



医药卫生类专业『十三五』规划教材

遗传与优生

YICHUAN YU YOUSHENG

主编 郭素环 李凌云 刘婷



江苏大学出版社
JIANGSU UNIVERSITY PRESS

医药卫生类专业“十三五”规划教材

遗传与优生

主编 郭素环 李凌云 刘 婷



江苏大学出版社
JIANGSU UNIVERSITY PRESS

镇 江

内 容 提 要

《遗传与优生》共九章,包括绪论,遗传的分子学基础,遗传的细胞学基础,遗传的胚胎学基础,遗传的基本规律,人类遗传性疾病,遗传病的诊断、治疗和遗传咨询,影响优生的因素,优生咨询与措施。本书编写遵循实用、精简、新颖、科学、合理的原则,重点突出遗传学理论和方法在临床实践上的应用,可操作性强。本书图文并茂、体例丰富,每章前设情景导入,后有小结和习题,方便学生预习、复习与巩固,最终达到传授知识、培养能力、提高素质为一体的目标。

本教材适用于助产、护理及其他医学相关专业使用,也可供在职妇幼保健和计划生育等人员参考。

图书在版编目(CIP)数据

遗传与优生 / 郭素环, 李凌云, 刘婷主编. -- 镇江:
江苏大学出版社, 2018. 4

ISBN 978-7-5684-0794-6

I. ①遗… II. ①郭… ②李… ③刘… III. ①医学遗传学—教材②优生学—教材 IV. ①R394②R169.1

中国版本图书馆CIP数据核字(2018)第059880号

遗传与优生

主 编 / 郭素环 李凌云 刘 婷

责任编辑 / 王 晶 吴昌兴

出版发行 / 江苏大学出版社

地 址 / 江苏省镇江市梦溪园巷30号(邮编:212003)

电 话 / 0511-84446464(传真)

网 址 / <http://press.ujs.edu.cn>

排 版 / 北京金企鹅文化发展中心

印 刷 / 三河市祥达印刷包装有限公司

开 本 / 787 mm×1 092 mm 1/16

印 张 / 10.25

字 数 / 237千字

版 次 / 2018年4月第1版 2018年4月第1次印刷

书 号 / ISBN 978-7-5684-0794-6

定 价 / 38.00元

如有印装质量问题请与本社营销部联系(电话:0511-84440882)

前言

医学遗传与优生学是研究人类各种疾病与遗传的关系、通过遗传学理论指导优生和医学临床实践的一门子学科；是医学领域中发展迅速的前沿学科和交叉学科，是助产专业及医学相关类高职高专教育中不可缺少的一门基础课。

随着社会进步和人们生活水平的提高，以及“二胎放开、优生优育”工作的深入开展与普及，如何有效提高人口素质成为现今人们关心的重大问题。要提高人口素质，首要的就是优生，即提高出生婴儿的体质水平。统计显示，我国出生缺陷总发生率约为 5.6%，以全国年出生数 1 600 万人计算，每年新增出生缺陷约 90 万例，其中出生时临床明显可见的出生缺陷约 25 万例。这些先天畸形儿和遗传病患儿的出生，不但影响我国人口质量，而且给家庭和社会带来沉重负担，患者本人也将终生痛苦。人们渴望优生，迫切需求优生科学知识的指导，以确保生育身体健壮、智力优良的孩子。为了发展优生教育，服务社会，我们要培养相关专业的优秀学生，使他们具备必需的遗传学与优生学的基本知识、基本原理和实践技能，故根据多年教学经验与实践，编写了《遗传与优生》这本书。

编写遵循实用、精简、新颖、科学、合理的原则，注重“实用为主，够用为度”，内容安排详略得当，可操作性强，且图文并茂、体例丰富。

总体而言，本书主要具有以下几个方面的特色：

- 重点突出，操作性强：本书编写时遵循实用、精简、科学、合理的原则，对内容进行了精选和整合，重点突出相关理论和方法在临床实践上的应用，可操作性强。
- 体例丰富，新颖有趣：本书图文并茂、体例丰富，穿插了大量“历史回顾”“前

