



21 世纪高等院校医学规划教材

21 SHI-JI GAO DENG YUAN XIAO YI XUE GUI HUA JIAO CAI



YIXUE YICHUAN YU  
SHENGZHIKEXUE

# 医学遗传与生殖科学

主编 杨保胜 金政 李晓文

第三版



郑州大学出版社

21 世纪高等医学院校规划教材

# 医学遗传与生殖科学

(第三版)

主 编 杨保胜 金 政 李晓文

郑州大学出版社

## 图书在版编目(CIP)数据

医学遗传与生殖科学/杨保胜,金政,李晓文主编. -3版.  
—郑州:郑州大学出版社,2008.7  
21世纪高等院校医学规划教材  
ISBN 978-7-81106-839-9

I. 医… II. ①杨…②金…③李… III. ①医学遗传学 -  
医学院校 - 教材②生殖医学 - 医学院校 - 教材 IV. R394 R339.2

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2008) 第 078835 号

郑州大学出版社出版发行

郑州市大学路 40 号

出版人:邓世平

全国新华书店经销

新乡市凤泉印务有限公司印制

开本:787 mm × 1 092 mm

印张:32.25

字数:780 千字

版次:2008 年 7 月第 3 版

邮政编码:450052

发行部电话:0371-66966070

1/16

印次:2008 年 7 月第 1 次印刷

---

书号:ISBN 978-7-81106-839-9 定价:52.00 元

本书如有印装质量问题,由本社负责调换

# 前 言

(第三版)

本书的第一版和第二版为我国高等医学专升本教学和科研以及从事遗传生殖与优生的科技工作者尽了我们的一份力量,深受广大读者的欢迎和喜爱。由于医学遗传与生殖科学发展极为迅速,涉及的新技术和新成果不断涌现,尤其是在人类基因组学和分子遗传学技术方面的进展更为显著。为了能适应该学科的迅速发展和教学改革的要求,我们决定对其进行修订,力求编写出一本更适合高等医学专升本教学的教材,以便更好地满足培养医学人才的需要。

本教材在吸收多年来教学改革经验的基础上,把基础理论和临床实践紧密地结合起来,将本来具有内在联系而被分隔的有关课程有机结合起来,有利于培养学生认识个体发生变化及疾病发生的唯物观和发展观,启发学生防治疾病的创新思维和提高学生学习的主动性,使学生在疾病发生的机制和临床实践统一的基础上认识疾病的全貌,理解采取的预防和诊治的措施和手段。本书共分20章,主要包括遗传生殖与医学导论、医学遗传与生殖的细胞基础、生殖细胞与减数分裂、生殖医学基础、早期胚胎发育与遗传控制、器官发生与先天畸形、人类染色体与染色体病、基因与基因组学、单基因遗传与单基因遗传病、线粒体遗传病、多基因遗传与多基因遗传病、表观遗传学与人类疾病、群体遗传学、生化遗传学、药物遗传学、肿瘤遗传学、遗传病的诊断、遗传病的预防与治疗、医学遗传与生殖科学研究技术和医学遗传与生殖科学专题(包括免疫遗传学、行为遗传学、毒理遗传学、遗传与生殖的伦理问题、克隆与医学和生物工程与医学)。

本版教材在吸收前两版经验的基础上,基本保持原有的结构体系、写作风格和特点,对该版教材的内容、编排等方面进行了逐章逐节地讨论和修订,在内容上进一步精选。使本教材既具有学术性,还有可读性和可教性。与第二版相比,第三版做了以下变动:①删去与培养目标关联不大的一些内容,补充了近年来发展较成熟的新成就,与分子生物学接轨,与其他学科交叉;②增加了表观遗传与疾病一章,部分章节完全是重新撰写的;③同时对第二

版的图、表、文字、标点等做了修改和订正；④由于有关网络信息日新月异，瞬息万变，本书对所有参考网站进行了订正；⑤为了便于查阅，本版增加了中英文及英中文索引。

本书第一章由杨保胜、黄艳梅编写；第二章和第五章由张鑫编写；第三章、第四章和第八章由朴丽花、张子波编写；第六章由韩金珠编写；第七章由程晓丽、杨保胜编写；第九章由张艳芬编写；第十章和第十四章由张光谋编写；第十一章由郑红编写；第十二章由井长勤编写；第十三章和第十六章由李延兰编写；第十五章和第十八章由闫文义编写；第十七章由李晓文编写；第十九章由黄艳梅编写；第二十章专题一由井长勤编写，专题二由丰慧根和井长勤编写，专题三由单琳琳和张光谋编写，专题四、五、六由张子波、金政、朴丽花编写。

