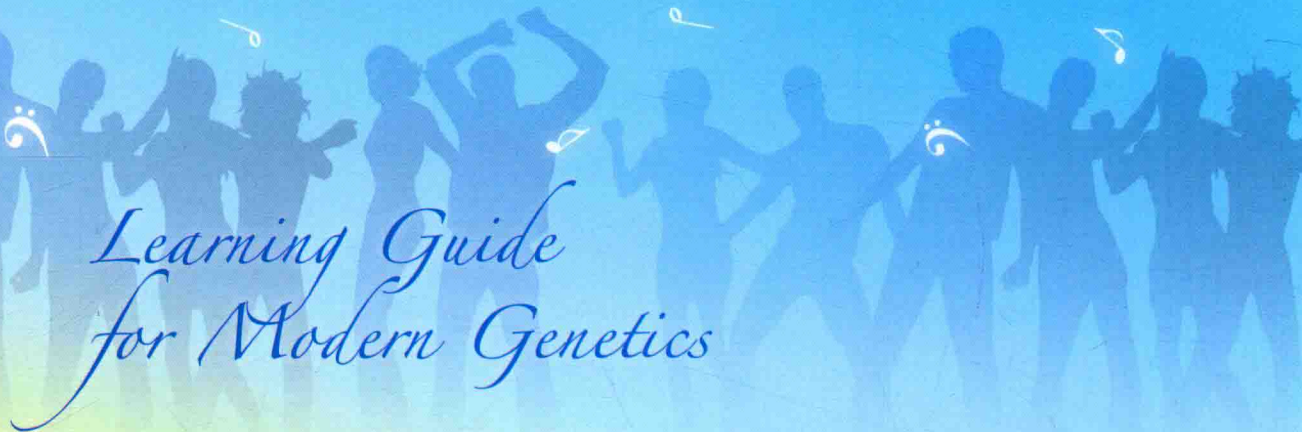




“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材



*Learning Guide
for Modern Genetics*

现代遗传学学习引导

(第2版)

贺竹梅 李刚 梁前进 程焉平



非
外
借

高等教育出版社



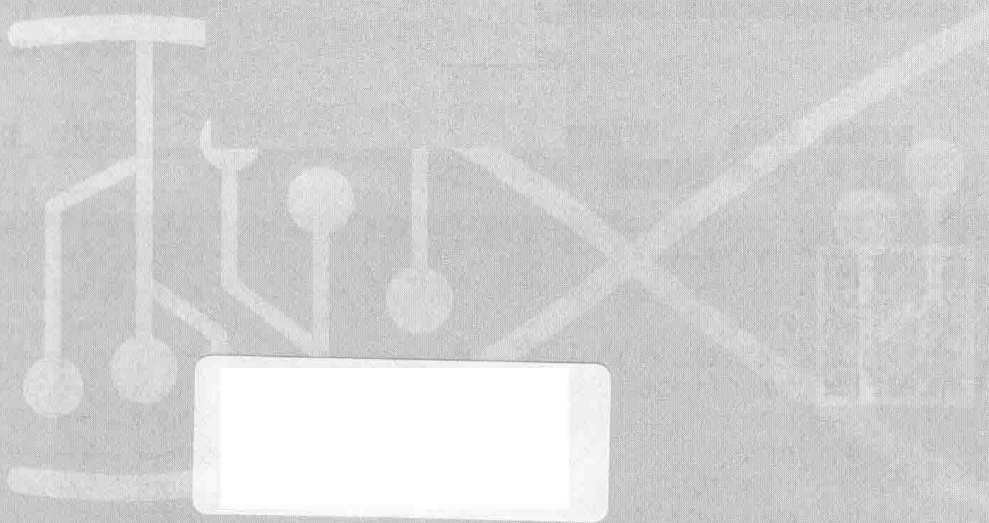
“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材

*Learning Guide
for Modern Genetics*

现代遗传学学习引导

(第2版)

贺竹梅 李刚 梁前进 程焉平



高等教育出版社·北京

内容提要

本书的内容主要取材于《现代遗传学教程》(第3版)(贺竹梅编著,高等教育出版社,2017),同时参考了国内外同类书籍的精华。其目的在于引导学生自学和复习应考。全书共分15章,各章的结构为:①主要内容介绍,②重要概念剖析,③习题思考解答。本书编写的宗旨是:引导学生会读书、读好书,让认真读书之硕果成为学生获得优异成绩之必然,促进能力培养。

各章中“主要内容介绍”的作用在于学习引导,可使学生在课后或考试前及时、全面并有效地理解和掌握本章的基本要点、难点与重点、基本要素构成,以求事半功倍。设置“重要概念剖析”的目的在于,帮助学生在更深层次理解基本概念的基础上,全面覆盖教学大纲所要求的内容范围,以求“兼顾”读书与考试。“习题思考解答”的功能在于,培养学生分析与解决问题的能力,并巩固学习内容。习题虽属“纸上谈兵”,但却极具“实战”之模拟作用。

本书可作为高等院校生物及农、林、医等相关专业遗传学课程的教学材料,以及相关专业研究生入学考试的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学学习引导 / 贺竹梅等编著. --2版. --
北京:高等教育出版社, 2018.7
ISBN 978-7-04-049770-0
I. ①现… II. ①贺… III. ①遗传学-高等学校-教
学参考资料 IV. ①Q3

