

现代遗传学

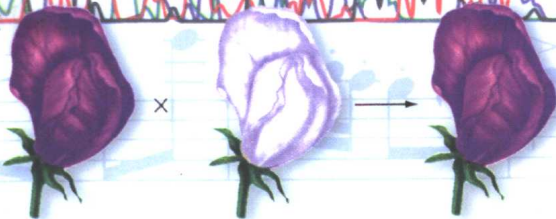
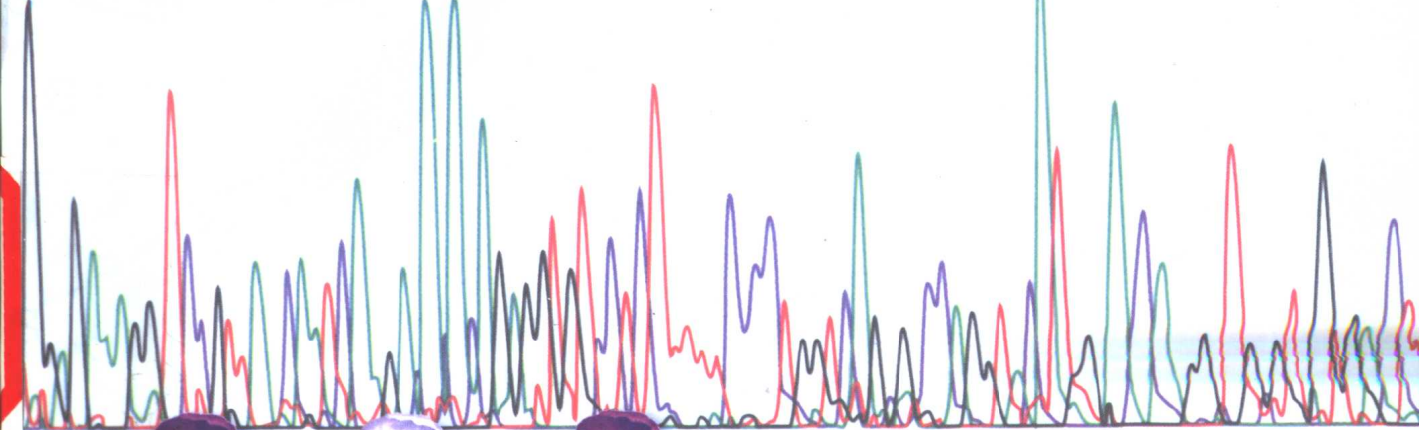
教程

Modern Genetics

贺竹梅 编著



TTGGAGAAAAGGCTCCATTGNCAATCAAGACACACAGAGGTGTCCCTTTTTTCCCCTGGTCA GCGNCCAGGTACATNGCACCAAGGCTGCGTAGTGAACTT
TTGGAGAAAAGGCTCCATTGgCAATCAAGACACACAGAGGTGTCCCTTTTTTCcCCTGGTCA GCGaCCAGGTACATgGCACCAAGGCTGCGTAGTGAACTT



中山大学出版社

现代遗传学教程

贺竹梅 编著

中山大学出版社

·广州·

版权所有 翻印必究

图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学教程/贺竹梅编著. —广州:中山大学出版社, 2002. 3
ISBN 7-306-01896-5

I. 现… II. 贺… III. 遗传学-高等学校-教材 IV. Q3

中国版本图书馆(CIP)数据核字(2002)第 002951 号

中山大学出版社出版发行

(地址:广州市新港西路 135 号 邮编:510275

电话:020-84111998、84037215)

广东新华发行集团股份有限公司经销

南海系列印刷公司印刷

(地址:广东省佛山市市东下路 6 号 邮编:528200 电话:0757-2233651)

787 毫米×1092 毫米 16 开本 30.375 印张 720 千字

2002 年 3 月第 1 版 2002 年 3 月第 1 次印刷

定价:48.00 元

本书如发现有因印装质量问题影响阅读,请与承印厂联系调换

内 容 提 要

遗传学是生物学中最富于综合性的中心学科之一，也是现代生物学发展最为迅速的学科之一。

为适应我国遗传学教学的要求，本书在参考大量国内外遗传学及相关学科教材与新近学术期刊的基础上，系统地论述了现代遗传学的基本原理和进展。全书共十二章，始终以基因的结构和功能、基因的传递过程为中心展开，从基本的遗传现象深入到分子基础、基因的精细结构和功能，从核内遗传到核外遗传，从原核生物到真核生物的遗传分析等，将经典遗传学与分子遗传学融为一体，全面分析了遗传学的发展历史、遗传学的基本原理和研究内容、遗传学的研究现状和今后的发展等，使学生在群体水平、个体水平、细胞水平和分子水平的不同层次上对遗传学有较为完整的认识。在每一章的前面有“本章内容提要”，每一章的后面精心设计了“问题精解”、“点击网站”以及一定量的“思考题”。

