



国家卫生健康委员会“十三五”规划教材
全国高等学校教材
供基础、临床、预防、口腔医学类专业用

第7版

医学遗传学

Medical Genetics

主 编 左 伋

副主编 顾鸣敏 张咸宁 韩 骅



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE





国家卫生健康委员会“十三五”规划教材
全国高等学校教材
供基础、临床、预防、口腔医学类专业用

医学遗传学

Medical Genetics

第7版

主 编 左 伋

副主编 顾鸣敏 张咸宁 韩 骅

图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学/左伋主编. —7 版. —北京:人民卫生出版社,
2018

全国高等学校五年制本科临床医学专业第九轮规划教材
ISBN 978-7-117-26440-2

I. ①医… II. ①左… III. ①医学遗传学-医学院校-
教材 IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2018)第 097012 号

人卫智网 www.ipmph.com 医学教育、学术、考试、健康,
购书智慧智能综合服务平台
人卫官网 www.pmph.com 人卫官方资讯发布平台

版权所有,侵权必究!

医学遗传学

第 7 版

主 编:左 伋

出版发行:人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址:北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编:100021

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线:010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷:北京人卫印刷厂

经 销:新华书店

开 本:850×1168 1/16 印张:17

字 数:503 千字

版 次:2001 年 9 月第 1 版 2018 年 7 月第 7 版

2018 年 7 月第 7 版第 1 次印刷(总第 31 次印刷)

标准书号:ISBN 978-7-117-26440-2

定 价:56.00 元

打击盗版举报电话:010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

编 者

以姓氏笔画为序

- 王 键 (华南理工大学医学院)
左 伋 (复旦大学上海医学院)
刘 炎 (南通大学神经再生重点实验室)
刘 雯 (复旦大学上海医学院)
阮绪芝 (湖北医药学院)
李卫东 (天津医科大学)
杨保胜 (新乡医学院)
杨康鹏 (延边大学医学院)
吴白燕 (北京大学医学部)
何俊琳 (重庆医科大学)
邹向阳 (大连医科大学)
宋土生 (西安交通大学医学部)
张咸宁 (浙江大学医学院)
陈 峰 (哈尔滨医科大学)
罗 兰 (昆明医科大学)
郑立红 (齐齐哈尔医学院)
顾鸣敏 (上海交通大学医学院)
彭鲁英 (同济大学医学院)
蒋玮莹 (中山大学中山医学院)
韩 骅 (空军军医大学)
富伟能 (中国医科大学)

学术秘书

- 杨 玲 (复旦大学上海医学院)

融合教材阅读使用说明



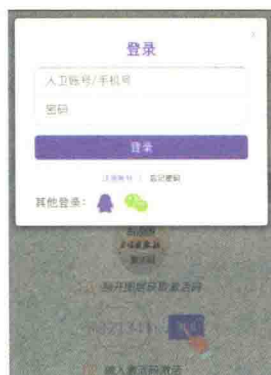
融合教材介绍:本套教材以融合教材形式出版,即融合纸书内容与数字服务的教材,每本教材均配有特色的数字内容,读者阅读纸书的同时可以通过扫描书中二维码阅读线上数字内容。

《医学遗传学》(第7版)融合教材配有以下数字资源:

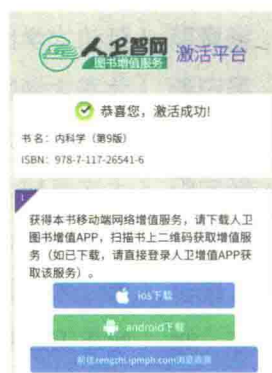
教学课件 视频 案例 自测试卷 英文名词读音



1 扫描教材封底圆形图标中的二维码,打开激活平台。



2 注册或使用已有“人卫”账号登录,输入刮开的激活码。



3 下载“人卫图书增值”APP,也可登录 zengzhi.ipmph.com 浏览。



4 使用APP“扫码”功能,扫描教材中二维码可快速查看数字内容。

配套教材(共计56种)

