



“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材



卫生部“十二五”规划教材  
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材

全国高等学校教材

供基础、临床、预防、口腔医学类专业用

# 医学遗传学

## Medical Genetics

第**6**版

主编 左 伋

副主编 顾鸣敏 张咸宁

 人民卫生出版社  
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE





“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材

卫生部“十二五”规划教材

全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材

全国高等学校教材

供基础、临床、预防、口腔医学类专业用

# 医学遗传学

Medical Genetics

第6版

主 编 左 伋

副主编 顾鸣敏 张咸宁

编 者 (以姓氏笔画为序)

王培林 (青岛大学医学院)

刘 雯 (复旦大学上海医学院)

杨保胜 (新乡医学院)

吴白燕 (北京大学医学部)

邹向阳 (大连医科大学)

张咸宁 (浙江大学医学院)

岳凤珍 (兰州大学医学院)

赵彦艳 (中国医科大学)

蒋玮莹 (中山大学)

左 伋 (复旦大学上海医学院)

李晓文 (郑州大学医学院)

杨康鹏 (延边大学医学院)

何俊琳 (重庆医科大学)

宋土生 (西安交通大学医学院)

陈 峰 (哈尔滨医科大学)

郑立红 (齐齐哈尔医学院)

顾鸣敏 (上海交通大学医学院)

谭湘陵 (南通大学医学院)

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学 / 左伋主编. —6 版. —北京: 人民卫生出版社,  
2013

ISBN 978-7-117-16971-4

I. ①医… II. ①左… III. ①医学遗传学—医学院校—  
教材 IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2013)第 062682 号

人卫社官网	<a href="http://www.pmph.com">www.pmph.com</a>	出版物查询, 在线购书
人卫医学网	<a href="http://www.ipmph.com">www.ipmph.com</a>	医学考试辅导, 医学数 据库服务, 医学教育资 源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

医学遗传学

第 6 版

主 编: 左 伋

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: [pmph@pmph.com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市宏达印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 850×1168 1/16 印张: 18

字 数: 495 千字

版 次: 2001 年 9 月第 1 版 2013 年 3 月第 6 版

2013 年 3 月第 6 版第 1 次印刷(总第 22 次印刷)

标准书号: ISBN 978-7-117-16971-4/R·16972

定 价: 45.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: [WQ@pmph.com](mailto:WQ@pmph.com)

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)



# 全国高等学校五年制本科临床医学专业 第八轮 规划教材修订说明

全国高等学校五年制本科临床医学专业卫生部规划教材自 1978 年第一轮出版至今已有 35 年的历史。几十年来,在教育部、卫生部的领导和支持下,以裘法祖、吴阶平、吴孟超、陈灏珠等院士为代表的我国几代德高望重、有丰富的临床和教学经验、有高度责任感和敬业精神的国内外著名院士、专家、医学家、教育家参与了本套教材的创建和每一轮教材的修订工作,使我国的五年制本科临床医学教材从无到有,从少到多,从多到精,不断丰富、完善与创新,形成了课程门类齐全、学科系统优化、内容衔接合理、结构体系科学的由规划教材、配套教材、配套光盘、数字出版、网络增值服务组成的立体化教材格局。这套教材为我国千百万医学生的培养和成才提供了根本保障,为我国培养了一代又一代高水平、高素质的合格医学人才,为推动我国医疗卫生事业的改革和发展做出了历史性巨大贡献,并通过教材的创新建设和高质量发展,推动了我国高等医学本科教育的改革和发展,促进了我国医药学相关学科或领域的教材建设和教育发展,走出了一条适合中国医药学教育和卫生事业发展实际的具有中国特色医药学教材建设和发展的道路,创建了中国特色医药学教育教材建设模式。老一辈医学教育家和科学家们亲切地称这套教材是中国医学教育的“干细胞”教材。

