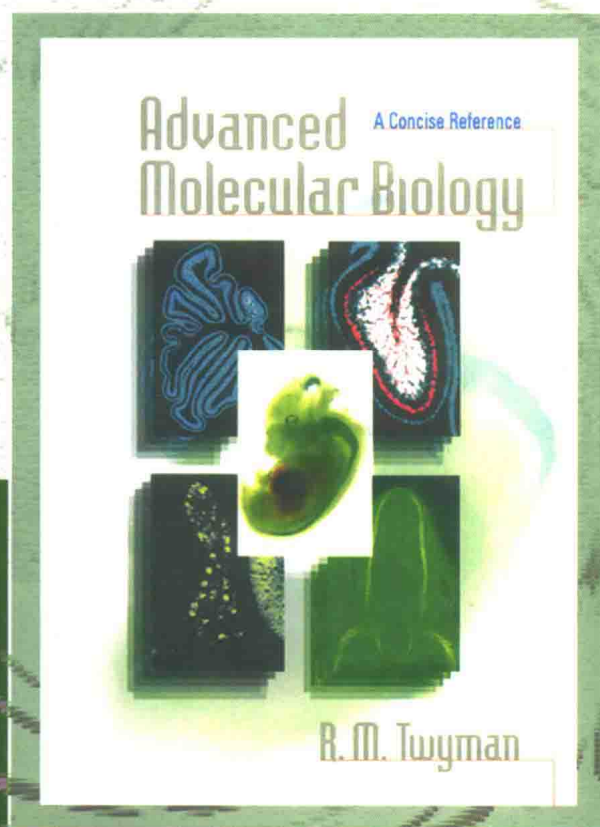


高级分子生物学要义

R. M. 特怀曼 / 著

陈 淳 徐 沁 / 等译 徐晋麟 / 校



科学出版社

内 容 简 介

本书将分子生物学、遗传学的内容进行了有机的组织,分成30个主题,清晰而富有逻辑性。内容涵盖了分子生物学各重要领域,如细胞周期、细胞器和质粒、重组和复制、转录、基因表达与调控、PCR等,另外还有DNA、RNA及染色体的结构、功能、修饰、突变及修复等。本书按参考手册的风格编写,通过阐述重要理论、解释关键性术语、设置交叉参考等,向读者提供了在其他专业书中难以找到或不易把握的内容。

本书适合高年级本科生、研究生以及更高层次的人员阅读。

Richard M. Twyman

Advanced Molecular Biology: A Concise Reference

Original edition published in English under the title of *Advanced Molecular Biology: A Concise Reference*

©BIOS Scientific Publishers Limited, 1998

图书在版编目(CIP)数据

高级分子生物学要义/[英] R. M. 特怀曼著;陈淳,徐沁等译. -北京:科学出版社,2000. 11

书名原文: Advanced Molecular Biology: A Concise Reference

ISBN 7-03-008299-0

I. 高… II. ①特…②陈…③徐… III. 分子生物-研究 IV. Q7

中国版本图书馆CIP数据核字(2000)第02615号

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

丽源印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2000年11月第一版 开本:787×1092 1/16

2000年11月第一次印刷 印张:31

印数:1—3 000 字数:705 000

定价:55.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈北燕〉)

献 给

我的父母：彼得和艾琳

我的子女：埃米莉和露西

前 言

这本书开始时是一套仓促写成的潦草讲稿，后来工整地誊写成供考试参考的笔记。由于一个朋友的过誉竟促使这本书一举出版。这位朋友借了这本笔记，读后使他一下子明白了以前某些未领会的报告，从而认为这本笔记作为一种参考资料是十分有用的。

