

上海第一医学院

医学遗传学概论

一九八一年

医学遗传学概论

目 录

上篇 医学遗传学基础

第一章 引言	3
第二章 染色体与遗传	7
第一节 细胞的增殖	7
第二节 精子和卵子的形成过程和减数分裂	11
第三节 染色体与染色质	15
第四节 人类性别的决定	26
第三章 染色体畸变与疾病	29
第一节 染色体畸变的类型	29
第二节 染色体病	38
第三节 染色体病的遗传	45
第四节 染色体异常与自然流产	47
第五节 染色体与肿瘤	47
第六节 皮肤纹理与染色体病	49
第七节 染色体异常的病因学	51
〔本章附录〕一、常用的部分染色体异常国际统一描述标准	52
二、性染色体畸变所致的疾患	54
三、常染色体畸变所致的疾患	55
四、什么病人应该进行细胞遗传学检查?	56
第四章 遗传物质的分子基础和遗传信息的传递	57
第一节 基因的化学性质及其与性状的关系	57
第二节 核酸	59
第三节 DNA 的复制	61
第四节 遗传信息的转录(录码)过程	62
第五节 遗传信息的转译过程	65
第六节 关于基因的概念	71
第五章 单基因突变引起的遗传病	73
第一节 单基因遗传病的基本概念	73
第二节 基因突变与疾病	81

第三节	系谱分析.....	84
第四节	单基因遗传的方式.....	85
第五节	胎母遗传性不配合所引起的新生儿疾病.....	100
	〔本章附录〕一、一些比较常见的遗传性疾病的临床表现和治疗.....	103
	二、初生及数月内可觉察的一些遗传性疾病.....	114
第六章	多基因遗传及其他与临床医学有关的遗传学概念.....	115
第一节	多基因遗传.....	115
第二节	遗传度.....	116
第三节	与临床有关的其他医学遗传学的概念.....	116
第七章	环境条件与人体遗传性疾病的关系.....	119
第一节	环境条件对遗传病的诱发作用.....	119
第二节	环境中致变物质与遗传病的关系.....	120
第三节	基因突变的分子基础.....	122
第四节	高等动物对外界有害物质的对抗作用.....	124
第五节	药物对人体的遗传性疾病的作用.....	125
第八章	遗传性疾病的防治原则.....	128
第一节	遗传性疾病的治疗原则.....	128
第二节	遗传性疾病主要类型的鉴别标准.....	130

第一章 引言

一、遗传和变异

遗传和变异是大家所熟悉的生命现象。子女和双亲不论在形态结构或生理机能等方面都是十分相似的。在生物学上这种现象叫做遗传(heredity)。但是,如果仔细观察,可以发现亲子代之间又不是完全相同的,其中多少有些差别。可以说,在自然界中完全相同的生物个体是没有的。这种现象叫做变异(variation)。遗传和变异都是生物的特性。

从整个生物界来说,有机体的遗传和变异的现象是多样而复杂的。有的生物是通过一个亲体的无性繁殖产生后代,如植物的插枝繁殖或单细胞动物的分裂生殖,这些后代只获得一个亲体的遗传性,因而子代和亲代之间相似程度很大。这种遗传现象是比较简单的。但是多数生物,特别是高等动物,是通过有性繁殖产生后代,它们的子代获得两个亲体的遗传性。由于两个亲体的遗传性不完全相同,因此子代所表现的遗传与变异现象也比较复杂。

在人类,对某一个遗传性状而言,双亲的某些特性可以同时在于代中显现,即子代的个性可以显示父体的特性和母体的特性。例如,一个具有A血型的亲体和一个B血型的亲体婚配,可以出现AB型的子女。在另一种情况下,亲代的特性不一定都在子代个体中出现。例如,一个AB型的和O型的人结婚,则其子女不会出现AB型和O型。另外,亲代两方某种特性往往只有一方在于代显现出来,另一方完全不出现,好象被排斥了一样。例如,一个患有家族性多发性结肠息肉的人和一个正常的个体婚配,则其子代个体到达一定年龄时都会出现多发性结肠息肉。

现在要问两亲代的特性到底怎样遗传给后代呢?同是人体的性状,为什么又有许多不同的遗传方式。人类的遗传和变异情况是怎样的呢?有没有一定的规律可以遵循呢?这些都是遗传学(Genetics)所研究的问题。

二、医学遗传学与遗传病

自六十年代以来,在遗传学的基础上,人类遗传学(Human Genetics)这门新学科比较迅速地发展起来。它应用近代遗传学的知识来阐明人体遗传特性(包括遗传性疾病)的遗传方式和规律,已经有个较好的成绩。医学遗传学(Medical Genetics)是人类遗传学的一个分支。因为其研究对象都是人,所以二者有一定的共同之点。但是由于它们的研究目的和任务各不相同,所以,近来医学遗传学已发展成为独立的学科。人类遗传学研究的任务主要是从人种和人类发展史方面来研究人类的遗传性,例如人体测量和人种特征等。同时也广泛地研究形态结构特征的变异,例如毛发、眼睛和皮肤的颜色、耳和鼻的形状等等。从医学的角度来看,这些遗传特征并不破坏正常的生命活动,因此其临床意义不大。

医学遗传学是综合性的遗传学基础理论与医学实践紧密结合的一门新兴的边缘学科。它的任务是研究人类遗传和疾病的关系。这包括遗传性疾病从亲代传给后代的特点和规律、发病原理、病理过程、诊断、预防和治疗等问题。新近有人在本学科中提出新的分支,重点在正遗传病的诊断、预防和治疗,称之为临床遗传学(Clinical Genetics)。

外界环境中许多理化因素经常作用于健康人的生殖细胞,从而引起了遗传机制的不可

即
病
藏
书

逆的变化，即发生所谓“突变”(mutation)。受到这些因素作用的人们可能在其本人没有出现什么异常，可是在他们的后代可能会出现某种病理的变化，并且能把这种变化继续传递下去。预防和治疗由于上述因素所引起的遗传病也是医学遗传学的任务之一。

因此，对医务工作者来说，掌握一定的医学遗传学知识，将有助于对若干遗传性疾病的预测、预防、诊断和治疗。本章内容虽然涉及一些解剖学上的遗传性状的例子，如短指、多指，肤色等等，但主要将介绍遗传性疾病自亲代传给后代的基本规律，同时有重点地介绍一些具有代表性的遗传性疾病。

过去，普遍存在着一些说法，认为“遗传病是不治之症”，“遗传病极为罕见，病例不多，所以无关紧要”等等论点。也有些病人一听说患的是遗传病，也会自暴自弃地认为是“命该如此，无可奈何”。另有一些人认为遗传病是先天性的，与生俱来的，这些疾病既然是“天生”的，人们对它则是无能为力的。所以这些人认为遗传病既是不治之症，并且又是罕见的，那么一切治疗和预防措施的研究就成为多余的了。这种“死生由命”的观点是极其错误的。

