

三疣梭子蟹 分子遗传学与遗传育种

Molecular genetics and breeding
of swimming crab

Portunus trituberculatus

崔朝霞 著



海军出版社

三疣梭子蟹分子 遗传学与遗传育种

崔朝霞 著

海洋出版社

2013年·北京

图书在版编目(CIP)数据

三疣梭子蟹分子遗传学与遗传育种 / 崔朝霞著. —
北京: 海洋出版社, 2013. 12

ISBN 978 - 7 - 5027 - 8728 - 8

I. ①三… II. ①崔… III. ①梭子蟹 - 分子遗传学②
梭子蟹 - 遗传育种 IV. ①S968.252

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2013)第 265578 号

责任编辑: 赵娟

责任印制: 赵麟苏

海洋出版社 出版发行

<http://www.oceanpress.com.cn>

北京市海淀区大慧寺路 8 号 邮编: 100081

北京旺都印务有限公司 印刷

2013 年 12 月第 1 版 2013 年 12 月北京第 1 次印刷

开本: 787 mm × 1092 mm 1/16 印张: 18.75

字数: 420 千字 定价: 80.00 元

发行部: 62132549 邮购部: 68038093 总编室: 62114335

海洋版图书印、装错误可随时退换

前 言

忆往昔，峥嵘岁月。缘于 20 年前大学本科的一次实习，让我经历了一个产业从兴起走向繁盛的过程，我的学业也随之逐渐从极具应用的水产养殖专业转向了基础性较强的分子遗传学研究。立足我国的产业发展需求，我终于鼓足勇气，将积累多年的成果一一归纳、总结，形成了本书的内容。

本书共包括五章，除第一章绪论外，其余各章也都首先介绍了相关的常识性概念或方法，供感兴趣的读者浏览。在第一章中，介绍了分子遗传学的主要研究内容及三疣梭子蟹的产业背景，旨在明确本书的写作意图及其意义；在第二章和第四章中，主要总结了三疣梭子蟹种质资源遗传多样性状况及分子标记的开发利用，以便尽可能一览遗传资源和标记辅助选育研究的全貌；在第三章和第五章中，重点详述了三疣梭子蟹功能基因的研究结果及培育的“科甬 1 号”三疣梭子蟹抗溶藻弧菌快速生长新品种，是我所从事的核心研究内容，其中包括了与国内外同类研究的比较和探讨，也不乏从现有结果中推测得到的新发现、新理念，这些线索将用于相关研究的深入化、系统化。

感谢这本书，让我有机会审视多年的研究，发现其中的不足，同时理清了今后发展的思路 and 方向。希望它能够给感兴趣的读者提供一点科普常识，给同行提供一点相关研究的参考和启示。

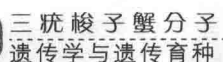
在本书的写作过程中，我的课题组所有人员都付出了辛苦努力。从资料的搜集、整理到最后的校正、出版，刘媛协助完成第一章和第五章，惠敏、郭恩棉协助完成第二章，宋呈文协助完成第三章，李希红协助完成第四章。另外，李应东、师国慧、罗丹丽辅助实验室其他事务的处理，让我有更多的精力投入到书稿的撰写中。我的家人也由始至终地给予了全力的支持和理解。在此，一并向他们表示衷心的感谢！

不惑之年，初为人母，本书的出版正值女儿诞生之时。幸福在此刻凝聚，梦想在此刻放飞。新生命带来的将是对未知世界的深深渴望和无尽追求，我终将注定在科研之路上不断探索前行。

崔朝霞
2013年12月于青岛

目 次

第1章 绪 论	1
1.1 分子遗传学含义	1
1.2 分子遗传学的传承与发展	15
1.3 水产动物遗传育种	23
1.4 三疣梭子蟹基础生物学与养殖业	32
第2章 三疣梭子蟹种质资源及群体遗传学研究	41
2.1 种质资源概述	41
2.2 遗传多样性研究的分子标记	47
2.3 群体遗传学研究的主要遗传规律及分析方法	52
2.4 基于线粒体 DNA 序列信息的群体遗传学研究	59
2.5 基于微卫星标记的群体遗传学研究	71
2.6 运用其他分子标记的群体遗传学研究	77
第3章 三疣梭子蟹功能基因的研究	87
3.1 功能基因研究背景	87
3.2 cDNA 文库构建和 EST 序列分析	105
3.3 抗菌肽	120
3.4 酚氧化酶系统	143
3.5 抗氧化蛋白及其他功能基因的研究	167
第4章 三疣梭子蟹分子标记及标记辅助选育	185
4.1 技术平台概述	185
4.2 微卫星标记的筛选及辅助选育	195
4.3 SNP 标记的筛选及辅助选育	215



