

目 录

关于作者	iii
前言	xi
全书内容导读	vii
第1章 遗传学:生命信息的研究	1
1.1 生命最基本的生物信息由 DNA 分子编码	1
1.2 生物功能主要由蛋白质分子体现	3
1.3 复杂系统由 DNA-蛋白质和蛋白质-蛋白质的相互作用形成	4
1.4 所有的生物在分子水平上都密切相关	5
1.5 基因组的模块化结构使快速的复杂进化成为可能	7
1.6 遗传技术能够用来进行复杂性解析	8
1.7 我们关注的焦点在于人类遗传学	10
第 I 部分 基本原理:性状是如何传递的	
第2章 孟德尔的突破:遗传的模式、颗粒性和原理	13
2.1 背景:遗传的历史谜团	15
2.2 孟德尔的遗传分析	19
2.3 人类中的孟德尔式遗传:两个综合性的例子	30
Fast Forward	22
遗传学工具	28
遗传学与社会	34
第3章 孟德尔定律的扩展:基因型与表型之间的复杂关系	45
3.1 单基因遗传的孟德尔定律的扩展	46
3.2 多因子控制的孟德尔定律的扩展	56
Fast Forward	57
遗传学与社会	68
第4章 遗传的染色体学说	81
4.1 染色体携带遗传物质	82
4.2 有丝分裂确保机体的每一个细胞含有相同的染色体	88
4.3 减数分裂产生单倍体的种质细胞	93
4.4 有丝分裂与减数分裂是配子形成的必需过程	103
4.5 染色体学说的确证	105
遗传学与社会	87
Fast Forward	95

第 5 章 连锁、重组与基因在染色体上的定位	123
5.1 基因的连锁与重组	124
5.2 作图:基因在染色体上的定位	135
5.3 有丝分裂重组可形成遗传嵌合体	152
遗传学工具	128
Fast Forward	142
遗传学与社会	154
 第 II 部分 基因是什么,基因做什么	
第 6 章 DNA:遗传分子如何携带、复制以及重组遗传信息	167
6.1 实验证明 DNA 是遗传物质	168
6.2 沃森-克里克模型:DNA 双螺旋结构	173
6.3 DNA 将信息储存在它的碱基序列中	180
6.4 DNA 复制:拷贝向下一代传递的遗传信息	184
6.5 重组使 DNA 上的信息组成得到改组	191
遗传学工具	182
第 7 章 基因的结构与功能:通过突变进行解析	207
7.1 突变:遗传分析的主要工具	208
7.2 何种突变告诉我们关于基因结构的信息	224
7.3 何种突变告诉我们关于基因功能的信息	232
7.4 基因突变如何影响感光蛋白和视觉:一个综合性的例子	239
遗传学工具	216
Fast Forward	240
第 8 章 基因表达:遗传信息流从 DNA 到 RNA 到蛋白质	255
8.1 遗传密码:四种核苷酸如何通过精确组合决定 20 种氨基酸	257
8.2 转录:RNA 聚合酶合成基因的单链 RNA 拷贝	265
8.3 翻译:mRNA 和 tRNA 之间的碱基配对指导核糖体上多肽的装配	275
8.4 原核生物和真核生物在基因表达上具有显著差异	282
8.5 综合性的例子:秀丽隐杆线虫(<i>C. elegans</i>)基因表达的计算机分析	284
8.6 突变如何影响基因表达和基因功能	285
遗传学与社会	270
 第 III 部分 基因组	
第 9 章 基因组解析:高分辨的 DNA	301
9.1 将复杂的基因组打断为用于分析的小片段	303
9.2 克隆 DNA 片段	310
9.3 杂交法鉴定相似的 DNA 序列	319
9.4 聚合酶链式反应提供了一个快速分离 DNA 片段的方法	327
9.5 DNA 序列分析	330
9.6 了解血红蛋白基因:一个综合性的例子	335
遗传学工具	306

遗传学与社会	320
第 10 章 遗传的与分子的分析重建基因组	351
10.1 基因组分析	354
10.2 从人类基因组和模式生物基因组得到的主要信息	366
10.3 高通量基因组平台为全面分析基因及其 mRNA 提供了可能	375
遗传学与社会	381
第 11 章 直接检测基因型区分个体基因组	391
11.1 DNA 变异是多方面的和广泛存在的	394
11.2 检测不同种类多态性的 DNA 基因型	399
11.3 定位克隆:从 DNA 标记到基因克隆	408
11.4 复杂性状的遗传剖析	419
11.5 单体型关联分析用于人类基因组的高分辨率作图	423
遗传学与社会	394
遗传学工具	416
第 12 章 系统生物学与蛋白质组学	437
12.1 什么是系统生物学?	439
12.2 系统生物学的关键是将生物学视为信息科学	440
12.3 整体的蛋白质组学策略和高通量平台使系统地收集和分析蛋白质资料成为可能	444
12.4 综合:实践系统生物学	451
12.5 对疾病进行系统性研究使医学走向前瞻性、预防性和个性化	455
遗传学与社会	457
第 IV 部分 基因在染色体上的行为	465
第 13 章 真核生物的染色体:包装和控制 DNA 的细胞器	465
13.1 真核生物染色体的组成:DNA、组蛋白和非组蛋白	466
13.2 染色体的结构:DNA 与蛋白质之间可变的相互作用形成可逆的染色体包装	469
13.3 特化的染色体元件确保其精确的复制与分离	474
13.4 染色体的包装如何影响基因的活性	479
第 14 章 染色体重排与染色体数目的改变重塑真核生物的基因组	489
14.1 染色体内 DNA 序列的重排	491
14.2 染色体数目的改变	516
14.3 前景展望:新兴的染色体重排与染色体数目改变的分析技术	524
Fast Forward	492
第 15 章 原核生物的染色体:细菌的遗传分析	539
15.1 原核生物概观	540
15.2 细菌基因组	543
15.3 细菌的基因转移	550

