

分子遗传学原理

The Principles of Molecular Genetics

上册

吴乃虎 黄美娟 编著



化学工业出版社

分子遗传学原理

The Principles of Molecular Genetics

上册

吴乃虎 黄美娟 编著

编：周 建 主编：李文
审：王 宇 审：王 宇

第 1 版

第 1 版

(110001) 北京市昌平区回龙观镇 13 号 110001

北京市昌平区回龙观镇 13 号 110001

2018 年 1 月 1 日 第 1 版 第 1 次印刷

2018 年 1 月 1 日 第 1 版 第 1 次印刷

010-62518881 转 228

010-62518881 转 228



化学工业出版社

· 北京 ·

定价：¥ 48.00

定价：¥ 48.00

本书是作者根据科研与教学实践,在深入研读并分析大量有关文献资料的基础上,经过八年多的艰苦努力撰写成的一部崭新的分子遗传学著作。全书共十二章,分上下两册出版。上册主要包括遗传的物质基础、基因的分子结构和遗传信息的传递途径等章节;下册重点涉及基因表达的调节、突变重组与转位以及表观遗传学和模式生物等内容。在重点讨论分子遗传学基本原理的同时,作者还着力反映当今相关研究领域的许多新内容和最新进展,主要包括双功能密码子及遗传密码的拓展;基因表达的核糖开关调节、RNA分子的调节以及网络调节;朊蛋白的功能,一种基因多种蛋白质,蛋白质的剪接及内含肽与外显肽;遗传信息流的三个层次及表观遗传学等。此外,还纳入了作者多年来学习分子遗传学的心得体会,如“分子遗传学的传承与发展”、“基因概念的演变”等。因此,这是一部努力反映分子遗传学最新进展,具有取材新颖、特色鲜明、内容丰富、结构严谨等特点的创新性的学术专著。可供生命科学各领域的本科生、研究生、教师 and 研究人员阅读使用。

图书在版编目(CIP)数据

分子遗传学原理(上册)/吴乃虎,黄美娟编著.
北京:化学工业出版社,2014.9

ISBN 978-7-122-21240-5

I. ①分… II. ①吴…②黄… III. ①分子遗传学
IV. ①Q75

中国版本图书馆CIP数据核字(2014)第149798号

责任编辑:傅四周 孟嘉 叶露
责任校对:王素芹

文字编辑:周 倜
装帧设计:王晓宇

出版发行:化学工业出版社(北京市东城区青年湖南街13号 邮政编码100011)

印刷:北京永鑫印刷有限责任公司

装订:三河市胜利装订厂

787mm×1092mm 1/16 印张29 字数653千字 2015年1月北京第1版第1次印刷

购书咨询:010-64518888(传真:010-64519686)

售后服务:010-64518899

网 址: <http://www.cip.com.cn>

凡购买本书,如有缺损质量问题,本社销售中心负责调换。

定 价:128.00元

版权所有 违者必究

谨以此书

献给母校北京大学生命科学学院
九十华诞

(1925—2015)



2012年春节作者于博雅家中合影

序言

Preface

分子遗传学是从分子水平研究生物的遗传与变异的学科。它的迅速发展奠定了现代遗传学的基础。分子遗传学的理论已渗入到生命科学的各个领域,并推动着各个学科的发展,成为生命学科中的带头学科。遗传工程的建立使科学家能够按照科研与生产的需要,有目的地直接改变遗传物质的组成,建立新的遗传性状,为人们所利用。随着分子遗传学的发展,它将对农业和医学的发展产生巨大的影响,也将对人类社会的进步发挥重要的作用。

近年来分子遗传学发展迅速,与之相关的理论与实验技术领域的科研资料和著作非常丰富多样,目前我们想要对分子遗传学的内容有一个清晰的、全面系统的认识是比较困难的。为此,急需要有一本能反映当今分子遗传学发展的全面系统的、高水平的著作,以满足学习者的学习需求,掌握这门学科的基础理论知识和先进的实验技术方法,为生产建设做出有创造性的工作成果。

