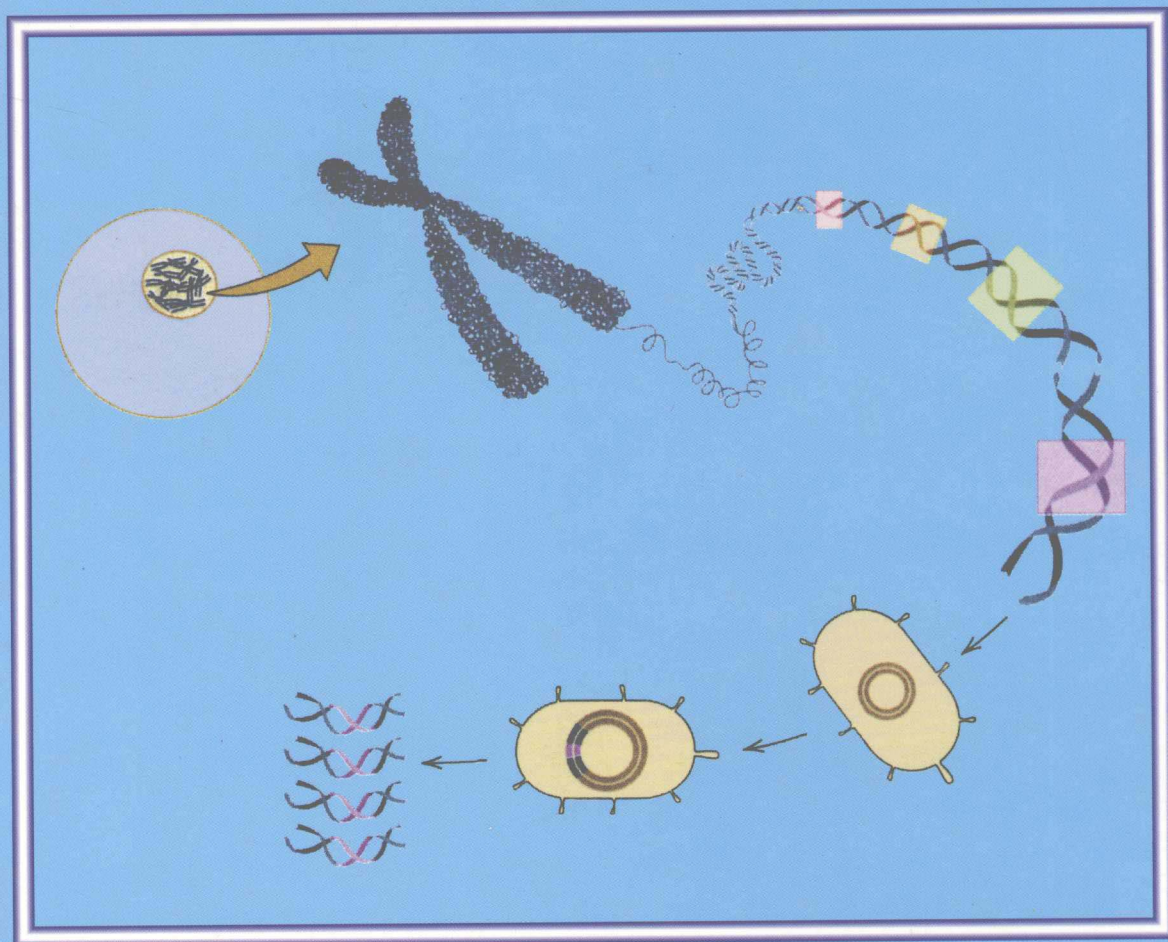


人類遺傳學

第二版

李文權 編著



藝軒圖書出版社

人類遺傳學

第二版

李文權 編著

藝軒圖書出版社

國家圖書館出版品預行編目資料

人類遺傳學／李文權編著．--第二版．--臺
北市：藝軒，2002印刷
面；公分．

ISBN 957-616-647-0（精裝）

1. 遺傳學

397.7

90022437

本書任何部份之文字或圖片，如未獲得本社書面同意，
不得以任何方式抄襲、節錄及翻印

新聞局出版事業登記證局版台業字第一六八七號

人類遺傳學（第二版）

（精裝）特價新臺幣

元

編著者：李 文 權

發行所：藝軒圖書出版社

發行人：彭 賽 蓮

總公司：台北縣新店市寶高路 7 巷 1 號 5 樓

電話：(02)2918-2288

傳真：(02)2917-2266

網址：[//www.yihscient.com.tw](http://www.yihscient.com.tw)