全套教材书目



《医学遗传学》(第7版)配套教材

《医学遗传学学习指导与习题集》(第4版) 主编:张咸宁、杨玲

读者信息反馈方式

欢迎登录“人卫e教”平台官网“medu.ipmph.com”,在首页注册登录后,即可通过输入书名、书号或主编姓名等关键字,查询我社已出版教材,并可对该教材进行读者反馈、图书纠错、撰写书评以及分享资源等。

党的十九大报告明确提出,实施健康中国战略。没有合格医疗人才,就没有全民健康。推进健康中国建设要把培养好医药卫生人才作为重要基础工程。我们必须以习近平新时代中国特色社会主义思想为指引,按照十九大报告要求,把教育事业放在优先发展的位置,加快实现教育现代化,办好人民满意的医学教育,培养大批优秀的医药卫生人才。

着眼于面向2030年医学教育改革与健康中国建设,2017年7月,教育部、国家卫生和计划生育委员会、国家中医药管理局联合召开了全国医学教育改革发展工作会议。之后,国务院办公厅颁布了《国务院办公厅关于深化医教协同进一步推进医学教育改革与发展的意见》(国办发〔2017〕63号)。这次改革聚焦健康中国战略,突出问题导向,系统谋划发展,医教协同推进,以“服务需求、提高质量”为核心,确定了“两更加、一基本”的改革目标,即:到2030年,具有中国特色的标准化、规范化医学人才培养体系更加健全,医学教育改革与发展的政策环境更加完善,医学人才队伍基本满足健康中国建设需要,绘就了今后一个时期医学教育改革发展发展的宏伟蓝图,作出了具有全局性、战略性、引领性的重大改革部署。

教材是学校教育的基本依据,是解决培养什么样的人、如何培养人以及为谁培养人这一根本问题的重要载体,直接关系到党的教育方针的有效落实和教育目标的全面实现。要培养高素质的优秀医药卫生人才,必须出版高质量、高水平的优秀精品教材。一直以来,教育部高度重视医学教材编制工作,要求以教材建设为抓手,大力推动医学课程和教学方法改革。

改革开放四十年来,具有中国特色的全国高等学校五年制本科临床医学专业规划教材经历了九轮传承、创新和发展。在教育部、国家卫生和计划生育委员会的共同推动下,以裘法祖、吴阶平、吴孟超、陈灏珠等院士为代表的我国几代著名院士、专家、医学家、教育家,以高度的责任感和敬业精神参与了本套教材的创建和每一轮教材的修订工作。教材从无到有、从少到多、从多到精,不断丰富、完善与创新,逐步形成了课程门类齐全、学科系统优化、内容衔接合理、结构体系科学的立体化优秀精品教材格局,创建了中国特色医学教育教材建设模式,推动了我国高等医学本科教育的改革和发展,走出了一条适合中国医学教育和卫生健康事业发展实际的中国特色医药学教材建设发展道路。

在深化医教协同、进一步推进医学教育改革与发展的时代要求与背景下,我们启动了第九轮全国高等学校五年制本科临床医学专业规划教材的修订工作。教材修订过程中,坚持以习近平新时代中国特色社会主义思想为指引,贯彻党的十九大精神,落实“优先发展教育事业”“实施健康中国战略”及“落实立德树人根本任务,发展素质教育”的战略部署要求,更加突出医德教育与人文素质教育,将医德教育贯穿于医学教育全过程,同时强调“多临床、早临床、反复临床”的理念,强化临床实践教学,着力培养医德高尚、医术精湛的临床医生。

