

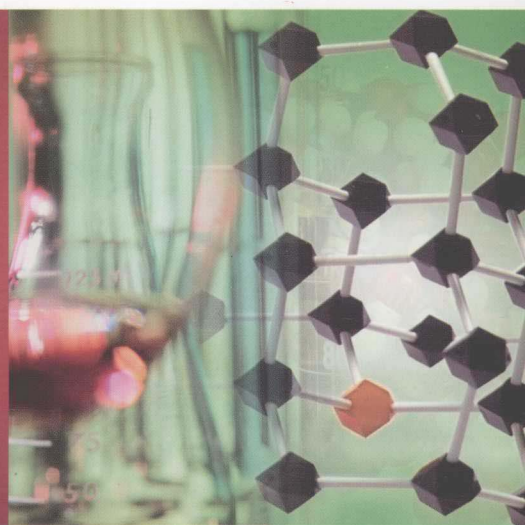


高等学校重点规划教材
生物与化学系列

遗传学

YI CHUAN XUE

主编◎吴玉德 任继秋 赵燕丽



HEUP 哈尔滨工程大学出版社
Harbin Engineering University Press

重点规划教材
生物与化学系列

遗传学

主 编◎吴玉德 任继秋 赵燕丽
副主编◎翟登攀 宋文超 薛 宇 曲长祥 孙广玉 袁红梅
主 审◎薛 勇 颜 玉 刘振平

31x
哈尔滨工程大学出版社
Harbin Engineering University Press

内 容 简 介

本书包括普通遗传学和医学遗传学两部分,不仅系统地介绍了遗传学的基本原理和方法,而且深入地论述了医学遗传学的最新进展和研究成果,具有较高的学术水平和参考价值。本书编写的指导思想明确,重视培养学生遗传分析的能力。本书内容丰富、结构严谨、取材合适、深度适宜、层次分明、条理清晰、语言流畅、通俗易懂、文字规范,显示了编者深厚的遗传学功底、出色的语言水平和丰富的教学经验,是近几年来适合国内综合、医学、师范、农林等院校本科生遗传学课程的不可多得的优秀教材。

全书运用分析和推论的方法阐述遗传学原理。内容包括孟德尔式遗传分析,基因精细结构的遗传分析,病毒的遗传分析,细菌的遗传分析,真核生物的遗传分析,遗传重组,原核生物基因的表达及其调控,真核生物基因的表达及其调控,遗传与发育,核外遗传,遗传物质的改变(一)染色体畸变,遗传物质的改变(二)基因突变,群体遗传与进化,数量性状的遗传分析,基因工程导论,遗传学与人类健康,医学遗传学概论,遗传的细胞基础,遗传的分子基础,单基因遗传病,线粒体遗传病,多基因遗传病,染色体病,分子病与先天性代谢病,群体遗传学,免疫遗传学,肿瘤遗传学,药物遗传学,人类基因的研究技术,遗传病的诊断与治疗,遗传病的预防,人类基因组计划。

本书可作为综合性大学、医学院校、理工大学、师范院校生物学和医学本科生的遗传学基础课教材,也可作为教师、研究生和科技工作者的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

遗传学 / 吴玉德,任继秋,赵燕丽主编. —哈尔滨:
哈尔滨工程大学出版社,2011.9
ISBN 978 - 7 - 5661 - 0217 - 1

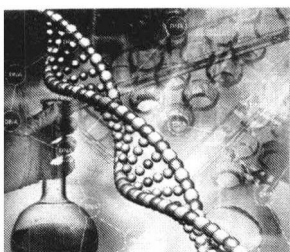
I. ①遗… II. ①吴… ②任… ③赵… III. ①遗传学 - 高等学校 - 教材 IV. ①Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 166186 号

出版发行 哈尔滨工程大学出版社
社 址 哈尔滨市南岗区东大直街 124 号
邮政编码 150001
发行电话 0451 - 82519328
传 真 0451 - 82519699
经 销 新华书店
印 刷 哈尔滨市石桥印务有限公司
开 本 787mm × 1 092mm 1/16
印 张 17
字 数 424 千字
版 次 2011 年 11 月第 1 版
印 次 2011 年 11 月第 1 次印刷
定 价 34.00 元
<http://press.hrbeu.edu.cn>
E-mail:heupress@hrbeu.edu.cn

