

大学生通识课程教材

现代遗传学概论 (第二版)

主 编◎石春海

Introduction of
Modern Genetics
(Second Edition)



ZHEJIANG UNIVERSITY PRESS

浙江大学出版社

现代遗传学概论(第二版)

主编 石春海

编委 吴建国 许国辉 吴 伟



ZHEJIANG UNIVERSITY PRESS
浙江大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学概论 / 石春海主编. —2 版. —杭州:
浙江大学出版社, 2017. 3

ISBN 978-7-308-16316-3

I. ①现… II. ①石… 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(2016)第 246388 号

现代遗传学概论(第二版)

石春海 主编

责任编辑 张 鸽

责任校对 潘晶晶 林允照

封面设计 黄晓意

出版发行 浙江大学出版社

(杭州市天目山路 148 号 邮政编码 310007)

(网址: <http://www.zjupress.com>)

排 版 杭州星云光电图文制作有限公司

印 刷 杭州钱江彩色印务有限公司

开 本 710mm×1000mm 1/16

印 张 15.5

字 数 350 千

版 印 次 2017 年 3 月第 2 版 2017 年 3 月第 1 次印刷

书 号 ISBN 978-7-308-16316-3

定 价 35.00 元

版权所有 翻印必究 印装差错 负责调换

浙江大学出版社发行中心联系方式:0571-88925591; <http://zjdxcb.tmall.com>

再版前言

遗传学是生命科学的重要组成部分,也是发展最快的学科之一,其知识与生物育种、消费者生活以及人类健康有着极其密切的关系。非生物类专业的学生在日常生活中也会经常碰到许多与遗传学知识有关的问题,对生物多样性、生物变异和育种、杂种优势利用、转基因生物与克隆技术,以及人类遗传病和优生优育等也有着浓厚的兴趣,渴望增加遗传学方面的知识。为此开设的“现代遗传学概论”课程属于交叉学科性质的通识课,主要是为了增加非生物类专业学生的遗传学知识,帮助其解决学习和生活中遇到的一些遗传学问题,拓展科学素质。

自2007年出版《现代遗传学概论》第一版教材以来,已有10年。随着遗传学大量新技术、新方法、新成果的出现,有必要对通识课教材《现代遗传学概论》进行修订和补充,以更好地适应通识课程的教学。在编写过程中,本教材延续了上一版《现代遗传学概论》教材的编写目的,主要是作为多媒体教材以供教学使用。教材编写是以遗传学精髓为主线,涵盖群体、个体、细胞、染色体、分子等各个层次的核心内容,概述基因工程、基因组学和生物信息学等方面的最新进展,能够反映出当代遗传学的最新发展成就。编写中始终把培养非生物类专业学生的遗传学认知能力和分析能力放在首位,特别注意增加了与生活紧密相关的一些实用性遗传学知识,以符合非生物类专业学生在遗传学方面的认知水平和教学要求,避免过深、过难、过繁。编写时也特别重视教学内容的推陈出新,包括遗传学最新研究进展、科学家正在探索的前沿命题、公众关心的遗传学问题以及今后学生在日常生活中可能会用到的遗传学知识,如遗传物质与自然界生物多样性、人类遗传病的表现和基因治疗、优生优育、动植物育种、杂种优势的表现和利用、基因工程和克隆技术、基因组学、基因表达与生物体发育,以及人类基因组计划、人类基因组研究的伦理学问题、基因与专利、转基因技术与安全性问题等。此外,在上一版《现代遗传学概论》的基础上,增加和修改了大量有关遗传学知识的图片和实物照片。

《现代遗传学概论》教材按照24学时的教学时间安排内容,包括绪论和正文,共八章。内容知识点稳步过渡、相互衔接;说明层层推进、深入浅出、精炼有序,重点阐述非生物类专业本科生应该和需要掌握的遗传学基础知识和最新发展动态。第一章为绪论,主要介绍遗传学学科的发展概况。第二章介绍遗传的细胞学基础,



使学生能更好地了解细胞结构、功能和分裂方式与遗传的关系。第三章主要介绍遗传物质的载体——染色体,基因突变的分子基础和特征,以及染色体结构和数目等非基因重组引起的变异,进一步阐明遗传物质变异与生物多样性的关系。第四章介绍分离规律、独立分配规律和连锁遗传规律这三大基本规律,同时阐明伴性遗传的特点以及与人类健康的关系。第五章主要介绍数量性状遗传和基因定位方法,说明近亲繁殖与杂种优势的遗传学原理。第六章重点介绍基因表达与生物体发育的内容,明确两者的关系;并介绍基因对个体发育的调控、基因组学以及生物信息学等相关内容。第七章主要介绍基因工程相关技术以及细胞的全能性和克隆技术。第八章着重介绍当前人们所关心的基因社会学方面的一些问题,主要在人类遗传病治疗、基因组计划、人类基因组研究的伦理学问题、基因与专利、转基因技术与安全性问题等方面进行一些探讨。

