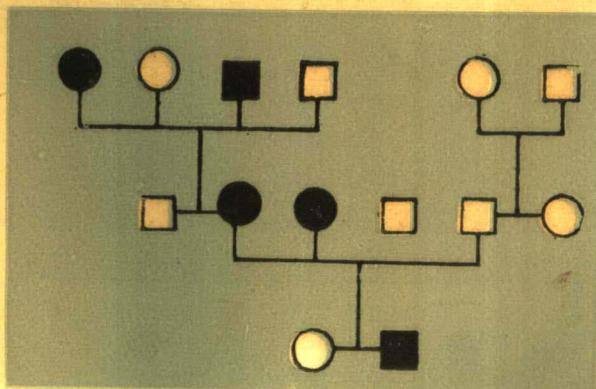


张 贵 寅
雷 钧
戴 德 林
王 新 春
编 译



医学遗传学原理

黑龙江科学技术出版社

医学遗传学原理

Yixue Yichuanxue Yuanli

张贵寅 雷 钧 编译
戴德林 王新春

李 璞 审阅

黑龙江科学技术出版社

一九八四年·哈尔滨

责任编辑：于葆琳
封面设计：刘伟平

医学遗传学原理

张贵寅 雷 钧 编 译
戴德林 王新春

黑龙江科学技术出版社出版
(哈尔滨市南岗区分部街28号)

黑龙江新华印刷厂附属厂印刷·黑龙江省新华书店发行
开本 787×1092 毫米 1/16·印张 18.375·字数 412 千
1984年10月第一版·1984年10月第一次印刷
印数：1—5,900

书号：14217·088

定价：2.60元

编 译 者 的 话

近年来,医学遗传学发展迅速,不仅阐明了许多遗传病的发病机理和传递规律,而且在一些遗传病的诊断和防治方面也取得了重大的突破。它在人类与疾病斗争的过程中,发挥着愈来愈重要的作用。1980年诺贝尔奖金获得者保罗·伯克说:“几乎所有疾病都和遗传有关,遗传学的研究是治疗所有疾病的关键。”

为了提高我国人民的健康水平,推行优生学,防治遗传病,医学生和临床医生迫切需要学习医学遗传学的基本原理。但是,国内尚缺少全面而系统地介绍这个领域的理论书籍。加拿大多伦多大学 T.S. Thompson 与 M. W. Thompson 编著的《Genetics in Medicine》是欧美许多国家广泛使用的教材,已译成意大利、西班牙、葡萄牙和法文等多种文字出版。我们以此书为基础,删节了部分不合乎我国国情的内容,补充了分子遗传学与细胞遗传学等方面的最新进展,编译成这本《医学遗传学原理》。

本书全面系统地阐述医学遗传学的基本原理,详细地论述细胞遗传学、生化遗传学、免疫遗传学、体细胞遗传学、发育遗传学及群体遗传学等方面的理论与应用,评述行为遗传、肿瘤遗传、遗传咨询、遗传病筛检、遗传病治疗和产前诊断等有关临床遗传学问题。

本书适于作为高等医学院校和综合性大学生物系师生、研究生,以及各级医院临床医生、计划生育工作者、有关科学研究人员学习医学遗传学的教材或参考书。

参加本书编译工作的有哈尔滨医科大学医学遗传学研究室张贵寅、雷钧,国外医学遗传学分册编辑部戴德林、王新春同志,全书由李璞、张贵寅同志审校。编译者学识有限,不妥之处在所难免,敬请读者指正。

目 录

绪论	(1)
遗传病的分类	(2)
家族史	(3)
人类作为遗传学研究的对象	(3)
第一章 遗传的染色体基础	(5)
人类染色体	(5)
有丝分裂	(6)
减数分裂	(9)
人类配子发生过程	(15)
受精	(16)
染色体分类	(17)
染色体技术	(21)
染色体分析在医学中的应用	(22)
高分辨显带	(24)
第二章 染色体的结构与功能	(34)
核酸的结构	(34)
DNA	(35)
遗传密码	(36)
RNA	(43)
蛋白质的生物合成	(45)
染色质和染色体的微细结构	(48)
第三章 单基因性状的遗传方式	(50)
基因、基因型和婚配型式	(51)
常染色体遗传	(53)
X-连锁遗传	(61)
基因表达中的变异	(66)
第四章 人类生化遗传学	(79)
血红蛋白	(79)

