

卫生部
规划教材

全国高等医药院校医学类专科起点本科学历教育（专升本）教材
供临床、预防、口腔、药学、检验、影像、护理等专业用

QUANGUOGAODENGYIYAOYUANXIAOYIXUELEIZHUANKEQIDIANBENKEXUELIJIAOYUZHUANSHENGBENJIAOCAI
GONGLINCHUANGYUFANGKOUQIANGYAOXUEJIANYANYINGXIANGHULIDENGZHUANYEYONG

医学遗传学

主 编 傅松滨



人民卫生出版社



全国高等医药院校医学类专科起点本科
学历教育(专升本)教材

供临床、预防、口腔、药学、检验、影像、护理等专业用

医学遗传学

主 编 傅松滨

编 者 (按姓氏笔画为序)

卜晓波(牡丹江医学院)

刘艳平(中南大学湘雅医学院)

李洪义(中山医科大学)

李福才(中国医科大学)

李 钰(哈尔滨医科大学)

邹向阳(大连医科大学)

傅松滨(哈尔滨医科大学)

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学 / 傅松滨主编. —北京: 人民卫生出版社, 2001

ISBN 7-117-04382-2

I. 医… II. 傅… III. 医学遗传学 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2001)第 045833 号

医学遗传学

主 编: 傅 松 滨

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 67616688)

地 址: (100078)北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

网 址: <http://www.pmph.com>

E-mail: pmph@pmph.com

印 刷: 北京隆华印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 850×1168 1/16 印张: 16.5

字 数: 347 千字

版 次: 2001 年 9 月第 1 版 2001 年 9 月第 1 版第 1 次印刷

印 数: 00 001—20 050

标准书号: ISBN 7-117-04382-2/R·4383

定 价: 19.50 元

著作权所有, 请勿擅自用本书制作各类出版物, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

出版说明

成人医学类专科起点本科学历教育(专升本)是我国医学教育重要组成部分,近年来发展非常迅速,为了提高“专升本”教育的质量、规范“专升本”课程设置与教材内容,使学生真正达到医学类本科水平并通过国家执业医师考试,卫生部教材办公室在充分听取有关学校教务处、教师意见的基础上,决定组织编写一套适应我国成人医学教育特点的“专升本”教材,并成立了全国高等医药院校医学类专科起点本科学历教育(专升本)规划教材编委会,从全国各高等医药院校上报的 1000 余名候选人中遴选、确定了有丰富“专升本”教学经验的专家教授作为教材的主编和编者。

本套教材共 20 种,供临床医学“专升本”学历教育使用,医学基础课程教材可与其他各相关专业共用。全套教材均由人民卫生出版社出版,于 2001 年秋供书。

“专升本”规划教材目录

1. 内科学	主 编 马爱群 副主编 李 岩	11. 人体解剖学	主 编 席焕久 副主编 曾志成
2. 外科学	主 编 戴显伟 副主编 彭承宏	12. 病理学	主 编 唐建武 副主编 吴伟康
3. 妇产科学	主 编 谢 幸 副主编 苟文丽	13. 生理学	主 编 吴博威 副主编 阎剑群
4. 儿科学	主 编 李文益	14. 药理学	主 编 姚明辉 副主编 张 力
5. 皮肤性病学	主 编 吴先林	15. 生物化学	主 编 查锡良
6. 医学心理学与精神病学	主 编 陈 力	16. 医学免疫学	主 编 龚非力
7. 医学影像学	主 编 冯敢生 副主编 白人驹	17. 病原生物学	主 编 曾庆仁 副主编 吴移谋
8. 神经病学	主 编 贾建平	18. 医学遗传学	主 编 傅松滨
9. 预防医学	主 编 黄子杰	19. 全科医学概论	主 编 梁万年
10. 诊断学	主 编 李定国 副主编 李 萍	20. 急诊医学	主 编 王佩燕

全国高等医药院校医学类专科起点本科学历教育 (专升本)规划教材编委会名单

- 主任委员：**祁国明（卫生部科技教育司司长）
张焕春（卫生部教材办公室常务主任）
- 副主任委员：**唐建武（大连医科大学副校长）
夏泽民（人民卫生出版社副总编）
沈继权（华中科技大学同济医学院成人教育学院院长）
- 委 员：**张 鹏（复旦大学继续教育学院副院长）
张爱珍（浙江大学成人教育学院副院长）
陈金华（中山医科大学成人教育学院院长）
吴仁友（上海第二医科大学成人教育学院副院长）
梁万年（首都医科大学教务长）
沈 彬（天津职工医学院院长）
廖端芳（南华大学副校长）
张进顺（张家口医学院副院长）
杨文亮（新乡医学院基础部主任）
吴 坤（哈尔滨医科大学教授）
张 苇（卫生部教材办公室副编审）
- 秘 书：**杨 晋（卫生部教材办公室编辑）
刘 水（卫生部教材办公室编辑）

