

# 高级分子 遗传学

◎ 李明刚 编著

## 内 容 简 介

本书是为适应高等院校分子生物学、分子遗传学领域学科发展和我国研究生教学需要而编写。全书共分8章，分别是：分子遗传学最新进展，遗传物质及其组织形式，遗传物质的复制、重组与维护，转录及其产物加工，翻译与蛋白质定位运输，特殊遗传方式，基因表达调控，信号转导与生长发育调控。

本书适合高等院校生命科学相关专业研究生使用，也可为相关研究人员和工作人员参考使用。

### 图书在版编目(CIP)数据

高级分子遗传学/李明刚编著. —北京: 科学出版社, 2004

科学版研究生教学丛书

ISBN 7-03-014318-3

I . 高… II . 李… III . 分子遗传学-研究生-教学参考资料 IV . Q75

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2004) 第 090839 号

责任编辑: 周 辉 单冉东 孙晓洁/责任校对: 朱光光

责任印制: 安春生/封面设计: 陈 嵌

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

双青印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2004年10月第 一 版 开本: 787×1092 1/16

2004年10月第一次印刷 印张: 60 1/2 插页: 2

印数: 1—2 500 字数: 1 409 000

定价: 98.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换〈双青〉)

谨以此书

献予 南开系列学校百年  
南开大学八十五年 华诞！

## 前　　言

《高级分子遗传学》是为适应分子生物学、分子遗传学领域新发展和我国研究生教材需要而编写的。考虑到研究生自学能力强、上课时数少、教师授课提纲挈领的特点，要求教材信息量大（便于课后自学）、图形语言多（便于理解）、涉及新领域多（便于掌握最新动态），这些也正是本书的特点所在。全书约 140 多万字，900 多张插图，系统地介绍了分子遗传学的基础知识、最新发展和最新成果。

全书共分 8 章，第一章分子遗传学最新进展（HGP 计划、反向遗传学、分子遗传学新技术、克隆动物、基因工程研究进展），第二章遗传物质及其组织形式（遗传物质、基因组、生物体基因数量、基因簇与重复、染色体、核小体），第三章遗传物质的复制、重组与维护（DNA 复制机制、基因组复制、遗传重组、DNA 修复系统、免疫分子基因的体细胞重组），第四章转录及其产物加工（原核基因转录机制、真核基因转录机制、转录产物加工、核酶与催化 RNA），第五章翻译与蛋白质定位运输（信使 RNA、遗传密码、蛋白质合成、蛋白质定位、蛋白质运输），第六章特殊遗传方式（转座子、反转录病毒和反转座子、物种间基因转移、表观遗传效应），第七章基因表达调控（原核基因表达调控、噬菌体调控策略、真核基因表达调控、DNA 重排调控），第八章信号转导与生长发育调控（信号转导、细胞周期与生长调控、癌基因与癌症、发育调控）。

