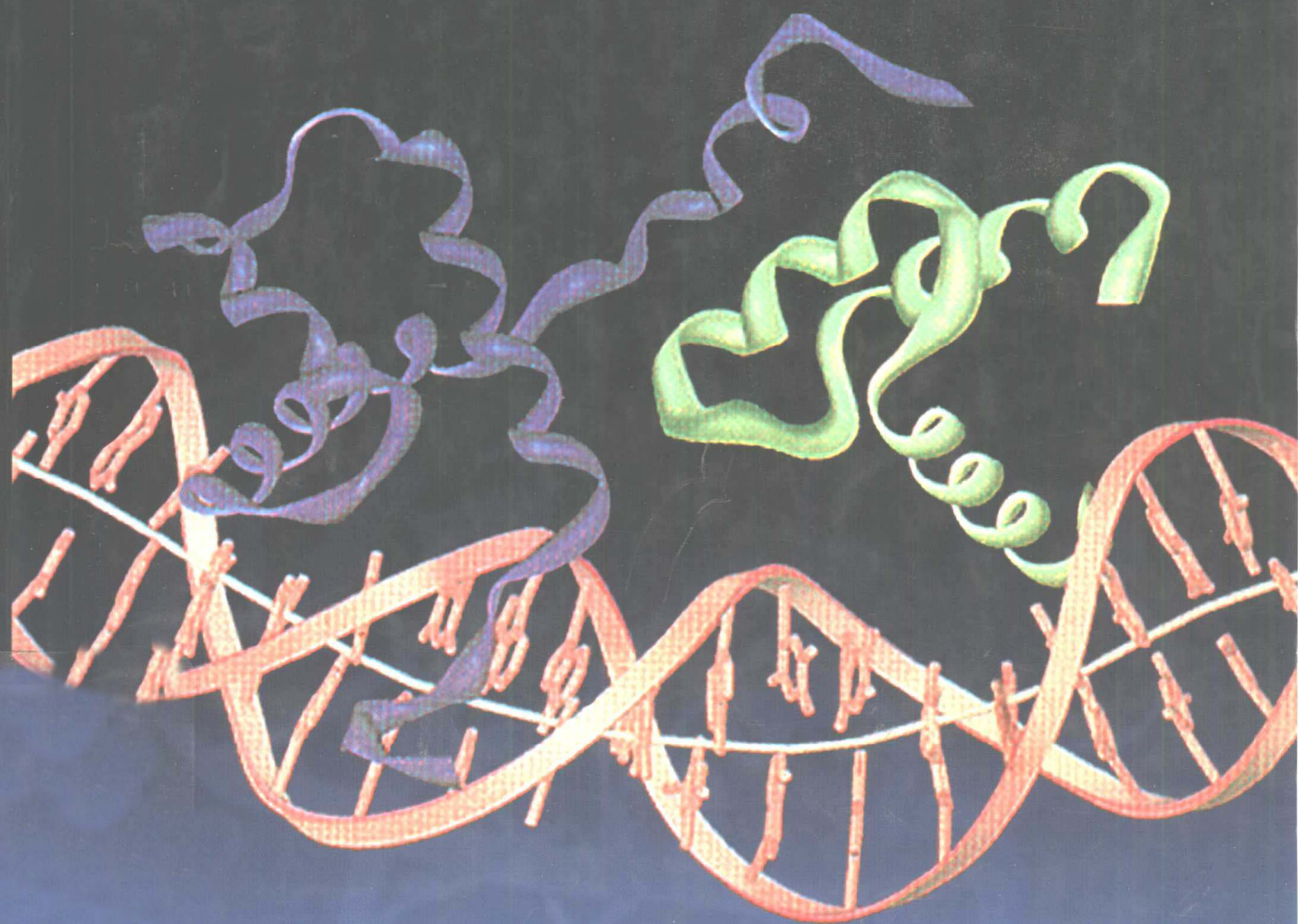


高等学校教材

遗传学

王亚馥 戴灼华 主编



高等教育出版社

(京)112 号

内容提要

21 世纪的遗传学将是生命科学中发展最为迅速的学科之一。为适应面向 21 世纪的教学需求本书在吸收了国外优秀遗传学教材的特点和介绍现代遗传学最新成就的基础上,既系统而透彻地分析了遗传学的基本原理,又较好地反映了 20 世纪 90 年代以来遗传学的发展历史和遗传学研究的新成就。

全书共分 20 章,运用分析和推论的方法阐述遗传学原理。内容包括孟德尔式遗传分析,连锁遗传分析与染色体作图,基因精细结构的遗传分析,病毒的遗传分析,细菌的遗传分析,真核生物的遗传分析,遗传重组,原核生物基因的表达及其调控,真核生物基因的表达及其调控,遗传与发育,核外遗传,遗传物质的改变(一)染色体畸变,遗传物质的改变(二)基因突变,群体遗传与进化,数量性状的遗传分析,基因工程导论,遗传学与人类健康。

本书可作为综合性大学、理工大学、师范院校生物学本科生的遗传学基础课教材,也可作为教师、研究生和科技工作者的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

遗传学/王亚馥,戴灼华主编. —北京:高等教育出版社,1999.6

ISBN 7-04-007261-0

I. 遗… II. ①王… ②戴… III. 遗传学—概论 IV. Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(1999)第 02828 号

遗 传 学

王亚馥 戴灼华 主编

出版发行 高等教育出版社

社 址 北京市东城区沙滩后街 55 号

电 话 010-64054588

网 址 <http://www.hep.edu.cn>

邮政编码 100009

传 真 010-64014048

经 销 新华书店北京发行所

印 刷 北京地质印刷厂

开 本 787×1092 1/16

印 张 38

字 数 930 000

版 次1999年6月第1版

印 次1999年6月第1次印刷

定 价 29.60 元

凡购买高等教育出版社图书,如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请在所购图书销售部门联系调换。

