

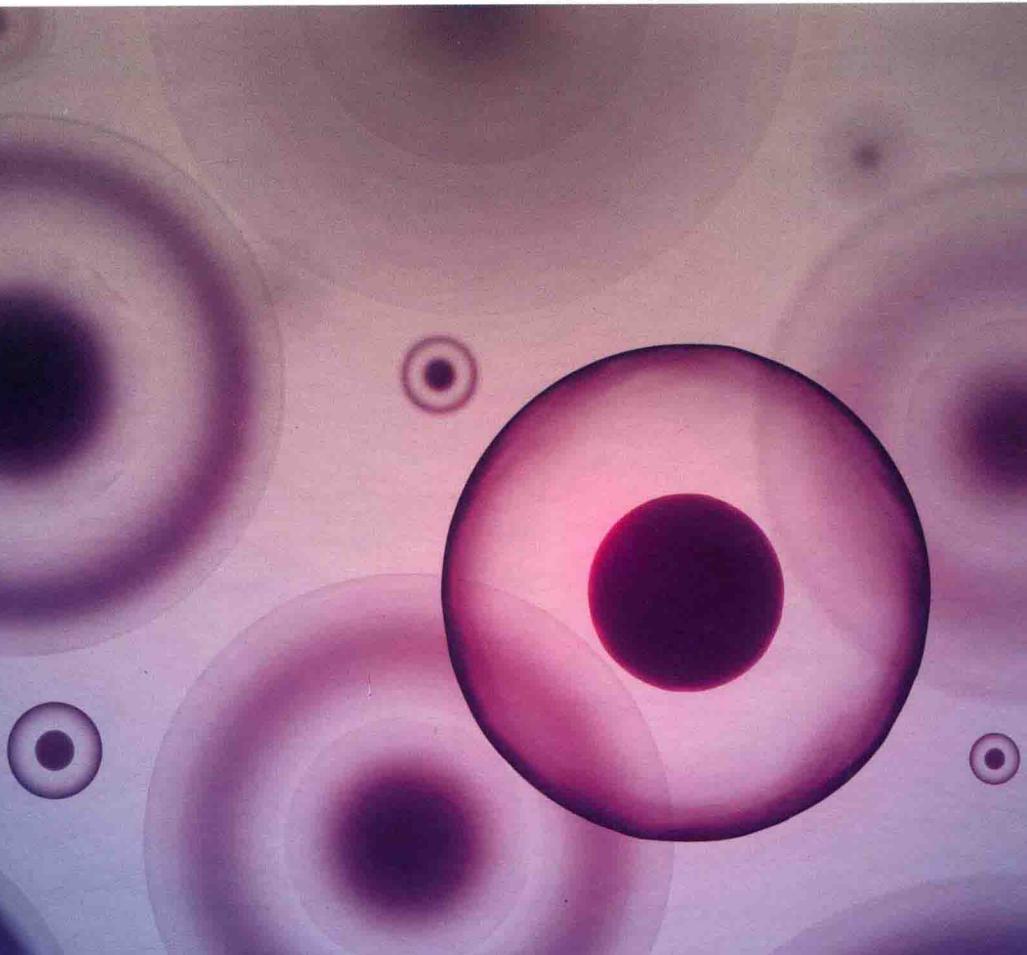
第2版

# 实用女性 生殖内分泌学

Practical Female Reproductive Endocrinology 2<sup>nd</sup> edition

名誉主编 郎景和

主编 田秦杰 葛秦生



人民卫生出版社

# 实用女性

第2版

## 生殖内分泌学

Practical Female Reproductive Endocrinology 2<sup>nd</sup> edition

名誉主编 郎景和

主编 田秦杰 葛秦生

编者 (按姓氏笔画排序)

马琳琳	王春庆	乌毓明	邓成艳
邓 婷	左萍萍	田秦杰	朱燕宁
孙爱达	孙爱军	李宏军	连利娟
吴 洁	何方方	张以文	陈 蓉
范光升	林守清	郁 琦	罗会元
金 湛	郎景和	俞 瑾	徐 苓
郭丽娜	黄 禾	黄尚志	葛秦生
甄璟然	潘凌亚		