本套第八轮教材修订启动之时,正是全球医学教育百年反思之际,更是我国医疗卫生体制改革和医学教育改革全方位深入推进之时,教育部、卫生部共同召开了全国医学教育改革工作会议,启动了“5+3”为主体的临床医学教育综合改革,形成了以医改推动教改,教改服务医改的历史发展格局。人民卫生出版社和全国高等医药教材建设研究会紧紧抓住医学教育综合改革的历史发展机遇期,以全国高等学校五年制本科临床医学专业第八轮规划教材全面启动为契机,以规划教材创新建设,全面推进国家级规划教材建设工作,服务于医改和教改。

第八轮教材的修订原则是积极贯彻落实教育部、卫生部关于实施临床医学教育综合改革的意见,努力优化人才培养结构,坚持以需求为导向,构建发展以“5+3”模式为主体的临床医学人才培养体系;改革课程体系、教学内容、教学方法和评价考核办法;将医德教育贯穿于医学教育的全过程,强化临床实践教学,采取多种措施,切实落实好“早临床、多临床、反复临床”的要求,提高医学生的临床实践能力。

在全国医学教育综合改革精神鼓舞下和老一辈医学家奉献精神的感召下,全国一大批临床教学、科研、医疗第一线的中青年专家、学者、教授继承和发扬了老一辈的优秀传统,以严谨治学的科学态度和无私奉献的敬业精神,积极参与第八轮教材的修订和建设,紧密结合五年制临床医学专业培养目标、高等医学教育教学改革的需要和医药卫生行业人才的需求,借鉴国内外医学教育经验,不断创新编写思路和编写模式,不断完善表现形式和内容,不断提升编写水平和质量,已逐渐将每一部教材打造成了学科精品教材,使第八轮全套教材更加成熟、完善和科学,从而构建了适合“5+3”为主体的医学教育综合改革需要和卓越临床医师培养需求的教材体系,推动了适合中国国情的五年制本科临床医学专业课程体系的建立。



## 本次修订和编写特点如下:

1. 教材编写修订工作是在教育部、卫生部的领导和支持下,按照“5+3”为主体的临床医学教育综合改革的时间表、路线图和施工图进行顶层设计,由全国高等医药教材建设研究会规划,全国临床医学专业教材评审委员会审定,院士、专家把关,全国各医学院校知名专家、教授编写,人民卫生出版社高质量精品出版。

2. 教材编写修订工作是根据教育部培养目标、卫生部行业要求、社会用人需求,在全国进行科学调研的基础上,借鉴国内外医学人才培养模式和教材建设经验,充分研究论证本专业人才素质要求、学科体系构成、课程体系设计和教材体系规划后,科学进行的。

3. 在全国广泛、深入调研的基础上,总结和汲取了前七轮教材的编写经验和成果,尤其是对一些不足之处进行了大量的修改和完善,并在充分体现科学性、权威性的基础上,更考虑其全国范围的代表性和适用性。

4. 教材编写修订工作着力进行课程体系的优化改革和教材体系的建设创新——科学整合课程、淡化学科意识、实现整体优化、注重系统科学、保证点面结合。继续坚持“三基、五性、三特定”的教材编写原则,以确保教材质量。

5. 为配合教学改革的需要、减轻学生负担和体现“干细胞”教材特色,全套教材精炼文字、压缩字数,注重提高内容质量,并根据学科需要,采用大16开国际开本、双色或彩色印刷,以提高印装质量和可读性。同时,在每一页都增加了留白,便于学生记录和标记书中重点知识。

6. 为满足教学资源的多样化需求,实现教材系列化、立体化和数字化建设,大部分教材配有配套教材和数字出版的教学资料,并实现了全套教材的网络增值服务,方便老师教学和学生自主学习,实现了数字化资源共享。

第八轮教材共有53种,其中新增2种,即《医患沟通》和《肿瘤学概论》;更名1种,即《急诊医学》更名为《急诊与灾难医学》;合并2种,即《生物化学》与《医学分子生物学》合并为《生物化学与分子生物学》。全套教材均为“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材(除《肿瘤学概论》外)和卫生部“十二五”规划教材,于2013年6月全部出版发行。

本套教材是在我国医学教育综合改革,构建“5+3”为主体的临床医学人才培养体系背景下组织编写的,希望全国各广大院校在使用过程中能够多提供宝贵意见,反馈使用信息,以逐步修改和完善教材内容,提高教材质量,为第九轮教材的修订工作建言献策。



