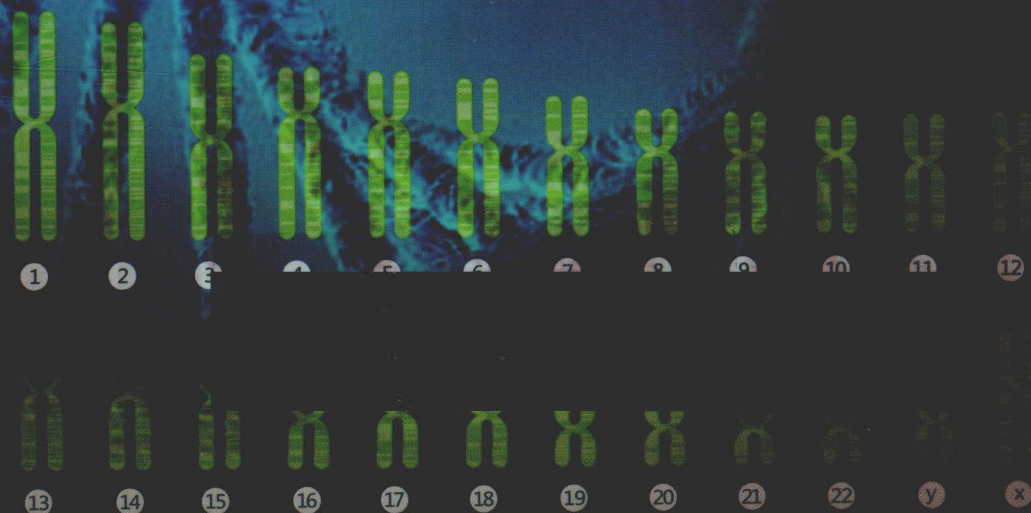


生物科学
生物技术
系 列

普 通 高 等 教 育 “ 十 二 五 ” 规 划 教 材
精品课程教材

遗传学

姚志刚 赵凤娟 主编



化学工业出版社

生物科学
生物技术
系 列

GENETICS

普通高等教育“十二五”规划教材

精品课程教材

遗传学

姚志刚 赵凤娟 主编



化学工业出版社

· 北 京 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

遗传学/姚志刚, 赵凤娟主编. —北京: 化学工业出版社, 2011. 6

普通高等教育“十二五”规划教材; 精品课程教材.
生物科学生物技术系列

ISBN 978-7-122-11109-8

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

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2011) 第 072152 号

责任编辑: 刘 畅 赵玉清 洪 强
责任校对: 陈 静

装帧设计: 尹琳琳

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: 北京云浩印刷有限责任公司

装 订: 三河市宇新装订厂

787mm×1092mm 1/16 印张 18½ 字数 471 千字 2011 年 6 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: 36.00 元

版权所有 违者必究

《遗传学》编写人员名单

主编 姚志刚 赵凤娟

编者 (按姓氏汉语拼音排序)

陈兆贵 邓艳美 郭彦 蒋锋 李金莲

李文 刘梅 刘雪红 王陶 姚志刚

曾万勇 张韩杰 张伟伟 赵凤娟

前 言

遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学，是生命科学中发展最为迅速、最为活跃的前沿学科之一，同时也是一门基础理论学科。特别是随着学科的发展及与其他学科的相互渗透，遗传学的相关理论和研究已经进入分子水平，学好遗传学对于进一步学习现代分子生物学和生物技术等具有极为重要的作用。

目前国内已有多种版本的遗传学教材出版，如农业院校、师范院校以及综合类院校等需要的遗传学教材，但专门面向应用型本科院校生命科学相关专业学生的遗传学教材还比较缺乏，而应用型本科院校已成为中国高等教育的重要组成部分，其在推进高等教育大众化、多样化、地方化、应用性进程方面的作用正日益显现。因而，由化学工业出版社组织，主要由在全国各类应用型本科院校从事遗传学教学工作的教师分工协作编写了这本教材。本套教材在保证基础知识够用的前提下，更注重实际应用，将科学性、实用性、前瞻性统一起来，从而区别于以往教材重基础，轻实践的特点。本教材博取众家之长，联系生活、以人为本，注重对科学思维、专业兴趣的引导，既使教材生动活泼，又能突出学以致用用的特点。本教材适合生物科学、生物技术、生物工程、生态学、草业科学、生物化工、生物制药等本科专业学生使用。也可供其他生命科学相关专业学生参考。