我们高兴地看到,这套教材在编写宗旨上,不忘医学教育人才培养的初心,坚持质量第一、立德树人;在编写内容上,牢牢把握医学教育改革发展新形势和新要求,坚持与时俱进、力求创新;在编写形式上,聚力“互联网+”医学教育的数字化创新发展,充分运用AR、VR、人工智能等新技术,在传统纸质教材的基础上融合实操性更强的数字内容,推动传统课堂教学迈向数字教学与移动学习的新时代。为进一步加强医学生临床实践能力培养,整套教材还配有相应的实践指导教材,内容丰富,图文并茂,具有较强的科学性和实践指导价值。

我们希望,这套教材的修订出版,能够进一步启发和指导高校不断深化医学教育改革,推进医教协同,为培养高质量医学人才、服务人民群众健康乃至推动健康中国建设作出积极贡献。

林蕙青

2018年2月

全国高等学校五年制本科临床医学专业

第九轮 规划教材修订说明

全国高等学校五年制本科临床医学专业国家卫生健康委员会规划教材自1978年第一轮出版至今已40年的历史。几十年来，在教育部、国家卫生健康委员会的领导和支持下，以裘法祖、吴阶平、吴孟超、陈灏珠等院士为代表的我国几代德高望重、有丰富的临床和教学经验、有高度责任感和敬业精神的国内外著名院士、专家、医学家、教育家参与了本套教材的创建和每一轮教材的修订工作，使我国的五年制本科临床医学教材从无到有，从少到多，从多到精，不断丰富、完善与创新，形成了课程门类齐全、学科系统优化、内容衔接合理、结构体系科学的由规划教材、配套教材、网络增值服务、数字出版等组成的立体化教材格局。这套教材为我国千百万医学生的培养和成才提供了根本保障，为我国培养了一代又一代高水平、高素质的合格医学人才，为推动我国医疗卫生事业的改革和发展做出了历史性巨大贡献，并通过教材的创新建设和高质量发展，推动了我国高等医学本科教育的改革和发展，促进了我国医药学相关学科或领域的教材建设和教育发展，走出了一条适合中国医药学教育和卫生事业发展实际的具有中国特色医药学教材建设和发展的道路，创建了中国特色医药学教育教材建设模式。老一辈医学教育家和科学家们亲切地称这套教材是中国医学教育的“干细胞”教材。

本套第九轮教材修订启动之时，正是我国进一步深化医教协同之际，更是我国医疗卫生体制改革和医学教育改革全方位深入推进之时。在全国医学教育改革发展工作会议上，李克强总理亲自批示“人才是卫生与健康事业的第一资源，医教协同推进医学教育改革发展，对于加强医学人才队伍建设、更好保障人民群众健康具有重要意义”，并着重强调，要办好人民满意的医学教育，加大改革创新力度，奋力推动建设健康中国。

教材建设是事关未来的战略工程、基础工程，教材体现国家意志。人民卫生出版社紧紧抓住医学教育综合改革的历史发展机遇期，以全国高等学校五年制本科临床医学专业第九轮规划教材全面启动为契机，以规划教材创新建设，全面推进国家级规划教材建设工作，服务于医改和教改。第九轮教材的修订原则，是积极贯彻落实国务院办公厅关于深化医教协同、进一步推进医学教育改革与发展的意见，努力优化人才培养结构，坚持以需求为导向，构建发展以“5+3”模式为主体的临床医学人才培养体系；强化临床实践教学，切实落实好“早临床、多临床、反复临床”的要求，提高医学生的临床实践能力。

在全国医学教育综合改革精神鼓舞下和老一辈医学家奉献精神的感召下，全国一大批临床教学、科研、医疗第一线的中青年专家、学者、教授继承和发扬了老一辈的优秀传统，以严谨治学的科学态度和无私奉献的敬业精神，积极参与第九轮教材的修订和建设，紧密结合五年制临床医学专业培养目标、高等医学教育教学改革的需要和医药卫生行业人才的需求，借鉴国内外医学教育教学的经验和成果，不断创新编写思路和编写模式，不断完善表达形式和内容，不断提升编写水平和质量，已逐渐将每一部教材打成了学科精品教材，使第九轮全套教材更加成熟、完善和科学，从而构建了适合以“5+3”为主体的医学教育综合改革需要、满足卓越临床医师培养需求的教材体系和优化、系统、科学、经典的五年制本科临床医学专业课程体系。

