



中国出版集团
CHINA PUBLISHING GROUP

“十二五”国家级规划教材

全国高等医药院校教材

供临床、护理、口腔、药学、影像、检验等专业用

医学细胞生物学和遗传学

主编 景晓红



NLIC 2970692687



世界图书出版公司

12/04/12

“十二五”国家级规划教材

全国高等医药院校教材

供临床、护理、口腔、药学、影像、检验等专业用

医学细胞生物学和遗传学

主 编 景晓红

副主编 苟兴春 何西珍 范媛媛 赵丽萍

编 者 (按姓氏笔画排序)

马 锐 (宁夏医科大学高职学院) 王革新 (南阳医学高等专科学校)

冯 丹 (西安生物医药技术学院) 吴 莉 (宁夏医科大学高职学院)

何西珍 (商洛职业技术学院) 苟兴春 (西安医学院)

李学军 (益阳医学高等专科学校) 范媛媛 (西安生物医药技术学院)

尚喜雨 (南阳医学高等专科学校) 赵丽萍 (陕西能源职业技术学院)

景晓红 (西安医学院)

制 图 苟兴春



NLIC 2970692687

兴界图书出版公司

西安 北京 广州 上海

图书在版编目(CIP)数据

医学细胞生物学和遗传学/景晓红主编. —西安:世界图书
出版西安公司,2010.8

ISBN 978-7-5100-2652-2

I. ①医… II. ①景… 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(2010)第 161210 号

医学细胞生物学和遗传学

主 编 景晓红
责任编辑 段沐含

出 版 世界图书出版公司
发 行 世界图书出版西安公司
地 址 西安市北大街 85 号
邮 编 710003
电 话 029-87285225,87285507,87285879(医学教材分社)
029-87235105(总编室)
传 真 029-87285817
经 销 全国各地新华书店
印 刷 陕西金和印务有限公司
开 本 889×1194 1/16
印 张 12.75
字 数 380 千字
印 数 1~4000

版 次 2010 年 8 月第 1 版
印 次 2010 年 8 月第 1 次印刷
I S B N 978-7-5100-2652-2
定 价 35.00 元

☆如有印装错误,请寄回本公司更换☆

编审委员会成员名单

- 顾问:李云庆 第四军医大学
樊小力 西安交通大学
邱曙东 西安交通大学
高亚利 榆林学院(兼常务主任委员)
赵树仲 厦门大学
- 主任委员:张建中 宁夏医科大学
- 副主任委员:苗乃周 延安大学
罗秀成 西安医学院
张琳 宁夏医科大学护理学院
王明琼 曲靖医学高等专科学校
马晓健 怀化医学高等专科学校
邢铁申 商洛职业技术学院
郭争鸣 湖南中医药高等专科学校
- 常委:(按姓氏笔画排序)
马晓飞 宝鸡职业技术学院
邓瑞 张掖医学高等专科学校
田仁 邢台医学高等专科学校
全建设 湖南环境生物职业技术学院
任云青 山西医科大学汾阳学院
刘杰 湖南中医药高等专科学校
刘金田 西安生物医药技术学院
张卫民 安康职业技术学院
李林 西安医学高等专科学校
李建光 湘潭职业技术学院
李长富 德宏职业技术学院
杨美玲 宁夏医科大学高职学院
周德华 益阳医学高等专科学校
唐陶富 永州职业技术学院
郭争鸣 湖南中医药高等专科学校
高明灿 商丘医学高等专科学校
谢应桂 湘南学院
雷巍娥 湖南环境生物职业技术学院
赫光中 咸阳职业技术学院

潘润存 平凉医学高等专科学校

霍正浩 宁夏医科大学

委 员:(按姓氏笔画排序)

