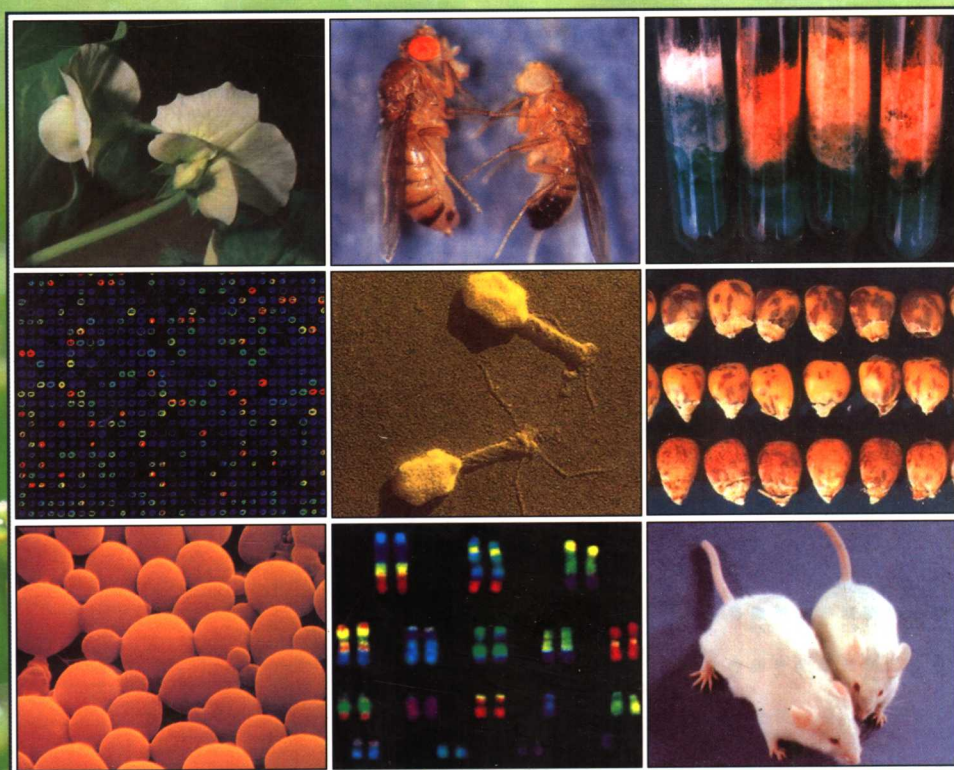


21 世纪高等院校教材

现代遗传学原理

(第二版)

徐晋麟 徐沁 陈淳 编著



科学出版社

www.sciencep.com

21 世纪高等院校教材

现代遗传学原理

(第二版)

徐晋麟 徐 沁 陈 淳 编著

科 学 出 版 社

北 京

1

内 容 简 介

遗传学不仅是生命科学中一门重要的学科,也是一门靠近前沿、极具特色的学科。随着后基因组学和蛋白质组学的发展,遗传学也显得更为重要。本书在参考了国外优秀教材的基础上,结合国内遗传学的发展情况及个人多年从事遗传学教学的经验编写而成。

本书共 24 章,包括:绪论;孟德尔法则及其扩展;性别决定和性相关遗传;基因的连锁与交换和真核生物的基因作图;数量遗传;细菌和噬菌体的遗传重组;遗传物质的分子结构和性质;染色体和基因;DNA 的复制;转录;转录后加工;遗传密码和翻译系统;蛋白质的合成、加工和蛋白质组学;原核生物基因表达的调控;噬菌体的裂解途径和溶原化途径的选择和调控;真核生物基因表达的调控;突变与 DNA 损伤的修复;DNA 与人类疾病;重组和转座;核外遗传;重组 DNA 技术;基因组学;发育的遗传基础;群体遗传学和分子进化。从经典的三大定律到后基因组学和蛋白质组学;从遗传学原理到基因工程方法;从豌豆的杂交实验到克隆高等哺乳动物都作了系统的介绍和分析。书后附有遗传学领域诺贝尔奖名录、名词解释、习题参考答案。