## 第六届全国高等学校五年制本科临床医学专业 教材评审委员会名单

### 顾 问

沈晓明 王德炳 刘德培 吴孟超 刘允怡

### 主任委员

陈灏珠 钟南山

### 副主任委员

王卫平 杨宝峰 龚非力 柯 杨 石应康 郑树森

### 委 员 (以姓氏笔画为序)

王 滨 王冠军 王家良 王鸿利 文历阳 文民刚 文继舫  
孔北华 田勇泉 白 波 白人驹 冯友梅 吕兆丰 朱明德  
刘吉成 闫剑群 李玉林 步 宏 吴在德 吴肇汉 汪建平  
沈 悌 陆再英 郎景和 赵 群 赵玉沛 南登崑 柏树令  
曹雪涛 崔慧先 葛均波 曾因明 曾晓荣 雷 寒 瞿 佳



高水平、高质量的医学教育既是办好人民满意教育的重要组成部分,也是医疗卫生事业改革发展的重要支撑。随着我国医药卫生体制改革的不断深入,对高等医学教育改革也提出了更高的要求。如何培养适应国家需要、人民满意的高质量、高水平医学人才是当前医学教育的首要任务。为此,在“十二五”开局之年,教育部和卫生部共同组织实施了医学教育综合改革。

医学教育综合改革要求我们深入贯彻落实教育规划纲要和医药卫生体制改革的意见,遵循医学教育规律,以改革创新为动力,着力于医学教育发展与医药卫生事业发展的紧密结合,着力于人才培养模式和体制、机制的重点突破,着力于医学生职业道德和临床实践能力的显著提升,着力于医学教育质量保障体系的明显加强,从而全面提高医学人才培养质量,为发展医药卫生事业和提高人民健康水平提供坚实的人才保障。

教材建设在提高人才培养质量中发挥着重要的基础性作用,对此教育部一直高度重视,要求以教材建设为抓手,推动医学课程和教学方法改革。一本好的教材,给医学生以正确的引导,给临床医生以正确的指导。人民卫生出版社作为国家级优秀出版单位,承担了大量教材的规划和出版工作,形成了课程种类齐全、学科体系合理、配套服务全面的教材出版模式。尤其是在以吴阶平、裘法祖、吴孟超、陈灏珠等院士为代表的老一辈医学大家的付出和带领下,在一大批医学教育精英的努力和参与下,其出版的五年制本科临床医学专业规划教材为我国医学界培养了一代又一代优秀的医药学人才,为推动我国医疗卫生事业的改革和发展做出了巨大的历史贡献。

此次第八轮五年制本科临床医学专业规划教材的修订工作是在贯彻党的十八大关于“深化教育领域综合改革”精神的背景下,在落实卫生部、教育部联合下发的《关于实施临床医学教育综合改革的若干意见》的基础上启动的。修订工作贯穿了医学教育综合改革的要求,特别是注重将医德教育贯穿于医学教育的全过程,增加了《医患沟通》一书,同时强化临床实践教学,配套编写了相关的实践指导,以提高医学生的临床实践能力。

我们相信,在教育、卫生系统的通力合作下,在广大医学教育工作者的大力支持和参与下,第八轮五年制本科临床医学专业规划教材的修订出版对推动医学教育综合改革,提高医学人才培养质量将产生积极的推动作用。

教育部部长助理

2013年3月



### 左 极

男, 1961年7月生于江苏滨海。现任复旦大学基础医学院细胞与遗传医学系主任、教授、博士生导师, 复旦大学教学指导委员会委员, 兼任教育部实验室建设指导委员会委员、中国优生科学协会会长、中国遗传学会教育教学委员会副主任委员、中国细胞生物学会医学细胞生物学会分会副会长、《中国优生与遗传杂志》副主编等。

