

破解疾病的 遗传密码

上海市医学会
上海市医学会医学遗传学专科分会 组编



上海市医学会
百年纪念科普丛书
1917—2017

密码异常**决定**

先天聋哑/唐氏综合征/多囊肾

密码变异**参与**

肿瘤/高血压/肥胖/近视

筛查+检测+防治

护航**健全家庭**

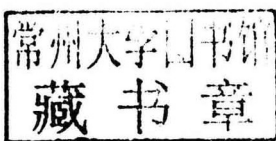
上海科学技术出版社

破解疾病的 遗传密码

上海市医学会
上海市医学会医学遗传学专科分会
组编



上海市医学会
百年纪念科普丛书
1917—2017



上海科学技术出版社

图书在版编目(CIP)数据

破解疾病的遗传密码/上海市医学会,上海市医学会医学遗传学专科分会组编. —上海:上海科学技术出版社,2018.3

(上海市医学会百年纪念科普丛书)

ISBN 978-7-5478-3038-3

I. ①破… II. ①上…②上… III. ①遗传病—基本知识
IV. ①R596

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2018)第 016813 号

破解疾病的遗传密码

上海市医学会

上海市医学会医学遗传学专科分会

组编

上海世纪出版(集团)有限公司 出版、发行
上海科学技术出版社

(上海钦州南路 71 号 邮政编码 200235 www.sstp.cn)

苏州望电印刷有限公司印刷

开本 720×1000 1/16 印张 10.25

字数: 150 千

2018 年 3 月第 1 版 2018 年 3 月第 1 次印刷

ISBN 978-7-5478-3038-3/R·1556

定价: 30.00 元

本书如有缺页、错装或坏损等严重质量问题, 请向工厂联系调换

内容提要

全书分为四个部分：第一部分“院士风采”，此部分记载了上海市医学遗传学专业曾溢滔、贺林、陈义汉等三位院士对本学科的贡献。第二部分“读经典”，包括“遗传大全”和“遗传疾病”，收录了多位医学遗传学基础研究和临床医学专家撰写的二十余篇科普短文，内容涵盖了医学遗传学的基本理论、学科发展及科学前沿。第三部分“问名医”，是医学遗传学基本常识与临床问题的问答，共收录五十余个来自百姓日常生活中的相关困扰或难题。第四部分集中列举了医学遗传学的专业名词和理论知识，为更好地理解本书提供辅助支持。

本书以诙谐幽默、通俗易懂的语言将医学遗传学的“晦涩”理论化为“浅显”的科普常识，答疑解惑，让科学走进千家万户，用知识造福社会！

上海市医学会百年纪念科普丛书

编委会

主 编: 徐建光
副主编: 马 强 朱正纲 孙晓明 孙颖浩 陈国强
陈赛娟 桂永浩 葛均波 颜世洁 瞿介明
编 委: 丁 强 于广军 马 端 王卫庆 王学锋
王敏杰 王德辉 方唯一 邓小明 田 红
包玉倩 吕中伟 朱国行 华克勤 刘士远
刘中民 刘建民 刘皋林 江孙芳 孙 锟
孙建华 孙晓溪 李 铮 李春波 杨程德
吴坚平 何燕玲 狄 文 沈国芳 张 晨
张 琳 张文宏 张继明 陆 舜 陈文华
陈尔真 陈丽云 邵贵强 范存义 范先群
林晓曦 金震东 周行涛 胡超苏 侯立军
俞卓伟 施伟民 姜建元 姜格宁 倪兆慧
郭胤仕 黄国英 章 雄 章振林 傅志仁
谢渭芬 楼文晖 管阳太 谭 鸣 熊源长

编委会办公室

主 任: 颜世洁
副主任: 田 红 刘丙龙
成 员: 王忆雯 宁 燕 华 飞 孙 瑜 沙燕倩
张 力 陈燕昀 徐 英 楚 青 魏 爽

(按姓氏笔画排序)

本书编委会

主 编: 马 端

副主编: 孙树汉 贺 光

编 委: (按姓氏笔画排序)

千德康	王 芳	王红艳	王彦林	王慧君
邢清和	刘丽梅	孙爱军	孙路明	李 文
李 丽	李 俊	杨 富	吴震溟	余明华
张 进	张 毅	张国龙	陈万涛	陈义汉
林 丽	胡旭东	秦胜营	顾鸣敏	徐一峰
盛 伟	崔东红	曾凡一	颜景斌	

总序

上海市医学会成立于1917年4月2日,迄今已有100年的悠久历史。成立之初以“中华医学会上海支会”命名,1932年改称“中华医学会上海分会”,1991年正式更名为“上海市医学会”并沿用至今。

