

全国高职高专卫生部规划教材
供临床医学专业用

细胞生物学和医学遗传学 第4版

主 编 张丽华 邹向阳
副主编 王洪波 王小荣



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

全国高职高专卫生部规划教材

供临床医学专业用

细胞生物学和 医学遗传学

第4版

主 编 张丽华 邹向阳

副主编 王洪波 王小荣

编 者 (以姓氏笔画为序)

王 英 厦门医学高等专科学校

王小荣 永州职业技术学院

王洪波 大庆医学高等专科学校

付四清 华中科技大学同济医学院

刘明贤 山东医学高等专科学校

张丽华 沧州医学高等专科学校

李拴明 山西大同大学医学院

李荣耀 沧州医学高等专科学校

邹向阳 大连医科大学

徐 蓉 安徽医学高等专科学校

高瑾乡 盐城卫生职业技术学院

 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/张丽华等主编. —4 版.
—北京: 人民卫生出版社, 2009. 7
ISBN 978-7-117-12026-5

I. 细… II. 张… III. ①细胞生物学-高等学校:
技术学校-教材②医学遗传学-高等学校: 技术学校-
教材 IV. Q2 R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2009) 第 095733 号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.hrhexam.com	执业护士、执业医师、 卫生资格考试培训

本书本印次封底贴有防伪标。请注意识别。

细胞生物学和医学遗传学 第 4 版

主 编: 张丽华 邹向阳
出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)
地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼
邮 编: 100078
E - mail: pmph@pmph.com
购书热线: 010-67605754 010-65264830
印 刷: 北京智力达印刷有限公司
经 销: 新华书店
开 本: 787×1092 1/16 印张: 18
字 数: 420 千字
版 次: 1994 年 4 月第 1 版 2009 年 7 月第 4 版第 28 次印刷
标准书号: ISBN 978-7-117-12026-5/R · 12027
定 价: 28.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

高职高专临床医学专业第六轮教材 修 订 说 明

为适应我国医学专科教育改革和基层卫生工作改革发展的需要,经全国医药高职高专临床医学类教材评审委员会的审议,卫生部教材办公室决定 2008 年开始进行高职高专临床医学专业第六轮教材的修订编写工作。本轮教材的编写继续强调“三基、五性、三特定”和“必需、够用”原则,经过认真调研、论证,结合高职高专院校教学的特点,使之更适合于对基层、社区和农村助理执业医师的培养。

此次修订是在第五轮高职高专临床医学专业 23 种教材的基础上进行,第六轮教材的修订做了以下调整:

1. 保留第五轮的 23 本教材;
2. 第五轮教材《病理学》更改书名为《病理学与病理生理学》;
3. 增加《全科医学导论》和《医学伦理学》。

高职高专临床医学专业第六轮教材共 25 种:

- | | |
|-------------------------|------------------|
| * 1. 《医学物理学》第 5 版 | 主 编 潘志达 |
| | 副主编 阮 萍 岳小萍 |
| * 2. 《医学化学》第 6 版 | 主 编 陈常兴 |
| | 副主编 秦子平 许 新 |
| * 3. 《人体解剖学与组织胚胎学》第 6 版 | 主 编 窦肇华 吴建清 |
| | 副主编 郭 兴 艾克热木·库尔班 |
| * 4. 《生理学》第 6 版 | 主 编 白 波 高明灿 |
| | 副主编 苏莉芬 周晓隆 |
| * 5. 《生物化学》第 6 版 | 主 编 潘文千 |
| | 副主编 何旭辉 万恂恂 |
| * 6. 《病原生物学和免疫学》第 6 版 | 主 编 肖纯凌 赵富玺 |
| | 副主编 夏 惠 陈晓宁 吴松泉 |
| * 7. 《病理学与病理生理学》第 6 版 | 主 编 王 斌 陈命家 |
| | 副主编 丁运良 张晓杰 |

