

要速览系列
精 Instant Notes
先·锋·版

遗传学 (中译本) (第二版)

Genetics (Second Edition)

P.C. 温 特
〔英〕 G.I. 希 基 著 谢 雍 等 译
H.L. 弗莱彻



科学出版社

www.sciencep.com

精要速览系列——先锋版

遗传学 (中译本)

(第二版)

[英] P. C. 温特 G. I. 希基 H. L. 弗莱彻 著

谢 雍 等 译

科学出版社
北 京

内 容 简 介

本书是目前国外畅销的优秀教材 *Instant Notes in Genetics* 的翻译版本,由英国著名大学的具丰富教学经验的一流教授编写,北京大学客座教授、香港科技大学教授谢雍主持翻译。全书以简洁的形式提供核心的遗传学知识,全面、重点地概括了基本理论,突出介绍了学科发展的前沿动态。

本书编写与国内大多数教科书不同,它风格独特、取材新颖;文字通俗易懂、简明扼要;插图简练、便于记忆;每个部分列出要点和阅读书目,重点和主线明确。本书第二版在第一版基础上,新增了 DNA 微芯片技术、实时 PCR、生物信息学、基因筛选、实验胚胎学和染色质修饰、转基因学、伦理学问题等部分,并对诱变剂和 DNA 修复、重组 DNA 技术、遗传学应用、遗传和社会等章节作出大幅修改。其他部分也紧跟科技动态,更新、调整了相关内容。

本书为生物学及有关生命科学的大学生设计,对初学的学生和高年级的学生都非常有用,是指导学生快速掌握遗传学基础知识优秀教材;同时因为本书的简明扼要和提纲挈领,所以对讲课的教师制定教学计划和备课也大有益处,可以使教师在课堂上有充分发挥的余地。

P. C. Winter, G. I. Hickey & H. L. Fletcher

Instant Notes in Genetics (Second Edition)

Authorised translation from English Language edition published by BIOS, a member of the Taylor & Francis Group.

©BIOS Scientific Publishers Limited, 2002

图书在版编目 (CIP) 数据

遗传学/ (英) P. C. 温特等著; 谢雍等译. 2 版. —北京: 科学出版社, 2006

(精要速览系列——先锋版)

书名原文: *Instant Notes in Genetics* (Second Edition)

ISBN 7-03-017108-X

I. 遗… II. ①温… ②谢… III. 遗传学 IV. Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2006) 第 030044 号

责任编辑: 单冉东 周 辉 / 责任校对: 张小霞

责任印制: 张克忠 / 封面设计: 陈 敬

科学出版社出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

丽源印刷厂印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2001 年 5 月第 一 版 开本: B5 (720×1000)

2006 年 9 月第 二 版 印张: 27 1/2

2006 年 9 月第三次印刷 字数: 518 000

印数: 6 001—10 000

定价: 42.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换〈明辉〉)

翻译人员(按章节顺序排列)

谢	雍	周	晶	黄可峻	董	姝
李	辉	刘	宇峰	毛贤军	沈	宇峰
王	显花	姚	蒙	张爱京	张	弩
顾	惠娟	许	元富	熊冬生	许	小兰
林	焱	李	光金	严维耀	任	兆瑞
秦	焱					

