



普通高等教育“十五”国家级规划教材

# 普通遗传学 (第2版)

*Basic Genetics* (Second Edition)

杨业华 主编



高等教育出版社  
Higher Education Press

普通高等教育“十五”国家级规划教材

# 普通遗传学(第2版)

Basic Genetics(Second Edition)

杨业华 主编

高等教育出版社

## 内容提要

本书是普通高等教育“十五”国家级规划教材,是原“面向 21 世纪课程教材”《普通遗传学》的第 2 版。

本书系统阐述遗传学的基本原理、遗传分析的基本方法和理论。全书分 16 章,内容包括:绪论、遗传的染色体基础、遗传物质 DNA 和 RNA 的结构与功能、孟德尔遗传定律及其扩展、连锁遗传、真核生物特殊的染色体作图、细菌及其病毒的染色体遗传作图、染色体结构变异、染色体数目变异、性别决定及与性别有关的遗传、核外遗传、数量性状的遗传分析、基因突变、近亲繁殖与杂种优势、群体的遗传平衡及遗传与进化。为便于读者学习,每章之后都附有习题、主要参考文献,书末有中、英文索引和习题答案。

本书可作为高等农林院校生物类各专业本科生的遗传学基础课程教材,也可作为综合性大学和高等师范院校生物类有关专业本科生教材或教学参考书,并可供有关专业的研究生和科技工作者参考。

## 图书在版编目(CIP)数据

普通遗传学/杨业华主编. -2 版. -北京:高等教育出版社,2006.5

ISBN 7-04-019498-8

I. 普... II. 杨... III. 遗传学-高等学校-教材 IV. Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2006)第 037659 号

策划编辑 潘超 责任编辑 田军 封面设计 张志 责任绘图 朱静  
版式设计 王莹 责任校对 俞声佳 责任印制 陈伟光

出版发行 高等教育出版社  
社 址 北京市西城区德外大街 4 号  
邮政编码 100011  
总 机 010-58581000

经 销 蓝色畅想图书发行有限公司  
印 刷 北京市白帆印务有限公司

开 本 787×1092 1/16  
印 张 23.75  
字 数 580 000

购书热线 010-58581118  
免费咨询 800-810-0598  
网 址 <http://www.hep.edu.cn>  
<http://www.hep.com.cn>  
网上订购 <http://www.landracom.com>  
<http://www.landracom.com.cn>  
畅想教育 <http://www.widedu.com>

版 次 2000 年 8 月第 1 版  
2006 年 5 月第 2 版  
印 次 2006 年 5 月第 1 次印刷  
定 价 26.50 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 19498-00

## 第2版编写人员

**主 编:**杨业华(华中农业大学)

**副主编:**马正强(南京农业大学)

张天真(南京农业大学)

赵兴波(中国农业大学)

**参编人员:**王洪刚(山东农业大学)

余四斌(华中农业大学)

唐灿明(南京农业大学)

储存艮(南京农业大学)

刘 榜(华中农业大学)

赵书红(华中农业大学)

余 梅(华中农业大学)

## 第 2 版前言

本教材第 1 版《普通遗传学》自投入使用以来,许多专家和广大读者对该书既作了充分肯定,同时又提出了许多宝贵的修改意见。此次再版,在吸收了广泛意见的基础上,对教材内容作了大幅度调整和补充。

再版《普通遗传学》除保留了第 1 版全部内容外,还增加了遗传物质的特征和功能的基础内容,对数量性状遗传分析一章也作了较大幅度的充实和调整。本书修订时在各章后都增加了习题参考答案,便于学生复习时查阅。

参加此次修订工作的人员有山东农业大学王洪刚(第 2、4、13 章)、南京农业大学马正强(第 5、6、11 章)、华中农业大学杨业华(第 1、3、16 章)、华中农业大学余四斌(第 12 章),其余各章内容由于此次未作大的改动,原编写人员张天真、唐灿明、刘榜、储存良、赵书红、余梅也都出现在再版《普通遗传学》的编写人员中。此外,华中农业大学的戴宝生、甘仪梅和曹燕燕三位研究生对部分习题的编撰也做了大量工作。

考虑到植物科学、动物科学、生命科学、生物技术等专业的学生对遗传学基础知识的要求较高,后续将整理出版《基因的分子生物学》,作为《普通遗传学》(第 2 版)的补充或配套教材。该书主要内容包括:基因的结构特征、原核生物基因表达及其控制、真核生物基因表达及其控制、基因重组的分子基础和转座因子、基因表达与发育、基因与癌及对细胞增殖的控制、基因操作及其应用等内容,主要由中国农业大学赵兴波和华中农业大学杨业华编写。

