

全国医学高等专科学校教育应用型人才培养规划教材

# 医学细胞生物学与遗传学

临床医学类、药学类、医学技术类专业用

medical cell biology  
and genetics

主编 肖小芹



高等教育出版社

全国医学高等专科学校教育应用型人才培养规划教材

# 医学细胞生物学与遗传学

medical cell biology and genetics

临床医学类、药学类、医学技术类专业用

主 编 肖小芹

副主编 文 平 王光亮 舒安利 杨宏莉

编 者 (以姓氏汉语拼音为序)

蒋 雪 河北大学医学部

舒安利 怀化医学高等专科学校

王光亮 邢台医学高等专科学校

文 平 邵阳医学高等专科学校

肖小芹 邵阳医学高等专科学校

徐 蓉 安徽医学高等专科学校

闫敏辉 娄底市卫生学校

杨宏莉 河北大学医学部

朱 霖 安徽医学高等专科学校

周忠明 邵阳医学高等专科学校



高等教育出版社

## 内容提要

全书分为三篇:第一篇医学细胞生物学,在介绍传统细胞学的主要知识点的基础上,考虑了细胞学与医学的相互关系,增加了在医学理论和实践中具有重要意义的干细胞及细胞工程等最新内容;第二篇医学遗传学,介绍了医学遗传学的相关内容,既阐述了遗传学的基本理论,又重点对各类遗传病的病因及发病机制进行了分析,同时介绍了遗传病的诊断、治疗和预防,为学生从事临床医疗工作打下了基础;第三篇为实验指导,配合教材内容精选了10个实验,供教学时使用。

该书在编写内容上力求从培养应用型人才的实际需要出发,与国家执业资格认证接轨,相应地降低了理论的难度,重点介绍了与临床实际和其他学科密切相关的内容。

本书为医学高等专科学校临床医学类、药学类、医学技术类专业教材,亦可作为卫生学校和职业技术学校相关专业的教材或教学参考书。

## 图书在版编目(CIP)数据

医学细胞生物学与遗传学/肖小芹主编. —北京:高等教育出版社,2006.8

临床医学类、药学类、医学技术类专业用

ISBN 7-04-019907-6

I. 医… II. 肖… III. ①人体细胞学:细胞生物学—医学院校—教材②医学遗传学—医学院校—教材  
IV. ①R329.2②R394

中国版本图书馆CIP数据核字(2006)第068394号

策划编辑 冯娟 责任编辑 杨利平 封面设计 于文燕 责任绘图 朱静  
版式设计 王艳红 责任校对 金辉 责任印制 宋克学

出版发行 高等教育出版社  
社址 北京市西城区德外大街4号  
邮政编码 100011  
总机 010-58581000  
经销 蓝色畅想图书发行有限公司  
印刷 北京人卫印刷厂  
开本 787×1092 1/16  
印张 17.5  
字数 420 000

购书热线 010-58581118  
免费咨询 800-810-0598  
网址 <http://www.hep.edu.cn>  
<http://www.hep.com.cn>  
网上订购 <http://www.landaco.com>  
<http://www.landaco.com.cn>  
畅想教育 <http://www.widedu.com>  
版次 2006年8月第1版  
印次 2006年8月第1次印刷  
定价 27.40元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换。

版权所有 侵权必究

物料号 19907-00

## 郑重声明

高等教育出版社依法对本书享有专有出版权。任何未经许可的复制、销售行为均违反《中华人民共和国著作权法》，其行为人将承担相应的民事责任和行政责任，构成犯罪的，将被依法追究刑事责任。为了维护市场秩序，保护读者的合法权益，避免读者误用盗版书造成不良后果，我社将配合行政执法部门和司法机关对违法犯罪的单位和个人给予严厉打击。社会各界人士如发现上述侵权行为，希望及时举报，本社将奖励举报有功人员。

反盗版举报电话：(010) 58581897/58581896/58581879

传 真：(010) 82086060

E - mail: dd@hep.com.cn

通信地址：北京市西城区德外大街4号

高等教育出版社打击盗版办公室

邮 编：100011

购书请拨打电话：(010)58581118

# 前 言

2005 年上半年,高等教育出版社根据各院校的要求和教学需要,策划并组织了《全国医学高等专科学校教育应用型人才培养规划教材》的编写。本书为该套教材之一。本书在编写时重点考虑了应用型、技能型人才培养需要和当前教学教改的要求,内容上力求从实际需要出发,与国家执业资格认证接轨,相应地降低了理论的难度,重点介绍了与临床实际和其他学科密切相关的知识点,使用了较多的图表以代替文字描述,方便学生自学和理解。