本书内容全面、插图丰富，可作为综合性大学、理工大学、师范院校、医学院校及农林院校本科生的遗传学基础课教材，也可作为研究生入学考试及生物学各专业教师和科研工作者的参考书。

序

当今已进入 21 世纪，是知识经济及生命科学的世纪。正如大家所知道的，生物体的遗传、变异现象一直处于生物学（现生命科学，Life Science）研究的中心并被关注的地位。因此，有关学科的大学本科生、研究生应该十分认真地学习遗传学；另外，凡从事生命科学、医学和农学的研究人员也应不断更新自己所掌握的遗传学的基础知识及其相关先进实验技术。

现我分两个方面阐述遗传学在生命科学发展中的作用，希望以此引起大家学习遗传学的兴趣。

一、从 20 世纪遗传学发展的概况和特点看遗传学与生命科学发展的关系

1866 年，孟德尔发表了《植物杂交的试验》的论文，奠定了现代遗传学的基础。1900 年，德·弗里斯、科伦斯和切尔马克三位科学家分别几乎同时地证明了孟德尔所发现的遗传学的基本定律。在“基本定律”得到公认并广泛应用后，近代遗传学和育种学才有了基础并发展起来。

在 1900 年后的生物学的发展大致可分为两个大的阶段：第一阶段由 1900 年至 1953 年，可称为实验生物学的阶段；第二阶段由 1953 年至现在，可认为是以分子生物学为主的发展阶段。在第一个阶段中，以 1910 年摩尔根的《果蝇性连锁遗传》这篇论文的发表为标志，带动了细胞遗传学和实验生物学的发展。自 20 世纪 30 年代开始，物理学、化学等的新概念和新方法被大量地引入到生物学，使生物化学、生物物理学和生理学有了长足的进步和发展。从 50 年代初到今天进入了分子生物学的时代，是以 1953 年 Watson 和 Crick 的 DNA 分子双螺旋结构的发现和他们对这种结构的生物学意义的正确认识为基础而发展起来的。60 年代中期，初步确定了遗传信息传递的中心法则，还有三联密码的发现等。以后这一“中心法则”不但是分子遗传学，而且也是分子生物学研究的核心内容。

进入 20 世纪 70 年代以来，以分子遗传学为“中心”带动了整个生物学的迅猛发展。近二三十年来生命科学的发展主要在以下领域取得了重大的进展：

1. 分子生物学和分子遗传学

分子生物学和分子遗传学是以 DNA 分子双螺旋结构的发现及其对这一结构的功能的正确认识为基础而发展起来的。同时，人们也不断依靠对生物大分子的结构与功能的新的认识来充实和促进整个生命科学的发展。近年来，不断发现大量新的生物大分子结构并深化了对其功能的认识，而且从静态的认识到动态的研究。对多种生物大分子联合起来的结构与功能的研究即由单一分子研究进入对复合乃至多亚基、多分子复合体研

究,甚至发展到多种分子组成为细胞亚显微结构,组成为细胞器的结构与功能的认识,以及发展到人工装配细胞器、染色体和细胞核等。结构分子生物学不但是今天,而且也是今后生命科学发展的基础。像这一领域先驱者 Watson 和 Crick 那样,在该领域中不仅有生物学家,还容纳了大量的物理学家、化学家、计算机和工程学的专家。

2. 对中心法则细节的研究

虽然遗传学的中心法则在 20 世纪 60 年代就已确立,但近二三十年来,对基因的细微结构与功能,对 DNA 复制及转录、翻译的细节,对 mRNA 和蛋白分子剪切和加工的过程,特别是对多肽蛋白质一级结构转变为功能结构的过程,以及在复制、转录和翻译过程中,核酸与蛋白分子及它们与多种细胞内的其他分子(包含小分子)的相互关系等的研究也有很大的进展。无疑,这对进一步揭示生命现象的奥秘是重要的。