虽然再版《普通遗传学》在结构和内容上都作了较大的调整和充实,但由于编者的水平有限,不足之处在所难免,还望有关专家和广大读者提出宝贵意见。

杨业华

2005 年 11 月 12 日于武汉

# 目 录

1. 绪论 .....	1	主要参考文献 .....	29
1.1 什么是遗传学 .....	1	<b>3. 遗传物质 DNA 和 RNA 的结构与功能</b> .....	31
1.2 遗传学的产生与发展 .....	2	3.1 遗传物质 DNA 的发现与证明 .....	31
1.3 遗传学研究的领域 .....	5	3.1.1 细菌的转化 .....	31
1.4 遗传学的重要性 .....	6	3.1.2 噬菌体的侵染与繁殖 .....	33
1.4.1 遗传学与动植物育种 .....	6	3.2 DNA 分子的结构 .....	33
1.4.2 遗传学与医疗保健 .....	7	3.2.1 DNA 分子的化学组成 .....	33
1.4.3 遗传工程 .....	8	3.2.2 DNA 分子的双螺旋结构 .....	35
1.4.4 遗传学与社会、法律和世界观 .....	9	3.2.3 DNA 的构型 .....	36
复习题 .....	10	3.2.4 细胞中的 DNA 通常与蛋白质结合 .....	38
主要参考文献 .....	10	3.2.5 DNA 分子的功能单位 .....	38
<b>2. 遗传的染色体基础</b> .....	12	3.2.6 DNA 序列组成 .....	38
2.1 有性生殖 .....	12	3.3 DNA 分子的复制 .....	40
2.2 染色体的形态特征和数目 .....	12	3.3.1 半保留复制 .....	40
2.2.1 染色体的形态特征 .....	13	3.3.2 复制子 .....	41
2.2.2 染色体的数目 .....	14	3.3.3 DNA 复制的滚环模型 .....	42
2.2.3 巨型染色体 .....	16	3.3.4 细菌染色体 DNA 的复制 .....	42
2.2.4 染色体组型 .....	17	3.3.5 真核细胞 DNA 复制 .....	46
2.3 细胞的有丝分裂 .....	19	3.4 RNA 的结构与功能 .....	52
2.3.1 间期 .....	19	3.4.1 RNA 分子的结构 .....	52
2.3.2 前期 .....	21	3.4.2 RNA 合成与病毒 RNA 遗传信息传递 .....	52
2.3.3 中期 .....	21	3.4.3 细胞中主要的 RNA .....	54
2.3.4 后期 .....	21	3.5 三联体密码与蛋白质合成 .....	58
2.3.5 末期 .....	21	3.5.1 三联体密码 .....	58
2.3.6 胞质分裂 .....	21	3.5.2 线粒体基因密码子的不通用性 .....	60
2.4 减数分裂 .....	22	3.5.3 翻译 .....	60
2.4.1 减数第一次分裂 .....	23	3.5.4 中心法则及其发展 .....	64
2.4.2 减数第二次分裂 .....	25	复习题 .....	65
2.4.3 精细胞和卵细胞的形成 .....	26		
2.4.4 基因与染色体 .....	28		
复习题 .....	29		

主要参考文献 .....	66	5.3.5 连锁群 .....	103
<b>4. 孟德尔遗传定律及其扩展</b> .....	67	5.3.6 连锁交换定律在动、植物育种 方面的应用 .....	104
4.1 分离定律 .....	67	复习题 .....	106
4.1.1 一对相对性状的杂交试验 .....	67	主要参考文献 .....	107
4.1.2 性状分离现象的解释 .....	68	<b>6. 真核生物特殊的染色体作图</b> .....	108
4.1.3 等位基因、基因型和表型的 概念 .....	69	6.1 真菌类的染色体作图 .....	108
4.1.4 分离定律的验证 .....	70	6.1.1 两个连锁基因的作图 .....	108
4.1.5 显性的表现 .....	71	6.1.2 三个连锁基因的作图 .....	110
4.1.6 显性表现与环境条件的关系 .....	72	6.1.3 红色面包霉染色体的着丝粒 作图 .....	111
4.2 自由组合定律 .....	73	6.2 有丝分裂分离与重组 .....	115
4.2.1 两对相对性状的遗传 .....	73	6.2.1 有丝分裂分离 .....	115
4.2.2 非等位基因的自由组合 .....	74	6.2.2 有丝分裂重组 .....	115
4.2.3 减数分裂过程中基因与染色体 行为的一致性 .....	76	6.2.3 姊妹染色单体交换 .....	117
4.2.4 自由组合规律的验证 .....	77	6.3 分子标记作图 .....	117
4.2.5 适合度检验 .....	78	6.3.1 分子标记的特点 .....	117
4.3 基因互作 .....	79	6.3.2 分子标记的发展 .....	118
4.3.1 一因多效和多因一效 .....	79	6.3.3 分子标记遗传作图方法 .....	122
4.3.2 基因互作的主要类型 .....	80	6.3.4 分子标记遗传图谱的应用 .....	123
4.3.3 基因互作的实质 .....	82	6.4 原位杂交作图 .....	125
4.4 外显率和表现度 .....	83	复习题 .....	126
复习题 .....	84	主要参考文献 .....	127
主要参考文献 .....	85	<b>7. 细菌及其病毒的遗传作图</b> .....	128
<b>5. 连锁遗传</b> .....	86	7.1 病毒的一般特性及类型 .....	128
5.1 性状连锁遗传的表现 .....	86	7.1.1 病毒的一般特性 .....	128
5.1.1 性状连锁遗传的表现 .....	86	7.1.2 病毒的类型 .....	129
5.1.2 完全连锁与拟等位基因 .....	88	7.1.3 噬菌体的生活周期 .....	131
5.1.3 不完全连锁与重组 .....	89	7.2 噬菌体的染色体作图 .....	136
5.1.4 连锁遗传的细胞学基础 .....	91	7.2.1 噬菌体的表型与噬菌体 遗传学 .....	136
5.2 连锁与交换的遗传分析 .....	93	7.2.2 基因的细微结构作图 .....	138
5.2.1 连锁的表示法 .....	93	7.2.3 互补测验和顺反测验 .....	142
5.2.2 重组频率及其测定 .....	94	7.2.4 负干扰 .....	144
5.3 染色体作图 .....	97	7.3 细菌的细胞和染色体结构 .....	144
5.3.1 两点测验 .....	97	7.4 细菌的染色体作图 .....	146
5.3.2 三点测验 .....	99	7.4.1 接合 .....	146
5.3.3 干扰和符合 .....	101	7.4.2 转化 .....	153
5.3.4 作图函数 .....	101		

