

王亚馥 栗翼玟 袁妙葆 王仑山 编著

遗传学

兰州大学出版社

内 容 提 要

本书共有 23 章, 主要内容为: 经典遗传学的原理与遗传的物质基础; 基因的结构与功能; 基因的表达与调控; 基因的突变与进化。并介绍了遗传学中比较活跃的几个分支学科的基本内容和研究动态。本书的特点是在阐明遗传学的基本概念与原理的同时, 从个体水平、细胞水平和分子水平的结合上, 从现象到机理进行较为集中和深入的讨论, 力求反映出当前遗传学研究水平。本书适合于综合性大学和师范院校生物系各专业作为教材使用, 亦可供研究生、教师和从事有关科学研究工作的同志参考。

遗 传 学

王亚馥 粟翼玖 袁妙葆 王仑山 编著

兰州大学出版社出版
(兰州大学校内)

兰 州 大 学 出 版 社 照 排 室 排 版

甘 肃 静 宁 县 印 刷 厂 印 刷 甘 肃 省 新 华 书 店 发 行

开本: 787×1092 毫米 1/16 印张: 36.5

1990 年 3 月 第 1 版 1990 年 3 月 第 1 次印刷

字数: 858 千字 印数: 0001—1500 册

ISBN7-311-00209-5/Q·4 定价: 7.14 元

前 言

遗传学是研究生物遗传与变异规律的科学，是当代生命科学发展的前沿学科之一。它不仅影响生物科学的发展，而且也是农、医、工某些学科的重要基础。因此，遗传学目前已成为综合性大学、师范院校乃至农、医、轻、工等学校的必修课。

1985年全国理科生物学教材会议上提出教材要多品种、多层次和多风格。在这种精神的鼓舞下，我们根据自己多年的遗传学教学实践和所积累的资料，共同编写了这本遗传学，盼望能在遗传学的教材建设中增加一个新品种。

遗传学虽然比较年轻，但却是现代自然科学中发展极为迅速的一门基础学科，作为一门基础课的教材，我们力求让同学们掌握本学科的基本概念、基本理论及其方法论的基础。并在阐明基本概念与原理的同时，对本学科中的一些主要问题力求从个体水平、细胞水平和分子水平的结合上，从现象到机理进行较为集中和深入的讨论，讲清其来龙去脉，以期对遗传物质的本质、遗传物质的传递和遗传信息的实现有较为完整的认识。此外还介绍了当前遗传学几个主要分支学科的研究内容，希望同学们从中得到为科学事业而奋发的启迪，以便在更深层次和更宽广的背景上了解遗传学的现况和发展趋势。

本书共有廿三章，第一章至第五章是以遗传的三个基本规律为主体，讨论了经典遗传学的主要内容以及近代关于遗传物质基础的概念。第六章至第十三章是从基因结构、功能、产生与发展，通过对原核生物和真核生物的遗传分析，论述了基因组的结构，遗传重组的机制，基因表达与调控等方面的近代遗传学理论和研究方法。第十四章至第十八章则是就遗传学中比较活跃的几个分支如发育遗传、体细胞遗传、免疫遗传、核外遗传、数量遗传等的基本内容和研究动态进行了介绍。第十九章至廿二章主要讨论了遗传物质的变异规律和生物进化。最后一章是介绍遗传工程的理论和技术。在每章之后都附有练习题，希望有助于同学们进一步总结、消化所学过的章节内容。至于所附的主要参考资料，既是书中部分材料的出处，又可供进一步学习时选用。

本教材的第一至十三章是由兰州大学王亚馥编写的；第十四至十八章和廿二、廿三章是由山东大学栗翼玖编写的；第十九至廿一章是由杭州大学袁妙葆编写的；各章习题是由兰州大学王仑山编写的。在编写过程中受到郑国锷、陈士怡、刘祖洞、季道藩诸位教授的亲切鼓励和指导，特别是罗鹏教授审阅了本书的全稿并提出宝贵意见。同时还得到了其它许多老师和同志们热情支持与帮助。书中插图是由景文野和朱和平同志绘制的。在此一并致以深切的谢意。

遗传学领域浩瀚，分支学科迭起，且更新迅速。由于我们水平所限，书中的缺点和错误在所难免，衷心期待着读者的指导、批评和建议。

编 者

1989年1月

目 录

1. 绪论	(1)	1. 复等位基因的多态现象	(25)
1.1. 遗传学的诞生和发展	(1)	2. ABO 血型	(26)
1. 什么是遗传学	(1)	3. 自交不亲合性	(27)
2. 遗传学的诞生	(1)	2.6. 非等位基因间的相互作用	(28)
3. 遗传学的发展	(3)	1. 基因互作	(28)
1.2. 原核细胞与真核细胞	(3)	2. 互补基因	(29)
1.3. 细胞的分裂与遗传	(5)	3. 抑制基因	(29)
1. 细胞的有丝分裂与遗传	(5)	4. 上位基因	(30)
2. 细胞的减数分裂与遗传	(6)	5. 重叠基因	(32)
1.4. 高等动、植物的繁殖与遗传	(7)	2.7. 孟德尔遗传中的概率	(32)
1. 动物的繁殖	(7)	1. 概率定律	(32)
2. 植物的繁殖	(8)	2. χ^2 测验法	(33)
1.5. 真菌的繁殖与遗传	(9)	3. 二项式分布	(35)
复习题	(10)	复习题	(36)
主要参考资料	(12)	主要参考资料	(38)
2. 孟德尔遗传规律	(13)	3. 性连锁遗传	(39)
2.1. 孟德尔的实验材料和方法	(13)	3.1. 性染色体与性别决定	(39)
2.2. 单因子杂交	(13)	1. 性染色体的发现与 XO 型	(39)
1. 相对性状	(13)	2. XY 型	(39)
2. 显性与隐性	(14)	3. ZW 型	(40)
3. 分离规律的实质	(15)	3.2. 性别决定的基因平衡理论	(41)
4. 等位基因	(16)	1. 基因平衡理论的提出	(41)
5. 基因型和表现型	(16)	2. 基因平衡理论的直接证据——雌雄嵌合体	(42)
6. 分离规律的验证	(17)	3. 女娄菜的性别决定机制	(43)
2.3. 显隐性的相对性	(19)	3.3. 染色体组倍性与性别决定	(43)
1. 不完全显性	(19)	3.4. 基因与性别决定	(43)
2. 并显性	(19)	3.5. 环境条件与性别决定	(45)
3. 显性转换	(20)	3.6. 性别分化	(46)
4. 显性与隐性的实质	(20)	1. 性染色质	(46)
2.4. 双因子杂交	(21)	2. 剂量补偿	(46)
1. 双因子杂交后代的分离	(21)	3. 环境条件与性别分化	(47)
2. 独立分配规律的实质及其解释	(22)	4. 激素与性别分化	(48)
3. 独立分配规律的验证	(23)	5. 性转换	(48)
2.5. 复等位基因	(25)		

