

医药卫生类高职高专基础医学教材



(供临床医学、护理、药学、医学技术、卫生管理等专业用)

# 细胞生物学和医学遗传学

*Cell Biology and  
Medical Genetics*

主编 李冬娜



中国医药科技出版社


医 药 卫 生 类 高 职 高 专 基 础 医 学 教 材

# 细胞生物学和 医学遗传学

**Cell Biology and Medical Genetics**

(供临床医学、护理、药学、医学技术、卫生管理等专业用)

主编 李冬娜

 中国医药科技出版社

## 内 容 提 要

本书依照教育部、卫生部相关文件要求,结合我国医学教育的发展特点,根据细胞生物学、医学遗传学教学大纲的基本要求和课程特点编写而成。

全书分为上、下两篇,共16章,分别介绍了细胞生物学概述、细胞的基本特征、细胞膜及其表面、细胞质与细胞器、细胞核、细胞分裂增殖与分化和医学遗传学概述、基因及基因突变、单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、线粒体遗传病、人类的分子病与遗传性酶病、群体遗传学、肿瘤遗传学、遗传病的诊断与预防及诊疗等。

本书适合医药高职教育、成人教育等相同层次教学使用,也可作为医药行业培训和自学用书。

### 图书在版编目(CIP)数据

细胞生物学和医学遗传学 / 李冬娜主编. —北京: 中国医药科技出版社, 2010. 3

医药卫生类高职高专基础医学教材. 供临床医学、护理、药学、医学技术、卫生管理等专业用

ISBN 978-7-5067-4572-7

I. ①细… II. ①李… 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. ①Q2②R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 026971 号

美术编辑 陈君杞

版式设计 郭小平

出版 中国医药科技出版社

地址 北京市海淀区文慧园北路甲 22 号

邮编 100082

电话 发行: 010-62227427 邮购: 010-62236938

网址 www.cmstp.com

规格 787×1092mm 1/16

印张 13 3/4

字数 225 千字

版次 2010 年 3 月第 1 版

印次 2011 年 3 月第 2 次印刷

印刷 北京金信诺印刷有限公司

经销 全国各地新华书店

书号 ISBN 978-7-5067-4572-7

定价 28.00 元

本社图书如存在印装质量问题请与本社联系调换

# 编写说明

大力发展职业教育，既是当务之急，又是长远大计，是一项重大变革和历史任务。目前，高职高专教育已成为我国高等教育的“半壁江山”，在今后相当长时间内，我国经济建设和社会发展需要大批高职高专层次人才，医药卫生类高职高专教育具有广阔的发展前景。

高职高专教育的根本任务是培养具备“基础理论知识适度、技术应用能力强、职业道德良好”，适应生产、建设、管理、服务第一线需要的高等技术应用性人才，要达到高职高专教育人才培养目标，必须进行教学内容和课程体系以及教学方法和手段等方面的改革，而教材是体现教学内容和教学方法的载体。因此，高职高专教材建设对高等技术应用性人才的培养具有特别重要的意义。

目前，高职高专层次医药卫生类专业基础医学教材基本上按两种模式编写。一是按学科来组织编写，如人体解剖学、组织学与胚胎学、生理学等，具有给学生建立与常规学科体系接轨思维体系的优势。另一种是按重组方式来编写，如人体解剖生理学、病原生物学等，具有整体优化课程内容、淡化学科界线的优势。两种模式均值得探讨。

我们组织编写的这套医药卫生类高职高专教材，主要立足于挖掘传统优势，将传统优势应用到应用性人才培养之中。这套教材包括人体解剖学、组织学与胚胎学、生理学、生物化学、病原生物学与免疫学、病理学、病理生理学、药理学、细胞生物学和医学遗传学、法医学以及人体解剖学实验教程、基础医学实验教程，共 12 本。其中，为了突出技能的培养，特别编写了 2 本实验教程，其中基础医学实验教程基本涵盖了除人体解剖学以外的所有基础医学课程的实验内容。