版权所有,侵权必究

前 言

当今是生命科学蓬勃发展的时代,而遗传学是其中发展最为迅速的前沿学科之一。随着新技术、新方法的层出不穷,遗传学的研究范畴更是大幅度拓宽,研究内容不断地深化。为适应学科发展,培养新世纪人才,面向新世纪课程体系和教学内容改革的需要,编写新的遗传学教材势在必行。

我们是毕生从事遗传学教学和相关学科研究的教师。根据多年教学实践和资料的积累,并在分析研究了近年来国内外一些优秀遗传学教材的基础上,我们分工协作编写了本书,希望能对我国遗传学的教材建设和教学质量、教学水平的提高尽绵薄之力。

作为基础课教材,我们在编写过程中十分重视保持本学科自身的完整性与系统性,使读者掌握遗传学的基本规律、基本理论、基本概念和基本研究方法。

为适应 21 世纪学科发展的需要,本教材内容的起点较高。鉴于目前中学生物学和大学某些相关课程中对经典遗传学内容已有介绍,因而本教材压缩了对经典遗传学的某些论述,以较大篇幅扩充了现代遗传学内容,介绍本学科的最新成果和发展前沿,使读者了解和掌握国际上遗传学发展的现状和趋势。

在本书的编写过程中,我们始终把培养学生的遗传分析能力放在首位:从遗传现象到分子基础、基因的精细结构与功能;从原核生物到真核生物的遗传分析等。全书对遗传物质的本质、遗传物质的传递、遗传物质的变异以及遗传信息的表达与调控进行了较为深入和集中的讨论,以期使读者在群体水平、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和深入的认识。

考虑到遗传学与其先行课和后续课有密切的联系,在本教材中,我们删减了在细胞生物学、微生物学和生物化学等课程中所涉及到的细胞分裂过程,动、植物生活史,核酸的结构和 DNA 复制等重复的内容,以较大篇幅论述了遗传学中几个重要而发展迅速的分支学科,如发育遗传学、免疫遗传学、体细胞遗传学、基因工程原理和进展以及遗传学与人类健康等。希望能拓宽读者的知识面,便于在更广阔和更深层次上掌握遗传学,为遗传学与人类健康、遗传学在动、植物育种等领域中的应用打下坚实的基础。

本书初稿完成后,高等教育出版社邀请了复旦大学、四川联合大学、首都师范大学等校在遗传学教学第一线的老师们对本书进行了校审。他们的意见和建议对本书质量的提高有重要作用。在本书编写过程中,复旦大学江绍慧副教授对本书编写大纲、编写指导思想以及习题的收集等诸多方面提出了宝贵意见;此外,为本书绘制插图、计算机录入的老师 and 研究生们也为本书的问世付出了艰辛的劳动,在此一并表示衷心的感谢。

遗传学领域浩瀚、发展迅速、分支学科迭起,限于编者水平,书中疏漏和错误在所难免,衷心期待读者的批评、指正和建议。

编者

1998 年 5 月

责任编辑 孙素青
封面设计 张楠
责任绘图 李维平
版式设计 马静如
责任校对 陈荣
责任印制 宋克学

目 录

第一章 绪论	1	一、摩尔根关于果蝇伴性遗传的研究	44
第一节 遗传学的定义、研究内容和任务	1	二、人类的伴性遗传	48
第二节 遗传学发展的里程碑	3	三、鸡的伴性遗传	50
第三节 遗传、发育、进化在基因水平上的 统一	6	四、植物的伴性遗传	51
第四节 遗传学的应用	7	第三节 遗传的染色体学说的直接证明	52
习题	7	第四节 果蝇中的 Y 染色体及其性别决定	55
第二章 孟德尔式遗传分析	9	第五节 剂量补偿效应	56
第一节 孟德尔第一定律及其遗传分析	9	一、Barr 小体	56
一、孟德尔遗传分析的方法	9	二、剂量补偿效应	56
二、孟德尔实验及其分析	10	三、Lyon 假说	57
第二节 孟德尔第二定律及其遗传分析	13	四、X 染色体随机失活的分子机制	58
一、孟德尔实验及其分析	13	第六节 连锁基因的交换和重组	60
二、分支法计算遗传比率	15	一、连锁现象的发现	60
三、孟德尔第二定律——自由组合定律的 归纳及其扩展	16	二、完全连锁与不完全连锁	61
四、孟德尔学说的核心	16	三、重组频率的测定	63
五、遗传学数据的统计学处理	17	四、交换	64
六、人类简单孟德尔遗传	18	五、基因定位与染色体作图	68
七、豌豆皱缩性状的分子机制	20	六、大图距的准确计算——作图函数的推导与 应用	74
第三节 遗传的染色体学说	21	第七节 真菌类的遗传分析	77
一、染色质与染色体	21	一、顺序四分子及其遗传分析	78
二、染色体在有丝分裂中的行为	24	二、非顺序四分子的遗传分析	86
三、染色体在减数分裂中的行为	25	第八节 人类基因组的染色体作图	87
四、遗传的染色体学说	27	一、人类基因定位方法	87
第四节 基因的作用与环境因素的相互关系	28	二、人类染色体作图	92
一、基因型与表型	28	三、人类基因组的物理作图	94
二、等位基因间的相互作用	30	习题	94
三、非等位基因间的相互作用	35	第四章 基因精细结构的遗传分析	97
习题	40	第一节 基因的概念	97
第三章 连锁遗传分析与染色体作图	43	一、基因概念的发展	97
第一节 性染色体与性别决定	43	二、基因类别及其相互关系	99
一、性染色体的发现	43	三、基因与 DNA	99
二、性染色体决定性别的几种类型	43	第二节 重组测验	100
第二节 性连锁遗传	44	一、拟等位基因	100
		二、噬菌体突变型	100
		三、Benzer 的重组测验	101

