

人 类 遗 传 学

赖荣兴 编 者

中 山 大 学 出 版 社

前 言

本书是参照 1984 年国家教委颁布的全国高师体育专业《人类遗传学基础》教学大纲及作者 1987 年编著的《人类遗传学纲要》的基础上,结合多年来的教学实践,并根据专业发展需求,教材内容作了较大的变动和补充。鉴于我国中学及体校生物学中遗传学尚未普遍讲授。因此,本书对人类遗传学的基础知识,花了较大的篇幅作了介绍。力求通俗易懂,简明扼要。并做到了与体育专业相结合,具有专业特色。它可作为体育院校教学用书,也是体育专业干部一本有价值的参考书。

由于编者水平有限,付印时间仓促,难免有不妥和错误不处,望用本教材的同道提出宝贵的意见。

编者:1995. 3

目 录

第一章 人类遗传学概述	1
一、人类遗传学概念及其发展简史	1
二、人类遗传学的研究方法	2
三、人类遗传学在体育科学领域中的地位	2
思考题	3
第二章 人类性状遗传的细胞学基础	4
第一节 染色体	4
一、染色体概述	4
二、染色体形态特征与分类	7
三、染色体的超显微结构	7
第二节 人类染色体的研究方法及其在运动员选材中的应用	8
一、核型	9
二、分组	9
三、显带	9
第三节 人类性染色体与性染色质	12
一、性染色体及其与身高关系	12
二、性染色质及其与性别检查	14
第四节 人类染色体在细胞分裂中的数目变化	15
一、有丝分裂	15
二、减数分裂(生殖细胞形成)	15
第五节 人类性别决定与双生	18
一、人类性别决定	18
二、双生及其类型鉴别	22
思考题	23
第三章 人类性状遗传的分子基础	24
第一节 核酸是遗传物质	24
一、间接证据	24
二、直接证据	24
第二节 核酸的组成和种类	26
一、核酸的组成	26
二、核酸的种类	27
第三节 核酸的结构与功能	29
一、DNA 的结构	29
二、RNA 的结构与功能	29
三、DNA 的功能	32
思考题	37

第四章 人类性状遗传的基本规律	39
第一节 分离律及其在选材中的应用	39
一、分离律	39
二、分离律在选材中的应用	40
第二节 自由组合律及其在选材中的应用	41
一、自由组合律	41
二、自由组合律在选材中的应用	42
第三节 连锁互换律及其在选材中的应用	42
一、连锁互换律	42
二、连锁互换律在选材中的应用	44
思考题	46
第五章 人类主要性状遗传及其与运动能力关系	48
第一节 人类性状类型及特征	48
第二节 单基因遗传性状	48
一、单基因遗传性状	48
二、主要单基因遗传性状	48
(一) ABO 血型	48
(二) 苯硫脲尝味能力(PTC)	51
(三) 马凡氏综合症(Marfan)	51
(四) 地中海贫血(B 型)病	52
(五) 其他	52
三、单基因遗传性状的主要研究方法—系谱法	53
(一) 系谱法	53
(二) 系谱常用符号	53
(三) 系谱法在选材中的应用	53
第三节 多基因遗传性状	55
一、多基因遗传性状	55
二、遗传度	55
第四节 主要多基因遗传性状	57
一、体表性状	57
(一) 身高	57
(二) 体型	62
(三) 皮纹	63
二、器官结构	68
(一) 骨骼肌	68
(二) 心脏结构	69
三、生理生化	69
(一) 最大吸氧量和无氧阈	69
(二) 磷酸肌酸(CP)	70
(三) 通气敏感度	71

四、身体素质	71
(一) 力量素质	71
(二) 速度素质	72
(三) 耐力素质	73
(四) 柔韧素质	74
五、行为特征	74
(一) 智力	74
(二) 心理特征	76
(三) 记忆力	78
六、运动能力	78
第五节 多基因遗传性状主要研究方法—多因素分析	79
一、多基因遗传性状的系谱分析	79
二、环境因素分析	80
第六节 单基因与多基因性状间的遗传关系	83
思考题	84
第六章 人类性状的变异	85
第一节 环境因素对人体性状变异的影响	85
一、子宫内环境对人体胚胎发育的影响	85
二、环境对胚后发育的影响	85
三、体育运动和训练对人体性状变异的影响	87
第二节 人类性状变异的类型	88
一、不遗传变异	88
二、遗传变异	88
思考题	92
第七章 遗传选材时受选对象生物年龄的鉴别与方法	93
第一节 遗传选材时受选对象生物年龄的鉴别	93
一、青春发育期高潮到来的特征	93
二、青春发育期持续时间的长短	93
三、青春发育期的分型对成才的影响	95
第二节 受选对象生物年龄的鉴别方法	96
一、性征法	96
二、牙齿鉴别法	99
三、骨龄法	100
思考题	102
附:主要参考文献	103
附:“人类遗传学纲要”实验	105

第一章 人类遗传学概述

一、人类遗传学概述及其发展简史

人类遗传学(Human genetics)是研究人类性状遗传和变异规律及其物质基础的学科,是遗传学的重要分支。

性状是指人体发育过程中形成并表现出来的形态、生化或功能特征。如高矮、肤色、血压、酶活性等等。能用肉眼观察到的属形态结构性状,如身体长度、围度、骨畸形等。用生物化学方法才能测出来的性状,如酶活性、血红蛋白量、尿肌酐含量等称为生化性状。有些属功能性状如血压、智力、肌无力等。当然这三者不能截然分开。

