

R394
PSJ

107390

遗传学与医学遗传学 彩色图解

〔德〕 Eberhard Passarge 著
174幅图由〔德〕 Jürgen Wirth 绘制
朱冠山 缪为民 阮鑑 译
柴建华 审



中国医药科技出版社

C0196689



ZV92/03

登记证号：(京) 075 号

内 容 提 要

该书用 174 页精心设计的彩图，展示了遗传学的基本原理。遗传学基础部分包括了经典遗传学和分子遗传学、基因的结构与功能、染色体以及其他一些基础知识。遗传学与医学部分，收入了医学分子遗传学的最新研究成果，通过许多人类疾病的实例，重点阐述了遗传性疾病与基因的变异和调控的医学分子遗传学和病理生物化学方面的知识。其他部分描述了细菌和高等生物基因组的基本组成以及遗传学的发展。该书还附有遗传学词汇解释，人类遗传病图谱以及参考文献。该书适用于医科学生和大学生命学科学生，从事健康工作的职业人员、生物学家以及其他所有希望对这一重要生物医学领域有个全面概括了解的读者。

图书在版编目 (CIP) 数据

遗传学与医学遗传学彩色图解 / (德) 帕萨基 (Passarge, E.) 著; 朱冠山等译. —北京: 中国医药科技出版社, 1998.5

书名原文: Color Atlas of Genetics

ISBN 7-5067-1758-1

I. 遗… II. ①帕… ②朱… III. ①遗传学—图解②医学遗传学—图解 IV. ①Q3-64②R394-64

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (98) 第 26872 号

German edition originally published 1994 as Taschenatlas der Genetik by Georg Thieme Verlag.

Copyright in the English version (Color Atlas of Genetics):

© 1995 Georg Thieme Verlag.

图字: 01-97-0690 号

中国医药科技出版社 出版

(北京海淀区文慧园北路甲 22 号)

(邮政编码 100088)

中煤地质总局制图印刷厂 印刷

全国各地新华书店 经销

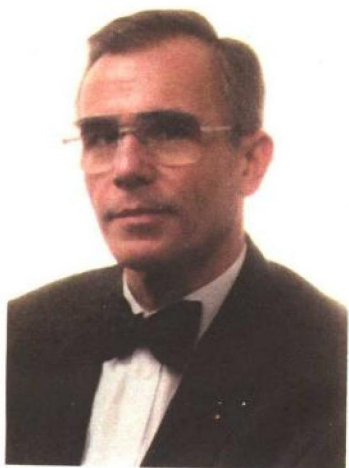
*

开本 850×1168mm¹/₃₂ 印张 13%

字数 650 千字 印数 1-3300

1998 年 5 月第 1 版 1998 年 5 月第 1 次印刷

定价: 98.00 元



Eberhard Passarge, 1935年12月22日出生于德国海德堡，德国埃森大学医学院人类遗传学教研室主任、教授。1960年毕业于德国弗赖堡大学医学院，获医学博士学位。毕业后分别于德国汉堡-海尔堡总医院及美国萨诸塞州乌斯特纪念医院实习2年，之后在美国俄亥俄州辛辛那提儿童医院做住院医师2年。从1965年开始，专门从事人类遗传学研究，曾先后工作于美国辛辛那提儿童医院及

康奈尔医学中心、德国汉堡大学。1976年，他领导创建了德国埃森大学医学院人类遗传学教研室，并担任主任职务至今。

Passarge教授从事人类遗传学研究和教学工作20余年，对染色体疾病及其临床意义、染色体断裂综合征、先天性巨结肠症、Zellweger综合征、外胚层发育不良症、视网膜母细胞瘤、Prader-Willi综合征、X脆性综合征等多种人类遗传性疾病的研究有着浓厚的兴趣及丰富的临床和实验室研究经验。他在欧美多种遗传学杂志上发表学术论文200余篇，发表遗传学专著两部，参与编写遗传学专著多部。Passarge教授曾任德国埃森大学副校长（1983~1988），欧洲人类遗传学学会秘书长（1990~1993），德国人类遗传学学会主席（1990~1996）等重要职务。同时，他还是德、美、英等人类遗传学专业学会的委员会成员。

