



国外优秀生命科学教材译丛

Principles of
Genetics
Third Edition

遗传学原理
(第3版) (中文版)

D. Peter Snustad 著
Michael J. Simmons

赵寿元 乔守怡 吴超群 杨金水 顾惠娟 译



高等教育出版社
HIGHER EDUCATION PRESS

当代中国

（第10期）





国外优秀生命科学教材译丛

Principles of
Genetics
Third Edition

遗传学原理

Y I C H U A N X U E Y U A N L I

(第3版)

(中文版)

D. Peter Snustad

Michael J. Simmons

著

赵寿元 乔守怡 吴超群 杨金水 顾惠娟 译



高等教育出版社·北京
HIGHER EDUCATION PRESS BEIJING

图字:01-2002-0327

Original edition,entitled PRINCIPLES OF GENETICS, Third Edition
by Snustad, D. Peter & Simmons, Michael J. Copyright 2003© John Wiley
& Sons, Inc. All rights reserved. Authorized translation from the English
language edition published by John Wiley & Sons, Inc.

图书在版编目（CIP）数据

遗传学原理:第3版/(美)斯纳斯塔德(Snustad, D. P.), (美)西蒙
斯(Simmons, M. J.)著;赵寿元,乔守怡译. —北京:高等教育出
版社,2011.4

书名原文: Principles of Genetics

ISBN 978-7-04-017147-1

I. 遗… II. ①斯… ②西… ③赵… ④乔…

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 022290 号

策划编辑 吴雪梅 责任编辑 张晓晶 赵晓媛 封面设计 张楠
责任校对 殷然 责任印制 朱学忠

出版发行 高等教育出版社

社址 北京市西城区德外大街4号

邮政编码 100120

印刷 北京信彩瑞禾印刷厂

开本 889×1194 1/16

印张 48

字数 1 500 000

购书热线 010-58581118

免费咨询 400-810-0598

网 址 <http://www.hep.edu.cn>

<http://www.hep.com.cn>

网上订购 <http://www.landaco.com>

<http://www.landaco.com.cn>

版 次 2011 年 4 月第 1 版

印 次 2011 年 4 月第 1 次印刷

定 价 260.00 元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换

版权所有 侵权必究

物料号 17147-00

谨以本书缅怀
我的双亲:奥莱和薇拉
D.Peter Snustad
谨以此书
献给我的家庭,
特别是献给本杰明·约翰
Michael. J. Simmons

作者简介

D.Peter Snustad是明尼苏达大学植物生物学的教授,他是明尼苏达大学理科学士,加州大学戴维斯分校遗传学硕士和博士。他在明尼苏达大学执教的37年期间,讲授了从普通生物学到高级生化、遗传学等不同层次的课程。他花了20年集中研究T4噬菌体的形态发生以及T4噬菌体与宿主大肠杆菌之间的相互作用。近17年来,他的课题组研究了拟南芥(*Arabidopsis thaliana*)细胞骨架以及玉米(*Zea mays*)的谷氨酰胺合成酶家族的遗传控制。他曾工作于国家卫生研究院与分子细胞学研究部,并担任过美国遗传学学会年会的程序主席。他曾荣获Morse-Amoco和Stanley Dagley纪念教学奖,他对加拿大广袤旷野终生不渝的爱,使他一直生活在明尼苏达附近。

Michael. J. Simmons是明尼苏达大学遗传学和细胞学及发育学系的教授。他是宾夕法尼亚州拉特罗布(Latrobe)的圣文森特学院的生物学学士,威斯康星大学遗传学硕士和博士。西蒙斯博士讲授过普通生物学、遗传学、群体生物学、群体遗传学和分子生物学等课程。他的研究工作集中在可转座遗传因子,特别是果蝇(*Drosophila melanogaster*)基因组中那些转座因子的遗传学意义,他担任过国家卫生研究院顾问委员会委员,现任美国遗传学会刊物 *Genetics* 编委,1986年Simmons博士获明尼苏达大学授予的Morse-Amoco教学奖,以表彰他对本科生教学做出的贡献。他喜爱的活动之一是花样潜水,特别适应于明尼苏达的气候。

自从《遗传学原理》第2版面世后,遗传学在许多前沿上有了很大的进展:

人类基因组的DNA序列已经测定。遗传学的这一巨大成就迸发出种种潜在价值。新问题、新观点、新思路和新技术已经从序列数据中涌现出来;而且不仅从研究人类基因组还从研究一些有代表性的微生物、植物和动物基因组中,迅速发展出一门称为基因组学的遗传学分支学科。

遗传学的一场革命已经启动。

《遗传学原理》第3版已考虑到这些发展情况。书中收录了新的发现,并加强了教学方法。在前两版坚实的基础上,我们希望《遗传学原理》仍继续为全世界的遗传学师生们服务。

在准备第3版《遗传学原理》时,我们致力于新的信息同基本原理之间的平衡。我们仍一如既往地努力追求实现四个目标。

* 通过表述经典、分子和群体遗传学的重要概念,突出遗传学的基本原理。遗传学的迅猛发展,扎根于有关基因的复制、传递、表达和突变等基本原理。本书力图仔细而彻底地阐述这些原理。我们认为要理解遗传学当前的进展,评价其应用的重要意义必须有坚实的基础。此外,我们认为经典、分子和群体等遗传学不同领域覆盖的广度和深度也必须是平衡的。

* 通过说明如何从观察和实验发展成科学概念,突出科学的过程。本书提供了大量事例以表明如何通过科学家的工作揭示出遗传学原理。我们强调遗传学是观察、实验和发现的一个前进过程。我们也记载了与知名遗传学家的对话,以表明在这个过程中个人的作用。