本书共有十四章，分别从个体水平、细胞水平、分子水平和群体水平阐述了遗传学的基本理论知识和框架。各章具体分工如下：第一章绪论由滨州学院姚志刚、张伟伟老师编写；第二章遗传的细胞学基础由徐州工程学院王陶老师编写；第三章遗传物质的分子基础由仲恺农业工程学院蒋锋老师编写；第四章孟德尔定律由泰山学院李金莲老师编写；第五章连锁交换定律由滨州学院姚志刚老师编写；第六章性别决定与伴性遗传由武汉工业学院曾万勇老师编写；第七章数量性状遗传由聊城大学郭彦老师编写；第八章微生物遗传由滨州学院张韩杰老师编写；第九章染色体的变异由枣庄学院刘梅老师编写；第十章基因突变由枣庄学院邓艳美老师编写；第十一章细胞质遗传由滨州学院刘雪红老师编写；第十二章基因表达与调控由徐州工程学院李文老师编写；第十三章群体遗传和生物进化由滨州学院赵凤娟老师编写；第十四章基因工程和基因组学由惠州学院陈兆贵老师编写，索引由滨州学院张伟伟老师整理。

限于编者水平，加之编写仓促，书中的错漏和缺点在所难免，衷心期待读者的批评、指正和建议，以便再版时修改完善。

编 者

2011 年 3 月

目 录

第一章 绪论	1		
【本章导言】	1	第三节 遗传学在国民经济中的作用	5
第一节 遗传学概述	1	一、在农牧业生产中的作用	5
一、遗传学的基本概念	1	二、在工业生产中的作用	5
二、遗传学研究的对象和任务	2	三、在能源开发和环境保护中作用	5
第二节 遗传学发展简史	2	四、在医学研究中作用	6
一、遗传学的诞生	2	本章小结	6
二、遗传学的发展	3	复习题	6
第二章 遗传的细胞学基础	7		
【本章导言】	7	第三节 细胞分裂	17
第一节 细胞结构	7	一、无丝分裂	17
一、细胞膜	8	二、细胞周期	18
二、细胞质	9	三、有丝分裂	20
三、细胞核	10	四、减数分裂	23
第二节 染色体	11	第四节 染色体周史	25
一、染色体的形态特征和类型	11	一、生物的生殖方式	25
二、染色体的精细结构	13	二、生活周期	28
三、染色体的数目	15	本章小结	31
四、特异染色体	16	复习题	32
第三章 遗传物质的分子基础	33		
【本章导言】	33	第三节 遗传信息与遗传密码	40
第一节 DNA 作为主要遗传物质的证据	33	一、三联体密码	40
一、细菌的转化实验	33	二、三联体密码的翻译	40
二、噬菌体的侵染与繁殖实验	34	第四节 遗传信息的传递	42
三、烟草花叶病毒的感染和繁殖实验	35	一、从 DNA 到 RNA	42
第二节 核酸的化学结构与自我复制	35	二、从 RNA 到蛋白质	48
一、两种核酸及其分布	35	三、中心法则及其发展	49
二、DNA 与 RNA 的分子结构	36	本章小结	51
三、DNA 与 RNA 的自我复制	38	复习题	51
第四章 孟德尔定律	52		
【本章导言】	52	四、分离定律的实质	56
第一节 分离定律	52	五、分离定律的意义	56
一、一对性状的杂交试验	52	第二节 自由组合定律	57
二、分离现象的解释	53	一、两对性状的杂交试验	57
三、分离定律的验证	54	二、自由组合现象的解释	57

三、自由组合定律的验证	59	第四节 基因在性状发育中的作用	65
四、自由组合定律的实质	59	一、基因的作用与环境的关系	65
五、多对基因的自由组合	61	二、等位基因的相互作用	66
六、自由组合定律的意义	61	三、复等位基因	67
第三节 统计学原理在遗传学中的应用	61	四、非等位基因的相互作用	68
一、概率的应用	61	本章小结	72
二、二项式展开的应用	63	复习题	72
三、 X^2 测验	64		
第五章 连锁交换定律	73		
【本章导言】	73	第三节 基因定位	81
第一节 连锁交换定律的实质	73	一、基因定位的方法	81
一、连锁遗传的发现	73	二、遗传干涉和并发系数	85
二、连锁遗传的解释	74	三、连锁群与连锁遗传图	85
三、完全连锁与不完全连锁	75	第四节 连锁遗传定律的意义	87
四、不完全连锁的遗传机制	76	一、理论上的意义	87
第二节 重组率及其测定	79	二、育种实践中的应用	87
一、重组率的概念	79	三、人类遗传中的应用	88
二、重组率的测定	80	本章小结	88
三、重组率的大小	80	复习题	89
四、重组率与交换值	81		
第六章 性别决定与伴性遗传	91		
【本章导言】	91	六、从性遗传	101
第一节 性别决定	91	七、X 染色体失活与剂量补偿效应	101
一、性染色体决定性别理论	91	第四节 性别畸形	103
二、性别决定的方式	93	一、由遗传因素引起的性别畸形	103
第二节 性别分化	96	二、由环境条件引起的性别畸形	105
一、外环境对性别分化的影响	97	三、由遗传因素引起的性别转变	106
二、内环境对性别分化的影响	98	四、由环境条件引起的性别转变	106
第三节 伴性遗传	98	第五节 性别控制	107
一、伴 X 隐性遗传	99	一、性别控制的意义	107
二、伴 X 显性遗传	99	二、影响性别的因素	107
三、限 Y 遗传或限雄遗传	100	三、性别控制的途径	108
四、伴 Z 显性遗传	100	本章小结	110
五、伴 Z 隐性遗传	101	复习题	111
第七章 数量性状遗传	112		
第一节 数量性状遗传分析	112	二、方差和标准差	119
一、数量性状的特征	112	第三节 遗传率的估算	120
二、数量性状遗传的多基因学说	113	一、遗传率的概念	120
三、数量性状和质量性状的关系	117	二、遗传率的估算及应用	121
四、数量性状和选择	118	第四节 近亲繁殖	125
第二节 数量性状遗传的基本统计方法	119	一、近亲繁殖的概念及类型	125
一、平均数	119	二、近交系数	125