本书适合用作高等院校生物学相关专业本科教材,也可供相关专业的教师和研究生参考使用。

图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学原理(第二版)/徐晋麟,徐沁,陈淳编著. —北京:科学出版社, 2005

(21 世纪高等院校教材)

ISBN 7-03-013307-2

I. 现… II. ①徐…②徐…③陈… III. 遗传学-高等学校-教材 IV. 00

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2004) 第 086111 号

责任编辑:单冉东 谢灵玲 贾学文/责任校对:包志虹

责任印制:安春生/封面设计:陈 敬

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

2001 年 3 月第 一 版 开本: 850×1168 1/16

2005 年 8 月第 二 版 印张: 53 3/4 插页: 2

2005 年 8 月第一次印刷 字数: 1 254 000

印数: 1—3 500

定价: 66.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换<环伟>)

第二版前言

近年来基因组学和蛋白质组学发展迅猛，似乎是在印证“21 世纪是生命科学的世纪”这一广为流传的预言。多种生物的基因组序列相继发表，特别是 2003 年 4 月 14 日中、美、英、日、法、德等 6 国科学家宣布人类基因组序列图绘制成功，引起了世人的关注，使人们对战胜遗传学疾病增强了信心，把遗传学的研究推向了新的高潮。

为了适应学科的发展和教学需要，我们在《现代遗传学原理》第一版的基础上，删繁就简，吐故纳新，新增加了“DNA 与人类疾病”、“重组 DNA 技术”和“基因组学”三章，在“真核生物基因表达的调控”一章中还增加了表观遗传学、副突变、RNAi 等新概念、新方法、新理论，在“重组 DNA 技术”中也介绍了一些新型大容量载体（如 BAC、PAC、MAC）和“基因剔除”等一些新技术，使读者能及时掌握遗传学的新知识。

由于我们的水平有限，谬误之处在所难免，请读者不吝赐教。

徐晋麟

2004 年 12 月

第一版前言

自国内开设遗传学课程以来,诸多老一辈遗传学家编写了很多优秀的遗传学教材,其中方宗熙先生编写的《细胞遗传学》(科学出版社,1961年,后改为《普通遗传学》)和刘祖洞、江绍惠先生编写的《遗传学》(高等教育出版社,1981年)最有影响,培养了一代又一代人才,我也受益匪浅。

近20年遗传学发展迅猛,国内传统教材已难以适应现代教学的要求。在长期从事遗传学教学和科研中,我感到迫切需要一部新的教材,使读者能从细胞和分子两个不同的层次了解基因纵向传递和横向传递的规律与机制。此教材应做到内容新颖,能及时反映遗传学的现状和进展;插图应有自己的特色,图文并茂;书后应附有参考文献、索引、名词解释、习题和参考答案以及图表的出处等。这样使读者阅读和追踪都比较方便。我自己一直很想在这方面做些尝试,但考虑到巨大的工作量而不敢轻举。

两年前,我和徐沁、陈淳两位博士谈了这一想法,大家都有同感,于是决定分工合作,来编写一本能适应遗传学发展的新教材,在内容上将经典遗传学和分子遗传学有机地融合在一起,特别注重介绍遗传学的最新进展,详细介绍重大发现的思维过程和科学家们前赴后继的奋斗精神;在形式上大量采用插图,以帮助读者更好地理解。由于我们水平有限,本书距离我心中理想的教材尚有较大的差距。希望我们的努力对遗传学的研习者能有一定的参考作用,并起到抛砖引玉之效。成稿仓促,谬误之处难免,望读者指正,以便再版时更正。

为了和传统的遗传学教材相区别,又不和 Francisco J 等编写的 *Modern Genetics* 及 Gardner EJ 等编写的 *Principles of Genetics* 重名,遂将本书命名为《现代遗传学原理》(*Principles of Modern Genetics*)。本书主要参考了以下几本名著:① Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM. 1993. *An Introduction to Genetic Analysis*, 5th ed., W. H. Freeman and Company, New York; ② Russell PJ. 1992. *Genetics*, 3rd ed. HarperCollins Publishers; ③ Lewin B. 1997. *Genes* VI. Oxford University Press, Oxford.

