

遗传学

主编 姚敦义

副主编 叶 萌 张建民

青岛出版社

遗 传 学

主 编 姚敦义

副主编 叶 萌 张建民

青 岛 出 版 社

主 编 姚敦义

副主编 叶 萌 张建民

编 委 刘彭昌 陈乐文 孙明华

编写者 (以章的前后顺序排列)

严明仁	杨淑娟	曹福娟	赵建萍
孙明华	叶 萌	陈乐文	张爱民
张建民	吴立中	李广军	刘彭昌
陈秀启	赵彦修		

特约编辑 张舒普

遗 传 学

主 编 姚敦义

*

青岛出版社出版发行

(青岛市徐州路 77号)

梁山印刷厂印刷

*

1990年5月第1版 1990年5月第1次印刷

16开(787×1092毫米)27·375印张 632千字

印数1—5 000

ISBN 7-5436-0499-X/Q·4

定价: 7.90元

前 言

孟德尔研究了生物的遗传性状，并提出性状是作为单位遗传的；在代与代之间性状是以遗传因子的形式传递。后来丹麦生物学家W·L·Johannson将遗传因子改称基因（gene），但当时的基因仅仅是一种抽象的概念。到了50年代初期，基因的概念逐渐具体化。后来知道基因是一个实体，人们不仅可以从生物体中取出基因，将其克隆或转移到其他生物中去，而且还可人工合成基因。现在已吸引许多生物学家从不同角度对基因进行研究，对基因的研究已成为现代生物学的中心课题。一般说来研究基因分子性质的称为分子生物学，而将基因作为遗传单位研究的则称为遗传学。实际上这种分工是非常人为的，因为如果将基因作为一个整体，其分子性质与遗传单位二者并不能完全分割。本书各章均以基因为线索，如果我们着重于基因，那么遗传的基本定律及数量遗传等章，重点是讨论基因在世代传递中的随机分配，群体遗传是讨论基因在一个种群中的随机分布，发育遗传则是讨论基因的表达等等。

本书共分十六章，分别讲述了遗传学的基本概况与国民经济发展的关系，染色体与遗传，遗传的分子基础，分离定律，自由组合定律，连锁和交换定律，性别决定和伴性遗传，微生物遗传，染色体畸变，基因突变，细胞质和遗传，基因调控与个体发育，遗传工程，数量性状的遗传，群体遗传及人类遗传等内容；书后还附有教学实验。

本书内容，是根据师范专科学校和教育学院教学大纲的要求集体编写的，力求做到文字简明，内容系统新颖，既可供师范专科学校和教育学院生物专业的教材，又适合中学生物教师自学和生物学工作者参考。

本书初稿完成后，由主编和副主编作了较大的修改，后又召开审稿会。根据审稿会与会同志的意见，又作了一次修改定稿。书中250多幅插图，全由山东师范大学陈乐文选插，刘代成绘制。

由于遗传学发展十分迅速，编者受水平所限，书中可能存有某些缺点错误，敬请读者批评指正。

编 者

1990年1月

目 录

第一章 諧论	(1)
一、遗传学的基本概念.....	(1)
二、遗传学的发展概况.....	(1)
三、遗传学与人类的关系.....	(3)
第二章 染色体与遗传	(5)
第一节 细胞.....	(5)
一、原核细胞.....	(5)
二、真核细胞.....	(6)
第二节 染色体的形态、结构 和数目.....	(7)
一、染色体的一般形态.....	(7)
二、染色质和染色体的 分子结构.....	(8)
三、常染色质和异染色质.....	(11)
四、染色体的数目.....	(11)
五、多线染色体.....	(13)
第三节 细胞分裂.....	(13)
一、原核生物的细胞分裂.....	(13)
二、无丝分裂.....	(14)
三、有丝分裂.....	(15)
四、减数分裂.....	(16)
第四节 细胞周期.....	(19)
一、 G_1 期——DNA合成前期	(19)
二、S期——DNA合成期.....	(20)
三、 G_2 期——DNA合成后期	(20)
四、 G_0 期.....	(20)
第五节 染色体周史.....	(21)
一、玉米的生活史.....	(21)
二、动物的生活史.....	(22)
第三章 遗传的分子基础	(25)
第一节 遗传物质主要是DNA (有时是RNA)	(25)

