

520981
1000

PRINCIPLES OF GENETICS

SIXTH EDITION

遺 傳 學 原 理

第 六 版

Gardner 主 編

《遺傳學原理》翻譯組譯

湖 南 醫 學 院 科 研 處

一 九 八 四 年 八 月

内 容 简 介 与 出 版 说 明

《遗传学原理》(Principles of Genetics)为世界名著由 Gardner 教授主编,最新版本(第六版),内容丰富,扼要地介绍遗传学的基本原理,与最新研究成果,共十九章;计有孟德尔遗传学,细胞动力学,遗传物质的特征与复制,性别决定与性连锁,连锁交换与染色体图,细菌的重组,基因表达,突变,遗传的细微结构,基因表达与发育的调节,染色体畸变,染色体数目多样性,核外遗传,多基因与群体参数,群体遗传学,行为遗传学,遗传学原理在人类的应用以及名词解释。每章之后附有习题,大部分习题附有解答。是医学院校,农林院校,综合性大学,师范院校,临床医生,研究生等的重要参考书。

本书为中译文字本,所有图表予以删去。请读者原谅。由于本书译校者较多,水平有限,错误之处在所难免,请批评指正。本书原定于83年12月底出版,由于责任编辑郭定九副教授患眼病,延期定稿,迟迟于84年8月出版,请谅解。本书出版,蒙湖南医学院科研处游孟高教授大力支持,特此致谢。

遗传学原理翻译组

一九八四年三月

目 录

第一章	引言	1
第二章	孟德尔遗传学	5
第三章	细胞动力学	38
第四章	遗传物质的特征和复制	46
第五章	性别决定与性连锁	75
第六章	连锁交换与染色体图	88
第七章	细菌的重组	124
第八章	基因表达	138
第九章	突变	159
第十章	遗传的精微结构	186
第十一章	基因表达和发育的调节	212
第十二章	染色体畸变	232
第十三章	染色体数目多样性	247
第十四章	核外遗传	264
第十五章	多基因与群体参数	273
第十六章	群体遗传学	292
第十七章	行为遗传学	319
第十八章	遗传原理在人类的应用	332
第十九章	名词解释	344

第一章 引言

遗传学是一门潜能的科学，它论述从细胞到细胞、从亲代到子代和从一代到另一代生物信息的传递。遗传学家们则关心这些传递的途径和方法，它是在各群生物体中已被认识的一些差别和相似的基础。遗传学论述信息本身的理化特性。遗传变异的来源是什么？群体中差别是如何分布的？然而，活体中的各种变异并非都是遗传的，环境和发育的因素也很重要，遗传学家对此也感兴趣。

早在人们开始想知道有关遗传学的机理之前，它们已在自然界中有效地起着作用。这些机理是如何和为什么会被发现的呢？现已知道植物和动物已建立了依赖于遗传的稳定性和变异性的潜能。凭借这些机理，生物在长时间内已确立的改变称为进化。

人们通过干预遗传机理已发现了许多对人类有益的潜能。许多野生动植物已被驯化。通过选择育种，驯化的生物较之未被驯化的野生物能日益更好地为人类社会服务。乳品、蛋、肉、木料、玉米、小麦、大米、棉花、食品和纤维素的质和量的改善，证实了人类干预的成果。

遗传学的透视：历史 学科的诞生

人们称格雷戈尔·孟德尔 (Gregor Mendel, 1822~1884) 为“遗传学之父”是恰如其分的。他在修道院花园有限的空地上用豌豆进行了他的开创性的实验 (豌豆, 1866年出版)。当时他还担任代课教师。他从他的精心的研究中得到的结论奠定了今日遗传学科学的基础。为什么孟德尔在发现遗传基本原理方面会取得如此的成就？

孟德尔不是第一个进行杂交实验的人，但是他却是第一个依据单个性状作出考虑的人。他的前辈们已考虑到整个有机体是一个结合着密如星云的性状的复合体。因此，他们只能观察到亲代和子代间的相似处和差异，而忽略了个体差异的意义。孟德尔应用科学的方法设计了必要的实验，对他的杂交豌豆进行计数和分类，并与数学模型进行比较，提出对这些差别的解释。虽然孟德尔对遗传单位提出了数学模型，但是他所涉及的生物学机理尚未形成概念。虽然如此，他根据初步实验和假设，以后用杂交的结果作了预测并证实了他的预言。

1900年，有三位植物学家同时发现了孟德尔的论文，他们是荷兰的雨果·达·弗里斯 (Hugo de Vries)，他因突变理论和对月见草和玉米的研究而著名；德国研究玉米和豆类植物的卡尔·科雷斯 (Carl Correns)；澳大利亚研究植物 (包括花园豌豆) 的埃里克·冯楚尔马克-西塞尼格 (Eric Von Tschermak-Seysenig)。他们在各自的研究中获得了孟德尔原理的证据。在寻找有关研究文献时他们都发现了孟德尔的报告，并在自己的文献中加以引用。1905年，英国学者威廉·贝特森 (William Bateson) 对此种发展中的学科命名为遗传学，他从希腊词意“生殖”创造了这样的词。

基因的概念

除对学科命名外，贝特森积极地促进了孟德尔成对基因的概念，他用“等位基因”

这个词确定了交替控制不同性状的对数。在本世纪初法国学者卢西恩·丘恩脱 (Lucien Cuènot) 认识到基因能控制小鼠毛皮的颜色。美国学者卡脱尔 (W. E. Castle) 在哺乳动物中发现了与性别、皮毛颜色和型式有关的基因。丹麦学者约翰森 (W. L. Johansen) 研究了遗传和环境对植物的影响, 并开始从达尔文的术语 Pangenon 的最后一个音节中取出并应用了“gene” (基因) 这个词。然而, 在孟德尔的作为性状发生基础的物理成分或因素的假设中已经包含了基因的概念。这些学者以及他们的同时代人在 1865 年 (孟德尔研究工作完成之年) 和 1900 年 (发现了孟德尔著作) 间建立了细胞学的基本原理。为什么孟德尔的重要发现在他完成研究和报告之后那么长时间 (35 年) 尚未被人们认识?