本书篇幅较大,出版周期短,科学出版社编辑马学海博士付出了很多的精力和辛劳。在编写过程中姜勇和张勇两位同学在文稿录入和部分习题的编译中做了很多工作,在此一并致谢。

徐晋麟

2001年初

目 录

第二版前言

第一版前言

第一章 绪论	1
第一节 什么是遗传学	1
第二节 遗传学的发展史	1
第三节 遗传学在国民经济中的作用	4
第二章 孟德尔法则及其扩展	6
第一节 孟德尔定律	6
第二节 统计学原理在遗传学中的应用	13
第三节 遗传的染色体学说	21
第四节 孟德尔分析的扩展	32
主要参考文献	48
习题	48
第三章 性别决定和性相关遗传	50
第一节 生物的性别决定	50
第二节 外界条件对性别发育的影响	54
第三节 性相关遗传	55
第四节 人类的性染色体异常	62
主要参考文献	64
习题	65
第四章 基因的连锁与交换和真核生物的基因作图	66
第一节 基因连锁的发现	66
第二节 基因重组和染色体交换的作用	68
第三节 交换和重组值	70
第四节 基因定位和遗传作图	71
第五节 真菌的遗传分析	74
主要参考文献	82
习题	83
第五章 数量遗传	85
第一节 数量遗传的多基因学说	85
第二节 分析数量性状的基本统计方法	90

第三节 遗传力	96
第四节 人类的数量性状	102
第五节 近交与育种	103
主要参考文献	106
习题	106
第六章 细菌和噬菌体的遗传重组	108
第一节 基因和基因产物的符号	108
第二节 细菌转化	109
第三节 细菌的接合	112
第四节 高频重组品系	118
第五节 噬菌体染色体的连锁和交换	126
第六节 转导	130
主要参考文献	134
习题	134
第七章 遗传物质的分子结构和性质	137
第一节 核酸是遗传物质	137
第二节 DNA 和 RNA 的化学组成及双螺旋模型	142
第三节 DNA 的结构和性质	147
第四节 DNA 的变性与复性	153
第五节 分子杂交	157
主要参考文献	160
习题	161
第八章 染色体和基因	162
第一节 基因概念的发展	162
第二节 基因的精细结构和顺反测验	165
第三节 原核生物基因组的结构特点	168
第四节 真核基因组的复杂性	173
第五节 着丝粒和端粒	180
第六节 染色体的核型和分带	183
第七节 C 值矛盾	188
第八节 割裂基因	189
主要参考文献	195
习题	196
第九章 DNA 的复制	197
第一节 半保留复制的验证	197
第二节 参与复制的酶和蛋白	202
第三节 复制的过程	212
第四节 真核生物的 DNA 复制	230

主要参考文献	239
习题	240
第十章 转录	241
第一节 RNA 的酶促合成	241
第二节 原核生物的启动子	243
第三节 原核生物转录的起始和延伸	245
第四节 真核生物的启动子	252
第五节 真核基因的转录	260
主要参考文献	264
习题	264
第十一章 转录后加工	266
第一节 tRNA 和 rRNA	267
第二节 前体 mRNA 的加工	274
第三节 内含子的剪接	281
第四节 植物类病毒和拟病毒的自我剪切	296
第五节 编辑	297
主要参考文献	300
习题	301
第十二章 遗传密码和翻译系统	302
第一节 遗传密码的破译	302
第二节 遗传密码的特点	310
第三节 tRNA 的结构和功能	313
第四节 核糖体的结构和功能	319
主要参考文献	323
习题	323
第十三章 蛋白质的合成、加工和蛋白质组学	324
第一节 氨基酰-tRNA 的形成	324
第二节 肽链的合成	329
第三节 肽链合成的延伸和终止	340
第四节 翻译后的加工	345
主要参考文献	347
习题	347
第十四章 原核生物基因表达的调控	349
第一节 转录水平的调控	350
第二节 操纵子的其他调控形式	360
第三节 转录的终止调控	366
第四节 RNA 聚合酶转录起始的调节	370
第五节 DNA 重排对转录起始的调控	374

