



中国科学院教材建设专家委员会规划教材
全国医学高等专科学校教育案例版规划教材

供高职高专护理类、临床医学类、医学技术类、
卫生管理类、药学类专业使用

医学细胞生物学 和遗传学

主编 贲亚琍



科学出版社

中国科学院教材建设专家委员会规划教材
全国医学高等专科学校教育案例版规划教材

供高职高专护理类、临床医学类、医学技术类、卫生管理类、
药学类专业使用

医学细胞生物学 和遗传学

主 编 贵亚琍

副主编 张新明 张子波

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

贵亚琍(江汉大学卫生职业技术学院)

郭向东(江汉大学卫生职业技术学院)

林小珊(广州医学院卫生职业技术学院)

邱振鲁(山东杏林科技职业学院)

师秀娟(运城护理职业学院)

杨艳芳(包头医学院)

张新明(湖北三峡职业技术学院医学院)

张子波(延边大学医学院)

赵文丽(山西职工医学院)

周 伟(漯河医学高等专科学校)

科 学 出 版 社

北 京

· 版权所有 侵权必究 ·

举报电话:010-64030229;010-64034315;13501151303(打假办)

内 容 简 介

本书共15章,包括细胞生物学知识、遗传学和各类遗传病的基础知识、群体中的基因、肿瘤遗传学、药物与遗传等。教材紧扣临床病例增加了临床联系,章末配有要点总结、考点提示和分析题,书后配有实验指导,利于培养学生的应用和分析能力,同时也方便教师教学和学生自学。

本教材适合医药卫生类各专业师生使用,也可供从事医学工作的在职人员和热爱医学的广大读者参考。

图书在版编目(CIP)数据

医学细胞生物学和遗传学 / 贲亚琰主编. —北京:科学出版社,2013.3
中国科学院教材建设专家委员会规划教材·全国医学高等专科学校教育案例
版规划教材

ISBN 978-7-03-037001-3

I. 医… II. 贲… III. ①医学-细胞生物学-高等职业教育-教材 ②医学遗传学-高等职业教育-教材 IV. ①R329.2 ②R349

中国版本图书馆CIP数据核字(2013)第045360号

责任编辑:许贵强 丁海燕 / 责任校对:郑金红

责任印制:肖 兴 / 封面设计:范壁合

版权所有,违者必究。未经本社许可,数字图书馆不得使用

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

保定市中华美凯印刷有限公司印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2013年3月第一版 开本:787×1092 1/16

2013年3月第一次印刷 印张:14 1/2

字数:342 000

定价:29.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

前 言

根据培养医学专科高技能应用型人才、全面提高高等教育质量的精神,在全国医学专科院校广泛调研基础上,经专业教授和行业专家们共同研究,决定本套教材将《医学细胞生物学》和《医学遗传学》两门课程汇编成《医学细胞生物学和遗传学》一门课程,既压缩了理论课时,增加学生临床实践时间,又达到以实用为目的,以必需、够用为度,使学生在有限的学时里获得应有的医学细胞生物学和遗传学基础知识和应用能力,为学习专业课程打下良好基础。本教材体现了强化应用、贴近岗位的基本原则,教材中增加了一些相关的临床联系调动学生学习的主动性,培养学生运用基础理论知识分析临床案例的能力;体现了改革教学方法、培养自学能力的基本思路,每章末配有要点总结和考点提示,供学生自学和复习备考用,教师也可以根据教学大纲对每章的重点要求,选出一些案例分析题供学生讨论和自学,另配有课件供教师教学和学生自学使用。本教材融传授知识、培养能力、提高素质为一体,注重培养学生的应用、创新和终身学习的能力。

全书共 15 章,其中前 6 章为医学细胞生物学的内容,除了介绍细胞学基础知识外,还介绍了细胞分化、衰老与死亡;后 9 章为医学遗传学的内容,介绍了遗传学、各类遗传病的基础知识,还介绍了群体中的基因、肿瘤遗传学、药物与遗传和遗传病的诊断、治疗和遗传咨询等。在书末还附有实验指导。各院校在使用时可结合专业的需要和学生的实际情况,进行内容的取舍。

本教材在编写过程中得到了参编学校的大力支持,编写中参考了一些相关著作,为本教材增色不少,在此一并表示衷心感谢!

本教材的编者都来自教学第一线,教学经验丰富。他们对编写工作精益求精,数易其稿,体现了对学生高度负责的精神。虽然各位编者付出了艰辛的努力,但由于水平和能力所限,教材中难免存在错误与不妥之处。我们诚挚欢迎使用本教材的教师、同学及其他读者提出宝贵意见,以便再版时进一步修正。

编 者
2012 年 12 月

目 录

第一章 医学细胞生物学概述	(1)
第一节 细胞生物学与医学	(1)
第二节 细胞的概述	(4)
第二章 细胞膜	(10)
第一节 细胞膜的化学组成和分子结构	(10)
第二节 细胞膜与物质转运	(13)
第三节 细胞膜与细胞识别	(18)
第四节 细胞膜与细胞信号转导、细胞免疫	(20)
第三章 细胞质	(23)
第一节 内质网	(23)
第二节 高尔基复合体	(28)
第三节 溶酶体	(31)
第四节 过氧化物酶体	(34)
第五节 核糖体	(35)
第六节 线粒体	(38)
第七节 细胞骨架	(44)
第四章 细胞核	(51)
第一节 细胞核的形态	(51)
第二节 核膜	(52)
第三节 染色质与染色体	(52)
第四节 核仁	(55)
第五节 核基质	(55)
第五章 细胞增殖	(57)
第一节 细胞周期与有丝分裂	(57)
第二节 减数分裂与配子发生	(60)
第六章 细胞的分化、衰老与死亡	(65)
第一节 细胞分化	(65)
第二节 细胞的衰老和死亡	(71)
第七章 医学遗传学概述	(76)
第一节 医学遗传学的概念及研究范围	(76)
第二节 遗传性疾病概述	(77)
第三节 医学遗传学研究的技术与方法	(78)
第八章 遗传的分子基础	(81)
第一节 核酸和蛋白质	(81)
第二节 基因	(87)
第三节 基因突变	(95)

