



21 世纪成人高等教育教材

供医学类专科起点本科生用

遗传与生殖科学

主 编 单荣森 游文凤 杨保胜

河南医科大学出版社

21 世纪成人高等教育教材

供医学类专科起点本科生用

遗传与生殖科学

主 编 单荣森 游文凤 杨保胜

河南医科大学出版社
· 郑州 ·

图书在版编目(CIP)数据

遗传与生殖科学/单荣森,游文凤,杨保胜主编.
- 郑州:河南医科大学出版社,2000.6

ISBN 7-81048-408-7

I. 遗… II. ①单…②游…③杨… III. ①医学遗传学②生殖医学 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2000)第 20058 号

河南医科大学出版社出版发行

郑州市大学路 40 号

邮政编码 450052 电话 (0371)6988300

河南医版激光照排中心照排

郑州文华印刷厂印刷

开本 787×1092 1/16 印张 20.25 字数 455 千字

2000 年 6 月第 1 版 2000 年 6 月第 1 次印刷

印数 1~8 000

定价:29.00 元

主 编	单荣森	游文凤	杨保胜	
副主编	张元珍	戴忠辉	丰慧根	臧卫东
编 委	(按姓氏笔画为序)			
	丰慧根	刘树琴	张元珍	杨保胜
	郑 红	周 春	单荣森	梁玉华
	游文凤	臧卫东	戴忠辉	

《21 世纪成人高等教育教材》编审委员会

主任委员: 革化民 刘文弟

常务副主任委员: 高体健

副主任委员: (按姓氏笔画为序)

王公望	王爱珍	尹作金	石景田	刘颖	安丰生
李铉万	杜继双	胡志荣	闻宏山	秦省	秦永春
钱向红	鞠守安				

委员: (按姓氏笔画为序)

马奎云	马振江	王公望	王兰英	王志雁	王陆林
王信琪	王爱珍	尹作金	石景田	冯显威	刘颖
刘文弟	刘同库	刘望彭	安丰生	孙培宗	李铉万
杜继双	邱实	宋建国	张学军	陈兴保	陈冠民
单荣森	革化民	胡志荣	闻宏山	洪嘉玲	秦省
秦永春	袁先厚	贾福军	钱向红	高体健	崔山田
董传仁	鞠守安				

编审委员会办公室主任: 李喜婷

编写出版说明

随着我国成人高等学历专科起点本科教育(简称专升本)的迅速发展,专升本教材建设相对滞后的情况日益突出。在本套教材出版之前,国内尚无一套适合临床医学专业专升本教育的教材,这已成为严重制约临床医学专业专升本教育教学质量的主要因素,也是各个院校共同关心、急需解决的主要难题。因此,为加快成人高等学历教育临床医学专业专升本课程体系、教学内容改革及教材建设的步伐,为 21 世纪培养高素质的具有创新能力和实践能力的医学专门人才,为建立具有中国特色医学成人高等学历教育教材体系,促进医学成人高等学历教育事业的健康发展和教学质量的不断提高,根据“共同研究、共同建设、共同发展、共同受益”的原则,由新乡医学院和河南医科大学出版社共同发起,组织编写出版临床医学专业专升本教材。1999 年 5 月 14~16 日在郑州召开了临床医学专业专升本教材建设专题研讨会暨教材编审委员会成立大会,全国 15 所普通本科医学院校的成人教育的教学和管理专家参加了编审委员会;6 月 18~20 日在新乡召开了 21 门教材主编会议,系统学习了《中共中央国务院关于深化教育改革全面推进素质教育的决定》,明确了临床医学专业专升本的课程设置和教学大纲的编写原则、编写格式和具体要求,确定了各门教材的主编、副主编及教材编写的基本要求和编写出版进度。之后在各参编院校的大力支持和积极配合下,相继召开了各门教材的编写和审定稿会议。最后,经教材编审委员会统一审定稿和出版社各位责任编辑精心编校,确保了本套教材顺利按时出版发行。

