

遗传学 (第3版)

Genetics

(3rd Edition)



刘祖洞 乔守怡 吴燕华 赵寿元 著



高等教育出版社
HIGHER EDUCATION PRESS

遗传学 (第3版)

YICHUANXUE



刘祖洞 乔守怡 吴燕华 赵寿元 著

内容简介

刘祖洞先生的《遗传学》自面世至今,一直是各高校主选的遗传学教材之一。近年来,遗传学领域的研究经历了重大的变革和发展,已经从单一的基因-性状研究向全基因组水平的系统性研究转变。与此同时,大量的新问题、新观点、新方法、新发现、新思路、新视角不断涌现,并催生了一系列新兴的分支学科。在这样的学术背景下,复旦大学组织相关教师进行了该教材的修订工作。

第3版的修订主要涉及以下四方面:(1)根据遗传学进展,新增基因组、基因表达与基因表达调控和遗传与个体发育等三章内容,建立了较为科学和完善的现代遗传学知识体系,条理清晰,紧跟学科前沿的发展;(2)对部分原有章节进行了知识点的补充和更新,如人类孟德尔遗传疾病类型、决定血型抗原的基因本质、玉米中的转座元件如何诱导籽粒色斑的形成、疾病基因的定位克隆方法等,用更丰富的案例、更清晰的遗传原理巩固对理论知识的学习;(3)删减了部分较为陈旧的内容,如细胞学图的制作、近代的基因概念、重组DNA技术的应用等,并重新绘制了大部分图表;(4)更新了各章的习题,并在配套的数字课程网站上给出了解题辅导。

第3版保持了刘祖洞先生一贯的科学严谨、平实朴素的写作风格,通过横向拓展和纵向深入容纳了更多的知识内容和科学问题,增强了其学术前沿性、知识系统性、观点科学性和视角广阔性。

图书在版编目(CIP)数据

遗传学 / 刘祖洞等著. — 3版. — 北京: 高等教育出版社, 2013.1
ISBN 978-7-04-035159-0

I. ①遗… II. ①刘… 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(2012)第289649号

策划编辑 王莉 责任编辑 王莉 封面设计 王凌波
插图绘制 尹莉 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 涿州市星河印刷有限公司
开本 787mm×1092mm 1/16
印张 29.5
字数 650千字
购书热线 010-58581118
咨询电话 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 1979年6月第1版
2013年1月第3版
印 次 2013年1月第1次印刷
定 价 42.00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 35159-00



数字课程(基础版)

遗传学(第3版)

登录以获取更多学习资源!

登录方法:

1. 访问 <http://res.hep.edu.cn/35159>
2. 输入数字课程账号(见封底明码)、密码
3. 点击“LOGIN”
4. 进入学习中心, 选择课程

账号自登录之日起一年内有效, 过期作废。
使用本账号如有任何问题,
请发邮件至: lifescience@pub.hep.cn

遗传学(第3版)

刘祖洞 乔守怡 吴毓华 赵寿元 著

Genetics
(3rd Edition)

内容简介 | 纸质教材 | 版权信息 | 联系方式

4a

学习中心

欢迎登录

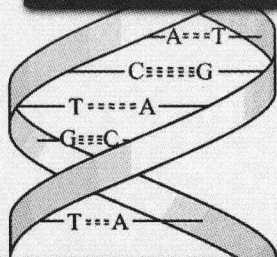
账号

密码

LOGIN

■ 内容简介

本数字课程主要提供了刘祖洞先生等编著的《遗传学》(第3版)各章习题的解题思路 and 答案, 帮助学生更好地消化、吸收所学知识, 培养学生思考问题、分析问题、解决问题的能力, 为教师答疑和学生自学提供方便。



高等教育出版社版权所有 2012

<http://res.hep.edu.cn/35159>

第3版前言

刘祖洞教授编著的《遗传学》第2版出版已经多年,先后印刷了20多次。该教材因内容系统、全面,条理清晰,文字流畅,至今仍是很多高等院校选用的遗传学教材。近年来,遗传学理论与技术不断更新,遗传学领域已经发生了重大的变革和发展,很多新的遗传知识在第2版教材中未能包容进去。鉴此,国内很多的遗传学教师对第3版的修订寄予了厚望。

我师从刘祖洞教授多年,一直也有个愿望,期望能完成先生的遗愿。但是这个愿望一直被一种担忧所困,尽管我讲授“遗传学”课程数十年,却很难说已对遗传学有了深刻的理解和感悟。所以迟迟不敢动笔修订这本在国内遗传学教学界享有盛誉的教材。本次承蒙高等教育出版社对复旦大学遗传学教学的信任,我们承担了第3版的修订任务。

