

医学课程学习纲要与强化训练

医学遗传学学习指导

税青林 主编



科学出版社

www.sciencepress.com

医学遗传学学习指导

医学遗传学学习指导

第三版



医学课程学习纲要与强化训练

(书号: 13201121303, 010-64003529, 010-64003529)

医学遗传学学习指导

本书是根据《医学遗传学》课程的教学大纲和《医学遗传学》教材编写而成的。本书可作为医学专业及相关专业的教学参考书。

本书共分10章, 主要内容包括: 绪论、染色体畸变、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体遗传病、分子遗传学、人类基因组计划、医学遗传学的应用等。

本书可作为医学专业及相关专业的教学参考书。

本书可作为医学专业及相关专业的教学参考书。

目

录

一

目

科学出版社

北京, 100000

(北京) 100000

· 版权所有 侵权必究 ·

举报电话:010-64030229;010-64034315;13501151303(打假办)

内 容 简 介

本书以目前国内医学院校医学遗传学基本教学内容为依据,内容包括19章。各章设目的要求、学习纲要、英汉名词对照、强化训练、强化训练参考答案,并附综合测试题,各部分内容中包含了一些临床案例分析。

本书可供本、专科医学遗传学课程学习、研究生入学考试和职业医师资格考试参考。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学学习指导 / 税青林主编. —北京:科学出版社,2009
(医学课程学习纲要与强化训练)
ISBN 978-7-03-024547-2

I. 医… II. 税… III. 医学遗传学-医学院校-教学参考资料 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2009)第 070216 号

策划编辑:邹梦娜 李国红 / 责任编辑:万 新 曹丽英 / 责任校对:张 林
责任印制:刘士平 / 封面设计:黄 超

版权所有,违者必究。未经本社许可,数字图书馆不得使用

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

新 蕾 印 刷 厂 印 刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2009年6月第 一 版 开本:787×1092 1/16

2009年6月第一次印刷 印张:9 1/4

印数:1—4 000

字数:246 000

定价:24.80 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

前 言

医学遗传学是医学领域中发展最快的带头学科之一,医学遗传学课程在现代医学教育中有着十分重要的作用。然而由于医学遗传学内容多,涉及面广泛,使学生在学习中感觉困难较大,常常抓不住要点,课后复习无从入手,鉴于此,我们组织编写了这本医学遗传学学习指导。

本书参考国内外相关教材进行编写,内容涵盖目前国内各医科院校医学遗传学课程教学的基本内容,共分19章,每章由目的要求、学习纲要、英汉名词对照、强化训练、强化训练参考答案组成,书后附综合测试题。

目的要求部分对每章的教学内容中哪些应掌握、哪些属于熟悉或了解的内容,都分别明确指出。学习纲要部分是在教学要求的基础上,将教材中教学及学习的要点以及疑难点归纳概括,进一步明确其较为重要的基础理论和基础知识,以使教学中特别给予重视,这实际上是教学要求的具体化,从而便于抓住教材中的重点。英汉名词对照部分将本章中要求掌握的重要名词以汉、英文对照形式列出,以利于开展双语教学。强化训练部分以习题为主,题型有名词解释、选择题、填空题、判断题、简答题、问答题、案例分析题等,使学生熟悉多种考试方式和试题类型。题目选择考虑本专科教学考试以及参加执业医师资格考试、研究生入学考试的备考需求,有代表性,同时也有一定广度和深度。其中案例分析题结合临床实际选编一些病例,并进行综合分析,着重培养知识的运用能力,这部分内容是本书最具特色之处。

本书的编写很多方面是编者们的初次尝试,尽管各位编者花费了大量心血,总结了他们自己的学习和教学经验,而且参考了近年许多相关的资料,但由于时间紧迫,加上水平限制,不可避免地还存在不足和错误,我们殷切期望使用本书的老师和同学们提出宝贵意见,使本书再版时更为完善,以更加适合我国高等院校医学遗传学教学改革的需要,以期在医学教育中发挥其应有的作用。

税青林

2008年6月

目 录

前言

第一章 医学遗传学概论	(1)
第二章 遗传的细胞学基础	(4)
第三章 遗传的分子基础	(10)
第四章 人类基因的研究	(18)
第五章 单基因遗传病	(25)
第六章 线粒体遗传病	(33)
第七章 多基因遗传病	(38)
第八章 染色体病	(44)
第九章 分子病与先天性代谢缺陷病	(51)
第十章 群体中的基因	(60)
第十一章 遗传与肿瘤发生	(66)
第十二章 免疫遗传学	(72)
第十三章 药物遗传学	(83)
第十四章 辐射遗传学	(90)
第十五章 发育遗传学	(95)
第十六章 行为遗传学	(100)
第十七章 遗传病的诊断	(104)
第十八章 遗传病的治疗	(110)
第十九章 遗传病的预防	(118)
综合测试题	(130)
综合测试题(一)	(130)
综合测试题(二)	(134)
综合测试题(三)	(137)

第一章 医学遗传学概论



目的要求

【掌握】

①医学遗传学的概念及其研究范围;②遗传因素在疾病发生中的作用;③遗传病的基本特征以及与家族性疾病、先天性疾病之间的联系和区别;④遗传病的分类。

【熟悉】

①医学遗传学的分支学科;②识别疾病遗传基础的方法。

【了解】

医学遗传学的发展简史和发展趋向。



学习纲要

1. 医学遗传学及其研究范围 医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门边缘科学,它研究人类遗传性疾病的发生、发展和转归与遗传因素的关系,同时探讨疾病诊断、预防、治疗的遗传学方法及手段,以改善人类的健康水平。

医学遗传学已经建立的主要分支学科有: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、行为遗传学、肿瘤遗传学、体细胞遗传学、发育遗传学、辐射遗传学。

2. 遗传因素在疾病发生中的作用 现代医学认为,绝大多数疾病的发生、发展和转归都是遗传和环境综合作用的结果,不同疾病病因中遗传因素和环境因素所占比例不同。

依据遗传因素和环境因素在疾病发生中所起作用的大小,可以把疾病分为几类:①完全由遗传决定发病,看不到特定环境因素的作用,这些疾病的发生完全取决于突变的基因或畸变的染色体;②基本由遗传因素决定,但需一定环境诱因才发病;③遗传因素和环境对发病都有作用,在这类疾病中,遗传基础是多基因,它和环境共同决定机体易患性的高低;④完全由环境因素决定发病,与遗传因素基本无关。

