	三、基因表达的调控	40
三、医学遗传学研究范围	3	四、基因突变与修复	41
第二节 遗传病概述	5	第二节 人类基因组计划与医学	44
一、遗传病的概念	5	一、人类基因组及其分类	44
二、遗传病的分类和发病率	7	二、人类基因组计划的概念及意义	46
三、遗传病的危害	8	三、人类基因组计划的内容	47
四、遗传病研究方法和技术	9	四、人类基因组计划的伦理道德	49
思 考 题	13	思 考 题	51
第二章 遗传的染色体基础	14	第四章 染色体畸变与染色体病	52
第一节 染色质和染色体	15	第一节 染色体畸变	52
一、染色质与染色体的化学组成和		一、染色体数目畸变	53
结构单位	15	二、染色体结构畸变	56
二、染色体的超微结构	16	第二节 染色体病	62
三、常染色质与异染色质	18	一、常染色体病	62
四、人类染色体	19	二、性染色体病	65
五、显带染色体及其识别	22	第三节 不孕不育与染色体异常	66
六、性染色质与 Lyon 假说	24	一、不孕症与染色体异常	67
第二节 细胞分裂过程中染色体		二、不育症与染色体异常	67
传递特点	27	第四节 流产、死产和新生儿死亡与	
一、有丝分裂	27	染色体异常	67
二、减数分裂	28	一、流产与染色体异常	67
三、配子发生	31	二、死产与染色体异常	68
思 考 题	33	三、新生儿死亡与染色体异常	68
第三章 遗传的分子基础	34		

思考题	69	一、血红蛋白病	123
第五章 单基因遗传与单基因遗传病	70	二、血浆蛋白病	127
第一节 遗传的基本规律	71	三、受体病	128
一、分离定律	71	四、膜蛋白病	129
二、自由组合定律	72	五、胶原蛋白病	130
三、连锁与互换定律	74	六、凝血因子及抗凝血因子缺乏症	130
第二节 单基因遗传病	75	第二节 先天性代谢缺陷	130
一、单基因遗传病的遗传方式	75	一、先天性代谢缺陷发生原因	130
二、两种单基因性状或疾病的 伴随遗传	99	二、先天性代谢缺陷的分类	131
第三节 孟德尔定律的发展 与扩充	100	三、典型的先天性代谢缺陷举例 ...	133
一、母系遗传	100	思考题	139
二、遗传异质性	101	第八章 群体遗传学	140
三、遗传印记	102	第一节 基因频率和基因型频率	140
思考题	103	第二节 遗传平衡定律	141
第六章 多基因遗传与多基因 遗传病	106	第三节 影响遗传平衡的因素 ...	144
第一节 多基因遗传的概念 和特点	106	一、突变的影响	145
一、多基因遗传的概念	106	二、选择的影响	145
二、多基因遗传的特点	106	三、近亲婚配的影响	147
第二节 多基因遗传病	107	四、遗传漂变和移居的影响	153
一、多基因遗传病的特点	107	五、遗传负荷	154
二、易患性与发病阈值	109	思考题	155
三、遗传率	113	第九章 临床遗传	156
四、多基因遗传病的确认	117	第一节 遗传病的诊断	156
五、影响多基因遗传病的因素	119	一、临症诊断	157
思考题	121	二、症状前诊断	166
第七章 分子病与先天性代谢缺陷	122	三、出生前诊断	166
第一节 分子病	122	第二节 遗传病的预防	170
		一、遗传筛查	171
		二、遗传咨询与婚育指导	173
		三、产前诊断与选择性流产	186
		四、遗传登记与随访	186
		五、遗传保健	187

六、制定优生法规	187	二、遗传治疗中的伦理问题	197
第三节 遗传病的治疗	187	三、辅助生育中的伦理问题	198
一、表型水平上的治疗	188	四、遗传咨询中的伦理问题	202
二、蛋白质(酶)水平上的治疗	189	思 考 题	203
三、基因治疗	190		
第四节 临床遗传伦理问题	197	参考文献	205
一、遗传诊断中的伦理问题	197		

