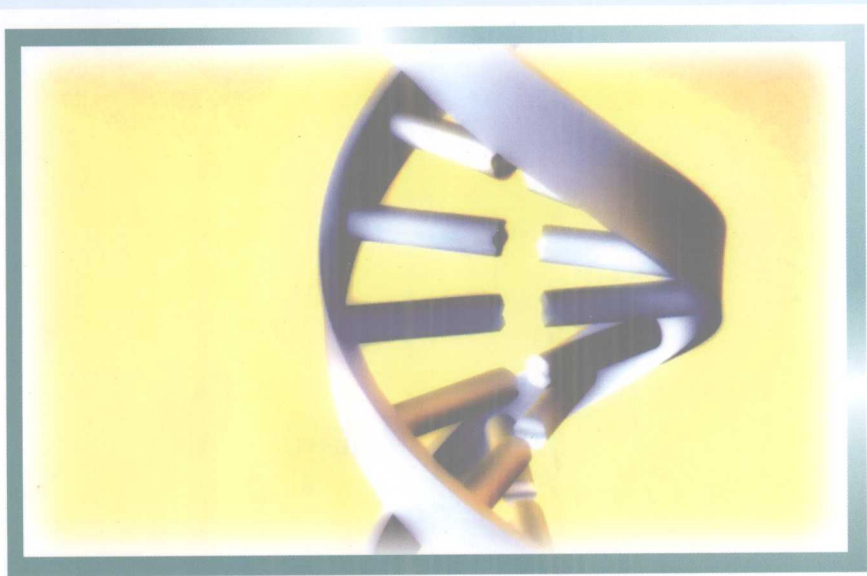


人类遗传 与健康

主编 马志敏



人类遗传与健康

主 编：马志敏（大理学院）

参 编：阿周存（大理学院）

李汝恒（大理学院）

刘 战（云南省老年病医院）

图书在版编目(CIP)数据

人类遗传与健康/马志敏主编. —昆明: 云南大学出版社,
2008

ISBN 978-7-81112-638-9

I. 人… II. 马… III. 人类遗传学—影响—健康—高等学
校—教材 IV.Q987

中国版本图书馆CIP数据核字(2008)第110273号

人类遗传与健康

主编 马志敏

责任编辑: 李兴和 史明舒 李 平

封面设计: 邓树雄

出版发行: 云南大学出版社

印 装: 云南师范大学印刷厂

开 本: 787mm × 1092mm 1/16

印 张: 8.5

字 数: 160千

版 次: 2008年9月第1版

印 次: 2008年9月第1次印刷

书 号: ISBN 978-7-81112-638-9

定 价: 17.00元

地 址: 云南省昆明市翠湖北路2号云南大学英华园

邮 编: 650091

发行电话: (0871)5033244 5031071

网 址: <http://www.ynup.com>

E-mail: market@ynup.com

前 言

人类健康、人口素质和遗传性疾病均受遗传影响，遗传决定了人类个体的生长、发育、衰老和死亡，很大程度上决定了人类个体的健康状况和后代的遗传素质。遗传性疾病的发病率和疾病类型在不断增加，一些危害严重的常见病现已证明与遗传有关。遗传病严重威胁人类健康和人口素质的提高，是导致胚胎流产以及儿童死亡的主要原因和老人不能颐养天年的主要因素。近年来，随着人类基因组计划的圆满完成及后基因组计划的迅速进展，人们对遗传病的认识不断深入，对影响人口素质的遗传因素和非遗传因素有了更多的了解，遗传与健康的关系也日益受到重视。应用遗传学的原理和方法研究人类遗传病的发生发展机制和传递规律，探讨疾病的诊断治疗方法和预防措施，对有效防治遗传病的发生，维护人类健康，实现生殖健康，提高人口素质具有十分重大的意义。

