



中等职业教育卫生部规划教材
全国中等卫生职业教育教材评审委员会审定

全国中等卫生职业学校教材
供助产专业用

遗传与优生

主 编 康晓慧



人民卫生出版社

全国中等卫生职业学校教材

供助产专业用

遗传与优生

主编 康晓慧

编者（以姓氏笔画为序）

于全勇（山东省莱阳卫生学校）

王宏梅（大连医科大学丹东分校）

王德启（大庆石油管理局卫生学校）

张丽华（河北省沧州卫生学校）

周德华（湖南省益阳卫生学校）

康晓慧（大连医科大学丹东分校）

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

遗传与优生/康晓慧主编. —北京: 人民卫生出版社,
2002

ISBN 7-117-04902-2

I. 遗… II. 康… III. ①医学遗传学②优生学

IV. ①R394②R169.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2002)第 025189 号

遗传与优生

主 编: 康 晓 慧

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: 三河市潮河印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 11

字 数: 240 千字

版 次: 2002 年 7 月第 1 版 2002 年 7 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 7-117-04902-2/R·4903

定 价: 11.50 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)

中等职业教育卫生部规划教材编写说明

为了贯彻《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》，落实《面向 21 世纪教育振兴行动计划》中提出的职业教育改革规划，卫生职业教育教学指导委员会根据我国城乡卫生事业发展对中等卫生专门人才的需要，依据教育部有关文件精神，对“中等职业学校专业目录”中规定的医药卫生类 11 个专业编制了指导性教学计划与教学大纲。根据卫生部的部署，由卫生部教材办公室统一编辑、出版了医药卫生类 11 个专业的教学计划和教学大纲，按照新的教学计划和教学大纲的要求组织全国中等卫生学校的力量，编写了“中等职业教育卫生部规划教材”，这套教材将于 2001 年秋季开始陆续供各中等卫生学校使用。

这套教材全面贯彻素质教育的思想，从社会发展对高素质和中、初级卫生技术专门人才需要的实际出发，注重对学生的创新能力和实践能力的培养，既继承了 1994 年卫生部颁发的专业教学计划的科学、严谨、强化专业培养目标的优势，又充分考虑到社会发展、科技进步和终身教育的需要，贯彻了以全面素质为基础，以能力为本位的职教观念。为了保证“中等职业教育卫生部规划教材”的编写质量，2001 年 4 月成立了“全国中等卫生职业教育教材评审委员会”，在今后教材的规划、组织、编写、管理、使用、培训、评审等工作中，起参谋、纽带作用。

希望各校师生在使用“中等职业教育卫生部规划教材”的过程中，注意总结经验，及时提出修改意见建议，使其质量不断完善和提高。

卫生部教材办公室

2001 年 6 月

全国中等卫生职业教育教材评审委员会

顾问：祁国明

主任委员：孟祥珍

副主任委员：夏泽民 姜渭强

委员（以姓氏笔画为序）

王玉玲 王 辉 王锦倩 邓步华 兰文恒

孙兆文 李常应 巫向前 吴德全 陈明非

金东旭 罗 刚 赵汉英 姜 辉 梅国建

熊云新 廖福义

秘书长：张 葶

第一批中等职业教育卫生部规划教材品种

- | | |
|------------------|-------------|
| 01. 《语文（上、下册）》 | 主 编：郭常安 |
| | 副主编：刘重光 |
| 02. 《英语（上、中、下册）》 | 主 编：梁遇清 |
| | 副主编：孙国棟 |
| 03. 《数学（上、下册）》 | 主 编：秦兆里 |
| | 副主编：秦玉明 |
| 04. 《物理》 | 主 编：刘发武 |
| 05. 《化学》（国家规划教材） | 主 编：张锦楠 |
| 06. 《计算机应用基础》 | 主 编：刘书铭 |
| 07. 《正常人体学基础》 | 主 编：刘英林 |
| | 副主编：刘桂萍 欧阳槐 |
| 08. 《解剖生理学基础》 | 主 编：彭 波 |
| | 副主编：江 红 王汝信 |

