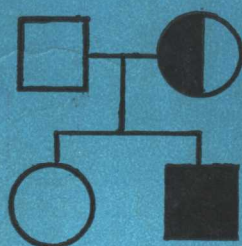


医学遗传学

MEDICAL GENETICS

讲 义



中华医学会甘肃分会
中国遗传学会甘肃省分会

1980.6.

目 录

第一讲	细胞分裂	冯孝义
第二讲	遗传的基本规律	王亚馥
第三讲	遗传的物质基础	姚 侃
第四讲	遗传的方式	李树侃 杨爱生
第五讲	遗传学的数据处理	王宏年
第六讲	基因突变	李文秀
第七讲	染色体研究与染色体综合征	李崇高
第八讲	体细胞遗传学	郑国锴
第九讲	遗传与疾病	覃见效
第十讲	分子病	姚 侃
第十一讲	遗传代谢性疾病	郭宝征
第十二讲	免疫与遗传	王凤连
第十三讲	药物遗传学	覃见效
第十四讲	遗传与肿瘤	覃见效
第十五讲	产前诊断与优生法	朱麦俊
附 录	基因库的制备	王亚馥

第一讲 细胞分裂

(染色体、细胞周期和减数分裂)

兰州医学院 冯孝义

一、染色体 Chromosome

染色体与遗传有着极为密切的联系,因为其中所含的DNA是遗传物质。所以对染色体的形态和结构应该有一简要的了解。

(一)染色体的构造

高等生物的DNA在核内与组蛋白、非组蛋白质等结合,在细胞分裂间期为染色质,在细胞分裂期以染色体存在,也就是说,DNA在分裂间期的核内呈分散状态,在分裂期则形成一定形状。

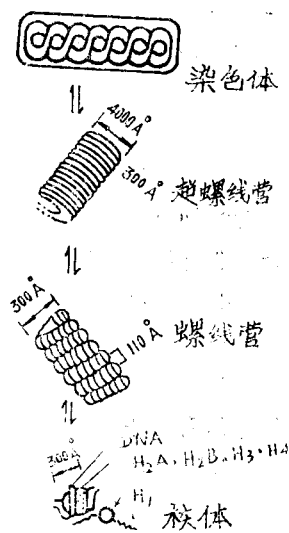
目前,已发现染色质的基本构造是核体(Nucleosome),在核体中,约有200碱基对长(700A°)的DNA,由每2个分子的组蛋白 H_2A 、 H_2B 、 H_3 、 H_4 组成辛组蛋白,进而卷曲成直径为 100A° 的核体。再由许多核体相连构成核丝(Nucleofilament),核丝再卷成内径为 100A° 、外径为 100A° 、节距为 100A° 的中空线圈状的螺线管(Solenoid),现发现,每6个核体组成一卷。螺线管进一步卷曲形成直径为 $0.4\mu\text{m}$ (4000A°)的超螺线管(Super-solenoid),超螺线管呈弯曲的环状,进一步形成染色体。

上面我们简单地叙述了从DNA到染色体的各种构造,也就是分子生物学水平的DNA构造与细胞水平的染色体构造的关系。

(二)染色体的形态

现以有丝分裂中期的染色体为例。在中期每条染色体都含有2姊妹染色单体并借助一个着丝点(Centromere)彼此相连,从着丝点向两端伸出的叫臂(Arm),臂分长臂和短臂。

依着丝点的位置,臂的长短和染色体的大小,将染色体分为三种:中央着丝点染



染色体的构造

图 1、1

色体、亚中着丝点染色体和近端着丝点染色体。

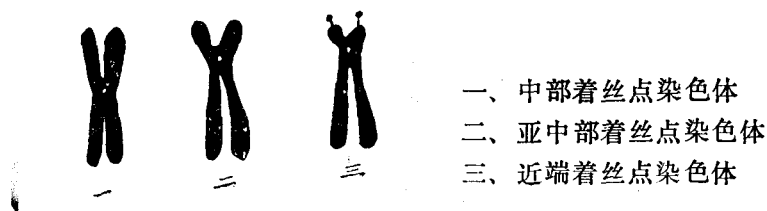


图1.2 染色体的三种形态

人的体细胞中有46条，性细胞中有23条。

一般说来，人的体细胞中染色体的数目是相对稳定的，但是少于或多于46条的也有，仅见于少数细胞。

(三) 人的正常核型:

依据染色体的大小，着丝点的位置、臂的长短和有无随体，把46条染色体分为七组23对。

A组 三对，第1—3对染色体。第1号最大，长臂上有一狭窄的次隘痕，有中央着丝点。第2号为亚中着丝点。第3号略小，有中央着丝点。

B组 二对，第4—5对染色体。均有亚中着丝点。短臂较短。此2对不易区分。

C组 七对半或八对，第6—12对和X染色体。中等大小，都有亚中着丝点。

女性细胞中有2条X染色体，所以C组染色体共有16条，计8对；男性细胞中只有1条X染色体，所以C组染色体有15条，计7对半。

D组 三对，第13—15对染色。中等大小都有近端着丝点。短臂末端都可能随体。

E组 三对，形态略小，第16—18对染色体。第16号有中央着丝点，第17号和第18号都有亚中着丝点，后者短臂较短。

F组 二对，体积小，第19—20对染色体，都有中央着丝点。

G组 二对，体积最小，第21—22对染色体，都有近端着丝点。长臂常呈二分叉状，短臂末端可能有随体。

男性细胞中的Y染色体，也隶属G组，长臂的两条染色单体（姊妹染色单体）常呈平行伸展。有时有次隘痕，短臂末端无随体。

将人的一个体细胞中全套（46条）染色体按上述分组的情况排列起来，叫核型（Karyotype）。（表1、1）

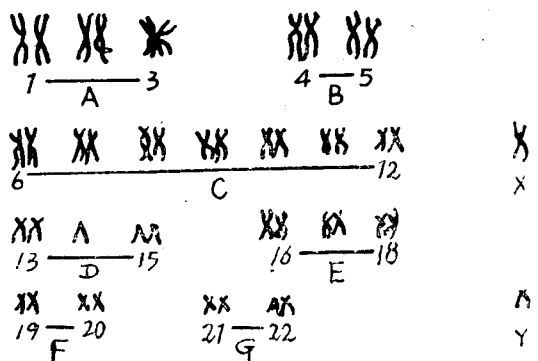
上述人的正常核型中，第1—22对染色体是男女共有的，计44条，叫常染色体（正染色体）（Autosome）。第23对染色体（即X染色体和Y染色体）叫性染色体（Sex chromosome），它决定性别，女性有2条X染色体，核型写作46, XX；男

表 1、1

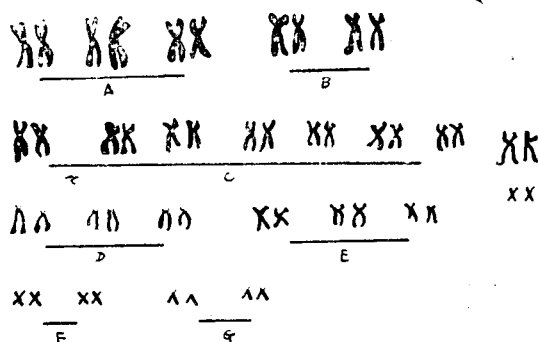
人类染色分类及其特征

分 组	特 征	大小	着丝点位置	次隘痕	随体	X和Y染色体
A(1—3)	最大型, 中部着丝点染色体	很大	中间附近	NO. 1		
B(4—5)	大型, 亚中部着丝点染色体	大	近中			
C(6—12)	中型, 亚中部着丝点染色体	中等大小	近中	NO. 9		X—染色体与本组相似
D(13—15)	中型, 近端着丝点染色体	中等大小	近端		有	
E(16—18)	小型, 近中部或亚中部着丝点染色体	小	中间附近	NO. 16		
F(19—20)	次小型, 中部或近中部着丝点染色体	很小	中间			
G(21—22)	最小型, 近端着丝点染色体	最小	近端		有	Y—染色体与本组相似

性有1条X染色体和1条Y染色体, 核型写作46, XY。



正常男性的核型



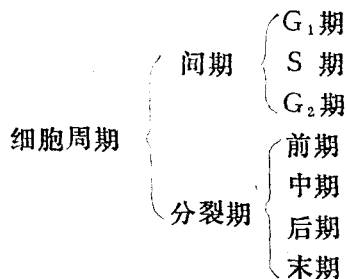
正常女性核型

二、细胞周期 (Cell cycle)

细胞周期是指细胞从前一次分裂结束开始到下一次分裂结束为止。一般把它们分为间期和分裂期(有丝分裂期)。

间期(Interphase)又可分DNA合成前期(G_1 期), DNA合成期(S期)和DNA合成后期(G_2)。分裂期又可分前期、中期、后期和末期。

(一) 细胞周期分期:



细胞周期各期的特征:

G_1 期:

G_1 期细胞主要进行RNA和蛋白质的生物合成。同时为合成DNA作准备(合成DNA的前身物质等)。这是细胞生长期。此期所需时间从数小时、数天,乃至数月,

S期:

S期细胞主要进行DNA的合成。DNA分子的复制就在今期。本期所需时间一般为8~30小时,有的可长达60小时,

G_2 期:

DNA合成停止。本期仍有部分RNA和细胞需要的各种蛋白质(或酶)在合成,但量逐渐减少。

M期:

前期(Prophase): 染色体出现。前期染色体细长。这时每一个染色体已含有2根染色单体并借助一个着丝点联结在一起。在前期进行的过程中,核膜和核仁逐渐消失,中心粒分裂为2,彼此分开,向细胞两极移动。DNA双螺旋逐渐褶皱。

中期(Metaphase)全部染色体排列在细胞中央平面上,该平面称赤道板。每个染色体着丝点一分为二,结果一条染色体分为2条姊妹染色单体。DNA双螺旋褶皱达到最大限度。

后期(Anaphase)两组姊妹染色单体分别移向细胞两极,每条姊妹染色单体各含一条褶皱的DNA,一个染色体如果没有着丝点就不能移动。如有着丝点但不附着于纺锤体纤维,也不能达到细胞的一极。

末期(Telophase)两组姊妹染色单体分别到达细胞两极,这时姊妹染色体解旋并变长。核仁、核膜重新形成。细胞膜沿赤道板向内凹陷,把细胞质分隔成2部份,每部份就是一个新细胞。

