

遗传学 原理和技术

主编◎孙天国



HEUP 哈尔滨工程大学出版社
Harbin Engineering University Press

遗传学 原理和技术

第二版

王明达 主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

王明达 副主编

高等教育出版社

遗传学 原理和技术

主 编◎孙天国

副主编◎张 建 祁宏英

参 编◎李珊珊 王 慧 范震宇

内 容 简 介

本书从遗传学的发展和固有的内容体系出发,系统地阐述了遗传学原理和技术。全书内容包括:遗传学的细胞学基础,孟德尔定律及其扩展,伴性遗传,基因的连锁与互换定律,细菌和病毒的遗传分析,数量性状的遗传分析,染色体结构变异和数量变异,基因突变,遗传的分子基础,生物的基因表达与调控,细胞质的遗传,遗传重组。本书在内容选择上注重经典遗传学 and 现代遗传学的相互结合。

本书可作为综合性大学、理工大学、师范院校生物科学和生物技术专业的遗传学基础教材,也可作为研究生的教学参考用书。

图书在版编目(CIP)数据

遗传学原理和技术/孙天国主编. —哈尔滨:哈尔滨
工程大学出版社,2011.5

ISBN 978 - 7 - 5661 - 0123 - 5

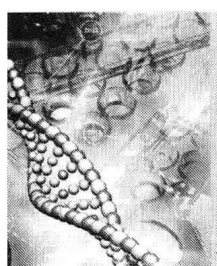
I. ①遗… II. ①孙… III. ①遗传学 IV. ①Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 078005 号

出版发行 哈尔滨工程大学出版社
社 址 哈尔滨市南岗区东大直街 124 号
邮政编码 150001
发行电话 0451 - 82519328
传 真 0451 - 82519699
经 销 新华书店
印 刷 黑龙江省教育厅印刷厂
开 本 787mm × 1 092mm 1/16
印 张 17.5
字 数 424 千字
版 次 2011 年 5 月第 1 版
印 次 2011 年 5 月第 1 次印刷
定 价 33.00 元

<http://press.hrbeu.edu.cn>

E-mail: heupress@hrbeu.edu.cn



前言

Preface

遗传学是现代生物科学的领头羊,其研究的内容及方法已渗透到生物科学的各个分支领域,并带动了整个生物学学科的发展。进入 21 世纪,随着基因组、后基因组及功能基因组时代的到来,遗传学得到了飞速的发展,其研究范围更是大幅度拓宽,研究内容不断深化,可以说没有遗传学的发展就没有现代生物科学的进步。以遗传学理论为指导的基因工程技术处于现代生物技术的核心位置,是生命科学最重要的基础课程之一。因此,遗传学在整个生物科学领域占有举足轻重的地位。

本书是编者在多年科研、教学经验的基础上,站在学科的前沿,以崭新的视角分析遗传学中的问题,并根据学科的发展和适合教学实践的规律精心编写而成的。本书对经典遗传学的内容有所删减,增加了现代遗传学的内容,对遗传学的重点和难点问题作了深入浅出的论述,其分析的思路清晰,主线明确,使读者对遗传学的基本原理、基本概念、基本规律和基本研究方法有完整和深入的了解。另外,本书对遗传学的前沿知识和人类遗传的相关内容等方面也进行了阐述,所以本书内容全面,既有基础知识的讲解,也有前沿知识的分析。

本书可作为综合性大学、理工大学、师范院校生物科学和生物技术专业的遗传学基础教材,也可作为研究生的教学参考用书。另外,科研人员和遗传学爱好者也可阅读参考。

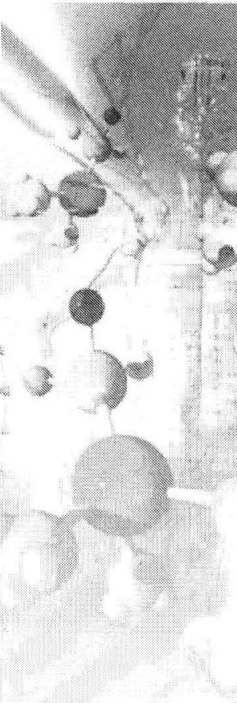
本书共十四章,其中孙天国编写了第一章、第四章至第六章、第九章、第十一章和第十二章(共 20 万字),张建编写了第七章和第十四章(共 6.5 万字),祁宏英编写了第二章和第三章(共 6.5 万字),李珊珊编写了第八章(共 3 万字),王慧编写了第十章(共 3 万字),范震宇编写了第十三章(共 3 万字)。

