

第一章 绪论

教学目的：

通过本章学习，使学生掌握遗传、变异以及遗传学的概念；熟悉遗传学研究内容和任务；了解遗传学发展的主要阶段，以及部分的科学家做出了重大贡献；了解遗传学在国民经济中的地位，从工、农、医、环境保护等方面介绍遗传学的应用。

思政成效：

通过授课老师自身的科研历程的介绍，培养学生发现问题、解决问题的能力以及科学研究的能力，激发学生不畏惧挫折，面对未知勇于求证的开拓精神。

教学目标：

（一）能力目标

培养学生发现问题、解决问题以及科学研究的能力。

（二）知识目标

1.了解遗传学发展的主要阶段，以及部分的科学家做出了重大贡献，了解遗传学在国民经济中的地位，从工、农、医、环境保护等方面介绍遗传学的应用。

2.掌握遗传、变异以及遗传学的概念。

教学重、难点：

教学重点是遗传、变异以及遗传学的概念。难点是遗传与变异的关系。

授课时数：本章讲授 2 学时

教学方法：讲授法、探讨法

教学手段：用多媒体教学

第一节 遗传学的涵义

一、遗传与变异

1、遗传：指亲代与子代间相似性的传递过程。遗传的特点是具有相对稳定性、保守性。

2、变异：指子代与亲代间以及子代个体之间的差异。变异的特点是具有普遍性和绝对性，世界上没有两个绝对相同的个体，即使是孪生同胞。

3、遗传与变异的关系：遗传和变异总是相互伴随的，同时存在于生物的繁

殖过程中，二者之间相互对立、又相互联系，它们构成了生物的一对矛盾。每一代传递既有遗传又有变异，生物就是在这种矛盾的斗争中不断向前发展。没有变异，生物界就失去了进化的原料（材料），遗传只能是简单的重复；没有遗传，变异就不能传递给后代，即变异不能积累（存留），变异将失去意义，生物就不能进化。所以，变异和遗传是生物进化的内在因素。

二、遗传学及其研究内容和任务

遗传学是研究生物的遗传与变异的科学。如果从基因水平上理解遗传学就是研究基因结构、信息传递、基因表达和调控的科学。

1、研究内容：主要包括三个方面

①遗传物质的本质：化学本质、所包含的遗传信息和遗传物质的结构、组织和变化。

②遗传物质的传递：复制、染色体行为、遗传规律及基因在群体中的数量、变迁等。

③遗传信息的实现：基因的原初功能、基因的相互作用、基因的调控以及个体发育中的基因作用机制等。

2、遗传学的任务：研究生物遗传变异规律，阐明遗传物质的结构和功能以及遗传与环境的关系，能动地改造生物更好为人类服务。

根据不同的分类标准，遗传学可以分成很多分支科学。从遗传学的研究内容划分，有进化遗传学、人类医学遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学等；从遗传学的研究层次划分，有群体遗传学、细胞遗传学、分子遗传学等；从遗传学的研究对象划分，有植物遗传学、动物遗传学等。

第二节 遗传学的历史发展

一、遗传学科发展历史

1809年，法国学者拉马克(J. B. Lamarck)提出获得性状遗传学说。

1822年，德国学者奈特(T. Knight)开展豌豆杂交实验。

1859年，英国博物学家达尔文(C. R. Darwin)出版《物种起源》，提出了自然选择的生物进化学说，但他没能够说明生物进化的机制。

1865年，奥地利生物学家孟德尔(C. J. Mendel)发表了《植物杂交实验的遗传

学定律》论文，但是他的论文迟至 35 年后的 1900 年才被重新发现。1869 年，瑞士生物学家米歇尔(J. F. Miescher)从白细胞的细胞核分离出核酸。

1879 年，德国胚胎学家弗莱明(W. Flemming)发现染色体。

1903 年美国生物学家萨顿(W. S. Sutton)和德国生物学家博韦里(T. H. Boveri)发现孟德尔关于遗传因子的描述与减数分裂中的染色体行为相符，提出了 Boveri - Su 染色体理论。