一、作为遗传物质的条件.....	(25)
二、核酸是遗传物质的 间接证据.....	(25)
三、核酸作为遗传物质的 直接证据.....	(26)
第二节 核酸的结构和复制	(27)
一、核酸的结构.....	(28)
二、两种核酸的区别.....	(32)
三、DNA的复制.....	(33)
第三节 DNA的转录和 RNA的种类	(37)
一、DNA的转录.....	(37)
二、病毒RNA的复制和 反向转录.....	(39)
三、三种RNA的特点.....	(40)
第四节 基因表达和蛋白质的 生物合成	(43)
一、遗传信息的流动.....	(43)
二、遗传密码.....	(44)
三、蛋白质的生物合成.....	(48)
四、蛋白质的种类.....	(50)
五、基因的作用与性状 的表达.....	(51)
第五节 基因概念的发展	(53)
一、40年代前基因概念 的发展.....	(53)
二、现代基因概念的发展.....	(54)
三、基因的类别和数目.....	(60)
第四章 分离定律	(63)
第一节 分离现象.....	(63)
一、一对相对性状的 遗传实验.....	(63)
二、分离现象的解释.....	(65)

第二节 分离定律的验证和普遍性	(66)	四、自由组合定律的普遍性	(89)
一、遗传学的几个基本概念	(66)	第三节 统计学原理在遗传学中的应用	(90)
二、分离定律的验证	(67)	一、概率	(90)
三、分离定律的普遍性	(69)	二、二项式展开的应用	(92)
第三节 显隐性的相对性	(70)	三、χ^2 (卡平方) 检验	(94)
一、影响分离比的条件	(71)	第四节 非等位基因间的相互作用——基因互作	(96)
二、显性的表现类型	(71)	一、互补作用	(96)
三、环境影响和基因的表型效应	(73)	二、累加作用	(97)
第四节 致死突变型	(74)	三、重叠作用	(97)
一、致死突变型的类别	(74)	四、显性上位作用	(98)
二、致死基因的遗传学特点	(76)	五、隐性上位作用	(98)
第五节 复等位基因	(76)	六、抑制作用	(99)
一、复等位基因的遗传现象	(76)	第五节 多因一效和一因多效	(100)
二、复等位基因的遗传学特点	(78)	一、多因一效	(100)
第六节 分离定律的意义	(79)	二、一因多效	(101)
一、分离定律在理论上的意义	(79)	第六节 自由组合定律的意义	(101)
二、分离定律在农业实践中的应用	(79)	一、理论上的意义	(101)
三、分离定律在医学上的应用	(80)	二、在育种实践中的应用	(102)
第五章 自由组合定律	(84)	三、在医学中的应用	(102)
第一节 两对相对性状的遗传现象	(84)	第六章 连锁和交换定律	(107)
一、两对相对性状的杂交试验	(84)	第一节 连锁交换现象	(107)
二、自由组合现象的分析	(84)	一、完全连锁	(107)
第二节 自由组合定律的解释和验证	(85)	二、不完全连锁	(108)
一、自由组合定律的解释	(85)	第二节 连锁和交换的遗传机制	(109)
二、自由组合定律的验证	(87)	一、交换发生的机制	(109)
三、多对相对性状的遗传分析	(88)	二、交换型配子形成的过程	(111)

