

[澳] B. 约翰 著

群体细胞遗传学



7
347

科学出版社

内 容 简 介

本书是英国《生物学研究丛书》第70本，是一本基础理论读物。作者简明扼要地论述了群体的细胞遗传结构方面的变异及其在进化上的意义。主要内容有：一些基本遗传原理、染色体系统的稳定性和变异、自然群体的染色体变异、染色体变异和进化的变异、群体遗传学和群体细胞遗传学等。可供生物学、遗传学、细胞学、生态学、医学工作者及有关专业师生参考。

B. John
POPULATION CYTOGENETICS
Edward Arnold 1976

群 体 细 胞 遗 传 学

〔澳〕B. 约翰 著

申 立 陈伟程 季良越 译

责任编辑 王伟济

科 学 出 版 社 出 版

北京朝阳门内大街137号

中国科学院科技印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

1987年2月第 一 版 开本：787×1092 1/32

1987年2月第一次印刷 印张：3 1/4

印数：0001—4,000 字数：71,000

统一书号：13031·3434

本社书号：4887·13—10

定价：0.80 元

总 序

当前要使一本教科书既能概括整个生物学领域，又能充分反映其最新成果，这已经是不再可能的了。同时，中学和大专院校的师生们还需要掌握这个学科的最新动向和了解哪些领域有了重大发展。

为了满足进一步探求这些知识的需要，几年来我们生物研究所主持编辑了这套小丛书，题目由专门编辑小组精心选定，并受到中学和大专院校师生们对这套小丛书的热情欢迎。这就表明这套书的选题范围，特别是在研究方面和观点的进展方面，以及阐述简明而内容新颖，对读者是具有实用价值的。

这套小丛书的特点是注意研究方法，并尽可能为实际工作提出建议。

作者和本研究所主管教育负责人欢迎读者批评。

生物研究所 伦敦

序 言

大多数物种，特别是分布广泛的物种，在其所占地区分布并不均匀。而且，它们由于繁殖和生态上的缘故细分为由个体联合而形成的一系列群体。其中任何一个群体的特征和变异的多少，取决于形成该群体的个体数目和类型、群体形成后一直在其中起作用的选择性质，以及其成员的繁殖结构和群体规模的变动。在本书中，我们将论述群体中存在的遗传变异的一个方面，即论述关于群体的细胞遗传结构。

现已表明，引人注目的生物变异是群体内和群体间染色体的变异，以前认为多少有点非同寻常的染色体变异，现在看作是普通而司空见惯的事了。因此很显然，在群体细胞遗传学中，我们将要论述生物学上具有相当重要意义的现象，而且，是研究进化的学者过去往往易于忽视的现象。

作者于堪培拉(Canberra)

1975年

目 录

序言

1	一些基本遗传原理.....	(1)
2	染色体系统的稳定性和变异.....	(6)
2.1	染色体的恒定.....	(6)
2.1.1	染色体的形态	(6)
2.1.2	异染色质的分化与染色体分带	(7)
2.2	染色体突变.....	(12)
2.2.1	变异类型.....	(12)
2.2.2	限制因素.....	(15)
2.3	补偿机制	(27)
3	自然群体中的染色体变异: I. 变异系统	(29)
3.1	数量变异	(29)
3.1.1	多倍体复合体	(29)
3.1.2	非整倍体	(32)
3.1.3	超数染色体系统	(34)
3.2	结构变异	(47)
3.2.1	倒位系统.....	(47)
3.2.2	互换系统	(52)
3.2.3	整臂转位	(56)
3.3	结构变异和数量变异	(59)
3.3.1	并合和分割系统	(59)
3.3.2	超数片段系统	(62)
4	自然群体中的染色体变异: II. 空间-时间 变异模式	(64)
4.1	生态-地理变异	(64)

4.1.1	渐变群变异	(64)
4.1.2	中心-边缘地带变异	(68)
4.2	季节性变异	(71)
4.3	杂种地带	(74)
5	染色体变异和进化变异	(79)
5.1	漂移	(79)
5.2	累积机制	(82)
5.3	物种形成的细胞遗传学	(87)
6	群体遗传学和群体细胞遗传学	(91)
	进一步阅读和参考的文献	(96)

