



教育部职业教育与成人教育司推荐教材  
全国卫生职业院校规划教材

供高职（五年制）护理、涉外护理、助产、检验、药学、药剂、  
卫生保健、康复、口腔医学、口腔工艺技术、社区医学、  
眼视光、中医、中西医结合、影像技术等专业使用



# 医学遗传学基础

（第二版）

王静颖 王 懿 主编



 科学出版社  
[www.sciencep.com](http://www.sciencep.com)

教育部职业教育与成人教育司推荐教材  
全国卫生职业院校规划教材

供高职(五年制)护理、涉外护理、助产、检验、药学、药剂、卫生保健、康复、口腔医学、  
口腔工艺技术、社区医学、眼视光、中医、中西医结合、影像技术等专业使用

# 医学遗传学基础

(第二版)

主 编 王静颖 王 懿

副主编 代凤兰 张宏伟

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

代凤兰 (聊城职业技术学院)

戴国雄 (嘉应学院医学院)

李桂英 (四川省卫生学校)

宋宝爱 (山西医科大学晋中学院)

王 懿 (酒泉卫生学校)

王静颖 (聊城职业技术学院)

温军鸿 (湛江卫生学校)

肖立英 (大连铁路卫生学校)

张宏伟 (临汾职业技术学院)

赵 斌 (四川省卫生学校)

祝满辉 (咸宁卫生学校)

科 学 出 版 社

北 京

## 内 容 简 介

本书是“教育部职业教育与成人教育司推荐教材、全国卫生职业院校规划教材”之一。全书共分8章,内容包括绪论、遗传的分子基础、遗传的细胞学基础、遗传的基本规律、人类性状的遗传方式与遗传病、遗传病的诊断与防治、遗传咨询与优生、遗传与环境等。

本书根据医学相关专业培养高素质技能型专门人才的培养目标和岗位需求,突出了“贴近学生、贴近社会、贴近岗位”的思路,以模块为基础,以“链接”和“案例”为特色。教材内容不仅具有科学性、系统性,更具有实用性和创新性,内容流畅、图文并茂。可供高职(五年制)护理、涉外护理、助产、检验、药学、药剂、卫生保健、康复、口腔医学、口腔工艺技术、社区医学、眼视光、中医、中西医结合、影像技术等专业使用。

### 图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础 / 王静颖, 王懿主编. —2 版. —北京: 科学出版社, 2007. 12

教育部职业教育与成人教育司推荐教材. 全国卫生职业院校规划教材  
ISBN 978-7-03-020778-4

I. 医… II. ①王…②王… III. 医学遗传学—专业院校—教材  
IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 202465 号

责任编辑: 周万源 李 婷 / 责任校对: 张小霞

责任印制: 刘士平 / 封面设计: 黄 超

版权所有, 违者必究。未经本社许可, 数字图书馆不得使用

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

新 蕾 印 刷 厂 印 刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2003 年 8 月第 一 版 开本: 850 × 1168 1/16

2007 年 12 月第 二 版 印张: 7 1/4

2007 年 12 月第九次印刷 字数: 188 000

印数: 38 001 — 43 000

定价: 16.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换〈环伟〉)

**技能型紧缺人才培养培训教材**  
**全国卫生职业院校规划教材**  
**五年制高职教材建设指导委员会委员名单**

主任委员 刘 晨

委 员 (按姓氏汉语拼音排序)

|     |              |     |               |
|-----|--------------|-----|---------------|
| 曹海威 | 山西医科大学晋中学院   | 邱大石 | 潍坊卫生学校        |
| 陈锦治 | 无锡卫生高等职业技术学校 | 任传忠 | 信阳职业技术学院      |
| 程 伟 | 信阳职业技术学院     | 申惠鹏 | 遵义医药高等专科学校    |
| 池金凤 | 聊城职业技术学院     | 孙 菁 | 聊城职业技术学院      |
| 戴 琳 | 安顺职业技术学院     | 田桂莲 | 聊城职业技术学院      |
| 丁 玲 | 沧州医学高等专科学校   | 田锁臣 | 聊城职业技术学院      |
| 范志刚 | 临汾职业技术学院     | 王 懿 | 酒泉卫生学校        |
| 方 勤 | 黄山市卫生学校      | 王静颖 | 聊城职业技术学院      |
| 冯建疆 | 石河子卫生学校      | 王品琪 | 遵义医药高等专科学校    |
| 傅一明 | 玉林市卫生学校      | 王秀虎 | 邵阳医学高等专科学校    |
| 顾承麟 | 无锡卫生高等职业技术学校 | 文润玲 | 宁夏医学院高等职业技术学院 |
| 桂 勤 | 惠州卫生学校       | 邬雪娟 | 达州职业技术学院      |
| 郭家林 | 遵义医学高等专科学校   | 吴世芬 | 广西医科大学护理学院    |
| 郭素侠 | 廊坊市卫生学校      | 肖守仁 | 潍坊卫生学校        |
| 何从军 | 陕西能源职业技术学院   | 谢 玲 | 遵义医药高等专科学校    |
| 姜妹娟 | 淄博科技职业学院     | 徐正田 | 潍坊卫生学校        |
| 李 峰 | 信阳职业技术学院     | 严鹏霄 | 无锡卫生高等职业技术学校  |
| 李惠兰 | 贵阳市卫生学校      | 杨明武 | 安康职业技术学院      |
| 李胜利 | 沧州医学高等专科学校   | 杨如虹 | 大连大学医学院       |
| 李新春 | 开封市卫生学校      | 苑 迅 | 大连大学医学院       |
| 梁爱华 | 吕梁市卫生学校      | 张瑞兰 | 沧州医学高等专科学校    |
| 刘书铭 | 乐山职业技术学院     | 张少云 | 廊坊市卫生学校       |
| 刘宗生 | 井冈山大学医学院     | 张新平 | 柳州市卫生学校       |
| 马小允 | 沧州医学高等专科学校   | 钟一萍 | 贵阳护理职业学院      |
| 马占林 | 大同市第二卫生学校    | 周进祝 | 上海职工医学院       |
| 孟章书 | 聊城职业技术学院     | 周梅芳 | 无锡卫生高等职业技术学校  |
| 潘传中 | 达州职业技术学院     | 周亚林 | 无锡卫生高等职业技术学校  |
| 齐贵胜 | 聊城职业技术学院     | 朱建宁 | 山西医科大学晋中学院    |
| 綦旭良 | 聊城职业技术学院     |     |               |

