

高职高专“十二五”规划教材

医学遗传与优生学基础

朱劲华 高瑾乡 主编
许争峰 主审

YIXUE YICHUAN YU
YOUSHENGXUE JICHU



化学工业出版社

高职高专“十二五”规划教材

医学遗传与优生学基础

朱劲华 高瑾乡 主编
许争峰 主审

YIXUE YICHUAN YU
YOUSHENGXUE JICHU



化学工业出版社

· 北京 ·

本教材是为了适应高职高专助产专业及医学相关专业的教学需要,为了人们提高生育质量而普及“计划生育、优生优育”相关知识的需要编写而成的。

本教材编写过程中坚持贴近学生、贴近社会、贴近岗位的原则,紧贴临床助产工作的实际需要,力求突出“精简、新颖、科学、合理、可操作性强”的特点。其表现在:一方面,以“必需、够用”为度,扼要地介绍了人类遗传的胚胎学基础、人类遗传的分子和细胞学基础、单基因遗传与单基因病、多基因遗传与多基因病、染色体畸变与染色体病等遗传学知识;另一方面,重点突出遗传学理论和方法在优生和医学临床实践上的应用,特别是插入大量新颖、实用的阅读材料(包括常见遗传病病例分析、理论研究前沿聚焦、知识拓展及优生指南等)来展示优生与遗传学的应用性和实践性。

本教材适用于医学相关类高职高专院校助产、护理、药学、医学影像(放射治疗技术)、医学检验及中西医结合等专业师生,也可用于相关专业的成人教育教材,还可作为科普类书籍供有关院校选修课教材使用,或供在职妇幼保健和计划生育等人员参考。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传与优生学基础/朱劲华,高瑾乡主编. —北京:
化学工业出版社, 2011. 7
高职高专“十二五”规划教材
ISBN 978-7-122-11602-4

I. 医… II. ①朱…②高… III. ①医学遗传学-高等
职业教育-教材②优生学-高等职业教育-教材 IV. ①R394
②R169. 1

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2011) 第 122906 号

责任编辑: 旷英姿
责任校对: 顾淑云

文字编辑: 何 芳
装帧设计: 史利平

出版发行: 化学工业出版社 (北京市东城区青年湖南街 13 号 邮政编码 100011)
印 装: 三河市延风印装厂
787mm×1092mm 1/16 印张 8 $\frac{1}{4}$ 字数 175 千字 2011 年 8 月北京第 1 版第 1 次印刷

购书咨询: 010-64518888 (传真: 010-64519686) 售后服务: 010-64518899
网 址: <http://www.cip.com.cn>
凡购买本书, 如有缺损质量问题, 本社销售中心负责调换。

定 价: 17.00 元

版权所有 违者必究

编审人员

主 编 朱劲华 高瑾乡

副主编 王小荣 彭 坤 马常兰

主 审 许争峰

编写人员 (按姓名笔画排序)

马定远 南京市妇幼保健院

马常兰 江苏建康职业学院

王小荣 永州职业技术学院

朱劲华 江苏建康职业学院

孙晓燕 苏州卫生职业技术学院

李拴明 山西大同大学医学院

季修庆 南京市妇幼保健院

胡 平 南京市妇幼保健院

高瑾乡 盐城卫生职业技术学院

曹媛媛 盐城市第一人民医院

彭 坤 重庆医药高等专科学校

前言

医学遗传与优生学是医学领域中发展迅速的前沿学科和交叉学科,是研究人类各种生命现象和疾病与遗传的关系并通过遗传学理论指导优生和医学临床实践的一门学科,是助产专业及医学相关类高职高专教育中不可缺少的一门基础课。

随着“计划生育、优生优育”工作的深入与普及,培养与我国社会主义现代化建设要求相适应,德、智、体、美等方面全面发展的助产专业、护理专业、药学专业、医学影像(放射治疗技术)专业、医学检验专业、中西医结合专业的学生,使他们具有必需的遗传学与优生的基本知识、基本原理和实践技能应成为重要的教学任务。

