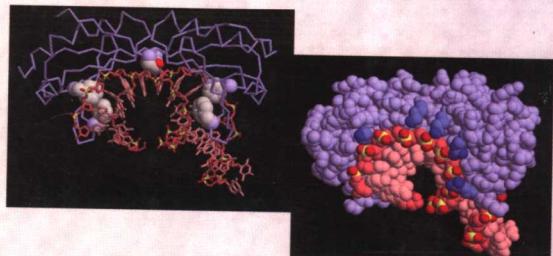


21世纪高等院校教材

胡维新◎主编

医学分子生物学

MEDICAL
MOLECULAR BIOLOGY



21 世纪高等院校教材

医学分子生物学

胡维新 主编

科学出版社

北京

内 容 简 介

本书作者均为长期从事医学分子生物学教学和科学的研究的国内知名专家、教授，既具有深厚的分子生物学理论知识，又有丰富的实践工作经验。全书共分十五章，第一章简要介绍了分子生物学的研究对象、发展历史以及与医学的关系；第二章至第六章为分子生物学基本理论和基础知识；第七章至第十章介绍了现代分子生物学研究策略、方法、原理及其应用；第十一章至第十五章讨论了疾病产生的分子基础和分子生物学在医学领域中的应用。

本书不仅可以作为相关专业本科生、研究生的教材，也可作为医学、生命科学领域从事教学、科研的教师以及医务工作者的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

医学分子生物学/胡维新主编. —北京:科学出版社, 2007

(21世纪高等院校教材)

ISBN 978-7-03-018484-9

I. 医… II. 胡… III. 医药学: 分子生物学 IV. Q7

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2007)第 012462 号

责任编辑: 李 悅 郝 佳 / 责任校对: 刘亚琦

责任印制: 钱玉芬 / 封面设计: 耕者设计工作室

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

*

2007 年 2 月第一 版 开本: 787×1092 1/16

2007 年 2 月第一次印刷 印张: 28 1/2

印数: 1—3 000 字数: 655 000

定价: 45.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换〈路通〉)

编者名单

主编 胡维新

编者 (以姓氏笔画为序)

方定志 (四川大学)

伍欣星 (武汉大学)

朱震宇 (中山大学)

刘贤锡 (山东大学)

何淑雅 (南华大学)

肖志强 (中南大学)

陈汉春 (中南大学)

罗志勇 (中南大学)

胡维新 (中南大学)

贺智敏 (中南大学)

郭实士 (中南大学)

陶 钧 (长沙理工大学)

前　　言

生命科学是研究生命物质的结构与功能、生物与生物之间以及生物与环境之间相互关系的科学。以生命为研究对象的各个学科之间的相互交叉和相互渗透，正面临着在理论上的大综合和大发展。分子生物学已经成为当代生命科学领域中的核心前沿和推动整个生命科学发展的重要基础。由于分子生物学以其崭新观点和技术的全面渗透，推动了细胞生物学、遗传学、发育生物学、神经生物学和生态学等学科向分子水平的研究发展，使它们已不再局限于原来的经典学科。概括地说，分子生物学是在分子水平上研究生命现象和生命本质的科学。尽管生命现象在数以百万计的不同种属中表现的形式丰富多彩和千姿百态，但是生命活动的本质在不同生物中却是高度一致的。分子生物学开辟了研究各种不同种属生物所表现出生命现象和生命活动的最重要的途径。分子生物学已经对生物学和医学的各个领域产生了非常深刻的影响，并逐步形成了一系列的分子学科，如分子遗传学、分子免疫学、分子病毒学、分子病理学、分子肿瘤学和分子药理学等。

由于分子生物学渗透于生命科学的每一个领域，才全面推动了生物学和医学向各个方面纵深发展。分子生物学对医学的影响尤为巨大，人们可以从分子水平来研究生命现象和处理疾病。过去难以诊治的遗传疾病和某些常见病以及各种生命现象（包括生命的起源和演化、生长发育、遗传变异、细胞增殖、分化及凋亡等机制），有可能在分子基础（核酸与蛋白质）上进行解释和研究。利用分子生物学理论与技术，对各种疾病进行诊断和治疗，并使医学进入了一个崭新的“分子医学”时代，开启了基因诊断和基因治疗的先河。

