

中学生课外读物

现代科学技术丛书



人类遗传与 遗传疾病

徐维衡 编著



人民教育出版社

内 容 提 要

本书以人类遗传与遗传疾病的诊断与预防为线索,介绍了人类遗传学的主要基础理论和基本知识,以及这一领域近年来的一些新进展。

本书可作为中学生、具有中等文化程度的青年、大学低年级学生的科普读物,也可供与这一领域相关的教学人员、科学工作者以及各种其他人员参考。

中学生课外读物

现代科学技术丛书

人类遗传与遗传疾病

徐维衡 编著

*

人民教育出版社出版

新华书店总店科技发行所发行

北京东光印刷厂印装

*

开本 787×1092 1/32 印张 4.625 字数 94,000

1989年9月第1版 1989年9月第1次印刷

印数 1—900

ISBN 7-107-10394-6

G·1488 定价 1.55元

目 录

第一章	人类遗传的细胞学基础.....	1
第二章	遗传的基本规律.....	15
第三章	人类性别决定与性染色质.....	24
第四章	单基因的遗传传递方式.....	30
第五章	多基因遗传.....	52
第六章	人类染色体与染色体疾病.....	62
第七章	遗传因素在肿瘤发生中的作用.....	85
第八章	遗传与免疫.....	97
第九章	人类遗传病的诊断与治疗.....	117
第十章	人的寿命与遗传.....	126
第十一章	遗传与优生.....	134

第一章 人类遗传的细胞学基础

一 人的生命从一个细胞开始

人的前一代和后一代是如何联系起来呢？遗传性是通过什么渠道传递下来的呢？虽然我国古代早就知道，十月怀胎是“男女媾精”的结果，但是，其实质是什么，人们并不知道。直到十七世纪丹麦科学家格拉夫(Regnier de Graaf)提出怀孕是男子的精子和女子的卵子相结合的结果时，人们才认识到一个新生命就是从精子与卵子结合成的合子开始的。精子是一个很微小的肉眼看不见的细胞。卵子是一个只有针尖大小，肉眼刚刚能看到的细胞。一个精子钻到一个卵里便形成了一个合子，也就是两个生殖细胞合并成了一个细胞。然后从合子发育成一个胚胎，形成一个新的生命。生命就是这样，由双亲各通过一个生殖细胞(精子或卵子)和子代联系起来的。遗传性则通过生殖细胞传到后一代，再一代一代地传递下去，以至于无穷。

二 细胞——构成人体的基本单位

现今世界上绝大多数的生物都属于细胞生物，即都是以细胞为基本单位而构成的种种复杂的生物体，人当然也不例外。据科学家推算，新出生的婴儿全身约有二十万亿($2 \times$

10^{13})个细胞, 经过二十多年的生长, 成人体细胞约为三百万亿(3×10^{14})个, 为全世界人口总数的数万万倍。然而, 如此大的一个人, 天文数字般的细胞数, 却是由一个细胞——受精卵——发育而来的。

细胞的大小相差悬殊。一般说来, 一个细胞的直径只有几个到几十个微米(一微米等于千分之一毫米), 这是很小的。因此, 只有在光学显微镜下才能看到。至于它内部的精细结构, 则必须在放大数万到数十万倍的电子显微镜下才能看得清楚。

