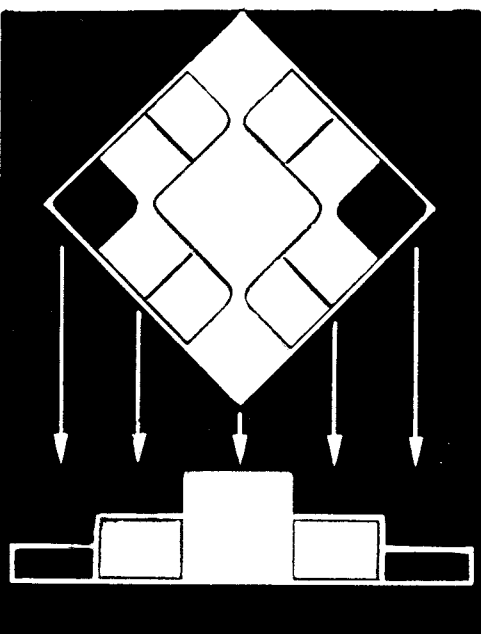
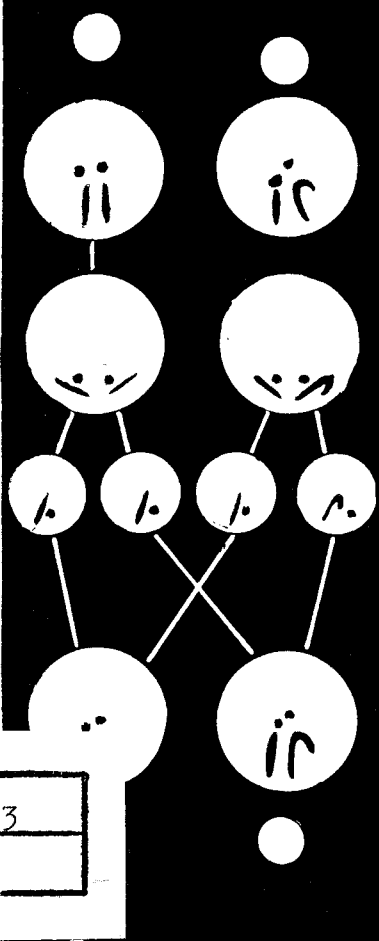


生物学基础知识丛书

李汝祺 编著



细胞遗传学的基本原理

科学出版社

内 容 简 介

本书作者根据遗传学发展史上的大量科学实验,通俗地阐述经典遗传学孟德尔、摩尔根学说的产生和发展。它包括遗传基本规律学说、染色体学说、基因学说以及遗传与个体发育等内容,并附图 38 幅。

本书可供广大生物科学工作者、生物专业的师生以及对遗传学有兴趣的读者阅读。

细胞遗传学的基本原理

李汝祺 编著

*

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

*

1981 年 4 月第 一 版 开本: 787×1092 1/32

1981 年 4 月第一次印刷 印张: 5 1/4

印数: 0001—17,150 字数: 100,000

统一书号: 13031·1565

本社书号: 2148·13—10

定价: 0.60 元

序

勤劳勇敢的祖国各族人民，正怀着热切的心情和必胜的信念，团结在中国共产党的周围，为加速实现四个现代化而进行新的长征。在这个极不平凡的历史新时期，大力提高整个中华民族的科学文化水平具有重大的现实意义和深远的历史意义，是当前全党和全国人民的紧迫任务。为此，科学出版社组织编辑了各种自然科学基础学科的普及丛书，《生物学基础知识丛书》就是其中之一。

生物学是研究生命的科学。这一门规模宏伟、内容丰富的自然科学，近二三十年来得到了蓬勃的发展，使得它的地位越来越突出。生物学的许多新成就已经或正在引起农业、医疗卫生、工业和国防建设发生巨大的变革。由于生物学与其它一些科学互相结合、互相渗透和互相促进，衍生出许多新的分支学科，并已深入到分子和量子水平，探讨生命现象的内在规律，证明生命活动的物质性。因而，不难预料，生物学将成为认识自然、改造世界、推动国民经济和人类健康事业的强大武器，将为整个人类社会的进步作出更大的贡献。

