

Discovering

科学图书馆·连锁反应

从孟德尔的豌豆到基因指纹法

探索遗传

[英] 萨莉·摩根 著 迟文成 丛书主译 毕佳 译

上海科学技术文献出版社



从《三体》到《流浪地球》再到《哪吒之魔童降世》

探索中国科幻电影的崛起之路

从《三体》到《流浪地球》再到《哪吒之魔童降世》

“连锁反应”系列丛书

从孟德尔的豌豆到基因指纹法

——探索遗传

【英】萨利·摩根 著
迟文成 丛书主译
毕佳 译

科学技术文献出版社

图书在版编目(CIP)数据

从孟德尔的豌豆到基因指纹法:探索遗传 / (英)萨莉·摩根著;毕佳译. —上海:上海科学技术文献出版社,2010.4

(连锁反应系列.生物)

ISBN 978-7-5439-4333-9

I. ①从… II. ①萨…②毕… III. ①遗传学-普及读物 IV. ①Q3-49

中国版本图书馆CIP数据核字(2010)第062573号

Chain Reactions: From Mendel's Peas to Genetic Fingerprinting: Discovering Inheritance

© Harcourt Education Ltd. 2006

From Mendel's Peas to Genetic Fingerprinting: Discovering Inheritance by Sally Morgan

Under licence from Capstone Global Library Limited

Copyright in the Chinese language translation (Simplified character rights only) ©

2010 Shanghai Scientific & Technological Literature Publishing House

All Rights Reserved

版权所有,翻印必究

图字:09-2010-174

责任编辑:杨建生

美术编辑:徐利

从孟德尔的豌豆到基因指纹法·探索遗传

[英]萨莉·摩根著 迟文成丛书主译 毕佳译

出版发行:上海科学技术文献出版社

地址:上海市长乐路746号

邮政编码:200040

经销:全国新华书店

印刷:常熟市华顺印刷有限公司

开本:740×970 1/16

印张:4

版次:2010年4月第1版 2010年4月第1次印刷

书号:ISBN 978-7-5439-4333-9

定价:18.00元

<http://www.sstlp.com>



目 录

- 4 主译的话
- 6 从种植豌豆到识别罪犯
- 8 证明遗传
- 14 发现染色体
- 20 遗传疾病
- 24 果蝇实验
- 30 DNA 的故事
- 38 基因试验
- 44 人类基因组计划
- 48 基因指纹法
- 52 族 谱
- 54 遗传学的现状和未来
- 58 大事年表
- 60 科学家小传
- 62 译者感言

主译的话

伴随着人类社会的飞速发展,科学技术的突飞猛进,人类不仅在加速改造我们赖以生存的客观世界,而且也在不断破解我们自身机体的奥秘。我们不停地向自身机体索取,就像让机器不停地运转一样来完成我们的目标。但是,你是否像了解机器一样了解你的身体呢?生命是怎样运行的?疾病是怎样发生的?治疗的本质是什么?机器出了故障,总会有工程师把它修好,那么人的机体发生了问题,医生们是否也都会把它解决了呢?也许世界上没有多少医生敢承诺病人一定会有健康长久的生命,但是一代又一代医学科学家正在向着这个目标努力。医药化工技术的快速发展、电子计算机医学技术的发明、遗传工程技术的应用,已经为人类医学史创造了一个又一个神话。“20世纪是信息科学的时代,21世纪是生命科学的时代”,这已是人们的共识,当生命科学进入“分子时代”,人类对于生命运行规律和疾病发生机制的理解将一一被刷新。

“连锁反应”系列丛书从英国海尼曼图书馆引进,共有6个分册:《从显微镜到干细胞研究——探索再生医学》、《从笑气到面部移植——探索外科移植手术》、《从海胆到多利羊——探索克隆技术》、《从牛痘到抗生素——探索疫苗和药物》、《从孟德尔的豌豆到基因指纹法——探索遗传》、《从DNA到转基因小麦——探索转基因食物》。丛书简要地介绍了医学及生命科学领域历次重大进步和发展过程。每一分册都是一部编年史,以时间脉络向读者阐释该领域的每一次发现或每一项发明是怎样引发出一连串的技术突破,从而改变了我们的生活。书中大量地记录了那些伟大的医学科学家和医生们经历了怎样的失败,取得了怎样的突破,通过不懈努力在各自领

