



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材
全国高职高专院校教材

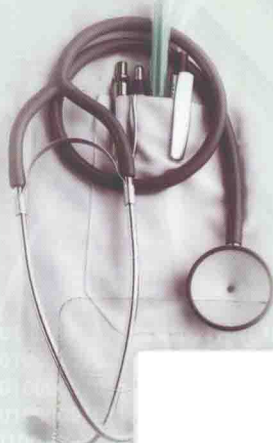
供临床医学专业用

细胞生物学和医学遗传学

第5版

主 编 王洪波 张明亮

副主编 关 晶 阎希青 周凤娟



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材
全国高职高专院校教材

供临床医学专业用

细胞生物学和 医学遗传学

第5版

主 编 王洪波 张明亮

副主编 关 晶 阎希青 周凤娟

编 者 (以姓氏笔画为序)

王 英 (厦门医学高等专科学校)

王洪波 (大庆医学高等专科学校)

关 晶 (济宁医学院)

李荣耀 (沧州医学高等专科学校)

张明亮 (山西医科大学汾阳学院)

学校)

学校)

学校)

殷玉玲 (大连医科大学)

阎希青 (山东医学高等专科学校)

程丹丹 (大庆医学高等专科学校)

詹秀琴 (南京中医药大学)

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

细胞生物学和医学遗传学 / 王洪波, 张明亮主编. —5 版.
—北京: 人民卫生出版社, 2014
ISBN 978-7-117-18851-7

I. ①细… II. ①王…②张… III. ①细胞生物学—高等职业教育—教材②医学遗传学—高等职业教育—教材
IV. ①Q2②R394

· 中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 066234 号

人卫社官网	www.pmph.com	出版物查询, 在线购书
人卫医学网	www.ipmph.com	医学考试辅导, 医学数据库服务, 医学教育资源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

细胞生物学和医学遗传学

第 5 版

主 编: 王洪波 张明亮
出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)
地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号
邮 编: 100021
E - mail: pmph @ pmph.com
购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830
印 刷: 北京汇林印务有限公司
经 销: 新华书店
开 本: 850×1168 1/16 印张: 21
字 数: 578 千字
版 次: 1994 年 4 月第 1 版 2014 年 6 月第 5 版
2014 年 6 月第 5 版第 1 次印刷(总第 33 次印刷)
标准书号: ISBN 978-7-117-18851-7/R · 18852
定 价: 46.00 元
打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ @ pmph.com
(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

十八届三中全会指出“加快现代职业教育体系建设,深化产教融合、校企合作,培养高素质劳动者和技能型人才”。2014年2月,国务院常务会议上又强调“发展职业教育是促进转方式、调结构和民生改善的战略举措”,更加明确了加快发展现代职业教育势在必行。作为优秀卫生职业教育教材,全国高职高专临床医学专业教材也正是按照《医药卫生中长期人才发展规划(2011—2020年)》、《教育部关于“十二五”职业教育教材建设的若干意见》等文件精神,并根据《关于实施卓越医生教育培养计划的意见》,适应“3+2”教育人才培养模式需要,开展修订工作的。

全国高职高专临床医学专业卫生部规划教材自20世纪80年代第一轮出版至今,经过了6次修订,第6轮教材于2009年出版,均为教育部、卫生部国家级规划教材。经过30余年的使用和完善,本套教材已成为我国高职高专临床医学专业影响最大、适用面最广、得到最广泛认可的精品教材,深受广大教师 and 学生的欢迎,为我国的医学教育及卫生事业的发展作出了重要贡献。

