

遗传学入门

山西人民出版社

遗传学入门

高仁恒

*

山西人民出版社出版 (太原井州北路十一号)

山西省新华书店发行 山西省七二五厂印刷

*

开本: $787 \times 1092 \frac{1}{32}$ 印张: 6.75 字数: 140 千字

1984年3月第1版 1984年3月第1次印刷

印数: 1—5,500册

*

书号: 13088·33 定价: 0.62元

目 录

第一章 绪 言

一、遗传、变异、遗传学	(1)
二、历史的回顾	(2)
(一) 孟德尔以前的时期	(3)
(二) 孟德尔——摩尔根经典遗传学时期	(5)
(三) 遗传机制阐明的生化遗传学和分子遗传学 时期	(7)
三、细胞	(12)
(一) 细胞的发现和细胞学说	(12)
(二) 细胞的构造	(14)
四、染色体	(22)
五、细胞的分裂	(28)
(一) 无丝分裂	(28)
(二) 有丝分裂	(28)
(三) 减数分裂	(31)

第二章 遗传的基本规律

一、分离规律	(37)
(一) 单位性状和相对性状	(37)
(二) 孟德尔的豌豆杂交试验	(38)
(三) 分离现象的解释	(40)
(四) 分离规律的验证	(43)
(五) 基因型与表现型	(46)

(六) 显性的相对性.....	(49)
(七) 分离规律的表现形式.....	(51)
(八) 分离规律的应用.....	(52)
二、自由组合规律	(54)
(一) 两对相对性状的遗传.....	(54)
(二) 自由组合现象的解释.....	(55)
(三) 自由组合规律的验证.....	(56)
(四) 多对相对性状杂种的遗传.....	(59)
(五) 自由组合规律的应用.....	(59)
(六) 基因的相互作用和多效性.....	(63)
三、连锁和互换规律	(66)
(一) 性状完全连锁遗传实验.....	(66)
(二) 性状不完全连锁遗传实验.....	(68)
(三) 连锁和互换规律的应用.....	(73)
(四) 三大遗传规律的区别和联系.....	(74)
四、性别决定和伴性遗传	(75)
第三章 遗传物质的分子基础	
一、核酸是遗传变异的物质基础	(92)
(一) 细菌的转化实验.....	(92)
(二) 噬菌体的感染实验.....	(95)
(三) 烟草花叶病毒的拆开和重建实验.....	(99)
二、核酸分子的结构和复制	(102)
(一) 核酸及其分布.....	(102)
(二) DNA分子结构模型.....	(105)
(三) DNA的复制.....	(110)
(四) DNA半保留复制方式的证明.....	(111)
(五) RNA分子的结构及复制.....	(113)
(六) 基因对性状的控制.....	(115)

第四章 细胞质遗传

- 一、细胞质遗传的概念和特点 (126)
- 二、细胞质遗传的实例 (129)
 - (一) 果蝇对CO₂敏感性的遗传..... (129)
 - (二) 酵母菌小菌落的遗传..... (130)
 - (三) 质粒的遗传..... (132)
- 三、细胞质基因与细胞核基因的关系 (132)
- 四、细胞质遗传在育种上的应用 (134)

第五章 生物的变异

- 一、基因突变 (140)
 - (一) 基因突变的概述..... (140)
 - (二) 基因突变的原因..... (146)
- 二、染色体变异 (159)
 - (一) 染色体结构的改变..... (159)
 - (二) 染色体数目的变异..... (163)

第六章 分子生物学

- 一、分子生物学 (177)
- 二、分子遗传学 (177)
- 三、遗传工程 (178)
 - (一) 基因工程..... (178)
 - (二) 细胞工程..... (196)

参考书目..... (208)

