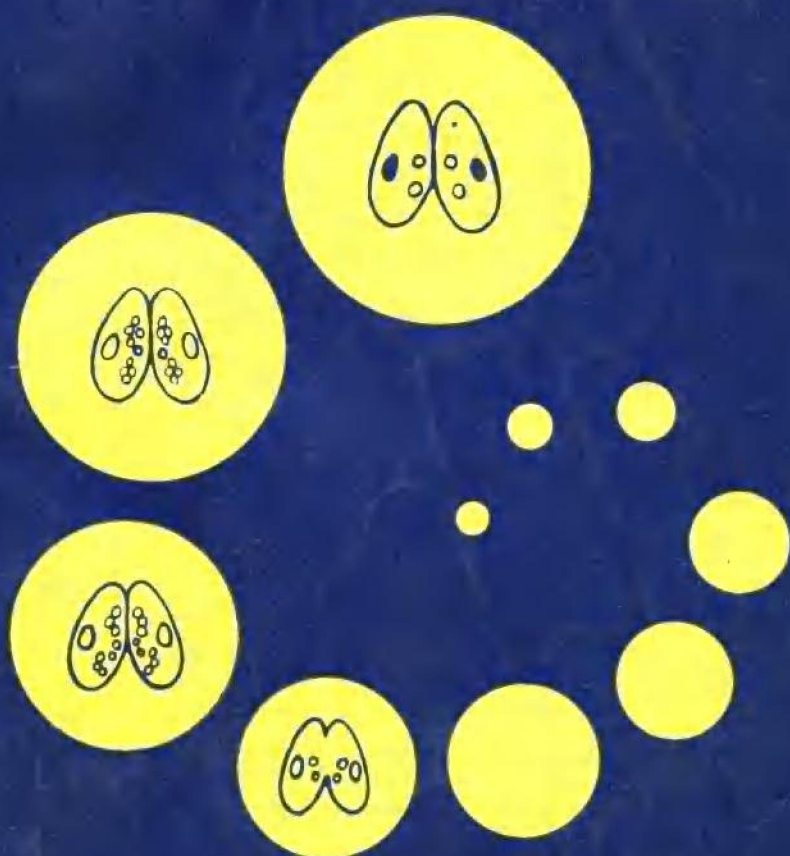


遗传学

李宝森 胡庆宝 编

YICHUANXUE



南开大学出版社

遗传学

李 宝 森
胡 庆 宝 编

南开大学出版社

遗 传 学

李宝森 胡庆宝 编

南开大学出版社出版

(天津八里台南开大学校内)

邮政编码300071 电话349318

新华书店天津发行所发行

河北省邮电印刷厂印刷

1991年11月第1版

1991年11月第1次印刷

开本: 850×1168 1/32 插页: 2 印张: 17.75

字数: 442千

印数: 1—3 000

ISBN7-310-00367-5/Q·14

定价: 8.45元

内 容 简 介

本书系统地介绍了遗传学基本原理在医学和农业方面的应用。全书共15章,主要阐述染色体传递的细胞学基础,Mendel遗传学,性别决定与伴性遗传,真核生物基因连锁交换与遗传学图,细菌和病毒的遗传,染色体畸变,基因突变,基因的表达,遗传的微细结构,突变和重组的机理,基因表达的调控,细胞质遗传,数量性状遗传,群体遗传,免疫遗传等。

前 言

为了提高教学质量和加强教材建设，我们在多年教学实践中累积了大量的资料，并在此基础上参阅了国外近年来出版的教科书，编写了这本教材。

遗传学是自然科学中发展最迅速的学科之一，涉及面广泛，内容极为丰富。作为基础课内容，不可能把这一切都汇集在内。我们的想法是使这本教材既有一定的基础知识，又能反映出遗传学的最新进展。本书以细胞遗传学为基础，加强了分子遗传和医学遗传的基础知识，努力做到理论联系实际。对遗传学的一些分支学科，如群体遗传、微生物遗传、免疫遗传等，作了分章介绍；在有关章节中对生化遗传、体细胞遗传也作了简要的阐述。