左极教授从事教学和研究工作至今30余年。主要从事心脑血管的遗传学与分子生物学研究, 特别聚焦于分子伴侣与蛋白折叠在心脑血管发生、发展及干预中的作用, 主持或参与多项国家自然科学基金、博士点基金、上海市自然科学基金资助的科研项目, 国内外发表论文120余篇, 申报国家专利3项, 研究成果先后获上海市科技进步二等奖、卫生部科技进步奖三等奖等; 主编卫生部规划教材《医学生物学》(第5版)、《医学遗传学》(第4版、第5版), 其中《医学遗传学》(第4版)获上海市优秀教材三等奖和全国高等学校医药优秀教材三等奖; 主讲的课程被评为上海市重点建设课程和国家级精品课程, 所领衔的教学团队为国家级教学团队; 主持的“医学遗传学教改项目”先后获上海市教学成果二等奖和上海市教学成果一等奖; 个人曾获宝钢优秀教师奖、复旦大学校长奖、上海市教学名师奖和上海市模范教师称号等。





### 顾鸣敏

男, 1960年5月出生。现任上海交通大学医学院医学遗传学教研室副主任、教授, 上海高校模式生物 E- 研究院特聘研究员; 现为美国人类遗传学会会员和上海医学会罕见病专科分会委员。

顾鸣敏教授从事医学遗传学教学与科研工作 30 年。曾承担国家自然科学基金面上项目 2 项; 先后在国内外杂志上发表论文或综述 80 余篇, 其中以第一作者或通讯作者发表在《美国人类遗传学杂志》论文 2 篇, 发现的 2 个新的遗传病致病基因已被收录进在线人类孟德尔遗传数据库 (OMIM)。主编或副主编教材、专著 5 本; 曾获得上海市自然科学奖三等奖和上海市高等教育教学成果一等奖。



### 张咸宁

男, 1965年2月生于陕西咸阳。现任浙江大学医学部细胞生物学与医学遗传学系副主任、中华医学遗传学会全国委员、中国细胞生物学会医学细胞生物学会分会委员、中国优生科学协会秘书长等职。

张咸宁教授从事教学工作至今 23 年。曾主持国家自然科学基金等科研项目, 先后开展了对肝豆状核变性、精神分裂症、表皮松解性掌跖角化症 (EPPK)、MEN-2A 等的研究, 已发表 SCI 论文 30 余篇。主编了国内第一本双语版《医学遗传学》教材。论著已被国内外学术期刊和美、德等国的专著引用 200 多次。曾获上海市科技进步二等奖、浙江省科技奖三等奖。



2012年初,全国高等医学院校临床医学专业教材评审委员会与人民卫生出版社联合在北京召开了五年制临床医学专业第八轮规划教材的编写工作会议,会议针对第七轮教材出版后医学教育所产生的新要求,确定了新一版教材的指导思想、编写原则和出版时间等。根据北京会议的精神,我们于2012年4月在云南召开了《医学遗传学》第6版的编写人员会议,会议讨论了目前全国高等医学院校的五年制医学教育中《医学遗传学》课程设置情况和发展趋势,并特别就编写方针以及编写内容如何体现科学性、先进性、思想性和适用性等进行了讨论;2012年8月编写人员在西安召开了定稿会,修改和审定了所有稿件。

《医学遗传学》第6版保持了第5版的基本框架,但强调了作为“医学遗传学”课程核心内容的基础部分和作为“医学遗传学”延伸内容的临床部分;同时在教材内容上、图表制作上也作了一些相应的更新。可供不同学时、不同教学要求的学校选择使用。

参加第6版教材编写的作者共18位教授都来自于教学第一线,分布于华北、东北、华东、中南、西南、西北等6大地区的17所院校,这些院校中既有综合性大学,也有独立的医科大学或医学院,因此在地区分布上、教学体制上、课程设置上具有一定的代表性。

复旦大学上海医学院、西安交通大学医学院为本次教材的编写提供了帮助,谨致谢意。然而,医学专业课程体系的建设尚在深入之中,医学遗传学也是一个不断发展的学科,其教学内容、实现形式都需不断探讨,因此本次教材的修订工作也只能是今后改版的基础。同时鉴于编者水平有限,诚恳希望本教材的使用者提出批评和改进意见。

