

<<医学遗传学基础>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学基础>>

13位ISBN编号：9787030341662

10位ISBN编号：703034166X

出版时间：2012-6

出版单位：科学出版社

作者：赵斌

页数：140

字数：229250

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>

<<医学遗传学基础>>

内容概要

《医学遗传学基础（第三版）》在第二版的基础上进行了部分调整，主要内容包括绪论、遗传的细胞基础、遗传的分子基础、遗传的基本定律、遗传病及人类性状的遗传方式、遗传病的诊断与防治、遗传与优生、遗传与环境、遗传与肿瘤及医学遗传学基础实验。

本教材是全国中等卫生职业学校和职业技术学院广大一线教师共同努力的结果。

在编写过程中力求贯彻科学性、适用性和创新性原则，对教材的内容遵循“必要”、“够用”、“实用”的原则，并结合具体的内容设计了“引言”、“链接”、“护考链接”、“案例”和“考点”，制作了配套的课件。

《医学遗传学基础（第三版）》可供中职护理、助产、检验、药剂、卫生保健、康复、口腔工艺、影像技术、中医、中西医结合等相关专业使用，也可供教师作参考书使用。

<<医学遗传学基础>>

作者简介

赵斌、王克桢、夏红、于全勇、奚义宁

<<医学遗传学基础>>

书籍目录

第1章 绪论第2章 遗传的细胞基础第1节 细胞的基本结构第2节 人类染色体第3节 细胞周期第4节 减数分裂与配子发生第3章 遗传的分子基础第1节 遗传物质的结构与功能第2节 基因的概念与结构第3节 基因的功能第4节 基因突变第4章 遗传的基本定律第1节 分离定律第2节 自由组合定律第3节 连锁与互换定律第5章 遗传病及人类性状的遗传方式第1节 单基因遗传第2节 多基因遗传第3节 染色体畸变与染色体病第4节 遗传性酶病与分子病第6章 遗传病的诊断与防治第1节 遗传病的诊断第2节 遗传病的防治第7章 遗传与优生第1节 优生学第2节 遗传咨询第8章 遗传与环境第1节 环境污染与保护第2节 遗传与环境的关系第9章 遗传与肿瘤第1节 肿瘤发生的遗传因素第2节 肿瘤发生的遗传机制第3节 肿瘤的染色体异常实验实验一 有丝分裂实验二 减数分裂实验三 人类X染色体的观察实验四 人类染色体核型分析实验五 人类遗传病与系谱分析实验六 人类皮纹分析医学遗传学基础教学基本要求参考文献自测题选择题参考答案

<<医学遗传学基础>>

章节摘录

引言通过遗传学的相关知识去研究和了解人类相关疾病，从而达到诊断、治疗和预防疾病的目的。医学遗传学（medicalgenetics）是将遗传学与医学联系起来的一门科学，研究的对象是人类，研究的内容是人类疾病与遗传的关系，研究的目的在于控制遗传病在家族中的传递和对人群的危害，从而为改善人类健康素质作贡献。

一、医学遗传学的概念及其在现代医学中的作用（一）医学遗传学的概念医学遗传学是运用遗传学的理论与方法研究遗传因素在疾病的发生、流行、诊断、预防、治疗和遗传咨询等中的作用机制及其规律的遗传学分支学科。

它研究人类疾病与遗传的关系，即研究遗传病的发生机制、传递方式、诊断、治疗、预后、再发风险，为控制遗传病的发生和在人群中的流行提供理论基础和实际知识。

俗话说，“种瓜得瓜，种豆得豆”，这种子代与亲代的相似现象称为遗传。

“一母生九子，连母十个样”，这种子代与亲代之间及子代不同个体之间有差异的现象称之为变异。所谓健康，乃是受人体遗传物质控制的代谢方式与其周围环境考点：医学保持平衡的结果，一旦这种平衡被打破，就意味着疾病发生。