医学细胞生物学是研究细胞形态结构与功能的科学,又是生命科学中的前沿学科,是医学专业学生学习其他医学基础课程,如组织胚胎学、生理学、生物化学等的基础;医学遗传学是医学与遗传学相互渗透的一门边缘学科,它是遗传学知识在医学中的运用,是现代医学的一个新领域。随着疾病谱的不断变化,遗传性疾病对人类健康的危害越来越严重。作为医学生,学习和掌握医学遗传学的基本知识和基本理论对今后在医疗实践中解决具体问题是必不可少的。

医学细胞生物学与遗传学在各学校、各专业开课情况不尽相同,学时安排有长有短。本教材在内容上略有放宽,按 72 学时考虑,各校可根据不同情况自行取舍。因各章节有相对独立性,既可连贯讲授,也可作选择安排。全书共分三篇,第一篇医学细胞生物学(20 学时),第二篇医学遗传学(32 学时),第三篇实验指导(20 学时),各校可根据条件选择其中几个实验。

本教材的编写自始至终在高等教育出版社的组织、指导和支持下进行,并得到了各位编者所在单位的大力支持,在此一并致以衷心的感谢!

限于编者水平,所编内容难免有错误与不妥之处,务请使用本教材的广大师生和读者提出宝贵意见,以使它在再版中更趋完善。

肖小芹

2006 年 4 月

# 目 录

## 第一篇 医学细胞生物学

<b>第一章 医学细胞生物学概述</b> .....	3	第五节 溶酶体	43
第一节 医学细胞生物学及其研究内容	3	第六节 过氧化物酶体	46
第二节 医学细胞生物学的研究方法	3	第七节 线粒体	47
<b>第二章 生命的基本单位——细胞</b> .....	6	第八节 细胞内膜系统	50
第一节 细胞的化学组成	6	第九节 细胞骨架	52
第二节 细胞的大小和形态	15	<b>第五章 细胞核</b> .....	57
第三节 原核细胞与真核细胞	16	第一节 核膜	58
<b>第三章 细胞膜</b> .....	18	第二节 染色质和染色体	60
第一节 细胞膜的化学组成	18	第三节 核仁	64
第二节 细胞膜的特性与分子结构	22	第四节 核基质	65
第三节 细胞膜与物质运输	24	第五节 细胞核的功能	66
第四节 细胞通讯	28	<b>第六章 细胞增殖</b> .....	68
第五节 细胞膜抗原与细胞识别	30	第一节 细胞的增殖方式	68
第六节 细胞膜与疾病	31	第二节 细胞的增殖周期	78
<b>第四章 细胞质</b> .....	33	第三节 细胞增殖与医学	82
第一节 细胞质基质	33	第四节 细胞的分化、衰老与死亡	83
第二节 核糖体	34	<b>第七章 干细胞与细胞工程</b> .....	89
第三节 内质网	37	第一节 干细胞	89
第四节 高尔基复合体	41	第二节 细胞工程	92

## 第二篇 医学遗传学

<b>第一章 医学遗传学概述</b> .....	99	第一节 核基因组的序列组织	109
第一节 医学遗传学及其研究内容	99	第二节 真核生物结构基因的结构	110
第二节 医学遗传学的研究技术和方法	100	第三节 基因的表达与调控	112
第三节 遗传的基本规律	103	第四节 基因突变	117
第四节 遗传性疾病概述	105	<b>第三章 人类的单基因遗传</b> .....	123
<b>第二章 基因与基因突变</b> .....	109	第一节 常染色体遗传	124

