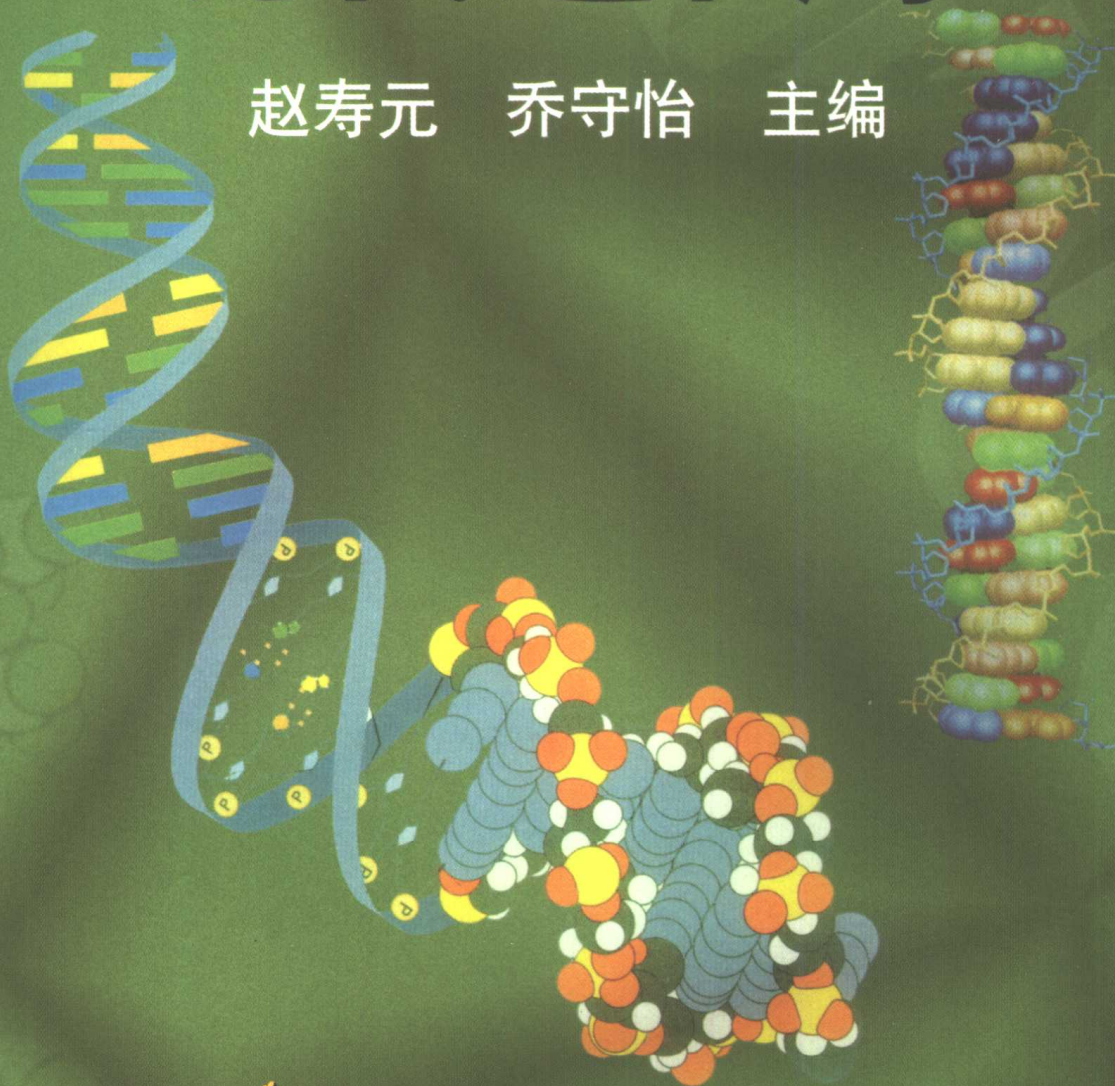




面向 21 世纪 课程 教材
Textbook Series for 21st Century

现代遗传学

赵寿元 乔守怡 主编



高等教育出版社
HIGHER EDUCATION PRESS

面向 21 世纪课程教材
Textbook Series for 21st Century

现代遗传学

赵寿元 乔守怡 主编



高等教育出版社
HIGHER EDUCATION PRESS

内容提要

本书是教育部“高等教育面向 21 世纪教学内容和课程体系改革计划”项目研究成果,是“面向 21 世纪课程教材”,同时也是普通高等教育“九五”国家级重点教材。

本书由第十届国际遗传学会主席,复旦大学遗传所教授赵寿元先生和复旦大学遗传所乔守怡先生担纲主编。他们集几十年科研、教学经验和资深研究人员的深入思考,站在学科发展的高度,以崭新的视角看待遗传学问题,从基因入手,以基因的结构和功能为主线,阐述遗传学的基本概念、基本理论、基本规律,同时体现世界遗传学发展的最新动态;凡涉及细胞生物学、生物化学等学科的内容都从简从略,避免了不必要的重复;既简明扼要,又系统先进,内容安排合理紧凑,便于教师、学生使用。可用于生物科学、生物技术、生物工程专业、农林、医药相关专业本科生教学,也可为从事生命科学研究的人员提供新的视角。

