

世界权威医学著作译丛



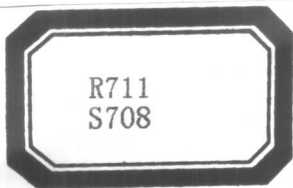
临床妇科 内分泌学与不孕

CLINICAL
GYNECOLOGIC
ENDOCRINOLOGY AND INFERTILITY

(第6版)

[美] Leon Speroff
[美] Robert H. Glass 主编
[美] Nathan G. Kase
李继俊 主译

山东科学技术出版社
www.lkj.com.cn



郑州大学 *04010179476\$*

世界权威医学著作译丛



-478
34

临床妇科 内分泌学与不孕

CLINICAL GYNECOLOGIC ENDOCRINOLOGY AND INFERTILITY

R711
S708

(第6版)

[美] Leon Speroff
[美] Robert H. Glass 主编
[美] Nathan G. Kase
李继俊 主译



山东科学技术出版社

RAW50/01

图书在版编目(CIP)数据

临床妇科内分泌学与不孕:第6版/(美)斯珀奥夫(Speroff, L.), (美)格拉斯(Glass, R. H.), (美)凯斯(Kase, N. G.)著;李继俊译. — 济南:山东科学技术出版社, 2003.6

ISBN 7-5331-3287-4

I. 临... II. ①斯...②格...③凯...④李...
III. ①妇科学:内分泌学②不孕症 IV. R711

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2003)第 012079 号

世界权威医学著作译丛
临床妇科内分泌学与不孕
(第6版)

[美] LEON SPEROFF

[美] ROBERT H. GLASS 主编

[美] NATHAN G. KASE

主译 李继俊

出版者:山东科学技术出版社

地址:济南市玉函路16号

邮编:250002 电话:(0531)2065109

网址:www.lkj.com.cn

电子邮件:sdkj@jn-public.sd.cninfo.net

发行者:山东科学技术出版社

地址:济南市玉函路16号

邮编:250002 电话:(0531)2020432

印刷者:山东新华印刷厂临沂厂

地址:临沂市解放路76号

邮编:276002 电话:(0539)8203206

开本:889mm×1194mm 1/16

印张:58.25

字数:1620千

版次:2003年6月第1版第1次印刷

ISBN 7-5331-3287-4

R·1014

定价:196.00元

序

近年来,随着医学科学的迅猛发展,女性生殖内分泌学呈现出欣欣向荣的新气象。过去在女性内分泌学领域内的一些不能理解、真相不明的问题逐步得到澄清,新的理论、新的诊断技术、新的治疗方法不断涌现。妇科内分泌疾病的发生与整体神经内分泌系统有着微妙而又复杂的关系。要确实理解任何一种妇科内分泌疾病或生理性紊乱,都必须把神经与妇科内分泌之间可能存在的病因学作用,以及调节激素合成、释放和降解的因素估计在内。普及和更新妇科内分泌学的基础知识,将国外该领域的新进展和新理论系统地介绍给妇产科临床医生,是一项非常有意义的工作。有鉴于此,山东科学技术出版社倡议翻译这本《临床妇科内分泌学与不孕》(*Clinical Gynecologic Endocrinology and infertility*)。

该书于 1973 年出版,短短 25 年已达第 6 版,足以说明该书在医学领域中所产生的巨大影响。翻译工作由山东大学医学院、山东省立医院博士生导师李继俊教授领衔。他组织了山东省立医院和济南军区总医院 10 位妇产科临床、教学和科研工作的骨干共襄此举。他们以极大的热情、认真负责的精神和严谨的治学态度,在不到一年的时间内完成翻译任务。值此书出版之际,谨表示祝贺。

本书内容已在英文版序、译者的话中介绍。本书的特点是基础理论知识丰富,密切结合临床,图文并茂,实用性强,较全面地介绍了人类生殖内分泌学和生殖医学的最新进展,特别是有关生殖分子生物学、临床内分泌学、避孕、不孕和辅助生育研究的最新理论、科研成果和发展趋势。我相信此书的出版将推动我国妇科内分泌学和生殖医学的发展,也为广大妇产科医生、研究生和计划生育科研工作者提供一本有价值的参考书。

最后,衷心地感谢山东科学技术出版社为促进我国妇科内分泌学和生殖医学发展所做的贡献,他们的远见卓识和对妇女生殖健康事业的热忱令人感动。正是由于他们适时地引进原著,才使我们有机会学到国外的最新知识和科研信息。谨此对山东科学技术出版社表示敬意。

徐增祥

于济南军区总医院

译者的话

20 世纪生殖内分泌学和生殖医学取得长足的进步,而 21 世纪将是生命科学和人类生殖健康高度发展的世纪。现代分子生物学,为生殖内分泌学和生殖医学的基础实验和临床研究,提供了正确的理论指导、缜密的科研思维和先进的实验方法。生殖内分泌学和生殖医学是现代妇产科学的重要分支,其从人类生殖活动相关的神经内分泌学和生殖分子生物学研究入手,以内分泌-自分泌-旁分泌为逻辑思维,研究人类下丘脑-垂体-性腺轴、甲状腺轴和肾上腺轴的功能,生殖激素、受体及其调节机制,细胞因子和细胞生长因子与生育,妇科内分泌学,妊娠内分泌学,计划生育,不孕和辅助生育技术的临床应用等。

