

生物科学
生物技术
系 列

GENETICS

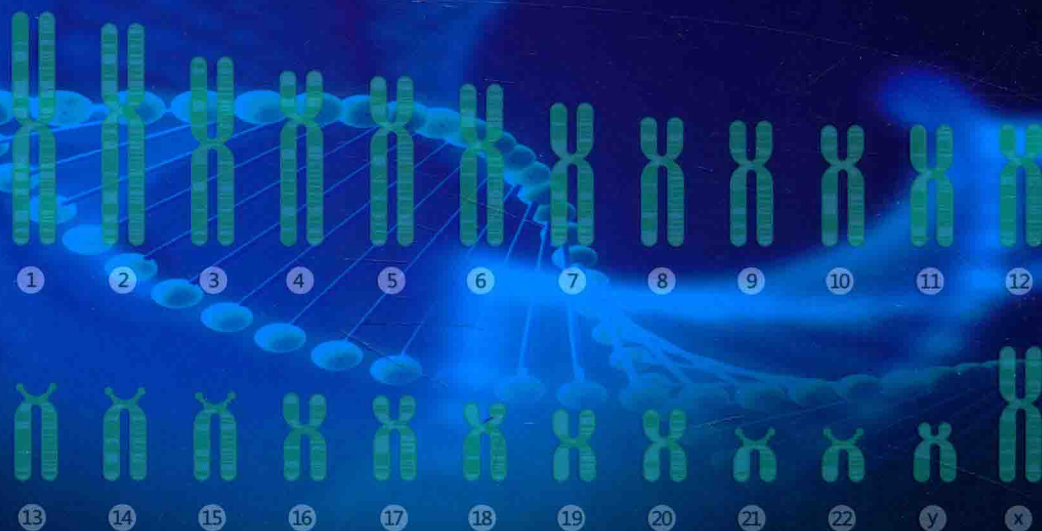
普通高等教育“十三五”规划教材

精品课程教材

遗传学

第二版

姚志刚 赵凤娟 主编



化学工业出版社

普通高等教育“十三五”规划教材
精品课程教材

遗 传 学

(第二版)

姚志刚 赵凤娟 主编



化学工业出版社

· 北 京 ·

本书遵循遗传学的发展规律,在第一版的基础上对内容进行了适当修改和补充,全面、系统地介绍了遗传学的基本概念、基本原理和基本方法。全书共分15章,内容包括:绪论、遗传的染色体基础、遗传物质的分子基础、孟德尔定律、连锁交换定律、性别决定与伴性遗传、数量性状遗传、微生物遗传、染色体的变异、基因突变、细胞质遗传、基因表达与调控、群体遗传和生物进化、基因工程和基因组学、人类遗传。

本教材适合应用型本科院校生物科学、生物技术、生物工程、生态学、草业科学、生物化工、生物制药等专业学生使用;也可供其他民办本科院校、独立学院及高职高专院校的生命科学、医学及环境科学相关专业学生参考。

图书在版编目(CIP)数据

遗传学/姚志刚,赵凤娟主编.—2版.—北京:化学工业出版社,2015.9
普通高等教育“十三五”规划教材
ISBN 978-7-122-24427-7

I. ①遗… II. ①姚…②赵… III. ①遗传学-高等学校-教材 IV. ①Q3

中国版本图书馆CIP数据核字(2015)第140638号

责任编辑:魏巍 赵玉清

装帧设计:刘剑宁

责任校对:边涛

出版发行:化学工业出版社(北京市东城区青年湖南街13号 邮政编码100011)

印刷:北京永鑫印刷有限责任公司

装订:三河市宇新装订厂

787mm×1092mm 1/16 印张19¼ 字数482千字 2015年9月北京第2版第1次印刷

购书咨询:010-64518888(传真:010-64519686) 售后服务:010-64518899

网址: <http://www.cip.com.cn>

凡购买本书,如有缺损质量问题,本社销售中心负责调换。

定 价:39.00元

版权所有 违者必究

第二版编写人员名单

主 编 姚志刚 赵凤娟

副主编 张韩杰 曾万勇 郭 彦

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

陈兆贵 邓艳美 郭 彦 蒋 锋 李金莲

李 文 刘 梅 刘雪红 王 陶 姚志刚

曾万勇 张韩杰 张伟伟 赵凤娟 赵自国

前 言

遗传学是生命科学中发展最为迅速、最为活跃的前沿学科之一，近年来也有多种新版本的遗传学教材出版，但大多精力集中在研究型教育层面，定位于应用型人才培养的教材规划相对较少。本教材的修订是结合应用型本科院校培养应用型人才的办学特点，确定的编写计划。此次修订版坚持第一版的特色，既保证基础，更注重应用，在融入最新遗传学发展前沿知识（例如 QTL 定位、表观遗传等）的基础上，结合教师课堂实践以及来自编者和读者的意见反馈，对第一版中各章节内容进行了删减（例如细胞结构、核酸分子结构、生物进化概述等）、调整（例如转化、母体影响等）或完善（例如遗传平衡定律的扩展、人类遗传），尤其注意对第一版中一些疏漏甚至错误之处进行了校正。期望在搭建遗传学基础理论框架的同时，继续突出面向应用型本科院校的特点，侧重遗传基本原理、统计分析方法和具体实例的有机结合，注重对学生科学思维、专业兴趣的引导；注意平衡经典遗传学和分子遗传学的内容，总体内容设计符合应用型本科院校对于该门课程的要求。