第三节 互补测验	103	一、大肠杆菌的突变类型	146
一、互补测验原理和方法	103	二、突变型筛选	148
二、顺反子	105	第三节 大肠杆菌的性别	148
三、基因内互补	106	一、大肠杆菌性别的发现	148
第四节 缺失作图	106	二、F 因子与高频重组	148
一、缺失作图原理	106	三、细菌重组的特点	151
二、缺失作图方法	107	第四节 中断杂交与重组作图	152
第五节 断裂基因与重叠基因	108	一、中断杂交实验原理	152
一、外显子与内含子	108	二、中断杂交作图	152
二、断裂基因的意义	109	三、重组作图	154
三、重叠基因的发现与重叠方式	110	第五节 F' 因子与性导	155
第六节 基因的功能	112	一、F' 因子	155
一、Garrod 的先天性代谢缺陷	112	二、性导	156
二、一个基因一种酶假说	113	第六节 转化与转导作图	157
三、一个结构基因一条多肽链的证据	114	一、细菌的转化与作图	157
习题	115	二、转导与作图	158
第五章 病毒的遗传分析	119	习题	163
第一节 噬菌体的繁殖和突变型	119	第七章 真核生物的遗传分析	166
一、噬菌体的繁殖	120	第一节 真核生物基因组	166
二、噬菌体的突变型	121	一、基因组与 C 值	166
第二节 噬菌体突变型的互补测验	123	二、真核生物基因组的结构特点	168
一、 Φ X174 条件致死突变型的互补测验	123	第二节 真核生物基因组 DNA 序列的复	
二、T4 突变型的互补测验	124	杂度	168
第三节 噬菌体突变的重组实验	126	一、重复序列的检测	168
一、T2 突变型的两点测交	126	二、DNA 序列的类别	170
二、T4 突变型的三点测交	126	三、卫星 DNA	172
三、 Φ X174 突变型的两点和三点的测交	127	第三节 基因家族	174
四、烈性噬菌体的遗传体制	131	一、基因家族的类型和 Alu 家族	174
第四节 λ 噬菌体基因组与 λ 原噬菌体	132	二、基因簇和假基因	176
一、 λ 噬菌体的基因组	132	第四节 真核生物基因组的包装	177
二、 λ 原噬菌体与合子诱导	132	一、DNA 与染色体	177
三、原噬菌体的插入与切除	134	二、核小体结构与包装模型	178
第五节 环状排列与末端重复	136	第五节 真核生物基因的丢失、扩增与	
一、线状 DNA 具有环状遗传图	136	重排	179
二、环状排列与末端重复的形成	139	一、基因丢失	179
习题	141	二、基因扩增	180
第六章 细菌的遗传分析	144	三、基因重排	183
第一节 细菌的细胞和染色体	144	第六节 遗传标记	186
一、细菌细胞	144	一、同工酶标记	186
二、细菌染色体	144	二、RFLP 标记	187
第二节 大肠杆菌的突变型及筛选	146	三、AFLP 标记	189
		四、RAPD 标记	190

五、重复序列标记	192	四、SD 序列与翻译效率	235
六、染色体步查	193	第二节 大肠杆菌乳糖操纵子的正负调控	236
习题	195	一、操纵子与操纵子模型	236
第八章 遗传重组	197	二、正调控与负调控	236
第一节 遗传重组的类型	197	三、大肠杆菌乳糖操纵子的负调控	238
一、普遍性或同源重组	197	四、大肠杆菌乳糖操纵子的正调控	240
二、位点专一性重组	197	第三节 其他类型的操纵子	242
三、异常重组	198	一、具有双启动子的半乳糖操纵子	242
第二节 同源重组的分子机制	198	二、阿拉伯糖操纵子的双向控制	244
一、异源 DNA 双链的断裂与重接	198	三、色氨酸操纵子的转录调控及衰减作用	245
二、同源重组的 Holliday 模型	199	第四节 λ 噬菌体基因组的表达调控	250
三、基因转变及其分子机制	202	一、 λ 噬菌体基因组及其感染宿主后的	
四、Meselson - Radding 模型	205	转录次序	250
五、基因转变与高度负干涉	208	二、 λ 噬菌体的转录调控	251
第三节 细菌的同源重组	209	三、关于 λ 噬菌体的调控模型	254
一、细菌同源重组的特点	209	四、裂解或溶源化途径与 C I 蛋白同 CRO 蛋白的	
二、细菌转化重组机制	209	竞争	254
三、细菌的接合与转导中的重组机制	210	第五节 DNA 重组对基因表达的调控	255
第四节 位点专一性重组	211	第六节 蛋白质合成的自体调控	256
一、 λ 噬菌体的整合和切除	211	一、RF2 合成的自体调控	256
二、位点专一性重组的核苷酸序列	212	二、核糖体蛋白质翻译的自体调控	257
第五节 异常重组——原核生物中的		三、严谨反应与核糖体合成的调控	258
转座因子	213	第七节 反义 RNA 在基因表达中的调控	
一、插入序列	213	作用	259
二、转座子	215	习题	260
三、转座噬菌体	217	第十章 真核生物基因的表达及其调控	262
第六节 异常重组——真核生物中的		第一节 真核生物中基因表达水平的分析	262
转座子	217	第二节 染色体水平上的基因活化调节	264
一、酵母菌的转座子	217	一、染色质的疏松及活性染色质特征	264
二、果蝇的转座子	218	二、转录基因与核小体结构	266
三、玉米的转座子	220	三、蛋白质的修饰与基因活化调节	266
第七节 转座机制与遗传学效应	221	四、DNA 的甲基化和去甲基化与基因活性的	
一、转座机制	221	关系	268
二、转座子的遗传学效应	222	五、基因丢失、重排、扩增与基因活性的调节	269
习题	224	第三节 真核基因转录水平的调控	270
第九章 原核生物基因的表达及		一、真核生物的 RNA 聚合酶	270
其调控	226	二、真核基因的顺式作用元件	271
第一节 原核生物基因的转录和翻译	226	三、转录起始调节	273
一、转录的起始	226	四、调控转录的反式作用因子	277
二、转录的终止	229	五、真核基因表达的激素调节	280
三、原核生物 RNA 的加工	233	六、Britten - Davidson 模型	281
		第四节 真核基因转录后水平的调控	283