人体具有多种多样不同形态结构的细胞, 呈现着多式多样的功能活动。这些细胞在身体里面互相调节和互相合作以维持整体的生命活动。其活动的灵敏与协调程度是现代最好

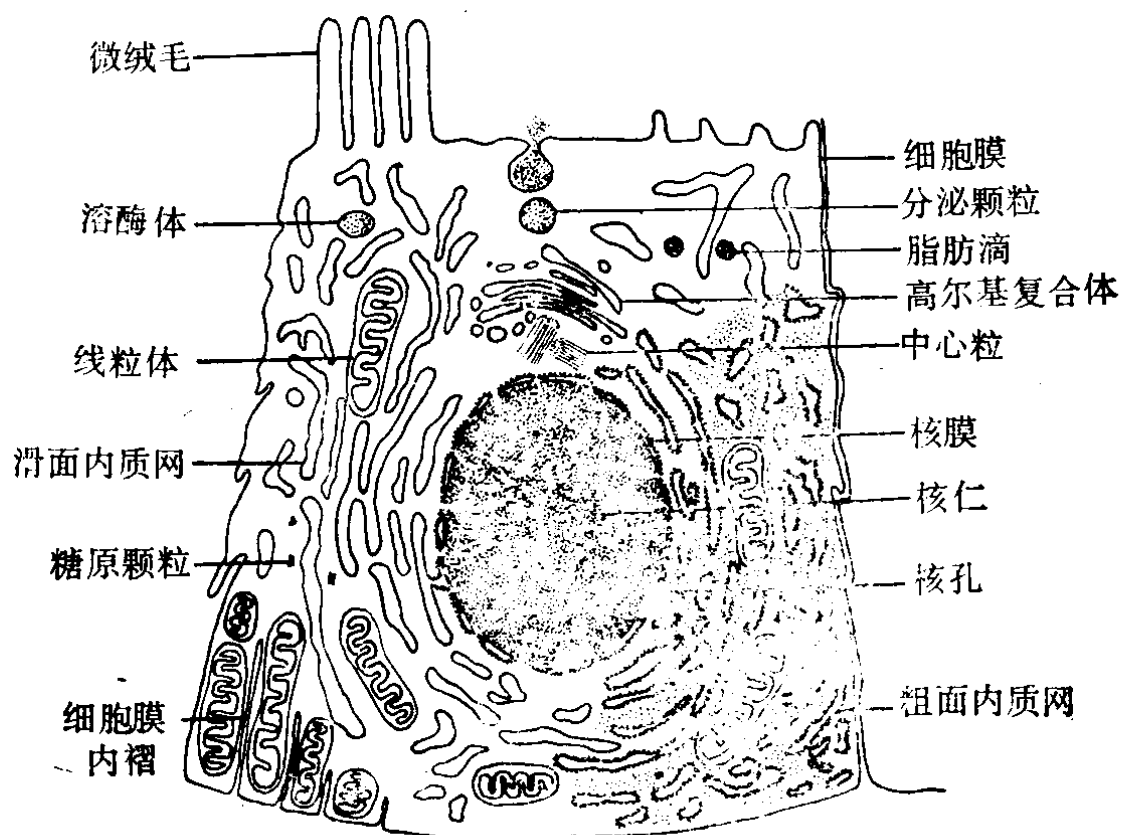


图 1-1 电子显微镜下动物细胞结构模式图

的电子仪器也无法比拟的。

每一个细胞都由细胞膜(植物细胞除细胞膜外还有细胞壁)、细胞质和细胞核组成(图1-1)。

细胞膜 动物细胞的细胞膜在细胞的最外层,包围着整个细胞,它控制着细胞与外界的物质交换,保持与外界的联系,包括细胞之间的识别和通讯等。

细胞质 细胞膜以内、细胞核以外的原生质叫做细胞质。在细胞质中有一些具有一定结构和功能的小“器官”,这些小器官叫做细胞器。细胞器主要包括:内质网、线粒体、核糖核蛋白体、高尔基复合体和溶酶体等。

内质网 它是由许多管状、泡状、扁囊组成的网状系统。它们能把核糖核蛋白体所合成的蛋白质转移到别的细胞器中去;或参与吸收、分泌、药物代谢等功能。

线粒体 呈线状、粒状或短棒状。它们和细胞内呼吸作用有密切关系,提供细胞活动所需的能量,好像是细胞工厂的“动力车间”。

核糖核蛋白体 又称核糖体,它是椭圆形的粒状小体,单个散在,或成群分布,或附着在内质网上,是细胞中合成蛋白质的“生产车间”。

高尔基复合体 它是由扁平囊、小囊泡、大囊泡构成的结构,是细胞内合成大分子糖的“加工车间”。

溶酶体 它是一种囊状结构,其大小和线粒体差不多。里面含有多种多样的酶,能把复杂的物质分解,是细胞内一种极重要的具有防御、保护功能的细胞器。在细胞中除上面所讲的细胞器而外,还有中心粒、微管、微丝等结构。

