

细 胞 遗 传 学

黎中明 编
林文君

四川 大学 出版社

内 容 提 要

本书系统地介绍了细胞遗传学的理论, 主要内容包括: 细胞遗传学研究的内容及发展、染色体的形态和结构、染色体的动态、染色体的功能、特殊类型的染色体、染色体的结构变异(缺失、重复、倒位、易位)、非整倍体、单倍体和同源多倍体、异源多倍体、核外遗传、核型与生物进化等。

本书可作农林、师范、综合性大学及医科院校有关专业研究生及本科生的教材, 也可供有关专业科学研究工作者参考。

责任编辑 陈昭麟

封面设计 李 玫

细 胞 遗 传 学

黎中明 编

林文君

四川大学出版社出版发行 (成都四川大学内)

四川省新华书店经销 四川教育学院印刷厂印刷

开本: 787×1092 1/16 印张: 19.875 字数: 450千

1988年10月第1版

1988年10月第1次印刷

印数: 1 — 3000册

ISBN7—5614—0069—1/Q·24 定价: 3.94 元

前 言

本书系作者从1978年恢复研究生招生工作以来，根据多年从事细胞遗传学的教学和科研实践，以及本门学科的新发展，数次易稿而成。

本书在编写过程中力求做到以下原则：①在各专业本科生所学遗传学的基础上，注重理论上的加深和对分析问题能力的培养；②在理论问题上，对各种学术观点均予介绍，以启迪读者的思路；③七十年代以来，由于各种学科的相互渗透，以及分子遗传学和微生物学、动物学、人类细胞遗传学的迅猛发展，因此，在内容选择上既有植物细胞遗传学的材料，又适当增加了微生物、动物、人类细胞遗传学的材料。

本书承浙江农业大学季道藩教授、西南农业大学刘明钊教授、福建农学院蔡俊迈教授，以及本校高之仁教授、徐廷文教授审阅，并提出宝贵意见。本校蒋华仁、张德发、龙漫远、刘继红等同志参加了修改工作。在此，一并谨表深切的谢意。

由于作者业务水平的限制，缺点或错误在所难免，望读者提出意见和批评。

黎中明 林文君

1987年4月于四川农业大学

(雅安)

目 录

第一章 绪论	(1)
1.1 细胞遗传学研究的内容.....	(1)
1.2 细胞遗传学的产生及发展.....	(3)
第二章 染色体的形态和结构	(14)
2.1 染色体的形态.....	(14)
2.1.1 染色体的大小.....	(15)
2.1.2 着丝粒.....	(16)
2.1.3 次缢痕和随体.....	(17)
2.1.4 染色粒.....	(18)
2.1.5 端粒.....	(19)
2.2 常染色质和异染色质.....	(19)
2.3 有丝分裂中期染色体的几种带型.....	(21)
2.3.1 Q一带.....	(21)
2.3.2 G一带.....	(22)
2.3.3 R一带.....	(22)
2.3.4 C一带.....	(22)
2.3.5 N一带.....	(23)
2.4 原核生物染色体的超微结构.....	(23)
2.5 真核生物染色体的超微结构.....	(25)
2.5.1 染色质的四级结构模型.....	(25)
2.5.2 单线性.....	(27)
2.6 DNA的重复序列.....	(27)
第三章 染色体的动态	(32)
3.1 无丝分裂和有丝分裂.....	(32)
3.2 细胞周期.....	(33)
3.3 有丝分裂.....	(36)
3.4 细胞周期时间的测定.....	(41)
3.5 有丝分裂的异常情况.....	(43)
3.5.1 内源有丝分裂.....	(43)
3.5.2 体细胞联会.....	(45)
3.5.3 多次有丝分裂.....	(45)
3.5.4 染色体的丢失及其它.....	(45)

3.6 减数分裂	(46)
3.6.1 减数分裂前的间期	(47)
3.6.2 减数分裂的第一次分裂(I)	(49)
3.6.3 减数分裂的第二次分裂(II)	(54)
3.6.4 染色体的配对情况和结构	(55)
3.7 减数分裂过程的持续时间	(57)
3.8 有性生殖时期的染色体	(58)
3.8.1 各种生物的生活史	(58)
3.8.2 被子植物的有性生殖	(60)
3.8.3 动物的有性生殖	(61)
第四章 染色体的功能	(66)
4.1 染色体重组	(66)
4.2 由交换而发生的重组	(67)
4.2.1 用测交法来计算交换值	(67)
4.2.2 利用 F_2 代材料估算交换值	(68)
4.2.3 交叉交换与重组	(70)
4.3 干涉	(73)
4.3.1 染色体干涉	(73)
4.3.2 交叉干涉	(73)
4.3.3 染色体之间的效应	(74)
4.4 影响交叉形成和交换的因素	(75)
4.4.1 温度和水分的的影响	(75)
4.4.2 物理的和化学的因素	(76)
4.4.3 生物个体的性别、年龄等因素	(76)
4.4.4 遗传因素	(77)
4.5 交叉与交换的一致性	(78)
4.6 交换的机理	(80)
4.6.1 部分交叉型学说	(80)
4.6.2 Belling 假说	(81)
4.6.3 样板选择假说	(81)
4.6.4 Holliday 假说和 Whitehouse 假说	(82)
4.7 基因定位和染色体遗传图	(86)
第五章 特殊类型的染色体	(92)
5.1 多线染色体	(92)
5.2 灯刷染色体	(94)
5.3 性别分化的意义及其发生的途径	(95)
5.4 性别染色体决定性别的机理	(96)
5.4.1 Bridges 的平衡学说	(97)

