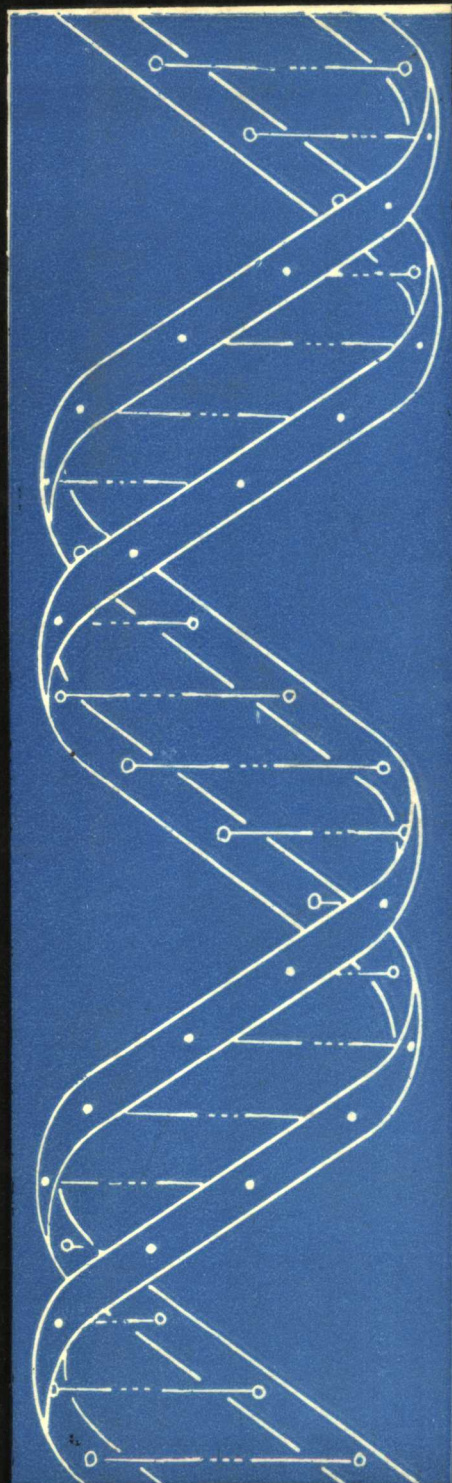


高等师范学校教材



遗传学

第二版

周希澄 郭平仲 冀耀如 主编



高等教育出版社

高等师范学校教材

遗传学

第二版

刘植义 刘彭昌 周希澄 金清波 合编
张世良 张金栋 郭平仲 康克强 冀耀如
(按姓氏笔划排列)

高等教育出版社

内 容 简 介

本书系统地论述了遗传学的基本概念和基本理论。在讲述基本知识的同时,对遗传学的重要成果、最新动向也做了适当介绍。本书第二版在第一版的基础上每章都不同程度地做了修改和补充,新增加了“遗传学研究中的统计方法”和“交配遗传分析”两章,并把第一版的分离规律和自由组合规律两章合为一章改名为“孟德尔定律”,章节安排上也做了调整。修订后,本书共有 50 多万字,分为十六章,包括性状的遗传表现,遗传的物质基础和功能,遗传物质的变异,遗传物质对性状的决定和表达方式等,从个体水平、细胞水平进而涉及分子和群体水平。同时选材更为广泛,对微生物、植物、动物及人类的遗传问题做了进一步的探讨,并加入许多实例,便于理解和使用。每章后还配有习题,有利于巩固基本知识。

高等师范学校教材

遗 传 学

第 二 版

周希澄 郭平仲 冀耀如 主编

*

高等教育出版社出版

高等教育出版社照排中心照排

新华书店北京发行所发行

化工印刷厂印装

*

开本 781×1092 1/16 印张 27.5 字数 680 000

1982 年 4 月第 1 版 1989 年 4 月第 2 版 1990 年 1 月第 2 次印刷

印数 5,701—11,250

ISBN7-04-002124-2/Q·129

定价 6.25 元

目 录

绪论	1	二、表现度与外显率	43
一、遗传学研究的对象和任务	1	三、反应规范	44
二、遗传学的产生和发展	2	第四节 孟德尔规律的普遍性及其意义	45
三、遗传学与其他学科的关系	6	一、孟德尔规律的普遍性	45
四、遗传学在国民经济中的意义	7	二、孟德尔规律的意义	51
第一章 遗传的细胞学基础	9	第五节 孟德尔规律的补充和发展	52
第一节 细胞	9	一、复等位基因	53
一、细胞的结构和功能	9	二、关于显性理论	53
二、原核生物与真核生物	12	三、孟德尔比率的变化	58
第二节 染色体	13	第三章 遗传学研究中的统计方法	72
一、染色体的一般形态和结构	13	第一节 概率	72
二、染色体的四级结构模型	14	一、概率的基本定理	72
三、染色体的大小和数目	16	二、概率在遗传分析中的应用	73
第三节 细胞的增殖	18	三、条件概率	78
一、无丝分裂	18	第二节 二项式	80
二、有丝分裂	18	一、二项式展开及应用	81
三、减数分裂	21	二、孟德尔比率的解释	83
第四节 配子发生和染色体周史	24	第三节 χ^2 测验 (Chi 平方测验)	85
一、高等动物的配子发生和生活史	24	一、 χ^2 测验的意义	85
二、高等植物的配子发生和世代交替	24	二、 χ^2 测验的公式	85
三、低等植物的世代交替	27	三、 χ^2 测验的应用	85
第二章 孟德尔定律	29	第四章 连锁与交换规律	90
第一节 孟德尔的杂交试验	31	第一节 连锁与交换遗传的发现	90
一、一对遗传因子的杂交试验	32	第二节 连锁遗传试验	92
二、两对遗传因子的杂交试验	33	一、完全连锁	92
三、孟德尔对于杂交试验的分析	35	二、不完全连锁	93
第二节 分离与自由组合规律的证实	39	三、交换的细胞学证据	94
一、测交验证	40	第三节 基因定位和遗传学图	96
二、自交验证	41	一、基因连锁群的确定	96
三、花粉鉴定法	42	二、基因交换值的测定	97
第三节 基因型、表现型与环境	43	三、基因定位和遗传学图	99
一、基因型与表现型的概念	43		

