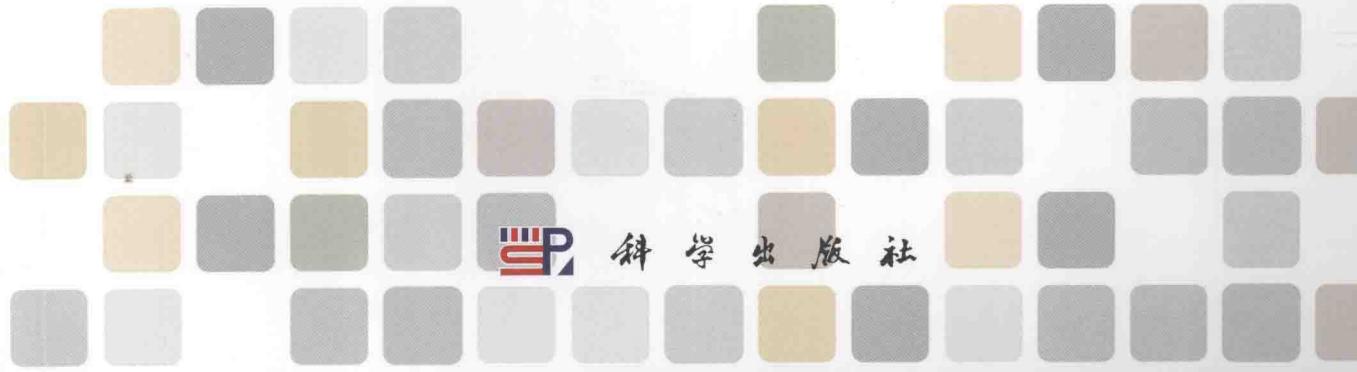


# 遗传学

(双语教材)

# Genetics (Bilingual Textbook)

[加] Michael K. Deyholos 王傲雪 [加] Jian Zhang 编著

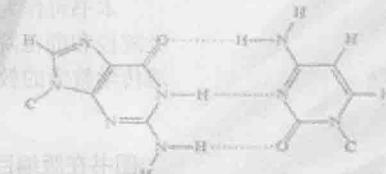


科学出版社

# 遗 传 学

## Genetics

[加] Michael K. Deyholos 王傲雪 [加] Jian Zhang 编著



deoxyribonucleic a

科学出版社

北京

## 内 容 简 介

遗传学是生物学专业，以及农、林、医、师范类院校相关专业的核心课程之一。本书中英文对照，语言精练，通俗易懂，并配有大量经典图片，具有很强的针对性和可读性。全书既反映遗传学的基本原理、兼顾该学科的最新进展，同时又考虑到以遗传学作为基础课程的相关专业本科生的中英文阅读能力和理解能力，在知识体系上按照单基因、两个基因、多基因及分子遗传，以及基因调控的前后顺序，逐步进行遗传分析和讲解，并在各章后配有小结、关键术语和综合性思考题，便于学生整体掌握内容和增强对内容的理解，提高学生的创新性和逻辑性思维能力。

本书可作为生物学相关专业，特别是以遗传学作为基础课程的农、林、医类院校和师范院校相关专业本科生和研究生的遗传学双语教材，也可作为从事遗传学教学的教师、科研人员和对生命科学感兴趣的读者的参考用书。

### 图书在版编目(CIP)数据

遗传学=Genetics: 英汉对照/ (加) 戴豪勒斯 (Deyholos, M. K.), 王傲雪, (加) 张健编著. —北京: 科学出版社, 2013

ISBN 978-7-03-038343-3

I. ①遗… II. ①戴… ②王… ③张… III. ①遗传学-双语教学-高等学校-教材-英、汉 IV. ①Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2013)第 191615 号

责任编辑: 席慧 / 责任校对: 宣慧

责任印制: 阎磊 / 封面设计: 迷底书装

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

新科印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2013 年 9 月第 一 版 开本: 787×1092 1/16

2013 年 9 月第一次印刷 印张: 14 1/4 插页: 4

字数: 374 000

定价: 29.80 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

# 前言 (PREFACE)

进入新千年以来，随着新技术、新方法、新学科的发展，遗传学进入了新的发展阶段。每每通过科研和阅读文献材料感受遗传学上的新发现、新进展时，都不禁惊叹于遗传基因的奥秘和生命的精彩。然而，很多时候专业人士由于语言的限制，不能领略到国际上的最新进展，或者因为专业术语不熟，阅读英文文章较为吃力，从而影响对遗传、基因和生命相关文献的理解。随着科学的研究和生物学及相关产业的国际化程度越来越高，对生物学及相关专业本科生的语言能力要求也越来越高。怎样提高本科生的专业外语水平是我们目前亟待解决的问题。原版教材阅读起来相对难度大，在一定程度上影响了本科的教学质量。而且，遗传学是生物学及农、林、医学的核心和重要的基础课程之一。为了更好地适应遗传学双语教学的需求，达到既掌握英语专业术语，培养学生的语言习惯，同时又能系统和全面地掌握遗传学原理和知识的目的，我们编写了本书。本书的编写源于我们和 Alberta 大学 Deyholos 教授、Alberta 研究院 Jian Zhang 研究员多年来在遗传学教学和科研上的合作与交流。全书力图反映遗传学的基本原理，并且兼顾该学科的最新进展，同时又考虑了本科生，特别是农、林、医、师范类院校以遗传学作为基础课程的相关专业的阅读能力和理解能力。书中英文由以英语为母语的加拿大教授编写，采用了通俗易懂的语言进行简明而又系统地论述，既利于专业知识的传授又便于英语专业术语的掌握。

