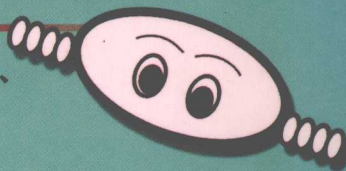




技能型紧缺人才培养培训工程教材
面向21世纪全国卫生职业教育系列教改教材

供中职护理、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、
口腔工艺、影像技术等相关医学专业使用



医学遗传学基础

宋修勤 主编



科学出版社

www.sciencep.com

技能型紧缺人才培养培训工程教材
面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材

供中职护理、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、
口腔工艺、影像技术等相关医学专业使用

医学遗传学基础

宋修勤 主编

科学出版社

北京

内 容 简 介

本书为“面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材”之一。主要内容包
括医学遗传学的基础知识、遗传的细胞学基础、基因与基因突变、人类
性状的遗传方式与常见遗传病、遗传学与现代医学、遗传病的诊断与防治、
遗传咨询与优生、遗传与环境等,并附有实验安排,添加了“链接”、“小结”及
思考题,尤其是“评判性思维训练”等内容。语言生动,版式新颖,特别适合
中职护理、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、口腔工艺、影像技术等相关医
学专业使用。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/宋修勤主编. —北京:科学出版社,2003.8

(技能型紧缺人才培养培训工程教材,面向 21 世纪全国卫生职业教育
系列教改教材)

ISBN 7-03-011863-4

I. 医… II. 宋… III. 医学遗传学-专业学校-教材 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2003)第 063591 号

责任编辑:张德亮 夏 宇 / 责任校对:黄 伶

责任印制:刘士平 / 封面设计:卢秋红

版权所有,违者必究。未经本社许可,数字图书馆不得使用

*

2003 年 8 月第 一 版 开本:850×1168 1/16

2004 年 7 月第二次印刷 印张:8 1/2

印数:7 001—12 000 字数:154 000

定价:12.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈环伟〉)

技能型紧缺人才培养培训工程教材

面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材

共 用 课 教 材

- | | | |
|------------|---------------|--------------|
| 1. 急危重症护理 | 11. 医护礼仪与形体训练 | 20. 社会学基础 |
| 2. 中医护理基础 | 12. 专业英语(上册) | 21. 美学基础 |
| 3. 社区护理 | 13. 专业英语(下册) | 22. 医学统计方法 |
| 4. 老年护理 | 14. 计算机应用基础 | 23. 创业就业指导 |
| 5. 护理管理学基础 | 15. 体育与形体、保健 | 24. 健康评估 |
| 6. 康复护理 | 16. 人际沟通 | 25. 精神医学 |
| 7. 精神护理 | 17. 医学文献检索 | 26. 生物学 |
| 8. 康复医学基础 | 18. 伦理学基础 | 27. 护理文秘 |
| 9. 医学科研基础 | 19. 法律基础 | 28. 临床护理实习指导 |
| 10. 循证医学概述 | | |

3 年制中职教材

- | | | |
|---------------|----------------|-----------------|
| 1. 护理概论 | 9. 临床医学概要Ⅱ | 17. 卫生保健 |
| 2. 护理技术Ⅰ | 10. 临床医学概要Ⅲ | 18. 医学遗传学基础 |
| 3. 护理技术Ⅱ | 11. 临床医学概要Ⅳ | 19. 正常人体学基础(上册) |
| 4. 护理技术Ⅲ | 12. 中医学基础 | 20. 正常人体学基础(下册) |
| 5. 成人护理(上册) | 13. 药理学基础 | 21. 精神科护理学 |
| 6. 成人护理(下册) | 14. 病理学基础 | 22. 传染病护理 |
| 7. 母婴与儿童青少年护理 | 15. 病原生物与免疫学基础 | 23. 精神卫生与行为基础 |
| 8. 临床医学概要Ⅰ | 16. 心理学基础 | |

