

临床新技术著作系列
国家级继续教育参考用书

Ruijin Yiyuan Jixu Yixue Jiaoyu Congshu

人类基因组研究 基本技术

RENLEI JIYINZU YANJIU
JIBEN JISHU

上海第二医科大学附属瑞金医院
继续医学教育丛书

■ 主 编 陈赛娟

■ 副主编 黄 薇 樊绮诗



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PUBLISHER

临床新技术著作系列

国家级继续教育参考用书

主 编 陈赛娟

副主编 黄 薇

樊绮诗

人类基因组研究基本技术

RENLEI JIYINZU YANJIU JIBEN JISHU

上海第二医科大学附属瑞金医院
继续医学教育丛书



人 民 军 医 出 版 社

People's Military Medical Publisher

北 京

图书在版编目(CIP)数据

人类基因组研究基本技术/陈赛娟主编. —北京:人民军医出版社,2002.5
ISBN 7-80157-424-9

I. 人… II. 陈… III. 人类基因-基因组-研究 IV. Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2001)第 092141 号

人民军医出版社出版

(北京市复兴路 22 号甲 3 号)

(邮政编码:100842 电话:68222916)

人民军医出版社激光照排中心排版

潮河印刷厂印刷

春园装订厂装订

新华书店总店北京发行所发行

*

开本:787×1092mm 1/16·印张:15.25·彩插 1 面·字数:319 千字

2002 年 5 月第 1 版(北京)第 1 次印刷

印数:0001~4000 定价:35.00 元

(购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换)

内 容 提 要

本书是以介绍人类基因组研究技术方法的最新参考书,是国家级继续教育系列参考书之一。

本书分基础理论和技术方法两部分,共 24 章。分别介绍人类基因组研究进展的概况,以及从细胞遗传学和分子生物学水平阐述了白血病、淋巴瘤、实体瘤等人类肿瘤的基因发病机制研究,并介绍了遗传性疾病的基因诊断策略,药物基因组学研究进展和分子细胞遗传学技术在白血病中的应用等。此外,对当前飞跃发展的研究技术进行了详尽的描述,如人类基因定位技术、比较基因组杂交、多重荧光原位杂交、寡核苷酸合成技术、聚合酶链反应、单链构象多态性和单核苷酸多态性、变性梯度凝胶电泳、核苷酸顺序测定、细胞转染、蛋白质体外翻译、基因编码蛋白质产物的亚细胞定位、模式生物体研究、基因芯片等以及生物信息学等。

本书是在现代临床医学迅速发展,医生需要不断学习新理论、掌握新技术、接受高层次继续教育的形势下,由著名的上海瑞金医院长期从事医疗、教学、科研工作、有学术特长的多位专家、教授编写而成的。本书注重基础理论知识的介绍,紧密结合临床和研究工作实际,反映了本学科的发展前沿。内容新颖、实用性强,可供从事本专科以及相关学科工作的临床医生、研究生参考。

责任编辑 姚 磊

序

《临床新技术著作系列·瑞金医院继续医学教育丛书》即将结集付梓,特略为数语,以为序。

现代医学数百年来发展,是与各个历史时期的社会、文化、生产和科技等条件密切相关的,尤其是伴随 20 世纪后叶发生的高新技术革命,包括医学在内的各项科学都大大扩展了工作领域。新的理论、设备、技术和药物不断涌现,大量新的研究途径和治疗方法也不断拓展,并通过科学实践证实、充实和发展了不少假说和学说。当前,随着社会经济的持续发展,人口平均寿命和健康水平有了很大提高,疾病谱和病因谱都有了很大变化;医疗制度的不断完善和健全,新型医患关系的建立等等,均对医疗服务质量和医学发展提供了新的机遇和挑战。如何将临床发现的问题,用科学实验、研究和总结的方法加以探索提高,使医学理论进一步深化;同时将基础研究的新成果尽快应用于临床;并及时更新和拓广知识结构,是终日被繁重临床工作所困的医师面临的现实问题。继续医学教育不失为解决这一矛盾的有效对策,其以学习新知识、新理论、新技术和新方法为目标,旨在不断提高在职医务人员的专业工作能力和业务水平,以适应医学科学的发展,在当前医疗市场业已形成的激烈竞争的形势下立于不败之地。