图书在版编目(CIP)数据

现代遗传学/赵寿元,乔守怡主编. —北京:高等教育出版社,2001

ISBN 7-04-009469-X

I. 现... II. ①赵... ②乔... III. 遗传学—高等学校—教材 IV. Q3

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2001)第 26162 号

现代遗传学

赵寿元 乔守怡 主编

出版发行 高等教育出版社

社 址 北京市东城区沙滩后街 55 号

电 话 010-64054588

网 址 <http://www.hep.edu.cn>

<http://www.hep.com.cn>

邮政编码 100009

传 真 010-64014048

经 销 新华书店北京发行所

印 刷 北京民族印刷厂

开 本 850 × 1168 1/16

印 张 22.75

字 数 470 000

版 次 2001 年 8 月第 1 版

印 次 2001 年 8 月第 1 次印刷

定 价 24.40 元

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换。

版权所有 侵权必究



面向 21 世纪课程教材



普通高等教育“九五”
国家级重点教材

序

基因学——新一代的遗传学

自从孟德尔揭示的遗传定律于1900年被重新发现以来,遗传学经历了一个世纪的发展,取得了近代自然科学发展史上空前辉煌的成果,并且正显示出极富活力的强劲的发展势头。遗传学正在从研究生物体形态、生理、行为特征的遗传和变异规律的学科,逐步演变为研究基因和基因组的结构和功能的学科。

“基因”是1909年丹麦遗传学家约翰逊提出的一个术语,当时只是代表生物体某个性状的一个抽象符号,随着研究的深入,它不断被赋予新的科学内涵。基因是一种化学分子,是遗传信息的物质载体,传递着支配生命活动的指令,是构建生物体蓝图中的一页,也是可以人工操作用于改造生命属性的元件。总之,所有生物的所有生命活动无不直接或间接地在基因控制之下。因此,凡是以生物体某一特定生命现象或生命属性为研究对象的学科,比如研究生物体的物质代谢和能量代谢的生物化学,研究感觉、认知、学习、记忆以及思维等的神经生理学,研究细胞的结构、分化、发育、衰老和死亡的细胞生物学和发育生物学等,在穷究这些生命现象的底蕴和机制时,都会涉及基因,都可在基因这一层次上寻找其原因。基因融入了生命科学的各个学科,各个学科的发展又加深和推进了对基因结构和功能的认识,在这种情况下,各门学科都与遗传学形成了交叉学科。遗传学研究的内容逐步被“蚕食”,遗传学固有的“边界”在消失。可是这并不意味着遗传学趋于消亡。恰恰相反,这标志着遗传学将进入新的发展阶段,遗传学研究将被推向新的高峰,新一代遗传学——基因学正在逐渐孕育形成。

从20世纪90年代开始,形成了以基因组为研究对象的基因组学(genomics)。基因组这个名词是1986年由Tomas Roderick提出的。后来,又出现了结构基因组学和功能基因组学这两个名词。顾名思义,它们分别是指研究基因组的结构和功能的学科。那么,基因组学与基因学——新一代遗传学之间又是怎样的关系呢?从词义上看,基因组学应该包含基因学研究的内容,因为基因组本身就是基因和非基因的DNA序列的总和,基因组的结构和功能应该涵盖了基因的结构和功能,其实不然,恰恰相反。因为基因组除了基因而外,还有大量的非基因DNA序列,这些DNA序列有的编码RNA,有的还并不知道有些什么功能。假如这些DNA序列确有一定的生物学功能,则一般不外乎通过两种途径来实现其功能:一条途径是通过突变积累和易位、转座等方式造成的DNA序列重排,从而改变原有基因的结构和功能或是产生新的基因;另一条途径则是对基因的表达起调控作用,例如,启动子、增强子、弱化子、绝缘子、沉默子等调控元件,都属于非基因的DNA序列;此外,还有些非基因DNA序列转录生成RNA,这些RNA与RNA编辑、mRNA前体的选择性剪接等都密切相关。因此,归根到底,基因组里的非基因DNA序列不是通过形成新基因就是通过调控和改变原有基因的表达方能实现其功能。这说明,基因组和基因是一个整体,但基因组的功能是通过一个个具体基因的功能来实现的。同样,只有研究并弄清每个基因的功能以及实现其

功能所需的环境条件(包括基因与基因间、基因与非基因 DNA 序列间、基因与细胞内的生物大分子和小分子间的相互作用等),方能阐明基因组的功能。从这个意义上说,基因学的研究包含了基因组学的内容。