编 委 会

- 主 编** 吴玉德 任继秋 赵燕丽
副主编 翟登攀 宋文超 薛 宇 曲长祥 孙广玉 袁红梅
编写人员 (以姓氏笔画为序)
孙广玉 (东北林业大学)
曲长祥 (东北农业大学)
任继秋 (佳木斯大学基础医学院)
宋文超 (佳木斯大学生命科学学院)
吴玉德 (佳木斯大学生命科学学院)
赵燕丽 (哈尔滨市职工医学院)
袁红梅 (大庆师范学院)
翟登攀 (佳木斯大学生命科学学院)
薛 宇 (佳木斯大学临床医学院)
- 主 审** 薛 勇 (佳木斯大学生命科学学院)
颜 玉 (佳木斯大学附属第一医院)
刘振平 (佳木斯大学附属第一医院)
- 审 稿** 王 波 (佳木斯大学生命科学学院)
薛 宇 (佳木斯大学临床医学院)



前言

Preface

本书是根据高等教育面向 21 世纪人才培养方案及教学内容和课程体系改革的研究与实践工作会议,以及遗传学教学指导委员会教材编写计划,由佳木斯大学负责组织编写。

本书在广泛搜集国内外有关遗传学的文献资料,借鉴各种版本遗传学类教材的编写经验的基础上,本着加强应用性、针对性、实用性原则,在遗传学基础理论部分,以“必需”“够用”为度,突出应用性及实践能力的培养。

本书由东北林业大学、东北农业大学、佳木斯大学、哈尔滨市职工医学院和大庆师范学院五所院所根据相关专业人才培养方案和遗传学课程教学大纲共同研讨拟订编写大纲,分工编写,两次统稿,最后由吴玉德、任继秋、赵燕丽、薛勇再次统稿和润色。

本书由吴玉德(佳木斯大学生命科学学院)、任继秋(佳木斯大学基础医学院)、赵燕丽(哈尔滨市职工医学院)担任主编,翟登攀(佳木斯大学生命科学学院)、宋文超(佳木斯大学生命科学学院)、薛宇(佳木斯大学临床医学院)、曲长祥(东北农业大学)、孙广玉(东北林业大学)和袁红梅(大庆师范学院)担任副主编。编写分工如下:

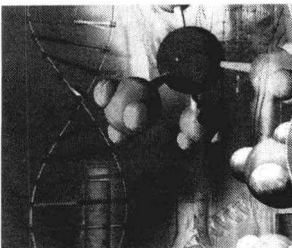
吴玉德编写上篇普通遗传学第 2、4、5、6、8、9 章;任继秋编写下篇医学遗传学第 15、16、17、18、19、20、21、22、25 章;赵燕丽编写下篇医学遗传学第 23、24、26、27、28、29、30 章;翟登攀编写上篇普通遗传学第 7、10、11、13、14 章;宋文超编写上篇普通遗传学第 1、12 章;薛宇、曲长祥、孙广玉、袁红梅编写上篇普通遗传学第 3 章。

薛勇教授、颜玉教授和刘振平教授担任本书的主审,他们在百忙中以深厚的学识和文字功底仔细审阅了全部书稿,提出了宝贵的意见;本书在编写过程中参阅、参考和引用了大量的有关文献资料,未在书中一一注明,敬请见谅;刘德江、姜成、王波等老师为本书搜集整理资料、绘制插图、整理书稿做了大量工作。在此谨向上述同志及有关作者表示衷心的感谢。

遗传学领域浩瀚、发展迅速、分支学科众多,限于编者水平,书中疏漏和错误在所难免,衷心期待读者批评、指正和建议。

编者

2010 年 12 月



目录

Contents

上篇 普通遗传学

第一章 普通遗传学绪论	1
第一节 遗传学的概念、内容及任务	1
第二节 遗传学的产生和发展	2
第三节 遗传学的分支	7
第四节 遗传学研究的意义	8
小结	10
习题	10
第二章 遗传的细胞学基础	11
第一节 细胞	11
第二节 染色体	13
第三节 细胞分裂	15
第四节 配子的发生及染色体周史	19
小结	20
习题	20
第三章 孟德尔定律	21
第一节 分离规律	21
第二节 自由组合规律(独立分配定律)	23
第三节 统计学原理在遗传学中的应用	24
小结	25
习题	25
第四章 基因的作用及其与环境的关系	26
第一节 环境的影响和基因的表型效应	26
第二节 致死基因	28
第三节 复等位现象	28
第四节 非等位基因之间的相互作用(基因互作)	29
小结	30
习题	30
第五章 连锁与交换规律	31
第一节 连锁与交换	31
第二节 基因定位与连锁遗传图	32

