



全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材
(供五年制临床医学专业用)

医学遗传学

主 编 李永芳

副主编 李 莉 罗 兰
赵明才 魏会平

中国医药科技出版社



全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材
(供五年制临床医学专业用)

医学遗传学

主 编 李永芳

副主编 李 莉 罗 兰 赵明才 魏会平

编 委 (以姓氏笔画为序)

马红莲 (长治医学院)

刘红英 (潍坊医学院)

杨生玺 (青海大学医学院)

李 莉 (山西医科大学)

宋小青 (河北北方学院)

罗 兰 (昆明医科大学)

赵宝昌 (泰山医学院)

魏会平 (河北北方学院)

刘 荣 (成都大学)

杨 玥 (滨州医学院)

杨春蕾 (四川大学生命科学学院)

李永芳 (泰山医学院)

张 静 (蚌埠医学院)

赵明才 (川北医学院)

郭 森 (泰山医学院)

中国医药科技出版社

内 容 提 要

本书是全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材之一,根据《医学遗传学》教学大纲的基本要求和课程特点编写而成。主要包括遗传病的物质基础、遗传病的种类、临床遗传学等,涵盖经典遗传学、分子遗传学和现代遗传学的相关知识,共分为18章。作者在编写过程中,以培养学生的临床思维能力、临床实践能力、人文关怀精神和人际沟通能力为出发点,注重教材的“三基”“五性”,在不影响教材主体内容的基础上引入了“案例讨论”内容,同时设计了“学习要求”“知识链接”“本章小结”及“思考题”模块;在保证本学科系统性和完整性的基础上,控制教材篇幅,减少了文字叙述;同时与国家执业医师资格考试和职称考试相对接,与住院医师规范化培训相衔接;本教材还有与之配套的在线学习平台,教学资源非常丰富,如课件、录像、图片、动画、复习题、模拟题、自测题等,大大方便了学生的自主学习。

本教材具有文字流畅,内容新颖,概念清晰,深入浅出,可读性强等特点,可供全国普通高等医学院校临床医学专业及相关专业使用,也可作为临床医师、计划生育和优生优育工作者以及相关社会科学工作者和管理人员的参考用书。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学 / 李永芳主编. —北京:中国医药科技出版社,2016.8

全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材

ISBN 978-7-5067-8206-7

I. ①医… II. ①李… 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(2016)第197439号

美术编辑 陈君杞

版式设计 张璐

出版 中国医药科技出版社

地址 北京市海淀区文慧园北路甲22号

邮编 100082

电话 发行:010-62227427 邮购:010-62236938

网址 www.cmstp.com

规格 889×1194mm¹/₁₆

印张 15

字数 362千字

版次 2016年8月第1版

印次 2016年8月第1次印刷

印刷 三河市双峰印刷装订有限公司

经销 全国各地新华书店

书号 ISBN 978-7-5067-8206-7

定价 35.00元

版权所有 盗版必究

举报电话:010-62228771

本社图书如存在印装质量问题请与本社联系调换

全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材

出版说明

为面向全国省属院校五年制临床医学专业教学实际编写出版一套切实满足培养应用型、复合型、技能型临床医学人才需求和“老师好教、学生好学及学后好用”的五年制临床医学专业教材，在教育部、国家卫生和计划生育委员会、国家食品药品监督管理总局的支持下，根据以“5+3”为主体的临床医学教育综合改革和国家医药卫生体制改革新精神，依据“强化医学生职业道德、医学人文素养教育”“提升临床胜任力”“培养学生临床思维能力和临床实践操作能力”等人才培养要求，在中国工程院副院长、第四军医大学原校长、中华医学会消化病学分会原主任委员樊代明院士等专家的悉心指导下，中国医药科技出版社组织全国近100所省属高等医学院校为主体的具有丰富教学经验和较高学术水平的550余位专家教授历时1年余的编撰，全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材即将付梓出版。