5.4.2	Goldschmidt 学说	(97)
5.4.3	Pipkin 学说	(98)
5.4.4	Y染色体的功能	(99)
5.5	性别染色体的异染色质化	(99)
5.5.1	剂量补偿作用	(100)
5.5.2	单个X染色体活化假说——Lyon 假说	(100)
5.5.3	性染色质与“鼓槌”	(101)
5.6	性别染色体上基因的遗传特点	(101)
5.6.1	半结合性	(101)
5.6.2	性染色体上基因的异常分离	(102)
5.6.3	X染色体上的突变	(102)
5.7	关于植物性别染色体的一些资料	(103)
5.8	B染色体	(104)
5.8.1	一般特性及其在动植物中的分布	(105)
5.8.2	B染色体的结构和遗传组成	(106)
5.8.3	B染色体数目的变异性及其效应	(107)
5.8.4	B染色体在减数分裂和减数分裂后的有丝分裂时的行为	(108)
5.8.5	B染色体在体细胞有丝分裂过程中的行为	(110)
5.9	核仁染色体和多着丝粒染色体	(111)
第六章 染色体的结构变异(一) 缺失和重复		(115)
6.1	核型	(115)
6.2	染色体结构变异的机理	(119)
6.2.1	断裂、愈合假说	(119)
6.2.2	互换假说	(119)
6.2.3	处理时间与结构变异的关系	(120)
6.3	结构变异的类型	(122)
6.3.1	导致染色体结构变异产生的因素	(122)
6.3.2	结构变异的类型	(124)
6.4	缺失的类型	(125)
6.4.1	端部缺失	(125)
6.4.2	中间缺失	(126)
6.4.3	裂、合、桥周期	(127)
6.5	缺失的表现型效应和遗传学、细胞学测定	(128)
6.6	重复的类型和来源	(130)
6.6.1	重复的类型	(130)
6.6.2	重复的来源	(130)
6.7	重复的效应	(133)
6.7.1	位置效应	(133)

6.7.2	Ac—Ds 系统(凝体—解离系统)	(134)
6.7.3	其它表现型效应	(134)
6.7.4	重复的应用	(135)
第七章	染色体的结构变异(二) 倒位	(138)
7.1	倒位的类型	(138)
7.2	表现型效应 位置效应	(139)
7.3	染色体的配对和重组	(140)
7.3.1	臂内倒位杂合体	(141)
7.3.2	臂间倒位杂合体	(150)
7.4	倒位的遗传后果	(150)
7.5	在自然群体中倒位的分布与选择	(151)
7.6	倒位的可能用途	(153)
第八章	染色体的结构变异(三) 易位	(157)
8.1	易位的类型	(157)
8.2	易位的来源和表现型效应	(159)
8.3	交互易位杂合体的染色体配对、交换及中期 I 构型	(160)
8.4	易位杂合体染色体中期 I 的取向和后期 I 的分离	(163)
8.4.1	共取向式	(163)
8.4.2	重新取向	(165)
8.4.3	非共取向	(166)
8.5	易位的遗传后果及染色体间的效应	(166)
8.5.1	易位的传递	(166)
8.5.2	易位对基因重组的效应	(166)
8.5.3	染色体间的效应	(167)
8.6	两次交互易位的杂合体	(168)
8.7	罗伯逊易位和人类中的其它易位	(170)
8.8	自然群体中的易位 易位复合体	(172)
8.8.1	月见草属的易位复合体	(173)
8.8.2	紫万年青属的易位复合体	(175)
8.8.3	其它植物的易位复合体	(176)
8.9	用易位进行基因定位,以绘制染色体遗传图	(176)
8.10	易位的其它可能用途	(178)
第九章	非整倍体	(183)
9.1	染色体数目上的变异是生物遗传变异的来源之一	(183)
9.2	非整倍体的类型	(184)
9.3	非整倍体染色体数目和组成的表示方法	(185)
9.4	初级三体的来源	(186)
9.5	初级三体的表现型效应	(187)

