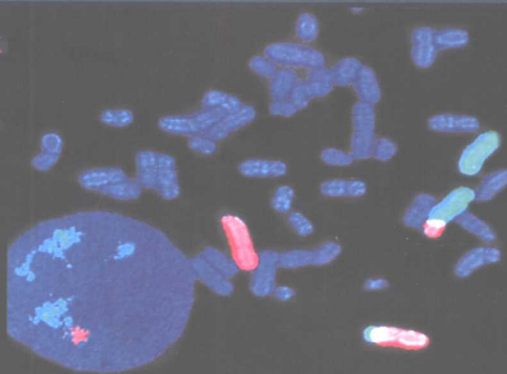
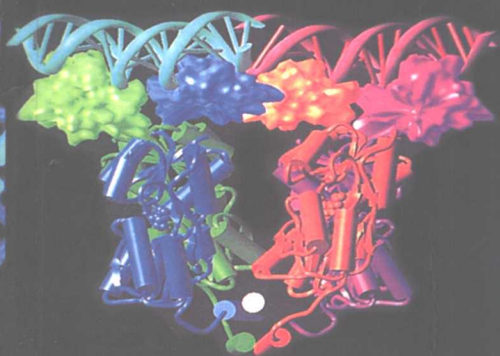


高 · 等 · 院 · 校 · 选 · 用 · 教 · 材

# 现代遗传学原理



徐晋麟 徐 沁 陈 淳 编著

科学出版社

高等院校

见  
大  
量  
专  
业  
书  
目

3

书馆

高等院校选用教材

# 现代遗传学原理

徐晋麟 徐 沁 陈 淳 编著

Q3-43  
XJL

科学出版社

2001



A1C018613379

## 内 容 简 介

遗传学是生命科学中一门重要的基础与前沿学科,它发展快、应用性强。本书以丰富的资料、图文并茂的形式,系统而详尽地论述了现代遗传学的基础与进展。内容包括遗传信息的传递规律及其物质基础、遗传信息的表达、遗传信息的改变、发育遗传学和分子进化4部分共25章,全面阐述了现代遗传学的所有方面,并附有一定量精心设计的习题和答案,书后还有名词解释、遗传学大事年表等实用资料和索引等。

本书是在多年成功教学的基础上,参考国际权威著作编写而成,其800幅插图可以使读者更好地领会书中的内容。本书特别适合高等院校生物学专业作为本科教材,也可供相关专业的教师 and 研究生参考。

### 图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学原理/徐晋麟等编著. - 北京:科学出版社, 2001.3  
(高等院校选用教材)

ISBN 7-03-008381-4

I. 现… II. 徐… III. 遗传学-高等学校-教材 IV. Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2000)第 62686 号

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号  
邮政编码:100717

新蕾印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2001年3月第 一 版 开本: 850×1168 1/16

2001年3月第一次印刷 印张: 60 1/2

印数: 1—3 500 字数: 1 420 000

定价: 68.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈环伟〉)

## 前 言

自国内开设遗传学课程以来,诸多老一辈遗传学家编写了很多优秀的遗传学教材,其中方宗熙先生编写的《细胞遗传学》(科学出版社,1961年,后改为《普通遗传学》)和刘祖洞、江绍惠先生编写的《遗传学》(高等教育出版社,1981年)最有影响,培养了一代又一代人才,我本人也受益匪浅。

近20年遗传学发展迅猛,国内传统教材已难以适应现代教学的要求。在长期从事遗传学教学和科研中,我感到迫切需要一部新的教材,使读者能从细胞和分子两个不同的层次了解基因纵向传递和横向传递的规律与机制。此教材应做到内容新颖,能及时反映遗传学的现状和进展;插图应有自己的特色,图文并茂;书后应附有参考文献、索引、名词解释、习题和参考答案以及图表的出处等。这样使读者阅读和追踪都比较方便。我自己一直很想在这方面做些尝试,但考虑到巨大的工作量而不敢轻举。

两年前,我和徐沁、陈淳两位博士谈了这一想法,大家都有同感,于是决定分工合作,来编写一本能适应遗传学发展的新教材,在内容上将经典遗传学和分子遗传学有机地融合在一起,特别注重介绍遗传学的最新进展,详细介绍重大发现的思维过程和科学家们前仆后继的奋斗精神;在形式上大量采用插图,以帮助读者更好地理解。由于我们水平有限,本书距离我心中理想的教材尚有较大的差距。希望我们的努力对遗传学的研习者能有一定的参考作用,并起到抛砖引玉之效。成稿仓促,谬误之处难免,望读者指正,以便再版时更正。

为了和传统的遗传学教材相区别,又不和 Francisco J 等编写的 *Modern Genetics* 及 Gardner EJ 等编写的 *Principles of Genetics* 重名,遂将本书命名为《现代遗传学原理》(*Principles of Modern Genetics*)。本书主要参考了以下几本名著:① Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM. 1993. *An Introduction to Genetic Analysis*, 5th ed., W. H. Freeman and Company, New York; ② Russell PJ. 1992. *Genetics*, 3rd ed. HarperCollins Publishers; ③ Lewin B. 1997. *Genes* VI. Oxford University Press, Oxford.