其修订和编写特点如下：

1. 教材编写修订工作是在国家卫生健康委员会、教育部的领导和支持下，由全国高等医药教材建设研究学组规划，临床医学专业教材评审委员会审定，院士专家把关，全国各医学院校知名专家教授编写，人民卫生出版社高质量出版。

2. 教材编写修订工作是根据教育部培养目标、国家卫生健康委员会行业要求、社会用人需求，在全国进行科学调研的基础上，借鉴国内外医学人才培养模式和教材建设经验，充分研究论证本专业人才素质要求、学科体系构成、课程体系设计和教材体系规划后，科学进行的。

3. 在教材修订工作中，进一步贯彻党的十九大精神，将“落实立德树人根本任务，发展素质教育”的战略部署要求，贯穿教材编写全过程。全套教材在专业内容中渗透医学人文的温度与情怀，通过案例与病例融合基础与临床相关知识，通过总结和汲取前八轮教材的编写经验与成果，充分体现教材的科学性、权威性、代表性和适用性。

4. 教材编写修订工作着力进行课程体系的优化改革和教材体系的建设创新——科学整合课程、淡化学科意识、实现整体优化、注重系统科学、保证点面结合。继续坚持“三基、五性、三特定”的教材编写原则，以确保教材质量。

5. 为配合教学改革的需要，减轻学生负担，精炼文字压缩字数，注重提高内容质量。根据学科需要，继续沿用大16开国际开本、双色或彩色印刷，充分拓展侧边留白的笔记和展示功能，提升学生阅读的体验性与学习的便利性。

6. 为满足教学资源的多样化，实现教材系列化、立体化建设，进一步丰富了理论教材中的数字资源内容与类型，创新在教材移动端融入AR、VR、人工智能等新技术，为课堂学习带来身临其境的感受；每种教材均配有2套模拟试卷，线上实时答题与判卷，帮助学生复习和巩固重点知识。同时，根据实际需求进一步优化了实验指导与习题集类配套教材的品种，方便老师教学和学生自主学习。

第九轮教材共有53种，均为国家卫生健康委员会“十三五”规划教材。全套教材将于2018年6月出版发行，数字内容也将同步上线。教育部副部长林蕙青同志亲自为本套教材撰写序言，并对通过修订教材启发和指导高校不断深化医学教育改革、进一步推进医教协同，为培养高质量医学人才、服务人民群众健康乃至推动健康中国建设寄予厚望。希望全国广大院校在使用过程中能够多提供宝贵意见，反馈使用信息，以逐步修改和完善教材内容，提高教材质量，为第十轮教材的修订工作建言献策。