* 通过举出人类的例子,表明遗传学与社会观念之间的关系而突出人类遗传学。我们的经验表明学生对人类遗传学是非常感兴趣的。正是由于这种兴趣,学生们发现如果由人类的例子来说明就更容易理解复杂的概念。因此,我们尽可能地运用人类的例子来阐述遗传学原理。本书也包含了人类基因组计划、人体基因定位、人类遗传疾病、人类基因治疗和遗传咨询等的讨论。大部分章节都有专门的人类遗传学旁注详细记述这些讨论。诸如遗传普查、DNA指纹、基因工程、克隆和基因治疗等已引起有关遗传学的社会、法律和伦理等方面的热烈争论。我们认为让学生参与这些争论是重要的,我们希望本书能为他们缜思熟虑地

参加讨论提供背景材料。

* 通过强调对实验数据和分析,突出培育关键性思考的本领。遗传学总是有点不同于生物学其他学科,因为遗传学着重强调如何解决问题,我们通过很多方式充实了遗传学的分析特性,如经典遗传学的一些原理的演绎,分子遗传学中一些实验的讨论,群体遗传学中一些计算的表述。贯穿全书的是强调在关键概念的演发中,观察和实验证据以及同逻辑分析相整合。每一章都有两组习题。一组是“基本练习”,这是要弄清楚本章关键概念的一些简单问题。另一组是“知识测验”,提出了需要综合几个概念来解决的比较复杂的问题。每一章还提出一批“问题”,以加强同学对教材内容的理解。

第3版的内容与结构

同前两版一样,本版试图写成能适合于不同课程的教材形式。很多教师喜欢前两版的目录次序,从经典遗传学开始,逐渐进入分子遗传学,最后以群体遗传学结束。可是,本版的编写目录使教师可以按不同次序来讲授。例如,他们可以从基础分子遗传学(第10~15章)开始,然后是经典遗传学内容(第3~9章),再进入比较高深的内容(第16~28章),以群体遗传学课程(第29章)结束。另一种讲法是可以把群体遗传学插在经典遗传学和分子遗传学之间。有些教师也想把数量遗传学(第5章)同群体遗传学结合起来,放在课程的中间讲或放在最后讲。本书的设计是适应这些或另一些课程的讲授方式。

在选择第3版《遗传学原理》的内容时,力图广泛全面但不是包罗万象。为使本书保持合理的篇幅,我们作出了取舍,删旧更新。书中涉及的每一主题,力求提供足够的信息,使其内涵具有意义。

全书包括29章和后记。第1~2章介绍了遗传科学和生命体的基本特性;第3~9章是经典遗传学的概念,包括数量遗传学;第10~15章提出了分子遗传学的核心概念;第16~19章覆盖了特定的遗传学系统:病毒,细菌,转座因子和真核生物的细胞器;第20~22章包含了分子遗传学中的一些前沿主题,包括基因组学;第23~28章涉及基因表达的调控,以及发育、行为、免疫和癌的遗传学基础。压轴的第29章是群体和进化遗传学,包括了一节人类的进化。威斯康星大学的詹姆斯·F·克劳写的后记对遗传学提出了一种历史

观并瞻望了未来,我们特别感谢克劳教授仍愿为本版撰写后记。

以下是第3版的一些新的特点:

* 习题更多。解决问题是大部分遗传学课程的标准特性。本版的每一章结尾都增加了一节“基本练习”。这些简单的习题集中了该章的基本概念。每一个习题都有一个答案,学生马上就可得到反馈,“基本练习”由140个新习题组成。另一节“知识测验”提出50多个较难的问题,要更详细地解题。再有一节是“问题”,向学生提出了将近800个有待回答的问题。一半问题的答案印在本书最后部分,全部问题的答案则请查阅得克萨斯农工大学H·吉姆斯·普莱斯编写的《题解集和学习指南》。总之,第3版《遗传学原理》有将近1000个习题以帮助同学们掌握遗传学。

* 关键问题。每一章的第一页都有一组与该章内容有关的问题。我们希望这些问题将引起同学们的好奇心,帮助他们深入学习。在学完一章后,同学们可以复习这些问题,以强化已学到的内容。教师们也可以这些问题作为试题。

* 内容更新。几乎每一章都有一些更新和调整。第1章新增一节有关基因、基因组学和蛋白质组学时代中的遗传学。第2章玉米的生命周期由拟南芥的生命周期所替代。第3章中关于遗传咨询的讨论用遗传性癌作为例子。第4~9章中的一些段落已作了删节,而在第8章中增加了有关X和Y染色体演化的“人类遗传学旁注”新内容。第10章关于重复DNA序列的段落已重新编排和改写,第11章中关于DNA复制的一些段落已重新修改以反映新的资料。第12~14章作了删节。第15章增加了人类基因数目的“人类遗传学旁注”的新内容。第16章和17章作了一些调整。第18章因新的引言和增加一节人类中的转座元件而得到加强。第19章关于尼安德特人线粒体DNA的“人类遗传学旁注”已更新了资料。讲述分子技术的第20章已缩短,介绍基因组学的第21章做了很大修改,以反映包括人类基因组计划在内的各种基因组研究项目所得到的结果。第22章有一节新的“技术旁注”讲述遗传修饰食品,第23章和第25章已经压缩,第24章则增添了染色质结构的新资料。第25章也加了干细胞治疗的新的题头插图。第28章关于通往癌的遗传途径这一节已加以扩展和修改。全书已实现删旧增新,减少了将近50页篇幅,用遗传学的语言来说,这意味着缺失稍稍超过了新资料的插入。

* 加强美术设计。设计优美的图表是任何一本科

学教科书不可或缺的组成部分。同前两版一样,我们尽力创作一些清晰、富有魅力并且讲授时有效的图标。将近700幅插图和300幅照片被用来阐述基本概念、实验步骤和形形色色的遗传现象。大部分图都已用简明标记将其分成一个个步骤,以便帮助学生们把复杂的过程分解成容易处理的各个部分。增加了新图片以加强新的内容。

