



国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材配套教材
全国高等医药教材建设研究会“十三五”规划教材配套教材

全国高等学校药学类专业第八轮规划教材配套教材
供药学类专业用

药学分子生物学 学习指导与习题集

主编 宋永波



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材配套教材
全国高等医药教材建设研究会“十三五”规划教材配套教材

全国高等学校药学类专业第八轮规划教材配套教材

供药学类专业用

药学分子生物学 学习指导与习题集

主编 宋永波

编者（以姓氏笔画为序）

刘超（锦州医科大学）

林澜（沈阳药科大学）

李萌（第四军医大学）

胡丽莉（广东药科大学）

杨慈清（新乡医学院）

崔荣军（牡丹江医学院）

宋永波（沈阳药科大学）

康宁（天津中医药大学）

陈建华（中国药科大学）

董继斌（复旦大学药学院）

该套教材曾为全国高等学校药学类专业教材，后更名为规划教材，具有较高的权威性和影响力，为我国高等教育培养大批的药学类专业人才发挥了重要作用。教材评审委员会围绕药学类专业第七轮教材编写、教材评价、教材选用、教材出版、教材管理等主题，进行了广泛的调研，并对调研结果进行了深入的分析论证。根据药学类专业教育和人才培养模式等多个主题，进行了广泛的调研，并对调研结果进行了深入的分析论证。根据药学类专业教育和人才培养模式等多个主题，进行了广泛的调研，并对调研结果进行了深入的分析论证。根据药学类专业教育和人才培养模式等多个主题，进行了广泛的调研，并对调研结果进行了深入的分析论证。根据药学类专业教育和人才培养模式等多个主题，进行了广泛的调研，并对调研结果进行了深入的分析论证。

药学类专业教材

本科教育和人才培养

要组织编写了部分教材

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

药学分子生物学学习指导与习题集 / 宋永波主编. —北京: 人民卫生出版社, 2016

ISBN 978-7-117-22403-1

I. ①药… II. ①宋… III. ①药物学—分子生物学—医学院校—教学参考资料 IV. ①R915

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2016)第 094516 号

人卫社官网 www.pmph.com 出版物查询, 在线购书
人卫医学网 www.ipmph.com 医学考试辅导, 医学数据库服务, 医学教育资源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

主 编: 宋永波

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市尚艺印装有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印 张: 17

字 数: 424 千字

版 次: 2016 年 6 月第 1 版 2016 年 6 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-22403-1/R · 22404

定 价: 32.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

出版说明

全国高等学校药学类专业本科国家卫生和计划生育委员会规划教材是我国最权威的药学类专业教材,于1979年出版第1版,1987~2011年间进行了6次修订,并于2011年出版了第七轮规划教材。第七轮规划教材主干教材31种,全部为原卫生部“十二五”规划教材,其中29种为“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材;配套教材21种,全部为原卫生部“十二五”规划教材。本次修订出版的第八轮规划教材中主干教材共34种,其中修订第七轮规划教材31种;新编教材3种,《药学信息检索与利用》《药学服务概论》《医药市场营销学》;配套教材29种,其中修订24种,新编5种。同时,为满足院校双语教学的需求,本轮新编双语教材2种,《药理学》《药剂学》。全国高等学校药学类专业第八轮规划教材及其配套教材均为国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材、全国高等医药教材建设研究会“十三五”规划教材,具体品种详见出版说明所附书目。

该套教材曾为全国高等学校药学类专业唯一一套统编教材,后更名为规划教材,具有较高的权威性和较强的影响力,为我国高等教育培养大批的药学类专业人才发挥了重要作用。随着我国高等教育体制改革的不断深入发展,药学类专业办学规模不断扩大,办学形式、专业种类、教学方式亦呈多样化发展,我国高等药学教育进入了一个新的时期。同时,随着药学行业相关法规政策、标准等的出台,以及2015年版《中华人民共和国药典》的颁布等,高等药学教育面临着新的要求和任务。为跟上时代发展的步伐,适应新时期我国高等药学教育改革和发展的要求,培养合格的药学专门人才,进一步做好药学类专业本科教材的组织规划和质量保障工作,全国高等学校药学类专业第五届教材评审委员会围绕药学类专业第七轮教材使用情况、药学教育现状、新时期药学人才培养模式等多个主题,进行了广泛、深入的调研,并对调研结果进行了反复、细致地分析论证。根据药学类专业教材评审委员会的意见和调研、论证的结果,全国高等医药教材建设研究会、人民卫生出版社决定组织全国专家对第七轮教材进行修订,并根据教学需要组织编写了部分新教材。

药学类专业第八轮规划教材的修订编写,坚持紧紧围绕全国高等学校药学类专业本科教育和人才培养目标要求,突出药学类专业特色,对接国家执业药师资格考试,按照国家卫生和计划生育委员会等相关部门及行业用人要求,在继承和巩固前七轮教材

