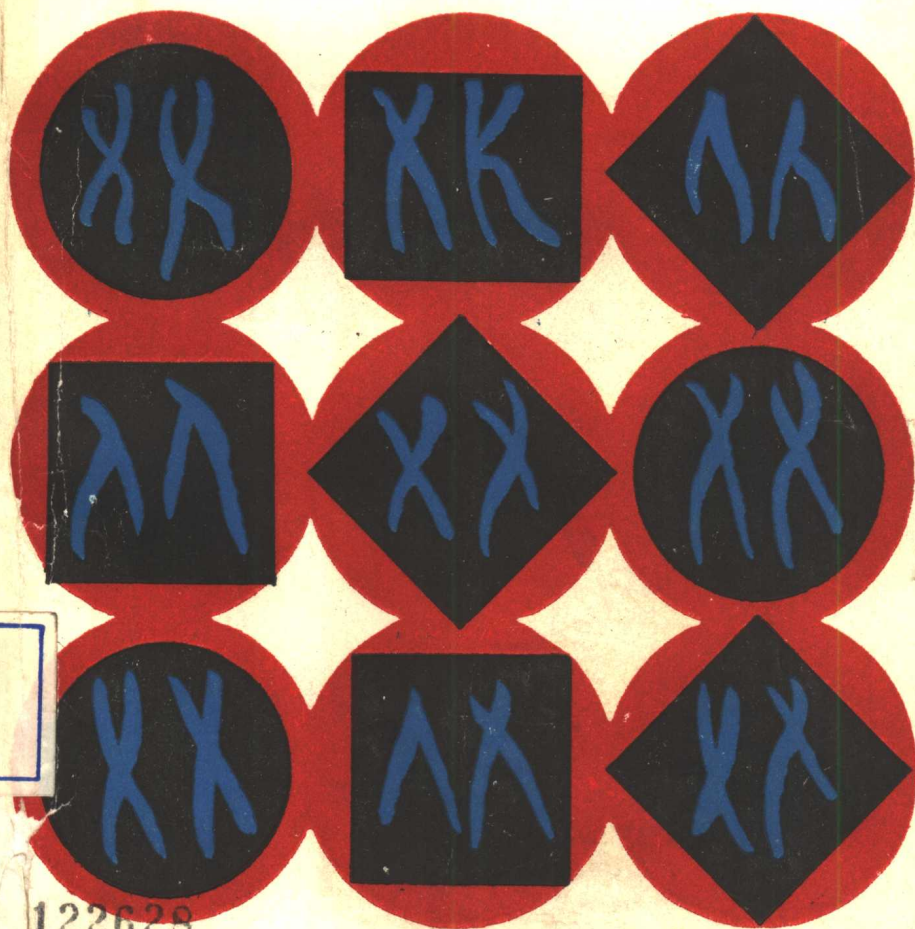


实用人类遗传学

陈正宜 张金栋 等 编著 科学技术文献出版社



122629

实用人类遗传学

主 编 张金栋 陈正宜
编 者 孙永录 于国星 沈慧仙
熊子儒 耿立志 解宝荣
参加编写

科学技术文献出版社

(京) 新登字130号

内 容 简 介

本书系统地介绍了人类遗传学的基本理论。其特点是以遗传学原理为基础,深入分析了人类正常性状和疾病的遗传方式及人类遗传学原理在开展优生和遗传病防治方面的应用。对一般初学者来说,是一本入门书。

全书共分14章,包括细胞分裂和染色体传递;单基因遗传;多基因遗传;人的性别及畸形;常染色体畸变与染色体病;基因的本质和作用;基因突变;人类群体的遗传平衡;智力与行为遗传;发育遗传与发育不良;肿瘤与遗传;免疫与遗传;开展优生和防治遗传病;遗传工程及其在医学上的应用。

本书各章设有练习题与思考题,书后附有部分答案。本书除作为大专院校公共选修课教材外,还可供医务工作者、中学教师和计划生育干部参考使用。

实用人类遗传学

张金栋 陈正宜 主编

科学技术文献出版社出版

(北京复兴路15号 邮政编码100038)