三、近交或自交繁殖的遗传学效应	128	二、杂种优势的遗传学理论	131
四、回交的遗传效应	129	三、杂种优势的利用	132
第五节 杂种优势	130	本章小结	132
一、杂种优势的概念和特点	130	复习题	132
第八章 微生物遗传	134		
【本章导言】	134	五、基因重组作图	148
第一节 微生物遗传的特点	134	六、F'因子和性导作图	149
第二节 真菌的遗传	136	七、转化作图	150
一、顺序四分子的遗传分析	136	八、转导作图	152
二、非顺序四分子的遗传分析	141	第四节 病毒或噬菌体的遗传分析	154
第三节 细菌的遗传分析	142	一、病毒或噬菌体基因组的特点	154
一、细菌的遗传物质	142	二、烈性噬菌体	155
二、质粒	143	三、温和噬菌体	156
三、细菌接合	145	本章小结	157
四、中断杂交作图	146	复习题	157
第九章 染色体的变异	159		
【本章导言】	159	一、染色体组和染色体数目变异的类型	168
第一节 染色体结构变异	159	二、整倍体的类别及其遗传表现	169
一、缺失	159	三、多倍体的应用	174
二、重复	161	四、非整倍体的类别及其遗传表现	175
三、倒位	161	本章小结	176
四、易位	165	复习题	176
第二节 染色体数目变异	168		
第十章 基因突变	178		
【本章导言】	178	第三节 诱发突变	185
第一节 基因突变概述	178	一、物理诱发突变因素及其作用机理	186
一、基因突变的概念	178	二、化学诱发突变因素及其作用机理	187
二、基因突变的表现类型	178	第四节 DNA 的损伤和修复	189
三、基因突变的特性	179	一、DNA 损伤的类型	189
第二节 基因突变的检出	181	二、DNA 损伤的修复	191
一、植物突变体的检出	181	三、DNA 损伤修复的生物学意义	193
二、动物突变体的检出	181	本章小结	194
三、细菌或真菌突变体的检出	184	复习题	194
四、人类基因突变的检出	185		
第十一章 细胞质遗传	195		
【本章导言】	195	二、母性影响的遗传学特点	197
第一节 细胞质遗传的概念和特点	195	第三节 细胞质遗传现象	198
一、细胞质遗传的概念	195	一、线粒体遗传的现象	198
二、细胞质遗传的特点	195	二、叶绿体遗传的现象	199
第二节 母性影响	196	第四节 细胞质遗传的物质基础	201
一、母性影响的遗传现象	196	一、线粒体遗传的分子基础	201

二、叶绿体遗传的分子基础	204	二、植物雄性不育的遗传	207
第五节 细胞质基因和细胞核基因之间的 关系	205	本章小结	210
一、共生体和质粒决定的染色体外遗传	205	复习题	210
第十二章 基因表达与调控	211		
【本章导言】	211	第二节 基因调控	215
第一节 基因的概念	211	一、原核生物的基因调控	216
一、基因的最初概念及发展	211	二、真核生物的基因调控	224
二、现代基因的概念	213	本章小结	230
三、基因概念的多样性	213	复习题	230
第十三章 群体遗传和生物进化	231		
【本章导言】	231	二、选择	244
第一节 生物进化的概述	231	三、突变和选择的联合作用	247
第二节 达尔文的进化学说及其发展	232	四、迁移	248
一、拉马克的获得性状遗传学说	232	五、遗传漂变	248
二、达尔文的自然选择学说	234	第六节 隔离在进化中的作用	250
三、进化理论的发展	235	一、地理隔离	250
第三节 分子水平的进化	235	二、生态隔离	250
一、分子进化现象	236	三、生殖隔离	250
二、非达尔文进化理论——中性学说	239	第七节 物种形成	252
第四节 群体的遗传平衡	240	一、物种的概念	252
一、几个基本概念	240	二、物种形成的方式	252
二、哈迪-温伯格定律	241	本章小结	254
第五节 影响群体基因频率的因素	243	复习题	254
一、突变	243		
第十四章 基因工程和基因组学	255		
【本章导言】	255	第二节 基因组学	269
第一节 基因工程	255	一、基因组学概念	269
一、基因工程概述	255	二、基因组图谱的构建	270
二、限制性核酸内切酶	256	三、功能基因组学	272
三、载体	257	四、蛋白质组学	275
四、重组 DNA 导入受体细胞的方法	261	本章小结	277
五、目的基因的分离与鉴定	262	复习题	277
六、基因工程的应用	266		
参考文献	278		
索引	279		