1 一些基本遗传原理

不能原谅任何对法则无知的人，这并非说人人都应懂得法则，而是因为这会成为人们进行辩解的借口，从而使他人无法反驳。

约翰·塞尔登 (John Selden)

原理 1 在整个生物界中，遗传的主要特性是由称为染色体的结构成分所支配。在二倍体生物或生物的二倍体时期，有两个同源染色体组。每个染色体除了它们的可见显微结构外，还有遗传结构，而且同源染色体都具有同样的遗传组成。这种结构一部分是由特定的呈直线排列的遗传座位所组成。染色体还携带有一系列重复的核苷酸序列，其功能不同于常规的遗传座位。

原理 2 每个基因座位可能存在二个或更多的等位基因，一个个体的全部等位基因构成其基因型。构成基因型的各个基因发生互作，并与环境互作。这些互作的产物称谓表现型，沃丁顿 (Waddington) 采用后成论 (epigenesis) 这一术语来描述这种互作，在发育期间通过这种互作而产生出表现型。另外，遗传是指基因型内的后成信息从一代传递到下一代的过程。

原理 3 一个个体的分化 (后成) 以及个体之间的遗传差别，均取决于其基因型。按照后成论，个体内基因型的表达

发生变化，是由于在特定组织、特定时间内，调节特定基因座位表达的简单“开关”机制所造成的，或是由于各种重复或消失，使得完整的染色体或染色体的一部分增加或减少的结果。这种后成的变异在世代之间是不传递的，但控制这些变异的遗传基础是传递的。

原理 4 由于以可遗传的方式改变表现型的等位基因突变的结果，基因型的个别单位也就发生永久性的改变。在稳定的环境条件下，这类变异大多数几乎是无利用价值，因为突变的产生与其未来的利用不发生直接的关系。也就是说，不管突变是否有用，或者是否可能有用，总会出现。然而，在变化的环境中，突变可能得到利用。在这种情况下，环境作为选择因素起作用，这种因素决定了突变体留下大部分后代。

原理 5 选择仅仅是有机体与其环境之间发生相互作用的一个简明的称呼。某些选择因素，如温度或水分的利用等是物理环境的因素；群集和捕食性等其它因素，是一个有机体对另一个有机体的作用，属于生物环境方面的因素。不同的环境选择出不同的表现型，当这些表现型的差别在遗传上达到确立的程度时，就是不同的基因型。因此，生物的多样性既反映出有机体对不同生境的适应性，也反映出这些有机体适应同一生境的不同方式。

原理 6 任一世代，都是从前一世代的一小部分传下来的，这取决于在特定的环境下不同表现型个体的存活或繁殖的不同能力。因此，生物的适合度^①有以下两种基本因素：

① 适合度 (fitness)：指一个生物能生存并把它的基因传给下代的相对能力。——译者注

(a) 生活力，以生存达到生殖年龄的基因型的概率来衡量；

(b) 生殖力，以基因型所产生的有功能的配子数量来衡量。

原理 7 世代之间的遗传物质的分配，取决于染色体或其部分的分配方式。在无性系，染色体组分通过有丝分裂得以永久保持；而有性系，染色体组分的连续性则由减数分裂和受精作用共同决定。因此在无性繁殖的情况下，有丝分裂支配着遗传，而在有性繁殖情况下，减数分裂和受精作用共同支配着遗传和变异。

原理 8 当两个不同基因的特定等位基因位于同一染色体时，称之为连锁。当两个这样的连锁等位基因彼此紧密相邻时，它们在配子中同时出现的机会将比按随机所期望的要多。然而，在一个染色体上相距远的连锁等位基因，由于减数分裂时，同源染色体之间遗传物质的交换，而发生重新组合。这种情况称为交换，并在细胞学水平上通过成对同源染色体之间形成的交叉显示出来。

原理 9 由于非同源染色体在减数分裂期间通常趋于彼此随机定向，因而随机分配。所以，非连锁座位的等位基因也可以发生重新组合。当然，发生交换和随机分配，本质上都不能保证新的遗传组合，这取决于父母本基因型的等位基因之间原先的遗传差别。当等位基因的杂合性高时，大部分的重组将产生新的遗传组合。当等位基因的杂合性小时，只有少部分重组在遗传上是有效的。等位基因的杂合性水平越

