



“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材

遗传学

GENETICS

第 3 版

主 编 戴灼华 王亚馥

副主编 丁 毅 张 博



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

遗传学

G E N E T I C S

第 3 版

主 编 戴灼华 王亚馥

副主编 丁 毅 张 博

编 者 （按姓氏拼音排序）

戴灼华（北京大学生命科学学院）

丁 毅（武汉大学生命科学学院）

王亚馥（兰州大学生命科学学院）

谢小冬（兰州大学生命科学学院）

张 博（北京大学生命科学学院）

赵双宜（山东大学生命科学学院）

图书在版编目 (CIP) 数据

遗传学 / 戴灼华, 王亚馥主编. --3 版. -- 北京:
高等教育出版社, 2016.6

ISBN 978-7-04-044557-2

I. ①遗… II. ①戴…②王… III. ①遗传学 - 高等
学校 - 教材 IV. ①Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2015) 第 320227 号

YICHUANXUE

策划编辑 王 莉

责任编辑 高新景

封面设计 张申申

责任印制 韩 刚

出版发行 高等教育出版社
社 址 北京市西城区德外大街 4 号
邮政编码 100120
印 刷 涿州市星河印刷有限公司
开 本 889mm×1194mm 1/16
印 张 28.75
字 数 800 千字
购书热线 010-58581118
咨询电话 400-810-0598

网 址 <http://www.hep.edu.cn>
<http://www.hep.com.cn>
网上订购 <http://www.hepmall.com.cn>
<http://www.hepmall.com>
<http://www.hepmall.cn>
版 次 1999 年 6 月第 1 版
2016 年 6 月第 3 版
印 次 2016 年 6 月第 1 次印刷
定 价 56.00 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 44557-00

数字课程(基础版)

遗传学

(第3版)

主编 戴灼华 王亚馥

登录方法:

1. 访问<http://abook.hep.com.cn/44557>, 进行注册。已注册的用户输入用户名和密码登录, 进入“我的课程”。
2. 点击页面右上方“绑定课程”, 正确输入教材封底数字课程账号(20位密码, 刮开涂层可见), 进行课程绑定。
3. 在“我的课程”中选择本课程并点击“进入课程”即可进行学习。课程在首次使用时, 会出现在“申请学习”列表中。

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。



“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材

遗传学(第3版)

主编 戴灼华 王亚馥

用户名 密码 验证码 8249 进入课程

内容介绍

纸质教材

版权信息

联系方式

遗传学(第3版)数字课程与纸质教材一体化设计, 紧密配合。立足全面展示遗传学课程体系及内容, 并反映学科发展的趋势和成果, 数字课程涵盖了扩展阅读、习题答案、重要名词释义、遗传学相关网站及参考文献等内容, 充分运用多种形式的媒体资源, 丰富知识的呈现形式。在提升课程教学效果的同时, 为学生学习提供了更多思考和探索的空间。

高等教育出版社

<http://abook.hep.com.cn/44557>

教师
服务

本书另配有专供教师使用的PPT。请选用本书作为学生教材的授课教师发邮件至 lifescience@pub.hep.cn, 我们会有专人与您联系, 协助您免费获取教师资源。

前言

遗传学是当代生命科学的核心和前沿学科之一,它的快速发展令人惊叹!在一本教科书中涵盖它的所有分支学科和全面反映其最新成就,势必篇幅过大,而且易使读者在遗传学信息的浩瀚海洋中迷失方向。基于我们对遗传学知识的积淀和长期教学实践的历练,本书浓缩了编者们在遗传学教学和研究中的心智和体验。我们认真研读近年来国外优秀教科书 *Introduction to Genetic Analysis* 第 10 版(2012) 和第 11 版(2015), *Lewin's Genes X* (2011) 和 *Lewin's Genes XI* (2014); 我们学习并参考国内外同行对遗传学中经典与现代内容并重的理念,既遵循遗传学的发展历史,以孟德尔定律为基础,又十分重视遗传规律在分子水平上的诠释;保持基础遗传学的完整体系、知识结构及精美的图解等优点。

新版《遗传学》教材作为“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材,其结构体系和知识点是根据学科发展的新成就和适合教学实践的规律进行了精心调整和梳理。调整第 2 版的第 2 章及第 3 章成为“遗传的细胞与分子基础”,第 14 章及第 15 章合并为新的第 14 章“基因表达调控”;新增“表观遗传概论”与“行为遗传概论”等内容。力求从不同视角、不同层面展示遗传学各分支领域的研究新成果和发展前沿,拓宽知识面。

教材对某些重点和难点问题作了深入浅出的论述,分析的逻辑思路清晰,主线明确,使读者对遗传学的基本概念、基本原理、基本规律和基本研究方法有完整和深入的理解。考虑到高中生物学的教学改革及前期课程为高等院校遗传学基础课程打下了较好的基础,本教材压缩并精减了生物化学及细胞生物学中相关的基础内容。