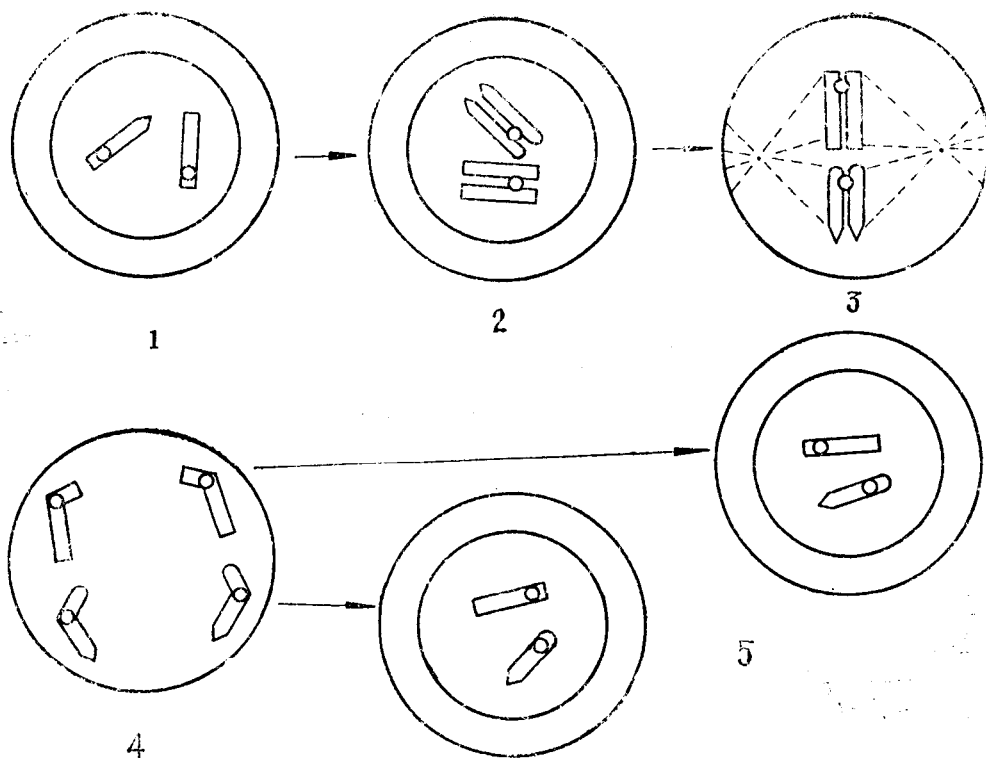


图 1、5 有丝分裂 1—2、前期 3、中期 4、后期 5、末期

综上所述，可以看出整个细胞的增殖过程的特点是：①间期主要是DNA的复制（从细胞水平看是染色体的倍增）；②分裂期是把复制好的DNA平均地分配到两个细胞中去。

分裂期的生物学意义是：①每个染色体都能将自己准确地复制成两条相同的姊妹染色单体；②这两条姊妹染色单体彼此分开，并移向细胞的两极；③由于染色体的这种平均分配，使所产生的子细胞和母细胞之间，在染色体的数目、形状、大小和所包含的遗传物质等方面，大体上保持一致，这样就使子细胞获得了和原来细胞大致相同的遗传信息。

（二）细胞周期的速率

间期比分裂期需要的时间长。大多数动植物细胞整个周期在一天内即可完成；一个典型的周期约需20小时，分裂期约占1小时，而间期却占19小时。在不同器官的不同细胞，它们的增殖周期所占时间是有差别的。

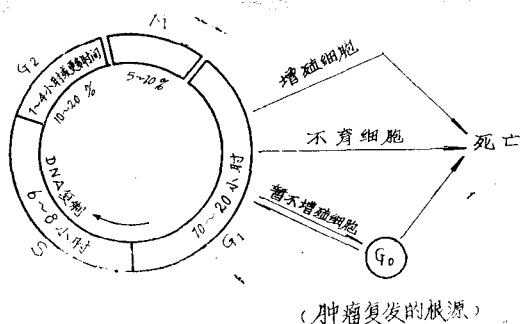


图 1、6 细胞周期

表 1、2 小鼠两种细胞（组织培养）增殖周期各分期的时间

各分期时期	成纤维细胞	小肠上皮细胞
TG ₁	6 (小时)	9
Ts	8	7
TG ₂	5	5
TM	1	1
Tc	20	22

表 1、3 小鼠消化道不同部位上皮细胞的增殖周期时期

部位 期别	口腔粘膜	食 道	迴 肠	结 肠
TG ₁	75 (小时)	171	26	7
Ts	10			
TG ₂		10	10	10
TM				
Tc	85	181	36	17

(三) 细胞进入G₁期有几种前途

- 1、不再继续增殖的细胞，终生处于G₁期。它们通过分化、衰老直至死亡为止。如角质细胞、神经细胞和红细胞等。这种细胞可称为“不育细胞”。
- 2、暂时不继续增殖，一旦需要修复补充时，才离开G₁进入以后的时期，进行细