第六节 翻译的调控	376
主要参考文献	390
习题	390
第十五章 噬菌体的裂解途径和溶原化途径的选择和调控	391
第一节 λ 噬菌体的基因组及早、晚期转录	391
第二节 溶原化途径的维持	398
第三节 阻遏物合成的建立	404
第四节 Cro 蛋白的功能	407
第五节 溶原化和裂解周期的平衡	407
主要参考文献	411
习题	411
第十六章 真核生物基因表达的调控	412
第一节 染色体水平的调控	412
第二节 真核生物中染色体的重排	418
第三节 染色质水平调控	439
第四节 DNA 水平的调控	448
第五节 转录水平的调控	451
第六节 转录起始和加工的调节	459
第七节 翻译的调控	460
第八节 表观遗传	465
第九节 细胞周期的调控	466
主要参考文献	469
习题	471
第十七章 突变与 DNA 损伤的修复	472
第一节 基因突变的类型	472
第二节 突变的原因	475
第三节 DNA 损伤的修复机制	485
第四节 染色体畸变	494
第五节 染色体畸变的鉴别	506
第六节 染色体数目的改变	509
主要参考文献	518
习题	519
第十八章 DNA 与人类疾病	520
第一节 人类酶缺陷的遗传基础	520
第二节 基因与疾病	524
第三节 癌基因与癌	535
第四节 染色体畸变和肿瘤的发生	548
第五节 艾滋病	553

第六节 遗传咨询和产前诊断	554
主要参考文献	558
习题	559
第十九章 重组和转座	561
第一节 重组机制	562
第二节 Holliday 模型	565
第三节 重组和酶	568
第四节 位点特异重组和同源特异重组	571
第五节 原核生物的转座因子	573
第六节 真核生物的转座因子	587
第七节 反转录病毒和反转录子	598
主要参考文献	617
习题	617
第二十章 核外遗传	619
第一节 细胞器基因组的结构	619
第二节 核外遗传	627
第三节 感染遗传——杀伤性酵母	636
第四节 母体影响	637
第五节 真核细胞中的质粒	639
主要参考文献	642
习题	642
第二十一章 重组 DNA 技术	644
第一节 制备重组 DNA	645
第二节 载体受体系统	651
第三节 基因分离的策略	657
第四节 分子克隆中的一些基本方法	663
第五节 外源基因的表达	675
主要参考文献	689
习题	689
第二十二章 基因组学	692
第一节 基因组学和蛋白质组学	692
第二节 结构基因组学	695
第三节 基因定位	704
第四节 功能基因组学	719
主要参考文献	720
习题	721
第二十三章 发育的遗传基础	724
第一节 高等生物的细胞核是否有全能性	725

第二节 生殖细胞和体细胞	730
第三节 建立位置信息	732
第四节 利用位置信息建立细胞命运	738
第五节 图式形成的其他方面	743
第六节 在脊椎动物和昆虫中的图式形成的平行性	750
第七节 动物的性别决定和分化	753
主要参考文献	762
习题	763
第二十四章 群体遗传学和分子进化	764
第一节 基因型频率和基因频率	764
第二节 哈迪-温伯格法则	768
第三节 在自然群体中的遗传变异	774
第四节 群体中基因频率的改变	776
第五节 分子进化	794
主要参考文献	802
习题	803
附录一 名词解释	805
附录二 遗传学领域诺贝尔奖名录	830
习题参考答案	833

第一章 绪 论

第一节 什么是遗传学

遗传学，是生命科学领域中一门新兴的学科，主要是研究生物信息（biological information）的化学本质，生物信息的纵向和横向传递，生物信息的变异（包括碱基的转换和染色体的畸变）、重组和进化，生物信息保持、实现、提取和应用。

这一学科的名称是由英国遗传学家贝特森（Bateson）于 1909 年首先提出的。经典遗传学主要是研究遗传物质纵向传递的规律以及表型和基因的关系，研究的对象是个体。分子遗传学却偏重研究基因的结构、功能、横向传递，研究的对象是细胞。而群体遗传学是研究群体中基因频率和基因型频率以及影响其平衡的各种因素，研究的对象是群体。