第3版的教学法

本教科书的特色在于强调所有讨论主题间的联系,以促进对重要概念的理解,以及帮助学生们评价自身对这些概念掌握的程度。

* 每章的题头饰。每章以题头画或小故事——通常是与人类遗传学或历史发展相关的——开始,用以突出该章所讨论的主题。

* 关键问题。每章开始处提出与该章阐述主题相关的问题。这些问题帮助同学们了解该章主要内容。

* 要点。这些学习要点是教材的摘要,印在该章每一主要小节的结尾处。这是帮助同学们考试前的复习和突出该节的主题。

* 旁注。全书中一些专题分别写成旁注,如技术旁注描述重要的实验技术;历史旁注提供对遗传学历史的了解;人类遗传学旁注则检验人类遗传学的重要方向。一些新的旁注则讨论了从已分化细胞克隆哺乳动物、分析化石DNA和遗传性癌的遗传咨询等有关专题。

* 基本练习。在每章后都有附有答案的题目,来强化该章基本内容。这些简单的题目突出遗传基本原理或者强调重要信息。

* 知识测验。每一章后都有附有答案的题目,帮助学生们历练分析和解决问题的本领。答案是让学生们一步一步地去解答问题。这一版增加了一些新的题目。

* 问题。每一章末尾都有20道到40道问题。问题对应于该章所讲述主题的次序而编排,一些难题用红色数字加以标明。问题的范围将使学生们有机会加强对该章所涉及的概念的理解以及提高进一步分析的能力。

* 词汇表。这是本书界定重要的科学术语的部分。同学们会发现这对弄清主题和准备考试是有用的。

* 答案。奇数题目的答案列在本书的结尾处,所有问题的答案则见得克萨斯农工大学H·吉姆斯·普莱斯编写的《题解集和学习指南》。

补充读物

得克萨斯农工大学 H·詹姆斯·普莱斯编写的《题解集和学习指南》是一本普通阅读的(不是电脑阅读的)工作手册,是为了提高解决问题的本领和强化书中的术语和概念而编写的。其特色是收录了重要的概念、术语和名词,知识测验的附加题,书本中的关键图表,强化思考能力的习题,书中全部问题的答案和解决方法。

《课文注释》汇集了清楚阐明课文中关键概念的图解和艺术照片等。这本使用方便的册子在关键的图表旁边留下很大的空页,以便于学生在课堂里和听演讲时做笔记。非常感谢加州大学圣迭戈分校的斯图尔特·布罗迪帮助我们编写了这本《课文注释》。

相关的读物有德里卡(Drlica)的《了解 DNA 和基因克隆:探究的指南》3/e, 1997。

致谢

本书深受我们执教遗传学课程 30 年的影响。因此,我们要感谢我们的学生所做出的许多贡献。我们也要感谢对我们日常的教学工作做出帮助和提出建议的同事们。我们还要感谢许多人——教师、学生和评阅人,他们提出了改进本书的许多途径。他们建设性的评论有助于我们确定本书的形式和结构。对他们的努力深表谢意。我们特别感谢下列各位评阅人:

李·巴德威尔,艾文加州大学
亨克·巴斯,佛罗里达州立大学
乔奇·贝兹,佛罗里达州立大学
斯宾塞·贝逊,马里兰大学
丹尼尔·伯吉,蒙太那州立大学
保罗·波铁诺,马里兰大学
贝基·凯恩,夏威夷-曼阿诺大学
勃罗斯·钱斯,内布拉斯加大学
卡里莎·M·切尼,波莫那学院
Jung Choi,乔治亚技术研究院
阿米贝斯·科恩,富尔顿加州大学
阿里斯·德马拉伊斯,帕奇特·桑德大学
维克多·费特,马歇尔大学
罗伯特·福勒,圣何塞州立大学
吉姆·奇勃生,卡德隆州立大学
玛丽·约·哥特,乔治亚大学
米高·古德曼,旧金山州立大学
伊立奥特·古德斯坦,亚利桑那州立大学

约翰·哈立斯,田纳西技术大学
劳拉·霍帕斯,波莫那学院
理查德·英勃斯基,马里兰大学
罗伯特·伊伐里,乔治亚大学
苏珊·卡奇,普渡大学
阿伦·凯茨,伊利诺斯州立大学
托马斯·金,中康涅狄克州立大学
丹尼斯·赖,北肯塔基大学
坦偏斯·里特尔,夏威夷大学
贝斯·蒙坦隆,堪萨斯州立大学
安托尼·奥狄卡,伊利诺斯州立大学
詹姆斯·普莱斯,弗里斯诺加州大学
查理斯·罗台尔,圣约翰大学
马克辛·罗契,北亚利桑那大学
鲍勃·西格,北爱荷华大学
罗伯特·夏洛克,蒙太那州立大学
凯恩·斯比茨,迈阿密大学
恰克·斯坦本,肯塔基大学
马克·斯坦文特,北亚利桑那大学
霍里·维奇曼,伊达霍大学
肯尼斯·温奇,土伦大学
吉姆·杨勃洛姆,斯坦尼斯劳斯加州大学
我们还感谢对书中列出的访谈录提供看法的下列著名遗传学家:

德博拉和勃莱恩·查尔斯沃斯,爱丁堡大学
吉姆士·F·克劳,麦迪逊威斯康星大学
约瑟夫·G·高尔,华盛顿卡内基研究所
米兹·库洛达,贝勒大学
爱德华·B·刘易斯,加州理工学院
吉西拉·莫格,范德比尔特大学
瓦里莱·N·苏伊弗,乔治·梅逊大学
南茜·威克斯勒,遗传病基金,圣莫尼卡,加州
艾立克·维系乌斯,普林斯顿大学

同前两版一样,詹姆斯·F·克劳为第 3 版撰写了非常精彩的后记,对此我们深表谢意。谢谢你,吉姆。

很多人对第 3 版的问世做出了贡献。约翰·威利公司的执行编辑戴维·哈利斯热忱地支持出版第 3 版,策划编辑科里·威特曼把我们关于如何修改的早期想法具体化。我们还要感谢戴维和科里不断地给予鼓励。我们向资深的组稿编辑爱伦·福特熟练的管理及对我们提出的修改意见的评阅谨致谢意。爱伦卓越的职业判断和她的许多好点子是十分令人称道的。感谢设计者哈里·诺伦创作出一幅动人的封面以及书的

