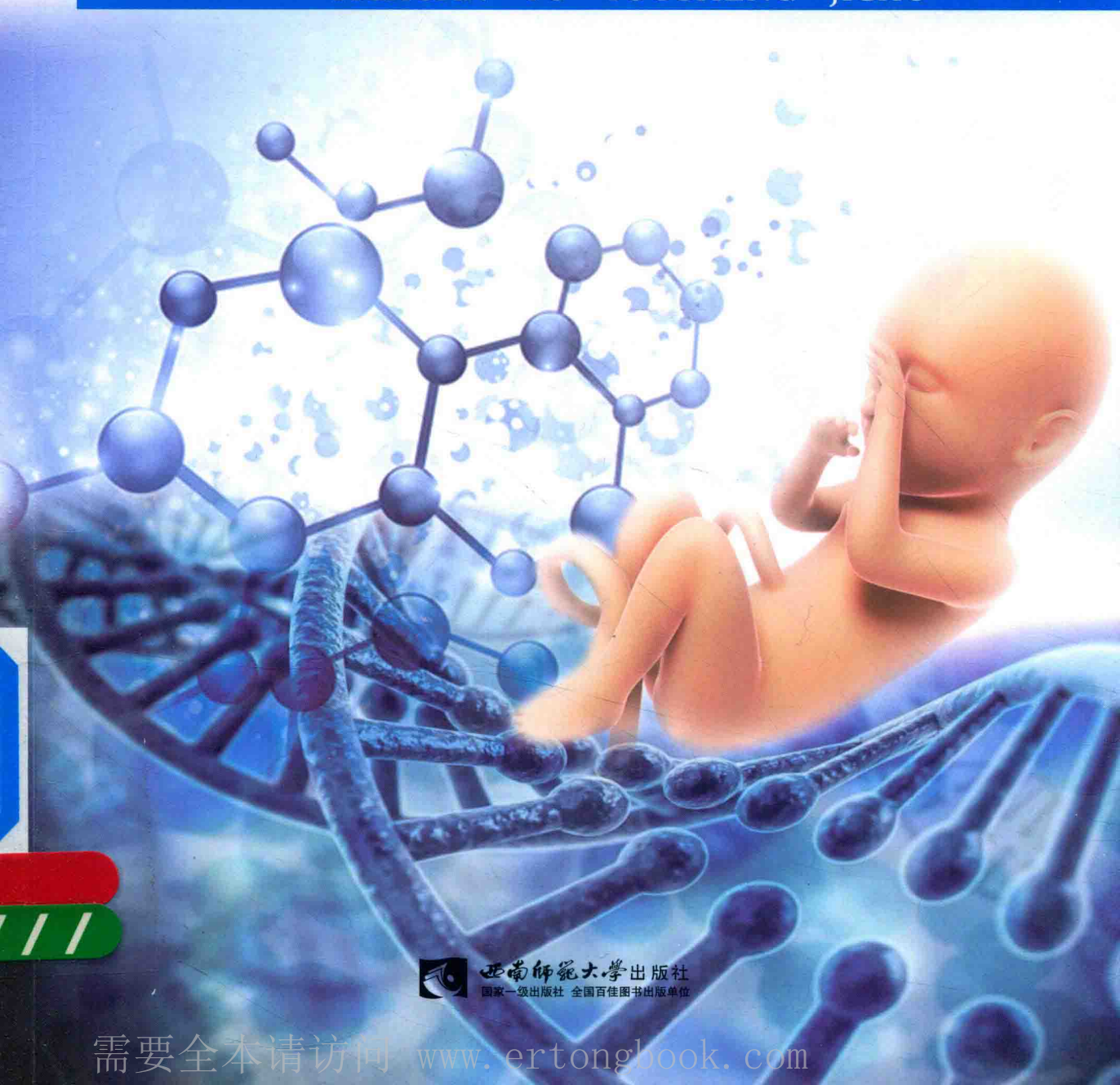
高等学校通识课教材

遗传与优生基础

主编◎张志勇　唐正义

YICHUAN YU YOUSHENG JICHU



西南师范大学出版社
国家一级出版社 全国百佳图书出版单位

需要全本请访问 www.ertongbook.com

遗传与优生基础

YICHUAN YU YOUSHENG JICHU

主编　张志勇　唐正义

编者　段辉国　付伟丽

黎　勇　齐泽民

（以姓氏音序排列）

西南师范大学出版社
国家一级出版社　全国百佳图书出版单位

图书在版编目（CIP）数据

遗传与优生基础 / 张志勇 , 唐正义主编 . — 重庆 : 西南师范大学出版社 , 2017.11

ISBN 978-7-5621-9011-0

Ⅰ . ①遗… Ⅱ . ①张… ②唐… Ⅲ . ①医学遗传学 – 高等学校 – 教材②优生学 – 高等学校 – 教材 Ⅳ . ① R394 ② R715

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2017) 第 253869 号

遗传与优生基础

主编　张志勇　唐正义

责任编辑：翟腾飞

装帧设计：张　晗

排　　版：重庆大雅数码印刷有限公司·瞿勤

出版发行：西南师范大学出版社

地址 : 重庆市北碚区天生路 2 号

邮编 :400715　　电话 :023-68868624

网址 :http://www.xscbs.com

印　　刷：重庆市正前方彩色印刷有限公司

幅面尺寸：185mm × 260mm

印　　张：17

字　　数：465 千字

版　　次：2018 年 4 月 第 1 版

印　　次：2018 年 4 月 第 1 次印刷

书　　号：ISBN 978-7-5621-9011-0

定　　价：42.00 元

前言 | PREFACE

当今世界，生产力高速发展，科学技术日新月异，越来越多的高、新、尖技术需要大批智力发达、身体强壮的人去掌握和利用。优化人口质量，提高人口素质是时代的要求，社会的需要。