丁运良 商丘医学高等专科学校

王坤龙 益阳医学高等专科学校

任占川 山西医科大学汾阳学院

伍石华 邵阳医学高等专科学校

刘志宏 宁夏医科大学

华潜棠 天津医学高等专科学校

许建新 曲靖医学高等专科学校

邬贤斌 怀化医学高等专科学校

何从军 陕西能源职业技术学院

张秋雨 沧州医学高等专科学校

李晓莉 平凉医学高等专科学校

苏银利 湘潭职业技术学院

邹玉莲 岳阳职业技术学院

陈雄新 湖南环境生物职业技术学院

罗永富 湖南中医药高等专科学校

赵申武 邵阳医学高等专科学校

谈永进 安庆医药高等专科学校

贾长宽 湘南学院

曹述铁 怀化医学高等专科学校

谭 进 湘潭职业技术学院

秘 书 长:杨春辉 陕西卫生职业技术学院

副 秘 书 长:杨石照 西安医学院

序 一

“致天下之治者在人才，成天下之才者在教化，教化之所本者在学校”。而医学人才的基层培养，主要来自高职高专教育。跨入新世纪后，高职高专的教学工作重点，已由文化知识传授型向文化知识加职业教育应用技术型方向转变，重点培养学生的创新精神、适应能力、实践能力，提高学生综合素质。2009 年度公布的最新医改方案，要求逐步实现人人享有基本医疗卫生服务的伟大目标，急需培养数量宏大、质量优秀，能适应社会需求的高技能医务人才。中国出版集团在这样的前提下，审时度势，果断决策，着眼发展，制订了“医学高职高专‘十二五’规划教材”，并由世界图书出版西安公司出版。

整套教材的组织编写，是一项重大的系统工程，有 30 多所院校参加。既要遵循教材基本原则，体现学科专业特色，反映学科最新进展；又要兼顾学科间相互联系，突出实际操作能力，培养学生综合素质。“物情无巨细，自适固其常”，更为重要的是学以致用，以用促学，突出了培养职业技能为根本，显示了高职高专教材的特色，体现了“万物兴歇皆自然”的规律。

我有幸能为此套教材作序，并“借花献佛”，向未曾参编教材的其他高职高专院校推荐，在执行基层服务优异人才培养任务中，共享上佳成果。

中国工程院资深院士
南方医科大学教授

钟世镇

2009 年夏于广州

序 二

生命科学的发展令人瞩目，21 世纪已成为生命科学的世纪。细胞生物学和遗传学作为生命科学中最核心的部分，其重要性不言而喻。

医学基层人才的培养主要来自于高职高专的教育，本教材适应我国高职高专教育改革，注重基本理论和基本知识，重点突出，贴近临床，并兼顾本学科国内外的进展，采用正文与非正文系统的编写方法，恰当设计使用“知识链接”，形成知识外延，具有知识性、趣味性、实践性等特点。教材在注重基本内容的同时，结合形态学特点，从学生易学易懂的角度出发，将细胞生物学和遗传学中复杂、抽象的知识，用简单易懂的图片、表格、文字表述出来，图文并茂。教材的编写格局新颖有创意，在每章前有学习目标，后有测评与训练，正文中穿插有知识链接，寓教于乐，寓教于学。

“授人以鱼，不如授人以渔”，一本好的教材，不仅能传授知识、指导学生正确的学习方法，同时也是给予他们一把开启生命科学大门的钥匙。

中国工程院院士
第四军医大学博士生导师



2010 年 7 月于西安

前 言

本教材遵照“教材建设要紧紧围绕培养高等技术应用型专业人才”的原则，以必需、够用为度，结合医学专业培养目标，紧密联系后续临床课程和临床工作，力求达到内容丰富、重点突出、概念清晰、简明扼要、语言流畅、深入浅出、图文并茂、表格归纳，使本教材体现出较强的科学性、逻辑性、可读性和实用性。

细胞生物学是从显微水平、亚显微水平和分子水平研究细胞形态结构与功能的学科，是医学各专业的基础课程。遗传学探讨遗传的细胞基础、分子基础、基本定律及其遗传病的发生发展的学科。本教材在内容和形式设计上改变了以往医学生物学的格局，旨在重点突出了细胞生物学和遗传学在医学基础学科中的重要性。全书分上、下两篇，共十二章。上篇医学细胞生物学，重点突出细胞的形态结构与功能，并介绍细胞分化、衰老、死亡及干细胞等知识。下篇医学遗传学，重点讲解遗传学及遗传病的基本知识，并介绍了常见遗传病的诊断、治疗与预防的基本方法。为了强化学生的实践能力，配合对理论知识的理解，将细胞生物学和遗传学基本实验技术附以文后。本教材适合于临床、中医、护理、助产、药学、检验、影像、口腔等医学相关专业的教学使用，也适合于成人高等教育专科层次医学类学员自学和复习之用。

全书具体章节编写分工如下：景晓红编写绪论、第八章及实验一，李学军编写第一章，赵丽萍编写第二章及实验二，苟兴春编写第三章，尚喜雨编写第四章，范媛媛编写第五章，马锐编写第六章及实验五、六、七，何西珍编写第七章及实验三、四，吴莉编写第九章及实验八，王革新编写第十章，冯丹编写第十一章和第十二章。