临床医学专业专升本教材建设是一项大的系统工程,是一项开创性事业。为了本套教材能够适应成人高等学历教育改革,适应 21 世纪医学科学的发展趋势和医学模式的转变,在确定临床医学专业专升本课程体系和教学内容时,由新乡医学院和其他参编院校进行了比较充分的调查研究和比较研究,明确提出了临床医学专业专升本教育的培养目标和课程设置、教材建设的基本原则与具体要求。按照“宽口径、厚基础、前期趋同,按需求、高素质、后期分化”的改革思路,打破了传统普通本科医学教育的课程模式,组建了新的教材体系。新体系注意在综合基础上密切与临床的联系,教学时间与教学内容向专业倾斜,使教材内容体现了专科起点、本科标准、成教特色,突出了人文素质的补课教育和专业素质的继续教育,强化学生的科研创新能力、获取信息能力、综合应用知识的能力、终身学习能力的培养,强调科学性、先进性、思想性、适应性、启发性、针对性、职业性和再教育性。本套教材包括《政治理论课专题讲座》、《人文社会医学导论》、《医学英语》、《计算机应用》、《遗传与生殖科学》、《临床应用解剖学》、《人体机能学》、《免疫学基础与病原生物学》、《预

防医学》、《临床病理生理学》、《临床药理学》、《临床诊断学》、《现代临床诊疗技术》、《精神医学与神经病学》、《康复医学》、《皮肤性病学》、《大外科学》、《大内科学》、《外科学专题讲座》、《内科学专题讲座》、《临床科研方法学》等 21 种。本套教材不仅适用于成人高等医学教育专升本教学,而且亦可作为普通高等医学教育本科或专科生的选修、讲座课教材。

本套教材编写实行第一主编负责制,编审委员会在教材编审及组织管理中,起指导、参谋、助手、纽带作用。教材所用的医学名词、药物、检验项目、计算单位,比较规范,符合国家标准。

本套教材在编写过程中得到所有参编院校的领导和成人教育学院同仁的大力支持,在此表示衷心感谢。河南医科大学出版社为支持我国医学成人高等教育的发展,在国内率先组织编写出版临床医学专业专升本教材,这种敢为人先的奉献精神,令人钦佩。

由于编写临床医学专业专升本教材是一项新的尝试,可供参考和借鉴的资料不多,书中内容和编排难免有不妥之处,殷切希望使用本套教材的师生和广大读者提出宝贵的意见,以便修正、改进,使教材质量不断提高。

21 世纪成人高等教育教材编审委员会

2000 年 5 月

前 言

遗传与生殖科学是研究人类疾病与遗传及生殖与遗传的关系,即研究人类遗传病的发生、传递规律、诊断、治疗、预防及人类生殖、生长、发育过程中所引发的先天性疾病和遗传性疾病的科学。它是一门集基础医学、临床医学、预防医学、环境医学和社会医学于一体的多学科相互交叉的边缘学科。随着分子生物学和分子遗传学的新技术、新方法的引入,人们对遗传病的认识不断深化,在遗传病的基因诊断、基因治疗等方面取得了突破性进展。遗传病大致可分为单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、线粒体病和体细胞遗传病。就单基因遗传病而言,1958年 McKusick 统计为 412 种,截至 1998 年达 8 587 种,平均每年增加 200 余种。因此,有学者预言,随着城乡工业化程度的飞速发展,如“三废”处理不当,造成“三致”的危害情况将愈来愈严重。若按上述数字递增,在 21 世纪,单基因遗传病将有可能增加至 1 万种以上。我国是多人口的大国,遗传病在人群中是随机分布的,人口基数愈大,各种遗传病的总数愈多。目前,我国报道的遗传病种类占世界上发现的 1/4 左右,医学科学工作者应深刻地认识到控制人口数量、提高人口质量的重大意义。因此,遗传与生殖科学在医学教育中起着重要的作用。

本书共分 18 章,主要包括生殖细胞与减数分裂、受精及性别决定、染色体与染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体病、群体遗传学、生化遗传学、药物遗传学、发育遗传学、早期胚胎发育、器官发生与先天畸形、免疫遗传学、肿瘤遗传学、行为遗传学、遗传病的诊断、遗传病的预防与治疗等。