校 订

谢 雍

文 案

黄可峻 熊冬生

第二版前言

自从本书第一版出版以来，我们已发现人具有 30 000~40 000 个基因，拟南芥有 26 000 个基因，线虫有 19 000 个基因，黑腹果蝇有 16 000 个基因，酿酒酵母有 5 800 个基因。如果你知道在基因组某处探索，可能艰难的序列分析工作已为你完成了。如果你知道如何运用这些资料，也许你能赚钱了。在第二版，我们更新了一些章节以反映遗传科学的迅速发展，增加了遗传学与人类及社会有关的内容。一些用于诊断和研究遗传疾病的技术（DNA 微芯片及实时 PCR），以及用电脑分析从基因组测序及蛋白质分析获得的有价值的资料，即生物信息学，都已包括在本书中。第一版的“遗传学应用”一章现已分成“人类遗传学”及“遗传与社会”两章。前一章对人类遗传疾病的叙述较为详细，一个新题目——实验胚胎学，关于不需改变 DNA 序列，但能持续改变基因表达，甚至改变遗传特性的课题也收列于这章。由于这些原因，使得克隆动物的过程如此地不可预测。遗传与社会一章包括公众关注的课题。人类基因组计划一章的内容已更新，转基因学（遗传上改变生物）现在是一个独立的章节。伦理学问题已变成帮助读者们决定支持哪一些法规的新课题。我们着重提供真实的科学信息，以及需要人们利用现代遗传学知识才能决择孰正孰误的各种疑问、争论和难题。遗传学进展的节奏没放慢，基因组序列信息的应用将继续在今后几十年中给予我们生活以巨大的影响。

第一版前言

本书旨在提供一套综合性的遗传学短文。学习遗传学就像骑自行车一样，会了就很容易，但如果没试过就不可能学会。许多学生认为遗传学是生物学中最难掌握的。通常这是因为学遗传学需要思考。昆虫有六只脚，这是一个不用进一步研究的简单的观察结果，但是它们开始穿鞋子，你就要开始想一想。孟德尔首先发现的遗传物质分离规律适用于大多数物种，也许适用于人类所有的 50 000 多个基因。所有地球上几百万个物种的遗传规律都类似并作用于生命每一个层次的活动。虽然这些规律已经概念化了，但造成这些规律的染色体结构和遗传传递是隐藏的。人们已经认识到，基因的活动是可以被认识的。所以，学习遗传学不能死记硬背。遗传学就像一种新的语言，学会了遗传学的基本知识，就可以研究所有生命的奥秘和它们之间的联系。

要理解遗传学需要有一种理智的想像。DNA 是一种带着密码指令的长而细的物质。这些指令是为细胞的组建和运转、依次读出 DNA 编码和完成相互依赖的细胞周期的细胞机器而设计的。成组的细胞组成器官和有机体，而表型向外界显示了 DNA 的结构（基因型）。这些过程包括了从 DNA 结构和它的突变以及 DNA 编码的蛋白质和 RNA 的相互作用，也包括种群中个体基因型的进化。

DNA 和 RNA 操作和测序技术的发展令遗传学得到极大发展。这些技术令研究者可以观察并有目的地创造有个别碱基改变的 DNA。现在研究者可以制造出编码任何感兴趣的氨基酸序列的 DNA 序列，进而得到设计的蛋白质。给基因选择一个启动子，可以按照研究者的安排打开或关闭。人们可以找出造成疾病的基因突变和研究正常基因的功能，进而可以设计药物，甚至还可以用正确的基因来取代。现在有一种携带有囊性纤维化病人缺少基因的喷剂已经用于医疗。这些令人兴奋的事实令现在的遗传学书的厚度增加了一倍。这些事实虽然有趣，但要掌握这些高级技术中的规律可能令初学者感到困难。要理解如何运用遗传图谱来给强奸者定罪不仅需要懂得建立这些遗传图谱的分子遗传学技术，而且需要懂得解释疑犯的无辜的群体遗传学知识。

我们试图在本书中尽量包括基本的理论，避免繁多的细节和重复的例子，并利用我们了解学生经常犯的错误，指出一些通常的错误概念以及疑惑的根源。每一章开头列出的关键词语后面跟着简单的定义和解释，但学生们应该了解为什么这些简单陈述是正确的而不是仅仅记住定义。文章的长短主要由必需的基本内容

决定，但不同的章节，例如分子遗传学、医药遗传学、生物学或环境学等，有不同的要求和侧重。有些内容因为属于更高水平而从本书删除。文章的深度由可以被理解的程度决定。如果有些内容很难理解就会删除。我们希望这样的安排能对遗传学的老师和学生都有帮助。

