



主页



English



数据库



e-mail



BBS



商贸信息

关键字查询

搜索

其他栏目

固定栏目

中国医学通史绪论

古代卷

- [原始社会时期](#)
- [夏商西周时期](#)
- [春秋战国时期](#)
- [秦汉时期](#)
- [三国两晋南北朝](#)
- [隋唐五代医学](#)
- [两宋时期](#)
- [辽夏金元时期医学](#)
- [明代医学](#)
- [清代前中期医学](#)

近代卷

- [中医篇](#)
- [西医篇](#)

现代卷

- [卫生工作方针与事业管理](#)
- [预防医学事业的发展](#)
- [医疗卫生与康复医学事业的发展](#)
- [现代医学的发展](#)
- [现代药学的发展](#)
- [中西医结合医学的发展](#)
- [民族医学的发展](#)
- [台港澳医学发展](#)

您当前的位置: [主页](#)>>[中医历史](#)>>[现代卷目录](#)>>[基础医学](#)>>[医学遗传学](#)
十、医学遗传学

医学遗传学是遗传学的一个分支,是遗传学与医学相结合研究人类疾病发生的遗传基础及遗传规律的一门学科。近年来随着分子生物学技术的发展及在医学遗传学研究中的应用,医学遗传学发展迅速,已成为现代医学研究的前沿学科之一。早期的医学遗传学研究主要是以孟德尔和摩尔根的经典遗传学定律为主导思想,注重于遗传病传递规律及系谱特征的研究。随着染色体制备技术和观察方法的建立,人类医学细胞遗传学迅速发展。诸多染色体病的发现和七十年代显带技术及八十年代染色体高分辨技术的出现和在染色体病研究中的应用,加速了细胞遗传学的发展,并促使了细胞分子遗传学这一学科的形成和临床应用。染色体原位杂交技术及间期细胞遗传学的发展为人们研究染色体病提供了更为有效的手段。生物化学理论和研究手段的不断发展,使生化遗传学得以迅速成长。DNA双螺旋结构和阐明和基因检测手段的出现,奠定了现代医学分子遗传学的基础。七十年代开始出现和发展的分子生物学技术在医学遗传学研究中的应用,大大的加快了医学遗传学的发展步伐,使医学遗传学研究进入了一个崭新的时期,一大批遗传病的发病本质从基因水平得以阐明,基因诊断和产前基因诊断迅速发展并在临床上广泛应用,并为基因治疗奠定了基础。

(一) 中国医学遗传学发展历程概述

六十年代初期,项维(1962),吴(1962)等人首先报道了中国人的染色体组型,随之哈医大等单位也开展了染色体畸变的研究,与此同时1962年初和1963年分别在中国医学科学院实验医学研究所病理系和北京协和医院内科成立了人体细胞遗传学组和医学遗传室。湖南医学院卢惠霖建立了医学遗传研究组,卫生部在1963年初成立了医学遗传学专题委员会,制定了我国医学遗传学的十年规划。医学遗传学研究在全国许多城市开始启动。中国医学科学院和中山医大有GGPD缺乏的研究,上海第九人民医院血红蛋白病的研究,标志着我国生化遗传学研究的开始,哈医大有关PTC尝味能力的调查体现了我国群体遗传学研究的萌芽。从1963年到1966年三年时期,我国在人类细胞遗传、生化遗传和群体遗传学方面取得一些可喜的进展,培养了一大批的医学遗传学工作者。从1966~1976年这十年间,只有到了七十年代的初中期,才有数篇不关细胞遗传学的研究报道。

七十年代末期,产前诊断、遗传门诊在全国各地纷纷建立。尤其是1978年中国遗传学会及人类和医学遗传学专业委员会的成立有力的推动了我国医学遗传学研究。1979年底在长沙召开的第一次人类和医学遗传学论文报告会不但检阅了我国医学遗传学的研究现状,而且为进一步开展人类医学遗传学研究进行了总动员,在这次大会上,成立了细胞遗传学,血红蛋白病,群体遗传学为八个协作组。尤为重要的是,吴教授在这次大会上提出的重视计划生育,加强优生学研究引起了全国的热烈反响。

从1983年至1987年的这四年间,细胞遗传学的研究更为深入,各种显带技术、高分辨技术更为成熟和普及,有的单位还开展了顺性位点,尤其是胞性X染色体综合征的研究,积累的核型分析病例更为增多,首报的核型数量也不断增加。血红蛋白的研究在原有工作的基础上更为深入,产前诊断在羊水细胞培养的同时,绒毛细胞染色体直接制备技术在全国迅速兴起和普及。在这四年间,发展尤为迅速和突出的有两个领域,第一是生化遗传学和分子病在血红蛋白病研究的同时,加强了先天性代谢缺陷的研究,不仅进行长久先天性代谢缺陷的群体普查,而且在先天性代谢缺陷的诊断和产前诊断方面也取得了重大进展。第二是医学分子遗传学开始在我国兴起,血红蛋白病的研究从蛋白质水平开始进入基因水平。苯丙酮尿病、血友病B的研究也开始进入DNA水平。这些标志着我国医学遗传学研究新阶段的开始。

从1987年至1990年这四年是我国医学遗传学研究的一个新转折点,在这一阶段分子和生化遗传学在我国迅速发展,分子遗传学迅速兴起,探针技术,PCR技术在全国

许多单位迅速开展用于遗传病的研究，开展的区域从早期的北京和上海迅速扩散至全国众多单位。在细胞遗传学方面分子细胞遗传学在我国的兴起引人注目，染色体原位杂交技术更多的单位已掌握，并利用高分辨染色体进行产前诊断和基因定位。另外细胞遗传学更为普及，全国已有206个从事细胞遗传学工作的实验室。全国的首报核型也达到了700余种。

