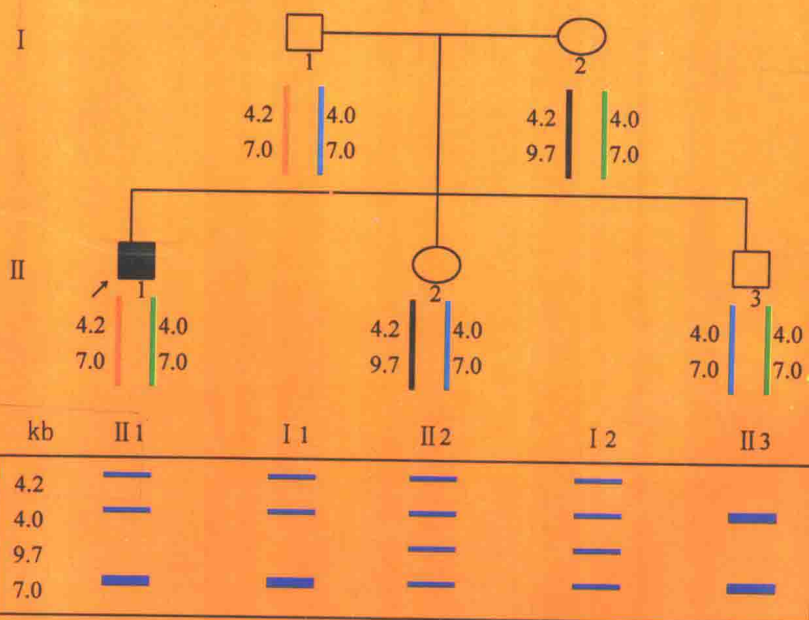


基础医学遗传学

郭亦寿 郭辰虹 孙茜 编著



山东大学出版社

基础医学遗传学

郭亦寿 郭辰虹 孙 茜 编著

山东大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

基础医学遗传学/郭亦寿, 郭辰虹, 孙茜编著. — 济南:
山东大学出版社, 2002. 5
ISBN 7-5607-2384-5

I. 基…

II. ①郭…②郭…③孙…

III. 医学遗传学

IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2002) 第 029628 号

山东大学出版社出版发行

(山东省济南市山大南路 27 号 邮政编码: 250100)

山东省新华书店经销

日照市黄海印刷厂印刷

850×1168 毫米 1/32 14.75 印张 382 千字

2002 年 6 月第 1 版 2002 年 6 月第 1 次印刷

印数: 1—2000 册

定价: 26.00 元

版权所有, 盗印必究

凡购本书, 如有缺页、倒页、脱页, 由本社发行部负责调换

前 言

医学遗传学的发展突飞猛进，已深入医学的各个领域，成为医学研究不可缺少的基础理论和技术，也是研究提高人口先天素质的重要理论和技术方法，近年来我们在基层医疗卫生单位和母婴保健机构调查和举办遗传咨询医生培训，发现临床医生需要一本结合临床实践的医学遗传学基础理论专著，为此，我们编写了这本书。

本书主要讲述医学遗传学的基本理论和实践应用。内容分两部分：医学遗传学的基础理论和临床应用的基本知识。基础理论主要包括遗传的基本定律，遗传方式，分子遗传学基础，细胞遗传学基础，代谢性遗传病的基本概念、分类和发病机理，群体遗传学基础，多基因遗传学基础，线粒体遗传概述和体细胞遗传概述，特别加强了分子遗传、细胞遗传、遗传性代谢病、群体遗传和多基因遗传等医学遗传学的骨干理论部分，并密切和医学实践结合，体细胞遗传主要叙述肿瘤和先天畸形。应用部分主要讲述了临床实践中的医学遗传学基本知识，如遗传咨询、家系分析、再发风险估计、遗传病的诊断和遗传病的防治原则，并结合我们多年的实践，提出了提高人口先天素质的可行性措施，如遗传咨询网络的建立、遗传病高危家庭监护，最后一章对优生作了概括

的叙述，并简要提出一些影响人口先天素质的环境因素。所以，这本书是临床医生学习医学遗传学的重要参考书，并可以作为遗传咨询医生培训教材和医学院校成人教育的教材。

由于作者水平有限，书中会有一些错误和不当之处，请读者给予指正。

作 者

2001年12月30日

目 录

第一章 医学遗传学概述.....	(1)
第一节 医学遗传学概述.....	(1)
一、基础医学遗传学.....	(2)
二、临床遗传学.....	(2)
第二节 医学遗传学的研究范围.....	(4)
一、群体遗传学.....	(4)
二、细胞遗传学.....	(4)
三、分子遗传学.....	(5)
四、药物遗传学.....	(5)
五、免疫遗传学.....	(6)
六、辐射遗传学.....	(6)
七、临床遗传学.....	(6)
八、发育遗传学.....	(6)
九、遗传流行病学.....	(7)
十、肿瘤遗传学.....	(7)
十一、体细胞遗传学.....	(8)
十二、行为遗传学.....	(8)