细胞核 细胞核由双层薄膜包围着，这膜叫做核膜。核膜把核内和核外隔开来。核膜上有许多小孔，控制和调节细胞核与细胞质之间的物质交流。核内有一种很容易被碱性染料染上颜色的物质，叫做染色质，这是细胞核的主要成分之一，染色质是由脱氧核糖核酸(DNA)和组蛋白所构成。现在已知，遗传信息储存在DNA分子中，DNA是遗传物质，组蛋白则和DNA遗传作用的调节有关。在细胞分裂时，染色质呈现为清晰的染色体形态，它是遗传物质的载体。核中还有一个小球状结构，叫做核仁。核仁具有特殊功能，能制造核糖体中的核糖核酸。

三 细胞的分裂(细胞的自我复制)

自然界的最奇妙的现象之一，就是生活物质的生殖。无论细菌还是人类，都能不断地繁殖后代，即精确地生育出同自己相像的子女。正是由于有这种能力，生命才能保持连续性。否则，生物没有后代，它们就不能继续存在于地球上了。细胞也能进行自我生殖或自我复制。生殖的方式是细胞分裂，细胞分裂使一个细胞分裂为两个新细胞。子细胞和母细胞在形态和结构上完全一模一样。

单细胞生物可用细胞分裂的方式，产生新的个体。多细胞生物能用细胞分裂的方式，不断产生新的细胞，使身体里衰老的、死亡或受损的细胞及时得到补充，从而使其本身能维持正常的生理功能。多细胞生物，是由一个受精卵，经过细胞的分裂和分化，最后发育而来的。由上述可见，细胞分裂对于生