再版教材在整体上具有内容新颖、编排独特、结构紧凑、界面美观、文字精练、图文并茂、信息量大等特点,可方便教师与学生的教学互动。希望本书的编写能够更好地解决遗传学内容丰富、教学时数有限、教学速度快,以及学生在多媒体教学中存在的笔记难记、图片信息再现难等实际问题。授课时,通过对大量遗传学方面典型案例和形象图片的生动讲解,满足非生物类专业学生的学习需求,使学生更好地掌握遗传学的基本概念和核心知识,了解遗传学在促进生命科学发展中的重要意义,以及与生产实践、医学保健等方面的密切关系,提高学生分析和解决日常遗传学问题的能力。

在本教材的编写过程中,参考了一些相关书籍和文献资料,编者在此表示衷心的感谢!学习过程中,学生还可参考国家精品资源共享课“遗传学”(http://www.icourses.cn/coursestatic/course_4267.html)中的各种教学资源。它能为学习者提供一个跨越时间和空间的学习环境。对于遗传学中一些抽象性概念和内容,学生也能够通过精品资源共享课中提供的课件、视频及图片等补充资料来深入了解。

编者希望本教材的再版能为进一步提高“现代遗传学概论”课程的教学质量提供帮助,也敬请广大读者对书中欠妥或错误之处惠予指正。

编者

2017年2月

目 录

第一章 绪 论

第一节 遗传学研究的对象和任务	1
第二节 遗传学的发展	4
第三节 遗传学在科学和生产中的作用	14

第二章 生物的生长和繁殖

第一节 细胞结构和功能	18
第二节 细胞的有丝分裂和减数分裂	22
第三节 配子的形成和受精	28
第四节 低等生物和高等生物的生活周期	31

第三章 遗传物质与自然界生物多样性

第一节 染色体的形态、数目和结构	35
第二节 基因突变	49
第三节 染色体结构变异	66
第四节 染色体数目变异	77
第五节 生物变异的诱发	92
第六节 进化学说与物种形成	95

第四章 遗传研究和性连锁

第一节 性状的遗传研究	104
第二节 基因定位与连锁遗传图	113



第三节	遗传规律的补充和发展	117
第四节	性别决定与性连锁	124

第五章 数量性状和杂种优势的表现

第一节	数量性状的遗传	132
第二节	数量性状基因定位	137
第三节	近亲繁殖和杂种优势	140

第六章 基因表达与基因组学

第一节	基因的概念及其发展	155
第二节	基因的表达与性状的表现	160
第三节	个体发育中核质互作及基因控制	166
第四节	基因组学	172
第五节	后基因组学	183

第七章 基因工程和克隆技术

第一节	基因工程的应用	187
第二节	基因工程原理	193
第三节	细胞的全能性和克隆技术	205

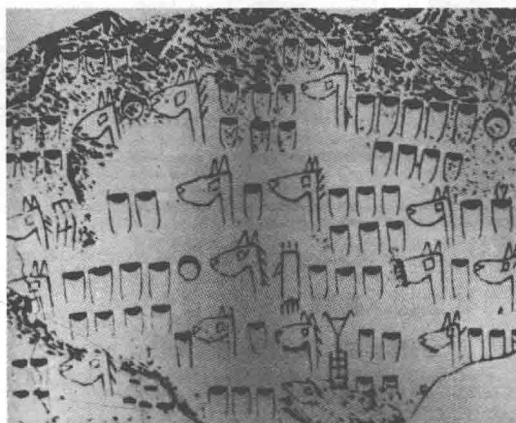
第八章 遗传社会学问题

第一节	遗传病与基因治疗	212
第二节	人类基因组研究的伦理学问题	225
第三节	转基因研究的讨论	232

主要参考文献

第一章 绪 论

公元前 4000 年,伊拉克的古代巴比伦石刻上记载了 5 个世代马头部性状的表现。



第一节 遗传学研究的对象和任务

一、遗传学的研究内容

1. 遗传学是研究生物遗传和变异的科学:遗传学与生命起源和生物进化有关。

2. 遗传学是研究生物体遗传信息和表达规律的科学。

解决问题:

①物种是如何代代相传的?