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

实用女性生殖内分泌学/田秦杰, 葛秦生主编. —2 版.—北京: 人民卫生出版社, 2017

ISBN 978-7-117-24266-0

I. ①实… II. ①田… ②葛… III. ①妇科病- 内分泌病- 诊疗 IV. ①R711

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2017)第 049098 号

人卫智网 [www.ipmph.com](http://www.ipmph.com) 医学教育、学术、考试、健康，

购书智慧智能综合服务平台

人卫官网 [www.pmph.com](http://www.pmph.com) 人卫官方资讯发布平台

版权所有，侵权必究！

实用女性生殖内分泌学

第 2 版

主 编: 田秦杰 葛秦生

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: [pmpmhp@pmpmhp.com](mailto:pmpmhp@pmpmhp.com)

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

印 刷: 北京画中画印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787 × 1092 1/16 印张: 39

字 数: 973 千字

版 次: 2008 年 7 月第 1 版 2018 年 1 月第 2 版

2018 年 1 月第 2 版第 1 次印刷 (总第 4 次印刷)

标准书号: ISBN 978-7-117-24266-0/R · 24267

定 价: 148.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: [WQ@pmpmhp.com](mailto:WQ@pmpmhp.com)

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

# 序

十年过去了，萬素生教授主编的《实用女性生殖内分泌学》由田素生教授主持完成了再版。原因是接力跑，不忘初心·健儿前行。

十年过去了，女性生殖内分泌学作为重要的医学科和专业经历了漫长的发展。从避孕、合子输卵管到绝育宫颈；从常见的不正常子宫出血到多种人工助孕技术；从围绝经期相关问题的管理到妇科肿瘤发生和治疗以内分泌及癌……新发现、新概念、新理论、新技术，这些都在这次再版中得到重视和体现。而且，坚持了本书的宗旨：理论联系实际，注重临床应用。

十年过去了，新人辈出。忘一辈老科学家、如孙淑

(由)专家葛秦生、罗金元、连利娟、俞瑾、乌毓岐、张以政等，为成为学科、两轴打下了坚实的基矗。若乘着潮流而上，传承发展，赋予革与心现代性、先进性。

因此，可以讲，虽然这是一本书，却是北京协和医院妇产科老中青三代人前赴后继、努力耕耘的劳动作品，是彼此团结，是战略集结，表达了我的信心和力量。所以，这是一部奉献给广大读者的2018年新年礼物，又是奉献给百岁老人葛秦生教授的献福红烛。

一直以来，我对古今中外有着特别的兴趣。从童年一而再、再而三地观察及实践黑白细胞，是身体的第一条网络与江河大海；激进像女神、大流，在何处燃烧乡愁。它们的产生、奔流、燎原与熄灭……，我们

有些知道，有些还不够了解。可是，我们追求，我们探索。

感谢田素杰教授及编著者们（含翁丽娟）  
这部作品！不仅是知识积累和工具手册，又  
调动了我们的渴望、激情和兴趣。

是的啊。

彭星和  
二〇一八年元月

## 2 版前言

《实用女性生殖内分泌学》第1版已出版8年了，近年来女性生殖内分泌领域也有很多新的进展，出现了很多大家关注的新内容。答应出版社再版已经过去三年了，主要由北京协和医院教授们撰写更新的内容最终成书，虽欣欣然，但仍心怀忐忑。

女性生殖内分泌是妇产科中年轻的专业，近年来发展迅速，全国从事女性生殖内分泌专业的医务人员人数也越来越多，每年在全国举办的女性生殖内分泌培训、巡讲、大会、国际交流也都是参加人数最多的。女性生殖内分泌是研究女性一生从小到老的学科，涉及性发育异常、性早熟、异常子宫出血、多囊卵巢综合征、闭经、高泌乳素血症、不育、激素避孕、辅助生殖技术、围绝经期与绝经后激素治疗等多方面内容。是以下丘脑-垂体-卵巢轴为中心，涉及甲状腺、肾上腺、肝肾代谢等多领域的一门综合学科，被我科前辈中国工程院院士郎景和教授称为妇产科的内科学基础。