第一章 绪 论

【本章导言】

遗传学是20世纪兴起的一门年轻而又发展迅速的学科，随着研究的进展，它的分支已深入到生物科学的所有领域，成为现代生物学的中心和带头学科。它既是生物学中的一门基础理论学科，同时又是应用性非常强的一门课程。遗传学新理论、新技术、新成果层出不穷，而新成果又快速地转化为生产力。如遗传工程技术已成为世界多国的支柱产业，而基因诊断和基因治疗等正在为人类展示出美好的前景。这一切也向人们展示，21世纪的遗传学是一个极具活力的学科，它将带动整个生命科学迅猛发展，使人类支配和主宰生命世界的能力再有一个巨大的飞跃。

第一节 遗传学概述

一、遗传学的基本概念

遗传学 (genetics) 是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传和变异是遗传信息决定的，因此，遗传学也就是研究生物体遗传信息的组成、传递和表达规律的一门科学。

遗传和变异是生物界最普遍、最基本的两个特征。

1. 遗传

在生物繁殖的过程中，亲代与子代之间在性状上总是表现相似的现象，称为**遗传** (heredity)。性状包含了生物所有的特征和特性，如人的身高、眼睛的颜色等；小麦的株高、颖壳的颜色等。俗话说“种瓜得瓜，种豆得豆”，“龙生龙，凤生凤，老鼠生仔会打洞”，都是人们对遗传现象的描述。

2. 变异

尽管遗传现象是生物界的普遍现象，但是这并不意味着亲代与子代完全相同，亲代和子代总是存在着不同程度的差异。俗语说“一母生九子，连娘十个样”，“一树结果，有甜有酸”就是早期人类对变异现象的初步描述。生物界没有绝对相同的两个个体，即使是同卵双生的同胞之间也不完全相同。生物在繁殖的过程中，亲代与子代、子代与子代之间总是存在着相对差异，这种同种个体之间的差异叫**变异** (variation)。

3. 遗传和变异的关系

遗传和变异的表现都与环境有着不可分割的关系。生物与环境的统一是生命科学中的基本原则。因为任何一种生物都必须在合适的环境中摄取营养，通过新陈代谢生长、发育和繁殖后代，从而表现出性状的遗传和变异现象。在整个生物界，遗传是相对的、保守的，而变异是绝对的、发展的，遗传和变异是相互制约又相互依存的。在生物进化的过程中，如果没有遗传，生物就不能把种的特征传递下去，任何物种都不可能存在；没有变异物种就无法适应急剧变化的环境，生物就是在遗传与变异这对矛盾的斗争和转化中不断向前发展进化的。

因此,遗传和变异是生物进化发展和物种形成的内在因素。

二、遗传学研究的对象和任务

遗传学就是以植物、动物、微生物以及人类为研究对象。研究他们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,人类能否控制遗传和变异。人类不仅研究这些规律,而且要能动地运用这些规律,使之成为利用与改造生物的有力武器,如提高某些生物育种效率和医药研究水平,攻克各种遗传性疾病,为人类造福。

第二节 遗传学发展简史

人们早在古代从事农业生产过程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”,战国末期又有“种麦得麦,种稷得稷”的记载。东汉王充曾写道“万物生于土,各似本种”,并进一步指出“嘉禾异种……常无本根”,认识到了变异的现象。这说明古代人民对遗传和变异有了粗浅的认识,但由于种种原因没能形成一套遗传学理论。直到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,对遗传和变异进行系统研究。

一、遗传学的诞生

1. 拉马克的“用进废退学说”和“获得性状遗传假说”

18世纪下半叶和19世纪上半叶法国学者拉马克(J. B. Lamarck)对生物遗传和变异进行了系统的研究,并在1809年发表了《动物的哲学》(Philosophie Zoologique)一书,认为环境条件的改变是生物变异的根本原因,提出了动物器官的进化与退化取决于用与不用,即器官的“用进废退”(use and disuse of organ)理论以及每一世代中由于用或不用而加强或削弱的性状是可以遗传的即获得性状遗传(inheritance of acquired characters)等学说。虽然用进废退学说和获得性状遗传假说都存在科学问题,但在当时,对于遗传、变异规律的研究起了很重要的推动作用。

2. 达尔文的“泛生说”