在编写本教材过程中采纳了不少读者的宝贵意见，引用和借鉴了国内外许多著作和教材的图片，新乡医学院各级领导和参编院校领导给予了大力支持和帮助，郑州大学出版社的领导和责任编辑对本教材的编写提出了建设性意见并做了大量细致编校工作，这些对提高本教材的质量和水平起到了重要作用，在此特表示衷心感谢。

医学遗传与生殖科学是一个不断发展的学科，其教学内容尚需深入探索和认真推敲。鉴于作者学术水平有限，虽经3次集体审稿，仍难免疏漏，衷心期待同行和读者给予坦诚的批评和指正，以便更好地满足读者的需要。

杨保胜 金政 李晓文  
2008年5月

## 编者名单

**主 编** 杨保胜 金 政 李晓文

**副主编** 丰慧根 郑 红 闫文义

张 鑫 张子波

**编 委** (以姓氏笔画为序)

丰慧根 (新乡医学院)

井长勤 (新乡医学院)

朴丽花 (延边大学)

闫文义 (河南大学)

李延兰 (新乡医学院)

李晓文 (郑州大学)

杨保胜 (新乡医学院)

张 鑫 (河南科技大学)

张子波 (延边大学)

张光谋 (新乡医学院)

张艳芬 (新乡医学院)

金 政 (延边大学)

郑 红 (郑州大学)

单琳琳 (新乡医学院)

黄艳梅 (新乡医学院)

韩金珠 (新乡医学院)

程晓丽 (郑州大学)



# 目 录

<b>第一章 遗传生殖与医学导论</b> .....	1	<b>第二章 医学遗传与生殖的细胞</b>	
<b>第一节 医学遗传与生殖科学及其</b>		<b>基础</b> .....	19
<b>研究范围</b> .....	1	<b>第一节 真核细胞的基本结构</b>	
一、医学遗传与生殖科学的研究对象和		<b>体系</b> .....	19
任务 .....	1	一、生物膜系统 .....	20
二、医学遗传与生殖科学的研究范围	2	二、遗传信息表达系统 .....	26
<b>第二节 医学遗传与生殖科学在</b>		三、细胞骨架系统 .....	30
<b>现代医学中的地位</b> .....	3	<b>第二节 细胞增殖周期与细胞</b>	
一、医学遗传学在现代医学中的地位	3	<b>分裂</b> .....	31
二、生殖医学在现代医学中的地位	7	一、细胞增殖周期的概念 .....	31
<b>第三节 遗传病与出生缺陷的</b>		二、间期细胞的主要特点 .....	32
<b>概述</b> .....	7	三、有丝分裂 .....	32
一、遗传病概述 .....	7	四、细胞增殖周期的调控 .....	34
二、出生缺陷概述 .....	9	五、细胞增殖与医学 .....	34
<b>第四节 医学遗传与生殖科学发展</b>		<b>第三节 细胞分化与细胞的死亡</b> ..	35
<b>简史及展望</b> .....	10	一、细胞分化 .....	35
<b>第五节 医学遗传与生殖科学资料</b>		二、细胞衰老与凋亡 .....	38
<b>和 Internet 网</b> .....	14	<b>小结</b> .....	39
一、医学遗传与生殖科学相关的国内		<b>思考与练习</b> .....	39
网站 .....	15	<b>参考文献与推荐网站</b> .....	39
二、医学遗传与生殖科学相关的国外			
网站 .....	15		
三、医学遗传与生殖科学相关的 <b>数据</b>			
<b>资源库</b> .....	16		
<b>小结</b> .....	17		
<b>思考与练习</b> .....	17		
<b>参考文献与推荐网站</b> .....	18		
		<b>第三章 生殖细胞与减数分裂</b> .....	41
		<b>第一节 生殖细胞的发生</b> .....	41
		一、精子的发生 .....	41
		二、卵子的发生 .....	45
		<b>第二节 受孕与植入过程</b> .....	47
		一、两性配子在受精前的准备 .....	47
		二、受精过程及分子机制 .....	48