这本书的宗旨在那时就已形成了。各章的目的提供分子生物学重要领域中的简明概论。它适合高年级本科生、研究生以及更高层次的人员。在写这本书的过程中，我遇到了很多困难并为之奋斗：当阅读一些文章、综述和其他书籍时，我和别人一样，感到要想找到要点需要翻阅很多页正文，要准确把握一个重要信息的程度也非易事。为了达到这些目的我提出了 30 个分子生物学的主题，我希望它们清晰而富有逻辑，每一主题正文限制在 10~20 页的范围内。内容又分成易操作的节段。针对每个主题在有限的篇幅中提供详细的讨论，这对那些对遗传学和分子生物学有基本了解的读者来说是一种有效的方法。这本书既不打算作为分子生物学初学者的指南，也不作为报告、综述和已出版的一些教科书的代用品，意在补充它们，并帮助读者获得关键信息。这本书从头到尾着重于定义。当关键性术语在书中首次出现时已用黑体标明，并加以详细说明。书中的图清晰是必要的，同时图的风格有意使其简明，这样不仅便于记忆，而且也易于复制。在各章节之间存在着交叉参考，是希望强调虽然书可以分成不同的主题（转录、发育、细胞周期、信号转导等）来叙述，但是所有这些过程在分子水平上都是有着重要的相互联系。在书后提供了一系列参考文献，这些文献都属于近期的一些综述或经典型文章。我希望读者感到《高级分子生物学要义》这本书是有趣的，也是有用的，但任何有关对以后编辑中的改进意见和建议都将被愉快地接受。

我想感谢很多人，没有他们的帮助和影响，这本书将不可能出版。感谢 Alison Morris，他第一个建议将仓促写成的潦草讲稿整理出版。感谢 Stuart Glover, Liz Jones, Bob Old, Steve Hunt 和 John O' Brien，他们以不同的方式在一开始就予以鼓励。非常感谢分子生物学实验室的 Steve Hunt, Mary-Anne Starkey, Nigel Unwin 和 Richard Henderson，他们一直支持我直到完稿。特别感谢那些知识比我渊博得多的 Derek Gatherer, Gavin Craig, Dylan Sweetman, Phil Gardner, James Palmer, Chris Hodgson, Sarah Lummis, Alison Morris, James Drummond, Roz Friday，他们花了很多时间阅读了每一章节，并作了评论。尤其是 Bill Wisden，他的评论和建议是极其宝贵的。最后还要感谢分子生物学 MRC 实验室的 Annette Lenton 和 BIOS 的 Rachel Offord, Lisa Mansell, Andred Boshier 和 Jonathan，没有他们的帮助这本书将不可能面世。

R. M. 特怀曼

缩 略 语 表

A	腺嘌呤(碱基),腺苷酸(核酸)	CTP	胞苷三磷酸
AER	顶外胚层嵴	DAG	二酰甘油
AMP,ADP, ATP	腺苷单磷酸,二磷酸,三磷酸	Dam	DNA 腺嘌呤甲基化酶
ANT-C	触角足复合体	dATP	脱氧腺苷三磷酸
AP 位点	无嘌呤或无嘧啶位点	Dcm	DNA 胞嘧啶甲基化酶
APC	后期促进复合物	DEAE	二乙胺乙基
ARS	自发复制序列	DIF	分行诱导因子
ATPase	腺苷三磷酸酶	DMS	硫酸二甲酯
b, bp	碱基、碱基对	DNase	脱氧核酸酶
BAC	细菌人工染色体	dNTP	脱氧核苷酸三磷酸
BCR	B 细胞受体	DSBR	双链断裂修复
BER	碱基切除修复	dsDNA/ RNA	双链 DNA/RNA
bHLH	碱性螺旋-环螺旋	EGF(R)	表皮生长因子(受体)
BMP	骨形成蛋白	ER	内质网
BX-C	双胸复合体	ES 细胞	胚胎干细胞
bZIP	碱性亮氨酸拉链	EST	表达顺序标记
C	胞嘧啶(碱基),胞苷酸(核酸)	FGF(R)	成纤维生长因子(受体)
CAK	CDK 激活激酶	FISH	荧光原位杂交
CaM	钙调蛋白	G	鸟嘌呤(碱基),鸟苷酸(核酸)
CAM	细胞黏附分子	GABA	γ -氨基丁酸
cAMP	环 cAMP	GAP	GTPase 激活蛋白
CAP	代谢激活蛋白	GMP,GDP, GTP	鸟苷单磷酸,二磷酸,三磷酸
CBP	CREB 因子激活蛋白	GNRP	鸟苷酸释放蛋白
CDK	细胞周期蛋白依赖激酶	GPCR	G 蛋白偶联受体
cDNA	互补 DNA	GTF	一般转录因子
CDR	互补决定区域	GTPase	鸟苷酸三磷酸酶
cf.	比较	Hfr	高频率重组
cGMP	环鸟苷酸单磷酸	HLH	螺旋-环-螺旋
CKI	细胞周期依赖激酶抑制物	HMG	高泳动组
CMV	巨细胞病毒	hnRNA, hnRNP	不均一细胞核 RNA,RNP
cpDNA	叶绿体 DNA	HOM-C	同源异型复合体
CREB	cAMP 反应元件结合因子	HPLC	高效液相色谱
cRNA	互补 RNA	HSV	单纯疱疹病毒
CTD	C-末端结构域	HTH	螺旋-转角-螺旋
CTF	CAAT 转录因子		