第九章 单基因遗传与单基因遗传病	(101)
第一节 单基因遗传的基本定律	(101)
第二节 单基因遗传病	(107)
第十章 多基因遗传病	(126)
第一节 多基因遗传	(126)
第二节 多基因遗传病	(128)
第十一章 染色体病	(134)
第一节 人类染色体	(134)
第二节 染色体畸变	(139)
第三节 常见染色体病	(146)
第十二章 遗传性代谢缺陷与分子病	(157)
第一节 遗传性代谢缺陷	(157)
第二节 分子病	(163)
第十三章 群体中的基因	(173)
第一节 遗传平衡定律及其应用	(173)
第二节 影响遗传平衡的因素	(176)
第十四章 医学遗传学专题	(182)
第一节 肿瘤遗传学	(182)
第二节 药物与遗传	(189)
第三节 线粒体遗传病	(192)
第十五章 遗传病的诊断、防治与遗传咨询	(198)
第一节 遗传病的诊断	(198)
第二节 遗传病的预防与治疗	(207)
第三节 遗传咨询	(209)
实验指导	(212)
参考文献	(222)
选择题参考答案	(222)
附图	(223)

第一章

医学细胞生物学概述

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,研究和探讨人体细胞的结构、功能、发生、发展、成长、衰老、死亡的生命活动规律及其发病机制和防治的科学。

第一节 细胞生物学与医学

一、医学细胞生物学的研究对象和任务

细胞生物学是以细胞为研究对象,应用近代物理学、化学、实验生物学及分子生物学的技术和方法,从细胞整体水平、亚显微水平和分子水平三个层面来研究细胞的结构及其生命活动规律的科学。细胞生物学是在经典细胞学和实验细胞学的基础上发展起来的,但是它对细胞这一层次生命现象的研究,无论在研究范围和深度上,还是在技术水平上都大大超过了以往的细胞学。这是由于细胞超微结构研究的进展,使人们对细胞结构和功能的认识发生了根本性变化,而细胞又是衔接宏观和微观生命现象的关键;学科间的相互衔接与渗透,使这门学科成为现代发展最为迅速的一门生命科学。事实上,细胞生物学研究的内容,无不与医学实践密切相关,如:有关遗传、代谢、能量转换、激素、药物作用、免疫、肿瘤等方面。

医学细胞生物学的研究对象也与细胞生物学一样是构成生物体形态结构和生命活动的基本单位——细胞。医学细胞生物学的研究目的、任务和手段与细胞生物学基本相同,只是更加密切联系医学实际。

生命科学上的许多基本问题,必须在细胞层面谋求解决,因而细胞生物学是生命科学研究的基础。细胞生物学的研究任务是阐明生命活动的现象与本质,对这些现象和规律加以控制和利用,达到为生产实践服务,造福人类。即研究细胞各组成部分的结构、功能及其相互关系;研究细胞总体的和动态的功能活动,包括细胞的代谢和生长、增殖与分化、遗传与变异、运动和连接以及衰老和死亡等一系列生命活动;以及研究它们相互关系和功能活动的分子基础。医学细胞生物学是重要的医学基础课程,它不仅与基础医学的医学遗传学、生理学、生物化学、微生物学、病理学和药理学等学科密切相关,而且也是临床医学的重要基础之一。

二、细胞生物学的分科及其与医学的关系

细胞生物学的研究内容是多个层次的综合,并且涉及方方面面的内容。由于研究的侧重点不同,自然就形成了许多分支学科,细胞生物学的主要分支学科:细胞形态学(cytomorphology)——研

究细胞形态、结构及其在生命过程中变化;细胞化学(cytochemistry)——研究细胞结构的化学成分定位、分布及其生理功能,以及单个细胞和其组分定性和定量化学分析;细胞生理学(cytophysiology)——研究细胞生命活动规律,包括研究细胞如何从环境中摄取营养,经代谢获得能量,生长、分裂以及如何对环境因素产生反应等,并特别着重于从分子和胶体水平去阐明这些细胞生理过程之理化基础;细胞遗传学(cytogenetics)——研究染色体结构、行为以及染色体与其他细胞器的关系,遗传和变异机制的阐明,育种理论的建立,有关人类遗传问题,以及染色体疾病的诊断和防治等。其他分支学科还包括细胞生态学(cytoecology)、细胞能力学(cytoenergetics)和细胞动力学(cytodynamics)等。

细胞生物学与医学的密切相关:①细胞生物学是现代医学的重要基础理论。基础医学各科都是以细胞为研究基础,以细胞生物学为理论指导;②现代医学重要课题的研究将依赖于细胞生物学地更深入发展;③细胞生物学技术广泛应用于医学实践。

三、细胞生物学的发展简史与发展动态

细胞生物学的形成和发展与科学技术进步密切相关。可以说,没有显微镜的发明,就没有细胞学;没有电子显微镜的发明和电子显微镜生物样品制备技术的建立,以及分子生物学的发展,也就没有今天的细胞生物学。从细胞的发现到细胞生物学的建立,大约经历了三百多年,一般将这段历程分为四个阶段。

(一) 细胞学说创立阶段

这一阶段为1655~1875年。1665年英国科学家胡克(R. Hook)用自制的显微镜观察到细胞时起,至1875年细胞学说创立,跨越了两个多世纪。突出成就是细胞学研究和创立了细胞学说。