本套教材包括五年制临床医学专业理论课程主干教材共计40门。将于2016年8月由中国医药科技出版社出版发行。主要供全国普通高等医学院校五年制临床医学专业教学使用，基础课程教材也可供基础医学、预防医学、口腔医学等专业教学使用。

本套教材定位清晰、特色鲜明，主要体现在以下方面：

1. 切合院校教学实际，突显教材针对性和适应性

在编写本套教材过程中，编者们始终坚持从全国省属医学院校五年制临床医学专业教学实际出发，并根据培养应用型临床医学人才的需求和基层医疗机构对医学生临床实践操作能力等要求，结合国家执业医师资格考试和住院医师规范化培训新要求，同时适当吸收行业发展的新知识、新技术、新方法，从而保证教材内容具有针对性、适应性和权威性。

2. 提升临床胜任能力，满足应用型人才培养需求

本套教材的内容和体系构建以强化医学生职业道德、医学人文素养教育和临床实践能力培养为核心，以提升临床胜任力为导向，体现“早临床、多临床、反复临床”，推进医学基础课程与临床课程相结合，转变重理论而轻临床实践、重医学而轻职业道德、人文素养的传统观念，注重培养学生临床思维能力和临床实践操作能力，满足培养应用型、复合型、技能型临床医学人才的要求。

3. 体现整合医学理念，强化医德与人文情感教育

本套教材基础课程与临床课程教材通过临床问题或者典型的案例来实现双向渗透与重组，

各临床课程教材之间考虑了各专科之间的联系和融通,逐步形成立体式模块课程知识体系。基础课程注重临床实践环节的设置,以体现医学特色,医学专业课程注重体现人文关怀,强化学生的人文情感和人际沟通能力的培养。

4. 创新教材编写模式,增强内容的可读性实用性

在遵循教材“三基、五性、三特定”的建设规律基础上,创新编写模式,引入“临床讨论”(或“案例讨论”)内容,同时设计“学习要求”“知识链接”“本章小结”及“练习题”或“思考题”模块,以增强教材内容的可读性和实用性,更好地培养学生学习的自觉性和主动性以及理论联系实践的能力、创新思维能力和综合分析能力。

5. 搭建在线学习平台,立体化资源促进数字教学

在编写出版整套纸质教材的同时,编者与出版社为师生均免费搭建了与每门纸质教材相配套的“爱慕课”在线学习平台(含电子教材、教学课件、图片、微课、视频、动画及练习题等教学资源),使教学内容资源更加丰富和多样化、立体化,更好地满足在线教学信息发布、师生答疑互动及学生在线测试等教学需求,促进学生自主学习,为提高教育教学水平和质量,实现教学形成性评价等、提升教学管理手段和水平提供支撑。

编写出版本套高质量教材,得到了全国知名专家的精心指导和各有关院校领导与编者的大力支持,同时本套教材专门成立了评审委员会,十余位院士和专家教授对教材内容进行了认真审定并提出了宝贵意见,在此一并表示衷心感谢。出版发行本套教材,希望受到广大师生欢迎,并在教学中积极使用本套教材和提出宝贵意见,以便修订完善,共同打造精品教材,为促进我国五年制临床医学专业教育教学改革和人才培养作出积极贡献。

中国医药科技出版社

2016年7月

全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材

教材建设指导委员会

主任委员 樊代明 (中国工程院、第四军医大学)

副主任委员 (以姓氏笔画为序)

冯向先 (长治医学院)

刘志跃 (内蒙古医科大学)

杨 柱 (贵阳中医学院)

吴开春 (第四军医大学)

郑建中 (长治医学院)

蔡映云 (复旦大学附属中山医院)

委员 (以姓氏笔画为序)

丰慧根 (新乡医学院)

王旭霞 (山东大学齐鲁医学部)

王金胜 (长治医学院)

王桂琴 (山西医科大学)

王雪梅 (内蒙古医科大学)

王勤英 (山西医科大学)

