

医学遗传学基础

上海第二医学院

一九七六年一月

毛主席语录

教育必须为无产阶级政治服务，必须同生产劳动相结合。

通过实践而发现真理，又通过实践而证实和发展真理。

在生产斗争和科学实验范围内，人类总是不断发展的，自然界也总是不断发展的，永远不会停止在一个水平上。因此，人类总得不断地总结经验，有所发现，有所发明，有所创造，有所前进。停止的论点，悲观的论点，无所作为和骄傲自满的论点，都是错误的。

唯物辩证法认为外因是变化的条件，内因是变化的根据，外因通过内因而起作用。

目 录

导 言	1
一、遗传性和变异性	1
二、先天性疾病和遗传性疾病	1
三、遗传性疾病的特征和研究方法	2
第 一 章 染色体遗传学说	3
第一节 染色体是主要的遗传物质载体	3
一、染色体的恒定性与连续性	3
二、染色体与性别遗传	6
三、染色体核型分析	7
第二节 遗传的基本规律	8
一、红细胞 A B O 血型的遗传	9
二、白细胞 HL-A 血型的遗传	10
三、遗传的基本规律	11
第三节 基因与性状发育	12
一、基因与酶(蛋白质)的合成	12
二、基因与环境	16
第四节 基因的突变	19
第 二 章 人类遗传性疾病	20
第一节 致病突变基因引起的疾病	20
一、常染色体显性遗传	21
二、常染色体隐性遗传	22
三、X染色体伴性显性遗传	24
四、X染色体伴性隐性遗传	25
第二节 染色体畸变引起的疾病	26
一、染色体畸变的类型	26
二、常染色体畸变引起的疾病	27

三、性染色体畸变引起的疾病·····	29
四、遗传与肿瘤·····	32
第三节 胎母遗传性不配合所引起的新生儿疾病·····	33
一、新生儿溶血症·····	33
二、新生儿血小板减少性紫癜和新生儿嗜中性粒细胞减少症·····	34
第三章 遗传性疾病的防治原则·····	35
第一节 遗传学指导·····	35
第二节 遗传性疾病的早期诊断·····	36
一、临症诊断·····	36
二、症状前诊断·····	37
三、产前诊断·····	37
第三节 遗传性疾病的治疗原则·····	37
一、内科疗法·····	37
二、外科疗法·····	38
附录一 染色体核型分析的常用符号·····	39
附录二 遗传性疾病举例·····	40
附录三 细胞遗传学的几种实验诊断方法·····	43

导 言

遗传性疾病系指人体由于遗传物质异常所引起的病变。医学遗传学专门研究人体遗传性疾病的遗传规律、发病机制以及对它的诊断和防治。在阶级社会中，任何自然科学包括医学遗传学在内都不能不打上阶级烙印。例如在旧中国，肺结核病在劳动人民中常呈家族性，但它并非遗传，而显然是由于资产阶级的残酷剥削和压迫，造成劳动人民生活极端贫困，卫生条件恶劣，故使结核病传染猖獗。又如当前苏美两霸内外交困，国内阶级矛盾加剧，酗酒、殴斗、凶杀等犯罪案件层出不穷，一批资产阶级学者抛出所谓“社会病理”，竟企图用遗传素质来解释这些社会现象，以此继续欺骗和蒙蔽劳动人民。因此我们学习医学遗传学，必须首先“认真看书学习，弄通马克思主义”，只有在辩证唯物主义思想指导下，才能正确认识人类的遗传性疾病，并运用遗传学规律为保障劳动人民的健康服务。

一、遗传性和变异性

遗传性和变异性是生命的普遍属性。人类通过生育，亲子之间音容笑貌都很相似，这就是遗传性。但是人类各个体之间又有差别，例如肤色有黑白，眼睛有蓝褐，头发有黄黑，头型有长短，牙骀有正反等等。就是亲子之间，也并非完全相同，如以红细胞血型为例，A型的人与B型的人结婚，其子女可以是与一个亲代相同的A型或B型，也可能是与两个亲代都不同的AB型或O型。这就是遗传性的变异性。人类的遗传性和变异性可以表现在形体结构、代谢过程、免疫功能以及对疾病、药物的敏感性和耐受性等方面。

遗传性和变异性是一对矛盾，在一定条件下可以互相转化。遗传性的改变就表现为变异性，变异性的传代就成为遗传性。遗传性是人类世代相继的根据，变异性是人类个体差异的根据。遗传性不能一下发生很大的变化，变异性也并不都能传代。人类的许多变异属于正常生理范围，如高矮、血型等。有些变异可引起各种不同的病理过程而表现为遗传性疾病，如两性畸形、先天愚型等，有些变异甚至可导致死胎。人类遗传性疾病的发生率虽然很低，但各个器官系统都发现有遗传性疾病，目前全世界已知有一千多种，因而逐渐受到医务工作者的重视。

二、先天性疾病和遗传性疾病

先天性疾病系指婴儿出生时已经发生的病理状态。有些先天性疾病是遗传的，如唇裂、多指(趾)、并指(趾)、先天愚型等。有些先天性疾病并非遗传，而是由于胚胎发育受到某种环境因素影响的结果。如母体在妊娠早期患病毒性感染，尤其是风疹，胎儿就有可能出现房、室间隔缺损等先天性心脏病。其他如母体激素异常、过量X线照射等都可能影响胎儿的正常发育，而引起非遗传性先天性疾病。

前已述及有些遗传性疾病是先天的。但很多遗传性疾病并非先天，而要到个体发育的一定阶段才会出现明显症状，如遗传性舞蹈病要到30~40岁，痛风要到30~50岁才出现症状。有些遗传性疾病在个体发育过程中呈进行性变化，如成骨发育不全综合症在幼儿期表现为骨脆易折，到青少年时又伴发耳聋等其他症状。