1665年Hook用自制显微镜观察软木(栎树皮)时见到其中有许多小室,称之为“细胞(cell)”,实际上他所见到的仅是植物死细胞的细胞壁。因为他首次描述这一结构,故细胞一词也就沿用至今。1674年荷兰科学家(A. van Leeuwenhoek)观察到池塘中的纤毛虫,人和哺乳动物的精子,以及鱼类红细胞,才算真正观察到生活状态的细胞。随着显微技术的不断改进,1827年德国K. E. V. Bear观察蛙卵和无脊椎动物卵时见到细胞核,1835年Mhol发现细胞分裂、Dujardin发现细胞的内含物称之为肉样质,1836年法国GG. Valentin发现核仁,1839年J. E. Purkinje首先提出原生质概念。这些发现使人们对细胞的認識初具系统性。

德国植物学家施来登(M. J. Schleiden)和动物学家施旺(T. Schwann),根据前人研究成果和他们自己的工作,相继于1838年和1839年发表了关于细胞学说的论著《植物的发生》和《动植物在结构和生长中的相似性的显微研究》,从而对细胞的認識理论化,建立起细胞学说(cell theory)。细胞学说的主要内容是:①一切生物从单细胞到高等动物、植物都是由细胞组成;②细胞是生物形态结构和功能活动的基本单位。细胞学说的建立被称为19世纪自然科学的三大发现(细胞学说、达尔文进化论和能量转化与守恒定律)之一。

特别值得一提的是1858年德国的病理学家将细胞学说应用于医学,首次提出“一切病理现象都是基于细胞损害”,不仅丰富了细胞学,而且为疾病的发生提出了重要的理论依据。

(二) 经典细胞学阶段

这一阶段大致从19世纪中叶到20世纪初叶,其间细胞学有了蓬勃地发展,而仪器和技术的不断改进,对细胞学的发展起到极大地推动作用。

在技术方面,Bohm(1865)首先使用苏木素对细胞进行染色,Oschatz设计出第一台切片机,

Ernest Abbe 设计出近代复式显微镜,发展了固定、切片、染色等技术。

在对细胞结构的认识方面,先是在对细胞分裂的观察,19 世纪 70 年代,有三位细胞学家(Strasburger、Butshli、Hertwig)几乎同时描述了细胞核在分裂时的变化,Hertwig 见到分裂细胞赤道板上的线状或棒状物体,后被 Waldyer 命名为染色体。通过对细胞内结构的研究,发现了多种细胞器。

值得一提的是 Carnoy 于 1884 年在比利时创办了第一本专门报道细胞研究的杂志《细胞》。这使细胞学说上升到一个新的水平,并建立起系统的学科体系,这就是经典细胞学(cytology)。

(三) 实验细胞学阶段

这一阶段大致从 20 世纪初叶到中叶。这一时期的显著特点是,在相邻学科的渗透下,细胞学的研究引用了许多新的实验方法;同时也逐渐形成了一些分支学科,如细胞遗传学、细胞生理学、细胞化学、显微及亚显微形态学等。

1902 年 Boveri 和 Sutton 不谋而合地同时提出了“染色体遗传理论”,把染色体的形为同 Mendel 的遗传因子联系起来。1910 年 Morgan 根据他的大量实验资料,证明遗传因子定位于染色体上,提出了基因理论,使细胞学同遗传学结合起来,形成了细胞遗传学。1909 年 Harrison 创建了组织培养技术,为开展细胞生物学研究,直接观察和分析细胞形态结构、调整生理活动提供了有利条件。1943 年 Cloud 应用高速离心机从活细胞中把细胞核和各种细胞器等分离出来,分别研究它们的生理活性。这对了解各种细胞器的生理功能和酶的分布,起了很大作用。在这期间形成的细胞化学,对细胞内大分子成分的分布,开展了大量研究工作,1924 年 Feulgen 首创了 Feulgen 染色法显示细胞核内的 DNA。

1933 年 Ruska 设计制造了第一台电子显微镜,其性能远远超过了光学显微镜。随着电子显微镜标本制备技术的建立,从 20 世纪 50 年代开始,许多学者在电子显微镜下观察了各种细胞器的亚显微结构。

(四) 细胞生物学形成阶段

这一阶段始于 20 世纪 50 年代。从 50 年代开始,逐步开展了在分子水平上探讨细胞的各种生命活动的研究工作。这方面的研究成果对细胞生物学的形成和发展起到巨大推动作用。

40 年代分子生物学开始萌发,至 50 年代初期的科学文献中,已出现了分子生物学这个名词。1953 年 Watson 和 Crick 用 X 射线衍射法得出了 DNA 分子双螺旋结构模型,奠定了分子生物学的基础。1958 年 Meselson 和 Stahl 等用同位素与覆梯度离心法研究 DNA 的复制过程,证明 DNA 的复制是半保留复制。同年 Crick 又创立了中心法则。进入 60 年代,遗传密码的秘密也被揭开。这些新成果、新概念渗入细胞学各个领域,促使细胞的形态结构和生理功能研究深入到分子水平。

近年来,细胞生物学在分子水平上的研究工作取得了广泛而深入的进展,故细胞生物学又称为细胞分子生物学。

细胞生物学被称为现代生命科学的四大前沿之一,它的发展非常迅速,这无疑将为医学理论与实践开拓出美好的前景。通过细胞工程技术已能生产出胰岛素、生长素、干扰素、促细胞生成素等;利用细胞融合或细胞杂交技术已产生单克隆抗体和因子,用于疾病的诊断和治疗;又如对癌基因、抑癌基因以及癌变机制的研究,推动了对正常细胞基因调控机制的研究,并提示了癌细胞的本质等,都是理论结合实际,不断发展细胞生物学科和不断提出新任务的例证。