教材仍然将培养学生的遗传分析能力置于首位,力求在全书自始至终贯穿遗传分析的思维理念。体现在从现象到本质,从表型到基因型,从基因到基因组,从原核生物到人类,从个体到群体等各个不同层面上,使读者掌握对遗传物质的本质、传递、变异及遗传信息的表达调控的分析和解决遗传学问题的思维方式与技巧。

教材坚持学院派风格,传承遗传学百年发展历程中里程碑式的学术成就,详实而严谨地记述中外遗传学前辈们的经典实验分析与重要发现。

教材的特色还在于,考虑全部章节间内容的内在联系而将全书归并为传递遗传学、遗传重组与作图、基因组及变异、基因的功能分析以及群体与进化遗传分析五个部分,便于读者的联想与教师组织课堂教学。

教材的另一特点是在正文之外设置了 20 多个具启发性或前沿性的知识窗,大多是近年遗传学研究的新动态或重要发现,诸如“宏基因组学研究的新进展”“跨代表观遗传学的证据与争议”“基于人工内切核酸酶的基因组编辑新技术”以及“含 118 个碱基的一段神秘 DNA 序列”等。全书有近 300 幅插图或照片,力求图文并茂。教材十分注重遗传学名词、术

语和符号的命名、书写和释义的规范和统一。此外,章尾附有思考题。

为适应网络时代的学习需求,本次修订专为教材建设配套的“数字课程”,书中涉及的部分知识点的详解、拓展阅读的内容在“数字课程”上有较为详尽的阐述,读者可通过登录<http://abook.hep.com.cn/44557>进行在线学习。

为了适应遗传学的学科发展,促进我国遗传学教学的深入改革,培养新一代的遗传学工作者,我们深感任重而道远。在此我们要特别感谢高等教育出版社生命科学分社对《遗传学》(第3版)修订工作的大力支持,感谢王莉副编审为本书付出的辛劳。对绘制插图、计算机录入以及协助从网上查阅文献和资料的老师和在国内外学习或工作的学生和研究生们为教材的问世所给予的重要帮助表示衷心的感谢。我们还要对编者的家人和朋友们对教材编写出版的关心和支持致以诚挚的谢意。

编者深刻体会到教科书是一种最难写的书!新版遗传学的修订工作难度较大,而编者学识水平、时间和精力有限,书中的疏漏、错误和不妥之处在所难免。殷切地期望遗传学界的前辈、同行朋友和读者的批评、指正和建议。

编 者

2015年12月

目 录

第一部分 传递遗传学



1 绪论	1
1.1 遗传学的涵义	2
1.1.1 遗传学的定义	2
1.1.2 遗传学的研究内容	2
1.2 遗传学的发展	4
1.2.1 遗传学的诞生	4
1.2.2 细胞遗传学时期	5
1.2.3 生化和微生物遗传学时期	6
1.2.4 分子遗传学时期	6
1.3 遗传学的应用	9
1.3.1 遗传学与农牧业	9
1.3.2 遗传学与医药业	10
1.3.3 遗传学与社会和法律	11



2 遗传的细胞与分子基础	14
2.1 细胞周期及染色体行为	15
2.1.1 细胞周期	15
2.1.2 染色质与染色体	15
2.1.3 染色体在细胞分裂中的行为	19
2.1.4 遗传的染色体学说	20
2.2 遗传物质的证明	22
2.2.1 肺炎链球菌的转化实验	22
2.2.2 噬菌体感染实验	23
2.2.3 烟草花叶病毒的重建实验	23
2.3 遗传物质的分子结构	23
2.3.1 DNA 的分子结构	23
2.3.2 RNA 的分子结构	24

2.4 DNA 复制	25
2.4.1 DNA 复制的基本规律	26
2.4.2 半保留半不连续复制	26
2.4.3 环状双链 DNA 的复制	27
2.4.4 真核生物染色体端粒的复制	27
2.5 转录与翻译	29
2.5.1 RNA 聚合酶与启动子及增强子	29
2.5.2 RNA 的加工	33
2.5.3 遗传密码与蛋白质合成	36
2.5.4 密码子的例外与特殊属性	38
2.5.5 核糖体与蛋白质合成	39
2.6 中心法则及其发展	39
2.6.1 中心法则与遗传信息流	39
2.6.2 中心法则的修正与发展	40
2.7 基因的概念及其发展	42
2.7.1 早期基因概念	42
2.7.2 顺反子与操纵子	42
2.7.3 断裂基因与重叠基因	43
2.7.4 转座子	43
2.7.5 基因的现代概念	43



3 孟德尔式遗传分析	46
3.1 分离定律	47
3.1.1 孟德尔单基因(因子)的杂交实验及其遗传分析	47
3.1.2 分离定律	48
3.2 自由组合定律	49
3.2.1 孟德尔的双因子杂交实验及其遗传分析	49
3.2.2 孟德尔定律的测交证明	50