7.4.3 性导·····	155	9.3.2 同源多倍体的基因分离规律·····	196
7.4.4 转导与细菌染色体作图·····	156	9.4 异源多倍体·····	198
复习题·····	160	9.4.1 偶数倍的异源多倍体·····	198
主要参考文献·····	163	9.4.2 奇数倍的异源多倍体·····	200
<b>8. 染色体结构的变异</b> ·····	164	9.5 多倍体形成途径及应用·····	200
8.1 染色体畸变概述·····	164	9.5.1 多倍体的自然发生·····	200
8.2 缺失·····	167	9.5.2 人工诱发多倍体·····	201
8.2.1 缺失的类型·····	167	9.5.3 人工多倍体的应用·····	201
8.2.2 缺失的遗传效应·····	169	9.6 非整倍体变异·····	202
8.3 重复·····	170	9.6.1 非整倍体变异的类型·····	202
8.3.1 重复的细胞学特征·····	170	9.6.2 非整倍体的应用·····	206
8.3.2 重复的遗传效应·····	171	复习题·····	208
8.4 倒位·····	173	主要参考文献·····	208
8.4.1 倒位的细胞学特征·····	173	<b>10. 性别决定及与性别有关的遗传</b> ·····	209
8.4.2 倒位的遗传学效应·····	174	10.1 性别决定·····	209
8.4.3 臂内倒位断点的测定·····	176	10.1.1 动物性别决定·····	209
8.5 易位·····	176	10.1.2 植物性别决定·····	214
8.5.1 相互易位的细胞学特征和遗传学 效应·····	177	10.2 性别决定的剂量补偿·····	215
8.5.2 罗伯逊易位·····	182	10.2.1 性染色体·····	215
8.6 染色体结构变异的应用·····	183	10.2.2 剂量补偿效应·····	216
8.7 染色体结构变异的诱发·····	186	10.3 激素和环境条件对性别分化的 影响·····	217
8.7.1 辐射诱变·····	186	10.3.1 激素的影响·····	217
8.7.2 化学诱变·····	187	10.3.2 外界环境条件的影响·····	218
8.7.3 其他因素诱变·····	187	10.4 伴性遗传·····	219
复习题·····	187	10.4.1 伴性遗传的概念及特点·····	219
主要参考文献·····	188	10.4.2 果蝇的伴性遗传·····	219
<b>9. 染色体数目的变异</b> ·····	189	10.4.3 人类的伴性遗传·····	220
9.1 染色体数目变异类型·····	189	10.4.4 鸟类(鸡)的伴性遗传·····	221
9.1.1 染色体组的概念·····	189	10.4.5 Y染色体上的基因遗传·····	221
9.1.2 染色体数目变异类型·····	190	10.5 从性遗传和限性遗传·····	221
9.1.3 一倍体与二倍体·····	192	10.5.1 从性遗传·····	221
9.2 单倍体·····	192	10.5.2 限性遗传·····	222
9.2.1 单倍体的遗传表现·····	192	复习题·····	222
9.2.2 单倍体的应用·····	193	主要参考文献·····	223
9.3 同源多倍体·····	194	<b>11. 核外遗传</b> ·····	224
9.3.1 同源多倍体的特征及其减数 分裂的染色体行为·····	194	11.1 细胞质遗传的概念和特点·····	224
		11.1.1 细胞质遗传的概念·····	224



11.1.2 细胞质遗传的特点 .....	225	12.5.4 QTL 作图的统计方法 .....	263
11.2 母性影响 .....	225	12.6 遗传相关 .....	266
11.2.1 椎实螺外壳的旋转方向 .....	225	12.6.1 遗传相关的概念 .....	266
11.2.2 面粉蛾的眼色 .....	226	12.6.2 估计方法 .....	267
11.3 叶绿体和线粒体遗传 .....	227	复习题 .....	268
11.3.1 叶绿体和线粒体的遗传表现 .....	227	主要参考文献 .....	268
11.3.2 叶绿体和线粒体基因作图 .....	233	<b>13. 基因突变</b> .....	269
11.4 其他细胞质遗传因子 .....	235	13.1 基因突变的概念和类型 .....	269
11.4.1 草履虫的放毒型特性 .....	235	13.1.1 基因突变的概念 .....	269
11.4.2 细菌质粒 .....	238	13.1.2 突变的类型 .....	270
11.4.3 真核生物的质粒 .....	239	13.2 突变的分子基础 .....	271
11.4.4 果蝇体内感染因子对寄主细胞 的影响 .....	239	13.2.1 错义突变、无义突变和沉默 突变 .....	271
11.5 细胞质遗传系统的相对独立性 .....	240	13.2.2 自发突变 .....	271
11.5.1 植物细胞质雄性不育性 .....	240	13.2.3 化学诱变 .....	275
11.5.2 线粒体和植物叶绿体生物发生 对核基因的依赖性 .....	243	13.2.4 物理诱变 .....	277
复习题 .....	244	13.2.5 突变的回复 .....	278
主要参考文献 .....	245	13.3 DNA 损伤及其修复 .....	279
<b>12. 数量性状的遗传分析</b> .....	246	13.3.1 DNA 损伤的类型 .....	279
12.1 数量性状的特征 .....	246	13.3.2 DNA 损伤的修复 .....	279
12.1.1 数量性状的基本特点 .....	246	13.4 基因突变的检出 .....	282
12.1.2 数量性状的遗传基础 .....	246	13.4.1 细菌营养缺陷型突变体的 检出 .....	282
12.2 基本的统计学概念与分析方法 .....	249	13.4.2 真菌营养缺陷型突变体的 检出 .....	284
12.2.1 次数分布 .....	249	13.4.3 果蝇突变体的检出 .....	285
12.2.2 基因型与表型分布 .....	251	13.4.4 植物突变体的检出 .....	285
12.3 数量性状分析的遗传模型 .....	251	13.5 突变育种 .....	287
12.3.1 群体基因型值的平均数 .....	252	复习题 .....	287
12.3.2 群体的方差 .....	253	主要参考文献 .....	288
12.4 遗传力 .....	255	<b>14. 近亲繁殖与杂种优势</b> .....	289
12.4.1 遗传力的概念 .....	255	14.1 近亲繁殖及其遗传效应 .....	289
12.4.2 遗传力的估计方法 .....	256	14.1.1 近亲繁殖的概念 .....	289
12.4.3 遗传力的育种应用 .....	258	14.1.2 近交程度的度量 .....	290
12.5 数量性状的基因定位 .....	259	14.1.3 近亲繁殖的遗传学效应 .....	292
12.5.1 经典遗传学对数量性状基因 数目的估计 .....	259	14.1.4 自交的遗传效应 .....	294
12.5.2 数量性状基因定位的概述 .....	260	14.1.5 回交的遗传效应 .....	296
12.5.3 QTL 作图过程 .....	260	14.2 纯系学说 .....	297