物体维持一切生命活动和延续种族都有着十分重要的意义。

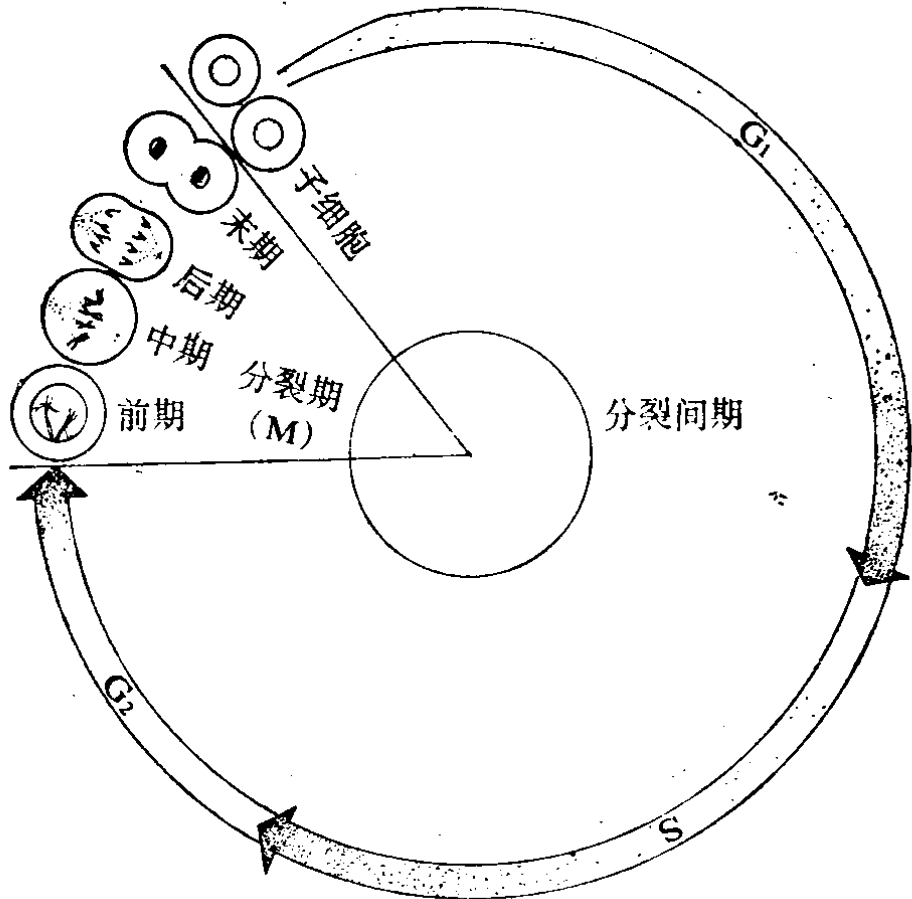


图 1-2 细胞分裂周期

细胞分裂的主要方式是有丝分裂。细胞进行有丝分裂，具有一定的周期性。连续分裂的细胞，从前一次分裂完成开始，经过间期到下一次分裂完成为止，这是一个细胞周期。一个细胞周期包括两个阶段，即分裂间期和分裂期。从细胞在前一次分裂结束之后到这一次开始分裂之前是分裂间期。细胞在分裂间期结束之后，就进入分裂期(图1-2)。

分裂间期 是新的细胞周期的开始，这个时期为细胞分裂期准备了条件。用光学显微镜观察分裂间期的细胞，往往看不出细胞有什么明显的变化，细胞似乎是静止的。可是由

于近年来放射自显影和细胞化学等技术的迅速发展和人们对细胞分裂过程的动态研究日益深入，人们了解到细胞分裂间期是细胞分裂周期中极为关键的一个阶段，这是因为与DNA分子复制有关的一系列代谢反应都是在这一阶段中进行的。分裂间期又可分为三个小分期，第一分期叫做“DNA合成前期”，这一期的代号为G₁期；第二分期叫做“DNA合成期”，其代号为S期；第三分期叫做“DNA合成后期”，其代号为G₂期。间期对细胞分裂活动来说，最关键的是DNA的合成，即DNA含量的倍增。不过，这并不是说细胞一进入间期，DNA就开始合成，DNA是在间期中的一小段时间即S期中合成的，在DNA合成之前，有一段间歇时间(G₁期)，当DNA合成的量达到一倍之后又有一段间歇时间(G₂期)。G₂期结束后，细胞就进入分裂期。

有丝分裂期 一般用“M期”表示。有丝分裂各个时期的变化是连续的，没有严格的时期界限，但为了研究方便起见，人们人为地将它分为前期、中期、后期和末期四个时期。

前期 这时细胞核膨大，核内染色质浓缩，先形成纤细而屈曲的丝，然后，这丝状结构再逐渐变短、变粗，形成具有一定形态和一定数目的染色体。每一个染色体含有一个着丝粒和纵向并列的两条染色单体。在动物细胞和低等植物细胞中，核旁的两个中心粒向相反的两极方向移动而形成纺锤体。高等植物细胞内看不到中心粒，但仍可看到纺锤体的出现。到了前期快结束时，染色体缩得很短。同时，核仁逐渐消失，最后核膜全部溶解。

中期 此时纺锤体清晰可见。每个染色体的着丝粒的两

侧,都有纺锤丝附着在上面,由于纺锤丝的作用,使每个染色体的着丝粒排列在细胞中央的一个平面上。这个平面与纺锤体的中轴相垂直,类似于地球上赤道的位置,所以叫做赤道板。在分裂中期的细胞中,染色体的形态比较固定,结构清晰,因此,观察这个时期的细胞,可以辨认染色体的形态和数目。

后期 每一个染色体的着丝粒分裂成两个。着丝粒分开后,即被纺锤丝拉向两极,同时纵向并列的两条染色单体也跟着分开,分别向两极移动。这样,细胞内的全部染色体就平均分配到细胞的两极,使细胞的两极各有一套染色体。这两套染色体的数目和形状是完全相同的,并与分裂以前的亲代细胞中的染色体的数目和形状相同。

