**湖南师范大学硕士研究生入学考试自命题科目考试大纲**

**考试科目代码： 考试科目名称： 《医学遗传学》**

绪 论

医学遗传学基本概念；遗传病概念、特点与分类；医学遗传学发展简史。基因、基因组的基本概念；基因表达及调控。医学遗传学的发展方向；精准医学；系统医学。

第一章 基于疾病的遗传学数据分析

常用的医学遗传学数据库（尤其是OMIM和GeneTests）的应用范围和使用技巧。遗传病数据的解读方法及其临床意义。各种遗传病的数据库网站，以及相关的储存文件类型

第二章 基因突变与遗传多态性

基因突变的特性，基因突变的类型和分子机制。诱发基因突变的因素和基因突变的修复机制；遗传多态性的基本概念与主要类型。遗传多态性研究的科学意义及应用价值。

第三章 基因突变的细胞分子生物学效应

遗传性酶病和分子病等基本概念；基因突变导致蛋白质功能改变的机制；基因突变引起性状改变的分子机制。常见先天性代谢病发病的分子机制和主要临床表现。无义介导的mRNA降解（NMD）机制

第四章 单基因疾病的遗传

系谱、系谱符号及系谱分析；各种单基因遗传病的系谱特征。近亲婚配；影响单基因遗传病分析的各种因素。不完全确认，Y连锁遗传。

第五章 多基因疾病的遗传

多基因遗传、质量性状、数量性状、微效基因、主基因、易感性、易患性、阈值、遗传度等概念；质量性状与数量性状遗传的特点；遗传率的意义及其适用范围。多基因遗传病的遗传度估算方法及其适用人群；Falconer和Holzinger公式；再发风险评估的Edwards公式及其适用范围。影响多基因遗传病的再发风险因素。

第六章 群体遗传

基因频率、基因型频率的概念；遗传平衡定律（Hardy-Weinberg定律）；影响遗传平衡的因素。遗传平衡定律的应用，遗传负荷的概念。群体遗传学概念及范围。

第七章 线粒体病的遗传

线粒体mtDNA的结构和组成；线粒体遗传系统的特点；母系遗传，同质性与异质性，复制分离，阈值效应等概念。mtDNA突变的类型； mtDNA突变与线粒体疾病发生的关系；mtDNA突变率高的原因；线粒体疾病的遗传特点。mtDNA的复制与转录过程和特点；几种常见线粒体病（LHON、MERRF、MELAS、KSS等）的主要症状及发病机制。

第八章 人类染色体

人类染色体的数目、类型和形态结构特征；核型、染色体组、基因组、染色体多态性概念；非显带核型特点；显带染色体带纹描述方法。常染色质和异染色质区别、性染色质特点；莱昂假说；性别决定；G显带核型特征；染色体多态性常见部位 。人类染色体命名的国际体制（ISCN）；人类染色体研究方法和进展。

第九章 染色体畸变

染色体畸变的概念、类型和形成机制；异常核型的描述方法。染色体畸变的分子细胞学效应。诱发染色体畸变的原因。

第十章 单基因病

血红蛋白M病、不稳定血红蛋白病、氧亲和力改变的血红蛋单基因病基本概念；正常血红蛋白分子的结构及发育演变；人类珠蛋白基因；镰形细胞贫血症的的细胞学和分子发病机制；α地贫和β地贫的临床分型及基因型；地中海贫血的分子机制。甲型血友病、乙型血友病的临床症状、遗传方式、分子机制及诊防手段。成骨不全的分类、遗传方式、分子机制及诊防手段。酶蛋白病的发病机制。苯丙酮尿症、白化病、半乳糖血症、糖原贮积症的临床症状、生化代谢途径、分子机制及其诊防治手段。

蛋白病的分类、异常血红蛋白病的分子机制；中国人β地贫点突变的主要类型；丙型血友病的遗传方式及分子机制；酶蛋白病与分子病的区别；黏多糖贮积症的分型、遗传方式及早期诊防治策略；自毁容貌综合征的临床症状、遗传方式、生化代谢途径及分子机制。

血红蛋白M病、不稳定血红蛋白病、氧亲和力改变的血红蛋白病；遗传性胎儿血红蛋白持续增多症；血管性假血友病；Marfan综合征；受体蛋白病；维生素依赖性酶病、多种酶缺陷和酶活性升高引起的酶病。

第十一章 多基因病

多基因遗传病和复杂性疾病等概念。精神分裂症、糖尿病、原发性高血压、帕金森病、阿尔茨海默病的遗传特点。精神分裂症、糖尿病、原发性高血压、帕金森病、阿尔茨海默病等多基因病的临床症状及发病因素。

第十二章 线粒体疾病

线粒体病的分类；mtDNA突变引起的主要线粒体病。nDNA与线粒体疾病的关系疾病过程中的线粒体变化

第十三章 染色体病

Down综合征、18三体综合征、13三体综合征、5p-综合征、Klinefelter综合征、Turner综合征的临床表现和遗传学特征；染色体倒位和易位携带者的遗传效应。 染色体病发生的概况；微小缺失综合征；性染色体结构异常的遗传效应。Down综合征的诊断、治疗及预防。

第十四章 遗传性免疫缺陷

遗传性免疫缺陷病的基本概念；先天性胸腺发育不良综合征的基本临床表现和免疫缺陷机制；X连锁无g球蛋白血症的基本临床表现和免疫缺陷机制。

重症联合免疫缺陷的临床表现和免疫缺陷机制；IgA缺陷及IgG亚型缺陷的临床表现和免疫缺陷机制；IgM增多伴随免疫缺陷的临床表现和免疫缺陷机制。

免疫细胞发育的基本机制及其与免疫缺陷的关系；巨噬细胞免疫缺陷的临床表现和免疫缺陷机制；补体缺陷的临床表现和免疫缺陷机制。

第十五章 出生缺陷

出生缺陷概念、出生缺陷类型、典型出生缺陷疾病，如神经管缺陷畸形、心血管畸变等。诱发出生缺陷原因和出生缺陷检测时间节点。出生缺陷的诊断方法。

第十六章 肿瘤与遗传

肿瘤的遗传现象；癌基因概念、功能种类和激活机制；抑癌基因概念、功能分类和失活机制；肿瘤的单克隆起源学说；肿瘤的“二次”打击学说；肿瘤的多阶段遗传损伤学说。

遗传性肿瘤综合征和遗传性肿瘤的特征；染色体不稳定性与肿瘤发生的关系；抑癌基因发现与研究途径；肿瘤靶向治疗研究现状。

肿瘤染色体不稳定性的类型；与肿瘤相关的细胞周期检查点；TP53和RB基因在肿瘤中的作用；细胞凋亡与肿瘤发生的关系；常见的肿瘤易感基因；肿瘤基因组学与靶向治疗。

第十七章 表观遗传病

表观遗传及调控机制、表观遗传综合征。代谢与代谢性疾病、肿瘤与表观遗传。表观遗传进展。

第十八章 遗传病的诊断

遗传病的特殊诊断原理：染色体检查、基因分析、产前诊断。胚胎植入前诊断、无创产前诊断。基因诊断主要方法及临床应用

第十九章 遗传病的治疗

遗传病治疗的原则；基因治疗的策略。手术治疗、药物和饮食治疗的原则及适应证；基因治疗的技术路径；基因治疗的临床应用。基因治疗面临的问题。

第二十章 遗传咨询

遗传咨询的主要步骤及遗传病再发风险率估计。遗传咨询临床基础及遗传病的群体筛查。遗传伦理、遗传与优生