

泰山护理职业学院教案

课程名称: 遗传学 授课班级: _____ 授课人: _____ 教案编号: _____
授课题目: 多基因病 授课类型: _____ 授课时数: 2

一、教学目标

知识目标: 1.掌握数量性状与质量性状的概念, 多基因遗传及多基因遗传病的特点。
2.熟悉多基因假说的主要观点。
3.了解多基因遗传病发病风险的估计以及常见多基因遗传病
能力目标: 能知道常见的多基因遗传病并能讲述其遗传特点。
情感目标: 进一步理解现象和本质的辩证关系。。

二、教学重点、难点

重点: 1.多基因遗传及多基因遗传病的特点。
2. 多基因假说的主要观点。
难点: 多基因遗传病发病风险的估计以及常见多基因遗传病。

三、教学资源

教材: 《医学遗传学》 第1版 王英南主编 中国医药科技出版社
教具: 多媒体

四、教法与学法

教法: 1.理论讲授为主, 结合人类常见多基因遗传病的典型案例, 提高学生对多基因病的认识。
2.利用多媒体课件展示, 使学生掌握多基因遗传病的遗传特点。
学法: 1.加强学生理论联系实践, 分析多基因病的遗传, 提高学生的综合实践能力。
2.做一些相关的课后练习, 通过做练习巩固已学过的知识, 发现薄弱环节及时查缺补漏, 增强学习效果。

五、教学过程

(一) 检查复习

单基因病的概念的主要类型。

(二) 导入新课

人类的常见疾病, 如高血压、糖尿病、精神分裂症、哮喘等, 和一些先天性畸形, 如唇裂、腭裂、无脑儿等, 其发生都具有一定的遗传基础, 常表现出家族聚集性, 但环境因素的作用也不可忽视。

(三) 讲授新课 (板书设计)

第一节 多基因遗传

一、质量性状和数量性状

质量性状(qualitative character): 单基因遗传的性状或疾病的变异在一个群体中的分布是不连续的, 可以明显地将变异个体分为2~3群, 2~3群个体间差异显著。

■ 质量性状的要点:

单基因遗传性状, 群体中分布不连续

数量性状(quantitative character): 多基因遗传的性状或疾病的变异在一个群体中的分布是连续的, 不同个体之间的差异只有数量上的差异, 没有质的不同。

■ 数量性状要点:

多基因遗传性状, 群体中分布是连续

	遗传控制	环境影响	群体中性状变异的分布	相对性状差异	研究方法	举例
质量性状	单基因 (一对主基因)	不敏感	不连续	显著	家系调查	垂体性侏儒， 苯硫脲尝味能力
数量性状	多基因 (多对主基因)	敏感	连续、正态	不显著	群体调查	正常人的身高、体重、血压、智力、肤色

二、多基因遗传的定义

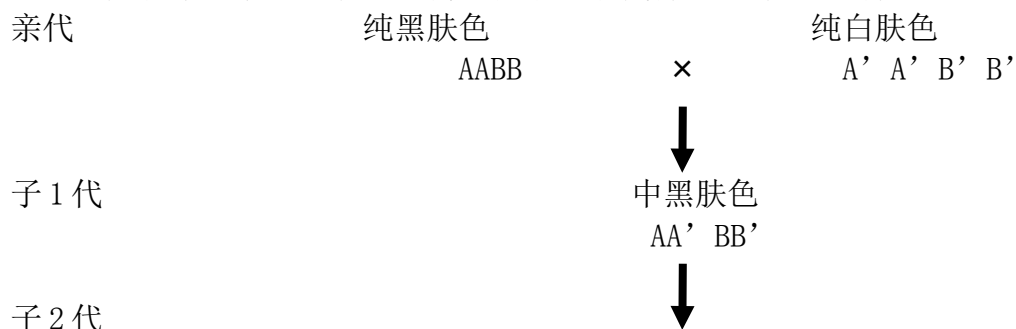
一种遗传性状或遗传病受两对或两对以上基因的控制，每对基因彼此间没有显性和隐性的关系，每对基因对表型的效应都很小，但是各对基因的作用有积累效应，这种遗传方式称为多基因遗传（poly-genic inheritance）。

三、多基因假说

其要点是：①数量性状的遗传物质是两对或两对以上的等位基因控制；②等位基因彼此之间没有显隐性之分，为共显性；③每对等位基因又称微效基因，因其对表型的作用是微小的，但多对微效基因的作用可累加，产生明显的表型效应，称累加效应；④每对基因的传递遵循遗传的基本定律；⑤数量性状除受多基因的遗传影响外，环境因素也起作用，即某一数量性状的形成是多基因和环境共同作用的结果。◆

