

全国医学院校高职高专教材

医学遗传学

主 编 严杨铎

副主编 舒安利 朱荣林 王 晋

北京大学医学出版社

全国医学院校高职高专教材

医学遗传学

主 编 严杨钵

副主编 舒安利 朱荣林 王 晋

编 委 (以姓氏笔画为序)

王 晋 (石家庄医学高等专科学校)

龙 革 (湖南岳阳职业技术学院)

朱荣林 (江西中医药高等专科学校)

李玉琴 (陕西商洛职业技术学院)

严杨钵 (陕西渭南职业技术学院)

邵红英 (陕西宝鸡职业技术学院医学部)

高凤琴 (陕西渭南职业技术学院)

舒安利 (湖南怀化医学高等专科学校)

北京大学医学出版社

YIXUE YICHUANXUE

图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学/严杨钵主编. —北京: 北京大学医学出版社, 2006. 8 (2007. 8 重印)
ISBN 978-7-81071-871-4

I. 医... II. 严... 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 (2006) 第 069592 号

医学遗传学

主 编: 严杨钵

出版发行: 北京大学医学出版社 (电话: 010-82802230)

地 址: (100083) 北京市海淀区学院路 38 号 北京大学医学部院内

网 址: <http://www.pumpress.com.cn>

E - mail: booksale@bjmu.edu.cn

印 刷: 莱芜市圣龙印务有限责任公司

经 销: 新华书店

责任编辑: 张彩虹 责任校对: 杜 悦 责任印制: 郭桂兰

开 本: 787mm×1092mm 1/16 印张: 12 插页: 3 字数: 306 千字

版 次: 2006 年 8 月第 1 版 2007 年 8 月第 2 次印刷 印数: 5001—10000 册

书 号: ISBN 978-7-81071-871-4

定 价: 19.80 元

版权所有, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

前 言

本教材是由全国医学院校高职高专教材编审委员会统一组织编写的高职高专系列教材之一。本书在编写过程中，以培养目标为依据，以够用和实用为基本原则，注意反映相关学科发展前沿，力求做到贴近学生、贴近社会和贴近岗位，使学生的学习和岗位的需要“零距离”。

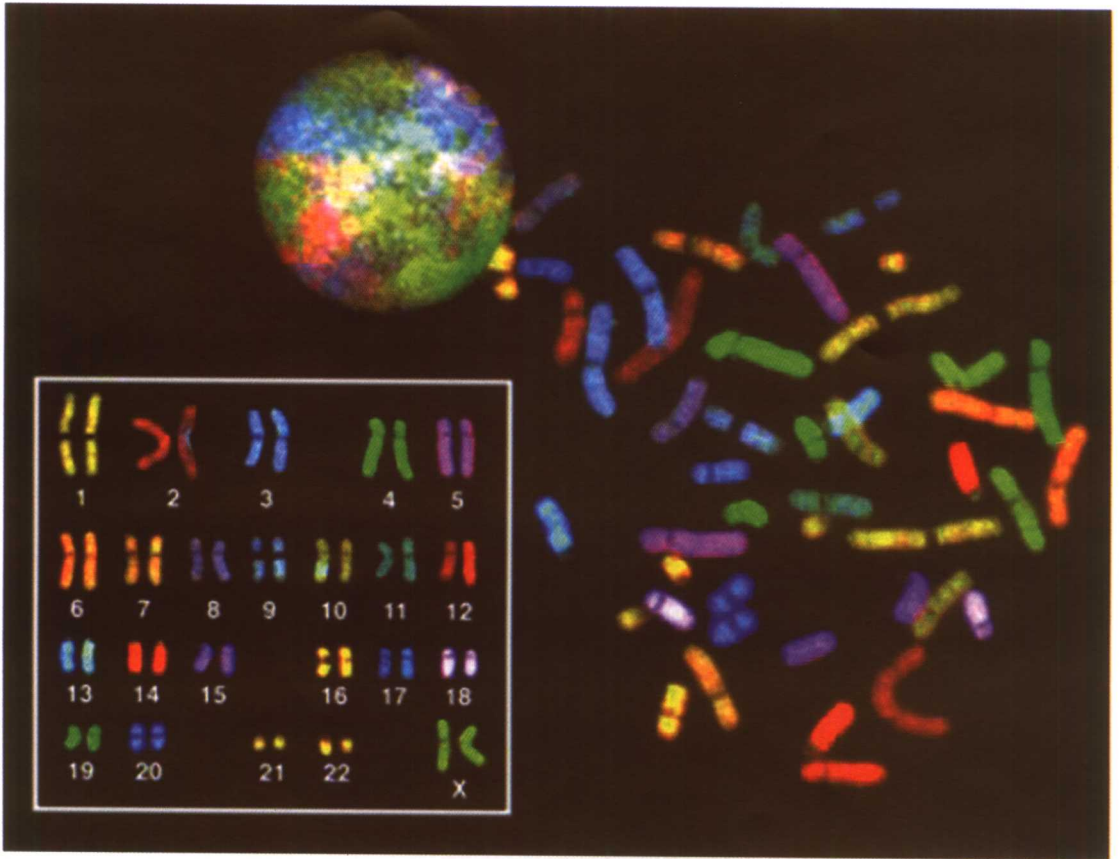
本教材内容共分两部分：第一部分为医学遗传学基础，包括 13 章内容，介绍了医学遗传学的分子基础；遗传的细胞学基础；染色体畸变与染色体病；单基因遗传和多基因遗传；群体遗传；生化遗传病、药物遗传；免疫遗传；肿瘤与遗传的关系；基因定位；遗传病的诊断与防治，优生学等。第二部分为医学遗传学实验，介绍了基本的实验技能和具体的实验方法。