三、卵子的运输 .....	50	第三节 三胚层的分化和胚体外形 的建立 .....	74
第三节 减数分裂 .....	51	一、三胚层的分化 .....	74
一、减数分裂的过程特点 .....	51	二、胚体外形的形成 .....	76
二、减数分裂的生物学意义 .....	53	第四节 胎儿的发育 .....	78
小结 .....	53	第五节 胚胎发育的遗传控制 .....	78
思考与练习 .....	54	一、早期胚胎发育的遗传机制 .....	78
参考文献与推荐网站 .....	54	二、双亲基因组对胚胎发育的重要性 .....	80
<b>第四章 生殖医学基础</b> .....	<b>55</b>	小结 .....	81
第一节 性别决定与性分化 .....	55	思考与练习 .....	81
第二节 生殖器官的发生与成熟 .....	56	参考文献与推荐网站 .....	81
一、生殖器官的发生 .....	56	<b>第六章 器官发生与先天畸形</b> .....	<b>82</b>
二、性成熟 .....	56	第一节 先天畸形和预防 .....	82
三、性衰老 .....	57	一、先天畸形和致畸敏感期 .....	82
第三节 人类生育控制与生殖 障碍 .....	57	二、引起先天畸形的因素 .....	83
一、生育控制 .....	57	三、先天畸形的预防 .....	85
二、生育障碍 .....	59	第二节 神经系统的正常发生与 先天畸形 .....	85
第四节 人类辅助生殖 .....	63	一、中枢神经系统的发生 .....	85
一、人工授精 .....	63	二、周围神经系统的发生 .....	88
二、体外受精-胚胎移植 .....	64	三、神经系统的常见畸形 .....	89
三、显微受精技术 .....	65	第三节 颜面、颈及四肢的正常发育 与先天畸形 .....	90
四、种植前遗传学诊断 .....	66	一、正常发育 .....	90
小结 .....	67	二、颜面、颈及四肢常见的先天畸形 .....	92
思考与练习 .....	67	第四节 泌尿生殖系统的正常发育 与先天畸形 .....	94
参考文献与推荐网站 .....	67	一、泌尿系统的发生与常见畸形 .....	95
<b>第五章 早期胚胎发育与遗传控制</b> .....	<b>68</b>	二、生殖系统的发生与常见畸形 .....	99
第一节 排卵和植入的发育 .....	68	第五节 消化系统与呼吸系统的 正常发育与先天畸形 .....	103
一、排卵 .....	68	一、消化系统的发生与常见畸形 .....	103
二、卵裂和胚泡形成 .....	69	二、呼吸系统的发生与常见畸形 .....	109
三、植入 .....	70		
第二节 胚层形成和发育 .....	72		
一、二胚层胚盘及相关结构的形成 .....	72		
二、三胚层胚盘及相关结构的形成 .....	72		



第六节 心血管系统的正常发育与先天畸形 .....	111	三、真核生物基因表达的特点 .....	165
一、原始心血管系统的建立 .....	111	四、基因表达的调控 .....	166
二、心脏的发生 .....	112	第二节 基因突变 .....	167
三、胎儿血液循环及其出生后的变化 .....	117	一、基因突变的概念及类型 .....	167
四、心血管系统的常见畸形 .....	117	二、基因突变的一般特性 .....	168
小结 .....	118	三、基因突变的分子机制 .....	169
思考与练习 .....	119	四、DNA 分子损伤的修复 .....	170
参考文献与推荐网站 .....	119	五、染色体、基因与 DNA .....	170
<b>第七章 人类染色体与染色体病</b> ..	<b>121</b>	第三节 基因组 .....	171
第一节 人类染色体及其研究方法 .....	121	一、真核生物基因组的特征 .....	171
一、人类染色体的基本特征 .....	121	二、真核生物基因组的结构 .....	171
二、人类染色体核型 .....	123	三、人类基因组 .....	174
三、显带染色体的命名、识别及多态性 .....	126	第四节 基因组学与人类基因组计划 .....	175
四、人类染色体的研究方法 .....	131	一、人类结构基因组计划 .....	176
五、分子细胞遗传学新技术 .....	133	二、人类结构基因组学 .....	177
第二节 染色体畸变 .....	136	三、功能基因组学 .....	179
一、染色体数目异常 .....	136	四、比较基因组学 .....	180
二、染色体结构畸变 .....	140	小结 .....	181
第三节 染色体病 .....	148	思考与练习 .....	181
一、常染色体病 .....	148	参考文献与推荐网站 .....	181
二、性染色体病 .....	152	<b>第九章 单基因遗传与单基因遗传病</b> .....	<b>183</b>
小结 .....	157	第一节 遗传的基本规律 .....	184
思考与练习 .....	158	一、分离律 .....	184
参考文献与推荐网站 .....	159	二、自由组合律 .....	185
<b>第八章 基因与基因组学</b> .....	<b>160</b>	三、连锁与互换律 .....	185
第一节 真核生物基因的分子结构和功能 .....	160	第二节 单基因病的遗传方式 ..	187
一、基因的结构 .....	160	一、常染色体显性遗传病 .....	187
二、基因的功能 .....	162	二、常染色体隐性遗传病 .....	195
		三、X 连锁遗传病 .....	199
		四、Y 连锁遗传病 .....	204
		第三节 Bayes 法计算单基因遗传病复发风险 .....	205



