
遗传学丛书

人类遗传学概论

赵寿元 黄裕泉 单祥年 编著
薛开先 华卫健 陈金东

复旦大学出版社

内 容 提 要

本书是遗传学丛书之一,它系统阐述了人类遗传现象及其规律,反映了该学科的新进展。全书共十五章,包括概述、细胞和染色体、常染色体遗传、性染色体遗传、人类基因组的结构、人类基因组的作图和基因定位、基因表达调控、基因的突变、人类染色体畸变、环境化学物质对遗传的影响、辐射对遗传的影响、肿瘤发生中的遗传因素、免疫和血型、多基因遗传、群体遗传与人类进化。

本书可作为人类遗传学的教材,医学遗传学和分子遗传学的参考书,也可供生物学科有关各专业教师和科研人员,以及医务人员参考。

责任编辑 蔡武城 **责任校对** 韩向群

人类遗传学概论

赵寿元 黄裕泉 单祥年 薛开先 华卫健 陈金东 编著

出 版 复旦大学出版社

(上海国权路 579 号 邮政编码 200433)

发 行 新华书店上海发行所

照 排 南京理工大学激光照排公司

印 刷 复旦大学印刷厂

开 本 850×1168 1/32

印 张 11.5

字 数 298 000

版 次 1996 年 11 月第 1 版 1996 年 11 月第 1 次印刷

印 数 1—2 000

书 号 ISBN7—309—01736—6/Q·50

定 价 15.00 元

本版图书如有印订质量问题,请向承印厂调换。

序

1953年, J. D. Watson 和 F. H. C. Crick 提出了 DNA 双螺旋结构模型, 这是生命科学研究历程中的一个具有划时代意义的里程碑。这一模型对遗传学发展具有深远影响, 它不仅使遗传学研究从此深入到分子水平, 而且奠定了现代遗传学的基础, 进一步推动和影响生命科学研究各个学科的飞速发展。目前, 遗传学科已成为生命科学领域中最活跃和最引人注目的一门带头学科。

三十余年来, 现代遗传学无论在理论研究, 还是在生产应用方面, 都取得了一系列重大突破, 尤其是 70 年代初重组 DNA 技术的建立和发展, 为遗传学发展走上产业化道路奠定了基础。遗传工程的兴起, 使人类有可能按照自己的意愿和需要, 来直接操纵遗传物质, 有目的地改造各种生物的遗传组成及至建立新的遗传特性。遗传工程已经和将对人们的日常生活产生巨大的影响, 在当代人类社会发挥重要作用。今天, 以遗传工程为主体的生物工程技术已同微电子技术、能源技术一起, 成为关系到人类生存和社会进步的世界高技术领域的重要支柱。

众所周知, 遗传学研究在我国曾几度波折, 历经沧桑, 有过一段坎坷曲折的历程。随着我国“四化”建设的步伐, 遗传学研究逐渐走上健康发展的道路, 改革开放政策的实施, 更推动着我国的遗传

学研究走向世界。目前,遗传学研究在我国已得到广泛的开展,某些领域还达到了国际先进水平。然而,面对世界新技术革命的潮流,我们必须清醒地认识到我国科学技术发展中还有薄弱环节;而要改变这一切,跻身于世界科技强国之列,首要的战略措施就是必须抓紧人才的培养,这在任何国家都是一样的。造就和培养一大批具有高水平的科学家是我国科学技术实现现代化的体现和保证。因此,作为生命科学带头学科的遗传学,就更要求造就一大批一流的遗传学家,为现代遗传学的发展、为遗传工程和生物技术在中国的广泛开展服务,这是一项有战略意义的重要措施。

就是在这种形势下,复旦大学出版社为了加速我国遗传学人才的培养,适应国内的遗传学教学的需要,特约请了复旦大学遗传学研究所和国内其他遗传学专家撰写《遗传学丛书》各分册。在这些论著中,作者不仅详细介绍了遗传学各个分支领域的基本理论和基础知识,还充分反映了最新的研究成果和进展,力求内容新颖、资料丰富、文笔流畅。这套丛书对遗传学专业的大学生、研究生和正在从事遗传学和相关领域的教学、科研工作者无疑是一套水平较高的专业参考书。我相信,这套丛书的出版必将对我国蓬勃发展的遗传学事业起积极的推动和促进作用,为我国科学技术现代化的早日实现作出应有的贡献。