E-mail:yihscient@ms17.hinet.net

總經銷：藝軒圖書文具有限公司

台北市羅斯福路三段 316 巷 3 號

（台大校門對面・捷運新店線公館站）

電話：(02)2367-6824

傳真：(02)2365-0346

郵政劃撥：0106292-8

台中門市

台中市北區五常街 178 號

（健行路 445 號宏總加州大樓）

電話：(04)2206-8119

傳真：(04)2206-8120

國際書局

台中市學士路 187 號

（中國醫藥學院附近）

電話：(04)2201-5386

大夫書局

高雄市三民區十全一路 107 號

（高雄醫學院正對面）

電話：(07)311-8228

本公司常年法律顧問／魏千峰、邱錦添律師

二〇〇二年二月第二版

ISBN 957-616-647-0

本書如有缺頁、破損或裝訂錯誤，請寄回本公司更換。

讀者訂購諮詢專線：(02) 2367-0122

二 版 序

「人類遺傳學」出版不覺已有十餘年，在這十餘年中，遺傳學快速的進步，生物技術不斷的翻新，真令人有眼花撩亂、目無暇視之感。諸如人類之基因組序鑑定的完成，又如基因嫁接術的更新，已使生命科學建立起新的里程碑。

早在幾年前，就有重編人類遺傳學的想法，惜因一些客觀的因素，無法動筆。直到一年多以前，經與藝軒圖書公司商談，決定進行人類遺傳學二版的編寫。除將原書內容不足之處加以補充外，並將近十餘年內，與人類遺傳學相關的研究成果與新發現一併納入。其中著要論述並以彩色圖加以說明，內容較原書增加一倍有餘。不過，在編寫二版的過程中，並不是想像中那麼容易，因為它畢竟是一件「新布補舊衣」的事。好在經不斷的修改、校正，終能將其完成。深盼能使讀者滿意。

本書編寫除感謝藝軒圖書公司的支持得以順利出版，並對美國 Dr. Thompsons 同意本書使用其所著「Human Heridity」一書的圖片表示謝意。

李 文 權

民國九十一年一月

於中興大學

序 言

在近十幾年進步神速的科技領域裡有兩個大的主流。一個是所謂的資訊科學；另一個就是遺傳學，也就是所謂生命科學。這兩門科學不但給科學家帶來很大的衝擊，也使整個人類的生活爲之改觀。進而產生另一次的產業革命。實際上，這兩門科學在哲學的觀念裡是二而一的東西。資訊科學主要的工具是靠電腦，但電腦若和生物的腦細胞比起來，可說是「小巫見大巫了」。不要說極複雜的人腦，就拿微生物中的細菌來說，一條完整的 DNA 分子，就有一百萬以上的遺傳密碼。至於人腦中，腦細胞所儲存的資料，更非電腦所能比擬了。但我們要知道，在生物中，這種種的現象及一切生理的活動，均受遺傳物質的支配。由此可見遺傳學的重要。

顯然地，目前人類的生活，已漸漸的與遺傳學發生密不可分的關係。諸如人類的疾病，科家已在嘗試利用遺傳工程技術來防止人類先天或後天的缺陷。同時，由於對人類免疫系統的了解，因而對一些疑難可怕的疾病（如癌症）的成因與防治，也有突破性的進展。此外，在優生學中，畸型兒的防止，人類品質的改進，都是人類遺傳學所研究的課題。因此做一個現代人，遺傳學已經是一種必備的知識。

早在三年以前，一個偶然的機會與肯色斯州立大學何延光教授談起。覺得既然遺傳學和人類生活的關係如此重要，但國內迄今尚沒有一本通俗易懂，理論與實用兼顧的人類遺傳學書籍，因此就引起我們編寫人類遺傳學的動機。於是我們開始分頭收集資料進行編寫。

本書主要參考 Winchester 與 Merten 的 Human Genetics 以及 Thompson 的 Genetics in Medicine，再廣泛的收集其他有關資料一併納入。其中有關免疫遺傳學、血液遺傳學以及遺傳工程學方面，由何延光教授負責執筆；其他則由本人負責。前後費時逾三年。由於初次寫作，經驗不足，內容多有疏漏之處，尚盼國內專家學者們斧正。同時，在進行時，承蒙美國加大洛杉磯分校，席涵動女士提供一些珍貴相片，亦在此特致謝意。