中国版本图书馆CIP数据核字(2018)第123130号

策划编辑 高新景 责任编辑 高新景 特约编辑 赵君怡 封面设计 姜磊
责任印制 田甜

出版发行	高等教育出版社	网 址	http://www.hep.edu.cn
社 址	北京市西城区德外大街4号		http://www.hep.com.cn
邮政编码	100120	网上订购	http://www.hepmall.com.cn
印 刷	三河市宏图印务有限公司		http://www.hepmall.com
开 本	787mm×1092mm 1/16		http://www.hepmall.cn
印 张	13.25	版 次	2012年4月第1版
字 数	310千字		2018年7月第2版
购书热线	010-58581118	印 次	2018年7月第1次印刷
咨询电话	400-810-0598	定 价	28.00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 49770-00

数字课程 (基础版)

现代遗传学 学习引导 (第2版)

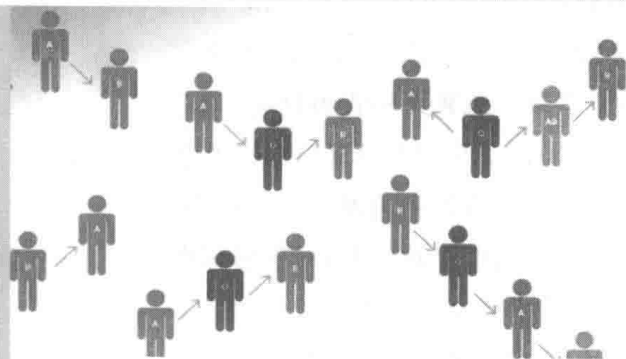
贺竹梅 李 刚 梁前进 程焉平

登录方法:

1. 电脑访问 <http://abook.hep.com.cn/49770>, 或手机扫描下方二维码、下载并安装 Abook 应用。
2. 注册并登录, 进入“我的课程”。
3. 输入封底数字课程账号 (20 位密码, 刮开涂层可见), 或通过 Abook 应用扫描封底数字课程账号二维码, 完成课程绑定。
4. 点击“进入学习”, 开始本数字课程的学习。

课程绑定后一年为数字课程使用有效期。如有使用问题, 请发邮件至:

lifescience@pub.hep.cn



现代遗传学学习引导 (第2版)

现代遗传学学习引导课程是与教材一体化设计的配套数字课程, 本数字课程主要包括教学课件和自测题。建议教师根据教学目标引导学生充分利用这些资源, 可使学生在课后及时、全面并有效地理解和掌握各章节的重点、难点。

用户名: 密码: 验证码:

<http://abook.hep.com.cn/49770>



扫描二维码, 下载 Abook 应用

第2版前言

《现代遗传学学习引导》于2014年列入“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材,这是对我们继续出版第2版的一种鞭策与动力。

所谓“引导”,可理解为“引入导出”。目前的遗传学习题书籍各有千秋,但笔者更倾向于深入浅出的“启发式”编写模式,而非一问一答的“题库式”。本书在分别综述各章主要内容的基础上,从“具体问题”引入,经“参考答案”过渡,以“解题思路”导出,其宗旨是启发和引导学生动脑思考。

“解题思路”是本书的一大特色。每当读者遇到实际问题或书中习题时,首先必须解决的是应从何处入手,可从几方面思考,分析结果会有几种可能等,对此,“解题思路”会对读者有所裨益。更主要的是,本书追求“解题思路”具有举一反三的实效。通过对问题或习题的全面系统分析,可有助于读者对相关问题具有更为广泛的了解、认知和理解,从而使读者不仅获得问题的解答,更会被“引导”对相关问题进行深入系统的思考,以达到事半功倍的效果。

由于现代遗传学具有专业名词丰富、综合分析性强和学科发展快等特点,因此,本书也是基于这些特点编写而成,期望本书能给学习遗传学和相关专业的考研学生一些既有针对性且更有启发性的帮助,以期为学生学习起到“引导”作用。建议学生在答题的时候,先静下心来思考如何作答,然后参考“解题思路”获得一些启发,最后再看具体的“参考答案”。这样对于同学们的学习会有更多的帮助。

本书章节的安排是根据《现代遗传学教程:从基因到表型的剖析》(第3版)(贺竹梅编著,高等教育出版社,2017)的章节平行设置的,所有名词概念和思考题都来自于该书(但不限于该书),这将为系统地学习遗传学提供了重要的支撑。

本书的作者均为长期从事遗传学教学的高校一线教师。在编写过程中,我们力求基本内容介绍精准,并对重要概念的解释进行了必要的展开,对参考答案尽量做到缜密周全,对解题思路反复斟酌,其目的是为了让学生对遗传学的基本内容有更全面的认识,为“解题”提供基本理论与概念上的支撑,从而为引导学生分析和思考遗传学问题提供线索和依据。有关遗传伦理题的解答,可能仁者见仁,我们仅提供“参考”答案,读者可以有自己更多的思考。