第五节	人类的基因定位.....	(122)
一、	系谱分析法.....	(122)
二、	体细胞杂交和基因定位...	(122)
三、	原位杂交法.....	(124)
第六节	自由组合定律和连锁	
	交换定律的实际区别...	(129)
一、	两对基因杂合体测交	
	结果分析.....	(129)
二、	两对基因的自交结果	
	分析.....	(129)
三、	三对基因测交结果分析...	(131)
第七节	连锁和交换定律的	
	意义.....	(132)
一、	理论上的意义.....	(132)
二、	育种实践中的应用.....	(132)
	三、 产前诊断中的应用.....	(132)
第七章 性别决定和伴性遗传	(136)
第一节	性别决定.....	(136)
一、	性染色体决定性别理论...	(136)
二、	基因平衡理论.....	(138)
三、	环境条件、染色体倍数与	
	性别发育.....	(139)
第二节	伴性遗传.....	(141)
一、	伴X隐性遗传.....	(141)
二、	伴X显性遗传.....	(143)
三、	限Y遗传或限雄遗传....	(144)
四、	伴Z显性遗传.....	(144)
五、	伴Z隐性遗传.....	(145)
第三节	性畸形和性转变.....	(146)
一、	由遗传原因引起的	
	性别畸形.....	(146)
二、	由环境条件引起的	
	性别畸形.....	(148)
三、	由遗传因素引起的	
	性别转变.....	(149)
四、	由环境条件引起的	
	性别转变.....	(149)
第四节	性别的控制.....	(150)
	一、 性别控制的意义.....	(150)
	二、 影响性别的因素.....	(151)
	三、 性别控制的途径和方法...	(151)
第八章 微生物遗传	(155)
第一节	微生物遗传特点.....	(155)
第二节	真菌的遗传.....	(156)
一、	链孢霉的生活史.....	(156)
二、	四分子分析和着丝粒	
	作图.....	(156)
三、	链孢霉的连锁.....	(160)
四、	基因转变.....	(164)
第三节	细菌的遗传.....	(167)
一、	细菌的突变型.....	(167)
二、	细菌的遗传物质.....	(169)
三、	细菌接合.....	(171)
四、	F ⁺ 菌株、F ⁻ 菌株和	
	Hfr菌株.....	(173)
五、	细菌的基因定位.....	(175)
六、	F因子转导——性导	(179)
第四节	噬菌体的遗传.....	(180)
一、	噬菌体的特点和突变型...	(180)
二、	烈性噬菌体.....	(181)
三、	温和噬菌体.....	(183)
四、	转导.....	(185)
第九章 染色体畸变	(193)
第一节	染色体结构的变异.....	(193)
一、	缺失.....	(193)
二、	重复.....	(196)
三、	倒位.....	(198)
四、	易位.....	(200)
第二节	染色体数目的变异.....	(203)
一、	染色体组和染色体数目	
	变异的类型.....	(203)
二、	整倍体的类型及遗传学	
	效应.....	(204)
三、	非整倍体的类型和遗传学	
	效应.....	(210)
第十章 基因突变	(219)

第一节 基因突变的基本概念	(219)	三、核质互作遗传	(249)
一、基因突变的概念和形成的原因	(219)	第三节 细胞质遗传的特征	(253)
二、基因突变的类型	(220)	一、母性遗传	(253)
第二节 基因突变的特性	(220)	二、不分离现象	(253)
一、突变的随机性	(220)	三、性状随染色体外的细胞质成分转移而改变	(253)
二、突变的稀有性	(221)	四、性状与染色体的转移无关	(254)
三、突变的可逆性	(222)	五、某些性状随环境而改变	(254)
四、突变的多方向性	(222)	第四节 细胞质遗传的物质基础	(255)
五、突变的重演性	(222)	一、细胞质基因	(255)
六、突变的平行性	(222)	二、细胞质基因的特性	(256)
七、突变的独立性	(223)	三、细胞质基因和细胞核基因之间的关系	(257)
八、突变的有利性和有害性	(223)	第五节 细胞质遗传的应用	——
第三节 诱发突变	(223)	植物雄性不育的遗传	(258)
一、诱变的意义	(224)	一、雄性不育的类型	(258)
二、物理诱变	(224)	二、雄性不育的机理	(261)
三、化学诱变	(227)	三、植物雄性不育的利用	(262)
第四节 DNA 损伤及修复	(232)	第十二章 基因调控与个体发育	(266)
一、DNA损伤的类型	(233)	第一节 基因调控的证据	(266)
二、DNA修复方式	(233)	一、不同条件下的基因活性	(266)
三、DNA 修复的生物学意义	(236)	二、不同发育阶段的基因活性	(266)
第五节 基因突变的检出	(237)	第二节 原核生物的基因调控	(268)
一、植物中基因突变的检出	(237)	一、DNA水平上的基因调控	(268)
二、果蝇突变的检出	(239)	二、转录水平上的基因调控	(269)
三、链孢霉突变的检出	(240)	三、翻译水平上的基因调控	(273)
四、人类基因突变的检出	(241)	四、翻译后的调控	(275)
第六节 基因突变在理论和实践中的意义	(242)	五、调控的实践意义	(276)
一、基因突变和生物进化	(242)	第三节 真核生物的基因调控	(276)
二、基因突变与育种	(243)	一、染色体DNA水平上的基因调控	(277)
第十一章 细胞质和遗传	(246)	二、转录水平上的基因调控	(279)
第一节 母体影响	(246)	三、RNA加工过程中的基因调控	(283)
一、短暂的母体影响	(246)	四、翻译水平上的基因调控	(284)
二、持久的母体影响	(246)	第四节 个体发育中的核质关系	(284)
第二节 细胞质遗传	(248)		
一、高等植物叶绿体的遗传	(248)		
二、线粒体的遗传	(249)		