## 第二版前言

医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门学科,是五年制高职医学相关专业一门重要的基础课程。本教材是“教育部职业教育与成人教育司推荐教材、全国卫生职业院校规划教材”之一。

本教材的修订,贯彻了“以服务为宗旨、以就业为导向”的职业教育理念,根据医学相关专业培养高素质技能型专门人才的培养目标和岗位需求,按照科学出版社的修改原则,突出了“贴近学生、贴近社会、贴近岗位”的思路,教材内容不仅具有科学性、系统性,更具有实用性和创新性。

本教材对第一版进行了较大幅度的修订。首先,重新修订了教学基本要求,条理更加清楚,结构更加合理;其次,对部分章、节的内容进行了适当的调整、补充与完善,例如,对原“第1章绪论”进行了充实,将原“第2章遗传的细胞学基础”改为了第3章,“第3章遗传的分子基础”改为了第2章,将第2章的“第2节染色体核型”,调到了第5章的“第3节染色体与染色体病”一节中;把医学遗传学研究的最新进展及时引入教材,补充了插图;将课后的目标检测附上了参考答案;非正文改进了“链接”、增加了“案例”等。使学生在学本课程的过程中,不仅能对遗传学的基本知识、基本理论有整体的认识,而且更加注重学生应用医学遗传学基本知识解决实际问题能力的培养,既促进了学生职业能力的发展,又为学生今后学习专业课程打下了坚实的遗传学基础。

本教材的修订是在全国卫生职业教学新模式研究课题组的指导下、在科学出版社领导的帮助下进行的,得到了聊城职业技术学院、临汾职业技术学院、嘉应学院医学院、酒泉卫生学校、四川省卫生学校、山西医科大学晋中学院、大连铁路卫生学校、咸宁卫生学校和湛江卫生学校等单位的大力支持,在此表示衷心的感谢!

本教材的编写参考了一些作者的相关书籍,全书后附有参考文献,特向这些作者致谢!

由于编者水平有限,加之现代医学与现代遗传学发展迅猛,本教材难免有不足之处,恳请广大师生批评指正。

编者

2007年7月

# 第一版前言

目前我国各级各类学校不同程度地开展了学分制和模块化课程改革,在这个改革大潮中,中等职业学校和职业技术学院也不例外,为我国实施教育教学制度改革与创新打下了坚实的基础。本教材结合模块化课程的改革思路及各位编者的多年教学经验编写而成。

本教材供高职五年制护理及相关医学专业共同使用,也可供教师作参考书使用。教材内容分为三个模块:基础模块、实践模块和选学模块。基础模块和实践模块是必修内容,是最基本的标准和各专业的共同要求。选学模块的内容由任课教师根据学生的实际情况选择性教学,或各学校依据教学任务的实际情况选择性使用。

全书的主要内容包括遗传的细胞学基础、遗传的分子基础、遗传的基本规律、遗传病及人类性状的遗传方式、遗传病的诊断与防治、遗传与优生以及遗传与环境。在教学过程中可依据学生的情况调整教学内容的先后顺序进行教学。为了更贴近学生,教材采用正文和非正文系统的编写方案,并结合具体内容设计了“链接”。对文中的非正文、“链接”内容,教师可根据学生的具体情况和教学的总体安排合理选择使用。

本教材与同系列的其他教材一样,是全国卫生职业教学新模式研究课题组和面向 21 世纪全国卫生职业教育系列课改教材课程建设委员会成员学校的教师们共同努力的成果。各参编教师的学校均在实施模块化课程改革和教育教学制度创新研究。所有编者在编写过程中均力求贯彻科学性原则、适用性原则、实用性原则和创新性原则,对基础知识的内容安排遵循“必需”、“够用”的原则。本教材的特点为:图文并茂,新颖,实用,适用,易学,易懂。

全书的每个章(节)均列出了学习目标,既有利于学生明确学习目标,也有利于学生自主学习。为了检测学生的学习情况,在每个章(节)的后面还列出了必要的目标检测,便于学生及时检测掌握知识的情况,亦可供教师参考。

书后附有实验指导、教学基本要求及学时分配建议,任课教师可根据各学校及不同的专业要求灵活安排教学,建议学时 36 学时。

本教材的编写是在全国卫生职业教学新模式研究课题组指导下开展的,编写过程中得到了山东省青岛市卫生学校、山东省聊城职业技术学院、四川省达州职业技术学院、广西柳州市卫生学校及四川省卫生学校的大力支持,在此表示感谢。