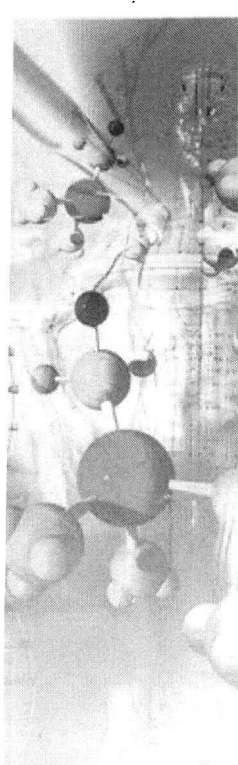
Contents

第三节 真菌类的遗传学分析	33
第四节 人类连锁分析和细胞学图	33
小结	35
习题	35
第六章 性别决定与伴性遗传	37
第一节 性别决定	37
第二节 伴性遗传	39
小结	40
习题	41
第七章 细菌和病毒的遗传	42
第一节 细菌和病毒遗传研究的意义	42
第二节 细菌的遗传分析	43
第三节 噬菌体的遗传分析	44
小结	45
习题	45
第八章 遗传的分子基础	47
第一节 遗传物质是 DNA(或 RNA)	47
第二节 DNA 的分子结构与复制	48
第三节 蛋白质的生物合成	49
第四节 基因的本质	50
第五节 遗传工程	53
小结	57
习题	57
第九章 突变和重组机理	58
第一节 基因突变概述	58
第二节 基因突变的机理	61
第三节 重组的分子基础	64
第四节 DNA 损伤的修复	65
小结	67
习题	67
第十章 染色体畸变	68
第一节 染色体结构的改变	68
第二节 染色体数目的变异	71
小结	75
习题	75
第十一章 数量性状遗传	76
第一节 数量性状的特征	76
第二节 数量性状的遗传学分析	76

第三节 分析数量性状的基本统计方法	77
第四节 遗传变异和遗传率	78
第五节 近亲繁殖和杂种优势	80
小结	83
习题	83
第十二章 细胞质遗传	85
第一节 母性影响	85
第二节 细胞质遗传	86
第三节 植物雄性不育的遗传	91
小结	93
习题	93
第十三章 遗传与个体发育	94
第一节 细胞质在遗传中的作用	94
第二节 细胞分化的可逆性	94
第三节 基因表达的调控	95
第四节 几个发育现象的遗传学分析	102
第五节 细胞核和细胞质在个体发育中的协同作用	103
小结	104
习题	104
第十四章 群体遗传学	105
第一节 理想群体中的基因行为	105
第二节 影响群体遗传组成的因素	108
第三节 群体中的遗传多态性	110
第四节 物种形成	111
第五节 分子进化与中性学说	115
小结	118
习题	118

下篇 医学遗传学

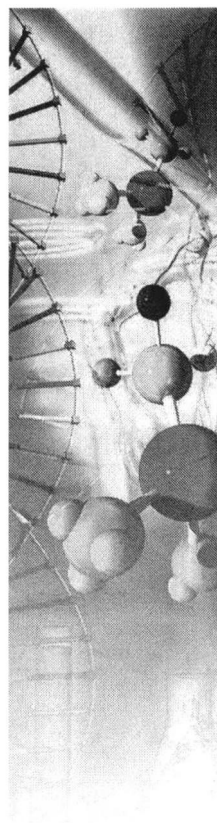
第十五章 医学遗传学概论	119
第一节 医学遗传学的研究范围	119
第二节 医学遗传学的发展	119
第三节 我国医学遗传学的研究现状	120
第四节 医学遗传学在医学中的地位	120
第五节 遗传病概述	121
小结	123
习题	124