• 2 •

第 1 章 绪 论

1.1 分子遗传学含义

分子遗传学(Molecular genetics)是在分子水平上研究生物遗传和变异机制的遗传学分支学科。历经 60 多年突飞猛进的发展,分子遗传学已成为生命科学和生物技术领域的前沿学科之一,它的基础理论和实验技术已经渗透到生命科学的几乎所有领域(图 1.1),促进了生命科学特别是其他遗传学中各分支学科的发展,如免疫遗传学、人类遗传学和体细胞遗传学^[1]。在实践方面,分子遗传学促进了遗传工程、基因工程的发展,使得人类能够以更快的速度和更准确的目标进行生物品种的改良,甚至创造了新物种。

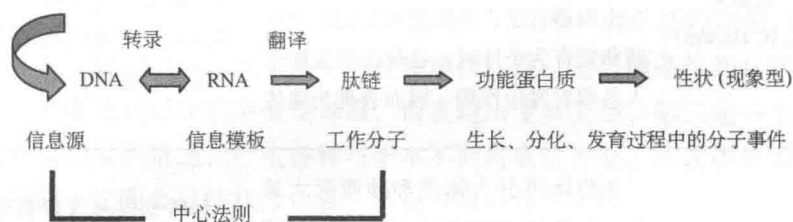


图 1.1 分子遗传学的研究范畴^[2]

1.1.1 分子遗传学的中心概念——基因

基因(遗传因子)是遗传的物质基础,是 DNA 或 RNA 分子上具有遗传信息的特定核苷酸序列。基因概念是分子遗传学的中心概念,由其演化出来的一系列概念构成了分子遗传学概念体系的基本框架。孟德尔(G. J. Mendel)把控制性状的因子称为遗传因子,约翰生(W. L. Johannsen)提出基因这个名词,取代遗传因子,摩尔根(T. H. Morgan)等对果蝇、玉米等的大量研究,建立了以基因和染色体结构为主体的经典遗传学,随着分子遗传学的发展,对基因的本质有了更深的认识,基因由最初一个抽象的名词,最后定义为基因组中一段具体的、可以编码蛋白质或 RNA 的 DNA 序列,并成为了生物学最重要的词汇之一。但随着基因组计划完成,尤其是“DNA 元件百科全书”计划的完成,基因组组成的复杂性和多样性以及其动力学特点,对基因定义提出了挑战,人们发现基因并不像原来想象的那么简单,基因定义的解释又受到了更多人的关注。

1.1.1.1 基因概念的起源

在基因概念产生之前,人类在长期的农业生产和饲养家畜过程中,早已认识到遗传和

变异现象，并根据生产实践如动植物育种、品种改良等的需要，开始重视遗传变异现象。

从 18 世纪下半叶起，许多学者对遗传与变异现象进行了系统的研究，提出种种学说（表 1.1），推动了遗传学的发展，也为基因概念的诞生创造了条件。

表 1.1 关于基因概念起源的代表性学说

学说	提出者	主要内容	贡献
用尽废退 获得性遗传	拉马克 (J. B. Lamarck)	生物在新环境的直接影响下，习性改变，某些经常使用的器官发达增大，不经常使用的器官逐渐退化。生物获得的后天性状可以遗传给后代，环境条件的改变是生物变异的根本原因	虽然是缺乏科学依据的一种推论，但它第一次从生物与环境的相互关系方面探讨生物进化的动力，为达尔文进化理论的产生提供了一定的基础
泛生论学说	达尔文 (C. R. Darwin)	动物每个器官里都普遍存在微小的、流动在体内的泛生粒，以后聚集在生殖器官里，形成生殖细胞，当受精卵发育为个体时，各种泛生粒即进入各器官发生作用，因而表现为遗传	泛生论虽然是混合遗传的解释，并不正确，但它第一次肯定有机体内部有特殊的物质负责传递遗传性状，这是合理的
种质学说	魏斯曼 (A. Weismann)	生物体可分为体质和种质两大部分，种质(性细胞和产生性细胞的那些细胞)在世代繁衍过程中连续相传，体质有种质产生，体质细胞变化，不影响体质细胞	种质学说包含着科学合理的内核，意识到遗传物质问题，因此可以说基因的初步概念已经在种质学说中开始孕育和萌动了