②性状又是如何遗传的?

3. 遗传学是研究和了解基因本质的科学。

解决问题:

①遗传物质是什么?

②遗传物质如何来控制性状表现?



遗传学是一门涉及生命起源和生物进化的理论科学,同时也是一门密切联系生产实际的基础科学,它直接指导医学研究和动物、植物、微生物育种。

二、遗传和变异的概念

1. 遗传(heredity): 亲子间的相似现象。“种瓜得瓜、种豆得豆。”
2. 变异(variation): 个体之间的差异。“母生九子,各子有别。”

同卵双胞胎



2003年8月,山东济宁,自然受孕的五胞胎

3. 遗传和变异是一对矛盾。
4. 遗传、变异及选择是生物进化和新品种选育的三大因素。

遗传+变异+自然选择→物种

遗传+变异+人工选择→动、植物品种

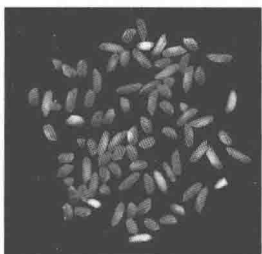
5. 遗传和变异的表现与环境条件有关。



方形西瓜最早由日本于2001年培育,属不可遗传的变异

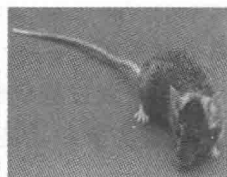
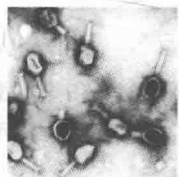
自然选择





三、遗传学研究的对象

以微生物(细菌、真菌、病毒)、植物、动物及人类为对象,研究其遗传变异规律。



四、遗传学研究的任务

遗传学主要任务有以下三个方面:

1. 阐明生物遗传和变异的现象及其表现规律。
2. 探索遗传和变异的原因及其物质基础。
3. 指导动植物和微生物的育种实践,提高医学水平。

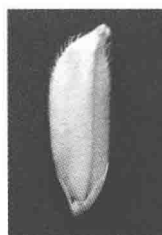
第二节 遗传学的发展

一、遗传学发展前

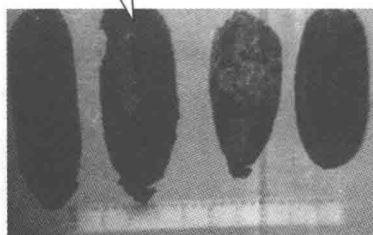
生物多样性是如何产生的？

1. 遗传学起源于育种实践。

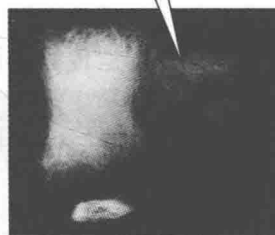
人类在长期的生产实践过程中已认识到生物体遗传和变异的现象,通过人工定向选择,可选育出人类需要的优良品种。



余姚河姆渡出土距今 7000 多年的炭化稻谷



彩色棉



2. 18 世纪下半叶至 19 世纪上半叶,拉马克、达尔文和魏斯曼等对生物界遗传和变异进行了系统的研究。

(1) 拉马克(Lamarck J. B., 1744—1829):

- ① 环境条件改变是生物变异的根本原因。
- ② 用进废退学说,如长颈鹿的长脖子、家鸡翅膀的退化现象。



(2) 达尔文(Darwin C., 1809—1882): 广泛研究遗传变异与生物进化的关系。

1859 年达尔文发表著作《物种起源》，提出了自然选择和人工选择的进化学说，认为生物是由简单到复杂、低级向高级逐渐进化而来的。

达尔文以博物学家的身份进行了 5 年的环球考察工作



“贝格尔”巡洋舰的航行路线(1831—1836)

(3) 魏斯曼 (Weismann A., 1834—1914):

- ① 种质连续论: 种质是世代间连续不绝的。
- ② 支持选择理论: 适者生存。
- ③ 否定后天获得性遗传: 老鼠 22 代割尾巴实验。



二、现代遗传学的发展阶段

生物性状是怎样传递的?