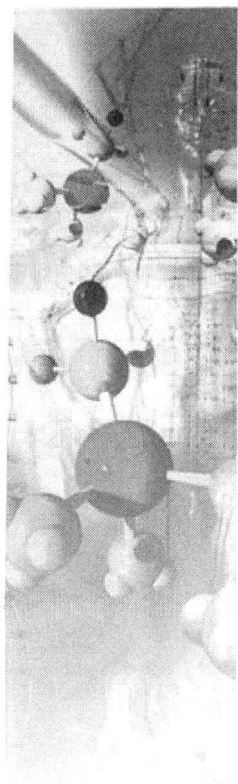


Contents

第十六章 遗传的细胞基础	125
第一节 染色质与染色体	125
第二节 细胞分裂与生殖	126
第三节 人类染色体	129
小结	130
习题	130
第十七章 遗传的分子基础	132
第一节 基因的概念	132
第二节 人类基因组	133
第三节 基因的结构与功能	135
第四节 基因突变	141
小结	144
习题	145
第十八章 单基因遗传病	146
第一节 单基因遗传病的遗传方式	146
第二节 影响单基因遗传效应的因素	149
小结	150
习题	151
第十九章 线粒体遗传病	152
第一节 线粒体基因组	152
第二节 线粒体基因突变与疾病	153
小结	155
习题	156
第二十章 多基因遗传病	157
第一节 数量性状的遗传	157
第二节 多基因遗传病	158
第三节 多基因遗传病的研究进展	160
小结	162
习题	163
第二十一章 染色体病	164
第一节 染色体畸变	164
第二节 常染色体病	168
第三节 性染色体病	169
第四节 染色体畸变携带者	171
小结	172
习题	172
第二十二章 分子病与先天性代谢病	173
第一节 分子病	173

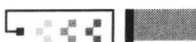
第二节 先天性代谢病	176
小结	179
习题	179
第二十三章 群体遗传学	180
第一节 群体中的遗传平衡	180
第二节 影响群体遗传平衡的因素	181
第三节 近婚系数	182
第四节 遗传负荷	183
小结	184
习题	184
第二十四章 免疫遗传学	185
第一节 血型的遗传	185
第二节 人类主要组织相容性抗原	186
第三节 抗体遗传	189
小结	191
习题	191
第二十五章 肿瘤遗传学	192
第一节 肿瘤发生中的遗传因素	192
第二节 遗传性肿瘤与遗传性肿瘤综合征	193
第三节 染色体不稳定性综合征	195
第四节 染色体异常与肿瘤	196
第五节 肿瘤相关基因	197
第六节 肿瘤发生的遗传学说	199
小结	200
习题	201
第二十六章 药物遗传学	202
第一节 药物反应的遗传基础	202
第二节 毒物反应的遗传基础	205
第三节 药物基因组学	206
小结	207
习题	208
第二十七章 人类基因的研究技术	209
第一节 重组 DNA 技术——基因工程	209
第二节 分子杂交	212
第三节 聚合酶链反应的原理及应用	215
第四节 基因定位	218
小结	222
习题	222





Contents

第二十八章 遗传病的诊断与治疗	223
第一节 遗传病的临床诊断	223
第二节 遗传病的实验诊断	224
第三节 遗传病的治疗	227
小结	230
习题	230
第二十九章 遗传病的预防	232
第一节 遗传病的抽样调查与登记	232
第二节 遗传咨询	232
第三节 遗传病再发风险的估计	234
第四节 产前诊断	237
第五节 婚姻指导及生育指导	240
第六节 遗传筛查	242
小结	244
习题	244
第三十章 人类基因组计划	245
第一节 人类基因组计划的诞生	245
第二节 人类基因组概貌	245
第三节 结构基因组学	246
第四节 功能基因组学	251
第五节 人类单体型图计划与医学	256
小结	257
习题	257
参考文献	258



上篇 普通遗传学

第一章 普通遗传学绪论

第一节 遗传学的概念、内容及任务

一、遗传与变异

人类很早就已经认识到生物界的任何一种生物在繁殖过程中,总是产生与自己相类似的后代。中国古代流传下来的俗语“种瓜得瓜,种豆得豆”“龙生龙,凤生凤,老鼠生仔会打洞”,就是人们通常所说的“遗传”。

1. 遗传

遗传是指亲代与子代间相似的传递过程。遗传是一种生命活动,是一种物质的运动形式,是生物自身繁殖的过程,即遗传信息从细胞到细胞,从亲代到子代,世代间的传递过程。在这一过程中表现为子代与亲代相似。

遗传的特点是具有相对稳定性、保守性。

2. 变异

变异是指子代与亲代间以及子代个体之间的差异。“一母生九子,九子各不同”,形象地说明了生物在繁殖过程中,各世代间不会绝对相同,亲代与子代间在某些特征上总是存在着差异,即变异。

变异的特点是具有普遍性和绝对性,生物界没有两个绝对相同的个体。

3. 遗传与变异的关系

无论哪种生物,动物还是植物,高等还是低等,复杂得像人类本身,还是简单得像细菌和病毒,无论是哪种生殖方式,无论是细胞分裂(单细胞生物),还是无性及有性繁殖(多细胞生物)都无例外地表现出子代与亲代间的相似或类同,同时子代与亲代之间,子代的个体之间总能察觉到不同程度的差异。这种遗传和变异的现象,在生物界普遍存在,是生物固有属性,是生命活动的基本特征之一。