由于本书编写难度较大,作者知识水平有限,书中难免存在不妥之处,敬请读者批评指正。

编者
2011 年 1 月

Contents

第一章 绪论	1
第一节 遗传学的研究对象和任务	1
第二节 遗传学的发展	2
第三节 遗传学发展的特点和应用	5
第二章 遗传的染色体学说	9
第一节 细胞的结构和功能	9
第二节 染色体形态结构	12
第三节 有丝分裂和减数分裂	19
第四节 染色体周史	24
第五节 生活周期	27
第三章 孟德尔定律	30
第一节 分离规律	31
第二节 自由组合定律	37
第三节 遗传学数据的统计处理	42
第四章 基因的作用及其与环境的关系	50
第一节 环境的影响和基因的表型效应	50
第二节 致死基因	53
第三节 复等位现象	54
第四节 非等位基因之间的相互作用	58
第五节 基因的作用及其与环境的关系	63
第五章 性别决定与伴性遗传	66
第一节 生物的性别决定	66
第二节 伴性遗传	72
第三节 遗传的染色体学说的直接证明	76
第四节 人类的性别畸形	79
第六章 染色体和连锁群	83
第一节 连锁与交换	83
第二节 真菌类的遗传学分析	92
第三节 染色体遗传机制在理论上和实践上的意义	98
第七章 细菌和病毒遗传	100
第一节 细菌和病毒遗传研究的意义	100
第二节 细菌的遗传分析与基因定位	106



Contents

第八章 数量性状遗传分析	122
第一节 数量性状的遗传分析	122
第二节 数量性状基因定位	125
第三节 研究数量性状的基本统计方法	126
第四节 遗传力的估算及其应用	128
第五节 近亲繁殖与杂种优势	134
第九章 染色体畸变	141
第一节 染色体结构的畸变	141
第二节 染色体数目的畸变	147
第十章 基因突变	156
第一节 基因突变的概念及其特点	156
第二节 突变的表现和测定	161
第三节 基因突变及其分子效应	166
第四节 基因突变的诱变机制	168
第五节 生物体的修复机制	171
第十一章 遗传的分子基础	175
第一节 遗传物质是 DNA 或 RNA 的证据	175
第二节 核酸的化学结构	178
第三节 DNA 的复制	181
第四节 RNA 的转录及加工	189
第六节 生物的蛋白质合成	195
第十二章 生物基因的表达和调控	205
第一节 基因的本质	205
第二节 基因的结构	207
第三节 基因的功能	214
第四节 原核生物基因表达及其调控	216
第五节 真核生物的基因调控	224
第十三章 细胞质遗传	233
第一节 母性影响	233
第二节 细胞质遗传	235
第三节 植物雄性不育的遗传	246
第四节 雄性不育性的利用	250
第十四章 遗传重组	252
第一节 同源重组	252
第二节 位点专一性重组	261
第三节 异常重组——转座子	263
参考文献	272



第一章 绪 论

第一节 遗传学的研究对象和任务

一、遗传学的定义

遗传学 (Genetics) 是研究生物体遗传信息的组成、传递和表达规律的一门学科,其主题是研究基因的结构和功能以及两者之间的关系,所以遗传学又可称为基因学。

遗传学是一门新兴的、发展非常迅速的学科,它已成为生物科学领域中一门十分重要的基础学科。1906年,在伦敦召开的“第三次国际杂交与植物培育会议”上,当时的主席 Bateson 在大会演讲中说提出 Genetics 这个新的学科名称,并将会议改为“第三次国际遗传学会议”。1909年 Bateson 将遗传学这一学科名称写入《孟德尔的遗传原理》中,从此,遗传学作为一门学科诞生了。

遗传术语,早在1883年由英国遗传学家 Spencer 提出,主要依据生物界世代间的相似性和群体中个体间的相似性提出的。实际早在渔猎时代,人类就已经觉察到生物界的遗传现象,并认识到了遗传的基本道理。“什么样的葫芦什么样的瓢”“好种出好苗,宝马产良驹”“龙生龙,凤生凤,老鼠生来会打洞”等俗语都是用来描述生物界的遗传现象的。

早在中国古代,人们就发现了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,保持世代间的连续性,以绵延其种族。这种子代和亲代、子代和子代个体之间的相似性叫做“遗传”(Heredity)。无论哪种生物,动物还是植物,高等还是低等,复杂还是简单,都表现出子代与亲代之间的相似性或类同。遗传定义概括地说,指生物通过无性或有性繁殖方式来繁衍(繁殖和延续)种族,保证生命在世代间的连续性;具体说,指生物繁殖过程中,亲代与子代间或父母与子女间,保持在形态、结构、生理功能、生化反应、行为本能各方面的相似性。遗传是普遍的生命现象,从最简单的病毒到万物之灵的人类,毫无例外地存在着遗传性。以人类为例,大至身高、体型、肤色,小至单双眼皮、耳垂的有无、睫毛的长短、鼻梁的高低都能见到子女与父母的相似性。正是由于遗传性的普遍存在,才使所有生物物种能在漫长的岁月中保持相对的稳定性。

同时,子代与亲代之间,及子代个体之间总能觉察出不同程度的差异。后代只能和亲代相似,绝不会完全和亲代相同,“一母生九子,子子各不同”是普通的常识。这种子代和亲代、子代和子代个体之间的差异叫做变异 (Variation)。具体说,变异指的是亲代与子代或父母与子女间,在形态、结构、生理功能、生化反映、行为本能各方面的不相似性。