所有生物(除病毒)都是由细胞组成的。最简单的低等生物由单个细胞构成,而复杂的高等生物则由各种行使特定功能的细胞群组成。构成生物体的所有细胞都是由一个共同的祖先细

胞进化来的。最初的细胞经过漫长的演化过程,先由简单的有机分子结合成多聚体,再构成蛋白质和核酸等大分子,之后又进一步演变成具有外膜的原始细胞。原始细胞没有完整的细胞核,叫原核细胞。再由原核细胞进化成具有细胞核和丰富细胞器的真核细胞。以后又由真核细胞聚合成群体,进而发展成为多细胞生物。

第二节 细胞的概述

英国科学家胡克在 1665 年第一个发现细胞,相隔一百七十多年后,德国植物学家施来登和动物学家施旺创立了细胞学说:①细胞是动物、植物有机体的基本结构单位,也是生命活动的基本单位;②细胞内具有基本的化学和生理功能,如修复、长大、运动、免疫性、通讯和消化等;③所有细胞都由已有细胞分裂而成(通过复制而产生)每个细胞所含有的遗传物质都是由复制过程而传留下来的。

生命是从细胞开始的,一切生命体都由细胞构成,细胞是构成生物体的基本结构与功能单位。单细胞生物仅由一个细胞构成,而多细胞生物则根据其复杂程度的差异而由少至数个,多至万、亿细胞构成。成人大约有 10^{14} 个细胞构成;刚出生的婴儿约有 10^{12} 个细胞。无论简单或复杂,生物体的生命活动都是以细胞为基本单位进行的。离体的完整细胞可以在体外适宜的条件下生存、生长和增殖,表现各种生命活动;而细胞的任何一个组成部分在离体的条件下均不能体现生命活动,因此细胞是生命的基本单位。

一、细胞的化学成分、大小和形态

(一) 细胞的化学成分

组成细胞的物质称为原生质体,其化学元素基本相同,共有五十多种,其中碳(C)、氢(H)、氧(O)、氮(N)、磷(P)、硫(S)、钙(Ca)、钾(K)、铁(Fe)、钠(Na)、氯(Cl)、镁(Mg)占细胞总量的 99.9% 以上,这些元素构成细胞结构与功能所需要的许多无机化合物和有机化合物。由最基础的生物小分子核苷酸、氨基酸、脂肪酸和单糖构成核酸、蛋白质、脂质与多糖等生物大分子(表 1-1)。这些大分子以复合分子的形式,如核蛋白、脂蛋白、糖蛋白和糖脂等组成细胞的基本结构体系。构建细胞所必需的两大基本结构体系,包括由脂蛋白构成的磷脂双分子层并镶嵌蛋白质的生物膜体系,由核酸和蛋白质分子构成的遗传信息的复制与表达体系。真核细胞还有骨架体系。

表 1-1 细菌细胞的化学组成

化学成分	占细胞的重量(%)	每种分子的类型数
水	70	1
无机离子	1	20
糖及其前体	1	250
氨基酸和前体	0.4	100
核苷和前体	4	100
脂肪酸和前体	1	50
其他的小分子	0.2	~ 300
大分子(蛋白质、核酸和多糖)	26	~ 3000

1. 水 是细胞中最主要的成分,生命来自于水,细胞中水的含量最高,通常占细胞总量

70% ~ 80%。细胞中的所有反应都是在水中进行的,所以水是细胞生命的活动介质。

水在细胞中既是反应物也是最好的溶剂。水分子参与了生命活动的一些重要反应,在大分子的合成过程中水是产物,而在分解反应中水是反应剂。除了作为反应剂外,由于水是极性分子,所以是各种极性有机分子和离子的最好溶剂,主要是靠氢键的形成使这些分子和离子得以溶解;如大分子的降解多为水解作用,营养物经分解代谢最终生成水和二氧化碳。

细胞中的水以两种形式存在:游离水和结合水。游离水是细胞代谢反应的溶剂;结合水则是以氢键和蛋白质结合的水分子,占细胞内全部水的 4.5%,是原生质结构的一部分。水还以多种方式保护细胞少受过热、过冷及辐射的损伤。

2. 无机盐 在细胞中一是作为大分子的结构成分,主要是 C、H、N、O、P、S 等;二是酶反应所需的主要离子,包括 Ca^{2+} 、 Cu^{2+} 、 Mg^{2+} 、 K^{+} 、 Na^{+} 、 Cl^{-} 等;三是酶活性所需的基础微量元素,包括 Co、Cu、Fe、Mn、Zn 等;四是某些生物需要的特殊微量元素,如碘、铯、溴等。无机盐的功能有:维持细胞内的 pH 和渗透压,以保持细胞的正常生理活动;同蛋白质或脂类结合组成具有特定功能的结合蛋白,参与细胞的生命活动;作为酶反应的辅助因子。

3. 糖类 是细胞的营养物,包括单糖、二糖、低聚糖(2~6 个单糖分子)和多糖(由几百到几千个单糖分子组成)。

多糖属于生物大分子,由许多葡萄糖残基组成,在动物细胞内主要是糖原,在植物细胞内主要是淀粉。它们是细胞内储存的营养物质,提供细胞代谢所需的能量,同时是细胞的重要支持材料,是细胞壁的主要结构成分。糖还同蛋白质结合形成糖蛋白。

4. 脂类 包括脂肪、类脂(磷脂)等,脂类不溶于水,易溶于非极性有机溶剂的一类有机化合物。脂类有独特而重要的功能,如参与生物膜的构建,是生物体的贮能物质,构成生物体表面的保护层,维持动物正常体温,并参与构成一些重要的生物活性物质等。

脂肪酸是脂的主要成分,是营养价值较高的营养物,按重量比计算,脂肪酸分解产生的能量,相当于葡萄糖所产生能量的两倍。脂肪酸在细胞内最重要的功能是构成细胞结构。磷脂是构成细胞中膜结构的重要脂类,鞘磷脂也是构成生物膜的重要成分,而且还参与细胞识别和信号传递。

