



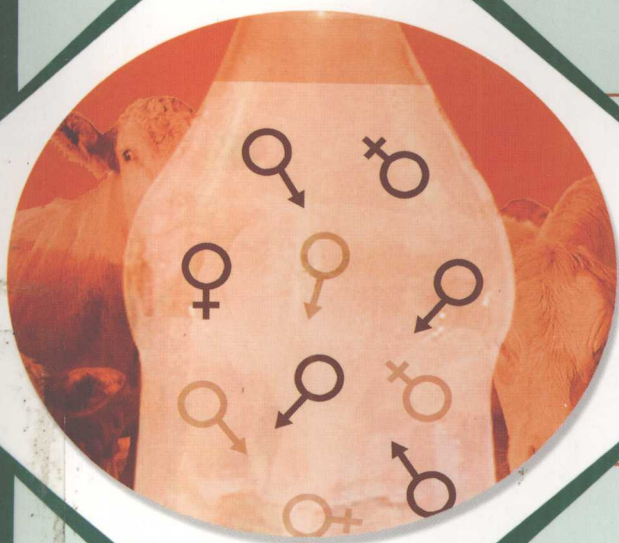
技能型紧缺人才培养培训工程教材
面向21世纪全国卫生职业教育系列教改教材

供高职（**5年制**）护理、英护、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、
口腔工艺、影像技术、中医、中西医结合等相关医学专业使用



医学遗传学基础

赵 斌 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

供高职(5年制)护理、英护、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、
口腔工艺、影像技术、中医、中西医结合等相关医学专业使用

医学遗传学基础

赵 斌 主 编

科 学 出 版 社

北 京

内 容 简 介

本教材是面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材中的一本,供高职 5 年制护理、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共同使用。全书内容包括绪论,遗传的细胞学基础,遗传的分子基础,遗传的基本规律,遗传病及人类性状的遗传方式,遗传病的诊断与防治,遗传与优生,遗传与环境共 8 章,分为基础、实践和选学三个模块,更符合学生学习和老师教学的需要。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学基础/赵斌主编. —北京:科学出版社,2003.8

(技能型紧缺人才培养培训教材

面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材)

ISBN 7-03-011816-2

I. 医… II. 赵… 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 059008 号

责任编辑:李君 范谦 王晖 / 责任校对:赵燕

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

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

双青印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2003 年 8 月第 一 版 开本:850×1168 1/16

2004 年 8 月第二次印刷 印张:10

印数:7 001—12 000 字数:188 000

定价:13.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈双青〉)

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)

于琚美(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(河北省廊坊卫生学校)

瞿光耀(江苏省无锡卫生学校)

《医学遗传学基础》编者名单

主 编 赵 斌

副主编 宋修勤

编 者 (以姓氏笔画为序)

向忠志(四川省达州职业技术学院医学部)

李桂英(四川省卫生学校)

宋修勤(山东省青岛市卫生学校)

武红霞(山东省聊城职业技术学院)

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 世纪教育振兴行动规划和“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

目前我国各级各类学校不同程度地开展了学分制和模块化课程改革,在这个改革大潮中,中等职业学校和职业技术学院也不例外,为我国实施教育教学制度改革与创新打下了坚实的基础。本教材结合模块化课程的改革思路及各位编者的多年教学经验编写而成。

本教材供高职 5 年制护理及相关医学专业共同使用,也可供教师作参考书使用。教材内容分为三个模块:基础模块、实践模块和选学模块。基础模块和实践模块是必修内容,是最基本的标准和各专业的共同要求。选学模块的内容由任课教师根据学生的实际情况选择性教学,或各学校依据教学任务的实际情况选择性使用。

全书的主要内容包括遗传的细胞学基础、遗传的分子基础、遗传的基本规律、遗传病及人类性状的遗传方式、遗传病的诊断与防治、遗传与优生以及遗传与环境。在教学过程中可依据学生的情况调整教学内容的先后顺序进行教学。为了更贴近学生,教材采用正文和非正文系统的编写方案,并结合具体内容设计了“链接”。对文中的非正文、“链接”内容,教师可根据学生的具体情况和教学的总体安排合理选择使用。

本教材与同系列的其他教材一样,是全国卫生职业教学新模式研究课题组和面向 21 世纪全国卫生职业教育系列教改教材课程建设委员会成员学校的教师们共同努力的成果。各参编教师的学校均在实施模块化课程改革和教育教学制度创新研究。所有编者在编写过程中均力求贯彻科学性原则、适用性原则、实用性原则和创新性原则,对基础知识的内容安排遵循“必需”、“够用”的原则。本教材的特点为:图文并茂,新颖,实用,适用,易学,易懂。