胞增殖，如肝细胞、肾细胞这种细胞称为“非增殖细胞”。

3、立即继续进行增殖，如骨髓细胞、消化道粘膜细胞等。这种细胞称为“增殖细胞”。

三、减数分裂

(一) 减数分裂过程

减数分裂包括第一次减数分裂和第二次减数分裂。

第一次减数分裂分前期、中期、后期和末期。

前期 I：又分细线期、合线期、粗线期、双线期和终变期

细线期 (Leptonema)：染色体长而细。中心粒已分裂为 2，彼此分开，开始向两极移动。

合线期 (Zygonema)：同源染色体开始配对，配对习惯上称联会 (Synapsis)。配对是在一个或一个以上的接触点 (Zygomere) 开始，但通常是在端部或着丝点。所谓同源染色体 (Homologous Chromosome) 是指 2 条染色体的大小、形状相同，上面载有等位基因 (Allele)，其中一条来自父体，另一条来自母体。

在细线期和合线期，染色体达到最大限度的伸长和变细，当配对进行时，它们立刻变粗变短。

粗线期 (Pachynema)：同源染色体配对完成，即两个同源染色体沿它们的全长完全接触。配对好的染色体数目等于体细胞染色体的一半。染色体与上两期相比较，本期染色体变得更粗更短。可以看见每条染色体由 2 条姊妹染色单体构成，它们借助一个着丝点结合在一起。结果，每对染色体有 4 个并列的姊妹染色单体，这种由 4 条姊妹染色单体构成的单位叫四分体 (Tetrad)，也称双价体。这时一些同源的非姊妹染色单体之间发生交换 (Crossing over)。交换过程是：同源非姊妹染色单体在一地点呈横的断裂，继而转变位置，最后，断裂后交换一段再接上。这就是遗传物质的交换，也就是两个非姊妹染色单体上的一段及其所载的基因进行互换，有的则其它 2 个非姊妹染色单体保持不变。交换结果使交换的非姊妹染色单体上有父体的成份，也有母体的成份。因此，交换过的非姊妹染色单体是混合性的。交换发生于大多数种类的雄性和雌性，但有些种类仅发生雌性 (雄性是单倍体，雌性是二倍体)

双线期 (Diplonema)：染色体继续变粗这期每对姊妹染色单体与另一对开始分开，但不是完全分开，在同源染色体交换的地点仍结合在一起，这叫交叉，交叉是交换的结果。交叉发生于一切生物 (双翅目雄体和家蚕雌体中，既无交换现象，也无交叉)。每一个四分体至少有一个交叉，交叉一般是中段性的，也就是说，是在两个染色体两端之间的。

终变期 (Diakinesis)：染色体大大缩短 (缩短到最大限度)。交叉向端部移行，这个过程叫移端。核仁和核膜消失。

还需说明的是前期 I 所需时间较长，并且核体积显著扩大，有人观察到前期 I 的核比有丝分裂前期核大 3~4 倍。

前期结束的标志是核膜消失和四分体移至赤道板上。

中期 I (Metaphase I)：四分体都排列在赤道板上，这标志进入中期 I。每个四分体的 2 个同源着丝点各自超向相对的极。

后期 I (Anaphase)：每个四分体之来自父体和母体的染色体彼此分离，并分别向两极移动。这个期间的每个四分体的一半叫 2 分体 (Dyad)。

末期 I (Telophase I)：核膜形成，胞质分裂。每个细胞得到一个 2 分体，二分体是由 2 条姊妹染色单体 (染色单体) 借助一个着丝点联结在一起而构成。

第一次减数分裂结束形成的 2 个细胞叫次级精母细胞 (在雄性动物) 或次级卵母细胞 (在雌性动物)。

上述 2 个细胞继续进入间期。

间期 (Interkinesis)：姊妹染色单体相互分离很开，染色体部份解旋，在某些情况间期持续较长时间，相反，在另一种情况下间期经历十分短的时期，也有缺间期。

第二次减数分裂也分前期、中期、后期和末期。

前期 II：染色体由于螺旋而缩短，呈叉状。二分体不再复制。本期 2 分体比末期 I 2 分体长数倍。

中期 II：每个 2 分体排列在赤道板上，着丝点分裂，因而，形成 2 条单分体 (Monad)。纺锤体形成，核膜消失。

后期 II：2 条染色单体分别向两极移动。

末期 II：胞质分裂。每个细胞获得一个单分体，这个单分体现在叫染色体。

第二次减数分裂过程中，染色体长度很少变化，甚或无变化。

从以上减数分裂过程中可以看出：

1、减数分裂的要点是：①两次连续的细胞分裂，②同时染色体只分裂一次 (第一次减数分裂过程中，每个染色体进行复制，但着丝点不复制，第二次减数分裂过程中，2 分体的着丝点进行复制，染色体不进行复制，结果形成 2 条单分体)，最后，形成 4 个细胞，每个细胞都含有该物种的半数染色体。

2、减数分裂的基本特征：前期长、联会和染色体数目减半。

3、减数分裂过程中有 2 点是有丝分裂所没有的：联会和染色体数目减半。(见图 7)

(二) 减数分裂和卵子和精子的形成

1、精子的发生：人体在性成熟时期，精巢中的精原细胞经过有丝分裂多次而增殖，这些细胞的染色体数目同体细胞一样，都是 46 条 (二倍体)，精原细胞经多次有丝分裂后，其中一部分细胞体积增大，变成初级精母细胞，初级精母细胞再通过减数分裂，形成 4 个精细胞。精细胞经过形态改变，形成精子。精子的染色体数目仅为体细胞的半数，也就是 23 条 (单倍体)。