- | | |
|---------------------|-----------------|
| 8. 《药理学》第6版 | 主 编 王开贞 于肯明 |
| | 副主编 秦红兵 李秀丽 |
| 9. 《细胞生物学和医学遗传学》第4版 | 主 编 张丽华 邹向阳 |
| | 副主编 王洪波 王小荣 |
| * 10. 《预防医学》第4版 | 主 编 孙要武 |
| | 副主编 晏志勇 孙仁莲 肖焕波 |
| * 11. 《诊断学》第6版 | 主 编 魏 武 |
| | 副主编 符晓华 叶燕青 苗来生 |
| * 12. 《内科学》第6版 | 主 编 雷 寒 |
| | 副主编 王庸晋 赵惟呈 梁 谷 |
| * 13. 《外科学》第6版 | 主 编 梁力建 |
| | 副主编 熊云新 高庆涛 娄 庆 |
| * 14. 《妇产科学》第6版 | 主 编 王泽华 |
| | 副主编 翟建军 张玉娟 |
| * 15. 《儿科学》第6版 | 主 编 于 洁 |
| | 副主编 张玉兰 李 蕾 |
| * 16. 《传染病学》第4版 | 主 编 王明琼 |
| | 副主编 钟 锋 |
| 17. 《眼耳鼻喉口腔科学》第6版 | 主 编 王斌全 龚树生 |
| | 副主编 张铁民 李 波 |
| 18. 《皮肤性病学》第6版 | 主 编 张信江 |
| | 副主编 胡晓军 |
| 19. 《中医学》第4版 | 主 编 潘年松 |
| | 副主编 陈 平 |
| * 20. 《医学心理学》第3版 | 主 编 马存根 |
| | 副主编 张银玲 张纪梅 |
| * 21. 《急诊医学》第2版 | 主 编 黄显凯 |
| | 副主编 张贵云 申文龙 |
| 22. 《康复医学》第2版 | 主 编 王前新 宋为群 |
| 23. 《医学文献检索》第2版 | 主 编 黄 燕 |
| | 副主编 谈永进 |
| 24. 《全科医学导论》第1版 | 主 编 路孝琴 |
| 25. 《医学伦理学》第1版 | 主 编 秦敬民 |
| | 副主编 奚 红 |

* 为普通高等教育“十一五”国家级规划教材

高职高专临床医学类第四届教材 评审委员会

主任委员 文历阳

副主任委员 陈增良

委员 (以汉语拼音为序)

常唐喜	何文彬	李晓阳	梁琼芳
马存根	马家骥	屈年贺	苏汝好
王斌全	王家富	王义祁	夏修龙
肖纯凌	熊云新	许化溪	赵富玺

秘书 厉岩

前 言

《细胞生物学和医学遗传学》的第3版,从2004年出版至今已有5年。5年来,细胞生物学与医学遗传学在理论和实践方面都取得了许多突破性的进展。另外,随着高职教育的迅猛发展,高职高专临床医学专业的培养目标已确定。因此,有必要对该教材进行优化、修订,以适应高职高专学生使用。

在本教材的编写中,按照培养目标的要求和学生的特点,以就业为导向,以全面素质为基础,以能力为本位。突出贴近学生、贴近社会、贴近岗位的思路,坚持以学生为主体,以教师为主导的教育观。力求做到基础与前沿并重,宏观与微观结合,深入浅出,通俗易懂。

与第3版相比,第4版在贯彻“必需、够用”原则的基础上作了一些调整,将干细胞放入第十章“细胞的分化、衰老与死亡”,把线粒体遗传病放入第六章“线粒体”,将“药物反应的遗传基础”改为“药物与遗传”。并增加了“细胞生物学概述”等章节,删去了“群体中的基因”一章,此外在内容上作了部分更新,为强化学生的实践能力,注意把基础理论知识与有关临床病例相联系。

本教材编写采取分工负责制,张丽华、王小荣等负责细胞生物学部分;邹向阳、王洪波等负责医学遗传学部分。在编写过程中得到了沧州医学高等专科学校、大连医科大学、厦门医学高等专科学校及各编者所在单位领导的大力支持和帮助,在此一并表示感谢。