参加本教材编写工作的老师是具有多年医学遗传学教学经验的一线教师，他们以严谨的态度和团队合作的精神共同承担并完成全书的编写工作，编写过程中我们得到了渭南职业技术学院、湖南长沙医学院等多所学校领导的大力支持，在此深表敬意和感谢。

由于编者水平有限，加之时间较紧，难免在书中会出现不足或错误，敬请师生们在使用过程中及时提出宝贵意见，我们将在今后修订时加以完善。

严杨铨

2006 年 5 月



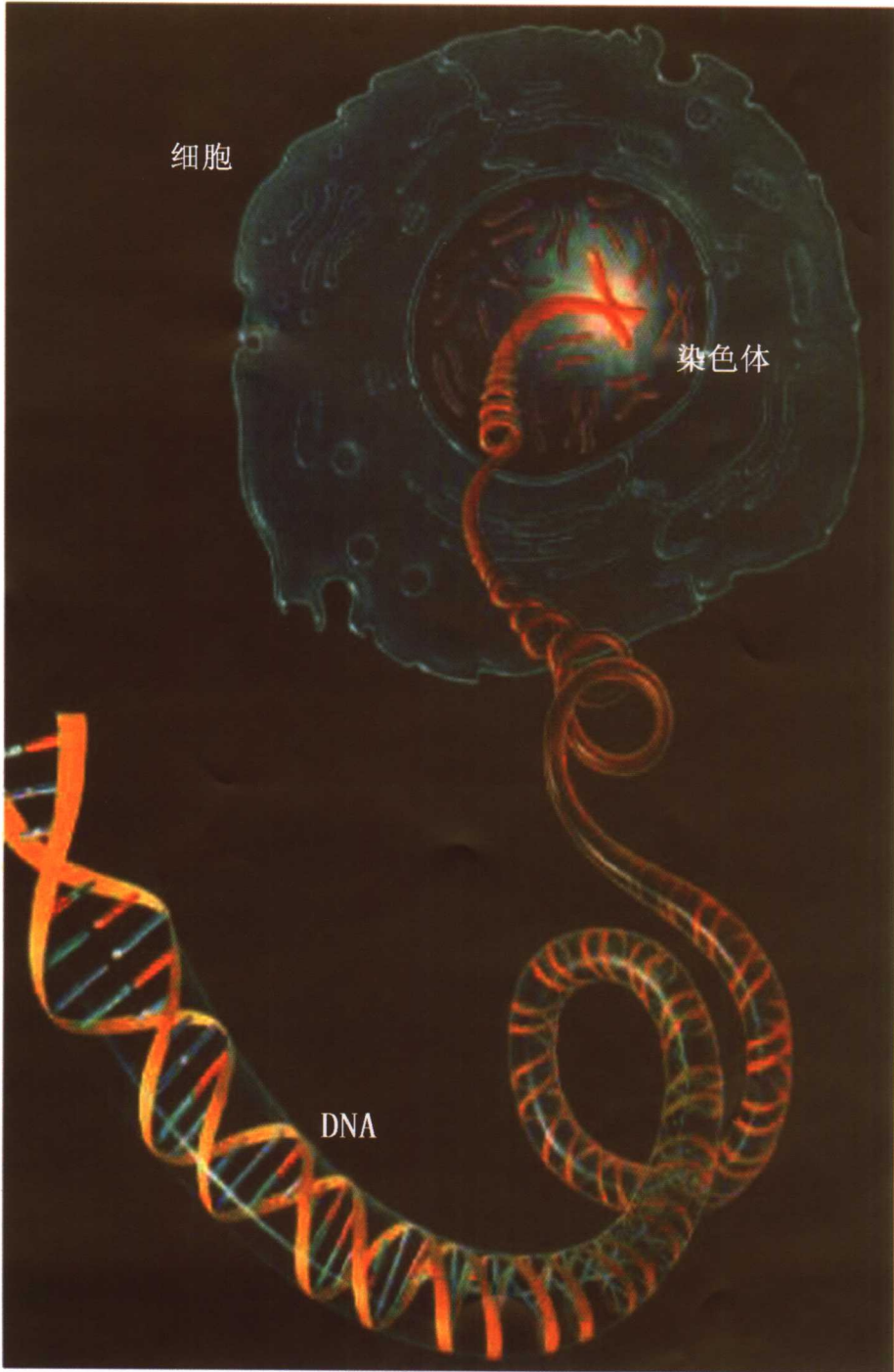
彩图 1 人类染色体



彩图 2 正常红细胞



彩图 3 镰刀形的细胞



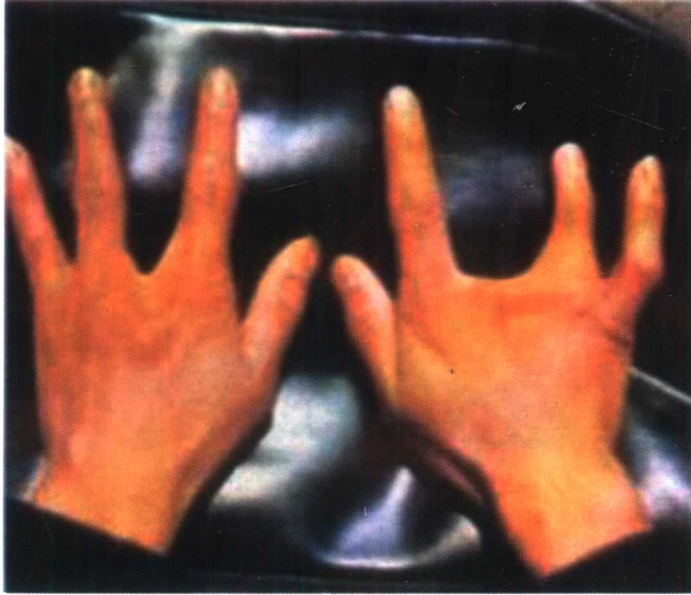
彩图 4 DNA 折叠成染色体示意图



彩图 5 多趾



彩图 6 多腿



彩图 7 缺指



彩图 8 银屑病



彩图 9 恶性黑色素瘤

目 录

第一部分 医学遗传学基础

第一章 绪论	(3)
第一节 医学遗传学的概念及研究对象	(3)
第二节 医学遗传学在现代医学中的地位	(4)
第三节 医学遗传学的研究技术与方法	(5)
一、系谱分析法	(5)
二、群体筛查法	(5)
三、家系调查法	(5)
四、双生子法	(5)
五、种族差异比较法	(6)
六、伴随性状研究方法	(6)
七、动物模型	(7)
八、分子生物学方法	(7)
第四节 医学遗传学发展简史	(7)
第五节 遗传性疾病概述	(8)
一、遗传病的概念	(8)
二、遗传病的分类	(9)
第二章 遗传的分子基础	(10)
第一节 DNA 的化学组成和分子结构	(10)
一、DNA 的分子组成	(10)
二、DNA 分子结构及其生物学意义	(10)