人类生化紊乱·····	(92)
药物遗传学·····	(106)
第五章 染色体畸变·····	(114)
染色体畸变的类型·····	(114)
染色体畸变的原因·····	(121)
常染色体疾病的临床·····	(123)
群体细胞遗传学·····	(129)
第六章 性染色体及其疾病·····	(132)
生殖系统的胚胎学·····	(132)
性染色体·····	(133)
X 染色体失活·····	(134)
性染色体异常·····	(137)
具有正常染色体的性别发育疾病·····	(140)
第七章 免疫遗传学·····	(142)
移植·····	(144)
免疫缺陷病·····	(153)
自身免疫病·····	(154)
HLA 与疾病·····	(156)
第八章 血型和其它遗传标记·····	(159)
血型·····	(159)
血清中的遗传学标记·····	(176)
红细胞酸性磷酸酶·····	(180)
第九章 体细胞遗传学·····	(181)
细胞培养·····	(181)
体细胞杂交·····	(183)
体细胞遗传学的其他应用·····	(186)
第十章 连锁·····	(189)
家系研究·····	(189)
确定连锁的其他方法·····	(192)
人类基因定位图·····	(193)
人类基因组的病理解剖图·····	(206)

第十一章 多因子遗传	(209)
正常变异.....	(209)
阈值性状.....	(211)
多因子遗传的特点.....	(214)
第十二章 人类发育的遗传学问题	(218)
分化时的基因活动.....	(218)
先天性畸形.....	(219)
第十三章 数学遗传学的基本原理	(225)
概率.....	(225)
遗传比率的测验.....	(229)
X^2 测验的意义.....	(234)
第十四章 群体遗传学	(236)
群体中的基因频率: Hardy-Weinberg 定律.....	(237)
婚配系统.....	(238)
突变.....	(240)
选择.....	(244)
迁移.....	(148)
第十五章 医学遗传学中的双生	(251)
同卵双生和异卵双生.....	(251)
双生和多胎出生的频率.....	(252)
双生卵性的鉴定.....	(253)
双生研究的局限性.....	(256)
双生研究的例子.....	(256)
不常见的双生类型.....	(258)
第十六章 医学遗传学中的皮肤纹理学	(259)
胚胎学.....	(260)
皮纹型的分类.....	(260)
临床应用.....	(263)
第十七章 临床实践中的一些遗传问题	(268)
行为遗传学.....	(268)
遗传与癌.....	(269)

遗传病的筛检.....	(271)
遗传咨询.....	(272)
遗传病的治疗.....	(273)
产前诊断.....	(273)
结束语.....	(274)
参考文献.....	(281)

绪 论

遗传学在医学中的地位,从来没有象今天这样重要。虽然遗传学在医学基础和临床实践方面的意义现在已经得到了公认,但是几年前还认为这个学科仅仅和一些不重要的、表面的、罕见的性状遗传有关,并不理解基因在基本生命过程中的重要作用。

奥地利修道士孟德尔在1865年发现的遗传原理,当时未得到医学科学家以及其他生物学家的承认。他的工作在科学文献中埋没了35年。达尔文在他的伟大著作《物种起源》(1859年)中强调在物种的各成员中,变异性的遗传是进化的重要因素,但是他没有涉及遗传的机理。那时把遗传性看作是双亲性状的混合。拉马克关于获得性遗传的观点,一直得到公认。孟德尔的工作澄清了达尔文关于变异性的遗传机理的概念,但是达尔文并未认识到它的意义,甚至未注意到孟德尔的工作。达尔文的表弟高尔顿是一位伟大的早期医学遗传学家,他也未注意到孟德尔的工作,尽管这与他的关于“本性与教养”的研究有很大关系。孟德尔本人,可能是由于以后的研究结果不理想而失去了信心,没有继续从事预定的实验,放弃了研究,去担任教会管理人。