域内取得卓越成就的过程。他们为困难重重的医学科学探索之路点亮了一盏盏明灯，从而为人类医学知识宝库的不断扩充作出了巨大的贡献。这套系列丛书无疑是难得的科普读物，同时也是激励广大读者特别是青少年奋发向上、刻苦钻研的精神食粮。

受上海科学技术文献出版社的委托，我组织并翻译了本套系列丛书。翻译过程中，曾无数次地伴随着医学研究上的失败而心情沮丧和取得重大突破时而拍案惊喜。翻译过程也是一个再学习的过程，每位译者都本着科学严谨、高度负责的态度把原著中的精髓奉献给读者。本系列丛书对于普及青少年医学和生命科学知识、了解这一领域的发展历程，是一套不可多得的好书。因此，本人不慚，代表本套丛书读者向英国海尼曼图书馆及引进该书的上海科学技术文献出版社致以崇高的敬意！

迟文成

2010年2月于沈阳

从种植豌豆到识别罪犯

想象一下某人遭到了袭击,法医正在寻找线索来帮助找到犯罪分子。他们在寻找指纹,但并非是指尖留下的指纹。他们在搜寻某些可以留下基因信息的证据——一滴血、一小块皮肤或是一段发根。回到实验室,法医会从中提取DNA(脱氧核糖核酸),并生成基因指纹。



在一件谋杀案调查中,这位法医从一件衬衫中提取了一份干血样本。科学家将对这份血样进行分析,从而提供有关涉案人员的证据。

每个人都有自己独一无二的基因指纹。法医会将犯罪现场采集到的基因指纹与数据库中的指纹进行对比。如果一切顺利,他们就会找出罪犯。法医学只是对人类所了解的遗传学知识加以应用的领域之一。这一领域的研究就是基因遗传学。

遗传的故事

你是否注意到父母与其子女是极其相似的?遗传学,或称形象遗传学的研究,就是考察造成个体间相同点和不同点的原因的学问。

遗传的故事可以追溯到距今大约150年前的一位对植物极感兴趣的奥地利修道士格雷戈尔·孟德尔(Gregor Mendel, 1822—1884)的身上。孟德尔对豌豆这种植物进行了数千次的实验,实验结果使他总结出—条理论来解释植物的某些特征是如何遗传的。

随着显微镜的改进,科学家能够更细致地观察细胞。很快,科学家就发现了细胞核(控制中心)内

的染色体。染色体内包含DNA。

在很长的一段时间里，科学家们都在试图揭开DNA分子结构的秘密。在剑桥大学工作的两位研究者，弗朗西斯·克里克（Francis Crick, 1916—2004）和詹姆斯·沃森（James Watson, 1928— ），最终在1953年揭开了其结构之谜。这是一个重大突破。迄今为止，科学家们已经学会了如何改变DNA，他们已经破解了人类DNA的全部基因密码，甚至通过对比几个不同种族的DNA来追踪数十万年来人类进化的轨迹。

在这本书里，你将了解到从种植豌豆开始到发明基因指纹法这一过程中一系列重大的连锁事件。你会读到科学家们在探索过程中的许多成功和失败的故事。你也会了解未来科学家们所面临的挑战。

科学评论

“DNA分型[指纹法]是自指纹侦破以来在法医学领域内最重大的发现。”

——戴尔·劳克斯，
法医学专家，美国俄亥俄州
犯罪调查局，2002年。


犯罪现场调查（SOCOs）实习生正在检查模拟受害者的被害现场。犯罪现场调查员穿有防护服和面罩，以防止自己的DNA污染犯罪现场。



证明遗传

人类对于遗传的了解最初可以追溯到19世纪的格雷戈尔·孟德尔。他在布尔诺(位于现在的捷克共和国)的一个修道院中做修道士,也是一位教师。孟德尔对于豌豆的研究为遗传学研究奠定了基础。由于孟德尔的研究远远早于染色体和基因的发现,因此他的突破性的发现令人难以置信。