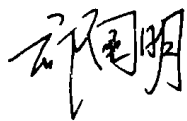
序

卫生事业的改革与发展,关键是人才,人才的培养,关键在教育。全国高等医药院校开展的医学类专科起点本科学历教育(简称专升本)是提高我国卫生队伍整体素质的重要措施,也是落实科教兴国战略和《中共中央国务院关于卫生改革与发展的决定》的重要内容。到2010年,我国要在全中国建立起适应社会主义市场经济体制和人民群众健康需求的、比较完善的卫生服务体系,国民健康的主要指标在经济发达地区达到或接近世界中等发达国家的平均水平;在欠发达地区达到发展中国家的先进水平。要实现这一目标,发展医学教育和依靠科技进步就显得尤为重要。“专升本”教育,是我国医学教育的重要组成部分,是提高在职医务工作者业务素质和技术水平的重要途径。

2000年7月,卫生部科教司与卫生部教材办公室共同组织编写了一套全国成人高等医学学历(专科)教育教材(共38种),教材出版一年来,对全国各地的成人教育、教学起到了良好的示范作用,并受到教师与学生的欢迎。随着教育的不断深入和发展,编写一套高水平、适用面广、具有成人教育特点且规范的“专升本”教材就提上了议事日程。卫生部教材办公室经过一年多的调研和多次召开论证会,针对“专升本”的特点确定了本套教材的编写原则、框架、定位以及编写科目和内容,并在“三基”、“五性”的基础上进一步明确了“专升本”教材“宽、精、新”的特点。2001年4月初,这套教材(20本)的全体主编与编者又聚集北京,就如何编好“专升本”规划教材的问题进行了认真的研究和探讨,并一致认为有必要尽快编写出一套符合“专升本”教学特点、高质量的教材来供各校选用。

我相信,这套教材的出版,一定能够在全国医学学历(专升本)教育中发挥重要作用,我衷心祝愿这套教材出版成功!同时,我也希望广大的教师和学生在使用这套教材过程中,提出使之更加完善的意见和建议,以推进我国成人医学教育的发展及卫生事业的进步。

卫生部科教司司长



2001年6月

前 言

2001 年 4 月卫生部教材办公室和全国高等医药教材建设研究会在北京主持召开了“全国高等医学院校医学类专科起点本科学历教育规划教材主编及编写人会议”，通报并布置了《医学遗传学》等 19 门规划教材的编写工作。此次会议上，《医学遗传学》各位编委讨论了本书的编写提纲。

《医学遗传学》规划教材主要满足经过中专（高中）、大专学习取得医学专科文凭，且工作过一段时间的在职医务人员继续接受高等医学教育的需求。通过学习该教材，使其达到本科专业水平，为今后执业医师考试打下基础。

《医学遗传学》规划教材在编写内容上与本科相应教材难度相当。考虑到学历教育的特点，编写过程中注重体现教材的应用性及与专科教材的衔接性，力求知识面宽，强调知识的精与新，使学生在获得专业基础理论的同时，还能了解一些医学遗传学领域的新理论及进入 21 世纪医学遗传学的发展趋势。

本书共分 14 章，编写内容上除了注重向学生提供遗传学的基本理论及相关遗传病知识，包括减数分裂、配子发生、遗传定律、DNA 的分子结构及复制、遗传信息的表达、经典的多基因与单基因遗传病、群体遗传学原理、人类染色体与染色体病、生化遗传基础、遗传病的诊断等内容，还在肿瘤遗传学、医学遗传学相关分子生物学技术、遗传病的基因诊断与基因治疗、生化遗传学、单基因与多基因遗传病研究进展、细胞周期、遗传印迹等章节介绍了 20 世纪末与 21 世纪初医学遗传学研究的最新进展与成果。

