

供临床、生殖、妇幼、医学检验、预防本专科专业用

遗传与优生学

学习指导

主 编 何俊琳 刘学庆



重庆大学出版社

<http://www.cqup.com.cn>

供临床、生殖、妇幼、医学检验、预防本专科专业用

遗传与优生学 学习指导

主 编	何俊琳	刘学庆	
副主编	王应雄	彭惠民	
参 编	翁亚光	张 军	唐吟宇
	郭玉萍	郭风劲	张 政
	蒲淑萍	黎 刚	丁裕斌
	陈雪梅		

重庆大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

遗传与优生学学习指导/何俊琳,刘学庆主编. 一重
庆:重庆大学出版社,2006.10
ISBN 7-5624-3042-X

I. 遗... II. ①何... ②刘... III. ①医学遗传学—
医学院校—教学参考资料②优生学—医学院校—教学参
考资料 IV. ①R394②R169.1
中国版本图书馆CIP数据核字(2006)第118184号

遗传与优生学学习指导

主 编 何俊琳 刘学庆
副主编 王应雄 彭惠民
责任编辑:方 正 版式设计:罗莉莉
责任校对:邹 忌 责任印制:张 策

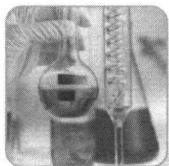
*

重庆大学出版社出版发行
出版人:张鸽盛
社址:重庆市沙坪坝正街174号重庆大学(A区)内
邮编:400030
电话:(023) 65102378 65105781
传真:(023) 65103686 65105565
网址: <http://www.cqup.com.cn>
邮箱: fxk@cqup.com.cn (市场营销部)
全国新华书店经销
重庆升光电力印务有限公司印刷

*

开本:787×960 1/16 印张:14.5 字数:202千
2006年10月第1版 2006年10月第1次印刷
印数:1—3 000
ISBN 7-5624-3042-X 定价:19.00元

本书如有印刷、装订等质量问题,本社负责调换
版权所有,请勿擅自翻印和用本书
制作各类出版物及配套用书,违者必究



编写说明

为了使学生更好地学习遗传与优生学知识,编者在编写国家计划生育委员会规划教材《遗传与优生学》和配套实验教材的基础上,编写了这本《遗传与优生学学习指导》。本书可供临床医学、生殖医学、妇幼卫生、检验医学及预防遗传本专科学生使用。在编写过程中,编者力求简明扼要,重点突出。期望通过各章节重点难点解析以及适量的测试题和模拟试卷(附答案),帮助引导学生提高学习效率,更好地理解、掌握教材主要内容,达到初步解决医学实践中常见的遗传学问题的目的。

本书编写分工如下:

何俊琳编写第一章、第六章;刘学庆、蒲淑萍编写第二章,刘学庆编写第七章;彭惠民、张政编写第三章;唐吟宇编写第四章;张军编写第五章;郭玉萍编写第八章;郭风劲编写第九章;陈雪梅、黎刚编写第十章;王应雄编写第十一章;翁亚光编写第十二章、第十三章;丁裕斌编写模拟试卷。

由于编写时间仓促和我们的知识水平有限,书中难免存在不足,敬请读者予以批评指正。

编 者

2006年6月于重庆医科大学

目 录

第一章 概论	1
【重点难点解析】	1
一、医学遗传学	1
二、遗传病	1
三、优生学	3
【测试题】	3
【参考答案】	5
第二章 遗传学基础	7
【重点难点解析】	7
一、染色质和染色体	7
二、细胞周期与有丝分裂	8
三、DNA 的组成和结构	14
四、基因的概念、结构和功能	14
【测试题】	17
【参考答案】	24
第三章 单基因遗传病	31
【重点难点解析】	31
一、常染色体显性遗传(AD)	31
二、常染色体隐性遗传(AR)	33
三、X 连锁隐性遗传(XR)	33

目录

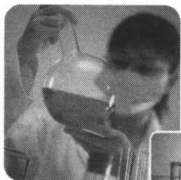
四、X 连锁显性遗传(XD)	33
五、Y 连锁遗传	34
【测试题】	34
【参考答案】	43
 第四章 多基因遗传病	51
【重点难点解析】	51
【测试题】	52
【参考答案】	55
 第五章 群体中的基因行为	60
【重点难点解析】	60
一、群体的遗传结构	60
二、群体的遗传平衡定律	61
三、影响遗传平衡的因素	61
四、遗传负荷	63
【测试题】	63
【参考答案】	69
 第六章 染色体畸变与染色体病	72
【重点难点解析】	72
一、人类正常染色体	72
二、人类染色体核型	73
三、染色体畸变	74
四、染色体病	77
【测试题】	79
【参考答案】	84
 第七章 分子病	89
【重点难点解析】	89