这套教材的编写，内容以“必需、够用”为度，具有理论知识适度、技术应用能力强的特点，兼顾国家执业资格考试和职业技能考试的要求，以讲清概念、强化应用为重点，适当关照思维方法的启发性和理论的系统性。同时，注重教学方法和手段的改革，以跟上科技、教育发展和生产工作实际的需求。

海南医学院 1951 年起开展高职高专医学教育，在人才培养模式、教学改革、师资队伍等方面具有丰富积累，我们以该校长期在教学一线的骨干教师为主体，组织编写工作，以期将他们在教学实践中的经验编入教材之中，使高职高专医学人才的培养更贴近实际。

我们旨在通过这套教材的编写，深化高职高专医药卫生类专业教材建设的改革，推进高职高专医药卫生类人才培养模式改革，促进高职高专教育的发展，竭诚欢迎广大师生对这套教材提出宝贵意见。

医药卫生类高职高专基础医学教材  
建设委员会  
2009 年 10 月

# 医药卫生类高职高专基础医学教材建设委员会

名誉主任委员 谢协驹  
主任委员 符史干  
副主任委员 蔡望伟 易西南 王华民 符健  
委 员 (以姓氏笔画为序)  
马 兰 马志健 云天佑 王华民  
吕 刚 张雨生 李冬娜 李 群  
林少影 林英姿 郑小桃 易西南  
翁 阳 符皎荣 符史干 符 健  
梁 平 谢协驹 蔡望伟  
秘 书 张雨生 王 杨

# 细胞生物学和医学遗传学编委会

主 编 李冬娜

副主编 赵 霞

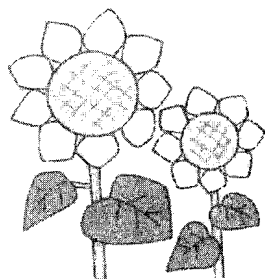
编写人员 (以姓氏笔画为序)

孙元田 李冬娜

苏振宇 赵 霞

---

# 前 言



细胞生物学和医学遗传学是基础医学重要课程之一。本教材编写除了贯彻思想性、科学性、先进性、启发性、适用性和注重图文并茂外，强调“为农村和社区培养基层医学人才”的基本定位，体现以应用为目的，以“必需、够用”为度，以讲清概念、强化应用为教学重点，同时，注意与助理执业医师的考试大纲相衔接，以满足实际工作的需求。此外，参阅了大量国内外最新教科书，认真、细致地对各项内容进行了推敲。

本教材分为上篇和下篇两部分，分别由细胞生物学概述、细胞的基本特征、细胞膜及其表面、细胞质与细胞器、细胞核、细胞的分裂增殖与分化和医学遗传学概述、基因及基因突变、单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、线粒体遗传病、人类的分子病与遗传性酶病、群体遗传学、肿瘤遗传学、遗传病的诊断与预防及治疗等共16章构成。上篇以细胞在个体生长发育中的行为为主线，从分子、亚细胞、细胞及个体4个层面入手，系统地介绍了细胞生物学的基本知识体系。下篇尽量兼顾医学遗传学基本理论的系统性和临床医学实践的需要，从遗传学的基本理论与方法入手，阐明与临床医学相关的、重要的遗传学问题；同时选择性地深入浅出地介绍了细胞生物学和医学遗传学在细胞、分子水平及新技术应用等方面的研究新进展。每章涵盖知识点介绍、小结、思考题等。在知识点介绍中，重点展示与实际应用和临床关系密切的细胞生物学和医学遗传学概念、原理和机制，避免与其他学科重复的内容，不描述公式推导过程和检测指标、操作步骤而直接引用结果和意义。

本教材的编写过程得到海南医学院和海南医学院高等职业教育学院的热情支持和协助，在此一并表示衷心的感谢。

本教材的编者全部为海南医学院生物教研室人员，每位老师既担任编委又承担了大量的编务、资料整理、文字校对和图片修改等工作。但由于我们的水平有限，经验不足，本教材无论从形式或内容上都难免存在许多不足或错误之处，恳请广大师生和读者在教学和学习中提出宝贵的意见，我们深表谢意。