1. 个体遗传学向细胞遗传学过渡时期 (1910 之前)

(1) 孟德尔 (Mendel G. J., 1822—1884): 系统研究了生物的遗传和变异。

豌豆杂交实验 (1856—1864): 1866 年, 孟德尔发表《植物杂交实验》, 提出分离规律和独立分配规律; 假定细胞中有“遗传因子”, 认为遗传受细胞里的遗传因子所控制。



(2) 孟德尔遗传规律的重新发现:1900 年三位植物学家在《德国植物学会杂志》发表各自的研究结果,进一步证实孟德尔实验结论。

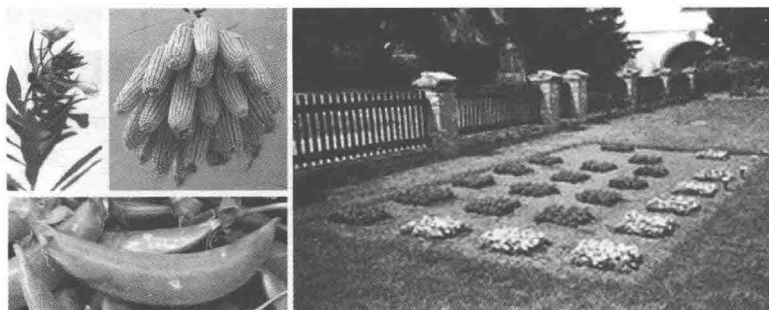
① 荷兰狄·弗里斯(de Vries H.):月见草。

② 德国科伦斯(Correns C.):玉米。

③ 奥地利冯·切尔迈克(von Tschermak E.):豌豆。

1900 年孟德尔遗传规律的重新发现标志着遗传学的建立和开始发展,孟德尔被公认为现代遗传学的创始人。从 1910 年起,孟德尔发现的遗传规律被定名为孟德尔定律。

为纪念孟德尔,在奥地利圣彼得修道院建立了纪念馆。



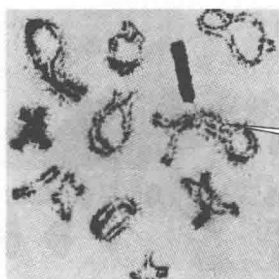
(3) 狄·弗里斯(de Vries H., 1848—1935)提出“突变学说”(1901—1903),突变是生物进化的因素。



2. 细胞遗传学时期(1910—1939)

当时,细胞学和胚胎学已有很大发展,对于细胞结构、有丝分裂、减数分裂、受精及细胞分裂过程中染色体动态都已比较了解。

研究工作的主要特征:由个体水平逐渐向细胞水平发展,从而建立了染色体遗传学说。



昆虫双线期染色体

(1) 约翰生 (Johannsen W., 1859—1927):

① 1909 年发表“纯系学说”: 明确区别基因型和表现型。

② 最先提出“基因”(gene)一词, 替代遗传因子概念。



CC

(2) 鲍维里 (Boveri T., 1862—1915) 和萨顿 (Sutton W., 1877—1916): 分别于 1902 年和 1903 年发现遗传因子的行为与染色体行为呈平行关系。这是染色体遗传学说的初步论证, 促进了细胞遗传学的发展。



人的染色体
($2n=46$)



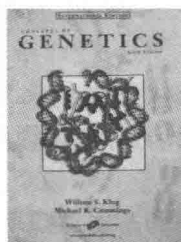
(3) 贝特生 (Bateson W., 1861—1926):

① 1906 年, 从香豌豆中发现性状连锁。

② 创造“genetics(遗传学)”一词。



贝特生: 英国生物学家, 曾重复过孟德尔的实验



花柱
花药



(4)摩尔根(Morgan T. H., 1866—1945):

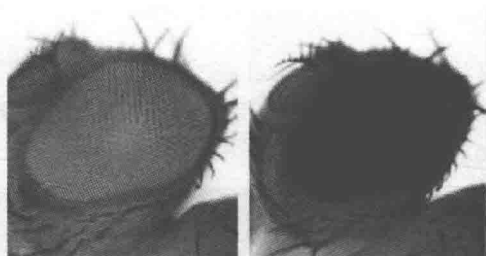
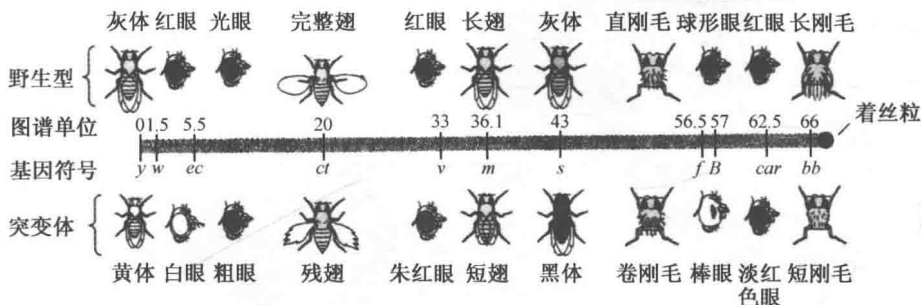
①提出“性状连锁遗传规律”。