百年风雨,世纪沧桑,从成立之初仅13人的医学社团组织,发展至今已拥有288家单位会员、22000余名个人会员,设有92个专科分会和4个工作委员会,成为社会信誉高、发展能力强、服务水平好、内部管理规范的现代科技社团,荣获上海市社团局“5A级社会组织”、上海市科协“五星级学会”。

穿越百年历史长河,上海市医学会始终凝聚着全市广大医学科技工作者,充分发挥人才荟萃、智力密集、信息畅通、科技创新的优势,在每一个特定的历史时期,在每一次突发的公共卫生事件应急救援中,均很好地体现了学会的引领带动作用。近年来,在“凝聚、开放、服务、创新”精神的指引下,学会不忘初心,与时俱进,取得了骄人的成绩。

2016年,习近平总书记在“全国卫生与健康大会”上发表重要讲话,指出“没有全民健康就没有全面小康”,强调把人民健康放在优先发展的战略地位。中共中央、国务院印发的《“健康中国2030”规划纲要》明确了“共建共享、全民健康”是建设健康中国的战略主题,要求“普及健康生活、加强健康教育、提高全民健康素养”,要推进全民健康生活方式行动,要建立健全健康促进与教育体系,提高健康教育服务能力,普及健康科学知识等。上海市医学会秉承健康科普教育的优良传统,认真践行社会责任,组织动员广大医学专家积极投身医学科普创作与宣传教育。

近年来,学会重点推出了“健康方向盘”系列科普活动、“架起彩虹桥”系列医教帮扶活动和“上海市青年医学科普能力大赛”三项科普品牌。通过科普讲座、咨询义诊、广播影视媒体宣传以及推送科普文章或出版科普读物等多形式、多渠

总序

道,把最前沿的医学知识转化成普通百姓健康需求的科普知识,社会反响良好。配合学会百年华诞纪念活动,其间重点推出了百场科普巡讲活动和百位名医科普咨询活动。上海市医学会以其卓有成效的科普宣教工作受到社会各界好评,荣获上海市科委颁发的“上海科普教育创新奖-科普贡献奖(组织)二等奖”、中华医学会“优秀医学科普单位”和“全国青年医学科普能力大赛优秀组织奖”,成为上海市科协“推进公民科学素质”百家示范单位之一。

为纪念上海市医学会成立 100 周年,同时将《“健康中国 2030”规划纲要》精神进一步落到实处,我们集中上海医学界的学术领袖和科普精英编著出版这套科普丛书,为大众提供系统的医学科普知识以及权威的疾病防治指南,为“共建共享、全民健康”的健康中国建设添砖加瓦。在这套丛书里,读者既可以“读经典”——呈现《再造“中国手”》等丰碑之作,重温医学大家叱咤医坛的光辉岁月,也可以“问名医”——每本书约有 100 名当代名医答疑解惑,解决现实中的医疗健康困扰。既可以通过《全科医生,你家的朋友》佳作,找到你的家庭医生,切实地感受国家医疗体制改革的努力给大众带来的健康保障;也可以领略《从“削足适履”到“量身定制”——医学 3D 打印技术》《手术治疗糖尿病的疗效如何》等医学前沿信息,感受现代医学科技进步带来的福音。

经典丰满的内容,来源于团结奋进、齐心协力的编写团队。这套丛书涉及上海市医学会所属的 50 余个专科分会,编委达 2 000 余名,参与编写者近 5 000 人,堪称上海市医学会史上规模最大的一次集体科普创作。我相信,每一位参与科普丛书的编写者都将为在这场百年盛典中留下手迹,并将这些健康科普知识传播给社会大众而引以为荣。

在此,我谨代表上海市医学会,向所有积极参与学会科普丛书编著的专科分会编委会及学会工作人员,向关注并携手致力于医学科普事业发展的上海科学技术出版社表示衷心的感谢!

源梦百年、聚力同行,传承不朽、再铸辉煌。愿上海市医学会薪火不熄,祝万千家庭健康幸福!

上海市医学会



会长

2017 年 5 月

前言

2005年深秋的上海街道已是梧桐叶落,银杏变黄,枫叶红艳!在最绚烂的秋色里,上海市医学会墨绿色台布映衬的会议室里仿佛春意正浓。上海交通大学医学遗传研究所曾溢滔院士和黄淑帧教授、同济大学傅继梁教授、上海交通大学贺林院士与上海市医学会领导齐聚一堂,共同商讨成立上海市医学会医学遗传学专科分会。

同年11月30日,承载着老一辈科学家厚望的医学遗传学专科分会正式宣告成立!首届分会主任委员由上海交通大学贺林院士担任,随后的十二年里,第二军医大学(现海军军医大学)孙树汉教授和我分别担任了本分会的主任委员,而专科分会委员和青年委员一直都是来自上海市各大高校以及医院中从事医学遗传学教学、科研和临床工作的一线人员。在各自的工作岗位上,他们或著书立说、教书育人;或救死扶伤治、治病救人,医学遗传学是那座连接基础研究和临床工作的桥梁,而医学遗传学专科分会则成为聚集各类专业人才的基地。