9.5.1	一些植物的初级三体的表现型效应	(187)
9.5.2	人类中的初级三体	(189)
9.6	初级三体内染色体的配对和交换	(191)
9.7	初级三体的取向和着丝粒错裂	(193)
9.8	初级三体的额外染色体的传递	(194)
9.8.1	在 $(2n+1) \times 2n$ 组合中, 三体个体减少的原因, 或者说三体内额外染色体经雌性配子传递的频率降低的原因	(194)
9.8.2	额外染色体经雄性传递的问题	(197)
9.9	初级三体的遗传分离	(197)
9.10	二级三体和端体三体	(200)
9.10.1	二级三体	(200)
9.10.2	端体三体	(204)
9.11	三级三体	(206)
9.11.1	染色体配对	(207)
9.11.2	中期 I 构型及后期 I 的分离	(208)
9.11.3	传代及遗传后果	(209)
9.11.4	三级三体的可能用途	(210)
第十章	单倍体和同源多倍体	(214)
10.1	单倍体的来源	(214)
10.2	单倍体的减数分裂	(216)
10.3	单倍体的可能用途	(218)
10.4	同源三倍体	(219)
10.4.1	同源三倍体的来源	(219)
10.4.2	同源三倍体的减数分裂	(220)
10.4.3	在农业生产上的可能用途	(223)
10.5	同源四倍体的来源及表现型效应	(223)
10.5.1	人类和动物中的同源四倍体	(223)
10.5.2	植物中同源四倍体的来源	(224)
10.5.3	四倍体植物的表现型效应	(225)
10.6	同源四倍体减数分裂中期 I 构型和可育性	(226)
10.7	同源四倍体的遗传	(229)
10.7.1	四体性染色体随机分离时的遗传	(229)
10.7.2	双减数时或完全均衡分离时的遗传	(229)
10.7.3	交换率的估算	(233)
10.7.4	同源四倍体近亲繁殖的遗传后果	(235)
第十一章	异源多倍体	(239)
11.1	异源多倍体的类型	(239)
11.1.1	染色体组异源多倍体	(239)

11.1.2 部分异源多倍体	(240)
11.1.3 同源异源多倍体	(242)
11.2 二倍体化	(243)
11.3 染色体配对的遗传控制	(244)
11.4 同源多倍体的异源多倍体化	(246)
11.5 染色体组分析	(247)
11.6 人工合成的异源多倍体	(249)
11.7 异源多倍体的遗传基因分离	(251)
11.8 异源多倍体中的非整倍体	(254)
11.9 单体的细胞学	(256)
11.10 缺体的细胞学	(259)
11.11 单体和缺体的形态学	(259)
11.12 单体和缺体在遗传研究上的应用	(260)
11.12.1 单体分析	(261)
11.12.2 缺体分析	(263)
11.13 利用单体和缺体材料鉴定部分同源性的染色体	(264)
11.14 染色体添加系和置换系	(265)
11.15 从其它物种引入一些基因	(270)
第十二章 核外遗传	(274)
12.1 前言	(274)
12.1.1 历史的回顾	(274)
12.1.2 细胞质遗传的概念	(275)
12.1.3 核外遗传性状的识别	(275)
12.2 细胞器基因组	(276)
12.2.1 叶绿体基因组	(276)
12.2.2 线粒体基因组	(277)
12.2.3 细胞内的共生生物	(278)
12.2.4 植物细胞质雄性不育	(281)
12.3 几种质粒	(283)
12.3.1 质粒	(283)
12.3.2 F 因子(性因子)	(283)
12.3.3 大肠杆菌素因子	(284)
12.3.4 抗性因子	(284)
12.4 温和噬菌体	(286)
12.5 Is—成分和转座子	(287)
12.6 其它的核外遗传事例	(288)
第十三章 核型与生物进化	(291)
13.1 染色体与生物进化	(291)

13.1.1	核型的对称性及其进化趋势	(291)
13.1.2	异染色质区及其在进化上的意义	(293)
13.2	染色体与繁殖方式	(294)
13.2.1	两性生殖	(294)
13.2.2	无融合生殖	(295)
13.3	染色体与分布	(296)
13.3.1	结构上的杂合性	(296)
13.3.2	多倍体性	(297)
13.3.3	B染色体	(298)
13.4	染色体与物种形成	(298)
13.4.1	染色体组的DNA含量	(298)
13.4.2	非整倍性	(301)
13.4.3	多倍性	(303)

第一章 绪 论

1.1 细胞遗传学研究的内容

细胞遗传学这门学科的建立,依据的是这样一种观点,即一种生物(病毒、细菌、植物或动物)的遗传物质是位于一个或多个染色体之内的。利用各种物理的、化学的和生物的技术,已可能检测这一细胞器的结构和功能,并且将染色体的特征与生物体的各种功能和表现型的遗传、变异与分类联系起来。