李 文 權

於國立中興大學

目次

第一章 緒論	1
一、遺傳學的意義及其演進	1
二、與人類遺傳學有關的科學	3
三、研究人類遺傳的方法及其研究範圍	5
第二章 遺傳物質的基礎	7
一、基因的特性及其結構	7
二、基因的變異性	12
第三章 從基因到蛋白質	17
一、DNA 分子中所儲存的遺傳信息	18
二、DNA 製造蛋白質的過程	18
第四章 生命延續的橋樑—細胞分裂	33
一、細胞的結構	33
二、有絲分裂	34
三、細胞的生長與複製週期	37
四、生殖細胞的形成	38
第五章 染色體—基因的攜帶者	45
一、染色體的發現	45
二、染色體的形態與結構	46
三、染色體的鑑定	47
第六章 個體的形成	53
一、兩性生殖器官的結構	53
二、受精作用	54
三、管胚的發育	58
四、胚胎的著床	58
五、胎兒的發育過程	59
六、畸型兒誘致劑	61

七、生育的遺傳諮詢	63
八、多胎生育	64
九、多胎與遺傳	66
十、連體雙生	66
第 七 章 基因的表現與遺傳法則	69
一、孟德爾的碗豆實驗	69
二、孟德爾遺傳法則	69
三、顯性與隱性的理化機制	75
四、零顯性與共顯性	75
五、異質結合體時隱性基因的作用	77
六、多效性基因	77
七、基因的相互作用	78
八、遺傳基因與染色體的關係	82
九、基因的連鎖與互換	82
十、細胞質遺傳	85
第 八 章 性別的決定	87
一、性染色體的形態、構造及其作用	87
二、性染色體分配上的異常	88
三、性別決定基因	91
四、細胞間期性染色體鑑定的方法	92
五、性荷爾蒙的性質及其作用	95
六、性別比率的變異	98
第 九 章 性別與遺傳	101
一、X-性連鎖遺傳	101
二、Y 染色體上的遺傳基因	108
三、非性染色體的性影響基因	109
四、限性基因	110
第 十 章 基因的功能與調節	111
一、真核生物基因的表現	111
二、基因作用調節的模式	111
三、人類基因調節的功能	113

第十一章 基因的作用劑—酵素	117
一、酵素缺乏症的發現	117
二、酵素缺乏所引起的病症	118
三、酵素缺乏症的原因	129
四、酵素缺乏症的控制與治療方法	130
五、酵素缺乏症防治的未來展望	131
第十二章 免疫遺傳學	135
一、免疫球蛋白的結構	135
二、抗原與抗體關係	137
三、免疫性反應	139
四、抗體的多樣性	140
五、T 細胞接受子與組織親和性複合物	146
六、免疫反應與遺傳的關係	150
七、人體對本身與外界的辨識機構	151
八、人類白血球抗原	153
九、自體免疫症的治療方法	156
十、器官移植與免疫力的親合性	156
十一、免疫系統的一些異常現象	159
第十三章 血液遺傳學	165
一、紅血球細胞抗原	165
二、紅血球細胞內的蛋白質	178
三、白血球抗原	179
四、血漿蛋白質	179
第十四章 基因與突變	185
一、突變的種類	185
二、血紅素的遺傳與突變	186
三、突變頻度	193
四、突變誘致劑	194
第十五章 染色體變異	199
一、染色體數目的變異	199
二、染色體結構上的變異	207

三、染色體與細胞核型的鑑定方法	213
四、染色體異常的誘致	220
五、染色體變異的符號	221
第十六章 體細胞遺傳	223
一、組織培養（體外細胞培養）	223
二、體細胞培養中突變的鑑定	226
三、體細胞間的融合與雜交	228
四、染色體上基因位置的測定	233
第十七章 基因的重組與遺傳工程	241
一、鑑識酶的發現	242
二、營養系的建立	244
三、營養系形成的過程	246
四、營養系典藏庫	248
五、多聚酶連鎖反應(PCR)術	250
六、基因嫁接術的展望及其面臨的問題	252
第十八章 行為遺傳學	257
一、行為遺傳學研究的方法	258
二、人類遺傳性的反應	260
三、人類行為遺傳上的異常	265
四、精神分裂與鬱躁症遺傳	269
五、智力的遺傳	271
第十九章 環境對遺傳的影響	279
一、環境的修飾作用	279
二、雙生子與遺傳	282
三、遺傳與環境間的相互關係	284
第二十章 疾病的基因療法	289
一、微生物中基因轉殖技術的利用	289
二、疾病的基因直接療法	290
三、遺傳藥物的製做及其功效	292
第二十一章 遺傳與癌症	301
一、何謂癌症	302