中 译 本 序

自本世纪初以来，随着果蝇细胞遗传学与玉米细胞遗传学的研究进展，遗传学发展成为一门独立的学科。由于 1953 年 Watson 和 Crick 关于 DNA 结构的论文的发表，遗传学开始了基因的分子生物学和分子遗传学时代，并渗入到生命科学与医学的各个领域，从更深入的角度和更广泛的领域揭示了和揭示着生命现象及人类疾病的本质。数千种遗传性疾病正逐步被从基因的分子结构水平得到解释。人们将日益对基因的结构、功能、变异及生理与病理等各方面有更透彻的了解。人类基因组的研究正在顺利开展，并已取得了十分令人鼓舞的成就，在未来的世纪，将会写出一本“人类基因辞典”。遗传学在生命科学和医学中的中心地位正在日益被确立。

遗传学在医学教育中的地位也日益被承认。国内许多医学院校相继开设了医学遗传学课程，以适应我国临床医学与基础医学的发展。不少院校已编写并出版了医学遗传学教材和参考书，为我国的医学遗传学的教育与研究作出了重要贡献。

然而，正如我们所知，遗传学是正在迅速发展的学科，仅医学遗传学就有许多分支，如细胞遗传学、生化遗传学、体细胞遗传学、肿瘤遗传学、免疫遗传学、药物遗传学、发育遗传学、群体遗传学，等等，且有关基因结构、功能与调控、变异与疾病等方面的知识及研究技术正飞速发展。要使读者在有限时间里对遗传学和医学遗传学基本知识有个全面而深入的了解非易事。

感谢 Passarge 教授为我们送来一本新的遗传学辅助教科书《Color Atlas of Genetics》。该书图文并茂，将博大精深的遗传学和医学分子遗传学知识以简明易懂的图解形式介绍给读者，信息广，资料新，可读性强。该书偏重于与医学密切相关的分子遗传学基本理论和方法，并概括了该领域研究的最新进展。它汇集了原作者几十年从事医学遗传学教育和研究的珍贵资料，加之该书全部以电脑制作的彩图并配以图解的方式表达内容，因此，该书从内容到

形式，都是非常好的。它适合于遗传学、生物化学专业的学生和青年学者，特别适合医学生和医学研究生的学习，同时也适合所有对医学遗传学研究感兴趣的研究人员阅读。它可使读者在短时间内对遗传学，特别是医学分子遗传学知识和方法有个广泛而具体的了解，并可为深入学习和研究提供方法上的指导。

几位年轻的学者将该书认真负责地译为中文并出版，大大方便了国内读者。我非常高兴地将该书推荐给与医学遗传学学习和研究相关的学生及学者，希望它将对你们的学习和工作有所帮助。21世纪的遗传学和医学遗传学领域中一定会有更多的贡献来自中国的学者。

谈家桢

1997年8月于上海复旦大学

前 言

遗传学是正在迅速发展的学科。有关基因结构和功能的知识正以加速度积累。几乎每天都有新基因在人、鼠、果蝇、酵母、蠕虫、细菌和植物中被发现。几种生物（包括人）的基因组——生物所有基因和遗传物质的整体——正被深入研究。要对这一领域的许多方面，它的基本知识和方法以及其研究目的等进行一个全面的概括已变得日益困难。现在，遗传学对于医学已显得特别重要，越来越多的疾病能用遗传分析方法加以理解，这将有助于增进诊断和预后的精确性，帮助指导病人及其亲属，并为治疗提供展望。这本遗传学彩色图解旨在展现遗传学的当前现状，特别是遗传学与医学之间的相互关系。

与标准的教科书相比，图集主要由图或图解组成。1594年，Mercator首次用“atlas”一词表示图集。如今，“atlas”一词在现行文章中不光是指图，而是泛指图解。图解表达形式的优点在于，它可使复杂的知识变得更加容易理解。不利之处是有使内容零乱不整及过于简化的倾向。因此，这本图解应被当成是教科书的补充，而不是替代品。

该书面向生物学、医学预科以及医学学科的学生。医生和生物学家以及其他对遗传学感兴趣的学者亦可发现它的指导作用。它介绍了一些新进展，这对增进理解生命有机体以及疾病过程越来越重要。