1.1.1.2 基因概念的发展

1) 经典遗传学阶段

(1) 遗传因子学说

奥地利遗传学家孟德尔于 1854 年到 1965 年间对豌豆的遗传性状进行了长期的探索，发现豌豆的很多性状能够有规律地传给下一代，总结出生物遗传的两大定律(分离定律和自由组合定律)，并据此提出了“遗传因子”假说，认为性状是受遗传因子控制的，亲代传给子代的不是具体性状而是遗传因子，这些遗传因子互不融合，互不干扰，独立分离，自由组合，具有颗粒性，从而否定了混合遗传理论，在基因概念的演变史上，遗传因子是最初的名称，它为以后的基因学说奠定了基础^[3]。

(2) 基因术语的提出

丹麦遗传学家约翰生首次提出“基因”的概念，并创立了“基因型”和“表现型”两个不

同概念,把遗传基础和表现性状科学地区分。从此,基因一词一直沿用至今。

(3) 基因是化学实体

约翰生创造了“基因”这一术语,用来表达孟德尔的遗传因子,但还只是提出了遗传因子的符号,没有提出基因的物质概念。1910年,美国学者摩尔根等以果蝇做材料,研究性状的遗传方式,首先发现了伴性遗传,又解决了分配规律不能解释的性状连锁现象,得出连锁交换定律,证明基因在染色体上呈直线排列,第一次把代表某一特定性状的特定基因与某一特定染色体上的特定位置联系起来。这时基因已初步证明是有物质性的,基因概念再也不是抽象的性状符号,而是在染色体上占有一定位置的实体。与此同时,埃默森(R. A. 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。

(4) “三位一体学说”

1927年,缪勒(H. J. Muller)首先用X射线造成人工突变以研究基因的行为,证明了基因在染色体上有确定的位置,它本质上是一种微小的粒子,后来大量的研究证实、丰富和发展了这一理论。在此基础上,在摩尔根及他的学生的著作《基因论》中首次把基因的概念归纳为“三位一体学说”,他们认为:基因首先是一个功能单位,能控制蛋白质的合成,从而达到控制性状发育的目的;其次是一个突变单位,在一定环境条件和自然状态下,一个野生型基因能突变成它对应的突变型基因,而表现出变异类型;第三是一个重组单位,基因与基因之间可以发生重组,产生各种与亲本不同的重组类型;而这些基因都在染色体按一定顺序、间隔一定距离呈线状排列着,各自占有一定的区域。

(5) 一个基因一个酶学说

1941年,比德尔(G. W. Beadle)等对红色链孢霉进行了大量研究,提出“一个基因一个酶”的观点,认为基因控制酶的合成,一个基因产生一个相应的酶,基因与酶之间一一对应,基因通过酶控制一定的代谢过程,继而控制生物的性状,这是人们对基因功能的初步认识。

因此,经典遗传学认为,基因是一个最小的单位,它连续排列,界限分明,没有内部结构和不能再分;既是结构单位,又是功能单位。

2) 分子遗传学阶段

(1) 基因的化学本质主要是DNA

艾弗里与格里菲斯(F. Griffith)通过肺炎双球菌的转化实验,首次证明了基因的本质——DNA是遗传物质。1956年,康兰特(F. Conrot)在烟草花叶病毒的研究中,证明了在不具有DNA的病毒中,RNA是遗传物质。从而将基因的概念落实到具体的物质上,并给予具体的内容,基因的化学本质在多数生物中是DNA,少数生物中是RNA。

(2) 基因不是最小的遗传单位

① 顺反子学说——基因结构是可分的。1955年,美国分子生物学家本泽尔(S. Benzer)用大肠杆菌T4噬菌体为材料,分析了基因的精微结构,发现了基因内部还存

在着可分的精细结构,从而提出了顺反子、突变子和重组子的概念。顺反子是遗传上一个不容分割的功能单位,一个顺反子决定一条多肽链,这就使以前“一个基因一种酶”的假说发展为“一个基因一种多肽链”的假说;顺反子并不是一个突变单位或重组单位,而要比它们大很多。突变子是指在性状突变时,产生突变的最小单位。一个突变子可以小到只有一个碱基对,如移码突变。重组子是指在性状重组时,可交换的最小单位,一个重组子只包含一个碱基对。一个顺反子内部可以发生突变或重组,即包含着许多突变子和重组子。