在本书编写过程中充分考虑了读者阅读上的便利，每章节末尾都附有提要，在全书最后还附有重要概念解释和汉英对照索引，供读者快速查阅。愿《高级分子遗传学》对您有所帮助！

本书承蒙南开大学生命科学学院陈启民教授、北京大学生命科学学院安成才教授、中国科学院遗传研究所储成才教授审阅，并提出许多宝贵建议，在此，谨表示衷心感谢！

《高级分子遗传学》出版之际正值南开百年喜庆，谨以此书献给南开百年华诞！

李明刚

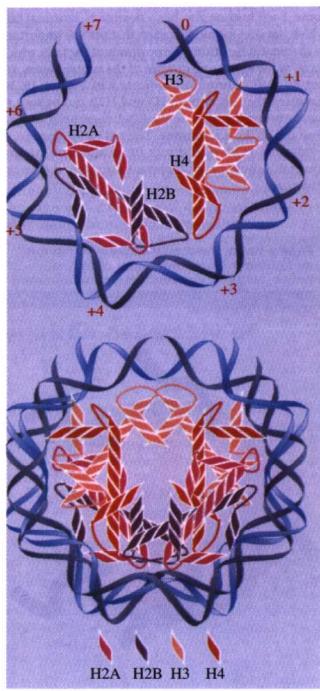
于南开大学

2004 年 10 月

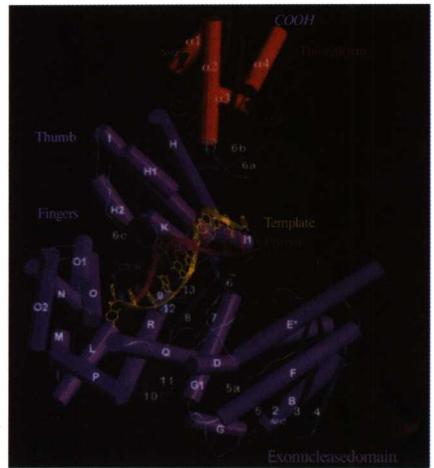
图版 I



▲ 图 2-1-7



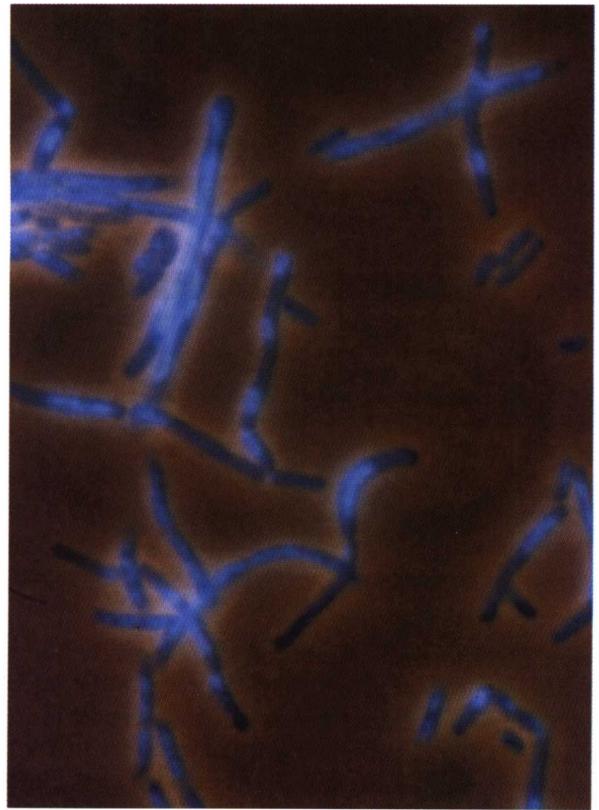
▲ 图 2-6-23



