

成人高等医学院校教材

医学遗传学

李志道 主编
丁克清 主审
王兰田
金 明

医学遗传学

李志道 丁克清 王兰田 主审

学技术出版社

辽宁科学技术出版社

成人高等医学院校教材
供医疗、卫生、儿科、护理等专业用

医学遗传学

李志道

丁克清 主编

王兰田

金 明 主审

辽宁科学技术出版社

编者 (以姓氏笔画为序)

丁克清 马连第 马南平 王元礼
王兰田 王长珍 刘 宇 刘应伯
刘瑞辉 肖义秀 李志道 胡国明
梁志斌 张进中 陈金中 董志坚
蔡久凤 聂 晶

医学遗传学
Yixue Yichuanxue

李志道
丁克清 主编
王兰田
金 明 主审

辽宁科学技术出版社出版 (沈阳市南京街6段1里2号)
辽宁省新华书店发行 丹东印刷厂印刷

开本: 787×1092 1/16 印张: 10⁵/8 字数: 230,000
1990年2月第1版 1990年2月第1次印刷

责任编辑: 杜 通 插图: 庄庆芳
封面设计: 曹太文 责任校对: 王春茹
版式设计: 李 夏 赵淑新

印数: 1-8,484

ISBN 7-5381-0856-4/R·129 定价: 4.80元

编写说明

随着我国成人医学院校的迅速发展,编写适合于成人高等医学教育特点的教材已成为十分迫切的问题。在卫生部同意和指导下,我们组织了国内部分院校有一定理论水平和教学经验的教师,编写了这本《医学遗传学》,并拟于此后再编写一本《医学细胞生物学》作为本书的姊妹篇,以供各院校使用。

本书内容共分十四章,前七章是根据医学专科大纲的要求编写的。考虑到一些成人医学院校所设的医学本科、高护等专业以及临床各科高层次培训等专业的需要,本书增加了《遗传与肿瘤》、《免疫遗传》、《遗传与药物反应》、《生化遗传》、《基因工程》、《优生》等七章内容,可供有关专业选择使用。

本书的主编是,武汉市职工医学院、湖北职工医学院、辽宁职工医学院的同志。参加编写的单位有佛山职工医学专科学校、沈阳职工医学院、鞍钢职工医学专科学校、广元职工医学院、哈尔滨职工医学院、吉林卫生管理干部学院、北京职工医学院、河北职工医学院、河南职工医学院、阜新煤矿职工医学专科学校,也有的是上述院校外的特约编者。参编的各院校对本书的编写工作给予了很大的支持;湖北、武汉、辽宁、佛山的四所院校对本书的编写给予了更大的支持。

辽宁科学技术出版社,基于对医学教育和教材建设方面的重视,在本书的编辑出版上给予了大力支持。

北京医科大学金明教授承担了本书的主审,哈尔滨医科大学张贵寅教授对本书部分章节的编写给予了指导,在此一并致以谢意。限于编者的水平和经验,本书内容难免有不当之处,请在使用过程中及时提出指正。

《医学遗传学》编者

1989年5月20日

目 录

第一章 绪论	1
一、医学遗传学的研究对象、任务及分科	1
二、医学遗传学在医学中的地位	1
三、遗传病的种类和基本概念	2
四、医学遗传学的研究方法	3
第二章 遗传的细胞基础	6
第一节 细胞的一般结构	6
第二节 细胞核	7
一、核膜	7
二、核仁	8
三、染色质	8
第三节 细胞质	10
一、微管、微丝	10
二、线粒体	11
三、内质网	11
四、高尔基体	11
五、溶酶体	12
六、中心体	13
第四节 细胞膜	13
第五节 细胞的繁殖	14
一、细胞繁殖周期	14
二、细胞分裂	16
三、配子的发生和受精	19
第三章 遗传的分子基础	21
第一节 遗传物质是DNA的证据	21
一、DNA是遗传物质的间接证据	21
二、DNA是遗传物质的直接证据	22
第二节 核酸的结构和功能	22
一、核酸的组成成分	22
二、DNA的分子结构	23
三、RNA的分子组成与种类	24
四、DNA的复制	24
第三节 DNA与遗传信息的表达	25
一、遗传信息的转录	25