3.3 遗传学数据的 χ^2 分析	51	
3.4 人类性状的孟德尔遗传分析	53	
3.4.1 人类遗传的系谱分析法	53	
3.4.2 人类简单的孟德尔遗传特征	54	
3.5 基因的作用与环境因素的相互 关系	55	
3.5.1 基因的作用与环境的关系	55	
3.5.2 外显率与表现度	56	
3.5.3 孟德尔定律的扩展	57	
		
4 连锁遗传分析	66	
4.1 性染色体与性别决定	67	
4.1.1 性别与性染色体	67	
4.1.2 人类的性染色体	67	
4.1.3 性染色体决定性别的几种类型	68	
4.1.4 环境因子与性别决定	69	
4.2 性连锁遗传分析	69	
4.2.1 黑腹果蝇的伴性遗传分析	69	
4.2.2 遗传染色体学说的直接证明	70	
4.2.3 果蝇性别决定的染色体机制	70	
4.2.4 人类的性连锁遗传分析	71	
4.2.5 其他伴性基因的遗传分析	73	
4.3 剂量补偿效应及其分子机制	74	
4.3.1 性染色质体	74	
4.3.2 剂量补偿效应与 Lyon 假说	74	
4.3.3 X 染色体随机失活的分子机制	75	
4.4 连锁交换与重组	78	
4.4.1 果蝇的完全连锁与不完全连锁	78	
4.4.2 连锁群	78	
4.4.3 遗传的第三定律	80	
4.5 连锁分析与染色体作图	83	
4.5.1 基因直线排列原理及其相关概念	83	
4.5.2 基因定位的方法	84	
4.5.3 遗传干涉与并发系数	87	
4.5.4 利用作图函数计算大图距	87	
4.5.5 四分子分析与作图	88	
4.5.6 人类的基因定位	94	
		
5 核外遗传分析	101	
5.1 核外遗传及其特征	102	
5.1.1 紫茉莉花斑叶的遗传	102	
5.1.2 酵母小菌落的遗传	103	
5.1.3 衣藻抗生素抗性的遗传	104	
5.1.4 草履虫及果蝇中的核外遗传	106	
5.2 母体影响	107	
5.2.1 短暂的母体影响	107	
5.2.2 持久的母体影响	108	
5.3 线粒体遗传及其分子基础	109	
5.3.1 线粒体基因组的结构及一般性质	110	
5.3.2 线粒体基因的蛋白质合成	113	
5.3.3 线粒体基因产物与核基因产物间的 相互作用	114	
5.3.4 线粒体 DNA 突变与人类疾病	115	
5.4 叶绿体遗传及其分子基础	116	
5.4.1 叶绿体基因组的结构	116	
5.4.2 叶绿体基因组的物理图谱	116	
5.4.3 叶绿体 DNA 的几种基本类型	118	
5.4.4 叶绿体遗传系统与核遗传系统的 关系	118	
5.5 线粒体和叶绿体的起源与进化	119	
5.5.1 真核生物的细胞器为内共生体	119	
5.5.2 线粒体与叶绿体的进化	119	
5.6 核外遗传与植物雄性不育	121	
5.6.1 植物雄性不育及其应用	121	
5.6.2 植物雄性不育的遗传机制	122	
		
6 数量性状遗传分析	126	
6.1 数量性状及其多基因学说	127	
6.1.1 数量性状的概念	127	
6.1.2 数量性状的多基因学说	127	
6.1.3 阈性状及其特性	130	
6.2 数量性状遗传分析的统计学基础	131	
6.3 数量性状基因座及其作图	131	
6.3.1 数量性状基因座作图原理与步骤	131	
6.3.2 QTL 定位的基本步骤	132	

6.3.3 QTL 区间定位	134
6.4 数量性状遗传率及计算方法	134
6.4.1 数量性状的遗传率	134
6.4.2 估计遗传率的方法	137

6.4.3 遗传率的性质	140
6.5 近亲繁殖与杂种优势	140
6.5.1 近交与杂交的遗传学效应	140
6.5.2 杂种优势及其遗传理论	145

第二部分 遗传重组与作图



7 真核生物的遗传分析	148
7.1 真核生物基因组	149
7.1.1 真核生物与原核生物细胞与基因组结构的区别	149
7.1.2 真核生物基因组结构特点	150
7.2 真核生物的遗传重组	153
7.2.1 遗传重组的概述	153
7.2.2 同源重组的机制	154
7.3 真核生物基因转变	157
7.3.1 异常分离与基因转变	157
7.3.2 基因转变的类型	158
7.3.3 基因转变的分子机制	158
7.4 真核生物的体细胞交换与基因定位	160
7.4.1 体细胞交换与单倍体化	160
7.4.2 有丝分裂交换与基因定位	162
7.5 真核生物基因的消除与扩增和重排	164
7.5.1 基因消除	164
7.5.2 基因扩增	165
7.5.3 基因重排	166



8 细菌的遗传分析	172
8.1 细菌的细胞和基因组	173
8.1.1 细菌的细胞	173
8.1.2 细菌的基因组	176
8.2 大肠杆菌的突变型及其筛选	177
8.2.1 大肠杆菌的突变型	177
8.2.2 细菌的培养与突变型筛选	177
8.3 细菌的接合与染色体作图	177

