



普通高等教育“十二五”规划教材

国家精品课程配套教材

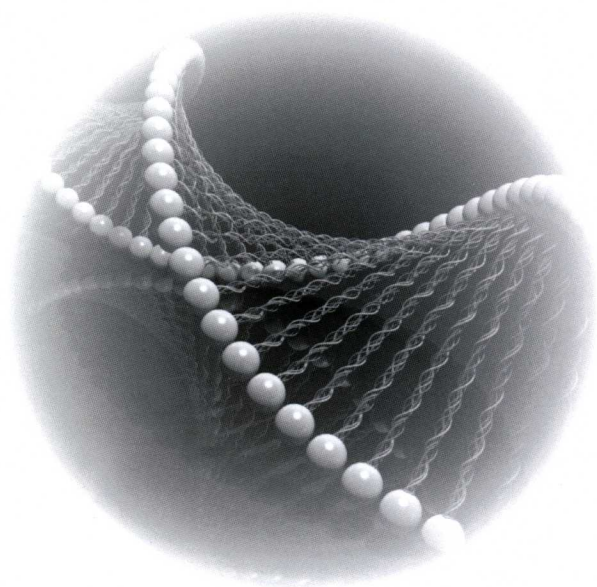


生命科学核心课程系列教材

普通遗传学

(第二版)

卢龙斗 主编



科学出版社

普通高等教育“十二五”规划教材
国家精品课程配套教材
生命科学核心课程系列教材

普通遗传学

(第二版)

卢龙斗 主编

科学出版社

北京

内 容 简 介

本书在参考大量国内外遗传学教材的基础上,以及考虑如何突出师范院校遗传学教材特色的前提下,系统地论述了遗传学的基本概念、基本理论和基本技术,从群体水平、个体水平、细胞水平和分子水平四个层面介绍了遗传学的过去、现在和将来。在注重基本知识的同时,对遗传学的最新动向以及在遗传学领域作出重要贡献的科学家也作了适当介绍。

本书内容丰富、逻辑性强、插图较多、语言简练,可作为高等师范院校本科生的遗传学教材,也可以作为综合性大学、医学院校、农林院校研究生入学考试的参考教材,对从事中学生物学教学的老师和从事生物学科研究工作的研究人员也是一本重要的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

普通遗传学/卢龙斗主编. —2版. —北京:科学出版社,2015

普通高等教育“十二五”规划教材·国家精品课程配套教材·生命科学核心课程系列教材

ISBN 978-7-03-045207-8

I. ①普… II. ①卢… 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 164488 号

责任编辑:席 慧/责任校对:张怡君

责任印制:赵 博/封面设计:迷底书装

科学出版社出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

文林印务有限公司印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2009年8月第一版 开本:787×1092 1/16

2016年1月第二版 印张:22

2016年1月第七次印刷 字数:563 200

定价:46.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

《普通遗传学》(第二版) 编委会名单

主 编 卢龙斗

副主编 邓传良 高武军

编 委 (按姓氏笔画排序)

王红星 (周口师范学院)

邓传良 (河南师范大学)

石晓卫 (新乡医学院三全学院)

卢龙斗 (河南师范大学)

闫桂琴 (山西师范大学)

杜启艳 (河南师范大学)

李友勇 (河南科技学院)

李书粉 (河南师范大学)

汪琛颖 (郑州师范学院)

陈兰英 (河南城建学院)

周延清 (河南师范大学)

庞振凌 (南阳师范学院)

庞瑞华 (信阳师范学院)

赵晓平 (包头师范学院)

段红英 (河南师范大学)

徐来祥 (曲阜师范大学)

高武军 (河南师范大学)

常重杰 (河南师范大学)

主 审 张世良

第二版前言

《普通遗传学》第一版于2009年出版，到目前为止已经连续印刷6次，被全国近百所高校选为生物专业本科生的固定教材。本书清晰的概念、简洁的语言、丰富的图片以及较宽的知识内容覆盖面等得到各高校学生、教师的肯定和好评。同时在使用本书的过程中，遗传学同行们也指出了本书存在的问题和不足，提出了许多好的建设性的意见和建议。为了使本书更好地服务于我国的遗传学教学，发挥她应有的作用，我们组织人员对第一版进行了修改和补充。改版后内容为16章；考虑到第一版中第九章体细胞遗传的内容，部分与生物学的其他学科重复，部分与第十五章中的内容重复，因此，删掉了第九章；根据同行们的意见，把染色体畸变和基因突变作为两个独立的章节；考虑到目前生物学高度关注的表观遗传现象，本书添加了表观遗传学的内容；根据重要知识点，每一章都统一设计了十道习题，并给出了参考答案，可扫描书中二维码下载；同时对附录中遗传学领域诺贝尔奖获得者名录也做了补充。