遗传是指子代和亲代相似或者说生物通过各种生殖方式产生与自己相似的个体,以保持世代间的连续,使种族得以延续的现象。生物只能产生其相似的后代,绝不会相同,即使是孪生姐妹兄弟,也不会完全一样,我们把亲代和子代之间、子代各个体之间的不同现象为变异。遗传和变异是生物界(包括人类)的普遍现象。它们是相互对立而又相互联系的。构成了生物体内的一对矛盾。没有变异,生物就失去了进化的材料,遗传只能是简单的重复,没有遗传,变异不能积累,变异失去意义,生物也不能进化,生物就在这种矛盾的斗争和进化中不断向前发展。

遗传学家认为,人类遗传性状是有其物质作基础的。性状是由染色体上的基因来控制的,即性状是基因的外部表现,基因则是性状发生的基础。基因是遗传得来的,性状是表现出来的。遗传学家还认为,人类性状除受基因制约外,还受环境(人体内外环境)影响。例如具有高身基因的个体在营养缺乏的环境中生长,会表现出矮身性状。所以,人类性状是基因与环境相互作用的结果。

人类遗传学是在一般遗传学理论指导下发展起来的。因此,研究人类遗传学的发展史,离不开讨论遗传学的发展历史。

与其它科学一样,遗传学也是在人们的社会生产实践中发展起来的。概括起来经历了下面几个主要发展阶段:

(一)遗传因子假设阶段:它是以奥国的孟德尔(Mendel G.)为代表。孟德尔根据前人的工作和它自己进行了八年的豌豆杂交试验。他成功地建立了遗传学的两个基本规律——遗传因子分离定律和自由组合定律,并明确指出生物性状相传的不是各种各样的具体性状,而是决定这些性状的“遗传因子”。然而,这些假说,当时并没有引起重视,直到1900年,才被三个不同国家的学者(德国的Correns,荷兰的De Vries和奥国的Tschermak)所证实。孟德尔遗传规律的重新发现,被认为是遗传学建立和开始发展的一年。

(二)基因学说阶段:它是以美国的摩尔根(Morgan)为代表。孟德尔虽然奠定了遗传学的理论,但孟德尔本人当时并不知道自己假设的遗传因子本质是什么,也不知道它们是怎样传递的。后来,由于细胞学等学科的发展,Sutton等人发现遗传因子与染色体行为相一致,提出了染色体是遗传物质基础的看法,并且注意到生物体各种性状的数量远远超过了染色体的数目,提出了每条染色体有多个遗传因子的设想。此后,约翰逊(Johannsen)提出“基因”的名词来代替孟德尔的遗传因子,从而创立了基因型和表现型的概念,在此基础上,摩尔根及其学生对果蝇作了大量的观察和试验,确立了基因呈直线排列在染色体上,发现了连锁和交换定律,从而形成了完整的基因学说。由此使遗

传学成为更完善的一门科学。

(三)分子遗传学的建立:20世纪50年代,遗传学进入了一个新的历史转折时期。这个时期,由于实验手段更新,新技术的应用,遗传学实验手段进入到分子水平,从而揭露和明确了遗传的物质基础。这种物质就是在染色体上的脱氧核糖核酸(简称DNA)。特别是到了50年代,英国学者克里克(Crick)和华森(Watson)提出了著名的DNA双螺旋结构模型,清楚地说明了基因的组成成分就是DNA。基因化学本质的确定,标志着遗传学进入了一个新阶段—分子遗传学发展的新时代。

从上可知,遗传学的建立和发展,经历了个体水平—细胞水平—分子水平三个阶段。

人类遗传学的发展是在遗传学的基础上发展起来的。达尔文的表弟高尔顿(Colton)是第一个研究人类遗传规律的人。此后,人类遗传学的发展是与染色体制备和观察方法的进步分不开的。1923年Painter计数了人类染色体数目为48个;1952年徐道觉等人建立了染色体制片技术;1956年庄有兴等人,对染色体制片技术进行了改进,从而改正了人类体细胞染色体总数是46个,而不是公认达20年之久的48个。1960年Moorhead等建立了完整的外周培养和制片技术。使人类遗传学的研究进入到一个新的时期。特别是70年代以来,先后出现了“显带技术”和“高分辨显带技术”使人们不仅能够准确辨认每条染色体及其上的微小变化,而且对人类基因定位工作发挥了重要作用。这一切表明,人类遗传学和其它生物科学一样,正在朝着分子水平的方向迅猛发展。

二、人类遗传学的研究方法

人类遗传学研究的对象是人,在研究方法上不同于一般遗传研究方法。目前常用的主要有下面几种:

(一)系谱法 是人类遗传学研究的一个重要方法。就是当我们确定某一个对象具有某个我们所要研究的特定性状时,我们就去调查这个人的家庭中若干代直系和旁系亲属与这个性状的关系。然后把调查材料按国际上通用的格式和符号绘成“系谱图”。再对它进行分析研究,以确定所研究的对象的特定性状在这个家庭中是否有遗传因素。从目前体育科研中,应用系谱法主要有以下两个方面:

1. 确定人体某一性状中遗传因素和环境因素的实际作用。
2. 通过调查可确定某一性状在个体发育中出现的概率。

(二)追踪法 由于系谱法是在不同个体组成的大小群体中进行研究和统计的。因而统计材料精确性受到限制。为此用追踪法。它是对研究对象从小建立起观察记录“档案”,对其不同年龄阶段各种性状的表现进行长期的追踪研究、观察分析。

(三)双生儿法 双生儿有两种。一种叫单卵双生,另一种叫双卵双生。前者来自一个受精卵,遗传基因基本相同。后者来自两个受精卵,遗传基因不完全相同。据此,人们可以把两种双生儿置于相同或不不同的环境中探讨遗传和环境对人体性状(包括运动能力)的影响程度。从而解决先天遗传与后天训练之争。

(四)数理统计法 也是人类遗传学的重要的研究方法之一。人体的一些性状,特别是与运动能力有关的性状如身高、血压、各种身体素质等等,它们在人群中个体之间,常常表现出数量上的差异。因此,要对这些性状的遗传变异情况进行研究,就需采用统计学的方法,将调查数据,进行统计学处理,从而得出人体某种性状遗传和环境因素的影响程度。

此外,人类遗传学还有人体测量法,对数优势分数法等多种研究方法。

三、人类遗传学在体育学科领域中的地位

人类遗传学是体育科学中的一门重要基础生物学科。在体育科学领域中起着十分重要的作用。有鉴于此,近年来国内不少高等体育院校开设了本门课程。其必要性归纳起来有下面几个方面。

(一)现代体育科学发展所必须的 现代体育尤其是竞技体育的发展大致经历了三个阶段:

1. 自然发展阶段(19世纪90年代至本世纪40年代)竞技体育在本阶段成绩起点较低,运动员只要作出努力,一般都可取得好成绩。就拿田径100M短跑来说,第一届奥运会(1896年)男运动员最好成绩为12秒。

2. 系统训练阶段(20世纪50年代至70年代)

运动成绩的起点较高,要再提高成绩,光靠一般训练手段已不行,只有通过系统训练,全面提高各项身体素质,才能提高运动水平。如21届奥运会(1976年)男子100M短跑最好成绩已提高到10秒06。

3. 多学科综合应用阶段(70年代中、后期至今)

此阶段,体育科学的发展最明显的特点,就是借助现代科技的有关新成果,来充分挖掘人体潜能,采取行之有效的科学训练手段和方法,才有可能提高运动成绩。如26届奥运会,男子短跑100M最好成绩达到9.96秒。

现代科技的发展强调学科间的相互渗透。体育科学的发展亦是如此。一方面表现在体育科学中的各门学科如解剖学、生理学、生物化学等学科间内容的相互渗透;另一方面表现在原来似与体育领域无甚多联系的学科如系统论、控制论、信息科学(包括人类遗传学)、耗散结构等也从不同的方面渗入到体育科学领域中来。因此,在体育院校中,早在八十年代初,就已开设本门课程,这是现代体育科学发展到今天的必然结果。

(二)人类遗传学是《运动员科学选材》的理论依据

当前竞技体育发展十分迅速,对运动员的个体素质要求越来越高,要想把有天赋运动才能的运动员选拔出来,必须进行科学选材。《人类遗传学》无疑是运动员科学选材的重要基石。而一些运动项目尤其体操、乒乓球、游泳等运动员达到世界水平成绩的年龄呈现提前的趋势,因而相应的开始系统训练的年龄提前,现许多调查统计研究材料表明,从开始训练达到世界水平的成绩,一般需要8—10年的时间,这样如女子体操和游泳要在14—15岁出世界水平的成绩,那么从6—7岁就得开始系统训练,这就迫使人们从6—7岁甚至更小的年龄,需将最好的苗子挑选出来。儿少时期,人体性状发育大部分未达成熟。如何判断其以后的发展前途?以人类遗传学为理论的遗传选材方法便可承担这方面的任务。

(三)我国体育方针所决定的 我国体育方针是发展体育运动,增强人民体质。要想增强人民尤其是青少年的体质,就得深入研究构成体质的各种因素。而人类体质组成的因素不外乎包括先天和后天的两种。由于各方面的原因,过去人们着重后天的因素而忽略先天遗传因素。实践证明,这是个缺陷,必须迅速扭转。才能适应体育科学发展的需要。

此外,体育院校开设遗传学,对于今后从事体育教学工作、科学地组织教学,也有一定的帮助。总之当前的时代,是多学科综合应用的年代,新的训练方法、手段和运动技术,在不断的更新和发展,要赶超世界的潮流,使我国迅速成为世界体育强国,离不开科学知识和科学理论的掌握。从这个意义上说,体育工作者,具备一定的人类遗传学知识也是不可缺少的。

思考题

1. 什么是遗传、变异? 你是如何理解遗传和变异的?
2. 概述遗传学的发展简史。
3. 体育学院为什么要开设人类遗传学?