本书由高职院校具有丰富教学经验的教师及妇幼保健院具有丰富临床经验的一线医生参与编写。本教材编写内容贴近学生、贴近社会、贴近临床助产工作的实际需要,突出“精简、新颖、科学、合理、可操作性强”的特点。具体表现为如下两个方面:一方面,以“必需、够用”为度,扼要地介绍了人类遗传的胚胎学基础、人类遗传的分子和细胞学基础、单基因遗传与单基因病、多基因遗传与多基因病、染色体畸变与染色体病等遗传学知识;另一方面,重点突出遗传学理论和方法在优生和医学临床实践上的应用,特别是插入大量有趣新颖、实用性强的阅读材料(包括常见遗传病临床病例分析、理论研究前沿聚焦、知识拓展及优生指南等)来展示优生与遗传学的应用性和实践性,以激发学生的学习热情。

本教材适用于医学相关类高职高专院校助产、护理、药学、医学影像(放射治疗技术)、医学检验及中西医结合等专业师生,也可用于相关专业的成人教育教材,还可作为科普类书籍供有关院校选修课教材使用,供在职妇幼保健和计划生育等人员参考。

本书由南京市妇幼保健院“产前诊断中心”主任许争峰教授主审。在编写过程中得到了永州职业技术学院、重庆医药高等专科学校、山西大同大学医学院、苏州卫生职业技术学院和盐城市第一人民医院的大力支持和帮助,在此表示衷心感谢!

限于编者学识水平和编写能力有限,书中难免疏漏之处,敬请同行和读者提出宝贵意见。

编者

2011年3月

目 录

第一章 绪论	1
第一节 医学遗传学的研究目的及范围	1
第二节 医学遗传学研究的技术与方法	2
一、群体筛查法	2
二、系谱分析法	2
三、双生子法	2
四、种族差异比较法	3
五、疾病组分分析	3
六、分子生物学方法	3
第三节 遗传性疾病概述	3
一、遗传因素在疾病发生中的作用	3
二、遗传性疾病的概念及特征	4
三、遗传病的分类	4
第四节 医学遗传与优生的关系	5
第二章 人类遗传及优生的胚胎学基础	7
第一节 配子发生	7
一、精子的发生	7
二、卵子的发生	8
第二节 受精与胚胎发育	9
一、精子和卵子的结构	9
二、受精	10
三、胚胎早期发生	11
习题	19
第三章 人类遗传的细胞基础	21
第一节 细胞的分裂和增殖	21
一、细胞周期	21
二、体细胞的增殖方式——有丝分裂	22
三、生殖细胞的成熟方式——减数分裂	24
第二节 人类染色体	26
一、人类染色体的化学组成	26
二、人类染色体的数目和形态结构	27
三、人类染色体核型	28

四、性染色体	32
习题	33
第四章 人类遗传的分子基础	35
第一节 基因	35
一、基因的概念及特性	35
二、基因的结构	36
三、基因的表达	36
第二节 基因突变及其对人类的影响	38
一、基因突变的类型	38
二、基因突变的特点	40
三、基因突变产生的后果及其对人类的影响	40
第三节 人类基因组	41
一、细胞核基因组	42
二、线粒体基因组	43
习题	43
第五章 单基因遗传与单基因病	45
第一节 系谱与系谱分析	45
第二节 常染色体遗传病	46
一、常染色体显性遗传病	46
二、常染色体隐性遗传病	50
第三节 性连锁遗传病	51
一、X连锁显性遗传病	52
二、X连锁隐性遗传病	52
三、Y连锁遗传病	53
第四节 影响单基因遗传效应的因素	54
一、表现度和外显率	54
二、基因多效性	54
三、遗传异质性	55
四、从性遗传和限性遗传	55
五、遗传印记	56
六、遗传早现	57
习题	58
第六章 多基因遗传与多基因病	60
第一节 多基因遗传	60
一、数量性状与质量性状	60
二、多基因遗传假说	61
三、多基因遗传的特点	61

第二节 多基因病	62
一、多基因病的研究模型	63
二、多基因病的特点	65
三、多基因病发病风险的估计	66
四、多基因遗传病的判断	68
习题	70
第七章 染色体畸变与染色体病	73
第一节 人类染色体畸变	73
一、染色体畸变发生的原因	73
二、染色体畸变的类型	73
三、染色体畸变核型的描述	78
第二节 染色体病	80
一、常染色体病	81
二、性染色体病	83
三、两性畸形	88
第三节 肿瘤与遗传	89
一、肿瘤与染色体畸变	89
二、肿瘤相关基因	89
习题	91
第八章 遗传病的诊断、治疗和遗传咨询	95
第一节 遗传病的诊断	95
一、系谱分析	95
二、细胞遗传学检查	96
三、生化检查	97
四、基因诊断	98
五、皮纹纹理分析	98
第二节 遗传病的治疗	99
一、手术治疗	99
二、药物及饮食治疗	100
三、基因治疗	101
第三节 遗传咨询	103
一、遗传咨询的概念和目的	103
二、遗传咨询的对象	103
三、遗传咨询的步骤	104
习题	106
第九章 优生	108
第一节 优生概述	108