高，重组的数量就越大，在群体中产生具有遗传差别的配子数就越多。重组可以把不同来源的突变组合到一个合子或者甚至一个染色体上，并成为群体内遗传变异的主要直接来源。

原理10 重组的程度受两种因素的影响。

(a) 外部因素，包括群体的大小和结构。这些因素影响到近交的程度。因而由小群体产生的配子比那些大群体产生的配子其亲缘关系可能更为接近。

(b) 内部因素，包括共同构成遗传系统的两个组成部分。

(1) 繁殖系统，它决定由配子产生的合子的性质；

(2) 减数系统，它决定由合子产生的配子的性质。

尽管无性繁殖的方式可能多种多样，但其结果总是相同的，即除了突变之外，无性繁殖所产生的后代，不仅在遗传上彼此相同，而且与产生这些后代的单一亲本在遗传上也是相同的。在有性繁殖中，子代与双亲的相关是双亲与所产生的配子之间遗传相关的一个函数。因而尽管有性过程仅仅是伴随着繁殖活动产生的，但它们在控制生物产生变异方面是极其重要的。

原理11 动物的减数机制比植物中的减数机制变化大得多。植物的繁殖机制的多样性，实际上包括自体授精系统在内，比动物多得多，这种自体授精的繁殖系统在动物中是罕见的，并且植物中雌雄同体出现的范围比动物中广泛得多。除了最简单的生物以外，在所有生物中有性繁殖是伴随着配子的差异同时产生的。另外，大多数动物和某些植物中具有性别的分化，两种配子是由不同的单性合子产生的。这

种性别分化是促进远交的一种方式。当然，在植物中还存在着达到同一目的其它不同的机制。例如不亲和系统，雄蕊先熟，雌蕊先熟，以及特殊的花器构造，都可起到单性的作用。

原理12 由于遗传系统的组成成分可能以协调的或颀颀的方式起作用，所以在不同的物种中，群体内变异的出现可能以不同的方式受到调节。例如在植物中，与有亲缘关系的远亲繁殖系相比，在近亲繁殖中通常出现较高的交叉频率。在这里，一种成分，即较高的交叉频率（减数系统）可以增加变异性，而另一种成分，即近交（繁殖系统）则具有相反的作用。同时，在某些有亲缘关系的植物种中，交叉频率的差别（减数系统）可能与个体的寿命（繁育系统）有关；一年生习性的物种的交叉频率高于多年生物种。另一方面，一年生的物种与有亲缘关系的多年生物种相比，近亲交配的频率更高，染色体数更少，这两者可能对限制群体的变异性起着重要作用。

2 染色体系统的 稳定性和变异

变化来之不易，即使由坏变好亦如此。

里查德·胡克 (Richard Hooker)

2.1 染色体的恒定

染色体通过两种特征表示其区别。

2.1.1 染色体的形态

各种染色体的长度是恒定的，并具有独特的特征。染色体可人为地分作长 ($>10\mu\text{m}$)、中 ($4-8\mu\text{m}$) 或短 ($<2\mu\text{m}$) 三种。此外，虽然已知染色体在其长度上漫散分裂纺锤体的附着性能，但大多数生物均只有一个附着位点，其位置不同也是该染色体的一种遗传特性。这个位点称为着丝粒 (centromere或kinetochore)，通常可以识别出三种主要的染色体类别 (图2.1)。

(a) 具中间着丝粒的 (metacentric)：着丝粒在中间或接近中间，所以这种染色体具有两个非常明确的臂，其长度比率从 1 : 1 到 2.5 : 1 不等。

(b) 具近端着丝粒的 (acrocentric)：着丝粒靠近染色体的一端，所以实际上一个臂比另一个臂小，臂比幅度为

3 : 1 到 10 : 1。

(c) 具端着丝粒的 (telocentric) : 着丝粒严格的在末端, 染色体只有一个臂。

在具中间着丝粒及近端着丝粒的染色体中, 沿染色体长度上具有明显的缢痕, 从而可以看出着丝粒的位置。在特定的染色体上也可能出现其它有固定位置的缢痕, 这些副缢痕 (secondary constriction) 也提供了鉴别特定染色体的形态标志。