由于我们水平有限，愿望和实际会有相当的差距，更免不了会出现不少漏洞和错误，真诚地欢迎读者批评指正。

最衷心地感谢在编写过程中指导和帮助我们的张自立老师、周之杭老师、张玉玲老师、陈瑞扬老师和杜荣骞老师。

编 者
1991年

目 录

绪论.....	(1)
一、遗传学	(1)
二、遗传学的发展.....	(1)
三、遗传学的实践意义	(3)
第一章 遗传信息传递的细胞学基础.....	(4)
一、核染色体	(4)
二、染色体与有性生殖	(14)
习题.....	(21)
第二章 Mendel定律及其发展	(24)
一、分离定律	(25)
二、自由组合定律.....	(34)
三、Mendel遗传学的数学基础	(36)
四、基因效应和基因的相互作用	(43)
五、基因与环境	(56)
六、Mendel定律的实践意义	(58)
习题.....	(58)
第三章 性别决定与伴性遗传	(65)
一、性别决定	(65)
二、性别分化与环境	(78)
三、伴性遗传	(82)
四、限性遗传与从性遗传	(92)
习题.....	(94)
第四章 真核生物基因的连锁、交换与遗传学图	(98)
一、连锁基因的重组	(99)

二、遗传学图的作图方法	(113)
(一)重组频率作为图距量度	(113)
(二)体细胞遗传学方法	(139)
习题	(146)
第五章 细菌和病毒的遗传	(155)
一、细菌和病毒对遗传学的贡献	(155)
二、细菌的基因重组和遗传学图	(157)
(一)细菌接合作图	(157)
(二)转化	(171)
(三)转导	(174)
三、病毒的基因重组	(182)
习题	(184)
第六章 染色体畸变	(188)
一、染色体结构的变异	(188)
(一)缺失	(188)
(二)重复	(193)
(三)倒位	(195)
(四)易位	(200)
(五)顶端着丝粒染色体和等臂染色体	(207)
(六)染色体结构变异的应用	(208)
二、染色体数量的变异	(213)
(一)非整倍性变异	(217)
(二)整倍性变异	(227)
三、核型研究和染色体组分析	(241)
四、染色体畸变与人类健康	(245)
习题	(257)
第七章 基因突变	(262)
一、基因突变的频率和时间	(262)
二、突变的一般特性	(266)
三、突变的检出	(271)

四、诱发突变	(278)
习题	(289)
第八章 基因表达	(291)
一、基因与性状	(291)
二、基因与蛋白质	(297)
(一)基因的物质基础	(298)
(二)蛋白质的结构	(309)
(三)蛋白质与性状	(313)
三、遗传信息的转移——蛋白质生物合成	(315)
(一)转录	(315)
(二)翻译	(321)
习题	(324)
第九章 遗传的微细结构	(327)
一、基因的本质	(327)
二、基因的结构与功能	(330)
三、基因概念的发展	(340)
习题	(342)
第十章 突变和重组的机理	(345)
一、突变的机理	(345)
二、重组的分子基础	(355)
三、DNA分子损伤的修复	(364)
习题	(369)
第十一章 基因表达的调控	(371)
△一、细菌和病毒的基因调控	(371)
二、真核生物的基因调控	(381)
(一)基因活性的差次	(382)
(二)基因差次活化的调控	(387)
(三)真核生物协调控制模型	(395)
三、细胞分化的可逆性	(396)