遗传与变异现象在生物界普遍存在,是生命活动的基本特征之一。遗传、变异是生物界普遍存在的生命现象、他们是生命的固有属性,也是生命运动中的一对矛盾,这对矛盾是生



物通过各种繁殖方式反映出来的。他们的关系概括如下:

1. 遗传保证了物种的相对稳定性,也保证了物种间的差异性。而变异丰富了物种的多样性。

2. 遗传是相对的、保守的,而变异是绝对的,即物种的相对稳定性是通过遗传的保守性实现的。但是物种又在不断变化,因此变异是绝对的。

3. 遗传能使变异得到积累,而变异为自然选择提供了条件,使物种不断适应变化的环境,为物种的进化和新品种的选育提供基础。

综上所述,可见遗传和变异是相辅相成的,如果只有遗传而没有变异,生物就不能进化;如果只有变异而没有遗传,生物变异就不能积累,变异就无从谈起。因此遗传和变异两者之间是相互矛盾而又是辩证统一的关系。

二、遗传学研究的内容及任务

遗传学是研究生命延续中,生物遗传与变异的特征特性。简单说,遗传学就是研究生物遗传与变异的一门学科。因此遗传学研究的内容主要包含三个方面:

1. 研究遗传物质的本质。包括化学本质,以及所包含的遗传信息,它的结构、组织和变化等。

2. 研究遗传物质的传递方式。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变迁等。

3. 研究遗传信息的实现。包括基因的最初功能,基因的相互作用,基因作用的调控,以及个体发育中基因作用的机理等。

遗传学研究的任务是阐明生物遗传与变异现象及其表现的原因和规律,深入探索遗传和变异的原因及其物质基础,并弄清楚其作用机制,揭示其内在的规律,以进一步指导动植物和微生物的育种实践,提高医学水平,为人民谋福利。另外,有关生命的本质及生物进化规律等生物学中一些重要问题的答案也只能从遗传学中去寻找,因此研究种群变化及物种形成的理论,也是遗传学的重要任务之一。

研究生物的遗传和变异现象,深入探讨它们的本质和规律,并利用研究成果,能动地改造生物,使其更好地造福于人类。

三、遗传学科

根据研究领域划分:经典遗传学、细胞遗传学、统计遗传学、分子遗传学。

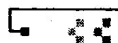
根据研究的生物范畴(对象)划分:动物遗传学、植物遗传学、微生物遗传学、人类遗传学。

根据遗传机理划分:生理遗传学、生化遗传学、发育遗传学、辐射遗传学。

根据学科交叉产生的分支划分:行为遗传学、药物遗传学、毒理遗传学、免疫遗传学、生态遗传学、病理遗传学。

第二节 遗传学的发展

人类在长期的农业生产和饲养家畜过程中,早已认识到遗传和变异现象,并且通过选择,育成大量的优良品种。但是,直到18世纪下半叶和19世纪上半叶,才由拉马克



(J. B. Lamarck, 1744—1829) 和达尔文 (C. Darwin, 1809—1882) 对生物界遗传和变异进行了系统的研究。拉马克认为环境条件的改变是生物变异的根本原因, 并提出器官的用进废退 (Use and Disuse of Organ) 和获得性状遗传 (Inheritance of Acquired Characters) 等论说。这些论说虽然具有某些唯心主义的成分, 但是对于后来生物进化学说的发展, 以及遗传和变异的研究有着重要的推动作用。达尔文在 1859 年发表了著作《物种起源》, 提出自然选择和人工选择的进化学说, 不仅否定了物种不变的谬论, 而且有力地论证了生物是由简单到复杂、由低级到高级逐渐进化的观点, 这是 19 世纪自然科学中最伟大的成就之一。对于遗传和变异的解释, 达尔文承认获得性状遗传的一些论点, 并提出泛生假说 (Hypothesis of Pangenesis), 认为动物每个器官里都普遍存在微小的泛生粒, 它们能够分裂繁殖, 并能在体内流动, 聚集到生殖器官或生殖细胞里。当受精卵发育为成体时, 各种泛生粒进入各器官发生作用, 因而表现为遗传。如果亲代的泛生粒发生改变, 则子代发生变异。这一假说全属推想, 并未获得科学的证实。

达尔文以后, 在生物科学界广泛流行的是新达尔文主义。这一论说支持达尔文的选择理论, 但否定获得性状遗传。魏斯曼 (A. Weismann, 1834—1941) 是新达尔文主义的首创者。他提出种质连续论 (Theory of Continuity of Germplasm), 认为多细胞的生物体是由体质和种质两部分组成, 体质是由种质产生的, 种质是世代连绵不绝的。环境只能影响体质, 而不能影响种质, 故获得性状不能遗传。这一论点在后来的生物科学中, 特别是在遗传学方面产生了重大而广泛的影响。但是, 这样把生物体绝对化地划分为种质和体质是片面的。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。