该书内容分三部分：(1) 遗传学基础（100页插图）；(2) 遗传学与医学（64页插图）；(3) 基因组结构（10页插图）。最后部分包括选入的人类遗传病定位图，这些疾病的病因已被定位到特定的染色体上。引言部分综述了自本世纪初以来遗传学的发展。参考文献目录提供了一条获取额外信息的途径。在版面允许之处，各个插图页的文字说明部分亦包含了参考文献。书末尾的遗传学词汇解释将有助于理解遗传学术语。

彩色插图页是表达内容的主要方式。插图页的设计是表达一组特定的概念或事实，每一插图页分为相关的几部分。每一插图页配有一页紧密对应的文字说明，它以对问题的简单介绍开始，然后描述插图页的每一部分。在可对比的上下文中，使用了颜色规则，这样，相似的颜色表示在不同插图页中展现的结构相似。例如，编码DNA用深蓝色表示，非编码DNA用浅蓝色，RNA用蓝绿色，基因产物通常用棕色，等等。这将有助于读者保持颜色适应。

对于像遗传学这样宽广的领域，必须对欲囊括的资料进行选择。我所作的选择是根据我将近20年的对低年级及高年级医学生的教学经历，以及我本

人对这一领域的兴趣。与许多人类遗传学领域同仁的私人接触亦对我的决定产生影响。该书特别强调了遗传学理论和方法的基础知识与它们在医学遗传学诊断方面应用的密切联系。书中描述了一些人类疾病的遗传学特征并选择描述了一些疾病，用以说明当今遗传学和医学是如何相互交织的。读者将不得不选择感兴趣的题目而略过其他内容。事实上，每一插图页及其文字说明都自成一个小的篇章。

彩色插图页的设计是与 Jürgen Wirth 密切而愉快合作的结果，Jürgen Wirth 是 Fachhochschule Darmstadt 大学设计系视觉通讯教授。Jürgen Wirth 依据素描、手工绘图以及作者提供的图像及图片资料，将所有彩色插图页制成了计算机图像。每一插图页都是按照文字内容和图片相结合的原则构成的。据我所知，这是第一部完全依靠计算机图像来介绍遗传学内容的著作。这是一种新的方法，它需要适应视觉设计上的要求。对于狭小版面空间，精确无误是必不可少的。对于 Jürgen Wirth 如此高质量的工作以及许多建设性的建议，我表示深深感谢。我还要感谢 Mrs. Vera Wirth 为这些计算机图像输入英文文字说明。

我要特别感谢我的妻子 Mary Fetter Passarge, M.D., 她在该书美国版的准备方面做了细致工作，并提出许多有帮助的建议。在斯图加特市 Georg Thieme Verlag 的工作者为该书的出版也提供了帮助。德文版开始时得到了 Dr. D. Bremkamp 的支持，后来又得到 Mrs. Margarete Hieber 的支持。英文版是在 Dr. C. Bergman 和 Mrs. Allyson Famous - Thierauf 的指导下进行的。感谢 Mr. Fleischmann 及其同事所做的出色的技术工作。

我的部门内外的许多同事都提供了有用的建议。对此，我要特别感谢 Drs. G. Obe (Essen)、B. Horsthemke (Essen)、D. Lohmann (Essen)、G. Scherer (Freiburg) 以及已故的 W. Lenz (Münster)。

感谢下列同仁为本书一些插图页提供了他们自己的工作资料：Drs. D. Bootsma (Rotterdam), K. Buiting (Essen), T. Cremer (Heidelberg), W. Engel (Göttingen), W. Friedl (Bonn), G. Gillissen - Kaesbach (Essen), R. Gold (Würzburg), W. Höpping (Essen), B. Horsthemke (Essen), N. Konietzko (Essen), D. Lohmann (Essen), H. J. Lüdecke (Essen), V. A. McKusick (Baltimore), L. Manuelidis (New Haven), R. K. Moyzes (Los Alamos), C. R. Müller - Reible (Würzburg), U. Pfeiffer (Bonn), P. Propping (Bonn), H. Schuster (Berlin), P. Steinbach (Ulm), and E. Zrenner (Tübingen)。

埃森 (Essen), 1995 年春 E. 帕萨基 (E. Passarge)