三、遗传性疾病的特征和研究方法

遗传性疾病有下列特征：

(一)一般有明显的家族史，患者在家族世代中按一定规律出现，其发病情况也基本相似。但也有并无家族史的散发性遗传病，这是遗传物质突变或畸变的结果。

(二)仅按亲子关系在家族中垂直传递，而决不水平传播至无血缘关系的个体。有些遗传性疾病有“承前”而无“启后”，如在先天性睾丸或卵巢发育不全综合症，患者无生育能力。多数遗传性疾病患者有生育能力，但该病也可能在家族中失传，这可能是由于精卵结合的随机性或遗传物质的反突变。

(三)一卵双胎同胞比异卵双胎同胞同时患病的机会要大得多。

依据上述特征，遗传性疾病的主要研究方法是家系调查，如一种疾病在家族或近亲中依一定规律反复出现，就应考虑该种疾病是否遗传。近年来有些遗传性疾病已可通过细胞学、生物化学、生物物理学等方法测定遗传物质或代谢的异常而作出诊断，有助于遗传性疾病的防治。科学事实已经宣布遗传性疾病“不可知论”和“不可治论”等唯心主义论调彻底破产。

第一章 染色体遗传学说

第一节 染色体是主要的遗传物质载体

人的个体起源于一个细胞，叫做受精卵。受精卵是由父亲的精子与母亲的卵子结合而来的。毫无疑问，父母的遗传性是通过精子与卵子传给下一代的。精子与卵子都是一个细胞，其中在遗传上最重要的结构是细胞核内的染色体。现已证明染色体是人体主要的遗传物质载体，精、卵形成与结合过程中染色体的变化是遗传性传递的物质基础。

一、染色体的恒定性及连续性

(一)生殖细胞的增殖——有丝分裂

精子与卵子分别由男子睾丸中的精原细胞与女子卵巢中的卵原细胞发育而成。精原细胞与卵原细胞同体内其他细胞一样以有丝分裂的方式进行增殖。处于两次分裂之间的细胞称为间期细胞。间期细胞核内的遗传物质可被碱性染料着色，交织成网状，称为染色质。细胞进入分裂之前核内遗传物质已经复制增加了一倍，这是细胞有丝分裂的必要条件。此后细胞开始分裂，依次可分前、中、后、末四个时期(图1)。

1. 前期：人体细胞开始分裂时，细胞质中出现纺锤形结构，向着细胞两端延伸，其中含有许多纤细的细丝，称为纺锤丝。同时细胞核膨大，核内染色质浓缩，成为细而屈曲的线条，然后逐渐缩短变粗，形成具有一定形态结构的46条染色体。于染色体形成的同时，核膜消失。这时染色体的形态最为清楚，每条染色体都已纵向分裂成两条染色单体，仅在一狭窄的收缩部称为着丝点处仍然相连(图1,1-3)。

2. 中期：所有染色体逐渐移向细胞中央，它们的着丝点排列于同一平面上。于是着丝点一分为二，分别与两端的纺锤丝相连。每条染色体明显分成两条，使染色体总数增加一倍，这时一个细胞内含有92条染色体(图1,4-5)。

3. 后期：一分为二的染色体分别向细胞两端移动，形成数目相等的两组染色体(每组46条)分别集中于细胞的两端(图1,6-7)。

4. 末期：集中于两端的两组染色体又分散成为染色质，核膜再现，各自形成一个新细胞核。与此同时，细胞膜从中部凹陷隔开，形成两个精原细胞或卵原细胞(图1,8-9)。

由此可见，通过有丝分裂，染色体复制一次，细胞分裂一次，每个新细胞都得到相等的46条染色体，使我们体内细胞的遗传物质得以保持恒定。

(二)生殖细胞的成熟——成熟分裂

精原细胞或卵原细胞经过多次有丝分裂后，一部分继续保持为精原细胞或卵原细胞，一部分长成精母细胞或卵母细胞，经过成熟过程转变为精子或卵子。成熟过程包括两次连续的有丝分裂，称为成熟分裂(图2)。

精母细胞或卵母细胞与体内其他细胞一样有46条染色体。这46条染色体就其遗传上的来源来说，23条来自父体，23条来自母体，恰成23对。其中每对相对应的父源和母源染色体称为同源染色体，它们含有决定同样一类性状的遗传物质。成熟分裂的一个重要现象是在