达尔文(Darwin, 1809~1882),进化论学者,英国的博物学家,为了解释生物的遗传现象,他提出了“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。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。

3. 魏斯曼的“种质学说”

魏斯曼(Weismann, 1834~1914)认为多细胞生物体内由种质和体质两部分组成,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。魏斯曼的种质学说(germplasm theory)使人们对遗传和不遗传的变异有了深刻的认识,但是他对种质和体质的划分过于绝对化。

4. 孟德尔的“遗传因子学说”

孟德尔(G. J. Mendel, 1822~1884)在前人工作的基础上进行了8年豌豆杂交试验,并于1866年发表了“植物杂交实验”论文,首次提出分离和自由组合两个遗传的基本定律。认为生物性状由体内的“遗传因子”(factor)决定,而遗传因子可从上代传给下代。他应

用统计方法分析和验证这个假设,对遗传现象的研究从单纯的描述推进到正确的分析,为近代颗粒性遗传理论奠定了科学的基础。遗憾的是限于当时科学的发展和一些人为的因素,这一重要理论未被重视,直至34年后才被3位科学家在不同的国家,利用不同的实验材料所验证。

5. 遗传学真正成为一门独立的学科

1900年三位植物学家 De Vries 研究月见草和玉米, Correns 研究玉米、豌豆和菜豆, Tschermak 研究豌豆等几种植物都从自己独立的研究中同时发现并证实了孟德尔定律,此后许多学者都按照孟德尔的理论和研究方法对动植物的遗传现象进行了广泛深入的研究,遗传学研究得到了迅速发展。因此,这一年由于孟德尔定律的重新发现而被公认为是遗传学的奠基年,孟德尔则被称为“遗传学之父”。

但是,遗传学作为一个学科的名称却是英国人 Bateson 于1906年首先提出的,他还将孟德尔最初提出的控制一对相对性状的遗传因子定名为等位基因 (allelomorph, 后缩写为 allele)。1903年 Sutton 发现染色体行为与遗传因子的行为一致,于是提出了染色体是遗传因子的载体的观点。1909年丹麦遗传学家 Johannsen 提出用基因 (gene) 一词代替孟德尔的遗传因子。至今遗传学中广泛使用等位基因和基因这两个名词。

二、遗传学的发展

(一) 经典遗传学的发展

1. 摩尔根及连锁遗传定律

1910年美国遗传学家摩尔根 (T. H. Morgan) 和他的学生们用果蝇为材料,研究性状的遗传方式,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)。他们还得出连锁互换定律,确定基因直线排列在染色体上。摩尔根所确立的连锁互换定律与孟德尔的分离和自由组合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进行研究,建立了众多的分支和完整的体系,并日趋复杂和精密。

2. 人工诱变

1927年 Muller 和 Stadler 几乎同时采用 X 射线诱发果蝇和玉米突变成功,开创了人工诱变研究的新领域,进一步丰富了遗传学的内容,为育种实践提供了理论基础和新的方法。1937年 Blakeslee 等利用秋水仙素成功诱导植物产生多倍体,为探索遗传的变异开辟了新途径。

3. 群体遗传、数量遗传和杂种优势理论的确立

1908年英国数学家哈迪 (G. H. Hardy) 和德国医生温伯格 (W. Weinberg) 分别发现了体群中的基因平衡理论 (又称遗传平衡理论或 Hardy-Weinberg 定律),奠定了群体遗传学的基础。

1930~1932年 Fisher、Wright 和 Haldane 等人应用数理统计方法分析性状的遗传变异,推断群体的各项遗传参数,建立了群体数量遗传学,使遗传学的发展从个体水平延伸到群体水平。

1910~1949年,随着玉米等杂种优势在生产上的利用, Bruce、Jones、Shull、East、Fisher 等提出了杂种优势理论。

4. 遗传物质是 DNA 或 RNA 的证实

1928年 Griffith 用肺炎双球菌进行转化实验,得出遗传物质是 DNA 或蛋白质;1944年 Avery 等人直接证实 DNA 是转化肺炎双球菌的遗传物质;1952年 Hershey 和 Chase 证实噬

菌体内的遗传物质也是 DNA。随后, Frankel 和 Singer 等证实在没有 DNA 的生物中, 遗传物质是 RNA。

5. “一个基因一个酶”学说

1941 年 Beadle 和 Tatum 等人开始用链孢霉 (*Neurospora crassa*, 又称红色面包霉) 为材料, 着重研究基因的生理功能和生化功能、分子结构及诱发突变等问题。Beadle 等人的研究证明了基因是通过它所控制的酶决定着生物代谢中的生化反应步骤, 进而决定着性状, 提出了“一个基因一个酶”的假说, 从而发展了微生物遗传学和生化遗传学。

(二) 现代遗传学的发展

1. 分子遗传学的诞生与早期发展

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 右手双螺旋结构模型, 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。