第一章 绪 言

一、遗传、变异、遗传学

我们经常可以听到“种瓜得瓜、种豆得豆”，和“一树结果，有酸有甜”这样两句话，第一句话说的是遗传现象，正如人生人、兔生兔；鱼、鸟产的卵和蛋，能分别孵出小鱼和小鸟那样，都是尽人皆知的遗传事例。所谓遗传就是指亲属间的个体相像性，或子代在某些性状方面与亲代的类似现象。而第二句话说的是变异现象，如同俗话说“一母生九子，九子各别”一样，都是尽人皆知的变异事例。所谓变异是指亲代和子代之间，或子代各个体之间，在某些性状方面存在的差异。不仅一母所生的子女间有差别，就是一母所生的双胞胎（同卵双生或异卵双生），其差异也是能够察觉的。遗传和变异是生物界普遍存在的生命现象，也是生命活动的基本特征之一。我们可以把遗传和变异看做是一对矛盾，它们相互依存，相互制约，相互促进，彼此发展着。遗传特性有其保守的一面，它使生物有机体的特性不断地传递给后代；而变异特性又促使生物有机体不断产生新的性状，以适应新的环境条件，从而打破遗传的保守性。变异的逐代积累，又转变为新的遗传特性传给后代，又转化为保守的方面。可以这

样说：“变异是绝对的、适应的、发展的；遗传是相对的、保守的。”由于生物具有变异性，才能适应变化了的环境并产生新的遗传性状；由于自然选择，使物种进化；由于人工选择，使禽、畜由野生经驯化成为家养，才能不断选育出新的品种；更由于生物具有遗传性，才能把有利于生物有机体生存的变异逐代相传，有利于人类的品种的新性状得以累积，保持物种的相对稳定。只有遗传和变异两者的对立统一，相反相成，才能促进生物的进化与发展。

研究生物遗传和变异的科学称为遗传学。它是生物学的一个重要分支学科。遗传学是和其它科学的发展相互重叠、相互渗透和相互促进的。遗传学采用数学、化学、物理学、社会学，以及许多生物科学的分支学科如细胞学、微生物学、生物化学、生态学、人类学等的新理论、新技术、新方法和新的成就，使遗传学由经典的遗传学，逐渐向细胞遗传学、染色体遗传学、分子遗传学和遗传工程的方向发展，由宏观向微观，由细胞水平向分子水平进行探索。遗传学的研究成果也被广泛应用到工业、农业和医药卫生科学方面，对认识自然，改造世界，推动国民经济事业的发展，为人类健康事业和整个人类社会的进步作出贡献。

二、历史的回顾

遗传学的发展，经历了漫长的历史，可以划分为三个阶段：孟德尔以前时期、孟德尔——摩尔根经典遗传学时期、遗传机制阐明的生化遗传学和分子遗传学时期。

(一) 孟德尔以前的时期

1. 古希腊时代(公元前五——三世纪)

古代哲学家们对遗传现象作过种种推测, 提出过各种假说。如象毕达格拉斯(Pythagoras, B. C. 582—497)曾推测人类生命起源于两性亲代体内的液体或精液。亚里士多德(Aristotle, B. C. 384—322)假定精液是净化的血液, 把血液认作是遗传的要素。

2. 十七世纪至十九世纪

无数细胞学家、植物学家和遗传学家, 通过详细的实验观察, 提出无数实例, 阐述生物的细胞学和遗传学方面的理论, 驳斥古代错误的假说, 为遗传学的创建奠定了坚实的科学基础。

在细胞学方面值得重视的科学家和研究工作有: 1665年英国物理学家胡克(Hooke, R. 1635—1703)发现第一个植物细胞; 1677年荷兰生物学家列文虎克(Leeuwenhoek, A. van. 1632—1723)观察并描述了动物和人的精子; 1827年苏联胚胎学家柏尔(Baer, K. E. van. 1792—1876)观察并记述了哺乳动物的卵; 1838—1839年德国植物学家施莱登(Schleiden, M. J. 1804—1881)和生理学家施旺(Schwann, T. 1810—1882)创立了细胞学说; 1858年德国病理学家微尔和(Virchow, R. 1821—1902)提出“一切细胞来自细胞”的著名论断; 1875年德国胚胎学家赫德维希(Hertwig, O. 1849—1922)、1876年波兰植物学家施特拉斯布格(Strasburgèr, E. A. 1844—1912)