本书篇幅较大,出版周期短,科学出版社编辑马学海博士付出了很多的精力和辛劳。在编写过程中姜勇和张勇两位同学在文稿录入和部分习题的编译中做了很多工作,在此一并致谢。

徐晋麟

2000年9月于上海交通大学

# 目 录

## 前 言

|           |   |
|-----------|---|
| 绪 论 ..... | 1 |
|-----------|---|

## 第一部分 遗传信息的传递规律和物质基础

|                              |     |                                 |     |
|------------------------------|-----|---------------------------------|-----|
| 第一章 孟德尔定律 .....              | 7   | 第一节 一基因一酶学说 .....               | 115 |
| 第一节 孟德尔实验 .....              | 7   | 第二节 人类酶缺陷的遗传基础 .....            | 120 |
| 第二节 孟德尔定律 .....              | 9   | 第三节 遗传咨询和产前诊断 .....             | 124 |
| 第三节 统计学原理在遗传学中的应用 .....      | 15  | 第四节 基因的精细结构和顺反测验 .....          | 130 |
| 第二章 遗传的染色体学说 .....           | 23  | 第八章 细菌和噬菌体的遗传重组 .....           | 133 |
| 第一节 有丝分裂和减数分裂 .....          | 23  | 第一节 基因和基因产物的符号 .....            | 135 |
| 第二节 在生活周史中的减数分裂 .....        | 33  | 第二节 细菌转化 .....                  | 133 |
| 第三节 基因和染色体的关系 .....          | 36  | 第三节 细菌的接合 .....                 | 137 |
| 第四节 性染色体的发现 .....            | 39  | 第四节 高频重组品系 .....                | 143 |
| 第五节 性连锁的发现 .....             | 40  | 第五节 噬菌体染色体的连锁和交换 .....          | 152 |
| 第六节 染色体学说的直接证据 .....         | 42  | 第六节 转导 .....                    | 158 |
| 第三章 性别决定和性相关遗传 .....         | 44  | 第九章 遗传物质的分子结构和性质 .....          | 164 |
| 第一节 生物的性别决定 .....            | 44  | 第一节 核酸是遗传物质 .....               | 164 |
| 第二节 外界条件对性别发育的影响 .....       | 48  | 第二节 DNA 和 RNA 的化学组成及双螺旋模型 ..... | 169 |
| 第三节 性相关遗传 .....              | 49  | 第三节 DNA 的结构和性质 .....            | 174 |
| 第四节 人类的性染色体异常 .....          | 55  | 第四节 DNA 的变性与复性 .....            | 180 |
| 第四章 孟德尔分析的扩展 .....           | 57  | 第五节 分子杂交 .....                  | 183 |
| 第一节 环境的影响和基因表型效应 .....       | 57  | 第十章 基因组和染色体 .....               | 188 |
| 第二节 显隐性关系的扩展 .....           | 61  | 第一节 原核生物基因组的结构特点 .....          | 188 |
| 第三节 复等位基因 .....              | 64  | 第二节 真核基因组的复杂性 .....             | 194 |
| 第四节 基因间的相互作用与修饰 .....        | 68  | 第三节 着丝粒和端粒 .....                | 203 |
| 第五章 基因的连锁与交换和真核生物的基因作图 ..... | 75  | 第四节 染色体的核型和分带 .....             | 208 |
| 第一节 基因连锁的发现 .....            | 75  | 第五节 单一序列和重复序列 .....             | 219 |
| 第二节 基因重组和染色体交换的作用 .....      | 77  | 第六节 C 值矛盾 .....                 | 226 |
| 第三节 交换和重组值 .....             | 79  | 第七节 断裂基因 .....                  | 226 |
| 第四节 基因定位和遗传作图 .....          | 80  | 第十一章 DNA 的复制 .....              | 233 |
| 第五节 真菌的遗传分析 .....            | 83  | 第一节 半保留复制的验证 .....              | 233 |
| 第六节 人类染色体作图 .....            | 95  | 第二节 复制的起点、方向和终点 .....           | 238 |
| 第六章 数量遗传 .....               | 97  | 第三节 DNA 复制突变型的筛选 .....          | 242 |
| 第一节 数量性状的特点 .....            | 97  | 第四节 原核生物复制的酶系统 .....            | 245 |
| 第二节 分析数量性状的基本统计方法 .....      | 102 | 第五节 原核生物及噬菌体和病毒的复制起始和终止 .....   | 255 |
| 第三节 遗传力 .....                | 108 | 第六节 复制的过程 .....                 | 273 |
| 第四节 人类的数量性状 .....            | 113 | 第七节 真核生物的 DNA 复制 .....          | 279 |
| 第七章 基因的结构和功能 .....           | 115 |                                 |     |