十三、生化遗传学	(8)
十四、生态遗传学	(8)
第三节 遗传病的概念和特点	(9)
一、遗传病的概念和特点	(9)
二、遗传病和非遗传先天病的识别要点	(10)
三、遗传病的一般体征	(12)
四、严重遗传病的概念和特点	(12)
第四节 遗传病的分类	(14)
一、单基因遗传病	(14)
二、多基因遗传病	(15)
三、染色体病	(15)
四、线粒体遗传病	(15)
五、体细胞遗传病	(16)
第五节 医学遗传学的理论和技术在医学实践中的应用	(16)
一、医学遗传学与临床医学	(16)
二、遗传预防	(17)
三、遗传病的诊断	(18)
四、基因治疗	(18)
第二章 遗传的基本定律	(19)
第一节 生殖细胞的发生	(19)
一、减数分裂的概念	(19)
二、减数分裂的过程	(20)
三、精子和卵子的发生	(22)
第二节 遗传的基本规律	(24)
一、分离定律	(24)
二、自由组合定律	(26)

三、伴性遗传定律	(28)
四、连锁和互换	(30)
第三节 遗传病的遗传方式	(33)
一、常染色体遗传病的遗传	(33)
二、性连锁遗传病的遗传	(36)
三、多基因遗传病的遗传	(39)
四、染色体病的遗传	(39)
五、线粒体遗传病的遗传	(39)
六、体细胞遗传病的遗传	(39)
七、遗传异质性遗传病	(39)
第三章 医学分子遗传学基础	(40)
第一节 基因	(41)
一、基因	(41)
二、人类基因组	(43)
第二节 遗传物质的化学成分	(45)
一、遗传物质的化学成分	(45)
二、DNA 分子的结构	(46)
三、DNA 分子的大小及类型	(47)
四、真核生物细胞中的 DNA 序列	(52)
五、RNA 的结构和类型	(57)
第三节 基因类型与功能	(58)
一、基因的类型	(58)
二、基因的功能	(60)
第四节 基因的结构	(61)
一、原核生物和嗜菌体的基因结构	(61)
二、真核生物的基因结构	(63)
第五节 基因的表达	(66)

一、基因的转录	(66)
二、翻译	(69)
第六节 基因的表达调控	(71)
一、原核生物基因的调节控制	(72)
二、真核生物基因的调节控制	(75)
第七节 基因的突变	(78)
一、点突变	(79)
二、序列重排突变	(82)
三、动态突变	(83)
第八节 基因定位	(85)
一、基因定位的概念	(85)
二、基因定位的意义	(86)
三、基因定位的方法	(86)
第九节 DNA 分子杂交技术在临床实践中的应用	(90)
一、DNA 分子杂交技术应用的范围概述	(90)
二、DNA 分子杂交技术	(91)
三、DNA 分子杂交方法	(93)
第四章 遗传性代谢病	(115)
第一节 遗传性代谢病	(115)
一、遗传性代谢病的概念	(115)
二、遗传性代谢病的分类	(116)
三、遗传性代谢病的发病机理	(117)
第二节 分子病	(121)
一、血红蛋白病	(121)
二、血浆蛋白病	(131)
第三节 先天性代谢缺陷	(140)
一、氨基酸代谢病	(141)

二、糖类代谢病	(144)
三、脂类代谢病	(149)
四、嘌呤和嘧啶代谢病	(151)
第五章 医学细胞遗传学基础	(154)
第一节 医学细胞遗传学的概念和研究范围	(154)
一、医学细胞遗传学的概念	(154)
二、医学细胞遗传学研究的范围	(154)
第二节 人类染色体的结构	(155)
一、人类染色体的化学成分	(155)
二、真核生物的染色体结构	(156)
三、染色体的形成	(158)
四、人类染色体的微观结构	(159)
第三节 人类染色体组型和带型	(161)
一、人类染色体组型	(161)
二、人类染色体带型	(164)
三、人类染色体带型分类	(169)
四、染色体显带的机理	(171)
第四节 性染色体	(172)
一、性染色质	(173)
二、莱昂学说	(174)
三、X染色体失活	(175)
四、性别决定	(177)
第五节 基因组印迹	(178)
一、基因组印迹的概念	(178)
二、目前对遗传印迹的研究	(178)
三、部分受不同亲源基因表达影响的人类疾病	(179)
四、印迹的作用	(181)

