

# 人和动物的 细胞遗传学

A. 麦克德莫特 著



· 生物学研究概说 ·

# 人和动物的细胞遗传学

A. 麦克德莫特 著

江乃萼 方宗熙 译

科 学 出 版 社

· 1 9 8 1

## 内 容 简 介

本书简明地讨论了人和某些动物的染色体活动情况及其与遗传的关系，述及应用新技术研究人类染色体所取得的一些新成就。重点是介绍人类染色体的知识。人类染色体畸变和染色体病以及异染色质在染色体中的作用也有较详尽的阐述。染色体畸变和异染色质变化与生物进化的关系也多次论及。

本书可供细胞学、遗传学、动物学、医学工作者及大专院校有关师生参考。

A. McDermott

Outline Studies in Biology

CYTOGENETICS OF MAN AND OTHER ANIMALS

Chapman and Hall 1975

· 生物学研究概说 ·

### 人和动物的细胞遗传学

A. 麦克德莫特 著

江乃萼 方宗熙 译

责任编辑 吴浩源

科学出版社出版

北京朝阳门内大街 137 号

中国科学院印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

\*

1981年9月第一版 开本：787×1092 1/32

1981年9月第一次印刷 印张：3

印数：0001—9,500 字数：67,000

统一书号：13031·1675

本社书号：2298·13—10

定价：0.50 元

# 目 录

<b>第一章 绪论</b> .....	1
1.1 细胞遗传学的历史发展 .....	1
参考文献 .....	2
<b>第二章 遗传的机制</b> .....	4
2.1 有丝分裂 .....	4
2.2 减数分裂 .....	6
2.3 互换和遗传重组 .....	13
2.3.1 染色体配对 .....	14
2.3.2 互换 .....	18
参考文献 .....	19
<b>第三章 细胞遗传学技术的进展</b> .....	21
3.1 染色体组型 .....	22
3.2 染色体带型 .....	24
3.3 细胞杂交和基因在染色体上的定位 .....	30
参考文献 .....	35
<b>第四章 染色体异常</b> .....	38
4.1 染色体数目的异常 .....	38
4.1.1 整倍体 .....	38
4.1.2 非整倍体 .....	40
4.1.3 镶嵌性 (Mosaicism) .....	41
4.1.4 嵌合体性 (Chimaerism) .....	41
4.2 染色体结构的异常 .....	42
4.2.1 缺失 .....	43
4.2.2 环状染色体 .....	43
4.2.3 倒位 .....	43

4.2.4	等臂染色体 .....	44
4.2.5	易位 .....	45
4.3	染色体结构的重新排列对减数分裂的影响 .....	46
4.3.1	减数分裂中的倒位 .....	47
4.3.2	减数分裂中的相互易位 .....	48
	参考文献 .....	49
<b>第五章</b>	<b>医学细胞遗传学</b> .....	<b>51</b>
5.1	染色体数目的异常 .....	51
5.1.1	整倍体 .....	51
5.1.2	非整倍体: 常染色体异常 .....	52
5.1.3	非整倍体: 性染色体异常 .....	58
5.2	染色体结构的异常 .....	60
5.2.1	缺失 .....	60
5.2.2	倒位 .....	61
5.2.3	相互易位 .....	62
5.3	染色体异常的频率 .....	64
5.4	后天性的染色体异常 .....	64
	参考文献 .....	65
<b>第六章</b>	<b>异染色质</b> .....	<b>68</b>
6.1	兼性异染色质 .....	69
6.2	结构异染色质 .....	74
6.2.1	异染色质中的卫星 DNA .....	74
6.2.2	结构异染色质的作用 .....	75
	参考文献 .....	79
<b>第七章</b>	<b>染色体的进化方面</b> .....	<b>82</b>
7.1	染色体组型的进化 .....	82
7.2	人和灵长类系统发育中的关系 .....	86
	参考文献 .....	89
	进一步推荐的读物 .....	91

