

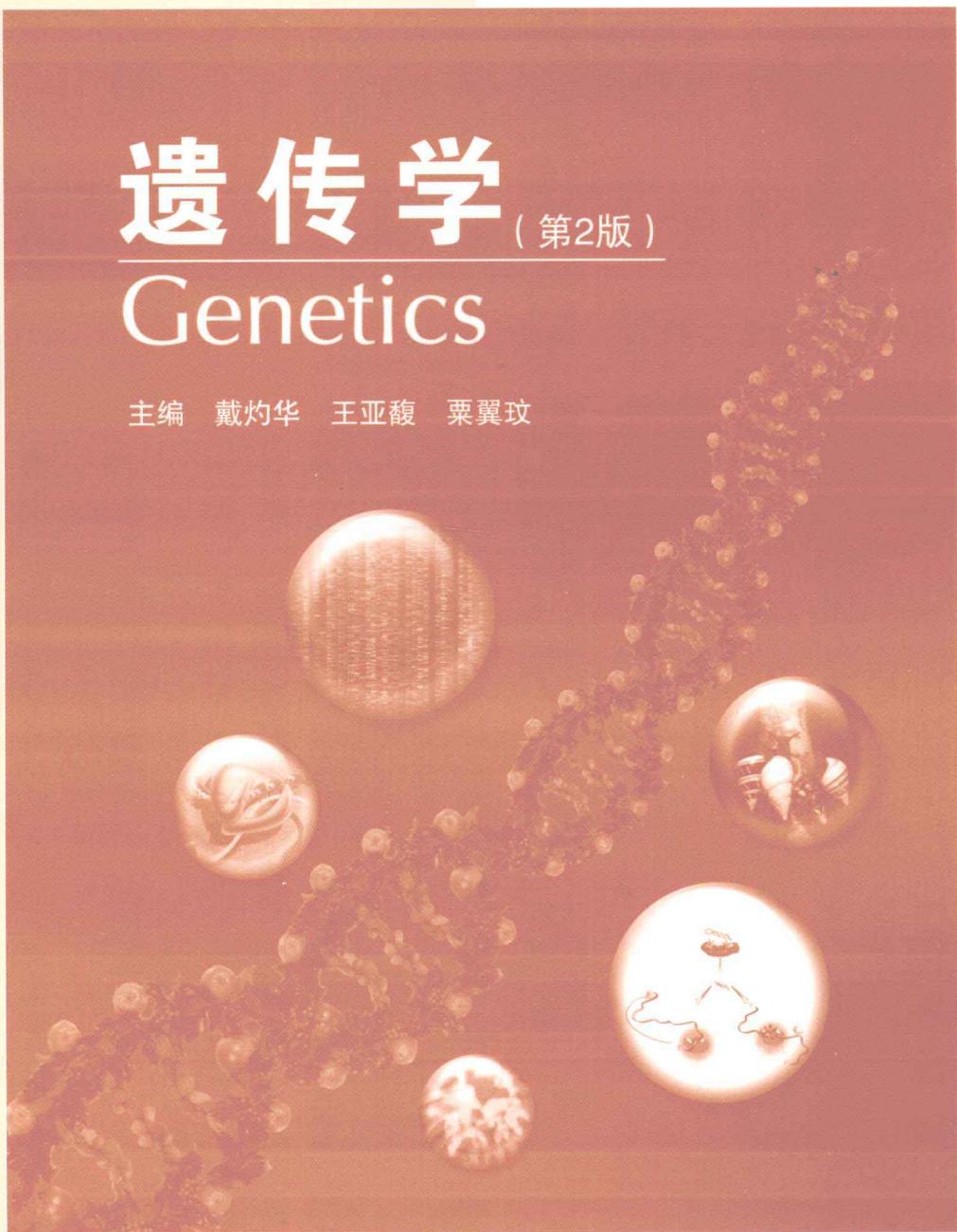
# 遗传学 学习指导与题解

佟向军 张 博

戴灼华 审校

# 遗传学 (第2版) Genetics

主编 戴灼华 王亚馥 粟翼玟



高等 教育 出 版 社

五  
字  
詩

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

丁  
巳  
年  
秋  
月  
丁  
巳  
年  
秋  
月

# 遗传学

# 学习指导与题解

佟向军 张 博

戴灼华 审校



高等 教育 出 版 社

## 内容提要

本书是与戴灼华、王亚馥和粟翼玲主编的《遗传学》(第2版)教材相配套的学习指导书。本书的章节安排与之完全相同,由内容摘要、重要名词释义、典型例题、自测习题及其部分参考答案组成。

内容摘要由主教材的各位编者分别撰写,言简意赅地概括了每章的主要内容和知识要点;重要名词释义由中文名、英文名和简明释义组成;这两部分内容是对遗传学的基本原理的凝练。典型例题和自测习题力求体现各章的重点和难点,具有典型性和综合性,偏重于分析计算和实验设计,以培养学生进行遗传分析的能力,加深对遗传学基本概念的理解和知识的融会贯通。为方便自学,我们对大部分分析计算题和实验设计题给出了参考答案。