本书内容的次序也是随意的。有时是按历史次序从孟德尔开始。有时是按逻辑次序，从 DNA 和遗传编码开始。理解了这些就能解释孟德尔定律。A 部分包括了 DNA 的化学性质，它的遗传编码和蛋白质的合成。B 部分在细胞水平上描述 DNA 如何组成染色体。C 部分讨论 DNA 在世代中的传递，以及探讨等位基因，基因和它们的产物间的相互作用，以及它们如何决定有机体的表型。重点是在与人类有关的二倍体。D 部分的群体遗传学和进化从另一个水平来研究遗传，包括从研究欧洲囊性纤维化高发病率的原因到等位基因演变而进化成不同的物种。E 部分介绍了分子遗传学进展中用到的一些技术。F 部分介绍了遗传学在当代的应用以及对将来的影响。我们希望能够让学生们认识到遗传学在社会中的重要作用，并认识到遗传学是值得去学习的。

P. C. 温特、G. I. 希基 和 H. L. 弗莱彻

缩 写

3D	three-dimensional	三维的
5BU	5-bromouracil	5-溴尿嘧啶
ADA	adenine deaminase	腺嘌呤脱氨酶
AIDS	acquired immune deficiency syndrome	艾滋病/获得性免疫缺陷综合征
ATP	adenosine triphosphate	腺苷三磷酸
BAC	bacterial artificial chromosome	细菌人工染色体
bp	base pairs	碱基对
BrdU	bromodeoxyuridine	溴脱氧尿苷
bZIP	basic leucine zipper	碱性亮氨酸拉链
CAP	catabolite activator protein	分解代谢物激活蛋白
cAMP	cyclic adenosine monophosphate	环腺苷酸
cdk	cyclin dependent kinase	依赖细胞周期蛋白的激酶
CFTR	cystic fibrosis transmembrane conductance regulator	囊性纤维化跨膜传导调节蛋白
cM	centimorgan	厘摩
DIG	digoxigenin	地高辛配基
DNA	deoxyribonucleic acid	脱氧核糖核酸
dATP	2'-deoxyadenosine 5'-triphosphate	2'-脱氧腺苷-5'-三磷酸
dCTP	2'-deoxycytosine 5'-triphosphate	2'-脱氧胞苷-5'-三磷酸
ddNTP	dideoxynucleotide triphosphate	2', 3'-双脱氧核苷-5'-三磷酸
dGTP	2'-deoxyguanosine 5'-triphosphate	2'-脱氧鸟苷-5'-三磷酸
dNTP	2'-deoxynucleotide 5'-triphosphate	2'-脱氧核苷-5'-三磷酸
dTTP	2'-deoxythymidine 5'-triphosphate	2'-脱氧胸苷-5'-三磷酸
ds	double-stranded	双链
ES	embryonic stem	胚胎干(细胞)
EST	expressed sequence tags	已表达序列标记
ETS	external transcribed spacers	外部转录间隔区
F	fertility	致育
FISH	fluorescent <i>in situ</i> hybridization	荧光原位杂交
GDP	guanosine diphosphate	鸟苷二磷酸
GTP	guanosine triphosphate	鸟苷三磷酸
HFr	high frequency recombination	高频重组
HIV	human immunodeficiency virus	人类免疫缺陷病毒