沿聚焦”“拓展阅读”“知识链接”等体例，不仅可以增强学生的学习兴趣、让学生轻松学习，而且为培养学生自主探究式学习和教师进行教学改革提供了有效途径。

 **学练结合，轻松易学：**每章前设情景导入，后有小结和习题，方便学生预习、复习与巩固，最终达到传授知识、培养能力、提高素质为一体的目标。

本书在编写过程中借鉴了大量文献资料，引用了许多专家和学者的研究成果，在此表示诚挚的谢意。由于编写水平和知识、能力的限制，难免存在疏漏和不足之处，恳请各位读者给予批评指正，以便进一步修改、完善。

编 者

2018年3月

目录

第一章 绪 论	1
第一节 医学遗传学的研究目的及范围	2
第二节 医学遗传学研究的技术与方法	3
一、群体筛查法	4
二、系谱分析法	4
三、双生子法	4
四、种族差异比较法	5
五、疾病组分分析法	5
六、分子生物学方法	5
第三节 遗传性疾病概述	6
一、遗传因素在疾病发生中的作用	6
二、遗传性疾病的概念及特征	6
三、遗传性疾病的分类	7
第四节 优生学概述	8
一、优生学的概念和目标	8
二、优生学发展简史	9
第五节 医学遗传与优生的关系	10
单元小结	11
习 题	11

第二章 遗传的分子学基础	13
第一节 核 酸	14
一、DNA 的分子结构	15
二、DNA 分子的复制	17
第二节 基 因	18
一、基因的概念及特性	18
二、基因的结构	19
三、基因的表达	19
第三节 基因突变及人类基因组	22
一、基因突变	22
二、人类基因组	26
单元小结	29
习 题	30
第三章 遗传的细胞学基础	31
第一节 细胞的分裂与增殖	32
一、细胞周期	32
二、体细胞的增殖方式——有丝分裂	33
三、生殖细胞的成熟方式——减数分裂	35
第二节 人类染色体	37
一、人类染色体的化学组成	37
二、人类染色体的数目和形态结构	38
三、人类染色体的核型及核型分析	40
四、人类性染色质	43
单元小结	44
习 题	45
第四章 遗传的胚胎学基础	47
第一节 配子发生	48
一、精子的发生	49
二、卵子的发生	49
第二节 受精与胚胎发育	50
一、精子和卵子的结构	50
二、受精作用	51
三、胚胎早期发生	53
单元小结	60

习 题	60
第五章 遗传的基本规律	63
第一节 基因的分离定律	64
一、一对相对性状的豌豆杂交实验	65
二、对分离现象的解释	66
三、对分离现象解释的验证	68
四、分离定律的实质	68
第二节 基因的自由组合定律	68
一、两对性状的豌豆杂交实验	68
二、对自由组合现象的解释	69
三、对自由组合现象解释的验证	70
四、自由组合定律的实质	71
第三节 基因的连锁与互换定律	71
一、完全连锁遗传	71
二、不完全连锁遗传	72
单元小结	73
习 题	74
第六章 人类遗传性疾病	77
第一节 单基因遗传病	78
一、常染色体显性遗传	80
二、常染色体隐性遗传	83
三、X 连锁遗传	85
四、Y 连锁遗传	87
第二节 多基因与多基因遗传病	88
一、多基因遗传	88
二、多基因遗传病	90
第三节 染色体病	94
一、染色体异常发生的原因	95
二、染色体异常	95
三、染色体病	102
单元小结	109
习 题	110

第七章 遗传病的诊断、治疗和遗传咨询	113
第一节 遗传病的诊断	114
一、临床诊断	114
二、系谱分析	115
三、细胞遗传学检查	115
四、生化检查	116
五、基因诊断	117
六、皮纹分析	118
第二节 遗传病的治疗	119
一、手术治疗	119
二、药物及饮食治疗	120
三、基因治疗	121
第三节 遗传咨询	123
一、遗传咨询的概念	123
二、遗传咨询的适应对象	124
三、遗传咨询的步骤	124
单元小结	127
习 题	127
第八章 影响优生的因素	129
一、遗传因素对优生的影响	130
二、环境因素对优生的影响	130
三、营养因素对优生的影响	133
四、医源性因素对优生的影响	135
五、孕妇的健康状况对优生的影响	136
六、孕妇不良嗜好及情绪对优生的影响	137
单元小结	139
习 题	139
第九章 优生咨询与措施	141
一、优生咨询的对象	142
二、婚前优生咨询与措施	142
三、孕前优生咨询与措施	143
四、孕期优生咨询与措施	144