具体修订分工如下：滨州学院姚志刚（第一章、第五章）、赵自国（第二章、索引）、张韩杰（第三章、第八章），泰山学院李金莲（第四章），武汉轻工大学曾万勇（第六章），聊城大学郭彦（第七章），滨州学院张伟伟（第九章、第十五章）、刘雪红（第十章、第十一章）、赵凤娟（第十二章、第十三章），惠州学院陈兆贵（第十四章）。全书由姚志刚和赵凤娟统稿。

限于编者水平，加之编写仓促，书中难免仍有疏漏之处，敬请专家、同行们、同学们不吝赐教，给予批评指正！

编 者
2015 年 3 月

第一版前言

遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学，是生命科学中发展最为迅速、最为活跃的前沿学科之一，同时也是一门基础理论学科。特别是随着学科的发展及与其他学科的相互渗透，遗传学的相关理论和研究已经进入分子水平，学好遗传学对于进一步学习现代分子生物学和生物技术等具有极为重要的作用。

目前国内已有多种版本的遗传学教材出版，如农业院校、师范院校以及综合类院校等需要的遗传学教材，但专门面向应用型本科院校生命科学相关专业学生的遗传学教材还比较缺乏，而应用型本科院校已成为中国高等教育的重要组成部分，其在推进高等教育大众化、多样化、地方化、应用性进程方面的作用正日益显现。因而，由化学工业出版社组织，主要由在全国各类应用型本科院校从事遗传学教学工作的教师分工协作编写了这本教材。本套教材在保证基础知识够用的前提下，更注重实际应用，将科学性、实用性、前瞻性统一起来，从而区别于以往教材重基础，轻实践的特点。本教材博取众家之长，联系生活、以人为本，注重对科学思维、专业兴趣的引导，既使教材生动活泼，又能突出学以致用特点。本教材适合生物科学、生物技术、生物工程、生态学、草业科学、生物化工、生物制药等本科专业学生使用。也可供其他生命科学相关专业学生参考。

本书共有十四章，分别从个体水平、细胞水平、分子水平和群体水平阐述了遗传学的基本理论知识和框架。各章具体分工如下：第一章绪论由滨州学院姚志刚、张伟伟老师编写；第二章遗传的细胞学基础由徐州工程学院王陶老师编写；第三章遗传物质的分子基础由仲恺农业工程学院蒋锋老师编写；第四章孟德尔定律由泰山学院李金莲老师编写；第五章连锁交换定律由滨州学院姚志刚老师编写；第六章性别决定与伴性遗传由武汉工业学院曾万勇老师编写；第七章数量性状遗传由聊城大学郭彦老师编写；第八章微生物遗传由滨州学院张韩杰老师编写；第九章染色体的变异由枣庄学院刘梅老师编写；第十章基因突变由枣庄学院邓艳美老师编写；第十一章细胞质遗传由滨州学院刘雪红老师编写；第十二章基因表达与调控由徐州工程学院李文老师编写；第十三章群体遗传和生物进化由滨州学院赵凤娟老师编写；第十四章基因工程和基因组学由惠州学院陈兆贵老师编写，索引由滨州学院张伟伟老师整理。

限于编者水平，加之编写仓促，书中的错漏和缺点在所难免，衷心期待读者的批评、指正和建议，以便再版时修改完善。

编者
2011年3月

目 录

第一章 绪论	1
【本章导言】	1
第一节 遗传学概述	1
一、遗传学的基本概念	1
二、遗传学研究的对象和任务	2
第二节 遗传学发展简史	2
一、遗传学的诞生	2
二、遗传学的发展	3
第三节 遗传学在国民经济中的作用	5
一、在农牧业生产中的作用	5
二、在工业生产中的作用	5
三、在能源开发和环境保护中的作用	5
四、在医疗保健工作中的作用	6
五、在社会学领域中的应用	6
本章小结	6
复习题	6
第二章 遗传的染色体基础	7
【本章导言】	7
第一节 染色体	7
一、染色体的形态特征和类型	7
二、染色体的精细结构	8
三、染色体的数目	11
四、特异染色体	11
第二节 细胞分裂	13
一、无丝分裂	13
二、细胞周期	13
三、有丝分裂	15
四、减数分裂	18
第三节 染色体周史	20
一、生物的生殖方式	20
二、生活周期	23
本章小结	26
复习题	26
第三章 遗传物质的分子基础	27
【本章导言】	27
第一节 DNA 作为主要遗传物质的证据	27
一、细菌的转化实验	27
二、噬菌体的侵染与繁殖实验	28
三、烟草花叶病毒的感染和繁殖实验	28
第二节 核酸的化学结构与自我复制	29
一、两种核酸及其分布	29
二、DNA 与 RNA 的分子结构	30
三、DNA 与 RNA 的自我复制	32
第三节 遗传信息与遗传密码	33
一、三联体密码	33
二、三联体密码的翻译	34
第四节 遗传信息的传递	35
一、从 DNA 到 RNA	36
二、从 RNA 到蛋白质	41
三、中心法则及其发展	43
本章小结	44
复习题	45
第四章 孟德尔定律	46
【本章导言】	46
第一节 分离定律	46
一、一对性状的杂交试验	46
二、分离现象的解释	47
三、分离定律的验证	48
四、分离定律的实质	49
五、分离定律的意义	50
第二节 自由组合定律	50
一、两对性状的杂交试验	51
二、自由组合现象的解释	51
三、自由组合定律的验证	53
四、自由组合定律的实质	53
五、多对基因的自由组合	54
六、自由组合定律的意义	55
第三节 统计学原理在遗传学中的应用	55
一、概率的应用	55

