

医学细胞生物与遗传学

(供临床、基础、预防、护理、检验、药学、麻醉等专业用)

主编 王宗霞 杨保胜

高等教育出版社



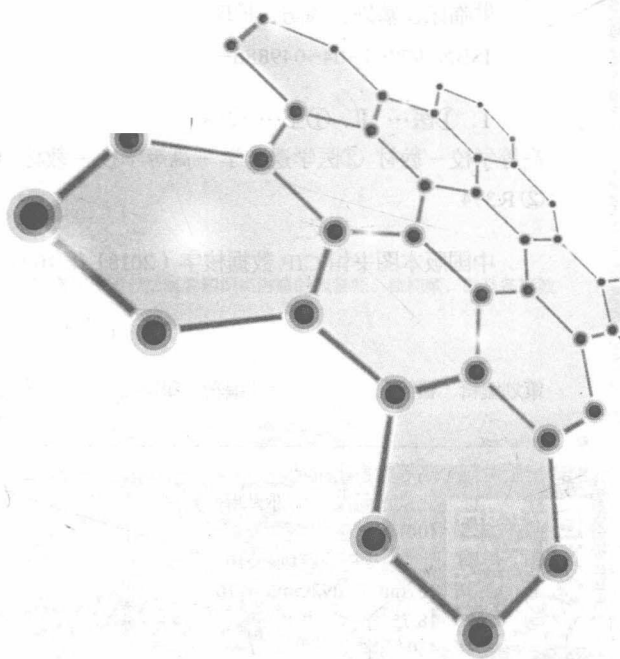
医学细胞生物与遗传学

Yixue Xibao Shengwu yu Yichuanxue

(供临床、基础、预防、护理、检验、药学、麻醉等专业用)

主 编 王宗霞 杨保胜
副主编 吴 涤 闫少春 秦 荣
主 审 苏 燕 宋 芳
编 委 (按姓氏笔画排序)

王宗霞 (包头医学院)
石晓卫 (新乡医学院三全学院)
刘 佳 (包头医学院)
刘丰韬 (复旦大学)
闫少春 (包头医学院)
杨宇杰 (复旦大学)
杨保胜 (新乡医学院)
杨艳芳 (包头医学院)
吴 涤 (包头医学院)
张 靖 (新乡医学院三全学院)
周成江 (包头医学院)
秦 荣 (包头医学院)
贾小娥 (包头医学院)



高等教育出版社·北京

内容提要

本教材共 15 章,内容包括绪论,细胞膜与疾病,细胞基质与疾病,内膜系统和囊泡运输与疾病,细胞骨架与疾病,线粒体与疾病,细胞核与疾病,染色体畸变与染色体病,基因突变与基因病,细胞的社会与疾病,细胞增殖、凋亡与肿瘤,细胞发育分化与先天畸形,免疫遗传与免疫遗传病,干细胞与表观遗传,细胞与疾病的诊断治疗。本书以细胞的结构-功能-遗传物质与疾病的关系为主线,系统介绍了医学细胞生物与遗传学的基础理论、基本知识和基本技能,突出体现了医学细胞生物与遗传学基本原理与疾病的关系,紧密与临床相结合。本书纸质版内容与数字化资源一体化设计,数字课程涵盖了基础理论和基本知识的微音频、帮助学生理解重点和难点知识的微视频、自测题以及教学 PPT 等资源,便于学生自主学习,提升教学效果。

本书适用于高等学校临床、基础、预防、护理、检验、药学、麻醉、放射医学、核医学、运动康复等专业学生,也是学生参加执业医师考试的必备书,还可供临床医务工作者和医学研究人员参考使用。

图书在版编目(CIP)数据

医学细胞生物与遗传学 / 王宗霞, 杨保胜主编. -- 北京: 高等教育出版社, 2018.6

供临床、基础、预防、护理、检验、药学、麻醉等专业用

ISBN 978-7-04-049888-2

I. ①医… II. ①王… ②杨… III. ①医学-细胞生物学-高等学校-教材 ②医学遗传学-高等学校-教材 IV. ①R329.2 ②R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2018) 第 109549 号

策划编辑 瞿德竑 责任编辑 瞿德竑 封面设计 王 鹏 责任印制 赵义民

出版发行 高等教育出版社
社 址 北京市西城区德外大街4号
邮政编码 100120
印 刷 北京中科印刷有限公司
开 本 787mm×1092mm 1/16
印 张 18.75
字 数 450千字
购书热线 010-58581118
咨询电话 400-810-0598