（共 8 种教材，2001 年秋季已出版）

第二批中等职业教育卫生部规划教材品种

- | | |
|---------------------|-----------------|
| ※01. 《病原微生物学与免疫学基础》 | 主 编：姚秀滨 |
| ※02. 《病理学基础》 | 主 编：丁运良 |
| | 副主编：王志敏 |
| ※03. 《药理学基础（一）》 | 主 编：王开贞 |
| ※04. 《心理学基础》 | 主 编：陆 斐 |
| ※05. 《护理概论》 | 主 编：李晓松 |
| 06. 《护理技术》 | 主 编：马如姪 |
| | 副主编：鲍曼玲 |
| 07. 《临床护理（上册）》 | 主 编：夏泉源 |
| | 副主编：党世民 蔡小红 阎国钢 |
| 08. 《临床护理（下册）》 | 主 编：夏泉源 |
| | 副主编：辛琼芝 张静芬 |
| 09. 《社区保健》 | 主 编：陈锦治 |
| | 副主编：黄惟清 |
| 10. 《遗传与优生》 | 主 编：康晓慧 |
| 11. 《产科学基础》 | 主 编：宋秀莲 |
| | 副主编：谢 玲 |

- | | |
|-----------------|-------------|
| 12. 《妇婴保健》 | 主 编：倪必群 |
| ※13. 《药理学基础（二）》 | 主 编：范志刚 |
| 14. 《中医学基础》 | 主 编：廖福义 |
| 15. 《常用诊疗技术》 | 主 编：于三新 |
| | 副主编：常唐喜 |
| 16. 《疾病概要（一）》 | 主 编：闫立安 |
| | 副主编：王志瑶 |
| 17. 《疾病概要（二）》 | 主 编：任光圆 |
| | 副主编：戴 琳 |
| 18. 《康复医学概论》 | 主 编：李茂松 |
| 19. 《健康教育》 | 主 编：肖敬民 |
| 20. 《预防医学》 | 主 编：陈树芳 |
| | 副主编：张兆丰 |
| 21. 《保健学基础》 | 主 编：李胜利 |
| | 副主编：卢玉清 |
| 22. 《急救知识与技术》 | 主 编：谢天麟 |
| 23. 《康复功能评定》 | 主 编：章 稼 |
| 24. 《康复治疗技术》 | 主 编：梁和平 |
| | 副主编：刘海霞 |
| 25. 《康复护理技术》 | 主 编：王瑞敏 |
| 26. 《疾病康复学》 | 主 编：李忠泰 |
| | 副主编：李贵川 |
| ※27. 《有机化学》 | 主 编：曾崇理 |
| 28. 《分析化学》 | 主 编：李锡霞 |
| 29. 《寄生虫学检验技术》 | 主 编：尹燕双 |
| 30. 《免疫学检验技术》 | 主 编：鲜尽红 |
| 31. 《微生物学检验技术》 | 主 编：郭积燕 |
| | 副主编：董 奇 |
| 32. 《临床检验》 | 主 编：赵桂芝 |
| | 副主编：何建学、黄斌伦 |
| 33. 《生物化学检验技术》 | 主 编：沈岳奋 |
| | 副主编：费敬文 |
| 34. 《卫生理化检验技术》 | 主 编：梁 康 |
| | 副主编：何玉兰 覃汉宁 |
| 35. 《病理学检验技术》 | 主 编：姜元庆 |
| | 副主编：马 越 |
| 36. 《无机化学》 | 主 编：刁凤兰 |
| 37. 《生物化学》 | 主 编：程 伟 |
| 38. 《组织胚胎学》 | 主 编：赵 明 |

- | | |
|-------------------------|--------------------|
| 39.《免疫组织化学和分子生物学常用实验技术》 | 主 编：王学民 田乃增 |
| 40.《临床病理诊断基础》 | 主 编：陈家让 |
| ※41.《口腔解剖生理学基础》 | 主 编：李华方
副主编：谢善培 |
| 42.《口腔疾病概要》 | 主 编：李葛洪 |
| 43.《口腔修复材料学基础》 | 主 编：杨家瑞 |
| 44.《天然药物化学》 | 主 编：王 宁 |
| 45.《药物化学》 | 主 编：唐跃平 |
| 46.《天然药物学基础》 | 主 编：李建民
副主编：张荣霖 |
| 47.《药理学基础》 | 主 编：姚 宏
副主编：吴尊民 |
| 48.《药事管理》 | 主 编：张乃正 |
| 49.《药物分析化学》 | 主 编：李培阳
副主编：吴凯莹 |
| 50.《药剂学基础》 | 主 编：陈明非
副主编：方士英 |
| 51.《药品经营与管理》 | 主 编：张钦德 |
- (标※8种为2002年春季教材,其余43种为2002年秋季教材)