随着我国医药卫生事业和卫生职业教育事业的快速发展,高职高专医学生的培养目标、方法和内容有了变化,教材的编写也需要不断改革创新,健全课程体系、完善课程结构、优化教材门类,进一步提高教材的思想性、科学性、先进性、启发性、适用性。为此,2012年底,全国高等医药教材建设研究会和人民卫生出版社在教育部和国家卫生和计划生育委员会领导的支持指导下,以卫生职业教育教学指导委员会为基础,整合重组成立了第五届全国高职高专临床医学专业教育教材评审委员会,并启动了本套教材第七轮的修订工作,在广泛调研和征求意见的基础上,组建了来自全国高职高专教学、临床第一线的优秀编写团队,紧密围绕高职高专临床医学专业培养目标,突出专业特色,注重整体优化,促进专业建设,以“三基”为基础强调基本技能,以“五性”为重点强调适用性,以岗位为导向、以就业为目标、以技能为核心、以服务为宗旨,充分体现职业教育特色,进一步打造我国高职高专临床医学教育的核心“干细胞”教材,推动学科的发展。

本次修订和编写的特点:

1. 遵循“十个坚持、五个对接” 坚持国家级规划教材的出版方向;坚持出版的科学规律;坚持体现职业教育的特点;坚持体现医疗卫生行业的特点;坚持顶层设计,发挥评审委员会全程督导作用;坚持五湖四海的原则;坚持科学的课程体系整合、教材体系创新;坚持教材编写的“三基、五性、三特定”;坚持质量为上,严格遵循“九三一”质量体系;坚持立体化教材发展体系。教材与人对接,与临床对接,与学科发展对接,与社会需求对接,与执业考试对接。

2. 全新的教材理念与教材结构 教材针对医疗体制改革对高职高专教育提出的全方位要求,体现“预防、保健、诊断、治疗、康复、健康教育”六大职能,实现“早临床、多临床、反复临床”培养模式。教材的编写充分考虑到学科设置、专业方向、各院校的专业设置情况、学生的就业等问题。教材中加入“学习目标”、“本章小结”“练习题”模块,各教材根据内容特点,加入“知识拓展”、“课堂互动”、“病例分析”等模块,有助于教师开展引导性教学,增强了教材的可实践性。

3. 重视人文沟通教育 根据“高等职业学校临床医学专业教学标准”培养规格中提出的“具有较好的人际沟通、社会适应能力和团队协作能力”,本套教材的“学习目标”中提出了人文沟通教育、职业素质培养的要求,另外,新增教材《医患沟通》、《职业生涯规划 and 就业指导》等都有助于学生人文沟通等素质的提高。

4. 开发立体化教材体系 本套教材大部分有配套教材,除了传统的纸质教材外,还开发了网络增值服务,囊括大量难以在单一的纸质教材中表现出来的素材,围绕教材形成一个庞大的教学包,为教学提供了资源库,可全方位提高教学效果。

本轮教材共 28 种,其中新增 3 种,《临床医学实践技能》、《医患沟通》、《职业生涯规划 and 就业指导》;更名 2 种,《医学物理学》、《医学化学》更名为《医用物理》、《医用化学》。全套教材均为国家卫生和计划生育委员会“十二五”国家级规划教材,其中 13 种被确定为教育部“十二五”职业教育国家级规划教材立项选题。将于 2014 年 6 月出版,供全国医学高等专科学校及相关卫生职业院校使用。

教材目录

序号	教材名称	版次	主编	配套教材
1	医用物理	6	朱世忠 刘东华	
2	医用化学	7	陈常兴 秦子平	
3	人体解剖学与组织胚胎学 *	7	窦肇华 吴建清	√
4	生理学 *	7	白 波 王福青	√
5	生物化学	7	何旭辉 吕世杰	√
6	病原生物学和免疫学 *	7	肖纯凌 赵富玺	
7	病理学与病理生理学 *	7	王 斌 陈命家	√
8	药理学	7	王开贞 于天贵	√
9	细胞生物学和医学遗传学 *	5	王洪波 张明亮	√
10	预防医学	5	刘明清 王万荣	√
11	诊断学 *	7	魏 武 许有华	√
12	内科学	7	王庸晋 宋国华	√
13	外科学 *	7	龙 明 王立义	√
14	妇产科学 *	7	茅 清 李丽琼	√
15	儿科学 *	7	郑 惠 黄 华	√
16	传染病学 *	5	王明琼 李金成	√
17	眼耳鼻喉口腔科学	7	王斌全 黄 健	√
18	皮肤性病学 *	7	魏志平 胡晓军	√
19	中医学 *	5	潘年松 温茂兴	√
20	医学心理学	4	马存根 张纪梅	√
21	急诊医学	3	申文龙 张年萍	√
22	康复医学	3	宋为群 王晓臣	
23	医学文献检索	3	黄 燕	
24	全科医学导论	2	赵拥军	√
25	医学伦理学 *	2	王柳行 颜景霞	√
26	临床医学实践技能	1	巫向前 周建军	
27	医患沟通	1	田国华 王朝晖	
28	职业生涯规划 and 就业指导	1	杨文秀 宋志斌	