对口 2 年制高职(中专毕业起点)教材

- | | | |
|-------------|---------------|-------------|
| 1. 护理概论 | 8. 临床医学基础(上册) | 14. 免疫学基础 |
| 2. 护理技术 | 9. 临床医学基础(下册) | 15. 人体结构与功能 |
| 3. 临床护理(上册) | 10. 中医学基础 | 16. 生物化学 |
| 4. 临床护理(下册) | 11. 药理学 | 17. 心理学基础 |
| 5. 健康教育 | 12. 病理与病理生理学 | 18. 卫生保健 |
| 6. 护理管理学基础 | 13. 病原生物学 | 19. 物理学 |
| 7. 诊断基础 | | |

5 年制高职(初中毕业起点)教材

- | | | |
|-------------------|------------|---------------|
| 1. 护理学概论 | 13. 儿科学 | 26. 解剖组胚学(上册) |
| 2. 基础护理技术 | 14. 传染病学 | 27. 解剖组胚学(下册) |
| 3. 专科护理技术 | 15. 急救医学基础 | 28. 生理学 |
| 4. 成人护理(上册) | 16. 五官科学 | 29. 生物化学 |
| 5. 成人护理(下册) | 17. 皮肤性病学 | 30. 心理学基础 |
| 6. 母婴与儿童青少年护理(上册) | 18. 老年医学 | 31. 预防医学基础 |
| 7. 母婴与儿童青少年护理(下册) | 19. 中医学基础 | 32. 营养学基础 |
| 8. 健康教育 | 20. 药理学 | 33. 物理学 |
| 9. 诊断基础 | 21. 病理学 | 34. 无机化学 |
| 10. 内科学 | 22. 病理生理学 | 35. 有机化学 |
| 11. 外科学 | 23. 医学微生物学 | 36. 医学遗传学基础 |
| 12. 妇产科学 | 24. 免疫学基础 | 37. 计算机应用基础 |
| | 25. 人体寄生虫学 | 38. 数学 |

3 年制高职高专(高中毕业起点)教材

- | | | |
|-------------|------------|---------------|
| 1. 护理学概论 | 13. 儿科学 | 25. 人体寄生虫学 |
| 2. 基础护理技术 | 14. 传染病学 | 26. 解剖组胚学(上册) |
| 3. 专科护理技术 | 15. 急救医学基础 | 27. 解剖组胚学(下册) |
| 4. 成人护理(上册) | 16. 五官科学 | 28. 生理学 |
| 5. 成人护理(下册) | 17. 皮肤性病学 | 29. 生物化学 |
| 6. 母婴护理 | 18. 老年病学 | 30. 心理学基础 |
| 7. 儿童护理 | 19. 中医学基础 | 31. 预防医学基础 |
| 8. 健康教育 | 20. 药理学 | 32. 营养学基础 |
| 9. 诊断基础 | 21. 病理学 | 33. 物理学 |
| 10. 内科学 | 22. 病理生理学 | 34. 无机化学 |
| 11. 外科学 | 23. 医学微生物学 | 35. 有机化学 |
| 12. 妇产科学 | 24. 免疫学基础 | 36. 医学遗传学基础 |

全国卫生职业教学新模式研究课题组名单

(按汉语拼音排序)

