

黄大有 主编



实验诊断的理论基础 和临床意义

人民卫生出版社

实验诊断的理论基础 和 临 床 意 义

黄大有 主编

人 民 卫 生 出 版 社

责任编辑 李兰山 雷亨朗

实验诊断的理论基础和临床意义

黄大有 主编

人民卫生出版社出版

(北京市崇文区天坛西里10号)

北京市房山县印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

787×1092毫米16开本 72 $\frac{3}{4}$ 印张 8插页 1705千字

1957年10月第1版 1985年2月第2版第3次印刷

印数: 16,601—29,400

统一书号: 14048·1484 定价: 12.10元

[科技新书目63—55]

ZW12/43
10

前言

本书自 1958 年以《检验诊断的临床意义》出版问世以来，受到了广大医务人员的欢迎。但是，近廿多年来，本学科随着各项先进检验仪器的研制成功，使临床医师对各项检验的临床意义的认识，有了巨大的提高，从而使诊疗水平有了较大的进步。

本书重点主要是阐述有关学科的基础理论、新的概念与进展，疾病的病理生理学和发病机制，实验诊断的理论依据及其临床意义，其目的就是希望将基础医学和其它有关的基础学科有机地与临床医学联系起来。至于有关实验诊断的具体方法学，本书均不介绍，读者可以参阅其他有关书籍。

本书第 7 章临床免疫学由贺联印副教授编写；第 8 章血液学由吴晶新副教授编写。第 1 章分子生物学基础由作者写就后经北京医学院生化教研究组刘思职教授审阅。北京大学生物系杜锦珠同志提供了第 3 章及第 4 章的部分资料。本书插图由郭尔纯、门凤江同志绘制。本书责任编辑雷亨朗等同志为本书的编写和出版工作给予了积极的帮助和支持，在此作者一并表示衷心的感谢。

由于编者水平所限，书中难免存在一些缺点和错误，请广大读者提出宝贵意见。

黄大有

1983年10月

目 录

第一章	分子生物学基础	[3]
第二章	临床酶学	45
第三章	蛋白质代谢	100
第四章	糖代谢	177
第五章	脂代谢	254
第六章	核酸代谢	338
第七章	免疫学	360
第八章	血液学	426
第九章	内分泌学(1)	596
第十章	内分泌学(2)	676
第十一章	胰腺	847
第十二章	肝脏	863
第十三章	肾脏	958
第十四章	水、电解质及酸碱平衡	1062
第十五章	胃液、十二指肠液及胆汁	1108

第一章 分子生物学基础

目 录

一、分子生物学在医学方面的基本概念	1
二、信息高分子的结构	2
三、分子遗传学的“中心法则”	6
四、RNA与蛋白质合成的关系	6
(一) 转录与转译	6
(二) 基因对蛋白质合成的控制	7
五、基因表达与人体生长和某些疾病的关系	10
(一) 化学性突变因素	11
1. 嘌呤和嘧啶碱的抗代谢物	11
2. 烷化物	13
3. 抗癌药	13
(二) 物理性诱变因素	13
六、某些特异性蛋白质的合成	15
(一) 免疫球蛋白和免疫球蛋白疾病	15
(二) 病毒的复制	16
七、遗传与疾病	17
(一) 染色体和细胞分裂	18
(二) 人体染色体的基因位置和染色体组型	22
1. 染色体的基因位置	22
2. 人体染色体组型	22
3. 染色体的畸变	24
(三) 细胞遗传学及其临床应用	24
(四) 性染色质、性染色体及常染色体检查及其疾患的诊断	26
1. 性染色质与性染色体	26
2. 常染色体疾患	29
3. 单一基因遗传疾患	30
4. 多因素疾患	31
八、先天性代谢障碍的发病机制及诊断	31
(一) 细胞膜转运功能障碍	31
(二) 由于代谢物的毒性前体的蓄积引起的遗传疾病	33
1. 酪氨酸代谢障碍	33
2. 累积病	34
3. 半乳糖血症	34
4. 糖原病	34

(三) 因代谢支路副产物引起的疾病.....	36
(四) 因终末代谢产物缺乏引起的疾病	36
(五) 因反馈控制的丧失引起的疾病.....	37
1. 家族性甲状腺功能低下	37
2. 肾上腺性综合征	37
3. 急性间歇性卟啉病	37
4. 嘧啶碱生物合成的先天性紊乱	37
5. 嘌呤代谢的先天性紊乱.....	38
(六) 血循环蛋白质异常和不足引起的先天性疾患.....	38
(七) 因辅酶的生成与结合发生障碍引起的疾病	39
(八) 酶调节药物代谢的疾病	40
九、血红蛋白病与地中海贫血	40
(一) 先天性血红蛋白病.....	40
(二) 地中海贫血	43
(三) 血红蛋白病及地中海贫血的实验室诊断	43