本书内容涉及广泛,不仅可作为广大读者学习遗传学的指导书,也可作为考试的辅导书。

## 图书在版编目(CIP)数据

遗传学学习指导与题解/佟向军,张博. —北京:高等教育出版社,2009. 6

ISBN 978-7-04-026325-1

I. 遗… II. ①佟… ②张… III. 遗传学—高等学校—教学参考资料 IV. Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2009)第 053327 号

策划编辑 王 莉 责任编辑 张晓晶 特约编辑 卢 琛 封面设计 张 楠  
责任绘图 郝 林 版式设计 王艳红 责任校对 王效珍 责任印制 陈伟光

出版发行 高等教育出版社  
社 址 北京市西城区德外大街 4 号  
邮政编码 100120  
总 机 010-58581000  
经 销 蓝色畅想图书发行有限公司  
印 刷 中青印刷厂

开 本 787×1092 1/16  
印 张 13.25  
字 数 340 000

购书热线 010-58581118  
咨询电话 400-810-0598  
网 址 <http://www.hep.edu.cn>  
<http://www.hep.com.cn>  
网上订购 <http://www.landraco.com>  
<http://www.landraco.com.cn>  
畅想教育 <http://www.widedu.com>

版 次 2009 年 6 月第 1 版  
印 次 2009 年 6 月第 1 次印刷  
定 价 18.00 元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换。

**版权所有 侵权必究**

**物料号 26325-00**

# 前　　言

遗传学不仅是一门实验科学,而且是理论性和逻辑性很强的学科。它以推理缜密、分析入微和计算精准为特征在生命科学领域中独树一帜、魅力独具。遗传学的这些特点,使得许多青年学生误认为遗传学是生物学中最难学的学科。遗传学教师经常会发现,学生对老师讲解的理论能够很好地掌握,但遇到具体问题却一筹莫展,不知从何下手。因而,通过对具体问题的分析来巩固课堂知识,是掌握遗传学的思维方式和推理方法,是学好遗传学的必由之路。源于此,我们编写本书。

本书是戴灼华、王亚馥和粟翼玟主编的《遗传学》(第2版)(高等教育出版社,2008)教材的配套学习指导书,章节安排与之完全相同,每章基本包括以下5个部分:

1. 内容摘要 《遗传学》(第2版)的各位编者分别为每一章撰写了内容摘要,言简意赅地概括了每一章的主要内容和知识要点,便于读者掌握遗传学的基本原理和精华。

2. 重要名词释义 遗传学的关键词汇,往往是遗传学中最基本的概念,对于准确掌握遗传学的知识必不可少。本书所涉及的重要名词释义由中文名、英文名和释义3个部分组成,中文名采用《遗传学名词》(第2版)(科学出版社,2006)的标准译法;读者应该了解为什么这些名词术语的简要陈述是正确的,而不是仅仅记住其定义。

3. 典型例题 由于理论课课时的限制,课堂教学中没有足够的时间来讲解例题,因此许多读者对于具体问题应当如何解析并不很清楚。本书针对每章的重点和难点,列举1~5道具代表性的例题,写出解题思路,以培养学生分析问题、解决问题的能力,做到举一反三。

4. 自测习题 自测习题分为两部分,一部分选自教材《遗传学》(第2版)中那些需要分析、计算、设计实验的问答题(加\*表示)。另一部分摘引自国外通用的遗传学教科书。遴选的题目力求体现遗传学的重点和难点,且偏重于具有典型性和综合性的分析计算或实验设计题。利于加深对遗传学概念的理解和对知识的融会贯通。

5. 部分自测习题参考答案 大部分分析计算题和实验设计题给出了参考答案,但是我们特别鼓励读者运用已掌握的遗传分析原理另辟蹊径,以自己的理解和独特的方法正确地解决问题。

本书的出版是众多教师多年遗传学教学经验的历练和智慧的结晶。在其即将付梓之际,我们首先要感谢《遗传学》(第2版)的编者王亚馥教授、粟翼玟教授、丁毅教授、赵双宜副教授和孙英莉副教授等为本书提供各章的内容摘要和名词释义。孙英莉老师为本书提供了部分习题,对于她的辛勤努力深表谢意。特别感谢戴灼华教授为本书的内容摘要和重要名词释义进行了认真的修改和审校,对本书的编写和出版给予了许多关注和鼓励。高等教育出版社一直对本书的出版提供支持,王莉、张晓晶和卢琛为本书的出版付出了辛劳,我们对此表示衷心感谢。