8.3.1 细菌接合现象的发现	177
8.3.2 F 因子及其转移	178
8.3.3 细菌重组的特点	180
8.4 中断杂交与重组作图	181
8.4.1 中断杂交实验原理	181
8.4.2 中断杂交作图	182
8.4.3 重组作图	183
8.5 F' 因子与性导	185
8.5.1 F' 因子	185
8.5.2 性导	185
8.6 细菌的转化与转导作图	187
8.6.1 细菌的转化与作图	187
8.6.2 细菌的转导与作图	189
8.7 细菌同源重组的机制	194
8.7.1 细菌同源重组的特点	194
8.7.2 细菌同源重组的分子基础	195
8.8 大肠杆菌的遗传图谱与物理图谱	195
8.8.1 大肠杆菌基因组图谱	195
8.8.2 大肠杆菌的物理图与遗传图的比较	195



9 病毒的遗传分析	198
9.1 病毒的形态结构与基因组	199
9.1.1 病毒的形态结构	199
9.1.2 病毒的基因组	199
9.2 噬菌体的增殖与突变型	202
9.2.1 噬菌体的增殖	202
9.2.2 噬菌体的突变型	202
9.3 噬菌体突变型的重组测验	205
9.3.1 重组测验与基因的精细结构分析	205
9.3.2 T2 突变型的两点测交与作图	207
9.3.3 λ 噬菌体的基因重组与作图	208
9.3.4 T4 突变型的三点测交与作图	209
9.4 噬菌体突变型的互补测验	210

9.4.1 互补测验与顺反子	210	9.6 λ 噬菌体的基因组与位点专一性 重组	216
9.4.2 Φ X174 条件致死突变的互补测验 ...	212	9.6.1 λ 噬菌体的基因组	216
9.4.3 T4 条件致死突变型的互补测验	212	9.6.2 λ 原噬菌体与合子诱导	217
9.4.4 基因内互补	214	9.6.3 原噬菌体的整合与切除	218
9.5 噬菌体 T4 r II 的缺失突变与作图 ...	215	9.6.4 位点专一性重组的分子机制	220
9.5.1 缺失作图原理	215		
9.5.2 缺失作图方法	216		

第三部分 基因组及变异



10 基因组学与功能基因组学	223	11 基因突变与 DNA 损伤修复	254
10.1 真核生物基因组概述	224	11.1 基因突变及其分子效应	255
10.2 人类基因组计划与基因组学	224	11.1.1 点突变	255
10.2.1 人类基因组计划	224	11.1.2 插入/缺失突变	256
10.2.2 人类基因组的结构特点	225	11.1.3 动态突变	256
10.2.3 模式生物基因组研究与宏基因组 研究	225	11.1.4 回复突变和抑制基因突变	256
10.3 基因组测序与序列组装	226	11.1.5 功能丧失和功能获得突变	256
10.3.1 基因组测序策略	226	11.2 突变的分子机理	257
10.3.2 基因组测序方法与组装	226	11.2.1 自发突变的分子机理	257
10.3.3 新一代测序方法	229	11.2.2 诱发突变的分子机理	258
10.3.4 新一代测序方法的应用	233	11.3 动态突变	262
10.4 基因组图谱构建与应用	233	11.3.1 动态突变及其机制	262
10.4.1 遗传标记	233	11.3.2 动态突变与人类疾病	263
10.4.2 遗传图谱	237	11.4 基因突变的检测	264
10.4.3 物理图谱	237	11.4.1 病毒和细菌基因突变的检测	264
10.4.4 人类基因组遗传图谱的构建	237	11.4.2 真菌营养缺陷型的检测	265
10.4.5 植物基因组遗传图谱的构建	239	11.4.3 果蝇突变体的检测	265
10.4.6 物理图谱的构建	240	11.4.4 人类显性突变的检测	267
10.4.7 基因组图谱的应用	242	11.4.5 植物及其他动物突变体的检测	268
10.5 比较基因组学和功能基因组学	243	11.5 DNA 损伤修复机制	268
10.5.1 比较基因组学与进化	243	11.5.1 光复活修复	268
10.5.2 功能基因组学	245	11.5.2 切除修复	268
10.5.3 蛋白质组学	245	11.5.3 DNA 糖苷酶修复及 AP 核酸酶修复 途径	269
10.5.4 代谢组学	248	11.5.4 错配修复系统	269
10.5.5 生物信息学与功能基因组学	249	11.5.5 重组修复	270
10.6 基因组学研究新进展及应用	252	11.5.6 SOS 修复	270
10.6.1 全基因组关联研究	252	11.5.7 双链 DNA 断裂介导的同源重组及 非同源性的末端连接	272
10.6.2 千人基因组计划	252		
10.6.3 1000 种动植物基因组计划	252		