在将我院建设成为国家级继续医学教育基地和多次成功举办各类国家级继续教育学习班的实践中,我们深感继续医学教育的重要性与提高教学质量的紧迫感。目前此类教育的形式和途径以短期培训为主,存在学员人数多、学习时间短、课程编排紧、边远地区人员往来有困难和所用教材良莠不齐等情况。有鉴于此,本院组织了一大批既有扎实理论基础,又有丰富临床经验的学者,其中许多是在各自领域内造诣甚深的知名专家和学科带头人,倾其所学,出版了这套丛书,祈能为我国的继续医学教育工作提供一套有价值的参考资料。

在本套丛书的内容编排上,既有白血病、内分泌学、胃肠道肿瘤、骨关节疾病等瑞金医院的传统优势学科,又纳入了基因诊断、营养支持、微创外科和放射诊断学等呈现蓬勃发展之势的新兴学科;既有手术操作和各专科(专病)诊疗规范等临床经验总结,又有分子生物学和免疫学技术等高新科技的实践指导和进展介绍;兼收各自领域的经典理论和国内外最新研究成果,并蓄作者自身的临床实践经验和前景展望,充分体现了覆盖面广、内容新、介绍全、立意高、可读性强等编写特色,在一定程度上也反映了瑞金医院医、教、研工作的全貌。

鉴于本套丛书内容颇为庞大,涉及领域广泛,参编人员众多,其中欠缺错误之处也在所难免,尚祈各界同仁不吝指正,以容再版时更正,使之不断改进提高。

李宏为 朱正纲

主编单位简介

上海第二医科大学附属瑞金医院

瑞金医院原名广慈医院,创建于1907年,是一所隶属于上海第二医科大学的三级甲等综合性教学医院。医院现有病床近1600张,工作人员3240名,其中具有高级技术职称的专业人员367人,包括中国工程院院士王振义教授和中国科学院院士陈竺教授等一大批国内外享有很高知名度的医学专家。医院设有32个临床科室,9个医技科室、6个市级研究所(包括内分泌学、血液学、消化外科学、伤骨科学、灼伤学、高血压)、10个实验室(包括卫生部及上海市人类基因组研究重点实验室、卫生部内分泌与代谢病重点实验室、国家人类基因组南方研究中心、上海市人类基因组研究中心、上海市中西医结合防治骨关节病损实验室、上海市中西医结合骨折专病医疗协作中心等)、7个卫生部临床药理基地专业点(消化外科、心血管内科、内分泌科、血液科、烧伤科、伤骨科、高血压科),1个国家教委重点学科(内分泌科),4个上海市教委重点学科(内分泌科、消化外科、灼伤科、骨科),3个上海市医学领先学科(肾脏内科、消化外科、血液科)。瑞金医院拥有一批知名的临床科室,诸如血液科、内分泌科、高血压科、心血管科、肾脏科、消化内科、外科、烧伤科、伤骨科、儿科、放射科等。整体医疗水平不断提高,20世纪50年代成功地抢救严重烧伤病人邱才康,在大面积烧伤治疗方面始终处于世界先进行列;70年代率先在国内开展心脏、肝脏等器官移植手术;进入90年代,在白血病诱导分化治疗及分子生物学研究领域取得了重大进展。此外,在心导管介入治疗、胃肠道癌肿外科综合治疗、急性坏死性胰腺炎、微创手术、骨关节置换、关节镜手术、糖尿病诊断、眼科准分子激光术、多维影像诊断等领域均取得了国内领先或先进水平。