教材作为教学活动的有效工具,不仅要成为知识的媒介,更要成为培养学生综合素质的媒介。考虑医学专科升本科学员大多是具有有一定的临床工作经验的医生,其基本知识、基本理论和基本技能已经掌握;但对现代医学科学认识论、方法论掌握不够,对获取信息能力、科研创新能力、应用知识能力、竞争应变能力等有相对较薄弱的情况,因此,本教材把握专科起点,确保本科标准,突出成人教育特色,使教材的建设和选编立足于培养学生的兴趣,提高科技素质,强化终身教育和终身学习的意识。在专科的起点上,适当拓宽基础理论和基础知识,充实与临床相关内容,注重实际应用环节,以加大对学生能力培养力度和提高教材的可应用性。如单基因遗传病一章,除介绍了各种遗传病的遗传方式、传递规律外,还增加了临床表现、诊断、治疗、预后,特别是用习题形式介绍了各类人群间的婚配形式及其婚后遗传病的发生及再发风险的准确预测,以提高学习兴趣。在体现科学性、先进性、针对性方面,本书除应用以往遗传学规律外,还应用了 $r = (\frac{1}{2})^n$ 、 $(3+1)^n$ 等公式,准确地计算了亲(血)缘系数,对常染色体隐性遗传病复发风险进行了准确的预测,在一些内容上经过重组和融合,形成了新的体系。染色体和染色体病一章,增加了分子细

胞遗传学内容,如荧光原位杂交(FISH)、染色体微切割、微克隆、染色体涂染等技术的介绍。在生命科学发展趋势密切联系临床医学方面,肿瘤遗传学一章增加介绍了各类癌基因、抑癌基因作用的分子机制及各类肿瘤的遗传学问题。

本教材在编写过程中,得到了参编单位有关领导和许多专家教授的大力支持及热心帮助,在此,谨向他们表示衷心感谢。

由于编写临床医学专业专科升本科《遗传与生殖科学》教材是一项新的尝试,国内外这方面的专著缺如,可供参考和借鉴的资料不多,加之我们水平有限和时间上的倥偬,珠玑遗漏在所难免。敬请前辈、同仁和读者不吝指正,以便在修订时加以改进。

单荣森 游文凤 杨保胜

2000年5月

本书围绕遗传与生殖科学研究领域,系统地介绍了遗传与生殖科学的基本理论和基本概念,反映了本学科 20 世纪末的新成就。全书共分 18 章,包括绪论、配子发生与减数分裂、受精与性别决定、染色体与染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体遗传病、群体遗传学、生化遗传学、药物遗传学、发育遗传学、免疫遗传学、早期胚胎发育、器官发生与先天畸形、肿瘤遗传学、行为遗传学、遗传病的诊断、遗传病的预防与治疗等;同时,适当拓宽基础理论和基本知识,对遗传与生殖的阐述深入到分子水平机制探讨;对单基因遗传病进行分子水平的分析,对染色体病方面除了有细胞遗传学的论述外还介绍了 FISH、染色体涂染、纤维 FISH 等分子细胞遗传学方法;在癌基因、抑癌基因、基因操作、基因诊断和基因治疗等方面反映了分子生物学在医学遗传学研究上的新成就。

本书可作为医学生、临床医师和从事计划生育、生物学、农学等科技工作的人员学习参考用书。

目 录

第一章 绪论	1
第一节 遗传与生殖科学及其 研究范围	1
一、遗传与生殖科学研究的对象及 任务	1
二、遗传与生殖科学研究的范围	1
三、遗传与生殖科学的性质及其 在现代医学中的地位	3
第二节 遗传病概述	4
一、遗传病的概念及特点	4
二、遗传病的类型	4
三、遗传病的危害性	5
第三节 遗传与生殖科学发展 简史	6
第二章 生殖细胞与减数分裂	10
第一节 配子发生	10
一、卵子的发生	10
二、精子的发生	14
第二节 减数分裂	18
一、减数分裂过程	18
二、减数分裂的生物学意义	20
第三章 受精与性别决定	21
第一节 配子在受精前准备	21
一、精子运行	21
二、精子获能	22
三、顶体反应	22
第二节 受精过程及机制	24
一、精卵融合的机制	24
二、精卵融合的过程	24