一、分子病的概念	89
二、血红蛋白病	89
三、先天性代谢缺陷	92
【测试题】	93
【参考答案】	95
第八章 肿瘤遗传学	98
【重点和难点解析】	98
一、肿瘤发生的遗传因素	98
二、肿瘤特异性标记染色体的概念和临床意义	99
三、癌基因学说	99
【测试题】	100
【参考答案】	104
第九章 免疫与遗传	110
【重点难点解析】	110
一、抗原的遗传	110
二、抗体的遗传	111
【测试题】	112
【参考答案】	115
第十章 遗传病实验室检测技术	119
【重点难点解析】	119
一、染色体制备技术	119
二、染色体显带分析技术	121
三、探针的标记	122
四、Southern blot	123
五、Northern blot	123
六、斑点杂交	124
七、等位基因特异寡核苷酸探针杂交法	124

目录

八、基因芯片技术	124
【测试题】	125
【参考答案】	126
 第十一章 遗传咨询	129
【重点难点解析】	129
一、遗传咨询的概念及类型	129
二、遗传咨询的对象和内容	130
三、遗传咨询的基本步骤	130
四、遗传病的实验室诊断	131
五、遗传病的预防	131
【测试题】	132
【参考答案】	134
 第十二章 遗传病的基因治疗	136
【重点难点解析】	136
【测试题】	136
【参考答案】	137
 第十三章 优生学	139
【重点难点解析】	139
【测试题】	139
【参考答案】	140
 遗传与优生学模拟试题(一)	142
 遗传与优生学模拟试题(二)	149
 遗传与优生学模拟试题(三)	157

遗传与优生学模拟试题(四)	165
遗传与优生学模拟试题(五)	172
遗传与优生学模拟试题(六)	180
遗传与优生学模拟试题(七)	188
遗传与优生学模拟试题(八)	195
遗传与优生学模拟试题(九)	203
遗传与优生学模拟试题(十)	212



第一章 概 论

【重点难点解析】

在本章学习中,要求重点掌握医学遗传学的定义、遗传病的定义及其特点、优生学的定义,了解医学遗传学和优生学的发展、遗传病的危害以及优生学在我国的现实意义。

一、医学遗传学

医学遗传学是医学与遗传学相互渗透的一门学科,是遗传学知识在医学中的应用,是现代医学的一个新领域。它主要研究人类疾病与遗传的关系。通过具体研究遗传病的发病机理、传递规律、诊断、治疗和预防等,从而降低人群中遗传病的发病率,提高人类的健康水平。

二、遗传病

1. 遗传病定义及特点

遗传病是指由于细胞内遗传物质在数量、结构和功能上发生改变所引起的疾病。生殖细胞或受精卵的遗传物质改变引起的遗传病通常具有垂直传递的特征;在体细胞遗传物质突变基础上造成的体细胞遗传病(如肿瘤)一般不会出现上下代个体间的垂直传递。

值得注意的是,遗传物质在数量、结构和功能上发生的改变,归根结底是生物基因(基因型)的改变,是否或怎样产生变异性状或疾病(表现型),则要依从“基因型+环境条件→表现型”的规律。所以在认识遗传病时,必须同时考虑遗传因素和环境因素所起的作用。



大多数遗传病是先天性疾病,并且往往具有家族聚集的特点。必须明确,遗传病不等于先天性疾病,也不等于家族性疾病。那么三者区别何在?有无联系呢?

先天性疾病指出生后即表现出来的疾病,如白化病,婴儿刚出生时就表现出白化症状。但不是所有的遗传病都是先天性的,有的遗传病的致病基因是在个体发育过程中逐步表达,如成年型多囊肾、Huntington 舞蹈病等一般在中年后才发病。而有的先天性疾病是由于外界致畸因素作用于发育中的胚胎或产程引起的畸形,其本身并不是遗传病,所以不能将遗传病与先天性疾病等同看待。

家族性疾病是指具有家族聚集现象的疾病。在一个家庭里有多成员罹患同一种疾病,很多显性遗传病家族聚集现象尤为明显,但不少遗传病(如隐性遗传病和染色体病)不一定有家族聚集现象。并且环境因素和生活习惯等也可导致家族性疾病的发生,如家庭饮食中长期缺乏维生素 A 引起的夜盲症,缺碘地区甲状腺功能低下所致的痴呆症等,均非遗传病。