末期 当这两套染色体分别到达细胞的两极以后,逐渐

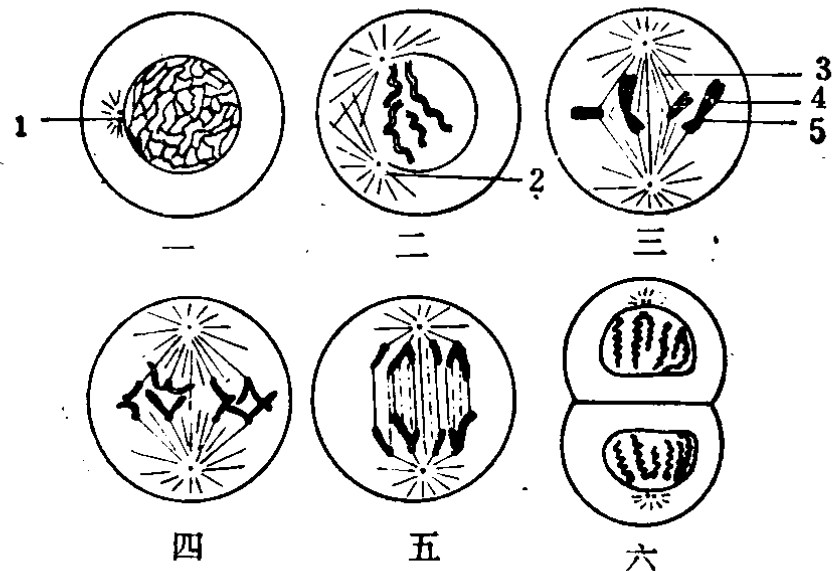


图 1-3 动物细胞的有丝分裂模式图

- 一、分裂间期 二、分裂期前期 三、分裂期中期
 四、五、分裂期后期 六、分裂期末期
 1. 中心粒 2. 星射线 3. 纺锤体
 4. 染色体 5. 着丝粒

变为细长的染色丝,最后又恢复成染色质状态,同时纺锤丝逐渐消失,出现了新的核膜和核仁,各自形成一个新的细胞核。细胞膜从中部凹陷隔开,细胞质也分成两等份,这样就形成了两个新的子细胞(图 1-3)。一次细胞分裂周期即告结束,新生的子细胞就又进入下一个细胞周期间期的 G_1 期。

有丝分裂的重要特征,就是亲代细胞的染色体经过复制后,平均分配到两个子细胞中去。由于染色体上有遗传物质,这样子细胞就获得了与亲代细胞同样的遗传物质,从而保持了遗传性状的稳定性。可见细胞有丝分裂对生物的遗传有重要意义。

四 减数分裂和配子发生

减数分裂 减数分裂是进行有性生殖的生物,在生殖细胞成熟过程中,细胞连续分裂两次,而染色体在整个分裂过程中只复制一次的细胞分裂方式。减数分裂的结果是,细胞中的染色体数目比原来的减少了一半(图 1-4),下面谈谈两次分裂各期染色体的主要特点。

前期 I 减数分裂 I 的前期比较复杂,又可分成以下各期:

1. 细线期 细胞核中的染色体呈细线状。虽然染色体已在减数分裂前的间期进行了复制,每一条染色体由两条染色单体构成,但此时还辨认不出两条染色单体。

2. 偶线期 同源染色体从某一点开始相互靠拢并扭曲在一起,这一过程叫联会。联会只在同源染色体之间进行。

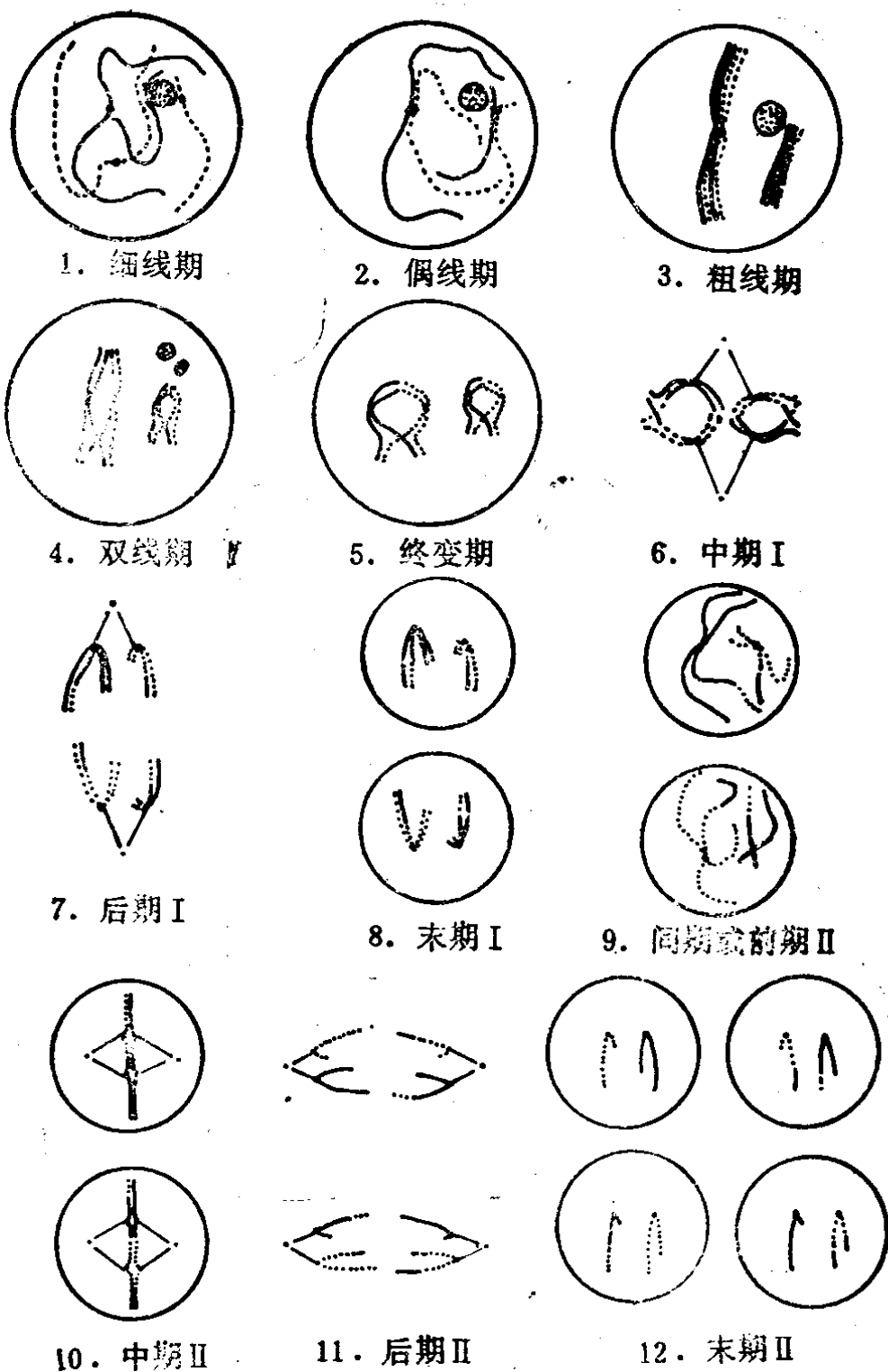


图 1-4 减数分裂图解

同源染色体是指大小和形态结构都相同的一对染色体，其中一条来自父体，另一条来自母体。

3. 粗线期 染色体明显缩短变粗,并可看出每一条染色体都由两条染色单体构成,这两条单体互称为姊妹染色单体。同源染色体的染色单体之间互称为非姊妹染色单体。这时,每一对同源染色体就含有四个染色单体,所以叫四分体。此时,在非姊妹染色单体之间可以看到有交叉现象。这表明它们之间可交换某些片段,这一点是基因互换或重组的物质基础。

4. 双线期 联会的两条同源染色体之间相互排斥而趋向离开,但在交叉的部位仍连在一起。

5. 终变期 染色体进一步螺旋化而变得更加粗短,两条同源染色体仍有交叉联系着,核仁、核膜开始消失。

中期 I 各个四分体排列在细胞的中央,各由着丝粒附着在纺锤丝上。

后期 I 由于附着在着丝粒上的纺锤丝不断地收缩变短,四分体平分为二(即联会的同源染色体彼此分开),分别向细胞的两极移动。此时,每条染色体有两条染色单体,即为二分体。这里应当强调的是,同源染色体中的哪一条染色体移向哪一极完全是随机的。