② 操纵子学说——基因功能是可分的。1961年,雅各布(F. Jacob)和莫诺(J. L. Monod)在对大肠杆菌产生半乳糖苷酶的研究过程中,提出了操纵子学说。该学说认为,所谓“操纵子”是由一个操纵基因和一系列结构基因结合形成的。操纵基因一头和结构基因相连,而另一头称为启动子,起着使转录过程开动的作用,结构基因受邻近的操纵基因的控制,而操纵基因又是在调节基因所生成的阻遏蛋白的控制下活动的。也就是说,基因在功能上不仅有直接转录成 mRNA 的结构基因,也有起着调节结构基因功能活动的操纵基因和调节基因,从而使人们认识到基因在功能上也是可分的。

3) 现代发展阶段

20世纪70年代,DNA体外重组技术和基因工程技术成熟,人们对基因的结构和功能上的特征有了更多的认识,涌现出断裂基因、重叠基因、假基因、跳跃基因等基因的多元概念。

(1) 断裂基因

断裂基因发现于1977年,又称不连续基因,由编码序列和非编码序列相间排列构成。现已查明,原核生物的基因一般是连续的,在一个基因的内部没有不编码的DNA序列。而真核生物的绝大多数基因都是不连续的断裂基因,无编码意义的插入片段称为内含子,有编码意义的基因片段称为外显子。在基因表达时,内含子与外显子被一起转录成mRNA前体,然后通过加工除掉与内含子对应的序列,再把与外显子对应的序列拼接起来,形成成熟的mRNA分子,最后翻译成多肽链。内含子把一个基因分成几个部分,打破了基因是一个不容分割的功能单位的传统观念。断裂基因的发现使人们对基因结构的认识产生了质的飞跃。

(2) 重叠基因

1977年桑戈尔(F. Sanger)等在研究 ϕ X174噬菌体DNA的核苷酸序列时发现重叠基因,即某一段核苷酸序列同时为两个基因编码。后来在其他病毒以及细菌和果蝇等生物中也发现了重叠基因,一段DNA序列为两个或三个基因所共用,或者一个小基因位于一个大基因之内。重叠基因是生物体合理而又经济地利用自身DNA的一种绝妙方式,它的发现打破了“基因在染色体上排列时是一个接一个线性排列的,彼此分立的”传统观念。

(3) 跳跃基因

1956年,麦克林托克(B. McClintock)在玉米的染色体中发现了可以改变自身位置的基因,称之为“解离因子”。解离因子可以在同一个染色体或不同的染色体间移动,当它移动到新的位置以后,可以引起染色体断裂,使玉米籽粒出现色斑。后来,在其他生物中也

发现了可以改变自身位置的移动基因,其中最常见的是细菌转座子。转座子除了含有与改变自身位置有关的基因以外,还携带与插入功能无关的基因,如耐药基因、毒素基因和代谢基因等。跳跃基因的发现使人们进一步认识到基因不都是稳定、静止不动的实体,它可以通过自身的运动调节活性。

(4) 假基因

1977年,杰奎(G. Jacq)等根据对非洲爪蟾 5S rRNA 基因家族的研究,首次提出了假基因的概念。假基因是指同已知的基因相似,处于不同的位点,因缺失或突变而不能转录或翻译,是没有功能的基因。根据是否保留相应功能基因的间隔序列,假基因分为两大类:一类保留了间隔序列,另一类则缺少间隔序列。近年来的研究发现,假基因也具有一定的功能和调控作用,这对于我们了解基因的概念具有重要意义。

(5) 多个基因编码一条多肽链

1979年,那卡尼施(S. Nakanishi)等发现并非一条肽链都由一个基因编码,例如有些病毒可以由一段 DNA 序列转录出一条 mRNA 分子,然后翻译出一条多肽链,最后这条多肽链被切割成多个有生物功能的肽链。有多少个功能肽链产生,对应的 DNA 序列就应当含有多少个基因。这种多个基因编码一条多肽链的现象,不符合“一个基因决定一条多肽链”的普遍原则,使基因的定义更加复杂化。