3. 中心法则以后的分子生物学和分子遗传学的研究

中心法则只研究到多肽链的形成,而对遗传学的关键问题:基因→性状,则仍只有不够全面的认识。例如,新生肽链的加工,折叠成三维结构和分子伴侣的研究,信号肽的发现及细胞内蛋白质等生物大分子的运输,以及如何达到细胞的特定部位,在特定的部位中这些物质又是如何组建成细胞的亚结构,乃至整个细胞的结构,最后又是如何形成生物体的各种性状的。以上问题还包括:对靶向(targeting)、去折叠、分子识别、跨膜运送、选分和定位、重叠与组装等问题虽已取得了一定的进展,但又可以说是处于初期研究阶段的领域。

4. 对基因的表达和调控及有关的发育生物学取得了概念上的突破和更大的进展

生物体内的每一个细胞都含有完全相同的遗传基础即完全相同的基因组,但这些细胞都可有千姿百态的形态,而且有多种多样的功能,又由此组成不同的组织和器官,形成精密的整体结构。这种过去几乎是不可思议的发育生物学中的现象,现在已在分子遗传学的基础上取得了概念上认识的一致:把相同的基因型可演变为不同细胞组织,具有不同生理功能,最后又形成精密协调的整体现象,理解为是基因时空特异性表达的结果;此外还有同一或不同细胞的基因与基因的关系,不同细胞间的关系,单细胞与多细胞、原核或真核生物体内环境的关系,染色体结构与功能及基因表达调控的关系,以及与这些基因及生物体所处的外界环境条件的关系等;还发展了从分子水平研究细胞程序化死亡、拓扑生物学和细胞社会学等分支学科。近年来,发育生物学在一些原核生物、低等动物(如线虫、果蝇和植物果蝇——拟南芥菜)的研究中取得了显著的进展,已克隆了一些影响发育的基因,证实并获得了一些发育生物学的新概念,但距离完全认识这一奥秘的全过程仍有待时日。

5. 基因组研究计划的建立与发展

要最终弄清每一种生物的遗传背景,就必须要将各种生物的基因组结构全部解析出来。当前将基因组计划明确地分为两个阶段:第一阶段称为前基因组计划或测序基因组计划,第二阶段称为后基因组计划即功能基因组计划,这是一项十分巨大的工程。现在已在进行的微生物有噬菌体、大肠杆菌、酵母等的基因组计划,动物有果蝇、线虫、小鼠等的基因组计划,植物有水稻、拟南芥菜等的基因组计划。但与以上的基因组计划相比,人类基因组研究计划堪称最巨大的国际合作工程,也是投资最大的、被誉为生物学

的“阿波罗计划”。在破译基因组的过程中，要建立多种文库（基因组文库、cDNA 文库、细菌文库、酵母人工染色体文库）；应用多种分子探针：RFLP, AFLP, RAPD；还要应用长期研究才能获得的基因连锁群图的知识；大量应用聚合酶链式反应和日益自动化并可由机器人操作的核酸自动测序仪和先进的计算机分析存储技术，以及与分子生物学有关的其他各种技术。1998 年，*Science* 发表的署名文章《第三次技术革命》提出：“一场与工业革命和以计算机为基础的革命有相同影响的变化现在正在开始。下一个伟大时代将是基因组革命时代，它现正处于初期阶段。”由此可见基因组研究的极为重要的理论意义和对今后人类社会将带来十分深刻的影响。另外，在基因组研究计划的主要带动下，生物信息学正在蓬勃兴起。基因组研究计划的成功将意味着：① 克隆到与个体发育及生物钟有关的基因；② 将克隆到与各种复杂的生理生化代谢途径有关的基因；③ 将克隆到各种致病的基因及其相应的正常基因，以及各种抗病虫害和抗不良环境因子的基因；④ 在农业及医药生产上，还可克隆到各种与产量有关的基因，即 QTLs；⑤ 通过基因工程技术有可能改变所有与上述基因有关的性状，因此达到如医学上根治某些疾病、农业上丰收等的目的。因此，2001 年人类测序基因组计划被列为当年科技成果的头条，就可见其意义之重大。

在上述科学发展的背景下，我们认为：在当代的生命科学和遗传学的研究中，已达到这样的水平，即只要涉及生命体重要现象的课题几乎都离不开对基因及其作用的分析，这不仅是当代生命科学分析层次的反映，也是当代生命科学的一个特征。