总 目 录

遗传学基础	(17)
分子遗传学	(32)
原核细胞与病毒	(78)
真核细胞	(98)
线粒体	(116)
形式遗传学	(124)
染色体	(162)
基因表达	(194)
遗传学与医学	(219)
穿膜信号	(220)
胚胎发育基因	(236)
免疫系统	(244)
生长因子和肿瘤起源	(260)
氧的运输	(278)
溶酶体	(292)
LDL 受体	(298)
蛋白酶抑制剂	(302)
血液凝集	(304)
药物遗传学	(308)
胰岛素分子	(312)
胶原	(314)
细胞骨架蛋白	(318)
性别决定和分化	(324)
医学遗传学实例	(332)
核型与表型的联系	(342)
基因组组织	(349)
参考文献	(378)
词汇表	(389)
索引	(412)

目 录

遗传学基础

基础知识

细胞和细胞组成	(18)
重要的化学功能基因及其分子组成	(20)
糖类	(22)
脂类(脂肪)	(24)
核苷酸和核酸	(26)
氨基酸	(28)
蛋白质	(30)

√ 分子遗传学

DNA——遗传信息的载体	(32)
DNA 及其组成	(34)
DNA 结构	(36)
DNA 复制	(38)
紫外线和反应性化学物质引起的 DNA 损伤的修复	(40)
着色性干皮病	(42)
转录和翻译	(44)
基因突变	(46)
遗传密码	(48)
真核基因的结构	(50)
用化学法进行 DNA 序列测定 (Maxam-Gilbert 法)	(52)
酶促 DNA 序列测定	(54)
DNA 片段的克隆	(56)
基因组 DNA 和 cDNA 文库	(58)
真核 DNA 在噬菌体中的贮藏(噬菌体文库)	(60)
用于克隆的 cDNA 的制备	(62)
通过 Southern 印迹实验进行限制性分析	(64)
限制性作图	(66)
用 RFLP 分析阐明突变	(68)
非测序方法突变检测	(70)
DNA 扩增(聚合酶链反应, PCR)	(72)

通过重叠 DNA 片段定位新基因	(74)
编码 DNA 区段的识别	(76)
原核细胞与病毒	
突变菌株的分离	(78)
细菌中的重组	(80)
噬菌体	(82)
细胞间的 DNA 转移	(84)
病毒	(86)
病毒的复制周期	(88)
RNA 病毒: 基因组、复制、翻译	(90)
DNA 病毒	(92)
逆转录病毒	(94)
逆转录病毒整合和转录	(96)
真核细胞	
酵母: 具有二倍体相和单倍体相的真核细胞	(98)
酵母的交配型决定	(100)
酵母染色体中的功能元件	(102)
用于分析复杂基因组的人工染色体	(104)
细胞分裂: 有丝分裂	(106)
成熟分裂: 减数分裂	(108)
发生于减数分裂前期 I 中的交换	(110)
配子形成	(112)
细胞培养	(114)
线粒体	
线粒体中遗传控制的能量传递过程	(116)
叶绿体和线粒体中的基因组	(118)
哺乳动物线粒体基因组	(120)
人类线粒体性疾病	(122)
形式遗传学	
孟德尔性状	(124)
孟德尔性状的分配 (分离)	(126)
两种不同性状的独立分配	(128)
表现型和基因型	(130)
亲代基因型的分离	(132)
孟德尔式遗传的三种方式	(134)
连锁和重组	(136)

两基因位点间的遗传学距离和重组率	(138)
用 RFLP 标志进行分离分析	(140)
连锁和 LOD 分数	(142)
遗传性状的数量差别	(144)
正态分布和多因子阈值模型	(146)
群体中的基因分布	(148)
哈迪 - 范伯格平衡	(150)
亲缘和近交	(152)
双胞胎	(154)
多态性	(156)
生物化学方面的多态性	(158)
基因的地理分布	(160)
染色体	
核小体	(162)
染色体中的 DNA	(164)
多线染色体	(166)
灯刷样染色体中的 NDA	(168)
中期染色体	(170)
核型	(172)
人类中期染色体的 G 带型和 R 带型	(174)
染色体畸变的命名	(176)
用于分析的中期染色体的制备	(178)
染色体数目畸变	(180)
易位	(182)
染色体的结构畸变	(184)
染色体中结构和功能的相互联系	(186)
染色体末端的特殊结构: 端粒	(188)
X 染色体失活	(190)
中期和间期染色体的原位杂交	(192)
基因表达	
细胞核和核糖体 RNA	(194)
转录	(196)
细菌中基因表达的诱导调控	(198)
细菌中通过抑制进行的基因表达调控	(200)
转录的调控	(202)
真核生物的转录调控	(204)

