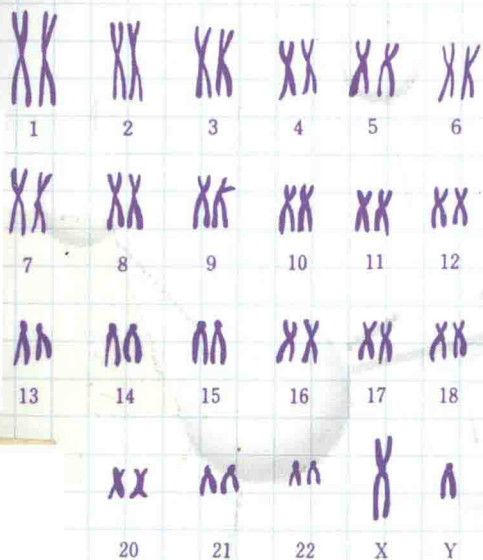


圖解系列

圖解 遺傳學



原著◎松澤昭雄

校閱◎楊美桂

編譯◎上野洋一郎

楊源昌

陳泓志

胡威文

郭順宇

藝軒圖書出版社

圖解遺傳學

原著◎松澤昭雄

校閱◎楊美桂

編譯◎上野洋一郎

楊源昌

陳泓志

胡威文

郭順宇

藝軒圖書出版社

本書譯自《絵とき遺伝学の知識》，係經株式會社オーム社授權
台灣藝軒圖書出版社印行中文版。

◎本書任何部分之文字或圖片，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

圖解遺傳學

著 者：松澤昭雄
編 譯：上野洋一郎・楊源昌・陳泓志・胡威文・郭順宇
校 閱：楊 美 桂
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
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
大 夫 書 局
高雄市三民區十全一路 107 號
(高雄醫學大學正對面)
電話：(07) 311-8228
本公司常年法律顧問／魏千峰、邱錦添律師

二〇〇五年三月第一版

ISBN 957-616-814-7

※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

譯者序

提到遺傳學，譯者就想起高中時代的生物老師。他的雅號是「緬甸之勇士」。據說他參與過緬甸戰事並得過瘡疾。剛開始上課時，對他的印象是：他非常喜歡將各種課程附上“學”，例如生物“學”、遺傳“學”、土壤“學”、肥料“學”等。譯者當時覺得非常新鮮，好像自己正在學高尚的學問。他的課程確實與眾不同；在那個時代，高中生物課的內容還是以分類學為主，除了在本書中提到的以孟德爾為代表的古典遺傳學之外，他還講述了 DNA、RNA、核酸、雙股螺旋結構等在當時屬於最尖端的科學發展，但是過於深奧，學生不容易吸收。那時候由於升學壓力大，覺得他的課程對於大學入學考試並無幫助，直到上了大學才體會老師的用意。

那位生物老師對譯者影響最大的，並不是他的上課內容，而是他的精神。有一天，他突然中斷上課而在黑板上寫了三個字——“先生徒”——在日文，意指先生，即老師之意；而國中和高中的學生則稱為“中生徒”。順帶一提，國小的學生稱為“兒童”，日文的“學生”通常用來指大學生。那位老師向學生們解釋——因老師是先生出來，故稱之為“先生”（即老師），和“生徒”（即學生）是分享生命及人生的關係——這句話實在令譯者感動。後來逐漸明瞭他並不只是說說而已，而是確實以身作則。因此，他是對譯者的人生觀最有影響的人之一。

以上所提的目的是譯者有感於現今在科學研究的領域內，尤其是從事尖端科技如遺傳工程學的年輕人往往會陷入迷思，自以為本身在做多麼了不起的事。其極端的例子就是複製人類。雖然至今尚未證實是否有人正在進行，但譯者相信有人想去嘗試。這並不是技術上的問題而是倫理上的問題，若不加以限制，則將造成與動物複製相同的情況，複製自認為優秀的人，結果世界上只剩下自認為優秀的人。若是如此則真可怕，何況動物複製尚無法解決老化的問題。