12 染色体畸变	274
12.1 染色体结构变异及其遗传学效应	275
12.1.1 唾腺染色体是遗传分析的理想材料	275
12.1.2 染色体结构变异的类型及其机制	276
12.1.3 缺失与假显性	279
12.1.4 重复与果蝇棒眼突变	280
12.1.5 倒位与交换抑制作用	282
12.1.6 易位与假连锁遗传	284
12.2 染色体数目变异	287
12.2.1 染色体的倍性	287
12.2.2 整倍体及其遗传特征	288
12.2.3 非整倍体	291
12.3 染色体畸变在基因定位中的应用	291
12.3.1 利用假显性原理进行基因定位	291
12.3.2 利用单体和缺体进行基因定位	291
12.4 染色体畸变与人类疾病	292
12.4.1 染色体结构改变与人类疾病	292
12.4.2 染色体数目改变与人类疾病	294
12.5 染色体变异在生物进化中的作用	294
12.5.1 人类染色体结构与近缘种之间的关系	294
12.5.2 染色体变异与果蝇的进化	295

13 转座因子的结构与功能	299
13.1 转座因子的发现与分类	300
13.1.1 转座因子的发现	300
13.1.2 DNA 转座	303
13.1.3 反转录转座子	304
13.2 原核生物中的转座子	305
13.2.1 插入序列	305
13.2.2 转座子	307
13.2.3 转座噬菌体	309
13.3 真核生物中的转座子	309
13.3.1 酵母基因组中的转座子	309
13.3.2 果蝇基因组中的转座子	310
13.3.3 玉米基因组中的转座子	312
13.3.4 人类基因组中的转座子	313
13.4 转座作用的分子机制	314
13.4.1 DNA 转座机制	314
13.4.2 反转录转座子的转座机制	316
13.5 转座因子的遗传学效应及其应用	320
13.5.1 引起染色体结构变异	320
13.5.2 诱发基因突变与启动外显子混编	320
13.5.3 调节基因表达	321
13.5.4 产生新的变异	321
13.5.5 标记目的基因	322
13.5.6 作为基因工程的载体	322

第四部分 基因的功能分析



14 基因表达调控	325
14.1 大肠杆菌乳糖操纵子的结构与调控机制	326
14.1.1 大肠杆菌乳糖操纵子的结构	326
14.1.2 乳糖操纵子的调控机制	327
14.2 原核生物的其他类型操纵子及其调控机制	331
14.2.1 半乳糖操纵子中的双重控制	331

14.2.2 阿拉伯糖操纵子的双向控制	332
14.2.3 色氨酸操纵子基因表达的衰减作用	333
14.3 原核生物基因表达的翻译调节	336
14.3.1 原核生物蛋白质合成的严紧反应	336
14.3.2 原核生物核糖体蛋白质合成的自身调节	336
14.4 真核生物基因转录水平的调节	338
14.4.1 顺式调节元件与转录调节蛋白的结构与功能	338
14.4.2 基因表达的激素调节	340

14.5 真核生物基因转录后水平的调节	342	16.2 果蝇早期胚胎极性的决定与形态发生素	380
14.5.1 选择性剪接	342	16.2.1 果蝇胚胎发育的起始与形态发生素	380
14.5.2 反式剪接	343	16.2.2 果蝇背腹轴极性的形成	380
14.5.3 RNA 编辑	343	16.2.3 果蝇前后轴极性的发生	381
14.6 真核生物基因的翻译和翻译后水平的调节	344	16.3 果蝇早期胚胎体节的形成与同源异形基因	383
14.6.1 翻译调节	344	16.3.1 果蝇早期胚胎体节的形成	383
14.6.2 翻译后水平的调节	346	16.3.2 同源异形基因簇及其保守性	385
14.7 非编码 RNA 对基因表达的调控作用	348	16.4 线虫与拟南芥的发育机制	388
14.7.1 RNA 干扰	348	16.4.1 线虫发育的遗传控制	388
14.7.2 miRNA 对基因表达的调节	349	16.4.2 控制拟南芥及其花发育的 ABC 模型	390
14.7.3 原核生物中小分子 RNA 在基因表达中的调控作用	350	16.5 种系决定的遗传控制	392
		16.5.1 线虫种质细胞的决定	393
		16.5.2 果蝇种质细胞的决定	393
		16.6 发育异常与癌变的遗传基础	393
		16.6.1 癌症与遗传发育的关系	393
		16.6.2 癌基因和抑癌基因	394
		16.6.3 癌基因和抑癌基因的致癌机制	395
		16.6.4 癌症发生的遗传学说	396
 15 表观遗传概论	356		
15.1 表观遗传学的概念及其演变	357		
15.1.1 表观遗传学的概念	357		
15.1.2 表观遗传学的研究内容与意义	359		
15.2 以染色质为基础的表观遗传变异与调控	361		
15.2.1 DNA 甲基化与去甲基化修饰	362	17 免疫遗传分析 ^e	400
15.2.2 组蛋白修饰与组蛋白变体	363	17.1 抗原的遗传	
15.2.3 染色质重塑与核小体装配	366	17.1.1 抗原	
15.3 基因组印记与表观遗传分析	368	17.1.2 红细胞抗原遗传	
15.3.1 基因组印记与印记基因	368	17.1.3 组织相容性抗原系统	
15.3.2 基因组印记的分子与细胞机制	370	17.2 抗体的遗传	
15.3.3 基因组印记与人类疾病	372	17.2.1 抗体及其多样性	
		17.2.2 免疫球蛋白的基本结构和类型	
		17.2.3 免疫球蛋白的基因组成	
16 发育遗传分析	376	17.2.4 免疫球蛋白基因的表达	
16.1 遗传与发育的关系	377	17.2.5 免疫球蛋白基因的表达调控	
16.1.1 遗传属性决定性状发育	377	17.2.6 免疫球蛋白多样性的遗传机制	
16.1.2 遗传与发育在细胞水平上的统一	377	17.3 与免疫相关的某些疾病	
16.1.3 胚胎形态发生过程	378	17.3.1 与 HLA 相关的疾病	
		17.3.2 免疫缺陷病	