孟德尔曾经读过一位法国自然学家让·巴蒂斯特·拉马克的作品。拉马克认为,生物体的行为是根据其周围环境的改变而改变的。例如,拉马克相信长颈鹿是因为经常不得不伸展身体去吃到高处树枝上的树叶,因而获得超常的脖子和前腿。时间久了,它们的脖子和前腿也就自然被拉长了。它们的后代继承了这些特征。孟德尔决定去研究遗传是怎么进行的。

A portrait of Gregor Mendel, an Austrian monk and scientist. He is shown from the chest up, wearing a dark habit with a red collar and a large, ornate gold cross necklace. He has a serious expression and is looking slightly to the left. The background is dark and indistinct.

奥地利植物学家和修道士格雷戈尔·孟德尔在他位于布尔诺的修道院花园内种植豌豆。孟德尔极其详尽地记录了实验结果。其结论为今天的基因学研究奠定了基础。

植物实验

在18世纪50年代，孟德尔开始对豌豆进行一系列的实验。他注意到豌豆这种植物有不同的特征。例如，有些种子是起皱褶的，而其他的则是光滑的。有些开紫色的花而其他的却开白花。孟德尔决定研究这些特征中的7项。

1. 紫花或白花的颜色
2. 开在茎的顶端或是茎的侧面的花
3. 膨胀的或是收缩的豆荚
4. 黄色或是绿色的豆荚颜色
5. 圆的或是有皱褶的种子
6. 长的或短的茎

孟德尔种了很多豌豆植物，然后选择其中的两株进行研究。他收集来自这两个亲本植株的种子。然后又种植了新一代的豌豆植物。孟德尔统计出有多少植株具备其中一个亲本植株的特征，有多少具备另一个亲本植株的特征。

昆虫经常会为豌豆的花儿授粉。昆虫会爬入花的中央，这样花粉就粘到了昆虫的身体上。当昆虫飞到另一朵花上的时候，就进行了授粉。



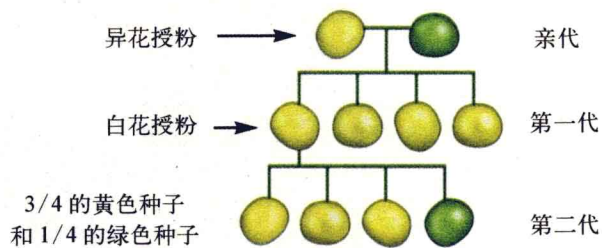
孟德尔是如何为植物进行授粉的？

孟德尔必须确保他的亲本植株开的花不会被其他植物授粉。他将选定的花遮盖起来以防止被其他植物授粉，并亲自进行人工授粉。首先，孟德尔将即将产籽的花的雄蕊移除，这使得花进行自我授粉成为不可能。然后他将选定的花粉授到雌蕊上。几周之后，孟德尔收集种子并开始再次种植它们。

遗传特征

孟德尔最初的实验显示豌豆植株的后代保留着亲本植株的特征。这反驳了拉马克关于生物是由环境所改变的观点。

例如，孟德尔观察了黄色和绿色种子的遗传。他将结黄色种子的豌豆植株与结绿色种子的豌豆植株杂交，他收集结出的种子并使它们发芽。这些第一代种子长成的植株只结黄色的种子。然后孟德尔再杂交其中的两株来获取第二代。在第二代的植株中，有 $\frac{3}{4}$ 的植株结黄色种子， $\frac{1}{4}$ 的植株结绿色种子。