我们为学校的文理科各专业学生开设了公共选修课“人类遗传与健康”，每届都有非常多的学生选课。他们渴望了解这方面的知识，但又感觉内容专业性太强，听课吃力，课后找不到合适的参考书阅读；他们对本门课程共同反映是：人类遗传学理论知识太重要了，因为它直接关系到我们人类自身的生存和健康，学习这方面的知识对青年学生的健康成长以及未来的工作和生活都是大有裨益的。目前适合文理科各专业使用、有关人类遗传与健康方面的教材或科普读物还没有，本书是为适应21世纪我国高等教育课程体系改革和发展的需要，为实现素质教育、创新性教育和个性化教育，培养高素质和宽口径高级专业人才需要而编写的。本书可读性强，融科学性、趣味性和实用性于一体，系统阐述了遗传学基本理论、基础知识和基本技术，向读者介绍了日常生活中的各种遗传现象和规律、遗传病的发生及预防等内容，可作为各类高等院校，特别是综合性院校、理工科院校和师范院校本科生的选修教材。全书共有11章，编写情况为：马志敏，第1~3章，第7~8章；刘战、马志敏，第4章；李汝恒、马志敏，第5~6章；阿周存，第9~11章。

由于编者学识水平和编写能力所限，教材中难免有错误和不妥之处，真诚期望各位专家、广大读者提出批评和修改意见。

马志敏

2008年4月

目 录

前 言	1
第一章 概 述	1
第一节 人类遗传学研究的基本内容	1
第二节 遗传学的发展简史	2
一、遗传学的创立以及遗传病的早期认识	2
二、生化遗传学的发展	3
三、细胞遗传学的发展	4
四、分子遗传学的发展	4
五、人类基因组计划	5
第三节 遗传性疾病概述	5
一、遗传病的概念	5
二、遗传病的特点	5
三、遗传病的分类	6
四、遗传病的识别方法	7
第四节 学习人类遗传学的意义	8
一、遗传病对人类健康的威胁日益突出	8
二、21世纪是生命科学的时代	9
第二章 遗传的基本规律	10
第一节 分离律	11
第二节 自由组合律	13
第三节 连锁与交换律	15
第三章 生命和遗传的物质基础	18
第一节 细胞的基本结构	18

一、细胞膜·····	18
二、细胞核·····	19
三、细胞质·····	19
第二节 细胞分裂·····	20
一、细胞分裂的类型·····	20
二、有丝分裂·····	20
三、减数分裂·····	22
第三节 精子和卵子的发生·····	24
一、卵子的发生·····	24
二、精子的发生·····	24
第四节 遗传的分子基础·····	25
一、基因的概念·····	26
二、人类基因组·····	26
三、基因的结构与功能·····	27
四、基因突变·····	33
 第四章 人类遗传方式及有关的遗传病·····	38
第一节 遗传方式和系谱分析·····	38
一、遗传方式的分析·····	38
二、系谱分析·····	38
第二节 单基因遗传·····	39
一、常染色体显性遗传·····	39
二、常染色体隐性遗传·····	43
三、近亲结婚及其影响·····	44
四、X连锁显性遗传·····	48
五、X连锁隐性遗传·····	49
六、Y连锁遗传·····	51
七、两种单基因性状的独立传递·····	51
八、两种单基因性状的联合传递·····	52
第三节 多基因遗传·····	52

一、多基因遗传的特点·····	52
二、多基因遗传病的特征·····	54
三、多基因遗传病再发风险的估计·····	56
第五章 人类染色体及染色体病·····	59
第一节 人类染色体·····	59
一、人类染色体的形态结构·····	59
二、人类正常染色体核型·····	60
第二节 染色体畸变·····	63
一、染色体畸变的诱因·····	63
二、染色体畸变的类型·····	65
第三节 染色体病·····	76
一、常染色体病·····	76
二、性染色体病·····	80
第六章 人类性别决定与两性畸形·····	85
第一节 人类性别决定机制·····	85
一、基本概念·····	85
二、人类的性别决定机制·····	85
第二节 性染色质·····	86
一、X染色质·····	86
二、Y染色质·····	87
第三节 两性畸形·····	87
一、真两性畸形·····	88
二、假两性畸形·····	88
第七章 人体结构及代谢过程中的遗传学问题·····	90
第一节 分子病·····	90
一、血红蛋白病·····	90
二、血浆蛋白病·····	97