遗传和变异总是相互伴随的,同时存在于生物的繁殖过程中。二者之间既相互对立又相互联系,它们构成了生物的一对矛盾。每一代传递既有遗传,又有变异,生物界就是在这种矛盾中不断向前发展。没有变异,生物界就失去了进化的原料,遗传只能是简单的重复;



没有遗传,变异就不能传递给后代,即变异不能积累,变异将失去意义,生物也就不能进化。所以,遗传和变异是生物进化的内在因素。

二、遗传学及其研究内容和任务

(1) 遗传学是研究生物遗传、变异及其规律的科学。从现代遗传学研究的内容上讲,遗传学就是研究遗传物质的本质、传递及传递信息表达和进化的科学。随着遗传学的发展,它的定义也在不断的演变。

(2) 遗传学研究的内容主要包括以下三个方面:

① 遗传物质:化学本质所包含的遗传信息和遗传物质的结构、组织和变化。

② 遗传物质的传递:复制、转录、翻译、染色体行为、遗传规律及基因在群体中的数量变迁等。

③ 遗传任务:研究生物遗传变异规律,阐明遗传物质的结构、功能以及遗传与环境的关系,能动地改造生物,更好地为人类服务。

第二节 遗传学的产生和发展

遗传学的形成与发展跟其他学科相比,有以下两个显著特点:第一,人类对遗传现象的认识很早,但对遗传规律的阐明却很迟;第二,遗传学学科的形成很晚,但形成后发展很快。

遗传学的发展历史大体上可以分为经典遗传学和现代遗传学两个大的历史阶段,这一历史又可分为三个水平、四个时期。

一、遗传学诞生前的时期(1900年前)

1. 古代人类对遗传变异和育种知识的积累

人类很早以前就已经注意到和利用了遗传和变异的现象,通过对野生动物的驯养和植物的栽培以及对人类自身繁衍的观察,积累了不少遗传变异的知识,也提出了不少假说来解释遗传变异的现象。

(1) 公元前 5000 年时,古巴比伦人就已经知道枣椰是雌雄异株的。

(2) 公元前 2000 年时,汉莫拉比王朝时第一次报道了人工授粉。

(3) 公元前 3 世纪《吕氏春秋》中已提到:“夫种麦而得麦,种稷而得稷,人不怪也。”西晋崔豹《古今注》有:“公驴母马生骡,公马母驴生驹”(指出马×驴正反交结果不同)。

(4) 公元前 2 世纪,《淮南子》有“黑牛生白犊”的记载。

(5) 公元 6 世纪,北魏贾思勰《齐民要术》中论述了远缘杂交,指出了马和驴杂交子代不育的问题。

2. 关于生殖和遗传的看法

(1) 古希腊人和古罗马人关于生殖和遗传的看法

古希腊的政治家们着眼点在于使最优秀的人们,即在健康、智力、脑电图及其他品质上对国家特别有用的人们得以保存繁衍下去,提出了许多优生学措施。柏拉图(希腊哲学家)认为:统治者威望高,是因为神祇在塑造他们时,在成分上加了金子,而在文武百官的成分中加入了银子,在农民和其他手工业者中加进的是铁和铜。古代西方最伟大的哲学家亚里士

多德认为孩子是从父母那里接受了一部分与父母相似的血液,即血液说。

(2) 中世纪博物学家对生殖和遗传的看法

君士坦丁的伟大思想家迈克尔·普勒(1018—1079年)认为:精液是男子和妇女分泌的。道德品质、性格脾气和体质特征都是由妇女和男子的精液所固有的生育力决定的。如果这两类精液的比例相等,那么孩子像他的父亲母亲的程度也一样;如果雄性精子胜过雌性的,孩子就更像他的父亲。德国哲学家冯·博尔塔特伯爵(1200—1280年)写了七卷《论种植》的书,在第五卷中,他记载了一种植物同一种植物结合,并使这一物种变成另一物种。在《论动物》第二十三卷中,他认为妇女不产生任何精子。他的得意门生圣·阿奎那(1225—1274年)在他的《神学大全》中断言:精液是由生身之父的物质形成的,因为儿子从父亲那里得到了这些物质,所以更像他的父亲。他还假定从灵魂中散发出一种美德或力量,在精液中起作用,并且这种是世代相传的。他认为人世间生育是因子受到抑制的结果。雄性是完美生物,雌性只是一有缺陷的形成物,是在雄性正常形成失败时发生的。