HLH	helix-loop-helix	螺旋-环-螺旋
hnRNA	heterogeneous nuclear RNA	核内不均一 RNA
HUGO	human genome organization	人类基因组组织
ICR	internal control region	(序列)内部控制区
ITS	internal transcribed spacers	内部转录间隔区
kb	kilo base	千碱基
kbp	kilo base pairs	千碱基对
LINE	long interspersed nuclear elements	长散布元件
LTR	long terminal repeat	长末端重复序列
MCS	multiple cloning site	多克隆位点
mtDNA	mitochondrial DNA	线粒体 DNA
mRNA	messenger RNA	信使 RNA
NOR	nucleolus organizer region	核仁组织者区
ORF	open reading frame	可读框
PAC	P1 artificial chromosome	P1 人工染色体
PCR	polymerase chain reaction	聚合酶链反应
PKU	phenylketonuria	苯丙酮尿症
pms	postmeiotic segregation	减数分裂后分离
QTL	quantitative trait loci	数量性状基因座
R	resistance	抗性、耐受性
RF	replicative form	复制型
RFLP	restriction fragment length polymorphism	限制性片段长度多态性
RNA	ribonucleic acid	核糖核酸
ROS	reactive oxygen species	活性氧种
rRNA	ribosomal RNA	核糖体 RNA
SAR	scaffold attachment regions	支架结合区
SCE	sister chromatid exchanges	姐妹染色体交换
SINE	short interspersed nuclear elements	短散布元件
snRNP	small nuclear ribonucleoproteins	核微小核糖核蛋白
ss	single-stranded	单链
SSB	single-strand binding	单链结合
STS	sequence tagged sites	序列标志位点
TF	transcription factor	转录因子
tRNA	transfer RNA	转移 RNA
TIC	transcription initiation complex	转录起始复合物
VNTR	variable number of tandem repeats	变数串联重复序列
YAC	yeast artificial chromosome	酵母人工染色体

目 录

第二版前言

第一版前言

缩写

A 分子遗传学	(1)
A1 DNA 结构	(1)
A2 基因	(7)
A3 遗传密码	(12)
A4 基因转录	(16)
A5 转移 RNA	(25)
A6 核糖体 RNA	(30)
A7 信使 RNA	(34)
A8 翻译	(41)
A9 DNA 复制	(51)
A10 原核生物基因表达调控	(58)
A11 真核生物基因表达调控	(66)
B 基因组	(73)
B1 染色体	(73)
B2 细胞分裂	(84)
B3 原核生物基因组	(88)
B4 人类基因组	(94)
B5 DNA 突变	(101)
B6 诱变剂和 DNA 修复	(107)
B7 重组	(116)
B8 噬菌体	(125)
B9 真核生物的病毒	(132)
C 遗传机制	(139)
C1 基础孟德尔遗传学	(139)
C2 孟德尔遗传学(续)	(147)
C3 减数分裂和配子形成	(155)

C4	连锁	(163)
C5	细菌间的基因转移	(170)
C6	真核生物细胞器中的基因	(178)
C7	数量遗传	(182)
C8	性别决定	(194)
C9	性别和遗传	(200)
C10	近交	(204)
C11	概率	(210)
C12	适合度检验:卡方和精确度检验	(216)
D	群体遗传学与进化	(223)
D1	简介	(223)
D2	通过自然选择的进化	(227)
D3	群体中的基因:哈迪-温伯格平衡	(235)
D4	遗传多样性	(244)
D5	新达尔文进化论:选择作用于等位基因	(250)
D6	染色体在进化中的变化	(256)
D7	物种和物种形成	(270)
D8	多倍性	(278)
D9	进化	(284)
E	重组 DNA 技术	(293)
E1	聚合酶链反应	(293)
E2	DNA 测序	(298)
E3	DNA 克隆	(304)
E4	核酸杂交	(315)
E5	DNA 微芯片技术	(321)
E6	实时 PCR	(326)
E7	生物信息学	(330)
F	人类遗传学	(339)
F1	遗传疾病	(339)
F2	遗传筛选	(350)
F3	基因与癌症	(355)
F4	基因治疗	(361)
F5	实验胚胎学和染色质修饰	(366)
G	遗传与社会	(375)
G1	人类基因组计划	(375)

G2 遗传学在法学中的应用	(384)
G3 生物技术	(392)
G4 转基因学	(399)
G5 伦理学问题	(407)
进一步阅读的文献和有用的网站	(417)

A1 DNA 结构

要 点

核 苷 酸

DNA 是由核苷酸单体组成的链状聚合物。每个核苷酸由一个糖基、一个碱基和一个磷酸基团组成。DNA 的糖基是 2'-脱氧核糖，含有五个分别称为 1', 2'……的碳原子。碱基分为四种：腺嘌呤和鸟嘌呤含有两个碳和氮组成的杂环，被称为嘌呤碱；胞嘧啶和胸腺嘧啶只含有一个碳氮杂环，被称为嘧啶碱。碱基与糖基的 1' 碳原子相连，构成核苷。一个核苷酸可以由一个、两个或三个磷酸根与糖基的 5' 碳原子相连。因此，核苷酸可以以单体形式存在，也可以以 DNA 或 RNA 的多聚体形式存在。

