

目 录

I 基因如何决定性状

1 遗传的基础：性状如何在家庭中传递	3
1.1 孟德尔定律	4
1.2 选择：人工，自然和性选择	12
1.3 人类遗传多样性	15
1.4 人类显性遗传	16
1.5 人类隐性遗传	19
1.6 遗传互补	27
1.7 上位效应和基因多效性	31
1.8 复杂性症状	32
1.9 一个人的疾病是另一人的性状	34
2 双螺旋：细胞如何保存遗传信息	41
2.1 细胞的内幕	42
2.2 DNA：遗传信息的存储器	44
2.3 DNA 和双螺旋	47
2.4 DNA 复制	50
2.5 染色质	56
2.6 什么是染色体？	57
2.7 常染色质和异染色质	64
2.8 线粒体的染色体：人类基因组中的另一个“基因组”	65
2.9 DNA 的体外研究	67

II 基因如何行使功能

3 分子生物学的中心法则：细胞如何编排使用遗传信息	83
3.1 什么是 RNA？	84
3.2 RNA 是做什么的？	87
3.3 RNA 转录	89
3.4 表达的编排	91
3.5 检测基因表达	95
3.6 转录因子的相互作用	98
3.7 可诱导基因	102

3.8	基因表达的表观调控	104
3.9	什么是“正常”?	106
4	遗传密码: 细胞如何从编码在 mRNA 分子中的遗传信息产生出蛋白质	115
4.1	遗传密码	116
4.2	细胞核内外的物质传递	119
4.3	分子生物学的中心法则	120
4.4	翻译	120
4.5	信使 RNA 结构	122
4.6	剪切	124
4.7	模块化的基因	128
4.8	什么是蛋白质?	130
4.9	基因产物与发育	135
5	我们都是突变体: 突变如何改变功能	143
5.1	什么是突变?	144
5.2	突变的产生	147
5.3	如何检测突变	153
5.4	主要突变类型	159
5.5	调节基因表达的 DNA 序列突变	166
5.6	拷贝数变异: 好东西的过多或过少	167
5.7	重复序列扩增	169
5.8	男性的生命时钟	180
5.9	最大的突变目标	180
5.10	突变导致的功能缺失与损害	183

III 染色体如何移动

6	有丝分裂和减数分裂: 细胞如何变动你的基因	199
6.1	细胞周期	200
6.2	有丝分裂	201
6.3	配子生成: 减数分裂都实现了什么?	207
6.4	减数分裂细节	211
6.5	减数分裂中染色体配对机制	217
6.6	遗传的染色体基础	219
6.7	非整倍体: 染色体数目过多或过少	224
6.8	单亲二体性	230
6.9	部分非整倍性	236
6.10	女性的生命时钟	238
附录 6.1	减数分裂分离失败 (不分离): 遗传的染色体理论之证据	240
7	特殊的一对: X 与 Y 染色体如何打乱了规则	247

7.1	X 和 Y 染色体在世代间的传递	248
7.2	人类如何应付男女之间性染色体数目的差别	249
7.3	如何实现 X 染色体失活	250
7.4	倾斜的 X 染色体失活——大部分细胞失活相同的 X 染色体	251
7.5	逃过 X 染色体失活的基因	255
7.6	失活 X 染色体在女性种系细胞中的激活	255
7.7	X 染色体在男性减数分裂期间的失活	255
7.8	X 染色体失活与性染色体非整倍性表型	257
7.9	人类 Y 染色体结构	259
7.10	X 连锁的隐性遗传	262
7.11	X 连锁的显性遗传	265