大家都知道,基因型与环境因子的相互作用决定了表型。基因型是内在根据,环境因子是外部条件,两者缺一不可。这始终是遗传学的基本原理,基因学也不例外。现已知道,哺乳动物基因组的大小相仿,都在 30 亿对核苷酸左右,而且许多个基因的序列都是相似的。如人和黑猩猩相比,据估计核苷酸序列的差别只有 1.5% 左右。正是基因序列的这 1.5% 的差别决定了人之为人而非黑猩猩,黑猩猩之为黑猩猩而非人;此外,每个人的基因组之间也有 0.1% 的核苷酸差别,这也就是单核苷酸多态性(SNPs),很可能,这一丁点的差别就能够决定我之为我而非你。因此,从这个意义上说,基因决定的是生物学上的人(*Homo sapiens*),是生理和形态特征上的你我他。至于说这个人是伟人还是凡人,是好人还是坏人,是在某个领域中取得卓越成就的人,还是芸芸众生,则是基因型与社会环境、教育素养和个人的勤奋努力相互作用的结果。从这个意义上讲,决不是基因决定一切。因此,笼统地肯定“基因决定一切”,或笼统地否定“基因决定一切”都是不够全面而失之偏颇的。

随着科学的发展,一些新学科陆续出现:研究基因组的基因组学(genomics),研究基因转录的全部产物——转录本组(transcriptome)的转录本组学(transcriptomics),研究基因编码的全部蛋白质——蛋白质组(proteome)的蛋白质组学(proteomics),研究糖基化和多种糖分子的糖组学(glycomics)以及研究个体形态和生理特征发生形成的表型学(phenomics)等。很显然,这是分门别类地研究从基因型到表型实现过程中各个环节的学科,也可以说是从基因学衍生而来的。

当然,根据对基因和基因组的结构和功能的认识,人们必然会发明和运用各种实验技术,以实现按照自身意愿来能动地改造客观自然界包括改造人类自身的目的,直到创造出自然界中从未有过的新的生命体。

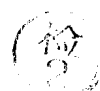
正是基于上述这些认识,才以基因的结构和功能为主线编写了这本教材。凡涉及细胞生物学和生物化学等学科的内容一律从简从略,以避免不必要的重复,同时尽可能做到从基本原理出发,适当反映科学研究的新进展。但是,囿于作者的学识,在内容安排、材料取舍等各个方面一定存在许多不妥乃至错误之处,衷心欢迎读者批评指正。

赵寿元

于复旦大学遗传学研究所

2001 年 4 月 24 日

责任编辑	孙素青
封面设计	张楠
责任绘图	朱静
版式设计	马静如
责任校对	存怡
责任印制	陈伟光



目 录

第一章 经典遗传学的诞生	(1)	3.4.1 超基因	(45)
1.1 泛生论	(1)	3.4.2 假基因	(46)
1.2 种质论	(2)	3.5 外显子和内含子——基因的结构是断	
1.3 孟德尔遗传定律	(3)	裂的(断裂基因 interrupted gene).....	(48)
1.3.1 分离定律	(4)	3.5.1 RNA 剪接	(48)
1.3.2 自由组合定律	(7)	3.5.2 内含子的类型	(52)
1.4 孟德尔遗传定律的重新发现	(8)	3.6 重叠基因	(54)
1.5 基因型和表型	(9)	3.7 可动基因或转座元件——基因并不全是	
1.5.1 遗传学和基因名词的提出	(9)	固定在染色体的一个位置上	(56)
1.5.2 基因型和表型	(10)	3.7.1 Ac-Ds 系统	(57)
1.6 摩尔根与遗传连锁定律	(12)	3.7.2 插入序列	(58)
第二章 分子遗传学的兴起	(15)	3.7.3 转座子	(59)
2.1 物理学的介入	(15)	3.7.4 P 因子和FB 因子	(64)
2.2 遗传物质是 DNA	(16)	3.7.5 反转录转座子	(66)
2.2.1 肺炎球菌的转化实验	(17)	3.8 癌基因和抑癌基因	(78)
2.2.2 噬菌体感染实验	(18)	3.8.1 致癌病毒和病毒癌基因	(79)
2.2.3 烟草花叶病毒的重建实验	(19)	3.8.2 抑癌基因	(87)
2.2.4 DNA 的组成成分	(20)	3.9 染色体外基因	(88)
2.2.5 DNA 的结构	(22)	3.9.1 质粒	(88)
2.2.6 DNA 双螺旋结构的生物学意义	(25)	3.9.2 线粒体基因	(90)
2.3 DNA 与蛋白质	(25)	3.9.3 叶绿体基因	(92)
2.3.1 蛋白质的组分与结构	(26)	3.9.4 非孟德尔式遗传	(94)
2.3.2 遗传密码	(30)	第四章 遗传物质——基因和染色体	(96)
2.3.3 中心法则	(32)	4.1 染色体及其在细胞分裂中的行为	(96)
2.3.4 基因工程和基因组研究的兴起	(34)	4.1.1 染色质	(96)
第三章 基因的概念和结构	(36)	4.1.2 染色体的主要组成	(97)
3.1 孟德尔“遗传因子”——生物性状遗传的		4.1.3 染色体组型或核型	(110)
符号	(36)	4.2 染色体的改变	(111)
3.2 基因——位于染色体上的遗传功能单位		4.2.1 染色体数目的改变	(112)
.....	(36)	4.2.2 染色体结构的改变	(114)
3.2.1 等位基因	(37)	4.3 基因突变和表观遗传变异	(120)
3.2.2 复等位基因	(38)	4.3.1 点突变和移码突变	(122)
3.3 顺反子——一个基因一条多肽	(42)	4.3.2 基因重组和基因转换	(125)
3.4 操纵子(operon)——遗传信息传递和表达		4.3.3 动态突变	(129)
调控的统一体	(43)	4.3.4 表观遗传变异	(132)