二、癌症的產生過程	303
三、分裂循環時鐘與癌症	304
四、與細胞分裂循環有關之致癌基因實例	305
五、人體細胞其他致癌機制	312
第二十二章 集團遺傳學.....	321
一、集團間差異的形成	321
二、基因庫的多態性	326
三、血型的多態性	327
四、群體的基因頻度	328
五、有害基因間的平衡	330
六、基因的選擇效應	332
第二十三章 現代國民對人類遺傳學應有的認識.....	335
一、醫療遺傳學的進步與發展	335
二、遺傳諮詢	336
三、優生學與國民品質	338
第二十四章 人類基因圖譜的製作.....	341
一、生物的基因圖譜	341
二、人類基因組氮基順序圖的製作	343
三、人類基因定序的用途及其展望	346

第一章 緒 論

Introduction

一、遺傳學的意義及其演進

所謂遺傳學 (Genetics) 是專門研究生物的性狀如何由上一代傳遞到下一代的科學。同時並研究在傳遞時產生的一切現象，以及各種變異。在生物生命的傳遞中，一定需要一個母體。生命不能無中生有，這種觀念十九世紀以前尚未得到生物學家的認同。直到巴士德 (Pasteru, 1822-1895) 的食物密閉裝置實驗證明了這項看法，因而確認了「生命是來自生命」這種法則。

雖然生命是來自生命，但是生物卻各有不同的變異，並能各從其類維持自己的遺傳特性。也各具自己外部的形狀表現。例如人與猿，雖四肢有某些類似，但其行為，性格，以及所有的內含則不完全相同。狗與貓雖同為哺乳動物，但在遺傳的表現上亦很多差異。

有關生物各種性狀的傳遞方式，在十七世紀時，生物學家的意見仍很分歧。大多數生物學家均認為生物的各種性狀表現是受環境所影響。1809 年拉馬克 (Lamark, J.B.) 提出獲得性學說 (acquired characteristic principle)，他認為生物從環境中所獲得的性狀可以代代相傳。然而後來經證實，他的學說是錯誤的。1859 年，達爾文發表了「物種始源」(On the origin of Species) 學說，認為天擇 (natural selection) 是生物進化的原動力，

也是生物遺傳的途徑。不過真正確實建立遺傳法則的乃是 1866 年奧國天主教修士喬治孟德爾 (Gregor Mendel) (圖 1-1)。他利用具不同性狀的豌豆品系，紅花與白花 (圖 1-2) 雜交確定了生物的遺傳法則。不過孟德爾的實驗在當時並未受到人的重視，因此也未被世人所知。直到 1885 年，另一生物學者學者魏斯曼 (Weisman A.) 發表一篇「種質學說」，才比較能解釋生物的遺傳現象。他認為生物體內的組織可分為兩種；一種為體素 (somato plasm)；另一種為種質素 (germplasm)。前者組成生物的各種組織器官；而後者則專為繁衍後代之用。若前者發生改變，其性狀不會遺傳給後代。到廿世紀初，1900 年，



圖 1-1 遺傳學鼻祖喬治孟德爾 (Gregor Mendel)