吴乃虎和黄美娟两位教授具有几十年的教学和科研工作经验,对分子遗传学方面的理论知识和实验技术具有深厚的基础,为了适应国家培养高级人才的需要,他们参阅了大量国内外学者的相关理论和著作,花费八年多的时间,编写完成了《分子遗传学原理》一书。

《分子遗传学原理》全面地对各个命题中众多的具体内容进行了概括和归纳,尽量反映分子遗传学的最新成果,如RNA功能、表观遗传学、蛋白质遗传学等方面。在论述科学概念方面非常严谨,如“基因的概念及分子结构”一章中,把从不同角度和层次研究所得结果严格仔细分类,使初学者对不同的基因概念一目了然,这一点在其他著作中是不易见到的。这种严谨的治学态度在各个章节中都可以看到。在书中他们深入浅出地讲述科学内容,使读者易于接受、理解。基于以上特点,本书适合高等院校学生和科研人员参考阅读。

我希望这本著作能和以前吴乃虎教授编著的《基因工程原理》一书同样在教学、科研、培养高级人才方面起到很好的作用。我期盼着本书早日出版。

吴鹤龄

2013年9月2日

前言

Foreword

前言

分子遗传学 (molecular genetics) 是在核酸和蛋白质大分子水平上, 研究生命体遗传及变异的规律、基因结构同功能的关系、遗传信息表达与调节的机理等一系列有关遗传分子本质的一门重要的生命科学基础学科。

近四十年来, 分子遗传学发生了深刻的变化。在全面继承和发展传统遗传学的基础上, 又孕育并催生了基因工程学 (genetic engineering)、基因组学 (genomics) 和表观遗传学 (epigenetics) 3个相对独立的、现代分子遗传学的分支学科。由此可见, 今天的分子遗传学已经不仅是一门纯粹的基础理论科学, 而且还是一门具有实际应用价值的技术科学。它的基本原理已被广泛地应用于现代农业科学、生物技术科学、医药卫生科学、环境保护科学, 乃至考古科学和法医科学等诸多领域, 成为影响生命科学发展全局的核心学科之一, 也是生命科学有关专业本科生和研究生的一门必修的基础课程。

我们在长期为中国农业科学院研究生院、中国科学院研究生院讲授“基因工程原理”课程的实践中, 深刻地领会到要真正讲好这门课, 就必须深入研究并系统掌握分子遗传学的基本理论体系; 同时对于学生而言, 不具备相应水平的分子遗传学的专业基础知识, 要学好这门课程无疑是相当困难的。为此, 我们是将《分子遗传学原理》作为我们先前出版的《基因工程原理》的姊妹书撰写的, 故二者在内容上既有所分工又彼此衔接, 但并不重叠。同时为了避免交叉, 并使本书的容量不至于过大, 有关基因工程及基因组学的内容原则上概不纳入。

近年来国内外相继出版了相当数量的有关分子遗传学方面的著作。在写作本书的过程中, 我们仔细地分析比较了其中若干主要版本的章节结构和内容特色, 得益良多。在尽可能最大限度地吸收它们优点的同时, 也认真地融入了作者数十年科研与教学实践的经验, 并充分地考虑到我国生命科学有关专业高年级本科生和研究生的知识结构特点, 期望能够编写出一部符合我国实际情况并反映最新研究进展的分子遗传学的基础理论著作。为达到此目的, 我们定下了如下五条编写原则。

第一, 紧扣分子遗传学的核心主题与最新进展。在资料取舍方面, 特别注意科学性、先进性、系统性和条理性。在全面介绍分子遗传学原理的基础上, 重点增加了“分子遗传学的传承与发展”、“基因概念的演变”、“基因的分子结构”、“双功能密码子及遗传密码的拓展”、“基因表达的网络调节”、“遗传信息流的三个层次与中心法则的质疑”、“核糖开关的调节作用”以及“非B-型DNA构象与疾病”、“朊病毒蛋白质的自我增殖问题”、“表观遗传学”和“模式生物”、“一种基因多种蛋白质的概念”、“蛋白质剪接”、“内含肽与外显肽”及“miRNA与基因表达的调节”等许多新内容和新进展。

