

# 第一章 蓝色基因——生命的钥匙

人类从古到今都想揭开生命的奥秘，都想了解人体自身，探究人的生、老、病、死、思维、记忆到底是怎么一回事。要想了解生命的奥秘，还得了解生命的密码，即生命的基本结构单元——细胞开始。

## 第一节 生命的基本单元——细胞

亲代通过繁殖产生下一代，无论是简单或复杂的生物有机体，都要经过细胞的分裂，如植物扦插、细菌分裂、酵母出芽生殖。细胞是生物体结构和生命活动的基本单位。

动物细胞由细胞膜（cell membrane）、细胞质（cytoplasm）和细胞核（nucleus）三部分组成。植物细胞除有以上三部分外，还含有细胞壁。

### 一、细胞壁

细胞壁是植物细胞特有结构，它是植物细胞最外面一层纤维素和果胶质等构成的“坚硬”结构，对植物细胞和植物体起着保护和支架的作用。细胞壁上有一些微孔通道使相邻细胞相通，这些通道称为胞间连丝。

### 二、细胞膜

细胞膜也称质膜（plasma membrane 或 plasma-lemma）。细胞膜是一切细胞不可缺少的表面结构，是包被着细胞内原生质（proto-

plasm) 的一层薄膜，它使细胞成为具有一定形态结构的单位，借以调节和维持细胞内微小环境的相对稳定性。质膜对物质运输、信息传递、能量转换、代谢调控、细胞识别和癌变等方面，都具有重要的作用。

质膜厚度约 70nm ~ 100nm，在光镜下无法分辨，只有在电镜下才能分辨出来。质膜是活细胞不可缺少的结构，主要控制通过质膜的物质运输。原生质为细胞所含有的全部生活物质，包括细胞质和细胞核。

植物细胞在质膜外还有一层由纤维素和果胶质等构成的细胞壁，对细胞起着保护和支撑的作用。在细胞与细胞之间，有许多胞间连丝相连，有利于细胞间物质的交换。

### 三、细胞质

细胞质是指质膜以内细胞核以外的胶体物质，内含许多蛋白质、脂肪等物质，以及各种细胞器。细胞器是指细胞质内除了核以外的具有一定形态、结构和功能的物体。但每一细胞的结构与其功能密切相关，故不同的细胞中细胞器类型不同，有些是某些生物所特有的。细胞内主要的细胞器包括：线粒体 (mitochondria)、质体(plastid)、内质网(endoplasmic reticulum)、高尔基体(Golgi body)、核糖体(ribosome)、中心体(central body)、溶酶体(lysosome)和液泡(vacuole)。

#### 1. 内质网

内质网是动、植物细胞中普遍存在的单层的膜相结构，使细胞质的表面积大大增加。内质网是细胞内合成蛋白质的主要场所，它的数量与细胞的合成活性直接相关。内质网在细胞中呈现多种形态，如管状、囊状、小泡状等。根据是否附有核糖体，又分为粗糙型内质网和平滑型内质网。粗糙型内质网外面附有核糖体；平滑型内质网外无核糖体附着。

#### 2. 线粒体

线粒体普遍存在于动、植物细胞中，是有内外两层膜组成的椭圆型或棒状的小体。一般直径为 0.5 $\mu$ m~1.0 $\mu$ m，长 1 $\mu$ m~3 $\mu$ m。它含

有多种氧化酶，是产生和储存能量的场所。故生命活动旺盛时数量较多；衰老时数量减少。线粒体含有 DNA、RNA、核糖体等具有自我复制能力。但线粒体的 DNA 与核内的 DNA 不同，为单链环状结构。

### 3. 质体

质体又分为叶绿体、有色体、白色体三种。其中最主要的是叶绿体，它是绿色植物所特有的一种细胞器。叶绿体形状有盘状、球状、棒状等，大小在  $5\mu\text{m}\sim 10\mu\text{m}$ ，比线粒体稍大。其主要功能是进行光合作用，合成碳水化合物。叶绿体也含有 DNA、RNA 及核糖体等物质，具有自我复制能力。

