

GAODENG YIXUE YUANXIAO XILIE JIAOCAI

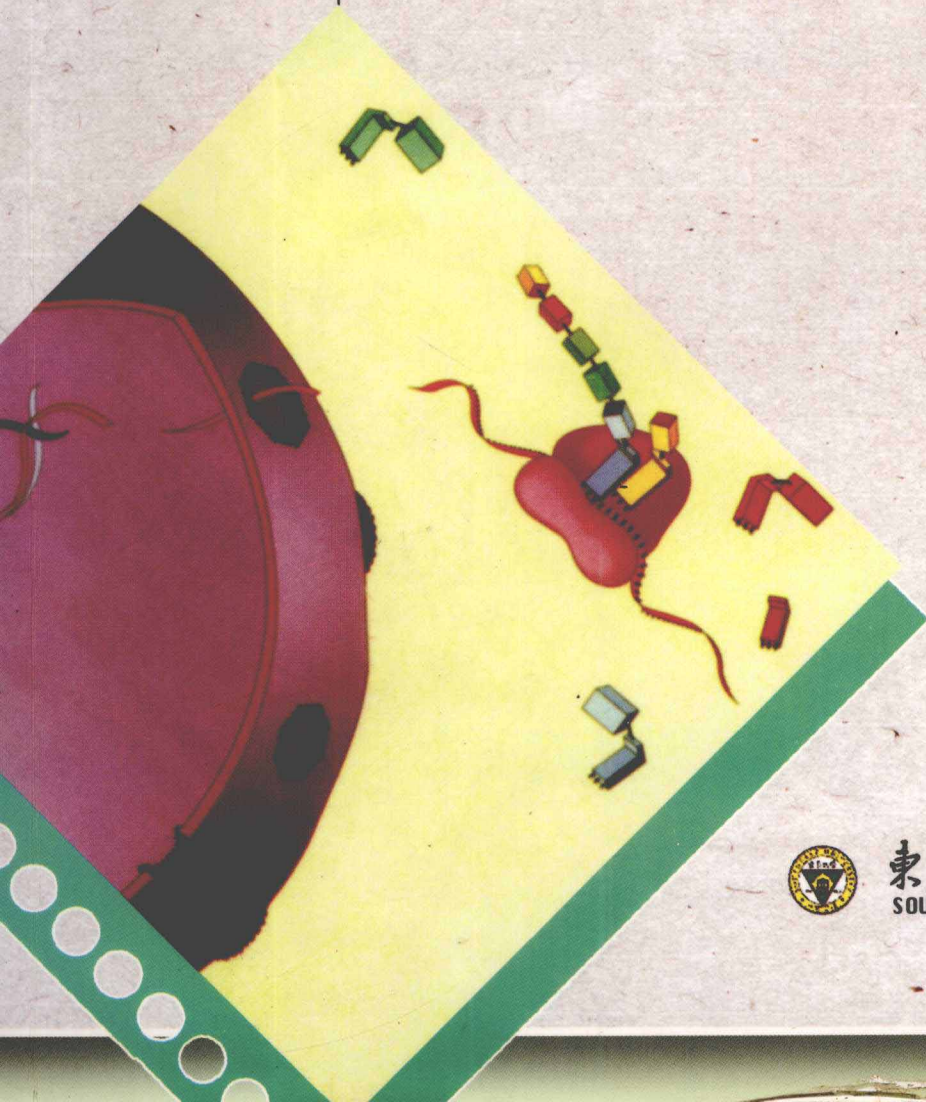
高等医学院校系列教材

*Medical Biology*

# 医学生物学

(可供临床医学、护理学、口腔医学、预防医学及其他医学相关专业使用)

单祥年 蔡绍京 / 主编



東南大學 出版社  
SOUTHEAST UNIVERSITY PRESS

高等医学院校系列教材

# 医学生物学

(可供临床医学、护理学、口腔医学、预防医学及其他医学相关专业使用)

主 编 单祥年 蔡绍京

副主编 徐 珊 姜海燕

朱 斌 谭湘陵

编委会成员(以姓氏笔画为序)

朱 斌(苏州大学医学院)

单祥年(东南大学医学院)

姜海燕(苏州大学医学院)

徐 珊(南京医科大学)

蔡绍京(徐州医学院)

谭湘陵(南通大学医学院)

东南大学出版社

## 内 容 提 要

本书由江苏省 5 所医学院校专家编写。本书的特点是,既重视知识的系统性,又兼顾实用性;内容反映了本学科近年来的进展和发展趋势,具有先进性和前瞻性。全书主要内容包括医学细胞学基础、医学遗传学基础、分子遗传学基础、细胞分裂分化与生殖、人类基因组、人类与环境等。

本书可作为高等医学院校全日制、成人教育、自学考试的本专科临床医学、预防医学、医学检验、生殖医学、医学影像、医学护理、妇幼保健、医疗法律等专业,亦可供相关专业人士参阅。

## 图书在版编目(CIP)数据

医学生物学/单祥年,蔡绍京主编.