一、常染色体显性遗传病的复发风险 估计 .....	205	<b>第十一章 多基因遗传与多基因 遗传病</b> .....	232
二、常染色体隐性遗传病的复发风险 估计 .....	207	第一节 多基因遗传的特点 .....	232
三、X 连锁隐性遗传病的复发风险 估计 .....	208	第二节 多基因病的特征 .....	236
第四节 2 种单基因性状或疾病的 独立与联合传递 .....	209	一、易患性与发病阈值 .....	236
一、2 种单基因遗传病的独立传递 .....	209	二、遗传率 .....	238
二、2 种单基因病的联合传递 .....	210	三、多基因病的遗传特点 .....	244
第五节 单基因遗传的其他 特性 .....	212	第三节 多基因病复发风险的 估计 .....	245
一、基因多效性 .....	212	第四节 常见多基因病的研究 进展 .....	248
二、遗传异质性 .....	212	小结 .....	250
三、表型模拟 .....	213	思考与练习 .....	250
第六节 非孟德尔遗传方式 .....	213	参考文献与推荐网站 .....	250
一、单亲二体 .....	213	<b>第十二章 表观遗传学与人类 疾病</b> .....	252
二、嵌合遗传现象 .....	214	第一节 表观遗传学概述 .....	252
三、动态突变与疾病 .....	214	第二节 表观遗传现象及其分子 机制 .....	253
小结 .....	217	一、DNA 甲基化 .....	253
思考与练习 .....	218	二、组蛋白修饰 .....	254
参考文献与推荐网站 .....	220	三、染色质重塑 .....	255
<b>第十章 线粒体遗传病</b> .....	222	四、基因组印记 .....	257
第一节 线粒体 DNA 的结构和功能 特征 .....	222	五、X 染色质失活 .....	259
一、mtDNA 的结构特征 .....	222	六、非编码 RNA .....	259
二、mtDNA 的遗传特征 .....	225	七、RNA 编辑 .....	260
第二节 常见线粒体遗传病 .....	226	第三节 表观遗传学与医学 .....	260
一、mtDNA 点突变与疾病 .....	227	一、表观遗传与疾病的发生 .....	260
二、mtDNA 缺失与疾病 .....	228	二、表观遗传与疾病的诊断技术 .....	265
小结 .....	229	三、表观遗传与疾病治疗 .....	268
思考与练习 .....	230	小结 .....	271
参考文献与推荐网站 .....	230	思考与练习 .....	271
		参考文献与推荐网站 .....	271