建设工作成果的基础上,提出了“继承创新”“医教协同”“教考融合”“理实结合”“纸数同步”的编写原则,使得本轮教材更加契合当前药学类专业人才培养的目标和需求,更加适应现阶段高等学校本科药学类人才的培养模式,从而进一步提升了教材的整体质量和水平。

为满足广大师生对教学内容数字化的需求,积极探索传统媒体与新媒体融合发展的新型整体教学解决方案,本轮教材同步启动了网络增值服务和数字教材的编写工作。34种主干教材都将在纸质教材内容的基础上,集合视频、音频、动画、图片、拓展文本等多媒介、多形态、多用途、多层次的数字素材,完成教材数字化的转型升级。

需要特别说明的是,随着教育教学改革的发展和专家队伍的发展变化,根据教材建设工作的需要,在修订编写本轮规划教材之初,全国高等医药教材建设研究会、人民卫生出版社对第四届教材评审委员会进行了改选换届,成立了第五届教材评审委员会。无论新老评审委员,都为本轮教材建设做出了重要贡献,在此向他们表示衷心的谢意!

众多学术水平一流和教学经验丰富的专家教授以高度负责的态度积极踊跃和严谨认真地参与了本套教材的编写工作,付出了诸多心血,从而使教材的质量得到不断完善和提高,在此我们对长期支持本套教材修订编写的专家和教师及同学们表示诚挚的感谢!

本轮教材出版后,各位教师、学生在使用过程中,如发现问题请反馈给我们(renweiyaoxue@163.com),以便及时更正和修订完善。

全国高等医药教材建设研究会

人民卫生出版社

2016年1月

标准书号: ISBN 978-7-117-22401-1

林遵耀代培丁昌耀樊晓要

业寺类学莲对学等高国全龄围梁被转型。官麻丁排柏林遵照樊晓要

打街密接电报电话: 010-59757491 E-mail: YQ@pmph.com

进,为善补资助慈业对来国慈林,尊脊业寺类学莲出来,朱要冠日美部太人麻育莲将本

林遵辟士萌固恩味承樊宝,朱要人用业寺类学莲关琳等会员委育尘臥长琳坐王家国熙

国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材 全国高等学校药学类专业第八轮规划教材书目

序号	教材名称	主编	单位
1	药学导论(第4版)	毕开顺	沈阳药科大学
2	高等数学(第6版) 高等数学学习指导与习题集(第3版)	顾作林 顾作林	河北医科大学 河北医科大学
3	医药数理统计方法(第6版) 医药数理统计方法学习指导与习题集(第2版)	高祖新 高祖新	中国药科大学 中国药科大学
4	物理学(第7版) 物理学学习指导与习题集(第3版) 物理学实验指导***	武宏 章新友 武宏 王晨光 武宏	山东大学物理学院 江西中医药大学 山东大学物理学院 哈尔滨医科大学 山东大学物理学院
5	物理化学(第8版) 物理化学学习指导与习题集(第4版) 物理化学实验指导(第2版)(双语)	李三鸣 李三鸣 崔黎丽	沈阳药科大学 沈阳药科大学 第二军医大学
6	无机化学(第7版) 无机化学学习指导与习题集(第4版)	张天蓝 姜凤超 姜凤超	北京大学药学院 华中科技大学同济药学院 华中科技大学同济药学院
7	分析化学(第8版) 分析化学学习指导与习题集(第4版) 分析化学实验指导(第4版)	柴逸峰 邸欣 柴逸峰 邸欣	第二军医大学 沈阳药科大学 第二军医大学 沈阳药科大学
8	有机化学(第8版) 有机化学学习指导与习题集(第4版)	陆涛 陆涛	中国药科大学 中国药科大学
9	人体解剖生理学(第7版)	周华	四川大学华西基础医学与法医学院
		崔慧先	河北医科大学
10	微生物学与免疫学(第8版) 微生物学与免疫学学习指导与习题集***	沈关心 徐威 苏昕 尹丙姣	华中科技大学同济医学院 沈阳药科大学 沈阳药科大学 华中科技大学同济医学院
11	生物化学(第8版) 生物化学学习指导与习题集(第2版)	姚文兵 杨红	中国药科大学 广东药科大学

