

全国医学高等专科学校规划教材

Yixue

医学遗传学基础

YIXUE YICHUANXUE JICHU



供临床医学、中西医结合专业使用

Quanguo yixue
gaodeng zhuanke
xuexiao
guihua jiaocai

主编 黄 健



第四军医大学出版社

全国医学高等专科学校规划教材

供临床医学、中西医结合专业使用

医学遗传学基础

主 编 黄 健

第四军医大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/黄健主编. —西安:第四军医大学出版社,2006.8
ISBN 7-81086-266-9

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

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2006) 第 084763 号

医学遗传学基础

主 编 黄 健

责任编辑 朱德强 王永春 刘东雷

出版发行 第四军医大学出版社

地 址 西安市长乐西路 17 号(邮编:710032)

电 话 029-84776765

传 真 029-84776764

网 址 <http://press.fmmu.sn.cn>

印 刷 黄委会勘测规划设计研究院印刷厂

印 次 2006 年 8 月第 1 版 2006 年 8 月第 1 次印刷

开 本 787×1 092 1/16

印 张 13

字 数 290 千字

书 号 ISBN 7-81086-266-9/R·205

定 价 18.00 元

(版板所有 盗版必究)

编者名单

主 编 黄 健

副主编 宋志品 周凤娟

张新环 郭建荣

编 者 (以姓氏笔画为序)

王小荣 永州职业技术学院

龙 革 岳阳职业技术学院

闫敏辉 娄底市卫生学校

李秀梅 河北工程大学

李新伟 漯河医学高等专科学校

吴 莉 宁夏医学院高职学院

宋志品 邢台医学高等专科学校

张新环 商丘医学高等专科学校

周凤娟 平凉医学高等专科学校

周玉金 南阳医学高等专科学校

周桂芳 商丘医学高等专科学校

郭建荣 廊坊市卫生学校

黄 健 桂林医学院

全国医学高等专科学校规划教材 参加编写学校

(以首字汉语拼音排序)

沧州医学高等专科学校

桂林医学院

河北工程大学

河北医科大学

菏泽医学高等专科学校

华北煤炭医学院秦皇岛分院

怀化医学高等专科学校

邢台医学高等专科学校

雅安职业技术学院

永州职业技术学院

岳阳职业技术学院

张掖医学高等专科学校

宁夏医学院高职学院

平凉医学高等专科学校

商洛职业技术学院

商丘医学高等专科学校

石家庄市卫生学校

石家庄医学高等专科学校

吉林大学通化医药学院

廊坊市卫生学校

娄底市卫生学校

漯河医学高等专科学校

南阳医学高等专科学校

出版说明

近年来,我国高等教育事业快速发展,取得了举世瞩目的成就。随着高等教育改革的不断深入,高等教育的工作重心正在由规模发展向提高质量转移,教育部实施了高等学校教学质量与教学改革工程,进一步确立了人才培养是高等学校的根本任务,教学质量是高等学校的生命线,教学工作是高等学校各项工作的中心的指导思想,把深化教育教学改革,全面提高高等教育教学质量放在了更加突出的位置。

教材是体现教学内容和教学要求的知识载体,是进行教学的基本工具,是提高教学质量的重要保证。教材建设是教学质量与教学改革工程的重要组成部分。为了进一步深化临床医学专业专科教育教学改革,提高教育教学质量,适应卫生事业改革和发展的需要,满足经济和社会发展对医学人才的需求,根据《中国医学教育改革和发展纲要》和教育部《关于医药卫生类高职高专教育的若干意见》,在教育部有关部门的支持和指导下,我们组织有关专家在全国范围内对临床医学专业专科教育的培养目标和模式、课程体系、教学内容、教学计划和大纲、教学方法和手段、教学实践环节等方面,进行了广泛而深入的调研。

在调研的基础上,召开了临床医学专业专科教育教学研讨会、教材编写论证会、教学大纲审定会和主编人会议,确定了教材编写的指导思想、原则和要求,组织全国10多个省市医学院校的一线教师,吸收了最新的临床医学专业专科教育教学经验和成果,编写了这套教材。本套教材体现了以培养目标和就业为导向,以职业技能培养为根本的编写指导思想,突出了思想性、科学性、先进性、可读性和适用性的编写原则,较好的处理了“三基”关系,学历教育与职业认证、职业准入的关系。

