

高等学校教材

SPORTS

人类遗传学

(第二版)

刘洪珍 主编



高等教育出版社

高等学校教材

人类遗传学

(第2版)

刘洪珍 主编

高等教育出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

人类遗传学/刘洪珍主编. —2 版. —北京: 高等教育出版社, 2009. 7

ISBN 978-7-04-027391-5

I. 人… II. 刘… III. 人类遗传学 IV. Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2009) 第 086786 号

策划编辑	傅雪林	责任编辑	王 玲	封面设计	刘晓翔
版式设计	马敬茹	责任校对	俞声佳	责任印制	尤 静

出版发行	高等教育出版社	购书热线	010-58581118
社 址	北京市西城区德外大街 4 号	咨询电话	400-810-0598
邮政编码	100120	网 址	http://www.hep.edu.cn
总 机	010-58581000		http://www.hep.com.cn
经 销	蓝色畅想图书发行有限公司	网上订购	http://www.landaco.com
印 刷	人民教育出版社印刷厂		http://www.landaco.com.cn
		畅想教育	http://www.widedu.com
开 本	787×960 1/16	版 次	1999 年 6 月第 1 版
印 张	20.75		2009 年 7 月第 2 版
字 数	380 000	印 次	2009 年 7 月第 1 次印刷
		定 价	26.70 元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题, 请到所购图书销售部门联系调换。

版权所有 侵权必究

物料号 27391-00

编委名单

主 编：刘洪珍（曲阜师范大学教授）

编写者（以姓氏笔画为序）：

乌云格日勒（内蒙古师范大学副教授）

石 岩（山西大学教授）

田惠林（河北师范大学副教授）

朱 磊（曲阜师范大学讲师）

任园春（北京师范大学体副教授）

李 洁（西北师范大学教授）

李宁川（扬州大学体教授）

陈 荣（华东交通大学教授）

吴明方（苏州大学教授）

时金钟（河南大学教授）

前 言

人类遗传学是研究人类正常性状和遗传性疾病遗传规律与方式的科学，是揭示人体自身奥秘最根本的科学。学好人类遗传学对科学地认识自身、认识人类具有十分重要的意义。本书是在 1999 年高等教育出版社出版的原全国高校统编教材——《人类遗传学》第一版的基础上，经过这次全体编写人员参考了国内外学者最近十年来该领域的研究成果，精心修订、编写而成的。全书从人类遗传学的细胞与分子基础、人类遗传的基本规律与方式、人类遗传物质的改变与变异、人类遗传性疾病与人类群体的遗传和遗传与优生以及遗传与运动选材等方面对人类的遗传现象和规律进行了较为系统、全面的介绍，反映了本学科的研究新进展。在其内容上既突出重点又注重基础知识，融知识性、科学性、实用性与趣味性于一体，图文并茂、通俗易懂，是一本较为适合高等院校各专业大学生必修或选修《人类遗传学》课程的理想教材。

刘洪珍
2009 年 6 月

郑 重 声 明

高等教育出版社依法对本书享有专有出版权。任何未经许可的复制、销售行为均违反《中华人民共和国著作权法》，其行为人将承担相应的民事责任和行政责任，构成犯罪的，将被依法追究刑事责任。为了维护市场秩序，保护读者的合法权益，避免读者误用盗版书造成不良后果，我社将配合行政执法部门和司法机关对违法犯罪的单位和个人给予严厉打击。社会各界人士如发现上述侵权行为，希望及时举报，本社将奖励举报有功人员。