本书的出版得到中山大学教改项目和品牌专业建设项目——生物大类的资助,以及高等教育出版社高新景和王莉老师的热情帮助,在此表示衷心的感谢。

由于作者水平所限,书中内容难免存在偏颇和错误,希望得到各位读者的指正与补充。

贺竹梅(中山大学)
李 刚(中山大学)
梁前进(北京师范大学)
程马平(吉林师范大学)
2017 年 12 月

第1版前言

从某种意义上讲,现代遗传学在以下三方面表现最为突出:首先,它可谓一门“造词”的学科(word creative subject)。就“遗传”二字来讲,派生出来的词就有数百个,如遗传因子、复杂性状遗传、母体遗传、遗传力、遗传平衡、遗传咨询、遗传易感性、遗传图谱、遗传标记、遗传印记、遗传方差、遗传型、遗传重组、遗传工程和遗传信息,等等。而且,随着遗传学的发展,新的名词不断诞生,如 SNP、miRNA、HapMap、单倍型、内蛋白子、表观遗传、副突变、基因组印记及组蛋白密码,以及各种组学名词,如转录组学、表型组学、药物基因组学和宏基因组学等。这些名词概念不但经常出现在遗传学相关的书籍和文献中,而且在其他相关学科的文献中也经常用到。因此,对这些名词概念的理解和认识就成了遗传学学习以及科研工作文献查阅的重要基础。第二,遗传学研究需要极强的分析能力。以“基因分析”(gene analysis)为例,就涉及了多方面的测定、分析,包括有关某一遗传性状的基因数目、功能基因的性质、所属连锁群及其在染色体上的座位特征等,无不需逻辑推演或数据解析。人们在认定某个突变型是否为基因突变的产物时,要将其与野生型进行杂交,从杂种的 F_2 或者到 F_3 之后的表型特征,才能有效地解释该突变性状的遗传动态及其体现的规律。据此,所涉及的突变基因相对于野生型基因的显隐性关系、多方面性质和功能,乃至数量关系等,均可以估算、推导出来。随着基因组数据的大量积累和表观遗传学等领域的发展,新问题、新技术和新思维不断涌现,对许多不符合经典遗传学规律的遗传现象的分析错综复杂,并且不同领域的内容之间相互缠绕。因此,学会如何分析各类遗传现象对遗传学学习和研究具有重要的作用。第三,遗传学的发展异常迅速,尤其表现在各种组学和表观遗传学等分支领域,新知识、新概念层出不穷。过去的遗传学大多局限于对孟德尔遗传规律的分析,而现代遗传学则无论从广度和深度方面都在迅猛发展,新的基因表达调控因子不断发现,基因外的表型变异也比我们想像的更为动态和深远。

基于遗传学以上三方面的特点,我们想通过这本《现代遗传学学习引导》给遗传学学习者和考研同学提供一些帮助和引导。章节的安排依据《现代遗传学教程:从基因到表型的剖析》(第2版)(贺竹梅编著,高等教育出版社,2011)一书,涵盖该书所有的名词概念和思考题。本书每章分三部分,第一部分是本章中涉及的主要内容介绍,第二部分是重要概念剖析,第三部分是习题思考解答。在第三部分中,对每道题

又提供了“参考答案”和“解题思路”,一方面提供了该题的解题方案和思考方式,以便培养读者关键性思考的能力;另一方面,解题思路也作为补充资料以扩大读者的知识面。

本书的作者都是在一线长期从事遗传学教学的高校教师。在编写过程中,我们力求准确。对“重要概念”的解释之所以略显“冗长”,其目的是从不同的角度诠释这些概念,以使读者对这些概念有更为全面的认识,为读者留下了进一步思考和作答的余地。

本书的出版得到中山大学生命科学学院“国家基础生物学人才培养基地”、“拔尖人才培养计划”、“广东省遗传学教学团队”项目的支持,高等教育出版社王莉老师和高新景编辑的热情帮助。金太成老师和支庆庆、巫思霞、陈永佳、徐雷、贺韵育、蒋鹏等同学参与了部分习题的解答或校对,在此一并表示感谢。

由于作者水平所限,书中部分习题的分析、推理过程和答案难免存在偏颇之处,真诚希望各位读者不吝赐教。

贺竹梅(中山大学)

李刚(中山大学)

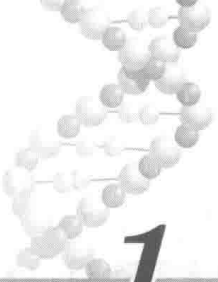
梁箭进(北京师范大学)

程焉平(吉林师范大学)

2011年12月

目 录

第 1 章 遗传学导论	1
第 2 章 遗传学三大基本定律	13
第 3 章 性别决定与性相关遗传	30
第 4 章 数量性状与多基因遗传	41
第 5 章 群体遗传分析	53
第 6 章 核外遗传分析	62
第 7 章 染色体畸变	71
第 8 章 遗传图的制作和基因定位	82
第 9 章 基因的分子基础与遗传学中心法则	101
第 10 章 基因表达的调控机制	117
第 11 章 基因突变和表观遗传变异	133
第 12 章 遗传重组	149
第 13 章 基因组水平上的遗传学	162
第 14 章 发育的遗传控制	178
第 15 章 遗传与进化	189
索引	197



第1章

遗传学导论

遗传与变异是生命的基本现象之一,是遗传学研究的主要对象。1900年,孟德尔定律的重新发现标志着遗传学的诞生。自遗传学诞生以来的一个多世纪中,其概念在不断发展,特别是近70年来,孟德尔的遗传因子概念发展为DNA作为遗传的化学基础,将遗传学从研究遗传因子与生物性状的关系发展为研究细胞内遗传信息的表达与传递,从仅依赖经典遗传学的分析方法发展为现代分子技术与经典遗传技术相结合的遗传学分析方法,从对单个或少数几个基因的研究模式发展为在基因组水平上同时对许多基因相互作用和环境与基因相互作用的研究模式,以及从以DNA序列为基础的可编码遗传信息发展到大量隐藏在DNA序列之中或之外的表观遗传信息。遗传学不断渗入新的增长点,因而具有无限的发展潜力。尽管遗传学的基本概念和框架已经建立,但它仍是一门发展迅猛的、对科学家具有挑战性的学科。