(6) 隐蔽基因

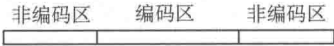
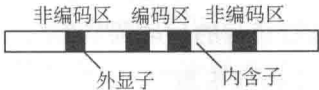
一般来说,用作翻译模板的 mRNA 分子应该与其编码基因有对应关系,也就是说它的核苷酸碱基应与基因的核苷酸碱基互补,而且数量相等,对真核基因来说应与外显子序列相对应。但是,自 1985 年以来,在某些病毒、植物和动物中发现, mRNA 前体在成熟过程中发生了碱基的增加、缺失或置换, mRNA 与基因之间失去了一一对应的关系。这一现象首先在原生动物锥虫中发现,并称之为 RNA 编辑。这种需要编辑才能正常表达的基因称为隐蔽基因。隐蔽基因的发现使对基因的准确定义更加困难。

1.1.2 基因的结构

无论是原核基因还是真核基因,都可划分成编码区和非编码区两个基本组成部分。编码区含有大量的可以被细胞质中转译机器阅读的遗传密码,包括起始密码子(通常是 AUG)和终止密码子(UAA, UAG 或 UGA)。编码区能够转录 mRNA 的部分,它能够合成相应的蛋白质。非编码区是不能够转录 mRNA 的 DNA 结构,但是它能够调控遗传信息的表达,其结构中的 5' - UTR 和 3' - UTR,对于基因遗传信息的表述是必要的^[4]。

虽然原核基因和真核基因的基本结构相同,但两者之间存在较大的差异(表 1.2)。原核基因的编码区(即转录区)是连续不断的序列,而真核基因的编码区是间隔的、不连续的,其中编码蛋白质的序列叫做外显子(exon),一般不能够编码蛋白质的序列叫做内含子(intron)。原核基因的转录产物直接是成熟的 RNA 分子,而真核基因转录首先产生初期 RNA 转录本,经剪辑加工(即去掉内含子)后才形成有功能的 mRNA 分子。

表 1.2 原核基因和真核基因结构差异

	原核基因	真核基因
结构示意图		
非编码区组成、作用	启动子等调控序列调控遗传信息的表达	同左
编码区组成、作用	不间断、编码蛋白合成	断裂，分为外显子与内含子。外显子编码蛋白质的合成
转录产物	成熟的 RNA	初级转录产物、经加工后才能成为成熟的 RNA
基因作用	储存、传递和表达遗传信息，可发生突变，决定生物性状	同左

基因的另一个重要组成部分是启动子 (promoter)，指位于基因 5′-端上游外侧紧挨转录起点的一段非编码的核苷酸序列，其功能是引导 RNA 聚合酶同基因的正确部位结合。一般说来，原核基因的启动子比较简单，只有数十个碱基对大小，而真核基因启动子的分子量比较大，即便是相距数千个碱基对之遥，它亦能对基因的转录效率产生深刻的影响。在基因的 3′-端下游外侧与终止密码子相邻的一段非编码的核苷酸短序列叫做终止密码子 (terminator)，具有转录终止信号的功能，也就是说，一旦 RNA 聚合酶完全通过了基因的转录单位，它就会阻断酶分子使之不再继续向前移动，从而使 RNA 分子的合成活动终止下来。

事实上，真核生物的基因都是以单顺反子 (monocistron) 的形式存在，因此它们编码的也都是单基因产物。而像大肠杆菌这样的原核生物则不同，它们的基因往往是以多顺反子 (polycistron) 的形式存在。由它转录产生的是一种大分子量的 mRNA，可同时编码两种甚至数种基因产物。

1.1.3 基因的传递规律

根据控制遗传性状的基因数目将遗传性状的遗传方式分为两大类：单基因遗传 (monogenic inheritance) 和多基因遗传 (polygenic inheritance)。单基因遗传性状受一对基因的控制，遗传方式符合孟德尔定律；多基因遗传性状受多对微效基因的控制，还受环境因素的影响，遗传规律比较复杂^[3,5]。

1.1.3.1 单基因孟德尔式遗传

单基因遗传是指一种遗传性状或遗传病，是由一对等位基因控制或一对等位基因起主

要作用的遗传方式，等位基因基本上按孟德尔规律进行传递，所以这种遗传方式也称为孟德尔式遗传(Mendelian inheritance)。

依照等位基因所在的染色体和基因性质的不同，单基因遗传又可分为常染色体遗传(autosome inheritance)和性连锁遗传(sex-linked inheritance)。