这一图表表明孟德尔用黄色和绿色种子进行实验的结果。

显性遗传还是隐性遗传？

当植物进行杂交前，种子的颜色非常纯正。植物只有绿色或黄色种子，并没有黄中泛绿的种子。孟德尔因此得出结论，种子的颜色中一个一定是显性的，另一个则是隐性的。显性会掩盖隐性的特征。例如，你有耳垂吗？这就是一个显性特征。如果你没有耳垂，则是隐性特征。在孟德尔的试验中，第一代植株并没有产生绿色种子，这是由于黄色是亲本植株的显性颜色。黄色掩盖了绿色的出现。



什么是生殖细胞？

生殖细胞是生物体的性细胞。植物中花粉携带雄性生殖细胞，而雌性生殖细胞是卵细胞。当雄性和雌性生殖细胞结合的时候，一个新的植物体就产生了。在人体中，性细胞是男性的精子和女性的卵子。当精子与卵子结合的时候，胚胎就产生了。

孟德尔定律

为使遗传发生，孟德尔知道某种他称之为遗传因子的东西必须由亲本植物传给后代。但遗传因子是如何传递的呢？他认为唯一的方式就是通过生殖细胞。

孟德尔也得出这样的结论：就某个特征而言，每个亲本都有一对遗传因子携带。但是生殖细胞中却只有其中一个遗传因子。当两个生殖细胞结合时，后代最终只从每个亲本那里继承一个遗传因子。他称之为基因分离定律。

孟德尔也提出每个遗传因子都是分别继承下来的。例如，某个豌豆植株可能会继承开紫色花这一遗传因子。然而，这并不意味着它也会继承结黄豌豆而不是绿豌豆的因子。这就是著名的基因自由组合定律。

豌豆是容易种植的植物，而且产籽丰富。



幸运的选择

孟德尔用豌豆进行实验这一决定非常幸运，因为他所选出的7个特征都得到了清晰的结果。豌豆花也非常容易授粉，而且产籽很多。孟德尔种植了数千株此类植株，这意味着他的结果非常令人信服。到实验结束时，孟德尔研究了大约10 000株植物。

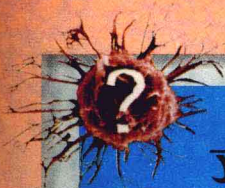
1866年，孟德尔将他的发现写成一篇名为《植物杂交实验》的论文，并在《布尔诺自然科学学报》发表。他的论文极其出众，但其他的科学家们却没有意识到它的重要性。

孟德尔继续研究，但这一次他用了一种叫做乳草的植物进行实验。这种植物与豌豆的表现极其不同。孟德尔对于他用乳草所进行的实验结果特别失望，也因此放弃了研究。后来他成为位于布尔诺的修道院院长，并于1884年与世长辞。孟德尔的研究论文被遗忘了整整35年，直到1900年才被再次发现。

孟德尔所说的遗传因子是什么？

我们现在知道孟德尔所描述的遗传因子就是基因。一个基因控制着某一特定特征，如花的颜色，或某人是否有耳垂。基因以不同的形式存在。这些形式被称为等位基因。例如，控制豌豆花颜色的基因有两种形式，一种控制紫色花，另一种控制白色花。控制紫色花的等位基因是显性的，而控制白色花的基因是隐形的。

就某一特征而言，一个个体会有两个等位基因。如果这两个等位基因相同，此个体就被称为纯和体。如果等位基因不同，就被称为杂合体。然而，在生殖细胞中每个基因只有一个等位基因。这就意味着某一个体只能从每个亲本那里继承一个等位基因。



开紫花的豌豆与开白花的豌豆杂交时发生了什么？

想象一下，开紫色花的豌豆植株与开白色花的豌豆植株杂交的情形。我们知道两株亲本就花的颜色而言都是纯和体。这意味着每个亲本的两个等位基因相同。这两个等位基因可以用字母代表（大写P代表紫色，而小写的斜体*p*代表白色）。在下面的实验中，所有第一代的豌豆植株都开紫色花。但它们并非纯和体，这是因为它们的等位基因一个是显性的，另一个则是隐性的。当两株这样的豌豆植株再进行杂交时，它们就会产生开紫色花和白色花的植株。