中国科学技术情报研究所印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

787×1092毫米 32开本 13.125印张 300千字

1992年9月第1版 1992年9月第1次印刷

印数, 1—3550册

科技新书目: 273—118

ISBN 7-5023-1705-8/Q·8

定 价: 9.00元

前 言

人类遗传学是研究人类遗传变异的基础学科，它的基本理论和方法是实现人类优生，防治遗传病的理论基础。因此，为使人类提高生育质量，了解和掌握人类遗传学的基本理论是十分必要的。为此，部分大学开设了公共选修课。本书就是针对公共选修课的需要编写的。

编写过程中，在注意本书的科学性、系统性及其体系完整性的同时，还充分注意了突出重点和内容的简明扼要，力争文字通俗易懂，便于自学。同时鉴于是教材，尽量做到定义确切、概念清楚，以适于高中文化程度的广大读者阅读。

本书在系统地介绍遗传学原理时，联系人类的实际，采用人体相对性状，说明人类性状的遗传和变异，说明遗传疾病及传递方式。为突出实用性，专设了“开展优生，防治遗传病”章节，以便使读者更清楚的了解遗传与疾病和遗传与优生的关系。为便于学习，每章设有练习题与思考题，书后附有部分答案。

本书共14章，从细胞学、分子生物学、群体遗传学、免疫学和行为学等不同角度介绍了人类遗传学的基本知识和最新的研究成果。叙述深入浅出，图文并茂。可作为大专院校非生物专业公共选修课的教材，供医学遗传学工作者和大专

学生及中学生物教师参考使用。报考农、医、化学专业的中学生也可阅读，以拓宽知识面。由于时间紧、水平有限，一定存在许多缺点或错误，请予批评指正。

编者

1991·北京

目 录

绪论	(1)
一、人类遗传学的目的和任务	(1)
二、遗传与变异	(2)
三、遗传与环境	(3)
四、人类遗传学的历史与现状	(4)
第一章 细胞分裂与染色体传递	(7)
第一节 染色体	(7)
一、染色体的形态	(7)
二、染色体的结构	(9)
三、人类染色体组型	(12)
四、常染色体和性染色体	(16)
第二节 有丝分裂	(16)
一、细胞周期	(17)
二、有丝分裂各期的特点	(18)
第三节 减数分裂	(20)
一、减数分裂各期的特点	(21)
二、配子的形成和受精	(25)
第四节 双生及其在人类遗传中的应用	(33)
一、同卵双生和异卵双生	(33)
二、双生的频率	(35)
三、双生的遗传倾向	(36)
四、同卵双生的相似性	(36)

五、双生在遗传研究中的应用	(37)
第二章 单基因遗传	(40)
第一节 分离规律	(41)
一、孟德尔一对相对性状的杂交实验与分离规律的实质	(41)
二、常染色体显性与隐性遗传	(48)
三、X染色体显性与隐性遗传	(63)
第二节 自由组合规律	(72)
一、孟德尔两对相对性状的杂交实验与自由组合规律的 实质	(72)
二、两种或两种以上单基因遗传病的自由组合	(75)
三、基因间的相互作用与多效性	(78)
第三节 连锁与互换规律	(80)
一、摩尔根的果蝇实验与连锁互换规律	(80)
二、两种单基因遗传病的连锁与互换	(84)
三、连锁群与基因图	(86)
第四节 概率	(89)
一、概率定理	(90)
二、人类遗传学中的概率估计	(92)
第三章 多基因遗传	(110)
第一节 多基因性状及遗传	(110)
一、多基因性状	(110)
二、多基因性状的遗传理论——多基因假说	(112)
三、多基因遗传的特征	(114)
第二节 遗传度(遗传力)	(115)
一、遗传度及其估测	(116)
二、易患性及阈值	(117)