同时，人们有可能从某一生物体的基因组中分离某一特定功能的基因，导入到另一种生物的基因组中，改变这种生物的遗传性状，或进行疾病的基因治疗。外源基因可与载体在体外进行连接，或者在基因水平上进行定向诱变，从而诞生了基因工程和蛋白质工程。生物技术也随之进入了分子水平，人们有可能按照自己的意愿和社会的需求改造基因，以制备各种具有生物活性的大分子，如蛋白质和核酸，DNA、RNA 和蛋白质也已经成为人类防病、治病的一类新型的生物制品或药物。

近年来，分子生物学的发展十分迅速、日新月异，新内容与新进展不断涌现，信息量不断扩大。为了展示分子生物学的最新进展，紧扣当代分子生物学发展的主题，本书系统地阐述了该学科的热门研究领域。但本书毕竟不是一部百科全书，不可能包罗万象，因此在编写过程中，紧密结合教学实际，对书中内容有所取舍。并且力求理论联系实际，通俗易懂，深入浅出，图文并茂。

全书共十五章，第一章简要介绍了分子生物学的研究对象、发展历史以及与医学的关系；第二章至第六章为分子生物学基本理论和基础知识；第七章至第十章介绍了现代分子生物学研究策略、方法、原理及其应用；第十一章至第十五章讨论了疾病产生的分子基础和分子生物学在医学领域中的应用。参加本书编写的作者均为在相关领域第一线

长期从事教学和科学的研究的国内知名专家、教授，既具有深厚的分子生物学理论知识，又有丰富的实践工作经验。本书不仅可以作为相关专业本科生、研究生的教材，也可作为医学、生命科学领域从事教学、科研的教师以及医务工作者的参考书。

本书得到了湖南省高等教育 21 世纪课程教材建设项目、湖南省研究生精品课程建设项目和中南大学研究生教育创新工程研究生教育精品课程建设项目资助。本书在编写过程中，熊德慧、朱敏、曾海涛、吴坤陆、曾赵军等同志在图片制作，文字处理和校对等方面给予大力协助，特此致谢。

由于编者水平有限，加上时间仓促，出现各种不当之处甚至错误在所难免，欢迎读者在使用过程中批评指正。

编 者
2006 年 10 月

目 录

前言

第一章 绪论	1
第一节 分子生物学的研究对象	1
一、分子生物学的定义	1
二、分子生物学的研究内容	3
第二节 分子生物学发展简史	4
一、生物遗传物质的发现	4
二、现代分子生物学的建立	4
三、现代分子生物学的深入发展	6
第三节 分子生物学与相关学科的关系	12
一、分子生物学与生物化学	12
二、细胞生物学与分子生物学	13
三、分子生物学与遗传学	13
四、分子生物学与生物技术	14
第四节 分子生物学与医学未来	15
一、分子生物学在医学和生物学中的应用	15
二、分子生物学与基础医学	16
三、分子生物学和病理学	17
四、分子生物学和疾病诊断	17
五、分子生物学和疾病治疗	18
参考文献	19
第二章 基因与基因组	20
第一节 基因	20
一、基因的概念	20
二、基因的化学本质	20
三、基因概念的现代理解	21
四、基因的结构	21
第二节 基因组	23
一、病毒基因组的结构和功能	24
二、原核生物基因组	29
三、真核生物基因组	33
四、人类基因组的特点和人类基因组计划	35
五、基因组学	41
参考文献	44

