



青少年科学馆丛书

QINGSHAONIANKAN

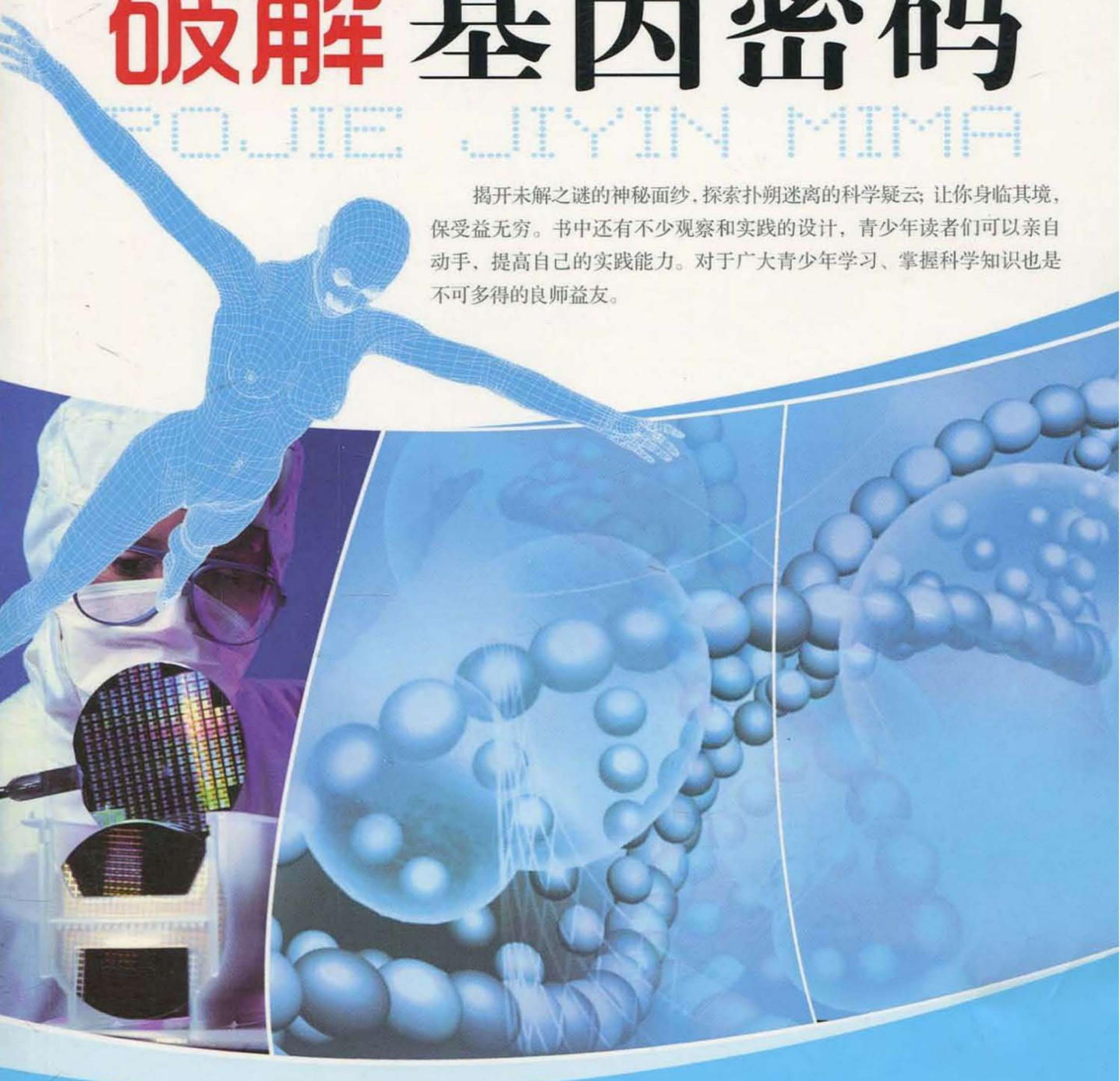
本书编写组◎编

KEXUEGUAN CONGSHU

# 破解基因密码

POJIE JIYIN MIMA

揭开未解之谜的神秘面纱,探索扑朔迷离的科学疑云,让你身临其境,保受益匪浅。书中还有不少观察和实践的设计,青少年读者们可以亲自动手,提高自己的实践能力。对于广大青少年学习、掌握科学知识也是不可多得良师益友。