为了保持第2版教材的系统 and 特点,本次修订在原有基础上进行了适当的取舍和补充,对原体系不进行大的变动,修订工作主要涉及以下四方面:(1)根据遗传学进展状况,增加了基因组、基因表达与基因表达调控、遗传与个体发育等三章;(2)对部分原有章节(如人类孟德尔遗传疾病类型、决定血型抗原的基因本质、玉米中的转座元件如何诱导籽粒色斑的形成、疾病基因的定位克隆方法等)进行了知识点的补充和更新;(3)一些重编章节的原有部分(如细胞学图的制作、近代的基因概念、重组DNA技术的应用等)有所删减,并重新绘制了大部分图表;(4)更新了各章的习题,并在配套的数字课程网站上给出了解题辅导。

第3版的修订由我和我的另一位德高望重的导师赵寿元教授,以及我们课题组的青年教师吴燕华完成。其中,吴燕华老师在整体文字撰写、图表安排中做了大量的工作。

期望得到广大读者的批评和指正。谨以此书纪念刘祖洞教授,祈愿国内遗传学同仁共同推动遗传学教学的发展。

乔守怡

2012年6月

第2版前言

本书第一版问世后,已整整十年过去了。在这十年里,随着学科的进展,有一些新的遗传学分支和学说兴起,或者早先出现的一些分支和学说近年来又有了新的发展。这些内容在第一版中都未提到,在这次修订中都做了增补。举些例子来说,突变和重组机理一章中增添了转座因子一节;细胞质遗传一章中加上线粒体遗传的内容;群体遗传学一章中将另立一节,介绍分子进化的中性学说等,通过这些添加和增补,希望本书已能跟上学科的发展。

另一方面,第一版中有不少需要修改和刷新的地方。因为近年来分子遗传学发展神速,我们对基因结构和功能的认识已大大深化了,所以对有关分子遗传学的章节和内容作了较多的改写和扩充。如第十一章的基因本质和 DNA 操作;第十二章的突变和重组;第十四章的基因调节和表达以及反转录病毒和癌基因等都作了适当的修改或刷新。

所谓添补和刷新,本来就难以区分,添补的章节中也有一些是原来段落的扩充,而刷新的内容中也不免会有添加的部分,何况本书上册虽已完稿付印,先行出版,而下册还正在加紧修改之中,完稿尚时日有待。在编写过程中自然还会有其他的变动,在这儿不过是把这次增补和修改的经过和打算向各位老师和莘莘学子作一简略说明而已。

在过去十年里,我们自己在使用这个教本的过程中,发现有些内容失之过简和不够确切;各大专院校的遗传学教师们采用这个教本后,也向我们提出一些建设性的意见。所有这些方面,我们都在有关章节作了修改和补充,希望修改后的教材更适合于遗传学教学之用。

遗传学既是一门比较古老的学科,而又是一门内容不断更新的学科。在第二版中虽然做了较多的添加和修改,但仍然不免有疏漏和欠详的地方,自然还会有错误和不妥之处,希望各位老师和同学在使用本书的过程中随时予以指教。

编 者

1988 年 11 月于上海复旦大学

第1版前言

遗传学是一门兴起较迟的学科,但又是一门发展迅速的学科。它的分支几乎扩展到生物学的所有领域,成为生物科学的中心了。

遗传学的内容丰富,在一本教科书里既要系统地介绍遗传学的基本概念,又要简明地说明遗传学的发展方向,确实是一件不容易的事。我们根据自己的教学经验,并参考了国内外的遗传学教科书,在内容的安排和材料的选择上,大致根据下面这样的原则:

(1) 叙述一般地依据学科发展的顺序,因为读者最初想了解的是,性状是怎样遗传的,然后进一步要问遗传物质是什么,以及这类遗传物质是怎样决定性状的。所以我们想从遗传性状的传递讲起,从个体水平到细胞水平,再转入分子水平,最后讨论到群体水平,这样对基本概念的掌握,可能比较容易。

(2) 基础遗传学的内容酌量增加,因为对这方面内容的熟悉有助于基本概念的理解和遗传现象的分析,也有利于分子遗传学内容的学习。例如高等生物的遗传作图和真菌类的四分子分析等内容的熟悉,对重组的分子基础的了解很有帮助。