1957 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。同年, Meselson 和 Stahl 用实验证明了 DNA 的半保留复制。Crick 还根据实验提出了中心法则, 确定了遗传信息的流动方向和基因的表达。

2. 基因表达调控的研究

1961 年 Monod 和 Jacob 依据大肠杆菌的乳糖分解时各种酶含量的变化试验, 发现基因有结构基因和调节基因的差别, 阐明了原核生物基因“开”和“关”的机制, 提出了“乳糖操纵子 (operon) 学说”, 首先证明了基因是在特定的遗传调控下进行表达的, 从而正式开始了对基因表达的各种调控方式的研究。

1961~1966 年 Nirenberg、Lederberg 等人经过 7 年的研究, 搞清了密码子的三联体结构, 破译了 64 个密码子的含义, 列出了遗传密码表, 使遗传信息的表达有了更多根据, 从而把生物界统一起来。

3. 重组 DNA 技术的诞生和发展

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 λ 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。此后, 人们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。

1985 年 Mullis 发明了模拟 DNA 体内复制过程在体外复制特定 DNA 片段的方法, 即 PCR 反应技术。PCR 可以在短时间内倍增极微量 DNA, 因而可以简便、快速地从微量生物材料中获得大量特定的核酸, 为遗传学的研究提供了方便、快捷的技术。DNA 测序方法的创立和 PCR 技术的发明, 大大加快了遗传学研究的进程, 也激发人们试图从根本上解决生物的遗传变异问题。

4. 基因多样性的确立

1951 年美国遗传学家 McClintock 根据玉米染色体的长期观察研究, 提出了“跳跃基

因”(jumping gene)的概念。

1976年 Varmus 发现原癌基因。

1977年 Roberts 和 Sharp 分别用实验证明真核生物基因内部是不连续的,基因中的编码区被一些非编码区所割裂,提出断裂基因(splitting gene)的概念。

1977年 Sanger 发现重叠基因。

1988年 Whyfe 认识到癌的发生是癌基因的激活和抑癌基因失活的结果。

5. 基因组计划的启动和应用

1990年4月美国宣布“人类基因组计划”(human genome project, HGP)正式启动,旨在15年内对人类基因组32亿核苷酸对的排列顺序进行测定,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。2001年完成第一个人类染色体基因组全序列测定。1994年日本科学家发表了水稻基因组遗传学图。1997年克隆羊“多莉”(Dolly)在英国问世。1998年克隆牛诞生。2000年完成第一个植物拟南芥的基因组全序列测定。

遗传学100余年的发展历史,充分的说明遗传学是一门发展极为迅速的学科,无数事实说明,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 遗传学在国民经济中的作用

遗传学的快速发展,不仅在理论上具有重大意义,而且在国民经济的发展中起着越来越重要的作用。

一、在农牧业生产中的作用

无论是农林还是畜牧业都是和国计民生紧密相关的,其中心问题就是“种”的问题。所谓的优良品种主要体现在产量、质量、抗病害三大指标上。为了提高育种工作的预见性,改良品种,甚至创造新的品种,有效地控制生物体的遗传和变异,加速育种进程,就必须在遗传学的理论指导下,利用诱变、杂交、细胞工程、基因工程等方法来开展品种选育和良种繁育工作。

我国的遗传育种学家通过多年选育培育成功的水稻矮秆优良品种,已经在生产上大面积的推广种植,获得了显著的增产效益;墨西哥科学家培育出矮秆、高产、抗病的小麦品种,菲律宾也培育出抗倒伏、高产、抗病的水稻品种,正是由于大量优良品种的培育和推广,世界上很多国家的粮食产量有了不同程度的增加,促使农业生产发生了根本性的变化。人们还期望把固氮基因转入非豆科的粮食作物中,以节省肥料、提高产量。另一途径是培养高光效植物充分利用光能。克隆羊的成功也给无性繁殖优良家畜带来了曙光。

二、在工业生产中的作用

生物制药、食品工业和发酵工业等都与遗传学的关系非常密切。人们可以利用遗传学原理来进行工业微生物的育种,用基因工程的途径制备各种工程菌,还可以改变酶的分子结构以提高其活性。基因工程生物制品现在已发展成为一项支柱产业,干扰素、胰岛素、白细胞介素-2等重组产品已正式投放市场。人们还想把蜘蛛丝蛋白基因克隆出来用于生产高强度的丝纤维。