由于编者的水平有限,编写时间仓促,本教材中会有欠缺之处,恳请广大师生批评指正。

编者  
2003 年 5 月

# 目 录

## 第二版前言

## 第一版前言

|                             |      |
|-----------------------------|------|
| 第 1 章 绪论 .....              | (1)  |
| 第 1 节 医学遗传学概述 .....         | (1)  |
| 第 2 节 人类遗传病概述 .....         | (2)  |
| 第 3 节 学习、研究医学遗传学的重要意义 ..... | (6)  |
| 第 2 章 遗传的分子基础 .....         | (8)  |
| 第 1 节 遗传物质的结构与功能 .....      | (8)  |
| 第 2 节 基因 .....              | (11) |
| 第 3 章 遗传的细胞学基础 .....        | (19) |
| 第 1 节 细胞的基本结构及功能 .....      | (19) |
| 第 2 节 人类染色体 .....           | (24) |
| 第 3 节 有丝分裂 .....            | (26) |
| 第 4 节 减数分裂与配子发生 .....       | (29) |
| 第 4 章 遗传的基本规律 .....         | (32) |
| 第 1 节 分离规律 .....            | (32) |
| 第 2 节 自由组合规律 .....          | (35) |
| 第 3 节 连锁与互换规律 .....         | (37) |
| 第 5 章 人类性状的遗传方式与遗传病 .....   | (41) |
| 第 1 节 单基因遗传与单基因遗传病 .....    | (41) |
| 第 2 节 多基因遗传与多基因遗传病 .....    | (49) |
| 第 3 节 染色体与染色体病 .....        | (53) |
| 第 4 节 先天性代谢缺陷与分子病 .....     | (64) |
| 第 6 章 遗传病的诊断与防治 .....       | (67) |
| 第 1 节 遗传病的诊断 .....          | (67) |
| 第 2 节 遗传病的预防 .....          | (70) |
| 第 3 节 遗传病的治疗 .....          | (73) |
| 第 7 章 遗传咨询与优生 .....         | (77) |
| 第 1 节 遗传咨询 .....            | (77) |
| 第 2 节 优生学 .....             | (79) |
| 第 8 章 遗传与环境 .....           | (84) |
| 第 1 节 环境污染与环境保护 .....       | (84) |
| 第 2 节 遗传与环境的关系 .....        | (88) |
| 医学遗传学基础实验 .....             | (92) |
| 实验一 显微镜的结构和使用 .....         | (92) |
| 实验二 细胞的有丝分裂 .....           | (94) |
| 实验三 减数分裂 .....              | (95) |
| 实验四 X 染色体的标本制作与观察 .....     | (97) |



|                               |       |
|-------------------------------|-------|
| 实验五 人类染色体观察与核型分析 .....        | (99)  |
| 实验六 遗传病调查与系谱分析——参观儿童福利院 ..... | (101) |
| 主要参考文献 .....                  | (103) |
| 《医学遗传学基础》(五年制)教学基本要求 .....    | (104) |
| 目标检测选择题参考答案 .....             | (107) |



## 第1章 绪论



### 学习目标

1. 说出遗传学、医学遗传学、遗传病的概念
2. 简述遗传病的特征及其对人类个体健康、家庭和社会的危害
3. 叙述人类遗传病的分类及其遗传特点
4. 谈谈学习医学遗传学的意义

### 第1节 医学遗传学概述



#### 案例 1-1

某地村民为改善生活,开矿采石,购买各种化学试剂提炼稀有贵金属。由于生产工艺落后,化学废液随处流淌,渗入农田、流入溪流。不久,在溪流旁居住的一家老少4人,先后出现头痛、恶心、面色苍白、肢体酸痛、厌食消瘦、嗜睡、脱发等相同病症。随后,同样的病症和病人,又在采矿区附近居住的其

他家庭陆续出现,令村民们震惊。

同时,村里还有一件稀奇古怪的事情,一直使村民们百思不得其解。在远离采矿区的一户农家,多代人中,每出生一代,都会出现长6个手指(或脚趾)的子女。老奶奶以为妖魔附体,用刀割掉儿子多余赘指(趾),可是儿子长大成家后,老奶奶却惊讶地又看到了长有6个手指(或脚趾)的孙子女出生。

同学们,你们是怎样看待村庄里发生的这两件怪事的?你们想明白这些怪事发生的原因吗?那么,就请你带着疑问、怀着好奇来学习医学遗传学这门有趣的课程吧。

#### 一、医学遗传学的概念

什么是医学遗传学?让我们从大家熟悉的遗传与变异现象说起。

俗话说“种瓜得瓜,种豆得豆”,“一母生九子,九子各不同”,这些谚语反映了人们对遗传、

变异现象的初步认识。遗传(heredity)指子代与亲代相似的现象;变异(variation)指子代与亲代之间以及子代各个体之间存在差异的现象。遗传使生物保持物种的相对稳定,变异使物种得以进化,遗传与变异现象在生物界普遍存在,是生命活动最本质的特征之一。如果没有了遗传现象,变异就无法表现;如果没有了变异现象,遗传也只能简单的重复,生物也谈不上进化发展。在地球生物圈内,正是因为每时每刻都在发生着这种奇特美妙的遗传变异现象,才会繁衍生长出多姿多彩的植物、活泼可爱的动物、简单低等的细菌、病毒和复杂高等的人类。

遗传学(genetics)是研究生物的遗传与变异现象及其规律的科学。专门研究人类遗传与变异现象及规律的学科,称为人类遗传学(human genetics)。人类遗传学中有一门重要的分支学科——医学遗传学。

#### 现代医学遗传学的分支学科与发展方向简介

医学遗传学不仅与生物学、生物化学、微生物学、免疫学、病理学及药理学等医学基础学科密切相关,而且随着这些学科研究技术的飞速发展,大大推动了医学遗传学的研究,形成了许多分支学科,如细胞遗传学、生化遗传学、分子遗传学、药物遗传学、毒理遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、体细胞遗传学、辐射遗传学、发育遗传学、行为遗传学、临床遗传学等。

近年来,发展迅速的分子遗传学是生化遗传学的发展和继续,使人们从分子水平认识生物的遗传和变异。利用分子遗传学的研究成果来研究遗传病,开辟了在基因水平诊断和治疗遗传病的前景,形成了医学分子遗传学。

接 链

医学遗传学(medical genetics)是研究人类疾病与遗传关系的科学,主要任务是研究遗传病的发病机理、传递规律、诊断、治疗和预防,从而为改善人类健康素质作出贡献。医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门重要的