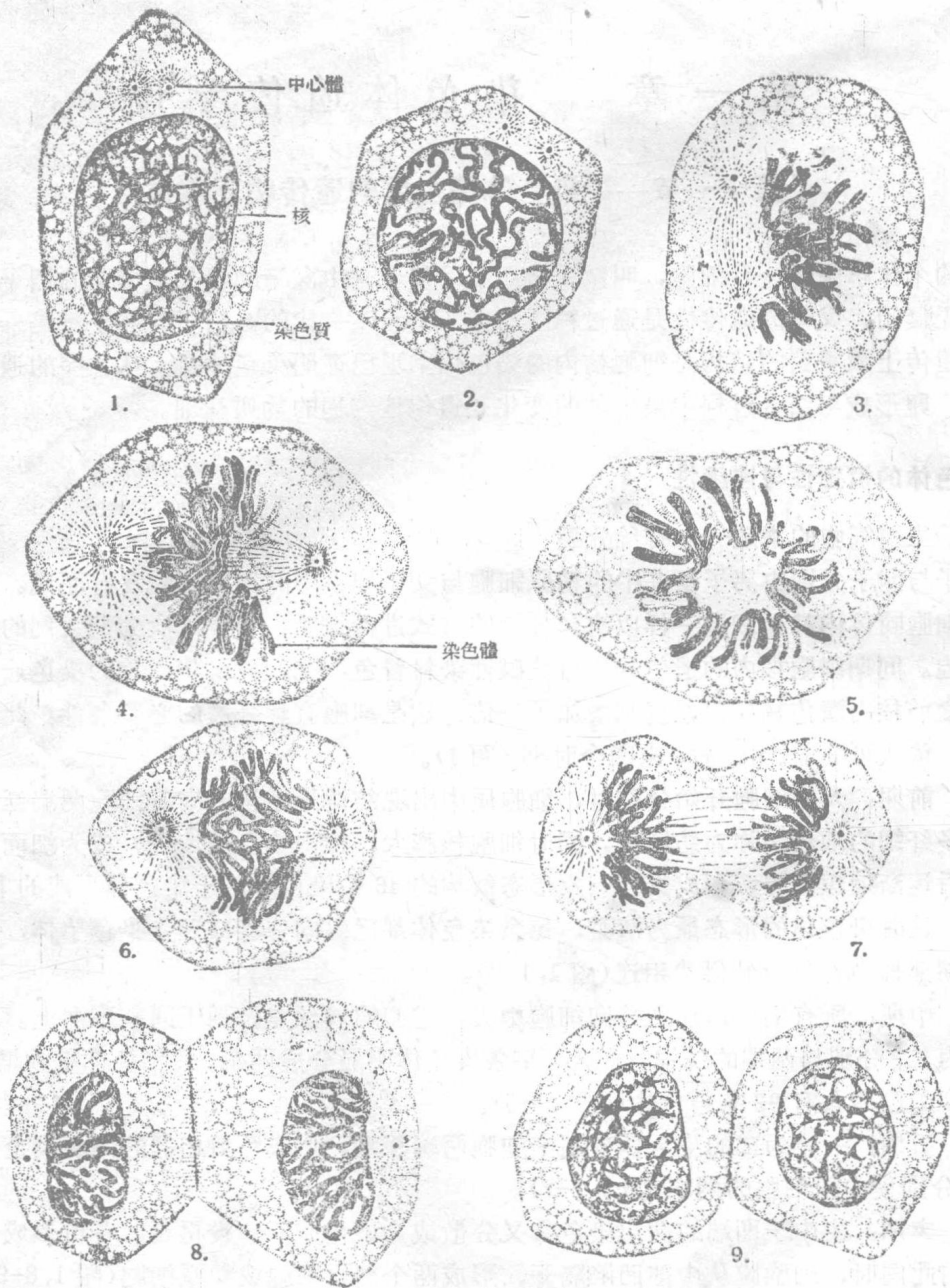


图 1 人体细胞有丝分裂模式图

精母细胞或卵母细胞复制了遗传物质，并进入前期形成染色体之后，同源染色体出现配对现象。这时每条染色体又都已纵裂含有两条染色单体，只是着丝点处尚未分开。于是进入中期、后期，各对同源染色体分开，移向细胞两端，每组各得每对同源染色体中的一条。因此形成的两个新细胞只有原来染色体的半数，即 23 条。随即进入第二次分裂，两个细胞中每条染色体的两条染色单体分开，最后形成四个细胞，各得 23 条染色体。这四只细胞，在男子以后变为四只精子，在女子只有一只细胞变为卵子，另外三只细胞退化。

成熟分裂的特点是染色体只复制一次，而细胞连续分裂两次，结果使精子或卵子只含有

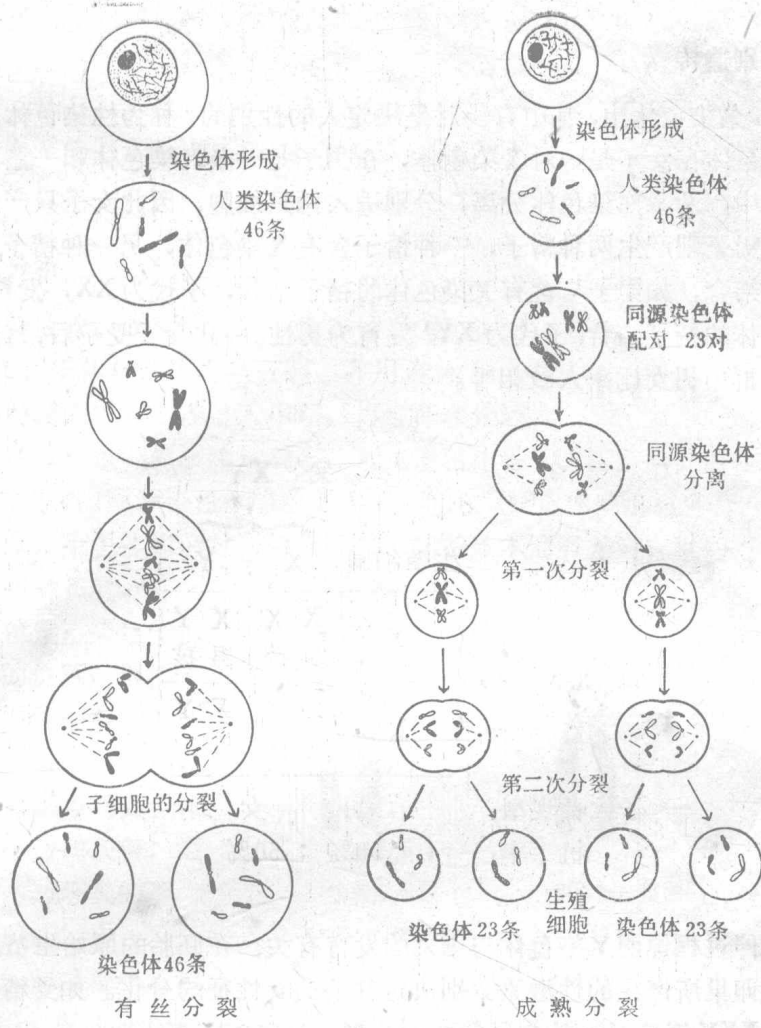


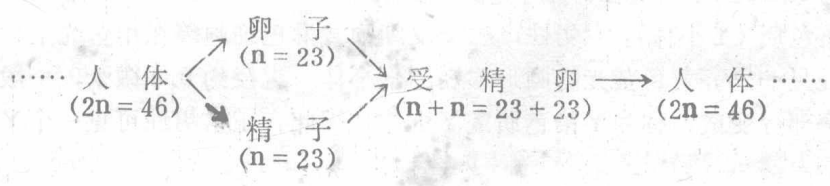
图 2 有丝分裂与成熟分裂过程的比较

精原细胞或卵原细胞染色体数的一半。因此成熟分裂又称为减数分裂。

同源染色体配对和染色体数的减半现象在遗传上有重要意义。在人体，精原细胞或卵原细胞以及体内其他细胞的染色体数为 $2n = 46$ ，而精子或卵子所含的染色体数为 $n = 23$ ，前者称为二倍体，后者称为单倍体。