譯者要提醒的是不要忘記遺傳工程等再尖端的科學，也只是在生命科學上增加一個研究方法的事實。

最後對在中文版的出版上一直協助譯者的藝軒圖書公司的職員們表示衷心謝意。

上野洋一郎

2005年2月

原序

英國出生複製綿羊的消息經由新聞報導後，引起舉世矚目。此後媒體幾乎每天都刊登有關基因治療、人類基因組計劃、基因轉殖農作物、生物技術等的訊息。這些話題共通的關鍵詞就是基因，而且任何人都明瞭基因是 DNA 所形成的，日常生活中也順口講到有關 DNA 的事。可以說由於有可進行自身複製的 DNA，才有目前多樣性的生物所棲息的地球自然環境。

這本書中首先提到一百多年以前孟德爾所擁有的純樸疑問，即為何孩子像其雙親（其實現代人也有同樣的疑問），然後將重點置放於假設有遺傳特質由親代傳遞到子代的物質之存在，並描述發現 DNA 就是該物質的過程，書中並大量採用圖譜，以利讀者理解。我們往往以為自然科學是研究絕對性真理的，不過事實上修正前人所發現的理論上之矛盾，或超越其極限，如此反覆的進行而使科學進展。這些都是活生生的人所參與的，因此會發生許多故事，一邊想像到一些醜陋面，一邊學習有關遺傳學的知識，則可能覺得更有意思。

如今我們完全明瞭 DNA 的化學上結構，可隨意地操作基因，可以說目前已進入應用的時代。我們所建立出來的 DNA 操作技術，在新世紀裡可能實現各種夢想。由於本書篇幅有限，還是提到這些夢想。人類觀察自然現象而實現本書中所提到的事項，可以說人類頭腦實在厲害。說不定基因演化的結果，人類的頭腦可以去找更有趣的事並擁有想出以往所想不到的構想之特殊能力。不久的將來，很可能在基因層次可明瞭此特殊能力。

筆者希望讀者將本書當做入門書，以便瞭解遺傳學並引發進一步的興趣。最後對協助本書出版的出版社職員，表示謝意。

松澤昭雄

目次

第一章 遺傳學之黎明 1

1.1 遺傳定律之發現	2
1.2 實驗結果之科學上分析	5
1.3 兩種不同性質之遺傳	6
1.4 看起來不合乎孟德爾氏定律的遺傳	8
1.5 多數基因參與的複雜遺傳	12
1.6 不分開的兩個基因	15
1.7 孟德爾的幸運及不幸	18

第二章 染色體載基因 21

2.1 細胞之結構	22
2.2 細胞之增殖方法	24
2.3 把染色體由親代傳遞到子代	27
2.4 基因連鎖	29
2.5 染色體之互換 (crossing-over)	30
2.6 染色體輿圖	33
2.7 染色體的變化及基因	37
2.8 有關染色體的其他事項	38
*染色體上的基因進行混合而傳遞到後代	40

第三章 基因也是一種物質 41

3.1 已致死的細菌所導致的特質轉變	42
3.2 引起特質轉變的物質	45
3.3 Hershey-Chase 氏實驗	45
3.4 RNA 也可當做遺傳物質	49
3.5 高等生物中之遺傳物質	51

第四章 基因可自行複製 55

4.1 DNA 之結構	56
4.2 DNA 是巨大分子	58
4.3 DNA 中各鹼基之含量	58
4.4 DNA 之雙股螺旋結構	61
4.5 DNA 之互補性	63
4.6 DNA 複製	64
4.7 Meselson 和 Stahl 氏實驗	65
4.8 見於真核細胞中之半保留複製	69
4.9 複製之起始點	72

