

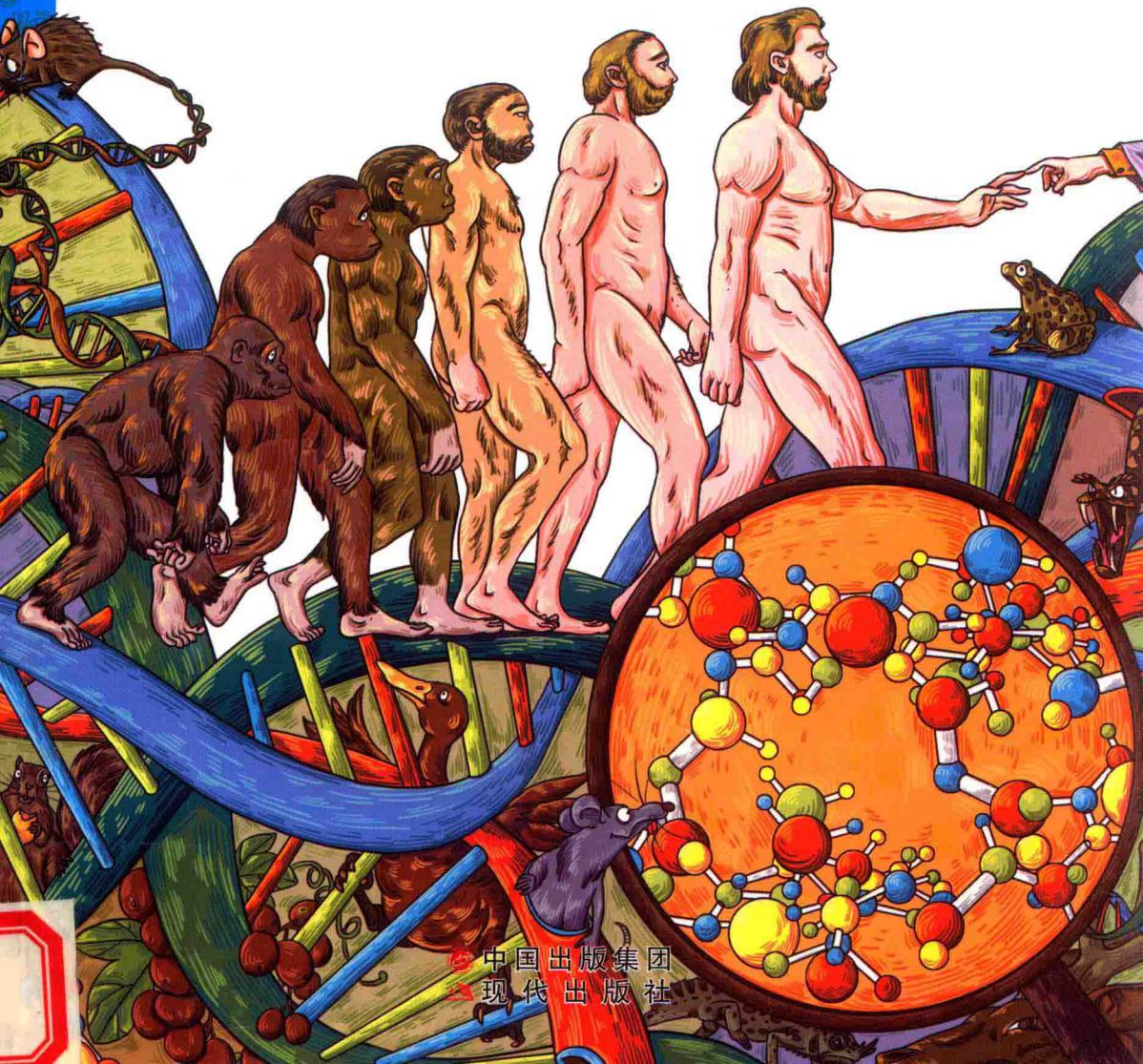


科技探索·奥秘生命

李华金◎编著

生命的密码

——基因



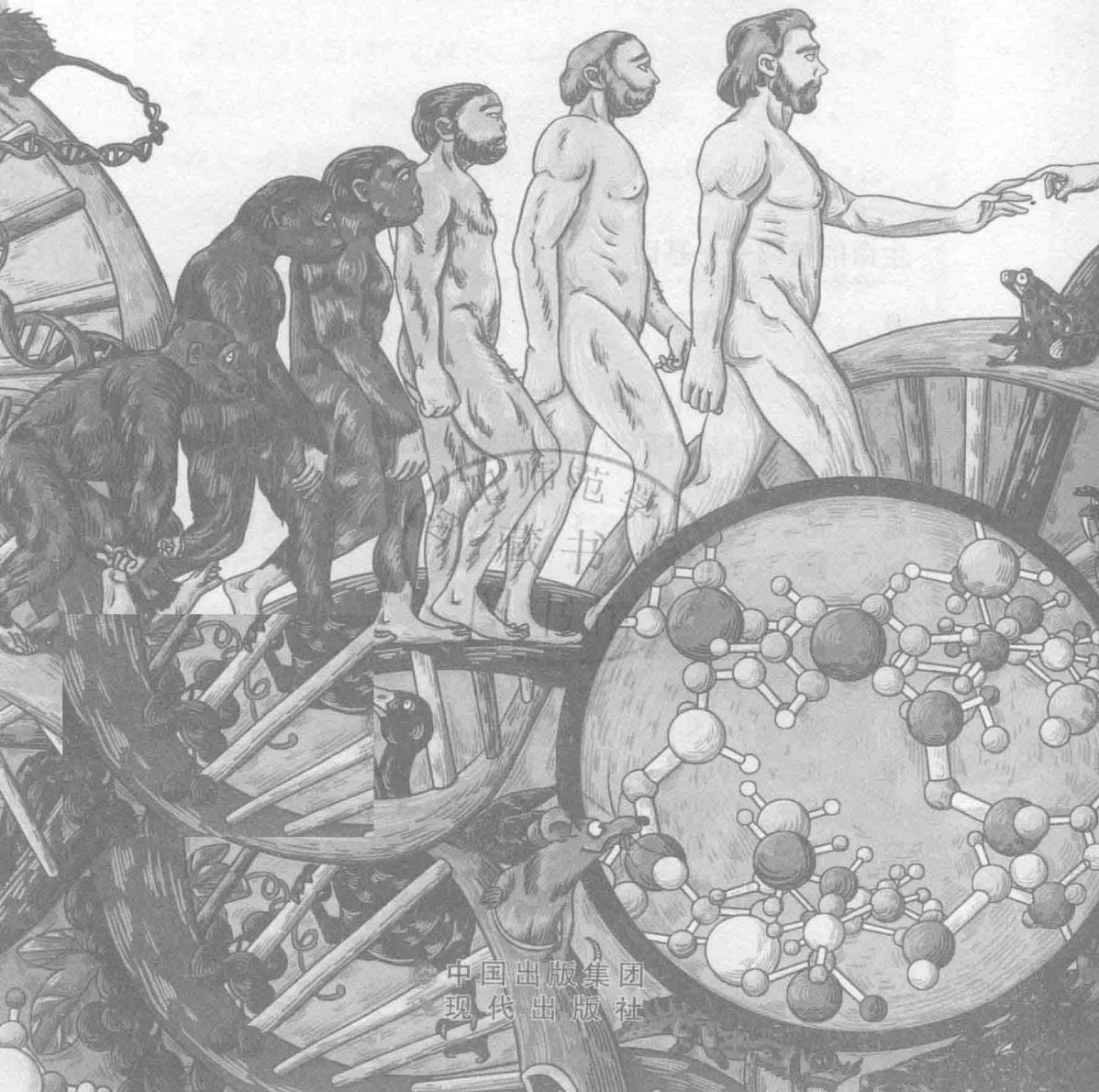
中国出版集团
现代出版社

科技探索·奥秘生命

李华金◎编著

生命的密码

——基因



中国出版集团
现代出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

生命的密码——基因 / 李华金编著. — 北京：
现代出版社, 2012. 9

ISBN 978 - 7 - 5143 - 0749 - 8

I. ①生… II. ①李… III. ①基因 - 普及读物
IV. ①Q343. 1 - 49

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2012) 第 204021 号

生命的密码——基因

编 著	李华金
责任编辑	陈世忠
出版发行	现代出版社
地 址	北京市安定门外安华里 504 号
邮政编码	100011
电 话	010 - 64267325 010 - 64245264 (兼传真)
网 址	www.xdcbs.com
电子信箱	xiandai@cnpitc.com.cn
印 刷	北京嘉业印刷厂
开 本	710mm × 1000mm 1/16
印 张	14.5
版 次	2012 年 10 月第 1 版 2013 年 8 月第 1 次印刷
书 号	ISBN 978 - 7 - 5143 - 0749 - 8
定 价	28.80 元

