

全国医药类高职高专规划教材

医学细胞生物学与遗传学

主 编 李 弋 于雪黔



西安交通大学出版社
XI'AN JIAOTONG UNIVERSITY PRESS

全国医药类高职高专规划教材

供临床医学、药学、检验、影像、口腔、康复等专业用

医学细胞生物学与遗传学

主 编 李 弋 于雪黔

副主编 霍春月 吴继卫

编 委 (以姓氏笔画为序)

于雪黔 铜仁职业技术学院

吴 莉 宁夏医科大学

吴继卫 德州学院

吴常伟 首都医科大学燕京医学院

李 弋 南阳医学高等专科学校

杨晓晖 沧州医学高等专科学校

雷 呈 南阳医学高等专科学校

霍春月 首都医科大学燕京医学院

全国各类高等院校教材

内容提要

本教材共二十三章,分为细胞生物学和医学遗传学基础两篇,系统地介绍了细胞生物学和医学遗传学的基本理论和基本知识。针对高职高专教育的特点,教材在编写的过程中,本着“必需、够用”的原则,简化了深奥的理论,强调基本技能的培养。全书附有知识链接、目标检测等内容,内容丰富,实用性强。适用于临床医学、药学、检验、影像、口腔、康复等专业用。

李弋 于雪黔 主编

图书在版编目(CIP)数据 医学细胞生物学与遗传学 / 李弋, 于雪黔主编. — 西安: 西安交通大学出版社, 2012. 10

ISBN 978-7-5605-4366-6

I. ①医… II. ①李… ②于… III. ①人体细胞学—细胞生物学②医学遗传学 IV. ①R329.2②R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2012)第 098548 号

书名 医学细胞生物学与遗传学

主编 李弋 于雪黔

责任编辑 王丽娜

出版发行 西安交通大学出版社

(西安市兴庆南路 10 号 邮政编码 710049)

网址 <http://www.xjtupress.com>

电话 (029)82668357 82667874(发行中心)

(029)82668315 82669096(总编办)

传真 (029)82668280

印刷 陕西江源印刷科技有限公司

开本 787mm×1092mm 1/16 印张 19.125 字数 456 千字

版次印次 2012 年 10 月第 1 版 2012 年 10 月第 1 次印刷

书号 ISBN 978-7-5605-4366-6/R·225

定价 38.00 元

读者购书、书店添货、如发现印装质量问题,请与本社发行中心联系、调换。

订购热线:(029)82665248 (029)82665249

投稿热线:(029)82668803 (029)82668804

读者信箱:xjtumpress@163.com

版权所有 侵权必究

目 录

前 言

第一章 细胞生物学

细胞生物学是研究细胞形态结构与功能的学科,是组织学、病理学等医学基础课的基础,内容包括细胞膜、各种细胞器、细胞核的结构与功能,细胞的增殖、分化、衰老、死亡等。医学遗传学是研究疾病发生、发展的遗传基础,主要内容有遗传的基本规律,基因,基因与分子病,染色体与染色体病,遗传病的诊断、预防和治疗。随着疾病谱的不断变化,各种遗传病的发病率不断增加,逐渐成为严重威胁人类健康的常见病、多发病,因此,本书内容是今后医疗实践中解决具体问题必不可少的基本理论和基本知识。

本教材广泛吸取了国内多种教材的长处,紧紧围绕面向基层、面向医疗卫生保健一线的医学技能型人才这一医学专科教育的培养目标,充分考虑教学对象的特点,基本知识、基本理论以“必需、够用”为原则,强调基本技能的培养,坚持把专业能力要求与岗位责任和社会需要结合起来,融知识传授、能力培养和素质提高为一体。

全书分为细胞生物学与医学遗传学基础两篇,共二十三章,编写的具体分工如下:第一章、第二章、第三章和第四章由于雪黔编写,第五章、第六章和第七章由雷呈编写,第八章和第九章由霍春月编写,第十章、第十一章和第十二章由杨晓晖编写,第十三章、第十四章、第十五章和第十六章由李弋编写,第十七章和第十八章由吴继卫编写,第十九章和第二十章由吴常伟编写,第二十一章、第二十二章和第二十三章由吴莉编写。