受编者学识水平、时间和精力所限,书中会有不少疏漏、错误和不妥之处,诚恳地希望广大读者的批评和指正。

主 编

2008年11月21日

# 目 录

<b>第 1 章 绪论</b>	.....	1	7.1 内容摘要	.....	77
1.1 内容摘要	.....	1	7.2 重要名词释义	.....	78
1.2 重要名词释义	.....	2	7.3 典型例题	.....	79
1.3 自测习题	.....	3	7.4 自测习题	.....	80
1.4 部分自测习题参考答案	.....	3	7.5 部分自测习题参考答案	.....	87
<b>第 2 章 遗传的细胞学基础</b>	.....	4	<b>第 8 章 病毒的遗传分析</b>	.....	90
2.1 内容摘要	.....	4	8.1 内容摘要	.....	90
2.2 重要名词释义	.....	5	8.2 重要名词释义	.....	91
2.3 典型例题	.....	5	8.3 典型例题	.....	91
2.4 自测习题	.....	6	8.4 自测习题	.....	92
2.5 部分自测习题参考答案	.....	7	8.5 部分自测习题参考答案	.....	96
<b>第 3 章 遗传物质的分子基础</b>	.....	9	<b>第 9 章 数量性状遗传分析</b>	.....	98
3.1 内容摘要	.....	9	9.1 内容摘要	.....	98
3.2 重要名词释义	.....	10	9.2 重要名词释义	.....	99
3.3 典型例题	.....	11	9.3 典型例题	.....	99
3.4 自测习题	.....	11	9.4 自测习题	.....	100
3.5 部分自测习题参考答案	.....	16	9.5 部分自测习题参考答案	.....	104
<b>第 4 章 孟德尔式遗传分析</b>	.....	20	<b>第 10 章 核外遗传分析</b>	.....	107
4.1 内容摘要	.....	20	10.1 内容摘要	.....	107
4.2 重要名词释义	.....	21	10.2 重要名词释义	.....	108
4.3 典型例题	.....	21	10.3 典型例题	.....	108
4.4 自测习题	.....	24	10.4 自测习题	.....	111
4.5 部分自测习题参考答案	.....	34	10.5 部分自测习题参考答案	.....	114
<b>第 5 章 连锁遗传分析</b>	.....	44	<b>第 11 章 转座因子的遗传分析</b>	.....	117
5.1 内容摘要	.....	44	11.1 内容摘要	.....	117
5.2 重要名词释义	.....	45	11.2 重要名词释义	.....	118
5.3 典型例题	.....	46	11.3 典型例题	.....	119
5.4 自测习题	.....	48	11.4 自测习题	.....	119
5.5 部分自测习题参考答案	.....	58	11.5 部分自测习题参考答案	.....	121
<b>第 6 章 真核生物的遗传分析</b>	.....	62	<b>第 12 章 染色体畸变的遗传分析</b>	.....	124
6.1 内容摘要	.....	62	12.1 内容摘要	.....	124
6.2 重要名词释义	.....	63	12.2 重要名词释义	.....	125
6.3 典型例题	.....	64	12.3 典型例题	.....	126
6.4 自测习题	.....	66	12.4 自测习题	.....	127
6.5 部分自测习题参考答案	.....	73	12.5 部分自测习题参考答案	.....	131
<b>第 7 章 细菌的遗传分析</b>	.....	77	<b>第 13 章 基因突变与 DNA 损伤</b>	.....	

## II 目 录

<b>第 14 章 原核生物基因的表达</b>	<b>第 17 章 免疫的遗传分析</b>	167
<b>修复</b> ..... 134	17.1 内容摘要 ..... 167	
13.1 内容摘要 ..... 134	17.2 重要名词释义 ..... 168	
13.2 重要名词释义 ..... 135	17.3 典型例题 ..... 169	
13.3 典型例题 ..... 135	17.4 自测习题 ..... 169	
13.4 自测习题 ..... 136	17.5 部分自测习题参考答案 ..... 169	
13.5 部分自测习题参考答案 ..... 138		
<b>第 15 章 真核生物基因的表达</b>	<b>第 18 章 基因组学与后基因组学</b>	171
<b>调控</b> ..... 141	18.1 内容摘要 ..... 171	
14.1 内容摘要 ..... 141	18.2 重要名词释义 ..... 172	
14.2 重要名词释义 ..... 142	18.3 典型例题 ..... 173	
14.3 典型例题 ..... 143	18.4 自测习题 ..... 178	
14.4 自测习题 ..... 144	18.5 部分自测习题参考答案 ..... 184	
14.5 部分自测习题参考答案 ..... 149		
<b>第 16 章 发育的遗传分析</b>	<b>第 19 章 基因工程概论</b>	187
<b>调控</b> ..... 152	19.1 内容摘要 ..... 187	
15.1 内容摘要 ..... 152	19.2 重要名词释义 ..... 188	
15.2 重要名词释义 ..... 153	19.3 典型例题 ..... 188	
15.3 典型例题 ..... 154	19.4 自测习题 ..... 190	
15.4 自测习题 ..... 155	19.5 部分自测习题参考答案 ..... 196	
15.5 部分自测习题参考答案 ..... 158		
<b>第 20 章 群体与进化遗传分析</b>	<b>参考文献</b>	199
<b>发育的遗传分析</b> ..... 160	20.1 内容摘要 ..... 199	
16.1 内容摘要 ..... 160	20.2 重要名词释义 ..... 200	
16.2 重要名词释义 ..... 161	20.3 典型例题 ..... 200	
16.3 典型例题 ..... 163	20.4 自测习题 ..... 201	
16.4 自测习题 ..... 163	20.5 部分自测习题参考答案 ..... 203	
16.5 部分自测习题参考答案 ..... 165		

# 第 1 章 绪 论

## 1.1 内容摘要

遗传学的经典定义是研究生物体的遗传与变异规律的科学,而遗传与变异的物质基础是基因,所以现代遗传学是研究基因的结构与功能、复制与传递、变异与进化、表达与调控等规律的科学,故遗传学又称为基因学。人类在长期的农牧业生产过程中早已认识到遗传与变异现象,并有意或无意地进行选择与利用。许多学者对遗传与变异现象提出了种种假说,但遗传的基本原理是由 G. J. Mendel 揭示的,认为生物体的性状是受细胞内的遗传因子所控制,而且这些遗传因子具颗粒性、互不融合、互不干扰。Mendel 提出了遗传的独立分配与自由组合定律。这一重大发现被埋没了 35 年后才被另外三位科学家重新发现,由此确认 Mendel 是遗传学的奠基人,并于 1900 年宣告遗传学诞生。接着是 T. H. Morgan 等发现基因与染色体行为之间的一致性,证明基因位于染色体上,染色体是基因的载体,提出了遗传的第三定律,这是遗传学发展史中的一个里程碑。就在这个时期, A. E. Garrod 根据对人类的一种先天性代谢疾病的研究提出“一个突变基因控制一种代谢紊乱”的观点。后来 G. W. Beadle 和 E. L. Tatum 明确地提出了“一个基因一种酶”或“一个基因一种多肽”的理论。同时,几个经典的实验都证明遗传物质基础是 DNA 或 RNA。到 20 世纪 50 年代初, J. D. Watson 和 F. H. C. Crick 揭示 DNA 双螺旋结构和半保留复制原理后,遗传学乃至整个生命科学跨入分子水平的新纪元。在这以后的半个多世纪中,遗传学得到高速发展,其中被誉为 20 世纪三大科学工程之一的人类基因组计划的启动与完成,带动了各类生物的基因组研究,并迅速地进入后基因组时代,其实质就是从 DNA 到 RNA 和蛋白质等分子水平上研究遗传学的核心命题。