版权所有，翻印必究；未经许可，不得转载

前言 PREFACE

生命的密码——基因

亘古永恒的时空舞台演绎着如梦如歌的天地玄妙，充满着似真似假的千古谜团，而生命本身便是这些谜团中最迷人的一个。神奇的生命让人们如痴如醉，并促使人们一次又一次地发问：生命究竟是什么？它从哪里来？为什么生命的延续中伴随着许多奇妙的现象？还有生物技术会给人类带来哪些危害？人们应该如何控制？这些问题的答案都与我们息息相关，也是每一个人都想要知道的。尽管今天的人类，科学高度发达，我们可以上九天揽月，可以下深海探秘，但人类仍有太多的疑问、太多的谜团；我们可以分裂原子，改变基因，克隆生命，再造物种，但人类仍有太多的梦想、太多的期待。于是，疑问与谜团，梦想与期待，便给了我们破解人类文明与科学未解之谜的精神和勇气，给了我们心灵遨游未知世界的动力。人类的历史，也正是在不断探索和破解未知世界的过程中，不断地向前迈进。

CONTENTS 目录

生命的密码——基因

细胞

- 细胞的结构 2

- 细胞中的化学成分 5

基因与基因组

- 什么是基因 12

- 基因的组成 16

- 核 酸 19

- 基因的位置 23

- 基因的一般特性 26

- 基因分类 27

- 基因组 27

染色体

- 什么是染色体 32

- 染色体的结构变异 34

- 染色体的数目变异 37

- 染色体与男女性别决定 40

DNA

- 什么是 DNA 44

- DNA 的结构与组成 45

- DNA 的功能 50

- RNA 的功能 51

- DNA 测序 52

- DNA 与遗传的关系 55

- DNA 指纹探秘 58

基因与生命遗传

- 遗传的分离定律 64

- 遗传的自由组合定律 67

- 遗传的连锁与互换规律 71

- 基因是怎样控制遗传的 74

- 性格形成源于基因 79

- 基因突变 82

基因与疾病

- 基因与遗传性疾病 86

- 基因与遗传易感性疾病 92

基因工程

- 基因工程的概念 100

基因工程的出现和创立	101	微生物克隆技术	169
基因工程是怎样“施工”的	103	植物克隆技术	171
基因的诊断技术	110	动物克隆技术	176
基因医病	113	克隆人类	180
基因工程疫苗	118	我国的克隆成果	185
转基因食品	120	人类基因组计划	
基因农业	124	人类基因组计划的含义	190
转基因动物	136	人体基因的重大发现	195
动物制药厂	139	绘制生命图谱	201
细菌制药厂	141	人类基因组计划的实施	210
人造基因血液	146	后基因组计划	214
DNA的“分子手术”	149	蛋白质组学计划	216
生物芯片	152	我国加盟人类基因组计划	
基因武器	156	加盟世界基因组织	220
基因克隆			
什么是基因克隆	160	生物资源基因组计划	221
基因克隆的秘密	161	人类功能基因研究	223
首例克隆多莉羊	163	后基因时代的中国战略	226
单亲雌核生殖	166		

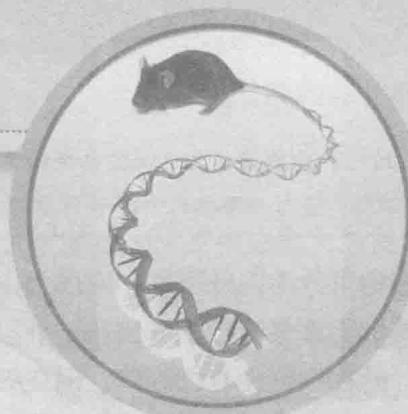
生命的密码——基因

细 胞

◀ SHENGJI DE MITA JIYIN ▶

细胞是组成包括人类在内的所有生物体的基本单位，这一基本单位的含义即包括结构上的，也包括功能上的。除病毒外的生物都是由细胞构成的，细胞是新陈代谢最基本的结构和功能单位。

生物体的各项生命活动及生命的生理、行为特点，都是建立在细胞这一特殊结构基础之上的。细胞像生物体一样，也要经历出生、生长、成熟、繁殖、衰老、死亡的过程。本章沿着细胞的生命历程这条主线，重点分析细胞膜的结构和特性，体会细胞这一有机整体在结构及功能上的联系性。