6.从性性状	(49)	4.复制的终止	(77)
7.限性性状	(49)	4.8.DNA 双螺旋结构的不同形式	(77)
3.7.人类的性连锁遗传	(49)	1.右旋 DNA	(77)
1.X 染色体的连锁遗传	(49)	2.左旋 DNA	(78)
2.Y 染色体的连锁遗传	(52)	4.9.DNA 与染色体	(79)
3.8.果蝇的性连锁遗传	(52)	1.染色体的单线性	(79)
1.果蝇的红眼——白眼遗传	(52)	2.染色体的核小体结构	(80)
2.果蝇的 X 染色体不分离遗传	(54)	复习题	(82)
3.9.其它动物和植物性连锁遗传	(55)	主要参考资料	(84)
1.鸡的性连锁遗传	(55)	5.真核生物基因组	(85)
2.高等植物的性连锁遗传	(56)	5.1.真核生物基因组的特点	(85)
复习题	(57)	1.什么叫基因组	(85)
主要参考资料	(58)	2.真核生物基因组的特点	(85)
4.遗传物质的特性	(59)	5.2.连锁遗传	(87)
4.1.DNA——肺炎双球菌的转化因子	(59)	1.连锁遗传现象	(87)
1.转化实验	(59)	2.完全连锁与不完全连锁	(88)
2.转化因子	(61)	5.3.重组	(89)
4.2.DNA——噬菌体的遗传物质	(62)	5.4.交换的细胞学证据	(90)
1.T ₂ 噬菌体的形态	(62)	5.5.连锁群	(91)
2.T ₂ 噬菌体遗传物质是 DNA 的实验证据	(62)	1.什么叫连锁群	(91)
4.3.RNA——烟草花叶病毒的遗传物质	(63)	2.连锁群的测定	(92)
4.4.核酸的化学组成与分子结构	(66)	5.6.两点杂交与三点杂交	(92)
1.核酸的化学组成	(66)	1.第 1 个 X 染色体图	(92)
2.DNA 的分子结构	(66)	2.两点杂交	(93)
4.5.DNA 的复制	(68)	3.三点杂交	(94)
1.DNA 的半保留复制	(68)	5.7.干涉与并发系数	(97)
2.DNA 半保留复制的实验证据	(69)	1.干涉作用	(97)
4.6.DNA 复制的特性	(70)	2.影响干涉作用的因素	(97)
1.DNA 复制的不连续性	(70)	5.8.遗传图	(97)
2.DNA 复制的双向性	(71)	5.9.真菌类的基因定位	(100)
3.DNA 复制模式	(71)	1.顺序四分体的优越性	(100)
4.7.DNA 复制的遗传控制	(73)	2.着丝点作图	(100)
1.控制 DNA 复制的基因和蛋白质	(73)	3.重组作图	(102)
2.复制的起始	(75)	复习题	(104)
3.复制的延伸	(76)	主要参考资料	(107)
		6.基因的结构与功能	(108)
		6.1.什么是一个基因	(108)
		1.对基因认识的发展	(108)

2. 基因的分类	(108)	3. 细菌重组的特点	(135)
6.2. 重组测验	(109)	7.4. 中断杂交作图	(136)
1. 拟等位基因	(109)	1. 中断杂交实验	(136)
2. 噬菌体突变型	(109)	2. 中断杂交作图	(137)
3. Benzer 的重组测验	(110)	7.5. F' 因子与性导	(139)
6.3. 互补测验	(113)	1. F' 因子	(139)
1. 互补测验原理	(113)	2. 性导	(140)
2. 互补测验的方法	(113)	7.6. 重组作图	(140)
3. 互补测验的结果	(114)	7.7. 转化作图	(141)
6.4. 顺反子	(114)	1. 转化机制	(141)
6.5. 缺失作图	(115)	2. 转化作图	(142)
1. 缺失作图的原理	(115)	7.8. 转导作图	(143)
2. 缺失作图方法	(116)	1. 转导作用	(143)
6.6. 基因的不连续性	(118)	2. 普遍性转导与作图	(144)
1. 断裂基因	(118)	3. 局限性转导与作图	(147)
2. 外显子与内含子	(118)	复习题	(148)
3. GT-AG 规律	(119)	主要参考资料	(151)
4. 断裂基因在进化中的意义	(119)	8. 病毒基因组	(152)
6.7. 重叠基因	(120)	8.1. 病毒的种类及其特点	(152)
1. 重叠基因的发现	(120)	8.2. 噬菌体的繁殖	(154)
2. 重叠基因的重叠方式	(120)	1. 烈性噬菌体的感染周期	(154)
3. 重叠基因的意义	(121)	2. 温和噬菌体的感染周期	(154)
6.8. 基因的功能	(122)	8.3. 噬菌体的突变型	(155)
1. Garrod 的先天性代谢缺陷	(122)	1. 条件致死突变型	(155)
2. 一个基因一种酶假说	(122)	2. 抑制基因	(156)
3. 一个结构基因一条多肽链的证据	(124)	8.4. 噬菌体突变的互补测验	(157)
6.9. 基因的内互补	(125)	1. $\Phi \times 174$ 条件致死突变型的互补测验	(157)
复习题	(126)	2. T_4 突变型的互补测验	(158)
主要参考资料	(129)	8.5. 噬菌体突变的重组实验	(160)
7. 细菌基因组	(130)	1. T_2 突变型的两点测验	(160)
7.1. 细菌细胞和染色体	(130)	2. T_4 突变型的三点测验	(160)
1. 细菌细胞	(130)	3. $\Phi \times 174$ 突变型的两点 and 三点测验	(161)
2. 细菌的染色体	(131)	8.6. 烈性噬菌体遗传体制的特殊性	(164)
7.2. 大肠杆菌的突变及筛选	(132)	8.7. λ 噬菌体基因组	(164)
1. 大肠杆菌的突变类型	(132)	1. λ 噬菌体的基因	(164)
2. 突变的筛选	(133)	2. λ 噬菌体基因组的特点	(166)
7.3. 大肠杆菌的性别	(133)	8.8. λ 原噬菌体	(166)
1. 大肠杆菌性别的发现	(133)	1. 合子诱导	(166)
2. F 因子	(134)		