▲ 图 3-1-5

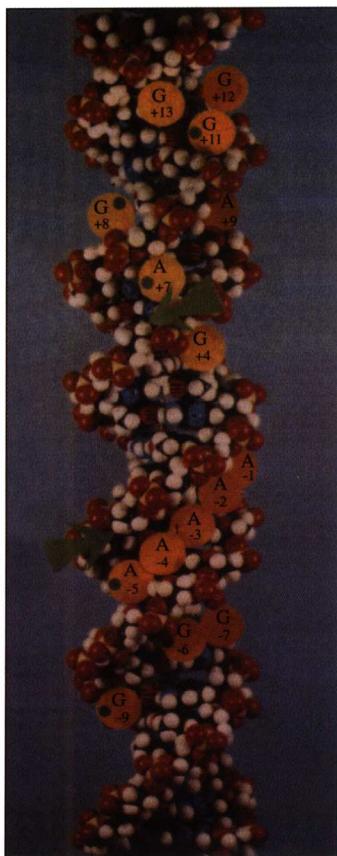


▲ 图 3-1-14

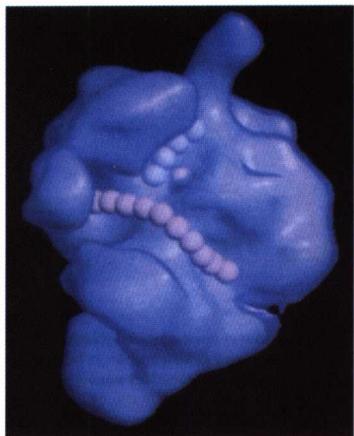


▲ 图 3-2-27

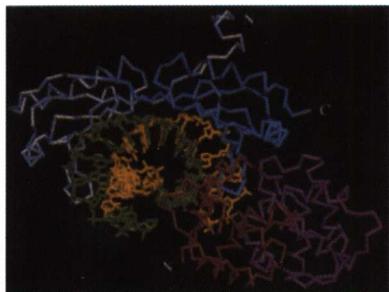
图版 II



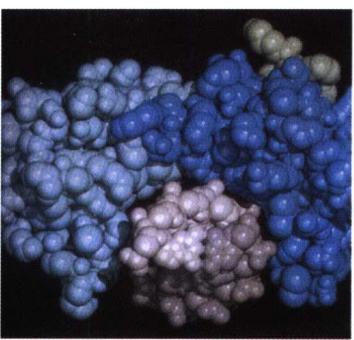
▲ 图 3-3-23



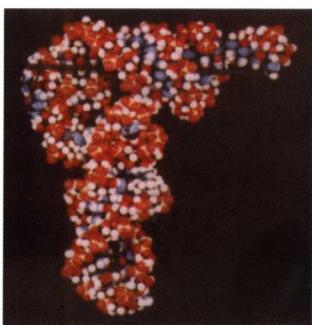
▲ 图 4-1-5



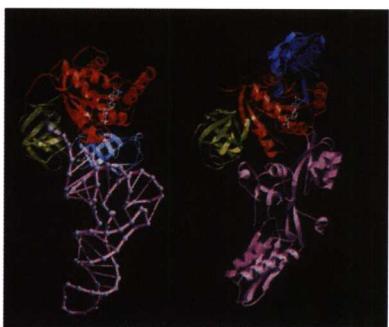
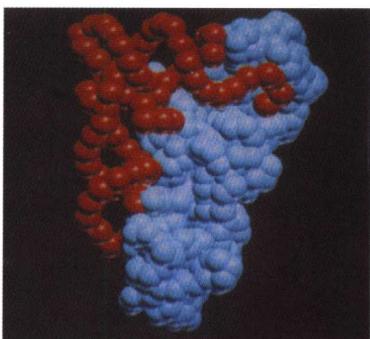
▲ 图 4-2-12