遗传学既是生命科学的前沿带头学科之一,又是生命科学的基础学科。其他生命学科在探究某一特定生命现象的底蕴时,几乎不可避免地要追溯到基因水平上来寻求答案,否则一些生命现象是无法理解的。同时遗传学又是生物的品种选育、生物工程制药和人类遗传疾病治疗等的理论基础,还与环境保护、国防事业乃至社会及法律都有着密切的关系。根据遗传学原理,无论是采用常规技术,还是采用生物工程技术已培育出大量丰产、优质、抗逆性强的动植物和微生物新品种,并已广泛应用于人类的生活中。在人类肿瘤和遗传疾病中应用基因敲除、基因诊断、基因治疗、反义 RNA 技术和 RNA 干扰技术的诊断和治疗方案等已初见成效。生物工程技术使制药工业发生了深刻的变革,已为患者提供了众多而有效的新医药产品。利用基因工程培育出的超级菌种可降解多种有害物质,在环境保护中起着重要作用。当今法律上的亲子鉴定、犯罪嫌疑人的罪证的确定也是根据遗传学原理采用十分精确而有效的 DNA 指纹分析技术。总之,随着遗传学的发展,其涉及面也愈来愈广,应用也随之增加,其成果迅速地转化为生产力并造福于人类。

## 1.2 重要名词释义

**先成论**(preformation theory) 又称先成说,是关于胚胎发育的一种假说。认为成体是由预先存在于生殖细胞中的雏形放大发育而成。先成说又分为主张雏形存在于精子的“精原说”和主张雏形存在于卵细胞的“卵原说”。该学说早已被科学发展所否定。

**后成说**(epigenesis) 后成说是关于胚胎发育的另一种假说。认为无论卵细胞还是精子中都不存在生物体发育的雏形,生物体的各种组织和器官都是在个体发育过程中逐渐形成的。

**遗传信息**(genetic information) 储存在 DNA 或 RNA 分子中,指导细胞内生命活动指令的总称。

**基因**(gene) 能产生一条有功能的多肽链或 RNA 分子所必需的完整的核苷酸序列。真核生物中,编码蛋白质的基因的常见结构组成是包括编码区、编码区前后的区域(前导区和后随区)以及编码片段(外显子)之间的间插序列(内含子)。

**DNA 指纹**(DNA fingerprint) 经限制酶切割来自不同个体的基因组 DNA 所产生的限制性片段长度多态性,用小卫星重复序列家族共同的核心序列为探针进行 DNA 印迹杂交显示其多态性的杂交图谱。由于图谱中带纹的数量和相对位置构成了不同个体的特异性,如同人的指纹一样高度特异而终生不变,因此被形象地称为 DNA 指纹。该项技术用于个体识别、亲子鉴定和法医学及刑侦学领域。

**种质**(germplasm) 又称生殖质。魏斯曼认为种质是生物体的性细胞和能产生性细胞的那些细胞,而且种质在世代间是连续的。之后,人们认为种质实质上是通过亲代的生殖细胞传递给后代的遗传物质的总称。

**泛生说**(theory of pangenesis) 认为遗传性状的载体是组成生物体的各种细胞都拥有的,一种能独立繁殖的“微芽”,在生殖细胞形成过程中,生物体各个系统的“微芽”汇集于生殖细胞而传递给后代,而且“微芽”会随环境的变化而变化,因而认为获得性状是可以遗传的。大量的科学研究结果早已否定了这种观点。

**获得性状遗传**(inheritance of acquired characters) 不是由于遗传物质的变化而是由于环境的长期影响所形成的适应的性状遗传给后代的观点,这是拉马克学说所主张的。

**遗传**(heredity) 生物体的上、下代个体间或同一世代的不同个体间在同一性状上的相似性。是有机体的基本属性之一。

**遗传学**(genetics) 遗传学的经典定义是指研究生物体的遗传与变异规律的生命科学的分支学科。遗传学的现代定义为研究基因的结构、功能及其变异、传递和表达规律的科学。

### 1.3 自测习题

- \*1. 遗传学发展中有哪几个重要的里程碑?
- \*2. 写出下列科学家在遗传学发展中的主要贡献:
  - (1) Darwin (2) Mendel (3) Morgan (4) Bateson (5) Beadle 和 Tatum (6) Avery, Hershey 和 Chase (7) Watson 和 Crick (8) Monod 和 Jacob (9) McClintock (10) Berg 和 Cohen
- \*3. 说明以下术语之间的关系:(1) 遗传与变异 (2) 基因与性状 (3) 基因型与表型 (4) 个体发育与系统发育 (5) 先成论与后成说 (6) DNA 与蛋白质 (7) 颗粒遗传与融合遗传 (8) 泛生论与种质论
- \*4. 重组 DNA 技术和基因克隆技术已被用于生产带有遗传修饰的作物(简称为 GM 食品),你认为这些 GM 食品安全吗?
- \*5. 克隆羊(Dolly)和转基因小鼠成功的关键技术分别是什么,它们的意义何在?
- \*6. 当今遗传学研究的关键领域是什么?你认为遗传学在 21 世纪会有哪些重要发展和应用前景?
- \*7. 遗传学有哪些重要的分支学科?为什么说遗传学既是生命科学的基础学科,又是生命科学的带头学科?