希望本套教材的出版对临床医学专业专科教育教学改革和提高教育教学质量起到积极的推动作用,也希望使用教材的师生多提宝贵的意见和建议,以便及时修订、不断完善和提高。

全国医学高等专科学校规划教材

编写指导委员会

2006年6月

前 言

为进一步深化全面医学高等专科学校临床医学专业教育教学改革,提高教育教学质量,适应卫生事业改革和发展的需要,满足经济和社会发展对医学人才的需求,落实《中国医学教育改革和发展纲要》,在第四军医大学出版社的统一规划下,来自全国十二所医学高等专科学校等单位长期从事医学遗传学教学和科研工作的教师共同编写了本教材。建议在第三学期开设本课程,共40学时。

由于人类基因组计划工作框架图的提前完成,新的致病基因逐步被检出和定位,医学遗传学获得了迅速的发展,并逐步成为医学领域中发展较快的带头学科之一。医学遗传学作为高等医学职业教育中的一门重要基础课,它的内容主要包括三部分:一是基础理论部分,包括遗传的细胞和分子基础、遗传的基本规律等;二是应用部分,包括遗传学的理论与方法在临床医学实践中的应用,如常见遗传病和遗传病的诊断、治疗、预防及优生优育等;三是临床实践及技能部分,如核型分析、遗传咨询等内容的实际操作。

本教材紧紧围绕培养面向基层、面向医疗卫生保健一线的医学技能人才这个目标,充分考虑教学对象的特点,基本知识、基本理论以“必需、够用”为原则,强调基本技能的培养,坚持把专业能力要求与岗位责任和社会需要结合起来,融知识传授、能力培养和素质提高为一体。每章节前编有学习要点,章节后附有思考题,帮助学生学习和复习;教材中引入大量的病例,适当插入部分知识卡片,既拓展学生视野,又激发和提高学习兴趣;文字力求简练清晰,通俗易懂;内容力争深入浅出,引入新知识、新技术和新进展,在逻辑性强的前提下,巧妙地体现其科学性和先进性。

本教材共分为十四章,桂林医学院黄健老师编写了第一章绪论、第十一章肿瘤遗传和附录;商丘医学高等专科学校的张新环老师编写了第二章遗传的细胞基础;岳阳职业技术学院的龙革老师编写了第三章遗传的分子基础;平凉医学高等专科学校的周凤娟老师编写了第四章人类染色体与染色体畸变;宁夏医学院高职学院的吴莉老师编写了第五章染色体畸变引起的染色体病;廊坊市卫生学校的郭建荣老师编写了第六章单基因遗传;娄底市卫生学校的闫敏辉老师编写了第七章基因突变导致的异常疾病;漯河医学高等专科学校的李新伟老师编写了第八章突变基因的多基因遗传;商丘医学高等专科学校的周桂芳老师编写了第九章线粒体遗传;河北工程大学医学部的李秀梅老师编写了第十章群体遗传;邢台医学高等专科学校的宋志品老师编写了第十二章遗传病的诊断;南阳医学高等专科学校的周玉金老师编写了第十三章遗传病的治疗;永州职业技术学院的王小荣老师编

写了第十四章遗传咨询与优生。实验部分由周凤娟和周玉金两位老师编写。

本书在编写过程中,参考并吸收了大量相关教材的成果,并得到第四军医大学出版社和各参编院校领导的大力支持,在此一并表示衷心地感谢!

由于编者学识水平和能力有限,编写时间仓促,书中错漏之处在所难免,诚恳希望广大师生在教材使用过程中提出宝贵的意见。

编 者

2006 年 4 月

目 录

第一章 绪论	1
第一节 医学遗传学研究的范畴和发展简史	1
一、医学遗传学研究的范畴	1
二、医学遗传学的发展简史	3
第二节 遗传病概述	4
一、疾病发生的遗传基础	4
二、遗传病的概念	5
三、遗传病的分类	6
第三节 遗传病研究方法	8
第二章 遗传的细胞基础	10
第一节 细胞的基本特征	10
一、细胞的形态、大小和数目	11
二、原核细胞和真核细胞	11
三、高等动物细胞的基本结构	12
第二节 细胞的生长与增殖	27
一、细胞增殖周期	27
二、间期	27
三、有丝分裂	28
四、减数分裂	29
第三节 配子的发生	32
一、精子的发生	32
二、卵子的发生	32
第三章 遗传的分子基础	34
第一节 基因和基因组	34
一、基因	34
二、基因组	37
三、人类基因组计划	38
第二节 基因的生物学特性	40
一、遗传信息的储存	40