三、受体蛋白病·····	97
四、膜转运载体蛋白病·····	98
五、遗传性胶原病·····	99
六、蛋白质构象病·····	99
第二节 先天性代谢缺陷·····	100
一、氨基酸代谢病·····	101
二、糖代谢病·····	102
三、嘌呤代谢病·····	103
四、脂类代谢病·····	104
第八章 药物反应和代谢的遗传基础·····	105
第一节 药物代谢的遗传控制·····	105
一、异烟肼代谢·····	106
二、G6PD缺乏症·····	106
第二节 毒物反应的遗传控制·····	108
一、乙醇中毒·····	108
二、吸烟与肺癌·····	109
三、吸烟与慢性阻塞性肺疾病·····	109
第九章 肿瘤发生的遗传基础·····	110
第一节 肿瘤发生的遗传现象·····	110
一、单基因遗传肿瘤·····	110
二、多基因遗传肿瘤·····	111
三、染色体畸变与肿瘤·····	111
四、肿瘤的遗传易感性·····	112
第二节 肿瘤发生相关基因·····	113
一、癌基因·····	113
二、肿瘤抑制基因·····	114

第十章 遗传病的诊断与治疗	115
第一节 遗传病的诊断	115
一、病史采集	115
二、症状与体征	115
三、家系分析	115
四、染色体检查	115
五、生化检查	116
六、基因诊断	116
第二节 遗传病的治疗	116
一、外科治疗	116
二、内科治疗	117
三、基因治疗	118
第十一章 遗传病的预防和优生学	119
第一节 遗传病的预防	119
一、遗传保护	119
二、遗传携带者的检出	119
三、遗传咨询	119
四、产前诊断	123
第二节 优生学	123
一、优生学的概念和历史	123
二、优生学的研究内容	123
三、演进性优生学的措施	124
参考文献	126

第一章 概述

第一节 人类遗传学研究的基本内容

人类遗传学 (human genetics) 是遗传学中的一个重要分支学科,它是专门探讨人类性状遗传和变异的一门学科。遗传是生物界的一种普遍现象,所有生物体都只产生与自己同类的后代,俗话说“龙生龙,凤生凤,老鼠生儿会打洞”就是这个道理。所谓遗传 (heredity),就是亲代与子代之间性状相似的现象,而变异 (variation) 则是亲代与子代之间,子代各个体之间性状差异的现象。正是由于有了遗传,各类生物才能维持其各自独有的形态特征和生理特点,保持物种的稳定性;而有了变异,才使得生物界多种多样,形形色色,并为生物进化提供了依据。人类性状有正常性状也有病理性状,医学遗传学 (medical genetics) 是研究人类病理性状的遗传,即应用遗传学的理论和技术研究人类遗传病的科学,是人类遗传学的一个分支。

人类遗传学与医学遗传学都是以人作为研究对象。人类遗传学主要从人种和人类发展史的角度去研究人的遗传性状,包括人体形态测量、人种的特征、人体形态结构以及生理功能上的差异等;医学遗传学主要从医学的角度研究人类疾病与遗传的关系。换言之,前者主要研究人的正常性状,后者主要研究人的异常性状 (病理性状)。当然,正常性状和病理性状是相对的,只有搞清楚正常性状的遗传规律,才能对病理性状进行鉴别。因此,人类遗传学的许多内容也是医学遗传学的重要组成部分。人类遗传学研究的是人类性状遗传和变异规律,即需要阐明:①人类特征是如何代代相传,保持不变的;②遗传现象的客观规律是什么;③变异是如何产生的,其规律是什么;④遗传和变异的物质基础是什么;⑤人类怎样来控制遗传与变异。

