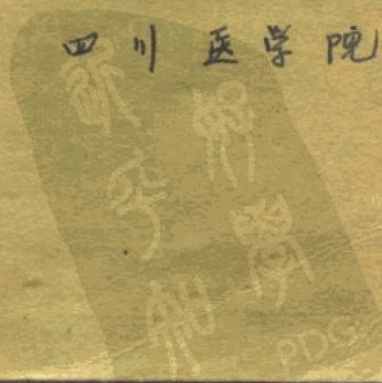


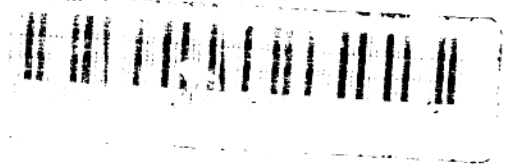
优生学基础

四川医学院



014025

00551



前 言

当前，人口问题已成为一个全球性的问题。许多国家都注意到了人口的高速持续增长对社会带来的不利影响，正采取各种措施以控制人口的增长。在我国，人口问题尤为突出。为使2000年时全国人口不超过12亿，提倡每对夫妇只生一个孩子。因此，优生就成为每个家庭的迫切愿望。不仅有遗传性疾病家史或生过畸形儿的夫妇希望自己的生育能获得优生学的指导，就是完全没有什么特殊情况的夫妇也由于渴望优生而寻求咨询。这就使医务工作者面临着一个新的课题。

优生学的理论基础是遗传学。因此，遗传学的基础知识应作为优生学工作者必修的一课。优生学的任务是提高广大人群的素质。因此，人类遗传学和医学遗传学又是优生学工作者学习的重要内容。目前已知的遗传性疾病已达4000种以上，本书不可能对每种遗传性疾病一一叙述，因而着重阐述遗传性疾病的传递方式，同时以著者本人的临床实践加以说明，以期能收到加深理解和举一反三的效果。学习本书的目的是为了作好优生咨询，提高我国人群的素质。因此，本书对如何开展优生咨询，预防劣生，检出劣生，促进优生等作了较详尽的介绍。

本书按教材格式编写，文字力求简练，通俗易懂。作为在职医务人员学习优生学、医学遗传学的教材，也可供医学院校、中级医士学校学生阅读。



编 著 者 (按 章 节 次 序 排 列)

肖坤则 (生物学教研室)	罗成仁 (眼科教研室)
傅继樑 (劳动卫生教研室)	郑德元 (儿科教研室)
吴兆锋 (生物化学教研室)	徐文桢 (精神病学研究室)
李鸿熙 (生物学教研室)	周久模 (眼科教研室)
丘建春 (肿瘤研究所)	徐丽蓉 (耳鼻喉科教研室)
张思仲 (肿瘤研究所)	吴良芳 (组织胚胎学教研室)
周宏远 (肿瘤研究所)	彭明惺 (外科教研室)
赵小文 (妇产科教研室)	胡廷泽 (外科教研室)
周鸣生 (微生物学教研室)	毛祖彝 (颌面外科教研室)
杨正菀 (药理教研室)	赵美英 (口腔矫形科教研室)
李寿祺 (劳动卫生教研室)	周树舜 (神经系统疾病研究室)
向孟泽 (精神病学教研室)	刘协和 (精神病学研究室)
罗太模 (生物学教研室进修医师)	张光珩 (妇产科教研室)
向福田 (生物学教研室)	刘冰容 (附属医院营养科)