三、多基因遗传病及发病风险	(119)
第四章 人类的性别与性畸形	(126)
第一节 性别决定与性分化	(126)
一、性染色体	(126)
二、性别决定	(127)
三、性别分化	(128)
第二节 性别畸形	(132)
一、X染色质和Y染色质	(133)
二、基因与性畸形	(134)
三、性染色体数目变异与性畸形	(136)
四、X染色体结构变异与性畸形	(142)
第三节 有差别性死亡	(143)
一、性比值	(143)
二、有差别性死亡	(144)
三、性别决定的控制	(145)
第五章 常染色体畸变与染色体病	(148)
第一节 染色体数目的变异	(148)
一、染色体组的概念与识别	(148)
二、染色体数目的整倍性变化	(149)
三、非整倍性变异	(151)
第二节 染色体结构畸变	(153)
一、缺失	(154)
二、重复	(155)
三、倒位	(156)
四、易位	(157)
五、等臂和环状染色体	(162)
第三节 染色体病	(163)

一、数量异常的染色体病	(164)
二、结构异常的染色体病	(167)
三、染色体畸变与自发流产及年龄效应	(174)
第六章 基因本质与基因表达	(179)
第一节 DNA是遗传物质的分子基础	(179)
一、DNA是遗传物质的证据	(179)
二、DNA的化学组成与结构特点	(183)
三、DNA的复制	(186)
四、DNA与蛋白质的合成	(188)
五、DNA与基因	(199)
第二节 基因表达的调控	(200)
一、原核生物基因表达的调控	(201)
二、真核生物基因表达的调控	(202)
第七章 基因突变	(208)
第一节 人类的自然突变频率	(208)
一、突变频率	(208)
二、基因突变与遗传病	(212)
第二节 基因突变的分子机理	(213)
一、引起突变的因素	(213)
二、突变的分子机理	(216)
三、突变的修复	(219)
第三节 辐射与遗传	(222)
一、辐射线与计量	(222)
二、辐射风险	(225)
三、辐射的遗传危害	(228)
四、原子弹爆炸对遗传的影响	(233)
第八章 人类群体的遗传平衡	(236)

第一节 基因型频率和基因频率	(236)
一、基因型频率	(237)
二、基因频率	(238)
三、基因频率和基因型频率的符号与关系	(239)
第二节 人类群体的遗传平衡	(240)
一、常染色体基因的平衡	(240)
二、伴X基因的平衡	(244)
三、复等位基因的平衡	(245)
四、遗传平衡的要点及平衡群体的特性	(248)
第三节 影响遗传平衡的因素	(249)
一、突变对遗传平衡的影响	(249)
二、选择对遗传平衡的影响	(251)
三、遗传漂变	(259)
四、移居	(260)
第九章 智力与行为的遗传	(263)
第一节 智力的遗传	(263)
一、智商 (IQ)	(263)
二、智商及亲缘程度	(263)
三、初级智能	(264)
第二节 遗传与智力落后	(266)
一、智力落后的分类和患病率	(267)
二、智力落后的原因	(268)
三、智力落后的遗传咨询	(275)
第三节 遗传与精神病	(276)
一、精神分裂症	(277)
二、躁狂-抑郁性精神病	(280)
第四节 遗传与个性特征	(284)

一、个人速度	(284)
二、体育能力	(285)
三、个性特征	(286)
第十章 发育遗传与发育不良	(289)
第一节 细胞分化	(289)
一、细胞质与细胞分化	(290)
二、基因与细胞分化	(290)
三、形态发生	(298)
四、诱导	(299)
第二节 胚胎发育与畸形的形成	(301)
一、胚胎发育中对致畸因子的敏感期	(301)
二、致畸因子与畸形	(303)
三、遗传因素与畸形	(305)
第十一章 肿瘤与遗传	(307)
第一节 肿瘤概述	(307)
第二节 形成癌瘤的学说	(310)
一、理化致癌因素及体细胞突变学说	(310)
二、病毒致癌作用与病毒基因嵌入学说	(313)
三、肿瘤的遗传与原癌基因活化学说	(317)
四、基因调控失常与癌瘤发生说	(320)
五、免疫监视缺陷与癌的发生说	(322)
第三节 向癌症作斗争	(324)
第十二章 免疫与遗传	(326)
第一节 人体免疫系统	(326)
一、免疫系统的形成	(327)
二、B细胞和T细胞的免疫功能	(328)
三、免疫记忆	(330)