(3) 分子遗传学的深度和广度有所增加,以反映学科的发展方向。

(4) 在内容的安排上虽然重视基本理论的阐明,但在有关的地方尽可能地提到这些理论在实践上的应用,因为在实践上能够发挥作用的理论是最有生命力的。

(5) 每章后面都附有习题,使学生通过习题,加强对课文内容的理解,并能应用遗传学的基本原理,分析遗传学数据,解释遗传学现象。

因为遗传学进展快,分支学科多,所以有些应该介绍的内容可能没有提到,还由于我们的水平有限,文中说明不清楚,解释欠妥当,以及理解有错误的地方,也一定不少,希望读者们能提出宝贵意见,以便再版时加以修改。

本书是根据全国高等学校生物类教材工作会议讨论修订的大纲编写的。在开始草拟和修订本书大纲时,承四川大学、北京大学、武汉大学、南开大学和复旦大学各位老师提出修改意见。初稿完成后,在上海集体审稿,又承北京大学、南开大学、武汉大学、中山大学、四川大学、新疆大学等与会同志提出建设性意见,使本书增色不少。本书插图除从其他各书借用外,都由陶德笙同志绘制。对以上各位同志的有益帮助,我们在这儿谨表衷心谢意。

编者

1979年1月于上海

目 录

第一章 绪论	1	四、X 连锁隐性遗传	32
第一节 遗传学的历史发展	1	五、人类孟德尔遗传性状和疾病	
一、遗传学科发展历史	1	数据库	33
二、遗传学具有里程碑式的发现	3	习题	34
第二节 遗传与变异	5	第三章 遗传的染色体学说	37
第三节 遗传学研究与社会发展的		第一节 染色体	37
紧密关系	5	第二节 细胞分裂	40
第二章 孟德尔定律	7	一、细菌的有丝分裂	40
第一节 分离定律	8	二、真核细胞的有丝分裂	40
一、显性和隐性	8	三、减数分裂	42
二、分离现象	8	第三节 染色体周史	45
三、孟德尔假设	9	一、动物的生活史	45
四、基因型和表型	10	二、植物的生活史	46
五、孟德尔假设的验证	11	三、动、植物生活史的比较	48
六、配子形成时发生分离的证明	13	四、真菌类的生活史	48
七、分离比实现的条件	13	第四节 遗传的染色体学说	49
第二节 自由组合定律	14	习题	52
一、两对性状的自由组合	14	第四章 孟德尔遗传的拓展	53
二、对自由组合的解释	15	第一节 环境的影响和基因的	
三、两对基因杂种的基因型和表型	16	表型效应	53
四、多基因杂种	18	一、环境与基因作用的关系	53
五、对培育良种的启示	18	二、性状的多基因决定	54
第三节 遗传学数据的统计处理	18	三、基因的多效性	55
一、概率	19	四、表现度和外显率	56
二、遗传比例的计算	21	五、拟表型	57
三、二项式展开	23	第二节 显隐性关系的相对性	57
四、适合度测验	25	一、不完全显性	58
五、用卡平方来测定适合度	27	二、镶嵌显性	58
第四节 孟德尔遗传与人类疾病	29	三、并显性	59
一、常染色体显性遗传	30	四、显隐性可随所依据的标准而	
二、常染色体隐性遗传	31	更改	61
三、X 连锁显性遗传	31	五、显性与环境的影响	62

第三节 致死基因	62	第六章 性别决定与伴性遗传 ...	116
第四节 复等位现象	63	第一节 性别决定	116
一、瓢虫的鞘翅色斑	63	一、性染色体	116
二、ABO 血型	64	二、性别由性染色体差异决定	116
三、孟买型与 H 抗原	66	第二节 伴性遗传	118
四、Rh 血型与母子间不相容	67	一、果蝇的伴性遗传	118
五、家畜的母子间的血型不相容	69	二、高等植物的伴性遗传	120
六、自交不亲和	70	三、鸡的伴性遗传	121
第五节 非等位基因间的相互 作用	71	第三节 遗传的染色体学说的 直接证明	121
一、互补基因	71	第四节 其他类型的性别决定	124
二、修饰基因	72	一、蜂的性别决定	124
三、上位效应	73	二、后螭的性别决定	125
习题	75	三、高等植物的性别分化	125
第五章 遗传的分子基础	77	四、环境对性别分化的影响	126
第一节 遗传物质是 DNA (或 RNA)	77	第五节 人类的性别畸形	127
一、DNA 是遗传物质的间接证据	77	一、几种性别畸形	127
二、DNA 是遗传物质的直接证据	78	二、基因突变在性别分化上的作用 ...	128
第二节 DNA 的分子结构与 复制	82	三、细胞遗传学的研究说明了例外的 现象	130
一、两种核酸和它们的分布	82	第六节 基因与性别决定	130
二、DNA 的化学结构	83	一、果蝇的性别决定	130
三、DNA 的模型	84	二、人类的性别决定	131
四、DNA 的变性和复性	86	习题	133
五、DNA 的复制	87	第七章 连锁交换与连锁分析 ...	135
第三节 基因的本质	95	第一节 连锁与交换	135
一、基因与 DNA	95	一、连锁	135
二、生化突变型与一个基因一个酶 假说	99	二、交换	137
三、人的先天代谢缺陷	100	三、雌雄的连锁不同	139
四、基因的精细结构	102	四、连锁群	141
五、近代的基因概念	108	五、三点试验与基因直线排列	142
第四节 重组 DNA 技术	108	六、连锁图	147
一、限制性内切酶	108	七、重组率与交换率	147
二、目的基因的分离和制备	110	八、孟德尔研究过的 7 对基因位于 7 对不同染色体上吗	149
习题	114	第二节 真菌类的连锁分析	151
		一、着丝粒作图	151
		二、粗糙链孢霉的连锁	154