第三章 遗传信息的复制与表达	46
第一节 中心法则	46
第二节 DNA 的生物合成（复制）	47
一、DNA 复制的特点	47
二、原核生物 DNA 的复制特点	52
三、真核生物 DNA 的复制特点	54
四、DNA 生物合成的抑制	56
五、反转录	57
第三节 RNA 的生物合成（转录）	58
一、原核生物 RNA 的生物合成	59
二、真核生物 RNA 的生物合成	63
三、转录产物的加工和修饰	66
四、RNA 生物合成的抑制	69
第四节 蛋白质的生物合成	70
一、原核生物蛋白质的生物合成	70
二、真核生物蛋白质合成的特点	78
三、蛋白质生物合成的抑制剂	79
参考文献	81
第四章 蛋白质的加工、运输与降解	82
第一节 新生肽链的折叠	82
一、新生肽链的折叠加工	82
二、分子伴侣	83
三、影响新生肽链折叠的酶类	85
四、新生肽链错误折叠所致的疾病	86
第二节 蛋白质亚基的聚合与组装	88
一、亚基的聚合与组装过程	88
二、蛋白质寡聚化的优越性	89
三、组装错误有关的疾病	89
第三节 蛋白质翻译后的修饰	89
一、一级结构修饰	90
二、辅基、金属离子的结合	91
三、氨基酸间共价键形成	92
四、磷酸化修饰	93
五、糖基化修饰	95
六、脂酰化和膜定位	96
七、蛋白质修饰异常所致的疾病	97
第四节 蛋白质的运输和定位	98
一、分泌性蛋白和膜蛋白的运输和定位	99
二、细胞质蛋白质靶向定位	102

三、蛋白质定位紊乱所致的疾病	106
第五节 细胞内蛋白质的降解	107
一、影响蛋白质降解的因素	107
二、蛋白质降解的途径	109
三、蛋白质降解异常所致的疾病	110
参考文献	111
第五章 基因表达的调控	112
第一节 原核生物基因表达的调控	112
一、原核生物基因表达的特点	112
二、原核生物基因表达的调控	113
第二节 真核生物基因表达的调控	123
一、真核生物基因表达的特点	124
二、真核生物基因表达的调控	124
第三节 基因表达的调控网络与协同控制	136
参考文献	142
第六章 DNA 损伤与修复	143
第一节 DNA 损伤的原因及后果	143
一、DNA 分子的自发性损伤	143
二、物理因素引起的 DNA 损伤	144
三、化学因素引起的 DNA 损伤	145
四、DNA 损伤的检测和与 DNA 损伤相关的蛋白质	146
第二节 DNA 修复	146
一、错配修复	147
二、直接修复	148
三、碱基切除修复	149
四、核苷酸切除修复	150
五、重组修复	151
六、跨损伤修复	154
七、线粒体损伤和修复	155
八、基因的损伤与修复异常所致的疾病	155
参考文献	155
第七章 基因结构与表达分析的基本策略	157
第一节 DNA 序列分析	157
一、双脱氧末端终止法	157
二、化学降解法	161
三、DNA 序列分析的自动化	163
第二节 核酸分子杂交	164
一、核酸分子杂交的原理	164
二、Southern 印迹杂交	165

三、Northern印迹杂交	166
四、斑点杂交和狭缝印迹杂交	167
五、原位杂交	167
六、液相杂交	167
第三节 聚合酶链反应.....	169
一、PCR反应的基本原理	169
二、耐热的DNA聚合酶	171
三、PCR引物及其设计原则	173
四、PCR反应条件的优化	174
五、常用的PCR改进技术	175
第四节 基因芯片和微阵列技术.....	183
一、芯片制备技术	184
二、样品制备与杂交反应	184
三、DNA芯片技术的主要应用	186
第五节 Western免疫印迹技术.....	187
第六节 基因结构与表达分析的其他技术.....	188
一、cDNA末端快速扩增技术	188
二、PCR产物单链构象多态性检测	189
三、限制性片段长度多态性和PCR-RFLP分析	190
四、PCR-ELISA分析	191
参考文献.....	191
第八章 基因工程与体外表达.....	193
第一节 基因克隆的工具酶.....	193
一、限制性内切核酸酶	193
二、其他常用的工具酶	195
第二节 基因克隆的载体.....	196
一、常用的克隆载体	196
二、表达载体	203
第三节 基因克隆的基本过程.....	204
一、目的基因的获得	205
二、载体的选择与准备	206
三、DNA分子的体外连接	207
四、外源基因导入宿主细胞	208
五、目的基因的筛选与鉴定	210
第四节 真核细胞转染.....	212
一、真核细胞转染的方法与基本原理	212
二、转染细胞的筛选	213
第五节 基因的改造.....	214
一、基因定点诱变技术	214