第三节 受精理论在实践中的 应用举例	25
一、有关的避孕方法	25
二、人工授精	27
第四节 人类性别决定的染色体 机制	27
第四章 染色体和染色体病	29
第一节 人类染色体及其研究 方法	29
一、人类染色体的形态、结构和类型	29
二、人类正常核型与染色体显带	30
三、人类细胞遗传学的国际命名体制	33
四、人类染色体的研究方法	34
五、染色体多态	38
第二节 染色体畸变	39
一、染色体数目异常	39
二、染色体结构畸变	42
第三节 染色体病	50
一、常染色体异常综合征	51
二、性染色体异常综合征	54
第五章 单基因病	60
第一节 基因与基因突变	60
一、人类基因组和基因分子结构	60
二、染色体、DNA、基因三者之间的 关系	64
三、基因突变	65
第二节 单基因病	68

一、常染色体显性遗传	69	三、受体病	147
二、常染色体隐性遗传	79	四、膜蛋白病	149
三、性连锁遗传	95	五、胶原蛋白病	150
第三节 遗传异质性	100	第二节 先天性代谢缺陷	152
第六章 多基因病	102	一、氨基酸代谢异常	152
第一节 多基因遗传的特点	102	二、糖代谢病	153
第二节 多基因病的特征	106	三、溶酶体贮积病	154
一、易患性与发病阈值	106	四、嘌呤代谢病	156
二、遗传率	108	第十章 药物遗传学	158
三、多基因病的遗传特点	114	第一节 药物代谢的遗传控制	158
第三节 多基因病复发风险的估计	115	第二节 基因控制的药物遗传性状	159
第七章 线粒体遗传病	120	一、单基因控制的药物遗传性状	159
第一节 线粒体 DNA 的结构和功能特征	120	二、多基因控制的药物遗传性状	162
一、线粒体 DNA 的结构特征	120	第三节 生态遗传学	162
二、线粒体 DNA 的遗传特征	120	第十一章 发育遗传学	166
第二节 线粒体 DNA 突变与疾病	123	第一节 早期胚胎发育的遗传控制	166
一、线粒体 DNA 突变	123	第二节 双亲基因组对发育的重要性	168
二、常见线粒体遗传病	123	第三节 遗传因素所致的畸形	168
第八章 群体遗传学	126	一、单基因突变所致的先天畸形	168
第一节 基因频率和基因型频率	126	二、多基因遗传所致的先天畸形	169
第二节 遗传平衡定律	127	三、染色体异常所致的先天畸形	169
第三节 影响遗传平衡的因素	129	第四节 环境因素所致的畸形	169
一、突变与选择	129	一、生物因素	170
二、近亲婚配	133	二、物理因素	171
三、遗传漂变与移居	137	三、化学因素	172
四、遗传负荷	138	四、药物因素	173
第九章 生化遗传学	139		
第一节 分子病	139		
一、血红蛋白病	139		
二、血友病	146		