中国出版集团  
世界图书出版公司



# 前 言

基因一词来自希腊语，意思为“生”。通俗地讲是指携带有遗传信息的DNA序列，是控制性状的基本遗传单位。基因通过指导蛋白质的合成来表达自己所携带的遗传信息，从而控制生物个体的性状表现。人类约有3万~4万个基因。

染色体在体细胞中是成对存在的，每条染色体上都带有一定数量的基因。

一般来说，生物体中的每个细胞都含有相同的基因，但并不是每个细胞中的每个基因所携带的遗传信息都会被表达出来。不同部位和功能的细胞，能将遗传信息表达出来的基因也不同。

人们对基因的认识是不断发展的。19世纪60年代，遗传学家孟德尔就提出了生物的性状是由遗传因子控制的观点，但这仅仅是一种逻辑推理的产物。20世纪初期，遗传学家通过果蝇的遗传实验，认识到基因存在于染色体上，并且在染色体上是呈线性排列，从而得出了染色体是基因载体的结论。

20世纪50年代以后，随着分子遗传学的发展，尤其是沃森和克里克提出双螺旋结构以后，人们才真正认识了基因的本质，即基因是具有遗传效应的DNA片断。研究结果还表明，每条染色体只含有一个DNA分子，每个DNA分子上有多个基因，每个基因含有成百上千个脱氧核苷酸。由于



不同基因的脱氧核苷酸的排列顺序（碱基序列）不同，因此，不同的基因就含有不同的遗传信息。

人类从古至今都想揭开生命的奥秘，都想了解人类自身，探究人的生、老、病、死、思维、记忆到底是怎么一回事，克隆动物的诞生更是在遗传界掀起了轩然大波。多年来的摸索使人们逐渐认识到正是所谓的基因在起着决定性作用，在过去的 100 年中，人类对这些问题的认识与了解空前深入。特别是这几年人类基因组测序图的完成更是标志着人类在对基因认识上前进了一大步，人类对未来充满了美好的憧憬。

人类基因组计划的完成并不代表我们人类对自身及自然界认识走到了尽头，这只是“万里长征”走完了第一步，继而又出现了后基因组计划，人类在向奇妙的基因世界迈进。

本书从基因的基础讲起，介绍染色体、DNA、基因与遗传、基因与疾病、基因工程、基因克隆、人类基因组计划等等基因知识，其中不单单有对基因基础知识的介绍，更有对前沿基因知识的探秘，还有对基因世界未来的展望和探索，因此可以说这是一本具有前瞻性的科普读物，可供一般读书爱好者释疑解惑，也可供专业学者学习时参考。

基因世界深邃奇妙，本书沧海拾贝，希望对您有所帮助，不足不对之处恳请惠赐斧正。



# 目 录

## Contents

细 胞		DNA 与遗传的关系	48
细胞的结构	1	DNA 指纹探秘	51
细胞中的化学成分	4	基因与生命遗传	
基因与基因组		遗传的分离定律	55
什么是基因	10	遗传的自由组合定律	57
基因的组成	14	遗传的连锁与互换规律	61
核 酸	16	基因是怎样控制遗传的	64
基因的位置	20	性格形成源于基因	68
基因的一般特性	23	基因突变	71
基因分类	24	基因与疾病	
基因组	24	基因与遗传性疾病	74
染色体		基因与遗传易感性疾病	80
什么是染色体	27	基因工程	
染色体的结构变异	29	基因工程的概念	85
染色体的数目变异	32	基因工程的出现和创立	86
染色体与男女性别决定	35	基因工程是怎样“施工”的	89
DNA		基因的诊断技术	95
什么是 DNA	37	基因医病	97
DNA 的结构与组成	39	基因工程疫苗	101
DNA 的功能	43	转基因食品	103
RNA 的功能	44	基因农业	108
DNA 测序	45	转基因动物	120