瑞金医院医学院是上海第二医科大学最大的临床教学基地,医学院设临床医学系、医学检验系、高级护理系和高级护理培训中心,每年承担医学系、检验系、高护系等历届近千名医学生的临床理论课与见、实习教学任务。每年约有280名不同学制学生毕业,并接受30余名各国留学生和大批夜大学、高级医师进修班及来自全国各地医院的进修学员的临床教学任务。1997年以来,继续医学教育已成为瑞金医院临床教学工作的重要组成部分,我们共举办123项国家级、23项上海市级继续医学教育项目,近6400名学员参加,达到了学习交流临床医学新知识、新理论、新技术和新方法的目的。

在科研方面,医院近10年获得各类科研项目200余项、国际科研项目23项,加之自身的配套科研投入(近3年1800万元),累计科研经费1.9亿元。科研项目中包括了国家自然科学基金重大项目、重点项目、面上项目、国家科委863项目、S863项目、973项目、攀登计划、国家“八五”攻关项目、“九五”攻

关项目、卫生部科研项目、国家教委留学生基金项目、上海市级科研项目等重大项目。医院拥有硕士生点 31 个、博士生点 15 个、博士后流动站专业点 15 个,有硕士生导师 186 名,博士生导师 45 名。医院的科研技术人员在国家杰出人才基金、国家教育跨世纪人才培养基金、上海市启明星计划、启明星后计划、上海市曙光计划、上海市卫生系统百名跨世纪优秀学科带头人计划中占有大量的份额。医院在国内外发表的学术论文总数 5 500 余篇,据中国科技信息研究中心论文学术榜的统计结果,医院及个人学术论文的排名始终在全国的前十名以内,2000 年在 SCI 上医院个人发表论文的被引用次数最高为第二名。近十年中,医院共获国际专利 128 项,占全国各行各业专业总数的三分之一。获国家、卫生部、市级科研成果 174 项、专家奖 7 项,另获国际奖 9 项,如:美国灼伤协会伊文思奖,意大利惠特克国际烧伤奖,美国凯特林癌症奖,瑞士布鲁巴赫癌症研究奖,法国卢瓦茨奖和祺诺台尔杜加奖等。

瑞金医院积极开展对外交流与协作,每年接待来访外宾 1 000 余人次。每年派往英国、日本、法国、比利时、澳大利亚、加拿大、美国、意大利、香港等 10 多个国家和地区留学、讲学及合作科研的人员有 120 人次,与美国、法国、日本、香港等国家和地区的一些大学、医学院、医院有密切联系,建立的科研合作包括:法国癌症基金会项目、法国血液血管研究所项目、法国科学研究中心 P. Marche 项目、美国 WAXMAN 癌症研究基金会项目、欧共体项目、日本文部省科学研究项目、日本横滨市立大学医学部项目、加拿大 Humet 项目、英国皇家癌症研究基金会项目、香港中文大学项目等;医院与 30 多个国家和地区有学术交流,曾举办了数十次大型学术活动,这些活动扩大了国际学术交流,也促进了医学新技术的发展。

在改革开放的大好形势下,在全国同行的关心与支持下,瑞金医院始终坚持“团结、严谨、求实、创新”的瑞金精神,“以病人为中心”的办院方针和“质量建院、人才立院、科教兴院”的办院宗旨,连续多年荣获全国卫生系统先进集体、全国创建精神文明行业先进集体、全国百佳医院和上海市文明单位等多个荣誉称号。瑞金医院将为在“十五”期间成为与国际大都市相匹配,具有国际先进水平的设施完善、管理现代、技术一流、服务优良的综合临床医疗、教学、科研中心而进一步努力。

