

MEDICAL GENETICS

〔美〕 J. J. 拉 F. C. 弗雷泽 著

医学遗传学

—原理与应用—

医学遗传学

原理与应用

〔美〕 J.J. 诺拉 著
F.C. 弗雷泽

罗见龙 章静波 罗 逊 译

人 民 卫 生 出 版 社

内 容 简 介

本书是美国医学院校广泛采用的医学遗传学教材,也是临床医生常备的遗传学参考书。全书分两部分,第一部分包括第一至第十五章,概述了医学遗传学基本原理及其应用;第二部分以产前诊断、双生、畸形、免疫、血型、体细胞遗传、遗传与癌、心血管病、行为遗传、药物遗传、遗传咨询等专题,概述了这些领域内的最新科研成果与最新观点。原书第一版于1974年出版,第二版于1981年出版。中译本根据第二版译出。本书可供医学院校、综合大学生物系师生、临床医生、以及从事医学、生物学科的人员参考。

Medical Genetics Principles and Practice

I. J. Nora

F. C. Fraser

Second Edition

LEA & FEBIGER·Philadelphia 1981

医 学 遗 传 学

——原理与应用

罗见龙 章静波 罗 逊 译

人 民 卫 生 出 版 社 出 版

(北京市崇文区天坛西里10号)

北京市密云卫新综合印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

787×1092毫米16开本 31 $\frac{1}{2}$ 印张 4插页 734千字

1987年8月第1版 1987年8月第1版第1次印刷

印数: 00,001—3,700

统一书号: 14048·5304 定价: 8.95元

[科技新书目143—66]

译者的话

自古以来，人们就认识到孩子总是像他们的父母亲。这就是一般人心目中的“遗传”。人们又发现，不但人们的容貌等特征是可遗传的，而且许多病态特征也会代代相传。于是人们把这类疾病称为“遗传性疾病”。

随着医学、生物学的飞跃进展，目前人们不只是从人的表型表现、临床特征来识别遗传性疾病，而且还从细胞、染色体、基因、以致更小的分子水平来认识，甚至治疗这些疾病。因此，现在可以这样说，几乎没有什么疾病不与“遗传”有这样那样的关联。为此，我们认为在20世纪80年代的今天，遗传性疾病的研究——“医学遗传学”必须在医学教育中占有应有的、十分重要的地位。

不幸的是，迄今国内极少医学院校开设这门课程，这不能不说是医学教育的一个缺陷。为弥补这一不足，我们除了大声疾呼医学院校应开设医学遗传学课程之外，谨将这本诺拉等人所著的《医学遗传学——原理与应用》翻译出来，献给我国的医学生以及临床医务工作者。

本书是美国医学院校广泛采用的医学遗传学教材，也是临床医生常用的遗传学参考书。全书分两部分，第一部分包括第1~15章，概述了医学遗传学基本原理及其应用；第二部分以产前诊断、双生、畸形、免疫、血型、体细胞遗传、遗传与癌、心血管病、行为遗传、药物遗传、遗传咨询等专题，概述了这些领域内的最新科研成果与最新观点。

本书内容极为丰富，图文并茂。尤其是图片能准确地反映出疾病的特征，因此对于一个临床经验不多的年轻医生或是医学生具有“按图索骥”之功。原书第一版于1974年版，第二版于1981年问世。中译本根据第二版译出。由于囿于我们的知识和翻译水平，译文中难免有不少缺点与错误，欢迎广大读者予以指正。

译者谨识

序 言

基础和临床遗传学知识的迅速累积，促使《医学遗传学》第二版作了重大修订。现在回顾起来，如果本版采用完全新的原稿，或许这种大量的重写过程更加容易完成。可是第一版中的许多插图以及大量的正文在第一版与第二版之间这样短的时间里并非过时而不适用。正如第一版那样，本版的参考文献也不打算包罗万象，无所不有，只是想提供某些需要补充的资料。有时我们引证了原始的观察研究，有时又选用新近的文献评述。显然，为保持这一教本部头适中，许多有重大贡献的研究者的功绩未能在这里叙述。