反盗版举报电话：(010) 58581897/58581896/58581879

传 真：(010) 82086060

E - mail: dd@ hep. com. cn

通信地址：北京市西城区德外大街 4 号

高等教育出版社打击盗版办公室

邮 编：100120

购书请拨打电话：(010) 58581118

目 录

第一章 绪论	1
第一节 人类遗传学概述	1
第二节 人类遗传学的产生与发展	4
第三节 人类遗传学的研究方法	11
第二章 人类遗传的细胞基础	16
第一节 染色体	16
第二节 细胞周期	25
第三节 生长发育	31
第三章 遗传的分子基础	43
第一节 核酸	43
第二节 遗传信息的传递及基因调控	57
第三节 基因芯片技术	73
第四节 基因工程	79
第五节 人类基因组计划	85
第四章 遗传的基本规律与方式	94
第一节 遗传的基本规律	94
第二节 遗传方式	132
第五章 人体性状的遗传	150
第一节 性别的遗传	150
第二节 体表性状的遗传	161
第三节 生理、生化特性的遗传	177
第四节 行为、智力和寿命的遗传	187
第六章 遗传物质的改变与变异	199
第一节 染色体畸变	199
第二节 基因突变	215
第三节 遗传物质的改变与人类遗传	228

第七章 人类常见遗传病	232
第一节 染色体病	232
第二节 单基因遗传病	237
第三节 多基因遗传病	252
第四节 肿瘤与遗传	257
第八章 群体遗传学	264
第一节 群体遗传学的基本概念	264
第二节 遗传平衡定律	266
第三节 基因频率的变化	271
第九章 遗传与优生	276
第一节 优生的影响因素	276
第二节 优生的措施	282
第十章 遗传与运动选材	298
第一节 运动选材的遗传学基础	298
第二节 遗传选材的常用方法	302
参考文献	320

第一章 绪 论

古往今来，人类在繁衍生息、传宗接代的过程中，无时不在渴求认识自身的由来和奥秘，探究其生、老、病、死、认知和行为的底蕴，了解自然、社会诸多因素对人类自身的影响，最终达到能够自我控制、改造、完善自己，赋予人类在身体、心理、精神和道德等方面于完美状态，这正是人类遗传学产生和发展的基础与动力。

第一节 人类遗传学概述

人类遗传学（human genetics）是研究人类遗传与变异规律的科学。它是遗传学的一个分支，是在研究生物遗传与变异的基础上发展起来的一门新兴学科。它具有基础科学和应用科学的双重性，是当今生命科学研究领域中最活跃、最具生命力的学科。随着人类遗传学研究的深入和广泛应用，必将成为直接造福于人类最重要的学科之一。

一、遗传

遗传（heredity）是指生物子代相似于亲代的现象。人类在生儿育女中，子女总是保持着与父母若干相似的生物学特征。例如，身材高大的父母所生子女多数长成高个子，反之亦然；白种人夫妇所生子女多为白人，黑种人夫妇所生子女多为黑人；高智商夫妇所生孩子多聪明，低智商夫妇所生的孩子多愚笨；高度近视者的子女多近视；优秀运动员的后代多有非凡的运动才能，等等。

事实上，不仅子女在形态特征、生理生化特性和行为表现等方面与亲生父母相似，而且具有一定血缘关系的任何两个人之间都会有某些相似性。如孙子很像爷爷，外甥多像舅舅，侄女又酷似姑姑等。正如宋代唯物主义哲学家王廷相所说：人有不肖其父，则肖其母，数世之后，必有与其祖同其体貌者。“进化论”的创始人达尔文（C. K. Darwin）也曾指出：小孩多会带有祖父、祖母及先代祖宗的若干性质。正是由于这种遗传性，才使现代的中国人同数万年前茫茫华北草原上的山顶洞人和广阔的苏北草泽平野上的下草湾人的骨骼化石保

持同一模式。

遗传是生物界存在的普遍现象，一切生物在自我繁衍过程中都是按照自身的模式产生后代，即“种瓜得瓜，种豆得豆”，“桐实生桐、桂实生桂”，“大牛生犊牛，山羊生羔羊”。我国汉代学者王充将这种现象概括为“物生自类本种”，这与西方学者所说“同类产生同类”是一个意思。由此可见，遗传是实现人类和生物种族得以延续的最基本条件，也是生命活动的基本特征之一。关于民间所说的“牛生麟、猪生象、鸡窝里飞出金凤凰”，那不过是诈传而已。自从盘古开天地，有谁见过猪圈里走出小象，牛栏里跑出麒麟呢。