# 第一章 绪 论

## 1.1 细胞遗传学的历史发展

Robert Hooke 在 1665 年第一次在植物的组织中认识了细胞\*以后,细胞就被认为是一切动物和植物组织的基本的结构单位\*\*。在 R. Hooke 的观察以后差不多经过了两个世纪, Virchow<sup>[2]</sup> 才描述了细胞分裂的过程,他说明细胞总是从其他细胞来的,由此建立了最终要说明遗传连续性的原理。Flemming<sup>[2]</sup> 第一次对身体细胞的细胞分裂给予详细的报道,他描述了细胞核内的物质即染色质如何转化成为纵分的线状体(这是染色体,但是这个术语是以后才提出来的),并提出“有丝分裂”(mitosis)这个词儿来描述这个过程。发生在配子形成过程中并且缩减了细胞内容的那种细胞分裂,是 1887 年 Boveri<sup>[3]</sup> 所观察到的,这个过程以后就叫做减数分裂(meiosis)。这样,到十九世纪末期,遗传连续性所依赖的细胞学材料和机制都被搞清楚了,但是它们在遗传现象中的任务到了 1900 年重新发现 Mendel 豌豆杂交实验后才被认识到,而 Mendel 的论文原来发表于 1865 年<sup>[4]</sup>。染色体有规则的传递和生物学性状的遗传无可避免地导致了在二十世纪初期染色体学说(Sutton 和 Boveri 假说<sup>[5]</sup>)的形成和细胞遗传学的建立。

在随后的三十年间,支持染色体学说的证据累积起来了。重要的证据是性决定和性染色体<sup>[6,7]</sup>表现了相关性的论证、特定的染色体带着特定基因<sup>[8]</sup>的阐述以及基因沿着染色体长度

\* 他这时所看到的是植物的细胞壁。——译者注

\*\* 指的是细胞学说,这是 1838—1939 年的事。——译者注

作直线排列的示明<sup>[9]</sup>。1909年, Janssens<sup>[10]</sup>解释了在减数分裂中所看到的染色体交叉是遗传重组的可见到的证据, 但是到了1931年 Creighton 和 McClintock<sup>\*[11]</sup>才示明: 可以鉴别出的同源染色体的部分互换, 是伴随着那个区段的基因的互换。

早期的研究几乎完全是研究植物和无脊椎动物的, 细胞遗传学现在所保持的概念是来自三十年代果蝇 (*Drosophila*) 和玉米 (*Zea mays*) 的经典研究。在这个时期, 要对较高级动物, 特别是人类进行研究是受到有关技术上的困难所阻碍的。虽然如此, 仍有许多人在尝试探明人类染色体的数目。Painter<sup>[12]</sup> 在1923年所提出的人类染色体是48个的估计曾被普遍接受, 达三十年之久。直到 Tjio 和 Levan<sup>[13]</sup> 利用现代组织培养的技术, 才示明了人类染色体的准确数目是46个, 后来又被 Ford 和 Hamerton<sup>[14]</sup> 在减数分裂中的材料所证实<sup>\*\*</sup>。最近几年来, 细胞培养和染色体鉴定技术的进步引起了人类遗传学和细胞遗传学知识的爆发式增长。很明显, 在相对短的时间内, 生物学这一领域内的资料累积, 在人类方面比任何其他物种都多。动物细胞遗传学目前研究的着重点已从果蝇发展到较高级动物和人类的情况将要在本书的内容里反映出来。

## 参 考 文 献

- [1] Virchow, R. (1958), Translation: *Cellular Biology as Based upon Physiological and Pathological Histology* (F. Chance), J. and A. Churchill, London, 1960.
- [2] Flemming, W. (1882), Translation: *J. Cell. biol.*, 25(25), Suppl. 3.

\* 对互换提出细胞学证据的还有 Stern。——译者注

\*\* 在确定人类染色体是  $2n = 46$  中, 细胞遗传学家徐道觉是有所贡献的。他采用低渗溶液处理细胞的方法, 使染色体得到扩散, 比较容易准确计数。  
——译者注