四、多基因遗传的特点

回归现象：数量性状在遗传过程中，子代将向人群的平均值靠拢



子1代配子	AB	AB'	A' B	A' B'
子AB	AABB 纯黑	AABB' 微黑	AA' BB 微黑	AA' BB' 中黑
AB'	AABB' 微黑	AAB' B' 中黑	AA' BB' 中黑	AA' B' B' 微白
A' B	AA' BB 微黑	AA' BB' 中黑	A' A' BB 中黑	A' A' BB' 微白
A' B'	AA' BB' 中黑	AA' B' B' 微白	A' A' BB' 微白	A' A' B' B' 纯白

多基因遗传的特点：

1. 两个纯种类型杂交后子1代都是中间类型，但他们有一定的变异范围，这种变异是环境因素作用的结果。
2. 两个中间类型的子1代杂交后，子2代大部分仍然是中间类型，但其变异范围比子1代更为广泛。有时会出现极端类型的个体。
3. 在一个随机杂交的群体中，变异范围很广泛，但是大多数个体接近于中间类型，极端变异的个体很少。变异的产生受多基因遗传基础和环境因素的影响，子代表现的变异

范围将更加广泛且呈连续性分布。

第二节 多基因遗传病

一、易患性与发病阈值

➤ 易感性(susceptibility)

在多基因遗传病中,若干作用微小但有累积效应的致病基因构成了个体患某种病的遗传因素,这种由遗传基础决定一个个体患病风险称易感性。

➤ 易患性(liability)

由遗传因素与环境因素共同作用,决定一个个体是否容易患多基因遗传病的可能性的大小,称为易患性。

在一定的环境条件下,易感性高低可代表易患性高低。

一个个体的易患性是难以测定,只能依靠其婚后所生子女的发病情况做出粗略估计。一个群体中的全部个体的易患性变异就像数量性状一样,呈现正态分布,大多数人接近平均值。

➤ 发病阈值(threshold)

个体患病所需易患性的限度,在一定环境条件下,为患病所需的最低的致病基因数量。

二、遗传度◆

多基因遗传病受遗传因素和环境因素的共同影响,其中遗传因素在疾病中所起作用的大小称为遗传度或遗传率,一般用百分率(%)表示。

遗传度(%)=遗传因素/(遗传因素+环境因素)×100%

遗传度为100%,表明某种多基因遗传病的发病完全是遗传因素起作用,实际上这种情况在多基因遗传中几乎不存在;

遗传度为70%~80%,表明主要是遗传因素对某种多基因遗传病的发病起重要作用,环境因素的作用较小;

遗传度为30%~40%或更低,表明主要是环境因素对某种多基因遗传病的发病起主导作用,遗传因素的作用是次要的。

三、多基因遗传病的特点◆

1. 多基因遗传病的发病有家族聚集倾向。患者一级亲属的发病率为1%~10%,远低于单基因遗传病患者同胞的1/2(显性遗传病)或1/4(隐性遗传病)的发病率,也不能用任何一种单基因遗传病的遗传方式来说明。

2. 同一级亲属的发病风险相同。如患者的父母、同胞、子女均为一级亲属,亲缘系数为1/2,其发病风险都相同。◆

3. 随着亲属级别的降低,患者亲属的发病风险也迅速降低。尤其是群体发病率越低的疾病,这种趋势越明显。

4. 发病率存在种族和民族的差异。这是由于不同的种族和民族有着不同的遗传基础,如日本的先天性畸形足的发病率是1.4%,而美国则高达5.5%。

5. 近亲结婚时,子女发病的风险也会增高。但不及常染色体隐性遗传病的显著,这可能与多基因的累加效应有关。

6. 病情越严重,再发的风险就越大,表明遗传因素发挥着重要作用。

四、多基因遗传病发病风险的估计◆

从遗传学角度来看,多基因遗传病的形成是由多个基因和环境因素共同作用的结果,发病机理较复杂,因此在估计多基因遗传病的发病风险时,需要综合考虑以下几个关系。

1、患者一级亲属发病风险与该病的遗传度与群体发病率的关系

2、家庭中患病人数与发病风险的关系

- 3、患病严重程度与发病风险的关系
- 4、性别差异与发病风险的关系

五、几种常见多基因病简介

- 1、原发性高血压
- 2、糖尿病
- 3、冠心病

（四）布置作业

- 1、完成课后练习。
- 2、预习染色体病。

六、课后评析

学习本章要注意在把握重要基本概念的同时，学会用比较法去梳理质量性状和数量性状、单基因遗传和多基因遗传、单基因遗传病和多基因遗传病之间的本质区别和特点，并与实际临床应用联系起来理解。