

第五章 单基因病

人类性状遗传包括正常性状遗传和疾病遗传，其中某种性状受一对等位基因控制的遗传称单基因遗传，又称孟德尔式遗传，这类性状遗传遵循分离定律。单基因遗传病又称单基因病，是指受一对基因影响而发生的疾病。按致病基因是位于常染色体还是性染色体，以及基因作用性质是显性还是隐性，而分为：

常染色体显性遗传(AD)
常染色体隐性遗传(AR)
X 连锁显性遗传(XD)
X 连锁隐性遗传(XR)
Y 连锁遗传(YL)

(1) 系谱与系谱分析

临床上判断单基因遗传病的遗传方式常用的方法是系谱分析法（pedigree analysis）。所谓系谱（pedigree）是指详细调查某种疾病在一个家族中的发生情况后，用遗传学上规定的符号按一定格式将调查结果绘制成患者与家族各成员相互关系的图。系谱中不仅包括患病的个体，也包括家族中所有的健康成员，下面是绘制系谱时常用的一些符号（图 6-1）。

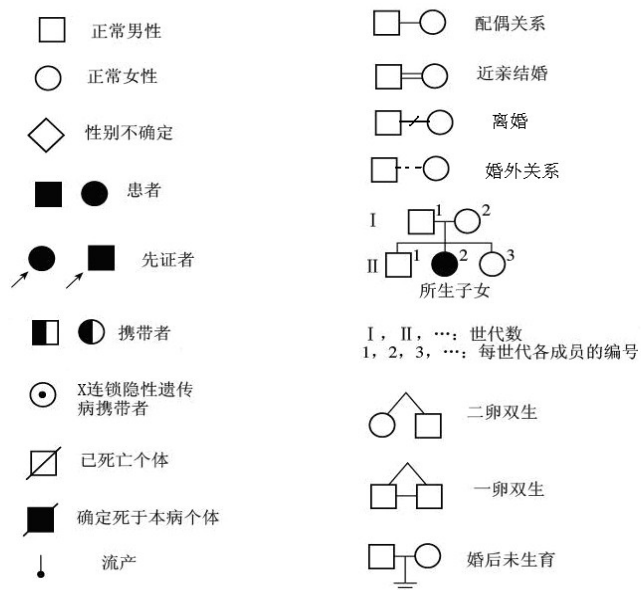


图 6-1 系谱中常用的符号

在系谱中，**先证者**是指家族中第一个被确诊患有某种遗传病的患者。绘制系谱时，应从先证者入手，调查他的家庭成员，弄清亲属关系和这种疾病在他们家族亲属中的分布等情况，用特定的遗传学符号把这些调查资料绘制成图就是系谱。

调查和绘制系谱时要注意：

- 1 一般要求要调查患者家族中三代以上多个成员的情况；
- 2 要调查清楚患者的年龄、病情、死亡原因、是否近亲婚配等情况；

- 3 调查的人数愈多愈好，大家族才能提供更多的信息，调查时要深入实地察看查询；
- 4 多收集资料综合分析，以确保资料的准确无误。

对绘制出来的系谱，运用遗传学基本规律进行分析就是系谱分析。在进行系谱分析时，只依据一个家族的系谱资料往往不能反映出该病的遗传方式特点，通常需要把几个具有相同遗传病的家族的系谱结合起来做综合分析。通过系谱分析可确定某种遗传病可能的遗传方式，还可以预测后代发病风险。