本书紧紧围绕经典遗传学为主线，进行了遗传学知识的讲述和分析。具体来说，主要有以下几个特点：①注重遗传学基本原理的讲述，这是遗传学的精髓和基础；②注重遗传学与实际生活中例子的结合，增强学生的学习兴趣；③注重从实验到科学理论及科学理论指导实验的研究实践过程，提高学生分析问题的能力；④注重通过遗传分析培养学生解决问题的能力；⑤内容尽量避免与基因工程、生物化学、分子生物学等课程重复的部分，但保留遗传学的完整性和系统性；⑥注重英语与汉语的对称结构和表达习惯的结合，实现学生迅速掌握英语术语的目的；⑦教学体系上注重从一个位点到两个位点再到多个位点及分子水平上调控，以及系统遗传分析的理念的过程，使整个教材由浅入深，由简入繁，让学生逐渐深入其中，构建遗传学的知识体系。

全书内容共分 12 章，包括概论，染色体、有丝分裂与减数分裂，一个位点的遗传学分析，突变与变异，系谱与群体，两个位点的遗传学分析，连锁与作图，分子生物学技术，分子标记与数量性状，基因组学与系统生物学，基因表达调控，癌症遗传学等。

本书可作为综合性院校，农、林、医类院校和师范院校生物学相关专业，特别是以遗传学

作为基础课程的本科生的遗传学双语教材，也可作为从事遗传学教学的教师及相关科研人员、研究生的参考用书。

本书在编写过程中参考了国内外相关教材和研究成果，同时在出版过程中得到了科学出版社的大力支持，在此一并表示感谢。由于时间关系和水平有限，书中疏漏之处在所难免，敬请读者在使用过程中提出批评和意见，以便再版时完善。

致谢：特别感谢邱永康（香港中文大学），吴文峰（香港理工大学），朱虹（香港理工大学），余惠平（香港理工大学）等对本书的编写提供了宝贵的意见和建议；感谢香港中文大学出版社的编辑们，特别是陈晓红女士，以及香港中文大学出版社的其他同事，他们的支持和帮助使本书得以顺利出版。

编 者

2013年7月

尊敬的读者：感谢您购买本书！希望本书能帮助您更好地学习遗传学知识，提高您的专业水平。本书是为生物科学专业的学生编写的，内容深入浅出，语言通俗易懂，适合初学者阅读。本书共分12章，每章由浅入深，循序渐进地介绍了遗传学的基本概念、原理和方法。本书不仅适合生物科学专业的学生使用，同时也适用于其他相关专业的读者。希望本书能够成为您学习遗传学的良师益友。

本书由香港中文大学生物系教授陈晓红女士主编，香港中文大学生物系博士生导师王伟强先生担任副主编。

本书的主要特点是：1. 内容全面，覆盖了遗传学的基本概念、原理和方法，适合初学者阅读；2. 语言通俗易懂，深入浅出，便于理解；3. 图文并茂，形象直观，易于掌握；4. 实例丰富，贴近生活，易于应用。

本书的主要特点在于：1. 内容全面，覆盖了遗传学的基本概念、原理和方法，适合初学者阅读；2. 语言通俗易懂，深入浅出，便于理解；3. 图文并茂，形象直观，易于掌握；4. 实例丰富，贴近生活，易于应用。