习题	(398)
第十二章 细胞质遗传	(400)
一、细胞质遗传	(400)
二、胞质基因与核基因在遗传中的相互作用	(422)
三、细胞质对核主导遗传的影响	(425)
四、细胞质对基因表达的调节和细胞分化的作用	(430)
习题	(432)
第十三章 数量性状的遗传	(434)
一、数量性状的遗传方式与多基因假说	(435)
二、分析数量性状的基本的统计学方法	(443)
三、数量性状遗传基因数目的估计	(445)
四、数量性状的遗传模式及各世代方差组成部 分的分析	(447)
五、遗传力的估算和应用	(452)
六、近亲繁殖和杂种优势	(457)
(一)近亲繁殖及其遗传效应	(457)
(二)杂种优势	(459)
(三)近亲繁殖和杂种优势的利用	(464)
习题	(466)
第十四章 群体遗传	(469)
一、群体的遗传组成	(469)
二、Hardy-Weinberg遗传平衡法则	(472)
三、Hardy-Weinberg遗传平衡法则的扩展	(480)
四、改变群体遗传组成的因素	(486)
五、群体遗传与进化	(503)
(一)进化的理论	(504)
(二)进化的机制	(509)
(三)物种的形成	(511)
习题	(513)

第十五章 免疫遗传	(517)
一、免疫系统	(517)
二、抗原的遗传	(526)
(一)红细胞抗原遗传	(526)
(二)白细胞抗原遗传	(537)
(三)H-Y抗原	(544)
三、抗体的遗传	(548)
四、免疫应答的基因调控	(555)
主要参考书籍	(557)

绪 论

一、遗传学

遗传学作为一门学科的名称是在1909年由Bateson提出来的。顾名思义,遗传学是研究亲子代之间的传递和继承。遗传(heredity或inheritance)表示世代的连续。但在世代的连续中,既有不变的内含,又有变化了的内含,所以世代之间、同代个体之间既相像又有差异,这就是变异(variation)。由亲代传递给子代的,既有原样的继承,也有变样的继承。简单地说,遗传学是研究遗传与变异的一门学科。

实际上遗传学远不像词义上那么单纯,而有着更为广泛和深刻的内容。随着遗传学的发展,对遗传和变异的研究已从表现的规律深入到遗传物质的本质,探索它的结构、功能和变化;从性状的分析深入到基因表达的调节和控制。遗传学的深入研究,不仅仅是为了揭示遗传对生物生长、发育的控制的机制,而是为了能动地改造生物,更好地为人类服务。

二、遗传学的发展

遗传学是生物学中兴起较晚而发展较快的一门学科。自从1900年Mendel遗传定律重新发现后,一直没有停顿地向前发展,40年代以后,遗传学的发展更是突飞猛进的。

遗传学的发展大致分为经典遗传学和现代遗传学两个阶段。经

典遗传学阶段是指40年代以前遗传学和细胞遗传学的发展，现代遗传学阶段是指40年代后微生物遗传学、生化遗传学和分子遗传学的发展。

经典遗传学的核心是遗传的染色体理论，由此把Mendel的分离、自由组合定律及Morgan和他学生的连锁交换规律（遗传学的三大定律）的细胞学基础归宿于减数分裂过程中染色体的行为。更重要的是，确定了基因座位在染色体上的顺序排列，同时还研究了产生变异后的遗传效应。

如果我们说经典遗传学的贡献在于它揭示了遗传和变异的规律，那么发展到现代遗传学的研究就深入到对基因的化学本质、基因的功能、基因的细微结构、突变的机理和基因调控等方面的探讨。40年代Avery等证明了遗传物质是DNA以后；50年代Watson和Crick提出了DNA双螺旋结构和DNA复制模式；60年代Nirenberg和Mathaei开始揭开了遗传密码的秘密，Jacob和Monod提出了大肠杆菌的操纵子学说，Yanofsky和Brenner等分别证实了基因的核苷酸序列和它所编码的氨基酸序列之间在排列上的线性对应关系，从而证明了Beadle和他的老师Tatum提出的一个基因一个酶的假说，从多方面奠定了分子遗传学的理论基础。到了70年代，Khorana首次人工合成酵母丙氨酸tRNA基因，随着DNA重组技术的发展，于是就开辟了基因工程新领域。80年代基因工程的研究成果已部分投入生产，如人生长激素、干扰素和胰岛素等。