续表

序号	教材名称	主编	单位
12	药理学(第8版) 药理学(双语)★★	朱依谆 殷 明 朱依谆 殷 明	复旦大学药学院 上海交通大学药学院 复旦大学药学院 上海交通大学药学院
	药理学学习指导与习题集(第3版)	程能能	复旦大学药学院
13	药物分析(第8版) 药物分析学习指导与习题集(第2版) 药物分析实验指导(第2版)	杭太俊 于治国 范国荣	中国药科大学 沈阳药科大学 第二军医大学
14	药用植物学(第7版) 药用植物学实践与学习指导(第2版)	黄宝康 黄宝康	第二军医大学 第二军医大学
15	生药学(第7版) 生药学学习指导与习题集★★★ 生药学实验指导(第3版)	蔡少青 秦路平 姬生国 陈随清	北京大学药学院 第二军医大学 广东药科大学 河南中医药大学
16	药物毒理学(第4版)	楼宜嘉	浙江大学药学院
17	临床药物治疗学(第4版)	姜远英 文爱东	第二军医大学 第四军医大学
18	药物化学(第8版) 药物化学学习指导与习题集(第3版)	尤启冬 孙铁民	中国药科大学 沈阳药科大学
19	药剂学(第8版) 药剂学(双语)★★ 药剂学学习指导与习题集(第3版) 药剂学实验指导(第4版)	方 亮 毛世瑞 王东凯 杨 丽	沈阳药科大学 沈阳药科大学 沈阳药科大学 沈阳药科大学
20	天然药物化学(第7版) 天然药物化学学习指导与习题集(第4版) 天然药物化学实验指导(第4版)	裴月湖 娄红祥 裴月湖 裴月湖	沈阳药科大学 山东大学药学院 沈阳药科大学 沈阳药科大学
21	中医药学概论(第8版)	王 建	成都中医药大学
22	药事管理学(第6版) 药事管理学学习指导与习题集(第3版)	杨世民 杨世民	西安交通大学药学院 西安交通大学药学院
23	药学分子生物学(第5版) 药学分子生物学学习指导与习题集★★★	张景海 宋永波	沈阳药科大学 沈阳药科大学
24	生物药剂学与药物动力学(第5版) 生物药剂学与药物动力学学习指导与习题集(第3版)	刘建平 张 娜	中国药科大学 山东大学药学院

续表

序号	教材名称	主编	单位
25	药学英语(上册、下册)(第5版)	史志祥	中国药科大学
	药学英语学习指导(第3版)	史志祥	中国药科大学
26	药物设计学(第3版)	方浩	山东大学药学院
	药物设计学学习指导与习题集(第2版)	杨晓虹	吉林大学药学院
27	制药工程原理与设备(第3版)	王志祥	中国药科大学
28	生物制药工艺学(第2版)	夏焕章	沈阳药科大学
29	生物技术制药(第3版)	王凤山	山东大学药学院
	生物分子生物学学习指导与习题集	邹全明	第三军医大学
	生物技术制药实验指导***	邹全明	第三军医大学
30	临床医学概论(第2版)	于锋	中国药科大学
		闻德亮	中国医科大学
31	波谱解析(第2版)	孔令义	中国药科大学
32	药学信息检索与利用*	何华	中国药科大学
33	药学服务概论*	丁选胜	中国药科大学
34	医药市场营销学*	陈玉文	沈阳药科大学

注: *为第八轮新编主干教材; **为第八轮新编双语教材; ***为第八轮新编配套教材。

全国高等学校药学类专业第五届教材评审委员会名单

顾 问 吴晓明 中国药科大学

周福成 国家食品药品监督管理总局执业药师资格认证中心

主任委员 毕开顺 沈阳药科大学

副主任委员 姚文兵 中国药科大学

郭 娅 广东药科大学

张志荣 四川大学华西药学院

委 员 (以姓氏笔画为序)

王凤山 山东大学药学院

陆 涛 中国药科大学

朱依谆 复旦大学药学院

周余来 吉林大学药学院

朱 珠 中国药学会医院药学专业委员会

胡长平 中南大学药学院

刘俊义 北京大学药学院

胡 琴 南京医科大学

孙建平 哈尔滨医科大学

姜远英 第二军医大学

李晓波 上海交通大学药学院

夏焕章 沈阳药科大学

李 高 华中科技大学同济药学院

黄 民 中山大学药学院

杨世民 西安交通大学药学院

黄泽波 广东药科大学

杨 波 浙江大学药学院

曹德英 河北医科大学

张振中 郑州大学药学院

彭代银 安徽中医药大学

张淑秋 山西医科大学

董 志 重庆医科大学

药事管理学(第6版)

杨世民 西安交通大学药学院

药事管理学学习指导与习题集(第3版)

杨振民 西安交通大学药学院

生物药物学与药物动力学(第3版)

刘建平 中国药科大学

生物药物学与药物动力学学习指导与习题集(第3版)

张 娜 山东大学药学院

前　　言

《药学分子生物学》作为全国高等学校国家级“十二五”规划教材，是一本适用于药学类、中医学类等专业的本科生教材。根据各院校在使用本教材过程中的建议以及在分子生物学教学实践中的反馈意见，结合各院校药学、中医学等有关专业的状况和需求，在《药学分子生物学》第5版修订编写的同时，增加了配套教材《药学分子生物学学习指导与习题集》。

《药学分子生物学学习指导与习题集》主要是以国家卫生计生委“十三五”规划教材《药学分子生物学》第5版（张景海主编）为蓝本并参考了其他分子生物学书籍的内容编写而成。内容框架与主干教材保持一致，每章由基本要求、要点概览、知识与能力测评三大部分组成。基本要求标出掌握、熟悉和了解的内容，便于学生复习时有所侧重；要点概览部分简明扼要地阐述各章的知识框架、基本要点、重点和难点，有利于学生掌握知识点，提高学习效率；知识与能力测评部分，题型有单项选择题、多项选择题、填空题、判断并改错题、名词解释、简答题、论述题和应用题，并提供简要的参考答案。本书最后专门提供了5套模拟测试题及解答，力求让学生熟悉和了解考试题型、题量及难度。

