第一图书网, tushu007.com

# <<医学遗传学>>

## 图书基本信息

书名：<<医学遗传学>>

13位ISBN编号：9787117113618

10位ISBN编号：7117113618

出版时间：2006-12

出版时间：人民卫生

作者：蔡绍京//李学英

页数：263

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

第一图书网, tushu007.com



## 前言

医学遗传学是医学科学领域十分活跃的前沿学科，分子生物学方法的引入及人类基因组计划的推动促进了医学遗传学的飞速发展，目前，医学遗传学已发展成为涉及数千种遗传性疾病的基础理论和临床实践的科学。

人们对遗传病的认识已达到了新的高度，不仅对单基因遗传病和多基因遗传病的诊断、发病机理、治疗和预防达到了分子水平，而且由于显微切割、荧光原位杂交（IfISH）等方法的应用，染色体病的诊断也已深入到相关基因片段的水平；癌基因及肿瘤抑制基因的深入研究使人们对肿瘤发生、发展的机理有了更深入的理解；遗传病、肿瘤、心血管疾病等基因治疗的各种策略为战胜这些疾病展示了光明的前景；国际人类基因组计划的研究进度一再提前，人类基因组DNA全序列这部天书完全读出已指日可待。

这些研究成果必将引导21世纪的生物医学结出丰硕成果，造福于人类。

本书2006年出版后，受到参编院校及其他使用院校师生的充分肯定，专家学者们也给予了较高的评价。

2007年12月，本书被评为江苏省精品教材。

但是，作为培养21世纪医学人才的《医学遗传学》教材只有更新内容，才能跟上医学科学发展的步伐，使培养出的医学人才有较新的知识储备；才能体现素质教育和个性教育的思想，适应高等医学教育面向21世纪课程体系改革的需要，适应培养高素质、宽口径医学人才的需要。

鉴于此，我们决定对本书进行修订。

修订后的（医学遗传学》保持了原书的基本框架，修订过程中，我们努力遵循突出基本概念、基本知识和基本理论，反映医学遗传学最新研究进展的原则，力图做到既便于教、又便于学。

全书内容包括3大部分共16章。

第1部分，从分子和细胞水平介绍遗传的物质基础，这部分内容是医学遗传学的基础知识，起着承前启后的作用；第2部分是本书的主体，包括各类人类遗传病，遗传病的诊断、治疗与预防，以及肿瘤遗传学、免疫遗传学、药物遗传学、群体遗传学等；第3部分，包括人类基因的研究技术和人类基因组计划两章，可供学时充足的院校选用，有助于学生拓宽视野、扩大知识面，并加深对遗传病诊断、治疗相关内容的理解。

各章之后的小结旨在帮助学生掌握各章重点，书末附有英汉名词对照索引，方便查阅。

## 内容概要

《医学遗传学（第2版）》共分16章，由国内8省9院校医学遗传学教师共同编写。主要内容包括医学遗传学基础，人类遗传病及遗传病的诊断、治疗与预防，肿瘤遗传学，免疫遗传学，药物遗传学，群体遗传学，人类基因的研究技术，人类基因组计划等。

《医学遗传学（第2版）》的特点，一是既突出医学遗传学的基本概念、基本知识和基本理论，又反映医学遗传学的最新研究进展；二是章节设置，内容编排取舍充分考虑到学生的理解和接受能力；三是语言简明易懂、通顺流畅，选图恰当、图文并茂。