安徽省黄山卫生学校	吉林省吉林卫生学校
北京市海淀卫生学校	吉林省辽源市卫生学校
成都铁路卫生学校	江苏省无锡卫生学校
重庆医科大学卫生学校	江西省井冈山医学高等专科学校
大连大学医学院	辽宁省阜新市卫生学校
甘肃省定西市卫生学校	内蒙古兴安盟卫生学校
甘肃省武威卫生学校	山东省滨州职业学院
甘肃省张掖医学高等专科学校	山东省聊城职业技术学院
广东省嘉应学院医学院	山东省潍坊市卫生学校
广西桂林市卫生学校	山西省晋中市卫生学校
广西柳州市卫生学校	山西省吕梁市卫生学校
广西南宁地区卫生学校	山西省太原市卫生学校
广西梧州市卫生学校	山西省忻州市卫生学校
广西医科大学护理学院	山西省运城市卫生学校
广西玉林市卫生学校	陕西省安康卫生学校
广州市卫生学校	陕西省汉中卫生学校
贵州省遵义市卫生学校	陕西省西安市卫生学校
河北省沧州医学高等专科学校	陕西省咸阳市卫生学校
河北省廊坊市卫生学校	陕西省延安市卫生学校
河北省邢台医学高等专科学校	陕西省榆林市卫生学校
河南省开封市卫生学校	上海职工医学院
河南省洛阳市卫生学校	沈阳医学院护理系
河南省信阳职业技术学院	深圳职业技术学院
黑龙江省大庆职工医学院	四川省达州职业技术学院
黑龙江省哈尔滨市卫生学校	四川省乐山职业技术学院
湖北省三峡大学护理学院	四川省卫生学校
湖北省襄樊职业技术学院	新疆石河子卫生学校
湖南省永州职业技术学院	云南省德宏州卫生学校
湖南省岳阳职业技术学院	中国医科大学高等职业技术学院

技能型紧缺人才培养培训工程教材
面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材
课程建设委员会委员名单

主任委员 刘 晨

委 员 (按姓氏笔画排序)

于璐美(山东省淄博科技职业学院)
马占林(山西省大同市第二卫生学校)
方 勤(安徽省黄山卫生学校)
王立坤(沈阳市中医药学校)
王维智(甘肃省定西市卫生学校)
韦天德(广西南宁地区卫生学校)
车春明(陕西省西安市卫生学校)
冯建疆(新疆石河子卫生学校)
申慧鹏(贵州省遵义市卫生学校)
刘书铭(四川省乐山职业技术学院)
刘文西(陕西省咸阳市卫生学校)
刘平娥(湖南省永州职业技术学院)
孙 菁(山东省聊城职业技术学院)
成慧琳(内蒙古自治区医院附属卫生学校)
纪 林(吉林省辽源市卫生学校)
许俊业(河南省洛阳市卫生学校)
何旭辉(黑龙江省大庆职工医学院)
余剑珍(上海职工医学院)
吴伯英(陕西省汉中卫生学校)
宋大卫(辽宁省铁岭市卫生学校)
宋永春(广东省珠海市卫生学校)
宋金龙(湖北省三峡大学护理学院)
张 峻(山西省太原市卫生学校)
张 琳(宁夏医学院护理系)
张红洲(山西省运城市卫生学校)
张丽华(河北省沧州医学高等专科学校)
张晓春(新疆昌吉州卫生学校)
张新平(广西柳州市卫生学校)
李 丹(中国医科大学高等职业技术学院)
李 克(北京市海淀区卫生学校)
李 莘(广州市卫生学校)
李小龙(湖南省岳阳职业技术学院)
李长富(云南省德宏州卫生学校)
李汉明(河北省华油职业技术学院)
李晓凡(黑龙江省哈尔滨市卫生学校)
李培远(广西桂东卫生学校)
李智成(青岛市卫生学校)
李新春(河南省开封市卫生学校)

杜彩素(大连大学医学院)
杨宇辉(广东省嘉应学院医学院)
杨尧辉(甘肃省天水市卫生学校)
杨明武(陕西省安康卫生学校)
杨新明(重庆医科大学卫生学校)
汪志诚(甘肃省武威卫生学校)
沈蓉滨(成都铁路卫生学校)
沙吕律(吉林省吉林大学四平医学院)
肖永新(深圳职业技术学院)
孟繁臣(辽宁省阜新市卫生学校)
林 珊(广东省东莞卫生学校)
林 静(辽宁省丹东市卫生学校)
范 玫(沈阳医学院护理系)
姚军汉(甘肃省张掖医学高等专科学校)
贺平泽(山西省吕梁市卫生学校)
赵 斌(四川省卫生学校)
赵学忠(陕西省延安市卫生学校)
徐正田(山东省潍坊市卫生学校)
徐纪平(内蒙古赤峰学院医学部)
徐晓勇(吉林省吉林卫生学校)
莫玉兰(广西柳州地区卫生学校)
郭 宇(内蒙古兴安盟卫生学校)
郭靠山(河北省邢台医学高等专科学校)
高亚利(陕西省榆林市卫生学校)
曹海威(山西省晋中市卫生学校)
梁 菁(广西桂林市卫生学校)
鹿怀兴(山东省滨州职业学院)
黄家诚(广西梧州市卫生学校)
傅一明(广西玉林市卫生学校)
曾志励(广西医科大学护理学院)
温茂兴(湖北省襄樊职业技术学院)
温树田(吉林大学通化医药学院)
程 伟(河南省信阳职业技术学院)
董宗顺(北京市中医学校)
潘传中(四川省达州职业技术学院)
戴瑞君(河北省廊坊市卫生学校)
瞿光耀(江苏省无锡卫生学校)