第五章 基因组	(136)	6.6.4 信号转导	(236)
5.1 基因组的 DNA 序列组成	(138)	第七章 基因表达与调控	(238)
5.1.1 C 值悖理和序列复杂性	(138)	7.1 调控元件	(239)
5.1.2 基因组 DNA 序列的分类	(141)	7.1.1 启动子	(239)
5.1.3 DNA 复性动力学	(142)	7.1.2 增强子和弱化子	(240)
5.1.4 重复序列家族	(145)	7.1.3 绝缘子	(241)
5.2 基因组研究	(147)	7.1.4 沉默子	(242)
5.2.1 人类基因组研究	(148)	7.1.5 应答元件	(242)
5.2.2 作图和基因定位	(153)	7.1.6 转录因子	(243)
5.2.3 基因数目与基因克隆	(168)	7.2 基因转录水平上的调控	(248)
5.2.4 基因组功能研究	(177)	7.2.1 转录调控的类型	(248)
第六章 基因与发育	(191)	7.2.2 转录后的调控	(251)
6.1 发育遗传学概论	(191)	7.3 翻译水平的调控	(254)
6.2 基因在细胞分化和细胞决定中的 作用	(192)	7.3.1 翻译因子磷酸化调控	(254)
6.2.1 单细胞生物的细胞分化与发育的 基因调控	(193)	7.3.2 翻译后的加工修饰	(255)
6.2.2 多细胞生物的细胞分化与细胞决 定	(194)	第八章 数量性状基因及其遗传	(257)
6.2.3 秀丽新小杆线虫的细胞特化	(195)	8.1 数量性状与质量性状	(257)
6.2.4 细胞编程性死亡与细胞凋亡	(196)	8.2 多基因效应	(259)
6.3 早期胚胎发育	(202)	8.2.1 多基因学说	(259)
6.3.1 受精	(202)	8.2.2 多基因效应的累加方式	(261)
6.3.2 卵裂	(202)	8.2.3 数量性状基因数的估计	(263)
6.3.3 胚层分化和干细胞	(204)	8.3 分析数量性状的基本统计方法	(265)
6.4 基因在胚胎极性生成中的作用	(207)	8.3.1 一些基本概念	(265)
6.4.1 果蝇胚胎极性的形成	(207)	8.3.2 二项分布	(268)
6.4.2 果蝇背腹轴极性形成中基因的作 用	(208)	8.3.3 统计检验方法	(270)
6.4.3 果蝇前后轴极性的发生	(209)	8.4 遗传率	(272)
6.4.4 哺乳动物的同源异形基因	(215)	8.4.1 广义遗传率	(273)
6.4.5 哺乳动物左右轴生成中的基因	(217)	8.4.2 狭义遗传率	(276)
6.5 性决定	(217)	8.5 近亲繁殖和杂种优势	(279)
6.5.1 性染色体和常染色体套数之比决 定性别	(218)	8.5.1 近交和近交系数	(279)
6.5.2 哺乳动物的性决定	(219)	8.5.2 近亲婚配的危害	(285)
6.5.3 Y 染色体的睾丸决定基因	(220)	8.5.3 杂种优势	(287)
6.5.4 环境因子与性决定	(221)	8.5.4 远缘杂交	(288)
6.6 分化发育过程中基因的活性	(222)	第九章 群体的基因结构与进化	(290)
6.6.1 珠蛋白基因的表达活性	(222)	9.1 基因库与基因频率	(290)
6.6.2 免疫球蛋白基因的重排	(227)	9.1.1 哈代-温伯格定律	(291)
6.6.3 控制发育的信号分子	(234)	9.1.2 突变和选择对基因频率的作用	(293)
		9.1.3 选择对隐性基因的作用	(293)
		9.1.4 选择对显性基因的作用	(295)
		9.1.5 选择对 X 连锁基因的作用	(296)
		9.2 遗传漂变与奠基者效应	(296)
		9.3 基因组的起源与进化	(297)

