



“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材



MODERN GENETICS
Analysis from Gene to Phenotype

现代遗传学教程

——从基因到表型的剖析

(第3版)

贺竹梅 编著

高等教育出版社



“十二五”普通高等教育本科国家级

MODERN GENETICS
Analysis from Gene to Phenotype

现代遗传学教程
—— 从基因到表型的剖析

(第3版)

贺竹梅 编著

高等教育出版社·北京

内容提要

本书系统论述了现代遗传学的基本原理,整合了遗传学领域的最新研究进展,特别是将表观遗传学的研究进展融入相关的章节内容,从基因到表型进行了全面的剖析。

第3版在保持“遗传与变异”“基因型+环境=表型”和“基因的结构与功能”等遗传学基本内容与框架的同时,适度凝练经典遗传学内容,进一步增加了分子遗传学、基因组学和表观遗传学等遗传学发展的新内容与新动向,力求给读者展示一个“经典遗传学”与“现代遗传学”在更高层次上的融合与平衡、传承与发展的动态关系。全书共分15章,始终以遗传信息的结构、功能、传递和表达为主线展开,从基本的遗传现象深入到分子基础、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,全面阐释了遗传学的发展历史、遗传学的基本原理和研究内容、遗传学的基础研究与实际应用、遗传学的研究现状和发展趋势等,使学生在群体、个体、细胞、基因和表观遗传水平的不同层次上对遗传学有较为完整的认识。

第3版配套数字课程(<http://abook.hep.com.cn/45775>)包含书中各章的拓展内容、科学史话等资源,对纸质教材进行扩展和补充。

本书内容全面,视角新颖,插图丰富,反映了学科的最新动态,可作为高等院校本科生的遗传学课程教材及研究生、相关专业教师和科研工作者的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学教程:从基因到表型的剖析/贺竹梅编著.
--3版.--北京:高等教育出版社,2017.2
ISBN 978-7-04-045775-9

I. ①现… II. ①贺… 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(2016)第162996号

Xiandai Yichuanxue Jiaocheng

策划编辑 高新景 责任编辑 高新景 封面设计 姜磊 胡朝志 责任印制 朱学忠

出版发行	高等教育出版社	网 址	http://www.hep.edu.cn
社 址	北京市西城区德外大街4号		http://www.hep.com.cn
邮政编码	100120	网上订购	http://www.hepmall.com
印 刷	高教社(天津)印务有限公司		http://www.hepmall.com.cn
开 本	889mm×1194mm 1/16		http://www.hepmall.cn
印 张	26.75	版 次	2002年3月第1版
字 数	750千字		2017年2月第3版
购书热线	010-58581118	印 次	2017年2月第1次印刷
咨询电话	400-810-0598	定 价	47.00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 45775-00

数字课程（基础版）

现代遗传学教程

（第3版）

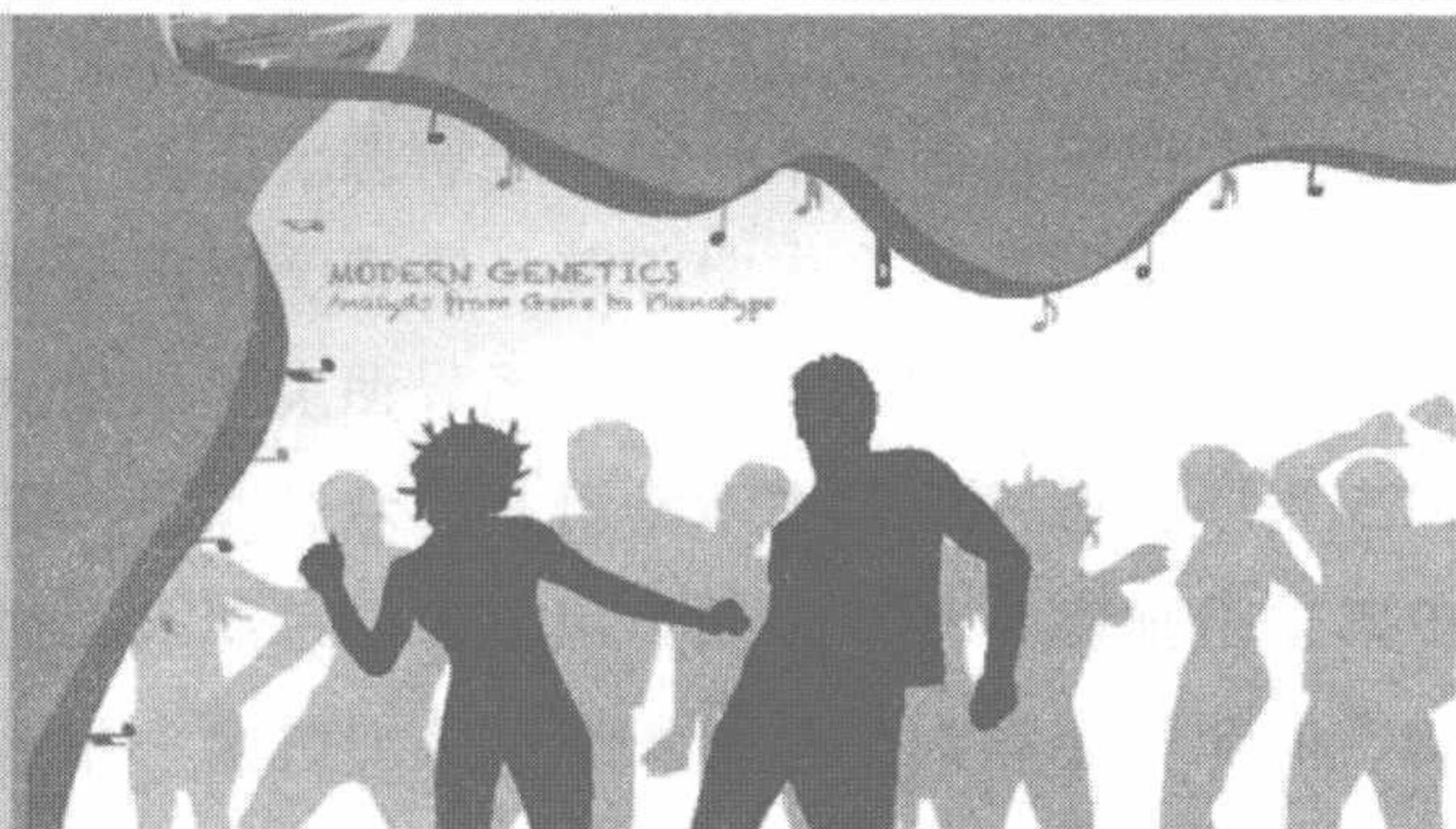
贺竹梅 编著

登录方法：

1. 电脑访问 <http://abook.hep.com.cn/45775>，或手机扫描下方二维码、下载并安装 Abook 应用。
2. 注册并登录，进入“我的课程”。
3. 输入封底数字课程账号（20 位密码，刮开涂层可见），或通过 Abook 应用扫描封底数字课程账号二维码，完成课程绑定。
4. 点击“进入学习”，开始本数字课程的学习。