十二年只是一个生肖轮回,年轻的医学遗传学专科分会在科普教育推广、基础科学研究、继续教育项目开展等方面都取得了可圈可点的成绩:第一,医学遗传学专科分会组织和成功申报卫生部科技支撑计划“重大遗传病产前筛查、诊断及技术体系和平台建设”课题,面向国家重大需求,妥善解决出生缺陷问题,为提高人口素质、减轻家庭负担和促进社会发展做贡献;第二,建立中国遗传咨询和出生缺陷教育平台,旨在保障全民健康,降低出生缺陷,加强临床遗传学专业人员培训,提供最具特色的在线咨询和科普教育,推进遗传咨询的职业化进程。

医学遗传学是近年来发展最为迅猛的学科之一,医学遗传学的前沿理论、先进技术不断涌现。未来,上海市医学会医学遗传学专科分会将以本学科之所长,为提高中国人口质量,实现新时代的“中国梦”而奋斗!

前言

谨以本书向上海市医学会百年华诞致礼,借此百年契机,回顾上海市医学会医学遗传学专科分会发展的短短十二年历史,同时将医学遗传学知识、先进的技术以科普的方式传播给大众,并为一些常见医学遗传学问题提供建议及相关解决方案,使得医学遗传学能够走进百姓生活。

复旦大学出生缺陷研究中心副主任、教授
上海市医学会医学遗传学专科分会主任委员

马 端

2017年12月

目录

CHAPTER ONE

院士风采

1

- 一、我国遗传病基因诊断的主要奠基人和开拓者——曾溢滔院士 003
- 二、解开遗传界百年之谜——贺林院士 005
- 三、心律失常遗传学研究领域的标杆——陈义汉院士 007

CHAPTER TWO

读经典

2

- 遗|传|大|全| 011
- 一、遗传与变异——进化论 011
- 二、遗传物质 DNA 013
- 三、DNA 背后的“黑暗女士” 015
- 四、基因并不能决定我们的命运 017
- 五、DNA 损伤与衰老 019
- 六、发育生物学——生物学皇冠上的明珠 021
- 七、表观遗传学的秘密 023
- 八、环境因素在遗传病发生中的作用至关重要 025
- 九、带你走进表观遗传学 027
- 十、个性化用药——给适合的人用合适的药 029
- 十一、罕见病不罕见 032
- 十二、出生缺陷筛查的前世今生 034
- 十三、出生缺陷需要精准控制 036
- 十四、论基因筛查的必要性 038
- 十五、小叶酸,大篇章 040
- 十六、食品安全与肿瘤 042
- 十七、转基因食品面面观 044
- 十八、基因检测与遗传咨询,狙击出生缺陷的一把利剑 046
- 十九、聊一聊转化医学 048
- 二十、罕见病防治之我见 050
- 二十一、基因检测与肿瘤的个体化治疗 052

001

二十二、新一代测序带来的那些变革	054
二十三、光遗传学	056
二十四、模式生物与人类疾病	058
遗传疾病	061
二十五、警惕心房颤动	061
二十六、罕见病都是遗传病吗	063
二十七、卟淋病患者, 传闻中的“吸血鬼”	065
二十八、防治遗传性耳聋, 让聆听无障碍	067
二十九、当心, 这些眼病会遗传	069
三十、唐氏综合征的产前筛查	071
三十一、少了一条 X 染色体的特纳综合征	072
三十二、肥胖基因的前世今生	074
三十三、青少年的成人起病型糖尿病的基因诊断与精准治疗	076
三十四、孩子他怎么就会得多动症呢	078
三十五、“星星的孩子”	080
三十六、沉默的“杀手”——抑郁症有关遗传的那些事儿	082
三十七、精神疾病的遗传风险	084
三十八、癌症会遗传吗	085
三十九、表观遗传学与肿瘤	088
四十、基因突变与乳腺癌	090

CHAPTER THREE

3

问名医

基 本 常 识	095
1. DNA 到底在哪里, 显微镜下能看到 DNA 吗	095
2. 人类的 DNA 在一生都不会发生变化吗	095
3. 骨髓移植是否会改变人的 DNA	096
4. 同卵双胞胎长得非常像, 是否具有相同的 DNA	097
5. 从遗传角度来看, 生男生女一样吗	097
6. 夫妻的身高不高, 子女以后会很矮吗	098
7. 长寿老人真的有长寿基因吗	099
8. DNA 亲子鉴定的原理是什么	100