1905 年，英国医生加洛德(A. E. Garrod)发现了尿黑酸症，开创了人类医学遗传研究。

1911 年，美国遗传学家摩尔根(T. H. Morgan)提出基因学说，阐释基因在染色体上呈直线排列的规律。

1928 年，英国生物学家格里菲斯(F. Griffith)通过肺炎双球菌实验发现了在细菌之间转移的遗传物。

1944 年，美国细菌学家艾弗里(O. T. Avery)通过肺炎双球菌实验证明遗传物质是 DNA。

1950 年，奥地利生物化学家查加夫(E. Chargaff)发现尽管不同物种的 DNA 的碱基组成不同，但每种 DNA 中腺嘌呤和胸腺嘧啶的数目相等，鸟嘌呤和胞嘧啶的数目也相等。

1953 年，美国科学家沃森(J. D. Watson)和克里克(F. H. C. Crick)发现了 DNA 双螺旋结构。

1956 年，美籍华裔科学家蒋有兴(J. H. Tjio)发现了人类共有 23 对染色体。

1966 年，美国生物化学家尼伦伯格(M. W. Nirenberg)等揭示了遗传密码。

1977 年，英国生物化学家桑格(F. Sanger)和美国生物学家吉尔伯特(W. Gilbert)等建立了 DNA 化学测序技术。

1985 年，美国生物化学家穆里斯(K. B. Mullis)等创建 PCR 技术。

1989 年，美国微生物学家毕晓普(J. M. Bishop)和美国科学家瓦尔默斯(H. E. Varmus)发现，包括人在内的许多生物的正常体细胞里都含有未被激活的癌基因。

1990 年，人类基因组计划(human genome project, HGP)正式启动，来自美国、英国、法国、德国、日本和中国的六国科学家参与其中。

1997 年，苏格兰罗斯林研究所(Roslin Institute)培育出转基因克隆羊"多莉"。

1998年,美国生物学家法尔(A. Z. Fire)和梅洛(C. C. Mello)等发现了RNA干扰现象。

2001年,国际人类基因组组织(Human Genome Organization, HUGO)和美国塞莱拉公司(Celera Corporation)分别在《自然》和《科学》杂志上同时公布了人类基因组草图图谱及其初步分析结果。

2002年,国际单倍型协作组(The International HapMap Consortium)正式启动了以寻找标记单核苷酸多态的遗传变异的单倍型图谱计划(Haplotype Map Project)。

2003年人类表观基因组协作组(Human Epigenome Consortium)宣布实施人类表观基因组计划(Human Epigenome Project),目标是确认、分类和解释人类主要组织中所有基因在基因组水平的DNA甲基化模式,包括在基因组水平绘制不同组织类型和疾病状态下的DNA甲基化可变位点图谱。

2004年,人类基因组精图绘制完成,国际人类基因组组织在《自然》杂志上发表人类基因组的近完成序列(near-finished sequence)及其分析结果。

2006年,日本的Shinya Yamanaka小组将4种不同的转录因子编码基因导入到小鼠的成纤维细胞中,首次成功地将已分化的体细胞重编程为诱导性多潜能干细胞(induced pluripotent stem cell, iPS cell)。

2008年,由英国Sanger研究所、中国深圳华大基因研究院、美国国立卫生研究院下属的美国人类基因组研究所发起了千人基因组计划(1000 Genome Project),测序人群包含来自全球27个族群的2500个人的全部基因组信息,目标是建成开放、公共的人类基因组参照数据库。

2010年,美国私立科研机构克雷格·文特尔研究所(J. Craig Venter Institute)宣布世界首例人造生命Synthia诞生, Synthia只含有人工合成的基因组序列,能够自我复制,是一个有生命的人造生物体。