二、二项式展开的应用	57	三、复等位基因	60
三、 χ^2 测验	58	四、致死基因	61
第四节 基因在性状发育中的作用	59	五、非等位基因的相互作用	62
一、基因的作用与环境的关系	59	本章小结	65
二、等位基因的相互作用	60	复习题	65
第五章 连锁交换定律	67		
【本章导言】	67	第三节 基因定位和遗传学图	75
第一节 连锁交换定律的实质	67	一、基因定位的方法	75
一、连锁与交换现象的发现	67	二、遗传干涉和并发系数	78
二、连锁与交换现象的解释	68	三、连锁群与连锁遗传图	79
三、完全连锁与不完全连锁	69	第四节 连锁和交换定律的意义	81
四、不完全连锁的细胞学基础	71	一、理论上的意义	81
第二节 重组率及其测定	73	二、育种实践中的应用	81
一、重组率的概念	73	三、人类遗传中的应用	82
二、重组率的测定	73	本章小结	82
三、重组率的大小	74	复习题	82
四、重组率与交换值	74		
第六章 性别决定与伴性遗传	84		
【本章导言】	84	四、伴 Z 隐性遗传	94
第一节 性别决定	84	五、从性遗传和限性遗传	94
一、性染色体决定性别理论	84	第四节 性别畸形	95
二、性别决定的方式	86	一、由遗传因素引起的性别畸形	96
三、剂量补偿效应	89	二、由环境条件引起的性别畸形	98
第二节 性别分化	90	第五节 性别控制	98
一、外环境对性别分化的影响	91	一、性别控制的意义	99
二、内环境对性别分化的影响	92	二、影响性别的因素	99
第三节 伴性遗传	92	三、性别控制的途径	99
一、伴 X 隐性遗传	93	本章小结	102
二、伴 X 显性遗传	93	复习题	103
三、伴 Z 显性遗传	94		
第七章 数量性状遗传	104		
【本章导言】	104	一、数量性状基因概念	118
第一节 数量性状遗传分析	104	二、数量性状基因定位方法	118
一、数量性状的特征	104	第五节 近亲繁殖	120
二、数量性状遗传的多基因学说	105	一、近亲繁殖的概念及类型	120
三、数量性状和质量性状的关系	109	二、近交系数和亲缘系数	120
四、数量性状和选择	110	三、近交或自交的遗传学效应	123
第二节 数量性状遗传的基本统计方法	111	四、回交的遗传效应	124
一、平均数	111	第六节 杂种优势	125
二、方差与标准差	112	一、杂种优势的概念和特点	125
第三节 遗传率的估算	112	二、杂种优势的遗传学理论	125
一、遗传率的概念	112	三、杂种优势的利用	126
二、遗传率的估算及应用	113	本章小结	127
第四节 数量性状基因定位	118	复习题	127

第八章 微生物遗传	129
【本章导言】	129
第一节 微生物遗传的特点	129
第二节 真菌的遗传	131
一、顺序四分子的遗传分析	131
二、非顺序四分子的遗传分析	136
第三节 细菌的遗传分析	137
一、细菌的遗传物质	137
二、质粒	138
三、转化	140
四、细菌接合	141
五、中断杂交作图	142
六、基因重组作图	144
七、转导作图	146
八、F'因子和性导作图	148
第四节 病毒或噬菌体的遗传分析	149
一、病毒或噬菌体基因组的特点	149
二、烈性噬菌体和温和噬菌体	149
三、噬菌体的基因重组作图	151
本章小结	152
复习题	152
第九章 染色体的变异	154
【本章导言】	154
第一节 染色体结构变异	154
一、缺失	154
二、重复	155
三、倒位	157
四、易位	160
第二节 染色体数目变异	164
一、染色体组和染色体数目变异的类型	164
二、整倍体的类别、遗传表现及其应用	164
三、非整倍体的类别及其遗传表现	170
本章小结	172
复习题	172
第十章 基因突变	173
【本章导言】	173
第一节 基因突变概述	173
一、基因突变的概念	173
二、基因突变的表现类型	173
三、基因突变的特性	174
第二节 基因突变的检出	176
一、细菌和真菌基因突变的检出	176
二、植物基因突变的检出	177
三、动物基因突变的检出	178
四、人类基因突变的检出	180
第三节 诱发突变	180
一、物理诱变因素及其作用机理	181
二、化学诱变因素及其作用机理	182
第四节 DNA 损伤和修复	184
一、DNA 损伤的类型	184
二、DNA 损伤的修复机制	186
三、DNA 损伤修复的生物学意义	188
第五节 表观遗传变异	189
一、表观遗传学的概念	189
二、表观遗传学的主要内容	189
三、表观遗传学的发展及意义	190
本章小结	190
复习题	191
第十一章 细胞质遗传	192
【本章导言】	192
第一节 细胞质遗传的概念和特点	192
一、细胞质遗传的概念	192
二、细胞质遗传的特点	192
三、细胞质遗传的实例	193
第二节 细胞质遗传的物质基础	196
一、线粒体遗传的分子基础	196
二、叶绿体遗传的分子基础	198
第三节 细胞质基因和细胞核基因之间的 关系	199
一、共生体和质粒决定的染色体外 遗传	199
二、植物雄性不育的遗传	201
第四节 母性影响	204
一、母性影响的遗传现象	205
二、母性影响的遗传学特点	206
本章小结	207
复习题	207