第五章 基因是如此進行作用 75

5.1 RNA 結構	76
5.2 RNA 和蛋白質之合成	77
5.3 一基因—酵素學說	79
5.4 DNA、RNA 及蛋白質間的關係	81
5.5 自 DNA 至 RNA—轉錄	83
5.6 密碼之解讀—由 RNA 至蛋白質—轉譯	84
5.7 信使 RNA (messenger RNA, mRNA) 與轉譯	88
5.8 轉錄機制—自 DNA 至 mRNA	89
5.9 RNA 修飾 (processing)	90
5.10 轉譯機制—自 mRNA 成為多肽	92
*由酵素所決定的基因之作用	97

第六章 基因會引起變化 99

6.1 基因之突變	100
6.2 突變之分子基礎	101
6.3 鐮刀形紅血球貧血症 (sickle cell anemia)	

	104
6.4 輻射線引起的突變	106
6.5 化學物質所導致的突變	108
6.6 DNA 修復	109
6.7 體細胞之突變	113
6.8 利用重組 DNA 技術而致的突變	114

第七章 性別也由遺傳來決定 117

7.1 性染色體	118
7.2 人類性染色體	119
7.3 決定雄性的物質	121
7.4 X 染色體之不可思議	124
7.5 Lyon 氏假說	126
7.6 果蠅之性染色體	131
7.7 常染色體之平衡	133

第八章 基因變化會引起疾病 137

8.1 引起癌症的病毒	138
8.2 按照孟德爾氏定律所傳遞的癌症	141
8.3 存在於正常細胞中的癌症基因	143
8.4 不具有致癌基因的反轉錄病毒所引起的致 癌作用	145
8.5 尋找致癌基因	146
8.6 家族性癌症和抑癌基因	148
8.7 X 光及化學物質所造成的癌症	151
8.8 Huntington 氏舞蹈病之基因	152
*基因是否有優劣	158

第九章 基因變化促進生物演化 161

9.1 蛋白質與演化	162
9.2 DNA 與演化	164
9.3 粒線體與演化	166
9.4 鹼基變化與演化	170
9.5 新基因之誕生	173
*集團遺傳學	176

第十章 操作基因 181

10.1 使基因進行增殖	182
10.2 PCR 法	187
10.3 產生物質	189
10.4 診斷疾病而加以治療	192
10.5 改良品種	197
10.6 識別個人	198
10.7 分析人體基因組	201

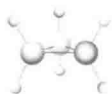
中文索引 205

英文索引 211

Chapter 1

遺傳學之黎明

子孫誕生的場面是很令人感動的，而且在種的維持及繁榮上是不可或缺的。孩子出生時，孩子的眼睛像母親，嘴形像父親等成了親友間的話題。在古希臘時代，就已獲知具有碧眼的雙親生出來的孩子就具有碧眼。我們認為小孩子理所當然會像其雙親，但如果看了電視猜父母的節目，或遺產繼承時親子關係成為問題的情況就知道，顯然不能僅依據外觀來決定親子關係。**孩子像其父母是遺傳，但不像也是遺傳。**科學上首先提到此現象的，就是孟德爾，這已經是一百多年前的事。



1.1 遺傳定律之發現

孟德爾對親代特質如何傳遞到子代的現象很感興趣，而在修道院的院子內，以豌豆為實驗材料，進行實驗。他從當時栽培的多種豌豆中選出其特徵明顯不同的 7 組豌豆（圖 1.1）。即高度（高 $\longleftrightarrow$ 矮）、種子形狀（圓形 $\longleftrightarrow$ 皺紋）、種子顏色（黃色 $\longleftrightarrow$ 綠色）、花色（紅色 $\longleftrightarrow$ 白色）、開花部位（軸周圍 $\longleftrightarrow$ 頂上）、豆鞘顏色（綠色 $\longleftrightarrow$ 黃色）、豆鞘形狀（鼓起 $\longleftrightarrow$ 中間變細）等。交配具有如此明顯不同性質的兩種豌豆而觀察其特徵如何出現於後代中。他採用非常科學的