南京:东南大学出版社,1999.8

高等医学院校系列教材

ISBN 7-81050-512-2

I. 医... II ①单... ②蔡... III. 医学生物学-医学院校-教材 IV. Q1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(1999)第 31544 号

## 医学生物学

---

出版发行 东南大学出版社

社 址 南京市四牌楼 2 号

邮 编 210096

电 话 (025)83793328

印 刷 南京工大印务有限公司

开 本 787mm × 1092mm 1/16

印 张 14

字 数 350 千字

版 次 2006 年 8 月修订第 11 次印刷

印 数 1-5000

定 价 23.00 元

---

\*凡因印装质量问题,可直接向读者服务部调换。电话 025-83792328。

# 前 言

1999年,在省教委组织和指导下,由省内5所医学院校生物学、医学遗传学教授、副教授编写的《医用生物学》在省内外高校成人教育中推广应用,获得较好的评价。近年来,生命科学飞速地发展,新理论、新概念、新技术不断涌现,原教材已不能适应21世纪高等医学教育的要求。因此,重新编写一本充实新内容、反应时代要求的教材,已刻不容缓。为此,我们重新邀请专家,在原书基础上编写了本书。

由于前几年高校的合并和人事变动,此次编写时,编写人员也进行了调整。新的编委中,主编仍由东南大学医学院(原南京铁道医学院)单祥年教授和徐州医学院蔡绍京副教授担任,南通大学生命科学院谭湘陵教授、南京医科大学徐珊副教授(博士)、苏州大学生命科学院(原苏州医学院)姜海燕副教授和朱斌副教授(博士)任副主编。

在编写过程中,我们增加了近年来细胞学、遗传学,特别是分子遗传学的最新进展,还增加了“人类基因组”和“生殖医学”的内容,使学生们了解“人类基因组”这一揭示人类奥秘的里程碑式的研究成果,以及近年来人们十分关注的生殖健康问题。此外,表观遗传学、基因突变与肿瘤、基因检测的新技术也写进了新版教材,使学生通过本书的学习,除掌握基础理论外,也了解一些当今基因检测的新技术、新方法,并将这些检测技术和方法应用于临床。本书拓展了使用范围,除了作为临床医学、护理专业成教、高职医学教材外,更适合临床医学、预防医学、医学检验、生殖医学、医学影像、护理学、妇幼保健、医疗法律等专业基础课的教学,亦可供相关专业人员参阅。

尽管我们在本书编写时,尽量写进了医学生物学的最新进展,并希望通过本书的学习,使学生能获得21世纪医学所需要的生物学基础理论和技术,但由于时间有限和本书篇幅的限制,更由于生命科学的飞速发展,所以仍有挂一漏万之嫌。希望读者在使用本教材过程中,继续向我们提出宝贵意见,我们将万分感激。

单祥年

2006年4月1日

# 目 录

|                       |      |
|-----------------------|------|
| 绪论 .....              | (1)  |
| 一、生物学研究对象 .....       | (1)  |
| 二、生命的起源 .....         | (1)  |
| 三、生命的基本特征 .....       | (2)  |
| 四、生物学的分科 .....        | (2)  |
| 五、生物学和医学的关系 .....     | (3)  |
| 六、生物学的发展简史 .....      | (3)  |
| 七、学习医学生物学的目的和要求 ..... | (5)  |
| 八、现代生物学的发展趋势 .....    | (6)  |
| 第一章 医学细胞学基础 .....     | (8)  |
| 第一节 细胞的分子基础 .....     | (8)  |
| 一、生物小分子 .....         | (8)  |
| 二、生物大分子 .....         | (9)  |
| 第二节 原核细胞和真核细胞 .....   | (15) |
| 第三节 细胞膜 .....         | (16) |
| 一、细胞膜的化学成分 .....      | (17) |
| 二、细胞膜的分子结构 .....      | (19) |
| 三、细胞膜的特性 .....        | (21) |
| 四、细胞膜的功能 .....        | (24) |
| 第四节 细胞核 .....         | (32) |
| 一、核膜 .....            | (33) |
| 二、染色质和染色体 .....       | (34) |
| 三、核仁 .....            | (38) |
| 四、核基质 .....           | (39) |
| 第五节 细胞质 .....         | (40) |
| 一、内质网 .....           | (40) |
| 二、高尔基复合体 .....        | (43) |

|                             |             |
|-----------------------------|-------------|
| 三、溶酶体 .....                 | (46)        |
| 四、过氧化物酶体 .....              | (48)        |
| 五、核糖体 .....                 | (49)        |
| 六、线粒体 .....                 | (53)        |
| 七、细胞骨架 .....                | (56)        |
| 八、中心粒、纤毛和鞭毛 .....           | (61)        |
| 第六节 细胞的整体性 .....            | (63)        |
| 一、细胞结构的整体性 .....            | (63)        |
| 二、细胞功能的整体性 .....            | (64)        |
| <b>第二章 细胞分裂、分化与生殖 .....</b> | <b>(67)</b> |
| 第一节 细胞分裂 .....              | (67)        |
| 一、细胞周期的概念 .....             | (68)        |
| 二、间期的生化活动 .....             | (68)        |
| 三、有丝分裂器 .....               | (69)        |
| 四、分裂期的主要特征 .....            | (69)        |
| 五、细胞周期与医学 .....             | (71)        |
| 第二节 细胞分化 .....              | (72)        |
| 一、细胞分化的概念 .....             | (73)        |
| 二、胚胎期的细胞分化 .....            | (73)        |
| 三、成体的细胞分化 .....             | (73)        |
| 四、细胞分化的分子机制 .....           | (75)        |
| 五、去分化和转分化 .....             | (75)        |
| 第三节 人类生殖 .....              | (76)        |
| 一、配子发生 .....                | (76)        |
| 二、减数分裂 .....                | (78)        |
| 三、受精 .....                  | (81)        |
| 四、性分化、性成熟与性衰老 .....         | (83)        |
| 五、生殖缺陷 .....                | (85)        |
| 六、辅助生殖技术 .....              | (86)        |
| 七、生殖伦理 .....                | (87)        |
| <b>第三章 医学遗传学基础 .....</b>    | <b>(90)</b> |
| 第一节 遗传的基本规律 .....           | (90)        |
| 一、分离律 .....                 | (90)        |