我国是世界上出生缺陷人口绝对数最多的国家。据统计，我国出生缺陷病种繁多，目前已知的至少有 8 000~10 000 种，每年新增出生缺陷人口约 90 万例。出生缺陷是导致早期流产、死胎，围生儿和婴幼儿死亡，以及先天残疾的主要原因。这些先天畸形儿和遗传病患儿的出生，不但影响我国人口质量，而且给家庭、社会带来沉重负担，患者本人也将终生痛苦。因此，人们渴望优生，迫切需要优生科学知识的指导，以确保生育身体健壮、智力优良的孩子。

为了控制人口数量，提高人口素质，我国把“计划生育”作为基本国策。“提高人口素质”广义是指优生，它直接关系到国家的命运和前途。

优生的基础是遗传，优生学是应用遗传学的知识和原理，采取适当的措施，防止子孙后代出现遗传疾病，改善人类遗传素质，提高人口质量的科学。

优生是关系到后代的健康、家庭的幸福、社会的繁荣、国家的富强、民族的昌盛和人类未来的大事。因此，受到人们极大的关注。

《遗传与优生基础》是针对高等院校通识课教育要求编写的，重在普及、宣传遗传与优生的基础知识，简明地介绍了人类遗传的基本原理、遗传性疾病、人体胚胎发育与出生缺陷、感染性疾病、孕期用药、环境质量与优生、孕期保健与营养、胎教与优生、优生咨询与产前诊断、婴幼儿生长发育与保健等内容。考虑到读者面广，部分读者有关基础知识较薄弱，为了使读者既能学到知识，又能解决实际问题，本书在编写过程中力求做到通俗易懂，言简意赅，理论与生活实践相结合。本书除供本科、专科院校各专业学生作为通识课教材外，也可供中小学教师、优生和计划生育干部、医务人员、遗传咨询工作者以及广大青年学习和参考。

本书编写分工如下： 唐正义教授编写第一章 绪论、第二章 遗传的基础知识、第十一章 婴幼儿生长发育与保健；张志勇副教授编写第三章 遗传性疾病与优生策略、第四章 人类胚胎发育与出生缺陷发生、第六章 孕期用药与优生、第七章 环境质量与优生；段辉国教授编写第八章 孕期保健、营养与优生；黎勇副教授编写第五章 感染性疾病与优生；付伟丽讲师编写第九章 胎教与优生、第十章 优生咨询与产前诊断；齐泽民教授负责大纲修订。全书由唐正义教授统稿，四川大学华西二院刘洪倩教授审稿。在此，向刘洪倩教授表示衷心的感谢。

本书出版得到遗传与优生精品视频公开课（JK14002）、卓越水产养殖专业人才培养试点项目（14J001）、水产养殖综合改革项目（13B004）、本科院校专业（群）转型发展改革试点项目支持。