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



现代遗传学教程（第3版）

现代遗传学教程数字课程与纸质教材一体化设计，紧密配合。数字课程包含书中各章的拓展内容、科学史话等资源，不定期更新。充分运用多种形式媒体资源，丰富了遗传学知识的呈现形式，拓展了教材内容。在提升课程教学效果同时，为学生学习提供思维与探索的空间。

用户名：

密码：

验证码：

5360

忘记密码？

登录

注册

<http://abook.hep.com.cn/45775>

扫描二维码，下载Abook应用



遗传学是现代生命科学的支撑和前沿学科，也是农学、医学和林学等专业的重要专业基础课之一。为培养更多具有扎实遗传学基础和能迅速把握生命科学前沿方向的专业人才，《现代遗传学教程》第3版在前两版的基础上再次进行了较大幅度的修订，现将在修订过程中的想法和感想记下，是为前言。

虽然本书先后被列为普通高等教育“十一五”和“十二五”国家级规划教材及广东省精品教材建设项目，是对该书前两版的肯定，也对该书的再版起到了极大的鼓励作用，但同时也对作者提出了更高的要求。第3版怎样在学科系统性的基础上反映学科进展及写出特色，是作者在这两年的修订过程中所不断思考和实践的。

对于像遗传学这样一个基础与应用并重且快速发展的学科而言，基础性、应用性和前瞻性内容均须全面权衡考虑。基础性内容是遗传学成为生命科学核心学科的灵魂所在，需要重点阐述，而基础研究成果转化所导致的遗传学应用，如各种育种方法、生物制药、遗传（基因）诊断、各种生物技术等，正是公众对遗传学产生浓厚兴趣的原因之所在。高龄产妇为什么会有更高遗传病患儿的危险，食物及环境怎样影响后代的健康，有高血压家族史的人为什么更易患高血压，癌症会不会遗传，第二胎与第一胎相比胎儿患遗传病的风险会否增加，转基因食品是否安全，等等，遗传学家们一直都在致力于回答这些问题，本书当然也尽所能将目前所知的答案或线索飨于读者。故第3版仍致力于对遗传学原理的解析和遗传学应用的实例展示，体现遗传学基础性和应用性都极强的特点。

现代遗传学发展日新月异，遗传学教材在维护其系统性与完整性的前提下应及时进行知识更新与内容调整。为此，第3版在保持“遗传与变异”“基因型+环境=表型”和“基因的结构与功能”等遗传学基本内容与框架的同时，进一步增加了分子遗传学、基因组学和表观遗传学等遗传学发展的新内容与新动向，在体现学科前瞻性的同时，力求给读者展示一个“经典遗传学”与“现代遗传学”在更高层次上的融合与平衡、传承与发展的动态关系。

遗传学的研究范畴很广，从经典遗传学到分子遗传学、基因组学和表观遗传学，时空不同，发展各异。但作为教材，让学生从学科的发展历程中系统了解遗传学的变化和发展，这对于学生的学习是有帮助的。第3版将第2版中的第14章“群体基因结构和进化遗传学”拆分成两章即“群体遗传分析”（第5章）和“遗传与进化”（第15章），即是基于此考虑。前者反映地是研究的先驱性和在遗传学中的“基础与经典”地位，后者反映地是“应用与扩展”特点。同时，因篇幅所限，将经典遗传学的内容进一步精练，并酌情充实了学科发展对经典内容所产生的新理解。

对于像遗传学这样一门容易引起伦理争议的学科来说，我们更应该强调，知识内容对人类社会发展的重要程度并非仅以其出现的历史阶段早晚和所研究对象的重要性为判断依据，而更应该以其是否有利于自然生态及人类社会的有序、可持续和健康发展为前提，即重要与否不应只看知识的新旧，利

弊与否不应只考虑眼前与人类自身。因此，在组织教学内容时，重视学科完整知识体系的构建和知识点来龙去脉的介绍，以及培养学生健康的科学道德观同样显得非常重要。

真理无绝对，任何科学理论均在发展，并在发展中不断补充和纠正。因此第3版尽可能对各种研究结果、理论和观点进行全面与辩证的介绍和讨论，以引导和培养学生自主分析和理解的能力。

第3版配套数字课程，以拓展纸质教材内容，作者还会不定期地更新数字课程资源。本版的另一特色是在每章前增加了与其内容相关的最主要科学家的照片及其研究的“科学史话”，以倡导尊敬科学先驱，增加阅读的亲切感。特别是在进一步跟踪阅读数字课程资源中对相关科学家的介绍后，读者既可以了解相关科学家的贡献，又能更系统地了解遗传学事件的来龙去脉。

0-3

2016 全国高校遗传学课程建设与教学经验交流会资料

“问题精解”是本书的保留特色，第3版更新并丰富了部分内容，使其可读性更强。“思考题”也进行了针对性地增加。在此，特别感谢北京师范大学梁前进教授、吉林师范大学程焉平教授和中山大学李刚副教授无私奉献了大量习题。

遗传学作为一门高年级的专业必修课程，同学们已具备了一定的专业基础，因此，同学们对在所介绍的某个历史研究年代的事件中，所插入的某些后来的知识时，并不会感到太陌生。本书虽然在知识点的介绍过程中尽量以年代为主线，但不可避免地会有前后交叉的概念和事件，这时，作者尽量在交叉点上列出知识点所在的章节，以便同学们阅读。书后的索引也是一种方便的学习工具。

第3版的修订得到中山大学生命科学学院和“国家基础生物学人才培养基地”项目的大力支持。在本版第二次修改后，以乔守怡教授为代表的来自全国近20所高校的一线遗传学教学专家们参加了审稿会，他们对该版的修订提出了许多建设性意见，在此表示衷心的感谢。此外，还要感谢陈婉庄女士对书中插图、胡朝志博士对封面设计，以及高新景编辑对编校的贡献，使得本书在内容呈现上也有了较大改进。

本次修订在文字、语句和前后连贯等方面进行了反复斟酌，但仍会有所欠缺，恳请广大读者斧正，不胜感谢。

感谢各位读者多年来给予本书的厚爱与鼓励，并期盼您一如既往地支持和鞭策。热诚希望与广大读者多多交流。您可以通过作者信箱（lsshezm@mail.sysu.edu.cn）反馈您的宝贵意见和建议，也可以扫描左侧的现代遗传学教程微信公众号二维码，或登录作者博客（<http://blog.sina.com.cn/geneticshezhumei>），就一些遗传学方面的教学与科研体会进行互动，获取更多相关资源与信息。