|                        |       |
|------------------------|-------|
| 二、自由组合律 .....          | (91)  |
| 三、连锁与交换律 .....         | (93)  |
| 第二节 人类单基因遗传与单基因病 ..... | (94)  |
| 一、常染色体显性遗传 .....       | (95)  |
| 二、常染色体隐性遗传 .....       | (99)  |
| 三、性连锁遗传 .....          | (101) |
| 四、两种单基因遗传性状的传递 .....   | (103) |
| 第三节 人类多基因遗传和多基因病 ..... | (104) |
| 一、质量性状与数量性状 .....      | (104) |
| 二、多基因假说 .....          | (105) |
| 三、多基因遗传的特点 .....       | (105) |
| 四、多基因遗传病 .....         | (106) |
| 五、多基因遗传病研究趋势 .....     | (110) |
| 第四节 人类染色体与染色体病 .....   | (110) |
| 一、染色质与染色体 .....        | (110) |
| 二、人类染色体的形态结构 .....     | (112) |
| 三、染色体核型 .....          | (113) |
| 四、染色体异常与疾病 .....       | (115) |
| 第五节 群体中的基因行为 .....     | (128) |
| 一、基因频率与基因型频率 .....     | (128) |
| 二、遗传平衡定律 .....         | (129) |
| 三、遗传平衡的影响因素 .....      | (130) |
| 第六节 临床遗传咨询 .....       | (132) |
| 一、遗传咨询的种类与内容 .....     | (132) |
| 二、遗传咨询的步骤 .....        | (132) |
| 三、遗传病再发风险的估计 .....     | (133) |
| 四、临床遗传咨询实例 .....       | (137) |
| 第四章 分子遗传学基础 .....      | (140) |
| 第一节 基因的结构与功能 .....     | (140) |
| 一、基因的概念 .....          | (140) |
| 二、基因的基本结构 .....        | (140) |
| 三、基因的功能 .....          | (142) |
| 四、中心法则 .....           | (145) |



|                            |              |
|----------------------------|--------------|
| 第二节 基因表达的调控 .....          | (146)        |
| 一、原核细胞基因表达的调控 .....        | (146)        |
| 二、真核细胞基因表达的调控 .....        | (148)        |
| 三、基因决定性状的相对性 .....         | (148)        |
| 第三节 基因突变 .....             | (149)        |
| 一、基因突变的原因 .....            | (149)        |
| 二、基因突变的特征 .....            | (150)        |
| 三、基因突变的分子机制 .....          | (150)        |
| 四、基因突变的表型效应 .....          | (152)        |
| 五、分子病和先天性代谢病 .....         | (153)        |
| 六、基因突变与肿瘤 .....            | (156)        |
| 七、基因突变的修复 .....            | (158)        |
| 八、基因突变的检测 .....            | (160)        |
| 第四节 基因定位 .....             | (161)        |
| 一、遗传作图 .....               | (161)        |
| 二、物理作图 .....               | (162)        |
| 第五节 线粒体基因组与线粒体病 .....      | (163)        |
| 一、人类线粒体基因组 .....           | (164)        |
| 二、线粒体 DNA 的特征 .....        | (164)        |
| 三、人类线粒体病 .....             | (166)        |
| 四、线粒体 DNA 和核 DNA 的关系 ..... | (169)        |
| 第六节 基因研究相关技术 .....         | (170)        |
| 一、聚合酶链反应 .....             | (170)        |
| 二、分子杂交 .....               | (170)        |
| 三、重组 DNA 技术 .....          | (172)        |
| 四、基因诊断 .....               | (175)        |
| 五、基因治疗 .....               | (177)        |
| 第七节 生物信息学 .....            | (178)        |
| 一、生物信息学在医学中的应用 .....       | (179)        |
| 二、生物信息学在科研中的应用 .....       | (180)        |
| <b>第五章 人类基因组 .....</b>     | <b>(187)</b> |
| 第一节 人类基因组计划 .....          | (187)        |
| 第二节 人类结构基因组学 .....         | (188)        |
| 一、遗传图 .....                | (188)        |



