

<<医学遗传学>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学>>

13位ISBN编号：9787565900334

10位ISBN编号：7565900338

出版时间：2010-12

出版时间：北京大学医学出版社

作者：黄雪霜 等主编

页数：226

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>>

### 内容概要

根据教育部“关于加强高职高专教育教材建设的若干意见”等文件精神，黄雪霜、阎希青、姜海鸥三人在认真探讨医学教育中医学遗传学的地位和其所肩负使命的基础上，参考了二十余部全国本、专科医学遗传学教材及相关临床学科教材，编写了《医学遗传学》。

《医学遗传学》的编写坚持基本理论和临床应用紧密结合的原则，坚持循序渐进和易学好教的宗旨，系统地阐述了人类遗传性疾病的物质基础、传递规律、发病机制以及诊断、治疗和预防，贯穿了疾病分析的遗传学观点和方法，以培养学生综合运用相关学科知识的能力。

同时，考虑到本学科知识的系统性和学生的进一步学习，本书将疾病基因研究的主要技术策略和新领域作为一章集中介绍，供师生选择性学习和参考。

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 书籍目录

## 第一章绪论

## 第一节遗传与疾病

## 一、疾病的遗传基础

## 二、遗传病的概述

## 第二节医学遗传学的发展简史

## 一、遗传病的早期认识

## 二、生化水平的发展

## 三、细胞水平的发展

## 四、分子水平的发展

## 第三节我国医学遗传学的发展现状

## 第四节医学遗传学在现代医学中的地位

## 第二章遗传的分子基础

## 第一节基因的概念

## 一、DNA的化学组成和分子结构

## 二、基因的概念与特性

## 三、人类基因组

## 第二节基因的分类和结构

## 一、基因的分类

## 二、基因的分子结构

## 三、多基因家族和假基因

## 第三节基因的功能

## 一、遗传信息的储存

## 二、遗传信息的复制

## 三、遗传信息的表达

## 四、基因表达的调控

## 第四节基因突变

## 一、基因突变的概念与特性

## 二、基因突变的类型

## 三、基因突变的表型效应

## 四、DNA损伤的修复

## 第三章遗传的细胞基础

## 第一节染色质和染色体

## 一、染色质

## 二、染色质的结构与组装

## 三、人类染色体的结构形态和数目

## 第二节染色体的分组、核型与显带技术

## 一、人类染色体的分组

## 二、人类染色体的核型

## 三、人类染色体的多态性

## 第三节细胞周期中的染色体行为

## 一、有丝分裂

## 二、减数分裂

## 三、配子的发生

## 四、受精与性别决定

## 第四章单基因病

## <<医学遗传学>>

### 第一节疾病遗传的基本规律

- 一、分离定律
- 二、自由组合定律
- 三、连锁和互换定律

### 第二节单基因病的遗传方式及分析方法

- 一、单基因病的遗传方式
- 二、单基因病遗传方式的分析方法

### 第三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

### 第四节常染色体隐性遗传病

### 第五节性连锁遗传病

- 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

### 第六节单基因病的再发风险估计

- 一、基因型确定者的后代再发风险
- 二、基因型不确定者的后代再发风险
- 三、两种单基因病的相伴遗传

### 第七节影响单基因病分析的因素

- 一、表现度
- 二、基因的多效性
- 三、遗传异质性
- 四、遗传早现
- 五、从性遗传和限性遗传
- 六、遗传印记

## 第五章多基因病

### 第一节多基因病的遗传基础

- 一、质量性状和数量性状
- 二、多基因假说和微效基因

### 第二节多基因病的特点

- 一、易患性与阈值
- 二、遗传度
- 三、多基因病的特点
- 四、多基因病的再发风险估计

### 第三节多基因病的研究进展

- 一、原发性高血压
- 二、糖尿病

## 第六章染色体病

### 第一节染色体畸变

- 一、染色体畸变发生的原因
- 二、染色体数目异常
- 三、染色体结构畸变
- 四、染色体畸变的后果

## <<医学遗传学>>

### 第二节临床上常见的染色体病

- 一、常染色体病
- 二、性染色体病

### 第七章线粒体遗传病

#### 第一节线粒体遗传

- 一、线粒体基因组的结构
- 二、线粒体基因组的遗传特性
- 三、线粒体基因突变类型

#### 第二节线粒体遗传病

- 一、线粒体脑病
- 二、线粒体心肌病
- 三、线粒体脑肌病
- 四、其他与线粒体有关的病变

### 第八章分子病与酶蛋白病

#### 第一节分子病

- 一、血红蛋白病
- 二、血浆蛋白病
- 三、结构蛋白病
- 四、受体蛋白病

#### 第二节酶蛋白病

- 一、酶蛋白病的发病机制
- 二、常见的酶蛋白病

### 第九章遗传与肿瘤发生

#### 第一节肿瘤发生的遗传因素

- 一、肿瘤发病率的种族差异和家族聚集现象
- 二、遗传性癌前病变和遗传性恶性肿瘤
- 三、遗传缺陷和染色体不稳定综合征
- 四、肿瘤的遗传易感性
- 五、肿瘤的染色体异常