在不同的疾病中，遗传与环境因遗传学的素所占比例不同。

医学遗传学工作的主要任务就是研究疾病遗传学方面的属性，以便能采取概念有效的防治措施，提高人类健康水平。

（二）医学遗传学在现代医学中的作用医学遗传学是一门医学和遗传学紧密结合的学科，它的研究内容和方法涉及很多学科的知识和方法。

特别是20世纪80年代以来发展起来的医学分子遗传学，为疾病的诊断和治疗提供了行之有效的手段。

1.在临床遗传病研究中的作用 人类的遗传病，系指由于人的生殖细胞或受精卵中的遗传物质发生变异而导致胎儿机体结构和功能异常的现象。

因此，遗传病具有家族聚集现象和垂直传递等特点。

目前，已成为影响人口素质的重要病种。

如果将染色体病、单基因病和多基因病汇总合计，人群中20%~25%的人受其所累。

其中单基因病有7000余种，染色体畸变综合征有100多种，多基因遗传病在人群中有15%~20%受其所累。

据遗传流行病学调查，约10%的孕妇流产是由于染色体异常引起；1岁以内死亡的婴儿中，先天畸形居首位；儿童智力发育不全者约占3%，其中4/5由遗传因素所致。

因此，在临床医学研究工作中，遗传病的研究和防治任务十分艰巨。

2.在优生研究工作中的作用 我国的基本国策是实行计划生育、晚婚晚育、少生优生，提倡一对夫妇只生育一个孩子。

应用医学遗传学的理论知识和技术来指导人类的生育，可以减少遗传病对人类的危害，提高人口素质，达到优生之目的。

3.在卫生保健研究工作中的作用 卫生保健工作是从人体健康的新概念出发，对个体和集体采取预防与保健相结合的综合措施，提高环境质量和生活质量，控制影响人体健康的各种因素，以达到保护健康、促进健康、预防疾病、延长寿命的目的。

要做好卫生保健方面的工作，必须要掌握一定的医学遗传学基础理论知识。

二、遗传病概述随着科学的发展，对急性传染病、流行病能有效控制；如今，遗传病对人类的危害已变得愈来愈明显。

遗传病是由于遗传物质改变或基因重组而导致的疾病，它可能是生下来就具有的疾病，也可能是到一定的年龄阶段才发病；遗传病可能是先天性疾病，但先天性疾病不一定是遗传病。

1958年，人群中被认识的单基因遗传病及异常性状仅有412种，因此，人们曾普遍认为遗传病是较罕见的疾病。

但随着医学科学的进步，新的诊断技术和检测方法的确立，使得遗传病不断地被认识和发现，到1990年已增加到4937种。

<<医学遗传学基础>>

总的估计，人群中有20%~25%的人患有某种遗传病。

特别是进入20世纪90年代后，对遗传病的认识和发现速度更为惊人，每年新增病种或异常性状数平均高达435种，一年净增量就超过1958年以前人们所认识的总和，到1994年已增加到6678种。

（一）遗传病严重地威胁着人类健康我国人口出生率为20.98‰（1990年）。

以此计算，我国每年新出生人口约2500万人。

我国先天畸形总发生率为13.07‰（1988年），其中最常见的是无脑畸形、脑积水、开放性脊柱裂、先天性心脏病、唇裂等，在这些先天性畸形中80%具有遗传基础。

因此，我国每年出生由遗传因素所致的先天畸形儿将达25万人。

（二）遗传病是婴儿死亡的主要原因英国在1914年一项儿童死亡原因调查中证实，非遗传性疾病占83.5%，遗传性疾病仅占16.5%。

但到20世纪70年代后期，两类疾病已各占50%。

美国1977年在婴儿病死率中先天畸形已居首位，1986年因出生缺陷死亡的婴儿占婴儿全部死亡数的21%。

（三）遗传病是不育、流产的主要原因之一据统计，原发性不育约占已婚夫妇的1/10；自然流产占全部妊娠的7%，其中50%是由染色体畸变所引起的。

（四）智力低下的主要病因是遗传病根据我国0~14岁儿童智力低下的调查，总发生率约1.5%，其中轻度约占70%，中度约占20%，重度约占7%，极重度占2%~3%。

调查证实，在引起智力低下的诸多原因中，遗传性疾病已占40.5%。

（五）隐性有害基因对人类健康构成潜在性威胁在正常人群，平均每人都携带5~6个隐性有害基因，虽然未患遗传病，但很可能是某种考点：遗传致病基因的携带者，可将致病基因传递给后代，成为后代人群中遗传病发病的潜在威胁。

