



新世纪高等学校规划教材·生物科学系列

北京师范大学十二五规划教材

# 遗传学

——关于基因的科学

梁前进 张根发◎主编

Genetics

Scientific Branch about Genes



北京师范大学出版集团  
BEIJING NORMAL UNIVERSITY PUBLISHING GROUP  
北京师范大学出版社



新世纪高等学校规划教材·生物科学

北京师范大学十二五规划教材

# 遗传学

——关于基因的科学

梁前进 张根发◎主编

Genetics

Scientific Branch about Genes



北京师范大学出版集团  
BEIJING NORMAL UNIVERSITY PUBLISHING GROUP  
北京师范大学出版社

---

图书在版编目(CIP)数据

遗传学/梁前进,张根发主编. —北京:北京师范大学出版社, 2017.7

新世纪高等学校规划教材·生物科学系列

ISBN 978-7-303-21753-3

I. ①遗… II. ①梁… ②张… III. ①遗传学-高等学校-教材 IV. ①Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2016)第 302776 号

---

营销中心电话 010-62978190 62979006  
北师大出版社科技与经管分社 www.jswsbook.com  
电子信箱 jswsbook@163.com

---

YICHUAN XUE

出版发行:北京师范大学出版社 www.bnup.com

北京市海淀区新街口外大街 19 号

邮政编码: 100875

印刷:北京京师印务有限公司

经销:全国新华书店

开本:889 mm×1194 mm 1/16

印张:27.5

字数:720 千字

版次:2017 年 7 月第 1 版

印次:2017 年 7 月第 1 次印刷

定 价:69.80 元

---

策划编辑:刘风娟

责任编辑:刘风娟

美术编辑:刘超

装帧设计:刘超

责任校对:赵非非

责任印制:赵非非

**版权所有 侵权必究**

反盗版、侵权举报电话:010-62978190

北京读者服务部电话:010-62979006-8021

外埠邮购电话:010-62978190

本书如有印装质量问题,请与印制管理部联系调换。

印制管理部电话:010-62979006-8006

# 遗 传 学

## ——关于基因的科学

主 编 梁前进(北京师范大学)

张根发(北京师范大学)

副主编 李雅轩(首都师范大学)

袁葵洲(湖南师范大学)

参 编 (以姓氏笔画为序)

王身立(湖南师范大学)

孙 林(北京师范大学)

刘小强(西南大学)

汪劲松(湖北师范大学)

陈建国(湖北大学)

徐振平(新乡医学院)

唐永政(烟台大学)

葛荣朝(河北师范大学)

## 内 容 提 要

本书按照学科发展和人们认知体系形成的基本规律，以较为简洁的表达手法和层次分明的结构阐述了遗传学基本知识、理论体系和实际应用内容。全书共 16 章，内容主要包括绪论、孟德尔遗传定律、染色体与遗传、基因与环境的相互作用、性别与遗传、染色体畸变、遗传作图与基因定位、数量遗传学基础、基因突变及表观遗传分析、分子遗传学基础、基因表达与调控、基因组、遗传重组及其分子机理、核外遗传规律、发育的遗传控制、群体遗传学和进化遗传学。按照学科分支，这些内容涵盖了经典遗传学、群体与进化遗传学、数量遗传学、分子遗传学、发育遗传学以及表观遗传学等领域。各章按提要、正文、小结、习题等编排；为了适应双语教学，全书尽可能全面地标注了专业词汇、术语的英文或学名。

本书可作为高等院校本科、专科生的遗传学教材，也可用于自学、备考研究生，供生命科学相关人士复习回顾遗传学知识或科研、实践参考。

# 前 言

遗传学作为生命科学中发展最快、最具活力的学科之一，处于当代生命科学的核心和前沿。编写一本教科书，既要涵盖遗传学的主要分支学科，比较全面地反映其历史的和最新的成就，又不要篇幅过大，避免读者在浩如烟海的知识中迷失方向，是一件极其有益的事情。基于此，我们汇集全国 9 所高等院校的一线教师，认真整理遗传学的知识积淀，努力渗透教学和研究成果，汲取国内外优秀教科书和专著的精华，借鉴同行在遗传学经典与现代内容融合呈现等方面的理念，并遵循遗传学的发展轨迹和人们的认知规律，力求较为简要又层次分明地阐述遗传学基本知识、理论体系和实际应用技术与成果，编写了这本《遗传学》。