20 世纪生命科学的特征之一是进入到分子水平，遗传学与分子生物学已经成为 21 世纪生命科学领域的牵头学科之一。它们的发展带动了生命科学的全面发展，并且为其他专业的研究开辟了广阔的应用前景。作为一名医学生，掌握医学遗传学的基本理论知识与相关的实验技能是将来成为 21 世纪高级医师必备的条件和素质。

感谢卫生部教材办公室、人民卫生出版社在教材编写与出版过程中给与的指导，感谢责任编辑及各位编委的热心配合。但由于教材编写过程匆忙，欠妥之处在所难免，望广大师生在使用过程中及时提出修正意见，以便在二版教材中得以更正。

傅松滨

2001 年 5 月于哈尔滨

目 录

第一章 绪论	1
第一节 医学遗传学的性质及其在医学教育中的地位	1
第二节 医学遗传学的分支学科	1
第三节 遗传性疾病的概述	2
第四节 医学遗传学的发展简史	4
第二章 遗传的细胞学基础	8
第一节 真核细胞的结构	8
第二节 细胞的增殖	9
一、细胞增殖周期的概念	9
二、间期	10
三、M 期（分裂期）	11
第三节 减数分裂	13
一、有丝分裂向减数分裂的转变	13
二、减数分裂的过程	14
第四节 配子的发生	16
一、精子的发生	16
二、卵子的发生	17
第三章 遗传的分子基础	19
第一节 染色体的化学组成和分子结构	19
一、染色体的化学组成	19
二、DNA 分子及其结构	19
三、细胞内遗传物质——DNA 分子的存在形式	21
第二节 遗传的基本单位——基因的结构及其功能	23
一、真核生物基因的基本分子结构	24
二、真核基因的侧翼序列与调控序列	24
第三节 DNA 的复制	25
一、半保留复制和复制子	25
二、复制的方向和复制的半不连续性	26
第四节 基因的表达	28
一、遗传信息的传递	28
二、基因的转录	28
三、翻译	30

第五节 遗传变异的分子基础——突变	30
一、碱基替换	31
二、移码突变	32
三、动态突变	32
四、基因突变与表型效应	33
第六节 DNA 分子损伤的修复	33
一、切除修复	33
二、复制后修复	34
第七节 基因表达的调控	35
一、原核生物基因表达的调控	35
二、真核生物基因表达的调控	36
第四章 单基因遗传	40
第一节 遗传的基本规律	40
一、分离定律	40
二、自由组合定律	42
三、连锁与互换定律	44
第二节 遗传分析中统计学原理的应用	46
一、事件	46
二、概率	47
三、 χ^2 检验	48
第三节 单基因遗传病的遗传方式	49
一、系谱和系谱分析	49
二、常染色体显性遗传	50
三、常染色体隐性遗传	54
四、X 连锁遗传	58
五、Y 连锁遗传	61
第四节 单基因病传递的两种规律	62
一、两种单基因病的自由组合	62
二、两种单基因病的连锁和互换	64
第五节 单基因病的若干问题	64
第五章 多基因遗传病	67
第一节 多基因遗传的特点	67
一、质量性状和数量性状	67
二、多基因遗传的特点	68
第二节 多基因遗传病	69
一、易感性、易患性与发病阈值	69
二、遗传率	70

三、多基因遗传病的特点	71
四、多基因遗传病发病风险的估计	72
第六章 人类染色体和染色体病	75
第一节 人类染色体	75
一、人类染色体的特征和类型	75
二、人类的正常核型	76
三、人类细胞遗传学研究进展	81
第二节 染色体畸变	83
一、染色体数目异常	84
二、染色体结构畸变	88
第三节 染色体病	95
一、常染色体病	96
二、性染色体异常综合征	99
第七章 医学遗传学研究中的群体遗传学原理	108
第一节 基因频率和基因型频率	108
第二节 遗传平衡定律及其应用	108
一、遗传平衡定律	108
二、遗传平衡定律的应用	109
第三节 近婚系数	113
一、近亲婚配与近婚系数	113
二、近婚系数的计算	113
第四节 影响遗传平衡的因素	116
一、突变与选择	116
二、小群体中的随机遗传漂变	119
三、迁移	120
四、隔离	120
第五节 遗传负荷	121
第八章 生化遗传病	123
第一节 血红蛋白病	123
一、正常血红蛋白分子结构及其遗传控制	123
二、血红蛋白病的分子遗传学	125
第二节 血友病	132
第三节 酶蛋白病	133
一、氨基酸代谢病	133
二、糖代谢病	135
三、脂类代谢病	139
四、嘌呤代谢病	139