二、基因的复制	41
三、基因的表达及其调控	41
第三节 基因突变	43
一、基因突变的一般特性	43
二、基因突变的分子机制	44
三、基因突变与疾病发生	47
第四章 人类染色体与染色体畸变	48
第一节 人类染色体的基本特征	48
一、人类染色体的数目、形态结构和类型	48
二、染色质和染色体及性别决定	50
第二节 染色体核型	52
一、人类正常染色体非显带核型	53
二、显带技术	54
三、人类细胞遗传学命名的国际体制	57
第三节 染色体畸变及其发生机制	57
一、染色体畸变发生的原因	57
二、染色体畸变的类型	58
第五章 染色体畸变引起的染色体病	68
第一节 常染色体病	68
一、Down 综合征	68
二、18 - 三体综合征	71
三、13 - 三体综合征	72
四、5p - 综合征	73
第二节 性染色体病	74
一、性染色体的数目异常	74
二、性染色体的结构异常	76
三、性发育异常	77
第三节 染色体异常携带者	78
一、相互易位携带者	79
二、罗伯逊易位携带者	79
三、倒位携带者	79
第六章 单基因遗传	81
第一节 遗传的基本规律	81
一、分离定律	81
二、自由组合定律	83

三、连锁与互换定律·····	84
第二节 单基因遗传的基本概念·····	87
一、单基因遗传的概念·····	87
二、系谱和系谱分析法·····	87
第三节 单基因遗传的方式·····	88
一、常染色体显性遗传·····	88
二、常染色体隐性遗传·····	92
三、X连锁显性遗传·····	94
四、X连锁隐性遗传·····	96
五、Y连锁遗传·····	97
第四节 两种单基因性状的伴随遗传·····	98
一、两种单基因性状的基因或两种单基因病的基因位于非同源染色体上·····	98
二、两种单基因性状的基因或两种单基因病的基因位于一对同源染色体上·····	100
第五节 影响单基因遗传分析的因素·····	100
一、从性遗传和限性遗传·····	100
二、基因的多效性·····	101
三、遗传异质性·····	101
四、遗传早现·····	102
五、拟表型·····	102
 第七章 基因突变导致的异常疾病·····	 104
第一节 分子病·····	104
一、血红蛋白病·····	104
二、血友病·····	107
三、膜转运蛋白病·····	108
第二节 遗传性酶病·····	109
一、遗传性酶病的发病机制·····	109
二、常见的遗传性酶病·····	110
 第八章 突变基因的多基因遗传·····	 113
第一节 多基因遗传的特点·····	113
一、数量性状与质量性状·····	113
二、多基因假说·····	114
三、多基因遗传的特点·····	115
第二节 多基因遗传病的特征·····	117
一、易患性与发病阈值·····	117
二、遗传度·····	118
三、常见多基因病及其遗传特征·····	119

四、多基因遗传病发病风险的估计	124
第九章 线粒体遗传	127
第一节 线粒体基因组的特征	127
一、线粒体 DNA 的组织结构	127
二、线粒体 DNA 的遗传特点	129
第二节 线粒体 DNA 突变与线粒体遗传病	130
一、mtDNA 突变的类型	130
二、常见的线粒体遗传病	131
第十章 群体遗传	134
第一节 群体中的遗传平衡	134
一、基因频率和基因型频率	134
二、Hardy - Weinberg 定律	136
三、遗传平衡定律的应用	137
第二节 影响群体遗传平衡的因素	139
一、突变	139
二、选择	139
三、迁移	141
四、遗传漂变	141
五、近亲婚配	142
第三节 遗传负荷	146
第十一章 肿瘤遗传	147
第一节 肿瘤发生的遗传因素	147
一、肿瘤发生的家族聚集现象	147
二、肿瘤发生的种族差异	148
三、遗传性肿瘤与遗传性癌前病变	148
四、染色体不稳定综合征与肿瘤发生	150
第二节 肿瘤发生的遗传机理	151
一、癌基因和肿瘤抑制基因	151
二、体细胞突变	153
第十二章 遗传病的诊断	155
第一节 遗传病的常规诊断	155
一、对已出现临床症状患者的诊断	155
二、携带者的检出	157
三、产前诊断	157