### 1.4 部分自测习题参考答案

5. 克隆羊(Dolly)成功的关键技术:① Wilmut 在进行核移植前,先将乳腺细胞在低浓度的血清培养液中培养(血清体积分数由 100% 降低到 0.5%),由于血清中含有细胞周期所需的各种蛋白质因子,当浓度降低时可以抑制细胞周期的运转,使其停留在 G<sub>0</sub> 期。而未受精的卵细胞也处于 G<sub>0</sub> 期,这样可使受体和供体之间的时相保持一致。细胞处在 G<sub>0</sub> 期时,很多基因都处于关闭状态,有利于体细胞的核移植入卵细胞质后,重新启动基因的表达,即再程序化(reprogramming),从而驱动整个发育过程。② 绵羊的受精卵在第四次卵裂前核基因仍不表达,细胞分裂等活动主要依赖于卵细胞质中储存的由母体产生的 mRNA,移入的核无需立即发挥作用。这样给核基因的表达留有充分的时间,以便产生有关的转录因子和调控蛋白进入核中,启动和调节核基因的表达。

克隆羊成功的重要意义:① 在理论上充分证明了动物的细胞核具有全能性,发育是可逆的,从而结束了几十年来的争论。② 建立了高等哺乳动物体细胞克隆的方法,为拯救濒临灭绝的珍稀动物、大量繁殖优良品种及治疗性胚胎干细胞克隆奠定了基础。③ 引发了人们对克隆人这一敏感问题的广泛关注。

转基因小鼠成功的关键技术:外源基因的导入和整合。这一技术经历了四个发展阶段:  
 ① 外源基因的导入。② 导入的外源基因与内源基因同源重组。③ 导入的外源基因能组织特异性表达。④ 导入的外源基因在动物发育阶段的可控表达。

转基因小鼠成功的科学意义:① 证实了“中心法则”在哺乳动物体内仍然适用。② 打破了物种之间的生殖隔离。③ 找到了一条按照人们意愿定向改造哺乳动物遗传性状的有效途径。④ 建立了一套集分子水平、细胞水平和活体动物水平于一体的全新的综合研究体系。

## 第2章

# 遗传的细胞学基础

### 2.1 内容摘要

染色质是间期细胞核内由 DNA、组蛋白、非组蛋白和少量 RNA 组成的，易被碱性染料着色的一种无定形物质。在细胞分裂期，核蛋白纤丝螺旋化形成具有一定形态特征的染色体。染色质分为常染色质与异染色质两种类型。细胞分裂间期常染色质呈高度分散状态，伸展而疏松，染色较浅且着色均匀，主要由单一序列和中度重复 DNA 序列构成。异染色质根据其性质分为含有活性或潜在活性基因的结构异染色质（组成性异染色质）和兼性异染色质（功能性异染色质）。大多数生物的结构异染色质集中分布在染色体的着丝粒周围，保持着高度浓缩状态。兼性异染色质起源于常染色质，在个体发育特定阶段，可转变为异染色质。哺乳动物和人类的胚胎发育早期雌性体细胞中的 X 染色体随机失活就是上述现象的典型变化。

每一个物种的染色体都具有特定的形态和恒定数目。端粒是真核生物染色体末端的特殊结构，是一条完整染色体不可缺少的部分。端粒的主要功能是防止染色体末端受到核酸酶的降解，保证染色体两端结构的稳定性及其复制的准确性。端粒由高度重复的 DNA 短串联重复序列组成。端粒核苷酸每复制一次减少 50~100 bp。端粒酶是一种特殊的反转录酶，其活性只限于利用端粒酶特异的 RNA 作为模板。蝶螈中卵母细胞双线期的灯刷染色体以及存在于双翅目昆虫幼虫唾腺细胞中的多线染色体是一类特殊的巨大的染色体，它们提供了研究基因转录的极佳材料。从 DNA 到染色体经过了至少 5 个级别的包装和螺旋，这是一个十分精巧的过程。

染色体在细胞有丝分裂和减数分裂过程中的行为以及所发生的重要事件是学习遗传学需要特别掌握的基本概念。诸如同源染色体联会；非姐

妹染色单体间的交叉;“减数”的实质及其意义;交叉与交换的关系以及遗传的染色体学说与分离定律,自由组合定律的关系等。

大多数的动物和植物包括人类生命的繁衍、遗传物质的传承都是通过有性生殖得以实现的。动物生殖细胞的形成过程中需要特别关注其中的染色体数目的变迁。不经过生殖细胞的结合而由亲体直接产生新一代个体的生殖方式称为无性生殖(繁殖)。通过无性繁殖可以获得基因型完全相同的(即遗传背景一致的)众多的生物体,这些生物实体即个体水平上的克隆。进行无性繁殖的生物,基因突变与染色体畸变是其变异的来源,由于不发生减数分裂因而一般没有基因重组。