作为一门重要的生物学分支学科，遗传学研究的是生物遗传与变异规律。其中遗传是所有生物的一种共有属性，因为有遗传，生物才会世代延续着其特征。在任何生物特性代代相传的过程中，都会发生亲子代之间、子代个体之间的差别，这就是变异。也就是说，生命现象因遗传而保持了连续性，因变异而形成了多样性——形形色色的生物呈现于地球上。正是遗传与变异构成了延绵不断的生物进化的基础。在当代，保护生物多样性早已成为家喻户晓的共识。在地球上，生命的踪迹遍及海陆空，生物的种类纷繁复杂。生物所携带的各种遗传信息在种内或种间，在分子、细胞、个体和群体等各个水平产生了不同程度的变异，形成了多态性或多样性。所有生物体都有繁殖和自身相似的同类的共同特性，“同类”得以延续以及在“相似”中发生分歧，特别是在延续和分歧中所包含的规律性及其在实际当中的应用，是遗传学所要阐明的根本问题和完成的基本任务。所有这些，决定了遗传学在整个生物学中所处的重要基础学科地位。随着当代分子遗传学、表观遗传学和基因组遗传学等研究中纷至沓来的骄人成就，遗传学的这一地位越来越牢固。

本书在编写过程中注重以全国有代表性的高校遗传学教学大纲为基础，突出参编院校的综合性和特点，在稳定基本教学内容的基础上，把握当代遗传学的重点与难点，并从经典延展到现代和前沿方面，把握全书内容。在各章的习题设计方面，兼顾学以致用和实践性和学生报考研究生等客观需求，在激发学生夯实基础和开拓创新两方面能力的原则上精选内容。本书既参考了市场上的主流或主干教材，也尽可能发挥编写队伍中综合性、师范性院校的优势，力求在知识点表述和训练内容等方面起到更有效的导学作用。例如，前后内容承启的连续性和各单元的概念框架等。另外，考虑到当今网络技术和学生运用媒体能力的发展，本书尽可能考虑方便学生使用，适当减轻学生负担，不以内容深浅、难度大小衡量水平高低，而是注重实用性、启发性。

全书共 16 章，内容包括绪论、孟德尔遗传定律、染色体与遗传、基因与环境的相互作用、性别与遗传、染色体畸变、遗传作图与基因定位、数量遗传学基础、基因突变及表观遗传分析、分子遗传学基础、基因表达与调控、基因组、遗传重组及其分子机理、核外遗传规律、发育的遗传控制、群体遗传学和进化遗传学。另外，书中还配有遗传学相关附录。本书不仅阐明了系统的遗传学理论知识，还论述了遗传学在医学、育种实践、环境保护等方面的应用。

本书的编写者都是活跃在高等院校教学第一线的教师。主编梁前进负责全书的框架体系、编写原则、内容把握和统稿整理等任务，并编写了前言、内容提要、绪论、性别与遗传和编后语等，整理并参与了多章的概念框架、习题和参考资料以及附录等。主编张根发在把握全书基础上，编写了第 12 章(基因组和基因组学)。副主编李雅轩和袁葵洲负责知识的合理综合和教学适应问题的考究。另外，李雅轩还负责了第 2 章(孟德尔遗传定律)、第 3 章(染色体与遗传)的编写，袁葵洲还负责了第 10 章(分子遗传学基础)的编写。第 4 章(基因与环境的相互作用)、第 5 章(性别与遗传)由王身立、徐振平和梁前进联合编写(徐振平还整理了部分附录及概念框架)，袁葵洲进一步修改；第 6 章(染色体畸变)、第 7 章(遗传作图与基因

定位)由汪劲松负责编写;第8章(数量遗传学基础)、第16章(群体遗传学和进化遗传学)由陈建国负责编写;第9章(基因突变及表观遗传分析)由刘小强负责编写;第11章(基因表达与调控)、第13章(遗传重组及其分子机理)由葛荣朝负责编写;第14章(核外遗传规律)、第15章(发育的遗传控制)由唐永政负责编写。孙林对全书的部分内容进行了校验。在编写过程中,北京东城航星医院的程晓蕾大夫在医学遗传学等方面给予支持。

毋庸讳言,尽管编写者均已竭尽全所能,但书中仍难免会有纰漏或错误,恳请读者不吝赐教。我们一定将大家的建议视若瑰宝,不断完善教材和改进工作。

北京师范大学生命科学学院

梁前进

2016年10月

## 目 录

## 第 1 章 绪 论 /1

本章提要	1
1.1 遗传学解决的问题及其概念体系	1
1.2 遗传学研究的对象及其主要任务	3
1.3 遗传学的发展历程	5
1.4 遗传学的实际意义	8
本章小结	9
习 题	9

## 第 2 章 孟德尔遗传定律 /11

本章提要	11
2.1 孟德尔的杂交实验对象——豌豆	12
2.2 孟德尔第一定律	13
2.3 孟德尔第二定律	15
2.4 遗传学数据的统计处理	20
2.5 人类的孟德尔式遗传性状与遗传性疾病	23
本章小结	32
习 题	32