第十二章 基因表达与调控	208
【本章导言】	208
第一节 基因的概念及发展	208
一、基因的最初概念	208
二、基因的精细结构和功能	209
三、基因概念的多样性	210
第二节 基因表达调控	212
一、原核生物的基因表达调控	212
二、真核生物的基因表达调控	219
本章小结	225
复习题	226
第十三章 群体遗传和生物进化	227
【本章导言】	227
第一节 群体的遗传平衡	227
一、基因频率和基因型频率	227
二、哈迪-温伯格定律	228
第二节 哈迪-温伯格定律的扩展	230
一、复等位基因的基因频率	230
二、X连锁座位上的基因频率	231
第三节 影响群体遗传平衡的因素	232
一、突变	232
二、选择	233
三、突变和选择的联合作用	236
四、迁移	236
五、遗传漂变	237
第四节 达尔文的进化学说及其发展	238
一、拉马克的获得性状遗传学说	238
二、达尔文的自然选择学说	239
三、进化理论的发展	240
第五节 分子进化	241
一、蛋白质进化	241
二、核酸进化	243
三、非达尔文进化理论——中性学说	244
第六节 物种形成	245
一、物种的概念	245
二、隔离在进化中的作用	246
三、物种形成的方式	248
本章小结	250
复习题	250
第十四章 基因工程和基因组学	251
【本章导言】	251
第一节 基因工程	251
一、基因工程概述	251
二、基因工程的酶学基础	252
三、载体	254
四、重组 DNA 导入受体细胞的方法	257
五、外源基因在原核细胞中的表达	258
六、基因工程的应用	264
第二节 基因组学	266
一、基因组学概念	266
二、基因组图谱的构建	267
三、功能基因组学	270
四、蛋白质组学	272
本章小结	274
复习题	275
第十五章 人类遗传	276
【本章导言】	276
第一节 免疫遗传	276
一、免疫的基本概念	276
二、免疫细胞的来源和发育分化	276
三、红细胞抗原遗传	277
四、白细胞抗原遗传	278
第二节 肿瘤遗传	278
一、染色体异常与肿瘤	279
二、癌基因	279
三、肿瘤抑制基因	281
第三节 遗传与优生	282
一、优生的影响因素	282
二、优生的措施	283
本章小结	284
复习题	285
参考文献	286
索引	288

第一章 绪 论

【本章导言】

遗传学是 20 世纪兴起的一门年轻而发展迅速的学科，随着研究的进展，它的分支已深入到生物科学的所有领域，成为现代生物学的中心和带头学科。它既是生物学中的一门基础理论学科，同时又是应用性非常强的一门课程。遗传学新理论、新技术、新成果层出不穷，而新成果又快速地转化为生产力。如遗传工程技术已成为世界各国的支柱产业，而基因诊断和基因治疗等正在为人类展示出美好的前景。这一切也向人们展示，21 世纪的遗传学是一个极具活力的学科，它将带动整个生命科学迅猛发展，使人类支配和主宰生命世界的能力再有一个巨大的飞跃。

第一节 遗传学概述

一、遗传学的基本概念

遗传学 (genetics) 是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传和变异是遗传信息决定的，因此，遗传学也就是研究生物体遗传信息的组成、传递和表达规律的一门科学。

遗传和变异是生物界最普遍、最基本的两个特征。

1. 遗传

在生物繁殖的过程中，亲代与子代之间在性状上总是表现相似的现象，称为**遗传** (heredity)。性状包含了生物所有的特征和特性，如人的身高、眼睛的颜色等；小麦的株高、颖壳的颜色等。俗话说“种瓜得瓜，种豆得豆”，“龙生龙，凤生凤，老鼠生仔会打洞”，都是人们对遗传现象的描述。

2. 变异

尽管遗传现象是生物界的普遍现象，但是这并不意味着亲代与子代完全相同，亲代和子代总是存在着不同程度的差异。俗语说“一母生九子，连娘十个样”，“一树结果，有甜有酸”就是早期人类对变异现象的初步描述。生物界没有绝对相同的两个个体，即使是同卵双生的同胞之间也不完全相同。生物在繁殖的过程中，亲代与子代、子代与子代之间总是存在着相对差异，这种同种个体之间的差异叫**变异** (variation)。