由于我们的专业知识和能力有限,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改正意见。

张丽华

2009年5月

目 录

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、细胞生物学的研究任务	2
第三节 细胞生物学与医学科学	2
一、细胞生物学是现代医学的重要基础理论	2
二、细胞生物学的发展推动医学重要课题的研究	3
三、细胞生物学成果应用于医学实践	3
第二章 细胞的基本概念和分子基础	5
第一节 细胞的化学组成	5
第二节 生物大分子	6
一、蛋白质	6
二、核酸	8
三、糖类	13
第三节 细胞的形态与大小	13
一、细胞的形态	13
二、细胞的大小	13
三、细胞的数目	14
第四节 原核细胞与真核细胞	14
一、原核细胞	14
二、真核细胞	15
三、原核细胞与真核细胞的区别	15
四、非细胞结构生命	16
第三章 细胞膜	17
第一节 细胞膜的化学组成	17
一、膜脂	18

4 ——— 目 录

二、膜蛋白	19
三、膜糖类	20
第二节 细胞膜的分子结构与特性	20
一、细胞膜的分子结构模型	20
二、细胞膜的特性	21
第三节 细胞膜的功能	22
一、细胞膜与物质运输	23
二、细胞膜抗原	28
三、细胞膜受体	29
第四节 细胞表面与细胞连接	31
一、细胞表面	31
二、细胞连接	31
第五节 细胞膜与疾病	34
一、细胞膜与肿瘤	34
二、受体蛋白缺损与功能不全	34
三、细胞膜与衰老	35
四、细胞膜与毒物	35
五、物质运输紊乱	35
 第四章 细胞的内膜系统	36
第一节 内质网	36
一、内质网的形态结构与类型	37
二、内质网的化学组成	37
三、内质网的功能	38
第二节 高尔基复合体	42
一、高尔基复合体的形态结构	42
二、高尔基复合体的化学组成	43
三、高尔基复合体的功能	43
第三节 溶酶体	45
一、溶酶体的形态结构与组成	45
二、溶酶体的类型	45
三、溶酶体的功能	46
四、溶酶体与疾病	47
第四节 过氧化物酶体	48
一、过氧化物酶体的形态结构和组成	48
二、过氧化物酶体的功能	48
 第五章 核糖体	50
第一节 核糖体的类型和结构	50

一、核糖体的基本类型和成分	50
二、核糖体的结构	51
第二节 核糖体的功能	52
一、蛋白质分子生物合成过程	52
二、核糖体与蛋白质合成	53
第六章 线粒体	55
第一节 线粒体形态结构及化学组成	55
一、线粒体的形态、大小、数量和分布	55
二、线粒体的超微结构	56
三、线粒体的化学组成	57
第二节 线粒体的功能	58
一、三羧酸循环	59
二、电子传递和氧化磷酸化	59
第三节 线粒体的半自主性	60
一、线粒体 DNA	60
二、线粒体蛋白质合成	60
三、线粒体是半自主性细胞器	61
第四节 线粒体与疾病	61
一、线粒体与肿瘤	61
二、线粒体对缺血性损伤的反应	61
三、线粒体与疾病治疗	62
四、线粒体 DNA 突变与疾病	62
第七章 细胞骨架	63
第一节 微管	63
一、微管的化学组成	63
二、微管的结构与组装	64
三、微管的主要功能	65
第二节 微丝	66
一、微丝的化学组成	66
二、微丝的结构与组装	66
三、微丝的功能	67
第三节 中间纤维	68
一、中间纤维的化学组成	68
二、中间纤维的结构与组装	69
三、中间纤维的功能	70
第四节 细胞骨架与医学	71

第八章 细胞核	72
第一节 细胞核的形态	72
一、细胞核的形态、位置和数目	72
二、核质比	73
第二节 核被膜	73
一、外核膜	74
二、内核膜	74
三、核周隙	74
四、核孔复合体	74
五、核纤层	75
第三节 染色质与染色体	75
一、染色质的化学成分	76
二、染色质的组装	77
三、常染色质与异染色质	79
第四节 核仁	80
一、核仁的化学组成和结构	80
二、核仁的功能	81
第五节 核基质	82
一、核基质的组成成分	83
二、核基质的功能	83
第九章 细胞的增殖	84
第一节 细胞周期	84
一、细胞周期的概念	84
二、细胞周期各时期的特点	85
第二节 细胞的有丝分裂	86
一、有丝分裂过程及其特点	86
二、有丝分裂的异常变化	89
第三节 减数分裂	89
一、减数分裂的过程及其特点	89
二、减数分裂的生物学意义	92
第四节 精子与卵子的发生及性别决定	92
一、精子的发生	94
二、卵子的发生	94
三、性别决定	95
第五节 细胞的增殖与医学	95
一、细胞增殖与肿瘤	96
二、细胞周期是肿瘤治疗的理论基础	96