二、遗传信息的翻译·····	25
三、反转录·····	27
第四节 基因的本质和作用·····	28
一、基因的概念及其发展·····	28
二、基因和DNA·····	28
第五节 基因突变的分子基础·····	29
一、基因突变的分子机理·····	29
二、基因突变与氨基酸顺序·····	30
三、DNA损伤的修复系统·····	31
第六节 基因表达的调节与控制·····	31
一、原核细胞的基因调节系统·····	31
二、真核细胞的基因调节系统·····	32
第四章 细胞遗传学·····	35
第一节 人类染色体·····	35
一、人类染色体数目·····	35
二、染色体的形态特征·····	35
三、人类染色体的常规分析·····	36
四、人类染色体的显带核型分析·····	37
五、染色体研究的新方法·····	39
第二节 染色体畸变·····	41
一、染色体畸变的原因·····	41
二、染色体畸变的分类·····	42
第三节 染色体异常综合征·····	45
一、常染色体异常综合征·····	45
二、性染色体异常综合征·····	47
第五章 单基因遗传病·····	51
第一节 单基因遗传病的特征和家系分析·····	51
一、单基因遗传病的特征·····	51
二、单基因遗传病的家系分析·····	51
第二节 单基因遗传病的遗传方式·····	52
一、分离律、自由组合律和连锁互换律·····	52
二、单基因遗传病的遗传方式·····	57
第六章 多基因遗传病·····	63
第一节 多基因遗传的特点·····	63
一、数量性状·····	63
二、多基因假说·····	64
第二节 遗传度·····	65
一、遗传度的概念·····	65
二、遗传度的特征·····	66
三、如何确定一种多基因遗传病的遗传度·····	67

第三节 多基因遗传病	67
一、易患性与发病阈值	67
二、多基因遗传病的特征	68
三、多基因遗传病复发风险的估计	69
第七章 生化遗传学	72
第一节 血红蛋白分子病	72
一、血红蛋白的组成和结构	72
二、分子遗传	74
三、血红蛋白病的产前诊断	80
第二节 先天性代谢缺陷	80
一、先天性代谢缺陷的概念	80
二、遗传方式	81
三、发病机理	81
四、先天性代谢缺陷病的种类	82
第八章 遗传与肿瘤	87
第一节 肿瘤的发病率	87
一、肿瘤发病年龄的种族差异	87
二、肿瘤组织类型的种族差异	87
三、肿瘤倾向性疾病的种族差异	87
四、移民中的肿瘤发病率	88
五、相对隔离区人群的肿瘤发病率	88
第二节 肿瘤的家族聚集现象	88
一、癌家族	88
二、家族性癌	89
第三节 遗传性肿瘤与遗传性肿瘤综合征	89
一、遗传性肿瘤	89
二、遗传性肿瘤综合征	90
第四节 肿瘤的遗传易感性	91
一、染色体不稳定综合征	91
二、染色体异常	92
三、遗传性免疫缺陷	93
第五节 癌基因	93
一、癌基因的功能	94
二、癌基因定位	94
三、癌基因激活	94
四、基因扩增	95
第九章 免疫遗传学	96
第一节 抗原遗传	96
一、红细胞抗原遗传	96
二、白细胞抗原遗传	97