2.原噬菌体的插入与切离	(167)	10.转录	(202)
8.9.环状排列与末端重复	(169)	10.1.RNA 多聚酶	(202)
1.线状 DNA 具有环状遗传图	(169)	1.RNA 多聚酶的组成	(202)
2.环状排列与末端重复的形成	(172)	2.RNA 多聚酶亚基的功能	(202)
复习题	(174)	3.真核生物中 RNA 多聚酶的种类	(203)
主要参考资料	(178)	10.2.原核生物的操作基因和启动子	
9.遗传重组	(179)	结构	(203)
9.1.重组的类型	(179)	1.操作基因	(203)
1.重组的普遍性	(179)	2.启动子—Pribnow box 和 Sextama	
2.重组的类型	(179)	box	(203)
9.2.同源重组	(180)	3.启动子——CAP 位点	(205)
1.断裂重接模型和复制选择模型	(180)	10.3.真核生物的启动子	(205)
2.杂合 DNA 模型	(181)	1.RNA 多聚酶 II 的启动子	(205)
3.环状 DNA 分子的重组	(182)	2.增强子核心序列及其作用机制	(207)
9.3.异源双链 DNA 与基因转换	(183)	10.4.转录的起始和延伸	(207)
1.基因转换与异常分离	(184)	1.转录的起始	(207)
2.基因转换与高度负干涉	(184)	2.转录的延伸	(208)
9.4.细菌的同源重组	(185)	10.5.转录的终止	(209)
1.细菌的同源重组受 <i>recA</i> 等基因的		1.终止子的结构	(209)
控制	(185)	2. ρ 因子的终止作用机理	(210)
2.细菌的转化重组	(186)	3.基因表达的极性现象	(211)
3.细菌的接合重组	(187)	10.6.转录产物的加工	(212)
4.细菌的转导重组	(187)	1.RNA 的加工	(212)
9.5.位点专一性重组	(188)	2.原核生物的 RNA 加工	(212)
1.噬菌体的整合和切除	(188)	3.真核生物的 RNA 加工	(213)
2.位点专一重组的核苷酸序列	(188)	4.真核生物的 mRNA 的加工	(214)
9.6.细菌中的转座因子	(190)	10.7.RNA 的拼接	(216)
1.插入序列	(190)	1.核 rRNA 前体的拼接	(216)
2.转座子	(193)	2.核 rRNA, 线粒体 mRNA 和 rRNA 前体	
3.转座噬菌体	(194)	的拼接	(218)
9.7.真核生物中的转座因子	(194)	3.mRNA 前体的拼接	(219)
1.酵母菌的转座因子	(194)	10.8.逆转录	(221)
2.果蝇的转座因子	(195)	复习题	(222)
3.玉米的转座因子	(196)	主要参考资料	(224)
9.8.转座机制与遗传学效应	(197)	11.翻译	(226)
1.转座机制	(197)	11.1.遗传密码的一般性质	(226)
2.转座因子的遗传学效应	(198)	1.三联体密码子	(226)
复习题	(199)	2.密码简并	(227)
主要参考资料	(200)	3.摆动假说	(228)

4.密码的通用性	(229)	1.大肠杆菌半乳糖操纵子结构	(260)
5.线粒体的遗传密码	(229)	2. gal 操纵子的双重控制	(261)
11.2.密码性质的遗传学证据	(230)	3.双重控制的可能机理及意义	(262)
1. T_ϕII 突变与拟野生型	(230)	12.4.阿拉伯糖操纵子——双向	
2.三联体密码子的证明	(231)	控制	(262)
11.3.遗传密码的生物化学研究	(232)	1.大肠杆菌阿拉伯糖操纵子	(262)
1.无细胞蛋白质合成体系	(232)	2.阿拉伯糖操纵子的双向控制	(263)
2.三联体结合测定	(233)	12.5.色氨酸操纵子——衰减作用	(264)
11.4.无义突变与无义抑制基因	(234)	1.大肠杆菌色氨酸操纵子的结构	(264)
1.无义突变	(234)	2.衰减作用	(265)
2.无义抑制基因	(234)	3.衰减作用的原理	(266)
3.抑制基因的效率	(236)	4.衰减作用调控的普遍性	(270)
11.5.tRNA 的结构与功能	(236)	12.6. λ 噬菌体发育途径的调控	(271)
1.tRNA 的结构	(236)	1. λ 噬菌体操纵子及感染宿主后的	
2.tRNA 的功能	(238)	转录次序	(271)
11.6.rRNA 与核糖体	(238)	2. λ 噬菌体的调控区	(273)
1.核糖体 RNA	(238)	3. λ 阻遏蛋白和 cro 蛋白的结构与功能	(274)
2.核糖体的结构和功能	(240)	4. λ 噬菌体的操纵基因、启动子结构	
11.7.mRNA 与蛋白质的合成	(242)	与功能	(274)
1.转录与转译的偶合	(242)	5. λ 噬菌体的调节模型	(276)
2.转译的极性	(242)	6.裂解和溶源化途径的选择实质是 C I	
3.SD 序列	(243)	蛋白与 cro 蛋白的竞争	(276)
4.真核生物的 mRNA 与转译	(244)	7.抗终止作用	(278)
11.8.转译的过程及转译后的加工	(245)	12.7.DNA 重组对基因表达的	
1.转译过程	(245)	调控	(279)
2.转译后的加工	(247)	1.相变	(279)
复习题	(248)	2.DNA 重组与相变	(280)
主要参考资料	(252)	复习题	(281)
12.原核生物中基因表达的调控	(253)	主要参考资料	(284)
12.1.大肠杆菌乳糖操纵子	(253)	13.真核生物中基因表达的调控	(286)
1.可诱导系统	(253)	13.1.真核生物基因表达调控的	
2.操纵子学说	(254)	特点	(286)
3.大肠杆菌乳糖操纵子的各种突变型	(255)	1.真核生物的基因表达调控系统	(286)
12.2.乳糖操纵子的正调控	(257)	2.活跃表达基因数目的估计	(286)
1.负调控与正调控	(257)	3.基因表达水平的分析	(287)
2.葡萄糖敏感操纵子的发现	(258)	13.2.基因丢失、扩增与重排	(289)
3.葡萄糖代谢物的作用机制	(259)	1.基因丢失	(289)
12.3.半乳糖操纵子——双重		2.基因扩增	(289)
控制	(260)	3.基因重排	(290)