网 址 <http://www.hep.edu.cn>
<http://www.hep.com.cn>
网上订购 <http://www.hepmall.com.cn>
<http://www.hepmall.com>
<http://www.hepmall.cn>
版 次 2018年6月第1版
印 次 2018年6月第1次印刷
定 价 42.00元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换
版权所有 侵权必究
物 料 号 49888-00



前言

教育部、卫生部 2009 年联合颁布的《关于加强医学教育工作提高医学教育质量的若干意见》中指出“医学院校要构建人文社会科学知识、自然科学知识与医学知识相结合，基础医学与临床医学相结合的知识、能力、素质协调发展的新型课程体系”，医学课程整合已经成为新形势下的医学发展和医学教育改革的重要方向，医学细胞生物学和医学遗传学课程是教育部临床医学专业认证委员会发布的《中国本科医学教育标准——临床医学专业（2016 版）》中的核心课程，在基础医学和临床医学中占据重要的地位，是医学生学习的重中之重。然而，原有的医学细胞生物学和医学遗传学课程的教学难以适应培养现代化高素质合格医学人才的需要。有效地将医学细胞生物学和医学遗传学知识融为一体，与丰富多彩的临床医学有机结合，势在必行。为此，包头医学院开展了医学细胞生物学和医学遗传学两门课程整合的教学改革和研究。通过近 3 年的“医学细胞生物与遗传学”整合式课程的建设，从教材建设、教学大纲制订、教学方法、教学团队、评价体系、网络平台建设等方面进行了全面探索，收到较好的效果。因此，在《医学细胞生物与遗传学》讲义的基础上进一步完善，出版本教材。

本教材共 15 章，包括绪论，细胞膜与疾病，细胞基质与疾病，内膜系统和囊泡运输与疾病，细胞骨架与疾病，线粒体与疾病，细胞核与疾病，染色体畸变与染色体病，基因突变与基因病，细胞的社会与疾病，细胞增殖、凋亡与肿瘤，细胞发育分化与先天畸形，免疫遗传与免疫遗传病，干细胞与表观遗传，细胞与疾病的诊断治疗。

本教材的主要特色：①本着“够用、实用，与临床紧密结合”和“精编瘦身”的原则，避免与相关基础医学学科内容重叠，整合和缩减医学细胞生物学与医学遗传学重叠的内容，把两门课程的知识进行了深度融合，既满足本科医学专业学生培养目标的要求，又便于老师教与学生学，大幅度减少了理论课时数。②教材编写是以细胞的结构-功能-遗传物质与疾病的关系为主线，加大相关病例容量，突出介绍病例的细胞基础和遗传基础等发病机制，起到在基础医学与临床医学之间的桥梁作用，使教材形成特有的知识体系。③每一章中都有 2~4 个临床聚焦，进一步强调本章节的内容与疾病的关系，达到细胞和遗传的基础知识与疾病关系的高度融合。④每章后面都有独具特色的启发性思考题，使学生在学完本章知识后，能够利用所学知识去分析问题和解决问题，以培养学生的医学科学思维和创新意识。⑤创新数字资源，每章中都有基础理论和基本知识的微音频，以及以问题为题目的、帮助学生理解重点和难点知识的微视频，并在纸质教材的相应位置做出标注，与教学 PPT 和题库构成了多样化的数字资源库，便于学生在不同条件下学习，进而激发学习兴趣，提高自主学习能力。

本教材从项目策划、思路设计、数字资源创新到内容整合及书稿审核，包头医学院副院长崔成立教授给予了悉心指导和大力支持，与各位编委同心协力使教材成为适合我国



五年制临床医学专业教学的精品，在此，向崔成立教授表示衷心的感谢。为完成本书的编写，全体编委和主审付出了大量的时间和精力，对他们为本教材做出的贡献表示衷心的感谢。音频的录制由包头医学院王步云副教授、王强讲师和呼格勒先生协助完成，部分插图由白磊、邓一超、李凡龙绘制，在此一并表示感谢。

本教材是本科医学细胞生物与遗传学的创新整合教材，编写于医学细胞生物学、医学遗传学及临床医学飞速发展的时期，因此在内容系统性和严谨性方面一定存在不妥之处，同时也由于我们的专业水平和写作能力有限，难免有错误，我们期待着广大专家、教师和学生提出宝贵意见与建议，并希望通过教学实践，使本教材经不断修订以日臻完善。