9.3.1 新基因的获得	(298)	10.1 工具酶	(328)
9.3.2 非编码序列与基因组进化	(304)	10.1.1 限制性内切核酸酶	(329)
9.3.3 转座因子、染色体重排混编与基因 组进化	(306)	10.1.2 连接 DNA 片段的酶	(331)
9.3.4 内含子的起源	(308)	10.1.3 DNA 聚合酶	(333)
9.3.5 人类基因组——近五百万年的进化 产物	(309)	10.1.4 其他工具酶	(339)
9.4 分子种系发生遗传学	(309)	10.2 载体	(340)
9.4.1 分子种系发生遗传学的形成	(310)	10.2.1 质粒	(341)
9.4.2 DNA 为依据的种系发生树的构 建	(311)	10.2.2 噬菌体载体	(342)
9.4.3 分子种系发生遗传学的应用	(317)	10.2.3 黏粒和噬粒	(345)
9.5 进化学说	(322)	10.2.4 单链 DNA 噬菌体载体	(345)
9.5.1 自然选择学说	(323)	10.2.5 病毒载体	(346)
9.5.2 分子进化的中性学说	(325)	10.3 转基因生物	(347)
9.5.3 “三界”学说	(325)	10.3.1 生物技术	(348)
第十章 重组 DNA	(328)	10.3.2 转基因植物	(348)
		10.3.3 转基因动物	(349)
		10.4 体细胞克隆动物	(350)
		主要参考书目	(352)

第一章

经典遗传学的诞生

从什么时候起人类开始认识到生物体的特征会世代相传和发生变异等自然现象,现在已无史可稽,不得而知了。在出现动物的驯养特征和培育出我们认为最早的畜禽品种以前,人类肯定已经在驯养动物和利用它们的皮肉乳卵了。至于栽培谷物的历史可能早于动物的驯养。由此可以设想,人类在从狩猎向采集食物过渡的史前期,就已经在有意或无意地从事性状的选择。家畜和作物的出现,可以认为是人类最初无意地从遗传上选育和栽培的结果。随着时间的推移,肯定是逐渐转入有意识地从事这项工作。开始时,首先考虑的想必是选择有利于人类生存的一些个体,例如,首先发现对人类伤害能力小,可提供更多的肉食或果实的个体或植株;然后将这些个体分离出来进行繁育。通过这些过程,想必人们开始领悟到这些个体的后代会保持某些合乎人们意愿的特性,也就是认识到这些特性是可以遗传的;同时,在不同个体间的比较中,也发现同一特性是有差别的,可以从中选择合意的特性。这样,人类认识到生物体的特性不仅是可遗传的,而且特性之间是有差别的。有差别的特性通过选择和繁育同样也是可以遗传的。不仅如此,人类此时想必也开始认识到,人类自身的遗传也可能是同样的情况。

由此可见,遗传和变异是生物体的一种属性,是生命世界的一种自然现象,不管人类是否认识它,它总是客观存在着。面对这种客观存在的自然现象,人们开始去探索它,研究它,并力图掌握它的规律,使它为人类自身的利益服务。遗传学就是研究和揭示生命世界遗传变异规律的一门自然科学,是对客观存在的一种理论阐述,是对客观规律的一种主观认识。和其他自然科学一样,遗传学也有其发生和发展的过程。远古时代人类祖先建立了驯养和栽培方法,实质上就是萌芽状态的对遗传和变异规律的认识和应用。后来,人们对遗传和变异现象的本质提出过种种假说。

1.1 泛 生 论

这是在科学地阐明遗传变异现象以前盛行了几个世纪的一种学说。这种学说的基本思想是认为在雌雄个体的精液中所含的能够传递特性的粒子,可以形成胚

胎的各个器官。由于这些粒子的相似性,所以能产生同一物种的个体;父母双方中哪一方的粒子较多,吸引力较大,则多半会产生类似那一方的特性;个体的每一个器官形成各自的粒子,汇集在血管里流动而后集中于精液。这样,就把个体的特性遗传给了下一代。如果粒子的数量不足或过多,则会造成畸形。

达尔文于1868年提出的“暂定的泛生说”认为,每一个能够各自独立变化的性状是由同一种物质载体——芽球——联结在一起的。发育中的生物体的每一个细胞都能产生出无数个细小的芽球,它们彼此各不相同,负责每一种性状和器官的形成。这些芽球能以不同的强度进行繁殖,每当细胞分裂时,它们就进入子细胞并能在身体里自由流动,进入了生殖细胞就保证把它们传递给子代。如果某一种芽球的数目少于另一种芽球的数目,则前者所决定的特性的发育就差。如果它们进一步减少,到最后特性就成为潜伏的。当决定这种特性的芽球以后又增多时,潜伏的特性就会重新出现,这就是返祖现象。

达尔文的泛生论(pangenesis)还认为,变异是取决于芽球的两个过程。第一个过程是现有芽球的相对百分数的变化,芽球的丢失或数目的恢复都能影响到性状的变化。第二个过程是芽球本身性质的变化。

高尔顿(1832—1911)于1876年第一个对达尔文的“暂定的泛生说”进行评论。为了证明达尔文所说的在血液中流动的芽球,他做了动物输血的实验,希望通过输入不同品种的兔子的血液来改变仔兔的性状,结果当然是否定的。可是,他还是认为芽球是存在的,并把它们称为“血统”(stirps),只是摒弃了芽球在血液中自由流动的观点,认为芽球是重新积聚在生殖细胞里。高尔顿认为用来构成细胞的芽球,全都因细胞的形成而被消耗殆尽;剩下的芽球,也就是没有参与发育的芽球保留在生殖细胞里,并通过生殖细胞传递给下一代。高尔顿的这一观点尽管被认为是很肤浅的,但确实第一次触及了种质连续的见解,而这是以后由魏斯曼进一步发展的。