分子生物学(molecular biology)是生物学中的一个新兴的重要领域,它是从生物化学、遗传学和微生物学等的基础上发展起来的,是从分子水平来阐明生命现象的本质。这门学科虽然在近年来受到广泛的重视,但是它的名称却是由四十年代就开始使用了。近30年来分子生物学已有了很大进展。例如:为了明确某些蛋白质和核酸的结构,已建立了特殊的方法学,已搞清楚某些脱氧核糖核酸为细胞核的主要成分等等。1944年Avery氏通过肺炎双球菌遗传物质的转化试验,证实了DNA本身就是遗传物质——基因(gene),现已知基因就是DNA分子中的某一片段,而核糖核酸已被证实为细胞质(浆)与细胞核的主要成分之一。伴随上述成果的和抗菌素的临床应用,导致了细菌抗药性的产生(细菌受抗菌素的影响而发生突变),并解决了抗药性的问题。1945年Asbury氏发现,DNA中的两个碱基——嘌呤碱与嘧啶碱的间隙长度为3.4埃,并证实这两个碱基与DNA的长轴呈直角位置关系。1953年Watson,Crick及Wilkins等氏提出了DNA的分子呈双股螺旋样构型。1958年Kornberg氏首次成功地在试管内合成了DNA。1965年中国科学院等单位人工合成结晶片胰岛素获得成功。1967年Zahn氏在德国医学刊物上发表了胰岛素的结构与人工合成。1971年Crick氏提出了染色体的模型学说。

此外,有关某些疾病理论的新进展,如恶性肿瘤,遗传性疾病和代谢病、病毒性疾病,血红蛋白病;某些疾病的诊断和治疗,以及分子遗传学、免疫生物学和遗传工程等等都相继迅速发展。

遗传工程(genetic engineering)是当前众所关切的新课题。在医学领域中,仅举下述一些例子说明其重要意义,如胰岛素通过遗传工程已初步解决大量生产问题。从四十年代初由100公斤家畜的胰腺中能提取3~4克的胰岛素,至六十年代中期已用复杂的方法合成人工胰岛素,到七十年代已利用遗传工程进行胰岛素复制的探索,可以说是医学科学中一项三次巨大的变革。又如先天性半乳糖血症(galactosemia)由于缺乏1-磷酸-半乳糖尿苷转移酶,而引起1-磷酸-半乳糖在血内及组织内的堆积,现已在患者离体细胞中感染了有上述酶的噬菌体,使该细胞恢复了酶的活力。诸此等等,可以预言遗传工程今后将在医学方面结出丰硕的成果。

一、分子生物学在医学方面的基本概念

由于分子生物学的发展,已有可能从分子水平来解释某些疾病的发病机制、诊断途径和治疗的药理作用。例如血红蛋白病和酶缺陷病等等。在研究这些分子疾病时,又充实和丰富了分子生物学的理论基础。

细胞为机体组织器官的基本单位,而细胞器则是细胞的超微结构。机体的任何反应过程,不论是生理的或是病理的,完全是在细胞内进行的。各种生化反应过程亦无不是在酶的催化作用下完成的。一个细胞能够在复杂的内外环境中,完成种类繁多的生化反应。生物化学反应过程,对于细胞内的细胞器之间、细胞与细胞之间,以及细胞和内外环境之间的正常划分与间隔作用非常重要,同时这些生化反应对于各种细胞组分的功能来说,也是非常重要的。一个细胞可以在千变万化的内外环境影响下,使细胞内的各种反应维持在稳定的状态。此外,更重要的是,细胞具有自我装配(self-assembly)和自我复制(self-replication)的功能。后者就是细胞在生命过程中的正常再生。

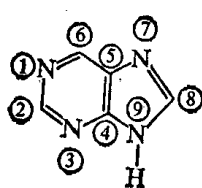
一个存活细胞的重要特点,在极大程度上依赖于高分子化合物(DNA,RNA及蛋白

质等等)的复杂结构和其间的相互作用。这些高分子物质不仅在结构方面有高度的精确性,而且对细胞的各种功能(如酶促反应,运输和能量传导等)的发挥,和对主要的信息成分(informatinal contents)的提供、交换和调节等等,都起着非常重要的作用。研究此种信息高分子(informational macromolecules)的结构与功能之间的关系,即为分子生物学的核心所在。

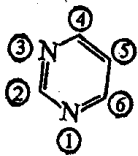
二、信息高分子的结构

信息高分子主要指核酸。核酸又根据其核糖的种类分为脱氧核糖核酸(DNA)与核糖核酸(RNA)。DNA的特殊片断即具有遗传的基本功能,故这种具有遗传功能的DNA片段又称基因。生物体的主要遗传物质是染色体上的基因,生物体的主要遗传特征,包括形态和功能上的特性就是由核酸所决定的。

根据有关DNA的研究和应用X线衍射分析的结果,除已证明DNA分子的立体构型为双股螺旋结构以外,还证明了其四种核苷酸的核酸碱基是按照一定规律互相配对组成的。这四种核苷酸除均有脱氧核糖与磷酸根外,尚分别含有四个碱基,两个嘧啶碱,两个嘌呤碱,即胸腺嘧啶(thymine, T)、腺嘌呤(adenine, A)、胞嘧啶(cytosine, C)和鸟嘌呤(guanine, G)。DNA的空间构型是T与A配对, C与G配对。在配对关系上从不会发生紊乱,这在DNA复制时极为重要。这四种核酸碱基的结构如图1-1所示,脱氧核糖与核糖均为五碳糖,结构如图1-2所示。