尤病对人类的其是工农业的发展，环境污染日益严重，各种致变、致癌、致畸因素对遗传物质的损害，将增加主要危害遗传病的发生，严重危害人类健康。

三、医学遗传学发展简史（一）发展初期18世纪中叶，法国Moreau de Maupertuis研究了多指（趾）和皮肤缺乏色素的家系，发现这两种疾病的遗传方式不同。

1814年，Joseph Adams发表论临床所见疾病的遗传可能性，对先天性疾病、家族性疾病和遗传性疾病之间的差别以及遗传病的发病年龄、环境因素、近亲结婚等问题进行阐述和分析。

（二）遗传学的诞生遗传学奠基人奥地利学者孟德尔（G. Mendel）于1866年利用豌豆杂交实验，发表了论文植物杂交试验，他认为性状的遗传受细胞内的遗传因子控制，并揭示了遗传的基本规律。

在此后30多年一直未引起人们的重视，直到1900年，被其他学者重新发现，并总结出分离定律和自由组合定律，由此推动了对各种生物性状和疾病的分析。

1909年，Johannsen提出了“基因（gene）”代替孟德尔所假设的“遗传因子”，并提出了基因型和表现型的概念，并在当年由瑞典学者H. Nilsson-Ehle对数量性状的遗传提出多因子假说，用多基因的累加效应和环境因素的共同作用阐明数量性状的传递规律。

美国学者摩尔根（T. H. Morgan）通过果蝇杂交实验发现了性连锁遗传现象，并揭示了遗传学上的第三个遗传学定律——基因的连锁与互换定律。

遗传学三大定律的确定为医学遗传学奠定了坚实的基础。

（三）医学遗传学的迅猛发展医学遗传学的发展是在遗传学理论的推动下，并运用人类细胞遗传学和生化遗传学的知识逐步建立和完善的遗传学分支学科。

1923年，T. Painter用组织连续切片法进行研究，确定了人体细胞的染色体数目是48条。

1952年，华裔学者徐道觉建立了细胞低渗制片技术，人类对染色体的研究取得了重大改进。

1956年，华裔学者蒋有兴发现利用秋水仙素能抑制纺锤丝和纺锤体的形成，促进对细胞内染色体的观察；同时，蒋有兴和A. Levan利用人胚肺组织培养，确定了正常人体细胞染色体数是46条而非48条。