左 伋

2013年2月



# 全国高等学校五年制本科临床医学专业 第八轮 教材目录

1.	医用高等数学	第 6 版	主编 张选群	副主编 马建忠 吕丹 刘春扬
2.	医学物理学	第 8 版	主编 王磊 冀敏	副主编 李晓春 吴明海
3.	基础化学	第 8 版	主编 魏祖期 刘德育	副主编 李雪华 陈朝军
4.	有机化学	第 8 版	主编 陆阳 刘俊义	副主编 叶玲 邓健
5.	医学生物学	第 8 版	主编 傅松滨	副主编 王培林 刘佳
6.	系统解剖学	第 8 版	主编 柏树令 应大君	副主编 丁文龙 刘学政 孙晋浩
7.	局部解剖学	第 8 版	主编 刘树伟 李瑞锡	副主编 张绍祥 羊惠君
8.	组织学与胚胎学	第 8 版	主编 邹仲之 李继承	副主编 曾园山 周莉
9.	生物化学与分子生物学	第 8 版	主编 查锡良 药立波	副主编 周春燕 冯作化 方定志 何凤田
10.	生理学	第 8 版	主编 朱大年 王庭槐	副主编 罗自强 管又飞 金学隆
11.	医学微生物学	第 8 版	主编 李凡 徐志凯	副主编 黄敏 郭晓奎
12.	人体寄生虫学	第 8 版	主编 诸欣平 苏川	副主编 吴忠道 李朝品
13.	医学免疫学	第 6 版	主编 曹雪涛	副主编 熊思东 姚智
14.	病理学	第 8 版	主编 李玉林	副主编 文继舫 唐建武 来茂德 步宏
15.	病理生理学	第 8 版	主编 王建枝 殷莲华	副主编 吴立玲 孙连坤 李文斌
16.	药理学	第 8 版	主编 杨宝峰	副主编 苏定冯
17.	医学心理学	第 6 版	主编 姚树桥 杨彦春	副主编 杨艳杰 潘芳 赵旭东
18.	法医学	第 6 版	主编 王保捷 侯一平	副主编 丛斌 赵子琴
19.	诊断学	第 8 版	主编 万学红 卢雪峰	副主编 刘成玉 胡申江 康熙雄 杨炯
20.	医学影像学	第 7 版	主编 白人驹 徐克	副主编 韩萍 龚启勇 张雪林 王滨
21.	内科学	第 8 版	主编 葛均波 徐永健	副主编 梅长林 唐承薇 王辰 周晋
22.	外科学	第 8 版	主编 陈孝平 汪建平	副主编 秦新裕 刘玉村 张英泽
23.	妇产科学	第 8 版	主编 谢幸 苟文丽	副主编 林仲秋 狄文 马丁 孔北华
24.	儿科学	第 8 版	主编 王卫平	副主编 毛萌 李廷玉 申昆玲 常立文
25.	神经病学	第 7 版	主编 贾建平 陈生弟	副主编 崔丽英 王伟
26.	精神病学	第 7 版	主编 郝伟 于欣	副主编 许毅 吴爱勤 李涛 刘金同