全体编委均以科学严谨、高度负责的态度参与了本教材的编写,但由于编者学识水平和能力有限,书中错漏之处在所难免,诚恳希望广大师生在教材使用过程中提出宝贵意见。

李 弋 于雪黔
2012年2月

目 录

第一篇 细胞生物学

第一章 细胞生物学概述	(003)
第一节 细胞生物学的概念	(003)
第二节 细胞生物学的研究对象和任务	(003)
一、细胞生物学的研究对象及其内容	(003)
二、细胞生物学的研究任务	(003)
第三节 细胞生物学与医学	(004)
一、细胞生物学是现代医学的重要基础理论	(004)
二、细胞生物学的发展推动医学重要课题的研究	(004)
三、细胞生物学的成果应用于医学	(005)
第二章 细胞的基本概念和分子基础	(007)
第一节 细胞的化学组成	(007)
第二节 生物大分子	(007)
一、蛋白质	(008)
二、核酸	(010)
三、糖类	(013)
第三节 细胞的形态与大小	(014)
一、细胞的形态	(014)
二、细胞的大小	(014)
三、细胞的数目	(014)
第四节 原核细胞与真核细胞	(014)
一、原核细胞	(015)
二、真核细胞	(015)
三、原核细胞与真核细胞的区别	(016)
四、非细胞的结构生命	(017)
第三章 细胞膜	(019)
第一节 细胞膜的化学组成	(019)
一、膜脂	(020)
二、膜蛋白	(021)
三、膜糖类	(021)

第二节 细胞膜的分子结构与特性	(021)
一、细胞膜的分子结构模型	(021)
二、细胞膜的特性	(022)
第三节 细胞膜的功能	(024)
一、细胞膜与物质运输	(024)
二、细胞膜抗原	(028)
三、细胞膜受体	(028)
第四节 细胞表面与细胞连接	(030)
一、细胞表面	(030)
二、细胞连接	(031)
第五节 细胞膜与疾病	(033)
一、细胞膜与肿瘤	(033)
二、受体蛋白缺损与功能不全	(034)
三、细胞膜与衰老	(034)
四、细胞膜与毒物	(035)
五、物质运输紊乱	(035)
第四章 细胞的内膜系统	(036)
第一节 内质网	(036)
一、内质网的形态结构与类型	(036)
二、内质网的化学组成	(037)
三、内质网的功能	(037)
第二节 高尔基复合体	(039)
一、高尔基复合体的形态结构	(039)
二、高尔基复合体的化学组成	(040)
三、高尔基复合体的功能	(040)
第三节 溶酶体	(041)
一、溶酶体的形态结构与组成	(042)
二、溶酶体的类型	(042)
三、溶酶体的功能	(043)
四、溶酶体与疾病	(044)
第四节 过氧化物酶体	(045)
一、过氧化物酶体的形态结构与组成	(045)
二、过氧化物酶体的功能	(045)
第五章 核糖体	(047)
第一节 核糖体的类型与结构	(047)
一、核糖体的基本类型与成分	(047)
二、核糖体的结构	(049)