## 彩版 (COLOR FIGURES)

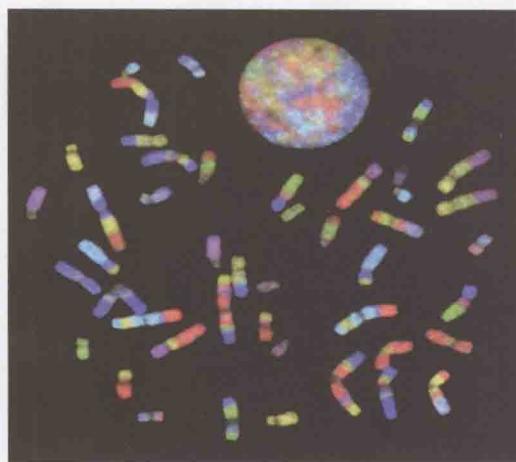


图2.4 用序列特异性荧光探针对人类细胞分裂中期染色体进行标记加以区别，圆形物体是用同样的荧光探针进行标记的处于细胞间期的细胞核，显示了间期染色体的复杂空间分布

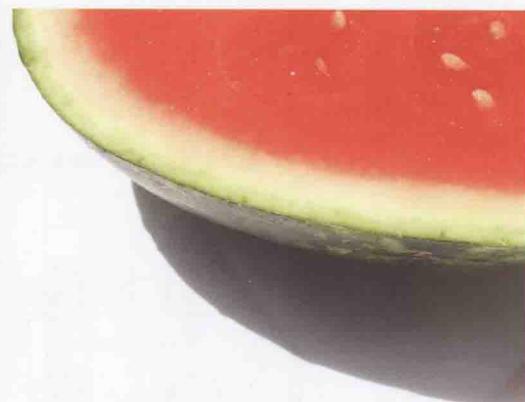


图2.12 三倍体无籽西瓜的截图。果肉中白色的是败育的种子

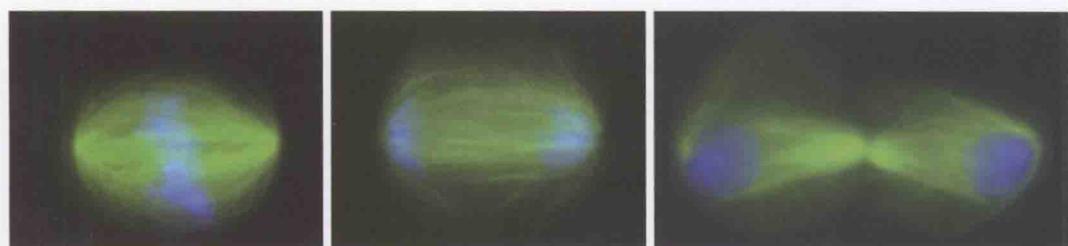


图2.5 在拟南芥有丝分裂中期、后期和末期（从左向右）中用荧光染料标记的染色体（蓝色）和微管（绿色）

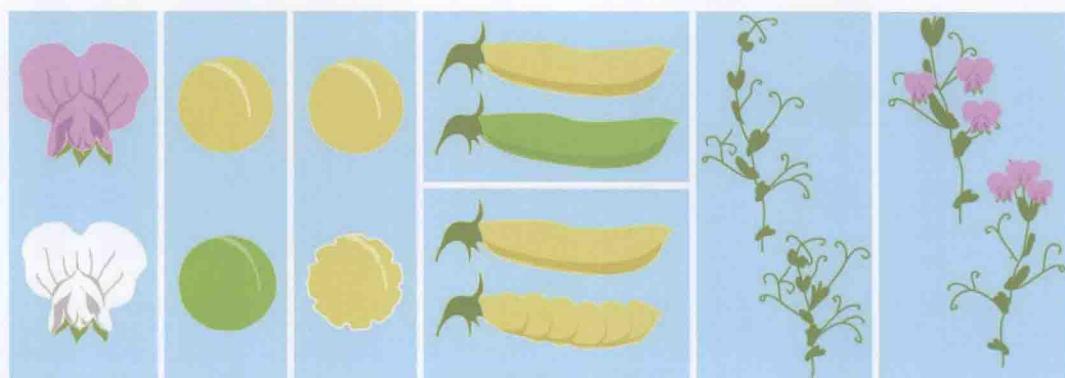


图3.1 孟德尔研究豌豆的7个性状

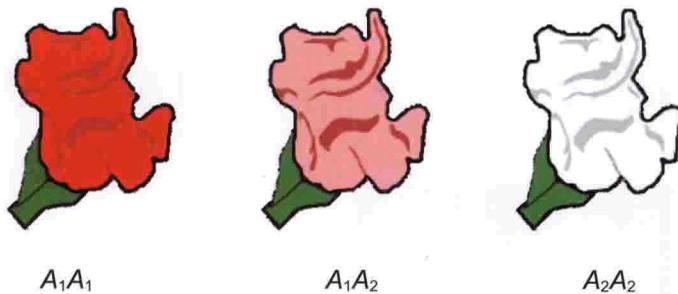


图3.3 半显性等位基因中基因型和表现型的关系

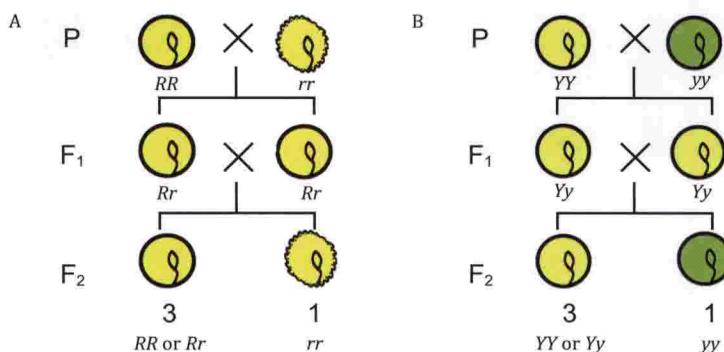


图6.1 在豌豆单基因杂种杂交中涉及的两个明显的性状

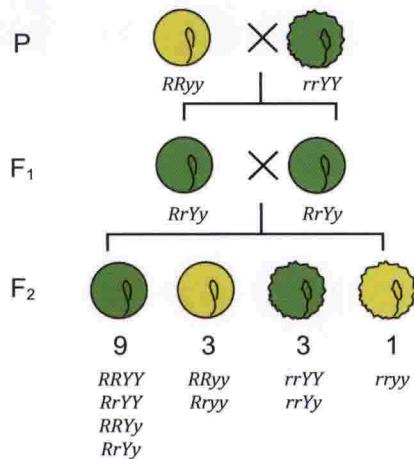


图6.2 纯育系杂交为使F<sub>1</sub>代得到双基因杂交种。这些特定的双基因杂交种杂交会形成4种表现型

图6.3 旁氏棋盘法表示出图6.2的双基因杂种杂交结果。4类表现型分别由不同底色表示：黄色圆粒(黄)；绿色圆粒(蓝)；黄色皱粒(红)；绿色皱粒(绿)



图6.4 不同毛色的拉布拉多猎犬（从左至右）黑色、巧克力色、黄色

	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AAbb</i>	<i>Aabb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

图6.5 当两个位点影响拉布拉多猎犬不同毛色时，双基因杂种杂交后代的遗传型和表现型。表格中底色指示后代的表现型：黑色表皮（黑色， $A_B-$ ）；巧克力色表皮（棕色， $A_bb$ ）；黄色表皮（黄色， $aaB-$ 或 $aabb$ ）