医学遗传学的研究对象是人类遗传病,即人类的健康问题。人类的健康是指人体遗传结构控制的代谢方式与人体的周围环境保持平衡,而疾病则是遗传结构缺陷或周围环境的改变,打破人体正常生理过程的平衡而导致的。人类的健康由遗传因素和环境因素共同作用,并决定机体是否患病。遗传病是由于遗传物质异常或其表达异常而引起的疾病。随着生命科学的发展以及研究手段的进步,人们所发现的遗传病病种日渐增多,对遗传病的认识也不断深入。现代医学研究表明,几乎所有的人类疾病都直接或间接地与遗传有关。医学遗传学的任务在于阐明各种遗传病的遗传规律和发病机制,并通过研究人类疾病的发生发展过程与遗传和环境因素的关系,为临床提供诊断、治疗和预防遗传病的科学根据及方

法。医学遗传学从个体、细胞以及分子角度揭示遗传病的发病机理，探索遗传病的诊断和治疗方法；从家族和群体水平研究遗传病的预防策略，从而为维护人类健康，实现健康生殖，提高人口素质作贡献。

人类遗传学在形成发展过程中，逐渐形成了自己的学科体系。该体系主要包括以下分支学科：①细胞遗传学研究人类染色体的形态结构、染色体异常与疾病的关系；②生化遗传学研究蛋白质、酶，由此提出分子病和遗传性代谢病的概念；③分子遗传学研究基因的结构、表达及调控；④遗传流行病学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，以控制遗传病在人群中的流行；⑤药物遗传学研究药物代谢、药物效应以及不同个体对药物反应的遗传差异，为指导临床个性化用药提供理论依据；⑥毒理遗传学研究环境因素对遗传物质的损伤机制，建立检测这些环境因素的方法和评价手段；⑦免疫遗传学研究抗原、抗体、补体以及免疫反应的遗传基础和调控机制，为阐明免疫缺陷病的发生机制，控制免疫过程提供依据，等等。这些分支学科分别从不同的侧面、不同的层次，利用不同的技术方法对人类遗传与变异进行研究，由此构成人类遗传学的完整体系。

第二节 遗传学的发展简史

一、遗传学的创立以及遗传病的早期认识

尽管早期人们对遗传问题有了一些认识，人们对于“种瓜得瓜，种豆得豆”之类的遗传现象早已司空见惯，但是在Mendel之前谁也不能正确解释遗传的机制。Mendel第一个揭开了遗传的奥秘，他进行了长达8年的豌豆杂交实验，成功地用遗传因子的分离和自由组合解释了豌豆杂交实验的结果，并总结出分离律和自由组合律。Mendel的论文“植物杂交实验”于1866年发表在布隆博物学会的刊物上，但是由于历史的局限，并没有受到应有的重视。1900年Mendel的论文终于被重新发现，自此，遗传学以及遗传病的研究才真正步入科学的轨道。

人类对遗传病的认识可以追溯到古希腊的Hippocrates时代，那时人们就已经注意到某些疾病可在家族中传递。1500年前，犹太教法典就有对易出血家族的幼儿免除割礼的规定。18世纪中期，Maupertuis对多指和白化病作了家系调查。1859年，Boedeker报道了尿黑酸尿病，这是最早报道的先天性代谢病。1865年，高尔顿（Galton）发表人类遗传研究的调查统计材料，提出了用双生子法分析人类的遗传性状。他把回归系数引入遗传学研究，借以估计亲属间的相似程度，为人类遗传学的研究奠定了基础。