第二章 人类性状遗传的细胞学基础

前面,我们已经讲到,人类性状的发生是有其物质基础的。从细胞水平的角度观察,这是染色体,从分子水平上看则是核酸,尤其是脱氧核糖核酸(简称DNA)。

第一节 染色体

染色体是遗传物质的载体,其形态结构的完整和数目的相对恒定,对于人类繁殖后代、维持正常的生命活动,都起着十分重要的作用。一些大型的国际体育比赛,对女运动员要进行染色体检查。如第六届亚运会对参赛的300名女选手作染色体检查,结果有5名被取消比赛资格。因为她们无法证明自己是“完全的女性”。染色体为什么与人类的性别有关?大型的国际体育比赛,女运动员为何要进行染色体检查?等等都可以通过本节内容的学习,得到解答。

一、染色体概述

(一)染色质与染色体 染色质是细胞核内的主要组成之一。细胞间期在光学显微镜下它呈块状、颗粒状、丝状,其主要成分是脱氧核糖核酸(DNA)和蛋白质,能被碱性染料染色,故称染色质。在细胞分裂过程中,染色质呈螺旋化凝集,成为形状清晰的有一定数目和形态的物体,我们称它为染色体,所以,染色质和染色体是同一物质的不同形态。

(二)染色体的数目和大小 染色体的数目,不同的物种不同的,有种的特异性(如表2-1)。许多学者研究表明,不但同一个体的全部体细胞的染色体数目一致,而且在正常情况下,属于同一物种如人类不管黑人和白种人的所有个体染色数也相同,都为23对46条。然而精子和卵子则例外23条。当精子和卵子结合后才恢复为23对46条。

人类染色体有多大呢?经研究人类23对染色体其大小是不一样的(如表2-2)。平均为2—10微米(μ)($1\mu = \frac{1}{1000}$ 毫米)。此种现象称染色体的个性。而且染色体大小在人的一生中,不会随着人体的生长发育发生变化。这点对运动员的选材有一定的实际意义,能在儿童发育阶段,预测其今后身高发育的状况。

人类染色体不仅是具有上述的种特异性和个性,而且还具有对性。即人类体细胞内的染色体都是成对的,按其形态、大小、可以把它们配成一对一对。同一对的染色体叫做同源染色体,它们的大小和形态一样,并且遗传组成彼此相似,其中一条来自父方,另一条来自母方。

二、染色体形态特征与分类

(一)染色体的形态特征

染色体的外部形态,一般都是以细胞有丝分裂中期(或后期)的染色体为标准,因为这个时期的染色体的形态特征最为典型,称为中期染色体。它一般分为以下几个部分(图2-1)。

1. 染色单体和着丝点 每个中期染色体是由两个染色单体组成,两个单体并列,并在一个狭窄处相互连接,这一连接点称为着丝点。在细胞分裂中,纺锤丝与染色体的着丝点相连,将分裂的染色体导向细胞的两极。着丝点一般不在染色体纵轴中央,从而可将染色体分为长臂(q)和短臂(p)。

表 2--1 一些动、植物体细胞的染色体数

物种名称	染色体数	物种名称	染色体数
马蛔虫	4	小麦	42
蚯蚓	32	水稻	24
家蚕	56	玉米	20
果蝇	8	萝卜	18
家蝇	12	胡萝卜	18
青蛙	24	花生	40
狗	78	菠菜	12
猪	40	芹菜	22
黑猩猩	48	茶	30
人	46	香蕉	22
马	64	甘蔗	80
大鼠鼠	42	黄瓜	14
兔	44	马铃薯	48
黄牛	60	梨	34
猫	38	桑	28

表 2—2 中国人的染色体测量值*

组群	编号	长度变动范围	组群	编号	长度变动范围
A	1	71—89	C	12	36—43
	2	65—85		13	35—43
	3	56—67	D	14	33—39
B	4	58—66		15	27—37
	5	51—62		16	27—36
C	X	50—62	E	17	28—35
	6	48—57		18	19—33
	7	45—52	F	19	23—33
	8	44—50		20	20—28
	9	44—49		21	18—26
	10	42—47	G	22	16—23
	11	41—45		Y	20—29

* 测量值为相对长度即每一条染色体的长度与23条染色体总长之比，以千分数表示之。
(引自李国珍)

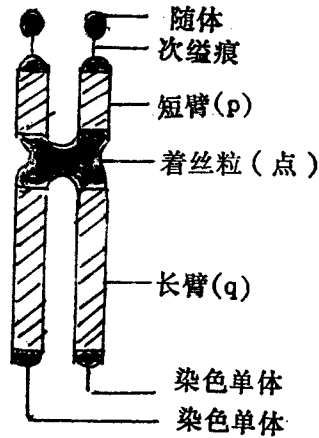
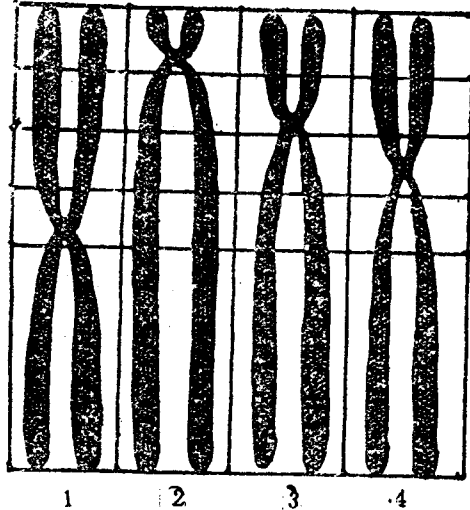