一、基因分化理论	(285)	一、根据分离群体内出现的	(285)
二、细胞质与个体发育	(287)	极端类型进行估算	(326)
三、细胞核与个体发育	(288)	二、根据上、下代的平均数和方差估算	(326)
第十三章 遗传工程	(292)	第四节 遗传力及其估算	(327)
第一节 基因工程	(292)	一、遗传力的概念	(327)
一、基因工程的基本步骤	(292)	二、广义遗传力的估算	(327)
二、目的基因的获取	(293)	三、狭义遗传力的估算	(328)
三、载体	(296)	四、遗传力的应用	(331)
四、基因工程中常用的酶	(300)	第五节 近亲繁殖和杂种优势	(332)
五、DNA分子的重组	(302)	一、近亲繁殖	(332)
六、重组DNA分子进入受体细胞	(304)	二、杂种优势	(335)
七、重组DNA分子的选择	(304)	第十五章 群体遗传	(341)
八、重组DNA分子的表达	(306)	第一节 遗传平衡定律	(341)
第二节 基因工程的意义、应用和展望	(307)	一、基因频率和基因型频率	(341)
一、基因工程的意义	(307)	二、遗传平衡定律	(342)
二、基因工程的成就	(307)	三、基因频率和基因型频率的估算	(344)
三、基因工程的未来前景	(311)	第二节 改变基因频率的因素	(346)
第三节 细胞工程	(312)	一、突变	(347)
一、体细胞杂交	(312)	二、选择	(348)
二、细胞核移植	(315)	三、突变和选择的共同作用	(352)
三、细胞器的摄取	(316)	四、迁移	(352)
第十四章 数量性状的遗传	(318)	五、遗传漂变	(353)
第一节 数量性状遗传的基本统计方法	(318)	第十六章 人类遗传	(357)
一、平均数(平均值)	(318)	第一节 遗传与先天畸形	(357)
二、方差和标准差	(319)	一、先天畸形的发生方式	(357)
第二节 数量性状的遗传分析	(320)	二、先天畸形的遗传因素	(358)
一、数量性状的一般特征	(320)	三、先天畸形的环境因素	(358)
二、数量性状遗传的多基因假说	(321)	第二节 遗传病的类型和诊断	(360)
三、控制数量性状遗传的基因效应的分析	(323)	一、遗传病的类型	(360)
四、数量性状和质量性状的关系	(324)	二、遗传病的检出与判定方法	(363)
第三节 控制数量性状基因数目的估算	(325)	三、遗传病的诊断	(364)

一、肿瘤的类型和癌细胞的 特征	(373)	二、预防性优生学	(377)
二、癌症发生的原因	(374)	三、演进性优生学	(378)
三、与遗传有关的癌变假说	(375)	四、优生与优育	(379)
第五节 优生学简介	(377)	遗传学实验	(382)
一、优生学的概念	(377)	主要参考书目	(428)

第一章 緒論

遗传学 (genetics) 是近代自然科学中发展非常迅速的学科，是生物科学的核心，是探索生命本质的前沿科学。

一、遗传学的基本概念

遗传和变异是生物界最普遍和最基本的现象，研究生物遗传和变异规律的科学称为遗传学。这是1906年著名科学家W·Bateson对遗传学下的定义。

人类早就认识到，任何一种生物在繁殖过程中总有将本身的特征传递给后代的倾向，俗话说：“种瓜得瓜，种豆得豆”。这种亲代与子代，以及子代各个体之间性状相似的现象称为遗传 (heredity)。但是，遗传并不意味着亲代与子代完全相似，事实上，亲代与子代及子代各个体之间总是存在着不同程度的差异，有时子代甚至产生与亲代完全不同的性状，这种现象称为变异 (variation)。

遗传与变异的基本单位是基因 (gene)。“基因”一词是由丹麦科学家 W·Johannson 1909 年提出，用来代替孟德尔的遗传因子 (genetic factor) 这一名词。后来证明，基因位于染色体上，其化学成分是 DNA。生物的形态、生理、生化和行为等特征均受基因的控制，由此可见遗传学在生物学中所处的重要地位。