IV 基因如何影响复杂性状

8	性别决定：基因如何做出发育的选择	273
8.1	性别：一个复杂的发育性状	274
8.2	X 和 Y 染色体与性别的关系	278
8.3	Y 染色体上的 SRY：雄性分化的遗传决定因素	279
8.4	激素在早期发育中的作用	282
8.5	X 染色体上的雄性激素受体：性别分化通路中的另一环节	285
8.6	性别鉴定的遗传学	287
8.7	性取向的遗传学	288
9	复杂性：多因子组合如何产生性状	299
9.1	双基因二等位基因遗传	300
9.2	双基因三等位基因遗传	304
9.3	多因子遗传	305
9.4	数量性状	307
9.5	加性效应和阈值	309
9.6	这是遗传的吗？	310
9.7	基因和环境：可诱导性状	312
9.8	基因和环境：感染性疾病	315
9.9	拟表型	319
9.10	基因型的兼容性：谁的基因组受影响？	322
9.11	表型异质性：一个基因，多种性状	324
9.12	基因型和表现型的异质性	325
9.13	可变的表型表现性	328
9.14	表型修饰因子	329
9.15	复杂性背后的生化通路	331
9.16	行为遗传学	334

9.17	基因表达:复杂性的另一层次	337
10	多次打击假说:基因如何引起癌症	343
10.1	抗癌之战	344
10.2	癌症:一种细胞周期调控的缺陷	345
10.3	癌症:一种基因病	346
10.4	癌症和环境	348
10.5	肿瘤抑制基因与两次打击假说	348
10.6	肿瘤抑制基因缺陷的细胞特异性	352
10.7	多次打击假说	353
10.8	原癌基因的激活和癌基因在致肿瘤发生中的作用	355
10.9	DNA 修复的缺陷	357
10.10	个体化医学	358
10.11	癌症的生物标志物	361

V 怎样发现基因

11	基因猎取:如何建立和使用遗传图谱	369
11.1	什么是遗传图谱?	370
11.2	什么是遗传标记?	372
11.3	在有图谱之前发现基因	378
11.4	确定定位内容	380
11.5	以重组来衡量遗传距离	382
11.6	物理图谱和物理距离	388
11.7	遗传图谱是如何绘制的?	393
11.8	图谱之后做什么?	396
12	人类基因组:DNA 序列如何启动全基因组的研究	405
12.1	人类基因组计划	406
12.2	人类基因组序列	416
12.3	其他的基因组计划	418
12.4	人类基因组中的基因	420
12.5	人类基因组的变异	428
12.6	全基因组技术	432
12.7	全基因组关联分析	433
12.8	等位基因共享和同胞对分析	439
12.9	拷贝数变异和基因剂量	440
12.10	全基因组测序	443

VI 基因在检测和治疗中的作用

13	遗传检测和筛查:基因型如何提供重要信息	455
-----------	----------------------------------	------------

13.1	什么是医学遗传学	457
13.2	筛查相比较于测试	459
13.3	胚胎植入前遗传筛查	461
13.4	妊娠首三个月的产前诊断	463
13.5	妊娠中三个月的产前诊断	465
13.6	羊膜腔穿刺和绒毛膜取样	466
13.7	胎儿细胞分析	469
13.8	性别选择	473
13.9	新生儿筛查	474
13.10	成年人遗传筛查和检测	475
13.11	道德、法律和社会问题	480
14	基于基因的治疗如何实现医学个体化	487
14.1	替换丢失的基因或功能——RPE65 的故事	488
14.2	替换丢失的基因 ADA——缺陷	492
14.3	以疾病病理的下游为治疗靶标	493
14.4	抑制有害的基因型——siRNAs 和 miRNAs 的使用	495
14.5	基因补充治疗——增加相同的东西	497
14.6	癌症治疗策略	498
14.7	基于基因的治疗代替基因疗法	500
14.8	基因疗法的导入	502
14.9	我们需要全身的治疗吗?	503
14.10	基因治疗的最大问题是什么?	505
14.11	我们治疗哪些病人?	506
15	担忧、信任和期望: 过去和现状如何决定基因组医学的未来	513
15.1	担忧: 一段优生学的荒诞记录	514
15.2	信任: 一个关于伦理、法律和社会进步的故事	518
15.3	期望: 一个对于我们基因的未来想象	522
	思考题答案	527
	词汇表	553
	索引	575

(刘满姣、邵秀娟、吴正刚、曾长青 译)

注: 1. 读者可以登录 <http://www.elsevierdirect.com/v2/companion.jsp?ISBN=9780123334459> 查阅互动的学习资料, 包括全书彩图、课件 ppt、测验习题、扩展阅读等。

2. 关于封面染色体彩图的详细说明, 请参见正文第 64 页。