第四节	受体蛋白病	140
第五节	膜转运载体蛋白病	141
第九章	线粒体遗传病	143
第一节	线粒体基因病的临床症状与基因突变	143
一、	线粒体 DNA 遗传病的类型	143
二、	线粒体基因病	144
三、	核 DNA 编码的线粒体疾病	146
第二节	线粒体基因病的传递和发病规律	148
第十章	药物遗传学	150
第一节	药物代谢的遗传控制	150
第二节	遗传性药物代谢异常	151
第三节	生态遗传学	156
第十一章	免疫遗传学	159
第一节	红细胞抗原遗传	159
一、	ABO 血型系统	159
二、	Rh 血型系统	161
三、	新生儿溶血症	161
第二节	白细胞抗原遗传	163
一、	人白细胞抗原分子结构与 HLA 系统	163
二、	HLA 系统与抗原多态现象的遗传机制	165
三、	HLA 配型与器官移植	166
四、	HLA 与疾病关联	166
第三节	抗体遗传	168
一、	抗体分子基本结构	168
二、	免疫球蛋白基因与抗体生成	169
三、	抗体多样性的产生	171
第十二章	肿瘤遗传	174
第一节	遗传性肿瘤与染色体不稳定综合征	174
一、	Bloom 综合征	174
二、	Fanconi 贫血	176
三、	共济失调毛细血管扩张症	177
四、	着色性干皮病	178
五、	遗传性肿瘤综合征	179
第二节	染色体异常与肿瘤	180
一、	肿瘤染色体理论的提出	180
二、	肿瘤的染色体异常	180

三、Ph 染色体的发现及其意义	180
四、肿瘤中其他特异性标记染色体改变	181
五、染色体异常在肿瘤发生中的作用	181
第三节 癌基因	182
一、病毒癌基因与细胞癌基因	182
二、细胞癌基因的染色体定位	183
三、细胞癌基因的分类与激活机制	185
第四节 肿瘤抑制基因	187
第五节 肿瘤发生的遗传学说	192
一、肿瘤的单克隆起源假说	192
二、Knudson 的二次突变假说	193
三、肿瘤的多步骤遗传损伤学说	194
第六节 肿瘤基因组解剖计划	194
一、肿瘤基因索引	196
二、遗传破译启动计划	197
三、肿瘤基因组解剖计划展望	198
第十三章 医学遗传学相关的分子生物学技术	199
第一节 重组 DNA 技术	199
一、限制性酶	199
二、载体及其选择	200
三、DNA 重组	203
四、目的基因的表达	204
五、基因文库	204
第二节 分子杂交	206
一、杂交探针的获得	207
二、探针的标记	208
三、分子杂交	209
第三节 聚合酶链反应的原理和应用	211
一、PCR 的原理	212
二、PCR 的应用	213
三、PCR 的不足	214
第四节 基因定位的常用方法	214
一、连锁分析与基因定位	215
二、原位杂交与基因定位	218
三、染色体畸变与基因定位	219
四、体细胞杂交与基因定位	220
五、放射杂种与基因定位	221
第五节 基因克隆	222

一、定位克隆·····	222
二、候选克隆·····	223
三、功能克隆·····	223
第十四章 临床遗传学 ·····	225
第一节 遗传病的诊断 ·····	225
一、临床诊断·····	225
二、细胞遗传学诊断·····	226
三、生化检查·····	226
四、基因诊断·····	227
第二节 遗传病的治疗 ·····	236
一、手术治疗·····	236
二、药物及饮食治疗·····	237
三、基因治疗·····	238
第三节 遗传病的预防 ·····	242
一、遗传病的筛查·····	242
二、遗传咨询·····	243
三、遗传保健·····	247

第一章 绪 论

第一节 医学遗传学的性质及其在医学教育中的地位

医学遗传学 (medical genetics) 是遗传学与医学相结合的一门边缘学科, 它的研究对象是人类有关遗传的疾病, 即遗传病 (genetic disease)。研究遗传病发生机制、传递方式、诊断、治疗、预后、再发风险和预防方法, 能够控制遗传病在一个家庭中的再发, 降低它在人群中的危害, 为提高人类的健康水平做出贡献。