|                               |              |
|-------------------------------|--------------|
| 二、物理图 .....                   | (191)        |
| 三、转录图 .....                   | (192)        |
| 四、序列图 .....                   | (193)        |
| 五、基因鉴定 .....                  | (193)        |
| <b>第三节 人类基因组概貌 .....</b>      | <b>(194)</b> |
| <b>第四节 人类功能基因组学 .....</b>     | <b>(195)</b> |
| 一、基因表达图 .....                 | (195)        |
| 二、人类基因组多样性计划 .....            | (196)        |
| 三、环境基因组计划 .....               | (197)        |
| 四、药物基因组学 .....                | (198)        |
| 五、疾病基因组学 .....                | (199)        |
| 六、比较基因组学 .....                | (200)        |
| <b>第五节 人类单体型图计划与医学 .....</b>  | <b>(202)</b> |
| <b>第六章 人类与环境 .....</b>        | <b>(204)</b> |
| <b>第一节 生态系统与生态平衡 .....</b>    | <b>(204)</b> |
| 一、生态系统的组成 .....               | (204)        |
| 二、食物链和食物网 .....               | (205)        |
| 三、生态系统的物质循环 .....             | (206)        |
| 四、生态系统的能量流动 .....             | (206)        |
| 五、生物多样性 .....                 | (207)        |
| 六、生物圈 .....                   | (207)        |
| 七、生态平衡 .....                  | (208)        |
| <b>第二节 人口、资源与环境 .....</b>     | <b>(208)</b> |
| 一、人口增长和环境的人口承载容量 .....        | (208)        |
| 二、人口增长和资源压力 .....             | (209)        |
| 三、人口增长与环境污染 .....             | (210)        |
| <b>第三节 环境保护与可持续发展战略 .....</b> | <b>(211)</b> |
| 一、环境保护 .....                  | (211)        |
| 二、实施可持续发展战略 .....             | (212)        |
| <b>主要参考文献 .....</b>           | <b>(214)</b> |

# 绪 论



生物学在 20 世纪取得了巨大进展,数理科学广泛而又深刻地渗入生物学领域,全面改变了生物学的面貌,开辟了在分子水平研究生命现象的新纪元。进入 21 世纪,生物学发展的大趋势是对生命现象的研究不断地深入和扩大,向宏观和微观、向最基础和最复杂的两极发展,未来的生物学进入了理论上大综合和大发展的时期。分子生物学对科学和人类生活的全面影响,完全可以和 20 世纪初物理学引起的变革相比,是自然科学中发展最迅速的领域。本世纪,生命科学毫无疑问仍将是自然科学中的前沿科学。

## 一、生物学研究对象

生物学(biology)是研究生命的科学,所以也称生命科学(life science),是研究生物的结构、功能、生活史、生命现象与活动规律的一门科学。目前生物学研究的趋势是将生物的整体水平、细胞水平、亚细胞水平和分子水平有机地结合起来,从动态的观点研究生命的基本规律;近年来,随着分子生物学的蓬勃发展,人们更多地从分子水平研究生物的生长、发育、分化、代谢、繁殖、运动、衰老和死亡等生命现象。

## 二、生命的起源

地球上现存的种类繁多的生物与构成生物的各种细胞是漫长岁月的进化产物,它们都是由共同的始祖——原始细胞经过长期的进化与演变而来的。大约在 30 亿年以前,地球上产生了原始细胞,从此才有了独立的生命。细胞是生命活动的基本单位,生命的起源实质上就是细胞的起源。研究生命起源的关键问题就是阐明原始细胞是如何从非生物转化而来的。

有关生命的起源假说,目前比较流行的是 Oparin 的团聚体(coacervate)学说和 Fox 的微球体(microsphere)学说。团聚体学说认为,蛋白质与核酸的水溶液能聚集成游离的颗粒状“团聚体”,这种团聚体的酶能催化溶液中的底物,所以团聚体能表现出运动、生长与分裂(繁殖)等类似的生命现象。Oparin 认为,在原始海洋中,当原始的蛋白质与原始的核酸产生以后,它们可以相互结合成团聚体,进而发展、演化成原始细胞。Fox 发现氨基酸经热聚合能产生高聚物的胶体颗粒,称其为类蛋白;类蛋白有一些类似蛋白质的性质,并能表现一定的酶的活性,能溶于热水,冷却后形成微小球形颗粒,称其为微球体。pH 值下降时,这种微球体有双层膜特征,并能出芽;改变温度并在镁离子存在的情况下,微球体能产生二聚体与三聚体。因此,Fox 认为微球体是促进产生最小密码的单位,并认为微球体是核酸进化的开始。这就是微球体学说的基本观点。

从上面的两个学说可看出,水、生物大分子和温度变化是生命起源的必备条件,而核酸

和蛋白质哪一个先出现不能确定,并且 Fox 的学说趋向于蛋白质先出现。但是,目前多数学者认为核酸最具备作为生命单位主体的先决条件,尤其是核糖核酸酶(ribozyme)的发现,证明了 RNA 有催化功能。因此,一些学者(包括诺贝尔奖获得者 Cech)认为,原始的 RNA 具有信息传递与催化作用两种功能,RNA 衍生出不同的核酸和蛋白质,才使生命得以延续。总之,雏形的原始细胞的形成过程,虽然有一些实验证据,但尚缺乏系统的大家都认可的佐证。不过,原始生物大分子在水中聚集,并随着温度的改变而聚合,以及 RNA 的催化功能在生命起源中的重要作用,是目前大家较为容易接受的观点。