中国作为世界上最大的发展中国家和人口大国,21 世纪将面临现代化建设、人口控制和提高生殖健康水平等任务。因此,进一步加强生命科学和生殖内分泌学的研究具有重要的社会、政治、经济和战略意义。为实现这一崇高目的,妇产科医生和科研工作者应努力学习现代生殖内分泌学和生殖医学知识,为提高中华民族人口素质和生殖健康水平做出贡献。

为促进我国生殖内分泌学、计划生育和生殖医学的发展,山东科学技术出版社适时引进由美国 Lippincott Williams & Wilkins 出版社出版,Leon Speroff、Robert H. Glass、Nathan G. Kase 博士编著的《临床妇科内分泌学与不孕》(*Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility*, 第 6 版,1999)一书。该书较全面地反映现代人类生殖内分泌学和生殖医学的最新进展,系统地介绍生殖分子生物学、妇科内分泌学、避孕、不孕症和生殖医学的最新理论、科研成就和发展趋势,是一本人类生殖内分泌学高级参考书。可供妇产科医生、研究生、医学生和科研工作者学习参考。

最后,我们衷心感谢山东科学技术出版社对我们的信任和帮助。我们更诚挚地感谢中国人民解放军第二军医大学济南临床医学院徐增祥教授的亲切指导和为本书作序。在该书的翻译和出版工作中,我们也得到了山东省立医院和济南军区总医院领导的热情支持。参加翻译工作的医生,以极大的热忱,夜以继日地辛勤工作,高标准、严要求地完成了所分工的任务。因此,该书的翻译和出版是军民团结协作和集体劳动的结晶。由于受时间、译者水平和编辑能力的限制,该书难免存在不足,恳切祈望国内同道和广大读者提出批评指正,以匡不逮。

李继俊

于山东省立医院

英文版序

20 世纪最后 25 年的岁末,即千禧之年来临之际我们的第 6 版《临床妇科内分泌学与不孕》出版了!本书在医学领域中产生的巨大影响是我们一生中最值得高兴的事情之一。我们获知本书已帮助许多医生和读者成功地通过了医生资格考试,而最高的奖赏莫过于在诊治病人过程中证实了我们这本教科书的临床实用价值。人们的褒奖是对我们的鼓励和鞭策。我们深深懂得“取其精华,去其糟粕”的重要性。因此,每次修订我们都竭尽全力将最新的知识和信息充实到新版书中去。1972 年我们还在使用古老的手工打字机写作,而千禧之年我们已在使用计算机、互联网、视窗软件撰写书稿,应用 Endnote 和 Medline 查询资料和检索文献。

我们的书越来越厚,反映生殖生物学和生殖医学知识的爆炸性增长。然而,我们始终坚持这样一个目标:为临床工作提供实用、客观和系统的知识。我们这本书将继续汇集众多的教授和科研工作者的专业研究成果,而更重要的是介绍从事生殖内分泌学和不孕症研究的临床医生的宝贵实践经验。我们将继承和发扬本书第 1 版所树立的写作风格和理论联系实际的作风。同时,我们也尽可能多地介绍最新的知识和科研信息。本书所介绍的专业理论知识是生殖生理学的基础,也是临床医学的基础。

总之,我们希望这本书能帮助所有临床医生和科研工作者改进妇科内分泌疾病和不孕症的治疗。最后,我们衷心感谢所有教导我们的老师,而最重要的是深深地感谢我们的病人,因为她们是我们最好的老师!

Leon Speroff, M. D.

Robert H. Glass, M. D.

Nathan G. Kase, M. D.

(李继俊译)

目 录

第 1 篇 生殖生理学

第 1 章	临床分子生物学·····	3
第 2 章	激素的生物合成、代谢和作用机理·····	23
第 3 章	卵巢的胚胎学与发育·····	79
第 4 章	子宫·····	91
第 5 章	神经内分泌学·····	118
第 6 章	月经周期的调节·····	148
第 7 章	精子、卵子的输送、受精和植入·····	183
第 8 章	妊娠内分泌学·····	203

第 2 篇 临床内分泌学

第 9 章	正常性分化和异常性分化·····	253
第 10 章	青春期发育异常·····	284
第 11 章	闭经·····	316
第 12 章	无排卵和多囊卵巢·····	364
第 13 章	多毛症·····	390
第 14 章	月经疾病·····	416
第 15 章	功能失调性子宫出血·····	428
第 16 章	乳腺·····	441
第 17 章	绝经和围绝经期·····	476
第 18 章	绝经后激素治疗·····	535
第 19 章	肥胖症·····	578
第 20 章	生殖与甲状腺·····	599

第 3 篇 避 孕

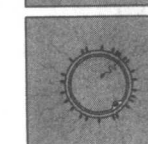
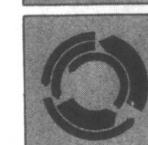
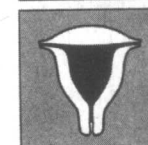
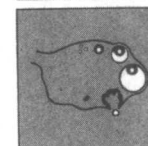
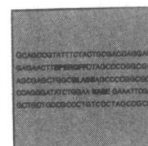
第 21 章	计划生育、绝育和流产·····	617
第 22 章	口服避孕药·····	644
第 23 章	长效避孕法·····	703
第 24 章	宫内避孕器·····	722
第 25 章	屏障避孕法·····	739