染色体理论

早在 1883 年威廉·鲁 (Wilhelm Roux) 提出假设认为, 细胞核内的染色体携带有遗传因素。他设计的唯一能说明他对遗传结果观察的模型是一组排列整齐的物体 (objects), 这是可精确复制的。为了解释基因在细胞间遗传的机理, 他提出细胞核内必定有成排或成链的看不见的结构, 细胞分裂时这些结构能自行复制。能最恰当地携带基因的细胞核成分和满足这些条件的结构是染色体。1902 年博维利 (T. Boveri) 和萨顿 (W. S. Sutton) 的实验以确凿的证据证实基因是染色体的一部分。摩尔根 (T. H. Morgan) 及其同事从研究果蝇中发展了基因是染色体独立单位的概念。密勒 (H. J. Muller) 促进了两门对染色体起很大作用的学科合并, 即把细胞学和遗传学合并为细胞遗传学。

基因的化学性质

本世纪 30 年代, 比德尔 (G. W. Beadle), 伊弗拉斯 (B. Ephrussi), 塔特姆 (E. L. Tatum), 霍尔丹 (J. B. S. Haldane) 和其他学者为了解基因的功能特点奠定了基础, 并对经典基因概念作了功能上的引申。基因是以不可分割的结构单位、突变单位和功能单位为其主要特征的, 这三个属性的作用是相同的。研究者们会回忆起内科医师加罗德 (A. E. Garrod) 在 1909 年指出基因在人体功能中是通过酶起作用的。继加罗德的开创性工作之后, 本世纪 40 年代的遗传学家们寻找用一种理想的实验系统来研究基因的功能。原核生物 (是一种无明确的核且不进行减数分裂的有机体, 如细菌和兰-绿球藻) 可被列选用作实验材料, 但是真核生物 (是一种以核膜为界限, 内含真正细胞核且能进行减数分裂的有机体) 对遗传学家更有实际意义。

早期的成绩是艾弗里 (O. T. Avery) 及其同事在细菌中、赫尔希 (A. Hershey) 和蔡斯 (M. Chase) 在病毒中验证了携带遗传信息的大分子。艾弗里等的实验表明, 肺炎球菌的化学结构脱氧核糖核酸 (DNA) 可以产生遗传改变 (转化)。赫尔希和蔡斯证明噬菌体携带的遗传物质是核酸组分 (DNA) 而不是蛋白质。弗伦克尔-康拉脱 (H. Fraenkel-Conrat) 和辛格 (B. Singer) 证明核糖核酸 (RNA) 是烟草镶嵌病毒的遗传物质。因此, RNA 在一些病毒中进行活动, 而 DNA 在另一些有机体中发挥作用。沃森 (J. D. Watson) 和克里克 (F. H. Crick) 发现了 DNA 的双螺旋结构。在人们发现 DNA 是遗传物质后, 遗传学的中心问题得到了解决。现在人们可以用生化术语来阐明遗传的机

理。在有机体内DNA单位（基因）是如何控制性状的？受精卵中携带的DNA聚合物是如何提供整个有机体发育“蓝图”的呢？

功能方面

基因是通过以下过程执行其功能的：

(1) 通过复制产生更多与他们自己相似的单位。

(2) 通过转录和翻译合成蛋白质，而蛋白质在细胞代谢中起决定作用。虽然基因通常是稳定的，但偶尔也易发生改变或突变，从而提供了改变了的基因形式（等位基因）。孟德尔根据基因的终末效应表现为特征改变，首先提出基因存在的假设。现已确定基因的化学结构，并已知通过蛋白质酶的特异性指令性状的形成。因此，DNA携带有机体细胞的生长、分化和功能的特异性。

事实上在动物中，所有有核细胞中都有同样的基因组合。然而，不同的基因可在发育的不同时间内被激活。但是此种选择性激活是如何发生的呢？已知在激活时，基因中所含的信息由转录和翻译过程译码，生成蛋白质。酶的本质是蛋白质，它能催化细胞的生化反应。但是，各个细胞或细胞群是如何在适当时间被激活加入形成有机体的协调顺序的蓝图的呢？一个受精卵细胞的内含物包括用于精细校正有机体发育的信息。例如，人体在某一时间内至少含有一百万兆（ 10^{15} ）的细胞。难以想象一个复杂的有机体是如何装配的。然而，代谢性疾病常为基因概念与生化工具结合以及再建某些正常发育步骤提供独特的机会。在机体的不同组成水平，种系群体中的DNA是进化的仓库，它携带着该种系的信息。

遗传学原理的透视

本书称为“遗传学原理”，就是试图提出由观察和实验确定的一些基本概念作为遗传学原理。在本书中，每一个概念都是以适当的背景、机理和应用提出的。鉴于本书旨在阐明原理，因此并不要求在第一次提到时就能充分理解。虽然如此，在引言中简短地叙述原理的要点是恰如其分的：(1) 阐述它们正确的性质；(2) 学者们开创性的发现和阶段性发展过程，以此可对一些已知的原理加以联系和理解；其中某些原理是：①基因是遗传单位；②基因在染色体上呈线性顺序排列；③染色体在生殖细胞（卵和精子）中是一个单位，但是在受精卵和由受精卵发育的体细胞中是成对数；④成对的基因和染色体组分离到不同的生殖细胞中去；⑤在卵和精子形成时不同基因的组分不受拘束地分配到其他基因的组分中去；⑥基因的单位是脱氧核糖核酸，且能复制，他们携带有能转录和翻译成多肽（酶或结构蛋白质）的编码信息；⑦基因和染色体可发生改变（突变）；⑧多基因控制数量性状（如大小、色素），群体基因决定平衡，突变、迁移和选择等因素可以改变平衡的水平，此种现象是种系形成的基础。