ICE	白介素 1 β 转化酶	PEV	位置效应变异
IFN	干扰素	PI(3)K	磷酸肌醇 3 激酶
Ig	免疫球蛋白	PKA, PKC, PKG	蛋白激酶 A, C, G
IL	白介素	PLA, PLB, PLC, PLD	磷脂酶 A, B, C, D
Ins	肌醇	Poly(A)	多聚腺苷酸
IRES	内部核糖体进入位点	POU	Pit - 1/Oct - 1, 2/Unc - 86 HTH 组件
IS	插入顺序	PrP	朊病毒相关蛋白
ITR	反转的末端重复	PtdIns	磷脂酰肌醇
Jak	Janus 激酶	QTL	数量性状基因座
kb, kbp	千碱基, 千碱基对	RACE	cDNA 末端快速扩增
kDNA	动核 DNA	RAPD	多态性 DNA 随机扩增
LCR	基因组控制区域	RF	复制型
LINE	长分散排列的逆转录因子	RFLP	限制性片段长度多态性
Lod	优势对数	RNase	核酸酶
LTR	长末端重复	RNP	核酸蛋白体
MAPK	有丝分裂激活蛋白激酶	rRNA	核糖体 RNA
MAR	细胞核基质相关区域	RSS	重组信号顺序
5-meC	5-甲基胞嘧啶	RT-PCR	反转录 PCR
MEK	MARK/Erk 激酶	RTK	酪氨酸受体激酶
MHC	主要组织相容性复合物	SAM	S-腺苷甲硫氨酸
MPF	有丝分裂/成熟促进因子	SAPK	压力激活蛋白激酶
mRNA	信使 RNA	SAR	核骨架附着区
mtDNA	线粒体 DNA	SCE	姐妹染色单体交换
N-CAM	神经细胞黏附分子	SCID	重度联合免疫缺陷
NAD	烟酰胺腺嘌呤二核苷酸	SDS	十二烷基硫酸钠
NCR	非编码区	SH	Src 同源结构域
NER	核酸切除修复	SINE	短分散排列的逆转录因子
NMP, NDP, NTP	核苷酸单磷酸, 二磷酸, 三磷酸	snRNA	小细胞核 RNA
NMR	核磁共振	SR	肌浆网状组织
NOR	细胞核组织区	SRF	血清反应因子
OD	光密度	SRP	信号识别颗粒
ORF	开放阅读框架	SSB	单链核酸结合蛋白
PAC	P1 人工染色体	ssDNA/RNA	单链 DNA/RNA
PCNA	分裂细胞核抗原	SSLP	短顺序长度多态性
PCR	聚合酶链式反应	STAT	转录的信号传导和激活因子
PDE	磷酸二酯酶		
PDGF(R)	血小板衍生长因子(受体)		

STRP	短随机重复顺序多态性	TSG	肿瘤抑制基因
STS	顺序标签位点	U	尿嘧啶(碱基),尿苷酸(核酸)
SV40	猴病毒 40	UTP	尿苷酸三磷酸
T	胸腺嘧啶(碱基)胸腺苷酸(核酸)	UTR	非翻译区
TAF	TBP 相关因子	V(D)J	变异,多样性,接合基因片段
TBP	TATA 结合蛋白	VEGF(R)	血管内皮生长因子(受体)
TCR	T 细胞受体	VNTR	随机重复的可变数目
TF	转录因子	VSG	糖蛋白可变表面
TGF	转化生长因子	VSP	极短补缀
Tn	细菌转座元	XIC	X 失活中心
tRNA	转移 RNA	XP	着色性干皮病
TSD	靶位点复制	YAC	酵母人工染色体
TSE	传染性海绵状脑病	YEp	酵母基因组外质粒
		ZPA	极性活性区域