三、染色单体干扰	157	统计方法	200
第三节 连锁分析与人类基因的 诊断和定位	157	一、平均数	200
一、限制性片段长度多态	158	二、方差	201
二、基因连锁与基因诊断	159	三、标准误	201
三、家系连锁分析与基因定位	160	第三节 遗传变异和遗传率	202
四、优势对数记分法	161	一、遗传率	202
五、定位克隆	162	二、对遗传率的几点说明	208
六、复杂疾病的基因定位	163	第四节 近亲繁殖和杂种优势	209
第四节 染色体遗传机制在理论和 实践上的意义	164	一、近交和近交系数	209
习题	165	二、近交系数的计算	210
第八章 细菌和噬菌体的重组和 连锁	170	三、近交的遗传效应	212
第一节 细胞和病毒在遗传学研究 中的地位	170	四、杂种优势及其遗传理论	213
第二节 细菌的遗传分析	171	五、杂种优势的实践利用	215
一、细菌的杂交	171	习题	217
二、F 因子与接合	173	第十章 遗传物质的改变(一) ——染色体畸变	220
三、高频重组与中断杂交技术	174	第一节 染色体结构的改变	220
四、F 因子整合到细菌染色体的 过程	177	一、研究染色体畸变的几种好材料	221
五、细菌基因的交换过程	179	二、缺失	223
六、重组作图	179	三、重复	226
七、性导	181	四、易位	226
第三节 噬菌体的遗传分析	183	五、倒位	231
一、烈性噬菌体	183	六、平衡致死系	233
二、噬菌体的基因重组	184	七、染色体结构变异的发生机制	235
三、溶原性细菌	186	八、染色体结构变异在育种上的 应用	235
四、转导	188	第二节 染色体数目的改变	236
习题	191	一、染色体数目变异的分类	236
第九章 数量性状遗传	194	二、单倍体	237
第一节 数量性状的遗传学分析	194	三、同源多倍体	238
一、数量性状的多基因假说	194	四、异源多倍体	240
二、数量性状与质量性状的关系	196	五、多倍体的诱发与实践应用	242
三、数量性状和选择	199	六、非整倍体	244
第二节 分析数量性状的基本的		七、人类的非整倍体	245
		八、三体在配制一代杂种中的应用	248
		九、人非整倍体细胞系与细胞学 作图	249
		习题	250

第十一章 遗传物质的改变(二)