## 第 3 章 染色体与遗传 /35

本章提要	35
3.1 染色质与染色体	35
3.2 染色体的研究方法	41
3.3 染色体与细胞分裂	46
3.4 遗传的染色体学说	52
3.5 连锁与互换定律	54
本章小结	57
习 题	58

## 第 4 章 基因与环境的相互作用 /59

本章提要	59
4.1 基因的作用背景和基因相互作用问题	59
4.2 基因表现形式的变异	62
4.3 等位基因间的相互作用	65
4.4 非等位基因间的相互作用	74



4.5 基因间相互作用的机理 .....	77
本章小结 .....	78
习 题 .....	78
<b>第 5 章 性别与遗传 /80</b>	
本章提要 .....	80
5.1 性别的染色体决定类型 .....	80
5.2 性别的基因决定类型 .....	83
5.3 性别的环境决定类型 .....	85
5.4 性别决定的分子机制 .....	89
5.5 常见的人类性别畸形 .....	95
5.6 性相关遗传 .....	96
本章小结 .....	108
习 题 .....	109
<b>第 6 章 染色体畸变 /111</b>	
本章提要 .....	111
6.1 染色体结构畸变 .....	111
6.2 染色体数目改变 .....	119
6.3 人类染色体畸变与遗传病 .....	128
本章小结 .....	132
习 题 .....	132
<b>第 7 章 遗传作图与基因定位 /134</b>	
本章提要 .....	134
7.1 交换的遗传基础及遗传图制作 .....	134
7.2 真菌类的遗传学分析 .....	139
7.3 细菌和病毒在遗传学分析中的应用 .....	143
7.4 细菌的遗传分析 .....	143
7.5 噬菌体的遗传分析 .....	152
7.6 人类连锁分析和细胞学图 .....	160
7.7 染色体遗传机制在理论和实践中的意义 .....	164
本章小结 .....	164
习 题 .....	165
<b>第 8 章 数量遗传学基础 /168</b>	
本章提要 .....	168
8.1 数量性状 .....	168
8.2 数量遗传的统计学方法 .....	169

8.3	数量性状的遗传分析 .....	172
8.4	遗传率分析 .....	176
8.5	近亲繁殖和杂种优势 .....	181
8.6	数量性状基因位点分析 .....	188
	本章小结 .....	192
	习 题 .....	192
<b>第 9 章</b>	<b>基因突变及表观遗传分析 /194</b>	
	本章提要 .....	194
9.1	基因突变的概念 .....	194
9.2	突变的分子基础 .....	199
9.3	基因突变的检测 .....	204
9.4	诱发突变 .....	208
9.5	表观遗传变异 .....	213
	本章小结 .....	217
	习 题 .....	218
<b>第 10 章</b>	<b>分子遗传学基础 /219</b>	
	本章提要 .....	219
10.1	分子遗传学的兴起 .....	219
10.2	遗传的物质本质探究 .....	220
10.3	核酸的化学结构 .....	222
10.4	遗传的中心法则 .....	230
10.5	基因的分子结构 .....	239
10.6	基因工程 .....	249
	本章小结 .....	252
	习 题 .....	253
<b>第 11 章</b>	<b>基因表达与调控 /254</b>	
	本章提要 .....	254
11.1	基因的表达 .....	254
11.2	原核基因表达调控 .....	268
11.3	真核生物基因表达调控 .....	273
	本章小结 .....	283
	习 题 .....	284
<b>第 12 章</b>	<b>基因组 /285</b>	
	本章提要 .....	285
12.1	基因组与基因组学 .....	285

12.2	基因的概念与发展 .....	286
12.3	基因的结构特征 .....	289
12.4	基因组及其特征 .....	292
12.5	基因组基因分型 .....	295
12.6	模式生物基因组分析 .....	298
	本章小结 .....	306
	习 题 .....	307
<b>第 13 章 遗传重组及其分子机理 /308</b>		
	本章提要 .....	308
13.1	同源重组 .....	308
13.2	位点特异性重组 .....	314
13.3	转座重组 .....	315
13.4	遗传重组在遗传和进化中的意义 .....	331
	本章小结 .....	332
	习 题 .....	333
<b>第 14 章 核外遗传规律 /335</b>		
	本章提要 .....	335
14.1	线粒体基因组 .....	335
14.2	叶绿体基因组 .....	340
14.3	母性影响 .....	344
14.4	细胞质遗传与细胞核遗传的互作 .....	346
14.5	植物雄性不育的遗传 .....	349
	本章小结 .....	355
	习 题 .....	356
<b>第 15 章 发育的遗传控制 /358</b>		
	本章提要 .....	358
15.1	个体发育概述和发育遗传学概念 .....	358
15.2	基因表达与细胞分化 .....	360
15.3	个体发育过程中的细胞凋亡 .....	367
15.4	细胞命运定向机制 .....	371
15.5	胚胎发育中基因的时序表达和重排 .....	374
	本章小结 .....	380
	习 题 .....	381