第二节 抗体遗传	99
一、人类Ig轻链的基因节段	99
二、人类Ig重链的基因节段	100
三、人类抗体的多样性	100
第三节 补体遗传	100
第四节 免疫遗传标志与疾病关联	101
第五节 遗传性免疫缺乏症	101
第十章 遗传与药物反应	103
第一节 药物代谢的遗传	103
第二节 由药物反应揭示的遗传差异	104
一、无过氧化氢酶症	104
二、琥珀酰胆碱敏感症	104
三、慢乙酰化	105
四、苯妥英钠羟化酶缺乏症	106
五、非那西汀脱乙基障碍	107
六、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	107
七、恶性高热	109
八、华法令抗性	109
第三节 药物反应发生改变的遗传病	110
一、急性间歇性卟啉症	110
二、痛风	111
三、糖皮质激素致眼压升高诱发的青光眼	111
四、高胆红素血症	111
五、药物敏感性血红蛋白病	112
第十一章 群体遗传学	113
第一节 基因频率与基因型频率	113
第二节 Hardy-Weinberg定律	113
第三节 突变和选择对基因频率的影响	117
一、突变对基因频率的影响	117
二、选择对基因频率的影响	118
第四节 遗传多态性与选择平衡	123
第五节 亲缘婚配与遗传平衡	124
一、常染色体基因近婚系数	124
二、x连锁基因近婚系数	125
三、群体的平均近婚系数	126
四、近亲结婚与隐性纯合子	127
第六节 遗传漂变与移居	128
一、遗传漂变	128
二、移居	129

第十二章 基因工程	130
第一节 基因工程技术	130
一、基因分离.....	131
二、运载体的选择.....	133
三、DNA分子的切断与连接	134
四、重组DNA的表达	136
第二节 基因工程在医学上的应用	138
一、基因诊断.....	138
二、基因治疗.....	139
三、传染病的防治.....	140
四、肿瘤病因的研究.....	141
第十三章 遗传病的防治	142
第一节 遗传病的诊断	142
一、遗传病的早期诊断.....	143
二、皮肤纹理的分析.....	147
三、携带者的检出及评估.....	147
第二节 遗传病的治疗	147
一、遗传病治疗的环境工程.....	148
二、遗传病治疗的遗传工程.....	148
第三节 遗传病的预防	148
一、环境保护.....	148
二、遗传咨询.....	149
第十四章 优生学	151
第一节 优生学的概念	151
一、优生学.....	151
二、优生学分科及范围.....	151
三、提倡优生的意义.....	152
第二节 正优生学方法	152
一、优生工程.....	152
二、应用基因工程改造人类的遗传素质.....	153
第三节 负优生学方法	153
一、婚姻指导和婚前检查.....	153
二、适龄生育与优生.....	154
三、孕期营养与优生.....	154
四、孕期避免接触致畸剂和致畸环境与优生.....	154

第一章 绪 论

医学遗传学 (medical genetics) 是遗传学与医学相互渗透形成的一门科学。它是
以人体的疾病和异常性状为对象, 研究疾病与遗传的关系, 即研究遗传病的遗传病因、
遗传方式、发病机理、诊断、治疗和预防的一门科学。随着医学的发展, 曾一度严重威
胁人类生命的疾病, 如鼠疫、霍乱、天花、结核病等已得到相当程度的控制。目前, 遗
传性疾病的相对发病率日渐上升, 其种类约3800种以上。因此, 人类遗传病的研究已成
为医学科学的一大课题。为适应这一需要, 医学遗传学已被定为各级医学院校课程之一。

一、医学遗传学的研究对象、任务及分科

(一) 医学遗传学的研究对象、任务

医学遗传学是人类遗传学 (human genetics) 的一个重要分支。人类遗传学是探讨
人类性状遗传变异发生发展规律及其物质基础的科学。而医学遗传学的主要任务则是研
究遗传和疾病的关系; 阐明遗传性疾病的传递规律、发病机理以及病理过程。医学遗传
学应用于临床实践, 一般包括以下几项内容:

1. 遗传普查和遗传病的诊断: 通过人群普查或家系调查, 发现某种遗传病的患者,
或具有在特定环境条件下可能发病的基因型的个体, 从而探索治疗或预防的措施。
2. 进行产前诊断: 利用对离体羊水细胞或绒毛细胞的培养进行细胞水平或分子水
平的各项检测, 对染色体病和基因病做出明确的诊断。
3. 进行遗传咨询: 通过调查研究后, 对家庭中遗传病的发生、后代再次发生做出
估测, 并提供治疗及预防措施。