注: * 标注者为教育部“十二五”职业教育国家规划教材立项选题

第五届全国高职高专临床医学专业 教育教材建设评审委员会名单

顾 问

文历阳 陈贤义

主任委员

巫向前 杨文秀 吕国荣

副主任委员

张湘富 牟兆新 王 斌 唐红梅 杜 贤

秘 书 长

王 瑾 窦天舒

委 员 (按姓氏拼音排序)

白 波 蔡红星 陈命家 郭永松 胡 野 厉 岩
李金成 梁琼芳 马存根 宋国华 王斌全 王明琼
夏修龙 肖纯凌 熊云新 于天贵 赵富玺 周建军

秘 书 成丽丽

网络增值服务(数字配套教材)编者名单

主 编

王洪波 程丹丹

副主编

张明亮 关 晶 阎希青 周凤娟

编 者 (以姓氏笔画为序)

王 英 (厦门医学高等专科学校)

王洪波 (大庆医学高等专科学校)

关 晶 (济宁医学院)

李荣耀 (沧州医学高等专科学校)

张 弢 (大庆医学高等专科学校)

张明亮 (山西医科大学汾阳学院)

周凤娟 (平凉医学高等专科学校)

周玉金 (南阳医学高等专科学校)

徐 蓉 (安徽医学高等专科学校)

殷玉玲 (大连医科大学)

奚冰冰 (大庆医学高等专科学校)

阎希青 (山东医学高等专科学校)

程丹丹 (大庆医学高等专科学校)

詹秀琴 (南京中医药大学)

《细胞生物学和医学遗传学》是一门医学基础课程,同时也是一门生命科学的前沿学科。其基本任务是通过介绍细胞生物学和医学遗传学的基本知识、临床应用、研究方法和研究新进展,为高职高专学生学好医学打好基础,培养学生具备对常见遗传病的诊断和预防能力,向服务对象进行婚育指导和健康咨询,以更好地为人类的健康服务(如怎样避开引起致畸变的因素)、为遗传病患者服务(与遗传相关的人类疾病的诊断、治疗、预防等问题)、为高危人群服务。本教材的第4版,自2009年出版至今已有5年。随着人类基因组计划的完成和基因组后计划的实施,近年来,本学科在理论和实践方面都取得了许多突破性的进展;高职高专临床医学专业的培养目标已确定在城乡基层社区医疗卫生服务。因此,有必要对该教材进行修订与更新,以适合高职高专师生教学和社区医疗卫生服务的需要。

与第4版相比,本版教材从学生从事基层社区医疗卫生服务工作需要出发,为强化学生的实践能力,增加了病例分析、知识拓展等内容,注重将基础理论知识与相关临床病例相结合。按照本次教材编写指导委员会的编写理念,根据“必需、够用”的原则作了一些内容上的调整,增加了“群体中的基因”、“优生学”、“人类各系统遗传病”等相关内容。

本教材还备有实验及学习指导和网络增值服务,以方便广大师生和读者学习使用。

本教材编写实行分工负责制。张明亮、关晶等负责细胞生物学部分,王洪波、阎希青、周凤娟等负责医学遗传学部分。在编写过程中得到了各编者所在单位领导及同事们的大力支持和帮助,在此一并表示感谢。