嘌呤碱



嘧啶碱

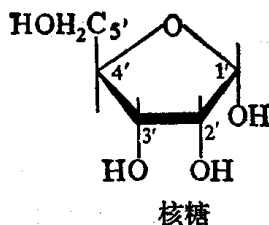
图1-1 核酸碱基的结构

腺嘌呤=⑥氨基 胞嘧啶=④氨基, ②羟基

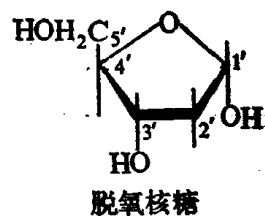
鸟嘌呤=②氨基, ⑥羟基

次黄嘌呤= 尿嘧啶=②、④二羟基

黄嘌呤=②、⑥二羟基 胸腺嘧啶=②、④二羟基, ⑤甲基



核糖



脱氧核糖

图1-2 核糖与脱氧核糖的结构

RNA的碱基没有胸腺嘧啶,而以尿嘧啶(uracil, U)取代,故有U、A、C、G四种碱基。RNA是一条由许多核苷酸连接组成的单链(不象DNA呈双股螺旋结构)。新的RNA的合成是以DNA的一条链为模板,按照碱基配对关系组成新RNA的核苷酸链,即DNA的T与RNA的A配对;DNA的C与RNA的G配对;DNA的G与RNA的C配对;DNA的A与RNA的U配对(表1-1)。DNA分子的专一性取决于其核苷酸在链上的排列顺序,亦即碱基的排列顺序,此种排列顺序为遗传密码。

如上所述,各类生物机体的遗传特征乃由DNA分子中特定的核苷酸的排列顺序所决定的,并通过DNA分子的复制将遗传的信息一代一代地传下去。在子代的发育过程中,亲代DNA分子中核苷酸顺序上的遗传信息,通过转录(transcription)过程传递给子

表 1-1 DNA及RNA分子上的核酸碱基及相互配对关系

核酸碱基种类	DNA (双链)	→RNA (单链)
胸腺嘧啶 (T)	T A	
腺嘌呤 (A)	A T	→A
胞嘧啶 (C)	C G	→C
鸟嘌呤 (G)	G C	→G
尿嘧啶 (U)	A	→U

表中虚线之间表示DNA双链分子上的碱基互补配对关系；RNA分子的核酸碱基没有T，而以U取代；DNA碱基与RNA碱基之间的箭头表示在转录过程中，DNA碱基与RNA碱基之间的配对关系。

代，以致子代表现出与亲代极为相似的特征。

转录代表根据一类DNA的核苷酸顺序决定一类RNA分子中的核苷酸的顺序。表1-1表明了RNA的四种碱基以及与DNA的四种碱基的区别和配对关系。由于有这种固定的配对关系，某种DNA的核苷酸顺序就可以决定了相应的RNA的核苷酸顺序。而转译则代表RNA分子的核苷酸顺序，又可进一步决定蛋白质的氨基酸的排列顺序。一般来说DNA的特征可以传到RNA；RNA的特征（此处指其核苷酸的排列顺序）就可以传到蛋白质。每三个RNA的核苷酸的排列顺序可以决定一个氨基酸的种类和位置，三个碱基构成一个遗传密码，称为密码子(codon)。因此就可以将转录和转译全过程简化为：DNA→RNA→蛋白质。

根据RNA的结构及特性可以分为三种，此三种RNA均可在细胞内发现。一种为分子量最小（分子量为28,000）的RNA叫转运(transfer)RNA(简称为tRNA)。在生长速度很快的细胞里，其RNA中约有18%为tRNA。tRNA的功能是通过各种专一的氨基酰化-tRNA合成酶(aminoacyl-tRNA synthetase)的催化，使氨基酸转运到蛋白质上，迄今为止有许多tRNA的排列顺序以及tRNA对蛋白质合成的功能已被阐明。信使(messenger)RNA(简称为mRNA)在细胞内约占总RNA含量的2%，mRNA为单股的核糖核酸多聚体(polymer)，几乎所有的mRNA都代表合成细胞中各种蛋白质的模板。mRNA的大小不定，但一般来说，它的分子量较大，接近 10^6 。另有80%的细胞内RNA见于核蛋白微粒(ribosomes)核糖体上，故被称为核蛋白微粒核糖核酸(简称为rRNA)。核蛋白微粒即为细胞内蛋白质合成的场所。因此，核蛋白微粒作为细胞超微结构的一种细胞器来说，已发现上述三种RNA，即tRNA、mRNA、rRNA，按照超速沉降系数(sedimentation coefficient)的不同来反映其分子量的大小，可分为28S RNA、18S RNA及5S RNA。此三种RNA均与蛋白质的合成都有密切的关系。

图 1-3 说明由核蛋白经水解后各种组成成分。

在遗传过程中，亲代的DNA分子通过复制(replication)生成子代的DNA分子。在此过程中，首先将DNA的双链拆开为两个单链，然后再分别以这两个单链为模板，根据碱基配对规律，分别合成和这两个单链相对应的另两条单链，从而组成和原来的亲代双链DNA分子完全相同的两条子代双链DNA分子（图1-4、5、6、7）。