二、遗传学具有里程碑式的发现

我们可以将遗传学知识的发展分为三个阶段:达尔文时期、孟德尔时期和近现代时期。

1、达尔文的自然选择学说人类很早就对生命的起源和生物的进化产生了浓厚的兴趣。早在19世纪初,拉马克就提出了“用进废退”的“获得性状遗传”进化学

说，认为生物的性状会主动适应环境，并按照环境的适应方向进化。19世纪中叶，达尔文根据对野生和家养动植物的研究，总结出“自然选择，生存斗争”的进化学说。拉马克的进化学说，由于将生物的进化机制主要归于生物适应环境的改变而进化，在分子遗传学发展以后，逐渐被学者抛弃。不过，也有一些学者在表观遗传学发展以后重新审视了拉马克的进化思想。达尔文的进化理论具有合理的内涵，但是这个学说虽然也能解释生物进化的现象，但是鉴于学科发展的局限，达尔文没有能够解释发生生物变异的根本原因和生物生存的基本机制。20世纪60年代，日本学者木村资生(M. Kimura)对达尔文的学说进行补充，提出了生物进化的“中性学说”。该学说认为，生物变异并不能完全归于有害或者有利，很多时候，生物出现的性状变异是无利也无害的变化。

2、**孟德尔的遗传理论**孟德尔根据前人的工作和他自己进行8年的豌豆杂交实验，并应用统计方法分析实验数据，提出了遗传因子分离和重组的假设。但是孟德尔的工作在当时并未引起重视，直到1900年，H. de Vries、C. Correns和E. Tschermak三位植物学家经过大量的植物杂交实验，在不同的地点、不同的植物上，得出与孟德尔相同的遗传规律，并重新发现了孟德尔的重要论文。孟德尔遗传规律的重新发现标志着遗传学的诞生，从此，遗传学作为一门独立的分支科学，开始了飞速发展。

3、近现代的遗传学理论在孟德尔遗传思想诞生之后，遗传因子的本质是什么，遗传因子如何变异、传递等问题就成为了遗传学研究领域的关键问题。1903年，美国生物学家萨顿和德国生物学家博韦里首先发现了染色体的行为与遗传因子的行为很相似，提出了染色体是遗传物质的载体的假设。1909年，丹麦遗传学家约翰逊(W.L. Johannsen)将遗传因子命名为基因(gene)。1910年，摩尔根和他的学生A. H. Sturtevant、C.B. Bridges和H.J. Muller用果蝇做材料，研究性状的遗传方式，得出连锁交换定律，确定基因直线排列在染色体上。与此同时Emerson等在玉米工作中也得到同样的结论。这样，就形成了一套经典的遗传学理论体系——以遗传的染色体学说为核心的基因论。随后，美国微生物学家G. W. Beadle和E.L. Tatum通过对粗糙链孢霉的生化突变型的研究，于1941年提出“一个基因一个酶”学说把基因与蛋白质的功能结合起来，这又把遗传学的发展向前推进了一步。

1944年，艾弗里(O. T. Avery)、C. M. MacLeod和M. McCarty等从肺炎链球菌的转化实验中发现，转化因子是DNA，而不是蛋白质。1952年，A. D. Hershey和M.C.Chase证明，噬菌体感染大肠杆菌时，DNA进入细菌细胞，而大多数蛋白质留在外面。这些实验证明，DNA是遗传物质。特别是1953年沃森和克里克提出了DNA双螺旋结构模型，用来阐明有关基因的核心问题——遗传物质的自体复制，从而开创了分子遗传学这一新的科学领域。

到了20世纪60年代，蛋白质和核酸的人工合成、中心法则的提出、三联体密码的确定、传递细菌对抗生素抗性的质粒的发现，以及调节基因作用原理的揭示等，已使遗传学的发展走在生物科学的前面。进入20世纪70年代后，由于众多限制性内切酶、核酸连接酶的发现和提纯，实现了体外DNA重组，并可将构建的重组DNA导入大肠杆菌使之表达，自此产生了划时代的基因工程技术。以后用DNA重组技术生产出第一个动物激素——生长激素抑制因子。到了20世纪80年代，用基因工程生产的人胰岛素进入市场；外源基因导入烟草细胞在再生植株中表达并能通过有性繁殖遗传下去，从而使人类在定向改造生物方面跨进到一个新的阶段。进入20世纪后期和21世纪初，人类基因组以及多种模式生物基因组的测序成果为基因的结构与功能研究开拓了更为广泛的领域。

