

普通遗传学
(第五版)

方宗熙 著

科学出版社

1984

内 容 简 介

本书有系统地、简明地介绍了现代遗传学的基本原理,如基因的分离规律、自由组合规律、环连和互换、遗传基础的变化(包括染色体畸变和基因突变)、数量性状的遗传、遗传和环境的关系、性别的决定和发育、细胞质遗传、遗传和个体发育的关系、遗传和进化的关系。所引用的例证,包括微生物、植物、动物和人类。

1974年的修订本保存了初版的体系,但在分子遗传学、医学遗传学等方面进行了修订,并增加了许多新材料。

新的修订本(第五版)又在若干地方作了修订。

普 通 遗 传 学

(第五版)

方宗熙 著

责任编辑 蒋伯宁

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

*

1959年3月第一版 开本:850×1168 1/32

1984年10月第五版 印张:16 1/8

1984年10月第十次印刷 字数:416,000

印数:89,551—103,050

统一书号:13031·2682

本社书号:3686·13—10

定 价: 3.00 元

修 订 本 序

本书第一版是《普通遗传学》，发表于1959年。1961年，经过修订，改名为《细胞遗传学》，被选用为大学教材。1964年又修订过一次，增加了一些理论联系实际的材料。现在是第四版，趁再版机会，进行一次较大的修改，补充了许多新材料，又再名为《普通遗传学》，使名称和内容一致。

十几年来，遗传学在国内外有许多重大的发展。书中介绍了一些国外的研究成果。同时介绍了我国的有关成就。希望本书现在能较好地反映现代遗传学水平。在修订中注意说理简明和理论联系实际的原则。希望它仍旧可作为教学参考用书。

这一版改动最多的地方是把原来第八章有关蛋白质合成的部分和第九章基因学说合并起来，结合新成就，扩展为以下五章：基因和蛋白质的合成、基因的可分性、基因的客观性、基因和健康、细胞融合和“遗传工程”。第一章、第三章和第八章的第五、第六节也作了部分修订或改写。细胞质遗传、遗传和个体发育、遗传和定向培育这三章的最后部分都进行了改写，补充了一些新材料。本书介绍遗传学基本原理的部分基本上没有改动，只是在个别地方改了错字。这样修订，一是为了尽量利用原来的纸版，不必使此书全部重排，二是考虑到这些原理到现在还是有效的。

限于水平，书中一定有不少缺点错误，希望读者批评指正。

作者于山东海洋学院

1974年6月26日

目 次

修订本序	ii
第一章 生命、遗传和变异	1
第二章 遗传的基本规律(一):分离规律	24
第三章 遗传的基本规律(二):自由组合规律	64
第四章 遗传的基本规律(三):环连和互换	100
第五章 遗传基础的变化(一):染色体畸变	125
第六章 遗传基础的变化(二):基因突变	153
第七章 基因的作用	179
第八章 基因的分子基础	202
第九章 基因和蛋白质的合成	228
第十章 基因的可分性	248
第十一章 基因的客观性	265
第十二章 基因和健康	283
第十三章 细胞融合和“遗传工程”	315
第十四章 数量性状的遗传——多基因假说	334
第十五章 遗传和环境	352
第十六章 性的决定和发育	376
第十七章 细胞质遗传	392
第十八章 遗传和个体发育	414
第十九章 遗传和系统发育	446
第二十章 遗传和定向培育	464
索引	503

第一章 生命、遗传和变异

一、生命的连续性——二、细胞分裂——三、个体发育、遗传和变异——四、遗传学及其发展史略——提要——参考文献——复习题

一、生命的连续性

生命的物质基础 任何生物体都含有生活物质，这是生命的物质基础。生活物质在生物学上叫做原生质 (protoplasm)，它存在于细胞(图 1-1)里，呈胶体状态。

主张生物体都由细胞组成的理论叫做细胞学说。细胞学说是一个基本的生物学理论。

细胞通常分化成两个部分：细胞质(cytoplasm)和细胞核(nucleus)。

细胞质里含有许多微细的结构。例如，内质网或内质网膜(endoplasmic reticulum)，这是网状的片层结构，上面常有許多核糖体(ribosome)附着。这是细胞合成蛋白质的场所。线粒体(mitochondria)是细胞的动力源泉，在这里产生出许多含有高能键的三磷酸腺苷(ATP)。质体(plastids)如叶绿体是光合作用的场所。线粒体和质体都是片层结构。中心球(centriole)和有丝分裂有关。高尔基体(golgi bodies)和分泌作用有关。溶酶体(lysosome)含有多种水解酶，能分解某些有机物。

