

<<医学遗传学>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学>>

13位ISBN编号：9787030318572

10位ISBN编号：7030318579

出版时间：2001-8

出版时间：科学出版社

作者：王培林，傅松滨 主编

页数：246

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;

## 内容概要

王培林等的《医学遗传学(第3版)》严格遵循“医学遗传学教学大纲”的编写要求。

全书安排16章,即:绪论、基因、人类基因组学、染色体、单基因病、线粒体遗传病、多基因遗传病、染色体病、群体遗传学、生化遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、遗传病的诊断、治疗和预防。

本版教材对部分章节内容进行了调整,例如将原第二章“基因与染色体”分为“基因”和“染色体”各一章,把“基因组印迹”内容置入表观遗传学内容中讨论等;同时对一些内容进行了更新,例如进一步明确医学遗传学目的和任务等;还适当增加了一些新的内容,例如在人类基因组学内容中增加了“基因组医学”,在染色体病内容中增加了“基因组病”,在每一章末,增加了英文小结,对各章中介绍的单基因病或单基因性状均标记mim编号,以便于检索。

《医学遗传学(第3版)》适合作为高等医学院校、医药院校本科生、研究生“医学遗传学”教材,也可作为临床医师、计划生育和优生优育工作者的参考书和执业医师考试的参考书。

