

体育运动新思维新方法丛书

基因工程与体育运动

罗艳蕊 陈晓光 著

北京体育大学出版社

基因工程与体育运动

罗艳蕊 陈晓光 著

北京体育大学出版社

策划编辑 梁 林
责任编辑 钱春华
审稿编辑 李 飞
责任校对 张 洋
责任印制 陈 莎

图书在版编目(CIP)数据

基因工程与体育运动/罗艳蕊,陈晓光著. -北京:北京
体育大学出版社,2007.6
ISBN 978-7-81100-767-1

I. 基… II. ①罗…②陈… III. 基因-遗传工程-
应用-体育运动 IV. G804

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2007)第 064213 号

基因工程与体育运动 罗艳蕊 陈晓光 著

出 版 北京体育大学出版社
地 址 北京海淀区中关村北大街
网 址 www.bsup.cn
邮 编 100084
发 行 新华书店总店北京发行所经销
印 刷 北京雅艺彩印有限公司
开 本 880×1230 毫米 1/32
印 张 9.25

2007 年 6 月第 1 版第 1 次印刷 印数 2600 册

定 价 28.00 元

(本书因装订质量不合格本社发行部负责调换)

作者简介

罗艳蕊 女，1974 年生，河南南乐人。1996 年毕业于河南师范大学，2002 年获理学硕士学位，自 2003 年始在中国农业大学攻读博士学位。已发表专业论文 20 余篇，曾主持并参加过多项课题研究。现在河南师范大学体育学院工作，研究方向为运动生理生化和体育信息学。

陈晓光 男，1998 年毕业于北京体育大学，2005 年获得硕士学位，现在河南师范大学体育学院任教。主要从事运动人体科学方向的教学与科研工作。

前 言

人类基因组计划 (*Human Genome Project, HGP*) 的成功实施, 有力地推动着基因工程的发展和变化。目前, 基因工程技术已广泛应用于与生命现象有关的许多专业和学科的研究中, 为人类解决疾病防治、人口膨胀、食物短缺、能源匮乏、环境污染等一系列问题带来了新的希望。

从体育运动的角度出发, 将基因工程技术应用于体育科学研究, 是人类基因组研究的又一新领域。通过研究了解我国优秀运动员相关身体素质基因的结构和功能, 对预测和评定运动员的各种身体素质, 为建立科学选材体系有着十分重要的意义和作用。同时, 有望从根本上解决竞技体育早期选材、早期培养和科学监控的难题, 并将对我国实施“全民健身计划”提供巨大的理论和实践支持。

为适应当前体育科技水平飞速发展的新形势, 切实担负起体育科技工作者的历史责任, 更深入地探索和更好地发挥基因工程在体育运动中的作用, 满足国家对高水平体育科技人才的需求, 我们特编写了本书。希望读者通过阅读本书, 能对基因工程研究的理论基础与方法有一个概括的了解, 对基因工程与体育运动的关系达到一定程度的认识。全书按所论中心内容分为八章, 各章自成体系又互相联系、支持, 构成一个有机的整体, 涵盖了基因工程与体育运动的基本内容。主要包括: 基因的结构与功能、基因的复制与传递、基因表达的介质、基因功能的执行、基因的表达与调控、基因工程、人类基因组计划及常用的基因工程技术等。全书力求简明易懂, 理论联系实际, 注重介绍成果、技术方法的应用, 使读者不必具备较深的生物学基础, 就可通晓全文, 学以致用, 对实际工作有所帮助。

本书由罗艳蕊主编, 首先由罗艳蕊提出了详细的撰著大纲; 然后由陈晓光负责第二、四、五、八章, 罗艳蕊负责第一、三、六、七章

的撰写工作；最后由罗艳蕊作了修改和补充，并完成了统稿工作。本书的编写和出版得到了北京体育大学出版社、河南师范大学体育学院的各位领导和同志们的关心和支持；责任编辑钱春华等编校人员为之付出了辛勤劳动。在此，我谨向以上单位和个人表示衷心的感谢！

基因工程研究进展十分迅速，其与体育运动的关系也在不断深化，需要研究和探索的地方还很多，不少问题的研究也远非完善。由于著者水平和时间所限，书中一定存在许多疏漏和不妥之处，恳请读者批评、指正。