遗传学的迅速发展，已渗入到生物学的各个领域和其它学科，从而兴起许多分支。随着遗传学的纵深发展，使遗传学由整体水平—细胞水平—分子水平而发展起细胞遗传学、微生物遗传学、生化遗传学和分子遗传学等分支，还有许多是在这些分支研究的基础上横向或纵横交叉发展起来的分支，如群体遗传学、数理遗传学、人类遗传学、免疫遗传学、行为遗传学、体细胞遗传学、医学遗传学、发生遗传学、辐射遗传学、生态遗传学、药物遗传学、毒理遗传学等等。还有分得更细的像作物按类别分的小麦遗传学、玉米遗

传学、棉花遗传学；在医学临床上按病分的肿瘤遗传学、遗传病流行病学等。

遗传学的发展并不是孤立的，它一方面需要生产实践和实验的推动，另一方面依赖于其它学科的发展。遗传学的发展本身就清楚地表明，没有细胞学的发展，就没有细胞遗传学；没有化学、物理学、生物化学、微生物学的发展，也不会有分子遗传学和基因工程。一些边缘分支遗传学的发展，同样说明了遗传学与其它学科的密切关系，如数理遗传学、医学遗传学、辐射遗传学、免疫遗传学等。

三、遗传学的实践意义

1. 遗传学与生产实践

在农业、林业、渔业和畜牧业中，改良品种是增产的重要手段之一。随着农、林、渔、牧业的发展和人民物质生活的提高，粮食、牲畜、家禽、蔬菜、鱼虾、林果、花卉等都需要提高产量，改进品质，这就要求品种不断地更新换代。而遗传学是动、植物和微生物等育种的理论基础。因此遗传学理论在改良旧品种，创造新品种方面越来越显示出它的重要作用。遗传工程的兴起，给育种工作带来美好的前景。微生物杂交、转化和转导等遗传技术的应用，推动了生物制品工业和发酵工业的发展，如抗菌素、氨基酸的生产。

2. 遗传学与人类社会

遗传学与人类健康有着密切的关系，已知与遗传有关的疾病多达几千种，仅单因子遗传疾病就有 3 千多种。对遗传病的研究和防治是改善人类体质、消除恶病传延的重要手段之一，将会给社会、家庭和个人带来健康和幸福。优生是改善人类素质的根本措施，它的实现也是与遗传学的发展分不开的。免疫遗传学、药物遗传学的发展对医学临床实践有重要指导意义。近年来随着癌基因的发现，也说明癌症和遗传学的密切关系，遗传学的研究也将为全面控制癌症作出贡献。

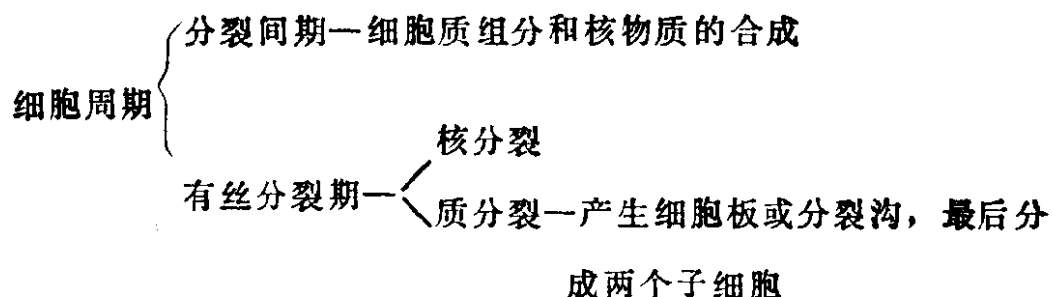
第一章 遗传信息传递的细胞学基础

生物有机体结构的最基本单位是细胞，在由多细胞组成的动植物体中，就一个个体而言，细胞之间虽在结构、形态和功能上有很大差异，但在某些重要的性质上则具有共同性。例如基因和染色体以及其它与遗传有关的因素，它们在本质上是相似的。遗传物质是通过细胞的繁殖进行传递的，所以细胞分裂保持着遗传物质的连续性，染色体精确地复制保证了把每一个染色体的复制品传递给每个子细胞。