生物的进化过程是由简单到复杂,由单细胞到多细胞,以及细胞由不分化到分化,以至器官的形成,随着这一进化过程的发展,就需要增加结构基因和调节基因的数目才能满足生物生长发育过程中对遗传信息的需要量。如果以进化阶段较低级的类群所含有的最小染色体作为一个基数,就会发现,随着生物的演化,其DNA含量有倍增的趋势。遗传物质在染色体上有次序地排列,这一事实具有重要意义。首先,由于遗传单位聚集在染色体内,在体细胞分裂和生殖细胞分裂过程中,有可能使分离单位的数目减少,从而降低因分离不平衡所造成的生理上的危害;其次,将遗传单位聚集在一个或多个染色体内,可能产生各个染色体之间和同一个染色体之内的区段之间在功能上的分化;另一方面整个染色体的活性大大超过了任何单一部分的活性。因此,染色体并非是一个简单的遗传信息的容纳器,而是一个十分复杂的细胞器。同时,任何遗传单位由于突变而发生的异常都可能导致这种遗传体系的改变甚至破坏。由此可见,现已查明的变异范围(包括有利的、中性的和致死的突变在内)似乎会随着生物的进化而逐渐扩大。不过,目前尚缺少这方面的证据。

上面这种推论并不意味着最有效的遗传系统是一个具有最低分离单位的系统。关于染色体数目的意义,除分类学上通常根据它们来了解物种间的亲缘关系外,其它还不十分清楚。也有人认为,一个物种的染色体,是许多遗传单位有次序的而不是随机的会聚物。它是进化压(Evolutionary pressure)的产物,因为没有一个生物不具有一个或多个染色体。因此,染色体从一开始形成的时候起,它们就必须具有较高的选择价值。

就现在的证据而论,还没有一个基因作为单独的单位而存在。从侵染大肠杆菌(*Escherichia coli*)的噬菌体 R_{17} 或 MS_1 中发现一个长约1.1微米的单链RNA分子,这个染色体不是已知的最小染色体,也是最小的染色体之一。它由3400个核苷酸所组成,含有编制三种不同蛋白质的遗传密码的三个基因。这三种蛋白质分别是:吸附并穿透进入细菌体内所必需的A蛋白质、病毒粒子的外壳蛋白质,以及一种与寄主蛋白质结合在一起的复制酶(它负责RNA的复制)。用类似的方法测定了许多高等生物(例如两栖类动物)的染色体展开时的长度,结果都是以微米为单位来计量的。所以,“染色体”这个词现在不仅指高等动植物的遗传物质复合体,而且也指病毒和细菌的遗传物质复合体。尽管在进化过程中和在生物

体的不同类群中，遗传单位已经在遗传方式、大小、分子结构、内在控制模式，尤其在遗传的组成成分等方面都存在着很大的差异，但是，所有染色体都有一个共同的属性，即它们都能够正常地传给后代，它们都含有作为可遗传成分的核酸（在绝大多数生物中是DNA，在某些病毒中是RNA）。因此，染色体的这些细胞遗传学特性与遗传物质基础之间的关系，在低等生物（病毒和细菌）和高等生物（玉米、果蝇和人类）之间都是一致的。

如上所述，染色体普遍存在于所有生物之中，这意味着染色体在生命发生史的很早时期就已形成，并且由于适应上的价值而保存下来。这种最早形成的染色体是否和现存的染色体相似，是否曾与其它的将遗传单位聚集在一起的一些结构相竞争，并取代它们，对这些问题目前尚不清楚。染色体的适应性意义可以从不同角度来加以说明：既有精确的复制，又有一定的内在复制错误——突变，这种突变为经过分离和重组而出现的变异提供了基础。遗传密码的有效信息会集在一起，并经过转录和翻译等一些过程而被破译出来；由于修复系统的存在，使对遗传系统的损害减至最小；经过各种反馈机制来对基因活性进行选择控制。无论是人类的染色体还是动物的染色体，如果处于离析于细胞之外时，都不能进行自我复制，尽管它们都可能含有所必需的全部遗传信息，但这些信息只能在一个很高级的复杂结构物中，即在一个细胞中才能表达出来。因此，染色体是一个动的结构，它和细胞或一个生物的所有其它部分一样，也需要赖以延续下去的许多必须条件。虽然，对这些染色体进行比较研究时已获得了一些结果，但是要历史地解释染色体所有过去的和现在的一些属性仍然有许多困难。因此，目前所研究的对象是现有的染色体。

当生物由原核生物向真核生物、单细胞向多细胞演化时，它们的各个组成部分的分工及其功能，都是由染色体的各部分之间的某种专化性来达到的。诚然，所有这些部分都能够被复制，但是，即使这些遗传分子在染色体的整个长度上都是单份的，它们之间也发生了功能上的分化。那些经过转录和翻译过程编制蛋白质密码的分子是结构基因。在这些蛋白质中，有些在功能上起酶的作用，有些蛋白质实质上与真核生物染色体的特性和行为有关，而其它一些蛋白质则参与膜、鞭毛和微细管道的形成。其它一些基因参与形成RNA分子（rRNA和tRNA）的转录过程；还有另外一些基因具有某种调节功能，这包含了真核生物的各种重复基因，以及原核生物系统的启动子和操纵基因。染色体另外一些部分与细胞周期过程中染色体的运动有关，如着丝粒和动粒，它们同样具有较复杂的结构。

细胞遗传学的主要注意力集中在染色体上，研究染色体的化学组成和遗传组成情况，以及染色体的这种组成情况如何通过一些过程来决定性状的遗传；研究正在分裂的细胞以及未分裂细胞中的染色体行为；研究染色体的各个部分与生物的整体生活周期、代谢作用及其发生时期之间的关系；在细胞水平上、器官水平上和生物体水平上，研究染色体所确定的分化类型。另一方面，细胞遗传学是研究与遗传保存方面有关的一些结构和过程，即研究类群的保存，同时也研究能将变异引入这些遗传系统的那些结构和过程。前者使作为一个分类学上的单位的物种而永久存在，后者则赋予每一个个体以特异性而为自然选择发生作用提供物质基础。换句话说，细胞遗传学的研究内容涉及染色体的形态、结构、功能和行为上的一些特点，以及这些特点与遗传单位的传递、重组和表达之间的关系，也就是说研究染色体的这些特性与生物的遗传变异和进化之间的关系。

细胞遗传学就其名称而言，是一门交叉学科，是由遗传学和细胞学的主要素材和一些方

法所融合而成的，是遗传学的一个分支学科。象许多新产生出来的杂交种一样，这门学科从一开始建立就表现出杂种优势，至今仍保持着这一优势。其原因在于细胞遗传学不断地从电子显微镜、荧光显微镜以及其它光学显微镜技术、细菌学、病毒学、核酸和氨基酸的生物化学、组织和细胞培养技术、离体和原位的DNA分子杂交技术、识别蛋白质分子的密度梯度离心和电泳技术，以及体细胞融合等方面输入新的思想和技术。

下面扼要地介绍细胞遗传学发展的历史。

1.2 细胞遗传学的产生及发展

科学地研究细胞的一门科学——细胞学，是在十七世纪才开始的。当然，没有显微镜，就不可能有细胞学。1591—1608年间Z. Janssen和H. Janssen试制成功了第一架复式显微镜。而R. Hooke(1665)用他自制的显微镜观察软木(栎树皮)及其它植物组织，发现其中有许多小室，呈蜂房状，就称它为细胞(“Cell”原意为小室)。实际上他所看到的是死细胞的细胞壁。其后，N. Grew(1641—1712)、M. Malpighi(1628—1694)和A. Van Leeuwenhoek(1632—1723)在不同生物体中也观察到了细胞。R. Brown(1831)在显花植物紫露草(*Tradescantia*)中发现了细胞核，并且指出细胞核是所有活细胞的一个正常组成成分。在这前后，许多学者也研究了细胞质和其它细胞内含物的结构和功能。植物学家M. J. Schleiden(1838)和动物学家T. Schwann(1839)对各种生物体内出现细胞的意义作了理论性的概括，提出了细胞学说：即细胞是一切生物体的结构和功能的基本单位。这个学说说明了动物、植物和整个有机界的统一性。十九世纪的著名生物学家都支持这一学说。显微镜的改进和显微技术的不断发展，使细胞学在各个方面的研究也取得了迅速的进展。

1846年H. von Mohl把植物细胞中的内含物称为原生质(Protoplasm)，而早在1835年，Dujardin把他在动物细胞观察到的内含物称为“肉样质”(Sarcodé)，1861年M. Schultze认为von Mohl发现的原生质和Dujardin发现的“肉样质”是同一物质，统称为原生质。von Mohl和C. W. von Nageli(1842)先后观察了一些植物细胞的细胞分裂，并对染色体作了描述。

1858年Remak和R. L. C. Virchow提出一切细胞都是由现已存在的细胞经过分裂而产生的论断，即“一切细胞都只来自细胞”。这个论断也称为“细胞谱系学说”(theory of cell-lineage)。Virchow的研究结果对细胞学说在遗传和发育方面是有冲击的，如果一切细胞必须由已存在的细胞来产生，那末在追溯它们的祖先时，就会回溯到一个绵延不断地家系血统的最初一些细胞。现在，我们知道细胞是由已有的有机体产生，而不是直接自发产生的，即使如此，我们还必须设想最初的细胞具有一种很缓慢的、自发的起源和进化。

1859年英国的达尔文(C. Darwin 1809—1882)发表了《物种起源》一书，提出了生物进化学说。指出遗传、变异和选择是生物进化的三个主要因素，只有存在可遗传的变异时，才可能有进化。因此，生物的一个基本特性是通过繁殖来保存这个物种的基本属性，表

现出遗传现象，同时它又可以产生变异，供选择发生作用，然后将有利于物种生存和繁殖的变异通过遗传逐步巩固起来。既然细胞是生物的基本结构和功能单位，显然，这些主要的进化因素也必然具有其细胞学方面的基础。