罗艳蕊

2007年3月3日

C 目录 Contents

1 基因的结构与功能	1
1.1 细胞的结构	1
1.2 基因的概念和化学组成	3
1.3 DNA 的一级结构	6
1.4 DNA 的双螺旋空间结构	8
1.5 DNA 的理化性质	11
1.6 基因的结构和基因组	14
1.7 基因的生物学作用及与体育运动的关系	19
2 基因的复制与传递	39
2.1 基因复制的基本特点	39
2.2 参与复制的重要酶类和蛋白因子	43
2.3 基因的复制过程	49
2.4 真核生物染色体基因复制的特点	52
2.5 基因的损伤与修复	55
2.6 基因的传递	60
2.7 遗传与运动选材	65
3 基因表达的介质——RNA	70
3.1 RNA 的化学组成	70
3.2 RNA 的结构与功能	71
3.3 RNA 的理化性质	77
3.4 核苷酸衍生物及其在体育运动中的作用	78

C 目录

Contents

4	基因功能的执行者——蛋白质	83
4.1	蛋白质的化学组成与分子结构	83
4.2	蛋白质的结构与功能的关系	94
4.3	蛋白质与运动	97
4.4	酶	102
5	基因的表达与调控	114
5.1	基因转录	114
5.2	翻译——蛋白质的生物合成	123
5.3	蛋白质合成后的加工修饰和分泌	130
5.4	基因表达的调控	133
5.5	基因表达的调控与运动	144
6	基因工程	180
6.1	基因工程的概念及应用	180
6.2	基因工程的基本原理	185
6.3	基因工程的工具酶和载体	188
6.4	基因工程的安全性	194
6.5	基因工程与体育运动	197
7	人类基因组计划	214
7.1	人类基因组计划	214
7.2	后基因组计划	246
7.3	生物信息学	251

C 目录 Contents

8 常用的基因工程技术	262
8.1 凝胶电泳技术	262
8.2 核酸分子杂交技术	263
8.3 基因文库的构建	266
8.4 聚合酶链反应技术	267
8.5 生物芯片技术	272
8.6 DNA 测序技术	275
8.7 转基因技术	276
主要参考文献	281

1 基因的结构与功能

1.1 细胞的结构

细胞是组成生物体的基本单位，是生物活动的基础，是生物体的遗传控制中心。无论多么复杂的生物，一切生命活动都是发生在细胞中，生命的各种活动，如生长、发育、遗传等都是在细胞的基础上实现的。

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。但细胞质并不是均匀的，其中包含了许多有形结构，这些有形结构被称为细胞器：线粒体、核糖体、溶酶体、高尔基体、中心粒、液泡等。根据有无核膜可以将细胞分为原核细胞和真核细胞两大类。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显的分界，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。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，此外还有由膜形成的细胞器。

1.1.1 细胞膜和细胞壁

细胞膜又称质膜，它是细胞的表面边界，其主要构成物质是磷脂分子，而磷脂是一种双亲性分子，其中拥有磷酸基团的一端亲水，而拥有脂肪酸长链的另一端疏水。从结构上看，细胞膜由两层磷脂构成，两层磷脂分子都是疏水端向内，亲水端向外。这样可以保护水和

其他物质,防止其流失。当然,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道。细胞膜最重要的特性之一是半透性,即有选择地允许物质通过扩散和主动运输等方式出入细胞,从而保证细胞的正常代谢。细胞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、物质运输等活动都与膜的作用有关。植物细胞在细胞膜之外还有细胞壁,它是无生命的结构,其组成成分是细胞分泌的产物,其功能是使植物细胞保持一定的形状和一定的渗透压。

1.1.2 细胞核

细胞核包含以染色质形式而存在的遗传物质,染色质上有处于不同构象的 DNA 长链,这些 DNA 长链被核蛋白所包裹。一层核膜包围着细胞核,使之与细胞的其他部分分离。细胞核在细胞的代谢、生长和分化中起着重要的作用,它是细胞的控制中心。细胞核内的核仁是随细胞分裂周期性产生和消失的圆形小体,核仁的中心是核仁组织区的特定 DNA 片段,这是一些转录 rRNA 的基因。核仁实际上是 rRNA 合成、加工以及装配成核糖体亚单位的场所。此外,细胞核内还有核骨架和核液等。

1.1.3 细胞质和细胞器

在细胞膜与细胞核之间是透明、粘稠的胞质胶状聚集体。对于原核生物来说,细胞质包含细胞的所有物质;对于真核生物,细胞质包含除细胞核之外的所有物质,包括各种细胞器。线粒体是细胞中的能量加工厂,是细胞呼吸和能量代谢的中心,它含有细胞呼吸所需要的各种酶和电子传递载体,可以将各种养料的潜能转化成细胞实现各种活动所需的能量。叶绿体是植物细胞特有的一种能量转换器,它是进行光合作用的中心。内质网是细胞内的一个复杂的膜系统,具体说是由细胞内囊腔和细管彼此相连所形成的管道系统,它是蛋白质和脂肪合成的场所。溶酶体的功能是消化从细胞外吞入的颗粒和细胞本身产