遗传学是研究遗传与变异规律的科学,是以基因、环境和表型为研究中心,围绕遗传信息和生物体性状变化规律而展开的一门自然科学。遗传学涉及生命科学的各个领域,已成为现代生命科学的核心,是生物学、医学、农学、林学等专业的重要专业基础课程。在遗传学研究领域做出杰出贡献而获得诺贝尔奖的科学家层出不穷,迄今为止,已有80多位科学家因其在遗传学领域的研究成果而获得诺贝尔奖。根据学科发展的脉络,遗传学的发展可以大致分为经典遗传学、分子遗传学和基因组遗传学3个阶段。根据当前学科研究的热度和影响力,表观遗传学在一定范围内也发展到了空前的势头,因此,作为一种探究式的学科历史划分方式,我们也可以认为,遗传学目前正在开始表观遗传学发展时期,它对遗传学的发展将具有巨大的促进作用。

遗传学是一门理论和应用性都很强的科学,它不仅在生物学、医学、农学的基础研究中有重要的价值,同时也已影响到我们生活的许多方面,有着广阔的实际应用前景。在各种新闻媒体中,几乎每天都有许多关于遗传学同人类生活和社会方面的报道,诸如健康的、行为的、农业的、食品的、环保的、法医的甚至社会的、伦理的和政治的,所以说遗传学是一门充满活力的科学。21世纪的遗传学将在基因组学、基因表达调控、发育的遗传控制、表观遗传学研究及现代生物技术的发展等方面取得更大的突破。因此,在遗传学不断发展的同时,关注由于其发展所引发的各类遗传伦理学问题,对学科发展及使其更好地造福人类将起到重要的作用。

重要概念剖析

• **遗传学(genetics)**:遗传学是试图解释为什么生物某些特征与双亲相像或不相像的科学,它实际上是以基因为中心,研究基因和遗传信息的传递、基因的结构、基因的表达、基因的变异及基因的环境响应等问题。现代遗传学也可以定义为研究遗传信息的组织与结构、功能与变异、传递与表达规律的一门自然科学。遗传学是生命科学中的重要分支学科,诞生于1900年,以孟德尔定律的重新发现为标志。

• **遗传(heredity)**:指生物子代与亲代之间或子代个体之间或多或少具有相似特征的现象,也指亲代生物传递给子代实现与其相同特征的遗传物质或遗传信息的过程。

• **变异(variation)**:指亲代与子代之间的表型特征差别,也指亲代与子代之间的遗传物质差异,是生物有机体的属性之一。变异主要可分为两类,可遗传的变异和不可遗传的变异。现代遗传学表明,不可遗传的变异与进化无关,如孩提时的语言;与进化有关的是可遗传的变异,这一变异是由于遗传物质或其表达的改变所致,其方式有突变、重组和表观遗传修饰等。

• **基因(gene)**:指DNA(deoxyribonucleic acid,脱氧核糖核酸)分子上具有特定功能的(或具有一定遗传效应的)核苷酸序列,它既是遗传单位(unit of heredity),也是给细胞发送生化指令指导RNA(ribonucleic acid,核糖核酸)或蛋白质(表现性状的物质)合成的基本单位。

• **遗传信息(genetic information)**:基因中及基因外含有的能在生物世代之间或细胞分裂的细胞到细胞之间,控制生物(或细胞)生长、分化和发育等的信息,如DNA和RNA的碱基排列顺序、空间结构、三联体密码、组蛋白密码及DNA修饰等都是遗传信息。

• **模式生物(model organism)**:是一类为了研究某种特定生物学现象,以期获得对生物界其他生物的普遍认识,而被学术界相关领域广泛采纳为实验和考察分析材料的非人类生物物的泛称。它们易于在实验室保存和繁育。有些生物因为处在进化树中的某个关键位置,因而成为进化生物学的模式生物。遗传学研究常用的模式生物有大肠杆菌(原核生物)、酵母(真菌)、线虫(低等无脊椎动物)、果蝇(昆虫)、斑马鱼(鱼类)、小鼠(哺乳动物)以及被称为“植物果蝇”的拟南芥(植物)等。

• **遗传伦理学(genethics)**:遗传学的迅速发展对社会不断产生一些值得注意和思考的冲击,包括如遗传(基因)工程、转基因食品、克隆技术、基因组计划和基因编辑的伦理挑战、器官移植的伦理困惑、人工生殖的伦理评价及优生选择的伦理争议等生物伦理学(bioethics)问题。用伦理学方法研究和评估由于遗传学发展所产生的伦理问题的学科就叫做遗传伦理学,也称做基因伦理学。

习题思考解答

1. 遗传学研究的内容是什么?为什么要学习遗传学?

【参考答案】 遗传学的中心命题为“基因型+环境=表型”。它是以基因为中心,围绕遗传学中心命题,研究基因和遗传信息的传递、基因的结构、基因的表达、基因的变异、基因的进化及基因的环境响应等问题。现代遗传学的主要分支学科有分子遗传学和表观

遗传学等。

我们学习遗传学的原因主要在于:

(1) 遗传学是生命科学的重要分支学科,是现代生命科学的核心,是生命科学和医学、农学等相关学科的重要基础。

(2) 揭示生命活动的本质和阐明生命起源的机制离不开遗传学。自从1933年摩尔根第一个在遗传学领域获得诺贝尔奖以来,至今已有80多位科学家获得与遗传学研究相关的诺贝尔奖,遗传学的活力和重要性显而易见。