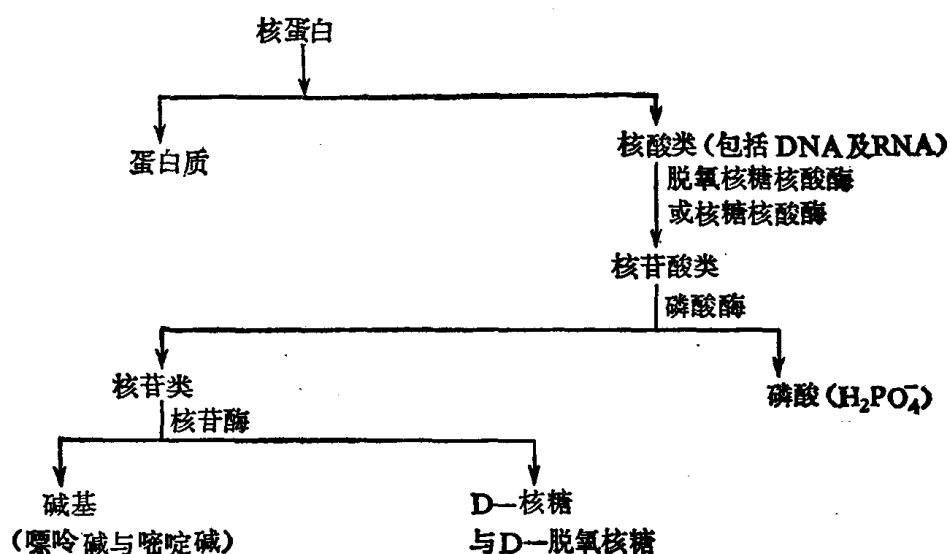


图 1-3 核蛋白的组成

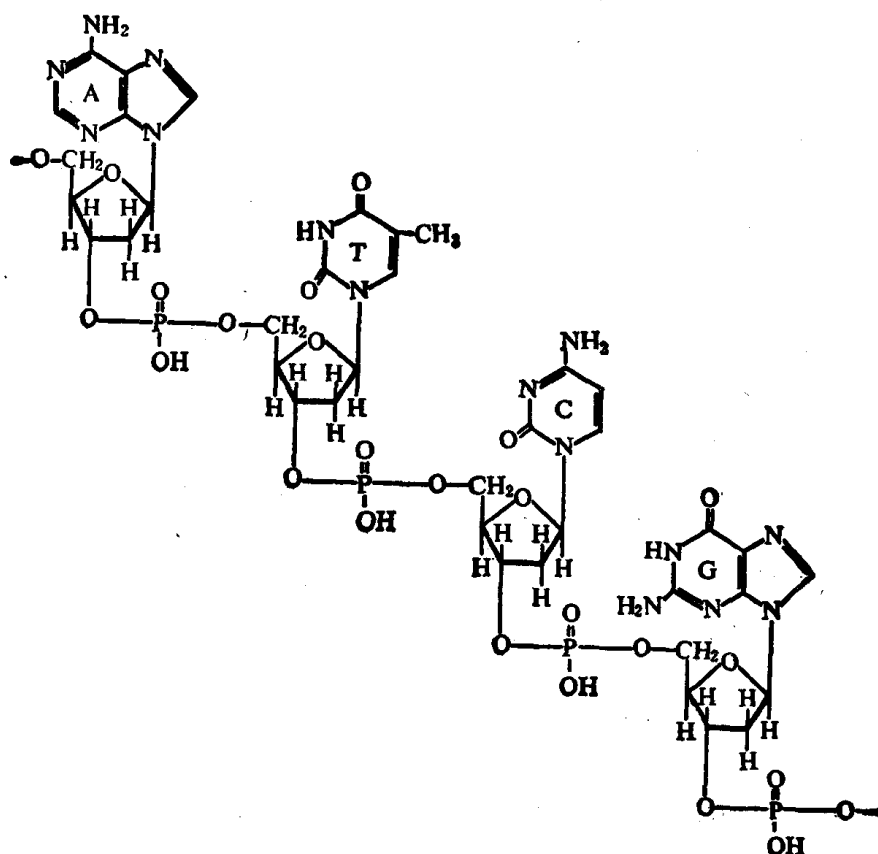


图 1-4 脱氧核糖核酸的单股四个核苷酸

片段结构: A 腺嘌呤; T 胸腺嘧啶; C 胞嘧啶; G 鸟嘌呤

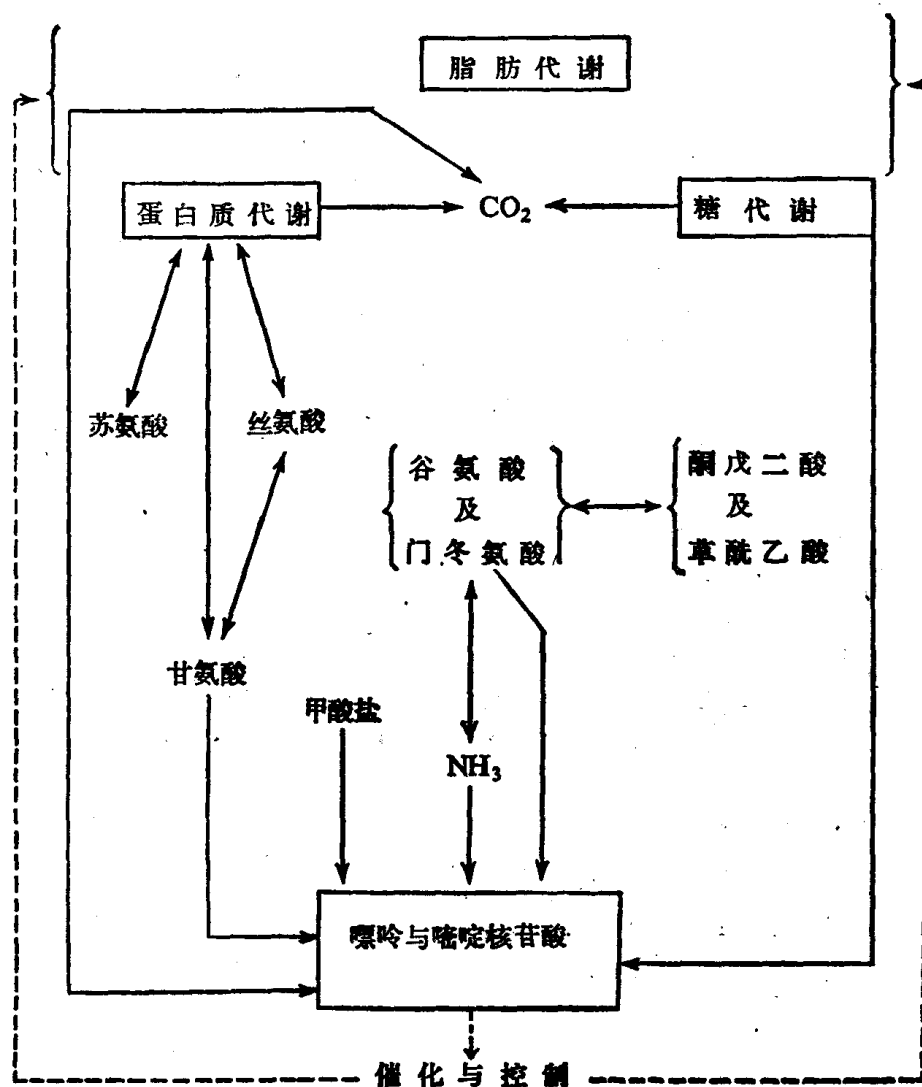


图 1-5 核酸与蛋白质、糖及脂肪代谢的相互关系

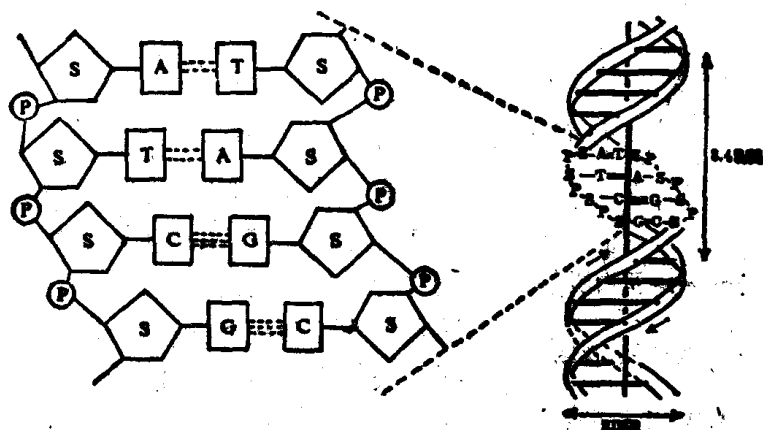