- [ 3 ] Boveri, T. (1887), *Anat. Anz.*, **2**, 688.
- [ 4 ] Mendel, G. (1865), Translation: *J. Roy. hort. Soc.* (1901), **26**, 1.
- [ 5 ] Sutton, W. S. (1903), *Biol. Bull.*, **4**, 231.
- [ 6 ] McClung, C. E. (1902), *Biol. Bull.*, **3**, 43.
- [ 7 ] Stevens, N. M. (1905), Publ. Carnegie Instn., Wash., **36**, 3.
- [ 8 ] Morgan, T. H. (1910), *Science*, **32**, 120.
- [ 9 ] Sturtevant, A. H. (1913), *J. Exp. Zool.*, **14**, 43.
- [ 10 ] Janssens, F. A. (1909), *La Cellule*, **25**, 389.
- [ 11 ] Creighton, H. B. and McClintock, B. (1931). *Proc. natn. Acad. Sci. (USA)*, **17**, 492.
- [ 12 ] Painter, T. S. (1923), *J. Exp. Zool.*, **37**, 291.
- [ 13 ] Tjio, J. H. and Levan, A. (1956), *Hereditas*, **42**, 1.
- [ 14 ] Ford, C. E. and Hamerton, J. L. (1956). *Nature (Lond.)*, **178**, 1020.



## 第二章 遗传的机制

染色体是遗传信息单位,即基因的载体,它们从细胞传给细胞,从这一代传给下一代。有丝分裂是一切细胞分裂的过程,在这个过程中,染色体进行复制和平均分裂,这是核分裂(karyokinesis)。然后伴随着一个细胞分裂成两个细胞,这是细胞质分裂(cytokinesis)。这保证了某一个体的一切体细胞里的遗传信息的恒定性。仅仅发生在配子形成中的减数分裂是一种特殊形式的有丝分裂。在那里,染色体数目减少一半,从二倍体( $2n$ )变成单倍体( $n$ )。在受精时,两个单倍体配子的融合又把染色体恢复到二倍体。这个过程的结果是遗传信息(基因)在配子中的分离和随机的重组,以及亲本性状混合在后代里。这些就是染色体遗传学说的基本论点。

### 2.1 有丝分裂

有丝分裂的基本特点在一切生物中是明显的相似。这暗示着这个过程有着一个很早的进化史。原核生物(prokaryota)如细菌、病毒和蓝藻是例外,在那里并没有有丝分裂。其分裂过程是十分不同的。

有丝分裂周期包括休息期、间期(在那里染色体是看不见的)和分裂阶段即有丝分裂。间期以第一间隔( $G_1$ )\*期开始,接着是合成(S)期,这时染色体进行了复制。间期以第二次间隔( $G_2$ )而结束。接着就是四个分裂阶段,即前期、中期、后

---

\* 原文是 gap, 有些书上是 growth, 即生长。——译者注

期和末期。这时，已经重复了的染色体发生了浓缩，相同的两半染色体即姊妹染色单体均等地分开到两个子细胞核里。

有丝分裂周期在时间上有广泛的变异范围：从海胆早期胚胎的几分钟到蝗虫胚胎期成神经细胞的三个小时，以及哺乳动物某些组织的几天。每一阶段的持续时间也有很大的差异。哺乳动物的一种典型细胞在培养基里的有丝分裂周期用图解说明如图 2.1。最有变异的是  $G_1$ ，它可以少到不到一个小时，或多到几天，但是大多数是在 12 小时到 24 小时之间。

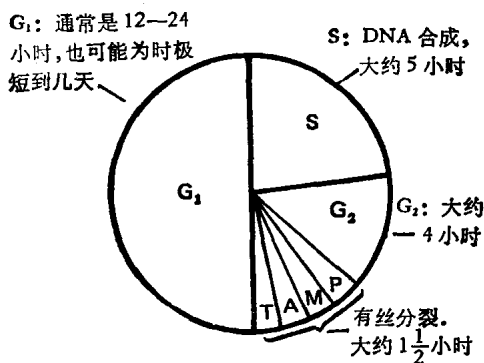


图 2.1 有丝分裂周期。

P:前期; M:中期; A:后期; T:末期。

有丝分裂包括 P + M + A + T

间期包括  $G_1 + S + G_2$

有丝分裂的每一个阶段的基本特点如图 2.2 所示。在这里，重要的是要知道任何阶段的描述都有一定的人为性。这因为有丝分裂是一个连续不断的过程，在那里一个阶段的结束和次一阶段的开始是不能清楚地区别开来的。