一、核染色体

1. 细胞周期

一个细胞的生活史称为细胞周期(cell cycle)。



细胞周期可分成4个时期，各期的长短随生物有机体而不同（图1-1）。G₁、G₂和S期都属细胞分裂间期，为有丝分裂期（M期）做物质准备。

有丝分裂是细胞周期的最后阶段，也是最短的阶段，占不到整个周期的1/10。有丝分裂是一个连续的过程，为了方便人为地把它分成4个时期：前期(prophase)，染色体出现，核仁、核膜消失，

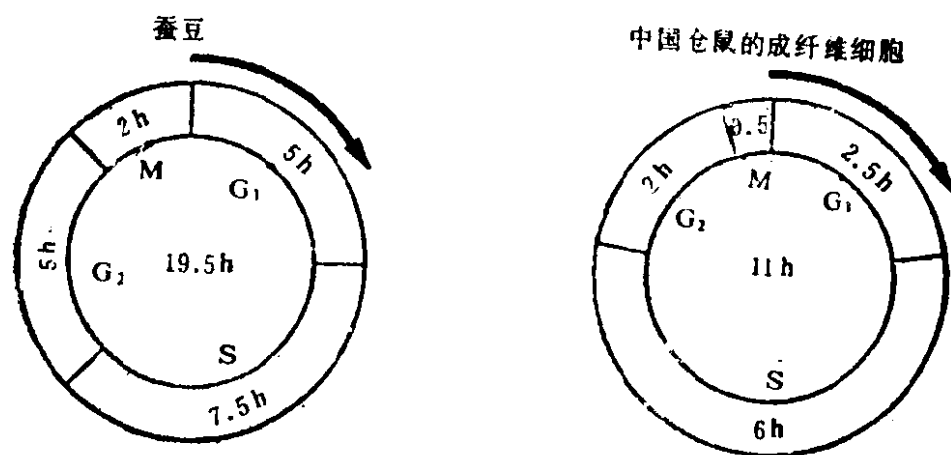
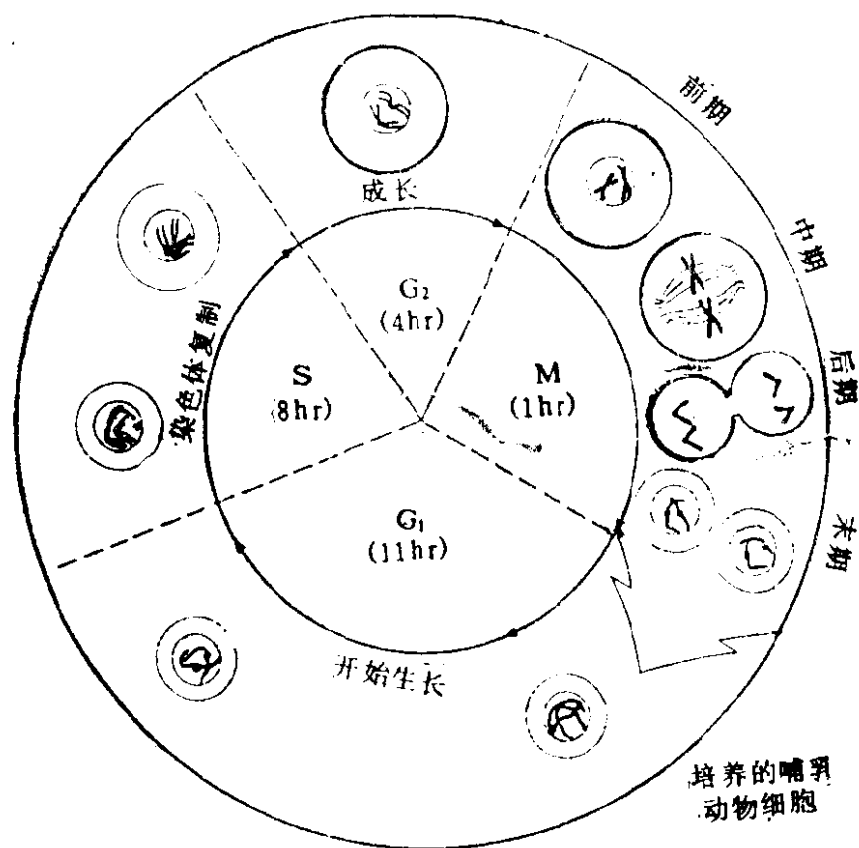