第二节 人类基因和基因组的结构特点	(12)
一、基因的概念	(12)
二、人类基因的结构	(12)
第三节 基因的功能	(15)
一、遗传信息的储存	(15)
二、基因通过自我复制保持遗传的连续性	(16)
三、基因的表达	(17)
第四节 基因突变	(20)
一、基因突变的概念	(20)
二、引起基因突变的因素	(20)
三、基因突变的类型	(22)
四、DNA 损伤的修复	(23)

第三章 遗传的细胞学基础	(24)
第一节 染色质和染色体	(24)
一、染色质	(24)
二、染色体	(27)
第二节 细胞增殖	(32)
一、细胞周期	(33)
二、细胞周期各期特点	(33)
第三节 减数分裂和配子的发生	(35)
一、减数分裂过程及染色体的传递	(36)
二、减数分裂的生物学意义	(37)
三、配子的发生	(37)
第四章 染色体畸变与染色体病	(39)
第一节 染色体畸变	(39)
一、染色体畸变的原因	(39)
二、染色体畸变的类型	(40)
第二节 染色体异常综合征	(49)
一、常染色体异常综合征	(49)
二、性染色体异常综合征	(51)
三、异常染色体携带者	(52)
四、脆性 X 染色体综合征	(52)
第三节 两性畸形	(52)
一、真两性畸形	(53)
二、假两性畸形	(53)
三、XX 男性	(54)
四、XY 女性	(54)
第五章 单基因遗传与多基因遗传	(55)
第一节 遗传的基本定律	(55)
一、分离定律	(55)
二、自由组合定律	(56)
三、连锁与交换定律	(56)
第二节 遗传学的概率统计基础	(56)
一、事件	(56)
二、概率	(57)
三、概率的基本定理	(57)
四、二项分布概率	(57)
五、 χ^2 检验	(59)
第三节 单基因遗传	(60)