14.2.1 纯系学说概念	297	15.3.5 非随机交配	320
14.2.2 纯系学说的相对性	298	复习题	320
14.3 杂种优势	298	主要参考文献	321
14.3.1 $F_1$ 杂种优势表现	298	<b>16. 遗传与进化</b>	322
14.3.2 $F_2$ 杂种优势衰退	300	16.1 遗传多态性	322
14.3.3 杂种优势理论	301	16.1.1 研究遗传多态性的途径	322
14.4 近亲繁殖和杂种优势在育种上的 利用	302	16.1.2 群体保持遗传多态性的 方式	323
14.4.1 近亲繁殖在育种上的利用	302	16.1.3 适应规范	325
14.4.2 杂种优势的利用	302	16.2 物种形成	326
复习题	303	16.2.1 物种形成的机制	326
主要参考文献	304	16.2.2 种的形成	327
<b>15. 群体的遗传平衡</b>	305	16.2.3 快速物种形成	329
15.1 基因频率和基因型频率	305	16.3 分子水平的进化	331
15.1.1 基因型频率和基因频率的 概念	305	16.3.1 进化的分子钟	331
15.1.2 基因型频率和基因频率的 关系	305	16.3.2 氨基酸序列与系统发育	332
15.2 遗传平衡定律	307	16.3.3 核苷酸序列与系统发育	335
15.2.1 遗传平衡定律	307	16.3.4 基因组的进化	336
15.2.2 遗传平衡定律的扩展	310	16.4 进化的特殊领域——动植物的 抗药性	338
15.3 影响 Hardy-Weinberg 平衡的因素	313	16.4.1 影响抗药性的因素	338
15.3.1 突变	313	16.4.2 抗药性的遗传基础	339
15.3.2 选择	314	复习题	340
15.3.3 遗传漂变	319	主要参考文献	341
15.3.4 迁移	319	<b>复习题参考答案</b>	342
		<b>索引</b>	352

# 1. 绪 论

## 1.1 什么是遗传学

遗传学(genetics)是研究各种生物的遗传信息传递及遗传信息如何决定各种生物学性状发育的科学。它是生命科学中最基本的、发展最迅速的并与其他各分支学科都有密切联系的基础科学。

不少遗传学教科书将遗传学定义为研究遗传和变异的科学。毫无疑问,生物的遗传和变异是遗传学研究的核心。遗传(heredity)是指生物亲代繁殖与其相似的后代的现象,变异(variation)则是指后代个体发生了变化,与其亲代不相同的方面。生物有遗传特性,才能繁衍后代,保持物种的相对稳定性。生物有变异特性,才能使物种不断发展和进化。

但是,早在生物学和遗传学作为一门系统科学诞生之前,古代人们对遗传和变异现象就有了认识。古人通过选择手段,改进农作物和家养动物的性状;也探索人体特征的遗传现象,如为什么子代总是与其亲代相似,为什么一母所生的同胞兄弟在相貌、特征等方面又会有差别。然而,这些古人都不能称为遗传学家。直到19世纪60年代,奥地利修道士孟德尔(Gregor Mendel)根据对豌豆所做的一系列实验,证明细胞中存在决定性状发育的、被后人称为基因(gene)的遗传因子时,遗传学才进入了系统地、科学地进行研究的时代。无论今天的遗传学家采用什么研究手段,无论是在分子的、细胞的、个体的、家族的、群体的或是进化的水平上进行研究,其研究的中心始终是基因。所以,可以简明地说,遗传学是研究基因的科学。

什么是基因呢?基因是称为脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid, DNA)的一种高分子化合物中的一条片段。DNA是遗传物质,载有决定生物体各种性状发育的信息,其基本的功能单位是基因,它可以从上一个世代传递到下一个世代,并能够稳定保持物种的种属特性。细胞内的DNA与数种蛋白质结合,形成染色体(chromosome)。高等真核生物的每一个细胞都含有多条染色体,每一条染色体上都载有很多基因,它们沿着每一条染色体的纵长方向分布,所以基因也是染色体中的功能单位。现在就把生物体的基本DNA组成称为基因组或染色体组(genome)。

基因可以发生变异。这类变异可以自发产生,也可通过某些物理或化学因素进行人工诱变。一旦基因发生变异后,由其决定的性状也会发生变化,并且这种变异可以传递给子代。

基因可以进行重新组合。高等真核生物在形成生殖细胞的过程中,源于父亲和母亲的基因可以打破其在染色体上的原有状态,使其双亲的某些基因组合在一起,进入一个生殖细胞。所以通过精、卵细胞融合而发育成的个体在相貌、特征等方面既有同其双亲相似的一面,也有与其双亲不同的一面,并且不同个体间也都有差别。