图6.6 绿色、黄色、白色南瓜果实



图6.10 红色（左侧）和白色（右侧）小麦种子

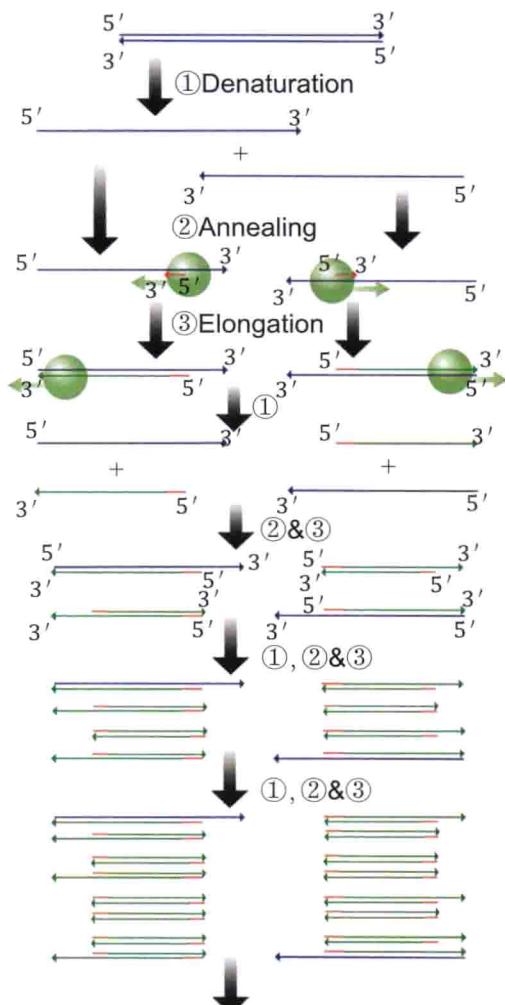


图8.5 用数字标出热循环的3个阶段的PCR反应。蓝色的模板链从红色的引物开始复制，新合成的为绿色。随着连续的PCR循环，两侧与引物结合位点的绿色链呈指数增长



图8.6 EcoRI I 的二聚体像DNA双螺旋上坐了一个马鞍(一条链是绿色, 另一条是棕色)。这是一张螺旋结构中间俯瞰图

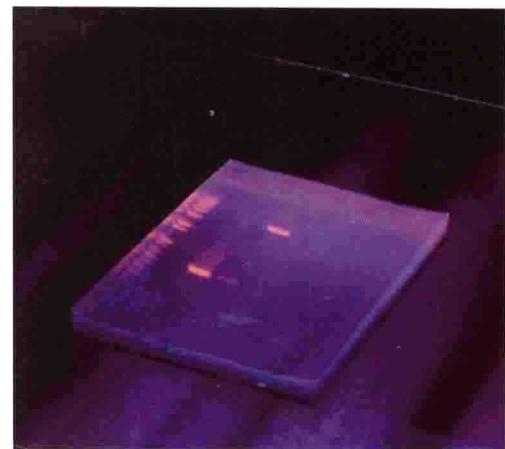


图8.12 用紫外灯照射溴化乙锭染色的琼脂糖凝胶。  
有DNA的凝胶发出荧光

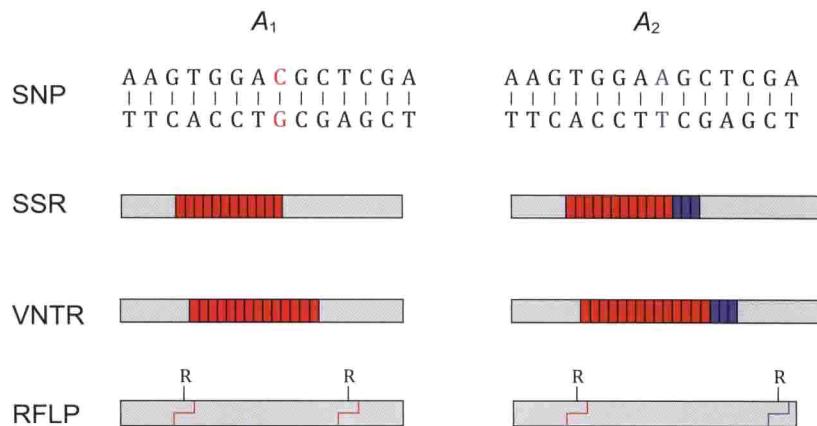


图9.1 DNA多态性的一些例子。变异区域被标记成蓝色, 并且每个变异序列随机地定为两个等位基因中的一个。缩写: SNP(单核苷酸多态性); SSR (简单重复序列)=SSLP(简单序列长度多态性); VNTR(可变数目串联重复序列); RFLP(限制性片段长度多态性)。  
VNTR与SSR在重复单元大小上不同; VNTR重复单元比SSR 大

				<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>	
		<i>A</i>	<i>a</i>	<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>A</i>	<i>AA</i>	<i>Aa</i>		<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
	<i>Aa</i>		<i>a</i>	<i>AB</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>a</i>	<i>aa</i>		<i>a</i>	<i>AB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
	<i>aa</i>		<i>a</i>	<i>AB</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

|            |               | <i>ABC</i>    | <i>abc</i> |