表1-1 人类遗传学大事记

年份	重大事件	主要学者或发生国家
1900	重新发现孟德尔遗传规律	De Vries, Correns, Tschermak
1905	首报符合孟德尔显性遗传的短指(趾)畸形的大家系	Farabee
1908	“先天性代谢差错”概念的提出	Garrod
1908	遗传平衡律的建立	Hardy and Weinberg
1909	基因概念的提出	Johanseen
1919	确定遗传距离及厘摩概念的提出	Haldane
1927	X射线可诱发基因突变	Muller
1937	同卵双生和异卵双生的特性	Newman
1953	DNA双螺旋结构的发现	Watson and Crick
1956	确定人类体细胞染色体数为46条	Tjio and Levan
1957	镰形红细胞贫血是由于 β 链单个碱基的变换	Ingram
1959	21三体可引起先天愚型	Lejeune
1968	“人类的孟德尔遗传”第1版发行	McKusick
1971	人类染色体Q带技术的建立	Caspersson
1973	重组DNA技术的建立	Boyer and Cohen
1975	单克隆抗体技术的建立	Kohler and Milstein
1986	PCR技术的建立	Mullis
1987	用定位克隆的方法研究Duchenne肌营养不良	Kunkel
1990	人类基因组计划启动	美国
1990	首例基因治疗在美国获准施行	NIH
2000 ~ 2001	人类基因组约94%的序列的初步分析结果	美、英、日、法、德、中

二、生化遗传学的发展

Mendel学说同样适用于人类性状和疾病的分析研究。1899年, Garrod发表了关于尿黑酸尿症的论文, 在其1908年出版的《先天性代谢缺陷》中, 指出白化病、尿黑酸尿症等疾病属于隐性遗传, 这些疾病是由于催化某一代谢反应的酶活性降低或丧失, 导致代谢物积累所致, 由此开创了先天性代谢缺陷病研究的历史。1953年, Jervis证实苯丙酮尿症是由

于苯丙氨酸羟化酶缺陷所致；Bickel等采取控制新生儿苯丙氨酸摄入的方法取得了控制苯丙酮尿症发展的良好效果，开始了防治遗传病的历史。1949年，Pauling等在研究镰形细胞贫血症时发现患者的异常血红蛋白分子HbS，提出分子病的概念。

三、细胞遗传学的发展

Mendel提出遗传因子学说，但他并不知道遗传因子在哪里。1910年起，Morgan及其学生通过十余年对果蝇的杂交实验研究，证实基因在染色体上，发现了基因间连锁与互换规律。染色体学说的建立标志着遗传学进入了细胞遗传学阶段。1953年，徐道觉建立了低渗法。1956年，Tjio用秋水仙素处理分裂中期细胞，这样获得大量染色体分散较好的中期细胞，确定了人体细胞染色体数为46条。1960年，Nowell等用植物凝集素（PHA）刺激体外培养的人淋巴细胞，使其进入分裂期；同年，Moorhead等建立人外周血体外培养和染色体制片技术。这些新技术的建立极大地促进了人类染色体以及染色体病的研究。1959年，证实Down综合征、Turner综合征、Klinefelter综合征等都是由于染色体数目异常所致。于1960年召开的国际学术会议上制定了以人类染色体命名的丹佛体制。

1970年，Caspersson用氮芥喹吖因处理细胞使染色体出现许多条荧光强弱不同的带纹（Q显带），开辟了染色体显带的研究。1971年，Seabright建立了G显带方法。1975年，Yunis建立细胞同步化和高分辨显带的方法，使染色体分析达到了亚带水平。1986年，Penkel用荧光标记探针进行原位杂交，建立了荧光原位杂交法，可准确检测染色体微小片段的改变和进行基因定位，并可直接检测间期细胞核，由此形成分子细胞遗传学。1989年，Ludecke用显微切割获得染色体片段，经显微抽提DNA和扩增后进行微克隆，制成特异性探针，再用不同颜色的荧光染料标记，可用来进行染色体涂染，直接检测染色体上DNA片段的变化，使细胞水平与分子水平的研究结合起来。