贺竹梅

2017-1-13

于广州康乐园

第 1 章 遗传学导论	1	2.4.3 染色体周史	33
1.1 遗传学以遗传信息为研究中心	2	2.4.4 遗传染色体学说的提出	34
1.2 遗传学的主要发展阶段	3	2.4.5 遗传染色体学说的证明	35
1.2.1 经典遗传学发展阶段	4	2.5 遗传学第三定律	38
1.2.2 分子遗传学发展阶段	4	2.5.1 连锁遗传现象的发现	38
1.2.3 基因组遗传学发展阶段	4	2.5.2 完全连锁与不完全连锁	39
1.3 遗传学是生命科学的核心	5	2.5.3 交换和重组值	40
1.4 遗传学的应用	6	2.6 遗传基本定律在遗传学发展中的	
1.5 遗传学永远充满活力	7	作用	42
1.6 遗传学相关伦理思考	7	问题精解	43
问题精解	9	思考题	43
思考题	10		
第 2 章 遗传学三大基本定律	11	第 3 章 性别决定与伴性遗传	47
2.1 孟德尔杂交实验及孟德尔定律	12	3.1 简单性别决定系统	48
2.1.1 杂交概念及孟德尔所用豌豆杂		3.1.1 酵母的性别决定	48
交性状	12	3.1.2 蜜蜂的性别决定	49
2.1.2 遗传学第一定律	14	3.2 性染色体性别决定系统	50
2.1.3 遗传学第二定律	15	3.2.1 XY 型性别决定	50
2.2 遗传学数据的统计学处理	18	3.2.2 ZW 型性别决定	55
2.2.1 概率及遗传比率的计算	18	3.2.3 植物的性别决定	56
2.2.2 适合度检验	19	3.3 环境对性别决定的影响	57
2.3 孟德尔定律的扩展	21	3.4 性相关遗传	59
2.3.1 等位基因间的相互作用	21	3.4.1 伴性遗传	59
2.3.2 非等位基因间的相互作用	25	3.4.2 限性遗传	60
2.3.3 基因相互作用的机制	30	3.4.3 从性遗传	61
2.4 遗传的染色体学说	31	3.5 剂量补偿效应	62
2.4.1 染色质和染色体	31	问题精解	67
2.4.2 细胞分裂中的染色体行为	32	思考题	67

第4章 数量性状与多基因遗传	69	第6章 核外遗传分析	117
4.1 从基因型到表型：环境对表型作用的 影响	70	6.1 细胞质遗传	118
4.2 数量性状遗传的规律	72	6.1.1 叶绿体遗传	118
4.2.1 数量性状遗传遵循孟德尔定律	72	6.1.2 线粒体遗传	120
4.2.2 数量性状与质量性状的关系	74	6.1.3 感染遗传	123
4.2.3 数量性状变异的组成	75	6.1.4 禾谷类作物的雄性不育	124
4.3 分析数量性状遗传的基本统计学 方法	76	6.2 细胞质遗传的检测	127
4.4 遗传力的估算及其应用	79	6.3 母体影响	128
4.4.1 广义遗传力的计算	79	问题精解	130
4.4.2 狭义遗传力的计算	80	思考题	130
4.4.3 遗传力的应用	84	第7章 染色体畸变	132
4.5 数量性状基因的定位	85	7.1 染色体结构的改变与遗传	133
4.6 杂种优势	88	7.1.1 缺失	134
问题精解	89	7.1.2 重复	135
思考题	90	7.1.3 倒位	137
第5章 群体遗传分析	93	7.1.4 易位	140
5.1 群体、基因库和基因频率	94	7.2 染色体数目的改变与遗传	143
5.2 哈迪 - 温伯格遗传平衡定律	95	7.2.1 染色体数目改变的起因	144
5.2.1 遗传平衡定律的描述	95	7.2.2 整倍体及其遗传表现	144
5.2.2 遗传平衡定律的应用	96	7.2.3 非整倍体及其遗传表现	147
5.3 群体遗传平衡的影响因素	99	7.3 人类染色体疾病	148
5.3.1 突变对群体基因频率的影响	99	问题精解	151
5.3.2 自然选择对群体基因频率的 影响	100	思考题	153
5.3.3 在突变与自然选择联合作用下的 群体平衡	104	第8章 遗传图的制作和基因定位	154
5.3.4 随机遗传漂变对群体平衡的 影响	105	8.1 基因定位的基本方法	155
5.3.5 迁移对群体平衡的影响	108	8.1.1 两点测交	155
5.3.6 近亲繁殖对基因频率的影响	108	8.1.2 三点测交	156
5.3.7 群体遗传平衡影响因素小结	112	8.1.3 干涉和并发系数	157
5.4 群体的遗传多态性	112	8.2 遗传标记、物理图谱与遗传图谱	159
问题精解	114	8.2.1 遗传标记与遗传图谱	159
思考题	115	8.2.2 遗传图谱与物理图谱的关联	160
		8.3 人类基因定位的基本方法	162
		8.3.1 家系连锁分析法	162
		8.3.2 体细胞杂交定位	165
		8.3.3 核酸杂交技术	167
		8.3.4 人类基因定位的影响	168
		8.4 真菌类生物的遗传分析	169