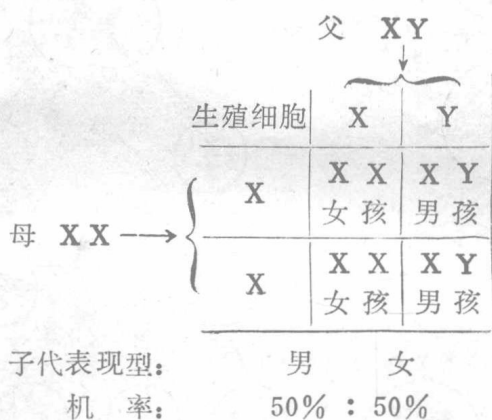
(三)生殖细胞的结合——受精

人体精子与卵子的结合发生在输卵管的上端，称为受精。精子与卵子的结合是完全随机的。受精的根本含义在于由精子而来的父源染色体 ($n = 23$) 与由卵子而来的母源染色体 ($n = 23$) 相结合，使受精卵以及由此发育而来的子代恢复父母原有的染色体数，从而使子代获得父母双方的遗传物质，据而发育形成子代的各种性状，保证了人类在世代传递过程中遗传物质的相对稳定性。



二、染色体与性别遗传

在人体的 46 条染色体中，其中有一对是决定人的性别的，称为性染色体。另外 22 对称为常染色体。性染色体在女子是一对 X 染色体，在男子是一条 X 染色体和一条 Y 染色体。在生殖细胞成熟过程中，两条性染色体分离，分别进入两只细胞，因此女子只产生一种含有 X 染色体的卵子。而男子则产生两种精子，一种精子含有 X 染色体，另一种精子含有 Y 染色体。根据精卵的随机结合，如卵子与含有 X 染色体的精子结合，子代为 XX，发育为女性；如卵子与含有 Y 染色体的精子结合，子代为 XY，发育为男性。因此女子受孕后，每胎生男生女的机率均为 50%，人群中男女比率大致相等。



上述性别遗传过程说明 Y 染色体与睾丸的发育有关。在胚胎的原始生殖腺分化为睾丸或卵巢后，睾丸或卵巢所产生的性激素分别决定其他男女性征的分化。如受精卵的性染色体异常，出现 XO 或 XXY 等情况，就会导致两性畸形。这些事实都说明染色体是遗传物质的载体。

现在已有几种细胞学方法，可在人体的一些间期细胞上鉴定一个个体的性染色体结构，如观察 X 染色质、Y 染色质或鼓槌。

(一)性染色质(X小体)：女性口腔上皮细胞或阴道上皮细胞在用碱性染料染色后，可于紧贴核膜内缘处见一染色特深的小丘状染色质块，平均大小约 1.2×0.7 微米(图 3)，一般认为系由女性两条 X 染色体中的一条固缩而成，称为 X 染色质或 X 小体。它的数目比个体所有的 X 染色体数少一个，即在正常女性可见一块 X 小体，正常男性基本上没有。如为 XXX 三体的女性，就可见到两块 X 染色质。

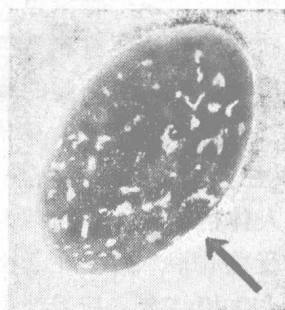


图 3 性染色质
(人口腔上皮细胞)

(二)Y 染色质(Y小体)：男性口腔上皮细胞或淋巴细胞等在用荧光染料染色后，可于核内近中央处见一呈亮黄色荧光的圆形或椭圆形小体，直径约 0.3 微米，一般认为系由男性 Y 染色体的一部分变成，称为 Y 染色质或 Y 小体。因此在正常男性可见一个 Y 小体，正常女性则没有。

(三)鼓槌：在女性外周血嗜中性粒细胞的细胞核表面有一圆形或椭圆形附属物，直径约 1.5 微米，有细丝与核相连，称为鼓槌(图 4)。其检出率约为 3%。但也发现于少数男性，其检出率约为 1%以下。故其准确性不如 X 小体。

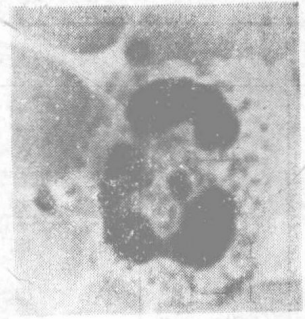


图 4 嗜中性粒细胞的鼓槌

三、染色体核型分析

应用细胞培养技术，使人体淋巴细胞在植物凝血素 (PHA) 的刺激下，于体外发生有丝分裂，并用秋水仙素处理使其停止于前期之末而不能进入中期，再经低渗处理使细胞膨大，染色体分散，然后涂片观察，可见染色体呈“X”形，因此时两条染色单体已分开，而着丝点没有分裂。同源染色体的形态相同，非同源染色体则形态各异，其不同表现在：

(一)相对长度：染色体的绝对长度往往由于制备技术而有差异，但通过比较可确定非同源染色体之间的相对长度。

(二)着丝点位置：染色体上的着丝点有特定的位置。根据着丝点的位置可将人体染色体分成中着丝点型、亚中着丝点型和端着丝点型三类。着丝点将染色体分为二臂，长的一边叫长臂，短的一边叫短臂，两边等长的称为等臂染色体(图 5)。