全书的每个章(节)均列出了学习目标,既有利于学生明确学习目标,也有利于学生自主学习。为了检测学生的学习情况,在每个章(节)的后面还列出了必要的目标检测,便于学生及时检测掌握知识的情况,亦可供教师参考。

书后附有实验指导、教学的基本要求及学时分配建议,任课教师可根据各学校及不同的专业要求灵活安排教学,建议学时 36 学时。

本教材的编写是在全国卫生职业教学新模式研究课题组指导下开展的,编写过程中得到了山东省青岛市卫生学校、山东省聊城职业技术学院、四川省达州职业技术学院、广西柳州市卫生学校及四川省卫生学校的大力支持,在此表示感谢。

由于编者的水平有限,编写时间仓促,本教材中会有欠缺之处,恳请广大师生批评指正。

编 者
2003 年 5 月

目 录

第1章 绪论	1
第2章 遗传的细胞学基础	7
第1节 细胞的基本结构	7
第2节 人类染色体	12
第3节 有丝分裂	20
第4节 减数分裂与配子发生	23
第3章 遗传的分子基础	30
第1节 遗传物质的结构与功能	30
第2节 基因	38
第3节 人类基因组计划	46
第4章 遗传的基本规律	51
第1节 分离规律	52
第2节 自由组合规律	56
第3节 连锁与互换规律	60
第5章 遗传病及人类性状的遗传方式	67
第1节 单基因遗传	67
第2节 多基因遗传	81
第3节 染色体病	85
第4节 先天性代谢缺陷	96
第6章 遗传病的诊断与防治	100
第1节 遗传病的诊断	100
第2节 遗传病的预防	105
第3节 遗传病的治疗	108
第7章 遗传与优生	112
第1节 优生学	112
第2节 遗传咨询	117
第8章 遗传与环境	123
第1节 环境污染与保护	123
第2节 遗传与环境的关系	129
医学遗传学基础实验	133
实验一 细胞有丝分裂	133
实验二 减数分裂	134

实验三 人体 X 染色质的观察	136
实验四 染色体核型分析	138
实验五 遗传病调查与系谱分析	141
医学遗传学基础教学基本要求	143

绪 论



学 习 目 标

1. 解释医学遗传学的概念
2. 说出医学遗传学在现代医学中的作用
3. 简述遗传病对人类的危害

医学遗传学研究的对象是人类,研究的内容是人类疾病与遗传的关系,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,从而为改善人类健康素质做贡献。

一、医学遗传学的概念及其在现代医学中的作用

(一) 医学遗传学的概念

研究人类病理性状的物质基础及其遗传规律的学科称为医学遗传学,它是人类遗传学的重要分支学科。俗话说,“种瓜得瓜,种豆得豆”,这种子代与亲代的相似性称为遗传。“一母生九子,连母十个样”,这种子代与亲代之间及子代不同个体之间有差异的现象称为变异。所谓健康,乃是受人体遗传物质控制的代谢方式与其周围环境保持平衡的结果,一旦这种平衡被打破,就意味着疾病的发生。在不同的疾病中,遗传与环境因素所占的比例不同。医学遗传学工作的主要任务就是研究疾病遗传学方面的属性,以便能采取有效的防治措施,提高人类健康水平。

(二) 医学遗传学在现代医学中的作用

医学遗传学是一门医学和遗传学紧密结合的学科,它的研究内容和方法牵涉到很多学科的知识和方法。特别是 20 世纪 80 年代以来发展起来的医学分子遗传学,为疾病的诊断和治疗提供了行之有效的手段。

链接

500 多种单基因遗传病可明确诊断

据全球调查资料显示,大约 3%~4% 的婴儿出生时就有严重的先天缺陷——遗传病。到 1999 年底,美国从事染色体诊断的实验室超过 400 个,基因诊断实验室专门为临床服务的达 114 个,研究和临床兼做的超过 350 个,已能对 500 多种遗传病做出产前诊断。但这个数字也只占已知人类遗传病总数的 12% 左右,看来,任重而道远,科学家们正在继续努力着。

1. 在临床遗传病研究中的作用 人类的遗传病,系指由于人的生殖细胞或受精卵中的遗传物质发生变异而导致胎儿机体结构和功能异常的现象。因此,遗传病具有家族聚集现象和垂直传递等特点。目前,其已成为影响人口素质的重要病种。如果将染色体病、单基因病和多基因病汇总合计,人群中 有 20%~25% 的人受其所累。其中单基因病约 7000 余种,染色体畸变综合征有 100 多种,人群中 有 15%~20% 的人受多基因遗传病所累。据遗传流行病学调查,约 10% 的孕妇流产是由于染色体异常引起;1 岁以内死亡的婴儿中,先天畸形居首位;儿童智力发育