第十三章 群体遗传学 .....	273	一、氨基酸代谢异常 .....	306
第一节 基因频率和基因型		二、糖代谢病 .....	308
频率 .....	273	三、溶酶体储积病 .....	309
一、基因频率和基因型频率 .....	273	四、嘌呤代谢病 .....	311
二、共显性和不完全显性基因频率的		小结 .....	312
计算 .....	274	思考与练习 .....	312
第二节 遗传平衡定律 .....	274	参考文献与推荐网站 .....	312
一、遗传平衡定律 .....	274		
二、遗传平衡定律的应用 .....	276	第十五章 药物遗传学 .....	314
第三节 影响群体遗传平衡的		第一节 药物代谢的遗传控制 .....	314
因素 .....	278	第二节 药物代谢的遗传性	
一、突变 .....	279	变异 .....	315
二、选择 .....	280	一、过氧化氢酶缺乏症 .....	316
三、小群体中的随机遗传漂变 .....	283	二、异烟肼慢灭活 .....	316
四、隔离 .....	283	三、琥珀酰胆碱敏感性 .....	317
五、迁移 .....	284	四、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 .....	319
六、近亲婚配 .....	284	五、恶性高热 .....	320
第四节 遗传负荷 .....	288	六、痛风 .....	320
一、突变负荷 .....	288	七、血卟啉症 .....	321
二、分离负荷 .....	288	第三节 生态遗传学 .....	321
三、近亲婚配对遗传负荷的影响 .....	288	一、乙醇中毒 .....	322
四、环境污染对遗传负荷的影响 .....	288	二、吸烟与肺癌 .....	322
五、遗传负荷的计算 .....	289	三、吸烟与慢性阻塞性肺疾患 .....	323
小结 .....	290	四、成人低乳糖酶症 .....	323
思考与练习 .....	290	第四节 药物基因组学 .....	323
参考文献与推荐网站 .....	291	一、遗传多态性与药物代谢和药物	
		效应 .....	324
		二、药物基因组学的应用 .....	325
		三、药物基因组学与临床合理用药 .....	326
		小结 .....	327
		思考与练习 .....	327
		参考文献与推荐网站 .....	327
第十四章 生化遗传学 .....	292	第十六章 肿瘤遗传学 .....	328
第一节 分子病 .....	292	第一节 肿瘤的遗传基础 .....	329
一、血红蛋白病 .....	292		
二、血浆蛋白病 .....	299		
三、受体病 .....	301		
四、膜蛋白病 .....	302		
五、胶原蛋白病 .....	304		
第二节 先天性代谢缺陷 .....	305		



一、肿瘤发病率的种族差异 .....	329	四、基因诊断的途径 .....	356
二、肿瘤的家庭聚集现象 .....	329	第六节 产前诊断 .....	359
三、单基因遗传的肿瘤 .....	330	一、产前诊断的常用技术 .....	359
四、多基因遗传的肿瘤 .....	330	二、目前临床常规开展的产前诊断 项目 .....	360
五、染色体异常与肿瘤 .....	330	小结 .....	360
六、肿瘤的遗传易感性 .....	333	思考与练习 .....	361
第二节 肿瘤发生的遗传机制 .....	334	参考文献与推荐网站 .....	361
一、体细胞突变学说 .....	334	第十八章 遗传病的预防与治疗 .....	362
二、二次突变论 .....	334	第一节 遗传病的预防 .....	362
三、基因外调节学说 .....	335	一、优生与遗传病的预防 .....	362
四、染色体不平衡假说 .....	335	二、遗传病的普查与登记 .....	364
五、癌基因与抑癌基因学说 .....	335	三、遗传咨询与遗传登记 .....	367
小结 .....	345	四、产前诊断 .....	367
思考与练习 .....	345	五、新生儿筛查与携带者筛查 .....	371
参考文献与推荐网站 .....	345	第二节 遗传咨询 .....	372
第十七章 遗传病的诊断 .....	347	一、遗传咨询医师 .....	372
第一节 遗传病的临床诊断 .....	347	二、遗传咨询的内容 .....	372
一、病史 .....	347	三、遗传咨询的时间和地点 .....	373
二、症状与体征 .....	348	四、遗传咨询的程序 .....	373
三、系谱分析 .....	348	五、遗传咨询的注意事项 .....	375
第二节 细胞遗传学检查 .....	348	六、遗传咨询举例 .....	376
一、染色体检查 .....	349	第三节 遗传病的治疗 .....	378
二、性染色质检查 .....	349	一、手术治疗 .....	378
三、染色体原位杂交 .....	349	二、药物治疗 .....	379
第三节 生化检查 .....	350	三、饮食治疗 .....	382
第四节 皮肤纹理分析 .....	350	四、基因治疗 .....	382
一、指纹 .....	351	小结 .....	386
二、掌纹 .....	352	思考与练习 .....	386
三、掌褶纹 .....	353	参考文献与推荐网站 .....	387
四、脚掌纹 .....	354	第十九章 医学遗传与生殖科学研究 技术 .....	388
第五节 基因诊断 .....	355	第一节 细胞培养与体细胞	
一、基因诊断的原理 .....	355		
二、基因诊断的目的与特点 .....	355		
三、基因诊断的方法 .....	356		