综上所述,遗传病多数是先天性疾病,但先天性疾病并不都是遗传病;遗传病往往表现为家族性疾病,但家族性疾病并不都是遗传病。

2. 遗传病的类型

根据遗传物质改变及传递情况的不同,将遗传病分为五大类。

(1) 单基因病

单基因病是由于一对同源染色体上单个基因或一对等位基因发生突变所引起的疾病,呈孟德尔式遗传。

(2) 多基因病

由两对或两对以上基因和环境因素共同作用所引起的疾病,称为多基因病。多为常见病、多发病。

(3) 染色体病

染色体病是指染色体结构或数目异常引起的一类疾病,往往具有多种临床表现,又称染色体异常综合征,可分为常染色体病和性染色体病两大类。

(4) 体细胞遗传病

在体细胞遗传物质改变的基础上发生的疾病,称为体细胞遗传病,一般不在上下代之间垂直传递。

(5)线粒体遗传病

因线粒体基因突变造成的疾病,称为线粒体遗传病,由于精卵结合形成受精卵时,只有极少的精子细胞质参与,因此,线粒体的突变基因在绝大多数情况下由卵子传给后代,表现为母系遗传。

三、优生学

优生学主要研究如何改进人类遗传素质,是一门综合性学科,不仅涉及到医学、遗传学及环境科学等自然科学领域,还涉及到人口学、伦理学、社会学和法学等社会科学领域。

我国的优生优育工作是指通过保健、咨询、教育等手段,帮助父母生出一个身心健康的孩子,现阶段优生工作的任务是利用现代医学和生物技术对出生缺陷实施干预,这对促进我国经济建设和社会进步有着重要的现实意义。

【测试题】

一、名词解释

1. 单基因病(monogenic disease)
2. 多基因病(polygenic disease)
3. 染色体病(chromosomal disease)
4. 线粒体病(mitochondrial disease)
5. 体细胞遗传病(somatic cell genetic disease)
6. 先天性疾病(congenital disease)
7. 家族性疾病(familial disease)

二、填空题

1. 生物的正常性状和绝大多数的异常性状(疾病)都是_____因素和_____因素相互作用的结果。
2. 遗传病的根本属性是_____。



3. 由染色体数目、结构畸变所导致的疾病称为_____。
4. 基因病是由于_____突变而导致的疾病,可分为_____病和_____病两大类。
5. 体细胞遗传病特指由_____而引起的遗传病。
6. 先天性疾病是指_____。
7. 由于线粒体基因突变导致的疾病称为_____,呈现_____遗传的特点。

三、选择题

1. 有些遗传病家系看不到垂直遗传的现象,这是因为_____。
 - A. 该遗传病是体细胞遗传病
 - B. 该遗传病是线粒体病
 - C. 该遗传病是性连锁遗传病
 - D. 该遗传病的患者活不到生育年龄或者不育
2. 有些遗传病不是先天性疾病,这是因为_____。
 - A. 该遗传病的发病年龄没到
 - B. 该遗传病是体细胞遗传病
 - C. 该遗传病是线粒体病
 - D. 该遗传病是隐性遗传病
3. 有些遗传病不是先天性疾病,这是因为_____。
 - A. 该遗传病是染色体病
 - B. 该遗传病是体细胞遗传病
 - C. 该遗传病是线粒体病
 - D. 该遗传病是隐性遗传病
4. 下述遗传病中,种类最多的遗传病是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 体细胞遗传病
5. 发病率最高的遗传病是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 体细胞遗传病

四、问答题

1. 什么是遗传病？可分为哪几类？
2. 简述遗传病与先天性疾病、家族性疾病的相互关系。
3. 什么是优生学？在我国开展优生优育工作有何现实意义？

【参考答案】

一、名词解释

1. 单基因病主要是受一对等位基因所控制的疾病，即是由于一对同源染色体上单个基因或一对等位基因发生突变所引起的疾病，呈孟德尔式遗传。
2. 多基因病是由两对或两对以上的基因和环境因素共同作用所致的病病，多为常见病、多发病。
3. 染色体病是由于染色体数目或结构异常（即畸变）使基因组平衡被破坏所导致的疾病，也称为染色体异常综合征。
4. 线粒体病是由于线粒体基因突变导致的疾病，呈母系遗传。
5. 在体细胞遗传物质改变（突变）的基础上发生的疾病，称为体细胞遗传病。一般不在上下代之间垂直传递。
6. 先天性疾病指出生后即表现出来的疾病。
7. 家族性疾病是指具有家族聚集现象的疾病。

二、填空题

1. 遗传；环境
2. 遗传物质的改变
3. 染色体病
4. 基因；单基因病；多基因病
5. 体细胞内的遗传物质改变
6. 出生后即表现出来的疾病
7. 线粒体遗传病；母系