不全者约占 3%,其中 4/5 是由遗传因素所致。因此,在临床医学研究工作中,遗传病的研究和防治任务十分艰巨。

2. 在优生研究工作中的作用 我国的基本国策是实行计划生育,晚婚晚育,少生优生,提倡一对夫妇只生育一个孩子。应用医学遗传学的理论知识和技术来指导人类的生育,可以减少遗传病对人类的危害,提高人口素质,达到优生的目的。

3. 在卫生保健研究工作中的作用 卫生保健工作是从人体健康的新概念出发,对个体和集体采取预防与保健相结合的综合措施,提高环境质量和生活质量,控制影响人体健康的各种因素,以达到保护健康、促进健康、预防疾病、延长寿命的目的。要做好卫生保健方面的工作,必须要掌握一定的医学遗传学基础理论知识。

二、遗传病对人类的危害

随着科学的发展,对急性传染病、流行病已能有效控制,因而遗传病对人类的危害变得愈来愈明显。

1. 遗传病病种增长迅速 1958 年,人群中被认识的单基因遗传病及异常性状仅有 412 种,因此,人们曾普遍认为遗传病是较罕见的疾病。但随着医学科学的进步,新的诊断技术和检测方法的确立,使得遗传病不断地被认识和发现,到 1990 年已增加到 4937 种。特别是进入 20 世纪 90 年代后,其发展速度更为惊人,每年新增病种或异常性状数平均高达 435 种,一年净增量就超过 1958 年以前人们所认识的总和,到 1994 年时已增加到 6678 种。

2. 遗传病严重地威胁着人类健康 我国人口出生率为 20.98‰(1990 年)。以此计算,我国每年新出生人口约 2500 万人。我国先天畸形的总发生率为 13.07‰(1988 年),其中最常见的是无脑畸形、脑积水、开放性脊柱裂、先天

性心脏病、唇裂等,在这些先天性畸形中,80%具有遗传基础。因此,我国每年出生由遗传因素所致的先天畸形儿达25万人。

3. 遗传病是婴儿死亡的主要原因 英国在1914年的一项儿童死亡原因调查中证实,在儿童的致死原因中,非遗传性疾病占83.5%,遗传性疾病占16.5%。但到20世纪70年代后期,两类疾病已各占50%。美国1977年在婴儿死亡原因中先天畸形已居首位,1986年因出生缺陷死亡的婴儿占婴儿全部死亡数的21%。

4. 遗传病是不育、流产的主要原因之一 据统计,原发性不育约占已婚夫妇的1/10;自然流产占全部妊娠的7%,其中50%是由染色体畸变所引起的。

5. 隐性有害基因对人类健康构成潜在性威胁 目前已知,在正常人群中,平均每人都携带5~6个隐性有害基因。这些有害的致病基因可传给后代,一旦纯合,便可发病。

6. 智力低下的主要病因是遗传病 根据我国0~14岁儿童智力低下的调查,总发生率约1.5%。其中,轻度约占70%,中度约占20%,重度约占7%,极重度约占2%~3%。调查证实,在引起智力低下的诸多原因中,遗传性疾病已占40.5%。

三、医学遗传学的研究现状

当今,医学遗传学研究最有代表性的成就在于基因水平的研究。早在20世纪70年代末,人们就试图运用DNA重组技术研究癌变机制,现已发现了100多种致癌基因和10多种抑癌基因,为肿瘤的病因学研究奠定了分子生物学基础。这一成就无疑向我们显现出了一束人类最终战胜癌症的曙光。在疾病的诊断方面,利用DNA探针,以放射性核素标记,再与被检测的DNA中的同源互补序列杂交,可检出所要查明的DNA中遗传缺陷的部位和性质。特别是聚合酶链反应(PCR)技术的问世,以及DNA测序自动化的应用,

为遗传病诊断的准确、快速、经济等提供了行之有效的新手段。在疾病的预防方面,现已能利用基因工程生产出很多能够进行疾病防治的生物制品,如干扰素、疫苗等。在疾病的治疗方面,通过载体向机体导入正常基因,以取代突变基因,矫正有缺陷的基因,降低突变基因的异常表达等,已经用于临床。

医学遗传学在其他方面也已取得了令人瞩目的成就。20世纪60年代发展起来的体细胞融合技术,到70年代后在制备单克隆抗体和人类基因定位方面发挥了重要作用。现在应用生化手段,可以识别苯丙酮尿症、血红蛋白病等