图 2—1 中期染色体模式图

2. 次缢痕、随体与端粒 有些染色体臂上另有一不着色的狭窄区域,称为次缢痕,可用来识别染色体。人类一些近端着丝粒染色体的短臂末端,有时可以看到一对染色深的球形小体,称为随体。每个有随体的染色体,随体的形态、大小等都不相同。因此,亦可用随体的这些特点来识别不同对染色体。其次,每条染色体两端称为端粒,完整的染色体两个游离端不能与其它染色体或染色体断片接合,而当染色体端部发生断裂后断裂面则变得不稳定,易与断面接合。



1. 中央着丝粒染色体 2. 近端着丝粒染色体
3. 4. 亚中着丝粒染色体

图 2—2 人类的染色体分类

3. 常染色质与异染色质 在染色体的不同部位,由于染色质组成和分布上的差异,有的地方着色较深,有的地方着色较浅。前者人们称它的异染色质区,后者称为常染色质区。这两种区段的位置和长度是恒定的。异染色质区常见于着丝点附近,其次是两臂末端。此外,Y染色体长臂的大部分以及女性中的X一个染色体认为也富含异染色质。

(二)染色体的分类

按着丝点位置,人类染色体可分为下面几类(图2-2)。

1. 中央着丝点染色体 着丝点几乎位于染色体的纵轴中央,其两臂大致相等。
2. 亚中央着丝点染色体 着丝点位于染色体纵轴的5/8—7/8处。
3. 近端着丝点染色体 着丝点位于染色体纵轴的近端。

若按染色体与性别关系,则可分为常染色体和性染色体。常染色体有22对,性染色体1对。

三、染色体的超显微结构

染色体超显微结构就是探讨组成染色体成分的脱氧核糖核酸(DNA)和蛋白质如何有机结合在一起,并形成一定的结构的。提出了从染色质到染色体的四级结构模型(图2-4)。

1. 一级结构—核小体 核小体的核心为蛋白质。核心外面,一条长长的DNA分子缠绕在其表面。并将一个个核小体串成念珠状链(图2-3a)。形成染色质丝。
2. 二级结构—螺旋体 念珠状链盘绕成螺旋状,形成中空的螺旋体。
3. 三级结构—超螺旋体 螺旋体进一步螺旋化便形成较粗的超螺旋体。

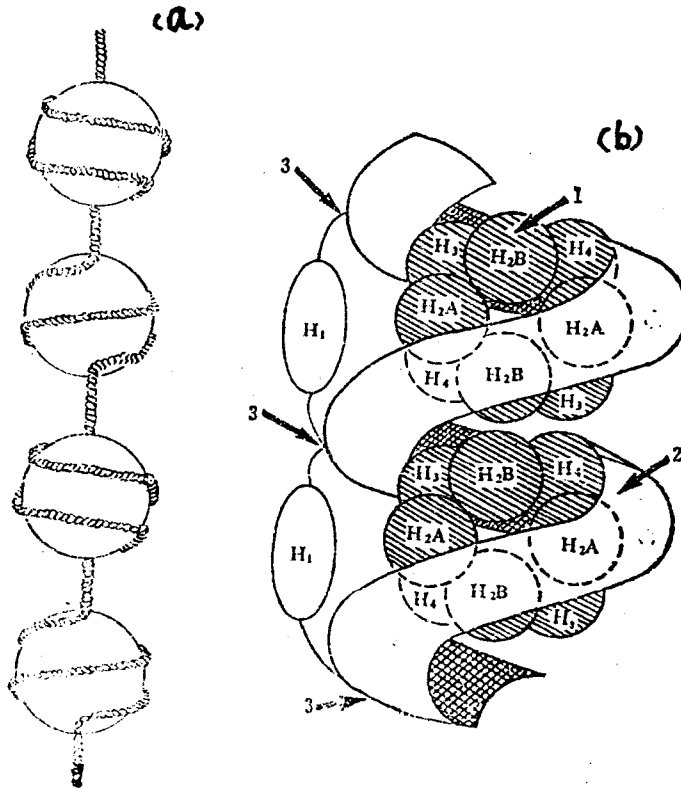
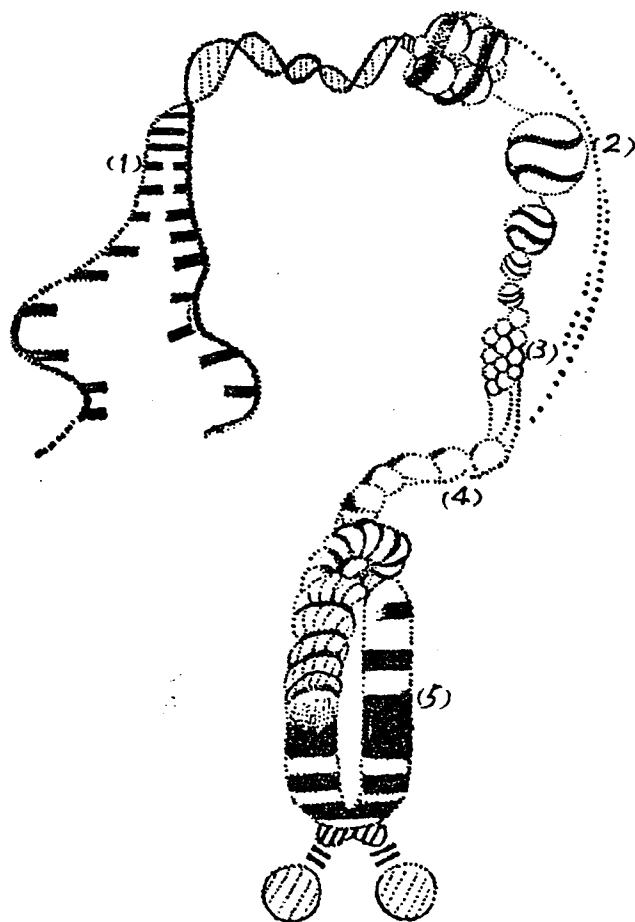