3. 遗传性疾病的特征和类型 遗传性疾病是指

遗传物质改变所导致的疾病,遗传物质改变既可以发生在生殖细胞,也可以发生在体细胞。遗传病具有以下3个基本特征:①遗传病的病因是遗传物质的改变;②遗传病具有遗传性;③遗传病具有先天性。

在认识遗传病时应注意:

(1) 遗传病不应与先天性疾病等同起来。先天性疾病是指个体出生时就表现出的疾病,先天性疾病不一定是遗传病,因为胚胎发育过程中接触一些有害因素,会导致胎儿产生疾病或发育畸形;反之,有些出生时未表现出来的疾病,也可以是遗传病。

(2) 遗传病应与家族性疾病加以区别。家族性疾病是指某种表现出家族聚集现象的疾病。家族性疾病不一定是遗传病;遗传病有时也看不到家族的聚集性,也不一定出生时就表现出疾病的症状,有的是在出生后漫长的生命过程中逐步表现出来的。

根据遗传物质结构和功能改变的不同,将遗传病分为5类:①染色体病:染色体的数目或结构异常引起的一类疾病;②单基因病:由于染色体上某一对基因发生突变所致的疾病;③多基因病:由多对基因与环境因素共同作用所致的疾病;④线粒体遗传病:线粒体基因突变所导致的疾病;⑤体细胞遗传病:体细胞内遗传物质改变所产生的疾病。

4. 识别疾病遗传基础的方法 医学遗传学的任务在于揭示疾病过程中的遗传因素。在针对不同的研究对象和目的时,通常采用一些独特的研究方法来确定某种疾病是否与遗传因素有关,方法有以下几种。

(1) 群体筛查法:选定某一人群,采用简便、精确的方法对某种疾病进行普查。将患者亲属发病率与群体发病率进行比较,如果患者亲属的发病率高于一般人群,而且发病率还表现为一级亲属大于二级亲属,二级亲属大于三级亲属,三级亲属大于一般人群,则表明遗传继承关系影响该病发生,可以认为该病有遗传基础。

(2) 系谱分析法:在初步确认一种病可能是遗传病后,对患者家族成员的发病情况进行全面调查,绘成系谱,根据系谱特征进行分析,往往可以确定单基因病的遗传类型和方式。

(3) 双生子法:通过比较单卵双生和二卵双生某疾病发生的一致性,如果单卵双生的发病一致性远高于二卵双生,则表明这种疾病与遗传有关;如果两者差

异不显著,则表明这种疾病与遗传因素没有直接关系。

(4) 种族差异比较法:如果某种疾病在不同种族中的发病率、临床表现、发病年龄和性别、合并症有显著差异,则应考虑该病与遗传密切相关。

(5) 疾病组分析:对于发病机制未完全弄清的复杂的疾病,如果需要研究其遗传因素,可以将疾病“拆开”来对其某一发病环节(组分)进行单独的遗传学研究。如果证明所研究的疾病组分受遗传控制,则可认为这种疾病也有遗传基础。

(6) 伴随性状研究方法:如果某一疾病经常伴随另一已确定由遗传决定的性状或疾病出现,则说明该病与遗传有关。

(7) 动物模型:动物中存在的自发遗传病作为研究人类遗传病的辅助手段。

(8) 染色体分析:对多发性畸形、体格或智能发育不全的患者、孕早期反复流产的妇女,经过染色体检查、核型分析,可以确认是否存在染色体异常的病因。



英汉名词对照

- (1) medical genetics 医学遗传学
- (2) cytogenetics 细胞遗传学
- (3) molecular genetics 分子遗传学
- (4) biochemical genetics 生化遗传学
- (5) population genetics 群体遗传学
- (6) immunogenetics 免疫遗传学
- (7) pharmacogenetics 药物遗传学
- (8) cancer genetics 肿瘤遗传学
- (9) somatic cell genetics 体细胞遗传学
- (10) genetics of behavior 行为遗传学
- (11) developmental genetics 发育遗传学
- (12) radiation genetics 辐射遗传学
- (13) genetic disease 遗传性疾病
- (14) congenital disease 先天性疾病
- (15) familial disease 家族性疾病
- (16) single gene disease 单基因病
- (17) polygenic disease 多基因病
- (18) mitochondrial disease 线粒体遗传病
- (19) chromosome disease 染色体病
- (20) somatic cell genetic disease 体细胞遗传病



强化训练

一、名词解释

1. 医学遗传学(medical genetics)

2. 遗传性疾病(genetic disease)
3. 家族性疾病(familial disease)
4. 先天性疾病(congenital disease)

二、选择题

【A型题】

1. 遗传病特指()

- A. 先天性疾病
- B. 家族性疾病
- C. 遗传物质改变引起的疾病
- D. 不可医治的疾病
- E. 散发疾病

2. 标志现代遗传学诞生的创始人是()

- A. Mendal
- B. Griffith
- C. Watson
- D. Pauling
- E. Hardy

3. 肺炎链球菌转化实验证明了()

- A. DNA 的双螺旋结构
- B. 人类染色体数目为 46 条
- C. DNA 是遗传物质
- D. 镰状细胞贫血的发生机制
- E. 遗传的基本规律

4. 参与人类基因组计划研究的六个国家有()

- A. 美、英、俄、法、德、日
- B. 美、英、俄、法、德、中
- C. 美、英、中、法、德、日
- D. 美、英、俄、韩、德、日
- E. 美、英、俄、法、德、韩

5. 根据国际人类基因组测序联合体对人类基因组 DNA 完成序列的分析,人类基因组只有()编码蛋白质的基因

- A. 10 万个左右
- B. 3 万~4 万个
- C. 4 万~5 万个
- D. 2 万~2.5 万个
- E. 1.5 万~2 万个

6. 用比较发病一致性的差异来估计某种疾病是否具有遗传基础,应采用()研究方法

- A. 群体筛查法
- B. 系谱分析法
- C. 疾病组分析法
- D. 双生子法
- E. 种族差异比较法

7. ()于 1985 年创建了聚合酶链反应(PCR)方法,在体外迅速扩增 DNA 分子

- A. Arber W
- B. Adrian
- C. Mullis K
- D. Monad J
- E. Watson JD

8. 对于发病机制未完全弄清的多因素疾病,如需要研究其遗传因素对发病的影响,可将疾病“拆开”来对其每一发病环节进行单独的遗传学研究的方法是()