1875年著名的微生物学家 Pasteur 进行一系列的试验后否定了任何生物可以直接自发产生和以此提出的假说，他仍然认为生物是由现已存在的生物产生出来的。

因此，细胞学说除提出细胞是生物结构和功能上的基本单位外，还提出“一切细胞都来自细胞”。进化学说阐明，一个物种长期保存自己的遗传特性而不发生变异，则可能绝种；而发生变异，并经过选择保存可遗传的有利变异，就可逐渐进化成新的物种。Pasteur 的生物发生定律——生物产生生物，说明了在各种水平上的遗传的连续性。

十九世纪的最后一个二十五年，许多生物学家对细胞分裂和受精作用进行了大量的研究。O. Hertwig (1875) 在观察海胆卵的受精作用时，发现精核和卵核的融合，从而开创了实验细胞学这一领域。W. Flemming、E. Van Beneden 在动物方面和 E. Strasburger 在植物方面都对减数分裂和细胞的间接分裂作了观察和详细的描述。Schleicher (1878) 把细胞的间接分裂称为核分裂(karyokinesis)，而 W. Flemming (1882) 则将 Remak (1841) 观察鸡胚血球细胞时发现的细胞直接分裂称为无丝分裂(amitosis)，将间接分裂或核分裂称为有丝分裂(mitosis)。1879年Flemming描述了蝶蛹细胞中的有丝分裂。1882年他在核分裂和形成子细胞核的过程中观察到细胞核染色物质是如何转化为纵向分裂线状体的，他将核内染色部分称为染色质(Chromatin)。1889年Walcleyer将细胞分裂过程中随着核的消失而出现的染色小体称为染色体(Chromosome)。E. G. Balbiani (1881) 和 Carnoy (1884) 发现了双翅目昆虫的唾腺染色体，并作了观察。

1883年Von Beneden 不仅在有丝分裂过程中观察到染色体的两个子染色体各往一极，以保持子细胞中染色体物质的相等，而且观察到蛔虫(*Ascaris megalocephala*) 配子的染色体数目只有体细胞中染色体数目的一半；而在受精过程中，合子从卵细胞和精细胞获得相同数目的染色体，结果，生物在一代一代中保持比较恒定的染色体数目。E. Strasburger (1884) 观察被子植物的受精作用过程时发现了和Hertwig在动物中所观察到的同样现象。由于双亲的特征特性遗传给后代是由参加受精作用的两种性细胞(卵细胞和精细胞)来完成的，因此，需要确定细胞的那一部分与遗传特性有关。Strasburger进行了各种植物的正反交试验，得到了相同的结果。因为卵细胞和精细胞在大小上和所含细胞质的数量上是不相同的，所以他认为细胞质与物种间在遗传上的差异无关，核和它的染色体则是遗传的物质基础。虽然在当时细胞学还是组织学或胚胎学的一个分支学科，但受魏斯曼(A. Weismann 1834—1914)和W. Roux (1850—1924)的影响很大。魏斯曼(1883)提出了“种质学说”(germplasm theory)，反对拉马克(J. B. de Lamarck 1744—1829)关于获得性可以遗传的学说。魏斯曼的学说认为，在动物胚胎中，种质和体质很早就分开，种质是一代一代相传的，而体质则是由种质所派生的。外界环境条件则可以影响生物的外部特征特性，但对种质没有什么影响。魏斯曼推测，性细胞的染色体是种质的携带者。但是他错误地设想，每个染色体可能含有全部的遗传物质。他还提出，在所有有性生殖的生物体内，染色体数目必须出现周期性的减数，在受精作用过程中发生染色体和遗传因子的重新组合。减数分裂和受精作用的交替发生是在有性生殖过程中保持恒定的染色体数目所必需的。

W. Roux也在1883年提出染色体含有遗传的基本单位的观点,并推测遗传单位是通过每个子细胞承受亲本细胞中的全部遗传单位的方式来表现其存在的,并且形成的是一个完整的细胞而不是亲本细胞的一部分或者是半个细胞。为了检验他的推测,Roux设想出的唯一机制是这些遗传单位排列成一行,并能够精确地复制它们自己。因此,Roux提出细胞分裂的意义在于细胞核内具有呈列队排列的和可以自我复制的许多串象念珠一样的结构。如果核内确实具有这种结构,就可以作为从一个细胞传给下一代细胞的遗传传递机制。而核内最可能具备这些结构上的必备条件的部分则是染色体。按照他的假说,不仅是各个染色体,而且是每个染色体的各个部分在决定生物的发育、生理和形态等方面都是必要的。这个观点,与魏斯曼的每个染色体可能含有全部遗传物质的观点正好相反。由于这些工作,到十九世纪末,许多生物学家都已逐渐接受染色体是遗传的物质基础这个观点。