(3) 遗传学与农业密切相关。在过去的100多年中,遗传学是育种工作的重要理论依据。随着遗传学的发展,除了传统的杂交和诱变手段外,新的育种技术日益增多,如细胞工程、基因工程、分子定向进化等。在20世纪20年代,杂种优势就开始应用于玉米育种;我国培育的杂交水稻、小黑麦等大大地提高了产量和品质;雄性不育系、光敏核不育材料及广亲和基因的发现使水稻育种不断有新的突破;在动物育种方面,数量遗传学和群体遗传学为成功地培育出许多家畜、家禽、鱼等优良新品种做出了重要贡献。基因工程技术的发展,更是开辟了遗传学应用于实践的新纪元。

(4) 遗传学与医学有密切的关系。对于临床上生物制药和遗传病的诊断与治疗,遗传学正在迅速地成为其中“核心要素”的角色;基于分子遗传学的基因治疗正在迅速发展;控制遗传病、提高人口素质等,都涉及遗传学;世界卫生组织调查发现,前十大死因中9项与遗传因素相关。

(5) 遗传学在工业、环境保护、国防等方面亦有重要作用。化学工业、食品工业、发酵工业、处理“三废”和控制环境质量等都与遗传学有密切的关系;分子遗传学的研究对防治原子武器、化学武器以及生物武器对人类的损伤也是必不可少的。

(6) 现代遗传学已涉及社会的方方面面,如法律上的亲子鉴定和罪犯查明、考古中的DNA鉴定、体育中的人才选拔等,但由此产生了诸多伦理问题。对这些伦理和法律问题的思考,遗传学知识是必不可少的。

总之,学习遗传学对人们生活质量的提高及人类深入了解、认识并主动适应自然能力的提高是相当重要的。

【解题思路】 对于解答遗传学研究的内容是什么和为什么要学习遗传学,首先要弄清楚什么是遗传学,其主要研究对象是什么,为什么要研究它,应用价值如何。

2. 在遗传学研究中哪些生物体是常用的实验研究对象?

【参考答案】 虽然遗传学对整个生物界的所有生物(包括人)都进行研究,但它作为一门实验科学,实验研究对象的选择对其研究起到了重要的作用。由于杂交是遗传学研究最常用的手段之一,所以生活周期的长短、体形的大小和突变性状获得的难易是选择遗传学研究材料需要考虑的因素。因此,具有小型、易于饲养、生活周期短、繁殖力强、易于发生突变、有较大后代繁殖群体、基因组小或染色体形态易于区分及对复杂的发育过程可用遗传学分析等特征的生物体就比较符合遗传学研究的要求。小型生物占用的空间小、易于饲养、易于统一实验基准,因而像果蝇、线虫、细菌、真菌和拟南芥这类生物就较适合作为基础遗传学原理的研究材料,大肠杆菌和它的噬菌体更是分子遗传学研究中的常用材料,而像狗、猫、兔、猴及果树等的遗传学研究难度则更大。要易于研究生物的遗传与变异,就必须要求生物在每一代都产生大量的后代以便于统计学分析,以及要求生物体的生活周期要短,以便连续

观察多代之间的遗传现象,在这一点上植物、微生物等就比哺乳动物特别是人优越;大的染色体和小的基因组,则有利于染色体畸变的观察、基因定位及分子水平上的遗传研究。随着遗传学基本现象和规律的不断探明,遗传学家逐步将注意力放到发育的控制上,因而现在对用于遗传学研究的生物模型也要求有一定程度的发育复杂性;目前,为了解决人类的疾病与健康问题,遗传学研究的重要落脚点在人类上,因而以人和小鼠(模式生物)为对象的基因组研究和基因功能研究对于遗传学来说尤为重要。

虽然没有一种普遍适用的实验生物,但由于遗传学的发展已经具有相当的历史,对某些生物已经进行了大量的研究,积累了相当的资料并具有丰富的突变体,使用这类生物作为研究对象可使研究者之间更易于交流,如果蝇、玉米等,虽然有比它们繁殖更快、基因组更小的生物,但由于历史原因,它们依然是遗传学研究的好材料,是遗传学研究的模式生物(model organism)。

从上面的分析可知,用于遗传学研究的主要模式生物有大肠杆菌、脉孢霉、酵母、果蝇、线虫、小鼠、拟南芥和玉米等。此外,具有重要经济价值的生物体如水稻、小麦、猪以及具有生物进化意义的一些生物如猴、猩猩、斑马鱼、鸡及蜚螂等也都是遗传学研究所选择的对象。随着遗传学研究的进一步发展,一些新的模式生物也会加入。

【解题思路】 对于该问题可以参考《现代遗传学教程:从基因到表型的剖析》(第3版)(贺竹梅,高等教育出版社,2017)(以下简称《教程》)p9问题精解。解答该问题首先要弄清楚遗传学的学科特点和研究内容,围绕杂交、突变、遗传等遗传学的中心内容进一步分析。

3. 遗传学发展的几个主要阶段和重要事件是什么?