- A. 群体筛查法
- B. 系谱分析法

C. 疾病组分分析法 D. 双生子法

E. 种族差异比较法

9. 下列哪一项不是遗传病具有的基本特征()

A. 遗传性

B. 先天性

C. 家族性

D. 难治性

E. 遗传物质的改变

10. 由多对基因与环境因素共同作用所致的疾病属于()

A. 染色体病

B. 单基因病

C. 多基因病

D. 体细胞遗传病

E. 线粒体遗传病

11. 建立低渗制片技术的科学家是()

A. Painter TS

B. Tatum EL

C. 蒋有兴

D. 简悦威

E. 徐道觉

12. ()最早提出遗传性代谢病的新生儿筛查法,为控制某些遗传性代谢病的发生提供了有效手段

A. Ford CF

B. Nowell P

C. Guthrie R

D. Beadle CW

E. Painter TS

三、判断题

1. 某一种疾病在汉族群体与蒙古族群体的发病率有很大的差异,这种疾病主要由遗传因素所致。()

2. 消化性溃疡的发病主要是环境因素所致,但也有一定的遗传因素。()

3. 某一种疾病在同卵双生子中的发病率不一致,这种疾病主要是环境因素所致。()

4. 所有的疾病都是环境因素与遗传因素共同作用的结果。()

5. 所有先天性疾病都是可以遗传的。()

6. 肿瘤是一种体细胞遗传病。()

7. 所有家族性疾病一定都是由遗传因素导致的。()

四、问答题

1. 试述疾病发生过程中遗传因素与环境因素的相互作用。

2. 试述遗传病、先天性疾病、家族性疾病之间的区别。



强化训练参考答案

一、名词解释

1. 医学遗传学(medical genetics):是医学与遗传学相结合的一门边缘科学,它研究人类遗传性疾病的发生、发展和转归与遗传因素的关系,同时探讨疾病诊断、预防、治疗的遗传学方法及手段,以改善人类的健

康水平。

2. 遗传性疾病(genetic disease):是指遗传物质改变所导致的疾病,遗传物质改变既可以发生在生殖细胞,也可以发生在体细胞。遗传病具有以下3个基本特征:①遗传病的病因是遗传物质的改变;②遗传病具有遗传性;③遗传病具有先天性。

3. 家族性疾病(familial disease):是指某种表现出家族聚集现象的疾病,家族性疾病不一定是遗传病。这种疾病可以是环境因素导致,也可以是遗传因素导致。

4. 先天性疾病(congenital disease):是指个体出生时就表现出的疾病,这些疾病可以是遗传病,也可以由胚胎发育过程中的环境因素引起。

二、选择题

【A型题】

1. C; 2. A; 3. C; 4. C; 5. D; 6. D; 7. C; 8. C; 9. D;

10. C; 11. E; 12. C

三、判断题

1. T; 2. T; 3. T; 4. F; 5. F; 6. T; 7. F

四、问答题

1. 现代医学认为,绝大多数疾病的发生、发展和转归都是遗传因素和环境因素综合作用的结果。不同疾病病因中遗传因素和环境因素所占比例不同,要根据具体情况具体分析,一般说来可以分为下列4种情况:①完全由遗传决定发病,看不到特定环境因素的作用,如成骨不全症、染色体病等;②遗传因素在疾病的发生过程中起主导作用,但需一定环境诱因才发病,如蚕豆病要吃蚕豆或服用某些氧化型药物后才诱发溶血性贫血;③环境因素和遗传因素共同作用,遗传因素提供了疾病发生的必要遗传背景,环境因素促使疾病表现出相应的症状,如精神分裂症、唇裂等;④疾病的发生主要是环境因素起作用,与遗传因素基本无关,如外伤。

2. 遗传病是指生殖细胞或者受精卵的遗传物质发生改变所引起的疾病,通常遗传病具有以下3个基本特征:①遗传病的病因是遗传物质的改变;②遗传病具有遗传性;③遗传病具有先天性。有的遗传病一出生时就表现出疾病,但有的要到生命的中晚期才表现出疾病;有的有明显家族聚集性,有的不表现出家族史,呈散发性。家族性疾病是指某种表现出家族聚集现象的疾病,家族性疾病不一定是遗传病。这种疾病可以是环境因素导致,也可由遗传因素导致。先天性疾病是指个体出生时就表现出的疾病,这些疾病可以是遗传病,也可以是因为胚胎发育过程中的环境因素引起。

(赵 娇)

第二章 遗传的细胞学基础



目的要求

【掌握】

①人类染色体的形态结构、类型和数目；②人类非显带核型和G显带核型分析及描述方法；③染色质和染色体组成以及分子结构。

【熟悉】

有丝分裂和减数分裂过程。

【了解】

细胞周期各时相特点和动态变化。



学习纲要

一、染色质和染色体的化学组成

1. DNA DNA是染色质的主要组成成分,也是遗传信息的携带者,遗传信息就蕴藏在DNA的核苷酸序列中,对于每一物种来说,其细胞内DNA的含量是恒定的。

2. 组蛋白 组蛋白是构成染色质的主要蛋白质成分,富含精氨酸和赖氨酸带正电荷的碱性蛋白,可分为 H_1 、 H_2A 、 H_2B 、 H_3 和 H_4 五类。组蛋白可以进行化学修饰,如乙酰化、磷酸化和甲基化等。生物体可以通过调控组蛋白的化学修饰,达到调控遗传信息转录的目的。

3. 非组蛋白 非组蛋白是一类酸性蛋白质,含天门冬氨酸、谷氨酸等酸性氨基酸,带负电荷。非组蛋白数量少但是种类多,有种属和组织特异性,在整个细胞周期都能合成。一般功能活跃组织的染色质中非组蛋白含量比不活跃的组织高。非组蛋白是真核细胞转录的活动调控因子,与基因的选择性表达有关。非组蛋白可以被磷酸化,是基因表达调控的重要环节。

4. RNA 染色质中含有少量RNA,可能是染色质中DNA的转录产物。

二、染色质的分子结构

染色质的基本结构亚单位为核小体,1个核小体由5种组蛋白和长约200个碱基对左右的DNA组成。

其中 H_2A 、 H_2B 、 H_3 及 H_4 各2个分子组成一个八聚体核心颗粒,核心颗粒的形状是一个扁圆形球体,直径约10nm。双股螺旋DNA分子绕在八聚体外面,绕1.75圈。组蛋白 H_1 不参与八聚体的构成,而是位于连接DNA中。