医学基础科学,是遗传学知识在医学中的应用,是现代医学的一个新领域。

## 二、医学遗传学在现代医学中的作用

医学遗传学自 20 世纪 50 年代以来有了迅速发展,特别是近年来,医学遗传学在临床遗传病研究、优生研究及卫生保健研究等方面发挥了重要作用。

### (一) 在临床遗传病研究中的作用

随着医学科学的发展,人类现有疾病的组成已有很大变化。20 世纪 50 年代,一些严重危害人类健康、生存的传染病和感染性疾病已基本得到控制而明显减少。遗传病对人类健康威胁的严重性正在被世人所关注。目前,遗传病已成为影响人口素质的重要病种。如果将单基因病、多基因病和染色体病汇总估计,人群中 有 20% ~ 25% 的人受其所累。因此,在临床医学研究工作中,遗传病的研究和防治任务十分艰巨。

### (二) 在优生研究工作中的作用

我国的基本国策是实行计划生育,晚婚晚育,少生优生,提倡一对夫妇只生育一个孩子。应用医学遗传学的理论和技术来指导人民群众的生育,可以减少遗传病对人们的危害,提高人口素质,达到优生的目的。

### (三) 在卫生保健研究工作中的作用

卫生保健工作是从人体健康的概念出发,对个体和集体采取预防与保健相结合的综合措施,通过提高环境和生活质量,控制影响人体健康的各种因素,以达到保护健康、促进健康、预防疾病、延长寿命的目的。要做好卫生保健方面的工作,必须要掌握一定的医学遗传学基础理论知识。

#### 医学遗传学的研究方法

医学遗传学涉及细胞学、生物化学、免疫学、生物统计学等学科的研究方法和技术。主要方法有:系谱分析、群体筛选法、家系调查、双生子法、种族差异比较、疾病组分分析、伴随性状研究、染色体分析法、动物模型、离体细胞研究等。

## 第 2 节 人类遗传病概述

### 一、遗传病的概念及其特征

#### (一) 遗传病的概念

遗传病(inherited disease, genetic disease)指生殖细胞或受精卵的遗传物质在数量、结构和功能上发生改变所引起的疾病。遗传病通常具有垂直性、先天性、终身性和家族性等特征。

遗传物质在分子水平上是基因;在细胞水平上是染色体。基因异常称基因突变;染色体异常称染色体畸变。因此,遗传病又可定义为:是由基因突变或染色体畸变引起的疾病。

#### 染色体、DNA 和基因三者之间的关系是什么?

染色体是由 DNA 和蛋白质组成的;DNA 是主要的遗传物质;基因是有遗传效应的 DNA 片段,是控制生物性状的遗传物质的结构和功能单位。因此,基因在染色体上呈直线排列,染色体是基因的载体(图 1-1)。

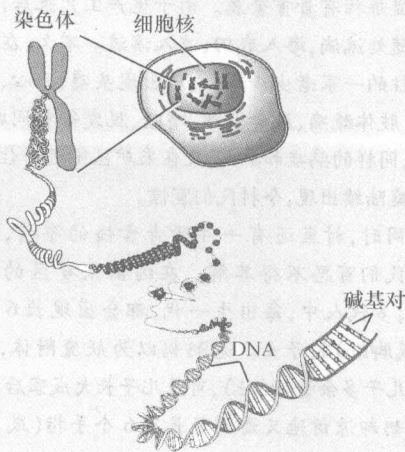


图 1-1 染色体、DNA 和基因三者之间关系示意图

#### (二) 遗传病的特征

**1. 垂直性** 遗传病的垂直性指遗传病由亲代向子代传递的现象,所传递的不是疾病本身,而是已经发生突变而能引起疾病的遗传物质。但并不是在每个遗传病家系中都能看到



垂直现象,因为患者可能是首次变异病例,即家系中的第一例;隐性遗传病致病基因虽然垂直传递,但携带者表型正常,会表现隔代传递现象;染色体病患者,由于不育或生育前死亡,垂直传递现象就无法表现。

**2. 先天性** 遗传病的先天性指由于遗传物质异常使胎儿出生前就已形成疾病。如:多指、并指、白化病及先天愚型等。但是,必须明确指出,由于环境因素或母体条件的影响,造成胎儿形态或功能的改变,从而引起的疾病具有先天性,但不是遗传病。

**3. 家族性** 遗传病的家族性指某种疾病在患者家族中的发病率比群体中的平均发病率高。例如:视网膜母细胞瘤、家族性结肠息肉等遗传病都表现为家族性。但是,必须明确指出,由于生活条件相似等因素所引起的疾病也可表现为家族性,例如:结核和肝炎有可能累及数名家族成员,但这是传染病而不是遗传病。

**4. 终生性** 遗传病的终生性指遗传病至今还无法根治,基本上“一病定终身”。因为遗传病的根本病因在于遗传物质的缺陷,而至今尚无纠正有缺陷的致病基因或染色体的有效办法。但随着“遗传工程”技术的发展,根治遗传病不再是可望而不可及的幻想。

**5. 延迟性** 遗传病的延迟性指某些遗传病在个体出生时未表现出相应的症状,当发育到一定年龄才表现出来。例如:遗传性慢性进行性舞蹈病多在40岁以后才发病;遗传性小脑性运动失调症一般在35~40岁才发病;痛风是多基因遗传病,大多在35~50岁发病。

## 二、遗传病与一些疾病的关系

### (一) 先天性疾病

先天性疾病(congenital disease)指出生前就已经形成的疾病。如果某种疾病是由遗传物质所决定的,致病基因或染色体变异在胎儿出生前就已经表达,那么这种先天性疾病就是遗传病。但是,如果由于环境因素的影响造成胎儿形态或机能的改变,从而引起的疾病就不是遗传病。因此,遗传病通常具有先天性,但先天性疾病不一定是遗传病。