13.3 基因表达的适应性调节	(291)	3.高等动物基因转录时甾体激素的	
1.酵母半乳糖代谢操纵子	(291)	短期调节	(317)
2.一个基因两个启动子	(292)	14.3.真核生物个体发育中长期分化的	
13.4.协同调控——Britten-Davidson		一般特点	(317)
调控模型	(293)	1.核 DNA 的恒定性	(317)
1.Britten-Davidson 调节模型	(293)	2.有选择的 DNA 转录	(319)
2.重复序列在协同调控中的作用	(294)	3.细胞质中的调节分子	(320)
13.5.基因表达的激素调节	(295)	14.4.卵子分化及发育中的母性	
1.激素调节	(295)	影响	(320)
2.激素调节的可能机制	(297)	1.母本核糖体 RNA 合成	(320)
13.6.染色质的结构与转录	(297)	2.母本的信使 RNA 合成	(321)
1.染色质的模板能量	(297)	3.卵子细胞质的母本模式	(321)
2.优先敏感性与超敏感区	(298)	4.影响卵子型式的母体效应突变	(324)
3.DNA 的甲基化和去甲基化与基因		14.5.果蝇的遗传与发育	(324)
活性的关系	(299)	1.原基分布图和有性嵌合体	(324)
13.7.蛋白质在基因表达调控中的		2.果蝇的同源异形突变	(326)
作用	(300)	14.6.小鼠的 T 座位——影响早期发育	
1.组蛋白的调控作用	(300)	的突变	(327)
2.非组蛋白的调控作用	(301)	14.7.血红蛋白基因的表达	(329)
3.染色质重组实验	(301)	1.血红蛋白基因的开启与关闭	(329)
4.非组蛋白的调控模型	(303)	2.鸡发育过程中珠蛋白基因的激活	(330)
13.8.RNA 加工与基因表达调控	(304)	14.8.个体发育中的核质关系	(332)
1.腺病毒晚期基因的 hnRNA 加工与		1.核质相互作用与细胞分化	(332)
调控	(304)	2.伞藻的发育	(333)
2.降钙素基因的 hnRNA 加工与调控	(305)	复习题	(334)
3.mRNA 的半衰期与基因活性	(306)	主要参考资料	(336)
复习题	(307)	15.体细胞遗传	(337)
主要参考资料	(308)	15.1.体细胞遗传学的概念及其	
14.遗传与发育	(309)	基础	(337)
14.1.个体发育中基因活动的		15.2.构巢曲霉(Aspergillus)的准性	
时序安排	(309)	周期	(338)
1.病毒形态发生中的早期基因和		1.构巢曲霉的异核体和二倍体合子核	(338)
晚期基因	(309)	2.单倍体化与有丝分裂交换	(339)
2.病毒的构建	(311)	3.利用准性周期进行遗传分析	(340)
3.酵母分裂周期中的遗传控制	(314)	15.3.种内体细胞遗传分析	(342)
14.2.高等真核生物发育中的短期		15.4.种间体细胞遗传学	(343)
调节	(315)	1.种间体细胞杂种	(343)
1.热休克反应	(316)	2.染色体排除与 HAD 选择	(344)
2.高等真核生物激素调节的基本特点	(316)	3.体细胞杂交与基因定位	(346)

15.5 基因转移与真核细胞转化	(349)	16.6 免疫球蛋白多样性的机制	(380)
1. 染色体介导的基因转移	(349)	16.7 免疫应答的遗传控制	(381)
2. DNA 片段介导的基因转移	(351)	1. 免疫应答基因及其产物	(381)
3. 穿梭载体介导的基因转移	(351)	2. 免疫应答的基因调控	(382)
15.6 植物的体细胞遗传学	(352)	16.8 H—y 抗原遗传	(384)
1. 植物的细胞组织培养	(352)	1. H—y 抗原	(384)
2. 植物原生质体融合	(356)	2. H—y 抗原的基因定位	(384)
3. 植物体细胞变异和突变体筛选	(356)	3. H—y 抗原与性别分化	(385)
15.7 培养细胞中基因表达的调节	(359)	复习题	(385)
1. 激素的调节	(359)	主要参考资料	(386)
2. 核酸类似物对分化基因功能的效应	(361)	17 核外遗传	(388)
3. 环状 AMP 在培养细胞中的反应	(362)	17.1 核外遗传综述	(388)
复习题	(362)	1. 核外遗传的概念	(388)
主要参考资料	(363)	2. 核外遗传的研究简况	(388)
16 免疫遗传	(364)	17.2 核外遗传的性质	(388)
16.1 免疫遗传概述	(364)	1. 正反交产生不同的子裔	(389)
16.2 抗原遗传	(365)	2. 杂交后代表现非孟德尔式分离比	(390)
1. 抗原	(365)	3. 核外因子是通过细胞质传递的	(390)
2. 主要组织相容性复合体	(365)	4. 核外因子不能在核基因组的任何染色体 上作图	(391)
3. HLA 基因系统	(366)	17.3 线粒体基因组	(392)
4. H—2 遗传系统	(367)	1. 线粒体基因组的一般性质	(392)
16.3 免疫球蛋白	(368)	2. 线粒体 DNA 的转录与转译	(393)
1. 免疫球蛋白	(368)	3. 线粒体组成的双重遗传控制	(394)
2. 免疫球蛋白的基本结构和类型	(368)	17.4 酵母线粒体基因组	(395)
3. 轻链和重链的可变区与恒定区	(370)	1. 小菌落突变	(395)
16.4 轻链基因的结构与表达	(371)	2. 酵母线粒体基因组的遗传及物理图	(396)
1. 小鼠 MOPC—4I 轻链可变区的 结构	(372)	3. 酵母基因组中的蛋白质编码的内 含子	(398)
2. 其它轻链可变区(V _L)的结构	(373)	17.5 高等真核生物的线粒体基因 组	(398)
3. V—J 连接产生轻链的多样性	(374)	1. 高等真核生物中线粒体 DNA 的 母性遗传	(398)
4. V—J 连接产生有功能的轻链基因	(375)	2. 人类的线粒体基因组	(399)
5. 等位基因排斥与同型排斥	(376)	3. 植物的线粒体基因与雄性不育	(401)
16.5 重链基因的结构与表达	(377)	17.6 叶绿体遗传	(401)
1. 重链可变区(V _H)的结构	(377)	1. 叶绿体遗传功能的分子研究	(402)
2. 编码免疫球蛋白重链恒定区(C _H)的 DNA 序列	(377)	2. 核叶绿体遗传的影响	(403)
3. V _H —D—J _H 连接与有活性的 V _H 基因 的形成	(378)	3. 衣藻的叶绿体遗传	(404)
4. 类别转换	(379)		

