

425

Q7-43
F-66

全国高等医药院校教材

供七年制临床医学等专业用

医学分子生物学

主编 冯作化

编者 (以姓氏笔画为序)

马文丽 (第一军医大学)

王丽颖 (吉林大学白求恩医学部)

毛积芳 (第二军医大学)

白 怀 (四川大学华西医学中心)

冯作化 (华中科技大学同济医学院)

伍欣星 (武汉大学医学院)

刘贤锡 (山东大学医学院)

朱振宇 (中山医科大学)

张 学 (中国医科大学)

屈 伸 (华中科技大学同济医学院)

药立波 (第四军医大学)

胡维新 (中南大学湘雅医学院)

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目(CIP)数据

医学分子生物学/冯作化 主编. - 北京:
人民卫生出版社, 2001
ISBN 7-117-04066-1

I. 医… II. 冯… III. 医药学: 分子生物学-医学院校-教材 IV. R318

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2001) 第 035893 号

医学分子生物学

主 编: 冯作化
出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 67616688)
地 址: (100078) 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼
网 址: <http://www.pmph.com>
E-mail: pmph@pmph.com
印 刷: 北京市安泰印刷厂
经 销: 新华书店
开 本: 850×1168 1/16 印张: 20.25
字 数: 413 千字
版 次: 2001年9月第1版 2001年9月第1版第1次印刷
印 数: 00 001—20 050
标准书号: ISBN 7-117-04066-1/R·4067
定 价: 23.50 元

著作权所有, 请勿擅自用本书制作各类出版物, 违者必究
(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

全国高等医药院校七年制临床医学专业教材

出版说明

为了培养我国社会主义现代化建设实际需要的德、智、体全面发展的高级人才，国家教育部经过调查研究和反复论证，决定从1988年起在全国部分高等医药院校试办七年制临床医学专业（以下简称七年制）。经过十几年的探索与实践，通过毕业生质量的评估检查，广大用人单位和专家对这一学制教育作出了充分的肯定。根据教育部的有关精神，为满足医疗卫生机构对高层次医学专门人才的需求，七年制教育的办学规模将进一步扩大，招生人数将逐步增多。

在教学实践中广大师生感到编写一套较规范的七年制教材时机已经成熟，迫切需要组织编写一套能反映我国七年制教育特色的教材。为此，在教育部高教司和卫生部科教司的具体指导下，全国高等医药教材建设研究会决定组织全国办七年制教育学校的有关专家教授共同进行编写，编写的主要原则和基本要求为：符合七年制的培养目标，与21世纪教学内容改革相适应，以满足大部分七年制院校的实际需要，并逐步提高与完善。教材编写仍然要体现三基（基础理论、基本知识、基本技能）、五性（思想性、科学性、先进性、启发性、适用性）；要在五年制教材的基础上突出“新”、“深”、“精”；要有助于培养学生的临床实践和创新思维；教材编写要注重启发式，并注意全套教材的整体优化。

本套教材共有47种，新编29种，全套教材中有26种为五、七年制共用教材。

七年制教材目录

必修课教材

- | | |
|----------------|----------------|
| △1.《医用高等数学》第三版 | 主编 张选群 |
| △2.《医学物理学》第五版 | 主编 胡新珉 |
| △3.《基础化学》第五版 | 主编 魏祖期 副主编 祁嘉义 |
| △4.《有机化学》第五版 | 主编 吕以仙 副主编 陆阳 |
| △5.《医学生物学》第五版 | 主编 左伋 |
| △6.《系统解剖学》第五版 | 主编 柏树令 副主编 应大君 |

- | | | | |
|-------------------|----|-----|-------------|
| 7. 《局部解剖学》 | | 主编 | 王怀经 |
| 8. 《组织学与胚胎学》 | 主编 | 高英茂 | 副主编 徐昌芬 |
| △9. 《生物化学》第五版 | 主编 | 周爱儒 | 副主编 查锡良 |
| 10. 《生理学》 | | 主编 | 姚泰 |
| 11. 《医学微生物学》 | | 主编 | 贾文祥 |
| △12. 《人体寄生虫学》第五版 | | 主编 | 詹希美 |
| △13. 《医学免疫学》第三版 | | 主编 | 陈慰峰 |
| 14. 《病理学》 | 主编 | 李甘地 | 副主编 来茂德 |
| 15. 《病理生理学》 | 主编 | 陈主初 | 副主编 王树人 |
| 16. 《药理学》 | 主编 | 杨世杰 | 副主编 王怀良 |
| △17. 《医学心理学》第三版 | | 主编 | 姜乾金 |
| △18. 《法医学》第三版 | | 主编 | 王保捷 |
| 19. 《体检诊断学》 | 主编 | 欧阳钦 | 副主编 吕卓人 |
| 20. 《实验诊断学》 | | 主编 | 王鸿利 |
| 21. 《医学影像学》 | 主编 | 张雪林 | 副主编 郭启勇 |
| 22. 《内科学》 | 主编 | 王吉耀 | 副主编 胡品津 廖二元 |
| 23. 《外科学》 | 主编 | 陈孝平 | 副主编 石应康 段德生 |
| 24. 《妇产科学》 | 主编 | 丰有吉 | 副主编 李荷莲 |
| 25. 《儿科学》 | 主编 | 薛辛东 | 副主编 李永柏 |
| 26. 《神经病学》 | | 主编 | 杨期东 |
| 27. 《精神病学》 | | 主编 | 王祖承 |
| 28. 《传染病学》 | | 主编 | 杨绍基 |
| 29. 《眼科学》 | 主编 | 葛坚 | 副主编 崔浩 |
| 30. 《耳鼻咽喉科学》 | 主编 | 孔维佳 | 副主编 王斌全 |
| △31. 《口腔科学》第五版 | | 主编 | 张志愿 |
| △32. 《皮肤性病学》第五版 | | 主编 | 张学军 |
| △33. 《核医学》第五版 | 主编 | 李少林 | 副主编 张永学 |
| 34. 《预防医学》 | | 主编 | 孙贵范 |
| △35. 《中医学》第五版 | | 主编 | 郑守曾 |
| △36. 《计算机应用基础》第二版 | 主编 | 邹赛德 | 副主编 杨长兴 |
| △37. 《体育》第二版 | | 主编 | 裴海泓 |

选修课教材

- | | | |
|----------------|----|-----|
| △38. 《细胞生物学》 | 主编 | 凌诒萍 |
| △39. 《医学分子生物学》 | 主编 | 冯作化 |
| △40. 《医学遗传学》 | 主编 | 陈竺 |

△41. 《医学伦理学》	主编 丘祥兴
△42. 《康复医学》第二版	主编 南登崑
△43. 《医学文献检索》	主编 方 平
△44. 《卫生法》	主编 赵同刚
△45. 《医学导论》	主编 文历阳
△46. 《全科医学概论》	主编 杨秉辉
47. 《医学统计学》	主编 余松林

注：画△者为与五、七年制共用教材

前 言

分子生物学是一门从分子水平研究生命现象、生命本质、生命活动及其规律的科学。分子生物学在 20 世纪下半叶突飞猛进的发展对生命科学的发展产生了巨大的推动作用，对整个社会的发展亦产生了巨大的影响。作为一门课程，分子生物学成为生命科学，特别是医学各专业学生必需学习的课程之一。美国著名分子生物学家 Robert F. Weaver 教授于 1999 年出版的《Molecular Biology》一书在我国被推荐为中国科学院研究生原版教材，他在该书中引用了美国哈佛大学著名化学教授 F. H. Westheimer 的一段话来说明学习分子生物学知识的重要性：“The greatest intellectual revolution of the last 40 years may have taken place in biology. Can anyone be considered educated today who does not understand a little about molecular biology?”。生命科学，特别是医学各专业的学生，尤其需要学习和掌握较多的分子生物学知识，这将为学好各学科专业知识，为将来了解各学科领域的研究进展奠定坚实的基础。

近年来国内高等医药院校纷纷为本科生、研究生开设分子生物学有关课程，医学研究机构亦有类似讲座。但目前尚缺少适合临床医学专业的系统性教材。根据全国高等医药教材建设研究会 2000 年 7 月召开的七年制临床医学专业教材主编人会议精神，我们编写了七年制临床医学专业《医学分子生物学》教材。本教材适合七年制临床医学专业学生用，亦可作为五年制本科生的选修教材。

医学分子生物学是分子生物学的一个重要分支，是从分子水平研究人体在正常和疾病状态下生命活动及其规律的一门科学。它主要研究人体生物大分子和大分子体系的结构、功能、相互作用及其同疾病发生、发展的关系。

分子生物学的理论与技术已在医学领域广泛应用。学习医学分子生物学这门课程，既要较系统地了解分子生物学的基础理论知识和技术理论知识，同时也要了解分子生物学在医学领域的应用。本书主要介绍分子生物学的基础理论、基本技术原理及其在医学中的应用。

全书共 17 章。第一章简要介绍分子生物学的基本情况、历史和现状、以及分子生物学在医学中的应用概况。其它十六章形成三大部分内容，即分子生物学基础理论、分子生物学主要技术原理和分子生物学在临床医学中的应用。

第二章至第七章为分子生物学的基础理论部分，主要介绍生物大分子的结构与功能，病毒、原核生物和真核生物三大基因组的结构与功能，遗传信息的复制与表达，基因表达的调控，细胞通讯和信号转导等内容。

第八章至第十三章为分子生物学主要技术原理部分，介绍基因工程技术原理，DNA 序列测定、核酸分子杂交、核酸的体外扩增、转基因和基因打靶、DNA 芯片技术的基本概念、原理及其在医学领域中的应用。

第十四章至第十七章介绍分子生物学在临床医学中的应用,包括基因结构异常和调控异常与疾病发生的关系、基因诊断和基因治疗的基本概念、基本原理及其应用。这一部分主要从基因与疾病这一领域介绍分子生物学在医学中的应用,在这些章节中主要介绍基本知识,为以后学习医学其它各科知识中的分子生物学内容奠定基础。由于教材篇幅和教学时数的限制,不能全面地介绍分子生物学在医学中的应用,对分子生物学在医学中应用领域,只能在绪论中作概括的介绍。

本教材编写工作中,遵循七年制临床医学专业的培养目标,努力适应 21 世纪医学教育。在编写方法上,突出基本概念和基本知识,做到便于教与学,力争达到全国高等医药教材建设研究会提出的“教师好教,学生好学”的要求。各章后面附有“小结”,旨在帮助学生掌握各章的要点。正文后附有主要参考资料,供学生进一步阅读和教师课时参考。书后还附有汉英、英汉索引,以便查询。

本教材由全国 11 所高等院校的 12 位生物化学与分子生物学教授编写。华中科技大学同济医学院戴五星副教授担任编写组秘书并负责全书插图的整理和组织统一绘图工作,皇甫永穆教授审阅了全部书稿并提出了许多宝贵的建议,张桂梅教授协助整理和编制索引。皇甫永穆教授、张桂梅教授、戴五星副教授都参加了书稿清样校对工作。编写过程中,还得到全国高等医药教材建设研究会、卫生部教材办公室、华中科技大学同济医学院教务部、华中科技大学同济医学院实验医学研究中心的大力支持,在此一并致谢。由于我们水平有限,编写工作时间仓促,本书难免存在缺点或不当之处,敬请同行专家、使用本教材的师生和其他读者批评指正。

冯作化

2001 年 5 月

目 录

第一章 绪论	1
第一节 分子生物学和医学分子生物学研究的主要内容	1
第二节 分子生物学的历史回顾	2
一、分子生物学的形成	2
二、分子生物学的发展	3
第三节 分子生物学在医学上的应用	4
一、人体发育调控和人体功能调控的分子生物学基础	4
二、基因与疾病	5
三、生物工程与生物制药	5
四、预防医学	6
第二章 核酸和蛋白质的结构与功能	8
第一节 核酸	8
一、DNA 的结构与功能	8
二、RNA 的结构与功能	12
第二节 蛋白质	17
一、蛋白质的一级结构与功能的关系	17
二、蛋白质的空间结构与功能的关系	17
第三节 生物大分子的相互作用	20
一、生物大分子相互作用的力	20
二、蛋白质-蛋白质相互作用	22
三、DNA-蛋白质相互作用	23
第三章 基因组的结构与功能	27
第一节 病毒基因组	27
一、病毒基因组核酸的主要类型	27
二、病毒基因组结构与功能的特点	28
三、典型病毒基因组介绍	29
第二节 原核生物基因组	35
一、原核生物基因组结构与功能的特点	35
二、质粒	35
三、转位因子	37

四、细菌基因组学研究及意义	38
第三节 真核生物基因组	40
一、真核生物基因组结构与功能的特点	40
二、真核生物基因组的结构	41
三、人类基因组的组织结构特征	45
四、人类基因组计划简介	48
第四章 遗传信息的复制	51
第一节 DNA 的复制	51
一、DNA 复制的基本特点	51
二、原核生物染色体 DNA 的复制	53
三、其它环状 DNA 分子的复制	58
四、真核生物染色体 DNA 复制的特点	58
第二节 DNA 的损伤与修复	60
一、DNA 的损伤	60
二、DNA 损伤的修复	60
第三节 逆转录	62
一、逆转录酶	62
二、逆转录病毒的基因组复制过程	62
三、乙肝病毒基因组的复制	64
第四节 RNA 复制	64
第五章 遗传信息的表达	66
第一节 转录	66
一、原核生物 RNA 的生物合成	66
二、真核生物 RNA 的生物合成	70
第二节 翻译	77
一、原核生物蛋白质的生物合成	77
二、真核生物蛋白质合成的特点	84
三、肽链的翻译后加工	85
第三节 DNA、RNA、蛋白质生物合成的抑制剂	86
第六章 基因表达的调控	89
第一节 原核生物基因表达的调控	89
一、转录水平的调控	90
二、翻译水平的调控	98
第二节 真核生物基因表达的调控	101
一、DNA 水平的调控	102

二、转录水平的调控	103
三、转录后水平的调控	107
四、翻译水平的调控	109
五、翻译后水平的调控	111
六、组织特异性表达和时相性	112
第七章 细胞通讯与细胞信号转导的分子机制	114
第一节 细胞通讯的分子基础	114
一、细胞间通讯方式	114
二、化学信号分子的种类及特性	116
三、受体	116
四、细胞信号转导的基本方式	118
五、细胞内的关键信号转导分子	119
第二节 主要细胞信号转导途径及其作用机制	123
一、细胞内受体介导的信号转导过程	124
二、离子通道型受体及其信号转导	125
三、G 蛋白偶联型受体及其信号转导	126
四、单次跨膜受体介导的信号转导	130
五、细胞信号转导过程的基本规律	134
第三节 细胞信号转导研究在医学中的意义	136
一、细胞信号转导异常与疾病	136
二、信号转导药物	137
第八章 基因工程	139
第一节 工具酶	139
一、限制酶	139
二、修饰酶	141
第二节 载体	141
一、常用的克隆载体	142
二、表达载体	146
第三节 重组 DNA 技术的基本过程	148
一、目的基因的制备	148
二、载体的选择和制备	149
三、DNA 分子的体外连接	150
四、将外源 DNA 导入宿主细胞	151
五、目的基因的筛选和鉴定	152
第四节 真核细胞转染	154
一、真核细胞转染的基本方法和原理	154

二、转染细胞的筛选	155
第五节 克隆基因的表达	156
一、克隆基因在大肠杆菌中的表达	156
二、克隆基因在哺乳动物细胞中的表达	157
三、克隆基因在其它表达系统中的表达	158
第六节 目的基因的定点诱变及其应用	158
一、基因定点诱变技术	158
二、基因定点诱变技术的应用	160
第九章 DNA 序列测定	162
第一节 Sanger 双脱氧链终止法	162
一、Sanger 双脱氧链终止法原理	162
二、DNA 序列测定的策略	164
第二节 Maxam-Gilbert 化学修饰法	165
一、Maxam-Gilbert 化学修饰法原理	165
二、Maxam-Gilbert 化学修饰法的特点	166
第三节 DNA 测序自动化和大规模测序	167
第十章 核酸分子杂交技术	170
第一节 核酸分子杂交的基本原理	170
一、DNA 变性与复性	170
二、影响杂交的因素	172
第二节 核酸分子杂交的基本方法	173
一、Southern 印迹杂交	173
二、Northern 印迹杂交	177
三、斑点及狭缝印迹杂交	177
四、原位杂交	177
五、液相杂交	179
第三节 探针的标记	180
一、探针的种类	180
二、标记物	180
三、标记方法	181
四、探针的纯化	182
第十一章 核酸的体外扩增	184
第一节 聚合酶链反应	184
一、PCR 的基本原理	184
二、PCR 引物设计	184

三、模板的制备	186
四、PCR 基本反应	186
五、PCR 反应条件的控制	187
六、PCR 实验中应注意的事项	189
七、PCR 技术的主要类型	189
第二节 连接酶链反应	192
一、LCR 的基本原理	192
二、LCR 产物的检测	193
三、影响 LCR 的重要因素	194
四、LCR 技术的扩展	194
第三节 RNA 的体外扩增	194
一、基本原理	194
二、产物的检测	196
三、RNA-PCR 技术的特点和应用	196
第十二章 转基因生物和基因打靶	198
第一节 转基因动物	198
一、概述	198
二、基本原理	198
三、基本方法	199
四、转基因动物的应用	200
第二节 转基因植物	201
一、基本方法	201
二、转基因植物在医学上的应用	202
三、转基因植物的安全性探讨	202
第三节 基因打靶	202
一、基因打靶的必备条件	203
二、基因敲除的基本程序	203
三、基因打靶在医学中的应用	205
第十三章 DNA 芯片技术	206
第一节 概述	206
一、DNA 芯片技术的概念	206
二、DNA 芯片的主要类型	206
第二节 DNA 芯片技术的基本原理与方法	207
一、芯片的制备	207
二、样品的准备	210
三、分子杂交	210

四、检测分析	211
第三节 DNA 芯片技术的应用	211
第十四章 基因与疾病	214
第一节 基因结构异常的分子机制	214
一、DNA 一级结构变异的分子机制	214
二、突变类型及其遗传效应	215
第二节 基因结构变异与异常血红蛋白病	217
一、血红蛋白变异的分子基础	217
二、不稳定血红蛋白病	217
三、血红蛋白 M 病	218
四、伴有红细胞增多症的异常血红蛋白病	219
第三节 基因结构变异与地中海贫血	219
一、 α -地中海贫血	219
二、 β -地中海贫血	221
第四节 基因结构变异与血友病甲	222
一、因子Ⅷ的基因	222
二、因子Ⅷ基因缺陷	222
第五节 基因结构变异与血友病乙	223
一、因子Ⅸ的基因	224
二、因子Ⅸ基因缺陷	224
第十五章 癌基因与抑癌基因	226
第一节 癌基因和抑癌基因	226
一、癌基因	226
二、抑癌基因	228
第二节 癌基因与抑癌基因在细胞增殖调控中的作用	228
一、癌基因表达产物在细胞增殖信号转导中的作用	228
二、癌基因和抑癌基因在细胞周期调控中的作用	229
第三节 癌基因和抑癌基因与肿瘤发生	233
一、癌基因恶性激活的机制	233
二、癌基因激活与肿瘤的发生	235
三、抑癌基因失活与肿瘤发生	237
四、肿瘤发生中的多基因协同作用	239
第十六章 基因诊断	241
第一节 基因诊断的技术方法	241
一、基因诊断中常用的分子生物学技术	241

二、基因诊断的基本方法	242
第二节 遗传病的基因诊断	246
一、遗传性疾病基因诊断的策略	246
二、血红蛋白病的基因诊断	246
三、杜氏肌营养不良症的基因诊断	248
四、甲型血友病的基因诊断	249
第三节 感染性疾病的基因诊断	249
一、感染性疾病基因诊断的策略	249
二、病毒性肝炎的基因诊断	250
三、细菌性疾病的基因诊断	251
四、寄生虫疾病的基因诊断	252
第四节 肿瘤的基因诊断	254
一、肿瘤基因诊断的策略	254
二、肿瘤相关基因的检测	254
第五节 基因诊断在法医学中的应用	255
一、法医学鉴定的分子基础	255
二、DNA 指纹与法医学鉴定	256
第十七章 基因治疗	258
第一节 概述	258
一、基因治疗的概念	258
二、基因治疗研究的主要内容或策略	258
第二节 基因转移技术和靶细胞	260
一、基因转移的生物学方法	260
二、基因转移的非生物学方法	265
三、基因转移的靶细胞	267
第三节 反义 RNA、核酶和三链 DNA 在基因治疗中的应用	269
一、反义 RNA	269
二、核酶	271
三、三链 DNA	273
第四节 基因治疗的应用研究	275
一、遗传病的基因治疗研究	275
二、肿瘤的基因治疗研究	277
三、AIDS 的基因治疗研究	281
第五节 基因治疗的前景与问题	281
主要参考资料	284

汉英索引	285
英汉索引	298

第一章 绪 论

研究生命现象、生命本质、生命活动及其规律的科学称为生物学。生物学研究发展到今天,已经是在整体水平、细胞水平和分子水平三个层次上研究生命活动及其规律,在这三个层次上进行的生物学研究形成了各自的理论体系和技术体系,这些理论和技术体系的总和构成了生物学研究的完整体系,其中在分子水平这一层次所形成的理论和技术体系,被称为分子生物学(molecular biology)。

分子生物学是一门从分子水平研究生命现象、生命本质、生命活动及其规律的科学。医学分子生物学(medical molecular biology)是分子生物学的一个重要分支,又是一门新兴交叉学科。它是从分子水平上研究人体在正常和疾病状态下的生命活动及其规律,从分子水平开展人类疾病的预防、诊断和治疗研究的一门科学。医学分子生物学对医学的发展正起着越来越大的推动作用。

第一节 分子生物学和医学分子生物学研究的主要内容

顾名思义,“分子生物学”必须研究分子,但其研究的侧重点不是化学,而是生物学,是从分子水平研究生命活动及其规律。

病毒是最简单的生命形式,简单到只是由遗传信息的延续就构成了其生命活动的主要内容。病毒的生命活动是一种典型的分子水平的生命活动,其核心内容就是遗传信息的贮存、复制、表达及其调控。

对于单细胞生物来说,遗传信息的贮存、复制、表达及其调控等分子水平生命活动不仅决定细胞的生命活动形式,而且决定细胞对外界环境的反应,即通过基因的表达和调控,产生出特定的、适量的蛋白质以实现细胞生命活动的调整,如产生各种与代谢相关的酶、与渗透压调节相关的蛋白、热休克蛋白等,以适应外界环境中营养物质的变化、渗透压改变、温度升高等。

对于多细胞生物来说,遗传信息的贮存、复制、表达及其调控是其分子水平生命活动的一个重要部分,这些活动决定细胞和整个机体生命活动的形式。但其分子水平生命活动还有另一个重要部分,即细胞间通讯和信号转导,这是由生物大分子的相互作用(不是简单的化学反应)所形成的生命活动调控信息的传递,是细胞和整体生命活动对外界反应的基础。

分子水平生命活动主要是通过核酸和蛋白质这两类生物大分子的活动来实现的。因此,分子生物学的研究,几乎都是围绕核酸和蛋白质进行的。从核酸和蛋白质的结构与功能、基因组的结构与功能到基因的复制、表达、调控及其生物学效应,从生物大分子之间的

相互作用到这些相互作用构成的细胞间通讯和细胞内信号转导,从对基因的结构、功能、表达调控的分析到基因的制备、改造、调控、应用所需的各种技术体系,构成了分子生物学的基本研究内容。

医学分子生物学是分子生物学的一个重要分支,它主要研究人体生物大分子和大分子体系的结构、功能、相互作用及其同疾病发生、发展的关系。人体的生长、发育、衰老、死亡等生命现象,人体各种疾病的发生,都是与一种或多种基因有关,常常涉及到细胞间通讯和细胞内信号转导。因此,医学分子生物学主要研究人体发育、分化和衰老的分子生物学基础,细胞增殖调控的分子基础,人体三大功能调控系统(神经、内分泌和免疫)的分子生物学基础,基因的结构异常或调控异常与疾病发生、发展之间的关系;同时,应用分子生物学理论和技术体系开展疾病的基因诊断和基因治疗、生物制药以及卫生防疫。

第二节 分子生物学的历史回顾

一、分子生物学的形成

分子生物学这门学科的孕育和形成经历了 100 多年的时间。1859 年,Charles Darwin 在《On the Origin of Species》一书中提出了物种进化的自然选择学说,这就是著名的达尔文进化论。该学说认为世界上复杂的植物和动物都是由最初的原始生物经过持续的进化过程而衍生出来的,第一次指出了生物性状的可遗传性、在自然选择压力下的可变性以及不同物种之间的相关性。这一学说对生物学研究产生了巨大的影响,生物学研究中最核心、最本质的问题被提出来了:生命的特征和生物性状为什么能代代相传?代代相传的性状为什么又可以改变?是什么在控制生物的性状?1865 年,Gregor Mendel 在分析豌豆性状遗传的杂交实验结果时对上述问题提出了初步解释。Mendel 认为生物体内有某种遗传颗粒或遗传单位,能够从亲代传递到子代,这种遗传单位控制着特定的生物性状。他的实验结论直到 1900 年才得到重视,人们开始把这种控制遗传性状的遗传单位称为基因(gene)。

另一方面,自从 Matthias Schleiden 和 Theodor Schwann 于 1839 年提出了细胞学说之后,细胞生物学家们从细胞水平对生命活动的研究工作与整体水平的研究在同时进行。1879 年,Walter Flemming 在研究细胞分裂时观察到了染色体。1902 年,Walter Sutton 提出了染色体遗传学说,即细胞核内的染色体有两套,在减数分裂时,每个配子得到一套染色体;该学说认为基因是染色体的一部分。染色体遗传学说合理地解释了 Mendel 的实验结果。1910 年,Thomas Hunt Morgan 证明了基因的确存在于染色体上。

在生物学家们探讨生命的本质及生命活动规律的同时,化学家们开始了探索构成生命的物质基础的研究。1869 年,Friedrich Miescher 在研究细胞核内的化合物时发现了 DNA。在随后的 20 多年中,RNA 也被发现,对 DNA 和 RNA 的一般化学特征也有了较多的了解。当染色体遗传学说被广泛接受时,人们已经认识到,染色体一定是由某种生物大分子组成,最有可能的分子是 DNA、RNA 和蛋白质中的一种。1944 年,Oswald Avery 和他的同事们通过实验证实了 DNA 是携带遗传信息、构成染色体的生物大分子。