版面设计。感谢图片编辑安娜·梅尔霍处理了所有新的和老的照片，以及吉纳弗·麦克米伦获得了我们所要的新照片。同出第2版时一样，出版编辑巴巴拉·拉西洛极为出色地协调了书的出版，感谢她在出书的每一阶段的出色工作。加工编辑贝蒂·佩赛戈很好地制备了出版的手稿。校对和索引编辑格洛丽亚·汉密尔顿不倦地努力，使书最后成型。感谢市场经理克莱·斯通的工作有助于将这一版教科书送到未来的使用者手里。补充读物编辑詹尼弗·伊协调了H·吉姆斯·普莱斯的《题解集和学习指南》和鲍勃·伊瓦力的《教师手册和试题库》等的编写，我们谨向他们表示谢意。我们同样要感谢下列人士：

约翰·伊利逊，得克萨斯农工大学
罗伯特·福勒，圣何塞州立大学
戴维·弗朗西斯，德拉威尔大学
玛格丽特·J·霍林斯沃斯，布法罗纽约州立大学
布鲁斯·麦克唐纳，得克萨斯农工大学
杰伊·费伦，加州大学洛杉矶分校
罗伯特·普多尔斯基，弗林特密执安大学
特里西·M·普尔，乔治亚州立大学
H·吉姆斯·普莱斯，得克萨斯农工大学
皮特·塞特，麦吉尔大学
最后，我们鼓励每一位读者对本书提出宝贵意见。

简明目录

遗传学科学导论

第1章 遗传学科学	2
第2章 生殖作为遗传的基础	19

经典遗传学分析

第3章 孟德尔学说:遗传的基本原理	47
第4章 孟德尔学说的拓展	66
第5章 复杂性状遗传	85
第6章 孟德尔学说的染色体基础	108
第7章 染色体数目与结构的变异	128
第8章 真核生物中的连锁、交换和染色体作图	150
第9章 高级连锁分析	171

基因的分子生物学

第10章 DNA和染色体的分子结构	197
第11章 DNA和染色体的复制	226
第12章 转录和RNA处理	259
第13章 翻译和遗传密码	288
第14章 突变、DNA修复和重组	316
第15章 基因的定义	348