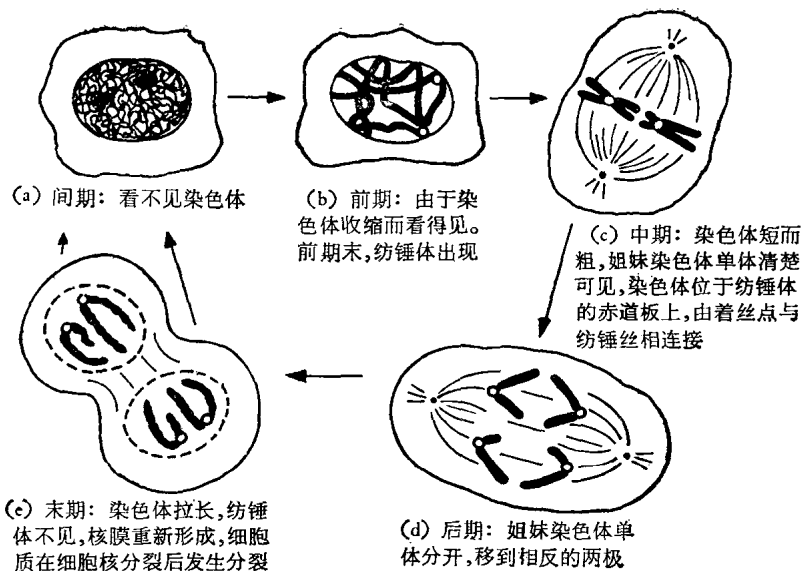


图 2.2 有丝分裂各阶段的概况。

## 2.2 减数分裂

减数分裂是两次连续的细胞核分裂而染色体只复制一次。主要的结果是染色体数目由二倍体( $2n$ )变成单倍体( $n$ )。象有丝分裂那样，减数分裂中染色体活动的基本特点在大多数物种中是显著的相似。例外的情况见于一些昆虫，例如蜂、土蜂和其他膜翅类 (Coccids)，还有双翅类中的某些科，菌蚋 (fungus gnats)，这属于 Sciridae，以及虫瘿蚊 (gall midges)，这属于 Cecidomyidae。它们雄的个体都是单倍体。在这些物种中，减数分裂过程在进化中发生了变化，通常是通过有效地删去了第一次减数分裂以保证雄体能连续产生单倍体的配子。但是，在正常是二倍体的生物中，用实验方法诱导而成的单倍体，其减数分裂则高度的不规则，染色体表现无秩序地分离。

这导致配子的缺陷和高度的不育。

虽然在同一物种的雌体和雄体中，染色体活动的基本方式通常是一样的，但是减数分裂不同阶段的延续时间在两性中却经常有所不同。例如，在人类，整个减数分裂过程在男人中以大约两个月的时间内完成，而在女人却不然，第一次减数分裂在胎儿的卵巢中就开始了，而到了女人的排卵期才完成整个减数分裂，这可能延长到五十年以后\*。在高等动物中，性别中的另一种差异是雄体的每次减数分裂产生出四个有功能的配子(精子)。但是雌体一个细胞的减数分裂，却只产生出一个卵子，其他的细胞核物质都进入极体而退化。

在典型的减数分裂中，第一次分裂时每一对同源染色体的成员要进行紧密配对即联会。以后彼此分开，并且遗传物质彼此已发生交换即互换(crossing-over)。从这次分裂产生出两个单倍体的细胞核。第二次减数分裂把每一条染色体的纵分的两半即染色单体分开，于是产生出四个单倍体的细胞核。

第一次减数分裂的特点是前期的时间很长。这前期可以分为五个阶段来描述：

细线期 (leptotene)；

合线期或偶线期 (zygotene)；

粗线期 (pachytene)；

双线期 (diplotene)；

终变期 (diakinesis)。

接着就进入第一次减数分裂的中期。第一次减数分裂常写作 MI。MI 中每一个阶段的基本特征如图 2.3 到图 2.11 所示，这是男人精母细胞进行减数分裂的显微照相。