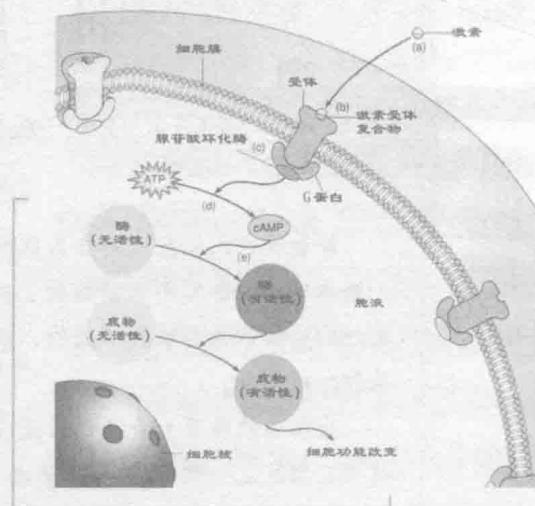


细胞的结构

所有的生命形式，基本上都是以细胞为基础的。生命要延续，不管是有性生殖，还是无性生殖，都是小小的细胞在不停地复制自己。现代生物学家要进行“克隆”，也要对细胞进行“手术”。

所以，一切都要从细胞开始。

细胞包括细胞膜、细胞质和细胞核。植物细胞和细菌还含有细胞壁。细胞质是细胞中除了细胞核以外细胞膜以内的原生质。但科学家发现细胞质并不是均匀的，其中包含了许多有形结构。这些结构被称为细胞器，如质体、线粒体、核糖体、圆球体、溶酶体、中心粒、高尔基体、液泡等。



细胞组织图

知识小链接

溶酶体

溶酶体是真核细胞中的一种细胞器，为单层膜包被的囊状结构。直径约0.025~0.8微米，内含多种水解酶，专司分解各种外源和内源的大分子物质。

环绕在细胞外围的结构可分为内外两层。内层为由脂类和蛋白质组成的细胞膜，亦称质膜，它是细胞都具有的相同结构。外层为细胞表面，这一层在各类细胞中差别很大，动物细胞没有细胞壁，但在细胞膜外也覆盖着胞外基质，在植物细胞膜外面尚有壁。细胞壁是植物细胞区别于动物细胞的重要



特征之一。植物细胞壁的主要作用是使植物细胞保持一定形状和一定的渗透压。

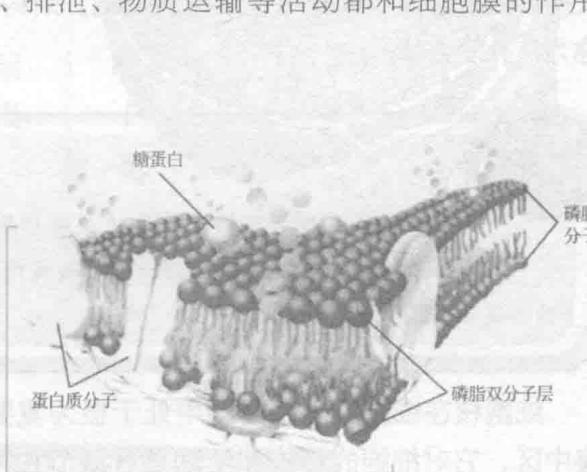
在电镜下可以看出，细胞膜呈暗——明——暗形式的三层结构。细胞膜不仅是细胞把其内部与周围环境分开的边界，更重要的是，它是细胞同周围环境或其他细胞进行物质交换的通路。细胞膜对物质穿越细胞膜运输和交换有调节作用，它是细胞的一道动态屏障。

生物膜是细胞进行生命活动的重要结构基础，细胞的能量转换、蛋白质合成、信息传递、运动、分泌、排泄、物质运输等活动都和细胞膜的作用相关。

根据有无细胞核膜可以将细胞分为原核细胞和真核细胞两大类型。

原核细胞最主要的特征是没有由膜包围的细胞核，遗传物质均匀分布于整个细胞中或集中存在于细胞的一个或几个区域中。这些区域中物质密度较低，但与周围高密度的细胞质无明确的分界，故把这种低密度区称为类核。类核中含有盘绕的细丝，这些细丝是不结合蛋白质裸露的DNA双螺旋。由原核细胞构成的生物称为原核生物。现在分类学家把原核生物划为一个独立的界，即原生界，其中包括蓝藻和各类细菌。真核细胞最主要的特点是细胞内有膜，把细胞分成了许多功能区。最明显的是含有膜包围的细胞核，此外还有由膜而形成的细胞器（如线粒体、内质网、高尔基复合体等）。分区使细胞的代谢效率较原核细胞大为提高。例如，氧化磷酸化活动主要集中在线粒体中进行，植物细胞的光合作用机能由叶绿体来承担。

