

<<基因与疾病入门>>

图书基本信息

书名：<<基因与疾病入门>>

13位ISBN编号：9787810617369

10位ISBN编号：7810617362

出版时间：2003-7

出版时间：中南大学出版社(中南工业大学)

作者：陈胜湘

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>

<<基因与疾病入门>>

内容概要

本书对近百年来生命科学领域的重大发现及其进展、人类遗传性疾病发生的机制与规律，以及为确保优生开展遗传咨询与产前诊断等，作了通俗易懂的阐述。

<<基因与疾病入门>>

书籍目录

第一章 单基因病 一、常染色体显性遗传病 二、常染色体显性遗传病病例 (一)排球运动员朱刚死于“马方”综合征 (二)先天性多囊肾的宫内诊断 (三)B超穿刺治疗多囊肾 三、常染色体隐性遗传病 四、常染色体隐性遗传病病例 (一)一人患“肝豆”全家人“受审” (二)B超可查出成骨不全等骨畸形胎儿 (三)“女假”——基因突变的“杰作” (四)苯丙酮尿症及其治疗 五、X连锁遗传病 (一)X连锁显性遗传病 (二)X连锁隐性遗传病 六、X连锁遗传病病例 (一)“男假”——没有子宫的女人 (二)两个女人结婚并非同性恋 (三)维多利亚女王的遗传悲剧 (四)基因突变使活蹦乱跳的孩子无故摔跤

第二章 多基因病、线粒体病和体细胞遗传病 一、多基因病 二、多基因病病例 (一)“富贵病”——痛风 (二)“微笑列车”与唇腭裂 (三)先天性心脏病胎儿的产前诊断 (四)叶酸缺乏与神经管畸形 (五)B超可查出胎儿的肛门闭锁等消化道畸形 (六)“怪胎”种种 三、线粒体病 四、体细胞遗传病

第三章 染色体病 一、细胞遗传学国际命名体制(ISCN) 二、染色体及其功能 三、第1-22号染色体病发病特点 四、类平衡易位综合征的发现及其遗传学分析 五、染色体病病例 (一)弱智儿成了音乐“指挥家” (二)45, X——不能生育的女人 (三)基因突变与脆性X综合征 (四)没有月经女人的疑惑 (五)好一个“金屋藏娇”

<<基因与疾病入门>>

章节摘录

书摘 痛风是一种古老的疾病，现已明白它属于多基因遗传病。

公元2000年前，已有史料记载过痛风的特点。

痛风是一种嘌呤代谢紊乱疾病，其发病特点：高尿酸血症；痛风性关节炎，关节红肿，急性发作时像锥刺样疼痛；男女发病比例为20：1。

诊断痛风的理化指标是：血中尿酸男性大于7mg / dL，女性大于6mg / 6dL；发病的高峰年龄为35—55岁。

痛风和其他多基因病一样，遗传和环境是一对相互作用的“矛盾”。

即痛风的发病年龄和疾病的严重与否和环境关系密切。

这里所指的环境包括“精神环境”：和“饮食环境”。

例如，有位痛风患者38岁，因家庭不和，生闷气，连续几天不愉快，晚上睡眠差，又常常以大量饮酒来发泄自己的烦恼，还吃羊肉火锅和大量的肉类食品，结果因“急性痛风”住进厂医院。

从病史中发现患者有饮酒史，因乙醇可使体内的乳酸堆积，而乳酸对尿酸的排泄有竞争性抑制作用，以致使体内尿酸增高，进而导致痛风的发作。

这种古老的“富贵，病”，常常并发高血压、冠心病、糖尿病以及高脂血症。

家族中如父母患有痛风，其后代痛风的发病风险明显增加。

其实，嘌呤并不“坏”，它是细胞核核酸的主要成分之一。

人体在正常情况下，核酸中的嘌呤经代谢最终变成尿酸；2 / 3的尿酸经过肾脏随尿液排出体外，三分之一随粪便排出。

但痛风病人的“病根”在基因。

因此，治本就是要从根本上解决，目前还没办法；治标，重点弄清嘌呤从何而来，只要使体内的嘌呤物质减少，血中尿酸也就会减少。

尿酸多了，就会“跑”到关节、肾脏内形成结晶。

痛风病人经不起尿酸增多的“折腾”。

若进食时，再增加富含嘌呤类的食物，真可谓雪上加霜。

痛风属多基因遗传，无法从细胞水平和分子水平诊断，故应强调以预防为主，尤其要从饮食和情绪两方面加以调整，以牛奶、鸡蛋为主要的蛋白质食品摄入，要多饮水，每天不少于2000-3000毫升。