生的碎渣，溶酶体内含有许多水解酶，可催化蛋白质、多糖、脂类以及 DNA 和 RNA 等大分子的降解。核糖体是由蛋白质和 RNA 组成的复合物，它是蛋白质分子的合成场所。真核生物细胞中普遍存在由蛋白质纤维组成的三维网架结构，即由微管、微丝和中间纤维构成的细胞质骨架。微管与构建细胞壁、细胞定形、细胞内物质运输、信息传递及细胞的运动密切相关，微丝与肌肉收缩、细胞变形、细胞质流动等有关，中间纤维可能与细胞核定位、信息传递以及 mRNA 运输有关。鞭毛和纤毛是细胞表面的附属物质，他们的功能是促进细胞运动。

生物体是由一个或多个细胞所组成的。多细胞生物的一个主要优点是细胞类型的分化。分化的细胞具有各种特定的功能，执行特定的任务；而不同的细胞可以相互合作，完成单个细胞所不能完成的工作。特定功能的细胞聚集在一起形成组织。人类有上皮组织、结缔组织、肌肉组织、神经组织等多种主要的组织类型。当一个细胞分化后，不能再转变成其他类型的细胞。虽然各种细胞的功能不同，但是他们具有相同的遗传物质、相同的基因，不同的仅仅是基因的表达模式。

1.2 基因的概念和化学组成

1.2.1 基因的概念

基因 (gene) 一词是丹麦遗传学家 Johanssen 于 1911 年首次提出的。现在已经是众人皆知的名词，但其概念的内涵从提出到现在也在不断地发展。摩尔根 (T. H. Morgan) 是第一个从分子水平上考虑基因的遗传学家之一，他根据果蝇基因连锁交换规律和伴性遗传的研究，认为基因是一个化学实体，它既是遗传的功能单位，又是交换的单位及突变的单位。具有以下含义：j 可以复制，由一代传至下一代；k 不能由交换再行区分；l 可突变成一改变了的状态。1944 年，埃弗里 (O. T. Avery) 等人通过著名的肺炎球菌转化实验，首次证明了基因的化学本质是 DNA，而基因则是 DNA 分子上的功能单位。1953 年，沃森 (Watson) 和克里克 (Crick) 提出了 DNA 结构的右手

双螺旋模型。从此,基因就成了生物学和遗传学所研究的主要对象,为阐明基因的结构、表达和调控的分子遗传学便应运而生。1955年,本泽(S. Benzer)研究了T4噬菌体和rII区的精细结构,他认为顺反子(基因)是遗传上一个不容分割的功能单位,但它并不是突变单位或重组单位。实际上基因是一个为多肽编码的DNA片段,它的内部可以发生突变或重组,这在基因概念上是个突破。断裂基因的发现对传统的基因概念是一个挑战,一个基因断裂为几个外显子(exon),一个外显子相当于蛋白质的一个结构单位(又叫结构域)。有机体只要改变RNA的剪接方式就可以很方便地利用原有基因片段来重组成一个新的基因。1985年Gilbert提出基因是一个转录单位,它由在成熟信使中要失掉的内含子(intron)与被表达的外显子交替组成。随着基因组研究的深入,DNA重组技术的发展使我们把基因与一特定的DNA区段联系起来,并发现基因的产物是蛋白质,也可能是RNA。在基因组学时代,在分子水平上定义基因为一段制造功能产物的完整的染色体片段(a complete chromosomal segment responsible for making a functional product)。通俗地讲基因是编码蛋白质或RNA分子遗传信息的遗传单位,从化学角度观察,基因是DNA上一段具有特定功能和结构的连续的脱氧核糖核苷酸序列,是构成染色体的重要组成部分。这个定义包含了基因的产物、基因的功能性以及它的完整性(含编码区与调控区)。

1.2.2 基因的化学组成

DNA完全水解产生嘌呤和嘧啶等碱性物质、戊糖(核糖或脱氧核糖)和磷酸的混合物。DNA部分水解则产生核苷和核苷酸。每个核苷分子含一分子碱基和一分子戊糖,一分子核苷酸部分水解后除产生核苷外,还有一分子磷酸。DNA的各种产物可用层析或电泳等方法分离鉴定。DNA的逐步水解过程可总结如图1-1。