第二节	性染色体遗传 .....	132	第五节	膜转运载体蛋白病 .....	188
第三节	两种单基因的遗传 .....	138	<b>第八章</b>	<b>群体遗传学</b> .....	190
第四节	单基因疾病再发风险的估计 .....	139	第一节	基因频率与基因型频率 .....	190
<b>第四章</b>	<b>多基因遗传</b> .....	142	第二节	遗传平衡定律 .....	192
第一节	多基因遗传的特点 .....	142	第三节	影响遗传平衡的因素 .....	194
第二节	多基因遗传病 .....	144	<b>第九章</b>	<b>肿瘤遗传</b> .....	204
<b>第五章</b>	<b>人类染色体与染色体病</b> .....	150	第一节	肿瘤发生的家族聚集性 .....	204
第一节	人类染色体 .....	150	第二节	遗传性恶性肿瘤和癌前病变 .....	205
第二节	染色体的畸变 .....	157	第三节	肿瘤的遗传易感性 .....	207
第三节	常见的人类染色体病 .....	164	第四节	染色体异常与肿瘤 .....	208
<b>第六章</b>	<b>线粒体遗传病</b> .....	172	第五节	癌基因与肿瘤抑制基因 .....	211
第一节	线粒体基因组 .....	172	第六节	肿瘤发生的遗传学说 .....	215
第二节	线粒体基因突变与疾病 .....	174	<b>第十章</b>	<b>遗传病的诊断、治疗与</b>	
<b>第七章</b>	<b>分子病与遗传性酶病</b> .....	178	<b>预防</b> .....	218	
第一节	血红蛋白病 .....	178	第一节	遗传病的诊断 .....	218
第二节	血浆蛋白病 .....	182	第二节	遗传病的治疗 .....	225
第三节	遗传性酶病 .....	184	第三节	遗传病的预防 .....	227
第四节	受体蛋白病 .....	187	第四节	遗传咨询与优生 .....	231

### 第三篇 实验指导

实验一	显微镜的使用方法和细胞的基本结构 .....	239	实验七	人类染色体 G 显带核型分析 .....	255
实验二	细胞器及细胞的活体染色 .....	244	实验八	X 染色质的标本制备和观察 .....	261
实验三	细胞的有丝分裂 .....	247	实验九	人类皮肤纹理的观察与分析 .....	263
实验四	减数分裂 .....	250	实验十	遗传咨询 .....	266
实验五	小鼠骨髓细胞染色体标本的制备 .....	253			
实验六	人类染色体非显带核型				

# 第一篇

---

## 医学细胞生物学

---





# 第一章 医学细胞生物学概述

## 第一节 医学细胞生物学及其研究内容

细胞生物学是现代四大前沿生命学科之一,它从细胞、亚细胞和分子三个水平研究生命的现象和本质,其发展迅速并取得优异成绩,使医学上许多基本问题和临床疑难疾病得到理论的确认和实验上的证明。医学细胞生物学是一门专门研究与人体医学有关的细胞生物学,未来的许多生命现象和本质将由其揭示。它主要是研究人体的基本生命现象和本质,并以细胞为生命活动的基本单位。在形态方面,应用光学显微镜、电子显微镜和生物化学实验技术和手段,观察和分析细胞内各部分的超微结构和分子结构;在功能方面,将细胞的化学组成和代谢活动与形态结构紧密结合起来,探索和揭示生命活动的具体反应过程,真正了解人体的生、老、病、死等各种生命现象,尤其是对危害人类身体健康重大疾病的研究。例如:肿瘤细胞的生物学特性、发生机制及其逆转成正常细胞的途径,正是医学细胞学研究的重要课题;艾滋病等越来越多的免疫性疾病的发病机制及免疫细胞与靶细胞的结构和功能变化,是医学细胞生物学面临的新的重大课题;而人类基因组计划的人基因框架图的构建,将实现人类彻底根治和预防各种疾病的梦想。

## 第二节 医学细胞生物学的研究方法

单个的细胞,只有借助显微镜才能观察到,从经典细胞学研究到现代细胞生物学研究,其研究水平从只观察细胞的形态到可以有效地分析细胞。随着科学技术的发展和仪器设备的更新,研究方法不断改进。本节简单介绍细胞生物学的三种研究方法。

### 一、显微镜技术

#### 1. 光学显微镜

光学显微镜(light microscope)是细胞学研究中应用最普遍的显微镜。它主要分成三部分:

- ① 光学放大系统:为两组玻璃透镜,目镜与物镜。
- ② 照明系统:包括光源、折光镜和聚光镜及各种滤光片。
- ③ 机械和支架系统:包括底座、载物台、镜壁、粗细调节螺旋。