如何使用本书

本书按照分子生物学的不同主题划分章节。关键性的术语用**黑体**表示,并在第一次出现时给予定义。本书提供了广泛的交叉参考,以“(参见……)”或“(参阅)”标示,读者可以从索引中进一步查找。被提示的概念术语用**楷体**表示。

目 录

(注: 章的顺序按其英文的字母顺序排列)

前言	i	
缩略语表	ix	
Biological Heredity and Variation	第 1 章 生物学的遗传和变异	1
	1.1 孟德尔式遗传	1
	1.2 一个基因座上的分离	3
	1.3 在两个座位上的分离	8
	1.4 数量遗传	11
The Cell Cycle	第 2 章 细胞周期	19
	2.1 细菌的细胞周期	20
	2.2 真核细胞的细胞周期	21
	2.3 细胞周期调节的分子基础	24
	2.4 细胞周期的进行	26
	2.5 动物中特殊的细胞周期系统	30
Chromatin	第 3 章 染色质	33
	3.1 核小体	33
	3.2 染色质的高级结构	36
	3.3 染色质和染色体的功能	38
	3.4 细菌类核的分子结构	41
Chromosome Mutation	第 4 章 染色体突变	42
	4.1 数量染色体突变	43
	4.2 染色体结构突变	47
Chromosome Structure and Function	第 5 章 染色体结构与功能	53
	5.1 正常的染色体——一般形态	53
	5.2 特异染色体结构	55
	5.3 染色体结构的分子方面	56

Development, Molecular Aspects	第 6 章 发育, 分子机制	60
	6.1 分化	60
	6.2 模式形成和位置信息	67
	6.3 发育的环境	69
DNA Methylation and Epigenetic Regulation	第 7 章 DNA 甲基化及外遗传调节.....	85
	7.1 原核细胞的 DNA 甲基化	85
	7.2 真核细胞的 DNA 甲基化	87
	7.3 哺乳动物的 DNA 甲基化对外遗传基因的调控	89
The Gene	第 8 章 基因	95
	8.1 基因的概念	95
	8.2 遗传结构和遗传功能的单位	96
	8.3 原核和真核细胞中基因-顺反子的相互关系	97
	8.4 基因结构和构造	98
Gene Expression and Regulation	第 9 章 基因表达和调节	104
	9.1 基因表达	105
	9.2 基因调节	106
	9.3 真核和原核生物的基因表达	107
Gene Transfer in Bacteria	第 10 章 细菌中的基因转移	109
	10.1 接合	109
	10.2 转化	111
	10.3 转导	112
The Genetic Code	第 11 章 遗传密码	118
	11.1 遗传密码的概论	118
	11.2 翻译	120
	11.3 密码子的特殊属性	120
Genomes and Mapping	第 12 章 基因组与作图	123
	12.1 基因组、染色体倍数性和染色体数目	124
	12.2 基因组的物理化学性质	124
	12.3 基因组大小和顺序组成	126
	12.4 基因结构和高级基因组组织	127
	12.5 重复顺序 DNA	129
	12.6 哺乳动物基因组的等容线组织	133

	12.7 基因作图	134
	12.8 遗传作图	136
	12.9 物理作图	140
Mobile Genetic Elements	第 13 章 可移动的遗传因子	152
	13.1 转座的机制	153
	13.2 转座的效应	158
	13.3 转座子	162
	13.4 反转录因子	166
Mutagenesis and DNA Repair	第 14 章 诱变和 DNA 修复	169
	14.1 诱变和复制忠实性	169
	14.2 DNA 损伤: 突变和致死	171
	14.3 DNA 修复	174
	14.4 直接恢复性修复	174
	14.5 切除修复	176
	14.6 错配修复	180
	14.7 重组修复	182
	14.8 SOS 反应和诱变修复	183
Mutation and Selection	第 15 章 突变与选择	185
	15.1 突变的结构与功能性效应	186
	15.2 突变型等位基因及表现型的分子基础	192
	15.3 突变的分布与分子进化	195
	15.4 遗传分析中的突变	197
Nucleic Acid Structure	第 16 章 核酸结构	205
	16.1 核酸的基本结构	205
	16.2 核酸的二级结构	209
	16.3 核酸的三级结构	213
Nucleic Acid-Binding Proteins	第 17 章 核酸结合蛋白	217
	17.1 核酸被蛋白识别	218
	17.2 蛋白中的 DNA 结合基序	220
	17.3 蛋白中 RNA 结合模体	225
	17.4 蛋白, 核酸结合的分子基础	226
	17.5 序列特异性结合	229
	17.6 研究蛋白核酸相互作用的技术	232