一、优生学的概念和目标.....	108
二、优生学发展简史.....	108
第二节 影响优生的因素.....	110
一、环境因素对优生的影响.....	110
二、营养因素对优生的影响.....	112
三、孕妇妊娠合并症及妊娠并发症对胎儿的影响.....	113
四、孕妇用药对胎儿的影响.....	113
五、孕妇不良嗜好及情绪对胎儿的影响.....	114
第三节 优生咨询与优生措施.....	115
一、婚前优生咨询与措施.....	115
二、孕前优生咨询与措施.....	116
三、孕期优生咨询与措施.....	116
习题.....	119
参考文献	121

第一章 绪 论

第一节 医学遗传学的研究目的及范围

医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门边缘科学,它研究人类遗传性疾病的发生机制、传递方式、发展规律,为遗传病的诊断、预防、治疗提供科学依据和手段,从而控制遗传病在家庭或者群体中的发生,提高人类健康水平和人口素质。

近百年来,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研究医学遗传学的各种问题,使其研究范围逐渐拓展,形成了医学遗传学许多分支学科,其中主要有:

① 细胞遗传学 用形态学的方法,研究人类染色体的结构和数目畸变的类型、产生机制、发生频率及其与遗传性疾病的关系。

② 生化遗传学 用生物化学的方法,研究突变基因所致蛋白质或酶合成异常与遗传病的关系等内容,使人们认识到分子病和遗传性代谢病对人类健康的危害。

③ 分子遗传学 用分子生物学的方法,研究人类基因的结构、突变、表达及其调控,揭示遗传病的本质,为遗传病的基因诊断、基因治疗及预防提供理论依据。

④ 群体遗传学 研究群体中基因的行为。探讨人类正常和病理性状在群体中分布及变迁的规律,了解遗传病在人类群体中的流行动向,为预防和监测遗传病提供必要的理论依据。

⑤ 免疫遗传学 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,为临床输血及异体器官移植中供体的选择提供理论指导。

⑥ 药物遗传学 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。

⑦ 辐射遗传学 研究辐射对生物产生的遗传效应,制定各种监测和预防措施,保护人类的遗传物质免受辐射作用的损害。

⑧ 毒理遗传学 用遗传学方法研究环境因素对遗传物质的损伤及作用机制。具体包括致变、致癌及致畸的“三致”效应及其检测方法和评价手段。

⑨ 体细胞遗传学 通过体细胞,特别是离体培养的体细胞研究基因的作用。它对基因定位的调节、细胞分化、个体发育、肿瘤的发生以及基因治疗都提供了重要的研究手段。

⑩ 行为遗传学 研究基因对人类和动物行为的影响。它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。

⑪ 发育遗传学 研究基因对发育过程的表达和调控,包括出生缺陷的发生机制等。

⑫ 肿瘤遗传学 研究肿瘤发生发展的遗传因素,研究恶变、发展、转移的遗传基础。它不仅有助于探讨肿瘤的病因和发病机制,而且对肿瘤的早期诊断、预后和防治提



供科学根据。

⑬ 基因工程学 基因工程是一种新技术，即将基因加以人工改造而表达为新性状的科学，在人类遗传病的基因诊断及基因治疗中有重要作用。

⑭ 优生学 是用遗传学的原理和手段来提高人类素质的一门科学。

第二节 医学遗传学研究的技术与方法

医学遗传学的发展十分迅速，广泛地采用了细胞学、生物化学、免疫学、生物统计学等研究技术和方法。医学遗传学的研究方法需针对不同的研究目的而设计。这里主要介绍一些为确定某种疾病是否有遗传因素参与而常用的方法。