## 第二部分 遗传信息的表达

|                           |     |                                    |     |
|---------------------------|-----|------------------------------------|-----|
| 第十二章 转录 .....             | 293 | 第五节 DNA 重排对转录起始的调控 .....           | 484 |
| 第一节 信使的发现 .....           | 294 | 第六节 翻译的调控 .....                    | 486 |
| 第二节 RNA 的酶促合成 .....       | 296 | 第十七章 噬菌体的裂解途径和溶原化途                 |     |
| 第三节 细菌基因的转录 .....         | 298 | 径的选择和调控 .....                      | 503 |
| 第四节 真核生物基因的转录 .....       | 307 | 第一节 $\lambda$ 噬菌体的基因组及早、晚期转录 ..... | 504 |
| 第十三章 转录后加工 .....          | 321 | 第二节 溶原化途径的维持 .....                 | 512 |
| 第一节 tRNA 和 rRNA 的加工 ..... | 321 | 第三节 阻遏物合成的建立 .....                 | 521 |
| 第二节 前体 mRNA 的加工 .....     | 330 | 第四节 Cro 蛋白的功能 .....                | 524 |
| 第三节 内含子的剪接 .....          | 336 | 第五节 溶原化和裂解周期的平衡 .....              | 526 |
| 第四节 植物病毒和类病毒的自我剪切 .....   | 353 | 第十八章 真核生物基因表达的调控 .....             | 529 |
| 第五节 编辑 .....              | 355 | 第一节 染色体水平的调控 .....                 | 530 |
| 第十四章 遗传密码和遗传信息的翻译系统 ..... | 360 | 第二节 真核生物中染色体的重排 .....              | 537 |
| 第一节 遗传密码的破译 .....         | 360 | 第三节 染色质水平的调控 .....                 | 563 |
| 第二节 遗传密码的证实和特点 .....      | 370 | 第四节 DNA 水平的调控 .....                | 571 |
| 第三节 tRNA 的结构和功能 .....     | 375 | 第五节 转录水平的调控 .....                  | 573 |
| 第四节 核糖体的结构和功能 .....       | 382 | 第六节 转录起始和加工的调节 .....               | 581 |
| 第十五章 蛋白质的合成、转运和加工 .....   | 389 | 第七节 翻译的调控 .....                    | 583 |
| 第一节 氨基酰-tRNA 的形成及核糖体的     |     | 第八节 细胞周期的调控 .....                  | 587 |
| 作用位点 .....                | 390 | 第十九章 癌基因与癌 .....                   | 592 |
| 第二节 肽链的合成 .....           | 399 | 第一节 肿瘤细胞的特点 .....                  | 592 |
| 第三节 肽链合成的延伸和终止 .....      | 412 | 第二节 癌基因和抗癌基因 .....                 | 594 |
| 第四节 真核生物蛋白质的越膜运输 .....    | 419 | 第三节 癌基因产物的结构、功能和细胞癌变 .....         | 602 |
| 第五节 细菌蛋白的越膜运输 .....       | 433 | 第四节 染色体畸变和肿瘤的发生 .....              | 610 |
| 第六节 翻译后的加工 .....          | 436 | 第二十章 核外遗传信息的传递 .....               | 615 |
| 第十六章 原核生物基因表达的调控 .....    | 442 | 第一节 核外基因组的结构 .....                 | 615 |
| 第一节 转录水平的调控 .....         | 443 | 第二节 核外遗传 .....                     | 623 |
| 第二节 操纵子的其他调控形式 .....      | 466 | 第三节 感染遗传——杀伤性酵母 .....              | 632 |
| 第三节 转录的终止调控 .....         | 471 | 第四节 母体影响 .....                     | 633 |
| 第四节 RNA 聚合酶转录起始 .....     | 475 | 第五节 真核细胞中的质粒 .....                 | 635 |

## 第三部分 遗传信息的改变

|                     |     |                       |     |
|---------------------|-----|-----------------------|-----|
| 第二十一章 基因突变 .....    | 639 | 第四节 染色体数目的改变 .....    | 684 |
| 第一节 基因突变的类型 .....   | 640 | 第二十三章 重组和转座 .....     | 696 |
| 第二节 突变的原因 .....     | 641 | 第一节 重组机制 .....        | 698 |
| 第三节 突变和人类疾病 .....   | 652 | 第二节 Holliday 模型 ..... | 701 |
| 第四节 DNA 的修复机制 ..... | 655 | 第三节 双链断裂起始重组 .....    | 705 |
| 第二十二章 染色体畸变 .....   | 665 | 第四节 重组和酶 .....        | 709 |
| 第一节 断裂愈合和交换学说 ..... | 666 | 第五节 位点特异性重组 .....     | 714 |
| 第二节 染色体结构的改变 .....  | 667 | 第六节 原核生物的转座因子 .....   | 718 |
| 第三节 染色体畸变的鉴别 .....  | 681 | 第七节 真核生物的转座因子 .....   | 733 |

|                      |     |
|----------------------|-----|
| 第八节 反转录病毒和反转录子 ..... | 744 |
|----------------------|-----|

## 第四部分 发生遗传学和分子进化

|                          |     |                       |     |
|--------------------------|-----|-----------------------|-----|
| 第二十四章 基因调控和细胞的分化发育 ..... | 765 | 第七节 动物的性别决定和分化 .....  | 804 |
| 第一节 高等生物的细胞核是否有全能性 ..... | 766 | 第二十五章 群体遗传学 .....     | 816 |
| 第二节 线虫的发育模式 .....        | 771 | 第一节 基因型频率和基因频率 .....  | 817 |
| 第三节 果蝇的早期发育 .....        | 773 | 第二节 哈迪-温伯格法则 .....    | 820 |
| 第四节 母体基因的调节作用 .....      | 779 | 第三节 在自然群体中的遗传变异 ..... | 826 |
| 第五节 分节基因的调节作用 .....      | 788 | 第四节 群体中基因频率的改变 .....  | 830 |
| 第六节 同源异型复合基因座 .....      | 795 | 第五节 分子进化 .....        | 848 |
| 习题(附参考答案) .....          | 857 |                       |     |
| 参考文献 .....               | 889 |                       |     |