基因作用的直接产物是蛋白质,它们或者是构成细胞或生物体的结构蛋白,或者是催化细胞

内某种生化反应过程的酶。因此,基因所含的遗传信息通过编码出蛋白质、进而决定生物体的个体发育和性状表现。

基因控制个体发育和性状表现是通过细胞内外的环境条件起作用的,因为由基因决定的生化合成过程必须从周围环境中获取原料。任何生物只有在必要的环境条件下,从环境中摄取营养,通过新陈代谢进行生长、发育和繁殖,才能表现出性状的遗传和变异。另一方面,环境条件在许多方面又可影响基因的活性,从而影响生物体的生长和发育过程。也就是说,基因通过与环境互动,共同决定生物体的性状表现。

生物体所表现出来的所有形态特征、生理特征和行为特征称为表型(phenotype),个体能够遗传的、决定各种性状发育的所有基因称为基因型(genotype)。个体的基因型基本上是固定不变的,在整个生命过程中始终保持相对稳定,它不因环境条件的变化而发生变化。但是绝大多数表型在生物体的生命过程中是不断变化的,因为表型是基因型与一系列环境条件互作的结果。所以,基因型是稳定的并不等于表型也是稳定的。由环境条件引起的表型变异通常是不遗传的,但某些特殊环境条件可以引发基因突变(gene mutation)、染色体变异等可以遗传的变异。

综上所述,遗传学是以研究基因为核心,研究遗传信息从细胞到细胞、从亲代到子代的传递机制;研究遗传的变异,研究各种变异现象和变异的起源;还研究基因与实际性状表现之间的关系,探明基因决定性状发育的机制。

## 1.2 遗传学的产生与发展

各种考古学资料表明,人类在远古时代就已经知道优良动植物能够产生与之相似的优良后代的现象,并通过选择和培育有用的动植物以用于各种生活目的。公元前 8000 年到 1000 年,古埃及人就开始通过饲养瞪羚作为食物,以后又用绵羊和山羊代替瞪羚并用来生产羊奶。在古非洲的尼罗河流域,公元前 4000 年就有记载人类通过选择和饲养蜜蜂来生产蜂蜜的活动。在植物的选育方面,在我国湖北地区新石器时代末期的遗址中还保存有阔卵圆形的粳稻谷壳,说明人类对植物品种的选育具有更悠久历史。公元前 4000 年左右,古埃及的石刻上还记载了人们进行植物杂交授粉的情况。但是,这些都仅仅是史前时期的人类对遗传变异现象的观察,或是在生产实践中利用一些遗传、变异性状对动植物进行选择,或许是一种无意识的行为,并没有对生物遗传和变异的机制进行严肃的研究。

公元前 5 世纪到 4 世纪,古希腊医师希波克拉底(Hippocrates)及其追随者在生殖和遗传现象以及人类的起源方面作了大量探索,使古希腊人对生命现象的认识逐步从宗教的神秘色彩转向哲学的和原始科学的思维方面来。希波克拉底学派认为,雄性精液首先在身体的各个器官中形成,然后再通过血管运输到睾丸中。这种所谓的具有活性的体液(humor)是遗传特征的载体,是从身体的各个器官采集而来的。如果体液带有疾病,新生儿就表现出先天性缺陷。这种早期的思想就产生了后来由达尔文(C. Darwin, 1809—1882)正式提出的泛生说(hypothesis of pangenesis)。

希波克拉底学派的第二种观点认为,双亲的各种生理活动和智理活动都可以传递给子代,使子代具有与亲代相似的能力和特征。体液在亲代体内可以发生变化,所以子代可以遗传其双亲从环境中获得的某些特征。这一观点与 19 世纪法国学者拉马克(J. B. Lamarck, 1744—1829)

提出的获得性遗传(inheritance of acquired characteristics)假说的形成很有关系。

古希腊哲学家和自然科学家亚里士多德(Aristotle, 公元前 384 年—322 年)对人类起源和人体遗传作了比希波克拉底学派更广泛的分析,他是泛生说形成的重要人物之一。他认为雄性的精液是从血液形成的,而不是从各个器官形成的。精液含有很高能量,这种能量作用于母体的月经,使其形成子代个体。

古希腊的希波克拉底学派和亚里士多德的观点今天看起来似乎很天真、幼稚,但由于在当时并未发现精、卵细胞,直到 1827 年卵细胞才被发现,因此这种对遗传现象的解释在当时乃至以后几个世纪都产生了重要影响。由于他们都认为遗传是通过双亲进行的,并受到位于不同单位中遗传信息的控制,这些观点在遗传学系统理论的形成和发展过程中占有突出地位。因为任何一个学科的形成都不是偶然的,都离不开前人为这一学科产生所做出的大量先驱性工作。

从 17 世纪开始直到 19 世纪,人们对生命现象的探索便进入了实验生物学的时代。18 世纪瑞典分类学家林奈(C. Linnaeus, 1707—1778)建立了动物和植物的系统分类学,并创立了双名法,这对于后来进行动、植物育种和杂交试验提供了选择亲本的重要依据,起到了积极作用。但是,他认为物种是神创造的即所谓特创论(special creation),物种是固定不变的(fixity of species)。这对于遗传学的形成和发展又起了消极作用,使一些从事杂交工作的研究者不能正确认识他们的试验结果和从中发现遗传规律。

18 世纪的德国植物育种学家柯尔络特(J. G. Kolreuter, 1733—1806)就是受林奈思想影响很深的人之一。柯尔络特被认为是世界上第一个通过杂交育种、成功地培育出植物品种的人。他首先将两组不同烟草植株杂交,然后再将杂交种反复与其亲本之一进行回交,培育出新的烟草品种。在另一组石竹属植物的育种试验中,他清楚地观察到了性状的分离现象,但由于他相信特创论和物种不变论的思想,致使对自己的研究结果产生了矛盾心理,而不能正确认识其在科学上的重要意义。