1956年，葛秦生教授就在林巧稚大夫的安排鼓励下开始了女性生殖内分泌学的研究。林巧稚大夫是我国现代妇产科学的奠基者之一，她高瞻远瞩，运筹全局，对学科建设和发展作出了巨大贡献。葛秦生教授领导生殖内分泌组的各位同道们，经过几十年的不懈努力，对女性性早熟、性发育异常、异常子宫出血、闭经、多囊卵巢综合征、高泌乳素血症、更年期综合征及骨质疏松症等方面，从基础到临床都进行了深入的研究，达到了国际和国内先进水平。对生殖内分泌疾病从分类、诊断与治疗进行整理，取得了丰硕的成果，并且在国内培养了一大批该领域的领军人物。近年来，随着科学的进展和某些研究领域的进展以及一些热点话题的出现，如异常子宫出血取代功能性子宫出血概念后的临床诊断与治疗、高龄妇女的妊娠问题、卵巢功能不足（POI）等，有必要将最新的知识和经验介绍给广大的同行，并突出实用、方便的特色。

本书虽然多数作者是北京协和医院妇产科的资深医师，但我们也邀请了北京协和医院外科的专家、中国医学科学院基础研究所的教授和上海的俞瑾教授、南京的吴洁教授参加了本书的编写和审核，有助于我们开拓视野和博采众长。本书的首任主编葛秦生教授是我做博士期间的导师，我到她身边已经二十多年了，她老人家现在已经是白发苍苍的百岁老人了，但她严谨求精的科学态度、寻根问底的临床思维、勇于探索不断创新的钻研精神、

基础与临床相结合的科研思路，一切从病人出发、处处为患者着想的临床习惯，会一直激励着我们不断进取、探索，指导我们的临床工作。基础研究所的罗会元教授也已仙逝，但他对医学分子遗传学的贡献仍值得我们尊重和遵循。本书在保留第1版结构的基础上，补充了一些新的内容，在同样的标题下，又由年轻的学者补充、更新了新的内容和观念。我们清楚地了解，书的更新速度永远赶不上知识的更新速度，但我们仍然希望能不断地与时俱进、精准诊治。

谨以此书献给终生为妇女生殖健康服务的前辈们和不断努力、辛勤工作的广大一线医师们。

中国医学科学院  
北京协和医学院  
北京协和医院妇产科  
田秦杰

2018年1月

# 1 版前言

历时三年、主要由北京协和医院老、中、青三代临床医生、数易其稿的《实用女性生殖内分泌学》终于完成了，像看到自己刚出生的孩子一样，有喜有忧。

女性生殖内分泌是妇产科中最年轻的专业，近年来发展迅速，已成为妇产科的重要专业之一，全国从事女性生殖内分泌专业的医务人员人数也越来越多。女性生殖内分泌是研究女性一生从小到老、有关下丘脑-垂体-卵巢轴的各种生殖内分泌疾患的一门科学，如性发育异常、性早熟、功能性子宫出血、多囊卵巢综合征、闭经、高泌乳素血症、不育及围绝经期、绝经后治疗等等。所以生殖内分泌学是一个既有年龄阶段性、又有发展连续性的科学。

1956年我就在林巧稚大夫的安排鼓励下开始了女性生殖内分泌学的研究。林巧稚大夫是我国现代妇产科学的奠基者之一，她不仅医德高尚、经验丰富、技术精湛，而且高瞻远瞩，运筹全局，把学科发展推向前沿。经过几十年的不懈努力，我们对女性性早熟、性发育异常、功能性子宫出血、闭经、多囊卵巢综合征、高泌乳素血症、更年期综合征及骨质疏松症等的诊治，从基础到临床都进行了深入的研究，达到了国际和国内先进水平。对生殖内分泌疾病从分类、诊断与治疗进行整理，取得了丰硕的成果，多次荣获国家及卫生部级科研奖项，并已完成和出版了《临床生殖内分泌学：女性和男性》和《生殖内分泌与妇科疾病诊治手册》，受到了广泛的欢迎，尤其是后者，因为方便携带、内容简洁，已多次再版。近年来，随着科学的进展和某些研究领域的进展，一些热点话题的出现，如对绝经后激素治疗的争议，有必要将最新的知识和经验介绍给广大的同行，并将内容集中于女性生殖内分泌专业上，并突出实用、方便的特色，这是出版这本书的主要目的。