孟德尔定律是在豌豆试验中得出来的,成为遗传科学的基石。在试验中,他把几种性状截然不同的纯系豌豆进行杂交,而且至少进行两个世代的杂交。从实验结果得出三条定律:

1. **单位性状** (unit inheritance): 在孟德尔时代以前,人们都相信双亲的性状在子代中混合。孟德尔证明双亲的性状不是在子代中混合,即使双亲的性状可能在子1代中不表现,但是在以后的世代中还可能重新出现而无变化。现代遗传学中不重视这条定律,但是在孟德尔时代这是完全崭新的概念。

2. **分离** (segregation): 同对基因的两个成员永远不能在同一个配子中出现,总是分离的,并且分别进入不同的配子中。在特殊情况下,当成对染色体未能正常分离时,就破坏了这个规律,这种不分离的典型后果是很严重的异常。

3. **自由组合** (independent assortment): 不同对基因的成员在形成配子时彼此自由组合。换句话说,父源与母源染色体在配子中随机组合。

本世纪初,三位科学家(荷兰的de Vries,德国的Correns,奥地利的Tschermak)不约而同地重新发现了孟德尔定律。遗传学作为一门科学建立的日期不能从孟德尔论文发表之日算起,而应从它被重新发现之时算起。

孟德尔遗传定律的普遍意义,很快受到了公认,早在1902年Garrod(和高尔顿并列)为医学遗传学创始人)报告的黑酸尿症是人类的孟德尔遗传的第一个例子。Garrod在论文中采纳了生物学家Bateson的意见,他观察到隐性遗传病人的双亲近亲结婚的遗传效应。这是第一次证明医学家与非医学的遗传学家之间,在研究工作中的相互影响,这种关系一直继续到今天。

随着对生物体的生化结构和机能本质认识的深入,人们意识到基因对生物体的重要作用。Garrod的工作是这种认识的前驱,然而在遗传学建立的初期,并未认识到它的重要意义。1941年Beadle和Tatum将这个概念公式化为“一个基因——一种酶”假说。

最近几年,遗传学知识的增长及其应用的推广,在临床医学方面取得了卓越的成果。现在估计在儿童医院住院患者中有1/3患遗传性疾病。这是从本世纪初期,甚至应用抗菌素以前就发生的巨大变化。在使用免疫疗法、改善营养和应用抗菌素以前,许多儿童由于传染病或营养性疾病如佝偻病而住院。现在有些患传染病的儿童是由于遗传缺陷降低了他们的抵抗力;至少在发达的国家中许多佝偻病病例不是由于缺乏营养,而是由于有害基因所引起的。临床医学中挽救生命技术(输血、管饲法、静脉输液)的进展,挽救了有遗传缺陷的患儿,在遗传缺陷发生率增长过程中也起一定作用。本世纪外科手术的发展也能影响遗传病的发病率。

虽然医学遗传学的成长与儿科学有密切关系,但是它更和医学中许多分支有关。最近医学遗传学应用于产前诊断,其中一些遗传缺陷的产前诊断已成为产前保健的重要方面。成年人疾病中的许多常见病,如冠心病、高血压和糖尿病,遗传因素起重要作用,如能识别出比一般群体发病风险高的人群,对预防疾病将更有成效。

遗传病的分类

在医学实践中,遗传学的主要意义是在许多疾病病因学中的作用,实际上,任何性状都是遗传与环境因素联合作用的结果。最方便的办法是能区分开遗传信息的缺陷起主要作用的疾病和环境伤害(包括宫内环境伤害)起主要作用的疾病,以及遗传组成和环境因素共同起作用的疾病。

广义地说,遗传病可分为三种主要类型:

1. 单基因病;
2. 染色体病;
3. 多因子病。

在分析某种疾病的遗传学时,首先要确定它是属于这三种类型中的哪一种。

单基因缺陷(single-gene defects)是由单个突变基因引起的。突变可以存在于一对染色体中的一条(另一条同源染色体上还有一个正常基因),也可以同时存在于一对同源染色体上。在这种情况下,缺陷的原因是遗传信息中有一个主要的差错。单基因遗传病常常有明显的和特征性的系谱模式。这类疾病的大多数是罕见的,在群体中的发病率一般不超1/2,000。

在**染色体病**(chromosome disorder)中,缺陷不是由于遗传信息中单个基因的差错,发育紊乱是由于整条染色体或染色体某一节段过多或缺乏,打乱了染色体基因组的正常平衡。例如,存在一条额外的21号染色体时,产生特殊的疾病—Down氏综合征,虽然额外染色体上的所有基因可能都是正常的。通常染色体病没有家族性,但也有例外。总的来看,这类疾病是常见的,每千个新生儿中大约有7例,前三个月自然流产中大约有1/2为染色体异常。

许多常见病，特别是先天性畸形引起的发育障碍，可看到多因子遗传(multifactorial inheritance)的特点。这也不是遗传信息中有一个主要的差错，而是许多微小变异共同引起严重的缺陷。多因子疾病倾向于家族内聚集，但不表现明显的单基因性状的系谱模式。

在本书以后的章节中将详细讨论这三类疾病。

并非家族中有一个以上成员受累的疾病都是遗传病。相反，有时明确的环境因素（如感染或致畸剂）可能在一个时期引起家族中一个以上成员受累。因此，有时确定某些疾病是否是遗传病也不是很容易的，Neel 和 Schull (1954) 提出遗传病有如下特点：

1. 除外环境因素，疾病在家族成员中按一定比例发生。
2. 在非亲缘成员中（如夫妻）不发病。
3. 在没有已知的促进因素情况下，有特征性的发病年龄和病程。
4. 同卵双生的发病一致性比异卵双生高。

上述各项是在弄清染色体病以前制定的。现在可以增加下述内容：

5. 先证者有特殊的表型（通常包括智力迟钝）和可查明的染色体异常，有或无本病及有关疾病的家族史。

家 族 史

搜集完善的家族史在确诊遗传病患者方面有很重要的意义，也有助于排除有遗传基础的可能性 (Fraser, 1963)。因为很少有人对自己家系的细节了解得很少，所以搜集完善的家族史常常是很困难的，而且采集和查证家系常常是很费时间的。

遗传史应记载有关患者情况的资料（许多医院的病历只记录有关少数几种缺陷，如糖尿病、气喘和“智力迟钝”方面的家族史，而不管患者其他方面的问题）。阴性资料，如在任何亲属中未发生某种疾病，和阳性所见同样重要。在对患者或亲属询问一、二个問題之后，即记录“家族史阴性”，这样有可能得出完全不正确的印象。必须详细询问双亲、同胞和其他近亲的年龄、性别和健康状况（现在的和过去的），而且要分别询问每个人的情况。流产和死产都要做记录，如果患者的某亲属有或曾经有过类似的病情，要尽力设法去证实这个诊断。已经死去的亲属的死亡年龄及死亡原因（如果能查清）都应记录。如果死亡原因是根据尸体解剖作出的，则更要注意。通常绘制系谱要包括几个世代。亲属愈远，准确性愈差，尤其重要的是调查家系中是否有近亲婚配，特别是先证者的双亲，还要确定双亲是否来自同一地理区域或少数民族隔离区。

需要查清亲属和先证者的亲缘关系，以及彼此之间的亲缘关系，为此，可以绘制系谱图（见第3章），系谱图上表明患病的亲属与先证者的亲缘关系及彼此之间的亲缘关系。

人类作为遗传学研究的对象

小鼠在两个月内，果蝇在两周内，微生物在20分钟内完成一个世代，而人的一个世

代至少要20年。可以根据意愿在低等生物中进行杂交试验,也可以检验假说,人类只有“自然”安排“试验”,研究者只能记录结果。小鼠在它的一生中可以产生几十个后代,果蝇产生几百个后代,微生物可以产生几百万个后代,人类每家平均只有3个孩子。我们面临这些困难必须克服各种不利因素,对人类进行遗传学研究。