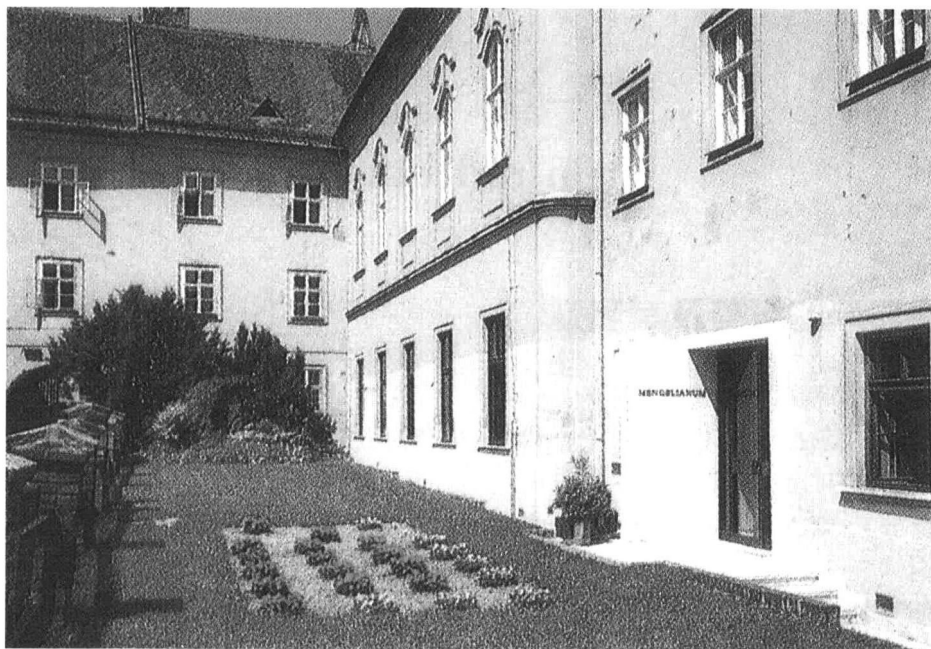


圖 1-2 孟德爾的豌豆實驗

有三位學者在不同地方，同一時間重新發現了孟德爾遺傳學法則，包括：荷蘭的 De vries，奧地利的 Tschermak，以及德國的 Landesteiner。孟德爾遺傳法則因而得以確定。以後，將各種生物以同樣方式進行實驗，均能符合此項法則，人類也不例外。

1902 年，由於細胞學 (Cytology) 的進步，沙登建立了染色體學說 (圖 1-3)，並確定孟德爾所謂的遺傳基因是位於細胞染色體上。以後麥可隆 (McClung) 並發現性染色體。1908 年哈代 (Hardy) 與溫伯格 (Weinberg) 並發表集團遺傳學 (Population Genetics) 的理論。1927 年，並有基因連鎖 (genelinkage) 觀念的建立。

1953 年在遺傳上有了革命性的發現。英國學者克利克 (Crick, F) 與美國學者華特森 (Watson, J) 發現了遺傳基因的

化學結構，也就是核酸 (Deoxyribonucleic acid, DNA) 的結構 (圖 1-4)，並找出核酸與蛋白質的關係。因而發展出今日的分分子遺傳學 (Molecular Genetics)。這種分子遺傳學不但使我們瞭解許多人體內的生理調節與控制，並對人類許多遺傳上的疾病與異常有了進一步的認識。七〇年代，遺傳工程學開始萌芽，而使遺傳有了進一步的用途。

然而，生物的遺傳現象並不是我們所想像的那麼簡單。雖然基因的結構我們已經得知，但人體的結構太過於複雜，其中複雜的生理與代謝，以及個體的分化等，均非我們所能瞭解。一直到五〇年代，美國女植物學家麥可蘭多 (McClintock, B) 女士在玉米雜交實驗中，發現了跳躍基因 (transportable element)，因而得知植物分化的啞謎 (圖 1-5)。現可將 1866-1990 遺傳學重要的發現列於表 1-1。

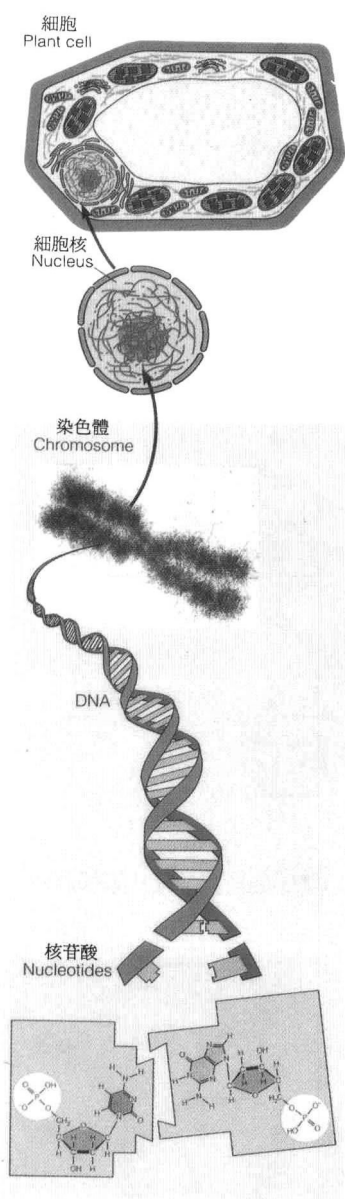


圖 1-3 由於細胞學的進步，1902 年學者沙登 (sutton) 確定孟德爾所謂的遺傳基因係位於細胞的染色體上。

二、與人類遺傳學有關的科學

(一) 生物學 (Biology)