(二) 医学遗传学的分科

医学遗传学是遗传学与医学相结合的一门边缘科学, 它与生物学、生物化学、免疫
学、生理学、药理学等基础学科有着密切关系。此外, 医学遗传学依其研究范围和性质
还可作以下分科: 细胞遗传学、生化遗传学、分子遗传学、群体遗传学、免疫遗传
学、药物遗传学、辐射遗传学、发育遗传学、行为遗传学、数量遗传学、肿瘤遗传学、优
生学及基因工程等。

二、医学遗传学在医学中的地位

(一) 医学遗传学的研究更深刻地揭示了人类疾病的本质

近年来, 遗传学在疾病的病因学研究中的地位越来越重要。生理过程和病理变化,
既同后天的环境因素分不开, 也同先天的遗传背景有联系, 只是对于不同生理过程和
不同的病理现象, 环境和遗传重要性有所不同。由此可知, 遗传因素在人类疾病中的
地位日益显得重要, 它使疾病的定义也发生了相应的变化。传统的观点认为, 疾病是“由某

一特定原因造成健康受到损害的一个过程”。现在则认为，疾病是“个体体内平衡失调的一种状态”。个体保持体内平衡的能力是由该个体的基因型与过去和现在所接触的环境决定的。因此，疾病的发生总是遗传因素和环境因素相互作用的结果，而遗传作为内因来说，总是起着重要作用，甚至是主要作用。

（二）遗传病对人类健康的威胁日趋严重

遗传病对人类以及人类后代的健康已构成越来越严重的威胁。由于医学遗传学的发展，人类对疾病诊断的手段增高，在传染病得到或基本得到控制后，而遗传病的相对发病率正在增长。这一方面是由于对遗传病的认识水平提高，对过去已存在的遗传病加以确认，并不断的发现新的遗传病种；另一方面则基于研究方法的进步，从原有的遗传病中分出了若干亚型。这样，遗传病的相对发病率正在以一种不容忽视的速度增加，严重地威胁人类健康。

（三）许多严重危害人类健康的常见病已被证明与遗传因素有关

医学遗传学已从细胞水平和分子水平来探讨疾病的机理和生命的奥秘。某些致病基因的发现披露了疾病的本质。现已证明：恶性肿瘤、动脉粥样硬化、冠心病、糖尿病、高血压、精神分裂症及某些先天畸形等严重危害人类健康的常见病与遗传因素有密切关系。

（四）医学遗传学的发展带动了其它学科的发展

医学遗传学的发展带动了医学等其它学科的发展。它广泛采用了细胞学、组织学、生物化学、免疫学等学科的研究方法和技术，同时也采用了人类学中独特的研究方法，用来确定某种疾病是否与遗传有关。由于它的深入，带动了其它基础和临床学科的发展，如分子遗传学对染色体的形态结构、功能的认识以及DNA分子重组技术的发展。这些意味着胚胎发生、细胞分化、基因调控等方面的研究已有了重大突破。

（五）医学遗传学的发展为减少疾病，提高人民素质做出贡献

优生优育是医学遗传学的一个组成部分，它已成为人们关注的课题。实行计划生育是一项基本国策。控制人口数量、提高人口素质已引起广泛重视。我国人口居世界首位，目前还有一些地区由于经济不发达，科学文化不够普及，特别是在某些边远山区交通不便，尚存在有群体隔离的情况及某些落后的习俗，遗传病的发病率较高，在城区及沿海地带的某些地方由于环境受到污染，也增加了遗传病发病的可能性。因此，医学遗传学这门学科的研究是直接关系到提高我国各民族的智能、体质及减少各类遗传病发病率的大事。

三、遗传病的种类和基本概念

（一）遗传病的基本概念

凡是由于生殖细胞或受精卵的遗传物质在结构或功能上发生了改变，从而使发育成的新个体罹患的疾病称为遗传性疾病。在临床上准确诊断遗传病，除注意遗传病自身的特点外，还应注意与先天性疾病、家族性疾病以及由体细胞突变引起的疾病相区别。