【参考答案】 根据学科发展脉络,一般认为遗传学的研究大致经历了经典遗传学和分子遗传学两个时期。但随着基因组研究的广泛深入,对遗传学的研究模式发生了根本的变化,因此,遗传学的发展阶段也可以分为经典遗传学、分子遗传学和基因组遗传学3个阶段。根据当前学科研究的热度和影响力,表观遗传学在一定范围内也发展到了空前的势头,因此,作为一种探究式的学科历史划分方式,我们也可以认为,遗传学正在开始表观遗传学发展时期。

经典遗传学发展阶段主要指1940年以前的工作。通过对有丝分裂、减数分裂、受精现象以及染色体行为的研究,为遗传学研究提供了有力的证据,开拓了细胞遗传学发展方向。通过细胞遗传学的研究,不仅扩展了对遗传规律的认识,同时加深了对遗传物质基础的理解,使遗传学从只观察研究生物性状外部表现的个体水平进入到细胞水平。这一时期,研究工作的主要特征是从个体水平进展到细胞水平,并建立了遗传的染色体学说。在这一阶段较为突出的工作是建立了遗传学的三大基本定律,即孟德尔定律的重新发现和摩尔根及他的三大弟子A. Sturtevant、C. Bridges、H. J. Muller创立的连锁遗传定律,并证实了基因在染色体上的线性排列。由这三大基本定律所奠定的遗传学被称为经典遗传学(即染色体的基因理论)。在这一阶段,细胞水平的遗传学研究得到大力发展,因此,这一阶段也称为细胞遗传学时期,大致是1910—1940年,即从摩尔根在1910年发表关于果蝇性连锁遗传的成果开始,到1941年G. W. Beadle和E. M. Tatum发表关于脉孢霉的营养缺陷型遗传研究成果为止。

分子遗传学阶段是指从20世纪40年代基因化学本质的确定起,遗传学的研究由细胞水平进入到分子水平。这一阶段有两个主要特征:一是以微生物代替了过去常用的动植物

为主要研究对象,采用生物化学的方法探索遗传物质的本质及其功能;二是从分子水平上确立了基因的本质,包括基因的组织结构与功能、遗传信息的传递、基因的突变、基因的表达与调控等。重大成果有:一基因一酶概念的建立,确立 DNA 是遗传物质,发现 DNA 双螺旋结构,建立乳糖操纵子模型,破译遗传密码,发现跳跃基因、断裂基因等基因结构特点,建立 DNA 重组技术,发明 PCR 技术和基因编辑技术等。在这一时期,基因概念得到极大丰富与发展。在此期间,前期的发展也可以称为微生物遗传学时期,大致是 1940—1960 年,从 1941 年 G. W. Beadle 和 E. M. Tatum 发表关于脉孢霉的营养缺陷型遗传研究成果开始,到 1960—1961 年 F. Jacob 和 J. L. Monod 发表关于大肠杆菌的操纵子学说为止。

基因组遗传学发展阶段主要指自 1990 年人类基因组计划开展以来,在基因组水平上对遗传学开展研究的阶段。这一阶段的主要特征是广泛开展了不同生物的基因组测序和对序列数据的解析,发展了各种组学技术如基因组学、比较基因组学、转录组学、蛋白质组学和代谢物组学等,生物信息学获得飞速发展并被广泛应用以及人类第一次合成生命获得成功等。基因组遗传学的研究注重基因与基因间的相互作用网络 and 不同组织内基因表达的差异,以及不同物种的基因组进化比较等。这一阶段与分子遗传学阶段的主要差别在于,它使人们从基因组的角度认识基因间的网络关系和遗传规律,而不只是认识单个基因的功能。

目前遗传学正处于开始表观遗传学的发展阶段,表观遗传学将着力解决基因的表达调控以及环境因素对遗传的影响。这是分子遗传学高度发展、遗传机制深入解释的研究成果的体现。20 世纪 90 年代随着基因组计划的实施和成就,使得表观遗传学的深入研究得以开始。虽然表观遗传现象早在 20 世纪中期就被发现,但表观遗传学作为一个系统的学科,目前还处于起始阶段。表观遗传学的研究表明,有大量的遗传信息隐藏在 DNA 序列之中或之外,它们调控着基因的表达。表观遗传学的研究将使我们 对基因表达的调控、环境对遗传的影响、老年化和癌症的发生机制及生物进化等复杂的生物学现象有深入的认识,将对遗传的中心法则和基因概念等进一步丰富或完善,使人类能更深入地理解生命的基本特性和更科学地调控生命(如开发新的靶标药物),是遗传学向更高层次的发展。

【解题思路】 任何学科发展阶段的划分都是人为的,只是为了学习的理解和对学科发展的一个总结。遗传学发展阶段的划分也不例外,经典遗传学以三大遗传定律为标志,提出了染色体的基因理论;分子遗传学以 DNA 双螺旋结构的发现为标志,进而深入对基因功能的研究;基因组遗传学以人类基因组计划为标志,着重阐明基因的网络功能。

4. 试述遗传学的地位及其与生命科学其他学科的关系。

【参考答案】 遗传学是现代生命科学的核心。首先,遗传学研究所用的材料遍及整个生物界,具有广泛的代表性,这对于认识生物界的统一性具有重要意义;它所研究的内容——遗传与变异是生命的基本现象,是生物学家关注的重要问题之一。其次,从微生物到人,遗传物质都是核酸,除少数是 RNA 外,绝大多数是 DNA, DNA 构成了基因,遗传密码在整个生物界是通用的,基因的突变、重组机制、基因的表达调控及蛋白质的合成过程等在生物界都没有原则区别,许多重要的与发育相关的基因调控在生物界具有共性,这一切都说明,要揭示生命活动的本质和阐明生命起源的机制都离不开基因,离不开遗传学。第三,遗传学的每一步发展带动其他学科的发展甚至新学科的诞生,如通过对基因分子结构与功能的研究诞生了分子遗传学,对表观遗传现象的深入研究诞生了表观遗传学,基因组遗传学的发展促进了诸如转录组学、蛋白组学、生物信息学等的发展。