分别证实动物的受精和植物的授粉，同样是来自两个亲本（亲代）的性细胞中细胞核的融合过程。施特拉斯布格还在同年发现植物中的有丝分裂，1888年又发现减数分裂；德国解剖学家费勒明（Flemming, W. 1843—1905）在1879年发现动物中的有丝分裂；比利时细胞学家贝内登（Beneden, E. van. 1809—1894）在1883年发现动物中的减数分裂。早在1848年，霍夫迈斯特（Hofmeister）在紫鸭跖草的花粉母细胞中就看到核的消失和球状小体的出现，但他没有给以新的名称，直到1888年才由沃尔德耶（Waldeyer）把染色小体命名为“染色体”。到十九世纪，所有细胞学的奠基的发明和发现都已完成。

在植物杂交方面：1694年德国植物学家堪莫尔阿瑞斯（Camerarius, R. J. 1665—1721）曾用人工授粉的实验方法，证实植物有性别的存在；1760年瑞典植物学家林奈（Linnaeus, C. 1707—1778）、1761—1798年林奈同他的学生德国植物学家库鲁勒特（Kölreuter, J. G. 1733—1806）对无数植物的种和变种之间进行过杂交实验，证明变种间杂交，无论正交还是反交，杂种后代表现相同；1797年英国园艺学家奈特（Knight, T. 1759—1838）开始做灰色和白色豌豆的杂交实验，发现子一代全为灰色豌豆，自花授粉后在子二代中灰、白两色豌豆又重新出现。还有许多植物遗传学工作者，在进行植物杂交实验过程中，发现杂种后代的性状是介于亲本间的中间型。

在遗传的其它理论方面：1809年法国生物学家拉马克（Lamarck, J. B. de Monet. 1744—1829），在他发表的《动物哲学》（1809）著作中提出了两项法则即器官的

用进废退和获得性遗传。英国进化论创始者达尔文 (Darwin, Charles, 1809—1882) 于1859年发表了《物种起源》。1868年在《动、植物在家养下的变异》著述的附录中提出了“泛生论”，支持拉马克的获得性遗传理论。但他所假设的“泛生粒”（或泛子）未被细胞学者证实。

德国医生魏斯曼 (Weismann, A. 1834—1914) 于1883—1893年提出“种质论”，反驳拉马克的理论。指出“种质”保证着世代间连续的遗传，不受环境影响；而“体质”虽由“种质”产生，反过来保护“种质”，环境变化只影响“体质”，但不能遗传给后代，使人们对遗传和不遗传的变异有了较深刻的认识。魏斯曼的论点有正确的一面，但也有片面或绝对化的缺陷。

（二）孟德尔——摩尔根经典遗传学时期

1. 孟德尔的贡献——遗传学的诞生

奥国的僧侣、植物学家孟德尔 (Mendel, G. J. 1822—1884) 根据前人的工作成就并结合自己的八年 (1856—1863) 的豌豆杂交实验，提出了著名的孟德尔遗传法则——“遗传因子”的分离和自由组合两条规律。1886年发表《植物杂交实验》论著，但当时未被科学界所重视。直到他死后十六年即1900年，三位植物学家、遗传学家——荷兰的狄·弗瑞斯 (de Vries, H. 1848—1935)、德国的柯伦斯 (Correns, K. 1864—1933) 和奥国的切尔迈克 (Tschermak, van, S. E. 1871—1962)，在不同的国家，用各自的植物杂交实验得到与孟德尔最初发现的类同的遗传规律，并在重新发现孟德尔的重要论文后，便把1900年作为