图 1-1 细胞周期

G₁, DNA合成前期; S, DNA合成期;
G₂, DNA合成后期; M, 有丝分裂期

纺锤体形成: 中期(metaphase), 染色体排列在赤道板上, 着丝粒附着纺锤丝; 后期(anaphase), 两组染色体分向两极; 末期(telophase), 染色体分散并消失, 核仁、核膜重新形成(图1-2)。

2. 染色体的形态与结构

(1) 染色体的形态

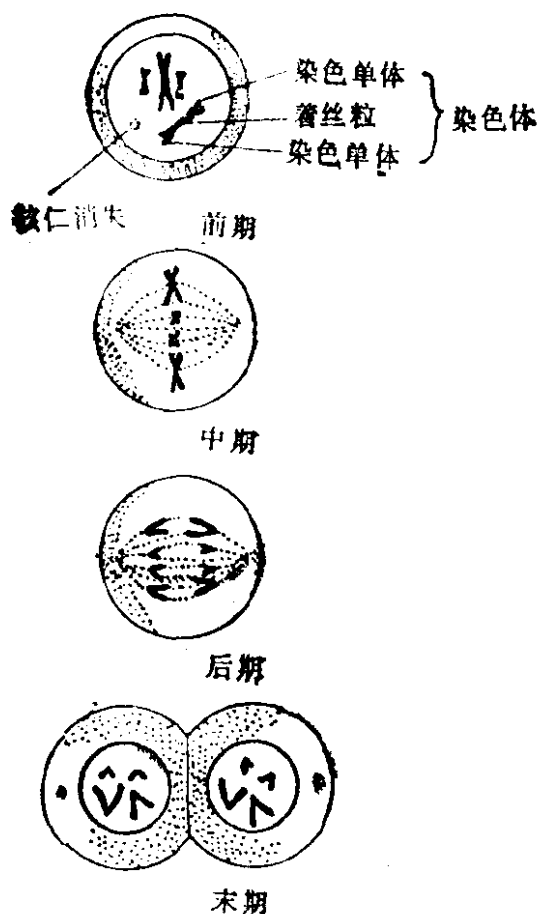


图 1-2 有丝分裂

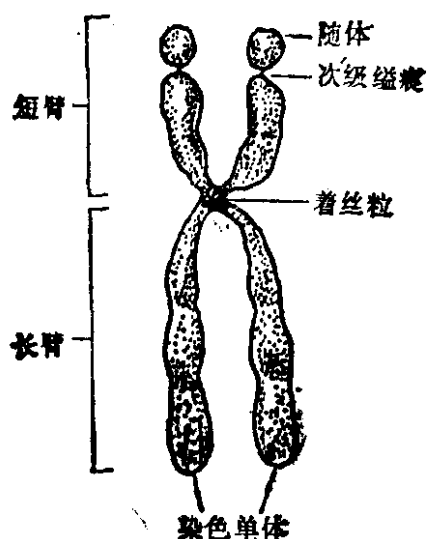


图 1-3 染色体模式图

染色体只有在细胞分裂时期才能观察到。因此研究染色体的形态最好在细胞分裂的中期和后期。此时的染色体呈圆柱体结构，可用碱性染料（苏木精、番红、结晶紫）和酸性染料（地衣红、洋红等）染上颜色，也可用孚尔根反应染上深红色，在光学显微镜下便可进行观察。