由于编写时间仓促和我们的知识水平有限，书中难免存在缺点和错误，恳请读者予以批评指正。

编者

需要全本请访问 www.ertongbook.com

目 录 | CONTENTS

第一章 绪 论 1

第一节 人类遗传学概述 1

一、人类遗传学概念 1
二、人类遗传学的产生与发展 3
三、人类遗传学的研究内容 7
四、人类遗传学的研究方法 8

第二节 优生学概述 11

一、优生学的概念 11
二、优生学的发展简史 12
三、优生学研究的基本内容 13
四、目前我国采取的主要优生措施 17

第三节 遗传学和优生学的关系 19

一、优生学发展的科学基础 19
二、人类遗传学发展的原动力 19

第二章 遗传的基础知识 20

第一节 染色体与细胞分裂 20

一、染色质和染色体 20
二、细胞的增殖 25

第二节 遗传的基本规律 30

一、遗传学基本术语 30
二、遗传学基本定律 30

第三节 遗传的分子基础 35

一、DNA 的化学组成、结构与复制 36
二、RNA 的分子结构与功能 39
三、基因 40
四、中心法则 44

第四节 基因突变 44

一、基因突变的概念 44

二、基因突变的类型 45
三、基因突变的特性 46
四、诱发基因突变的因素 46
五、基因突变的后果 49
六、DNA 损伤的修复 50

第五节　人体性状和行为的遗传 52

一、身高的遗传 52
二、体形的遗传 52
三、肤色的遗传 53
四、眼的遗传 53
五、耳的遗传 54
六、毛发的遗传 55
七、鼻的遗传 55
八、皮纹的遗传 56
九、寿命与遗传的关系 56
十、智力与遗传的关系 57

第三章　遗传性疾病与优生策略 59

第一节　遗传病概述 59

一、遗传病的概念 59
二、遗传病的特点 59
三、人类遗传病的分类 60
四、遗传病发病概况 61

第二节　染色体畸变及染色体病 63

一、染色体病概况 63
二、染色体病的特征 67
三、常见的染色体病 67

第三节　单基因遗传病 75

一、常染色体显性遗传病 75
二、常染色体隐性遗传病 79
三、伴性遗传病 83

第四节　多基因遗传病 86

一、多基因遗传病的特点 87
二、多基因遗传病的常见病例 87

第五节　遗传性疾病的诊断与防治 92

一、遗传性疾病的诊断 92
二、遗传病的防治 99

第四章　人类胚胎发育与出生缺陷发生 104

第一节　人类的生殖系统概述 105

一、女性生殖系统 105
二、男性生殖系统 106

第二节　人体胚胎发育过程 108

一、卵子的发生与成熟 108
二、精子的发生与成熟 110
三、受精 111
四、卵裂、胚泡形成和植入 112
五、胚层形成 114
六、胚层的分化 117
七、胎膜与胎盘 117

第三节　出生缺陷 119

一、出生缺陷概述 119
二、影响出生缺陷的因素 120
三、出生缺陷的分类 120
四、出生缺陷易发人群 121
五、出生缺陷的预防 121

第五章　感染性疾病与优生 122

第一节　妊娠期感染相关的概念及病原体分类 123

一、妊娠期感染相关的概念 123
二、妊娠期感染主要致病微生物 124
三、母亲患感染性疾病对胎儿发育的影响 126

第二节　病毒性感染与优生 126

一、风疹病毒 126
二、肝炎病毒 128
三、疱疹病毒 133
四、人类免疫缺陷病毒 137
五、流行性腮腺炎 141

第三节　其他感染性疾病 142

一、梅毒螺旋体 142
二、淋球菌 144
三、衣原体 146
四、弓形虫 149
五、支原体 153

第六章　孕期用药与优生 155

第一节　药物对孕妇的影响 155

一、妊娠期孕妇对药物的吸收特点 156
二、药物在妊娠期孕妇体内的分布特点 156

第二节　药物对胎儿影响的主要因素 156

一、胎盘的药物转运及代谢 156
二、胎儿的药物动力学特点 157
三、药物对胎儿产生不良影响的因素 158

第三节　药物对妊娠危险性分类 160

一、药物的分类方法 160
二、常用药物的分类等级 160

第四节　常用药物对胎儿的影响 162

一、抗生素 162
二、抗病毒药 162
三、抗过敏药 162
四、解热镇痛药 163
五、镇静安定药 163
六、抗癫痫药 163
七、激素类药物 163
八、维生素 164
九、心血管药 164
十、抗癌药 164

