

## 第十四章

1. 请解释以下名词：断裂基因，重叠基因，基因家族，假基因，卫星 DNA，散在重复序列。

**答案：**

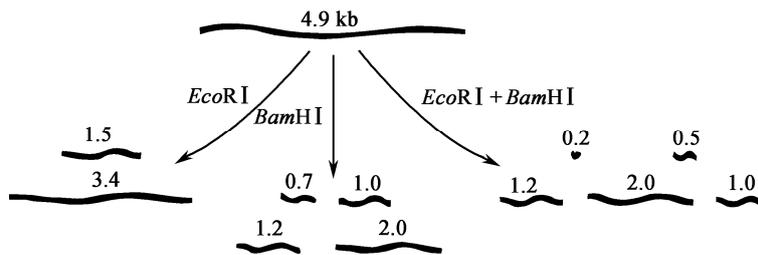
参阅本章第二节。

2. 什么是分子遗传标记？常见的分子遗传标记有哪些？请举例说明它们各自的优点和缺点。

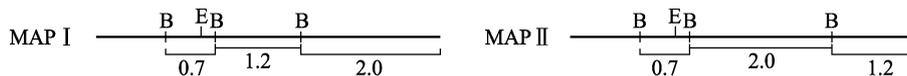
**答案：**

参阅本章第四节。

3. 下图是一张限制性酶切作图得到的结果，请根据酶切结果将 EcoR I 和 BamH I 的酶切位点标记到这段 4.9kb 的 DNA 上。请问结果有几种可能性？你能设计实验进行改进以得到唯一的结果吗？



**答案：**



结果有两种可能性，如上图所示。

利用不完全酶消化的方法可以确定最后的图谱：如果图 1 是正确的，则不完全消化产物中会出现  $0.7+1.2=1.9$  的片段；如果图 2 是正确的，则不完全消化的产物中会出现  $0.7+2.0=2.7$  的片段。

4. 人类基因组的编码基因数目不到 3 万，远远小于我们所预期的，比线虫略多一些，比拟南芥还少一些。你如何理解这个数值和人的复杂性之间的关系。

**答案：**

首先，人类基因的表达受到多层次的调控，尽管人类基因组编码的基因数目不到 3 万，但可以对应上百万中不同的蛋白质，它们可以负责执行多种多样的复杂生命活动。人类基因的表达调控机制包括很多，如转录前调控，可变剪接，蛋白质的活性修饰等使得同一人类基因能够翻译得到不同性质、不同量、不同活性的多种蛋白质。

其次，人类基因组中除了不到 3 万个蛋白质编码基因，还有大量未被鉴定的非编码 RNA，它们是表观遗传调控的重要分子，对人类生命活动也具有不可或缺的作用。

再次，转座、重组等 DNA 事件也可以改变人类基因组的基因性质，增加遗传信息的多样性和组织表达的特异性。

5. 什么叫非编码 RNA, 人类基因组中有哪些类型的非编码 RNA? 试举例介绍它们的功能。

**答案:**

参阅本章第三节。

6. 有一段长度为 10000bp 的 DNA 序列, 我们要对它进行鸟枪法测序。为了完成这个任务, 先将这段 DNA 序列扩增后随机打断, 然后对这些片段进行测序。一般需要约 100 个测序反应 (已知每个测序反应能够完成 500bp 的测序) 才能完成最后的测序, 即实际测序得到的碱基总量与这段序列的大小的比值为 5, 这个比值被称为测序深度。请问为什么在实际操作中要进行如此多的测序反应, 谈谈你的理解。

**答案:**

较低的测序深度意味着很多 DNA 位点可能没被测定, 或者只被测过一次, 因此容易导致拼装序列出现大段空缺和较高的错误率。

7. 全基因组鸟枪法测序和层次鸟枪法测序的优劣各是什么?

**答案:**

参阅本章第三节。

8. 2010 年 5 月 20 日, Craig Venter 领导的实验室向世界宣布首例人造生命诞生, 这是一种完全由人造基因控制的单细胞细菌 *Synthia*。这个人造生命的诞生显然得益于基因组研究的发展。你对基因组研究的发展方向有怎样的看法?

**答案:**

略。

9. 在基因组的发展和应用过程中, 是否也会出现一些问题, 甚至是弊端, 我们该如何对待?

**答案:**

公正运用遗传信息: 遗传信息应准确有效地利用到疾病风险的预测和预防之中, 利用基因组信息确定个人的健康保险, 智力发育等项目在遗传学上是带有歧视性的和不公正性的。保护隐私: 医学记录信息的安全性, 需要相关法律法规的保护。还有就是遗传检测和治疗的安全性和有效性, 以及实验室质量检测的控制和危险菌株及其基因组的保存与防护等。