前 言

近年来，随着人们对遗传病认识的不断深入以及对影响人口素质的遗传因素和非遗传因素的更多了解，优生工作也日益受到重视。《遗传与优生》已被列入中等卫生职业教育助产专业学生的一门必修课。

本教材是根据 2001 年卫生部颁发的中等卫生职业学校《遗传与优生》教学计划和教学大纲的要求编写而成，主要供四年制助产专业使用，也可供其他专业学生和卫生技术人员参考。

在本书编写中，按照中等职业学校培养目标的要求和学生的特点，力求做到准确表述遗传与优生的基本理论、基础知识和基本技能，适当介绍本学科的新进展。为使学生能够理论与实践学习并重，具备一定的实践技能，特将遗传与优生的有关基本技术单列一章。在编写中努力做到深入浅出，通俗易懂。

全书内容分为三个部分：医学遗传学基础、优生学及遗传与优生的基本实验技术。

本教材参考并吸收了部分高等医学院校教材的成果。在编写过程中得到了大连医科大学丹东分校和各编者所在学校的大力支持、帮助，在此一并表示感谢。

由于编者学识水平有限，编写时间仓促，书中难免有错误和不妥之处，恳请读者批评、指正。

编 者

2002 年 3 月

目 录

第一章 医学遗传学概述	1
第一节 医学遗传学的概念、研究范围及其在现代医学中的作用	1
一、医学遗传学的概念	1
二、医学遗传学的研究范围和分科	1
三、医学遗传学在现代医学中的作用	2
第二节 遗传病概述	2
一、遗传因素在疾病发生中的作用	2
二、遗传病的概念	3
三、遗传病的分类与发病率	4
四、遗传病的危害	4
第三节 医学遗传学的研究现状和研究方法	5
一、医学遗传学的研究现状	5
二、医学遗传学的研究方法	6
第二章 遗传的细胞学基础	8
第一节 真核细胞	8
一、细胞膜	8
二、细胞质	9
三、细胞核	11
第二节 染色质与染色体	12
一、染色质与染色体的关系	12
二、人类染色体	14
三、性染色质	18
第三节 细胞分裂	20
一、细胞增殖周期	20
二、减数分裂与配子发生	21
第三章 染色体畸变与染色体病	27
第一节 染色体畸变	27
一、染色体数目畸变	27
二、染色体结构畸变	30
三、染色体畸变发生的原因	32
第二节 染色体病	33

一、常染色体病	33
二、性染色体病	37
第四章 遗传的分子学基础	41
第一节 遗传物质的化学本质	41
一、DNA 是遗传物质	41
二、DNA 的化学组成、分子结构与功能	42
三、RNA 的分子结构与功能	45
第二节 基因	46
一、基因的概念及其种类	46
二、真核细胞结构基因的分子结构	46
三、基因的功能	47
第三节 人类基因组	51
一、细胞核基因组	51
二、线粒体基因组	52
第四节 基因突变	53
一、基因突变的概念及特性	53
二、诱发基因突变的因素	54
三、基因突变的分子机制	54
四、基因突变与分子病、遗传性酶病	56
第五章 单基因遗传与单基因病	61
第一节 遗传的基本规律	61
一、分离定律	61
二、自由组合定律	64
三、连锁与互换定律	66
第二节 单基因病	70
一、单基因病的主要遗传方式	71
二、遗传异质性	81
第三节 两种单基因性状或疾病的遗传规律	82
一、两种单基因病的致病基因位于非同源染色体上	82
二、两种单基因病的致病基因位于一对同源染色体上	82
第六章 多基因遗传与多基因病	84
第一节 多基因遗传的概念和特点	84
一、质量性状与数量性状	84
二、多基因遗传的概念	85
三、多基因遗传的特点	85
第二节 多基因病	86
一、易患性与发病阈值	86