|------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|---------------|------------|
| <i>ABC</i> | <i>AABBCC</i> |            |
|            | <i>AABBcc</i> |            |
| <i>AbC</i> | <i>AABbCC</i> |            |
|            | <i>AABbCc</i> |            |
| <i>Abc</i> | <i>AaBBCC</i> |            |
|            | <i>AaBBCc</i> |            |
| <i>aBC</i> | <i>AaBbCC</i> |            |
|            | <i>AaBBCc</i> |            |
| <i>aBc</i> | <i>AaBbCC</i> |            |
|            | <i>AaBbCc</i> |            |
| <i>abC</i> | <i>AaBbCC</i> |            |
|            | <i>AaBbCc</i> |            |
| <i>abc</i> | <i>AaBbCc</i> |            |
|            | <i>AaBbcc</i> |            |

图9.5 在旁氏棋盘法中表示1个、2个或者3个位点。我们使用1个到3个主效基因的简化例子，并且在每种情况下这3个基因对表现型的影响是加性的，意味着越多“大写”等位基因存在，表现型越强。比较旁氏棋盘方格和相关的表现型，在这些条件下影响一个性状的基因数目越多，就会有越多期望的中间表现型类型

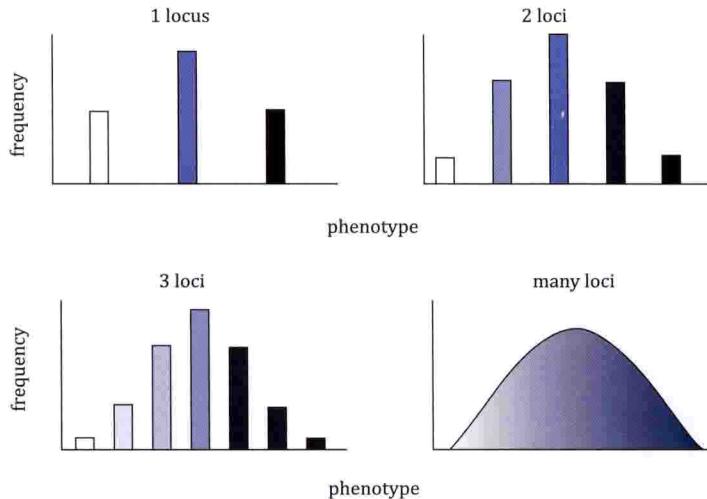


图9.6 影响一个性状的位点越多，预期表现型类型的数目就越多。对于一些性状，相关位点的数目很多以至于表现型类型融合在一起呈现出明显的连续变异

AAGTGACTGCGAG  
 AAGTGACTGCGA  
 AAGTGACTGCG  
 AAGTGACTGCG  
 AAGTGACTG  
 AAGTGACT  
 AAGTGACT  
 AAGTGAC  
 AAGTG  
 AAGTG