### 4. 核糖体

核糖体是细胞内呈小颗粒状的微小细胞器，数量极多。约有 40% 蛋白质和 60% RNA 组成，其中 RNA 主要为核糖体核糖核酸 (rRNA)。核糖体是合成蛋白质的主要场所。

## 四、细胞核

所有生物（除病毒和噬菌体外）都具有一定的细胞结构。根据细胞结构的复杂程度，细胞可以分为两类：原核细胞和真核细胞。原核细胞仅具有核物质，没有核膜，如细菌、蓝藻等；真核细胞具有完整的核结构，包括核膜、核质、核仁和染色质等。

### 1. 核膜

为一双层膜，膜上有核孔，是核质之间物质交流的通道。在细胞分裂过程中，核膜发生解体和重建。

### 2. 核液

为分布于核内的低电子密度的细小颗粒和微细纤维。

### 3. 核仁

每一个细胞内一般有一个或几个折光率很强的核仁，主要由 RNA 和蛋白质组成，与核糖体的合成有关。

### 4. 染色质和染色体

染色体是同一物质在细胞分裂过程中所表现的不同形态。染色质为细胞尚未分裂的核中易于被碱性染料染色的纤细的网状物质。

而当细胞分裂时，染色质便逐渐螺旋化而卷缩成一定形态的染色体。

由上可见，根据膜的有无，细胞的结构可分为两大类：

### 1. 膜相结构 (membranous structure)

包括细胞膜、线粒体、质体、内质网、高尔基体、液泡和核膜等

### 2. 非膜相结构 (non-membranous structure)

包括细胞壁、核糖体、中心体、染色质和核仁等。

## 第二节 生命的复制载体——染色体

染色体 (Chromosome) 是遗传物质或基因载体的总称，包括原核生物及细胞器的遗传物质在内。但一般是指真核生物体细胞分裂中期具有一定形态的染色质。因这一时期染色体收缩到最短，形态上较为典型。

### 一、染色体的形态特征

#### 1. 大小

不同物种染色体大小差异较大。一般染色体数目少的则体积较大。一般情况下，植物大于动物，单子叶植物大于双子叶植物。如鱼类染色体数量多而体积小，小麦染色体大于水稻染色体。同一物种不同组织的细胞染色体可能有很大的差异。

不同处理方式影响染色体的大小。染色体只有通过制片，借助显微镜才能观察到，故制备方法影响很大。如秋水仙素缩短染色体，高温下染色体缩短。

#### 2. 染色体形态结构

典型的染色体通常由长臂和短臂、着丝点和着丝粒、次缢痕和随体、端粒等几部分组成。

##### (1) 着丝点 (centromere) 和着丝粒 (kinetochore)

着丝点即初级缢痕或主缢痕。中期时，着丝点不发生收缩，呈现出透明的缢缩状结构，是纺锤丝 (Spindle) 附着的部位。着丝点是

染色体不可缺少的重要结构。一个染色体可以在丢失一个臂或两个臂的大部分也能复制，但若无着丝点，便无法复制而自然丢失。

以前，人们常常将着丝点和着丝粒作为同义词，指主缢痕，中文译做“着丝点”。随着电镜的应用，在着丝点区发现一个在光镜下不能分辨而在电镜下则清晰可见的纺锤体附着的特殊结构。因此，国外学者指出：

着丝点：指两个染色单体保持连接在一起的初缢痕区。

着丝粒：只限于染色体上纺锤体微管附着的精细结构。

所以，着丝点泛指初缢痕区，不含明显的超微结构，光镜下可见，适于光镜下描述染色体使用。着丝粒仅指纺锤体微管附着于染色体的特殊结构，仅在电镜下适于描述染色体的超微结构时使用。由于我们平时所讲的遗传学上染色体多是在光镜下的结构，所以常用着丝点一词。