一、RNA 前体的加工	283	一、异核体和二倍体	339
二、真核基因中的内含子	284	二、单倍体化与体细胞交换	340
三、内含子的剪接	285	三、有丝分裂交换与基因定位	342
四、交替剪接	289	第二节 动物细胞融合与基因定位	344
五、RNA 编辑	292	一、培养细胞突变型的建立	344
第五节 真核基因翻译水平的调控	294	二、细胞融合与基因定位	345
一、mRNA 的稳定性	294	第三节 基因转移与细胞转化	350
二、真核生物蛋白质合成的起始反应及其调控	295	一、染色体介导基因转移	350
三、翻译因子的磷酸化与蛋白质合成起始反应的调控	298	二、DNA 介导基因转移	350
四、mRNA 非翻译区的结构与翻译调控	299	三、病毒介导基因转移	351
习题	302	四、Ti 质粒介导植物基因转移	352
第十一章 遗传与发育	303	第四节 植物细胞培养与形态发生	354
第一节 发育遗传学概论	303	一、细胞培养技术	354
第二节 基因在细胞分化和细胞决定中的作用	304	二、形态发生途径	355
一、单细胞生物的细胞分化与发育的调控	304	第五节 植物体细胞无性系变异与突变体筛选	357
二、多细胞生物的细胞分化与细胞决定	305	一、植物体细胞无性系变异	357
三、秀丽隐杆线虫的细胞特化	306	二、突变体筛选	358
四、细胞程序性死亡与细胞凋亡	307	第六节 植物原生质体培养与细胞融合	359
第三节 早期胚胎发育	312	一、原生质体培养程序	359
一、受精	312	二、原生质体融合与杂种细胞的筛选	361
二、卵裂	312	习题	362
三、胚层分化	313	第十三章 免疫遗传	364
第四节 基因在胚胎极性生成中的作用	315	第一节 抗原遗传	364
一、果蝇胚胎极性的形成	315	一、抗原	364
二、果蝇背腹轴极性形成中的基因作用	317	二、血型抗原	364
三、果蝇前后轴极性的发生	318	三、组织相容性抗原	366
四、哺乳动物的同源异形基因	323	第二节 抗体遗传	372
五、哺乳动物的左右轴生成中的基因	325	一、概述	372
第五节 性决定	326	二、免疫球蛋白轻链基因的结构与表达	374
一、性染色体和常染色体套数之比决定性别	326	三、免疫球蛋白重链基因的结构与表达	375
二、哺乳动物的性决定	327	四、免疫球蛋白的基因表达	377
三、Y 染色体的睾丸决定基因	328	五、免疫球蛋白多样性的遗传控制	379
四、环境因子与性决定	329	第三节 免疫应答的遗传控制	379
第六节 基因差别表达及其研究方法	330	一、免疫应答基因及其产物	380
一、珠蛋白基因差别表达及其转录调控	330	二、免疫应答的基因调控	380
二、基因差别表达的检测	335	第四节 与免疫相关的遗传性疾病	381
习题	338	一、与 HLA 相关的疾病	381
第十二章 体细胞遗传	339	二、遗传性免疫缺陷疾病	381
第一节 体细胞交换与基因定位	339	习题	382
		第十四章 核外遗传	383

第一节 母性影响	383
一、短暂的母性影响	383
二、持久的母性影响	384
第二节 核外遗传的性质与特点	385
一、紫茉莉的遗传	385
二、真菌异核体实验	387
第三节 细胞内敏感性物质的遗传	387
一、草履虫放毒型的遗传	387
二、果蝇的感染性遗传	388
第四节 线粒体的遗传方式及其分子基础	389
一、酵母的小菌落突变	389
二、线粒体基因组	390
三、酵母线粒体基因组的物理图谱及其特点	393
四、人类线粒体基因组的结构及其特点	394
五、高等植物的线粒体基因组	396
第五节 叶绿体遗传及其分子基础	397
一、衣藻的叶绿体遗传	397
二、叶绿体遗传的分子基础	398
三、叶绿体遗传系统与核遗传系统的关系	399
第六节 核外遗传与植物雄性不育性	400
一、植物的雄性不育性	400
二、线粒体与雄性不育性	402
三、叶绿体与雄性不育性	402
习题	403
第十五章 遗传物质的改变(一)	
——染色体畸变	405
第一节 染色体结构变异	405
一、果蝇唾腺染色体	405
二、染色体结构变异的类型	407
三、缺失	408
四、重复	411
五、倒位	412
六、易位	417
第二节 染色体数目的改变	423
一、染色体组与染色体倍性	423
二、整倍体	424
三、非整倍体	430
四、人类染色体数目异常和疾病	433
第三节 染色体变异在进化中的意义	434
习题	438
第十六章 遗传物质的改变(二)	