第二, 重视理论与实践的结合。为此我们竭力将科学理论的叙述同相关实验方法的介绍有机地结合起来, 让读者不仅知其然而且知其所以然, 以有利于培养学生的创新思维能力。例如在描述DNA双螺旋结构模型的同时, 详细介绍奠定这种模型诞生的三大基础实验的重要发现; 在讲解乳糖操纵子模型之前, 先介绍导致此种模型建立的大肠杆菌部分二倍体的一

系列互补实验的结果；在讨论核糖体蛋白质的定位与组装的过程中，辅以介绍相应的实验方法与技术等。

第三，遵循中文写作规范。争取使本书成为一部真正按照中文语法体系写就的有关分子遗传学原理的学术著作。所有参阅的中文译作都尽可能查找原文，经认真校对之后方予参考使用，以便尽可能地把翻译出版过程中因偶然疏忽而造成的失误减少到最低限度。同时努力避免使用英语式中文句子的情况，以期使读者能够顺畅地阅读并理解本书所叙述的科学内容。

第四，增加基础理论部分的比重。本书是为相关专业的高年级本科生、研究生、教师及有关科研人员撰写的。因此作者十分重视对分子遗传学基本原理及概念的叙述，特别是一些容易误解的概念或中文译名容易混淆的术语，均明确指出它们之间的本质差别。其目的在于使相关专业的人员都能方便地使用本书，获得比较广泛而扎实的基础理论知识。

第五，秉承“勤奋、严谨、求实、创新”的编写理念。首先在广泛收集并阅读大量文献资料的基础上，经过认真思考和归纳分析形成了总体写作大纲，力求体例有所创新。然后对每一章节具体内容的安排及组织进行仔细推敲与斟酌，尽量做到重点突出、条理清楚、层次分明、逻辑严谨，并配上大量的精美插图。其中绝大多数都是作者根据有关文献独立设计出草图后，交由出版社电脑绘制。任何一个命题在作者自己没有弄懂之前绝不草率下笔，遇到的所有疑点都不允许轻易放过。全书各章都是数易其稿，至少经过了5次以上的较大范围的删节与补充，个别的甚至推翻重写，至于局部小改或文字润色，连作者自己也记不得有多少次。到全书脱稿之后，还特意送请有关领域的著名专家学者审阅。最后根据审者的意见再作认真的修改。我们的目的是务求本书的写作能严格遵循“为科学负责、为读者负责、为国家负责”的最起码的学术准则和道德规范，尽最大努力减少错误，以免谬种流传贻误后人。

在本书的编写和出版过程中，得到了北京大学吴鹤龄和朱圣庚等老师，香港科技大学谢雍教授及化学工业出版社叶露女士的热情关心、支持和帮助；化学工业出版社的傅四周、孟嘉和叶露担任本书的责任编辑，他们认真勤奋的工作为本书增色不少；不少青年朋友，如中国科学院生物物理研究所王洪云博士，遗传与发育生物学研究所方晓华博士、张方博士，中国农业科学院研究生院吴巍博士等为本书提供了一些参考资料。此外，本书的出版还得到中国科学院新东方公司的赞助。在此谨对他们表示衷心的感谢！

长达八年多的持续笔耕，是一种相当艰辛又充满乐趣的知识更新过程。它不仅使我们“读书、写书、教书”的退休生活富有生气，而且也使我们的科学素养得到了明显的提高。我们为自己离开钟爱的科研舞台之后，尚能静心写作，报答人民的哺育，继续为祖国培养年轻的科学英才贡献绵薄之力，感到由衷的欣慰。

然而由于我们学识有限，对新知识新进展了解不够，因此本书的不足之处实属难免，缺点与错误肯定存在。这绝不是故作谦虚之词，而是真情的表白。衷心希望有关专家学者不吝赐教，诚挚欢迎青年读者批评指正，以使本书日臻完善。尚此，作者不胜感激之至。