6. 早期的应用遗传学与后期以遗传学为基础发展起来的生物技术特别是基因工程的发展

20 世纪以来由于理论遗传学的发展很快，应用生物学特别是医药、农学都取得了长足的进步。最突出的例子是 20 世纪 40~50 年代抗菌素工业的发展，挽救了不知多少过去无法医治的病人。又如 60 年代取得巨大发展的绿色革命，使得粮棉的产量获得成倍的增长。应用遗传学的发展显著地改变了人类社会的面貌，明显地提高了人们的生活质量。近年来应用遗传学的发展突出地表现在生物技术（biotechnology）的发展上。生物技术是应用基因工程、细胞工程、发酵工程和酶（含蛋白质）工程，以生物体系为依托，生产某些或某种产物的技术，它是以高技术——基因工程即分子水平上的重组和操作为核心部分的。

生物技术受到世界各国政府和民间机构的高度重视，近年来得到了十分迅速的发展。它的发展是有着坚实的理论基础，又有系列配套的先进实验技术作后盾，同时应用越来越多的自动化的电脑操作的仪器，才能顺利地开展的。在应用领域方面大体可分为：医药生物技术；植物生物技术和动物生物技术，克隆技术是其中的一小部分；蛋白质工程和酶工程；其他还包括功能食品研制、采矿、环保、农副产品加工等生物技术。医药生物技术是生物技术中研究范围最广、人力物力投资最多的部分，也是今后预计产值最高的部分，它主要包括新型疫苗的研制、生物药物如人体活性因子的研制、基因诊断和治疗等部分。植物生物技术主要是应用基因工程培育高产、高抗多抗、品质优良的农作物新品种，近年来发展势头甚好，今后的粮食增产主要要依靠它来提供科学手段。当然还有包含内容十分丰富的细胞工程研究内容。动物生物技术包括动物基因工程，也

可应用于动物的品种改良；另外，利用动物作为活的发酵罐的研究也很有势头。核移植等克隆技术的进展（特别是由于 Wilnut 等于 1997 年首次成功地克隆了“多莉”绵羊）也颇引起人们的关注。另外，J. Thompson 等于 1998 年成功地建立了第一个人类胚胎干细胞系，使人们产生了治疗性克隆的概念，看到了干细胞的广阔应用前景。蛋白质工程是第二代的遗传工程。酶工程和发酵工程指的不是一般的常规的酶工程及发酵工程，而必须是具含基因工程或细胞工程内涵的。上述内容极为丰富的生物技术从开创到今天一共才 20 多年，但有的已形成为十分有影响和规模的产业，引起了人们特别的瞩目。

7. 现代遗传学对宏观生物学、环境生物学及进化生物学发展产生了重大的影响

随着现代产业和人类社会的发展，近几十年来，人类已经系统开展了生态学与环境保护学的研究，而且在一些先进的国家和地区取得了显著的效果。生物多样性的研究也取得不少的成果。宏观生物学将围绕着生物多样性来进行。保护生物多样性不仅是对人类社会赖以生存的环境的保护和持续利用，也是工农业持续生产、稳定地继续发展的基础。这种认识将会使宏观生物学以及环境生物学得到进一步的发展。由于人类社会总有一天会遭受“生存竞争”的重新考验，随着社会的发展，对人类的压力愈来愈大，迟早会应用遗传工程使人类变得更加健康、更加聪明和美丽，因此取得生物（包括人类）进化规律的新知识也就显得非常必要了。分子进化遗传学创造了分子进化的全新研究领域。

8. 对生物学规律的研究水平的看法和认识

在 20 世纪以前，人们多从整体水平研究生物学现象，孟德尔就是从豌豆整体水平进行杂交，然后观察后代的性状分离来进行研究的。20 世纪前叶，细胞水平的研究有了很大的发展，50 年代开始应用电子显微镜观察细胞亚显微结构又是前进了一大步。近二三十年来则从分子水平上进行研究了。分子遗传学的确带动了整个生物学的发展，使得人类能更深入地从本质上了解生命现象。但是如果将分子生物学或分子遗传学的研究成果与生物学等同起来，那就不仅可能带有片面性，甚至会发生用局部规律和现象代替整体规律和现象，也会产生基因 = 生物学 = 某些化学分子的错误认识。我们认为：只有坚持从分子、细胞、组织器官、整体水平（最好还包括群体水平及时空水平）研究生命现象，才能对错综复杂的生命现象有一个较符合客观规律的认识。因此，我们应该学会从各个水平来研究生命现象。另外，根据同样的道理，当今的生物技术也应与医学、农业和工业中的经得起考验的传统技术相结合，相互促进而发展，不应把它们理解为是相互排斥的。