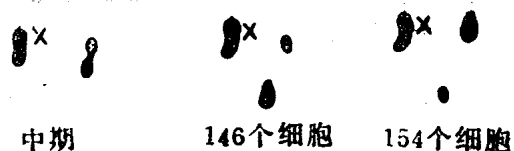
人们经常把遗传学的历史追溯到 Aristotle (纪元前384—332),甚至 Hippocrates (纪元前460—359)。这些古希腊学者们认为个体与其远祖和亲代相比,更象它的远祖一些,并且认为伤残影响并不传给后代。我国春秋战国时代(公元前770—249)以老子、墨子、荀子为代表的进化观认识了生物的可变及人类可干预自然。但是遗传学的一些基本原理则是在十八世纪主要在欧洲建立起来的。1761—1771年 Kölreuter 发表了他在植物方面所进行的大量杂交试验结果,认为杂种通常是亲本的中间类型,而相差很大的类型之间的杂交组合所得到的杂种常常无生育能力。他还强调,正反交的杂种后代是相同的。甚至早在1719年R. Fairchild在石竹属(*Dianthus*)的杂交后代中就已经观察到重瓣花对单瓣花是显性。达尔文在他的《动植物在家养条件下的变异》(1868)一书中总结了几百年来园艺工人、农民、猎手、牧民对动植物驯养和栽培所积累的大量经验。他和Gaertner(1772—1850)一样,强调了由杂交得到的第二代及其以后一些世代比第一代有较大的变异。达尔文在进化学说中提出,在一个群体内个体间所观察到的某些变异是可以遗传的,他曾设想这些变异中的每一种对个体或群体只具有微弱的效应,往往要经过时间的积累才变为显著的效应。只有那些可以遗传的、对个体的生存和繁殖能力具有影响的变异才为自然选择所挑选。但当时生物学界流行的观点是融合遗传假说,这个假说认为亲代的遗传要素效应随着世代的增加而愈加减弱,因此达尔文的设想与这种流行观点是矛盾的。

1865年奥地利僧侣孟德尔(G. Mendel 1822—1884)在布诺(Brno)自然历史学会上宣读了他从1856年开始的一系列试验结果,证明达尔文的设想是正确的。和过去进行植物杂交试验的科学家们不同,孟德尔没有去研究生物个体的所有特性,而是集中研究少数几个十分明显的性状,系统地记载了每一个世代中具有所研究的性状的个体数目,然后进行统计分析,提出遗传假说,再用试验来检验这种假说是否正确。因此,在试验材料的选择、试验方法以及结果的处理上,孟德尔都有所创造。而且这种遗传试验方法至今仍然是我们认识可遗传变异的遗传方式的基本方法。正是孟德尔从他的八年豌豆杂交试验结果中使他相信,是单个花粉使单个卵细胞受精形成合子的。而控制性状发育的实体——遗传因子是存在于配子之中的。在配子中只含有一个遗传因子,而在合子中则有两个,而且具有相对的性质,并控制相对性状的发育,故称为相对性状因子(等位因子, allele 或 allelomorph)。孟德尔提出了遗传因子分离规律和独立分配规律。虽然当时对遗传因子的本质尚不了解,但他相信它是一个客观存在的实体,可以用试验方法来检验它的存在。正如原子学说对物理和化学的发

展所作的贡献一样，遗传因子学说在生物学领域中建立起的颗粒遗传观点大大推动了生物学各个研究领域的发展。

大家知道，孟德尔的论文虽然在当时欧洲大部分地方都可以阅读到的一份杂志上发表，但并未引起人们的重视，被埋没了35年。其原因，一方面是由于当时达尔文的进化论思想吸引了人们的注意力，另一方面，传统的融合遗传学说思想正占统治地位。直到1900年C. F. J. Correns、H. de Vries和E. von Tschermak 三位植物学家在不同的地点和用不同的植物进行了大量的植物杂交试验，得到了和孟德尔相同的遗传规律，也发现了孟德尔早已发表的被人忽视了的论文，才使孟德尔的工作得到了科学界的承认。从而人们把1900年作为遗传学建立和开始发展的一年。