▲ 图 4-2-9



▲ 图 5-1-5

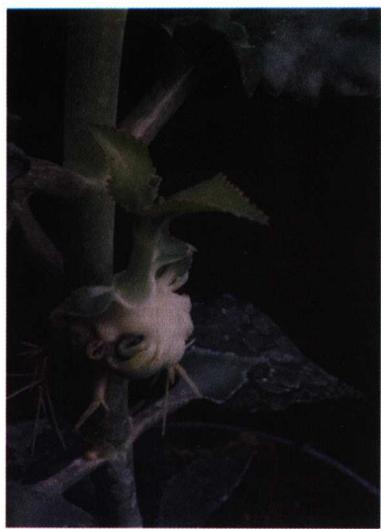


▲ 图 5-3-24

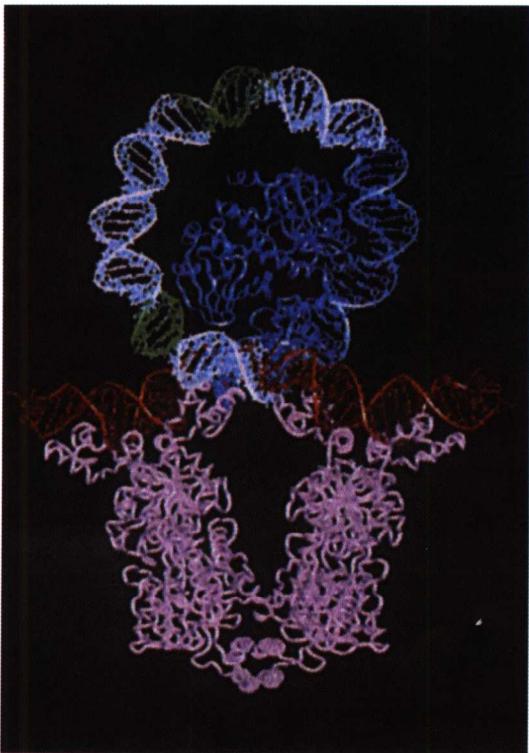
◀ 图 5-2-10

图版 III

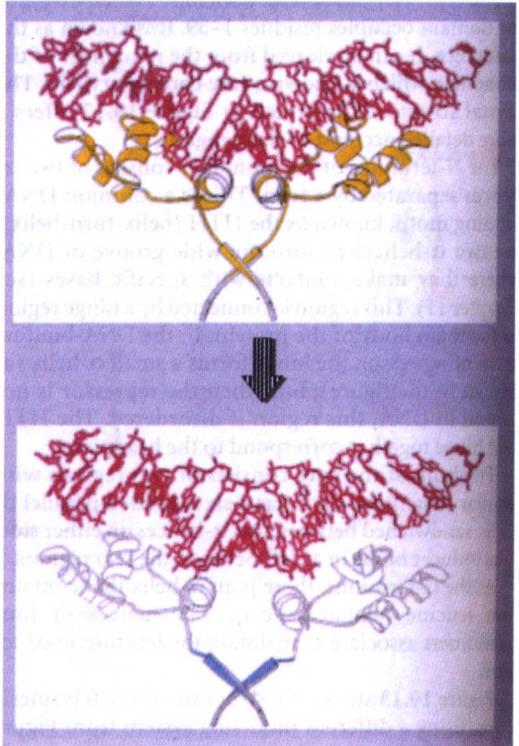
▲ 图 6-3-1



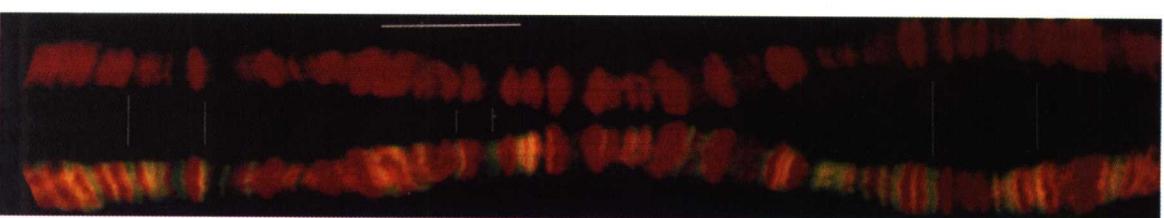
▲ 图 6-4-6



▲ 图 7-1-15



▲ 图 7-1-14



▼ 图 7-3-24

图版 IV

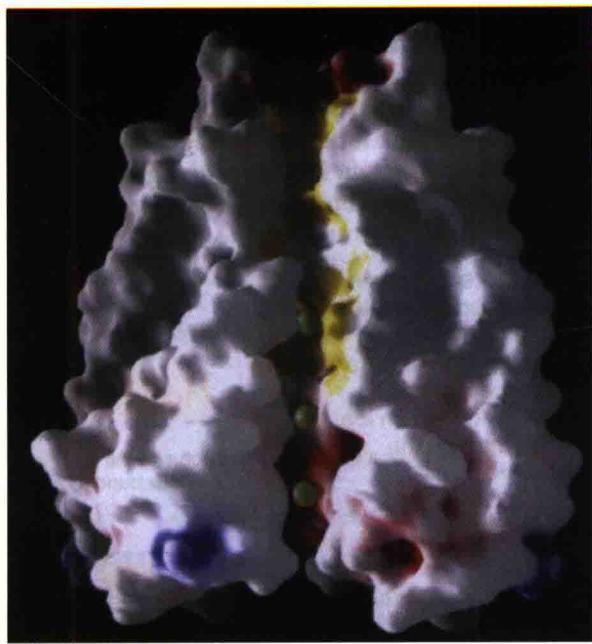


图 8-1-8 ▲

▼ 图 8-4-8

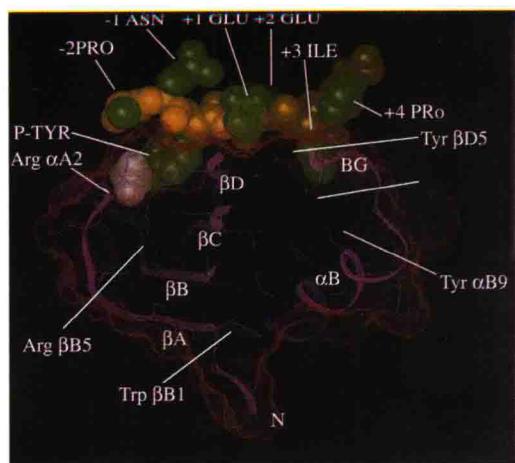
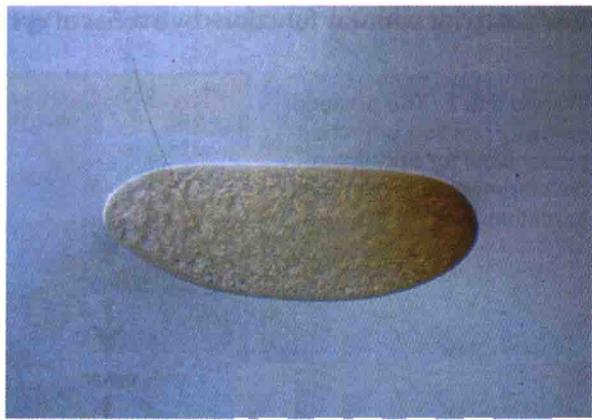
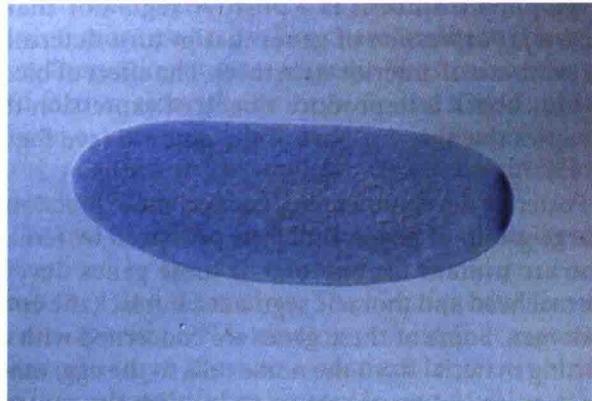


图 8-1-18 ▲

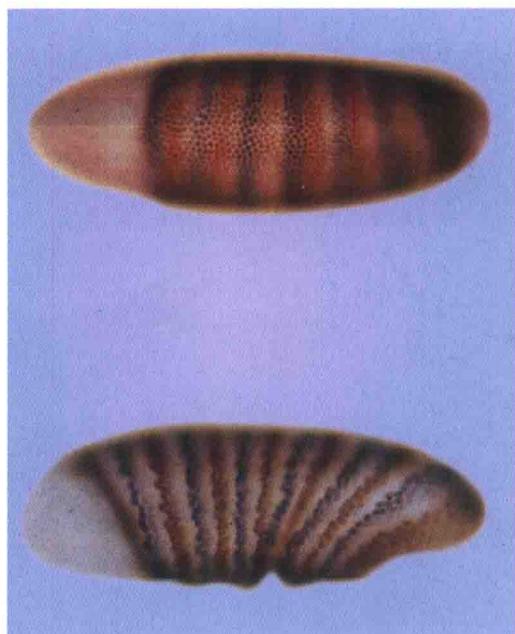
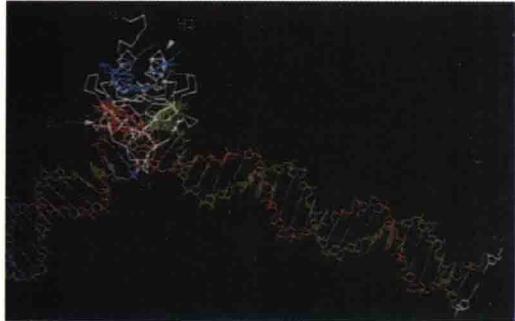


图 8-4-26 ▲

▼ 图 4-2-10



# 目 录

## 前言

<b>第一章 分子遗传学研究进展 .....</b>	<b>1</b>
<b>第一节 人类基因组计划与相关产业的崛起 .....</b>	<b>1</b>