DNA 多聚核
苷酸

DNA 的多聚核苷酸链由带有四种碱基的核苷三磷酸连接而成。聚合时其中两个磷酸根脱落，而核苷酸由余下的磷酸相互连接。其中一个核苷酸的 5' 磷酸与另一个核苷酸的 3' 羟基形成磷酸二酯键。多聚核苷酸链的一端（5' 端）为游离的磷酸，而另一端（3' 端）则为氢氧根。碱基的顺序编码了遗传的信息，阅读方向可以从 5' 到 3'，也可以从 3' 到 5'。多聚核苷酸链很长，其排列方式可以有 4^n (n 为核苷酸数) 种。

双 螺 旋

DNA 分子由两条互相缠绕成双螺旋结构的多聚核苷酸链组成。DNA 分子的糖基-磷酸形成骨架，碱基则面向内部重叠排列。两条多聚核苷酸链走向相反。DNA 双螺旋是右旋的，每一旋周有 10 个碱基对。双螺旋结构含有的大沟可与蛋白相互作用。已经发现了包括左旋的 Z-DNA 类型在内的各种 DNA 结构。

碱基互补配对

碱基之间的氢键使得 DNA 两条链组成的螺旋结构变得很稳定。由于双链间的空间限制，碱基的配对只能发生在一个嘌呤和一个嘧啶之间，其中 A 只能与 T 配对，G 只能与 C 配对。这就是碱基互补配对。限制性的配对意味着两条链上的碱基顺序是相互关联的，从而从一条链的顺序可以决定和判断另一条链的顺序，这使得遗传信息在 DNA 的复制和基因的表达中维持稳定性。用热量、化学物质或酶的作用造成的氢键断裂，可以使 DNA 双链分开。

RNA 结构

在 RNA 中，胸腺嘧啶被尿嘧啶取代，2'-脱氧核糖被核糖取代。RNA 通常以单链多聚核苷酸的形式存在，但互补序列之间会产生短片段的碱基配对。

相关主题

基因转录 (A4)
DNA 复制 (A9)

DNA 突变 (B5)

核苷酸

DNA 携带细胞复制所需要的遗传信息的能力与 DNA 的结构密切相关。DNA 是由被称为**核苷酸** (nucleotide) 的单体组成的长链状聚合物，被称为多聚核苷酸。每个核苷酸含有三个部分：一个糖基、一个含有氮的环状**碱基** (base) 和一个磷酸基团。DNA 所含的单糖是一种叫做 2'-脱氧核糖的五碳糖，它的 2' 碳上的氢氧根被 H 取代 (图 A1.1)。五碳糖上的碳原子分别用 1~5 编号，“'”用来区别于碱基上的碳。这种命名是很重要的，因为它说明了核苷酸中其他部位与糖基相连的情况。

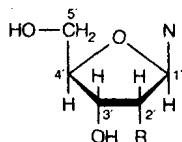


图 A1.1 2'-脱氧核糖的结构

每个核苷酸含有四种碱基中的一种，这四种碱基是：腺嘌呤 (adenine)、鸟嘌呤 (guanine)、胞嘧啶 (cytosine) 和胸腺嘧啶 (thymine) (图 A1.2)。它们都是含有碳氮杂环的复杂分子。腺嘌呤