图10.4 可以根据荧光标记的DNA片段长度用电泳进行分离

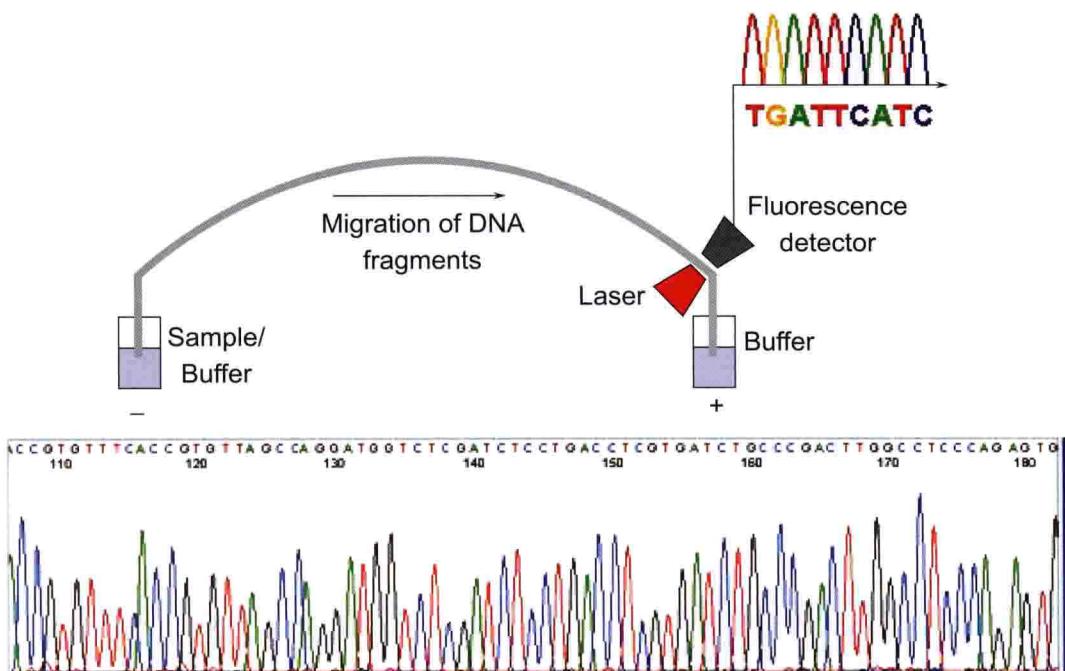


图10.5 荧光标记的产物可以通过毛细管电泳进行分离，产生能够读取序列的色谱

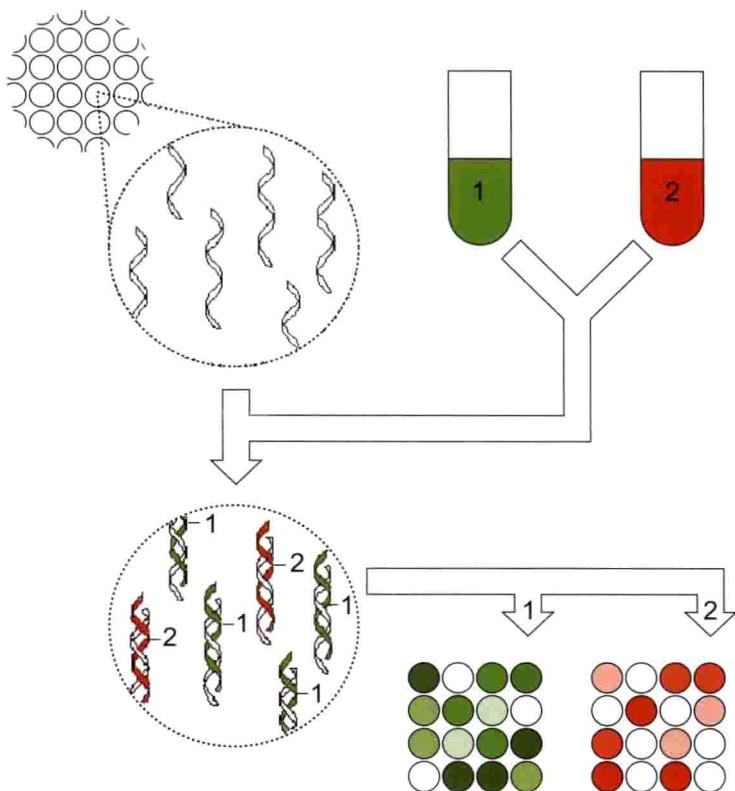


图10.7 一个典型的DNA微阵列的例子。来自两个组织样品转录的荧光标记的分子与微阵列表面固定的DNA分子杂交。标记的分子将与原来组织样品的转录丰度在数量上成比例地结合。因此，在微阵列上的点的绿色多于红色，代表绿色标记的组织样品分子丰度更高

