

<<染色体、基因与疾病>>

图书基本信息

书名：<<染色体、基因与疾病>>

13位ISBN编号：9787030225078

10位ISBN编号：7030225074

出版时间：2009-1

出版时间：科学出版社

作者：孙树汉，胡振林，颜宏利 主编

页数：578

字数：857000

版权说明：本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问：<http://www.tushu007.com>

## <<染色体、基因与疾病>>

### 内容概要

本书以人类染色体为主线，依次介绍了每一条染色体的主要特征、染色体上的致病或易感基因及其与疾病的关系，尤其对该染色体上的主要基因的名称、定位、生理功能及其与人类疾病的关系进行了归纳总结，以期对人类基因组计划及其后续的功能基因组和疾病基因组研究的最新成果进行梳理，给研究者一个比较清晰的脉络。

本书是国内第一本系统介绍染色体、基因与疾病的书籍，对于生命科学研究人员或临床医生具有很好的参考价值。

## <<染色体、基因与疾病>>

### 书籍目录

前言第一章 人类最大的1号染色体第二章 2号染色体与非胰岛素依赖型糖尿病第三章 拥有蛋白质编码基因最多的3号染色体第四章 4号染色体与亨廷顿舞蹈病第五章 5号染色体与猫叫综合征第六章 6号染色体与自身免疫病第七章 7号染色体与囊性纤维化第八章 8号染色体与早老症第九章 9号染色体与半乳糖血症第十章 10号染色体与家族性癌综合征第十一章 11号染色体——嗅觉第十二章 12号染色体与癌症第十三章 13号染色体与13三体征第十四章 14号染色体与原发视网膜色素变性第十五章 15号染色体与Prader-willi综合征第十六章 16号染色体与a地中海贫血第十七章 17号染色体与抑癌基因p53第十八章 18号染色体与Edwards综合征第十九章 基因密度最高的19号染色体第二十章 20号染色体与ADA缺乏症第二十一章 21号染色体与唐氏综合征第二十二章 22号染色体与微结构异常第二十三章 x染色体与血友病第二十四章 Y染色体与男性不育

## &lt;&lt;染色体、基因与疾病&gt;&gt;

## 章节摘录

第一章 人类最大的1号染色体 1号染色体是人类染色体中最大的，包含了大约8%的人类遗传信息。

它的大小决定了它在人类基因组遗传图谱和遗传特性研究方面比其他的染色体更具有代表性。

1号染色体具有重要的医学意义：超过350种人类疾病与这条染色体序列的异常相关，这些疾病包括癌症、帕金森病、老年性痴呆以及许多单基因病，而它们对应的基因很多至今还不清楚。

1号染色体也有重要的生物学意义，它大约比人类染色体中最小的21号、22号和Y染色体大6倍，因而它对于研究人类遗传信息在细胞分裂之前协调的复制方式就非常重要。

本章将基于人类1号染色体中已完成的序列，对染色体图谱、基因索引和序列多样性及其与人类疾病的关系提供较为详细的注解。

希望这些注解可以提供更广泛的遗传学和生物学的研究信息。

第一节 DNA序列和生物学特征 一、染色体图谱和DNA序列特征 来自英国Wellcome Trust Sanger学院（the Wellcome Trust Sander Institute）以及美国杜克大学人类遗传学中心等研究机构的研究人员在2006年5月的Natur-P杂志上联合公布了人类基因组第1号染色体序列，完成了人类基因组染色体最长以及最后一个测序。

测序工作组确定了一组代表1号染色体常染色质的2220个最小重叠克隆的序列，这个序列包含223 875 858个碱基对，准确度大于99.99%；其中，120 405 438bp位于短臂（1p）的14个重叠克隆群上，103 470 420bp位于长臂（1q）的13个重叠克隆群上。

这个序列延伸到了染色体两臂的端粒重复基序（TTAGGG）。

和短臂近端（1pcen）的环着丝粒a卫星序列。

还有位于1q邻近着丝粒的异染色质区域的18Mb的碱基仍未被测序。

图1—1显示1号染色体的结构特征略图，更详细的每一区域的特征和注解可通过Vega Human MapView浏览器网上追踪查看（[http://vega.sanger.ac.uk/Homo\\_sapiens/mapview?chr=1](http://vega.sanger.ac.uk/Homo_sapiens/mapview?chr=1)）。

对覆盖了90个基因当量基因组的细菌和酵母菌衍生的克隆库进行详尽的筛查后发现仍存有26个缺口。

其中，8个聚集于1p36，另有8个聚集于1q21.1。

这些区域富含GC而且含有低拷贝重复，推测这些特点导致了这些区域的克隆缺失。

运用荧光素原位杂交技术对染色体DNA进行分析发现17个缺口中包含的碱基总量为0.8Mb，通过将人类重叠群与鼠、兔和猩猩的基因序列进行比对，估计剩余的9个缺口总计有0.53Mb。

因此1号染色体的常染色质部分长度为225.2Mb，其中99.4%是已完成的序列。

<<染色体、基因与疾病>>

版权说明

本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问:<http://www.tushu007.com>