### (二) 家族性疾病

家族性疾病(familial disease)指表现出家族聚集现象的疾病。遗传病可表现出家族聚集现象,这是由于家族成员从共同的祖先继承了相同的致病基因。但是如果同一家族的不同成员,由于食物中缺碘而导致的甲状腺肿、缺乏维生素C而导致的坏血病等,这就不遗传病。因此,遗传病通常具有家族性,但家族性疾病不一定是遗传病。

### (三) 后天性疾病

后天性疾病(acquired diseases)指出生后形成的疾病。在后天发育过程中形成或表现出来的疾病也不能排除是遗传病。因为有些致病基因的作用,必须在个体发育到一定年龄时才表现出来。例如:先天性肌紧张症,一般从青春期以后,在寒风因素的刺激下才诱发,虽然在后天才表现出来,但也是遗传病。因此,某些后天性疾病也是遗传病。

### (四) 散发性疾病

散发性疾病(sporadic diseases)指一个家系中可能仅有一个病人。遗传病通常具有家族性,但也有可能表现为散发性。如:苯丙酮尿症,因其致病基因频率低,又是常染色体隐性遗传病,只有夫妇双方均带有一个致病基因时,子女才会得病,因此多为散发,特别是在只有一个子女的家庭,出现散发性的遗传病患者,就不足为奇了。因此,散发性疾病不一定是遗传病。

### (五) 先天畸形

先天畸形(congenital anomaly)指出生时即存在形态或结构上的异常,也称为出生缺陷。有单发畸形(如唇裂、多指等)和多发畸形之分。许多种多发畸形是在某一原因作用下通过特异的组合而发生的,成为畸形综合征。目前已经识别诊断的畸形综合征已达250余种。如果畸形是由遗传物质所决定的,那么这种先天畸形就是遗传病,如果是由于环境致畸因素作用于母体发育中的胚胎,使胎儿某些器官发生异常而导致的,就不是遗传病。因此,先天畸形不一定是遗传病。







### “反应停”事件

沙利度胺(反应停)又名酞胺哌啶酮。1962年,联邦德国(西德)曾发生大批新生儿无肢或短肢畸形。据分析,是孕妇服用了当时新合成的药物——沙利度胺(酞胺哌啶酮),本药物在当时广泛用于治疗妊娠呕吐,结果引起大量残肢畸形儿的出生,酿成了所谓“反应停”事件。事件后,药物致畸作用引起了人们的普遍重视,并对药物进行了严格的致畸检测。当政府禁止生产和出售该药后,该类畸形很快消失。



## 三、遗传病的分类

20世纪90年代,根据医学遗传学的新发展,人们提出遗传病包括单基因病、多基因病、染色体病、体细胞遗传病和线粒体遗传病5大类。

### (一) 单基因病

单基因病(monogenic disease)是单基因遗传病的简称,指受一对等位基因控制的疾病,遵循孟德尔遗传规律。特点是病种极多,已接近7000种,在人群中的发病率较低。

### (二) 多基因病

多基因病(polygenic disease)是由两对或两对以上基因与环境因素共同作用引发的遗传病,也称为多因子遗传病(MF)。特点是病因涉及多个基因和多种环境因素,症状比较复杂,临床比较多见,发病率较高。如:高血压病、高脂血症、糖尿病、精神分裂症等。

### (三) 染色体病

染色体病(chromosomal disease)是由于染色体数目或结构畸变所导致的疾病。染色体病往往具有多种临床表现,故又称为染色体畸变综合征,可分为常染色体病和性染色体病两大类。迄今,已确定的染色体病超过100种。

### (四) 线粒体遗传病

线粒体遗传病(mitochondrial genetic disease)是因线粒体基因突变引发的遗传病。由于精子与卵子受精形成受精卵时,只有极少量精子细胞质参与其中,所以,线粒体突变基因在大多数情况下是由卵细胞传递给后代,表

现为母系遗传方式。

## (五) 体细胞遗传病

体细胞遗传病(somatic cell genetic disease)是由于体细胞中遗传物质改变所致的疾病,一般不向后代传递。肿瘤的发病涉及特定组织染色体、癌基因或抑癌基因的变化,属于体细胞遗传病。在肿瘤中,有些是按照孟德尔方式遗传的,有些是遗传因素和环境因素共同作用的影响,还有一些是体细胞突变引起的。有些先天畸形也属于体细胞遗传病。

### 现代分子遗传学发展历程回顾

1944年,Avery用肺炎球菌转化实验证明遗传物质是DNA。

1953年,Watson和Crick发现了DNA分子双螺旋结构。

1958年,Crick最初提出了遗传信息的传递和表达的中心法则。

1961年后,Jacob和Monod提出了操纵子调控模型。

1966年,Nirenberg和Khorana等人破译了全部遗传密码。

1970年,Baltimore和Temin发现了反转录酶,完善了中心法则的范围。

20世纪60年代至70年代发现了限制性内切酶。

20世纪80年代聚合酶链反应(PCR)技术的建立,使人类遗传病的研究跨入了新的阶段。

1990年,由美国、英国、法国、日本、德国和中国等六国正式启动“人类基因组计划”,被誉为“生物学的阿波罗登月计划”。

2006年5月18日,人类基因组计划完成。



## 四、遗传病对人类的危害

随着医学的发展,人类对急性传染病、流行病已能有效控制,而遗传病对人类的危害变得愈来愈明显,遗传病对人类的危害主要表现在以下几方面。

### (一) 发育畸形

发育畸形即出生缺陷,遗传病患儿在出生时,机体就有形态结构异常、功能行为异常等先天性缺陷,最常见的有唇裂、脑积水、无脑畸



形、开放性脊柱裂、先天性心脏病等。统计显示:我国每年约有30万~40万新生儿患有严重的先天畸形,其中70%~80%是由于遗传因素造成的。

## (二) 智力低下

调查显示:我国0~14岁儿童中,智力低下的总发生率约为1.2%,其中,轻度约占70%,中度约占20%,重度约占7%,极重度约占2%~3%。在众多导致智力低下的因素中,因遗传性疾病造成智力低下的达40.5%。