3. 遗传和变异的关系

遗传和变异的表现都与环境有着不可分割的关系。生物与环境的统一是生命科学中的基本原则。因为任何一种生物都必须在合适的环境中摄取营养，通过新陈代谢生长、发育和繁殖后代，从而表现出性状的遗传和变异现象。在整个生物界，遗传是相对的、保守的，而变异是绝对的、发展的，遗传和变异是相互制约又相互依存的。在生物进化的过程中，如果没有遗传，生物就不能把种的特征传递下去，任何物种都不可能存在；没有变异，物种就无法适应急剧变化的环境，生物就是在遗传与变异这对矛盾的斗争和转化中不断向前发展进化的。因此，遗传和变异是生物进化发展和物种形成的内在因素。

二、遗传学研究的对象和任务

遗传学就是以植物、动物、微生物以及人类为研究对象,研究他们为什么能产生遗传和变异,有些什么规律性,其物质基础是什么,人类能否控制遗传和变异。人类不仅研究这些规律,而且要能动地运用这些规律,使之成为改造生物的有力武器,如提高某些生物育种效率和医药研究水平,攻克各种遗传性疾病,为人类造福。

第二节 遗传学发展简史

人们早在古代从事农业生产过程中便注意到了遗传和变异的现象。春秋时代有“桂实生桂,桐实生桐”,战国末期又有“种麦得麦,种稷得稷”的记载。东汉王充曾写道“万物生于土,各似本种”,并进一步指出“嘉禾异种……常无本根”,认识到了变异的现象。这说明古代人民对遗传和变异有了粗浅的认识,但由于种种原因没能形成一套遗传学理论。直到19世纪才有人尝试把积累的材料加以归纳、整理和分类,并用理论加以解释,对遗传和变异进行系统研究。

一、遗传学的诞生

1. 拉马克的“用进废退学说”和“获得性状遗传假说”

18世纪下半叶和19世纪上半叶法国学者拉马克(J. B. Lamarck)对生物遗传和变异进行了系统的研究,并在1809年出版了《动物的哲学》(Philosophie Zoologique)一书,认为环境条件的改变是生物变异的根本原因,提出了动物器官的进化与退化取决于用与不用,即器官的“用进废退”(use and disuse of organ)理论以及每一世代中由于用或不用而加强或削弱的性状是可以遗传的,即获得性状遗传(inheritance of acquired characters)等学说。虽然用进废退学说和获得性状遗传假说都存在科学问题,但在当时,对于遗传和变异规律的研究起了很重要的推动作用。

2. 达尔文的“泛生说”

达尔文(Darwin, 1809—1882年),进化论学者,英国的博物学家,为了解释生物的遗传现象,他提出了“泛生论”假说(hypothesis of pangenesis)。他假设:生物的各种性状,都以微粒——“泛因子”状态通过血液循环或导管运送到生殖系统,从而完成性状的遗传。限于当时的科学水平,对复杂的遗传变异现象,他还不能做出科学的回答。虽然如此,达尔文学说的产生促使人们重视对遗传学和育种学的深入研究,为遗传学的诞生起了积极的推动作用。

3. 魏斯曼的“种质学说”

魏斯曼(Weismann, 1834—1914年)认为多细胞生物体由种质和体质两部分组成,体质是由种质产生的,种质在世代中是连绵不断的。环境只能影响体质,而不能影响种质,后天获得性状不能遗传。魏斯曼的种质学说(germplasm theory)使人们对遗传和不遗传的变异有了深刻的认识,但是他对种质和体质的划分过于绝对化。

4. 孟德尔的“遗传因子学说”

孟德尔(G. J. Mendel, 1822—1884年)在前人工作的基础上进行了8年豌豆杂交试验,并于1866年发表了“植物杂交实验”论文,首次提出分离和自由组合两个遗传的基本定律。认为生物的性状由体内的“遗传因子”决定,而遗传因子可从上代传给下代。他应用统计方法分析和验证这个假设,对遗传现象的研究从单纯的描述推进到正确的分析,为近代颗粒性遗传理论奠定了科学的基础。遗憾的是限于当时科学的发展和一些人人为的因素,这一

重要理论未被重视，直至 34 年后才被 3 位科学家在不同的国家，利用不同的实验材料所验证。

5. 遗传学真正成为一门独立的学科

1900 年三位植物学家 DeVries 研究月见草和玉米，Correns 研究玉米、豌豆和菜豆，Tschermak 研究豌豆等几种植物，都从自己独立的研究中同时发现并证实了孟德尔定律，此后许多学者都按照孟德尔的理论和研究方法对动植物的遗传现象进行了广泛深入的研究，遗传学研究得到了迅速发展。因此，这一年由于孟德尔定律的重新发现而被公认为是遗传学的奠基年，孟德尔则被称为“遗传学之父”。

但是，遗传学作为一个学科的名称却是英国人 Bateson 于 1906 年首先提出的，他还将孟德尔最初提出的控制一对相对性状的遗传因子定名为等位基因 (allelomorph, 后缩写为 allele)。1903 年 Sutton 发现染色体行为与遗传因子的行为一致，于是提出了染色体是遗传因子的载体的观点。1909 年丹麦遗传学家 Johannson 提出用基因 (gene) 一词代替孟德尔的遗传因子。至今遗传学中广泛使用等位基因和基因这两个名词。