染色体复制后，含有纵向并列的两个染色单体(chromatids)，称为姐妹染色单体(sister chromatids)，在着丝粒(centromere)的地方联系在一起。有的染色体除着丝粒（也叫初级缢痕 primary constriction）外，还有一个次级缢痕(secondary constriction)连着远端染色体小段，叫做随体(satellite)。次级缢痕的位置与着丝粒的位置一样是固定的。在细胞分裂结束时，核仁重新形成，它的出现总是在次级缢痕的地方，所以也把次级缢痕称为核仁形成区(nucleolar organizer)(图1-3)。

根据着丝粒的位置不同，把染色体分成两个大致相等或长短不等的两个臂。着丝粒位于染色体的中央，两臂等长，称为中间着丝粒染色体(M)；着丝粒位于染色体的靠近中央的部分，染色体有一个稍长的臂和一个稍短的臂，称近中着丝粒染色体(SM)；着丝粒位于染色体一端的附近，两臂长度差异显著，称近端着丝粒染色体(ST)；着丝粒位于染色体的末端，染色体只显现一个臂，称端着丝粒染色体(T) (图1-4)。

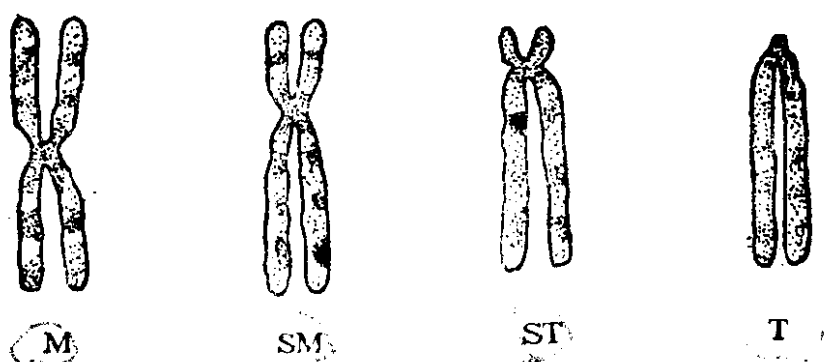


图 1-4 染色体的 4 种形态

M, 中间着丝粒染色体; SM, 近中着丝粒染色体;
ST, 近端着丝粒染色体; T, 端着丝粒染色体

二倍体物种 每一种染色体都是一对，但每对染色体之间各不相同。例如玉米有10对染色体，形态大小各异 (图1-5)。

(2) 染色体的结构

染色体主要由DNA和蛋白质这两类物质组成。每一染色单体的骨架是一个连续的DNA大分子。许多蛋白质分子结合到DNA骨架上，成为DNA-蛋白质纤丝，细胞分裂期间的染色体就是由一条DNA-蛋白质纤丝重复折叠而成的 (图1-6)。

染色体上的蛋白质分为组蛋白和非组蛋白，非组蛋白的种类和含量不很固定，而组蛋白则十分固定，特别是 H_2a 、 H_2b 、 H_3 和 H_4 4种，所以大都认为这4种组蛋白和DNA一起组成了DNA-蛋白质纤丝的结构单位 (也是染色质的基本结构单位) —— 核体(nucleosome)。每个核体由 H_2a 、 H_2b 、 H_3 和 H_4 各两个分子，一共8个分子组成直径为10nm的球体核心，DNA双螺旋在这个核心的外面绕