1590年,海德堡的药剂师首次描述了实验园地里的一种新类型白屈菜,由于它的叶缘刻深而呈锯齿形,因此被命名为锯齿叶白屈菜。以后很多植物学家,包括林奈等人都曾描述和提到过这一新类型,使人们对植物遗传变异增加了认识 and 了解。

3. 17~19世纪遗传变异的研究

(1) 17世纪重要的发现

① 英国解剖学家威廉·哈维(Willian Harwey 1578—1657年)在1628年出版的《心血运动论》中提到了体循环(大循环),并把体循环和肺循环综合在一起。1651年,他在《论动物生殖》中大胆断言“一切生命来自卵,卵是一切动物的共同祖先”,并且第一次把动物区分为“胎生”和“卵生”。

② 1590年,荷兰仪器制造家詹森(Zaoharias Jasnssen)制造了第一台复式显微镜。

③ 1665年,英国物理学家胡克(Rrobert Hooke, 1635—1703年)出版了《显微术》一书,1723年显微镜已能放大到250倍。

④ 1674年,荷兰显微镜学家列文·虎克(Antonie van Leeuwenhoek, 1632—1723年)发现了哺乳类、两栖类和鱼类的红血球。

⑤ 1677年后,科学家陆续发现了人、狗、兔的精子。1841年,瑞士胚胎学家科里格(Rudolph albert von koliker, 1817—1905年)证明了精子是真正受精的因素。

(2) 预成论与渐成论之争

胚胎发育的研究可以追溯到古希腊。从一开始就存在两种不同的观点,即预成论和渐成论。

① 预成论者认为生物是从预先存在于性细胞中的原形或雏形发展而成,个体发育只不过是这个原形或雏形机械性地扩大,或者说一种量的改变而已。预成论本身又分为卵源论和精源论两派。

卵源论者认为卵里早就有了预先形成的新的生物体,当预先形成的各部分的体积增大时,生物体就逐渐成为可见。意大利医生马尔比基、意大利著名科学家斯帕兰扎尼、瑞士的哈勒和彼涅都是此学派的拥护者。

精源论者认为未来的成年个体是具体而微地藏在预先形成的精子里。列文虎克、哈特索格、鲍海夫等人都是精源论的代表。

预成论无法解释杂种后代表现出双亲性状的混合性状的现象,(如白色×紫色→粉色,



马×驴→骡)显然站不住脚,为渐成论的产生开辟了道路。

② 渐成论认为发育中的生物组成部分,并不是预先形成的,而是在发育过程中逐渐形成的。

最有影响的代表是德国胚胎学家霍尔夫(Kaspar Friedrich Wolff, 1733—1794年),他也是细胞学派的创始人之一。胚胎学家大多是渐成论的拥护者。德国的胚胎学家冯·贝尔(Karl Ernst von Baer, 1792—1876年)发展了霍尔夫等人的思想,他的观察实验为海克尔“重演律”的提出、达尔文进化论的产生奠定了基础。

③ 拉马克(法国博物学家, Jean Baptiste Lamarck, 1744—1809年)提出了器官的“用进废退”和“获得性遗传”理论(1809年在《动物哲学》中阐述)。

④ 达尔文(英国博物学家, Charles Robert Darwin, 1809—1882年)是19世纪最伟大的科学家之一。他的《物种起源》(1859年正式出版)被马克思、恩格斯誉为19世纪自然科学的三大发现之一。

⑤ 魏思曼(August Friedrich Leosold Weismann, 1834—1914年)明确地区分了两细胞分裂,进而提出了“种质论”(1883年提出)。他把生物体分成两部分,即种质和体质。他认为种质是亲代传给子代的遗传物质,可以产生下一代的种质和体质,体质不能产生种质,种质是独立的,可世代延续。环境只能影响体质,不能影响种质,因此,只有种质的变异才能遗传。他起初认为种质是生殖细胞,以后又认为是细胞核,晚年又推测是细胞核中的染色体。

二、遗传学的诞生(1865—1910年)

孟德尔(Mendel), 1822年生于Moravia北部的一个叫Heinzendorf村庄(现奥地利)的一个农民家庭。1843年Mendel的父亲在一次事故中致残,作为家中唯一的男孩, Mendel被修士Napp允许进入Brunn的Augustinian修道院成为一名见习修道士(现捷克),并得到Gregor这个名字。1847年他成为了一名牧师,后来他从神职活动中解脱出来在一所中学任临时科学教师。1850年夏天他参加了一次教师的资格考试,结果由于自然部分不及格而没通过。1851年至1853年修道院的主持Napp修道士全额资助他到Vienna大学学习科学和数学,重点是物理学(在著名的Doppler手下)、植物学和动物育种。1853年Mendel回到修道院,并开始了16年的自然科学和物理学的教学生涯。1854年在修道院的支持下开始做豌豆杂交试验。1866年, Mendel在一个地方性的自然历史协会的杂志上发表了试验结果,该杂志只印发了115份。