一、群体筛查法

采用一种或几种简便、准确的方法，对某一人群进行某种遗传病或性状的普查。这种普查需在一般人群和特定人群（例如患者亲属）中进行。通过患者亲属发病率与一般人群发病率比较，及发病年龄的研究，从而确定该病与遗传是否有关。如果患者亲属发病率高于一般人群，且有特定的发病年龄，则可以认为该病有遗传基础。由于同一家族成员往往有相同或相似的生活环境，故在确定某病亲属患病率是否较高时，应排除环境因素影响的可能性。通常采用的方法是：①将血缘亲属与非血缘亲属加以比较。此时应该见到血缘亲属患病率高于非血缘亲属。②养子女调查，即调查患者寄养子女与养母亲生子女间患病率的差异。

二、系谱分析法

系谱分析是根据先证者线索收集全家族成员的发病情况，绘制成系谱，依系谱特征进行分析，确定疾病的遗传方式，开展遗传咨询，进行产前诊断，探讨遗传异质性。

三、双生子法

双生子分两种：一种称为单卵双生（同卵双生，monozygotic twin, MZ），是受精卵在第一次卵裂后，每个子细胞各发育成一个胚胎，故它们的性别相同，遗传特性及表型特征也基本相同；另一种称为双卵双生（异卵双生，dizygotic twin, DZ），来源于两个卵子，分别与精子受精而发育成的两个胚胎，故其性别不一定相同，遗传特征及表型仅有某些相似。两种双生子可从外貌特征、皮纹、血型、同工酶谱、血清型、HLA 型或 DNA 多态性加以鉴定。单卵双生子在不同环境中生长发育可以研究不同环境对表型的影响；双卵双生子在同一环境中发育生长可以研究不同基因型的表型效应。通过比较单卵双生和双卵双生某一性状（或疾病）的发生一致性，可以估计该性状（或疾病）发生中遗传因素所起作用的大小。一般可用发病一致率（同病率）来表示。

发病一致率(%) = 同病双生子对数 / 总双生子(单卵或双卵)对数 × 100

如果某一疾病在两种双生子中的发病一致率没有显著性差异，说明该病主要受



环境因素的影响,如果发病一致率存在显著差异,说明该病的发生与遗传因素有关。

四、种族差异比较法

种族是在地理和文化上相对隔离的群体,也是在繁殖上隔离的人群。世界上主要的人种有6种,即高加索人(白种人)、黑种人、亚洲蒙古种人、美洲印第安人、澳大利亚种人及巴斯克人(西班牙及法国南郊)。各个种族的基因库(群体中包含的总的遗传信息)彼此不同。不同种族的肤色、发型、发色、虹膜颜色、颧骨外形、身材等外部形态性状都显示出遗传学差异。它们之间在血型、组织相容性抗原(HLA)类型、血清型、同工酶谱等的基因型频率也不相同。因此,如果某种疾病在不同种族中的发病率、临床表现、发病年龄和性别、合并症有显著差异,则应考虑该病与遗传密切相关。例如中国人的鼻咽癌发病率在世界上居首位,在中国出生侨居美国的华侨鼻咽癌发病率比当地美国人高34倍。当然,不同种族生活的地理环境、气候条件、饮食习惯、社会经济状况等方面也各不相同,故在调查不同种族发病率及发病情况时,应严格排除这类环境因素的影响。为此,这种调查常安排在不同种族居民混杂居住的地区进行,最好选择生活习惯和经济条件比较接近的对象。

五、疾病组分分析

疾病组分分析是指对待比较复杂的疾病,特别是其发病机制未完全弄清的疾病,如果需要研究其遗传因素,可以将疾病“拆开”来,对其某一发病环节(组分)进行单独的遗传学研究。这种研究方法又称为亚临床标记研究。如果证明所研究的疾病组分受遗传控制,则可认为这种疾病是有遗传基础的。例如,冠心病是一种有复杂病因的疾病,高血脂是其组分之一,已知家族性高胆固醇血症是常染色体显性遗传,可以认为冠心病也具有遗传基础。

六、分子生物学方法

分子生物学方法主要是采用基因克隆、基因定位等方法,寻找已经确定与遗传因素有关的疾病的基因,最终将基因定位于染色体的具体位点,并克隆出与疾病相关的基因,研究疾病在分子水平的产生机制,为遗传病的诊断、治疗、预防提供新的方法。人类基因组全序列的测定为寻找疾病的相关基因提供了良好的基础与手段。