为了得到遗传学理论、遗传疾病的诊断和治疗等方面更为详尽的资料，读者可参阅图书馆或办公室内珍藏的遗传学、儿科学和内科学等内容详尽的教科书。我们希望本书能继续在医学院校的课堂中、诊疗所里以及遗传咨询中心占据它应有的地位。同时也希望本版的发行，能为美国医学遗传学会（American Board of Medical Genetics）主持的首次医学遗传学考试提供最新和有用的复习资料。

J.J. 诺拉

F.C. 弗雷泽

目 录

序 言	[10]
第一章 疾病和特征的遗传性	(1)
一、反复应用的主题词	(2)
二、回到人类的研究	(4)
参考文献	(6)
第二章 遗传的染色体基础	(7)
一、染色体	(8)
二、有丝分裂	(15)
三、减数分裂	(16)
四、配子发生和受精	(19)
五、染色体畸变	(20)
六、染色质的结构和染色体蛋白质	(27)
七、小结	(28)
参考文献	(29)
第三章 常染色体异常	(30)
一、一般观察	(30)
二、21三体 (Down综合征、先天愚型、G ₁ 三体)	(31)
三、18三体 (E三体、16~18三体、Edwards综合征)	(39)
四、13三体 (D ₁ 三体、D三体、13~15三体、Patau综合征)	(42)
五、常染色体的其它结构畸变和数目异常	(45)
六、小结	(59)
参考文献	(59)
第四章 性染色体异常	(61)
一、核性别	(61)
二、单一活性X染色体假说 (Lyon假说)	(63)
三、性染色体	(64)
四、45X Turner综合征 (Turner综合征、Bonnevie-Ullrich状态、性腺发育不全)	(65)
五、X染色体的嵌合型	(69)
六、X染色体的结构异常	(70)
七、Klinefelter综合征	(72)
八、XXXXY综合征	(74)
九、XYY综合征	(76)
十、其它性染色体数目异常	(77)
十一、中间性	(78)
十二、X-连锁的智力障碍	(79)
十三、小结	(79)
参考文献	(79)

第五章 遗传的遗传学基础	(82)
一、基因的结构和功能	(82)
二、基因活性的调节	(85)
三、单一突变基因	(85)
四、孟德尔系谱的分型	(87)
五、分离比率的计算	(96)
六、复发风险的计算	(99)
七、常染色体隐性遗传	(102)
八、小结	(104)
参考文献	(105)
第六章 生化遗传学	(106)
一、先天性代谢缺陷	(106)
二、转运的先天性缺陷	(115)
三、维生素应答的先天性代谢缺陷	(116)
四、先天性代谢缺陷的治疗原理	(119)
五、先天性转运缺陷的治疗	(121)
六、新的试探性治疗	(121)
七、蛋白质结构的遗传学	(122)
八、小结	(130)
参考文献	(131)
第七章 常染色体显性疾病	(133)
一、软骨发育不全	(134)
二、尖头并指畸形 (Apert综合征)	(135)
三、I型尖头并指 (Noack综合征)	(137)
四、脊髓小脑性运动失调	(137)
五、有或无小精灵面容的主动脉瓣狭窄	(137)
六、短指 (趾)	(137)
七、鳃-耳-肾发育异常 (Bor综合征)	(139)
八、心律不齐、Q-T间隔延长 (Romano-Ward综合征)	(139)
九、具有唇凹的唇裂	(139)
十、锁骨颅骨发育不全	(139)
十一、头骨-腕骨-跗骨发育不全 (吹哨面容综合征)	(141)
十二、颅面骨发育不全 (Crouzon病)	(142)
十三、颅缝骨接合	(142)
十四、显性型耳聋	(143)
十五、耳聋、心脏病、雀斑 (Leopard综合征)	(144)
十六、外胚层的发育不良	(144)
十七、EEC综合征 (缺指、外胚层的发育不良、唇裂)	(145)
十八、椭圆形红细胞症	(146)
十九、大疱性表皮松懈	(146)
二十、多发性外生骨疣	(147)
二十一、进行性骨化性肌纤维发育不良 (先天性骨化性肌炎)	(147)