《医学遗传学基础》编写人员

主 编 宋修勤

副主编 赵 斌

编 者 (以姓氏笔画为序)

宋修勤 (山东省青岛卫生学校)

李桂英 (四川省卫生学校)

邵韵平 (安徽省黄山卫生学校)

赵 斌 (四川省卫生学校)

桂 雄 (广西柳州市卫生学校)

序 言

雪,纷纷扬扬。

雪日的北京,银装素裹,清纯,古朴,大器,庄重。千里之外的黄山与五岳亦是尽显雾凇、云海的美景。清新的气息、迎新的笑颜,在祖国母亲的怀抱里,幸福欢乐,涌动着无限的活力!

今天,“面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材”——一套为指导同学们学、配合老师们教而写的系列学习材料,终于和大家见面了!她是全国卫生职业教学新模式研究课题组和课程建设委员会成员学校的老师们同心协力、创造性劳动的成果。

同学,老师,所有国人,感悟着新世纪的祖国将在“三个代表”重要思想的指引下,实现中华民族的伟大复兴,由衷地欢欣鼓舞与振奋。与世界同步,祖国的日新月异更要求每个人“活到老,学到老”,才能贡献到老,终生幸福。学习的自主性养成、能动性的发挥与学习方法的习得,是现代人形成世界观、人生观、价值观和掌握专业能力、方法能力、社会能力,进而探索人生与一生持续发展的基础、动力、源泉。面对学习,每个人都会自觉或不自觉地提出三个必须深思的问题,即为什么学?学什么?怎么学?

所以,教材的编写老师也必须回答三个相应的问题,即为什么写?为谁写?怎么写?

可以回答说,这一套系列教改教材是为我国医疗卫生事业的发展,为培养创新性实用型专业人才而写;为同学们——新世纪推动卫生事业发展的创新性专业人才,自主学习,增长探索、发展、创新的专业能力而写;为同学们容易学、有兴趣学,从而提高学习的效率而写;为同学们尽快适应岗位要求,进入工作角色,完成工作任务而写。培养同学们成为有脑子,能沟通,会做事的综合职业能力的专业人才。

为此,教材坚持“贴近学生、贴近社会、贴近岗位”的基本原则,保证教材的科学性、思想性,同时体现实用性、可读性和创新性,即体现社会对卫生职业教育的需求和专业人才能力的要求、体现与学生的心理取向和知识、方法、情感前提的有效连接、体现开放发展的观念及其专业思维、行为的方式。

纷飞的雪花把我们的遐想带回千禧年的初春。国务院、教育部深化教育改革推进素质教育,面向 21 世纪教育振兴行动计划和“职业教育课程改革和教材建设规划”的春风,孕育成熟了我们“以社会、专业岗位需求为导向,以学生为中心,培养其综合职业能力”的课程研究构思,形成了从学分制、弹性学制的教学管理改革,建立医学相关多专业的高职、中职互通的模块化课程体系,延伸到课程教学内容与教学模式开发的系统性课题研究。