我相信，《生物学基础知识丛书》的出版将有利于生物科学知识的进一步普及和提高，将使更多同志掌握和利用生物科学，从而在自己工作中作出更大的贡献，也将有利于培育富有创造性的新一代生物学家。衷心希望这套丛书为加速实现祖国四个现代化增添应有的力量。

贝时璋

出版说明

李汝祺教授编著的这本《细胞遗传学的基本原理》，原是在 1957 年至 1958 年“生物学通报”上连续发表的十三讲“遗传学讲座”。当时，这一讲座是在 1956 年青岛遗传学座谈会以后，为向广大读者介绍孟德尔、摩尔根学派的理论而特请李教授编写的。现在，为了普及遗传学方面的一些基础知识，经编著者同意，并进行了一些修改，我们将它汇集成书出版，供广大读者阅读。

1979 年 11 月

目 录

一	遗传学的定义、方法与应用	1
二	孟德尔在遗传学上的贡献	11
三	孟德尔学说的巩固和发展	23
四	细胞遗传学基础的奠定	36
五	遗传的染色体学说	47
六	染色体的异常变化	58
七	性染色体与伴性遗传	70
八	连锁遗传与染色体图	83
九	基因的突变与引变	96
十	“位置效应”与基因学说	109
十一	性别决定	123
十二	遗传与个体发育(一)	135
十三	遗传与个体发育(二)	149

一 遗传学的定义、方法与应用

遗传学的定义

有三个问题是所有科学都要解答的：第一，研究什么？第二，怎样研究？和第三，为了什么而研究？而一个科学的基本内容，也就在解答这些问题的同时，建立和充实起来。遗传学在生物科学中对“研究什么”这样的问题，一向是明确的。既名之“遗”，又名之为“传”，按其字意来说，它本来就是研究父母亲的一代怎样把他们的性状与性能传递给儿女的一代，从而一代复一代地遗留下去。这样问题的提出是由来已久，因为人生人，兽生兽，种瓜得瓜，种豆得豆虽说是有目共睹的事实，但它们究竟是因为什么，这是人类初有知识的时候，就要问的问题。

生物的遗传通常表现在亲属间的个体相像性，但是如果他们完全相像，问题也会比较简单，而事实上，那怕是血缘最近的个体间，除大体相像外，还有很多不大相像的地方。所谓“一母生九子，九子各别”就是这个意思。大家知道，兄弟姊妹虽然大致相像，但总有一些差别；这就是普遍存在于生物界中的变异现象了。这样看来，当亲代的性状传递给子代的时候，遗传与变异这两个现象显然是相互联系着的，既矛盾而又统

一起来的。

因此,研究遗传与变异的统一性,它们之间的相互关系和传递它们的机理等问题,就成为遗传学家研究对象了。人们所给的遗传学传统的定义是研究生物遗传与变异的科学,这个定义我们认为还是实事求是的。

遗传与环境:但是,遗传学家却不断地会面临着这样一个问题,即他们所分析的是生物的性状,而传递这些性状的,却是它的生殖细胞。在生殖细胞里有细胞核与细胞质,包括它们所要传递的“遗传物质”,而根本没有什么生物本身所表现的遗传性状:那就是说,谁也没有看见过动物的精子或卵子里面有眼睛和鼻子,更不用说眼睛的颜色与鼻子的形状,但是这些性状确是由性细胞遗传的,却是不可否认的事实。

很明显,在遗传性状和遗传物质之间,还存在着一个或长或短的个体发育的过程,而在这个过程中,我们就不能不考虑环境的作用了。有人说:生物的变异可能有两个来源,一为遗传,一为环境。我们认为这种提法是不恰当的,因为它把遗传、环境与变异三位一体的关系好像是分割开来了。另一个提法是:遗传性状直接来自于遗传物质,也是不对的,因为它完全忽略了环境因素对生物个体发育所起的作用。我们不能把遗传性状和遗传物质二者混为一谈:遗传物质只代表遗传的可能性,而遗传性状是它的现实性。有了个体发育与环境因素的关系,所有遗传的可能性不一定能全部实现,而所有实现的东西,也不一定全部归功于遗传。因此有人就把遗传物质比喻为一种个体发育的“变化准绳”,它规定并引导受精