动物制药厂 .....	124	↓	我国的克隆成果 .....	166
细菌制药厂 .....	126	↓	人类基因组计划	
人造基因血液 .....	130	↓	人类基因组计划的含义 .....	170
DNA 的“分子手术” .....	133	↓	人体基因的重大发现 .....	175
生物芯片 .....	136	↓	绘制生命图谱 .....	180
基因武器 .....	139	↓	人类基因组计划的实施 .....	188
基因克隆		↓	后基因组计划 .....	192
什么是基因克隆 .....	143	↓	蛋白质组学计划 .....	194
基因克隆的秘密 .....	144	↓	我国加盟人类基因组计划	
首例克隆“多莉”羊 .....	146	↓	加盟世界基因组织 .....	196
单亲雌核生殖 .....	149	↓	生物资源基因组计划 .....	197
微生物克隆技术 .....	152	↓	人类功能基因研究 .....	199
植物克隆技术 .....	154	↓	后基因时代的中国战略 .....	202
动物克隆技术 .....	159	↓		
克隆人类 .....	162	↓		



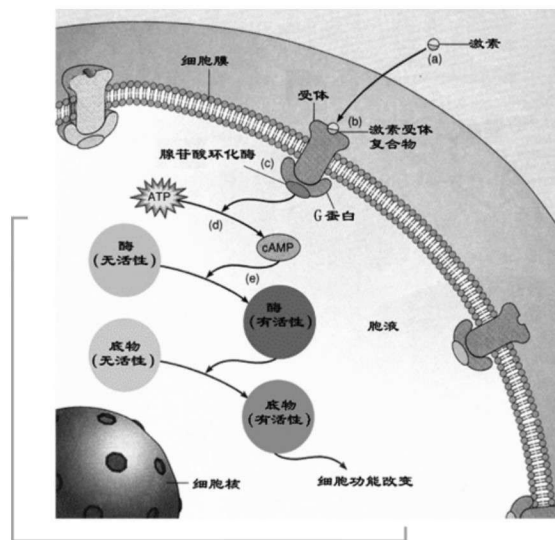
# 细 胞

## 细胞的结构

1

所有的生命形式，基本上都是以细胞为基础的。生命要延续，不管是有性生殖，还是无性生殖，都是小小的细胞在不停地复制自己。现代生物学家要进行“克隆”，也要对细胞进行“手术”。

所以，一切都要从细胞开始。



细胞组织图

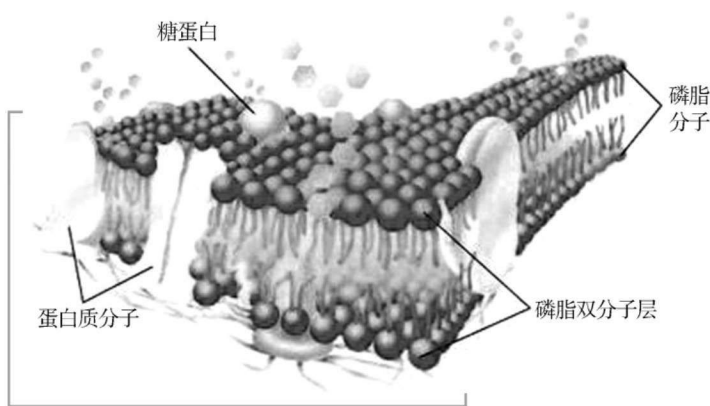


细胞包括细胞膜、细胞质和细胞核。植物细胞和细菌还含有细胞壁。细胞质是细胞中除了细胞核以外细胞膜以内的原生质。但科学家发现细胞质并不是均匀的，其中包含了许多有形结构。这些结构被称为细胞器，如质体、线粒体、核糖体、圆球体、溶酶体、中心粒、高尔基体、液泡等。

环绕在细胞外围的结构可分为内外2层。内层为由脂类和蛋白质组成的细胞膜，亦称质膜，它是细胞都具有的相同结构。外层为细胞表面，这一层在各类细胞中差别很大，动物细胞没有细胞壁，但在细胞膜外也覆盖着细胞外被和胞外基质，在植物细胞膜外面尚有壁。细胞壁是植物细胞区别于动物细胞的重要特征之一。植物细胞壁的主要作用是使植物细胞保持一定形状和一定的渗透压。

在电镜下可以看出，细胞膜呈暗—明—暗形式的3层结构。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路。细胞膜对物质穿越细胞膜运输和交换有调节作用，它是细胞的一道动态屏障。

生物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、物质运输等活动都和膜的作用相关。



细胞膜结构示意图

根据有无细胞核膜可以将细胞分为原核细胞和真核细胞2大类型。



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确的分界，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。由原核细胞构成的生物称为原核生物。现在分类学家把原核生物划为一个独立的界，即原生界，其中包括蓝藻和各类细菌。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，此外还有由膜而形成的细胞器（如线粒体、叶绿体、内质网、高尔基复合体等）。分区使细胞的代谢效率较原核细胞大为提高。例如，氧化磷酸化活动主要集中在线粒体中进行；植物细胞的光合作用机能由叶绿体来承担。