二、遗传学的发展

(一) 经典遗传学的发展

1. 摩尔根及连锁遗传定律

1910 年美国遗传学家摩尔根 (T. H. Morgan) 和他的学生们用果蝇为材料，研究性状的遗传方式，进一步证实了孟德尔定律，并把孟德尔所假设的遗传因子 (后称为基因) 具体落实在细胞核内的染色体上，从而建立了著名的基因学说 (gene theory)。他们还得出连锁交换定律，确定基因直线排列在染色体上。摩尔根所确立的连锁交换定律与孟德尔的分离和自由组合定律共称为遗传学三大基本定律。此后的遗传学就以基因学说为理论基础，进一步深入到各个领域进行研究，建立了众多的分支和完整的体系，并日趋复杂和精密。

2. 人工诱变

1927 年 Muller 和 Stadler 几乎同时采用 X 射线诱发果蝇和玉米突变成功，开创了人工诱变研究的新领域，进一步丰富了遗传学的内容，为育种实践提供了理论基础和新的方法。1937 年 Blakeslee 等利用秋水仙素成功诱导植物产生多倍体，为探索遗传的变异开辟了新途径。

3. 群体遗传、数量遗传和杂种优势理论的确立

1908 年英国数学家哈迪 (G. H. Hardy) 和德国医生温伯格 (W. Weinberg) 分别发现了群体中的基因平衡理论 (又称遗传平衡理论或 Hardy-Weinberg 定律)，奠定了群体遗传学的基础。

1930—1932 年 Fisher、Wright 和 Haldane 等应用数理统计方法分析性状的遗传变异，推断群体的各项遗传参数，建立了群体数量遗传学，使遗传学的发展从个体水平延伸到群体水平。

1910—1949 年，随着玉米等杂种优势在生产上的利用，Bruce、Jones、Shull、East 和 Fisher 等提出了杂种优势理论。

4. 遗传物质是 DNA 或 RNA 的证实

1928 年 Griffith 用肺炎双球菌进行转化实验，得出遗传物质是 DNA；1944 年 Avery 等直接证实 DNA 是转化肺炎双球菌的遗传物质；1952 年 Hershey 和 Chase 证实噬菌体内的遗传物质也是 DNA。随后，Frankel 和 Singer 等证实在没有 DNA 的生物中，遗传物质是 RNA。

5. “一个基因一个酶”学说

1941年Beadle和Tatum等开始用链孢霉(*Neurospora crassa*, 又称红色面包霉)为材料, 着重研究基因的生理功能和生化功能、分子结构及诱发突变等问题。Beadle等的研究证明了基因是通过它所控制的酶决定生物代谢中的生化反应步骤, 进而决定性状, 提出了“一个基因一个酶”的假说, 从而发展了微生物遗传学和生化遗传学。

(二) 现代遗传学的发展

1. 分子遗传学的诞生与早期发展

1953年美国分子生物学家沃森(Watson)和英国分子生物学家克里克(Crick)根据X射线衍射分析提出了著名的DNA右手双螺旋结构模型, 更清楚地说明了基因组成成分就是DNA分子, 它控制着蛋白质的合成过程。基因的化学本质的确定, 标志着遗传学又进入了一个新阶段——分子遗传学发展的新时代。

1957年法国遗传学家本兹尔(Benzer)以 T_4 噬菌体为材料, 在DNA分子结构的水平上, 分析研究了基因内部的精细结构, 提出了顺反子(cistron)学说。顺反子的概念打破了过去经典遗传学关于基因是突变、重组、决定遗传性状差别的“三位一体”的概念, 把基因具体化为DNA分子上的一段核苷酸顺序, 它负责遗传信息的传递, 是决定一条多肽链的完整的功能单位。但它又是可分的, 它内部的核苷酸组成可以独自发生突变或重组, 而且基因同基因之间还有相互作用, 且排列位置不同, 会产生不同的效应。所有这些均是基因概念的重大发展。同年, Meselson和Stahl用实验证明了DNA的半保留复制。Crick还根据实验提出了中心法则, 确定了遗传信息的流动方向和基因的表达。

2. 基因表达调控的研究

1961年Monod和Jacob依据大肠杆菌在乳糖分解时各种酶含量的变化试验, 发现基因有结构基因和调节基因的差别, 阐明了原核生物基因“开”和“关”的机制, 提出了“乳糖操纵子(operon)学说”, 首先证明了基因是在特定的遗传调控下进行表达的, 从而正式开始了对基因表达的各种调控方式的研究。

1961—1966年Nirenberg、Lederberg等经过7年的研究, 搞清了密码子的三联体结构, 破译了64个密码子的含义, 列出了遗传密码表, 使遗传信息的表达有了更多根据, 从而把生物界统一起来。