四、人类基因定位	105	DNA 的复制	154
第四节 链孢霉的连锁与交换	111	五、遗传物质复制方式的多样性	161
一、四分子分析	111	第三节 遗传信息的转录和翻译	164
二、着丝粒作图	111	一、遗传信息的转录	164
三、重组作图	114	二、遗传信息的翻译	172
四、交换与干涉	115	第四节 遗传重组的分子机理	181
第五节 连锁与交换规律的意义	118	一、相互交换模式	181
一、理论意义	118	二、非相互交换模式	182
二、实践意义	118	三、支持 Holliday 模式的一些实验	183
第五章 性别决定与伴性遗传	123	第五节 基因的本质	187
第一节 性别决定	123	一、基因的概念及其发展	187
一、性染色体	123	二、基因和 DNA	187
二、性别决定	124	三、近代的基因概念	188
三、性别与常染色体	129	复习题	190
第二节 性别分化与环境条件	131	第七章 细菌和噬菌体的遗传重组	191
一、外界条件对性分化的影响	131	第一节 细菌和噬菌体的突变型	
二、激素对性分化的影响	132	及其识别方法	191
三、性别控制	134	一、细菌的突变型	191
第三节 性别畸形	135	二、噬菌体的突变型	192
一、性染色体与性别畸形	135	第二节 细菌的遗传重组	193
二、基因与性别畸形	137	一、转化	194
第四节 伴性遗传	138	二、转导	195
一、X 染色体上的基因遗传	138	三、接合	199
二、Z 染色体上的基因遗传	143	第三节 噬菌体的繁殖和遗传重组	208
三、通过 Y 染色体的遗传	144	一、T 噬菌体的构造	208
四、从性遗传	145	二、噬菌体的繁殖	209
复习题	145	三、噬菌体的基因重组	210
第六章 遗传的分子基础	147	四、T ₄ 噬菌体 rII 基因的缺失作图法	212
第一节 遗传物质是 DNA	147	第八章 染色体畸变	217
一、细菌的转化	147	第一节 染色体的数量变异	217
二、噬菌体的侵染和繁殖	149	一、染色体的数目及其变异类型	217
三、病毒的重建	149	二、整倍体	219
第二节 DNA 和 RNA 的分子结构		三、非整倍体	224
和复制	150	第二节 染色体的结构变异	226
一、DNA 的分子结构	150	一、染色体的结构变异	227
二、RNA 的分子结构	151	二、染色体结构变异机理的探讨	233
三、DNA 分子的物种特异性	151	第九章 基因突变	235
四、遗传物质的复制——双链		第一节 基因突变的概念及其特点	235

一、什么是基因突变	235	第二节 基因怎样控制个体发育	279
二、基因突变的一般特性	235	一、体细胞的全能性	280
第二节 突变的表现和测定	239	二、基因活动的调控	281
一、大突变和微突变	239	第三节 胚胎发育中的早期决定	288
二、突变的检出和测定	240	一、果蝇的成虫盘	288
第三节 诱变因素及其作用机理	245	二、预定的时间	289
一、物理诱变因素	246	三、预定的可变性	290
二、化学诱变因素	249	第四节 基因产物的自发装配和	
三、诱变作用的分子机理	250	细胞的群聚	290
四、突变形成与 DNA 损伤修复	254	一、基因产物的自发顺序装配	290
第十章 细胞质遗传	257	二、细胞的分离和重聚	291
第一节 细胞质遗传的概念		三、细胞株系	292
和主要特点	257	复习题	292
一、细胞质遗传的概念	257	第十二章 群体遗传与物种形成	294
二、细胞质遗传的实例——母系遗传	257	第一节 基因频率和基因型频率	295
三、细胞质遗传的主要特点	262	第二节 Hardy-Weinberg 定律	296
四、果蝇对 CO ₂ 敏感的遗传	263	一、基因频率和基因型频率的恒定	296
第二节 细胞质遗传的物质基础	263	二、复等位基因的遗传平衡	299
一、细胞质基因	263	三、伴性基因	300
二、质体 DNA	264	四、基因频率的分析	302
三、线粒体 DNA	264	五、多于一个位点的遗传平衡	304
第三节 细胞质基因和细胞核基因		第三节 改变基因频率的因素	307
的关系	266	一、突变对基因频率的影响	307
一、叶绿体的核质协同作用	267	二、在选择作用下基因频率的变化	308
二、草履虫放毒型的遗传	268	三、迁移引起基因频率的变化	312
三、核基因对细胞质的前定作用——		四、遗传漂变引起基因频率的变化	313
母性影响	269	第四节 分子进化与物种形成	316
第四节 植物雄性不育性的遗传	270	一、分子进化	316
一、可遗传的植物雄性不育性	270	二、物种的形成	326
二、可遗传雄性不育性发生的机制	272	复习题	331
三、雄性不育性的应用	273	第十三章 数量性状遗传分析	333
复习题	274	第一节 数量性状的遗传特点	333
第十一章 遗传和个体发育	275	一、小麦粒色遗传	333
第一节 细胞核和细胞质		二、多因子假说	335
的相互关系	275	三、数量性状的遗传特点	336
一、胞质在个体发育中的作用	275	四、数量性状与质量性状	338
二、细胞核在发育中的主导作用	276	第二节 基因的数量效应	339
三、细胞核和细胞质的统一性	278	一、基因数目的估计	339