第 4 篇 不 孕 症

第 26 章 女性不孕症	753
第 27 章 复发性早期妊娠流产	776
第 28 章 子宫内膜异位症	786
第 29 章 男性不育	801
第 30 章 促排卵治疗	818
第 31 章 辅助生育	846
第 32 章 异位妊娠	859
附 录	872
索 引	874

第 1 篇

生殖生理学



第 1 章

GCAGCCGTATTTCTACTGCGACGAGGAG
GAGAACTTSPEROFFCTACCAGCAGCAG
AGCGAGCTGGCGGLASSAGCCCCGGCGC
CCAGGGATATCTGGAA KASE GAAATTCGA
GCTGCTGCGCCCTGTCCCTAGCCGCG

临床分子生物学

上面的 DNA 序列是一个明显的突变体。我们能够识别这一核苷酸序列中的密码,并确定为突变体,说明人类生物学的研究取得了长足的进步。分子生物学是生命科学的重要分支,其主要研究基因组的结构和功能、脱氧核糖核酸(DNA)的互补性和含有遗传信息大分子的生物学特性。

奥地利修道士格雷戈·孟德尔(Gregor Mendel)花费了毕生的精力,在修道院的豌豆园里观察豌豆的遗传变化,并于 18 世纪 60 年代首次提出了遗传定律,阐明了显性和隐性遗传性状和控制这些性状传递的纯合性和杂合性遗传“定律”。然而直到在孟德尔去世后 16 年(即 1900 年),人们才真正认识到其研究工作的重大价值。

1903 年,人们发现在细胞分裂时,染色体发生配对和分裂现象。1964 年,耶鲁大学的爱德华·塔特姆(Edward Tatum)和约夏·莱德伯格(Joshua Lederberg)证实, DNA 携带细菌的遗传信息。按照迈斯·维金(Maurice Wilkins)和罗萨林·福兰克林(Rosalind Franklin)提出的 X 线结晶学方法测出的参数,1953 年,在英国剑桥大学 Cavendish 实验室工作的詹姆斯·沃森(James Watson)和弗朗西斯·克里克(Francis Crick),创造性地阐明了 DNA 的结构模型,从而,获得 1962 年诺贝尔奖。福兰克林已于 1958 年去世,故未能获得诺贝尔奖。

DNA 的复制与多种酶系统相关。1958 年分离出 DNA 聚合酶,1960 年分离出 RNA 聚合酶。维尔纳·亚伯(Werner Arber)、翰米尔顿·史密斯

(Hamilton Smith)和丹尼尔·纳森(Daniel Nathans)于 1960 年发现 DNA 连接酶或切割酶而获得 1978 年度诺贝尔奖。1972 年,斯坦福大学的波尔·伯格(Paul Berg)首次利用连接酶和核酸内切酶完成 DNA 的重组。(Paul Berg 将 SV40 病毒和大肠杆菌 DNA 碎片的钝性末端接合在一起,制造出重组 DNA。他与 Walter Gilbert 和 Fred Sanger 一起获得 1980 年度诺贝尔化学奖——译者注)

1975 年,苏格兰爱丁堡大学的 E. M. Southern 发展了上述生物学技术,他把 DNA 从琼脂糖凝胶上转移(移斑)至硝化纤维滤膜上,使 DNA 片段能够与放射性核素标记的 RNA 探针结合,然后将其分离。由于携带异源性 DNA 的质粒(plasmid)可插入细菌内,引起异源性 DNA 复制,从而使基因或 DNA 片断的克隆变成了现实。

目前,已进入分子生物学时代,许多内分泌疾病可在分子水平给予解释、诊断和治疗,传统的激素测定法将成为医学实践的过去。分子生物学极大地推动临床医学的发展,因而与每位临床医生密切相关。本书将介绍分子生物学的主要研究进展。由于分子生物学特有的语言和专业词汇艰涩难懂,本章可作为学习分子生物学的入门指南。

本书开头两章分子生物学和生物化学,目的是强调基础医学是临床医学的重要基础。另一方面,临床医生并不需要深入探讨基础医学的实验技术和研究方法。因此,前两章不是详细阐述基础医学教程,只是阐明临床医学必须遵循的重要原则和科研方法。

染 色 体

人类是真核(eukaryote)生物。人体细胞具有真核,并被核膜包绕,以有丝分裂方式倍增。细菌属原核(prokaryote)生物,无真正的细胞核,其细胞以分裂方式繁殖。人类全部 DNA 被包裹于有核膜围绕的细胞核内,除 DNA 外,真核细胞内还有线粒体(mitochondria),是人类祖先吞噬的原始细菌的后裔,并含有某些重要基因。