——基因突变 252

第一节 基因突变概说 252

一、突变体的表型特性 252

二、突变率 253

三、突变的性质 255

四、自发突变的原因 256

第二节 突变的检出 257

一、果蝇突变的检出 257

二、粗糙链孢霉突变的检出 258

三、人突变的检出 260

第三节 诱发突变 262

一、辐射和诱变 262

二、紫外线照射 263

三、化学诱变 263

四、诱变在育种上的应用 265

第四节 突变的分子基础 267

一、碱基类似物的诱发突变 267

二、改变 DNA 化学结构的诱变剂 268

三、结合到 DNA 分子上的诱变剂 270

四、基因突变与氨基酸顺序 270

五、编码顺序改变与血红蛋白病 272

习题 274

第十二章 重组与修复 276

第一节 重组的分子基础 276

一、基因重组的可能机制 276

二、基因转变 277

三、遗传重组的分子基础 280

第二节 转座与转座因子 283

一、原核生物中的转座因子 284

二、真核生物中的转座因子 286

三、反转录转座和反转录转座子 290

四、转座的遗传效应和进化意义 291

第三节 DNA 损伤的修复 293

一、紫外线照射对 DNA 的损伤 293

二、光复活 293

三、切除修复 294

四、重组修复 295

五、电离辐射引起的 DNA 损伤及其

修复 295

习题 296

第十三章 细胞质和遗传 297

第一节 母性影响 297

一、短暂的母性影响 297

二、持久的母性影响 298

第二节 细胞质遗传 299

一、高等植物叶绿体的遗传 299

二、叶绿体遗传的分子基础 300

三、真菌类线粒体的遗传 302

四、线粒体遗传的分子基础 303

五、草履虫放毒型的遗传 304

六、禾谷类作物的雄性不育 307

第三节 持续饰变 309

第四节 细胞质在遗传中的作用 310

习题 310

第十四章 基因组 312

第一节 基因组概论 312

一、基因组 312

二、病毒基因组 313

三、原核生物基因组 314

四、真核生物的线粒体基因组和

叶绿体基因组 315

五、真核生物核基因组 316

第二节 真核生物基因组的结构和

组成特点 317

一、真核生物染色体包装方式 317

二、割裂基因 318

三、基因家族与基因超家族 320

四、真核生物基因组的非编码序列 321

第三节 人类基因组计划和人类

基因组 325

一、人类基因组计划 326

二、人类基因组的组成和特点 326

第四节 基因组作图和测序 332

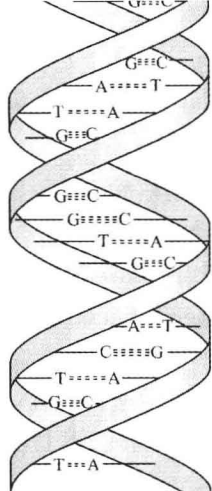
一、遗传图谱和分子遗传标记 332

二、物理图谱 334

三、基因测序	335	二、DNA 甲基化与基因组印记	376
四、基因组计划的测序策略	335	三、RNA 介导的基因沉默	378
第五节 后基因组时代	336	习题	382
习题	337		
第十五章 基因表达与基因表达		第十六章 遗传与个体发育	384
调控	339	第一节 个体发育的一般模式	384
第一节 从 DNA 到蛋白质	339	一、受精	384
一、中心法则	339	二、卵裂	385
二、性状与蛋白质	340	三、图式形成	385
三、蛋白质的结构和组成	341	四、形态发生	386
第二节 原核生物的基因转录与		五、细胞分化	388
翻译	343	六、细胞生长和死亡	388
一、RNA 转录和 RNA 聚合酶	343	第二节 基因在胚胎发育中的作用	
二、 σ 因子与启动子	344	分析	389
三、转录终止	345	一、果蝇胚胎的发育过程	389
四、信使 RNA 与密码子	346	二、母体效应基因	389
五、转运 RNA 与反密码子	347	三、裂隙基因	391
六、核糖体与核糖体 RNA	349	四、成对规则基因	391
七、蛋白质的生物合成	351	五、体节极性基因	392
第三节 原核生物的基因表达		六、同源异形基因	392
调控	354	第三节 几个发育现象的遗传学	
一、操纵子模型	354	分析	394
二、大肠杆菌乳糖操纵子	355	一、基因重排与基因调控	394
三、大肠杆菌色氨酸操纵子与衰减		二、发育突变体分析与基因功能	
作用	357	预测	397
第四节 真核生物的基因转录与		三、X 染色体剂量补偿效应与非编码	
翻译	359	RNA 的调控作用	399
一、基因转录起始	359	第四节 噬菌体和原生生物的	
二、mRNA 的转录后加工	361	分化	401
三、蛋白质翻译与修饰	363	一、噬菌体的自发装配	401
四、蛋白质降解	365	二、细菌的孢子形成	403
第五节 真核生物的基因表达		三、伞藻的再生和嫁接实验	404
调控	365	习题	405
一、顺式调控元件	366		
二、反式调控元件	370	第十七章 遗传和进化	407
三、可变剪接	372	第一节 进化概述	407
第六节 表观遗传调控	374	一、蛋白质进化	407
一、染色质结构与组蛋白修饰	375	二、核酸进化	409
		三、遗传体系的进化	410
		第二节 进化理论	412

一、拉马克的获得性状遗传学说	412
二、达尔文的自然选择学说	413
三、突变为进化提供原材料	414
四、新基因的起源	415
五、群体中的遗传平衡	417
六、在有突变的情况下群体中基因 频率的改变	420
七、在选择作用下群体中基因频率的 改变	421
八、自然选择的例子——工业黑化 ...	426
九、在突变和选择下的群体平衡	426
十、遗传漂变	427
十一、选择的创造性作用	428