真正系统研究生物的遗传和变异是从孟德尔 (G. J. Mendel, 1822—1884) 开始的。他在前人植物杂交试验的基础上, 于 1856 至 1864 年从事豌豆杂交试验, 进行细致的后代记载和统计分析, 1866 年发表“植物杂交试验”论文, 首次提出分离和独立分配两个遗传基本规律, 认为性状遗传是受细胞里的遗传因子控制的。这一重要理论当时未能受到重视, 直到 1900 年, 狄·弗里斯 (H. De Vries)、柴马克 (E. Von Tschermak) 和柯伦斯 (C. Correns) 三人同时发现。因此, 1900 年孟德尔遗传规律的重新发现, 被公认为是遗传学建立和开始发展的一年。但是, 遗传学作为一个学科的名称, 是贝特生 (W. Bateson) 于 1906 年首先提出的。

与此同时, 狄·弗里斯于 1901 至 1903 年发表了“突变学说”。1906 年贝特生等在香港豌豆杂交试验中发现性状连锁现象。约翰生 (W. L. Johannsen, 1859—1927) 于 1909 年发表了“纯系学说”并且最先提出“基因”一词, 以代替孟德尔的遗传因子概念。在这个时期, 细胞学和胚胎学有很大的发展, 人们对于细胞结构、有丝分裂、减数分裂、受精过程, 以及细胞分裂过程中染色体的动态等都已比较了解, 1903 年萨顿 (W. S. Sutton) 提出, 染色体在减数分裂期间的行为是解释孟德尔遗传规律的细胞学基础。

1910 年以后, 摩尔根 (T. H. Morgan, 1866—1945) 等用果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 为材料进行大量的遗传试验, 同样发现性状连锁现象。于是摩尔根结合研究细胞核中染色体的动态, 创立了基因理论, 证明基因位于染色体上, 呈直线排列。由此他提出了连锁遗传规律, 这已成为遗传学中第三个基本规律。他还提出了染色体遗传理论, 并进一步发展为细胞遗传学。斯特蒂文特 (A. H. Sturtevant) 以果蝇为研究对象, 于 1913 年绘制出第一张遗传连锁图, 标明基因在染色体上的线性排列。

1927 年穆勒 (H. J. Muller) 和斯特德勒 (L. J. Stadler) 几乎同时采用 X 射线, 分别诱发果蝇和玉米突变成功。1937 年布莱克斯里 (A. F. Blakeslee) 等利用秋水仙素诱导植物多倍体



成功,为探索遗传的变异开创了新的途径。并且,布莱克斯里在 20 世纪 30 年代随着玉米等杂种优势在生产上的利用,提出了杂种优势的遗传假说。

1930 年至 1939 年费希尔(R. A. Fisher)、赖特(S. Wright)和霍尔丹(J. B. S. Haldane)等人应用数理统计方法分析性状的遗传变异,推断遗传群体的各项遗传参数,奠定了数量遗传学和群体遗传学的数学分析基础。

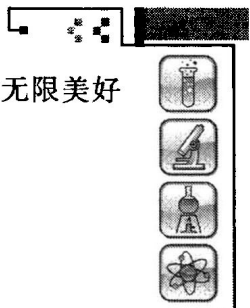
1941 年比德尔(G. W. Beadle)等人开始用红色面包霉(*Neurospora crassa*, 亦称粗糙型链孢霉或链孢霉)为材料,着重研究基因的生理和生化功能、分子结构及诱发突变等问题。比德尔等人的研究证明了基因是通过酶而起作用的,提出“一个基因一个酶”的假说,从而创立了微生物遗传学和生化遗传学。

20 世纪 50 年代前后,由于近代物理学、化学等先进技术和设备的应用,人们在遗传物质的研究上取得了重大的进展,证实了染色体是由脱氧核糖核酸(DNA)、蛋白质和少量的核糖核酸(RNA)所组成,其中 DNA 是主要的遗传物质。1944 年阿委瑞(O. T. Avery)用试验方法直接证明 DNA 是转化肺炎球菌的遗传物质。1952 年赫尔歇(A. D. Hershey)和蔡斯(M. Chase)在大肠杆菌(*Escherichia coli*)的 T_2 噬菌体内,用放射性同位素进行标记试验,进一步证明 DNA 的遗传传递作用。特别重要的是 1953 年瓦特森(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)通过 X 射线衍射分析的研究,提出 DNA 的分子结构、自我复制、相对稳定性和变异性,并对 DNA 作为遗传物质的储存和传递等提供了合理的解释;明确了基因是 DNA 分子上的一个片段,从而促进了分子遗传学的迅速发展,为进一步从分子水平上研究基因结构和功能、揭示生物遗传和变异的奥秘奠定了基础。

20 世纪 70 年代初,利用分子遗传学理论已成功地进行了人工分离基因和人工合成基因,开始建立了遗传工程这一个新的研究领域。它是采用类似于工程设计的方式,把基因在体外人工地进行剪接和搭配,然后引入不同物种的受体细胞中,从而定向地改变生物的遗传性状。遗传工程的发展,使人类在改变生物性状上获得更多的自由。它的深远影响,不仅在于可以打破物种界限,克服远缘杂交的困难,能够有计划地培育出高产、优质、抗逆等优良的动植物和微生物品种,大幅度地提高农业和工业的生产效率,而且可以有效地治疗人类的某些遗传性疾病,并可能从根本上控制癌细胞的发生,造福人类。