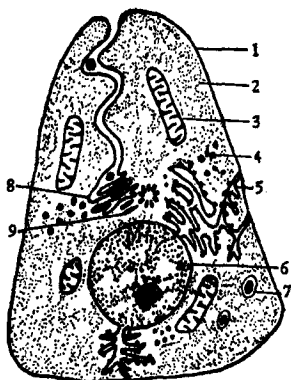


图 1-1 细胞的构造。

1. 细胞膜；
2. 细胞质；
3. 线粒体；
4. 核糖体(游离的)；
5. 内质网，上面附有核糖体；
6. 细胞核，内有一个核仁；
7. 溶酶体；
8. 高尔基体，有分泌物排出去；
9. 中心体。

细胞核里含有染色体(chromosomes)和仁(nucleous)。染色体是主要的遗传基础,它控制细胞质的新陈代谢。

细胞质和细胞核都有薄膜包裹着。这些膜也是片层结构。细胞膜(cell membrane)包围着细胞质,它是原生质的一部分,它能够调节细胞和环境的物质交换。这因为它是半透性膜。植物细胞一般还有细胞壁(cell wall)。这是原生质分泌出来用以保护细胞的非生命部分。植物的细胞壁通常由纤维素所组成。

生活物质一般都含有由蛋白质和核酸所组成的核蛋白(nucleoproteins)。由核蛋白所构成的生活物质,是一种极其复杂的物质系统,在那里不断地发生化学变化。一方面把生活物质的某些成分分解,释放出能。这是异化作用。另一方面把某些物质转化成原生质的组成部分。这是同化作用。同时,细胞又和周围环境不断地进行物质交换。上述这一系列的化学过程叫做新陈代谢。新陈代谢是最基本的生命过程。在这个基础上才有生长和生殖、遗传和变异等其他生命现象。

不言而喻,细胞的新陈代谢一停止,一般就意味着生命的结束,就意味着生活物质的解体。所以恩格斯在《自然辩证法》里指出:“生命是蛋白体的存在方式,这个存在方式的重要因素是在于与其周围的外部自然界不断的新陈代谢,而且这种新陈代谢如果停止,生命也就随之停止,结果便是蛋白体的解体。”这就是辩证唯物主义的生命观。

恩格斯所说的蛋白体相当于原生质。他没有提到核酸,因为当时还不知道它在生活物质中的重要作用。

生活物质的自我生殖 一切生物都能进行自我生殖(self-reproduction)。这归根结底是核酸的复制作用,因为核酸是遗传物质。各种生物的遗传信息都蕴藏在核酸的分子结构之中。

地球上的生命是连续的。生命的连续性在于生活物质的自我生殖,在于细胞分裂。而细胞分裂的基础首先是作为遗传物质的核酸分子的复制。

核酸分为去氧核糖核酸(DNA)和核糖核酸(RNA)两大类。生物化学家(Kornberg, 1957)等已经阐明了DNA分子的复制机制。

二、細胞分裂

細胞分裂的类型 細胞学說的主要論点之一是：細胞来自細胞。这个过程叫做細胞分裂(cell division)。

科学界在17世紀就知道細胞的存在。英国学者虎克(Hooke)于1665年就給細胞命了名。但是到了19世紀30年代,由于德国学者許萊登(Schleiden)、許往(Schwann)和俄国学者郭良尼諾夫等的研究,科学界才相信細胞是生物体的結構单位。到了19世紀中叶,科学界才相信細胞来自細胞。

列馬克(Remak)于1841年发现了无丝分裂(amitosis);这又名直接分裂。以后許乃特(Schneider)和契斯佳可夫(Чистяков)等发现了有絲分裂(mitosis),即有染色体分裂的細胞分裂;这又名間接分裂。弗列姆敏(Flemming)于1879年描述了染色体的縱分裂及其分成两半到子細胞的过程。他的研究闡明了无絲分裂和有絲分裂之間的区别。