教材编写过程中，得到了参编院校的领导和专家教授的大力支持，也得到了世界图书出版西安公司张栓才总经理的关心与指导，医学教材分社社长李文杰、编辑段沐含也给予了鼎力相助，在此一并表示衷心感谢。

由于时间仓促，加之水平有限，本教材仍难免存在不妥和疏漏之处，敬请同行专家、广大师生多提宝贵意见，以便再版时更正。

景晓红

2010年4月

目 录

绪 论	(1)	五、细胞外被	(29)
一、生命科学的定义与分科	(1)	第三节 细胞质	(30)
二、生命的基本特征	(1)	一、内质网	(30)
三、生命科学的发展	(3)	二、高尔基复合体	(31)
四、细胞生物学和遗传学与医学的关系 ...	(5)	三、溶酶体	(32)
五、学习医学细胞生物学和遗传学的目的 与要求	(6)	四、线粒体	(34)
		五、核糖体	(36)
		六、过氧化物酶体	(37)
		七、中心粒	(38)
		八、细胞骨架	(39)
		九、细胞质基质	(40)
		第四节 细胞核	(40)
		一、核 膜	(41)
		二、染色质和染色体	(42)
		三、核 仁	(45)
		四、核基质	(46)
		第三章 细胞分裂	(47)
		第一节 无丝分裂	(47)
		第二节 有丝分裂	(47)
		一、有丝分裂的概念	(47)
		二、有丝分裂过程	(48)
		三、有丝分裂的结果和意义	(49)
		四、细胞周期	(49)
		第三节 减数分裂	(52)
		一、减数分裂的概念	(52)
		二、减数分裂的过程	(52)
		三、减数分裂的结果和意义	(54)
		四、减数分裂与有丝分裂的比较	(55)
		第四节 配子的发生	(55)
		第五节 生殖与发育	(57)
		一、精子与卵子	(57)
		二、受精	(57)

上篇 医学细胞生物学

第一章 细胞的物质基础	(8)
第一节 无机化合物	(8)
一、水	(8)
二、无机盐	(9)
第二节 有机化合物	(9)
一、糖 类	(9)
二、脂 类	(9)
三、蛋白质	(10)
四、酶	(12)
五、核 酸	(13)
第二章 细胞的结构与功能	(17)
第一节 细胞的基本特征	(17)
一、细胞的大小	(17)
二、细胞的形态	(17)
三、细胞的数目	(17)
四、细胞的种类	(17)
五、原核细胞和真核细胞	(18)
第二节 细胞膜	(19)
一、细胞膜的化学组成	(20)
二、细胞膜的分子结构	(22)
三、细胞膜的特性	(23)
四、细胞膜的功能	(25)

三、个体发育	(58)	二、染色体的类型	(82)
第四章 细胞分化与衰老死亡	(59)	三、性染色质	(82)
第一节 细胞分化与干细胞	(59)	第二节 染色体核型	(84)
一、细胞分化	(59)	一、染色体核型的概念	(84)
二、干细胞	(60)	二、非显带染色体核型分组特征	(84)
第二节 细胞衰老	(62)	三、染色体显带技术	(86)
一、细胞衰老的概念	(62)	四、区、带和亚带的命名及表示方法 ...	(87)
二、细胞衰老的特征	(63)	第七章 遗传的基本规律	(90)
三、细胞衰老的机制	(64)	第一节 分离定律	(90)
第三节 细胞死亡	(64)	一、实验现象	(91)
一、细胞死亡的形式与特征	(64)	二、分离现象的解释——遗传因子的分离	(91)
二、细胞凋亡的生物学意义	(65)	三、分离定律的验证 (测交)	(92)
		四、分离定律的实质	(93)
		第二节 自由组合定律	(93)
		一、实验现象	(93)
		二、孟德尔对性状自由组合现象的解释	(94)
		三、自由组合定律的验证	(95)
		四、自由组合定律的实质	(95)
		第三节 连锁互换定律	(97)
		一、连锁互换遗传现象及其解释	(97)
		二、连锁互换遗传的实质	(98)
		三、交换与连锁图	(99)
		第八章 遗传性疾病	(101)
		第一节 遗传病的概述	(101)
		一、遗传病的概念	(101)
		二、遗传病的特点	(101)
		三、遗传因素在疾病发生中的作用	(102)
		第二节 遗传病的种类	(102)
		第三节 遗传病的危害	(103)
		第九章 单基因遗传	(105)
		第一节 系谱与系谱分析	(105)
		第二节 常染色体显性遗传	(106)
		第三节 常染色体隐性遗传	(107)
		第四节 X 染色体连锁显性遗传	(109)
		第五节 X 染色体连锁隐性遗传	(111)
		第六节 Y 连锁遗传	(113)
		第七节 影响单基因遗传病分析的因素 ...	(113)
		一、不完全显性遗传	(113)
下篇 医学遗传学			
第五章 遗传的分子基础——基因	(67)		
第一节 基 因	(67)		
一、基因的概念	(67)		
二、基因的种类	(67)		
三、基因的结构	(68)		
第二节 基因的生物学作用	(69)		
一、基因储存遗传信息	(69)		
二、基因复制	(69)		
三、基因表达	(69)		
第三节 基因突变	(73)		
一、基因突变的概念	(73)		
二、基因突变的诱发因素	(74)		
三、基因突变的特性	(74)		
四、基因突变的分子机制	(75)		
五、基因突变的修复	(77)		
六、基因突变的表型效应	(77)		
七、分子病和先天性代谢缺陷症	(78)		
第四节 人类基因组	(78)		
一、细胞核基因组	(79)		
二、线粒体基因组	(79)		
三、人类基因组计划	(79)		
第六章 遗传的细胞基础	(81)		
第一节 人类染色体	(81)		
一、染色体形态结构和数目	(81)		