1875年12月18日,高尔顿写信给达尔文讨论遗传的看法时也提到了1:2:1的比率。他认为杂种体内的芽球并没有发生泛生说所认为的那种混合。假定每个细胞里决定颜色性状的芽球只有两个,一个是白的,另一个是黑的,那么杂种子代中将有1/4是白的,1/4是黑的,1/2是灰的。

1.2 种 质 论

种质论(germplasm theory)是魏斯曼(August Weismann, 1834—1914)提出的。在泛生论占主宰地位时,拉马克(Jean Baptiste de Lamarck, 1744—1829)更进一步提出“用进废退”的观点,即经常使用某一器官可使该器官进一步发育,且可将此特性遗传下去;如果不使用某器官,则该器官将得不到发育,并在后代中退化或消失。例如,运动员具有发达的肌肉,这些变化可通过精液将形成的芽球传给下一代。通过许多世代,这种“获得性状”积累的结果就成为生物进化的机制。

魏斯曼提出的种质学说是“获得性状”遗传学说的一种挑战。他明确区分种质(germplasm)和体质(somatoplasm)。种质是指性细胞和产生性细胞的那些细胞;体质则是指构成除种质以外的身体所有其余部分的细胞。种质负责传递保持物种种性所需的全部遗传因子,在世代繁衍过程中,种质自身永世长存,在世代之间连续相继。体质则是来自种质的分解,只含有种质的零星残片,其作用是保护和帮助种质繁衍自身。种质细胞系完全独立于体质细胞系,体质细胞发生的变化(也就是获得的性状)不影响种质细胞,因而获得的性状是不会遗传给下一代的。可是,物种生活在其中的环境所产生的种种外界影响,凡在种质中引起的变异,则是持久的、遗传的变异。关于种质位于何处,魏斯曼于1885年时宣称:“只有细胞核物质才是遗传倾向的载体。”

1834年1月17日魏斯曼出生在德国法兰克福,是一位化学家和医生,后来又研究理论生物学以及组织胚胎学和变态发生。他强调生物学研究需进行实验操作,而不仅是单纯的比较观察。1864年后严重的眼疾迫使他无法直接从事显微镜观察。因此,他验证种质学说的实验,就是把新生小鼠的尾巴切掉,以检验获得的肢体残缺能否遗传,结果连续19代,新生小鼠的尾巴仍和正常的一样长。他认为,切掉了由体质细胞构成的尾巴,并未影响到决定小鼠长出尾巴的种质细胞,所以生下来的小鼠照样有一条长尾巴,后天获得的肢体残缺是不遗传的。

从现在的观点来看,这种实验的构思是不科学的;但对当时盛传的未经检验的获得性状遗传现象来说,这个实验还是有针对性的。特别是“种质学说”也包含着科学的合理的内容,对以后的遗传学的发展有着相当大的影响。

1.3 孟德尔遗传定律

约翰·格里戈·孟德尔(Johann Gregor Mendel, 1822—1884)揭示了生物体单一性状的遗传定律,奠定了遗传学的科学基础。

孟德尔是农民的儿子,在奥地利布隆(Brünn,现在是捷克的布尔诺——Brno)的修道院担任神甫时,取了一个教名叫做格里戈。他从事生物学实验的目的在于从精确可靠的实验结果出发,以总结出“杂种形成与发育的普遍适用规律”。

18世纪末和19世纪初,一些植物育种学家为了提高作物产量而进行了植物杂交试验,取得了不少重要发现,也提出了不少还未认识的关键问题。当时欧洲一些国家的科学院还公开悬赏征求研究课题。例如荷兰科学院的题目是:“一种花用另一种花的花粉进行人工授精而产生的新的种和品种,这个经验说明了什么?用这种方法可以产生和繁育什么样的经济作物和观赏植物?”,巴黎科学院则出题:“从杂种的可育性及其性状的持久性和非持久性的观点出发来研究植物杂种”。在这样的历史背景下,孟德尔着手解决植物的形态和花的颜色等是根据什么规律传给子代的问题。他在1858—1865年间以豌豆(*Pisum sativum*)为主要研究材料进行了大量实验工作。豌豆特别适合于孟德尔研究工作的需要,因为豌豆有稳定的

品种,可自花授粉,容易栽种、分离和杂交,而且杂种是可育的。同时他又把研究工作限定于彼此间差别十分明显的单个性状的遗传过程,从而简化了实验条件,便于实验结果的分析。

孟德尔将其多年研究的结果整理成论文,于1865年在布隆博物学会上以“植物杂交实验”为题,分两次做了报告。于1866年在学会会刊上发表,并将论文的单印本分送各地,可是没有引起当时学术界的重视。孟德尔所揭示的遗传规律沉睡了35年,直至1900年才被重新发现,遗传学也就随之而诞生。