二、变异

变异 (variation) 是生物子代与亲代，子代与子代个体之间的差异。由于遗传性，“子性类父”，儿女很像父母。然而，子女与亲生父母之间以及亲兄弟姐妹之间绝不会完全相同，常言道：“一娘生九子，连娘十个样”，“千人千思想，万人万模样”。世界上从不存在两个完全相同的人，即使一卵双生的孪生子也总有这样或那样微小的差别。

变异是生物界存在的另一普遍现象，它是人类和生物得以进化以及产生多样性的动因。正是由于变异性才使得千万年前的古猿历经南猿、能人、直立人、智人等不同阶段的演化最终形成了当今世界上几十种不同种族的人类。并且，在每个人类种群中，每个个体在形态特征、生理生化特性、行为表现、认知及其运动能力等方面都具有自己的特异性。也正是这种变异性，才使远古时代的单细胞生物，历经 30 多亿年的演化和自然选择，逐步形成了现在的几百万种动、植物，构成了一个千姿百态、生机盎然的自然界。

变异是人类或生物后代产生新的生物性状的基础，根据引起生物或人类变异的原因不同，可将变异分为可遗传的变异和不遗传的变异两种类型：

可遗传的变异：指凡是由于遗传物质的改变而引起的变异。例如，一对视力正常的夫妇，生了一个青光眼的孩子，这种异常就会传递下去，成为可遗传的变异。

不遗传的变异：指完全由环境因素（外因）的作用而导致的变异。例如，一名运动员在训练或比赛过程中，因不慎而导致身体某部分伤残，而这种改变是不会传给下一代的，是不遗传的变异。

三、遗传与变异的关系

遗传与变异的关系是矛盾的对立与统一。由于遗传而确保了生物和人类种

族的稳定性和世代延续性,是相对“不变”的;而变异是绝对的“变”,它使生物或人类原有的特性发生改变,从而产生出新的生物性状或类型,为生物或人类的进化与发展提供动力。没有变异,遗传只能是一代又一代地简单重复,生物和人类就无法进化。因此,在维持物种的稳定性上,遗传与变异是对立的。然而,没有遗传,变异就不能积累,新的变异性状一代就消失了,生物和人类同样也不能进化。所以,在进化方面,遗传和变异又是统一的。正确认识遗传与变异的关系,深入研究其实质和规律,并以此来能动地改造生物和人类自身,使遗传学更好地服务于人类。

四、人类遗传学的研究内容和任务

人类遗传学的研究涵盖了与人类遗传变异有关的各个方面,根据其研究内容和侧重面的不同,形成了人类遗传学的诸多分支。例如,人类细胞遗传学、人类生化遗传学、人类分子遗传学、人类基因工程学、人类群体遗传学、医学遗传学、临床遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、毒理遗传学、辐射遗传学、行为遗传学和优生学等。尽管人类遗传学有诸多分支,但是它所研究的基本内容和最终要解决的问题可归纳为以下几个方面:①人体的性状是如何世代相传的?②支配遗传现象的客观规律是什么?③变异是如何发生的,有无规律可循?④遗传和变异的物质基础是什么,它们的化学结构和性质如何?⑤人类能否控制遗传和变异,能否控制和治疗遗传疾病,进而控制人类自身的未来命运?解决以上问题则是人类遗传学的任务。

五、学习人类遗传学的意义

随着人类社会的进步和科学技术的发展,学习和掌握人类遗传学的基本知识及应用,对于每个中国公民甚至或整个中华民族都具有十分重要的现实意义。

(一) 为提高中华民族的身体素质和健康水平而学习

在医学科学高度发展的今天,曾经严重威胁人类身体健康和生命的各种流行病、传染病(如天花、伤寒、麻风、霍乱、鼠疫、疟疾和肺结核等)已基本得到控制,其发病率逐渐下降,但遗传病的发病率在人群的疾病谱中却呈现明显上升趋势,遗传病对人类健康的威胁日益突出。据1996年全世界统计公布的人类遗传疾病种类已达7 746种,估计新生儿遗传病患者比例达4%~5%,低智能儿童中约有40%是由遗传病引起的,而自发流产胎儿中则有高达50%左右是由于染色体异常所引起的。现在已揭示了上万种人类单基因异常和