第三节 遗传学研究与社会发展的紧密关系

研究遗传和变异的规律，是为了能动地改造生物，更好地为人类服务。遗传学的基本理论及其最新研究成果必将对农牧业、医学、工业等的发展起着积极的推动作用。在农牧业上，遗传学理论是指导生产实践的主要理论基础之一。提高农畜产品的产量，增进农畜产品的品质，最直接而主要的手段就是育种。应用各种遗传学方法，改造它们的遗传结构，以育成高产优质的品种。人们还试图应用重组DNA技术，结合原生质体和细胞培养方法，创造新品种。例如合成具有高赖氨酸含量的玉米，创造能够固氮的粮食作物等。

进入20世纪末，遗传学和医学的联系也密切起来了。目前已发现的遗传性疾病将近3000种，要了解这些遗传病，为优生而进行产前诊断，进而达到治疗的目的，缺少遗传学的基本理论、特别是分子遗传学的最新成就，那是无法想象的。还有，肿瘤是严重危害人类生命的疾病之一，一般认为在细胞的恶性转化过程中，必要的前提是遗传物质的损伤和基因结构的改变，所以从遗传学角度研究所谓癌

基因，即研究具有引起细胞恶性转化能力的DNA区段，可望深化对肿瘤的认识，为其防治提供可能性。同样，遗传学与药学，尤其是与抗生素的生产，以及与免疫学、环境保护等都有密切的关系，遗传学的发展必将带动这些学科共同前进。

由于孟德尔140年前的创造性研究工作，自然科学史上诞生了遗传学学科，但是一直到20世纪后期，遗传学依然只是生物学界关注和熟悉的研究领域。但是，进入20世纪末，多种生物的基因组测序，物理、化学、数学和计算机等学科与遗传学的渗透和交叉，推动了遗传学日新月异的飞速发展，这是让遗传学家也始料不及的事实。另一方面，克隆羊“多莉”的诞生引发了“克隆人”的争论，人类基因组的测序完成引发了遗传信息安全性的争论，转基因生物的推广引发了转基因食物安全性的争论，表观遗传学的发展对传统基因学说的挑战……诸如此类的很多遗传学问题的不断涌现，使得遗传学领域中的许多专业名词一时成了各种媒体和社会大众关注的话题。社会的进步使得人类更关注人类本身生存的空间和环境，生物资源的保护和利用，以及人类自身的疾病、健康与寿命等问题，并随之推动了社会的发展，未来给遗传学发展提供了更令人鼓舞的挑战和机遇。

作业：1.说明下列术语之间的关系

遗传与变异，基因与性状，DNA与蛋白质

基因型和表型

2.克隆羊和转基因小鼠成功的关键技术有哪些？意义何在？

3.遗传学的定义和研究内容？

教学总结：通过本章的学习使学生对遗传学的概念、研究内容有个初步的认识，初步了解遗传学的研究方法，了解遗传学的发展简史,加深对遗传和变异的理理解。特别强调了在大学中，自学能力的培养是最重要的。

思政融入：通过一个遗传故事，告诉我们知识与技能是无法遗传的。一个人单纯强调先天智力和体能因素的作用，而忽视后天刻苦学习的重要性，那是幼稚可笑的。所以每个人有自己的优势，再加以深造，才能真正创造自己的价值啊。

通过对部分科学家的科研经历以及授课老师本人的博士科研经历的介绍，培养学生发现问题、解决问题的能力以及科学研究的能力，激发学生不畏挫折，面对未知勇于求证的开拓精神。