——基因突变	440
第一节 基因突变的概说	440
一、体细胞突变与生殖细胞突变	440
二、突变的类型	441
三、突变的性质	442
第二节 基因突变的分子基础	443
一、自发突变	443
二、诱发突变	445
三、诱发突变与人类的癌症	449
四、定点诱变	450
第三节 生物体的修复机制	451
一、光复活	451
二、切除修复	452
三、重组修复	453
四、SOS 修复	453
五、电离辐射损伤的修复	455
六、修复缺陷与人类疾病	455
第四节 基因突变的检出	456
一、大肠杆菌营养缺陷型的检出	456
二、真菌营养缺陷型的检出	457
三、果蝇突变的检出	457
四、植物突变的检出	460
习题	460
第十七章 群体遗传与进化	461
第一节 群体的遗传结构	461
一、孟德尔群体和基因库	461
二、群体的遗传结构	462
第二节 随机交配的大群体	463
一、随机交配	463
二、Hardy - Weinberg 定律	464
三、平衡群体的一些基本性质	467
四、平衡定律的推广	470
第三节 影响 Hardy - Weinberg 平衡的	
因素	475
一、基因突变	475
二、自然选择	477
三、突变与选择联合作用下的群体平衡	482
四、迁移	484
五、随机的遗传漂变	485
第四节 自然群体中的遗传多态性	490
一、多态性和杂合性	490

二、形态变异和染色体多态性	491	第三节 反转录酶及其在基因工程中的	
三、蛋白质多态性	492	应用	546
四、DNA 序列多态性	493	一、反转录酶的组成及性质	546
第五节 物种形成	494	二、反转录酶的应用	546
一、物种的概念	494	第四节 基因工程中的载体	547
二、物种形成过程	496	一、分子克隆的载体及其所应具备的基本	
三、物种形成的方式	497	条件	547
四、物种形成期间遗传分化的度量	498	二、质粒载体的特性及其构建	548
第六节 分子进化与中性学说	500	三、噬菌体载体	550
一、蛋白质的种系发生	500	四、真核基因克隆的载体	553
二、DNA 序列的种系发生	502	第五节 基因组克隆和 cDNA 文库	556
三、进化中的基因重复	504	一、基因组克隆	556
四、分子进化的中性学说	505	二、cDNA 文库的构建及应用	558
习题	507	第六节 基因工程技术的应用和发展	559
第十八章 数量性状的遗传分析	509	一、基因工程在生产实践中的应用	559
第一节 数量性状及其特性	509	二、基因工程技术与基础科学研究	562
一、数量性状的概念及其基本特征	509	三、基因工程技术的最新发展	563
二、数量性状的多基因遗传	510	第七节 转基因技术及其应用	566
三、阈性状及其特性	515	一、植物的遗传转化	566
第二节 数量性状遗传分析的统计学基础	515	二、转基因动物技术及其应用	568
一、平均数	515	三、转基因技术研究进展	570
二、方差与标准差	516	习题	572
三、直线相关与回归	517	第二十章 遗传学与人类健康	574
第三节 数量性状的遗传率	518	第一节 人体健康和疾病的遗传基础	574
一、数量性状表型值及其方差的分量	518	一、遗传病及其特征	574
二、群体基因型值的平均数	520	二、遗传病对人类的危害	575
三、数量性状的遗传率	522	三、遗传病与环境	575
第四节 近亲繁殖与杂种优势	528	第二节 人类的遗传性疾病	576
一、近交与杂交的概念	528	一、遗传性疾病的种类	576
二、近交与杂交的遗传效应	528	二、生化遗传病	577
三、杂种优势的遗传理论	535	三、线粒体基因病	579
习题	536	第三节 癌症与遗传	579
第十九章 基因工程导论	538	一、易并发癌症的遗传病	580
第一节 基因工程的原理和一般方法	538	二、原癌基因和抑癌基因	580
一、基因工程的基本原理	538	三、原癌基因和抑癌基因的致癌机理	583
二、基因工程的基本内容和技术	538	四、癌症发生的遗传学说	586
第二节 限制性内切核酸酶与连接酶	540	第四节 遗传病的基因诊断和基因治疗	587
一、限制性内切核酸酶的类型及其命名法	540	一、基因诊断	587
二、II 型限制酶的基本性质	541	二、基因治疗	588
三、DNA 的限制酶分析及物理图谱	543	第五节 遗传与人口素质	589
四、DNA 连接酶及其连接作用	543	一、优生的概念及其发展	589
		二、家系分析的应用	590

三、遗传咨询与产前诊断	590	一、遗传和环境保护	592
四、人类生殖工程	591	二、遗传多样性及其保护	593
第六节 生物遗传多样性的保护与人类		习题	594
未来	592	主要参考书目	595

第一章 绪 论

遗传是生物的一种属性,是生命世界的一种自然现象。遗传使生物体的特征得以延续,变异则形成形形色色的生物,遗传与变异构成了生物进化的基础。

自然科学是人们对自然现象的本质及运动规律的揭示,或者说是人们对客观存在的一种主观认识。自然现象的存在是客观的、永恒的;自然科学理论则是主观的、嬗变的。自然科学犹如一座大厦,它是由人类认识发展过程中多种多样的砖石造成的;其中有很多砖石只有暂时的价值;科学的发展就是不断地更换这些砖石,使大厦更加坚实。