绪论

【学习目标】

1. 掌握生命的基本特征。
2. 熟悉细胞生物学和遗传学的定义及其与医学的关系。
3. 了解学习医学细胞生物学和遗传学的目的及要求。

21 世纪,随着自然科学的迅速发展,生命科学的研究进展更是日新月异。人类社会的进步和物质生活的日益丰富,使人们更加注重人类本身的生存与发展,重视生命科学知识的学习和对生命奥秘的探索。生命科学已经成为 21 世纪自然科学中最具活力的主导科学。生命科学的发展,不仅会推动医学发展,还将迅速提高人类社会的生产力,不断改善人们的生活水平,提高人类的生存质量和人口素质。

探索神奇的生命世界,使我们想知道:什么是生命?生命是如何构成的?生命又是如何繁衍的?生命具有哪些基本特征?生命科学将研究什么?生命科学与医学有哪些关系?这些问题将引领我们打开生命的窗口,走进千姿百态的生命世界。

几乎所有的生物都是由细胞构成的,亲代通过形成雌、雄两种生殖细胞,再经过受精、发育等过程产生子代,而子代与亲代之间又表现出相似与差异,这就是遗传现象。以细胞为研究对象,理解生命本质和机制的科学为细胞生物学,探讨遗传本质规律的科学为遗传学。细胞生物学和遗传学是生命科学中重要的两个学科,二者唇齿相依。

一、生命科学的定义与分科

生命科学 (life science) 是研究生命现象的本质,并探讨生命发生、发展规律的一门科学,也称为生物学 (biology)。生命科学的研究对象是生命,所以研究范围非常广泛。随着生命科学研究的不断深入,多种研究手段的广泛应用,生命科学形成了许多不同的分科。

根据所研究的生物类群不同,形成了动物学、植物学、微生物学、寄生虫学、人类学等。根据所研究生命现象的侧重点不同,形成了形态学(如解剖学、组织学、细胞学、病理学等)、机能学(如生理学、药理学、免疫学、遗传学等)。根据研究的层次不同,形成了种群生物学、细胞生物学、分子生物学等。根据研究的手段不同,形成了生物化学、生物物理学、仿生学、生物工程等。生命科学的分支学科很多,各学科之间相互渗透,产生了许多交叉学科,并且大多深入到分子水平,这表明生命科学有着丰富的内涵和迅猛的发展。

二、生命的基本特征

在自然界中,从小到肉眼看不见的细菌病毒,大到庞然大物巨鲸,大约有 200 万种生物。这些生物种类繁多,形态各异,生活习性、营养方式千差万别,呈现出形形色色、互不相同的生命活动现象。那么,什么是生命 (life) 呢?这是一个至今仍无答案的千古谜题。生命是一个极其抽象的概念,但是一个个活生生的生命有机体却又是十分具体的。所有生物,不论从最简单的原核生物还是到最复杂的人类,都具有一些共同的生命基本特征。

学习笔记

(一) 化学组成的同一性

生命是物质的, 各类生物在化学组成上具有高度的同一性。具体包括: ①构成的元素相同, 组成生物的基本元素是 C、H、O、N、P、S、Cl、Ca、Na、K、Mg、Fe、Cu、Zn、I、Sr、F、Ba、Co 等, 这些元素在生物与非生物中都具有, 在自然界也能找到; ②分子组成相同, 各种生物所含有的水、无机盐等无机化合物和糖类、脂类、蛋白质、核酸等有机化合物, 在生物体中相同或基本相同; ③遗传物质相同, 都是核酸, 绝大多数生物的遗传物质是脱氧核糖核酸 (DNA), 少数为核糖核酸 (RNA), 并且各种生物的遗传密码是通用的。