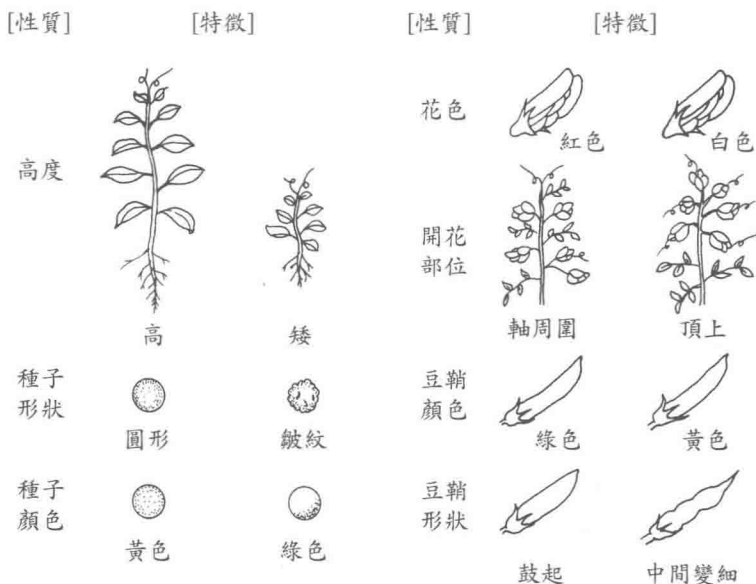


圖 1.1 孟德爾用來調查遺傳方式的豌豆之 7 種性質。各個性質都具有可簡單地區別之兩種特徵，較容易追蹤自親代傳遞到子代的情況。



方法，即在進行交配實驗前，關於每個特徵，很小心地確定其後代也都具有相同特徵（例如高度高的豌豆，後代都是高的），儘量調查多一些經交配實驗而產生的後代數目，做記錄並加以分析。關於 7 組的各個特徵，調查以人工授粉而得到的後代（**雜種第一代：F₁**）的結果，都具有與雙親（P）中一方相同的特徵。如此，出現於 F₁ 中的特徵質，稱為**顯性特質**，被隱藏的，就稱為**隱性特質**。調查使 F₁ 豌豆進行自花授粉而得到的**雜種第二代（F₂）**的結果，發現任何組中呈現顯性特質的豌豆和隱性特質的豌豆間之比率是大約為 3 : 1。據孟德爾的數據，交配高豌豆和矮豌豆的結果，F₁ 都呈現高，F₂ 中 787 例為高，277 例為矮，其比率是 2.84 : 1（圖 1.2）。關於其他特質，F₁ 中都呈現雙親中一方的特

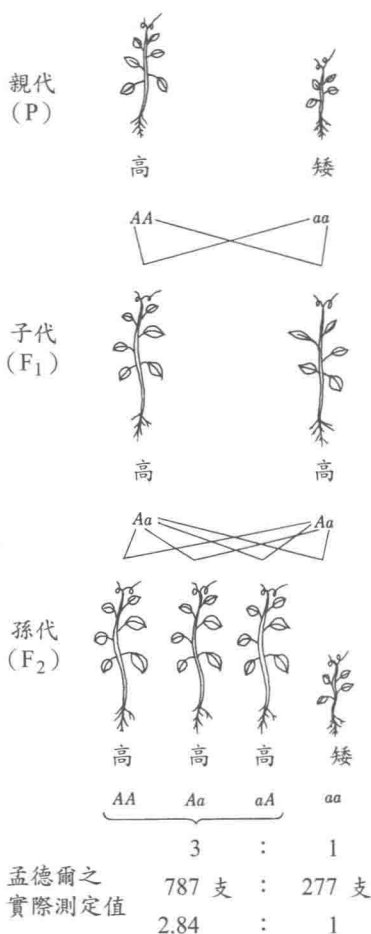


圖 1.2 孟德爾所實施的高豌豆和矮豌豆間之交配實驗。子代在雙親中像高的是繼承 A，像矮的是繼承 a，因 A 為顯性，故 F₁ 都呈現高的特質。子代所繼承的 A 和 a 都互相無關，平均地傳遞到孫代，故為 AA : Aa : aa = 1 : 2 : 1，高 : 矮 = 3 : 1。

