



21

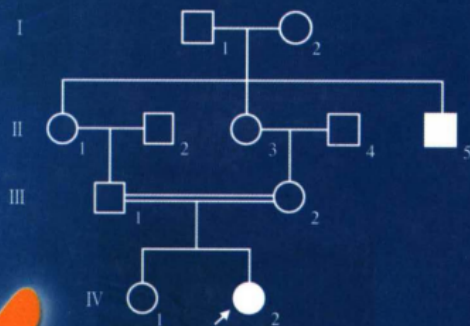
世纪 基础医学辅导教材



医学遗传学

学习与解题指南

主编 付四清 钟山



· 华中科技大学出版社 ·

<http://press.hust.edu.cn>

21 世纪基础医学辅导教材

- 生理学学习与解题指南
- 病理学学习与解题指南
- 生物化学学习与解题指南
- 药理学学习与解题指南
- 医学免疫学学习与解题指南
- 医学微生物学·人体寄生虫学
学习与解题指南
- 系统解剖学学习与解题指南
- 病理生理学学习与解题指南
- 组织学与胚胎学学习与解题指南
- 局部解剖学学习与解题指南
- 医学遗传学学习与解题指南

ISBN 7-5609-3037-9



9 787560 930374 >

定价: 13.80元

策划编辑: 叶 兰
责任编辑: 叶 兰
封面设计: 刘 卉

面向21世纪基础医学辅导教材

医学遗传学学习与解题指南

主 编 付四清 钟 山

编 者 (以姓氏笔画为序)

付四清 田 虹 卢 晔

刘学飞 李小燕 陈沛伟

陈贤均 罗 纯 周 波

钟 山 唐艳平 常 洪

章 伟 章 莹 滕 云

华中科技大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学学习与解题指南/付四清 钟山 主编
武汉:华中科技大学出版社,2003年12月
ISBN 7-5609-3037-9

I. 医…

II. ①付… ②钟…

III. 医学遗传学-高等学校-教学参考资料

IV. R394

医学遗传学学习与解题指南

付四清 钟山 主编

责任编辑:叶 兰

封面设计:刘 卉

责任校对:刘 竣

责任监印:张正林

出版发行:华中科技大学出版社

武昌喻家山

邮编:430074

电话:(027)87557437

录 排:华中科技大学惠友文印中心

印 刷:武汉市新华印刷有限责任公司

开本:850×1168 1/32

印张:9.625

字数:220 000

版次:2003年12月第1版

印次:2005年9月第2次印刷

定价:13.80元

ISBN 7-5609-3037-9/R·35

(本书若有印装质量问题,请向出版社发行部调换)

内 容 提 要

本书是最新出版的面向 21 世纪课程教材《医学遗传学》的配套学习辅导教材，是作者在总结多年的教学经验和成果的基础上编写而成的。其突出的特点是：根据教学大纲的要求，用精练准确的文字写出各章要求掌握的内容，既可以指导学生复习，又可以作为教师授课的主要依据（学习要点）。每章均有各种题型的题，供学生课后复习时自我检测对所学知识的掌握程度，同时也让学生熟悉常用的考试题型。本书选用了 4 种常用题型：名词解释、填空题、选择题（A 型题、B 型题、X 型题）、问答题，并有各类自测题的正确答案。书后还附有两套考试试卷。本书共分二十章，重点突出，覆盖面广；分析归纳条理清楚，内容系统全面。

本书可作为七年制学生、本（专）科学生学习医学遗传学的辅导教材；对于自学者和有志攻读硕士学位研究生的青年，本书更是良师益友；对于参加成人教育、自学考试的考生，也不失为一本有指导价值的很好的参考书；对于从事医学遗传学教学的教师，亦有一定的参考价值。

前 言

医学遗传学是医学科学领域中十分活跃的前沿学科,它已成为 21 世纪带动医学科学发展的学科之一。医学遗传学是医学院校学生的一门重要的医学基础课程,为了帮助同学们学好这门课程,我们组织有关医学院校的一线骨干教师编写了《医学遗传学学习与解题指南》。

本书按照教学大纲的要求,总结了教师多年的教学经验和体会。该书共有 20 章,每章包括 3 部分内容。(1) 学习要点:概括、总结该章的重点内容。(2) 习题精选:包括名词解释、填空题、选择题、计算题、简答题和问答题。其中选择题分 A、B、X 3 种题型,A 型题为单项选择题;B 型题为配伍题,即数道习题共用 1 组备选答案,先提供 4~5 个备选答案,然后提出几个问题,选择 1 个最佳答案,每个备选答案可用 1 次或多次,也可 1 次不用;X 型题为多项选择题。(3) 参考答案。