本书从基本的内分泌理论、生殖内分泌病史及检查、各种疾病的诊治到生殖内分泌的辩证思维方法，对女性生殖内分泌相关的内容进行了全面的介绍，既全面又简明，而且融入了新观念、新技术，是有协和特色的经验与总结。此外，对相关的乳腺疾病、性功能与性功能障碍也有专门章节阐述。所以，这本手册无论对青年医师抑或有一定经验的医师都有重要的理论与实践价值。

本书虽然多数作者是北京协和医院妇产科的资深医师，但也博采众长，邀请了北京协

和医院外科的专家和上海的俞瑾教授从中西医的角度，对多囊卵巢综合征进行了独到、细致、全面的介绍，有助于我们开拓视野。基础研究所的罗会元教授对医学分子遗传学的内容也是亲自动手，认真修改补充内容，希望能让这些内容可以成为临床医师手头可查阅的参考资料，这种严谨、求精的态度也是协和取得成就的关键。

党的十七大提出要坚持科学发展观，要以人为本，要有创新思维，要走有中国特色的社会主义道路。这些精神贯穿在这本书的立意和完成中，也体现在我们对自然科学的客观认识上、体现在对疾病的辩证认识和治疗中、体现在预防为主、改善妇女生活质量的努力中。希望这本书能起到抛砖引玉的作用，有更多的妇产科医生对生殖内分泌有更多的了解，以提高和改善妇女的生活质量。

中国医学科学院  
北京协和医学院  
北京协和医院妇产科

葛秦生

2007 年岁末于北京

# 目 录

第一章 医学分子遗传学的基本概念 .....	1
第一节 染色体与基因 .....	2
第二节 人类的细胞分裂 .....	4
第三节 基因的化学组成与结构 .....	7
第四节 基因的表达 .....	10
第五节 突变 .....	15
第六节 检出突变的方法与工具 .....	16
第七节 基因诊断 .....	20
第八节 基因治疗 .....	24
第二章 女性生殖的神经内分泌调节 .....	27
第一节 下丘脑和垂体的神经内分泌结构 .....	28
第二节 下丘脑-垂体轴的神经内分泌学 .....	31
第三节 下丘脑对神经垂体系统的调控 .....	34
第三章 卵巢的生命周期 .....	37
第四章 女性生殖内分泌激素的合成、代谢与调节机制 .....	47
第一节 促性腺激素 .....	48
第二节 性甾体激素 .....	54
第五章 人类月经周期的神经内分泌调节与子宫内膜周期变化 .....	63
第一节 月经初潮与周期的特征 .....	64
第二节 月经周期的神经内分泌调节 .....	67
第三节 子宫内膜周期变化 .....	69
第六章 前列腺素和生殖 .....	75
第七章 性分化与发育异常 .....	85
第一节 正常性分化发育过程 .....	86
第二节 性发育异常的分子发病机制 .....	89
第三节 性发育异常的分类 .....	93
第四节 性染色体异常疾病 .....	95

第五节 性腺发育异常 .....	104
第六节 性激素量与功能异常 .....	113
第七节 外生殖器性别不清的鉴别诊断 .....	130
<b>第八章 女性生殖器官发育畸形与性征发育异常 .....</b>	<b>133</b>
第一节 女性生殖器官的发生发育 .....	134
第二节 阴道畸形 .....	136
第三节 子宫畸形及矫治 .....	139
第四节 性早熟和性发育延迟 .....	145
第五节 青春期发育延迟 .....	152
<b>第九章 异常子宫出血 .....</b>	<b>163</b>
第一节 异常子宫出血的相关术语与病因分类 .....	164
第二节 AUB 病因诊断流程 .....	166
第三节 器质性异常导致的 AUB (PALM) .....	169
第四节 非器质性异常导致的 AUB (COEIN) .....	171
第五节 排卵障碍引起的异常子宫出血 .....	174
<b>第十章 月经相关问题 .....</b>	<b>185</b>
第一节 原发痛经 .....	186
第二节 黄体功能不全 .....	188
第三节 经前综合征 .....	190
<b>第十一章 闭经 .....</b>	<b>197</b>
第一节 定义、分类与病因 .....	198
第二节 生理性闭经 .....	199
第三节 病理性闭经 .....	200
第四节 诊断步骤 .....	211
第五节 闭经的处理 .....	213
<b>第十二章 卵巢早衰 .....</b>	<b>217</b>
<b>第十三章 子宫内膜增生的组织学分类与处理 .....</b>	<b>233</b>
<b>第十四章 多囊卵巢综合征 .....</b>	<b>247</b>
第一节 认识的演变和方向 .....	248
第二节 PCOS 的临床表现和病理生理 .....	250
第三节 病因和病理机制的探讨 .....	272
第四节 诊断与鉴别诊断 .....	275
第五节 PCOS 的治疗和预后 .....	278
<b>第十五章 高泌乳素血症 .....</b>	<b>293</b>
<b>第十六章 不育 .....</b>	<b>321</b>
<b>第十七章 子宫内膜异位症与子宫腺肌病 .....</b>	<b>337</b>