谈家桢

1988年1月于上海复旦大学遗传学研究所

作者的话

自古以来,人类一直在企求认识自身的由来和人体的奥秘,智人学者孜孜以求地穷究生、老、病、死、思维、意识和行为的底蕴。20世纪50年代以后,分子遗传学突飞猛进地发展,使人们逐渐认识到生命活动的基本过程、生命物质的结构和功能都与一定环境条件下的遗传信息的表达相关,都受基因所包含的遗传指令的控制和调节。特别是90年代初,国际学术界开始的人类基因组研究计划,更是明确地指出要弄清楚构成人体基因组的30亿个核苷酸的排列顺序,在此基础上破译DNA序列中携带的遗传信息及其生物学功能,借以阐明人类的遗传本性。这一宏伟的研究计划,将把人类遗传学的研究带进一个全新的境地。

人类遗传学研究的对象是人的遗传现象及其规律。人是自然界中的一员,具有一般的生物学属性,人又是社会的一员,在更多方面受到社会因素的影响和制约。因此,人类遗传学的研究既包括了一般生物学的研究方法,遵循自然界的一般规律;同时又因人类改变自然界和包括改变自身的能动力量所产生的作用,有其特定的研究系统。所以在编写本书时,既要采用其他生物,包括低等真核生物乃至原核生物的实验数据以及生物界的普适原理,来阐明人类遗传的规律;同时又要尽可能地收集以人类为对象的科学资

料,反映与人类自身直接相关的研究成果。这样,人类遗传学势必涉及遗传学的各个分支学科,文献资料浩如烟海,可是作为简述人类遗传学概梗的《概论》,不可能也不必要对所有问题作详叙缕述,而只须提纲挈领地作简要介绍,力求言简意赅而能窥全貌。这样,材料在取舍抉择过程中,限于编写者的水平,难免有挂一漏万之憾。同时,由于编写与出版的周期较长,人类遗传学研究的进展又十分迅速,新的资料和发现不断涌现,所以读者在阅读本书的某些章节与材料时,可能会有昨日黄花之感,这也应是意料中之事。上述种种,祈请读者鉴谅并予以指正。

本书最初是由黄裕泉教授提议撰写,并邀同单祥年教授一起筹划,拟订撰写大纲,组织编写人员。他俩对本书问世起了重要作用。

赵 寿 元

1995年9月于复旦大学

目 录

序	1
作者的话	1
第一章 绪论	1
一、人类遗传学与医学临床遗传学	2
二、人类遗传学与基因组分析	3
三、人类遗传学与优生	4
四、还原论与整体论	5
第二章 细胞和染色体	8
第一节 卵细胞的发生	8
一、卵巢中原始生殖细胞的增殖	8
二、卵细胞的发生	9
三、卵细胞和卵泡细胞	11
第二节 精子的发生	12
一、精细胞的发生	12
二、精子的形成	13
第三节 受精过程	14
一、精子的顶体反应	14
二、精核进入卵细胞的过程	14

三、不育	15
第四节 胚细胞的分化发育	16
一、胚球细胞的植入	16
二、胚细胞的分化	17
三、性腺的双重起源	18
四、体细胞遗传和性细胞遗传	19
五、流产	20
第五节 染色体	21
一、染色体的结构	22
二、染色体的带型	23
三、染色体的多态性	26
思考题	27
第三章 常染色体遗传	29
第一节 常染色体单基因显性遗传	29
一、常染色体显性性状	29
二、常染色体单基因显性遗传家系的特点	30
三、常染色体单基因显性遗传病一些病例	34
第二节 常染色体单基因隐性遗传	37
一、常染色体单基因隐性遗传家系的特点	37
二、常染色体隐性基因互补测验	39
三、近亲婚配隐性基因纯合效应	41
四、常染色体单基因隐性遗传病一些病例	42
第三节 常染色体共显性遗传	44
第四节 非同源染色体上基因自由组合遗传	45
第五节 常染色体基因连锁互换遗传	46
思考题	48
第四章 性染色体遗传	50
第一节 性别的遗传基础	50