本书适合药学类专业本科生、研究生使用。通过阅读和做习题，有助于学生理解分子生物学的重点和难点内容，有利于学生掌握分子生物学的理论、技术和应用。

由于编者的水平和时间所限，本书中难免有不足之处，敬请各位读者海涵，诚请广大同仁、师生与读者批评、指正。

第十章 药物代谢组学 117

第十一章 外源基因表达与基因工程药物 125

编　者

第十二章 药物生物信息学基础 142
2016年1月

模拟测试题 153

　　模拟测试题一 153

　　模拟测试题二 159

　　模拟测试题三 166

　　模拟测试题四 172

　　模拟测试题五 178

参考文献 185

参考答案 187

目 录

上篇 药学分子生物学基础

第一章 基因与基因组	1
第二章 DNA 的复制、损伤与修复	18
第三章 转录及其调控	29
第四章 翻译及其调控	45
第五章 细胞信号转导基础	59
第六章 常用分子生物学技术	77

【要点概述】

下篇 药学分子生物学应用

第七章 药物基因组学	89
第八章 药物转录组学	99
第九章 药物蛋白质组学	108
第十章 药物代谢组学	117
第十一章 外源基因表达与基因工程药物	125
第十二章 药物生物信息学基础	142
模拟测试题	153
模拟测试题一	153
模拟测试题二	159
模拟测试题三	166
模拟测试题四	172
模拟测试题五	178
参考文献	185
参考答案	187