五、优生咨询的步骤	146
单元小结	147
习 题	147
习题参考答案	148
参考文献	151



第一章 绪 论

| 学习目标 |

- ❏ 掌握遗传性疾病的概念、特征、分类，以及优生学的概念。
- ❏ 熟悉医学遗传学研究的目的、技术、方法，以及医学遗传与优生的关系。
- ❏ 了解优生学的发展简史。

情景导入

一对婚姻适龄青年，两人身体健康，正准备结婚，但女方有一个患有白化病的弟弟，担心婚后生出白化病患儿。

你认为他们应该怎样做？

第一节 医学遗传学的研究目的及范围

医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门边缘科学，它研究人类遗传性疾病的发生机制、传递方式、发展规律，为遗传病的诊断、预防、治疗提供科学依据和手段，从而控制遗传病在家庭或群体中的发生，提高人类健康水平和人口素质。

近百年来，随着医学和生命科学的发展，人类已逐步从分子水平、细胞水平、个体水平和群体水平等各个不同层次去研究医学遗传学的各种问题，其研究范围逐渐拓展，形成了医学遗传学的许多分支学科，主要包括：

（1）细胞遗传学

细胞遗传学是指用形态学的方法，研究人类染色体的结构和数目畸变的类型、产生机制、发生频率及其与遗传性疾病的关系。

（2）生化遗传学

生化遗传学是指用生物化学的方法，研究突变基因所致蛋白质或酶合成异常与遗传病的关系等内容，使人们认识到分子病和遗传性代谢病对人类健康的危害。

（3）分子遗传学

分子遗传学是指用分子生物学的方法，研究人类基因的结构、突变、表达及其调控，揭示遗传病的本质，为遗传病的基因诊断、基因治疗及预防提供理论依据。

（4）群体遗传学

群体遗传学是研究群体中基因行为的科学，主要探讨人类正常和病理性状在群体中分布及变迁的规律，了解遗传病在人类群体中的流行动向，为预防和监测遗传病提供必要的理论依据。

（5）免疫遗传学

免疫遗传学研究免疫现象的遗传基础，从分子水平阐明人类免疫现象的遗传和变异规律，以及与遗传有关的免疫性疾病的遗传背景，为临床输血及异体器官移植供体的选择提供理论指导。

（6）药物遗传学

药物遗传学研究药物反应个体差异的遗传基础。在理论上，它从一个侧面阐明遗传易感性的物质基础；在实践上，它为指导医生用药的个体化原则提供理论根据。

（7）辐射遗传学

辐射遗传学研究辐射对生物产生的遗传效应，从而制定各种监测和预防措施，保护人类的遗传物质免受辐射作用的损害。

（8）毒理遗传学

毒理遗传学是指用遗传学方法研究环境因素对遗传物质的损伤及作用机制，具体包括致变、致癌及致畸的“三致”效应及其检测方法和评价手段。

（9）体细胞遗传学

体细胞遗传学是指通过体细胞特别是离体培养的体细胞研究基因的作用。它对基因定位的调节、细胞分化、个体发育、肿瘤的发生及基因治疗都提供了重要的研究手段。

（10）行为遗传学

行为遗传学研究基因对人类和动物行为的影响。它对阐明人类正常及异常的社会行为、个性、智力、神经病和精神病的发生和表现都极为重要。

（11）发育遗传学

发育遗传学研究基因对发育过程的表达和调控，包括出生缺陷的发生机制等。

（12）肿瘤遗传学

肿瘤遗传学研究肿瘤发生发展的遗传因素，以及恶变、发展、转移的遗传基础。它不仅有助于探讨肿瘤的病因和发病机制，而且可以对肿瘤的早期诊断、预后和防治提供科学根据。

（13）基因工程学

基因工程是一种新技术，即将基因加以人工改造而表达为新性状，在人类遗传病的基因诊断及基因治疗中具有重要作用。

（14）优生学

优生学是用遗传学的原理和手段来提高人类素质的一门科学。

第二节 医学遗传学研究的技术与方法

医学遗传学的发展十分迅速，广泛地采用了细胞学、生物化学、免疫学、生物统计学等研究技术和方法，其研究方法需针对不同的研究目的而设计，这里主要介绍一些为确定某种疾病是否有遗传因素参与而常用的方法。