染色体是遗传物质的载体。DNA 分子(含有许多基因)附着于蛋白质上,以维持染色体的结构和基因表达。人类体细胞含有 46 条染色体,包括 22 对常染色体和 1 对性染色体,因此体细胞为二倍体($2n$)—23 对染色体。配子(包括精子和卵子)为单倍体(n),含有 22 条常染色体和 1 条性染色体。染色体大小各异,均被着丝点(centromere)分为两个臂(arm),即短臂(short arm, p)和长臂(long arm, q)。任何 2 条成对常染色体称为同源染色体,分别来自父母或母亲。染色体数目并不代表生物进化的复杂性,例如,狗有 78 条染色体,鲤鱼有 104 条染色体。

染色体内的单个基因是 DNA 的一个单位,可被激活并转录一个特异性 RNA。特定染色体上的基因位置称之为位点,由于存在 22 对常染色体,因而大部分基因成对存在。相同的基因配对称为纯合子(homozygous),不同的基因配对称为杂合子(heterozygous)。

人类的染色体核型(karyotype),按照染色体配对排列,通过蛋白水解和 Giemsa 染色可显示其特有的带型(banding patterns),并可利用蓝色印迹定位。按照染色体的着色特征,每条染色体臂可分为若干区(regions),每区又可分为若干带(bands),从着丝点向外侧依次排列。染色体的结构特征按下列次序描述:染色体位次、臂符号(p 代表短臂, q 代表长臂)、区数、带数。例如:7q31.1,指第 7 号染色体长臂 31 区 1 带,其位置为囊性纤维化基因(cystic fibrosis gene)。

有丝分裂(Mitosis)

所有的真核生物,从酵母菌到人类,都具有相似

的细胞分裂和倍增活性。体细胞核分裂过程称为有丝分裂,每条染色体分裂为两条。为保证生长发育正常,每个细胞的全部基因信息必须如实复制。

有丝分裂分为以下几个时期:

分裂间期(Interphase)

该期除主动分裂外,所有正常细胞均具有分裂活动,雌性细胞中可见无活动性的 X 染色体。

分裂前期(Prophase)

分裂开始时,染色体浓缩,两条染色单体清晰可见,核膜消失。中心粒是核外的细胞器,因细胞分裂形成纺锤体,中心粒自我复制,并向细胞两极移动。

分裂中期(Metaphase)

染色体移至细胞中央形成一条线,称为赤道板(equatorial plate)。此时,染色体极度浓缩,蛋白微管从中心粒附着处放射状排列,形成纺锤体。

分裂后期>Anaphase)

细胞分裂发生于着丝粒的纵向面上,纺锤体收缩牵引 2 条新的染色单体,分别移向细胞两侧。

分裂末期(Telophase)

细胞浆的分裂从赤道板开始,最终形成 2 个完整的细胞膜。2 组染色体被核膜包绕形成新的细胞核。每股 DNA 作为模板,细胞倍增时 DNA 的含量也相应增加。

减数分裂(Meiosis)

减数分裂是细胞分裂形成配子(gametes),每个配子具有单倍体数目的染色体。减数分裂有两个目的:减少染色体数目和通过重组传递遗传信息。第 1 次减数分裂,同源染色体配对并分离;第 2 次减数分裂类似于有丝分裂,已分开的染色体分离,并分配到两个新的细胞内。

第一次减数分裂(Meiosis I)

分裂前期(prophase):

细线期(Leptotene):染色体浓缩。

偶线期(Zygotene):同源染色体配对(Synapsis)。

粗线期(Pachytene):每一配对的染色体变粗,形成4条DNA线形结构,此时染色体之间可发生交换(crossing over)或重组(recombination),4股中的2股之间同源片段DNA交换,交叉(chiasmate)发生在接触交换连接处。DNA板块的移动是产生遗传变异的一种方式。另一方面,遗传性疾病可能来源于配子形成期间DNA序列的插入。利用酶解方法识别特殊的核苷酸序列,可将某一遗传元件插入染色体任一区段,而达到移位重组的目的。利用这种方法,病毒(如人免疫缺陷病毒)可被转染到宿主细胞内。

双线期(Diplotene):每条染色体纵向分离。

分裂中期、分裂后期和分裂末期 (Metaphase, Anaphase, and Telophase)

核膜消失,染色体移至细胞中央,每对染色体中的一条移向细胞的一极,引起细胞分裂。第1次减数分裂常被称为减数分裂,因为每1个新生细胞仅含有单倍体染色体数目,孟德尔遗传(mendelian inheritance)即发生在第1次减数分裂期。分裂中期前发生的遗传物质交换,将引起遗传物质(包括有利和不利的)新的重组。

第二次减数分裂(The Second Meiosis Division—Meiosis II)