17.7.细胞内敏感性物质的遗传	(406)	4.辐射的诱变作用	(450)
1.草履虫放毒型的遗传	(406)	19.3.DNA 损伤修复和基因突变	(452)
2.果蝇的感染性遗传	(407)	1.光复活	(452)
复习题	(407)	2.切除修复	(453)
主要参考资料	(409)	3.重组修复	(454)
18.数量性状遗传	(410)	4.SOG 修复	(454)
18.1.数量性状	(410)	5.电离辐射损伤的修复	(456)
1.数量性状的概念	(410)	19.4.基因突变的检出和利用	(456)
2.连续变异的例证	(410)	1.大肠杆菌营养缺陷型的检出	(456)
18.2.数量性状的遗传学基础	(413)	2.真菌营养缺陷型的检出	(457)
1.微效多基因假说	(413)	3.果蝇突变的检出	(457)
2.多基因作用的方式及其遗传控制	(416)	复习题	(460)
18.3.数量性状遗传的统计分析	(418)	主要参考资料	(461)
1.数量性状研究中常用的几个参数	(418)	20.染色体结构的变异	(462)
2.数量性状遗传分析的实例	(420)	20.1.染色体的形态和结构特点	(462)
3.基因差异数目的统计	(420)	1.一般染色体的形态和结构特点	(462)
4.数量性状的表现型值及其分量	(421)	2.果蝇唾腺染色体	(463)
18.4.遗传力	(423)	20.2.染色体结构变异的发生和主要 类型	(464)
1.遗传力的概念	(423)	20.3.缺失	(465)
2.遗传力估算的原理和方法	(424)	1.缺失的类型	(465)
18.5.近亲繁殖	(428)	2.缺失的表型效应	(466)
1.近亲繁殖	(428)	3.缺失作图	(467)
2.近亲繁殖的遗传学效应	(429)	20.4.重复	(468)
3.纯系学说	(432)	1.重复的类型及其产生	(468)
4.近交系数及其度量	(434)	2.重复的表现效应	(469)
18.6.杂种优势及其利用	(435)	3.位置效应	(470)
1.杂种优势	(435)	20.5.倒位	(471)
2.关于杂种优势的假说	(436)	1.倒位的类型和细胞学特点	(471)
复习题	(437)	2.倒位的遗传学效应	(473)
主要参考资料	(438)	3.倒位在物种形成上的意义和可能利用 价值	(474)
19.基因突变	(440)	20.6.易位	(476)
19.1.基因突变的含义和一般特征	(440)	1.易位的类型和细胞学特点	(476)
1.突变的发现	(440)	2.易位的遗传学效应	(478)
2.突变的分类	(440)	3.复合易位	(479)
3.突变的性质	(441)	复习题	(480)
19.2.基因突变的分子基础	(444)	主要参考资料	(481)
1.碱基对替换及其产生	(444)	21.染色体数目的变异	(482)
2.碱基替换对遗传信息传递影响	(448)		
3.移码突变及其产生	(449)		

21.1.染色体组和染色体倍性	(482)	3.进化中的基因重复	(518)
21.2.整倍体	(482)	复习题	(520)
1.单倍体	(483)	主要参考资料	(521)
2.同源多倍体	(484)	23.遗传工程	(523)
3.异源多倍体	(488)	23.1.遗传工程概述	(523)
21.3.非整倍体	(490)	1.什么叫遗传工程	(523)
1.非整倍体的类型	(490)	2.基因工程研究的发展简史	(523)
2.单体	(490)	3.基因工程的基本步骤和技术	(524)
3.三体	(491)	23.2.基因工程的工具酶	(524)
4.非整倍体在植物育种上的作用	(492)	1.限制性核酸内切酶	(524)
21.4.人类染色体异常与疾病	(494)	2.DNA 连接酶	(527)
1.染色体数目异常与疾病	(494)	3.DNA 多聚酶	(528)
2.染色体结构异常与疾病	(496)	4.末端脱氧核苷酸转移酶	(528)
复习题	(498)	5.逆转录酶	(529)
主要参考资料	(499)	6.基因工程中其它的工具酶	(529)
22.群体遗传与进化	(500)	23.3.目的基因的来源	(529)
22.1.群体遗传学中的几个基本		1.从生物的基因组中分离基因	(530)
概念	(500)	2.基因的酶促合成	(531)
1.孟德尔式群体和基因库	(500)	3.化学方法合成基因	(532)
2.随机交配	(500)	23.4.分子克隆中的载体	(532)
3.基因频率和基因型频率	(500)	1.标准载体应具备的基本条件	(532)
22.2.群体的遗传平衡	(501)	2.质粒载体的特性及其改造	(533)
1.哈德—温伯格原则	(501)	3.噬菌体载体	(534)
2.哈德—温伯格原则的扩展	(503)	4.真核细胞的克隆载体	(536)
22.3.影响遗传平衡的因素	(504)	23.5.重组体 DNA 分子的克隆与	
1.突变	(505)	筛选	(537)
2.选择	(505)	1.重组体 DNA 的克隆	(538)
3.迁移	(508)	2.克隆基因的分离与鉴定	(538)
4.遗传漂变	(509)	23.6.克隆 DNA 分子的表达	(541)
22.4.自然群体中的遗传多态性	(510)	1.外源基因表达的条件	(541)
1.遗传多态性	(510)	2.外源基因表达的检测	(543)
2.染色体多态现象	(510)	3.外源基因表达的实例	(543)
3.限制性片段长度的多态性	(510)	23.7.基因工程的应用与发展前景	(545)
4.蛋白质的遗传多态性	(511)	1.基因工程在实践上的应用	(545)
22.5.物种形成	(511)	2.基因工程技术与基础学科研究	(546)
1.物种的概念	(511)	复习题	(547)
2.物种形成	(512)	主要参考资料	(547)
22.6.基因组的分子进化	(513)	附录: 1.英中文名词对照	(549)
1.蛋白质的种系发生	(513)	2.部分复习题参考答案	(563)
2.DNA 序列的种系发生	(516)		