現在知道,个体发育一般是以有丝分裂为基础的,无絲分裂是比較不普通的現象。

无絲分裂的实質是:細胞分裂不經過染色体有規律的、准确的分裂过程,而是細胞核拉长,在中部縮小而分成两部分,随后細胞質也分成两部分。

有絲分裂 有絲分裂是一个复杂的过程。在那里,細胞的状态跟細胞进行分裂以前(即細胞营养期)的状态有很大的区别。細胞分裂以前,一般在細胞核里看不到染色体,只看到分散的、呈网状的染色質(chromatin)。許多細胞学家認為在这个时期的染色体伸长到最大的长度,很細,又不容易着色,因此它不容易被看到。到了細胞分裂时期,染色体縮短加粗,又容易着色,因此它就容易被看到了。

这就是說，染色体是連續存在的。

还有，每一物种一般都有一定数目、一定形状的染色体，并且累代不变(图 1-2)。这也表示染色体的連續性。



图 1-2 四个物种果蝇(*Drosophila*)的染色体

1. *D. willistoni*, 3对染色体。2. *D. melanogaster*, 普通果蝇, 4对染色体。

3. *D. pseudoobscura*, 5对染色体。4. *D. repleta*, 6对染色体。

x 和 y 是性染色体, 对于性别的决定有关。

有絲分裂的主要內容就是染色体的分裂。染色体以核蛋白为主要成分, 所含的核酸主要是去氧核糖核酸(DNA)。

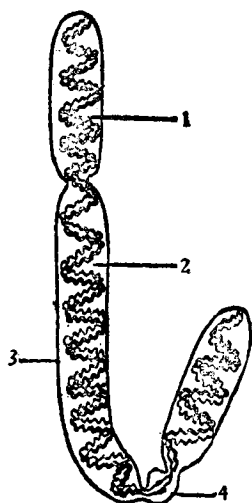


图 1-3 染色体的内部结构图解

1. 染色絲, 可以看到它的螺旋。
2. 染色体基質。3. 膜。4. 着絲点。

染色体以染色絲(chromonema)为主要的結構基础。染色絲貫穿在整个染色体的长度。每一个染色体有两根平行的染色絲。这染色絲是盘曲着和相互纏繞着的。染色絲上往往含有許多容易着色的顆粒, 这叫做染色粒(chromomere), 这是集中的染色質。染色絲上有一个不着色的小顆粒, 这叫做着絲点(centromere)¹⁾。即將讲到, 着絲点在染色体分裂中占重要的位置。染色絲周围是一些透明的物質, 叫做染色体基質(matrix)。基質外面大概是一层薄膜。

知道了染色体的基本結構以后, 我們可以来討論有絲分裂。

1) 又叫做中心結。

有絲分裂普通分做4个时期：前期 (prophase), 中期 (metaphase), 后期 (anaphase), 末期 (telophase)。

前期 这是細胞准备分裂的时期。这个时期的开始是：染色体出現并逐渐縮短加粗。这由于染色体逐渐增加盘曲和染色体基质的出現。

前期結束以前, 染色体已具有双性: 每一染色体含有两个染色单体 (chromatid)¹⁾。每个染色单体一般又含有两根染色絲, 这表明染色絲已經发生过分裂 (即复制了自己)。但染色体上的着絲点还是成单存在的, 它还没有分裂。

在前期的发展中, 核仁逐渐消失, 核膜也逐渐消失, 于是染色体跟細胞质混合在一起。如果細胞本来有中心体 (centrosome) 的,

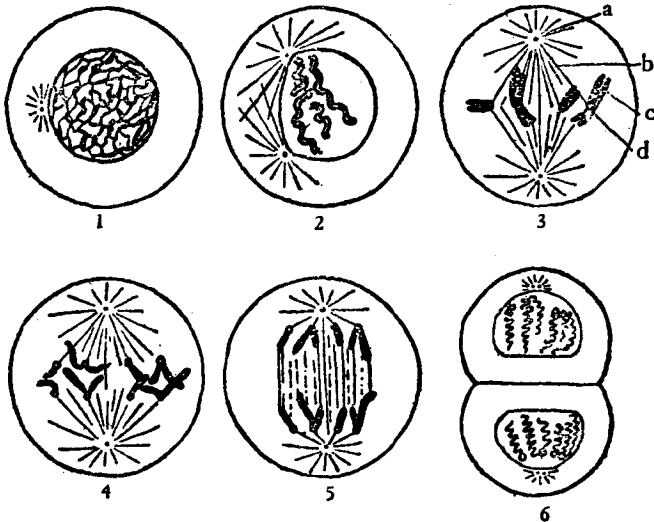


图 1-4 有絲分裂图解

1. 分裂以前的細胞。
2. 前期: 染色体出現, 中心体分开, 核膜将要破裂。
3. 中期: 染色体在赤道板上。 a. 中心体, b. 紡錘絲, c. 染色体, d. 着絲点。
4. 后期: 染色体分两半向两极移动。
5. 末期: 染色体到达极部。
6. 末期: 染色体逐渐消失, 細胞核出現, 細胞分为两部。