通常着丝点在每条染色体上只有一个，且位置恒定，常用做描述染色体的一个标记。根据着丝点的位置，可以将染色体划分为不同的类型。

有关着丝点的命名除人类染色体之外国际上并无共同约定的标准，因此在使用时应加以说明采用的标准。

(2) 次缢痕 (Secondary Constriction)、核仁组织区 (Nucleolar organizing region . NOR ) 和随体 (Satellite)

在一些植物中（尤其是大染色体的植物），在一个细胞的染色体中，至少有一对染色体除有着丝点外还有一个不发生卷曲的、染色很淡的区域，这个区域称做次缢痕。主要位于染色体短臂上。

核仁组成区顾名思义负责组织核仁的区域，含有 rDNA 基因，能合成 RNA。次缢痕与核仁组织区几乎可做同义词，只是在使用上有差别。通常在对染色体一般形态描述时用次缢痕（指有这样一种结构），而在讨论其功能时常用核仁组织区，表示次缢痕具有组成核仁的特殊功能。

一个真核生物细胞中至少有一对染色体具有核仁组织区，没有核仁组织区的细胞不能成活。一些资料报道的某些物种中没有随体，这

可能与制片技术有关。因核仁组织区功能是组织核仁，一个核仁组织区可以组织一个核仁，但核仁数目常少于核仁组织区数，因核仁极易发生融合。

随体是指次缢痕区至染色体末端的部分，有如染色体的小卫星。随体主要由异染色质组成，是高度重复的 DNA 序列。对这三个概念的区别应与功能联系起来。

### 3. 端粒(Telomere)

端粒指染色体的自然末端。不一定有明确的形态特征，只是对染色体起封口作用，使 DNA 序列终止。

端粒是染色体不可缺少的组成部分。保持了染色体的遗传上的独立性，无端粒的染色体就与其他无端粒染色体连接起来，造成后期染色体的缺失或重复。

根据染色体的形态特征。可以对物种进行核型分析。所谓核型是指一个个体或物种的染色体的构成，包括染色体的大小、形态、数目。即指体细胞染色体在光学显微镜下所有可测定的表型特征的总称。对一组染色体的形态特点进行细胞学研究（进行定性和定量的描述）称为核型分析。大多以有丝分裂中期染色体为标准，也有采用粗线期染色体。核型分析对于研究种内或种间的核型变化，染色体的数量或结构的变异，生物的起源和进化，以及鉴定染色体疾病等具有重要的作用。

## 二、染色体的数目

### 1. 染色体的数目特征

恒定性。同一种生物染色体数目是恒定的。

染色体在体细胞中是成对的，在性细胞中总是成单的。通常用  $2n$  和  $n$  表示，如水稻  $2n=24$ ,  $n=12$  普通小麦  $2n=42$ ,  $n=21$ 。

不同物种染色体数目差异很大。

动物中最少的只有 1 对染色体 ( $n=1$ )（即线虫类的一种马蛔虫变种）；而另有一种蝴蝶 (*Lysandra*) 可达 190 对染色体 ( $n=190$ ) 植物中，菊科植物 *Haplopappus graxillis* 只有 2 对，隐花植物中瓶尔小

草属 (*Ophioglossum*) 的一些物种含有 400~600 对以上的染色体。但染色体数目多少与生物物种的进化无关。

## 2. A 染色体和 B 染色体

有些生物的细胞中除具有正常恒定数目的染色体以外，还常出现额外的染色体。通常把正常的染色体称为 A 染色体；把这种额外染色体统称为 B 染色体，也称为超数染色体 (supernumerary chromosome) 或副染色体 (accessory chromosome)。