18 行为遗传概论	401
18.1 行为遗传学与行为的遗传基础	402
18.1.1 行为遗传学的概念	402
18.1.2 行为的遗传基础	402
18.2 果蝇求偶行为的遗传基础	403
18.2.1 果蝇求偶行为模式	403
18.2.2 基因与果蝇求偶行为	403
18.3 线虫聚集行为的遗传基础	404
18.3.1 线虫的聚集行为	404
18.3.2 基因与线虫聚集行为	404
18.4 鱼类群游行为与昆虫社会行为的遗传基础	405

18.4.1 鱼类群游行为的遗传模式	405
18.4.2 昆虫社会行为与“超级基因”	406
18.5 鼠类掘洞行为的遗传基础	406
18.5.1 鼠类的掘洞行为	406
18.5.2 基因与鼠类掘洞行为	407
18.6 人类行为的遗传基础	408
18.6.1 人类的行为与相关疾病	408
18.6.2 基因与人类行为的相关疾病	408
18.7 人类的行为紊乱与疾病的遗传基础	409
18.7.1 人类简单行为紊乱与相关疾病的遗传基础	409
18.7.2 人类复杂行为紊乱与相关疾病的遗传基础	409

第五部分 群体与进化遗传分析



19 群体遗传与进化	413
19.1 群体的遗传组成	414
19.1.1 孟德尔群体与基因库	414
19.1.2 基因频率与基因型频率	414
19.2 Hardy - Weinberg 定律	415
19.2.1 Hardy - Weinberg 定律的内容	415
19.2.2 平衡群体的特征及其应用	417
19.2.3 χ^2 检验抽样群体中的基因型频率的平衡	417
19.2.4 Hardy - Weinberg 定律的扩展	418
19.3 影响群体遗传平衡的因素	419
19.3.1 非随机交配与莱特(Wright)定律	419

19.3.2 基因突变与选择	421
19.3.3 迁移与遗传漂变	423
19.4 自然群体中的遗传变异及其检测	426
19.5 物种及物种形成	426
19.5.1 物种及生殖隔离	426
19.5.2 物种形成的方式	427
19.6 中性突变与分子进化	429
19.7 新基因和蛋白质功能的起源	430
19.8 人类进化概述	432
19.8.1 人类的近亲及其分子生物学证据	432
19.8.2 现代人的进化之路	434
19.8.3 人类在加速进化中	436

索引	438
----------	-----

知识窗目录

1-1	遗传学发展大事年表	7
1-2	DNA 指纹鉴定技术与应用	11
2-1	端粒及端粒酶的发现	28
3-1	遗传学与遗传命名法	51
3-2	关于人类孟德尔遗传在线(OMIM)	55
4-1	最后解读的人类第 1 连锁群	79
5-1	内共生学说	120
6-1	连锁不平衡及其应用	145
7-1	扩增基因产生不同基因	166
8-1	古细菌	175
9-1	人类免疫缺陷病毒基因组结构与功能	201
10-1	宏基因组学研究的新进展	243
10-2	解码人类基因组编码生命的蓝图——ENCODE 计划及其新成果	250
11-1	SOS 修复操纵子的调控模型	271
12-1	倒位在人类性染色体进化中的作用	295
13-1	转座因子的发现者——Barbara McClintock	302
13-2	外显子混编产生新基因	322
14-1	mRNA 甲基化——转录后基因表达调控的新机制?	352
15-1	跨代表观遗传学的证据与争议	374
16-1	基于人工内切核酸酶的基因组编辑新技术	391
16-2	癌症基因组计划与癌症基因组图谱	398
18-1	动物的磁感应能力及其遗传基础	411
19-1	怎样理解 Hardy - Weinberg 定律	416
19-2	含 118 个碱基的一段神秘 DNA 序列	433