二、多基因的作用方式	340	二、染色体的分离、转移与合成	391
三、基因型值及其构成	342	三、染色体片段的移植与重组	392
四、群体平均值	343	第三节 基因工程	393
第三节 群体方差的理论组成	345	一、基本原理	393
一、分离群体的方差	345	二、基本程序	394
二、回交群体方差之和	346	第四节 遗传工程的应用前景	402
三、上下代间协方差	347	一、农业方面的应用前景	402
第四节 遗传力及其应用	348	二、工业方面的应用前景	403
一、概念与类别	348	三、医学方面的应用前景	404
二、基本估算方法	349	四、环境保护方面的应用	405
三、遗传力的意义与应用	352	五、我国遗传工程研究简介	406
复习题	356	复习题	406
第十四章 交配遗传分析	358	第十六章 遗传与人类健康	407
第一节 近交的遗传效应	358	第一节 遗传病及其防治	407
一、自交的遗传效应	358	一、遗传病的概念	407
二、同胞交配的效应	360	二、遗传病的类别及其遗传特点	408
三、回交的遗传效应	360	三、遗传病的防治方法	409
四、近交系数	362	第二节 免疫与遗传	413
第二节 近交衰退与杂种优势	364	一、免疫反应的重要意义	413
一、近交体系下的近交系数	364	二、人体的免疫系统	413
二、近交衰退	365	三、免疫球蛋白及其遗传机理	415
三、杂种优势的表现	367	四、组织相容性的遗传基础	417
第三节 杂种优势的遗传学基础	369	五、Rh 和 ABO 血型的不亲和	419
一、单交杂种优势分析	369	第三节 肿瘤与遗传	421
二、优势与衰退的关系	371	一、癌的类型	421
三、有关杂种优势的假说	372	二、癌细胞的特征	421
第四节 杂种优势的预测与应用	374	三、癌症的病因	422
一、杂交组合预测的方法	374	四、癌变的过程	426
二、杂种优势的利用	375	五、向癌症作斗争	427
复习题	377	第四节 遗传与优生	428
第十五章 遗传工程	379	一、什么是优生学	428
第一节 细胞工程	379	二、为什么要研究和提倡优生学	428
一、细胞融合	379	三、如何开展优生学的工作	429
二、核移植与细胞器移植	387	复习题	429
第二节 染色体工程	389	主要参考文献	430
一、染色体的消除、添加与替换	389		

绪 论

遗传学 (genetics) 是一门新兴的、发展非常迅速的学科, 它已成为生物学领域中一门十分重要的基础学科。

一、遗传学研究的对象和任务

自古以来, 人们在生产斗争中早就发现子代和亲代相似的遗传现象。俗话说: “种瓜得瓜, 种豆得豆” 就是对遗传现象的简单说明。任何生物都能通过各种生殖方式产生与自己相似的个体, 保持世代间的连续, 以绵延其种族。生物按照亲代所经历的同—发育途径和方式, 摄取环境中的物质建造自身, 产生与亲代相似的复本的一种自身繁殖过程叫做“遗传” (heredity)。从现代遗传学来认识, 遗传的本质就是遗传物质通过不断地复制和传递, 保持亲子间的相似过程。遗传是相当稳定的, 但这种稳定性只是相对的, 后代只和亲代相似, 绝不会完全和亲代相同, “一母生九子, 九子各别”, 这是普通的常识。生物界没有绝对相同的两个个体, 即使是孪生同胞, 也不会完全相同, 这种同种个体间的差异叫做变异 (variation)。在生物的世代延续过程中, 每一代既有遗传, 也有变异。遗传和变异是相互对立, 又相互联系的, 它们构成了生物体内的一对矛盾, 生物就是在这种矛盾的斗争和转化中不断向前发展。生物不断地发生着变异, 不断地通过遗传把某些变异在后代中巩固下来, 构成一幅进化的图景。因此, 遗传和变异是生物进化发展和品种形成的内在因素。

遗传和变异的表现都离不开一定的环境条件。因为任何生物都必须生活在环境中, 从环境里摄取营养, 通过新陈代谢进行生长、发育和繁殖, 从而表现出性状的遗传和变异。生物与环境的辩证统一, 是生物生存和发展的必要条件。

生物为什么能产生遗传和变异? 有些什么规律性? 其物质基础是什么? 人类能否控制生物的遗传和变异? 这正是遗传学研究的主要问题。

什么是遗传学? 遗传学就是研究生物遗传和变异的科学, 也就是研究亲子间异同的生物学的分枝学科。随着遗传学的不断发展, 遗传学研究的范围越来越广泛, 它主要包括遗传物质的本质、遗传物质的传递和遗传信息的实现三个方面。遗传物质的本质包括它的化学本质、它所包含的遗传信息、它的结构、组织和变化等。遗传物质的传递包括遗传物质的复制、染色体的行为、遗传规律和基因在群体中的数量变迁等。遗传信息的实现包括基因的原初功能、基因的相互作用、基因作用的调控以及个体发育中的基因的作用机制等。由于遗传学的飞速发展, 目前已成为一门重要的基础理论学科。它是探索生命起源、细胞起源、生物进化等重大问题的有力武器, 也是指导育种实践及遗传病和肿瘤防治的理论基础, 因此与工业、农业、医疗卫生和国防等科学均有密切的联系。由此可见, 遗传学研究对人类认识自然、改造自然具有重要的理论与实践意义。

二、遗传学的产生和发展

1. 遗传学的诞生

恩格斯在《自然辩证法》一书中分析自然科学的发展史时指出：“科学的发生和发展一开始就是由生产决定的”。遗传学也和其他科学一样，是劳动人民在长期的生产实践和科学实验中总结出来的。很早以前，我国劳动人民在从事农业生产和饲养家畜中便注意到了遗传和变异的现象。春秋时代有“桂实生桂，桐实生桐”，战国末年又有：“种麦得麦，种稷得稷”的记载。那时就说明了物种能够保持相对稳定，可以代代相传，但还没有认识到物种进化的一面。以后随着生产的逐渐发展，人们对于生物界的认识也逐渐丰富和提高。所以，东汉时期的唯物主义哲学家王充（公元 27—约 97 年）曾经写道：“万物生于土，各似本种”，“物生自类本种”，也是生物产生同类生物的意思。不过，他也进一步指出：“嘉禾异种……常无本根”，认识到了变异的现象。在此后的古书中也有一些关于生物变异的记述。如“所谓习以性成，一木之性，能不易质？”（南北朝）、“桔逾淮而北为枳”（汉朝）、“牡丹岁取其变者以为新”等。我国的劳动人民不仅认识了生物的变异与环境的辩证关系，而且还学会了改造生物的方法，培育了许多动植物新品种。在国外，许多国家的劳动人民在长期与自然作斗争的生产实践中，也取得了丰富的有关生物遗传和变异的知识。不过，在封建社会，由于生产力低下，劳动人民受着地主阶级的残酷剥削与压迫，劳动人民的经验和知识得不到整理和提高成为科学的体系，甚至很大部分湮没、失传，未能保存到今天。