1959年，J. Lejeune首次发现21三体综合征患者是由于体细胞中多了一条21号染色体所致。

1960年，P. C. Nowell在慢性粒细胞白血病患者的细胞中首次发现异常染色体，称为ph⁺染色体。

1969年，瑞典T. Caspersson用荧光染料染色，染色体可显示出不同的带型，即Q显带，后来相继发现

<<医学遗传学基础>>

了G显带、C显带和R显带等。

随着研究技术的不断发展，通过多次国际会议确定了染色体分析、命名的国际统一标准——人类细胞遗传学命名法的国际体制ISCN。

1899年，英国学者A.E.Garrod发表了有关尿黑酸尿症的论文。

1902年至1908年，他深入研究了尿黑酸尿症、白化病等疾病，并提出了代谢缺陷的概念。

1909年，首次提出“某些终身不愈疾病的病因，在于支配某一代谢步骤的酶活力的降低或丧失”。

1941年，G.W.Beadle和E.L.Tatum发表了红色链孢霉生化遗传的经典论文，提出了一个基因一种酶的假说，确立了生化遗传学。

1949年，美国L.Pauling在镰形细胞贫血患者的红细胞内发现异常的血红蛋白分子，称为血红蛋白S（HbS），由此，提出分子病的概念。

1944年，O.T.Avery用肺炎双球菌转化实验首次证明遗传物质是DNA。

1953年，J.D.Watson和F.H.Crick发现DNA双螺旋结构模型，提出了DNA半保留复制，由此，遗传学的研究进入了分子水平阶段，分子遗传学诞生。

20世纪60~70年代发现限制性内切酶，DNA重组技术出现。

20世纪80年代，聚合酶链反应（PCR）技术的建立等使人类对遗传病病因、发病机制、肿瘤遗传、基因诊断、基因定位和基因治疗等进入一个崭新的阶段，取得了巨大的成就。

进入20世纪90年代，人类基因组研究取得重大突破，必将推动医学遗传学的深入发展。

四、人类基因组计划人类众多的生理、病理现象大多与基因密切相关。

为了进一步了解、认识基因的结构和功能，20世纪90年代，由美国科学家首先提出了“人类基因组计划”（humangenomeproject，HGP）。

这一计划提出后，得到各国科学家的广泛支持和积极参与，并成为全球范围内全面研究人类基因组的重大科学项目。

（一）人类基因组的概念一个正常人的体细胞中有两个染色体组，在生殖细胞成熟过程中，要经过减数分裂，结果每个生殖细胞中的染色体数目是母细胞的一半，因此，人体生殖细胞中含有一个染色体组。

一个染色体组中的全部基因称为一个基因组。

人体细胞中的DNA主要分布在细胞核中，细胞质中的线粒体也有少量的DNA，因此，人类基因组包括细胞核基因组和线粒体基因组。

一般是指核基因组。

由于人类男女性染色体的差别，所以，人类细胞核基因组包括1~22号常染色体和X、Y两条性染色体共24条染色体上的全部基因信息，其上有30多亿碱基对序列，3万~3.5万个基因。

人类基因组计划的延伸由美英共同合作的癌症基因组计划已于2006年在美国正式启动。

作为人类基因组计划在医学实践上最直观具体的应用，其目标是把目前已有的知识、工具和手段应用于癌症基因组研究中，在DNA序列水平上找到DNA的哪些变异与癌症有关，然后再运用各种新技术进一步找到致癌的原因。

此项计划总投资约1亿美元。

目前的研究主要集中在脑癌、肺癌和卵巢癌。

癌症基因组计划的工作量与创新程度都远远超过人类基因组计划，规模可能相当于1000个，甚至10000个人类基因组计划。

（二）人类基因组计划的主要内容完成人类全部23对染色体的遗传图谱、物理图谱的绘制工作，测定出总长约30多亿碱基对的DNA的全部序列，并在此基础上进行人体基因的定位和分离研究。

其具体内容包括：1.对人类基因组进行标记和划分。

2.对基因组DNA进行切割和克隆，并利用特殊的标记将这些克隆进行有序排列。

3.测定人类基因组的全部DNA核苷酸序列。

4.确定每一个基因，研究它的结构、特性和功能。

（三）人类基因组计划的实施1990年正式启动该计划，投资约30亿美元，先后有美国、英国、日本、法国、德国和中国的科学家参加研究工作，我国是唯一参加这项研究工作的发展中国家。

<<医学遗传学基础>>

2000年6月，初步完成人类基因组序列图谱草图的绘制；2006年5月18日科学家们公布了人类最后一个染色体——1号染色体的基因测序。

这标志着解读人体基因密码的“生命之书”宣告完成，为人类基因组计划历经16年艰苦卓绝的努力工作画上了圆满的句号。

（四）人类基因组计划的意义人类基因组计划与曼哈顿原子弹计划和阿波罗登月计划并称为20世纪三大科学计划。

这项计划将为人类遗传研究提供基本数据，揭示6000多种人类基因遗传病和若干种严重危害人类健康的多基因病致病基因或疾病易感基因，并探究出对各种基因病新的诊断和防治方法，从而推动整个生命科学和应用性研究的进展。