二、基因定点诱变技术的应用	217
第六节 克隆基因的表达.....	218
一、大肠杆菌表达系统	219
二、哺乳动物细胞表达系统	221
三、其他表达系统	222
第七节 电子克隆.....	222
参考文献.....	223
第九章 蛋白质组学的研究方法和进展.....	224
第一节 蛋白质组学的概念及其发展史.....	224
一、蛋白质组学的概念	224
二、蛋白质组学的产生与发展	225
第二节 蛋白质组学研究方法概述.....	226
一、蛋白质组表达模式的研究方法.....	226
二、蛋白质组功能模式的研究方法.....	232
第三节 蛋白质组学在疾病研究中的应用.....	239
参考文献.....	245
第十章 基因转移技术和基因打靶技术.....	247
第一节 概述.....	247
第二节 动物转基因技术的基本原理与方法.....	248
一、目的基因的制备及转基因载体的构建	248
二、转基因方法	249
三、转基因动物的检测	254
第三节 动物基因打靶技术的基本原理与方法.....	256
一、胚胎干细胞系的建立	257
二、基因打靶	259
第四节 基因修饰动物的应用.....	273
一、在基因和细胞功能研究中的应用	273
二、在医药研究中的应用	274
三、在人体移植器官研究与制备中的应用	276
四、在动物育种中的应用	276
五、作为生物反应器	277
第五节 转基因动物研究中存在的问题及其对策与展望.....	279
一、转基因动物存在的问题	279
二、动物转基因问题的对策与展望	279
参考文献.....	281
第十一章 疾病产生的分子基础.....	283
第一节 基因结构改变引起疾病.....	283
一、基因突变的类型	284
二、基因突变的遗传学效应	285

三、结构基因变异导致的疾病	287
四、调控序列变异导致基因表达水平变化	290
第二节 细胞间异常信号导致基因表达异常.....	291
第三节 细胞内因素导致基因表达异常引起的疾病.....	292
一、细胞内信号异常	292
二、异常 DNA 甲基化模式	292
第四节 翻译后加工运输障碍引起疾病.....	293
第五节 蛋白质降解异常引起疾病.....	294
第六节 病原生物基因引起的疾病.....	295
第七节 疾病分子机制的研究策略.....	296
一、基因结构分析	296
二、基因表达水平分析	298
三、基因功能研究以确定基因在疾病中的作用	301
参考文献.....	307
第十二章 基因诊断.....	308
第一节 基因诊断的技术和方法.....	308
一、基因诊断的概念、特点及临床意义	308
二、基因诊断中常用的分子生物学技术	309
三、基因诊断技术路线和方法的选择	317
第二节 遗传病的基因诊断.....	321
一、血红蛋白病	321
二、血友病	324
三、脆性 X 综合征及其分子诊断	325
第三节 传染病的基因诊断.....	327
一、病毒性疾病	327
二、细菌引起的疾病	328
三、寄生虫病	329
四、其他应用	330
第四节 肿瘤的基因诊断.....	330
一、原癌基因与抑癌基因的检测	330
二、常见肿瘤的基因诊断	332
第五节 基因诊断在法医学上的应用.....	336
一、DNA 指纹与多态性遗传标记	336
二、DNA 指纹与法医案检工作	337
参考文献.....	338
第十三章 基因治疗原理与研究进展.....	339
第一节 基因治疗的基本策略.....	339
一、基因置换	339
二、基因添加	340