哪些食物富含嘌呤类物质呢？如动物的肝、肾、肠等内脏，鲢鱼、蛤蜊、牡蛎、鸡等肉类，还有香菇、豆苗、黄豆芽、菜花、紫菜等，这些食品应尽量不吃或少吃。

低嘌呤类食品有大米、麦子、高粱、玉米、马铃薯、蛋类、奶类及蔬果类等。

目前，对痛风还没有特效治疗方法。

但是人类在实践中已积累大量经验。

常用的有秋水仙碱、消炎镇痛剂，还有抑制尿酸生成的药物，如别嘌呤醇、痛风利仙等。

但所有治疗痛风的药物，均对人体有一定的毒副作用。

如常用药别嘌呤醇主要经肾脏排泄，若肾功能不全时，肾脏对该药的清除能力下降，致使体内蓄积增加，而引起相应的不良反应。

故在用药前应检查患者的肾功能。

此外，在治疗痛风的同时，最好少用或不用小剂量阿司匹林、维生素C、维生素B。

因为这几种药具有对尿酸重吸收或减少尿酸排泄的功能。

在血尿酸值正常时，不要滥用治痛风的药物。

如别嘌呤醇可能使患者出现药疹。

而药疹是一种变态反应。

变态反应与用药剂量无直接关系。

有临床资料表明：长时间大剂量用药后，药疹发生率往往较高。

发生药疹的时间，短则3-5天，长则数月不等。

白细胞减少尤应引起注意。

<<基因与疾病入门>>

一般情况下，白细胞减少与用药剂量大小关系密切。

有资料表明，发现白细胞减少，立即减少用药量，白细胞数量可恢复到正常水平。

治疗痛风的药物对肝脏的损害不可忽视。

主要表现在：转氨酶、转肽酶增高；肝活检发现肝间质炎、肝细胞混浊、水肿，中心小叶脂肪浸润、沉积，周围毛细血管酸原化等。

一般情况下，更换药物即更换降尿酸的药物后，转氨酶一般会降到正常水平，如转氨酶仍不下降还是呈上升趋势，应考虑与降尿酸药物无关。

一、开创近代遗传学的神甫孟德尔 1. 一位追求科学的神甫 要了解基因，首先得走进奥地利。因为这座“世界音乐之城”诞生了一位因发现遗传学分离律和自由组合律的世界著名遗传学家孟德尔。