二、遗传率(遗传度)	87
三、多基因病的遗传特点	87
四、多基因病发病风险的估计	88
第七章 肿瘤与遗传	91
第一节 肿瘤发生中的遗传因素	91
一、肿瘤发病率的种族差异	91
二、肿瘤的家族聚集现象	91
三、遗传性癌前病变	92
四、遗传性恶性肿瘤	92
五、染色体不稳定综合征	92
六、肿瘤的遗传易感性	93
第二节 肿瘤的染色体异常	93
一、肿瘤的染色体数目异常	94
二、肿瘤的染色体结构异常	94
第三节 肿瘤发生的遗传机制	94
一、体细胞突变	94
二、癌基因和肿瘤抑制基因	95
三、肿瘤的多步骤遗传损伤学说	97
第八章 遗传病的诊断、防治与遗传咨询	99
第一节 遗传病的诊断	99
一、遗传病的临床诊断	99
二、系谱分析	99
三、细胞遗传学检查	100
四、生化检查	100
五、基因诊断	100
六、皮纹分析	101
七、产前诊断	101
第二节 遗传病的防治	101
一、遗传病预防的主要环节	101
二、遗传病治疗的主要方法	104
第三节 遗传咨询	107
一、遗传咨询的概念	107
二、遗传咨询的对象和内容	107
三、遗传咨询的方法和步骤	107
四、遗传咨询中的某些常见病病例举例	108
第九章 优生概述	111
一、优生学的概念	111

二、优生学发展简史	111
三、开展优生工作的意义	112
四、我国推行的主要优生措施	112
第十章 影响优生的非遗传性因素	114
第一节 环境因素对优生的影响	114
一、化学因素	114
二、物理学因素	116
三、生物学因素	117
第二节 营养对优生的影响	119
一、营养对生殖功能与生殖细胞的影响	119
二、营养对胎儿生长发育的影响	119
三、孕期的营养需要	120
第三节 母亲妊娠合并症及并发症对胎儿的影响	122
一、妊娠合并症对胎儿的影响	122
二、产科并发症对胎儿的影响	124
第十一章 产前诊断	127
第一节 产前诊断的对象及方法	127
一、概述	127
二、产前诊断的对象	127
三、产前诊断的方法	127
第二节 产前诊断的临床应用	131
一、染色体病的产前诊断	131
二、遗传性酶病的产前诊断	132
三、先天畸形的产前诊断	132
四、单基因病的产前诊断	132
第十二章 优生咨询	133
一、婚前优生咨询	133
二、孕前优生咨询	133
三、孕期优生咨询	135
四、有关先天畸形的咨询	137
五、有关智力低下的咨询	139
六、优生咨询的注意事项	140
第十三章 遗传与优生的基本实验技术	142
第一节 人类非显带染色体核型分析技术	142
一、非显带染色体核型识别特点	142

二、核型分析所需器材与用品	143
三、基本操作步骤及注意事项	143
四、镜下染色体观察与核型分析	143
第二节 X 染色质标本的制备与观察	143
一、X 染色质检查的意义	143
二、所需器材和试剂	144
三、操作过程和注意事项	144
四、检查分析	144
第三节 人类皮纹分析	145
一、皮肤纹理概述	145
二、皮纹检查技术	148
附录	150
实验一 遗传病分析(录像)	150
实验二 遗传病和出生缺陷的调查——参观儿童福利院	150
实验三 优生咨询——优生咨询门诊实地见习	154

第一章 医学遗传学概述

第一节 医学遗传学的概念、研究范围及其在现代医学中的作用

一、医学遗传学的概念

遗传与变异现象在生物界是普遍存在的。人们注意到,在一个家庭中,子女的外貌、肤色等总是像父母,这种生物体子代与亲代相似的现象称为遗传。然而,孩子尽管像父母,又总是和父母有所区别,“一母生九子,九子各有别”,这种生物体子代与亲代之间、子代个体之间的差异称为变异。遗传与变异现象都是生命的基本特征。生物体的遗传现象是有规律可循的,变异也受多种因素的制约。后代遗传性状的优劣受到遗传因素和非遗传因素的决定和影响。生育健康、无疾病、无残疾的后代是人类生存和发展的共同愿望。在影响优生的诸多因素中,遗传是重要因素之一,亲代的遗传特性通过遗传物质传递给子代,使子代获得或优或劣的性状,因此,要促进优生,防止出生缺陷,必须首先了解医学遗传学的基本原理。