图 1-6 DNA的双股螺旋结构

图左用虚线连接的核酸碱基为氢键，图中的 A、T、C、G 分别代表四个核酸碱基（参阅 1-4）

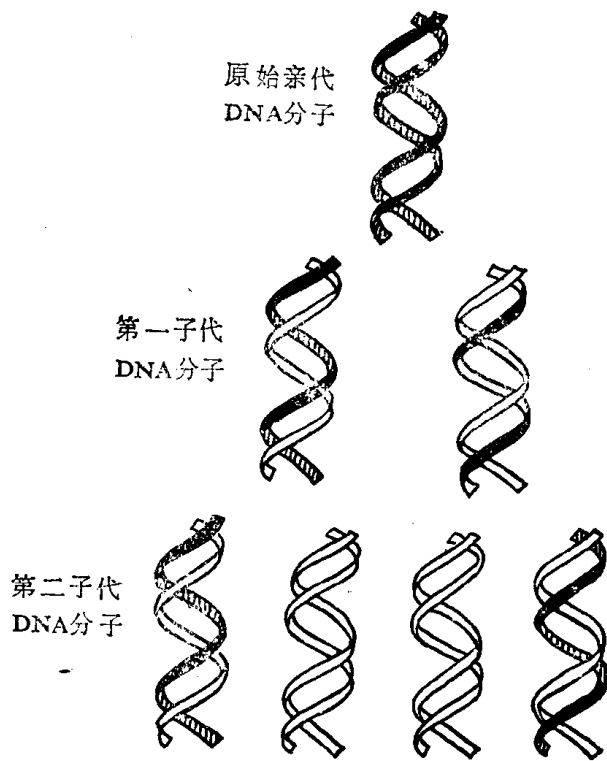


图 1-7 DNA 的复制模式图

如某些肿瘤病毒，其 RNA 也可以是信息携带者，遗传信息也可以由 RNA 逆向地将信息传递给 DNA，称之为逆转录(图 1-8)。至于单股的 DNA 模板仅能在实验室内转译为蛋白质，但在生物体内则无此功能，所以在修正后的“中心法则”示意图中由 DNA 直接到蛋白质之间是用虚线连接的。