**第 16 章 群体遗传学和进化遗传学 /382**

本章提要 .....	382
16.1 群体的遗传组成 .....	382
16.2 群体的遗传平衡 .....	384
16.3 影响遗传平衡的因素 .....	392
16.4 分子进化 .....	402
16.5 进化理论 .....	406
16.6 分子种系发生遗传学 .....	408
本章小结 .....	411
习 题 .....	411

**附录 相关图表与资料 /414****参考文献 /422****编后语 /426**

# 第1章 绪论

## 本章提要

在纷繁的生命世界中，生存着具有共同特征的各种各样的生物。遗传和变异就是这些共同特征中的一个方面。简言之，遗传就是使生物体的特征得以延续的一种自然现象。与此相对，变异则表现为亲代与子代，以及子代之间的差别。遗传学就是研究生物的遗传与变异的科学，遗传与变异又构成了生物进化的基础。遗传学的具体研究内容是生物体遗传信息的组成、传递和表达规律。

正如英文名称“genetics”的字面意思“基因学”，研究基因的结构、功能以及两者之间的关系就是遗传学的主题。遗传信息包含于基因的结构之中，基因的功能体现为使特定的遗传信息表达和转化为具体的生物性状。因此，遗传学是研究遗传、变异的生物学分支，也是研究基因的结构、传递和表达规律的基础生命科学。弄清遗传学的研究对象、基本任务，引导合理的应用领域等，是遗传学家的重要使命。

所有生物体都具有共同的物质基础和结构基础，都有遗传(heredity)和变异(variation)的特性，遗传与变异是生命的基本现象，也构成了生物进化(organism evolution)的基础。作为研究生物的遗传与变异的科学，遗传学(genetics)的基本内容包括3个方面——遗传物质(hereditary material)的本质、遗传物质的传递和遗传信息(hereditary information, genetic information)的表达。

### 1.1 遗传学解决的问题及其概念体系

1906年，作为大会主席的贝特森(W. Bateson, 1861—1926)在伦敦第3届杂交与植物育种国际会议上首次提出了“遗传学”这个正式学科名称。他还提出杂合子(heterozygote)、纯合子(homozygote)等概念。研究遗传学与研究其他学科一样，首先要弄清楚这一学科的范畴、研究对象和基本任务。纵观整个遗传学的发展，始终有一条主线——基因(gene)概念的发展。因此从某种意义上可以说，充分掌握和理解基因概念及其变迁过程，也就基本掌握了遗传学发展的脉络和学科概况。无论是从整个生命科学，还是从全部自然科学的范围来看，遗传学的应用价值都几乎处于顶峰的地位。遗传学与人类自身的生存、生活和生产休戚相关，是最具实用价值的、生命力十分强大的生物学学科之一。

就遗传学所研究的3个主要方面来分析，其中遗传物质的本质包括遗传物质的化学本质、遗传物质所包含的遗传信息和遗传物质的结构及其组织与变化等；遗传物质的传递涉及遗传物质的复制、与保障遗传物质稳定传代的减数分裂(meiosis)相关的染色体(chromosome)行为、遗传物质传代体现的基本规律和基因在生物群体(population)中的变迁等问题；遗传信息的表达(及其调控)是现代遗传学最核心的内容，包括基因的基本功能、基因间的相互作用、基因功能的活化与抑制，以及基因在生物体内的生理活动和个体发育中发挥作用的机理等。

一门成熟学科必然是“名正言顺”的学科，体现在系统完备的概念体系。下面我们列举一些遗传学核心概念。这些概念未必包罗万象，但了解它们有助于从整体上把握遗传学。

(1)遗传 “遗传”一词通常是指生物亲代的性状又在其下代表现出来(即传递给下一代)的生命现象。用准确的遗传学术语描述就是，生物的遗传物质从上代传递到后代的现象和过程。若把上述定义作为遗传

的“行为学”(ethology)定义的话,下一个“表象学”(visualistics)定义就是:遗传是指生物的亲代(parent)与子代(offspring)之间以及子代个体之间相似的现象。

(2)变异 与“遗传”相对的概念。变异是指亲代与子代之间的差别。遗传和变异是生物有机体的基本属性之一。变异分为可遗传变异(hereditary variation)和非遗传变异(non-hereditary variation)两类。在生物进化中,非遗传变异是没有意义的,与进化相关的只有可遗传变异,或者说可遗传变异是进化的原材料。遗传物质的任何改变[包括突变(mutation)和重组(recombination)]都是可遗传变异的来源。