E-1100/09

优生学基础

目 录

前 言

绪论——优生学的现状和前景	(1)
---------------	-----

第一章 遗传学	(7)
---------	-----

第一节 引言	(7)
--------	-----

第二节 孟德尔定律	(8)
-----------	-----

第三节 基因和染色体	(13)
------------	------

第四节 分子遗传学	(23)
-----------	------

第五节 突变	(35)
--------	------

第六节 遗传变异和进化	(38)
-------------	------

第二章 细胞遗传学	(45)
-----------	------

第一节 人类细胞遗传学的历史和现状	(45)
-------------------	------

第二节 染色体	(50)
---------	------

第三节 性染色体和性染色质	(54)
---------------	------

第四节 X 染色体失活	(57)
-------------	------

第五节 人类染色体	(62)
-----------	------

第六节 人类高分辨染色体	(71)
--------------	------

第七节 电离辐射诱发的染色体畸变	(78)
------------------	------

第八节 细胞遗传学基本技术	(86)
---------------	------

第三章 人类遗传学和医学遗传学	(92)
-----------------	------

第一节 免疫遗传学	(92)
-----------	------

第二节 药理遗传学	(107)
-----------	-------

第三节 肿瘤的遗传问题	(118)
-------------	-------

第四节 环境化学物质的致癌致畸和致突变效应	(123)
-----------------------	-------

第五节 人类基因定位	(129)
------------	-------

第六节 性别决定和性分化	(156)
--------------	-------

第七节 血缘婚配	(161)
----------	-------

第八节 皮肤纹理学	(170)
-----------	-------

第四章 临床遗传学	(177)
-----------	-------

第一节 遗传性疾病概述	(177)
-------------	-------

第二节	遗传性疾病的传递方式·····	(180)
第三节	单基因遗传性疾病·····	(194)
一、	常染色体显性遗传性疾病·····	(194)
	多指并指·····	(194)
	遗传性肌强直病·····	(197)
	马凡氏综合征·····	(200)
二、	常染色体隐性遗传性疾病·····	(202)
	白化病·····	(202)
	血红蛋白病·····	(205)
	糖元累积病·····	(208)
三、	性连锁隐性遗传性疾病·····	(210)
	血友病·····	(210)
四、	多种遗传方式的遗传性疾病·····	(213)
	进行性肌营养不良症·····	(213)
	视网膜色素变性·····	(218)
	先天性聋哑和遗传性耳聋·····	(220)
第四节	染色体异常综合征·····	(222)
一、	概述·····	(222)
二、	常染色体异常综合征·····	(223)
三、	性染色体异常综合征·····	(229)
四、	染色体异常与流产和不育·····	(234)
五、	白血病的染色体异常·····	(238)
第五节	多因子遗传性疾病·····	(242)
	先天性髋关节脱位·····	(242)
	口腔颌面部出生缺陷·····	(245)
	口腔颌面畸形的遗传·····	(248)
	糖尿病·····	(251)
	精神发育迟滞·····	(254)
	癫痫·····	(261)
	精神分裂症·····	(265)
第五章	优生学·····	(269)
第一节	围产期保健·····	(269)
第二节	孕妇营养·····	(276)
第六章	产前诊断和遗传咨询·····	(285)
第一节	遗传性疾病的产前诊断·····	(285)
第二节	遗传咨询·····	(289)
编后记	·····	(294)

绪论—优生学的现状和前景

作父母的都希望自己的子女聪明健康。当一个家庭生了一个白痴或畸形儿时是十分痛苦的。社会对于这类患儿虽寄予同情，但也同时视为负担。因此，优生是人类本能的要求，是社会发展的需要。

近年来优生学在我国受到重视和提倡。这一方面是由于人口高速持续增长给社会带来了各种压力，同时随着医疗卫生事业的发展，对传染病的防治方面取得了显著效果，遗传性疾病和出生缺陷就相对突出。另一方面，近半个世纪科学技术的迅速发展，科学家们在探索优生的手段和措施方面不断取得成绩，而广大社会对这些科学知识的理解和接受，就使得优生学的研究和应用日益广泛，我国的优生学也因之得到发展。

高尔顿在创立优生学的时候，是以“遗传健康”为其主旨的。而今天谈优生学总离不开谈人口，因为它们之间有着密切的关系。

人口问题包括两个方面，一是人口的质量，二是人口的数量。人口质量又包括两个特征，社会特征是指人口的思想、道德、科学水平和教育质量。自然特征则主要指人口的身体素质，健康状况。优生学致力于提高人口自然素质的研究。

一、人口的现状和展望

（一）世界人口

据1980年统计，世界人口总数为4,414,000,000。其中27%分布在发达国家，73%分布在发展中国家。目前世界人口年平均增长率为1.7%，每年净增人口8000万左右，每天大约净增22万，每秒钟约净增3人。

1979年联合国人口司预计，2000年时，世界人口年平均增长率将降至1.5%，世界总人口将达到62亿。其中北美、西欧、苏联、日本和澳大利亚等发达国家的人口将相对下降，只占世界总人口的20%，而发展中国家的人口总数将相对增加，占世界总人口的80%。

20世纪人口如此高速持续增长，这在人类历史上是前所未有的。据推算，16世纪时，世界人口仅5亿。1810年—10亿，1930年—20亿，1960年—30亿，1980年—44亿。人口从5亿发展至10亿大约经历了200年，从10亿发展至20亿，经历了110年。从20亿发展至30亿，经历了30年。从30亿发展至44亿，经历了20年。由于人口基数越来越大，今后每增加10亿人口所需时间还要缩短。

目前世界人口超过1亿的国家有：中国（10.3亿），印度（6.9亿），苏联（2.6亿）美国（2.2亿），印尼（1.3亿），巴西（1.2亿）和日本（1.1亿）。

（二）中国人口

中国人口居世界第一位。据1982年普查，全国人口为1,031,882,511人。其中男性

519,433,369人,占51.5%。女性488,741,919人,占48.5%。我国人口比1979年上述发达国家人口总和(10.93亿)略少。若从现在起人口自然增长率能控制在10%,则2000年时,全国将有12亿人。但是,1981年的人口自然增长率仍为14.55%。因此,2000年时我国人口总数将有可能超过12亿。

1949年全国人口总数为548,770,000。从1959年至1980年出生的人口总数超过6亿,净增4.3亿左右。平均每年净增1433万人。这30年间,世界人口净增19亿左右。也就是说,全世界每增加4—5人。其中就有一个中国人。1966年至1971年的5年间,人口净增10,200万,平均每年净增2000万。此5年间人口净增的总和几乎相当于从1840年鸦片战争起至1949年的109年间人口增长的总和。

优生学关心人口问题的直接原因是因为遗传性疾病和出生缺陷在人群中是随机分布的。不言而喻,人口基数越大,各种遗传性疾病和出生缺陷的患者总数越多。

二、优生学

(一) 优生学

优生学(Eugenics)是英国人类遗传学家高尔顿于1883年创立的。高尔顿引进Eugenics一词,按其本意是“生健康的孩子”或“遗传健康”。当时就有积极优生学(Positive Eugenics)和消极优生学(Negative Eugenics)这两个概念。前者是指选择优良素质者婚配,后者是指严格限制不良素质者生育。

