

# 遗传学

武汉大学生命科学学院

丁 毅 教授

2021年2月-6月



# 一、教学目的

21世纪是生命科学蓬勃发展的世纪

至今370,450 genome projects "基因组计划"在进行

20,103个生物完成基因组全序列测定与组装

294,259个Analysis Projects

遗传学成为21世纪生命科学领域发展最为迅速的 学科之一,也是当代生命科学的核心和前沿之一,它 的分支几乎扩展到生命科学的各个研究领域。

遗传学课是生命科学学院以及相关学院本科生的基础课之一。



#### 本课程系统地讲授:

#### 遗传学的基本原理和遗传分析的基本方法

内容: 经典遗传学、分子遗传学、群体遗传学 介绍现代遗传学发展的最新成就

目的:使同学们对遗传学概念有较透彻的理解、对遗传物质的本质、遗传物质的传递、遗传物质的变异以及遗传信息的表达与调控有一个较为全面和深入的认识。掌握遗传学的基本原理和遗传学的基本分析方法,能够利用所学知识独立地分析解决具体问题,根据具体要求和目的查阅相关文献资料、并设计有关遗传学实验



注重培养 两种能力:遗传分析能力+实验设计能力要求:

- 1、<mark>熟悉</mark>: 经典遗传学、分子遗传学和群体遗传学的基本理论基础知识,进行遗传分析的基本技术和方法;
- 2、掌握:遗传分析和作图: 孟德尔式遗传分析、连锁遗传分析与染色体作图, 基因精细结构的遗传分析, 病毒、细菌和真核生物的遗传分析, 数量性状遗传分析, 遗传重组、核外遗传、转座因子的遗传分析, 染色体畸变的遗传分析, 基因突变与DNA损伤修复, 发育的遗传分析, 免疫的遗传分析, 原核生物基因与真核生物基因的表达调控, 基因组学与后基因组学, 群体与进化遗传分析等基本内容和原理方法等



生命科学学院→精品课→遗传学精品课

→本科生遗传教学 遗传学(第3版)教学PDF

遗传学教学网站:

http://skgjx.whu.edu.cn/⇨本科生遗传教学

四、教学学时分配和安排:

课程讲授按每周3学时安排, 共48学时 16周

五、成绩评定:

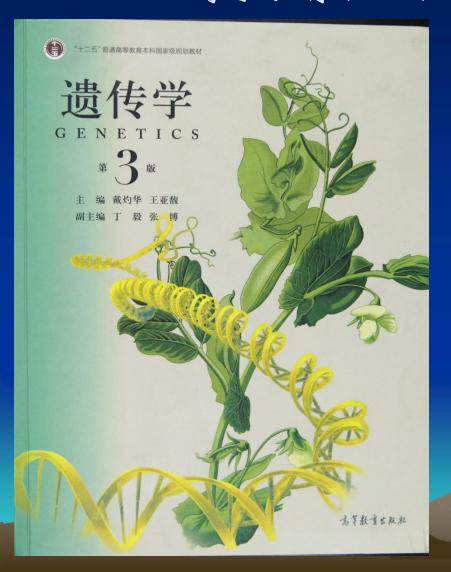
期末考试: 60%

阅读与讨论: 15%

平时练习与测验: 25%



# 高等教育出版社, 2016



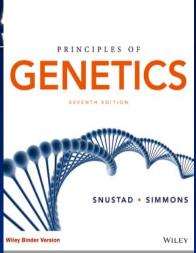
主编 戴灼华 王亚馥 副主编 丁 毅 张 博 编 者 (按姓氏拼音排序) 戴灼华(北京大学生命科学学院) 丁 毅 (武汉大学生命科学学院) 王亚馥(兰州大学生命科学学院) 谢小冬(兰州大学生命科学学院) 张 博 (北京大学生命科学学院) 赵双宜(山东大学生命科学学院)



#### 主要参考书:

- 1\*. Lewin's Genes X, Krebs JE., Goldstein ES., Kilpatrick ST. Jones and Bartlett Publishers, LLC 2011
- 2\*. Lewin's Genes XI, Krebs JE., Goldstein ES., Kilpatrick ST. Jones and Bartlett Publishers, LLC 2014
  ISBN 978-1-4496-
- 3. Introduction to Genetic Analysis.12th ed, Griffiths A J F, Doebley J, Peichel C, et al. .New York: W.H.Freeman and Company, ISBN-13:978-1-319-11478-4, 2020
- 4. Molecular Biology of the Gene, 7th ed, Watson et al. ISBN-13: 978-0-321-76243-6 (hardcover (student ed), 2014
- 5\*.Analysis of Genes and Genomes, Richard J. Reece. John Wiley & Sons, Ltd. ISBN 0-470-84379-9 (HB) 0-470-84380-2 (PB),2004





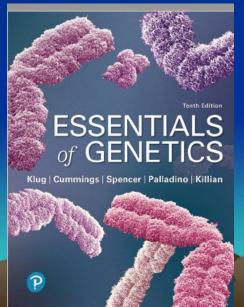
6.Principles of Genetics, 7th ed,
SUNSTAD & SIMMONS
John Wiley & Sons,
Inc. ISBN: 9781119142287 (BRV), 2016

7\*.Genetics From Genes to Genomes,

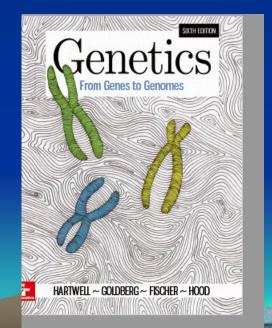
6th ed Hartwell LH, Goldberg ML, Fischer JA, Hood L et al.

McGraw-Hill Higher Education

ISBN:978-1-259-70090-3, 2018



8. Essentials of Genetics,
10th ed,
William S.Klug et al.,
Pearson Education, Inc.
ISBN 13: 978-0-134-89841-4
(Student edition), 2020





Email: yiding@whu.edu.cn

我的办公室电话: 68754319

我的办公室:生命科学学院3002室

助教:



# 遗传学(第3版)

# 第1章 绪论

- 1. 遗传学的涵义
- 2. 遗传学的发展
- 3. 遗传学的应用



# 1 遗传学的涵义

#### 1.1遗传学的定义:

遗传学(Genetics):

是研究生物遗传和变异规律的学科。(遗传学的经典定义)

是研究基因的结构、功能及其变异、传递和表达规律的 学科。(现代遗传学的定义)

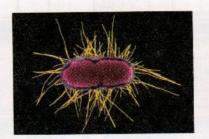
遗传(<u>heredity</u>)和变异(<u>variation</u>)是生物界最普遍和最基本的特性。

遗传和变异是遗传信息决定的,因此,遗传学也就是研究生物体遗传信息的组成、传递和表达规律的一门科学。



# Genetics: The study of Biological information

Figure 1.1 The biological information in DNA generates an enormous diversity of living organisms.