石秀梅 (牡丹江医学院)

卢 海 (首都医科大学附属北京同仁医院)

叶本兰 (厦门大学医学院)

付升旗 (新乡医学院)

邢 健 (牡丹江医学院)

吕 丹 (温州医科大学)

吕杰强 (温州医科大学)

朱金富 (新乡医学院)

任明姬 (内蒙古医科大学)

刘学敏 (长治医学院)

刘挨师 (内蒙古医科大学)

孙思琴 (泰山医学院)

孙钰玮 (牡丹江医学院)

杨 征 (四川大学华西口腔医院)

杨少华 (桂林医学院)

李永芳 (泰山医学院)

李建华 (青海大学医学院)

吴学森 (蚌埠医学院)

邱丽颖 (江南大学无锡医学院)

何志巍 (广东医科大学)

邹义洲 (中南大学湘雅医学院)

张 闻 (昆明医科大学)

张 燕 (广西医科大学)

张丽芳 (长治医学院)

张轩萍 (山西医科大学)

张秀花 (江南大学无锡医学院)

张荣波 (安徽理工大学医学院)

张福良 (大连医科大学)

林 昶 (福建医科大学)

林友文 (福建医科大学)

林贤浩 (福建医科大学)

明海霞 (甘肃中医药大学)

罗晓红 (成都中医药大学)	金子兵 (温州医科大学)
金美玲 (复旦大学附属中山医院)	郑 多 (深圳大学医学院)
赵小菲 (成都中医药大学)	赵幸福 (江南大学无锡医学院)
郝岗平 (泰山医学院)	柳雅玲 (泰山医学院)
段 斐 (河北大学医学院)	费 舟 (第四军医大学)
姚应水 (皖南医学院)	夏 寅 (首都医科大学附属北京天坛医院)
夏超明 (苏州大学医学部)	钱睿哲 (复旦大学基础医学院)
高凤敏 (牡丹江医学院)	郭子健 (江南大学无锡医学院)
郭艳芹 (牡丹江医学院)	郭晓玲 (承德医学院)
郭崇政 (长治医学院)	郭嘉泰 (长治医学院)
席 彪 (河北医科大学)	黄利华 (江南大学无锡医学院)
曹颖平 (福建医科大学)	彭鸿娟 (南方医科大学)
韩光亮 (新乡医学院)	游言文 (河南中医药大学)
强 华 (福建医科大学)	路孝琴 (首都医科大学)
窦晓兵 (浙江中医药大学)	

全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材

教材评审委员会

主任委员 樊代明 (中国工程院副院长、院士,第四军医大学)

副主任委员 (以姓氏笔画为序)

刘昌孝 (中国工程院院士,天津药物研究院)

张志愿 (中国工程院院士,上海交通大学医学院)

张伯礼 (中国工程院院士,天津中医药大学、中国中医科学院)

顾晓松 (中国工程院院士,南通大学)

委员 (以姓氏笔画为序)

丁 炯 (南京医科大学)

王海波 (山东大学医学院)

吕广明 (南通大学医学院)

刘志跃 (内蒙古医科大学)

李亚明 (中国医科大学)

杨 柱 (贵阳中医学院)

吴开春 (第四军医大学)

张亚林 (中南大学湘雅二医院)

郑建中 (长治医学院)

洪 洋 (中国医科大学)

高志强 (北京协和医院)

葛金文 (湖南中医药大学)

蔡映云 (复旦大学附属中山医院)