1. 遗传病常表现出垂直传递的特点：即在家族中遗传物质变化一般牵涉上下两代的因果关系，但这两代的变化不一定连续表现出来。

2. 遗传病与先天性疾病 (congenital disease): 临床上一般将婴儿出生时表现出来的疾病称为先天性疾病。而遗传学上的先天性则是指发生在受精卵之前。患遗传病的婴儿大多在出生前就显示出某种症状或(和)体征。如先天愚型、多指(趾)症等。但也有出生时确诊为先天性疾病(临床上)并不是遗传病, 这些疾病不是因遗传物质的改变而引起的, 而是在胚胎发育过程中某些环境因素造成的。如妊娠早期, 特别是高敏期接触过致畸物, 或受风疹病毒感染而影响了胎儿的发育, 致使胎儿娩出时患有先天性白内障、耳聋、先天性心脏病等。故不可认为凡出生时所患的病就是遗传病。

反之, 遗传病不一定在出生时就表现出症状, 有时要经过一段时间后才出现明显症状。如常染色体显性遗传病——慢性进行性舞蹈病、原发性血色病往往到中年才出现症状。

3. 遗传病与家族性疾病 (familial disease): 遗传病常具有家族倾向, 如家族性的高胆固醇血症、家族性甲状腺肿等。但遗传病不一定都有家族史, 如隐性遗传病。此类疾病患者的父母表现型大都正常, 在家族中患者通常是散发性的。如白化病患者的父母双方为该致病基因的携带者, 外表正常, 但他们却把隐性的致病基因传给了下一代。由于上述原因, 常常不易查出明显的家族史。

同样, 有家族倾向的疾病也不一定是遗传病。或因环境因素相关, 如共同的饮食中缺乏某种维生素, 或因接触同一传染源导致某种传染性疾病。

(二) 遗传病的分类

按照遗传方式和遗传物质的改变情况, 遗传病可以归为三大类:

1. 单基因遗传病: 单基因遗传病种类很多, 但在人群中的发病率较低。它是涉及一对染色体(同源染色体)上单个基因或一对等位基因发生突变所致的疾病, 又称孟德尔式遗传病。这类遗传病患者的后代的发病率较高($\frac{1}{4}$ 、 $\frac{1}{2}$)。它与亲属的级别无关。

2. 多基因遗传病: 是指病因涉及两对以上等位基因和多种环境因素的遗传病。其病因和遗传方式较为复杂, 且不易与后天获得性疾病相区分。在人群中发病率相当高, 据统计可达3%左右。发病风险与患者亲属的级别有关, 在同一家族中常有几个人发病的倾向, 在患者后代中的发病率比单基因遗传病低(1~10%)。

3. 染色体病: 此病是由于染色体异常(畸变)所致。它在遗传病总数中约占10%。可分为染色体数目异常和染色体结构异常两大类。

四、医学遗传学的研究方法

(一) 家系调查

家系调查是根据遗传病具有家族倾向和垂直传递的特点, 通过对患者及其亲属的调查, 并与群体的发病率进行比较, 来确定是否与遗传有关。例如, 调查的结果表明, 血缘亲属的发病率高于非血缘亲属的发病率; 或发现一级亲属的发病率高于二级亲属、二级亲属高于三级亲属的发病率, 同时它们都高于一般人群的发病率。这可以说明该疾病与遗传有关, 尔后再作进一步的研究。此时, 必须注意与由于生活环境相同而造成的某些家族聚集性传染病或其他疾病相区别。

（二）系谱分析

系谱分析 (pedigree analysis)，对某些单基因遗传病的先证者（首先来医院就诊的患者）的家系进行追溯，对其家庭成员进行记录，然后绘成家系图谱，再进行分析。按照孟德尔式遗传规律显、隐性遗传病家系图谱的特点，来判断是否属于常染色体显、隐性遗传病或x连锁显、隐性遗传病。

（三）群体筛选法

群体筛选法是对人群中某些遗传病进行普查。查发病率、查隐性遗传病的携带者，并从中筛选出预防与治疗的对象，以达到降低人群中的发病率。此法简便，但工作量较大。

（四）核型分析法

染色体在生物学科研究中早已处于显赫位置，在医学研究中也取得了令人鼓舞的进展。对染色体的研究多采用核型分析法，即通过对人体各种组织的离体培养，并经过一系列处理，制成染色体标本片，然后对每个细胞的全套染色体按一定方式进行排列，从核型中发现染色体的畸变。在临床实践中核型分析方法有三个内容：①非显带染色体分析；②普通显带分析；③高分辨显带染色体分析。

（五）双生子法

双生子法是通过比较同卵双生（即单卵双生）——受精卵在第一次卵裂后，每个子细胞发育成一个胚胎；和异卵双生（即双卵双生）——两个卵子分别与两个精子受精形成的两个胚胎。它们某一疾病发生的一致率，可以估计该疾病发生中遗传因素所起的作用。

$$\text{发病一致率 (\%)} = \frac{\text{患同病的双生子对数}}{\text{总双生子对数}} \times 100$$

如精神分裂症的单卵双生发病一致率可达80%；异卵双生发病一致率仅为13%，前者明显高于后者。说明同卵遗传性基本相同，他们所具有的遗传性状和疾病极相似。

（六）种族差异比较

不同种族之间的遗传性有明显差异，这是由于不同的种族在繁衍上有隔离。地球上人种不同，其肤色、发型、发色、体型、血型、组织相容性抗原 (HLA) 等均显示遗传性差异。因此，遗传疾病在不同种族中的发病率、临床症状、合并症等都有显著差异，以此可作遗传疾病检出的旁证。

（七）疾病组分分析

对于某些疾病的发病机理尚未完全掌握时，应查找其中是否含有遗传因素。可将该病拆开，对某组分（环节）进行单独的遗传学研究，只要证明一个组分是受遗传因素影响，则可认为这种疾病有一定的遗传度。如高血压症、糖尿病等均属这种疾病组分分析 (component analysis) 而确定的。

（八）伴随性状研究

若某疾病经常伴随另一已确定为遗传性状或遗传疾病出现，则说明该疾病与遗传有关。两者的伴随出现可以是由于基因连锁——两个基因位点同一条染色体上；也可以是由于关联，即两种遗传上无关性状非随机的同时出现。前者可作为伴随性状研究的遗

传标记，如ABO血型、血清型、同功酶谱、分泌者型、味觉类型等。同时，某种已确定为遗传的亦可以作遗传标记使用，如患强直性脊柱炎遗传病时，溃疡性结肠炎常与其伴发，故认为溃疡性结肠炎与遗传有关。研究人类遗传病的方法甚多，若进行综合分析，更能准确无误。

不难想象，医学遗传学的研究，对提高人口质量，改善民族的遗传素质，以及遗传病的诊断治疗和预防，都有重要的意义。

(刘应伯)

第二章 遗传的细胞基础

细胞 (cell) 是生命的基本单位。人体的一切生理和生化反应都是在细胞内或细胞间进行的。

遗传和变异是通过繁殖过程体现的，而繁殖也是以细胞为基础进行的。因此，对细胞的结构，功能和细胞增殖活动的研究，不仅是认识生命活动的基础，也是了解遗传和变异的规律及其机理的基础。

第一节 细胞的一般结构

人体细胞的形态在不同组织中差别很大，通常与其特殊的生理功能相一致。例如，上皮细胞呈扁平或柱状，只有保护作用；肌肉细胞呈纺锤形，有收缩的机能；红细胞呈圆盘状，适于在血管中随血流运动；神经细胞伸出长短不同的突起，与感受刺激和传导兴奋相适应。

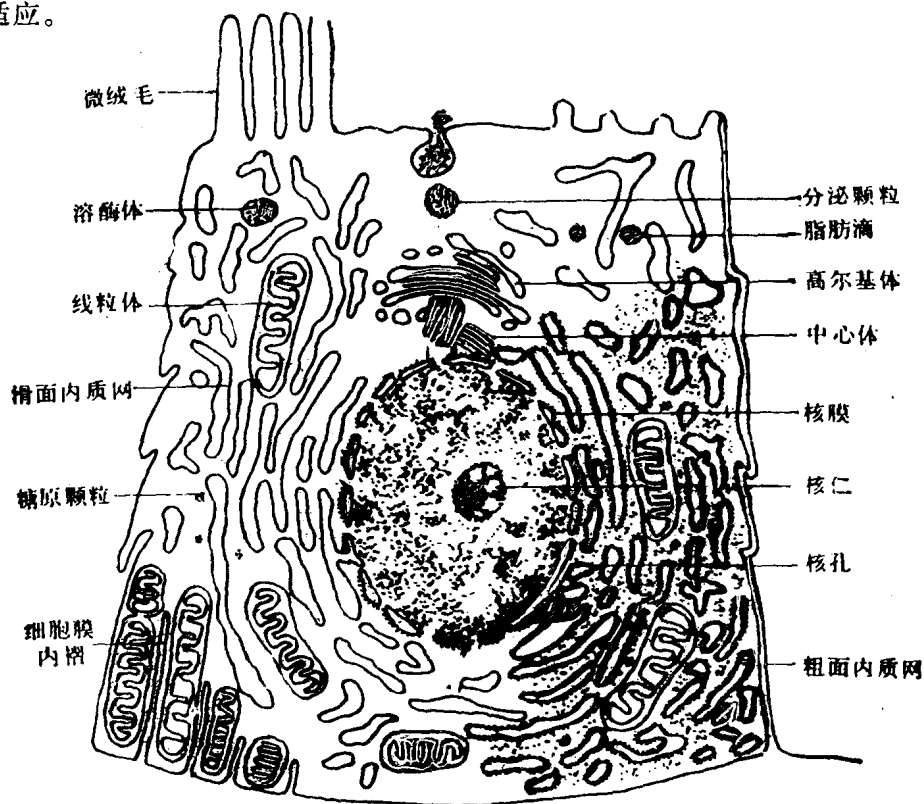


图 2—1 电子显微镜下细胞结构模式图

细胞的大小也极不一致。人体中最大的细胞是卵细胞，直径120~140微米，而精子的头部直径仅约5微米，其他细胞直径大都在20~30微米之间，需要借助显微镜才能观察到。

各类细胞形态不同，大小不一，功能各异，但是，它们的基本结构又都非常相似。在光学显微镜下可以看到细胞膜、细胞质和细胞核三个主要部分。在电子显微镜下可以观察到膜相结构，包括质膜、内质网、高尔基体、核膜、线粒体、溶酶体等。非膜相结构包括微管、微丝、核糖体、中心体、染色质、核仁等（见图2—1）。

第二节 细胞核

遗传物质主要是在细胞核内，在那里主要进行DNA的复制，各种RNA的转录。无核的细胞既不能生长，又不能进行繁殖，很快趋于死亡。所以，细胞核是细胞代谢、生长、分化和繁殖活动的控制中心，在细胞的生命活动中起着极为重要的作用。

一、核膜

核膜（nuclear membrane）是细胞核和细胞质之间的界膜，由两层单位膜（unit membrane）构成，两层膜的厚度各约75Å，分别称为外膜和内膜。两层膜之间有150~300Å的间隙，称为核周隙（perinuclear cisterna）。核膜的总厚度约200~400Å。外膜某些局部与内质网的膜相连，其外表面经常有大量的核糖体附着。这说明核膜是细胞内膜性结构的一部分。在整个核膜的表面，内膜和外膜常常不规则的彼此融合，形成许多环状的开口，称为核膜孔（nuclear pore），是细胞核和细胞质之间联系和物质交换的重要通道（见图2—2）。