三、在能源开发和环境保护中作用

利用工程菌可以水解植物的茎秆,产生乙醇,变废为宝;还可以通过厌氧发酵使工业废

水产生沼气；利用工程菌来富集废水中的重金属，不仅可以节约资源，还可清除重金属的污染；还可以用于三次采油，以及消除海洋中的原油污染等。

四、在医学研究中作用

人类疾病中存在四大难题：肿瘤、心血管疾病、遗传病和某些病毒感染（如艾滋病、埃伯拉病毒和疯牛病等）疾病。这些难题都和遗传学紧密相关，肿瘤的本质是癌基因的突变或调控的改变影响其产物的质和量，而造成细胞内信息传递紊乱所致；心血管疾病中有的也具有遗传性；已经发现遗传病有 4000 多种是由基因突变所造成。艾滋病等虽然不是人类本身的基因突变所导致，但要想获得有效的防治方法，首先必须搞清这些病毒基因组的结构及其复制和表达的规律，从而针对性地制定防治方法。基因重组技术为基因操作和基因治疗铺平了道路。许多重要的基因被分离出来并整合到各种载体上，然后转移到寄主细胞中，组成可以合成各种蛋白质的生产中心，由此可以合成出各种生物活性物质，用于多种人类疾病的治疗和预防。

本章小结

遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传和变异是生物界最普遍、最基本的两个特征。18 世纪下半叶，以拉马克、达尔文、魏斯曼为代表的科学家致力于遗传现象的研究，促进了遗传学的诞生；孟德尔经过八年的豌豆杂交试验，发现了分离定律和自由组合定律；De Vries、Correns、Tschermak 三位科学家 1900 年重新证实了分离定律和自由组合定律，标志着遗传学的正式诞生。1910 年，摩尔根发现了遗传的第三个基本定律——连锁交换定律，孟德尔和摩尔根的理论，为经典遗传学的发展奠定了基础。随着沃森和克里克 DNA 双螺旋结构模型的提出，以分子遗传学为代表的现代遗传学发展进入了一个高速发展的新时代。遗传学经过 100 余年的发展，充分的说明遗传学是一门发展极为迅速的学科，无数事实说明，遗传学的发展正在为人类的未来展示出无限美好的前景。

复 习 题

1. 名词解释

遗传学 遗传 变异 泛生论 人类基因组计划

2. 遗传学的研究对象和任务是什么？

3. 在遗传学的发展史上，有哪些科学家作出了重要贡献？

4. 举例说明遗传学在国民经济发展中的作用。

第二章 遗传的细胞学基础

【本章导言】

地球上生活着的动植物和微生物中，除去病毒和噬菌体这类最简单的生命类型具有前细胞形态以外，所有生物都是由细胞构成的，细胞是生物体形态结构和生命活动的基本单位。细胞是一个小的膜包结构，其中充满了由各种化学物质组成的水溶液。这些化学物质之间的相互作用赋予了生命的基本特征。这些特征包括获取和使用能量、繁殖、对外界环境产生反应、执行一系列可控的化学反应以及对应外部环境的改变保持内部环境的相对稳定性。对于单细胞生物而言，生命的一切活动都是在单个细胞里完成，多细胞生物虽然有不同的组织、器官等细胞间的分工，但其生命活动仍然以细胞为基础。

在所有生物全部生命活动中，繁殖后代是生物得以世代延续的一个必要环节，是一个重要的基本特征，而只有通过繁殖后代才能表现出遗传和变异，适应和进化等重要的生命现象。不同生物的繁殖方式是不同的，然而不论是无性繁殖还是有性繁殖，又都是以细胞为基础，通过一系列构成细胞物质的复制，分裂而完成的。19 世纪末期，由于细胞学的迅速发展，生物学家们认识到，细胞核中的染色体可能是遗传的物质基础。1903 年，Boveri 等人提出了遗传的染色体学说，揭示了与动植物生殖细胞形成有关的减数分裂过程，使人们进一步看到了染色体与基因之间的平行现象，这一学说得到了摩尔根的证实和发展。自此以后，遗传学的发展始终与细胞学密切相关。因此，为了研究生物遗传和变异的规律及其机理，探讨遗传变异的原因及物质基础，必须具备一些与遗传学相关的细胞学基础知识。

第一节 细胞结构

现代生物学按照细胞核、遗传物质存在方式和细胞结构的复杂程度的不同等，可以将生物细胞分为两大类：原核细胞（prokaryotic cell）和真核细胞（eukaryotic cell）。原核细胞结构比较简单，仅含有核物质，没有核膜，通常称为拟核或核质体，种类较少，比如细菌和蓝藻等。真核细胞结构复杂，不仅含有核物质，而且有核结构，即核物质被核膜包被在细胞核里，其种类繁多，比如所有的高等植物、动物、以及单细胞藻类、真菌和原生动物等（原核细胞与真核细胞的区别见表 2-1）。细胞是由细胞膜（cell membrane）、细胞质（cytoplasm）和细胞核（nucleus）三部分所组成，如图 2-1 为植物细胞和动物细胞结构示意图。本节主要讨论真核细胞的结构。