第一节 遗传学的定义、研究内容和任务

遗传学是认识与阐明遗传与变异这一自然现象规律的一门自然学科,也有建立、发展和不断完善的过程。

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,乃至连细胞结构也没有的病毒和噬菌体,无不一定的空间和时间呈现出盎然生机。生物的种类极其繁多,目前有科学记载的约有 170 万种,但只占自然界现存 500 万至 1 000 万种生物中的一小部分。所有形形色色的生物体都有一个共同的特性:繁殖和自身相似的同类。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。这就是遗传。可是,亲代和子代之间,子代和子代之间却只可能相似而不会完全相同。这就是变异。为什么?这是遗传学要阐明的问题之一。所以说,遗传学是研究生物体遗传和变异规律的一门科学。

遗传是一种生命活动,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。雌亲产生雌配子(卵),雄亲产生雄配子(精子)。配子有细胞核,核内的染色体由蛋白质和脱氧核糖核酸(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传递给子代。DNA 就是沟通上下代之间遗传信息的物质载体。来自雌雄双亲的配子结合成为合子(受精卵),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,所以子代既不会同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,第一次引进了遗传性状以“密码”形式通过染

染色体而传递的设想。他从用点(“·”)、划(“—”)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”、“划”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:腺嘌呤(A)、胸腺嘧啶(T)、鸟嘌呤(G)和胞嘧啶(C)——每3个一组的不同组合编码的。3个核苷酸构成一个密码子,决定一种氨基酸。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建成(morphogenesis)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?现在知道,基因包含的遗传信息是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”和“后成论”的争论在基因水平上得到了统一,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决不会孵出小鸭,甚至不会孵出母鸡。可是卵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,果蝇的眼睛呈红色,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,不论是红色色素或黄色色素,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,有许多种酶参与反应。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,人们把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,更加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批基因的活性,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。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一门科学。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、传递和表达规律的一门科学。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,遗传学是研究基因的结构、传递和表达规律的一门科学,遗传学可称为基因学。

具体地说,遗传学的内容大体上应包括以下四个方面:

1. 基因和生物体全部基因的总体结构——基因组——的结构分析,构成基因和基因组的核苷酸排列顺序与其生物学功能之间的关系,这包括了突变与异常性状之间的关系。
2. 基因在世代之间传递的方式与规律。
3. 基因转化为性状时所需的各种内外环境条件,也就是基因表达的规律。
4. 根据上述三方面研究所获得的知识,能动地改造生物,使之符合于人类的利益和要求。

第二节 遗传学发展的里程碑

从什么时候起,人类开始认识到生物性状特征世代相传和发生变异等自然现象,现在已无史可稽、不得而知了。在出现驯养的特征和培育出我们认为是最早的畜禽品种以前,人类肯定早就在驯养动物和利用它们的皮肉乳蛋了。栽培谷物的发展可能早于动物的驯养。因此,人类在从狩猎和采集食物向畜牧和种植过渡的史前期,想必早已有意识地或无意识地从事性状选择。家畜和作物的出现,可认为是最初无意识地遗传上进行繁育和栽培的最初成就。随着时间的推移,人类肯定是有意识地从事这项工作。开始时,首先考虑的必定是选择有经济价值的个体或野生原种之间自发杂交的后代,例如那些对人类伤害能力小、可提供较多肉食、果实或硕大谷粒的个体,并把这些个体分离出来进行繁殖。通过这些方面的工作,人们开始领悟到在后代中会保存某些合意的或不合意的特性,也就是认识到这些特性是可以遗传的。在此同时,人们想必也一定认识到,人类自身的遗传可能也是如此的。

自有文字记载以来,国内外许多人都曾对遗传的原由提出种种假说,可是都被事实证明为臆测。“泛生论”(theory of pangenesis)是盛行了许多世纪的一种学说。这种学说认为精液是在全身各个部分中形成的,汇集后在血管中流动,通过睾丸而进入阴茎。这样,精液就把身体各个部分的特征传递给了下代。19世纪的一些伟大的生物学家包括达尔文(C. R. Darwin 1809—1882)在内都接受这种学说。拉马克(Jean Baptiste de Lamarck, 1744—1829)更进一步提出,“用进废退”使身体各个部分发生了变化,例如运动员有发达的肌肉,这些变化可通过形成的精液传给子代;通过许多世代,这种“获得性状”积累的结果就成为生物进化的机制。

魏斯曼(August Weismann, 1834—1914)首先向“泛生论”和“用进废退”、“获得性状”遗传提出了挑战。1834年1月17日魏斯曼出生在德国法兰克福,他是一位化学家和医生,后来又研究理论生物学以及组织胚胎和变态发生。他强调的是研究工作中的实验操作而不是单纯的比较观察。1864年后,严重的眼疾迫使他不能再直接从事显微镜观察,而去探究性细胞产生各种不同

子代的途径。他提出了“种质”(germplasm)学说。他把“种质”和“体质”(somatoplasm)加以区分,认为种质是指性细胞和产生性细胞的那些细胞。魏斯曼认为,在世代繁衍过程中,“种质”自身永世长存,在世代之间连续相继;“体质”是保护和帮助“种质”繁殖自身的一种手段,是由“种质”产生的;种质细胞系完全独立于体质细胞系,体质细胞发生的变化(也就是获得的性状)不影响种质细胞,因而获得性状是不会遗传给子代的。他的实验就是把小鼠的尾巴切掉然后由它进行繁殖,连续 19 代,新生小鼠的尾巴仍像正常的一般长。他认为,切掉由体质细胞形成的“尾巴”,并不影响到新生小鼠产生尾巴的“种质”细胞,所以生下的小鼠仍然有尾巴。

