

YiXueXiBaoXue

YuYiXueYiChuanXue

XueXiZhiYao

医学细胞学与医学遗传学

学习指要

张淑玲 郑立红 王秀华 主编



什么是基因，什么是遗传密码？

丰富的遗传学知识，开放的思辨式论述，

让你层层揭开人类遗传之谜。

吉林人民出版社

医学细胞学与医学 遗传学学习指要

主编 张淑玲 郑立红 王秀华

吉林人民出版社

医学细胞学与医学遗传学学习指要

主 编:张淑玲 郑立红 王秀华 责任编辑:贺 萍

封面设计:佳 倩

吉林人民出版社出版 发行

(中国·长春市人民大街 7548 号 邮政编码:130022)

印 刷:邯郸新华印刷厂

开 本:850mm×1168mm 1/32

印 张:13.5 字数:250 千字

标准书号:ISBN 7-206-02881-0/R·17

版 次:2005 年 7 月第 2 版 印 次:2005 年 7 月第 1 次印刷

印 数:1 000 册 定 价:33.80 元

如发现印装质量问题,影响阅读,请与印刷厂联系调换。

前 言

医学细胞学和医学遗传学是医学院校重要的专业基础课,发展速度快,涉及的基础学科多,学生在学习时感到难度较大。为了满足教学需要,帮助学生加深对基础理论、基本知识和基本技能的理解,提高学生的分析能力和运用知识的能力,强化素质教育、全面提高教学质量,我们齐齐哈尔医学院、牡丹江医学院、佳木斯医学院、哈尔滨职工医学院的同仁以《医学细胞学》和《医学遗传学》教学大纲为依据,以卫生部规划教材:宋今丹教授主编的《医学细胞生物学》和杜传书教授主编的《医学遗传学基础》(第二版)为蓝本,在参考了大量的其他同类教材的基础上,编写了这本《医学细胞学与医学遗传学学习指要》。编写时既考虑了知识的科学性、系统性、先进性,又体现了对学生理论知识掌握程度的检测和能力培养状况及实验技能的考核。

全书分为医学细胞学和医学遗传学两篇,共二十三章。为了使学生了解本课的学习要求,明确教学目的和在学习应注意的问题,每一章都设有目的要求和内容提要。练习思考题包括选择题、填空题、名词解释、判断题、简答题和论述题六种类型。题型与卫生部国家医学考试中心的基础医学题库的题型相符。每章后附有参考答案,便于学生自测。

本书主要供医学院校各专业的本、专科学生、成人医学院

校各专业的本、专科学生及医务工作者在学习和复习考试阶段使用。也可供师范院校、综合院校生物系的本、专科学生及教师在细胞生物学和遗传学的教、学过程中作为教学参考书、自我评价及复习考试用书。

由于时间较紧,参编人员较多,本书难免出现不足之处,恳请各位同仁和使用本书的兄弟院校师生提出宝贵的意见,以便再版时加以改正。

编者



解题方法指导

一、选择题

本书的选择题采用 A、B、C、K、X 五种类型。

(一)A 型题(最佳选择题)

由一个简短的文字叙述的题干和 5 个备选答案组成,其中只有 1 个为最佳答案,其余 4 个为干扰答案。

(二)B 型题(配伍选择题)

首先列出 A、B、C、D、E 5 个备选答案,然后提出若干个问题。答题时从 5 个备选答案中,给每个题选配 1 个最合适的答案。每个备选答案可用 1 次或 1 次以上,也可以 1 次都不用。

(三)C 型题(比较选择题)

首先列出 A、B、C、D 4 个备选答案,其中 A 和 B 有实质性内容,C 和 D 则分别表示与 A、B 两者有关或无关。然后提出若干问题。答题时要求从 A 至 D 中为每一道题选配 1 个正确答案。

(四)K 型题(交合是非题)

由一段简短的文字叙述和①、②、③、④ 4 个备选答案组成。4 个备选答案按规定方式组成 5 种答案,分别以 A、B、C、D、E 表示:A 表示①、②、③项正确;B 表示①、③项正确;C 表示②、④项正确;D 表示第④项正确;E 表示①~④项均正确。



(五) X 型题(多项选择题)

题干在前, A、B、C、D、E 5 个备选答案在后。备选答案中至少一个正确, 也可以有 2—4 个正确。答题要求将所有的正确答案都选出来, 少选或多选均不能得分。

二、 名词解释

根据名词, 对其基本概念作一精确定义。要求语言科学、准确、精练。

三、 填空题

要求针对题干的题意, 将正确答案填入空格中。

四、 判断题

要求对于题干进行认真分析和思考。正确的用“√”表示, 错误的或不准确的用“×”表示。

五、 简答题

根据问题的要求, 简明扼要地加以说明和解答。要求回答得准确、简练、完整。

六、 论述题

根据题意, 将所学知识进行整理、归纳、分析和总结, 将其贯穿起来或找出知识之间的联系或进行分析和对比或联系临床实际进行分析和计算, 然后加以综合、论述、回答。

目 录

第一篇 医学细胞学

第一章 绪 论.....	1
第二章 研究细胞的方法	13
第三章 细胞概述	25
第四章 细胞膜的分子生物学	47
第五章 细胞的内膜系统	75
第六章 线粒体.....	110
第七章 细胞骨架.....	125
第八章 细胞核.....	144
第九章 蛋白质的生物合成.....	165
第十章 细胞的增殖.....	180
第十一章 细胞的分化、衰老和死亡	195
第十二章 细胞工程.....	208