吴乃虎 黄美娟

于北京大学博雅西园

2013年9月16日

鸣 谢

Acknowledgements

在本书的编写过程中，得到了国内许多知名专家学者的热情关心与帮助。他们在百忙中拨冗对有关章节作了认真的审阅，提出了一些宝贵的意见。对此我们表示衷心的感谢，并郑重声明，对书中仍然可能存在的任何缺点乃至错误，均应由编者自己负全部责任，而与审者无关！本书审阅者名单（按年龄排序）：

总审阅者

吴鹤龄，北京大学生命科学学院细胞及分子遗传学系

朱圣庚，北京大学生命科学学院生物化学及分子生物学系

审阅者

茹炳根，北京大学生命科学学院生物化学及分子生物学系

戴灼华，北京大学生命科学学院细胞及分子遗传学系

敖光明，中国农业大学生命科学学院生物化学系

朱作言，北京大学生命科学学院细胞及分子遗传学系

黄秉仁，北京协和医学院，中国医学科学院基础医学研究所

陈建南，中国科学院遗传与发育生物学研究所

王 斌，中国科学院遗传与发育生物学研究所

朱立煌，中国科学院遗传与发育生物学研究所

朱玉贤，北京大学生命科学学院生物技术学系

黎 家，兰州大学生命科学学院分子遗传学系

刘进元，清华大学生命科学学院分子遗传学系

路铁刚，中国农业科学院生物技术研究所

闫艳春，中国农业科学院研究生院分子遗传学研究室

杨建民，中国农业科学院作物科学研究所

张 博，北京大学生命科学学院细胞及分子遗传学系

焦仁杰，中国科学院生物物理研究所

张 雷，中国科学院上海生物化学及细胞生物学研究所

唐朝荣，中国热带农业科学院植物分子遗传学研究所

林同香，福建农林大学植物分子遗传学系

陈建民，国家海洋局第三海洋研究所分子遗传研究室

陶 懿，厦门大学生命科学学院分子遗传学系

梁卫红，河南师范大学生命科学学院分子遗传学系

迟 伟，中国科学院植物研究所

张会泳，河南农业大学生命科学学院分子遗传学系

目录

Contents

Chapter ①	第一章 遗传的物质基础	001
	第一节 分子遗传学的传承与发展	001
	一、经典遗传学	001
	二、生化遗传学	003
	三、分子遗传学	004
	四、基因工程学	005
	五、基因组学	006
	六、表观遗传学	008
	七、结语	009
	第二节 染色体是基因的载体	009
	一、染色体概念	010
	二、染色体复制与细胞分裂	013
	三、遗传的染色体假说	017
	四、遗传的染色体理论	018
	第三节 遗传重组与作图	024
	一、连锁与交换的概念	024
	二、重组的物理证据	026
	三、基因作图	027
	第四节 DNA是遗传物质	029
	一、DNA的发现	030
	二、DNA是遗传物质的实验证据	030
	三、核酸的化学组成	038
	四、DNA分子的结构	042
	五、异常的DNA二级结构	050
	第五节 RNA也是遗传物质	055
	一、RNA病毒的类型	056
	二、RNA是基因载体的实验证据	060
	第六节 蛋白质也可能是遗传物质吗?	063
	一、朊病毒	064
	二、朊病毒的增殖方式	065

	三、朊病毒疾病和朊病毒蛋白的相关性	066
	参考文献	067
Chapter ②	第二章 基因的概念及分子结构	071
	第一节 基因概念的演变	071
	一、基因与遗传因子	071
	二、基因与染色体	072
	三、基因与DNA分子	072
	四、基因与DNA多核苷酸区段	073
	五、基因与蛋白质多肽链	074
	六、基因的核苷酸碱基顺序与蛋白质的氨基酸顺序	074
	七、基因的精细结构与分工	075
	八、新类型的基因	076
	九、RNA基因	077
	第二节 基因的大小与数量	078
	一、基因的大小	078
	二、基因数量的估算法	079
	三、不同类型生命体的基因数量	081
	第三节 原核基因的分子结构	084
	一、基因结构的若干概念	085
	二、原核基因组的结构	087
	三、原核基因的结构	089
	第四节 真核基因的分子结构	093
	一、真核基因组	094
	二、真核基因的类型	100
	三、真核蛋白质编码基因的结构	101
	第五节 移动基因	109
	一、移动基因的类型	110
	二、细菌的转位子	110
	三、真核生物的转位因子	114
	第六节 断裂基因	117
	一、断裂基因的发现	117
	二、断裂基因的特征性结构	118
	三、外显子的改组与重复	121
	第七节 其他类型基因	124
	一、假基因	124

