

前言

作者的话

遗传学作为一门独立的学科只有不到 150 年的历史,但是,它在这短短的时间内所取得的成就是惊人的。1865 年,格里戈·孟德尔(Gregor Mendel)首先将基因描述为一种可遗传的抽象单位,他的工作最初被人们忽视,随后在 1900 年又被“重新发现”。1910 年至 1920 年间,托马斯·亨特·摩尔根(Thomas Hunt Morgan)和他的学生们一起为基因位于染色体上的理论提供了实验证据。到 1944 年,奥斯瓦德·艾弗里(Oswald Avery)及其合作者证实了基因由 DNA 构成。1953 年,詹姆斯·沃森(James Watson)和弗朗西斯·克里克(Francis Crick)发表了关于 DNA 结构的开创性研究。在这之后还不到 50 年,即 2001 年,研究人员结成国际联盟,共同破译了由 30 多亿个核苷酸构成的人类基因组序列。20 世纪的遗传学成果使人们鉴定单个的基因并了解其功能成为可能。

今天,科学家们能够访问庞大的、通过对许多物种进行测序得到的遗传学数据。对这些数据进行分析将加深我们对基因网络、蛋白质网络,以及其他分子构成的巨大网络之内或之间的复杂的分子间相互作用的了解,这些复杂的网络和相互作用赋予了各种生物的生命活动。寻找并分析这些数据的新方法与新工具将成为 21 世纪遗传学研究的一个重要内容。

本书的中心——综合的分析方法

《遗传学:从基因到基因组》(*Genetics: From Genes to Genomes*)代表了讲授本科生课程的一种新方法。它反映了作者目前对有关生命的分子基础的看法,并对以下方面进行了综合。

- 形式遗传学(formal genetics):基因(在世代间)传递的规律。
- 分子遗传学(molecular genetics):DNA 的结构及它如何决定蛋白质的结构。
- 基因组学和系统生物学(genomics and systems biology):能够对整套基因及其在有机体中的表达进行全面分析的新技术。
- 人类遗传学(human genetics):基因如何影响人类的健康与疾病。
- 生命形式的统一(unity of life-forms):将来源于许多不同物种间的信息综合在一起,形成能够解释多种生物体系的统一的模型。
- 分子进化(molecular evolution):生物系统与整个有机体进化与趋异的分子机制。

这种综合性的分析方法的优点在于能够使学生对当前学术机构或公司的研究人员日常运用的遗传学原理与技术有深刻的了解。这些科学家正在快速地改变我们对包括自身在内的生命体的认识,增强人们预防、诊断与治疗各种疾病的能力,以及为食品或医学设计新的生命形式,以致最终获得替换或校正有害基因的能力。

用遗传学的方法进行思考

为鼓励学生从遗传学的角度进行思考,本书从介绍孟德尔定律与遗传的染色体基础入手。然而,孟德尔定律与分子机制的结合是本书的真正核心理念,这一点从一开始就得到了体现。第 1 章为这种综合性莫

定了基础;在第2章,我们将孟德尔对豌豆豆粒形状遗传规律的研究与决定豆粒外形的酶的作用联系起来。在同一章,我们将孟德尔的理论应用于人类中的遗传现象,以此说明遗传特性在所有生物中的相关性。从第6章开始,我们重点阐述DNA的物理性质、突变的含义与应用,以及具有双螺旋结构的DNA如何编码、复制并传递生物信息。从第9章开始,介绍当代遗传学技术,包括基因克隆、杂交、PCR和芯片技术,解读研究人员如何应用这些技术揭示基因组的模块化构成与遗传的相关性。随后,我们介绍了人类及模式生物的全部基因组序列如何在基因组的结构方面给人们带来新的认识,基因组的模块化构成特征对相对快速的生命进化和我们所见到的庞大的生命形式的多样性的产生做出的贡献。

在为本书设计的网页(www.mhhe.com/hartwell3)上,“遗传描述”(Genetic Portrait)部分的章节对模式生物进行了详细地讨论,同时强调正是由于所有生物在遗传上的相关性,人们才能够将它们用于旨在了解人类自身的研究。贯穿于本书,我们介绍了从孟德尔到沃森和克里克,直至完成人类基因组计划的研究人员等应用遗传分析的天才科学家们的科学推理过程。

对学生友好方面的特色

我们在帮助学生更深刻地了解遗传学方面进行了很多努力,本书的很多特色都是基于这一目标设计的。

- **统一的风格** 科学撰稿人 Ruth Veres 的任务之一是为我们的编写组统一写作风格。Veres 女士在生命科学教材的出版业具有 30 多年的工作经验,因而格外胜任这项工作。通过与编写组的每位成员密切沟通,她营造了一种友好而吸引人的风格,以帮助学生掌握贯穿于全书的概念。这种做法使本书显得既紧凑又具有连续性,这是使本书能够成功地应用于课堂教学所必需的。