王宗霞 杨保胜
2018年3月

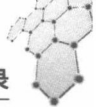


目录

| | |
|------------------------------------|----|
| 第一章 绪论 | 1 |
| 第一节 医学细胞生物与遗传学概述 | 1 |
| 一、细胞的基本结构 | 1 |
| 二、细胞的基本功能 | 3 |
| 三、细胞的形态结构与功能的关系 | 4 |
| 四、遗传的细胞基础 | 4 |
| 五、遗传的分子基础 | 5 |
| 六、遗传的基本规律 | 5 |
| 第二节 医学细胞生物与遗传学在医学中的地位 | 6 |
| 一、医学细胞生物与遗传学的主要内容及任务 | 6 |
| 二、医学细胞生物与遗传学在现代医学教育中的地位 | 10 |
| 第三节 医学细胞生物与遗传学发展简史 | 14 |
| 第二章 细胞膜与疾病 | 18 |
| 第一节 细胞膜的结构、功能与疾病 | 18 |
| 一、细胞膜的化学组成 | 18 |
| 二、细胞膜的生物学特性 | 21 |
| 三、细胞膜的分子结构模型 | 23 |
| 四、细胞膜的功能 | 26 |
| 五、细胞膜的异常与疾病 | 26 |
| 第二节 细胞膜的运输与疾病 | 28 |
| 一、小分子物质和离子的穿膜运输 | 28 |
| 二、大分子和颗粒物质的穿膜运输 | 37 |
| 三、细胞表面特化结构 | 37 |
| 四、细胞膜的运输与疾病 | 38 |
| 第三章 细胞基质与疾病 | 40 |
| 第一节 细胞基质的化学组成与功能 | 40 |
| 一、细胞基质的化学组成 | 40 |



| | |
|-----------------------------|----|
| 二、细胞基质是一种高度有序的体系 | 41 |
| 三、细胞基质的主要功能 | 41 |
| 第二节 细胞基质中的蛋白质合成与分子病 | 45 |
| 一、细胞基质中的蛋白质合成 | 45 |
| 二、结构蛋白异常与分子病 | 45 |
| 第三节 细胞基质中的物质代谢与先天性代谢病 | 49 |
| 一、糖代谢紊乱与遗传病 | 49 |
| 二、氨基酸代谢紊乱与遗传病 | 50 |
| 三、嘌呤代谢紊乱与遗传病 | 51 |
| | |
| 第四章 内膜系统和囊泡运输与疾病 | 52 |
| | |
| 第一节 内质网的结构和功能与疾病 | 52 |
| 一、内质网的形态结构和类型 | 52 |
| 二、内质网的功能 | 54 |
| 三、内质网与疾病 | 58 |
| 第二节 高尔基体的结构和功能与疾病 | 59 |
| 一、高尔基体的形态结构和化学组成 | 59 |
| 二、高尔基体的功能 | 61 |
| 三、高尔基体与疾病 | 62 |
| 第三节 溶酶体的结构和功能与疾病 | 62 |
| 一、溶酶体的形态结构与化学组成 | 63 |
| 二、溶酶体的类型 | 63 |
| 三、溶酶体的形成与成熟 | 64 |
| 四、溶酶体的功能 | 65 |
| 五、溶酶体与疾病 | 66 |
| 第四节 过氧化物酶体的结构和功能与疾病 | 67 |
| 一、过氧化物酶体的形态结构 | 67 |
| 二、过氧化物酶体的酶类组成 | 68 |
| 三、过氧化物酶体的功能 | 68 |
| 四、过氧化物酶体与疾病 | 69 |
| 第五节 囊泡运输与疾病 | 70 |
| 一、胞吞和胞吐 | 70 |
| 二、介导膜泡运输的囊泡及胞内膜泡运输 | 70 |
| 三、囊泡转运与疾病 | 73 |
| | |
| 第五章 细胞骨架与疾病 | 76 |
| | |
| 第一节 微管的结构和功能与疾病 | 76 |
| 一、微管的构成 | 76 |