2、卵子的发生：卵子的发生与精子的发生基本相似。卵巢中的卵原细胞经过生长期，形成一个初级卵母细胞，初级卵母细胞经过第一次成熟分裂，形成两个大小不等的细胞，大的叫次级卵母细胞，小的叫第一极体。然后次级卵母细胞再经过第二次成熟分裂，成为卵细胞和第二极体。第一极体也同时分裂，形成 2 个极体。这样，每

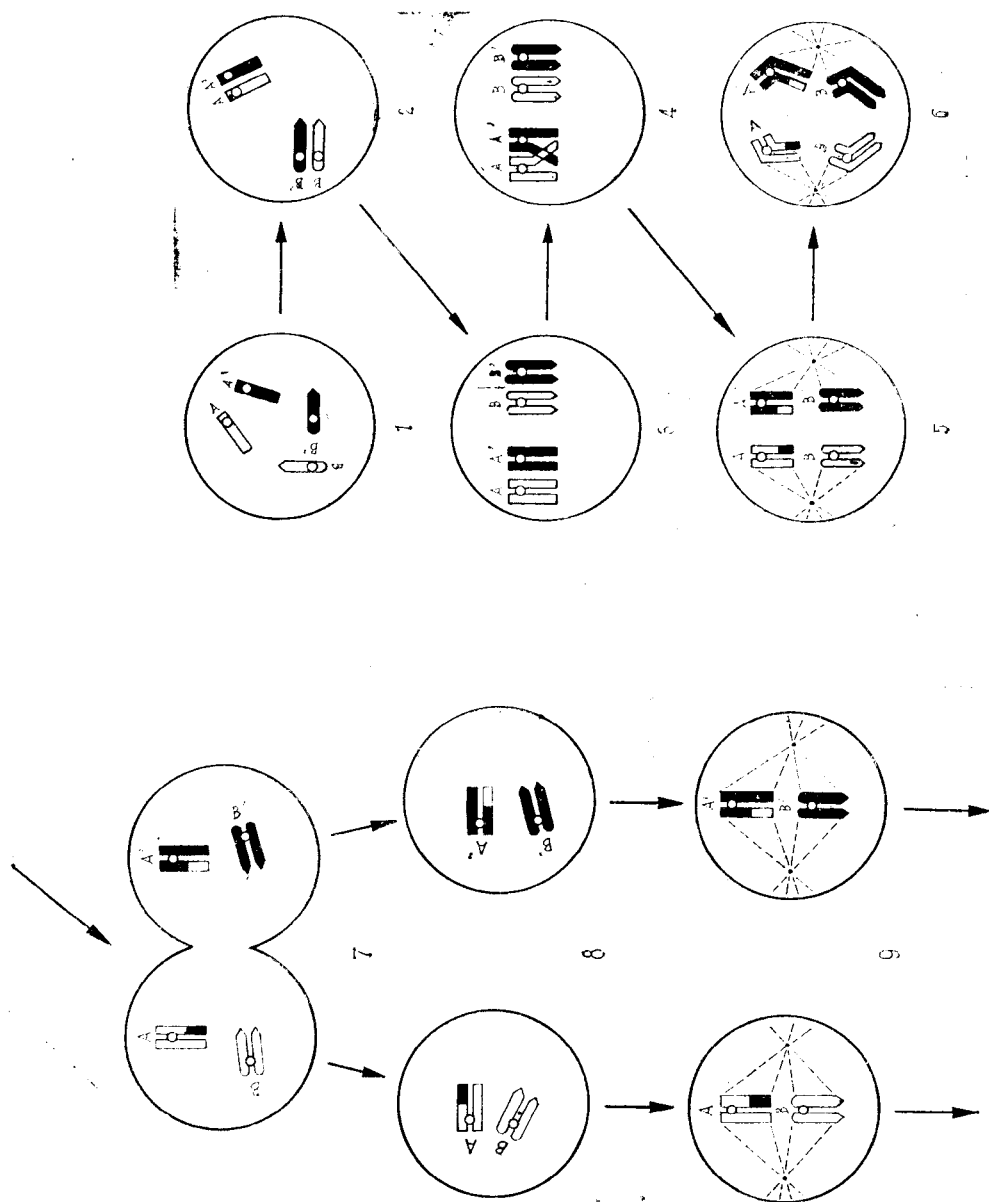


图 1、7 减数分裂

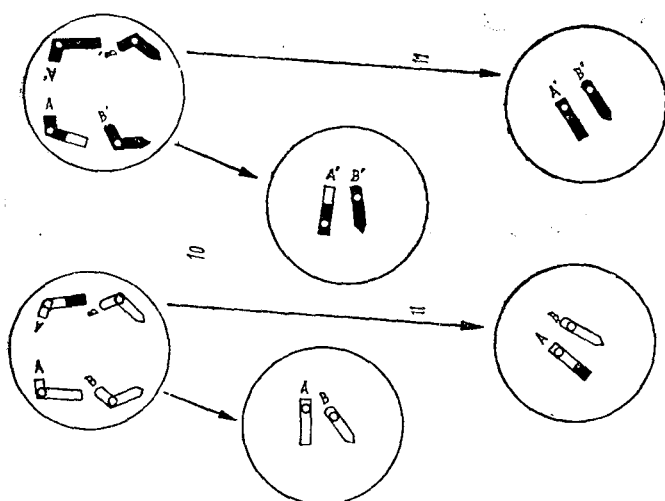


图 1、7 减数分裂

1—4 前期(1、染色体出现 2、配对 3、复制 4、交换) 5、中期
6、后期 7、末期
8、前期 9、中期
10、后期 11、末期

个卵原细胞通过生长期和减数分裂，只能形成一个卵细胞，而一个精原细胞能形成 4 个精细胞。卵细胞也只含 23 条染色体。

综上所述，人的精子和卵子内各含 23 条染色体，称单倍体 (Haploid)，通过受精，受精卵发育而成的人体细胞染色体数目又恢复为 46 条 (23 对，称二倍体) (Diploid)。这就保证了亲子代间染色体数目和形态的相对稳定性，因而同时也保证了遗传性的相对稳定性，这是机体正常发育的必要条件。

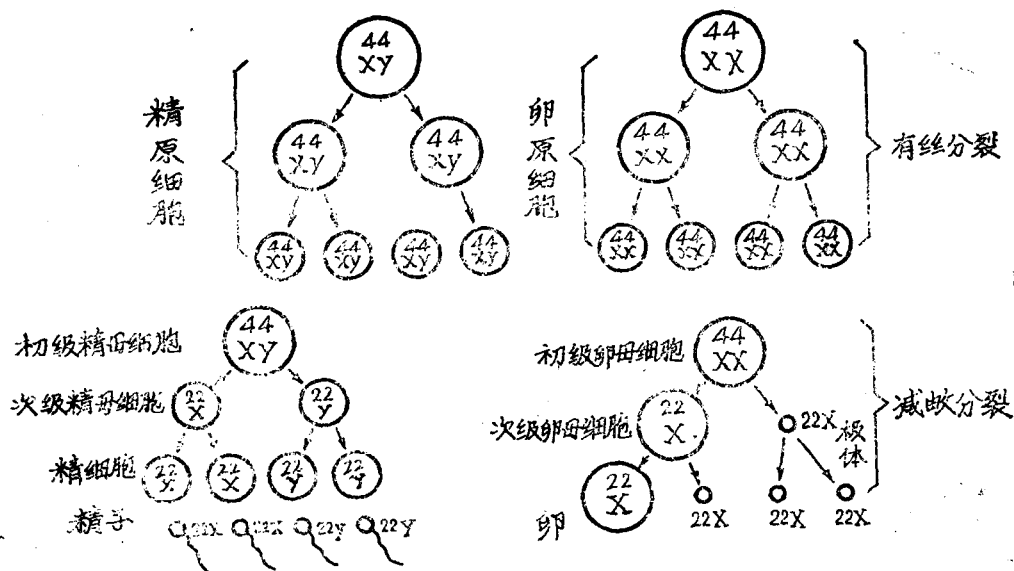


图 1、8 配子的发生

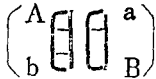
(三) 生殖细胞减数分裂的意义