诚然,魏斯曼的小鼠截尾实验是不科学的,他的“种质”学说也存在缺点和错误。但是,“种质”学说包含着科学的合理的内核,对以后遗传学的发展有相当大的影响。

遗传的基本原理是由孟德尔(Gregor Mendel, 1822—1884)揭示的。他所做的遗传学的奠基性的实验研究,将在下一章作详细叙述。他于 1865 年发现的豌豆杂种后代性状分离和自由组合的遗传规律,并没有得到当时学术界的重视,在被埋没了 35 年后才被 3 位科学家重新发现,他们取得了与孟德尔实验相同的结果,由此确认孟德尔是先驱者。这样,1900 年宣告遗传学的诞生,孟德尔是遗传学的奠基人。

重新发现孟德尔遗传定律的 3 位科学家是荷兰阿姆斯特丹大学的有名教授德弗里斯(Hugo de Vries, 1848—1935),他研究月见草时发现杂种子二代(F_2)中性状分离的比为 3:1,他分别用德文和法文撰写了研究论文,德文的“杂种分离法则”(1900 年 3 月 26 日)刊登在《德国植物学会杂志》18 卷 83~90 页,法文的“关于杂种的分离法则”刊登在法国科学院的《记事录》130 卷 845~847 页。德弗里斯曾从 L.H. 拜莱的《植物育种》(1895 年)中查到孟德尔的工作。他在德文论文中提到了孟德尔的工作但法文稿中却只字未提。

德国土宾根大学研究玉米的教授柯伦斯(Carl Correns, 1864—1933)于 1900 年 4 月 21 日读了德弗里斯的法文论文,看到了与自己研究工作相同的结果。尽管他读到的法文论文中未提到孟德尔,但他曾从老师内格里处知道孟德尔的工作,于是撰写了“杂种后代表现方式的孟德尔法则”(1900 年 4 月 24 日稿),也刊登在《德国植物学会杂志》18 卷 158~168 页。这对重新发现孟德尔的遗传法则也许起了十分重要的作用。

与此同时,奥地利维也纳农业大学的一位年轻讲师丘歇马克(Erich von Tschermak Seysenegg, 1871—1962)在研究豌豆杂种后代的形状时,观察到了分离现象。他认为这是一个重大发现,着手撰写成讲师就职论文“关于豌豆的人工杂交”。可是,当校样出来时,他读到了德弗里斯的德文论文和柯伦斯的论文。于是到处奔走赶忙投寄论文摘要(1900 年 6 月 2 日),刊登在《德国植物学会杂志》18 卷 232~239 页。3 个人的论文都刊登在 1900 年出版的《德国植物学会杂志》上,都证实了孟德尔的实验结论,这就是遗传学史上的孟德尔定律的重新发现。

孟德尔奠定的遗传学理论的精髓是“颗粒遗传”说。遗传因子是呈颗粒状的,互不融合,互不沾染,独立分离,自由组合。在将近一个世纪内,遗传学基本上是遵循这一思想在发展。

20 世纪初,一些细胞学家在研究细胞减数分裂、受精等过程时,发现了遗传因子的行为同染色体的行为间的平行现象,提出了染色体是遗传因子的载体的假说。1909 年丹麦遗传学家约翰逊创造了“基因”这个词用来表述孟德尔的遗传因子。他同时还提出了基因型和表型的区别,指出遗传因子和环境因子对性状的表现都有作用,在不同环境下,相同的基因型可以表现出不同的性状。表型是基因型和环境相互作用的结果。这证明从基因概念问世之日起,人们就已注意到

从事物之间的相互联系和作用来研究基因的功能。

摩尔根(Thomas Hunt Morgan, 1866—1945)证明了基因位于染色体上,染色体是基因的载体。摩尔根曾是一位实验胚胎学家。1910年,摩尔根用果蝇做近亲交配实验,在许多野生型红眼果蝇中,发现了一只白眼的雄果蝇,偶然现象可以给科学研究以启示,例外则往往是通往一个新天地的蹊径。摩尔根抓住这一偶然的例外,穷究其底蕴,终于发现了遗传学的另一重大法则——连锁法则。这与孟德尔的遗传法则合称为遗传学的三大定律。

摩尔根第一次把代表某一特定性状的特定基因,与某一特定染色体上的特定位置联系起来。这样,基因就不再是代表某种性状的抽象符号,而是在染色体上占有一定空间位置的实体。基因是物质的,这为研究基因的结构和功能奠定了理论基础。这是遗传学发展史上的一个里程碑。

诚然,摩尔根并不知道基因是什么物质,可是他在《基因论》的最后一节写到:“我们仍然很难放弃这个可爱的假设,就是基因之所以稳定,是因为他代表着一个有机的化学实体。”摩尔根所预言的“化学实体”的分子结构,在25年后得到证实。

1953年4月25日出版的《自然(Nature)》杂志(171卷737—738页)刊登了华生(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)的研究论文“核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的结构”,标志着遗传学以及整个生物学进入分子水平的新时代。

华生是遗传学家,最初研究噬菌体这种“高度复杂分子的最简单的遗传复制”。1951年秋,他到英国卡文迪什实验室,先是研究蛋白质,后来就和克里克一起研究脱氧核糖核酸(DNA)。克里克过去是学物理的,搞的是X射线衍射的物质结构分析。两人合作提出了DNA双螺旋结构模型。他们在论文中指出:“我们已注意到我们提出的特定配对已表明了遗传物质可能有的复制机制”。他们的工作把艾弗利(Avery)、赫希(Hershey)和蔡斯(Chase)等人验证DNA是遗传物质的研究成果置于一个更为牢固的基础之上,阐明了“最基本的生物学问题之一——遗传复制中所需模板的分子基础。”这是遗传学乃至生物学的划时代杰作。