(a) Bacteria



(b) Clown fish



(c) Lion



(d) Oak tree



(e) Poppies



(f) Hummingbird



(a) Red-eyed tree frog



(h) Humans

--L. H.Hartwell,2000



## wunan ullin 2 sit 遗传学的研究内容:

(1) 遗传现象以及基因在世代之间的传递方式与规律

例:植物的遗传现象:种瓜得瓜,种豆得豆

动物的遗传现象: 代谢病、遗传病、白化现象等





- (2) 基因的结构与功能、以及基因在染色体的定位与作图 真核生物、原核生物以及病毒基因的结构与功能、启动子结构等 遗传图、物理图等
- (3) 基因变异的类型、规律及其分子机制 例: 果蝇"红眼"→"白眼"
- (4) 基因如何控制代谢和发育,即基因表达的规律及其调控的分子机制 例: 种子 ⇨ 植株 受精卵 ⇨ 个体
- (5) 以基因组学为代表的各种组学、以及各组学与生物学功能之间的关系,基因组的进化与遗传信息流等(Genome evolution and the genetic information flow)



# wunan University 2 遗传学的发展

2.1 遗传学的诞生(孟德尔以前的遗传学)

关于遗传机制的假说

(1) 预成论(preformation theory)

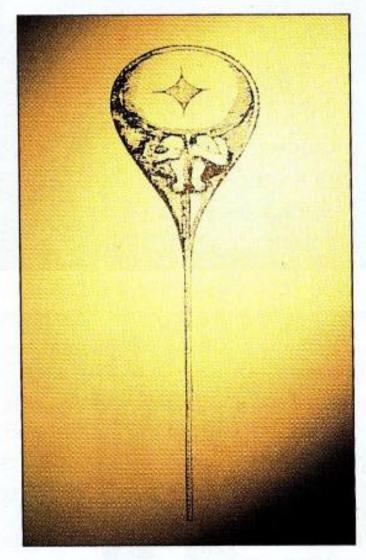
认为生物从预先存在于性细胞(精子或卵)中雏形发展 而来,所谓发育只不过是这一雏形生物的机械性扩大,并没 有新的东西产生出来。

精源论者(荷兰 leeuwenhoek 列文虎克)认为雏形(微小的 "原形人")存在于精子中

郭源论者(Jan swammerdam 1679)主张雏形存在于卵中







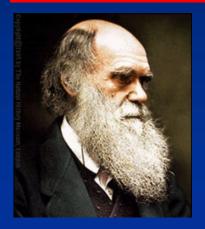
矮人/侏儒 **The homunculus: A myth.** Well into the nineteenth century, many prominent microscopists believed they saw a fully formed, miniature fetus crouched within the head of a sperm.



### (2) 渐成论 (epigenesis) 亦称后成论

#### 与预成论相对立的理论

一个生物体是由精卵结合形成的受精卵经过胚胎发育逐渐分化形成成体结构的,即生物有机体的各种组织和器官是在胚胎发育过程中由原来未分化的物质发展形成的。



### (3) 泛生论(theory of pangenesis)

达尔文(C. R. Darwin1809-1882) 1868年 认为动物每个器官里都普遍存在微小的泛生粒, 它们能够分裂繁殖,并在体内流动,聚集到生殖

器官里,形成生殖细胞。当受精卵发育为成体时,各种泛生粒进入各器官发生作用,因而表现遗传。如果亲代的泛生粒发生改变,则子代表现变异。这一假说纯属推想,并未获得科学的证实。



# wunan University (4) 种质论(Germplasm theory)

魏斯曼(A.Weismann1834-1914)提出"种质连续论"

(theory of continuity of germplasm), 认为:生物体分成种质和体质两部分。种质指生殖细胞,专营生殖和遗传,通过细胞分裂在一生中及世代间保持连续,生物的遗传就在于种质的连续。体质是种质以外的所有其他部分(体细胞),负责各种营养活动。种质决定了体质,种质的变异必将引起体质的变异,但体质的改变不会引起种质的改变。

该学说向"泛生论"和"用进废退""获得性状遗传"提出了挑战。





否定后天获得性状遗传: 老鼠22代割尾巴试验



## (5)融合遗传学说

(blending theory/blending inheritance)

英国学者高尔顿(F.Galton1822-1911)和他的学生皮尔逊 (K.Pearson 1857-1936)于1886-1894用统计方法研究数量性状 (例如人的身高)在亲代与子代之间的相关性。

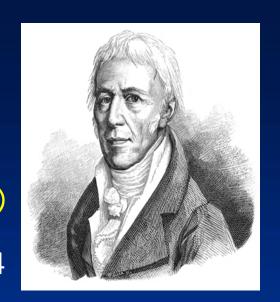
认为"父母的遗传性在子女中各占一半,并且彻底混合,祖父母的遗传性在孙代中各占1/4等等。依次类推,融合遗传学说只能解释一部分数量性状的遗传现象,不能解释其全部,对绝大多数非数量性状则完全不适合。



## (6) 获得性状遗传

## (Inheritance of acquired characters)

法国学者拉马克(J.B. de Lamarck,1744

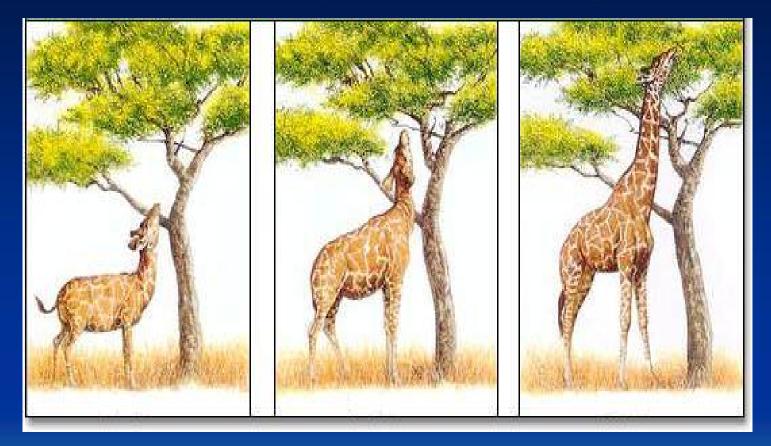


-1829) 提出: 器官的用进废退 (use and disuse of organ) 和获得性状遗传等学说。

认为个体由于在长时间受到环境条件的影响,使生物发生变异,获得了新的性状,经过世代的积累加深了这个新的性状,如果雌雄两性都获得这种共同的变异,那么这种变异便可以传给后代。