四、分子遗传学的发展

遗传学发展史就是一部基因研究史。继Morgan之后，Avery等“对引起肺炎球菌转化的物质化学特性的研究”，Hershey和Chase对“噬菌体生长过程中蛋白质和核酸各自功能”的研究，均有力地证实了基因的化学本质是DNA；Beadle和Tatum通过“链孢霉生物化学反应的遗传控制”研究，提出“一个基因一个酶”的思想，从而将基因和遗传性状之间的复杂关系简化为基因和蛋白质的关系；Watson和Crick研究核酸的分子结构，提出了DNA双螺旋结构模型，为阐明基因的结构和功能奠定了基础；Jacob和Monod研究“蛋白质合成的遗传调节机制”，提出“操纵子学说”，阐明了原核生物基因表达的调控机制。这些经典性研究不仅使基因的物质性确证无疑，使基因概念本身不断完善，而且大大促进了遗传学的发展。

1990年，Anderson对腺苷脱氨酶（ADA）基因缺陷引起的严重复合型免疫缺陷症患者进行了首例基因治疗，取得了令人鼓舞的疗效。Anderson借助反转录病毒载体将正常ADA

基因导入患儿的T淋巴细胞，再回输给患儿，5年后患儿体内仍有10%的造血细胞ADA基因呈阳性。

五、人类基因组计划

1986年，美国科学家、诺贝尔奖获得者 Renato Dulbecco 指出要彻底解决肿瘤问题，必须对人类基因组进行全面测序。1990年，美国政府投资30亿美元，率先启动了“人类基因组计划（human genome project, HGP）”，计划用15年时间（1990～2005年），将人类基因组的全部DNA序列（约 3×10^9 bp）分析清楚。随后，不少国家政府纷纷资助成立了各自的国家级研究中心，一场基因组研究的竞争与合作由此展开。我国的HGP始于1994年，1998年相继成立了国家人类基因组南方和北方研究中心，1999年正式加入国际人类基因组测序联合体。2000年6月26日，人类基因组序列工作草图完成。2003年4月14日，由美、英、日、加、中五国参与的以基因组作图、测序、定位为主要内容的HGP宣告提前完成，这部分成果被总结为结构基因组学。

当人类基因组计划还在进行过程中，科学家们又提出了后基因组计划，即蛋白质组学（proteomics）。蛋白质组，指“一种基因组所表达的全套蛋白质”，包括一种细胞乃至一种生物所表达的全部蛋白质。蛋白质组的研究有望为攻克众多疾病提供理论根据和解决途径。

第三节 遗传性疾病概述

一、遗传病的概念

遗传病（genetic disease）是指由于生殖细胞或受精卵中遗传物质的数量、结构或功能发生改变而导致的疾病，通常具有垂直传递的特征。近年来，越来越多的常见病被证实与遗传因素有关，因此，遗传病泛指所有与遗传因素有关的疾病。

疾病是环境因素与机体内在因素相互作用而形成的一种特殊的生命过程，遗传因素是构成机体内因的主要方面，可以说任何疾病都是环境因素与遗传因素相互作用的结果。即使是完全由环境因素所导致的疾病（例如摔伤、烫伤等），其病程长短和修复的难易程度也与个体的遗传基础有关。

二、遗传病的特点

遗传病具有遗传性、家族性和先天性三大特点。

（一）遗传性

遗传病具有遗传性，这是遗传病区别于其他疾病的突出特点。确定是否是遗传病，要进行家系调查、群体调查、实验室诊断。过去，我们将遗传性理解为某种性状在父母与子女之间进行垂直传递，现在应将此概念扩展到同一个体上下代细胞之间的垂直传递。例如

肿瘤就属于这种情况，开始也许只有个别细胞发生多次基因突变，由此突变细胞分裂产生的后裔也都继承了这种突变，因此形成肿瘤。遗传性是相对的，我们在强调遗传性的同时，不能忽视环境因素的作用。