斯特恩(1960)在其所著《人类遗传学原理》一书中,对优生学的两个分支作了进一步的阐述,并分别称之为演进性优生学和预防性优生学。

预防性优生学(Preventive Eugenics)即消极优生学,其目的是减少或消除人群中产生不利表型的等位基因频率。演进性优生学(Progressive Eugenics)即积极优生学,其目的是促进人群中有利表型的等位基因频率增加或至少不使其减少。由于任一特定的等位基因并不是在任何遗传背景上都会导致有利的或不利的效果,因此,优生学也研究消除不利的等位基因组合,促进有利的等位基因组合。就这个意义上来说,优生学的两个分支的目的是是一致的。因为减少了不利的基因组成,也就意味着增加了有利的基因组成,反之亦然。实际上预防性优生学和演进性优生学的区别仅仅在于把遗传结构分成有利的和不利的,而各有所侧重。而所谓有利的和不利的则又是对“常态”而言。预防性优生学把注意力集中在不利的、低于常态的遗传性状上;而演进性优生学则把注意力集中在有利的、高于常态的遗传性状上。改善群体遗传素质的倾向称为优生(Eugenics),导致群体遗传素质退化的倾向,称为劣生(Desgenic)。

(二) 优生学的历史曲折

优生学将近100年的发展史表明,它在指导人类遗传学的研究方面起了积极的、促进的作用。但是在过去的某些阶段上遭受过严重挫折,走过一些弯路,也受到过干扰。

20世纪头30年,优生学把着眼点放在人种改良上,希特勒利用了优生学当时的这一倾向,公开推行种族主义。宣扬亚利安人是具有优良遗传素质的民族,奖励亚利安人彼此结婚。同时把数十万他认为是不良遗传素质的非亚利安人,如犹太人,吉普赛人等关进集中

营,甚至强行绝育。这就给优生学涂上了种族主义的色彩,使社会对优生学产生了怀疑和恐惧,似乎优生学是为种族歧视服务的。

另一方面,一些优生学家在人类智力的遗传问题上,不恰当地单纯以智商(IQ)为指标,以致使优生学的研究陷入困境,甚至使一些人对优生学丧失了信心。因而,这门科学发展缓慢。

本世纪中期,苏联李森科等对遗传学发起攻击的同时,也对优生学进行了恶意的中伤和诽谤,给优生学强加了种种政治的罪名,彻底歪曲了优生学的宗旨。

因而,第二次世界大战以后,国外的报刊杂志专著中,有意无意地回避这个题目,国内则更是无人去触及,把它视为禁区。

但是一度攻击优生学的苏联,近年来又出现了新的动向。1978年全苏刊物《体育文化的理论与实践》中提出了今后解决苏联人智力和体力发展的五项措施,其中第三项是要采取措施,改进人的先天本能,减少或消除不良遗传因素的影响,发展苏联人新的能力和才干等。

自1979年以来,优生学在我国也受到重视,并大力提倡。

(三) 新优生学

高尔顿创立优生学的时候,主要强调了遗传素质。但是随着遗传学的不断发展,以及向邻近学科的渗透,优生学已不限于只研究遗传因素的影响,已不限于只研究减少不利表型等位基因的频率和增加有利表型等位基因的频率,而是研究一切最终导致表型异常的因素,即研究出生缺陷(Birth Defects)或畸形学(Dysmorphology),研究一切可以改善和提高人类身体素质和精神素质的条件因素和措施。其中既有遗传因素,但也包括环境因素。环境因素不仅涉及地理环境、民族、人种的差异,而且包括亲代的工作和生活环境(即配子可能处的状态),特别是受精卵生长发育分化的内外环境等。因此,遗传学的许多分支,如细胞遗传学,生化遗传学,发育遗传学,免疫遗传学,群体遗传学;临床医学的许多分支,如围产期医学,产前诊断学;预防医学的许多分支,如环境卫生学,遗传毒理学,营养卫生学等,都和优生学有关,因而也都是优生学研究的内容。这就使优生学成为一门由多学科相互渗透的边缘科学,赋予高尔顿的经典优生学以新的内容。因此,今天要提倡的和研究的是新优生学。

三、优生学的现状和前景

(一) 预防性优生学

预防性优生学旨在降低群体中有害基因的频率,减少出生缺陷的发病率。它本身又涉及到许多学科和措施,如优生法规,产前诊断和遗传咨询以及遗传毒理学,特别是致畸和致突变效应等的研究,都是现阶段预防性优生学的主要内容。

优生法规 为了减少遗传性疾病患者和出生缺陷者的频率,用法律来限制某些婚姻或生育。目前在许多国家都有一些法规,但以日本1948年制定的《优生保护法》成效显著。该《优生保护法》规定,结婚双方应交换健康证明书,Rh血型以及其它某些血型相合的证明书,遗传性疾病证明书。凡患有以下几种遗传性疾病者不能结婚或生育:遗传性精神病(包括精神分裂症,躁狂抑郁性精神病);癫痫;遗传性精神发育迟滞;严重的遗传性精神素质病;严重的遗传性躯体疾病(如慢性舞蹈病等22种疾病);严重的遗传性畸形等。此外,禁