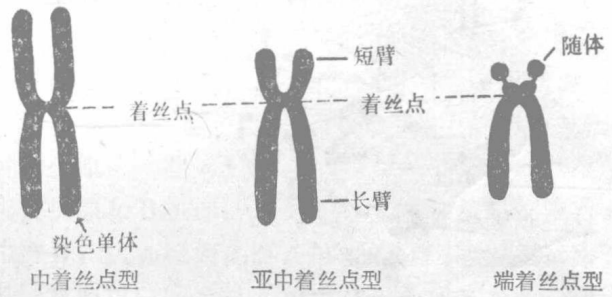


图 5 染色体着丝点的类型

(三)随体：在一些端着丝点型染色体的短臂末端，常有一球形小体叫随体，有细丝与短臂相连(图 5)。有些染色体无随体。

(四)染色体带：染色体经特殊染料着色或以荧光染料处理后，可见其臂上出现各种大小的横纹叫染色体带(图 6)。通过分带技术可使人体染色体的分组更为准确。

根据上述形态差异，目前将人体染色体分成七组。它们的组别、序号与特征见表 1。

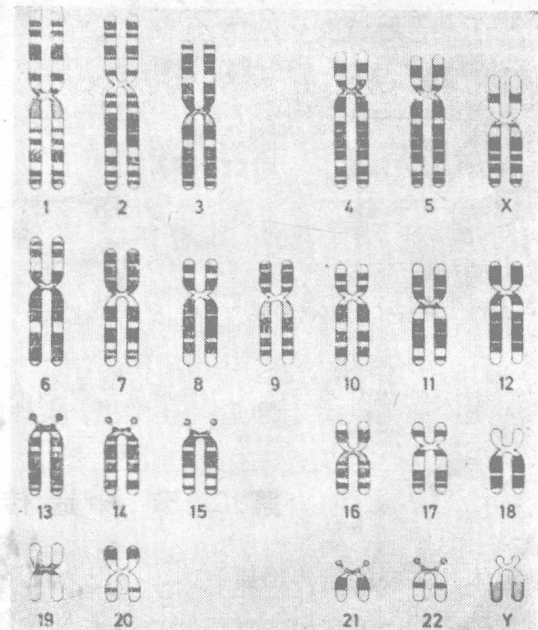


图 6 染色体核型与分带模式图

表1 人类染色体分组表

组别	序号	大小	着丝点位置	随体	其他
A	1—3	最大型	中着丝点		
B	4—5	大型	亚中着丝点		
C	6—12	中型	中、亚中着丝点		X染色体与本组相似
D	13—15	中型	端着丝点	有	
E	16—18	小型	中、亚中着丝点		
F	19—20	次小型	中着丝点		
G	21—22	最小型	端着丝点	有	Y染色体与本组相似，但无随体

通过淋巴细胞培养，检查一个个体的染色体数目、形态及分组情况，以鉴定被检者的核型有无异常，是为核型分析(图6)。核型分析是目前确诊某些遗传性疾病的重要手段，其有关技术请参阅本书附录三。正常男女染色体核型分析见图7。

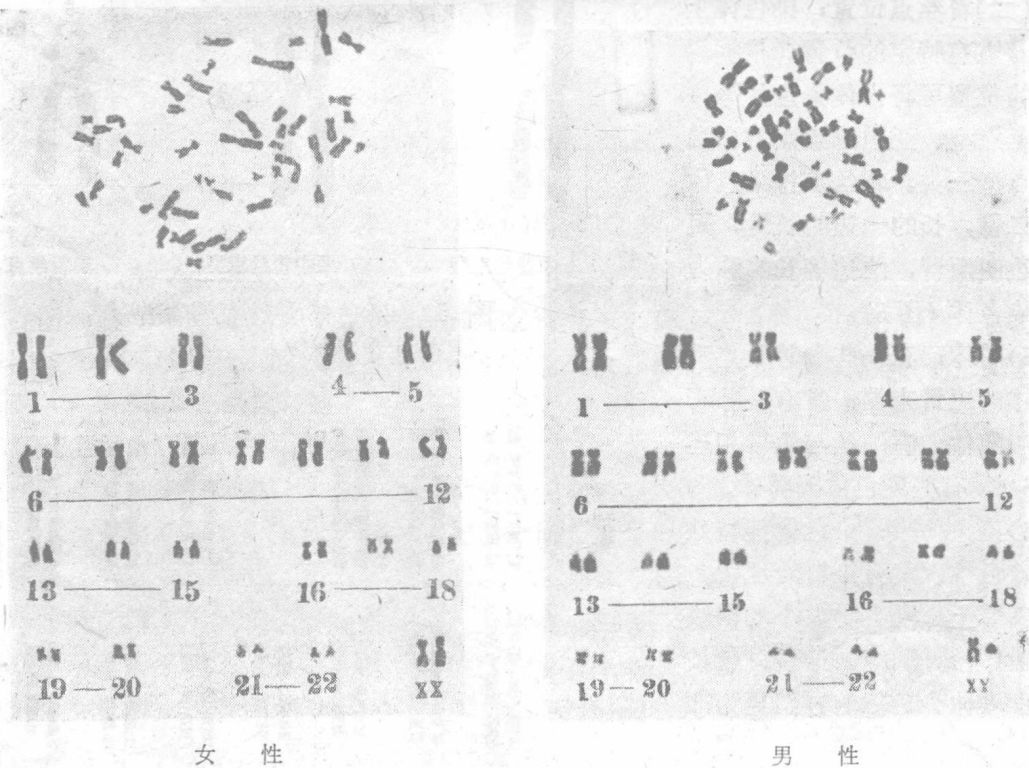


图7 正常男、女性的染色体核型分析

第二节 遗传的基本规律

染色体是主要的遗传物质载体，这已为细胞遗传学的大量事实所证明。人体的发育过程是在遗传物质的主导作用下进行的。但是人体的遗传性状何止成千上万，而染色体只有23对。因此必然每对同源染色体决定着许许多多性状的发育。遗传学实验提示，一个个体的各