## (三) 不育流产

据统计,在已婚夫妇中约有10%因染色体异常导致原发性不育。人群中自然流产现象占总妊娠数的15%,其中约50%因染色体异常所致,即总妊娠的7%~8%是因染色体异常引起的自然流产或死胎。

## (四) 婴儿死亡

1976年,我国进行了儿童死亡原因调查,位居首位的是遗传病,其次是先天畸形和急性肿瘤。1989年,我国进行新生儿普查,先天畸形为1岁以内幼儿的主要死因。1914年,英国儿童死亡原因调查显示,非遗传性疾病占83.5%、遗传性疾病占16.5%,但到20世纪70年代后期,遗传性疾病致死已达50%。

## (五) 病种激增

统计人群中已知单基因遗传病及异常性状,1958年仅有412种;1990年,增至4937种;到1994年,已激增到6678种。染色体畸变综合征100余种;异常核型近10000种;多基因病估计在100种以上。

## (六) 风险增高

人类群体患病率估计显示:患某种遗传病的占20%~25%,其中染色体病约占1%,单基因遗传病占3%~5%,多基因遗传病占15%~20%。此外,严重危害人类健康的常见病,如恶性肿瘤、动脉粥样硬化、冠心病、高血压、糖尿病、精神分裂症等,已证实与遗

传因素有关。

## (七) 潜在危险

在正常人群中,平均每个人携带约5~6个隐性有害致病基因,成为某种致病基因的携带者,通过生殖可将致病基因传递给后代,这些有害致病基因一旦纯合,便可引发遗传病,成为后代人群中遗传病发病的潜在威胁。

# 五、人类遗传病的发病原因

## (一) 遗传因素与环境因素对遗传病发生的影响

人类遗传病都是遗传因素(内因)与环境因素(外因)相互作用的结果,表现为三种情况。

1. 遗传因素决定疾病的发生、发展,与环境因素基本无关 如白化病、血友病、先天性聋哑、染色体病等。

2. 由遗传因素决定,但需要环境中一定诱发因素的存在才发病 如蚕豆病患者是吃了蚕豆或吸入蚕豆的花粉后诱发溶血性贫血。

3. 遗传因素和环境因素对发病都有作用,作用的大小视病的种类而有差异 有些遗传病的发生中遗传因素的作用较为重要,如兔唇、腭裂、支气管哮喘等;有些遗传病的发生中遗传因素作用较小,而环境因素的作用是主要的,如先天性心脏病、十二指肠溃疡等。

## (二) 引起遗传病的环境因素

由于自然环境中各种物理、化学及生物等影响因素的变化,可在不同程度上引起遗传物质的改变,如人类单基因遗传病,大多是自发突变的结果。

1. 物理因素 如 $\alpha$ 射线、 $\beta$ 射线、 $\gamma$ 射线、X射线等电离射线及紫外线等非电离射线。

2. 化学因素 在人类生存环境中,有许多化学物质,可诱发基因突变。如腌制食品中的亚硝酸盐、霉变食品中的黄曲霉毒素、烟熏食品中的苯丙芘;某些临床药物,如氮芥、氯丙嗪、甲丙氨酯(眠尔通)、咖啡因等;农业生产中大量使用的杀虫剂、除草剂、植物生长调节剂等。



**3. 生物因素** 在各种生物影响因素中,病毒对诱发基因突变的影响最强。如:麻疹病毒、风疹病毒、流感病毒、腺病毒等的感染均可引致基因突变。

总之,人类所表现出的性状和大多数疾病都是遗传因素和环境因素相互作用的结果,遗传因素是这些疾病产生的内因,环境因素是诱发这些疾病的外因。

#### 你知道食品中的三大致癌物吗?

**黄曲霉素:**主要存在于霉变的玉米、花生和大米中,是一种毒性很强的致癌物。

**苯丙芘:**主要存在于烟熏、火烤的食物中,如熏鱼、熏肉、烤羊肉串、烤火腿肠中。

**亚硝胺:**主要存在于咸鱼、咸肉、酸菜、泡菜和腐烂变质的蔬菜里。



### 第3节 学习、研究医学遗传学的重要意义

#### 一、为学习医学专业课打基础

遗传病种类多、涉及面广,在临床内、外、妇、儿等各科的疾病中都有遗传病。医学遗传学课程是医学教育中不可缺少的重要医学基础课程之一,只有通过系统地学习,才能较全面地认识遗传病,掌握各种遗传病的传递规律、发病机制、诊断原则、防治措施等理论知识和实践技能,为学习、理解医学专业课中的遗传问题奠定基础。

#### 二、做好优生优育的指导

实行计划生育,控制人口数量,提高人口素质是我国的基本国策。通过优生、优育提高人类自身遗传素质和后代健康水平,已为世界各国所关注,也是医学遗传学的核心工作任务之一。学习医学遗传学,应用医学遗传学的技术和方法指导人类生育,可以降低和控制遗传病的发病率及其危害,促进人类社会生存与健康的可持续发展。

#### 三、强化卫生保健知识

随着人类对遗传病认识的不断深入,各种新方法、新技术的广泛应用,一些严重危

害人类健康的常见病、多发病、某些不明原因的疾病,或确诊为遗传病、或表明与遗传和环境因素有关。因此,学习医学遗传学的基本知识和基本理论,做好卫生保健宣传教育,对预防遗传病的发生和病情的控制至关重要。