上百种严重危害人类健康的多基因病（如糖尿病、冠心病、动脉粥样硬化、高血压病和精神分裂症、自身免疫性疾病等）的致病基因。据医学遗传学家估计，人类群体中约 20% ~ 25% 的人都患有各种不同种类、不同程度的遗传相关疾病；每个人平均携带有 5 ~ 6 种有害基因，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。此外，环境污染将会增加基因突变频率，因而将会引起人群中遗传负荷的增高。

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）。如何增进后代的健康水平，提高人口质量，改善遗传素质，减少群体中有害基因的频率。这些都必须通过人类遗传学与优生学的方法和手段加以解决。由此看出，每个中国公民学好人类遗传学的知识对家庭和社会是何等的重要。

（二）为提高自身适应社会的能力而学习

21 世纪是生命科学的时代。特别是整个人类基因组测序工作的完成，为人类生命科学开辟了一个新纪元，它对生命的本质、人类进化、生物遗传、个体差异、发病机制、疾病防治、新药开发、健康长寿等领域，以及对整个生物学都具有深远的影响和重大意义，标志着人类生命科学一个新时代的来临。由于基因组研究与制药、生物技术、农业、食品、保健品、营养品、化学、化妆品、环境、能源和计算机等工业部门密切相关，更重要的是基因组的研究可以转化为巨大的生产力，国际上一批大型制药公司和化学工业公司大规模纷纷投入巨资进军基因组研究领域，形成了一个新兴的产业，即生命科学工业。同时，在当今社会诸多社会学和自然科学领域都不可避免地会接触或涉及生命科学的各种问题。因此，人们将来无论从事何种工作，都或多或少的需要了解和掌握生命科学的知识，而人类遗传学因涉及人的自身，又尤为重要。可见，为了今后的生活和工作，大家也应该学好人类遗传学的知识。

第二节 人类遗传学的产生与发展

人类遗传学是在普通遗传学的基础上产生和发展起来的一门新兴学科。普通遗传学的基本原理和研究成果，为人类遗传学的研究与应用奠定了坚实的基础。同时，人类遗传学的研究进展，又极大地丰富了遗传学的蕴涵。人类作为一个特殊的生命群体，由于其婚配和生育是在社会、法律、道德和伦理的制约下完成的，这使得人类遗传学的研究方法和条件受到诸多限制。因此，人类遗

传学的形成晚于普通遗传学的产生。

一、前人对人类遗传现象的认识

早在两千多年前，古希腊的一些著名学者就对人类遗传现象提出过他们的看法。名医希波克拉底（Hippocrates 公元前 460—公元前 377）认为，遗传是由于精液把前代人的性质带给了下一代。他指出：精液是由全身分泌的，既是实体的，也是光滑的部分，以及机体的全部潮湿物质分泌的。……精液是整个机体产生的，健康的精液来自健康的部分，有病的精液来自有病的部分。故而蓝眼产生蓝眼，斜眼产生斜眼，长头产生长头，秃头产生秃头，癫痫病人也就产生患癫痫的后代。

由此看来，希波克拉底为解释人的遗传，他把精液作为信息的载体，由机体各部分所产生，包括健康的和有病的。这一观点后来被称为“泛生成”理论。阿那克萨戈拉（Anaxagoras 公元前 500—公元前 428）提出了与希波克拉底相同的看法：“……在同一精液中含有头发、指甲、静脉、动脉、肌腱及骨头，虽然它们太小，看不见。成长的过程中，它们逐渐相互分离”。他的观点是男人产生种子，妇女是繁殖地。

哲学家柏拉图（Plato 公元前 427—公元前 347）认为：父母的精神、道德和体质条件等都会传递给他们的子女。基于此，他曾提出“国家之洗涤”，即对人类要保护良种，删除恶种。他在《共和国》一书中主张：父 50 岁，母 40 岁以上所生子女应杀，身有残疾者杀。他详细解释了仔细选择配偶，以便生育的孩子将来发展成为体格与道德上杰出的人物。因此，柏拉图是古代西方最先提出“优生”概念的学者。柏拉图的学生亚里士多德（Aristotle 公元前 384—公元前 322）则认为遗传是子女从父母那里接受了一部分血液，相似于父母。他说：在生儿育女中，胚胎在子宫内是由母亲的月经血凝结形成的，而男子的精液有能力赋予胚胎以生命。并且，当男子的性冲动强烈的时候，他将生一个男孩而不是女孩，而且是一个像父亲而不像母亲的孩子。反之也是一样。因此，男孩大部分像父亲，而女孩大部分像母亲。同时他还认为，环境因素决定遗传变异，从外界环境中获得身体、智力和个性等方面的特征可以遗传给子代。