通常, 同源染色体在形态上是一样的。然而, 在许多动物及少数植物中, 性别是与平衡染色体多态现象 (polymorphism) 的系统有关, 在这个系统中, 两种性别染色体的组成不同 (图 2.1)。这些系统中最简单的系统是由于有一对结构不同的染色体, 一种性别是纯合的, 另一种性别是杂合的, 这些染色体至少时常 (但并非总是) 保留部分同源性, 就如在 $XX♀$ $XY♂$ (雄性异配子型) 或 $ZX♀$ $ZZ♂$ (雌性异配子型) 的情况那样。还了解到有多对性染色体的系统, 这种类型的一个例子是 $X_nX_n♀$ $X_nY♂$, 这一例子将在后面叙述。

2.1.2 异染色质的分化与染色体分带

在间期, 染色体的一些特定区段, 或者某些情况下全部染色体可能表现出不同的行为, 引起染色体或有关的一些染色体的可见的异固缩 (heteropycnosis)。因为异固缩更加凝缩, 这些异固缩小体 (heteropycnotic body) 也着色更深, 所以称为异染色质 (heterochromatin)。当两个同源染色体出现相同的异固缩时, 这些异染色质在特性上称为组成异染色质 (constitutive heterochromatin), 相比之下, 处于兼性异染色质 (facultative heterochromatin)。