虽然在重新发现孟德尔的遗传规律时，就设想过染色体和孟德尔的遗传因子之间的联系，但是，仍然经过了三年的时间才确定它们之间的关系。实验细胞学的研究不仅证明减数分裂和受精作用保证了亲代和子代个体在染色体的质和量上的相似性，而且证明细胞的间接分裂也保证了亲代和子代细胞在染色体的质和量上的相似性。这反映了染色体在世代中的连续性。T. H. Montgomery (1901) 和W. S. Sutton (1903) 对蚱蜢的研究表明，不同对的染色体常常可以从形状和大小上加以识别，证明联会现象 (Synapsis) 是母本染色体和父本染色体的联会。1901年，Winiwarter根据他对兔子卵巢内减数分裂的研究，断定在减数分裂的第一次分裂中，二价体是染色体边靠边地并排配对所形成，而不是魏斯曼等人所认为的那样，是端对端地配对形成二价体。早在1892年Boveri就报导了蛔虫的减数分裂，特别是联会现象。他和Strasburge在植物方面曾作过的工作一样，也研究了动物的遗传传递的根源这个问题。他在海胆卵发育的第一临界期猛力摇动海胆卵，获得一些无核的卵细胞和一些与正常一样的有核的卵细胞。然后用另一海胆种的精子分别与它们受精。结果从无核卵发育而成的幼虫与提供精子的物种相似，而从具有核的卵细胞发育而成的幼虫则是一个杂种，具有两个物种的特征特性。这两种卵细胞中的细胞质并未发生改变，因此可以认为，是核而不是细胞质与遗传特性的传递有关。1902年T. Boveri发现了一些由两个精子受精的卵细胞，在第一次卵裂时由于精细胞带入的中心粒 (centrosome) 分裂，因而在中期和后期常常具有形成四个极的纺锤体的特征，染色体的分配也异常。Boveri从这些双精受精的卵细胞分离出许多只经过第一次分裂的分裂球 (blastomere)，而且证明绝大多数发育不正常，在不正常的特性方面，彼此又都不相似。因此，他得出结论，一个正常个体的发育必须具有完整的一组染色体。C. F. J. Correns和Cannon也在1902年提出，从孟德尔的分离定律与减数分裂时染色体行为之间的这种密切的对应关系可以断定，遗传因子在染色体上。但是，他们认为，在减数分裂过程中母本的染色体和父本的染色体是各自成群地分往两极的，这种设想显然是不正确的。Guyer (1902) 在他的两篇文章中提出了一种见解，认为不同对的染色体在减数分裂时是随机分配的，即在后期时前往某一极的一组染色体是随机组合的。这正是孟德尔的遗传因子独立分配规律所必需的背景条件。1913年Carothers在笨蝗 (*Brachystola*) 的减数分裂后期观察到不配对X染色体与异型配对染色体之间的随机分离现象，才对此作出了细胞学上的证明 (图1.1)。



第一次后期的两种分离方式

图1.1 图示笨蝗 (*Brachystola*) 减数分裂后期, 未配对的X染色体与大小异形的一对染色体的分离是相互独立的

1902—1903年, 年青的美国研究生W. S. Sutton (1876—1916) 总结了细胞学和遗传学这两方面的材料, 明确地指出染色体在遗传中的作用, 结束了将遗传学和细胞学分开的历史, 从而诞生了细胞遗传学。Boveri在同一年也发表了一篇与Sutton文章具有许多类似观点的文章, 因此, 把他们的学说称为“苏顿——波维利染色体遗传学说”(Sutton—Boveri theory of Chromosomal inheritance)。按照Sutton的说法, 这个学说的主要论点如下:

(1) 由一个受精卵而产生的体细胞内有两组相同的染色体, 一组来自父本, 一组来自母本。因此每个体细胞核内含有成对的相似染色体, 即同源染色体; 同源染色体的对数与一个配子内的单倍体组的染色体数目相同, 所以, 染色体也和孟德尔的遗传因子一样, 在体细胞内是成双存在, 而在配子中则只有一份。

(2) 染色体在生物整个生活周期内保持其结构上的个性和连续性。孟德尔的遗传因子即使在它们所控制的性状未能显现的情况下, 也保持它们的个性和连续性。染色体的行为给遗传上的纯合性和杂合性、显性和隐性提供了依据。

(3) 在减数分裂过程中, 同源染色体一对一对地配对, 然后每一对的两个成员分离, 进入不同的生殖细胞中, 并且与其它对的成员的分离是彼此独立地进行的。孟德尔的遗传因子也是在配子形成前的某个时刻, 成对的遗传因子发生分离, 而不同的遗传因子是独立分配的。染色体的行为与遗传因子的行为之间存在着对应关系。

(4) 每个染色体或者每一对染色体在个体的生长和发育过程中都具有其不可缺少的作用。这一点不是从孟德尔的工作中得来的结论, 而是根据Boveri对海胆卵在缺少某些染色体以后发育成的异常海胆幼虫的研究, 和Sutton对笨蝗 (*Brachystola magna*) 染色体之间在大小上的差异的研究所得出的结论。

所以, Sutton设想, 染色体是孟德尔遗传因子的携带者, 同源染色体在减数分裂时的分离和不同对同源染色体之间的自由组合是孟德尔遗传学说的细胞学基础。他还提出如果有一些基因在同一染色体上, 必然会是非独立分配的, 否则, “各种性状的数目, ……就不能超过染色体的数目。”由此可见, Sutton已预见到连锁遗传现象。

在1901—1906年之间, C. E. McClung、N. M. Stevens和E. B. Wilson 把一个特定的遗传性状与一个特定的染色体联系在一起。他们证明, 在半翅目 (Hemiptera) 和直翅目 (Orthoptera) 昆虫中, 雌虫比雄虫多一个染色体, 叫X染色体。在所有的卵细胞中均含有X染色体, 而在精细胞中则只有50%的细胞含有它。因此, 受精后形成的合子中一半是