二十二、心手综合征 (Holt-Oram).....	(147)
二十三、血红蛋白M病	(149)
二十四、Huntington病	(149)
二十五、I型高胆红素血 (Gilbert疾病、非溶血性黄疸)	(150)
二十六、超弹性真皮病 (Ehlers-Danlos 综合征)	(150)
二十七、尿道下裂-吞咽困难 (G) 综合征.....	(151)
二十八、特发肥大性主动脉下狭窄 (IHSS) [隔膜不对称肥大 (ASH) 梗阻性心肌病]	(151)
二十九、遗传性淋巴水肿 (Milroy和Meige)	(152)
三十、上颌骨发育不良 (Treacher Collins 综合征、Franceschetti-Klein综合征)	(153)
三十一、Marfan综合征 [细长指 (趾)、长头]	(154)
三十二、骨骺端的骨发育不良 (Schmid 型)	(157)
三十三、显性肌营养不良	(158)
三十四、肌强直	(158)
三十五、甲-髌综合征	(159)
三十六、肾病伴发耳聋 (Alport综合征)	(160)
三十七、神经纤维瘤 (Von Recklinghausen病)	(160)
三十八、多发性粘液性神经瘤	(161)
三十九、Noonan综合征 (XX和XY Turner表型、Ulrich、Bonnevie-Ulrich 蹼颈综合征)	(162)
四十、眼-齿-指 (ODD) 综合征.....	(165)
四十一、成骨不全 (OI)	(165)
四十二、先天性肌强直性疾病 (Eulenburg病)	(166)
四十三、腓骨肌萎缩 (Charcot-Marie-Tooth病)	(167)
四十四、多囊肾	(167)
四十五、结肠息肉 (I型肠息肉)	(167)
四十六、空肠息肉 (Peutz-Jeghers综合征、I型肠息肉)	(168)
四十七、伴有骨瘤和皮肤肿瘤的息肉 (Gardner综合征、I型肠息肉)	(168)
四十八、肝卟啉症	(168)
四十九、镰状细胞性状	(169)
五十、痉挛性截瘫	(169)
五十一、先天性球形红细胞症	(169)
五十二、脊柱骨骺的发育不良、假软骨发育不全	(171)
五十三、Stickler综合征.....	(171)
五十四、Osler遗传性毛细血管扩张症	(171)
五十五、轻型地中海贫血	(171)
五十六、毛发鼻指 (趾) 骨综合征	(171)
五十七、结节性硬化症	(172)
五十八、Von Hippel-Lindau综合征	(174)
五十九、Von Willebrand病.....	(174)
六十、Waardenburg综合征	(174)
参考文献.....	(175)
第八章 常染色体隐性 疾病.....	(180)