第三节 遗传性疾病概述

一、遗传因素在疾病发生中的作用

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。但在某一具体疾病发生中,环境因素与遗传因素的相对重要性则要具体分析。大致有以下四种情况。

(1) 完全由环境因素决定发病,与遗传无关。例如某些烈性传染病、外伤等。



(2) 完全由遗传因素决定发病,看不到环境因素作用 例如白化病、先天聋哑、甲型血友病及染色体病等。

(3) 基本上由遗传决定,但需要环境中的一定诱因才发病的疾病 如蚕豆病患者只有在吃蚕豆或可诱发溶血性贫血的药物时才发病,苯丙酮尿症如不吃苯丙氨酸含量多的食物就可避免发病等。

(4) 环境因素与遗传因素对发病都有作用 遗传因素提供了疾病发生的必要的遗传背景,环境因素促使疾病表现出相应的症状和体征。例如,哮喘发病的遗传因素约占80%,环境因素占20%;而在消化性溃疡的发病因素中,遗传因素约占30%,环境因素作用较大,可占70%左右。

二、遗传性疾病的概念及特征

遗传性疾病简称遗传病,是指生殖细胞或受精卵的遗传物质(染色体和基因)发生异常改变(主要是突变或畸变)所引起的疾病。

根据定义,遗传病有以下几个特征。

(1) 垂直传递 遗传病不同于传染病的水平传递,而是具有上代往下代传递的特点。但不是每个遗传病的家系中都可观察到这一现象。因为隐性遗传病的致病基因虽然是垂直传递,但是杂合子携带者表型正常,看不到垂直传递现象;有些遗传病特别是染色体异常的患者,由于活不到生育年龄或不育,也观察不到垂直传递的现象。

(2) 遗传病的病因是遗传物质的改变 这是遗传的物质基础,也是遗传病不同于其他疾病的主要依据。

(3) 生殖细胞或受精卵的遗传物质发生改变 不是任何细胞的遗传物质改变都可以传给下代,所以必须强调生殖细胞或受精卵的遗传物质发生改变,例如人在遭受电离辐射后可以产生放射病,此时,皮肤细胞、骨髓细胞等体细胞的遗传物质可以发生改变,但放射病不能传给下一代。如果体细胞遗传物质突变传给了子细胞,这种情况可以认为是一种体细胞遗传病,有人将肿瘤看成是一种体细胞遗传病。

(4) 终生性 虽然积极的治疗可以减轻患者症状,但是不能改变遗传的物质基础,所以遗传病终身难以治愈。

(5) 家族性 遗传病由于共同的致病基因继承往往表现有发病的家族聚集性,如一些显性遗传病常表现为在亲代与子代间代代相传。但常染色体隐性遗传病多表现为散发病例而看不到家族聚集性。

(6) 先天性 许多遗传病在出生后即可见到,因此大多数先天性疾病实际上是遗传病,但也有某些先天性疾病是在子宫中获得的,如风疹病毒感染引起的某些先天性心脏病、药物引起的畸形等。反之,有些出生时未表现出来的疾病,也可以是遗传病。如原发性血色病是一种铁代谢障碍疾病,但铁要积存到15g以上才发病,故80%病例发病年龄在40岁以上。

三、遗传病的分类

遗传病是细胞内的遗传物质发生改变而导致的疾病。遗传病一般分为基因病与染色



体病。基因病又分为单基因病和多基因病。此外，根据细胞的种类及遗传物质的位置，又分为体细胞遗传病和线粒体遗传病。

1. 单基因病

单基因病是一对等位基因控制的疾病。根据基因所在的染色体不同以及控制疾病基因的显性和隐性区别，又可分为常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病、X连锁显性遗传病、X连锁隐性遗传病、Y连锁遗传病。

2. 多基因遗传

多基因遗传病是由多对基因控制并且受环境因素影响的一类复杂疾病，一般具有家族聚集性。

3. 染色体病

染色体病是指人类染色体数目异常或结构异常导致的遗传性疾病。由于生殖细胞发生过程中或者受精卵早期分裂过程中产生染色体的畸变，导致胚胎细胞的染色体异常，致使胚胎发育异常，产生一系列临床症状的综合征。根据染色体异常的类型又可分为常染色体异常综合征、性染色体异常综合征。