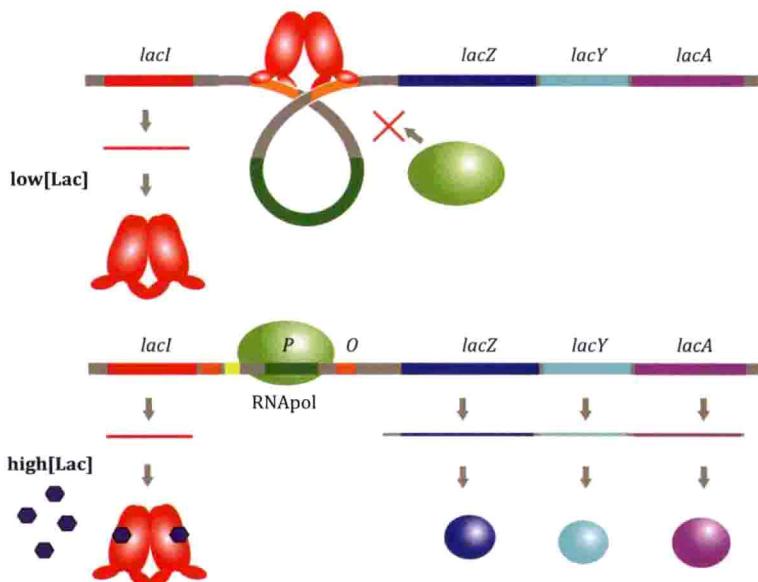


图 11.3 当乳糖[Lac]浓度低时，*lacI*四聚体与操纵基因(O)结合，从而阻碍了RNA聚合酶（绿色）与启动子(P)的结合。此外，当乳糖浓度高时，乳糖与*lacI*结合，阻止阻遏蛋白与操纵基因结合，并允许了RNA聚合酶进行转录

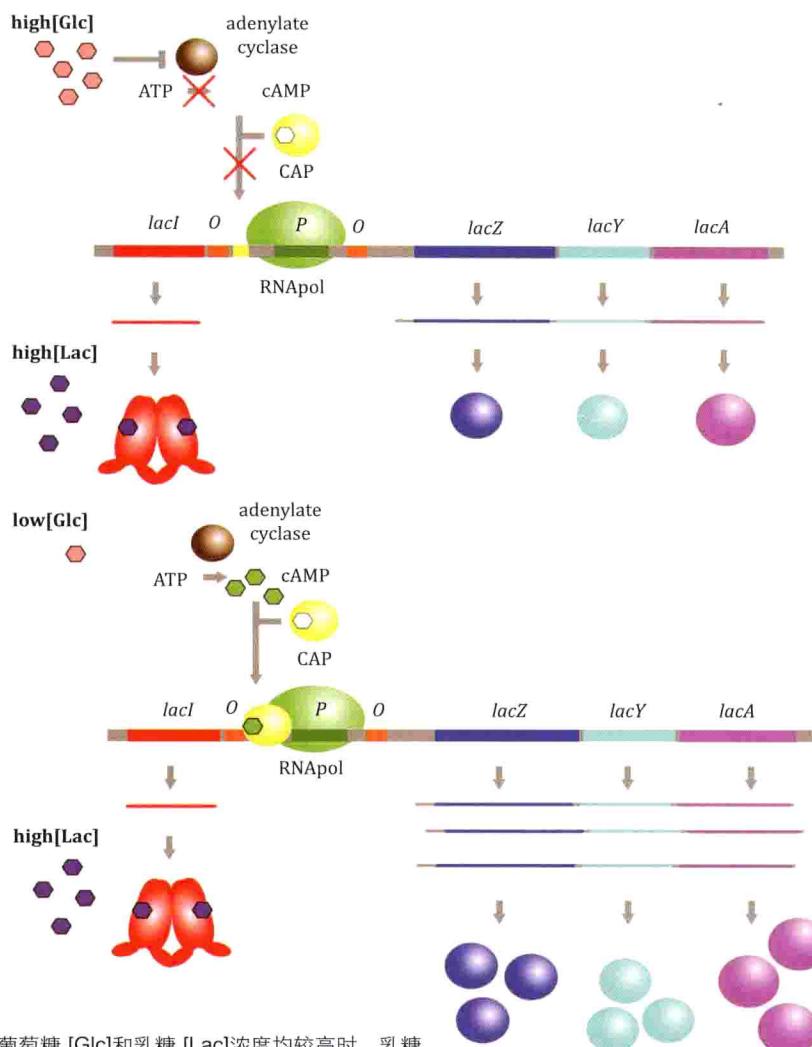


图 11.5 当葡萄糖 [Glc] 和乳糖 [Lac] 浓度均较高时，乳糖操纵子在中等水平上被转录，因为 CAP（在缺少 cAMP 情况下）不能与其相应的顺式元件（黄色）结合，因此不能帮助稳定 RNA 聚合酶在启动子上的结合。此外，当葡萄糖 [Glc] 浓度低，乳糖 [Lac] 浓度高时，CAP 和 cAMP 能在启动子附近结合，并且进一步增强了乳糖操纵子的转录

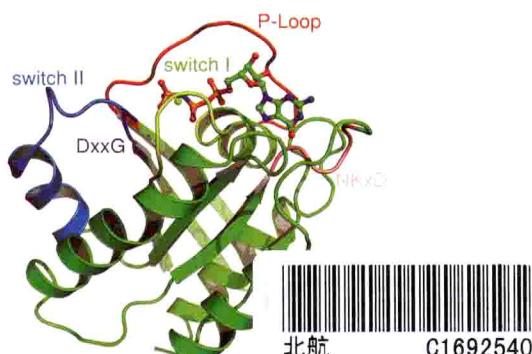


图 12.5 Ras 蛋白结构

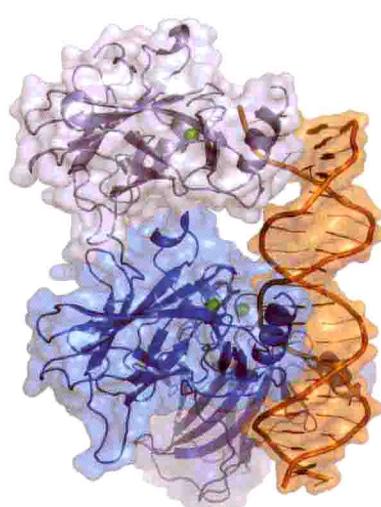


图 12.6 p53 结合到 DNA 分子的靶点上

# CONTENTS

## Preface

## Chapter 1 INTRODUCTION /1

Genes are units of inheritance .....	2
DNA is the genetic material .....	3
The function of genes .....	7
The structure of DNA .....	10
The genome .....	13
Model organisms .....	15