（二）家族性

家族性是指一个家族有多个成员患同一种疾病。遗传病具有家族性，因为同一家族的成员往往具有相似的遗传背景，他们继承相同致病基因的机会大。单基因病往往呈家族聚集倾向，但并非所有的遗传病都有这种倾向。例如，隐性遗传病通常只有散发病例而不表现为家族性，染色体病患者的父母往往是正常的，且患者不能生育，因而是“空前绝后”的。

同时，家族性疾病并非都是遗传病，也可能是因为环境因素所致。如：肺结核、肝炎，还有在缺碘地区甲状腺功能低下所致的痴呆病的家族聚集现象。

（三）先天性

先天性就是婴儿出生时即显示症状的疾病。遗传病具有先天性，因为生殖细胞或受精卵里的遗传物质发生改变而导致的遗传病是与生俱来的。但是，遗传病并非都是先天性的，有些遗传病要到一定的年龄才发病，但是致病基因却是先天就有的。例如，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，痛风一般在成年发病，Huntington舞蹈病大都在40岁左右发病。

先天性疾病中有相当一部分是遗传病，但并非所有的先天性疾病都是遗传的。有些环境因素也会导致先天性疾病，如宫内感染风疹病毒会引起胎儿畸形，使用“反应停”会导致海豚畸形，母亲激素影响胎儿性发育畸形等。

三、遗传病的分类

人类遗传病的种类繁多，根据遗传物质改变的不同，一般将遗传病分为五大类型：单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、体细胞遗传病及线粒体遗传病。

（一）单基因遗传病

由一对基因突变引起的遗传病称为单基因遗传病（single-gene disorders）。单基因遗传病起因于基因突变，通常具有家族性。单基因遗传病又分五种：①常染色体显性遗传病（AD）；②常染色体隐性遗传病（AR）；③X连锁显性遗传病（XD）；④X连锁隐性遗传病（XR）；⑤Y连锁遗传病（YL）。各种单基因遗传病总的发病率约为3.5%，已知的病种约有7 000种。

（二）多基因遗传病

由两对以上基因控制的遗传病称为多基因遗传病（polygenic disorders）。多基因遗传病病因复杂，是由遗传因素和环境因素共同作用致病。多基因遗传病有家族聚集现象，但不表现为单基因遗传病那样明显的家系传递模式。多基因遗传病发病率较高，大多超过

0.1%，属于常见病。

（三）染色体病

由于染色体的数目或结构发生改变而导致的遗传病称为染色体病（chromosome disorders）。研究认为，人类基因数只有2~2.5万个，这些基因分布在46条染色体上，每条染色体上都分布着许多基因。因此，染色体改变往往涉及许多基因的改变，常常表现为复杂的综合征，包括先天发育异常、畸形及智力低下等。已知的染色体病有300多种，出生时染色体病发生率约为7‰。

（四）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（somatic cell genetic disorders）。体细胞中遗传物质的改变只会影响由该细胞分裂产生的子裔细胞，一般不会传给子女。肿瘤和一些先天畸形属于体细胞遗传病，已知肿瘤起因于体细胞遗传物质（包括染色体、癌基因及抑癌基因）的多次突变，而且肿瘤病灶具有克隆性。一般肿瘤是散发的，但癌家族则表现为家族性肿瘤遗传易感性。

（五）线粒体遗传病

位于细胞质中的线粒体基因突变导致的疾病称为线粒体遗传病（mitochondrial genetic disorders）。线粒体的环状DNA含有少量基因，主要编码是呼吸链的部分肽链、线粒体的rRNA和tRNA。线粒体基因组是独立于细胞核基因组之外的第二套遗传系统，表现为母系遗传的特点。现已发现100余种疾病与线粒体DNA突变有关。

四、遗传病的识别方法

人类遗传学是遗传学的一个分支学科，但是其研究方法与普通遗传学的方法不同，因为它研究的对象是人类，与其他生物有不同的特点。普通遗传学研究可以选择实验对象，如纯系、自交系和无性繁殖系等；在相同的实验条件下进行实验，而且可以进行各种类型之间的杂交，这些条件都是不能直接用于人类的。因此人类遗传学在普通遗传学研究的基础上逐渐形成了一套特有的研究方法，主要有：