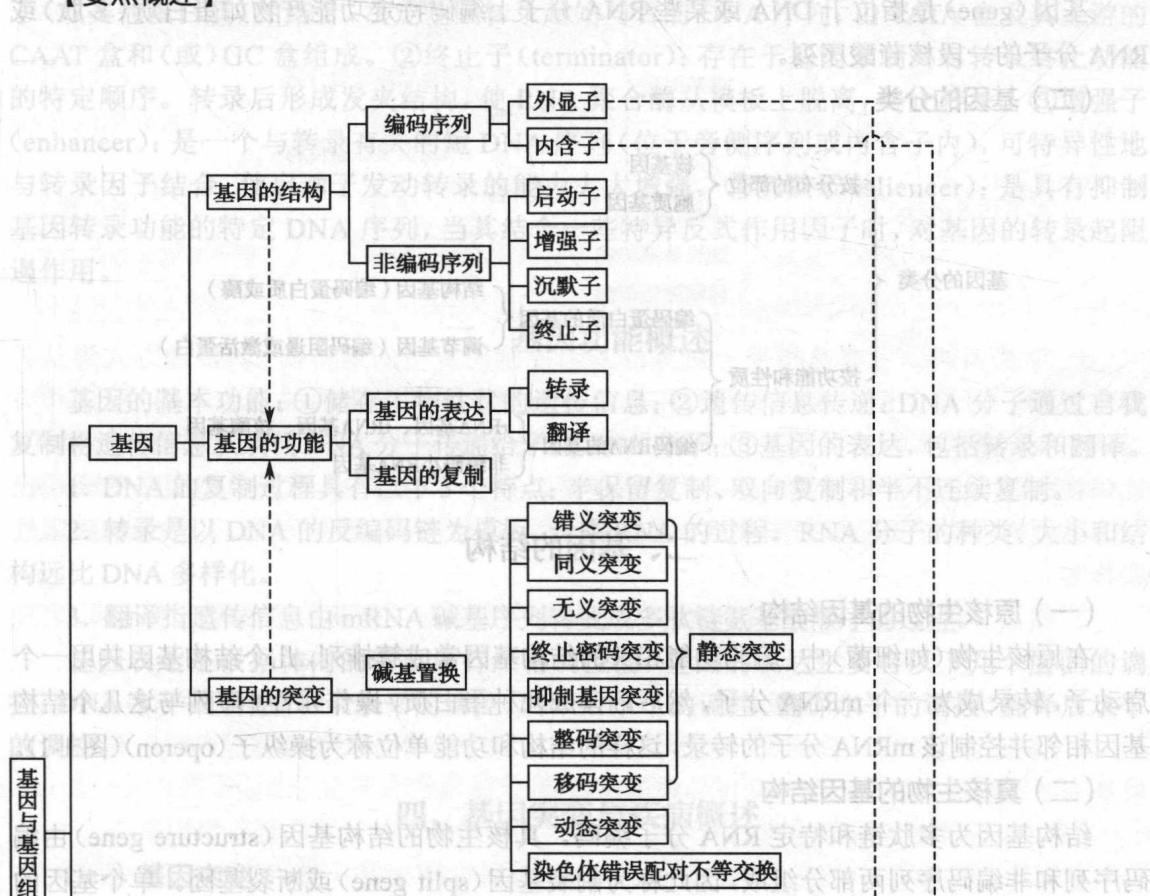
上篇 药学分子生物学基础

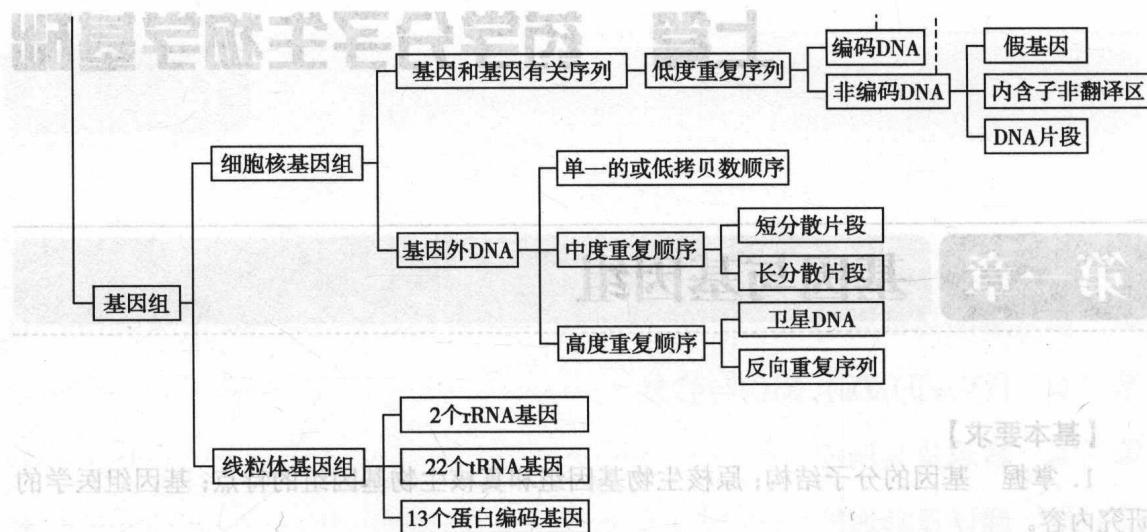
第一章 基因与基因组

【基本要求】

- 掌握 基因的分子结构；原核生物基因组和真核生物基因组的特点；基因组医学的研究内容。
- 熟悉 基因的分类；基因突变的类型；人类基因组的结构特点；人类基因组计划的研究内容。
- 了解 基因的功能；基因与疾病的关系；基因组学在医药学上的地位。

【要点概述】



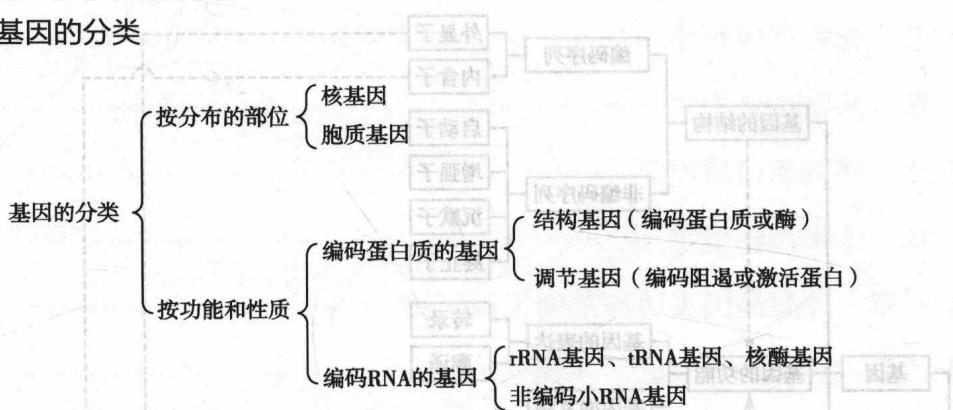


一、基因的概念及其分类

(一) 基因的概念

基因(gene)是指位于DNA或某些RNA分子上编码特定功能产物如蛋白质(多肽)或RNA分子的一段核苷酸序列。

(二) 基因的分类



二、基因的结构

(一) 原核生物的基因结构

在原核生物(如细菌)中,编码功能相关的结构基因常成簇排列,几个结构基因共用一个启动子,转录成为一个mRNA分子,然后翻译成几种蛋白质,操作元件/序列与这几个结构基因相邻并控制该mRNA分子的转录,这样的结构和功能单位称为操纵子(operon)(图1-1)。

(二) 真核生物的基因结构

结构基因为多肽链和特定RNA分子编码。真核生物的结构基因(structure gene)由编码序列和非编码序列两部分组成,因此称为割裂基因(split gene)或断裂基因。单个基因的组成结构中,除了结构基因的编码序列外,还包括对结构基因的表达起调控作用的区域。