遗传学和生命科学中其他学科不同，有着鲜明的特点：① 遗传学是一门推理性的学科，而不是描述性的。研究遗传学的方法很像物理学，是根据自然现象或实验的数据推理出一种假说，然后再通过实验来加以验证。② 多学科的交叉和融合。遗传学主要是建立在生物化学、细胞生物学和统计学三门学科上，但又涉及生命学科各个领域，如动物学、植物学、微生物学、医学、农学、免疫学、系统分类学、生理生态、代谢调控等，甚至还涉及一些社会科学，如心理学、社会学、犯罪学等。③ 发展快。遗传学的发展非常快，可以说是“日新月异”，新理论、新技术、新成果层出不穷。特别是近年来基因组学有了突飞猛进的发展，多种生物的基因组全序列相继发表，使人们感到应接不暇。④ 应用性强，转化为生产力的周期短。1953 年 Watson 和 Crick 提出 DNA 双螺旋模型时，人们并不知它有什么实际应用价值，但到了 20 世纪 70 年代就出现了体外重组技术。现在基因工程产业已成为世界各国的支柱产业之一，没有双螺旋模型就不可能有重组技术。以遗传学为理论基础，又不断派生出许多应用学科，如动植物及工业微生物育种学、优生学、生物工程等。

第二节 遗传学的发展史

一、在孟德尔以前及同时代的一些遗传学说

公元前 5 世纪，希波克拉底（Hippocrates）提出了第一个的遗传理论，他认为子代具有亲代的特性那是因为在精液或胚胎里集中了来自身体各部分的微小代表元素，按照这一观点，他相信后天获得的性状是可以遗传的。大约 100 年后，亚里士多德（Aristotle）认为亲代残缺，下一代并不残缺，因而提出：精液不是提供胚胎组成的元素，而是提供后代的蓝图。生物的遗传不是通过身体各部分“样本”的传递，而是个体胚胎发育所需的“信息”传递，可惜的是这一精辟而深刻的见解未能引起人们的重视，而一些荒诞的推测却使人们产生了兴趣，

如长颈鹿是骆驼和豹子的杂种后代等。

1809年,生物学家拉马克(Lamarck)提出了“用进废退”的进化论观点,由此而得出获得性状(acquired characteristics)是可以遗传的。这一错误的观点是他一生中最大的一次失误,可悲的是此观点一直延续到20世纪60年代。但瑕不掩瑜,拉马克在生命科学中的丰功伟绩,使人们公认他是世界上最伟大的科学家之一。

1868年,达尔文(Darwin)提出了泛生论(hypothesis of pangenesis),认为身体各部分细胞里都存在一种胚芽或“泛子(pangen)”,它决定所在细胞的分化和发育。各种泛子随着血液循环汇集到生殖细胞中。受精卵发育过程中,泛子又不断地流到不同的细胞中,控制所在细胞的分化,产生各种组织器官。显然这一观点受到希波克拉底理论的影响,似乎言之有理,但在血液中根本就找不到所谓的“泛子”,所以这一理论是不能成立的。

1883年,法国动物学家鲁·威廉(Roux)提出有丝分裂和减数分裂过程的存在可能是由于染色体组成了遗传物质,同时他还假定了遗传单位沿着染色体丝作直线排列,当时他并不知道孟德尔已证实了这种遗传单位的存在。

德国的生物学家魏斯曼(Weismann)做了连续22代剪断小鼠尾巴的实验,方法虽然简单,但有力地否定了泛生论。1883~1885年他将Roux理论发展成为完整的遗传的理论——种质论(germplasm theory)。他认为多细胞生物可分为种质(germ plasm)和体质(somatoplasm)两部分。种质是独立的、连续的,种质能产生后代的种质和体质。体质是不连续的,不能产生种质。种质的变异将导致遗传的变异,而环境引起的体质的变异是不遗传的。他还假设遗传物质在生殖细胞中数量减半,受精时得到恢复。个体的遗传物质一半来自父本,一半来自母本,这一推理是何等的正确!遗憾的是由于历史的局限,魏斯曼误认为细胞核中的每一条染色体都带有个体的全部遗传因子。

1869年,达尔文的表弟高尔顿(Galton)用数理统计的方法研究人类智力的遗传,发表了“天才遗传”(hereditary genius)。他认为变异是连续的,亲代的遗传性在子女中各占一半,并彻底混合,即“融合遗传论”。由于他所选择的研究性状是数量性状,所以他的结论只适合数量性状,而不能作为遗传的普遍规律。