转录因子: DNA 结合蛋白	(206)
转录因子 II	(208)
转录和翻译的抑制因子	(210)
基因表达和 DNA 甲基化	(212)
基因组印记	(214)
DNA 结构变化	(216)

遗传学与医学

穿膜信号

细胞表面受体变型	(220)
神经递质受体	(222)
穿膜信号递质的结构域	(224)
G 蛋白介导的穿膜信号传递	(226)
作为光受体的视紫红质蛋白	(228)
视紫红质基因突变引起视网膜色素变性	(230)
色觉	(232)
嗅觉受体基因家族	(234)

胚胎发育基因

黑腹果蝇的发育突变体	(236)
胚胎发育的基因	(238)
植物胚胎中的发育基因	(240)
线虫个体细胞的发育程序	(242)

免疫系统

免疫系统的组成	(244)
免疫球蛋白分子	(246)
体细胞重组产生的遗传多样性	(248)
免疫球蛋白基因重排的体细胞重组机制	(250)
MHC 区的基因	(252)
T 细胞受体和 MHC 系统	(254)
免疫球蛋白超基因家族的进化	(256)
遗传性和获得性免疫缺陷	(258)

生长因子和肿瘤起源

生长因子对细胞分裂的影响	(260)
生长因子及其受体	(262)
细胞癌基因	(264)
肿瘤抑制基因	(266)
视网膜母细胞瘤	(268)

染色体易位引起的肿瘤	(270)
肠道肿瘤的突变 (结肠癌)	(272)
p53 基因和肿瘤	(274)
神经纤维瘤 1 和 2	(276)
氧的运输	
血红蛋白	(278)
血红蛋白基因	(280)
镰形细胞贫血	(282)
珠蛋白基因突变	(284)
地中海贫血	(286)
遗传性胎儿血红蛋白持续症 (HPFH)	(288)
过氧化物酶体病	(290)
溶酶体	
溶酶体和内吞作用	(292)
溶酶体酶缺陷引起的疾病	(294)
粘多糖积蓄病	(296)
LDL 受体	
家族性高胆固醇血症	(298)
LDL 受体基因的突变	(300)
蛋白质抑制剂	
蛋白酶抑制剂 α_1 -抗胰蛋白酶	(302)
血液凝集	
血液凝集因子 VIII 和血友病 A	(304)
Von Willebrand 因子	(306)
药物遗传学	
药物遗传学	(308)
细胞色素 P450 基因	(310)
胰岛素分子	
胰岛素和糖尿病	(312)
胶原	
胶原分子的基因	(314)
成骨不全	(316)
细胞骨架蛋白	
红细胞中的细胞骨架蛋白质	(318)
肌营养蛋白	(320)
杜氏肌营养不良症	(322)

性别决定和分化

- 性别决定 (324)
- 性别分化 (326)
- 性别发育的遗传性疾病 (328)
- 先天性肾上腺增生 (330)

医学遗传学实例

- 氯离子通道缺陷引起的囊性纤维变性 (332)
- 数目不稳定的三核苷酸重复 (334)
- 脆性 X 综合征 (*FMR1* 基因) (336)
- 染色体不稳定性增加 (Bloom 综合征、Facioni 贫血、毛细血管扩张性运动失调) (338)
- 双亲特异的染色体区段功能丧失 (340)

核型与表型的联系

- 常染色体三体症 (342)
- 其他染色体数目变化的疾病 (344)
- 缺失和重复 (346)

基因组组织

- 噬菌体和细菌的基因组 (原核生物基因组) (350)
- 真核基因组的结构成分 (352)
- 动态基因组: 可动的遗传成分 (354)
- 基因组作图和测序 (356)
- 比较基因组 (358)
- 人类遗传病的染色体定位 (360)

参考文献 (378)**词汇表** (389)**索引** (412)