## 附 录

|                   |     |                 |     |
|-------------------|-----|-----------------|-----|
| 名词解释 .....        | 901 | 遗传学大事年表 .....   | 927 |
| 遗传学领域诺贝尔奖名录 ..... | 925 | 果蝇和玉米的遗传图 ..... | 933 |
| 索 引 .....         | 935 |                 |     |

# 绪 论

遗传学是生命科学领域中一门核心学科，主要是研究遗传物质的结构与功能以及遗传信息的传递与表达。这一学科名称是由英国遗传学家贝特森(Bateson W)于1909年首先提出的。经典遗传学主要是研究遗传物质纵向传递的规律以及表型和基因的关系。分子遗传学则偏重研究基因的结构、功能和横向传递。结构是指其化学本质与精细结构，功能是指遗传物质的复制、表达、调控、重组与变异。而群体遗传学是研究群体中基因频率和基因型频率以及影响其平衡的各种因素。

遗传学和生命科学其他学科相比，有着自己鲜明的特点：①是一门推理性的学科，而不是描述性的。研究遗传学的方法很像物理学，是根据自然现象或实验的数据推理出一种假说，然后再通过实验来加以验证。②多学科的交叉和融合。遗传学主要是建筑在生物化学、细胞生物学和统计学三门学科上，但又涉及到生命学科各个领域，如动物学、植物学、微生物学、医学、农学、免疫学、系统分类学、生理生态、代谢调控等，甚至还涉及一些社会科学，如心理学、社会学、犯罪学等。③发展快。遗传学的发展非常快，可以说是“月新年异”，新理论、新技术、新成果层出不穷，几年前出版的书籍常常已经“过时”，“多利”这头克隆羊的诞生一下子就把动物细胞核不具全能性的理论彻底打破，这样爆炸性的例子在遗传学中也并不少见。④应用性强，转化为生产力的周期短。1953年Watson和Crick提出DNA双螺旋模型时，人们并不知它有什么实际应用价值，但到了20世纪70年代就出现了体外重组技术，现在基因工程技术已成为各国的支柱产业之一，没有双螺旋模型就不可能有重组技术。以遗传学为理论基础，又不断派生出许多应用学科，如动植物及微生物育种学、优生学、生物工程等。

## 第一节 遗传学的发展史

### 一、在孟德尔以前及同时代的一些遗传学说

公元前5世纪希波克拉底(Hippocrates)提出了第一个为人所知的遗传理论，他认为子代之所以具有亲代的特性是因为在精液或胚胎里集中了来自身体各部分的微小代表元素，按照这一观点，他相信后天获得的性状是遗传的。100年后，亚里士多德(Aristotle)认为亲代残缺，下一代并不残缺。因而提出，精液不是提供胚胎组成的元素，而是提供后代的蓝图。生物的遗传不是通过身体各部分样本的传递，而是个体胚胎发育所需的信息传递，可惜的是这一精辟而深刻的见解未能引起人们的重视，而一些荒诞的推测却使人们产生了兴趣，如长颈鹿是骆驼和豹子的杂种后代等。

1809年伟大的生物学家拉马克(Lamarck, JB)提出了“用进废退”的进化论观点，由此而得出获得性状(acquired characteristics)是可以遗传的。可以说这一错误的观点是他一生中最大的一次失误，可悲的是此观点一直延续到19世纪60年代。但瑕不掩瑜，拉马克在生命科学中的丰功伟绩，使人们公认他是自然科学史中最伟大的科学家之一。

1866年达尔文(Darwin)提出了泛生论(hypothesis of pangenesis)，认为身体各部分

细胞里都存在一种胚芽或“泛子”(pangens),它决定所在细胞的分化和发育。各种泛子随着血液循环汇集到生殖细胞中。受精卵发育过程中,泛子又不断地流到不同的细胞中,控制所在细胞的分化,产生一定的组织器官,显然这一观点是受到希波克拉底的理论的影响,似乎言之有理,但在血液中根本就找不到所谓的“泛子”,所以这一理论是不能成立的。

1883年法国动物学家鲁·威廉(Roux, W)提出有丝分裂和减数分裂过程的存在可能是由于染色体组成了遗传物质,同时他还假定了遗传单位沿着染色体丝作直线排列,当时他并不知道孟德尔已证实了这种遗传单位的存在。

德国的生物学家魏斯曼(Weismann, A)做了连续22代剪断小鼠尾巴的实验,方法虽然简单,但有力地否定了泛生论。1883和1885年他将Roux理论发展成为完整的遗传和发育的理论——种质论(germplasm theory),认为多细胞生物可分为种质(germ plasm)和体质(somatoplasm)两部分,种质是独立的、连续的、能产生后代的种质和体质。体质是不连续的、不能产生种质。种质的变异将导致遗传的变异,而环境引起的体质的变异是不连续的。他还假设遗传物质在生殖细胞中数量减半,受精时得到恢复。个体的遗传物质一半来自父本,一半来自母本,这一推理是何等的正确!遗憾的是由于历史的局限,魏斯曼误认为细胞核中的每一条染色体都带有个体的全部遗传因子。

1869年达尔文的表弟高尔顿(Galton, F)用数理统计的方法研究人类智力的遗传,发表了“天才遗传”(hereditary genius),认为变异是连续的,亲代的遗传性在子女中各占一半,并彻底混合,即“融合遗传论”。由于他所选择的研究性状是数量性状,所以虽然他的结论是完全正确的,但只适合数量性状,而不能作为遗传的普遍规律。