链接

基因治疗的明天

著名遗传学家谈家桢高瞻远瞩地指出:“21世纪的医疗革命将取决于基因治疗研究的成功”。基因治疗将会给全社会的医学理念带来一次革命。人类基因组计划实现了人类在分子水平认识自我的一大飞跃,并将导致21世纪的医学革命,医学有可能成为“治本”医学、“预测”医学。要真正实现预防为主的思想,治病应从基因入手。

先天性代谢缺陷病。人类白细胞抗原(HLA)系统是一个高度多态性的复合遗传系统,现已识别的 HLA 特异性共有 158 种,分别属于 7 个连锁的基因位点上;HLA 的研究为异体器官移植供体的选择提供了基础,并揭示了 HLA 系统与某些疾病的相关性。

伴随着工业化的进程,环境污染问题日益严重,各种有害因子对人类遗传物质的损伤已十分严重,医学遗传学、流行病学、环境医学、遗传毒理学等学科的工作者对环境中的诱变因子对人类遗传物质的损伤类型、后果已展开了广泛深入的研究,并建立了一系列监测标准和预防措施,可望在不久的将来,环境污染对人类的危害能得到有效的控制。

行为是人类最复杂的性状,反射活动中任何一个环节的变化都可影响到人类的行为。人体的结构和功能受基因控制已成为众所周知的事实。行为有先天因素,但主要是后天因素决定的,是遗传与环境相互作用的结果。医学遗传学对行为的研究旨在揭示健康相关行为的遗传背景,以及环境因素的作用。目前,在人类智力方面,已有不少研究成果,相信在不久的将来,就如何提高人类智力,医学遗传学会做出自己的贡献。

1991 年起动的人类基因组计划,是人类遗传学的又一重大举措,这一计划的基本内容是在 15 年左右的时间内,将人类基因组中 5 万~10 万个基因结构研究清楚,包括基因定位、DNA 序列等。继之,弄清楚每一个基因的表型效应。2001 年 2 月 15 日,英国的《自然》杂志和 2 月 16 日美国的《科学》杂志公布了人类基因组草图及对它的初步分析结果。这一计划的完成,将对人类的健康,疾病的诊断、预防和治疗,起到关键性的作用,为人类认识自我、揭开自身的奥秘打下坚实的基础。

综上所述,随着人们对人类基因认识的加深,医学遗传学将成为一个十分活跃的领域,必将为人类做出更大的贡献,因此,医学遗传学课程已成为现代医学教学中必不可少的部分。

四、遗传病的分类

链接

认识遗传病

遗传病遗传的只是遗传信息,而不是疾病本身。先天性疾病不全是遗传病,例如妊娠期病毒感染干扰胚胎分化而诱发的某些畸形。家族性疾病不全是遗传疾病。同时,遗传病的发生是遗传因素与环境因素共同作用的结果。

遗传病是遗传物质改变所导致的疾病。遗传物质包括细胞中的染色体、染色体上的基因或 DNA。依据遗传物质改变的不同,可将遗传病分为以下几类:

(一) 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,它所导致的病就称为单基因病。这又包括以下几类:

1. 常染色体显性遗传病 主基因位于 1~22 号常染色体上,杂合时即可发病。

2. 常染色体隐性遗传病 主基因位于 1~22 号常染色体上,纯合时才发病,杂合时并不发病。

3. X-连锁显性遗传病 主基因位于 X 染色体上,杂合或半合时均可发病。

4. X-连锁隐性遗传病 主基因位于 X 染色体上,纯合或半合时发病,杂合时不发病。

5. Y-连锁遗传病 主基因位于 Y 染色体上,有致病基因即发病,这类病呈全男性遗传。

6. 线粒体病 线粒体中也含有 DNA,称 mtDNA。mtDNA 也编码某些基因,这些基因的改变也可导致某些疾病,称为线粒体病。这类病通过母亲传递。

(二) 多基因病

一些常见的疾病和畸形,有复杂的病因,既涉及遗传基础,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)。其遗传基础涉及许多对基因,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。

(三) 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。染色体数目或结构的改变所致的疾病称为染色体病。

(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。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。

小

结

随着科技的发展和人类对基因认识水平的不断提高,医学遗传学对人类遗传性疾病的诊断、治疗和预防具有极其重要的作用。医学遗传学是研究人类病理性状的物质基础及其遗传规律,是人类遗传学的重要分支学科。遗传病的种类正在以惊人的速度增长,并严重威胁着人类的健康,因此医务工作者必须加强对遗传病的认识,努力控制其发生,尽可能降低其对人类的危害,真正提高人口素质。