全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材

书 目

序号	教材名称	主编	ISBN
1	医用高等数学	吕 丹 张福良	978 - 7 - 5067 - 8193 - 0
2	医学统计学	吴学森	978 - 7 - 5067 - 8200 - 5
3	医用物理学	张 燕 郭嘉泰	978 - 7 - 5067 - 8195 - 4
4	有机化学	林友文 石秀梅	978 - 7 - 5067 - 8196 - 1
5	生物化学与分子生物学	郝岗平	978 - 7 - 5067 - 8194 - 7
6	系统解剖学	付升旗 游言文	978 - 7 - 5067 - 8198 - 5
7	局部解剖学	李建华 刘学敏	978 - 7 - 5067 - 8199 - 2
8	组织学与胚胎学	段 斐 任明姬	978 - 7 - 5067 - 8217 - 3
9	医学微生物学	王桂琴 强 华	978 - 7 - 5067 - 8219 - 7
10	医学免疫学	张荣波 邹义洲	978 - 7 - 5067 - 8221 - 0
11	医学生物学	张 闻 郑 多	978 - 7 - 5067 - 8197 - 8
12	医学细胞生物学	丰慧根 窦晓兵	978 - 7 - 5067 - 8201 - 2
13	人体寄生虫学	夏超明 彭鸿娟	978 - 7 - 5067 - 8220 - 3
14	生理学	叶本兰 明海霞	978 - 7 - 5067 - 8218 - 0
15	病理学	柳雅玲 王金胜	978 - 7 - 5067 - 8222 - 7
16	病理生理学	钱睿哲 何志巍	978 - 7 - 5067 - 8223 - 4
17	药理学	邱丽颖 张轩萍	978 - 7 - 5067 - 8224 - 1
18	临床医学导论	郑建中	978 - 7 - 5067 - 8215 - 9
19	诊断学	高凤敏 曹颖平	978 - 7 - 5067 - 8226 - 5
20	内科学	吴开春 金美玲	978 - 7 - 5067 - 8231 - 9
21	外科学	郭子健 费 舟	978 - 7 - 5067 - 8229 - 6
22	妇产科学	吕杰强 罗晓红	978 - 7 - 5067 - 8230 - 2
23	儿科学	孙钰玮 赵小菲	978 - 7 - 5067 - 8227 - 2
24	中医学	杨 柱	978 - 7 - 5067 - 8212 - 8
25	口腔科学	王旭霞 杨 征	978 - 7 - 5067 - 8205 - 0
26	耳鼻咽喉头颈外科学	夏 寅 林 昶	978 - 7 - 5067 - 8204 - 3
27	眼科学	卢 海 金子兵	978 - 7 - 5067 - 8203 - 6
28	神经病学	郭艳芹 郭晓玲	978 - 7 - 5067 - 8202 - 9
29	精神病学	赵幸福 张丽芳	978 - 7 - 5067 - 8207 - 4
30	传染病学	王勤英 黄利华	978 - 7 - 5067 - 8208 - 1
31	医学心理学	朱金富 林贤浩	978 - 7 - 5067 - 8225 - 8
32	医学影像学	邢 健 刘挨师	978 - 7 - 5067 - 8228 - 9
33	医学遗传学	李永芳	978 - 7 - 5067 - 8206 - 7
34	核医学	王雪梅	978 - 7 - 5067 - 8209 - 8
35	全科医学概论	路孝琴 席 彪	978 - 7 - 5067 - 8192 - 3
36	临床循证医学	韩光亮 郭崇政	978 - 7 - 5067 - 8213 - 5
37	流行病学	冯向先	978 - 7 - 5067 - 8210 - 4
38	预防医学	姚应水	978 - 7 - 5067 - 8211 - 1
39	康复医学	杨少华 张秀花	978 - 7 - 5067 - 8214 - 4
40	医学文献检索	孙思琴	978 - 7 - 5067 - 8216 - 6

注:40 门主干教材均配套有中国医药科技出版社“爱慕课”在线学习平台。

为深入贯彻落实 2010 年 7 月颁布的《国家中长期教学改革和发展规划纲要(2010-2020)》及《关于医教协同深化临床医学人才培养改革的意见》的文件精神,加快构建以“5+3”为主体的临床医学人才培养体系,创新临床医学专业人才培养模式,深化以岗位胜任力为导向的临床医学五年制本科生培养改革,大力提升临床医学人才培养水平和教育教学质量,培养高素质临床医学专业人才,在教育部、国家卫计委和国家食品药品监督管理总局的领导下,在中国医药科技出版社的具体指导和精心组织下,由全国 12 所医学院校的具有丰富教学经验的一线教师,共同编写了全国普通高等医学院校五年制临床医学专业“十三五”规划教材之一——《医学遗传学》。