细胞核大多呈球形或卵圆形，但也随物种和细胞类型不同而有很大差别。有的也可呈分枝状、带状。核的形状往往同细胞的形状有很大的关系。多角形、立方形和圆形的细胞，其核也多呈圆形。细胞核的位置多处于细胞的中



细胞膜结构示意图

央，如果细胞的内含物增多，则可把核挤到一侧。如植物细胞、液泡增大后核偏一侧；动物的脂肪细胞、脂肪滴加大后，核即被挤到细胞边缘，呈扁盘状。可是不论是什么形状，核膜多是凹凸不平。细胞核在细胞生活周期中，形状变化很大，在分裂阶段时，细胞核可暂时解体。

细胞核的外表有一层双层膜结构，称为核膜。核膜是核的边界，系由内外两层单元膜组成。核膜并不是完全连续的，有许多部位，核膜内外两层互相连接，形成了穿过核膜的小孔，称为核孔。核孔是核质与细胞质进行物质交换的重要通道。核孔不是单纯的空洞，结构相当复杂，因此又把这种小孔称为核孔复合体。

基本
小知识

核 膜

核膜是位于真核生物的核与细胞质交界处的双层结构膜。有时，外膜与内质网的一部分相连接。核膜的这种基本结构，可因生物种类的不同而异。

细胞核在细胞的生命活动中处于极为重要的地位，是细胞遗传物质的集中区，它对细胞的结构和活动具有调节和控制作用。真核细胞的间期核有一个或几个浓密的球形小体，称为核仁。因为它较周围的核液要浓密得多，故在光学显微镜下清晰可见。核仁的形状、大小、数目，因生物种类和生理状态不同而有所变动，一般生理活动旺盛的细胞，核仁大；不太活动的细胞，核仁就小。核仁总是位于染色体组中一定染色体的特定部位。在细胞核内，DNA分子和蛋白质结合成了染色质，在分裂阶段，染色质浓缩成染色体。各种生物的染色

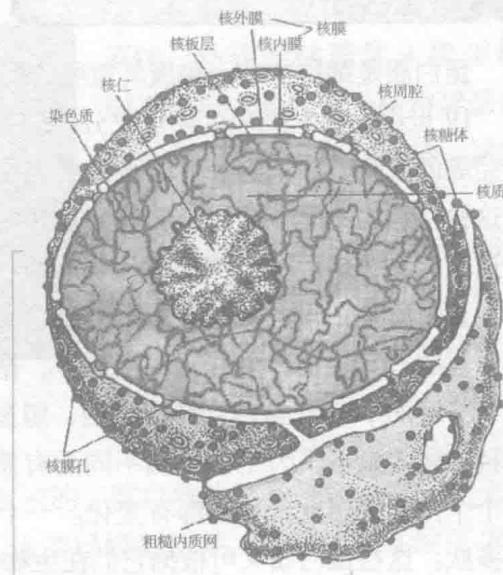
趣味点击

染色体

染色体是细胞内具有遗传性质的物体，易被碱性染料染成深色，所以叫染色体（染色质）；其本质是脱氧核糖核酸，是细胞核内由核蛋白组成、能用碱性染料染色、有结构的线状体，是遗传物质基因的载体。

体数目一般是恒定的，少的有2个，多者达数百个。在光学显微镜下可以看到一种嗜碱性很强的物质，称为染色质。在间期核中，染色质以两种状态存在，有的是伸展开的呈电子透亮状态，称为常染色质；另一种是卷曲凝缩的，称为异染色质。

核仁的功能是转录转运DNA。在细胞分裂时，染色质凝缩为染色体。



细胞核结构图

细胞中的化学成分

细胞中的化学成分是极为复杂的，有无机物，也有有机物，种类很多。这就需要利用生物化学知识和技术来分析。

生物化学以研究生命的物质基础和阐明生命过程中的基本化学变化规律为主要目的，直接涉及生命的本质问题。

生物体内物质的新陈代谢是维持生命的重要保证。生物化学的成就，揭示了细胞内新陈代谢是数以千计的互相联系的化学变化交织而成的，其中每一个具体的化学反应几乎都由具有专一性的生物催化剂——酶所催化。整个新陈代谢能够有条不紊地进行，是由于受着酶体系引起的化学反应本身的反馈调节、神经以及各种激素的调节和基因的控制。