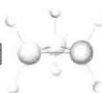


質， F_2 中顯性特質和隱性特質間之比率大約為 3 : 1（表 1.1）。 F_1 中出現顯性特質，而隱性特質被隱藏的現象，稱為顯性定律（law of dominance），並在 F_1 中被隱藏於顯性特質中的隱性特質，在 F_2 中重新出現的現象稱為分離定律（law of segregation）。

表 1.1 根據孟德爾用豌豆進行的遺傳實驗結果

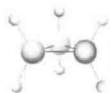
性 質	P	F_1	F_2	比 率
高 度	高×矮	高	高：787 矮：277	2.84 : 1
種子形狀	圓形×皺紋	圓形	圓形：5,474 皺紋：1,850	2.96 : 1
種子顏色	黃色×綠色	黃色	黃色：6,022 綠色：2,001	3.01 : 1
花 色	紅色×白色	紅色	紅色：705 白色：224	3.15 : 1
開花部位	軸周圍×頂上	軸周圍	軸周圍：651 頂 上：207	3.14 : 1
豆鞘顏色	綠色×黃色	綠色	綠色：428 黃色：152	2.82 : 1
豆鞘形狀	鼓起×中間變細	鼓起	鼓起：882 中間變細：299	2.95 : 1

因 F_2 中除了種子形狀和顏色以外的性質，其餘均是以每株豌豆為單位，調查的 5 種性狀標本數目是 1,000 左右，而種子形狀和顏色因比較容易調查，故調查 8,000 個以上的標本數目。調查的標本數目愈多，就愈接近理論值，即 3 : 1 的事實值得注意。觀察多數標本是科學的基本。



1.2 實驗結果之科學上分析

孟德爾把實驗大幅度地簡化，首先針對一種對偶特質（高 $\longleftrightarrow$ 矮、紅色 $\longleftrightarrow$ 白色等），以數值來表示這些特質如何由親代傳遞到子代，甚至孫代的結果，發現遺傳定律。交配高豌豆和矮豌豆時，其子代都呈現高，看起來一方親代的特質，即矮的不會表現出來，但到了孫代，又出現矮豌豆，所以他認為其特質並沒有消失，猶如粒子似的獨立實體，傳遞為親 $\rightarrow$ 子 $\rightarrow$ 孫。此實體是來自雙親，任何豌豆都有來自雄株和雌株各一個共兩個，並把其中一個傳遞給後代。若將高特質的實體表示為 A ，矮特質則為 a ，在圖 1.2 中的交配實驗中， F_1 可表示為 Aa ，此豌豆個體就表現高特質。因 F_1 都表現高特質，所以高特質的親代（ P ）是 AA ，矮的就為 aa 。 F_1 應該把來自雙親的 A 和 a ，平等地傳遞給孫代，所以交配 F_1 和 F_1 而產生 F_2 ，則由 F_1 雙親平等地傳遞 A 和 a 到 F_2 ，以相同比率產生 AA 、 Aa 、 aA 及 aa ，依序表現為高、高、高和矮的結果， F_2 中高豌豆和矮豌豆的比率是 3:1，可合理地解釋實驗結果。如今已獲知相當於 A 和 a 的，就是基因，而基因是由 DNA 所組成。出現於 F_1 中之顯性特質的基因，稱為顯性基因，以英文字母的大寫來表示。一方面，決定在 F_1 中被隱藏之隱性特質的基因，就稱為隱性基因，以英文字母的小寫來表示。依據顯性定律，如“矮”個子等隱性特質，立刻得知其基因組合是 aa ，但如“高”個子等顯性特質，就有 AA 和 Aa 兩種組合。如個子高矮等，看了外觀就可知道的性質，稱為表現型（phenotype），而決定表現型的基因組合，如 AA ，