## 拉马克对长颈鹿为什么脖子长的解释:



拉马克认为长颈鹿的进化是因为草地退化后要吃树叶,当然颈长的有优势,它们想要长颈,于是天天使劲地将颈伸长,终于形成了现在的长颈鹿。



## 2.2 孟德尔以后的遗传学发展

- (1) 遗传学的孕育期-1900
- 1856-1863 孟德尔 著名的豌豆实验 涉及基因分离
- 1866 孟德尔 《植物杂交实验》(Experiments in plant

hybridization)提出了遗传学的两个基本定律:

#### 分离定律和自由组合定律 (孟德尔)

- 1859 达尔文《物种起源》 现代进化理论
- 1871 米歇尔 从细胞核中分离出nuclein(核素)
- 1875 赫特维希 指出受精是雌雄两原核融合

1882—1885 strasburgar and Flemming证明细胞核含有染色体

1900 孟德尔定律重新发现 3位科学家

荷兰 de Vries 以月见草为材料从事突变理论研究《论杂交分离的定律》

德国 Correns 以玉米为材料从事遗传基础研究

《杂交分离的孟德尔定律》

奥地利 Tschermak 以豌豆为材料从事植物育种研究

《豌豆的人工杂交》

他们的论文都刊登在1900年出版的《德国植物学会杂志》上, 各自独立地证明遗传的孟德尔原理,这就是

> 遗传学史上的孟德尔定律的重新发现 1900年遗传学作为一门独立的学科正式诞生了



## Mendel的理论被埋没34年

▶ 豌豆杂交实验结果: 1865年发表不朽论文《植物杂交试验》,提出遗传因子具有颗粒性,互不融合,互不干扰,独立分离,自由组合。



ı	
ı	Versuche über Pflanzen-Hybriden.
ı	
ı	Vog
ı	Gregor Mendel.
ı	(Vorgelogt in den Nitzungen vom S. Februar und S. Biox 1805.)
ı	
ı	
ı	Einleitende Bemerkungen.
ı	Künstliche Befruchtungen, welche an Zierpflanzen desshalb
ı	vorgenommen wurden, um neue Farben-Varianten zu erzielen,
ı	waren die Veranlassung zu den Versuchen, die her besprochen
ı	werden sollen. Die auffallende Regelmässigkeit, mit welcher die-
ı	selben Hybridformen immer wiederkehrten, so oft die Befruch-
ı	tung zwischen gleichen Arten geschah, gab die Anregung zu
ı	weiteren Experimenten, deren Aufgabe es war, die Entwicklung
ı	der Hybriden in ihren Nachkommen zu verfolgen.
ı	Dieser Aufgabe haben sorgfaltige Beobachter, wie Köl-
ı	reuter, Gärtner, Herbert, Lecocq, Wichura u. a. einen

Dieser Aufgabe haben sorgfültige Beobachter, wie Koitreuter, Gärtner, Herbert, Leeoeq, Wichturs u. a. einen Theil ihres Lebens mit unermüdlicher Ausdauer geopfert. Nameudlich hat Gürtner in seinem Werke "die Bastarderzeugung in Planzeneriehe" sehr schlatbur Beobachtungen niedorgelegt, und in neuester Zeit wurden von Wichuru gründliche Untersenbangen über die Bastarde der Weiden veroffentlicht. Wenn es noch nicht gelungen ist, ein allgemein giltiges Gesetz für die Bildung und Entwicklung der Hybriden aufzustellen, so kann das Niemanden Wunder uehmen, der den Unfang der Aufgabe kennt und die Schwierigkeiten zu würdigen weiss, mit denen Versuche dieser Art zu kämpfen haben. Eine endgültige Eutbeleidung kann erst dann erfolgen, bis Detalit Versuche aus den verschiedensten Pflanzen-Familien vorliegen. Wer die Ar-

**Experiments in Plant Hybridization** 

- > Mendel的杂交实验结论远远超出了同时代人的理解,
- 一直未能引起注意。
- > 只有Napp理解Mendel, 但他在先于Mendel的论文发表两年就去世了。

Mendel, Gregor. 1866. Versuche über Plflanzen-hybriden. Verhandlungen des naturforschenden Ver-eines in Brünn, Bd. IV für das Jahr 1865, Abhand-lungen, 3–47.

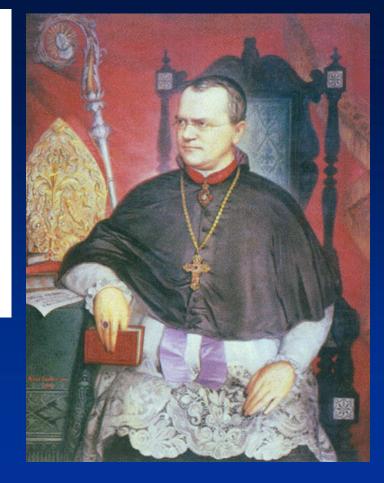
#### EXPERIMENTS IN PLANT HYBRIDIZATION (1865)

GREGOR MENDEL

Read at the February 8th, and March 8th, 1865, meetings of the Brünn Natural History Society

《布隆博物学会会刊》 (Ploceedings of the Natural History Society of Brünn)