一、概述 .....	1
二、HGP 计划的内容与策略 .....	1
三、HGP 计划作图 .....	2
四、HGP 计划测序 .....	3
五、HGP 计划信息处理 .....	3
六、HGP 计划研究的总体进展 .....	4
七、HGP 计划推动了生物产业和新兴学科的产生与发展 .....	11
<b>第二节 反向遗传学的兴起与迅猛发展 .....</b>	<b>12</b>
一、概述 .....	12
二、反向遗传学的主要研究热点 .....	12
三、反向遗传学的工作软件和分析工具 .....	13
四、反向遗传学公用资料库 .....	14
五、利用 GenBank 检索和提交核酸序列数据 .....	15
<b>第三节 动物克隆研究进展 .....</b>	<b>16</b>
一、概述 .....	16
二、克隆动物研究简史 .....	17
三、克隆动物技术 .....	17
四、克隆动物带来的疑虑 .....	18
<b>第四节 分子遗传学技术新进展 .....</b>	<b>19</b>
一、概述 .....	19
二、DNA 微阵列技术 .....	19
三、微粒技术 .....	21
四、DNA 分子进化研究技术 .....	26
五、噬菌体表面呈现技术 .....	27
六、遗传分子标记技术研究进展 .....	28
七、基因治疗研究进展 .....	29
<b>第五节 基因工程研究进展 .....</b>	<b>31</b>
一、概述 .....	31
二、植物基因工程 .....	32
三、动物基因工程 .....	36