断裂基因为由若干内含子和外显子构成的不连续镶嵌结构的结构基因。

(1) 外显子-内含子结构,包括:①外显子(exon):指在结构基因中能够被转录,并能指

导蛋白质生物合成的编码序列;②内含子(intron):指插入在结构基因内部能够被转录,但不能指导蛋白质生物合成的非编码序列。

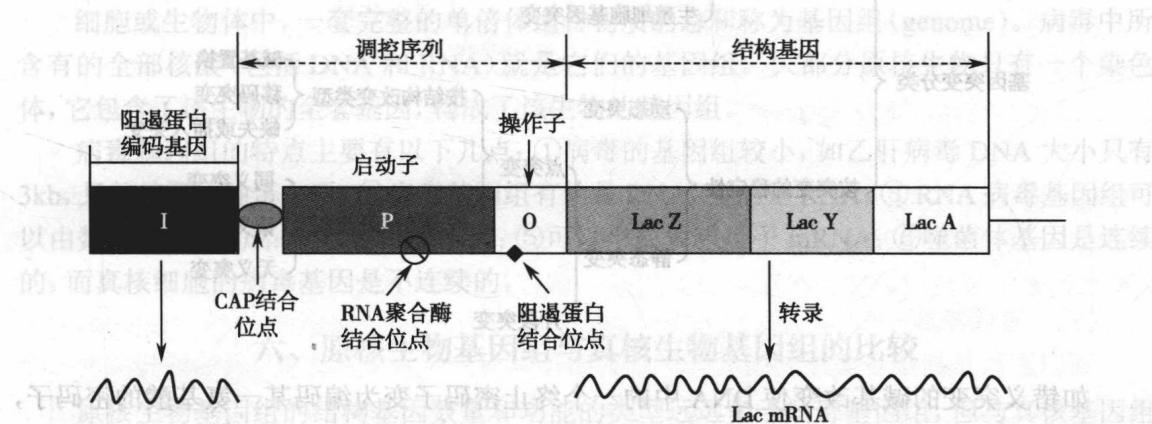


图 1-1 乳糖操纵子结构图解

(2) 调控序列:在结构基因的两侧有不被转录的序列称为旁侧序列,对基因的表达调控起重要作用,主要有:①启动子(promotor):是一段特定的直接与 RNA 聚合酶及其转录因子(或其他蛋白质)相结合、决定基因转录起始与否的 DNA 序列;由 TATA 盒及其上游的 CAAT 盒和(或)GC 盒组成。②终止子(terminator):存在于基因末端具有转录终止功能的特定顺序。转录后形成发夹结构,使 RNA 聚合酶从模板上脱离,终止转录。③增强子(enhancer):是一个与转录有关的短 DNA 序列(位于旁侧序列或内含子内),可特异性地与转录因子结合,使启动子发动转录的能力大大增强。④沉默子(silencer):是具有抑制基因转录功能的特定 DNA 序列,当其结合一些特异反式作用因子时,对基因的转录起阻遏作用。

三、基因功能概述

基因的基本功能:①储存生物性状的遗传信息;②遗传信息传递:DNA 分子通过自我复制将遗传信息从亲代 DNA 分子传递给子代 DNA 分子;③基因的表达,包括转录和翻译。

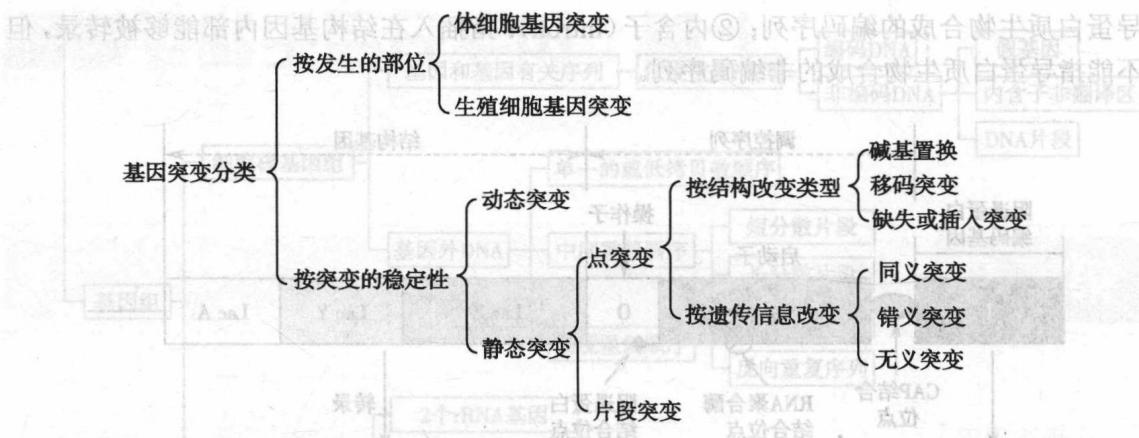
1. DNA 的复制过程具有以下 3 个特点:半保留复制、双向复制和半不连续复制。
2. 转录是以 DNA 的反编码链为模板,合成 RNA 的过程。RNA 分子的种类、大小和结构远比 DNA 多样化。
3. 翻译指遗传信息由 mRNA 碱基序列转变成多肽链氨基酸顺序的过程。