20 世纪 90 年代初美国率先实施的“人类基因组计划”(Human Genome Project),旨在测定人类基因组全部约 32 亿个核苷酸对的排列次序,构建控制人类生长发育的约 3.5 万个基因的遗传和物理图谱,确定人类基因组 DNA 编码的遗传信息。在 21 世纪,遗传学的发展将进入“后基因组时代”,将进一步阐明人类及其他动植物的基因组编码的蛋白质的功能,弄清 DNA 序列所包含的遗传信息的生物学功能。

遗传学 100 余年的发展历史,清晰地表明遗传学是一门发展极快的学科,差不多每隔 10 年,它就有一次重大的提高和突破,在广度和深度上都有飞跃性的发展。遗传学已从孟德尔、摩尔根时代的细胞学水平,深入发展到现代的分子水平。遗传学之所以能这样迅速地发展,一方面是由于遗传学与许多学科相互结合和渗透,促进了一些边缘科学的形成;另一方面是由于遗传学广泛应用于近代化学、物理学、数学的新成就、新技术和新仪器设备,因而能由表及里、由简单到复杂、由宏观到微观,逐步深入地研究遗传物质的结构和功能。迄今为止,现代遗传学已有 30 多个分支,如细胞遗传学、数量遗传学、发育遗传学、群体遗传学、辐射遗传学、医学遗传学、分子遗传学、基因组学和遗传工程等。其中,分子遗传学和基因组学已经成为生物科学中最活跃和最具有生命力的学科之一;而遗传工程将是分子遗传学



中最重要的研究方向。无数的事实证明,遗传学的发展正在为人类的未来展示出无限美好的前景。

第三节 遗传学发展的特点和应用

一、遗传学继续向纵横两个方向发展

一百多年来,遗传学的发展,不仅纵向地向微观领域进军,同时也向宏观方面发展,而且横向地向生物各学科渗透,在生态、群体、个体、细胞、染色体、基因和电子等不同层次产生了众多的遗传学分支。生物学各学科在探究其研究的生命现象的底蕴时,又几乎都不可避免地要从基因层次去寻求答案,遗传学本身所固有的边界似乎正在消失。

今后,遗传学的发展趋势是由单个基因结构与功能的研究向整个基因组结构与功能的研究发展的同时,向生物各学科渗透和交叉的速度与程度日益增加,继续向纵横两个方向发展,并最终随着传统意义上的遗传学边界的越来越模糊而代之以与生物各学科融为一体。

二、遗传、发育、进化在基因水平上统一的理论大综合

遗传、发育、进化统一的问题,早在19世纪末,德国生物学家魏斯曼就曾试图在对细胞进行研究的基础上建立这种统一的理论,但没有成功。以后,虽然美国细胞学家威尔逊(E. B. Wilson)在其《发育和遗传中的细胞》(第三版,1925)一书中提出基因在细胞水平的活动是发育的根本原因,并认为发育是“遗传特性按一定时、空次序的表现”;美国遗传学家摩尔根在其《胚胎学和遗传学》(1934)一书中强调发育和遗传统一的重要性,并提出在发育的“不同时期有不同的一组基因起作用”的思想;美国生理遗传学家R. 戈尔德施密特(R. Goldschmidt)指出“必须对发育进行遗传学研究才能阐明进化的共同基础”。但这些都因当时科学水平的限制而没有找到解决这一问题的具体途径。

20世纪40年代以后,随着生物学,特别是分子遗传学的重大发展,解决这一问题的条件逐步成熟。其主要表现是:(1)20世纪40年代在摩尔根遗传学,特别是群体遗传学发展的基础上,实现了遗传学和进化论的综合,产生了新达尔文主义和综合进化论;(2)20世纪70年代分子遗传学对“中心法则”的发现,揭示了遗传、发育、进化的内在联系;(3)20世纪80年代真核生物基因组结构和功能的初步阐明;(4)20世纪90年代哺乳动物细胞核移植试验的成功和《人类基因组计划》的实施和推动。未来遗传学将在弄清人类和其他模式生物基因组结构和“遗传语言”破译的基础上,阐明控制发育的遗传程序在染色体上的构建和操作规则,以及这种程序在进化过程中的变化,并以这种发育遗传程序的进化进一步阐明生物的形态进化,最终实现遗传、发育、进化在基因水平上统一的理论大综合。

三、遗传学在未来生物学中的核心地位不变

20世纪,遗传学的试验材料从豌豆、果蝇等到细菌,再到噬菌体,研究内容十分广泛。如今,遗传学已从对原核生物的研究转向对高等真核生物的研究,从对性状传递规律的研究深入到基因表达及其调控的研究,从对单个基因结构和功能的研究深入到整个基因组结构和功能的研究。其中,最具代表性的是1990年美国正式开始实施的《人类基因组计划》及