## 2. 电子显微镜

电子显微镜(electron microscope)是现代细胞生物学研究中最重要的重要的显微镜。它主要分成五部分:① 电子束照相系统:包括电子枪、聚光镜(静电透镜)。由高频电流加热钨丝发出电子,并用高电压使电子加速,经过聚光镜汇聚成电子束。② 电磁透镜成像系统:包括物镜、中间镜与放大镜等。它们是里面装置线圈的若干中空圆柱体,通过线圈的电流大小,调节圆柱体空间的磁场强度。电子束经过磁场时发生复杂的螺旋式运动,产生偏转,汇聚或发散,聚集成像。③ 真空系统:用两极抽气泵不断抽气,保持电子枪、镜筒及记录系统的高真空。④ 记录系统:电子成像必须通过荧光屏显示出来,或用感光胶片记录下来。⑤ 电源系统:供给高压、恒定电压和电流。

光学显微镜与电子显微镜的差别主要在于分辨率和放大倍数。光学显微镜的最大分辨率为 $0.2\ \mu\text{m}$ ,放大倍数可达1600倍,电子显微镜的最大分辨率为 $0.1\ \text{nm}$ ,放大倍数可达80万倍。

## 二、细胞的分离和培养

### 1. 制备单个细胞悬液

从含有多种细胞的组织中分离出某一种细胞,必须先将组织做成单个细胞的悬液,主要是通过破坏细胞外基质和细胞间连接获得。经典的方法是用蛋白水解酶(胰蛋白酶或胶原酶)消化细胞间结合物质,或用金属离子螯合剂如乙二胺四乙酸(EDTA),除去细胞互相黏着所依赖的 $\text{Ca}^{2+}$ ,然后用轻微的机械方法处理即可将组织分离成单个细胞的混悬液。

### 2. 分离不同类型细胞

从含有多种细胞的混悬液中分离出不同类型的细胞主要有以下几种方法:

(1) 利用细胞的不同物理性质,通过离心沉降,可将大小、形状和密度不同的细胞分开。

(2) 利用一些细胞对玻璃或塑料具有较强的黏附力,将之与其他细胞分开。如将抗体偶联在塑料、胶原或多糖小珠的表面,形成亲和表面,只有被抗体识别的那种细胞才能黏附在亲和表面,被黏附的细胞可用轻微振荡或用酶(如胶原酶)将基质消化后回收。

(3) 流式细胞分选计(flow cell sorter)是最精密的细胞分离技术,其特点是使偶联着荧光染料的抗体,标记待分离的细胞,然后在流式分选计中,从未被标记的细胞中分选出标记细胞。

### 3. 细胞培养

细胞培养(cell culture)是选用各种细胞的最佳生存条件,对活细胞进行培养和研究的的技术。将组织或细胞从机体中取出,分散成单个细胞,让其在培养瓶或培养基上继续生长增殖与传代。在细胞培养中,将直接取材于有机体组织的细胞培养称为原代细胞培养(primary cell culture);将从原代细胞培养中取出的细胞,进行继续扩大培养,称传代细胞培养(passage cell culture)或细胞株(cell strain)。将能无休止进行繁殖并带有癌变特点,在培养条件中可无限地传代的细胞称细胞系(cell line)。

## 三、细胞组分的分级分离

将细胞进行裂解,获得各种有功能的细胞器和生物大分子技术,叫分级分离(fractionation)。

### 1. 超速离心法

利用细胞内各种颗粒成分的大小、形状和密度不同,采用不同的离心力将之分离。其中,差速离心法(differential centrifugation)是分离细胞核和细胞器常用的方法。利用更精细的密度梯度离心剂可对细胞内精细成分进行分离。

## 2. 无细胞体系

从分级分离得到的具有生物功能的细胞抽提物称无细胞体系(cell free system)。如各种细胞器和分子蛋白及酶类。它广泛应用于细胞生物学研究中,能将某个生物过程与细胞中发生的其他复杂的反应分割开来,从而确定其详细的分子机制。

在细胞生物学研究中还有许多实验研究方法,尤其是近年分子生物学的飞速发展,更使细胞生物学的研究向纵深前进。随着现代科学技术的迅速发展,细胞学的各种实验手段直接推动着细胞生物学的发展。

(肖小芹)