◎ 蛋白质

蛋白质是细胞中的一种极其重要的物质，“生命是蛋白质的存在方式”。

19世纪，化学家和生物学家分析研究了像鸡蛋蛋白、血液、奶、骨髓和神经等的成分，认识到含氮的蛋白质类化合物的重要性。他们很早就注意到了这种特别的物质，即对这些物质加热时，它们会从液态变为固态，而不发生逆变化。于是，1836年瑞典化学家柏尔采留斯将这种物质命名为蛋白质。

蛋白质是含碳、氢、氧、氮和硫的化合物，大多数生物体中的蛋白质占总干重的一半以上。蛋白质种类繁多，据估计，在人体中蛋白质的种类不下10万。例如，血红蛋白、纤维蛋白、组蛋白、各种色素、各种酶等。蛋白质的种类和数量不仅因生物种属不同而有差异，就是在不同个体间，甚至在同一个个体的不同发育时期都有变化。一个小小的细胞可以含有几千种蛋白质和多肽。这些蛋白质又可根据它们在生物体内所起作用的不同，分成五大类：

1. 酶蛋白。生物体内进行着成千上万种化学反应，这些反应是在一类叫做酶的特殊蛋白质生物催化剂的作用下进行的，反应速度很快，往往是体外速度的几百倍甚至上千倍。

2. 运载蛋白。动物中氧气的运输是靠血液中的血红色素，对于高等哺乳动物来说就是血红蛋白。生物的细胞膜上含有各种各样的运载蛋白质，它们在生物的物质代谢中起着重要的作用。

3. 结构蛋白。生物体的细胞结构，包括细胞膜、细胞核、质体、线粒体、核糖体、内膜系统，以至真核类的染色体等在结构上都含有大量由蛋白质组成的



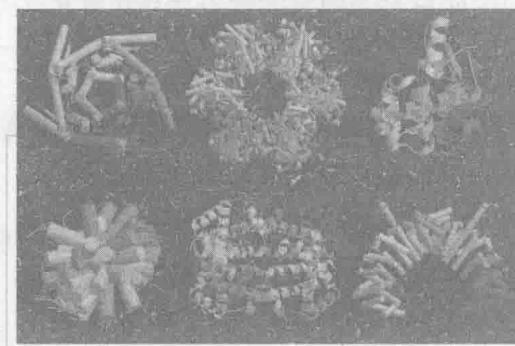
拓展阅读

酶蛋白

酶的纯蛋白部分，是相对于辅酶因子而言，又称为脱辅基酶蛋白，其单独存在时不具有催化活性，与辅酶因子结合形成全酶后才显示催化活性。酶蛋白目前主要的用与饲养业。酶蛋白以植物蛋白为原料，酵母菌为主菌，辅以产酶、产维生素的七种菌进行复合发酵，改善植物蛋白结构，富含消化酶系、菌体蛋白、维生素制作的饲料。可以增强机体抵抗力，减少死亡率。



亚基，形成了细胞的框架结构。



蛋白质结构图

许多种不同的氨基酸组成的。蛋白质的种类虽多，但它们水解产物都是氨基酸。20世纪30年代，人类已经搞清楚，生物的氨基酸仅20种，它们是甘氨酸、丙氨酸、缬氨酸、亮氨酸、异亮氨酸、丝氨酸、苏氨酸、苯丙氨酸、酪氨酸、半胱氨酸、甲硫氨酸、赖氨酸、精氨酸、组氨酸、天冬氨酸、谷氨酸、色氨酸、脯氨酸、胱氨酸、蛋氨酸。

许多氨基酸并不直接形成蛋白质，它们先组成蛋白质的次级结构多肽，再由多肽组成蛋白质。多肽没有明显的蛋白质特性，多肽呈螺旋状结构。一种特定的蛋白质的特性，除决定于构成它的多肽链的氨基酸的数目、种类和比例之外，还和它们的排列次序及四级空间结构有关。小的蛋白质分子量只有几千，所含的氨基酸也不超过50个，有的蛋白质的分子量达几十万至几百万，含有几千、几万个氨基酸。每一种蛋白质的性质，取决于所有各种氨基酸在分子链上按什么次序排列。即便每一种氨基酸只出现一次，19个氨基酸在一个链