十二、定向选择与不定向变异	429
第三节 新种形成	430
一、什么是种	431
二、隔离的几种方式	432
三、新种形成的两种形式	433
第四节 育种实践中的人工选择 ...	435
一、环境条件的作用	436
二、遗传变异的作用	436
第五节 育种实践中的远缘杂交 ...	437
习题	439
参考文献	440
索引	444



第一章 绪论

第一节 遗传学的历史发展

遗传学是一门诞生古老却又发展持续迅猛的生物学分支学科。早在中国 1 000 年前的宋代,就有了“种瓜得瓜,种豆得豆”、“一母生九子,九子各不同”的遗传与变异的初步概念。与所有的学科一样,遗传学也是在人们的生产实践活动中发展起来的。最初的遗传学开始于人们对经济作物的改良和培育。中国是世界上最早的作物和家畜的起源中心之一,在新石器时代的遗址中就发现了粟、小麦和高粱的种子以及家畜猪、羊、狗等的骨骼化石,说明在 5 000 年至 1 万年前,人类在猎取和采集动物和植物食物时,在初步满足了一时的需求后,对剩余的动、植物就开始了驯化和培育活动,于是出现了早期的农作物品种和饲养牲畜,并将原始的驯化、栽培逐渐转化为特意的引种、筛选、优化等显现遗传特质的活动。远古时代之后,在人类文明史进程中,人们选育更丰富的经济作物品种,选育更美丽花卉类型,选育更符合需求的牲畜种类,这些人类经济发展和科学进步的必然趋势,有意或无意地催生了遗传学的诞生。例如,玉米、番薯、水稻作物的产生,牡丹、郁金香等花卉的选育,各类品种的金鱼等观赏动物的出现,都是人类推动遗传学发生的有意义活动。但是这些较为粗浅的遗传学认识尚未形成系统独立的遗传学理论。直到 300 多年前,人类开始有意识地对遗传的奥秘进行探索。

一、遗传学科发展历史

遗传学科的知识萌芽应该追溯到 19 世纪初,此后,遗传学知识逐渐发展成为一门独立、系统的生物学分支学科。我们在此列举一些遗传学知识发展过程中的代表性研究工作与成果供读者们了解一二。

1809 年,法国学者拉马克(J. B. Lamarck)提出获得性状遗传学说。

1822 年,德国学者奈特(T. Knight)开展豌豆杂交实验。

1859 年,英国博物学家达尔文(C. R. Darwin)出版《物种起源》,提出了自然选择的生物进化学说,但他没能够说明生物进化的机制。

1865 年,奥地利生物学家孟德尔(G. J. Mendel)发表了《植物杂交实验的遗传学定律》论文,但是他的论文迟至 35 年后的 1900 年才被重新发现。

1869 年,瑞士生物学家米歇尔(J. F. Miescher)从白细胞的细胞核分离出核酸。

1879 年,德国胚胎学家弗莱明(W. Flemming)发现染色体。

1903 年,美国生物学家萨顿(W. S. Sutton)和德国生物学家博韦里(T. H. Boveri)发现孟德尔关于遗传因子的描述与减数分裂中的染色体行为相符,提出了 Boveri – Sutton 染色体理论。

1905 年,英国医生加洛德(A. E. Garrod)发现了尿黑酸症,开创了人类医学遗传研究。

1911 年,美国遗传学家摩尔根(T. H. Morgan)提出基因学说,阐释基因在染色体上呈直线排列的规律。

1928 年,英国生物学家格里菲斯(F. Griffith)通过肺炎双球菌实验发现了在细菌之间转移的遗传物质。

1944 年,美国细菌学家艾弗里(O. T. Avery)通过肺炎双球菌实验证明遗传物质是 DNA。

1950 年,奥地利生物化学家查加夫(E. Chargaff)发现尽管不同物种的 DNA 的碱基组成不同,但每种 DNA 中腺嘌呤和胸腺嘧啶的数目相等,鸟嘌呤和胞嘧啶的数目也相等。

1953 年,美国科学家沃森(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)发现了 DNA 双螺旋结构。

1956 年,美籍华裔科学家蒋有兴(J. H. Tjio)发现了人类共有 23 对染色体。

1966 年,美国生物化学家尼伦伯格(M. W. Nirenberg)等揭示了遗传密码。

1977 年,英国生物化学家桑格(F. Sanger)和美国生物学家吉尔伯特(W. Gilbert)等建立了 DNA 化学测序技术。

1985 年,美国生物化学家穆里斯(K. B. Mullis)等创建 PCR 技术。

1989 年,美国微生物学家毕晓普(J. M. Bishop)和美国科学家瓦尔默斯(H. E. Varmus)发现,包括人在内的许多生物的正常体细胞里都含有未被激活的癌基因。