病毒,细菌,转座子和真核生物细胞器的遗传学

第16章 病毒遗传学	374
第17章 细菌遗传学	397
第18章 可转座的遗传元件	417
第19章 线粒体和叶绿体的遗传学	438

分子遗传学分析

第20章 分子遗传学技术	458
第21章 基因组学	487
第22章 基因和基因产物的分子分析	517

基因表达的调控

第23章 原核生物及其病毒基因的表达调控	541
第24章 真核生物基因的表达调控	565

生物学过程的遗传控制

第25章 动物发育的遗传控制	592
第26章 行为的遗传控制	616
第27章 脊椎动物免疫系统的遗传控制	633
第28章 癌的遗传学基础	652

进化过程的遗传学

第29章 种群和进化遗传学	674
---------------	-----

后记	705
----	-----

词汇表	711
-----	-----

全书奇数题答案	730
---------	-----

目 录

遗传学科学导论

Valery N. Soyfer 访谈录

1

第 1 章 遗传学科学

2

经典遗传学和分子遗传学

3

基因组学和蛋白质组学时代的遗传学

3

新闻报道中的遗传学

5

遗传学和医学

7

遗传学和现代农业

10

遗传学和社会

13

遗传学原理:总论

14

第 2 章 生殖作为遗传的基础

19

细胞作为生命的基本单元

20

染色体:概述

23

细胞周期

24

细胞分裂:有丝分裂

25

细胞分裂:减数分裂

28

减数分裂的进化意义

33

配子的生成和结合

33

一些遗传学上重要生物的生命周期

35

Joseph G. Gall 访谈录

45

经典遗传学分析

第 3 章 孟德尔学说:遗传的基本原理

47

孟德尔的遗传研究

48

孟德尔定律的应用

53

遗传学假设的阐述和验证

55

人类遗传学中的孟德尔定律

58

第 4 章 孟德尔学说的拓展

66

等位基因变异和基因功能

67

基因作用:从基因型到表型

74

第 5 章 复杂性状遗传

85

复杂遗传模式

86

数量遗传学的统计学

89

数量性状的分析

92

近交和亲属间的相似性

100

第 6 章 孟德尔学说的染色体基础

108

染色体

109

遗传的染色体理论

111

人类的性连锁基因

116

性染色体和性别决定

120

X 连锁基因的剂量补偿

122

第 7 章 染色体数目与结构的变异

128

细胞学技术

129

多倍体

132

非整倍性

136

染色体结构重排

142

第 8 章 真核生物中的连锁、交换和染色体作图

150

连锁、重组和交换

151

染色体作图

156

重组与进化

163

第 9 章 高级连锁分析

171

实验生物中连锁的检测

172

专门的作图技术

176

人类基因的连锁分析

181

Edward B. Lewis 访谈录

195

基因的分子生物学

第 10 章 DNA 和染色体的分子结构

197

遗传物质的功能

198

遗传信息存储于 DNA 中的证据

198

DNA 和 RNA 的结构

202

原核生物和病毒的染色体结构

208

真核生物的染色体结构

209

真核基因组:重复 DNA 序列

219

第 11 章 DNA 和染色体的复制

226

体内 DNA 复制的基本特征

227

DNA 聚合酶和 DNA 体外合成

235

复杂的复制机器

240

真核染色体复制的独特方面

248

第 12 章 转录和 RNA 处理	259	基因内的基因:噬菌体 Φ X174	387
新陈代谢的基因控制:概要	260	HIV:一种真核生物的病毒	389
遗传信息的传递:中心法则	261		
基因表达的过程	264	第 17 章 细菌遗传学	397
原核生物的转录	268	细菌中的遗传交换:概述	398
真核生物的转录和 RNA 处理	271	细菌的突变表型	399
真核生物的中断基因:内含子和外显子	277	转化、接合和转导的基本测试	400
通过 RNA 剪切移除内含子片段	280	转化	401
		接合	403
第 13 章 翻译和遗传密码	288	转导	408
蛋白质的结构	289	细菌准性生殖的进化意义	413
蛋白质合成	293		
遗传密码	305	第 18 章 可转座的遗传元件	417
密码子-tRNA 相互作用	311	转座元件:概述	418
一串密码规律的体内确定	313	细菌中的转座元件	419
		真核生物中的转座元件	422
第 14 章 突变、DNA 修复和重组	316	反转录转座子	429
突变:进化必需的遗传变异来源	317	人类中的转座元件	431
突变:突变过程的基本特征	318	转座元件的遗传和进化意义	433
突变:表型效应	320		
Muller 证明 X 射线可致突变	327	第 19 章 线粒体和叶绿体的遗传学	438
突变的分子基础	328	细胞器的经典遗传学	439
筛选化学突变剂:Ames 实验	335	线粒体的分子遗传学	444
DNA 修复机制	336	线粒体 DNA 与人类疾病	447
与 DNA 修复缺陷相关的人类遗传疾病	340	叶绿体的分子遗传学	447
DNA 重组机制	340	线粒体和叶绿体的起源与进化	449
第 15 章 基因的定义	348	Nancy Wexler 访谈录	456
基因概念的演进:概要	349		
基因概念的演进:功能	351	分子遗传学分析	
基因概念的演进:结构	354	第 20 章 分子遗传学技术	458
基因的遗传学定义	358	克隆基因的基本技术	459
基因-蛋白的复杂关系	365	DNA 文库的构建和筛选	464
		克隆 DNA 序列的体外操作	469
Gisela Mosig 访谈录	372	DNA, RNA 和蛋白质的分子分析	472
		基因和染色体的分子分析	476
病毒,细菌,转座子和真核生物细胞器的遗传学			
第 16 章 病毒遗传学	374	第 21 章 基因组学	487
病毒的发现	375	基因组学:概要	491
病毒的起源	376	染色体遗传图、细胞图和物理图	491
细菌病毒的结构和生命周期	376	基于物理图的克隆	496
噬菌体基因组作图	379	人类基因组计划	499
T4:遗传图为环状而染色体为线性	385	基因组 RNA 和蛋白质功能检测	508

基因组的进化	511	脊椎动物发育的遗传分析	611
第 22 章 基因和基因产物的分子分析	517	第 26 章 行为的遗传控制	616
利用重组 DNA 技术鉴定人类基因	518	实验动物行为的遗传分析	617
人类疾病的分子检测	523	染色体畸变及对人类行为的了解	625
人类基因治疗	524	单基因突变和人类行为	627
DNA 指纹	526	复杂的人类行为	628
利用细菌生产真核生物蛋白质	528		
转基因植物和转基因动物	530	第 27 章 脊椎动物免疫系统的遗传控制	633
反义 RNA 阻止基因表达	533	免疫反应:概述	634
Mitzi Kuroda 访谈录	539	哺乳动物免疫系统的组成	635
基因表达的调控		抗体介导的(体液)免疫反应	640
第 23 章 原核生物及其病毒基因的表达调控	541	T 细胞介导的(细胞)免疫反应	642
组成型、诱导型和抑制基因表达	543	免疫记忆	643
基因表达的正负调控	544	B 淋巴细胞分化期间的基因组重排	643
操纵子:协同调控基因表达的单元	546	抗体类型的转换	647
大肠杆菌乳糖操纵子:		通过体细胞重组来组装 T 细胞受体基因	648
诱导和代谢抑制调控	546	免疫球蛋白基因表达的调控	648
大肠杆菌色氨酸操纵子:抑制和衰减	551	第 28 章 癌的遗传学基础	652
λ 噬菌体:溶源性或噬溶性	553	癌:一类遗传病	653
噬菌体感染时基因表达的时间顺序	560	癌基因	655
基因表达的翻译调控	560	肿瘤抑制基因	660
翻译后调控机制	562	通往癌的遗传途径	667
第 24 章 真核生物基因的表达调控	565	Deborah 和 Brian Charlesworth 访谈录	672
真核生物基因表达的时空调节	566	进化过程的遗传学	
真核生物基因表达调控的方式	567	第 29 章 种群和进化遗传学	674
环境与生物因子诱导的转录活性	570	进化理论和种群遗传学的产生	675
真核生物基因转录的分子调控	572	等位基因频率理论	677
基因表达与染色质结构	577	自然选择	681
整条染色体的激活和失活	585	随机遗传漂变	685
Eric Wieschaus 访谈录	590	遗传平衡的种群	686
生物学过程的遗传控制		自然种群中的遗传变异	691
第 25 章 动物发育的遗传控制	592	物种形成	693
动物发育的过程	593	人类的进化	696
模式生物发育的遗传分析	595	James F. Crow 访谈录	703
发育途径的遗传分析	597	后记	705
参与发育的基因的分子分析	602	词汇表	711
发育中的母体基因活性	602		
发育中的合子基因活性	605	全书奇数题答案	730



Valery N. Soyfer 访谈录

Valery Nikolayevich Soyfer 在苏联出生和成长。他获得生物学博士以及遗传学和生物物理学科学博士学位。他是一位一流的苏联遗传学家,在莫斯科组建了苏联分子生物学和遗传学研究所。1978 年,索伊弗博士呼吁允许更开放地表达意见,立即遭到惩处。他和妻子双双失业达 8 年之久。尽管有许多所美国大学聘请他们,但苏联当局拒绝给他签发出境证。里根曾三次向戈尔巴乔夫提出请求放他们出境,许多美国国会议员也提出过类似的请求。1988 年,Soyfer 一家终于来到美国。在俄亥俄州立大学工作二年后,从 1990 年起 Soyfer 博士任乔治·梅森大学杰出教授和分子遗传学实验室主任,他最近出版的著作有《李森科和苏联科学的悲剧》(Rutgers 大学出版社,1994)和《三股螺旋的核酸》(Springer-Verlag,1996)。

什么时候你开始对科学感兴趣?