的卵子发育成为胎儿,胎儿变成成体,成体到衰老病死,也就是说,一个生物一生所必要走的全部过程。在这个过程中,由于生物的环境常有变化,个体发育的原订的计划,多少要进行一些修改,结果,不可避免地生物的遗传性状,在一定限度内要与它性细胞遗传物质所规定的会有一些出入。这个比喻虽说是比较粗浅,但至少把遗传环境与变异的相互关系能够比较正确地表达出来。

基因型与表现型:不同的遗传(指遗传物质)在同一环境内,自然会发育成为具有不同变异的生物;而一样的遗传在不同的环境内,也会发育成为具有不同变异的生物。事实既然如此,就有必要把遗传物质与遗传性状,也就是说遗传的可能性与遗传的现实性用固定的名词和概念区分开来。在这方面我们向来沿用 1909 年丹麦遗传学家约翰森 (Johannsen) 所创用的两个名词,称前者为**基因型** (genotype), 后者为**表现型** (phenotype)。基因型是具有相对的稳定性的;基因型必须经过个体发育和与环境的折冲,才能发展成为表现型。

在形成表现型上,基因型与环境的关系是错综复杂的,而其相对的重要性,也是随时间和空间而有所变更的。大体说来,在环境恒定的情况下,基因型成为主要支配个体发育的因素,甚至在一定意义上,可以说表现型决定于基因型。另一方面,如果某些生物个体的基因型完全是一样的话,那末它们之间所表现的变异,应该说是主要来自于环境。当研究生物的遗传,通过表现型的分析来推测其基因型的时候,我们绝不愿意看到,在基因型发育成为表现型的过程中,遭受到意外的变

化,从而特别强调环境的一致性,在培养生物个体上,力求保持环境的恒定。但如果是专门研究生物的发生现象,通过各种不同环境因素的变动,来窥探一定的基因型,究竟怎样支配不同表现型的产生,我们也势必强调基因型的一致性。如在实验的材料上使用纯种,甚至纯系,否则,纵然表现型发生了变异,我们可能就难于捉摸,它是来自遗传呢,还是来自环境。用一个简单的例子就足以说明: 譬如说有兩種鸡,一种长成后具有黄颜色的小腿,另一种具有白颜色的小腿。这里,黄白之分是由于遗传或者说是由不同基因型所决定的。但是黄色小腿种类,必须吃带有黄色的玉米粒才能把基因型的黄色小腿表现出来;而白色小腿的鸡种,无论喂它什么饲料,永远长成为白色小腿的鸡。当我们用白色玉米粒来喂小鸡的时候,虽然它们的基因型是黄色小腿,但不能发展出来,结果和白色小腿的种类一样,也变为白色。这样的白色显然是由于环境的因素所导致的。如果我们把黄白小腿的两种鸡,放在一起,进行杂交,那末到了杂种的子二代,黄白两种遗传性状应该表现分离现象,黄色和白色小腿的鸡都要出现。不过这种分离现象只能在使用黄色玉米粒的条件下,才能得到表现,因为若是用白玉米粒为饲料的话,无论鸡种的基因型是什么,长成后全只有白色的小腿。这些白的性状,究竟哪些是由于遗传,哪些来自环境,就很难知道了。这里实验的材料是不纯的(杂种),环境又不符合要求,所得结果也就难以分析。