## 二、遗传学的诞生

在孟德尔之前已经有一些植物学家做了植物杂交实验,并获得了显著的成绩。如1797年英国的奈特(Knight, T)将灰色和白色的豌豆进行杂交,结果杂交一代全部是灰色,杂交第二代却产生灰色和白色两种,但奈特并未进一步地统计分析,只发现了这一现象。就在孟德尔理论发表的前两年(1863年),法国的诺丹(Nauding)发表了植物杂交的论文并获法国政府的奖励,他认为:①植物杂交的正交和反交结果是相同的;②在杂种植物的生殖细胞形成时“负责遗传性状的要素互相分开,进入不同的性细胞中,否则就无法解释杂种二代所得到的结果。”这一结论和孟德尔定律已经非常接近,说明孟德尔的发现并非偶然,也是在前人辛勤工作的基础上建立起来的。大部分重大的科学发现都是这样通过几代人的研究、积累、充实、修正而最终得以完善的。

1865年,当时属奥地利的布隆(Brünn)基督教修道院的修道士格里高·孟德尔(Gregor Johann Mendel),根据他8年植物杂交实验的结果,2月8日在当地的科学协会上宣读了一篇题为“植物杂交实验”的论文,1866年正式发表在该协会的会刊上,并将论文分寄给当时一些国际著名的生物科学家,大概当时因作者的平凡和杂志的低档,孟德尔几乎得不到回音,这一伟大的发现一直被埋在旧纸堆中长达35年。孟德尔临终前说:“等着瞧吧,我的时代总有一天要来临。”果然这一天终于来临,1900年荷兰的狄夫瑞斯(Devries),德国的植物学家科伦斯(Correns, CE)和奥地利的切尔迈克(Tschermak),分别同时发现了这篇论文和他的价值,不论三位学者出

于什么目的,他们最终使孟德尔的学说重见天日,并建立了遗传学这门学科,应当说功不可没,这就是孟德尔定律的二次发现。



图1 G. 孟德尔(Gregor Mendel)(1822~1884)。(转引自 Griffiths, A. J. F. et al.: An Introduction to Genetic Analysis, 5th ed., 1993, Fig. 1-1)

接踵而来的就是一场激烈的论战:一方是以牛津大学动物学教授韦尔登(Weldon)为首,推崇高尔顿学说,贬低孟德尔学说的贡献,由于他的影响极大,《自然》(*Nature*)等杂志都不发表孟德尔观点的文章;另一方的主将是剑桥大学的遗传学教授贝特森,但由于力量单薄,只得靠私人印发自己的论文来应战。直到1904年贝特森在论战中取得胜利,孟德尔主义才摆脱了冷嘲热讽和忽视。1901年 Devries 提出“突变”这一名词,1902年 W.S. Sutton 等提出了遗传的染色体学说,1902~1909年贝特森先后创用**遗传学**(genetics)、**等位基因**(allele)、**纯合体**(homozygous)、**杂合体**(heterozygous)、**上位基因**(epistatic genes)等名词。1909年丹麦的科学家约翰逊(Johannsen)创用了**基因**(gene)、**基因型**(genotype)和**表型**(phenotype)。此时遗传学的雏形已形成,两大定律已建立,孟德尔定律的广泛适用性已得到了承认,作为一门新的学科终于诞生了。

### 三、遗传学的发展

遗传学的发展大致可以分为三个时期。

第一个时期是细胞遗传学时期,约从1910~1940年。此时期主要是确立了遗传的染色体学说。较为突出的工作是1910年摩尔根(Morgan, TH)带领着他的三大弟子斯特蒂文特(Sturtevant)、布里吉斯(Bridges)和缪勒(Muller)创立了连锁定律,并证实

了基因在染色体上以线状排列。经典遗传学的基本单位是一个不可再分而且是抽象的基因。

第二个时期是微生物遗传学和生化遗传学时期(1941~1960),在这20年的时间里遗传学有着突飞猛进的发展,研究的对象从真核转到了原核,更为深入地研究了基因的精细结构和生化功能。重大成果有“一基因一酶”(Beadle and Totum, 1941)的建立,遗传物质确定为DNA,而不是蛋白(Avery, 1944);跳跃基因的发现(McClintock B, 1951);双螺旋模型的建立(Watson 和 Crick)以及中心法则的提出(Crick, 1958)。值得一提的是在此期间量子物理学家薛定谔(Schrödinger, 1945)出版了《什么是生命?》一书,指出:“基因是活细胞的关键组成部分,要懂得什么是生命就必须知道基因是如何发挥作用的。”这本书向物理学家们预告一个生物学研究的新纪元就将开始,值得大家奋起钻研。很多物理学家都纷纷转向遗传学这个新领域进行研究,把物理学的思维方式也带入其中,促使遗传学的研究方法和思维方式发生了一场大的变革,从而获得了长足的发展。在此期间遗传的基本单位是顺反子(cis-trons),它是具有一定功能的实体,在不同的位点上可以发生突变和重组。