- **看得见的遗传学** 本书通过高度专业化的美术工作将照片与线条图有机地结合起来,成为现有的在视觉上对遗传学进行的最为吸引人的一种阐释。其中称为“概念图”(Feature Figure)的插图将复杂的过程分解成一步一步的图示,使学生更容易理解。所有的插图在色彩上都被赋予统一的风格。例如,在整部书中出现的所有的磷酸基团都使用相同的颜色,所有的 mRNA 也都使用同一种颜色。

- **解答难题** 学习并牢牢掌握解答习题的技巧对于每一位学习遗传学的学生而言都至关重要。本书的作者们为每一章都精心地准备了一批习题,附于每一章的最后,以便学生们练习解题技巧。

- **有关社会与伦理学的议题** 需要进行批判性的思考与分析的科学上的争论,这些问题往往对社会具有一定的影响。

- **有解答的难题** 这部分内容演示了如何一步一步地解答习题的过程。

- **复习题** 这部分内容提供了多种层次的习题,能够使学生学习熟练解答难题的技能。

- **亲和性** 我们的目标是用能够为学生所接受的方式介绍前沿性的内容。本书对许多复杂的插图进行了简化或分解,对插图所作的文字说明也进行了简化,只强调最重要的理念;对话题也进行了修改,以体现最关键的信息。

第三版的新内容

- **对附于每一章后面的习题进行了大量的修改,增加了 100 多道新题目。** 这些习题按照章节来划分,每一节内的题目则按照难度递增的顺序安排,便于教师与学生选用。每一章都包括多种类型的题目,如“有关社会与伦理学的议题”(Social & Ethical Issues)部分促使学生应用所学知识解答真实发生的事例,这些问题往往是由于科学上的突破使整个社会必须面对的现实;“有解答的难题”(Solved Problems)部分为所选难题提供了完整的答案,从而帮助学生理解解题过程;“习题与问答题”(Problems & Questions)部分需要学生自己练习解答。部分习题的答案附于书末。

- **新的章节:第 12 章“系统生物学与蛋白质组学”(Systems Biology and Proteomics),**这一章提供了一

个框架,用来思考生物体究竟是什么,同时介绍了对整个生物体的基因或蛋白质进行分析的工具,以及用来整合这些信息并进行电脑模拟的计算机辅助分析的工具,以解析生命系统各种已知的性质。

• 贯穿全书的内容更新使本书成为目前市场上的一本最前沿的教材。每一章都包含了本领域近几年的最新突破。例如:

- 第18章“真核生物的基因调控”(Gene Regulation in Eukaryotes)讨论了RNAi技术的最新进展。

- 第22章“分子水平的进化”(Evolution at the Molecular Level)介绍了网络进化及比较基因组进化方面的知识。

- “遗传学工具”(Tool of Genetics)短文栏目是本书新增加的一项内容。这些短文通过介绍在生物学与医学研究中有趣的应用实例,使学生了解到遗传学家是如何研究DNA、基因和基因组的其他特性,以及蛋白质的。

- 在每一章的最后安排了一个“在我们的网站上”(On Our Website)的专题特写,向教师和学生介绍书中没有涉及的关于有些特别话题的额外的、包含更多细节的信息。这些信息以新内容、参考文献或与其他网址的链接等形式出现。

- 网上互动练习给学生提供了以互动的形式在网上分析遗传学数据并完成练习的机会,以测试他们对数据的理解程度。

- 新的设计对用户更加友好,在表述上更加强调了符合教学法的结构与特点。

关于模式生物描述

在本书的网站(www.mhhe.com/hartwell3)上以PDF的格式设置了5个“遗传描述”(Genetic Portraits),便于读者下载。我们也可以应读者的要求提供这些文档的纸质拷贝。每一个“遗传描述”都介绍了一种对遗传学研究做出贡献的模式生物。它们是作为人类基因组计划的核心而被选中的。这些模式生物包括以下几种。

酿酒酵母(*Saccharomyces cerevisiae*):酵母的遗传描述;

拟南芥(*Arabidopsis thaliana*):一种模式植物的遗传描述;

秀丽隐杆线虫(*Caenorhabditis elegans*):一种简单的多细胞生物的遗传描述;

黑腹果蝇(*Drosophila melanogaster*):果蝇的遗传描述;

小鼠(*Mus musculus*):家鼠的遗传描述。

我们期望教师能够在授课中介绍其中的1~2种模式生物,从而使学生能够结合所选模式生物的特点深入理解本书所介绍的遗传学原理与应用。每一种模式生物独具的在遗传上的可操作性以及其他相关特性使它们能够通过遗传学分析分别被用来研究不同的生物学问题。在遗传描述部分,我们介绍了生物学家如何认识到根据所有生物体在进化上的相关性能够从一种模式生物得到的研究成果推广到对其他生命形式的认识。因而,这些遗传描述能够帮助学生理解为何能够从对一种模式生物的研究中衍生出适用于包括人类在内的其他生物的普遍理论。

全书内容导读

学生和教师可以通过浏览从下一页开始的“全书内容导读”来熟悉本书的关键特色。这部分内容主要是对本书的教学理念与插图的一种视觉化的说明。