二、重叠基因	129
三、重复基因	133
第八节 RNA基因	139
一、转移RNA基因	140
二、核糖体RNA基因	140
三、小RNA基因	141
四、微RNA基因	142
参考文献	143

Chapter ③	第三章 中心法则与遗传密码	145
	第一节 基因与蛋白质的关系	146
	一、一种突变基因一种代谢障碍	146
	二、一种基因一种酶假说概述	147
	三、一种基因一种酶假说的证实	149
	四、一种基因多种蛋白质	151
	五、基因拷贝数与蛋白质表达量的关系	154
	第二节 RNA的结构与功能	154
	一、RNA的主要类型	155
	二、RNA的高级结构	160
	三、RNA的功能	166
	第三节 蛋白质的结构	174
	一、氨基酸与多肽	174
	二、蛋白质的分子结构	179
	三、蛋白质的结构域	185
	第四节 中心法则——遗传信息的流向	190
	一、中心法则的经典概念	190
	二、中心法则的补充与发展	192
	三、mRNA是遗传信息的中间载体	193
	第五节 遗传密码	196
	一、遗传密码的若干问题	197
	二、遗传密码的破译	198
	三、遗传密码的基本特性	201
	四、遗传密码的阅读	205
	五、遗传密码的拓展	207
	参考文献	209

第四章 DNA的复制	211
第一节 DNA复制的生物化学	212
一、DNA体外合成体系	212
二、参与DNA合成的两类关键底物	213
三、DNA前体物的从头合成	214
四、DNA合成的引发	215
五、脱氧核糖核苷三磷酸的聚合作用	216
六、复制子概念	218
第二节 DNA复制的分子机理及特点	223
一、DNA半保留复制模型	223
二、DNA半不连续复制模型	226
三、DNA复制方式	228
第三节 DNA聚合酶	234
一、大肠杆菌DNA聚合酶	235
二、真核DNA聚合酶	242
三、DNA聚合酶催化作用的分子机理	247
第四节 DNA复制体系的主要蛋白质因子	248
一、起始子蛋白质	248
二、DNA解旋酶	249
三、复合蛋白A	250
四、复制因子C	251
五、增殖细胞核抗原	253
六、DNA连接酶	254
七、拓扑异构酶	255
第五节 大肠杆菌DNA的复制过程	258
一、DNA复制的起始	258
二、DNA链的延长	263
三、DNA复制的终止	266
四、DNA复制的定位	268
五、DNA复制的保真性	269
第六节 真核染色体DNA的复制	270
一、复制的特殊性	270
二、复制的起始	272
三、核小体的复制	273
四、复制的定时	276
五、染色体DNA末端复制问题	277

六、克服末端复制问题的方法	279
参考文献	285
Chapter 5 第五章 基因的转录与加工	287
第一节 引言	287
一、原核基因与真核基因	287
二、基因转录与DNA复制的比较	288
三、原核基因与真核基因转录的差别	289
第二节 RNA聚合酶	289
一、原核生物RNA聚合酶	290
二、真核生物RNA聚合酶	292
第三节 基因转录的酶催过程	297
一、RNA合成的化学特性	297
二、原核基因转录的起始阶段	299
三、原核基因转录的延长和校正阶段	302
四、原核基因转录的终止阶段	304
五、抗生素对转录的抑制作用	308
六、转录的抗终止作用	309
第四节 真核基因转录的特殊性	314
一、真核基因转录因子概述	314
二、RNA聚合酶 I 的转录起始	317
三、RNA聚合酶III的转录起始	318
四、RNA聚合酶 II 的转录起始	322
五、RNA聚合酶 II 的转录延长	326
六、RNA聚合酶 II 的转录终止机理	329
第五节 RNA转录后加工	331
一、转移RNA的加工	331
二、核糖体RNA的加工	334
三、信使RNA的加工	336
四、不同类型内含子的剪接机理	342
五、RNA可变剪接	345
第六节 RNA编辑	351
一、锥虫的动质体	352
二、RNA编辑现象的发现	352
三、RNA编辑的分子模型及机理	353
四、RNA编辑的主要类型及其生物学意义	358