三、选择题

1. D
2. AB
3. AD
4. A
5. B



四、问答题

1. 答:遗传病是指细胞内遗传物质发生改变引起的疾病,通常具有垂直传递、先天性、家族性的特点。根据遗传物质改变及传递情况的不同,将遗传病分为五大类:单基因病、多基因病、染色体病、体细胞遗传病和线粒体遗传病。

2. 答:先天性疾病是指婴儿出生时即表现出的发育异常或疾病,不论其是否具有遗传物质的改变,故先天性疾病并不都是遗传病。大多数遗传病是先天性疾病,但有些遗传病出生时暂无症状,到一定年龄才会发病。家族性疾病是指某种疾病的发生具有家族聚集现象,在一个家庭里有多个成员罹患同一种疾病,很多显性遗传病家族聚集现象尤为明显。有些家族性疾病并不是遗传病,而是由于共同生活环境造成的。遗传病往往表现为家族性疾病,具有家族聚集现象,但也可呈散发,无家族史。

3. 答:优生学主要研究如何改进人类遗传素质,是一门综合性学科,不仅涉及到医学、遗传学及环境科学等自然科学领域,还涉及到人口学、伦理学、社会学和法学等社会科学领域。

我国的优生优育工作是指通过保健、咨询、教育等手段,帮助父母生出一个身心健康的孩子。现阶段优生工作的任务是利用现代医学和生物技术对出生缺陷实施干预,这对促进我国经济建设和社会进步有着重要的现实意义。

(何俊琳)



第二章 遗传学基础

【重点难点解析】

本章主要介绍真核细胞遗传物质的载体——染色体的组成、结构和传递方式,遗传物质的本质和结构,基因的概念和功能等。

要求重点掌握:①人类染色体形态结构、类型和数目;②细胞周期、细胞有丝分裂和减数分裂;③DNA 的化学组成和结构、人类结构基因的结构特点、基因的概念和功能、基因突变。

一般掌握:染色质和染色体的化学组成、常染色质和异染色质的概念、生殖细胞的发生过程、细胞分裂异常、基因表达的调控。

了解有丝分裂和减数分裂的生物学意义、基因表达的调控、RNA 的分子结构及其功能。

一、染色质和染色体

染色质和染色体是细胞的重要组成部分。在真核细胞中染色质和染色体是一种由 DNA、组蛋白、非组蛋白和少量 RNA 等组成的核蛋白复合物,是核基因的载体,其在生物体的遗传、变异等生命活动中起着重要的作用。

1. 染色质

染色质是在细胞间期细胞核中伸展呈细丝状、易被碱性染料着色的核蛋白质。根据其所含核蛋白分子螺旋化程度和功能状态的不同,染色质可分为常染色质和异染色质。常染色质螺旋化程度低,染色较浅而均匀,含有单一或重复序列的 DNA,具有转录活性,常位于间期细胞核的中央。异染色质螺旋化程度高,染色较深,多分布在核膜



内表面,为间期核中不活跃的染色质,其所在的 DNA 区域复制较晚,含有重复 DNA 序列,很少转录或无转录活性。异染色质又可分为结构异染色质和兼性异染色质。结构异染色质是异染色质的主要类型,在所有细胞中都呈浓缩状态;兼性异染色质仅在某些细胞类型或特殊的发育阶段呈浓缩状态。

2. 人类染色体的形态结构、类型和数目

染色体是在细胞周期中,细丝状的染色质高度螺旋盘绕、折叠而缩短变粗,形成条状或棒状的特定形态——染色体。其形态结构在细胞增殖周期中不断运动变化,一般在有丝分裂中期,染色体的形态最典型、最清晰、最易辨认和区别,可用光学显微镜观察,并具有遗传性。

每一条中期染色体由两条相同的染色单体构成,它们彼此互称为姐妹染色单体,两条染色单体在着丝粒处相连。着丝粒将染色体分为短臂和长臂。有一些近端着丝粒染色体的末端,可见球状结构,称为随体。

根据染色体着丝粒的位置,人类染色体有三种类型:①中着丝粒染色体,着丝粒位于或靠近染色体的中央,如将染色体全长八等分,则着丝粒的位置在染色体纵轴的 $1/2 \sim 5/8$ 之间;②亚中着丝粒染色体,着丝粒位于染色体纵轴的 $5/8 \sim 7/8$ 之间;③近端着丝粒染色体,着丝粒位于染色体纵轴的 $7/8 \sim$ 末端(不包括末端),短臂末端有的具有随体。

人类正常的染色体数目是 46 条。

二、细胞周期与有丝分裂

细胞分裂是生命的基本特征之一,通过细胞分裂使遗传物质能够在细胞与细胞间稳定传递。

1. 细胞周期

细胞周期是指细胞从一次分裂结束时开始,到下一次分裂结束时为止所经历的全过程。

(1) 间期