一、群体筛查法

群体筛查法是指采用一种或几种简便、准确的方法，对某一人群进行某种遗传病或性状的普查。这种普查需在一般人群和特定人群（如患者亲属）中进行。通过比较患者亲属发病率与一般人群发病率，以及对发病年龄的研究，从而确定该病与遗传是否有关。如果患者亲属发病率高于一般人群，且有特定的发病年龄，则可以认为该病有遗传基础。由于同一家族成员往往有相同或相似的生活环境，故在确定某病亲属患病率是否较高时，应排除环境因素影响的可能性，通常采用的方法：① 将血缘亲属与非血缘亲属加以比较，此时应该见到血缘亲属患病率高于非血缘亲属；② 养子女调查，即调查患者寄养子女与亲生子女间患病率的差异。

二、系谱分析法

系谱分析是根据先证者线索收集全家族成员的发病情况，绘制成系谱，依系谱特征进行分析，确定疾病的遗传方式，开展遗传咨询，进行产前诊断，探讨遗传异质性。

知识链接

先证者

先证者是指在对某个遗传性状进行家系调查时，发现其家系中最初具有这一遗传性状的那个人。普通每一家系中有一个人是先证者，但在检查某一地区内的全体人员的时候，所有患者都是先证者。

三、双生子法

双生子分两种：一种称为单卵双生（同卵双生，monozygotic twins, MZ），是受精卵在第一次卵裂后，每个子细胞各发育成一个胚胎，故两胎儿性别相同，遗传特性及表型特征也基本相同；另一种称为双卵双生（异卵双生，dizygotic twins, DZ），来源于两个卵子分别与精子受精而发育成的两个胚胎，故其性别不一定相同，遗传特征及表型仅有某些相似。两种双生子可从外貌特征、皮纹、血型、同工酶谱、血清型、HLA（组织相容性抗原）型或DNA多态性加以鉴定。单卵双生子在不同环境中生长发育，可以研究不同环境对表型的影响；双卵双生子在同一环境中生长发育，可以研究不同基因型的表型效应。通过比较单卵双生和双卵双生某一性状（或疾病）的发生一致性，可以估计该性状（或疾病）发生中遗传因素所起作用的大小。一般可用发病一致率（同病率）来表示。

发病一致率（%）= 同病双生子对数 / 总双生子（单卵或双卵）对数 × 100%

如果某一疾病在两种双生子中的发病一致率没有显著性差异,说明该病主要受环境因素的影响;如果发病一致率存在显著差异,说明该病的发生与遗传因素有关。

四、种族差异比较法

种族是在地理和文化上相对隔离的群体,也是在繁殖上隔离的人群。世界上主要的人种有 6 种,即高加索人(白种人)、黑种人、亚洲蒙古种人、美洲印第安人、澳大利亚种人及巴斯克人(西班牙及法国南郊)。各个种族的基因库(群体中包含的总的遗传信息)彼此不同。不同种族的肤色、发型、发色、虹膜颜色、颧骨外形、身材等外部形态性状都显示出遗传学差异。它们之间在血型、HLA 类型、血清型、同工酶谱等的基因型频率也不相同。因此,如果某种疾病在不同种族中的发病率、临床表现、发病年龄和性别、并发症有显著差异,则应考虑该病与遗传密切相关。例如,中国人的鼻咽癌发病率在世界上居首位,在中国出生、侨居美国的华侨鼻咽癌发病率比当地美国人高 34 倍。当然,不同种族生活的地理环境、气候条件、饮食习惯、社会经济状况等方面也各不相同,故在调查不同种族发病率及发病情况时,应严格排除这些因素的影响。为此,这种调查常安排在不同种族居民混杂居住的地区进行,最好选择生活习惯相似、经济条件比较接近的对象。

五、疾病组分分析法

疾病组分分析是指对比较复杂的疾病,特别是其发病机制尚未完全弄清的疾病,如果需要研究其遗传因素,可以将疾病“拆开”来,对其某一发病环节(组分)进行单独的遗传学研究,这种研究方法又称为亚临床标记研究。如果证明所研究的疾病组分受遗传控制,则可认为这种疾病是有遗传基础的。例如,冠心病是一种有复杂病因的疾病,高血脂是其组分之一,已知家族性高胆固醇血症是常染色体显性遗传,可以认为冠心病也具有遗传基础。