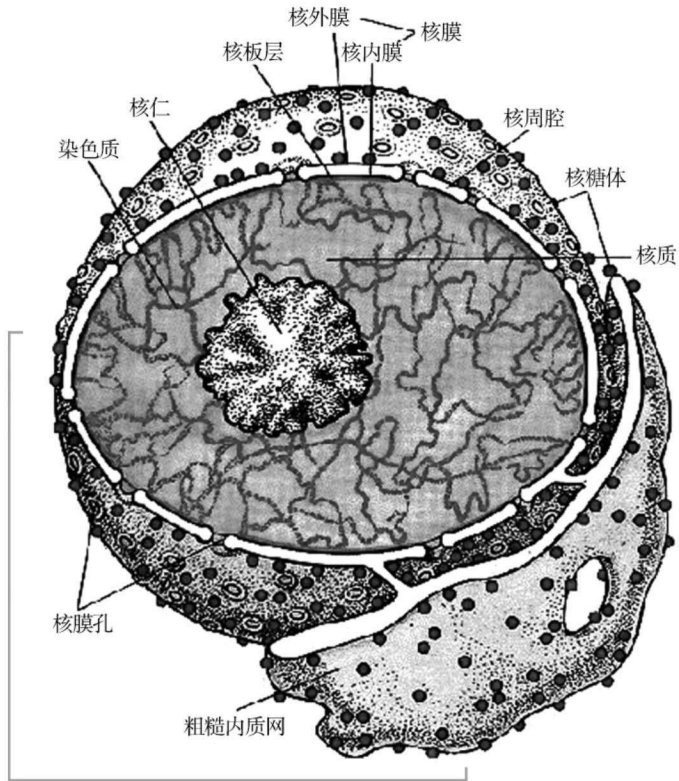
因细胞核与本书所讲关系密切，所以这里重点介绍一下细胞核。

细胞核大多呈球形或卵圆形，但也随物种和细胞类型不同而有很大差别。有的也可呈分枝状、带状。核的形状往往同细胞的形状有很大的关系。多角形、立方形和圆形的细胞，其核也多呈圆形。细胞核的位置多处于细胞的中央，如果细胞的内含物增多，则可把核挤到一侧。如植物细胞、液泡增大后核偏一侧；动物的脂肪细胞、脂肪滴加大后，核即被挤到细胞边缘，呈扁盘状。可是不论是什么形状，核膜多是凹凸不平。细胞核在细胞生活周期中，形状变化很大，在分裂阶段时，细胞核可暂时解体。

细胞核的外表包一层双层膜结构，称为核膜。核膜是核的边界，系由内外两层单元膜组成。核膜并不是完全连续的，有许多部位，核膜内外两层互相连接，形成了穿过核膜的小孔，称为核孔。核孔是核质与细胞质进行物质交换的重要通道。核孔不是单纯的空洞，结构相当复杂，因此又把这种小孔称为核孔复合体。

细胞核在细胞的生命活动中处于极为重要的地位，是细胞遗传物质的集中区，它对细胞的结构和活动具有调节和控制作用。真核细胞的间期核有一个或几个浓密的球形小体，称为核仁。因为它较周围的核液要浓密得多，故在光学显微镜下清晰可见。核仁的形状、大小、数目，因生物种类和生理状态不同而有所变动，一般生理活动旺盛的细胞，核仁大；不太活





细胞核结构图

动的细胞，核仁就小。核仁总是位于染色体组中一定染色体的特定部位。在细胞核内，DNA 分子和蛋白质结合成了染色质，在分裂阶段，染色质浓缩成染色体。各种生物的染色体数目一般是恒定的，少的有 2 个，多者达数百个。在光学显微镜下可以看到一种嗜碱性很强的物质，称为染色质。在间期核中，染色质以两种状态存在，有的是伸展开的呈电子透亮状态，称为常染色质；另一种是卷曲的，称为异染色质。