第2次减数分裂继发于第1次减数分裂之后,不伴有DNA复制。卵母细胞的第2次减数分裂发生于卵子受精之后,最终生成4个单倍体细胞(haploid cell)。

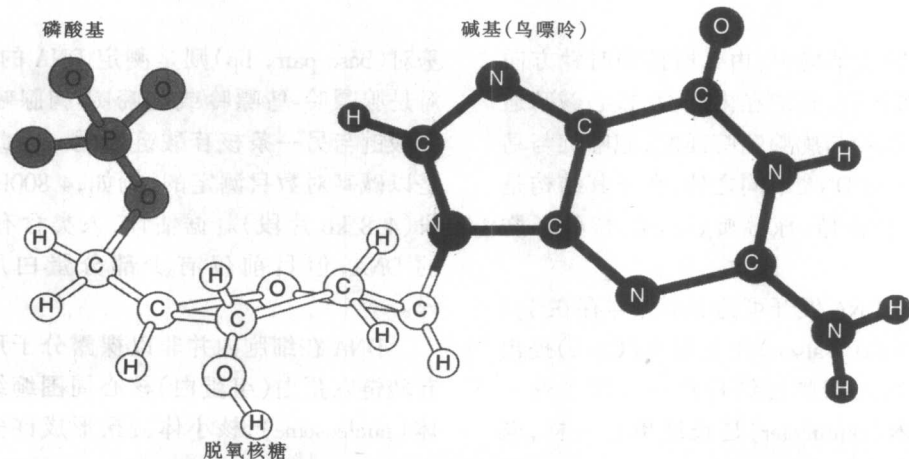
DNA 的结构和功能

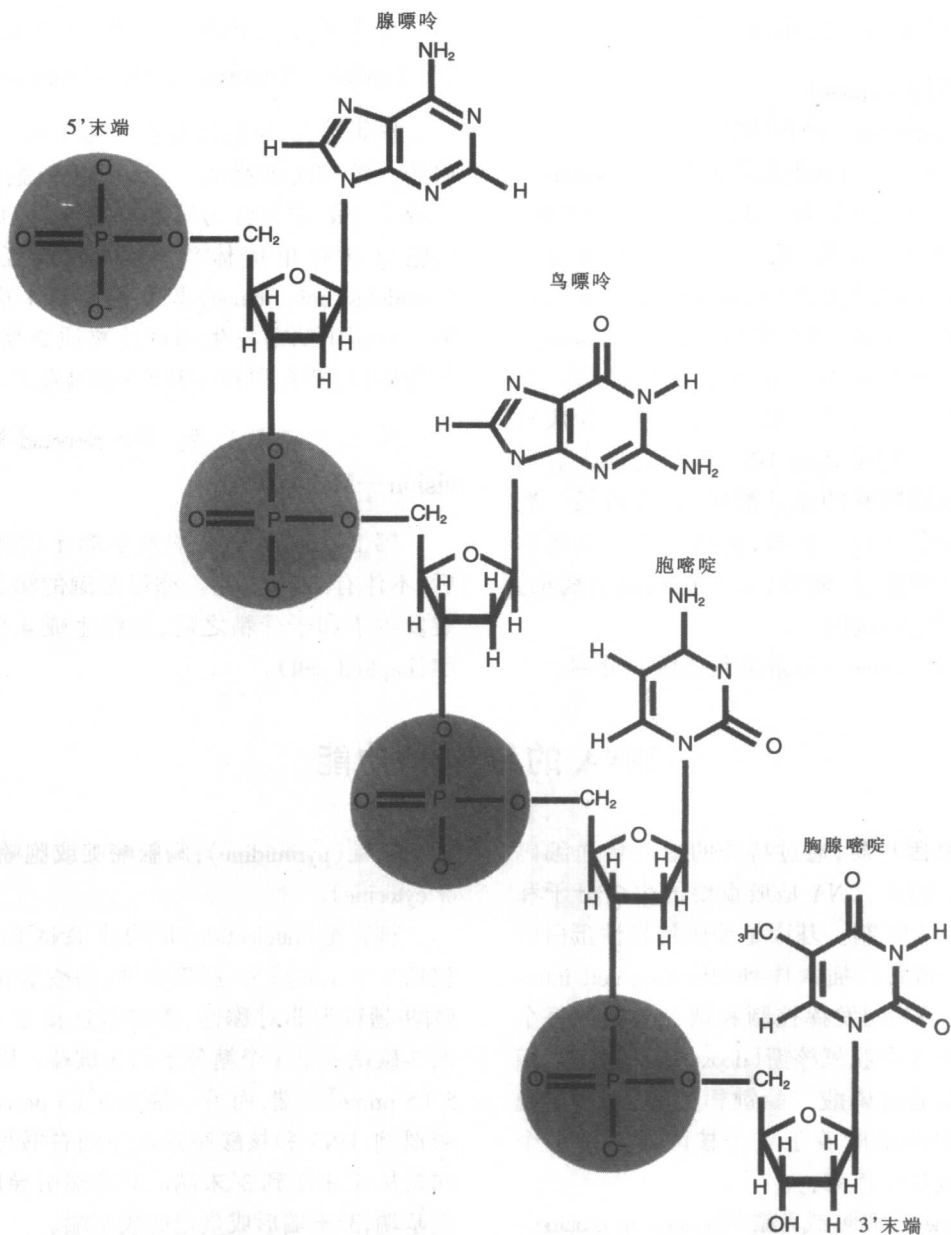
DNA是基因物质,通过特殊的蛋白传送编码的遗传信息。因此,DNA是最重要的生命分子和生物进化的基本机制。基因是编码特异性蛋白的DNA片段,与侧翼和插入序列(flanking and intervening sequence)共同发挥控制和调节功能。每个DNA分子含有1个脱氧核糖(deoxyribose)骨架,相同的脱氧核糖通过磷酸二酯键相交连接,每个脱氧核糖排列有序地附着于4个核酸的其中一个上。核酸的碱基连接为:

嘌呤(purine):腺嘌呤或鸟嘌呤(adenine or guanine)。

嘧啶(pyrimidine):胸腺嘧啶或胞嘧啶(thymine or cytosine)。

核苷酸(nucleotide)是构成DNA的基本材料,包括3个主要成分:脱氧核糖、磷酸基和核酸碱基。磷酸-糖键为非对称性,磷酸基连接于1个糖分子的5-碳端和下1个糖分子的3-碳端。因此,一端是5'(5 prime)末端,而另一端是3'(3 prime)末端。按照惯例,DNA和核酸序列从左到右书写,即转录方向是从5'末端到3'末端。5'末端引导形成蛋白的氨基端,3'末端形成蛋白的羧基端。



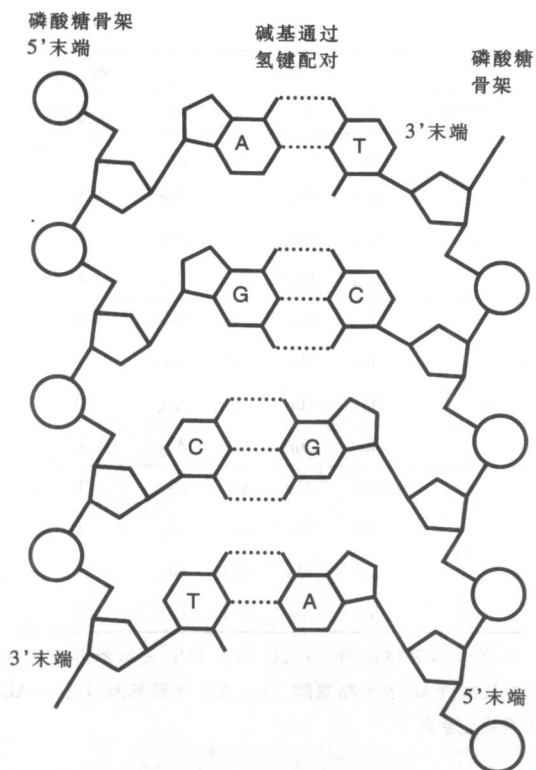


在 DNA 双螺旋结构中,由 2 股按顺时针方向相互缠绕的脱氧核糖,核酸在内侧面,核心碱基通过氢键配对,腺嘌呤与胸腺嘧啶匹配,胞嘧啶与鸟嘌呤匹配。RNA 与 DNA 不同之处,在于其结构是单链,糖基部分是核糖,尿嘧啶(uracil)替代了胸腺嘧啶。

一个细胞的 DNA 展开可达 2m,怎样存在于 1 个细胞内呢? 沃森(Watson)和克瑞克(Crick)提出的紧密缠绕的 DNA 双螺旋结构理论破解了这一难题。如同厘米(centimeter)是长度单位一样,碱

基对(base pair, bp)则是测定 DNA 的单位。碱基对是腺嘌呤-鸟嘌呤或胞嘧啶-胸腺嘧啶,一条核苷酸链与另一条核苷酸链匹配。因此, DNA 片段是以碱基对数目测定的,例如,4 800bp 的 DNA 片段(4.8 kb 片段)。据估计,人类含有 30 亿个 bp 的 DNA,但目前仅有少部分蛋白质密码被破译。

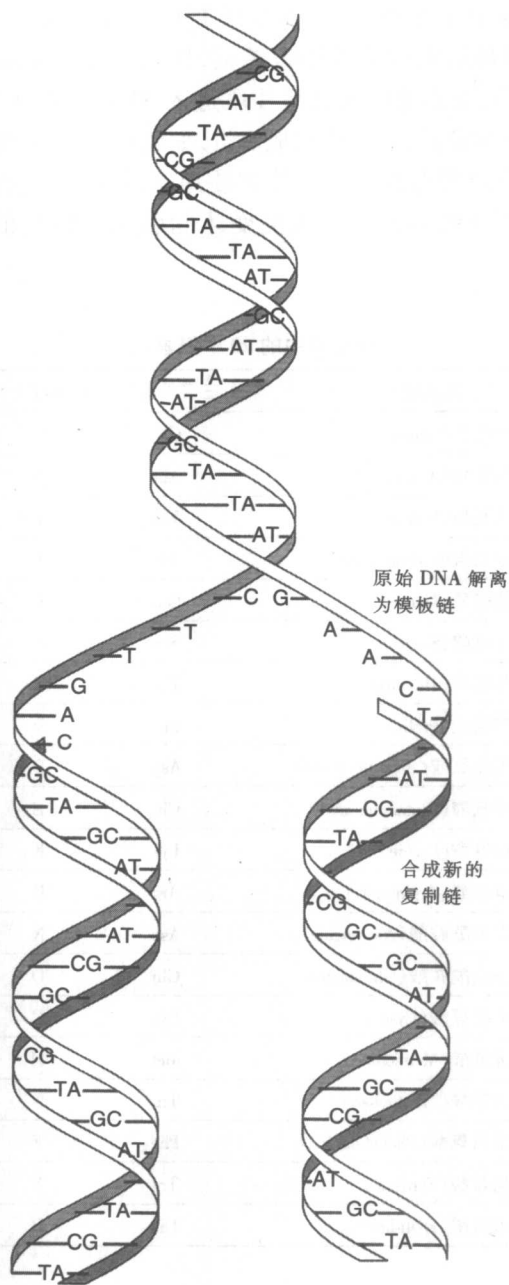
DNA 在细胞内并非以裸露分子形式存在,核苷酸链在蛋白(组蛋白)核心周围缠绕,形成核小体(nucleosome),核小体凝聚形成许多条带,在染