(二) 细胞——组成生物最基本的结构与功能单位

各种生物体组成的基本单位是细胞 (cell), 细胞构成千姿百态的生物体。由一个细胞构成的生物称为单细胞生物, 如细菌、草履虫等。由多个细胞构成的生物称为多细胞生物, 如植物、动物、人类等。病毒和类病毒等生物虽不具有细胞结构, 但其生命活动只有借助宿主细胞才能完成。因此称细胞是一切生命有机体结构与功能的基本单位。

(三) 新陈代谢——生物最基本的生命活动, 区别生物与非生物的根本

所有生物每时每刻都在与其周围环境之间进行着物质和能量的交换。一些物质被吸收, 转换成自身的物质, 另一些物质被分解排出体外, 因而得以不断的自我更新, 这就是新陈代谢 (metabolism)。新陈代谢包括同化作用 (anabolism) 和异化作用 (catabolism)。同化作用是生物体从外界环境中摄取营养物质, 并将其转化成自身物质, 储存能量的过程。异化作用是生物体将自身物质分解, 释放能量, 并排泄代谢废物的过程。生物体进行新陈代谢是严格有序的, 通过新陈代谢生物体不断的自我更新。所以, 新陈代谢是生物体最基本的运动形式, 是生物体最基本的特征之一, 也是生物区别于非生物的根本标志。

(四) 生长和发育——生物体由量变到质变的转换体系

一切生物在新陈代谢过程中, 当同化作用大于异化作用时, 生物体表现出体积增大的过程称为生长 (growth)。在生长的基础上, 生物体结构和功能从简单到复杂的变化过程称为发育 (development)。把生长作为“量变”的积累, 发育则可以理解为“质变”的必然。量变与质变的交替、转换, 贯穿于生命个体发育过程的始终, 是生命物质运动极其重要的基本特征和表现形式。

(五) 生殖——生命现象世代延续的根本途径

生物体生长发育到一定阶段, 产生与自身相似新个体的现象称为生殖 (reproduction)。通过生殖繁衍后代, 使生物种族得以延续。生殖是生物最基本的特征之一。

(六) 遗传与变异——决定和影响生命现象的中枢

遗传 (heredity) 是指生物在生殖过程中所表现出来的子代和亲代在性状上相似的现象。遗传保持了生物性状的稳定性, 但这种稳定性又是相对的。然而, 在一个家庭中孩子与父母之间, 兄弟姐妹之间虽有相似性, 但又各不相同。这种生物体子代和亲代、子代个体之间的差异称为变异 (variation)。

现代生命科学阐明, DNA 是生物的遗传物质基础, 控制生命活动的全部遗传信息, 都储存在 DNA 分子的碱基序列之中。一方面, DNA 复制时严格按照碱基互补原则准确配对, 从而保证了遗传信息在世代传递中的稳定性; 另一方面, 在一定内、外环境因素的作用下, DNA 分子的结构、碱基对组成或排列顺序发生变化, 导致原有遗传信息发生变化, 成为变异的主要缘由。

遗传和变异, 既是抽象生命运动的一种具体表现形式, 又将最终决定和影响每一种具体的生命现象。

(七) 进化——生命活动的全部历史

生命现象是地球物质运动的特殊形式,表现生命现象的所有生物是生命历史长期演化的结果。按照人类目前对生命历史的认知,其发展过程大致划分为两个阶段:①在原始地球条件下,由无机物转化成较为复杂的有机物,进而积聚成生物大分子,出现了原始生命;②由单一生命形态的总体分化和不同生命形态各自内部功能结构的完善与提高。

进化(evolution)就是生命从无到有、从少到多、从简单到复杂、从低级到高级的发展过程,即生命活动的全部历史。

(八) 应激性——生物适应环境的能力

生物体对内、外环境变化而形成的刺激所产生的适应性反应的能力称为应激性(irritability)。当外界环境发生变化时,生物体能通过调节和控制机制,保持自身相对的稳定性,以利于各种代谢活动的正常进行。如植物的向光生长、动物神经系统的反射活动等都是应激性的不同表现。