4. 线粒体遗传病

线粒体是细胞内的一个重要的细胞器，是除了细胞核之外唯一含有DNA的细胞器，具有自己的蛋白质翻译系统和遗传密码。线粒体遗传病是由于线粒体基因突变而导致的疾病。因为线粒体遗传是独立于细胞核以外的半自主性遗传，受精卵中的线粒体完全来自于卵细胞，所以，线粒体遗传病属于细胞质遗传，又称为母系遗传病。

5. 体细胞遗传病

肿瘤起源于体细胞遗传物质的突变，尽管这种突变不会传给后代，但是可以在体内随着细胞的分裂而不断传给新产生的子代细胞，所以肿瘤被称为体细胞遗传病。各种肿瘤的发生都涉及特定的组织细胞中的染色体、癌基因、抑癌基因的改变。有的先天畸形是在发育过程中某些细胞的遗传物质改变而引起的，所以这些先天性畸形也属于体细胞遗传病，如孕期感染风疹病毒导致的先天性心脏病。

第四节 医学遗传与优生的关系

医学遗传与优生之间存在着密切的联系。医学遗传是以遗传病作为研究对象，研究遗传的本质和规律，而优生则是运用遗传学知识来降低遗传病的发病率和提高人类遗传素质的综合性和应用性的科学。人类种族素质包括体质和智力的差异，是遗传或与遗传有关的，因此遗传是优生等自然科学的主要理论基础，为了达到优生的目的，实施优生，则必须掌握有关的医学遗传的基本理论、基本知识和基本技术。

根据所采取的优生措施不同，优生学分为正优生和负优生。前者的着眼点是研究如何维持或增加人群中的有利基因或基因频率以及有利的等位基因组合，来改进人类的遗传素质，这方面的措施有改善人类生存环境、人工授精、试管婴儿培育等。后者则是应用现代医学有关优生的知识与技术来预防有严重遗传病或先天性疾病的个体出生，以降



低不利基因的频率和等位基因组合，目前国内外所实行的婚前检查、适龄生育、宫内诊断、选择性流产等都属于这一范畴。

我国有超过 13 亿的人口，每年出生婴儿近 2000 万，而且鼓励一对夫妇只生一个孩子，随着物质和文化生活水平的提高，作为严重危害人类健康的遗传病在各类疾病的比例中呈上升趋势，目前已知，单纯由遗传因素引起的单基因病及染色体病已达数千种。因此，普及并提高包括医学遗传学在内的优生知识和技术，减少各类有先天缺陷的患儿出生，对于提高人们的生活质量、维持社会的和谐与稳定极为重要。

第二章 人类遗传及优生的胚胎学基础

【学习目标】

- 1. 掌握：配子发生过程；受精过程。
- 2. 熟悉：胚胎早期发育的过程及特点。
- 3. 了解：胚胎发育的进程。

人胚胎在母体子宫中发育经历 38 周（约 266 天），可分为三个时期：①从受精到第 2 周末二胚层胚盘出现为**胚前期**；②从第 3 周至第 8 周末为**胚期**，于此期末，胚的各器官、系统与外形发育初具雏形；③从第 9 周至出生为**胎期**，此期内的胎儿逐渐长大，各器官、系统继续发育成形，部分器官出现一定的功能活动。胚胎发育的过程受遗传物质及环境因子的调控和影响，同时，精子、卵子发生、受精或胚胎发育过程中的异常，会导致各种先天畸形及遗传病的发生。所以，胚胎学是遗传及优生的基础。

第一节 配子发生

配子发生是指精子和卵子形成的过程，它们一般经过增殖、生长、成熟等时期（图 2-1）。但两者也有某些差异，如精子发生的成熟期后还有变态的阶段。两者的主要特征是：在成熟期都要进行减数分裂，染色体的数目由二倍体数（ $2n=46$ ）变为单倍体数（ $n=23$ ），即由原来的 46 条变为 23 条。