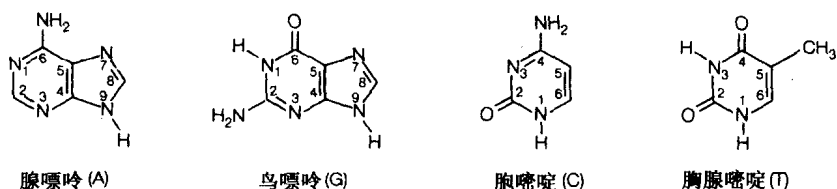


图 A1.2 DNA 中的碱基

和鸟嘌呤含有两个碳氮杂环，都称为**嘌呤碱** (purine)，而胞嘧啶和胸腺嘧啶上含有单环，都称为**嘧啶碱** (pyrimidine)。糖基的 1' 碳原子与嘌呤碱的第 9 位氮原子或嘧啶碱的第 1 位氮原子以共价键相连。带有碱基的糖被称为**核苷** (nucleoside) (图 A1.3a)。

核苷酸中磷酸基 (PO_4) 与糖基的 5' 碳原子相连 (图 A1.3b)。含有磷酸基的核苷被称为**核苷酸**，它可以带有 1~3 个磷酸根，分别被称为 α 、 β 、 γ ，其中 α 为直接连到糖基上的磷酸根。核苷酸在细胞中可以以单体形式存在 (例如，三磷酸腺苷作为一种能量载体提供酶促反应能量，在细胞中有重要作用)，也可以聚合在一起成为核酸 (DNA 和 RNA)。

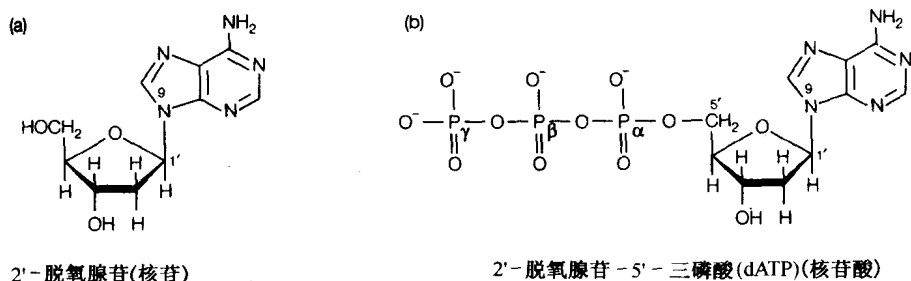


图 A1.3 (a) 核苷的结构；(b) 核苷酸的结构

DNA 多

聚核苷酸

核苷酸通过三磷酸根互相连接形成多聚核苷酸。参与形成 DNA 多聚核苷酸的核苷酸有四种，它们分别是：2'-脱氧腺苷 5'-三磷酸 (dATP 或 A)，2'-脱氧胞苷 5'-三磷酸 (dCTP 或 C)，2'-脱氧鸟苷 5'-三磷酸 (dGTP 或 G) 和 2'-脱氧胸苷 5'-三磷酸 (dTTP 或 T)。 β 和 γ 磷酸根在聚合时脱落，核苷酸单体由剩下的磷酸根连接成一体。一个核苷酸的 5' 磷酸根与另一个核苷酸的 3' 碳原子相互作用，以共价键相连，而反应中 3' 碳原子上的氢氧根被去除，形成的共价键称

为 **3',5'-磷酸二酯键** (3'-5' phosphodiester bond (C-O-P)) (图 A1.4)。多核苷酸链的一端是一个游离的 5'-三磷酸根, 称作 5'端, 另一端是一个游离的 3'-羟基, 称作 3'端。DNA 分子因此具有极性, 可以描述为从 5'→3'或 3'→5'的延伸。