从合子形成到个体死亡的过程中所发生的一系列事件总称为生物体的生活周期,生活周期为遗传物质的重组创造了条件。

## 2.2 重要名词释义

**常染色质(euchromatin)** 在间期细胞核中对碱性染料着色浅,螺旋化程度低,处于较为伸展状态的染色体区域,包含活性或潜在活性的基因。

**组成性异染色质(constitutive heterochromatin)** 在所有细胞中,大部分时期都处于高度凝集状态的染色体区域。常位于着丝粒两侧。

**兼性异染色质(facultative heterochromatin)** 又称功能性异染色质。在个体发育的特定阶段,由原来的常染色质凝缩并丧失基因转录活性而转变成的染色质。

**灯刷染色体(lampbrush chromosome)** 在某些鱼类、两栖类、爬行类和某些鸟类的卵母细胞减数分裂I前期(双线期)中的极度伸展的二(双)价体。由一条纤细的脱氧核糖核酸中轴和许多成对的DNA侧环组成,因其形状酷似灯刷而得名。侧环上活跃转录RNA。

**联会复合体(synaptonemal complex)** 减数分裂I的前期(偶线期)同源染色体配对时出现的一种特异的、非永久性的、亚显微的蛋白质复合结构。

**染色单体(chromatid)** 染色体复制后仍由着丝粒连在一起的两条子染色体。

**端粒(telomere)** 真核生物正常染色体末端由特定的DNA重复序列组成的特殊结构。使染色体末端免受核酸酶的降解,保持染色体结构的稳定性和完整性,为线状染色体的末端复制提供基础。

**克隆(clone)** 又称“无性(繁殖)系”。遗传组成完全相同的一群个体、细胞或DNA等生物实体。分子克隆是指利用体外重组技术将特定基因或DNA序列与载体相结合成为一体后引入宿主细胞,使其在宿主细胞内复制并随着宿主细胞的分裂而世代相传的操作过程。

**遗传的染色体学说(chromosome theory of inheritance)** 由W. S. Sutton和T. Boveri提出的学说。认为染色体是基因的载体,染色体在减数分裂过程中的行为与基因的传递行为是一致的。

**染色质(chromatin)** 真核细胞分裂间期的细胞核内由DNA、组蛋白、非组蛋白及少量RNA组成的线性复合结构。

## 2.3 典型例题

**【例题】** 北极狐有50条小染色体,红狐有38条大染色体。两个物种杂交的后代不育,对减数分裂过程的细胞学研究显示,杂种中既有配对的染色体又有未配对的染色体。

(1) 解释杂种不育的原因。

## (2) 怎样解释配对的染色体?

## 解析

北极狐和红狐属于不同的物种,染色体数目也不相同,但二者有较近的亲缘关系。某些染色体之间存在显著的同源性,这些染色体在减数分裂时会发生配对;另外一些染色体的同源性不强,因而一部分染色体无法找到同源物,减数分裂过程中无法配对,随机分配到配子中,造成配子基因组不完整或重复,导致不育。

2.4 自测习题

- \* 1. 简述真核细胞和原核细胞的主要区别。
- \* 2. 简述高等动植物雌、雄配子形成过程。
- \* 3. 玉米二倍体染色体数是 20。下述细胞中应有多少条染色体?
  - (1) 孢子体的叶肉细胞 (2) 胚细胞 (3) 胚乳细胞 (4) 花粉 (5) 极核
- \* 4. 在人类中, $2n=46$ 。下列细胞中能观察到多少条染色体?
  - (1) 脑细胞 (2) 红细胞 (3) 极体 (4) 精细胞 (5) 次级卵母细胞
- \* 5. 一个具有 14 条染色体的橡树细胞进行有丝分裂:
  - (1) 有多少子细胞形成,每一个子细胞的染色体数目是多少?
  - (2) 如果同样的细胞进行减数分裂,有多少子细胞产生? 每个子细胞的染色体数目是多少?
- \* 6. 细胞周期的四个主要阶段是什么? 哪些阶段包括在间期中? 什么事件可以区分  $G_1$ 、 $S$  和  $G_2$  期?
- \* 7. 在遗传学中,有丝分裂和减数分裂哪一个更有意义? 为什么?
- \* 8. 某种生物有两对同源染色体,图示有丝分裂后期、减数分裂后期 I 和后期 II 的染色体图。
- \* 9. 在动物精子发生和卵子发生的每一阶段中,遗传物质的数量和倍性如何变化?(假设精原细胞和卵原细胞为二倍体,染色体数为 2。)
- \* 10. 为什么单个细胞的染色体数目( $n$ )与其 DNA 含量(C 值)在细胞分裂的不同时期不同?
- 11. 一个细胞的基因型是  $AaBbCc$ ,且这 3 对基因在不同的染色体上。当这个细胞进行有丝分裂后,子细胞的基因型有哪几种?
- 12. 人类体细胞中有 46 条染色体,说明一个人类的细胞在下列情况中出现的染色体数目。(将染色单体也记为染色体。)
  - (1) 有丝分裂中期 (2) 减数分裂中期 I (3) 有丝分裂末期 (4) 减数分裂末期 I  
(5) 减数分裂末期 II
- 13. 以下事件中有 4 种既是有丝分裂也是减数分裂的一部分,只有一种事件只在减数分裂中出现,这种事件是哪一种?
  - (1) 染色单体形成 (2) 纺锤体形成 (3) 染色体凝聚 (4) 染色体向两极移动 (5) 染色体配对
- 14. 假定你发现一个男人有两种有趣而罕见的染色体组型上的细胞异常:在第 4 对染色体上有一个随体,在第 7 对染色体中的一条有异常的着色模式。假定这个男性所有配子有同样的生活力,他的孩子中染色体组型和他一样的概率是多少?
- 15. 假定一个染色体数为  $n$  的单倍体生物,其减数分裂发生在二倍体过渡期。一个由此减数分裂产生的单倍体细胞有一套完全亲本的着丝粒(即一组完全从双亲之一获得的着丝粒)的概率

有多大?