《医学遗传学（第2版）》主要适用于高等医学院校五年制各专业《医学遗传学》教学需要，也适用于成人教育“专升本”医学遗传学的教学需要。

# <<医学遗传学>>

## 书籍目录

第一章 医学遗传学概论第一节 医学遗传学的研究范围第二节 医学遗传学的发展第三节 我国医学遗传学的研究现状第四节 医学遗传学在医学中的地位第五节 遗传病概述一、遗传病及其特征二、遗传病的分类三、遗传病的识别四、遗传病的危害小结第二章 遗传的细胞基础第一节 染色质与染色体一、染色质的组成与结构二、染色质的类型第二节 细胞分裂与生殖一、有丝分裂二、减数分裂三、有丝分裂与减数分裂的比较四、配子发生五、人类的性别决定第三节 人类染色体一、人类染色体的形态结构二、人类染色体核型分析小结第三章 遗传的分子基础第一节 基因的概念一、基因概念的提出二、基因结构和功能的探索三、基因的现代概念第二节 人类基因组一、单一序列二、中度重复序列三、高度重复序列第三节 基因的结构与功能一、基因的结构二、基因的功能三、基因表达的调控第四节 基因突变一、基因突变的特性二、基因突变的诱因三、基因突变的机制四、基因突变的表型效应小结第四章 单基因遗传病第一节 单基因遗传的基本理论一、基因与染色体二、等位基因与复等位基因三、性状与相对性状四、杂合子与纯合子五、基因型与表型六、遗传学基本定律七、系谱及系谱分析第二节 单基因遗传病的遗传方式一、常染色体显性遗传二、常染色体隐性遗传三、x连锁遗传四、Y连锁遗传五、两种单基因性状的独立传递六、两种单基因性状的联合传递第三节 影响单基因遗传效应的因素一、遗传背景二、基因多效性三、遗传异质性四、基因组印记五、遗传早现六、限性遗传与从性遗传七、X染色体失活小结第五章 线粒体遗传病第一节 线粒体基因组一、线粒体基因组的结构二、线粒体基因组的遗传特点第二节 线粒体基因突变一、线粒体基因突变的类型二、线粒体基因突变的临床特征第三节 线粒体遗传病一、线粒体基因突变二、核基因缺陷三、线粒体基因和核基因联合缺陷小结第六章 多基因遗传病第一节 数量性状的遗传一、质量性状与数量性状二、多基因假说三、数量性状的遗传第二节 多基因遗传病一、易感性、易患性和阈值二、遗传率三、多基因遗传病的遗传特点四、多基因遗传病再发风险的估计第三节 多基因遗传病的研究进展一、原发性高血压二、冠心病三、糖尿病小结第七章 染色体病第一节 染色体畸变一、染色体畸变的诱因二、染色体数目异常三、染色体结构畸变第二节 常染色体病一、21三体综合征二、18三体综合征三、13三体综合征四、5p部分单体综合征第三节 性染色体病一、Kincfclter综合征二、Tumcr综合征三、XYY综合征四、多X综合征五、两性畸形六、脆性x染色体综合征第四节 染色体畸变携带者一、非同源染色体相互易位携带者二、倒位携带者小结第八章 分子病与先天性代谢病第一节 分子病一、血红蛋白病二、血浆蛋白病三、受体蛋白病四、膜转运载体蛋白病第二节 先天性代谢病一、发病机制二、氨基酸代谢病三、糖代谢病四、脂类代谢病五、嘌呤代谢病小结第九章 群体遗传学第一节 群体中的遗传平衡一、基因频率和基因型频率二、遗传平衡定律及其应用第二节 影响群体遗传平衡的因素一、突变二、选择三、迁移第十章 免疫遗传学第十一章 肿瘤遗传学第十二章 药物遗传学第十三章 人类基因的研究技术第十四章 遗传病的诊断与治疗第十五章 遗传病的预防第十六章 人类基因组计划英汉名词对照参考书目

## 章节摘录

第一章 医学遗传学概论　　第一节 医学遗传学的研究范围　　医学遗传学（medical genetics）是医学与遗传学相结合、并互相渗透的一门边缘学科，是遗传学知识在医学领域的应用。
它研究人类遗传性疾病的发生机制、传递规律、诊断方法以及治疗与预防措施。
医学遗传学和人类遗传学都以人为研究对象。
人类遗传学主要从人种和人类发展史的角度研究人的遗传性状，如人体的形态、人种的特征等；同时广泛研究形态结构、生理功能的变异，如毛发的颜色、耳的形状等，这些变异并不干扰或破坏正常的生命活动过程，故临床意义不大。
医学遗传学则是从医学角度来研究人类疾病与遗传的关系，为防治遗传病及与遗传有关的疾病提供科学依据和手段，为改善人类的健康素质做出贡献。
　　医学遗传学是以人类遗传学为基础，借助于现代生物学的研究方法，在遗传学理论指导和实验方法被广泛采用的基础上发展起来的，至今已发展成为由众多分支学科组成的、涉及多门基础学科与临床学科的综合性学科。
医学遗传学的主要分支学科包括：　　1.细胞遗传学细胞遗传学（cytogenetics）是在细胞水平的染色体遗传学说基础上发展起来的，它从染色体的结构和行为方面研究染色体的遗传机制及其规律，研究人类染色体的结构、畸变类型、畸变发生频率及与疾病的关系。
随着新技术的不断应用，细胞遗传学将对染色体的分子结构及其缺陷有更细微的认识。
　　2.分子遗传学分子遗传学（molecular genetics）是用现代分子生物学技术，从基因的结构、突变、表达、调控等方面研究遗传病患者遗传物质分子水平的改变，为遗传病的基因诊断、基因治疗提供策略和手段。

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