遗传学 .....	388	第八节 基因定位 .....	408
一、体细胞培养 .....	388	一、基因定位与基因图 .....	408
二、培养细胞的类型 .....	388	二、连锁分析与基因定位 .....	409
三、突变细胞的获得 .....	389	三、原位杂交与基因定位 .....	411
四、体细胞杂交 .....	389	四、其他几种重要的基因定位方法 .....	411
第二节 体外受精和胚胎移植 .....	392	第九节 基因克隆 .....	412
一、超排卵和排卵检测 .....	392	一、功能克隆 .....	412
二、取卵手术 .....	392	二、定位克隆 .....	412
三、取精子 .....	393	三、候选克隆 .....	413
四、卵子培养 .....	393	小结 .....	413
五、体外受精及胚胎培养 .....	393	思考与练习 .....	414
六、胚胎移植 .....	393	参考文献与推荐网站 .....	414
七、胚胎移植后激素支持 .....	394		
八、妊娠确定和随访 .....	394		
九、IVF-ET 衍生技术 .....	394		
第三节 重组 DNA 技术 .....	395	第二十章 医学遗传与生殖科学	
一、限制性内切酶和 DNA 连接酶 .....	395	专题 .....	416
二、载体 .....	395	专题一 免疫遗传学 .....	416
三、重组 DNA 技术过程 .....	397	一、红细胞抗原遗传 .....	416
四、克隆基因的表达 .....	398	二、白细胞抗原遗传 .....	420
第四节 目的基因的获得与		三、T 细胞抗原受体遗传 .....	426
筛选 .....	399	四、抗体遗传 .....	427
一、基因组文库的构建 .....	399	专题二 行为遗传学 .....	429
二、cDNA 文库的构建 .....	399	一、行为遗传现象及特点 .....	429
三、基因文库的筛查 .....	400	二、行为的遗传方式 .....	430
第五节 分子杂交 .....	400	三、正常及异常行为的遗传 .....	431
一、分子杂交的原理 .....	400	专题三 毒理遗传学 .....	436
二、探针的制备及应用 .....	400	一、遗传毒物的“三致”作用 .....	437
三、分子杂交的常用方法 .....	401	二、常用毒理遗传学试验方法 .....	441
第六节 聚合酶链反应技术 .....	403	三、毒理遗传学的综合评价系统 .....	444
一、PCR 的原理 .....	403	四、毒理遗传学研究新进展 .....	446
二、PCR 的主要优点与缺点 .....	403	专题四 遗传与生殖的伦理	
三、几种特殊类型的 PCR .....	405	问题 .....	446
四、PCR 的应用 .....	406	一、遗传服务中的伦理问题 .....	446
第七节 单核苷酸多态性检测 .....	407	二、遗传咨询中的伦理问题 .....	448
		三、遗传检查中的伦理问题 .....	448
		四、基因治疗中的伦理问题 .....	449



五、辅助生育中的伦理问题 .....	450	小结 .....	462
专题五 克隆与医学 .....	453	思考与练习 .....	463
一、克隆技术的基本方法和问题 ...	454	参考文献与推荐网站 .....	463
二、克隆技术的应用前景 .....	457		
专题六 生物工程与医学 .....	458	中英文索引 .....	465
一、生物工程技术的基本方法和			
问题 .....	459	英中文索引 .....	480
二、生物工程技术的应用前景 .....	460		



# 第一章 遗传生殖与医学导论

## 引言——遗传、生殖、发育、变异与疾病

遗传与变异是一切生命活动的基本规律,是生物界存在的极其复杂的生命现象。**遗传**(heredity)是生命有机体在生殖过程中所表现出来的亲代与子代间的相似现象,遗传使生物体的特征得以延续。遗传是高度稳定的,但这种稳定性又是相对的。人体的发育、分化是细胞中脱氧核糖核酸(DNA)分子所携带的遗传信息依照精确的时空程序与环境相互作用、逐步表达的结果。当遗传物质突变及遗传信息改变表达程序而出现错误时,就会导致人体某些器官结构和功能异常,发生疾病乃至死亡,这就是**变异**(variation),变异造成同种个体(亲代与子代、子代与子代)间的差异。**遗传学**(genetics)是研究生物遗传与变异的一门自然科学。