#### 第二节癌基因和抑癌基因

- 一、癌基因
- 二、肿瘤抑制基因
- 三、肿瘤转移相关基因
- 四、肿瘤基因组解剖计划

#### 第三节肿瘤发生的遗传学机制

- 一、肿瘤的单克隆起源学说
- 二、Knudson的二次突变假说
- 三、肿瘤的多步骤遗传损伤学说

### 第十章药物遗传学

#### 第一节药物反应的遗传基础

- 一、异烟肼灭活
- 二、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症
- 三、琥珀酰胆碱敏感性
- 四、血卟啉症

#### 第二节生态遗传学

- 一、成人低乳糖酶症
- 二、乙醇中毒

## <<医学遗传学>>

三、吸烟与肺癌

四、吸烟与慢性阻塞性肺疾患

第三节 药物基因组学

一、药物基因组学的研究内容

二、遗传多态性与药物作用

三、药物基因组学的研究策略

四、药物基因组学研究应用前景

第十一章 基因的群体行为

第一节 群体的遗传结构

一、群体

二、基因频率与基因型频率

第二节 遗传平衡定律

一、遗传平衡定律

二、遗传平衡定律的应用

第三节 影响遗传平衡的因素

一、突变

二、选择

三、遗传漂变

四、迁移

五、近亲婚配

第四节 遗传负荷

一、突变负荷

二、分离负荷

第十二章 人类基因的研究策略

第一节 基因研究的基本技术

一、重组DNA技术

二、分子杂交

三、聚合酶链反应

第二节 基因的定位与克隆

一、基因定位

二、基因克隆

第三节 人类基因组研究

一、人类基因组计划

二、后基因组时代

第四节 人类基因组单体型研究

一、人类基因组单体型图研究

二、国际人类基因组单体型计划的主要成就及意义

第五节 人类表观基因组研究

一、表观遗传学与表观基因组学

二、表观遗传修饰与人类疾病

三、人类表观基因组计划及其意义

第十三章 遗传病的诊断与治疗

第一节 遗传病的诊断

一、临床诊断

二、系谱分析

三、细胞遗传学检查

四、生化检查

## <<医学遗传学>>

五、基因诊断

六、皮肤纹理分析

第二节遗传病的治疗

一、手术治疗

二、饮食及药物治疗

三、基因治疗

第十四章遗传病的预防与优生

第一节遗传病的预防

一、遗传筛查

二、遗传咨询

三、产前诊断

第二节优生学

一、优生学概述

二、优生学的措施

附：医学遗传学实验

实验一人体外周血淋巴细胞培养及染色体标本制备

实验二人类染色体的形态观察

实验三核型分析

实验四X染色体的标本制备和观察

实验五核酸提取

实验六人类皮肤纹理的观察和分析

实验七优生咨询

参考文献

中英文专业词汇对照索引

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 章节摘录

版权页：插图：二、生化水平的发展人类生化遗传学的发展应追溯到1901年Garrod对尿黑酸尿症等病的观察。

他认为某一代谢环节出现先天性差错可以导致遗传病。

1958年，LaDu发现尿黑酸尿症患者活检肝组织中缺乏尿黑酸氧化酶，从而证实了Garrod的假设。

1941年，Beadle和Tatum研究红色链孢霉的生化遗传，第一次提出了“一个基因一种酶”的假说。

认为所有生物体的生化过程都是在遗传控制下进行的，每个生化反应受控于一个特定的基因，从而创立了生化遗传学新领域。

1952年，Cori研究证实糖原贮积症I型是由于肝内葡萄糖-6-磷酸酶缺乏所致。

1953年，Jervis发现苯丙酮尿症患者缺乏苯丙氨酸羟化酶（PAH），Bickel等提出通过控制新生儿苯丙氨酸的摄入量，能有效控制苯丙酮尿症的发展，取得治疗效果。

这对开展遗传病的早期检出研究以及寻找防治先天性代谢病的有效方法起到了推动作用。

在理论研究上，最引人注目的是对血红蛋白病的研究。

1949年，Pauling等在研究镰形细胞贫血症时，发现患者红细胞有一种异常的血红蛋白分子HbS，其电泳性质不同于正常的HbA。

他于是首先提出分子病（molecular

disease）的概念。

1954年，Ingram创立“指纹法”，查明HbS链第6位氨基酸由正常的谷氨酸变为了缬氨酸，由此展开了对血红蛋白分子病的深入研究。

现已知免疫球蛋白、胶原蛋白、膜蛋白、凝血因子等遗传变异均可产生分子病。

<<医学遗传学>>

编辑推荐

《医学遗传学》：全国医学院校高职高专系列教材

<<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>