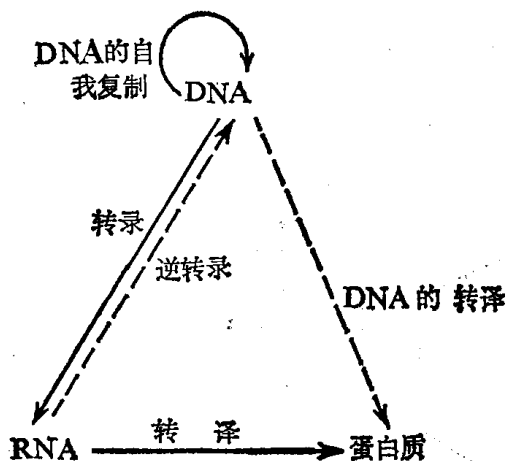


图 1-8 修正后的“中心法则”示意图

三、分子遗传学的“中心法则”

DNA 在遗传功能上分为两种：① DNA 必须能够自我复制，从而使遗传信息的密码可以毫无变化地传递给子代细胞；②遗传信息必能表达出某种特定的用途。后者只通过 RNA 作为媒介(intermediaries)来表达，并进一步成为机体各种蛋白质合成的模板。DNA 与 RNA 和蛋白质之间的关系，系 1958 年由 Crick 氏所提出的“中心法则(central dogma)”的原理加以阐述的。Crick 的理论是，信息总是由 DNA 通过转录运向 RNA，然后由 RNA 通过转译决定蛋白质的结构，也就是“一方交通论”，而不可能有什么逆转的步骤。自从 1970 年发现了 RNA 依赖性 DNA 聚合酶(RNA-dependent DNA polymerase)以后，对 Crick 氏原来的“中心法则”

进行了修正，亦即在某些特殊情况下，例

四、RNA 与蛋白质合成的关系

(一) 转录与转译 已如前述，在绝大多数情况下，各种生物机体的 DNA 的核苷酸顺序可决定 RNA 分子中的核苷酸顺序；而 RNA 核苷酸的顺序就能进一步决定蛋白质中氨基酸的排列顺序。现已明确，基因的作用就是具有控制蛋白质合成的功能。人体蛋白质的种类不下十万种，各具有其特异的(专一的)生化结构和生理功能，例如各种组织蛋白、酶蛋白等等。因此，人的各种遗传特性及其病态改变的实质，就看基因对蛋白质合成的控制状态如何。目前已知构成蛋白质的氨基酸共有 20 种；而 DNA 及 RNA 的核苷酸分

别各有 4 种。因此，RNA 分子的核苷酸通过信息传递(指 mRNA)的转译来决定某种蛋白质氨基酸排列顺序时，就不可能是一个核苷酸决定一个氨基酸。一般来说，按一定规律相连的三个 RNA 核苷酸决定一个氨基酸，故有三联体(triplet)之称。不同核苷酸的碱基

顺序决定不同的氨基酸排列，称为遗传密码(genetic codes)；三个核苷酸决定一个氨基酸，故又称为三联体遗传密码子。现将目前公认的三联体遗传密码子列表于下(表1-2及表1-3)。表中左右所列的字母为信使RNA的四种核苷酸的碱基名称的字母，左行表

表1-2 信使RNA三联体遗传密码表

5'-末端碱基	中间核苷酸碱基				3'-末端碱基
	U	C	A	G	
U	苯丙 (Phe)	丝 (Ser)	酪 (Tyr)	半胱 (Cys)	U
	苯丙 (Phe)	丝 (Ser)	酪 (Tyr)	半胱 (Cys)	C
	亮 (Leu)	丝 (Ser)	终止(无意义)	终止(无意义)	A
	亮 (Leu)	丝 (Ser)	终止(无意义)	色 (Try)	G
C	亮 (Leu)	脯 (Pro)	组 (His)	精 (Arg)	U
	亮 (Leu)	脯 (Pro)	组 (His)	精 (Arg)	C
	亮 (Leu)	脯 (Pro)	谷氨 (Gln)	精 (Arg)	A
	亮 (Leu)	脯 (Pro)	谷氨 (Gln)	精 (Arg)	G
A	异亮 (Ile)	苏 (Thr)	门氨 (Asn)	丝 (Ser)	U
	异亮 (Ile)	苏 (Thr)	门氨 (Asn)	丝 (Ser)	C
	异亮 (Ile)	苏 (Thr)	赖 (Lys)	精 (Arg)	A
	甲硫(Met)或甲 硫甲硫(F, Met)	苏 (Thr)	赖 (Lys)	精 (Arg)	G
G	缬 (Val)	丙 (Ala)	门冬 (Asp)	甘 (Gly)	U
	缬 (Val)	丙 (Ala)	门冬 (Asp)	甘 (Gly)	C
	缬 (Val)	丙 (Ala)	谷 (Glu)	甘 (Gly)	A
	缬 (Val)	丙 (Ala)	谷 (Glu)	甘 (Gly)	G