8.4.1 顺序四分子分析	170	9.5.2 遗传密码	238
8.4.2 非顺序四分子分析	173	9.5.3 核糖体和 tRNA	239
8.5 有丝分裂交换与基因定位	177	9.5.4 蛋白质在核糖体上的装配	242
8.5.1 有丝分裂交换现象的发现	177	9.5.5 蛋白质合成中的错误	243
8.5.2 有丝分裂交换用于基因定位	178	9.5.6 蛋白质翻译后的修饰	244
8.6 细菌的基因定位	182	9.6 遗传学中心法则	247
8.6.1 转化与基因定位	182	问题精解	250
8.6.2 接合与遗传物质转移	185	思考题	251
8.6.3 高频重组和性导	187		
8.6.4 中断杂交作图	189	第 10 章 基因表达的调控机制	254
8.6.5 重组作图	192	10.1 基因表达调控的多水平性	255
8.6.6 转导作图	194	10.2 原核基因的表达调控	256
8.7 噬菌体的遗传分析与作图	198	10.2.1 乳糖操纵子	256
8.7.1 用于作图的常用表型特征	198	10.2.2 色氨酸操纵子	259
8.7.2 遗传重组与作图	199	10.2.3 原核生物的其他基因表达调控 方式	262
8.7.3 噬菌体遗传图的特征	200	10.3 真核基因的表达调控	263
问题精解	202	10.3.1 染色质结构与基因表达调控	263
思考题	205	10.3.2 DNA 结构对基因表达的影响	264
		10.3.3 基因数目及其重排方式调控 基因表达	264
第 9 章 基因的分子基础与遗传学中心法则	209	10.3.4 调控序列和调控蛋白调控	265
9.1 遗传物质本质研究的历史回顾	210	10.3.5 非编码 RNA 调控	267
9.2 DNA 复制	211	10.3.6 选择性剪接	268
9.2.1 DNA 的基本性质	211	10.3.7 RNA 编辑	270
9.2.2 DNA 复制的特点	213	10.3.8 mRNA 稳定性与基因表达调控	271
9.2.3 DNA 复制中的表观遗传调控	216	10.3.9 蛋白质修饰在基因表达调控中的 作用	272
9.2.4 DNA 复制中的末端隐缩问题	217	10.4 表观遗传调控和表观遗传学	272
9.2.5 定向 DNA 复制技术	220	10.4.1 表观遗传学概述	272
9.3 基因功能与基因精细结构的发现	221	10.4.2 DNA 甲基化对基因表达的 影响	273
9.3.1 一基因一酶假说	221	10.4.3 染色质重塑调控基因表达	274
9.3.2 基因内重组的发现	223	10.4.4 组蛋白修饰对基因表达的 影响	275
9.3.3 顺反子与互补试验	225	10.4.5 核糖开关调控基因表达	276
9.4 基因的分子结构	227	问题精解	277
9.4.1 基因的不连续性	228	思考题	279
9.4.2 基因的侧翼序列	229		
9.4.3 重叠基因	232		
9.4.4 RNA 基因	233		
9.4.5 基因概念的发展	233		
9.5 遗传信息的传递与表达	235		
9.5.1 转录	235		

第 11 章 基因突变和表观遗传变异	282	第 13 章 基因组水平上的遗传学	343
11.1 基因突变的类型	283	13.1 基因组及基因组学的概念	344
11.2 突变的分子基础	285	13.1.1 基因组及基因组学	344
11.2.1 自发突变的分子基础	286	13.1.2 “组学”开创遗传学研究 新纪元	345
11.2.2 诱发突变的分子基础	290	13.2 基因组的序列组织	346
11.3 DNA 定点诱变	294	13.2.1 基因组的复杂性	346
11.4 反向遗传学	296	13.2.2 基因家族	347
11.5 诱变剂的检测	298	13.2.3 重复序列 DNA	349
11.6 基因突变的防护与修复	299	13.2.4 重复序列的遗传学功能	351
11.6.1 DNA 损伤的防护机制	299	13.2.5 非编码 DNA	352
11.6.2 基因突变的修复	299	13.3 基因组测序及人类基因组计划	354
11.7 基因突变的检出	302	13.3.1 基因组测序的策略	354
11.7.1 传统遗传学检出方法	302	13.3.2 人类基因组计划简介	355
11.7.2 分子遗传学检出方法	304	13.3.3 人类基因组计划的影响	355
11.8 表观遗传变异	306	13.4 生物信息学和数据库在基因组研究 中的应用	356
11.8.1 副突变	307	13.5 染色体外基因组	357
11.8.2 转基因沉默	308	13.5.1 质粒	358
11.8.3 基因组印记	309	13.5.2 线粒体基因组	358
问题精解	313	13.5.3 叶绿体基因组	360
思考题	313	13.6 基因组多态性	362
第 12 章 遗传重组	315	13.6.1 RFLP 标记	362
12.1 遗传重组的类型	316	13.6.2 微卫星标记和小卫星标记	364
12.2 同源重组	317	13.6.3 SNP 标记	365
12.2.1 基因转变	318	13.7 表观基因组学	367
12.2.2 同源重组和基因转变的分子 基础	320	问题精解	368
12.3 位点专一性重组	323	思考题	368
12.4 异常重组——转座遗传因子	326	第 14 章 发育的遗传控制	371
12.4.1 Ac-Ds 系统	326	14.1 真核生物的细胞全能性	372
12.4.2 原核生物中的转座因子	328	14.1.1 植物细胞的全能性	372
12.4.3 果蝇中的转座子	332	14.1.2 动物细胞的全能性	372
12.4.4 人类中的转座子	335	14.2 细胞命运定向	374
12.4.5 转座的遗传学效应	336	14.2.1 细胞命运定向的概念	374
12.4.6 转座的表观遗传调控	338	14.2.2 控制细胞命运定向的机制	375
12.4.7 转座子的利用	339	14.3 表观遗传对发育的调控	377
12.5 遗传重组的应用——基因工程	339	14.3.1 DNA 甲基化与发育	378
问题精解	341	14.3.2 组蛋白修饰与发育	378
思考题	342		

14.4 线虫是细胞命运定向研究的模式生物	379	15.2.1 拉马克获得性状遗传学说	391
14.5 胚胎发育的基因基础	381	15.2.2 达尔文自然选择学说	392
14.5.1 母源效应基因	381	15.2.3 分子进化的中性学说	392
14.5.2 分节基因	382	15.3 分子进化	394
14.5.3 同源异型基因	384	15.3.1 多基因家族进化	395
14.6 发育遗传学的新兴模式动物——斑马鱼	386	15.3.2 内含子的起源	396
问题精解	386	15.3.3 序列进化	398
思考题	387	15.4 分子系统学与分子系统树	403
第15章 遗传与进化	388	15.5 分子定向进化	406
15.1 物种形成机制	389	问题精解	407
15.2 进化理论	390	思考题	407
		主要参考书目	409
		索引	410

遗传学导论



Gregor J. Mendel

内容提要：1900年，孟德尔定律的重新发现标志着遗传学的诞生，使遗传学研究纳入了科学的轨道。遗传学是研究遗传与变异规律的科学，是以基因、环境和表型为中心命题，围绕遗传信息和生物体性状变化规律而展开的一门自然科学。遗传学是一门理论和应用性都很强的学科，已渗透生命科学的每一个领域，并已成为现代生命科学的核心。根据遗传学的特点，遗传学的发展大致分为经典遗传学、分子遗传学和基因组遗传学3个阶段，且相互重叠与交叉。在遗传学研究领域作出杰出贡献而获得诺贝尔奖的科学家层出不穷，遗传学的发展日新月异，在后基因组和表观遗传学研究时代的今天，遗传学研究富有更大的挑战性，是一门充满永恒活力的自然科学。随着遗传学的深入发展，对于赋予社会责任感和历史使命感的大学生来说，遗传伦理问题也是值得认真思考的。