1) 又叫做染色子。

現在它所含有的兩粒中心球就彼此分開，並在中間形成了紡錘絲(spindle fiber)，組成紡錘體(spindle)。紡錘絲由蛋白質分子按一定方向排列組成，它的收縮引起染色體移動。

中期 這是染色體分布在細胞的赤道板上進行分離的時期。開始時，染色體到達紡錘體的中部。這時可以看到紡錘絲附着在染色體的着絲點上。一條紡錘絲連着一個着絲點。接着，着絲點分裂，結果每一根染色體各具有一個着絲點。於是，紡錘絲似乎在拉着着絲點，兩個着絲點就被拉开，分別向兩極移動。這樣，染色體就被拉動了，每個染色體的兩根染色體就彼此分開了。這樣就完成了染色體的分離。現在每一根染色體已不再是半個染色體，而是一個完整的染色體了，它有自己的一个着絲點。

後期 這是染色體向兩極移動的時期。開始時，所有染色體已經分開並形成兩個部分。由於着絲點拉着染色體移動，各個染色體就隨着着絲點的位置呈現出各自特有的形狀。如果着絲點在染色體的中部，染色體就呈現V形；如果着絲點偏在染色體中部的左方或右方，它就呈現J形；如果着絲點在染色體的一端，它就呈現杆狀(圖1-5)。

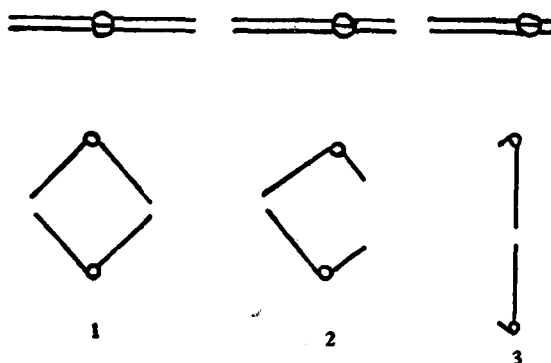


圖1-5 三種類型的染色體：着絲點的位置不同
上。染色體在中期，着絲點未分裂。下。染色體在後期，着絲點已分裂，向兩極移動，拉开染色體，出現V字形(1)、J字形(2)和棒狀(3)的染色體。

末期 这是細胞核重新組成的时期。开始时，染色体到达紡錘体的极部而呈現聚合的現象。在許多方面，末期刚好是前期的相反。这时期染色体变得长些細些，它們解除了盘曲的状态，并且失去了基質。紡錘体消失了，核仁和核膜重新出現了。

在上述的变化中，在植物方面，在細胞中部就形成了隔膜，把細胞質分成两个部分；在动物方面則在細胞上出現了分裂凹(cleavage furrow)，把細胞質分成两个部分；于是就出現了两个細胞(子細胞)，完成了有絲分裂。

以上就是有絲分裂的大概过程。其主要內容是：(1)每一个染色体都准确地分裂了，(2)分裂了的染色体彼此分开，各自向細胞的两极移去，(3)染色体平均地分給两个子細胞，結果子細胞之間以及子細胞和母細胞之間的染色体內容大体上一致。比方說，普通果蠅(*Drosophila melanogaster*)的受精卵有 8 个染色体，通过細胞分裂所产生的許許多多身体細胞也大都具有 8 个染色体。人的受精卵里有 46 个染色体，通过細胞分裂所产生的許許多多身体細胞也大都具有 46 个染色体(图 1-6)。