主编、副主编简介

陈赛娟 女,研究员。她在肿瘤细胞遗传学和分子遗传学研究领域中有多项重大成果和独特的贡献。在国际上首先发现了 Ph1 阳性急性白血病分子遗传学的新标志,并克隆了 BCR 基因第一个内含子的新断裂点丛集区。在对 5 000 余例白血病细胞遗传学研究的基础上,她在国际上又首先发现、自行或参与克隆了由 $t(11;17)(q23;q21)$, $t(7;11)(p15;p15)$, $t(11;19)(q23;p13)$ 以及 $t(1;11)(q21;p15)$ 新的染色体易位所致的融合基因,其中 $t(11;17)$ 是急性早幼粒细胞白血病中的一种变异型染色体易位,对维 A 酸有抗性,已为国际上公认是一种新的亚型;在此基础上她克隆了第 11 号染色体受累的 *PLZF* 基因,实现了当时我国在肿瘤相关新基因克隆方面“零”的突破,1999 年发表了 *PLZF* 基因组的全序列,长度达 201kb。此外还建成了 APL 的系列转基因小鼠模型和细胞移植肿瘤模型,为 APL 的发病机制及药物筛选提供了手段。她还参与指导了 APL 全反式维 A 酸和三氧化二砷诱导分化、凋亡治疗的机制研究,提出了靶向治疗的思路 and 理论。她还致力于建立和发展基因组研究新技术,形成了较为完整的肿瘤遗传学检测的技术平台,为我国的医学基因组学研究提供了重要的技术支撑。共发表论文 170 余篇,国外 75 篇,引证 1 500 余次。获包括国家自然科学二等奖等 7 项奖励。

*** **

黄 薇 女,37 岁。上海第二医科大学附属瑞金医院血液学研究所副研究员;国家人类基因组南方研究中心常务副主任。

1987年毕业于上海第一医科大学,获医学学士学位;1992年毕业于上海第二医科大学,获医学硕士学位。

在攻读硕士学位及其后工作期间,主要研究各类白血病中染色体易位、基因改变的分子机制和临床应用,建立了相关的基因诊断方法,广泛应用于临床诊断、治疗及预后监测。在遗传性疾病致病基因的突变研究方面,建立了 SSCP, DGGE, DHPLC, RFLP 等一系列突变检测体系,对 G6PD 缺乏症、血友病、Marfan 综合征、冠心病、糖尿病、肿瘤等进行相关基因的突变检测研究工作。1997 年开始参加我国人类基因组计划的研究工作,开展了中华民族多样性及其“源”、“流”的研究。1998 年参与创建国家人类基因组南方研究中心,建立了我国人类基因组大规模研究的技术体系以及对疾病基因组的结构和功能研究技术平台。现任国家人类基因组南方研究中心常务副主任,主要负责生物多样性和疾病相关基因的研究工作。曾以第一作者和并列第一作者在 *Blood*, *Proc Natl Acad Sci USA*, *Cancer Genet Cytogenet* 等国际著名杂志上发表论文。近年来,先后参加了国家自然科学基金重大项目、“863”项目、国家重点基础研究发展规划项目(“973”项目)等。曾获得卫生部优秀青年科技人才专项基金,卫生部科技进步一等奖、国家教委科技进步一等奖、上海市科技进步一等奖等多项奖项和多个荣誉称号,2000 年荣获霍英东教育基金会第七届优秀青年教师奖(研究类)二等奖。近期参与发表论文 50 余篇。

** ** ** ** ** ** ** **

樊绮诗 女,1953 年出生,研究员。留学法国,获法国巴黎第五大学生物化学和分子生物学博士学位。目前任上海第二医科大学附属瑞金医院检验科副主任,医学检验系分子生物学技术教研室主任,《中国实验诊断学杂志》编委和《中华医学杂志》、《上海医学检验杂志》等期刊的审稿专家。

主要从事医学遗传学、分子生物学的医疗、教学和科研工作,

在遗传性疾病致病基因的基础研究和临床基因诊断方面有较深的造诣。承担多项科研课题,主要研究神经系统遗传性疾病,如各种类型肌营养不良的遗传缺陷和肿瘤基因的表达等,发表论文20余篇。目前从事分子细胞遗传学、分子遗传学方面的研究和诊断,对先天性疾病、遗传性疾病和一些肿瘤从染色体和基因水平开展了诊断和产前诊断工作。