止近亲结婚。为了推行优生法规，日本从中学起就开始讲授遗传学基础知识和《优生法规》的内容。

美国的许多州也有禁止某些遗传性疾病患者结婚和生育的立法。许多国家禁止近亲结婚。

我国1950年和1980年颁布的婚姻法都有禁止近亲结婚的规定。鉴于我国人口增长很快，因而各种遗传性疾病患者和出生缺陷者的比例也会相对增加。为了能在短期内收到提高人口质量的效果，实行优生法规是一个捷径。为此，首先要提高整个社会的科学文化水平，应在中学普及遗传学和优生学的基础知识，在医学院校开设医学遗传学和优生学的专业课。当前首先要在在职的医务人员中，在计划生育的科技人员和管理人员中普及优生学基础知识，加强遗传性疾病和出生缺陷的调查研究、预防研究，并尽早制定我国的优生法规。

产前诊断和遗传咨询 产前诊断又叫宫内诊断，是近20年来发展起来的一门新兴学科。国外许多大城市建立的产前诊断中心，在染色体疾病和神经管缺损的诊断方面效果显著。但对于酶缺陷的许多疾病的产前诊断的准确性还不高。由于已知的单基因遗传性疾病已达3000种以上，因而这类疾病产前诊断的潜力很大。每流产一个患儿，即可在人群中减少一个显性的，或一个伴性的或两个隐性的致病基因。

致畸学 对大量的环境化合物的遗传毒理学研究表明，许多致癌剂同时也是致突变剂。因此，研究各种化学的、物理的和生物的因素，其中包括各种避孕药的致畸，致突变效应，也构成了预防性优生学的重要内容。

药物致畸效应的立法规定是在反应停（Thalidomide）事故后才建立的。

反应停曾长期应用于临床。60年代前后此药在欧洲广泛应用于产科临床，作为妊娠早期安眠镇静之用。但是很快就发现了它的严重致畸胎作用。致畸剂量相当于1mg/kg体重1天。据不完全统计，仅1962年5月至1963年3月的10个月中，西德就有近5,500名新生儿受害。主要表现为多发性畸形：四肢不全或缺如，骨发育不全，缺耳，无眼，腭裂，咽部、十二指肠和肛门闭锁。此外，服药的孕妇尚有流产、早产和死胎等，因此，反应停已禁止使用。

敌枯双是我国改良合成的一种农药。它对水稻白叶枯病，花生青枯病和柑桔的溃疡病都有很好的防治效果，能明显提高上述农副产品的产量。但用动物实验以及对使用过此农药的人员的临床观察表明，此药具有显著的致畸作用，目前我国也已禁止使用。

（二）演进性优生学

优生学的这个分支发展缓慢。一方面由于对所谓有利表型和不利表型等位基因的看法不易取得一致的意见，同时，它所提出的增加有利表型等位基因频率或促进有利表型等位基因组合的办法往往由于风俗习惯、道德伦理观念的影响，不易为社会所接受。现阶段，人工授精法，优境学和重组DNA技术等属于演进性优生学的范畴。

人工授精 关于人工授精的问题，早在18世纪就已采用过。但是由于宗教上和精神上的原因，直到现在，在国外才成为社会所能接受的。人工授精可使男方不育的家庭获得后代。而优生学采用人工授精则是为了减少遗传性疾病的发生，以帮助这种家庭获得健康的孩子。因此对于丈夫是遗传性疾病杂合子的家庭，在国外作遗传咨询的时候，可以提出人工授精的办法供家庭选择。通常选用智力、身体以及外貌良好，本人及家庭均无遗传性疾病者作为人

工授精供体 (Artificial Insemination Donor AID)，以达到减少遗传性疾病患儿出生的目的。

优境学 即优良环境之意。主要指胚胎生长发育的内外环境。其中影响胎儿生长发育重要因素是孕妇的合理营养，以及免受外界不良因素的影响等。

孕妇的合理营养直接影响胎儿、婴幼儿，青少年乃至成人时期的体力和智力发展。1979年世界卫生组织综合了90个国家的280篇资料，共有活产新生儿1亿2千200万，其中大约有2060万低体重儿，即占17%左右。发现低体重儿的出生除了其它因素之外，尚与孕妇的营养状况有关。

孕妇食用高蛋白饮食，特别是动物性蛋白质含有大量必需的氨基酸对胎儿的大脑以及全身发育有良好影响。由于发现三岁以前的婴幼儿大脑细胞仍处于发育和增殖状态，因此，这期间如蛋白质食品丰富，可使良好的遗传素质得到进一步发挥和发展。

孕妇的外环境包括情绪和有害因素作用。孕期要保持情绪稳定、心情舒畅和劳逸适度。有害因素包括某些病毒性疾病、某些化学物质以及各种射线的作用。特别是孕早期受到上述因素作用可使胎儿畸形，中期和晚期则常常导致功能障碍。

根据Thompson等(1980)资料并综合其它报告，某些致畸剂对人类胚胎发育的影响如下表(表0-1)。

表0-1

某些致畸剂对人类发育的影响

致 畸 剂	举 例	所 致 表 型
病 毒 辐 射 药 物	风 疹	各种先天性心脏病，先天性白内障，先天性聋哑，脑积水
	巨细胞病毒	精神发育迟滞
	反 应 停	小头畸形，脊柱裂，精神发育迟滞
	氨甲喋呤	海豹肢畸形
	孕 酮	各种躯体畸形，包括颅骨发育不良，头发向上卷曲，塌鼻梁，耳低位
	酒 精	女胎男性化
	抗惊厥剂	可使一部分胚胎生长发育迟滞，精神发育迟滞，小头畸形，脸裂小
	考的松(大剂量)	躯体和精神发育迟滞，眼距宽，耳低位，指甲和指骨发育不良
	四环素	腭裂
	链霉素、卡那霉素	先天性白内障
		先天性耳聋