全国高等学校五年制本科临床医学专业第九轮规划教材

教材目录

序号	书名	版次	主编	副主编
1.	医用高等数学	第7版	秦 侠 吕 丹	李 林 王桂杰 刘春扬
2.	医学物理学	第9版	王 磊 冀 敏	李晓春 吴 杰
3.	基础化学	第9版	李雪华 陈朝军	尚京川 刘 君 籍雪平
4.	有机化学	第9版	陆 阳	罗美明 李柱来 李发胜
5.	医学生物学	第9版	傅松滨	杨保胜 邱广蓉
6.	系统解剖学	第9版	丁文龙 刘学政	孙晋浩 李洪鹏 欧阳宏伟 阿地力江·伊明
7.	局部解剖学	第9版	崔慧先 李瑞锡	张绍祥 钱亦华 张雅芳 张卫光
8.	组织学与胚胎学	第9版	李继承 曾园山	周 莉 周国民 邵淑娟
9.	生物化学与分子生物学	第9版	周春燕 药立波	方定志 汤其群 高国全 吕社民
10.	生理学	第9版	王庭槐	罗自强 沈霖霖 管又飞 武宇明
11.	医学微生物学	第9版	李 凡 徐志凯	黄 敏 郭晓奎 彭宜红
12.	人体寄生虫学	第9版	诸欣平 苏 川	吴忠道 李朝品 刘文琪 程彦斌
13.	医学免疫学	第7版	曹雪涛	姚 智 熊思东 司传平 于益芝
14.	病理学	第9版	步 宏 李一雷	来茂德 王娅兰 王国平 陶仪声
15.	病理生理学	第9版	王建枝 钱睿哲	吴立玲 孙连坤 李文斌 姜志胜
16.	药理学	第9版	杨宝峰 陈建国	臧伟进 魏敏杰
17.	医学心理学	第7版	姚树桥 杨艳杰	潘 芳 汤艳清 张 宁
18.	法医学	第7版	王保捷 侯一平	丛 斌 沈忆文 陈 腾
19.	诊断学	第9版	万学红 卢雪峰	刘成玉 胡申江 杨 炯 周汉建
20.	医学影像学	第8版	徐 克 龚启勇 韩 萍	于春水 王 滨 文 戈 高剑波 王绍武
21.	内科学	第9版	葛均波 徐永健 王 辰	唐承薇 周 晋 肖海鹏 王建安 曾小峰
22.	外科学	第9版	陈孝平 汪建平 赵继宗	秦新裕 刘玉村 张英泽 孙颖浩 李宗芳
23.	妇产科学	第9版	谢 幸 孔北华 段 涛	林仲秋 狄 文 马 丁 曹云霞 漆洪波
24.	儿科学	第9版	王卫平 孙 锟 常立文	申昆玲 李 秋 杜立中 母得志
25.	神经病学	第8版	贾建平 陈生弟	崔丽英 王 伟 谢 鹏 罗本燕 楚 兰
26.	精神病学	第8版	郝 伟 陆 林	李 涛 刘金同 赵旭东 王高华
27.	传染病学	第9版	李兰娟 任 红	高志良 宁 琴 李用国

序号	书名	版次	主编	副主编
28.	眼科学	第9版	杨培增 范先群	孙兴怀 刘奕志 赵桂秋 原慧萍
29.	耳鼻咽喉头颈外科学	第9版	孙虹 张罗	迟放鲁 刘争 刘世喜 文卫平
30.	口腔科学	第9版	张志愿	周学东 郭传琮 程斌
31.	皮肤性病学	第9版	张学军 郑捷	陆洪光 高兴华 何黎 崔勇
32.	核医学	第9版	王荣福 安锐	李亚明 李林 田梅 石洪成
33.	流行病学	第9版	沈洪兵 齐秀英	叶冬青 许能锋 赵亚双
34.	卫生学	第9版	朱启星	牛侨 吴小南 张正东 姚应水
35.	预防医学	第7版	傅华	段广才 黄国伟 王培玉 洪峰
36.	中医学	第9版	陈金水	范恒 徐巍 金红 李锋
37.	医学计算机应用	第6版	袁同山 阳小华	卜宪庚 张筠莉 时松和 娄岩
38.	体育	第6版	裴海泓	程鹏 孙晓
39.	医学细胞生物学	第6版	陈誉华 陈志南	刘佳 范礼斌 朱海英
40.	医学遗传学	第7版	左伋	顾鸣敏 张咸宁 韩骅
41.	临床药理学	第6版	李俊	刘克辛 袁洪 杜智敏 闫素英
42.	医学统计学	第7版	李康 贺佳	杨士保 马骏 王彤
43.	医学伦理学	第5版	王明旭 赵明杰	边林 曹永福
44.	临床流行病学与循证医学	第5版	刘续宝 孙业桓	时景璞 王小钦 徐佩茹
45.	康复医学	第6版	黄晓琳 燕铁斌	王宁华 岳寿伟 吴毅 敖丽娟
46.	医学文献检索与论文写作	第5版	郭继军	马路 张帆 胡德华 韩玲革
47.	卫生法	第5版	汪建荣	田侃 王安富
48.	医学导论	第5版	马建辉 闻德亮	曹德品 董健 郭永松
49.	全科医学概论	第5版	于晓松 路孝琴	胡传来 江孙芳 王永晨 王敏
50.	麻醉学	第4版	李文志 姚尚龙	郭曲练 邓小明 喻田
51.	急诊与灾难医学	第3版	沈洪 刘中民	周荣斌 于凯江 陈玉国
52.	医患沟通	第2版	王锦帆 尹梅	唐宏宇 陈卫昌 康德智 张瑞宏
53.	肿瘤学概论	第2版	赫捷	张清媛 李薇 周云峰 王伟林 刘云鹏 赵新汉