二、从 21 世纪遗传学发展的趋势看它对生命科学发展的作用

在 20 世纪生命科学发展取得巨大成就的基础上，21 世纪生命科学将取得在一定程度上主导自然科学各学科发展的地位，在深度和广度上将取得更快的发展，并与别的学科特别是信息科学等形成更多的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，从而使农业和医学的面目焕然一新。

在基因组计划实施的带动下，特别是应用不断改进的自动化的克隆技术和测序仪器，有可能使破译基因组的速度得以提高几十倍甚至几百倍，如有人预测如果说酵母基

因组的测序在 20 世纪用了 7 年才完成，而到 21 世纪只要用 2~3 个月就可以完成了。基因表达和调控的研究，由于新技术的应用，将有可能同时测定成百上千个基因表达的水平。这些研究技术的突破将可以使基因的结构与功能、中心法则及中心法则以后的分子遗传学、基因的表达与调控、细胞分化及形态发生等有关研究统一到以发育生物学为重点的研究框架中。在遗传—发育—进化的统一思路下，继续不断取得理论生物学的突破与进步。如果 20 世纪的研究水平是从整体过渡到细胞再到分子，那么今天的研究趋势会把几个水平的研究结合到细胞生物学和整体生物学上。

医学遗传学、医药生物技术与传统医学技术结合，将会使人类逐步克服包括心血管病、肿瘤、传染病、遗传病等在内的几大杀手及许多疑难杂症，使人类的平均寿命提高至 80~90 岁。到 2050 年，农业生物技术的发展将能养活生活在这个星球上的 80 亿~90 亿的人口。我们地球的生态环境将会变得比过去更加清洁和美丽。

现在已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，分子遗传学及生物技术发明创造高潮将要持续到 21 世纪的很长一段时期，并将对医疗、农业和环保产生革命性的影响。

由上可见，21 世纪将是生命科学的世纪，这不仅是科学发展本身的规律而客观形成的，而且是人类生存和发展的迫切的、现实的需要，其中包括解决庞大的人口生存所需的粮食问题、保护人类赖以生存的星球环境生态问题、人类的健康与长寿等切身问题的需要。当前正处在知识经济的时代，生命科学将会对社会进步和发展起着愈来愈重要的作用。

遗传学处于生命科学的中心地位，它是以基因为中心的一门基础学科。上面我已经谈到，只要涉及生命体重要现象的课题几乎都离不开对基因及其作用的分析，基因融入了生命科学的各个学科，由此可见 21 世纪遗传学在生物科学发展中的作用。因此，一本好的遗传学教材对于我国生物学、医学、农学等人才的培养将起着非常重要的作用。贺竹梅博士的这本《现代遗传学教程》将经典遗传学与分子遗传学的内容有机地结合在一起，全书内容丰富、结构合理、图文并茂，全面阐述了现代遗传学的基本原理和基本概念，并反映了学科的新进展，是一本很好的教材。我很高兴向读者推荐此书。

李宝健

2002 年 1 月 18 日于广州中山大学

目 录

第一章 绪 论	(1)
1.1 遗传学是研究遗传与变异的科学	(1)
1.2 遗传学的发展阶段及主要事件	(2)
1.3 遗传学是生命科学的中心	(6)
1.4 遗传学的实践意义	(7)
思考题	(10)
点击网站	(10)
第二章 遗传的三大基本定律	(11)
2.1 孟德尔及其孟德尔定律	(12)
2.1.1 孟德尔分离定律	(14)
2.1.2 自由组合定律	(17)
2.1.3 遗传学数据的统计处理	(21)
2.2 从基因型到表型:基因与环境作用的关系	(25)
2.3 基因间的相互作用:孟德尔定律的扩展	(27)
2.3.1 等位基因间的相互作用	(27)
2.3.2 非等位基因间的相互作用	(33)
2.3.3 基因相互作用的机理	(37)
2.4 遗传的染色体学说	(38)
2.4.1 染色体在细胞分裂过程中的行为	(39)
2.4.2 染色体周史	(44)
2.4.3 遗传的染色体学说	(46)
2.5 连锁与交换定律	(48)
2.5.1 性状连锁遗传现象的发现	(48)
2.5.2 完全连锁与不完全连锁	(50)
2.5.3 交换和重组值	(51)
思考题	(55)
点击网站	(58)