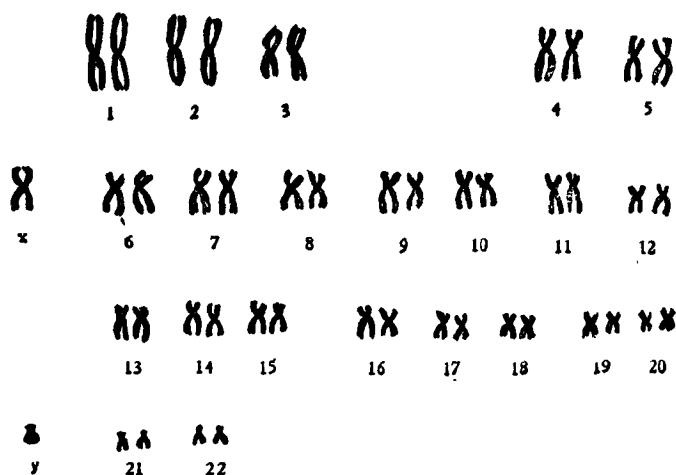


图 1-6 男人染色体，共 23 对

細胞質一般沒有上述平均分裂的情況。在細胞質里看不到有什么機制可以保證細胞質的成分平均分配，雖然細胞質也在細胞分裂中分成兩個部分。

有絲分裂是生物界的普遍現象。植物、動物和人體一般都由它來增加細胞的數目。但是要增加生物個體的數目一般却還必須依賴於其他過程：減數分裂和隨後發生的受精作用。

減數分裂 減數分裂(meiosis)是有絲分裂的一種。這普遍見於生殖細胞的產生過程中。動物體到成熟時期，生殖腺里的某些細胞(原始生殖細胞)，首先經過有絲分裂，產生出許多精原細胞(spermatogonia)或卵原細胞(oögonia)。它們增大體積，成為精母細胞(spermatocytes)或卵母細胞(oöcytes)，於是經過減數分裂，才產生出配子即精子或卵子。

減數分裂指的是染色體數目減半的細胞分裂(圖 1-7)。所以通過減數分裂產生出來的配子，染色體數目只有一般身體細胞的染色體數目的一半。例如，普通果蠅身體細胞的染色體數目是 8，精子和卵子的染色體數目是 4。人身體細胞的染色體數目是 46，精子和卵子的染色體數目是 23。

通過受精過程，精子和卵子結合成受精卵(合子)，又恢復到身體細胞的染色體的正常數目。

這就是說，受精卵的染色體一半來自精子，這是從父方來的；一半來自卵子，這是從母方來的。

我們知道，在一般的有絲分裂的前期，每一個染色體含有兩根染色單體。到了中期，所有染色體排列在赤道板上，以後分成兩組(即每兩根染色單體分開)，向兩極移動。在減數分裂里，情形有所不同。在前期，同源的(homologous)染色體¹⁾有配合成對的現象。所謂同源的染色體就是內容一致的染色體，它們在大小和形狀上一般都彼此相似。實際上這成對的染色體的成員，一個來自父方，原來是精子帶進來的；一個來自母方，原來是在卵子里的。這染色

1) 又叫做同型的染色體。

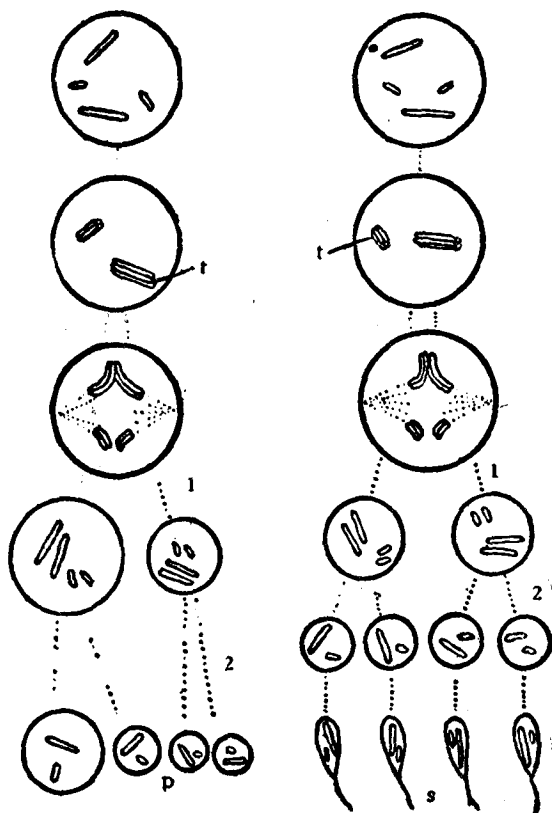


图 1-7 減数分裂:配子的形成过程

左图:卵子的形成过程。

右图:精子的形成过程。

1. 第一次減数分裂。

2. 第二次減数分裂。

p. 第一和第二极体。

s. 精子。

t. 四合体。

体的配对现象,叫做联会(synapsis)。这是減数分裂的重要特征。

減数分裂共两次。第一次減数分裂的前期即前期 I 比較长,染色体的活动比較复杂,可以分做 5 个阶段(图 1-8):