第一节 子宫内膜异位症 .....	338
第二节 子宫腺肌病 .....	350
<b>第十八章 反复流产 .....</b>	<b>355</b>
第一节 定义及危害 .....	356
第二节 病因 .....	356
第三节 诊断 .....	362
第四节 治疗 .....	364
<b>第十九章 肥胖与生殖功能的关系 .....</b>	<b>371</b>
第一节 肥胖的定义、诊断和流行病学 .....	372
第二节 肥胖的发生机制及分类 .....	373
第三节 肥胖对生殖功能的影响 .....	374
第四节 肥胖不育妇女的减重治疗 .....	377
第五节 肥胖的预防 .....	381
<b>第二十章 辅助生殖技术的种类和适应证 .....</b>	<b>385</b>
<b>第二十一章 绝经与激素替代治疗 .....</b>	<b>393</b>
第一节 更年期综合征 .....	394
第二节 泌尿生殖道萎缩 .....	399
第三节 绝经与骨质疏松症 .....	402
第四节 激素替代治疗与心血管疾病 .....	428
第五节 激素替代治疗与老年性痴呆 .....	437
<b>第二十二章 女人性功能障碍 .....</b>	<b>447</b>
第一节 女人性功能障碍的分类及定义 .....	448
第二节 女人性功能障碍的流行病学 .....	453
第三节 女人性功能障碍的病因与发病机制 .....	456
第四节 女人性功能障碍的诊断 .....	464
第五节 女人性功能障碍的治疗 .....	473
第六节 展望 .....	483
<b>第二十三章 具有分泌激素功能的卵巢肿瘤 .....</b>	<b>487</b>
第一节 卵巢肿瘤的分类 .....	488
第二节 卵巢性腺间质肿瘤 .....	489
第三节 卵巢生殖细胞肿瘤 .....	507
第四节 卵巢类固醇细胞瘤 .....	508
第五节 卵巢性腺母细胞瘤 .....	509
第六节 卵巢上皮性肿瘤 .....	510
第七节 卵巢小细胞癌 .....	510
第八节 与卵巢肿瘤相关的卵巢内肽类激素 .....	511
<b>第二十四章 激素类避孕药的临床应用 .....</b>	<b>517</b>

第一节	短效避孕药 .....	519
第二节	长效避孕药 .....	530
第三节	探亲避孕药 .....	539
第四节	紧急避孕药 .....	542
第五节	抗孕激素药物 .....	546
第六节	激素避孕药械的非避孕临床应用 .....	551
<b>第二十五章</b>	<b>女性生殖内分泌疾病的诊断方法 .....</b>	<b>561</b>
第一节	生殖内分泌病史与体格检查 .....	562
第二节	基础体温测定 .....	569
第三节	宫颈黏液检查 .....	573
第四节	阴道脱落细胞涂片细胞学检查 .....	576
第五节	宫腔镜检查 .....	578
第六节	腹腔镜检查 .....	580
第七节	子宫内膜活检与诊断性刮宫 .....	583
第八节	妇科内分泌的激素测定与功能试验 .....	585
第九节	染色体检查 .....	587
第十节	分子生物学技术 .....	593
<b>第二十六章</b>	<b>女性生殖内分泌疾病的处理方法 .....</b>	<b>597</b>
<b>索引</b>	<b>.....</b>	<b>603</b>

随着人类遗传学的发展，越来越多的遗传病被发现，其中相当一部分是由于基因突变引起的。因此，对遗传病的研究和治疗成为医学研究的一个重要方向。分子遗传学的出现，使得我们能够更深入地理解遗传病的发病机制，并为疾病的治疗提供了新的途径。本章将介绍医学分子遗传学的基本概念，包括基因、DNA、RNA、蛋白质等生物学基础，以及基因突变、基因重组、基因表达调控等分子生物学原理。通过学习本章，读者将能够更好地理解遗传病的病因、诊断和治疗。

## 第一章

# 医学分子遗传学的基本概念

1

分子遗传学是探索遗传物质结构、功能与作用的一门学科，与医学相关的部分称为医学分子遗传学。人的基因组（genome）是指人体的全部遗传信息，这些信息贮存于DNA（脱氧核糖核酸）中，而DNA则存在于细胞核内。细胞质中的线粒体有独立的DNA，是人体另外一组重要的遗传物质。在细胞核内，基因组的DNA与核蛋白（组蛋白与非组蛋白）共同组成23对或46条染色体。基因是染色体上含有遗传信息的DNA序列，是决定性状的遗传单位。人基因组的基因估计有2.5万个左右，基因的突变及基因调控的变异是导致遗传病及常见疾病的遗传易感性的主要起因。目前医学分子遗传学正迅速渗入医学的各个分支，今后还将更深入地与之结合。为此，所有临床医师对分子遗传学必须有一定的了解；对于基础知识的理解有助于临床医师掌握临床表现的复杂性和处理原则。当然，并不要求临床医师对基础研究的技术和复杂过程有详细的掌握，但应了解一些最重要的原理和概念。希望本章可作为他们手头的一种参考资料。

## 第一节 染色体与基因

### 一、染 色 体

人的23对同源染色体（homologous chromosomes）中有一对在性发育中起决定性作用，称性染色体（sex chromosomes），其余22对称常染色体（autosomes）。除性染色体外，每对由两条同源染色体组成，分别来自父亲与母亲；两条同源染色体的大小与形态完全相同。女性的两条性染色体，大小与形态也完全相同，称X染色体。男性的一条为X染色体，另一条则小得多，称Y染色体。女性的染色体组成（即核型，karyotype）为46，XX，男性的则为46，XY，故男性的性染色体只是部分同源。

染色体（chromosome）是由染色质（chromatin）组成的。染色质是细胞间期核内伸展的DNA-蛋白质纤维。而染色体则是高度螺旋化的DNA-蛋白质纤维，是间期染色质结构紧密缠绕折叠的结果。人类体细胞的46条染色体包括22对常染色体和1对性染色体，也称双倍体（diploid）。而人类生殖细胞为单倍体（haploid），由22条常染色体和1条性染色体组成。

染色质又可分为常染色质（euchromatin）与异染色质（heterochromatin）。在间期细胞（interphase cell）的细胞核中常染色质呈松散状，染色较浅而均匀。它相当于染色体的常染色区，或Q显带（quinacrine banding）染色体的暗带。常染色区的基因密度高，DNA缠绕的程度较松散，其DNA的复制在细胞周期的S早期。在间期核中呈致密状的异染色质着色深，有时形成染色中心（chromocenter），相当于染色体的紧密区。它基本不含基因，也不被转录，但近来发现有些多拷贝基因，如tRNA（转移RNA）与rRNA（核糖体RNA）基因皆位于异染色质区。另外，人类女性胚胎的两条X染色体在胚胎期有一条被灭活（inactivation），在间期核中仍紧密缠绕，浓缩成Barr小体。它不被转录，复制较晚，但在卵子生成前，又被激活。

染色体的长度不一，均有一狭窄区，称为着丝粒（centromere），将染色体分为两个臂（短臂p和长臂q）。根据其长短与着丝粒位置，染色体被命名为1~22号，及X与Y染色体。随着分带技术（banding technique）的问世，根据各自的特异带型，已能将每条染色体明确区分开来。由于早期染色体的准备技术有限，较小的染色体区分不明显，所以才出