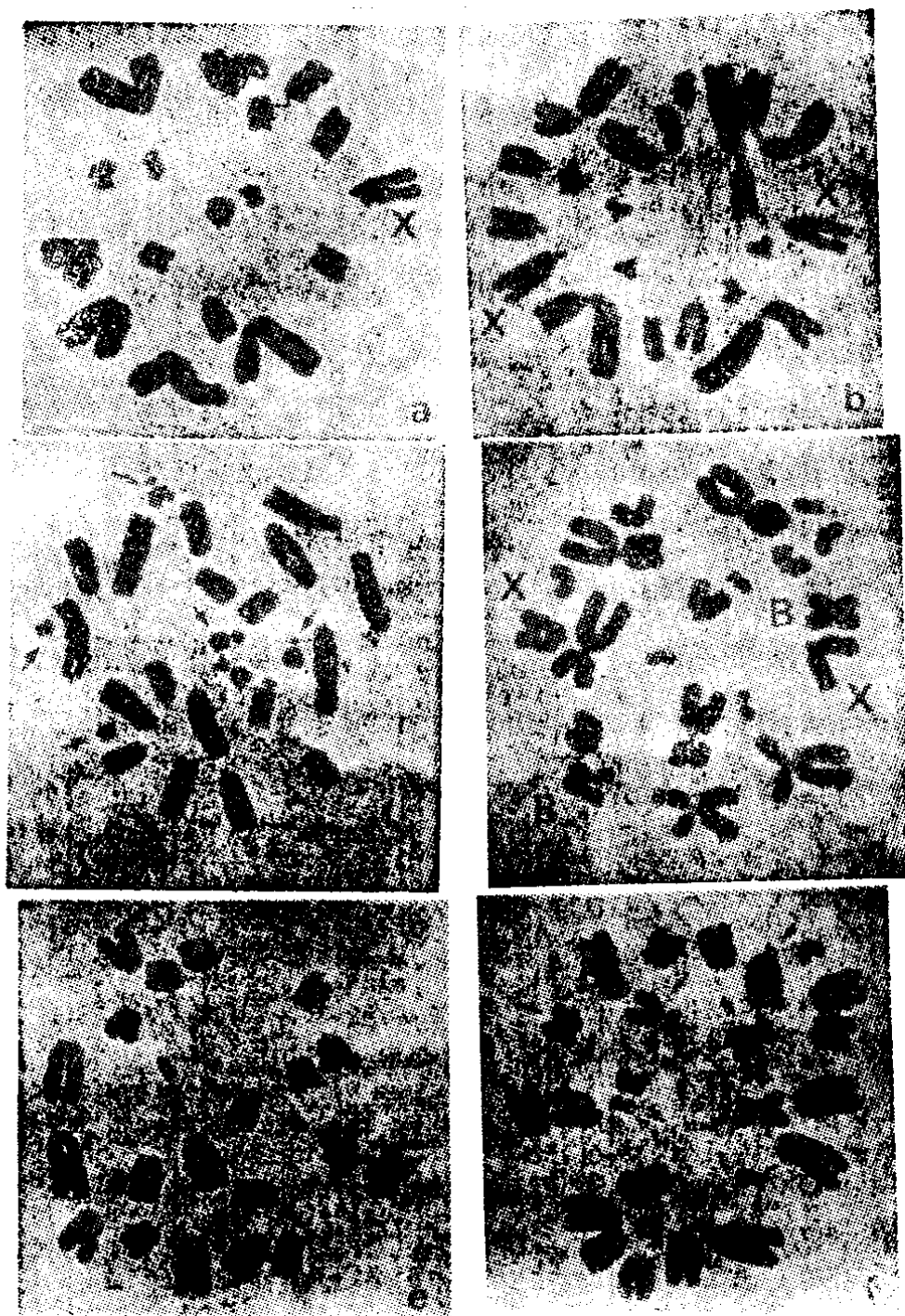


图 2-1 蚱蜢有丝分裂的染色体形态变异

(a) 平行翔蝗 (*Chorthippus parallelus*) 雄性 ($2n=17, XO$)。有 6 个长的具中间着丝粒的及 11 个长度从中到小不等的具端着丝粒的染色体。(b) 斑翅蚊蝗 (*Myrmeleotettix maculatus*) 雌性 ($2n=18, XX$)，其组成与平行翔蝗相似。(c) 澳洲疫蝗 (*Chortoicetes terminifera*) 雌性 ($2n=24, XX$)。大的及中等染色体都是具端着丝粒的。6 个小的染色体中，两个为具端着丝粒的，两个是具近端着丝粒的，两个是具中间着丝粒的。(d) 斑翅蚊蝗的雌性带有两个具中间着丝粒的超数染色体 ($2n=18+2B^m$ ；比较图 2-1b)。(e)

状态时，两个同源染色体的行为不同，仅有一个呈现异固缩。现在有令人信服的证据证明，无论异染色质区段在特性上是组成的还是兼性的，在遗传上均为惰性的，至少对于异染色质内存在的任何主基因座是如此。

染色体固定后，经过变性—复性程序，包含组成异染色质的区段，表现深的姬姆萨（Giemsa）染色，产生C-带。这些区段通常当着丝粒旁边出现（图2-2a）。在副缢痕处和随体的臂上，即副缢痕外侧的短节段处，也发现有C-显带。

用奎吖因（quinacrine，抗疟疾药品阿的平）进行哺乳动物染色体处理时，由于沿每个染色体的长度上出现了横向的荧光带（称Q-带），所以产生了广泛的染色体线性差别。每对同源染色体的Q-带数目、大小、强度和分布是特定的。在用姬姆萨染色前，将染色体放在60℃条件下，在氯化钠及柠檬酸钠（SSC）混合的热盐溶液中浸泡一小时，所得到的带型与用Q-荧光所观察到的带型相似。这些带称为G-带（图2-3）。用胰蛋白酶预处理后，也可获得与G-带类似的带（图2-2b）。尽管用奎吖因处理出现荧光的区段，一般也能用姬姆萨染色，但某些几乎不显示荧光的区段，用G-带染色技术却能染色。

因此，在哺乳动物的染色体内，用分带技术确定了三种结构类型。前着丝粒区段（procentric region）独特地显

炸蟻之一種 *Cryptobothrus chrysophorus* 的雌性（ $2n=24$ ，XX）。标准的组分中所有染色体均为具端着丝粒的，注意有4个小染色体。（f）*Cryptobothrus chrysophorus* 的雌性，该个体来源于（e）的同一群体，但与其不同，它具有两个纯合的着丝粒转位，另外具有两个涉及一小一大染色体的杂合的着丝粒转位（箭头所指）。此外，这个个体的最小的常染色体上的超数片段是杂合的（箭头所指），所以仅有三个小的成员（比较图8-2c）。

