

郑国锴 主编

王亚馥 编著

遗传学基础

兰州大学出版社

内 容 提 要

本书是郑国铝教授主编的《遗传学丛书》之一，主要用大量图表系统地阐述了遗传学的基本概念。它包括遗传和变异的基本规律、染色体、DNA 和基因学说等，同时介绍了遗传学的某些新进展，并有插图120 余幅。

本书可供生物学和医学科学工作者以及大中学校生物学专业师生参阅。

郑国铝 主编

遗传学丛书

遗传学基础

王亚馥 编著

兰州大学出版社出版

(兰州市天水路78号)

甘肃省新华书店发行

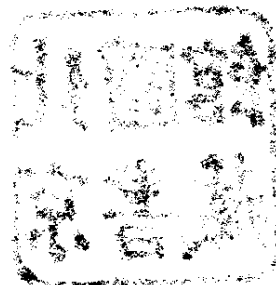
兰州市安宁中外文书刊印刷厂照排

开本：787 × 1092 1/32 印张：81/4 数字数：204 千字

1986年7月第1版 1986年7月第1次印刷

印数：1—3,000

统一书号：13402·5 定价：1.85元



前 言

本世纪的生物学有着惊人进展，而遗传学成为20世纪生物学中最活跃的分支学科，它已从细胞水平发展到分子水平，并取得一系列辉煌成就，特别是代表生命重要特征的遗传奥秘被打开后就象一场革命风暴一样席卷整个生物学，它的发展充分显示出科学内部的强大推动力量和对生产的指导作用。因此人们预测下一个世纪将是生物科学的世纪，为了适应这一形势的发展，普及和提高遗传学的基础知识，我们于一九八二年委托省遗传学会理事长郑国谔教授主编《遗传学丛书》。

本丛书包括《遗传学基础》、《家畜育种》、《微生物遗传育种》、《遗传与优生》以及《遗传学1000题》等十册，以普及为主，兼顾提高，尽力用简明图表，深入浅出地介绍一些基本概念和在生产实践中的应用。但由于水平所限，本丛书一定存在不少缺点和错误，我们诚恳地请广大读者批评指正。

甘肃省科协科学普及部

一九八六年七月

目 录

1. 什么是遗传学?	(1)
遗传与变异	(1)
这就是遗传学	(2)
2. 分离规律	(3)
孟德尔的杂交实验	(3)
分离现象	(5)
分离现象的解释	(8)
分离假说的验证	(10)
分离规律的普遍意义	(15)
3. 自由组合规律	(17)
两对性状的遗传实验	(17)
自由组合的解释	(18)
自由组合规律的验证	(20)
孟德尔遗传规律的应用	(23)
4. 细胞与遗传	(26)
细胞的结构	(26)
染色体	(28)
细胞的分裂	(30)
细胞分裂与遗传	(36)
染色体周史	(39)

5. 基因的相互作用.....	(47)
多因一效.....	(47)
一因多效.....	(48)
致死基因.....	(50)
复等位基因.....	(51)
非等位基因间的相互作用.....	(54)
基因作用与环境的关系.....	(55)
6. 伴性遗传.....	(59)
性染色体与性别决定.....	(59)
性别类型.....	(60)
伴性遗传.....	(60)
人类的性别畸型.....	(63)
性别的环境.....	(66)
性别的控制与鉴定.....	(68)
7. 连锁遗传.....	(72)
连锁与互换.....	(72)
互换的细胞学证据.....	(77)
基因定位.....	(79)
连锁互换规律的应用.....	(84)
8. 数量性状的遗传.....	(86)
什么是数量性状.....	(86)
数量性状的遗传方式.....	(87)
分析数量性状的基本统计方法.....	(90)
遗传力.....	(93)
杂种优势.....	(94)