1 绪论

1.1 遗传学的诞生和发展

1.什么是遗传学

遗传学(Genetics)是研究生物遗传与变异规律的一门科学。目的是掌握和利用这些规律,主动地控制、改造生物,以致创造新物种,使其为人类服务。

遗传(heredity)是指生物繁殖过程中,亲代与子代在各方面的相似现象;而变异(Variation)则是指子代个体发生了改变,在某些方面不同于原来亲代。遗传与变异是生物界的共同特征,它们之间是辩证统一的。生物如果没有变异,那么生物就不能进化,而遗传只是简单的重复;生物如果没有遗传,就是产生了变异也不能传递下去,变异不能积累,那么变异就失去了意义。所以说,遗传与变异是生物进化的内因,但遗传是相对的,保守的,而变异则是绝对的、发展的。

2.遗传学的诞生

人们在长期的生产活动中对遗传和变异现象早就有所认识,也曾提出不少假说来解释生物遗传与变异的机理。虽然未能正确地阐明遗传与变异的实质,却为遗传学的诞生以及发展提供了一定基础。

早在公元前三世纪,希腊哲学家 Aristotle 认为遗传是孩子从父母那里接受了一部分血液,相似于父母,即血缘关系。荷兰科学家 Jan · Swammerdam (1637~1680) 提出每个精子中带一个小人,精子在雌性子宫的保护和培养下可以成长为婴儿(图 1.1)。这就是所谓的“先成论”(theory of preformation)。瑞士学者 C · Bonnet (1720~1793) 是这种先成论的代表。他认为精子或卵子里已存在有完整的小生物体,个体发育只不过是精卵相互结合后,这个小生物体逐渐增大,最后发展为成体。相反的观点是以瑞士解剖学家 V · Kolliker 为首提出的渐成论(theory of epigenesis),主张婴儿各种组织器官是在个体发育过程中逐渐形成的,这两种相反的观点曾进行过长期论战,最后以渐成论的胜利而告终。这些论点已把精

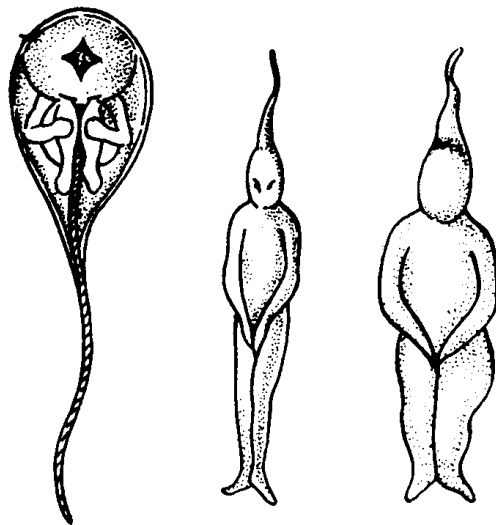


图 1.1 按照Jan. Swammerdam推测所绘制的精子头部小人图。

卵作为上下代的遗传传递者，显然比血液的传递思想前进了一步。

在此同时，法国博物学家 J·B·Lamarck (1744~1829) 提出了变异观点。他与当时占统治地位的物种不变论者进行了激烈的斗争。他认为生物环境条件的改变是生物变异的根本原因，提出器官“用进废退”和“获得性状遗传”等理论，引起后来生物学界的广泛注意和争论。虽然他错误地认为动物的意识和欲望在进化中发生重大作用，适应是生物进化的主要过程，但他的许多论点对后来生物进化学说的发展以及遗传和变异的研究起着重要的推动作用。

英国博物学家 C·K·Darwin (1809~1882) 是进化论的奠基人，根据他历时五年 (1831~1836) 的环球考察和对生物遗传、变异与进化的关系的综合研究，于 1859 年出版了震动当时学术界的《物种起源》的巨著，提出了以自然选择为基础的进化学说，认为生物进化的主要力量是自然选择，从而不仅否定了物种不变的谬论，而且有力地论证了生物界是由简单到复杂、由低级到高级逐渐进化的。恩格斯对达尔文的进化论给予了高度的评价，认为进化论是十九世纪自然科学三大发现（能量守恒和转换定律，细胞学说，进化论）之一。它对推动现代生物学的发展起了巨大的作用。另外达尔文支持拉马克的获得性遗传，为此曾在 1868 年提出了“泛生论假说”(hypothesis of pangenesis)，认为动物每个器官里都普遍存在微小“泛生粒”(Pangene)，这些小粒能分裂繁殖，并在体内流动聚集到生殖器官里形成生殖细胞。当受精卵发育成为成体时，这些泛生粒就进入各器官发生作用，因而表现出与亲代相同的性状；如亲代泛生粒发生改变，则子代表现变异。事实证明获得性状遗传的理论是缺乏根据的。

德国生物学家 A·Weismann (1834~1914) 反对拉马克的获得性遗传，他曾把一对雌雄老鼠切去尾巴，然后让它们交配产生后代，这样连续做了 22 代，但每代生下的小鼠都是有尾巴的。根据这个实验，他于 1892 年提出“种质学说”(germ plasm theory)，把生物体分成种质(germ plasm)和体质(somato plasm)，认为生殖细胞的染色体便是种质，身体的其它部分则是体质。种质是独立的、连续的，正是由它产生后代的种质与体质，而体质不能产生种质。同时环境条件引起的体质变异，即后天个体发育中的获得性状是不能遗传的，只有种质的变异才能遗传。种质学说首先提出了遗传有其物质基础，因而在遗传学的发展中起了一定的推动作用，但是把生物体绝对地划分为种质与体质却不符合实际。

