基因的功能

Printed from https://www.cancerquest.org/zh-hans/aizhengshengwuxue/jiyindegongneng on 12/16/2025

本页上的话题有：

- 转录
- 翻译
- 基因功能总结

细胞内的染色体(chromosomes)存在着大量的信息。据估计,人体有大约30,000个基因(genes)。每个基因为RNA分子指定遗传密码。RNA分子可以被直接利用,也可以用于指导蛋白质(protein)的合成,如之前提到的胰岛素(insulin)。细胞内的信息一般是按照预定顺序而流动,即从信息的储存形式(DNA)通过信息的功能形式 (RNA)到最后的产物(蛋白质)。这条通路被所有生物体采用。下面是有关这条通路的图解:

Your browser does not support HTML5 embedded video.

从上图可以看出,DNA被用来合成更多DNA模板。这个过程称为复制(replication),我们在这里详细介绍。

将DNA(基因)中的某些片段用于合成RNA的过程称为转录(transcription)。我们将较详细地介绍转录过程,因为某些基因在转录过程中的改变在癌症发生上起着重要作用。

如果这些基因在任何时候都处于“启动”状态,则会出现问题。我们生活环境的改变意味着不同基因应在不同时间“启动”。例如,如果我们吃的食物中有大量乳糖(牛奶中的一种糖),那么我们机体对之作出的反应是,“启动”(转录)基因,导致分解乳糖的酶(enzymes)的产生。如果是不同的糖或营养素,应该“启动”相应的基因以对付不同的物质。

转录

转录(transcription)是为了制作基因(gene)的RNA复制本。这种RNA能指导蛋白质(protein)合成或在细胞内直接被利用。含有细胞核(nucleus)的所有细胞都存在着完全一样的遗传信息。之前曾提到过,在某种细胞中,只有很少基因会在任何时间被用于RNA合成。在正常细胞里,转录过程会受到以下的严格管理:

- 基因必须在规定时间被转录。
- 从基因制得的RNA的量必须正确。
- 只有需要的基因才能被转录。
- “关闭”转录与“打开”转录一样重要。

你可以把以上管理比作为对一条精心设计的流水作业线的管理,如同你在工厂里所看到的那样。需要生产时,“打开” 流水作业线;不需要生产时,“关闭” 流水作业线。

人类染色体(chromosomes)储存着大量信息。每个染色体有一条长长的DNA链,这条链由几百万个核苷酸(nucleotides)组成。一个基因只占据染色体的一个小小的片段。

以下动画中显示的是DNA在染色体中如何组织排列的。DNA紧紧地缠绕和螺旋化以减少所占的空间，就像在线轴上绕线一样。下面展示的染色体已经被复制了并且呈现标志性的X状。细胞分裂前的染色体就是呈现这种状态。

转录的步骤

为了转录(transcription)成功,必须用一种方法确定转录的“起、止”时间。这个“起、止”时间由某些特别蛋白质(proteins)控制。这些蛋白质与即将被转录的基因的起始点结合。我们把这些蛋白质叫做转录因子(transcription factors)。

转录过程分为以下几个步骤：

1. 转录因子识别被转录基因的启动部位(启动子)。
2. 合成RNA的酶(enzyme)(RNA聚合酶)与转录因子结合并识别启动部位。
3. RNA聚合酶顺着DNA方向制作复制本,一直到该基因末端。
4. RNA聚合酶脱落,RNA被释放。这样的复制过程会重复许多遍。
5. 如果复制出的RNA含有蛋白质编码,则该RNA会离开细胞核(nucleus)而进入细胞溶质。

Your browser does not support HTML5 embedded video.

注意,上面提到的那个基因实际上是DNA分子(染色体)上的一段核苷酸。

转录因子的功能异常几乎在所有已知的癌症中都能见到。既然转录因子对细胞正常活动时如此必要，其异常功能会对该细胞所有其他部分产生及其严重的影响。再用工厂的流水作业线作为比喻，功能异常的转录因子会使本该停止的流水作业线仍然不停地运行，生产出过多的产品。而在需要它运行时，却不运行，结果导致某些产品缺乏。

转录因子

下面例子显示了人类癌症中功能异常的转录因子:

- p53 (TP53)- 控制p53转录因子（蛋白质）生成的基因在一半多的癌症中变异。p53基因生成的蛋白质很重要，因为它控制了参与细胞分裂的基因的转录。更多关于p53基因的信息在癌症抑制基因一章中。
- Rb - 这个基因的蛋白质产物是一个拥有有趣功能的转录因子。实际上，它的功能是阻碍其他的转录因子。这样，Rb防止了细胞分裂过程所需主要基因的转录。最初，Rb被描述为在眼癌（retinoblastoma）中存在的基因变异，它的名字也由此得来。现在，我们得知Rb蛋白质在很多不同的癌症中起作用。更多关于Rb 基因的信息在癌症抑制基因一章中。
- 雌激素受体 (ER) - 这个蛋白质和进入细胞的雌激素结合。雌激素是由卵巢分泌的类固醇（酯类）激素。蛋白质和激素的结合体成为转录分子，使目标细胞分裂。 这个受体在女性生殖器官（例如乳房，卵巢）中是激活的。正因如此，雌激素被认为是一个刺激癌症在这些部位生成的因素。

雌激素的作用机制显示如下:

Your browser does not support HTML5 embedded video.