遗传学诞生年，同时，确认孟德尔是遗传学的鼻祖。

2. 孟德尔遗传学创建后的十年（1900——1910）

在遗传学诞生后的十年中，各国生物学家和遗传学家进行了各种动植物杂交实验，进一步证实了孟德尔遗传法则。并使这个法则得到巩固、充实和发展。其中，美国生物学家贝特森(Bateson, W. 1861——1926)最先采用遗传学(Genetics)命名研究遗传规律的生物分支学科。1902年翻译了孟德尔的专著并广为传播。他还创造了杂合子和纯合子的词汇，发现了基因的相互作用。丹麦的植物遗传学家约翰逊(Johannsen, W. L. 1857——1927)倡导“纯系学说”，并使用“基因型”和“表现型”两个词汇，把孟德尔法则中提到的“遗传因子”命名为“基因”(1909年)。美国遗传学家萨顿(Sutton, W. S. 1877——1916)和德国生物学家博韦里(Boveri, T. 1862——1915)，先后在1903——1904年发现：在减数分裂过程中染色体的行为和孟德尔法则中提出的“遗传因子”(即基因)的分离和自由组合过程中的行为具有平行性。这种把染色体视为“遗传因子”(即基因)载体的假说称为萨顿——博韦里染色体假说，用此假说可以圆满解释孟德尔的两项遗传法则。

3. 摩尔根基因理论的发展（1910——1939）

早在1906年，贝特森和庞尼特(Punnett, R. C. 1875——1967)在利用家禽和香豌豆进行遗传规律杂交实验研究中，即发现了不符合孟德尔自由组合法则的连锁遗传现象。美国遗传学家摩尔根(Morgan, T. H. 1866——1945)自1910年开始和他的学生们[斯特提温特(Sturtevant, A. H. 1891——1970)、布里吉斯(Bridges, C. B. 1889—

1938) 和缪勒(Müller, H. J. 1890——1967)]以果蝇为实验材料,进行了大量的遗传实验,取得了巨大突破。发现果蝇白眼性状的遗传方式,从而第一次把一个特定基因与一个特定染色体联系起来。在发现伴性遗传后,确定其基因是连锁的;并指出基因的行为和性染色体的行为完全平行;证实了基因在染色体上呈直线排列的法则;发展了染色体的特殊基因图技术;证明基因的互换机制。1926年发表《基因论》专著,把孟德尔遗传法则发展到日臻完善的地步;补充了第三条法则——基因的连锁和互换法则,使经典的遗传学理论形成。摩尔根由于在染色体遗传传递功能方面做出的杰出贡献,成为第一个获得诺贝尔生理学——医学奖金的遗传学家(1933年)。他的学生缪勒,也由于采用X射线处理果蝇,加速基因突变的频率(1927年),在1946年获得诺贝尔生理学——医学奖金。

(三) 遗传机制阐明的生化遗传学和分子遗传学时期

1. 遗传物质的鉴定

采用微生物作为遗传研究的实验材料比果蝇更为优越,它世代周期短,营养要求简单,易于人工控制,结构简单,性状多样,易于分析。在阐明遗传机制时,微生物学家、生物化学和有机化学方面的科学家起了巨大的作用,把遗传学逐步推向分子水平。

1941年美国遗传学家毕德爾(Beadle, G.W. 1903—)和生物化学家塔特姆(Tatum, E. L. 1909——1975)用X射线处置链孢霉的分生孢子,得到预期的营养缺陷型。在基因作用机制的研究方面证明酶的生成受遗传的控制,提

出了“一个基因一种酶”的理论，开辟了生化遗传学的研究新领域。1943年美国科学家德尔布吕克(Delbruck, M. 1906——1981)和劳瑞亚(Luria, S. E. 1912——)共同研究大肠杆菌及其噬菌体，发现了大肠杆菌的突变型。其后美国莱德伯格(Lederberg, J. 1925——)又发现大肠杆菌的其它突变型。1944年美国细菌学家艾弗里(Avery, O. T. 1877——1955)及其同事们，从肺炎双球菌的转化试验中发现了“转化因子”——脱氧核糖核酸(DNA)，第一次证明DNA是遗传信息的载体，动摇了认为蛋白质是遗传物质的错误观念，推动了对DNA分子结构的研究。1946年莱德伯格等又分别发现了噬菌体和大肠杆菌的基因重组现象，证明微生物遗传遵循孟德尔遗传法则。1952年当美国生物学家赫尔希(Hershey, A. D. 1908——)和蔡斯(Chase, M. C.)用同位素标记大肠杆菌噬菌体，证明噬菌体中的DNA是遗传物质，具有全部信息传递功能时，艾弗里的论点被公认了。在上述的科学家中，毕德尔、塔特姆和莱德伯格共同获得1958年诺贝尔生理学——医学奖金。德尔布吕克、赫尔希和劳瑞亚由于对病毒和病毒性疾病的发现共同获得1969年诺贝尔生理学——医学奖金。