第二节 遗传病实验室诊断·····	159
一、细胞遗传学检查·····	159
二、生化诊断·····	159
三、分子诊断·····	160
四、疾病分子诊断的展望·····	161
五、疾病分子诊断带来的问题·····	161
第十三章 遗传病的治疗·····	162
第一节 遗传病的传统治疗·····	163
一、手术治疗·····	163
二、药物治疗·····	163
三、饮食治疗·····	164
第二节 遗传病的基因治疗·····	165
一、基因治疗的策略·····	165
二、基因转移的方法·····	166
三、基因治疗的前景·····	166
四、基因治疗尚存在的问题·····	167
第十四章 遗传咨询与优生·····	168
第一节 如何开展遗传咨询·····	168
一、常见的遗传咨询问题·····	168
二、遗传咨询的主要步骤·····	169
第二节 遗传病再发风险的估计·····	170
一、遗传病再发风险率的一般估计·····	170
二、Bayes 定理在遗传病再发风险估计中的应用·····	171
第三节 遗传与优生·····	172
一、优生学的概念·····	172
二、优生和优育·····	172
医学遗传学基础实验·····	175
实验一 细胞的基本形态和结构·····	175
实验二 有丝分裂和减数分裂·····	176
实验三 人类染色体非显带核型分析·····	177
实验四 人类染色体的 G 显带核型分析·····	180
实验五 遗传咨询与系谱分析·····	181
英汉专业名词对照·····	185
参考文献·····	194

第一章 绪 论

【学习要点】

1. 了解医学遗传学的概念、研究范畴及其发展史。
2. 熟悉疾病发生的遗传基础,了解识别疾病遗传基础的常用方法。
3. 掌握遗传病的基本概念及其分类。

医学遗传学 (medical genetics) 是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门边缘学科。它研究的对象是人类,是研究人类疾病与医学的关系的学科,即研究人类遗传的发生原理、传递规律、诊断、治疗和预防。近年来,随着细胞遗传学、分子遗传学和分子生物学的进展,人们逐渐认识到人体的发育、分化是细胞中 DNA 分子所携带的遗传信息按照精确的时空程序逐步表达的结果。当遗传信息改变或其表达程序出现错误时,就会导致人体某些器官的功能异常、发生疾病乃至死亡。因此,对人体的认识已从整体水平的生理学和病理学进入到细胞水平和分子水平认识的时代。这些进展带动了基础医学、临床医学、预防医学、法医学的发展。对人类基因 DNA 的结构与功能的研究,已确认了人类约有 35 000 ~ 40 000 个基因。重组 DNA 技术的引入,对人类疾病已有可能进行基因诊断和基因治疗,为预防遗传病的发生和治疗开辟了光辉的前景。因此医学遗传学是一门重要的基础医学课程,在医学教育中起着日益重要的作用。

第一节 医学遗传学研究的范畴和发展简史

一、医学遗传学研究的范畴

随着细胞遗传学、生物化学、分子遗传学和免疫学等技术的飞速发展,使得人类疾病与遗传的研究逐步渗透到基础医学及临床医学各个学科中,从而发展出医学遗传学的众多分支学科,构成医学遗传学的主要内容。

(一) 生化遗传学

生化遗传学(biochemical genetics)主要是研究遗传物质的理化性质及其对蛋白质生物合成和机体代谢的调控、基因突变机制以及基因突变所产生的分子病(molecular disease)和遗传性代谢病(inherited metabolic disease)的学科,即遗传性酶病(hereditary enzymopathy)。

(二) 细胞遗传学

细胞遗传学(cytogenetics)主要研究人类染色体的结构、畸变类型及其产生机制、畸变频率及与疾病的关系。分子细胞遗传学(molecular cytogenetics)则是细胞遗传学与分子遗传学相结合的产物。它们互相补充,甚至真正融为一体,使人们能从基因水平提示各种遗传病的本质,从而不断完善基因诊断、预防以及治疗遗传病的措施。

(三) 群体遗传学

群体遗传学(population genetics)研究群体遗传组成及其演变规律,研究群体中基因频率和基因型频率及其影响因素。群体细胞遗传学(population cytogenetics)和遗传流行病学(genetic epidemiology)是这一学科的分支。遗传流行病学主要研究人类群体中各种遗传病的发病率、传递方式和遗传异质性,致病基因的频率、携带者的频率、突变率等及其影响因素,为遗传病的群体监控和预防制定对策和措施。