医学遗传学主要研究遗传病的发生机制、遗传规律、流行病学、诊断、治疗和预防等问题,是基础医学的一门重要分支学科。随着医疗卫生技术的迅速发展,一些危害人民健康的传染病和营养病已基本得到控制,这些疾病在人群中的发病率逐渐降低,而遗传性疾病和出生缺陷等发生率相对升高,遗传病对人类健康的危害日益严重。种类繁多、错综复杂的遗传病,必须利用遗传学的理论和方法来研究和治疗,所以医学遗传学既是基础医学和临床医学之间的桥梁学科,也是现代医学不可分割的一部分。

本教材以强化医学生职业道德、医学人文素养教育和临床实践能力培养为核心,注重培养学生临床思维能力和临床实践操作能力,着力提升学生健康教育、预防保健、卫生管理等方面的能力,注重人文关怀精神和人际沟通能力的培养;与国家执业医师资格考试和职称考试相对接,与住院医师规范化培训相衔接;在保证本学科系统性和完整性的基础上,控制教材篇幅,减少了文字叙述,增加了图表的比例,使教材的可读性和有效使用率大大提高;以普通高等医学院校教育教学实际和学生接受能力为基准编写本教材,文字精练、逻辑清晰、图文并茂、易教易学。本教材还有与之配套的“中国医药科技出版社在线学习平台”,如课件、录像、图片、动画、复习题、模拟题、自测题等多样化、立体化的教学资源,能更好地实现教学信息发布、师生答疑交流、学生在线测试、教学资源拓展等功能,能充分发挥学生的主观能动性,极大地促进学生的自主学习。

本教材涵盖了经典遗传学、分子遗传学和现代遗传学的内容,章节顺序安排上

遵循循序渐进的原则，由浅入深、由易到难，符合教学规律和学生的认知特点。具体分为18章，主要有绪论、遗传信息的结构和功能、染色体、染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、分子病与遗传性代谢缺陷、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、线粒体遗传病、群体遗传学、表观遗传学、发育遗传学、遗传病的诊断、遗传病的治疗、遗传病的预防和人类基因组学与医学，分别从分子水平、细胞水平、个体水平和群体水平阐述了医学遗传学的基本原理和最新研究成果。本书可供基础、临床、预防、口腔医学类专业使用。

参加编写的单位有山西医科大学、昆明医科大学、四川大学、青海大学、成都大学、川北医学院、蚌埠医学院、河北北方学院、长治医学院、潍坊医学院、滨州医学院、泰山医学院等院校。该书的编写过程中，参考了国内外很多优秀的教材，也得到了各位编委所在单位的大力支持，在此一并表示衷心感谢！

虽然编者对该书编写力求做到精益求精，但由于水平有限，不足之处在所难免。希望使用本书的广大读者提出宝贵意见，使之不断提高和完善。

编 者

2016年3月

第一章 医学遗传学概论	1
第一节 医学遗传学的概念及其发展简史	1
一、医学遗传学的概念	1
二、医学遗传学发展简史	1
三、医学遗传学的主要分支学科	2
四、医学遗传学在现代医学中的地位	6
第二节 遗传病概述	7
一、遗传病的概念	7
二、遗传病的特征	8
三、遗传病的类型	8
第二章 遗传信息的结构与功能	11
第一节 遗传信息的载体——DNA	11
一、DNA 的结构	11
二、DNA 的复制	12
三、DNA 序列的存在形式	13
第二节 基因的概念及其演变	14
第三节 基因的结构	15
一、外显子和内含子	15
二、非翻译区	16
三、侧翼序列	16
第四节 基因表达与调控	18
一、转录	18
二、翻译	20
三、基因表达的调控	21
第五节 基因突变与修复	23
一、基因突变的特性	24
二、基因突变的诱因	24
三、基因突变的类型	25
四、基因突变的命名	27
五、基因突变的生物学效应	27
六、DNA 损伤的修复	28
第三章 染色体	31
第一节 染色质的成分与包装	31