Oncogenes and Cancer	第 18 章 癌基因与癌	235
	18.1 癌基因	236
	18.2 抑癌基因	240
Organelle Genomes	第 19 章 细胞器基因组	243
	19.1 细胞器遗传学	243
	19.2 细胞器基因组	245
Plasmids	第 20 章 质粒	250
	20.1 质粒的种类	251
	20.2 质粒复制和维持	253
The Polymerase Chain Reaction (PCR)	第 21 章 聚合酶链式反应(PCR)	258
	21.1 PCR 反应的特异性	258
	21.2 PCR 基本战略的提高和扩展	262
	21.3 体外扩增的其他方法	263
Proteins: Structure, Function and Evolution	第 22 章 蛋白质: 结构, 功能与进化	264
	22.1 蛋白质一级结构	265
	22.2 高级蛋白质结构	266
	22.3 蛋白质修饰	272
	22.4 蛋白质家族	273
	22.5 蛋白质功能的综合分析	280
Protein Synthesis	第 23 章 蛋白质合成	288
	23.1 蛋白质合成的组分	288
	23.2 蛋白质合成的机制	290
	23.3 蛋白质合成的调节	294
Recombinant DNA and Molecular Cloning	第 24 章 重组 DNA 与分子克隆	298
	24.1 分子克隆	299
	24.2 基因分离的策略	306
	24.3 克隆 DNA 的性质	311
	24.4 克隆 DNA 的表达	313
	24.5 基因调节的分析	316
	24.6 蛋白分析与蛋白间相互作用的分析	318
	24.7 体外诱变	319
	24.8 转基因: 基因转移到动物和植物	321

Recombination	第 25 章 重组	338
	25.1 同源重组	339
	25.2 同源重组和遗传作图	342
	25.3 随机和程序化非交互重组	344
	25.4 位点专一性重组	346
	25.5 免疫球蛋白的产生和 T-细胞受体的多样性	347
	25.6 非常规重组	350
Replication	第 26 章 复制	356
	26.1 复制的策略	356
	26.2 细胞复制体和延伸的酶学	359
	26.3 复制的起始	367
	26.4 引物和引发	370
	26.5 复制的终止	371
	26.6 复制的调节	372
RNA Processing	第 27 章 RNA 加工	375
	27.1 不翻译 RNAs 的成熟	376
	27.2 mRNA 的末端修饰和甲基化	376
	27.3 RNA 剪接	378
	27.4 RNA 编辑	385
	27.5 后加工调节	385
Signal Transduction	第 28 章 信号转导	388
	28.1 受体和信号途径	389
	28.2 细胞内酶级联	394
	28.3 第二信使	397
	28.4 信号交付	402
Transcription	第 29 章 转录	404
	29.1 转录的基本原理	404
	29.2 原核生物的转录起始——基本和结构性的成分	406
	29.3 真核生物转录起始——基本的和组成型的成分	407
	29.4 转录起始——调节成分	410
	29.5 细菌和真核生物转录调节的策略	416
	29.6 转录的延伸和终止	419

Viruses and Subviral Agents	第 30 章 病毒与亚病毒感染因子	424
	30.1 病毒感染策略	425
	30.2 复制策略的多样性	426
	30.3 病毒基因表达的策略	433
	30.4 亚病毒感染因子	434
参考文献和推荐读物		442
索引		456