(四) 免疫遗传学

免疫遗传学(immunogenetics)是研究免疫现象的遗传基础。从分子水平阐明人类免疫现象的遗传和变异规律以及与遗传有关免疫性疾病的遗传背景,以揭示生物免疫现象的本质及遗传控制。

(五) 药物遗传学

药物遗传学(pharmacogenetics)是研究药物反应个体差异的遗传基础。在理论上,它从一个侧面阐明遗传易感性的物质基础;在实践上,为指导医生用药的个体化原则提供理论根据。

(六) 辐射遗传学

辐射遗传学(radiation genetics)是研究辐射对生物产生遗传效应的规律。

(七) 体细胞遗传学

体细胞遗传学(somatic cell genetics)主要通过离体培养的体细胞研究基因的结构和功能、基因的表达及调控、基因突变、基因定位、细胞分化、个体发育、肿瘤的发生、遗传病的诊断和基因治疗等。

(八) 行为遗传学

行为遗传学(genetics of behavior)主要研究基因对人类行为的影响。这门学科对阐明人类正常及异常的社会行为、个性、智力、神经病和精神病的发生和表现都极为重要。

(九) 肿瘤遗传学

肿瘤遗传学(cancer genetics)研究肿瘤发生发展与遗传的关系,探讨肿瘤发生的病因和发病机制,为肿瘤的早期诊断、预后判断和防治提供科学依据。

(十) 优生学

优生学(eugenics)是研究用遗传学的原理和手段来降低人群中有害基因的频率,从

而提高人类素质的一门科学。

二、医学遗传学的发展简史

遗传的概念至少可追溯到古希腊时代,当时人们就已认识到某些疾病可能在家庭中传递。在古犹太教的法典中就有对“易出血者”的某些男性家属免除割礼的规定,提示对血友病的遗传规律有了初步认识。十八世纪中叶开始比较系统地研究人类的一些异常性状和疾病的遗传。Maupertuis 研究多指(趾)及皮肤和毛发缺乏色素者(白化病)的家系,指出这两种症状有各自不同的遗传方式。1859 年 Boedeker 首先确诊尿黑酸尿症,这是最早报道的先天性代谢病。

医学遗传学早期受孟德尔、摩尔根经典遗传学的指引,对遗传病的来源及传递方式作了朴实的描述。本世纪初,随着染色体制备技术和观察方法的建立,人类细胞遗传学发展迅速。1923~1952 年,由于徐道觉等建立低渗制片技术、蒋有兴等使用秋水仙碱获得了更多中期细胞分裂相后,证实人体细胞染色体数目为 46。然后相继发现先天愚型为 21-三体、Klinefelter 综合征为 47,XXY、Turner 综合征为 45,X 等染色体改变,标志着临床遗传学的建立。以后又相继建立了染色体显带技术、高分辨显带技术,从而对染色体序号的确认、染色体结构上的微细变化及其对染色体疾病的认识都不断深入。染色体脆性部位与脆性 X 综合征的研究又开辟了细胞遗传学的新领域。荧光原位杂交(FISH)使细胞遗传学获得了新的应用方向。通过细胞遗传学与分子遗传学的结合,现在已能用显微切割的方法,切下染色体特定区带进行微克隆,进而认识某区带所含 DNA 顺序的结构和功能。

由于生物化学理论和实验手段的发展,生化遗传学也进展迅速。自尿黑酸尿症的研究之后,又证实糖原贮积病 I 型是由于葡萄糖-6-磷酸酶缺乏引起,并确认这类疾病现称为遗传性酶缺陷或遗传性酶病。另外,1949 年 Pauling 在研究镰形细胞性贫血时发现电泳慢速的 HbS,提出蛋白质分子的遗传变异可引起分子病。1956 年他的同事 Ingram 证实 HbS 是由于球蛋白 β 链单个氨基酸置换($\beta 6$ 谷 $\rightarrow$ 缬)引起。现已知免疫球蛋白、胶原蛋白、膜蛋白、凝血因子等遗传变异均可产生分子病。