细线期(图 2.3)：染色体呈网状，由细线组成，紊乱而复

---

\* 这是指女人最后一个卵子的产生。——译者注

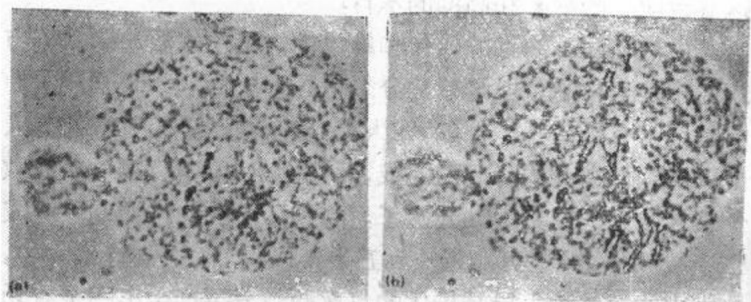


图 2.3 a 和 b 是细线期、在 (b) 染色粒配成对。

杂。细线上带着许许多多染色很深的颗粒，这就是染色粒 (chromomeres)。这被认为是基本的染色体丝盘曲在一起的区段。仔细观察细胞核的某些部分，可以看到同源染色体的染色粒彼此配对的联合情况。这暗示着：紊乱只是表面现象，不是真实的，而细线期的染色体是具有确定的(虽然是不甚清楚的)结构的。每一条染色体的线和每一个染色粒虽然还看不出它有分裂的情况，但是已经确定染色体的全部复制工作都在减数分裂前的间期中进行过了。所以在细线期出现的染色体已是重复的结构了(即含有两条染色单体)。

在细线期的细胞核总是含有这样的染色体，即同源染色体。其细小的同源区段表现它们在进行联会。这原来是合线期的特征。在合线期，某些成对同源染色体就开始以粗线期的特点方式进行浓缩。这些材料强调了减数分裂过程的连续性和动力学性质，强调了要把一个阶段和另一个阶段截然分开的困难。因此，把细线期、合线期等词看做描述染色体状况的形容词，并不是用来严格区分界限分明和相互排斥的阶段，往往是比较适宜的。

合线期(图 2.4)：这个时期的特征是同源染色体的联会(配对)。当联会完成的时候，那配成对的染色体叫做二价体

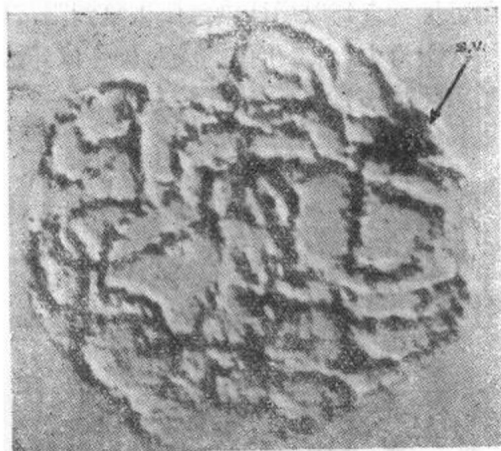


图 2.4 合线期。箭头表示性泡。

(bivalents)。象其他哺乳类的染色体那样，人的 X 和 Y 染色体跟常染色体有不同的活动，它们浓缩成染色很深的异染色质体，叫做性泡 (sex-vesicle)，人们认为它们的末端是同源的，它们仅在那里配对。