G·J·Mendel (1822~1884)，奥地利遗传学家，遗传学的奠基人。他根据豌豆杂交试验的结果，在 1865 年发表了《植物杂交试验》(experiments on plant hybridization)的论文，认为性状的遗传是受细胞里的遗传因子（现称基因）控制的，提出了遗传因子分离规律(Law of segregation)和独立分配规律(Law of independent assortment)，以后称为孟德尔遗传规律(Mendel's law of inheritance)。1866 年孟德尔在当地的科学协会上宣读了他的论文，并发表在该会的会刊上，但是这个发现并没有受到当时学术界的重视，直到 1900 年才由荷兰的 Hugo De Vries，德国的 Karl Correns 以及奥地利的 Erich Tschermak von Seysenegg 分别在不同的国家，几乎是同时发现，并且用他们的工作证实了孟德尔规律的正确性，使孟德尔遗传规律成为近代遗传学的基础并确认孟德尔是先驱者。因此便把孟德尔遗传规律重新发现的 1900 年作为遗传学诞生并正式成为独立学科的一年，从而开创了遗传学。

3. 遗传学的发展

自从1900年遗传学诞生后,在1905年英国遗传学家W·Bateson(1861~1916)把这个迅速发展的学科正式命名为遗传学(Genetics)。在这以后的80多年中遗传学又经历了几个重要的发展阶段。首先W·S·Sutton(1876~1916)发现了染色体行为与遗传因子行为一致,提出了染色体是遗传因子的载体。到1909年W·L·Johannson(1857~1927)提出基因(gene)这个术语代替了孟德尔的遗传因子。美国实验胚胎学家T·H·Morgan(1866~1945)和他的学生及同事们一起用果蝇进行遗传学研究,发现了伴性遗传规律、基因的连锁互换规律,创立了“基因学说”(theory of gene),并综合细胞学和遗传学研究发展成为细胞遗传学(Cytogenetics)。Morgan由于这些卓越的成就,于1933年获得诺贝尔奖。在1941年G·W·Beadle和他的老师E·L·Tatum研究了红色链孢霉(*Neurospora*)的生化突变型后,证明基因是通过控制酶的合成来决定性状的表现,并提出一个基因一种酶(One gene-one enzyme)的理论,把基因和蛋白质功能结合起来,由此这两位学者也获得了诺贝尔奖。1944年O·T·Avery等在肺炎双球菌(*Diplococcus pneumoniae*)的转化试验中发现转化因子是脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid)简称DNA,从而明确了基因的物质基础就是DNA。特别是在1953年,遗传学上另两位诺贝尔奖获得者J·D·Watson和F·H·C·Crick在Chargaff化学分析的基础上提出了DNA双螺旋结构模型,这一模型为阐明DNA的复制、相对稳定性和变异性以及遗传信息的储存和传递等提供了依据,明确了基因是DNA分子上的一个特定的片段,从而揭开了分子遗传学的序幕,使遗传学跨进了一个新纪元。J·Monod和F·Jacob研究大肠杆菌“乳糖操纵子系统”,于1961年提出了“操纵子学说”(theory of operon),证明基因是在特定的遗传调控下进行表达的。到1969年J·Shapiro等从大肠杆菌中分离到乳糖操纵子,并可在离体条件下表达。

遗传学的发展是极其迅速的,特别是近20多年以来由于各学科的渗透,以及DNA序列分析和重组DNA等新技术的发展和应用,进一步发现基因在染色体上并非都是固定的一个接一个地排列,而是有些遗传密码可重读的重叠基因(Overlapping gene)、不连续的断裂基因(Splite gene)、可跳跃性的转座基因(transposable gene)以致人工也可合成新的基因。所以现代遗传学不仅是认识生命进而控制生物而更重要的是改造生物,创造出崭新类型。显然遗传学的发展对工业、农业以及医疗卫生等事业都具有十分重大的意义。

1.2 原核细胞与真核细胞

细胞是生物体结构和生命活动的基本单位,是生理生化反应的场所,也是遗传物质的储藏所,生物的遗传与变异必须通过细胞的繁殖才能实现。

根据细胞的结构不同可将生物界分为两大类:(1)凡是以原核细胞(prokaryocyte)为基本单位的生物称为原核生物(prokaryote)如细菌和蓝绿藻等;(2)凡是以真核细胞(eukaryocyte)为基本单位的生物称为真核生物(eukaryote),如真菌及所有的高等动植物。