5. 核酸 包括脱氧核糖核酸(DNA)和核糖核酸(RNA),是遗传信息的载体,它与生物体的生长、发育、繁殖和遗传等均有密切的关系。另外,核酸及其衍生物还可以用于保护人类健康。

DNA 存在于细胞核及线粒体,细胞核中的 DNA 承载着几乎全基因组的遗传信息,并与组蛋白及非组蛋白等形成复合物,盘旋、折叠成染色质,细胞分裂时染色质形成染色体。基因转录时染色质 DNA 的特定区段通过与转录因子和其他调控蛋白质的动态相互作用而执行遗传信息的表达。RNA 包括 rRNA、tRNA 和 mRNA,在细胞核中合成,通过核孔转运到细胞质中执行功能。rRNA 在核仁中以 rDNA 为模板合成,并与蛋白质组装成核糖核蛋白体亚单位,转运到细胞质中作为蛋白质合成的场所;tRNA 主要作为活化氨基酸的转运载体,参与蛋白质的合成,此外还可作为反转录病毒在宿主细胞中进行反转录时的引物;mRNA 是蛋白质合成的模板,由 DNA 序列中的外显子转录后生成的前体 RNA 经剪接而生成。此外,核酶(ribozyme)是一种具有催化活性的 RNA,可切割靶 RNA 的特定序列而阻止特定基因的表达,近年与反义 RNA 和反义寡核苷酸同为导致特定基因沉默的手段,期待用来治疗至今难以对付的病毒性疾病以及恶性肿瘤等。

临床联系

近年来,有学者试图通过基因工程技术,向艾滋病毒携带者的成熟 T 细胞或造血干细胞中转入核酶基因,以破坏 HIV mRNA,来保护他们的免疫系统。初步研究结果表明,带有核酶基因的 T 淋巴细胞在感染者体内具有存活优势。也有学者成功地用核酶打靶肿瘤细胞的端粒酶和突变的 P53 RNA,已在动物或体外实验中取得一定的抗肿瘤效果。

6. 蛋白质 是构成细胞的关键性结构成分,并参与细胞的一切活动。蛋白质占细胞总重量的20%、干重的一半以上,据估算每个肝细胞中的蛋白质分子总数大约是 7.9×10^9 ,包括10 000种不同的蛋白质。某些蛋白质的分子结构相似,组成一个蛋白质家族,迄今所鉴定的蛋白质家族已有数百之多。蛋白质不仅构成细胞的各种结构成分(如膜中的功能成分、细胞骨架、核糖核蛋白体、蛋白酶体、细胞连接等),而且参与细胞的一切生命活动,例如作为转录因子、增强子或沉默子与特定的DNA序列结合调控基因的表达,作为受体感受细胞内外环境的变化,作为细胞内外的信号分子调节细胞的生理活动,作为转运蛋白控制细胞的内物质、外物质转运,作为酶催化生化反应,作为骨架成分参与细胞的各种运动及造形等。

(二) 细胞的大小

细胞的大小因种类不同而相差较大。最小的细胞是支原体,直径只有100nm。人的卵细胞的直径只有0.1mm,鸵鸟的卵细胞最大,直径约在5cm以上,构成人体的组织细胞直径一般在10~100 μ m,如口腔上皮细胞的直径为75 μ m,红细胞的直径只有7.5 μ m,一般植物细胞比动物细胞大。

细胞的大小和它的功能是相适应的。如神经细胞细胞体,直径不过0.1mm,但从细胞体伸出的神经纤维可长达1m以上,这与神经的传导功能一致。卵生动物的卵一般比较大,因为它含有大量的营养物质,以保证将来胚胎发育成熟。而哺乳动物的胚胎在母体内发育,从母体取得营养,哺乳动物的卵与细胞差别不大。

细胞的大小不依生物体的大小而变化,同类型的细胞基本相似,哺乳类如牛、马、人和小鼠的肾细胞、肝细胞的大小基本相同。因此,器官的大小主要决定于细胞的数量,与细胞的数量成正比,而与细胞的大小无关。

(三) 细胞的形态

自然界的细胞亿万种,正像生物的多样性一样细胞也是大小不一、千姿百态、功能多样。人体共有252种细胞,形状各种各样,有盘形(人红细胞)、球形(白细胞)、立方形(肝细胞)、梭形(平滑肌细胞)、星形(成纤维细胞)、多角形(内皮细胞)和圆柱形(肌细胞)等。细胞的形状与其功能相适应,例如红细胞的功能为携带氧,为增加表面积以进行迅速的气体交换而呈双凹盘形;神经细胞为进行神经冲动的传导而有很多树枝状的突起和一个长长的轴突;精细胞为受精需进行活跃的运动而具有长长的鞭毛;不同器官中的细胞特化为不同的功能(图1-1)。

在光学显微镜下,真核细胞的一般结构分为细胞膜(cell membrane)、细胞质(cytoplasm)和细胞核(nucleus)三大部分。植物细胞在细胞膜之外,还存在细胞壁(cell wall)。细胞壁是无生命的结构,在很大程度上决定了细胞的形态和功能。它的主要功能是保护原生质体,同时,还能防止细胞因吸胀而破裂,保持细胞的正常形态。另外,细胞壁也和植物组织的吸收、蒸腾、运输和分泌等方面的生理活动有关。