核仁的功能是转录转运 DNA。在细胞分裂时，染色质凝缩为染色体。

## 细胞中的化学成分

细胞中的化学成分是极为复杂的，有无机物，也有有机物，种类很多。



这就需要利用生物化学知识和技术来分析。

生物化学以研究生命的物质基础和阐明生命过程中的基本化学变化规律为主要目的，直接涉及生命的本质问题。

生物体内物质的新陈代谢是维持生命的重要保证。生物化学的成就揭示了细胞内新陈代谢是数以千计的互相联系的化学变化交织而成的，其中每一个具体的化学反应几乎都由具有专一性的生物催化剂——酶所催化。整个新陈代谢能够有条不紊地进行，是由于受着酶体系引起的化学反应本身的反馈调节、神经以及各种激素的调节和基因的控制。

### 蛋白质

蛋白质是细胞中的一种极其重要的物质，“生命是蛋白质的存在方式”。

19世纪，化学家和生物学家分析研究了像鸡蛋蛋白、血液、奶、骨髓和神经等的成分，认识到含氮的蛋白质类化合物的重要性。他们很早就注意到了这种特别的物质，即对这些物质加热时，它们会从液态变为固态，而不发生逆变化。于是，1836年瑞典化学家柏尔采留斯将这种物质命名为蛋白质。

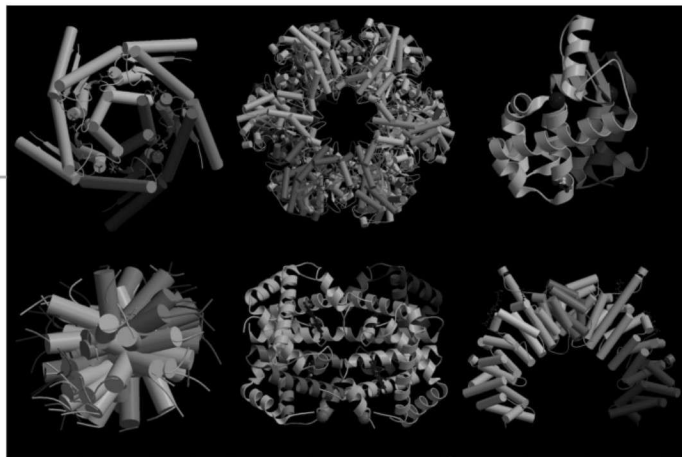
蛋白质是含碳、氢、氧、氮和硫的化合物，大多数生物体中的蛋白质占总干重的一半以上。蛋白质种类繁多，据估计，在人体中蛋白质的种类不下10万。例如，血红蛋白、纤维蛋白、组蛋白、各种色素、各种酶等。蛋白质的种类和数量不仅因生物种属不同而有差异，就是不同个体间，甚至在同一个个体的不同发育时期都有变化。一个小小的细胞可以含有几千种蛋白质和多肽。这些蛋白质又可根据它们在生物体内所起作用的不同，分成五大类：

1. 酶蛋白。生物体内进行着成千上万种化学反应，这些反应是在一类叫做酶的特殊蛋白质生物催化剂的作用下进行的，反应速度很快，往往是体外速度的几百倍甚至上千倍。

2. 运载蛋白。动物中氧气的运输是靠血液中的血红色素，对于高等哺乳动物来说就是血红蛋白。生物的细胞膜上含有各种各样的运载蛋白质，它们在生物的物质代谢中起着重要的作用。



3. 结构蛋白。生物体的细胞结构，包括细胞膜、细胞核、质体、线粒体、核糖体、内膜系统，以至真核类的染色体等在结构上都含有大量由蛋白质组成的亚基，形成了细胞的框架结构。



蛋白质结构图

4. 抗体。生物体内的免疫防御系统。外界的病原体入侵生物体时，生物体便产生一种特异蛋白质能与它们对抗，使其解体，这就是抗体。

5. 激素。生物体内某一部分可以产生一类特种的蛋白质，通过循环，释放到血液中，调节其他部分的生命活动。

蛋白质是由氨基酸组成的大分子物质，是许多种不同的氨基酸组成的。蛋白质的种类虽多，但它们水解产物都是氨基酸。20世纪30年代，人类已经搞清楚，生物的氨基酸仅20种，它们是甘氨酸、丙氨酸、缬氨酸、亮氨酸、异亮氨酸、丝氨酸、苏氨酸、苯丙氨酸、酪氨酸、半胱氨酸、甲硫氨酸、赖氨酸、精氨酸、组氨酸、天冬氨酸、谷氨酸、色氨酸、脯氨酸、胱氨酸、蛋氨酸。