1) 常染色体遗传

单基因遗传中，凡是某种性状的基因位于常染色体上，这种遗传就属于常染色体遗传。根据基因的性质可分为常染色体显性遗传(autosome dominance inheritance)和常染色体隐性遗传(autosome recessive inheritance)。

(1) 常染色体显性遗传

一种遗传性状或遗传病，其基因位于常染色体上，基因的性质如果是显性的，这种性状或遗传病的遗传方式称为常染色体显性遗传。依据表现程度不同，可以把它分为以下几类：

① 完全显性遗传：在常染色体显性遗传中，凡是杂合子(Aa)与纯合子(AA)都表现出显性性状，则称为完全显性(complete dominance)。例如，鲤鱼(*Cyprinus carpio*)的鳞片有全鳞和散鳞两种，全鳞是显性基因A控制的，a则表示散鳞隐性基因。基因型AA的个体是全鳞，鲤鱼全身均有鳞片且分布整齐规则，基因型aa的个体是散鳞，鳞片少且分布不规律。基因型Aa的个体中，基因A和a的作用相反，由于A基因的作用强于基因a，所以杂合子也是全鳞。大多数的常染色体显性遗传性状都是属于这种遗传方式。

② 不完全显性遗传：在显性遗传中有一种情况，即杂合体Aa的表现型介于纯合子AA和aa两种表现型之间，表现为中间性状。当两个杂合体Aa杂交时，其子代中表现型比例不是3:1而是1:2:1，和其基因型比例相同。这种遗传方式称为不完全显性(incomplete dominance)。

③ 共显性遗传：在杂合体中，一对等位基因的作用都得以表现的现象，称为共显性遗传。人类的ABO血型的遗传即为一种共显性遗传。

④ 不规则显性遗传：不规则显性(irregular dominance)是指在某些遗传背景和某些环境因素影响下，杂合子Aa表现为显性；在另一些情况下，则表现为隐性。

⑤ 延迟显性遗传：杂合子个体在幼年时期不反映遗传性状，到发育的晚期才出现显性性状的遗传方式，称为延迟显性(delayed dominance)。

⑥ 从性显性遗传：从性显性遗传(sex-condition dominance)是指显性基因对杂合子的表现型在不同性别中是不同的。最明显的例子是人类的早秃，杂合子男性会出现早秃，女性杂合体则不会出现早秃，女性只有显性纯合体才出现早秃。这里并非性染色体上的基因所造成，而是由于性别差异的影响，很可能与男女体内性激素水平不同有关。

(2) 常染色体隐性遗传

一种性状或遗传病的基因位于常染色体上，这种基因的性质是隐性的，这种遗传方式称为常染色体隐性遗传。隐性遗传的特点是只有在纯合状态aa时才出现相应的表现型。在杂合状态时，由于显性基因的存在，所以杂合子并不表现隐性性状，但是仍可把隐性基



因 a 传给后代。这样的个体称为携带者(carrier)。

由于隐性致病基因的频率很低,纯合的隐性遗传病患者较少见。临床上见到的常染色体隐性遗传病患者大多是两个携带者的后代。

2) 性连锁遗传

一种基因如果位于性染色体上,这种基因所控制性状的遗传方式称为性连锁遗传。目前已知动物界的性染色体构型包括 XY 型、ZW 型、XO 型、ZO 型。XY 型是指雌性体细胞具有两条形态相同的性染色体,雄性具有两条形态不同的性染色体,像哺乳动物、某些鱼类、大多数昆虫、圆虫类、海胆类、软体动物等动物的性染色体。ZW 型的情况与上述 XY 型的正相反,雌性细胞具有两条形态不同的性染色体,但是雄性细胞则具有两条形态相似的染色体,如大部分鸟类、蛾类和某些鱼类、两栖类、爬行类和卤虫。XO 型的动物雌性染色体为 XX,但雄性染色体比雌性少一条,即没有 Y 染色体,具有这种性别遗传型的只有一部分昆虫和少数深海鱼,如蝗虫、蟑螂、虱子和星光鱼、夜光鱼等。ZO 型是指在少数动物中,雄性有两条同型的性染色体 ZZ,雌性只有一条性染色体 Z,缺少 W 染色体,分布在长江中下游的短颌鲚(*Coilia brachygnathus*)属于这一类型。另外有些无脊椎动物、水产养殖动物如牡蛎中没有发现性染色体。