孟德尔定律通常分为分离定律(Law of segregation)和自由组合定律(Law of independent assortment)。如果细分则可分成四个法则:显隐性法则、分离法则、独立分配法则和完整性法则。

1.3.1 分离定律

孟德尔的整个实验工作贯彻了从简单到复杂的原则。他所用的两个亲本(即父本和母本)都只相差一个性状。换句话说,不管这两个亲本有多少种性状差别,他只注意研究一对性状的遗传规律,这是最合理有效的方法。

1.3.1.1 显隐性法则

在杂种第一代(F_1)中,两个亲本的性状中只有显性一方的性状得以显现。

豌豆的不同品种中,有的开红花,有的开白花。开红花的植株自花授粉,后代都是开红花;开白花的植株自花授粉,后代都是开白花。如果把开红花的植株同开白花的植株杂交,这两棵植株就称为亲代(parent generation, P)。杂交实验时,将亲代植株的花的雄蕊除去,然后给其授上不同颜色花朵的花粉,由此长成的豆荚中的豌豆就是子一代(first filial generation, F_1)。子一代豌豆种下去长出的是子一代植株。孟德尔发现不论用红花授粉给白花(正交),还是用白花授粉给红花(反交),正反交(reciprocal cross)的 F_1 植株全是开红花,而不出现白花或其他颜色的花朵。这样,红花对白花而言是显性性状(dominant character),在 F_1 中显现出来;白花对红花而言,则是隐性性状(recessive character),在 F_1 中不显现出来。但是隐性性状并未被消灭,这在观察杂种第二代时就可以明了。红花和白花就形成一对相对性状。

可是,显性和隐性的关系并非是绝对的。杂种有时也会出现介于双亲之间的性状,这称为不完全显性(incomplete dominance)。例如,紫茉莉的红花和白花植株杂交后的 F_1 代开的是淡红色花。孟德尔也是知道这种情况的。至于在分子水平上则已发现,宏观性状上呈显隐性关系的性状在分子水平上却是呈共显性(codominance)关系。例如正常的血红蛋白基因(Hb^A)对于镰形细胞贫血症的血红蛋白基因(Hb^S)来说是显性,即一个人同时有 Hb^A 和 Hb^S 基因时,这个人外观是正常的,没有镰形细胞贫血症的症状;可是 Hb^A 和 Hb^S 基因仍同时各自编码产生两种不同的血红蛋白分子。

1.3.1.2 分离法则

杂种第一代通过自交产生的杂种第二代(F_2)中,就一对性状而言,是以显性 3 : 隐性 1 的比率出现(见图 1-1)。

F_1 的红花植株自花授粉后得到的豌豆和将其种下去长出的植株称为子二代(F_2)。 F_2 中,除开红花的植株外,还出现了开白花的植株。这种开白花的植株和亲代开白花的植株是一样的。这表明,在 F_2 中,隐性的白花性状又出现了。这种现象就称为分离(segregation)。

P 红花 × 白花

↓

F_1 红花

⊗ 自交

↓

F_2 红花 : 白花

705 : 224

图 1-1 豌豆花色的遗传

孟德尔除研究了豌豆红花和白花这一相对性状外,还研究了其他 6 对相对性状。同样在子一代中可以看到显性现象,在子二代中则出现分离。他的实验结果列于表 1-1。

表 1-1 豌豆杂交试验的子二代结果

相对性状		F_2 植株数	F_2 中 显性植株		F_2 中 隐性植株	
显性	隐性		数目	%	数目	%
豆粒饱满	豆粒皱缩	7 324	5 474	74.74	1 850	25.26
黄色子叶	绿色子叶	8 023	6 022	75.06	2 001	24.94
红 花	白 花	929	705	75.89	224	24.11
成熟豆荚不分节	成熟豆荚分节	1 181	882	74.68	299	25.32
未熟豆荚绿色	未熟豆荚黄色	580	428	73.79	159	26.21
花腋生	花顶生	858	651	75.87	207	24.13
高植株	矮植株	1 064	787	73.96	277	26.04
总 计		19 959	14 949	74.90	5 010	25.10

从实验结果来看,这 7 对相对性状在 F_2 中分离,显性植株数目占 75% 左右,隐性植株数目占 25% 左右,呈 3:1 规律,孟德尔对此提出如下假设:

1. 生物的遗传性状是由遗传因子(hereditary determinant)决定的。
2. 每棵植株的每一种性状都分别由一对遗传因子控制。如一对遗传因子控制花的颜色,另一对遗传因子控制子叶的颜色。因此,每棵植株有许多遗传因子,且都是成对的。
3. 每一个生殖细胞(花粉或卵细胞)只含有每对遗传因子中的一个。
4. 每对遗传因子中,一个来自父本的雄性生殖细胞,另一个来自母本的雌性生殖细胞。
5. 形成生殖细胞时,每对遗传因子相互分开,也就是分离,然后分别进入生殖细胞。
6. 生殖细胞的结合(形成一个新个体或合子)是随机的。