许多氨基酸并不直接形成蛋白质，它们先组成蛋白质的次级结构多肽，再由多肽组成蛋白质。多肽没有明显的蛋白质特性，多肽呈螺旋状结构。一种特定的蛋白质的特性，除决定于构成它的多肽链的氨基酸的数目、种类和比例之外，还和它们的排列次序及四级空间结构有关。小的蛋白质分



子量只有几千，所含的氨基酸也不超过 50 个，有的蛋白质的分子量达几十万至几百万，含有几千、几万个氨基酸。每一种蛋白质的性质，取决于所有各种氨基酸在分子链上按什么次序排列。即便每一种氨基酸只出现一次，19 个氨基酸在一个链上可能有的排列方式就接近 12 亿种，而由 500 多个氨基酸组成的血红蛋白那么大的蛋白质，可能有的排列方式就是  $10^{66}$  种，这个数目比整个已知的宇宙中的亚原子粒子的数目还多得多。所以，这种多样性，能反映几百万种物种、不计其数的生物品种，以及大量品种内个体间的性状的千差万别，构成各式各样的生命现象。从这种意义来看，可以认为“生命是蛋白质的存在方式”。

从 1959 年开始，美国生物化学家梅里菲尔德所领导的一个小组开创了一个新的合成蛋白质的方法，即把想要制造的那个链上的头一个氨基酸连到聚苯乙烯树胶小颗粒上，然后再加上第二个氨基酸的溶液，这个氨基酸就会接到第一个的上面，此后再加上下一个。这种往上面添加的步骤既简单又迅速，并且能自动化，还几乎没有什么损耗。1965 年，我国科学工作者就用这种方法合成了具有活性的人工胰岛素，为人类开创了人工合成蛋白质的前景。到 1969 年，合成的链更长，为 124 个氨基酸的核糖核酸酶。

酶是蛋白质分子的一种，它能在没有高温、高压、强化物质的条件下，在严格而又灵活的控制下，进行体内多种复杂的化学反应，维持生命的各个方面。生物体内的几乎每一种化学反应步骤都有一种专一的酶在起催化作用，其催化效率比一般催化剂高约  $10^6 \sim 10^{10}$  倍。

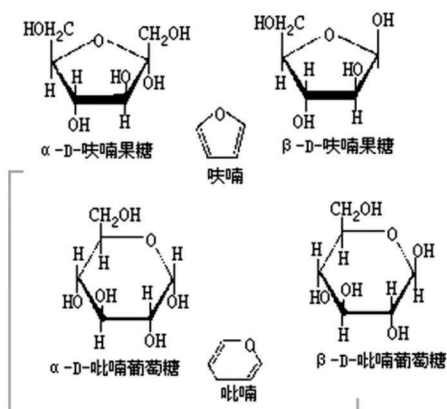
酶就是“蛋白质催化剂”。目前已知酶有 2800 多种，酶是有机体的催化剂。和无机物的催化剂不同，它有着高度的专一性。每一种酶都有特定结构的表面，以便和一种特殊的化合物结合。起催化剂作用的不是整个酶分子，而只是酶分子的一部分。后来，人们进一步发现一个有趣的现象：可以把酶分子大大地砍掉一段，而不影响它的活性。例如有一种同胃蛋白酶差不多的“木瓜蛋白酶”，从 N 端去掉胃蛋白酶分子 180 个氨基酸中的 80 个，它的活性看不出降低多少。这样，至少可以把酶简化到便于人工合成的程度，变成相当简单的有机化合物的合成酶，从而可以大量生产，用于各个方面。这将是一种“化学上的小型化”，能把整个化学工业推向一个新的



发展阶段。

### 单糖和多糖

在细胞中的糖类可分为两种，单糖和多糖，其中多糖是由单糖聚合而成的。



单糖分子式

单糖在细胞中是用作能源来利用的。最重要的单糖有 2 种——五碳糖和六碳糖。在五碳糖分子中，含有 5 个碳原子，而在六碳糖分子中，含有 6 个碳原子。

葡萄糖是细胞中最重要的单糖之一，也是供给生物能量的重要物质之一。葡萄糖在体内代谢途径的阐明，在整个新陈代谢问题的研究中占有极为重要的地位。现在已经清楚地了解，糖在生物体内的氧化，包括不需氧的氧化和需氧的氧化 2 个过程。