随后,遗传学在各个方面取得了飞速发展,乳糖操纵子模型,镰形细胞贫血症的“分子病”机制,在生物界普遍适用的三联密码的确立,蛋白质和核酸的人工合成,中心法则的提出,芭芭拉·麦克林托克早在50年代初超时代发现的可动基因的证实,断裂基因的发现,基因表达调节等,都极大地推进了对基因结构与功能的认识。

限制性内切酶和一系列核酸酶的纯化,细菌质粒的分离,使伯格(P. Berg)等于1972年实现了不同生物体来源的DNA的体外拼接;1973年,科恩(S. N. Cohen)等通过DNA体外连接,构建了第一个有生物学功能的细菌杂交质粒等,开创了基因工程的先河,使人类得以实现按照自身的意愿能动地改造生物性状,甚至创造出自然界中原先不存在的新的生物。

90年代初美国率先开始实施的“人类基因组计划”,旨在15年时间内测定人类基因组全部30亿个核苷酸对的排列次序;与此同时,还将测定大肠杆菌、酵母、线虫、果蝇、斑马鱼、小鼠等模式生物的基因组全序列。这是在破译生物体全部遗传信息的征途上迈出的第一步,将为揭开生物体生长、发育、衰老、疾病和死亡的奥秘奠定基础。国际学术界认为这项研究的科学意义,与研制原子弹和载人登月飞船相比有过之而无不及。

在21世纪,遗传学面临一个富有挑战性的使命,即进入“基因组后时代”,这就是要彻底阐明基因组编码的蛋白质的功能,弄清楚DNA序列中所包含遗传信息的生物学功能。这将使人类支配和主宰生命世界的能力有一个巨大的飞跃。

遗传学是生命科学的基础学科,又是生命科学的前沿和带头学科。在今后的发展过程中,与生命科学的其他学科渗透交叉的程度将日益加深,其他学科在探究某一特定的生命现象的底蕴时,几乎不可避免的要追溯到基因层次上来寻求答案。可以这么说:如果不从基因角度看问题,生命现象将是无法理解的。

第三节 遗传、发育、进化在基因水平上的统一

1. 进化、发育和遗传的共同基础是基因。

2. 世界上现有的任何一个生物体必有其自身的发生、生长、衰老和死亡的过程。这是个体发育的过程。从遗传学观点看,这个过程则是细胞内的基因按照特定的时间-空间程序精确表达的过程。

3. 发育的核心问题是细胞分化。细胞是生命的基本单位。发育与细胞紧密相关,发育理论与细胞学说互补不悖。细胞有细胞核和细胞质,在个体发育过程中,母体效应或细胞质起很大作用;基因、染色体在细胞核内;同时,生物体内外多种环境因子也影响个体的发育。这样,核、质在发育过程中的作用孰大孰小,遗传与环境对发育的作用孰重孰轻,以往是众说纷纭,莫衷一是。随着分子遗传学的发展,人们认识到一个个体所有各种类型的细胞都有一个相同的基因组,细胞之所以分化成各种不同类型,则是相同基因组中各个基因在时间和空间上选择性表达的结果。细胞按照一定形式形成组织和器官,也是由同源异形基因(homeotic gene)等一类基因启动的级联反应(cascade)的结果,是许多个基因协同作用的产物。因此,从遗传学角度看,个体发育就是从基因型实现表型的过程,是基因组内的基因选择性表达的结果。这样,发育与遗传又在基因的基础上达到统一。

4. 基因学说奠基人摩尔根在《基因论》中就已精辟地指出:“从基因到性状,则属于胚胎发育的全部范围”,强调必须研究“基因和性状之间的因果过程的性质”,指出“明了基因对于发育中的个体如何发生影响,毫无疑问地将使我们对于遗传的观念进一步扩大,对于目前不了解的许多现象也多半会有所阐明”。这些论述鲜明地体现了发育与遗传统一观念。遗传学家 Richard Goldschmidt 也指出:“发育当然是有序地产生一定的图式(pattern),因而归根结底是基因控制了图式”(1938)。以后的科学事实证明了这些遗传学家所作预言的正确性。

5. 世界上现有的任何一个生物体,都必定有自己的亲代,亲代又有自己的亲代,向上追溯连绵不断,形成了一条开始于生命起源的长链,每一世代就是这条长链中的一个环节。从遗传学的观点看,这条长链是处于自然选择压力下的不断出现突变的基因流,是日趋复杂的遗传信息流。这是一条生物进化的长链,也是系统发生的长链。

6. 进化与遗传的统一早已取得人们的共识。遗传学和进化论综合产生了新达尔文主义或综合进化论。从原始生命开始,基因担负着传递遗传信息的功能。通过基因突变、基因重复等途径,使遗传信息多样化和复杂化,在选择和隔离等机制的作用下,生物趋异形成多个物种。这是在基因的基础上,遗传学说与进化学说达到的完美而和谐的统一。

7. 遗传、发育和进化在基因水平上找到了共同基础,进化论、细胞学说和基因论分别从群体、个体、细胞和分子水平上阐明宏观和微观的生命现象,构成了当代生物科学的理论支柱。当前,基因组的研究进展迅速,包括人体基因组在内的多种生物体基因组 DNA 序列的测定,许多