細綫期(leptotene stage): 这是減数分裂的开始。細胞和細胞核比周围組織的細胞和細胞核大些。染色体是二倍体,但比一般

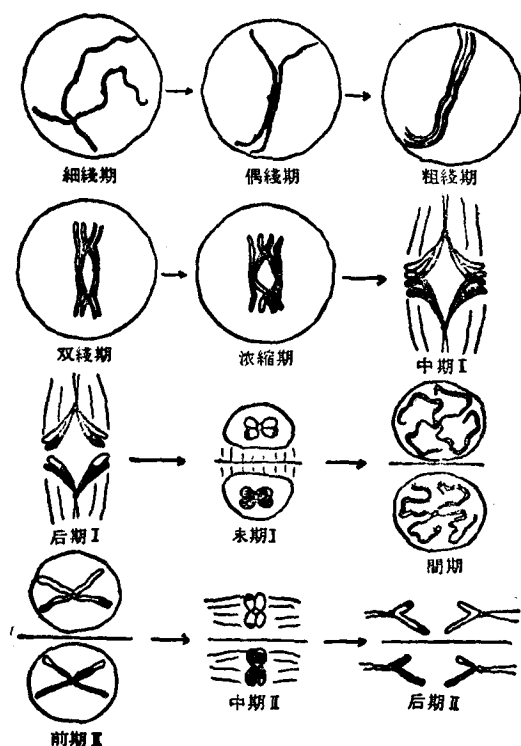


图 1-8 減数分裂图解，以一对染色体为例，說明两次減数分裂中染色体的变化。前期 I 包括五个阶段。在双綫期发生交叉现象，这表示交换染色体的片段。第一減数分裂后的間期，一般很短，即进入第二減数分裂。

有絲分裂的染色体細长些，又常可以看到染色粒(chromomeres)。

偶綫期(zygotema stage): 同源的染色体配成对，叫做联会。配对从染色体的某些部分开始，于是整条染色体相互并排在一起。配对不是随机的，而是同源染色体双方的染色粒准确地联会。联会完成后，染色体仿佛成为单倍体。但是每一个染色体实际上是一对。这样的染色体是双价体(bivalents)。

粗綫期(pachytene stage): 这是染色体稳定的时期，染色体縮

短变粗, 配对情况可以清楚地看到。

双綫期 (diplotene stage): 这是联会的力量消失而同源染色体分开的时期。現在可以看到每一染色体含有 4 条染色单体, 这是四合体(tetrad)¹⁾。但染色体的分开不是完全的, 在某些点上可以看到交叉現象。这个时期的染色体又显得粗些, 短些。着絲点还没有分裂。

濃縮或終变期(diakinesis): 染色体又显得更加粗些, 短些。核仁消失。这个时期的染色体比較容易計算, 在細胞研究中很重要。

于是核膜消失, 紡錘体出現, 进入第一次減数分裂的中期。

因为四合体(图 1-8)在我們理解減数分裂中很重要。这里举例說明一下。

我們知道, 普通果蠅有 8 个染色体, 經過配对, 就成为 4 对染色体, 每一对染色体的成員紧密地并排着, 在活动上仿佛就是一个单位, 里面各有 4 根染色单体:

8 个 → 4 对

4 对 → 4 个四合体

发生在人体內的減数分裂也这样。比方說, 人体的 46 个染色体, 在減数分裂的前期, 經過配对, 就成为 23 对染色体, 每一对染色体也仿佛就是一个单位——四合体, 里面含有 4 根染色单体。

但是每个四合体虽然有 4 根染色单体, 却只有两个着絲点。

到了中期, 这些四合体就排列在赤道板上, 可是在这里并没有发生过象一般有絲分裂所发生的着絲点分裂的現象。于是在后期, 即染色体向两极移动的时期, 那成对的染色体, 由于两个着絲点的作用, 就分开形成两组染色体。这样, 每个子細胞只接受一半的染色体。例如, 果蠅經過这样分裂过程的每个子細胞只含有 4 个染色体。