五、基因组印迹的机理.....	(182)
六、受亲源依赖性基因表达影响的人类疾病.....	(183)
七、遗传印迹的家系规律.....	(183)
第六节 染色体畸变.....	(184)
一、染色体畸变的概念.....	(184)
二、染色体畸变的类型.....	(184)
三、染色体畸变的机理.....	(189)
四、染色体畸变的遗传效应.....	(195)
五、染色体多态性.....	(198)
第七节 染色体核型分析.....	(202)
一、染色体核型分析的概念.....	(202)
二、染色体带型识别.....	(202)
三、染色体核型的书写方式.....	(212)
四、核型分析.....	(224)
第八节 染色体病概述.....	(226)
一、人类染色体病的概念.....	(226)
二、染色体异常的表型.....	(226)
三、染色体综合征的发病机理.....	(228)
第六章 群体遗传学基础.....	(232)
第一节 群体遗传学的概念.....	(232)
一、群体遗传学的概念.....	(232)
二、群体遗传学的研究方法.....	(233)
第二节 基因频率和基因频率平衡.....	(233)
一、基因库.....	(233)
二、基因频率.....	(233)
三、Hardy-Weinberg 定律.....	(235)
四、基因频率和基因型频率 Hardy-Weinberg 定律	

的应用 (吻合度检验)	(239)
第三节 影响基因平衡的因素	(250)
一、基因突变对基因平衡的影响	(250)
二、选择对基因平衡的影响	(254)
三、遗传漂变与移居对基因频率的影响	(257)
四、选择压力与选择放松	(260)
五、遗传负荷	(261)
第四节 近亲结婚	(262)
一、近亲结婚和近婚系数	(262)
二、常染色体基因型近婚系数算法	(263)
三、X连锁基因型近婚系数算法	(265)
四、人群中平均近婚系数	(266)
五、预测近亲结婚的有害程度	(267)
第七章 多基因遗传病	(271)
第一节 多基因遗传病是数量性状遗传	(271)
一、数量性状遗传的概念	(271)
二、数量性状遗传的特点	(272)
第二节 多基因遗传病的易感性、易患性和发病阈值	(273)
一、易感性的概念	(273)
二、易患性的概念	(273)
三、发病阈值	(274)
第三节 遗传率	(275)
一、遗传率的概念	(275)
二、遗传率的计算	(276)
第四节 多基因遗传病的确认	(280)
一、多基因遗传病的特点	(280)

二、怎样确定多基因遗传病·····	(280)
三、多基因遗传病的符合度检验·····	(281)
第八章 线粒体遗传·····	(291)
第一节 线粒体 DNA 概述·····	(291)
一、线粒体遗传病的概念·····	(291)
二、mtDNA 的结构·····	(291)
三、线粒体的基因组·····	(293)
四、mtDNA 的突变类型·····	(294)
第二节 线粒体遗传病·····	(297)
一、线粒体遗传病的概念·····	(297)
二、线粒体遗传病的临床表现·····	(297)
三、线粒体遗传病举例·····	(297)
四、线粒体遗传病的遗传规律·····	(306)
第九章 体细胞遗传概述·····	(307)
第一节 体细胞遗传的概念·····	(307)
第二节 肿瘤遗传·····	(308)
一、肿瘤遗传的概念·····	(308)
二、肿瘤的类型·····	(308)
第三节 非孟德尔式恶性肿瘤·····	(317)
一、癌基因·····	(318)
二、人类恶性肿瘤基因·····	(321)
三、原癌基因·····	(322)
四、抑癌基因·····	(330)
第四节 肿瘤的发病机理·····	(333)
一、两次突变假说·····	(333)
二、隐性基因突变假说·····	(334)