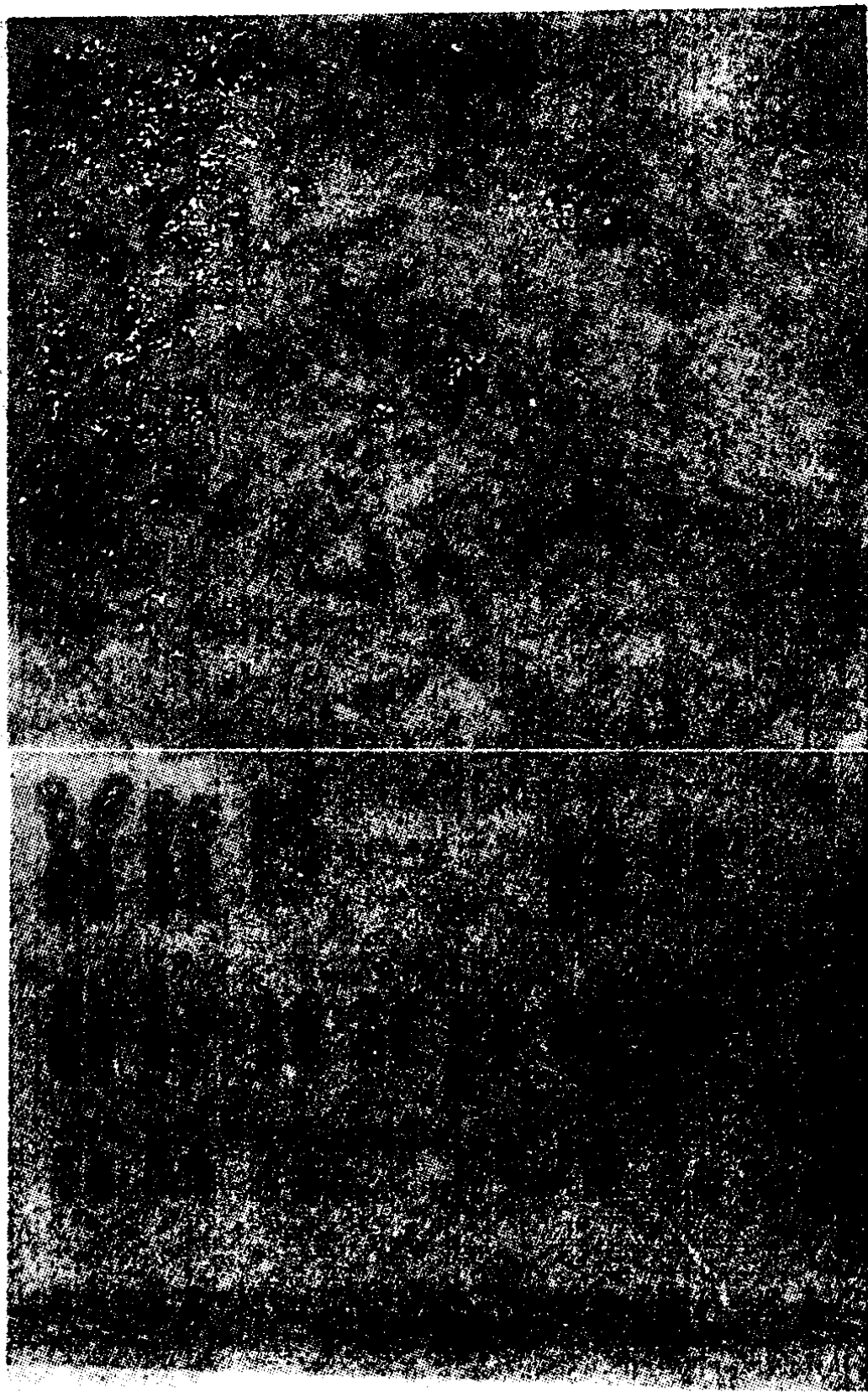


图2-2 人类染色体 ($2n = 46$)

(a) 男性有丝分裂中期染色体组分的C-带，在常染色体1，3和9对中，C-带表现异态现象 (heteromorphism)。注意有明显差别的Y-染色体和16染色体大的C-带区段 [照片由埃文斯 (John Evans) 教授提