一、肠病性肢皮炎	(181)
二、遗传性肾上腺皮质机能亢进	(181)
三、瑞士型无 γ 球蛋白血症	(182)
四、白化病	(183)
五、 α -1-抗胰蛋白酶缺乏	(184)
六、氨基酸代谢的先天性缺陷	(185)
七、酪氨酸血症	(189)
八、贫血	(189)
九、Friedreich运动失调	(192)
十、毛细血管扩张性运动失调(AT: Louis-Bar综合征)	(192)
十一、脑-肝-肾 (Zellweger) 综合征	(193)
十二、全色盲	(193)
十三、皮肤松垂综合征	(193)
十四、囊性纤维样变性 (mucoviscidosis)	(194)
十五、耳聋	(195)
十六、双瘫、鳞癣、智力障碍 (Sjogren-Larsson综合征)	(196)
十七、家族性有自主神经机能异常 (Riley-Day综合征)	(197)
十八、侏儒症	(197)
十九、糖原贮积症	(202)
二十、C型血友病 (PTA或因子XI缺乏)	(203)
二十一、肝豆状核变性 (Wilson病)	(203)
二十二、弹力过度性皮肤 (Ehlers-Danlos综合征的隐性型)	(204)
二十三、低磷酸盐血症	(204)
二十四、甲状腺机能减退	(205)
二十五、非溶血性黄疸 (Crigler-Najjar综合征)	(206)
二十六、Laurence-Moon-Biedl综合征	(206)
二十七、矮妖精综合征 (Donokue 综合征)	(206)
二十八、类脂沉积症	(206)
二十九、脂肪营养不良 (Berardinelli综合征)	(209)
三十、Meckel综合征	(209)
三十一、高铁血红蛋白症	(211)
三十二、粘脂沉积症	(211)
三十三、粘多糖症	(212)
三十四、进行性脊柱肌肉萎缩 (Werdnig-Hoffmann综合征)	(218)
三十五、隐性遗传的肌肉营养不良	(218)
三十六、先天性成骨不全	(219)
三十七、隐性遗传的骨质石化病 (Albers-Schonberg病, 大理石骨)	(219)
三十八、胰腺外分泌缺陷 (Schwachman综合征)	(219)
三十九、儿童期发作的肾脏和肝脏多囊性疾病	(219)
四十、先天性红细胞生成的卟啉症	(220)
四十一、早熟衰老症	(220)
四十二、弹性假黄瘤	(222)
四十三、Refsum综合征	(222)

四十四、着色性视网膜炎	(222)
四十五、Smith-Lemli-Opitz综合 征	(223)
四十六、有短形畸形的球状晶体 (Weill-Marchesani综合征)	(224)
四十七、桡骨缺失的血小板减少 (TAR) 综合征	(224)
四十八、Usher综合征 (有听力丧失的着色性视网膜炎)	(224)
参考文献	(225)
第九章 性-连锁 (X-连锁) 疾 病	(231)
一、限性和从性特征	(231)
二、临床实例	(232)
三、X-连锁隐性疾病	(233)
四、X-连锁显性疾病	(240)
参考文献	(243)
第十章 正常 特 征	(246)
一、正常体格特征	(246)
二、正常生理学变异	(248)
三、小结	(249)
参考文献	(249)
第十一章 群体中的基因 频 率	(250)
一、Hardy-Weinberg 平 衡	(250)
二、改变基因频率的因素	(251)
三、测量突变率	(253)
四、遗传负荷	(254)
五、电离辐射的致突变效应	(255)
六、其它的环境诱变剂	(257)
七、人类变化着的基因频率	(259)
八、放松选择的效应	(250)
九、遗传疾病的预防	(261)
十、染色体疾病的预防	(262)
十一、小结	(262)
参考文献	(262)
第十二章 发育和发育不良遗 传 学	(264)
一、分化	(264)
二、形态发生	(268)
三、诱导	(269)
四、形状与模式	(269)
五、突变基因的活动方式	(270)
六、小结	(275)
参考文献	(275)
第十三章 多因子遗 传	(278)
一、度量特征	(278)
二、阈值特性	(281)
三、牵连	(286)