我国对人类遗传与变异现象的认识也有着悠久的历史。春秋战国时期，《左传》一书中，就有“男女同姓，其生不蕃”的记载，认识到近亲结婚会降低生育力或增加发病率和死亡率，反对血亲结婚。东汉王充在《论衡》一书中指出“夫妇合气而生人”，“子性类父”；在《后汉书·冯勤传》和《晋书·惠贾皇后传》等著作中，已明确提出人的身长、皮肤颜色、多子女等性

状是遗传的，并被作为择媳的依据；宋朝的王廷相在《慎言道体》中，已有“人有不肖其父，则肖其母，数世之后，必有与其祖同其体貌者”的论述。

二、人类遗传学的创立

中世纪以后，有些学者开始以现代科学的观点来试图解释人类遗传的原理。例如，意大利生理学家马尔皮基（Malpighi 1628—1694）首先提出了“先成”的假说，认为在卵子中整个机体的完整形态已经形成；在勒文虎克（A. Leewenboek）等于1677年发现精子后，又认为，个体是在精子中预先形成的，母亲只是予以养育；到了18世纪后期，以瑞士的鲍奈特（C. Bonnet 1720—1793）为代表的“先成论（theory of preformation）”者，综合了前人的观点，认为：精子或卵子里已存在有完整的小生命体，个体发育只不过是精卵相互结合后，这个小生命体逐渐增大，最后发展为成体。与其持相反观点的是以瑞士解剖学家科里克尔（V. Kolliker）为首所提出的“渐成论（theory of epigenesis）”者，他们主张婴儿的各组织、器官是在个体发育过程中逐渐形成的。两种观点论战的结果，以渐成论的胜利而告终。上述两种理论都把精子或卵子作为上下代遗传的传递者，比先前的精液或血液传递的观点前进了一大步，预示着人类遗传学已进入萌芽状态。

1801年奥特（Otto）首先报道了一个血友病家族，而且清楚地描述了血友病的临床特征及遗传方式，他发现健康的母亲可以把携带的病因传给儿子，但绝不会由患病的父亲传给儿子。1814年约翰·亚当斯（Joseph Adams）出版了《论疾病的遗传可能性》一书，在家系图的基础上，清楚地鉴别了“家族性的”（隐性）和“遗传的”（显性）疾病之间的不同，他强调遗传的易感性与导致疾病的环境因素的相互作用。

19世纪，进化论的奠基人——达尔文（C. K. Darwin 1809—1882）对生物的遗传、变异与进化的关系进行了综合研究，并于1868年发展了“泛生说（theory of pangemesism）”，试图用于解释生物的遗传和变异机制。他认为，动物每个器官里都存在有能够分裂繁殖的小颗粒，小颗粒在体内流动，汇聚到生殖器官里形成生殖细胞。当受精卵发育成为成体时，这些小颗粒就进入器官发生作用，因而表现出与亲代相同的性状。如亲代的小颗粒发生改变，则子代表现变异。这一理论缺乏科学证据。

达尔文的表弟——高尔顿（P. Gahon 1822—1911）对人类遗传学的形成做出了巨大贡献。在前人的基础上，他对人类遗传现象进行了较为广泛的研究，他首先注意到“先天和后天”的区别和联系。他曾研究了一些名门望族的历史，得出了智力可以遗传的结论。这在当时认为环境是最重要因素的人们中间