遗传学的研究内容涉及生命科学的各个领域甚至包括一些社会科学的领域,其每一步的发展都对生命科学的发展和人类文明的进步起着重要的作用,现代生物学的许多名词都来自于对遗传学的研究。自1933年摩尔根第一个在遗传学领域获得诺贝尔奖以来,至今已有80余位科学家获得与遗传学研究相关的诺贝尔奖。只要你关注那些正在进行的遗传研究,你会发现每天都有新的技术和新的发现,并且这些遗传学新技术和新发现直接或间接地影响着我们当代社会的每一个方面,特别是现代生命科学、农学和医学。现代生物技术的发展如转基因、克隆、基因组计划、干细胞研究、器官移植以及神经科学、洞悉脑的工作原理、衰老与死亡及癌症防治等的研究,都与遗传学特别是分子遗传学和表观遗传学有密切的关系。总而言之,现代遗传学影响着现代生命科学的每一门学科并且带动其他学科的发展。

【解题思路】 从遗传学与其他学科的共性、遗传学研究的结果对其他学科发展的影响、遗传学自身的影响力等几个方面进行阐述。

5. 为什么说遗传学是生命科学的基础学科和带头学科?

【参考答案】 基因是生物体一代一代相传的基本物质,它是决定生物性状的本质。DNA构成了基因,从微生物到人,遗传物质都是核酸,除少数是RNA外,绝大多数是DNA,要揭示生命活动的本质和阐明生命起源的机制都不能离开基因,都离不开遗传学,特别是在当今以序列为基础的生命科学研究中,DNA序列的研究非常重要。遗传密码在整个生物界大多是通用的,基因的突变、重组机制、DNA修饰及蛋白质合成过程等在生物界都没有原则区别。这一切就奠定了以基因为中心的遗传学研究的基础地位。并且随着分子生物学的发展,细胞生物学、生物化学、发育生物学等同遗传学在逐步趋于同化,对于细胞水平和分子水平上的研究,都要从基因结构与功能及其活动中寻找答案,遗传学的发展引发了各种组学技术的发展。现代生物技术如转基因技术、基因编辑技术等的发展也都离不开遗传学的基本原理指导。由此可见,遗传学确实是生命科学的基础和带头学科。

【解题思路】 可参考上一题,从遗传学与其他学科的共性、遗传学研究的结果对其他学科发展的影响、遗传学自身的影响力等几个方面进行阐述。

6. 遗传学的应用前景如何?

【参考答案】 遗传学是生命科学的基础学科和带头学科,对生命科学的基础研究起着重要的作用,同时遗传学也有着广阔的应用前景。

(1) 遗传学与微生物学、生物化学、细胞生物学、发育生物学、进化生物学、化学、物理学和数学等学科相互交叉,是以基因为中心研究遗传机制及遗传物质对代谢过程调控的学科,它在生命科学、农学和医学等基础研究中有着重要的作用。

(2) 遗传学是在育种实践的基础上发展起来的,随着遗传学理论研究的深入,育种手段便随着对遗传和变异本质的深入了解而增加,诸如杂交、诱变、细胞工程、基因工程及分子定向进化等。转基因技术、遗传标记、基因图谱的构建、基因图谱与QTL定位及基因组分析等在动物、植物、微生物育种中已得到广泛应用;转基因作物的应用被称为第二次绿色革命,对于农业的影响将是巨大的。

(3) 遗传学与医学密切相关,尤其是在疾病诊断与治疗方面有良好的应用前景。许多重大人类疾病如肿瘤、心血管疾病、遗传病和某些病毒感染(如艾滋病、埃博拉病毒、SARS、禽流感和疯牛病等)等的机制认识和防治策略发展与遗传学有密切的关系。病原感染虽不

是人类自身的基因所引起,但要想获得有效的防治方法,必须首先搞清这些病原基因组的结构、基因组的复制和表达规律以及基因组的进化和传播规律,从而针对性地制定防治方法。目前人类已经发现数千种遗传病,而如何控制遗传病,提高人口素质,这就必然要涉及遗传学,以遗传学为基础的优生(healthy birth)在人类社会中起到了重要作用。基因检测可为疾病的诊断、治疗和预防提供客观依据。基因治疗可以用正常基因替换缺陷的基因,从而治疗遗传性疾病。基于药物遗传学的个体对药物敏感性差异的研究将导致医学的革命。通过基因工程途径可大量生产具有医用价值的多肽和蛋白质分子。这些都展示了遗传学在医学上无穷的应用前景。

(4) 遗传学研究对于防治原子武器、化学武器以及生物武器对人类的损伤也是必不可少的,生物制药、化学工业、食品工业、发酵工业、种子纯度和真伪鉴定、环境保护及垃圾处理等都与遗传学有密切关系,同时,遗传学已涉及社会的方方面面,如法律上的亲子鉴定和罪犯查明、考古中的 DNA 鉴定,等等。

总之,遗传学不仅在生物学、医学、农学的基础研究中有重要的价值,同时它已影响到我们生活的许多方面,有着广阔的实际应用前景。

【解题思路】 在了解了遗传学在生命科学中的地位及其对人类社会的影响后,可从遗传学对基础研究的作用,对医学、农业、工业和社会的影响几个方面进行分析。

7. 你认为遗传学在 21 世纪会有哪些重要发展?