1

绪 论

繁

荣的地球分分秒秒都在孕育和诞生新的生命。所有生物区别于非生物的基本特性之一是能够繁衍与自身相似的后代,这就是遗传。遗传是生命体的一种属性,是生命世界的一种自然现象。遗传学既是生命科学的基础学科,又是生命科学的前沿带头学科。它建立在生物化学、细胞生物学和微生物学等科学的基础之上,又涉及生命科学与数学、物理学、化学,以至社会学和法学、医学等多学科的交叉与融合。随着遗传学科的发展,它不断地派生出众多的分支科学和应用科学。遗传学的发展速度几乎居于各生命学科之首,新理论、新技术、新成果层出不穷,而新成果又快速地转化为生产力。如遗传工程技术已成为世界各国的支柱产业,而基因诊断和基因治疗等正在为人类展示出美好的前景。特别是在2006年*Nature*杂志发表了人类最后一条染色体,即1号染色体基因的成功破译,至此人类基因密码99.99%解密。历时16年的人类基因组计划书写完了“生命之书”的最后一个篇章。迄今,许多物种基因组已被测序,同时各类生物基因组计划正在继续向纵深发展并已进入了转录组、蛋白质组、代谢组、宏基因组和表观基因组的新时代,为探讨生物体生长、发育、疾病、衰老和死亡的奥秘提供了强有力的理论依据和技术手段。这是学科发展的必然,也是学科发展的动力。21世纪的遗传学是一个具有无限活力的学科,面临着一系列挑战性使命,将会激发年轻学者们置身于该领域研究,使人类更好利用与适应生命世界的能力产生巨大的飞跃。

1.1 遗传学的涵义

1.1.1 遗传学的定义

遗传学(genetics)是研究生物遗传和变异规律的科学,这是遗传学的经典定义。现代遗传学是研究基因的结构、功能及其变异、传递和表达规律的学科。遗传(heredity)和变异(variation)是生物界最普遍和最基本的特性。在广袤的自然界里,处处都有生命的踪迹。参天蔽日的大树,匍匐丛生的小草,飞禽走兽,游鱼爬虫,体积以吨计的象和鲸,单细胞的细菌,乃至没有细胞结构的病毒,无不在一定的空间和时间里呈现出盎然生机。所有形形色色的生物体都有一个共同的特性:繁殖与自身相似的同类。在这里要特别强调的是“相似”和“同类”这两个词。物生其类,一种生物只可能繁衍同种生物,“种瓜得瓜,种豆得豆”,鸭蛋孵不出鸡雏。这种亲代与子代之间在同一性状上的相似性称为遗传。可是,亲代与子代之间,以及子代和子代之间都只可能相似而不会完全相同,甚至总会存在不同程度的差异,“一母生九子,九子各别”这种亲代与子代或子代之间出现性状差异的现象称为变异。遗传使生物体的特征得以延续,保持物种的相对稳定性。而变异则可产生形形色色的生物体,是生物进化的源泉。生物与环境的统一,这是生命科学中公认的原则之一。如果在遗传和变异的基础上,经过人工选择,则可选育出适合人类需要的动、植物和微生物新品种。遗传、变异和选择(自然选择与人工选择)是生物进化和新品种选育的三大要素。

1.1.2 遗传学的研究内容

遗传和变异是一种生命活动,生命活动是物质运动的一种形式,因此,遗传和变异也应该是一种物质的运动形式。生物在进行有性生殖时,亲代和子代之间唯一的物质联系是配子(gamete)。雌亲产生雌配子(卵),雄亲产生雄配子(精子)。配子核内的染色体由蛋白质和脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid, DNA)分子组成。DNA分子构成的基因负责将亲代特征的遗传信息(genetic information)传递给子代。DNA就是沟通上下代之间遗传信息的载体。来自雌雄双亲的配子结合成为合子(受精卵)(zygote),由合子发育成的个体包含了来自双亲的遗传信息。由于亲代传递的基因携带着属于某一物种的某一个体的遗传信息,因此获得这种遗传信息的子代一定发育成为与亲代属于同一物种的个体;子代兼得双亲的遗传信息,而且遗传信息还可以在环境因子的作用下,在一定范围内发生变化,所以子代既不会与任何一个亲体完全一样,而且彼此间也不会完全相同,甚至孪生个体间在相貌、行为上也不会一模一样。这进一步说明生物体的遗传和变异现象是由基因传递的遗传信息决定的。

遗传信息是以“密码”形式储存在构成基因的DNA分子中的。1943年2月著名理论物理学家、波动力学的创始人欧文·薛定谔(Erwin Schrodinger, 1887—1961)在爱尔兰都柏林三一学院所作的“生命是什么”(What is Life?)的讲演中,第一次引进了性状是以“密码”形式通过染色体而传递的设想。他从用点(“·”)、线(“—”)两种符号的莫尔斯密码谈起,如用5种符号,每一组合用的符号为25个,这样编成的密码将是一个天文数字,可以传递无限的信息。当人们使用密码时,先将传递的文字逐个编成数字组合的密码,然后以“点”、“线”的电波形式将信息传递到对方,接收方将电波信息还原成数字组成的密码,最后按照同一个密码本翻译成文字。因此,两地之间传递的是电波形式的信息,而不是具体的文字,可是最后读到的还是原先发出的文字。这种信息传递的系统可与生物体遗传信息系统作类比。生物上下代之间传递的遗传信息是由构成DNA分子的4种碱基中每3个一组的不同组合编码的(详见第2章)。不同的基因是不同数目的4种核苷酸不同排列组合的DNA分子,包含着不同的遗传信息,决定不同数目的20种氨基酸的排列组合,从而决定产生不同的蛋白质分子。因此,基因的结构决定遗传信息,基因结构发生