15.4 综合性的例子:遗传分析有助于阐明细菌如何运动	566
15.5 基因组分析为了解细菌提供了有力的新工具	570
遗传学与社会	544
第 16 章 核外细胞器的染色体呈现非孟德尔式的遗传方式	581
16.1 线粒体和叶绿体基因组的结构与功能	583
16.2 细胞器基因组的遗传研究阐明了非孟德尔式遗传的重要原理	592
16.3 综合性的例子:线粒体 DNA 的突变如何影响人类健康	599
Fast Forward	594
遗传学与社会	600
第 V 部分 基因如何被调控	609
第 17 章 原核生物的基因调控	611
17.1 原核生物基因调控概观	612
17.2 基因转录的调控	612
17.3 基因表达的弱化作用:通过转录终止对色氨酸操纵子进行精细调控	626
.....	628
17.4 综合的调控机制协调多种基因的表达	632
17.5 综合性的例子:霍乱弧菌(<i>V. cholerae</i>)毒素基因的调控	630
遗传学与社会	630
第 18 章 真核生物的基因调控	643
18.1 遗传学在基因调控研究中的应用	645
18.2 基因调控开始于对转录起始的控制	646
18.3 转录后的调控影响 RNA 的产量、蛋白质的合成及其稳定性	664
18.4 果蝇的性别决定:基因调控的一个综合性例子	669
遗传学工具	670
第 19 章 细胞周期调控与肿瘤遗传学	685
19.1 细胞分裂的正常控制	686
19.2 细胞分裂控制异常导致癌症的发生	696
第 20 章 利用遗传学研究发育	717
20.1 模式生物:发育遗传学研究的模型	719
20.2 遗传学简化了发育的研究	721
20.3 果蝇发育过程中躯体规划的遗传分析:一个综合性的例子	732
20.4 基因如何控制发育:一种网络框架	745
遗传学与社会	724
第 VI 部分 基因如何改变	757
第 21 章 群体遗传分析与进化	757
21.1 哈迪-温伯格法则:了解单基因性状的等位基因频率、基因型频率与表型频率在遗传	759
平衡的群体中的模型	759

21.2 超出哈迪-温伯格法则之外:测定突变与选择如何造成等位基因频率的改变.....	762
21.3 多因子性状的数量变异分析	773
遗传学与社会	780
第 22 章 分子水平的进化	791
22.1 地球上生命的起源	794
22.2 基因组的进化	799
22.3 基因组的组织	805
22.4 免疫球蛋白基因超家族:分子进化的综合性例子	813
遗传学与社会	802
基因命名规则	827
简要答案	829
词汇表	841
致谢名单	889
索引	893

基因命名规则

简要答案

词汇表

致谢名单

索引

本书介绍我们在 20 世纪的前半个十年中对遗传学的认识, 下面是贯穿本章的七点概要:

- 生物体中最基本的生命信息是编码在 DNA 分子中的。
- 生物体的功能首先表现在蛋白质分子上。
- 复杂的生命系统是决定基因和蛋白质的行为的调控网络起作用的结果。
- 所有的生命形式都来自一个共同的祖先, 因而它们在分子水平上密切相关。
- 基因组的组织形式结构造成了复杂有机体的快速进化。
- 遗传学技术能够帮助人们解析生物体的复杂性。
- 我们关注的焦点是人类遗传学。

下面本章将对上述主题展开详细讨论, 如果能把它们铭记于心, 将对日后的遗传学学习有很大帮助。

Information can be stored in many ways including the patterns of letters and words in books and the sequence of nucleotides in DNA molecules.

1.1 生命最基本的生物信息由 DNA 分子编码

The process of evolution has taken close to 4 billion years to generate the amazingly efficient mechanisms for storing, replicating, expressing, and diversifying biological information seen in organisms now inhabiting the earth. The linear DNA molecule stores biological information in units known as nucleotides. Within each DNA

molecule, the sequence of the four letters of the DNA alphabet—G, C, A, and T—specifies which proteins an organism will make as well as when and where protein synthesis will occur. The letters refer to the bases—guanine, cytosine, adenine, and thymine—that are components of the nucleotide building blocks of DNA. The DNA molecule itself is a double strand of nucleotides carrying complementary G-C or A-T base pairs (Fig. 1.2). These complementary base pairs can bind together through hydrogen bonds. The molecular complementarity of double-stranded DNA is its most important property and the key to understanding how DNA functions.