640 多种植物和 170 多种动物中发现 B 染色体，最常见的有玉米、黑麦、山羊草等。

B 染色体较 A 小，多由异染色质组成，不载有基因，但自我复制并传给后代。

B 染色体一般对细胞和个体生存没有影响，但当数量增加一定数量时就有一定的影响。玉米超过 5 个即不利于生存。

## 3. 细菌染色体 (原核生物)

原核生物同样具有染色体，但是裸露的 DNA 分子 (细菌等) 或 RNA 分子 (病毒等)，DNA 呈线状，或环状。细菌只有一个染色体。

大肠杆菌的染色体呈环状，核苷酸对为  $3 \times 10^6$ ，长度为 1.1mm。

染色质是细胞核内能被碱性染料染色的物质。根据染色反应的不同，可分为常染色质和异染色质。常染色质在间期呈高度分散状态 (正在进行复制转录等)，染色较浅，光镜下难以分辨。中期时发生螺旋化收缩变短。是产生 Mendel 比率和各类遗传现象的主要物质基础。异染色质在间期呈螺旋状态，染色较深。染色质上缺乏 Mendel 基因，但并非对遗传没有任何影响。又分为结构异染色质或组成型异染色质。

染色体是 DNA 和蛋白质组成的复合物。其中 DNA 占 27%，组蛋白质占 66%，RNA 占 6%。过去认为一条染色体可能有若干段 DNA 结构，其中间隔的是蛋白质。但是随着 DNA 提取技术的改进，现已确定一个染色体中的 DNA 只是一个 DNA 分子。DNA 与蛋白质是如何组成这种复合体，这是染色体超微结构的一个核心问题。

### 三、染色体的结构模型

#### 1. 核小体

染色质是一种纤维状结构，它是由最基本的单位——核小体(nucleosome)成串排列而成的，使得 DNA、蛋白质、RNA 组成为一种致密的结构形式。核小体单位包括：166 对 bpDNA，一个组蛋白八聚体，一分子的组蛋白质  $H_1$ 。现在把包括  $H_1$  在内的核小体称为染色小体(chromatosome)。这种由核小体串联的 11nm 的染色质纤维称为核丝，染色质的初级结构。

#### 2. 螺线管(Solenoid)

由核小体的长链进一步螺旋缠绕形成直径约 30nm 左右的染色质纤维，即螺线管，为染色质的二级结构。

#### 3. 超螺线管

30nm 的染色线(螺线管)进一步压缩形成 300nm 染色线，称为超螺线管。超螺线管可以看做是染色质的第三级结构。

#### 4. 染色体

超螺线管再次折迭和缠绕形成染色体。

由 DNA 到核小体(30nm 染色质纤维)几乎都公认是按螺旋方式缩集的，染色体的最高层次结构是由 300nm 左右的染色线以螺旋方式缩集的，这四个等级的演变都是通过螺旋化实现的，因此称之为多级螺旋模型(multiple coiling model)。

## 第三节 生命的复制

细胞通过分裂而增殖。原核类的细菌细胞分裂就是个体的增殖；而高等生物通过细胞分裂，由一个细胞长成胚，最后长成具有亿万细胞的个体。细胞分裂是生命延续的基础。

## 一、基本概念

### 1. 无丝分裂 (amitosis)

细胞核拉长呈哑铃状分裂，中部缢缩形成 2 个相似的子细胞。分裂中无染色体和纺锤体形成。如：纤毛虫、原生生物、特化的动物组织。

### 2. 有丝分裂 (mitosis)

有丝分裂即体细胞分裂，通过分裂产生同样染色体数目的子细胞。在分裂中出现纺锤体。

### 3. 无性生殖 (asexual reproduction)

通过有丝分裂，从一共同的细胞或生物繁殖得到的基因型完全相同的细胞或生物。也即克隆 (clone)。

### 4. 有性生殖 (sexual reproduction)

减数分裂和受有规则地交替进行，产生子代的生殖方式。

## 二、有丝分裂过程

有丝分裂是一个连续的过程，包括核分裂和胞质分裂。为便于研究，常划分为前期、中期、后期和末期等四个时期。

一般认为有丝分裂是从前期开始的，即染色质收缩成可见的细线状，但不易确定。为了理解整个细胞周期，一般也包括间期。

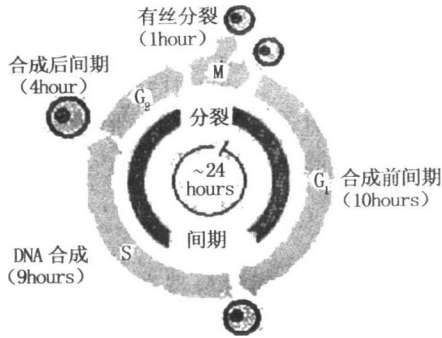
### 1. 间期(interphase)