一、染色质的化学组成	31
二、染色质包装模型	32
三、常染色质与异染色质	33
第二节 性染色质	34
一、X 染色质	34
二、Y 染色质	36
第三节 染色体的传递	36
一、有丝分裂	36
二、减数分裂	38
三、生殖细胞的发生	40
四、受精作用	41
第四节 核型	41
一、染色体的形态结构和种类	41
二、核型分析	42
第四章 染色体病	48
第一节 染色体畸变	48
一、诱发染色体畸变的因素	48
二、染色体数目畸变	50
三、染色体结构畸变	53
第二节 染色体病的主要种类	57
一、常染色体病	58
二、性染色体病	62
第五章 单基因遗传病	67
第一节 单基因遗传病的种类及其遗传方式	67
一、常染色体显性遗传病	67
二、常染色体隐性遗传病	71
三、X 连锁显性遗传病	75
四、X 连锁隐性遗传病	76
五、Y 连锁遗传病	78
第二节 两种单基因性状的伴随传递	78
一、两种单基因性状的自由组合	78
二、两种单基因性状的连锁互换	79
第三节 影响单基因遗传病分析的因素	80
一、遗传背景	80
二、不规则显性	80
三、延迟显性	82
四、基因多效性	82
五、遗传异质性	82
六、遗传早现	83
七、遗传印记	83
八、限性遗传	84
九、从性遗传	84
十、X 染色体失活	84

第六章 多基因遗传病	86
第一节 多基因遗传的定义和特点	86
一、多基因遗传的定义	86
二、多基因遗传的特点	86
第二节 多基因遗传病的特点	89
一、易患性、阈值和遗传率	89
二、多基因遗传病的遗传特点	91
三、多基因遗传病发病风险的估计	92
第七章 分子病与遗传性代谢缺陷	95
第一节 分子病	95
一、血红蛋白病	95
二、血浆蛋白病	101
三、胶原蛋白病	102
四、受体蛋白病	104
第二节 遗传性代谢缺陷	105
一、糖代谢病	105
二、氨基酸代谢病	107
三、核酸代谢病	109
第八章 药物遗传学	111
第一节 药物反应的遗传基础	111
一、遗传因素对药物药动学的影响	111
二、遗传因素对药物药效学的影响	112
第二节 药物代谢异常的常见种类	112
一、琥珀酰胆碱敏感性	112
二、异烟肼慢灭活	113
三、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	114
四、异喹肼-司巴丁多态性	116
第三节 非药物代谢异常的常见种类	117
一、成人低乳糖酶症	117
二、乙醇中毒	118
三、吸烟与肺癌	118
四、 α_1 -抗胰蛋白酶缺乏症	119
第九章 免疫遗传学	121
第一节 红细胞抗原遗传	121
一、ABO 血型系统	122
二、Rh 血型系统	123
三、血型不相容	123
第二节 白细胞抗原遗传	123
一、HLA 复合体的结构和遗传特点	124
二、HLA 复合体与疾病的关联	125
三、HLA 复合体与器官移植	125
第三节 抗体遗传	126
一、抗体的分子结构特点	126