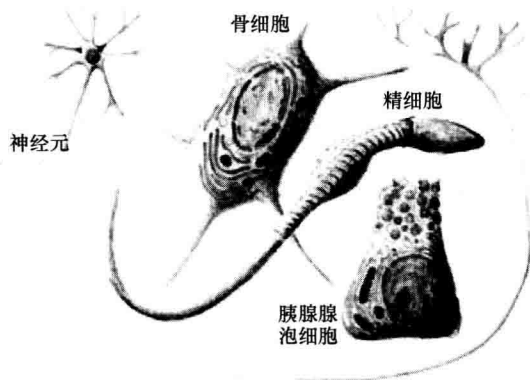


图 1-1 不同的细胞形态

二、细胞的基本结构及类型

除病毒以外,构成细胞的千万种大、小分

子以多种多样的组合和极其精致的组装方式分布于细胞的各部分。可以说迄今对细胞的精细结构还有很多未知的空白。

(一) 细胞的基本结构

细胞由外而内由细胞膜、细胞质及细胞核三个部分构成(图 1-2)。

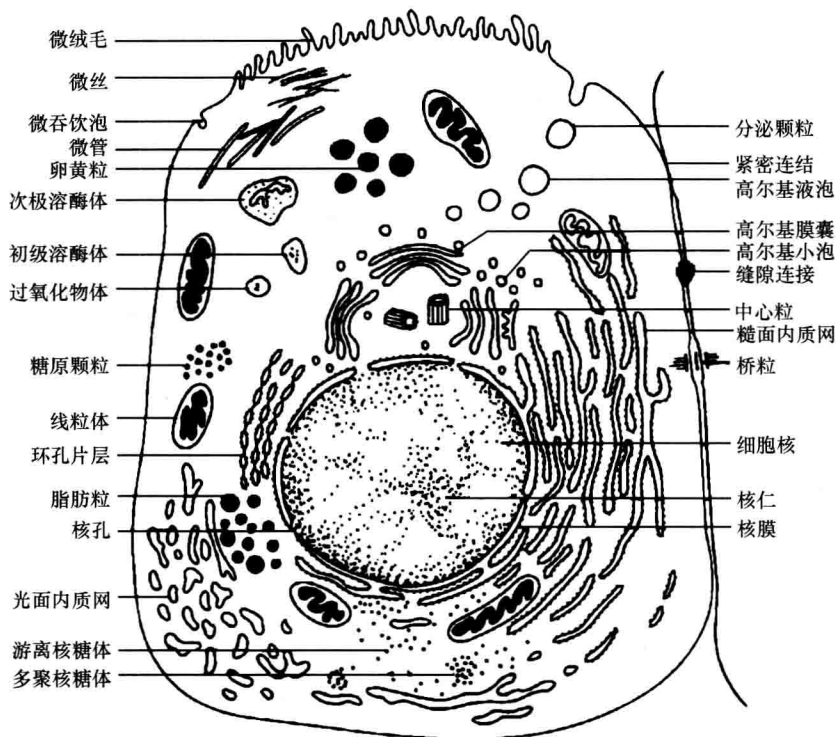


图 1-2 动物细胞的模式结构

1. 细胞膜 细胞膜 (cell membrane) 是细胞与外环境的界膜,但其功能远比一个分界膜为复杂。细胞膜是细胞接受外环境中各种物理、化学和生物信息及与微环境进行物质交换的部位,以及细胞之间和细胞与细胞外基质之间相互作用的部位;除脂溶性的物质可以自由通透细胞膜外,其他各种物质进出细胞都需要细胞膜中的载体或受体或特定的通道来完成。

2. 细胞质 细胞质 (cytoplasm) 包括质膜之内,细胞核之外的部分。在普通光学显微镜下活细胞的细胞质中看不出清晰的结构,故最初曾被认为是一种均质的胶状物。在光镜下细胞质中首先看到的结构是线粒体 (mitochondria)。自从电子显微镜发展以来,随着分辨率的不断提高在细胞质中发现了越来越多的精细细胞器 (膜包绕的细胞器),包括内质网 (endoplasmic reticulum)、高尔基复合体 (Golgi complex)、胞内体 (endosome)、溶酶体 (lysosome) 等,还有各种囊泡 (vesicle)。这些由单层膜包绕的细胞器实际上是由一个复杂、庞大的内膜系统 (endomembrane system) 所构成,彼此在结构与功能上相互关联并与核被膜的外膜相连,有时也可与细胞膜相连。可见,细胞质是由内膜系统将之划分为许多区室,各司其能。线粒体、叶绿体和细胞核是由双层膜包绕的细胞器,不属于内膜系统。此外,胞质中还存在一些非膜性的结构,也都具有非常重要的功能,如核糖核蛋白体 (ribosome)、蛋白酶体 (proteasome) 和细胞骨架 (cytoskeleton) 等。这些细胞器具有几乎完全不同的酶体系。细胞骨架负责细胞的造形和细胞的运动。上述各种精细结构有序的分布在细胞质基质 (cytoplasmic matrix) 中。

3. 细胞核 细胞核(nucleus)是细胞中最大的细胞器,核(被)膜为双层膜结构,其外膜与内质网膜相连,核膜中有结构精细的核膜孔控制着细胞质与细胞核之间的物质交换,保持细胞核、细胞质的独特组成成分。细胞核中的 DNA 与组蛋白结合成复合物,盘曲成染色质,有丝分裂时染色质 DNA 进行复制,并组装成染色体。染色体的两端有端粒,控制着细胞的可分裂次数。细胞核不仅储存着遗传信息,还执行着遗传信息的转录调控和各种 RNA 的合成。

(二) 细胞类型

虽然人们早在三百多年前就认识了细胞是构成一切生物体的基本结构与功能单位,但直到 20 世纪 60 年代随着电子显微术的发展,细胞内部的细微结构才得以揭示。在观察了大量的各种细胞结构的基础上,由 H. Ris 于 20 世纪 60 年代首先根据细胞结构的复杂程度和遗传物质的存在形式而提出了将细胞分为原核细胞(prokaryotic cell)与真核细胞(eukaryotic cell)两大类。这一分类法高度而准确地概括了细胞在结构、功能上的特点以及细胞在进化中的位置,无论对于细胞生物学还是整个生命科学的发展都具有划时代的意义。以原核细胞形式存在的生物体称为原核生物(prokaryote),主要为单细胞生物;以真核细胞形式存在的生物体称为真核生物(eukaryote),有的为单细胞生物,更多的是多细胞生物。