3. 重组DNA技术的诞生和发展

1973年美国遗传学家伯格(Berg)第一次把两种不同生物(SV40和 λ 噬菌体)的DNA人工地重组在一起, 首次获得了杂种分子, 建立了DNA重组技术。以后, 人们又把大肠杆菌的两种不同质粒重组在一起, 并把杂种质粒引入到大肠杆菌中去, 结果发现在那里能复制出双亲质粒的遗传信息。从此, 基因工程的研究便蓬勃发展起来。

1985年Mullis发明了模拟DNA体内复制过程在体外复制特定DNA片段的方法, 即PCR反应技术。PCR可以在短时间内倍增极微量DNA, 因而可以简便、快速地从微量生物材料中获得大量特定的核酸, 为遗传学的研究提供了方便、快捷的技术。DNA测序方法的创立和PCR技术的发明, 大大加快了遗传学研究的进程, 也激发人们试图从根本上解决生物的遗传变异问题。

4. 基因多样性的确立

1951年美国遗传学家McClintock根据玉米染色体的长期观察研究, 提出了“跳跃基因”(jumping gene)的概念。

1976年Varmus发现原癌基因。

1977年Roberts和Sharp分别用实验证明真核生物的基因内部是不连续的, 基因中的编

码区被一些非编码区所割裂,提出**断裂基因** (split gene) 的概念。

1977 年 Sanger 发现重叠基因。

1988 年 Whyte 认识到癌的发生是癌基因的激活和抑癌基因失活的结果。

5. 基因组计划的启动和应用

1990 年 4 月美国宣布“人类基因组计划”(human genome project, HGP) 正式启动,旨在 15 年内对人类基因组 32 亿核苷酸对的排列顺序进行测定,构建控制人类生长发育的约 3.5 万个基因的遗传和物理图谱,确定人类基因组 DNA 编码的遗传信息。2001 年完成第一个人类染色体基因组全序列测定。1994 年日本科学家发表了水稻基因组遗传学图。1997 年克隆羊“多莉”(Dolly) 在英国问世。1998 年克隆牛诞生。2000 年完成第一个植物拟南芥的基因组全序列测定。

遗传学 100 余年的发展历史,充分说明遗传学是一门发展极为迅速的学科,无数事实说明,遗传学的发展正在为人类的未来展示出无限美好的前景。

第三节 遗传学在国民经济中的作用

遗传学的快速发展,不仅在理论上有着重大意义,而且在国民经济的发展中起着越来越重要的作用。

一、在农牧业生产中的作用

无论是农林还是畜牧业都是和国计民生紧密相关的,其中心问题都是“种”的问题。所谓的优良品种主要体现在产量、质量、抗病害三大指标上。为了提高育种工作的预见性,改良品种,甚至培育新的品种,有效地控制生物体的遗传和变异,加速育种进程,就必须在遗传学的理论指导下,利用诱变、杂交、细胞工程、基因工程等方法来开展品种选育和良种繁育工作。

我国的遗传育种学家通过多年选育培育成功的水稻矮秆优良品种,已经在生产上大面积的推广种植,获得了显著的增产效益;墨西哥科学家培育出矮秆、高产、抗病的小麦品种,菲律宾也培育出抗倒伏、高产、抗病的水稻品种,正是由于大量优良品种的培育和推广,世界上很多国家的粮食产量有了不同程度的增加,促使农业生产发生了根本性的变化。人们还期望把固氮基因转入非豆科的粮食作物中,以节省肥料、提高产量。另一途径是培养高光效植物充分利用光能。克隆羊的成功也给无性繁殖优良家畜带来了曙光。

二、在工业生产中的作用

生物制药、食品工业和发酵工业等都与遗传学的关系非常密切。人们可以利用遗传学原理来进行工业微生物的育种,用基因工程的途径制备各种工程菌,还可以改变酶的分子结构以提高其活性。基因工程生物制品现在已发展成为一项支柱产业,其重要性和市场份额越来越大,将会赶上和超过化学药品,为工业生产带来巨大效益。目前生产的干扰素、胰岛素、白细胞介素-2 等重组产品已正式投放市场。人们还想把蜘蛛丝蛋白基因克隆出来用于生产高强度的丝纤维。

三、在能源开发和环境保护中的作用

利用工程菌可以水解植物的茎秆,产生乙醇,变废为宝;还可以通过厌氧发酵使工业废水产生沼气;利用工程菌来富集废水中的重金属,不仅可以节约资源,还可清除重金属的污染;利用工程菌进行三次采油,以及消除海洋中的原油污染等。另外,利用 Ames 法(污染物致突变性检测法,通过检验加入待测试剂后进行培养的微生物是否发生回复突变,评估待

测试剂是否有致癌性)、染色体畸变,微核技术以及果蝇 CIB 品系检测等系列技术等,可以检测致癌、致畸变和致突变物质。

四、在医疗保健工作中的作用

人类疾病中存在四大难题:肿瘤、心血管疾病、遗传病和某些病毒感染疾病(如艾滋病、埃伯拉病毒和疯牛病等)。这些难题都和遗传学紧密相关,肿瘤的本质是癌基因的突变或调控的改变影响其产物的质和量,造成细胞内信息传递紊乱所致;心血管疾病中有的也具有遗传性;已经发现遗传病有 4000 多种是由基因突变所造成。艾滋病等虽然不是人类本身的基因突变所致,但要想获得有效的防治方法,首先必须搞清这些病毒基因组的结构及其复制和表达的规律,从而针对性地制定防治方法。