四、基因工程与多肽药物和疫苗生产	37
五、基因诊断与基因治疗	38
六、环境监测与净化	38
七、基因工程促进工业进步	39
八、基因工程的发展趋势	40
主要参考文献	42
<b>第二章 遗传物质及其组织形式</b>	<b>44</b>
第一节 遗传物质	46
一、概述	46
二、遗传物质的证明	46
三、DNA的结构与特性	49
四、基因突变	55
五、等位基因与复等位基因	59
六、DNA物理交换产生重组	64
七、DNA与蛋白质的关系	65
八、遗传信息可由DNA或RNA携带	72
提要	75
第二节 基因组	76
一、概述	76
二、基因可通过限制酶酶切作图	76
三、基因组多态性	79
四、真核基因的组织形式	82
五、基因大小差别迥异	90
六、重叠基因与可变剪接	92
七、割裂基因的进化	94
提要	99
第三节 生物体中基因数量	100
一、概述	100
二、基因组大小	100
三、真核生物基因组序列构成	102
四、生物体中基因数量和表达状况	108
五、细胞器基因组的特点	113
提要	118
第四节 基因簇和重复	119
一、概述	119
二、基因簇的产生与进化	120
三、趋异度与进化钟	123

四、假基因是进化的副产品 .....	125
五、基因簇重排与交换固定 .....	127
六、卫星 DNA .....	135
提要 .....	143
<b>第五节 染色体.....</b>	<b>144</b>
一、概述 .....	144
二、病毒和原核生物的染色体 .....	145
三、真核生物染色体 .....	149
四、特殊形态的真核染色体结构 .....	154
五、真核染色体的功能及其末端结构 .....	158
六、染色体与性别决定 .....	164
提要 .....	169
<b>第六节 核小体.....</b>	<b>169</b>
一、概述 .....	169
二、核小体的结构和特征 .....	170
三、核小体 DNA 的变化特点 .....	175
四、组蛋白八聚体及其组装 .....	179
五、核小体与转录的关系 .....	185
六、染色体结构域分析 .....	191
提要 .....	195
<b>主要参考文献.....</b>	<b>196</b>
<b>第三章 遗传物质的复制、重组与维护.....</b>	<b>199</b>
<b>第一节 DNA 复制机制 .....</b>	<b>199</b>
一、概述 .....	199
二、DNA 聚合酶的种类和特征 .....	200
三、DNA 复制方式和引发机制 .....	204
四、前导链和后随链的协同合成机制 .....	206
五、T4 噬菌体复制体系 .....	212
六、原核生物复制原点的激活与调控机制 .....	214
七、真核生物复制原点的激活与调控机制 .....	220
提要 .....	222
<b>第二节 基因组复制.....</b>	<b>223</b>
一、概述 .....	223
二、大肠杆菌基因组的复制机制 .....	225
三、真核生物基因组的复制特点 .....	228
四、病毒基因组的复制 .....	232
五、大肠杆菌接合过程中基因组的复制 .....	235