(3)基因 基因(gene)是遗传信息的基本单位,也就是孟德尔遗传因子(Mendelian genetic factor),也是遗传的基本功能单位。对于绝大部分生物来说,其遗传信息的化学载体是 DNA(脱氧核糖核酸),而在 RNA 病毒(virus)和类病毒(viroid)中则是 RNA。综合来讲,基因是生物体中位于染色体上、具有遗传效应的特定核苷酸序列组成的基本功能单位。任何生物体在一定条件下都能够表达这种遗传信息,通过其编码的蛋白质或 RNA 等具有特定功能的产物产生其特定的生理功能。

(4)中心法则 中心法则是重要的分子遗传学(molecular genetics)基本法则。1957 年由克里克(F. H. C. Crick)最初提出遗传信息(在细胞内生物大分子间)转移的基本规律。遗传信息的转移包括核酸分子(DNA、RNA)间的转移以及核酸和蛋白质间的转移。克里克最初提出的中心法则(central dogma)表述关系是:DNA→RNA→蛋白质,勾勒了遗传信息从 DNA 到 RNA(转录)、从 RNA 到蛋白质(翻译)的单向转移过程。后来,霍·坦明(H. Temin)和巴梯摩尔(D. Baltimore)发现并证实逆转录(reverse transcription)现象后,克里克又在 1970 年修正了中心法则,将特殊情况下遗传信息自 RNA 到 DNA(反转录)的过程也包括在其中(图 1-1)。因此,目前中心法则的完整含义如下:遗传信息

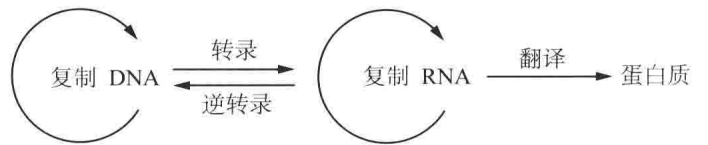


图 1-1 克里克在 1970 年修正的中心法则

从 DNA 传递给 RNA,再从 RNA 传递给蛋白质,完成遗传信息的转录和翻译过程;也可以自 DNA 传递给 DNA,完成 DNA 的复制过程。这是所有有细胞结构的生物所遵循的法则,但在整个生物界也有例外——如在某些病毒中 RNA 可自我复制,或作为模板逆转录成 DNA。

(5)基因组 基因组是指一个生物物种中所有基因的整体组成。按照一般的定义,基因组(genome)是一种生物单倍体细胞的整套染色体中的全部遗传信息,也就是单倍体细胞中包含的全部基因。说得更加确切一些,核基因组(nuclear genome)是指单倍体细胞核内的全部 DNA 分子——包括编码与非编码序列。有一定自主遗传特性的细胞器(organelles)[如线粒体(mitochondrion)、叶绿体(chloroplast)等]中所包含的全部 DNA 分子也组成它们自己的基因组。当然如 RNA 病毒那样,遗传物质是 RNA 的生物,则由其包含全套遗传信息的 RNA 组成基因组。

(6)遗传工程 遗传工程是 20 世纪 70 年代发展起来的一个遗传学分支学科,是以人工的手段(按照预先设计的方案)将一个生物体的遗传物质转移到另一个生物体的细胞中,并使相应的遗传物质所携带的遗传信息在受体细胞中得以表达的技术。其另一个名称是遗传操作(genetic manipulation)。广义的遗传工程(genetic engineering)包括细胞工程(cell engineering,细胞水平上的遗传操作)和基因工程(gene engineering,分子水平上的遗传操作);狭义的遗传工程就是指基因工程,或称重组 DNA 技术(recombinant DNA technology),即通过细胞和分子生物学方法改变细胞内的遗传物质,获得特种细胞的产物以致新型生物的技术。具体地讲,基因工程是利用生物化学方法,在体外将一种生物细胞中的遗传物质进行切割、重新组合后转移到另一种生物的细胞内,达到改变后者遗传性状乃至创造出新生物类型目的的生物技术(biotechnology)。

(7)人类基因组计划 该计划由美国科学家于 1985 年率先提出,并于 1990 年正式启动(受美国能源部(DOE)和国立健康研究院(NIH)资助),它是旨在精确地测定由 30 多亿个碱基对构成的人类基因组 DNA 序列,发现人类的全部基因并确定其在染色体上的位置和破译人类全部遗传信息的国际合作计划。通常将人类基因组计划(human genome project, HGP)分为 4 个主要阶段——人类基因组全部基因的 1cM 连锁图