种性状都有其独立的遗传单位，叫基因。基因在染色体上依纵轴成单行直线排列。特定基因在染色体上所占的位置叫位点，一条染色体上不同基因的位点各有其相对位置。一种性状的发育都由一对基因所决定，这一对基因占据同源染色体上相对应的位置，称为等位基因(图8)。这两只等位基因或是相同(AA, aa)，或是相对(Aa)，前者称为纯型，后者称为杂型。在杂型中，如果只有其中的一个基因显示其性状，这个基因称为显性基因，以大写字母(A)表示。另一未能显示其性状的等位基因称为隐性基因，以小写字母(a)表示。但隐性基因并不消失，在纯型状态下仍可显示其性状。有时在杂型状态下一对等位基因的性状都能得到显示，是为等显性基因。有时一种性状还可以有两个以上的等位基因，称为复等位基因，但在一个个体有关的同源染色体上，只能有其中任何两只等位基因。染色体上等位基因的组合情况为该性状的基因型或称遗传型，它在发育过程中的实际表现则为该性状的表现型。表现型是其基因型和环境条件相互作用的产物。

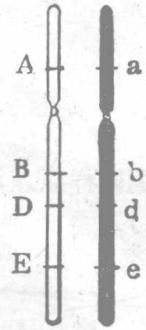


图8 图示同源染色体上的等位基因

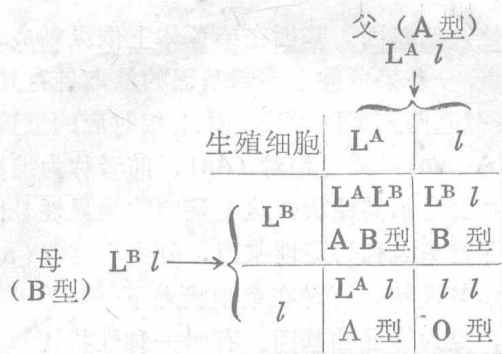
那么父母许许多多成对的基因是怎样传递给下一代的呢？我们试以血型遗传为例来加以说明。

一、红细胞A B O血型的遗传

在人类红细胞的细胞膜上有A和B两种抗原，一些人只有A抗原，一些人只有B抗原，另一些人兼有A抗原和B抗原，又另一些人两种抗原都没有。在人类的血清中有两种天然抗体，叫抗A和抗B，抗A能使含有A抗原的红细胞发生凝集，抗B能使含有B抗原的红细胞发生凝集。因此我们可以借助抗A和抗B两种标准血清，来鉴定红细胞的A B O血型，即在抗A中发生凝集的为A型，在抗B中凝集的为B型，在抗A和抗B中都凝集的为AB型，在抗A和抗B中都不凝集的为O型。A B O血型是一种遗传性状。已知它决定于 L^A , L^B , i 三只复等位基因。 L^A 、 L^B 对 i 都是显性， i 是隐性。共有六种基因型，其中三种为纯型($L^A L^A$, $L^B L^B$, $i i$)，三种为杂型($L^A i$, $L^B i$, $L^A L^B$)。根据显隐规律其表现型只有四种。

基 因 型	红 细 胞 上 的 抗 原	表 现 型
$L^A L^A$ 或 $L^A i$	A 抗原	A 型
$L^A L^B$ 或 $L^B i$	B 抗原	B 型
$L^A L^B$	A 抗原 + B 抗原	AB 型
$i i$	—	O 型

如父母都是O型，则精子和卵子都只含有一种隐性基因*i*，子女全部只能是O型($i i$)，不可能有其他血型。如父亲是纯的A型($L^A L^A$)，母亲为纯的B型($L^B L^B$)，子女全部只能是AB型($L^A L^B$)。如父亲是杂的A型($L^A i$)，母亲是杂的B型($L^B i$)，则根据同源染色体分离和精卵的随机结合，子女中可出现所有四种血型，其机率各为25%。



子代表现型: A型 B型 AB型 O型
 机 率: 25% : 25% : 25% : 25%

根据同样原理, 可以推导出不同血型的配偶, 其子女可能出现的血型和不可能出现的血型(表 2)。

表 2 不同血型的配偶其子代可能出现的血型

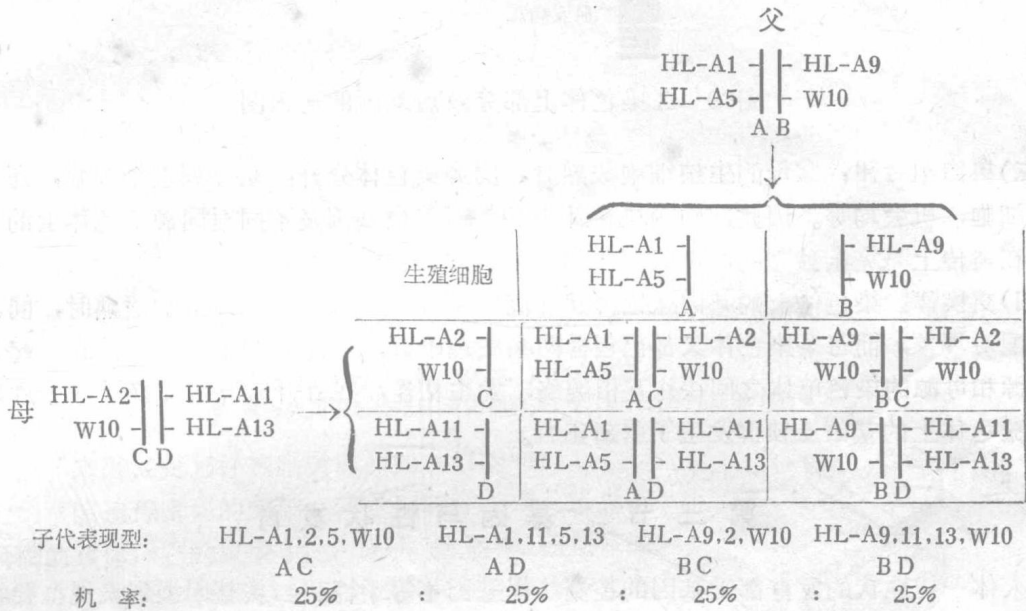
父、母的血型	子代可能有的血型	子代不可能有的血型
O × O	O	A、AB、B
O × A	O、A	B、AB
O × B	O、B	A、AB
O × AB	A、B	O、AB
A × A	A、O	B、AB
A × B	AB、O、A、B	—
A × AB	A、B、AB	O
B × B	B、O	A、AB
B × AB	A、B、AB	O
AB × AB	A、B、AB	O