该杂志只印发了115份



G. Mendel (1822-1884)



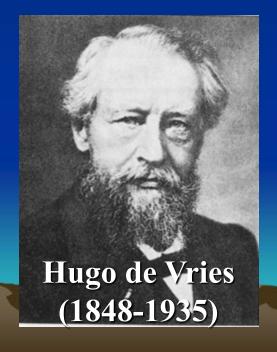


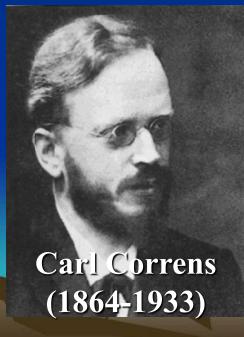


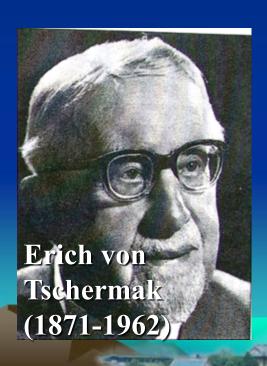


# Mendel的理论重见天日

- 德弗里斯(Hugo de Vries),荷兰阿姆斯特丹大学的教授
- 柯伦斯(Carl Erich Correns), 德国土宾根大学的教授
- 丘歇马克(Erich von S. Tschermak), 奥地利维也纳农业大学的讲师
- 1900年分别同时发现了孟德尔的成果。









## 孟德尔定律的重新发现(I)

Hugo de Vries (1848-1935):

在月见草杂交试验中,发现F<sub>2</sub>性状的分离比为3:1 论文"杂种的分离法则"发表在《德国植物学会杂志》 (18:83-90,1900年3月26日)和法国科学院的《纪事录》(130 845-847)。

Vries曾从L. H. 拜莱的《植物育种》(1895)中查到孟德尔的工作。他在德文版中提到了孟德尔的工作,但在法文版中却只字未提。



# 孟德尔定律的重新发现(II) Carl Erich Correns (1864-1933):

1900年4月21日他读到了德弗里斯的法语论文,看到了与自己研究工作相同的结果。尽管他读到的法语论文中未提到孟德尔,但是他从老师内格里处了解到孟德尔的工作,于是撰写了"杂种后代表现方式的孟德尔法则",也刊登在《德国植物学会杂志》(18: 158-168, 1900年4月24日)。



## 孟德尔定律的重新发现(III)

Erich von S. Tschermak (1871-1962):

通过豌豆杂交试验发现了分离现象,撰写了"关于豌豆的人工杂交"的讲师就职论文。清样出来后他读到了德弗里斯和柯伦斯的论文,于是急忙投寄论文摘要,于1900年6月2日也发表在《德国植物学会杂志》上。

三个人的论文都发表在《德国植物学会杂志》上,都 证实了孟德尔的结论,这就是遗传学史上著名的孟德尔定律 的重新发现。



# Mendel对遗传学的贡献

- (1) 第一次用科学的方法研究性状的遗传规律 选用纯系(pure-breeding lines)、区分性状、分类统 计学处理、实验设计和验证等。
- (2) 第一次提出了遗传因子的概念,并将遗传因子定位于生殖细胞中。
- (3) 发现了生物性状的遗传规律,使性状的遗传成为可 预见性的科学。

遗传学之父(Father of Genetics)



## (2) 细胞遗传学时期

1901年 W. Sutton 研究⇒ 蝗虫; T. Bovert 研究 ⇒ 海胆

观察: 染色体的减数分裂行为, 孟德尔因子分离和自由组合与染色体的分离和自由组合一致, 他们大胆地认为孟德尔因子就在染色体上。

# 提出

Chromosome theory of heredity (遗传的染色体假说)

1902 Willian E, Castle 首先认识等位基因和基因型频率之间的关系

1905 Willan Bateson 将遗传的科学称为遗传学 the Science of heredity: "genetics" 1909 W. Johannsen 提出基因、基因型、表现型等概念用基因取代"因子"、"性状"和"特性"等含糊概念。

1910-1939 细胞遗传学时期 (摩尔根):

1910 T. H. Morgan 果蝇 sex-linked inheritance

通过果蝇实验提出基因连锁定律,用实验证明基因位于染色

体上。白眼→伴性遗传→一个特点基因位于一个特定的染色体上

1913 A.H.Sturtevant 遗传连锁图

1927 H.J.Muller χ-射线诱导染色体突变 人工改变基因的实验

摩尔根(1866-1945)1933年获诺贝尔奖 出版《遗传的物质基础》和《基因论》——创立"基因学说" 摩尔根学派建立了完整的基因遗传理论体系

即:染色体遗传学(chromosomal genetics):细胞遗传学;

染色体——基因理论:

基因是控制遗传性状的单位,并以直线排列染色体上;

生物的某种性状是受一个或几个基因控制;

染色体上基因的变化(或突变)是生物性状变异和生物进化

的直接原因;提出遗传学的第三定律

论证、概括和总结了遗传学的三大定律:

分离、自由组合和基因连锁交换定律



## (3) 生化和微生物遗传学时期

1923年 英国医生、生物化学家加罗德 (A.E.Garrod) 进行家谱研究,撰写 "Inborn Errors of Metabolism"《先天性代谢病》。

鉴别了第一个人类遗传病,黑尿病(缺尿黑酸氧化酶)。他认为这种疾病是由于单个基因发生突变后,产生一种不具功能的产物,从而导致代谢紊乱(metabolic disorder)。提出"一个突变基因决定一种代谢紊乱"的观点,但在当时未受到广泛的关注。



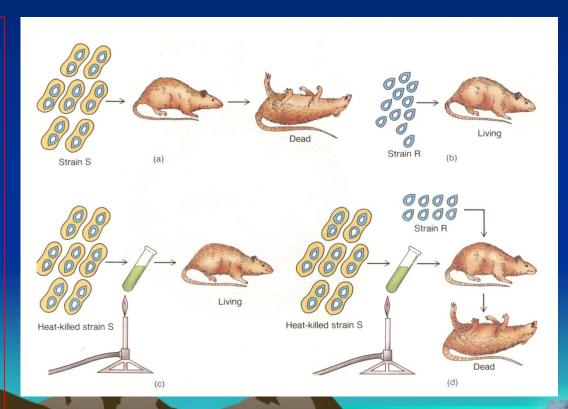
#### 1927 F.Griffith (格里菲思)

肺炎链球菌的转化实验 为了证明遗传物质是DNA,但没有进行单因子转化实验

1944 O.T.Avery 等进行单因子转化实验 证明DNA是遗传物质

肺炎链球菌的转化实验

- (a) 将S型肺炎链球菌注入小鼠体内,小鼠被杀死;
- (b)将R型肺炎链球菌注入小鼠体内,小鼠仍活着;
- (c)将加热灭活的S型菌株注入 小鼠体内,小鼠仍活着;(d)将 R型菌株与加热灭活的S型菌株 混合后注入小鼠体内,小鼠被 杀死。



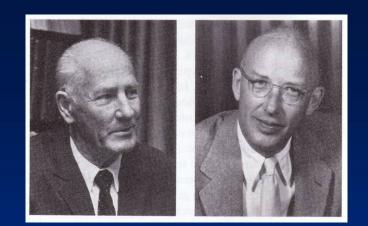


1940-1953

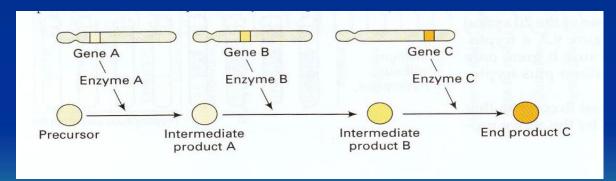
#### 细胞遗传学向分子遗传学过渡阶段

1941 G.W.Beadle & E.L.Tatum

分离出红色面包菌(Neurospora crassa)的生化突变型



提出 "一个基因一个酶"的假说 (one gene-one enzyme)



这表明基因通过 对酶合成的控制而影 响性状的发育和表达。

然而基因究竟 是由什么物质组成的 当时还不得其解。

后来被修改为: "一个基因一种多肽"

(one gene-one polypeptide)



1946 J. Lederberg & Tatum 细菌的结合实验 多营养缺陷型之间进行杂交 Met<sup>-</sup>bio<sup>-</sup>Thr <sup>+</sup>Leu<sup>+</sup>thi<sup>+</sup> × Met<sup>+</sup>bio<sup>+</sup>Thr<sup>-</sup>Leu<sup>-</sup>thi<sup>-</sup> <sup>硫胺(VB1)</sup>

Met+Thr+Leu+thi+(营养型)

1950 Barbara McClintock 玉米Ac-Ds系统 可移动因子 转座因子 说明遗传物质不是不变的,基因是可以移动的。



1953 James Watson & Francis Crick

### DNA双螺旋模型(图1-41)

该模型被认为是二十世纪生物学方面最伟大的发现,是<mark>分子</mark> 遗传学诞生的标志。

## 1953~ 进入分子遗传学时期:

1957 H.Fraenkel-Conrat & B.Singer

烟草花叶病毒的重建<u>(图1-47)</u>,证明TMV的遗传物质是RNA

1958 M.Meselson(梅塞尔森) & Stahl(史塔尔)

密度梯度超速离心实验<u>(图1-49)</u>证明DNA复制是半保留的

1958 ~ 1972 重组DNA技术体系的建立

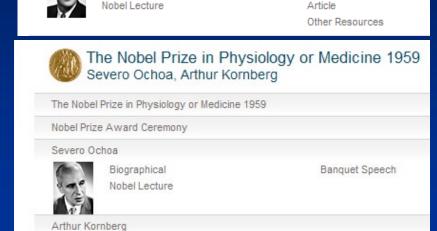


## 1958 Arthur Kornberg

从*E.coli*中分离出DNA聚合酶I 为分子遗传学的开展、遗传工程的进行、 人工合成基因奠定了基础。

1959 Serero Ochoa 从微生物棕色固氮菌 (*Azotobacter vinelandi*)分离出 RNA 聚合酶I为遗传密码的破译提 供了实验方法和手段

Siderey Brener Framcois Jacob Mathew Meselson



The Nobel Prize in Physiology or Medicine 1959

Photo Gallery

Severo Ochoa, Arthur Kornberg

The Nobel Prize in Physiology or Medicine 1959

Nobel Prize Award Ceremony

Biographical

Curriculum Vitae

Severo Ochoa

Arthur Kornberg

发现mRNA

1961 Framcois Jacob & Jacques Monod提出乳糖操纵子模型现代分子遗传学基因调控研究的一个重要的里程碑



- 1965 Robert Holley 测得第一个tRNA分子的序列
- 1966 Marshall Nirenberg &H Gobind Khorana 破译遗传密码
- 1967 发现DNA连接酶
- 1970 H.O.Smith等发现并分离出流感嗜血杆菌的内切酶 H.M.Temin(梯明)&D.Baltimore 在RNA肿瘤病毒中分离出反转录酶

- 1972 Paul Berg(伯格)等 首次完成DNA分子重组(体外重组DNA)
- 1975 Edward.M.Southern Southern Blotting
- 1976 Walter Gilbert
  Frederick Sanger 建立DNA序列测定法(图1-44)
  Phillip Sharp 等 测定 φx174= 5387nt (图1-42)
  发现真核生物基因中存在内含子

基因不连续概念(图1-37)

1983 Thomas Cech Sidney Altman

RNA的自我拼接Catalytic RNAs

1986 Kary Mullis and others
Polymerase Chain Reaction (PCR) <u>(图1—46)</u>

1990 James Watson and many other scientist

Human Genome project 测疗,图谱

30亿美元 30亿个碱基,预计8-10万个基因

# 标志着生物科学研究全面进入基因组研究时期

1992 欧洲共同体各国35个实验室首先发表第一个真核生物染色体(酵母染色体III) DNA全序列(共315000bp)

1995 完成了酵母基因组DNA(125×105bp)全序列的测定工作



1997 线虫基因图谱绘测成功

1998 完成人22号染色体DNA核苷酸全序列测定

2000 人的基因组全序列测定(工作草图)

2002 老鼠基因组物理图测定

- 2002年 国际水稻基因组测序计划已完成。这是第一个完成测序的禾科植物。
- 2005年 以Solexa(Illumina)、ABI和 SOLiD 为代表的第二 代DNA测序技术的研发与应用。由美国贝勒医学院人 类基因组测序中心和"454生命科学公司"完成"吉姆 工程"(Project Jim): 世界 首份"个人版"(James Watson)基因组图谱发表。
- 2006年 人类最后一条染色体,即第1染色体的基因测序完成,至此人体基因密码99.99%解密。历时16年的人类基因组计划书写完了"生命之书"的最后一个章节。
- 2007年 M.R.Capecchi、O.Smithies和M.J.Evans 三人获诺贝尔奖,建立了基于胚胎干细胞的小鼠基因打靶技术。