重要概念：遗传学 遗传 变异 基因 遗传信息
模式生物 遗传伦理学

- 1.1 遗传学以遗传信息为研究中心
- 1.2 遗传学的主要发展阶段
- 1.3 遗传学是生命科学的核心
- 1.4 遗传学的应用
- 1.5 遗传学永远充满活力
- 1.6 遗传学相关伦理思考



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，基因在个体中是怎样工作的，相同的基因组在不同的组织中为什么有不同的表达，基因与基因之间是怎样联系的，基因表达与环境之间有什么样的关系，环境影响可否在后代中遗传，细胞如何决定何时进行分裂和分化，基因在群体和进化中又是怎样表现的，DNA 序列是不是遗传的唯一信息，非 DNA 序列信息又是怎样遗传的等，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生命科学中的一门重要学科——遗传学（Genetics）。

1.1 遗传学以遗传信息为研究中心

我们身体的每一个细胞，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，祖父母继承了曾祖父母的遗传物质……现在所有生物体的基因都是从它们的祖先那里继承来的。生物就是这样一代一代地将遗传物质往下传递，一代一代地进行着使其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重组和变异，这一半的遗传物质与父或母的遗传物质还不完全相同，加上环境因子作用于基因后的影响，导致在生物的繁衍过程中，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”。遗传学试图解释为什么生物特征与双亲相像或不相像，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。

深究其本质，遗传学实际上是以基因为中心，研究基因的结构、表达、变异、传递及其对环境的响应等问题（图 1-2）。从孟德尔的遗传因子到 DNA 的精细结构、从基因组学到表观遗传学，遗传学都是围绕基因的研究在发展。基因及基因外含有大量的信息，能在代与代之间传递，控制着生物的生长与发育，这称为遗传信息（genetic information）。因此，现代遗传学可以定义为研究遗传信息的组织与结构、功能与变异、传递与表达规律的一门自然科学。当然，遗传学除了研究代与代之间遗传物质和性状的传递外，也研究多细胞生物细胞分裂过程中从细胞到细胞的遗传信息传递。

基因（gene）作为遗传学中的专业术语和研究中心，其概念的每一步发展都意味着遗传学乃至整个生命科学的一次革命和突破。现代基因的概念通常是指 DNA（deoxyribonucleic acid，脱氧核糖核酸）分子上具有特定功能的（或具有一定遗传效应的）核苷酸序列，它是遗传单位（unit of heredity）及发送给细胞生化指令指导蛋白质（表现性状的物质）或 RNA（ribonucleic acid，核糖核酸）合成的基本单位。在经典遗传学时代，研究对象通常是一个或少数几个基因，而随着对基因组（genome）研究的深入，我们可以同时研究许多基因的相互作用，这使得我们对基因的作用有了更加全面的了解。