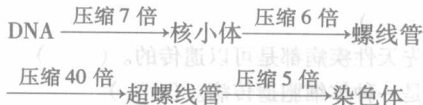
三、染色质的类型

1. 常染色质 常染色质螺旋化程度低,纤维直径10nm,呈松散伸展状,分散度大,染色比较浅而且均匀。常染色质含有单一或中度重复序列的DNA,具有转录活性,常位于间期细胞核的中央部位。

2. 异染色质 异染色质螺旋化程度较高,常呈凝集状态,纤维直径25nm左右,染色较深,多分布在核膜内表面,有的与核仁相结合,构成核仁相随染色质。异染色质为间期核中不活跃的染色质,其DNA复制较晚,含有重复DNA序列,很少进行转录。异染色质又分为结构异染色质和兼性异染色质两种。

四、染色体的组装

染色质的四级结构模型认为,从DNA包装成染色单体经历了4个主要阶段,即四级结构。一级结构为核小体,二级结构为螺线管,三级结构为超螺线管,四级结构为染色单体。根据四级结构模型,从DNA到染色体经过了4个层次的包装,共压缩8400倍。



五、人类染色体的形态结构

每一中期染色体都具有两条染色单体,互称为姐妹染色单体,它们各含有1条DNA双螺旋链。两条单体之间由着丝粒相连接,着丝粒区也被称为主缢痕。着丝粒的外侧为动粒,是纺锤体微管附着处。着丝粒将染色体沿纵轴分为两部分,较长的称为长臂(q),较短的称为短臂(p)。

六、人类的正常核型

一个体细胞中的全部染色体按其大小、形态特征顺序排列所构成的图像就称为核型。将待测细胞的核型进行染色体数目、形态特征的分析,确定其是否与正常核型完全一致,称为核型分析,见表2-1。人类体细胞正常核型,男性为46,XY;女性为46,XX。

表 2-1 人类核型分组与各组染色体形态特征(非显带)

组号	染色体号	大小	着丝粒位置	次缢痕	随体	可鉴别程度
A	1~3	最大	中(1,3号),亚中(2号)	1号常见		可鉴别
B	4~5	次大	亚中			难鉴别
C	6~12,X	中等	亚中	9号常见		难鉴别
D	13~15	中等	近端		有	难鉴别
E	16~18	小	中(16号),亚中(17,18号)	16号常见		16号可鉴别,17、18难鉴别
F	19~20	次小	中			难鉴别
G	21~22,Y	最小	近端		21、22号有,Y无	难鉴别

用特殊方法处理染色体后,显微镜下可观察到染色体沿其长轴显示出一条条宽窄和亮度不同的横纹,即染色体的带。常用的显带方法有Q带、C带、T带、R带和G带。在G带中,描述染色体一特定带时需要写明以下4个内容:①染色体序号;②臂的符号;③区的序号;④带的序号。

七、性染色质

性染色质是X和Y(染色体)的异染色质在间期细胞核中显示出来的一种特殊结构。X染色质为正常女性间期细胞核中紧贴核膜内缘的一个染色较深、大小约为 $1\mu\text{m}$ 的椭圆形小体,正常男性则没有X染色质。Y染色质是正常男性的间期细胞用荧光染料染色后,在细胞核内出现的一强荧光小体,直径为 $0.3\mu\text{m}$ 左右。

X染色质形成的Lyon假说:①失活发生在胚胎发育早期;②X染色体的失活是随机的;③失活是完全的,雌性哺乳动物体细胞内仅有一条X染色体有活性,另一条X染色体在遗传上失活;④失活是永久性和克隆式繁殖。

八、细胞分裂

高等生物的细胞增殖方式有3种:无丝分裂、有丝分裂和减数分裂。

1. 无丝分裂 无丝分裂是最早发现的一种细胞分裂方式,因为分裂时没有纺锤丝出现,所以叫做无丝分裂。又因为这种分裂方式是细胞核和细胞质的直接分裂,所以又叫做直接分裂。

2. 有丝分裂 有丝分裂是体细胞增殖的主要方式,细胞从前一次分裂结束开始生长到下一次分裂结束为止所经历的过程称为细胞周期,包括间期和分裂期。间期又分为 G_1 期、S期和 G_2 期3个分期,分裂期分为前、中、后和末4个时期。

3. 减数分裂 减数分裂又叫成熟分裂,是有性生殖个体形成生殖细胞时进行的一种特殊细胞分裂方式。减数分裂的主要特点是:DNA复制1次,细胞连

续分裂2次,分裂完成后子细胞中染色体数目减少一半。

减数分裂的结果是产生染色体数目减半的成熟生殖细胞,体细胞的二倍数染色体($2n$)变为精子或卵细胞中单倍数染色体(n);受精后,精卵结合形成受精卵,染色体数又恢复二倍数($2n$)。这样周而复始,就保证了亲代与子代遗传物质的相对稳定性。

减数分裂过程中同源染色体彼此分离,非同源染色体自由组合,再加上非姐妹染色单体间平均2.36次交换带来的重组变化,增加了配子中染色体组合的多样性,这是有性生殖过程中表现的复杂遗传变异现象的基础。



英汉名词对照

- (1) chromatin 染色质
- (2) chromosome 染色体
- (3) euchromatin 常染色质
- (4) heterochromatin 异染色质
- (5) nucleolus organizing region 核仁组织者区
- (6) karyotype analysis 核型分析
- (7) sex chromatin 性染色质
- (8) X chromatin X染色质
- (9) Y chromatin Y染色质
- (10) mitosis 有丝分裂
- (11) meiosis 减数分裂



强化训练

一、名词解释

1. 染色质(chromatin)
2. 核小体(nucleosome)
3. 常染色质(euchromatin)

4. 异染色质 (heterochromatin)
 5. 核仁组织者 (nucleolus organizing region, NOR)
 6. 核型 (karyotype)
 7. 减数分裂 (meiosis)

二、选择题

【A型题】

1. 真核细胞中染色体主要由()组成

A. DNA 和 RNA
 B. DNA 和组蛋白
 C. RNA 和蛋白质
 D. 核酸和非组蛋白
 E. 组蛋白和非组蛋白

2. 染色质和染色体是()

A. 同一物质在细胞的不同时期的两种不同的存在形式
 B. 不同物质在细胞的不同时期的两种不同的存在形式
 C. 同一物质在细胞的同一时期的不同表现
 D. 不同物质在细胞的同一时期的不同表现
 E. 两者的组成和结构完全不同

3. 异染色质是间期细胞核中()