## 第二章 生命的基本单位——细胞

### 第一节 细胞的化学组成

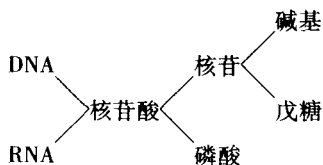
细胞是生物体形态、结构和功能的基本单位。组成细胞最主要的化学元素是 C、H、O、N，它们约占细胞全重的 90%；其次，还有少量 P、S、K、Ca、Na、Mg、Cl、Fe 等元素；此外，还有些微量的化学元素，如 Cu、Zn、Mn 等，它们在细胞中的含量虽然很少，但在维持细胞的正常代谢和引起机体疾病等方面都具有极为重要的影响。这些化学元素又进一步组成了细胞中的无机化合物（如  $\text{CO}_2$ 、 $\text{H}_2\text{O}$ 、 $\text{H}_3\text{PO}_4$ 、 $\text{NH}_3$  等）和有机化合物（如氨基酸、核苷酸、脂肪酸与单糖）。在此基础上，又聚合产生出蛋白质、核酸、脂类和糖类等生物分子，它们的相对分子质量一般在 1 万 ~ 100 万之间。其中，蛋白质和核酸因相对分子质量巨大，结构复杂，功能多样，又被称为生物大分子。

#### 一、核酸

核酸是 1869 年由 Miescher 从脓细胞中发现的。此后，核酸的研究非常迅速，成为分子生物学研究中的一个里程碑。近年来，限制性核酸内切酶、DNA 序列分析和 DNA 分子重组（包括基因工程）三大技术的发明应用，使分子生物学和医学细胞生物学成为当前生命科学的主流。

##### （一）核酸的化学组成

核酸分为两类：核糖核酸（ribonucleic acid, RNA）和脱氧核糖核酸（deoxyribonucleic acid, DNA）；它们的基本结构单位都是核苷酸。核苷酸又是由核苷和磷酸组成的，而其中的核苷又包括碱基和戊糖两个部分。下面分别简单地介绍一下它们的结构。



##### 1. 碱基

组成 DNA 和 RNA 的碱基共有五种：腺嘌呤（adenine, A）、鸟嘌呤（guanine, G）、胞嘧啶（cytosine, C）、胸腺嘧啶（thymine, T）和尿嘧啶（uracil, U）（图 1-2-1）。

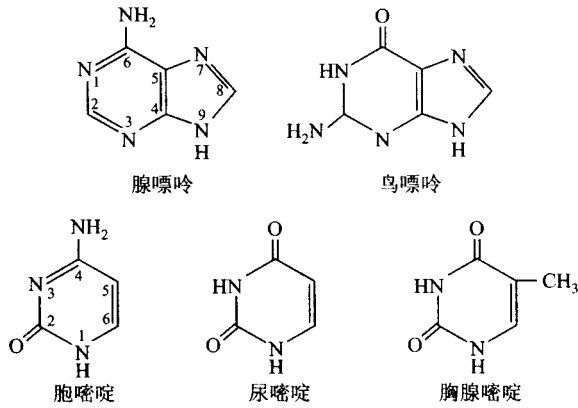


图 1-2-1 五种嘌呤和嘧啶的分子结构

其中, DNA 分子含有 A、G、C、T 四种碱基, RNA 分子含有 A、G、C、U 四种碱基, 显然, 它们的差别只在 T 和 U 不同。

## 2. 戊糖

DNA 分子中的戊糖是 D-2-脱氧核糖(即第 2 位碳原子上没有羟基相连), 所以称之为脱氧核糖核酸。而 RNA 分子中的戊糖未脱氧(即第 2 位碳原子上有羟基相连), 所以称为核糖核酸(图 1-2-2)。