第七届全国高等学校五年制本科临床医学专业 教材评审委员会名单

顾 问

吴孟超 王德炳 刘德培 刘允怡

主任委员

陈灏珠 钟南山 杨宝峰

副主任委员 (以姓氏笔画为序)

王 辰 王卫平 丛 斌 冯友梅 孙颖浩 李兰娟
步 宏 汪建平 张志愿 陈孝平 陈志南 陈国强
郑树森 郎景和 赵玉沛 赵继宗 柯 杨 桂永浩
曹雪涛 葛均波 赫 捷

委 员 (以姓氏笔画为序)

马存根 王 滨 王省良 文历阳 孔北华 邓小明
白 波 吕 帆 吕兆丰 刘吉成 刘学政 李 凡
李玉林 吴在德 吴肇汉 何延政 余艳红 沈洪兵
陆再英 赵 杰 赵劲民 胡翊群 南登崑 药立波
柏树令 闻德亮 姜志胜 姚 智 曹云霞 崔慧先
曾因明 雷 寒 颜 虹



左 极

教授，博士生导师。现任复旦大学上海医学院细胞与遗传医学系主任，基础医学国家级实验教学示范中心（复旦大学）副主任，复旦大学基础医学院教学指导委员会主任委员；兼任政协上海市第十一届、第十二届、第十三届委员（2008—2023），中国优生科学协会第六届、第七届理事会会长（2013—2023），中国细胞生物学会资深理事，《中国优生与遗传杂志》副主编等。

从事高等教育事业 35 年，主讲医学遗传学、细胞生物学、医学人类学、基础医学导论等课程。负责的“医学遗传学”课程先后入选上海市重点建设课程、上海市精品课程（实验课程）、国家级精品课程、国家级精品资源课、国家级精品在线课程（人卫慕课），领衔的教学团队获国家级教学团队；主持的医学遗传学教学改革项目先后 3 次获上海市教学成果奖。科研方面聚焦于分子伴侣与蛋白质折叠在心脑血管疾病发生、发展及干预中的作用，主持和参与多项国家自然科学基金、上海市自然科学基金资助的科研项目，在国内外期刊发表论文近 150 余篇，其中 SCI 收录论文 40 余篇。曾获宝钢优秀教师奖、复旦大学优秀研究生导师、复旦大学校长奖、上海医学院院长奖、上海市教学名师奖、上海市模范教师、复旦大学首届本科教学贡献奖等。



顾鸣敏

教授，硕士生导师。现任上海交通大学医学院医学遗传与胚胎发育整合课程首席教师，基础医学实验教学中心常务副主任；兼任美国人类遗传学会会员、上海市医学会罕见病专科分会委员及上海市医学会医学遗传学专科分会委员。

从事医学遗传学教学及科研工作 35 年，曾主持国家自然科学基金及上海市级研究项目 10 余项；曾先后在 *Am J Hum Genet* 等国内外学术期刊发表论文 100 余篇，发现的 2 个新的遗传病致病基因已被 OMIM 收录。研究成果曾获上海市自然科学三等奖和上海市教学成果一等奖。主编或副主编教材、专著 11 部。个人曾获上海市教育科研工作先进个人和宝钢优秀教师奖等。