(1) 脱氧核糖

DNA含D-2-脱氧核糖,是 β -D-型。

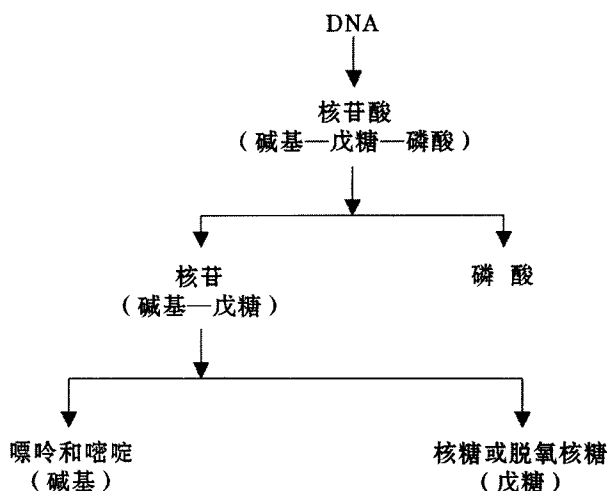


图 1-1 DNA 连续水解的降解产物

(2) 嘌呤碱和嘧啶碱

DNA 分子中有两类碱基：嘌呤碱和嘧啶碱。嘌呤碱主要有腺嘌呤 (adenine, A) 和鸟嘌呤 (guanine, G)；嘧啶碱主要有胞嘧啶 (cytosine, C) 和胸腺嘧啶 (thymine, T)。

图 1-2 是各种嘌呤碱和嘧啶碱的结构式。嘌呤环和嘧啶环上各原子的标号是目前国际上普遍采用的统一编号。

(3) 核苷与核苷酸

核苷是由碱基与戊糖缩合形成的化合物。碱基与脱氧核糖缩合形成脱氧核糖核苷。如腺嘌呤与脱氧核糖缩合生成腺嘌呤脱氧核苷，简称脱氧腺苷，其他核苷可依此命名：鸟嘌呤脱氧核苷（脱氧鸟苷）、胞嘧啶脱氧核苷（脱氧胞苷）、胸腺嘧啶脱氧核苷（脱氧胸苷）。

核苷分子中戊糖环上的羟基磷酸化，形成核苷酸，也可称为磷酸核苷。脱氧核苷酸的糖上只有 2 个自由羟基，只能生成 3' - 和 5' - 脱氧核苷酸。自然界存在的游离核苷酸为 5' - 磷酸酯，所以通常将核苷 - 5' - 磷酸简称为核苷 - 磷酸，其代号也略去 “5'”。现将 DNA 中主要的碱基、核苷和核苷酸总结如表 1-1，其代号写在括号中。

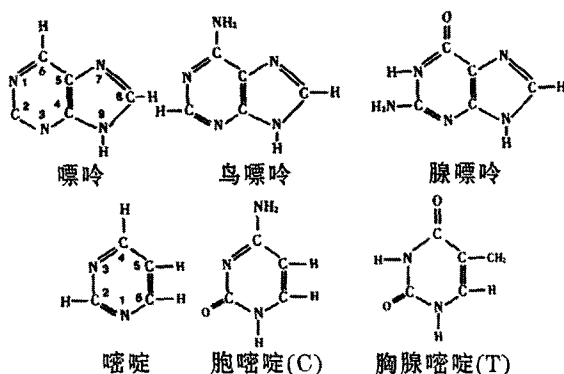


图 1-2 嘌呤和嘧啶的结构

表 1-1 组成 DNA 的戊糖、碱基、核苷及相应的核苷酸

戊 糖	碱 基	核 苷	核苷酸
脱氧核苷		脱氧核苷酸	
D-2-脱氧核糖	腺嘌呤 (A)	脱氧腺苷	脱氧腺苷酸 (dAMP)
	鸟嘌呤 (G)	脱氧鸟苷	脱氧鸟苷酸 (dGMP)
	胞嘧啶 (C)	脱氧胞苷	脱氧胞苷酸 (dCMP)
	胸腺嘧啶 (T)	脱氧胸苷	脱氧胸苷酸 (dTMP)

1.3 DNA 的一级结构

1.3.1 核苷酸的连接方式

构成 DNA 大分子的基本单位是核苷酸。很多实验证明 DNA 是没有分支的多核苷酸长链。链中每个核苷酸戊糖上的 3' - 羟基和相邻核苷酸戊糖上的 5' - 磷酸相连。因此, 核苷酸间的连接键是 3', 5' - 磷酸二酯键, 由相间排列的戊糖和磷酸构成 DNA 大分子的主链, 而