(第二节 核糖体的功能	(51)
(20一、多聚核糖体	(51)
(20二、蛋白质分子生物合成过程	(52)
(20)	
第六章 线粒体	(59)
(第一节 线粒体的形态结构与化学组成	(59)
(10一、线粒体的形态、大小、数量和分布	(59)
(10二、线粒体的超微结构	(60)
(10三、线粒体的化学组成	(61)
(第二节 线粒体的功能	(62)
(20一、三羧酸循环	(62)
(20二、电子传递和氧化磷酸化	(63)
(第三节 线粒体的半自主性	(67)
(10一、线粒体 DNA	(67)
(10二、线粒体蛋白质合成	(69)
(10三、线粒体是半自主性细胞器	(71)
(第四节 线粒体与医学	(71)
(20一、疾病过程中的线粒体变化	(71)
(20二、mtDNA 突变与疾病	(72)
(20)	
第七章 细胞骨架	(74)
(第一节 微管	(75)
(80一、微管的化学组成	(75)
(80二、微管的结构与组装	(76)
(80三、微管的主要功能	(77)
(第二节 微丝	(79)
(81一、微丝的化学组成	(79)
(81二、微丝的结构与组装	(81)
(81三、微丝的主要功能	(82)
(第三节 中间纤维	(86)
(82一、中间纤维的化学组成	(86)
(82二、中间纤维的结构与组装	(87)
(82三、中间纤维的功能	(88)
(第四节 细胞骨架与医学	(90)
(83一、细胞骨架与肿瘤	(90)
(83二、细胞骨架蛋白与神经系统疾病	(91)
(83三、细胞骨架与遗传性疾病	(91)
(83一、医学遗传学的研究现状	
(83二、医学遗传学的研究方法	

第八章 细胞核	(093)
第一节 细胞核的形态	(093)
一、细胞核的形态、位置和数目	(093)
二、核质比	(093)
第二节 核膜	(093)
一、外核膜	(094)
二、内核膜	(094)
三、核周隙	(094)
四、核孔复合体	(094)
五、核纤层	(097)
第三节 染色质与染色体	(098)
一、染色质的化学成分	(098)
二、染色质的组装	(099)
三、常染色质与异染色质	(101)
第四节 核仁	(102)
一、核仁的化学组成和结构	(102)
二、核仁的功能	(104)
第五节 核基质	(105)
一、核基质的组成成分	(105)
二、核基质的功能	(106)
第九章 细胞的增殖	(108)
第一节 细胞周期	(108)
一、细胞周期的概念	(108)
二、细胞周期各时期的特点	(110)
三、细胞周期的调控	(111)
四、细胞周期调控的遗传基础	(113)
第二节 细胞分裂	(114)
一、有丝分裂	(114)
二、减数分裂	(117)
第三节 精子与卵子的发生及性别决定	(119)
一、精子的发生	(120)
二、卵子的发生	(120)
三、性别决定	(122)
第五节 细胞的增殖与医学	(122)
一、细胞增殖与肿瘤	(122)
二、细胞周期是肿瘤治疗的理论基础	(123)

第十章 细胞的分化、衰老与死亡	(125)
第一节 细胞分化	(125)
一、细胞分化的一般概念	(125)
二、细胞的全能性与细胞决定	(126)
三、细胞分化的分子基础	(127)
四、影响细胞分化的因素	(128)
五、细胞分化与癌细胞	(128)
第二节 细胞衰老	(130)
一、细胞衰老的概念及特征	(130)
二、细胞衰老的机制	(131)
第三节 细胞死亡	(132)
一、细胞死亡的概念及标志	(132)
二、细胞凋亡的特征	(133)
三、细胞凋亡的分子机制	(134)
四、细胞凋亡的生物学意义	(135)
第十一章 干细胞与细胞工程	(137)
第一节 干细胞	(137)
一、干细胞的形态与生化特性	(137)
二、干细胞的增殖与分化特性	(137)
三、几种重要干细胞	(138)
第二节 细胞工程	(139)
一、细胞融合	(140)
二、杂交瘤与单克隆抗体	(141)
三、干细胞工程	(141)
四、基因转移	(141)
五、细胞治疗与再生医学	(142)
第二篇 医学遗传学基础	
第十二章 医学遗传学概述	(145)
第一节 医学遗传学的研究范畴及其分支学科	(145)
第二节 遗传病的特点、分类及与环境因素的关系	(146)
一、遗传病的概念和特点	(146)
二、遗传病的分类	(146)
三、疾病发生与遗传因素和环境因素的关系	(147)
第三节 遗传病的危害	(148)
第四节 医学遗传学的研究现状和研究方法	(148)
一、医学遗传学的研究现状	(148)
二、医学遗传学的研究方法	(149)

