

<<医学遗传学>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学>>

13位ISBN编号：9787117168458

10位ISBN编号：7117168455

出版时间：2013-2

出版时间：梁素华、邓初夏 人民卫生出版社 (2013-02出版)

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>>

作者简介

作者：梁素华（美国）邓初夏

<<医学遗传学>>

书籍目录

第一章绪论 第一节医学遗传学的研究内容 一、医学遗传学的概念 二、医学遗传学的研究领域 第二节医学遗传学的发展简史 一、遗传学与遗传病的早期研究 二、单基因性状与单基因病的研究 三、染色体与染色体病的研究 四、遗传学与遗传病研究的扩展 五、人类基因组计划与基因组医学 六、动物模型与人类遗传病 七、诱导多能干细胞与人类遗传病 第三节遗传病概述 一、遗传病的概念 二、遗传病的特点 三、遗传病的分类 第四节医学遗传学在现代医学中的地位 第五节医学遗传学和未来医学的发展方向 第二章遗传的分子基础 第一节基因概念的演变 第二节人类基因组 一、单一序列 二、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、基因突变的分子机制 四、基因突变的生物学效应 五、基因损伤的修复 第三章遗传的细胞基础 第一节人类染色体 一、染色质与染色体 二、人类染色体的形态结构 三、人类的正常核型 四、性染色质 五、人类的性别决定机制 第二节减数分裂 一、减数分裂过程 二、减数分裂的生物学意义 第三节配子发生 一、精子发生 二、卵子发生 第四章人类基因组学与医学 第一节人类基因组计划 一、人类基因组计划的研究回顾 二、人类基因组计划的研究内容 三、人类基因组计划的研究成果 第二节后基因组计划 一、功能基因组学 二、蛋白质组学 三、人类基因组多样性研究 四、表观遗传学 五、疾病基因组学 六、肿瘤基因组学 七、药物基因组学 八、代谢组学 九、宏基因组学 十、生物信息学 第三节人类基因组学与医学的关系 一、疾病发病分子机制的阐明。 二、疾病的基因诊断 三、疾病的基因治疗 四、药物的研发 第五章单基因遗传病 第一节单基因遗传病的遗传方式 一、常染色体显性遗传病 二、常染色体隐性遗传病 三、X连锁显性遗传病 四、X连锁隐性遗传病 五、Y连锁遗传 第二节两种单基因性状的传递 一、两种单基因性状的独立传递 二、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、不规则显性 三、延迟显性 四、基因多效性 五、遗传异质性 六、基因组印记 七、遗传早现 八、限性遗传 九、从性遗传 十、X染色体失活 第六章多基因遗传病 第一节多基因遗传的特点 一、质量性状与数量性状 二、多基因假说 第二节多基因遗传病的特征 一、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策略 一、连锁分析 二、关联研究 第七章线粒体遗传病 第一节线粒体基因组 一、线粒体基因组的结构特征 二、线粒体基因组的遗传特征 第二节线粒体基因组突变与疾病 第八章染色体病 第九章分子病与先天性代谢缺陷病 第十章群体遗传学 第十一章肿瘤遗传学 第十二章免疫遗传学 第十三章药物遗传学 第十四章发育遗传学 第十五章行为遗传学 第十六章表观遗传学 第十七章辐射遗传学 第十八章遗传病的诊断 第十九章遗传病的治疗 第二十章遗传病的预防 第二十一章遗传与优生 第二十二章人类疾病的遗传小鼠模型 附：主要数据、资源库 主要参考文献 中英文名词对照索引

<<医学遗传学>>

章节摘录

版权页： 插图： 1.物理因素 主要包括各种射线、微波、电磁场、强噪声及高温等。

射线类因素会使DNA双链分子断裂频率增加，各种错误性修复频率增加；电磁场能够严重干扰正常的DNA剪切和重组，使染色体易位频率增高，导致异常增殖的淋巴细胞发生率增高；噪声可以损害胎儿听觉发育，引起内耳损伤，甚至使脑细胞发育萎缩，脑细胞死亡；高温可干扰神经上皮细胞的正常增殖、迁移和黏着过程，使神经生长因子及其受体减少，导致神经管畸形等发育缺陷。

2.化学因素 主要包括汞、铅等重金属，农药，酒精，烟草，苯类、酚类化合物，以及对胚胎发育有致畸作用的药物如四环素、奎宁、类固醇激素、苯巴比妥、地西泮（安定）等。

重金属汞可通过胎盘与胚胎细胞中核酸结合延迟细胞分裂和成熟而影响胚胎或胎儿的发育；有机氯农药脂溶性大，可以通过胎盘到达胎儿体内，并有明显的蓄积作用，从而造成足内翻等发育缺陷。

药物对胎儿的致畸影响，取决于药物的性质、剂量、持续的时间和胚胎发育所处的阶段以及胎儿的遗传特性所决定的对药物的敏感程度。

3.生物因素 主要包括风疹病毒、巨细胞病毒、疱疹病毒、梅毒螺旋体、弓形虫等。

风疹病毒通过胎盘感染侵犯胎儿后，可破坏细胞的有丝分裂，干扰组织器官的生长发育，从而导致自发流产、死产或胎儿严重的出生缺陷；巨细胞病毒感染胎盘时，可损害细胞滋养层的分化和侵入，引起甾体类激素合成或分泌的减少，从而影响胎儿的生长发育。

三、发育缺陷的预防 发育缺陷已经成为一个全球性的健康问题，发育遗传学研究的重大课题之一就是采取各种措施，对发育缺陷进行有效地预防。

随着人类医学的发展，对发育缺陷发生机制和影响因素的认识也在逐步深入，相关的基础性和应用性研究为发育缺陷的预防提供了理论指导。

世界卫生组织（WHO）已提出预防出生缺陷的三级概念。

其中，一级预防又称病因预防，通过普遍开展生殖健康教育、遗传咨询、婚前检查以及孕期保健，在孕前和孕早期采取措施避免发育缺陷的发生；二级预防又称产前干预，即在孕期采取产前筛查和产前诊断措施，发现胎儿异常，及时终止妊娠，以减少发育缺陷患儿的出生；三级预防是出生后干预，在新生儿出生后进行筛查，以早期发现新生儿疾病和异常，并进行可能的治疗矫正。

由于存在社会经济的差异和传统文化背景的影响，世界各国采取的具体预防措施不尽相同。

我国提出的《中国儿童发展纲要（2011—2020年）》指出：要完善出生缺陷防治体系，落实出生缺陷三级防治措施，建立健全产前诊断网络，提高孕期出生缺陷发现率。

开展新生儿疾病筛查、诊断和治疗，先天性甲状腺功能减退症、新生儿苯丙酮尿症等遗传代谢性疾病筛查率达到80%以上，新生儿听力筛查率达到60%以上，提高确诊病例治疗率和康复率。

加大出生缺陷防治知识宣传力度，提高目标人群出生缺陷防治知识知晓率。

<<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>