(1) 1865年发表不朽论文《植物的杂交试验》,共41页,提出遗传因子呈颗粒状、互不融合、互不沾染、独立分离、自由组合。这篇论文分两次在当时的自然科学学会的年会上宣读,但当时听众中竟没有一个人能听懂,因此没有得到重视。

(2) 1900年荷兰阿姆斯特丹大学的德弗里斯(Hugo de Vries, 1848—1935年)教授、德国土宾根大学的柯伦斯(Carl Correns, 1864—1933年)教授和奥地利维也纳农业大学的丘歇马克(Erich von Tschermak, 1871—1962年)讲师分别从月见草、玉米和豌豆的杂交实验中重新发现了孟德尔的遗传规律,因此,科学界把1900年作为遗传学诞生且正式成为独立学科的一年。

Mendel的杂交实验结论远远超出了同时代人的理解,因此一直未能引起注意。只有Napp理解Mendel,但他在Mendel的论文发表前两年就去世了。直到1900年,德国的Carl Correns、荷兰的Hugo de Vries和奥地利的Eric Von Tschermak做了部分重复试验后引用了



他的结果,他的理论才重新被发现,并被世人所接受。

Hugo De Vries 进行了月见草杂交试验,发现 F₂ 的分离比为 3:1。1900 年 3 月 26 日其论文《杂种的分离法则》发表在《德国植物学会杂志》(18)83-90 和法国科学院的《纪事录》(130)845-847。狄夫瑞斯曾从 L·H 拜莱的《植物育种》(1895)中查到孟德尔的研究成果。他在德文版中提到了孟德尔的成果,但在法文版中却只字未提。

切尔迈克(或埃里希·冯·丘歇马克,1871—1962)也做了豌豆杂交试验,发现了分离现象,撰写了《关于豌豆的人工杂交》的讲师就职论文。清样出来后他读到了德弗里斯和科伦斯的论文,于是急忙投寄论文摘要,于 1900 年 6 月 24 日也发表在《德国植物学会杂志》。

三个人的发现都发表在《德国植物学会杂志》,都证实了孟德尔法则,这就是遗传学发展史上著名的孟德尔法则的重新发现。

三、细胞遗传学时期(1910—1940 年)

细胞遗传学是细胞学与遗传学相结合的产物,19 世纪末 20 世纪初细胞学的迅速发展为遗传学的发展奠定了坚实的基础。

(1) 1900 年,美国细胞学家威尔逊(Edmund Beacher Wilson, 1856—1939 年)明确表示细胞核是遗传物质的载体。可以说在摩尔根正式建立基因理论之前,遗传的染色体学说作为一种推测性的思想确实存在过。

(2) 1903 年, Walter Sutton 发现了减数分裂过程中同源染色体分离,配子只得到一对同源染色体中的一条。染色体的行为对应于孟德尔的遗传因子行为。Sutton 意识到染色体就是孟德尔的遗传单位的携带者,在《遗传中的染色体》的论文中,他提出了成对染色体的分配和分离与成对基因的分配和分离是有平行性的一种理论,提出染色体是遗传因子的载体。

(3) 1906 年,英国学者贝特森(W. Bateson)用 Genetics 命名遗传学。

(4) 1909 年,丹麦植物学家约翰森(W. J. Jonssen)用基因(Gene)代替遗传因子首先提出了基因型和表现型的概念。

(5) 1910 年,美国细胞遗传学家摩尔根(T. H. Morgan)发现了果蝇的性连锁遗传和连锁交换规律,创立了基因学说,建立了细胞遗传学。在此期间他还发展了辐射遗传学、群体遗传学。

四、微生物遗传学时期(1940—1960 年,1941—1961 年)

微生物遗传学是以病毒、细菌、小型真菌及单细胞动植物等为研究对象的遗传学分支学科。

(1) 1928 年,英国医生格里菲斯(F. Griffith, 1881—1941 年)在肺炎双球菌中发现了转化现象,但它的重要意义直到 20 世纪 40 年代中期才被人们所认识。SⅢ型光滑具荚膜有毒,RI 型粗糙不具荚膜且无毒。