研究生物体遗传与变异现象的本质和规律的科学称为遗传学。医学遗传学是由医学和遗传学相结合而形成的一门边缘学科。其研究对象是人类有关遗传的疾病。它研究遗传病的形成机制、传递方式、诊断、治疗、预后、再发风险和预防措施等,以期达到控制遗传病在一个家庭中的再发和降低它在人群中危害的目的。

二、医学遗传学的研究范围和分科

医学遗传学是从医学的角度来研究人类疾病与遗传的关系。随着医学遗传学的发展,它的研究领域逐渐扩大,形成了许多分科。主要有:

1. 细胞遗传学 是以形态学的方法,从细胞水平研究人类染色体的形态结构、畸变类型、发生频率以及与疾病关系的学科。

2. 生化遗传学 是以生物化学方法,研究基因的表达、蛋白质和酶的合成、机体代谢的调控、基因突变及突变所产生的分子病和遗传性酶病的学科。

3. 分子遗传学 是以分子生物学方法,从 DNA 水平研究基因的结构和功能、基因突变、基因表达和调控机制的学科。可为遗传病的基因诊断和基因治疗提供策略和手段。

4. 肿瘤遗传学 研究肿瘤发生发展的遗传基础、癌基因和肿瘤抑制基因的作用,为阐明肿瘤的发生机制及诊断、治疗和预防提供科学依据。

5. 优生学 研究用遗传学的原理和手段降低人群中有害基因的频率,保持和增加有利基因的频率,改善人类遗传素质的学科。

除此而外,还有群体遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、遗传毒理学、体细胞遗传学、辐射遗传学等等。

三、医学遗传学在现代医学中的作用

随着医学的进步和治疗水平的提高,人类的疾病组成已经发生了很大的变化。营养性疾病明显减少,曾一度危害人类健康的急性传染病,如天花、霍乱、结核等在全球范围内已基本上得到控制。而与此相比,遗传性疾病在发病率和死亡率中所占比例日益突出,对人类本身的危害也更为明显。遗传病的研究已经成为医学的一个重大课题。在这种背景下,医学遗传学得以迅速发展,在现代医学中占有举足轻重的地位,发挥着越来越重要的作用。

1. 医学遗传学的研究成果已经被直接用于阐明遗传病发病机制。如对镰形细胞贫血症的研究使人们认识了分子病,得知当遗传物质 DNA 中仅有一个碱基对发生改变时,就会影响到多个器官系统,并引起复杂的临床效应。“癌基因”、“肿瘤抑制基因”的研究,使人们对肿瘤的发生机制有了更全面、更深入的了解,这为攻克肿瘤提供了科学的依据。

2. 医学遗传学的新进展也将被用于完善对病人的诊断和治疗。现代医学的焦点在于预防疾病。在未来,基因诊断将得到广泛应用,通过对个体基因组的分析,全面检出遗传性疾病以及和遗传因素有关的疾病,使患者得到可靠预测、早期发现和确切诊断,这将给临床诊断带来极大突破。不仅如此,基因治疗也有望得到更大领域的应用,可用于治疗基因缺陷与变异有关的疾病,包括先天性疾病、恶性肿瘤、心脑血管疾病等。基因治疗技术将成为医治人类疾病的重要手段,给临床治疗带来革命性的变化。

3. 实行优生,减少出生缺陷,关系整个民族的兴衰成败。虽然生育优良后代的影响因素很多,但遗传因素占有重要地位。因而,应用遗传学的原理、知识和技术,提高后代的健康素质,是医学遗传学的一项长远目标。可喜的是,随着遗传咨询和产前诊断的开展,已经使优生成为可能。人们可以通过产前诊断检出有遗传缺陷的胎儿,避免他们的出生。同时,人们对药物致畸、污染致畸、辐射致畸、病毒感染致畸等方面获得了新的认识。这些研究与实践必将使优生学得到更快的发展。

第二节 遗传病概述

一、遗传因素在疾病发生中的作用

人类的一切性状(正常的或病理的)都是遗传因素和环境相互作用的结果,即:

遗传基础(基因型) + 环境条件 $\xrightarrow{\text{发育成}}$ 特定的性状(表现型)

人类疾病的发生也是由人体的遗传因素和环境条件相互作用的结果。只不过在不同的疾病中,二者所起作用大小不同。根据不同疾病病因中,遗传因素和环境因素所起作用的不同,可将疾病分为几类:

1. 遗传因素决定发病,看不到环境因素的作用 此类疾病中遗传因素起主要作用,具有特定基因型或染色体异常的个体会发病。如:基因突变引起的血友病 A、染色体畸变引起的先天愚型。

2. 基本上由遗传因素决定发病,但需环境因素诱发 此类疾病在具有了特定的基

因型，恰好又有相应的环境因素诱发的情况下发生。如葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(蚕豆病)患者由于基因缺陷，不能产生葡萄糖-6-磷酸脱氢酶，当患者吃了蚕豆或伯氨喹类药物后，就会诱发急性溶血。苯丙酮尿症患者是在进食乳类或高苯丙氨酸饮食时会诱发得病。

3. 遗传因素和环境因素对发病都起作用 如哮喘、精神分裂症、消化性溃疡等。但不同的疾病遗传因素所起作用大小不同(图 1-1)。

4. 环境因素起主要作用的疾病 如外伤、中毒、营养性疾病，任何遗传类型的人均可发病。但也有人认为，这类疾病损伤的修复与个体的遗传类型有关。

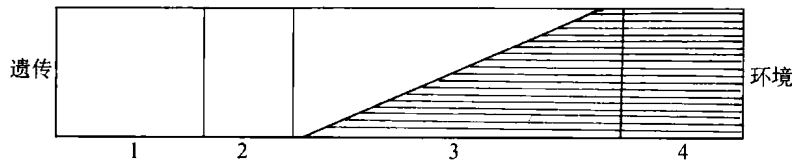


图 1-1 遗传因素和环境因素在疾病发生中的作用示意图

上述 1、2、3 三类疾病都有一定的遗传基础，属于遗传病。值得注意的是，随着研究的深入，人们发现，过去认为与遗传因素无关的一些疾病也受遗传制约，如：有 HLA-B₈ 基因的人易患慢性活动性肝炎；决定脊髓灰质炎病毒敏感性的基因位于 19q13；控制铅中毒敏感性的基因位于 9q34。

二、遗传病的概念

遗传病是指细胞中遗传物质发生突变(染色体畸变或基因突变)所导致的疾病。这可以是生殖细胞或受精卵内遗传物质结构和功能的改变，也可以是体细胞内遗传物质结构和功能的改变。

怎样才能知道一种疾病是否为遗传病呢？遗传病在临床上往往具有如下特征：

1. 患者常有特殊的表现型(通常伴有智力障碍)和染色体异常。
2. 在去除环境因素影响的前提下，亲属中有患者，且以一定比例发病。
3. 在无血缘关系的成员(如夫妻)中不出现患者。
4. 患者有特定的发病年龄、病程特点和临床表现。
5. 在双生子中，一卵双生的同病率高于二卵双生。

由于遗传病常表现为先天性疾病，并具有一定的家族性，因而有几点认识要明确。

【遗传病与先天性疾病】 先天性疾病是指个体出生后即表现出来的畸形或疾病，如并指、先天性聋哑、白化病等。大多数遗传病表现为先天性疾病。但是，并非所有的先天性疾病都为遗传病，如母亲妊娠前三个月内感染风疹病毒，可使胎儿患有先天性心脏病或先天性白内障，这虽是先天性疾病，但并非遗传因素所引起。还有因孕期用药不当引起的胎儿畸形等，也与遗传无关。就是说某些先天性疾病是在子宫中获得的，并不是遗传病，先天性疾病可能有遗传因素和非遗传因素两方面的原因。另外，有些遗传病也并不一定出生时都表现出症状，要到一定年龄才发病。例如 Huntington 舞蹈病发病于 25~45 岁，痛风病好发于 30~50 岁，这些虽不是先天性疾病，却是遗传病。故先天性疾病不一定是遗传病，遗传病也并非出生时就一定表现出来。