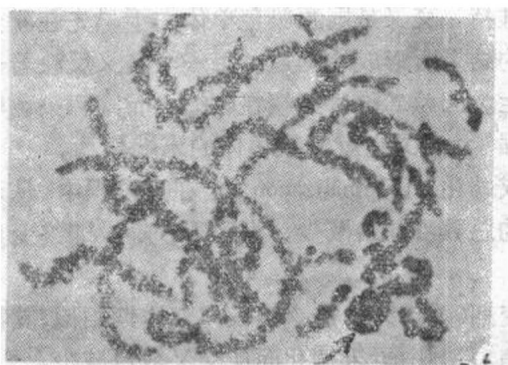


图 2.5 粗线期。箭头表示性泡。

粗线期 (图 2.5 和 2.6): 这是减数分裂前期中为时最长的阶段。在那里，二价体浓缩，形成一种复杂的螺旋结构。性

泡仍保持显著可见，直到以后性染色体恢复到跟常染色体一样的同一浓缩状态为止。当二价体的成对染色体开始分开时，粗线期就告结束(图 2.6)。

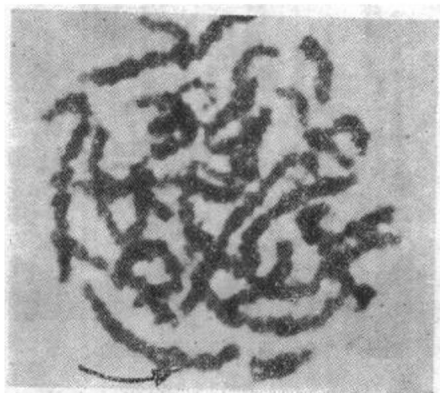


图 2.6 粗线期末。箭头表示染色体分离开始。

双线期(图 2.7): 二价体的缩短和同源染色体成员的相互排斥是双线期的主要特点。二价体的完整性只由染色体的交叉所维持。交叉是同源染色单体由于早先在联会中发生遗传互换的结果所形成的构造。每一个交叉反映着一个互换事件的发生。因为二价体继续在收缩，而同源染色单体的相互排斥增强了，交叉点就向染色体的末端移动。这个过程叫做末端化或端化 (terminalization)。在这过程中，从双线期开始的交叉的总数目开始减少，直到下一阶段即终变期的结束为止。

终变期(图 2.8): 这个阶段与双线期相似，其特征是二价体继续缩短，并由于末端化而使交叉数目减少。

中期 I(图 2.9): 二价体在细胞的赤道板上出现时，它们已到达浓缩最大的状态。这是中期。组成二价体的每一对染色体的着丝点已在赤道板的两边附着上纺锤丝。每一个二价

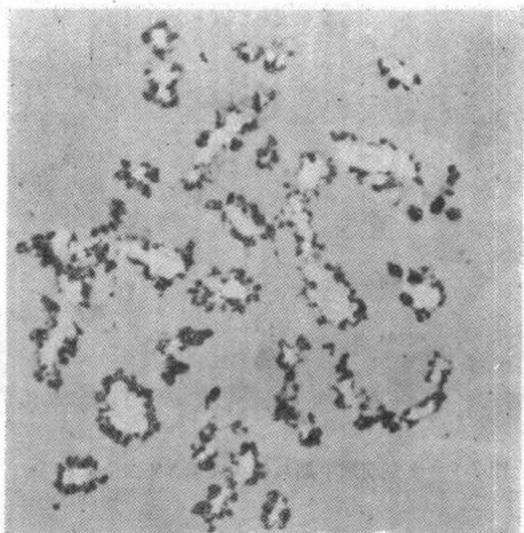


图 2.7 双线期。



图 2.8 双线期到终变期。

体的形状是受交叉的数目和位置所决定的。在男人，在MI（第一次减数分裂）中，每一个二价体的交叉数目通常在一个和五个之间，XY的二价体由于仅有的一个交叉位于末端而呈棒状。

后期I: 相对并排在一起的着丝点向细胞的两极移动，这



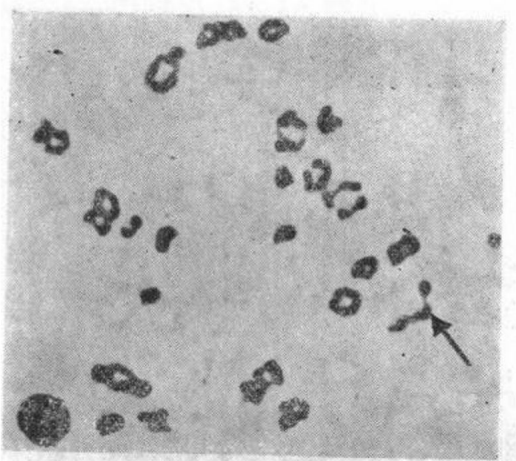


图 2.9 终变期到中期 I。箭头表示 XY 二价体。

样，就把同源染色体分开了。每一个染色体由两个染色单体所组成，它们被一个着丝点联结在一起，这时与有丝分裂不同，着丝点保持不变。必须记住，由于互换，每一条染色单体在遗传性质上是彼此不相同的。

末期 I：当两组染色体到达两极时，它们可以立即进入第二次减数分裂的前期，或者它们可以进入一个短暂的间期叫做分裂间期 (interkinesis)。在那里，染色体不再盘曲而变得很扩散(图 2.10)。在上述的两种情况下，DNA 都没有再进行复制。

第二次减数分裂：第二次减数分裂包括前期 II、中期 II、后期 II 和末期 II，这与有丝分裂的过程是相似的。每一条染色体含有二条染色单体，在着丝点上彼此联结在一起。在细胞分裂时，着丝点一分为二，把两条染色单体分开使各自进入细胞的每一极。与有丝分裂的唯一本质上的不同是从减数分裂而来的染色体只有单倍体。