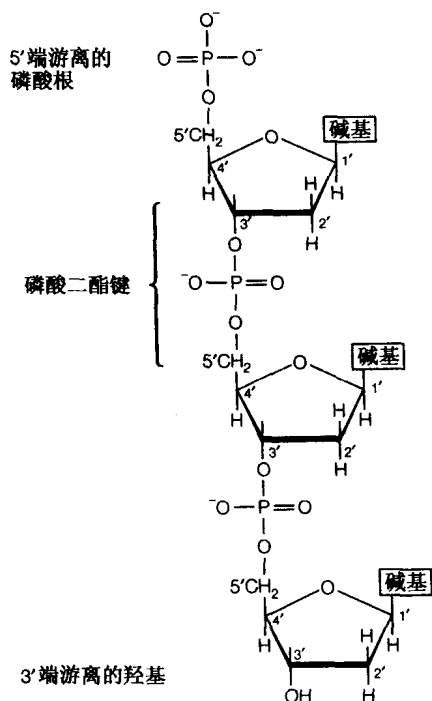


图 A1.4 DNA 多聚核苷酸中连接核苷酸的磷酸二酯键

DNA 多聚核苷酸中碱基的顺序决定了遗传信息。遗传信息的编码通常是从 DNA 的 5'端到 3'端 (聚合酶按这个方向复制 DNA)。DNA 分子很长, 对核苷酸数目和排列方式均无限制。对一条核苷酸链来说, 它可以有 4^n 种排列方式, n 表示核苷酸的数目。例如, 一条有 6 个核苷酸组成的多核苷酸链可能具有 $4^6=4096$ 种排列方式。

双螺旋

DNA 具有与众不同的、特征性的三维空间结构, 称为双螺旋结构 (图 A1.5)。Watson 和 Crick 于 1953 年在剑桥工作时从 Franklin 和 Wilkins 拍摄的 X 射线衍射图上发现了 DNA 的这种结构。DNA 的两条多核苷酸链相互缠绕形成双螺旋结构。糖基和磷酸根形成 DNA 的脊柱或骨架, 位于螺旋外侧; 扁平的碱基分子像碟子一样重叠在一起, 面对着螺旋体的中心。

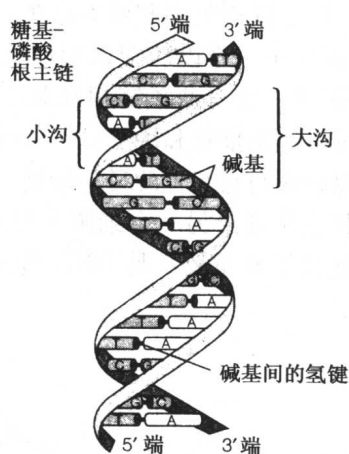


图 A1.5 双螺旋结构

双螺旋的 X 射线衍射图显示出的 DNA 的重复性图案，反映了 DNA 结构的规律性。DNA 双螺旋的每 10 个碱基对旋转一周，高度大约是 $34\text{\AA}$ ，即每对碱基之间的高度是 $3.4\text{\AA}$ 。双螺旋的直径是 $20\text{\AA}$ 。双螺旋呈反向平行 (anti-parallel)，其中一条由 5' 到 3'，另一条从 3' 到 5'。也只有反向平行的核苷酸链能形成稳定性的双螺旋结构。双螺旋结构不是绝对对称的，从外部观察可以发现存在大沟 (major groove) 和小沟 (minor groove)。它们在 DNA 与蛋白的结合，DNA 的复制和遗传信息的表达中有重要作用。双螺旋结构是右旋的，也就是说，假如 DNA 是一个螺旋梯而你在向上走，这时糖基-磷酸根形成的骨架就在你的右边。

在不同的环境下，DNA 形成的晶体可产生不同的构象。细胞中存在的构象是 B 型 (B form)。另一种称为 A 型的构象相对较致密。另外还有 C、D、E 和 Z 型。其中 Z 型比较特殊，是左旋的。最近在一些含特殊的结构的染色体中发现了 Z 型 DNA。

碱基互补 配对

位于两条多核苷酸链上的碱基相互作用。两条链之间的空间只能允许存在一个双环的嘌呤和一个单环的嘧啶相匹配，而且，总是 A 与 T，C 与 G 的配对。两对相应碱基之间形成氢键，有助于稳定这种相互作用。A 与 T 之间形成两个氢键，C 与 G 之间形成三个，所以 C 与 G 的结合比 A 与 T 之间的牢固。上述两 DNA 链之间碱基配对的形式被称为碱基互补配对 (complementary base pairing)，是基本