改版过程中，河南科技学院李友勇教授、河南城建学院陈兰英教授、包头师范学院赵晓平教授、南阳师范学院庞振凌教授、郑州师范学院汪琛颖教授、信阳师范学院庞瑞华副教授、周口师范学院王红星副教授等对本书的整体设计进行了认真地讨论，对知识内容进行了把关和审核。具体分工如下：第一章由卢龙斗编写；第二章、第四章和参考答案由邓传良编写；第三章和附录由李书粉编写；第五章由闫桂琴编写；第六章由徐来祥编写；第七章、第九章和第十章由杜启艳编写；第八章由周延清编写；第十一章、第十三章、第十四章由段红英和石晓卫编写；第十二章、第十五章由常重杰编写；第十六章由高武军和李书粉编写。

尽管我们做了很大努力，但由于作者水平和知识面有限，第二版仍然还会有不少疏漏和错误之处，真诚地欢迎使用本教材的学生和教师不吝赐教，以便这本教材更趋于完善。

谢谢对《普通遗传学》教材给予关注和指导的学生和老师们。

卢龙斗

2015年6月于河南师范大学

第一版前言

早在1982年,受当时国家教委的委托,我校周希澄先生、首都师范大学郭平仲先生和河北师范大学冀耀如先生,针对高等师范院校的特点主持编写了遗传学教材,并由高等教育出版社出版,与当时复旦大学刘祖洞先生、江绍慧先生编写的遗传学教材共同流行于全国高等师范院校和综合性大学,其知识内容和思想精髓惠及几代学子,对我国遗传学的发展起到了不可低估的作用。经过几十年的快速发展,目前,国内已有适合于不同院校的几十种遗传学教材,但适合高等师范院校尤其是地方师范院校的教材种类较少,为此,我们组织人员在参考周希澄先生等主编的《遗传学》教材与国内外各类遗传学教材的基础上,编写了本书。

本书的主要内容包括:绪论、遗传的物质基础、孟德尔遗传定律、连锁与交换定律、性别决定与伴性遗传、数量性状遗传、群体遗传与进化、细胞质遗传、体细胞遗传、遗传与变异、遗传重组、细菌和病毒的遗传分析、基因表达调控、基因的结构和功能、基因工程和基因组学共15章。其中,第一章由卢龙斗编写;第二章、第十三章由邓传良编写;第三章、第四章由高武军编写;第五章由闫桂琴编写;第六章由徐来祥编写;第七章、第十章由杜启艳和王贤编写;第八章、第九章由周延清和陈兰英编写;第十二章、第十五章由常重杰和郑爱珍编写;第十一章、第十四章由段红英编写;王贤、郑爱珍还参加了附录部分的编写。

为了突出师范教育特色,本书在编写过程中力求文字简明、概念清晰、逻辑性强,重在培养学生分析问题、解决问题的能力。本书每章前面有摘要,以方便学生领会各章的核心内容。在每一章后面编排有复习题,以帮助学生进一步理解和消化所学内容。在本书后面编写有历年来在遗传学领域诺贝尔生理学或医学奖获得者的概况介绍,以期望学生树立正确的科学史观,激励学生热爱科学、献身科学的精神。

在构思和编写本书过程中,得到了张世良先生的热情指导和帮助,从全书的整体思路到章节的安排,从每一章的结构到文字表述都凝聚了他的心血和汗水。

由于作者水平有限,书中疏漏和错误之处在所难免,真诚地欢迎和期待读者的批评指正和建议,以便有机会再版时予以更正。

卢龙斗

2009年6月于河南师范大学

目 录

第二版前言

第一版前言

第一章 绪论	1
第一节 遗传学研究的对象和任务	1
第二节 遗传学的诞生和发展	2
第三节 遗传学在生产实践中的应用	5
第二章 遗传的物质基础	7
第一节 细胞的基本结构	7
第二节 染色体的结构	10
第三节 染色体在细胞分裂中的行为	17
第四节 DNA 的结构	21
第五节 RNA 的分子结构	28
第六节 DNA 结构研究进展	30
复习题	32
第三章 孟德尔遗传定律	34
第一节 一对遗传因子的杂交试验	34
第二节 两对遗传因子的杂交试验	38
第三节 孟德尔定律的普遍性及意义	44
第四节 孟德尔定律的扩展	47
第五节 统计学在遗传分析中的应用	60
复习题	65
第四章 连锁与交换定律	67
第一节 连锁与交换现象的发现	67
第二节 连锁与交换定律的建立	68
第三节 基因定位和遗传学图	71
第四节 粗糙链孢霉的遗传分析	78
第五节 人类染色体作图	84
第六节 连锁与交换规律的意义	86
复习题	88
第五章 性别决定与伴性遗传	91
第一节 性别决定	91
第二节 性别分化	96
第三节 伴性遗传	99

第四节 性别畸形	105
复习题	107
第六章 数量性状遗传	109
第一节 数量性状遗传的基本特征	109
第二节 数量性状遗传的多基因假说	112
第三节 数量性状遗传的统计分析方法	117
第四节 遗传力及其估算	119
第五节 近亲繁殖和杂种优势	125
复习题	127
第七章 群体遗传与进化	129
第一节 群体的遗传组成	129
第二节 遗传平衡定律	130
第三节 改变基因频率的因素	133
第四节 物种形成与自然选择学说	140
第五节 分子进化	142
复习题	144
第八章 细胞质遗传	146
第一节 细胞质遗传	146
第二节 细胞质遗传的分子基础	150
第三节 细胞质与细胞核的相互作用	153
第四节 母性影响	158
复习题	160
第九章 染色体畸变	161
第一节 染色体结构变异	161
第二节 染色体数目变异	172
复习题	182
第十章 基因突变	183
第一节 基因突变的类型和特征	183
第二节 突变基因的检出	186
第三节 基因突变的分子机制	188
第四节 基因突变的修复	193
复习题	195
第十一章 遗传重组	196
第一节 同源重组	196
第二节 位点特异性重组	202
第三节 转座	204
第四节 异常重组	215
复习题	216

第十二章 细菌和病毒的遗传分析	218
第一节 细菌的遗传组成和突变型	218
第二节 细菌的遗传重组	219
第三节 噬菌体的遗传重组	231
复习题	234
第十三章 基因表达调控	237
第一节 原核生物基因表达调控	237
第二节 真核生物基因表达调控	243
复习题	253
第十四章 基因的结构和功能	255
第一节 基因的概念	255
第二节 基因的大小与数目	257
第三节 基因的精细结构	261
第四节 基因的功能	269
复习题	273
第十五章 基因工程和基因组学	275
第一节 基因工程的诞生和技术步骤	275
第二节 基因工程的酶学基础	277
第三节 载体	282
第四节 外源基因在原核细胞中的表达	287
第五节 基因工程的应用	292
第六节 基因组学	296
复习题	305
第十六章 表观遗传学概述	309
第一节 何谓表观遗传学	309
第二节 表观遗传修饰	311
第三节 表观遗传学的发展与应用	321
复习题	322
附录 遗传学领域诺贝尔奖获得者名录	323

复习题参考答案可扫描以下二维码获取



第一章 绪 论

摘要 遗传学 (genetics) 是研究生物遗传与变异的学科, 是生命科学中一门体系完整、发展迅速的理论学科, 同时也是一门紧密联系实际的基礎应用学科, 在探索生命的本质、推动生命科学的发展中起到了重要作用和核心作用。

第一节 遗传学研究的对象和任务

1. 遗传学研究的对象

遗传与变异是生物界最普遍、最基本的两个特征, 也是人类最关心的两个基本现象。在生产实践中人们早就发现子代与亲代相似的现象, 俗话说“种瓜得瓜, 种豆得豆”和“物生物, 类生类”, 这就是早期人类对遗传现象的基本认知。任何生物都能通过其特有的繁殖方式产生与自己相似的个体, 保持世代间种性的连续, 以绵延其种族。生物按照亲代所经历的同一发育途径和方式, 产生与亲代相似的复本的一种自身繁殖过程称为“遗传”(heredity)。遗传的本质就是遗传物质通过不断的复制和传递, 保持亲子代间相似的过程。遗传是稳定的, 但这种稳定只具有相对意义, 后代只是与亲代相似而不是完全相同, 俗语“一母生九子, 连娘十个样”和“一树结果, 有甜有酸”, 这是早期人类对变异现象的初步理解。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, 这种同种个体间的差异叫做变异 (variation)。

遗传学研究的对象是人类、动物、植物和微生物, 在这些生物的世代延续过程中, 子代与亲代之间、同一代个体之间都既有相似又有差异, 既有遗传也有变异。遗传和变异是相互对立, 又相互联系的矛盾统一体, 遗传代表的是性状的稳定性, 具有相对意义; 变异代表的是性状的不稳定性, 其有绝对意义。没有遗传生物不能把种的特征传递下去, 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。

2. 遗传学研究的任务

随着生命科学的不断发展, 遗传学研究的范围也越来越广泛, 其研究的目的在于揭示遗传物质的本质、阐明遗传物质的传递方式和遗传信息实现的途径三个方面。遗传物质的研究包括它的化学本质, 及其结构、功能、变化、所包含的遗传信息等; 遗传物质的传递方式的研究包括遗传物质的复制、染色体的行为、遗传的规律和基因在群体中的分布与变化规律等; 遗传信息实现的途径的研究包括遗传物质的转录、翻译、基因的原初功能、基因的相互作用、基因作用的调控, 以及个体发育中基因差别活性的作用机制等。任何生物都生活在一定的环境中, 从环境里摄取营养, 通过新陈代谢进行生长、发育和繁殖, 从而表现出性状的遗传和变异。生物与环境的辩证统一是生物生存和发展的必要条件, 因此, 环境对生物遗传变异的影响和作用也是现代遗传学研究的重要内容。总之, 遗传学的任务在于解释生物为什么会遗传和变异? 遗传和变异的物质基础是什

么？遗传和变异是如何进行的、有什么规律？人们能否控制生物的遗传和变异？如何利用遗传学的基本理论认识自然以及指导生产实践？如何利用遗传学研究成果进行改造自然，推动人类精神文明、物质文明的建设和国民经济的发展？

第二节 遗传学的诞生和发展

1. 遗传学的诞生

很早以前，我国劳动人民在从事农业生产和饲养家畜中便注意到了遗传和变异的现象。东汉初年袁康等辑录的《越绝书》中载有“桂实生桂，桐实生桐”的话语，那时就认识到物种的种性能保持相对稳定，可以代代相传。东汉时期的王允（公元 27~97 年）在他的名著《论衡》中曾写道“万物生于土，各似本种”、“物生自类本种”，这些话都是生物产生同类生物的意思，他也进一步指出：“嘉禾异种……常无本根”，已经认识到了变异的现象。在此后的一些古书中也有关于生物变异的记述，如：“所谓习以性成，一木之性，能不易质？”（南北朝）、“桔逾淮而北为枳”（汉朝）、“牡丹岁取其变者以为新”等。我国劳动人民不仅认识到了生物的变异与环境的辩证关系，而且还学会了改造生物的方法，培育了很多动植物新品种。

国外劳动人民在长期与自然作斗争的生产实践中，也取得了丰富的有关生物遗传和变异的知识。1859 年，英国学者达尔文（C. R. Darwin）根据劳动人民的育种实践和长期的科学考察，出版了震动学术界的巨著《物种起源》，创立了人工选择和自然选择的生物进化论，提出物种是可变的，现有物种都有共同的祖先，用唯物主义观点说明了物种的起源。为了解释生物的遗传现象，达尔文还提出了“泛生论”的假说（hypothesis of pangenesis），即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，通过繁殖完成性状的遗传。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。事实上在血液里找不到这种微粒，细胞学的研究不能证实泛生论。虽然如此，达尔文学说的产生促使人们重视对遗传学的深入研究，为遗传学的诞生起到了积极的推动作用。

1866 年，奥地利布隆（Brünn）镇基督教修道院的神父孟德尔（J. G. Mendel）在做了 8 年的豌豆杂交试验后，发表了《植物杂交试验》（*Experiments in Plant Hybridization*）的论文，揭示了遗传学的分离定律和独立分配定律（后人称之为孟德尔定律），认为性状是受细胞中的遗传因子控制的，指出在形成配子时成对的遗传因子彼此分开，各自进入到一个配子中去，非成对的遗传因子在形成配子时自由组合。孟德尔谱写了遗传学的第一章，最先使人们对性状的遗传有了理性认识，为颗粒性遗传理论奠定了基础。然而，由于孟德尔的研究方法和研究结果超越了时代，所以，当时人们无法理解和接受他的理论，没有引起生物学界的重视，而是遭到了许多非议和责难。

1900 年，德国的柯伦斯（C. Correns）、荷兰的德弗里斯（H. De Vries）、奥地利的切尔马克（E. S. Tschermak）三位植物学家分别用不同的植物做杂交试验，同时取得了与当年孟德尔试验相同的结果，由于他们的工作，孟德尔定律被重新发现，这标志着遗传学学科的诞生。

2. 遗传学的发展

1) 细胞遗传学时期 (1910~1940) 19 世纪末, 显微镜的发明促进了细胞学的发展。1903 年, 德国细胞学家博韦里 (T. Boveri) 和美国细胞学家萨顿 (W. Sutton) 发现雌、雄配子的形成和受精过程中染色体的行为与孟德尔遗传因子的行为是平行的, 认为染色体是遗传因子的载体, 第一次用细胞学原理解释了孟德尔的遗传定律, 为遗传学提供了有力的理论依据, 从而促进了细胞学与遗传学的结合, 开拓了细胞遗传学的研究领域。通过细胞遗传学的研究, 不仅扩展了人们对遗传规律的认识, 同时加深了对遗传物质基础的理解, 使遗传学从观察、研究生物外部性状的个体水平发展到了细胞水平。

1900 年以后, 除证实了豌豆、玉米、紫茉莉、月见草等和鸡、小鼠、豚鼠等生物的某些性状的遗传符合孟德尔定律以外, 还确定了遗传学的一些基本概念, 如 1902 年, 英国遗传学家贝特森 (W. Bateson) 出版了《孟德尔遗传原理, 一个回击》著作, 揭开了 20 世纪初期关于遗传学论战的序幕, 创立了等位基因 (allele)、纯合子 (homozygote)、杂合子 (heterozygote)、上位基因 (epistatic gene) 等名词术语和 F_1 、 F_2 的符号; 1906 年, 在英国伦敦召开的“第 3 届国际遗传学大会”上, 大会主席贝特森把遗传学这门学科定名为“Genetics”; 1909 年, 丹麦遗传学家约翰逊 (W. Johannsen) 出版了《遗传学原理》著作, 他根据希腊文“给予生命”之义, 创造了“基因” (gene) 的名词来代替孟德尔所假设的遗传“因子” (factor), 并首先创立了基因型 (genotype) 和表现型 (phenotype) 的概念, 首次把遗传基础和表现性状科学地区别开来。以上这些观点对遗传学的发展都具有开创性的意义。

1910 年, 美国遗传学家摩尔根 (T. H. Morgan) 用果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 做了大量的实验, 进一步证实了孟德尔定律, 并把孟德尔假设的遗传因子 (后来称基因) 定位到了细胞核内染色体上, 从而建立了著名的基因学说 (gene theory), 进一步把性状与基因、基因与染色体相偶联起来, 创立了遗传学的第三定律——连锁交换定律。摩尔根谱写了遗传学的第二章, 为分子遗传学的发展起了奠基石的作用, 为此, 摩尔根成为遗传学发展史上第一个获得诺贝尔奖的科学家。摩尔根确立的连锁交换定律与孟德尔的分离定律、独立分配定律共称为遗传学的三大基本定律。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, 建立了更多的分支和完整体系, 并且日趋精密。

1927 年, 摩尔根的学生穆勒 (H. J. Muller) 发现了 X 射线的诱变作用, 并在果蝇中成功地诱导基因发生突变, 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, 穆勒成为遗传学发展史上第二个获得诺贝尔奖的科学家。1908 年, 英国数学家哈迪 (G. H. Hardy) 和德国遗传学家温伯格 (W. Weinberg) 分别创立了哈迪-温伯格定律, 奠定了群体遗传学的基础。1932 年, 经过费希尔 (R. A. Fisher)、霍尔丹 (J. B. S. Haldane) 和赖特 (S. Wright) 等的大量工作, 建立了群体遗传学, 使遗传学的发展从个体水平延伸到群体水平。

2) 微生物遗传学时期 (1941~1960) 1941 年, 美国生物化学家比德尔 (G. W. Beadle) 对粗糙链孢霉 (*Neurospora crassa*) 的代谢过程进行研究, 提出了“一个基因

一个酶”的理论，证明基因通过它所控制的酶决定着生物代谢中的生化反应步骤，进而决定着性状。1944年，美国细菌学家埃弗里（O. T. Avery）的细菌转化试验有力地证明了脱氧核糖核酸（DNA）是遗传物质。以后莱德伯格（J. Lederberg）和塔特姆（E. L. Tatum）发现大肠杆菌（*E. coli*）也能通过接合进行有性繁殖，于是开始了以大肠杆菌为材料，深入进行有关遗传物质和基因重组的研究。1957年，法国遗传学家本泽尔（S. Benzer）以T4噬菌体为材料，在DNA结构的水平上，分析研究了基因的精细结构，提出了顺反子（cistron）学说，打破了经典遗传学中基因是功能单位、突变单位、重组单位的“三位一体”的观点，使基因的概念有了重大进展。