本书对这些和其他遗传原理，以及它们在微生物、植物和动物中、并着重在人体中的应用作了深入的讨论。我们也依据遗传学原理对动物（特别对人体）的行为类型作了讨论。

遗传学科学将并不以现代原理和应用而结束。许多问题尚待通过现有的和将来的研究作出解答。例如，在控制复杂的类型时，基因系统是如何调节和协调的？在原核生物

中已发现了调节机理,而在较高等生物中调节仍有待研究。损伤的 DNA 是如何修补的?全能受精卵中的 DNA “蓝图”是如何分化成具有特异性细胞和区域结构和功能的多细胞有机体的?正常细胞是如何变成癌细胞的?衰老是如何发生的?精神发育迟缓与基因改变有什么关系?

不仅自然界中许多问题的某些遗传学机理迄今未获解决,而且人们正在为他们自己和地球上其他生物产生许多新问题。在除莠剂、杀虫剂、杀真菌剂、食物保存、人工着色和调味剂中广泛应用合成化合物都可能改变人体和其他群体的自然平衡。为了了解和解决这些新挑战,我们必需在已知原理中找到新用途和发现新原理。

辐照和现时、将来环境中的其他污染的隐匿危害将直接作用于遗传物质。突变速率增快可影响健康、癌发病率、衰老和许多健康问题。在地面上广泛应用烟雾剂能改变大气的保护性屏障,增强辐照对人类和其他生物遗传系统的损害。

生物战争可蹂躏调节默契的遗传系统,威胁地球上所有的生命。在生物实验室中产生的重组 DNA 对尚未自然产生免疫系统的生物有感染特性。虽然人们对新生物危害的范围尚有争论,但是必需引起人们重视并予以控制——如果不是用自然的方法,也应该用人工的方法控制。必须控制克隆细胞或胚胎的实验性工作,这对人类和我们生活环境的前途是很有必要的。用基因工程方法设计替代特定的缺陷性基因,借以防治遗传异常,可能最终有效地改善人类的命运。另一方面,无知地损害调正良好的基因系统或滥用这些强有力的方法充满危险。目前已确定了非常严格的 DNA 重组技术规则,在研究院和医学领域中的学者均需遵循这些规则(第10章)。

人类遗传学的透视

就已发现的一些遗传学原理及其在人体中应用的评价而言,现在有什么工具和选择可改善当代和后代人类?在前几年提出的一些相类似的问题已或多或少地取得了一些成功。不幸,正确的原理有时会被误用和滥用。在本世纪30年代纳粹将所谓“优生学”运动搞得声名狼藉,众所周知的偶然事件随着政治运动结束而遗臭万年。现代“人类遗传学”力求避免过去的错误并对现时的需要提供科学的基础和咨询。但是迅速累积的资料如何能确保人类的自由和尊严,同时在有利的环境中改善人类的命运?无疑,理解人类遗传学的基本原理对于制定法律和作出民意裁决的人是最有帮助的。随后,第一个标准是人们能清楚地了解遗传学的有关原理,并可应用遗传学工具。第二个标准是充分利用遗传咨询和诊断方法为在制定自己策略时需要得到帮助的人提供技术信息。由此人们可对健康和生殖作出选择,而不是由现状决定。

用于诊断和治疗的新工具

早期和正确诊断有可能干预,“治疗”或至少改善许多遗传异常的症状。对遗传性疾病诊治最显著的例子是对苯丙酮尿症(PKU)的研究。此病系由突变基因引起,测定新生儿的尿液即能验出。在出生时验出 PKU 的婴儿每星期口服低苯丙氨酸饮食即可不发生精神发育迟缓和其他 PKU 症状。经治疗的儿童仍携带缺陷基因。“治愈”的女孩可长大并怀孕,但须恢复低苯丙氨酸的饮食从而给胎儿提供适当的环境。他们的婴儿早年必须饲以低苯丙氨酸饮食以避免 PKU 症状。其他需早期诊断和饮食“治疗”的遗传病是

半乳糖血症，需用无牛乳的饮食。胱硫醚尿症需用维生素B₁₂治疗。

染色体分析可用于检测胎儿、新生儿、儿童和成人的许多异常。象基因缺陷一样，染色体畸变不能“治愈”。但是某些遗传综合征如 Turner (45,X) 和 Klinefelter (47,XXY) 综合征可用激素治疗以纠正缺陷，促进或延缓生长。细胞分裂时染色体未分离（非分离）可引起染色体数目的异常。高龄产妇更易发生非分离，因而与年青产妇比较，卵子携带额外染色体的机会更多。抽取羊水标本和胎儿细胞培养可以在产前检出不规则的染色体。镜检可见到分裂的培养细胞，并可摄片检出畸变的染色体。某些结构及数目的畸变与精神发育迟缓和肉体缺陷有关。通过培养胎儿细胞也能检出这些异常。婴儿、儿童和成人染色体分析可用采自血液、皮肤和其他组织标本的细胞培养来进行。

直接酶分析可用于检测粘多糖症和其他酶缺乏引起的贮积性疾病。间接试验如尿中氨基酸排泄异常也可用于检测遗传性代谢异常。神经管缺陷如脊柱裂、脊髓脊膜突出的胎儿羊水水中的甲胎蛋白水平增高。