第十章 细胞的分化、衰老与死亡	98
第一节 细胞分化	98
一、细胞分化的概述	98
二、细胞分化的分子基础	99
三、影响细胞分化的外界因素	100
四、干细胞	102
五、细胞分化与癌细胞	105
第二节 细胞衰老	107
一、细胞衰老的概述	107
二、细胞的衰老学说	108
三、研究衰老的意义	110
第三节 细胞死亡	110
一、细胞死亡的概念与特征	110
二、细胞死亡的形式	110
三、细胞凋亡	111
第十一章 医学遗传学概述	113
第一节 医学遗传学在现代医学中的地位	114
第二节 医学遗传学研究方法	114
一、系谱分析	115
二、群体筛查法	115
三、家系调查法	115
四、双生子法	115
五、种族差异比较法	116
六、动物模型	116
七、分子生物学方法	116
第三节 遗传病概述	117
一、遗传病的概念与特征	117
二、遗传病的分类	117
三、疾病发生中的遗传因素与环境因素	119
第十二章 基因与基因突变	121
第一节 基因的概念及种类	121
一、基因的概念	121
二、基因的种类	122
第二节 真核生物的结构基因	123
一、外显子和内含子	123
二、侧翼序列	123
第三节 基因的功能	124

一、遗传信息的储存	124
二、基因的复制	125
三、基因的表达	127
第四节 基因突变	128
一、基因突变的概念	129
二、基因突变的特性	129
三、基因突变的诱发因素	129
四、基因突变的类型	130
五、基因突变的表型效应	132
第十三章 单基因遗传与单基因遗传病	133
第一节 遗传的基本规律	133
一、分离定律	133
二、自由组合定律	134
三、连锁与互换定律	135
第二节 单基因遗传病	136
一、系谱与系谱分析	136
二、常染色体显性遗传病	137
三、常染色体隐性遗传病	141
四、性连锁遗传病	142
第三节 影响单基因遗传病发病的因素	146
一、遗传异质性与基因的多效性	146
二、从性遗传与限性遗传	146
三、表型模拟	147
四、遗传早现	147
五、遗传印记	147
第四节 两种单基因性状或疾病的遗传	148
一、两种单基因病的自由组合	148
二、两种单基因病的连锁与互换	148
第十四章 多基因遗传与多基因遗传病	150
第一节 多基因遗传	150
一、质量性状与数量性状	150
二、多基因遗传的概念	151
三、多基因遗传的特点	151
第二节 多基因遗传病	152
一、易患性与发病阈值	153
二、遗传率	154
三、多基因遗传病的遗传特点	155

四、多基因遗传病再发风险的估计	155
第十五章 人类染色体与染色体病	158
第一节 人类正常染色体	158
一、人类染色体的形态结构与类型	158
二、人类染色体核型	159
三、性染色质	163
第二节 染色体畸变	164
一、染色体畸变的概念	164
二、染色体畸变的诱因	164
三、染色体畸变的类型	165
第三节 染色体病	173
一、常染色体病	173
二、性染色体病	176
第十六章 肿瘤与遗传	181
第一节 肿瘤的概述	181
一、肿瘤的概念	181
二、肿瘤细胞的主要特征	182
三、影响肿瘤发生的因素	182
第二节 肿瘤发生的遗传基础	184
一、肿瘤的家族聚集现象	184
二、肿瘤发生的种族差异	185
三、单基因病与肿瘤	185
四、多基因病与肿瘤	187
五、染色体畸变与肿瘤	187
第三节 肿瘤发生的遗传机制	190
一、肿瘤的单克隆起源假说	190
二、二次突变假说	190
三、癌基因与抑癌基因	191
四、肿瘤发生的多因素和多阶段性	193
第十七章 分子病与先天性代谢病	195
第一节 分子病	195
一、血红蛋白病	195
二、血友病	203
三、假肥大型肌营养不良	204
四、家族性高胆固醇血症	205
第二节 先天性代谢病	206

