

<<医学遗传学>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学>>

13位ISBN编号：9787030257680

10位ISBN编号：7030257685

出版时间：2009-10

出版时间：科学出版社

作者：孙树汉 编

页数：330

字数：510000

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>

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 前言

从简单的A、T、G、C组合到复杂的人类疾病，这其中隐含的奥妙是人类目前不断孜孜以求的真理。

有幸的是，我们生活在一个遗传病致病基因被大量发现的年代，对疾病遗传基础的深入了解将对疾病诊断、预防 and 治疗的推动起关键作用，这也是未来医学的焦点。

而人类基因组计划的巨大成就以及随后的“功能基因组学”、“表观基因组学”和“蛋白质组学”等二系列后基因组计划的启动，提升了人们解密自身的能力和战胜病魔的信心。

层出不穷的新概念、新内容和新技术把生命科学研究带入了日新月异的快速发展阶段，同时也对医学遗传学的教学提出了快速更新补充的高要求。

什么是医学遗传学呢？

这是一门研究人类疾病或病理性状遗传规律和物质基础的学科。

它回答某一疾病是否遗传、怎样遗传、物质基础（病因）和发病机制，以及如何防治等一系列问题。

近些年来，医学遗传学之所以取得了空前的发展，并成为现代医学的核心学科之一，是因为它不仅指出了人类变异与遗传的基础，帮助医生从遗传学的观点重新认识各种疾病，同时还通过染色体检查、基因诊断、基因治疗等手段为疾病的有效干预提供了新的途径。

医学遗传学也是一门交叉学科，它是遗传学方法和知识在医学中的应用。

但由于在一切生物中人类的表型，尤其是病理表型是研究最为详尽的（例如，血压、血糖的波动，轻微的头疼，智力低下，这些都可在人类中加以确认），对人类表型的遗传基础研究又将反过来大大地丰富遗传学本身，并使医学遗传学成为遗传学中发展最快、成就最为突出的领域。

对本书的学习应注重把握以下几点：掌握好医学遗传学涉及的基本概念、基本知识、基本理论和主要研究方法；注重将遗传学的基本知识、基本理论和新进展与临床医学结合，特别是与疾病的诊断和预防相结合；要善于举一反三，以典型疾病为基础，将从中学到的原理类推到其他基因及其导致的疾病中，达到触类旁通的效果。

本书由我国军队医学院校多位遗传学家和长期从事一线教学、科研任务的教师编写。

由于时间和水平有限，本书难免有疏漏和不足之处，恳请同道们不吝赐教，并期望读者提出宝贵意见，以利再版时修正。

## <<医学遗传学>>

### 内容概要

本书提炼了当前医学遗传学教学内容的精华，同时引入了医学遗传学理论和相关研究的最新进展。书中染色体病、单基因病、多基因遗传、线粒体遗传及免疫遗传等章节在保留基本原理要点的同时，力求做到深入浅出，从新的角度启发读者认识医学遗传学的基本问题；表观遗传学、疾病相关基因克隆策略及连锁、关联分析等章节注重对前沿领域的介绍；而遗传学理论在医学上的应用是本书意图强化的内容要点，这在临床遗传学和各种遗传病的介绍中都有体现。