一、性染色体和性别	50
二、H-Y 抗原和性别分化	53
三、睾丸决定因子和男性发育	54
第二节 性染色体畸变引起的性别异常	58
一、性腺发育不全综合征	58
二、先天性睾丸发育不全综合征	60
三、46,XX 男性	61
四、XY 女性	62
五、XYY 男性	63
六、多 X 综合征	64
第三节 性连锁遗传	64
一、Y 连锁遗传	65
二、X 连锁隐性遗传	65
三、X 连锁显性遗传	67
四、X 连锁共显性遗传	69
第四节 基因组印记	70
一、基因组印记的实验证据	71
二、人类遗传中的印记现象	73
三、基因组印记的可能机理	76
思考题	78
第五章 人类基因组的结构	79
第一节 结构基因	79
一、内含子和外显子	80
二、多基因家族	83
三、基因簇和超基因	86
四、癌基因和抗癌基因	90
五、假基因	93
六、线粒体基因	94

第二节 调控基因和调控序列	95
一、含同源区基因	96
二、“锌指”基序基因	97
三、其他调控序列	98
第三节 单一序列	99
第四节 重复序列	100
一、高度重复序列	100
二、中度重复序列	102
第五节 限制性片段长度多态性	105
一、酶切位点改变产生的 RFLPs	106
二、数目可变的串联重复序列造成的 RFLPs	107
思考题	109
第六章 人类基因组的作图和基因定位	110
第一节 人类基因组的作图	110
一、人类基因组图谱的价值	112
二、遗传图	115
三、物理图	115
四、构建物理图的基本方法	118
第二节 DNA 测序	122
一、DNA 测序的化学法	122
二、酶法 DNA 测序	123
第三节 基因定位	124
一、遗传重组值定位	124
二、家系分析	125
三、细胞学定位	127
四、体细胞杂交定位	127
五、原位杂交定位	129
思考题	131

第七章 基因表达调控	132
第一节 概述	133
一、真核生物基因组结构及表达的特点.....	133
二、基因表达的调控水平.....	133
三、人类基因表达调控的实例.....	134
第二节 DNA 水平的基因表达调控	135
一、碱基的甲基化与去甲基化.....	135
二、基因的扩增与丢失.....	137
三、DNA 重排.....	139
第三节 染色质结构与基因表达	140
一、活性染色质的特点.....	140
二、核酸酶高敏感区.....	140
第四节 转录水平的基因表达调控	141
一、RNA 多聚酶.....	141
二、启动子,增强子和抑制子.....	142
三、转录因子与激素.....	143
四、初级转录产物的加工与运输.....	145
第五节 翻译水平的基因表达调控	147
一、mRNA 寿命和隐功 RNA.....	147
二、前导蛋白与蛋白质修饰.....	148
三、激活与抑制.....	149
思考题	150
第八章 基因的突变	151
第一节 单碱基对置换	151
一、碱基置换的分子基础.....	153
二、线粒体基因组中的点突变.....	157
第二节 基因缺失	158
一、基因序列间的同源不等重组.....	159

二、重复序列单位间的同源不等重组	160
三、基因中的短序列缺失	162
四、线粒体基因组中的缺失	164
第三节 基因插入,重复和倒位	165
一、基因插入	165
二、基因重复	168
三、倒位	169
第四节 非编码序列的基因突变	171
一、剪接位点的突变	171
二、启动子的突变	172
三、戴帽位点的突变	173
四、腺苷酸多聚化信号的突变	173
第五节 动态突变	174
第六节 突变率	174
思考题	177
第九章 人类染色体畸变	178
第一节 染色体畸变的分类	179
一、染色体数目畸变	179
二、染色体结构畸变	183
第二节 染色体畸变的原因	191
思考题	195
第十章 环境化学物质对遗传的影响	197
第一节 概述	197
一、遗传毒理学的产生和发展	197
二、遗传毒理学的研究内容及其意义	198
三、环境中的化学诱变剂	199
第二节 环境化学物质的致癌作用	201
一、概述	202