我在读 8 年级时受到高尔基州立大学彼得·A·苏优洛夫教授的邀请,参加他的森林真菌类植物离体繁殖的研究项目。高中毕业后,我很自然地报考了莫斯科季米里阿捷也夫学院攻读生物学和农学。在那里我获得了大学生科学研究奖,这项工作以后成为我的生物学博士学位论文的重要部分。本科念了四年生物学以后,我申请在莫斯科州立大学物理系读大学本科,最后获得了生物学和物理学两个博士学位。

在你念大学期间有什么特殊事件对你以后作为一位科学家的生活有重大的影响?

我念大学的时候,在苏联,遗传学这门科学被视为“资产阶级的邪说”遭到官方的禁止。但禁果总是更甜美。在李森科专制统治生物学和农业的各个领域差不多 20 年以后,我开始在莫斯科重新开始的第一个遗传学实验室里工作,有时是在午夜以后。这是一个美妙的时刻,因为在我的生活中出现了一种新的追求的感觉。在学校放假期间,我回到家乡高尔基市,整天都同群体遗传学的奠基人赛宾·S·契维里科夫教授在一起。在那个学年,我晚上随著名的俄罗斯遗传学家弗拉季米尔·V·沙哈洛夫和尼古拉·P·杜

比宁工作。杜比宁把我引见给理论物理学家伊戈·叶·塔姆,二年后他获得诺贝尔奖。我们经常同塔姆教授讨论,这改变了我的一生,我永远不会忘记灵感妙想的感觉。

在你享有盛名的生涯中,曾面临的最大的挑战是什么?

1969 年,美国橡树岭国家实验室的科学家们发表了一系列论文,这些作者断言高等植物或者是在进化中从未获得过切除酶和复制后的修复酶,或者是在进化过程中丢失了这些酶。我越是仔细地琢磨这些发现,我越是认识到植物应该具有修复酶系统,因为植物每天都遇到会诱发突变的周围逆境的不良效应,于是我们开始做实验来复核他们的发现。1973 年,我们发表的数据证实高等植物中的切除修复;翌年我们还发现了复制后的修复。我们还平行地研究了在修复反应前后,植物 DNA 的物理结构,并确立了植物中 DNA 结构损伤修复效应同诱变率之间的平行关系。

在你的著名同事中哪一位是你最喜爱谈到的?

有两件事总是使我感到惊奇。1946 年,21 岁的学生约舒阿·莱特伯格同他的老师爱德华·塔特姆发现了遗传重组过程;1958 年他们由于这一发现而获得诺贝尔奖。1946 年时没人知

道 DNA 结构,莱特伯格的工作是人类智慧力量的光辉例证。另一个例子是詹姆斯·沃森和弗兰西斯·克里克于 1953 年发现 DNA 结构。同年,莱斯特·波林同罗伯特·科里合作发表了他们的假说,即 DNA 结构应该是三螺旋。沃森和克里克反对诺贝尔奖得主波林的意见而创立出 DNA 双螺旋模型,这种事是科学史上最辉煌的事件之一。

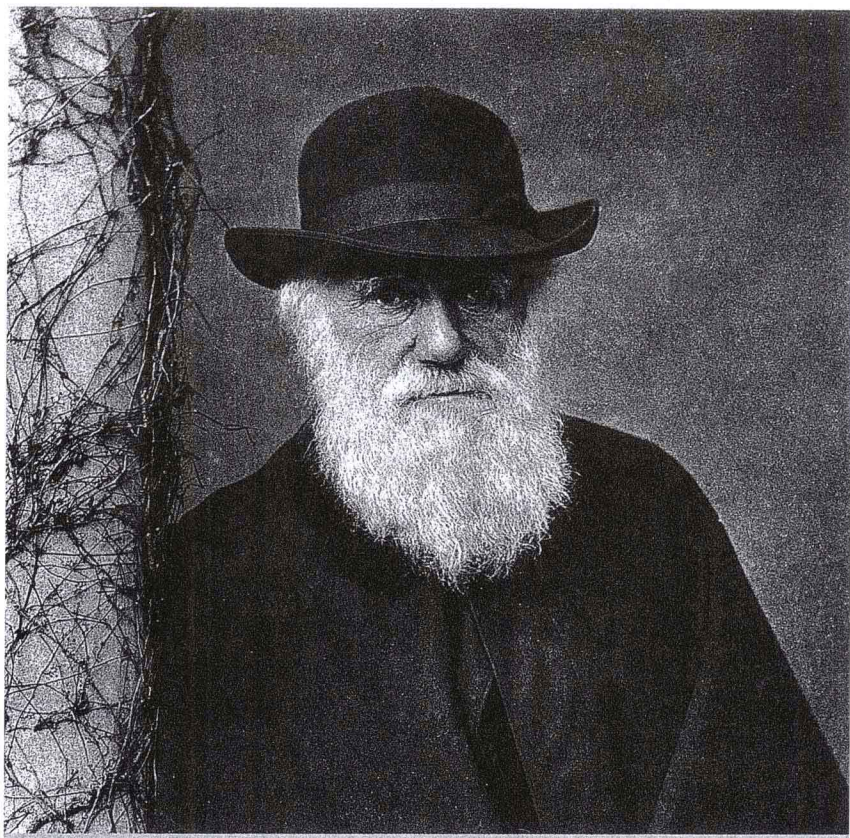
你在乔治·梅森大学的责任之一是向大学生讲授遗传学。你对遗传学和分子生物学感兴趣的大学生们有什么看法?

我向大学生们传达一个非常重要的信息:科学探索是永无止境的。新的学说年复一年地向穷究底蕴的心智敞开着;在一生中,没有比通过自己的实验创造出新的知识更能令人满意的了。确实没有什么事情再能超越这种满意的感觉。

你现在搞什么研究?