其重大的生物学、医学和社会学意义可概括为：认识进化、种族血缘、衰老、疾病等生命现象的本质；可促进生物学不同领域（如发育生物学、神经生物学等）的发展；是战胜疾病、克服生存障碍（太空、深海）的财富；各种遗传性疾病、恶性肿瘤、心血管病和其他遗传易感染性多因子疾病可能由此得到预测、预防及早诊断、早治疗；同时与人类基因组计划发展起来的新技术、新策略也推动农业、工业和环境科学的发展。

总之，人类基因组计划的实施将彻底揭开人类生长、发育、健康、长寿的奥秘，极大地提高人类的生存质量。

综上所述，随着人们对人类基因认识的加深，医学遗传学将成为一个十分活跃的领域，必将对人类做出更大的贡献，因此，医学遗传学课程已成为现代医学教育中必不可少的部分。

随着科技的发展和人类对基因认识水平的不断提高，医学遗传学对人类遗传性疾病的诊断、治疗和预防具有极其重要的作用。

医学遗传学是研究遗传病的发生机制、传递方式、诊断、治疗、预后、再发风险，为控制遗传病的发生提供理论基础和实际知识。

当前，被认识和发现的遗传病正在以惊人的速度增长，并严重威胁着人类的健康，因此医务工作者必须加强对遗传病的认识，努力控制其发生，尽可能降低其对人类的危害，真正提高人口素质。

人类基因组计划是将人类的基因结构研究清楚，包括基因定位、DNA序列、每一个基因的表型效应等。

这一计划的完成，将对人类的健康及疾病的诊断、预防和治疗，起到关键性的作用，为人类认识自我、揭开自身的奥秘提供基本数据。

考点：人类基因组计划的意义一、名词解释二、简答题医学遗传学1.遗传病对人类的主要危害有哪些？

2.实施人类基因组计划的意义是什么？

引言 遗传一般是指亲代的性状又在下代表现的现象。

为什么会出现遗传这种奥妙的现象呢？

19世纪末，科学家在人体细胞的细胞核内发现了一种形态、数目、大小恒定的物质。

这种物质甚至用最精密的显微镜也观察不到，只有在细胞分裂时，通过某种特定的染色法才能使它显形，取名为“染色体”。

因此，生物的遗传并不是凭空产生的，而是以物质作为基础，这些物质存在于细胞内称为遗传物质。

生物的遗传直接与细胞的生命活动息息相关。

第1节 细胞的基本结构地球上的生物都是物质的，生命是物质下列哪种不属于微量元素？

运动的高级形式。

分析生命物质的化学组A.锌 B.铁 C.碘成，其中主要有碳、氢、氧、氮、硫、钙、磷、镁、D.镁E.硒钠、钾、氯等元素，还有少数微量元素如铁、分析：人体内矿物质一般分为两类：常量碘、锌、铜、锰、镍、锡、硅、钒、铬、硒、钼、钴、氟元素指生物有机体中含量大于0.01%的化学等。

除了病毒这一类最简单的生命形式外，元素，如镁在正常人体内含量为0.05%；微量生物体都是由细胞组成的。

细胞是生物体的元素通常指生物有机体中含量小于0.01%的基本结构单位和功能单位。

细胞的世界是一化学元素。

<<医学遗传学基础>>

个奇妙的世界，一个与我们日常生活密切相关然而又极为神秘的世界。

这个奇妙的世界存在于我们每个人的体内，也存在于大自然其他生物体内。

一、细胞的基本结构依据细胞结构的复杂程度可以把细胞分为两大类：原核细胞（prokaryotic cell）和真核细胞（eukaryotic cell）（表2-1）。

表2-1 原核细胞和真核细胞的区别

项目	原核细胞	真核细胞
体积	小	大
细胞器	多而复杂	少而简单
细胞与真核结构	简单	复杂
细胞核	原始核（无核膜）	完整核（有核膜）
细胞的本质	有无细胞壁	有动物细胞没有，植物细胞有区别

（一）原核细胞
原核细胞体积小（直径1~10 μm），结构简单，有细胞膜，膜外有一层坚固的细胞壁，细胞内的核物质区域仅有一条DNA分子，无核膜包围，称之为拟核或原核。

<<医学遗传学基础>>

编辑推荐

<<医学遗传学基础>>

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>