



(7) 还有一些只传男不传女的遗传病。某些遗传病男性要比女性发病多, 或者只表现在男性身上, 而女性却不发病。比如, 秃头、红绿色盲、血友病等疾病, 往往只见于男性患者, 女性只是患病基因携带者。

28

什么是基因图谱?

人类的基因决定了人的生、老、病、死, 它存在于人体每一个细胞内的 DNA 分子 (脱氧核糖核酸分子) 中。DNA 分子在细胞核内的染色体上, 由两条相互盘绕的链组成, 每一条链都是由单一成分首尾相接纵向排列而成, 这种单一成分被称为单核苷酸。单核苷酸由磷酸、脱氧核糖和碱基组成, 因为碱基有 4 种, 故有 4 种单核苷酸 (这些化合物溶于水中能形成碱性溶液)。这 4 种碱基分别简写为 A、T、G、C。它们排列组合构成了基因。

人类基因组计划的目的首先是把人类 23 对染色体上的碱基排列顺序一一测试出来, 以供进一步研究。所谓基因图谱就是 31 亿个“字母” A、T、G、C 的排列组合。

1996 年 10 月, 人类第一次绘制出真正的人类基因图谱, 并且确定了 1.6 万个基因在染色体上的位置。1997 年 3 月, 科学家又绘制出迄今最完整的人类基因图谱, 为查找遗传基因疾病, 如早老性痴呆症、侏儒症、结肠癌、糖尿病、精神病等带来革命性变化。例如从一幅与大脑功能有关的基因图上, 就可找到早老性痴呆症的信息和描述。

然而, 迄今尚未能做到只凭一张基因图谱便可以诊断出某种疾病, 因为据科学家估计, 人类细胞中至少存在有 2 万 ~3 万个基因, 至今尚未能