四、小结	(287)
参考文献	(287)
第十四章 多因子遗传决定的畸形和疾病	(289)
一、无脑-脊柱裂	(291)
二、唇裂和腭裂	(292)
三、先天性髋关节脱位 (CDH)	(296)
四、糖尿病	(296)
五、癫痫	(297)
六、Hirschsprung病 (先天性无神经节巨结肠症)	(298)
七、Legg-Perthes病	(298)
八、智力障碍	(299)
九、重度精神病	(300)
十、幽门狭窄	(301)
十一、马蹄内翻畸形足 (畸形足)	(301)
十二、消化道溃疡	(302)
参考文献	(302)
第十五章 病因未确定的疾病和综合征	(304)
一、羊膜箍	(304)
二、具有高血钙的主动脉瓣狭窄 (Williams) 综合征	(305)
三、Blackfan-Diamond纯红细胞贫血	(306)
四、DeLange 综合征	(306)
五、Di George综合征 (胸腺发育不全)	(307)
六、脐疝-巨舌-巨人发育 (Wiedemann-Beckwith) 综合征	(307)
七、Kartagener综合征	(308)
八、Klippel-Fell综合征 (Brevicollis)	(308)
九、Klippel-Trenaunay-Weber综合征	(309)
十、McCune-Albright 综合征	(309)
十一、Marshall综合征 (骨骼发育加速和生长不良)	(311)
十二、眼-耳-脊柱综合征 (Goldenhar综合征)	(311)
十三、Poland综合征	(311)
十四、Prader-Willi综合征	(313)
十五、羊水腹综合征	(313)
十六、Robin综合征	(313)
十七、Rubinstein-Taybi综合征	(314)
十八、Silver综合征	(314)
十九、Sturge-Weber综合征	(315)
参考文献	(315)
第十六章 遗传病的产前诊断	(317)
一、羊膜穿刺术	(317)
二、染色体畸变	(319)
三、以羊水细胞检测生物化学疾病	(320)
四、通过羊水可检查的疾病	(322)

五、通过母血中细胞或胎儿代谢物进行的诊断	(323)
六、胎儿显像	(323)
七、产前治疗	(324)
八、遗传咨询的作用	(325)
九、小结	(327)
参考文献	(328)
第十七章 双生及其在遗传学中的应用	(330)
一、接合性的确定	(330)
二、双生在估计遗传度方面的运用	(333)
三、小结	(337)
参考文献	(337)
第十八章 畸形学	(338)
一、畸形学原理	(338)
二、致畸物在人类畸形中的作用	(340)
三、由致畸物产生的综合征	(343)
四、其它致畸物	(347)
五、未遂流产、致畸物和畸形	(355)
六、小结	(355)
参考文献	(355)
第十九章 皮纹学	(358)
一、专用名词	(358)
二、观察和印迹的方法	(361)
三、皮纹分析的应用和限制	(361)
四、双生的接合性诊断	(362)
五、偏倚和易犯的错误	(362)
六、某些综合征的皮纹特征	(363)
七、什么是异常的皮肤纹理	(368)
八、作为一种辅助诊断的皮纹	(369)
参考文献	(370)
第二十章 免疫遗传学	(372)
一、免疫性的发生	(372)
二、免疫球蛋白的结构与功能	(374)
三、组织相容性-移植的遗传学基础	(379)
四、器官移植	(380)
五、母-胎的相互作用	(382)
六、在免疫遗传学上颇为重要的选择性疾病	(382)
七、小结	(385)
参考文献	(385)
第二十一章 血型 and 血清蛋白质	(387)
一、ABO血型	(387)
二、Rh血型	(389)
三、Kidd血型	(393)

四、Diego血型系统.....	(393)
五、小结.....	(395)
参考文献.....	(395)
第二十二章 体细胞遗传学	(396)
一、生物化学机制的分析.....	(396)
二、杂交与基因定位.....	(397)
三、克隆化.....	(399)
四、诱变.....	(399)
五、人类染色体的基因定位	(399)
六、小结.....	(405)
参考文献.....	(405)
第二十三章 遗传学与癌	(407)
一、染色体畸变与癌.....	(409)
二、单个突变基因与癌.....	(409)
三、可能是多因子病因的癌症.....	(411)
四、新近的发展.....	(412)
五、小结.....	(413)
参考文献.....	(414)
第二十四章 心血管疾病	(415)
一、先天性心脏病.....	(415)
二、局部缺血性心脏病(冠状动脉心脏病、冠状动脉病)	(426)
三、风湿热.....	(432)
四、原发性高血压.....	(433)
五、小结.....	(433)
参考文献.....	(433)
第二十五章 行为遗传学	(435)
参考文献.....	(438)
第二十六章 药物遗传学	(439)
一、无过氧化氢酶症.....	(440)
二、酒精脱氢酶.....	(441)
三、 α -1-抗胰蛋白酶缺乏	(441)
四、双香豆素(丙酮苄羟香豆素)抗性.....	(441)
五、糖皮质激素和眼内压.....	(442)
六、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶的缺陷(蚕豆病、伯氨喹过敏)	(442)
七、不稳定血红蛋白突变体.....	(443)
八、Huntington 病	(443)
九、异菸肼的失活.....	(444)
十、恶性高热.....	(444)
十一、高铁血红蛋白还原酶缺乏.....	(444)
十二、周期性麻痹.....	(445)
十三、肝卟啉症.....	(445)
十四、伪胆碱酯酶缺乏.....	(445)