末期 I 染色体移至两极,核仁、核膜重新出现,形成两个子细胞。此时,染色体数目已减半,但每条染色体有两条染色单体。

减数分裂 I 完成后,经过短暂的间期,染色体不再复制,随即进入减数分裂 II。

前期 II 核膜、核仁消失,染色体又螺旋化,缩短变粗。

中期 II 各二分体排列在细胞的中央。

后期II 每个二分体的着丝粒分裂为二，两个染色单体完全分开，各有一个着丝粒，这样两个染色单体就成为两个染色体了。由于纺锤丝的牵动，这样的两个染色体分别向细胞的两极移动。

末期II 染色体移到两极，分别形成两个细胞核。分裂形成的生殖细胞，它们只含有数目减少了一半的染色体。

减数分裂的遗传学意义

1. 在人的有性生殖过程中，经减数分裂所形成的精子或卵子，都是单倍体（染色体数为 $n=23$ ）。在受精过程中，精卵结合成受精卵，又恢复了原来的二倍体（ $n+n=2n$ ，染色体数即为 $23+23=46$ ）。正因为如此，才能够保持着人类的染色体数目相对稳定，也就保证了人类的遗传性状相对稳定。

2. 在减数分裂 I 过程中存在着同源染色体的联会和分离，所以经过减数分裂后，成对的染色体分别进入不同的生殖细胞。因此，生物在形成生殖细胞时，同对的基因也彼此分离，分别进入不同的生殖细胞。这就是孟德尔的分离规律。减数分裂中同源染色体的分离正是分离规律的细胞学基础。

3. 在减数分裂过程中同源染色体必然分离，但非同源染色体之间可以随机组合进入两个生殖细胞。这样，生物在形成生殖细胞过程中，不在同一对染色体上的不同对的基因能独立行动，可分可合，有均等的机会组合于一个配子中。这就是孟德尔的自由组合规律。因此，减数分裂也是自由组合规律的细胞学基础。

4. 生物所具有的基因数量是很多的，每一条染色体上都有许多基因，因此，位于同一条染色体上的许多基因都互相连

锁,经过减数分裂一起进入一个生殖细胞。又由于联会时,同源染色体之间可能发生染色单体的部分交换,从而产生新的连锁关系,这就是基因的连锁和互换的细胞学基础。由于减数分裂时,非同源染色体之间可以随机组合,同源染色体之间又可以相互交换,从而造成生殖细胞之间的大量差异,这也是人类所表现出的复杂的遗传和变异现象的基础之一。

配子发生 人类的个体发育起源于受精卵,而受精卵又是由双亲的精子和卵子结合而来的。亲代的遗传性是通过这两个生殖细胞结合而传给子代的,因此,对生殖细胞形成过程的了解,是研究人类遗传和变异现象的基础。

精子和卵子的形成过程叫做配子发生。精子和卵子的形成过程要经历增殖、生长、成熟、变形等时期,两者虽有一些差异,但是都存在着一个共同的主要特点,这就是在成熟期中都进行减数分裂。

精子的发生 在睾丸的曲细精管中,有多数精原细胞。在增殖期中精原细胞经有丝分裂而增殖,它们的染色体数目像其它的体细胞一样,都是二倍体($2n$)。以人为例,精原细胞具有46条(23对)染色体。

精原细胞经过多次有丝分裂后,进入生长期,此时精原细胞体积稍有增大,成为初级精母细胞。

初级精母细胞在成熟期中经过两次连续的成熟分裂,减数分裂I形成两个次级精母细胞,每个次级精母细胞再经过减数分裂II形成两个精细胞。结果,一个初级精母细胞经过两次成熟分裂形成四个精细胞。

上述两次连续的成熟分裂,与一般有丝分裂有所不同,在

这两次分裂过程中，染色体只复制一次，而细胞连续分裂两次，结果所形成的每个精细胞的染色体数目减少了一半，即成为单倍体(n)。因此，减数分裂 I 与减数分裂 II 合称为减数分裂。以人为例，精细胞只具有 23 条染色体。