绿色小球代表雌激素。 雌激素是具有疏水性(hydrophobic)的小分子物质,它通过脂膜进入细胞。一旦进入细胞,雌激素便能与其受体 (橙色所示) 结合。所形成的复合体再与细胞核(nucleus)内的DNA结合,使基因得到转录。

现已研制出几种药物,试图阻断雌激素对基因的“启动”作用。临床上常用的他莫昔芬(tamoxifen)属于这类药物,它能部分地抑制雌激素活性。他莫昔芬在下面的动画中用粉色表示。

Your browser does not support HTML5 embedded video.

这类药物应该会减慢那些对雌激素及其受体敏感的肿瘤的生长速度。有关雌激素及其受体的更多信息,参看“癌症治疗”一章。

转录因子对细胞分裂的重要性已经反复强调过了。恶性肿瘤是因为细胞分裂得不到控制而引起的。所以，我们要讨论的下一个过程就是细胞分裂。了解正常的细胞分裂过程十分重要，这样会有利于我们理解细胞分裂中出现的问题。

翻译

信使RNA (mRNA)在通过上述转录(transcription)过程而生成后,被在细胞核(nucleus)里进行加工,然后被释放到细胞液(cytosol)中。

之后,mRNA 被细胞液中的核糖体(ribosome)亚单位识别,由核糖体对其信息进行“解读”来合成蛋白质(protein)。指导蛋白质合成的信息被编码在组成mRNA 的核苷酸 (nucleotides)序列里。三个核苷酸为一组(称为密码子codons)被核糖体“解读”,使某个氨基酸(amino acid)插入正在合成的多肽(蛋白质)中。下面的动画显示了该过程。

Your browser does not support HTML5 embedded video.

蛋白质合成后,获得具有活性的折叠结构,便能执行它在细胞内的功能。蛋白质的正确折叠、运输、功能发挥、以及最终破坏,都受着严格的控制和管理。

控制上述过程的基因(genes)常在癌症中遭到损害,而且出现功能异常。

更多有关本章的信息可以在Robert A. Weinberg所著的《癌症生物学》(The Biology of Cancer)一书第一章中被找到.

基因功能总结

中心法则

- 我们染色体中的DNA包含了基因信息，这些基因信息转录成为RNA。
- 有很多不同种类的RNA (tRNA, mRNA, rRNA等等)。它们由相同的成分组成，但拥有不同的功能，位置，和结构。
- 信使RNA (mRNA)可以被翻译成蛋白质。标准的信息流程为：
    - DNA→RNA→蛋白质
- 一系列总是“启动”的基因是很危险的。不同的基因需要在不同的时间，根据特定细胞的需求和功能而被“启动”。

转录

- 转录的目的是形成基因的RNA复制本。
- 转录因子通过与基因起始点结合来确定转录开始的位置。
- p53, Rb, 和雌激素受体都是转录因子，它们在癌症中出现功能障碍。
- 转录过程可以分为以下几个步骤：
    1. 转录因子识别被转录基因的启动部位(启动子)。
    2. 合成RNA的酶(RNA聚合酶)与转录因子结合。
    3. RNA聚合酶顺着DNA方向制作复制本。
    4. RNA聚合酶脱落，RNA被释放。
    5. RNA留在细胞和内或离开细胞核而进入细胞溶质。

翻译

- 翻译的目的是利用mRNA所带的编码信息合成蛋白质。
- 翻译过程可以分为以下几个步骤：
    1. mRNA离开细胞核，并在细胞溶脂中被核糖体亚基识别和结合。
    2. 核糖体一次“解读”三个核苷酸（一个密码子）。
    3. 核糖体根据密码子插入氨基酸到不断增长的蛋白链。
    4. 当核糖体遇到终止密码子时蛋白质合成停止。
    5. 蛋白质进入一个受严格控制的折叠过程，并且获得一个完全折叠的结构。
- 控制蛋白质的正确折叠，运输，活动，和最终破坏的基因在癌症中常常遭到损害，或出现功能异常。