六、细菌基因组的复制周期及染色体分离机制 .....	238
七、质粒复制及分配分离机制 .....	243
提要 .....	248
<b>第三节 遗传重组.....</b>	<b>249</b>
一、概述 .....	249
二、同源重组 .....	251
三、大肠杆菌重组的分子基础 .....	257
四、等位基因重组引起基因转换 .....	261
五、DNA 的拓扑学变换.....	263
六、位点特异性重组 .....	267
提要 .....	272
<b>第四节 DNA 修复系统 .....</b>	<b>273</b>
一、概述 .....	273
二、修复系统修复 DNA 损伤.....	273
三、大肠杆菌的切除修复系统 .....	275
四、大肠杆菌的错配修复系统 .....	277
五、大肠杆菌的挽救修复系统 .....	279
六、RecA 引发 SOS 反应 .....	280
七、真核生物的修复系统 .....	281
八、转录与修复偶联机制 .....	283
提要 .....	284
<b>第五节 免疫分子基因的体细胞重组.....</b>	<b>285</b>
一、概述 .....	285
二、免疫系统的应答特点 .....	287
三、体液免疫多样性产生的机制 .....	288
四、细胞免疫多样性产生的机制 .....	304
五、主要组织相容性抗原基因座的功能与特征 .....	308
提要 .....	313
<b>主要参考文献.....</b>	<b>313</b>
<b>第四章 转录及其产物加工.....</b>	<b>316</b>
<b>第一节 原核基因转录机制.....</b>	<b>316</b>
一、概述 .....	316
二、转录由 RNA 聚合酶催化 .....	318
三、RNA 聚合酶识别启动子依赖同源序列 .....	326
四、 $\sigma$ 因子的种类和作用机制 .....	332
五、细菌 RNA 聚合酶有两种终止模式 .....	338
六、抗终止作用 .....	341

提要 .....	346
<b>第二节 真核基因转录机制 .....</b>	<b>347</b>
一、概述 .....	347
二、真核生物的 RNA 聚合酶 .....	350
三、真核生物 RNA 聚合酶识别的启动子及起始机制 .....	351
四、增强子及其作用机制 .....	364
五、转录因子结构域及其作用特点 .....	367
六、上游因子与基本转录机构的相互作用 .....	369
提要 .....	372
<b>第三节 转录产物加工 .....</b>	<b>372</b>
一、概述 .....	372
二、真核 mRNA 前体的剪接加工 .....	374
三、特殊剪接方式 .....	384
四、酵母 tRNA 的剪接系统 .....	391
五、真核生物 mRNA 3'末端和 rRNA 的加工 .....	394
提要 .....	399
<b>第四节 核酶与催化 RNA .....</b>	<b>400</b>
一、概述 .....	400
二、I类内含子的剪接机制 .....	400
三、核酶具有多种催化活性 .....	405
四、具有编码功能的内含子 .....	410
五、RNA 编辑 .....	412
提要 .....	417
<b>主要参考文献 .....</b>	<b>417</b>
<b>第五章 翻译与蛋白质定位运输 .....</b>	<b>420</b>
<b>第一节 参与蛋白质合成的 RNA 分子 .....</b>	<b>420</b>
一、概述 .....	420
二、tRNA 具有双重识别功能 .....	420
三、核糖体是翻译 mRNA 的场所 .....	424
四、原核 mRNA 的生命周期 .....	427
五、真核 mRNA 的特征与生命周期 .....	429
六、mRNA 的降解途径 .....	433
提要 .....	435
<b>第二节 遗传密码 .....</b>	<b>436</b>
一、概述 .....	436
二、密码识别及摆动规则 .....	439
三、tRNA 含有多种修饰碱基 .....	440

四、线粒体含有特殊密码子 .....	443
五、氨酰-tRNA 合成酶的类型与功能 .....	445
六、校对功能与识别的准确性 .....	449
七、密码子突变和抑制 tRNA .....	452
八、遗传密码翻译准确性的控制 .....	456
提要 .....	459
<b>第三节 蛋白质合成.....</b>	<b>460</b>
一、概述 .....	460
二、蛋白质合成的起始 .....	462
三、蛋白质合成的延伸机制 .....	475
四、蛋白质合成的终止 .....	482
五、核糖体有多个活性位点 .....	483
六、rRNA 在蛋白质合成中的作用 .....	487
提要 .....	490
<b>第四节 蛋白质定位.....</b>	<b>491</b>
一、概述 .....	491
二、分子伴侣协助蛋白质正确折叠.....	494
三、信号序列指导蛋白质转运 .....	498
四、蛋白质与膜相互作用的机制 .....	508
五、核孔物质转运系统 .....	516
六、蛋白质被蛋白酶体降解 .....	524
提要 .....	528
<b>第五节 蛋白质运输.....</b>	<b>529</b>
一、概述 .....	529
二、蛋白质糖基化机制 .....	531
三、包被膜泡是运输蛋白质的工具.....	535
四、膜泡出芽和融合 .....	540
五、多种信号决定蛋白质定位 .....	545
六、受体内吞循环 .....	548
提要 .....	553
<b>主要参考文献.....</b>	<b>554</b>
<b>第六章 特殊遗传方式.....</b>	<b>558</b>
<b>第一节 转座子.....</b>	<b>558</b>
一、概述 .....	558
二、细菌转座子的基本类型 .....	560
三、转座机制 .....	563
四、细菌的其他转座子 .....	571