以上特征是生物的共同属性,是区别生物和非生物的基本标志,具有生物基本特征的物质的存在形式就是生命。生命的存在不是孤立的,任何生物都占有一定的空间,一切生物的生命活动都离不开特定的生存环境,并且必然与其生存环境的各种外界条件相联系。生物与生存环境的相互作用与协调统一,是生命自然界的基本法则。

三、生命科学的发展

自人类诞生以来,人类祖先就开始了对自然界的认知和对生物的观察。首先是对那些作为食物和人类天敌生物的认知,以及在生存竞争中不断积累与生存密切相关的植物栽培、驯养牲畜、打鱼狩猎、寻医找药等经验,积累大量关于动物、植物、医药等方面的认识与记载。

公元前 5000 年,人类已经懂得如何栽种水稻;据西安半坡村人类新石器时期遗址中出土的白菜籽的考证,我国栽培白菜的历史有近 7000 年;公元前 3000 年,已开始驯养猪猪;公元前 2700 年,在长江流域已经流传种桑、养蚕、织布等技术;公元前 221 年,我国人民已经会酿造、制酱。在防病治病的医学实践中,人们积累了大量的经验与知识。例如,在春秋战国时期,《诗经》一书中就收入了药用植物 200 多种,到汉朝的《神农本草经》中又将药物增加至 360 余种。公元 10 世纪,我国已经发明了预防天花的疫苗。明朝李时珍的不巨著《本草纲目》中,就 1892 种动植物及其他天然物质分门别类地进行了详细的形态描述及药性探索,为后人留下了极其宝贵的用药治病经验。

在国外,从 16 世纪初期,随着资本主义的发展,人们开始对自然资源进行更深入的认识和探索。医生之祖希波克拉底(Hippocrates)已认识到疾病是由环境条件和生活条件不适引起的。古罗马的盖伦(Galen)对牛、羊、猪、狗、猿的内部器官进行了大量的解剖学研究,进而推论人体的许多器官构造与动物相似,对解剖学和中世纪以前的西方医学发展起了很大的推动作用。比利时医生维萨里(Andreas Vesalius)对人体结构进行了精细研究后,纠正了盖伦的错误,发表了著名的《人体的结构》,标志着解剖学的创立。英国医生哈维(William Harvey)创立了动物生理学,解剖学和生理学的建立为人们全面研究生命现象奠定了基础。英国人罗伯特·胡克(Robert Hooke)是第一个借助自制的简陋显微镜观察植物时发现细胞的人,列文虎克(Leewenhoek)借助显微镜观察微生物时,发现了原生动物与细菌。瑞典生物学家林奈(Garl Linnaeus)对植物进行了系统分类,为现代生物分类系统的建立做出了卓越贡献。19 世纪前,生命科学的研究和发展,主要是进行形态、结构及分类等方面的探索。

学习筆記

知识链接

发现细胞的第一人——罗伯特·胡克

1635年7月18日，罗伯特·胡克出生于英格兰南部威特岛的弗雷施瓦特，他从小就心灵手巧，酷爱摆弄机械。10岁时，胡克对机械学发生了强烈的兴趣，为日后在实验物理学方面的发展打下了良好的基础。1665年，胡克设计制造了一台显微镜。他切下一块软木薄片，放在自己制造的显微镜下观察，发现软木片是由很多小室构成的，各个小室之间都有壁隔开，像蜂房似的。胡克给这样的小室取名为“细胞”。其实软木是由死细胞构成的，只有细胞壁，没有原生质。但细胞这个名词就此被沿用下来，胡克对细胞学的发展作出了极大的贡献。1703年3月3日，胡克逝世于伦敦，终年68岁。

到了19世纪，随着显微镜制造技术的改进和提高，数学、物理、化学等学科与生命科学的相互交叉渗透，人们对生命科学的认识取得了巨大的进展。

1838—1839年德国植物学家施莱登（Schleiden）和动物学家施旺（Theodor Schwann）根据对动、植物细胞的研究创立了“细胞学说（cell theory）”。该学说指出细胞是一切生物体构造和功能的基本单位，整个机体是由细胞和细胞产物所组成的。由此，将人类对生命的认识带上一个新的高度。

1859年，英国生物学家达尔文（Charles Robert Darwin）发表了巨著《物种起源》，提出了以自然选择为中心的“生物进化论（theory of evolution）”，用许多毋庸置疑的事实证明，物种进化的动因是环境的变化、生物本身的变异和自然选择的结果。在自然选择的作用下，各种生物不仅形成了各种各样的类型，也形成了各自的适应性。生物进化论从根本上动摇了上帝创造万物和物种不变的唯心主义理论，从而极大的推进了生命科学的发展。