第二篇 医学遗传学

第一章 医学遗传学概论.....	218
第二章 染色体病.....	229
第三章 基因及基因突变.....	255
第四章 单基因病.....	282
第五章 多基因病.....	319
第六章 群体遗传学.....	335
第七章 基因定位.....	349
第八章 药物遗传学.....	360
第九章 肿瘤与遗传.....	373
第十章 遗传病的诊断.....	392
第十一章 遗传病的防治.....	409



第一篇 医学细胞学

第一章 绪 论

目的要求：

1. 掌握细胞生物学、医学细胞生物学等基本概念。
2. 熟悉医学细胞学的研究对象、任务及目的。
3. 了解细胞生物学的发展简史及与医学的关系。

内容提要：

一、 细胞生物学概念

1. 细胞(cell)：细胞是构成生物体的基本结构单位和功能单位。

2. 细胞生物学(Cytology)：细胞生物学是从显微水平、亚显微水平和分子水平三个层次上研究细胞的结构、功能及各种生命活动本质与规律的科学。



二、细胞生物学的研究对象和任务

形态方面:利用光学显微镜和电子显微镜技术、生物化学方法等手段观察分析细胞内各部分的超微结构和分子结构。

功能方面:将细胞内的化学组成和代谢活动与形态结构结合起来探索生命活动的反应过程,并深入探索生物的生长、发育、分化、繁殖、运动、遗传变异、衰老死亡等基本过程。

三、细胞生物学的发展简史

1. 细胞学说的创立时期(1665~1875)

1665:Robert Hooke 用自制的显微镜首次观察到生物细胞。

1674:leeuwen hook 用放大倍数较高的显微镜观察到生活状态的细胞。

1831~1836:相继发现了原生质、细胞核和核仁。

1838~1839:Schleiden 和 Schwan 提出“细胞学说”认为:一切生物体都是由细胞组成的,所有细胞在结构和组成上基本相似,生物体通过细胞的活动反映功能,新细胞由已存在的细胞分裂而来。

1858:Virchow 提出“一切病理现象都基于细胞的损伤”。补充了细胞学说。

2. 经典细胞学时期(1875~1899)

该时期应用固定和染色技术,在光学显微镜下观察细胞的形态和细胞分裂活动。由于显微镜装置改进,分辨率提高,发明了固定液、石蜡切片技术和染色技术,相继发现了中心



体、染色体、线粒体、高尔基体。并发现了细胞的有丝分裂和减数分裂。经典细胞学确立。

3. 实验细胞学阶段(1900~1943)

该时期,科学技术迅速发展,细胞学从单一的形态结构研究转到广泛采用实验手段对细胞进行生理功能、生化变化和发生发展过程的综合研究。同时,与邻近学科相互渗透,形成细胞遗传学、细胞生理学、细胞病理学、细胞生物化学等重要的分支科学。

4. 细胞生物学和分子细胞生物学的形成和发展时期(1944~)

该时期,随着生物化学、微生物学和遗传学的发展,电子显微镜和超薄切片技术的结合,逐步开展了分子水平对细胞生命活动的研究。遗传物质确立、DNA 双螺旋结构模型的提出、DNA 复制方式的发现、中心法则的建立,三联体遗传密码的破译,使细胞学从三个层次进行动态和综合因素研究,成为细胞生物学。

70 年代以后,限制性核酸内切酶的发现、遗传工程的兴起、基因克隆、DNA 测序,聚合酶链反应的成功,人类基因组计划的实施,标志着细胞生物学已经成为把细胞视为物质、能量、信息过程的结合体,从分子水平探索细胞生命规律的分子细胞生物学。

四、细胞生物学与医学的关系

1. 医学细胞生物学

医学细胞生物学是指以细胞生物学的原理和方法研究人



体细胞的结构、功能、生命活动规律及同疾病关系的科学。

2. 医学细胞生物学的对象和目的

研究对象:人体细胞

研究目的:从细胞水平、细胞的超微结构水平和分子水平阐明各种生命活动的本质和规律,并且利用和控制这些规律,为防病、治病和人类健康提供科学的理论依据,造福于人类。

3. 医学细胞学在医学教育中的地位和作用

(1)医学细胞学是医学教育体系中的基础课,是学习现代医学的起点。

(2)医学细胞学的原理和方法在医学临床和医学理论方面的作用越来越大。医学上的许多基本问题,期望由细胞生物学予以阐明。

(3)医学细胞学与其他基础课关系密切,其理论知识和实验技术有助于对其他课程的学习。

练习思考题

一、选择题

[A型题]