二、遗传学的发展概况

人类很早就注意到遗传和变异的现象，而且知道从一些变异的类群中选育所需类型。但是作为生物科学的一门学科却是在1900年以后才建立的。1900年以前，遗传科学与细胞学的发展关系十分密切。自从19世纪中期 Schleiden 与 Schwann 总结出细胞学说以来，大家普遍接受细胞是生命的基本单位的观点。细胞学说的建立不仅促使细胞学本身的发展，而且也使生理学、胚胎学和病理学等得到迅速的发展。对细胞有丝分裂的观察使 Hertwig、Kölliker、Weismann 等在 1884~1885 年分别提出核内存在着遗传物质，而且进一步指出染色体是遗传物质的载体，因为在细胞分裂时，只有染色体才能精确分配到子细胞中去。1879 年 Strasburger 与 Hertwig 等分别发现植物和动物的受精现象，精子和卵在体积上的差异主要是由于细胞质含量的不同，而核体积却比较相似，由于精子和卵在遗传上的贡献几乎相等，所以也加强了核内存在着遗传物质的认识。

在染色体学说的基础上，Weismann 进一步发展了种质 (生殖细胞)、体质 (体细胞) 学说，他认为只有种质才能产生下一代的种质和体质，所以种质是联系上一代和下

一代的物质，是连续的；而体质随着世代的结束而死亡，是不连续的。这就从根本上否定了1809年拉马克（*Lamark*）的用进废退论。因为环境的改变如果不影响生殖细胞，体细胞的改变（即获得性状）是不能传递给下一代的。因此，*Weismann*学说与拉马克学说的根本分歧点在于获得性状（*acquired characteristics*）能否遗传。根据种质连续的学说、染色体理论和受精现象等，*Weismann*预言在世代与世代之间一定存在着防止染色体加倍的机制，他推测在产生生殖细胞前必有一次减数分裂。在这种思想指导下，1892年*Boveri*终于发现了减数分裂。孟德尔“植物杂交的试验”早在1865年就已完成，并发表了论文。这篇论文将十分复杂的遗传现象，用遗传因子的分离和自由组合清楚地说明了。然而限于当时的科学发展水平，并没有引起人们的注意。但是上述细胞学的发展为接受孟德尔遗传定律奠定了认识基础，导致了1900年重新发现孟德尔的杰出工作。

1900年，德国的*Correns*、荷兰的*De Vries*和奥国的*Tschermak*经过大量的植物杂交试验工作，分别在不同植物上同时取得了与孟德尔试验相同的结论，这才重新发现了孟德尔定律。因此，1900年被公认为遗传学建立和开始发展的一年。

在1900～1910年间，*De Vries*发表了突变学说，认为变异的性状都是由突变产生的。*Johannsen*发表的纯系学说，主张用“基因”代替孟德尔的“遗传因子”，而且明确区分了基因型和表现型。*Bateson*除提出遗传学这一名词外，还提出了等位基因、杂合体、纯合体等术语，并发表了代表性著作《孟德尔的遗传原理》。至此，遗传学才真正成为一门独立的学科。

20世纪初期，遗传学的发展主要建立在细胞和染色体基础上，所以称为细胞遗传学（*cytogenetics*）。在这方面，德国的*T·Boveri*、法国的*F·A·Janssens*以及美国的*W·S·Sutton*和*T·H·Morgan*及其学生等均做出了杰出的贡献。特别是*Morgan*等用果蝇做实验，提出了遗传学的第三定律——连锁遗传定律，不仅进一步证实了基因与染色体呈平行关系，而且发现了基因在染色体上是线性排列的。

后来人们将注意力集中于了解什么是基因以及基因怎样行使功能等问题。1941年，美国学者*George W·Beadle*和*Edward L·Tatum*的研究工作表明基因的表现是通过酶来实现的，他们的工作为生化遗传学（*biochemical genetics*）奠定了基础。

遗传学发展史中最重要的里程碑莫过于确认核酸是遗传信息的携带者。实际上，探讨核酸在遗传上作用时间很早，1871年，瑞士科学家*F·Miescher*发表了他对核素（*nuclein*）研究的报告。但是核酸在遗传上的重要作用并没有引起足够的重视。直到1944年美国科学家*O·T·Avery*，*C·M·MacLeod*和*M·McCarty*才确证细菌的遗传信息可以利用提纯的DNA从一种细菌转入另一种细菌中去。1953年*J·D·Watson*与*F·Crick*提出的DNA结构模型，较圆满地解释了遗传信息的贮存、表达和进化。由此，分子遗传学（*Molecular genetics*）开始发展。现在，分子遗传学的进展极其迅速，人们已可以随意地克隆基因，并能把某种基因的碱基顺序分析清楚，所以基因已不是几十年前那种可望而不可及的抽象因子，而是可以具体感受的实际物质。