16. 雄蜂是单倍体(由未受精卵发育而来),蜂王是二倍体。画出双杂合体的蜂王与雄蜂测交的图式。这一交配能产生多少种基因型不同的后代?
17. 一个成熟的人类精细胞有  $n$  量的 DNA。一个体细胞在  $G_1$ 、 $G_2$  和减数分裂末期 I 的 DNA 含量分别为多少?
18. 在人类性细胞形成的过程中,你能找到多少二价染色体、四分体和二分体?
19. 黑腹果蝇有 4 对染色体。设来自雄性亲本的 4 条染色体分别为 A、B、C 和 D,雌性亲本的分别为  $A'$ 、 $B'$ 、 $C'$  和  $D'$ 。一个  $AA'BB'CC'DD'$  个体产生下列情况的配子的概率有多大?
  - (1) 全部父源
  - (2) 全部母源
  - (3) 一半父源,一半母源
20. 小麦  $2n=42$ ,黑麦  $2n=14$ 。为什么小麦—黑麦的  $F_1$  杂种通常不育?

## 2.5 部分自测习题参考答案

1.

特点	原核细胞	真核细胞
大小	一般较小( $1\sim10 \mu\text{m}$ )	一般较大( $10\sim100 \mu\text{m}$ )
细胞核	无核膜和核仁,没有形成核结构	有核膜和核仁,形成了核结构
遗传信息	量少,DNA 很少或不与蛋白质结合	量多,DNA 与蛋白质结合,形成染色质或染色体
DNA 序列	很少或没有重复序列	有重复序列
遗传信息表达	转录和翻译可耦联	核内转录,细胞质内翻译
细胞器	无	有线粒体、叶绿体、内质网等
内膜系统	无独立的内膜系统	有,较复杂
细胞骨架	无	有
性系统	基因由供体向受体单向转移	通过两性配子进行核融合
细胞增殖	无丝分裂	有丝分裂为主

3. (1) 20 (2) 20 (3) 30 (4) 10 (5) 10
4. (1) 46 (2) 0 (3) 23 (4) 23 (5) 23
5. (1) 2 个,14 条 (2) 4 个,7 条
6. (1)  $G_1, S, G_2, M$  (2)  $G_1, S, G_2$  (3)  $G_1$  期:与 DNA 合成启动相关,开始合成细胞生长所需要的多种蛋白质、RNA、糖类、脂质等,同时染色质去凝集。 $S$  期:DNA 复制与组蛋白合成同步,组成核小体串珠结构。 $S$  期 DNA 合成不同步。 $G_2$  期:DNA 复制完成,在  $G_2$  期合成一定数量的蛋白质和 RNA 分子。
7. 减数分裂更有意义。首先,减数分裂时核内染色体按严格的规律分配到 4 个子细胞中,这 4 个子细胞发育为雄性配子(花粉),或一个发育为雌性配子(胚囊),它们各自具有半数的染色体。雌雄配子受精结合为合子,又恢复为全数的染色体( $2n$ )。从而保证了亲代与子代间染色体数目的恒定性,为后代的正常发育和性状传递提供了物质基础;同时保证了物种相对的稳定性。其次,在减数分裂 I 中,非同源染色体之间可以自由组合分配到子细胞中。 $n$  对染色体,就可能有  $2^n$  种自由组合方式,这说明各个子细胞之间在染色体组成上将可能出现多种多样的组合。不仅如此,同源染色体的非姐妹染色单体之间还可能出现各种方式的局部交换,这就更增加了遗传的复杂和多样性。因而为生物体的遗传变异提供了重要的物质基础,

有利于生物的适应及进化，并为人工选择提供了丰富的材料。

- |         |     |   |        |     |   |
|---------|-----|---|--------|-----|---|
| 9. 精原细胞 | 二倍体 | 2 | 卵原细胞   | 二倍体 | 2 |
| 初级精母细胞  | 二倍体 | 2 | 初级卵母细胞 | 二倍体 | 2 |
| 次级精母细胞  | 单倍体 | 1 | 次级卵母细胞 | 单倍体 | 1 |
| 精细胞     | 单倍体 | 1 | 卵      | 单倍体 | 1 |
10. 细胞分裂间期，DNA 复制，因此每一条染色体由两条染色单体构成，进入有丝分裂前期和中期时，每一个细胞的染色体数为  $2n$ ，而 DNA 含量为  $2C$ 。到了细胞分裂的后期和末期时，由于纺锤丝的牵引，每一条染色体由着丝粒处分裂分别进入两个子细胞中，这时每一个细胞的染色体数仍为  $2n$ ，但 DNA 含量减半，为  $C$ 。
11.  $AaBbCc$
12. (1) 92 (2) 92 (3) 92 (4) 46 (5) 46
13. (5) 染色体配对
14.  $1/8$
15.  $(1/2)^{n-1}$