可能大多数医学遗传学家都赞同 Pope 的名言:“人类最适合于研究人类自己”。人类最便于研究人类自己的遗传。因为我们认为人类是如此重要,所以对他比对许多其它适于进行研究的生物要付出更大的努力。人类的遗传比其它物种具有更大的变异,因此对人类变异的研究和记录都比较清楚。因为许多变异是有害的,这就引起了医学家的注意。虽然个别家族很小,但整个人群是很大的,我们不能进行试验性婚配,但在群体中可以找到各种类型的婚配型式。自然曾对我们进行了试验,现在的一些新手段,如体细胞遗传学,将使我们从不同角度探讨人类遗传学问题。对人类变异的遗传学探索已取得很大的成就,某些变异型(如血红蛋白病和血型)提供了进行遗传研究的模型。许多年来,遗传学与医学彼此促进和相互补充,下面各章中将要分别论述。

(张贵寅)

第一章 遗传的染色体基础

未分裂细胞的核物质(染色质)分布是相对均匀的,在细胞分裂的时候,染色质(chromatin)失去了相对均匀的形态特征,浓缩成许多棒状的能被一定的生物染料深染的细胞器,叫做**染色体(chromosome)**,遗传信息单位——**基因(gene)**编码于染色体的脱氧核糖核酸(DNA)中。

每个物种都有其特定的染色体组成,即**核型(karyotype)**,不仅包括一定的染色体的数目和形态,而且包括每个基因在染色体上的位置(**基因图, gene map**)。基因在染色体上呈直线排列,每个基因有精确的位置或者叫做**位点(locus)**。在同一条染色体上的各个基因位点叫做**连锁(link)**,更准确地说是**同线性(syntenic)**。占据相同位点的,一个基因的另种形式叫做**等位基因(allele)**。任何一个染色体的特定位点上只能容纳一个等位基因。虽然整个群体中可能有多个等位基因,但是它们当中只能有一个等位基因占据那个位点。

一个个体的**基因型(genotype)**是他的遗传学组成,通常只涉及单基因位点。**表型(phenotype)**是基因的表达例如形态学、生物化学和生理学性状。**基因组(genome)**指的是染色体组所包含的全部DNA。

过去人们对人类遗传学了解得很少,1956年 Tjio 和 Levan 发展了有效的染色体技术,并且发现正常人的染色体数目是46条,而不象以前认为的48条。从此,有关人类染色体的分子组成和大量的、各种各样的染色体异常的研究工作普遍地开展起来。现在把部分已知的人类基因,定位在染色体图上。染色体异常在临床上很重要,因为它是新生儿缺陷、智力迟钝和自发流产的主要原因。胎儿期鉴定核型的方法,开辟了产前诊断的新领域。

人类染色体

正常人体细胞的46条染色体组成23个同源对。**同源染色体(homologous chromosome)**的成员是根据每一条染色体所携带的遗传信息互相配对的,也就是在相同的顺序中有同样的基因位点,不过在任何一个基因位点上可能有一个相同的或者不同的等位基因。每一对同源染色体中,一条来自父亲,另一条来自母亲。每对同源染色体中的一条传给一个后代。男性和女性的染色体有22对是相同的,叫做**常染色体(autosome)**。另外一对在男性和女性中不同,它对于性别决定起重要作用,叫做**性染色体(sex chromosome)**。一般情况下用显微镜也无法区别一对常染色体的两个成员,也无法区分女性的两个X染色体。男性的两个性染色体之间有很大的差异。一条是X染色体,和女性的X染色体相同。另一条是Y染色体,比X染色体小,似乎不是X染色体的同源染色体,