第十三章 基因与基因突变	(151)
(第一节 基因的概念	(151)
(第二节 基因的结构和基因组的组成	(151)
(一、基因的分类	(151)
(二、基因的结构	(152)
(第三节 基因的表达与调控	(154)
(一、基因的表达	(154)
(二、基因表达的调控	(157)
(第四节 基因突变	(160)
(一、诱发基因突变的因素	(160)
(二、基因突变的一般特性	(161)
(三、基因突变的种类	(161)
(四、基因突变的分子细胞生物学效应	(163)
(五、DNA 损伤的修复	(164)
第十四章 单基因遗传与单基因遗传病	(167)
(第一节 遗传的基本规律	(167)
(一、分离定律	(167)
(二、自由组合定律	(170)
(三、连锁与互换定律	(172)
(第二节 单基因遗传病	(175)
(一、系谱与系谱分析	(175)
(二、单基因遗传病的遗传方式	(177)
(第三节 两种单基因疾病的遗传规律	(185)
(一、两种单基因病的致病基因分别位于不同对染色体上	(185)
(二、两种单基因病基因位于同一染色体上	(186)
(第四节 与单基因病有关的几个问题	(187)
一、遗传的异质性	(187)
二、表型模拟	(187)
(三、基因的多效性	(187)
(四、限性遗传与从性遗传	(188)
(五、早发现象	(188)
(六、遗传印迹	(188)
(七、反应规范	(188)
(八、显性与隐性的相对性	(189)
第十五章 多基因遗传与多基因遗传病	(191)
(第一节 多基因遗传的概念和特点	(191)
(一、数量性状与质量性状	(191)

(192) 二、多基因假说	(191)
(193) 三、多基因遗传的特点	(192)
第二节 多基因遗传病	(192)
(194) 一、易患性、易感性与发病阈值	(193)
(195) 二、遗传率	(193)
(196) 三、多基因遗传病的特点	(194)
(197) 四、多基因遗传病发病风险的估计	(195)
(198) 五、预防	
第十六章 人类染色体与染色体病	(198)
第一节 人类染色体	(198)
(198) 一、人类染色体的基本特征	(198)
(199) 二、显带染色体及其识别	(200)
(200) 三、性染色质与 Lyon 假说	(202)
(201) 四、性别决定	(203)
第二节 染色体畸变	(203)
(203) 一、染色体数目异常及其产生机制	(203)
(204) 二、染色体结构畸变及其产生机制	(206)
第三节 染色体病	(209)
(209) 一、常染色体病	(209)
(210) 二、性染色体病	(213)
(211) 三、异常染色体携带者	(218)
(212) 四、染色体病预防	
第十七章 生化遗传病	(221)
第一节 分子病	(221)
(221) 一、血红蛋白病	(221)
(222) 二、血浆蛋白病	(227)
(223) 三、受体病	(228)
(224) 四、结构蛋白缺陷病	(229)
(225) 五、膜转运蛋白病	(231)
第二节 遗传性酶病	(232)
(232) 一、遗传性酶病的发病机制	(232)
(233) 二、常见的遗传性酶病	(233)
第十八章 线粒体遗传病	(237)
第一节 线粒体遗传病的传递和发病规律	(237)
(237) 一、线粒体基因组的组织结构	(237)
(238) 二、线粒体遗传病的传递和发病规律	(238)
第二节 线粒体基因突变与常见线粒体遗传病	(239)