引起了争论。高尔顿首创“双生子法”，第一个用同卵双生来尝试估量环境对性状影响的人，他采用定量分析方法，也是第一个强调统计分析在生物学上重要性的人。另外，他甚至在孟德尔的工作和发现之前就表述了颗粒遗传的理论；并在约翰逊提出“基因型”和“表型”之前就使用了“潜在特征”和“表露特征”这样类似的概念；1865年他又发表了“遗传的才能赋”的理论；1869年他出版《遗传与天赋》一书；1883年又出版了《人类才能及其发育的研究》。高尔顿奠定了人类遗传学的基础，并于1883年创立了“优生学”，随后致力于优生学的研究。因此，高尔顿被称为近代人类遗传学和优生学的创始人。

同时代的奥地利遗传学家孟德尔（C. J. Mendel 1822—1884）利用豌豆为实验材料，进行了长达8年的研究，发现了分离定律和自由组合定律，并将其发表于1866年的《植物杂志》上。遗憾的是当时未能引起科学界的重视，直到孟德尔逝世后的1900年，才被三位植物学家：德国的柯伦斯（Karl Correns）、奥国的切尔马克（Erich von Tschernak）以及荷兰的德弗里斯（Hugo De Vries）同时重新发现。至此，经典遗传学便成为一门独立的科学。接着一些生物学家就开始寻找遵循孟德尔式遗传的人类性状，1902年英国医学家加罗德（A. Garrod）提出了人类先天性代谢缺陷概念，并发现黑尿症等4种先天性代谢病的遗传方式完全符合孟德尔式遗传，于是人类遗传学也就在经典遗传学产生的序幕刚刚拉开之际应运而生了。

三、20世纪人类遗传学的大发展

自孟德尔的遗传定律重新被发现后，对于生物和人类遗传与变异现象的研究迅速发展。1900年兰德斯特纳（Landsteiner）发现了ABO血型系统并证明这些血型是遗传的。1924年伯恩斯坦（Bernstein）发现ABO血型系统是单一基因座上的多等位基因所致，提出了复等位基因学说，由于ABO血型涉及基因控制的抗原抗体的产生，使他成为人类“免疫遗传学”的先驱。

1908年，英国数学家哈迪（G. Hardy）和德国医生温伯格（W. Weinberg）独自发现了在随机分配群体中的遗传平衡法则，奠定了“人类群体遗传学”的基础，从而产生了人类群体遗传学。

1909年，丹麦的约翰逊（W. L. Johannson 1857—1927）提出了基因型（genotype）和表现型（phenotype），把孟德尔（C. J. Mendel）的遗传因子改名为基因（gene）；同年，美国的实验胚胎学家摩尔根（T. H. Morgan 1866—1945）和其助手利用果蝇为实验材料，相继发现了伴性遗传规律、基因的连锁互换定律，并创立了“基因学说（gene theory）”。

1923年,美国遗传学权威佩因特(T. Painter, 1889—1969)提出人体染色体是 $2n=48$ 条;1952年,人类和哺乳动物细胞遗传学的开拓者,华裔遗传学家徐道觉成功地将低渗液技术运用到人体染色体的研究上,使细胞核内的染色体得以很好地铺展开来,不再相互重叠挤压,在显微镜下可以清晰地对中期染色体进行观察。由于过度相信佩因特人类48条染色体的结论,徐道觉未能确认自己所观察到的46条染色体的事实。但是,他在人类染色体制片过程中采用低渗溶液预处理的创举,直接导致了华裔学者庄有兴等人于1956年报告用该法确定人类二倍体细胞的染色体数不是统治了33年之久的48条,而是46条。他勇敢地向佩因特的“定论”挑战,公布了这一成果。至此,关于人类染色体数目的探索大功告成。

1949年,美国生物化学家鲍林(Pauling)证明镰状细胞贫血是一种分子病;1952年,美国生物化学家科里(Cori)发现糖原累积病I型患者的肝细胞中缺少葡萄糖-6-磷酸脱氢酶,因此,把先天代谢缺陷与酶的缺少联系起来,从而开始了人类生化遗传学研究。