六、分子生物学方法

分子生物学方法主要是采用基因克隆、基因定位等方法,寻找已经确定与遗传因素有关的疾病的基因,最终将基因定位于染色体的具体位点,并克隆出与疾病相关的基因,研究疾病在分子水平的产生机制,为遗传病的诊断、治疗、预防提供新的方法。人类基因组全序列的测定为寻找疾病的相关基因提供了良好的基础与手段。

第三节 遗传性疾病概述

一、遗传因素在疾病发生中的作用

任何疾病的发生都是环境因素与遗传因素相互作用的结果。但在某一具体疾病发生中，环境因素与遗传因素的相对重要性则要具体分析，大致可分为以下四种情况：

(1) 完全由环境因素决定发病，与遗传因素无关。如某些烈性传染病、外伤等。

(2) 完全由遗传因素决定发病，与环境因素无关。如白化病、先天聋哑、甲型血友病及染色体病等。

(3) 基本上由遗传因素决定，但需要环境中的一定诱因才发病。如蚕豆病患者只有在吃蚕豆或可诱发溶血性贫血的药物时才发病，苯丙酮尿症如不吃苯丙氨酸含量多的食物就可避免发病等。

(4) 环境因素与遗传因素对发病都有作用。遗传因素提供了疾病发生的必要的遗传背景，环境因素促使疾病表现出相应的症状和体征。例如，哮喘发病的遗传因素约占 80%，环境因素约占 20%；而在消化性溃疡的发病因素中，遗传因素约占 30%，环境因素作用较大，可占 70% 左右。

二、遗传性疾病的概念及特征

(一) 遗传性疾病的概念

遗传性疾病简称遗传病，是指生殖细胞或受精卵的遗传物质（染色体和基因）发生异常改变（主要是突变或畸变）所引起的疾病。

 **考点提示：**遗传病的概念、特点和分类。

(二) 遗传性疾病的特征

遗传病主要有以下几个特征：

1. 垂直传递

遗传病不同于传染病的水平传递，而是具有上代往下代传递的特点。但不是每个遗传病的家系中都可观察到这一现象，因为隐性遗传病的致病基因虽然是垂直传递，但是杂合子携带者表型正常，看不到垂直传递的现象；有些遗传病，特别是染色体异常的患者，由于活不到生育年龄或不育，也观察不到垂直传递的现象。

2. 病因是遗传物质的改变

这是遗传病发生的物质基础，也是遗传病不同于其他疾病的主要依据。

3. 生殖细胞或受精卵的遗传物质发生改变

不是任何细胞的遗传物质改变都可以传给后代，所以必须强调生殖细胞或受精卵的遗传物质发生改变。例如，人在遭受电离辐射后可以产生放射病，此时，皮肤细胞、骨髓细胞等体细胞的遗传物质可以发生改变，但放射病不能传给下一代。如果体细胞遗传物质突变传给了子细胞，这种情况可以认为是一种体细胞遗传病，有人就将肿瘤看成是一种体细胞遗传病。

4. 终生性

虽然积极的治疗可以减轻患者的症状，但是不能改变遗传的物质基础，所以遗传病终身难以治愈。

5. 家族性

遗传病由于共同的致病基因继承，往往表现有家族聚集性，如一些显性遗传病常表现为在亲代与子代间代代相传。但常染色体隐性遗传病多表现为散发病例，而看不到家族聚集性。

6. 先天性

许多遗传病在出生后即可见到，因此大多数先天性疾病实际上是遗传病，但也有某些先天性疾病是在子宫中获得的，如风疹病毒感染引起的某些先天性心脏病、药物引起的畸形等。反之，有些出生时未表现出来的疾病，也可以是遗传病，如原发性血色病是一种铁代谢障碍疾病，但铁要积存到 15 g 以上才发病，故 80% 病例的发病年龄在 40 岁以上。

三、遗传性疾病的分类

遗传病是细胞内的遗传物质发生改变而导致的疾病。遗传病一般分为基因病与染色体病。基因病又分为单基因病和多基因遗传病。此外，根据细胞的种类及遗传物质的位置，又分为体细胞遗传病和线粒体遗传病。

（一）单基因病

单基因病是一对等位基因控制的疾病。根据基因所在的染色体不同及控制疾病基因的显性和隐性区别，又可分为常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病、X 连锁显性遗传病、X 连锁隐性遗传病、Y 连锁遗传病。

（二）多基因遗传病

多基因遗传病是由多对基因控制并受环境影响的一类复杂疾病。一般具有家族聚集性，发病率为 18%。