它只有很少的基因（见第6章）。

有两种类型的细胞分裂——有丝分裂和减数分裂。**有丝分裂**(mitosis)是机体生长、补充死亡和损伤的细胞的普通细胞分裂。分裂的结果是产生两个子细胞。这两个子细胞的染色体数目和遗传信息与亲代细胞完全相同。**减数分裂**(meiosis)在一个生命周期中只进行一次，结果形成配子。每个配子只有23条染色体。**体细胞**是**二倍体**(diploid)或者说具有 $2n$ 条染色体，而配子是**单倍体**(haploid)或者说有 n 条染色体。虽然由于细胞分裂的偶然事故，在体细胞和配子中可能产生一些特殊类型的细胞，如多倍体和染色体数目异常，但是在一般情况下体细胞都是二倍体而配子都是单倍体。

因为人类女性是XX，所有卵子都有1条X染色体。相反，男性是XY，就会产生两种类型的精子，一种携带X染色体，另一种携带Y染色体。因此人类女性是**同型配子**性别，而男性则为**异型配子**性别。这是许多生物配置的特点，但并非全如此，譬如鸟类的雌性就是异型配子性别。

有 丝 分 裂

在有丝分裂过程中，细胞质简单地分裂成几乎相等的两部分，但是细胞核却经历了一系列复杂的活动过程。有丝分裂可以分为四个时期：前期、中期、后期和末期。这些时期以图解的方式绘于图1—1。在这个图中，每对同源染色体中的一条只画出轮廓，另一条则画成黑色，分别代表一条来自父亲，一条来自母亲。

间期(interphase, 图1—1A)一个不是正在分裂的细胞叫做间期细胞。细胞的新陈代谢活动(包括DNA的复制)大都是在细胞周期中的这一个阶段进行。有人测定过这个时期染色体的长度和直径，DNA的总长度是22厘米，染色质纤维的直径是200 Å，DNA是染色质纤维的一个组成成分(Bahr, 1977)。女性细胞的Barr氏小体(Barr body)或者叫做**性染色质**(一个无活性的X染色体)，在这个时期象一个致密的染色质团块，而其他染色体都有新陈代谢活动，但不能单个地区分开。在细胞准备分裂的时候，经过螺旋化，成为一个可见的深染的实体。细胞核的形态一改变，染色体一出现，就标志细胞进入细胞分裂的第一个阶段——前期。

前期(prophase, 图1—1B)在染色体出现后，但尚未排列成一定方式之前，细胞正处于前期。因为DNA的含量在间期已经加倍，此时可以看到每个染色体由一对平行的细长的线或者叫做**染色单体**(chromatids)(姊妹染色单体)构成，它们在**着丝粒**(centromere)区连接着。对任何染色体来说，着丝粒的位置是恒定的，实际上这是染色体分类的形态学特征之一。这个时期核膜消失，细胞核失去均质性。同时，**中心粒**(centriole)靠近核膜外面进行自我复制，然后它的两个产物开始向细胞两极移动。

中期(metaphase, 图1—1C)当染色体已达到最大程度的浓缩和最大密度的深染，而且已经运动到细胞赤道面时，细胞即进入中期。这个时期的染色体最容易研究，因为它已高度浓缩和深染，并沿细胞赤道面附近排列在**中板**(metaphase plate)处，与此同时**纺锤体**(spindle)形成。纺锤体由微管蛋白构成，微管蛋白从细胞两极的中心粒辐射到赤道面，而且和染色体的着丝粒相连。