二、抗体基因结构与重排	126
三、抗体缺乏症	127
第十章 肿瘤遗传学	129
第一节 染色体异常与肿瘤	129
一、染色体数目异常与肿瘤	129
二、染色体结构异常与肿瘤	130
三、染色体不稳定综合征与肿瘤	130
第二节 癌基因	131
一、癌基因的概念与分类	131
二、癌基因的激活机制	133
第三节 肿瘤抑制基因	134
一、 <i>RBI</i> 基因	135
二、其他的肿瘤抑制基因	136
三、癌基因与抗癌基因的比较	136
第四节 肿瘤发生的遗传学机制	137
一、单克隆起源假说	137
二、Kundson 二次突变假说	137
三、肿瘤发生的染色体畸变理论	139
四、癌基因理论	139
五、肿瘤发生的多步骤遗传损伤学说	139
第十一章 线粒体遗传病	141
第一节 线粒体基因组	141
一、线粒体基因组的结构特点	141
二、线粒体 DNA 的遗传学特征	142
第二节 线粒体 DNA 突变与人类疾病	144
一、线粒体 DNA 突变类型	144
二、线粒体遗传病	145
三、其他与线粒体有关的病变	147
第十二章 群体遗传学	149
第一节 基因频率和基因型频率	149
一、基因频率	149
二、基因型频率	149
三、基因频率与基因型频率的关系	149
第二节 遗传平衡定律	150
一、遗传平衡定律的内容	150
二、遗传平衡的应用	151
三、影响遗传平衡的因素	153
第三节 近婚系数	156
一、近婚系数的概念及计算方法	156
二、利用近婚系数计算后代的发病风险	158
第十三章 表观遗传学	161
第一节 表观遗传学的分子机制	161
一、DNA 甲基化	161

二、组蛋白修饰	163
三、染色质重塑	165
四、基因组印记	166
五、非编码 RNA 调控	167
第二节 表观遗传与医学的关系	168
一、表观遗传学与肿瘤	168
二、表观遗传学与心血管疾病	169
三、表观遗传学与代谢综合征	170
第十四章 发育遗传学	172
第一节 发育遗传学概述	172
一、发育的基本过程	172
二、发育遗传学的研究现状	172
三、发育的调控机制	173
第二节 出生缺陷	175
一、出生缺陷的概念	175
二、出生缺陷的类型	175
三、出生缺陷的发生机制	176
四、出生缺陷的预防	178
第十五章 遗传病的诊断	180
第一节 临症诊断	180
一、常规临床诊断	181
二、系谱分析	181
三、细胞遗传学检查	182
四、生化检查	183
五、基因诊断	183
第二节 症状前诊断	185
第三节 产前诊断	186
一、产前诊断的适应证	186
二、产前诊断的主要技术	186
第十六章 遗传病的治疗	190
第一节 手术治疗	190
一、手术矫正	190
二、组织器官移植	191
第二节 药物治疗	191
一、出生前治疗	191
二、症状前治疗	191
三、现症治疗	191
第三节 饮食治疗	193
一、出生前治疗	193
二、现症治疗	193
第四节 基因治疗	194
一、基因治疗的策略	194
二、基因治疗的途径	195

三、基因治疗的方法	196
四、基因治疗的临床应用	197
五、基因治疗存在的问题	199
第十七章 遗传病的预防	201
第一节 遗传病的普查和登记	201
一、遗传病的普查	201
二、遗传病的登记	201
第二节 遗传咨询	201
一、遗传咨询的主要步骤	202
二、遗传咨询的种类和内容	202
三、遗传病再发风险的估计	203
第三节 婚姻指导及生育指导	206
一、婚姻指导	206
二、生育指导	206
第四节 遗传携带者的检出	207
第五节 新生儿筛查	208
一、新生儿筛查定义	208
二、新生儿筛查主要项目	208
第十八章 人类基因组学与医学	210
第一节 人类基因组	210
第二节 人类基因组学	211
一、人类基因组计划	211
二、后基因组计划	213
三、基因的遗传分析方法和技术	215
第三节 基因组医学	216
一、基因组医学与转化医学	216
二、基因组医学与个体化医疗	217
三、基因组病	218
附录 正态分布 X 和 a 值表	220
参考文献	224