## Chapter 2 CHROMOSOMES, MITOSIS, AND MEIOSIS /21

Chromosomes may be loose or compact .....	22
Mitosis .....	25
Meiosis .....	27
The cell cycle and changes in DNA content .....	28
Karyotypes show chromosome number and structure .....	30
Polyploidy .....	33
Endoreduplication .....	35
Gene balance .....	36
Organellar genomes .....	37

## Chapter 3 GENETICS OF ONE LOCUS /42

Mendel's First Law .....	43
Relationships between alleles and phenotypes .....	44
Biochemical basis of dominance .....	48
The Punnett Square and monohybrid crosses .....	49
Test crosses can be used to determine genotypes .....	50
Sex-linkage is an important exception to Mendel's First Law .....	51
Phenotype may be influenced by other factors besides genotype .....	53

Deviations from expected ratios .....	54
---------------------------------------	----

## Chapter 4 MUTATION AND VARIATION /61

Origins of Mutations .....	62
Mutant screening: forward genetics .....	69
Some mutations may not have detectable phenotypes .....	71

## Chapter 5 PEDIGREES AND POPULATIONS /75

Pedigree analysis .....	76
Inferring the mode of inheritance .....	77
Sporadic and non-heritable diseases .....	81
Calculating probabilities .....	82
Population Genetics .....	84
.....	.....

## Chapter 6 GENETIC ANALYSIS OF TWO LOCI /92

Mendel's second law .....	93
Assumptions of the 9 : 3 : 3 : 1 ratio .....	96
Epistasis and other gene interactions .....	97
Enhancer/Suppressor Screens .....	102
.....	.....

## Chapter 7 LINKAGE AND MAPPING /109

Recombination .....	110
Linkage suppresses recombination .....	112
Crossovers allow recombination between linked loci .....	113
Inferring recombination from genetic data .....	114
Genetic mapping .....	119
Mapping with three-point crosses .....	122
.....	.....

## Chapter 8 TECHNIQUES OF MOLECULAR BIOLOGY /131

Isolating genomic DNA .....	132
Isolating or detecting a specific sequence by PCR .....	133
Cutting and pasting DNA: restriction and ligation .....	138
Cloning DNA: plasmid vectors .....	140

DNA analysis: gel electrophoresis .....	143
DNA analysis: Blotting and hybridization .....	145

## Chapter 9 MOLECULAR MARKERS AND QUANTITATIVE TRAITS / 152

Origins of molecular polymorphisms .....	153
Classification and detection of molecular markers .....	154
Applications of molecular markers .....	156
Quantitative trait locus analysis .....	160

## Chapter 10 GENOMICS AND SYSTEMS BIOLOGY / 170

DNA sequencing .....	171
Whole genome sequencing .....	176
Functional genomics .....	179

## Chapter 11 REGULATION OF GENE EXPRESSION / 184

The lac Operon .....	185
Mutants of the lac operon .....	189
Eukaryotic gene regulation .....	191
Regulatory elements in evolution .....	193
Other regulators of transcription .....	194
Vernalization is an example of epigenetic cellular memory .....	196

## Chapter 12 CANCER GENETICS / 203

Cancer cell biology .....	204
Mutagens and carcinogens .....	205
Oncogenes .....	211
Tumor suppressor genes .....	212

## Main References / 215

## Color Figures

# 目 录

## 前言

### 第 1 章 概论 /1

基因是遗传的单位.....	2
DNA 是遗传物质 .....	3
基因的功能.....	7
DNA 的结构 .....	10
基因组.....	13
模式生物.....	15

### 第 2 章 染色体、有丝分裂与减数分裂 /21

染色体的疏松和致密结构.....	22
有丝分裂.....	25
减数分裂.....	27
细胞周期和 DNA 含量的改变 .....	28
核型显示染色体数目和结构 .....	30
多倍体.....	33
核内复制.....	35
基因平衡.....	36
细胞器基因组.....	37

### 第 3 章 一个位点的遗传学分析 /42

孟德尔第一定律.....	43
等位基因和表现型的关系.....	44
显性的生化基础.....	48
旁氏棋盘法和单基因杂种杂交.....	49
测交确定基因型.....	50
伴性遗传是孟德尔第一定律中一个重要的例外现象 .....	51
表现型可能受基因型之外的其他因素影响 .....	53
预期比率的偏离.....	54