一、系谱和系谱分析	(60)
二、单基因遗传的遗传方式	(61)
三、遗传病的遗传异质性	(70)

四、两种单基因遗传性状或疾病的遗传	(70)
五、单基因遗传病发病风险的估计	(71)
第四节 多基因遗传	(77)
一、质量性状和数量性状	(77)
二、多基因遗传的概念与特点	(78)
三、多基因遗传病	(79)
第六章 群体遗传学	(84)
第一节 群体的遗传结构	(84)
一、群体	(84)
二、基因频率和基因型频率	(84)
第二节 群体的遗传平衡定律	(86)
一、遗传平衡定律的内容	(86)
二、遗传平衡定律的应用	(87)
三、遗传平衡定律的扩展	(90)
第三节 影响遗传平衡的因素	(92)
一、突变和选择	(92)
二、迁移	(95)
三、遗传漂变	(96)
四、近亲婚配	(98)
第四节 遗传负荷	(104)
第七章 生化遗传病	(105)
第一节 分子病	(105)
一、血红蛋白病	(105)
二、血浆蛋白病	(109)
三、结构蛋白缺陷病	(110)
四、受体蛋白病	(112)
五、膜转运载体蛋白病	(113)
第二节 先天性代谢缺陷	(114)
一、先天性代谢缺陷的发病机制	(114)
二、先天性代谢缺陷的类型	(115)
三、常见的先天性代谢缺陷	(117)
第八章 药物遗传学	(119)
第一节 药物代谢的遗传基础	(119)
第二节 异常药物反应的遗传基础	(120)
一、无过氧化氢酶症	(120)
二、异烟肼慢灭活	(121)
三、琥珀酰胆碱敏感性	(122)
四、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	(123)
五、恶性高热	(124)
第三节 生态遗传学	(124)