二、遗传学的诞生

在孟德尔之前已经有一些植物学家做了植物杂交实验,并获得了显著的成绩。例如,1797年英国的奈特(Knight)将灰色和白色的豌豆进行杂交,结果杂交一代全部是灰色的,杂交第二代却产生灰色和白色两种,但奈特并未进一步的统计分析,只发现了杂种后代性状“分离”这一现象。就在孟德尔理论发表的前两年(1863年),法国的诺丹(Nauding)发表了植物杂交的论文并获法国政府的奖励。他认为:①植物杂交的正交和反交结果是相同的;②在杂种植物的生殖细胞形成时“负责遗传性状的要素互相分开,进入不同的性细胞中,否则就无法解释杂种二代所得到的结果”。这一结论和孟德尔定律已经非常接近,说明孟德尔的发现并非偶然,也是在前人辛勤工作的基础上建立起来的,很多重大的科学发现都是通过几代人的研究、充实、修正、发展而最终得以完善。

1865年,当时属奥地利的布隆(Brünn)镇基督教修道院的修士格里高·孟德尔(Gregor

Johann Mendel), 根据他 8 年植物杂交实验的结果, 于 2 月 8 日在当地的科学协会上宣读了一篇题为“植物杂交实验”的论文, 1866 年正式发表在该协会的会刊上, 并将论文分寄给当时一些国际著名的生物科学家, 其中也包括达尔文, 但孟德尔几乎得不到任何回音, 这一伟大的发现一直被埋在故纸堆中, 长达 35 年。孟德尔临终前说: “等着瞧吧, 我的时代总有一天要来临”。1900 年荷兰的狄夫瑞斯 (de Vries)、德国的植物学家科伦斯 (Correns) 和奥地利的切尔迈克 (Tschermak) 分别发现了这篇论文和它的价值, 终使孟德尔的学说重见天日, 并建立了遗传学这门学科, 应当说三人功不可没, 这就是孟德尔定律的二次发现。

接踵而来的就是一场激烈的论战, 一方以牛津大学动物学教授韦尔登 (Weldon) 为首, 推崇高尔顿学说, 贬低孟德尔学说的贡献。由于他的影响极大, *Nature* 等杂志都不发表孟德尔观点的文章。另一方的主将是剑桥大学的遗传学教授贝特森, 由于他势单力薄, 只得靠私人印发自己的论文来应战。直到 1904 年贝特森才在论战中取得胜利, 孟德尔理论才摆脱了冷嘲热讽并逐渐被重视起来。1901 年 de Vries 提出**突变** (mutation) 这一名词, 1902 年萨顿 (Sutton) 等提出了遗传的染色体学说, 1902~1909 年贝特森先后创用**遗传学** (genetics)、**等位基因** (allele)、**纯合体** (homozygote)、**杂合体** (heterozygote)、**上位基因** (epistatic gene) 等名词。1909 年丹麦的科学家约翰逊 (Johannsen) 创用了**基因** (gene)、**基因型** (genotype) 和**表型** (phenotype) 等名词。此时遗传学的雏形已形成, “独立分配”和“自由组合”两大定律已建立, 其广泛的适用性已得到了承认, 作为一门新的学科终于诞生了。

三、遗传学的发展

一般人们将遗传学的发展分为三个时期:

1) **经典遗传学时期** (1900~1940 年)。此期以 1900 年孟德尔定律第二次发现为标志。在这段时期里主要是确立了遗传的染色体学说。较为突出的工作是 1910 年摩尔根 (Morgan) 带领着他的三位弟子斯特蒂文特 (Sturtevant)、布里吉斯 (Bridges) 和缪勒 (Muller) 创立了连锁定律, 并证实了基因在染色体上以线状排列; 连锁定律的发现也是本时期的标志性成就。此期遗传学的基本单位——基因是一个不可再分的抽象概念。