生物有机体通过特定的方式产生子代,从而使生命得以延续并获得亲代的遗传特性的过程称为**生殖**(reproduction)。在人类,生殖是通过两性细胞的结合而实现的。精子和卵子的形成、成熟和受精都是一些复杂的过程,了解这些过程中的分子事件,不仅是人们了解生殖机制的需要,更是医学实践的需要。任何阻断精子和卵子的形成、成熟、结合和受精卵发育的因素都可能使生殖过程受阻。借助于对这些机制的了解,不仅可以实施避孕,也可以治疗不孕不育。

何谓医学遗传与生殖科学,其研究范围有哪些?该学科在现代医学中的地位如何?生殖、发育和遗传与疾病发生的内在联系如何?是本章的主要内容。

## 第一节 医学遗传与生殖科学及其研究范围

随着生物医学科学的发展,尤其是人类基因组计划的完成和后基因组计划的实施,迎来了医学课程体系和教材改革的新潮,医学遗传与生殖科学这一新课程也应运产生了。

### 一、医学遗传与生殖科学的研究对象和任务

**医学遗传与生殖科学**(science of heredity and reproduction in medicine)是研究人类疾病与遗传及生殖与遗传的关系,即研究人类遗传病的发生、传递规律、诊断、治疗、预防及生殖、发育、分化与遗传和环境关系的科学。它的研究对象是人类,它以遗传学、胚胎学和



发育生物学的基本理论和方法为基础,以分子生物学为先导,以疾病为中心,来研究人类疾病及生殖与遗传的关系,进而达到生的健康、生的优秀的目的。它分别从细胞和分子水平、个体水平和群体水平探索遗传病、先天畸形(出生缺陷)和不孕不育的发病机制、诊治措施和预防策略。

## 二、医学遗传与生殖科学的研究范围

医学遗传与生殖科学是包括遗传学、生殖学( genesiology)、胚胎学( embryology) 和发育生物学( developmental biology) 等在内的一门综合学科,它主要包括医学遗传学与生殖医学 2 个既相互联系又相对独立的学科范畴。医学遗传与生殖科学的重要特征之一是与其它学科的横向渗透、纵向加深、综合交错和发展迅速。

### (一) 医学遗传学研究的范围

医学遗传学( medical genetics) 是研究人类疾病与遗传关系的一门学科。它是由遗传病这一纽带把遗传学与医学结合起来的一门边缘学科,是遗传学理论与技术在医学领域中的应用。随着医学科学和生命科学的发展,人类已逐步从分子、细胞、个体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,使其得到了迅速的发展,其研究范围逐渐拓展,已形成了一门由多个分支学科构成的综合性学科。

从研究的技术层次可分为:医学细胞遗传学( medical cytogenetics)、人类生化遗传学( human biochemical genetics)、医学分子遗传学( medical molecular genetics)、分子细胞遗传学( molecular cytogenetics)、人类基因组学( human genomics)、后基因组学( postgenomics)、表观遗传学( epigenetics) 和表观基因组学( epigenomics) 等。

从研究的对象和范围可分为:人类群体遗传学( human population genetics) 与遗传流行病学( genetic epidemiology) 或称临床群体遗传学( clinical population genetics)、体细胞遗传学( somatic cell genetics) 和基因(遗传)工程( genetic engineering) 或脱氧核糖核酸( DNA) 重组( DNA recombination) 等。

从与其他学科的结合情况可分为:肿瘤遗传学( cancer genetics, oncogenetics)、药物遗传学( pharmacogenetics)、免疫遗传学( immunogenetics)、遗传毒理学( genetic toxicology) 或毒理遗传学( toxico-genetics)、生态遗传学( ecogenetics)、辐射遗传学( radiation genetics)、发育遗传学( developmental genetics)、行为遗传学( behavior genetics) 和优生科学 [ ( healthy birth science), 旧称优生学( eugenics) ] 等。