多糖在细胞中的用途更广泛一些，主要可以分为 2 种，一是作为食物储存，二是参加细胞的结构组成。多糖在植物细胞中表现为淀粉，而在动物细胞中表现为糖原。

淀粉和纤维素都是多糖类化合物，是生物细胞的重要组成部分，人类自古以来就熟悉它们。但是这些物质的组成成分和结构也是到 19 世纪以后才逐渐被认识的。19 世纪中叶发现，不论是淀粉还是纤维素，水解后的产



物都是葡萄糖。它们的化学成分都是由碳、氢、氧组成，其中氢氧之比同水分子一样，所以长期以来称这类化合物为碳水化合物。

淀粉在生物体内有 2 类分子，均由葡萄糖分子聚合而成，一类淀粉是不分枝的分子，所以人们将其称为直链分子；另一类淀粉分子为有分枝的多糖，称为支链淀粉。支链淀粉的分子要比直链淀粉的分子大，在直链淀粉分子中，每一分子含有 250~300 个葡萄糖单元，而在支链淀粉分子中，每一分子含有 1000 个以上的葡萄糖单元。

### 脂 类

细胞内脂类化合物的种类很多，包括有脂肪、脂肪酸、蜡、甾质、磷酸甘油酯、糖脂和鞘脂等。

脂肪酸在细胞和组织中的含量极微，它的重要性在于它是若干种脂类的基本成分。脂肪酸类是由碳氢链组成的，一头溶于水，另一头不溶于水，所以，当脂肪酸在水中，是一头扎在水里的模样，可溶性的一头扎入水中，而另一头则露在水表面。

脂肪酸甘油酯是动、植物体内脂肪的主要贮存形式。当生物体内碳水化合物、蛋白质或脂类过剩时，即可形成甘油酯贮存。脂肪酸甘油酯为能源物质，氧化时可比蛋白质多释放出 2 倍的能量。

此外，磷脂是构成细胞膜系统的主要成分。动物细胞膜的主要磷脂成分为脑磷脂和卵磷脂。在细菌细胞膜和叶绿体、线粒体膜中还有一种心磷脂。

核酸是另一种重要的生命物质，它的发现比蛋白质约晚 30 年。在下一节里会有介绍。



## 基因与基因组

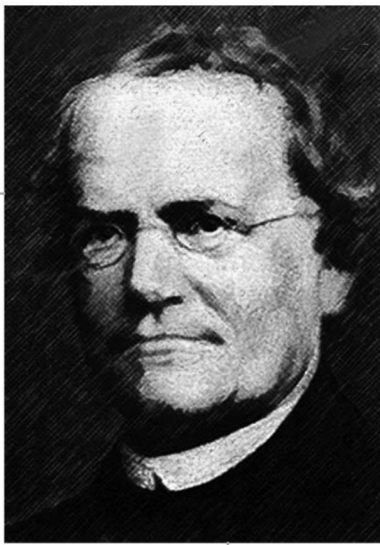
### 什么是基因

10

遗传学作为一门独立的学科，对它的精确研究，即现代遗传学，是从奥地利生物学家孟德尔开始的。孟德尔选择了正确的试验材料——豌豆，并首次将数学统计方法应用到遗传分析中，成功揭示出遗传的 2 大定律：分离规律和自由组合规律。在其学说中，孟德尔明确地提出了遗传因子的概念，并且强调控制不同性状的遗传因子的独立性，彼此间并不“融合”或“稀释”。

1899 年，约翰逊首次提出用“基因”一词来代替孟德尔的遗传因子。他认为遗传因子是一个普通用语，不够准确，而“基因”是一个很容易使用的小字眼，容易跟别的字结合。他在 1911 年还指出，受精并不是遗传具体的性状，而是遗传一种潜在的能力，他把这叫做“基因型”。基因型可能在个体中表现出可见性状（表现型），也可能不表现。

约翰逊提出的基因一词一直沿用下来。在经典遗传学中，基因作为存在于细



现代遗传学奠基人孟德尔



胞里有自我繁殖能力的遗传单位，它的含义包括3个内容：第一，在控制遗传性状发育上是功能单位，故又称顺反子；第二，在产生变异上是突变单位，故又称突变子；第三，在杂交遗传上是重组或者交换单位，故又称重组子。把基因分成顺反子、突变子、重组子，证明基因是可分的，打破了传统的“三位一体”的说法。这一点现在已经为现代遗传学所证实。