第1章

生物学的遗传和变异

基本概念和定义

- 在遗传学中,一种**性状**(character)或**特征**(characteristic)是指生物中能被描述或量度的任何生物学性质。在特定的生物群体中,性状显示两种重要的性质:**遗传**(heredity)和**变异**(variation)。这些性质可以是简单的或复杂的。大部分性状的特点是基因和环境共同作用来决定的。
- **简单的性状**表现为**不连续的变异**,即表现型能分成不同的类型,称为**性状**(trait)。这样的一些特性是符合简单性质的遗传,因此从**表现型**(phenotype)能直接推测出**基因型**(genotype),或者通过杂交分析,或者通过家谱分析(见表 1.1:在传递遗传学中某些普遍使用术语的定义)。对于最简单的性状而言,表现型取决于单个基因座上的基因型。这些性状并不是仅仅只受该座位的控制,与特殊遗传背景和正常环境中的表型相对照,不同的基因型产生不同的表型。当与有性生殖的真核生物核基因组相联系时,这些性状就被描述为**孟德尔(Mendelian)性状**——它们符合 G. 孟德尔首先系统研究的不同的遗传模式。不是所有的简单性状都属于孟德尔式的。在真核生物中**非孟德尔性状**是由细胞器控制的,随之其遗传规则也不同(见细胞器基因组)。例如细菌和病毒的性状也是非孟德尔式的,由于这些生物不是二倍体,也不进行有性生殖。
- **复杂的性状**常常表现为**连续的变异**,即在两个极端表型之间变异的曲线是非常光滑的,而且表型决定于基因的数量。这种性状的遗传并不能用孟德尔法则来预见,而是用统计学方法[**生物统计学**(biometrics)]进行研究。复杂性状是由很多基因座位(**多基因学说**)来控制的。其实它们同简单性状的差别通常不是简单的相互作用的基因数目,而是环境对表型变异的影响,这种影响模糊了不同表型性状之间的差异,使得人们不能从表现型推测其基因型。

1.1 孟德尔式遗传

孟德尔式遗传原理 对于经得起遗传检验的生物(即这些生物能大量地留种和繁殖)来说,遗传的原理能经过大量的**杂交**(cross)(直接地交配)和**记录**(scoring)许多后代(的确定表型)进行研究。孟德尔将菜园中不同变异的纯种豌豆(*Pisum sativum*)进行杂交,而且将杂种植物进一步杂交,从这些结果中他发现了遗传和变异的法则。虽然他只用了一种

植物,但他的结论适用于所有有性繁殖的真核生物,包括那些不能用同样的方法来研究的动物(如人类)。对这些不能进行实验的生物,其遗传和变异是通过家谱分析来研究的(文框 1.1)。孟德尔法则可以概括如下:

- (1) 性状的遗传和变异是由现在称为基因(gene)的遗传因子控制的,它成对存在。孟德尔称这些因子为形态建成因子(form-building element)。
- (2) 有差异的性状是由每个基因的不同形式[不同的等位基因(allele)]所特有。
- (3) 当两个不同的等位基因存在于同一个个体中[即在一个异合体(heterozygote)中],一个性状对另一性状显示了显性(dominance):其表型和一个表达的等位基因[显性(dominant)等位基因]相一致,而另一个等位基因作了牺牲[隐性(recessive)等位基因]。
- (4) 基因不混合,当它们传递时,保持着独立性[颗粒性(particulate)]。
- (5) 在减数分裂时,成对的等位基因均等分离,因此形成配子携带的每种等位基因数目相等。
- (6) 每对等位基因的分离不受其他任何等位基因的影响。