二、常见的化学致癌物质	203
三、致癌物质的代谢活化	204
四、人类的化学致癌物质	204
五、肿瘤促进因子	205
六、饮食中的抑癌物质	206
第三节 诱变性短期测试系统和人群监测	207
一、常用的遗传毒理学短期测试法	208
二、实验设计与结果解释时应考虑的原则和注意点	209
三、化学品遗传风险的评价	211
四、人群的生物学监测	212
第四节 环境化学物质的致畸作用	213
一、流产,死产和先天性畸形	213
二、先天性畸形的遗传病	214
三、致畸的环境因素	215
四、环境因子致畸作用的影响因素	216
思考题	218
第十一章 辐射对遗传的影响	219
第一节 辐射的种类和剂量	220
一、射线种类与来源	220
二、辐射照射量	222
三、性腺剂量,遗传剂量,加倍剂量和危险度	223
第二节 辐射对人类遗传的危害	225
一、辐射对人类染色体畸变率及染色体畸变病的影响	225
二、辐射诱发基因突变及其对人类单基因遗传病的影响	229
三、核辐射对人类遗传的影响	233
思考题	237

第十二章 肿瘤发生中的遗传因素	238
第一节 概述	238
一、癌的生物学术特征.....	238
二、肿瘤遗传流行病学.....	240
第二节 易患肿瘤的单基因综合征与遗传性肿瘤	242
一、常染色体隐性单基因综合征.....	242
二、常染色体显性单基因综合征.....	243
第三节 遗传性肿瘤及其发生的遗传模型	243
一、遗传性肿瘤.....	244
二、遗传性肿瘤发病的遗传学模型.....	245
第四节 染色体异常与肿瘤	246
一、易发肿瘤的染色体异常疾病.....	247
二、肿瘤细胞的染色体异常.....	247
三、染色体脆性部位、癌断裂点和癌基因.....	250
第五节 肿瘤的分子遗传学	251
一、癌基因.....	251
二、肿瘤抑制基因.....	257
三、肿瘤发生中的癌基因和抗癌基因.....	259
四、转移基因和转移抑制基因.....	260
第六节 肿瘤防治的遗传学对策与前景	263
一、发病前阶段的病因预防.....	263
二、肿瘤的早期发现与诊断.....	264
三、肿瘤的治疗与监护.....	264
思考题	266
第十三章 免疫和血型	267
第一节 免疫系统	267
一、淋巴系统.....	267
二、克隆选择.....	269

三、免疫记忆	270
四、免疫耐受	271
第二节 抗体的多样性	272
一、抗体分子结构	272
二、抗体分子的类型	273
三、抗体分子的基因和基因重排	273
四、同型排斥和等位排斥	277
第三节 免疫系统缺陷病	277
一、免疫缺陷病	278
二、自体免疫病	279
第四节 组织相容性和移植	279
一、主要组织相容性复合体	280
二、器官移植	282
三、HLA 和疾病的相关性	282
第五节 血型	285
一、A、B、O 抗原和基因型	286
二、Se 基因和 H、Le 抗原的分布	287
三、Rh 基因和免疫反应	288
思考题	290
第十四章 多基因遗传	292
第一节 性状分析	292
一、一卵双生和两卵双生	292
二、连续性状和非连续性状	293
第二节 遗传基础	296
一、基因的分离和自由组合	296
二、基因数的量变和阈值	296
第三节 基因型和环境的相互作用	299
一、多基因性状的组成	299

二、环境与基因表型	299
三、环境与基因表型模拟	301
四、环境补偿基因表型	303
第四节 遗传率	303
一、通过方差计算遗传率	303
二、通过一致率计算遗传率	306
第五节 智力	306
一、智力的组成	307
二、智力的表达	308
三、智力表型值的含义	309
四、智力表型值量表	309
五、智力表型值的转换公式	310
六、遗传咨询	312
思考题	315
第十五章 群体遗传与人类进化	317
第一节 人类进化概述	317
一、概况	317
二、渐变进化与间断跳跃进化	320
三、遗传变异与进化	322
四、遗传变异的度量	322
五、等位基因频率和基因型频率	324
六、遗传平衡定律	325
七、群体的分化——人种	327
第二节 进化的力量	327
一、突变	327
二、迁移	329
三、遗传漂变	329
四、自然选择	331

第三节 分子进化	336
一、基因组的进化	336
二、直线同源基因的进化	338
三、平行同源基因的进化	341
四、大突变:外显子重排	343
五、调控突变	344
思考题	346
主要参考资料	349