子代中某种血型出现的机率只表示该种基因型在每一胎出现的机遇。人类一生不过一、二个子女, 因此机率不等于现实。就整个人群而言, 每种基因都有一定的频率。如在 ABO 血型系统中, 根据近四万汉人的调查, L^A 的频率是 0.2080, L^B 的频率是 0.2390, l 的频率是 0.5530。由于 l 为隐性, 实际上人群中 ABO 血型的比例是 A 型占 27.51%, B 型占 32.33%, O 型占 36.49%, AB 型仅占 9.67%。

二、白细胞 HL-A 血型的遗传

人类白细胞血型取决于白细胞细胞膜上的组织相容性抗原, 即 HL-A 抗原, 它是由人体白细胞抗体来鉴定的。白细胞血型要比红细胞的 ABO 血型复杂得多, 人群中现已明确鉴定的白细胞抗原就有 31 种。一个人有那几种白细胞抗原, 即他的白细胞血型, 也是一种遗传性状。白细胞抗原系统的遗传受第 6 对同源染色体上 HL-A 位点控制。HL-A 为一复合位点,

它包含第一 (LA) 和第二 (Four) 两个紧密连锁的位点。已知第一位点有 16 个复等位基因 (HL-A1, HL-A2, HL-A3, HL-A9, HL-A10, HL-A11, W19, W23, W24, W25, W26, W28, W29, W30, W31, W32), 第二位点有 15 个复等位基因 (HL-A5, HL-A7, HL-A8, HL-A12, HL-A13, W5, W10, W14, W15, W16, W17, W18, W21, W22, W27)。每个人都有第一位点上的任何两只复等位基因及第二位点上的任何两只复等位基因, 共有四只决定白细胞抗原的基因。这些基因全为等显性。因此在两个亚位点都为杂型时, 白细胞有四只抗原; 其中有一个位点为纯型时白细胞只有三只抗原; 在两个位点都是纯型时就只有两只抗原。如两个配偶的白细胞血型分别为 HL-A1, 9, 5, W10 和 HL-A2, 11, 13, W10, 根据同源染色体分离和精卵的随机结合子代中可有四种白细胞血型, 如下图所示。



通过白细胞分型在同胞中检出 HL-A 抗原相同的人, 是为晚期尿毒症病人选择血缘供体进行肾脏移植一个简单而有效的方法。又由于白细胞抗原系统高度复杂, 其表现型超过 5000 种, 因此它又是一种极好的遗传标志, 可借以从遗传素质上探索肿瘤等疾病的易感性问题。

三、遗传的基本规律

从以上例子, 我们可以把遗传的基本规律归纳如下:

(一) 分离律: 父母的生殖细胞成熟时, 同源染色体都要分开, 分别进入两只细胞。这时位于同源染色体上的许多成对的等位基因也就随之拆对, 分别进入两只细胞。因此在精子或卵子里只有父亲或母亲成对等位基因中的一个等位基因。在精、卵结合时, 父源和母源的相对染色体又配双成对, 这时父源和母源的等位基因也就又配双成对。因此就父亲或母亲来说, 他或她的某一性状在子代中会有分离现象。这就是分离律。

(二) 连锁律: 亲子之间遗传性的传递是通过染色体的连续性来实现的。因此同位于一条染色体上的许多基因也就一起传递给一个子代, 它们在遗传上是连锁在一起的。这就是连锁律。基因连锁群的数目与染色体的对数相等。人体有 23 对染色体, 共有 23 个基因连锁群。在性染色体上的基因连锁群其遗传又与性别遗传相关连, 称为伴性遗传或性连锁遗传 (图 9)。

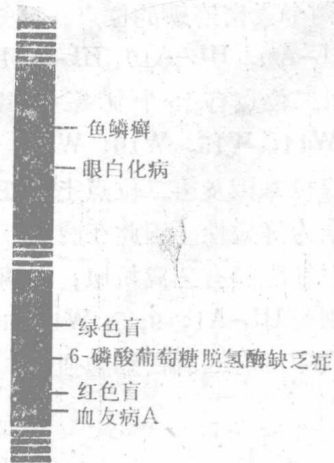


图 9 X染色体上部分致病基因的连锁图

(三)自由组合律：父母的生殖细胞成熟时，同源染色体分开，是分到这个细胞，还是分到那个细胞，机会均等。因此，同源染色体上的一对等位基因及不同对同源染色体上的基因，它们在遗传上是完全独立的，可以自由组合。这就是自由组合律。