胎儿镜是一个附有光源的仪器，能插入子宫腔，可窥见胎盘和胎儿部分。超声也可用于获得胎儿的图象，内脏（心、肾和膀胱）的细微结构也能显现。产前检出异常时，在出生时就可采用手术或治疗措施。

除了检测新生儿疾病和探查胎儿外，在遗传性疾病和其他缺陷的治疗中已取得了进展。抗血友病球蛋白是一种用于治疗血友病的蛋白质，胰岛素是用于治疗糖尿病的强有力的激素，粘多糖血症可输注白细胞，手术可用于治疗多发性结肠息肉，肾脏移植可治疗遗传性肾脏病，骨髓输注可治疗免疫缺陷病。那些幸运地被“治愈”的血友病、糖尿病、粘多糖病、多发性息肉和其他遗传性疾病的患者仍携带有缺陷基因，可被传递给他们的孩子。对于缺陷基因本身的治疗仍在研究中。

(陆义群译 史久华 张 坚校)

第二章 孟德尔遗传学

孟德尔选择豌豆作实验材料，因为豌豆性状容易区分又易于栽培和杂交的一年生植物。具雌雄的完全花，通常是自花授粉的。人们可试验将某一植株的花粉授到另一植株柱头上，若没有人的干涉杂交授粉是难以实现的。

孟德尔幸好选择了只具两组染色体的二倍体植物。假如选择的是两组染色体以上的多倍体植物，可能得不到简明易懂的结果。经过多代天然自花授粉，豌豆已成为纯系。因此，品种之间的差异便可显示单一性状的改变。此外，孟德尔用来研究的七对相对性状中，每对性状都有一个显性。例如茎是高的还是矮的；未成熟的豆荚是绿色还是黄色以及豆荚的种子之间膨胀还是收缩；花是腋生还是顶生；成熟种子的胚乳是绿色还是

黄色，种子表面是光滑还是深的皱纹，以及种皮是白色还是灰色。花的颜色和种皮颜色呈正相关。开白花的植株产生白种皮种子，紫花植株产生灰种皮种子。孟德尔首次实验成功很了不起，这可能由于他杂交实验时善于观察分析，尽量做到选用的亲本之间只有一个性状差异。若不止一个性状的差异时，他每一次只观察分析一个性状。

孟德尔的实验

在豌豆开花时做杂交试验非常小心。选作母本的植株柱头成熟前先除去花药，防止“试验”花的自花授粉。在适当的时候选用父本花粉授到母本柱头上，种子可在植株上成熟，像种子颜色一类性状可立即分类鉴别；但以植株高矮等一类性状则须在下一季度种植成熟后的植株才能作分类鉴别。杂交实验要进行几代，杂种要与纯系亲本品种回交。孟德尔先确定要解决的每个问题，然后作好解决这些问题的杂交计划。他观察了影响豌豆性状发育的气候、土壤和水份等条件。而在各种实验条件中遗传因素是主要的。在一定的环境里，高茎植株是6—7呎，而矮茎只有9—18吋；矮茎植株从不变成高茎植株，而高茎植株也绝不变为矮茎植株。

分离原理

在一个实验中，孟德尔用豌豆的高茎和矮茎品种杂交，第一代（ F_1 ）（ F 符号来自拉丁语 filial 的 F 字母表示，意思是子孙）所有植株都是高茎。矮茎性状在 F_1 代中消失了。当高茎杂种植株自花授粉，并对其后代（即第二代或 F_2 代）进行分类，可区分出有些是高茎，而有些是矮茎。若植株数量很大时，对植株的仔细分类表明高茎的约占 $\frac{3}{4}$ ，而矮茎的约占 $\frac{1}{4}$ 。确切说，试验所得 F_2 代共有 1064 株，高茎 787 株，矮茎 277 株，近乎 $\frac{3}{4} : \frac{1}{4}$ 之比。

上述试验就已经可以作出结论。但为了验证关于独立的遗传因子控制遗传性状关系的假说。孟德尔预言在 F_2 代将会出现的情况，并将 F_2 代种子播种下去以验证他的预言。根据他的假说，他预言 F_2 代高茎植株约有 $\frac{1}{3}$ 将只产生高茎的 F_3 代，其余 $\frac{2}{3}$ 植株产生的后代既有高茎又有矮茎。 F_2 代矮茎植株产生的 F_3 代全部是矮茎。获得的预期结果是： F_2 代高茎植株产生的高茎和矮茎植株其比例大致为 2:1，而 F_2 代矮茎植株只产生矮茎后代。

对最初选择的七对相对性的其余六对性状，在其他杂交试验中也进行了研究。每对性状都是象高茎对矮茎一样，一种性状对另一性状占优势。孟德尔把这个占优势的性状称为显性性状与另一相对性状（隐性）相区别。孟德尔的结论是建立在他的单位性状（unit characters）的概念基础上，这个概念完全不同于盛行的融合遗传信念。他根据可靠的实验证据，设想物理元素存在于成对的等位基因（alleles）中，它是确定基因的不同形式。例如豌豆有两个等位基因是决定茎的高度的一为高茎基因，一为矮茎基因。高茎等位基因表现显性，而矮茎等位基因为隐性；同样地，决定种皮颜色也有两个等位基因，黄色为显性而绿色为隐性。在减数分裂时，每一对等位基因的成员彼此分离进入不同的性细胞或配子，因此它可产生不同的后代。孟德尔称这种分离过程为“杂种的分离”。在这些实验中，孟德尔确实善于运用科学的方法。

孟德尔的实验得出的重要结论是：成对因子的分离产生“纯配子”。分离的概念被

看作是孟德尔原理，它可概括为：成对基因对彼此分开，同时进入到不同的性细胞中。

符号和术语

符号表示法并非遗传学的重要部分，也未曾建立统一的标志法。但符号对描述遗传学某些重要方面的用语是有益的。孟德尔用字母作为基因符号，一对等位基因中用大写字母表示显性基因，而用小写字母表示隐性基因。孟德尔将遗传因子看作抽象单位，任何一个基因都可用A、B或其它字母来表示。考虑到许多基因已为人们所知，而其中若干基因可能性出现在一连串的实验中。为了避免这些基因表示上的混乱，可选择一些恰当的字母符号代表特定基因。与野生型不同的突变型性状 (mutant trait) 常作为选择符号的依据。因为绝大多数突变是隐性，这种性状一般是由隐性的等位基因产生的。显性等位基因通常产生功能性的产物。突变的性状变异是部分或全部消除这种功能性产物，但只有显性等位基因不存在时，隐性基因的作用才能发挥出来。例如果蝇的突变型朱红眼 (vermilion) 是隐性的。与显性的野生型比较是颜色产物减少而基因符号则用 v 表示。然而有几个象果蝇的皱翅 (wrinkled wings) 等突变型等位基因，是显性的，因而用大写字母 W 表示。

假如要用符号来标示突变型，就必须充分了解所研究的生物的来历及其发展过程，搞清楚一对相对性状中 (如豌豆的高茎和矮茎)，那一性状是突变性状。世界各地收集的豌豆种都表明在自然群体中没有矮茎的。矮茎豌豆只产生在某些已培育成为栽培的品种中。矮茎可能是隐性突变型 (d)；高茎为野生型等位基因 (D)。借助这些符号，孟德尔的实验可分几个步骤来描述。(如图 2-1) 亲本 (Parents)，具两种等位基因中任何一种 (DD 或者 dd)，可表示如下：

高茎亲本		矮茎亲本
DD	×	dd

分离就是成对基因的分开，它发生在成熟的生殖细胞或配子 (gametes) 的形成过程。由高茎亲本产生的每个配子只携带一个等位基因 D ；而来自矮茎亲本的每一个配子也只携带一个等位基因 d 。因此，雄雌配子融合形成的受精卵 (合子)，必定有一种等位基因中的每种基因 (Dd)。因为合子中都有 D 基因必然具有两种等位基因 (Dd) 并且是显性，故 F_1 代植株均为高茎。 F_1 代高茎 (Dd) 植株自花授粉时，有一半的配子携带等位基因 D ，一半携带等位基因 d 。孟德尔提出 F_1 代自花授粉的结果表明，成对单位基因彼此已经完全分开。

合子用成对的基因符号来表示，植物或动物个体都是由合子发育而来。成熟的生殖细胞或配子不论是卵子还是精子，分别以成对的等位基因分开后的基因表示。配子符号加上圆圈或括弧表示成熟的生殖细胞，以便区别植物或动物。受精过程中雌雄配子结合则产生合子。含有两个相同的等位基因 (DD 或 dd) 的合子或生物体是纯合 (homozygous)，若具有两个不同等位基因 (Dd) 则叫杂合体 (heterozygous)。另外两个有用的术语是表现型 (phenotype) 和基因型 (genotype)，前者指可见的表现或性状，后者指实际的基因组成，基因型通常用字母符号表示。

如图 2-2 所示，孟德尔实验所得的 F_1 代 (Dd) 植株与矮茎 (dd) 品种回交所得高茎和矮茎各占 $\frac{1}{2}$ 。这进一步证明分离法则的正确性。但等位基因的分离只在亲体本的

基因型为 (Dd) 时, 才可以检测出产生 (D) 和 (d) 两种配子。基因型 (dd) 的矮茎亲本只能产生一种配子。

	高茎		矮茎
P	DD	×	dd
配子	D		d
F ₁	高茎 Dd		
F ₁ × F ₁	高茎 Dd	×	高茎 Dd
配子	D	d	D
F ₂	D	d	d

D	DD 高茎	Dd 高茎
d	Dd 高茎	dd 矮茎

表现型	基因型	基因型频率	表现型比例
高茎	DD	1	3
	Dd	2	
矮茎	dd	1	1

图 2—1 孟德尔高茎豌豆与矮茎豌豆之间的杂交实验以及表现型与基因型的总结。

孟德尔的杂交试验: 高茎豌豆与矮茎豌豆的杂交及其结果。

	F ₁	高茎		矮茎
回交		Dd	×	dd
配子	D	d		d
	D	d		
d	Dd	dd		
	高茎	矮茎		

高茎 $\frac{1}{2}$ 矮茎 $\frac{1}{2}$

图 2—2 F₁ 代高茎豌豆与矮茎亲本品种之间回交。

当某种高等生物的遗传学研究有了进展, 字母表中 26 个字母就会很快用完。而需要用更多的符号。果蝇 (*Drosophila*) 遗传学家为解决这种限制, 从突变的表现型的名称中取用其第二、第三或第四字母接在第一个字母之后。果蝇遗传学家标记方法上的其他改进是, 以“+”表示野生型等位基因与突变基因相区别。例如 Cy 表示翘翅 (Curly wings) 显性等位基因, 而“+”则表示野生型翅等位基因。以小写 b 表示黑体的隐性

等位基因，而“+”符号表示野生型灰体显性基因。假如“+”符号所表示的意思还不很明确，符号或字母可加标在字母或符号右上角(+^W或者W⁺)。例如果蝇(*Drosophila*)的眼色用W⁺表示野生型红眼等位基因，W为突变的白眼等位基因。果蝇遗传学家所创用的另一可行的表示法，即两个等位基因之间用表示染色体的1—2条横线或斜线分开。例如在W座位上一对杂合的等位基因以w⁺/w表示。总而言之，一对等位基因有下列各种表示方法：Aa, A/a, A//a, +a, +/a, $\frac{+}{a}$ 以及 $\frac{+}{a}$ 。基因符号用斜体印刷体书写。

杂种是来自两个遗传上不相同的个体之间杂交所产生的后代(如AA × aa → Aa)。单因子杂种是一对等位基因的杂合体(如Aa)。推而广之具有一对等位基因差异的亲本杂交例如AA × aa就叫做单因子杂种杂交(monohybrid Cross)。

一对基因杂种的杂交

一对基因杂种的杂交是孟德尔遗传学的基础。一对基因杂种各种组合遗传分离资料列于表2—1，下面专门讨论这一问题。这种杂交可在一切有性繁殖生物的主要类群中发生。显性是等位基因间相互作用的主要表现形式，因为显性等位基因一般只要有一个，就能产生功能性的产物而隐性等位基因单独存在时则不能产生功能性产物。因此，只要有一个显性等位基因存在，就可以表现显性性状。

表2—1，一对等位基因杂交。在不同的杂交组合中预期的配子类型、后代基因型频率和完全显性与中间性遗传的表现型比例。

杂交组合	配子类型		后代		
	第一亲本	第二亲本	基因型频率	表现型比例	
				完全显性遗传	中间型遗传
AA × aa	A	a	全部 Aa	全部显性	全部中间型
Aa × Aa	A a	A a	$\frac{1}{4}$ AA, $\frac{1}{2}$ Aa, $\frac{1}{4}$ aa	3:1	1:2:1
Aa × AA	A a	A A	$\frac{1}{2}$ AA, $\frac{1}{2}$ Aa	全部显性	1:1
Aa × aa	A a	a	$\frac{1}{2}$ Aa, $\frac{1}{2}$ aa	1:1	1:1

显性 (Dominance)

若等位基因A的表现型是显性，则AA和Aa个体具相同的表现型。在杂合(Aa)情况下，等位基因a的作用完全被遮掩，性状是隐性的。显性表现型的表现会受内外环境因素的影响，即显性的表现并非由单个等位基因的作用所产生。实际上只要一个等位基因的改变就可表现出来的表现型就叫显性；而等位基因必须在纯合时才表现其性状者则叫隐性。显性比隐性容易检出，因成对的显性基因中只要有一个显性基因它就可表现出来。从人类系谱缺陷型的遗传研究显性鉴别准则可概括如下：(1)显性状由一个亲本遗传给他大约半数子女(这里假定亲本是杂合的，事实往往也是这样，因为绝大多数人类的显性缺陷型等位基因似乎都纯合致死)。假如一个家庭有三个或者四个小孩。显性

性状往往就会在每一代都出现。(2) 不表现显性性状的个体就不携带显性的等位基因。因此，便不能把显性基因遗传给他的孩子。这些准则每一条都是显性定义的简明推断。这种显性遗传型式是假定具有这种显性基因的每个个体，其等位基因是完全显性的。一些显性等位基因并非完全显性，如在第11章中所讨论的外显率和表现度。

例如齿质发育不全症（乳色齿）对正常白齿是显性，如果双亲之一是齿质发育不全，其小孩大约有 $\frac{1}{2}$ 是乳色齿。这种现象可在杂合的乳色齿者与具纯合隐性等位基因正常白齿的人配婚时出现。在家系中若出现了一个患者其双亲就有一位罹病的父亲或母亲。而具正常齿质的成员，其后代不出现乳色齿。由此可见判断显性遗传的两个标准是符合实际情况的。病齿的X射线照片表明大部牙齿的中央髓腔充满了齿质。组织学家的研究进一步证实正常的白齿中被完全复盖，在病齿中由于缺少珐琅质而完全显露出来，故牙齿为乳色齿。

根据这种显性遗传方式和可能具有的基因就可预测以后各代中谁会齿质发育不全（假定是杂合的），他们与正常白齿的人结婚他们的孩子约 $\frac{1}{2}$ 是乳色齿。非乳色齿的人不会传递这一特征。

隐性 (Recessiveness)

隐性等位基因只有纯合的(aa)个体才能表现出来。一个杂交育种的生物种群一般有三种基因型 (AA, Aa 和 aa)，但携带隐性基因的杂合体(Aa)，多于表现隐性性状的纯合体(aa)。携带者不能以表现型来检测，但隐性等位基因可用测交法检测。许多隐性基因是无功能性的酶。

人类隐性等位基因的影响，可从系谱调查中用如下的标准来检出：(1) 遗传性状通常可以同胞中(即同一双亲的后代)检出，而不能从他们的双亲或其他亲戚中检出；(2) 同胞中平均有 $\frac{1}{4}$ 受累。这些判断标准是根据隐性的定义来预测的。例如白化病其等位基因(c)，是比较罕见的隐性遗传病。白化病人(cc)的病症眼睛虹膜、皮肤、毛发明显缺乏或完全缺乏色素。两个携带有白化病的等位基因(c)而表现正常的人婚配。可用图2—5说明。

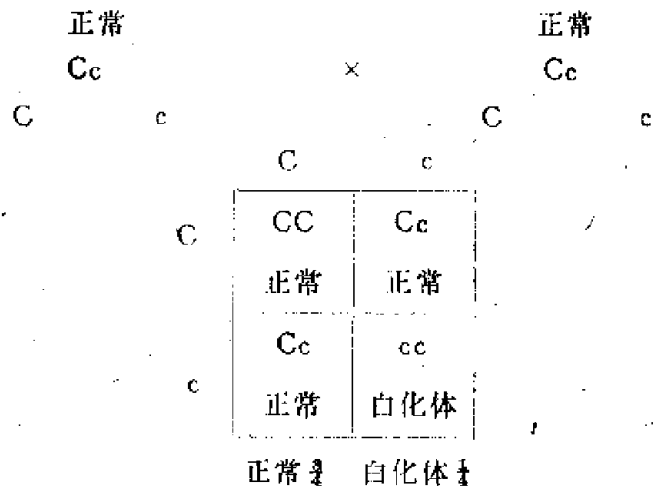


图 2—5 两个携带白化病基因(c)而色素正常的人婚配。

一个白种人家庭有六人，其中两人是白化病患者，双亲色素正常但他们都是隐性基因C的携带者(Cc)，两者均分别传递一个隐性基因(c)给这两个白化男孩若其中一男性白化病患者与一正常色素妇女婚配，他们生了五个白化患儿和两个正常小孩，这表明这个妇女是一个白化基因携带者。由于白化等位基因稀少，如果双亲无血统关系，这种疾病的发生的确是罕见的。这个例子说明从系谱检测隐性的第一个判断标准有例外。这个杂交是测交类型(Cc × cc)除性状不同外，其余均与图2-2的描述相类似。从例子中小孩在表现型上约一半将会表现白化性状，而另一半是正常的，但仍然是携带者(Cc)。

等显性 (Codominance)

当一个杂合体成对的两个等位基因都完全表现出来，它们就称为等显性 (Codominants)。这样的等位基因以特别的方式起作用。一般来说，二者的产物作用相同，但精确的氨基酸顺序有差异。人类 ABO 血型抗原是个很好的例子。A型血的等位基因A和B型血的等位基因A^B是等显性。杂合体 (A/A^B) 表现为即有A抗原又有B抗原的特征 (A^B血型)。因为这两个等位基因控制不同的蛋白质产物，纯合的A血型的人(AA)与纯合的B血型的人A^BA^B结婚，其后代均在杂合的(AA^B)。杂合体 (AA^B × AA^B) 之间配婚将产生，1 A型(AA): 2 AB型(AA^B): 1 B型(A^BA^B)之比。由于这些等位基因是等显性，表现型的比例是1:2:1而不是3:1。ABO血型还有第三个等位基因(a)，纯合体(aa)产生O型血。这是一个人类三个等位性基因的好例子。

半显性 (Semidominance)

不是完全显性时，每个基因型都有可鉴别的表现型。本显性的等位基因可产生相同的产物，但其产物量比显性等位基因产物量少些。杂合的情况下产物总量介于显性和隐性等位基因中间。例如金鱼草 (Snapdragons) 的花色等位基因为杂合体时产生粉红色花，与纯合体显性的红色花和隐性的白色花明显不同。因此，金鱼草一对基因杂交所得的表现型之比是1:2:1，而不是显性等位基因的3:1之比。

致死基因 (lethals)

基因可影响生物体的生活力和表型特征，适合的实验已表明动物带有一些会损害生化功能以及损害身体机能的有害基因。例如白眼和残翅果蝇比野生型果蝇生活力低。有害的生理影响明显地分别与白眼基因(W)和残翅基因(vg)有关。有一些基因对果蝇的外形没有影响，但却以某种方式影响生活力。有些基因的影响严重得使机体不能存活，这种基因称为致死基因 (lethal genes)。显然，假如致死作用是显性并立即表现，则所有携带这种基因的个体都会死亡，基因亦随之消失。然而，有些显性致死基因的作用推迟，所以有机体可暂时活下去。隐性致死基因在杂合的情况下没有致死作用，当携带者之间婚配时可能产生致死作用。

例如鸡的显性基因(C)严重影响它的发育，结果形成畸形鸡称为爬行鸡 (Creepers)，纯合基因型(CC)是致死的。这种鸡有短而弯曲的腿，除新奇外几乎没有价值。两个爬

行鸡交配产生爬行鸡与正常鸡之比是2:1，而不是3:1。这是所有携带致死基因的个体杂交新产生的独特比例。在这特殊的例子中，缺纯合的 CC 类型。通过测交试验表明所有存活的爬行鸡都是杂合体 (Cc) 如图 2—7。

	爬行鸡	×	爬行鸡	
	Cc		Cc	
	C c		C c	
	CC		2Cc cc	
	死亡		爬行鸡 正常	
总结:			2 爬行鸡 1 正常鸡	

图 2—7 两个爬行鸡杂交，因为纯合的 (CC) 胚胎死亡，故 2:1 取代 3:1 之比。

当爬行鸡与正常鸡回交，其结果是爬行鸡与正常鸡之比为 1:1 (图 2—8)。研究者怎样去鉴别他们研究的显性致死基因呢？如果受累个体 (如爬行鸡) 之间交配所得后代有足够的数量，统计学分析就可以区别是 2:1 还是 3:1 的比例。受累个体之间的杂交后代，进行测交就可区分出那些个是杂合的那些是纯合的。某些象鸡一类的动物在孵蛋的某个时期可看到已死或将死的胚胎。

	爬行鸡	×	正常鸡	
回交	Cc		CC	
	C c		C c	
	Cc		cc	
	爬行鸡		正常鸡	
总结:	1 爬行鸡 : 1 正常鸡			

图 2—8 爬行鸡与正常鸡之间杂交。期望比例：1 爬行鸡：1 正常鸡。

独立分配法则

孟德尔还用两对等位基因不同的植株做了杂交试验 (图 2—9)，想在这一试验中弄清不同对等位基因的关系。他用黄圆种子植株与绿皱种子植株杂交。从具两对等位基因差异的纯合亲本之间杂交所得的 F₁ 代是具有两对基因差异的杂种 (杂合体)。F₁ 代 (GgWw) 是双因子杂种，推而广之 GGWW × ggww 杂交是一种双因子杂交 (dihybrid Cross)。根据前面的研究已知黄、圆两种等位基因，对绿、皱种子的等位基因来说是显性。

正如预期的从杂交产生的 F₁ 代种子都是黄、圆的。F₁ 代杂种令其自花授粉，可看到 F₂ 代有四种不同的表现型。F₂ 代种子总数为 556 粒，四种表现型的种子数为：315 粒黄圆；108 粒绿圆；101 粒黄皱和 32 粒绿皱。这些结果符合

$$9:3:3:1\text{-之比} \left(\frac{315}{556} = \frac{9}{16}, \frac{108}{556} = \frac{3}{16}, \frac{101}{556} = \frac{3}{16} \text{ 和 } \frac{32}{556} = \frac{1}{16} \right)。$$

孟德尔认为这就是两对基因杂种杂交的结果，即每对基因期望的 3:1 之比相互组合在一起的结果。两个单基因杂种比例的乘积 (3:1)² 或 (3+1)² 就等于两对基因杂种比例：

(3+1)² = (9+3+3+1)。因而符合概率定律；两个或两个以上的独立事件共同出现的

概率是它们各别出现的概率的乘积

P	黄色圆种子	绿皱种子			
	母本	父本			
	GGWW	× ggww			
配子	GW	gw			
	母本	父本			
F ₁	GgWw	GgWw			
	雌配子				
F ₂	GW	Gw	gW	gw	
雄配子	GW	GGWW	GGWw	GgWW	GgWw
	Gw	GGWw	GGww	GgWw	Ggww
	gW	GgWW	GgWw	ggWW	ggWw
	gw	GgWw	Ggww	ggWw	ggww
表现型	基因型	基因型	频率	表现型比例	
黄色圆型	GGWW		1	9	
	GGWw		2		
	GgWw		2		
	GgWw		4		
黄色皱缩	Ggww		1	3	
	Ggww		2		
绿色圆形	ggWW		1	3	
	ggWw		2		
绿色皱缩	ggww		1	1	

图2—9 黄色圆种子的豌豆品种和绿皱种子豌豆品种之间杂交的图解和总结。

F₁ × F₁ 表示双因子杂种的杂交。

从两对独立的等位基因分离的结果是，不但不同的等位基因对彼此分离，而且同对的等位基因成员也彼此分离，每一个成员都表现各自的显性或隐性性状。因此，孟德尔得到另一结论：不同对的等位基因成员，独立地分配到配子里。不同对的等位基因独立分配的概念被称为孟德尔的第二法则。它是减数分裂的必然结果（第三章）。孟德尔的两个遗传学法则已经在题为《植物杂交实验》的论文中阐明了，这篇文章在1865年布隆（Briinn）自然历史学会大会上宣读，1866年发表于该学会的论文汇篇中。

孟德尔的独立分配法则在植物和动物育种中已实际运用。在不同品种中合乎人类需要的性状可以结合并保存在同一个类型中。例如在美国受锈病影响地区需要抗锈病的大麦品种。然而，最好的抗锈病品种象许多大麦品种一样，种子有壳而且不易脱粒；另一

品种类似小麦无壳、易脱粒，但抗锈病力很差。这两个品种通过适当杂交获得了一个有利用价值的既抗锈病又无壳的新品系。

双基因杂种的比例

某些特殊的比例如 3:1 和 9:3:3:1。最初被作为遗传学的基本原理假设提出以后才被证实，当符合特定条件时才能出现所期望的比例。例如 9:3:3:1 之比这样的通式可作为实验结果分析的模式。从杂交中获得了一种比例，而不知道杂交双亲的基因型时。遗传学家可假设它们具有两个不同的等位基因时，每对等位基因的成员之一对它等位基因表现为显性。孟德尔所做的双基因杂种的杂交，即黄园种子植株与绿皱种子植株的杂交。以图 2—9 来表示，可作为分析其他杂交实验的典范。

当 F_1 植株自花授粉（即同一植株花粉和卵结合）， F_1 植株的雄蕊产生四种配子，雌蕊也产生四种配子。来自母本的四种配子刻在棋盘方格（庞纳特氏方格）顶上（图 2—9）。来自父本的四种配子，列在棋盘格左边的竖排。这个棋盘方格只是一种几何学图解法，有助于看清雌雄配子所有可能的组合。它作为知识应用的训练是有用的，但我们将很快改用另一些更省时的方法。在 16 个方格内的字母，表示配子结合所产生的不同基因的组合。将这些组合按照其表现型来归类，就会明显地出现 9:3:3:1 之比。概括性的图表说明 F_1 代杂交的结果。

二对基因杂种与隐性亲本回交，即带有两个杂合的等位基因对的 F_1 和双隐性亲本之间的杂交。可预期得到 1:1:1:1 之比。这种杂交用图 2—10 说明。这种类型的杂交被运用于育种实践过程，用以确定个体的基因型是否携带隐性等位基因，这种隐性基因可能被显性等位基因掩盖而不表现。以检验为目的而用双隐性基因型的杂交，就叫测交 (testercross)，它区别于回交 (backcross)，回交是用任一亲本类型和 F_1 代杂交。

		黄园母本		绿皱父本	
		GgWw		× ggww	
配子	GW	Gw	gW	gw	gw
	GW	Gw	gW	gw	gw
	gw	GgWw	Ggww	ggWw	ggww
表现型		基因型	基因型	频率	表现型
					比例
黄园		GgWw	1		1
黄皱		Ggww	1		1
绿园		ggWw	1		1
绿皱		ggww	1		1

图 2—10 图解和简表说明解答两个成对基因的回交方法问题。上述图表是具黄园种子的 F_1 代豌豆和具绿皱种子的纯隐性亲本类型之间的杂交。