基因表达是根据体内的需要进行严格调控的,基因的表达主要有以下几个层面的调控:DNA 水平的调控、转录水平的调控、转录后水平的调控、翻译水平的调控、翻译后水平的调控。

四、基因突变与疾病概述

(一) 基因突变

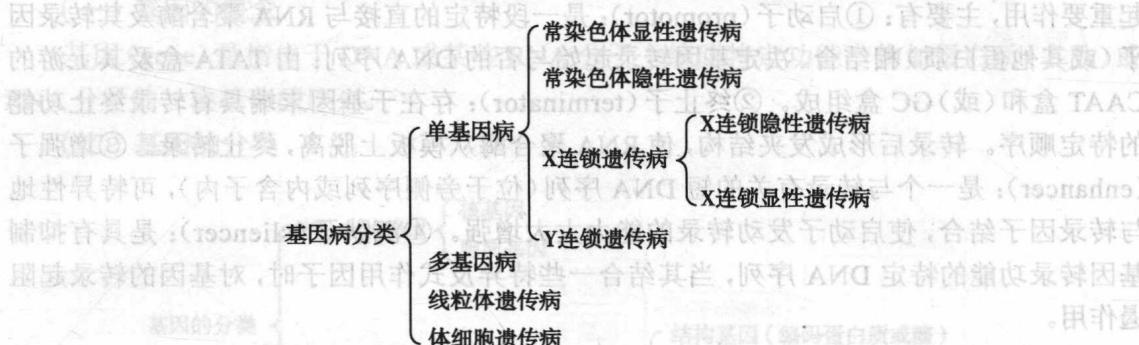
由于 DNA 分子中发生碱基对的增添、缺失或改变,而引起的基因结构的改变,称为基因突变。基因突变具有随机性、稀有性、可逆性、多向性、可重复性、多效应性、少利多害性等共同的特性。



如错义突变的碱基改变使 DNA 中的一个终止密码子变为编码某一氨基酸的密码子，称为终止密码子突变，也称延长突变。

(二) 基因突变引起的疾病

基因突变引起的疾病主要有 4 类。



1. 单基因病 主要是指受一对等位基因控制而发生的遗传病，其传递方式遵从孟德尔定律。习惯上根据致病基因所在染色体和等位基因显隐性关系的不同，按遗传方式的不同，将单基因病分为下列 5 种类型：常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传、X 连锁显性遗传、X 连锁隐性遗传、Y 连锁遗传。在实际群体中，有些单基因病还表现出许多其他特征，主要有基因多效性、遗传异质性、遗传早现、遗传印记、从性遗传和限性遗传等。

2. 线粒体遗传病 由于线粒体内的 DNA 突变所引起的疾病称为线粒体遗传病，表现为母系遗传和异质性两个特征，还具有阈值性状特点。

3. 多基因病 由多对微效基因和环境因素双重影响所引起的一类疾病称为多基因病。

4. 体细胞遗传病 体细胞内基因突变可导致如肿瘤等一类体细胞遗传病。包含有大量基因增加或减少的染色体畸变可导致染色体病。

(三) 基因诊断与基因治疗

基因诊断又称分子诊断，是在 DNA 水平或 RNA 水平对某一基因进行分析，从而对特定的疾病进行诊断。基因治疗是指运用重组 DNA 技术，将正常基因导入有缺陷基因患者的细胞中去，以替代或补偿缺陷基因，或抑制基因的过度表达，使细胞恢复正常功能，达到根治遗传病的目的。

3. 序列图：人类基因组序列图

五、基因组概述

细胞或生物体中，一套完整的单倍体遗传物质的总和称为基因组（genome）。病毒中所含有的全部核酸（包括 DNA 和 RNA）就是它们的基因组。大部分原核生物只有一个染色体，它包含了该生物的全套基因，构成了该生物的基因组。

病毒基因组的特点主要有以下几点：①病毒的基因组较小，如乙肝病毒 DNA 大小只有 3kb，只能编码 4 种蛋白质；②病毒基因组有的是 DNA，有的是 RNA；③RNA 病毒基因组可以由数条 RNA 组成；④存在重叠基因；⑤可以形成多顺反子 mRNA；⑥噬菌体基因是连续的，而真核细胞的病毒基因是不连续的。

六、原核生物基因组与真核生物基因组的比较

原核生物基因组的结构基因数量和功能的类型远远多于病毒基因组，但与真核基因组相比，其基因组还是很小的，真核生物基因组包括有结构基因、顺式作用元件、基因家族、重复序列及端粒等。原核与真核生物基因组比较见表 1-1。