4. 抗体。生物体内的免疫防御系统。外界的病原体入侵生物体时，生物体便产生一种特异蛋白质能与它们对抗，使其解体，这就是抗体。

5. 激素。生物体内某一部分可以产生一类特种的蛋白质，通过循环，释放到血液中，调节其他部分的生命活动。

蛋白质是由氨基酸组成的大分子物质，是许多种不同的氨基酸组成的。蛋白质的种类虽多，但它们水解产物都是氨基酸。20世纪30年代，人类已经搞清楚，生物的氨基酸仅20种，它们是甘氨酸、丙氨酸、缬氨酸、亮氨酸、异亮氨酸、丝氨酸、苏氨酸、苯丙氨酸、酪氨酸、半胱氨酸、甲硫氨酸、赖氨酸、精氨酸、组氨酸、天冬氨酸、谷氨酸、色氨酸、脯氨酸、胱氨酸、蛋氨酸。



你知道吗

多 肽

多肽是 α -氨基酸以肽键连接在一起而形成的化合物，它也是蛋白质水解的中间产物。由两个氨基酸分子脱水缩合而成的化合物叫做二肽，同理类推还有三肽、四肽、五肽等。能透过半透膜，不被三氯乙酸及硫酸铵所沉淀。由50个以上的氨基酸组成的肽就称为蛋白质。



上可能有的排列方式就接近 12 亿种，而由 500 多个氨基酸组成的血蛋白那么大的蛋白质，可能有的排列方式就是 10^{66} 种，这个数目比整个已知的宇宙中的亚原子粒子的数目还多得多。所以，这种多样性，能反映几百万种物种、不计其数的生物品种，以及大量品种内个体间的性状的千差万别，构成各式各样的生命现象。从这种意义来看，可以认为“生命是蛋白质的存在方式”。

从 1959 年开始，美国生物化学家梅里菲尔德所领导的一个小组开创了一个新的合成蛋白质的方法，即把想要制造的那个链上的头一个氨基酸连到聚苯乙烯树胶小颗粒上，然后再加上第二个氨基酸的溶液，这个氨基酸就会接到第一个的上面，此后再加上下一个。这种往上面添加的步骤既简单又迅速，并且能自动化，还几乎没有什损耗。1965 年，我国科学工作者就用这种方法合成了具有活性的人工胰岛素，为人类开创了人工合成蛋白质的前景。到 1969 年，合成的链更长，为 124 个氨基酸的核糖核酸酶。

酶是蛋白质分子的一种，它能在没有高温、高压、强化物质的条件下，在严格而又灵活的控制下，进行体内多种复杂的化学反应，维持生命的各个方面。生物体内的几乎每一种化学反应步骤都有一种专一的酶在起催化作用，其催化效率比一般催化剂高约 $10^6 \sim 10^{10}$ 倍。

酶就是“蛋白质催化剂”。目前已知酶有 2800 多种，酶是有机体的催化剂。和无机物的催化剂不同，它有着高度的专一性。每一种酶都有特定结构

的表面，以便和一种特殊的化合物结合。起催化剂作用的不是整个酶分子，而只是酶分子的一部分。后来，人们进一步发现一个有趣的现象：可以把酶分子大大地砍掉一段，而不影响它的活性。例如有一种同胃蛋白酶差不多的“木瓜蛋白酶”，木瓜蛋白酶由 212 个氨基酸残基组成，当日用氨基肽酶从 N 末端水解掉分子中的 $2/3$ 肽链后，剩下的 $1/3$ 肽链仍保持 99% 的活性。它的活

广角镜

氨基酸

氨基酸是含有氨基和羧基的一类有机化合物的通称。生物功能大分子蛋白质的基本组成单位，是构成动物营养所需蛋白质的基本物质。是含有一个碱性氨基和一个酸性羧基的有机化合物。氨基连在 α -碳上的为 α -氨基酸。天然氨基酸均为 α -氨基酸。





性看不出降低多少。这样，至少可以把酶简化到便于人工合成的程度，变成相当简单的有机化合的合成酶，从而可以大量生产，用于各个方面。这将是一种“化学上的小型化”，能把整个化学工业推向一个新的发展阶段。