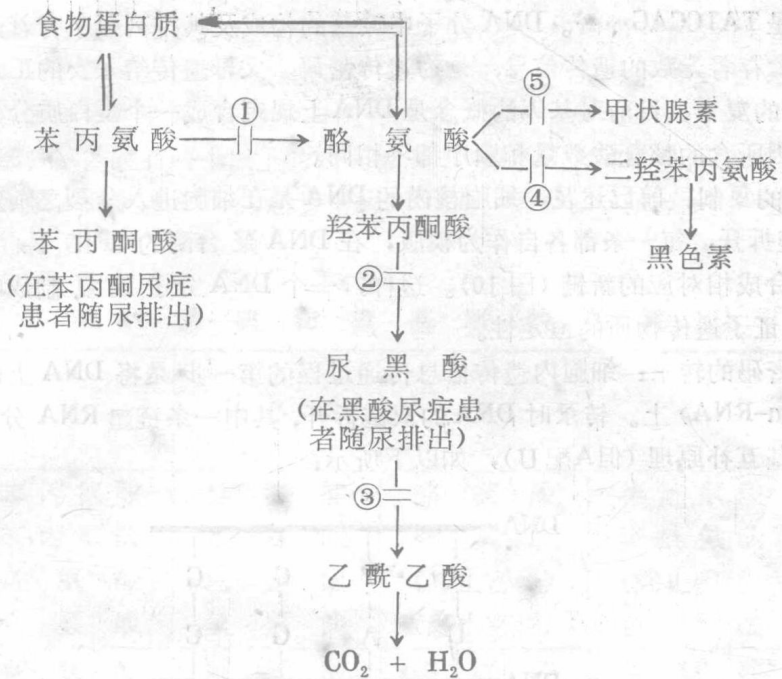
(四)交换律：染色体上的基因连锁群并非固定不变。在父母的生殖细胞成熟时，同源染色体有配对现象，而每条染色体又都已包含两条染色单体，因此是四条染色单体在一起。这时在父源和母源的染色单体之间往往互相缠绕，发生粘连，在分开时互相交换了一个片段，结果使染色体上的基因连锁群发生了重新组合。

第三节 基因与性状发育

人体一切性状的发育都受基因的控制，但基因不等于性状。从基因型到表现型要经过复杂的发育过程，因此有些遗传性疾病要到一定年龄才会出现明显症状。基因决定性状那是因为基因规定了正常发育所需要的物质基础。如果在某一性状的发育过程中，有一个基因发生了变化，其代谢产物就会发生变异，或因缺少正常发育所需要的某种物质，致使代谢环节中断而导致遗传性疾病。

一、基因与酶(蛋白质)的合成

(一)基因与蛋白质的关系：恩格斯指出：“生命是蛋白体的存在方式”。蛋白质是组成生命物质的主要成分，是生命的载体。我们人体的一切性状都是蛋白质属性的体现，而体内各种蛋白质的合成又都为基因所规定。生化遗传学已经证明，我们体内催化代谢过程的蛋白质——酶的合成是受基因控制的。如其中某一基因发生了变化，就会导致缺失有关的酶，而使代谢过程中断，产生遗传性代谢障碍病。例如在蛋白质的代谢中，苯丙氨酸由苯丙氨酸羟化酶催化转变为酪氨酸，如合成苯丙氨酸羟化酶的正常基因发生变化，导致苯丙氨酸羟化酶缺失，以致苯丙氨酸不能氧化成酪氨酸，只能变成苯丙酮酸。这时大量苯丙酮酸累积在血液和脑脊液中，部分随尿排出，产生苯丙酮尿症。在正常人中酪氨酸又由酪氨酸酶催化继续向前转化，一部分形成我们皮肤表皮细胞中的黑色素。同样，如果合成酪氨酸酶的正常基因发生变化，就会使形成黑色素的代谢过程受阻，出现白化症。见下表：



- 说明:
- ① 基因突变引起苯丙氨酸羟化酶缺失，产生苯丙酮尿症。
 - ② 基因突变引起羟苯丙酮酸氧化酶缺失，产生酪氨酸代谢障碍病。
 - ③ 基因突变引起尿黑酸酶缺失，产生黑酸尿症。
 - ④ 基因突变引起酪氨酸酶缺失，产生白化症。
 - ⑤ 基因突变引起酪氨酸碘化酶缺失，产生甲状腺肿性呆小病。

但是基因又是怎样控制蛋白质的合成的呢？

(二)核酸遗传密码的复制、转录和转译：染色体是遗传物质的载体，它的主要化学成分是脱氧核糖核酸(DNA)、核糖核酸(RNA)和蛋白质。作为遗传物质它必须(1)能自我复制，即以自己为模版制出复本传给子代，保持遗传物质的恒定性；(2)能储藏大量遗传信息；(3)能发生无穷无尽的变化，为变异和进化提供永不枯竭的源泉。实验证明DNA完全符合上述三个条件，是主要的遗传物质，也就是基因的化学成分。

核酸是许多核苷酸构成的聚合物。核苷酸又由磷酸、戊糖和碱基所组成。DNA分子中核苷酸的戊糖为脱氧核糖，碱基有腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)及胸腺嘧啶(T)。RNA分子中核苷酸的戊糖为核糖，碱基有腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)及尿嘧啶(U)。

目前认为DNA分子系由两条多核苷酸链组成，呈双螺旋结构(图10)。两链的碱基通过H键连在一起，构成碱基对。碱基对是互补的，即A配T、C配G。如果一条链上的碱基顺序是ATAGGTC……，则另一条链上

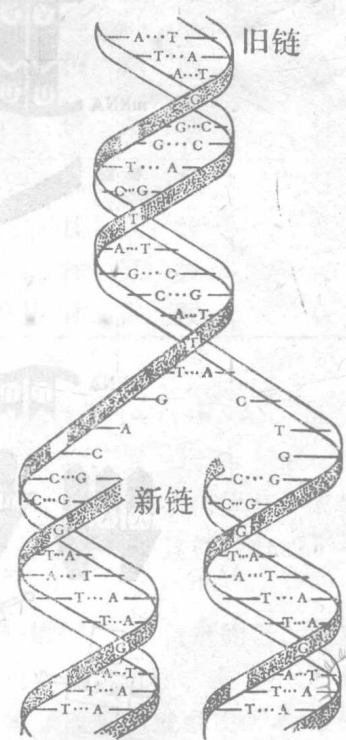


图 10 DNA 分子结构及其复制