张咸宁

教授，博士生导师。现任浙江大学医学院遗传学系副主任、浙江大学细胞生物学研究所所长；兼任中国优生科学协会秘书长、中国遗传学会人类与医学遗传专业委员会委员、中国细胞生物学会医学细胞生物学分会委员等。

从事教学工作 28 年，曾获宝钢优秀教师奖。主持国家自然科学基金等项目，主攻表皮松解性掌跖角化症（EPPK）等病的分子医学研究，已发表 SCI 论文 40 余篇。主编了国内第一本双语版《医学遗传学》教材。论著已被国内外学术期刊和美、德等国专著引用 300 余次。曾获上海市科学技术进步奖二等奖、浙江省科学技术奖三等奖。



韩 骅

教授，博士生导师。现任空军军医大学基础医学院生物化学与分子生物学教研室主任；兼任中华医学会医学遗传学分会常务委员，中国生物化学与分子生物学会常务理事，陕西医学会医学遗传学分会副主任主委。

从事发育遗传学和分子生物学的教学和科研工作。主要研究方向为个体发育的遗传调控机制及其在人类疾病中的作用。在 Notch 信号途径的作用和机制方面作出重要贡献。曾获国家杰出青年基金资助。在 *Nature Immunology*、*Immunity*、*Hepatology* 等期刊发表研究论著 100 余篇。获得国家科学技术进步奖二等奖 2 项、创新团队奖 1 项，陕西省科学技术奖一等奖 3 项。

医学遗传学是一门探讨疾病发生的遗传学机制以及应用遗传学原理和技术进行疾病诊断、治疗和预防的学科。医学遗传学课程在现代医学教育中占有特定的地位。随着生命科学的发展,基于人类基因组的医学研究不断深入。就医学而言,越来越多的疾病基因或疾病易感基因被发现;遗传因素和环境因素交互作用成为绝大多数疾病的发病机制;遗传调控机制(尤其是表观遗传学领域)的不断进展使药物靶向治疗更加精准;相关技术的进步使许多疾病的预测、诊断和治疗逐步成为现实;相应地,一些遗传伦理问题已成为社会关注的热点。因此及时更新教材内容已刻不容缓。2017年7月,全国高等学校五年制临床医学专业教材评审委员会与人民卫生出版社联合在北京召开了五年制本科临床医学专业第九轮规划教材主编人会议,会议针对第八轮教材出版后医学教育所产生的新要求,确定了新一轮教材编写的指导思想、编写原则等。根据会议精神,《医学遗传学》(第7版)的编写会于2017年9月在湖北十堰召开,会议讨论了目前全国高等学校五年制医学教育中医学遗传学课程设置情况和发展趋势,并特别就编写方针以及编写内容如何体现教材的思想性、科学性、创新性、启发性和适用性等进行了讨论;2018年2月,全体编委在昆明召开了本教材的定稿会,对整个书稿进行了修改和审定。

《医学遗传学》第7版继续保持了第6版的基本框架,强调了作为“医学遗传学”核心内容的基础部分和作为“医学遗传学”延伸内容的临床部分;但根据学科的发展,增加了“基于疾病的遗传学数据分析”和“表观遗传病”两章,删减了原“人类基因和基因组”的内容,将其并入绪论中,目的是减少重复,并充分体现“早临床、多临床、反复临床”的教学设计。同时在内容上、图表制作上也作了一些相应的更新。

随着教学技术的发展,本版教材在人民卫生出版社的统一要求下进行了“纸数融合”的创作尝试,以适应知识体系不断扩展和读者个性化的需求。为了贯彻教育部关于“课程思政”的要求,我们也在数字资源部分特别介绍了在遗传学特别是医学遗传学领域作出重要贡献的科学家们“酸甜苦辣”的“故事”,希望能对阅读者有所启迪。