我们最近发现,生活在地球上污染最严重的地区——已释放了大量放射性废物的南乌拉尔山的契尔雅宾斯克(Chelyabinsk)市附近的人群中突变率大大提高。我曾担任过国际 Soros 科学教育计划理事会主席,这个计划在包括俄罗斯在内的几个国家中实施。最近我们出版了十卷本的百科全书《现代科学》,我是主编。

1



1881年，查尔斯·达尔文72岁时的照片。这是达尔文最后一张照片，他于一年后去世。

遗传学科学

本章大纲

- ◆ 经典遗传学和分子遗传学
- ◆ 基因组学和蛋白质组学时代的遗传学
- ◆ 新闻报道中的遗传学
- ◆ 遗传学和医学
- ◆ 遗传学和现代农业
- ◆ 遗传学和社会
- ◆ 遗传学原理：总论

做实验的激情

如果在130年前一个夏天的傍晚，你偶尔走过英格兰肯特郡唐尼(Downe)小村外，你会看到一个令人难忘的情景。在离一所宏大雅致的房舍约100码外的小路旁的一个温室里，一位年逾花甲的高个子老翁正俯身观察几棵盆栽的植物。在他的旁边坐着一位年轻人正在吹奏低音管。这位老翁是查尔斯·达尔文，年轻人是他的儿子弗兰克，他们正在进行有关食虫植物(茅膏菜)的一项实验。达尔文想知道当一只苍蝇停在茅膏菜上时，什么使它的叶片闭合起来使苍蝇落入它的黏液陷阱中。他正在探究触发叶片闭合的可能因素。他已经试过许多种物质包括沙粒、牛奶、尿液、水、烤牛肉和一丁点儿煮鸡蛋。没有一个能起作用。现在他正在实验声音的作用，尽管他并不认为声波能触发植物的反应。达尔文正在进行的一项实验，在方法学上研究一系列可能的刺激因子。

达尔文最终没有发现是什么因素触发了茅膏菜的反应，但他并没有

因失败而沮丧。他情愿把茅膏菜的问题留给别人去解决。达尔文在 60 多岁时,已是改变我们对大自然的整个认识和展望的一位闻名于世的科学家。他怀有强烈的好奇心,满足于从事将来会结出丰硕果实的实验。

达尔文是有着揭开大自然奥秘激情的一位探索者,这正是本书的一个宗旨。它提出问题,它鼓励探索,它详述发现。

关键问题

1. 什么种胚研究产生了遗传学科学?
2. 在当前的基因组学和蛋白质组学时代,遗传学是如何改变的?
3. 遗传学的哪些方面成为当前媒体的头条新闻?
4. 遗传学通过什么途径影响医学领域?
5. 遗传学对农业生产已产生什么样的冲击?
6. 在当前社会中,遗传学起哪些重大作用?
7. 遗传物质的化学本质是什么?它是如何从亲代传递给子代的?它做了些什么?它是如何随时间发生改变的?

经典遗传学和分子遗传学

遗传学是研究遗传的科学,试图解释在有亲缘关系的生物体之间出现的相似和差异。作为科学,遗传学是年轻的,还不足 150 岁。可是几千年来人们就已经在找寻有关遗传的答案。只是在约 135 年前才可能做出有科学根据的回答。1865 年,一位奥地利神甫格里戈尔·约翰·孟德尔(Gregor Johann Mendel)报告了他发现的遗传的基本定律。他提出每一个细胞都含有成对的“因子”,而且每一对因子决定一个特定的性状。在性细胞形成过程中每对因子中的两个成员彼此分离,所以一个配子含有每对因子中的一个成员。而且每对因子的分离同其他对因子的分离无关。这些看似不可信的简单想法构成了现代遗传科学的基础和经典遗传学的核心。

虽然孟德尔的观察和解释是如此深邃精辟,但却被埋没了 35 年。部分原因是由于当时对细胞结构和细胞分裂过程还缺乏认识。可是,在 1900 年由于对细胞结构和细胞分裂的描述,至少有了一个可以解释孟德尔原理的坚实的细胞框架。1900 年是重要的年份,它标志着遗传学现代纪元的开始。

不到 100 年时间,现代遗传学的概念有了惊人的发展。我们从孟德尔称为“因子”的含糊的单位,即在性

细胞的细胞核内彼此独立分离和分配的单位,进入到把 DNA(脱氧核糖核酸)鉴定为遗传的化学基础。我们从遗传单位同生物体物质外观之间关系的笼统认识,进入到了解孟德尔的因子即现在所说的基因在细胞里表达出它所编码的信息,使得事件按照精细安排的顺序进行着。我们还从只依靠经典遗传学分析,进入到把经典遗传学技术同现代分子技术融为一体,使我们得以操作遗传物质的分子技术,如今已为我们打开了一个全新的视野,去认识基因是如何工作,如何被调控,以及如何检出修饰或矫正基因的缺陷。

遗传学概念的这一发展,远胜于建立一个我们能在其中解释遗传各个方面的结构。这是科学方法论的一种模式,是人类智慧和创造性的一个典范,更是人类潜能的一个范例。尽管遗传的基本概念已经很好确立,遗传学仍是一门迅猛发展的向以后几代科学家挑战的学科。当你阅读本书时,我们相信,你会发现遗传学是充满活力和生机的科学,它同你们的生活和整个人类的许多方面都是密切相关的。

本书后记的作者 Jame F. Crow 经历了遗传学的许多历史时刻,并参与了它的发展,他在后记中写出了对遗传学知识迅速拓展做出贡献的人士的激情。作为作者,我们希望你能像我们那样地欣赏他对遗传学的诞生、生长和发展的观点以及他个人的见解。