(2) 1941 年,美国遗传学家比德尔(G. W. Beadle)和生化学家泰特姆(E. L. Tatum, 1909—1975 年)通过红色链霉实验,提出了“一个基因一个酶”的学说,因此获得了 1958 年诺贝尔医学和生理学奖,为生化遗传学奠定了基础。

(3) 1944 年,美国细菌学家艾弗里等人(O. T. Avery, 1877—1955 年)通过肺炎双球菌体外转化实验确定了 DNA 是遗传物质。

(4) 1955 年,美国遗传学家本泽(S. Benzer)用噬菌体作为材料对基因的精细结构进行了详细的研究,证明了基因是一个功能单位,其内部还可以分割成更小的重组单位,提出了“顺反子”学说,打破了经典遗传学中的“基因”是功能单位,也是重组单位和突变单位的三



位一体的基因概念。该学说把基因具体化为决定一条多肽链的一段 DNA 核苷酸序列,此序列可分为许多突变位点和重组位点。

(5) 1961 年,法国分子遗传学家莫诺(J. Monod)和雅各布(F. Jacob)通过对大肠菌乳糖代谢的研究,提出了操纵子学说,发现了有结构基因和调节基因的差别以及基因活动的调控机制。

五、分子遗传学时期(1960—1970 年,分子遗传学诞生和发展时期)

分子遗传学是在分子水平上研究生物遗传和变异机制的遗传学。

(1) 英国射线晶体学家阿斯特伯里(W. J. Astbury, 1889—1961 年)创立和定义了“分子生物学”一词,也有人说是由英国自然协会会长韦弗(W. Weaver)于 1938 年创立和定义的。

(2) 1952 年,贾格夫(Chargaff)发现了 DNA 中 $A = T, G \equiv C$ 的碱基配对原则,莱德伯格发现了细菌质粒。

(3) 1953 年,沃森(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)通过对 DNA 射线图像的分析,提出了 DNA 双螺旋结构模型,标志着遗传学的发展进入了分子遗传学的新时代。

(4) 1958 年,克里克发表了《论蛋白质合成》的文章,详细地阐述了分子生物学中的“中心法则”。

(5) 1961 年,美国生物化学家尼伦伯格,印度裔美国国籍化学家柯拉纳等人进行破译遗传密码的工作,直到 1966 年才完成 64 组密码子的破译工作。

(6) 1968 年,史密斯、阿伯、内森发现 DNA 限制内切酶,美国学者布里顿发现真核生物细胞中存在重复基因。

(7) 1972 年,伯格完成了人工 DNA 重组,并于 1980 年获得诺贝尔化学奖。

(8) 1973 年,科恩将大肠杆菌的不同质粒重组在一起并把杂种分子引入到大肠杆菌中。从此,基因工程的研究逐渐发展起来。

(9) 1975 年,科学家用小鼠骨髓瘤细胞和淋巴细胞融合形成能产生单一抗体的杂交瘤细胞株。1975 年,科拉纳创造了人工合成基因的技术。

(10) 1978 年,美国生物化学家桑格(F. Sanger)发现了重叠基因。

1977 年还有一个重要的发现,即在 1977 年 7 月在美国冷泉港生物学会会议上,有好几个实验室同时报告了断裂基因。

(11) 1983 年,美国遗传学伟大先驱拉·麦克林托克,因 1938 年首次提出“转座”基因的概念而获得诺贝尔奖,她终身未嫁,对玉米情有独钟,是世界上第三位获诺贝尔奖的女科学家。1983 年,我国军事科学医学院,使乙型肝炎病毒的核心抗原基因在大肠杆菌中表达获得成功,现已生产出检测乙型肝炎核心抗原的配套试剂。

(12) 1984 年,基因工程引入实验动物的研究获得了重要进展,目前已得到转基因鼠、兔、羊、鱼等动物,其中转基因鱼是我国首创。

(13) 转基因植物起步较晚,但现在也有了可观的成果。据 1993 年统计,已鉴定和克隆的植物基因有 100 多个。目前已培育出 TMV 的烟草植株,抗虫的转基因番茄、转基因玉米等。在抗除草剂方面,培育出多种抗除草剂植物,并且可以将动物基因在转基因植物中表达,例如人生长激素、干扰素、人血清蛋白、乙肝素抗原等。

(14) Kerry 和 mullis 发明了具有划时代意义的聚合酶链式反应(简称 PCR),并于 1993 年获得诺贝尔化学奖。

(15) 1986 年,由美国生物学家达尔贝科倡导,美国率先提出了一个为期 25 年耗资 30