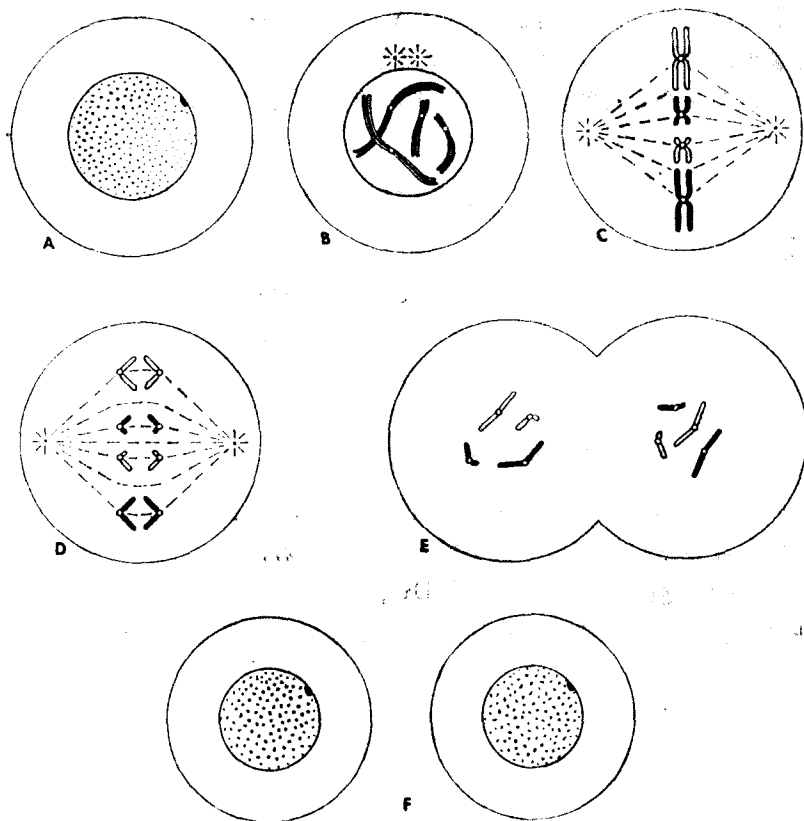


图 1—1 有丝分裂 只表示两对染色体,画出轮廓的染色体表示来自一个亲代,黑色的染色体表示来自另一个亲代。A,间期; B,前期; C,中期; D,后期; E,末期; F,间期

后期 (anaphase, 图1-1D) 着丝粒分开, 原来组成一个染色体的两条成对的染色单体分开, 成为新的**子染色体** (daughter chromosome) 的时候, 细胞即进入 后期。纺锤丝收缩, 牵引子染色体向细胞的两极移动。目前对纺锤丝拉开染色体的分子机理尚未搞清。据说纺锤丝含有肌动蛋白, 可能与纤维间肌动蛋白—肌球蛋白相互作用有关。

末期 (telophase, 图 1—1E) 子染色体到达细胞的两极时, 即标志着末期的开始, 这是细胞分裂的最后阶段。末期开始的同时, 也开始**细胞质分裂** (cytokinesis), 细胞膜在赤道面处凹陷形成沟。最后, 横隔在细胞中间的膜形成, 分裂成两个具有相同的染色体组成的新细胞。此时, 染色体螺旋松开, 染色浓度逐渐降低, 最后它们不再作为染色体的单独实体, 形成染色质, 并且再次被核膜包围。这时每一个子细胞恢复成一个典型的间期细胞 (图 1—1F)。

有丝分裂周期

有丝分裂只占细胞生活周期的一小部分。图 1—2 表示有丝分裂周期的其他三个阶段。细胞分裂以后, 新细胞进入没有 DNA 合成的有丝分裂后的时期, 这个时期是

G_1 期(Gap 1)。下一个时期是S期——DNA合成期。每个DNA分子以自己为模板，制造一个和自己互补的副本，细胞的DNA含量增加一倍。然后进入不进行DNA合成的有丝分裂前的时期—— G_2 期(Gap 2)，它随着有丝分裂的开始而结束。人类细胞培养的研究已经证明一个完整的细胞周期可能持续12—14个小时，其中1小时左右是有丝分裂时期。