在大约 34 亿年以前的岩石中,人们发现了细菌的化石,这是最早的原始生命,是原核生物(prokaryotes)的始祖。15 亿年以前,细菌是地球上仅有的生物;10 亿年以前的岩石中,发现具有厚细胞壁和内膜的单细胞的真核生物(eukaryotes);到了古生代的玄武纪,出现了多细胞生物;这以后出现了多种多样的植物和动物,最后出现了人类。

### 三、生命的基本特征

所有的生命体,从最简单的原核生物到最复杂的人,都有共同的最基本的生命特征。首先,能称为生命体必然具备细胞结构,因为细胞(cell)是生命的基本单位,是膜包围的大分子组装的结构。其次,生物能进行新陈代谢(metabolism),生物从外界摄取物质,经同化作用(anabolism)构建自身并获得能量,又经异化作用(catabolism)使自身部分分解释放能量,这种物质的更新和能量的转化是所有生命体的共有特征。植物利用阳光进行光合作用,合成碳的共价键;动物则捕获植物,碳水化合物形成磷酸键,使能量储存起来,异化时,磷酸键分解释放能量,以满足生命的需要。例如,一个 60 岁的人,在 60 年的生命过程中要汲取  $6 \times 10^4$  t 水,  $1 \times 10^4$  t 糖,  $0.16 \times 10^4$  t 蛋白质,  $0.1 \times 10^4$  t 脂肪。这些物质经体内同化作用构建自身,为机体提供能量;同时经过异化作用,向环境中排放大量的废物。

在新陈代谢的基础上,生物体得以生长,并经历从幼小到成熟、衰老和死亡的发育过程。生物发育到一定阶段,为了维持种群,要进行生殖(reproduction),通过生殖产生子代,使生命得以延续和发展。在生殖过程中,生物体产生与自身相似子代的过程叫遗传(heredity),亲代与子代存在的差异称变异(variation)。

在生命体的发展进程中,由于变异,改变了生命体的生存机会,一些变异被淘汰,而另一些更能适应周围环境的变异被保存下来,新的变异又不断产生。由于有利于生存的变异的积累,生物就从简单到复杂不断地发展,这就是进化(evolution)。

### 四、生物学的分科

由于生物学的范围非常广泛,加之生物学研究的方法随着技术的发展不断更新,因此,生物学的分科也在不断发展变化。19 世纪以前,生物学的研究主要采用描述和比较的方法,依研究的生物类型不同,建立了分类学、植物学、动物学、微生物学、人类学等分科;依研究生命现象侧重点的不同,建立了组织学、解剖学、细胞学和胚胎学等形态学科,以及功能学科如生理学等。20 世纪以后,由于新的实验方法的出现,建立了生物化学、生物物理学、实验生物学等分科。

近三四十年来,由于物理学、化学、数学不断向生物学领域渗透和新技术、新方法的广泛运用,生物学的发展非常迅速,改变了生物学和实验生物学的面貌,开始深入到分子水

平,建立了分子生物学(molecular biology)、细胞生物学(cell biology)等分科,并出现了一些边缘学科,如仿生学(bionics)、生物技术学(biotechnology)等。近年来,随着计算机技术的广泛应用,又出现生物信息学(bioinformatics)和计算机生物学(computational biology)等。在研究不同物种基因组结构方面引进了多色荧光杂交技术,又出现了比较基因组学(comparative genomics)。总之,随着研究手段和技术的不断创新,生物学新的分科还会不断涌现。

## 五、生物学和医学的关系

现代医学的发展是以生物科学的发展为基础的,医学的发展迄今一直遵循着“生物医学模式”,医学上的许多基本问题,都谋求在生物学中加以解决。例如,人们十分关注的肿瘤、心脑血管疾病、艾滋病等致人死亡的三大杀手的病因学和生物学行为,无不依赖于生物学中分子和细胞基础的研究;在此基础上,临床上才能对这些疾病采取有效的防治措施。

纵观科学史,生物学的每一个新理论的建立和发展都对医学产生重要的影响,例如,孟德尔的遗传定律使人们认识了人类遗传性疾病;细胞膜受体的研究使人们认识了受体缺乏病;溶酶体的研究使人们认识了溶酶体贮积病和矽肺病;基因和细胞遗传学的研究使人们认识了分子病;染色体的研究使人们认识了染色体畸变病;线粒体的研究使人们认识了与线粒体相关的100多种疾病和人类衰老机制。医学分子遗传学的研究使人们找到了通过基因诊断、基因治疗根治疾病的途径等。

近年来,随着人类社会的进步和生活水平的提高以及医学社会心理学的发展,许多科学家又提出了“生物—心理—社会”医学发展模式。为提高整个人类的健康水平,医学的研究正由个体转向群体,由疾病治疗转向预防保健,即由过去的被动医治步入优化生存环境,从预防的角度保证人类健康。因此,医学不仅依存于生物学,还必须从社会学、心理学中汲取养分,以保证人类健康。

总之,认真学习和扎实掌握生物学基础理论和实验方法,是学习现代医学不可缺少的条件。

## 六、生物学的发展简史

生物学的发展大致可分为4个阶段:

### (一)16世纪前

16世纪前的生物学研究以形态描述为主。人们在生产实践中认识了许多种植物和动物,积累了动植物形态、习性和用途等方面的知识。例如,《神农本草经》中记载了360种药用植物,《诗经》中记载了200余种动植物。古希腊Aristotle观察了500余种动植物,古罗马的Galen.C对解剖学作出了一定的贡献。到了16世纪,欧洲动物学家Harbery.W开始研究动物生理,特别是血液循环的研究,奠定了动物生理学的基础。1665年,英国学者胡克(Robert Hooke)用自己设计的最早的显微镜观察了栎树皮的薄片,第一次描述了植物细胞的结构,并首次用拉丁文cellar(小室)称呼他看到的蜂巢状的封闭小室,后来英文cell这个词就是由此而来的。此后不久,荷兰学者列文虎克(A.V. Leewenhock)设计了较好的显微镜,观察了许多动植物的活细胞与原生动植物。与此同时,意大利的Malpighi与英国的Grew用显微镜观察了皮肤和肾的结构,并观察到了植物中细胞壁和细胞质的区别。我国明代的

李时珍也在这个时期(1593年)撰写了《本草纲目》。此书结合形态、生态等特点对植物进行详细分类,记载了1892种药用植物,是至今仍有广泛影响的世界性科学巨著。

## (二)16~19世纪

这期间,分类学、解剖学、生理学等方面的研究有了长足的发展,但是在学术观点上仍是唯心论占统治地位,“特创论”、“物种不变论”的流行影响了生物科学的进一步发展。19世纪,生物科学的重大进展是“细胞学说”和“进化论”的建立。1838年,德国植物学家施来登(M. J. Schleiden)发表了“植物发生论”,指出构成植物的基本单位是细胞。1893年,德国动物学家施旺(M. J. Schwann)发表了“关于动植物的结构和生长的一致性的显微研究”的论文,他在论文中提出,动植物都是细胞的结合物。这两份报告明确提出了植物、动物都是由细胞组成的,细胞是动植物的基本生命单位,这样就使细胞及其功能有了较为明确的定义,从而建立了著名的“细胞学说”。1859年,英国生物学家达尔文(Darwin)综合生物学研究各方面的成就,并结合自己对世界各地生物的敏锐观察,完成了《物种起源》的巨著,提出了进化论(theory of evolution)。此理论的提出是这一时期生物学发展的另一重大事件。达尔文用大量的、毋庸置疑的事实证明了物种是进化的,进化的原因并非是神的意志,而是环境的变化和生物本身的变异和自然选择的结果。生物通过自身变异形成各种各样的类型,并把更能适应生存环境的变异保存下来,使得物种本身也得以进化发展。

细胞学说和进化论对现代生物学的发展具有重要意义,恩格斯把细胞学说、进化论与能量转化守恒定律并列为19世纪自然科学的三大发现,因为它们大大推进了人类对整个自然界的认识,有力促进了自然科学和哲学的进步。

在19世纪,对生物学发展起着举足轻重作用的是孟德尔(Mendel, G)所做的豌豆杂交实验。作为现代遗传学的奠基人,这一开创性的科学实验揭示了生物遗传的基本规律。遗憾的是,他1865年发表的《植物杂交实验》一文,当时未得到生物学界的承认,直到20世纪初才被重新发现,并证实了他的杰出的科学实验和科学思想。分离律和自由组合律就是根据孟德尔的实验和科学假设总结出来的。

## (三)20世纪前半叶

这个阶段是实验生物学时代,生物化学和生物物理学等学科陆续建立,一些新实验方法被引进生物学研究领域,促进了生物学研究的深入和发展,许多科学家都致力于实验生物学的研究,这一时期比较重要的实验研究和成果包括:①1909年,Harrison和Carrel创立的组织培养技术,为研究组织和细胞生理学开辟了一条重要的途径。②1924年,福尔根(Feulgen)等发明并首先应用Feulgen反应,这是一种可专门检测脱氧核糖核酸(DNA)的定性方法。在此基础上,1940年,Breach建立了甲基绿派洛宁染色法测定细胞中的DNA和RNA。③1936年和1940年,Casperson用紫外显微分光光度计测定DNA在细胞中的含量。④1943年,Claude用高速离心机从活细胞内把细胞核和各种细胞器如线粒体、叶绿体分离出来,并分别研究它们的生理活性。⑤1944年,O. T. Avery等人在肺炎链球菌转化实验中首次确定了遗传信息的携带者是DNA而不是蛋白质。1952年,A. D. Hershey和M. Chase进一步证明了T<sub>2</sub>噬菌体的遗传物质是DNA。

## (四)20世纪50年代后

20世纪50年代以后,DNA双螺旋结构的发现与中心法则的建立,使生物学的研究进入定性和定量的分子生物学时期。这个时期最重要的事件首推1953年J. D. Watson和F.