法国学者拉马克总结了古希腊哲学家的思想,在 1809 年发表的《动物的哲学》(Philosophie Zoologique)一书中提出了与林奈物种不变论相反的观点,认为动物器官的进化与退化取决于用与不用即用进废退理论(doctrine of use and disuse)。拉马克还认为每一世代中由于用和不用而加强或削弱的性状是可以遗传的即获得性遗传。如鼯鼠没有视力是由于其祖先长期生活在黑暗洞穴,无须使用眼睛。这样,它们的眼睛逐代退化并遗传下去,最后鼯鼠就完全丧失了视力。

英国生物学家达尔文曾随“贝格尔”号战舰进行了 5 年的环球旅行和生物学考查,广泛研究了生物遗传、变异和进化的关系,于 1859 年发表了《物种起源》(The Origin of Species)的著作,提出了生物通过生存斗争(struggle for existence)以及自然选择的进化理论。他认为生物在长时间内累积微小的有利变异,当发生生殖隔离后,就形成了一个新物种,然后新物种又继续发生进化变异。达尔文的进化论是 19 世纪自然科学中最伟大的成就之一,它不仅否定了物种不变的谬论,而且有力地论证了生物由简单到复杂、由低级到高级的进化过程。

达尔文的进化理论没有对生物遗传和变异的遗传学基础进行论述,他在 1868 年发表的第二部著作《在驯养下动物和植物的变异》(Variations of Animals and Plants under Domestication)中试图对这一不足作出明确解释,但他重提了“泛生说”和“获得性遗传”的观点。达尔文认为在动物的每一个器官里都存在称为胚芽(gemule)的单位,它们通过血液循环或体液流动聚集到生殖细胞中。当受精卵发育成为成体时,胚芽又进入各器官发生作用,因而表现出遗传现象。胚芽

还可对环境条件作出反应而发生变异,表现出获得性遗传。达尔文的这些观点也完全是一些没有事实依据的假设。

德国生物学家魏斯曼(A. Weisman, 1834—1914)支持达尔文有关进化的选择论,但反对获得性遗传。他于1892年提出了种质连续论(theory of continuity of germplasm),把生物体分成体质(somatoplasm)和种质(germplasm)。种质是独立的、连续的,能产生后代的种质和体质,而体质则不能产生种质。环境只影响体质,故由环境引起的变异是不遗传的即获得性不能遗传。遗传的是种质而不是体质。种质论在生物科学中产生了广泛影响,直到今天的遗传学研究和动植物育种仍沿用了种质论的某些观点。但是,魏斯曼将生物体绝对地划分为种质和体质是片面的,而且今天的大量遗传学研究和分子生物学研究证明,某些获得性也是可以遗传的。

真正科学地、有分析地研究遗传与变异是从孟德尔(G. J. Mendel, 1822—1884)开始的。孟德尔是奥地利布隆(Brünn)的一位天主教修道士,同时也是一所中学的代课教师。他于1856—1864年在他所在修道院的小花园内对豌豆(*Pisum sativum*)进行了杂交实验,于1865年在当地召开的自然科学学会上宣读了试验结果。他认为生物性状的遗传是受遗传因子控制的,并提出了遗传因子分离和自由组合的基本遗传规律。他从试验中得到的结论是形成今天科学遗传学的基石,所以他被公认为是遗传学的创始人。

已如前述,孟德尔并不是第一个从事植物杂交试验的人,但他是第一位从生物体的单个性状出发,分析其试验结果的人。孟德尔采用科学的方法设计实验,对杂交结果进行计数和分类,并采用数学模式对各种比例进行比较分析,然后针对各种差异提出假说。接着,他根据初步试验结果和假设,准确预测有关遗传单位的传递方式,最后再根据后来的杂交结果证明他所作假设的正确性。孟德尔的研究方法和提出的学说是比较先进的和科学的,特别是他的思维方法至今仍然是科学工作者学习的榜样。

但是,孟德尔的理论在当时并未受到重视,直到1900年,他的论文才得到3个不同国家的3位植物学家的注意。他们分别是荷兰的迪·弗里斯(H. de Vries),他研究月见草和玉米;德国的柯伦斯(C. Correns),他研究玉米、豌豆和菜豆;奥地利的切尔马克(E. von S. Tschermak),他研究豌豆等数种植物。他们3人都从自己独立的研究中获得了孟德尔原理的证据。当他们在收集资料、引用文献时都发现了孟德尔的论文。从此,孟德尔的成就才得到广泛重视。从这以后,许多学者都按照孟德尔的理论和研究方法对动、植物的遗传现象进行了广泛深入的研究,使遗传学研究得到迅速发展。因此,人们把1900年孟德尔论文被重新发现之时定为遗传学形成和建立的开端。

1905年英国人贝特逊(W. Bateson)依据希腊“生殖”(generate)一词给遗传学正式定名(genetics)。贝特逊除了给遗传学进行科学定名外,还将孟德尔最初提出的控制一对相对性状的遗传因子定名为等位基因(allelomorph,后缩写为allele)。1903年萨顿(W. S. Sutton)发现染色体行为与遗传因子的行为一致,于是提出了染色体是遗传因子的载体的观点。1909年丹麦遗传学家约翰逊(W. L. Johannson)提出用基因(gene)一词代替孟德尔的遗传因子。基因一词由达尔文的泛子(pangen)的最后一个音节衍生而来。至今,遗传学中广泛使用等位基因和基因这两个名词。等位基因是指控制一对有相对差异的两种特征的遗传单位,而基因则是指控制某一特征发育的遗传单位。1910年左右,美国遗传学家摩尔根(T. H. Morgan)及其同事根据对普通果蝇的研究,确定了基因是染色体上的分散单位,在染色体上呈直线排列,提出了基因的连锁交换规