现了 21 号染色体比 22 号染色体小而排在前面的现象。

孟德尔研究了豌豆的一些性状（如花色的不同、植株的高矮等）的遗传。他推断出，每种性状是由一对遗传因子（现称为基因）所决定的。但在形成配子的减数分裂中，每对因子分开，分别进入一个配子中（分离律，law of segregation）。决定两种性状的两对因子，在进入一个配子时的组合是随机的（自由组合律，law of independent assortment）。这两个定律是公认的最根本的遗传规律。染色体在配子形成过程中的行为与基因的行为非常相似。它们在体内皆成双存在（X 染色体与 Y 染色体除外）。在形成配子时相互分开，分开后又自由组合进入配子。Morgan 等的基因连锁研究，证明有些基因在减数分裂中不发生随机组合，而形成连锁群，这就将基因这种颗粒状特性与染色体联系起来，因此提出基因在染色体上呈直线排列，染色体是基因的载体。两条同源染色体上的基因相同、座位一一对应。

若两对基因皆位于同一对同源染色体上，形成配子时就不可能出现自由组合，除非是由于互换，产生基因间的重组。若在一条染色体上的两个基因相距很近，它们之间也就不太可能产生互换而出现重组，它们是紧密连锁（linked）的。若相距很远，它们虽在同一条染色体上，但它们之间很可能发生互换，故不表现有连锁，它们只是同线性的（syntenic）。

## 二、基 因

一个基因（gene）是染色体上含有遗传信息的一段 DNA 序列，是决定性状的遗传因子。一个基因在染色体上的位置，称为基因座（locus）。一对基因位于一对同源染色体的同一位置上，称为等位基因（allele）。等位基因因结构和功能的差异有许多种，但就一个个体而言，只能有其中的两个，即一对基因。例如 ABO 血型基因座位于 9 号染色体长臂末端。该基因座有三个主要等位基因： $I^A$ 、 $I^B$  和  $i$ 。任何人只能有其中的两个，即  $I^A I^A$  或  $I^A i$ （同为 A 血型） $I^B I^B$  或  $I^B i$ （同为 B 血型） $I^A I^B$ （AB 血型）或  $ii$ （O 血型）。如果决定某一性状的一对基因是由相同的等位基因组成，称为纯合子（homozygote），如  $I^A I^A$ 、 $I^B I^B$  和  $ii$ ；如果决定某一性状的一对基因是由不同的等位基因组成，则称为杂合子（heterozygote），如  $I^A i$ 、 $I^B i$  或  $I^A I^B$ 。在杂合状态下表现出其所决定的性状（trait）的等位基因为显性（dominant）等位基因，不表现的为隐性（recessive）等位基因。隐性等位基因只是在纯合状态下才能出现其所决定的表型（phenotype）。在 ABO 血型中， $I^A$  与  $I^B$  具共显性（co-dominance），两者对  $i$  而言皆为显性， $i$  属隐性。因此， $I^A i$  表型为 A 型， $I^B i$  表型为 B 型， $I^A I^B$  表现为 AB 型。机体的基因组成称为基因型（genotype），由某一基因型决定的外表称为表型（phenotype），不同的基因型可以产生相同的表型（例如  $I^A I^A$  和  $I^A i$  的表型都是 A 型）。

现已知某些基因决定某个蛋白质或酶蛋白分子。某些基因虽不决定具体的蛋白质或酶，但决定参与蛋白质合成的 RNA（核糖核酸），包括转运 RNA（transfer RNA, tRNA）与核糖体 RNA（ribosomal RNA, rRNA）。这些基因统称为“结构基因”（structural gene）。还有一些基因控制其他基因的作用，称为控制基因（control gene）。

基因组 DNA 中的核苷酸序列，有的是单拷贝序列（single copy sequence），有的是重复序列（repetitive sequence）。结构基因多属单拷贝序列；重复序列的功能多不明。某些重复序列拷贝数较少，只有 1~10 个，有的则很多，可达 5 万~100 万。序列长的一般拷贝数较少，序列短的拷贝数大。人基因组 DNA 中的非编码区，大多是由这些重复序列以