前 言

人类基因组计划(HGP)自1990年正式启动以来,通过全球科学家的共同努力,研究形势发生了飞跃发展,目前已初步完成了人类基因组序列图,并推测人类基因总数约为3.5万~5万,HGP研究已从结构分析向功能研究转变。HGP的重大发展对推动我国21世纪医学科学、生物技术和制药工业的进步具有重要的意义。顺应这一形势发展的需要,技术创新正在发生着革命性的变化,可以这样说,正是由于技术的快速发展,才有人类基因组研究今天的大好形势。从基因测序、单核苷酸多态性、基因定位克隆、基因表达、模式生物体、基因芯片、蛋白质芯片、蛋白质功能到生物信息学等各个方面的技术日新月异,能否掌握和应用这些技术将成为基因功能研究的重要制约因素。为此,我们在卫生部、上海第二医科大学附属瑞金医院领导的直接关怀下,邀请相关领域的专家和专门从事该技术研究的专业人员编写了《人类基因组研究基本技术》的国家级继续教育参考书。此书不失为相关领域的专家、技术人员和研究生的必备教材,用以推动现代医学的基础和临床研究。

本书共分两大部分,第一部分为第1~8章,是基础理论概述,分别阐述了人类基因组研究进展;白血病、淋巴瘤和其他实体瘤相关基因参与发病机制的研究;基因异常的生物学和临床意义以及人类基因组研究方法在药物基因组学、遗传性疾病和血液恶性肿瘤中的应用。第二部分为第9~24章,详尽地介绍了目前各种最为先进的基因组研究方法的原理和操作过程。例如,人类基因的定位技术(荧光原位杂交FISH,辐射杂种细胞系RH),比较基因组杂交(CGH),多色荧光原位杂交,寡核苷酸合成,聚合酶链反应,定时定量PCR,单链构象多态性(SSCP),变性梯度凝胶电泳(DGGE),单核苷酸多态性(SNP);核苷酸顺序测定、造血细胞的培养与逆转录病毒转染、蛋白质体外翻译、基因编码蛋白质产物的亚细胞定位、模式生物体、DNA芯片以及生物信息学在基因组研究中的应用。第二部分可作为实验操作员的应用手册。因此,本参考书适合于从事相关研究领域的专家、技术人员和研究生的必备参考书,用以推动现代医学的基础和临床应用。

由于时间比较仓促,参加编写者知识面及水平有限,对于专业技术理论和实践存在着一定的差距,希望读者多提宝贵意见,以便不断修正和提高,以适应人类基因组研究的需要。

编 者

目 录

第 1 章 人类基因组研究进展	陈 竺(1)
第一节 基因组作图和 DNA 测序	(2)
第二节 功能基因组学.....	(6)
第三节 医学基因组学.....	(9)
第四节 HGP 相关的若干伦理学问题.....	(10)
第五节 我国 HGP 的历史和现状	(11)
第六节 对我国 HGP 的展望	(12)
第 2 章 白血病染色体易位和基因异常	徐 岚 陈赛娟 陈 竺(15)
第一节 概述	(15)
第二节 白血病分子-细胞遗传学机制	(16)
第三节 展望	(35)
第 3 章 淋巴瘤相关基因研究	陈 冰(38)
第一节 <i>BCL6</i> 在弥漫性大细胞性淋巴瘤中的活化作用	(39)
第二节 <i>NPM-ALK</i> 与大细胞淋巴瘤	(39)
第三节 细胞周期素 D1 在外套层细胞淋巴瘤中的活性	(40)
第四节 <i>BCL2</i> 和滤泡型淋巴瘤	(41)
第五节 <i>MYC</i> 基因与小无裂细胞淋巴瘤(Burkitt 型)	(42)
第六节 <i>PAX5</i> 基因与淋巴浆细胞样淋巴瘤	(43)
第七节 展望	(43)