2008年由美国、英国、中国和德国的科学家组成的国际协作组启动国际"1000 Genomes Project"。

华大基因完成"炎黄一号"基因组图谱的绘制

2009年 E.H.Blackburn、C.W.Greider和J.W.Szostak 三人获诺贝尔奖,发现 端粒和端粒酶保护染色体的机理。

V.Ramakrishnan、T.A.Steitz和Ada Yonath 2009年三人获诺贝尔奖,研究发现了核糖体的结构和功能。

R.Lister等发表第一张人类表观基因组图谱。

华大基因等<mark>完成了"大熊猫基因组"</mark>的研究,证明了我国大熊猫基因组具有很高的杂合度,遗传多样性较高;揭示了大熊猫能消化竹子纤维,喜食竹子而不爱肉食的奥秘。

中国科学家启动"万种微生物基因组计划",又称宏基因组计划(Metagenome project)。



2010年华大基因启动"1000种动植物基因组计划"

世界 "万种脊椎动物基因组计划" 联盟(G10KCOS)宣布启动"万种脊椎动物基因组第一期计划"

- "人类肝脏蛋白质组计划"精确鉴定出6788种蛋白质
- 2011年 马铃薯基因组测序联盟完成了马铃薯基因组测序; 中国科学家发布了人类肝脏蛋白质相互作用图谱。
- 2012年 ENCODE计划联合体发布了第二批研究成果; 第三代基因组测序仪——单分子测序仪研究成功; 真核生物单细胞基因组学兴起;
  - 以华大基因为主的中国科学家团队完成了肠道微生物与II型糖尿病的宏基因组关联分析。
- 2013年 中国科学家绘制出小麦A基因组草图及小麦D基因组草图。
- 2014年 国际小麦基因组测序联盟(IWGSC)公布绘制出普通小麦基因组 序列草图。
- 2015年 T.Lindahl、P.Modrich和A.Sancar 2015年三人获诺贝尔奖,揭示了 DNA修复机制。
- 2017年12月28日中国启动十万人基因组计划绘制我国人精细基因组图证

#### 1990年



<u>2020-12-1日完成20,103</u>种,370,450种生物的基因组正在进行全序列的测定









# 1.3 遗传学的应用

(1)直接指导农业科学(丰富和更新育种新技术)

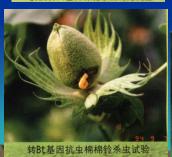
①高产优势新品种 如: "杂交水稻" "杂交油菜" "杂交小麦"

②抗虫抗病农作物 如: 抗虫棉新品种

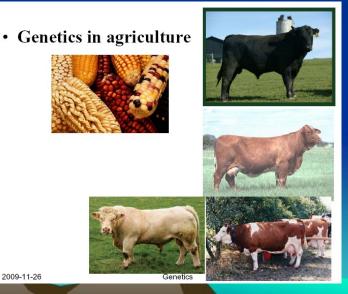
③ 改进食用动物的品质 如: 牛、羊、猪优良品种的培育













(2)生物制药:利用植物大量生产人体蛋白 利用遗传工程技术生产抗菌素、胰岛素、干扰素 、生长激素尿激酶、疫苗等。

转基因动植物。





生物制药专用发酵罐

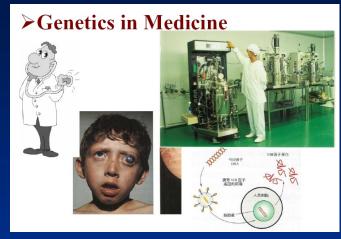
- (3)指导医学研究,提高健康水平:诊断和治疗
- ,有效地治疗人类的一些遗传性疾病。

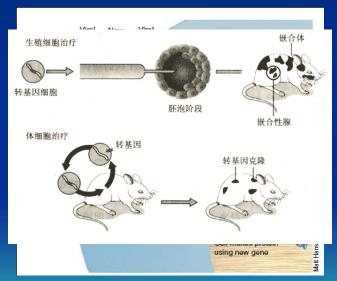
例如分子遗传学已成功地应用在于:

人工分离基因;人工合成基因;人工转移 基因;克隆技术应用;

基因工程定向改变遗传性状,可以更自由 和有效地改变生物性状;

转基因技术打破物种界限,克服远缘杂交 困难;培育优良动、植物新品种;







### (4) 遗传学与社会和法律

基因工程菌、转基因动、植物的安全问题与环境保护密切相关,引起社会的极大关注。人类基因组正在受到日益恶化的环境因素的侵害,例如放射性物质和有毒的化学物质可诱发基因突变和染色体变异。目前,如何保护人类和其他各种生物生存的环境?这已是遗传学研究的重要课题之一。各国政府根据其危害性已先后制定了相应的限制使用有害物质的法律、法规,并制定了各项环境保护措施。