三、癌变的多击多步骤·····	(334)
第五节 先天畸形·····	(336)
一、先天异常·····	(336)
二、先天异常的病因学·····	(338)
三、外源性致畸因子对胚胎发育不同阶段的作用·····	(339)
四、先天畸形的发生·····	(340)
五、先天畸形的诊断和防治·····	(342)
第十章 遗传咨询和遗传分析·····	(345)
第一节 遗传咨询·····	(345)
一、遗传咨询的概念和意义·····	(345)
二、遗传咨询的目的·····	(346)
三、遗传咨询的任务·····	(347)
四、遗传咨询的对象·····	(347)
五、遗传咨询的步骤·····	(347)
六、遗传咨询的依据资料·····	(350)
七、可以提示为染色体病的一些临床表现·····	(351)
八、可以提示为遗传性代谢病的临床表现·····	(353)
第二节 遗传咨询医生应具备的条件·····	(356)
一、咨询能力·····	(357)
二、诊断能力·····	(358)
三、遗传分析能力·····	(358)
四、对遗传病患者的处理能力·····	(359)
第三节 单基因遗传病的遗传分析和处理·····	(359)
一、常染色体显性遗传病的遗传分析和处理·····	(359)
二、常染色体隐性遗传病的遗传分析和处理·····	(364)
三、X连锁遗传病的遗传分析和处理·····	(369)
第四节 严重遗传病的婚育医学意见·····	(374)

一、婚育医学意见的依据·····	(374)
二、医学意见的原则·····	(374)
三、各种遗传病的医学意见·····	(375)
第十一章 遗传病再发风险估计·····	(378)
第一节 单基因遗传病再发风险估计·····	(378)
一、再发风险估计的概念和意义·····	(378)
二、再发风险估计的 (Bayes 定律) ·····	(378)
三、常染色体显性遗传病再发风险的估计·····	(379)
四、常染色体隐性遗传病再发风险的估计·····	(383)
五、复等位基因遗传病再发风险的估计·····	(384)
六、X 连锁遗传病再发风险的估计·····	(385)
第二节 染色体异常的再发风险估计·····	(389)
一、出生前染色体异常的发病率和淘汰率·····	(389)
二、一般推算 (按分离率推算) ·····	(390)
三、精确推算 (分离率结合交换率推算) ·····	(391)
第三节 多基因遗传病再发风险估计·····	(392)
一、运用电子计算机估计·····	(392)
二、Edward 计算方法 ·····	(393)
三、查 Falconer 表 ·····	(394)
第十二章 遗传病的诊断·····	(402)
第一节 遗传病的临床诊断·····	(402)
一、症状和体征·····	(402)
二、询问病史·····	(405)
第二节 家系分析·····	(405)
一、家系分析的概念·····	(405)
二、家系分析的意义·····	(405)

三、家系分析的步骤.....	(405)
第三节 遗传病的实验检查和遗传学检查.....	(406)
一、遗传病的辅助检查.....	(406)
二、遗传学检查.....	(406)
第四节 皮肤纹理检查.....	(407)
一、正常人皮肤纹理.....	(407)
二、遗传病患者皮纹特征.....	(414)
第五节 产前诊断.....	(415)
一、产前诊断的指征.....	(416)
二、产前诊断的方法.....	(416)
第十三章 遗传病的防治原则.....	(418)
第一节 遗传病的预防.....	(418)
一、遗传预防的概念.....	(418)
二、遗传病的群体调查.....	(419)
三、婚前医学检查.....	(420)
四、携带者检出(杂合体检出).....	(421)
五、产前诊断.....	(423)
第二节 遗传咨询网络的建立.....	(423)
一、遗传咨询机构设立的目的.....	(423)
二、遗传咨询机构的设置.....	(423)
三、各级遗传咨询机构的任务和人员组成.....	(423)
四、遗传学技术实验室的建立.....	(427)
五、各级遗传学检验机构的任务和人员组成.....	(427)
第三节 遗传病高危家庭监护.....	(430)
一、遗传病高危家庭监护的概念.....	(430)
二、遗传病高危家庭筛选的途径.....	(430)
三、遗传病高危家庭筛选原则.....	(430)

四、遗传病高危家庭的处理原则·····	(431)
第四节 遗传病的治疗原则·····	(432)
第十四章 优生概念·····	(435)
第一节 优生学简介·····	(435)
一、优生学的概念·····	(435)
二、优生学的分类·····	(437)
第二节 孕期、围产期保健·····	(438)
一、孕期、围产期保健的概念·····	(438)
二、孕期保健·····	(438)
三、分娩期监护·····	(439)
四、新生儿保健·····	(440)
第三节 环境因素对胎儿发育的影响·····	(440)
一、环境污染对胎儿发育的影响·····	(440)
二、药物对胎儿发育的影响·····	(445)
三、病毒及其他病原体感染对胎儿发育的影响·····	(451)
四、孕妇健康状况对胎儿发育的影响·····	(453)