生命有机体细胞包含调节其许多功能的程序，这一程序控制着细胞分裂，伴有器官和组织分化的胚胎发育，从营养物质产生能量，肌肉收缩，骨骼和其他支撑组织的维持，神经、脑和感觉器官功能，免疫防御，激素和其他细胞内外信号的产生和调节，生物分子的合成、转运和降解，以及许多其他生物过程。

这一程序是遗传决定的，这意味着，在每次细胞分裂时，这一程序被传递给两个新形成的细胞。当这种维持或传递不能精确发生时，就会产生机能障碍。因为没有任何一个生物系统功能发挥完全正确，事实上，错误伴随所有的生命过程，这种错误不常见，但却规律性出现。但是大多数（不是全部）错误是会被复杂的修复系统所纠正的。

这种遗传程序是由分散的信息单位——基因所组成，每一基因控制特定的功能。基因存在于每一细胞的细胞核中，位于染色体上。单细胞生物的基因控制着细胞分裂和细胞与环境的相互作用。因为多细胞生物的细胞分化成具有不同功能的组织，因此，在任一给定细胞中其遗传程序只有部分（而不是全部）是有活性的。不同生物中基因的数目依生物复杂程度而有所变化。细菌拥有几千个基因，哺乳动物基因数目约达 100000 个。

基因是呈线性排列在染色体上的。每一基因有一定的位置和结构。包含于基因中的信息由特定顺序的一系列核苷酸所组成，与一篇英文文章中的字母相似。这一基因是由核苷酸

顺序编码的，它必须通过转录和翻译，产生与基因信息相对应的分子（基因产物）。

许多基因惊人地相似，甚至在亲缘关系非常远的生物中也会如此，这归因于它们起源于一共同祖先。在进化过程中产生的生物间的差异是适应不同环境条件的结果 (Dawkins 1989; Dobzhansky 1970; Mayr 1982; Stebbins 1982)。特别是，具有重要功能的基因很少发生变化。根据这一原因，对基因的研究不再限于一特殊种属，而包括所有生物基因。

遗传学是有关不同生物中所有基因的结构和功能的科学（生物变异分析）。新的研究方法和观察试验（特别是在过去 5~10 年间）已促进遗传学发展为生物学和医学主流中的一个领域。如今，遗传学起着中心的、统一的作用，可与本世纪初细胞病理学相比。遗传学实际上与所有医学分支都相关。对遗传学基本原理及其在诊断中应用的了解已成为当今医学教育中的一个基本部分。

1900~1953 年间的经典遗传学 (见第 12 页年代表)

1906 年，英国生物学家 William Bateson (1861~1926) 建议用遗传学 (genetics) 一词表示专门研究遗传和变异规律的新的生物学领域。当分别比较系统相关的生物的相似和不同（同一现象的两个方面）时，Bateson 提到遗传和变异。Bateson 清楚地认识到孟德尔定律的重要意义，这一定律已于 1900 年被 Correns, Tschermak 和 DeVries 重新发现。

孟德尔定律是为纪念奥国修道士 Gregor Mendel (1822~1884) 而命名的, 一个世纪以前, 他在布隆 (Brno, 现捷克) 他的修道院花园中用花园豌豆进行了杂交试验。1866 年, 孟德尔曾写道, 遗传是以彼此独立的一定的因子为基础的 (见 Brink and Styles 1965; Mayr 1982)。这些因子向下一代植株的传递 (即不同性状在后代中的分配) 是以可预知的比例发生的。每一因子负责指导表达某一性状。用来表达这样一个可遗传的因子的词语“基因”(gene)是由丹麦生物学家 Wilhelm Johannsen (1857~1927) 于 1909 年提出的。



Johann Gregor Mendel

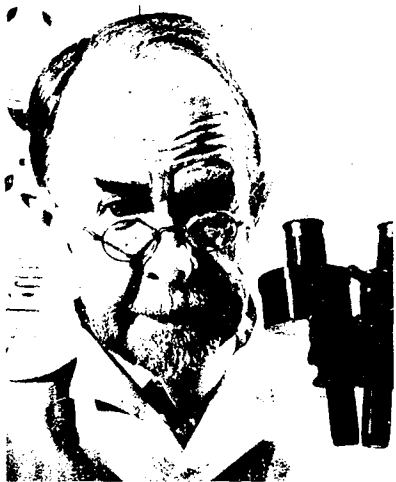
从 1902 年起, 孟德尔式遗传在动物、植物以及人类当中被系统地加以分析。一些人类疾病因有遗传原因而被认识。由 W. C. Farabee (PhD 论文, 哈佛大学, 1902) 在宾夕法尼亚一个大