第4章 实体瘤 王璐(45)

- 第一节 概述 (45)
- 第二节 肿瘤遗传不稳定的染色体和分子基础研究 (48)
- 第三节 常见实体瘤中的染色体异常 (51)
- 第四节 人类肉瘤染色体异常和分子机制的研究 (54)
- 第五节 展望 (58)

第5章 人类癌瘤的基因扩增:生物学和临床意义

..... 赵萌 陈赛娟 陈竺(60)

- 第一节 概述 (60)
- 第二节 耐药基因扩增 (61)
- 第三节 癌基因扩增 (61)
- 第四节 基因扩增的机制 (67)
- 第五节 复制子的结构分析 (69)
- 第六节 基因扩增的生物学意义 (69)
- 第七节 检测基因扩增的方法 (72)
- 第八节 展望 (74)

第6章 药物基因组学..... 顾柏炜(76)

- 第一节 药物代谢酶的遗传多态性 (78)
- 第二节 药物靶受体的遗传多态性 (80)
- 第三节 药物转运蛋白的遗传多态性 (82)
- 第四节 药物基因组学和白血病的关系 (82)

第7章 遗传性疾病基因诊断的策略和技术 樊绮诗(84)

- 第一节 遗传性疾病的分类 (84)
- 第二节 基因突变的种类 (85)
- 第三节 遗传性疾病基因诊断的原则 (87)
- 第四节 基因检测的标本制备 (89)
- 第五节 基因突变的检测 (89)

第8章 分子-细胞遗传学方法在白血病基础和临床研究中的应用 陈赛娟(96)

- 第一节 荧光原位杂交(FISH)检测白血病核型异常 (97)

第二节	FISH 技术检测白血病的复杂核型	(97)
第三节	染色体/基因异常检测的临床意义	(98)
第 9 章	人类基因的定位技术	牛 超(101)
第一节	荧光原位杂交(FISH)	(103)
第二节	辐射杂种细胞系(RH)	(106)
第 10 章	比较基因组杂交(CGH)	王 璐(109)
第一节	概 述	(109)
第二节	CGH 基本原理	(110)
第三节	CGH 基本技术与操作	(110)
第四节	CGH 应用及发展	(113)
第 11 章	多色荧光原位杂交	王 璐(117)
第一节	多色荧光原位杂交	(117)
第二节	光谱核型分析	(120)
第三节	彩色显带(Rx)-FISH	(122)
第 12 章	寡核苷酸合成技术	曹文俊(124)
第一节	概述	(124)
第二节	引物设计	(125)
第三节	合成原理	(126)
第四节	纯化种类和应用范围	(127)
第五节	质量控制及定量	(127)
第六节	应用和前景	(129)
第 13 章	聚合酶链反应技术	顾柏炜(131)
第一节	概 述	(131)
第二节	PCR 的基本原理	(131)
第三节	PCR 相关技术的发展	(132)
第四节	PCR 技术的应用	(134)
第五节	PCR 操作的注意事项	(136)
第六节	PCR 技术的应用前景	(136)

第 14 章	定量 PCR 技术	顾柏炜(138)
第一节	定量 PCR 的基本原则	(138)
第二节	终点法定量 PCR	(139)
第三节	荧光实时定量 PCR 技术	(139)
第 15 章	单链构象多态性(SSCP)	杨 爽 施锦绣 黄 薇(143)
第 16 章	变性梯度凝胶电泳(DGGE)	施锦绣 姜正文 黄 薇(148)
第 17 章	单核苷酸多态性(SNP)	施锦绣 姜正文 黄 薇(155)
第一节	SNP 的定义和特性	(155)
第二节	SNP 研究的意义	(156)
第三节	SNP 分析方法	(156)
第四节	SNP 研究国际态势	(159)
第 18 章	核苷酸顺序测定技术	周 隽(161)
第一节	概 述	(161)
第二节	基本原理与方法	(161)
第三节	所需试剂与材料	(164)
第四节	非放射性测序法与测序仪	(166)
第五节	结 语	(168)
第 19 章	造血细胞的培养与逆转录病毒转染	冯 彪(169)
第一节	概 述	(169)
第二节	造血祖细胞的培养技术	(170)
第三节	逆转录病毒载体介导的细胞转染技术	(174)
第 20 章	蛋白质体外翻译	熊 慧(178)
第一节	概 述	(178)
第二节	经典的蛋白质体外翻译系统	(178)
第三节	其他的蛋白质体外翻译系统	(181)