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 书籍目录

## 第一章 绪论

## 第一节 医学遗传学及其发展简史

- 一、医学遗传学的任务
- 二、医学遗传学的主要分科
- 三、医学遗传学的发展简史

## 第二节 遗传与疾病

- 一、遗传因素与疾病的发生和发展
- 二、遗传病及其特征
- 三、遗传病的类型

## 第二章 基因

## 第一节 基因的结构与功能

- 一、DNA的分子结构与组成
- 二、DNA存在的形式
- 三、基因及其结构
- 四、多基因家族和假基因

## 第二节 基因复制与表达

- 一、基因复制
- 二、基因表达

## 第三节 基因突变

- 一、碱基替换
- 二、移码突变
- 三、动态突变

## 第四节 DNA损伤的修复

- 一、光修复
- 二、切除修复
- 三、复制后修复

## 第三章 人类基因组学

## 第一节 人类基因组

## 第二节 人类基因组学

- 一、人类基因组计划
- 二、后基因组计划

## 第三节 基因的遗传分析方法和技术

- 一、基因定位
- 二、基因克隆
- 三、全基因组扫描

## 第四节 基因组医学

- 一、基因组医学与遗传病
- 二、基因组医学与个体化治疗
- 三、后基因组医学

## 第四章 染色体

## 第一节 染色质与染色体

- 一、染色体的形成与染色质螺旋化
- 二、常染色质与异染色质
- 三、性染色质

## 第二节 染色体在细胞分裂中的行为

## <<医学遗传学>>

- 一、细胞增殖周期
- 二、染色体在有丝分裂中的行为
- 三、染色体在减数分裂中的行为

### 第三节 生殖细胞的发生

- 一、生殖细胞的发生
- 二、受精作用

### 第四节 正常核型

- 一、染色体的形态
- 二、核型分析

### 第五节 分子细胞遗传学

- 一、荧光原位杂交
- 二、引物原位标记
- 三、DNA纤维荧光原位杂交
- 四、比较基因组杂交
- 五、染色体涂染

## 第五章 单基因病

### 第一节 系谱与系谱分析法

### 第二节 常染色体显性遗传病

- 一、完全显性遗传
- 二、不完全显性遗传
- 三、不规则显性遗传
- 四、共显性遗传
- 五、延迟显性遗传
- 六、从性显性遗传

### 第三节 常染色体隐性遗传病

- 一、常染色体隐性遗传病的特点
- 二、常染色体隐性遗传病分析时应注意的问题
- 三、常染色体隐性遗传病发病风险的估计

### 第四节 性连锁遗传病

- 一、X连锁显性遗传病
- 二、X连锁隐性遗传病
- 三、Y连锁遗传病

### 第五节 两种单基因性状或疾病的伴随传递

- 一、两种单基因性状或疾病的自由组合
- 二、两种单基因性状或疾病的连锁与交换

### 第六节 影响单基因遗传病分析的几个问题

- 一、基因的多效性
- 二、遗传异质性与相邻基因综合征
- 三、遗传早现
- 四、限性遗传与从性遗传
- 五、表观遗传学

## 第六章 线粒体遗传病

### 第一节 mtDNA的结构特点与遗传特征

- 一、mtDNA的结构特点
- 二、mtDNA的遗传学特征

### 第二节 mtDNA突变与人类疾病

- 一、线粒体遗传病的突变类型

## <<医学遗传学>>

二、线粒体遗传病

三、核DNA编码的线粒体遗传病

### 第七章 多基因遗传病

第一节 多基因遗传的定义和特点

一、多基因遗传的定义

二、多基因遗传的特点

第二节 多基因遗传病

一、易患性与阈值

二、遗传率

三、多基因病的遗传特点

四、多基因遗传病再发风险的估计

### 第八章 染色体病

第一节 染色体畸变

一、表型正常个体的染色体变异多态性

二、染色体畸变类型及产生机制

第二节 染色体病及其分类

一、常染色体病

二、性染色体病

第三节 基因组病

一、基因组病概述

二、1A型腓骨肌萎缩症

### 第九章 群体遗传学

第一节 基因频率和基因型频率

第二节 群体的遗传平衡定律

一、遗传平衡定律

二、影响遗传平衡的因素

第三节 近婚系数

一、近亲婚配和近婚系数的概念

二、利用近婚系数计算后代发病风险

第四节 遗传负荷

### 第十章 生化遗传学

第一节 血红蛋白疾病

一、血红蛋白的分子结构与珠蛋白基因

二、异常血红蛋白

三、地中海贫血

四、血红蛋白疾病发生的分子机制

第二节 先天性代谢病

一、先天性代谢缺陷的规律

二、糖代谢缺陷

三、氨基酸代谢缺陷

四、核酸代谢缺陷

第三节 血友病

一、血友病A

二、血友病B

第四节 胶原蛋白病

一、成骨不全

二、Ehlers-Danlos综合征

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 第十一章 药物遗传学

## 第一节 药物反应的遗传基础

- 一、遗传因素对药物药动学的影响
- 二、遗传因素对药物药效学的影响

## 第二节 药物代谢异常的遗传变异

- 一、琥珀酰胆碱敏感性
- 二、异烟肼慢灭活
- 三、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症
- 四、异喹胍—金雀花碱多态性
- 五、恶性高热

## 第三节 生态遗传学

- 一、乳糖不耐受性
- 二、酒精中毒
- 三、 $\alpha$ -1-抗胰蛋白酶缺乏症
- 四、吸烟与肺癌

## 第四节 药物基因组学

## 第五节 药物表观遗传学

## 第十二章 免疫遗传学

## 第一节 红细胞抗原遗传与血型不相容

- 一、ABO血型系统
- 二、Rh血型系统
- 三、血型不相容

## 第二节 主要组织相容性复合体

- 一、HLA复合体的结构及其基因产物和功能
- 二、HLA与疾病的关联
- 三、HLA配型与器官移植

## 第三节 抗体基因的结构及其基因重排

- 一、免疫球蛋白的结构及其多样性
- 二、免疫球蛋白基因的结构及其抗体多样性的发生
- 三、遗传性抗体缺乏症

## 第四节 T细胞受体的遗传

- 一、T细胞和TCR的结构及其类型
- 二、TCR的基因结构、重排与表达
- 三、TCR基因重排的临床意义

## 第十三章 肿瘤遗传学

## 第一节 染色体异常与肿瘤

- 一、肿瘤的染色体异常
- 二、Ph染色体的发现及其意义
- 三、肿瘤中其他特异性标记染色体改变

## 第二节 癌基因

- 一、癌基因的发现及识别
- 二、原癌基因及其功能
- 三、原癌基因的激活机制

## 第三节 肿瘤抑制基因

- 一、肿瘤抑制基因的发现
- 二、部分重要的肿瘤抑制基因

## 第四节 肿瘤发生的遗传学理论

## <<医学遗传学>>

- 一、肿瘤发生的单克隆起源与克隆演进学说
- 二、肿瘤发生的染色体理论
- 三、肿瘤发生的癌基因理论
- 四、肿瘤发生的肿瘤抑制基因理论——Knudson的二次突变假说
- 五、肿瘤的多步骤遗传损伤学说