图2-3 染色体的一级结构—核小体
(a)串珠式核小体模型 (b)核小体结构模式图



(1)DNA 双螺旋 (2)核小体 (3)螺旋体 (4)超螺旋体 (5)染色体

图 2-4 从 DNA 到染色体的结构图解

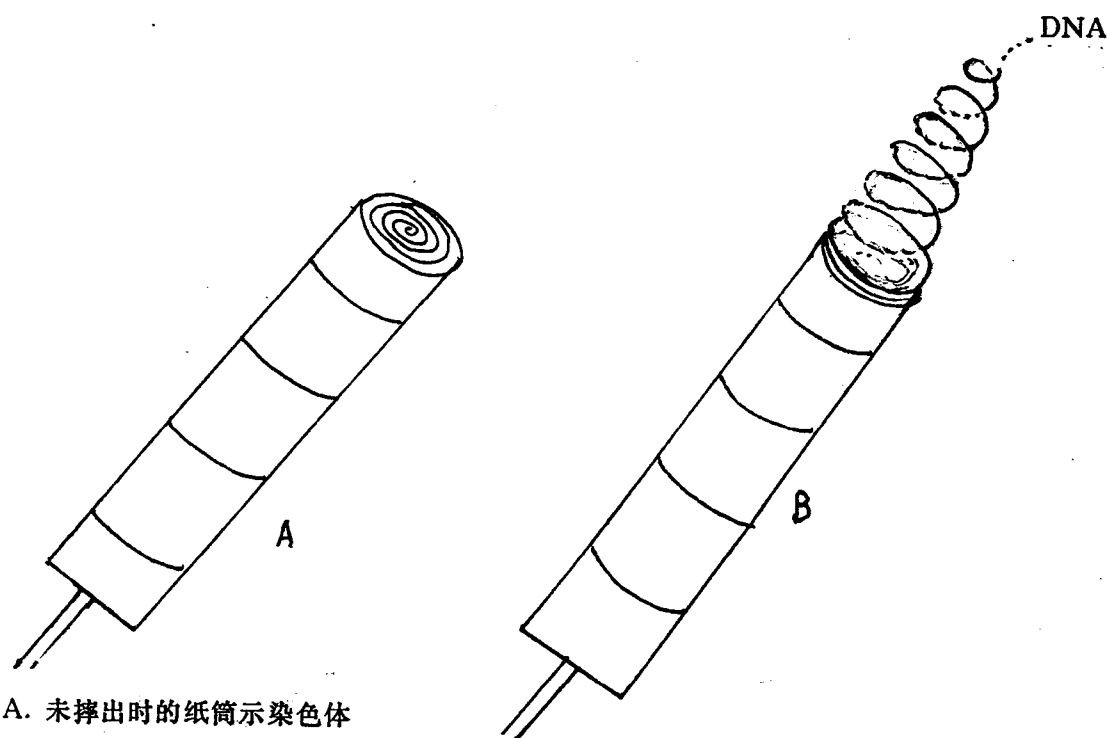
4. 染色单体 超螺旋体反复地盘绕折叠,便开成染色单体。(图 2-3b)。

一条原来有数公分长的染色质丝(DNA)经过这样多次的螺旋化缩短成只有几个微米长的染色体。这种结构不仅有利于大量的遗传信息储存于有限的空间之中,而且也有利于遗传物质能较平均分配到两个细胞中去。

从染色质丝(DNA)到染色体这种结构变化。我们可以拿一种小孩玩具一纸卷弹筒(图 2-5)比喻。弹筒未摔出之前可比拟为染色单体,当弹筒用力一摔,从弹筒内牵拉出来的连续纸带,即可认为是 DNA 到染色体的各级结构。

第二节 人类染色体的研究方法及其在运动员选材中的应用

在进行遗传选材时,要防止把有遗传病的少年儿童选入运动员队伍中;在大型的国际体育比赛



A. 未摔出时的纸筒示染色体

B. 摔出时的纸筒示染色体的各级结构

图 2—5 从 DNA 到染色体结构示意图

对女运动员作出是“完全的女性”结论等等这些问题的解决,都得求助于下面这些染色体的研究技术。

一、核型

前面,我们提到人类每个体细胞中含有 23 对染色体,其中 22 对为常染色体,男女共有;另一对为性染色体,女性为一对 X 染色体,男性的一对性染色体大小形态不同,其中一个为 X 染色体,另一个是 Y 染色体。在卵子和精子中,染色体只有体细胞的一半,即 23 条。卵子含 22 条常染色体和 1 条性染色体 X;精子亦有 22 条常染色体,但性染色体可以是 X,也可以是 Y 染色体。