2. 分子遗传学的建立

由于冷冻超速离心机的分离手段、微量分析的纸层析、凝胶电泳以及各种物理分析仪器和X——射线衍射分析立体机构方法逐渐成熟，使分离提纯蛋白质和核酸，进而研究和比较它们的精确立体结构成为可能，使遗传物质——DNA的结构研究得到突破。美国遗传学家华生(Watson, J. D. 1928——)、英国生物物理学家克里克(Crick, F. H. C.

1916——)和英国的生物物理学家威尔金斯(Wilkins, M. 1916——)采用X射线衍射技术,确定了DNA的双螺旋分子结构模型,开创了分子遗传学新领域;美国生物化学家考恩伯格(Kornberg, A. 1918——)和欧绸亚(Ochoa, S. 1905——)1957年在试管中人工合成多核苷酸;美国生物化学家梅塞尔森(Meselson, M. S. 1930——)和遗传学家斯塔勒(Stahl, F. W. 1929——)采用放射性同位素与梯度离心法分析了DNA的复制过程,证明了DNA的半保留复制;英国生物化学家桑格(Sanger, F. 1918——)1956年第一次阐明一种蛋白质——胰岛素的全部氨基酸序列;1958年克里克提出了中心法则,指出生物有机体的遗传信息是由DNA→RNA→蛋白质表现出来的;1961年美国生物学家尼伦伯格(Nirenberg, M. 1927——)通过对RNA的研究,确定苯丙氨酸的密码,打开遗传密码的大门;美国生物化学家欧绸亚和科拉纳(Khorana, H. G. 1920——)以及霍里(Holley, R. W. 1922——)发现三体遗传密码确定了遗传密码表,这是分子遗传学的重大突破,从分子水平论证了生命有机界的统一;法国生物学家雅各布(Jacob, F. 1920——)法国化学家莫诺(Monod, J. 1910—1976)于1961年发现遗传信息从基因向蛋白质(酶)合成的位置转移的机制,证实mRNA(信使核糖核酸)的存在,提出操纵子学说和大肠杆菌操纵子模型,阐明了原核基因表达的调控机制;法国生物学家洛夫(Lwoff, A. 1902——)论证了病毒的DNA,感染后进入到细菌染色体并与之结合成原噬菌体,把带有噬菌体并能使其它细菌裂解的细菌称之为溶原性细菌。各国科学家正进一步揭示真核细胞中信息传递的调

控机制，微生物遗传学已成为遗传学的一个重要分支学科，同时进一步开创了遗传工程这一崭新的重要分支学科领域。在上述科学家中，桑格获1958年诺贝尔化学奖金；考恩伯格和欧绸亚获1959年诺贝尔生理学——医学奖金；华生、克里克和威尔金斯获1962年诺贝尔生理学——医学奖金；雅各布、莫诺和洛夫获1965年诺贝尔生理学——医学奖金；尼伦伯格、科拉纳和霍里，因各自对遗传学的贡献共同获得1968年诺贝尔生理学——医学奖金。

3. 遗传工程的创建

自七十年代初开始，遗传工程这一遗传学的重要领域被开拓出来，进入了人工合成基因的时代，利用细胞融合等细胞工程、染色体工程和基因工程的新技术，朝定向地改造生物的遗传结构的新水平迈进。值得提到的科学家及工作有：1970年美国科学家梯明 (Temin, H. M. 1934——) 和水谷 (Mizutani, S.)，以及巴梯摩尔 (Baltimore, D. 1938——) 发现和分离出反向转录酶；1972年美国巴梯摩尔、斯别戈尔曼 (Spiegelman, S.S.) 和列捷尔 (Razzell, W.E.) 三个实验室几乎同时利用转录酶合成了家兔和人的血红蛋白组成成分的珠蛋白的互补DNA(cDNA)，这是第一批在试管中获得真核类基因的开端，这种方法被广泛用于基因工程；1970——1976年美国科拉纳成功地合成了在细胞中有表达功能的人工基因——大肠杆菌酪氨酸基因，为基因工程提供了一个有力的手段；1972——1973年间，以美国科学家科恩 (Cohen, S. N. 1936——) 为首的实验室，在试管中将大肠杆菌中的两个不同质粒 (分别带有抗四环素和抗链霉素的遗传信息) 重组到一起，然后将它们转导到大肠杆菌