第一章 医学遗传学导言

学习目标

- ◆ 掌握 遗传病的概念、特征及危害。
- ◆ 熟悉 医学遗传学的概念、研究任务及发展趋势。
- ◆ 了解 医学遗传学研究范围和遗传病分类及研究方法。

第一节 医学遗传学与医学

一、医学遗传学的概念

医学是与人类健康关系密切的学科,所谓人类健康是受人体遗传结构控制的代谢方式与人体的周围环境保持平衡,遗传结构的缺陷或周围环境的显著改变,都能打破这种平衡,这就意味着疾病(disease, disorder, illness)。在不同疾病的病因中,遗传因素在疾病中作用的研究作为纽带把遗传学和医学结合起来,发展成为一门新兴的边缘学科——医学遗传学。

医学遗传学(medical genetics)是研究人类疾病与遗传关系的边缘学科。它的研究对象是人类,它用遗传学的理论和方法来研究人类疾病与遗传的关系,进而达到控制人类疾病之目的。简单地说,就是遗传学理论在医学领域的应用。

二、医学遗传学的任务和展望

医学遗传学的任务是研究遗传病(或人类病理性状)的发生机理、传递方式、诊断、治疗、预防和再发风险等。它从细胞和分子水平探索遗传病的发病机理,从个体水平探索遗传病的治疗方法,从家族和群体水平探索预防遗传病的策略。

医学遗传学不仅与免疫学、生物化学、微生物学、病理学、药理学、流行病学等基础医学学科关系密切,而且已渗透到临床各学科之中,如内科学、外科学、放射科学、儿科学、眼科学、耳鼻喉科学、妇产科学、法医学、神经病学和精神病学等。因此有人把侧重于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

议一议:
医学遗传学的任务。

为临床遗传学(clinical genetics)。

与医学遗传学关系密切的另一学科——人类遗传学(human genetics)则在更广泛的基础上研究人类的形态、结构、生理、生化、免疫、行为等各种性状(特别是正常性状如血型、肤色和毛发的颜色等)的遗传规律及物质基础,也研究人类群体的遗传规律及人类遗传病的发病机理、传递方式和预防。而医学遗传学则着重于人类遗传性疾病的研究。

随着传染病、营养缺乏病及由环境引起的疾病得到控制,遗传病及由遗传与环境共同作用的疾病,如恶性肿瘤以及心血管疾病等已成为临床常见而多发的病种,临床实践中相当一部分疾病的病因、发病机理、病程过程、预防和治疗等,需要用遗传学的理论和方法才能得以解决;另一方面遗传病严重地威胁着人类的生命和健康,影响着人口素质的提高。这些因素促使医学遗传学已成为现代医学中一个十分活跃的领域,发展十分迅速。随着生命科学的发展,医学遗传学在人类与疾病斗争的过程中将发挥越来越重要的作用。

诺贝尔奖(Nobel prize)的颁发情况更进一步反映了医学遗传学在现代医学中地位和作用。到2001年为止,颁发的66次医学生理学奖中,遗传学及遗传学相关的学科成果占26次,为获奖次数的39.4%,从获奖次数表明,这是任何生物医学学科所属的单一学科所不能比拟的,医学遗传学无愧于被誉为现代医学新的五大支柱课程之一。

人类基因组这本生命天书的揭露,必将使21世纪的医学发生革命性的变化,医学将进行一场影响深远的遗传学革命,出现个体化的基因组医学(individualized genomic medicine)。基因芯片(chip)进入临床不仅可以高效进行分子诊断,而且可以鉴定每个人基因组的表达格局,即基因组的生物学密码,一方面制定个人特异的治疗方案,避免药物的毒副作用;另一方面判断多基因复杂病(如心血管系统疾病以及癌症等)的发病风险,通过改进生活方式,防止发病,使医疗服务从治病走向防病,体细胞基因治疗将成为临床的常规方法。

谈一谈:

医学遗传学
的发展趋势。

小资料

微型实验室——生物芯片

生物芯片是借鉴半导体技术,将成千上万个大量的与生命活动相关的大分子样品(包括DNA和蛋白质)集成在一块数平方厘米的载体片上,进行化学反应,并将检测数据进行分析处理。其最突出的特点是通过一次反应,可以得到数千至数万个不同信息。随着人类等生物基因组的完成,基因诊断技术将发挥愈来愈重要的作用,生物芯片的应用将导致疾病诊断发生质的飞跃,即由疾病个别诊断发展成为全面的和整个疾病谱的诊断。

生物芯片具有诱人的应用前景,用生物芯片可以制作具有不同用途和全功能缩微芯片实验室,可使分析过程全自动化,分析速度成千上万倍地提高,而且体积小,质量轻,便于携带。缩微芯片实验室的出现将会给分子生物学、疾病诊断和治疗、新药开发、农作物育种和改良、司法鉴定、食品卫生监督等领域带来一场革命。生物芯片在医学诊断、农业、环保以至军事上具有巨大的应用潜力,生物芯片可以像计算机那样从各个方面影响人类的生活方式。

美国《财富》杂志载文指出,在20世纪科技史上有两件事影响深远,一是微电子芯片,它是计算机和许多家电的心脏,它改变了我们的经济和文化生活,并已进入每一个家庭;另一件事就是生物芯片,它将改变生命科学的研究方式,革新医学诊断和治疗,极大地提高人口素质和健康水平。

三、医学遗传学研究范围

随着医学和生命科学的发展,人类已逐步从分子水平、细胞水平、个体水平和群体水平等各个不同层次去探讨医学遗传学中的各类问题,使医学遗传学得到了迅速的发展,其研究范围逐渐拓展,已形成了一门由多个分支学科组成的边缘学科。医学遗传学研究范围可按下列三个方面进行分类。

(一) 按边缘学科分类

1. 药物遗传学 主要研究药物代谢的遗传差异和不同个体对药物反应的遗传基础。可指导临床上合理用药,减少药物不良反应。

2. 免疫遗传学 主要研究红细胞抗原、白细胞抗原、补体和免疫球蛋白等的遗传机制,以及机体内各种免疫反应的遗传基础。这方面的研究成果对临床输血及异体器官移植中供体的选择提供理论基础,并具有重要的指导意义。

讨论:

医学遗传学
的研究范围。

3. 肿瘤遗传学 是研究肿瘤的发生与遗传关系的学科。现在已知,有的肿瘤是单基因遗传的,如视网膜母细胞瘤;有的肿瘤与染色体畸变有关,如慢性粒细胞白血病;而大多数肿瘤属体细胞遗传病。20世纪80年代以来,特别是癌基因和抑癌基因(TSG)的发现,使人们能从DNA水平来探索肿瘤发生的机理,这将为人类最终攻克肿瘤奠定了坚实的基础。

4. 遗传毒理学 使用遗传学的方法研究环境中导致遗传物质损伤的因素及其作用机理和检出方法的一门学科,也称为毒理遗传学。它的主要任务有:评价各种化学品(包括药物)的遗传危害性,创立各种简便有效的检测方法,筛选出危害人类基因库的遗传毒性物质,阐明遗传毒性物质的致癌、致畸、致突变的机理。

5. 辐射遗传学 主要研究各种电离辐射对遗传物质的损伤及其检测和预防。电离辐射包括天然辐射,也称本底辐射(如宇宙辐射和地球辐射等)和人工辐射,也称外加辐射(如核爆炸、放射治疗和放射诊断等)。外加辐射可增加地球上自然环境中的天然辐射量。辐射遗传学研究并评价由于本底辐射和外加辐射提高而引起的遗传效应,并建立有效措施,以保护人类的遗传物质免受辐射作用的损害。随着原子能的应用范围日益扩大,人类遭受各种电离辐射的机会也会随之增加,所以,辐射遗传学在估计各种电离辐射对遗传物质的损伤效应,制定各种检测和预防措施等方面有重要意义。

6. 发育遗传学 是主要研究基因如何控制和调节人体在不同时间和不同空间内,个体生长发育、形态与功能的分化和发展的学科,又称表型遗传学。即研究发育过程中基因的表达和调控,包括出生缺陷的发生机制等。