编 者  
2010年1月

# 目 录 CONTENTS

## 上篇 细胞生物学

<b>第一章 细胞生物学概述</b> .....	(3)
<b>第一节 细胞生物学的研究简史</b> .....	(3)
一、细胞的发现 .....	(3)
二、细胞学说的形成 .....	(4)
三、细胞生物学的兴起 .....	(4)
四、细胞生物学的研究热点 .....	(5)
<b>第二节 细胞生物学与医学</b> .....	(6)
<b>第二章 细胞的基本特征</b> .....	(7)
<b>第一节 细胞的分子基础</b> .....	(7)
一、小分子物质 .....	(7)
二、生物大分子 .....	(9)
<b>第二节 细胞的结构特征</b> .....	(13)
一、细胞的大小、形态和数量 .....	(14)
二、原核细胞与真核细胞 .....	(15)
<b>小结</b> .....	(18)
<b>思考题</b> .....	(18)
<b>第三章 细胞膜及其表面</b> .....	(19)
<b>第一节 细胞膜的特性与分子结构</b> .....	(19)
一、细胞膜的化学组成 .....	(20)



二、细胞膜的分子结构模型 .....	(22)
三、细胞膜的特性 .....	(23)
第二节 细胞膜与物质运输 .....	(25)
一、小分子与离子的跨膜运输 .....	(25)
二、大分子物质的跨膜运输 .....	(29)
第三节 细胞膜受体与信号转导 .....	(31)
一、细胞的信号分子与受体 .....	(31)
二、膜受体的类型与信号传递体系 .....	(32)
第四节 细胞膜抗原 .....	(33)
一、血型抗原 .....	(33)
二、组织相容性抗原 .....	(34)
小结 .....	(34)
思考题 .....	(35)
<b>第四章 细胞质与细胞器 .....</b>	<b>(36)</b>
第一节 细胞质基质 .....	(36)
一、细胞质基质的化学组成 .....	(36)
二、细胞质基质的理化特性 .....	(37)
三、细胞质基质的功能 .....	(37)
第二节 核糖体 .....	(38)
一、核糖体的类型与结构 .....	(38)
二、核糖体的功能 .....	(40)
第三节 内膜系统 .....	(41)
一、内质网 .....	(41)
二、高尔基复合体 .....	(45)
三、溶酶体 .....	(49)
四、过氧化物酶体 .....	(52)
第四节 线粒体 .....	(53)
一、线粒体的形态结构 .....	(54)
二、线粒体的功能和生物发生 .....	(57)
三、线粒体的半自主性 .....	(59)
第五节 细胞骨架 .....	(59)

一、微管 .....	(59)
二、微丝 .....	(63)
三、中间纤维 .....	(64)
小结 .....	(66)
思考题 .....	(67)
<b>第五章 细胞核</b> .....	<b>(68)</b>
<b>第一节 核膜</b> .....	<b>(68)</b>
一、外核膜 .....	(69)
二、内核膜 .....	(69)
三、核周隙 .....	(69)
四、核孔复合体 .....	(69)
五、核纤层 .....	(70)
<b>第二节 染色质与染色体</b> .....	<b>(70)</b>
一、染色质的化学成分 .....	(70)
二、染色质的组装 .....	(72)
三、常染色质与异染色质 .....	(74)
<b>第三节 核仁</b> .....	<b>(75)</b>
一、核仁的化学组成和结构 .....	(75)
二、核仁的功能 .....	(76)
<b>第四节 核基质</b> .....	<b>(77)</b>
<b>第五节 细胞核的功能</b> .....	<b>(78)</b>
小结 .....	(78)
思考题 .....	(78)
<b>第六章 细胞的分裂增殖与分化</b> .....	<b>(79)</b>
<b>第一节 细胞的增殖方式</b> .....	<b>(79)</b>
一、有丝分裂 .....	(79)
二、减数分裂和配子发生 .....	(82)
<b>第二节 细胞的增殖周期</b> .....	<b>(88)</b>
一、细胞周期的概念及各时相划分 .....	(88)
二、细胞周期各时相的动态及特点 .....	(89)