我国医学遗传学的实验研究工作开始于 20 世纪 60 年代。1962 年项维、吴旻等首先报告了中国人的染色体组型,标志着我国人类细胞遗传学的开始。在生化遗传学方面,当时已对血红蛋白病和红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)缺乏症开展了实验性研究,标志着我国生化遗传学的萌芽。此后相当长一段时间,我国医学遗传学停滞不前。直到 1979 年底我国召开了第一次人类和医学遗传学论文报告会,医学遗传学才得到迅猛发展。20 世纪 80 年代后期,我国处于前沿的细胞遗传学,引进了先进的高分辨显带技术、显微切割及微克隆技术,向分子细胞遗传学领域迈进。生化遗传学已大步跨入分子遗传学行列。近些年来,在分子代谢病、免疫遗传、癌基因和肿瘤抑制基因的研究、优生学、产前基因诊断以及基因治疗等方面都取得了可喜的成果。

始于 1990 年的国际人类基因组计划(Human Genome Project, HGP),被誉为生命科学的“登月”计划,原计划于 2005 年完成。我国于 1999 年跻身人类基因组计划,作为参与这一计划的唯一发展中国家,承担了 1% 的测序任务。2000 年 6 月 26 日,经过美、英、日、法、德、中六国科学家的共同努力,人类基因组序列“工作框架图”宣布完成,这项伟大的

科研成果为人类了解自己提供了大量的遗传信息。虽然参加时间较晚,但是我国科学家提前两年于2001年8月26日绘制完成“中国卷”,赢得了国际科学界的高度评价。2003年4月14日,美国联邦国家人类基因组研究项目负责人弗朗西斯·柯林斯博士在华盛顿隆重宣布,人类基因组序列图绘制成功,人类基因组计划的所有目标全部实现。由美、英、日、法、德和中国科学家经过13年努力共同绘制完成了人类基因组序列图,在人类揭示生命奥秘、认识自我的漫漫长路上又迈出了重要的一步。“国际人类基因组单体图计划”于2002年10月启动,是继“国际人类基因组计划”之后,人类基因组研究领域的又一重大研究计划。科学家们将在已完成的人类全基因组序列图的基础上,确定人类经世代遗传仍保持完整的始祖板块以及在不同族群中这些板块的类型与分布,并将这些不同的板块标上标签,以寻找不同人群之间的基因差异,绘制出一张更为全面的人类基因组遗传整合图。“国际人类基因组单体图计划”至2005年5月第一阶段的数据产生已经完成并向全球免费发布,科学家们计划用三年时间绘制出人类基因组最常见差异的图谱。北京基因组研究所领衔的中华协作组在这一重大国际项目中做出10%的贡献,其目标是构建人类DNA序列中多态位点的常见模式。包括中国科学家在内的HapMap研究计划,将提供确定对人类健康和疾病以及对药物和环境反应有影响的相关基因的关键信息。深信我国的医学遗传学的发展必将迅速赶上世界先进水平。

第二节 遗传病概述

一、疾病发生的遗传基础

临床学家认为疾病是有特定症状和体征的病态过程;生物学家认为疾病是内环境稳态失衡的结果;遗传学家则认为形态或代谢异常的性状就是疾病。从环境与机体统一的观点看,疾病是环境因素(外因)和机体(内因)相互作用而形成的一种特殊的生命过程,伴有组织器官形态、代谢和(或)功能的改变。遗传因素是构成内因的主要因素。因此可以认为,任何疾病的发生都是环境因素与遗传因素相互作用的结果。在一些疾病中遗传因素起主导作用,而在另一些疾病中环境因素发挥主要作用,两者之间无显著的界限。根据遗传因素和环境因素在疾病发生中所起作用的情况,大致将疾病归纳为下面四种情况:

(一) 完全由遗传因素决定的疾病

通常具有特定基因型的个体才发生此类疾病,尚未发现此类疾病发生所必需的环境因素,如白化病和一些染色体病。

(二) 基本上由遗传因素决定的疾病

这是具有特定基因型的个体,在环境中一定因素的诱导下发生的疾病。例如苯丙酮尿症患者只有在吃了高苯丙氨酸食物时才诱发本病;半乳糖血症患者在哺乳后才诱发乳类不耐受的一系列症状。

(三) 遗传因素与环境因素都很重要的疾病

在这类疾病中,遗传因素提供了产生疾病的必要的遗传背景,环境因素促使疾病表现出相应的症状和体征。但疾病不同,其遗传度也不尽相同。例如唇裂、腭裂、脊柱裂等,其