其它如噪音、吸烟等均对胚胎有不良影响。

重组DNA技术 也就是所谓基因工程。这是分子遗传学的新成就。它给人们展现出一幅远景，人类将有可能按照自己的愿望消除不良的等位基因和增加优良的等位基因，到那时，人类的胚胎发生，细胞分化，癌变等过程都将成为可控的过程。优生学家改造人群遗传素

质的理想将变为现实。

但是重组DNA技术目前仅在微生物方面获得实际应用的可能,如人工合成人胰岛素。农业上,有人正在研究把豆科植物根瘤细胞的固氮基因转移到谷类作物上,使谷类作物不用施肥也能高产。

在人类,要实现重组DNA技术,据估计大约还需20—25年。目前尚处于探索阶段。但已有些可喜的苗头。比如已经把大肠杆菌控制半乳糖消化的基因转移到半乳糖血症患者离体培养的成纤维细胞中去,使这种离体细胞能产生磷酸半乳糖尿苷转移酶,不过这还仅仅是离体实验。如能将相应的正常基因插入到受精卵或配子中去,才可使遗传性疾病根本不至发生。

(三) 前景

经典的优生学是以遗传学作理论基础的。近百年来,遗传学的进展日新月异,经历了孟德尔的性状遗传学,摩尔根的细胞遗传学以及分子遗传学的发展过程。优生学也随着遗传学的发展而发展。特别是分子遗传学的成就,给演进性优生学带来了新的生命,使优生学能够从分子水平上来研究如何改造人类的遗传结构。

各种学科的渗透又赋予了优生学以新的内容。优生学又将随着这些学科的发展而进一步发展。优生学的研究领域是十分广阔的,优生学的前景是令人鼓舞的,优生学家改善人类素质的工作是永无止境的。

如果把优生学的根本任务比作培育茁壮的幼苗,也就是促进人类社会获得更多的身体和智力都优异的婴儿,那么,如何使这些幼苗棵棵长成参天大树而不致枯萎夭折,也就是使这些婴儿成长为社会有用之才,则是教育学的任务。良好的教育可以使优良的自然素质得到充分发展。因此,在提倡优生学的同时,必须重视和加强优生学,特别是婴幼儿时期的教育。因为婴幼儿时期塑造的性格和品德将影响其一生。离开了优生,优生学的工作将事倍功半。

当前,为加速和加强我国优生学的研究,使之能为提高我国各族人民的素质作出贡献,培养一大批拥有专业知识的优生学研究人材,并在全国各地建立起一个逐级的优生咨询网,是一项十分迫切的任务。

(肖坤则)

第一章 遗 传 学

第一节 引 言

一、什么是遗传学？

遗传学是研究生物遗传与变异规律的一门科学。所谓遗传，是指生物通过增殖以保证生命世代连续的现象；所谓变异，是指由于遗传素质和环境条件引起的生命个体之间的差异。遗传和变异现象，在生物界普遍存在，是生命活动的基本特征之一，是区别于一切非生命物质的一对特殊矛盾，没有变异，生物就失去了进化的材料，遗传只能是僵死的简单的重复；没有遗传，变异就不能积累，也即失去了它在进化中的意义。

遗传学研究的主要内容，包括遗传物质的本质，遗传物质的复制和传递，以及遗传物质功能的表达。用信息论的术语来讲，遗传学所研究的是控制生物机体发育的遗传信息的本质及表达，研究生长与增殖中遗传信息的流动和分布。遗传学的研究使人们对生命本质的认识达到了一个新的阶段。

二、遗传学发展简史

十九世纪，生物学者有三个重大发现。一是1838年德国植物学家M·J·Schleiden和动物学家Ch·Schwan共同创立了细胞学说；二是1859年英国的C·R·Darwin发表《物种起源》，提出了以自然选择为中心的进化论；三是1866年奥国的G·J·Mendel发表《植物杂交试验》，提出了遗传因子分离和重组的理论。

孟德尔 1822 年出生于奥地利，1854 年—1864 年孟德尔进行了著名的豌豆杂交试验，并由此推论出生物遗传的基本原理。他推翻了当时占统治地位的“混合遗传”概念，指出生物世代相传的不是各式各样的具体性状，而是决定这些性状的“因子”，奠定了“粒子遗传”的理论基础。1865 年他向当地科技协会报告了实验结果，次年，论文正式发表。

但是，孟德尔的工作在当时并未引起重视。直到1900年，荷兰的H·de Vries，德国的K. Correns 和奥国的 E·Tschermak 经过大量的植物杂交试验，在不同的地点，用不同的研究材料，同时重复出了孟德尔的分离律，而且又都发现了已被遗忘的孟德尔的论文，他们将它发表，并指出其重要意义，这就是后人称之为孟德尔定律的重新被发现。