三、基因干预	340
四、自杀基因治疗	340
五、基因免疫治疗	341
第二节 基因转移的基本技术.....	342
一、病毒介导的基因转移系统	342
二、非病毒载体介导的基因转移系统	345
第三节 基因转移的靶细胞.....	348
一、造血细胞	348
二、皮肤成纤维细胞	348
三、肝细胞	349
四、血管内皮细胞	349
五、淋巴细胞	349
六、肌肉细胞	349
七、肿瘤细胞	350
八、其他细胞	350
第四节 基因干预.....	350
一、反义 RNA	350
二、RNA 干扰	352
三、核酶	355
四、三链 DNA	357
第五节 治疗基因的受控表达.....	359
一、基因内部的调节机制	360
二、基因外部的调节机制	361
三、利用病灶微环境使治疗基因特异性表达	361
四、治疗基因的诱导表达	361
第六节 基因治疗的应用研究.....	362
一、遗传病的基因治疗研究	363
二、恶性肿瘤基因治疗研究	365
三、病毒性疾病的基因治疗研究	369
四、其他疾病的基因治疗研究	370
第七节 基因治疗的前景与问题.....	370
参考文献.....	372
第十四章 免疫分子生物学.....	374
第一节 免疫球蛋白基因.....	374
一、免疫球蛋白基因结构	374
二、免疫球蛋白基因重排	376
三、免疫球蛋白重链基因类别转换	381
四、免疫球蛋白基因的转录调节	382
五、免疫球蛋白基因转录后的调节	384

第二节 抗原受体	384
一、T细胞抗原识别受体	384
二、B细胞抗原识别受体	388
第三节 主要组织相容性复合体分子	390
一、主要组织相容性复合体分子	391
二、MHC分子与抗原提呈	395
参考文献	397
第十五章 肿瘤分子生物学	399
第一节 肿瘤发生的分子机制	399
一、概述	400
二、癌基因	403
三、抑癌基因	409
四、DNA修复基因	413
五、代谢酶基因	414
第二节 肿瘤转移的分子机制	416
一、肿瘤转移相关因子	416
二、肿瘤转移相关基因	420
第三节 肿瘤靶向治疗的分子基础	423
一、肿瘤分子标志物概述	423
二、以分子标记物为靶标的肿瘤治疗策略	424
参考文献	429
索引	430

第一章 緒論

生命科学是研究生命现象和生命活动规律的一门综合性学科。以生命为研究对象的各学科之间的相互交叉和渗透，正面临着在理论上的大综合和大发展。因此可以认为：生命科学是研究生命物质的结构与功能、生物与生物之间及生物与环境之间相互关系的科学。生命科学的前沿领域包括分子生物学、分子遗传学、细胞生物学、发育生物学、神经生物学和生态学，而分子生物学是生命科学的核心前沿。分子生物学是在分子水平上研究生命物质的结构、组织和功能的一门新兴、边缘学科。它以核酸和蛋白质等生物大分子的结构、功能及其在信号传递中的作用为研究对象，其发展非常迅速，并与其他学科广泛交叉与渗透。正是由于分子生物学以其崭新的观点和技术对其他学科的全面渗透，才推动了细胞生物学、遗传学、发育生物学、神经生物学和生态学向分子水平的研究发展，使它们已不再是原来的经典学科，而成为生命科学的真正的前沿。尽管生命现象在数以百万计的不同种属生物中表现的形式多种多样和千姿百态，但是生命活动的本质在不同生物中却是高度一致的。例如绝大多数生物遗传的分子基础决定于 DNA，遗传密码除少数例外，在整个生命世界中都是一致的。又如核酸一级结构和蛋白质一级结构的对应关系以及蛋白质的有序合成，也表现出高度一致性。因此，分子生物学开辟了研究各种不同种属生物的生命现象最基本、最重要的途径。分子生物学的发展为人类认识生命现象带来了前所未有的机遇，也为人类利用和改造生物创造了极为广阔前景。