第三时期是分子遗传学时期。一般都会把1953年双螺旋模型的建立作为此期的起点直到现在,此期是遗传学发展的第三次高潮,可以说成果累累,日新月异,而且趋向于应用,大大缩短了转化为生产力的周期。此期主要的贡献是乳糖操纵子模型的建立(Jacob and Monod, 1961),遗传密码的破译(Nirenberg and Khorana, 1964, 1965),反转录酶(Temin, 1975),DNA合成酶(Kornberg, 1958),限制性酶的发现(Arber, 1962, 1968; Smith, 1978),重组技术的建立(1972, Berg),DNA测序(Sanger and Gilbert, 1977),转座子的移动(Shapiro, 1980),核糖酶的发现(Cech and Altman, 1981),PCR技术的建立(Swithies, 1986),内含子的发现(Sharp and Roberts, 1977),近来克隆羊的成功(Wilmut, 1997)以及人体遗传密码草图面世(2000年6月26日宣布)。此期基因的概念是一段可以转录为功能性RNA的DNA,它可以重复、断裂的形式存在,并可转座。

## 第二节 遗传学在国民经济中的作用

### 一、遗传学与农牧业的关系

无论是农林还是畜牧水产业都是和国计民生紧密相关的,其中心的问题就是“种”的问题。所谓的优良品种主要体现在产量、质量、抗病害三大指标上。改良品种,甚至创造新的品种,人们都是依据遗传学原理,利用诱变、杂交、细胞工程、基因工程等方法来实现的。如我国的杂交水稻、小黑麦等大大地提高了产量、提高了品质,还以基因工程的方法培养了抗病害的棉花、抗除草剂的作物等。人们还期望把固氮基因转入非豆科的粮食作物中,以节省肥料提高产量。另一途径是培养高光效植物,以充分利用光能。克隆羊的成功给无性繁殖优良家畜带来了曙光。

### 二、遗传学与工业的关系

和遗传学关系密切的有生物制药、化学工业和食品工业、发酵工业等。人们可以利用遗传原理来进行工业微生物的育种,用基因工程的途径制备各种工程菌,还可以改变酶的分子结构以提高其活性。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-2等重组产品已正式投入市场。人们还想把蜘蛛丝蛋白基因克隆出来,用于生产高强度的丝纤维。

### 三、遗传学在能源的开发和环境保护中的应用

利用工程菌可以水解植物的茎秆,产生乙醇,变废为宝。还可以通过厌氧发酵使工业废水产生沼气;利用工程菌来富积废水中的重金属,不仅节约资源,还可清除污染;还可用于三次采油,以及消除海洋中的原油污染等。利用 Ames 法、染色体畸变、姐妹染色体交换、微核技术以及果蝇 CIB 等系列技术等,可以检测致癌、致畸变和致突变物质。

### 四、遗传学在医疗卫生工作中的应用

人类疾病中存在四大难题:肿瘤、心血管疾病、遗传病和某些病毒感染(如艾滋病、埃伯拉病毒和疯牛病等),这些难题和遗传都紧密相关。肿瘤的本质是癌基因的突变或调控的改变影响其产物的质和量,从而造成细胞内信息传递紊乱所致;心血管疾病中有的也具有遗传性;遗传病已经发现有 4000 多种,是由基因突变所造成。艾滋病等虽不是人类本身的基因突变所致,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,及其复制和表达的规律,从而针对性地制定防治方法。

基因治疗以及反义技术的应用等离临床应用尚存一段距离,但却给人类带来很大的希望。

当今社会遗传学涉及面已经很广,如法律上亲子鉴定、犯罪嫌疑人的排查、考古中 DNA 的鉴定、体育中人才的选拔等都或多或少和遗传有关,可以说遗传学是一门事关国计民生、人寿年丰的学科。



## 第一章

# 孟德尔定律

### 基本概念

基因型是一种有机体的内在遗传结构，表型是基因型外在的生理表现。

基因对性状的发育赋予潜在的作用。这种作用受到其他基因的互作和环境因子的影响。

孟德尔的分离法则指一对等位基因在形成配子时彼此分离。自由组合法则则是指不同染色体上的基因在配子形成时是彼此自由、随机地被组合到子细胞中。

测交是将未知基因型的个体（常存在显性表型）和一个纯合隐性基因型的个体进行杂交来确定基因型。

孟德尔法则适用于人类及一切真核生物。人类性状遗传的研究不能通过杂交，而只有通过谱系分析和其他生化及分子生物学的实验来进行。

## 第一节 孟德尔实验

### 一、孟德尔的功绩

孟德尔在前人工作的基础上进行了植物杂交实验，并且一针见血地指出，前人的工作“到目前为止，还没有卓有成效地提出一个能普遍应用的控制杂种形成和发育的规律”。还指出了存在的问题：①没有一个试验能确定杂种后代出现的类型数目；②没有按照不同世代把这些类型予以归类；③没有搞清它们在统计学上的关系。针对这些问题孟德尔开展了8年工作，采用32个品种，观察了7对性状（表1-1），最终总结了两个定律，即独立分配和自由组合定律，后人称为孟德尔定律，从而创建了遗传学。其贡献与当时19世纪三大发现相比毫不逊色，遗憾的是不幸被埋没了35年，这是遗传学发展史上的一个悲剧。