1865年，奥地利学者孟德尔（Gregor Mendel）通过豌豆杂交实验结果，总结出了“孟德尔遗传定律”，从而为遗传学的发展奠定了基础。遗憾的是孟德尔的工作价值被埋没了30多年，直到1900年孟德尔遗传定律被三位科学家同时再次证实，并在科学界引起了强烈的反响，遗传学因此正式诞生。

1910年，美国遗传学家摩尔根（Thomas Hunt Morgan）和他的学生们通过果蝇杂交实验，发现了连锁和互换规律，并创立了“基因学说”。

从19世纪后期至20世纪，随着物理、化学等实验方法引入生物学研究领域，生物物理学、生物化学等分科逐渐建立和发展，一些新的实验手段和技术的广泛引入，又促进了细胞生物学、分子生物学、分子遗传学的建立与发展。

1944年，英国生物学家艾弗里（Avery）以细菌为材料，首次证实了DNA为遗传物质。

1953年，美国科学家沃森（Watson）和英国科学家克里克（Crick）研究证明了细胞内有更微细的超微结构，各种细胞都是由核酸、蛋白质等生物大分子构成的。他们阐明了DNA分子的双螺旋结构、DNA分子的自我复制、DNA分子的遗传信息通过信使核糖核酸（mRNA）表达，产生各种有功能的蛋白质，从而确定了生物界中分子运动规律的核心——即“中心法则”的表达过程。这一划时代的发现，奠定了现代分子生物学的基础，标志着生命科学的发展进入了一个崭新的阶段（即分子生物学阶段）。

1965年，我国科学家在世界上首次人工合成具有生物活性的胰岛素，在人类探索生命奥秘的历程中迈出了重要的一步。

1966年，生物界通用的64个遗传密码子的破译，更使人类在解开生命之谜的历程中取得重大突破，并从分子水平上证实了各生物之间的联系，为基因工程的发展提供了理论基础。

20世纪70年代以后，人们相继发现了反转录酶、限制性核酸内切酶和连接酶等。从此，

基因工程成为分子生物学的重要研究领域,基因工程药物、转基因动植物等已经成为世界各国争先研究的热点课题。

1997年,苏格兰生物学家威尔穆特(Wilmut)用羊乳腺细胞的细胞核成功克隆出了克隆羊“多莉(Dolly)”,这成为震撼世界的生命科学领域的重大突破,其后的克隆牛、克隆鼠、克隆猴也相继诞生,为21世纪的生命科学在深度和广度上取得重大进展和突破奠定了基础。

2000年6月25日,美国和英国同时宣布人类基因组序列工作草图完成。

2001年2月15日,美、英、日、法、德、中六国国际人类基因组测序联合体成立,发表了根据人类基因组94%序列草图做出的初步分析。这表明,人类基因组计划的最终完成已经为期不远,人类将在分子水平上更加全面地认识自我。

进入21世纪,随着多学科的发展和交叉渗透,以及人类对自身生存利益密切相关的饮食、人口、健康、环境、资源等的关注,将进一步促进生命科学的发展,而生命科学也必将成为带动其他学科发展的主导学科。

今后生命科学的主要发展趋势是:①对生命本质的继续深入研究,分子生物学仍然是生命科学的带头学科;②生命科学与其他学科之间的密切交叉、相互渗透,纳米科学、电子显微镜、电子计算机、信息论控制论等新技术、新方法、新概念的广泛引入与应用,也将推动生命科学发生一次次飞跃;③保护环境,创造优良生活环境,提高人口素质,保护生物的多样性,也是21世纪生命科学亟待解决的问题,直接影响着人类的生存。所以,医学院校的学生必须不断扩充自己的自然科学和生命科学知识,为今后的学习与工作奠定坚实的基础。

四、细胞生物学和遗传学与医学的关系

细胞生物学是从显微水平、亚显微水平和分子水平研究细胞形态、结构与功能的学科,是医学基础课程(如组织学、生理学、生物化学、病理学及药理学等)的基础,是研究生命科学的重要分支。生命的物质基础是蛋白质和核酸等生命大分子,这些生命大分子有序地构建及装配成细胞内组分,并进入细胞内一定的功能体系即可表现出生命现象。生命的基本现象如生长、发育、生殖、遗传、衰老、死亡等过程都体现在生命单位细胞上。

遗传学是探讨遗传的细胞基础染色体、分子基础基因、遗传基本定律及遗传病的起源发生、病理机制、病变过程、传递规律、临床疾病的预防诊断治疗等的综合性学科,是临床教学与临床实践的基础。