三、遗传学与人类的关系

遗传学与人类的关系十分密切，它不仅对工农业生产有着深远的影响，而且与社会伦理学也有密切的联系。尤其重要的是，人类要实现对自身的改造，遗传学占有十分重要的地位。下面试举数例来说明遗传学的重要性。

1. 60年代O·A·Voget与N·E·Borlaug培育矮秆小麦品种获得成功，受到全世界的关注。半矮秆小麦在干旱地区种植比原品种产量提高170%，在水浇地种植时，产量也可增加20~60%。建国以来，我国由于注意扩大优良品种，加上耕作措施的改进，亩产也比建国初期增加3~4倍以上。将少数几个抗倒伏基因引入小麦推广品种中后，使小麦能接受大肥大水，因而提高产量。抗倒伏的水稻品种在大肥大水条件下产量可急剧上升，而普通水稻品种肥水增加到一定限度以后产量反而下降。

2. 1905年美国冷泉港Carnegie研究所的George H·Shull培育出玉米自交系，然后将不同自交系进行杂交，发现有杂种优势，使玉米产量可以大幅度提高。1917年解决了培育杂交玉米种子的主要技术关键后，30年代在美国大面积推广，使美国玉米在80年代产量比以前提高5倍左右。我国在60年代才开始推广玉米杂交种，也使产量大幅度上升。我国杂交水稻的利用，在国际上最早成功，增产效果也十分显著。60年代Edwin T·Mertz与Oliver E·Nelson等人在玉米中发现Opaque基因（不透明基因），此基因能改变玉米籽粒的蛋白质品质。众所周知，玉米蛋白质含量很低，平均只占10%，而且营养价值较低，缺乏某些基本氨基酸尤其是赖氨酸和色氨酸。含有Opaque基因的玉米叫Opaque玉米，与普通玉米相比，Opaque玉米中的玉米醇溶蛋白较少，而谷蛋白的含量却较高，赖氨酸含量也比普通玉米高50~60%。目前Opaque玉米正在推广中。我国广大地区以玉米为主食，Opaque玉米的推广将对人类健康起很大的作用。

3. 甜菜是蔗糖的重要原料，最早种植的甜菜含糖量只有2%，经过几十年的遗传选择，含糖量达9%。经过杂交（Beta vulgaris × B·maritima），其杂种含糖量可高达11~14%。

4. 螺旋锥蝇 *Cochliomyia hominivorax* 是热带和亚热带的一种寄生昆虫，幼虫常寄生在牲畜伤口中，使受病牲畜衰弱，体重减轻甚至死亡，也使受病牲畜的皮革品质降低。用化学药品防治此类锥蝇，成本昂贵。用X-射线照射其幼虫，可获得雄性不育的锥蝇（具正常交配能力，但不能产生正常生育能力的精子），近年美国已建立“螺旋锥蝇”工厂，生产大量雄性不育锥蝇，释放到自然环境中，与之交配的雌蝇就不能产生后代。用这种方法消灭锥蝇可收到良好的效果，据说八年后，锥蝇已降低到原来的1%。用同样原理也可防治家蝇、蚊子和蛾类等。

5. 真菌中的青霉 *Penicillium notatum* 与放线菌链霉菌 *Streptomyces griseus* 是生产青霉素和链霉素的重要菌种。由于抗菌素的普遍应用，已使人类平均寿命增加了10~20年，人类从1928年与1940年开始分别人工培育青、链霉菌，以生产抗生素，经

过几年的遗传改良，产量已成千成万倍地提高。

此外，70年代初期，将动物（包括哺乳动物）的基因人工导入细菌细胞内，使细菌能合成动物特有的生化产物，例如胰岛素、生长因子、干扰素和 β -内啡肽等。这种技术叫做DNA重组技术，它的诞生为工业生产生物产品提供了广阔的前景。

6. 遗传学的重要作用不限于人类经济建设，由于人类本身也服从于遗传规律，所以对人类本身的建设也有重要意义。据统计人类现在大约近4000种遗传病，约有15~20%的新生儿有遗传缺陷。医院受诊病人中，大约有25%的疾病与遗传有关。此外，为了控制人口增长与提高人口素质，优生学与遗传咨询均有十分重要的意义。