### 二、孟德尔植物杂交实验

孟德尔实验的成功归功于他卓越的观察力和方法学。

#### 1. 设计严密，层次分明

(1) 亲本杂交 (parent generation) ①选材：孟德尔选材时考虑到“这种植物的杂种在开花期必须防止所有外来花粉的影响”。刚开始，鉴于豆科植物的特殊花器结构成为被选的实验材料，最终选择了严格自花受粉的豌豆；在实验中他又注意选择生命力强的种子，使后代的成活力相同，避免统计误差；种子在使用前进行试种，观察是否存在分离，确定纯种后才使用。②选择研究的性状：“具有稳定的可

区分性”，即质量性状，摒弃数量性状，抓住了遗传规律的主流。③继承了前人采用的正反交（reciprocal cross），这为以后区分伴性遗传和细胞质遗传打下了基础。④设立对照实验：将盆栽的植物移到温室内和大田种植的作对照，以排除虫媒的干扰。

(2) 杂种 1 代（filial generation 1,  $F_1$ ）的观察 确定了“显性”（dominant）性状和“隐性”（recessive）性状。将在杂交中能传递给后代的性状称为显性，而在传递过程中潜伏的性状称为隐性。

(3)  $F_2$  代的观察 ①对后代的性状进行了统计处理，发现显性性状和隐性性状的分离比为 3 : 1；②注意到了“当试验植株数目较少时，结果可发生相当大的波动”，因而采用大样本。③为保证后代成活、统计精确，十分细致地将矮株进行移植，避免其被相邻的高株覆盖因得不到阳光而死亡。④对具有显性性状的植株，进一步通过自交来研究其遗传结构。

(4)  $F_3$  代的研究 经观察统计表型为显性（A）的植株有两种基因型：AA 和 Aa，比例为 1 : 2。

## 2. 科学推论

对以上的结果，孟德尔进行了科学推论：①遗传因子成对存在，形成生殖细胞时彼此分离；②以 A 代表显性性状，a 代表隐性性状，Aa 表示杂合类型，那么在  $F_2$  代中后代的构成可用公式： $1A + 2Aa + 1a$  来表示，表明了各种类型的基因型以及比例。

## 3. 精确验证

孟德尔不仅推论出公式并创用测交（test cross）方法对推论加以验证（图 1-1），突破了传统生物学的研究方法。测交是指将杂种后代和隐性亲本进行杂交，回交（back cross）是指杂种后代和任一亲本杂交。所以测交是回交的一种，这种方法可以测出杂种后代的基因型，故称为测交。

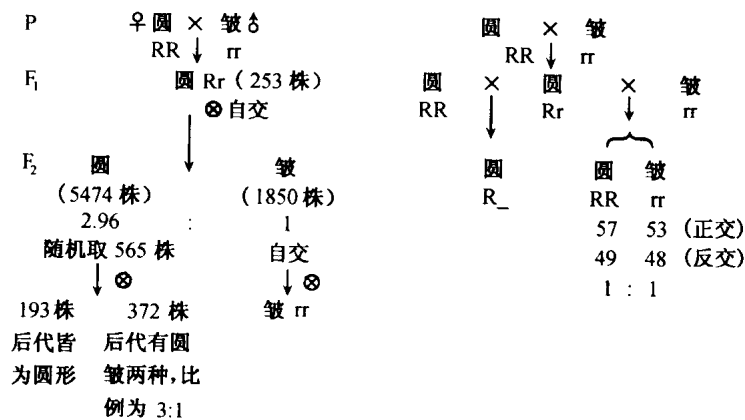


图 1-1 豌豆的杂交和回交实验。

如果推测是正确的话,那么圆形的基因型为 RR,皱缩的基因型为 rr。

表 1-1 孟德尔的豌豆杂交实验 7 对性状的结果

| 豌豆表型      | F <sub>1</sub> | F <sub>2</sub> |       | F <sub>2</sub> 比例 |
|-----------|----------------|----------------|-------|-------------------|
| 圆型 × 皱缩子叶 | 圆形             | 5474圆          | 1850皱 | 2.96 : 1          |
| 黄叶 × 绿色子叶 | 黄色             | 6022黄          | 2001绿 | 3.01 : 1          |
| 紫花 × 白花   | 紫花             | 705紫           | 224白  | 3.15 : 1          |
| 膨大 × 缢缩豆荚 | 鼓胀             | 882鼓           | 299瘪  | 2.95 : 1          |
| 绿色 × 黄色豆荚 | 绿色             | 428绿           | 152黄  | 2.82 : 1          |
| 花腋生 × 花顶生 | 腋生             | 651腋生          | 207顶生 | 3.14 : 1          |
| 高植株 × 矮植株 | 高植株            | 787高           | 277矮  | 2.84 : 1          |

## 第二节 孟德尔定律

孟德尔通过豌豆杂交对一对性状的观察得出了三条规律:①F<sub>1</sub>代的性状一致,通常和一个亲本相同。得以表现的性状为显性,未能表现的性状称隐性,此称 F<sub>1</sub> 一致性法则。②杂种 F<sub>1</sub> 代自交后产生的后代中,初始亲代的二种性状(显性和隐性)都能得到表达。③这两性状的比例总为 3 : 1。

1900 年起,有六位遗传学家先后都重复孟德尔的杂交实验,结果几乎完全一致(表 1-2)。以后各国的遗传学家又以不同的动植物材料来进行验证,发现孟德尔的推论具有普遍性,因此人们就把孟德尔的假说归纳为分离定律和自由组合定律,从此成为遗传学最基本定律。