改变,所携带的遗传信息也就随之发生改变。

基因传递的遗传信息,决定了蛋白质分子的氨基酸组成和排列;不同的基因产生不同的蛋白质分子,进一步转化成生物体不同的性状,也就是说,基因决定生物体的性状。但是,生物的性状是从受精卵开始逐步形成的,这是个体发育(生)(ontogeny)的过程;在一个细胞的生活周期中,性状逐渐发生变化,这是细胞分化的过程。分化的细胞通过遗传控制的形态发生而构成了一个结构和功能完美而协调的个体。所以说,细胞分化是个体发育的基础。那么,细胞分化又是怎样实现的呢?已知,基因负载的遗传信息按照特定而精确的时间-空间程序表达而转化为性状,所以在不同的发育阶段,胚胎的不同部位分化出现不同类型的细胞,因此,基因的时空表达是细胞分化和个体发育的基本原因。在这里,生物学史上的“先成论”(preformation theory)和“后成论”(epigenesis theory)的争论在基因水平上得到了完美的统一,生物既是“先成的”,同时又是“后成的”。一个受精卵发育成一只公鸡还是一只母鸭,这是早已决定的,因为不同物种的受精卵含有不同物种的遗传信息和决定不同性别的基因。预定将孵出公鸡的卵绝不会孵出小鸭,甚至不会孵出母鸡。可是卵子里并没有预先存在一只具体而微小的小公鸡,而只是包含了决定个体未来发育的全部遗传信息,要在一定的环境条件下,才能逐步转化形成小公鸡,所以这是后天逐步生成的。

生物的性状是由基因决定的,但这并不是说性状和基因之间只是一种简单的对应关系。比如,野生型黑腹果蝇(*Drosophila melanogaster*)的眼睛呈红色,就有一个“红眼”基因;果蝇的身体呈黄色,就有一个“黄体”基因。事实上,不论是红色色素还是黄色色素,都是在体内经过一系列复杂的生化反应过程而生成的最终产物,在这个反应过程中,有许多种酶参与。酶是蛋白质,是由基因编码的,因此,红色色素或黄色色素的生成是由许多个基因决定的。当某一个基因发生突变,它编码的蛋白质失去原有的功能,打乱了整个反应过程,就不再生成原来的色素。此时,人们将由于突变而导致最终不再生成原来色素的基因称为“红眼”基因或“黄体”基因。也就是说,只有野生型基因存在时,果蝇才长出红眼,当这个基因突变时,就不再出现红眼;或者是野生型基因发生突变后,身体的颜色变成黄色,于是这个突变后的基因称为“黄体”基因,所以基因和性状之间存在一系列复杂的相互作用。此外,前面提到的基因表达的时空程序,即在生物体发育的某个阶段,或某种生理状态下,某种类型细胞中的某些基因才出现表达活性,而在其他时间和空间条件下则处于失活状态,说明基因的表达活性是受其他因子调控的,这些调控因子多半是其他基因的产物。一个基因的产物启动或关闭另一个或一些基因的活性,而它自身的表达活性又受另一些基因的调控。基因与基因之间,基因与基因产物之间形成一个十分复杂但又十分精细的相互作用网络或级联关系。在这个网络系统中还需考虑环境因子的作用。生物体能有序地生长、发育和繁殖,这是基因表达调控的结果,各种性状的出现,则是基因型和环境相互作用的产物。

综上所述,遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传和变异是遗传信息决定的,因此,遗传学也就是研究生物体遗传信息的组成、传递和表达规律的科学。鉴于遗传信息是由基因的结构所决定,遗传信息表达和转化为具体性状则是基因功能的实现,是基因的结构和功能之间的因果制约关系的体现。遗传学的主题应是研究基因的结构和功能以及两者之间的关系,从这个意义上说,遗传学的现代定义是研究基因的结构、传递和表达规律的科学,因此,遗传学亦可称为基因学。

遗传学的研究内容大体上应包括以下几个方面:① 基因在世代之间的传递方式与规律。② 基因的结构与功能,基因在染色体的定位与作图。③ 基因变异的类型、规律及其分子机制。④ 基因转化为性状所需各种内外环境条件,即基因表达的规律及其调控的分子机制。⑤ 各类生物基因组结构与功能,基因组的核苷酸序列与生物学功能之间的关系。总之,遗传学研究的任务不仅在于揭示生物遗传和变异的规律及其物质基础,而且要能动地运用这些规律,使之成为改造生物的有力工具,提高各类生物育种效率和医药研究水平,攻克各种遗传性疾病,为人类造福。