间期为两次分裂的中间时期。通常讲的细胞核的形态和结构就是指的间期核，染色体没有可见的结构。间期又可分为合成前期 ( $G_1$ )、合成期 (S) 及合成后期 ( $G_2$ )。在 S 期，DNA 进行了复制。因此有丝分裂中的染色体是已复制了的两条染色单体。

### 2. 前期 (prophase)

(1) 染色体由细线状逐渐缩短变粗，由 2 条染色单体缠绕在一起。

(2) 核仁崩溃消失 (某些低等生物核仁仍保留，分成 2 份到子细胞中)。



细胞的周期

(3) 前期末时核膜破裂成碎片，使染色体最大限度地分散于细胞中。

(4) 动物细胞中，中心粒移向两极。

### 3. 中期( Metaphase)

主要完成纺锤体的结构及染色体在赤道面上的排列，核膜刚一消失，纺锤体即出现，进入中期。

(1) 染色体缩短至最大程度聚集在赤道面上，是染色体分析计数的理想时期。

(2) 纺锤体与每一染色单体的着丝粒连接，朝向两极。

(3) 两条染色单体在着丝点处相互连接，若此时用秋水仙素 (Colchicine) 处理，染色体的臂很容易分离，而着丝点处连在一起，呈十字型或“8”型，这种染色单体连接方式又称为 C 配对。

### 4. 后期( Anaphase)

姐妹染色单体分开成独立的染色体。并由纺锤体连接着向两极移动，细胞伸长，连续纺锤体拉长。

### 5. 末期( Telophase)

染色体到达两极时，末期开始。

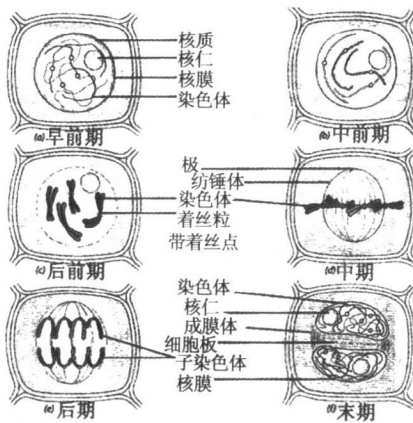
(1) 核膜形成，核仁消失。

(2) 染色体松散成染色质团。

(3) 植物细胞中，在赤道板位置出现细胞板，即细胞壁；动物细胞中在赤道板位置胞质缢缩，形成两个子细胞。细胞板及缢缩环的位置是由纺锤体微管决定的。

## 6. 间期

胞质分裂完成后，细胞又进入细胞周期的  $G_1$  期。



细胞的有丝分裂

上述的有丝分裂是最普遍的一种细胞分裂方式，产生完全相同的 2 个子细胞，但在一些组织或某些物种内有丝分裂出现一些异常情况：如酵母 (yeast) 的出芽生殖具有简单的分裂过程。一些组织细胞发生内源有丝分裂 (endomitosis)，即间期细胞的染色体复制后，但不发生核分裂，着丝点也不分裂。结果形成多线染色体。或染色体复制后着丝点分裂，但细胞核未分裂，则核内染色体成倍性增加，成为内源多倍体。



果蝇多线染色体

### 三、有丝分裂的遗传学意义

#### 1. 维持个体的正常生长和发育

多细胞生物的生长主要是细胞数目增加和细胞体积的增大而实现的，而这两种方式正是通过有丝分裂以增加数目、间期以增大体积来进行的，所以有丝分裂有时也称体细胞分裂。

#### 2. 保证物种的连续性和稳定性

有丝分裂在遗传学上具有重要的意义。核内每个染色体准确地复制分裂为二，为形成的两个子细胞在遗传组成上与母细胞完全一样提供了基础；复制后的各对染色体有规则而均匀地分配到两个子细胞有核中去，从而使两个子细胞与母细胞具有同样质量和数量的染色体；这就保证了每种生物染色体的数目和种类具有一定的稳定性。实践证明，每种生物都含有一定数目、一定种类的染色体，这一特性对保证生物体前后代性状的相似，起着极大的作用。

#### 四、减数分裂过程

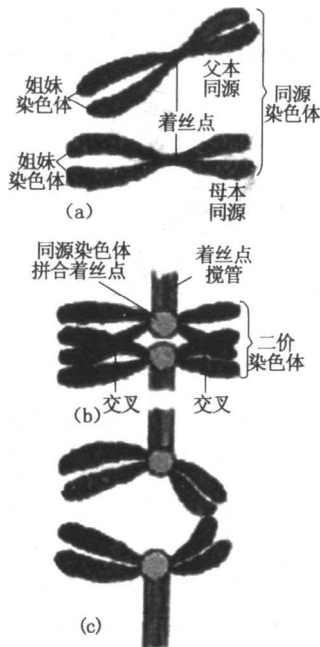
减数分裂是指在真核生物性细胞形成过程中，核在配子形成之前进行的连续 2 次的分裂。分别称为减数分裂 I 和减数分裂 II。

##### 1. 间期

间期与有丝分裂相似，也存在  $G_1$ 、S、 $G_2$  期。但  $G_2$  期较短（因其前期长，相当于  $G_2$  期的作用，为分裂期做准备）。在 S 期进行 DNA 复制。所以减数分裂过程中 DNA 是复制了两份基因。

##### 2. 减数分裂 I

(1) 前期 I：此期较长，较复杂，明显的特征是核体积增加，核内染色体形态变化较大，故常分为 5 个时期：



a. 细线期 (leptotene stage)：是减数分裂过程的开始。染色线细长看不到双线结构，但已能分辨出线。有时呈花束状偏于子核的一侧

(有人认为是固定的假象)核大 核仁明显。

b. 偶线期 (zygotene stage) : 仅从核内染色体形态上不易区分细线期与偶线期。但从功能上, 偶线期一个主要的变化是“同源染色体配对 (homologous chromosome pairing) ” 也称为联会 (synapsis)。这是减数分裂的关键, 是区别于有丝分裂的重要特征。联会只在同源染色体之间进行。从靠近核膜的一端开始或在染色体的全长的若干位点上同时进行, 形成一联会复合体 (synaptonemal complex), 联会的结果是  $2n$  条单价体 univalents 变成  $n$  条二价体 (bivalents)。

c. 粗线期 (pachytene stage) : 从形态上, 染色体明显缩短变粗, 分散较好的细胞中可以辨别出  $n$  个二价体, 且可以观察到染色体上着丝点, 染色粒, 核仁组织区, 染色纽等结构, 因此可进行粗细线期核型分析。从功能上, 同源染色体配对完成, 同源染色体的非姊妹染色单位间发生局部交换 (根据双线期看到的交叉判断)。



d. 双线期 (diplotene stage) : 联会的两条同源染色体开始分开, 但在交叉点上还连在一起, 使两条同源染色体在后期分开之前仍保持在一起。交叉结向末端移动并逐渐减少, 称为交叉端化 (chiasma terminalization)。

e. 终变期 (diakinesis stage): 染色体收缩到最大限度。由于纺锤体尚未与染色体连接, 染色体分散于细胞内, 是计数的理想时期, (但该期持续的时间较短) 大部分交叉完全端化 形成环形二价体, 十字型二价体等。终变期末核仁消失, 核膜破裂。

(2) 中期 I (metaphase I . M I )核仁核膜消失 纺锤体形成,

是中期 I 开始的标志。二价体的末端交叉结排列于赤道板，着丝粒朝向两极（不同于有丝分裂）。二价体因着丝点位置不同和交叉的情况呈现不同形态。



(3) 后期 I (anaphase A)：一对同源染色体分别随机移向一极，因此染色体数目减少一半。不同于有丝分裂的是，移向两极的每一条染色体包括 2 个染色单体。