C. Crick 应用 X 射线衍射技术, 阐明了 DNA 分子双螺旋结构。1957 年发现了 DNA 聚合酶。1958 年, M. Meselson 和 F. W. Stahl 证实了 DNA 复制涉及到双螺旋分子两条互补链的分离过程, 提出了 DNA 半保留复制模型。1959~1960 年, S. Ochoa 发现 RNA 聚合酶, 并证实 mRNA 携带的遗传信息决定蛋白质中氨基酸顺序; 1961 年, M. W. Nirenberg 等破译了第一批遗传密码, 至此中心法则建立。1972~1973 年, 以 H. Boyer、P. Berg 等为代表的一批美国科学家建立了 DNA 重组技术, 获得第一个重组 DNA 分子; 1973 年获得了第一个细菌基因的克隆; 1978 年, 简·悦威(Kan YW)利用 DNA 重组技术成功进行了镰刀形细胞贫血症的产前诊断, 开创了遗传病基因诊断新时期。

1985 年, 美国科学家 Mullis 等发明了聚合酶链反应(polymerase chain reaction, PCR), 开创了基因体外扩增的新技术。1990 年, 美国国立卫生研究院 Anderson 等对腺苷酸脱氨酶缺乏病人成功实施了基因治疗。同在这一年, 人类基因组计划正式进入实施阶段。1997 年, 英国爱丁堡罗斯林研究所的科学家宣称首次育成克隆羊——多莉, 引起了世界轰动。2003 年 4 月, 美、英、法、德、日和中国主流科学家和美国塞莱拉公司同时宣布人类基因组计划完成, 并进入后基因组计划的研究。

总之, 从 20 世纪 50 年代开始, 由于技术的改革和研究方法的创新, 核酸、蛋白质、酶等大分子的结构已搞清楚, 并开始人工合成。80 年代, 基因工程不仅广泛用于医药工业、食品工业、农牧业生产, 而且也开始用于遗传病的诊断和治疗, 生命科学的高技术正在转化为巨大的生产力。

## 七、学习医学生物学的目的和要求

生物学的研究范围非常广泛, 一个人在有限的时间内, 不可能了解和掌握生物学的全部知识。然而, 作为一个医学生, 必须了解和掌握那些与医学有关的生物学基本理论和基本知识。《医学生物学》即是为此而设的一门医学基础课程。

学习《医学生物学》的目的是使医学生通过本课程的学习, 为学习其他的医学基础课打好基础。因此, 我们在编写本教材时, 一方面对必备的基础知识作了较充分的阐述, 目的是使学生首先打好基础, 对由基础理论拓展的知识, 则未作详述; 另一方面, 面对 21 世纪生命科学的飞速发展, 在教材中写进了一些分子遗传学的内容, 以便学生在进入“基因医学”时代能适应医学科学的发展和要求。

本教材共分 6 章。第一章医学细胞学基础, 着重介绍生命的基本单位——细胞的结构和功能, 使学生对生物膜在细胞内外物质的转运, 细胞对外界刺激的接受, 细胞间的识别和通讯中的作用, 细胞中蛋白质等大分子的合成、分泌, 细胞中能量的转移和供应, 细胞中遗传信息的储存和表达等过程有明确的认识。

第二章细胞分裂、分化与生殖, 重点介绍有丝分裂、减数分裂及细胞分化的有关知识, 使学生对细胞增殖和细胞分化这些生命特征有基本的认识, 并尽可能与临床实践进行有机地结合。关于人类生殖, 简要介绍了人类生殖活动中涉及到的生殖生物学、胚胎学、生殖伦理及辅助生殖技术等内容。

第三章医学遗传学基础, 介绍了遗传的基本规律, 人类单基因性状的遗传方式和单基因遗传病, 多基因性状的遗传特点和多基因遗传病, 人类染色体和染色体病, 群体遗传学及遗传咨询的基础知识。

第四章分子遗传学基础,着重从分子水平阐明基因的结构和功能、基因表达的调控、基因定位、基因突变、基因研究的相关技术及在医学实践中的应用。本章还特别阐述了核外DNA——线粒体基因组。这是近年来发展很快的一个领域,随着研究的深入,人们认识的与线粒体基因突变相关的疾病越来越多。根据医学科学的发展趋势,这部分内容的重要性不言而喻。另外,生物信息学的知识本章也作了简要介绍。

第五章人类基因组,着重介绍人类基因组的概念,人类基因组计划的目标和内容,并简要介绍了后基因组计划,使医学生能了解近年来人类基因组研究的重大进展。

第六章人类与环境,这是近年来备受重视的一个领域,重点介绍了生物圈和生态平衡,人口、资源和环境相互制约、相互作用规律及对人类未来的影响,环境污染及其危害,保护环境及实施可持续发展的战略等。

从本书内容来看,它既有一定的系统性,又明显针对医学教育的需要,同时也考虑了成人教育的特点。因此,《医学生物学》第2版是普通医学教育和成人医学教育不可缺少的一门基础课程。

## 八、现代生物学的发展趋势

生物学经历了从描述、实验到定性、定量的发展,已从宏观到微观、分析到综合并进入到分子水平的结构和功能的研究。近年来,新技术、新方法的广泛应用,数学、物理学、化学向生物学领域的渗透,隧道扫描显微镜、晶体衍射、电子计算机等新技术、新仪器的应用,大大提高了生命物质分析的精确性和对整个生命系统的综合能力,极大促进了生物学的发展。目前,分子水平上的生命现象研究已深入到生物学的每一分科,分子生物学已成为现代生命科学的“共同语言”,它全面革新了生物学的研究,开拓了生物学研究新领域。人类基因组计划第一阶段目标的完成和后基因组计划的提出和实施,将从根本上揭示人类生命的奥秘,为人类疾病的预防、诊治提供了有效的手段和措施。目前,已被认定的遗传病达10 000余种;至2006年1月,已定位的人类疾病相关基因3 664个,克隆的致病基因2 803个。随着人类基因组计划的进展,这些数据将与日俱增,并为人类疾病的诊治提供有力的工具。