律,并结合当时的细胞学成就,创立了以染色体遗传为核心的细胞遗传学(cytogenetics)。

就在孟德尔规律被重新发现的1900年,英国医生、生物化学家加罗德(A. E. Garrod)根据对人体的一种先天性代谢疾病尿黑酸症(alkaptonuria)的研究,认为这种疾病是由于单个基因发生突变后,产生一种不具功能的产物,从而导致代谢障碍。加罗德的这种一个突变基因决定一种代谢障碍的观点在当时也并未受到广泛注意,直到1941年,比德尔(G. W. Beadle)和他的老师泰特姆(E. L. Tatum)对红色面包霉(*Neurospora*)的生化突变型进行研究时,才发现了加罗德的工作,明确提出了“一个基因一种酶”(one gene-one enzyme)的理论。后来“一个基因一种酶”又被修改成较准确的概念即“一个基因一种多肽(one gene-one polypeptide)。

基因究竟是由什么物质组成的呢?这是自孟德尔规律被发现以来人们一直探索的问题。早在1869年,一位瑞士医生米切尔(F. Miescher)就宣称自己从脓细胞中分离到了核酸。时隔30多年以后,美国的细胞生物学家威尔逊(E. B. Wilson)又发现了核酸,证明它是染色体的重要组成成分,并指出它可能是遗传物质。1944年,埃弗里(O. T. Avery)等从肺炎双球菌(*Diplococcus pneumoniae*)的转化试验中又直接证明了脱氧核糖核酸(DNA)是遗传物质。直到1953年,沃森(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)提出了DNA的双螺旋结构模型,这一成就才为进一步阐明DNA的结构、复制和遗传物质如何保持世代连续的问题奠定了基础。埃弗里及沃森等人的研究开创了分子遗传学这一新的学科领域,不仅使遗传学,而且使整个生物学跨入了一个新纪元。

今天,遗传学已是一门成熟的、非常有活力的学科,被认为是现代生物学的核心。它是自孟德尔奠基以来,人类对生命本质认识的集体智慧的结晶,世界上许多科学家都对遗传学的发展做出了杰出贡献。现代遗传学的发展非常迅速,特别是在高等真核生物包括人体的发育、细胞分化、记忆、衰老及信号转导等分子机制的研究,以及结构基因组和功能基因组研究方面,几乎每年都有突破。

### 1.3 遗传学研究的领域

遗传学研究的领域非常广泛,包括病毒、细菌、各种植物和动物以及人体等所有生命形式。研究手段从分子水平、染色体水平直到群体水平。但现代遗传学的研究领域一般可划分成4个主要分支,即传递遗传学(transmission genetics)、细胞遗传学(cytogenetics)、分子遗传学(molecular genetics)和生统遗传学(biometrical genetics)。各个分支领域之间相互联系、相互重叠、相互印证,它们又组成了一个不可分割的整体。

传递遗传学是最经典的研究领域,它研究遗传特征从亲代到子代的传递规律。我们可以将具有不同特征的个体进行交配,通过对几个连续世代的分析,研究性状从亲代传递给子代的一般规律。但在对人体进行研究时,则采用谱系分析,即通过对多个世代的调查,追踪某种遗传特征的传递方式,估测其遗传模式。由于这种研究方法首先是孟德尔开始的,所以这一遗传学分支又称为经典遗传学(classical genetics)。

细胞遗传学是通过细胞学手段对遗传物质进行研究。在这一领域中使用最早的工具是光学显微镜。20世纪初,就是利用光学显微镜发现了细胞有丝分裂(mitosis)和减数分裂(meiosis)过程中染色体及其行为的。染色体及其在细胞分裂过程中行为特征的发现不仅对孟德尔规律的再

发现和被承认起到了重要作用,而且还奠定了遗传的染色体理论基础。染色体理论在 20 世纪上半叶遗传学研究中起着主导作用,它认为染色体是基因的载体,是传递遗传信息的功能单位。所以,有人把其中专门研究染色体变化与遗传变异的关系以及基因在染色体上定位等内容称为染色体遗传学(chromosomal genetics)。后来,随着电子显微镜的发明,我们已能够直接观察遗传物质的结构特征及其在基因表达过程中的行为,使细胞遗传学的研究视野扩大到分子水平。

分子遗传学是从分子的水平上对遗传信息进行研究。它研究遗传物质的结构特征、遗传信息的复制、基因的结构与功能、基因突变与重组及基因的调节表达等内容,是遗传学中最活跃、发展最迅速的一大分支。对遗传信息在分子水平上进行研究始于 20 世纪 40 年代。虽然开始的研究对象只是细菌和病毒,但现在我们已经知道了许多真核生物遗传信息的特征、复制和调节表达机制。到 70 年代,随着重组 DNA(recombinant DNA)技术的发明与应用,我们可以在实验室内有目的地将任何生物的基因拼接到细菌或病毒 DNA 上,进行大量克隆(cloning)即在离体条件下扩增目的基因。DNA 重组技术在分子遗传学研究方面是一种使用广泛的、非常重要的基本技术,它不仅使基因研究不断向理论的纵深发展,而且还对医学和农业具有重要的实用意义。

生统遗传学是一门用数理统计学方法来研究生物遗传变异现象的分支学科。根据研究的对象不同,又可分为数量遗传学(quantitative genetics)和群体遗传学(population genetics)。前者是研究生物体数量性状即由多基因控制的性状遗传规律的分支学科,后者是研究基因频率在群体中的变化、群体的遗传结构和物种进化的学科。生统遗传学传统上是依据群体中不同个体所表现出来的特征即表型来研究遗传和变异,但现在正在逐步向研究群体内分子水平变异的方向发展。