本书适用于医学院校七年制学生、本科生、大专生学习医学遗传学;对于参加研究生入学考试、在职人员晋升考试和自学考试的读者,也不失为一本有指导价值的参考书;对于从事遗传学教学的教师亦有参考价值。

由于编者学识有限,加之时间紧促,书中缺点和错误在所难免,恳请专家和读者批评指正,以便再版时改正,使得本书不断丰富和完善。

编者

2003 年 10 月
于华中科技大学
同济医学院

目 录

第一章 概论.....	(1)
学习要点.....	(1)
习题精选.....	(5)
参考答案.....	(7)
第二章 遗传的细胞学基础.....	(9)
学习要点.....	(9)
习题精选.....	(18)
参考答案.....	(21)
第三章 遗传的分子基础.....	(25)
学习要点.....	(25)
习题精选.....	(30)
参考答案.....	(36)
第四章 单基因遗传.....	(45)
学习要点.....	(45)
习题精选.....	(49)
参考答案.....	(62)
第五章 线粒体遗传病.....	(68)
学习要点.....	(68)
习题精选.....	(73)
参考答案.....	(76)
第六章 多基因病.....	(80)
学习要点.....	(80)
习题精选.....	(83)

参考答案.....	(86)
第七章 人类染色体和染色体病.....	(89)
学习要点.....	(89)
习题精选.....	(94)
参考答案.....	(102)
第八章 群体遗传学.....	(108)
学习要点.....	(108)
习题精选.....	(112)
参考答案.....	(115)
第九章 生化遗传病.....	(120)
学习要点.....	(120)
习题精选.....	(134)
参考答案.....	(141)
第十章 医学遗传学相关技术.....	(145)
学习要点.....	(145)
习题精选.....	(148)
参考答案.....	(149)
第十一章 基因定位.....	(154)
学习要点.....	(154)
习题精选.....	(158)
参考答案.....	(159)
第十二章 人类基因组.....	(162)
学习要点.....	(162)
习题精选.....	(168)
参考答案.....	(171)
第十三章 遗传病的诊断.....	(173)

学习要点.....	(173)
习题精选.....	(182)
参考答案.....	(194)
第十四章 遗传病的治疗.....	(204)
学习要点.....	(204)
习题精选.....	(206)
参考答案.....	(208)
第十五章 遗传病的预防.....	(210)
学习要点.....	(210)
习题精选.....	(213)
参考答案.....	(216)
第十六章 药物遗传学.....	(220)
学习要点.....	(220)
习题精选.....	(227)
参考答案.....	(229)
第十七章 免疫遗传学.....	(232)
学习要点.....	(232)
习题精选.....	(235)
参考答案.....	(238)
第十八章 肿瘤遗传学.....	(242)
学习要点.....	(242)
习题精选.....	(256)
参考答案.....	(259)
第十九章 发育遗传学.....	(264)
学习要点.....	(264)
习题精选.....	(267)
参考答案.....	(268)

第二十章 行为遗传学.....	(269)
学习要点.....	(269)
习题精选.....	(271)
参考答案.....	(272)
武汉大学医学院 2001 级本科临床医学专业医学遗传学试题	(274)
华中科技大学同济医学院 2001 级本科生医学遗传学试题	(281)

第一章 概 论

学习要点

本章要求重点掌握医学遗传学的概念、遗传病的概念及其分类，掌握遗传病对我国人群的危害情况。

一、医学遗传学

医学遗传学是医学与遗传学相互渗透的一门边缘学科，它是遗传学知识在医学中的应用，是现代医学的一个新领域。医学遗传学研究人类疾病与遗传的关系，主要研究遗传病的发病机制、传递规律、诊断、治疗和预防等，从而降低人群中遗传病的发生率，提高人类的健康素质。

医学遗传学的研究对象是人类，它是人类遗传学的一门重要分支学科。人类遗传学是研究人类遗传与变异的科学，它研究人类形态、结构、生理、生化、免疫、行为等各种性状的遗传与变异规律、人类群体的遗传规律，以及人类遗传性疾病的发生机制、传递规律和预防等。医学遗传学着重研究人类疾病与遗传的关系，而侧重研究临床各种遗传病的检出、诊断、治疗和预防等，则称为临床遗传学。