1、维持世代染色体数目相对的稳定性：在有性生殖过程中，未成熟的生殖细胞经减数分裂而成的精子和卵子各得到单倍数染色体（人为23条），受精后的受精卵内的染色体又恢复为二倍数染色体（人的体细胞含46条），这样，就使子代又恢复了亲代的染色体数目。生物就是通过有规律的减数分裂和受精过程的交替进行，保证了染色体数目的稳定，同时也保证了细胞大小和内容的相对稳定。否则，雌雄生殖细胞每结合一次，染色体数目就增加一倍，这样持续下去，一个细胞就会大的不可想象了。

2、一对等位基因的分离：在减数分裂过程中，位于未成熟生殖细胞内一对同源染色体上的每一对等位基因（以A和A'表示），当每条染色体复制为2姊妹染色单体时，基因也复制为二，其结果基因型为AA、A'A'，在减数分裂完成后，分别载有AA、A'、A'基因的4条染色体，最终进入4个生殖细胞。可以看出分离过程只把这些等位基因中的一个分配给一个细胞，使生殖细胞只含有父方或母方的等位基因。上述现象正是等位基因分离的机理，也就是分离律的细胞学基础。

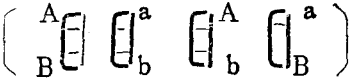
3、分别位于两对同源染色体上的两对等位基因的分离：上面讲的仅是同源染色体上一对等位基因的去向，那么，非同源染色体上的基因之间是否也会共同进入同一生殖细胞内呢？根据实验观察非等位基因是随机组合的进入同一生殖细胞内。如A与A'为一对同源染色体上的一对等位基因，B与B'为另一对同源染色体上的一对等位基因。A与B代表两个非同源染色体上的母方非等位基因，而A'与B'则代表父方的。减数分裂的结果形成4种类型的配子（AB、A'B'、AB'、A'B），为什么会产生这种结果呢？根据一对等位基因的分离，载有A基因的染色体和载有A'基因的染色体一定要联会，而后分离，B与B'同理，结果使它们分别进入不同的生殖细胞内。而A与B，A'与B'、A与B'、A'与B为非同源染色体上的非等位基因，它们都有同等机会组合到一个生殖细胞内，这种现象正是非等位基因自由组合的基础，也就是自由组合律的细胞学基础。