根据调查，人类的遗传性疾病在人类疾病种类中占有一定的比例。如果单就某一种遗传病而言，确实有的是比较少见的，可是人体各器官系统均可能出现遗传性疾病，那么其总数就很可观。McKusick在1978年报道，人类中由于单一基因突变所导致的遗传性状和疾病在2,735种以上。如果加上与染色体异常有关的遗传病和多基因遗传病，那末其总数就接近于3,000种了。而且随着人们对疾病认识的不断深化，无疑将会陆续发现新的病种。所有这些遗传性疾病都在不同程度上危害着人类的健康。

尽管这样，人类遗传性疾病并不可怕。经过最近医学遗传学的广泛研究，人们已经对数百种遗传性疾病的预防和治疗，有了一定的对策(参阅第五章附录表一)。通过生化遗传学的研究，已经查明若干代谢缺陷遗传病的发病原因，因而有了相应的治疗方法。例如，先天性丙种球蛋白缺乏症的患者可以用周期性给药的方法人为地予以补充和纠正；肝豆状核变性患者可以用二巯基丙醇或青霉胺予以治疗。不但这样，还可以通过系谱(家谱)调查、染色体检查、生化检查等方法对可疑的个体予以早期检查。例如，先天性睾丸发育不全症和先天性性腺发育不全症等都可以在新生儿时期进行染色体检查并采取治疗措施。又如苯丙酮尿症、半乳糖血症、蚕豆病等都可以在未发生临床症状之前进行生化检查并给予相应的治疗。此外，还可以对有严重遗传病家族史的新婚夫妇，结合计划生育予以相应的医学遗传学的指导，以避免该种遗传病在子女中发生。因此，我们的立场应该是：一方面否认先天决定的错误观点，另一方面也反对人类遗传性疾病是“不治之症”的说法。我们相信，广大的医务工作者在党的领导下，完全有能力、有信心逐步解决遗传病预防和治疗的问题。

对于遗传性疾病应该怎样正确地理解呢？也就是说，到底什么是遗传病呢？有人认为临床上见到的所有先天性疾病就是遗传病，也有人认为有家族史的疾病都是遗传病，这些看法是不够全面的，有时甚至是错误的。

普通所谓的“先天”是与“后天”相对而言的。先天性疾病是指出生时就已经呈现的疾病。一般人往往认为先天性疾病是遗传的，而后天性疾病是不遗传的。可是，事实并非如此。有些先天性疾病确是遗传的，例如色盲、白化病以及多指(趾)、并指(趾)等先天性缺陷，确是一生下来就呈现的。然而也有些一生下来就呈现的疾病却不是遗传性疾病，例如一种先天性心脏畸形是由于母亲在怀孕的头几周时患风疹病而引起胎儿心脏发育不正常的。又例如胎儿期如果受到大剂量X射线照射、缺氧、感染、叶酸拮抗剂等环境条件的影响，也

可能会造成出生时婴儿体格发育不良，导致身材矮小（应该指出，导致身材矮小还有其他许多原因）。所以说，有若干所谓“与生俱来”的疾病是由于胚胎期中某种特殊情况而引起的，而不是由于父母双方生殖细胞中的遗传物质所决定的。因此我们不能笼统地说，一切先天性的疾病都是遗传的。另一方面，却又有些遗传病在出生时并没有表现出来，而是要到后来才呈现的，例如遗传性小脑性共济运动失调，是要到中年以后才发病；慢性遗传性进行性“舞蹈”病，却是在三十五岁左右才发病。这些疾病虽然不是先天的，可是它们却都是遗传性疾病。所以，不应当把先天性疾病和遗传性疾病完全等同起来，因为先天性疾病未必都是遗传的，而“后天性”疾病当中也有遗传的。

另外，关于家族性疾病，也要作具体的调查和分析。遗传性疾病虽然可以在家族中以不同方式遗传下去，但并不能笼统地说有家族史的疾病都是遗传性疾病。因为，有时一家中有多个成员都患同一疾病，这可能是由于相同环境条件所引起的。例如一种夜盲症是由于饮食中缺乏维生素A所引起的。如一家人饮食中长期缺乏维生素A，则这家庭中若干成员就有可能出现夜盲症。这一类家族性疾病是由于共同环境条件的影响，不是出自遗传原因，如早在饮食中补充维生素A后，病情则可改善。所以说，由于维生素A缺乏所引起的夜盲症，尽管表现有家族性，但是它并不是遗传病。

有些人认为，只有一代代地在家族中连续出现的疾病，才是遗传病，否则就不是。这样看法也是片面的。有些遗传病，固然可以代代连续出现，如前述的家族性多发性结肠息肉。但是前述的白化病，虽然是一种遗传病，但却不一定在家族中代代连续出现。白化病患者的父母往往是正常的，这种病在家族中只是散发性地出现。这类散发性地出现的疾病的遗传性是很容易被忽视的，临床工作者们应予以注意。

那末试问，到底什么是遗传病？

遗传性疾病是指某些疾病，它们的发病需要一种遗传基础（基因），通过这种遗传基础，按一定的方式传于后代。缺少这种遗传基础就不会发病。应该说明，由亲代传递到后代的是遗传性疾病的遗传信息（基因(gene)），后代即按照这种遗传信息发育形成遗传性疾病。因此，传递的并非现成的疾病，只是对某种疾病的发病基础。在具有这种内因的基础上，有时在胚胎期就出现了病症。譬如由于遗传基础的缺陷引起体内酪氨酸酶不能形成，遂导致黑色素不能形成因而出现了白化病，这是先天就构成的疾病。另外，有些人有同样的临床症状，可是对某一个人来说是遗传病，而在另外一个人却不是遗传性疾病。例如同是近视眼，低、中度近视眼（生理近视）主要是由于工作时采光不当所造成的，不是遗传的；而有些高度近视（病理近视）却是遗传的。再如呆小症，可以是由于食物中缺碘，甲状腺素形成受阻碍而引起，也可以由于遗传物质（基因）变化所引起的缺少碘化酶而产生的。所以，同是一种病可以由不同的原因而引起。另外，即使是同样一种遗传病，也可能存在着不同遗传方式。例如同是先天性白内障，在某个体是这一种遗传方式，而在有的人却是另一种遗传方式。这些都给遗传病的确诊和分析带来了一种困难。此外，有的遗传性疾病必须发育到一定年龄，或要感受到一定外界因素后才能发病。如蚕豆病（葡糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症）是因为患者吃了蚕豆（或其他与蚕豆素相类似的食物）方才发病，遗传性肌强直是在青年期受到寒冷刺激才发病。认识到这一点，我们就可控制外因来影响内因，以控制一部分遗传病的发生。所以说遗传和环境因素在致病过程中有相互作用。这些相互作用大致可以归纳为如下几种情况：有的遗传病只在具有特定的遗传物质的个体出现，到目前为止，还看不出与环境条件

的关系，如软骨发育不全、多囊肾、血友病等。有的，一般不受环境因素的影响，可是只有个别情况与环境条件有关，如痛风。有的，其发病率和严重程度则因环境条件的不同而异，例如原发性高血压、十二指肠溃疡、龋牙等。有的，其发病率和严重程度基本上取决于环境条件，如X射线灼伤症（图1—1）。