1. 世界上第一个在显微镜下看到活细胞的人是
A. Robert Hooke B. Leeuwen hoke C. Mendel
D. Golgi E. Brown



- E 2. 生命活动的基本结构和功能单位是
A. 细胞核 B. 细胞膜 C. 细胞器
D. 细胞质 E. 细胞
- C 3. 细胞学说不包括的内容
A. 细胞是生命结构和功能的基本单位
B. 多细胞生物是从单细胞生物发育而来
C. 细胞的增殖方式都是有丝分裂
D. 细胞在结构和功能上有共同的规律
E. 细胞只能来自于细胞
- D 4. 医学细胞学的研究对象是
A. 人体整体 B. 人体组织 C. 人体器官
D. 人体细胞 E. 人体系统
- C 5. 第一个将细胞生物学说应用于医学的人
A. Robert Hooke B. Medel C. Virchow
D. Crick E. Fennel
- D 6. 被誉为十九世纪自然科学三大发现之一的是
A. 中心法则 B. 基因学说 C. 半保留复制
D. 细胞学说 E. DNA 双螺旋结构模型
- E 7. 遗传工程技术出现在
A. 细胞学说创立时期 B. 经典细胞学时期
C. 实验细胞学时期 D. 细胞生物学时期
E. 分子细胞生物学时期

[B 型题]

- A. Robert Hooke B. Crick C. Flemming
D. Watson 和 Crick E. Schleiden 和 Schwan



8. 首先提出 Cell 一词的人是 A
9. 创立中心法则的人是 B
10. 提出细胞学说的人是 E
11. 发现细胞有丝分裂的人是 C
12. 阐明 DNA 双螺旋结构的人是 D
- A. 发现细胞的基本结构 B. 遗传密码破译
C. 人类基因组计划实施 D. 减数分裂发现
E. 细胞遗传学诞生
13. 细胞学说创立时期 A
14. 经典细胞学时期 D
15. 实验细胞学时期 E
16. 细胞生物学形成和发展时期 B
17. 分子细胞生物学的形成和发展时期 C

[C 型题]

- A. 细胞的增殖与分化 B. 细胞的衰老与死亡
C. 二者均是 D. 二者均不是
18. 细胞学说的内容 D
19. 细胞生物学的研究内容 C
20. 基因学说的内容 D
- A. 1875. Flemming B. 1883. Beneden
C. 二者均是 D. 二者均不是
21. 细胞增殖的研究者 C
22. 细胞无丝分裂的发现者 D
23. 细胞有丝分裂的发现者 A
24. 细胞减数分裂的发现者 B



[K 型题]

25. 细胞生物学从哪些层次研究生命活动 A

- ①细胞水平 ②亚细胞水平
- ③分子水平 ④个体水平

26. 医学细胞生物学的研究 D

- ①用肉眼观察人体器官构造及系统组成
- ②用光学显微镜观察人体组织的形态构造
- ③人体整体水平认识机体的生理生化过程
- ④用电子显微镜和其他技术认识人体细胞的结构及生命活动规律

[X 型题]

27. 在经典细胞学阶段,相继发现了 BCD

- A. 细胞核 B. 线粒体 C. 中心体
- D. 减数分裂 E. 三联体密码子

28. 细胞生物学可以阐明的医学问题是 ABCE

- A. 肿瘤细胞的生物学特征 B. 糖尿病的病因病理
- C. 人体染色体病的致病原因 D. 外伤的产生原因
- E. 矽肺的发病原理

二、 名词解释

- 1. 细胞生物学 2. 医学细胞生物学
- 3. 细胞学说 4. 分子细胞生物学

三、 填空

- 1. _____ 年 _____ 用自制的显微镜发现了细胞,并用



- _____加以命名。
2. 光学显微镜下观察的细胞结构称为_____,用_____作为度量单位。电子显微镜下观察到的称为_____,用_____作为度量单位。
 3. _____世纪_____年代_____国的_____和_____在各自研究的基础上提出了细胞学说。
 4. 细胞生物学的发展大致经历了_____,_____,_____和_____四个阶段。
 5. 医学细胞生物学是从_____,_____和_____水平探索细胞结构、功能与疾病关系的学科。

四、 判断题

1. 细胞的发现标志着细胞生物学的诞生。
2. 医学细胞生物学可以揭示许多疾病的致病机理,所以属于一门重要的临床学科。
3. 在实验细胞学阶段,人类发现了超薄切片技术、放射自显影、基因克隆等技术,使细胞学进入分子水平。
4. 细胞生物学是现代四大前沿生命科学之一,对现代医学的发展起重要作用。
5. 研究方法和技术对细胞生物学的发展起重要作用。

五、 简答题

1. 简述细胞生物学的发展史。
2. 医学细胞生物学的研究对象和目的是什么?