复习题

1. 名词解释：遗传学 遗传 变异 基因
2. 简述遗传学的发展史。
3. 遗传学与人类的关系如何？举例说明。

（严明仁 昌潍医学院）

第二章 染色体与遗传

在遗传学发展的早期阶段，人们只是从表面上认识遗传现象，并不知其本质。直至19世纪末期，由于细胞学的迅速发展，才逐渐认识到，细胞核内的染色体中可能存在遗传物质，Boveri(1882)发现蛔虫*Ascaris*的减数分裂，Sutton在1902年用减数分裂中染色体的行为来解释孟德尔定律，说明染色体与遗传因子之间具有并行关系，从而建立了染色体遗传学说(*chromosome theory of heredity*)，在此基础上，经过Morgan及其学生的努力，遗传学与细胞学紧密结合，使人们能从细胞水平来认识遗传现象，这就是细胞遗传学(*cytogenetics*)。

第一节 细胞

R.Hooke(1665)最早提出细胞(cell)这一名词，170年后才认识到细胞是一切生物体进行生命活动的基本功能和结构单位。细胞必须具备进行生命活动的基本要素：①贮存、传递和发布信息的基因组；②细胞膜和膜系统，通过它们同周围环境进行物质和信息的交流；③完整的代谢机构。生物界中最小的细胞要算是支原体了，它的直径只有 $0.1\mu\text{m}$ ，尽管它体积小，却具备了进行生命活动的最基本的三项要素。病毒和类病毒则不然，它们不仅体积小(大都在 $0.1\mu\text{m}$ 以下)，而且缺少进行某些生命活动的遗传结构，因而病毒在其单独存在时不能进行生命活动。

现代生物学按照细胞核和遗传物质存在方式的不同，把细胞分成原核细胞(*prokaryotic cell*)和真核细胞(*eukaryotic cell*)两大类。二者在许多方面都有明显的差别(表2-1)。

一、原核细胞

原核细胞(*prokaryotic cell*)最主要的特征是没有由膜包围的细胞核。在支原体中，遗传物质分布于整个细胞中。细菌和蓝藻的遗传物质则集中在细胞的一个或几个区域中。这些区域周围的细胞质无明确的分界，称为类核(*nucleoid*)。类核中含有裸露的DNA双螺旋。原核细胞的DNA是环状分子，直径约 2.5 nm ，长约几十毫微米。细胞质外包有质膜，多数在质膜外还有一层硬的细胞壁，使细胞保持一定形状。但支原体细胞外表没有细胞壁，只有质膜。任何细胞，质膜遭到破坏就不能生存。在电镜下，原核细胞的质膜呈现出典型单位膜的特征。有的原核生物，质膜在某些部位内陷，但通常不把细胞质隔离成区，如有的行光合作用的原核生物(蓝藻和紫细菌等)内陷的质膜上结合有同捕光反应有关的色素。质膜也可内陷形成中体(*mesosome*)，同细胞呼吸和细胞分裂等活动有关。

表2-1

原核细胞与真核细胞的区别

项 目	原 核 细 胞	真 核 细 胞
大 小	大多数很小(1~10微米)	大多数较大(10~100微米)
细胞核	无膜包围, 为拟核	核有双层膜包围
染色体形状	环状DNA分子	核中有染色质和染色体, 线粒体和叶绿体内有环状裸露的DNA分子
染色体数目	一个基因连锁群	两个或多个连锁群
染色体组成	DNA裸露或结合少量蛋白质	DNA与组蛋白结合, 另有非组蛋白、RNA、无机盐等
DNA顺序	很少或没有重复顺序	有重复顺序
细胞分裂	无丝分裂	有丝分裂
内 膜	无独立的内膜系统	有, 分化成细胞器
细胞骨架	无	普遍存在
鞭 毛	由鞭毛蛋白丝构成	主要由微管组成
性 系 统	基因由供体至受体单向传递	减数分裂后形成的含同等基因组的配合核融合
营 养 方 式	主要为吸收, 有的行光合作用	吸收, 内吞和光合作用

二、真核细胞

真核细胞最主要的特点, 是细胞内的膜把细胞质隔成许多功能区。最明显的是细胞核和各种细胞器。细胞内分区化(compartmentalization)是细胞进化的表现, 分区使细胞的代谢效率较原核细胞大为提高。