五、玉米中的转座子	575
六、果蝇中的转座元件	581
提要	585
<b>第二节 反转录病毒和反转座子</b>	<b>586</b>
一、概述	586
二、反转录病毒	587
三、病毒类反转座子	595
四、非病毒类反转座子	600
提要	604
<b>第三节 生物种间基因转移</b>	<b>604</b>
一、概述	604
二、Ti质粒与植物基因组的相互作用	605
三、基因组序列扩增	612
四、外源序列引入动物细胞或动物体	615
提要	622
<b>第四节 表观遗传效应</b>	<b>623</b>
一、概述	623
二、DNA甲基化与印记	623
三、乙酰化状态与异染色质结构永久化	627
四、基因沉默和提高外源基因表达量	631
五、酵母中的表观遗传效应	636
六、朊病毒——感染性蛋白质因子	637
提要	642
<b>主要参考文献</b>	<b>643</b>
<b>第七章 基因表达调控</b>	<b>645</b>
<b>第一节 原核基因表达调控</b>	<b>645</b>
一、概述	645
二、操纵子的结构和调控特点	648
三、阻遏蛋白的结构与调控特点	655
四、调控方向性的控制	664
五、翻译水平调控	672
提要	685
<b>第二节 噬菌体调控策略</b>	<b>687</b>
一、概述	687
二、噬菌体的生活周期和调控特征	688
三、 $\lambda$ 噬菌体裂解周期依赖抗终止作用	692
四、 $\lambda$ 噬菌体溶原生长的自体调控	695

五、 $\lambda$ 阻遏蛋白的结构和作用机制 .....	697
六、溶原和裂解周期的调控机制 .....	703
提要 .....	709
<b>第三节 真核基因表达调控</b> .....	<b>710</b>
一、概述 .....	710
二、顺式元件和反式因子的相互作用 .....	711
三、转录因子的 DNA 结构域及其功能 .....	715
四、染色质活性的调控机制 .....	727
五、远距离调控和结构域隔离 .....	736
六、基因表达与去甲基化有关 .....	741
提要 .....	744
<b>第四节 DNA 重排调控</b> .....	<b>746</b>
一、概述 .....	746
二、酵母接合型与信号途径 .....	746
三、酵母接合型转换 .....	749
四、酵母接合型转换机制 .....	754
五、HO 基因的表达调控 .....	756
六、锥虫通过 DNA 重排表达新的表面抗原 .....	757
提要 .....	762
<b>主要参考文献</b> .....	<b>763</b>
<b>第八章 信号转导与生长发育调控</b> .....	<b>765</b>
<b>第一节 信号转导</b> .....	<b>765</b>
一、概述 .....	766
二、水溶性跨膜通道 .....	768
三、两种主要信号传递体 .....	772
四、Ras/MAPK 信号途径 .....	780
五、MAPK 途径的激活机制 .....	786
六、其他信号转导途径 .....	792
提要 .....	795
<b>第二节 细胞周期与生长调控</b> .....	<b>796</b>
一、概述 .....	796
二、细胞周期调控点及调控策略 .....	797
三、酵母细胞周期的调控特点 .....	805
四、哺乳动物细胞周期的调控特点 .....	815
五、有丝分裂中蛋白质降解和细胞再组织 .....	822
六、细胞程序性死亡调控策略 .....	827
提要 .....	834

<b>第三节 癌基因与癌症</b>	836
一、概述	836
二、癌基因与原癌基因	839
三、原癌基因的激活机制	844
四、许多癌基因产物与细胞周期调控有关	849
五、抑癌基因及其作用机制	858
提要	869
<b>第四节 发育调控</b>	871
一、概述	871
二、级联反应和产物梯度调控发育途径	871
三、轴系统发育调控	874
四、信号途径与发育调控	885
五、同源异形复合基因座参与发育调控	895
提要	904
<b>主要参考文献</b>	906
<b>重要概念解释</b>	908
<b>汉英对照索引</b>	937
<b>后记</b>	951