染色体核型标本中可辨认出这些条带。这种浓缩形式是包装长链 DNA 结构进入细胞内的另一重要机制。还有多种蛋白与 DNA 有关,并具有结构和功能的重要性。

DNA 复制过程开始于双股 DNA 螺旋结构的解离,是多种酶促作用的结果。当原始 DNA 螺旋解离为模板链时,DNA 多聚酶催化合成新的复制链,并与每条原始链重新组成双螺旋结构(称为复制)。因此,每一子体分子含有一条母体链。据估计,在人的一生中,受精卵中的原始 DNA 分子必须复制约 10^{15} 次,因此必须快速而准确。通过错误修正系统的精密监控,错误复制对基因蛋白功能的影响极为罕见。

同源盒(homeobox)是一 DNA 序列,在整个进化过程中高度保守,同源盒编码的 60 个氨基酸称为同源结构区(homeodomain),通过与 DNA 结合,生成同源结构区蛋白,呈现转录因子功能。同源盒影响与胚胎的生长发育相关的特异性组织功能。



人类基因组(The Human Genome)

每一种属的基因组在所有的染色体上都含有一套完整的 DNA 序列。人类单倍体基因组中含有 30 亿个碱基对,在双螺旋 DNA 中含有 60 亿个核苷酸,约有 60 000 ~ 150 000 个基因。基因是遗传信息的最小功能单位,基因仅占人类 DNA 的 3%。尽管看起来十分复杂,但是全部遗传语言可

用 4 个字母书写:A、C、G 和 T(U 在 RNA 中)。由 3 字母组成的遗传语言单词,即密码子(codons),最后,全部遗传信息呈片段进入 23 对染色体中。4 个核苷酸,每 3 个组成 1 组,如此有 64 种可能的组合。所有的生命个体均使用这种密码,只有来自双亲的基因重组或突变才能引起基因组的

蛋白质中的 20 个氨基酸

氨基酸	三字母缩写	单字母密码
甘氨酸(Glycine)	Gly	G
丙氨酸(Alanine)	Ala	A
缬氨酸(Valine)	Val	V
异亮氨酸(Isoleucine)	Ile	I
亮氨酸(Leucine)	Leu	L
丝氨酸(Serine)	Ser	S
苏氨酸(Threonine)	Thr	T
脯氨酸(Proline)	Pro	P
天冬氨酸(Aspartic acide)	Asp	D
谷氨酸(Glutaminic acid)	Glu	E
赖氨酸(Lysine)	Lys	K
精氨酸(Arginine)	Arg	R
天冬酰胺酸(Asparagine)	Asn	N
谷氨酰胺酸(Glutamine)	Gln	Q
半胱氨酸(Cysteine)	Cys	C
蛋氨酸(Methionine)	Met	M
色氨酸(Tryptophan)	Trp	W
苯丙氨酸(Phenylalanine)	Phe	F
酪氨酸(Tyrosine)	Try	Y
组氨酸(Histidine)	His	H

mRNA 遗传密码

第一位	第二位				第三位
(5'末端)	U	C	A	G	(3'末端)
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	Stop	Stop	A
	Leu	Ser	Stop	Trp	G

(续表)

第一位	第二位				第三位
(5'末端)	U	C	A	G	(3'末端)
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Ile	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

注:交叉读表格的第一行,密码子 UUU 表示苯丙氨酸,UCU 表示丝氨酸,UAU 表示酪氨酸,UGU 表示半胱氨酸,UAA、UAG 和 UGA 是终止密码子。

基因结构和功能
(Gene Structure and Function)

许多基因的线性排列形成一条染色体,1 个基因由 1 段 DNA 组成,包含被内含子(intron)隔开的外显子(exon),分别编码和非编码的核苷酸密码子。生物进化过程中,内含子-外显子模式趋向于保守,如 α -和 β -球蛋白基因起源于 500 百万年前,其内含子位置与今天的位置一样。

外显子(Exon)