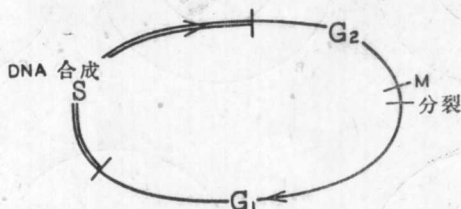


图 1—2 有丝分裂周期 根据 Stanners and Till, Biochim. Biophys. Acta 37: 406—419, 1960. 改绘

应用放射自显影和溴脱氧嘧啶核苷技术，可以获得在培养的细胞中DNA合成时间的资料。放射自显影包括在培养物中加入用氢的放射性同位素氚(3H)标记的胸腺嘧啶核苷。 3H -胸腺嘧啶核苷只被积极合成DNA的细胞摄取。细胞在含有 3H -胸腺嘧啶核苷培养基中生长，然后收获，准备作染色体分析。接着将染色体玻片标本上覆盖显影的

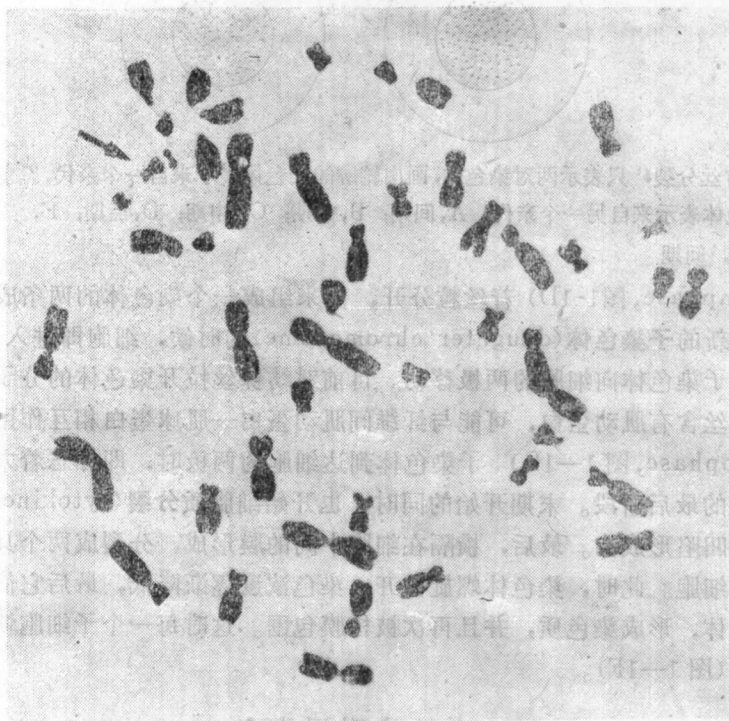


图 1—3 人类女性淋巴细胞培养的放射自显影照片。箭头所指的是迟复制的X染色体。引自 Hamerton, Human Cytogenetics Vol. I. General Cytogenetics Academic Press, New York, 1971

乳剂，在黑暗中放置一个时期。在培养基中加入 ^3H -胸腺嘧啶核苷以后，正在合成DNA的染色体结合 ^3H -胸腺嘧啶。玻片标本进行放射自显影时，参入 ^3H 胸腺嘧啶的染色体上出现了银粒。根据细胞暴露在 ^3H -胸腺嘧啶的时间不同，可以确定细胞周期各个阶段的时间。所有的染色体并非同时进行复制，特别是（图 1—3）女性的两条 X 染色体中有一条是“迟复制”的，也就是它在 S 期与 ^3H -胸腺嘧啶结合，比它的同源染色体晚一些。这条迟复制的 X 染色体就是在间期形成 Barr 氏小体的 X 染色体。其他一些染色体或者染色体的一部分复制得也比较迟。在显带技术产生之前，曾经应用放射自显影帮助鉴定个别染色体。

减 数 分 裂

减数分裂 (meiosis) 是配子形成时期特殊类型的细胞分裂。减数分裂所形成的子细胞只有单倍的染色体数目，只有每对染色体中的一条。而有丝分裂所产生的子细胞，染色体数目和亲代细胞的染色体数目相同，都是二倍体。图 1—4 和 图1—5 表示减数分裂和有丝分裂在某些时期的区别。

减数分裂过程分为两个连续的分裂时期。在第一次减数分裂时期染色体减数，同源