19 世纪末叶，有些国家进入了资本主义上升的时代。农业、畜牧业的发展，促进了遗传学的产生与发展。当时，家畜、家禽品种的改良取得了一定成绩，作物的杂交育种也在进行。因此，在杂交育种过程中，使人们进一步认识了生物的遗传和变异。同时，生产上要求进行这方面的科学实验的研究，以便为育种实践服务。因此到了 19 世纪才有人尝试把积累的材料加以归纳、整理和分类，并用理论加以解释。19 世纪末叶，英国学者达尔文（Darwin 1809—1882）根据劳动人民的育种实践和长期的科学考察，创立了人工选择和自然选择的理论，用唯物主义的观点说明了生物的起源。为了解释生物的遗传现象，达尔文还提出了“泛生论”的假说（hypothesis of pangenesis）。他假设：生物的各种性状，都以微粒——“泛因子”状态通过血液循环或导管运送到生殖系统，从而完成性状的遗传。限于当时的科学水平，对复杂的遗传变异现象，他还不能做出科学的回答。事实上在血液里找不到这种微粒，细胞学的研究不能证实泛生论。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，为遗传学的诞生起了积极的推动作用。

遗传学真正发展成为一门独立的科学，是从 20 世纪初开始的。当时，在杂交育种工作的基础上，开展了大量的杂交试验，并着重研究了动、植物在杂交过程中遗传性状的传递规律，初步建立了形式遗传学。在这方面奥国学者孟德尔（Mendel 1822—1884）做出了卓越的贡献。他成功地揭示了遗传学的两个基本规律——遗传因子的分离定律和独立分配定律（后人称之为孟德尔定律），为近代颗粒性遗传理论奠定了科学的基础。然而，当时孟德尔的工作并未引起重视。直到 1900 年，在三个不同的国家，有三个学者（德国的 Correns、荷兰的 De Vries 和奥国的 Tschermak）经过大量的植物杂交工作，分别在不同植物上同时取得了与孟德尔相同的试验结果时，才重新发现了孟德尔的定律。这时，遗传学才作为一门独立的学科

而诞生了。

在1900年—1910年间，除证实了豌豆、玉米等和鸡、小鼠、豚鼠等的某些性状的遗传符合孟德尔定律以外，还确立了遗传学的一些基本概念。1909年丹麦植物生理学家和遗传学家约翰逊 (Johannsen 1859—1927) 提出了“基因” (gene) 的名词来代替孟德尔所假定的遗传“因子” (factor)，并首先创立了基因型 (genotype) 和表现型 (phenotype) 的概念，把遗传基础和表现性状科学地区别开来。这些观点对遗传学的发展都具有重要的意义。

2. 遗传学的发展

从1910年到现在，遗传学的发展大致可以分为细胞遗传学、微生物遗传学和分子遗传学三个时期。

细胞遗传学时期 这一时期大约是从1910年至1940年。19世纪末，随着工业的发展和科学仪器的改进，发明了显微镜，扩大了人们的眼界，促进了细胞学和胚胎学的发展。细胞学说和达尔文进化论与能量守恒原理同被誉为19世纪自然科学的三大发现。通过对有丝分裂、减数分裂、受精现象以及染色体行为的研究，为遗传学提供了有力的证据，从而促进了细胞学与遗传学的结合，开拓了细胞遗传学的研究方向。通过细胞遗传学的研究，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，使遗传学从观察、研究生物外部性状及表现的个体水平进入到细胞水平。20世纪初，在细胞遗传学发展中具有深远影响的有博韦里 (Boveri) 和萨顿 (Sutton)。博韦里指出染色体在生物发生中的意义，萨顿根据细胞学的原理介绍了孟德尔定律，提出了孟德尔的遗传因子与染色体在减数分裂过程中的行为具有平行现象，为探讨基因与染色体的关系奠定了基础。此外，还有魏司曼 (Weismann 1834—1914) 提出的“种质论” (germplasm theory)。他认为多细胞生物是由体质和种质两部分组成的，体质是由种质产生的，种质在世代中是连绵不断的。环境只能影响体质，而不能影响种质，后天获得性不能遗传。种质就是生殖细胞里的染色体。魏斯曼的种质论使人们对遗传和不遗传的变异有了较深刻的认识，但是他对种质和体质的划分过于绝对化，这种划分在植物界一般是不存在的，而在动物界也仅仅是相对的。对遗传学的发展作出卓越贡献的还有摩尔根 (Morgan 1866—1945) 和他的学生们，他们用果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 作了大量实验，进一步证实了孟德尔定律，并把孟德尔所假设的遗传因子 (后来称为基因) 具体落实在细胞核内的染色体上，从而建立了著名的基因学说 (gene theory)。摩尔根所确立的连锁交换定律与孟德尔的分离定律、独立分配定律共称为遗传学三大基本定律。此后的遗传学就以基因学说为理论基础，进一步深入到各个领域中进行研究，建立了众多的分支和完整的体系，并且日趋复杂和精密。

在此期间，由于原子能的发现和利用，发展了辐射遗传学。1927年，马勒 (Muller) 在果蝇中，斯塔德勒 (Stadler) 在玉米中各自用X射线成功的诱导基因突变，使遗传学的研究从研究遗传的规律转到研究变异的起源，开始了人工诱变的工作，进一步丰富了遗传学的内容，为育种实践提供了更多的依据。此外，由于统计学的发展，英国数学家哈迪 (Hardy) 和德国遗传学家温伯格 (Weinberg) 分别发现，一对基因只要经过一代的随机交配就达到平衡，也就是说各种基因型的比例，如果没有其他干扰因素，如突变、选择等就不再改变，这一定律，奠定了群体遗传学的基础。后来，经过费希尔 (Fisher)、霍尔丹 (Haldane) 和赖特 (Wright) 等人的大量工作，建立了群体遗传学，使遗传学的发展从个体水平推广到群体水平。以后，由于群体遗传学、进化遗传学和古生物学的发展，进一步形成了进化的综合理论，