的构建、人类基因组全部 DNA 物理图的构建、人类基因组重叠克隆系的建立和人类全基因组核苷酸顺序的完整测定。这一计划的目的除了鉴定出人类的所有基因，确定构成人类基因组全部 DNA 序列之外，还要将上述信息储存于专门的数据库中，并用于开发出相应的分析工具，此外，还包括研究人类基因组分析或利用中产生的伦理、法律和社会问题，并提出相应的对策。

(8)生物进化 生物进化是指一切生命形态的发生、发展的演变过程。“进化”一词源于拉丁文“evolvere”，其原意为“展开”，是指事物的逐渐变化、发展。根据综合进化论(synthetic theory of evolution)，生物进化的基本单位是种群(population)而不是个体。1859年，达尔文(C. R. Darwin)出版了《物种起源》一书，论证地球上现存的生物都是由共同的祖先发展而来，所有生物之间都有亲缘关系，创立了科学的进化理论——以自然选择(natural selection)学说为核心的生物进化论。生物进化归根结底是生物群体(种群)的遗传变化；以突变(基因突变和染色体畸变)或遗传重组为基础，通过选择、漂变(drift)和迁移(migration)等因素的作用，群体内基因组成发生变化，从而造成生殖隔离(reproductive isolation)，演变为不同的物种。

## 1.2 遗传学研究的对象及其主要任务

据估计，地球上现存的生物有500万~1000万种，其中有过科学记载的生物大约有170万种。所有生物体的一个共同特性，即繁殖同类。在生命系统的不同层次、以不同角度研究遗传、变异规律，派生出了各种遗传学分支。

遗传学的研究涉及基因的原初功能、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，而所有这些都离不开世代关系。遗传学中的世代关系并不限于父母与子女，或一个家族，还可以延伸到包括许多家族的群体，这就是群体遗传学(population genetics)的研究对象。研究遗传学中的世代关系，还可以以细胞为单位进行，这就是细胞遗传学(cytogenetics, cell genetics)——研究细胞中染色体遗传规律(染色体的起源、组成、变化、行为和传递等机制及其生物学效应)的学科。体内细胞的研究能最大限度地体现生物体在生理状态下的遗传规律，但离体培养的细胞不仅仍可以保持个体的一些遗传特性(如某些酶的有无等)，而且由于可以建立起纯系或克隆，对于基因或性状的针对性更强。离体培养细胞的遗传学研究就属于体细胞遗传学(somatic cell genetics)范畴。遗传学中的世代关系还可以扩充到DNA的复制和mRNA的转录等，这些是分子遗传学(molecular genetics)研究的课题——研究基因的本质、基因的功能以及基因的变化等问题。

在实际中，无性生殖生物不经过两性生殖细胞结合，由母体直接产生新个体；各种有性生殖生物的性状都是从合子(受精卵)开始逐步形成的，这就是个体发育(ontogeny, individual development)。完整、动态地来看，个体发育就是多细胞生物体从受精卵开始，经过细胞分裂、组织分化和器官形成，一直到性成熟等各阶段组成的全部过程。为个体发育奠定基础的是细胞分化(cellular differentiation)的过程(即由一个或一种细胞增殖产生的后代，在形态结构和生理功能上发生稳定性的差异的过程)。细胞分化是一种持久性的变化，它不仅发生在胚胎发育(embryonic development)中，而且在生物的一生中都进行着，用以补充衰老和死亡的细胞。在发育过程中，分化的细胞通过由遗传控制的形态建成(morphogenesis)逐渐构成了一个结构和功能完整的生物个体(图1-2)。

透过现象看本质，基因表达的时空差异是细胞分化和个体发育的根本原因。针对这个问题，历史上有先成论(预成论, preformation theory)和后成论(渐成论, epigenesis theory)的纷争。先成论认为生物个体发生中所应形成的形态构造在其发生之始就是预先存在的；在发育时，这样的雏形逐渐展开，形成了明显的形态构造。先成论的极端形式是生殖预成论(emboitement theory)，认为在动物的卵巢中不仅包含下一代个体，而且包含着以后的所有后代，它们依次一个套着一个，是各代发育的雏形。随着显微镜的发展和发育学(auxanology)研究的进展，古典的先成论已经从根本上被推翻了。后成论认为从受精卵到新生个