第二节 免疫球蛋白及其遗传机理	(331)
一、免疫球蛋白的种类和结构	(331)
二、免疫球蛋白的遗传	(335)
第三节 组织相容性和器官移植	(338)
一、组织相容性抗原 (HLA)	(338)
二、器官移植	(339)
三、HLA和疾病	(340)
第四节 血型抗原	(342)
一、ABO血型和H物质	(342)
二、Rh血型	(344)
第五节 免疫缺陷疾病	(346)
第十三章 开展优生和防治遗传病	(350)
第一节 遗传与优生	(350)
一、优生学及其含意	(350)
二、研究和提倡优生学的必要性	(351)
第二节 遗传病的预防	(352)
一、胚胎形成前的预防	(352)
二、胚胎形成后的预防——产前诊断	(366)
第三节 遗传病的治疗	(372)
一、环境工程疗法	(372)
二、基因工程疗法	(373)
第十四章 遗传工程及其在医学上的应用	(377)
第一节 基因工程的基本技术	(377)
一、目的基因的分离与合成	(378)
二、外源DNA的重组	(382)
三、目的基因的转移	(386)
四、外源基因的选择	(387)

五、目的基因的表达	(388)
第二节 基因工程在医学上的应用	(389)
一、产前诊断	(390)
二、基因工程在治疗方面的应用	(391)
三、基因工程与癌症	(393)
四、基因工程与医药	(393)
全书“习题与思考”答案	(396)
主要参考书目	(404)

绪 论

遗传学在生物科学领域中是一门非常重要的基础学科。近30年来，越来越多的数学家、物理学家和化学家把他们的研究重点转向遗传学，从而使遗传学取得了惊人的进展，并且成为生物科学中的领先学科。目前，遗传学有60多个分支学科，其中人类遗传学是重要的分支学科之一。

一、人类遗传学的目的和任务

遗传学是研究生物遗传变异规律的科学，其主要任务是阐明生物遗传变异的现象及其规律性，深入探索遗传变异的原因及其物质基础。人类和其他生物一样，在其生存和繁衍过程中也存在遗传变异问题，因此，人类遗传学是专门研究人类遗传变异的科学。其主要任务是研究人类上下代形态、生理等性状的传递方式及其亲代和子代间、子代同胞兄弟间的相似性和差异性的原因与规律，为遗传病的防治与优生提供理论依据。

人类遗传的研究是通过相对性状进行的。所谓相对性状，是指同一性状的不同表现类型，如嘴唇是一个性状，薄嘴唇和厚嘴唇则是一对相对性状。同样，对某一遗传病来说，正常无病和有病也是一对相对性状。对动物、植物、微生物来说，通过相对性状的杂交实验进行遗传研究比较容

易。但对人类来说，就变得十分复杂和困难了。这是因为人类是一个社会性的、高级的、有智能的生物群体，他的遗传表现不但受到自然环境的制约，而更重要的是，还要受到社会环境等条件的制约。同时，人类的交配不能象其他生物那样，可以在人的干预下进行有计划的交配，而且不能形成大群体的后代。但是我们对人的生物化学和生理学研究比其他生物深入，从而对了解人类因代谢异常引起变异或疾病的原因及分子机制提供了方便。因此，不少遗传病的病因就是通过代谢研究得知的。