## 1.4 遗传学的重要性

遗传学不仅只是一门研究基因、探索生命奥秘的基础理论科学,它还与动物和植物育种、与医学等应用科学有着密切联系,对社会和法律也有重要影响。

### 1.4.1 遗传学与动植物育种

在农业方面,虽然人类社会栽培植物和驯养动物具有悠久历史,但直到孟德尔规律被发现以后,科学家才将遗传学的基本原理用于动、植物育种领域。在这一方面,采用系统选择和杂交育种技术培育的动、植物新品种为人类的食品生产和社会稳定做出了巨大贡献。

遗传学的基本原理在植物育种方面主要用于改进光合效率,提高农作物产量,增强植物抗病虫害的能力,培育综合性状优良的杂交种,改进农作物的品质。这些育种目标在水稻、小麦、玉米、大麦及棉花等作物中都不同程度地获得了实现,使产量和品质得到大幅度提高。例如在墨西哥,由波罗格(N. Borlaug)率领的研究小组收集了世界不同地区的小麦品种,并将其优良基因综合到一个小麦品种中,培育出了高产、优质、适应性强的超级墨西哥小麦品种。这种小麦品种不仅适合在墨西哥种植,也适于在其他许多国家栽培。这一成果导致了 20 世纪 70 年代世界上所谓“绿色革命”,波罗格本人也因此获得了 1970 年的诺贝尔和平奖。

同样,遗传学应用研究在动物育种方面也产生了巨大的效应。动物育种学家通过对动物的遗传改良,也培育出了大量优良动物品种,使世界人均肉类供应量大幅提高。例如,通过系统选



育培育出的速生鸡在肉的质量和年产蛋量方面都得到显著提高。在大牲畜如猪、牛等动物方面,采用人工授精的方法,可以将一头具有优良遗传性状的雄性动物的精液提供给数千头母畜并使之受孕,产生性状优良的超级子代群体。现在培育的优良奶牛品种每头年均产奶量都在 5 000 kg 以上。

#### 1.4.2 遗传学与医疗保健

遗传学研究的进展也同样给医学带来巨大进步。现在知道,人类大量疾病都有某些遗传基础,其中有许多都是由于单个碱基的突变或某种特殊的染色体畸变所造成的。如镰状细胞贫血症、胎儿成红细胞瘤、囊性纤维化、血友病、肌肉萎缩症、泰-萨二氏病及唐氏综合征(唐氏先天愚症)等都是些遗传疾病。

了解这些疾病的遗传学基础就可为诊断和治疗提供理论依据。例如,唐氏综合征已被确定是人的第 21 号染色体多了一条所造成的,35 岁以上年龄的妇女随年龄增加,所孕胎儿患这种疾病的概率也明显增加。有这方面家族病史的孕妇和大龄孕妇可到医院作产前检查,如果胎儿染色体有上述特征,就可预期未来新生儿将是先天愚型患者。因此孕妇可以通过遗传学咨询(genetic counseling)了解到胎儿患遗传疾病的情况,然后再作出合理决定,如实行堕胎等。据估计,每一对生育孩子的夫妇都要冒 3% 的危险性生下一个有先天遗传障碍的婴儿。现在已知的遗传疾病有近千种。

癌症是威胁生命的一种严重疾病,彻底治疗癌症在很大程度上依赖于应用遗传学的研究进展。已知在动物中,某些病毒如反转录病毒(retrovirus)能够传播某些癌症,所有反转录病毒都有一组控制宿主细胞分裂的癌基因(oncogene)。虽然目前尚未发现反转录病毒与传播人体癌症有关,但已知人体的正常细胞都含有原癌基因(proto-oncogene),其结构与反转录病毒癌基因的结构非常相似。有证据表明,病毒的癌基因可能起源于正常细胞的原癌基因。特别重要的是,现在已经知道了正常细胞的原癌基因可以突变成细胞癌基因(cellular oncogene),当原癌基因发生突变以后,含有细胞癌基因的细胞便失去控制,进行无控制的细胞分裂,从而导致癌症。现在许多科学家正在对原癌基因及由其衍生的细胞癌基因进行广泛研究,相信在不久的将来,癌症是完全可以征服的。

艾滋病即获得性免疫缺损综合征(acquired immunodeficiency syndrome, AIDS)是另一种致命性疾病。同癌症不同的是,它是由一组称为人体免疫缺损病毒(human immunodeficiency virus, HIV)的反转录病毒引起的。艾滋病毒只侵染人体的两种白细胞。一种是称为  $T_H$  细胞的淋巴细胞(lymphocyte),病毒侵入  $T_H$  淋巴细胞并将其杀死,从而使患者部分丧失免疫功能。另一种受侵染的细胞是巨噬细胞(macrophage),艾滋病毒只在其内繁殖,但不破坏这种宿主细胞。艾滋病难以治疗的一个主要原因是艾滋病毒将其遗传信息插入到宿主细胞的染色体上,形成原病毒(provirus),作为宿主细胞染色体的一部分随细胞染色体进行复制和被传递到子细胞之中。原病毒还有一个重要特征是在受感染细胞内合成病毒基因产物和产生子代病毒粒子。随着对艾滋病毒的侵染和致病机制的遗传学基础研究的深入发展,我们相信,在艾滋病的预防和治疗方面不久将会有重大突破。

遗传学在医学上应用的另一个重要方面是免疫遗传学(immunogenetics)。在由病原微生物引起的疾病的防治、输血以及器官移植中都要应用这方面的知识。在这方面应用最成功的例子