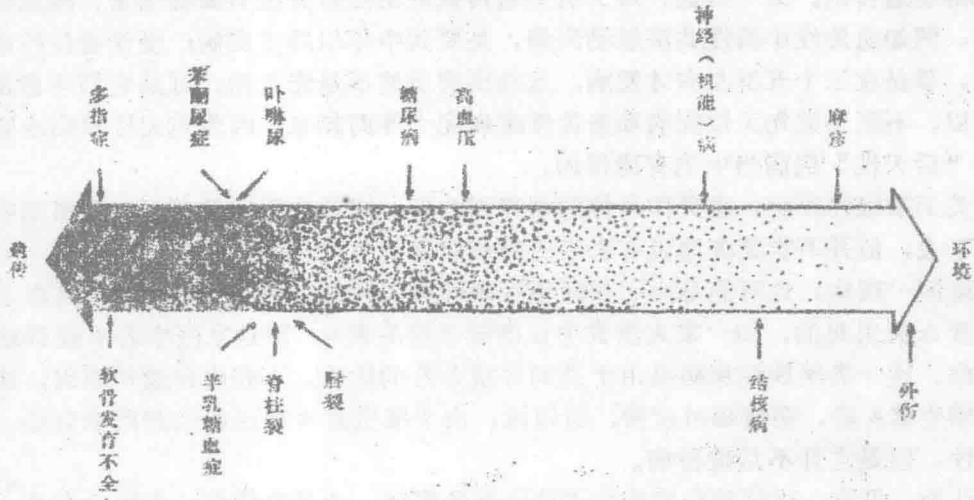


图1—1 人类遗传性疾病的病因谱
人类遗传性疾病中遗传因素与环境条件相对作用示意图

所以，医务工作者不应当机械地凭着一两种症状，就确定是否遗传病，应当根据比较大量的资料，辨证地予以分析。因为先天性疾病可以不是遗传的，如胎儿期感染的疾病；遗传性疾病也可以于出生后才出现，如慢性家族性进行性“舞蹈”病、青光眼。亲、子、孙代连续出现的疾病未必是遗传的，如维生素A缺乏的夜盲症；有时前后代不连续出现的特征却又是遗传的，如ABO血型。

遗传性疾病除了上面讲过的遗传物质基础外，临床上一般都具有下列几个特点：(1)患者在亲祖代和子孙中是以一定数量比例出现的，即患者与正常成员间有一定的数量关系。(2)该病不延伸至无亲缘关系的个体。这就是说，如果某些疾病是由于境因素致病，在一代中应该是按“水平方式”出现；如果是遗传性的，一般则以“垂直方式”出现。这在后面将要提到的显性遗传方式中特别突出。(3)如果是遗传性疾病，一卵双生(identical twins)比异卵双生(fraternal twins)同时患病的机会要大得多。

三、遗传病的分类

目前，可以把人体的遗传性疾病分为三大类：

- (一)染色体病 一些与染色体异常有关的疾病叫做染色体病(Chromosomal disease)。染色体异常包括染色体数目的变化和结构的变化。
- (二)单基因遗传病 人类某些遗传病，其发病原因主要是与单个基因的变异有关，这类遗传病称为单基因遗传病。
- (三)多基因遗传病(多因子遗传) 人类某些遗传病的发病原因不是与一对基因的变异有关，而是与多对基因，甚至和某些环境因素也有关系。这类遗传病称为多基因(polygenic)遗传病。

第二章 染色体与遗传

第一节 细胞的增殖

细胞 (cell) 生长到一定阶段, 在一定条件下, 由一个细胞分裂成两个新细胞, 这种现象叫做细胞分裂 (cell division), 亦称为细胞增殖。经细胞分裂所产生的新细胞, 一方面不断代替体内衰老死亡的细胞, 另一方面在机体创伤修复的过程中亦起着重要作用。所以, 研究细胞分裂, 对机体生长、发育、繁殖和遗传变异以及对人体病变现象的认识都有重要意义。根据细胞分裂时核的变化情况不同, 可以分为无丝分裂、有丝分裂和减数分裂三种形式。

一、无丝分裂 (图 2—1)

无丝分裂 (amitosis) 也称直接分裂, 分裂过程和结构的变化比较简单, 先是细胞核拉长, 中央变细断裂为二, 接着整个细胞也拉长, 断裂成两个新细胞。这种分裂方式的过程快, 在分裂过程中, 细胞内部变化比较小, 但核内的染色质分配得不很平均。

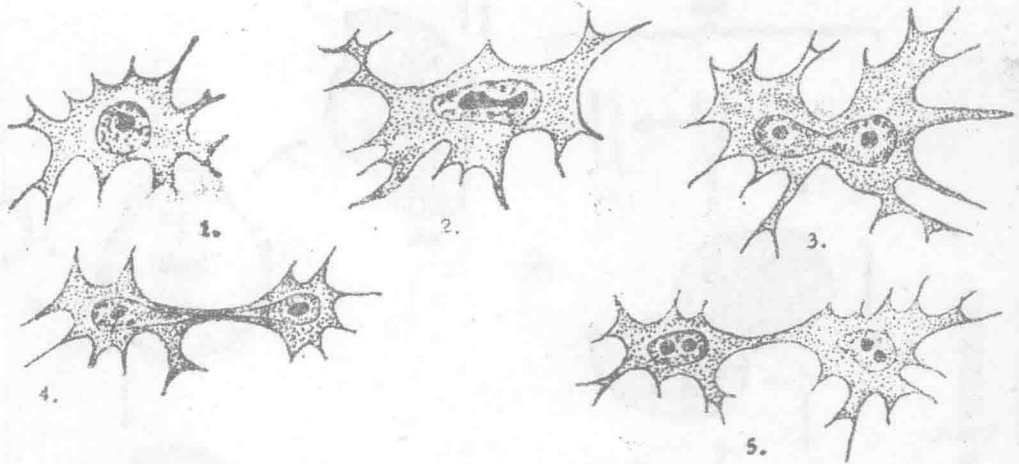


图 2—1 新生鼠脾细胞的无丝分裂

(1) 分裂前; (2) 核仁分裂; (3) 核开始分裂; (4) 核分为二; (5) 分裂即将完成

二、有丝分裂: (图 2—2; 2—3)

有丝分裂 (mitosis) 也称间接分裂, 分裂过程和结构变化比无丝分裂复杂得多, 其中最明显的是染色质 (chromatin) 的变化, 是人体内细胞的主要分裂方式。

细胞开始分裂时, 中心体 (centrosome) 内的中心粒 (centriole) 互相分开 (原来只有一个的则先分为二个) 并向细胞两端移动, 中间以纺锤丝 (spindle fiber) 相连。在中心粒分开的同时, 细胞核 (nucleus) 膨大, 核内染色质浓缩, 先形成纤细而屈曲的丝, 然后, 这些丝状结