代表其特性的碱基则可以看成是有次序地连接在其主链上的侧链基因。主链上的磷酸基是酸性的，在细胞的 pH 条件下带负电荷；而嘌呤碱基因相对不溶于水而具有疏水性质。另外，由于所有核苷酸间的磷酸二酯键有相同的走向，DNA 链有特殊的方向性，多核苷酸链的两个末端分别称为 3' - 端和 5' - 端，3' - 端带有自由的羟基，5' - 端带有游离的磷酸基团，通常以 5' → 3' 方向为正向，书写时将 5' - 端写在左侧（头），3' - 端写在右侧（尾）（图 1-3①）。

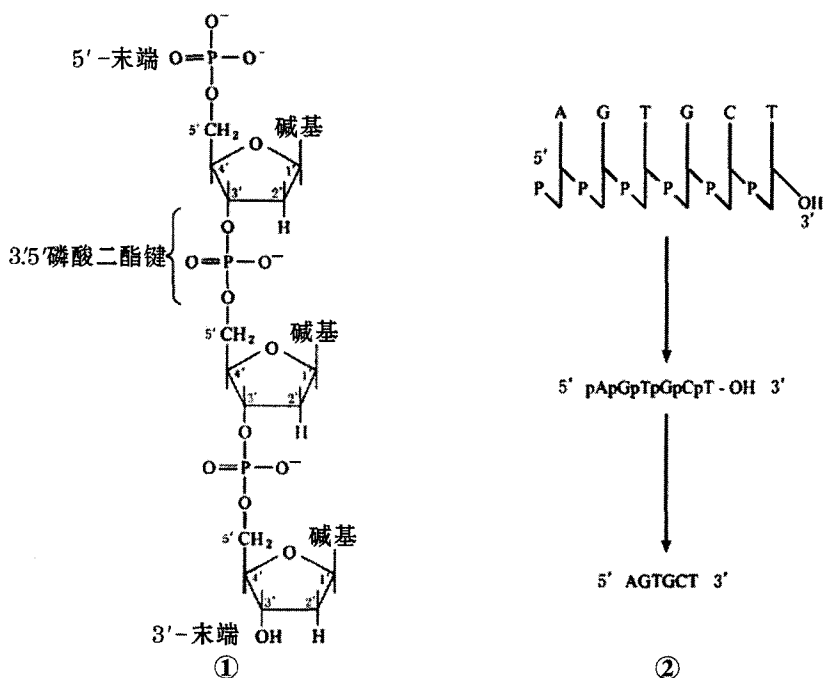


图 1-3 核酸的一级结构及简写法

1.3.2 DNA 的一级结构

各核苷酸残基沿多核苷酸链排列的顺序（序列）叫做核酸的一级结构。核苷酸的种类虽不多，但可因核苷酸的数目、比例和序列的

不同构成多种结构不同的核酸。由于戊糖和磷酸两种成分在 DNA 主链上不断重复,也可用碱基序列表示 DNA 的一级结构。

常用一种简单的示意法来表示核酸的一级结构。其中的垂直线表示糖的碳链,它的 C'1 处连接着碱基。从垂直线中部画出的对角线表示 C'3 上的磷酸酯键,而从垂直线不连碱基的那一端画出的对角线则表示 C'5 上的磷酸酯键,也可以把垂直线画成水平线。用 P 表示一个磷酸基团。各种简化式的读向是从左到右,所表示的碱基序列是从 5' 到 3',核苷酸之间的连接键是 3', 5'-磷酸二酯键(图 1-3②)。

1.4 DNA 的双螺旋空间结构

1.4.1 DNA 的二级结构

DNA 的双螺旋结构模型是 Watson 和 Crick 于 1953 年提出的。DNA 右手双螺旋结构模型的要点如下(图 1-4):

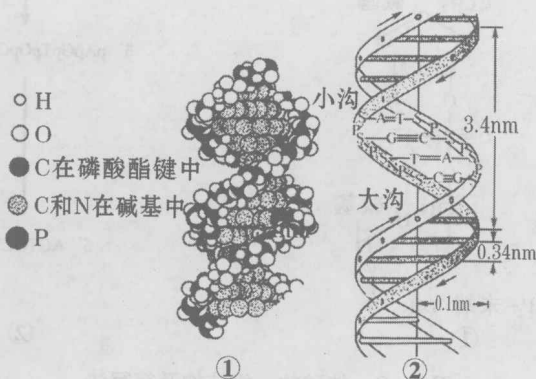


图 1-4 DNA 分子双螺旋结构模型①及其图解②

(1) DNA 分子是由两条方向相反的平行多核苷酸链围绕同一中心轴旋转而构成的右手双螺旋结构。因为磷酸与核糖是亲水的,而碱基是疏水的,所以主链在螺旋外部,而碱基则处于螺旋内部。双螺旋