1938年奥地利被法西斯德国占领，第二次世界大战后又被前苏联、美国、英国、法国瓜分。

1955年恢复独立，宣告成为永久中立国。

1822年7月22日，孟德尔出生在奥地利摩拉维亚北部欣溪澈村的一个农民家庭，从小喜欢帮父亲嫁接果树、学习种植等。

其父母信仰天主教。

孟德尔16岁时，家庭陷入了经济困境，无法支付他的学费，只好勤工俭学挣钱读书。

孟德尔常常因“饥饿和疲劳”病倒。

1843年，21岁的孟德尔以优异成绩毕业于阿罗木次大学附属哲学学校。

他学习神学，并选修农学、果树学和葡萄栽培学等课程。

毕业后选择了当神甫(又叫修道士或僧侣)。

经弗兰茨介绍，他来到了布尔诺修道院。

当时，该修道院把信仰宗教和信仰科学看成一样重要，“把发展和贡献作为第一目标”。

孟德尔成为了遗传学家，这所修道院后来也成了“孟德尔纪念馆”。

2. 孟德尔与植物杂交 与其他的修道院不同，孟德尔所在的布尔诺修道院从院长到修道士，都是优秀的哲学家和自然科学家。

这里有规模较大的植物园，可供植物学家做实验。

孟德尔迷上了修道院的植物园，但他深感自己的知识不够用，以后他又去维也纳大学学习。

这一期间，有3位大学者对他影响较大。

第一位是著名物理学家多普勒(1803-1853)，他主张对自然现象先进行分析，再提出设想，再通过实验证实正确与否。

第二位是物理学家埃汀豪生(1796-1878)，著有《组合分析》。

孟德尔后来能将数学理论和遗传学有机结合，与这两位物理学家的影响分不开。

第三位是从事进化论研究的翁格尔(1800-1870)，他认为只有研究变异，才能解决物种的“起源问题”。

孟德尔从中受到极大的启发。

翁格尔向孟德尔介绍了“富豪”科学家——盖尔特纳的“宏伟计划”。

盖尔特纳拥有自己的私立植物园，并在自己的植物园中进行植物杂交试验，还出版了专著《植物杂交实验与观察》。

他在对700种植物、80个属、1万多次的杂交实验中，获得了258种不同的杂交类型，并都一一记录在这本专著中。

这部专著对孟德尔的影响极大，孟德尔碗豆杂交实验的成功无不与此有关。

孟德尔在读过的这本书中，布满了许多批注，有的内容就是孟德尔杂交实验类似的方法和步骤。

至今该书连同孟德尔读过的其他书，均保存在奥地利布尔诺修道院——现在的孟德尔纪念馆。

在孟德尔之前的植物园的负责人也是一位哲学家和植物学家，1856年，因投身民族爱国运动而离开了植物园。

孟德尔接替了他的位置，成为了该植物园的“老板”。

同年，孟德尔着手豌豆试验，对它的7对性状进行了研究：即种子的圆皱；叶子的黄绿；豆种的灰白

<<基因与疾病入门>>

；豆荚的饱满与不饱满；未熟豆荚的绿黄；花开的位置顶生和腋生以及植株的高矮。

这就形成了7种显性性状和7种隐性性状。

与牛顿创立牛顿定律一样，孟德尔通过碗豆试验创立了不朽的分离定律和自由组合定律，并应用到细胞遗传学和分子遗传学领域至今。

.....

<<基因与疾病入门>>

媒体关注与评论

前言“遗传”是一种古老的生命现象。

据史料记载，在古希腊Hippocrates(西波克拉底)时代之前，人类就已察觉到某些疾病在家族中代代相传的现象。

在公元1500年以前，犹太教人在一种“割礼”中，发现某些教徒有家族性“出血不止”的现象，随后就在犹太教的《法典》中删除了“割礼”条例。

在我国亦相传着“种瓜得瓜，种豆得豆”，“龙生龙，凤生凤，老鼠生来会打洞”和“一娘生九子，九子九个样”等谚语，说明古代劳动人民早已关注这些生命遗传现象。

在公元前3世纪的《吕氏春秋》中写道：“大种麦而得麦，种稷而得稷，人不怪也。”

1855年，经典遗传学鼻祖孟德尔在植物园进行豌豆种植实验时，发现并总结了生物遗传规律，这就是著名的分离定律和自由组合定律。

1859年，达尔文的《物种的起源》出版，彻底地否定了统治生物学领域的“神创论”，否定了“物种是永不变化”的形而上学观点，列宁说他“第一次把生物学放在完全科学的基础上”。

达尔文以唯物的观点解释自然界发生的“物竞天择，适者生存”的现象，论述了生物界普遍存在着“变异”现象。

认为变异的基本原因是生存条件的变化。

生物不仅有变异性，而且有遗传性。

1900年被重新发现和确立孟德尔定律后，1903年Sutton和Boveri等正式提出了染色体理论，认为“遗传因子”就位于染色体上。

1909年，Johannsen将遗传因子叫做“基因”(gene)。

1910年，美国哥伦比亚大学的摩尔根(Morgan)和他的学生在果蝇试验中，发现了连锁定律和交换定律。

这两大定律弥补了孟德尔分离律和自由组合律所不能解释的遗传性状。

孟德尔和摩尔根的“四大定律”在基因工程中始终发挥着不可忽视的作用。

1952年，美籍华人徐道觉证实人类染色体数目为46条，但未写论文发表。

华裔学者蒋有兴对前人确定的48条染色体提出了质疑，1956年发表了论文《人类染色体数》，从而结束了30多年沿用“48条”的历史。

1953年，诺贝尔奖获得者沃森和克里克提出了脱氧核糖核酸(DNA)的双股螺旋结构，随后又发展了DNA自身复制、传代和指导合成蛋白质的功能。

1957年，天才的科学家克里克提出了后来叫“中心法则”的遗传信息传递路线，即复制DNA转录翻译整合合成合成RNA蛋白质亚细胞细胞有机体。

1970年，巴尔的莫等在核糖核酸(RNA)病毒中，发现“逆转录酶”，能以RNA为模板合成DNA，这种酶可以使DNA () RNA。

人的遗传物质主要在染色体中，每一条染色体就是一条由基因有序排列的DNA链，人类46条染色体中有3万—3.5万个基因。

这些基因也就是人类遗传信息密码的载体。

2003年5月31日止，已克隆致病基因1356个。

自孟德尔提出颗粒遗传学说以来的137年间，基因及基因载体的研究始终是生命科学研究与技术发展的核心，人们一直在努力寻找基因、定位基因、分离基因、认识基因、操作基因和开发基因，并因此而形成了一系列新的学科与技术产业。

生殖细胞或受精卵中的遗传物质一旦发生突变或畸变就会导致遗传病。

它们可以一代一代往下传递。

其中包括染色体病、多基因病、单基因病、线粒体病和体细胞遗传病。

1. 染色体病是由染色体数目异常和结构异常导致的疾病。

有流行病学调查发现，我国新生儿染色体异常发生率为7.2%，流产和胎死宫内的胚胎中染色体异常发生率为32%—42%。

<<基因与疾病入门>>

因染色体异常涉及的基因数目很多，少则数个，多则上百个基因，故染色体病患者就诊时，可发现其为多器官、多系统病变的一组综合征。

.....

<<基因与疾病入门>>

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>