遗传学的研究方法

现在再让我们回到开始时所提出的第二个问题上来：“怎样研究”生物的遗传。上面我们所举的例子也附带说明这个问题，即研究的目的不同，研究的方法就要相应的不同，那就是说第二个问题实际和第一个问题是分不开的：研究的对象基本上决定了研究的方法。在遗传学方面，我们既然要研究亲子两代的变异关系、单独地、孤立地研究任何一代是不够的；必须连续研究两代，三代以至于许多世代，才能看出遗传的物质如何传递，遗传的性状如何表现。为了能够从表现型的出现率来推测基因型，我们必须把环境因素加以严格的控制，使其在一切可能条件下，取得恒定。反对我们的人们，不了解这一点，经常向我们提出批评，说我们忽视了环境，甚至在遗传学的定义里，只提到遗传与变异，而根本不谈环境。这种批评是不对的，因为实际恰恰相反，遗传学家非常重视环境，唯其如此才在实验中特别强调环境的一致性和恒定性。

研究生物遗传的一套方法，如杂交与回交以及自交等，主要地是由孟德尔的工作中建立起来的。因此，最好把它放在下一文中再行介绍。现在所要着重讨论的是有关一般实验方法，因为遗传学的研究方法，除掉它本身所具有的特点之外，就是要进行实验。总的说来，实验方法所包括的，就是把原有状况或原来的步调，变更一下，然后再看变更后所得的结果，究竟和原来的有何不同。这样，先明其因，后查其果，先后分

明,因果昭彰,这自然比单靠观察来推断因果的作法,在研究像遗传这样问题上要好得多。但是,当变更原有的状况时,应有一定的目的,应该有一个所谓“假设”;而且通过一定的实验,能够把假设中所提出的问题,得到答案。譬如说,家兔的耳朵,在不同品种之间,大小长短是不一样的。在进行研究这样性状遗传之前,我们先要有一个假设,认为家兔耳朵的长短是由一对孟德尔因子遗传的,它们中间一个可能是显性,另一个是隐性。有了这样假设之后,我们就可以把原有长耳与长耳和短耳与短耳的本种自群交配的方法,变更一下,使长耳家兔与短耳的杂交,希望在杂交后的结果中,找到有关它们遗传的答案。当然这个答案有时肯定了假设,但有时也会否定了它。无论肯定或否定,这样的结果,总会导致到第二个假设和进一步的实验。这也说明另外一个问题,即我们的假设,不应该根据凭空的幻想,而应该根据自己以往的或其他科学家的工作,而且这种假设,若没有充分实验的证明,绝对不可认为是科学的事实。科学的假设可以说是实验方法的第一个特征。第二个特征是要有“对照”。前面提到,实验时必须把变更后所得的结果,和原来的对比一下,看它们究竟有何不同;这里所谓“原来的结果”就是实验的对照。正因为实验所用的材料,不可能完全纯洁,或在它们个体发育中,环境可能发生不同的影响,所以在进行长耳家兔与短耳家兔杂交的同时,还需要叫长耳的和短耳的本种自配,并把这些对照群和实验的杂交群培养在同一环境条件之下;这样两方面所得出的结果,才可以很好的比较。不言而喻,科学的实验,要求我们以极其

严肃的态度来对待对照的工作，因为它是实验方法内不可分割的一个组成部分。第三个特征是在尽可能的情况下，要运用生物统计的方法。一般说来，要想实验的结果可靠，我们所做实验的次数就要多，这自然而然地就把数据堆积起来。当我们整理这些数据的时候，就要求有简单的生物统计的方法，作为分析的工具。生物统计方法的重要性，可以从另一方面得到说明：我们实验的结果，从全部可能做的实验来看，只是一种抽样的检查，而我们所要下的结论，却往往要涉及到全部，因此就需要知道，我们这部分的结果，在整个问题上，究竟有多大的意义。生物统计中某些方法的应用，可能对这方面的问题有些帮助。当然，我们在这里再一度地强调，生物统计的方法只能作为一种工具来用的，在没有充分掌握材料性质和来源之前，不能单靠数学的公式来解释生物学上的问题。

遗传学的应用

遗传学对于“为了什么而研究？”这样问题的答案是多方面的。首先，“种”的问题，包括物种起源、物种形成与物种进化，是生物学中的根本问题，而求得这个问题的彻底解决，必须从生物遗传的研究着手。大家知道，当拉马克和达尔文开始解释物种形成的时候，他们总是提到生物变异和遗传等问题，因为，显而易见，变异是生物进化所需要的材料，而遗传又能够把变异延续下去，然后再经过选择，才有物种形成的可能。当然这里还有“隔离作用”的因素，但是在所谓“生理隔