新课程模式的构架,由“平台”和“台阶”性模块系统构成。其中,“平台”模块是卫生技术人员在不同专业的实践、研究中具有的公共的、互通的专业、方法与社会能力内容;而“台阶”模块则是各专业的各自能力成分的组合。其设计源于“互动整合医学模式”。现代医疗卫生服务是一个以服务对象——人的健

康为中心的、服务者与被服务者、服务者(医学与医学相关专业工作者)之间协调互动的完整过程。医疗卫生服务是一个团队行为,需要不同专业人员从各自专业的角度提供整合性的专业服务,才能达到最佳效果。她是“生物-心理-社会医学模式”的完善、提升与发展。

系统化的课程开发与教材编写的依据是教育部职成教司“中等职业学校重点建设专业教学指导方案”(教育部办公厅[2001]5号文)和教育部、卫生部护理专业“技能型紧缺人才培养培训工程”指导方案(教育部教职成[2003]5号文),积极吸收国外护理教育与国外职教的先进教学理论、模式与方法。课程体系在国际平台上得到了同行的认可,她保证了课程、教材开发的先进性与可操作性的结合。教材的主编选自全国百余所卫生类职业院校与承担教学任务的高水平的医院,他们富有理论与实践经验。教材编写中,编写人员认真领会教育部、卫生部护理专业“技能型紧缺人才培养培训工程”的指导原则,严格按照“工程”方案的课程体系、核心课程目标、教学方法而完成编写任务。

使用本套系列教改教材,应把握其总体特点:

1. 相关医学专业课程体系的整体化

高职、中职不同教育层次、不同专业的课程结构形成开放性的科学系统。各“平台”、“台阶”课程教材之间、教材与学生的心理取向以及认知情感前提、社会、工作岗位之间,通过课程正文系统和“链接”、“接口”的“手拉手”互连,为学生搭建了“通畅、高速、立交、开放”的课程学习系统。学生可利用这一系统自主选择专业与课程,或转换专业、修双专业等,以适合自己的兴趣和经济状况、社会和专业岗位的需求,更好地发展自己。

每门课程的教材内部结构分为正文与非正文系统。正文部分保证了模块在课程系统中的定位,非正文部分的“链接”等对课程内容做了必要的回顾与扩展,保证学生的学习和教师的指导能在专业目标系统与各学科知识系统之间准确地互动整合,提高教学的有效性。

2. 学习的能动化

在学生的学习成长过程中,模块化教材体系为教师指导下的学生自主学习提供了基础。学生可以把岗位特征、社会需要与个人兴趣、家庭的期望和经济承受能力相结合,自主选择专业,调动学习的能动性,促进有效学习过程。这种作用已经在国际化职教课程研究中得到证实。

3. 课程学习向实践的趋近化

促进了医学相关专业的专业发展,缩小了教学与临床实践的距离。

“平台”与“台阶”的模块化课程结构,使护理等医学相关专业在医疗卫生大专业概念的基础平台上,能够相对独立地建构自己专业的学习与发展空间。于此,“台阶”的专业模块课程,可按照本专业的理念、体系、工作过程的逻辑序列与学生认知心理发展的发展序列,建构二者相互“匹配”的专业课程教学体系,特别是得以形成以“行动导向教学”为主的整合性专业课程,提高了课程的专业与应用属性,使专业教学更贴近岗位要求。

同时,“台阶”性专业课程系列的模块集群为校本课程开发留有空间。

4. 课堂教学活动与学习资源的一体化

学校在现代教学观念与理论引导下,可以按照不同的心理特点与学习方法、学习习惯,引导学生,可以组成不同班次,选择相适合的老师指导。

现代职业教育要求教师根据教学内容与学生学习背景,活用不同的教学模

式、方法与手段,特别是专业课程通过“行动导向教学”的团组互动、师生互动,指导学生自学和小组学习,这样在情境性案例教学中,培养学生的综合职业能力。本套教材配合这样的教学活动,通过正文与非正文内容,恰当地处理重点、难点和拓展性知识、能力的联系,引导学生通过适当形式学习,使学生有兴趣学,容易学,学会解决实际问题,不再是“满堂灌”、“背符号”。