十五、小结	(446)
参考文献	(446)
第二十七章 综合征学	(448)
参考文献	(450)
第二十八章 遗传咨询	(451)
一、遗传咨询的发展	(451)
二、遗传咨询的必要性	(452)
三、遗传咨询者	(452)
四、病人的遗传评价	(453)
五、咨询会谈	(455)
六、遗传学筛检	(458)
七、法律、道德和伦理方面的问题	(460)
八、如何寻找一个遗传咨询者	(461)
九、小结	(461)
参考文献	(461)
名词解释	(463)
附录A 染色体显带的命名	(486)
一、染色体界标、带和区的识别与定义	(486)
二、区和带的命名	(486)
三、界标和带的图解	(486)
附录B 医学遗传学与普通遗传学所选择资料的来源	(494)

第一章 疾病和特征的遗传性

自西方医学史之伊始，人们就认识到体格特征和疾病的遗传性了。Hippocrates 不仅观察到蓝眼睛和秃头是遗传的，而且也观察到诸如癫痫等疾病也是以同样的方式世袭相承。在二十世纪以前，遗传被认为是一种融合的、连续的变异。然而随着孟德尔遗传和单位遗传的重新发现^[1]，以及能在染色体上定位遗传粒子即基因以来，融合遗传便不被人们所强调了。实际上，最早发表的孟德尔遗传的例子是1902年A. Garrod描述的黑尿病(alkaptonuria)^[1]。自此非凡的观察之后，直至认为有坚实的孟德尔遗传基础之疾病的最新目录册，归因于单突变基因的疾病共计有1,364种之多^[2]。“显性”和“隐性”这两个名词进入了医学词汇。许多在后来被证明无真正孟德尔遗传基础的疾病，也依然戴着这样的标签。如果人们认为某些疾病具有遗传学基础，就试图以孟德尔遗传规律来进行解释。

进一步的重点转移始于1959年，那时描述了第一批由染色体数目异常引起的疾病。在随后的几年间，又发现了其它数种综合征与染色体的畸变有关联。于是在许多学生（和有关的内科医生）的思想中，产生了一种错误的概念，即：如果一种疾病有遗传学基础，为了确立诊断就一定要检查染色体核型。然而，遗传咨询顾问却主张他们所看的病人中，大多数既不是单突变基因的疾病，也不是染色体异常的疾病。如果这些病具有遗传学基础，那么我们就一定要回到希波克拉底的概念，并需研讨疾病之遗传学表现的最初性质，即其素质或体质。

下述为具有遗传背景疾病的一种有用的分类法：

1. 单突变基因综合征（孟德尔遗传方式）
2. 染色体异常综合征
3. 由多因子遗传决定的疾病——遗传素质与环境的相互作用
4. 以环境作用为主的发育畸形，例如风疹和反应停综合征

人们可能会问，在不知道疾病的病因时，调查者怎样才能决定遗传因素是还是不是疾病的主要因素呢？这有一些有效的手段，我们将在适当的章节中予以讨论。

首先，如果一种疾病有遗传基础，它将以家族聚集性的方式发生。这并不意味着在一个家族中，发现有较多成员发病的全部疾病都一定是遗传性的。例如，流行性水痘和食物中毒。那么如何才能区别家族性的环境原因和遗传原因呢？开始可以检查有关资料，看它们是否符合孟德尔遗传或多因子遗传的预期值。如果符合的话，便不太可能是非遗传的原因，然而人们必须仔细地排除可能的环境原因。