在真核细胞中，植物细胞和动物细胞有重要的区别（见图 2-1）。植物细胞的质膜外被细胞壁，细胞壁是植物细胞区别于动物细胞的显著特点之一，细胞壁保护植物细胞，维持其形状，并使它不能吸收过量的水分；新生的植物细胞分泌相当薄的柔软的初生壁（primary wall），在相邻细胞间有一层富含黏性的多糖物质起黏合作用，称为中层或胞间层（middle lamella）；相邻细胞的壁上有小孔，细胞质通过小孔彼此相通，这种细胞间的连接称为胞间

连丝 (plasmodesma)，这是植物细胞特有的连接方式；植物细胞有质体，其中叶绿体是进行光合作用的细胞器；在植物的分化细胞中往往还有较大的液泡，液泡中的色素与花、叶、果实的颜色有关。

表 2-1 原核细胞与真核细胞的区别

区别项目	原核细胞	真核细胞
细胞大小	较小, $1\sim 10\mu\text{m}$	较大, $10\sim 100\mu\text{m}$
细胞核	无核膜和核仁, 无真正的细胞核	有核膜和核仁, 有真正的细胞核
细胞质	无内质网、高尔基体、溶酶体和线粒体 有和线粒体机能上相近的中间体, 无叶绿体, 但有的原核细胞有类囊体, 一般无微管, 无微丝 无中心体	有内质网、高尔基体、溶酶体和线粒体 有叶绿体(真核细胞) 有微管, 微丝 有中心体(动物细胞)
染色体	即裸露的 DNA 分子, 不同蛋白质相结合, 每个细胞一般只有一个环状的染色体	是 DNA 与染色体相结合的复合物, 每个细胞通常有多条染色体
DNA、RNA 和蛋白质的合成	DNA、RNA 和蛋白质的合成都在细胞质里进行	DNA 和 RNA 的合成在细胞核进行, 蛋白质的合成在核外细胞质里进行
细胞壁	主要由胞壁质组成	主要由纤维素组成
生物种类	细菌、蓝细菌和放线菌等	真菌和原生动物以上的动植物

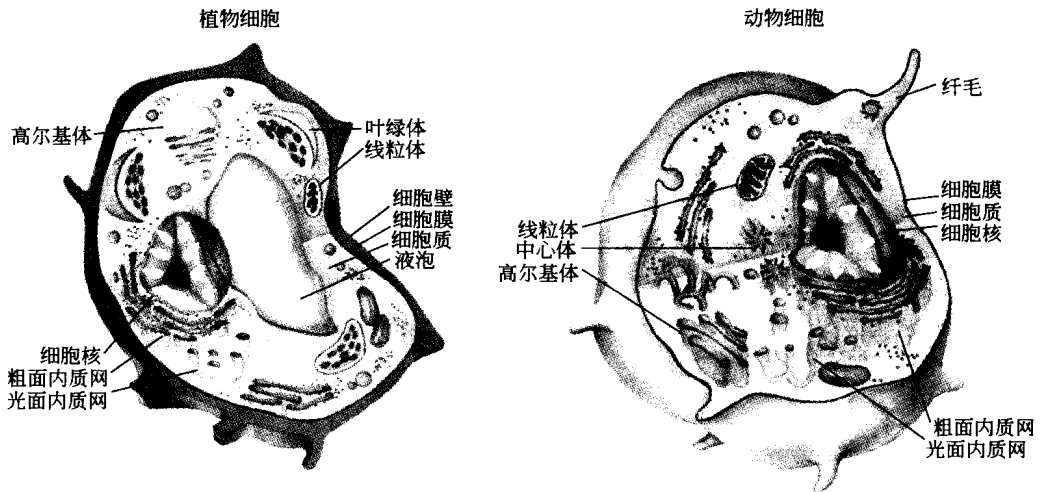


图 2-1 真核细胞的一般结构

一、细胞膜

细胞膜又称质膜 (plasma membrane)，是一切细胞不可缺少的表面结构，是包被着细胞内原生质的一层薄膜。它的厚度通常为 $7\sim 10\text{nm}$ ，由脂类和蛋白质组成。细胞膜最重要的特性之一是半透性 (semipermeability) 或选择性透性，即有选择地允许物质通过扩散、渗透和主动运输等方式出入细胞，从而保证细胞正常代谢的进行。此外，大多质膜上还存在着激素的受体、抗原结合点以及其他有关细胞识别的位点，所以质膜在激素作用，免疫反应和细胞通讯等过程中起着重要作用。

在电子显微镜下观察细胞的结构，不仅可以看到细胞膜的超微结构，而且还可以看到细胞内许多物体也具有膜的结构。因此，根据膜的有无，可以把整个细胞的结构分为两大类：一是膜相结构 (membraneous structure)，包括细胞膜、线粒体、质体、内质网、高尔基体、液泡和核膜等；另一类是非膜相结构 (non-membraneous structure)，包括细胞壁、核糖体、中心体、染色体和核仁等。在膜相结构中，所有的膜都是由蛋白质和磷脂组成的，其