（1）群体筛选法 进行社会普查，通过广泛的群体普查，特别是对患者家属的调查，分析判断遗传病，确定遗传方式，计算基因频率和基因型频率。

（2）系谱分析法 对患者家族所有成员的发病情况进行调查，结合实验室检查结果，绘制系谱图，然后进行系谱分析，确定遗传方式，了解发病情况，为遗传病的预防提供依据。

（3）双生子法 双生子有两种，同卵双生和双卵双生，前者是由一个受精卵分裂形成两个个体，其遗传背景基本相同，性别一致，表型相似；而后者是两个同时受精的受精卵发育形成的两个个体，他们相当于同胞兄弟姐妹关系，遗传特征相似但并不相同，可以是同性别或不同性别，但是他们所处的环境条件相似。因此人类遗传学利用对双生子的调

查,可以分析鉴别某种性状或疾病是否是由遗传因素决定的,以及对同卵双生子在不同环境条件下成长,分析遗传因素和环境因素对表型形成所起的作用。

(4) 种族差异比较 不同的种族基因库不同,遗传背景也有差异。

(5) 染色体分析 进行染色体检查,了解染色体数目和结构是否有畸变,从而判断是否是染色体病。

(6) DNA分析 从分子水平了解基因是否发生突变。此外,研究人类遗传学还有关联分析、建立动物模型、对离体细胞进行研究等方法。

第四节 学习人类遗传学的意义

遗传病与我们生命健康的关系愈来愈受到人们的高度重视,作为接受高等教育的青年学生,有必要懂得人类遗传学以及遗传与健康的相关知识,即为了自己 and 家庭的健康、为了将来的工作和生活而学习人类遗传学知识。

一、遗传病对人类健康的威胁日益突出

随着医药科学的发展,各种流行病、传染病(如天花、伤寒、麻风、霍乱、鼠疫和肺结核等)得到基本控制,其发病率已呈下降趋势,而遗传病的发病率则呈上升趋势。人群的疾病谱已经发生改变,遗传病不仅是导致胚胎流产和儿童死亡的主要原因,也是导致老人不能颐养天年的主要杀手,同时还是影响社会进步的绊脚石。遗传病对人类健康的威胁日益突出。据调查,自然流产约占临床妊娠的15%,其中有一半是由于染色体异常引起的。1976年的调查显示,遗传病、先天畸形和恶性肿瘤是我国城市儿童死亡的第一位原因,是农村儿童死亡的第二位原因,罹患遗传病或先天畸形的死亡率呈上升趋势。社会进步使人类平均寿命大幅提高,各种老年性疾病(高血压、心血管疾病、关节炎、恶性肿瘤等)的发病率也在逐年增加,这些疾病都有一定的遗传基础,特别是恶性肿瘤现在已经位居我国许多地区人群死亡原因的第一位或第二位。我国新生儿中,约2.4%患有某种遗传病,1.3%有严重的出生缺陷或先天畸形(其中70%~80%由遗传因素引起),3%有智力发育不全(其中4/5由遗传因素引起)。我国人群中智力低下或智力发育不全的发生率约为2.2%(其中1/3以上由遗传因素引起)。

据估计,人群中平均每人携带有5~6种有害基因,约有1/5~1/4的人患有与遗传有关的疾病,这种遗传负荷已经成为影响人口质量乃至社会发展的严重隐患。遗传病病种的增加,一方面是因为研究方法的进步,发现了许多新的遗传病;另一方面是因为人们对遗传病的认识水平有了提高,从原有遗传病中分出了若干亚型;此外,环境污染也会增加基因突变率,使得人群遗传负荷增加。

有许多原因不明的严重危害人类健康的常见病(如肿瘤、糖尿病、动脉粥样硬化、冠