注1. 查表时，先将左侧的核酸碱基找出，然后再找中间的核酸碱基(注意要找出中间核酸碱基的对应格)，最后再找右侧核酸碱基。如此，即可在中间格中查出“三联体”的氨基酸。例如 CUA 代表亮氨酸，ACU 代表苏氨酸，CAG 代表谷氨酰胺，“终止”代表核酸链终止的“三联体”，到该处结束。

2. 表中各种氨基酸为了节约起见，只写了第一个字或前两个字，例如亮氨酸代表亮氨酸，异亮氨酸代表异亮氨酸，如此类推。另外，有的是氨基酸的酰胺，则按同原则，如谷氨代表谷氨酰胺，门氨代表门冬酰胺，甲硫甲硫代表甲硫甲硫氨酸。表中括号中的英文符号由左至右将符号及全名列表，如表1-4。

头所列的“5'-末端”指该碱基与核糖的第5位碳原子相连接，右行表头所列的“3'-末端”指该碱基与核糖的第3位碳原子相连接。表内中间的四行表头也有四个核酸碱基。查阅 mRNA 三个核苷酸决定哪一个氨基酸时，应先读左行的碱基，再读中间的碱基，最后读右行的碱基。如此，即能在中间格中查出“三联体”的氨基酸。例如 CUA 代表亮氨酸(leucine)，ACU 代表苏氨酸(threonine)，CAG 代表谷氨酰胺(glutamine)。有关20种氨基酸的中英简写和全名可参照表1-4。

(二) 基因对蛋白质合成的控制 蛋白质为由氨基酸组成的多聚体，属高分子化合物。由氨基酸接连起来的肽长短不一，短者只有三个氨基酸(如促甲状腺激素释放激素，thyrotropin releasing hormone, TRH)，长者则有两千个氨基酸。简单的小肽只有一条肽链；但绝大多数蛋白质则有两条或更多条的肽链。由多条肽链组成的蛋白质，由于肽链上氨基酸所带的电荷不同，可相互吸引或排斥，故可使此靠拢或摆叠构成不同的形状及空间构型(图1-9)。虽然蛋白质的种类极多，形状及构形各异，随之各种蛋白质的生理生化功能也不同，但它们都是由20种氨基酸以不同的排列顺序所构成的。因此，基因对

表 1-3 遗传密码表

		第 二 核 苷 酸																	
		A 或 U				G 或 C				T 或 A				C 或 G					
第 一 核 苷 酸	A 或 U	AAA AAG AAT AAC	UUU UUC UUA UUG	Phe	AGA AGG AGT AGC	UCU UCC UCA UCG	Ser	ATA ATG ATT ATC	UAU UAC UAA UAG	Tyr 终止	ACA ACG ACT ACC	UGU UGC UGA UGG	Cys 终止 Trp	A G T C	或 或 或 或	U C A G	第 三 核 苷 酸		
	G 或 C	GAA GAG GAT GAC	CUU CUC CUA CUG		Leu	GGA GGG GGT GGC		CCU CCC CCA CCG	Pro		GTA GTG GTT GTC	CAU CAC CAA CAG		His Gln	GCA GCG GCT GCC	CGU CGC CGA CGG		Arg	A G T C
	T 或 A	TAA TAG TAT TAC	AUU AUC AUA AUG	Ile Met		TGA TGG TGT TGC	ACU ACC ACA ACG	Thr		TTA TTG TTT TTC	AAU AAC AAA AAG	Asn Lys	TCA TCG TCT TCC		AGU AGC AGA AGG	Ser Arg			A G T C
	C 或 G	CAA CAG CAT CAC	GUU GUC GUA GUG		Val	CGA CGG CGT CGC	GCU GCC GCA GCG		Ala	CTA CTG CTT CTC	GAU GAC GAA GAG		Asp Glu	CCA CCG CCT CCC	GGU GGC GGA GGG			Gly	A G T C

注：黑体字为DNA的核苷酸碱基；斜体字为互补RNA的核苷酸碱基

氨基酸缩写如下：Ala=丙 Thr=苏 Cys=半胱 His=组 Leu=亮
 Arg=精 Trp=色 Gln=谷氨酰胺 Phe=苯丙 Ile=异亮
 Asn=门冬酰胺 Tyr=酪 Glu=谷 Pro=脯 Met=甲硫
 Asp=门 Val=缬 Gly=甘 Ser=丝

表1-4 20种氨基酸的中英简写和全名对照表

中 文	英文〔符号(全名)〕	中 文	英文〔符号(全名)〕
苯丙(苯丙氨酸)	Phe (phenylalanine)	丙(丙氨酸)	Ala (alanine)
亮(亮氨酸)	Leu (leucine)	酪(酪氨酸)	Tyr (tyrosine)
异亮(异亮氨酸)	Ile (isoleucine)	组(组氨酸)	His (histidine)
甲硫(甲硫氨酸)	Met (methionine)	谷氨(谷氨酰胺)	Gln (glutamine)
甲酰甲硫(甲酰甲硫氨酸)	F. Met (formyl methionine)	赖(赖氨酸)	Lys (lysine)
缬(缬氨酸)	Val (valine)	门(门冬氨酸)	Asp (aspartic acid)
丝(丝氨酸)	Ser (serine)	谷(谷氨酸)	Glu (glutamic acid)
脯(脯氨酸)	Pro (proline)	半胱(半胱氨酸)	Cys (cysteine)
苏(苏氨酸)	Thr (threonine)	精(精氨酸)	Arg (arginine)
色(色氨酸)	Trp (tryptophan)	甘(甘氨酸)	Gly (glycine)