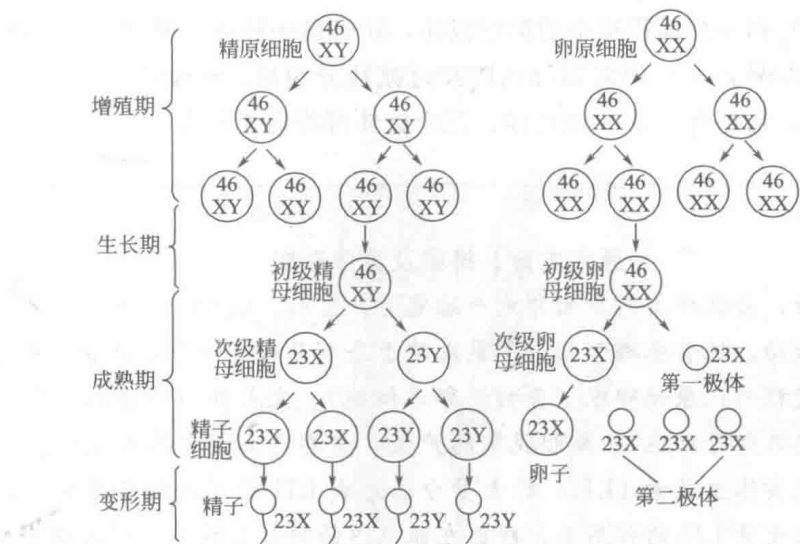


图 2-1 精子和卵子的发生

一、精子的发生

精子在男性睾丸里产生。原始的生精细胞为精原细胞，可通过有丝分裂增殖。从青



春期开始,部分精原细胞进入生长期,体积增大成为初级精母细胞。精原细胞和初级精母细胞的染色体数目像其他的体细胞一样,都是二倍体数($2n=46$)。初级精母细胞经第一次减数分裂后形成两个次级精母细胞,每个次级精母细胞的染色体为23条,但其中的每条染色体含2条染色单体。次级精母细胞再经过第二次减数分裂,形成精细胞。精细胞的染色体仍为23条,但染色体为染色单体型。结果一个初级精母细胞经过减数分裂后形成四个单倍体($n=23$)精细胞,且其中两个精细胞含有X性染色体,另两个精细胞含Y性染色体(图2-1)。精细胞再经过变形期而成为具有头、颈和尾的精子。精子的形成自青春期开始,不断地进行,一般约需70天完成一个周期。

【临床应用】

隐睾症

精子生成需要适宜的温度,阴囊内温度较腹腔内温度低 2°C 左右,适于精子的生成。在胚胎发育期间,由于某种原因睾丸不降入阴囊而停留在腹腔内或腹股沟内,称隐睾症,患者生精小管不能正常发育,无精子产生。如果对发育成熟的动物睾丸进行加温处理,或施行实验性隐睾术,则可观察到生精细胞退化萎缩。

二、卵子的发生

人类卵子的发生过程与精子的发生过程基本相似。在女性卵巢中有大量的卵原细胞,卵原细胞经有丝分裂而增殖,生长期中,卵原细胞的体积增大,分化成初级卵母细胞。成熟期,初级卵母细胞进行第一次减数分裂,形成一个体积较大的次级卵母细胞和一个体积很小的第一极体。次级卵母细胞再经第二次减数分裂,形成一个体积较大的卵母细胞(称卵子)和一个体积很小的第二极体,同时第一极体也随之分裂形成两个第二极体(图2-1)。结果,一个初级卵母细胞经过减数分裂后,形成一个单倍体卵细胞和三个单倍体极体,且都有一条X染色体。三个极体都将退化消失。

【知识拓展】

卵泡发育、排卵及黄体形成

青春期以后,女性卵巢的原始卵泡开始发育、生长、成熟、排卵及黄体的形成和退缩的周期性活动。从青春期开始,卵巢皮质于每个月均有一个成熟的卵泡可排出卵子,其发育的过程为:原始卵泡(含初级卵母细胞)、生长卵泡(含初级卵母细胞)、成熟卵泡(含次级卵母细胞)。排卵现象的产生,主要是因为卵泡分泌雌激素的量增加,此增加诱发黄体生成素(LH)的大量分泌形成LH峰,刺激发育成熟的卵泡排卵。排卵后,在大量LH的作用下,残留在卵泡内的颗粒细胞与内膜细胞形成具有内分泌功能的细胞团,新鲜时呈黄色,故称为黄体。倘若卵子未受精,黄体维持2周即退缩,称为月经黄体;如卵子受精,黄体继续长大,则称为妊娠黄体。

在人的卵子发生过程中,卵原细胞的增殖期和生长期在胚胎时期已完成,并开始进