第四节	体外翻译产物的检测和分离·····	(182)
第五节	蛋白质体外翻译系统的应用和前景·····	(183)
第 21 章	基因编码蛋白质产物的亚细胞定位 ····· 熊 慧	(186)
第一节	概 述·····	(186)
第二节	通过荧光素载体构建的细胞定位·····	(186)
第三节	通过免疫荧光进行细胞定位·····	(190)
第四节	前景·····	(191)
第 22 章	模式生物体研究 ····· 王 阳 王铸钢	(193)
第一节	转基因小鼠·····	(194)
第二节	基因打靶 / 基因敲除 ·····	(196)
第三节	Cre-loxP 系统及应用 ·····	(198)
第四节	化学诱变剂及基因陷阱策略·····	(200)
第 23 章	基因芯片的原理和应用 ····· 张庆华	(204)
第一节	概 述·····	(204)
第二节	基因芯片的制备·····	(205)
第三节	靶基因样品的制备和杂交检测·····	(209)
第四节	基因芯片相关的生物信息学问题·····	(211)
第五节	基因芯片的应用·····	(213)
第六节	基因芯片的研究和发展趋势·····	(214)
第 24 章	生物信息学在基因组研究中的应用 ····· 吴新彦	(216)

人类基因组研究进展

基因是控制生物遗传性状的基本单位。包括人类在内的绝大多数生命体的遗传信息载体是脱氧核糖核酸(DNA)双螺旋分子。人类基因分布于 22 条常染色体和 X、Y 性染色体。人类基因组的信息决定了人类发育、生殖、生长、疾病、衰老、死亡等所有生命现象。因此,阐明基因组 DNA 序列及其功能,就等于获得了一张生命的元素周期表,其科学意义毫不逊色于原子弹爆炸和人类登月。人类基因组计划(HGP)是美国科学家于 1985 年在能源部(DOE)的一次会议上讨论酝酿,诺贝尔奖获得者 Renato Dulbecco 于 1986 年在《科学》(Science)杂志上发表的一篇短文中率先提出的,旨在阐明人类基因组 DNA 长达 3×10^9 碱基对(bp)的序列,发现所有人类基因并阐明其在染色体上的位置,从而在整体上破译人类遗传信息。美国于 1990 年正式启动 HGP,计划于 15 年内提供 30 亿美元的资助,在 2005 年完成人类基因组全部序列的测定。欧共体、日本等发达国家和巴西、中国等发展中大国也相继提出了各自的基因组研究计划。在过去的 10 年中,由于各国政府、科学界和工业界的共同努力,HGP 作为全球性的合作项目已取得重大进展,一批重要模式生物的全基因组序列相继完成,2000 年 6 月 26 日由美国、英国、日本、德国、法国、中国科学家协作完成的人类基因组序列“工作框架图”(working draft)公布后,在国际上产生了重大影响,江泽民主席就此发表重要讲话,充分肯定了国际科学共同体的成就和我国科学家的贡献。回顾人类基因组计划(HGP)所走过的辉煌历程,展望其前景,对于我们结合国情,制定我国基因组科学进一步发展的战略目标和研究计划,推进新世纪我国医学科学、生物技术和制药工业的进步,均具有十分重要的意义。