使达尔文的进化论得到提高与发展。

微生物遗传学时期 这一时期大致是从 1940 年至 1960 年。本世纪 40 年代以后,遗传学开始了一个新的转折点,这表明在两个方面:一是理化诱变;二是普遍以微生物作为研究对象来代替过去常用的动、植物。当时,由于物理学和化学的发展,更多的理化因素应用于遗传学的研究领域,使遗传学朝着遗传的物质基础和变异的理化原因等方面发展,着重研究基因的原初作用、精细结构、化学本质、突变机制以及细菌的基因重组、基因调控等,取得了已往在高等动、植物研究中难以取得的成果,从而建立了生化遗传学和微生物遗传学。1940 年以后,比德尔 (Beadle) 与其同事在红色面包霉 (*Neurospora crassa*) 上进行了大量工作,系统地研究了生化合成与基因的关系,提出了“一个基因一个酶”的理论,证明基因通过它所控制的酶决定着生物代谢中的生化反应步骤,进而决定着遗传性状。1944 年,埃弗里 (Avery) 等人的细菌转化试验有力地证明了去氧核糖核酸 (DNA) 是遗传物质。以后,莱德伯格 (Lederberg) 和塔特姆 (Tatum) 发现大肠杆菌 (*E. coli*) 也能通过接合进行有性生殖,于是开始了以大肠杆菌为材料,深入进行有关遗传物质及基因重组的研究。特别是 1957 年法国遗传学家本兹尔 (Benzer) 以 T4 噬菌体为材料,在 DNA 分子结构的水平上,分析研究了基因内部的精细结构,提出了顺反子 (cistron) 学说。顺反子的概念打破了过去经典遗传学关于基因是突变、重组、决定遗传性状差别的“三位一体”的概念,把基因具体化为 DNA 分子上的一段核苷酸顺序,它负责遗传信息的传递,是决定一条多肽链的完整的功能单位。但它又是可分的,它内部的核苷酸组成或排列,可以独自发生突变或重组,而且基因同基因之间还有相互作用,且排列位置不同,会产生不同的效应。所有这些均是基因概念的重大发展。1961 年,法国分子遗传学家雅各布 (Jacob) 和莫诺 (Monod) 在研究大肠杆菌乳糖代谢的调节机制中还发现有结构基因和调节基因的差别,发现原核生物“开”和“关”的机制,提出了操纵子 (operon) 学说,从而更深刻地揭露了基因的活动,生物就是通过一整套相互制约的基因,使生物在不同的环境下,表现出不同的遗传特性,适应各种复杂的环境条件。

分子遗传学时期 由于物理学、化学和数学逐渐向生物学渗透,研究手段的不断提高,使生物学在许多重大问题上有了根本性突破。特别是 1953 年美国分子生物学家沃森 (Watson) 和英国分子生物学家克里克 (Crick) 根据 X 射线衍射分析提出了著名的 DNA 双螺旋结构模型,更清楚地说明了基因组成成分就是 DNA 分子,它控制着蛋白质的合成过程。基因的化学本质的确定,标志着遗传学又进入了一个新阶段——分子遗传学发展的新时代。50 年代,分子遗传学的诞生使遗传学的研究由细胞水平进入到分子水平,从而达到一个崭新的高度。分子遗传学的建立犹如遗传学中的“生长点”,表现了巨大的生命力。本世纪 60 年代,基因发展成为遗传信息的概念,即核酸携带着遗传信息,以密码的形式贮存在核酸自身结构的排列顺序之中。从 1961 年开始,美国的生物化学家尼伦伯格 (Nirenberg) 和印度血统的美籍生物化学家科拉纳 (Khorana) 等人逐步搞清了基因以核苷酸三联体为一组编码氨基酸,并于 1967 年完成了全部 64 个遗传密码的破译工作。遗传密码的发现,把生物界统一起来;遗传信息的概念把基因的核酸密码和蛋白质的合成联系起来。从而提出了遗传信息传递的中心法则 (central dogma),揭示了生命活动的基本特征。1970 年,美国病毒学家特明 (Temin) 在劳斯 (Rous) 肉瘤病毒体内发现一种能以 RNA 为模板合成 DNA 的酶叫“反转录酶” (reverse transcriptase),这一发现不仅对研究人类癌症具有重要意义,而且进一步发展和完善了“中心法则”。遗传信息

的研究成果揭开了生命活动的奥秘，这是一个世纪以来生物科学里最激动人心的事。本世纪70年代以后，由于分子遗传学的深入发展，在各个领域内发生了许多重要变革。首先，在生产实践上，基因工程的诞生和单克隆抗体的广泛应用开创了遗传学为人类服务的新纪元。通过1952年莱德伯格（Lederberg）发现细菌质粒（plasmid）以后，有关质粒的结构与功能的深入研究，为基因工程的诞生奠定了基础。另外，1968年，史密斯（Smith）、阿伯（Arber）和内森（Nathans）等人发现并提出能切割DNA分子的限制性内切酶（restriction enzyme），为基因拼接工作铺平了道路。在此基础上，1973年美国遗传学家伯格（Berg）第一次把两种不同生物的DNA（SV₄₀和入噬菌体的DNA）人工地重组在一起，首次获得了杂种分子，建立了DNA重组技术。以后，美国的科恩（Cohen）又把大肠杆菌的两种不同质粒重组在一起，并把杂种质粒引入到大肠杆菌中去，结果发现在那里能复制出双亲质粒的遗传信息。从此，基因工程的研究便蓬勃发展起来。在单克隆抗体（monoclonal antibody）方面，1975年阿根廷科学家米尔斯坦（Milstein）报导应用小鼠骨髓瘤细胞与淋巴细胞（脾细胞）融合技术成功地获得了世界上第一株能稳定产生单一抗体的杂交瘤细胞株，开创了人类应用单克隆抗体技术的新纪元，因而被誉为免疫学上的一次革命。80年代以来，单克隆抗体技术在许多领域得到了广泛应用，特别是在医学诊断上做出了突出贡献。在理论方面，由于DNA重组（DNA recombination）、基因克隆（gene clone）、碱基序列的分析（analysis of the base sequence）以及分子杂交（molecular hybridization）等技术的建立和应用，为研究基因的结构和功能、表达和调控等方面提供了有力的手段，进一步推动了分子遗传学的理论研究，导致了70年代以来分子遗传学获得的一系列重大发现。例如：在真核生物基因组中发现普遍存在着不编码肽链的重复顺序，进而发现了重复基因（repetitive gene）；在真核生物和真核生物病毒的基因组中还发现大量的断裂基因（breakage gene），许多基因被分隔成若干段，因而提出基因内部可分成内含子（intron）和外显子（exon）两部分，基因是具这两部分的嵌合结构（Gilbert 1978）。此外，在原核生物中发现基因具有重叠性，即所谓重叠基因（overlapping gene）；特别是1980年夏皮罗（Shapiro）等人证实了可移位的遗传因子的存在，说明某些基因具有游动性，发现了插入序列（insertion sequence）和转座子（transposon）。这一成果证实了早在40年代美国遗传学家麦克林托克（McClintock）在玉米上发现的“转座因子”理论的正确性。从而使麦克林托克荣获了1983年度诺贝尔奖金。分子遗传学的这些重大发现，使基因概念发生很大变化，其生物学意义目前还无法确切估量。总之，三联体密码的确定、中心法则的建立以及蛋白质和核酸的人工合成。基因内部精细结构的揭示，基因活动的调节和控制原理的发现，突变分子基础的阐明等等，使遗传学的发展走在了生物科学的前列。同时，它的影响也渗透到生物学的每一学科中，成为生物科学和分子生物学的中心学科。在发展趋势上，它在继续以原核生物为材料向纵深发展的同时，又重点地向真核生物分子遗传学、发育遗传学和遗传工程学三个方向发展，并在此基础上，又形成了体细胞遗传学（以高等生物的体细胞为材料，研究真核细胞的基因结构功能及其表达的规律）、发育遗传学（研究基因如何控制细胞的分化与生物的发育）、行为遗传学（研究支配生物行为的基因和基因表达的时间、场所及作用途径）和免疫遗传学（研究免疫系统的结构和功能的遗传基础）等新的分支学科。从70年代开始，由于限制性内切酶的应用、核苷酸序列分析、DNA重组等新技术的应用，分子遗传学已进入人工合成基因和改造基因的新时期，朝着定向改造生物的遗传结构的新水平迈进。