1. 原核细胞 原核细胞是组成原核生物的细胞。这类细胞主要特征是没有明显可见的、无核膜包裹的细胞核,同时也没有核膜和核仁,只有拟核,结构简单,进化地位较低。细菌是原核细胞的主要类群。细菌细胞的基本特点是:遗传信息量少,内部结构简单,特别是没有分化成以膜为基础的专门结构和功能的细胞器与核膜(图 1-3)。支原体(mycoplasma)支原体是目前发现的最简单、体积最小的原核细胞,也是唯一一种没有细胞壁的原核细胞(图 1-4)。

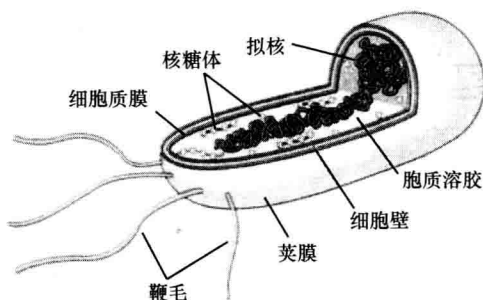


图 1-3 典型的细菌细胞形态结构

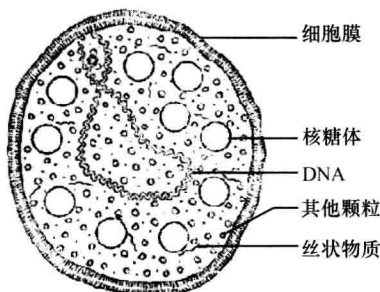


图 1-4 支原体的形态结构

2. 真核细胞 真核细胞在地球上出现在 12 亿~16 亿年前,其结构比原核细胞复杂得多,基因数量为原核细胞的 3~30 倍。真核细胞具有典型的细胞核,双层核膜将遗传物质及其复制、转录过程约束在细胞内的固定区域,细胞质中存在由脂质双分子层及嵌入其中的蛋白质构成的各种细胞器,包括内质网、高尔基体、溶酶体及胞内体等,还有细胞骨架系统来保持细胞的一定形状和细胞内结构的排布,并参与细胞内大分子和细胞器的转运以及整个细胞的迁移。真核细胞的结构特点可概括为细胞核、内膜系统构成的细胞器及细胞骨架。真核细胞的两种主要类型:动物细胞和植物细胞。

植物细胞的细胞膜外有细胞壁,其成分与原核细胞不同,主要成分是纤维素、果胶质、半纤维素与木质素等,对细胞执行保护与支持功能。植物细胞中存在动物细胞所没有的细胞壁、液泡和叶绿体。液泡是植物细胞的代谢库,负责调节细胞的内环境;叶绿体是进行光合作用的场所。

动物细胞的结构有细胞膜、细胞质、细胞器、细胞核；没有细胞壁，液泡不明显，含有中心体、溶酶体。动物细胞的主要作用是控制细胞的进出、进行物质转换、生命活动的主要场所、控制细胞的生命活动。细胞内部有细胞器：细胞核，双层膜，包含有由 DNA 和蛋白质构成的染色体。内质网分为粗面的与滑面的内质网，粗面内质网表面附有核糖体，参与蛋白质的合成和加工；滑面内质网，表面没有核糖体，参与脂类合成(表 1-2)。

表 1-2 动物细胞与植物细胞的比较

细胞器	动物细胞	植物细胞
细胞壁	无	有
叶绿体	无	有
液泡	无	有
溶酶体	有	无
圆球体	无	有
乙醛酸循环体	无	有
通讯连接方式	间隙连接	胞间连丝
中心体	有	无
胞质分裂方式	收缩环	细胞板



要 点 总 结 与 考 点 提 示

1. 医学细胞生物学的概念及其研究任务。
2. 细胞生物学四个发展阶段的特点。
3. 细胞的概念、化学成分、基本结构及分类。
4. 动物细胞和植物细胞的结构特点。



复 习 思 考 题

一、选择题

1. 构成生物体的基本结构和功能单位是()
 - A. 细胞膜
 - B. 细胞核
 - C. 细胞质
 - D. 细胞
2. 下列内容中不属于细胞学说的要点的是()
 - A. 所有生物都是由一个或多个细胞构成
 - B. 细胞是生命的最简单形式
 - C. 细胞是生命的结构单元
 - D. 细胞从初始细胞分化而来
3. 主要的细胞大分子包括()
 - A. 蛋白质,脂类,氨基酸,碳水化合物

- B. 蛋白质,氨基酸,脂类,核酸
- C. 蛋白质,核酸,碳水化合物,抗体
- D. 蛋白质,核酸,碳水化合物,脂类

二、分析题

1. 分析医学细胞生物学研究面临的主要任务和发展趋势。
2. 讨论医学细胞生物学在医学教育中的重要性。
3. 比较原核细胞和真核细胞的异同。
4. 分析细胞的形态、大小、结构与功能是如何相适应的。

(贵亚琍 林小珊)

第二章

细 胞 膜

在生命的进化过程中,由原始非细胞生命形式演化为细胞的主要标志是出现了细胞膜(cell membrane)。细胞膜为包围在细胞外周的一层薄膜,又称质膜(plasma membrane)。它将细胞与外界微环境分隔,形成一种屏障,为细胞的生命活动提供了相对恒定的内环境,对细胞的生活起决定性作用。细胞通过膜有选择性地从周围环境摄取营养物质,排出代谢产物,产生和维持细

胞内外离子浓度差。细胞膜也是膜外化学和物理信号的感受器,使细胞能感受应答微环境变化的刺激。真核细胞是细胞的最高级形式,除了细胞膜外,在细胞内还有很多膜性结构,称为细胞内膜系统。它们构成了许多细胞器的界膜,将各种细胞器与细胞质基质分隔开,以执行各自的功能。这些细胞内膜,又可将不同功能的细胞器相互联系起来,在细胞合成、代谢、分泌等过程中起着重要作用。人们把细胞膜和细胞内膜统称为生物膜(biomembrane)。