性染色体基因的情况与常染色体基因不同,无论性染色体遗传机制属于 XY、ZW、XO 或 ZO 类型,异型性染色体不仅在形态上不同,而且所携带的基因也有差异。例如, X 染色体和 Y 染色体有一段是彼此同源的,另一段是不同源的。性染色体同源部分的基因互为等位,遗传行为与常染色体基因有共同之处(可分离能交换),但又与性染色体连锁而不同于常染色体基因,因此是一些不完全伴性基因。X 染色体上非同源部分的基因,称为伴性基因,这些基因在雄体没有等位基因,在雌体则有等位基因,呈 X 连锁;Y 染色体的非同源部分只含有极少数基因,这些基因叫全雄基因,只存在于 Y 染色体,呈 Y 连锁。以 XY 型染色体为例,性连锁遗传可分为 X 连锁隐性遗传、X 连锁显性遗传和 Y 连锁遗传三类。

(1) X 连锁隐性遗传

一些性状或遗传病的基因位于 X 染色体上,这种基因的性质是隐性的,其遗传方式称为 X 连锁隐性遗传(X-linked recessive inheritance)。以人类为例,女性有两条 X 染色体,如果她只有 1 个隐性基因 b,由于还有一个正常基因 B,所以不发病而成为携带者,必须在隐性纯合状态下才能发病。而男性只有一条 X 染色体,只要他的 X 染色体上带有致病基因 b,即可发病。因此,男性表现出该性状或遗传病的频率要高于女性。

(2) X 连锁显性遗传

一些性状或遗传病的基因位于 X 染色体上,这种基因的性质是显性的,其遗传方式称为 X 连锁显性遗传(X-linked dominance inheritance)。

由于这种基因是显性的,女性的两条 X 染色体中任何一条具有此基因,都会出现相应的性状或遗传病。男性只有一条 X 染色体,所以,女性获得此基因的可能性比男性大一倍。因此,女性表现出该遗传性状或遗传病的频率要高于男性。

(3) Y 连锁遗传

一种遗传性状或遗传病的基因位于 Y 染色体上,这种基因随 Y 染色体而传递,由父传给子,再传给孙,这种遗传方式称为 Y 连锁遗传(Y-linked inheritance),也称为全男性遗传。

(4) 其他性染色体基因的遗传

ZW 型性别遗传机制的生物,性染色体基因的遗传情况与 XY 型类似。Z 染色体非同源片段的基因,呈 Z 连锁,类似于 X 连锁,性状在不同性别的分布与 X 连锁相反。W 染色体非同源片段的基因,呈 W 连锁,类似于 Y 连锁,但是只遗传给雌性。

XO 型性别遗传机制的生物,由于雄体比雌体少一条性染色体,X 染色体在雄性没有同源染色体,因此,全部 X 染色体基因呈 X 连锁。

ZO 型性别遗传机制的生物,雌性比雄性少一条性染色体,Z 染色体在雌体没有同源染色体,因此,全部 Z 染色体基因呈 Z 连锁。

1.1.3.2 多基因性状的遗传规律

由多基因控制的性状往往与单基因性状不同,其变异往往是连续的量的变异,称为数量性状。每对基因对多基因性状形成的效应是微小的,称为微效基因。微效基因的效应往往是累加的。多基因性状包括动植物的经济性状、人类某些疾病(高血压、心脏病、糖尿病等)的易感性以及一些连续变化的性状,例如舒张血压、免疫球蛋白 E 的滴度等。多基因性状遗传方式采用遗传连锁分析、相关研究、数量性状座位(QTL)定位等方法进行研究。

1.1.3.3 母系遗传

母系遗传(maternal inheritance)也称细胞质遗传,是指子代某一(或某些)性状的发育和遗传受母本影响或决定的现象,是由母本的细胞质决定的。这些基因能自主复制和表达,并通过母本卵细胞质传给后代,也可以说,后代总是从母本的卵子中获得可以遗传和表达的细胞质基因,从而表现母本性状,并将母本性状由雌性个体传至下一代。母系遗传的主要特点有相对性状之间无论正交或反交,其子一代总表现母本性状;遗传方式是非孟德尔式的,杂交后代一般不出现一定的分离比例;与核基因不连锁;细胞质基因在一定程度上是独立的,能自主复制。