现代遗传学的发展,不仅从宏观到微观,同时还向群体水平发展。在群体遗传学(研究群体的遗传结构及其变化规律的遗传学分支学科)的基础上,又诞生了生态遗传学(研究在生态系统中,自然群体的遗传结构及其变化规律)、数理遗传学(采用数理统计和数学分析方法研究数量性状的遗传规律)和进化遗传学(研究生物种群的遗传与进化规律)等分支学科。如果把本世纪初期所建立的古典遗传学比作简陋的茅屋,那么现代遗传学就是一片巍然矗立的庞大建筑群了。

3. 我国遗传学的发展

我国遗传学的研究,在解放前比较薄弱,没有明确的发展方向。仅在水稻、棉花、粟类、金鱼中作过少数性状的遗传分析。在我国,第一个把早期细胞遗传学介绍给中国的学者是著名遗传学家李汝祺教授。他是“发育遗传学”的开拓者之一。早在1927年第一期出版的美国《遗传学报》上曾发表过关于黑腹果蝇发生遗传学的研究成果。他所从事的马蛔虫细胞学、狭口蛙胚胎学和果蝇遗传学的研究,为我国细胞遗传学的发展奠定了基础。此外,我国著名遗传学家谈家桢教授曾长期从事亚洲瓢虫(*Harmonia axyridis*)遗传基因的多型性(polytypism)与地理分布的关系。1945年他提出的色斑嵌镶显性理论,迄今仍被誉为遗传学上一个经典性的工作。他在果蝇种内和种间染色体内部结构演变方面的研究也具有独创性的贡献,其研究成果在国际上至今仍享有盛誉。

解放以来,我国遗传学有了很大发展。在应用理论研究的某些问题上和育种新方法、新技术方面,取得了不少成就。例如,在杂种优势利用方面,杂交水稻的育成与大面积的应用推广就走在了世界前列。中国农业科学院作物遗传育种学家鲍文奎教授长期从事普通小麦与黑麦的杂交育种工作,他所选育的八倍体小黑麦不仅在生产实践上有一定意义,而且对阐明新种的形成具有很重要的理论价值。此外,我国在花粉单倍体育种、辐射育种以及远缘杂交育种等方面都已达到国际先进水平。在分子遗传学上,也开始了基因的结构与功能、DNA重组与克隆技术、人工合成DNA与RNA的工作,并取得了突破性的进展。例如,我国科学工作者于1981年完成了酵母丙氨酸tRNA的全合成工作,这是世界上首次人工合成的具有生物活性的RNA分子。在基因工程方面,虽然起步较晚,但短期内取得了很大进展。我国在乙型肝炎病毒、胰岛素和干扰素的基因工程上均达到或接近国外同类工作的先进水平。我国还开展了微生物遗传转化、植物的体细胞杂交、雄性不育的分子机理以及单克隆抗体等基础理论的研究工作。在医学遗传学方面,开始了对许多遗传疾病的广泛调查研究,并进行了一些有效的诊断、预防和医治。同时,为了消灭对人类致命的癌症,正在积极开展癌细胞遗传机理的研究工作。但是,我国遗传学的研究,与国际先进水平相比,还有一定差距。为使我国遗传学赶上世界先进水平,适应新技术革命发展的需要,我们必须以辩证唯物主义思想为指导,积极开展遗传学的研究,不断地学习国外的先进经验,积极探索,大胆创新,使我国遗传学早日走在世界的前列。

三、遗传学与其他学科的关系

由于遗传学需要深入研究的问题往往不是单一学科所能解决的,因此各门学科之间发生了密切的联系。现代遗传学发展的一个突出特点,一方面是它冲破了本学科的狭隘界限,综合运用了当代自然科学的广泛成果,特别是应用近代数学、物理和化学的新成就、新技术和新仪器