由于编者的专业知识和能力有限,加之编写时间仓促,书中难免有错误和不妥之处,敬请广大师生和读者提出批评和斧正。

王洪波 张明亮

2014年5月

第一章	细胞生物学概述	1
第一节	细胞生物学的概念	1
第二节	细胞生物学的研究对象和任务	1
	一、细胞生物学的研究对象及其内容	1
	二、细胞生物学的研究目的和任务	2
第三节	细胞生物学与医学科学	3
	一、细胞生物学是现代医学的重要基础理论	3
	二、细胞生物学的发展推动医学重要课题的研究	3
	三、细胞生物学研究成果应用于医学实践	4
第四节	细胞生物学的发展简史	4
第二章	细胞的基本概念和分子基础	7
第一节	细胞的化学组成	7
第二节	生物大分子	8
	一、蛋白质	8
	二、核酸	10
	三、糖类	14
第三节	细胞的形态与大小	15
	一、细胞的形态	15
	二、细胞的大小	15
	三、细胞的数目	15
第四节	原核细胞与真核细胞	15
	一、原核细胞	15
	二、真核细胞	16
	三、原核细胞与真核细胞的异同	17
	四、非细胞结构生命	17
第三章	细胞膜	20
第一节	细胞膜的化学组成	20
	一、膜脂	20
	二、膜蛋白	22
	三、膜糖类	22
第二节	细胞膜的分子结构与特性	23
	一、细胞膜的分子结构模型	23
	二、细胞膜的特性	25
第三节	细胞膜的功能	26
	一、细胞膜与物质运输	26

二、细胞膜抗原与免疫作用	30
三、细胞膜受体与信号传递	31
第四节 细胞表面与细胞连接	33
一、细胞表面	33
二、细胞连接	33
第五节 细胞膜与疾病	36
一、细胞膜与肿瘤	36
二、受体蛋白缺损与功能不全	36
三、细胞膜与衰老	37
四、细胞膜与毒物	37
五、物质运输紊乱	37
第四章 细胞的内膜系统	39
第一节 内质网	39
一、内质网的形态结构与类型	39
二、内质网的化学组成	40
三、内质网的主要功能	41
第二节 高尔基复合体	44
一、高尔基复合体的形态结构	44
二、高尔基复合体的化学组成	45
三、高尔基复合体的功能	46
第三节 溶酶体	47
一、溶酶体的形态结构与组成	47
二、溶酶体的形成和成熟过程	47
三、溶酶体的类型	48
四、溶酶体的功能	49
五、溶酶体与疾病	49
第四节 过氧化物酶体	50
一、过氧化物酶体的形态结构和组成	50
二、过氧化物酶体的功能	51
第五章 核糖体	53
第一节 核糖体的类型和结构	54
一、核糖体的基本类型和成分	54
二、核糖体的结构	54
第二节 核糖体的功能	56
一、蛋白质分子生物合成过程	56
二、核糖体与蛋白质合成	56
第六章 线粒体	60
第一节 线粒体形态结构及化学组成	60
一、线粒体的形态、大小、数量和分布	60
二、线粒体的超微结构	61

三、线粒体的化学组成	62
第二节 线粒体的功能	63
一、线粒体基质中乙酰辅酶 A 生成	64
二、线粒体基质中的三羧酸循环	64
三、线粒体内膜上的电子传递和氧化磷酸化	64
第三节 线粒体的半自主性	65
一、线粒体 DNA	65
二、线粒体蛋白质合成	65
三、线粒体是半自主性细胞器	66
第四节 线粒体与疾病	66
一、线粒体与肿瘤	66
二、线粒体对缺血性损伤的反应	66
三、线粒体与疾病治疗	66
四、线粒体 DNA 突变与疾病	66
第七章 细胞骨架	69
第一节 微管	69
一、微管的化学组成和结构	70
二、微管的组装	71
三、微管的主要功能	71
第二节 微丝	72
一、微丝的化学组成	72
二、微丝的结构与组装	72
三、微丝的功能	73
第三节 中间纤维	74
一、中间纤维的化学组成和类型	74
二、中间纤维的结构与组装	74
三、中间纤维的功能	75
第四节 细胞骨架与医学	76
一、细胞骨架与肿瘤	76
二、细胞骨架蛋白与神经系统疾病	76
三、细胞骨架与遗传性疾病	77
第八章 细胞核	79
第一节 细胞核的形态	80
一、细胞核的形态、位置和数目	80
二、核质比	80
第二节 核被膜	81
一、外核膜	81
二、内核膜	82
三、核周隙	82
四、核孔复合体	82
五、核纤层	83