到这里, 減数分裂还没有完成, 因为每个染色体是个二合体

1) 又叫做四股体, 四分体等。

(dyad)¹⁾，里面含有两根染色单体。接着就来了另一个前期即前期 II。这时期，染色单体也没有复制自己。于是进入中期，染色体排列在赤道板上，情况跟一般有丝分裂相似。接着是着丝点分裂，于是每个染色体的两根染色单体就彼此分开，形成了真正只具有一半染色体的两个子细胞。

这样，在减数分裂过程中，细胞经过二次的分裂，但染色体只经过一次的分裂，结果染色体数目就减半了。

以后从这些子细胞形成了配子：精子或卵子。

精子和卵子的形成过程基本上是一样的，但是也有一些区别。主要的区别是：第一次减数分裂的时候，在雄性方面产生了两个大小一样的子细胞，在雌性方面产生了两个大小很不一致的子细胞，那个小的细胞叫做第一极体 (first polar body)。第二次减数分裂的时候，在雄性方面每个子细胞又再分成两个大小一样的子细胞，在雌性方面，那个大的细胞又产生出两个大小很不一致的子细胞，那个大的子细胞以后就发育成卵子，那个小的子细胞就叫做第二极体 (second polar body)。原来的第一极体又可以在第二次减数分裂时产生出两个大小一致的小的子细胞，这也叫做第二极体。这些极体以后都退化消失。

减数分裂过程的上述差异是跟精子和卵子的机能相联系的。精子必须游泳去寻找卵子，数目大，很有好处。卵子是不动的，经过细胞质的不均匀分裂，使卵里面含有大量的养料，这有利于将来胚胎的发育。如果养料平均分配，对受精卵将来的发育是不利的。

三、个体发育、遗传和变异

个体发育的一般特征、生物，不论是单细胞的或者多细胞的，不论是在稳定的环境中的或者在变化的环境中的，在它们的一生里，都经历一系列的变化，这整个过程就是个体发育 (individual development)。对于多细胞生物来讲，个体发育一般从受精卵开始

1) 又叫做二极体，二分体等。

到个体死亡为止。

个体发育是在新陈代谢和细胞分裂的基础上进行的。在那里，生物体的内部发生了一系列的生化变化和转化，形态构造也发生了一系列的变化。比方说，一个细胞——受精卵，经过不断的细胞分裂(图 1-9)，经过细胞生化过程的不断的进行，分化成种种性质各不相同的细胞，形成了许多器官构造，出现了许多性状，包括生理的性状和形态的性状。任何性状都是经过发育而形成的。

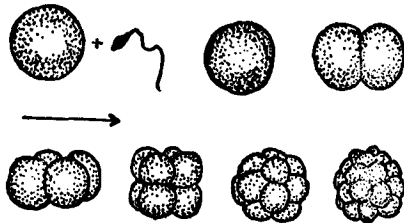


图 1-9 卵子受精后，经过有丝分裂，形成细胞团，由此再经过有丝分裂和细胞分化，形成各种组织和器官。

如果从染色体的活动历史讲，个体发育可以大体上简化成二倍体 (diploid)¹⁾和单倍体 (haploid)²⁾

的循环。单倍体指的是一种生物的染色体的基数，即配子的染色体数目，通常用 n 代表。二倍体是受精卵的染色体数目，通常用 $2n$ 代表。例如，遗传研究中常用的果蝇即普通果蝇(图 1-10)，其配子的染色体数目是 4，它的单倍体就是 $1n=4$ ，二倍体就是 $2n=8$ 。人类的配子染色体数目是 23， $1n=23$ ， $2n=46$ 。从染色体的角度看，果蝇和大部分动物的生活史可以简化如图 1-11。

大部分植物的生活史，从染色体的角度看，也大体上跟图 1-11 相似，不过由于配子体的存在(世代交替)情形比较复杂一些罢了(图 1-12)。总之，对由有性生殖产生后代的生物讲，受精作用由于是细胞的融合，即精子和卵子的结合，所以是：

$$1n + 1n \rightarrow 2n$$

而生殖细胞的产生要通过减数分裂，所以过程跟上述的相反，是：

- 1) 又叫做二元体
- 2) 又叫做一元体或单元体。