第五节　孕妇用药安全与基本原则 164

一、孕妇用药安全 164
二、孕妇用药基本原则 165
三、孕期合理选用药物 165

第七章　环境质量与优生 166

第一节　环境质量与人体健康 166

一、人体与环境的关系 166
二、影响母体的外界环境因素 167
三、影响胎体宫内发育的环境因素 167

第二节　环境中有害物质的致畸作用 168

一、环境毒物的致畸作用 168
二、环境有害物质的致癌作用 170

第三节　环境有害物质对优生的影响 175

一、环境物理因素与优生 175

二、环境化学因素与优生 177
三、环境生物因素与优生 179

第四节 保护婴儿健康的环境优生策略 180

第八章 孕期保健、营养与优生 182

第一节 孕期保健 182

一、妊娠期妇女的身心变化 182
二、孕早期保健 185
三、孕中期保健 190
四、孕晚期保健 193

第二节 孕期营养 197

一、孕期营养的重要性 197
二、孕期营养学基础 200
三、孕前营养准备 206
四、孕期营养重点 206

第九章 胎教与优生 208

第一节 概述 208

一、胎教的概念 208
二、胎教的发展史 209

第二节 胎教的生理基础 211

一、胎儿的感觉发育 211
二、胎儿脑的发育及胎教的作用 212

第三节 胎教的实施方法 213

一、音乐胎教 213
二、语言胎教 214
三、抚摸胎教 215
四、运动胎教 216
五、光照胎教 217
六、情绪胎教 218
七、实施胎教的注意事项 219
八、经过胎教胎儿的特点 220

第十章 优生咨询与产前诊断 221

第一节 优生咨询 222

一、优生咨询的含义 222

二、优生咨询的对象 222
三、优生咨询的内容 223
第二节 产前诊断 226
一、产前诊断对象 227
二、目前能进行产前诊断的遗传病 227
三、产前诊断的常用方法 228
第十一章 婴幼儿生长发育与保健 231
第一节 儿童年龄分期 232
一、胎儿期 232
二、新生儿期 232
三、婴儿期 233
四、幼儿期 233
五、学龄前期 233
六、学龄期 233
七、青春期 234
第二节 婴幼儿的生长发育 234
一、婴幼儿生长发育规律 234
二、影响生长发育的因素 236
三、婴幼儿体格的生长发育 237
四、婴幼儿运动的发育 242
五、大脑功能发育 243
六、婴幼儿感知觉的发展 245
七、语言发育 246
第三节 婴幼儿保健 247
一、胎儿期保健 248
二、新生儿期保健 249
三、婴儿期保健 253
四、幼儿期保健 255
参考文献 259

需要全本请访问 www.ertongbook.com

第一章

绪　论

我国是世界上出生缺陷人口最多的国家。目前，我国出生缺陷总发生率约为 5.6%，以全国年出生数 1 600 万计算，每年新增出生缺陷约 90 万例，其中出生时临床明显可见的出生缺陷约 25 万例。估计每年因出生缺陷造成的经济损失超过 142 亿元，先天愚型的治疗费超过 20 亿元，先天性心脏病的治疗费高达 120 亿元。实行优生工作，提高人口素质，它直接关系到民族的兴旺、国家的富强。

优化人口质量，生育健康、聪明、漂亮的宝宝是所有人的愿望。健康生育，干预出生缺陷，是国家可持续发展的基础工程，是时代的要求，社会的需要。

第一节　人类遗传学概述

一、人类遗传学概念

遗传学（genetics）是研究生物遗传和变异规律的科学。人类遗传学（human genetics）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，是专门研究人类正常性状与病理

性状的遗传现象及其物质基础，是遗传学中一个重要的分支学科。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的最重要的学科之一。

（一）遗传

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。中国古代流传下来的俗语，“种瓜得瓜，种豆得豆”“龙生龙，凤生凤，老鼠生儿会打洞”，就是常说的遗传。遗传（heredity）是指生物亲代与子代之间相似的现象。例如，身材高大的父母所生子女多数长成高个子；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；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。

（二）变异

变异（variation）是生物亲代与子代、子代与子代个体之间存在差异的现象。由于遗传性，子女很像父母。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：“一母生九子，连娘十个样。”世界上从不存在两个完全相同的人，即使一卵双生的双生子也总有这样或那样微小的差别。变异是人类和其他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古猿演化形成了当今世界不同种族的人类。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。

（三）遗传和变异的关系

遗传和变异是生物界最普遍和最基本的两个特征，是生命运动中的一对矛盾，这对矛盾是生物通过各种繁殖方式而反映出来的，它们既对立又统一。生物有遗传的特性，才能繁衍后代，才能保持物种的相对稳定性；生物有变异的特性，才能产生新的性状，才能有物种的进化和新品种的选育。遗传是相对的、保守的，而变异是绝对的、发展的。没有变异，生物界就失去了进化的材料，不会产生新的性状，遗传只能是简单的重复；没有遗传，不可能保持性状和物种的相对稳定性，变异就不能传递给后代，即变异不能积累，变异将失去意义，生物就不能进化。所以，变异和遗传是生物进化的内在因素。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。