设备,使遗传学从早年的“描述科学”上升为“精密科学”,并取得了卓越成就;另一方面,它与许多学科相互结合,交叉渗透,促进了一些边缘学科的形成,建立了许多新分支。例如,细胞学与遗传学的理论和方法相结合,产生了细胞遗传学。它主要是讨论不同品种或品系个体杂交时,杂种后代所表现的遗传规律及其与染色体行为的关系。遗传学与数学相结合产生了群体遗传学,主要是研究基因在整个群体中的频率分布和变化速度,也就是建立数学模型,讨论在各种不同干扰因素作用的情况下,基因频率如何改变并达到新的平衡。遗传学与化学相结合产生了生化遗传学,进而诞生了分子遗传学,也就是通过生物大分子物质的行为来说明生物的遗传现象。具体来讲,主要是讨论三种大分子(多糖多肽和多核苷酸)在遗传中的作用,了解这些大分子的化学和生化结构、生物功能以及活动和变化的规律。在分子遗传学的基础上,1974年又出现了遗传工程学,它为核酸的分割、基因的转移和新生命类型的塑造与合成提供了起点。近年来,在基因工程基础上又发展出了RNA(核糖核酸)的重组技术和蛋白质工程,进一步开拓了改造生物的广阔天地。遗传学与物理学相结合发展了辐射遗传学,它主要是通过辐射来研究基因的突变机理,并利用辐射来产生动、植物的新类型。

此外,由于遗传学范围非常庞大,它渗入了生物学的各个领域,依研究的对象和特点的不同形成了动物遗传学、植物遗传学、微生物遗传学、人类遗传学、生理遗传学等等,使遗传学的研究越来越深入,从而揭示了更多的自然秘密。

遗传学的进步又转而促进了其他科学的发展,对农业、工业、医药卫生和国防事业都有明显的影响。

四、遗传学在国民经济中的意义

科学就是生产力,科学的发展必将影响社会经济的深刻变革。遗传学是促进工业、农业、医疗卫生以及国防现代化发展的有力武器,对我国的社会主义建设起着重大的作用。

遗传学与农牧业的关系 遗传学是动物、植物、微生物育种的理论基础。众所周知,优良品种是农业上重要的生产资料,它对提高农畜产品的产量,改进产品的品质,改进耕作和饲养管理制度,减轻或避免自然灾害的损失,起着十分显著的作用。解放以后,由于我国不断地更换良种,使稻、麦、棉的产量大幅度提高。利用玉米、高粱、水稻杂种优势,一般增产二、三成。国外一些国家开展了所谓“绿色革命”(green revolution),其成绩几乎都是在遗传学指导下通过育种取得的。因此,国外对遗传学与育种学的研究十分重视。在畜牧业方面,目前广泛地利用了品种间(多品种杂交)的杂交优势,收益很大。近年来发展起来的血清-免疫遗传已应用于家禽育种后代的鉴定与选择、杂交组合的确定、纯系的建立等,从而节省了人力物力,加速了育种工作的进程。动物性别的控制和畜牧业生产关系十分密切,这方面的发展正处于生产应用的前夜。

定向地控制农作物和家畜品种的遗传性状是人类梦寐以求的长期愿望。近年来形成的遗传工程技术,为人类定向改变动、植物遗传性状开辟了新的途径。最近,农业生产上一个鼓舞人心的目标,是把固氮基因转移到非豆科的主要作物上去,解决大量使用化肥、消耗能源的问题。如果这个问题能够解决,将使农业生产大为改观。人们设想,如果能把丝蛋白基因转移到大肠杆菌内,就可以通过发酵的办法生产蚕丝。到那时,蚕丝的生产完全可能工厂化。遗传工程的研究,还能改进农作物蛋白品质和含量,把抗病基因、矮化基因等一些单基因控制的性状

转移到同种或异种作物的良种上去，使作物品种更能满足人类需要，在国民经济建设中发挥更大作用。

遗传学与工业的关系 遗传学的发展将使工业生产技术发生一些革命性的变革，特别使医药工业有了较大的突破。在抗菌素生产上，由于不断选育高产的菌种，使抗菌素的产量成百倍地增长。70年代，由于基因作用调控原理的阐明，使一些国家将这个原理应用于微生物发酵工业，大大地推进了氨基酸和核苷酸的生产。有些国家采用基因工程 (gene engineering) 技术成功地合成了人脑激素 (somatostatin)、胰岛素 (insulin) 和干扰素 (interferon)，引起了世界范围的震动，现已筹建工厂准备投产。在工业方面，遗传工程还有一个重要的应用前景，就是设法培育一些与贵重金属有特殊亲和力的菌类，便于人们从废物、矿渣和海水中回收汞、金、铂等贵重金属。在环境保护方面，人们正在设计利用微生物法处理“三废”。此外，在开矿上和海水淡化上，遗传学的发展也将产生深刻的影响。

遗传学与医学的关系 遗传学的发展对医学有着重大的贡献和影响。它大大提高了人们对许多严重疾病的认识，开辟了治疗各种疾病的新途径和预防诊断的新方法。现在发现人类的遗传性疾病近四千种。据分析，这些遗传病多属于先天性代谢失调，这是由于基因的缺陷，不能合成正常的物质如蛋白质或酶的缘故。由此，有人设想采用“基因疗法”将正常基因替换缺陷的基因，治疗遗传性疾病。在抗癌症的研究上，一些科学家正在研究癌基因 (oncogene) 的作用机制，探讨人工合成终止癌细胞繁殖的基因，以控制癌症，从而战胜这个危害人类最大的疾病。

此外，遗传学在国防上也有一定的意义。分子遗传学的研究对防治原子武器、化学武器以及生物武器对人类的损伤也是必不可少的。随着分子生物学的发展，在军事上肯定会制造出不少新型武器以及防治新武器伤害的措施。所谓“基因武器”以及“人造病毒”，就是利用遗传学的新成就发展起来的。对此，我们也应该有所准备，以防它们的突然袭击。

总之，遗传学的研究，对加速实现我国的四个现代化、迎接世界新技术革命的挑战具有十分重要的意义。我们一定要学好遗传学，发展遗传学，争取为人类作出较大的贡献。

第一章 遗传的细胞学基础

地球上的动、植物和微生物中，除去病毒（包括噬菌体）等具有拟细胞结构的生命类型之外，所有生物都是由细胞组成的。细胞是生物体形态结构的基本单位。

繁殖是生物的基本特征之一，通过繁殖生物体才得以世代延续，从而表现遗传、变异和进化等现象。不论是无性还是有性繁殖，都是以细胞为基础，通过对来自外部物质的同化，加以分解、合成转变为新的细胞成分，以及一些细胞内物质的复制、分裂而完成的。因此，为了研究生物遗传和变异的规律，必须了解细胞的结构、功能和增殖的方式。