表 1-1 原核生物基因组与真核生物基因组比较

	原核生物基因组	真核生物基因组
DNA 分子	一条环状双链	往往不是一条，而是多条
结构基因与调控序列	操纵子的形式	断裂基因受一系列顺式作用元件调控
重复序列	很少	大量重复序列和基因家族
结构基因与转录产物	转录产物为多顺反子，多为单拷贝	转录产物为单顺反子，有多拷贝
编码序列是否连续	结构基因是连续的，无内含子	编码序列在 DNA 分子上是不连续的（断裂基因）
基因重叠	很少有	很少有
编码区在基因组中所占比例	远大于真核而小于病毒基因组	非编码区远远多于编码区
可移动的 DNA 序列	有	有
细胞器基因组	无	有，线粒体（叶绿体）基因组
端粒	无	有

七、人类基因组

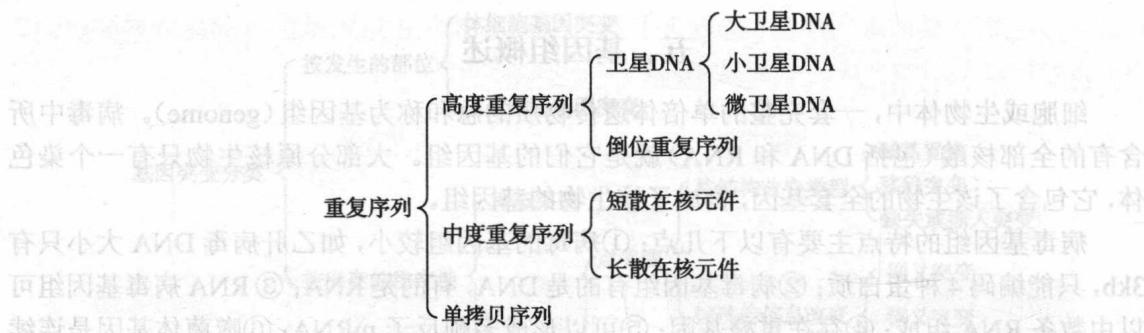
真核基因组的结构特点基本上都适用于人类基因组。

（一）人类基因组中的基因数量及分布

人类基因组的基因数目约 28 900 多个。基因在染色体上不是均匀分布的，基因组中仅有少部分 DNA 具有编码功能。绝大部分 DNA 序列不具编码功能，常构成基因之间的间隔序列、基因内的插入序列、高度重复序列以及中度重复序列等。

（二）人类基因组中的重复序列

一般根据其碱基序列重复出现的程度，将基因组中的 DNA 序列分为 3 类。



(三) 基因家族

基因家族是指核苷酸序列或编码产物的结构具有一定程度同源性，且功能相关的一组基因。基因家族分为核酸序列相同或几乎相同、核酸序列高度同源、超基因家族和假基因 3 类。超基因家族是指一群结构相关的基因，尽管它们现在的功能可能不同，但可能来源于共同的祖先。假基因是指基因家族中那些不产生有功能基因产物的一类基因。

(四) 线粒体基因组

人类 mtDNA 全长为 16 569bp，几乎不含非编码区，无内含子，各基因之间排列紧凑，部分区域还出现基因重叠。人类线粒体基因组共有 37 个基因，包括 2 种 rRNA (12S、16S) 基因，22 种 tRNA 基因，还有 13 个基因是编码与线粒体氧化磷酸化有关的蛋白质。

八、基因组学

基因组学 (genomics) 是研究基因组的结构、功能及表达产物的学科。根据研究重点的不同，基因组学可分为结构基因组学和功能基因组学；根据研究的对象不同，还可分为疾病基因组学、比较基因组学、药物基因组学和环境基因组学等。

研究细胞、组织或整个生物体内某种分子 (DNA、RNA、蛋白质、代谢物或其他分子) 的所有组成内容的学科，称为组学 (-omics)。有很多例子可以反映生物医药学几乎所有学科的“-组化”和“-组学化”，各类组学迅速在形成。

(一) 结构基因组学

结构基因组学是制作人类基因的遗传图和物理图，最终完成人类和其他重要模式生物的全部基因组 DNA 序列测定的学科。根据采用的方法不同，将绘制出的图谱分为以下 4 类：

1. 遗传图 通过计算连锁的遗传标记之间的重组频率，确定它们的相对距离，即以具有遗传多态性的遗传标记作为“位标”，遗传学距离作为“图距”的基因组图，一般用厘米 (cM) 来表示。遗传图的绘制需要应用的多态性标志有：限制性片段长度多态性 (RFLP)、短串联重复序列 (STR) 和单核苷酸多态性 (SNP)。

2. 物理图 以 DNA 碱基对数目为距离单位标明遗传标记在 DNA 分子或染色体上所处位置的图谱。人类基因组计划 (human genome project, HGP) 在整个基因组染色体上每隔一定距离，标上序列标签位点 (STS) 为“路标”之后，随机将每条染色体酶切为大小不等的 DNA 片段，以酵母人工染色体 (YAC) 或细菌人工染色体 (BAC) 等作为载体构建 YAC 或 BAC 邻接克隆系，确定相邻 STS 间的物理联系，绘制以 Mb、kb、bp 为图距的人类全基因组物理图谱。