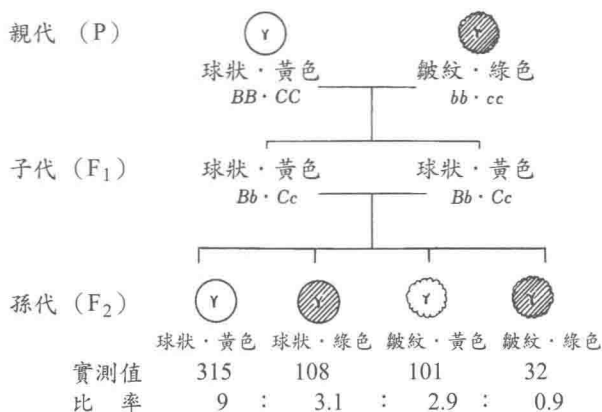
Aa 及 aa 等，稱為**基因型**（genotype）。在個體內， A 和 a 對偶而存在，互相不會混入，分開傳遞到後代，故稱為**對偶基因**（allele）。其對偶基因相同的個體，如 AA 或 aa ，稱為**同種接合體**（homozygote），而如 Aa ，其對偶基因不相同的個體，就稱為**異種接合體**（heterozygote）。 AA 和 Aa 都表現為高個子，外觀上此兩者無法區別，但若與矮個子，即 aa 間進行交配，則來自 AA 的子代都表現高個子，而來自 Aa 的，就以 1:1 的比率，出現高個子 Aa 和矮個子 aa ，故可區別 AA 和 Aa 。此種操作就是**回交**（back cross），為決定基因型的方法，所以又稱為**測交**（test cross）。不只個子的高矮，關於其他 6 種性質也可以同樣方法來可解釋顯性基因和隱性基因（表 1.1）。

1.3 兩種不同性質之遺傳

接著孟德爾為了明瞭兩種不同性質如何傳遞為親→子→孫，交配其種子呈球狀而黃色的豌豆和呈皺紋而綠色的豌豆並進行觀察。如因球狀和黃色是顯性特質（表 1.1）而可預料到， F_1 都呈球狀而黃色。使 F_1 進行自花授粉所產生的 F_2 中球狀・黃色為 315 個、球狀・綠色為 108 個、皺紋・黃色為 101 個、皺紋・綠色為 32 個（圖 1.3）。若僅注意種子的形狀，則球狀 423 個（315+108）：皺紋 133 個（101+32）=3.18:1，而就顏色，黃色 416 個（315+101）：綠色 140 個（108+32）=2.97:1。另外， F_2 中出現在親代（P）及 F_1 中都沒有出現的球狀・綠色和皺紋・黃色的種子是值得注意。若由



基因的立場檢討本實驗（圖 1.3），則親代的基因型就為 $BBCC$ （球狀・黃色）和 $bbcc$ （皺紋・綠色），各別產生 BC 和 bc



F_2 豌豆之基因型

		F_1 生殖細胞 (花粉)			
		BC	Bc	bC	bc
F_1 生殖細胞 (卵細胞)	BC	$BBCC$	$BBCc$	$BbCC$	$BbCc$
	Bc	$BBCc$	$BBcc$	$BbCc$	$Bbcc$
	bC	$BbCC$	$BbCc$	$bbCC$	$bbCc$
	bc	$BbCc$	$Bbcc$	$bbCc$	$bbcc$

根據以上表，其表型為：

球狀・黃色 (BC)	9
球狀・綠色 (Bcc)	3
皺紋・黃色 (bbC)	3
皺紋・綠色 ($bbcc$)	1

圖 1.3 孟德爾所調查有關豌豆兩種不同性質，即種子形狀和顏色的遺傳之解釋。