离”方面,包括种间不孕等,也还是遗传学的问题。

与生物进化直接有关系的遗传学的研究,现在发展成为“种群遗传学”。这里,遗传学家把野外搜集来的分类和生态学等资料和实验室内的工作结合到一起。同时还广泛地运用生物统计的方法,进行分析由实验而来的数据。这门科学大约开始于本世纪的三十年代,但在短短地廿余年中已有相当的发展,它不仅把达尔文主义中的一些问题具体化,而且还提出一系列新的理论问题。

遗传学与育种: 尽管遗传学家对于物种形成的问题尚未完全解决,但在我们农业和畜牧业的实践中,结合最先进的生产技术,却取得了很大的成就。遗传学里面的发现,应用到育种方面的,主要是在以下的三方面: 第一是杂种优势的利用。这里最有成绩的例子是玉米。玉米原是异花授粉的作物,但在遗传学理论的指导下,许多自交系得以建立起来。经过长期实验,运用各种不同遗传类型的自交系,使其杂交,以便发现其中最适当的相互配合,而获得最大的杂种优势。现在双杂交种的玉米,在欧美各国已大量播种,有时产量方面几乎可以增加 50%。在家蚕和家禽方面,杂交的第一代杂种,在生产上也得到广泛的应用¹⁾。第二方面是多倍体。多倍体的研究和应用,已为农业生产创造了品质优良的植物新品种。例如苏联学者那瓦兴(Навашин)等所创造的四倍体橡胶草,在 1953 年已经种了 10 万公顷。它全部的根比普通品种大 60%,

1) 以上和下面有关遗传与育种方面的资料都是从李竞雄教授一篇未发表的文章获得的,著者在此特向李教授致谢。

同时橡胶含量非但没有降低,而且在许多情况下,显著地超过二倍体橡胶草根内橡胶百分率。按照苏联齐津(Цицин)院士的说法,“获致异原多倍体(双二倍体)……是伴随着并帮助着远缘杂交工作的一种普通方法。”他继续说:“利用了多倍体现象,我们在1947年,终于完全克服了黑麦和鹅冠草杂交第一代的不稔性。黑麦和鹅冠草杂交种不稔性的克服,是苏联选种上的伟大胜利。”¹⁾ 各国的遗传育种学家正在大力进行多倍体植物的研究。我国的鲍文奎等也曾获得几种谷类作物的多倍体,如四倍体大麦等。第三方面是人工引起突变的利用。自然界自发性的突变固然时有发现,但其出现的速度,毕竟是很慢。利用强烈环境变迁如高温、某些药剂,尤其是X射线与芥子气等,我们能够大大加快突变的速度。育种学家利用了这些人工的引变,加以适当的选择与培育,曾经创造不少优良的作物品种。例如瑞典的古斯塔夫森(Gustafsson)等,在大麦中获得了五个不同的变种,其平均产量高出对照9.1%。近来各国的育种学家使用各种不同的放射线和适当的放射量,来处理种子,已在豌豆、白菜、番茄及黑麦等作物上面,改进了品质,增加了产量,创造了新的品种。X射线的应用在处理微生物方面,也有很大成绩;在酵母和青霉菌等上面,已不只一次曾获得新的品系。