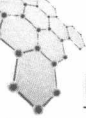


| | |
|-------------------------------|------------|
| 二、微管的结构 | 77 |
| 三、微管的组装及动力学 | 78 |
| 四、微管的功能 | 80 |
| 五、药物对微管的影响 | 81 |
| 六、微管与疾病 | 81 |
| 第二节 微丝的结构和功能与疾病 | 83 |
| 一、微丝的构成 | 83 |
| 二、微丝的结构 | 84 |
| 三、微丝的组装及动力学 | 84 |
| 四、微丝的功能 | 85 |
| 五、药物对微丝的影响 | 88 |
| 六、微丝与疾病 | 88 |
| 第三节 中间丝的结构和功能与疾病 | 89 |
| 一、中间丝的构成 | 89 |
| 二、中间丝的结构 | 89 |
| 三、中间丝的组装及动力学 | 90 |
| 四、中间丝的功能 | 91 |
| 五、中间丝与疾病 | 92 |
| 六、细胞骨架与肿瘤 | 92 |
| 第六章 线粒体与疾病 | 94 |
| 第一节 线粒体的基本特征 | 94 |
| 一、线粒体的形态结构 | 94 |
| 二、线粒体的功能 | 96 |
| 第二节 线粒体的遗传体系 | 96 |
| 一、线粒体基因组的构成 | 96 |
| 二、线粒体基因组的复制 | 96 |
| 三、线粒体基因组的转录 | 97 |
| 四、线粒体基因组的翻译 | 98 |
| 五、线粒体核编码蛋白质的转运 | 98 |
| 六、线粒体基因组的遗传特征 | 99 |
| 第三节 线粒体异常与相关的疾病 | 101 |
| 一、疾病发生过程中线粒体的变化 | 101 |
| 二、线粒体异常与疾病 | 102 |
| 第七章 细胞核与疾病 | 105 |
| 第一节 核膜与疾病 | 106 |
| 一、核膜的化学组成 | 106 |

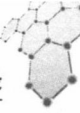


| | |
|-----------------------------|------------|
| 二、核膜的结构 | 106 |
| 三、核膜的功能 | 108 |
| 四、细胞核结构异常与疾病 | 110 |
| 第二节 染色质与染色体 | 111 |
| 一、染色质 | 111 |
| 二、染色体 | 113 |
| 第三节 核仁与疾病 | 118 |
| 一、核仁的形态结构和化学组成 | 119 |
| 二、核仁的功能 | 120 |
| 三、核仁周期 | 121 |
| 四、核仁与相关的疾病 | 121 |
| 第四节 核基质与疾病 | 122 |
| 一、核基质的形态结构和化学组成 | 122 |
| 二、核基质的功能 | 122 |
| 三、核基质与相关的疾病 | 123 |
| 第八章 染色体畸变与染色体病 | 125 |
| 第一节 染色体畸变类型 | 125 |
| 一、染色体畸变的原因 | 125 |
| 二、染色体数目异常 | 126 |
| 三、染色体结构畸变 | 128 |
| 第二节 染色体病 | 132 |
| 一、常染色体病 | 132 |
| 二、性染色体病 | 137 |
| 第九章 基因突变与基因病 | 141 |
| 第一节 基因突变概述 | 141 |
| 第二节 单基因病 | 142 |
| 一、遗传的基本规律 | 142 |
| 二、单基因遗传的研究方法 | 144 |
| 三、单基因病的基本遗传方式 | 145 |
| 四、影响单基因病分析的因素 | 155 |
| 第三节 多基因遗传与多基因病 | 156 |
| 一、多基因遗传 | 156 |
| 二、多基因病 | 158 |
| 三、常见多基因病 | 163 |

| | |
|---------------------------------|-----|
| 第十章 细胞的社会与疾病 | 165 |
| 第一节 信号转导与疾病 | 165 |
| 一、细胞外信号分子 | 165 |
| 二、受体 | 166 |
| 三、细胞内信号传递因子 | 174 |
| 四、细胞信号转导通路 | 180 |
| 五、信号转导异常与疾病 | 185 |
| 第二节 细胞连接与疾病 | 188 |
| 一、紧密连接与疾病 | 189 |
| 二、锚定连接与疾病 | 191 |
| 三、通讯连接与疾病 | 195 |
| 第三节 细胞外基质与疾病 | 197 |
| 一、氨基聚糖、蛋白聚糖与疾病 | 197 |
| 二、胶原蛋白与疾病 | 200 |
| 三、弹性蛋白与疾病 | 203 |
| 四、非胶原性黏合蛋白 | 203 |
| 五、细胞外基质的特化结构——基底膜 | 207 |
| 六、细胞外基质与细胞间的相互作用 | 207 |
| 第十一章 细胞增殖、凋亡与肿瘤 | 209 |
| 第一节 细胞分裂和细胞周期 | 209 |
| 一、细胞分裂和细胞周期概述 | 209 |
| 二、细胞周期的调控 | 212 |
| 三、细胞增殖与肿瘤 | 220 |
| 第二节 细胞凋亡 | 221 |
| 一、细胞凋亡和凋亡的生理作用 | 221 |
| 二、细胞凋亡的机制 | 222 |
| 三、细胞凋亡与疾病 | 225 |
| 第三节 细胞周期、细胞凋亡和肿瘤发生 | 226 |
| 一、细胞周期、细胞凋亡和肿瘤发生概述 | 226 |
| 二、肿瘤发生的个性化 | 227 |
| 第十二章 细胞发育分化与先天畸形 | 228 |
| 第一节 发育 | 228 |
| 一、发育概述 | 228 |
| 二、发育遗传机制 | 228 |
| 第二节 细胞分化 | 232 |