(二) 中国的医学细胞遗传学研究

六十年代初期，细胞遗传学在我国的萌芽阶段。项维，吴等人首先报道了中国人的染色体组型。

在1966年到1976年这十年间，我国的细胞遗传研究基本上处于停滞状态，但从七十年代初期开始，卢惠霖教授领导的湖南医学院医学遗传学研究室，他们自1972年开始细胞遗传学的研究工作，并最早引进了G显带技术，建立了C带，Q带及高分辨染色体G显带技术，结合临床开展了细胞遗传学的研究工作。

尤其是1979年成立了全国性的染色体研究协作组，并先后在长沙，南京，重庆等地举办了染色体研究讲习班，普及了染色体G带，C带、Q带，SCE，高分辨等技术。许多单位建立了细胞遗传学实验(研究)室。中国人的G带染色体模式图也于1979年正式发表。羊水细胞和绒毛组织细胞培养的染色体技术开始在全国推广。人类高分辨G显带技术开始在临床应用。至1982年，是完成近万例新生儿染色体病的普查，基本上摸清了我国新生儿染色体病的发病率。并对一些常见染色体病作了深入研究，发现许多国外首次报告的染色体异常。

在这一阶段，我国的G显带，C显带，SCE等技术在全国各个细胞遗传实验室普及，并成为染色体病研究的常规技术，通过对不同人群的研究，发现了更多的异常核型及染色体畸变，至1990年，约有700余种。除常规的染色体技术外，八十年中期，染色体腹性位点的检测开始兴起，并趋于技术上的成熟。在八十年代中期出现了一组有关腹性X染色体综合征的研究报道。高分辨技术亦趋于成熟，并于八十年代中期发表了中国人850~1000条的高分辨染色体G显带模式图。至八十年代末期九十年代初期分子细胞遗传学在我国兴起。细胞遗传学研究在全国更为普及，至1990年，全国共有206个单位从事细胞遗传学工作。

(三) 中国的分子病和先天性代谢缺陷研究简史

六十年代的初中期，中国医科院和杜传书直关GGPD缺乏症的研究，林修基等人有关异常血红蛋白的研究，体现了我国分子病和先天性代谢缺陷研究的萌芽。由于“文化大革命”，这方面的工作被迫中断。直到七十年代初中期，曾溢涛等人有关异常血红蛋白的研究才使生化遗传和分子病的研究工作重新恢复。到了七十年代末期，我国的分子病和先天性代谢缺陷才开始了系统的研究工作。

这一阶段及根据研究的主要内容划分为两个时期。(1)1979~1982，此阶段生化遗传以血红蛋白异常研究为主要内容。(2)自1985年开始，血红蛋白的研究继续深入外，其它的分子病和先天性代谢缺陷研究迅速崛起，从1982至1984年，完成了GGPD，PKU，先天性甲减及DMD，成骨不全，肝豆状核变性，血友病，粘多糖沉积症等数十种疾病的我国群体发病情况普查。

七十年代崛起的分子遗传学将医学遗传学的研究推向了一个新的阶段。而我国的分子遗传学起步较晚，1984年，上海曾溢涛等人首先利用基因探针技术对HbH和HbQ-H两种异常血红蛋白的X珠蛋白基因进行了分析。开创了我国遗传病基因诊断的历史。医科院基础所还在我国自行克隆制备了相应的探针，并将其应用于临床研究，继Hb异常之后，PKU基因诊断的成功，标志着我国的生化遗传学研究开始进入分子遗传学阶段。

八十年代的中后期至九十年代初为我国医学分子遗传学的蓬勃发展时期，全国许多单位纷纷建立了分子遗传学实验室，积极引进基因诊断技术。继地中海贫血、苯丙酮尿症后，DMD、血友病也开始应用基因诊断的方法，至1990年第二次全国医学遗传学学术会议时，在我国利用分子遗传学技术诊断和产前诊断的病种有地中海贫血、血友病、苯丙酮尿症、DMD，W；lson病。强直性肌营养不良、Huntington. S舞蹈症、21-羟化酶缺乏症等数十种病。并开展APO基因，癌基因、人DMA指纹图、性染色体基因阶段的研究。所采用的技术包括探针技术、RFLP、ASO及八十年代刚刚兴起的聚合酶链反应技术。

(四) 我国遗传病产前诊断研究简史

我国的产前诊断始于六十年代初期。七十年代初中期，我国开始了利用早孕绒毛进行性染色质检查以预测胎儿性别的研究和临床应用，1977年我国羊水细胞培养成

功，随后许多单位开展羊水细胞培养及染色体制备的研究，并很快在临床上推广应用。在八十年初期，湖南医学院夏家辉等人成功的进行了绒毛细胞培养及制备了可供分析的核型。

绒毛细胞染色体标本直接制备技术的出现为染色体病的早期诊断提供了有效手段。我国于1983年开始引进该技术，1984年已有关于绒毛细胞染色体直接制备的报道。1985年协和医院发表了绒毛染色体产前诊断染色体病的临床应用报道。同年中国卫生协会在桂林召开绒毛早期产前诊断的学术讨论会。随着羊水细胞培养技术及绒毛染色体制备方法的日臻成熟，在八十年代中期，北京、上海利用培养的羊水细胞进行酶体贮积症的产前诊断。至1990年，共进行了近五十例高风险胎儿的产前诊断。

[English](#) | [联系我们](#) | [关于我们](#) | [网站导航](#) | [BBS](#)

Copyright © 1999-2000 TCM-Online Beijing All rights reserved