### 第五节 遗传性恶性肿瘤

- 一、常染色体显性遗传的恶性肿瘤综合征
- 二、常染色体隐性遗传的恶性肿瘤综合征

## 第十四章 遗传病的诊断

### 第一节 现症患者诊断

- 一、常规临床诊断
- 二、系谱分析
- 三、细胞遗传学检查
- 四、生物化学检查

### 第二节 症状前诊断

### 第三节 产前诊断

- 一、产前诊断的适应证
- 二、产前诊断的实验室检查
- 三、产前诊断的标本及采集技术
- 四、植入前诊断

### 第四节 基因诊断

- 一、基因诊断的基本技术
- 二、基因诊断的途径和方法的选择
- 三、基因诊断在遗传病诊断中的应用
- 四、疾病基因诊断的展望

## 第十五章 遗传病的治疗

### 第一节 手术治疗

- 一、手术矫正
- 二、器官和组织移植

### 第二节 药物治疗

- 一、出生前治疗
- 二、症状前治疗
- 三、现症患者治疗

### 第三节 饮食疗法

- 一、产前治疗
- 二、现症患者治疗

### 第四节 基因治疗

- 一、基因治疗的策略
- 二、基因治疗的种类
- 三、基因治疗的方法
- 四、适于基因治疗的遗传病
- 五、基因治疗的临床应用
- 六、基因治疗面临的问题

## 第十六章 遗传病的预防

### 第一节 遗传病的普查和登记

### 第二节 遗传咨询

- 一、遗传咨询门诊和咨询医师

## <<医学遗传学>>

二、遗传咨询的种类和内容

三、遗传咨询的方法和步骤

四、遗传病再发风险估计

五、遗传咨询的常见实例

### 第三节 新生儿筛查

一、新生儿筛查材料

二、新生儿筛查方法的举例

### 第四节 遗传携带者的检出

### 第五节 婚姻指导及生育指导

一、婚姻指导

二、生育指导

### 第六节 遗传医学中的伦理学

一、医学伦理学原则

二、遗传医学服务中伦理问题

主要参考文献

附录

中英文名词对照索引



## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 章节摘录

版权页：插图：（二）生育咨询生育咨询主要是产前咨询，是已婚男女在孕前、孕期或产后前来进行咨询，一般提出的问题如下： 夫妻双方之一或亲属中有某种遗传病患者，咨询他们生育该病患儿的机会有多大？

如何防止？

曾生育过智力低下或残疾儿或某种遗传病患儿，或患儿因病早亡，询问再生育能否出现同样的情况？

女方为习惯性流产者，是否有遗传方面的原因？

可否再生育？

如何防治？

结婚多年不育，是否有遗传因素？

孕期患过病、服用过某些药物、接触过化学毒物或在有放射线污染的岗位上工作过，是否会影响胎儿健康？

（三）一般咨询一般咨询是针对遗传学中的一般问题进行咨询，包括： 本人或亲属所患疾病是否是遗传病？

如何防治？

性别畸形能否结婚？

能否生育？

如何处理？

已知患有某种遗传病能否治疗？

疑对方有婚外情，对所生子女有怀疑，要求做亲子鉴定，等等。

（四）行政部门咨询卫生行政部门或计划生育部门在制定有关优生政策时常常需咨询从事医学遗传工作者的意见，例如，对某些优生法规、条例的制定是否合理；某地区常见遗传病的控制有何对策？

某些遗传病的调查应如何进行？

等等。

三、遗传咨询的方法和步骤遗传咨询最好是在婚前进行；如果已结婚，最好是在孩子出生以前进行；如果是已生出遗传病患儿，就应立即进行遗传咨询，以免失去适当的治疗时机。

遗传咨询时，最好是患者或是患儿和其父母都来门诊进行咨询。

只有这样才能向咨询医生提供有关的全面信息，使他能做出更准确的诊断。

另一方面，遗传咨询过程也是一个有关遗传病的简短的教育过程，双方都能通过遗传咨询受到教育而提高对遗传病的认识，并相互协商，使他们对预防遗传病再发所提出的可供选择的对策，及时做出恰当的决定。

当然，也可以通过各种通讯方式向咨询医生提出问题和进行讨论。

总之，不论以何种方式进行遗传咨询，最重要的是咨询者要实事求是地全面地向咨询医生提供家庭成员的发病情况，不能有所隐瞒。

只有这样，咨询医生才能获得准确的全面信息，依此所做的判断才能准确，所提供的对策才能恰当。

遗传咨询大致可分为下列几个步骤。

<<医学遗传学>>

编辑推荐

<<医学遗传学>>

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>