| | |
|------------------------------|-----|
| 一、细胞分化的概念与特点 | 232 |
| 二、细胞分化的因素 | 233 |
| 三、细胞分化遗传机制 | 235 |
| 第三节 发育异常与先天畸形 | 236 |
| 一、发育异常的因素 | 236 |
| 二、发育异常易感期 | 237 |
| 三、出生缺陷 | 238 |
| 第十三章 免疫遗传与免疫遗传病 | 240 |
| 第一节 细胞免疫的分子基础 | 240 |
| 一、红细胞抗原遗传与血型不相容 | 240 |
| 二、主要组织相容性复合体的遗传 | 242 |
| 三、抗体的遗传 | 246 |
| 四、T细胞抗原受体的遗传 | 249 |
| 第二节 免疫遗传病 | 250 |
| 一、遗传性自身免疫病 | 250 |
| 二、遗传性免疫缺陷病 | 252 |
| 第十四章 干细胞与表观遗传 | 257 |
| 第一节 干细胞概述 | 257 |
| 一、干细胞的基本特性 | 257 |
| 二、胚胎干细胞 | 259 |
| 三、成体干细胞 | 260 |
| 第二节 表观遗传与细胞命运 | 261 |
| 一、表观遗传学概述 | 261 |
| 二、表观遗传对基因表达的调控及其机制 | 262 |
| 第三节 表观遗传与遗传病 | 267 |
| 一、表观遗传与肿瘤 | 267 |
| 二、表观遗传与衰老 | 268 |
| 三、表观遗传与精神性疾病 | 268 |
| 四、表观遗传与心血管疾病 | 268 |
| 五、表观遗传与复杂综合征 | 269 |
| 六、表观遗传与免疫性疾病 | 269 |
| 第十五章 细胞与疾病的诊断治疗 | 271 |
| 第一节 细胞诊断与细胞治疗 | 271 |
| 一、细胞诊断 | 271 |



| | |
|--------------------|---------|
| 二、细胞治疗 | 271 |
| 第二节 遗传病的诊断治疗 | 273 |
| 一、遗传病的诊断 | 273 |
| 二、遗传病的治疗 | 279 |
| 主要参考文献 | 284 |



第一章 绪论

细胞 (cell) 是组成生物体结构和功能的基本单位, 也是人体疾病的基本单位。要探索人体生命活动规律及其与疾病的关系就应该从细胞入手。遗传 (heredity) 是生命有机体在生殖过程中所表现出来的亲代与子代间的相似现象。健康 (health) 是受人体遗传结构控制的代谢方式与人体周围环境的平衡。疾病 (disease) 则是由于遗传结构的缺陷或周围环境的显著改变打破上述平衡所致。人体的发育、分化是细胞中 DNA 分子所携带的遗传信息依照精确的时空顺序与环境相互作用、逐步表达的结果。当遗传物质突变及环境因素致使遗传信息改变表达程序出现错误时, 或受细胞内蛋白质异常修饰状态的影响, 进而改变细胞的功能状态时, 就会导致人体某些器官结构和功能异常, 发生疾病乃至死亡。医学细胞生物与遗传学 (medical cell biology and genetics) 就是在细胞和分子水平上探索疾病发生发展与遗传和发育关系的一般规律的科学。

第一节 医学细胞生物与遗传学概述

一、细胞的基本结构

除病毒之外, 所有生物都是由细胞组成的。一切生命现象, 诸如生长、发育、增殖、分化、遗传、代谢、应激、运动、衰老、死亡等都在细胞的基本属性中得以体现。从多维的角度理解细胞是生命活动的基本单位, 有以下几方面的含义: ①细胞是生物的基本结构单位; ②细胞是代谢和功能的基本单位; ③细胞是遗传的基本单位; ④细胞是有机体生长与发育的基础; ⑤没有细胞就没有完整的生命。作为生命活动基本单位的细胞, 表现出一些共同的特性: 都具有细胞膜, 都具有 DNA-RNA 的遗传体系, 都具有核糖体, 都以生物催化剂 (酶) 催化各种代谢反应, 都以 ATP 作为能量流通形式, 都以一分为二的分裂方式自我增殖。