第五节 致畸剂的检出	174		213
第十二章 胚胎早期发育	177	四、心血管系统的常见畸形	213
第一节 排卵和植入的发育	177	第十四章 免疫遗传学	215
第二节 胚层形成和发育	180	第一节 免疫反应的遗传控制	215
一、二胚层时期	180	一、免疫反应的概念	215
二、三胚层时期	180	二、免疫反应的类型	215
第三节 胚层的分化和胚体外形的形成	182	三、免疫反应发生的场所	215
一、胚层衍化物的形成	182	四、免疫反应的过程	216
二、胚体外形的形成	184	第二节 红细胞抗原遗传	217
第四节 胎儿的发育	185	一、ABO 血型系统	218
第十三章 器官发生与先天畸形	186	二、Rh 血型系统	220
第一节 神经系统的正常发生与先天畸形	186	三、新生儿溶血症	220
一、中枢神经系统的发生	186	第三节 白细胞抗原遗传	221
二、周围神经系统的发生	188	一、HLA 的遗传控制	221
三、神经系统的常见畸形	189	二、HLA 与器官移植	227
第二节 颜面、颈及四肢的正常发育与先天畸形	190	三、HLA 与疾病的关联	228
一、正常发育	190	第四节 T 细胞抗原受体遗传	228
二、常见的先天畸形	192	一、TCR 分子的结构和类型	229
第三节 泌尿生殖系统的正常发育与先天畸形	193	二、TCR 基因定位	230
一、泌尿系统的发生	194	第五节 抗体遗传	230
二、生殖系统的发生	197	一、抗体的分子结构	230
第四节 消化系统与呼吸系统的正常发育与先天畸形	200	二、抗体的基因定位及其结构的多样性	232
一、消化系统的发生	200	第十五章 肿瘤遗传学	234
二、呼吸系统的发生	205	第一节 肿瘤的遗传基础	234
第五节 心血管系统的正常发育与先天畸形	207	一、单基因遗传的肿瘤	234
一、原始心血管系统的建立	207	二、多基因遗传的肿瘤	236
二、心脏的发生	209	三、染色体畸变与肿瘤	236
三、胎儿血液循环及其出生后的变化	209	四、肿瘤的遗传易感性	240
		第二节 肿瘤的发生机制	241
		一、癌基因	242
		二、抑癌基因	245
		三、肿瘤转移抑制基因	246
		四、肿瘤发生的多因子和多阶段性	247

第十六章 行为遗传学	248
第一节 行为遗传现象及特点 ...	248
一、行为的遗传现象	248
二、行为遗传的特点	249
第二节 行为的遗传方式	250
一、行为可以是单基因遗传	
也可以是多基因遗传	250
二、遗传性或获得性行为疾病都有	
遗传因素参与	250
第三节 正常及异常行为的遗传	
.....	251
一、生理性行为的遗传	251
二、病理性行为的遗传	253
第十七章 遗传病的诊断	258
第一节 遗传病的临床诊断	258
一、病史、症状和体征	258
二、系谱分析	259
第二节 细胞遗传学检查	260
一、染色体检查	260
二、性染色质检查	263

第三节 生化检查	264
一、基因产物的分析	264
二、代谢产物的分析	264
三、生化检查的材料来源	266
第四节 基因诊断	267
一、基因诊断的原理	267
二、常用基因诊断技术	273
三、遗传病的基因诊断选择	276

第十八章 遗传病的预防与治疗	
.....	283
第一节 遗传病的预防	283
一、遗传病的普查与登记	283
二、遗传咨询	286
三、产前诊断	291
四、新生儿疾病筛查	294
五、携带者筛查	295
第二节 遗传病的治疗	297
一、遗传病的手术治疗	298
二、遗传病的药物治疗	298
三、遗传病的饮食治疗	301
四、遗传病的基因治疗	303

第一章 绪 论

第一节 遗传与生殖科学及其研究范围

一、遗传与生殖科学研究的对象及任务

遗传与生殖科学是研究人类疾病与遗传及生殖与遗传的关系,即研究人类遗传病的发生、传递规律、诊断、治疗、预防及人类生殖、发育、分化的学科。它从细胞、亚细胞水平和分子水平研究遗传病发病机制;从个体和群体水平探索遗传病的发病率、基因频率、人群中携带者的频率和再发风险几率的准确预测,以期达到在控制人口数量的同时,提高人口质量。因此,遗传与生殖科学研究的重要任务是要使人类生得健康、生得优秀。美国爱因斯坦医学院的莫克斯门(J.S. Maxmen)预测说,2005年,人类单性繁殖将可成功;2010年,人工授精以产生遗传上优秀的个体将被广泛采用;2015年,人胚的子宫外发育将实现;2020年,用化学替代物置换DNA链中的某些片段的遗传工程可施用于人类。也就是说,在21世纪有可能使人类的生殖(育)完全是在遗传学上周密安排好了的,人类将在自然史上破天荒地实现有意识地控制自身的进化,主动地以人工选择代替自然选择。