二、遗传病

(一) 遗传病的概念

遗传病是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传递的特征。

该定义主要强调了遗传病的 3 个方面：①遗传病是由于遗传物质改变(基因突变和染色体畸变)而造成的疾病；②是由于生殖细胞或受精卵中遗传物质的突变所引起的疾病；③通常在上、下代之间按一定方式垂直传递，即亲、子代之间代代相传，其传递的不是疾病本身，而是已发生了突变而造成疾病的遗传物质，这就是后代发生与亲代相同遗传病的遗传物质基础。

20 世纪 90 年代初人们将体细胞中遗传物质突变基础上引起的疾病称为体细胞遗传病，故对遗传病的定义可以这样理解，由细胞内遗传物质改变所引起的疾病称为遗传病。

大多数遗传病是先天性疾病，并且往往表现有家族聚集现象，为家族性疾病，但必须明确，遗传性疾病不等于先天性疾病，遗传性疾病也不等于家族性疾病。那么，什么是先天性疾病？什么是家族性疾病？遗传病与它们有何区别？

先天性疾病是指婴儿出生时已发生的发育异常或疾病，不论其是否具有遗传物质的改变。例如，多指、并指、脊柱裂、唇裂、腭裂、白化病、血友病、先天愚型等，是由于遗传物质(基因或染色体)发生改变而引起，这类先天性疾病称为遗传病。但有些先天性疾病并不是由于遗传物质改变而造成的，例如，母亲在妊娠早期(怀孕前 3 个月内)感染风疹病毒，可使胎儿产生先天性心脏病或先天性白内障。又如孕妇服用“反应停”造成新生儿“海豹”畸形，即短肢或缺肢畸形，这些虽然都是先天性疾病，但并非遗传性疾病。此外，不少遗传病在出生时并无症状，而发育到一定年龄时才发病，如假性肥大型肌营养不良症，通常在儿童期发病；遗传性舞蹈病(Huntington 舞蹈病)发病于 25~45 岁。

遗传病多数是先天性疾病，但先天性疾病并不都是遗传病；有些遗传病出生时无症状，发育至一定年龄才发病，有些带有显性致病基因甚至终身不发病。

家族性疾病是指某种疾病的发生具有家族聚集现象，即在一

一个家庭中不止一个成员患病，表现为亲代和子代中或子代同胞中多个成员患有同一种疾病，很多显性遗传病家族聚集现象尤为明显。但是，家族性疾病并不一定都是遗传病。例如，夜盲症常表现有家族性，它是由于家庭饮食中长期缺乏维生素 A 所引起，这种由于共同生活环境所造成的家族性疾病并不是遗传病。此外，某些遗传病也可呈现为散发性，即在一个家庭多个成员中只有一个人发病，无家族史。

由上可知：①遗传病往往表现为家族性疾病，具有家族聚集现象，但也可能呈散发性，无家族史；②某些家族性疾病并不是遗传病。

(二) 人类遗传病的类型

根据遗传物质改变及传递情况的不同，将人类遗传病分为 5 大类：染色体病、单基因病、多基因病、体细胞遗传病和线粒体遗传病等。

1. 染色体病

由于染色体数目或结构异常(畸变)使基因组平衡被破坏所导致的疾病称为染色体病，其往往具有多种临床表现，故又称为染色体异常(畸变)综合征。染色体异常综合征可分为常染色体异常综合征和性染色体异常综合征两大类。

2. 单基因病

单基因遗传病简称单基因病。人类体细胞中染色体是成对的，其上的基因也是成对的。如果一种遗传病的发病涉及一对基因，这对基因就称为主基因(major gene)，由它所导致的疾病就称为单基因病。单基因病通常呈现特征性的家系传递格局，它的遗传符合孟德尔遗传定律，所以又称孟德尔式疾病。

3. 多基因病

由两对或两对以上(即若干对)基因和环境因素共同作用所致的疾病，称为多基因病，又称多因子病，多为常见病、多发病。

4. 体细胞遗传病

体细胞遗传病为体细胞中遗传物质改变所致的疾病，因为它是体细胞中遗传物质的改变，所以一般并不向后代传递。已知肿瘤起源于体细胞遗传物质的突变，尽管这种突变不会传给个体的后代，但是这种体细胞的突变可以在个体的体内随着细胞的分裂而不断传给新产生的子代细胞，所以肿瘤被称为体细胞遗传病。各种肿瘤的发生都涉及特定的组织中的染色体、癌基因和抑癌基因的改变。