◎ 单糖和多糖

在细胞中的糖类可分为两种，单糖和多糖，其中多糖是由单糖聚合而成的。

单糖在细胞中是用作能源来利用的。最重要的单糖有两种——五碳糖和六碳糖。在五碳糖分子中，含有 5 个碳原子，而在六碳糖分子中，含有 6 个碳原子。

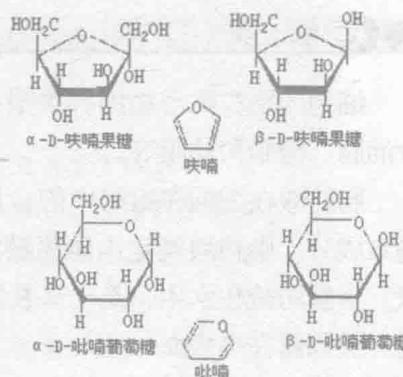
葡萄糖是细胞中最重要的单糖之一，也是供给生物能量的重要物质之一。葡萄糖在体内代谢途径的阐明，在整个新陈代谢问题的研究中占有极为重要的地位。现在已经清楚地了解，糖在生物体内的氧化，包括不需氧的氧化和需氧的氧化两个过程。

多糖在细胞中的用途更广泛一些，主要可以分为两种：一是作为食物储存，二是参加细胞的结构组成。多糖在植物细胞中表现为淀粉，而在动物细胞中表现为糖原。

趣味点击

单 糖

单糖一般是含有 3~6 个碳原子的多羟基醛或多羟基酮。最简单的单糖是甘油醛和二羟基丙酮。单糖是构成各种糖分子的基本单位，天然存在的单糖一般都是 D 型。在糖通式中，单糖的 n 是从 3~7 的整数。单糖既可以环式结构形式存在，也可以开链形式存在。



单糖分子式

淀粉和纤维素都是多糖类化合物，是生物细胞的重要组成部分，人类自古以来就熟悉它们。但是这些物质的组成成分和结构，也是到 19 世纪以后才逐渐被认识的。19 世纪中叶发现，不论是淀粉还是纤维素，水解后的产物都是葡萄糖。它们的化学成分都是由碳、氢、氧组成，其中氢氧之比同水分

子一样，所以长期以来称这类化合物为碳水化合物。

淀粉在生物体内有两类分子，均由葡萄糖分子聚合而成。一类淀粉是不分枝的分子，所以人们将其称为直链分子；另一类淀粉分子为有分枝的多糖，称为支链淀粉。支链淀粉的分子要比直链淀粉的分子大，在直链淀粉分子中，每一分子含有250~300个葡萄糖单元，而在支链淀粉分子中，每一分子含有1000个以上的葡萄糖单元。

◎ 脂类

细胞内脂类化合物的种类很多，包括有脂肪、脂肪酸、蜡、甾质、磷酸甘油脂、糖脂和鞘脂等。

脂肪酸在细胞和组织中的含量极微，它的重要性在于它是若干种脂类的基本成分。脂肪酸类是由碳氢链组成的，一头溶于水，另一头不溶于水。所以，当脂肪酸在水中，是一头扎在水里的模样，可溶性的一头扎入水中，而另一头则露在水表面。

脂肪酸甘油脂是动、植物体内脂肪的主要贮存形式。当生物体内碳水化合物、蛋白质或脂类过剩时，即可形成甘油脂贮存。脂肪酸甘油脂为能源物质，氧化时可比蛋白质多释放出两倍的能量。

此外，磷脂是构成细胞膜系统的主要成分。动物细胞膜的主要磷脂成分为脑磷脂和卵磷脂。在细菌细胞膜和叶绿体、线粒体膜中还有一种心磷脂。

核酸是另一种重要的生命物质，它的发现比蛋白质约晚30年。在下一节里会有介绍。

基本
小知识

磷 脂

磷脂也称磷脂类、磷脂质，是含有磷酸的脂类，属于复合脂。磷脂组成生物膜的主要成分，分为甘油磷脂与鞘磷脂两大类，分别由甘油和鞘氨醇构成。磷脂为两性分子，一端为亲水的含氮或磷的尾，另一端为疏水（亲油）的长烃基链。由于此原因，磷脂分子亲水端相互靠近，疏水端相互靠近，常与蛋白质、糖脂、胆固醇等其他分子共同构成脂双分子层，即细胞膜的结构。

生命的密码——基因

基因与基因组

◀ SHENGMING DE MIMA JIN ▶

基因的分子结构和组织对基因的表达有重要的影响。基因是生物体传递和表达遗传信息的基本单位。基因的分子结构在原核生物中的是什么呢？不同生物的基因和基因组结构都有各自的特点，所储存的遗传信息有着很大的差别。近几年来各自生物基因组计划的开展，特别是最近发展起来的生物信息学，为深入研究基因的分子结构和组织以及基因组的发展奠定了基础。这一章将带领我们更加清晰地观察基因和基因组那蒙着薄薄面纱的脸庞。