生物學為遺傳學的基礎。無論生物的形態，生物內部的結構，以及各種的生理

反應等，無不與遺傳學有關。人類極為進化的生物，因此在研究人類遺傳學時，一定要有良好的生物學基礎。

(二) 生物化學 (Biochemistry)

自從華森與克利克於 1953 年發現了細胞核酸的化學分子結構，許多學者們就開始利用化學的方法來進行研究遺傳基因的化學結構，以及基因在生物體內的各種功能與化學反應。因此就建立起一門生物化學。藉著生物化學的幫助，可用化學的觀點進行各種遺傳基因在體內的生理反應過程之研究，因此。也另發展出一門分子遺傳學 (Molecular genetics)。

(三) 生理學 (Physiology)

人體內各種的生理反應均由某些特殊的酵素 (或酶, enzymes) 參與支配。這些酵素均由各種不同的蛋白質所構成，而蛋白質則由遺傳基因所支配。因此一切的生理反應均與遺傳學有直接或間接的關係。

(四) 免疫學 (Immunology)

免疫系統 (immune system) 在人體內是一種非常複雜的體系，它可以說是人體的防衛機構，探討到抗原 (antigen) 與抗體 (antibody) 的關係。同時人與人之間，其免疫性狀常有所差異，這些差異均與遺傳有關。

(五) 細胞學 (Cytology)

細胞是人體結構的基本單位。無論是細胞質或細胞核內的胞器 (organelles) 對身體內各項功能及作用均有密切關係，尤其是細胞核內染色體，其結構與數目上的變異常會引起遺傳上的異常。(見圖 1-6)。

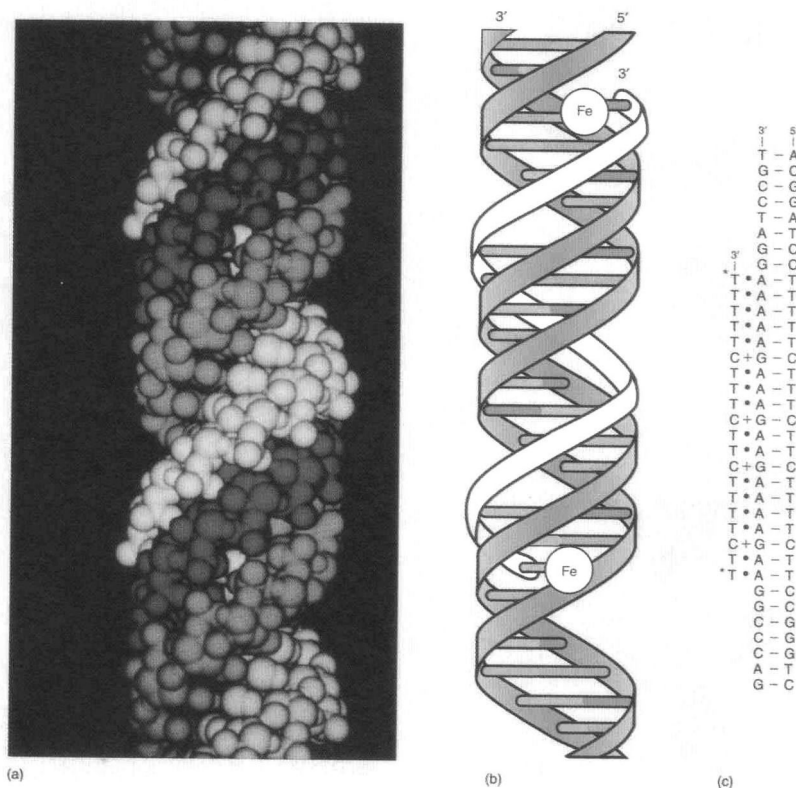


圖 1-4 DNA 的雙鏈結構模式。(a) 分子結構圖，(b) 雙螺旋模式，(c) 氮基排列。



圖 1-5 發現玉米跳躍基因的麥可蘭多女士 (1902-1992)

(六) 微生物學 (Microbiology)