生物学家缪勒认为，应该摆脱基因概念创始人的束缚，并力图将基因物质化与粒子化。他提出，如果基因是物质的，人们就可以用自由电子之类打中它，并得到对它大小的估计。缪勒就是在这种思想指导下，首次以X射线造成人工突变来研究基因的行为。1921年，缪勒明确提出：基因在染色体上有确定的位置，它本身是一种微小的粒子。它最明显的特征是“自我繁殖的本性”；新繁殖的基因经过一代以上，是可以“变成遗传的”。基因类似病毒，今天我们知道，任何最简单的病毒也不只一个基因，况且病毒外面还有蛋白质外壳。提出基因类似病毒，足以反映缪勒力图将基因结构具体化、物质化的想法。正因为如此，他深信“我们终归可以在研钵中研磨基因，在烧杯中烧灼基因。”

在人们承认基因是遗传的基本单位之前，生物化学家曾经将酶作为遗传的基本物质，并提出“酶制造酶”的错误理论。

20世纪30~40年代，当遗传学家为基因的作用而感到困惑不解时，生物化学家正在兴致勃勃地研究酶。酶是一种特殊的蛋白质。酶具有催化和控制化学反应的特殊才能。而且这时的生物化学家已经知道，蛋白质是由许多氨基酸聚合而成的多肽链，多肽链本身就可以折叠成复杂的蛋白质的立体结构。可是生物化学和遗传学在这个时期却并没有什么配合，大家都各行其是。遗传学家向生物化学家提出了一个问题：细胞中的蛋白质或酶是从哪里来的？

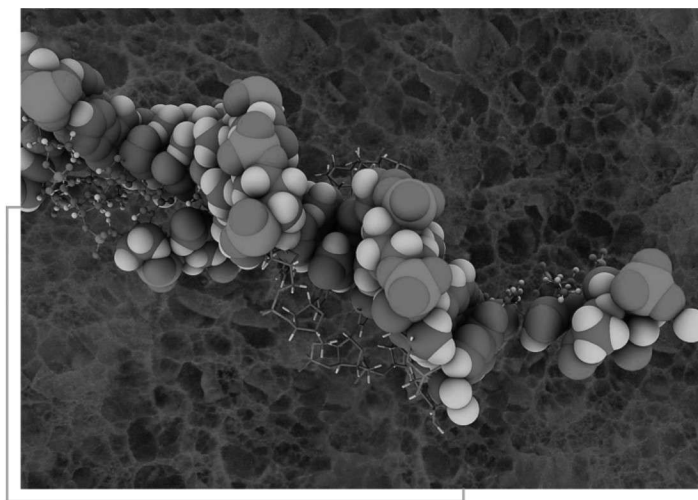
于是一些生物化学家就提出这么一种见解：蛋白质的生成只要用一个又一个的具有特殊功能的酶把氨基酸的顺序决定下来就行了。因此，制造每一种蛋白质就一定会有与它的氨基酸数相等的酶存在。这就是“酶制造酶”的理论。这其中有一个历史原因，当时蛋白质化学发展较快，核酸的生化分析则发展较慢。





但这个理论是错误的。虽然这个假说看起来好像很有道理，但是试想一个蛋白质的形成需要许多决定氨基酸顺序的酶，那么这种决定氨基酸顺序的酶是什么呢？它又是谁制造出来的呢？那只有再假设存在一系列的決定氨基酸顺序的酶的酶，这样下去就没完没了了，氨基酸的顺序问题永远也得不到解决。

还有一种见解，认为细胞中存在一种神奇的蛋白质模板，可以不断地变化形状，20种氨基酸就在模板上形成不同的顺序。可是人们一直不能找到这种模板，相反却发现所有的酶似乎只有一种功能，专一性非常强，那种多功能的模板根本不存在。



基因示意图

后来人们逐渐知道，如果蛋白质能够制造蛋白质，那么反应的精确性必须非常高。每合成  $10^8$  个氨基酸不能产生一个错误，这样才能保证遗传信息的稳定性。但是，在酶生酶反应的原材料——氨基酸中有很多是彼此非常相似的。实际上酶催化反应的精确度只能达到  $10^{-6}$ 。显然，酶是不能担负起遗传物质的作用。

1951年，摩尔根等人出版了《孟德尔遗传的机制》一书。这本书总结了他们主要的遗传学观点。在这本书里，摩尔根全面提出了基因论。基因