体的生长、发育过程是个渐变过程，其中生物有机体的各种组织、器官是由胚胎发育中原来未分化的物质逐渐发展而形成的。从基因水平上看，这两种理论具有统一的基础。从根本意义上讲，生物体可以说既是“先成的”又是“后成的”：受精卵内含有物种的遗传信息，决定了相应个体发育的蓝图，而真正意义上个体结构的建成和生理特性的形成却要在合适的环境条件下才能逐步完成。在细胞分化中，基因表达的调节控制是一个十分复杂的系统过程——在从结构基因到蛋白质产生的各个水平(从 mRNA 的转录到加工、翻译)都有特定的、严密的调控机制。随着分子遗传学的发展，人们越来越深刻地认识到，生物个体内所有细胞都有一个相同的基因组，细胞分化是细胞中的基因在时间和空间上选择性表达的结果；组织和器官的形成，也是同源异形基因(homeotic gene)等一系列基因启动、协同作用的级联反应(cascade)的结果。因此，个体发育就是生物的基因型实现其表现型的过程，是一系列基因选择性表达的结果。正如遗传学家理查德·戈德施密特(Richard Goldschmidt)所说，个体发育是“有序地产生一定的图式(pattern)”的过程，而归根结底是基因控制了图式。研究基因如何控制发育的遗传学分支学科就是发育遗传学(发育遗传学，developmental genetics)。

基于基因序列改变所致的基因表达水平变化(如基因突变、基因杂合丢失和微卫星不稳定等)，生物在各个层次上体现着多样化的遗传规律，这是上述提到的遗传学领域的研究对象。一系列研究表明，即使不涉及基因的 DNA 序列改变，也可能发生世代连续的遗传变化，这就诞生了另一个遗传学分支——表观遗传学(epigenetics)。非基因序列改变因素所致基因表达水平变化，包括 DNA 甲基化(methylation)、染色质重塑(chromatin remodeling)、母体效应(maternal effects)等。例如，染色质重塑异常可引发人类疾病，因为重塑复合物中的关键蛋白质发生突变，可导致染色质重塑失败(表现为核小体不能正确定位等)，并使 DNA 损伤修复复合体、基础转录复合体等不能接近 DNA 分子，影响基因的正常表达。如果相应的表观变异导致抑癌基因或细胞周期调节蛋白出现异常，将可能引起癌症。在基因组水平上对表观遗传学改变的研究则称为表观基因组学(epigenomics)。表观遗传学的研究将促使人们对基因的表达调控、环境的遗传干预、生物的老年化、癌症的发生机制和生物的进化机理等复杂生物学现象有更加深入的认识，促使我们更加全面地理解基因和中心法则等基础上体现的生命的的基本特性，以遗传学方法更好地控制生命。

为了完成揭示生物遗传、变异规律的任务，人们采用了多种研究体系，多种研究方法。例如，孟德尔的工作是划时代的，其伟大之处在于将近代科学实验结合数学方法运用到遗传问题的研究中。又如，从群体角度进行遗传学研究，不仅诞生了群体遗传学，而且发展了生态遗传学(ecogenetics)、数量遗传学(quantitative genetics)、进化遗传学(evolutionary genetics)等。群体遗传学常用数学的方法研究群体中基因的动态，内容包括基因突变(genemutation)、自然选择、群体大小、交配体制、迁移和遗传漂变等因素对群体中的遗传结构的影响；生态遗传学研究的是生物与生物，以及生物与环境之间相互适应或相互影响的遗传学基础，往往把野外的调研工作和实验室的观察、测试、操作工作结合起来，研究生物多样性；进化遗传学的研究内容包含了生命起源(origin of life)和生命体系中遗传物质、遗传密码(genetic code)和遗传机构的演化，以及物种形成、种系分化的遗传基础等。遗传学研究的最常用的手段之一是杂交(cross，