图 2-1 红细胞膜的电镜照片(示单位膜)

光学显微镜下看不清细胞膜的结构,只看到与环境之间有一个折光性和着色程度不同的界限。电子显微镜下观察研究证实,虽然不同的生物膜各有其特殊功能,但它们都有着共同的结构特征,厚度 $7.5 \sim 10.5 \text{ nm}$, 呈现典型的三层结构,即内外两层深色的致密层,中间夹着一层浅色的疏松层。例如人红细胞膜,两层致密层的厚度平均各为 2 nm , 疏松层的厚度平均为 3.5 nm , 三层结构的总厚度约 7.5 nm 。一般把细胞膜的三层结构作为一个单位,称为单位膜(图 2-1)。

第一节 细胞膜的化学组成和分子结构

生物化学和生物物理技术的分析表明,构成细胞膜的主要化学成分包括脂类、蛋白质和糖类。脂类和蛋白质构成膜的主体,糖类以糖脂和糖蛋白的复合多糖形式存在。此外,细胞膜还含有水、无机盐和少量的金属离子等。细胞膜上存在结合状态的结构水。膜上的金属离子与膜蛋白的功能相关,如钙离子在调节细胞膜的生物学功能中起重要作用。不同种类细胞膜的各种化学成分的比例不同。一般来说,功能复杂的细胞膜中,所含蛋白质的比例较高。如人红细胞膜中蛋白质的含量为 50% , 而只起绝缘作用的神经髓鞘细胞膜中蛋白质的含量仅为 19% 。

一、细胞膜的化学成分

(一) 脂类

细胞膜上的脂类主要有：磷脂、胆固醇和糖脂三类成分，其中以磷脂为最多。构成膜的脂类分子均为兼性分子，即它们都是由一个亲水的极性头部和一个疏水的非极性尾部组成。

1. 磷脂 磷脂 (phospholipid) 是构成膜脂的重要成分，分为甘油磷脂和鞘磷脂两大类。甘油磷脂是由磷脂酰碱基和脂肪酸通过甘油结合而成，磷脂酰碱基、甘油组成亲水的头部，两条长短不一的脂肪酸链是疏水的尾部 (图 2-2)。尾部碳氢链越长，疏水性越强。

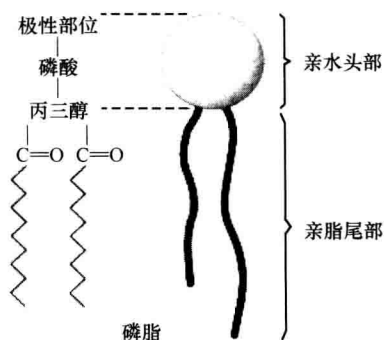


图 2-2 磷脂的分子结构模型

2. 胆固醇 胆固醇 (cholesterol) 是真核细胞膜上的一种重要组分，也是一种兼性分子，其分子亲水的羟基头部和疏水的脂肪酸链尾部借固醇环相连。在膜中胆固醇分子散布在磷脂分子之间，其亲水的头部紧靠着磷脂的极性头部，固醇环部分固定在近磷脂头部的碳氢链上，其余部分游离 (图 2-3)，这种结构在调节膜的流动性，增加膜的稳定性和降低水溶性物质的通透性等方面起着重要作用。

3. 糖脂 糖脂 (glycolipid) 是广泛分布在所有细胞膜表面的含有一个或几个糖基的脂类。目前已发现四十多种糖脂，如脑苷脂、神经节苷脂、ABO 血型糖脂等。在动物细胞中，糖脂的结构与鞘磷脂相似，都是鞘氨醇的衍生物，只是它的头部以糖基取代了磷脂酰碱基，也属于兼性分子。所有的糖脂均位于膜的胞外面，并将糖基暴露在细胞表面，其作用可能是作为某些大分子的受体，与细胞识别及信息传导有关。

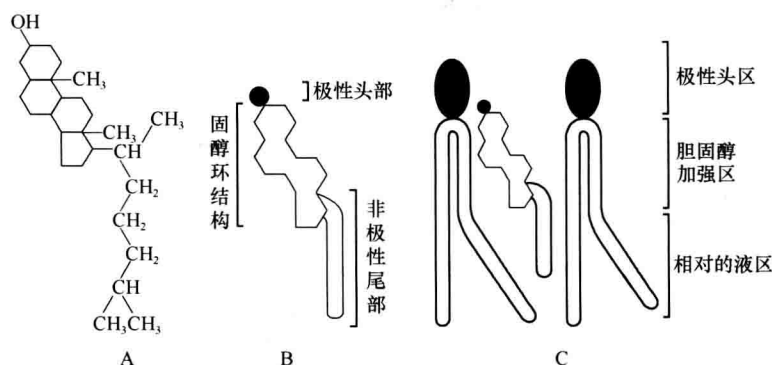


图 2-3 胆固醇分子结构

A. 结构式；B. 结构式示意图；C. 单层中两磷脂分子间相互作用

(二) 膜蛋白

细胞膜上的蛋白质称为膜蛋白。膜蛋白是细胞膜最为重要的组分，其含量和种类与细胞膜的功能密切相关。要承担和执行细胞膜和生物膜的各种功能，不同功能的细胞，其膜蛋白的含量和种类有显著差异。大多数真核细胞膜中蛋白质含量约为 50%，它们作为酶、受体、载体和泵等执行着重要的生物学功能。根据蛋白质在膜中的位置及与脂类分离的难易，分为外在蛋白和内在蛋白两类。

1. 外在蛋白 外在蛋白 (extrinsic protein) 或称外周蛋白，附着在膜的内外表面，内表面较