孟德尔虽然奠定了遗传学的理论，但孟德尔本人当时既不知道自己所假设的遗传因子的本质是什么，也不知道它们是怎样传递的。最早把细胞分裂时染色体的行为和孟德尔因子的

行为联系起来的英国的Sutton (1902), 和德国的Boveu (1903), 他们都提出了染色体是遗传物质的假说, 并假定孟德尔因子, 即后来W·Johannsen所定名的基因(gene)位于染色体上, 这就是遗传的染色体学说。这个学说于1910年由T.R.Morgan学派所证实。摩尔根学派发展了遗传学提出了连锁与交换定律, 确定了基因在染色体上呈直线排列。1940年以前, 孟德尔~摩尔根学说~基因学说已在玉米、小鼠以及人类得到证实, 并形成了细胞遗传学、进化遗传学、数量遗传学等分支学科。

1941年Beadle和Tatum分离出红色面包霉(*Neurospora crassa*)的生化突变型, 提出了“一个基因一个酶”的假说, 把遗传因子和蛋白质的功能联系起来, 为研究基因的原始功能开拓了道路。

1944年Avery等人用肺炎球菌(*Pneumococcus*)的转化试验证明了脱氧核糖核酸(DNA)是遗传物质。1953年Watson和Crick提出了DNA双螺旋结构模型, 在分子水平上阐明了遗传物质的自我复制, 开创了分子遗传学。60年代确立了遗传密码表, 建立了中心法则, 论证了整个生命界在分子水平上的统一性, 使传统的“粒子遗传”概念上升到“信息遗传”概念的阶段。目前, 遗传学已成为自然科学中发展最快的一门学科。在分子遗传学基础上发展起来的遗传工程技术已经使人类有可能定向地改造生物的遗传结构, 创造新的生物类型。

三、遗传学与医学和优生学

随着医学和遗传学的发展, 两者的关系日益密切。到目前为止, 已发现数以千计的疾病, 特别是先天性代谢疾病与遗传直接有关。要了解这些疾病并达到治疗的目的, 缺少遗传学的基本理论是困难的。另外在流行病学调查、肿瘤病因研究、免疫与器官移植、抗菌素合理使用、环境保护等研究和医学实践中, 掌握一定的遗传学基础知识是必要的。

优生学是在研究遗传现象和进化论的基础上产生的应用科学。优生学工作者必须掌握遗传学的基本原理, 运用遗传学的研究成果以提高人类的遗传素质。 (傅继樑)

第二节 孟 德 尔 定 律

一、孟德尔第一定律——分离定律

(一) 实验材料的选择

在孟德尔以前, 已经有不少人作过植物杂交试验。孟德尔对他们的工作进行了分析, 认为这些试验有两个缺点, 一是杂交子代没有按性状计数分类; 二是没有应用统计分析。他为了克服前人的缺点, 选用了豌豆作为试验材料。因为豌豆是自花授粉的植物, 可避免自然界的花粉混杂。在人工去雄后, 授以外来花粉也较方便。此外, 豌豆有许多能严格区分的性状, 如花色的红白, 种子的黄绿, 植株的高矮, 花序的顶生或腋生等性状都是非连

续变异，一清二楚，便于进行分类研究。

在研究方法上，孟德尔选择的实验材料仅管亲本间(父本和母本)性状的差异很大，但他始终只把注意力集中于一对相对性状。这样不仅结果准确，而且毫不含糊。因此合理的选材和科学的研究方法是孟德尔成功的关键。

(二) 显性和隐性

在豌豆品种中，有开红花的和开白花的。红花植株自花授粉的后代都开红花；白花植株自花授粉的后代都开白花。花色是遗传的。

如果把红花植株与白花植株杂交，这两个植株就称作亲代(P)，杂种子粒长成的植株，叫子一代(F_1)杂种。孟德尔发现不论以红花作父本，白花作母本；还是反过来(“反交”，reciprocal cross)，白花作父本，红花作母本， F_1 全部开红花，没有白花或其他颜色的植株。这样，红花对白花来讲是显性性状(dominant character)，白花对红花来讲是隐性性状(recessive character)，合称相对性状。

(三) 分离现象

F_1 的红花植株自花授粉，所得的种子和它们长成的植株叫子二代(F_2)。在 F_2 中，除红花植株外，又出现了白花植株，它和亲代的白花植株一模一样，在 F_2 中出现隐性性状的现象叫做分离(segregation)(图1-2-1)。

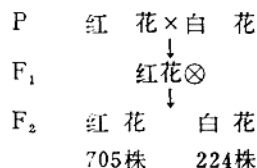


图1-2-1 豌豆花冠颜色的遗传实验。

从 F_2 分离出了隐性的白花性状可以看出， F_1 植株虽然表现为红花，但必然从白花亲本得到了白花的遗传因子，并且在整个生活史中，白花因子没有受红花因子“沾染”，因为 F_2 中的白花和P中的白花一样白，完全不带红色，这说明遗传决不是“混合式”的，孟德尔得出了“粒子遗传”(particulate inheritance)的一个重要概念。即代表一对相对性状的遗传因子在同一个体内各别存在，不相沾染，不相混合。这个概念与混合遗传的概念尖锐对立，以后遗传学的发展愈来愈显示出这个概念的正确性和重要性。

孟德尔一共做了七对性状的杂交试验，这七对性状在 F_2 中的分离都呈相似的比例，即显性植株约占75%，隐性植株约占25%，也就是说都出现3 : 1，很有规律(表1-2-1)，怎样解释这个现象呢？