虽然基因在决定表型的过程中扮演着重要的角色，但必须强调的是，此过程是基因与生物体所经历的

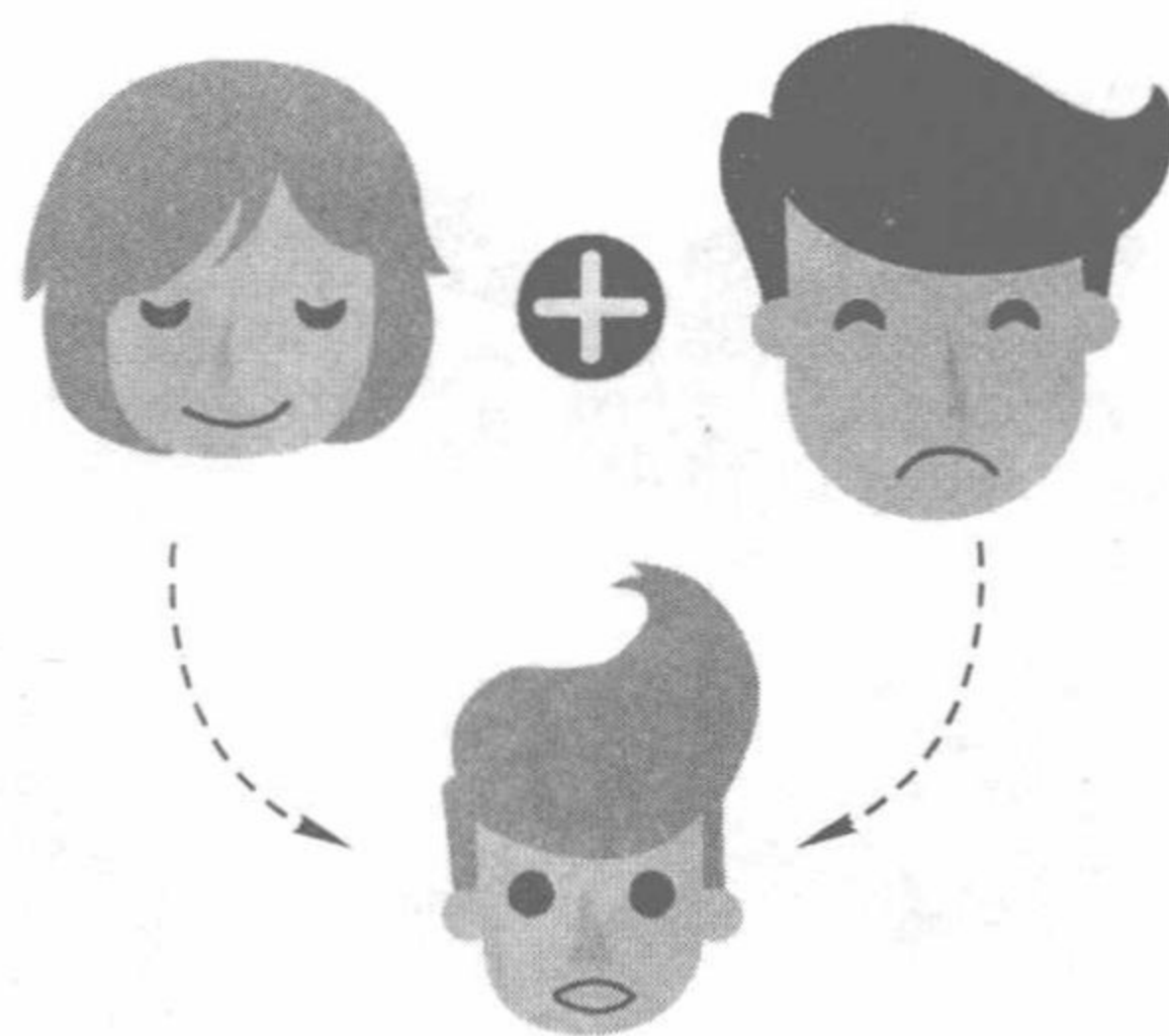


图 1-1 我们的遗传物质一半来自父亲，一半来自母亲

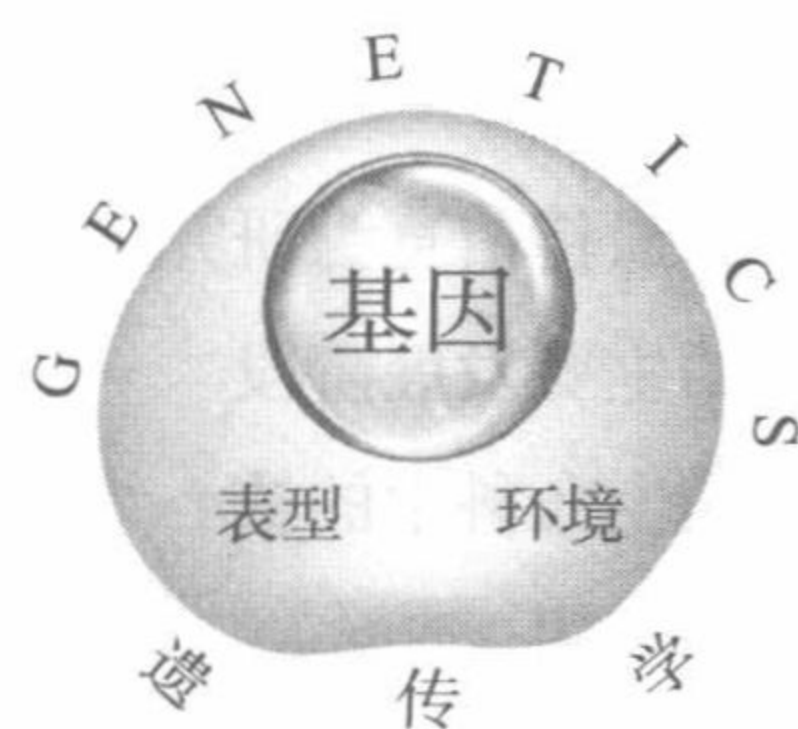


图 1-2 遗传学是以基因为中心，以“基因型 + 环境 = 表型”为中心命题的科学

环境共同作用的结果。在我们的许多性状中，有些性状是只由基因控制而遗传的，如眼睛的颜色；有些性状却是仅由环境影响的，如孩提时说的本地语言；然而，大部分性状是由遗传和环境相互作用产生的，如人的身高和衰老，除遗传因素决定外，环境因素如营养成分、睡眠、体育活动等也起决定性的作用。特别是目前表观遗传学（Epigenetics）的兴起与迅速发展，使遗传学在研究基因传递与变异的同时，也越来越重视环境对基因和性状的影响。在这里需要强调的是，遗传学的中心命题——“基因型 + 环境 = 表型”是遗传学研究的永恒主题（图 1-2）。因此本书所涉及的内容都是围绕这一中心命题而展开的。

1-1

视频：遗传学中心命题

1.2 遗传学的主要发展阶段

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，关于遗传和变异的机制流行着一种“融合遗传”（blending inheritance）的观点。这种观点认为：双亲的遗传特性在子代中表现为类似混杂的液体那样，它们互相溶合在一起而不可分，就好像红色和蓝色染料混在一起，变成了紫色，而原来的红色和蓝色永远消失。到 19 世纪 60 年代，由于这种“融合遗传”的观点无法解释突变的性状能够遗传的事实而遭到强烈反对，一些生物学家从各自的工作立场出发，纷纷提出颗粒遗传学说（particulate inheritance theory）。如当时达尔文（C. R. Darwin, 1809—1882）为了解释包括获得性状遗传在内的种种遗传现象，提出了“泛生论”（pangenesis）假说：生物的各种性状，都是以微粒——“泛粒子”状态通过血液循环或导管汇集到生殖细胞中，在受精卵发育过程中，泛粒子又不断地流入不同的细胞中，控制细胞的分化，从而完成性状的遗传。但事实上，在血液里找不到这种微粒，也得不到细胞学的证明，这种理论对复杂的遗传变异现象更是无法做出科学的解释。虽然如此，达尔文学说的产生促使人们重视对遗传学和育种学的深入研究，为遗传学的诞生起到了积极的推动作用。

遗传粒子科学概念的真正建立，当首推孟德尔（G. J. Mendel, 1822—1884）的工作。他进行了为期 8 年的豌豆杂交实验，通过对亲本单一性状或两对及两对以上性状杂交后代的观察，应用统计学方法分析后代表型的比例，发现后代的遗传具有相对稳定性和粒子性的遗传特征。孟德尔所发现的分离定律和自由组合定律是遗传学上的重大突破，但遗憾的是他的论文直到发表 35 年后的 1900 年才被重新发现。因此，一般认为遗传学成为一门独立的学科是 1900 年，孟德尔被称为遗传学之父。

1-2

孟德尔简介

在孟德尔定律重新发现后的半个世纪里，发现了遗传学三大基本定律，提出了遗传的染色体学说，以及建立了数量遗传学、群体遗传学的基本概念和理论，发现了染色体畸变和诱发基因突变等现象，这一阶段称经典遗传学（classical genetics）阶段；1953 年 DNA 双螺旋结构的发现使得遗传学研究进入了分子遗传学（molecular genetics）阶段；到 1990 年，随着人类基因组计划的实施，大量生物基因组序列公布，生物信息学和各种组学技术飞速发展，遗传学的研究进入基因组遗传学（genomic genetics）时代（图 1-3）。