9. 什么样的疾病才是遗传病	101
10. 近亲结婚对后代的遗传影响有多大	101
11. 遗传因素是导致遗传病发生的唯一原因吗	103
12. 怎样判断疾病的遗传风险	104
13. 线粒体遗传病有什么特点	104
14. 为什么线粒体遗传病多与脑部、肌肉有关	105
15. 为什么染色体数量异常会导致极其严重的疾病	106
16. 常染色体遗传病一定与性别无关吗	106
17. 为什么没有缺陷的夫妻会生出有缺陷的子女	107
18. 染色体平衡易位携带者想生育正常后代该怎么办	108
19. 为什么一对聋哑夫妻能生出听力正常的孩子	109
20. 日本出现的两种新血型是否与福岛核事故有关	109
21. “熊猫血”妈妈该怎么办	110
22. 现在近视的孩子这么多,是和遗传有关吗	111
23. 人类的智力能遗传吗	111
24. 遗传性脱发患者为什么男多女少	112
25. 酒量是基因决定的,还是后天锻炼的	113
26. 基因治疗遗传病能否成为现实	113
疾 病 问 答 	115
27. 孩子吃蚕豆为啥会出现黄疸、贫血,这是什么病	115
28. 怀疑有家族遗传病在备孕期间应该做些什么	116
29. 什么是遗传性代谢缺陷病? 如何筛查	116
30. 所有遗传病都无法完全治愈、无法预防,这种说法有道理吗	117
31. 产前筛查能确定胎儿是否患有先天愚型吗	118
32. 生育过一个唐氏综合征患儿,第二胎也会得该病吗	119
33. 唐氏综合征患儿出生真的与母亲年龄有关吗	119
34. 克氏综合征——多余的X染色体是赚到了吗	120
35. 地中海贫血和地中海有什么关系	120
36. 父亲是多囊肾遗传病患者,如何才能生出健康的后代	121
37. 父母都有冠心病,子女会不会也得冠心病	122
38. 家族性高血压/高血脂,如何预防脑卒中	122
39. 肥厚型心肌病一定会遗传吗	123

40. 父母听力正常,就没有必要进行新生儿耳聋基因筛查了吗	123
41. 牙列不齐也是遗传的吗	124
42. 如果有结直肠息肉病,将来一定变成肠癌吗	125
43. 父母双方都有神经系统遗传病,后代一定会患病吗	126
44. 妻子得了精神分裂症,听说会遗传,孩子究竟会不会患病	126
45. 抑郁症的遗传风险有多大	127
46. 外婆和妈妈都患乳腺癌,我是否需要做预防性手术	128
技 术 革 新 	129
47. 染色体检查是怎么回事	129
48. 听说三代试管婴儿可以帮助生男孩,这是真的吗	129
49. PGD/PGS 技术能减少遗传性疾病的发生吗	130
50. 无创产前基因检测和传统唐氏综合征筛查,哪个更准确	131
51. 现有技术能否实现多基因遗传病的产前筛查	131
52. 肿瘤基因检测的意义何在	132
53. 基因检测与肿瘤标志物检测的区别	133
54. 当今的基因检测技术可以检测出精神疾病的基因吗	133
55. 乳腺癌基因检测人人都要做吗	134
56. 儿童天赋基因检测靠谱吗	135

CHAPTER FOUR

微辞典

4

1. DNA 甲基化	139
2. DNA 双螺旋模型	139
3. DNA 损伤	139
4. DNA 修复	139
5. 变异	139
6. 表观遗传修饰	139
7. 表现型	140
8. 出生缺陷	140
9. 纯合子	140
10. 单基因疾病	140
11. 多基因遗传病	140

12. 个性化医学	140
13. 核酸	141
14. 核外遗传	141
15. 基因	141
16. 基因突变	141
17. 基因型	141
18. 基因诊断	141
19. 基因治疗	142
20. 基因组病	142
21. 基因组学	142
22. 基因组医学	142
23. 克隆	142
24. 连锁	142
25. 孟德尔遗传定律	143
26. 膜蛋白病	143
27. 人类基因组计划	143
28. 生物信息学	143
29. 体细胞遗传病	143
30. 先天性疾病	143
31. 线粒体遗传病	144
32. 携带者	144
33. 性染色体病	144
34. 血红蛋白病	144
35. 医学分子遗传学	144
36. 医学遗传学	144
37. 遗传	145
38. 遗传背景	145
39. 遗传病	145
40. 遗传多态性	145
41. 遗传多样性	145
42. 遗传方式	145
43. 遗传信息	146
44. 遗传印记	146

目录

45. 遗传重组	146
46. 遗传咨询	146
47. 杂合子	146
48. 中心法则	146
49. 肿瘤	147
50. 转化医学	147

CHAPTER ONE



院士风采