第一图书网, tushu007.com

<<医学遗传学原理>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学原理>>

13位ISBN编号：9787030087461

10位ISBN编号：7030087461

出版时间：2001-2

出版时间：科学出版社

作者：盖莱哈特 T.D. 著

页数：383

译者：孙开来

版权说明：本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问：http://www.tushu007.com

前言

在这本教科书的第一版序言中，我们曾满怀雄心地写道“《医学遗传学原理》的目的是让学生和医生了解遗传学正在发展的情况并将其应用于诊治病人。
”我们希望我们至少已经部分地成功了，因为在过去的七年中，我们对疾病遗传基础的认识已有了急剧的增长。
临床实践中遗传学的影响亦有显著的增长。
对医学学生和实习医生而言，认识医学遗传学基本原理，现在比过去更为重要。
事实上，新版的每一章都反映了人类分子遗传学中令人吃惊的进展。
如改进了检测和鉴定突变的技术，开发了自动测序技术以及产生了特异基因精确失活的小鼠等，这些只是少数例证。
已经发现三联体一重复动态突变是疾病发生的一种机制，这一点启示了我们对脆性x综合征、强直性肌营养不良、Huntington病和相关神经变性疾病的认识。
由于荧光原位杂交（F ’ ISH）技术的应用，分子细胞遗传学有了特殊的进展，它在基因定位和分子细胞学诊断上起着重要的作用。
癌遗传学的进展现已应用到常见癌症如结肠癌和.乳腺癌的个体风险鉴定。
或许这一切中最令人惊异的是人类基因组遗传作图和物理作图的进展。
定位克隆疾病基因是1990年的一个主要技术成就，今天几乎已成为常规了。
人类基因组计划促进我们对遗传解剖学和鉴定致病基因的知识正按指数增长，这也成为新版中独立一章的题目。
这些进展扩大了对症状前个体和具有传递遗传病风险个体的遗传筛查项目的范围，增加了具有患病风险的夫妇现在可进行产前诊断的疾病种类，同时还推进了对常见复杂病遗传基础的认识。
最后，所有这些进展引起若干有争议的伦理问题，促使我们增添了新的一章——遗传学的伦理问题。
医学遗传学的发展必然导致本书内容的扩展。
然而，本书仍旧阐述医学遗传学原理，并不打算写成人类或医学遗传学纲要。
因此，我们将迄今为止优秀的印刷版和电子版参考文献列于相应章节的正文之后。
遗传学像医学其他分科一样有自己的专业语言。
关键词首次介绍时用黑体字，并在词汇表中下一定义。
在本书的最后，一个特别的部分是关于每章的学习问题及其答案。
问题有两类：第一类问题是能够回答的，或者通过学习该章内容直接回答，或者把学到的原理应用到正文中并未特别涉及的领域而间接回答。
第二类问题用星号标明，可不必做任何简单的、直接的或正确的回答。
更确切地说，设计这些问题是为了刺激思考和讨论，以鼓励读者在超出本书范围之外扩展他（她）的分析，并希望把包括本书在内的这些原理应用于尚未定论的新情况中。

内容概要

近年来人类分子细胞遗传学迅猛发展，尤其在人类基因组计划方面取得了重大成就。
《生命科学名著：医学遗传学原理》运用这些新成就，结合遗传学基本理论，系统而有重点地阐述了遗传学在医学中的重要作用；基因和染色体的结构与功能；群体遗传学与多基因遗传；现代分子生物学各种技术；人类疾病的细胞与分子遗传学机理；致病基因的定位与克隆；人类基因组学；临床遗传学；癌遗传学与基因治疗等章节。
书后还附有每章的问题与答案，有助于加深对内容的理解。
《生命科学名著：医学遗传学原理》是世界著名的遗传学家，美国NH人类基因组研究所主任F.S.Collins和密歇根大学T.D.Gelehrter教授等编著的医学遗但学名著《生命科学名著：医学遗传学原理》的第二版，译文较好地保持了原书的风格，是一本值得推荐的教科书和参考用书。
适合作为医科院校的本科教材，也可供临床医生和医学遗传学研究人员及相关研究人员参考使用。

<<医学遗传学原理>>

书籍目录

中译本序译者序第二版 序言第一版 序言第一章 遗传学在医学中的作用第二章 基因和染色体的结构和功能第三章 孟德尔式遗传第四章 群体遗传学和多因素遗传第五章 分子遗传学：基因结构、调节和操作第六章 人类疾病的分子遗传学——血红蛋白病第七章 人类疾病的生化和分子遗传学第八章 细胞遗传学第九章 人类基因组解剖学：基因定位、连锁及定位克隆第十章 人类基因组计划第十一章 癌遗传学第十二章 临床遗传学第十三章 基因治疗第十四章 伦理的思考词汇表问题和答案

章节摘录

几十年来，遗传学基础学科和医学临床学科一直是双向相互作用并且成果累累。
在其早期阶段，遗传学倾向于植物和动物饲养，属昆虫学家的范畴，而并非医生的领域。
孟德尔在19世纪60年代通过豌豆实验已能系统地表达基因概念。
他采取计划交配，并观察数代，发现了决定性因素，而这在人类研究中是难以获得的。
同样其他人利用果蝇的传代期短和基因组相对简单（同哺乳动物相比）的特点，对果蝇进行研究，获益很大。
然而，人类遗传学萌发于20世纪初，对一些重要理论的认识和探索要比其他物种更深奥。
群体遗传学、多态性的研究（第九章）和生化遗传学（第七章）就是突出的例证。
近几年，这种趋势仍在继续，新学科层出不穷。
正如第十一章要论述的那样，人类肿瘤遗传学的新领域表明人类细胞携带一组基因叫“癌基因”，另一组1114。
“肿瘤抑制基因”。
它们在正常情况下参与形成失控的生长方式。
这些基因的某些突变能使生长方式失控，我们认为是癌症。
癌基因和肿瘤抑制基因的发现已证明了在癌症、病毒学和遗传学之间的一种不曾预料的联系，并把生物学和生化学的不同领域联系起来。
许多癌症同特定的染色体重排有关，这也是重要的诊断和预后指标。
克隆这些断裂点区域可以发现一些新的基因，并对正常和异常生长调控机制有更好的了解。
而且，已经鉴定的几个癌基因或肿瘤抑制基因的遗传性突变可能导致出生缺陷而不是癌！
最后，在家族性癌综合征中起作用的基因的克隆和鉴定揭示了在细胞生长的、调控过程中的一些鲜为人知的步骤。
例如，神经纤维增生症型基因的克隆（第三章和第九章中讨论）得出一个惊人的发现：这个基因不只是肿瘤抑制基因，而且它的产物神经纤维素在涉及癌基因RAS和鸟苷三磷酸酶的正常生化信号传导通路中起关键作用！
因此，医学的成就已促使遗传学和基础生物学的不断深化发展。
在另一方面，遗传学研究对医学的贡献甚至更为明显。
在当今科技医疗保健系统中，我们很容易忘记医学在其大部分历史进程中是一个描述性的学科。
虽然描述方法对于决定疾病的自然病史和记述各种治疗策略的效果是很有价值的，但医学上极为重要的进展却通常来自于对更为基础的科学原理的阐明和随后应用于临床实践。
医学遗传学在最基本水平，即基因本身，研究人类疾病。
因此，遗传学上的发展自然地对临床医学具有深远影响，而且这些影响将持续增长。
……

第一图书网, tushu007.com

版权说明

本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问:http://www.tushu007.com