其所带动的其他模式生物的基因组作图与测序工作。预计基因组结构和功能的研究,到 21 世纪的一个相当长的时间内都会是分子生物学、细胞生物学和分子遗传学所共同关注的中心问题,也是遗传学研究的制高点。它不仅可以牵动整个遗传学的发展,而且已开始形成一门新的遗传学——分支基因组学(Genomics)。预计 21 世纪,基因组学的研究将会取得突破性的进展,并带动其他生物学取得重大进展。遗传学仍会占据未来生物科学的核心位置。

四、遗传学研究中心的转移和我国遗传学的发展

1866 至 1900 年遗传学研究的中心先后在奥地利和德国。20 世纪上半叶中心在英国和美国。20 世纪五六十年代,虽然美国、英国、法国在遗传学及分子生物学上领先,但中心仍在美国,特别是 20 世纪 70 年代后期,这一趋势更加明显。近年来,以德国、法国、英国为核心的欧洲在政治、经济和科技等方面进行的合作和统一,大大增强了同美国、日本等争夺科技中心地位的实力。

我国是一个地大物博、历史悠久的文明古国,劳动人民在长期的生产和医学实践中为我们留下了包括遗传学在内的许多宝贵遗产。但是,在旧中国,遗传学和其他学科一样,没有得到很好的发展,仅在水稻、棉花、粟和金鱼等作物和生物中做过少数性状的遗传分析。第一个把早期细胞遗传学介绍给我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,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遗传基因的多型性与地理分布的关系研究。1945 年他提出的色斑镶嵌显性理论,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。解放以后,我国在世界上首次合成了具有全部天然活力的结晶牛胰岛素(1965 年)和酵母丙氨酸 tRNA(1981 年);在基因工程方面取得了 adr 型乙型肝炎病毒基因组和人工合成的脑啡肽基因的成功转移,以及人的干扰素 mRNA 的 cDNA 的合成与重组等一批重大成果;用自制的扫描隧道显微镜在世界上首次清楚地观察到了变性噬菌体的新 DNA 变异结构——三股辫状缠绕结构,拓宽了对 DNA 结构的认识(1990 年);在运用遗传学理论进行农作物育种方面,特别是在杂种优势利用上取得了突破性的进展,其中水稻杂种优势的利用、花粉育种、远缘杂交育种等达到了世界先进水平;在植物遗传学、动物遗传学、微生物遗传学、人类遗传学、行为遗传学、发育遗传学、群体遗传学、数量遗传学、生态遗传学、进化遗传学、体细胞遗传学、染色体遗传学、分子遗传学和遗传工程等方面开展了各种各样的研究,取得了举世瞩目的成就。

现在,以我国为代表的发展中国家,正在生物学及遗传学领域,竭尽全力赶超发达国家。虽然 20 世纪末到 21 世纪初,生命科学及遗传学的研究中心仍在美国,但 21 世纪的科技中心很可能形成美国,欧盟和以中国、日本为代表的亚洲地区三足鼎立的多元化局面。21 世纪中叶以后,科技及遗传学研究从美国转向其他地区的可能性不能排除。

五、遗传学在实践上的应用

遗传学是生命科学的基础学科,它将在解决与人类生存密切相关的粮食生产、人口控制、医疗保健和环境保护等重大问题中发挥无可取代的重大作用。遗传学是揭示生命活动本质、阐明生命起源机制以及发育、进化等重大问题的有力武器,也是指导育种实践、防治遗传性疾病和提高人口素质等的理论基础,在农业、工业、医药、环保和国防等方面有着广泛的



应用前景。

(一) 遗传学在农业上的应用

“民以食为天”，吃、穿、住、行是人类生存的必备条件。农业生产的目的在于提高农产品的产量和质量，解决人们的吃、穿、住问题。而提高产量和质量的一个最直接的办法就是在遗传学理论的指导下，应用各种遗传学方法和技术，改造农业动植物的遗传结构，培育新的优良品种，提高生产能力，使粮食生产与人口增长同步。过去，人们应用传统育种技术为农业生产选育出了许许多多的动植物优良品种，为人类作出了重大贡献。但是，从全球来看，粮食生产仍是一个严峻的问题，全世界还有 10% 的人口生活在平均每天 2 200 卡食品这个维持生命的最低水平线上，而且预计到 2030 年全球人口将在现有 60 亿的基础上再增加 30 亿。所以，农业生产除了继续应用传统育种技术不断选育新的优质高产品种外，还应发展以基因和基因组为基础的育种系统。利用人类和其他模式生物基因组研究过程中发展和创立的各种新技术，加快克隆基因的进度，使那些目前还被禁锢在种质资源库中，与优质、高产、抗逆等性状有关的基因解放出来，为农业增产服务，为人类造福。

(二) 遗传学在工业上的应用

遗传学也是工业微生物育种的理论基础。遗传学在工业上的应用主要是运用遗传学的理论和方法、技术培育工业微生物良种，提高工业微生物产品的产量和质量，为贵重药物的工业化生产和冶金工业的变革等开辟新的途径和可能。例如，20 世纪 70 年代以来，一些国家在微生物发酵工业中应用基因的调控原理，大大促进了氨基酸和核酸的生产。基因工程兴起以后，应用基因工程技术不仅使人脑激素 (Somatostatin)、胰岛素 (Insulin) 和干扰素 (Interferon) 等贵重药物的工业化生产变成了现实，而且培育出了能够从废物、矿渣和海水等中回收汞、金、铂等贵重金属的工业微生物，为冶金工业的变革提供了新的可能。