7. 行为遗传学 是研究人类各种正常和异常行为遗传规律的一门学科。例如对人类智力、个性等性状遗传因素的研究。当前在医学遗传学中的行为遗传研究比较集中于人类智力的遗传基础、智力低下的遗传基础以及癫痫病、躁狂抑郁症、精神分裂症等异常行为的遗传基础。这方面的研究可望给预防智力低下和精神病患者的出生带来行之有效的措施。

8. 优生学 原意是利用遗传学的原理和方法改善人类遗传素质的学科。由于历史已



将“eugenics”一词与希特勒对所谓“劣生者”强制绝育并导致种族灭绝的罪恶行径联系在一起,在概念上现被称为“由国家强加于个人生育的社会规则”,因此,该名词不再适于出现在科技文献中,而优生优育(well bear and well rear)是指通过保健、咨询、教育等手段,来帮助夫妇生出一个身心健康的孩子,并不意味着通过法律手段干涉遗传及非遗传病患者婚育的自主权。

(二)按研究技术层次分类

1. 人类细胞遗传学 是医学遗传学的一个重要分支学科,被称为医学遗传学的两大支柱之一。它用形态学的方法,从细胞角度,主要从染色体的结构和行为来研究遗传病的发病机理。具体说,人类细胞遗传学主要研究人类染色体的结构和数目畸变类型及其与疾病的关系,以及人类染色体的精细结构、畸变类型及其与疾病的关系的称为医学细胞遗传学;侧重研究染色体疾病(或染色体畸变综合征)与染色体畸变关系的称为临床细胞遗传学;侧重探讨人群染色体多态现象及染色体畸变类型和发生频率的称为群体细胞遗传学。

2. 人类生化遗传学 是医学遗传学的第二大支柱学科。它主要研究人类基因的表达与蛋白质(酶)的合成,基因突变所致蛋白质(酶)合成异常与遗传病的关系等内容。主要从生物化学水平上研究血红蛋白病等分子病和苯丙酮尿症等先天性代谢缺陷的发病机理的学科称为医学生化遗传学。

3. 人类分子遗传学 是生化遗传学的发展和继续,它主要研究人类遗传物质的结构和功能、人体基因组全序列测定、DNA 分析、基因诊断和基因治疗等问题。主要从 DNA 水平研究遗传病基因的结构和突变方式以及基因诊断和基因治疗的也称为医学分子遗传学。最近产生的分子细胞遗传学则是细胞遗传学与分子遗传学结合的产物。他们互相补充,将来甚至会融为一体,使人们能从基因水平揭示各种基因病的本质,从而完善遗传病基因诊断和预防的措施。

(三)按研究的对象范围分类

1. 人类群体遗传学 主要研究人群中各种基因频率、基因型频率的分布以及它们的变动规律,探讨影响群体中基因频率改变的因素。人类群体遗传学的临床应用称为遗传流行病学或称临床群体遗传学,它研究人群中各种遗传病的种类、发病率、传递方式、异质性、致病基因频率、携带者频率、突变率、遗传负荷等及其影响因素,从而了解遗传病在人类群体中的流行动向,为预防、监测遗传病提供必要的资料。

2. 体细胞遗传学 它是以体外培养的体细胞为材料进行遗传学研究的学科。由于体细胞在体外适当的培养条件下可大量增殖并可进行人为杂交,故可以克服人类遗传学研究中存在的人类世代长、子代数目少和不能进行有目的的婚姻等困难。该学科主要研究内容有细胞培养、细胞杂交、人类基因定位和基因转移技术等,20 世纪 70 年代后在制备单克隆抗体和人类基因定位等方面发挥了重大作用。

3. 基因工程 是分子水平上的遗传工程,即人工分离或合成人们需要的基因即目的基因,经过与载体结合而将之导入受体细胞中,使其目的基因在受体细胞中表达为新的性状,也称为基因操作或 DNA 重组。对于人类来说,通过目的基因的转移和表达,以探索对遗传病的诊断、治疗与预防。