A. 螺旋化程度高,有转录活性的染色质
 B. 螺旋化程度低,有转录活性的染色质
 C. 螺旋化程度高,无转录活性的染色质
 D. 螺旋化程度低,无转录活性的染色质
 E. 以上都不是

4. 常染色质是间期细胞核中()

A. 螺旋化程度高,有转录活性的染色质
 B. 螺旋化程度低,有转录活性的染色质
 C. 螺旋化程度高,无转录活性的染色质
 D. 螺旋化程度低,无转录活性的染色质
 E. 螺旋化程度低,很少有转录活性的染色质

5. 经检测发现,某个体的细胞核中有2个X小体,表明该个体1个体细胞中有几条X染色体()

A. 1
 B. 2
 C. 3
 D. 4
 E. 5

6. 根据ISCN,人类C组染色体数目为()

A. 7对
 B. 6对
 C. 7对+X染色体
 D. 6对+X染色体
 E. 以上都不是

7. 细胞增殖周期是()

A. 从一次细胞分裂结束开始,到下一次细胞分裂结束为止所经历的全过程
 B. 从一次细胞分裂开始,到下一次细胞分裂结束为止所经历的全过程

- C. 从一次细胞分裂结束开始,到下一次细胞分裂开始为止所经历的全过程

- D. 从一次细胞分裂开始,到下一次细胞分裂开始为止所经历的全过程

- E. 从一次细胞分裂开始,到细胞分裂结束为止所经历的全过程

8. 减数分裂和有丝分裂的相同点是()

A. 细胞中染色体数目都不变
 B. 都有同源染色体的分离
 C. 都有DNA复制
 D. 都有同源染色体的联会
 E. 都有同源染色体之间的交叉

9. 生殖细胞发生过程中单倍体出现在()

A. 减数分裂前期Ⅱ
 B. 减数分裂中期Ⅱ
 C. 减数分裂后期Ⅰ
 D. 减数分裂后期Ⅱ
 E. 减数分裂末期Ⅰ

10. 生殖细胞发生过程中四分体出现在减数分裂前期Ⅰ的()

A. 细线期
 B. 偶线期
 C. 粗线期
 D. 双线期
 E. 终变期

11. 同源染色体的联会发生在减数分裂前期Ⅰ的()

A. 细线期
 B. 偶线期
 C. 粗线期
 D. 双线期
 E. 终变期

12. 按照ISCN的标准系统,1号染色体、短臂、3区、1带第3亚带应表示为()

A. 1p31.3
 B. 1q31.3
 C. 1p3.13
 D. 1q3.13
 E. 1p313

13. DNA的复制发生在细胞周期的()

A. 分裂前期
 B. 分裂中期
 C. 分裂后期
 D. 分裂末期
 E. 间期

14. 某种生物的染色体数目为 $2n=6$ 条,不考虑交换,它可能形成的正常生殖细胞类型有()

A. 2种
 B. 4种
 C. 6种
 D. 8种
 E. 10种

15. 仅在某些细胞类型或特殊的发育阶段呈现凝缩状态的染色质称为()

A. 结构异染色质
 B. 兼性异染色质
 C. 常染色质
 D. X染色质
 E. Y染色质

16. 人类染色体数目 $2n=46$ 条,如果不考虑交换,则人类可形成的正常生殖细胞的类型有()

- A. 2^{46} B. 2^{23}
C. 23^2 D. 46^2
E. 23^4

17. 在核型中的每对染色体,其中一条来自父方的精子,一条来自母方的卵子,在形态结构上基本相同,称为()

- A. 染色单体 B. 染色体
C. 姐妹染色单体 D. 非姐妹染色单体
E. 同源染色体

【B型题】

- A. 氨基酸 B. 核苷酸
C. 脂肪酸 D. 胆固醇
E. 葡萄糖

18. 既有碱性又有酸性的两性化合物是()

19. 由含氮碱基、戊糖和磷酸3种分子构成的化合物是()

20. mRNA分子的基本结构单位是()

21. 人和动物细胞膜中不可缺少的化合物是()

- A. 磷酸二酯键 B. 肽键
C. 糖苷键 D. 氢键
E. 二硫键

22. 核苷酸分子中含氮碱基与核糖或脱氧核糖之间的化学结合力称为()

23. 多肽链中各氨基酸残基之间的化学键是()

24. 使DNA分子的两条核苷酸链互补结合并形成双螺旋结构的化学键是()

25. DNA或RNA的多核苷酸链中的核苷酸之间的连接键是()

- A. DNA B. mtDNA
C. mRNA D. rRNA
E. tRNA

26. 人体细胞核中的遗传物质是()

27. 分布有人类绝大部分基因的核酸分子是()

28. 人体及动物细胞线粒体中的遗传物质是()

29. 核糖体内所含的核酸分子是()

30. 能直接指导蛋白质合成即能直接编码氨基酸的核酸分子是()

31. 空间结构呈三叶草形的核酸分子是()

32. 可与组蛋白等物质结合形成染色质的核酸分子是()

33. 分裂期细胞的染色体中所含的核酸分子是()

【X型题】

34. 染色体C显带可使以下部位深染()

- A. 着丝粒 B. 次缢痕
C. 长臂 D. Y染色体长臂远端

E. 短臂

35. 染色体多态性部位常见于()

- A. X染色体长臂
B. Y染色体长臂
C. 1、9、16号染色体次缢痕

36. 端粒

37. 随体及随体柄部次缢痕区

38. 下列人类细胞中哪些具有23条染色体()

- A. 精原细胞 B. 卵原细胞
C. 次级卵母细胞 D. 次级精母细胞
E. 卵细胞

39. X染色体的失活发生在()

- A. 细胞分裂中期
B. 细胞分裂后期
C. 胚胎发育的第16天

40. 胚胎发育早期

41. 胚胎发育后期

42. 染色体多态性可作为较稳定、显微镜下可见的遗传标志用于()

- A. 染色体病的检查
B. 亲子鉴定
C. 追溯额外染色体的来源

43. 基因诊断

44. 异常染色体的来源

45. 染色体的次缢痕包括()

- A. 着丝粒部位 B. 随体柄部位
C. 长臂的缩窄部位 D. 短臂的缩窄部位
E. 端粒部位

46. 结构异染色质包括以下几个部位()

- A. 着丝粒区
B. 端粒区
C. 次缢痕区

47. Y染色体长臂远端2/3区段

48. X染色质

49. 真核细胞染色体的化学组成是()

- A. RNA B. 糖蛋白
C. 组蛋白 D. 非组蛋白
E. DNA

三、填空题

50. 一个初级精母细胞产生_____个精子,一个初级卵母细胞产生_____个卵子。

51. 观察染色体最好的时期是_____。

52. 人类精子中染色体组成为_____,卵子中染色体组成为_____。

53. 细胞中的核酸分为_____和_____两大类,前者主要分布在_____中;后者主要存在于_____。

_____中。

5. 核酸分子是由多个_____通过_____连接而成的生物大分子。

6. 构成 DNA 的 4 种核苷酸是_____和_____。

7. 真核细胞染色质或染色体的主要化学成分有_____和_____。

8. 真核细胞增殖的方式为_____和_____，而原核细胞主要以_____的方式进行分裂增殖。

四、判断题

1. X 染色体应当分到 C 组染色体。()

2. 1 个初级卵母细胞产生 4 个卵子。()

3. 正常女性体细胞中可检测到 1 个 X 染色质。()

4. 减数分裂第一次和第二次分裂期间的间期 DNA 又复制了 1 次。()

5. 46,XY 表示 1 个正常男性体细胞中染色体组成为 46 条常染色体加上两条性染色体。()

6. 减数分裂就是两次连续的有丝分裂。()

五、简答题

1. Lyon 假说的主要观点是什么?

2. 有丝分裂和减数分裂有什么不同?

六、问答题

1. 有丝分裂和减数分裂在遗传学上各有什么意义?

2. 常染色质与异染色质在结构和功能上有何差异?

3. 人类染色体的多态性及其应用?

七、案例分析题

李某,外表女性,疑似两性畸形患者。到医院就诊,结果部分细胞中查出 X 染色质,部分细胞中查出 Y 染色质,试分析原因。



强化训练参考答案

一、名词解释

1. 染色质(chromatin):染色质是指间期细胞核内能被碱性染料染色的物质,是一种串珠状细纤维丝,它由 DNA、组蛋白、非组蛋白及少量 RNA 组成,是间期细胞中的遗传物质。

2. 核小体(nucleosome):以组蛋白 H₂A、H₂B、H₃ 及 H₄ 各 2 个分子组成的八聚体为核心,核心的形状是 1 个扁圆形球体,直径约 10nm。双股螺旋 DNA 分子绕在每个八聚体外面,绕 1.75 圈(约 140~160 个碱基对)形成的染色体的一级结构单位。

3. 常染色质(euchromatin):在细胞间期螺旋化程度低,纤维直径 10nm,呈松散伸展状,分散度大,染色浅

而且均匀,其含有单一或重复序列的 DNA,具有转录活性,常位于间期细胞核的中央部位。

4. 异染色质(heterochromatin):在细胞间期螺旋化程度较高,常呈凝集状态,直径 25nm 左右,而且染色较深,多分布在核膜内表面,有的与核仁相结合,构成核仁相随染色质,其 DNA 复制较晚,含有重复 DNA 序列,很少进行转录或无转录活性,为间期核中不活跃的染色质。

5. 核仁组织者(nucleolus organizing region, NOR):人类近端着丝粒染色体的短臂末端有一球状结构,称为随体。随体柄部为缩窄的次级缢痕。次级缢痕与间期核仁的形成有关,称为核仁组织者区。

6. 核型(karyotype):一个体细胞中的全部染色体按其大小、形态特征顺序排列所构成的图像称为核型。

7. 减数分裂(meiosis):又叫成熟分裂,是有性生殖个体形成生殖细胞时进行的一种特殊分裂方式。细胞分裂过程中,染色体复制一次,而细胞分裂两次,使得生殖细胞内的染色体数目只有母细胞的一半。

二、选择题

【A 型题】

1. B; 2. A; 3. C; 4. B; 5. C; 6. C; 7. A; 8. C; 9. D; 10. C; 11. B; 12. A; 13. E; 14. D; 15. B; 16. B; 17. E

【B 型题】

1. A; 2. B; 3. B; 4. C; 5. C; 6. B; 7. D; 8. A; 9. A; 10. A; 11. B; 12. D; 13. C; 14. E; 15. A; 16. A

【X 型题】

1. ABD; 2. BCE; 3. CDE; 4. CD; 5. BCE; 6. BCD; 7. ABCD; 8. ACDE

三、填空题

1. 4 1

2. 中期

3. 22 + X 22 + Y 22 + X

4. DNA RNA 细胞核 细胞质

5. 单核苷酸 磷酸二酯键

6. dAMP dTMP dCMP dGMP

7. DNA 组蛋白

8. 有丝分裂 减数分裂 无丝分裂

四、判断题

1. T; 2. F; 3. T; 4. F; 5. F; 6. F

五、简答题

1. 失活发生在胚胎发育早期(人类晚期囊胚期);X 染色体的失活是随机的,异固缩的 X 染色体可以来自父亲也可以来自母亲;失活是完全的,雌性哺乳动物体细胞内仅有一条 X 染色体有活性,另一条 X 染色体在遗传上是失活的;失活是永久性和克隆式繁殖。一旦某一特定的细胞内的 X 染色体失活,那么由此细胞

而增殖的所有子代细胞也总是这一个 X 染色体失活。如果是父源的 X 染色体失活,则其子细胞中失活的 X 染色体也是父源的,所有这个细胞的子代细胞中都将表达有活性的母源 X 染色体。因此,失活是随机的,但却是恒定的。

2. 有丝分裂只有一次分裂。先是细胞核分裂,后是细胞质分裂,细胞分裂为二,各含有一个核,称为体细胞分裂。减数分裂包括两次分裂,第一次分裂染色体减半,第二次染色体等数分裂。细胞在减数分裂时,核内染色体严格按照一定的规律变化,最后分裂成为 4 个子细胞,发育成雌性细胞或者雄性细胞,各具有半数的染色体。也称为成熟分裂。减数分裂偶线期同源染色体联合称二价体。粗线期时非姐妹染色体间出现交换,遗传物质进行重组。双线期时各个联合了的二价体因非姐妹染色体相互排斥发生交叉互换因而发生变异。有丝分裂则都没有。减数分裂的中期 I 各个同源染色体着丝点分散在赤道板的两侧,并且每个同源染色体的着丝点朝向哪一极是随机的,而有丝分裂中期每个染色体的着丝点整齐地排列在各个分裂细胞的赤道板上,着丝点开始分裂。细胞经过减数分裂,形成四个子细胞,染色体数目减半,而有丝分裂形成二个子细胞,染色体数目与体细胞相等。减数分裂发生于性成熟以后,有丝分裂发生于各发育阶段。

六、问答题

1. 有丝分裂在遗传学上的意义:多细胞生物的生长主要是通过细胞数目的增加和细胞体积的增大而实现的,这一分裂方式在遗传学上具有重要意义。首先是核内每个染色体准确地复制分裂为二,形成两个在遗传组成上与母细胞完全一样的子细胞。其次是复制后的各对染色体有规则而均匀地分配到两个子细胞中去,使两个细胞与母细胞具有同样数量的染色体。对细胞质来说,在有丝分裂过程中虽然线粒体、叶绿体等细胞器也能复制、增殖,但是它们原先在细胞质中分布是不恒定的,因而在细胞分裂时它们是随机而不均等地分配到两个细胞中去。由此可见,任何由线粒体、叶绿体等细胞器所决定的遗传表现,是不可能与染色体所决定的遗传表现具有同样的规律性。这种均等方式的有丝分裂既维持了个体的正常生长和发育,也保证了物种的连续性和稳定性。

减数分裂在遗传学上的意义:在生物的生活周期中,减数分裂是配子形成过程中的必要阶段。这一分裂方式包括两次分裂,其中第二次分裂与一般有丝分裂基本相似;主要是第一次分裂染色体减半,与有丝分裂相比具有明显的区别,这在遗传学上具有重要的意义。首先,减数分裂时核内染色体严格按照一定规律变化,最后经过两次连续的分裂形成四个子细胞,发育为雌、雄性细胞,但遗传物质只进行了一次复制,

因此,各雌、雄性细胞只具有半数的染色体(n)。这样雌、雄性细胞受精结合为合子,又恢复为全数的染色体($2n$),从而保证了亲代与子代之间染色体数目的恒定性,为后代的正常发育和性状遗传提供了物质基础;同时保证了物种相对的稳定性。其次,各对同源染色体在减数分裂中期 I 排列在赤道板上,然后分别向两极拉开,各对染色体中的两个成员在后期 I 分向两极时是随机的,即一对染色体的分离与任何另一对染色体的分离不发生关联,各个非同源染色体之间均可能自由组合在一个子细胞里。 n 对染色体就可能有 2^n 种自由组合方式。不仅如此,同源染色体的非姐妹染色单体之间的片段还可能出现各种方式的交换,这就更增加了这种差异的复杂性,因而为生物的变异提供的重要的物质基础,有利于生物适应及进化,并为人工选择提供了丰富的材料。

2. 常染色质是在细胞间期呈松散状态的部分,其螺旋化程度低,染色较浅而均匀,含有单一或重复序列 DNA,具有转录活性,常位于间期核的中央部分。

异染色质在细胞间期呈凝缩状态,其螺旋化程度较高,着色较深,含有重复 DNA 序列,为间期核中不活跃的染色质,其 DNA 复制较晚,很少转录或无转录活性。多分布在核膜内表面。异染色质的特点为:间期凝缩;基因多不表达;晚期复制。

3. 染色体多态性是在正常人群中可看到各种染色体的恒定微小变异,主要表现为一对同源染色体的形态结构、带纹宽度和着色强度等有着明显的差异,如 Y 染色体的长度变异、近端着丝粒染色体的短臂及随体柄部次缢痕的增长或缩短、随体的有无、大小以及重复及第 1、9 和 16 号染色体次缢痕的变异等。染色体的多态性是按孟德尔方式遗传的,可以以一定的遗传方式传递给下一代,可作为较稳定、显微镜下可见的遗传标志,应用于临床实践和研究工作,如亲子鉴定、额外或异常衍生染色体来源的追溯等。

七、案例分析题

两性畸形患者有时是性染色体结构或数量上的异常所致,本例通过检查发现其部分细胞中查出 X 染色质,部分细胞中查出 Y 染色质,说明其体细胞有两种嵌合体细胞组成,即 46,XX 和 46,XY。

X 染色质、Y 染色质的检查可以对个体进行性别鉴定,临床上可利用口腔上皮细胞、羊水细胞和绒毛细胞等材料进行检查。对怀疑有某些性染色体异常的个体或胎儿进行性别鉴定、两性畸形的鉴别等情况都可做性染色质检查,但性染色质检查结果通常需染色体检查予以确认。

(张德刚)

第三章 遗传的分子基础



目的要求

【掌握】

①基因、断裂基因、基因组、基因突变、静态突变、点突变、转换、颠换、移码突变、动态突变等概念；②基因的化学本质，DNA分子结构及其特征，基因的分类，基因组组成，基因复制，基因表达；③基因突变的特性，基因突变的类型和分子机制。

【熟悉】

①基因概念的演变；②断裂基因的结构特点；③基因表达的控制；④诱发基因突变的因素。

【了解】

动态突变疾病的临床及遗传学特征。



学习纲要

一、基因的概念

基因概念的演变

(1) 19世纪初，孟德尔提出“遗传因子”(genetic factor)；1909年，Johansen 提出了“基因”(gene)一词来代替孟德尔的遗传因子。

(2) 1910年，摩尔根等证明基因位于染色体上，并呈直线排列。提出基因既是一个结构单位，又是一个功能单位，同时是一个重组单位，还是一个突变单位。

(3) 1944年，Avery 证实肺炎双球菌转化因子是DNA，证明了DNA是遗传物质。

(4) 1953年，Watson 和 Crick 提出了DNA双螺旋结构模型，明确了DNA在活体内的复制方式。

(5) 1955年，Benzer 提出了顺反子(cistor)概念，证明基因是DNA分子上的一个特定的区段，在这一特定的DNA片段内含有许多突变子(muton)，这些突变位点之间可以发生重组，一个基因内含有多个重组子(recon)。

(6) 20世纪50年代初，McClintock 提出跳跃基因(jumping gene)的概念。

(7) 1961年，Jacob 和 Monod 提出了操纵子模型

学说(operon theory)。

(8) 20世纪70年代，提出断裂基因(split gene)的概念。

(9) 1978年，发现了重叠基因(overlapping genes)。

(10) 现今，从分子生物学的角度给基因下的定义是：一个基因是编码一条多肽链或功能RNA所必需的全部核苷酸序列。

二、基因分类

1. 结构基因(structural genes)与调节基因(regulatory genes) 结构基因转录后所翻译成的蛋白质作为机体的结构蛋白和功能蛋白；调节基因的作用是调控其他基因的活性，转录成的mRNA翻译成阻遏蛋白质或激活蛋白质。