要点:遗传科学起始于 1865 年格里戈尔·约翰·孟德尔(Gregor Johann Mendel)的工作,他是一位奥地利神甫,发现了遗传的基本定律,1900 年孟德尔的工作被科学界发现以后,遗传学以爆炸般的速度成长着。在最近半个世纪内,遗传学已经确定了孟德尔的“因子”的分子结构以及控制生物体特性的一些机制。

基因组学和蛋白质组学时代的遗传学

由于遗传学已臻成熟,遗传学家鉴定出许多个作用于植物和包括人类在内的动物的生长和发育的重要基因。与此同时,也发展出一些新技术,使研究人员得

以同时研究许多个基因的表达：用以确定哪些基因是在这些生物体的不同组织或发育的不同阶段表达的。可是,最近我们已进入了一个新时代,基因组学和蛋白质组学的新时代。在这个新时代中,科学家能够研究一个个体、一个器官或一个细胞中所有的基因(整个基因组)和所有的蛋白质(蛋白质组)。

在最近 20 年里,已完成了下列生物的全部 DNA 序列的测定:(1)599 种病毒和缺陷型病毒或类病毒的基因组;(2)205 种质粒,这是自然发生的、在细胞内自我复制的小的 DNA 分子;(3)185 种细胞器的染色体,诸如叶绿体和线粒体;(4)32 种真细菌,7 种古细菌,1 种真菌,1 种植物和 2 种动物。此外,已发表了人类基因组序列的两份最初的草图。2002 年 4 月发表了水稻 2 个亚种的基因组的核苷酸序列。

由于可以使用全基因组的序列,我们就能同时研究一个生物体所有基因的表达。(第 21 章讨论了用于这类研究的微阵列操作程序。)近年来,科学家把遗传学技术同计算机应用结合起来,发展出十分有效的新的基因芯片技术,这可用于快速诊断遗传病、检出病毒或查明各种疾病患者的组织中基因表达谱的变化(图 1.1)。基因芯片可用来快速地比较患者同正常个体的某些组织中 10 000 多个基因表达的水平。第一批上市供应的基因芯片是用来检测 HIV (这是引起艾滋病的病毒,见第 16 章),检测人的 *p53* 肿瘤抑制基因结构的改变(在几种癌中有改变,见第 28 章),以及去定量 7 700 个人体基因的 RNA(核糖核酸)产物(第 21 章)。很快又发展出另一些基因芯片,用于研究酿酒酵母、线虫、果蝇、拟南芥和人的基因表达。基因芯片技术有望迅速

拓展我们对基因表达的改变与人类疾病之间关系的认识。这方面的了解将有助于科学家去发展出有效的方法,以减轻这些疾病带来的痛苦。

采用这些基因组学新技术,科学家得以确定哪些基因对哪些环境因子作出反应而表达。他们可以确定癌细胞中哪些基因的行为异常,各种遗传病患者发生了什么样的不正常的基因表达谱,毒品瘾君子有哪些基因是表达的以及行为怪诞者表达哪些基因。如果我们很好地利用这种信息,我们应该能够去改善对癌症、早老痴呆症、精神分裂症等疾病易感者的生活质量。这些是由若干个基因作用而引起的复杂疾病,由于检测了许多个基因的行为,应该会产生有关这些疾病发作的新的信息。

所有这种新信息会产生什么冲击?冲击会波及我们生活的许多方面:农业、医药、法律以及最主要的也许是个人的隐私权同社会知情权间微妙的平衡。我们一定要非常小心地提到隐私的观点。设想某人带有一个缺陷基因,这将会增加他患癌的危险(第 28 章)或设想某人的父亲或母亲死于亨廷顿症,因此他就有 50% 的机会患这种迟发病的神经退化症(第 22 章)。如果保险公司知道缺陷基因会增加患病的危险性,还会给这些人提供健康保险和人寿保险吗?医学院的招生委员会知道这些人一旦完成训练,也就只能当几年医生,还会录取他们吗?在基因组学时代会得到更多的遗传信息,我们需要有适当的隐私权的法律以防滥用这些信息。

在医学方面,有可能根据接受治疗者的整个基因型来检测新药物的有效性。在农业方面,生物体的完整

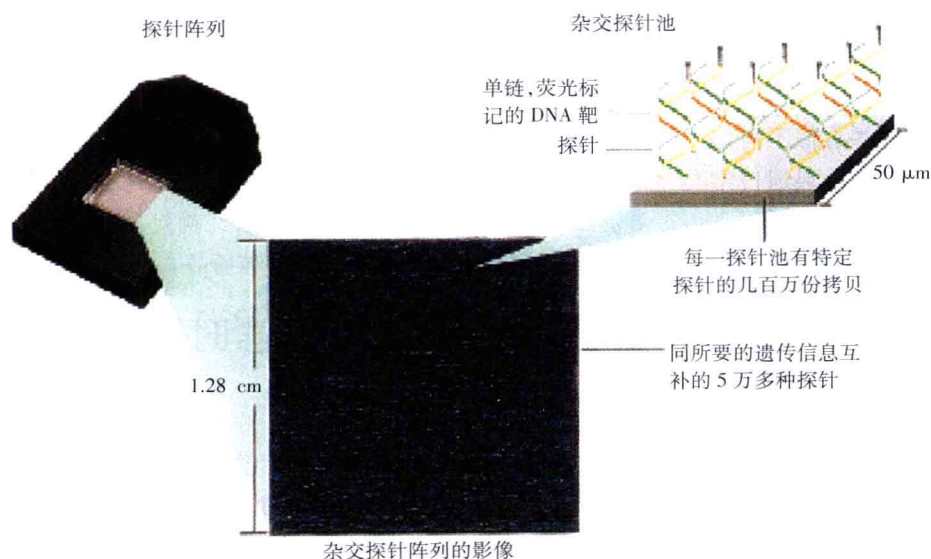


图 1.1 基因芯片的照片(左上方)和使用基因芯片去检测人 *p53* 肿瘤抑制基因的改变。这个基因的改变同几种人体癌症相关(见第 28 章)。第 21 章讨论了基因芯片技术的另一些用途。