国际上,按照染色体的长度和着丝点的位置等已将常染色体由大到小编为 1—22 号,性染色体按 X 和 Y 表达。

因此,核型就是一个体细胞的全部染色体组成(图 2—6,7)。为了研究学习的方便,常用显微摄影或显微描绘的方法得到的单个细胞中的所有染色体,按照编号顺序系统地排列起来。核型记作正常男性为 46,XY,正常女性为 46,XX。通过核型检查,可以了解染色体数目正常与否。

二、分组

人们为了研究的方便,根据染色体着丝点的位置、大小及有无随体等等将人类染色体分为 7 组(A~G 组)(表 2—3)。

三、显带

用常规染色方法是容易把 22 对染色体分为七组,但不能准确地识别每条染色体。更不能看到染色体结构上的微细改变。所以,70 年代以来出现了染色体新的研究方法—显带。即用特殊的染色

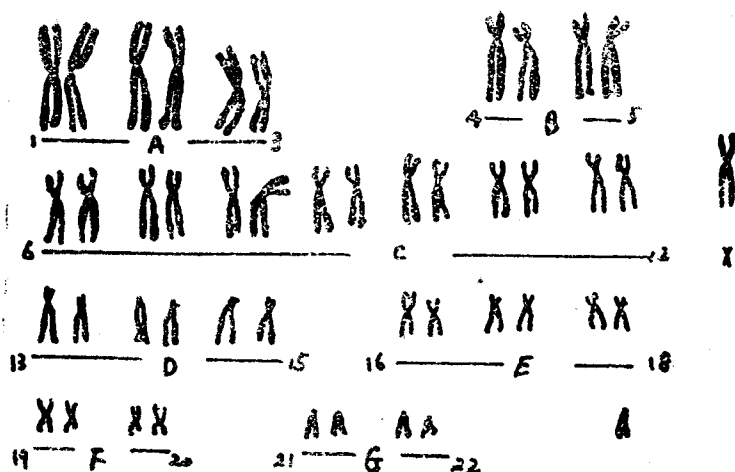


图2—6 男性核型

法,使染色体在其长轴上显出一个明暗相间的横纹一带。用芥子阿的平(QM)或盐酸阿的平(QH)等荧光染料所显示的带叫Q带。用吉姆萨(Giemsa)染色法所显示的带叫G带。染色体显带技术不仅能使人准确地识别常规染色所不易认清的B、C、E、F组的个别染色体,而且对某染色体结构上的改变和染色体畸变的确认也有重要作用。

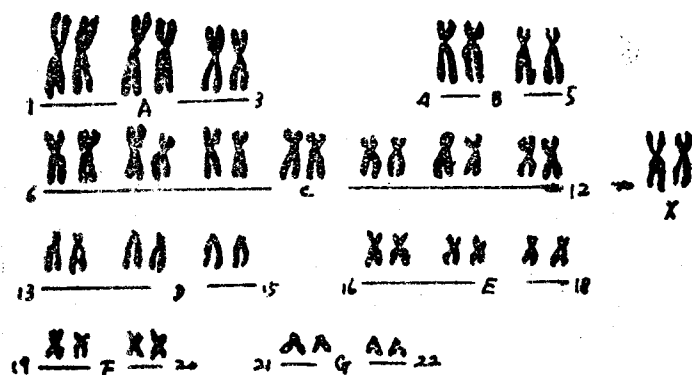


图2—7 女性核型

表2—2 人类核型分组与各组形态特征

组别	染色体编号	大小	着丝粒位置	次缢痕	随体	鉴别程度
A	1—3	最大	中央着丝粒	1 常见	—	可鉴别
B	4—5	大	亚中央着丝粒	—	—	不易鉴别
C	6—12,X	中等	亚中着丝粒	9 常见	—	难鉴别
D	13—15	中等	近端着丝粒	—	—	难鉴别
E	16—18	较小	中央和亚中	16 常见	有	可鉴别
F	19—20	小	中央着丝粒	—	—	不易鉴别
G	21—22,Y	最小	近端着丝粒	—	—	可鉴别