第一节 分子生物学的研究对象

一、分子生物学的定义

生命科学的发展经历了从生物的表型到基因型，从整体水平到细胞水平，再到分子水平这样一个漫长的过程。图 1-1 形象地描述了生命科学发展的历程。细胞是生命机体构建的基本单位（病毒等生物体例外），活的细胞具有遗传、变异、生长、增殖、分化、衰老及凋亡等基本特征。这些生命的特征是一系列极其复杂但又井然有序的化学反应链，是细胞本身及其制造的生物大分子（核酸及蛋白质等）相互作用的结果。不同生命机体具有不同的遗传特征，遗传特征取决于特异基因。而所谓基因就是携带有遗传信息的 DNA 片段，遗传信息是指 DNA 片段中的核苷酸特异序列，它们编码蛋白质多肽链中氨基酸序列。人类每个细胞中的全部遗传信息均包含在 24 条（或 23 对）染色体及线粒体上，由 30 亿对核苷酸组成，总共编码约 2.5 万～3 万个不同的基因。但在不同细胞中，哪些基因表达、如何表达、表达量多少，又与基因本身及其旁侧 DNA 序列和蛋白质（DNA 结合蛋白）有极为密切的关系。

由于分子生物学涉及研究和认识生命的本质，它已广泛渗透到医学科学各个领域，成为现代医学的理论基础。在医学各个学科中，包括生理学、微生物学、免疫学、病理

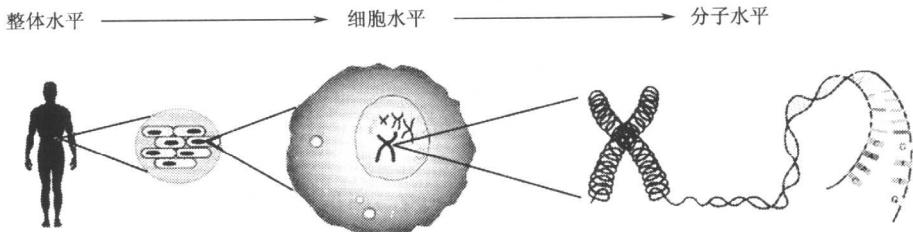


图 1-1 从整体水平到分子水平示意图

学、药理学以及临床各学科都与分子生物学有着广泛的交叉与渗透，形成了一系列交叉学科，如分子免疫学、分子病毒学、分子病理学、分子肿瘤学和分子药理学等，从而大大促进了医学的发展。

重组 DNA 技术和其他分子生物学技术的发明和应用带动了整个生命科学的发展。分子生物学技术也是由传统生物化学、生物物理学、细胞生物学、遗传学、应用微生物学及免疫学等各专业技术的渗透、综合而形成的，同时包含了数学、化学、物理学、计算机科学和信息学技术的广泛渗入，并在此基础上发明和创造了一系列新的技术，例如 DNA 及 RNA 的印迹转移、核酸分子杂交、DNA 克隆或重组 DNA、基因体外扩增、DNA 测序等，形成了独特的重组 DNA 技术及其相关技术。当然还包括研究蛋白质一级结构、二级结构和三级结构与功能分析的技术，这些技术统称为分子生物学技术。重组 DNA (recombinant DNA) 技术是现代分子生物学技术的核心，又称为基因操作 (gene manipulation)、分子克隆 (molecular cloning)、基因克隆 (gene cloning) 或基因工程 (gene engineering) 等。这些名词彼此间存在某些微小的差别，在不同情况和不同条件下常常交换使用。这种技术的不同名词只不过是人们对“基因操作”的不同理解，但对基因操作或重组 DNA 有其明确的定义。一般将“基因操作”定义为：通过任何方法在细胞外构建的 DNA 分子（或片段）插入病毒、质粒或其他载体系统，形成遗传物质的重新组合，并使它们能够进入宿主细胞内；虽然它们在天然宿主中并不存在，但能在其中继续扩增。而“重组 DNA 技术”狭义上也具“基因操作”相同的含义，但它涉及范围更广泛，甚至用以泛指分子生物学中与 DNA 水平研究有关的技术。因此，分子生物学技术已成为推动生物科学的各个领域向分子水平发展的重要工具或手段，也是服务于人类和社会，推动医药和工、农业发展的强大动力。