现在用图式(图 1-2)来表示孟德尔的豌豆杂交试验。支配开红花的遗传因子属显性,用 C 表示,支配开白花的遗传因子属隐性,用 c 表示。用开红花和开白花的纯系豌豆做亲本杂交时,红花亲本植株中的一对遗传因子应为 CC ,白花亲本植株中的一对遗传因子应为 cc 。红花植株生成的生殖细胞或配子(gamete)得到的一个遗传因子应为 C ,白花植株生成的生殖细胞或配子得到的一个遗传因子应为 c 。两棵植株杂交后生成的合子(zygote)和由其长出的植株(F_1)应为 Cc 。 Cc 植株应生成两种生殖细胞分别含有 C 和 c 。当 F_1 自交时,雌雄配子均为两种,一种是 C ,另一种是 c ,且数目相等,受精时随机结合,会有 4 种不同的组合,即 CC 、 Cc 、 cC 和 cc 。这样, F_2 的植株中, CC 占 $1/4$, Cc 占 $1/2$, cc 占 $1/4$ 。 C 对 c 呈显性,所以 CC 、 Cc 都开红花,只有 cc 才开白花,于是红花植株与白花植株的数目比例为 $3:1$ 。

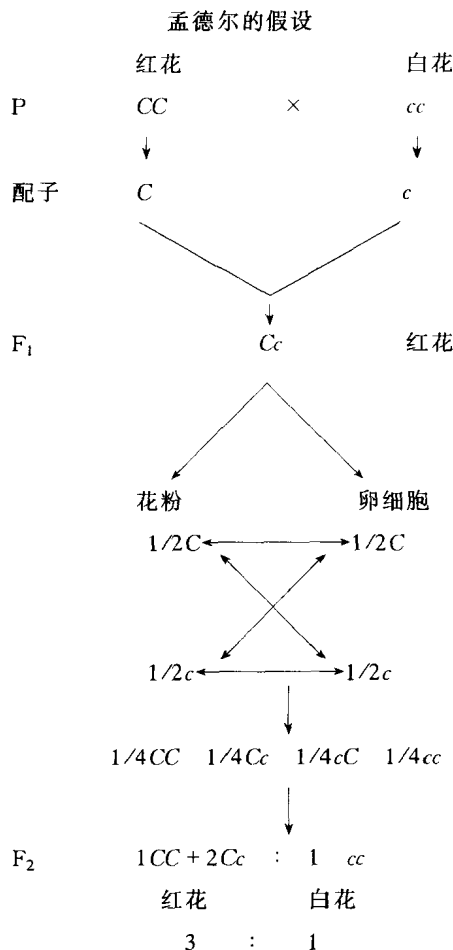


图 1-2 豌豆花色的分离和孟德尔的假设

1.3.2 自由组合定律

孟德尔在说明了一对相对性状的遗传规律后,从简单到复杂,进一步研究了两对相对性状的遗传。

1.3.2.1 自由组合法则

又称独立分配法则,指形成包含两对以上的相对性状的杂种时,各对相对性状之间各自独立地发生自由组合。

实验用的一个亲本子叶黄色而豆粒饱满,另一个亲本则子叶绿色而豆粒皱缩。由于子叶黄色对子叶绿色呈显性,豆粒饱满对豆粒皱缩呈显性,所以分别用 YY 和 yy 代表子叶黄色和绿色, RR 和 rr 代表豆粒饱满和皱缩。因此,实验用的亲本植株分别是 $YYRR$ 和 $yyrr$ 。每种亲本各自只产生一种生殖细胞,即 YR 和 yr 。杂交后得到的 F_1 应为 $YyRr$,表现为黄色子叶和豆粒饱满。

F_1 自花授粉时,产生的雌雄配子各有 4 种类型,即 YR 、 Yr 、 yR 和 yr 。生成的数目之比应是 $1:1:1:1$ 。雌雄配子自由组合产生 F_2 ,其过程和产生的 F_2 植株的性状如下。

P	YYRR			yyrr	
	↓			↓	
配子	YR	×		yr	
		↓			
F ₁		YyRr			
		↓			
		雄 配 子			
		YR	Yr	yR	yr
雌 配 子	YR	YYRR	YYRr	YyRR	YyRr
	Yr	YYRr	YYrr	YyRr	Yyrr
	yR	YyRR	YyRr	yyRR	yyRr
	yr	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr

其中 $YYRR$ 和 $yyrr$ 同原来的亲本相同,称为亲组合;其余的是不同于亲本的组合,称为重组(Recombination)。从重组中可以看到,决定不同性状的相对遗传因子中的每一个,在遗传传递时都是各自独立分配和自由组合的。例如, Y 可以同 R 组合,也可以同 r 组合。

从子叶颜色和豆粒形态这两个性状来看,根据显隐性法则,可以把 F_2 各种植株分成以下几类:

黄色子叶和豆粒饱满: