

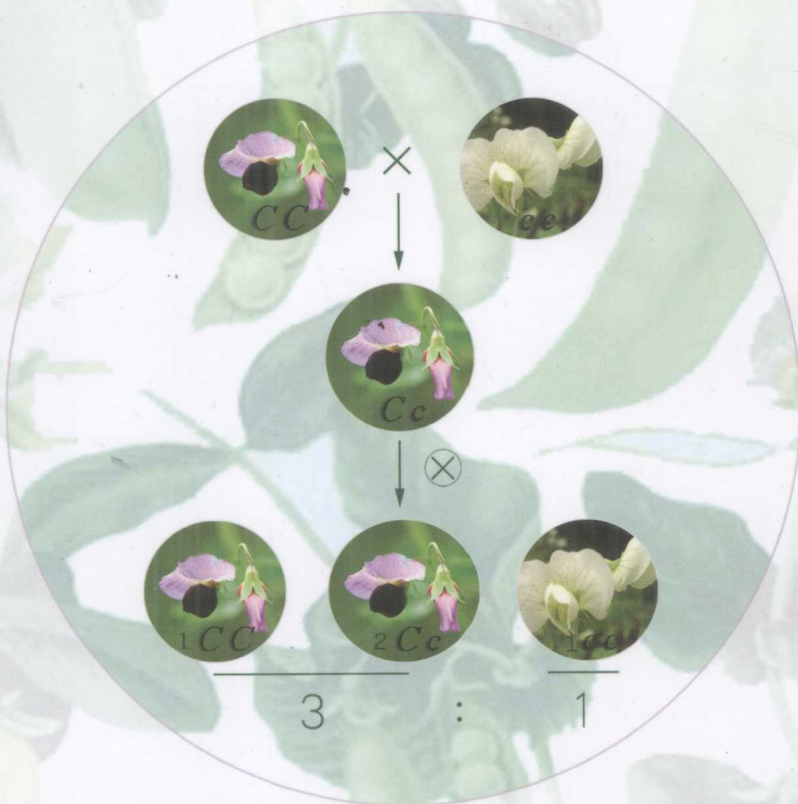


普通高等教育“十一五”国家级规划教材  
国家精品课程配套教材

# 遗传学

(第二版)

刘庆昌 主编



普通高等教育“十一五”国家级规划教材  
国家精品课程配套教材

# 遗 传 学

(第二版)

刘庆昌 主编

科学出版社

北京

## 内 容 简 介

本书遵从遗传学的发展和固有的内容体系,紧跟遗传学的最新发展,在第一版的基础上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、基本方法等;内容取材注重经典遗传学与现代遗传学的合理结合、遗传学理论与实际应用的科学结合,较全面反映了遗传学的教学要求。概念准确,文字精练,图文并茂,通俗易懂。

全书共分十六章,包括遗传的细胞学基础、遗传物质的分子基础、孟德尔遗传、连锁遗传和性连锁、基因突变、染色体结构变异、染色体数目变异、数量性状的遗传、近亲繁殖和杂种优势、细菌和病毒的遗传、细胞质遗传、基因工程、基因组学、基因表达的调控、遗传与发育、群体遗传与进化。

本书适用于植物生产类、动物生产类、生物科学类、森林资源类、食品科学类专业本科生的遗传学教学,亦可供相关专业的研究生、专科生以及科技工作者参考。

### 图书在版编目(CIP)数据

遗传学/刘庆昌主编. —2版. —北京:科学出版社,2009

(普通高等教育“十一五”国家级规划教材,国家精品课程配套教材)

ISBN 978-7-03-026307-0

I. 遗… II. 刘… III. 遗传学-高等学校-教材 IV. Q3

中国版本图书馆CIP数据核字(2009)第241424号

责任编辑:甄文全/责任校对:陈玉凤

责任印制:张克忠/封面设计:卢秋红

**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>

**双青印刷厂** 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2007年1月第 一 版 开本:850×1168 1/16

2010年1月第 二 版 印张:23 1/2

2010年1月第一次印刷 字数:520 000

印数:1—10 000

定价:32.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

## 《遗传学》第二版编写人员

主 编：刘庆昌

副 主 编：张献龙 孙传清 傅体华

编写人员：（按姓氏拼音排序）

傅体华（四川农业大学）

季 兰（山西农业大学）

李斯深（山东农业大学）

刘庆昌（中国农业大学）

陆驹飞（扬州大学）

孙传清（中国农业大学）

陶勇生（河北农业大学）

王洪刚（山东农业大学）

王化琪（中国农业大学）

杨先泉（四川农业大学）

姚明镜（华中农业大学）

于元杰（山东农业大学）

张献龙（华中农业大学）

主 审：戴景瑞（中国农业大学）

## 《遗传学》第一版编写人员

主 编：刘庆昌

副 主 编：张献龙 孙传清 傅体华

编写人员：（按姓氏拼音排序）

傅体华（四川农业大学）

顾德峰（吉林农业大学）

季 兰（山西农业大学）

李斯深（山东农业大学）

刘庆昌（中国农业大学）

孙传清（中国农业大学）

王洪刚（山东农业大学）

王化琪（中国农业大学）

杨先泉（四川农业大学）

姚明镜（华中农业大学）

张献龙（华中农业大学）

主 审：戴景瑞（中国农业大学）

## 第一版前言

遗传学是研究生物遗传和变异的一门科学，是生物科学中一门体系十分完整、发展十分迅速的理论知识，对探索生命的本质、推动整个生物科学的发展起着巨大的作用；同时又是一门紧密联系实际的基础科学，对动物、植物、微生物育种以及遗传疾病防治等都具有非常重要的指导作用。

遗传学是植物生产类、动物生产类、生物科学类、食品科学类、森林资源类等专业的骨干基础课程，在这些专业的本科生教学计划中占有极为重要的地位。近年来，我国大学教材打破了原来的“全国统编教材”的做法，遗传学教材种类明显增多，各教材取长补短，丰富和发展了遗传学教学内容。但是，在长期的教学实践中，我们深深感到，遗传学教材应该按照遗传学的发展和固有的内容体系进行组织，应该协调安排经典遗传学与现代遗传学的具体内容，应该体现遗传学的最新研究成果和发展趋势，这样在具体的教学实践中才能尽量避免出现前后内容的多次“跳动”和重复，才有利于学生的理解和掌握。为此，2004年10月于中国农业大学召开了由部分高等农林院校长期工作在遗传学教学第一线的骨干主讲教师参加的遗传学教学研讨会，决定编写一部新的、更适合本科生遗传学教学的教材，由科学出版社出版。

本教材组织了一套新的内容体系，全面、系统地介绍了遗传学的基本概念、基本原理、基本方法等。概念力求准确、明了、高度概括；特别注重经典遗传学与现代遗传学的科学合理的结合，遗传学理论与实际应用的科学合理的结合；具有适当的深度和广度，较全面反映了遗传学的最新研究进展；所涉及的遗传材料——植物、动物和微生物并重，尽量使用经典和有代表性的遗传材料和范例。文字精练，图文并茂，通俗易懂。

本教材共分十六章，其中绪论、第四章连锁遗传和性连锁、第十章细菌和病毒的遗传由刘庆昌编写，第一章遗传的细胞学基础、第七章染色体数目变异由顾德峰编写，第二章遗传物质的分子基础由傅体华编写，第三章孟德尔遗传、第十一章细胞质遗传由姚明镜编写，第五章基因突变、第六章染色体结构变异由杨先泉编写，第八章数量性状的遗传由季兰编写，第九章近亲繁殖和杂种优势、第十四章基因表达的调控由李斯深和王洪刚编写，第十二章遗传工程由张献龙编写，第十三章基因组学、第十五章遗传与发育由孙传清编写，第十六章群体遗传与进化由王化琪编写。中国农业大学朱作峰博士参加了部分编写工作。2006年4月于北京召开了审稿会，对本教材进行了互审和修改。全书由刘庆昌统稿和定稿。

在本教材编写过程中，戴景瑞院士非常关心本书的编写，提出了许多宝贵意见并担任本书主审；中国农业大学的李雪琴老师为本书的编写提供了大力支持和热情帮助；在出版之前，我们还特意安排了两位学习过遗传学课程的本科生对书稿进行了通读。在此谨向他们表示诚挚的谢意！

遗传学领域广阔、发展迅速，限于作者们的教学与科研的局限性，遗漏、错误和不妥之处在所难免，恳请读者指正，以利再版时修改。

刘庆昌

2006年8月于北京

## 第二版前言

遗传学是研究生物遗传和变异的一门科学，是生物科学中一门体系十分完整、发展十分迅速的理论知识，对探索生命的本质、推动整个生物科学的发展起着巨大的作用；同时又是一门紧密联系生产实际的基础科学，对动物、植物、微生物育种以及遗传疾病防治等都具有非常重要的指导作用。

《遗传学》（第一版）自2007年1月出版后，得到广大师生的充分肯定，认为本教材的内容体系及具体内容科学、合理，深入浅出，便于学生理解和掌握。本教材列入普通高等教育“十一五”国家级规划教材。但是，在3年的使用过程中，我们感到《遗传学》（第一版）的一些章节在具体内容上需要做一些调整和修改，应该用遗传学的最新研究成果不断充实教材。同时，一些兄弟院校的《遗传学》教学第一线的老师对本教材也提出了一些中肯的修改意见。为此，2008年11月29-30日在北京召开了《遗传学》第二版修订会，编委会对全书逐章进行认真讨论，制订具体的修改意见。

《遗传学》第二版保持了第一版的内容体系，对第二章遗传物质的分子基础、第五章基因突变、第八章数量性状的遗传、第十一章细胞质遗传、第十二章遗传工程、第十三章基因组学、第十四章基因表达的调控等进行了适当的精练和调整，对其他章节也进行了适当的修改，体现了遗传学的最新研究成果。同时，《遗传学》第二版也充分体现了第一版的特点：概念力求准确、明了、高度概括；注重经典遗传学与现代遗传学的科学合理的结合，遗传学理论与实际应用的科学合理的结合；所涉及的遗传材料——植物、动物和微生物并重，尽量使用经典和有代表性的遗传材料和范例；文字精练，图文并茂，通俗易懂。

本教材共分十六章，其中绪论、第四章连锁遗传和性连锁、第十章细菌和病毒的遗传由刘庆昌编写，第一章遗传的细胞学基础由陶勇生编写，第二章遗传物质的分子基础由傅体华编写，第三章孟德尔遗传、第十一章细胞质遗传由姚明镜编写，第五章基因突变、第六章染色体结构变异由杨先泉编写，第七章染色体数目变异由陆驹飞编写，第八章数量性状的遗传由季兰编写，第九章近亲繁殖和杂种优势、第十四章基因表达的调控由李斯深、于元杰和王洪刚编写，第十二章基因工程由张献龙编写，第十三章基因组学、第十五章遗传与发育由孙传清编写，第十六章群体遗传与进化由王化琪编写。全书由刘庆昌统稿和定稿。

在本教材编写过程中，得到戴景瑞院士的指导和支持，并担任本书主审；中国农业大学的李雪琴老师为本书的编写提供了大力支持和热情帮助；其他兄弟院校的《遗传学》老师对本教材提出了宝贵的修改意见。在此谨向他们表示诚挚的谢意！

遗传学所涉及的领域很广，而且发展十分迅速，限于作者们的教学与科研的局限性，遗漏和不妥之处在所难免，恳请读者指正，以利再版时修改。

刘庆昌  
2009年8月于北京

# 目 录

第二版前言	二、DNA 作为主要遗传物质的直接证据	34
第一版前言	三、无 DNA 生物中, RNA 是遗传物质及其证据	37
绪论	第二节 DNA 和 RNA 的化学结构	37
第一节 遗传学研究的对象和任务	一、DNA 的化学结构	38
第二节 遗传学的发展简史	二、RNA 的化学结构	40
第三节 遗传学的重要作用	第三节 DNA 的复制	40
第一章 遗传的细胞学基础	一、DNA 复制的一般特点	40
第一节 细胞的结构和功能	二、原核生物的 DNA 复制	42
一、原核细胞	三、真核生物 DNA 的复制	44
二、真核细胞	四、RNA 的复制	45
第二节 染色体	第四节 RNA 的转录与加工	45
一、染色质与染色体	一、RNA 分子的种类	45
二、染色体的形态	二、RNA 合成的一般特点	47
三、染色体的组成及分子结构	三、原核生物 RNA 的合成	47
四、染色体的数目	四、真核生物 RNA 的转录与加工	49
第三节 细胞分裂与细胞周期	第五节 遗传密码与蛋白质的翻译	51
一、细胞周期	一、遗传密码	51
二、无丝分裂	二、蛋白质的合成	53
三、有丝分裂	三、中心法则及其发展	57
四、减数分裂	复习题	58
第四节 生物配子形成和受精	第三章 孟德尔遗传	59
一、雌雄配子的形成	第一节 分离规律	59
二、植物的授粉与受精	一、性状分离现象	59
三、无融合生殖	二、分离现象的解释	60
四、高等植物的生活周期	三、表现型和基因型	61
四、高等动物的生活周期	四、分离规律的验证	62
复习题	五、分离规律的应用	64
第二章 遗传物质的分子基础	第二节 独立分配规律	64
第一节 DNA 是主要遗传物质	一、两对相对性状的遗传	64
一、DNA 作为主要遗传物质的间接证据	二、独立分配现象的解释	66



三、独立分配规律的验证 .....	67	三、突变的多方向性 .....	107
四、多对基因的遗传 .....	68	四、突变的有害性和有利性 .....	109
五、 $\chi^2$ 测验 (Chi 平方测验) .....	70	五、突变的平行性 .....	109
六、独立分配规律的应用 .....	71	第三节 基因突变与性状表现 .....	110
第三节 孟德尔规律的扩展 .....	72	一、基因突变的性状变异类型 .....	110
一、显隐性关系的相对性 .....	72	二、显性突变和隐性突变的表现 .....	110
二、复等位基因 .....	74	三、体细胞突变和性细胞突变的表现 .....	111
三、致死基因 .....	75	四、大突变和微突变 .....	112
四、基因互作 .....	75	第四节 基因突变的筛选与鉴定 .....	112
五、多因一效和一因多效 .....	80	一、微生物基因突变的筛选与鉴定 .....	113
复习题 .....	80	二、植物基因突变的筛选与鉴定 .....	114
第四章 连锁遗传和性连锁 .....	82	三、动物基因突变的筛选与鉴定 .....	116
第一节 连锁与交换 .....	82	第五节 基因突变的分子机制 .....	117
一、连锁遗传及解释 .....	82	一、基因突变的方式 .....	117
二、完全连锁和不完全连锁 .....	84	二、突变的防护机制 .....	117
三、交换及其发生机制 .....	85	三、DNA 修复与差错 .....	118
第二节 交换值及其测定 .....	87	第六节 基因突变的诱发 .....	122
一、交换值 .....	87	一、物理诱变 .....	122
二、交换值的测定 .....	88	二、化学诱变 .....	123
第三节 基因定位与连锁遗传图 .....	89	复习题 .....	125
一、基因定位 .....	89	第六章 染色体结构变异 .....	127
二、连锁遗传图 .....	93	第一节 缺失 .....	127
第四节 真菌类的连锁与交换 .....	94	一、缺失的类型及形成 .....	127
一、四分子分析 .....	94	二、缺失的细胞学鉴定 .....	128
二、四分子重组作图 .....	95	三、缺失的遗传效应 .....	129
第五节 连锁遗传规律的应用 .....	96	第二节 重复 .....	130
第六节 性别决定与性连锁 .....	98	一、重复的类型及形成 .....	130
一、性染色体与性别决定 .....	98	二、重复的细胞学鉴定 .....	131
二、性连锁 .....	101	三、重复的遗传效应 .....	132
复习题 .....	103	第三节 倒位 .....	133
第五章 基因突变 .....	105	一、倒位的类型及形成 .....	133
第一节 基因突变的概念与意义 .....	105	二、倒位的细胞学鉴定 .....	134
一、基因突变的概念 .....	105		
二、基因突变的意义 .....	106		
第二节 基因突变的一般特征 .....	106		
一、突变的重演性 .....	106		
二、突变的可逆性 .....	107		

三、倒位的遗传效应 .....	135	一、数量性状的特征 .....	172
第四节 易位 .....	137	二、数量性状的遗传基础 .....	174
一、易位的类型及形成 .....	137	三、超亲遗传 .....	176
二、易位的细胞学鉴定 .....	137	第二节 数量性状遗传研究的基本	
三、易位的遗传效应 .....	138	统计方法 .....	177
第五节 染色体结构变异的诱发		一、平均数 .....	177
.....	140	二、方差和标准差 .....	177
一、物理因素诱导 .....	141	第三节 数量性状的遗传模型和	
二、化学因素诱导 .....	141	方差分析 .....	177
第六节 染色体结构变异的应用		一、数量性状的遗传模型 .....	178
.....	142	二、常用的几种群体的方差 .....	180
一、基因定位 .....	142	第四节 遗传率的估算及其应用	
二、在育种中的应用 .....	143	.....	183
三、利用易位控制害虫 .....	143	一、遗传率的概念 .....	183
四、果蝇的 CIB 测定法 .....	143	二、遗传率的估算 .....	183
五、利用易位创造玉米核不育系		三、遗传率的应用 .....	185
的双杂合保持系 .....	144	第五节 数量性状基因座 .....	186
六、利用易位鉴别家蚕的性别		一、QTL 定位的原理和步骤 .....	186
.....	145	二、QTL 定位的统计方法 .....	188
复习题 .....	146	三、QTL 分析的应用前景 .....	190
第七章 染色体数目变异 .....	148	复习题 .....	190
第一节 染色体数目变异的类型		第九章 近亲繁殖和杂种优势 .....	192
.....	148	第一节 近亲繁殖及其遗传效应	
一、染色体组的概念和特征 .....	148	.....	192
二、整倍体 .....	148	一、近交的概念 .....	192
三、非整倍体 .....	149	二、自交的遗传效应 .....	193
第二节 整倍体 .....	150	三、回交的遗传效应 .....	194
一、同源多倍体 .....	150	第二节 纯系学说 .....	196
二、异源多倍体 .....	155	一、纯系学说 .....	196
三、多倍体的形成途径 .....	157	二、纯系学说的发展 .....	196
四、多倍体的应用 .....	158	第三节 杂种优势 .....	197
五、单倍体 .....	159	一、杂种优势的表现 .....	197
第三节 非整倍体 .....	160	二、杂种优势的遗传假说 .....	198
一、亚倍体 .....	160	第四节 近亲繁殖与杂种优势在	
二、超倍体 .....	162	育种上的利用 .....	200
三、非整倍体的应用 .....	167	一、近亲繁殖在育种上的利用	
复习题 .....	170	.....	200
第八章 数量性状的遗传 .....	172	二、杂种优势在育种上的利用	
第一节 数量性状的特征 .....	172	.....	201

三、杂种优势的固定 .....	201	二、质粒的遗传 .....	246
复习题 .....	203	第六节 植物雄性不育的遗传 ..	247
<b>第十章 细菌和病毒的遗传</b> .....	204	一、雄性不育的概念 .....	247
第一节 细菌和病毒的特点 .....	204	二、雄性不育的类别及其遗传特点	247
一、细菌的特点及培养技术 .....	204	.....	247
二、病毒的特点及种类 .....	207	三、雄性不育性的发生机理 .....	251
三、细菌和病毒在遗传研究中的		四、雄性不育性的利用 .....	253
优越性 .....	207	复习题 .....	254
四、细菌和病毒的拟有性过程		<b>第十二章 基因工程</b> .....	256
.....	208	第一节 基因工程概述 .....	256
第二节 噬菌体的遗传分析 .....	208	第二节 基因的分离 .....	258
一、噬菌体的结构 .....	208	一、工具酶 .....	258
二、噬菌体的基因重组与作图		二、载体 .....	264
.....	210	三、基因分离方法 .....	267
三、 $\lambda$ 噬菌体的基因重组与作图		第三节 外源基因的导入 .....	270
.....	212	一、重组 DNA 技术 .....	270
第三节 细菌的遗传分析 .....	213	二、植物表达载体 .....	271
一、转化 .....	213	三、遗传转化的方法 .....	273
二、接合 .....	215	第四节 转基因生物的检测与鉴定	
三、性导 .....	223	.....	276
四、转导 .....	224	一、分子检测 .....	276
复习题 .....	228	二、生物学性状鉴定 .....	277
<b>第十一章 细胞质遗传</b> .....	231	第五节 基因工程的应用及安全性	
第一节 细胞质遗传的概念和特点		评价 .....	278
.....	231	一、基因工程的应用 .....	278
一、细胞质遗传的概念 .....	231	二、转基因植物的安全性评价 ..	280
二、细胞质遗传的特点 .....	232	三、转基因食品的安全性评价 ..	282
第二节 母性影响 .....	232	复习题 .....	283
一、母性影响的概念 .....	232	<b>第十三章 基因组学</b> .....	284
二、母性影响的遗传实例 .....	233	第一节 基因组学概述 .....	284
第三节 叶绿体遗传 .....	234	一、基因组学的概念 .....	284
一、叶绿体遗传的表现 .....	234	二、基因组学的研究内容 .....	286
二、叶绿体基因组 .....	236	三、基因组学的研究现状及发展	
第四节 线粒体遗传 .....	239	趋势 .....	286
一、线粒体遗传的表现 .....	239	第二节 基因组图谱的构建 .....	287
二、线粒体基因组 .....	240	一、遗传图谱构建 .....	287
第五节 共生体和质粒决定的遗传		二、物理图谱构建 .....	290
.....	243	三、基因组测序策略 .....	294
一、共生体的遗传 .....	243	四、基因组图谱的应用 .....	294

第三节 生物信息学 .....	295	三、细胞核和细胞质在个体发育中 的相互作用 .....	330
一、生物信息学的概念 .....	295	四、环境条件的影响 .....	330
二、基因芯片 .....	296	第二节 基因对个体发育的控制 .....	331
三、生物信息学的应用 .....	296	一、个体发育的阶段性 .....	331
第四节 蛋白质组学 .....	298	二、基因与发育模式 .....	331
一、蛋白质组学的概念及研究内容 .....	298	三、基因与发育过程 .....	333
二、蛋白质的分离 .....	298	四、植物花器官的发育 .....	337
三、蛋白质的鉴定 .....	299	第三节 细胞的全能性 .....	339
四、蛋白质间的相互作用.....	300	一、植物细胞全能性 .....	339
复习题 .....	302	二、动物细胞全能性 .....	339
<b>第十四章 基因表达的调控</b> .....	303	复习题 .....	340
第一节 基因的概念与发展 .....	303	<b>第十六章 群体遗传与进化</b> .....	341
一、经典遗传学的基因概念 .....	303	第一节 群体的遗传平衡 .....	341
二、现代遗传学的基因概念 .....	304	一、孟德尔群体 .....	341
三、顺反测验及基因的精细结构 .....	305	二、群体的基因频率和基因型频率 .....	341
第二节 原核生物基因表达的调控 .....	307	三、哈迪-魏伯格定律 .....	342
一、转录水平的调控 .....	307	第二节 影响群体遗传平衡的因素 .....	345
二、翻译水平的调控 .....	314	一、基因突变 .....	345
第三节 真核生物基因表达的调控 .....	315	二、选择 .....	346
一、染色质水平的调控 .....	316	三、遗传漂变 .....	347
二、DNA 水平的调控 .....	317	四、迁移 .....	349
三、转录水平的调控 .....	319	第三节 生物进化学说及其发展 .....	349
四、翻译水平的调控 .....	325	一、生物进化学说 .....	350
复习题 .....	327	二、分子水平的进化 .....	352
<b>第十五章 遗传与发育</b> .....	328	第四节 物种的形成 .....	357
第一节 细胞核与细胞质在个体 发育中的作用 .....	328	一、物种的概念 .....	357
一、细胞质在细胞生长和分化中的 作用 .....	328	二、物种形成的方式 .....	358
二、细胞核在细胞生长和分化中的 作用 .....	329	复习题 .....	360
		<b>主要参考文献</b> .....	361

# 绪 论

## 第一节 遗传学研究的对象和任务

遗传学 (genetics) 是研究生物遗传和变异的科学, 是生命科学最重要的分支之一。遗传和变异是生物界最普遍和最基本的两个特征。遗传 (heredity), 是指亲代与子代之间相似的现象; 变异 (variation) 则是指亲代与子代之间、子代个体之间存在的差异。生物有遗传的特性, 才能繁衍后代, 才能保持物种的相对稳定性; 生物有变异的特性, 才能产生新的性状, 才能有物种的进化和新品种的选育。遗传和变异这对矛盾不断地运动, 经过自然选择, 才形成形形色色的物种; 通过人工选择, 才能育成符合人类需要的动物、植物和微生物新品种。因此, 遗传、变异和选择是生物进化和新品种选育的三大因素。

遗传学所研究的主要内容是由母细胞到子细胞、由亲代到子代, 亦即由世代到世代的生物信息的传递, 而细胞及其所含的染色体 (chromosome) 则是生物信息传递的基础。脱氧核糖核酸 (deoxyribonucleic acid, DNA) 是主要的遗传物质, 普遍存在于所有细胞中, 尤其是细胞核内的染色体上。DNA 与蛋白质骨架结合形成核蛋白 (nucleo-protein), 并有机地组成染色体。由一代传递给下一代的是位于 DNA 分子长链上的基因 (gene)。

DNA 分子通常是很稳定的, 并具有自我复制的能力。在少数情况下, DNA 分子某些部分的基因能够发生改变, 即突变 (mutation), 能够使生物产生性状 (character, trait) 的变异。基因可以发生重组 (recombination)。高等真核生物在形成生殖细胞的过程中, 源于父本和母本的基因可以打破其在染色体上的原有状态, 使其双亲的某些基因组合在一起, 并传递给后代, 使后代表现出不同于双亲的性状。

基因通过转录、翻译产生蛋白质, 或者是构成细胞或生物体的结构蛋白, 从而直接决定生物性状的表现; 或者是催化细胞内某种生化反应过程的酶, 从而间接决定性状的表现。

基因不仅在生物个体的起源和生命活动中起着最基本的作用, 而且基因通过其频率的改变导致群体的改变或者进化。

当然, 任何生物的生长发育都必须具有必要的环境, 遗传和变异的表现都与环境有关。因此, 研究生物的遗传和变异, 必须考虑其所处的环境。

遗传学研究的任务在于: 阐明生物遗传和变异的现象及其表现的规律; 探索遗传和变异的原因及其物质基础, 揭示其内在的规律; 从而进一步指导动物、植物和微生物的育种实践, 防治遗传疾病, 提高医学水平, 造福人类。

## 第二节 遗传学的发展简史

考古学资料表明, 人类在远古时代即已认识到遗传和变异的现象, 并且通过选择, 育成大量的优良动植物品种。但是, 直到 18 世纪下半叶和 19 世纪上半叶, 才由法国学者拉马克 (J. B. Lamarck, 1744~1829) 和英国生物学家达尔文 (C. Darwin, 1809~

1882) 对生物界的遗传和变异进行了系统的研究。

拉马克认为环境条件的改变是生物变异的根本原因, 由环境引起的变异可以遗传, 提出器官的用进废退 (use and disuse of organ) 和获得性状遗传 (inheritance of acquired character) 等学说。这些论说虽然具有某些唯心主义的成分, 但是对于后来生物进化学说的发展以及遗传和变异的研究有着重要的推动作用。

达尔文在 1859 年发表了著名的《物种起源》(*The Origin of Species*), 提出自然选择的进化理论。他认为生物在长时间内累积微小的有利变异, 当发生生殖隔离后就形成了一个新物种, 然后新物种又继续发生进化变异。这不仅否定了物种不变的谬论, 而且有力地论证了生物是由简单到复杂、由低级到高级逐渐进化的。对于遗传和变异的解释, 达尔文在 1868 年发表的《驯养下动植物的变异》(*Variations of Animals and Plants under Domestication*) 中承认获得性状遗传的一些论点, 并提出泛生假说 (hypothesis of pangenesis), 认为动物每个器官里都普遍存在微小的泛生粒, 它们能够分裂繁殖, 并能在体内流动, 聚集到生殖器官里, 形成生殖细胞。当受精卵发育为成体时, 各种泛生粒进入各器官发生作用, 因而表现遗传。如果亲代的泛生粒发生改变, 则子代表现变异。这一假说纯属推想, 并未获得科学的证实。

达尔文以后, 在生物科学中广泛流行的是新达尔文主义。这一论说支持达尔文的选择理论, 但否定获得性状遗传。德国生物学家魏斯曼 (A. Weismann, 1834~1914) 是新达尔文主义的首创者。他提出种质连续论 (theory of continuity of germplasm), 认为多细胞的生物体是由体质 (somatoplasm) 和种质 (germplasm) 两部分所组成, 体质是由种质产生的, 种质是世代连绵不绝的。环境只能影响体质, 而不能影响种质, 故获得性状不能遗传。这一论点在后来生物科学中, 特别是在遗传学方面发生了重大而广泛的影响。但是, 这样把生物体绝对化地划分为种质和体质是片面的。这种划分在植物界一般是不存在的, 而在动物界也仅仅是相对的。

真正科学、系统地研究生物的遗传和变异是从孟德尔 (G. J. Mendel, 1822~1884) 开始的。孟德尔是奥地利布隆的一位天主教修道士, 他于 1856~1864 年在其所在修道院的小花园内从事豌豆杂交试验, 进行细致的后代记载和统计分析, 1866 年发表“植物杂交试验”论文, 首次提出分离和独立分配两个遗传基本规律, 认为性状遗传是受细胞里的遗传因子 (hereditary factor) 控制的。遗憾的是这一重要理论当时未受到重视。

直到 1900 年, 孟德尔的论文才得到三个不同国家的三位植物学家即荷兰的狄·弗里斯 (H. de Vries)、德国的柯伦斯 (C. E. Correns) 和奥地利的柴马克 (E. V. Tschermak) 的注意。狄·弗里斯研究月见草和玉米, 柯伦斯研究玉米、豌豆和菜豆, 柴马克研究豌豆等, 三者均从自己的独立研究中获得了孟德尔原理的证据。当他们在查找资料时都发现了孟德尔的论文。因此, 1900 年孟德尔遗传规律的重新发现, 被公认为是遗传学建立和开始发展的一年。孟德尔被人们誉为“遗传学之父”。

1905 年, 英国的贝特生 (W. Bateson) 依据希腊语“生殖” (to generate) 一词给遗传学 (genetics) 正式定名。

狄·弗里斯于 1901~1903 年发表了“突变学说”。1903 年萨顿 (W. S. Sutton) 提出, 染色体在减数分裂期间的行为是解释孟德尔遗传规律的细胞学基础。1905 年,

哈迪 (G. H. Hardy) 和魏伯格 (W. Weinberg) 提出随机交配群体中基因频率和基因型频率的计算公式和遗传平衡定律。1906 年贝特生等 在香豌豆杂交试验中发现性状连锁现象。约翰生 (W. L. Johannsen) 于 1909 年发表了“纯系学说”，并且最先提出“基因”一词，以代替孟德尔的遗传因子概念。在这个时期，细胞学和胚胎学已有很大的发展，对于细胞结构、有丝分裂、减数分裂、受精过程以及细胞分裂过程中染色体的动态等都已比较清楚。

1910 年后，美国遗传学家摩尔根 (T. H. Morgan, 1866~1945) 等用果蝇为材料进行大量的遗传试验，同样发现性状连锁现象，并结合研究细胞核中染色体的动态，创立了基因理论，证明基因位于染色体上，呈直线排列。从而提出遗传学的第三个基本规律——连锁遗传规律。并结合当时的细胞学成就，提出了遗传学的染色体理论，进一步发展为细胞遗传学。摩尔根由于其在遗传学研究中的重大成就，于 1933 年获得诺贝尔奖。斯特蒂文特 (A. H. Sturtevant) 以果蝇为研究对象，于 1913 年绘制出第一张连锁遗传图，标明基因在染色体上的线性排列。

1927 年，穆勒 (H. J. Muller, 1946 年诺贝尔奖获得者) 和斯特德勒 (L. J. Stadler) 几乎同时采用 X 射线，分别诱发果蝇和玉米突变成功。1937 年布莱克斯里 (A. F. Blakeslee) 等利用秋水仙素诱导植物多倍体成功，为探索遗传的变异开创了新的途径。并且，在 20 世纪 30 年代随着玉米等杂种优势在生产上的利用，研究者们提出了杂种优势的遗传假说。

1930~1932 年费希尔 (R. A. Fisher)、赖特 (S. Wright) 和霍尔丹 (J. B. S. Haldane) 等人应用数理统计方法分析性状的遗传变异，推断遗传群体的各项遗传参数，奠定了数量遗传学和群体遗传学的基础。

1941 年比德尔 (G. W. Beadle) 和泰特姆 (E. L. Tatum) 用红色面包霉 (亦称粗糙型链孢霉或链孢霉) 为材料，着重研究基因的生理和生化功能、分子结构及诱发突变等问题，证明了基因是通过酶而起作用的，提出“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。二者于 1958 年获得诺贝尔奖。

早在 1932 年，麦克林托克 (B. McClintock) 就发现玉米籽粒色素斑点的不稳定遗传行为。1951 年她首次提出了玉米的 Ac-Ds (activator-dissociation system) 转座因子系统。但这种基因可移动的概念被学术界认为有悖遗传学的传统观点，直到在多种生物中证明基因确实可以移动后，她的发现才得到公认，于 1984 年获得诺贝尔奖。

20 世纪 50 年代前后，由于近代物理学、化学等先进技术和设备的应用，在遗传物质的研究上取得了重大进展，证实了染色体是由 DNA、蛋白质和少量的核糖核酸 (ribonucleic acid, RNA) 所组成，其中 DNA 是主要的遗传物质。1944 年阿委瑞 (O. T. Avery) 用试验方法直接证明 DNA 是转化肺炎双球菌的遗传物质。1952 年赫尔歇 (A. D. Hershey, 1969 年诺贝尔奖获得者) 和蔡斯 (M. Chase) 在大肠杆菌的 T<sub>2</sub> 噬菌体内，用放射性同位素进行标记试验，进一步证明 DNA 是 T<sub>2</sub> 的遗传物质。特别是 1953 年，年仅 25 岁的美国生物学家沃森 (J. D. Watson) 和 35 岁的英国物理学家克里克 (F. H. C. Crick) 通过 X 射线衍射分析，提出 DNA 分子结构的双螺旋模型，这是遗传学发展史上一个重大的转折点，由此使遗传学进入了分子遗传学时代。二人 1962 年共享诺贝尔奖。这一理论为 DNA 的分子结构、自我复制、相对稳定性和变

异性, 以及 DNA 作为遗传信息的储存和传递等提供了合理的解释; 明确了基因是 DNA 分子上的一个片段, 为进一步从分子水平上研究基因的结构和功能、揭示生物遗传和变异的奥秘奠定了基础。

1955 年本泽尔 (S. Benzer) 首次提出  $T_4$  噬菌体的 rII 座位的精细结构图。1957 年弗南克尔-柯拉特 (H. Fraenkel-Corat) 等发现烟草花叶病毒的遗传物质是 RNA。1958 年梅希尔逊 (M. Meselson) 和史泰尔 (F. Stahl) 证明了 DNA 的半保留复制; 同年, 康伯格 (A. Kornberg, 1959 年诺贝尔奖获得者) 从大肠杆菌中分离得到 DNA 聚合酶 I。1959 年奥乔 (S. Ochoa, 1959 年诺贝尔奖获得者) 分离得到第一种 RNA 聚合酶。1961 年, 雅各布 (F. Jacob) 和莫诺根 (J. L. Monod, 1965 年诺贝尔奖获得者) 提出细菌中基因表达与调控的操纵元模型。1961 年, 布伦勒 (S. Brenner)、雅各布和梅希尔逊发现了信使 RNA (mRNA)。1965 年霍莉 (R. W. Holley, 1968 年诺贝尔奖获得者) 首次分析出酵母丙氨酸 tRNA 的全部核苷酸序列。1966 年, 莱文伯格 (M. W. Nirenberg) 和柯兰拉 (H. G. Khorana, 1968 年诺贝尔奖获得者) 等建立了完整的遗传密码。

20 世纪 70 年代初, 分子遗传学已成功地进行人工分离基因和人工合成基因, 开始建立遗传工程这一新的研究领域。1970 年史密斯 (H. O. Smith, 1978 年诺贝尔奖获得者) 首次分离到限制性内切核酸酶; 同年, 波尔蒂莫 (D. Baltimore, 1975 年诺贝尔奖获得者) 分离到 RNA 肿瘤病毒的反转录酶。1972 年贝格 (P. Berg, 1980 年诺贝尔奖获得者) 在离体条件下首次合成重组 DNA。1977 年, 吉尔伯特 (W. Gilbert)、桑格 (F. Sanger) (二人获 1980 年诺贝尔奖) 和马克山姆 (A. Maxam) 发明了 DNA 序列分析法。1982 年经美国食品及药物管理局批准, 采用基因工程方法在细菌中表达生产的人的胰岛素进入市场, 成为基因工程产品直接造福于人类的首例。1983 年, 扎布瑞斯克 (P. Zambryski) 等用根癌农杆菌转化烟草, 在世界上获得首例转基因植物。现在, 人类已利用遗传工程改造和创建新的生命形态, 生产药品、疫苗和食品, 诊断和治疗遗传疾病。

20 世纪 90 年代初, 美国率先实施的“人类基因组计划”(human genome project), 旨在测定人类基因组全部约 32 亿个核苷酸对的排列顺序, 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。1987 年美国国会批准此计划, 并开始实施。随后英、法、德、意、丹麦也出巨资支持。不久, 日本、前苏联、印度陆续成立相应机构, 相互沟通和协作。1999 年中国争取到人类基因组计划的合作任务, 即第 3 号染色体上的一段约 30Mb 项目, 约占总体的 1%。近几年来, 人类、水稻、小鼠等生物的基因组框架图相继公布。

21 世纪, 遗传学的发展将进入“后基因组时代”, 将进一步阐明人类及其他动植物的基因组编码的蛋白质的功能, 弄清 DNA 序列所包含遗传信息的生物学功能。

回顾遗传学 100 余年的发展历史, 我们不难看出遗传学是一门发展极快的科学, 差不多每隔 10 年, 它就有一次重大的突破。现阶段的遗传学在广度上和深度上都有着飞速的发展, 已从孟德尔、摩尔根时代的细胞学水平, 深入发展到现代的分分子水平。遗传学之所以能这样迅速的发展, 一方面是由于遗传学与许多学科相互结合和渗透, 促进了一些边缘科学的形成; 另一方面由于遗传学广泛应用近代化学、物理学、数学的新成



就、新技术和新仪器设备,因而能由表及里、由简单到复杂、由宏观到微观,逐步地深入研究遗传物质的结构和功能。迄今,现代遗传学已发展出 30 多个分支,如细胞遗传学、数量遗传学、发育遗传学、进化遗传学、群体遗传学、辐射遗传学、医学遗传学、微生物遗传学、分子遗传学、遗传工程、基因组学、生物信息学等。

### 第三节 遗传学的重要作用

遗传学既是一门十分重要的理论科学,直接涉及生命起源和生物进化的机理;同时它又是一门紧密联系生产实际的基础科学,是指导动物、植物和微生物育种工作的理论基础;而且与医学保健密切相关。

遗传学研究表明,最低等的和最高等的生物之间所表现的遗传和变异规律都是相同的,有力地证明了生物界遗传规律的普遍性。随着分子遗传学的发展,充分证实以核酸和蛋白质为研究基础,特别是以 DNA 为研究基础,来认识和阐述生命现象及其本质,是现代生物科学发展的必然途径。

遗传学与进化论有着不可分割的关系。遗传学是研究生物上下代或少数几代的遗传和变异,进化论则是研究千万代或更多代数的遗传和变异。所以,进化论必须以遗传学为基础。达尔文的进化论是 19 世纪生物科学中一次巨大的变革,它把当时由于物种特创论的影响、生物科学中各学科互不相关的研究统一在进化论的基础上,使它们成为相互具有关联的学科。但是,由于当时社会条件和科学水平的限制,特别是遗传学还没有建立,达尔文没有、也不可能对于进化现象做出充分而完满的解释。直到 20 世纪遗传学建立以后,尤其是分子遗传学发展以后,进一步了解遗传物质的结构和功能,及其与蛋白质合成的相互关系,人们才可能精确地探讨生物遗传和变异的本质,从而也才可能了解各种生物在进化史上的亲缘关系及其形成过程,真正认识到生物进化的遗传机理。因此,分子遗传学的发展与达尔文的进化论相比拟,可以说是生物科学中又一次巨大的变革。

遗传学对于农业科学起着直接的指导作用,它是动物、植物以及微生物育种的理论基础。为了提高育种工作的预见性,有效地控制有机体的遗传和变异,加速育种进程,就必须在遗传学理论的指导下开展品种选育和良种繁育工作。在植物育种上,例如中国首先育成水稻矮秆优良品种,并在生产上大面积推广,从而获得显著的增产;墨西哥育成矮秆、高产、抗病的小麦品种。在动物育种上,例如通过系统选育培育出的速生鸡在肉的质量和年产蛋量上都得到显著提高;采用人工受精的方法,可以培育出性状优良的牛、猪新品种。

特别是随着 DNA 重组技术的发展,人们利用基因工程可以定向地改良生物的品质、抗性性状,高效培育出动植物新品种。例如,抗虫棉花、抗除草剂大豆、抗虫玉米、耐储藏番茄等多种转基因植物已培育成功。2008 年全球转基因作物的种植面积已经达到 1.25 亿  $\text{hm}^2$ 。一批重要功能基因也相继从拟南芥、水稻等植物中成功克隆。

遗传学在医学中也同样起着重要的指导作用。由于遗传学的发展,广泛开展人类遗传性疾病的调查研究,深入探索癌细胞的遗传机理,从而为保健工作提出有效的诊断、预防和治疗的措施,为消灭致命的癌症展示出乐观的前景。重组 DNA 技术为基因操纵和基因克隆铺平了道路。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