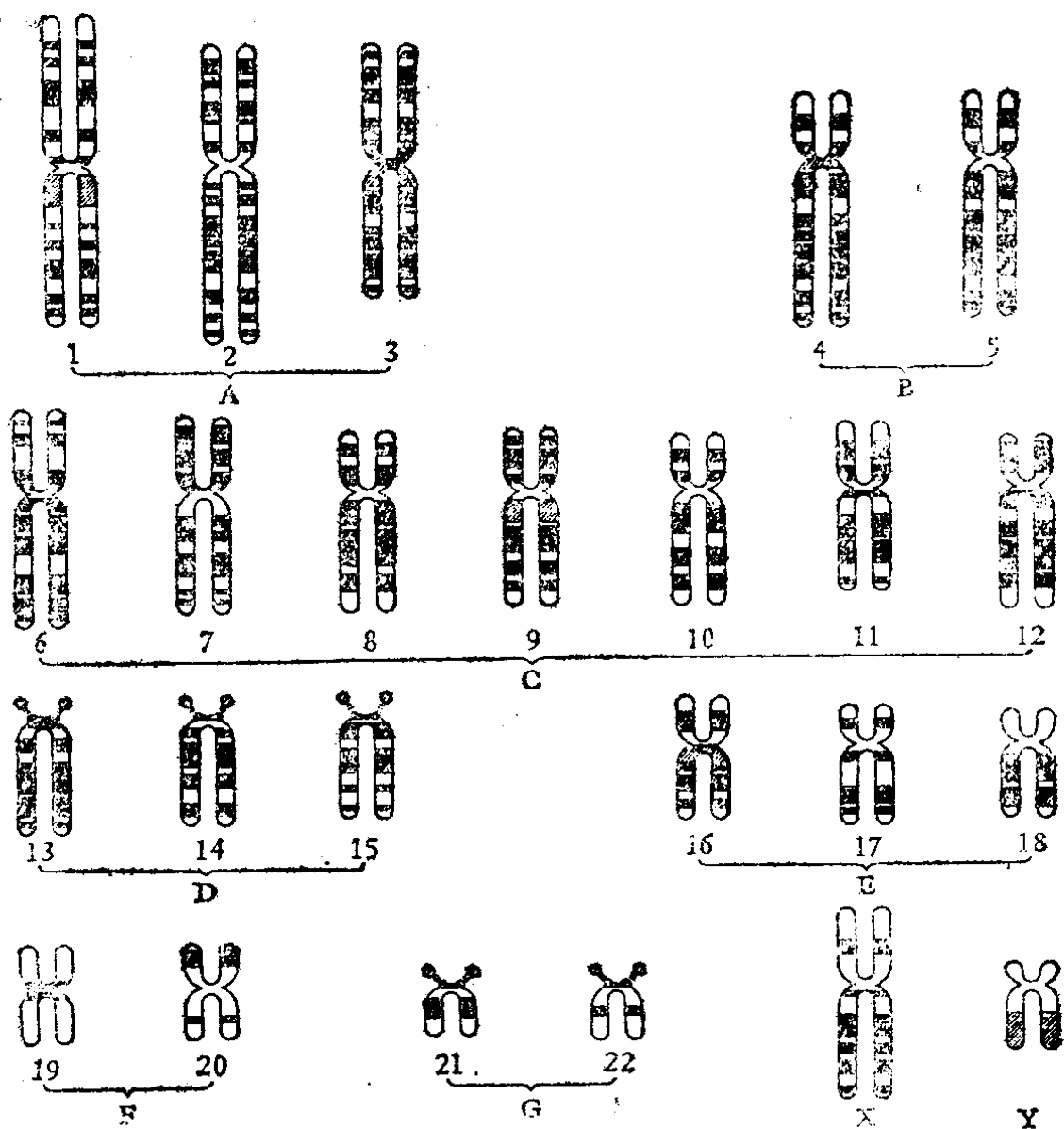


图2-3 人类染色体组分 (chromosome complement) ($2n = 2x = 46$) 的分类。

单套的常染色体按其长短及着丝粒位置排列为七组 (A—G)，每一组内的各个染色体通过其特殊带型加以识别。图中显示的是迄今为止用Q-及G-染色方法所识别出的最大限度的带型；但是并非在任一种制剂中均能看到所有的带 (比较图2-2b)。绘成阴影的区段是指发生变异的大小区段。

现出深的C-显带，至少某些这样的区段已表明含有高度重复的DNA序列，这些DNA似乎受酸性蛋白牢牢地束缚。染色

供]。(b) 姬姆萨染色前用胰蛋白酶处理产生的男性染色体组分的分带。图2-3列出了按常规方法排列的染色体 [照片由西布赖特 (Marina Seabright) 博士提供]。