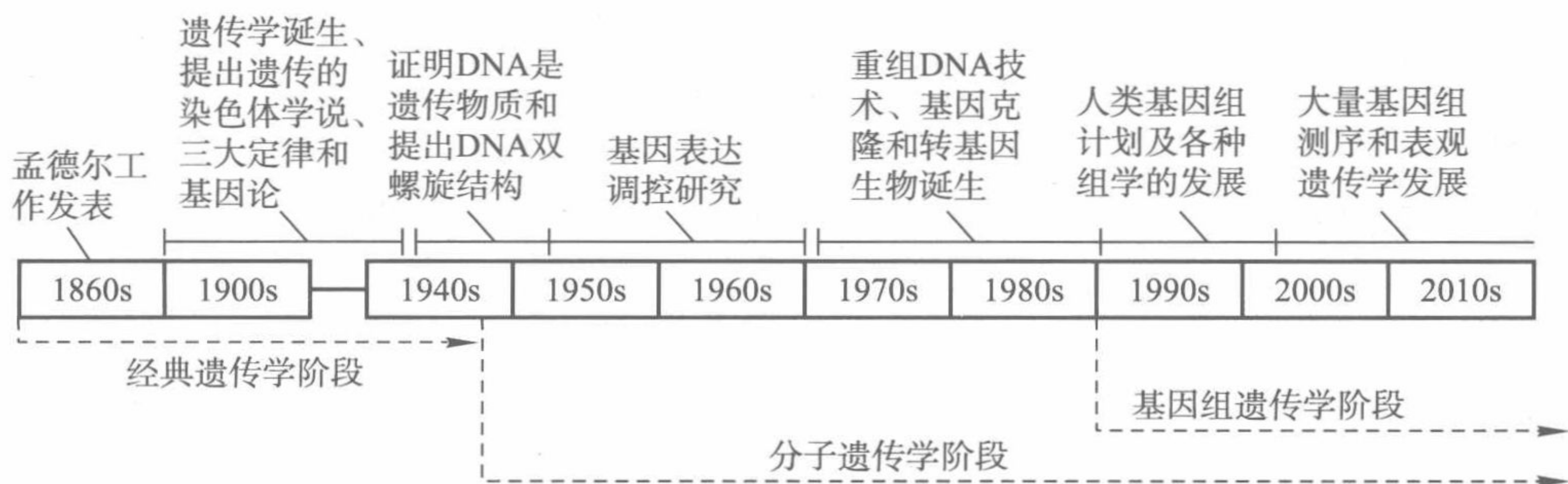


图 1-3 遗传学发展的主要阶段和事件

1.2.1 经典遗传学发展阶段

经典遗传学发展阶段主要指 1940 年以前的工作。这一时期，研究工作的主要特征是从个体水平进展到细胞水平，并建立了遗传的染色体学说。

19 世纪末，工业的发展和科学仪器的改进，特别是显微镜的发明，促进了细胞学和胚胎学的发展。对有丝分裂、减数分裂、受精现象以及染色体行为的研究，为遗传学研究提供了有力的证据，开拓了细胞遗传学的发展方向。通过对细胞遗传学的研究，人们不仅扩展了对遗传规律的认识，同时加深了对遗传物质基础的理解，使遗传学从只观察研究生物性状外部表现的个体水平进展到细胞水平。在这一阶段较为突出的工作是孟德尔定律的重新发现和摩尔根（T. H. Morgan, 1866—1945）及他的三大弟子 A. Sturtevant、C. Bridges、H. J. Muller 创立的连锁遗传定律，并证实了基因在染色体上的线性排列。

在这一时期，建立了遗传学的三大基本定律，由这三大基本定律所奠定的遗传学被称为经典遗传学（即染色体的基因理论）。

1.2.2 分子遗传学发展阶段

这一发展阶段是指从 20 世纪 40 年代至今仍在发展的遗传学阶段。这一阶段有两个主要特征：一是以微生物代替了过去常用的动、植物为主要研究对象，采用生物化学的方法探索遗传物质的本质及其功能；二是从分子水平上研究基因的本质，包括基因的组织结构与功能、遗传信息的传递、基因的突变、基因的表达调控等。这一阶段的形成和发展与微生物遗传学和生物化学有密切的关系。重大成果包括：一基因一酶概念的建立，确定 DNA 是遗传物质，发现 DNA 双螺旋结构，建立乳糖操纵子模型，破译遗传密码，理解转录和翻译，发现跳跃基因、断裂基因等基因结构及基因突变的分子机制，提出分子进化，建立重组 DNA 技术，对真核生物基因表达调控展开了大量研究等。

在这一时期，科学工作者在分子水平上大量开展了基因功能的研究，使基因概念得到了极大的丰富，使人类对遗传本质的认识进入了分子水平，开创了遗传学的新纪元。

1.2.3 基因组遗传学发展阶段

基因组遗传学发展阶段主要指自 1990 年人类基因组计划开展以来，在基因组水平上的遗传学研究阶段。这一阶段的主要特征是大量开展了不同生物的基因组测序和对序列数据的解析，发展了各种组学技术如基因组学、比较基因组学、转录组学、蛋白质组学、代谢物组学等，生物信息学获得飞速发展并被广泛应用，人类第一次合成生命成功。基因组遗传学的研究注重基因与基因间的相互作用网络 and 不同组织的基因表达差异，以及不同物种的基因组进化比较等。基因组遗传学的研究将对复杂性状和复杂疾病如癌症、糖尿病、心血管病等的基因作用网络和机理的阐明及生物进化提供更多的认识。

基因组遗传学阶段使人们能够从基因组的角度认识基因的相互作用和遗传规律，这一阶段建立了大量从基因组角度研究遗传学的新方法和新技术。此外，随着基因组计划的研究，表观遗传学逐步发展起来。通过对大量隐藏在 DNA 序列之中或之外的表观遗传信息的深入研究，人们对基因表达调控、环境因素对遗传的影响以及表观遗传变异的遗传规律与机制的认识上升至一个新的台阶。

1-3
经典遗传学阶段主要事件

1-4
分子遗传学阶段主要事件

1-5
基因组遗传学阶段主要事件

1.3 遗传学是生命科学的核心

遗传与变异向来是生物学家们密切关注的生命现象之一。自遗传学诞生以来,随着围绕孟德尔遗传因子所不断揭示的遗传规律和遗传本质,它的每一个发展都带动生命科学及其相关学科的发展。虽然每个学科都在迅速发展,但没有一个学科像遗传学这样发展迅猛,这从诺贝尔奖获奖名单可以有更深刻的认识。自1933年摩尔根第一个在遗传学领域获得该奖以来,至今为止已有80多位科学家获得与遗传学研究相关的诺贝尔奖。只要你关注那些正在进行的遗传研究,你会发觉每天都有新的技术和新的发现产生,这些新技术和新发现直接或间接地影响着我们当代社会的每一个方面,特别是生命科学、医学和农学。

1-6

遗传学领域的
诺贝尔奖

遗传学研究所使用的材料遍及整个生物界,包括动物、植物、真菌、细菌、病毒、藻类及我们人类自身。从微生物到人,遗传物质都是核酸,除少数是RNA外,绝大多数是DNA。DNA构成了基因,遗传密码在整个生物界是通用的,基因的突变和重组机制、蛋白质的合成过程、遗传规律等在生物界都没有原则上的区别。这一切都说明,要揭示生命活动的本质和阐明生命起源的机制都不能离开遗传学。

遗传学与生物进化有着不可分割的关系。遗传学是研究生物上、下代或少数几代的遗传和变异,进化论则是研究生物千万代或更多代数的遗传和变异,所以进化论必须以遗传学为基础。随着分子遗传学和基因组遗传学的发展,我们对于各种生物在进化史上的亲缘关系及生物进化的遗传机制有了更多的认识。因此,分子遗传学的出现足以与达尔文的进化论相比拟,可以说是生命科学中又一次巨大的变革。分子进化遗传学和基因组进化遗传学开创了分子进化的全新研究领域,表观遗传学研究的深入将对进化理论提供新的补充和完善。