2) **微生物遗传和生化遗传学时期** (1941~1960 年)。此期以 1941 年 Beadle 和 Totum 提出“一基因一酶”学说为标志。在这 20 年的时间里遗传学有着突飞猛进的发展, 研究的材料从真核转到了原核, 研究遗传信息的传递从纵向转到了横向。遗传学更为深入地研究了基因的精细结构和生化功能, 重大成果是建立“一基因一酶”学说 (Beadle *et al.*, 1941); 确定了遗传物质是 DNA, 而不是蛋白质 (Avery, 1944); 跳跃基因的发现 (McClintock, 1951); **双螺旋模型**的建立 (Watson 和 Crick) 及**中心法则**的提出 (Crick, 1958)。值得一提的是在此期间量子物理学家薛定谔 (Schrödinger, 1945) 出版了《生命是什么》一书, 系统地介绍了孟德尔学说, 并指出“基因是活细胞的关键组成部分, 要懂得什么是生命就必须知道基因是如何发挥作用的”。这本书向物理学家们预示一个生物学研究的新纪元即将开始, 值得大家奋起钻研。很多物理学家都纷纷转向遗传学这个新的研究领域, 把物理学的思维方式也带入遗传学中, 促使遗传学的研究方法和思维方式发生了一场重大的变革, 从而获得了长足的发展。在此期间遗传的基本单位是**顺反子** (cistron), 它是具有一定功能的实体, 在不同的位点

上可以发生突变和重组。

3) **分子遗传学时期和基因工程时期** (1961~1989)。有的学者将 1953 年双螺旋模型的建立作为此期的起点, 这是由于双螺旋模型是一项划时代的重大成就, 吸引了诸多学者的目光。实际上 20 世纪 50 年代遗传密码尚未破译, 从时代的整体研究水平来看仍属微生物遗传和生化遗传时期。直到 1961 年操纵子模型的建立才真正标志着第三时期——分子遗传学时期的到来。此期是遗传学发展的第三次高潮, 期间成果累累, 发展迅猛, 而且趋向于应用, 大大缩短了遗传学理论转化为生产力的周期。此期主要的贡献是乳糖操纵子模型的建立 (Jacob *et al.*, 1961), 遗传密码的破译 (Nirenberg *et al.*, 1961~1964, 1967), 反转录酶 (Temin, 1970)、DNA 合成酶 (Kornberg, 1956) 以及限制性内切核酸酶的发现 (Arber, 1962; Smith, 1968), 原核生物转座子的发现 (Shapiro, 1969), 重组技术的建立 (Berg, 1972), DNA 测序 (Sanger *et al.*, 1977), 内含子的发现 (Sharp *et al.*, 1977) 核糖酶的发现 (Cech, 1981; Altman, 1971), PCR 技术的建立 (Mullis, 1985) 等。此期人们对基因有了深入的了解, 认为基因是一段可以转录为功能性 RNA 的 DNA, 在基因组中它可能以重叠、断裂的形式存在, 并可转座。此期以 1961 年 Jacob 和 Monod 建立乳糖操纵子模型为标志。

随着分子遗传学的迅猛发展, 从 21 世纪初开始, 基因组学 (genomics) 和蛋白质组学 (proteomics) 的研究时期已经到来。

4) **基因组-蛋白质组时期** (1990 年至今)。根据生命学科发展的势态我们建议将 1990 年以后划为第四时期——**基因组-蛋白质组时期**, 其标志是 1990 年人类基因组测序工作的启动。此期的特点是人们改变了多年来的观念, 提出不仅要研究单个的基因, 而更重要的是从整个基因组的视角来研究遗传学。2003 年 4 月 14 日六国科学家完成了人类基因组序列图的绘制, 也是这一时期最重大的成果之一。

第三节 遗传学在国民经济中的作用

一、遗传学与农牧业的关系

无论是农林还是畜牧水产业都是和国计民生紧密相关的, 其中心的问题就是“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。改良品种, 甚至创造新的品种, 人们都是依据遗传学原理, 利用诱变、杂交、细胞工程、基因工程等方法来实现的。如我国的杂交水稻、小黑麦等大大地提高了产量、提高了品质, 还以基因工程的方法培养了抗病害的棉花、抗除草剂的农作物等。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, 以充分利用光能。克隆羊的成功给无性繁殖优良家畜带来了曙光。