5. 科学性、工作过程与可读性的统一化

教材的正文系统是学习资源的主体信息部分,应当认真研读。正文外延与内涵以专业的科学性及其工作过程为基础,深入浅出,化繁为简,图文并茂。非正文系统,特别是“链接”、“片段”和“接口”的创新性设计,起到系统连接与辅助学习作用。“链接”的内涵较浅而小,而“片段”的内涵较“链接”为多。它们既是课程系统内部不同课程、专业、教育层次之间的连接组件,而且是课程系统向外部伸延,向学生、社会、岗位“贴近”的小模块,它帮助学生开阔视野,激活思维,提高兴趣,热爱专业,完善知识系统,拓展能力,培养科学与人文精神结合的专业素质。对此,初步设计了“历史瞬间”、“岗位召唤”、“案例分析”、“前沿聚焦”、“工具巧用”、“社会视角”、“生活实践”等7个延伸方向的专栏。各教材都将根据课程的目标、特点与学生情况,选择编写适宜内容。“接口”表述的内涵较深,存在于另一门课程之中,用“链接”不足以完成,则以“接口”明确指引学生去学(复)习相关课程内容,它是课程连接的“指路牌”。

我们的研究与改革是一个积极开放、兼容并蓄、与时俱进的系统化发展过程,故无论是课程体系的设计还是教材的编写,一定存在诸多不妥,甚至错误之处。我们在感谢专家、同行和同学们认可的同时,恳请大家的批评指正,以求不断进步。

值此之际,我们要感谢教育部职成教司、教育部职业教育中心研究所有关部门和卫生部科教司、医政司等有关部门以及中华护理学会的领导、专家的指导;感谢北京市教科院、朝阳职教中心的有关领导、专家的指导与大力支持。作为课题组负责人和本套教材建设委员会主任委员,我还要感谢各成员学校领导的积极参与、全面支持与真诚合作;感谢各位主编以高度负责的态度,组织、带领、指导、帮助编者;感谢每一位主编和编者,充分认同教改目标,团结一致,克服了诸多困难,创造性地、出色地完成了编写任务;感谢科学出版社领导、编辑以及有关单位的全力支持与帮助。

“河出伏流,一泻汪洋”。行重于言,我们相信,卫生职业教学的研究、改革与创新,将似涓涓溪流汇江河入东海,推动着我们的事业持续发展,步入世界前列。

纷纷扬扬的雪花,银装素裹的京城,在明媚的阳光下粼粼耀眼,美不胜收。眺望皑皑连绵的燕山,远映着黄山、五岳的祥和俊美。瑞雪丰年,润物泽民。腾飞的祖国,改革创新的事业,永远焕发着活力。

全国卫生职业教学新模式研究课题组
《面向21世纪全国卫生职业教育系列教改教材》
课程建设委员会

刘晨

2002年12月于北京,2004年1月2日修

前 言

中等职业教育是以初中毕业生起点教育为主体,教育对象是受过初中教育的学生,培养目标是造就一专多能的适用性初级技术人才。

根据职业教育的特点和培养对象年龄小、领悟力较弱的特点,本教材的编写遵循“必要、够用”的指导思想,起点低,语言简练、深入浅出、通俗易懂,为了便于培养学生的探究精神和学习兴趣,对新知识和新技术领域以非正文的形式做适当的介绍。

为了顺应时代的发展,避免学生“高分低能”,课后练习在要求学生对本概念有必要的理解和记忆的前提下,尽量选用发散性思考题,拓宽学生的思路;同时,我们在每一章都增设了“评判性思维训练及点评”,目的是通过对我们所涉及的问题的思考,进一步开阔学生的视野,培养学生良好的思维方式,让学生知道如何在当今“信息爆炸”的时代,在浩瀚的知识海洋中寻求有价值的信息。真正做到教学生“学会”的同时,教他们“会学”。