真核细胞最明显的特点是具有细胞核(nucleus), 核的外表包有核膜, 核膜呈双层结构。在核内, DNA分子和蛋白质结合成染色质, 有丝分裂阶段, 染色质浓缩成染色体, 各种生物的染色体数目一般是恒定的, 少的有两个, 多的可达数百个。

在质膜和细胞核膜之间为细胞质, 各种细胞器均存在于细胞质中, 主要的细胞器有如下几种: ①内质网: 由膜围成的隧道系统。实际上, 内质网是一个连续的扁囊网, 有粗面内质网和滑面内质网之分。②高尔基复合体: 由成叠的扁囊和许多小泡组成, 与细胞分泌活动有关。③线粒体: 除一些厌氧原生动物外, 真核细胞均含有由双层膜围成的线粒体, 它内部含有线粒体DNA, 为半自主性细胞器。④中心粒: 在动物细胞的近核处, 有两个互相垂直的由微管组成的筒状结构, 它与细胞分裂时纺锤丝的形成有关。⑤微管和微丝: 它们是细胞质中的纤维状结构, 为细胞骨架的主要成分。这些结构与细胞的各种运动有关, 同时有保持细胞外形的作用。⑥叶绿体: 为植物细胞所特有, 其主要功能可把光能转化为化学能, 另外, 其内部含有DNA, 为半自主性细胞器。

另外, 植物细胞和细菌细胞, 在质膜的外面尚有细胞壁(cell wall)。植物细胞壁的主要作用是使植物保持一定形状和一定的渗透压。

第二节 染色体的形态结构和数目

一、染色体的一般形态

有丝分裂中期，染色体最大限度的收缩，所以此时形态结构最清晰。有丝分裂中期的染色体，是由两条染色单体（chromatid）组成的；由于它们是在细胞分裂间期经一条染色体复制而成，故称为姊妹染色单体（sister chromatid）。它们一般携带相同的遗传信息，姊妹染色单体在着丝粒区（centromere region）相联，不同染色体的形态和大小各异，但都含有以下几部分：

1. 着丝粒（centromere）：其所在部位叫着丝粒区，由于染色体在着丝粒区收缩，所以称初级缢痕或主缢痕（primary constriction）。着丝粒区在染色体上的位置是确定染色体形态的重要结构，确切地说，着丝粒区内有两种重要结构，一是着丝点，它是染色体DNA上的特殊区段；另一是动粒（kinetochore），每一染色单体有一个动粒，它是由微管蛋白组装而成的颗粒。动粒是聚集纺锤丝的活性部位，所以与染色体的运动密切相关。通常一个染色体仅一个着丝粒。可是，在某些蛔虫、线虫中也有多着丝粒染色体（见图2-1）。

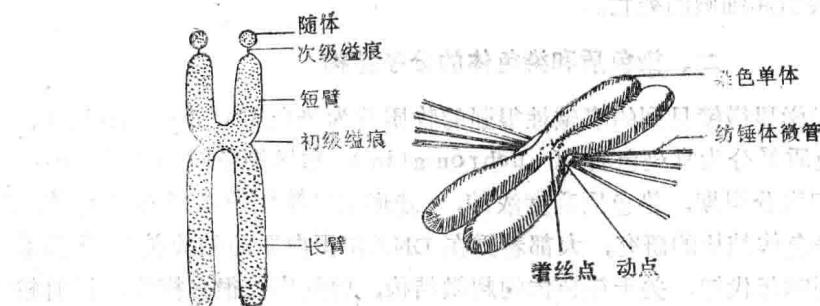


图2-1 染色体模式图 图2-2 着丝粒结构模式图

着丝粒区如何将两个染色单体连接在一起的，至今并不清楚。到细胞分裂后期着丝粒区分开，染色单体才各自分向细胞两极，这就是说：从细胞间期的DNA复制期后直到细胞分裂后期，每条染色体都包含两条染色单体。

2. 染色体臂（chromosome arms）：着丝粒染色体划分为两部分，即两臂。着丝粒位置不同，导致两臂的长度不同，据此可将染色体分为4种（图2-3）。

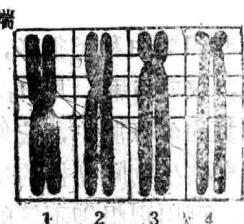


图2-3 染色体的类型