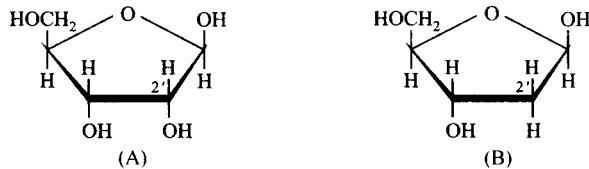


图 1-2-2 核糖(A)与脱氧核糖(B)的分子结构

## 3. 核苷

碱基与戊糖缩合即成为核苷; 根据戊糖的组成不同, 核苷又可分为核糖核苷和脱氧核糖核苷。

## 4. 核苷酸

核苷的戊糖羟基与磷酸形成酯键, 即成为核苷酸。组成 DNA 的核苷酸共有四种, 即脱氧腺苷酸(dAMP)、脱氧鸟苷酸(dGMP)、脱氧胞苷酸(dCMP)和脱氧胸苷酸(dTMP); 而组成 RNA 的核苷酸则为另外四种, 它们是: 腺苷酸(AMP)、鸟苷酸(GMP)、胞苷酸(CMP)和尿苷酸(UMP)。此外, 有时磷酸可同时与核苷上的 2 个羟基形成酯键, 这就形成了环化核苷酸, 例如: 3', 5'-环化腺苷酸(3', 5'-cyclic adenylic acid, cAMP), 同时, 与核苷结合的磷酸基团可以是 1 个, 也可以更多, 例如: 腺苷三磷酸(adenosine triphosphate, ATP)(图 1-2-3)。

## (二) DNA 的结构与功能

### 1. DNA 的一级结构

组成 DNA 分子的脱氧核苷酸之间是通过磷酸二酯键连接在一起的, 磷酸二酯键使上一个核

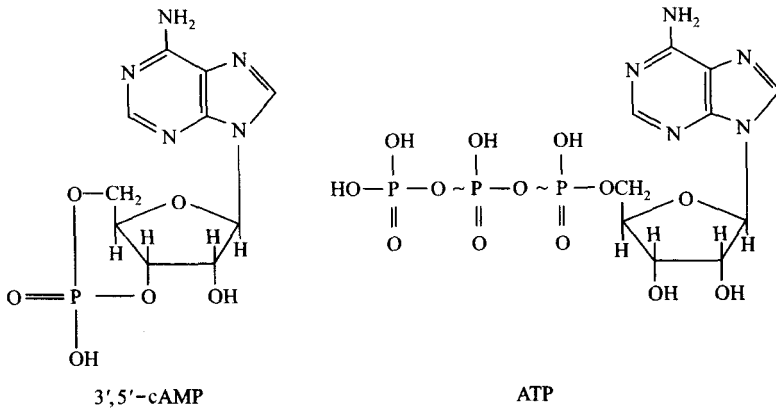


图 1-2-3 3',5'-cAMP 和 ATP 的分子结构

苷酸脱氧核糖第 3 位碳上的羧基与后一个核苷酸脱氧核糖第 5 位碳上的磷酸结合,这样一一相连成为一条长的多核苷酸链(图 1-2-4)。这样的长链有 2 个末端,一个是核糖的 5'末端,在此末端往往有磷酸相连,因而称为 5'-磷酸末端;另一个是核糖的 3'末端,因其往往是游离羟基,所以也叫 3'羟基末端。DNA 的一级结构是指核苷酸在 DNA 分子中的排列顺序。DNA 一级结构的测定在过去是很困难的工作,但随着特异的限制性内切酶的发现及可分辨一个核苷酸分子差别的聚丙烯酰胺凝胶电泳技术的发展,核苷酸序列的检测已成为分子生物学的常规检测方法。

### 2. DNA 的二级结构

1953 年, Watson 和 Crick 提出了著名的 DNA 分子双螺旋结构模型。此模型的主要内容是:脱氧核糖与磷酸交替排列构成了 DNA 的主链,每个 DNA 分子由两条这样的主链组成;两条链围绕着同一个中心轴形成螺旋,但走向相反,即一条链中磷酸二酯键连接的核苷酸方向是 5'→3',另一条则是 3'→5',螺旋的直径为 2 nm。由于糖与磷酸是亲水的,碱基是疏水的,因此主链在螺旋的外侧,而与戊糖相连的碱基处于螺旋的内部。同时,在双螺旋内侧,DNA 两条链中所含的碱基通过氢键形成互补的碱基对(A=T、C≡G),每一碱基对位于同一平面上,并垂直于螺旋轴。相邻 2 个碱基对之间旋转 36°,沿 DNA 分子长轴方向相距 0.34 nm,因此每 10 个碱基对旋转 1 圈(360°),双螺旋的螺距为 3.4 nm(图 1-2-5);这个模型不仅解释了当时所知道的 DNA 的一切理化性质,而且将分子结构与其功能联系起来,大大推动了分子生物学的发展。