参加第7版教材编写的22位教授都来自于教学一线,其所在的20所院校分布于华北、东北、华东、中南、西南、西北等6大区,这些院校中既有综合性大学,也有独立的医科大学或医学院,因此本教材的编写团队在院校地区分布、学科教学体制和课程设置方面具有一定的代表性。复旦大学上海医学院、湖北医药学院和昆明医科大学为本次教材的编写提供了帮助,谨致谢意。

医学各专业课程体系的建设在不断变革之中,医学遗传学本身也是一个不断发展的学科,其教学内容、实现形式(整合式教学、案例式教学、基于问题的教学、混合式教学)都在不断探讨之中,因此本次教材的改版也只能是今后改版的基础。同时由于水平有限,不足之处恳请本教材的使用者提出批评和改进意见。

左 伋

2018年5月

绪论

• • 1

- 第一节 医学遗传学的任务和范畴 1
- 第二节 医学遗传学发展简史 2
- 第三节 人类基因组 3
 - 一、人类基因 3
 - 二、人类基因组 4
 - 三、基因表达与调控 6
- 第四节 遗传病概述 9
 - 一、遗传病的特点 9
 - 二、人类遗传病的分类 10
 - 三、在线《人类孟德尔遗传》(OMIM) 12
 - 四、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系 12
 - 五、遗传病在医学实践中的一些问题 13
- 第五节 医学遗传学的发展方向 14
 - 一、基于基因组学的精准医学 14
 - 二、基于传统遗传学的系统医学 15

第一部分 医学遗传学基础

第一章 基于疾病的遗传学数据分析

• • 18

- 第一节 人类基因组与遗传数据库 18
 - 一、遗传数据库的基本概念 18
 - 二、常用的人类基因组与遗传数据库 19
- 第二节 疾病的病因分析 23
 - 一、疾病发生机制的遗传学基础 23
 - 二、遗传数据分析在遗传病诊治中的应用 24

第二章 基因突变与遗传多态性

• • 27

- 第一节 基因突变的本质及其特性 27
 - 一、多向性 27
 - 二、重复性 28
 - 三、随机性 28
 - 四、可逆性 28

五、有害性	28
第二节 基因突变的诱发因素	28
一、物理因素	29
二、化学因素	29
三、生物因素	30
第三节 基因突变的形式	30
一、静态突变	30
二、动态突变	34
第四节 DNA 损伤的修复	35
一、紫外线引起的 DNA 损伤修复	35
二、电离辐射引起的 DNA 损伤与修复	36
三、修复缺陷与错误修复	37
第五节 遗传多态性	38
一、遗传多态性的概念	38
二、遗传多态性的表现形式	38
三、DNA 遗传多态性研究的意义及应用	39

第三章 基因突变的细胞分子生物学效应

• • 41

第一节 基因突变导致蛋白质功能异常	41
一、基因突变导致异常蛋白的生成	41
二、基因突变导致蛋白质功能异常	44
三、突变导致组织细胞蛋白表达类型的改变	46
四、突变蛋白的分子细胞病理学效应与临床表型之间的关系	46
第二节 基因突变引起性状改变的分子生物学机制	48
一、基因突变引起酶分子的异常	48
二、酶分子异常引起的代谢缺陷	48
三、非酶蛋白分子缺陷导致的分子病	51

第四章 单基因病的遗传

• • 52

第一节 系谱与系谱分析	52
第二节 常染色体显性遗传病的遗传	53
一、短指(趾)症 A1 型	53
二、婚配类型与子代发病风险	54
三、常染色体完全显性遗传的特征	54
第三节 常染色体隐性遗传病的遗传	54
一、眼皮肤白化病 I A 型	55
二、婚配类型及子代发病风险	55
三、常染色体隐性遗传的特征	56
四、常染色体隐性遗传病分析时应注意的两个问题	57
第四节 X 连锁显性遗传病的遗传	58
一、低磷酸盐血症性佝偻病	58