27.	传染病学	第 8 版	主编 李兰娟 任 红	副主编 高志良 牛俊奇
28.	眼科学	第 8 版	主编 赵堪兴 杨培增	副主编 瞿 佳 姚 克
29.	耳鼻咽喉头颈外科学	第 8 版	主编 田勇泉	副主编 韩东一 迟放鲁 孙爱华
30.	口腔科学	第 8 版	主编 张志愿 俞光岩	副主编 凌均荣 杨丕山
31.	皮肤性病学	第 8 版	主编 张学军	副主编 陆洪光 高兴华
32.	核医学	第 8 版	主编 李少林 王荣福	副主编 张永学 匡安仁
33.	流行病学	第 8 版	主编 沈洪兵 齐秀英	副主编 刘 民 叶冬青
34.	卫生学	第 8 版	主编 朱启星	副主编 牛 侨 吴小南
35.	预防医学	第 6 版	主编 傅 华	副主编 段广才 黄国伟
36.	中医学	第 8 版	主编 高鹏翔	副主编 卜 平 陈金水 陈利国
37.	医学计算机应用	第 5 版	主编 袁同山 阳小华	副主编 白宝钢
38.	体育	第 5 版	主编 裴海泓	副主编 程 鹏
39.	医学细胞生物学	第 5 版	主编 陈誉华	副主编 杨 恬 刘艳平
40.	医学遗传学	第 6 版	主编 左 伋	副主编 顾鸣敏 张咸宁
41.	临床药理学	第 5 版	主编 李 俊	副主编 刘克辛 袁 洪
42.	医学统计学	第 6 版	主编 李 康 贺 佳	副主编 杨土保 马 骏
43.	医学伦理学	第 4 版	主编 孙福川 王明旭	副主编 陈晓阳 宫福清
44.	临床流行病学与循证医学	第 4 版	主编 刘续宝 王素萍	副主编 孙业桓 时景璞
45.	康复医学	第 5 版	主编 黄晓琳 燕铁斌	副主编 王宁华 励建安
46.	医学文献检索与论文写作	第 4 版	主编 郭继军	副主编 马 路 张 帆
47.	卫生法	第 4 版	主编 汪建荣	副主编 达庆东 田 侃
48.	医学导论	第 4 版	主编 马建辉 闻德亮	副主编 肖海鹏 郭永松 曹德品
49.	全科医学概论	第 4 版	主编 祝增珠	副主编 胡传来 路孝琴
50.	麻醉学	第 3 版	主编 杨拔贤 李文志	副主编 刘 进 姚尚龙 郭曲练 邓小明
51.	急诊与灾难医学	第 2 版	主编 沈 洪 刘中民	副主编 王育珊 周荣斌 于学忠
52.	医患沟通		主编 王锦帆 尹 梅	副主编 唐宏宇 赵明杰
53.	肿瘤学概论		主编 王冠军 赫 捷	副主编 张清媛 李 薇 周云峰

## 绪论

1

## 第一节 医学遗传学的任务和范畴 1

## 第二节 医学遗传学发展简史 2

## 第三节 遗传病概述 4

## 一、遗传病的特点 4

## 二、人类遗传病的分类 5

## 三、在线《人类孟德尔遗传》(OMIM) 7

## 四、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系 7

## 五、遗传病在医学实践中的一些问题 8

## 第四节 遗传病的研究策略 9

## 一、单基因遗传病的研究 10

## 二、多基因遗传病的研究 11

## 三、染色体病的研究 12

## 第一部分

## 医学遗传学基础(疾病发生的遗传学机制) 15

## 第一章

## 人类基因和基因组

15

## 第一节 基因的概念 15

## 第二节 基因的化学本质 16

## 一、DNA分子的组成 16

## 二、DNA分子结构 16

## 第三节 人类基因和基因组的结构特点 17

## 一、基因的结构 17

## 二、基因组的组成 19

## 第四节 基因的生物学特性 20

## 一、遗传信息的储存单位 20

## 二、基因的自我复制 21

三、基因表达	22
四、基因表达的调控	24
第五节 人类基因组计划	24
一、结构基因组学	24
二、后基因组学	25

## 第二章

### 基因突变

28

第一节 基因突变的一般特性	28
第二节 基因突变的诱发因素	29
一、物理因素	30
二、化学因素	30
三、生物因素	31
第三节 基因突变的形式	32
一、静态突变	32
二、动态突变	35
第四节 DNA 损伤的修复	36
一、紫外线照射引起的 DNA 损伤与修复	36
二、电离辐射引起的 DNA 损伤与修复	38
三、修复缺陷引起的疾病	39

## 第三章

### 基因突变的细胞分子生物学效应

40

第一节 基因突变导致蛋白质功能异常	40
一、基因突变导致异常蛋白的生成	40
二、基因突变导致蛋白质功能异常	44
三、突变导致组织细胞蛋白表达类型的改变	45
四、突变蛋白的分子细胞病理学效应与相应临床表型之间的关系	46
第二节 基因突变引起性状改变的分子生物学机制	47
一、基因突变引起酶分子的异常	47
二、酶分子异常引起的代谢缺陷	47
三、非酶蛋白分子缺陷导致的分子病	50