由于本书编写时间仓促,编者学识水平有限,书中欠妥之处在所难免,还望广大师生在使用时提出宝贵意见,以便再版时更正。

宋修勤

2003年7月

目 录

第 1 章 绪论	(1)
第 1 节 医学遗传学的研究对象和研究范围	(1)
第 2 节 遗传病概述	(4)
第 3 节 评判性思维技巧的训练	(7)
第 2 章 遗传的细胞学基础	(13)
第 1 节 人类染色体	(14)
第 2 节 X 染色质和 Y 染色质	(20)
第 3 节 有丝分裂	(22)
第 4 节 减数分裂与配子发生	(24)
第 3 章 基因与基因突变	(30)
第 1 节 基因的概念及分类	(30)
第 2 节 基因的结构	(33)
第 3 节 基因的功能	(35)
第 4 节 基因突变	(39)
第 4 章 人类性状的遗传方式与常见遗传病	(44)
第 1 节 遗传的基本定律	(45)
第 2 节 单基因遗传病	(48)
第 3 节 多基因遗传病	(53)
第 4 节 染色体病	(56)
第 5 节 分子病与先天性代谢缺陷	(59)
第 5 章 遗传学与现代医学	(69)
第 1 节 遗传基础与现代医学	(70)
第 2 节 人类基因组计划与医学	(77)
第 6 章 遗传病的诊断与防治	(80)
第 1 节 遗传病的诊断	(81)
第 2 节 遗传病的预防	(85)
第 3 节 遗传病的治疗	(88)
第 7 章 遗传咨询与优生	(92)
第 1 节 遗传咨询	(92)
第 2 节 优生与临床咨询的某些问题	(93)
第 8 章 遗传与环境	(100)
第 1 节 环境污染与保护	(100)
第 2 节 遗传与环境的关系	(104)

实验指导	(108)
实验一 细胞的有丝分裂	(108)
实验二 生殖细胞的减数分裂	(109)
实验三 人类体细胞 X 染色质的观察	(111)
实验四 人类体细胞染色体核型分析	(112)
实验五 遗传病调查与系谱分析	(114)
医学遗传学基础教学基本要求	(115)

第



绪

论



学习目标

1. 知道医学遗传学研究的对象和主要内容
2. 说出细胞遗传学、分子遗传学等的概念
3. 说出遗传病的概念及分类
4. 知道临床实践中需要注意的几点问题
5. 叙述评判性思维的几条黄金法则
6. 熟悉评判性思维技巧的运用

评判性思维训练

1971年,英国某大学的一位教授合成了两种分子式相同的化合物,其中一种化合物的晶体为墨绿色,而另一种却是浅绿色。

教授猜测他合成的两种化合物相对分子质量和原子组成都相同,但理化性质却不同的原因是它们的原子排列方式不同。但是当教授将他的两种化合物放到X射线下检查分子结构时,却发现两种物质的原子相对位置完全一样,惟一的不同是氧-钼键的键长不同,浅绿色物质的氧-钼键稍长一些。

教授假设单晶体化合物的纯度应该是很高的,很少有杂质存在。因此他得出结论:这两种化合物的颜色之所以有差异是由于键长不同而造成的,只是先前没有人报告过这种现象罢了。

教授的发现从一开始就遭到了非议,科学家们相信化合键有它固有的属性,不会随意改变。大部分科学家都认为教授的试验存在瑕疵。你能从上述信息中找到教授有可能出错的环节吗?

第1节 医学遗传学的研究对象和研究范围

医学遗传学(medical genetics)是将遗传学基本理论与临床医学实践相结合



形成的一门学科。医学遗传学研究的对象是人类;研究的内容是人类(包括个体和群体)病理性状的遗传规律及其物质基础,包括遗传病的病因、形成机制、传递方式、诊断、治疗、预后、复发风险及预防措施;研究的目的在于控制遗传病在家族中的传递和对人群的危害,有效地改善人类的健康素质。