1959年,法国遗传学家J. 勒热纳等发现唐氏综合征(Down syndrom)是由先天性染色体异常引起的,从而使人类遗传学又派生出医学细胞遗传学和临床遗传学的新分支。20世纪60年代中期又产生了药物遗传学和体细胞遗传学。到1967年M. C. 威斯和H. 格林首次通过人鼠体细胞融合的方法确定了胸腺嘧啶激酶基因(TK)位于人的17号染色体上,从此全面开展了人的基因定位。20世纪70年代以来,由于采用了分子生物学技术,人类遗传学研究得到了迅猛发展,于20世纪80年代跃升成为生命科学领域的前沿学科和领头学科。

1985年,由美国科学家率先提出人类基因组计划(human genome project, HGP),1990年正式启动,有美国、英国、法国、德国、日本和我国科学家共同参与了这一价值达30亿美元的人类基因组计划。这一计划旨在为30多亿个碱基对构成的人类基因组精确测序,发现所有人类基因并搞清其在染色体上的位置,破译人类全部遗传信息。该“计划”与曼哈顿原子弹计划和阿波罗登月计划并称为20世纪的三大自然科学计划。2000年6月26日公布了人类基因组工作框架图。在此基础上,经过整理、分类和排列后,中、美、日、德、法、英6国科学家和美国塞莱拉公司于2001年2月12日联合公布了更加准确、清晰和完整的人类基因组图谱及初步分析结果。表明,人类基因组由31.647亿个碱基,共有3万~3.5万个基因,比线虫仅多1万个,比果蝇多2万个,远少于原先估计的10万个,以及后来预测的14万个基因。另外,科学家还发现与蛋白质合成有关的基因只占整个基因组的2%。

2006年,科学家对来自中国、日本、美国、尼日利亚等国270位身体健

康者的 DNA 进行比较, 绘制出拷贝数突变图谱。他们识别了 1 447 种不同的拷贝数突变, 占到人类基因组比例的 12% 左右。其中约 285 种同诸如精神分裂症、牛皮癣、冠心病和先天性白内障等疾病与遗传有关。并且这项研究对 2001 年公布的有关人类相同基因多达 99.9% 的理论提出了质疑。他们绘制的新版人类基因图谱不仅填补了多项空白, 而且证明了人类 DNA 差异高达 10%。

到目前为止, 已经揭示了上万种人类单基因异常 (有临床意义的约为 5 000 种) 和上百种严重危害人类健康的多基因病 (如糖尿病、心血管疾病、自身免疫性疾病等) 的致病基因或疾病易感基因, 并且建立了各种新的基因病的诊断方法, 从而极大地推动了人类遗传学、医学遗传学乃至整个生命科学的发展。

体育领域涉及于人类遗传学的研究, 源于 20 世纪的欧洲。苏联学者在 20 世纪 50 年代通过对双生子及其优秀运动家系的研究, 发现人体运动能力具有很高的遗传性。20 世纪 70 年代, 苏联、意大利等国众多学者, 对人体运动能力的遗传进行了较为广泛深入地研究, 并将其科研成果直接应用于运动训练和科学选材, 促进了竞技体育的发展。20 世纪 70 年代末期, 我国体育界的有识之士, 已意识到人类遗传学的理论在指导体育教学、运动训练和科学选材中的重要性, 一些专家极力倡导我国广大的体育工作者应该了解人类遗传学的基本知识, 开展运动能力遗传与选材的研究。1981 年教育部委托西北师范大学举办了首届高校体育院系“人类遗传学”教师进修班, 为各高校体育教育专业开设“人类遗传学”课程和从事该方面的研究工作, 培养了一批专业人才。随后, 国内部分学者进行了一系列有关运动能力的遗传和染色体选材等方面的研究。特别是人类基因图谱公布之后, 世界体育强国都加大了对人体运动能力的遗传和基因选材研究的经费投入, 已取得了可喜的成绩。我国学者也正在不同运动项目优秀运动员 DNA 文库的构建和基因选材的研究。总之, 在国内外众学者研究的基础上, 人类遗传学的又一个新分支——运动遗传学已渐成体系。

表 1-1 为 20 世纪以来人类遗传学发展大事记。

表 1-1 20 世纪以来人类遗传学发展大事记

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	柯伦斯 (Karl Correns)、切尔马克 (Erich von Tschermak)、德弗里斯 (Hugo De Vries)