(18一、线粒体基因突变的类型	(239)
(18二、常见的线粒体遗传病	(239)
第十九章 免疫遗传学	(244)
(19一、第一节 抗原遗传	(244)
(19一、一、红细胞抗原遗传	(244)
(19一、二、白细胞抗原遗传	(247)
(19二、第二节 组织不相容性	(251)
(19二、一、组织配型	(251)
(19二、二、新生儿溶血症	(252)
(19三、第三节 与免疫相关的遗传性疾病	(254)
(19三、一、与 HLA 相关的疾病	(254)
(19三、二、遗传性免疫缺陷症	(254)
第二十章 肿瘤遗传学	(257)
(20一、第一节 肿瘤发生的家族聚焦性	(257)
(20一、一、癌家族	(257)
(20一、二、家族性癌	(258)
(20二、第二节 遗传性恶性肿瘤和癌前病变	(258)
(20二、一、遗传性恶性肿瘤	(258)
(20二、二、遗传性癌前病变	(259)
(20三、第三节 染色体异常与肿瘤	(259)
(20三、一、染色体不稳定综合征	(259)
(20三、二、肿瘤的染色体异常	(261)
(20四、第四节 癌基因与肿瘤抑制基因	(262)
(20四、一、癌基因	(263)
(20四、二、癌基因激活机制	(263)
(20四、三、肿瘤抑制基因	(264)
(20五、第五节 肿瘤发生的遗传学说	(265)
(20五、一、肿瘤的单克隆起源假说	(265)
(20五、二、肿瘤发生的二次突变假说	(266)
(20五、三、肿瘤的多步骤遗传损伤说	(266)
第二十一章 药物遗传	(268)
(21一、第一节 药物代谢与遗传	(268)
(21二、第二节 遗传性药物代谢异常	(268)
(21二、一、单基因遗传的异常药物反应	(268)
(21二、二、多基因遗传的异常药物反应	(271)

第三节 毒物反应与遗传	(271)
一、酒精中毒	(271)
二、吸烟与肺癌	(272)
第二十二章 遗传病的诊断、预防与治疗	(274)
第一节 遗传病的诊断	(274)
一、遗传病的临床诊断	(274)
二、分子诊断	(277)
第二节 遗传病的治疗	(278)
一、遗传病治疗原则	(278)
二、传统遗传病治疗的方法	(279)
三、基因治疗	(280)
第二十三章 遗传咨询与优生	(282)
第一节 遗传咨询	(282)
一、常见的遗传咨询问题	(282)
二、遗传咨询的主要步骤	(282)
三、遗传咨询中的伦理问题	(283)
第二节 遗传病再发风险率的估计	(283)
一、遗传病再发风险率的一般估计	(283)
二、Bayes 定理在遗传病再发风险估计中的应用	(284)
第三节 遗传病的群体筛查	(286)
一、遗传病的群体普查登记	(287)
二、新生儿筛查	(287)
三、杂合子筛查	(287)
四、婚前检查	(287)
第四节 优生与遗传	(288)
一、优生学概述	(288)
二、遗传与优生	(289)
参考文献	(291)

第一齣

學師主師

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年由英国科学家 R. Hooke 发现,是组成有机体的形态和功能的基本单位。细胞学(cytology)是在光学显微镜水平上研究细胞的化学组成、形态、结构及功能的学科。

细胞生物学(cell biology)是以细胞为研究对象,从细胞的显微水平、亚显微水平、分子水平三个层次,以动态的观点,研究细胞和细胞器的结构和功能、细胞的生活史和各种生命活动规律的学科。细胞生物学是现代生命科学的前沿分支学科之一。运用近代物理学和化学的技术成就和分子生物学的方法,在细胞水平上研究生命活动的科学,其核心问题是遗传与发育的问题。

医学细胞生物学 (medical cell biology) 是以细胞生物学和分子生物学为基础,探讨人体细胞的功能、发生、发展、成长、衰老、死亡的生命活动规律的科学。

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

细胞生物学的研究对象是细胞。自发现细胞以来,随着科学技术的进步特别是分子生物学技术方法的建立和渗透,对细胞的研究在不断地发生变化,从传统的细胞学逐渐发展成为现代的细胞生物学。运用显微技术、电子显微技术、分子生物学技术和生物物理学方法对细胞的各种生命活动开展研究。研究中把结构和功能结合起来,关注细胞间的相互关系,了解生物的生长、发育、分化、繁殖、运动、遗传、变异、衰老和死亡等基本生命现象的机制和规律。对细胞某些结构和功能的深入研究,逐渐衍生出一些分支学科,如细胞遗传学、细胞生理学、细胞社会学、膜生物学、染色体生物学。近年来以研究完整细胞中所有基因与蛋白质的表达、结构和功能差异为主要内容的基因组学及蛋白质组学新兴研究领域的形成,使细胞生物学的研究内容愈加丰富多彩、研究进展日新月异。