基于物种基因组的比较研究和生物的进化关系, 可将细胞分为三大类。

(一) 原核细胞

原核细胞 (prokaryotic cell) 没有典型的细胞核, 细胞质内仅含有 DNA 区域, 但无核膜包围, 因此, 该区域被称为拟核 (nucleoid)。拟核内只含有一条不与蛋白质结合的裸露环形 DNA 分子。原核细胞的细胞质中既无膜性细胞器, 也无细胞骨架成分。原核细胞的核糖体为 70S, 转录和翻译同时进行, 转录后无需加工。原核细胞进化地位原始, 结构简单, 没有核-质分化。细胞膜外有一层主要由蛋白多糖和糖脂组成的坚韧的细胞壁 (cell wall), 具有维持细胞形态和保护作用。原核细胞较小, 由原核细胞构成的生物



称为原核生物，主要包括支原体、衣原体、细菌和放线菌等，其中支原体是最小的原核生物。

(二) 古核细胞

古核细胞 (archaeobacteria) 是一类多生长在极端的生态环境中的细胞，如生活在高浓度盐水中的盐细菌、生长在燃烧煤堆中的热原质体等。古核细胞的形态结构、遗传结构以及基本生命活动方式具有原核细胞的某些特征，如具有细胞壁，无核膜及内膜系统，基因组为一环状 DNA 等。然而古核细胞与真核细胞具有更多相似的特征，如古核细胞 DNA 中含有重复序列，且多数存在内含子；DNA 与组蛋白构建成类似核小体的结构；核糖体的大小及蛋白质组成种类介于原核和真核细胞之间，但对抗生素的反应更类似真核细胞。

(三) 真核细胞

真核细胞 (eukaryotic cell) 进化程度高，结构和功能比原核细胞复杂，区别于原核细胞的主要特征是核物质被核膜包围起来，形成了典型的细胞核。由真核细胞构成的生物称为真核生物。真核细胞在亚显微结构水平上可分为三个基本结构体系。

1. **生物膜系统** 以由脂质和蛋白质构成的生物膜为基础形成的一系列膜性结构或细胞器，包括细胞膜、内质网、高尔基体、线粒体、溶酶体、过氧化物酶体和核膜等。生物膜系统使真核细胞高度区室化，为生命活动的各种代谢反应提供了丰富的膜表面。组成生物膜系统的细胞器均含有其特殊的酶系或蛋白质，在细胞内各自独立地执行其功能。如细胞膜的主要功能是进行物质交换、信息传递、细胞识别及代谢调节；双层核膜把细胞分成细胞质和细胞核两大结构和功能区域，不仅有利于遗传物质的稳定和表达，而且在控制细胞核与细胞质之间的物质交换方面起重要作用；线粒体是细胞的能量转换器，提供细胞生命活动所需要的能量；内质网是细胞内蛋白质和脂质等生物大分子合成的场所；高尔基体是合成物质加工、包装和分选的细胞器；溶酶体则是细胞内的消化器官，能消化分解各种生物大分子。

2. **遗传信息表达系统** 真核细胞的遗传信息表达系统是由 DNA-蛋白质和 RNA-蛋白质复合物构成的执行遗传信息储存、复制、转录和翻译的结构体系。储存遗传信息的 DNA 与蛋白质结合，组装成纤维状的染色质，遗传信息的复制与转录都在染色质上进行。遗传信息的翻译是在核糖体中进行的。核糖体是由 rRNA 和蛋白质构成的颗粒状结构，由大、小两个亚基组成，沉降系数为 80S。

3. **细胞骨架系统** 是由一系列纤维状蛋白构成的网状结构系统。广义的细胞骨架包括细胞质骨架和核骨架，狭义的细胞骨架仅指细胞质骨架。细胞质骨架主要由微管、微丝和中间丝构成，其功能是维持细胞的形态和结构，参与细胞运动、细胞内物质运输、细胞分裂及信息传递等生命活动。核骨架包括核纤层和核基质两部分。

(四) 原核细胞与真核细胞的比较

原核细胞与真核细胞在结构和功能方面存在很大差异，现将两者的差异做一概括性的比较 (表 1-1)。

表 1-1 原核细胞与真核细胞在结构和功能方面的比较

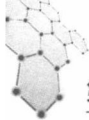
| 特征 | 原核细胞 | 真核细胞 |
|-------------|--------------------|-------------------------------|
| 细胞结构 | | |
| 核膜 | 无 | 有 |
| 内膜系统及线粒体 | 无 | 有 |
| 核仁 | 无 | 有 |
| 细胞骨架 | 仅有细胞骨架结合蛋白 | 有 |
| 核糖体 | 有, 70S | 有, 80S |
| 基因组结构 | | |
| DNA 量 (信息量) | 少 | 多 |
| DNA 分子结构 | 环状 | 线状 |
| 染色质或染色体 | DNA 仅 1 条, 不与组蛋白结合 | 有 2 条以上 DNA, 并与组蛋白结合形成染色质 (体) |
| 基因结构特点 | 无内含子, DNA 重复序列少 | 含有内含子和大量的 DNA 重复序列 |
| 转录与翻译 | 同时在胞质内进行 | 核内转录, 胞质内翻译 |