以孟德尔遗传原理为基础的DNA指纹分析,在法律上的亲子鉴定、犯罪嫌疑人的罪证确定、以及灾害发生等死难者的亲缘关系鉴定中已有广泛的应用。

所以遗传学与社会和法律的关系与联系也愈来愈紧密。



# 当代遗传学的特点

### 遗传学是一门处于发展巅峰时期的学科

遗传学发展迅速,理论领先,深入到生命科学的各研究领域

技术领先: 基因组测序、转基因、基因打靶、RNA干涉等

学科交叉:生物、物理、化学、计算机等理论、技术和方法

都应用于遗传学的研究领域

实用性强: 指导农业、林业、畜牧业生产; 医学等

遗传学=基因学→基因组学→生命组学

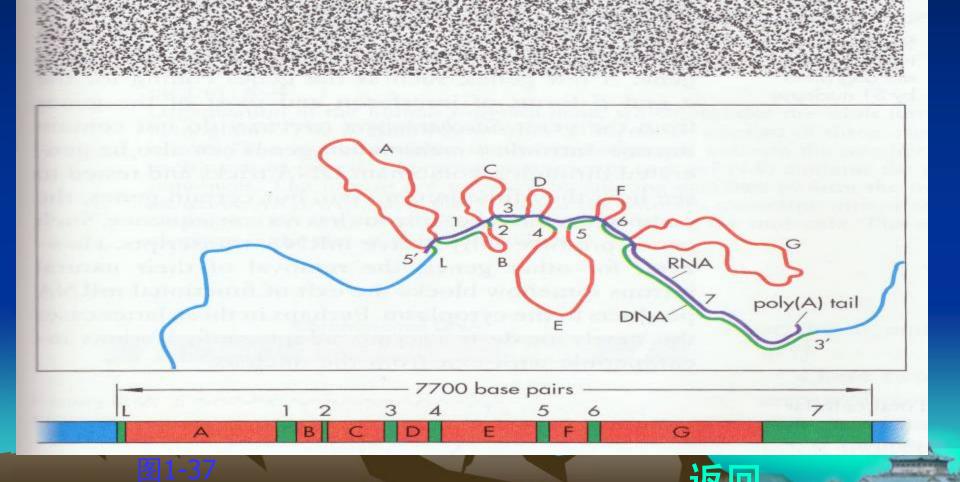
## 第1章习题

- 1. 请你查阅有关文献资料简单补充知识窗1-1"遗传学发展大事年表",从 2015年以后即2018、2019、2020年的遗传学发展。
- 2. 写出下列科学家在遗传学发展史中的主要贡献: (结合本书中相关章节中的详细内容作答)
- ①Darwin ②Mendel ③Morgan ④Bateson ⑤Beadle & Tatum ⑥Avery, Hershey & Chase ⑦ Watson & Crick ⑧ Jacob & Monod ⑨McClintock ⑩ Berg & 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先成论与后成论 ⑥DNA与蛋白质 ⑦颗粒遗传与融合遗传
- ⑧泛生论与种质论
- 4. 你认为遗传学在21世纪会有哪些重要发展和应用前景?

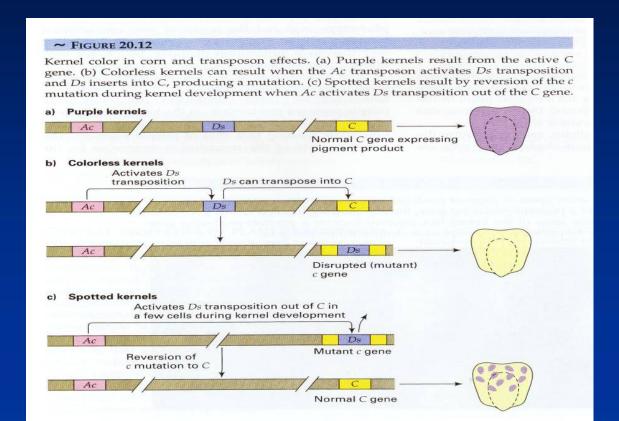


# 谢谢!

# 本章结束









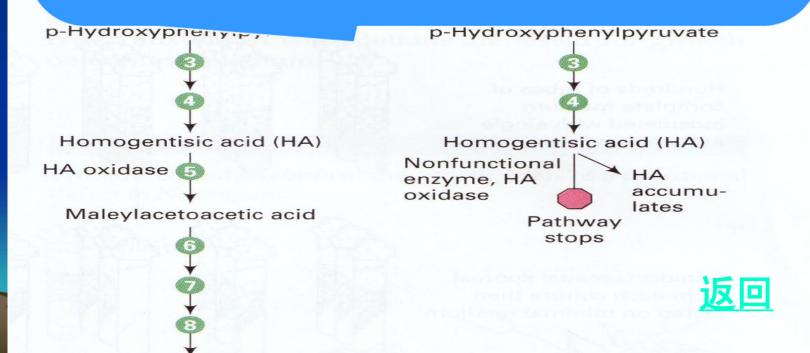
B. MaClintock (1902-1992)

1950年发表"转座因子"理论, 1983年获Nobel奖

返回



他观察到黑尿病患者的尿里含有大量的尿黑酸;尿黑酸遇到O<sub>2</sub>,就呈黑色。他发现同胞兄弟姊妹中往往有一人或数人患此病,他们的父母正常,但通常是近亲结婚。他用孟德尔式的隐性遗传规律来说明这种遗传现象。现在知道,正常人的血清中含有尿黑酸氧化酶,能将酪氨酸分解代谢过程中的尿黑酸变成乙酰乙酸,后者再分解为CO<sub>2</sub>和H<sub>2</sub>O。黑尿病患者控制这种酶合成的基因AI突变成al,在纯型合子(al/al)时就表现出病症



CO2 + H2O





Rosalind Franklin



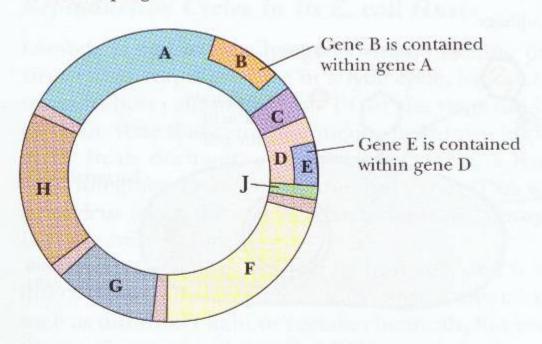


Parental DNA Emerging progeny DNA

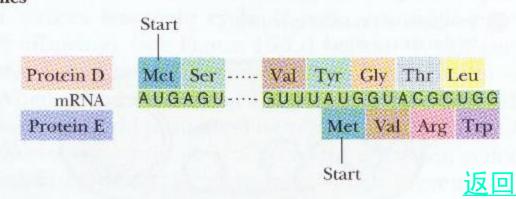
1953年发表《Nature》论文, 1962年获诺贝尔奖



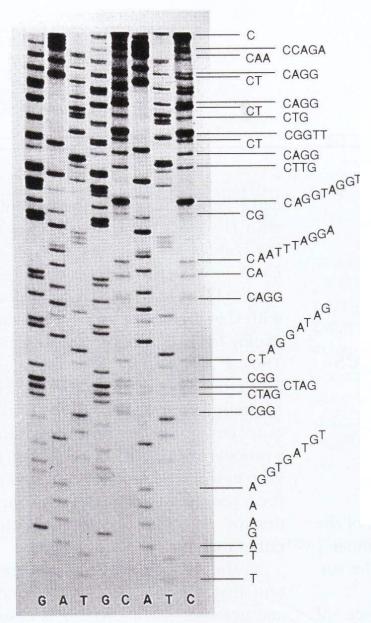
(a) Genetic map of *Ø*X-174 bacteriophage