二、遗传与生殖科学研究的范围

(一)遗传学研究的范围

这里探讨的遗传学,是指医学遗传学(medical genetics)。近一个世纪以来,随着生命科学的深入发展,越来越显示其领先学科的推动作用。生命科学中最引人关注的是分子遗传学和医学遗传学。人类已逐步从分子水平、细胞水平、个体水平和群体水平去探讨医学遗传学中的各类问题,使医学遗传学得到了迅猛的发展,其研究范围亦逐渐拓展,已形成了一门由多分支学科构成的边缘学科。

1. 细胞遗传学 细胞遗传学(cytogenetics)是医学遗传学的一个分支,它把遗传学研究和细胞学研究方法结合起来,从细胞的角度,主要从染色体的结构和行为来研究遗传现象,找出遗传机制和遗传规律,结合临床医学着重研究人类染色体(chromosome)的数目异常、结构畸变、发生频率以及与疾病的关系。现已认识到350余种染色体异常综合征和10 000余种异常核型(karyotype)。据统计学资料显示,新生儿中约有1/200染色体异常,自然流产中约20%染色体异常,而妊娠3个月内流产儿则有50%染色体异常。

2. 生化遗传学 生化遗传学(biochemical genetics)是研究遗传物质的性质及其对蛋白质合成和对机体代谢调节控制的一门科学,即用生物化学方法研究遗传病中的蛋白质或

酶的变化以及核酸的相应改变,使人们了解分子病和遗传性代谢缺陷对人类健康的影响。

3. 分子遗传学 分子遗传学(molecular genetics)是生化遗传学的发展和继续,主要研究人类遗传物质的结构和功能以及人体基因组(genome)全序列测定、DNA 分析、基因诊断和基因治疗等现代新技术的运用。

4. 群体遗传学 群体遗传学(population genetics)是研究基因库中的基因频率、基因型频率及其分布、人群中携带者的频率以及影响因素,诸如突变、选择、遗传负荷、迁移、隔离、遗传漂变以及婚配方式等。人类群体遗传学的临床应用亦称遗传流行病学(genetic epidemiology)或称临床群体遗传学(clinical population genetics)。本学科是研究人群中遗传病种类、发病率、遗传方式、异质性以及遗传病在人群的流行动向,以控制遗传病在人群中的流行。

5. 药物遗传学 药物遗传学(pharmacogenetics)是药理学与遗传学相结合的边缘学科。遗传因素引起的异常药物反应,实质上就是由于遗传缺陷对药物在体内代谢过程或药物效应的影响。研究药物遗传学对临床实践有着重要意义,临床医生如能掌握药物遗传学的基本原理,就可以根据病人的遗传特点合理用药,从而提高药效,避免或减少由于遗传缺陷而引起的不良药物反应。

6. 免疫遗传学 免疫遗传学(immunogenetics)是医学遗传学的一个分支,是免疫学和遗传学交叉的一门边缘学科。应用遗传学的方法研究免疫现象,主要研究免疫反应过程的遗传控制,包括细胞抗原、抗体、补体、免疫球蛋白及免疫反应等的遗传控制,探讨基因、抗原、抗体三者之间的相互关系。另外,还研究机体对疾病的易感性、免疫缺陷和免疫疾病以及器官移植与遗传的关系。因此,免疫遗传学不仅具有理论上的意义,而且在临床实践中也非常重要。

7. 遗传毒理学 遗传毒理学(genetic toxicology)亦称毒理遗传学(toxico - genetics),是研究环境因素对遗传物质的损伤机制,以及这些环境因素即诱变剂、致畸剂、致癌剂的检测方法和评价其危害性的手段。

8. 体细胞遗传学 体细胞遗传学(somatic cell genetics)是利用体细胞体外培养进行遗传学研究的一门学科。由于体细胞在体外适当的培养条件下,可大量增殖并可以进行人为杂交,克服人类世代长、子代数目少和不能进行有目的婚配等困难,故现已广泛应用于研究细胞融合(细胞杂交)、人类基因定位和基因转移技术等。20 世纪 70 年代以来体细胞遗传学在制备单克隆抗体和基因定位等方面发挥了重大作用。