二、细胞的基本功能

1. 细胞是代谢与功能的基本单位 作为细胞社会的一员, 细胞的生命活动受到机体的严格、精密调控。但基于细胞是相对独立的结构单位, 每一个细胞都有一套完整的结构和功能体系, 有相对隔离于外界的界膜和由此形成的特异胞内微环境, 细胞又有一定的代谢和功能独立性, 表现为一个相对独立、高度有序且严格自控的代谢与功能体系。

2. 细胞是生物体生长与发育的基础 生长与发育是关系密切、界限不清的两个概念。一般认为, 生长是指有机体及其组织、器官体积和质量的增大, 侧重于量的变化, 通过细胞增殖 (增加细胞的数目) 和细胞生长 (增加细胞的体积) 而实现; 发育是指机体从单细胞受精卵到成体所经历的一系列有序的发展变化过程, 是机体的构造和机能从简单到复杂直至成熟的过程, 侧重于质的变化, 通过细胞增殖、细胞生长、细胞分化和细胞凋亡而实现。毋庸置疑, 细胞是生物体生长和发育的基础, 这是研究生物发育的基础。

3. 细胞是遗传的基本单位 细胞具有遗传的全能性。不论是高等生物还是低等生物的细胞, 动物细胞还是植物细胞, 每一个细胞的细胞核里都含有全套的遗传信息。植物单个的生殖细胞或单个体细胞、未受精的两栖动物的卵细胞, 体外经人工培养与诱导可发育成完整的个体。从人体和动物的大部分组织分离出来的单个细胞, 虽然不能像植物细胞那样被诱导分化与发育成完整的个体, 但大多数可以在体外培养、生长、增殖和传代。20 世纪 60 年代初期, 用非洲爪蟾所做的核移植实验首次证明了终末分化细胞的细胞核具有全能性。后来从不同动物成体细胞取出细胞核并移植到去核的卵中的动物克隆实验进一步证明, 每一种细胞都具有遗传的全能性。因此, 可以认为细胞是遗传的基本单位。



4. 没有细胞就没有完整的生命 体外培养的单细胞可以表现出生长、增殖等独立的生命活动。然而，从细胞分离出的任何结构，即使是结构完好的细胞核或含有遗传信息的线粒体，也不能在体外培养生存。病毒虽然是非细胞形态的生命体，但它们必须在侵染的细胞内才能表现出其基本的生命特征（增殖与遗传），离开了细胞，病毒就不能增殖和长期生存。这些都说明，细胞是生命活动的基本单位，没有细胞就没有完整的生命。

三、细胞的形态结构与功能的关系

细胞的形态多种多样，但每种细胞的形态是一定的，如上皮细胞呈扁平形，肌细胞是纺锤形，神经细胞呈星芒形等。细胞的形态与其功能相适应，这是生物长期进化的结果。

红细胞呈双凹圆饼形，体积相对较小，哺乳动物的红细胞内无细胞核，亦无其他重要细胞器，主要是由细胞膜包被着血红蛋白。这些高度特化的形态结构特点是红细胞执行其特定功能的基础保证。双凹圆饼形的形态和体积相对较小，既最大限度地增大了细胞的表面积，又非常有利于细胞在血管中的畅通流动；细胞内主要含血红蛋白，可以结合更多的 O_2 和 CO_2 。

可分泌不同物质的各类分泌细胞，在形态结构上表现出一定的共同性。如分泌蛋白质类物质的各种腺细胞都有极性，一端是近侧端，为吸收表面，与基膜相连；另一端是游离端，是分泌表面。吸收表面的细胞膜形成大量的皱褶，皱褶膜内分布有大量的线粒体，这有利于提高物质跨膜运输的效率及能量供应。游离端往往形成很多微绒毛以增加表面积，提高分泌效率。细胞内的内质网和高尔基体很发达，线粒体的数量也较多，且相对集中分布在内质网附近，这些都是蛋白质高速合成、加工、分选和分泌的保障。

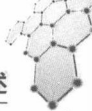
哺乳动物和人类的生殖细胞经过分化和发育，形成高度特化的细胞，其形态和结构非常有利于受精和卵裂。为保证运动轻盈灵活和易于入卵，精子特化成了机体中体积最小、结构最简单的细胞，其头部除含细胞核外，几乎不含细胞质，头部前端有顶体，尾部是具有运动功能的鞭毛。卵细胞则不同，为了保证受精后卵裂和早期胚胎发育，卵细胞中必须储存大量的 mRNA、蛋白质和养料，致使卵细胞在成熟过程中体积骤增，成为机体中最大的细胞。