# 第3章 遗传物质的分子基础

## 3.1 内容摘要

核酸是遗传物质,是遗传信息的载体,这一结论由肺炎链球菌的转化实验、噬菌体感染实验和烟草 TMV 的重建实验所证实。J. D. Watson 和 F. H. Crick 提出的 DNA 双螺旋结构模型及其后来提出的“中心法则”,解决了遗传物质的分子结构和遗传信息的传递等遗传学的重大理论问题。

Meselson 和 Stahl 的实验证实 DNA 的复制是半保留的,真核生物与原核生物一样。环状双链 DNA 有滚环复制、θ-型复制和 D 环复制等多种形式。端粒的复制是由端粒酶催化完成的。

转录是以 DNA 为模板,在依赖于 DNA 的 RNA 聚合酶的催化下,以 4 种 NTP(ATP、CTP、GTP 和 UTP)为原料,合成 RNA 的过程。

真核生物细胞中有 3 类 RNA 聚合酶。RNA 聚合酶 I 只转录 rRNA 基因。RNA 聚合酶 III 转录的产物为一些小 RNA 分子,如 tRNA、5S rRNA 等。RNA 聚合酶 II 识别的启动子很特殊,既有上游启动子也有下游启动子。RNA 聚合酶 II 核心启动子由 4 种元件组成:TATA 框,TF II B 识别序列,起始因子和下游启动子元件。

启动子是按“混合相配”原理来构建的。各种元件能够对启动子的功能起作用,但是没有一种元件对所有的启动子都是必需的。增强子是真核细胞中通过启动子来增强转录的一种远端性控制元件,可位于基因的 5' 端、3' 端或者基因的内含子中。

多数转录的初始产物无生物活性。原核生物 tRNA 初始转录物多为串联在一起的多顺反子,少数为单顺反子,另有由 tRNA 和 rRNA 串

联组成。真核生物的前体 tRNA 分子中含有内含子,其加工过程中要剪接内含子,要加 3'-CCA。真核 mRNA 前体的加工一般要经过 mRNA 的 5' 端加帽、mRNA 的 3' 端多聚腺苷酸化(加尾)、内含子的切除与外显子的连接和对某些碱基的修饰。

遗传密码是 mRNA 上每三个核苷酸翻译成蛋白质链上的一个氨基酸,具有无逗号、不重叠、通用性、简并性等性质。线粒体密码子中存在不符合通用密码的偏离情况。

蛋白质的合成过程包括多肽链合成的起始、延伸和终止等阶段。原核生物蛋白质的合成往往在 mRNA 合成结束之前就开始。真核生物的翻译在转录完成后才开始。

基因概念的发展与遗传学的发展密切相关。由“遗传因子”到“三位一体”的概念,由顺反子到能从基因组的一个位置转移到另一位置的跳跃基因。现代遗传学认为,一个基因是合成一条有功能的多肽或 RNA 分子所必需的完整的 DNA 序列。除了编码区外,大多数基因也包含非编码的间插序列和转录控制区。

## 3.2 重要名词释义

**转化(transformation)** 细菌将其基因从一个菌株转移到另一个菌株的机制之一,发生在来自供体的 DNA 加入到细菌的生长介质中并被受体从介质中摄取的过程中。受体细胞被称为转化体。

**反转录病毒(retrovirus)** 也称逆转录病毒。RNA 病毒首先在自身编码的反转录酶的作用下,以病毒基因组 RNA 为模板,反转录形成双链 DNA 中间体,然后整合到宿主细胞 DNA 上,成为原病毒或前病毒 DNA,再经过宿主细胞的 RNA 聚合酶 II 转录产生病毒 RNA,此 RNA 既可作为 mRNA,又可作为基因组而包装到病毒粒子中。

**基因链(gene strand)** 一般将 DNA 双链分子上带有遗传信息的,与模板链互补的一段 DNA 链称为基因链,或称非模板链或有义链或编码链,基因链与 mRNA 序列一致,代表的是从遗传密码到蛋白质序列相关联的 DNA 序列。

**启动子(promoter)** DNA 分子上可以与 RNA 聚合酶特异结合,活化 RNA 聚合酶,而使转录开始的一段 DNA 序列。

**核心启动子(core promoter)** 在体外测定到的由 RNA Pol II 进行精确转录起始所必需的最小的一套 DNA 序列。一个典型的核心启动子与转录起始位点紧密靠近,长约 80 个核苷酸,从转录起点向上游(-40)或下游(+40)延伸。

**增强子(enhancer)** 真核细胞中通过启动子来增强转录的一种远端性调控元件。增强子可位于基因的 5' 端、3' 端或者基因的内含子中。增强的是同它一定距离的基因的转录频率,一般它可使转录频率增加 10~200 倍。

**核酶(ribozyme)** 又称酶性核酸。自身具有像酶那样催化功能的 RNA 分子。

**剪接体(spliceosome)** 剪接体是一个 40~60 S 的核糖核蛋白复合物,由剪接装置的各组分组装而成,是进行 RNA 剪接的复合体。

**密码子家族(codon family)** 编码同一种(或两种)氨基酸的一群(或一组)密码子。又称同义密码子。

**普里昂(prion)** 又称感染性蛋白质粒子、朊粒,简称 PrPsc。哺乳动物神经元内存在正常的 PrPc 蛋白质,与 PrPsc 序列相同,但 PrPsc 有更多的  $\beta$ -折叠,PrPsc 与 PrPc 结合后,诱导 PrPc 形成 PrPsc 的结构。因此普里昂是一种不含核酸分子只由蛋白质分子构成的病原体。当正常蛋白质构象改变后引起传染性海绵样脑病等中枢神经系统疾病。