伴随着人类基因组计划诞生的“生物信息学”是近年来生物学发展的又一崭新的学科,生物信息学就是用数理和信息科学的观点、理论和方法去研究生命现象,组织和分析呈指数增长的生物学数据的一门科学。如大分子DNA和蛋白质千变万化的信息,以计算机为主要工具,发展各种软件,对逐渐增长的浩如烟海的DNA和蛋白质的序列和结构进行收集、整理、储存、发布、提取、加工、分析和发现,目的在于通过这样的分析逐步认识生命的起源、进化、遗传和发育的本质,破译隐藏在DNA序列中的遗传语言,揭示人体生理、病理过程的分子基础,为人类疾病的预测、诊断、预防和治疗提供最合理和最有效的方法和途径。在21世纪,这一学科还会得到更大的发展和普及。

在人类基因组计划带动下,人类病原体基因组工程也得到了快速发展,现已有200余个病毒基因组全序列被阐明,其他病原体如致病菌、寄生虫的基因组研究也在紧锣密鼓地进行中。一些模式动物如酵母、线虫、斑马鱼、小鼠等基因组也伴随人类基因组计划进展而得以详尽分析。例如,2000年,遗传学实验中经常用到的果蝇的全基因组计划已完成,基因组全序列120 Mb的常染色质已经测定,全序列长约180 Mb,总共14 000个基因也已全部定位。



一些重要经济动物如猪、牛等的基因组计划也已启动。基因工程药物、分子农场已从研究、实验阶段进入市场,它的发展潜力和商业价值是无法估量的。转基因动物已为人类创造了众多有实用前景的新品种,因此,许多国家都把基因工程列入优先发展的高科技项目,我国政府也已制定了相应的对策。沿着这样的发展趋势,生物学研究领域将取得更多的新成就,对农业、工业、医学、国防等方面将产生重大影响,将形成更高的生产力。有人预测,21 世纪是生命科学的世纪,这不是言过其实,而是言之有理。

### 复习思考题

1. 生物学包括哪些研究内容?
2. 简述生命的起源。
3. 生命的基本特征是什么?
4. 医学生为什么要学习生物学?
5. 近代的生物学发展有什么特点?
6. 生物学的发展趋势是什么?

(单祥年)

# 第一章 医学细胞学基础



## 第一节 细胞的分子基础

自然界各种生命体,除病毒外都是由细胞构成的。细胞是生物体形态、结构及功能的基本单位。地球上生存的生物以及它们的细胞,虽然在外观上千差万别,但化学组成却非常相似。构成细胞的基本元素是 O、C、H、N、S、K、Ca、P、Mg、Na、Fe、Cl 等,其中 C、H、O、N、S、P 占活细胞干重的 90% 以上。所有这些元素组成了细胞的两类物质:生物小分子和生物大分子。

### 一、生物小分子

生物小分子(biomolecule)包括水、无机盐等无机小分子和单糖、氨基酸、核苷酸、脂肪酸等有机小分子。

#### (一)无机小分子

水是细胞内重要的无机小分子,占细胞重量的 75% 左右。它是良好的溶剂,细胞内的大多数生化反应均发生在水溶液环境中。细胞中的水除以游离水形式存在外,还以氢键或其他化学键与蛋白质分子结合,构成结合水。正常情况下,游离水占细胞含水量的 95% 左右,结合水只占 5% 左右。

无机盐占细胞干重的 2%,是维持细胞生存不可缺少的物质。细胞中的无机盐都以离子状态存在,阳离子有  $\text{Na}^+$ 、 $\text{K}^+$ 、 $\text{Ca}^{2+}$ 、 $\text{Fe}^{2+}$ 、 $\text{Mg}^{2+}$  等,阴离子有  $\text{Cl}^-$ 、 $\text{HCO}_3^-$ 、 $\text{SO}_4^{2-}$ 、 $\text{PO}_4^{3-}$  等。无机盐的主要功能有:①维持细胞内的渗透压和 pH 值,以保障细胞的正常生理活动;②与蛋白质或脂类结合,构成具有特定功能的结合蛋白或类脂,如血红蛋白、磷脂等;③作为某些酶反应的辅助因子。

#### (二)有机小分子

有机小分子都是含碳化合物,分子量在 100~1 000,大多带有甲基  $\text{CH}_3$ 、 $\text{OH}$ 、 $\text{COOH}$ 、 $\text{NH}_2$  等化学基团。细胞内有近千种有机小分子,通常游离在细胞质内,是构成大分子的基本单位。归纳起来,主要包括 4 类有机小分子:①单糖(monosaccharide):细胞中最重要的单糖是戊糖(五碳糖)和己糖(六碳糖)。戊糖的代表核糖是构成核酸的重要分子,己糖的代表葡萄糖是细胞内主要的供能物质。②脂肪酸(fatty acid):所有脂肪酸都包含一条疏水的碳氢链和一个亲水的羧基。脂肪酸是构成细胞膜的重要成分。脂肪酸分解产生的能量是葡萄糖产能的 2 倍。③氨基酸(amino acid):是构成蛋白质的基本结构单位,其侧链的特性决定了蛋白质的性质与功能。④核苷酸(nucleotide):是构成核酸的基本结构单位,由含氮