蛋白质合成的控制乃是通过基因控制蛋白质上氨基酸的顺序来实现的。

DNA 通过转录和 RNA 合成酶的催化合成 mRNA 的过程,是在细胞核内完成的。mRNA 合成后即移入细胞液,并进入核蛋白微粒,通过转译合成蛋白质。故蛋白质合成的场所即是核蛋白微粒。当蛋白质合成时,在核蛋白微粒中由 tRNA 运进氨基酸,tRNA 分子的一端有三个核苷酸碱基,另一端结合一个氨基酸。此时一端的三个碱基根据 RNA 碱基配对的互补原则与 mRNA 的碱基相互配对,并吸附于相应的 mRNA 密码子上。每个核蛋白微粒具有两个结合 tRNA 分子的部位,如图 1-10 所示,从而使两个 tRNA 所吸附的两个氨基酸排拢,然后通过转肽酶(transpeptidase)的催化,连接成肽。去掉氨基酸的 tRNA 分子,在完成转运氨基酸后,tRNA 即离开核蛋白微粒。在蛋白质合成的过程中,核蛋白微粒不断地沿着 mRNA 的长轴向一方移动,故能按照 mRNA 上的遗传

关于蛋白质合成反应在细胞器中的部位如表 1-5 所示。

表1-5 细胞内蛋白质合成的部位

部 位	蛋 白 质 合 成 反 应
染色体	DNA+单核苷酸 $\longrightarrow$ mRNA+DNA
细胞质	氨基酸+ATP $\longrightarrow$ 氨酰-单腺苷酸+焦磷酸
细胞质	氨酰-单腺苷酸+tRNA $\longrightarrow$ 氨酰-tRNA+单腺苷酸
核蛋白微粒	mRNA+核蛋白微粒 $\longrightarrow$ 活性核蛋白微粒
核蛋白微粒	活性核蛋白微粒+氨酰-tRNA $\longrightarrow$ 蛋白质+核蛋白微粒+tRNA

五、基因表达与人体生长和某些疾病的关系

众所周知，不论是人体或其它高等动、植物，在各自的结构和功能方面都是很复杂的。例如人体有多种组织、器官和系统。这些不同系统的器官和组织都是由同一个受精卵所分化的，受精卵均含有发育成人体各个系统器官和不同器官不同组织、细胞所必需的全部遗传信息。而各种系统、器官和组织、细胞，从受精卵到胚胎，再由胚胎发育成婴儿，以至出生后的全程，就是在上述不同发育阶段中不同细胞内的 DNA 分子上所携带的遗传信息经过转录和转译，从而生成蛋白质分子的全部过程。这种过程是在基因严格的调节和控制之下进行的，这个过程称为基因表达。如果调节和控制失灵，将会引起基因的突变(mutation)，从而造成遗传性变异，其中一些可引起某些先天畸形或一些遗传性疾病。从广义来说，突变就是 DNA 的一种稳定的能够遗传的异常变化。

DNA 的主要功能是复制自己(DNA)和控制蛋白质的合成两个方面。DNA 在复制自己的功能中，也需要有 RNA 及蛋白质的帮助和制约。例如亲代的 DNA 在复制子代的 DNA 过程中，需要一些 RNA 和酶蛋白，如 DNA 聚合酶和 DNA 连接酶等，如这些酶缺陷时，即不能完成 DNA 的正常复制。如果复制的全部过程正常，即可达到正常的遗传；如果受到其他因素（如物理、化学等等）的干扰，使这些因素直接或间接地作用于 DNA 的分子，则在复制的过程中出现反常，造成复制的错误，这就形成了突变，而引起先天性疾病。上述功能与过程可概括为图 1-11。

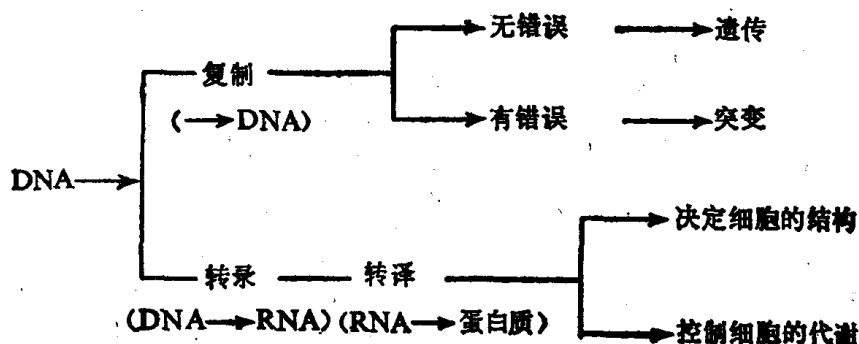


图 1-11 DNA 的基本功能

引起突变的因素称为诱变因素或诱变因子(mutagens)，目前已知有不少造成细胞癌变的理化因素，均系直接或间接地作用于 DNA 分子的结果。细胞癌变的过程，也是基因表达的调节控制失灵问题。例如电离辐射本身虽是物理因素，但实际上在它引起癌变