1990 年,人类基因组计划(human genome project, HGP)正式启动,来自美国、英国、法国、德国、日本和中国的六国科学家参与其中。

1997 年,苏格兰罗斯林研究所(Roslin Institute)培育出转基因克隆羊“多莉”。

1998 年,美国生物学家法尔(A. Z. Fire)和梅洛(C. C. Mello)等发现了 RNA 干扰现象。

2001 年,国际人类基因组组织(Human Genome Organization, HUGO)和美国塞莱拉公司(Celera Corporation)分别在《自然》和《科学》杂志上同时公布了人类基因组草图图谱及其初步分析结果。

2002 年,国际单倍型协作组(The International HapMap Consortium)正式启动了以寻找标记单核苷酸多态的遗传变异的单倍型图谱计划(Haplotype Map Project)。

2003 年,人类表观基因组协作组(Human Epigenome Consortium)宣布实施人类表观基因组计划(Human Epigenome Project),目标是确认、分类和解释人类主要组织中所有基因在基因组水平的 DNA 甲基化模式,包括在基因组水平绘制不同组织类型和疾病状态下的 DNA 甲基化可变位点图谱。

2004 年,人类基因组精图绘制完成,国际人类基因组组织在《自然》杂志上发表人类基因组的近完成序列(near-finished sequence)及其分析结果。

2006 年,日本的 Shinya Yamanaka 小组将 4 种不同的转录因子编码基因导入到小鼠的成纤维细胞中,首次成功地将已分化的体细胞重编程为诱导性多潜能干细胞(induced pluripotent stem cell, iPS cell)。

2008 年,由英国 Sanger 研究所、中国深圳华大基因研究院、美国国立卫生研究院下属的美国人类基因组研究所发起了千人基因组计划(1 000 Genome Project),测序人群包含来自全球 27 个族群的 2 500 个人的全部基因组信息,目标是建成开放、公共的人类基因组参照数据库。

2010 年,美国私立科研机构克雷格·文特尔研究所(J. Craig Venter Institute)宣布世界首例人造生命 Synthia 诞生, Synthia 只含有人工合成的基因组序列,能够自我复制,是一个有生命的人造生物体。

二、遗传学具有里程碑式的发现

我们可以将遗传学知识的发展分为三个阶段:达尔文时期、孟德尔时期和近现代时期。达尔文时期对生物进化方式的解读蕴藏了遗传变异思想的萌芽,而孟德尔的遗传理论提出了遗传变异的实体是遗传因子的假设,催生了遗传学科的诞生。到了近现代时期,随着对基因概念抽丝剥茧般的注释,遗传学知识体系的发展日新月异,遗传学的研究内容亦包罗万象。

(1) 达尔文的自然选择学说 人类很早就对生命的起源和生物的进化产生了浓厚的兴趣。早在 19 世纪初,拉马克就提出了“用进废退”的“获得性状遗传”进化学说,认为生物的性状会主动适应环境,并按照环境的适应方向进化。19 世纪中叶,达尔文根据对野生和家养动植物的研究,总结出“自然选择,生存斗争”的进化学说。拉马克的进化学说,由于将生物的进化机制主要归于生物适应环境的改变而进化,在分子遗传学发展以后,逐渐被学者抛弃。不过,也有一些学者在表观遗传学发展以后,重新审视了拉马克的进化思想。达尔文的进化理论具有合理的内涵,但是这个学说虽然也能解释生物进化的现象,但是鉴于学科发展的局限,达尔文没有能够解释发生生物变异的根本原因和生物生存的基本机制。20 世纪 60 年代,日本学者木村资生(M. Kimura)对达尔文的学说进行补充,提出了生物进化的“中性学说”。该学说认为,生物变异并不能完全归于有害或者有利,很多时候,生物出现的性状变异是无利也无害的变化,例如人的 ABO 血型系统。生物存在着很多这类没有利害关系的性状变异。“中性学说”符合基因组的结构组织特点和基因多样性的现实。

进化不仅仅是新物种的形成,进化不一定就意味着生物由简单到复杂、由低等到高等的进程。生物某些性状或器官的退化其实也是生物的进化。所以,归根结底,进化就是生物性状可遗传的改变。同时,生物进化是以最简约的方式进行的,并且是随机的、没有方向的,构成生物界万千丰富的生物多样性类型几乎都是偶然发生的,生物生存的环境只是一个诱导突变发生和选择压力的作用。从生物发展史观去理解,生物发生是偶然的,生物物种形成是偶然的,而生物灭绝确是必然的。