表 1.1 在传递遗传学中某些普遍使用的术语定义

术语	定义
等位基因(allele)	广义,相对于一种特殊性状的一个基因的变异形式。以分子水平来说,一个基因顺序的变异(参见野生型等位基因,突变等位基因,多态性)
性状(character)	生物能被检测或度量的生物学特征
性状类型(character mode)	性状的一般类型,如眼的颜色
性状特征(character trait), 性状(trait), 变异体(variant)	性状的特殊类型,如蓝色的眼睛
基因(gene)	广义,控制或有助于控制特殊性状的遗传因子。以分子水平而言,被表达的一个 DNA(或某些病毒中的 DNA)片段,即在细胞中用于合成一个或多个具有特殊功能产物的 DNA(或 RNA)片段(参见基因、顺反子、基因表达)
(基因)座(locus)	一个基因(或其他标记或界标)在一条染色体上或在物理图或在遗传图上的位置。这是一个有用的术语,因为它使得人们讨论基因时可不考虑基因型或接合性
遗传的(genetic)	关于基因的,由基因的核苷酸顺序产生的性状、遗传和变异(对照外遗传的、环境的)
基因型(genotype)	一个个体的遗传性质,常涉及特定座位上的等位基因的特殊组合
半合子的(hemizygous)	在二倍体细胞中含有一个等位基因,常涉及性连锁基因(参阅)
遗传性的(hereditary)	从亲代传递到后代。其范围比“遗传的”这个术语更广,包括遗传的继承(核苷酸顺序的遗传),也包括外遗传的继承(DNA 结构中的信息的遗传)以及细胞质遗传或细胞分裂时的膜成分
杂合的(heterozygous)	在一个特定座位上含有不同的等位基因
纯合的(homozygous)	在一个特定座位上含有相同的等位基因
表现型(phenotype)	一个个体的外在性质,常涉及特殊性状的性质
多效性(pleiotropic)	同时影响到一个以上的性状
变异(variation)	在特定群体中,一个特异性状的变化。变异可以是连续的或不连续的
接合性(zygosity)	在纯合、杂合或半合的座位上,等位基因的性质

为了使基因和等位基因结构和功能的定义更准确,见“基因”和“突变与选择”章节。

1.2 一个基因座上的分离

在一个基因座上的杂交 孟德尔原理中的 5 项可能是从单点杂交(单一因子杂交)中推论而得出的,为了便于研究将单个基因座位分出,在不同纯种品系之间进行杂交产生杂种后代并建立了**显性原理**(图 1.1)。一个纯系品种当自交或杂交时对其特殊性状是稳定的,由此可见纯系只含有一种类型的等位基因,即所有个体在特定基因座位上都是纯合的。两个不同纯系之间的杂交产生的杂种后代,它们所有个体都是杂合的,携带着来自各纯系的一个等位基因。这是**第一代子代**(F_1 代)。孟德尔在其杂交实验中出现了 F_1 代杂种的表现型和一个亲本相同,即一个性状对另一个性状是显性的。

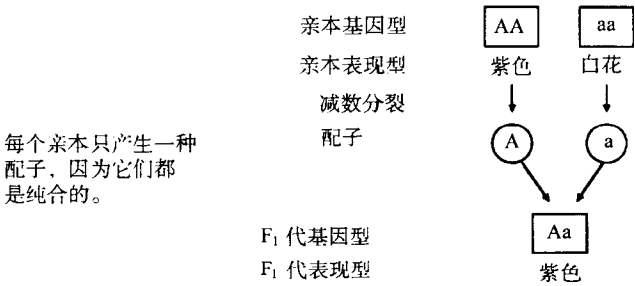


图 1.1 纯系之间的杂交。产生了杂种 F_1 代并建立了显性原理。其中 A 等位基因在纯合中形成了特异的紫色花,它对于 a 等位基因是显性的,a 等位基因在纯合时形成特异的白色花。花色的基因座位被发现是在豌豆这种植物的 1 号染色体上,人们认为它编码了一种和色素产生有关的酶;a 等位基因被认为是无效的。

回交(backcross,涉及到子代和一个亲本的杂交)能确定 F_1 代是杂合的。若将 F_1 代与带有隐性等位基因的纯合亲本进行杂交,回交后代中表型比例为 1:1 的话,那么可确定 F_1 的基因型(图 1.2)。这种类型的分析表明和**测交**(test stock,所研究的各个座位都带有隐性等位基因)有关的遗传杂交能决定未知的基因型,而相同的原理可被用于遗传作图(参阅)。在 F_2 代中隐性表型(即白花)的存在可以确定在基因传递中,成对的等位基因仍保持着颗粒状,在杂种产生的表型中它们既未被取代,也没有混合。