构再逐渐变短变粗，形成具有一定形态和一定数目的染色体(chromosome)，聚集在细胞中央。在染色体形成过程的同时，核仁(nucleolus)、核膜(nuclear membrane)也逐渐消失。这时可以看到每条染色体已经基本上“纵裂”为二，只是在着丝粒(centromere)的地方仍是相连的。随后这些染色体逐渐移向细胞中央排成一个平面，与纺锤丝的纵轴相垂直。接着着丝粒也一分为二，分别和两端的纺锤丝相连。这时“纵裂”了的染色体就完全分开，染色体的数目比原来增加了一倍。以后，纵分了的染色体各向细胞两端移动，形成了数目相等的两组染色体，分别集中于细胞两端。此后，染色体又逐渐变为细长的丝，最后又恢复成染色质状态，核仁和核膜重新出现，各自形成一个新细胞。与此同时，细胞质也分成两等分，细胞膜从中部凹陷而隔开。这样就形成两个新细胞。

在有丝分裂过程中，细胞内发生了一系列复杂的变化，但其中最明显的形态变化是染色体的形成、纵分、移动，然后又形成染色质。在有丝分裂过程中，每一染色体经过纵分，所以染色体数目比原来增加了一倍，然后又分为两组移动到两极，逐渐形成二个细胞，因此每个子细胞染色体的数目与原来母细胞染色体的数目相同。在同一物种内，细胞分裂时染色体数目和形态都比较恒定。整个细胞增殖周期的特点是染色体的复制，并通过一系列复杂的过程将染色体平均地分配到两个子细胞。这对于后面要讲解的生物体的遗传与变异现象有很重要的意义。

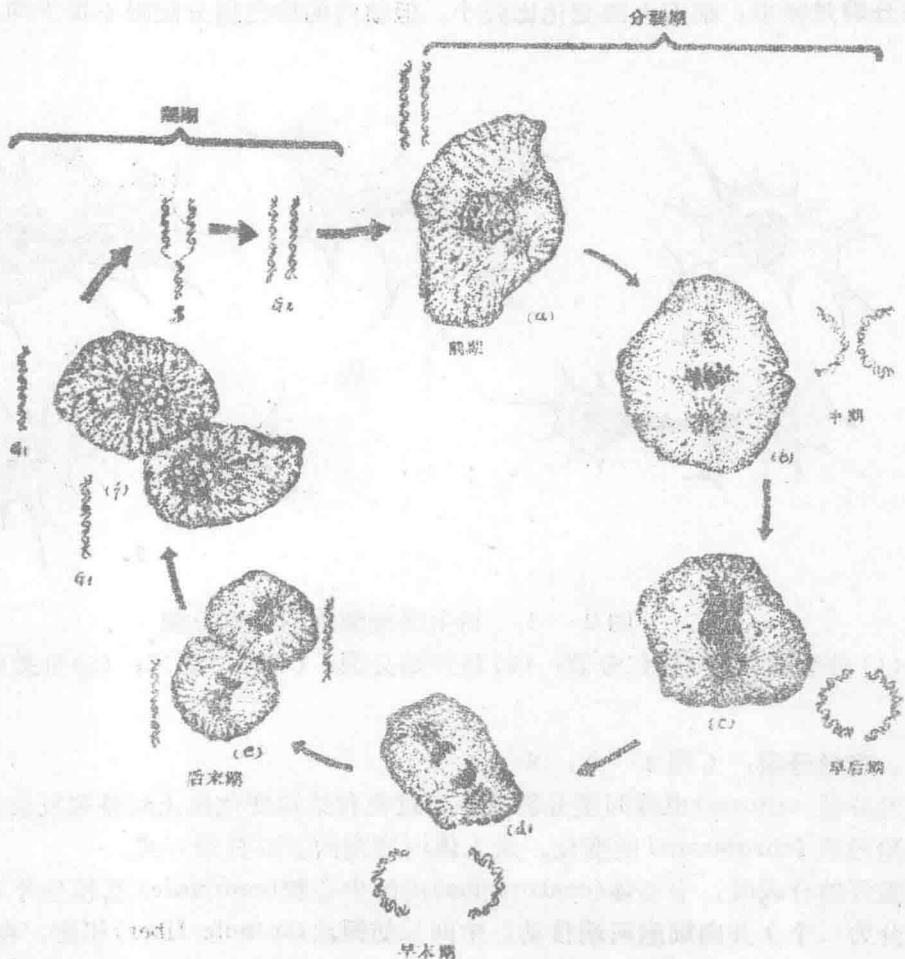


图 2-2
光镜下动物细胞有丝分裂过程
(附各阶段 DNA 变化示意图)

上述的整个分裂过程可以总称为分裂期(mitotic phase)。细胞分裂完毕之后,即进入间期(interphase)。分裂期和间期合称为细胞增殖周期,简称为细胞周期(cell cycle)。就是说,细胞从一次分裂结束时起(即新细胞刚形成时起),到下一次分裂结束时止,要经过两个大阶段:间期和分裂期(分裂期简称M期或D期)。为了究研方便起见,人为地将分裂期分为前期、中期、后期和末期四个时期。间期又可分为:①DNA合成前的时期