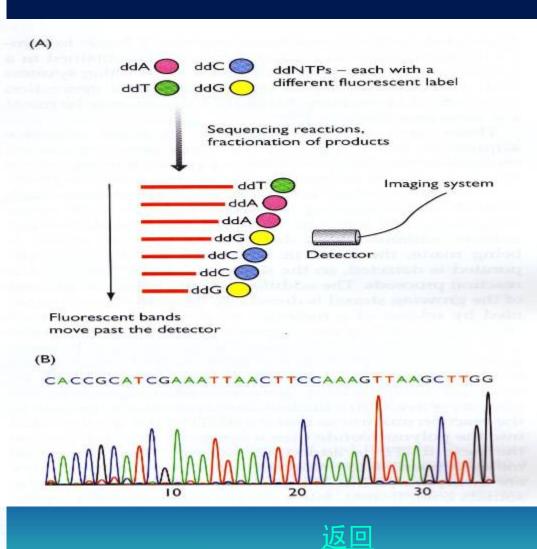


(b) Overlapping reading frames











Starting DNA 5'[ Heat to 95° DNA strands separate Primers bind to template DNA strands Primer 1 Taq polymerase extends DNA strands Two new DNA molecules Two new DNA molecules Two new DNA molecules etc. Figure 3.27

<u>图1-46</u>





冬1-47

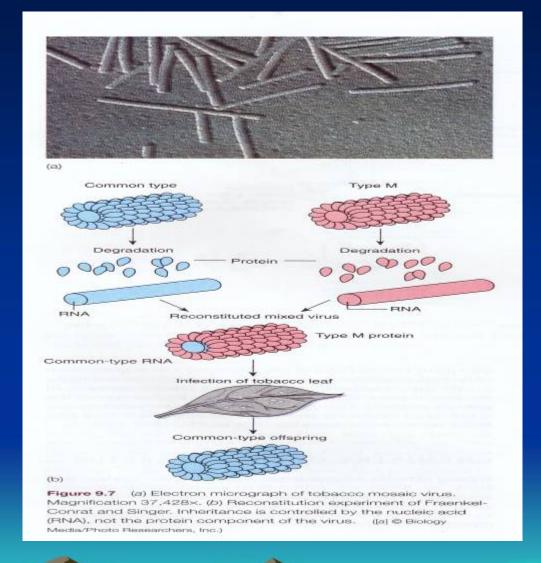


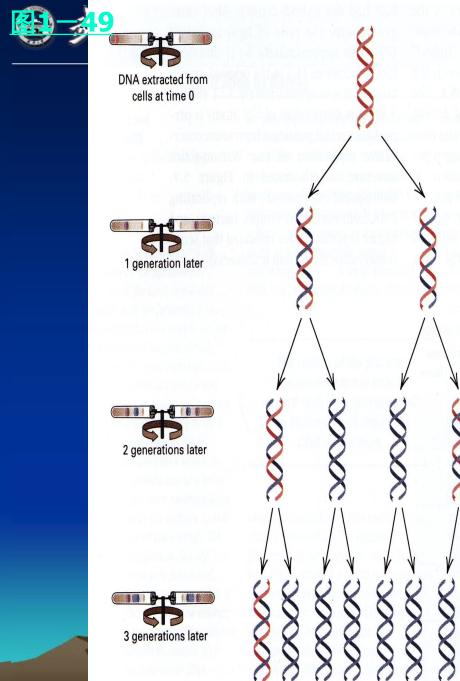
正常烟草叶

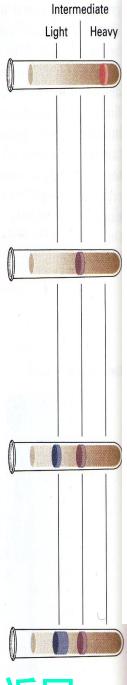
烟草"花叶"



烟草花叶病 毒(tobacco mosaic virus, TMV)







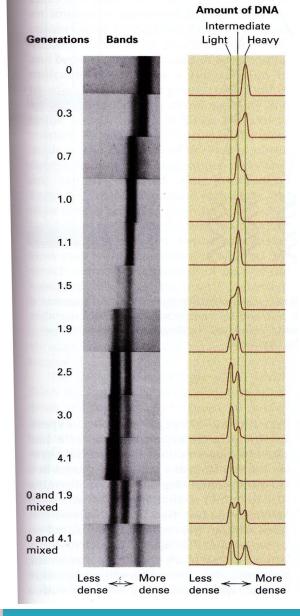






Figure 5.9



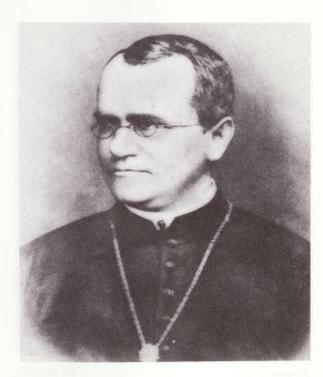


FIGURE 1.1
Gregor Mendel,
Courtesy of the Department of Library Services, American Museum of Natural History, negative 219467.

孟德尔(1822-1884)



# Gregor Johann Mendel(格雷戈尔·约翰·孟德尔)

1822年生于莫拉维亚(Moravia)北部的一个叫海钦多夫 (Heinzendorf) 的村庄(原奥地利)的一个农民家庭。

1843年父亲在一次事故中致残, 孟德尔21岁(大学: 奥尔米茨学院,主攻古典哲学)作为家中唯一的男孩被修士Napp允许进入布隆(Brünn)的奥古斯汀修道院(Augustinian monastery)作一名见习修道士,并得到Gregor名字。

1847年成为一名牧师。 1850年夏天他参加了一次永久教师的资格考试,结果由于他的自然部分(生物和地质)的分数不及格而没通过。

大学教授包尔加特纳(Borgartner)发现孟德尔是个有为青年,在他的推荐和Napp主教的资助下,孟德尔得以前往维也纳大学学习



1851年至1853年,修道院的主持 Napp全额资助他到Vienna 大学学习科学和数学,尤其是物理学(著名的科学家Doppler 手下)、植物学和动物育种。

1853年夏回到修道院,同时兼职第二年应聘在布尔诺技术学校任代课教员,讲授物理学和博物学,从此致力于教育事业达14年之久。

1854年在修道院的支持下开始做豌豆杂交试验,并成为摩拉维亚农业协会自然科学分会的会员。他的初衷是希望获得优良品种,只是在试验的过程中,逐步把重点转向了探索遗传规律。

1868 年4 月, 孟德尔继Napp之后当选为修道院终身主教。





























Augustinian Monastery (now a memorial)

Where Mendel planted garden pea.