参考文献	359
------------	-----

Chapter 6

第六章 基因的翻译与加工 361

第一节 参与基因翻译的主要因子	361
一、信使RNA	361
二、转移RNA	363
三、氨酰-tRNA合成酶	369
第二节 核糖体	376
一、核糖体的组分	377
二、核糖体蛋白质定位技术	379
三、核糖体的组装	383
四、核糖体的结构	385
第三节 多肽链合成的起始	388
一、若干有关的重要概念	388
二、多肽链合成的起始	390
三、原核生物翻译起始步骤	396
四、真核生物翻译的起始步骤	397
第四节 多肽链合成的延长	402
一、概述	402
二、核糖体的三点模型	405
三、氨酰-tRNA的定位	407
四、肽键的形成	412
五、核糖体的移位作用	413
第五节 多肽链合成的终止	415
一、终止密码子的功能作用	415
二、终止密码子抑制作用的分子机理	417
三、释放因子	417
第六节 蛋白质翻译后的加工与修饰	421
一、蛋白质翻译后共价修饰	421
二、蛋白质剪接	424
三、蛋白质翻译后切割	426
四、二硫键的形成	428
五、蛋白质折叠	428
六、蛋白质功能的多样性	430
参考文献	431

索引	433
----------	-----

第一章

遗传的物质基础

第一节

分子遗传学的传承与发展

遗传学 (genetics) 这个名称,最初是由英国科学家 William Bateson 于 1906 年根据拉丁文延长 (Latin: *genetikos*) 之意创造的。按照不同历史时期的学术水平和工作特点,遗传学的研究进程大体上可以划分为经典遗传学 (classical genetics)、生化遗传学 (biochemical genetics)、分子遗传学 (molecular genetics)、基因工程学 (genetic engineering)、基因组学 (genomics) 和表观遗传学 (epigenetics) 等数个既彼此相对独立,又前后互相交融的不同发展阶段。这当中,分子遗传学的地位无疑是格外重要,它起到了承上启下的作用。因此介绍分子遗传学的传承与发展这一命题,不仅对于学习与掌握分子遗传学的基本原理是不可或缺的,而且对于培养青年学子树立辩证的唯物发展史观也是十分必要的。

一、经典遗传学

从 1866 年孟德尔 (Gregor Johann Mendel)《植物杂交实验》论文发表至 20 世纪 40 年代初,遗传学主要从细胞和染色体水平上研究生命体的遗传与变异的规律,属于细胞遗传学 (cytogenetics) 或叫染色体遗传学 (chromosomal genetics) 阶段。为了与后继发展的分子遗传学相区别,如今人们也习惯地称这一阶段的遗传学为经典遗传学或传统遗传学。鉴于经典遗传学主要研究生命体上下两个世代之间基因是如何传递的,故有时也称之为传递遗传学 (transmission genetics)。

孟德尔通过豌豆杂交实验,为现代遗传学的诞生作出了划时代的杰出贡献。概括地说主要有如下两大方面:

第一,发现了两条遗传学的基本定律,即遗传因子分离定律和自由组合定律。孟德尔从 1857 年到 1864 年,坚持以豌豆为材料进行植物杂交实验。他选择了 7 对区别分明的性状 (character 或 trait) 做仔细观察。例如,他用产生圆形种子的植株同产生皱形种子的植株杂交,得到的几百粒杂交子一代 (first filial generation, F_1) 种子全是圆形的。第二年,他播种了 253 粒圆形杂交种子,并让它们自交,结果得到的 7324 粒子二