第三章 染色体与遗传	(59)
3.1 染色体与性别决定系统	(60)
3.1.1 基因型性别决定系统	(60)
3.1.2 环境性别决定系统	(66)
3.1.3 环境对性别决定的影响	(68)
3.2 遗传染色体学说的证明	(69)
3.3 性相关遗传	(74)
3.3.1 伴性遗传	(74)
3.3.2 限性遗传	(77)
3.3.3 从性遗传	(78)
3.4 剂量补偿效应	(79)
3.5 染色体结构的改变与遗传	(84)
3.5.1 缺失的种类及其遗传学效应	(85)
3.5.2 重复的种类及其遗传学效应	(88)
3.5.3 倒位的种类及其遗传学效应	(90)
3.5.4 易位的种类及其遗传学效应	(95)
3.6 染色体数目的改变与遗传	(99)
3.6.1 整倍体及其遗传表现	(100)
3.6.2 非整倍体及其遗传表现	(104)
思考题	(111)
点击网站	(112)
第四章 遗传图的制作和基因定位	(113)
4.1 真核生物基因定位的基本方法和遗传图的制作	(114)
4.2 脉孢霉四分子及其遗传学分析	(121)
4.2.1 四分子分析与着丝粒作用	(122)
4.2.2 二对基因的四分子分析	(126)
4.3 体细胞交换与基因定位	(131)
4.4 人类基因定位的基本方法	(136)
4.4.1 家系分析法	(136)
4.4.2 体细胞杂交定位	(139)
4.4.3 核酸杂交技术	(141)
4.5 细菌的遗传分析与基因定位	(144)
4.5.1 细菌的转化与基因定位	(144)
4.5.2 细菌的接合与基因定位	(148)
4.5.3 细菌的转导与作图	(162)
4.6 噬菌体的重组作图	(168)

4.6.1 用于噬菌体作图的常用表型特征	(168)
4.6.2 噬菌体的遗传重组与作图	(169)
4.6.3 噬菌体的遗传图为环形但 DNA 却是线状的	(171)
4.6.4 T4 噬菌体的遗传学图	(174)
思考题	(179)
点击网站	(182)
第五章 分子水平上的基因功能	(183)
5.1 关于遗传物质本质研究的历史回顾	(185)
5.1.1 肺炎球菌的转化实验	(185)
5.1.2 噬菌体感染实验	(187)
5.1.3 烟草花叶病毒的重建实验	(188)
5.2 DNA 的基本性质	(189)
5.2.1 DNA 双螺旋结构	(189)
5.2.2 DNA 的复制	(191)
5.3 基因的分子结构	(199)
5.3.1 外显子和内含子	(199)
5.3.2 侧翼序列与调控序列	(201)
5.3.3 重叠基因	(205)
5.4 DNA 与蛋白质	(206)
5.4.1 蛋白质是氨基酸的线性多聚体	(206)
5.4.2 通过转录将 DNA 的遗传信息传给 RNA	(207)
5.4.3 mRNA 序列转译成氨基酸序列	(211)
5.4 中心法则及其发展	(218)
5.5 基因的功能——基因—酶假说	(221)
5.6 基因的精微结构——顺反子	(225)
5.6.1 基因内重组的发现	(225)
5.6.2 顺反子与互补试验	(227)
5.7 基因表达的调控	(230)
5.7.1 基因表达调控的多水平性	(231)
5.7.2 原核类基因的表达调控	(232)
5.7.3 真核类基因的表达调控	(239)
思考题	(250)
点击网站	(252)
第六章 基因组水平上的遗传	(253)
6.1 基因组及基因组学	(254)
6.2 基因组的序列组织	(257)

6.2.1 基因组的复杂性	(257)
6.2.2 基因家族	(258)
6.2.3 重复序列 DNA	(261)
6.3 人类基因组计划	(263)
6.3.1 人类基因组计划简介	(263)
6.3.2 人类基因组计划的影响	(265)
6.3.3 基因组计划下一步的方向	(266)
6.4 DNA 分子标记	(268)
6.4.1 RFLP 标记	(270)
6.4.2 微卫星标记、小卫星标记	(272)
6.4.3 SNP 标记	(274)
6.5 染色体外基因组	(275)
6.5.1 质粒	(275)
6.5.2 线粒体基因组	(276)
6.5.3 叶绿体基因组	(279)
6.6 基因组印记	(281)
思考题	(285)
点击网站	(286)
第七章 数量性状与多基因遗传	(287)
7.1 数量性状遗传遵循孟德尔定律	(289)
7.2 数量性状与质量性状的关系	(290)
7.3 数量性状的变异由遗传变异和非遗传变异组成	(291)
7.4 分析数量性状遗传的基本统计学方法	(293)
7.4.1 平均数	(293)
7.4.2 方差	(294)
7.4.3 标准误	(295)
7.5 遗传力的估算及其应用	(295)
7.5.1 广义遗传力的计算	(296)
7.5.2 狭义遗传力的计算	(297)
7.5.3 遗传力的应用	(301)
7.6 数量性状基因的定位	(304)
7.7 近亲繁殖和杂种优势	(306)
7.7.1 近亲繁殖	(307)
7.7.2 杂种优势	(312)
思考题	(315)
点击网站	(316)