二、遗传学与工业的关系

在轻工业中, 生物制药、化学工业、食品工业、发酵工业等和遗传学都有密切的关系。人们可以利用遗传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。重组的生物制品现已发展成为一项支柱产业，干扰素、胰岛素、白细胞介素-2 等重组产品已正式投入市场。人们还想把蜘蛛丝蛋白基因克隆出来，用于生产高强度的纤维。

三、遗传学在能源开发和环境保护中的应用

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，不仅节约资源，还可清除污染，保护环境；还可用于三次采油以及消除海洋中的原油污染等。利用 Ames 法、染色体畸变、姐妹染色单体交换 (SCE)、微核技术以及果蝇 CIB 系列技术等，可以检测致癌、致畸变和致突变物质。

四、遗传学在医疗卫生工作中的应用

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（如艾滋病、埃博拉病毒和疯牛病等）。这些难题和遗传都紧密相关，肿瘤的本质是癌基因的突变或调控的改变影响了其产物的质和量，从而造成细胞内信息传递紊乱；部分心血管疾病具有遗传性；目前已发现有 4000 多种由基因突变所造成的遗传病。艾滋病等虽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，必须首先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。

基因治疗进入临床使用尚有一段距离，但却给人类带来很大的希望。

当今社会遗传学的涉及面十分广泛，如法律上亲子鉴定、犯罪嫌疑人排查，考古中 DNA 的鉴定，优秀体育人才的选拔都或多或少和遗传有关，可以说遗传学是一门与国计民生、人寿年丰密切相关的学科。

第二章 孟德尔法则及其扩展

基本概念

基因型是一种有机体的内在遗传结构，表型是生物体可观察和检测到的性质，由基因型和环境共同产生。

基因对于性状的发育赋予潜在的作用。这种作用受到其他基因的互作和环境因子的影响。

孟德尔的分离法则是指一对等位基因在形成配子时彼此分离。自由组合法则是指不同染色体上的基因在配子形成时是彼此自由、随机地被组合到生殖细胞中。

测交是未知基因型的个体（常存在显性表型）或杂合子和一个纯合隐性基因型的个体杂交。

孟德尔法则适用于人类及一切真核生物。人类性状遗传的研究只有通过谱系分析和其他生化及分子生物学的实验来进行。

第一节 孟德尔定律

孟德尔在前人工作的基础上进行了植物杂交实验，并且一针见血地指出，前人的工作“到目前为止，还没有卓有成效地提出一个能普遍应用的控制杂种形成和发育的规律”。并指出了存在的问题：①没有一个试验能确定杂种后代出现的类型数目；②没有按照不同世代把这些类型予以归类；③没有搞清它们在统计学上的关系。针对这些问题孟德尔开展了8年工作，采用32个品种，观察了7对性状（表2-1），经严密设计、细心观察、数理统计、科学推论、精确验证，最终总结了两个定律，即**独立分配**和**自由组合**定律，后人称为孟德尔定律（Mendel's Law），从而创建了遗传学，其贡献与19世纪的三大发现（进化论，细胞学说和能量守恒定律）相比毫不逊色，遗憾的是被埋没了35年，这是遗传学发展史上的一个悲剧。

表 2-1 孟德尔对豌豆 7 对性状的杂交实验结果

豌豆表型	F ₁	F ₂		F ₂ 比例
圆形×皱缩子叶	圆形	5474 圆	1850 皱	2.96:1
黄叶×绿色子叶	黄色	6022 黄	2001 绿	3.01:1
紫花×白花	紫花	705 紫	224 白	3.15:1
膨大×缢缩豆荚	鼓胀	882 鼓	299 瘪	2.95:1
绿色×黄色豆荚	绿色	428 绿	152 黄	2.82:1
花腋生×花顶生	腋生	651 腋生	207 顶生	3.14:1
高植株×矮植株	高植株	787 高	277 矮	2.84:1

孟德尔不仅推论出公式，而且还创用**测交**（test cross）方法对推论加以验证，突破了传统生物学的研究方法。测交是指将杂种后代和隐性亲本进行杂交。**回交**（back cross）是指杂种后代和任一亲本杂交。所以测交是回交的一种，这种方法可以测出杂种后代的基因型，故