这两类细胞存在许多差别 (图 1.2)。主要表现在: (1) 原核细胞没有核膜, 因而也就没

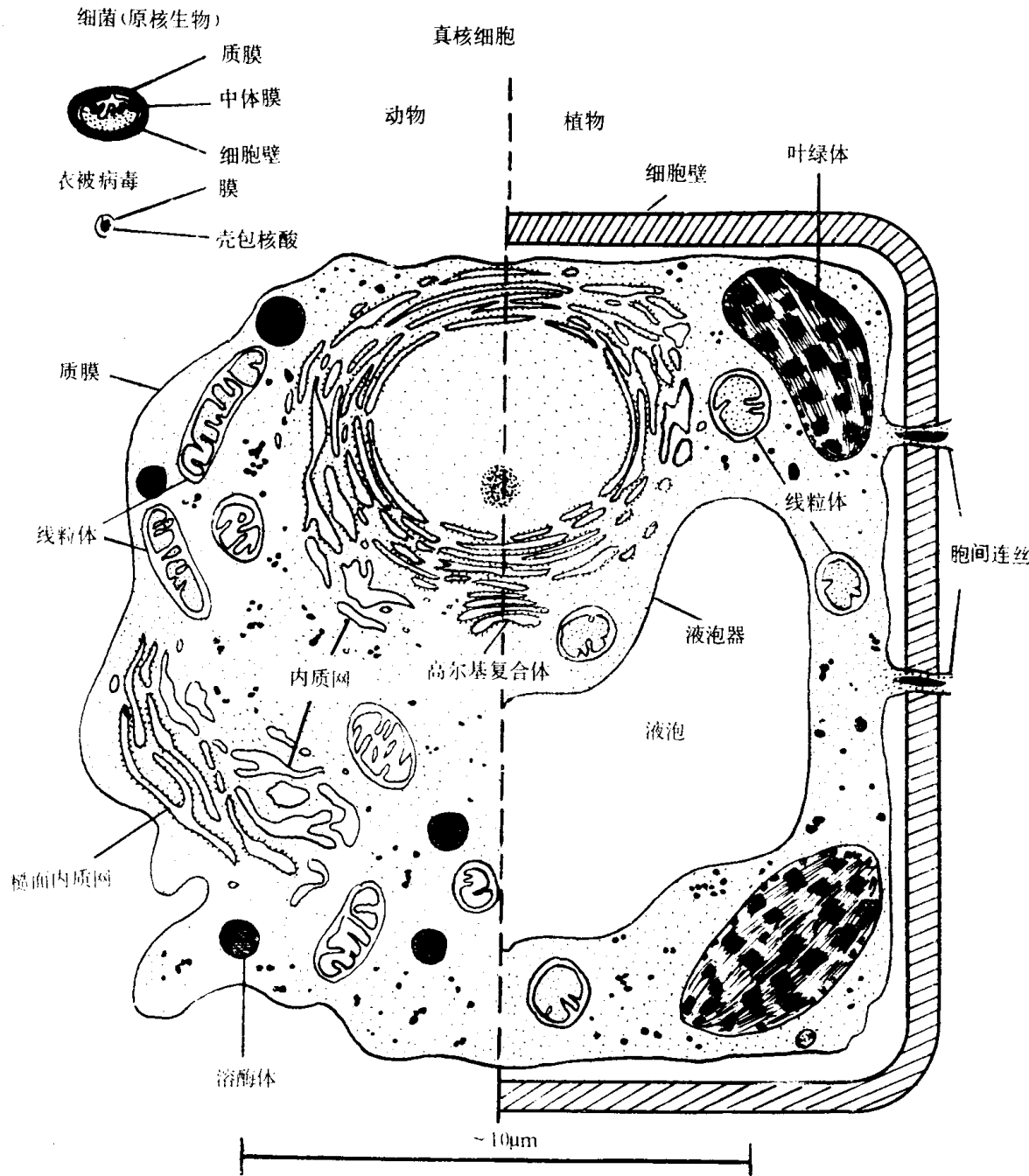


图 1.2 动物细胞(左)和植物细胞(右)的结构模式图

左上方示细菌细胞和病毒粒子的相对大小

有形成界限分明的细胞核, 只有染色体区, 称为拟核(nucleoid)区; 真核细胞具有核膜, 所以真核细胞的染色体是与细胞质分开的, 存在于界限分明的细胞核内。(2) 原核细胞没有线粒体(mitochondria), 质体(plastid)等细胞器(organelle); 而真核细胞中都有线粒体, 在植物细胞中还具有质体, 这两种细胞器都携带遗传信息。(3) 原核细胞的染色体是一条裸露的 DNA 分子, 而且 DNA 含量比真核细胞少得多, 染色体组织结构也比较简单, 因此比较易于接受带有相同或不同物种的基因 DNA 片段的插入; 而真核细胞的染色体是一个

较大的 DNA 双链分子，并与蛋白质结合构成复杂的超螺旋结构，因此外源 DNA 片段也难以插入。(4) 原核细胞里正是由于没有核膜将染色体与细胞质里的成份分开，所以 DNA 转录(transcription)合成 RNA 以及信使 RNA(mRNA)转译 (translation) 合成蛋白质(protein)这两个过程，不论在时间上还是在空间上都难以分开，一般地说，转录还未结束而转译已经开始；而真核细胞的转录过程是在细胞核中进行的，转译必须等转录完成以后，经过加工成为成熟的 mRNA，然后从细胞核转移到细胞质中，与核糖体(ribosome)以及其它转译因子结合才能合成蛋白质。(5) 一般说原核细胞一经分裂就相互分离，呈单细胞状态，分裂繁殖快，如细菌在适当条件下每 20 分钟一代，而且培养容易，人为培养条件与它们正常生长条件基本相同；然而大多数真核细胞与其周围细胞是相互影响的，在单细胞培养中容易聚集成多细胞群体，所以在研究单细胞的生长和分裂时，必须考虑周围细胞的影响，因此目前虽然有许多真核生物细胞通过离体培养可以生长和分裂，并形成新的个体，但往往产生大量的变异。

尽管原核细胞与真核细胞之间在结构、组织和功能上都存在很多的差别，但是构成它们的分子基础和它们的反应功能都存在一定的同源性，它们的遗传物质都是核酸，传递遗传信息的密码子是相同的，细胞内核糖体的结构和功能也是类似的。

1.3 细胞的分裂与遗传

生物性状的遗传必须通过生物繁殖来实现，而生物的繁殖方式可分为无性繁殖和有性繁殖。无性繁殖是通过细胞的有丝分裂进行的，有性繁殖还必须通过细胞的减数分裂产生雌雄配子，进而雌雄配子结合形成合子，再发育成新个体。生物的延续和性状的发育与传递必须依赖于这两种细胞分裂方式。

1. 细胞的有丝分裂与遗传

有丝分裂可分为前期 (prophase)，中期 (metaphase)，后期 (anaphase) 和末期 (telophase)。一细胞在未开始分裂时处于间期 (interphase)。间期虽然在光学显微镜下看不到明显的形态变化，而实际却正是细胞代谢、DNA 复制旺盛时期，间期又包括 (1) DNA 合成前的间隙期 (gap 1.phase)，称 G_1 期，这时细胞体积增大，物质合成迅速，为 DNA 复制作准备；(2) DNA 合成期 (synthesis phase) 简称 S 期，DNA 进行复制，因而在 DNA 合成结束时细胞核中 DNA 含量增加一倍；(3) DNA 合成后的间隙期 (gap 2 phase) 简称 G_2 期，细胞体积增大，RNA 大量合成，高能化合物大量积累，为细胞分裂奠定了物质基础。

有丝分裂的意义在于一个细胞产生两个子细胞，每个子细胞各具有与亲代细胞完全相同的染色体 (图 1.3)。这是由于核内每个染色体在间期准确地复制，而在分裂中有规律地分配到两个子细胞核中去，这样既维持了个体的正常生长和发育，也保证了物种稳定性。有些生物通过无性繁殖产生的后代之所以能保持其母本的遗传性状就在于它们是通过有丝