代 (second filial generation, F_2) 种子中, 有 5474 粒是圆形的, 1850 粒是皱形的。用统计学方法计算得出, 圆皱比为 3 : 1。据此孟德尔推导出遗传因子分离定律 (law of segregation)。他还研究了具有两对相对性状 (contract character) 的 2 个豌豆品系之间的双因子杂交实验。他选用产生黄色圆形种子的豌豆品系同产生绿色皱形种子的豌豆品系进行杂交, 所产生的杂种子一代种子, 全是黄色圆形的。但在自交产生的子二代 556 粒种子中, 不但出现了两种亲代类型, 而且还出现了两种新的组合类型。其中黄色圆形的 315 粒, 黄色皱形的 121 粒, 绿色圆形的 108 粒, 绿色皱形的 32 粒。四种类型比例接近于 9 : 3 : 3 : 1。这就是所谓的孟德尔遗传因子的独立分配定律 (law of independent assortment) 或称自由组合定律。

第二, 提出了遗传因子假说 (hypothesis of hereditary factor)。为了解释豌豆杂交的遗传现象, 孟德尔从生殖细胞着眼, 提出了遗传因子假说。他推想生物个体的所有性状都是由遗传因子控制的, 这些因子从亲本到子代, 代代相传; 遗传因子有显性 (dominance) 和隐性 (recessive) 之分, 决定一对相对性状的显性因子和隐性因子, 叫做等位因子, 即现在所说的等位基因 (allele); 在体细胞中遗传因子是成对存在的, 其中一个来自父本, 一个来自母本; 在形成配子时, 成对的遗传因子彼此分开, 因此在性细胞中, 它们则是成单存在的; 在杂交子一代细胞中, 成对的遗传因子各自独立, 彼此保持纯一的状态; 由杂种形成的不同类型的配子数目相等; 雌雄配子的结合是随机的, 有同等的结合机会。

在孟德尔当时, 学术界流行着一种“混合遗传” (blending inheritance) 观点, 认为决定不同亲本性状的遗传物质, 在杂种后代彼此混合而逐渐消失。这好比把红色颜料同蓝色颜料混合之后, 会形成一种既不是红也不是蓝的紫颜色一样。孟德尔冲破这种错误观点的束缚, 提出了与“混合遗传”相对立的“颗粒遗传” (particulate inheritance) 思想。在大量实验事实的基础上, 通过严格的统计学分析和缜密的逻辑推理, 证明遗传性状是由一种独立存在的颗粒性的遗传因子决定的。

孟德尔的科学发现, 为现代遗传学奠定了坚实的理论基础, 后世人为纪念他的伟大的科学贡献, 称这些定律为孟德尔定律, 并尊称孟德尔为现代遗传学的创始人。

美国著名的遗传学家摩尔根 (T. H. Morgan) 对基因学说的建立作出了卓越的贡献。他以果蝇为材料进行遗传学研究。1910 年, 摩尔根和他的助手 A. H. Sturtevant、H. J. Muller 及 C. B. Bridges, 从红眼的果蝇群体中发现了 1 只白眼的雄果蝇。因为正常的果蝇都是红眼的, 叫做野生型 (wild type), 所以称白眼果蝇为突变型 (mutant)。到了 1915 年, 他们一共找到了 85 种果蝇的突变型。这些突变型跟正常的野生型果蝇, 在诸如翅长、体色、刚毛形状、复眼数目等性状上都有差别。有了这些突变型, 就能够更广泛地进行杂交实验, 也能够更加深入地研究遗传的机理。摩尔根将白眼雄果蝇同红眼雌果蝇交配所产生的子一代不论是雄的还是雌的, 无一例外都是红眼果蝇。让这些子一代果蝇互相交配, 所产生的子二代有红眼的也有白眼的, 但有趣的是所有的白眼果蝇都是雄性的。说明这个白眼性状与性别有联系。

为了解释这种现象, 需要简单地了解果蝇的染色体组。果蝇只有 4 对染色体, 其中 3 对为常染色体 (autosomes), 1 对为性染色体 (sex chromosome)。在雌果蝇中有 1 对很