(三) 遗传学在医药业上的应用

早在遗传学奠定于科学基础之时起，人们就已开始认识到疾病和遗传之间存在的某种关系。以后，随着科学的发展，人们认识到健康、疾病和寿命都是由遗传因素和环境因素决定的。遗传因素主要体现为基因及其表达活性对代谢、免疫、神经和内分泌等系统的效应。

遗传疾病是危害人类生命健康的一类疾病。至 1993 年，已知的孟德尔式遗传的单基因疾病和异常至少有 6 457 种，与肿瘤有关的染色体畸变有 2 396 种。现在，世界上约有 15% 的人口受遗传疾病之害。因此，遗传学在医药业上的应用，首先是应用遗传学的理论和方法来认识遗传疾病，治疗遗传疾病。如今，正在兴起的“反求遗传学” (Reverse Genetics) 致病基因，定位候选克隆基因，基因组扫描和遗传连锁分析等，不仅将加快克隆致病基因的步伐，为克隆多基因病和数量性状基因座的主效基因开拓道路，而且还为遗传疾病的基因诊断和治疗提供了广阔的前景。另外，近年来关于基因与癌和寿命的研究表明，癌症、衰老和寿命都与基因有关，都是由遗传和环境相互作用决定的。一旦弄清癌症、衰老和寿命的遗传机制，那么，不仅癌症可以治疗，而且还可以延缓衰老、增长寿命。其次是应用遗传学的理论和技术来生产贵重药物，提高医药产品的产量和质量，降低成本，扩大就医范围。

(四) 遗传学在环境保护上的应用

随着工业和交通运输事业的发展，环境污染已成为社会公害，直接影响到人们的健康。遗传学在环保上的应用表现在：利用遗传学研究的成果和技术可以告知环境污染的程度和范围；采用基因诱变方法，可以选育出能够把分解污物作为能源的菌种，通过生物技术来清除海水中的石油、有机物等污物；利用特殊菌种的发酵将工农业生产和人类生活产生的各种



废物转变成能源,再次利用原材料和肥料;培育出富集金属的特殊菌种,以清除环境中的汞、镉等重金属污染。目前地球上生存的每一种生物都是长期进化的结果。它们之间,它们和其所生存的环境之间都已达到平衡和协调的状态。可是在短短的百十年间,人为地破坏改变了这种状态,这不仅是其他生物的灾难,也是人类的灾难。因为生态系统对污染物的净化,土壤肥力和小气候的维持,大气和水的洁净等莫不与人类的生存休戚相关;物种和基因的多样性则是满足人类社会发展所需的一种可供选择的自然资源。所以,保护生物,实际上就是保护人类自己;保护环境,实际上就是保护人类生存的空间。

(五) 遗传学在国防上的应用

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遗传物质的损伤是必不可少的。其次,随着遗传学,特别是分子遗传学和基因工程等的发展,在军事上也可能出现诸如“基因武器”等危害生物和人类的新武器,我们必须高度警惕。



第二章 遗传的染色体学说

现在地球上生活着的动植物和微生物中,除去病毒和噬菌体等最简单的生命类型外,所有生物都是由细胞组成的。大量研究证明,细胞是生物体形态结构和生命活动的基本单位,也是遗传物质储存的场所。在生物的生命活动中,繁殖后代是一个重要特征。生物具有繁殖后代的能力,才能世代相传,表现出遗传和变异,促进生物进化。而在生物繁殖过程中不论是无性繁殖还是有性繁殖,都是通过一系列的细胞分裂来繁殖后代的。因此,要深入研究生物的遗传变异规律,必须首先了解细胞的结构和功能、细胞的分裂方式及其与遗传表现的关系。

第一节 细胞的结构和功能

细胞中含有生物生长发育所需要的全套遗传信息,生物体的一切代谢活动都是在细胞中有序进行的。同时,细胞还是生物体生长发育和繁殖的基础。对于高等真核生物而言,任何个体都是由一个受精卵发育而成的,因此,细胞是联系亲代与子代的桥梁,是生物生命活动的基本单位。

根据细胞结构的复杂程度,可以把细胞分为两类:原核细胞(Prokaryotic Cell)和真核细胞(Eukaryotic Cell)。在原核细胞内没有分化出以膜为基础的具有专门结构与功能的细胞器和细胞核,其遗传信息量也较少,遗传信息的载体一般仅为一个环状DNA分子。真核细胞在内部分化出许多更为精细和具有特定功能的结构单位,其遗传信息量也较大,并且遗传信息的载体也具有较复杂的结构。由原核细胞构成的生物体称为原核生物(Prokaryote),包括细菌、蓝藻(蓝细菌)。几乎所有的原核生物都是由单个原核细胞构成的。由真核细胞构成的生物体称为真核生物(Eukaryote),包括原生动物、单细胞藻类、真菌、高等植物、动物、人类。真核生物可以分为单细胞真核生物和多细胞真核生物。