三、细胞周期的调控 .....	(90)
第三节 细胞增殖与医学 .....	(92)
一、疾病的诊断与治疗 .....	(92)
二、细胞增殖与肿瘤 .....	(92)
第四节 细胞的分化、衰老与死亡 .....	(93)
一、细胞分化 .....	(94)
二、细胞衰老 .....	(98)
三、细胞死亡 .....	(100)
小结 .....	(102)
思考题 .....	(102)

## 下篇 医学遗传学

第一章 医学遗传学概述 .....	(105)
第一节 医学遗传学在医学教育中的地位 .....	(105)
第二节 医学遗传学及其分支学科 .....	(106)
一、医学遗传学的概念 .....	(106)
二、医学遗传学的主要分支学科 .....	(106)
第三节 遗传病的概述 .....	(107)
一、遗传病的概念 .....	(107)
二、遗传病的特征 .....	(107)
三、遗传病的类型 .....	(108)
小结 .....	(109)
思考题 .....	(109)
第二章 基因及基因突变 .....	(110)
第一节 DNA 的组成与结构 .....	(110)
第二节 真核基因及其结构 .....	(112)
一、真核结构基因及其结构 .....	(112)
二、基因家族 .....	(114)
三、假基因 .....	(114)

第三节 基因的表达 .....	(114)
第四节 基因突变 .....	(116)
一、基因突变的类型 .....	(117)
二、基因突变的后果 .....	(119)
小结 .....	(119)
思考题 .....	(121)
<b>第三章 单基因遗传病</b> .....	(122)
第一节 单基因遗传病的遗传特点 .....	(123)
一、常染色体显性遗传 .....	(123)
二、常染色体隐性遗传 .....	(124)
三、X 连锁隐性遗传 .....	(125)
四、X 连锁显性遗传 .....	(127)
五、Y 连锁遗传 .....	(129)
第二节 影响单基因遗传病分析的因素 .....	(130)
一、表现度 .....	(130)
二、拟表型 .....	(130)
三、在常染色体显性遗传中杂合子的异常表型 .....	(130)
四、从性遗传 .....	(132)
五、限性遗传 .....	(132)
六、遗传异质性 .....	(133)
七、遗传印记 .....	(133)
八、遗传早现 .....	(133)
小结 .....	(133)
思考题 .....	(134)
<b>第四章 多基因遗传病</b> .....	(135)
第一节 多基因遗传的特点 .....	(135)
一、数量性状 .....	(135)
二、多基因病的发病阈值 .....	(136)
第二节 常见多基因遗传病 .....	(138)
一、属于多基因遗传的先天畸形 .....	(138)

二、属于多基因遗传的常见病 .....	(138)
第三节 多基因病发病风险估计 .....	(139)
一、患病率与亲属级别的关系 .....	(139)
二、患者亲属再发风险与亲属中受累人数的关系 .....	(141)
三、患者亲属再发风险与患者畸形或疾病严重程度的关系 .....	(141)
四、性别与群体发病率及一级亲属患病风险的关系 .....	(141)
小结 .....	(142)
思考题 .....	(142)
<b>第五章 染色体病 .....</b>	<b>(143)</b>
第一节 人体染色体 .....	(143)
一、人体染色体数目、结构和形态 .....	(143)
二、染色体核型 .....	(145)
第二节 人体染色体畸变 .....	(147)
一、染色体的数目异常 .....	(148)
二、染色体的结构异常 .....	(149)
三、核型的描述 .....	(152)
第三节 常见的人类染色体病 .....	(154)
一、常染色体病 .....	(155)
二、性染色体病 .....	(158)
小结 .....	(160)
思考题 .....	(160)
<b>第六章 线粒体遗传病 .....</b>	<b>(161)</b>
第一节 线粒体 DNA 的遗传特征 .....	(161)
一、线粒体 DNA 的复制 .....	(161)
二、线粒体基因组所用的遗传密码 .....	(161)
三、线粒体 DNA 的遗传 .....	(162)
四、线粒体 DNA 在有丝分裂和减数分裂期间的特点 .....	(162)
五、线粒体 DNA 的杂质性与阈值效应 .....	(163)
六、线粒体 DNA 的突变率 .....	(163)
第二节 线粒体基因突变与线粒体遗传病 .....	(163)