遗传学在医学上的应用: 遗传学家在这方面也作出一定的贡献。例如,某些学派把医学技术和家谱分析,很巧妙地结

1) 引自巴拉诺夫:“为苏联农业服务的多倍体植物”李竞雄译 1955 科学出版社 17 页。

合起来,对于人类的血型遗传,进行了广泛而深入的调查,同时提出一些富有生物学意义的问题。又如,1953年,以索斯比(Sorsby)为主编的,出版了一本“临床遗传学”¹⁾,汇集了大量有关疾病遗传的资料。但是,总的说来,人类的家谱不能认为是研究遗传学很好的材料,因此,在疾病方面更主要的研究如肿瘤的遗传等,已转向于利用实验动物的身上。在这方面,小家鼠的饲养和研究吸引了很多遗传学家的注意。就以知名的研究者的人数而论,在过去三十年中有很大的增加;例如,在1925年,研究小家鼠的发生和遗传学的仅有15人,到了1954年已增加到90人了。在这方面的研究,我们不仅揭露许多有关高等动物遗传学的问题,同时也阐明许多有关人类疾病遗传及其发生和发展等问题。或多或少与医药卫生方面有关系的,是最近有一些学者进行了某些细菌(如肺炎球菌、伤寒杆菌等)、噬菌体及病毒等低级生物遗传学的研究。这部分工作,在理论上的重大意义,是人们追踪遗传现象已经到了最简单的生物身上,从而更有利地钻研和了解遗传的物质基础,和其传递的机理等最基本的问题。

1) Arnold Sorsby: Clinical Genetics, 1953, London.

二 孟德尔在遗传学上的贡献

十八与十九世纪的植物杂交工作

在十九世纪的末年 1900, 荷兰狄夫瑞斯 (Devries), 德国科伦斯 (Correns) 和奥国切尔迈克 (Tschermak) 三个植物学家, 从过去有关植物杂交的文献中, 同时异地重新发现了孟德尔的一篇论文。这篇论文的发现, 开始了现代遗传学研究的历史。

孟德尔论文的发现不是偶然的, 更不是由于有人本着好奇的心情来发现它的, 而是因为这三个植物学家, 正在研究像孟德尔所研究的问题, 在他的论文中, 他们找到问题的答案。就是这样, 埋没在不大知名的布隆博物学会刊物 35 年的一篇文章, 重见了天日, 而且马上被全世界的生物学家认为是重大的发现。

像这样重要科学发现被埋没的事实, 在科学历史上还是常有的。例如, 德国植物学家堪莫尔阿瑞亚斯 (Camerarius) 在 1694 年, 曾用实验方法证明了植物方面有性别的存在。这个发现并没有得到当时科学界的注意, 就是 66 年后, 瑞典的林奈 (1760) 以有关植物性别的论文, 荣膺了科学奖金时, 也还没有人提到堪莫尔阿瑞亚斯的工作。林奈和他的门徒, 尤

其是库鲁路特 (Kolreuter), 就在这个时期开始了植物杂交工作而且还发表了论文。

大家知道,孟德尔所做的工作是豌豆的杂交,就在这方面,他也不是第一个创始人。早在 1797 年英国的托马斯·奈特 (Thomas Knight) 已经开始了这方面的工作。他用灰色豌豆与白色的相互杂交,并看到了子一代的杂种都是灰色的。当他把这些灰色杂种豌豆播种在地下,长出后使其自花受粉时,灰色和白色的豆子都有出现。同样的实验,但是用不同的性状,在十九世纪廿年代至少被两个园艺学家重复做过,而且得到类似的结果。

在这些植物杂交工作者中间,法国的奥丁 (Naudin) 常被认为是孟德尔的先驱。他的荣膺法国政府奖金的论文,是在 1863 年发表的,时间只早孟德尔的论文两年。在他这篇论文里,奥丁曾经特别强调地指出,植物杂交的雌雄互调,并不影响子一代杂种的性状,那就是说,甲雌乙雄和乙雌甲雄所产生的后代都是一样的。但是,他继续指出,从杂种子二代起,所产生的个体就具有各种不同的性状,有的像亲代,有的在不同程度上,只能说是接近某一种亲代。由此他曾得出一个非常重要的结论:即在杂种植物的卵子和花粉粒中,“负责遗传性状的要素互相分开,到不同的性细胞里去,不如此则不能解释杂种子二代所得的结果。

这些历史事实充分说明,孟德尔的工作和发现是在前人的基础上完成的。在他以前,植物杂交工作方面大约有一百年的科学成就,给他打下技术和理论的基础。不了解这些成