一、原核细胞

原核细胞指没有核膜且不进行有丝分裂、减数分裂、无丝分裂的细胞。这种细胞不发生原生质流动,光合作用、氧化磷酸化在细胞膜进行,没有叶绿体(Chloroplast)、线粒体(Mitochondria)等细胞器(Organelles)的分化,只有核糖体。由这种细胞构成的生物,称为原核生物,它包括所有的细菌和蓝藻类。它没有真正的细胞核(Nucleus),只有原核或拟核,其所含的一个基因带(或染色体),是环状双股单一顺序的脱氧核糖核酸分子(DNA Molecule),没有组蛋白(Histone)与之结合,无核仁(Nucleolus),缺乏核膜(Nuclear Envelope)。外层原生质中有70S核糖体与中间体,缺乏高尔基体(Golgi)、内质网(E. R.)、线粒体和中心体(Centrosomes)等。转录和翻译(Transcription and Translation)同时进行,四周质膜内含有呼吸酶。无有丝分裂(Mitosis)和减数分裂(Meiosis),脱氧核糖核酸(DNA)复制后,细胞随即分裂为二。这类细胞主要特征是没有明显可见的细胞核,同时也没有核膜和核仁,只有拟核,进



化地位较低。

(一) 原核细胞的细胞组成

细胞壁由纤维素、半纤维素、果胶质蛋白聚糖等构成;细胞膜成分为磷脂、蛋白质等;细胞质由核糖体等组成;核区有 DNA, RNA 等成分。

(二) 原核细胞的特点

原核细胞没有核膜,也没有细胞核,只有染色体区,称为拟核区。原核细胞的染色体是一条裸露的 DNA 分子, DNA 含量较真核细胞少得多,较易插入 DNA 片断。原核细胞没有线粒体、质体等细胞器。转录和翻译无论在时间上还是空间上都难以分开。原核细胞一经分裂就相互分离,呈单细胞状态,20 分钟一代。

二、真核细胞

所有的动、植物都是由细胞构成的,如图 2-1 所示。动物细胞由细胞膜(Cell Membrane)、细胞质(Cytoplasm)和细胞核(Nucleus)三部分组成。植物细胞除有以上三部分外,还含有细胞壁。

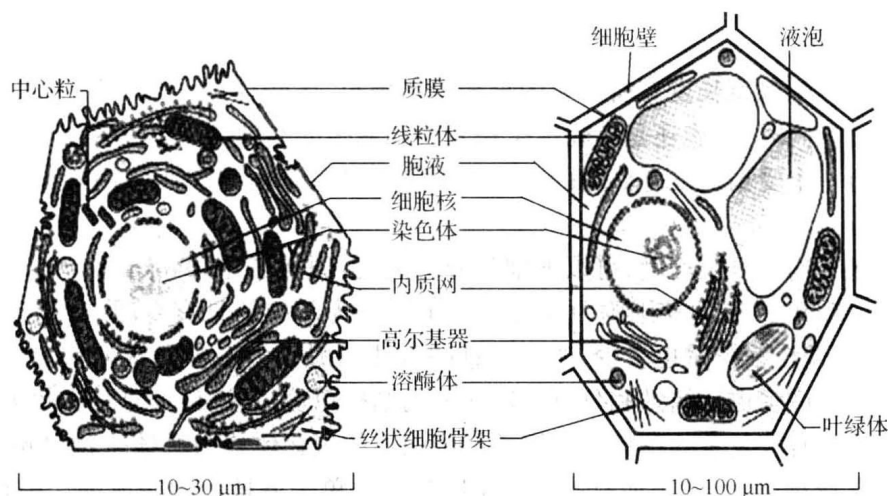


图 2-1 动物细胞与植物细胞

(一) 细胞壁

与动物细胞不同,植物细胞具有细胞壁及穿壁胞间连丝(Plasmodesma)。细胞壁是植物细胞特有的结构,它是植物细胞最外面一层由纤维素、半纤维素和果胶质等构成的“坚硬”结构,对植物细胞的形态和结构起支撑和保护作用。细胞壁上有一些微孔通道使相邻细胞相通,这些通道称为胞间连丝。细胞壁使得植物遗传的研究比动物遗传的研究更困难,在进入分子水平或者说是在进行细胞工程和基因工程研究时,这一点尤其突出。

(二) 细胞膜

细胞膜是原生质外围的一层薄膜,简称质膜(Plasma Membrane)。质膜是由磷脂和蛋白质构成的一种生物膜,在电子显微镜下可以看到它由大致相等的三层结构组成,其中间层包括两层磷脂分子,这是细胞膜的骨架。外层和内层都是蛋白质层。蛋白质分子不同程度地嵌入或附着在磷脂分子层两边,形成“三合板”式的结构。

细胞内的许多其他构成部分也具有膜结构,称为膜相结构(Membranous Structure);相对