人的健康决定于人的遗传结构及其周围生活环境相互作用的平衡。遗传物质的改变或环境因素改变均可导致这种平衡的破坏而引起疾病。由于遗传物质改变而引起的疾病称为遗传病。随着新方法、新技术的引入, 人们对遗传病的认识不断深化, 遗传物质改变所引起的疾病种类日渐增多, 这不仅涉及生物化学、生理学、胚胎学、微生物学、免疫学、病理学和药理学等基础医学的各学科, 而且对临床医学、预防医学各分支学科的影响也日益为人们所重视, 因而近年来医学遗传学已经成为医学教育中基础医学的一门重要学科。医学遗传学课程是在生物学中的普通遗传学基础上开设的, 在临床医学中还将有临床遗传学 (clinical genetics) 与之衔接, 后者主要是针对各种遗传病种的诊断、治疗与预防。由此可见, 医学遗传学是医学教育中不可缺少的一门学科。

第二节 医学遗传学的分支学科

医学遗传学在其发展中, 已建立了许多分支学科:

细胞遗传学 (cytogenetics) 研究人类染色体的结构、异常 (或畸变)、发生频率及与疾病的关系。现已认识到 100 余种染色体异常综合征和 10 000 余种罕见的异常核型。

生化遗传学 (biochemical genetics) 用生物化学方法研究遗传病中的蛋白质或酶变化以及核酸的相应改变。这使人们了解到分子病 (molecular disease) 和遗传性代谢病 (genetic metabolic disease) 对人类健康的影响。

分子遗传学 (molecular genetics) 用现代新技术从基因的结构、突变、表达、调控等方面研究遗传病的分子改变, 为遗传病的基因诊断、基因治疗等提供了新的策略和手段。

群体遗传学 (population genetics) 研究人群中的遗传结构及其变化的规律。医学群体遗传学或遗传流行病学 (genetic epidemiology) 则研究人群中遗传病的种类、发病率、遗传方式、基因频率、携带者频率以及影响其变化的因素, 例如突变、选择、迁移、隔离、婚配方式等, 以控制遗传病在人群中的流行。

药物遗传学 (pharmacogenetics) 研究药物代谢的遗传差异和不同个体对药物反应的遗传差异, 为指导医生用药的个体化提供理论根据。

遗传毒理学 (genetic toxicology) 研究环境因素对遗传物质的损伤机制, 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手段。

免疫遗传学 (immunogenetics) 研究免疫反应的遗传基础与遗传调控。例如抗原的遗传控制、抗体多样性产生的遗传机制、补体的遗传基础等, 为控制免疫过程、阐明免疫缺陷病提供手段。

体细胞遗传学 (somatic cell genetics) 用细胞的体外培养方法建立细胞系 (cell line), 这对研究基因突变、表达、细胞分化和肿瘤的发生等过程有独特的作用。通过细胞融合完成体细胞杂交, 产生杂种体细胞等, 在单克隆抗体的制备和基因定位上有重要作用。

肿瘤遗传学 (cancer genetics) 研究肿瘤发生的遗传基础, 恶性肿瘤发生、发展中染色体改变、癌基因与抑癌基因的作用, 对阐明肿瘤发生机制、肿瘤诊断、治疗和预防均有重要意义。

发育遗传学 (developmental genetics) 研究胚胎发育过程中, 双亲基因组的作用、同源框、基因表达的时序等, 对阐明发育过程的遗传控制有重要作用。

行为遗传学 (behavior genetics) 用各种遗传学方法研究人类行为的遗传控制, 特别是异常行为, 例如癫痫、躁狂抑郁病、精神分裂症、Alzheimer 病等的遗传基础, 以控制其发生。

从上述医学遗传学的分科来看, 它的研究领域非常广泛, 而且与医学实践有密切的关系。近年来发展起来的人类基因组研究, 更是带动生命科学发展的重大课题, 它必将带动一些新分支学科的建立和发展。

第三节 遗传性疾病的概述

(一) 遗传性疾病的特征 遗传病是由于遗传物质改变所造成的疾病, 并且可以在上、下代之间按一定的方式垂直传递。其基本特征是由遗传物质改变所引起的, 但是这并不是说环境因素在发病过程中不起作用。相反, 一些遗传性疾病的发病在不同程度上需要环境因素的作用。