家系同胞兄弟姐妹中观察到短指(趾)症的一个类型 (A1 型, McKusick Nr. 112500) 是第一个被描述为常染色体显性遗传的人类疾病 (D. V. Haws & V. A. McKusick, Bull. Johns Hopkins Hosp. 16:20~30, 1963)。

1909 年, Archibald Garrod (1857~1936) (后来成为牛津大学医学皇家教授) 证明, 四种先天性代谢疾病 (白化病、尿黑病、胱氨酸尿症和戊糖尿症) 是经常染色体隐性遗传传递的 (A. Garrod: Inborn Errors of Metabolism, 1909)。Garrod 是认识到个体间存在生化差异的第一个人, 这种差异不导致疾病, 但亦有其遗传学基础。然而, 由这一概念所揭示的遗传和生物化学的发现间的关系超越了它的时代: 人类的遗传个性的更深远意义还没有被认识到 (Bearn 1993)。当然, 其部分原因是, 基因的属性及其如何发挥功能等还完全不清楚。早期的遗传学不是以化学和细胞学为基础的 (Dunn 1965; Sturtevant 1965)。在有丝分裂 (Flemming 1879) 和减数分裂 (Strasburger 1888) 中染色体被观察到, 染色体一词是 1888 年由 Waldeyer 所创造的, 但基因与染色体间的功能关系并没有被考虑。由 Theodor Boveri (1862~1915) 所作的关于染色体的遗传个性的具有预见性的工作是一个例外 (1902)。

随着 Thomas H. Morgan 在纽约哥伦比亚大学开展的果蝇研究的进展, 遗传学在 1910 变成一独立的科学领域。后来用果蝇进行的多年的系统的遗传学研究 (Dunn 1965; Sturtevant

1965; Whitehouse 1973) 表明, 基因是以线性排列于染色体上的。这导致了遗传的染色体理论 (Morgan 1915)。然而, 甚至到了 19 世纪 20 年代, 有少数科学家仍宣称, 染色体与遗传没有任何关系。



Thomas H. Morgan

英国数学家 Hardy 和德国医生 Weinberg 认识到, 孟德尔式遗传可解释群体遗传结构中的某些规律 (1908)。他们的工作促进了将遗传概念成功引入植物和动物杂交。到本世纪 30 年代末, 尽管遗传学作为一个生物学领域已被牢固确立, 但有关基因的物理和化学属性的认识的极度缺乏, 其结构和功能仍不知道。

1901 年, DeVries 认识到, 基因可变化并成为可改变的。他引进了“突变” (mutation) 一词。1927 年, H.J. Muller 测定了果蝇中的自发突变率, 并证明, 突变可被 X 线诱导。C. Auerbach 和 J.M. Robson (1941) 以及 F. Oehlkers (1943) 先后独立地观察到, 某些化学物质亦能诱导突变。但是, 由于遗传信息转移的物理基础不知道, 突变究竟是什么仍不清楚。

对基因结构和功能的了解的完全缺乏导致 20 世纪 20~30 年代的一种错误概念, 认为有从人类群体中消除“有害基因”的可能性 (优生学)。然而, 现代遗传学表明, 难以被接受的消除人类遗传性疾病的优生学方法亦是无效的。欲了解 1933~1945 年在德国国家社会党政府残暴地滥用优生学的情况, 参见 Becker (1988), Müller - Hill (1984), Vogel & Motulsky (1986)。[注]

因此, 当有关基因结构还一无所知的时候, 不完善的遗传学知识一时曾被用到人类个体上。的确, 直到 1949 年, 从人类研究中没有获得根本性的遗传学发现, 与今日的情况完全相反。

如今已经明确, 遗传决定的疾病一般来讲是不能被根除的, 任何一个人都不能完全摆脱遗传性的麻烦。每一个体携带约 5~6 个未表现的严重

[注]: 我国已在若干年来使用“优生”一词, 其意指“健康的生育”。今后我们宜不采用“优生”一词, 而代之为“健康生育”, 其英译为“healthy birth”, 不使用“eugenics”。——译者