中，并能表达出双亲质粒的两种遗传信息。1974年又成功地将非洲爪蟾决定rRNA的结构基因，与大肠杆菌重组到一起，并引入到大肠杆菌中去，结果发现爪蟾的rRNA基因在细菌中可以复制和表达，产生与爪蟾rRNA完全一样的RNA。在基因的切断和缝合方面的重要工具酶——限制性内切酶的发现和将其用于遗传工程方面并作出贡献的科学家当推瑞士科学家阿尔伯（Arber, W. 1929——）、美国的史密斯（Smith, H. O. 1931——）和内森斯（Nathans, D. 1928——）；1977年美国化学家板仓（Itakura, K.）和分子遗传学家博耶（Boyer, H. W. 1937——）等人用基因工程的方法，使大肠杆菌产生出人的下丘脑中分泌出来的一种激素——生长激素抑制因子，这是在真核类能把目的基因转移到原核类上，并能表达出来的一个实例；最近美国生物化学家吉尔伯特（Gilbert, W. 1934——）及其同事们，应用重组DNA技术已成功地使大肠杆菌生产出胰岛素来；美国科学家查卡拉巴尔泰（Chakrabarty, A. M.）用遗传工程的方法培育成一种能同时降解四种烃类的恶性假单孢菌——“超级细菌”；1977年英国的桑格又测定了 ϕ X174噬菌体的全部5400个核苷酸的序列，这项研究对证实遗传密码的含义，对研究基因控制蛋白质的生物合成，以及整个分子生物学研究都提供了最基本的条件；另外吉尔伯特、美国生物化学家伯格（Berg, P. 1928——）分别对发展核酸序列的各种技术和发展核酸与遗传操纵方面的研究也作出了卓越贡献。在上述的科学家中，获得诺贝尔生理学——医学奖金的有：梯明、巴梯摩尔和德勒贝考（Dulbecco, R. 1914——）（1975年度）；阿尔伯、史密斯和内森斯（1978年度）；获得诺贝尔化学奖金的是桑

格、吉尔伯特和伯格（1980年度）。

综观遗传学发展的历史，可以看出学科间的相互协作，互相渗透，彼此促进与发展已成为当前分子遗传学这一分支学科的特色，遗传学已走到其它生物学科分支的最前列。生物学的革命也和生化遗传学、微生物遗传学、分子遗传学，特别是遗传工程的研究成果分不开。仅诺贝尔奖金获得者就有三十名以上，居各基础学科之冠。遗传学——特别是分子遗传学的成就已逐步应用到工、农、医及环境科学方面，各个分子水平的边缘学科也在相继产生。展望未来，遗传学将在自然科学和应用科学之间架起连接的钢桥，为造福人类、征服自然做出更大的贡献。

三、细 胞

（一）细胞的发现和细胞学说

细胞的发现与显微镜的制作有密切的关系。因为一般细胞的直径都在10—100微米(μ)之间，大都需借助于光学显微镜。第一个发现植物细胞的是英国人胡克（Hooke, R. 1635——1703）他在1665年用自制的显微镜观察了软木（栎树皮）及其它植物组织，发现其中有许多小室，状如蜂窝，就称作“细胞”（Cell）（原意小室）。实际上，他在软木组织中所看到的仅是死细胞的细胞壁。随后陆续有学者在不同的生物有机体中也看到了细胞，并发现了细胞核和内含物等结构，细胞的基本结构便发现了。

细胞是生物有机体的基本单位。它不仅是生物有机体的