## 第四章

### 单基因疾病的遗传

51

第一节 系谱与系谱分析	51
第二节 常染色体显性遗传病的遗传	52
一、短指(趾)症 A1 型	52

二、婚配类型与子代发病风险	53
三、常染色体完全显性遗传的特征	53
第三节 常染色体隐性遗传病的遗传	54
一、眼皮肤白化病IA型	54
二、婚配类型及子代发病风险	55
三、常染色体隐性遗传的特征	56
四、常染色体隐性遗传病分析时应注意的两个问题	57
第四节 X连锁显性遗传病的遗传	58
一、低磷酸盐血症性佝偻病	58
二、婚配类型和子代发病风险	59
三、X连锁显性遗传的特征	60
第五节 X连锁隐性遗传病的遗传	60
一、血友病A	60
二、婚配类型和子代发病风险	61
三、X连锁隐性遗传的特征	62
第六节 Y连锁遗传病的遗传	63
第七节 影响单基因遗传病分析的因素	63
一、不完全显性遗传	64
二、共显性遗传	64
三、延迟显性	64
四、不规则显性遗传	64
五、表现度	65
六、基因的多效性	65
七、遗传异质性	65
八、同一基因可产生显性或隐性突变	66
九、遗传早现	66
十、遗传印记	67
十一、从性遗传	67
十二、限性遗传	67
十三、X染色体失活	67
十四、生殖腺嵌合	68
十五、拟表型	68

第一节 数量性状的多基因遗传	69
一、数量性状与质量性状	69
二、数量性状的多基因遗传	70

第二节 疾病的多基因遗传	71
一、易患性与发病阈值	71
二、遗传率及其估算	74
三、影响多基因遗传病再发风险估计的因素	78

## 第六章 群体遗传

81

第一节 群体的遗传平衡	81
一、Hardy-Weinberg 平衡定律	81
二、Hardy-Weinberg 定律的应用	82
第二节 影响遗传平衡的因素	85
一、非随机婚配	85
二、选择	89
三、突变	90
四、遗传漂变	91
五、基因流	91
第三节 遗传负荷	92
一、突变负荷	92
二、分离负荷	92
三、影响遗传负荷的因素	92
第四节 群体中的遗传多态现象	93
一、DNA 多态性	93
二、染色体多态性	94

## 第七章 线粒体疾病的遗传

96

第一节 人类线粒体基因组	96
一、线粒体基因组的结构	96
二、线粒体 DNA 的复制	98
三、线粒体基因的转录	98
第二节 线粒体基因的突变	99
一、突变率	99
二、突变类型	99
三、突变的修复	100
第三节 线粒体疾病的遗传特点	100
一、母系遗传	100
二、杂质	102
三、阈值效应	102
四、不均等的有丝分裂分离	103



- 第一节 人类染色体的基本特征 104
- 一、染色质和染色体 104
  - 二、人类染色体的数目、结构和形态 107
  - 三、性别决定及性染色体 109
- 第二节 染色体分组、核型与显带技术 110
- 一、染色体的研究方法 110
  - 二、染色体核型 111
  - 三、人类染色体命名的国际体制(ISCN) 114

- 第一节 染色体畸变发生的原因 117
- 一、化学因素 117
  - 二、物理因素 118
  - 三、生物因素 118
  - 四、母亲年龄 118
- 第二节 染色体数目异常及其产生机制 118
- 一、整倍性改变 118
  - 二、非整倍性改变 119
  - 三、非整倍体的产生原因 120
- 第三节 染色体结构畸变及其产生机制 121
- 一、染色体结构畸变的描述方法 121
  - 二、染色体结构畸变的类型及其产生机制 122
- 第四节 染色体畸变的分子细胞生物学效应 126

- 第一节 分子病 129
- 一、血红蛋白病 129
  - 二、血浆蛋白病 136
  - 三、结构蛋白缺陷病 137