发育是生物学中的核心问题之一。无论是个体发育还是种系发育问题的彻底解决都要从遗传信息的传递与表达入手,都离不开遗传学。个体发育过程是指一系列基因按一定时空程序被激活和抑制的过程;生物的系统发育是遗传物质逐渐变化,以及在此基础上蛋白质、核糖体和tRNA等变化的结果,只有通过对这些变化的深入了解才能对生物种系发育有更加本质的了解。

自20世纪60年代以来,由于分子生物学的发展,使得细胞生物学、生物化学及遗传学等学科在研究对象、研究问题及研究手段上趋于同化,对细胞的结构与功能、生长与分化、衰老与死亡、细胞信号转导等的了解,也都要从基因的结构与功能及其活动中寻找答案。

80年代以来,神经科学已进入分子神经科学时期,洞悉脑的工作原理,同样成为分子遗传学面临的挑战。诸如遗传因子与脑神经回路和神经网络的形成及其与分析神经回路网络工作原理之间的关系,大脑皮质神经元的连接在多大范围内由遗传机制所限定,智能的本质等问题无一不涉及遗传学。于2013年在美国开启的、被认为与人类基因组计划相媲美的“推进创新神经技术脑研究计划”(简称“脑计划”)与遗传学也有密切的关系,脑神经的活动离不开基因的表达调控,脑研究与遗传学研究的结合将对阿尔茨海默病、抑郁症和精神分裂症等人类顽固疾病的认识和治疗起到重要的促进作用。最近关于不同区域大脑基因表达图谱的绘制,对科学家们揭示大脑功能和大脑遗传疾病机制有重要作用。

基因工程产品已进入大众的日常生活,它与社会发展和国民经济建设有密切关系,这正是遗传学自诞生以来对人类影响最为深远的应用。遗传学是在生物化学、细胞生物学和统计学的基础上发展起来的,但它已涉及生命科学的各个领域甚至一些社会科学如心理学、社会学、犯罪学等,而成为现代生命科学的核心。实际上,这一点自从遗传学诞生之日起直至今天从未发生过动摇。

克隆羊的成功证明高等哺乳动物分化的细胞核同样具有全能性,它的遗传信息是完整的。人造生命的

诞生说明我们对遗传信息的理解和操控能力达到了前所未有的程度。这些技术看似与发育生物学及细胞生物学有关,但实际上它涉及一系列的遗传学问题,如遗传信息的完整性和可逆转性、基因表达及其调控、细胞核与细胞质对发育的影响等。

以遗传学基本原理为基础所完成的人类基因组计划,使我们对疾病和人类进化的认识上一个新的台阶。随着后基因组计划和表观遗传学的迅速发展,遗传学本身的内容及其研究方法等正得到飞速的发展,这同样也影响着许多生命科学相关学科的发展。

总之,在一个多世纪以来,遗传学不断创造新的生长点,不断带动生命科学其他学科的发展,它在生命科学中的核心地位也正在越来越巩固。

1.4 遗传学的应用

遗传学的发展首先是从杂交试验开始的。在过去的100多年中,育种工作除自然选择以外都是以遗传学为依据的人工培育。随着遗传学的发展,育种手段日益增多,诸如杂交、诱变、细胞工程、基因工程和分子定向进化等。从20世纪20年代开始就已将杂种优势应用于玉米育种;我国培育的杂交水稻、小黑麦等大大地提高了产量和品质;在动物育种方面,数量遗传学和群体遗传学知识为成功培育出家畜、家禽、水产动物等优良新品种做出了重要贡献。基因工程技术的发展,更是开辟了遗传学应用于实践的新纪元。

许多重大人类疾病如肿瘤、心血管疾病、遗传病和某些病毒感染疾病(如艾滋病、埃博拉病毒、SARS、禽流感等)等都与遗传学有密切的关系。病毒感染虽不是由人类自身基因所引起的,但要想获得有效的防治方法,必须首先搞清这些病毒基因组的结构及其复制和表达规律,才能针对性地制定防治方法。目前已发现控制单基因遗传病的基因超过3 000种(<http://omim.org>),加上控制多基因疾病的基因,与人类疾病相关的基因就有近4 000种,也就是说在1/5的人类编码基因上发现了可引起疾病的突变,加上基因的互作,可以说每个编码基因都与人类的疾病相关,因此,在如何控制遗传病、提高人口素质中就必然要涉及遗传学。肿瘤的本质是癌基因突变或表达失调造成细胞内信息传递紊乱,癌症患病存在遗传倾向性;心血管疾病有的也具有遗传性;基因检测可为疾病的诊断、治疗和预防提供客观依据;基因治疗可将正常基因替换缺陷基因,从而治疗遗传性疾病及癌症等;基于药物遗传学的个体对药物敏感性差异的研究将导致医学的革命;通过基因工程途径可大量生产具有医用价值的多肽和蛋白质分子。上述事例都说明遗传学与医学有密切的关系。

在法学和身份识别中,DNA指纹(DNA fingerprinting)使这一问题的解决有了革命性的突破,从嫌疑犯和犯罪现场得到的样本与DNA的数据库比较,能容易地证明或排除嫌疑人有罪。许多大型自然灾害或公共安全事故发生后,传统的身份鉴别如性别、身高、发型、牙齿、疤痕等无法辨识个人身份,此时DNA鉴定成为辨识身份的唯一方法。此外,DNA指纹还可以用于农业和畜牧业,如鉴定种子的纯度和真伪等。

遗传学在工业和环境保护等方面亦有重要作用。在工业方面和遗传学关系密切的有生物制药、化学工业、食品工业和发酵工业等。20世纪40年代,人工诱变用于微生物及高产菌种的选育,推动了抗生素工业的发展;70年代,由于基因调控原理的阐明及其在微生物发酵工业中的应用,大大推进了氨基酸和核苷酸的生产;重组的生物制品现已发展成为一项支柱产业,干扰素、胰岛素、白细胞介素、乙肝疫苗等重组产品已大量投入市场;利用工程菌可以水解植物的茎秆产生乙醇,或通过厌氧发酵使工业废水产生沼气,提供能源;利用遗传工程技术设法培育一些特殊的菌种,使人们可以从废物、矿渣和海水中回收贵重金属及用于处理“三废”,保护环境;遗传学研究为致癌物质的检测提供了一系列方法,在环境污染日益严重的今天,这对环境质量的监控有着重要的作用。