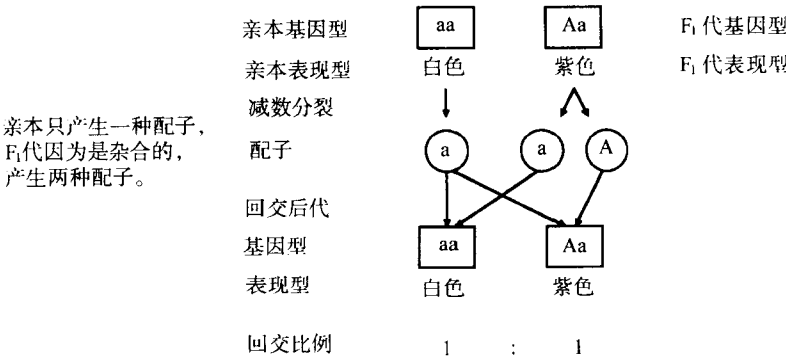


图 1.2 F_1 杂种与其隐性亲本之间的回交。由于隐性表型出现在后代中,这种杂交表明了 F_1 代是杂合的,即隐性的等位基因仍作为一个独立的单位存在。

F_1 **自交**(self-cross, 自体受精)或者(有的生物不能自交) F_1 个体间的**互交**(intercross)

可以称为**单基因杂种杂交**(monohybrid cross),这是由于参与者在一定座位上是杂合的。这种杂交论证了均等分离的原理,此已被叫做**孟德尔第一定律**(Mendel's First Law)。在随后的子二代(F_2 代)中表型的比例是3:1(图1.3)。这就称为**单基因杂种比例**(monohybrid ratio),并预期在减数分裂中若等位基因均等分离的话才会发生(产生相等数目的带有二个可能等位基因中任一配子)。

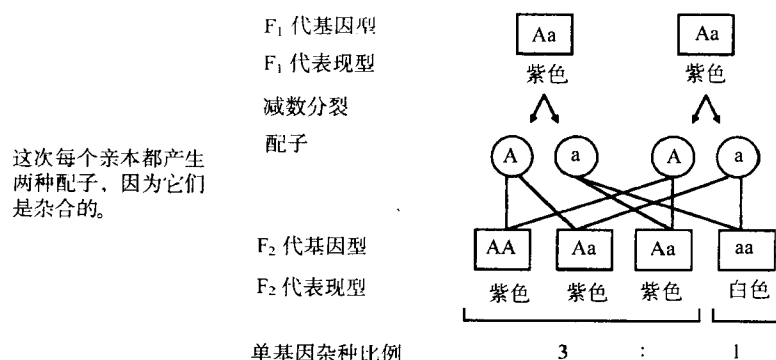


图 1.3 单基因杂种杂交。3:1 的单基因杂种比表明在减数分裂时等位基因均等分离。图中所用交配图谱显示在受精时所有可能的配子组合。

单基因杂种比例的偏差 孟德尔遗传模式广泛地适用很多性状,但从单基因杂种分离比的讨论中出现了特异的偏差。这些性状的分析论证了孟德尔的 6 项原理中有一项可能被打破,事实表明孟德尔的运气很好,在他所选的 7 项性状中都未遇到任何下面将讨论的一些麻烦。从未被打破过的法则就是颗粒遗传的原理——基因并不混合,当它们被传递时是保持作为独立的单位。

亲代的不相等性 从孟德尔实验中得出的主要结论之一对于各个基因座位来说,一个等位基因是从两个亲本中获得的,即双亲对合子的贡献是相等的。**互交**(基因型为 A 的雄性和基因型为 B 的雌性杂交及相反的情况)的结果是相等的,此是谱系中**常染色体遗传**的基础(文框 1.1)。亲本的相等性反映了这样的事实,二倍体真核生物常有两套染色体,从每个亲本中获得一套。在大部分情况下,两个亲本贡献相同数量的染色体,而且活性也是相同的。有两个重要的例外:性连锁遗传(由于结构的半合子性)和单等位基因表达(由于功能的半合子性)。

性连锁遗传 性染色体(参阅)控制了动物的性别决定(参阅)且在两性间的分布是非对称的(参见常染色体)。有一种**同配性别**(homogametic sex),它们具有一对相同的性染色体,这样就只产生一种类型的配子,而**异配性别**(heterogametic sex)具有一对不同的性染色体,或是只有单条不成对的性染色体,这样可产生两种类型的配子。

在哺乳动物中雌性是同配的:她们带有两个拷贝的 X -染色体,而雄性常有一条 X -染色体和一条 Y -染色体,因而是异配的。在 X -和 Y -染色体之间有两个短的同源区,主要和次要拟常染色体区(major and minor pseudoautosomal region),在减数分裂中它们促进配对。主要的拟常染色体区是专性交换位点,而位于此处的基因以正常的常染色体式样