一、成人低乳糖酶症	(125)
二、乙醇中毒	(125)
三、吸烟与慢性阻塞性肺疾患	(126)
四、吸烟与肺癌	(126)
第九章 免疫遗传学	(127)
第一节 抗原遗传	(127)
一、红细胞抗原遗传	(127)
二、白细胞抗原遗传	(129)
第二节 组织不相容性	(129)
一、组织配型	(129)
二、新生儿溶血症	(131)
第三节 遗传性免疫缺陷病	(131)
第四节 遗传性自身免疫疾病	(132)
第十章 肿瘤与遗传	(134)
第一节 肿瘤发生的遗传因素	(134)
一、肿瘤发病率的种族差异	(134)
二、肿瘤的家族聚集现象	(135)
三、遗传性恶性肿瘤	(135)
四、遗传性癌前病变	(136)
五、遗传缺陷和染色体不稳定性综合征	(136)
六、肿瘤的遗传易感性	(136)
第二节 肿瘤的染色体异常	(137)
一、肿瘤的染色体数目异常	(137)
二、肿瘤的染色体结构异常	(137)
第三节 肿瘤发生的遗传机制	(138)
一、肿瘤的单克隆起源假说	(138)
二、二次突变学说	(139)
三、肿瘤的多步骤损伤学说	(139)
四、体细胞突变	(140)
第四节 癌基因与肿瘤抑制基因	(140)
一、癌基因	(141)
二、肿瘤抑制基因	(143)
三、肿瘤转移相关基因与肿瘤转移抑制相关基因	(143)
四、肿瘤基因组解剖计划	(144)
第十一章 基因定位	(145)
第一节 基因定位与基因图	(145)
一、基因定位概念	(145)
二、基因图	(145)
第二节 人类基因定位的原理和方法	(146)
一、系谱分析法	(146)

二、体细胞杂交法·····	(146)
三、重组 DNA 技术定位法·····	(147)
四、原位杂交·····	(150)
第三节 人类基因定位在医学实践中的意义·····	(151)
一、致病基因的鉴定与定位·····	(152)
二、遗传病诊断·····	(153)
三、疾病基因的克隆·····	(153)
第四节 人类基因组计划·····	(154)
一、人类基因组计划的诞生·····	(154)
二、人类基因组计划的目的和内容·····	(154)
三、人类基因组计划的研究进展·····	(154)
第十二章 遗传病的诊断、预防和治疗·····	(156)
第一节 遗传病的诊断·····	(156)
一、临床诊断·····	(156)
二、产前诊断·····	(157)
三、基因诊断·····	(158)
第二节 遗传病的治疗与预防·····	(159)
一、遗传病的治疗·····	(159)
二、遗传病的预防·····	(161)
第三节 遗传咨询·····	(161)
一、遗传咨询的类型·····	(161)
二、如何开展遗传咨询·····	(162)
三、遗传病再发风险估计·····	(162)
四、遗传咨询举例·····	(164)
第十三章 优生·····	(167)
第一节 优生学的概念·····	(167)
一、优生学·····	(167)
二、现代优生学的范围·····	(167)
第二节 优生学措施·····	(167)
一、婚前指导·····	(168)
二、孕期保健·····	(168)
第三节 优生展望·····	(170)
一、优生工程·····	(170)
二、克隆化生殖·····	(170)
三、重组 DNA 技术·····	(170)

第二部分 医学遗传学实验

实验一 有丝分裂与减数分裂·····	(173)
实验二 人类染色体及核型分析·····	(174)

实验三 人外周血淋巴细胞染色体标本制备.....	(174)
实验四 X 染色质的标本制备和观察.....	(176)
实验五 遗传咨询.....	(177)
附一 正常人类染色体非显带中期分裂象核型分析作业 (剪贴用)	(180)
附二 正常人类染色体非显带中期分裂象核型分析作业.....	(181)
参考文献.....	(182)

第一部分

医学遗传学基础