4、位于一对同源染色体上的二对等位基因的分离：A与a为一对等位基因，B与b为另一对等位基因，在第一次减数分裂前期，非姊妹染色单体之间发生交换，


 也就是两组连锁基因之间发生交换的结果，
 
 父方的基因B同母方的基因b发生了交换。

而另外2条非姊妹染色单体没有发生交换，也就是两组连锁基因（AB与ab）没有发生交换，仍然连锁在一起


 。两次连续减数分裂形成4种配子


 ，这种现象正是连锁律和交换律的细胞学基础。

5、多对等位基因的分离：现在我们假定某种生物体细胞内有一对同源染色体，其上载有一对等位基因，通过减数分裂能形成几种组成的不同的配子呢？应该能形成

$2^1 = 2$ 种类型的配子。同理，如果有二对同源染色体，其上分别存在A、A¹和B、B¹两对位点，则应形成 $2^2 = 4$ 种类型配子。当有3对同源染色体时，其上分别存在A、A¹，B、B¹和C、C¹三对位点时，则应形成 $2^3 = 8$ 种类型的配子。现在我们假设人的23对染色体上，每对都载有一对等位基因，那么它应形成几种配子呢？应形成 $2^{23} = 8,388,608$ 种配子，从下表可以看出每加一对位点，配子的类型数便增加一倍。

表1、4 与等位基因对数目相关的可能存在不同配子数目

亲合的等位基因对数目	配子种类数目
1	$2 = 2^1$
2	$4 = 2^2$
3	$8 = 2^3$
4	$16 = 2^4$
><	><
23	$8,388,608 = 2^{23}$
n	$= 2^n$

n表示基因对的数目

8,388,608种配子这个数字看来是很巨大的，但就这个数目还远远不能真实地反映一个人的配子中母方和父方的遗传单位可能的组合数目，因为一个染色体对上含有大量的位点，而不是一对位点。有人估计一个人的身体细胞有10,000~100,000对基因（结构基因）。如果再加上交换（双交换和多交换），交换又打断了原来的组合，这样就把父方和母方的等位基因重组到一个新的染色体，其结果又大大地增加了一个人可能形成的在遗传上不同种类配子的数目。因此，可想而知，由减数分裂所形成的生殖细胞，它们之间的差异是很大的，这正是遗传现象复杂的基础。

6、减数分裂过程中染色体不分离是引起人类某些疾病的原因：不分离是指同源染色体或2条单分体在后期应各自分离，分别进入2个生殖细胞，但它们没有分离，而是2条染色体一块进入一个生殖细胞，另一个生殖细胞未得到染色体。

不分离发生在减数分裂过程中或受精卵早期分裂过程中。在减数分裂过程中，不分离可发生在第一减数分裂，也可发生在第二次减数分裂，有时两次减数分裂过程中都可发生不分离，但实验证明多数发生于第一次减数分裂。

例如先天愚型（Down氏综合症）患儿全身体细胞的染色体数目均为47，核型为47，+21，比正常人多了一条第21号染色体，为什么会多一条21号染色体呢？一般认为是由于基因突变，在卵子发生过程中，减数分裂发生了不分离，因而一个卵细胞内多了一条21号，成为2个21另一个卵细胞当然就缺一条21号染色体。这个缺染色体的细胞以后便自然死亡。有2个21的卵细胞受精后，则受精卵成为21—三体。由此，分裂、分化而成的个体便成为21—三体的患者。

第二讲 遗传的基本规律

兰州大学 王亚馥

(一) 分离规律

一、显性与隐性 (dominant and recessive)

一对相对性状交配后, 性状的两种不同性质或不同状态不能同时在后代中表现出来, 只表现出来性状的一种性质或状态。例如红花性质植物与具白花性质植物交配, 杂种第一代出现红花; 果腔二室与果腔多室的蕃茄交配, 杂种第一代表现出果实腔二室; 黑毛狗与红毛狗杂交, 杂种第一代黑毛等等。这种仅一方之红花、二室、黑毛的出现, 而另一方之白花、多室、红毛的隐而不露现象, 前者称之为显性, 后者不表现出来的现象称之为隐性, 可见显性和隐性是一个事物的两个方面。

显性现象是普遍存在的, 在进化过程中, 这一特性对生物体的生存是有利的。但是, 显隐性是相对的, 而不是绝对的。

有的性状和特性没有表现出显性和隐性的关系, 在杂种第一代, 两个都可表现出来。如人的血型中的M、N型, 它是受一对基因控制的。

紫茉莉的花色有白有红, 如果让开白花类型与开红花类型杂交, 产生的后代 F_1 , 既不开白花, 也不开红花, 而是开粉红色的花。这里也看不到完全的显性和完全的隐性。实验证明它也是受一对基因支配的。

在动物中, 有人用身体透明的金鱼跟非透明金鱼杂交, 所产生 F_1 代是五花鱼, 即半透明金鱼, 透明程度介于两个亲本之间。

总之, 显性和隐性是广泛存在的, 但又是多种多样的。

二、分离现象及其解释

1. 孟德尔的豌豆杂交试验:

孟德尔(1822~1884)是奥国人, 他于1856年至1864年在一个修道院进行了八年的杂交试验。由于他精心的进行了选择试验材料和应用了正确的研究方法, 因而获得了成功的实验。

他采用了严格进行自花授粉的豌豆作实验材料, 选择了豌豆的七对区别明显的相对性状——就是同一性状具有不同表现类型。它们是:

种子的形状: 园形和皱形;

子叶的颜色: 黄色和绿色;

种皮的颜色: 褐色和白色;

成熟的豆荚: 饱满膨大或不饱满而有皱缩,

未成熟豆荚的颜色: 绿色和黄色;

花的位置：叶腋的和顶端的；

茎的高度：高的（6~7呎）和矮的 $\frac{3}{4}$ —1 $\frac{1}{2}$ 呎）这些性状在原有品种中都是很稳定的。

杂交工作作的很仔细，不但选择最有活力的植物作试验，而且用木棍来扶持植物保持直立，尽力防止虫害，严格控制授粉条件。在整个试验过程中，他仔细地观察了植株的表现，并且把观察结果详细的记载下来。

孟德尔让这些具有相对性状的品种互相杂交，即让两个相对性状的植株相互作为母本或父本，如A♀ × B♂ 和B♀ × A♂。这里A和B代表两个具有相对性状的品种，♂代表雄性，♀代表雌性，×是表示两者进行有性杂交的符号。

杂交的结果，出乎意料地，在所有的七个试验中，相对性状总是只出现一个亲本的性状，例如园形种子和皱形种子的植株杂交后，在子代总是产生清一色的园形种子，高茎种和矮茎种的杂交后代，总是表现出高茎性状。如果我们用P₁代表杂交亲本，F₁代表第一代子代，试验结果可写成下面形式：

P₁ 园形种 × 皱形种
↓
F₁ 园形种
P₁ 高茎 × 矮茎
↓
F₁ 高茎
P₁ 黄子叶 × 绿子叶
↓
F₁ 黄子叶

一个品种不管作为父本或者母本，即进行互交（reciprocal cross），其结果都相同，都是园形、高茎、黄子叶性状，显现出来，而相对性状——皱皮、绿子叶、矮茎等性状却不能出现，孟德尔把表现出来的性状叫显性，没有表现出来的叫做隐性。

这个隐性性状是隐藏起来了呢？还是消失了？他开始进行第二代的试验。

杂交的第二代称作F₂，它是由F₁进行自交所得的种子种下后长起来的。

杂种第二代表现了什么性状呢？这一代的性状表现并不是纯一的，有的表现父本的性状，有的和原来的母本性状相似，两种相对性状——显性和隐性都表现出来了。即：

P₁ 高茎 × 矮茎 园形种 × 皱形种
↓ ↓
F₁ 高茎 × 高茎 园形种 × 园形种
↓ ↓
F₂ 高茎 · 矮茎 园形种 · 皱形种

但在 F_2 中，出现的两种性状，在数量上很不相同，经过统计计算以后，发现很有规律。不管七个试验中的那一个，表现都很一致，显性性状大约占到四分之三，隐性性状占到四分之一。至于中间类形，在试验中根本没有出现。七个试验结果如下表：

表 2 · 1

孟德尔豌豆实验的结果

性 状	显 性	隐 性	F_2 的比例 (显：隐)
种子形状	5 4 7 4 (圆)	1 8 5 0 (皱)	2 · 9 6：1
子叶的颜色	6 0 2 2 (黄)	2 0 0 1 (绿)	3 · 0 1：1
种皮的颜色	7 0 5 (褐)	2 2 4 (白)	3 · 1 5：1
豆荚的形状	8 8 2 (膨大)	2 9 9 (皱缩)	2 · 9 5：1
未成熟豆荚颜色	4 2 8 (绿)	1 5 2 (黄)	2 · 8 2：1
花的位置	6 5 1 (叶腋)	2 0 7 (顶)	3 · 1 4：1
茎的高度	7 8 7 (高)	2 7 7 (矮)	2 · 8 4：1

为什么显、隐性总是成三比一的比例？它是偶然出现的呢？还是有规律的？出现这种现象的根本原因又是什么呢？

为了解决这些问题，他接着作了杂交第三代的试验。

杂交第三代 (F_3)，是由 F_2 自交所得的种子种后得来的。观察 F_3 的表现，比 F_2 的表现要复杂些，但经过统计整理后，发现它们也是有一定规律的，他看到：

F_2 是矮茎的， F_3 还是矮茎； F_2 是皱形的， F_3 也是皱形，即 F_2 表现隐性性状，在 F_3 也都是隐性性状。而 F_2 是高茎的，在 F_3 则分离出两种类型。一种高茎类型，其 F_3 还是高茎，而另外一部分高茎类型的在 F_3 则又分为高茎和矮茎两种，不仅如此，而且其数量多少，也有一定比例，即 F_2 高茎在 F_3 全为高茎的，约占 F_2 总数的四分之一。 F_2 是高茎 F_3 分离出有高有矮的这一类 F_2 约占 F_2 总数的一半。 F_2 是矮茎 F_3 也是矮茎的，在 F_2 中约占四分之一。并且在 F_2 是高茎到 F_3 分离为高、矮两种的，这个分离的比例也是三比一。以茎的高矮性状为例如图：