2. 核糖体RNA基因(rRNA基因)与转运RNA基因(tRNA基因) 这类基因只转录产生相应的RNA而不翻译成多肽链。

3. 启动子(promoter)和操纵基因(operator) 启动子是转录时RNA聚合酶与DNA结合的部位，操纵基因是调节基因的产物与DNA结合的部位，它们都是不转录的DNA片段。

三、人类基因组DNA

(一) 单一序列

这类序列在一个基因组中只出现一次或很少几次，一般长800~1000bp，有的构成编码蛋白和酶的结构基因。人类基因组内包含2万~2.5万个结构基因。

(二) 重复序列

1. 高度重复序列 每个重复单元长度在300bp以下，一个基因组中有 $10^6 \sim 10^8$ 份拷贝，分布在染色体的着丝粒、端粒、Y染色体长臂上的异染色质区，不转录。

(1) 小卫星DNA(minisatellite DNA)：由十几个到几百个核苷酸对的单元重复组成，长度一般不超过20kb。

(2) 微卫星DNA(microsatellite DNA)：由2~6bp重复成百上千次组成，又称短串联重复(short tandem repeats, STR)。微卫星DNA已成为取代RFLP的第二代分子标记而被广泛使用。

2. 中度重复序列

(1) 短分散序列 (short interspersed nuclear elements, SINEs): 重复单元长度为 300 ~ 500bp, 重复拷贝数在 10^5 以上。如 *Alu* 序列家族 (*Alu* family), 人类基因组中约有 50 万 ~ 70 万个拷贝, 平均每隔 4kb 就有 1 个 *Alu* 序列。

(2) 长分散序列 (long interspersed nuclear elements, LINEs): 重复单元长度为 5000 ~ 7000bp, 重复拷贝数 $10^2 \sim 10^4$ 。如 *Kpn* I 家族 (*Kpn* I family), 散在分布在基因组中, 其长度为 6.5kb。

3. 反向重复序列 反向重复序列 (inverted repeat sequence) 由两个顺序互补的拷贝在同一条 DNA 链上反向排列而成, 两个互补拷贝可形成十字状结构; 如果两个互补序列之间没有间隔, 称为回文结构 (palindrome)。

4. 多基因家族 (multigene family) 是指由一个祖先基因经过重复和变异所形成的一组来源相同、结构相似、功能相关的基因。

(1) 基因簇 (gene cluster): 由一个基因产生多次拷贝, 具有几乎相同的顺序, 成簇地排列在同一条染色体上。

(2) 超基因 (super gene): 一个多基因家族的不同成员成簇地分布在几条不同染色体上, 成员间序列有所不同, 编码一组关系密切的蛋白质。

(三) 假基因

假基因 (pseudogene) 是指在多基因家族中, 某些成员与有功能的基因在核苷酸顺序组成上非常相似, 在进化过程中丧失了产生蛋白产物的能力。

四、基因的结构与功能

(一) 基因的结构

1. 外显子 (exon 或 extron) DNA 序列中将被转录为 mRNA、tRNA 和 rRNA 的序列即外显子。

2. 内含子 (intron) 外显子之间的非编码序列称为内含子。外显子与内含子存在表达的相对性, 一个基因的外显子可以是另一基因的内含子。

3. 外显子与内含子接头 每个外显子和内含子的接头 5' 端开头是 GT, 3' 端末尾是 AG, 这是 RNA 剪接的识别信号。

4. 侧翼序列 侧翼序列含有基因调控序列, 对该基因的活性有重要影响。

5. 启动子 (promoter) 启动子是 RNA 聚合酶结合位点周围的一组转录控制组件, 位于转录起始点的上游区段, 至少包括: ①TATA 框 (TATA box); ②CAAT 框 (CAAT box); ③GC 框 (GC box)。

6. 增强子 (enhancer) 增强子一般位于转录起始点的上游或下游, 有增强转录的作用。

7. 终止子 (terminator) 终止子是基因的末端具有转录终止功能的特定序列, 共同特征是在转录终止点之前有一段反向重复序列。

(二) 基因的表达

基因表达 (gene expression) 是储存遗传信息的基因经过一系列步骤表现出其生物性状的整个过程。实质上是指基因通过转录和翻译而产生蛋白质产物, 或转录后直接产生 RNA 产物如 tRNA、rRNA 等的过程。表达多肽和蛋白质取决于精确的转录、翻译及翻译后的加工等步骤, 而表达 tRNA 和 rRNA 则仅需要转录过程。

五、基因表达的调控

(一) 转录前调节

转录前调节与基因丢失、基因扩增、基因重排、甲基化修饰和染色体的结构状态等有关。

(二) 转录水平调节

1. 顺式作用元件 (cis-acting element) 包括启动子、增强子及沉默子等, 能与特异性转录因子结合, 以决定转录的起始位点、转录效率及转录的时空特异性。

2. 调节蛋白 转录调节蛋白由某一基因表达后, 通过与特异的顺式作用元件相互作用, 影响另一基因的转录, 称为反式作用因子 (trans-acting factor)。

3. 启动子与 RNA 聚合酶活性 启动序列影响其与 RNA 聚合酶的亲和力, 而亲和力大小则直接影响转录启动的频率。

4. 调节蛋白与 RNA 聚合酶活性 特异调节蛋白在适当环境信号刺激下在细胞内表达, 通过 DNA-蛋白质、蛋白质-蛋白质相互作用影响 RNA 聚合酶活性, 从而改变基础转录频率。

5. DNA 碱基修饰变化 某些基因 5' 侧翼区的 GpG 序列 DNA 胞嘧啶被甲基化为 5' 甲基胞嘧啶, 这种甲基化与基因的表达呈反比关系, 甲基化程度高, 基因的表达则降低, 去甲基化可使基因的表达增加。

6. 沉默子 (silencer) 为负性调节元件, 当其结合特异蛋白因子时, 对基因转录起阻遏作用。

(三) 转录后调节

转录后调节指在核内进行加工修饰, 包括加帽、加尾、剪接及碱基修饰和编辑等。不同剪接方式可形成不同的 mRNA, 翻译出不同的多肽链。

(四) 翻译水平调节

真核细胞的翻译过程受核糖体数量、起始因子、延长因子和释放因子等蛋白质以及 tRNA 类型和数量的影响, 主要在翻译起始因子活性的调节和 RNA 结合蛋白对翻译起始的调节两个方面进行。