(2) 孟德尔的遗传理论 孟德尔根据前人的工作和他自己进行 8 年的豌豆杂交实验,并应用统计方法分析实验数据,提出了遗传因子分离和重组的假设。但是孟德尔的工作在当时并未引起重视,直到 1900 年, H. de Vries、C. Correns 和 E. Tschermak 三位植物学

家经过大量的植物杂交实验,在不同的地点、不同的植物上,得出与孟德尔相同的遗传规律,并重新发现了孟德尔的重要论文。孟德尔遗传规律的重新发现标志着遗传学的诞生,从此,遗传学作为一门独立的分支科学,开始了飞速发展。

孟德尔的伟大发现并不是突然产生的,也是在前人的研究基础上逐渐发展而来的。早在 1822 年,德国学者奈特就在豌豆杂交实验中取得了令人瞩目的结果,他对豌豆的红花和白花性状的遗传学杂交实验,首先得到了近似 3:1 的分离比结果。并且,在这个时期遗传因子的概念已经提出,但是关于什么是遗传因子,遗传因子是颗粒状还是体液状,存在于生物的哪个部位,如何传递给后代等问题,一直在激烈地争论着。奈特的实验结果无法突破当时的科学局限。孟德尔的伟大发现在于他善于总结前人的工作经验和教训,并利用开始出现的生物统计学方法将实验数据近似的 3:1 分离归结于理论的分离比。同时根据遗传因子存在于生殖系统传递给后代已经是被科学家普遍接受的理论,提出了遗传因子传递规律的新的假设。孟德尔的成就在于科学思想的创新。但是我们也清晰地感觉到,他的伟大在于他对科学历史积淀的尊重和发展。所以我们说,科学的创新是在原有基础上的衍生和发展的思维,任何一项创新很难是凌空出现的,没有前人的探索,没有科学原有的基础,就没有真实意义的科学创新,知识的传承是创新思维的必要基础。

(3) 近现代的遗传学理论 在孟德尔遗传思想诞生之后,遗传因子的本质是什么,遗传因子如何变异、传递等问题就成为了遗传学研究领域的关键问题。1903 年,美国生物学家萨顿和德国生物学家博韦里首先发现了染色体的行为与遗传因子的行为很相似,提出了染色体是遗传物质的载体的假设。1909 年,丹麦遗传学家约翰逊(W. L. Johannsen)将遗传因子命名为基因(gene)。1910 年,摩尔根和他的学生 A. H. Sturtevant、C. B. Bridges 和 H. J. Muller 用果蝇做材料,研究性状的遗传方式,得出连锁交换定律,确定基因直线排列在染色体上。与此同时,Emerson 等在玉米工作中也得到同样的结论。这样,就形成了一套经典的遗传学理论体系——以遗传的染色体学说为核心的基因论。随后,美国微生物学家 G. W. Beadle 和 E. L. Tatum 通过对粗糙链孢霉的生化突变型的研究,于 1941 年提出“一个基因一个酶”学说,把基因与蛋白质的功能结合起来,这又把遗传学的发展向前推进了一步。

1944 年,艾弗里(O. T. Avery)、C. M. MacLeod 和 M. McCarty 等从肺炎链球菌的转化实验中发现,转化因子是 DNA,而不是蛋白质。1952 年,A. D. Hershey 和 M. C. Chase 证明,噬菌体感染大肠杆菌时,DNA 进入细菌细胞,而大多数蛋白质留在外面。这些实验证明,DNA 是遗传物质。特别是 1953 年沃森和克里克提出了 DNA 双螺旋结构模型,用来阐明有关基因的核心问题——遗传物质的自体复制,从而开创了分子遗传学这一新的科学领域。

到了 20 世纪 60 年代,蛋白质和核酸的人工合成、中心法则的提出、三联体密码的确定、传递细菌对抗生素抗性的质粒的发现,以及调节基因作用原理的揭示等,已使遗传学的发展走在生物科学的前面。进入 20 世纪 70 年代后,由于众多限制性内切酶、核酸连接酶的发现和提纯,实现了体外 DNA 重组,并可将构建的重组 DNA 导入大肠杆菌使之表达,自此产生了划时代的基因工程技术。以后用 DNA 重组技术生产出第一个动物激素——生长激素抑制因子。到了 20 世纪 80 年代,用基因工程生产的人胰岛素进入市场;外源基因导入烟草细胞,在再生植株中表达,并能通过有性繁殖遗传下去,从而使人类在