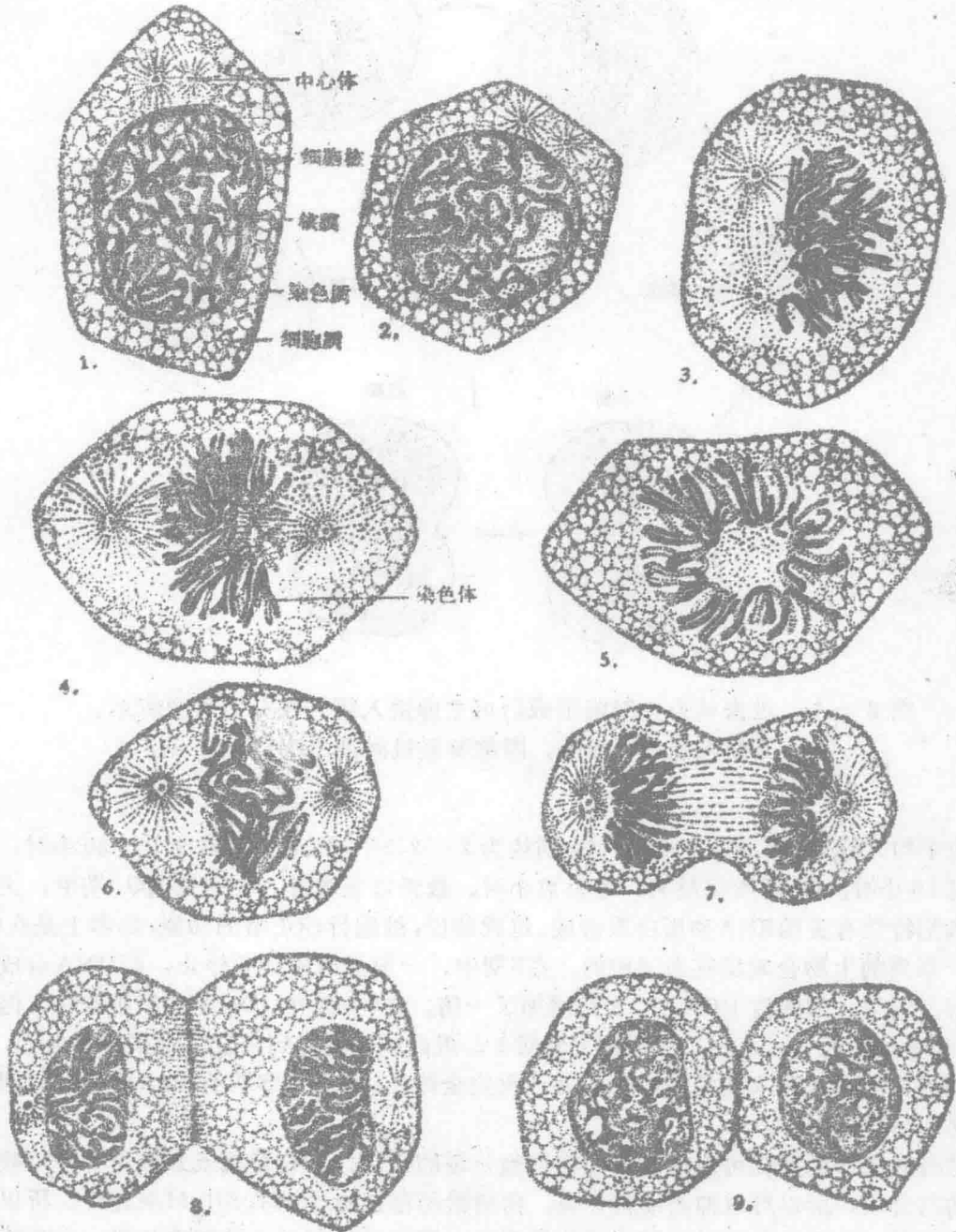


图2—3 动物细胞有丝分裂的分裂期各期变化模式图

(pre-synthetic stage, G₁期), ② DNA合成时期(synthetic stage, S期)和③ DNA合成后的时期(post-synthetic stage, G₂期)。因此,整个细胞周期可以分为M期(或D期)、G₁期、S期和G₂期(图2-2)。细胞周期中各期所需的时间各不相同。就哺乳动物的正常细胞而言,

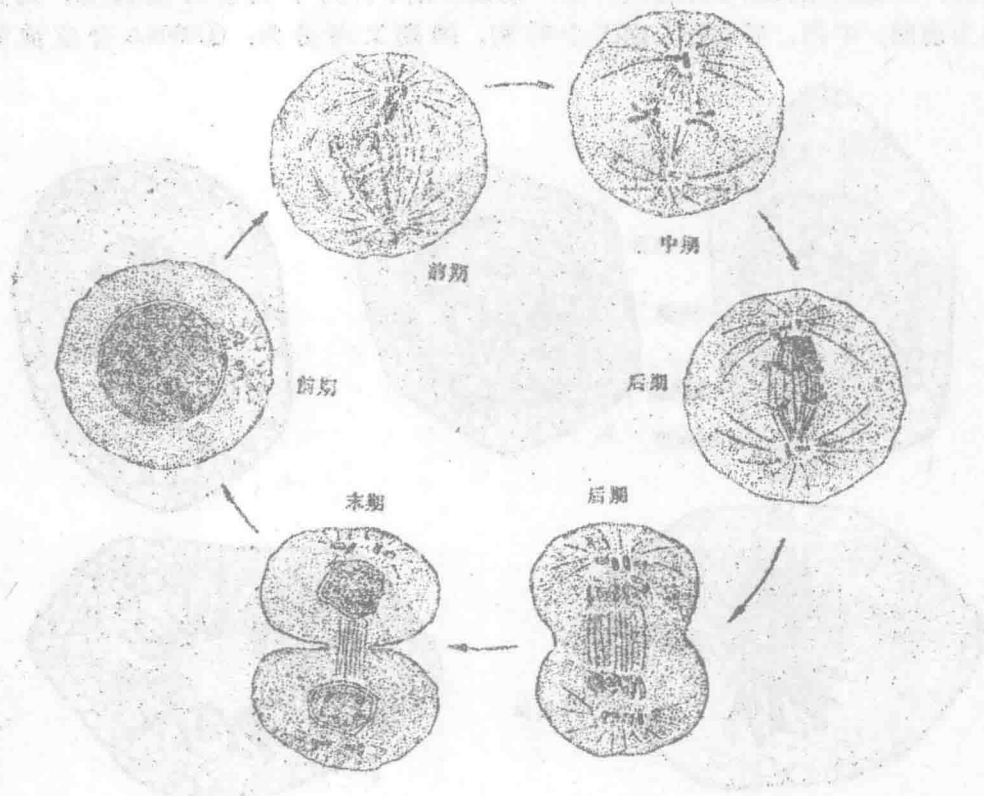


图2-4 过去认为新细胞形成后可立即进入第二次分裂如图所示。这情况是不可能的,因都要经过间期中DNA的复制。

M期最短平均一般只是0.5—1小时, G₂期约为2—2.5小时, S期通常为8—30小时, 有时也可长达60小时。G₁期变化最大, 可以数小时、数天以至数月。在间期的G₁期中, 主要进行与该细胞特性有关的RNA和蛋白质合成。也就是说, 细胞行使正常的功能, 基本上是在G₁期中通过一系列的生物合成反应来完成的。在S期中, 一般蛋白质合成停止, 而DNA合成却旺盛地进行。结果, 细胞核中DNA的含量增加了一倍。在G₂期中, DNA又停止合成, 但有少量RNA和蛋白质的合成。到了分裂期(M期), 蛋白质合成降到极低的水平, 而RNA合成除在前期的开始阶段和末期的最后阶段外, 也完全停止。间期中S期的DNA合成是M期子细胞形成必不可少的条件。

一些外界条件的变化可以抑制或加速细胞分裂的进行。如放射线或某些药物可以破坏核酸的结构与合成, 所以可以抑制细胞分裂。葡萄糖的存在能促使G₂期向M期进行, 所以可以促进细胞分裂。秋水仙素可以破坏纺锤体的形成, 所以也抑制了正常细胞分裂。在医学实践中, 了解细胞周期中各阶段的活动, 因而有可能促进和控制细胞的分裂, 对人体创伤的愈合和肿瘤的治疗各方面都有重要的意义。

第二节 精子和卵子的形成过程和减数分裂

高等动物的个体起源于受精卵 (fertilized egg)，而受精卵又是由两亲体的精子 (sperm) 和卵子 (egg) 结合而来的。亲代的遗传性是通过生殖细胞 (精子和卵子) 传给下一代的，因此了解精子和卵子的形成过程对研究遗传与变异现象是必要的。

一、精子的形成 (图 2—5、6、7)

雄性动物的睾丸 (testis) 中有数目很多的精原细胞 (spermatogonia)，这些细胞经过一系列变化，将来即形成精子。精原细胞是通过正常的有丝分裂以增加其数目，它们的染色体数目和体内其他细胞一样都是双倍数 (diploid) 的，称为双价染色体 ($2n$)。