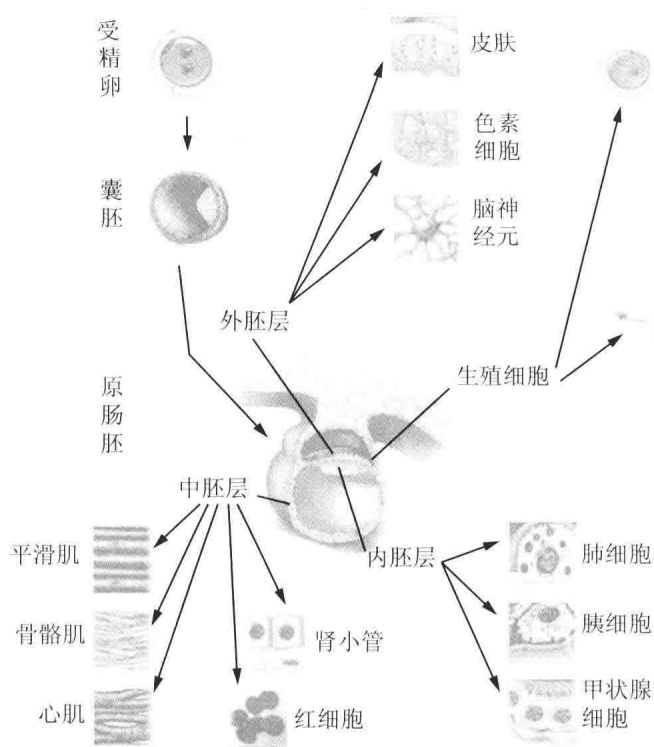


图 1-2 胚胎发育中的细胞分化示意图



hybridization)。果蝇、小鼠和拟南芥等由于生活周期短、体形小而常被用作个体遗传学的研究材料。

在早期的细胞遗传学研究中，人们着重探讨基因的分离、重组、连锁和交换等现象的染色体基础，以及染色体畸变和倍性变化等的遗传学效应，还探讨了各种生殖方式(如无融合生殖、单性生殖、两性生殖等)以及减数分裂等的遗传学和细胞学基础。从1910年到20世纪20年代中期，美国遗传学家摩尔根和布里奇斯(C. B. Bridges)等利用果蝇作为遗传研究材料，明确了连锁和交换规律，并发展了以三点测验(three-point test)为基础的基因定位方法，证明了基因在染色体上的线性排列，使遗传的染色体学说得以确立，形成了细胞遗传学的基础。此后，细胞离体培养和细胞融合、杂交技术催生了体细胞遗传学；随着电子显微镜和分子生物学技术的发展，人们揭示了染色体的亚显微结构与基因活动的关系，发展出了分子细胞遗传学。

在生物进化的研究(进化生物学, evolutionary biology)方面，起初主要着眼于形态方面的演化，后来人们逐渐注意到代谢功能方面的演化问题。分子遗传学的发展使人们又注意到DNA分子的演变和蛋白质分子的演变，在遗传密码(genetic code)、遗传结构[包括核糖体(ribosome)和tRNA等]的演化机理方面获得了一系列成果。通过这些综合的进化遗传学与其他方面的结合研究，对生物进化过程和机理有了更加本质的认识。

从很大程度上讲，遗传学处于现代生命科学的核心。个体发育的揭示、群体发展的认识，离不开遗传学；机体结构形成机理、意识与智能本质的探究，也离不开遗传学。从遗传学诞生之日起，它就有着非常明确的研究任务，即不断阐明各类生物的遗传和变异现象及其规律，深入探索遗传和变异的物质基础及其发生的机理，逐步揭示其中的规律性问题，遵循遗传规律，进行动物、植物和微生物的生长习性研究并开展各类育种实践，利用多方面的遗传规律进行循序渐进的基础医学研究，并以研究成果指导临床应用，增进人类自身的健康发展等。

### 1.3 遗传学的发展历程

遗传学是生命科学的一门中心学科，是认识与阐明遗传与变异规律的自然学科。它和其他学科一样，也有逐渐建立、发展的过程，也在不断地完善之中。

首先，基因概念的发展是遗传学发展的主线。作为遗传学的研究基础，基因的概念在历史上经历了一步步的演变、发展，而其每一步发展都标志着人们对遗传规律认识的新的突破，在一定程度上也是整个生命科学中新的革新成就。追溯基因概念的发展历程，揭示各代生物学家在遗传物质本质中做出的突出贡献，就可以把握遗传学发展的线索。

(1)基本遗传规律的发现及基因概念、术语的雏形 遗传学的奠基人是奥地利生物学家孟德尔(Gregor Johann Mendel, 1822—1884)。孟德尔曾在奥古斯丁教派修道院的菜园里进行了8年的植物杂交试验，并于1865年2月在奥地利自然科学学会会议上报告了他自己的植物杂交研究结果；经系统地整理，第二年他又完成并在奥地利自然科学学会年刊上发表了影响深远的论文《植物杂交实验》。孟德尔创立了最基本的遗传学概念，在自己的杂交实验基础上系统地总结了遗传的基本规律(分离规律和自由组合规律)。孟德尔因其巨大成就被后人誉为“现代遗传学之父”。

(2)对遗传物质载体的前瞻性预测——萨顿鲍维里假想 由于生物性状很多，而每种生物细胞中染色体的数目却有限。那么一个染色体上一定是有许多个遗传因子(基因)存在的。在这样的认识基础上，1903年，美国细胞学家萨顿(W. S. Sutton, 1877—1916)和鲍维里(T. H. Boveri, 1862—1915)提出遗传因子存在于染色体上的假说。具体促使他们做出这样的判断的是，生物杂交实验中遗传因子的动态变化行为，同生殖细胞形成中的减数分裂和雌雄结合时的受精作用中染色体的动态变化行为十分吻合。这一著名的假说史称萨顿鲍维里假说(Sutton-Boveri hypothesis)。后来的事实证明了这一假说。

(3)“基因”一词替代“遗传因子” 丹麦植物学家和遗传学家约翰逊(Wilhelm Ludwig Johansen,