1953 年，Watson 和 Crick 提出了 DNA 双螺旋结构模型，从此开创了现代分子生物学的新纪元。经典遗传学中的决定生物遗传性状的基本单位——基因，其化学本质就是一个 DNA 片段。DNA 印迹转移、核酸分子杂交、基因重组、DNA 体外扩增和序列分析等技术，使对 DNA 分子进行体外操作和分析成为可能。特别是 1985 年 Mullis K 发明的聚合酶链反应 (PCR)，可在体外将 DNA 大量扩增，并使 DNA 操作技术更为简便，所需样品更微量。过去难以诊治的遗传性疾病和某些常见病，以及各种生命现象（包括生命的起源和演化、生长和发育、遗传与变异、细胞增殖、分化及凋亡等）的机制有可能在分子基础（核酸与蛋白质）上进行研究。分子生物学已成为当代生命科学研究中的核心前沿和推动整个生命科学发展的重要基础。由于分子生物学渗透进入生物学

的每一分支领域，全面推动了生命科学和医学的各个方面的发展，使医学在一个更高的水平——分子水平来研究生命现象和处理疾病，并使医学进入了一个崭新的“生物医学”(biomedicine)或“分子医学”(molecular medicine)时代。

人们有可能从某一生物体的基因组中分离出具有某一特定功能的基因，导入到另一种生物的基因组中，改变这种生物的遗传性状或治疗某种疾病。外源DNA可与载体在体外进行连接，或在基因水平上进行有目的的定向诱变，从而诞生了基因工程和蛋白质工程。生物技术也随之进入了分子水平，基因(或DNA)也因此进入了社会生产和人们生活的方方面面。人们有可能按照自己的意愿和社会需求改造基因，以制备各种具有生物活性的大分子，如蛋白质和核酸。DNA、RNA和蛋白质也已成为人类治病、防病的一类新型的生物制品或药物。生物技术还可在农业上应用于快速育种，改良品种，提高农作物的产量、质量以及抗病虫害，抗干旱等能力。

二、分子生物学的研究内容

分子生物学主要研究生物大分子的结构、功能，生物大分子之间的相互作用及其与疾病发生、发展的关系。人体的生长、发育、衰老、死亡等生命现象，人体疾病的发生与发展，则是医学分子生物学的研究领域。分子生物学的研究内容主要包括以下三个方面。

1. 核酸分子生物学 核酸分子生物学主要研究核酸的结构及其功能。核酸的主要作用是携带和传递遗传信息，因此形成了分子遗传学。20世纪50年代以来，分子遗传学已形成了比较完整的理论体系和研究技术，它是目前分子生物学中内容最丰富、研究最活跃的一个领域。研究内容包括基因和基因组的结构，遗传信息的复制、转录与翻译，核酸信息的储存、修复与突变，基因表达调控和基因工程技术的发展和应用等。遗传信息传递的中心法则是其理论体系的核心部分。

2. 蛋白质分子生物学 DNA分子中储存了生命活动的各种信息，但生命活动的执行者则是蛋白质。蛋白质的分子生物学主要研究蛋白质的结构与功能。尽管人类对蛋白质的研究比对核酸研究的历史要长得多，但由于其研究难度较大，与核酸分子生物学相比发展缓慢。近年来虽然在认识蛋白质的结构与功能关系方面取得了一些进展，但是对其基本规律的认识仍缺乏突破性进展。

3. 细胞信号转导 细胞信号转导的分子生物学主要研究细胞内、细胞间信息传递的分子基础。构成生物体的每一个细胞的分裂与分化及其他各种生物学功能，均依赖于外界环境所产生的各种信号。在这些外源信号的刺激下，细胞可以将这些信号通过第二信使转变成一系列生物化学变化。例如，蛋白质构象的转变、蛋白质分子的磷酸化、蛋白质与蛋白质之间以及蛋白质与核酸之间的相互作用等，从而使细胞的增殖、分化及分泌状态等发生改变，以适应细胞内外环境的需要。信号转导的研究主要是阐明这些变化的分子机制，明确每一条信号转导途径及参与该途径的所有分子间的相互作用和调节方式，以及认识各种途径间的网络控制系统。信号转导机制的研究在理论和技术方面与核酸和蛋白质的功能研究有紧密的联系，是当前分子生物学中发展最迅速、最热门的领域之一。