关键字：

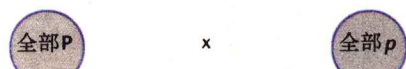
P = 紫色花等位基因

p = 白色花等位基因

亲本



生殖细胞



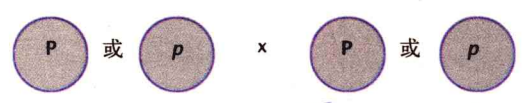
第一代豌豆植株



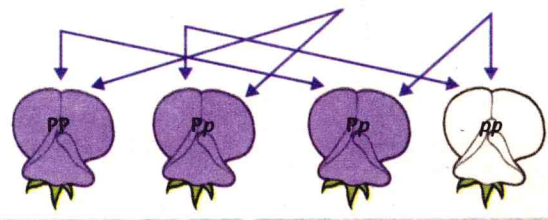
亲本



生殖细胞



第二代豌豆植株



发现染色体

19世纪80年代，改良的显微镜使得科学家们能够更细致地观察细胞。科学家们对于研究细胞的结构和生长的兴趣大大增加了。



博韦里是一位杰出的科学家。1914年，在他去世前不久，他提出了一个非常有远见的想法。博韦里认为不正常的染色体可能是形成癌症肿瘤的原因。我们现在知道这种观点部分是正确的。

观察细胞

染色体是在细胞核内被发现的。染色体是由瑞士植物学家卡尔·威尔赫姆·冯·内格里 (Karl Wilhelm Von Nageli, 1817—1891) 在1842年首先观察到的。然而，冯·内格里当时并不知道它们在细胞内到底在做什么。直到19世纪80年代才有了新进展。

德国科学家沃尔特·弗莱明 (Walter Flemming, 1843—1905) 对于细胞分裂形成两个新细胞的方式很感兴趣。然而，他发现想要看清楚在细胞核内究竟发生了什么却很困难。于是弗莱明制造了一些能够被细胞核内结构所吸收的染料，这些染料使核内结构在显微镜下能够清晰地显现出来。弗莱明注意到在细胞开始分裂前，一些长的细线会出现在细胞核内。他认真记录了细胞分裂期间这些细线的活动。1882年，弗莱明将自己的发现著书出版。这些细线状的结构后来被称为染色体。

1887年，德国动物学教授西奥多·博韦里 (Theodor Boveri, 1862—1915) 开始了令人激动的研究。

博韦里受到沃尔特·弗莱明所描述的染色体的启迪，他怀疑染色体可能与遗传有关。



尽管卡尔·威尔赫姆·冯·内格里和沃尔特·弗莱明都观察到了细胞中的染色体，但他们并未发明“染色体”一词。这一术语是由另一位德国科学家海因里希·冯·瓦尔德耶-哈茨1886年首次用到的。他注意到细胞核中细线状的结构能够吸收带有颜色的染料，因此，将它们命名为染色体，其中chromo的意思是“颜色”，而soma的意思是“体”。

观察细胞分裂

在此后的3年中，博韦里用显微镜研究了细胞的分裂。博韦里最感兴趣的课题是蛔虫卵的研究。蛔虫卵只有两个染色体，因此研究起来很容易。1888年，博韦里公布了他的研究成果。博韦里在报告中称，就在细胞分裂前，染色体消失了。但是当细胞分裂完成后，染色体又重新分别出现在两个子细胞中。这暗示着染色体可能与遗传有关。

此后博韦里继续研究海胆的卵。博韦里发现在受精过程中，精子和卵子都分别提供同样数量的染色体。他因此得出结论，一个新的个体一方面是由母体通过卵子提供一套染色体，同时它也得到父体通过精子提供的一套染色体。

博韦里的研究成果在1890年公布出来，并且引起了很大的关注。但是许多科学家仍然不相信染色体在遗传中能起到关键作用。

这是在显微镜下拍到的蛔虫卵细胞正在分裂的过程，它被放大了大约1400倍。