从自然科学发展的历程来看,医学的发展是随着生命科学的进展而不断发展的,细胞生物学理论概念的建立对医学发展起着重要的推动作用。如细胞膜受体的研究,使人们认识了受体相关的疾病;对溶酶体的研究,认识了溶酶体贮积病;对细胞周期的认识与研究,对防治肿瘤问题具有重要的实践意义;对于配子发生和生殖机制的研究,使人类有效地进行计划生育、优生优育及治疗不孕不育症;应用体外受精、植入前基因诊断等,使某些遗传病家族也可生出正常的后代;对基因突变的分析加强了对遗传病起源的认识等等。医学细胞生物学和遗传学中研究的一些生命现象与本质,正不断地影响和推动着医学的发展和进步。

(一) 生长发育与医学

生长发育是在新陈代谢、自我更新的基础上,生物与环境-基因-神经-免疫-内分泌调节的结果。认识到生长发育的本质,有助于了解临床上侏儒症、早老性痴呆症等疾病的发病机制,促进临床抗衰老的研究。

(二) 分化与医学

分化是指同一起来源的细胞经过细胞分裂在结构与功能上产生稳定性差异的现象。肿瘤的

学习筆記

发生是由于控制分化的调控基因在结构与功能上发生变异,导致组织细胞去分化(即分化障碍或分化异常)的结果。认识分化的本质,有助于了解肿瘤发生的机制,制定预防与治疗肿瘤的方案。

(三) 干细胞与医学

干细胞(stem cell)是指一类尚未分化,但具有无限或较长期自我更新潜能的细胞。在一定条件下,干细胞可以通过细胞分裂、分化产生一种以上类型的特化细胞。利用干细胞可在体外高度增殖和多项分化的潜能,人们可在体外定向培植具有正常特定功能的组织、器官以替换、修复受损组织或器官,使临床治疗不断取得突破性进展。

(四) 生殖与医学

生物通过生殖产生后代并延续种族,以维持其种族的存在与发展。生殖是通过精子和卵子结合而实现的。了解精子和卵子的形成、受精及个体发育的机制与过程,可以为计划生育、优生优育、治疗不孕不育症等提供理论基础。

(五) 克隆技术与医学

克隆(clone)是通过无性方式,由单个细胞或个体产生的、和亲代非常相似的一群细胞或生物体。1997年克隆羊“多莉”的诞生,标志着克隆技术的日趋完善。随着克隆技术的发展,一种用患者体细胞核做供体,在体外克隆特定的组织、器官以替换患者受损或丧失功能的组织或器官,用以治疗癌症、老年性痴呆、糖尿病、肾功能衰竭及其他神经、骨骼、肌肉、皮肤等组织脏器损伤和疾病的体细胞克隆研究,它将是21世纪生命科学、临床医学研究与应用的重点和热点。

(六) 基因组医学

人类基因组计划完成了人类全部基因组约30亿碱基对的测序,构建了人类基因组详细的遗传图、物理图、转录图和序列图,为后基因组计划及揭示人类疾病的发生、发展及寻找有效预防治疗措施奠定坚实的基础。

知识链接

人类基因组计划(human genome project, HGP)是20世纪90年代初开始的在全球范围全面研究人类基因组的重大科学项目。HGP是由美国科学家Dulbecco在1985年率先提出的,由中、美、日、德、法、英六国科学家合作,旨在阐明人类基因组DNA的 3.0×10^9 核苷酸的序列、染色体定位、破译遗传信息,使人类第一次在分子水平上全面地认识自我。揭示一万余种人类单基因异常(有临床意义的约6000种)和上百种严重危害人类健康的多基因病的致病基因,建立对各种疾病新的诊治方法,从而推动整个生命科学和医学领域的发展。

五、学习医学细胞生物学和遗传学的目的及要求

医学细胞生物学和遗传学是一门医学基础课,学习本课程的目的是使医学生既要从医学角度学习生命现象的一般原理,又要从生命科学角度学习医学科学的发展趋势,使医学院校的学生能更宏观、更全面、更辩证地理解、学习和研究医学科学,最终达到自觉服务于医学的目的。

细胞作为生命的基本单位,其结构、功能及增殖等生物学特性,生命体生殖及其产生的遗传变异现象、本质和规律,遗传性疾病的发病机理、传递方式、诊断、预防和治疗,生命科学基本实验技术等内容都是医学院校学生在学习过程中需要掌握的基本知识与基本技能。