目前,医学遗传学正从分子水平、细胞水平、个体水平、群体水平等多个层面进行研究,并形成了许多研究分支。

一、分子遗传学

以分子生物学的方法从 DNA 水平研究遗传病致病基因的结构、突变方式、基因诊断与基因治疗。人类基因组计划(HGP)即是从分子遗传学的角度对人类基因组 DNA 所含的 30 亿碱基对进行全面的序列分析,该项目的最终完成将对生命科学、临床医学的发展起到不可估量的作用。

二、生化遗传学

以生物化学方法从蛋白质水平研究基因的表达与调控,以及基因突变导致蛋白质(酶)合成异常与遗传病的关系。生化遗传学的研究阐明了血红蛋白病等分子病和苯丙酮尿症等先天性代谢障碍疾病的发病机制,从而可以通过婚育指导、致病基因携带者的检出、新生儿筛查及饮食指导等途径控制某些遗传病危害的发生。

三、细胞遗传学

以形态学方法从细胞水平研究染色体的形态结构、数目、畸变的频率与染色体病的关系。根据侧重面的不同,逐步形成了几个分支:医学细胞遗传学研究人类染色体结构畸变类型与疾病发生的关系,临床细胞遗传学研究染色体畸变与染色体病的关系及预防诊断,群体细胞遗传学研究人群中染色体多态性及染色体畸变类型与发生频率的关系。

四、免疫遗传学

研究免疫应答过程的遗传控制、免疫现象(正常或异常免疫反应)的遗传机制和遗传方式,为临床实践中的输血、组织和器官移植、新生儿溶血以及遗传性免疫缺陷症等提供了理论基础。

五、群体遗传学

以统计学方法,在群体水平上研究人群中各种基因频率、基因型频率以急



它们的变化规律和影响因素。人类群体遗传学的临床应用称为临床群体遗传学(遗传流行病学),主要研究群体中遗传病的种类、发病率、传递方式、异质性、致病基因频率、携带者频率、突变率、遗传负荷及其影响因素等,旨在了解遗传病在群体的流行动向,为预防、监测提供必要的资料和信息。

六、体细胞遗传学

用体外培养的体细胞研究 DNA 复制、基因突变、基因调控、肿瘤细胞的形成机制等遗传学基本问题,其优点集中表现在以下几个方面:

1. 根据研究目的,可以将体细胞在适宜的条件下迅速、大量增殖、随意进行人工杂交,从而获得足够数量的特定体细胞系。
2. 可以准确地控制体外培养条件,进行人工诱变、基因转移、基因互补、基因定位、细胞代谢与分化,及遗传病的试验性治疗等一系列不可能用人体来进行的遗传学实验。
3. 从遗传病患者身上分离获得的细胞系可以长期保存(甚至到病人死后多年),随时复苏,以供不同的研究者使用。

七、药物遗传学

研究药物代谢的遗传差异和不同个体对药物反应的遗传学基础。目的在于指导临床合理用药,减少药物的不良反应。主要包括以下内容:

1. 遗传变异对药物反应的影响。
2. 药物在体内代谢过程的分子生物学基础。
3. 预测对药物有异常反应的个体并加以预防。
4. 遗传病的药物防治方法等。

八、肿瘤遗传学

研究肿瘤发生、发展的遗传学原理。几十年来,肿瘤流行病学家在家族性癌症、双生子肿瘤、肿瘤的种族分布等方面获得了许多肿瘤与遗传关系的资料。临床医生也发现有些肿瘤或癌前病变符合孟德尔遗传规律。有些肿瘤的发生与染色体畸变有关;而多数肿瘤则与体细胞突变有关。尤其是近年来,对癌基因和抗癌基因(抑癌基因)广泛而深入的研究,从 DNA 水平探索肿瘤发生的机制,使肿瘤遗传学得到了迅速的发展,肿瘤这一危害人类健康的一大疾患可望得到有效的诊治和预防。

九、辐射遗传学

研究电离辐射对遗传物质的损伤及其监测和预防。电离辐射可以导致基因突变和染色体畸变。其躯体效应表现为放射病,严重程度随辐射剂量而变化;遗