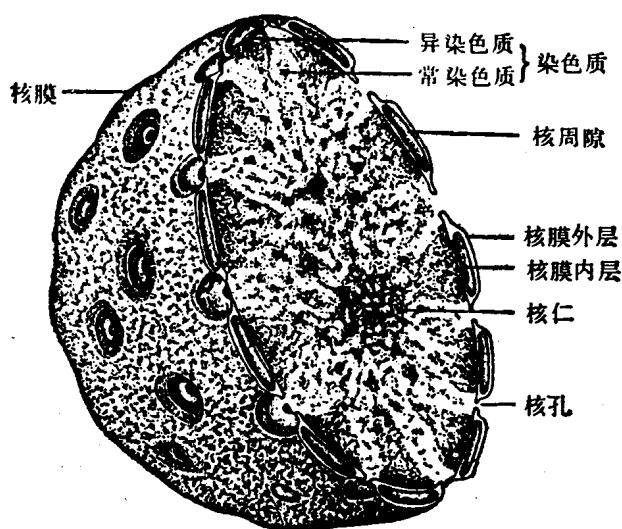


图2—2 细胞核结构模式图

二、核仁

核仁 (nucleolus) 是间期核内最明显的结构。在光镜下观察为折光率较强的匀质球体。电镜下观察为裸露在核质中的一团稀疏的海绵状结构, 其中心部分是纤维区, 是由50~100 Å的RNA和蛋白质组成; 周围是颗粒区, 由150~200 Å的RNA和蛋白质颗粒组成, 比核蛋白体略小, 实际是核蛋白体大亚基单位的前体。在颗粒区的外围是核仁相随染色质 (nucleolar-associated chromatin), 由100 Å的纤丝组成, 有的纤丝伸入核仁内部。这一部分是异染色质, 通常称为“核仁形成区”或“核仁组织者” (nucleolar organizing region, NOR)。

用细胞化学和生物化学技术测得, 核仁主要成分包含约84%的蛋白质, 11%的RNA, 5%的DNA。在快速生长的胚细胞和蛋白质合成旺盛的细胞中, 核仁比较大或有多个。没有核仁的细胞不能完成有丝分裂, 也不能长期存活, 由此可见核仁的重要性。目前了解, 核仁的主要功能是合成核蛋白体RNA (rRNA), 它是构成核蛋白体的主要成分, 而核蛋白体是合成蛋白质的场所, 由此可知核仁与蛋白质合成有密切关系。此外, 核仁还是核内蛋白质合成的活跃场所, 所以, 核仁与某些遗传信息的传递有直接关系。

三、染色质

染色质 (chromatin) 是间期核内主要的成分, 容易被碱性染料着色, 呈不规则的网状或团块状结构。

(一) 染色质的化学成分 通过分离染色质的生化分析与放射同位素掺入的研究说明, 染色质的主要成分是DNA与组蛋白 (碱性蛋白), 同时含有少量的RNA与非组蛋白 (主要是酸性蛋白)。这几种成分大致的比例为:

$$\text{染色质} \begin{cases} \text{DNA} & 1 \\ \text{蛋白质} < \begin{cases} \text{组蛋白} & 1 \\ \text{非组蛋白} & 0.5 \sim 1.5 \end{cases} \\ \text{RNA} & 0.05 \end{cases}$$

DNA与组蛋白是染色质的稳定成分, 非组蛋白与RNA的含量则随着生理状态而变化。

染色质中的RNA可能主要是转录的产物。

非组蛋白主要包括各种聚合酶, 如连接酶与转录酶, 以及少量的结构蛋白。非组蛋白富含天门冬氨酸、谷氨酸等酸性氨基酸。其功能尚不完全清楚, 可能与组蛋白有拮抗作用。

组蛋白中含有较多的碱性氨基酸, 如组氨酸、赖氨酸等。这些碱性氨基酸的残基可以与DNA的磷酸根结合成键, 对DNA的转录功能有抑制和调节作用。

组蛋白有5种, 分子量最大的是H₁, 依次为H₃、H₂A、H₂B、H₄。

(二) 常染色质和异染色质 间期核内的染色质可以根据染色的深浅分为常染色质 (euchromatin) 和异染色质 (heterochromatin)。异染色质主要分布在核膜内面及核仁周围, 染色很深, 呈大小不等的团块状, 故又称浓聚染色质。常染色质分布在核的