②提出染色体遗传理论,促进了细胞遗传学的建立。

③著《基因论》:认为基因在染色体上直线排列,创立基因学说。



摩尔根荣获
1933年度
诺贝尔奖



3. 数量遗传学和群体遗传学的诞生(1930—1932)

(1)费希尔(Fisher R. A., 1890—1962):成功运用多基因假说分析资料,首次将数量变异划分为各个分量,开创数量性状遗传研究的思想方法。

1925年,他首次提出了方差分析(analysis of variance, ANOVA)方法,为数量遗传学的发展奠定了基础。

(2)哈德(Hardy G. H., 1877—1947,英国数学家)和魏伯格(Weinberg W., 1862—1937,德国医生):1908年,分别提出了遗传平衡定律。

遗传平衡定律:在一个完全随机交配的大群体中,如无其他因素(突变、选择、迁移、遗传漂变等)的干扰,则群体内基因频率和基因型频率可保持一定,各代不变。

定律意义:揭示群体遗传学中基因频率和基因型频率的规律,使一个群体的遗传特性能够保持相对稳定。



费希尔



4. 从细胞水平向分子水平过渡时期(1940—1952)

遗传物质是什么?

微生物遗传学和生化遗传学研究的广泛开展,使遗传学进入微观层次,其主要特征是以微生物为研究对象,采用生化方法探索遗传物质的本质及其功能。



大肠杆菌

(1)比德尔(Beadle G. W., 1903—1989):在红色面包霉的生化遗传研究中,分析了许多生化突变体。

- ①提出“一个基因一种酶”假说。
- ②发展了微生物遗传学、生化遗传学。



比德尔



红色面包霉

之后的研究表明,基因决定着蛋白质(包括酶)的合成,后又改为“一个基因一个蛋白质或多肽”。

(2)卡斯佩森(Caspersson T. O., 1910—1997):20 世纪 40 年代初,用定量细胞化学方法证明 DNA 存在于细胞核中。

(3)以后又有人证明:

- ①DNA 是构成染色体的主要物质。
- ②同种生物不同细胞中 DNA 的质与量恒定。
- ③性细胞中 DNA 的含量为体细胞的一半。

20 世纪 40 年代,细胞遗传学、微生物遗传学和生化遗传学的巨大成就,使一些物理学家、化学家对研究生物学问题产生浓厚的兴趣。

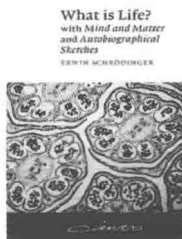


1944 年,量子力学家薛定谔(Schrödinger E., 1887—1961)编著了《生命是什么(What is Life)?》,一些物理学家和化学家在该书的影响下开始研究遗传的分子基础和基因的自我复制这两个当时生物学的中心问题。

生物研究中有了物理学等学科的理论、概念和方法。



薛定谔



5. 分子遗传学时期(1953—现在)

生命是什么?

(1) 沃森(Watson J. D., 1928—)和克里克(Crick F. H. C., 1916—2004):受《生命是什么?》的影响,他们意识到可用物理学和化学的概念思考生物学问题。

沃森
(生物学家)克里克
(物理学家)

1953 年,他们根据 DNA 化学分析和 X 射线晶体学研究结果,提出 DNA 分子结构模式理论——双螺旋结构,并在 *Nature* 上发表。

资料:

沃森和克里克提出的 DNA 分子双螺旋结构模型是以 1952 年 5 月富兰克林(Franklin R. E., 1920—1958)得到的 DNA 的 X 射线照片为依据的,当时富兰克林也接近得出 DNA 的螺旋模型(1958 年因癌症过世)。



沃森、克里克和威尔金斯(Wilkins M., 1920—2004, 提供了宝贵的数据资料)于 1962 年荣获诺贝尔生理学或医学奖。

意义:

- ①为 DNA 分子结构、自我复制、相对稳定性和变性提出了合理解释。
- ②明确了 DNA 是储存和传递遗传信息的物质。