一般微生物結構比較簡單，繁殖也較

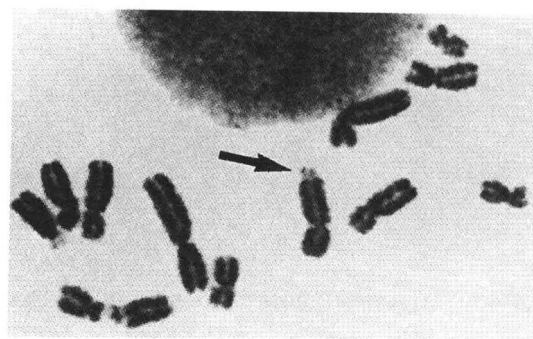


圖 1-6 人類細胞分裂中期染色體中，損傷的 X 染色體 (箭頭)，使人體產生異常。

為快速，有時幾分鐘就產生一代。例如病毒 (virus) 及噬菌體 (bacteriophage)，它們本身不具任何的細胞形式，最多只有一個蛋白質外殼，內含有一個 DNA 或 RNA 分子。此 DNA 或 RNA 分子均能自

表 1-1 公元 1866-1990 年有關生物遺傳方面的重要成就

1866 年	孟德爾 (Mendel) 發表豌豆的遺傳法則。
1875 年	赫特韋 (Hertwig) 證明受精作用是由精子的核與卵的核融合而成。
1887 年	魏斯曼 (Weismann) 發表「種質學說」。認為生物體內有體質和種質。種質的染色體為體質之半。
1900 年	孟德爾遺傳法則被重新發現。
1902 年	沙登 (Sutton) 確定染色體與遺傳的關係。麥克隆 (McClung) 發現性染色體。
1912 年	摩根 (Morgan) 發現果蠅的性連鎖遺傳。
1927 年	慕勒 (Muller) 利用放射線誘致基因突變。
1950 年	麥可蘭多 (McClintock) 發現玉米中的跳躍基因組。
1953 年	華森 (Watson) 與克利克 (Crick) 發現了核酸的結構奠定現代遺傳學的基礎。
1961 年	奈倫伯格 (Marshall Nirenberg) 利用核甘酸合成 RNA。
1970 年	考漢 (Stanly Cohen) 首次以 DNA 粘接酶 (ligase) 將 DNA 斷片連接，建立遺傳工程的基礎。
1981 年	契克 (Thomas Cech) 發現核糖酵素 (ribozyme)
1985 年	毛里斯 (Kary Mullis) 發展出多聚酶連鎖反應 (PCR)
1990 年	華特森 (James Watson) 主導人類基因圖製成

我增殖，而且速度非常快。其他如大腸菌 (*E. Coli*)，為一種原核生物 (prokaryotes)，它不具細胞核，只有一條染色體。其細胞內並有一些環狀的 DNA，稱為質體 (plasmids)，它因為結構極為簡單，因此目前已成為遺傳學非常有用的研究工具。在人體遺傳的研究上，有許多遺傳現象無法用人體做為試驗材料時，就可利用微生物來進行。

(七) 統計學 (Statistics)

在遺傳學的研究中，其結果常會產生一些環境上的變異，亦常受機差的影響，因而需要利用統計學上的方法加以分析歸納才能得到正確的結論。因此在人類遺傳學的研究上，統計學也是非常重要的。

三、研究人類遺傳的方法及其研究範圍

在研究人類遺傳的方法上有幾項明顯的困難。第一，人類的遺傳成份很難加以控制，因為人類生殖方式與其他生物有極大的差異。其遺傳基因組合完全是逢機的，無法用人為的方式加以控制若要做遺傳分析研究只能藉著他們後代的表現加以觀察分析。其次，在代與代之間其後裔數太少，不易進行遺傳研究。第三，人是屬於天然異交的生物，近親結合極為少見，同時也受一些道德倫理的限制，故無法獲得純系。

雖然研究人類遺傳有以上的困難及限制，但是，由於遺傳學的研究方法在近幾年已有驚人的進步，因此許多問題都可獲得解決。除了藉著譜系法做人類血統的推演，並可將人類的體細胞做體外 (*in vitro*) 的組織培養，以體細胞的後代做遺傳上的研究。此外，並可利用多聚酶連鎖反應 (Polymerase Chain reaction, PCR) 做不同個體 DNA 的比對，亦可做不同血統的研究。