精细胞在变形期中经过形态的改变就形成精子。精原细胞在性成熟后，可不断地进行增殖并转化成初级精母细胞，再经过减数分裂可形成大量精子(图 1-5)。一个人一生中产生

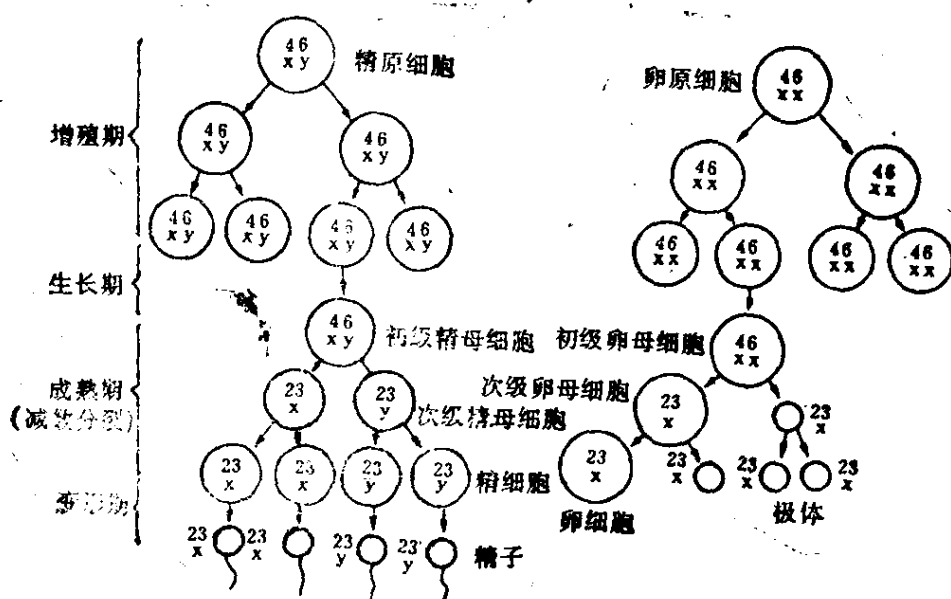


图 1-5 精子和卵子的发生图解

的精子的数目大得惊人，估计总数达 10^{12} ，即一万亿个。正常成年男性每次射出的精液量约为 2~5 毫升，内含精子 3~5 亿，如果每毫升精液中所含的精子数少于 500 万，则受精的可能性很小。精子在女性生殖管道中可存活 1~3 天，它的受精能力仅能维持 20 个小时左右。

卵子的发生 卵子的形成是从女性生殖腺——卵巢中的卵原细胞开始的，其形成过程与精子相似，即也要经过减数分

裂。在增殖期中，卵原细胞也经有丝分裂而增殖，它们也都是二倍体($2n$)。在生长期中，卵原细胞体积显著增大，形成初级卵母细胞，并在细胞质中积聚许多营养物质。

在成熟期中，初级卵母细胞也进行减数分裂。初级卵母细胞经过减数分裂 I 形成大小不同的两个细胞，大的叫次级卵母细胞，小的叫第一极体。次级卵母细胞经过减数分裂 II 也形成大小不同的两个细胞，大的叫卵细胞，小的叫第二极体。另外，第一极体也进行第二次成熟分裂，形成两个第二极体。这样，一个初级卵母细胞经过减数分裂形成一个卵细胞和三个第二极体。卵细胞和第二极体的染色体数目都是单倍体，但极体以后不能继续发育而消失。卵细胞中则保留着丰富的营养物质，为受精后的胚胎发育作好准备。

在人的卵子发生中，卵原细胞的增殖是在胚胎期的卵巢中进行的。出生后，卵原细胞便逐渐退化，大约只有 400 个左右初级卵母细胞得到发育，都停留在减数分裂 I 前期。性成熟后，每月有一个卵泡成熟排放，其中的次级卵母细胞进入减数分裂 II 的中期。受精后，才能继续完成减数分裂 II。如未受精，则次级卵母细胞不能完成减数分裂 II 而死亡。