一、线粒体病的 DNA 突变类型 .....	(164)
二、线粒体病 .....	(165)
小结 .....	(167)
思考题 .....	(167)
<b>第七章 人类的分子病与遗传性酶病 .....</b>	<b>(168)</b>
<b>第一节 血红蛋白病 .....</b>	<b>(168)</b>
一、正常血红蛋白的组成和结构及遗传控制 .....	(168)
二、常见血红蛋白病及其分子基础 .....	(169)
<b>第二节 血浆蛋白病 .....</b>	<b>(171)</b>
一、凝血因子缺乏症 .....	(171)
二、抗凝血因子缺乏症 .....	(171)
<b>第三节 膜蛋白病 .....</b>	<b>(172)</b>
一、膜骨架蛋白病 .....	(172)
二、膜转运蛋白病 .....	(172)
<b>第四节 受体蛋白病 .....</b>	<b>(173)</b>
<b>第五节 遗传性酶病 .....</b>	<b>(173)</b>
一、因代谢终产物缺乏引起的疾病 .....	(174)
二、因代谢中间产物堆积引起的疾病 .....	(174)
三、因旁路产物增多引起的疾病 .....	(175)
小结 .....	(176)
思考题 .....	(176)
<b>第八章 群体遗传学 .....</b>	<b>(177)</b>
<b>第一节 群体中的遗传平衡 .....</b>	<b>(177)</b>
一、基因频率与基因型频率 .....	(177)
二、遗传平衡定律 .....	(178)
<b>第二节 Hardy - Weinberg 平衡定律的应用 .....</b>	<b>(179)</b>
一、遗传平衡群体的判定 .....	(179)
二、等位基因频率和杂合子频率的计算 .....	(180)
<b>第三节 影响遗传平衡的因素 .....</b>	<b>(181)</b>
一、突变 .....	(181)

二、选择 .....	(181)
三、遗传漂变 .....	(184)
四、迁移 .....	(184)
五、非随机婚配 .....	(185)
小结 .....	(185)
思考题 .....	(185)
<b>第九章 肿瘤遗传学 .....</b>	<b>(186)</b>
<b>第一节 肿瘤发生的遗传基础 .....</b>	<b>(186)</b>
一、单基因遗传的肿瘤 .....	(186)
二、多基因遗传的肿瘤 .....	(187)
三、染色体畸变的肿瘤 .....	(188)
四、某些遗传性缺陷或疾病与肿瘤的关系 .....	(189)
<b>第二节 癌基因与抑癌基因 .....</b>	<b>(189)</b>
一、癌基因 .....	(190)
二、抑癌基因 .....	(190)
<b>第三节 肿瘤发生的遗传学说 .....</b>	<b>(191)</b>
一、肿瘤发生的单克隆起源学说 .....	(191)
二、两次突变学说 .....	(191)
三、肿瘤的多步骤发生学说 .....	(191)
小结 .....	(192)
思考题 .....	(192)
<b>第十章 遗传病的诊断与预防及治疗 .....</b>	<b>(193)</b>
<b>第一节 遗传病的诊断 .....</b>	<b>(193)</b>
一、病史、症状和体征 .....	(193)
二、系谱分析 .....	(194)
三、细胞遗传学检查 .....	(194)
四、代谢产物及基因分析 .....	(195)
<b>第二节 遗传病的预防 .....</b>	<b>(195)</b>
一、环境保护 .....	(195)
二、遗传携带者的检出 .....	(196)
三、症状出现前预防 .....	(196)

四、产前诊断 .....	(197)
五、新生儿筛查 .....	(197)
六、遗传咨询 .....	(197)
第三节 遗传病的治疗 .....	(198)
一、外科疗法 .....	(198)
二、内科疗法 .....	(198)
三、出生前疗法 .....	(199)
四、基因疗法 .....	(199)
小结 .....	(201)
思考题 .....	(201)
参考文献 .....	(202)



---

# 上篇 细胞生物学

---