至於人類遺傳學研究的範圍，除遺傳學的基本原理外，並包括下列幾項：

(一) 人類染色體的核型 (Karyotype) 結構及其異常。

(二) 人類性別的決定與性連鎖 (Sex-linkage) 性狀，以及性連鎖帶來的不正常現象。

(三) 免疫遺傳學 (immunogenetics)，研究與人體免疫系統有關的遺傳行為，以及免疫上的遺傳傷害。

(四) 血液遺傳學，包括血型的鑑定，以及遺傳與人體血液功能的關係。

(五) 遺傳學與人體的發育與分化，以及基因的功能與調節。

(六) 基因與酵素的關係，以及酵素在人體內的功能，酵素缺乏時在人體所引起的各種疾病。

(七) 遺傳基因的突變 (mutation) 所造成人體的傷害。

(八) 體細胞遺傳 (somatic inheritance) 與遺傳工程 (genetic engineering) 在人類遺傳上的應用。

(九) 優生學 (eugenics)，人類遺傳品質的改進與遺傳疾病的防止。

(十) 人類行為方面的遺傳，包括人的各種喜好，生活中一些習慣動作，以及各種犯罪的傾向等。

參考文獻

1. Russel, J. Peter. Genetics, Fourth edition, Harper Collins College Publisher. 1996.
2. Hartl, L. Daniel. And Jones, W. Elizabeth, Genetics, Principles and Analysis, Fourth Edition, Jones and Bartlett Publishers, 1999.
3. Tamarin, H. Robert. Principle of Genetics, Fifth Edition, Wm. C. Brown Publisher, 1996.
4. Brooker, J. Robert. Genetics-Analysis and Principles, An imprint of Addison Wesley, 1999.
5. Stubbe, H. History of Genetics. Massachusetts Institute Tech. Press Cambridge, 1972.
6. Griffiths, J. Anthony, Jeffrey H. Miller, David T. Suzuki, Richard C. Lewontin William M. Gelbert, Genetic Analysis, six edition, W. H. Freeman Company 1996.
7. Ayala, J. Francisco and John A. Kiger Jr. Modern Genetics, 2nd Edition, The Benjamin/Cummings Publishing Company Inc. 1984.
8. 武光東, 遺傳學史話 九州圖書文物有限公司 1991

第二章 遺傳物質的基礎

The Material Basis of Heredity

在我們人的生活中，所有的活動多多少少無不受到遺傳的影響。從表面看來，也許我們只看到一些表面的特徵。諸如四肢五官，身材外貌等，似乎只有這些是遺傳自我們的父母。然而，若深入的去看，我們就知道，一切的生理反應，思想，情緒，行為，個性，甚至患病的體質以及壽命等均由遺傳基因（gene）所控制。雖然基因在支配個體的性狀時，外界的環境也是一個重要的影響因素，但支配性狀潛在的能力仍是遺傳基因本身。當我們有智慧在此讀這本遺傳學時，就表示我們慶幸有一個良好的基因組合（gene combination）。要不然，有時由於人體內一個微小的基因突變，我們也許就變成一個精神病患者，或者是一個低能兒。也有時因為基因輕微的異常，而使我們容易感染某些疾病。當然，基因的組合，到目前為止，都不是我們自己所能選擇的。即使我們大部份的遺傳基因都很優良，但偶而仍然會有極少數的基因使我們有一些輕微的遺傳缺陷。例如，有的基因使我們的皮膚曝曬在日光下容易乾裂。又有些基因容易使我們發生蛀牙。也有的使我們的眼睛近視或散光，或我們的身體對某種藥物敏感。所以要在千千萬萬的基因中得到一個十全十美的基因組合實非易事。

遺傳學上的知識不但可以幫助我們了解基因的作用及它的傳遞過程，而且也可以幫助我們認識或避免某一些嚴重的遺傳缺陷。目前有許多人雖然本身具有一些遺

傳障害的基因，但經過遺傳學家的研究，知道了這些障害基因的遺傳過程，進而避免了這些不正常的現象，使他們仍然能過一個正常的生活。遺傳學也可以幫助醫生對很多病症的了解，診斷以及治療。因為由微生物（microorganism）引起的疾病，以前是人類很大的威脅，如今大多都已被克服了。目前越來越多的人類疾病醫生均得從遺傳方面著手。因此醫藥遺傳學（medical genetics）在醫學院中已成為非常重要的一門科學。

在這一章中，讓我們了解一下基因的主要特性，以及它的化學組成。

一、基因的特性及其結構

到底什麼叫做基因？它對生長發育的過程到底有什麼影響？這個問題一直到本世紀中期仍然是模糊不清。利用遺傳交配（crosses）上的研究，僅能知道基因包含在細胞核中。基因從未被看見過，但它最後的效果卻都能表現出來。因此基因在一般人的觀念中顯得十分神秘。直到近年來，由於生物化學（biochemistry）及顯微鏡技術（microscopic technology）的進步，逐漸使我們了解基因的真相。並能分析出它微細的化學結構。進一步，使我們更了解它的作用過程。

（一）基因結構的發現

由於在一般人的觀念中，基因不是一