二、细胞生物学的研究任务

细胞生物学是生命科学的基础,它不仅要阐明细胞的各种活动的本质和规律,而且要进一步利用和控制其活动现象和规律,为生产实践服务,造福于人类和社会。

细胞生物学研究的任务是多方面的,应采取分析与综合的方法,在三个不同的水平上把结构与功能统一起来探求。在形态方面,不仅要描述细胞的显微结构,而且要用新的工具和方法观察与分析细胞内部的亚显微结构和分子结构,以及各种结构之间的变化过程,进而阐明细胞

生命活动的结构基础。在功能方面,不仅要研究细胞内各个部分的化学组成和新陈代谢的动态,而且还要研究它们之间的关系和相互作用,进而阐明细胞和生物有机体的生长、分裂、分化、运动、衰老与死亡、遗传与变异,以及兴奋的传导等生命活动的现象和规律,乃至阐明生命活动中的物质代谢、能量代谢和信息传递等规律。上述两方面的研究,除用固定的材料之外,还需用细胞培养技术进行活体材料的研究。

细胞生物学不仅要重视理论问题的研究,而且更要重视实际问题的研究。作为当今信息社会四大技术支柱之一的生物技术,其蓬勃发展就是以细胞生物学为基础的。

第三节 细胞生物学与医学

一、细胞生物学是现代医学的重要基础理论

细胞生物学是现代医学的基础和支柱学科。现代医学要解决的问题是阐明人的生、老、病、死等生命现象的机制和规律,并对疾病进行诊断、治疗和预防。生命全过程是以细胞为单位进行的。细胞正常结构的损伤和功能的紊乱,必然导致人体组织器官病变。如癌症是正常细胞癌变的结果;动脉粥样硬化的发生与动脉壁内皮细胞的特性改变有关;老年性痴呆等神经疾病是神经元选择性变性死亡的结果。因此,细胞是体现人类生、老、病、死的单位,这使细胞生物学与医学的关系极为密切。细胞生物学的理论与技术的研究成果不断向医学领域渗透,在很大程度上促进了医学的进步。

细胞生物学的研究内容在不断地加深与医学科学的结合,能对人体各种疾病的发生机制深入阐明,并在诊断和治疗上提出有效的技术手段。

医学细胞生物学是医学院校学生的重要基础课程之一,对医学学生来说,学好细胞生物学,不仅能为学习其他医学课程打下扎实的基础,而且有助于培养良好的科研思维习惯和科学素养,在今后的临床工作中,不断发现问题、研究问题和解决问题。

二、细胞生物学的发展推动医学重要课题的研究

现代细胞生物学研究,主要从分子水平揭示生物在生理或病理状态下细胞层面上所表现出的特征和行为。细胞生物学中许多领域的研究进展很快,成为推动医学重要课题向前发展的一个新基础。

(一) 细胞的信号转导研究

细胞信号转导通路中的受体异常是高胆固醇血症和重症肌无力病人的发病机制。家族性高胆固醇血症病人,其肝细胞上的低密度脂蛋白(LDL)受体减少,致使肝细胞对血液中LDL的摄入能力降低,引起高胆固醇血症。在重症肌无力患者的体内产生了抗乙酰胆碱受体的抗体,抗体与乙酰胆碱受体结合,使通过受体进行的信号转导过程受阻,引起重症肌无力。

(二) 细胞分化与干细胞研究

细胞分化是指在个体发育中,由单个受精卵产生的细胞在形态结构、生化组成和功能等方面形成明显的稳定性差异的过程。人类胚胎早期的囊胚内细胞团细胞,具有分化为成熟个体中所有细胞类型的潜能,称为胚胎干细胞,而来源于成体组织的单能性干细胞称成体干细胞。