在人类遗传学中，传统的研究方法是利用家系调查的方法来研究性状的遗传规律。利用双生子法，估价遗传与环境的相对重要性，因为同卵双生个体是由一个受精卵分裂而产生的，他们的基因型和表现型是一致的，异卵双生的个体是来自两个不同的受精卵，他们在基因型和表现型上各不相同，双生子的这些特征可用于对数量性状的遗传度估算。今天在研究人类性状遗传时，可利用体细胞遗传学技术，重组DNA技术等现代生物学技术进行遗传分析，这将使人类遗传学和医学遗传学领域出现突飞猛进的发展。

二、遗传与变异

子代与亲代相似的现象就是遗传，从现代遗传学来说，遗传的本质是遗传物质通过不断的复制和传递，保持了亲子间相似的过程。例如，父母身材高，其子女身材亦高；父母是双眼皮，其子女也是双眼皮，亲子的这种相似性就是遗传。

变异：亲代和子代，以及子代个体间的差异叫做变异。

人类在繁衍后代时，不仅传递了与亲代相似的一面，同时也传递了与亲代相异的一面。因此，其子女只能是与其父母相似而非相同，这说明，亲子间存在着不同程度的差异，这种差异就是变异。根据变异能否遗传，又可把变异分为两类：一类是可遗传的变异，一类是不可遗传的变异。

1. 可遗传的变异 能遗传给后代的变异叫做可遗传的变异，例如，各种先天性代谢紊乱，先天畸形，精神分裂症等遗传病，都是可遗传的变异。可遗传变异是人体内遗传物质发生改变引起的。目前知道，遗传物质的改变有以下几种形式：①遗传物质的重新组合，这是通过婚配实现的，它导致其子女间基因型的不同，这是产生可遗传变异的最普遍的来源。②基因分子结构或化学组成上的改变即基因突变，例如人类目前约有3000余种遗传疾病，大都是基因突变引起的可遗传变异。③染色体结构和数量的变异。染色体是基因的载体，它的结构和数目的变异，必然会导致可遗传的变异，目前知道的染色体疾病都是染色体变异引起的遗传变异，例如21三体先天愚型、XO综合征、5P⁻猫叫综合征等。

2. 不遗传的变异 不能遗传给后代的变异称为不遗传的变异。这种变异是由于不同环境条件的作用引起的，其变异的表现仅限于当代。如果引起变异的条件消失，变异也就消失了。例如，人的皮肤颜色，在看不见光的环境中生活则显得白嫩；在烈日的环境中生活，则显得粗糙而棕黑。

三、遗传与环境

人类和其他生物一样，他们所遗传的是一整套遗传物

质，即基因型。人类所处的环境包括出生前、出生时及出生后起作用的全部非遗传性因素。人们普遍认为基因型具有与特殊环境条件发生特殊反应的能力，当环境条件适合时，遗传物质与环境条件共同作用发育成特定的性状（表现型）。由此可见，性状的表现是遗传基础和环境条件相互作用的结果，即：

性状（表现型）= 遗传基础（基因型）+ 环境条件

从以上公式中可以看出，遗传下来的基因，不一定能表现出来，如果表现出来，其表现程度也有差异，因此就出现了表现度和外显率问题。表现度是基因在表现上的差异，即基因的表现程度。外显率，是同一基因在群体中表现的百分比。

人类的遗传病表现和环境条件有着密切的关系，特别是多基因引起的遗传病，如精神分裂症，某些癌症等。人的行为与环境也有密切关系，因此，深入了解性状表现和环境条件的关系，对防治遗传病是很有意义的。

四、人类遗传学的历史与现状

在人类本身的遗传方面，大约在1500年前的犹太教法典中，就提到了血友病的遗传情况，但对遗传的概念却一无所知，甚至认为性行为与怀孕或生育无关。直到17世纪，才认识到卵子和精子结合是受精怀孕的根本，提出了精子并不是唯一遗传物质的看法，从而解释了为何母体和父体一样会把本身的特性传给下一代，这一发现应归功于荷兰科学家 Regnier de Graaf。还是在这个世纪Maupertuis对多指、白化病等性状进行了研究，发现它们的遗传方式相同，指出父母