第二，利用双生子的研究以测定单卵双生和双卵双生对某一特定疾病在一致性方面的差别，便可确定家族性分布是否是由遗传因素引起的，并且可估计这种遗传因素在疾病中的作用。

最后，利用同源动物模型可帮助阐明人类疾病的病因学机制。

一、反复应用的主题词

在课本的一开始便阐明某些主题词、概念和定义是有用的。它们是如此重要,以致在任何遗传学的论述中,必然被反复地应用。很可能,即使很谦逊的读者也会觉得这种讨论过于基础。但我们只能表示歉意。因为我们认为最基础的材料并非是每一个人都熟悉的,因而须在引言的某个地方加以论述。

孟德尔、基因和染色体 尽管这是一本人类遗传学教科书,书中的例子一般皆局限于人体的材料,但是首先以孟德尔遗传来检阅原始材料和方法是完全适宜的。当奥地利修道士孟德尔(Gregor Mendel)对豌豆的某些高度可辨的性状进行选择和研究时,遗传规律便变得显而易见了^[3]。这些性状被我们现在所知道的、称之为基因的脱氧核糖核酸的片段(DNA)所确定。许多基因一起被连接到一个大的称之为染色体的结构中。在高等生物体中,染色体是成对的。一个基因存在的不同形式称等位基因(alleles)。等位基因坐落在同源染色体相同的位点或位置上。每一对同源染色体就其位点来说是相同的(除非有结构异常)。当孟德尔观察圆豌豆和皱皮豌豆时,他所观察的正是豌豆中七对同源染色体中的一对染色体的相同位点上的等位基因——即决定豌豆表面性状的位点。在人们讨论不同染色体构成的染色体组时,使用的是单倍体数目(豌豆是7,人是23)。实际上豌豆有14条染色体,人有46条染色体。这些是染色体的双倍体数目。人们能在显微镜下对染色体进行计数和拍摄它们的照片。然后染色体可以以同源对的形式排列起来,这种排列称为核型。

参阅图1-1可以帮助读者理解以下几个段落。当孟德尔将两种纯种植株进行杂交时,即圆豌豆×皱皮豌豆,它们的子代,即子₁代长出的并不是融合遗传的优势法则所预期的那种情况。他发现豌豆都是圆的,而不是半圆半皱皮的。接着他让子₁代间自花受粉,结果完全违反直觉认识的事情发生了:四分之三的豌豆是圆的,四分之一的豌豆是皱皮的。进一步将皱皮豌豆自花受粉,在随后的世代中长出的只是皱皮豌豆。这种由遗传决定的圆形和皱皮的性状的分歧被称为分离。这些观察便是孟德尔第一定律——随机分离律(law of random segregation)的基础。

孟德尔称在子₁代中完全表达和子₂代中以3:1比率表达的圆形性状为显性性状。在一次回顾孟德尔的会议上,把显性性状规定用大写字母,如用“A”来表示。在子₁代中不出现,而在子₂代中仅发现为1:3比率的皱皮性状被孟德尔称之为隐性性状。在同一位点的隐性性状指定用小写字母“a”表示。这种3:1(或1:3)的比率称之为分离比率(segregation ratio)。

继续进行的实验揭示,当自花受粉时,子₂代中的三分之一的圆豌豆,在尔后的子代中只产生圆豌豆。三分之二的豌豆产生圆豌豆与皱皮豌豆,两者的比率是3:1。显然在原来的子₂代中就有了三种类型的子代。在四分之一的豌豆中,两个等位基因皆携带有遗传性状即圆形的(AA)。当两个等位基因相同时,称之为纯合性的。在一半的子代豌豆中,显性“圆”形等位基因和隐性皱皮等位基因是配对的(Aa),但种子表面的表型,即可见的豌豆性质为圆的。当两个等位基因不同时,称之为杂合性的。在最后四分之一豌豆中,豌豆真正的遗传结构,即基因型(genotype),是由皱皮性状的等位基因(aa)组成。这样在子₂代中的基因型分离比率是1AA:2Aa:1aa。表型的分离比率