(四) 孟德尔假设

为了解释3 : 1，孟德尔提出了下面的假设：

1. 遗传性状是由遗传因子决定的，性状不混合，因子的本质是颗粒式的；
2. 每对相对性状由一对遗传因子控制，这一对遗传因子中一个来自父本(雄性细胞)，另一个来自母本(雌性细胞)，也就是说，每个生殖细胞只有一个遗传因子，而在形成合子时，遗传因子成双配对；
3. 形成生殖细胞时，成对的遗传因子分离，分别进入生殖细胞，每个生殖细胞只得到每对因子中的一个；
4. 生殖细胞的结合是随机的，与所携带的因子无关；
5. 在一对呈显隐性关系的遗传因子中，显性因子与隐性因子并存时，植株呈显性性状；当两个因子都为显性因子时，也呈显性性状；只有两个因子都为隐性因子时，才表现为隐性性状。

表1-2-1

孟德尔豌豆杂交试验的 F_2 分离比

相 对 性 状		F_2 植 株 数	F_2 中显性数目		F_2 中隐性数目	
显 性	隐 性		植 株 数	%	植 株 数	%
子粒饱满	子粒皱瘪	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
豆荚无丝	豆荚有丝	1,181	882	74.68	299	25.32
绿色豆荚	黄色豆荚	580	428	73.79	152	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
七个性状合计		19,959	14,949	74.90	5,010	25.10

以红花和白花杂交试验为例，红花是显性性状，由遗传因子C决定，白花是隐性性状，由遗传因子c决定，所以红花亲本有两个红花因子，用CC表示；白花亲本也有两个白花因子用cc表示；红花植株的生殖细胞中只有一种配子即C，白花植株的生殖细胞中也只有一种配子即c，合子形成后，两个因子成双配对，成为Cc，由于红花因子C对白花因子c是显性，所以 F_1 植株开红花。 F_1 植株则产生两种配子C和c，两种配子数目相等，比数为1:1，自交产生的 F_2 有四种组合(图1-2-2)，因为配子的结合是随机的，形成合子类型的机会相等，所以在 F_2 中1/4是CC，2/4是Cc，1/4是cc，CC和Cc开红花cc开白花，也就是说 F_2 中的红花植株和白花植株的比数是3:1。

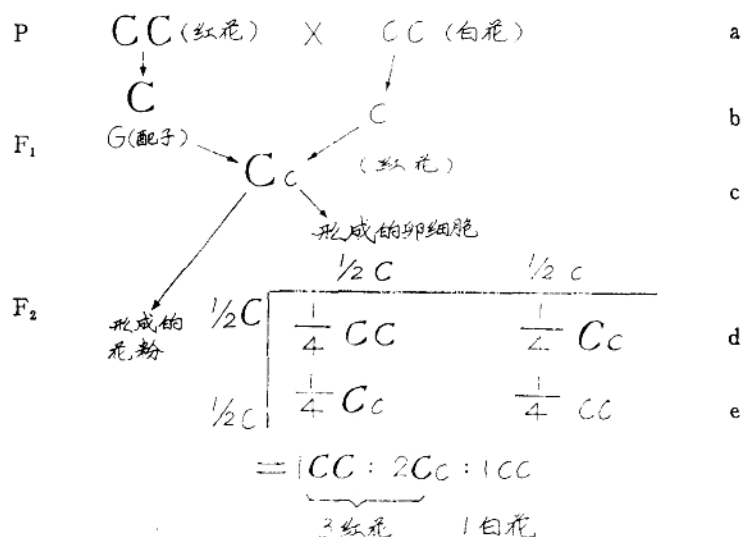


图 1-2-2 豌豆花冠颜色的分离和孟德尔的假设

(五) 基因型和表型

孟德尔所说的遗传因子现在通称为基因。来自父本和来自母本的两个决定相对性状的基因，如红花基因C和白花基因c，互为等位基因 (alleles)。高株基因T和矮株基因t，也互为等位基因。但T与C不是等位基因。

植株的基因组成，如CC, Cc, cc等，叫基因型 (genotype)。基因型是生物体的遗传组成，是产生各种性状的能力，是肉眼看不见的，一般通过杂交试验才能检定。基因型与环境 (包括细胞或机体的内环境和外环境) 相互作用而产生的性状，如花色、株高等，叫表型 (phenotype)，或表现型。表型可以是肉眼看得见的，也可以是生理生化以及行为的特征。

不同的基因型产生不同的表型，如CC为红花，cc为白花；但相同的表型，其基因型未必相同。如CC和Cc基因型不同，但却都开红花。CC和cc这两种基因型是由相同的等位基因组成的，称为纯合子 (homozygote)；Cc这种基因型由不同的等位基因组成，称为杂合子 (heterozygote)。

(六) 孟德尔假设的验证

图1-2-2表示的孟德尔假设，完满地解释了表1-2-1中七对不同相对性状的杂交结果。但是一个假设不仅要说明已经得到的实验结果，而且还应该能够预期另一些实验的结果，如果实验的结果与预期的相符，这样的假设才能被接受。