有人认为家族性疾病 (familial disease) 就是遗传病。遗传病虽然由于共同的致病基因继承而表现有发病的家族聚集性, 但这并不是必然的。首先, 一些常染色体隐性遗传病通常不是家族性发病而是散发病例 (sporadic case), 另外罕见的常染色体显性或 X 连锁隐性遗传病, 也可看到由于新生突变而致的散发病例; 再者, 一些环境因素所致的疾病中, 由于同一家族的不同成员生活于相同的环境中, 也可以表现出发病的家族聚集性。例如, 在某些缺碘地区, 甲状腺功能低下所致的痴呆病就有发病的家族聚集, 但是不能认为是遗传病。

还有一种误解, 认为先天性疾病 (congenital disease) 就是遗传病。所谓先天性疾病是指出生时即表现出来的疾病。一种疾病如果是遗传因素决定的, 而且致病基因或染色体异常在出生前即已表达, 这种疾病当然具有先天性。但是, 不少遗传病的致病基因在出生后的漫长生命过程中逐步表达, 因此不表现为先天性。例如甲型血友病一般在儿童早期才发病, 成年型多囊肾和脊髓小脑共济失调症一般在中年后才发病。有些环境因素所致疾病是由于一些致畸因素作用于发育中的胚胎, 使某些器官发生异常, 导致其结构

或功能缺陷，产生先天畸形（congenital malformation）或出生缺陷（birth defect）。这虽然是先天的，但并不是遗传病。例如，孕期中由于母体受外界的影响及某些疾病如乙型肝炎、巨细胞病毒感染、糖尿病、服用某种药物而致胎儿患病，胎儿虽患先天性疾病但不是遗传病。

（二）遗传性疾病的类型 遗传病是遗传物质改变所致的疾病。遗传物质包括细胞中的染色体、染色体上的基因或 DNA。根据遗传物质改变的不同，可将遗传病分为以下几类：

1. 单基因病 人类的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，这个基因就称为主基因（major gene），它所导致的疾病就称为单基因病。又可以分为以下几类：①常染色体显性遗传病；②常染色体隐性遗传病；③X 连锁显性遗传病；④X 连锁隐性遗传病；⑤Y 连锁遗传病；⑥线粒体病。

2. 多基因病 一些常见的疾病和畸形，有复杂的病因，既涉及到遗传基础，又需要环境因素的作用才发病，所以也称为多因子病（multifactorial disease, MF）。其遗传基础不是一对基因，而是涉及到许多对基因，这些基因称为微效基因（minor gene）。近年的研究表明，多基因病中也可能有主基因的参与。

3. 染色体病 人的体细胞中有 23 对染色体，1~22 号为常染色体，X 和 Y 为性染色体。这些染色体上共有约 3.5 万对基因，因此，每条染色体上都存在许多基因。染色体数目或结构的改变所致的疾病称为染色体病。由于染色体病往往涉及许多基因，所以常表现为复杂的综合征（syndrome）。

4. 体细胞遗传病 体细胞中遗传物质改变所致的疾病，称为体细胞遗传病。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。各种肿瘤的发病都涉及特定组织中的染色体和癌基因或抑癌基因的变化，是体细胞遗传病。一些先天畸形也属于体细胞遗传病。

（三）遗传性疾病对人类的危害 随着科学的进步，对急性传染病、流行病的控制，遗传病对人类的危害已变得愈来愈明显。这从以下几方面的事实即可看出其概貌：

1. 我国的新生儿中，约有 1.3% 有严重的出生缺陷或先天畸形。据估计，其中 70%~80% 涉及遗传因素；

2. 据统计，自然流产（spontaneous abortion）约占全部妊娠的 7%，其中约有 50% 是染色体畸变所造成的；

3. 在流产的婴儿中，除一部分有出生缺陷外，在出生后，由于携带的致病基因的表达还可能出现各种遗传病，每个人一生中约有 3%~5% 的可能性患某种遗传病；

4. 根据 1976 年的调查，我国城市中儿童死亡的原因中，遗传病、先天畸形和恶性肿瘤是第一位的死亡原因，约占全部死亡的 30%；农村中，这种死因占儿童死亡原因的第二位。

5. 据统计，在儿童医院中，住院患儿约有 1/4~1/3 是患有与遗传有关的疾病；

6. 如果从人群中的患病率来估计，人群中约有 20%~25% 的人患某种遗传病；

7. 体细胞遗传病中的恶性肿瘤构成了我国不同地区人群中死亡原因的第一位或第二位；

8. 智力低下或智能发育不全（mental retardation, MR）在我国人群中的发生率约