一、先天性代谢病发生的一般原理	206
二、先天性代谢病的分类	206
三、氨基酸代谢病	207
四、糖代谢病	208
五、核酸代谢病	209
第十八章 药物与遗传	210
第一节 药物代谢的遗传基础	210
一、药物的吸收和分布	211
二、药物对靶细胞的作用	211
三、药物的降解与转化	211
四、药物的排泄	211
第二节 药物代谢的异常变化	211
一、过氧化氢酶缺乏症	211
二、琥珀酰胆碱敏感性	212
三、异烟肼慢灭活	212
四、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	213
第三节 毒物反应的遗传基础	215
一、酒精中毒	215
二、吸烟与慢性阻塞性肺疾患	216
三、吸烟与肺癌	217
四、成年人低乳糖酶症	217
第十九章 遗传病的诊断、预防和治疗	218
第一节 遗传病的诊断	218
一、临床诊断	218
二、遗传学检查	220
三、产前诊断	222
四、基因诊断	224
第二节 遗传病的预防	226
一、遗传病预防的概念和意义	226
二、遗传病的预防措施	227
第三节 遗传病的治疗	232
一、遗传病的治疗原则	232
二、遗传病治疗的基本方法	233
附录	235
实验一 光学显微镜的基本构造及使用	235
实验二 细胞基本形态结构与显微测量	239

实验三	细胞的显微及亚微结构的观察·····	242
实验四	细胞的有丝分裂·····	244
实验五	减数分裂·····	245
实验六	人类外周血淋巴细胞培养及染色体标本制备·····	247
实验七	人类非显带染色体核型分析·····	248
实验八	人类皮肤纹理分析·····	249
实验九	遗传病分析(录像)·····	252
实验十	遗传咨询·····	253
参考文献·····		256
中文索引·····		257
英文索引·····		263

第一章

细胞生物学概述

第一节 细胞生物学的概念

细胞(cell)最早于1665年由英国物理学家胡克发现,它是组成包括人类在内的所有生物体的基本单位。细胞学(cytology)是研究细胞的结构、形态、生理功能以及生活史的科学。研究的方法主要是光学显微镜下的形态描述,研究范围包括:细胞的形态结构和功能、分裂与分化、遗传与变异以及衰老和病变等。

但是,现代细胞学的研究,已远远超出光学显微镜下可见的形态结构,也大大超出了对细胞生理功能变化的简单描述。随着细胞体外培养技术的应用以及包括分子生物学在内的物理、化学等技术的进步,细胞水平上的生物学研究日益成为了生物学研究的主要方向,因而诞生了细胞生物学(cell biology)这一生命科学领域中最活跃、最富有发展前景的分支学科,它从细胞角度来研究生命的发生与分化、发育与生长、遗传与变异、健康与疾病、衰老与死亡、起源与进化等基本生物学现象。这些研究内容与现代医学中若干重大问题,如肿瘤的发生与转移、疾病状态下细胞的变性与死亡等都有着密切的关系。事实上,这类问题的解决将取决于细胞生物学的不断进展,而这些纯粹以人体或医学为对象的细胞生物学研究或学科也被称为医学细胞生物学。

第二节 细胞生物学的研究对象和任务

一、细胞生物学的研究对象及其内容

细胞生物学以细胞为研究对象,应用近代物理学、化学、实验生物学、生物化学及分子生物学的技术和方法,从显微、亚显微和分子水平三个层次来研究细胞的结构及其生命活动规律的科学。现今,细胞生物学已成为生物科学中一个极为活跃的研究领域,是一门综合性的新兴基础理论学科,属于现代生命科学的前沿学科。可以预见:细胞的结构和基本生命活动的研究将越来越深入,将成为21世纪生命科学研究的重点之一。

细胞生物学的研究内容是多方面的,研究的范围极其广泛。其研究的主要分支学科有:

1. 细胞形态学 研究细胞形态及亚显微结构的一门分支科学。着重研究细胞亚显微结构或细胞器的起源、形成机制及发展过程,并与细胞功能的研究相结合。