### 3. DNA 的功能

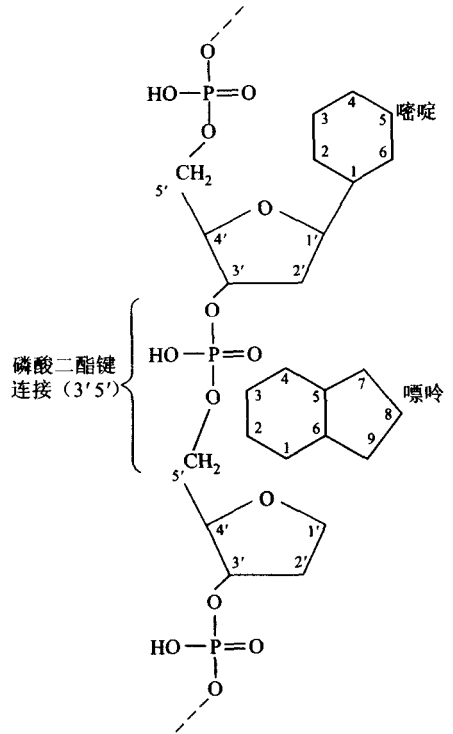


图 1-2-4 多核苷酸链中的磷酸二酯键

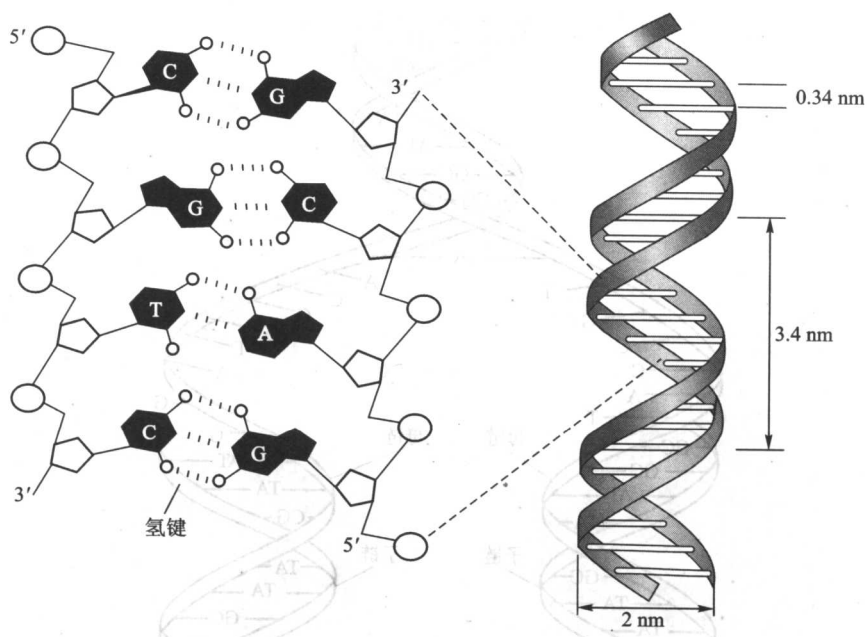


图 1-2-5 DNA 双螺旋结构模型

DNA 分子携带着生物体的遗传信息。虽然 DNA 分子中只有 4 种核苷酸,但因 DNA 相对分子质量巨大,所含核苷酸数目很多,并且其排列顺序又是随机的,这就决定了 DNA 分子具有多样性和复杂性。如果一个 DNA 分子链是由  $n$  个核苷酸组成的,经过自由排列组合其产生的序列种类将为  $4^n$ ,所以一段很短的 DNA 链所携带的遗传信息也足以产生数目很多的生物变异。就人体而言,一个成熟的生殖细胞中 DNA 分子的长度约有 1.1 m,所含碱基对数约为  $3 \times 10^9$ ,即  $n = 3 \times 10^9$ ,其携带的遗传信息可以达到天文数字。

DNA 分子中的遗传信息,可以通过 DNA 自我复制传给子代细胞。DNA 的自我复制,是指 DNA 以自身双链为模板合成子代 DNA 的过程。其步骤如下:在 DNA 解链酶的作用下,使碱基之间的氢键断裂,成为两条单链;在 DNA 聚合酶的作用下,以每一条单链为模板,利用游离的脱氧核苷酸,按照碱基互补配对原则进行复制。由于核苷酸只能加到 3' 端上,那么,新链合成只能沿 5'→3' 方向进行。以 DNA 的 3'→5' 链为模板合成新链时,新链可沿 5'→3' 方向连续复制,而以 DNA 的另一条 5'→3' 链为模板合成新链时,是在引物作用下,沿 5'→3' 方向先合成一些片段,然后在各种酶的作用下,切除引物再将各片段连接起来形成一条完整的核苷酸链。