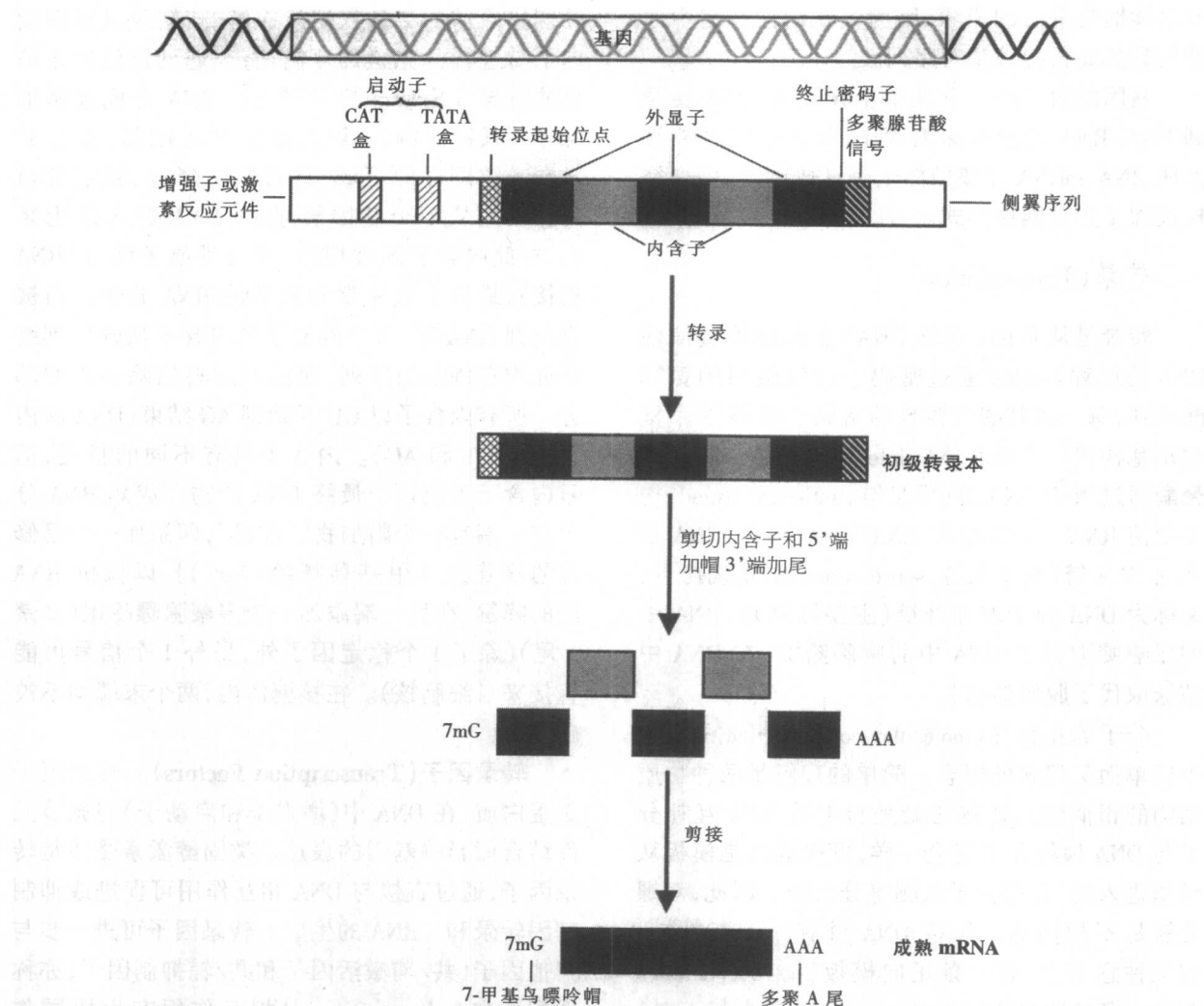
外显子是一个基因的片段,生成编码 1 种特异性蛋白的 mRNA 产物。

内含子(Intron)

内含子是一个基因的片段,在成熟 RNA 中并不显示,因此不能编码蛋白。

密码子(Codon)

RNA 或 DNA 中的 3 个碱基序列,编码 1 种特异性氨基酸,每个密码子由 3 个密码组成。



除个别例外,每个基因生成1种蛋白。如前所述,内含子并不被翻译成蛋白产物。只有外显子中的DNA序列(脱离核的部分)才转录成mRNA,并翻译成蛋白,基因亦包括侧翼序列,其对于基因转录具有重要性。启动DNA活性的区域(如DNA与激素受体结合形成激素-受体复合物)称为增强子区(enhancer region),开始转录的实际区域是启动子区(promotor region)。仅有极少数相对短的核苷酸序列是启动子,包括T-A-T-A-A序列、TATA盒子、C-C-A-A-T序列和CAT盒子。启动子的位点(RNA多聚酶和许多辅助因子的结合位点)通常靠近基因编码区的起始部。增强子位点大于启动子位点,其位置变异性很大,甚至远离基因区,但通常位于5'侧翼末端。在3'末端,大多数mRNA分子的编码序列通常存在于多聚腺嘌呤尾部。

在增强子区域,增强子位点结合蛋白(调节蛋白)作为信号,通过增强或抑制RNA多聚酶的结合,调节基因的表达,这是产生细胞特异性功能的1种方式。例如,1种激素靶组织能对激素产生反应,是因其含有与相应激素结合的特异性受体蛋白,与激素结合的部位即为DNA增强子位点。特异性蛋白(称为转录因子)与增强子位点结合后可激活转录。基因转录的调节通常与基因5'侧翼上游区内的DNA序列相关。

3个密码子(codon)UAG、UAA和UGA被称为终止密码(stop codon),因为它们特异性终止RNA翻译成蛋白(像1个句点)。与之相反,一个开放读框(open reading frame)是位于2个终止密码间的一个长碱基对序列,因此,开放框编码蛋白产物的氨基酸序列。在分析DNA序列时,发现和鉴定