#### 四、保护环境、预防遗传病

人类健康决定于遗传物质与其生活环境相互作用的平衡。随着对疾病病因、发病机制的深入研究,人类将从遗传与环境两个方面提出遗传病的防治对策。因此,学习医学遗传学,对于增强环保意识、积极保护和改善生存环境、有效预防各种遗传病的发生具有重要的作用。

#### 五、培养职业能力

同学们是未来的医务工作者,学习医学遗传学,不仅有利于掌握好专业与职业的理论学习与实践技能的科学方法,养成良好的职业学习态度、专业思维习惯和基本职业素质;更有利于培养职业实践技能,包括对人类遗传病家谱调查分析的能力、从事遗传咨询的能力、优生优育指导能力、宣传教育的能力和继续学习与持续发展的能力等。

最后,衷心希望同学们,通过医学遗传学课程和自己所选择的医学相关专业知识的学习和技能的锻炼,努力把自己培养成为一名能够胜任卫生职业岗位需求的高素质应用型人才,为改善人类的健康素质作出自己的贡献。

医学遗传学是研究人类疾病与遗传关系的科学,主要任务是研究遗传病的发病机制、传递规律、诊断、治疗和预防,从而对改善人类健康素质作出贡献。

遗传病是生殖细胞或受精卵的遗传物质在数量、结构和功能上发生改变所引起的疾病。遗传病通常具有垂直性、先天性、终身性和家族性等特征。

医学遗传学课程是医学教育中不可缺少的重要医学基础课程之一,医务工作者必须掌握有关知识和技能,为改善人类的健康素质作出自己的贡献。

小结





## 目标检测

### 一、名词解释

1. 遗传
2. 变异
3. 医学遗传学
4. 遗传病
5. 家族性疾病

### 二、填空题

1. \_\_\_\_\_是指子代与亲代相似的现象。变异是指子代与亲代之间以及子代\_\_\_\_\_之间存在差异的现象。遗传使生物能保持\_\_\_\_\_的相对稳定,变异使物种得以\_\_\_\_\_,遗传与变异现象在生物界普遍存在,是生命活动的最本质特征之一。
2. 医学遗传学是医学与\_\_\_\_\_相结合的一门边缘科学,研究人类疾病与遗传的关系,主要研究遗传病的\_\_\_\_\_,\_\_\_\_\_,诊断、治疗和预防等,对于降低人群中遗传病的发生率,提高人类健康素质具有重要意义。
3. 遗传病是指\_\_\_\_\_或\_\_\_\_\_的遗传物质在数

量、结构和功能上发生改变所引起的疾病。遗传病通常具有\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_等特征。

4. 引起遗传病的环境因素主要有\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_。
5. 遗传病分为\_\_\_\_\_病、\_\_\_\_\_病、\_\_\_\_\_病、\_\_\_\_\_遗传病和\_\_\_\_\_遗传病等5大类。

### 三、简答题

1. 简单分析一个遗传病病例,谈谈你对遗传性疾病危害的初步认识和了解。
2. 试举一例家族性疾病病例,说说你是怎样认识环境与人类健康的相互影响的。
3. 当你进入社区,开展社区卫生服务实践工作,进行疾病调查咨询、卫生保健宣传教育时,你该怎样初步、简单地判断和区分遗传性疾病、家族性疾病、先天性疾病和先天畸形(或出生缺陷)等4种类型的疾病?



## 第2章 遗传的分子基础



### 学习目标

1. 说出基因、转录、翻译、中心法则的概念
2. 描述 DNA 与 RNA 分子的化学组成、结构、功能及其异同
3. 叙述基因的基本功能、基因突变的含义、特征及种类
4. 描述人类基因组计划的相关内容

人体拥有大约 3 万~4 万个基因,这些基因通过相互间的作用控制着机体的形态结构和功能,而个体间微小的基因差别又决定了人类性状表现的千差万别。当精子和卵结合形成受精卵时,个体的生命旅程就开始了,精子和卵分别携带着来自于父母家族的遗传信息,把亲代的性状代代传递……基因究竟是什么?基因如何控制机体的结构和功能?基因为什么有时会出现偏差?基因出现偏差的后果又会怎样?就让我们从学习、研究 DNA 入手来了解基因的本质吧。

### 第1节 遗传物质的结构与功能

核酸(nucleic acid)是细胞内重要的遗传物质,是生物遗传信息的载体,控制着蛋白质的生物合成,对生物的生长发育、繁殖、遗传和变异等各种生命活动起着主导作用。地球上所有的生物都含有核酸。

#### 一、核酸的组成

核酸是由数十个至数百万个核苷酸聚合

而成的复杂化合物。核苷酸是组成核酸的基本单位(图 2-1)。核苷酸由磷酸、戊糖和含氮碱基(简称碱基)组成。戊糖为五碳糖,有核糖和脱氧核糖两种。碱基包含嘌呤碱和嘧啶碱两类。嘌呤碱有腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)两种;嘧啶碱有胞嘧啶(C)、尿嘧啶(U)和胸腺嘧啶(T)三种。戊糖与碱基构成的化合物称为核苷,核苷与磷酸构成的化合物称为核苷酸。

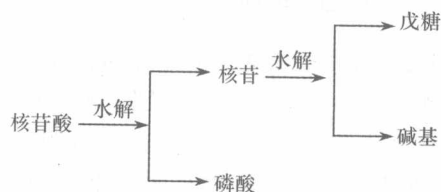


图 2-1 核苷酸的分子组成

生物体内的核酸可以分为两大类:核糖核酸(ribonucleic acid, RNA)和脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid, DNA)。除 RNA 病毒外,其他生物的遗传物质都是 DNA。