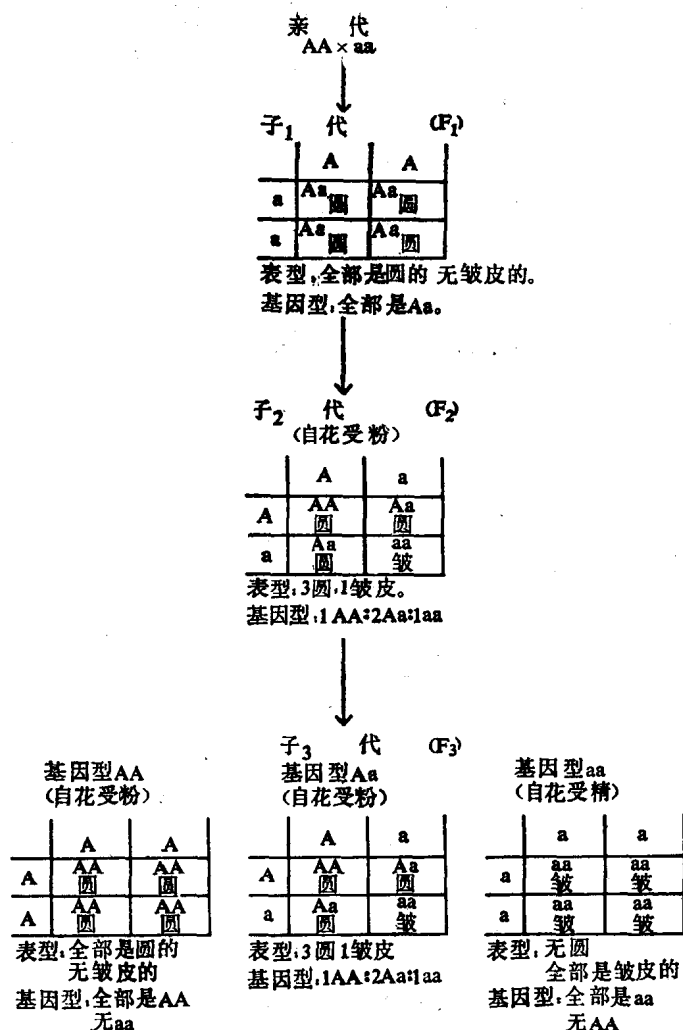


图1-1 随机分离律的图解

是3圆：1皱皮。

因此, 在这种首次的实验中, 除一个例外之外, 揭开了重要的遗传分离比率。表型的比率是3:1、1:3、全或无。总的最终遗传比率要通过杂合体个体或杂合体(Aa)与隐性纯合体(aa)的回交形式来揭示。回交此术语通常只局限于比人类低等的生物; 从广义上说, 指的是杂合性与纯合性(通常是隐性)亲体基因型之间的配对。这一过程产生后代表型性状的比率为1:1。

图1-1能帮助我们窥察经过几代后, 圆和皱皮种子皮的等位基因是怎样分离的。这张图解在我们随后的基因型和表型方面也是可信赖的。请记住, 在这张分离率的图解中, 我们所涉及的是在同源染色体上相同位点的等位基因。大写字母A代表显性等位基因, 小写字母a代表相同位点上的隐性等位基因。

在这些两个对两个的表格中, 每一个单个字母出现在纵列和横排的开头。这个字母代表在配子中所传递的单个等位基因, 而配子则是双亲的成熟生殖细胞。当男性生殖细胞与女性生殖细胞发生受精时, 就形成了一个合子。在正常人的体细胞中有46条染色体, 而豌豆只有14条染色体。受精之后, 一个机体通过细胞分裂进行生长。每个细胞的遗传