精原细胞经过多次有丝分裂 (图 2—5)，一部分仍继续保持为精原细胞，另有一部分，经过生长，体积略有增大，成为初级精母细胞 (primary spermatocyte)。

初级精母细胞经过一次分裂 (这一次分裂叫做第一次成熟分裂) 形成两个次级精母细胞。每个次级精母细胞再经过一次分裂 (第二次成熟分裂)，形成四个精细胞，每个精细胞还要经过一次形态上的变化，才成为能运动、具有受精能力的精子。

上述两次成熟分裂过程和一般的有丝分裂有所不同 (图 2—6)。

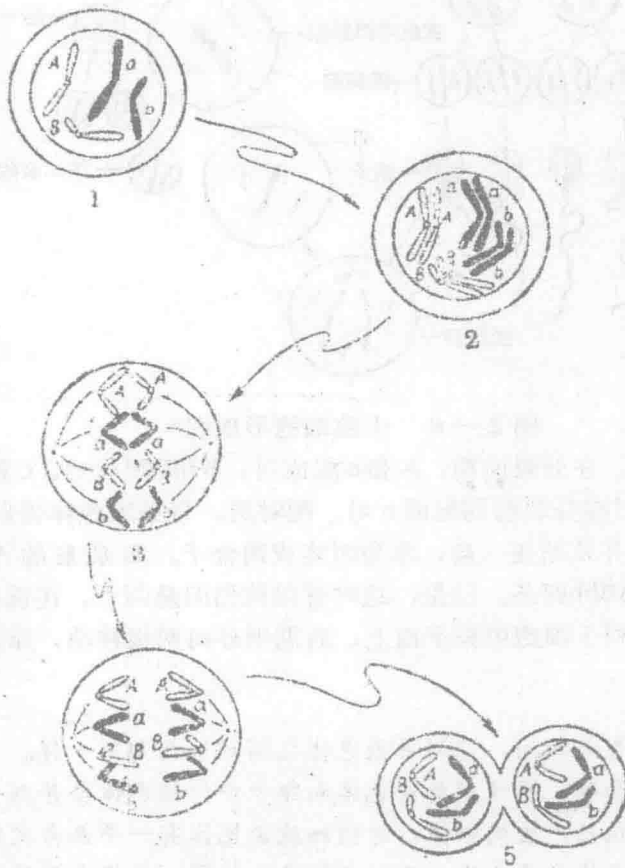


图 2—5 精原细胞和卵原细胞有丝分裂过程的分裂期中染色体行动及数目变化示意图
1、前期 2、染色体纵分 3、中期 4、后期 5、末期

在第一次成熟分裂的前期，染色体形成后，即出现染色体配对的现象〔联会(synapsis)〕，即来自父体的染色体和来自母体的相对染色体(homologous chromosome)，又称同源染色体①(图2—6)，各自配合成对。如以A、B、C代表来自父体的三个染色体，以a、b、c代

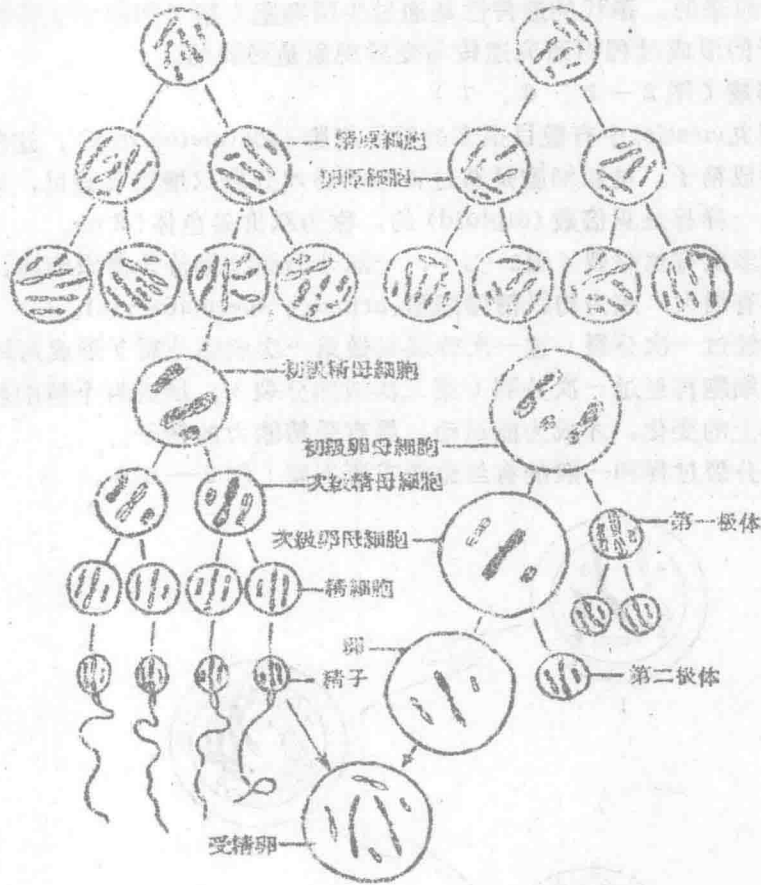


图2—6 生殖细胞形成图

表来自母体的三个染色体，在分裂前期，A和a配成对，B和b配成对，C和c配成对②。假使原来的染色体数为 $2n$ ，则在分裂前期配成 n 对。配对后，每条染色体再自行复制为二，这样，就成了四条染色体，并紧贴在一起，称为四体或四合子。如原来的Aa对后来则成为AAaa四条，Bb对则成为BBbb四条。但是，这时着丝粒仍旧是两个，还没有分成四个。到了中期，细胞全部染色体排列于细胞中央平面上，后期则分向两极移动，原来配对的相对染色

注① 各同源染色体的形态相同，非同源染色体之间的形态都不一样。

② 当精子和卵子结合时，精子中的染色体和卵子中的染色体合并到一个受精卵中。因此凡是经有性生殖而产生的个体，它的细胞染色体有一半来自父体，有一半来自母体。来自父体和母体的染色体，不仅在数目上相同，各染色体的形态也相同，即父体中传下一个1，母体中也传下一个1'；父体中传下一个2，母体中也传下一个2' (图2—9)。

体中有两条（共同连在一个着丝粒的两条）移向一极，另外两条移向另一极。末期形成了两个子细胞核。接着又进入第二次成熟分裂的前期，这次比上次的前期变化要简单得多，染色体没有再复制就排列于细胞中央平面上，进入中期，接着就是着丝粒分裂，染色体彼此分开，分向两极移动，形成两个子细胞（精细胞）。因此经第二次成熟分裂后，细胞核得到每一对相对染色体所分成的四条中的一条染色体，总数是 n 条染色体，即原来的一半，这就是生殖细胞染色体的减数现象。生殖细胞染色体的减数现象是由第一次和第二次连续的成熟分