第三节 染色质与染色体	83
一、染色质的化学成分	83
二、染色质的组装	85
三、常染色质与异染色质	87
第四节 核仁	88
一、核仁的化学组成和结构	88
二、核仁的功能	89
第五节 核基质	91
一、核基质的组成成分	91
二、核基质的功能	91
第九章 细胞的增殖	94
第一节 细胞周期	94
一、细胞周期的概念	94
二、细胞周期各时期的特点	95
第二节 细胞的有丝分裂	96
一、有丝分裂过程及其特点	97
二、有丝分裂的异常	99
第三节 减数分裂	99
一、减数分裂的过程及其特点	99
二、减数分裂的生物学意义	101
第四节 精子与卵子的发生及性别决定	102
一、精子的发生	102
二、卵子的发生	103
三、性别决定	104
第五节 细胞的增殖与医学	104
一、细胞增殖与肿瘤	105
二、细胞周期是肿瘤治疗的理论基础	105
第十章 细胞的分化、衰老与死亡	109
第一节 细胞的分化	109
一、细胞分化概述	109
二、细胞分化的分子基础	110
三、影响细胞分化的外界因素	111
四、干细胞	112
五、细胞分化与癌细胞	116
第二节 细胞衰老	117
一、细胞衰老概述	117
二、细胞衰老学说	119
三、研究衰老的意义	121
第三节 细胞死亡	122
一、细胞死亡的概念与特征	122
二、细胞死亡的形式	122

三、细胞凋亡	123
第十一章 医学遗传学概述	126
第一节 医学遗传学的研究范畴	126
一、医学遗传学的概念	126
二、医学遗传学的分支学科	126
第二节 医学遗传学在现代医学中的地位系谱分析	127
第三节 医学遗传学研究方法	128
一、系谱分析法	128
二、群体筛查法	128
三、家系调查法	128
四、双生子法	128
五、种族差异比较法	129
六、动物模型	129
七、分子生物学方法	129
八、染色体分析	129
九、关联分析法	130
十、基因诊断	130
第四节 遗传病概述	130
一、遗传病的概念与特征	130
二、遗传病的分类	131
三、疾病发生中的遗传因素与环境因素	132
第十二章 基因与基因突变	134
第一节 基因的概念及种类	134
一、基因的概念	134
二、单一序列和重复序列	135
三、多基因家族	136
第二节 真核生物的结构基因	136
一、外显子和内含子	136
二、侧翼序列	137
第三节 基因的功能	138
一、遗传信息的储存	138
二、基因的复制	139
三、基因的表达	140
四、基因表达的调控	142
第四节 基因突变	143
一、基因突变的概念	143
二、基因突变的特性	143
三、基因突变的诱发因素	144
四、基因突变的类型及其分子机制	144
五、基因突变的表型效应	146
六、DNA 损伤的修复	146