表 1-2 6 位学者重复孟德尔植物杂交实验的结果

| 实验者              | 亲代        | F <sub>2</sub> |       | F <sub>2</sub> 比例 |
|------------------|-----------|----------------|-------|-------------------|
|                  |           | 黄              | 绿     |                   |
| 孟德尔, 1865        | 黄色 × 绿色子叶 | 6022           | 2001  | 2.96 : 1          |
| Correns, 1900    | 黄色 × 绿色子叶 | 1394           | 453   | 3.08 : 1          |
| Tschermak, 1900  | 黄色 × 绿色子叶 | 3580           | 1190  | 3.01 : 1          |
| Hurst, 1904      | 黄色 × 绿色子叶 | 1310           | 445   | 2.94 : 1          |
| Bateson, 1905    | 黄色 × 绿色子叶 | 11903          | 3903  | 3.05 : 1          |
| Lock, 1905       | 黄色 × 绿色子叶 | 1438           | 514   | 2.80 : 1          |
| Darbishire, 1909 | 黄色 × 绿色子叶 | 109090         | 36186 | 3.01 : 1          |
| 总数               | 黄色 × 绿色子叶 | 134707         | 44892 | 3.01 : 1          |

### 一、分离律 (law of segregation)

#### 1. 分离律的实质

孟德尔对单个性状杂交的结果进行了深入的分析,提出一系列假设,归纳起来

可以这样阐述：控制性状的一对等位基因在产生配子时彼此分离，并独立地分配到不同的性细胞中。

**等位基因** (allele) 这一名词是由贝特森 (1902) 提出的，当时的概念是指位于一对同源染色体上，位置相同，控制同一性状的一对基因。这一概念只适用于高等真核生物及经典遗传学，不能适合原核生物及分子遗传，所以现在的概念是指一个基因由突变而产生的多种形式之一。贝特森还创用了**纯合子** (homozygote)、**杂合子** (heterozygote)。一个或几个座位上的等位基因相同的二倍体或多倍体称纯合子，不同时称杂合子。

**“基因”** (gene) 这个名词是由丹麦的科学家约翰森 (Johannsen) 于 1909 年提出的，取代了孟德尔的遗传因子。同年他又提出**基因型** (genotype) 和**表型** (phenotype) 这两个名词，前者指的是生物的内在遗传组成，后者指的是可观察到的个体外在性状，是特定的基因型在一定环境条件下的表现。

现在我们就用这些名词来阐明孟德尔的推测。表型为圆形的性状是显性的，其基因型是 RR，而相对表型为皱缩的性状是隐性的，基因型为 rr，他们都是纯合子，产生配子时，一对等位基因相互分离，雌雄配子各带有 R 和 r 基因，结合时，形成了杂合体 Rr。由于 R 控制显性性状，在杂合体 Rr 中可以得到表达，而隐性的基因在杂合体的遗传结构中虽然也存在，但得不到表达，所以 F<sub>1</sub> 杂合体的表型是圆形的。F<sub>1</sub> 杂合体的雌雄配子各含两种基因 R 和 r，概率皆为 1/2，雌雄配子随机组合的结果产生了 F<sub>2</sub>，基因型为 RR、Rr 和 rr，比例为 1 : 2 : 1。由于显隐性的关系，表型只有圆型和皱缩两种，比例为 3 : 1，其中只有 1/3 圆型籽粒是纯合体 (RR)，其余 2/3 为杂合体 (Rr) (图 1-1)。这个假设很好地解释了杂交实验的结果，但是否完全正确，还要在以上假设的基础上，通过回交来加以验证。F<sub>1</sub> 杂合体的表型为圆型，基因型为 Rr，当和隐性亲本 (rr) 回交时 (图 1-1)，杂合体可产生两种基因型不同的配子，R 和 r，而皱缩的隐性亲本只能产生一种配子 r，假设配子的结合是完全自由组合的话，那么会产生两种表型不同的回交后代圆型和皱缩，其比例应为 1 : 1，这是在实验前的根据分配律推测的结果，经实验证实完全符合推测，使以上假设充分地得到了验证。

## 2. 分离定律的意义

分离定律也称为孟德尔第一定律，其意义有二：

(1) 具有普遍性，不仅植物中广泛存在，在其他二倍体生物中都符合这一定律。如人类单基因遗传性状和遗传病约有 4344 种 (1988 年)，如虹膜的颜色、头发的颜色及形状 (曲直)，眼、口、鼻的形态，能否尝出苯硫脲 (PTC) 的苦味等等都是遗传的性状。像多指 (图 1-2)、侏儒 (先天性软骨发育不全) (图 1-3)、裂手裂足、亨廷顿舞蹈病 (Huntington's chorea) 等都是显性性状，有的性状可以传递很多代成为某些家族的特征，如 Hapsburg 王朝这一家族中的许多成员都有一窄而突出的下颚和使嘴成为半开的突出下唇。由于有画像存在，这个性状可一直追溯到 14 世纪。隐性性状常见的有白化、半乳糖血症、苯丙酮尿症、全色盲、早老症、自毁容貌综合征等。半乳糖血症是一种乳糖代谢的先天性缺陷，患儿缺乏半乳糖 - 1 - 磷酸尿苷酰转移酶 (galactose - 1 - phosphate uridyl transferase, Gal - 1 - PUT)，不能分解乳糖代谢过程中生成的半乳糖 - 1 - 磷酸。因此当患儿摄入含乳糖或半乳糖的人奶或牛