3) 分子遗传学时期（1960~） 1953年，美国分子生物学家沃森（J. D. Watson）和英国分子生物学家克里克（F. H. C. Crick）根据X射线衍射分析发现了DNA双螺旋结构，并揭示了基因的本质，为进一步研究遗传信息的传递规律铺平了道路，为分子遗传学的发展奠定了基础。虽然DNA双螺旋结构的发现标志着遗传学跨入了分子遗传学发展的新时代，但是，分子遗传学真正的快速发展是在20世纪60年代以后。1961年，法国分子遗传学家雅各布（M. F. Jacob）和莫诺（J. Monod）在研究大肠杆菌乳糖代谢的调节机制中发现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，提出了操纵子（operon）学说，从而更深刻地揭示了基因的活动，开创了基因活动调控研究的新领域。1967年，美国生物化学家尼伦伯格（M. W. Nirenberg）和科拉纳（H. G. Khorana）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，从而把生物界在分子水平上统一起来。1970年，美国病毒学家特明（H. M. Temin）在劳斯（Rous）肉瘤病毒体内发现一种能以RNA为模板合成DNA的“反转录酶”（reverse transcriptase），这一发现不仅对研究人类癌症具有重要意义，而且进一步发展和完善了“中心法则”，揭示了生命活动的基本特征和奥秘。1973年，美国遗传学家伯格（P. Berg）在体外把两种不同生物的DNA人工地重组在一起，获得了杂种分子，建立了DNA重组技术，奠定了基因工程的基础。1977年，英国罗伯茨（R. J. Roberts）和美国夏普（P. A. 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，提出割裂基因（split gene）的概念，使人们对基因的认识又深入一层。1985年，美国的卡里·穆利斯（K. Mullis）发明了一种模拟DNA体内复制过程在体外复制特定DNA片段的方法，将其命名为聚合酶链反应（polymerase chain reaction, PCR）。PCR可以在短时间内倍增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。

1990年，美国率先实施“人类基因组计划”（human genome project, HGP），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。目前，人类基因组测序已基本完成，近几年来水稻、小鼠、拟南芥、玉米、烟草等的基因组框架图相继问世。这些成就标志着遗传学又跨入了一个新的发展时期。

4) 我国遗传学的发展 由于历史原因，1949年以前我国遗传学的研究比较薄

弱,没有明确的发展方向。仅在水稻、棉花、金鱼中做过少数性状的遗传分析。第一个把早期细胞遗传学的内容介绍给中国学者的是我国著名遗传学家李汝祺教授,他所从事的马蛔虫细胞学、狭口蛙胚胎学和果蝇遗传学的研究,为我国细胞遗传学的发展奠定了基础。此外,我国著名遗传学家谈家桢教授曾长期从事亚洲瓢虫 (*Harmonia axyridis*) 遗传基因的多型性 (polytypism) 与地理分布关系的研究,1945 年他提出的色斑嵌镶显性理论,迄今仍被誉为遗传学上一个经典性的工作;他在果蝇种内和种间染色体内部结构演变方面的研究也具有独创性的贡献,其研究成果在国际上至今仍享有盛誉。

1949 年以来,我国在应用理论研究和遗传育种新方法、新技术方面,取得了不少成就。例如,遗传育种学家袁隆平 1964 年开始研究杂交水稻;1973 年实现三系配套;1974 年育成了中国第一个强优势杂交组合“南优 2 号”,攻克了“优势关”;1975 年研制成功杂交水稻制种技术,从而为大面积推广杂交水稻奠定了基础;1977 年袁隆平发表了《杂交水稻培育的实践和理论》与《杂交水稻制种与高产的关键技术》两篇重要论文;1985 年提出杂交水稻育种的战略设想,为杂交水稻的进一步发展指明了方向;1995 年研制成功两系杂交水稻;1997 年提出超级杂交稻育种技术路线;2000 年实现了农业部制定的中国超级稻育种的第一期目标;2004 年提前一年实现了超级稻第二期目标。他为中国乃至国际上粮食丰产作出了巨大贡献,先后获得“国家特等发明奖”、“首届最高科学技术奖”等多项国内奖项,并获得联合国“科学奖”、“沃尔夫奖”、“世界粮食奖”等 11 项国际大奖,被誉为当代“杂交水稻之父”和“当代神农”。

在分子遗传学研究方面,我国也开始了基因结构功能、DNA 重组与克隆技术、人工合成 DNA 与 RNA 的工作,并取得了突破性进展。1981 年,中国科学院上海生物化学所王德宝等人工合成了酵母丙氨酸 tRNA,这是世界上首次人工合成的具有生物活性的 RNA 大分子。基因工程方面,我国在乙型肝炎病毒、胰岛素和干扰素的基因工程方面的研究和基因工程产品均达到或接近国外同类工作的先进水平。我国还开展了微生物遗传转化、植物的体细胞杂交、雄性不育的分子机理,以及单克隆抗体等基础理论的研究工作。1999 年,我国正式加入国际人类基因组测序俱乐部,承担 1% 的任务,在很短时间内就完成了 3 号染色体的测序任务。2001 年,我国科学家克服重重困难,率先在世界上完成了水稻基因组的“工作框架图”和数据库。这些不仅是我国遗传学领域的又一重大突破,也是我国科学家为人类做出的一项重大贡献和基因研究史上的一件大事,标志着我国在此领域的研究已经跨入了国际先进水平。