基因重组技术为基因操作和基因治疗铺平了道路。许多重要的基因被分离出来并整合到各种载体上,然后转移到寄主细胞中,组成可以合成各种蛋白质的生产中心,由此可以合成出各种生物活性物质,用于多种人类疾病的治疗和预防。

五、在社会学领域中的应用

当今社会遗传学涉及面已经很广,如法律上亲子鉴定,犯罪嫌疑人的排查,考古中 DNA 的鉴定,以及体育人才的选拔等方面均有应用。

本章小结

遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传和变异是生物界最普遍、最基本的两个特征。18 世纪下半叶,以拉马克、达尔文、魏斯曼为代表的科学家致力于遗传现象的研究,促进了遗传学的诞生;孟德尔经过 8 年的豌豆杂交试验,发现了分离定律和自由组合定律;DeVries、Correns、Tschermak 三位科学家 1900 年重新证实了分离定律和自由组合定律,标志着遗传学的正式诞生。1910 年,摩尔根发现了遗传的第三个基本定律——连锁交换定律,孟德尔和摩尔根的理论,为经典遗传学的发展奠定了基础。随着沃森和克里克 DNA 双螺旋结构模型的提出,以分子遗传学为代表的现代遗传学发展进入了一个高速发展的新时代。遗传学经过 100 余年的发展,充分说明遗传学是一门发展极为迅速的学科,无数事实说明,遗传学的发展正在为人类的未来展示出无限美好的前景。

复 习 题

1. 名词解释

遗传学 遗传 变异 泛生论 人类基因组计划

2. 遗传学的研究对象和任务是什么?

3. 在遗传学的发展史上,有哪些科学家做出了重要贡献?

4. 举例说明遗传学在国民经济发展中的作用。

第二章 遗传的染色体基础

【本章导言】

在所有生物全部生命活动中，繁殖后代是生物得以世代延续的一个必要环节，是一个重要的基本特征，而只有通过繁殖后代才能表现出遗传和变异，适应和进化等重要的生命现象。不同生物的繁殖方式是不同的，然而不论是无性繁殖还是有性繁殖，又都是以细胞为基础，通过一系列构成细胞物质的复制和细胞分裂而完成的。19 世纪末期，由于细胞学的迅速发展，生物学家们认识到，细胞核中的染色体可能是遗传的物质基础。1903 年，Boveri 等提出了遗传的染色体学说，揭示了与动植物生殖细胞形成有关的减数分裂过程，使人们进一步看到了染色体与基因之间的平行现象，这一学说得到了摩尔根的证实和发展。自此以后，遗传学的发展始终与细胞学密切相关。因此，为了研究生物遗传和变异的规律及其机理，探讨遗传变异的原因及物质基础，必须具备一些与遗传学相关的细胞学基础知识。

第一节 染 色 体

一、染色体的形态特征和类型

早在 1848 年，当 Hofmeister 研究紫鸭草的花粉母细胞时，已经发现染色体并加以描述。40 年后，由 Waldeyer 将它命名为染色体。染色体是细胞核中最重要的组成部分。几乎在所有的生物细胞中，包括噬菌体在内，在光学显微镜或电子显微镜下都可以看到染色体的存在。各个物种的染色体都各有特定的形态特征。在细胞分裂过程中，染色体的形态和结构表现有一系列规律的变化，其中以有丝分裂的中期和早后期表现得最为明显和典型。因为这个阶段染色体收缩到最粗最短的程度，并且从细胞的极面上观察，可以看到它们分散地排列在赤道板上，故通常都以这个时期进行染色体形态的识别和研究。根据细胞学的观察，在外形上可以看到：每个染色体都有一个着丝粒和被着丝粒分开的两个臂，如图 2-1 所示。染色体复制后，着丝粒尚未分裂（因为着丝粒区复制较晚），所以每个染色体实质上都带有两条染色单体（chromatids），称为姐妹染色单体（sister chromatids）。

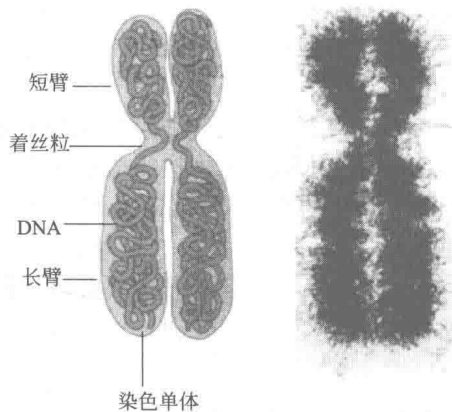


图 2-1 染色体模式图

着丝粒是染色体上不被染色的一个区域，它是细胞分裂时纺锤体牵引染色体的部位。着丝点和着丝粒虽然被当作同义词使用，但它们实际上是在空间位置上相关，而构造上又有所区别的两个结构。目前认为，着丝粒是主缢痕处的一种内部粒状结构，分裂中期的两条染色单体在这里保持联系；而着丝点是主缢痕处的一种和纺锤丝微管相接触的结构，是微管蛋白