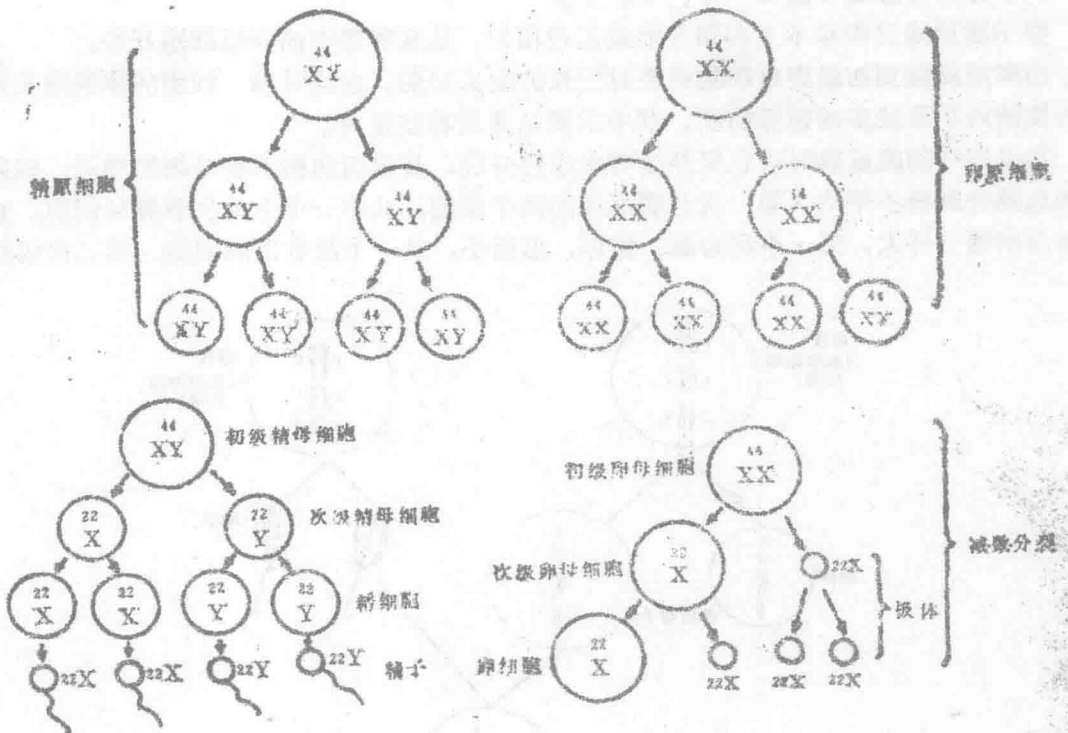


图 2-7 人体生殖细胞（左为精子，右为卵子）的减数分裂示意图

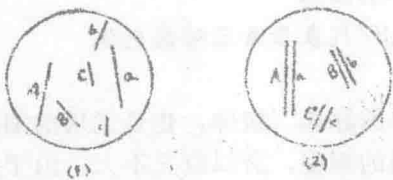
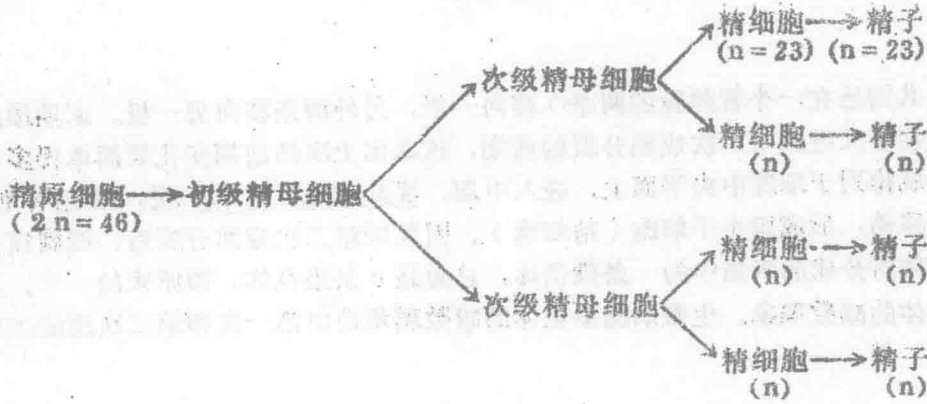


图 2-8 图解示三对同源染色体的联会（配对过程）
(1) 联会前 (2) 联会后

裂完成的，所以这两次成熟分裂又合称为减数分裂 (reduction division)。减数分裂最基本的特征，就是细胞分裂两次，但是染色体只复制一次，结果所生成的四个细胞各只含有原有染色体数的一半。这过程简单表示如下：



二、卵子的形成 (图 2—5、6、7)

卵子的形成过程基本上和精子形成过程相似，是从卵巢中的卵原细胞开始。

由卵原细胞到初级卵母细胞要经过较长的生长时期。在这时期，细胞的体积增长较大，因为细胞内积聚较多的营养物质，其中主要是卵黄和核蛋白。

初级卵母细胞成熟时，也要经过两次成熟分裂，其过程和初级精母细胞相同。但卵母细胞的成熟分裂极不平均。第一次分裂形成的两个细胞，其中一个称为次级卵母细胞，它和初级卵母细胞一样大，另一个称为第一极体，形极小，是一个没有用的细胞。第二次成熟分裂

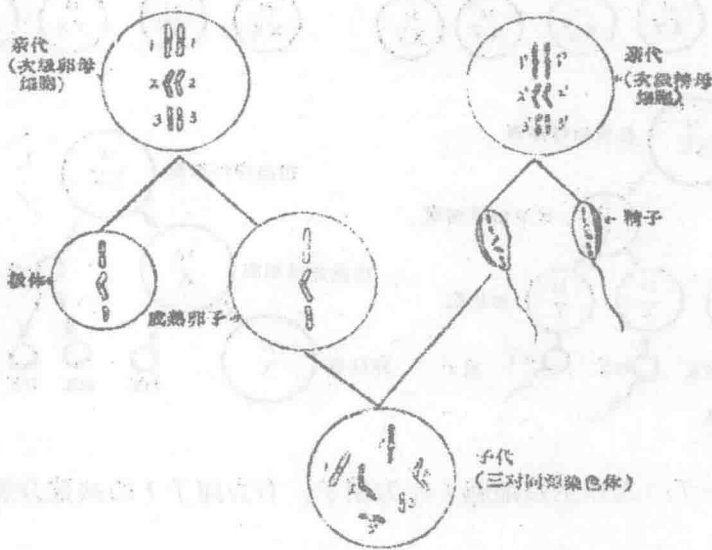


图 2—9 图解示同源染色体的由来

1, 2, 3 代表父系三对染色体; 1', 2', 3' 代表母系三对染色体

也是一样，分出一个大的称为卵，保持原来的大小，一个小的称第二极体，也是无用的细胞。第一极体也可以进行第二次成熟分裂，但因为它是无用的细胞，所以意义不大。由于分裂的不均匀，所以一个卵原细胞只形成一个卵。很明显，这样的分法，一方面完成必要的成熟过程，一方面是把积聚的卵黄保留在一个卵细胞之中。卵子形成过程简单表示如下：