第三节 遗传学在生产实践中的应用

科学技术是生产力,科学技术的发展必将促进社会的进步,影响社会的深刻变革。遗传学作为一门发展迅速、拥有完整的理论体系和潜力巨大的高科技技术、与工农业生产实践结合密切的学科,在工业、农业、医学以及国防现代化建设方面起着重要的作用。

1. 遗传学在农业生产中的应用

不管用传统的育种方法还是用现代的育种方法,都需要利用遗传学原理和技术。

20 世纪 70 年代后期, 美国研制成功的春玉米杂交种, 产量提高了 4 倍; 我国育种学家李登海研制成功的夏玉米亩产突破 1000 kg, 创世界纪录, 被誉为杂交玉米之父; 被西方国家誉为“绿色革命”的墨西哥小麦亩产由 50 kg 提高到了 250 kg; 1980 年, 我国遗传育种学家袁隆平培育的杂交水稻以及制种技术转让给美国后, 使亩产达到 783kg, 比美国当时的良种稻增产 180.8%; 近几年利用现代遗传学技术育成的转基因大豆产量高、品质好、抗病性强, 目前, 世界上转基因大豆产量已占总产量的 80% 以上。在畜牧业方面, 广泛地应用了品种间 (多品种杂交) 的杂交优势, 如产量高、品质好的黑白花奶牛就是利用遗传学原理让纯种荷兰牛与本地母牛高代杂交, 经过长期选育而成的。

2. 遗传学在工业生产中的应用

遗传学的诱变技术和理论使医药工业有了较大突破。由于不断地诱变和选育高产菌株, 使抗生素的产量成百倍地增长, 价格随之不断降低, 如几十年前只有富翁、贵族才能用得起的青霉素、链霉素, 现在一般老百姓也可以使用。20 世纪 70 年代, 基因作用调控原理的阐明, 使一些国家将这个原理应用于微生物发酵工业, 大大推进了氨基酸和核苷酸的生产。有些国家采用基因工程 (gene engineering) 技术成功合成了人脑激素 (somatostatin)、胰岛素 (insulin) 和干扰素 (interferon), 引起了世界范围的震动, 其产品已经正式投入市场。遗传工程还可以设法培育一些与贵重金属有亲和力的菌株, 便于人们从废物、矿渣和海水回收汞、金、铂等贵重金属。

3. 遗传学在医学实践中的应用

广泛开展的人类遗传性疾病的调查和遗传性疾病发病机理的研究, 大大提高了人们对许多疾病的认识, 开辟了诊治各种遗传病的新途径和诊断新方法, 如“基因疗法”——用正常的基因替换缺陷基因, 可以治疗遗传性疾病。一些科学家正在研究癌基因 (oncogene) 的作用机制, 探讨人工合成终止癌细胞繁殖的基因, 以控制癌症。目前, 人类的许多重要基因被分离, 整合到各种载体, 并转移到寄主细胞, 组成能够产生各种蛋白质的生产中心, 为一些遗传性疾病的治疗打下了基础。

随着学科的发展, 遗传学已经渗透到了生物学的各个领域, 其在国民经济中的作用日益重要。

第二章 遗传的物质基础

摘要 本章从细胞和分子两个水平上介绍了遗传的物质基础。在遗传的细胞学基础中，重点介绍了细胞的基本结构、染色体的形态、数目、结构以及染色体在细胞分裂过程中的行为。在遗传的分子基础中，重点介绍了核酸作为遗传物质的间接证据、直接证据、DNA 结构发现的过程、DNA 双螺旋结构的特征和 RNA 的结构，同时对左旋 DNA、三链 DNA、四链 DNA 等核酸结构方面的研究进展作了综述。



W. Flemming
弗莱明(1843~1915)



J.D. Watson
沃森(1928~)



H.F.C. Crick
克里克(1916~2004)

细胞 (cell) 是生命活动的基本单位，也是遗传的基本单位。细胞核中的染色体是控制个体发育的遗传信息的载体，因此，细胞、染色体和核酸是遗传的物质基础，是遗传学研究的理论基础。1848 年霍夫曼斯特 (W. Hoffmeister)、1882 年弗莱明 (W. Flemming) 等发现并命名了染色体；1953 年，美国科学家沃森 (J. D. Watson) 和英国科学家克里克 (H. F. C. Crick) 发现了 DNA 的双螺旋结构，对遗传学的发展做出了重大贡献。1962 年，沃森和克里克双双获得诺贝尔生理学或医学奖。

第一节 细胞的基本结构

自然界有各种各样的生物，每种生物又有各种各样的组织和器官，因此，组成各种生物体或生物器官的细胞也是各种各样、千姿百态。根据细胞结构的复杂程度、进化地位、遗传装置的类型等，可将细胞分为原核细胞 (prokaryotic cell) 和真核细胞 (eukaryotic cell) 两大类。

1. 原核细胞

细菌属于典型的原核细胞，直径大小为 $0.5 \sim 5 \mu\text{m}$ 。细菌细胞主要由细胞壁、细胞膜、细胞质和核质体等部分构成，有的细菌还有荚膜、鞭毛、纤毛等特殊结构。

1) 细胞壁 细胞壁 (cell wall) 厚度因细菌不同而异，一般为 $15 \sim 30 \text{ nm}$ 。其主要成分是肽聚糖，由 *N*-乙酰葡萄糖胺和 *N*-乙酰胞壁酸构成双糖单元，以 $\beta(1-4)$ 糖苷键连接成大分子。

2) 细胞膜 细菌细胞膜 (membrane) 是典型的单位膜结构，厚 $8 \sim 10 \text{ nm}$ ，外侧紧贴细胞壁，某些革兰氏阴性菌还具有细胞外膜。

3) 拟核区 细菌和其他原核生物一样, 没有核膜, DNA 集中在细胞质中的低电子密度区, 称为拟核区 (nucleoid)。细菌 DNA 是环状的双链 DNA 分子, 所含的遗传信息量可编码 2000~3000 种蛋白质, 没有内含子。由于没有核膜, 因此, DNA 的复制、转录与蛋白质合成可同时进行。另外, 在有的细菌细胞的拟核区 DNA 以外还存在一类可进行自主复制的遗传因子, 称为质粒 (plasmid)。质粒是裸露的小型环状双链 DNA 分子, 所含遗传信息量为 2~200 个基因。

4) 其他结构 许多细菌细胞的表面还覆盖着一层多糖类物质, 边界明显的称为荚膜 (capsule), 边界不明显的称为黏液层 (slime layer)。鞭毛 (flagellum) 是某些细菌的运动器官, 由一种称为鞭毛蛋白 (flagellin) 的弹性蛋白构成, 结构上不同于真核生物的鞭毛。细菌可以通过调整鞭毛旋转的方向 (顺和逆时针) 来改变运动状态。不少细菌, 如肠细菌具有纤毛 (pilus), 数量较多, 比鞭毛细, 直径为 5~10 nm, 短而挺直, 由纤毛蛋白组成。

2. 真核细胞

真核细胞是以细胞膜的进一步分化为基础, 使细胞内部构建成更为精细的具有专门功能的机构单位, 在亚显微结构水平上划分为三大基本结构体系: 以脂质及蛋白质成分为基础的膜系统结构; 以核酸 (DNA 或 RNA)-蛋白质为主要成分的遗传信息表达系统结构; 由特异蛋白质分子构成的细胞骨架系统。

1) 膜系统结构 细胞膜 (cell membrane) 指细胞的最外层包被着的一层薄膜, 借此与环境隔离, 使细胞呈现为具有一定形态的结构单位。膜的厚度因细胞种类而异, 一般为 750~1000 nm。据目前的认识, 膜是一个可塑的、流动的嵌有蛋白质的类脂双分子层结构。

内质网 (endoplasmic reticulum, ER) 是由封闭的膜系统及其围成的腔形成的互相沟通的网状结构, 除原核细胞及人体成熟红细胞外, 广泛分布在各种细胞中。根据电镜观察, 内质网为双层膜结构, 膜的厚度约为 500 nm。根据结构与功能, 内质网可分为两种基本类型: 粗面内质网 (rough endoplasmic reticulum, rER) 和光面内质网 (smooth endoplasmic reticulum, sER)。前者膜表面分布着大量的核糖体, 而后者表面没有核糖体。

高尔基体 (Golgi apparatus) 又称高尔基复合体 (Golgi complex), 是普遍存在于真核细胞内的一种细胞器, 通常由单层膜包被的扁平囊泡或小盘所组成。扁平囊泡可以和周围小泡连接, 也可以因物质积累膨大成大囊泡而离开高尔基体, 它们在形态大小和数量上往往随着细胞的生理状态有所变化。

线粒体 (mitochondrion) 普遍存在于除细菌和蓝绿藻外的动植物细胞中, 是一种重要和独特的细胞器, 是细胞内的“动力站”。线粒体由外膜 (无基粒)、内膜 (有基粒) 和基质组成。线粒体含有自身的 DNA, 在 GC 含量上与核 DNA 成分不同, 而且不与组蛋白结合, 呈环状。线粒体内还有核糖体, 能合成蛋白质, 并有自身复制的能力。因此, 线粒体在遗传上有其相对的自主性。

叶绿体 (chloroplast) 是植物细胞所特有的能量转换细胞器, 其主要功能是进行光