5. 线粒体遗传病

由于线粒体基因突变导致的疾病称为线粒体遗传病，它是一组独特的、与线粒体传递有关的遗传病。由于精子和卵子受精形成受精卵时，只有极少量的精子细胞质参与，故线粒体突变基因在绝大多数的情况下是由卵子传递给后代，呈现为母系遗传。人类有的神经系统疾病和神经肌肉疾患与线粒体 DNA 突变有关，如 Leber 遗传性视神经病、眼肌麻痹、视网膜色素变性、心肌病综合征、神经性肌虚弱、共济失调和色素性视网膜炎综合征等。

(三) 遗传病和环境因素的关系

生物的正常性状和绝大多数的异常性状(疾病)都是遗传物质和发育过程中环境条件相互作用的结果，即在环境适合时按其遗传方式发育成特定的性状，故在认识人类遗传病时，必须考虑遗传因素和环境因素所起的作用。在人类不同疾病的病因中，遗传因素和环境因素所起的作用各不相同，有的为遗传因素起主导作用的疾病，有的为环境因素起主导作用的疾病，或显然是由于环境因素所引起的疾病，有的是由遗传因素和环境因素共同作用所引起的疾病，但其所占的比重在不同疾病中也各不相同。

三、医学遗传学在现代医学中的地位

随着医学遗传学的迅速发展，目前已成为现代医学中不可缺

少的、极为重要的学科之一。当前，人类性状与遗传，尤其是人类疾病与遗传等问题的研究已渗透到基础医学以及临床医学各研究领域，包括分子、细胞、个体以及群体等各层次的研究。这主要是由于遗传病对人类健康的威胁日益严重，有些遗传病已是危害人民健康的常见病、多发病，直接关系到我国人口素质的提高。因此，遗传病对人类的危害已是人们所关注的、极其重要的问题。因此，如何应用遗传学原理、知识和技术揭示各种遗传病的遗传规律、发病机制，确立诊断、防治措施，以降低人群中遗传病的发生率、提高人类的遗传素质，是医学遗传学的任务和长远目标。医学遗传学已是医学教育中不可缺少的基础医学课程之一。

关于主教材中的医学遗传学研究领域所涉及的遗传学分支学科和医学遗传学的发展简史在本章中不作要求，仅供学习参考。

习 题 精 选

一、名词解释

1. 医学遗传学 (medical genetics)
2. 临床遗传学 (clinical genetics)
3. 关联 (association)
4. 遗传性疾病 (genetic disease)
5. 家族性疾病 (familial disease)
6. 发病的一致性 (disease concordance)
7. 染色体病 (chromosomal disease)
8. 单基因病 (monogenic disease)
9. 微效基因 (minor gene)
10. 体细胞遗传病 (somatic cell genetic disease)

参 考 答 案

一、名词解释

1. **医学遗传学**：是医学与遗传学相互渗透的一门边缘学科。它研究人类疾病与遗传的关系，主要研究遗传病的发病机制、传递规律、诊断、治疗和预防等，从而降低人群中遗传病的发生率，提高人类的健康素质。

2. **临床遗传学**：侧重于研究临床各种遗传病的检出、诊断、治疗和预防等的学科称为临床遗传学。

3. **关联**：是指两种遗传上独立的性状非随机地同时出现，而且并非连锁所致。

4. **遗传性疾病**：简称遗传病，是指生殖细胞或受精卵细胞的遗传物质（染色体和基因）发生突变（或畸变）所引起的疾病，通常具有垂直传递的特征。

5. **家族性疾病**：具有家族聚集现象的疾病，即在一个家庭中不止一个成员罹患同一种疾病称为家族性疾病。

6. **发病的一致性**：是指双生中一个患某种疾病，另一个也发生同样的疾病。

7. **染色体病**：染色体数目或结构异常(畸变)所导致的疾病。

8. **单基因病**：主要受一对等位基因所控制的疾病，即由于一对染色体(同源染色体)上单个基因或一对等位基因发生突变所引起的疾病，单基因病呈孟德尔式遗传。

9. **微效基因**：多基因遗传病中，数量性状的遗传基础是两对以上的等位基因，这些基因的遗传方式仍然按照孟德尔遗传方式进行，彼此之间没有显性与隐性的区别，而是呈共显性，但每对等位基因对多基因的性状形成的效应是微小的，称其为微效基因。

10. **体细胞遗传病**：在体细胞中遗传物质的改变(体细胞突变)