遗传和变异的表现都与环境具有不可分割的关系。生物与环境的统一，这是生物科学中公认的基本原则。因为任何生物都必须依赖于环境，并从环境中摄取营养，通过新陈代谢进行生长、发育和繁殖，从而表现出性状的遗传和变异。所以，研究生物的遗传和变异，必须密切联系其环境。

二、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。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，虽然人类自古对自身的遗传现象很感兴趣，但人类遗传学的形成晚于普通遗传学的产生，其发展过程大致分为三个时期。

（一）人类遗传现象的认识

早在两千多年前，古希腊的希波克拉底（Hippocrates，约公元前460—公元前377）注意到向外斜视症和秃发症等一些性状在某些家族群体中一再出现的现象；还观察到如羊痫风和一种特殊的老年盲症等病症只在某些家族中出现。他认为，遗传是由于精液把前代人的性质传给了下一代，把精液作为信息的载体。精液是由全身分泌的，健康部分产生健康的，有病部分产生有病的。因此，一般是秃头生秃头，蓝眼生蓝眼，斜视生斜视，而且在其他疾病体系中，适用同样的规律。他的观点是男人产生种子，妇女是繁殖地。柏拉图（Platon，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《理想国》一书中主张：父50岁、母40岁以上所生子女应杀，身有残疾者应杀。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，柏拉图是西方古代最先提出“优生”理念的学者。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，反对近亲结婚。东汉王充在《论衡》一书中指出“夫妇合气而生人”，在《后汉书·冯勤传》和《晋书·惠贾皇后传》等著作中，已明确提出人的身高、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（M.Malpighi，1628—1694）首先提出了“先成论”的假说，认为在卵子中整个机体的完整形态已经形成；在列文虎克（A.LeeuwenHoek，1632—1723）于1677年发现精子后，学者又认为，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（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（A.Kolliker，1917—1905）为首的“渐成论（throey 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。

1803年奥托（J.C.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（J. 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，他强调了遗传的易感性与导致疾病的环境因素之间的相互作用。

19世纪，达尔文（C.R.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年提出了“泛生论（theory of pangenesis）”，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。

高尔顿（F.Galton，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，认为环境是最重要因素。高尔顿首创“双生子法”，第一个用同卵双生来估量环境对人类性状的影响，他采用定量分析方法，统计分析人的性状。另外，他在孟德尔遗传规律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”这样与之类似的概念；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。

奥地利遗传学家孟德尔（G.J.Mendel，1822—1884）利用豌豆为实验材料，进行了长达8年的研究，发现了遗传的分离定律和自由组合定律，并于1866年发表在《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16年以后，德国的柯伦斯（Carl Evich

Correns，1986—1933）、奥国的丘歇马克（Erich Tschermak，1871—1962）以及荷兰的德·弗里斯（Hugo de Vries，1848—1935）3 位生物学家同时重新发现。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 年英国医学家伽罗德（A.E.Garrod，1857—1936）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，于是人类遗传学就诞生了。

（三）人类遗传学的发展

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（K.Landsteiner，1868—1943）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（F.Bernstein）发现 ABO 血型系统分别由 3 个复等位基因所控制，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.H.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.Johannsen，1857—1927）提出了基因型（genotype）和表现型（phenotype），把孟德尔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）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，美国遗传学家潘赖特（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，在显微镜下可以清晰地对中期染色体进行观察，发现人类染色体为 46 条。1956 年，华裔学者庄有兴等人报告了人类二倍体细胞的染色体数不是 48 条，而是 46 条。

1949 年，美国生物化学家鲍林（L.C.Pauling，1901—1994）证明镰刀状细胞贫血是一种分子病；1952 年美国生物化学家科里（C.T.Cori）发现糖原累积病Ⅰ型患者的肝细胞中缺乏葡萄糖 -6- 磷酸脱氢酶，是一类由于先天性酶缺陷所造成的糖原代谢障碍疾病。因此，将先天性代谢缺陷与酶的缺乏联系起来，从而开创了人类生化遗传学研究。

1959 年，法国遗传学家勒热纳（J.Lejeune）等发现唐氏综合征（Down syndrome）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。

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，美国、英国、法国、德国、日本和我国科学家共同参与了这一预算达30亿美元的人类基因组计划。这一计划旨在为由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日课题组公布了人类基因组草图。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，人类基因组有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，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员家系的研究，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的研究，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，取得了可喜的成绩。我国学者也正在进行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。

需要全本请访问 www.ertongbook.com