如果图1-2-2的假设是正确的，那么F₁红花植株与白花亲代植株回交，后代植株该是怎样的花色呢？已知Cc能产生相等数量的C配子和c配子，而cc只能产生c配子，如图1-2-3所示，回交子代中有相等数量的Cc和cc植株，即一半开红花，一半开白花。实验结果共得166个回交子代植株，其中85株开红花，81株开白花，与预期的1:1完全符合，说明杂合子确实产生两种配子，并且数目相等。

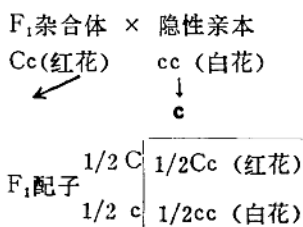


图1-2-3 豌豆花冠颜色的测定

把杂种或杂种子代与隐性纯合子交配，以测定杂种子代基因型的方法，叫做测交 (test cross)。也可以把F₂中开红花的植株作测交试验，来验证孟德尔的假设。孟德尔任意取100个F₂红花植株作测交，结果36株后代开红花，64株后代的红花与白花植株各占一半，证明在F₂红花植株中，确实有1/3是CC，2/3是Cc。显而易见分离本质不是3:1，而是杂合体的配子分离比1:1。后人把杂合子形成配子时，每对基因互相分开，产生数量相等的两种配子的规律称为分离定律，又叫孟德尔第一定律 (Mendel's first law)。

(七) 孟德尔分离比实现的条件

当然，孟德尔分离比实现是有条件的：

1. F₁产生的两种配子不但数目相等，并且生活力也是一样的；
2. 两种配子的受精机会相等；
3. F₂三种遗传型个体的存活率是相等的 (指到观察时为止的存活率)；
4. 显性完全。

还应该指出，即使上述四个条件满足了，F₂中的3:1仍然是近似的，因为事实上配子数

量大大超出受精的配子，这就产生了机遇问题，所以孟德尔定律是一个统计学意义上的科学定律，样本越大，越接近预期的分离比。

二、孟德尔第二定律——自由组合定律

（一）两对性状的自由组合

孟德尔第一定律讲的是单对基因的分离。现在要研究两对相对性状的遗传规律，例如，把子叶黄色而饱满的豌豆和子叶绿色而皱缩的豌豆杂交，F₁豆粒全都是黄色和饱满的，所以黄色对绿色来讲是显性，饱满对皱缩来讲也是显性。F₁自交得F₂556粒，其中黄满315粒；黄皱101粒；绿满108粒；绿皱32粒，如果我们用Y和y来代表决定黄与绿这对性状的基因，用R和r来代表满与皱的基因，就可以象图1-2-2那样画出图1-2-4，因而用9：3：3：1的比数能完满地解释上述实验。现在把黄绿和满皱两对性状分开看，每次若只看一对性状，发现结果与分离定律完全一样，在556粒F₂子粒中，黄：绿为416：140≈3：1；满：皱为423：133≈3：1，也就是说不同性状的分离是独立的，组合是随机的。这是孟德尔第二定律——自由组合律的主要内容，或者表达为“不同对基因在形成配子时自由组合”。

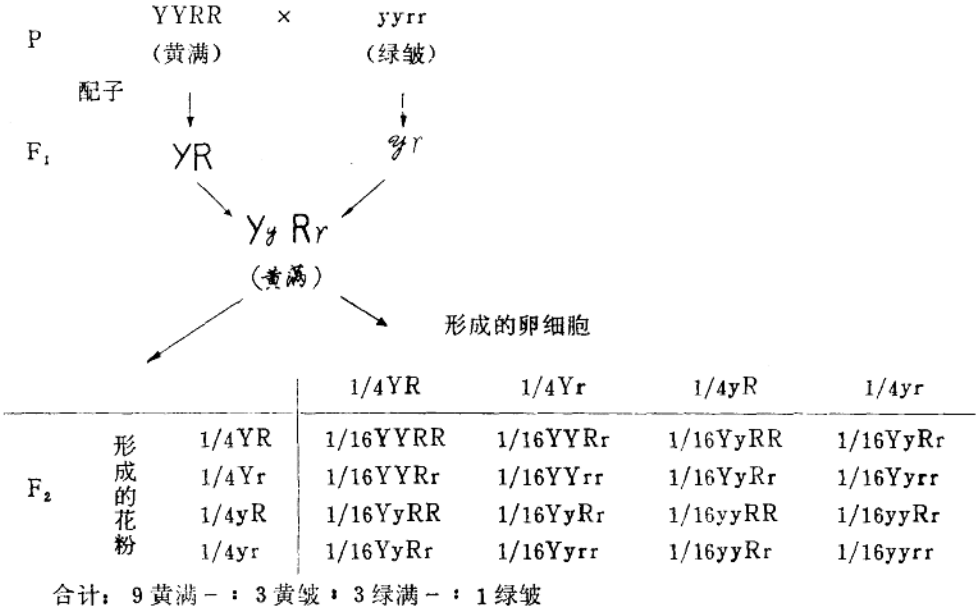


图 1 - 2 - 4 两对基因的分离

（二）多对基因的自由组合

当涉及到多对的相对性状及其基因时，F₁仍然是一律表现为显性性状，F₂分离比可参照表1-2-2算出，从这张表可以看出，杂交是增加变异组合的主要方法，在杂交产生的各种变异组合中进行人工选择，就是常用的育种方法。许多优良的动植物品种就是这样培育成功的。