第八章 核外遗传	(317)
8.1 母性影响	(318)
8.2 细胞质遗传	(321)
8.2.1 高等植物叶绿体的遗传	(321)
8.2.2 线粒体的遗传	(323)
8.2.3 感染遗传——草履虫放毒型的遗传	(325)
8.2.4 禾谷类作物的雄性不育	(327)
思考题.....	(332)
点击网站.....	(333)
第九章 基因突变和表观遗传变异	(334)
9.1 基因突变的类型	(335)
9.2 基因突变的分子基础	(338)
9.2.1 自发突变的分子基础	(338)
9.2.2 诱发突变的分子基础	(344)
9.3 DNA 的体外定点诱变.....	(349)
9.4 突变剂的检测	(351)
9.5 基因突变的生物学防护与修复	(353)
9.5.1 DNA 的防护机制.....	(353)
9.5.2 基因突变的修复	(353)
9.6 基因突变的检出	(357)
9.6.1 基因突变的传统遗传学检出方法	(357)
9.6.2 基因突变的分子遗传学检出方法	(360)
9.7 表观遗传变异	(362)
思考题.....	(365)
点击网站.....	(365)
第十章 遗传重组和转座遗传因子	(366)
10.1 遗传重组的类型.....	(367)
10.2 同源性重组.....	(368)
10.2.1 基因转变.....	(369)
10.2.2 遗传重组的分子基础.....	(372)
10.3 位点专一性重组.....	(375)
10.4 异常重组——转座遗传因子.....	(378)
10.4.1 A_c - D_s 系统	(379)
10.4.2 原核生物中的转座因子.....	(381)
10.4.3 果蝇的转座子.....	(389)

10.4.4 转座的遗传学效应·····	(393)
思考题·····	(399)
点击网站·····	(399)
第十一章 发育的遗传控制·····	(400)
11.1 真核生物体细胞的全能性·····	(401)
11.2 细胞命运定向是发育的基本过程·····	(405)
11.3 线虫的发育模式·····	(409)
11.4 胚胎发育的遗传控制·····	(411)
思考题·····	(420)
点击网站·····	(420)
第十二章 群体的基因结构和进化遗传学·····	(421)
12.1 群体、基因库和基因频率·····	(423)
12.2 哈迪—温伯格遗传平衡定律·····	(424)
12.2.1 哈迪—温伯格定律的描述·····	(424)
12.2.2 哈迪—温伯格定律的应用·····	(426)
12.3 影响遗传平衡定律的因素·····	(429)
12.3.1 在有突变情况下群体中基因频率的改变·····	(430)
12.3.2 在自然选择作用下群体中基因频率的改变·····	(431)
12.3.3 在突变与自然选择联合作用下的群体平衡·····	(437)
12.3.4 小群体中的随机遗传漂变对群体平衡的影响·····	(439)
12.3.5 迁移对群体平衡的影响·····	(443)
12.3.6 进化因子对群体遗传平衡影响的总结·····	(444)
12.4 分子进化·····	(445)
12.4.1 多基因家族的进化·····	(445)
12.4.2 内含子的起源·····	(448)
12.4.3 序列进化·····	(451)
12.5 进化理论·····	(461)
12.5.1 拉马克的获得性状遗传学说·····	(462)
12.5.2 达尔文的自然选择学说·····	(463)
12.5.3 分子进化的中性学说·····	(464)
思考题·····	(467)
点击网站·····	(468)
参考书目·····	(469)
后 记·····	(470)

第一章

绪论

本章内容提要

遗传学是研究遗传与变异的科学。所谓遗传，实际上是指子代与他们父母及子代的兄弟姐妹之间的相似性；而变异则指他们之间的差异性。遗传学是以基因为中心、围绕生物体性状的变化规律而展开的。遗传学是建筑在生物化学、细胞生物学和统计学三门学科上，又涉及生命学科各个领域甚至一些社会科学如心理学、犯罪学等，而成为现代生物科学的中心。孟德尔被认为是遗传学之父，他的“颗粒遗传”说是一个世纪以来遗传学发展的指南。根据遗传学的特点，遗传学的发展大致经历经典遗传学和现代遗传学两个阶段和三个水平：个体水平、细胞水平、分子水平。遗传学是一门理论和应用性都很强的学科，进入到后基因组（post-genome）时代的今天，遗传学的应用范围更广，也将面临更大的挑战。