1.1.4 基因的表达调控

基因的表达调控在 1960—1961 年由法国遗传学家莫诺和雅各布提出。他们根据在大肠杆菌和噬菌体中的研究结果提出乳糖操纵子模型。接着在 1964 年,又由美国微生物和分子遗传学家亚诺夫斯基和英国分子遗传学家布伦纳等,分别证实了基因的核苷酸顺序和它所编码的蛋白质分子的氨基酸顺序之间存在着排列上的线性对应关系,从而充分证实了一个基因一种酶假设。下面简单介绍原核生物和真核生物中基因的转录、翻译和后修饰的

机制、原理、过程。

1.1.4.1 原核生物和真核生物中基因的转录

基因转录是在由 RNA 聚合酶和辅助因子组成的转录复合物的催化下,从双链 DNA 分子中拷贝生物信息生成一条 RNA 链的过程。转录中,一个基因会被读取复制为 mRNA,也就是特定 DNA 片段作为模板、DNA 依赖的 RNA 合成酶作为催化剂、合成前体 mRNA 的过程。转录产物主要有三类 RNA,即信使 RNA(mRNA)、核糖体 RNA(rRNA)和转移 RNA(tRNA)。在基因转录过程中, RNA 聚合酶起着非常重要的作用。RNA 聚合酶可以催化所有四种核苷-5'-三磷酸(ATP、GTP、UTP 和 CTP)聚合成与模板 DNA 互补的 RNA。此反应需要 Mg^{2+} ,反应中释放焦磷酸。该酶在转录的各个过程中发挥不同的作用。

(1) 基因转录的启动

RNA 聚合酶正确识别 DNA 模板上的启动子并形成由酶、DNA 和核苷三磷酸构成的三元起始复合物,转录便开始进行。启动子是 DNA 分子上可与 RNA 聚合酶特异结合而使转录开始的一段 DNA 序列,其本身不被转录。DNA 模板上的启动区域常含有 TATAATG 顺序,称 P 盒。复合物中的核苷三磷酸一般为 GTP,少数为 ATP,因而原始转录产物的 5'端通常为三磷酸鸟苷(pppG)或三磷酸腺苷(pppA)。真核 DNA 上的转录启动区域也有类似原核 DNA 的启动区结构,在 -30 bp(即在酶和 DNA 结合点的上游 30 核苷酸处)附近也含有 TATA 结构,称 TATA 盒。第一个核苷三磷酸与第二个核苷三磷酸缩合生成 3'-5'磷酸二酯键后,启动阶段结束,进入延伸阶段。

(2) 基因转录的延伸

σ 亚基脱离酶分子,留下的核心酶与 DNA 的结合变松,因而较易继续往前移动。核心酶无模板专一性,能转录模板上的任何顺序,包括在转录后加工时待切除的居间顺序。脱离核心酶的 σ 亚基还可与另外的核心酶结合,参与另一转录过程。随着转录不断延伸, DNA 双链顺次被打开,并接受新来的碱基配对,合成新的磷酸二酯键后,核心酶向前移去,已使用过的模板重新关闭起来,恢复原来的双链结构。一般合成的 RNA 链对 DNA 模板具有高度忠实性。

(3) 基因转录的终止

转录的终止包括停止延伸及释放 RNA 聚合酶和合成 RNA。在原核生物基因或操纵子的末端通常有一段终止序列即终止子, RNA 合成就在这里终止。原核细胞转录终止大多数需要一种终止因子 ρ 的帮助。真核生物 DNA 上也可能有转录终止的信号。已知真核 DNA 转录单元的 3'端均含富有 AT 的序列[如 AATAA(A)或 ATTAA(A)等],在相隔 0 ~ 30 bp 之后又出现 TTTT 顺序(通常是 3 ~ 5 个 T),这些结构可能与转录终止或者与 3'端添加多聚 A 顺序有关。

(4) 原核生物和真核生物基因转录的差异

真核生物与原核生物基因的转录过程基本相同,主要有以下几点区别:

① 原核生物的转录和翻译几乎同时进行,而真核生物的转录在胞核,翻译在胞质。