9. 肿瘤遗传学 肿瘤遗传学(tumor genetics, cancer genetics)是研究肿瘤发生的遗传基础,肿瘤的发生、发展中染色体改变、癌基因与抑癌基因的作用,以及阐明肿瘤发生的遗传机制、肿瘤的诊断、治疗和预防等的学科。

10. 发育遗传学 发育遗传学(developmental genetics)是研究胚胎发育过程中,双亲基因组的作用,基因如何控制和调节胚胎在不同空间、时间的生长发育,形态与功能的分化和发育的一门学科,亦即研究正常发育和先天缺陷的发生的遗传机制。

11. 行为遗传学 行为遗传学(behavior genetics)是研究人类正常和异常行为的遗传控制,如智力、癫痫、精神分裂症、躁狂抑郁症、Alzheimer 病等的遗传基础,以控制其发生,并提出临床治疗、护理以及再发风险的合理建议。

12. 生殖遗传学 生殖遗传学(reproductive genetics)是遗传学和生殖医学相结合的一门学科。它是从遗传学的角度研究生殖系统的结构和功能,研究遗传基础和环境因素对生殖、生长和发育的影响及其所致的遗传性疾病和先天性疾病,从而为提高人类素质提供一定的遗传参数。

(二)生殖科学研究的范围

生殖科学是性科学的核心内容,因为性是生命之源,性随着人类的一切发展而发展。自有人类以来,性就使人身心得以健康发展,使人生儿育女、繁衍后代,从而使社会得以发展和延续。恩格斯在《家庭、私有制和国家的起源》序言中阐述了著名的“两种再生产”的理论,他认为人类社会和历史发展的决定因素有二:一是物质资料再生产,一是人的再生产。几百万年来,人类正是从这两个方面延续至今的。人类的生殖过程,与人的心理状态有极密切的关系。对生殖知识的缺乏,是造成许多人生殖功能障碍的真正原因,因此,必须对其加强生殖医学知识的教育。生殖医学研究的范围较广泛,它是与人类生殖过程有关的一系列医学知识。诸如它是研究精、卵的形成和受精作用,研究性激素的合成、分泌和作用的机制,研究促性腺激素的分泌和调节,研究类固醇激素在基因表达中的作用机制,研究早期胚胎发育及其引发的先天畸形和遗传性疾病,研究生殖系统的基因调控和性别分化的机制,研究染色体异常与自然流产、不孕症以及染色体综合征,还研究生殖内分泌学、生殖生理学、生殖药理学、生殖毒理学、生殖医学社会学、生殖医学心理学和生殖流行病学等。

生殖医学在国内外越来越受到重视,这是因为它不仅涉及人体(父体和母体)的健康,而且更重要的是环境中的有害因素,特别是职业有害因素对生殖功能或妊娠的正常结局产生不良影响,诸如自然流产、先天缺陷和早产等。因此,生殖医学知识在一定程度上比其他某些医学知识显得更重要。因为人人都要经历与性和生殖有关的一系列事件。尤其是女性,一生要经历生长、发育、性成熟、生育、衰老等一系列变化。以女性来说,初潮的涌现,月月经来,十月怀胎,绝经后的变化等,就是对于专业医务工作者来说,这些都是充满奥秘的过程,对于一个即将作母亲的少妇,一个正处在更年期烦恼中的妇女,显然会有许多的疑问、担忧甚至可能采取一些错误的、有害健康的作法,而科学的生殖医学知识,可以引导她们正确的认识、适当的处理一生中各个时期和各种生理变化。

三、遗传与生殖科学的性质及其在现代医学中的地位

遗传与生殖科学是集遗传学、基础医学、临床医学、预防医学和社会科学于一体的多学科相互衔接的边缘性学科,是临床医学专业必修的医学基础课程。生殖科学、生得优秀、生得健康,不仅是国家、民族和家庭的愿望,亦是医生的心愿和职责。因此,遗传与生殖科学是现代医学教育中不可缺少的学科。