【参考答案】 20 世纪遗传学发展取得了巨大成就,如遗传基本定律的发现、基因化学本质的阐明、基因结构与功能的分析、中心法则的不断完善、基因工程的发展、基因组测序、分子进化及表观遗传学诞生等,这些都为 21 世纪遗传学的发展打下了良好的基础。在此基础上,21 世纪生命科学将在一定程度上取得主导自然科学各学科发展的地位,同时,遗传学仍将在生命科学中占有主导地位。遗传学在深度和广度上将取得更快的发展,特别是在表观遗传学研究领域将取得更大的突破,并与其他学科特别是信息科学等形成更多新的交叉点和生长点。在应用方面,以遗传学为基础发展起来的生物技术将会有长足的发展,从而促进农业、工业和医学的进一步发展。

基因组测序将更加广泛和普遍,在此背景下,将可能同时测定成百上千个基因的表达水平,从而促进基因表达的调控网络研究将更加深入。20 世纪的遗传学研究水平是从整体过渡到细胞再到分子,21 世纪的遗传学研究将会把多个水平的研究结合到细胞及整体生物学上。

遗传学的中心命题“基因型 + 环境 = 表型”的研究将更加深入,环境对基因表达及表型的影响将会获得更加深刻的认识。

医学遗传学、医药生物学、药物基因组学和传统医学技术结合,将会使人类逐步克服包括心血管病、肿瘤、传染病和遗传病等在内的人类疾病杀手及许多疑难杂症。

现在有越来越多的迹象表明,以遗传学为基础发展起来的生物技术正处于浩浩荡荡的新发明浪潮的初期,分子遗传学和生物技术发明创造高潮要持续 21 世纪的很长一段时期,并对医疗、农业和环保产生革命性的影响。

【解题思路】 在了解 20 世纪遗传学发展成就的基础上,从遗传学发展的趋势及其应用前景进行分析。仍在继续 20 世纪研究如基因组研究、表观遗传学研究、人类疾病机制认识及生物技术应用等将会是遗传学在 21 世纪取得突破的地方。

8. 为什么遗传学研究中有那么多科学家获得诺贝尔奖?

【参考答案】 自1933年摩尔根第一个在遗传学领域获得诺贝尔奖以来,至今已有超过80位科学家获得与遗传学研究相关的诺贝尔奖,与其他学科相比,在遗传学研究中获得诺贝尔奖的科学家人数是较为集中的,分析起来有以下几方面的原因:

(1) 遗传和变异是生物学家历来感兴趣的研究领域,其机制相当复杂,且仍有许多问题尚未得到解决,因此,其中蕴含有更多的机会,遗传学的巨大机会吸引了无数的科学家为之奋斗。

(2) 从微生物到人,遗传物质、遗传密码在整个生物界大多通用,基因突变、重组机制、基因表达调控、蛋白质合成过程在生物界没有原则区别,这一切都说明,要揭示生命活动的本质和阐明生命起源的机制都离不开对基因的研究,离不开遗传学。随着分子生物学的发展,细胞生物学、生物化学、发育生物学等同遗传学在逐步趋于同化,对于细胞水平和分子水平上的研究,都要从基因结构与功能及其活动中寻找答案,因此,遗传学就成了非常活跃的学科。

(3) 遗传学与微生物学、生物化学、细胞生物学、发育生物学、进化生物学、化学、物理学和数学等学科相互交叉,以基因为中心的遗传机制及遗传物质对代谢过程调控的遗传学研究,在生命科学和医学基础研究中有着重要的作用。

同样由于众多科学家在遗传学领域的重要贡献,也促进了遗传学的发展,可以预见,在将来还会有更多的科学家在遗传学研究领域获得诺贝尔奖。

【解题思路】 遗传学研究领域是广大科学家感兴趣的,遗传学领域还有许多待解决的问题,同时遗传学是多学科交叉融会的中心。

9. 请思考模式生物与人类疾病研究的关系。

【参考答案】 模式生物(model organism)是一类为了研究某种特定生物学现象,以期获得对生物界其他生物的普遍认识,而被学术界相关领域广泛采纳为实验和考察分析材料的各种生物的泛称。遗传学相关研究中之所以遴选出模式生物,是由于基因的进化保守性以及遗传密码的通用性,从一种实验生物得到的有关基因性质或功能信息往往也适用于其他生物,可以帮助人们在一定程度、一定范围理解生命世界的一般规律。然而,由于模式生物各具特点,随着科学家对不同领域的深入研究,所采用的模式生物也有所不同。常用的模式生物有大肠杆菌(原核生物)、酵母(真菌)、线虫(低等无脊椎动物)、果蝇(昆虫)、斑马鱼(鱼类)、小鼠(哺乳动物)以及被称为“植物果蝇”的拟南芥等。

在20世纪最初20年乃至19世纪的下半叶,科学家就发现研究的关注焦点往往集中在相对简单的生物上时,发育等现象中的难题就可以部分破解或完全破解。孟德尔(G. J. Mendel)之采用豌豆,摩尔根(T. H. Morgan)之采用果蝇对遗传学的开创性研究,都是早期“塑造”模式生物的典范。可以说,遗传学三大定律的诞生正是基于对模式生物的研究。由于遗传病或遗传相关性疾病在疾病中占很大份额,模式生物在人类疾病研究中所扮演角色的重要性显而易见。下面介绍6种常用于人类疾病研究的模式生物。

小鼠(*Mus musculus*)是解析人类基因功能和研究人类疾病的最重要模式生物之一,也是进行新药研发、新疗法探索的良好助手。小鼠在解剖学、生理学水平上及胚胎发育过程与人类相似,人类99%的编码基因都可以在小鼠基因组中找到对应的同源基因,两物种间的序列同源性高达80%以上。通过长期的科学研究,人们已经积累了非常多的遗传资源,自发或诱