DNA 复制后,每个 DNA 分子都是由一条模板链(母链)和一条新合成的互补链(子链)组成,因此,把 DNA 这种复制方式称为半保留复制(图 1-2-6)。

DNA 分子中碱基序列的改变将对其所决定的蛋白质的组成和功能有重要的影响,并可导致多种疾病。例如:人类的镰刀状红细胞贫血症就是因 11 号染色体上决定血红蛋白组成的 DNA 分子的一个小区段发生了单个碱基的改变(A→T),导致血红蛋白组成上的异常变化,从而引起的严重疾病。如果 DNA 的某一段碱基序列所决定的蛋白质是一种酶,那么,当该序列的组成发生变化时,将造成这种酶结构的改变,继而引起它所催化的代谢过程发生中断或紊乱,产生相应的疾病,这类病称为先天性代谢病。苯丙酮尿症、白化病等均属于这类疾病。苯丙酮尿症是



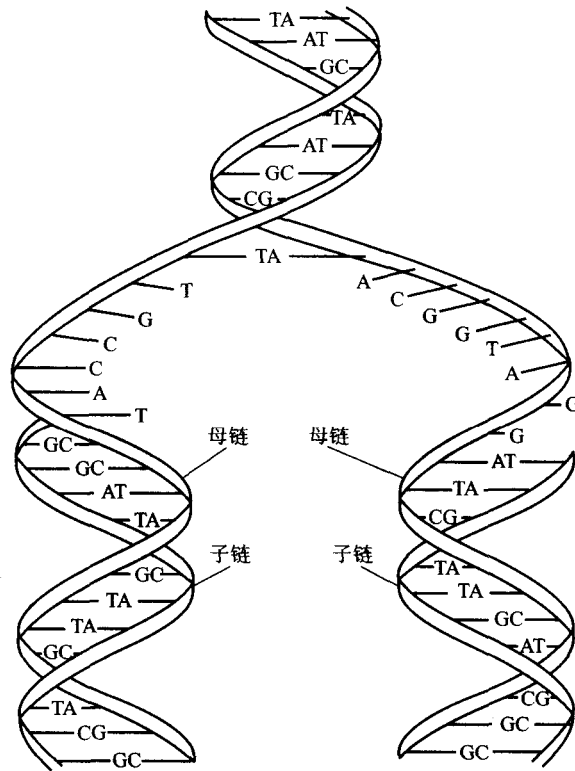


图 1-2-6 DNA 半保留复制

由于缺少苯丙氨酸羟化酶,导致苯丙氨酸无法正常代谢所造成的;而白化病是由于缺乏酪氨酸酶致使黑色素无法正常形成所导致。

### (三) RNA 的结构、功能与分类

#### 1. RNA 的结构及其分类

RNA 种类多,相对分子质量较小,一般以单链存在,但有的在局部形成双链。组成 RNA 的四种碱基为 A、G、C、U。配对的原则是 A 与 U、G 与 C 配对。

RNA 主要分为:信使 RNA(messenger RNA, mRNA)、转运 RNA(transfer RNA, tRNA)、核糖体 RNA(ribosomal RNA, rRNA)。最近几年来还发现了一种新类型的小核 RNA(small nuclear RNA, snRNA)。

(1) 信使 RNA(mRNA): mRNA 是以 DNA 的一条链的特定部位为模板合成的一条互补的 RNA 链。这一过程称为转录。形成的 mRNA 的核苷酸序列与 DNA 序列是相应的。mRNA 上相邻的三个碱基构成一个三联体,每个三联体编码一种氨基酸。这个三联体称为遗传密码,简称为密码子。4 种碱基中,每 3 个一组可组成 64 种不同的密码子。mRNA 的核苷酸序列决定了氨基酸的种类和顺序。mRNA 指导特定蛋白质的合成的过程,称为翻译。

(2) 转运 RNA(tRNA): tRNA 也是由 DNA 转录形成的。tRNA 分子基本上是单链的,在局部区段单链折曲,碱基配对成为双链,tRNA 的形状多呈三叶草形(图 1-2-7),其一端的 CCA 三