四、遗传的细胞基础 遗传的细胞与分子基础

1. 遗传与变异是以细胞的生命活动为基础的 遗传物质存在于细胞核中，所谓的遗传规律其实就是遗传物质在细胞中传递和表达的规律。在有性生殖的生物中，世代相传的性状是两性生殖细胞结合后发育表达的结果。亲、子代之间传递的并不是遗传性状本身，而是控制遗传性状的遗传物质。

2. 染色体是遗传物质的载体 染色质和染色体是同一种物质在细胞周期不同时期所表现的不同存在形式，是由 DNA、组蛋白、非组蛋白、RNA 等组成的核蛋白复合物。染色质存在于细胞分裂间期，染色体存在于细胞分裂期。人类体细胞染色体数为 46 条，配成 23 对，称为二倍体。一条染色体上包含一个 DNA 分子，一个 DNA 分子上包含多个基因。

3. 减数分裂是遗传规律的细胞学基础 减数分裂是有性生殖的生物在形成生殖细胞



过程中的一种特殊的有丝分裂形式，由两次连续的细胞分裂来完成。减数分裂中同源染色体的联会和配对是分离律的细胞学基础；减数分裂中不同对染色体之间可以随机组合进入生殖细胞是自由组合律的细胞学基础；减数分裂中，同一条染色体上的许多基因相互连锁，而同源染色体的非姐妹染色单体之间发生交换，产生新的连锁关系，是连锁和互换律的细胞学基础。减数分裂对于遗传物质的稳定传递、生物多样性的形成具有决定性意义。

五、遗传的分子基础

基因是细胞和生物体遗传的基本单位。所有生命体都依靠基因储存着生命孕育、生长、凋亡过程的全部遗传信息，通过遗传信息的复制、传递、表达与修复，完成生命繁衍、细胞分裂、增殖、分化和凋亡等过程。生物的生老病死等一切生命现象都与基因有关。

1. **基因的概念** 基因 (gene) 一般指位于染色体上编码一个特定功能产物 (蛋白质或 RNA) 的一段核苷酸序列，基因有调节区、转录区和 (或) 其他功能序列区。基因的化学本质是 DNA (RNA 病毒除外)。在细胞中，基因是含有编码序列和非编码序列的 DNA 序列。

2. **基因的分类** 按照在细胞内分布的部位，基因可分为核基因和核外基因。根据基因的功能和性质可将基因分为：①编码蛋白质的基因：这类基因表达时，转录生成的 mRNA 能通过遗传密码指导蛋白质合成。②编码 RNA 的基因：这类基因只转录产生相应的 RNA，而不翻译成蛋白质。包括 rRNA 基因、tRNA 基因、核酶及各种非编码小分子 RNA 基因。

3. **基因的功能** 基因的基本功能包括三个方面：①储存生物性状的遗传信息：即利用 4 种碱基的不同排列荷载遗传信息。②遗传信息传递：通过复制将所有的遗传信息稳定和忠实地遗传给子代。遗传性是基因稳定性的表现，变异性是基因突变的表现，变异性是生物进化和生物多样性的基础。③基因表达的模板：基因表达是基因所携带的遗传信息表达出表型的过程，即控制细胞内各种 RNA 及蛋白质和酶的有序合成，从而决定生物的表现型。

六、遗传的基本规律

1. **分离律 (law of segregation)** 是指每一性状的发育受同源染色体上相同基因座的一对等位基因控制，生物在形成生殖细胞时，等位基因或同对基因彼此分离，分别进入不同的生殖细胞中。

2. **自由组合定律 (law of independent assortment)** 又称独立分配定律，是指生物在形成生殖细胞时，位于同源染色体上的等位基因彼此分离，非同源染色体上的 2 对或 2 对以上的基因自由组合，分别形成不同基因型的生殖细胞。

3. **连锁与互换律 (law of linkage and crossing over)** 是指位于一条染色体上的不同基因，彼此间互相连锁构成一个连锁群 (linkage group)，完整进入子细胞时称为完全连锁 (complete linkage)；但位于同一染色体上的基因并非永远连锁在一起，在减数分裂形成配子时，任何一对同源染色体的非姐妹染色单体之间在一定位点可发生互换。由于互换引起基因重组，导致一些基因并非总与另一些基因连锁在一起向后代传递，这种现象称为不完全连锁 (incomplete linkage)。