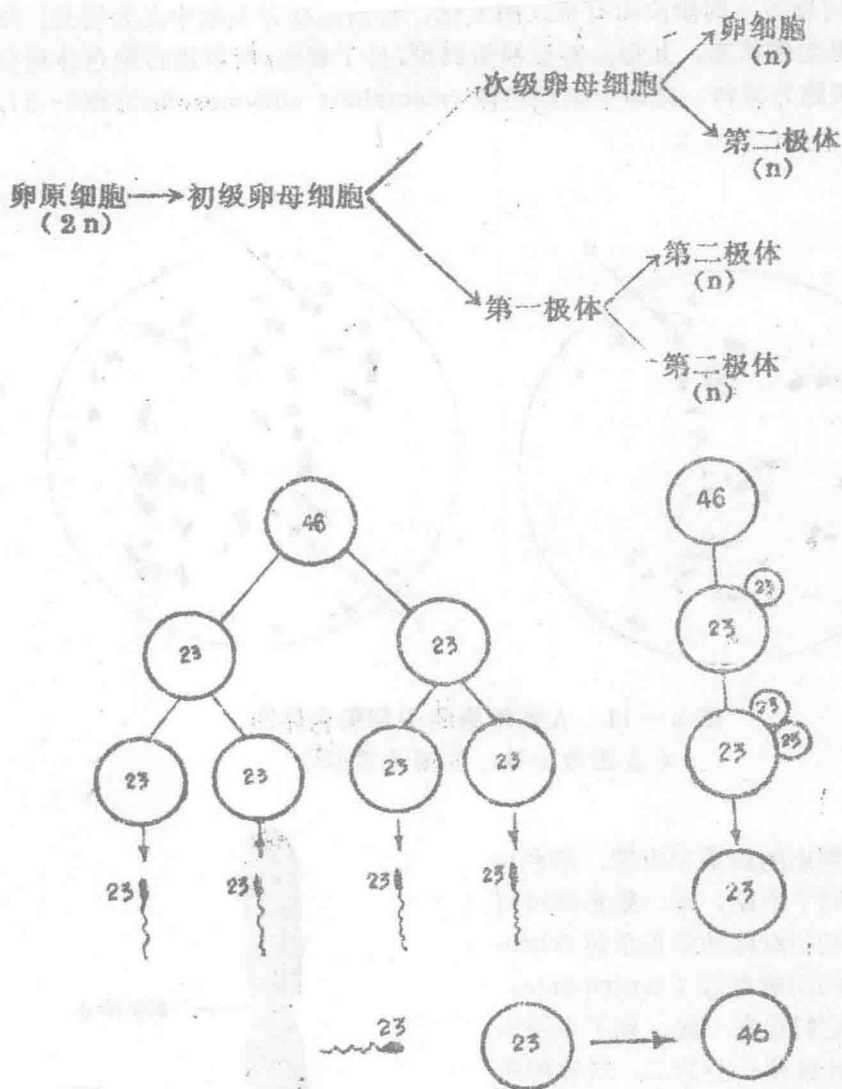


图 2—10 人的配子形成和受精过程中染色体数目的变化
(左半为精子, 右半为卵子, 小圈代表极体)

第三节 染色体与染色质

生物体的遗传与变异和细胞核内的染色体 (chromosome) 有密切的关系, 因为已知, 控制机体各种形态特征和生理、生化特性的遗传单位 (基因) 就位于染色体上。

每种生物的染色体数目和形态各不相同, 而且这些特征相当恒定, 这是种的特性之一。同时, 染色体还表现为成对性, 即每个细胞的染色体彼此都是成对的, 每对中的两个成员分别来自父方和母方, 即前述的同源染色体。它们的形态一样, 负载的遗传信息也是等同的。

一、人体染色体的形态特征

细胞在生长、发育、分裂、分化的各个阶段里, 染色体在细胞核内始终存在, 不过其形

态结构却随细胞同期的不同阶段而有很大的变化，特别是在分裂期中尤为明显。细胞分裂中期的染色体处于最浓缩状态。其形态特征最为典型，易于观察，所以进行染色体研究工作，都以中期分裂相的细胞为材料，此即中期染色体 (metaphase chromosome) (图2—11, 2—12)。

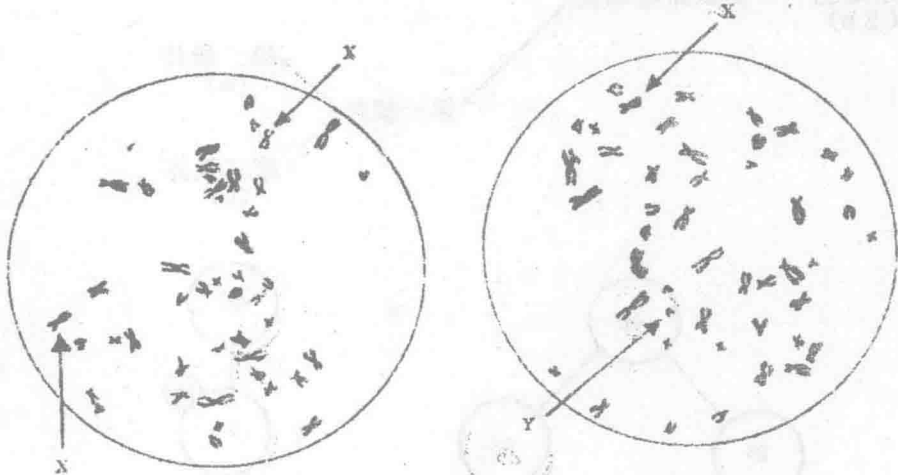


图2—11 人体细胞的中期染色体图
(左图为女性, 右图为男性)

在细胞有丝分裂期的前期和中期, 染色体均处于纵分过程。到了中期, 每一染色体可以明显地观察到两个互相对称的染色单体 (chromatid), 由一个共同的着丝粒 (centromere, 又称着丝点) 地把它们连在一起。到了中期末和后期开始时, 着丝粒便一分为二, 对称的染色单体被纺锤丝各自拉向细胞的两极, 参与两个子细胞核的形成。

人体细胞23对染色体之间的形态各不相同, 其差别有下列几方面:

(一) 长度 染色体长短的差别, 是通过比较而显示的。一般地说, 人体细胞最长的染色体均为 7μ , 差不多为最短染色体常度的5倍。应该指出, 染色体的绝对长度, 常常会由于制备技术的不同而有所不同。

(二) 着丝粒的位置 着丝粒是细胞在分裂过程中, 纺锤丝与染色体连结的部位。这一部位在每个染色体上有特定的位置, 并不是完全一样的(图2—13)。有的位于中部称为中央着丝粒型, 简称为中央型 (metacentric); 有的位于中部附近, 称为亚中央着丝粒型 (submetacentric, 亦称亚中着丝粒型, 简称亚中型); 有的几乎



图2—12 染色体的形态示意
(图上“着丝点”即着丝粒)