### (二) 生殖医学研究的范围

20 世纪中末期崛起的生殖医学( reproductive medicine) 作为一门新兴边缘学科,在过去的 20 多年里发展迅速,日益受到瞩目。不仅在临床患者的诊断、治疗方面不断有许多新技术和新发现,在生殖基础理论研究及应用方面也有了更多新的认识,为生殖理论增添了新内容,更为其临床应用提供了依据。精子体外获能的发现而建立起来的试管动物技术,标志着对生殖生理和生殖控制的完善;以卵质为受体的克隆动物的诞生,使体细胞克隆哺乳动物成为可能,标志着人类对生殖和发育机制的发挥和创新。自 1978 年世界上第一例试管婴儿——路易丝·布朗( Louise Brown) 在英国诞生以来,生殖医学领域的研究工作在全球各地蓬勃兴起。20 世纪 80 年代后期以来,在生殖生物学和医学领域中,通过



遗传工程与分子生物学技术的精密结合,使人们对生殖过程中的基因控制、激素作用机制、生长因子及其受体的相互作用等方面的认识达到了一个新的水平,大大地推进了辅助生殖技术的发展。英国克隆羊——多莉(Dolly)的诞生,虽至今尚有争议,但毫无疑问使人类为解释生殖之谜向前迈出了一大步。

多学科交叉渗透已经成为当今生殖医学研究的主流,分化与一体化并进,复杂化与简约化共存,现代生殖医学主要包括生殖形态学、生殖生物学、生殖生理学、生殖内分泌学、生殖免疫学、生殖毒理学、生殖药理学、生殖医学心理学、生殖医学社会学、生殖遗传学、生殖工程学和生殖流行病学等。它不仅研究精子与卵子的形成、受精作用,性激素和促性激素的合成、分泌和调节的机制,人类的生殖控制机制和辅助生殖技术;它还研究早期胚胎发育及其引起的先天畸形和遗传性疾病,生殖系统发生的基因调控和性别分化的机制,不孕不育与遗传和环境的关系等。

## 第二节 医学遗传与生殖科学在现代医学中的地位

### 一、医学遗传学在现代医学中的地位

随着传染病、营养缺乏病及由环境因素引起的疾病得到或基本得到控制,临床病种的构成发生了质的变化,遗传病及由遗传与环境共同作用所致的疾病,已成为临床常见而多发的病种。医生在临床实践中所遇到的一些问题,如某些疾病的病因和防治等,常需要用遗传学的理论和方法才能得以解决。医学遗传学已成为现代医学中的一个十分活跃的领域。究其原因,主要是由于遗传病严重地威胁着人类的生命和健康,影响着人口素质的提高。从以下几个方面可看出遗传病对人类的危害,同时也可了解到,医学遗传学在人类与疾病斗争的过程中发挥着越来越重要的作用。

1. 人类遗传病的病种在不断增长 据 McKusick 统计,人群中已认识到的单基因病及异常性状在 1958 年为 412 种,到 1998 年增加到 8 587 种,2004 年(截至 2004 年 3 月 31 日)增加到 15 251 种,2007 年增加到 18 344 种(表 1-1),50 年间,遗传病的病种增加了 40 多倍。在人类染色体上已定位的基因有 10 575 种。至今已记载的人类染色体异常(易位和倒位)有 16 000 种(我国已记载 1 000 多种),多基因病有 100 多种,这不能不引起人们的关注。在已发现的单基因病中,有 1 300 多种是严重危害人类健康的,有 300 余种伴有智力低下。

2. 人群中约有 1/4 以上的人受遗传病所累 人群中约有 0.5%~1% 的人患染色体病,4%~8% 的人受单基因病所累,15%~25% 的人受多基因病所累。总的来看,人群中约有 1/4 以上的人受遗传病所累。

3. 在活产儿中有 4%~5% 为遗传所致的缺陷 我国每年有 1 500 万~2 000 万的婴儿出生,其中 1%~2% 有出生缺陷。在出生缺陷中有 80% 为遗传因素所致。另外,在活产婴儿中,有一些在生长到一定年龄后才发病,如果把成长后才发病的遗传病也估计在内,那么,有 4%~5% 的婴儿为遗传缺陷所致的病残。