第一节 细 胞

一、细胞的结构和功能

一般的细胞包括细胞膜、细胞质和细胞核三种组分，三者在形态发生上密切相关，在生理上相互协调，从而共同完成细胞的生命活动。

（一）细胞膜

在细胞外面包被有一层膜；使细胞具有了一定的形态，这就是细胞膜（cell membrane）或称质膜（plasmolemma）。细胞膜包含三个分子层，内外为类脂的双分子层，中间夹有一个蛋白质分子层。它的功能是保护、调节内外物质的出入和细胞间的联结等作用，并可借以维持细胞内部的相对稳定性。

植物细胞在膜的外面还有一层由纤维素构成的壁（cell wall）。

（二）细胞质和细胞器

细胞质是细胞膜内包含的胶体状物质，在真核生物细胞内有细胞核与细胞质的分化，而细胞质中又包含一些功能不同、形态各异，具有各自独特的化学组分，有的还能进行自我复制的结构，即细胞器（organelle）。其中主要的有：

1. 线粒体（mitochondria）

除细菌和蓝绿藻外，线粒体普遍存在于动、植物细胞中，呈球形或杆状，直径在0.2至7.0微米之间，中心空腔使平整的外膜与内膜相隔，内膜在不同部位向中心腔伸入而形成嵴（crista），多为板层状或管状（植物细胞中）；内外膜上附有许多分散的颗粒，内膜上的颗粒向腔内突出，称为线粒体基粒或氧化小体（oxysome），基粒和内膜间隙的基质内含有丰富的氧化酶系，在细胞呼吸和能量的转化上有非常重要的作用。（见图1-1）

线粒体内含有它自身的DNA，在鸟嘌呤和胞嘧啶碱基对的含量上与核DNA的成分不同，而且不与组蛋白结合，呈环状DNA，周长在动物细胞中约5微米，在原生动物或植物细胞中较长，如在豌豆中可达30微米。线粒体内还有核糖体，能合成蛋白质，并且有自身复制的能力，因此，可以认为线粒体在遗传上有一定的自主性。

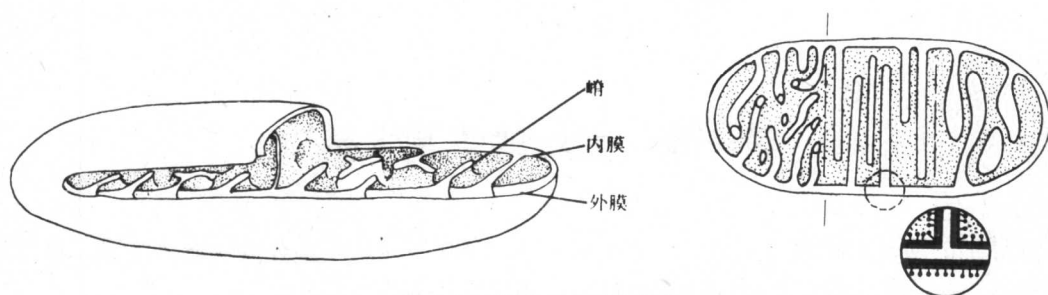


图 1-1 线粒体结构模式图解

右：横切面表示不同形状的嵴和基粒

2. 质体 (plastid)

是植物细胞内特有的细胞器，常因所含色素的不同而分为叶绿体、有色体和白色体。叶绿体外面包有双层膜，内部有许多沿长轴排列的膜结构，形成片层系统，片层由折叠闭合的内膜组成，呈压扁了的包囊状，这种膜结构的基本组成单位叫做类囊体 (thylakoid)，它里面含有水溶液。在片层系统的不同部位，类囊体常重叠起来由附加膜层组成较致密的结构，称为基粒 (grana)，组成基粒的片层为基粒片层 (grana lamella)，连接两个基粒片层之间的是基质片层 (stroma lamella)。叶绿体片层系统的周围充满水溶性的基质，其中包含色素、水溶性酶类、无机离子等，此外还有淀粉粒、核糖体以及嗜锇性颗粒等 (图 1-2)。

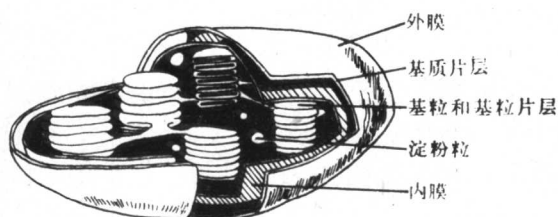


图 1-2 叶绿体的构造模式图

叶绿体也含有它本身的 DNA，约为细胞 DNA 总量的 1—8%，还含有 RNA 等，能进行分裂增殖，这表明叶绿体在遗传上也具有一定的自主性。

3. 核糖体 (ribosome)

它普遍存在于活细胞内，需要用电子显微镜才能分辨的微小细胞器，它由大小不等

的两个亚基组成，在细胞中数量很大。核糖体有两类，植物和动物中含有 80S 的核糖体 (S 即 svedberg units 沉降单位，S 值可反映出颗粒的大小、形状和质量等)，细菌细胞、线粒体和质体中则含有 70S 型的。核糖体可以游离在细胞质或核内，也可以附在内质网上，或者有规律的沿 mRNA 由 5 个至 40S 排列成一串念珠状的多聚核糖体 (polysome)。

核糖体的化学成分是核酸与蛋白质，70S 型的包含大约 65%RNA 和 35%蛋白质，80S 型的有 45%RNA 和 55%蛋白质，核糖体是细胞内蛋白质合成的场所。

4. 内质网 (endoplasmic reticulum)

除原核细胞如细菌等及人体成熟红细胞之外，内质网广泛分布在各种细胞的胞质中。内质网为一个双层膜的结构，有的平行排列成片层状，有的部分具分枝连通成网状、细管等，接近细胞核处可以和核膜连通，靠近细胞外膜部分可以和细胞膜相接，使内质网的膜间隙形成从核到细胞膜的通路，并且给细胞空间提供了支持的骨架。内质网表面有的平滑、有的附着有核糖体，前者称为平滑型内质网，后者称为颗粒型内质网。在核糖体上合成蛋白质所需的原料和产物，都是由内质网来输送的。

5. 中心体 (centrosome)