第十三章	单基因遗传与单基因遗传病	150
第一节	遗传的基本规律	150
	一、分离定律	150
	二、自由组合定律	151
	三、连锁与互换定律	152
第二节	单基因遗传病	153
	一、系谱与系谱分析	153
	二、常染色体显性遗传病	154
	三、常染色体隐性遗传病	158
	四、性连锁遗传病	160
第三节	影响单基因遗传病发病的因素	163
	一、遗传异质性与基因的多效性	163
	二、从性遗传与限性遗传	164
	三、表型模拟	164
	四、遗传早现	164
	五、遗传印记	164
第四节	两种单基因性状或疾病的遗传	165
	一、两种单基因病的自由组合	165
	二、两种单基因病的连锁与互换	165
第十四章	多基因遗传与多基因遗传病	169
第一节	多基因遗传	169
	一、质量性状与数量性状	169
	二、多基因遗传的概念	170
	三、多基因遗传的特点	170
第二节	多基因遗传病	171
	一、易患性与发病阈值	172
	二、遗传率	173
	三、多基因遗传病的遗传特点	174
	四、多基因遗传病再发风险的估计	174
第十五章	人类染色体与染色体病	179
第一节	人类正常染色体	179
	一、人类染色体的形态结构与类型	179
	二、人类染色体核型	180
	三、性染色质	183
第二节	染色体畸变	184
	一、染色体畸变的概念	184
	二、染色体畸变的诱因	185
	三、染色体畸变的类型	185
第三节	染色体病	193
	一、常染色体病	193

二、性染色体病	196
第十六章 群体中的基因	202
第一节 遗传平衡定律及其应用	202
一、基因频率与基因型频率	202
二、遗传平衡定律	203
三、应用遗传平衡定律计算基因频率	204
第二节 影响遗传平衡的因素	206
一、突变	206
二、选择	206
三、迁移	209
四、随机遗传漂变	209
五、隔离	210
六、近亲婚配	210
第三节 遗传负荷	214
一、遗传负荷的来源	214
二、遗传负荷的估计	215
第十七章 肿瘤与遗传	219
第一节 肿瘤的概念	219
一、肿瘤的概念	219
二、肿瘤细胞的主要特征	220
三、影响肿瘤发生的因素	222
第二节 肿瘤发生的遗传基础	224
一、肿瘤的家族聚集现象	224
二、肿瘤发生的种族差异	224
三、单基因病与肿瘤	225
四、多基因病与肿瘤	226
五、染色体畸变与肿瘤	226
第三节 肿瘤发生的遗传机制	229
一、肿瘤的单克隆起源假说	229
二、二次突变假说	229
三、癌基因与抗癌基因	230
四、肿瘤转移基因与转移抑制基因	232
五、肿瘤发生的多因素和多阶段性	233
第十八章 分子病与先天性代谢病	236
第一节 分子病	236
一、血红蛋白病	236
二、血友病	245
三、假肥大型肌营养不良症	245
四、家族性高胆固醇血症	246
第二节 先天性代谢病	247

一、先天性代谢病发生的一般原理	247
二、先天性代谢病的分类	248
第十九章 药物与遗传	252
第一节 药物代谢的遗传基础	253
一、药物的吸收和分布	253
二、药物对靶细胞的作用	253
三、药物的降解与转化	253
四、药物的排泄	253
第二节 药物代谢的异常变化	254
一、过氧化氢酶缺乏症	254
二、琥珀酰胆碱敏感性	254
三、异烟肼慢灭活	255
四、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	255
第三节 毒物反应的遗传基础	257
一、酒精中毒	257
二、吸烟与慢性阻塞性肺疾病	258
三、吸烟与肺癌	258
四、成年人低乳糖酶症	258
第二十章 遗传病的诊断、治疗、预防与优生	261
第一节 遗传病的诊断	261
一、临床诊断	261
二、遗传学检查	265
三、基因诊断	268
第二节 遗传病的治疗	270
一、遗传病的治疗原则	270
二、遗传病治疗的基本方法	271
第三节 遗传病的预防	273
一、遗传病预防的概念和意义	274
二、遗传病的预防措施	274
第四节 优生	279
一、优生学概述	280
二、现代优生学研究的范围	280
三、影响优生的因素	281
四、优生咨询与优生措施	283
附录 各系统常见遗传病简介	286
第一节 运动系统遗传性疾病	286
一、锁骨颅骨发育不全	286
二、马蹄形内翻足	286
三、先天性髋关节脱位	286
四、先天性肌强直	287