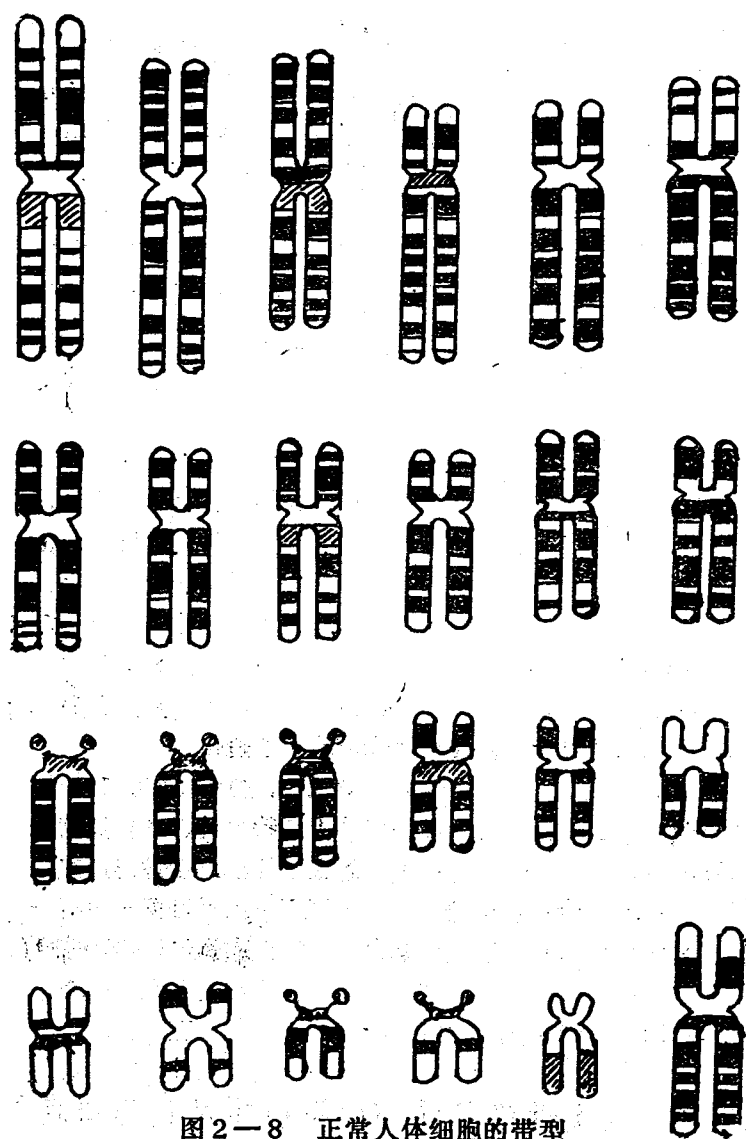


图 2—8 正常人体细胞的带型

图 2—8 是 1971 年巴黎会议上确定的正常人体细胞的带型模式，每条染色体都用显著的形态特征如着丝点、染色体末端和某些特别明显的带等作为界标将它分为若干个区，每个区中都含有一定数量、一定排列顺序、一定大小和染色体深浅不同的带，这就构成了每条染色体的带型。显然染色体不同，带型也不一样。这样便有 24 种带型（22 个常染色体和 X 与 Y 性染色体）。区和带的序号都是以从着丝点向两臂延伸，由近及上至末端，分别编为 1 区、2 区、3 区或 1 区 1 带、2 带、3 带。

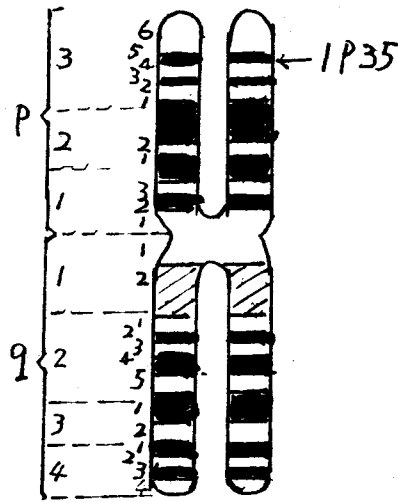


图 2—9

1 号染色体区带的命名示意图

其次序是：染色体号、臂符号、区号和带号。例如 1P35 表明第 1 号染色体的短臂上 3 区 5 带(图 2—9)。有了标准染色体带型，在工作实践中，便可随时通过核型，发现染色体有无结构上的改变及改变的具体部位。例如 1988 年重庆市一名女子柔道队员，经做分带检查，发现其三号染色短臂二区五带(即 3P25)与六号染色体长臂一区五带(即 6q15)有异常。从而根本上解决了这位外表为女性实为男性的棘手难题。事实上，以后我们还会了解，带的位置就是某个基因的所在点。如控制 ABO 血型的基因在 9q34。

通过分带检查，从而可了解染色体结构正常与否。

第三节 人类性染色体与性染色质及其与身高关系

一、性染色体

(一)男性 Y 染色体与身高 分子遗传学的发展已经证实，遗传物质脱氧核糖核酸(DNA)上含有许多控制生物性状的基因。在人类 23 对染色体上目前已定位有千多个基因。如在男性 Y 染色体上定位的就有“促进生长”、“骨成熟时间”、“睾丸决定”等多种基因。因此，人们认为 Y 染色体与人体生长发育有密切关系。而且，人们还注意到，Y 染色体长度因人而异，呈多态性。一些遗传学家就从这个特点出发，对 Y 染色体的多态性进行了研究。其中发现染色体组型为 47,XYY 的男性具有较高的身材；具有 Y 染色体长臂长的男性与 47,XYY 组型的男性在表型有相似之处，从而认为 Y 染色体长度与身高有关。

这方面的研究工作计有日本学者牧野佐二郎在其“人类的细胞遗传”(1979)中提出 Y 染色体长臂(Yq)有人种差异。Yamado(1981)发现日本东京地区 Y_q与男子身高有相关性。山田请美通过实验性工作证实，每个男子 Y 染色体短臂(Y_p)的长度大致相同，但长臂上异染色质部分的长度却