RNA 与 DNA 在分子组成上的主要区别有两点:一是所含的戊糖不同, RNA 含有核糖, DNA 含有脱氧核糖;二是所含的嘧啶碱不同, RNA 中含有尿嘧啶, DNA 中含有胸腺嘧啶。因此,它们分子组成的基本单位——核苷酸也有所不同。组成 RNA 的核苷酸有腺苷酸(AMP)、鸟苷酸(GMP)、胞苷酸(CMP)和尿苷酸(UMP)四种;组成 DNA 的核苷酸有脱氧腺苷酸(dAMP)、脱氧鸟苷酸(dGMP)、脱氧胞苷酸(dCMP)和脱氧胸苷酸(dTMP)四种(表 2-1)。

表 2-1 DNA 与 RNA 的区别

| 类别  | 戊糖   | 碱基      | 核苷酸的种类              | 结构 | 分布        |
|-----|------|---------|---------------------|----|-----------|
| DNA | 脱氧核糖 | A、G、C、T | dAMP、dGMP、dCMP、dTMP | 双链 | 主要存在于细胞核中 |
| RNA | 核糖   | A、G、C、U | AMP、GMP、CMP、UMP     | 单链 | 主要存在于细胞质中 |



## 二、DNA 的结构与功能

### (一) DNA 的双螺旋结构

DNA 分子是由两条脱氧核苷酸长链反向平行盘绕成的双螺旋结构。1953 年,美国科学家沃森(Watson)和英国科学家克里克(Crick)共同提出了 DNA 双链螺旋结构模型(图 2-2、图 2-3),其要点如下:

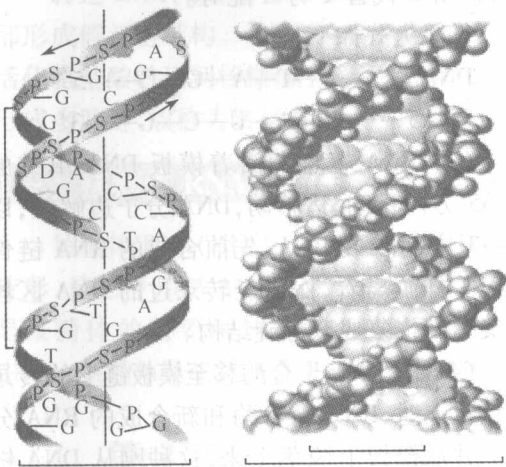


图 2-2 DNA 的双螺旋结构示意图

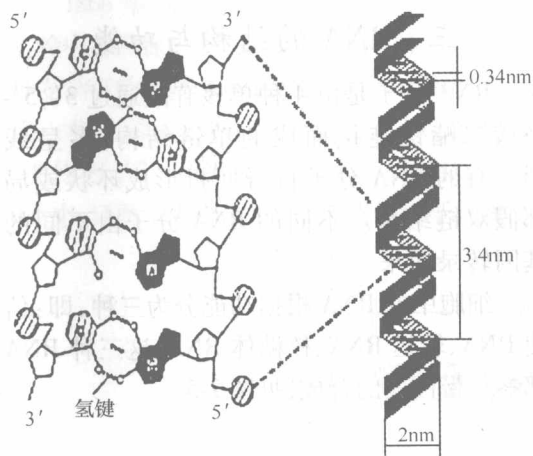


图 2-3 DNA 的分子结构及碱基配对示意图

**1. DNA 由两条反向平行的脱氧核苷酸单链组成** 一条链为  $3' \rightarrow 5'$  方向,另一条链为  $5' \rightarrow 3'$  方向。

**2. 两条脱氧核苷酸链之间的碱基严格遵守碱基互补原则** 即 DNA 两条链之间的碱基通过氢键有规律的互补配对,其中 A 与 T 之间形成两个氢键( $A=T$ 、 $T=A$ ),C 与 G 之间形

成三个氢键( $C=G$ 、 $G=C$ )。由此两条脱氧核苷酸链成为互补链。

**3. 两条脱氧核苷酸链围绕一个中心轴盘旋成双螺旋结构**(多为右旋) 脱氧核糖和磷酸排列在两条链的外侧,构成 DNA 分子的基本骨架;碱基位于两条链的内侧,四种碱基的排列顺序在不同的 DNA 中各不相同,储存着个体差异的遗传信息。

### DNA 亲子鉴定

按照孟德尔的分离规律,精子与卵结合成受精卵形成子代后,孩子的基因组一半来自母亲,一半来自父亲。大多数情况下,母子关系是已知的,要求鉴定的是假设父和孩子是否为亲生关系。此时,首先通过母、子基因型的对比,确定孩子的基因中可能来自父亲的基因,然后测定假设父的基因型,如果孩子不具有生父基因,则可排除假设父与孩子的亲生关系。若假设父也具有生父基因,就不能排除假设父与孩子的亲生关系。一般来说,DNA 亲子鉴定的准确率达 99% 以上。

接

### (二) DNA 的功能

**1. 蕴藏遗传信息** 遗传信息(genetic information)指 DNA 中的碱基排列顺序。DNA 链很长,所包含的碱基数目很多(几千至几百万个),组成 DNA 分子的碱基虽然只有 4 种,而且这 4 种碱基只有两种配对方式(即 A 与 T 配对,C 与 G 配对),但四种碱基可重复排列,所以碱基的排列顺序千变万化,可以形成多种贮存不同遗传信息的 DNA 分子。例如:一条具有 1000 个碱基对的 DNA 片段,其碱基对的排列方式就有  $4^{1000}$  种。这种千变万化的碱基排列顺序体现了 DNA 的多样性;而特定的碱基排列顺序则决定了 DNA 分子的特异性,从而也决定了生物的遗传性和多样性。

**2. 进行自我复制** 自我复制(self-replication)指以 DNA 的两条链为模板,互补合成子代 DNA 的过程。DNA 复制发生在细胞周期的 S 期。主要步骤如下(图 2-4):

(1) 亲代 DNA 在解旋酶的作用下,从多个复制起始点解旋,双链之间的氢键断开,成为两股单链。