本书主要用作医学院校各专业本科生教材，也可供生命科学研究人员或临床医生参考。

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 书籍目录

前言第一章 概论 第一节 遗传病的概念 第二节 遗传因素和环境因素在发病中的作用 第三节 遗传病的分类 第四节 医学遗传学简史 第五节 人类基因组研究 一、基因组多样性的研究 二、基因组的表达及其调控 三、蛋白质组学 四、药物基因组学和环境基因组学 主要参考文献第二章 遗传信息的传递与表观遗传学 第一节 基因的结构及其表达调控 一、基因的概念与结构 二、基因的表达 三、基因表达的调控 第二节 基因的突变、损伤与修复 一、基因突变的类型 二、DNA损伤与修复 第三节 表观遗传学 一、表观遗传修饰 二、基因组印记 三、X染色体失活 四、表观遗传与肿瘤 主要参考文献第三章 人类染色体与染色体病 第一节 人类染色体 一、人类染色体的正常形态 二、特殊的染色体结构 三、染色体的分子结构 四、核型与分组 第二节 人类染色体畸变 一、染色体畸变的发生原因 二、染色体的数目畸变 三、染色体的结构畸变 四、核型的描述 第三节 染色体病 一、常染色体病 二、性染色体病 主要参考文献第四章 单基因疾病的遗传与单基因遗传病 第一节 单基因遗传的概念 第二节 常染色体遗传病 一、常染色体显性遗传病 二、常染色体隐性遗传病 第三节 X连锁遗传病 一、X连锁显性遗传病 二、x连锁隐性遗传病 第四节 Y连锁遗传病 第五节 影响单基因遗传病分析的若干因素 一、完全显性遗传 二、外显率与表现度 三、基因的多效性与遗传异质性 四、遗传早现与延迟显性 五、不完全显性遗传与不规则显性遗传 六、共显性遗传 七、从性遗传与限性遗传 八、遗传印记 九、X染色体失活 第六节 血红蛋白病 一、血红蛋白分子的结构及发育变化 二、珠蛋白基因突变的类型 三、常见的血红蛋白病 第七节 先天性代谢病 主要参考文献第五章 多基因遗传与复杂性疾病 第一节 数量性状的遗传基础 一、质量性状与数量性状 二、数量性状的多基因遗传 第二节 复杂性疾病的遗传 一、易患性和阈值 二、遗传度及其估算 第三节 复杂性疾病再发风险的估计 一、多基因遗传病的特点 二、多基因病再发风险估计 第四节 肿瘤遗传 一、癌家族与家族性癌 二、遗传性肿瘤与遗传性癌变综合征 三、肿瘤的遗传易感性 四、染色体异常与肿瘤 五、基因突变与肿瘤 六、肿瘤发生的遗传学说 主要参考文献第六章 线粒体病第七章 免疫遗传学第八章 药物遗传学第九章 遗传病相关基因克隆的策略第十章 连锁、关联分析在遗传病研究中的应用第十一章 模式生物在遗传病研究中的应用第十二章 遗传病的诊断第十三章 遗传病的治疗第十四章 遗传咨询第十五章 遗传服务的伦理问题

## 章节摘录

人体的每一个有核细胞都有一套完全相同的基因组，但不同组织的细胞形态和功能却相去甚远。即使是在同一组织，不同的发育时期及不同的生理、病理条件下其基因组的表达状态也是不一样的。整个基因组的表达和调控是一个十分复杂但协调有序的过程，这一过程不仅与基因本身的功能有关，也与整个细胞及机体的功能状态有关。

对基因组表达调控的研究将进一步阐明胚胎分化、个体发育等重要的生命现象，以及阐明疾病发生的分子机制，为疾病的诊断、治疗和预防提供科学依据。

功能基因组学的主要研究内容之一，就是要全方位地研究生物体的基因在不同条件、不同状态下的表达水平，以及形成这种特定的表达状况的调控机制。

近年来发展起来的基因芯片和蛋白质芯片等技术，在基因组的表达和调控研究中发挥了重要作用。

基因芯片能够在细胞水平上检测基因组的表达情况，通过比较不同生理条件下、不同发育阶段的基因组表达水平，可以从宏观上研究基因组的表达和调控规律。

例如，通过检测癌组织和对应的非癌组织的基因表达状况，观察有哪些基因在两种组织中存在不同的表达（表达与否或表达量的差别），然后将这些表达有差异的基因进行进一步的研究，有可能这些基因就是候选的癌基因或抑癌基因。

随着检测技术的不断发展，不久的将来，这些技术应该可以检测到每个细胞一个拷贝的表达水平，区分基因的不同剪接方式，甚至达到检测单个细胞的基因组表达特征的能力。

基因组表达和调控的复杂性不仅表现在基因表达的组织特异性和时空特异性，还表现为蛋白产物的翻译后修饰状态的高度复杂性，这又涉及功能基因组学的另一个重要分支——蛋白质组学。

三、蛋白质组学 如果说细胞内的基因组包含了决定细胞分化、生长、运动、分裂，以及衰老死亡的命令，那么蛋白质便是这些命令的执行者。

细胞的各种功能都是通过蛋白质来实现的。

但是，基因、mRNA和蛋白质之间并不是一一对应的关系。

一个基因在转录为mRNA的过程中，由于可变剪接的缘故，可以加工成几种不同的mRNA，进而翻译成不同的蛋白质。

而蛋白质经过不同的修饰（糖基化、磷酸化等）后，其功能又不相同。

尽管机体的每个细胞都含有一套相同的基因组，但在特定的组织、特定的阶段、特定的环境中，基因的表达情况却大相径庭。

例如，在胰腺的细胞中，胰岛素基因的mRNA含量特别丰富，而在神经细胞中却没有；还有，在胚胎阶段表达的许多基因，到了成年后不再表达。

由于基因组学的进展和技术的进步，可以用基因表达连续分析法（serial analysis of gene expression, SAGE）、基因芯片等技术同时检测到成千上万个基因mRNA的表达，但由于mRNA水平和蛋白质水平之间并不完全相关，仍然得不到完整的信息。

解决办法之一就是直接研究基因的产物——蛋白质。

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>