(4) 末期 I (telophase I)：染色体到达两极时即进入末期。染色体解螺旋成细丝状。核膜重建，核仁形成。末期之后，紧接着进行胞质分裂（如水稻，玉米），或延续到减数分裂 II 末期进行胞质分裂。

### 3. 减数分裂 II

由于不需要进行 DNA 合成及染色体复制，故在减数分裂 II 之前基本上不存在间期或间期短。减数分裂 II 与有丝分裂基本相同。

- (1) 前期 II：较短。
- (2) 中期 II：染色体排列于赤道板上，且染色体由两条染色单体组成的。
- (3) 后期 II：2 条染色单体分开，移向两极。
- (4) 末期 II：染色体解螺旋，核仁核膜出现。胞质分裂，完成减

数分裂的过程。

#### 4. 减数分裂过程的重要特征（染色体数目减少一半）

- (1) 同源染色体联会。
- (2) 每条同源染色体的两条染色单体的着丝点在减数分裂 I 时不分开，直到减数分裂 II 时才分离。
- (3) 减数分裂 I 和减数分裂 II 是连续进行的，其间无间期或间期很短，不进行 DNA 和染色体的复制。

### 五、减数分裂的遗传学意义

减数分裂第二次分裂与一般的有丝分裂相似，而第一次分裂与有丝分裂有明显的区别，这在遗传学上具有重要的意义。

#### 1. 保证染色体数目的恒定性

减数分裂时核内染色体严格地规律地分到 4 个子细胞，这 4 个细胞发育为雄性细胞（花粉），或 1 个发育为雌性细胞（胚囊），它们各自具有半数的染色体。以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遗传提供了物质基础；同时保证了物种相对的稳定性。

#### 2. 染色体出现多种组合（基因自由组合）

在减数分裂第 1 次分裂中，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体之间的片段还可能出现各种方式的交换，这就更增加了差异及复杂性。因而为生物的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。

## 第四节 生命的复制单位——基因

### 一、基因的概念及其发展

我国民间流传着许多有趣的俗语，如“种瓜得瓜，种豆得豆”，“龙生龙，凤生凤，老鼠的孩子会打洞”，“一母生九子，九子各有别”等。这些俗语是劳动人民长期以来观察到的生物遗传和变异现象的形象描述，但是，人类对于遗传现象本质即其物质基础的探索，却经历了一个多世纪的历程。

在 19 世纪，欧洲有许多园艺家用杂交的方法来培育果树、蔬菜的新品种。然而，有一个叫孟德尔（生于 1822 年 7 月 22 日）的修道院院长从事豌豆杂交试验，却不是为了培养豌豆新品种，而是试图发现遗传的规律。经过 8 年时间的试验，孟德尔得到了大量第一手资料，于 1866 年发表了著名的论文《植物杂交试验》，在这一论著中，孟德尔提出生物性状是由一个呈颗粒性遗传且相当稳定的遗传单位控制的，他将这个遗传单位称做“遗传因子”。1909 年，丹麦学者约翰森用“基因”一词代替了孟德尔的“遗传因子”。从此，“基因”一词一直被沿用至今。但是，随着遗传学和分子生物学的不断发展，人类对于遗传基础的本质认识不断加深，“基因”一词的涵义也在不断的变化。

1903 年，萨顿和博维里首先发现了遗传过程中染色体与遗传因子在行为上的相似性，从而提出遗传因子就在染色体上的著名假设。随后不久，摩尔根等人以果蝇为材料进行了大量试验研究，不但进一步证实了染色体基因载体的假设，而且还发现基因在染色体上呈直线排列。他们认为，基因是遗传的结构和功能单位。基因可以发生突变；同源染色体之间可以发生基因的互换，但交换只能发生在基因之间而不能发生在基因之内；一个基因可以产生一种特定的表型效应。这就是流行的所谓“功能、交换、突变”三位一体的基因概念。从此，基因被确定为位于染色体上的一个实体，不再是一种