遗传与变异是生命的基本现象。性状是怎样一代传一代的，变异又是如何产生的，基因是怎样组织的，基因在个体中又是怎样表达的，基因在群体和进化中又是怎样表现的，等等，这些都是从事生命科学研究的人感兴趣的问题。这些问题的聚合就组成了一门生命科学中的中心学科——遗传学（Genetics）。对生物世界的理解离不开遗传学，同时遗传学对我们的日常生活也有着深远的影响。譬如说，动植物、微生物的改良需要遗传学原理的指导，优生学实际上是遗传学原理在人类繁殖上的应用，现代许多重大疾病的防治离不开遗传学，基因工程是采用工程办法进行的人为的遗传重组，等等。

1.1 遗传学是研究遗传与变异的科学

在我们身体的每一个细胞中，都有一半的基因来自母亲，另一半的基因来自父亲（图 1-1），也就是说，我们继承了父母的遗传物质，推而广之，父母继承了祖父母的遗传物质，祖父母继承了祖祖父母的遗传物质……，现在所有生物体的基因都是从它们的祖先那里继承来的。生物就是这样在一代一代地将遗传物质往下传，一代一代地进行着

使它们的后代与自己相似的繁殖，这就是所谓的“种瓜得瓜，种豆得豆”。但父母在给你遗传物质的时候，每个人只是给了一半，而且因为遗传物质的交换和变异，这一半的遗传物质与父或母的遗传物质还不完全相同，这样就导致了在生物繁殖过程中，代与代之间只是相似，而绝不会相同，这也就是所谓的“母生九子，九子各别”。遗传学就是试图解释生物为什么与双亲相像或者不相像，相像就是遗传 (heredity)，不相像就是变异 (variation)，也就是说遗传学是研究生物遗传与变异的科学 (图 1-2)。

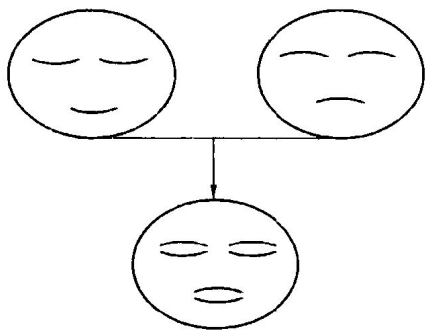


图 1-1 我们的遗传物质一半来自父亲，一半来自母亲

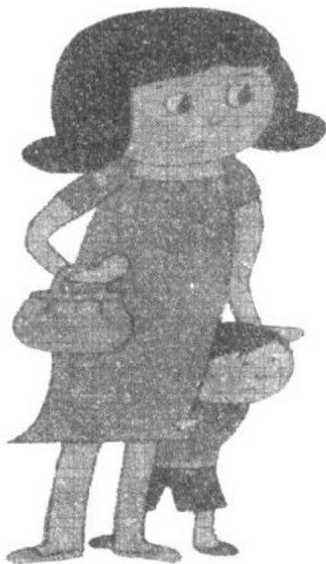


图 1-2 遗传学是研究亲代与子代像与不像的科学

从表面上看，遗传学似乎只是研究生物性状的遗传和变异，但当我们深究其本质的时候，实际上遗传学是以基因 (gene) 为中心，研究基因的传递、基因的结构、基因的组织、基因的表达、基因的变异等问题。无论从孟德尔的遗传因子到现在的 DNA 精细结构，遗传学都是围绕基因在发展。现在我们可以这样说：如果不从基因的角度看问题，生命现象将无法理解，图 1-3 清楚地揭示了遗传学的这一内涵。通过该课程的学习，我们会更加清楚，遗传学的发展史实际上是一部基因的发展历史。

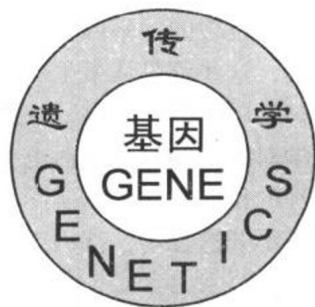


图 1-3 遗传学是以基因为中心，研究生物遗传与变异的科学

1.2 遗传学的发展阶段及主要事件

对遗传和变异机制的探讨和争执，长期以来一直为人们所关注。在 19 世纪早期，