9. 染色体畸变.....	(97)
染色体结构的变化.....	(97)
染色体数目的改变.....	(104)
10. 基因突变.....	(117)
什么叫基因突变.....	(117)
基因突变的特点.....	(118)
基因突变的诱发.....	(119)
体细胞突变与癌.....	(121)
11. 遗传物质—DNA	(123)
DNA作为遗传物质的证据	(123)
DNA的结构与复制	(129)
DNA与染色体	(139)
DNA与基因	(143)
12. 基因的表达.....	(145)
遗传密码	(145)
转录.....	(148)
转译.....	(156)
中心法则及其发展.....	(160)
13. 突变与修复	(163)
基因突变的分子机理	(163)
突变与多肽.....	(166)
分子病	(167)
DNA损伤的修复	(170)

14. 重组的分子机理	(178)
关于染色体交换的两个模型	(178)
重组的杂合DNA模型	(179)
基因内重组	(184)
15. 基因表达的调控	(189)
细胞具有完整的染色体组	(189)
细菌基因活性调节的操纵子学说	(190)
入噬菌体基因表达的调节	(193)
真核生物基因活性的调控	(197)
16. 转位遗传因子	(206)
原核生物中的转位因子	(207)
真核生物中的转位因子	(214)
17. 细胞质遗传	(219)
细胞质遗传现象	(219)
胞质基因	(222)
核基因与胞质基因的相互关系	(224)
18. 遗传工程	(231)
目的基因的分离与合成	(231)
载体DNA的制备	(235)
重组DNA的制备	(238)
目的基因的表达	(241)
19. 群体遗传	(244)
群体的遗传平衡	(244)
改变基因频率的因素	(249)

1. 什么是遗传学

遗传与变异

遗传(heredity)和变异(variation)是生物界普遍存在的极其复杂的生命现象,人们在生产和生活实践中早就认识到遗传和变异现象及其相互关系。牛和羊即使吃着相同的饲料,但是羊生下来的仍然是羊,而牛生下来的仍然是牛,水稻种下去总是长成水稻,一个孩子总有许多性状类似于他的父母,如头发的颜色、体型的胖瘦、个子的高低,以至鼻梁的高低,眼睫毛的长短等都可以看到子女与父母之间的相似性。总之,任何生物,无论是低等病毒、细菌、高等动物和植物,直至号称万物之灵的人类都具有这种遗传现象。正如俗话说:“种瓜得瓜,种豆得豆”,“什么样的葫芦、什么样的瓢”,讲的就是遗传现象,所以我们把亲代与子代之间在形态、结构、生理功能、行为本能等各方面的相似现象就叫做遗传。正是由于这种遗传性才使生物物种保持相对的稳定性。但是遗传并不是说生物后代完全和祖先一样,永远不会变化,事实正相反,由于各种原因,亲代与子代之间、兄弟姐妹之间,总是存在着不同程度的差异。从来没有两棵植物会完全一样、没有两只动物会完全一样、更没有两个人会完全一样。即使一卵双生的个体也不会完全一模一样,正如俗话说:“一娘生九女,连娘十个样”,“一母生九子,九子各别”,讲的就是变异现象。我们就把亲代与子代之间在形态、结构、生理功能以至行为本能等各方面的差异现

象称为变异。也正是由于这种变异性，才使物种不断地发展、进化。所以遗传与变异是生命运动中的一对矛盾，它们是既对立又统一的。遗传是相对的，保守的；而变异是绝对的，发展的。生物借助于遗传才能“物生其类”，保持物种的相对稳定性，任何优良的动、植物品种通过遗传，才能发挥其稳产高产的性能。生物借助于变异，才能适应于变化的环境，才能“适者生存”，才能产生新的类型，新的物种，生物才能得以进化。动植物必须通过变异和变异的遗传，才有可能人工创造新品种。因此，遗传和变异这对矛盾的不断运动，经过自然选择形成了各种不同的物种。所以说：遗传、变异和选择是生物进化的三大要素。

这就是遗传学

遗传与变异既然是生物界最普遍和最基本的生命现象，那么现在的问题是生物究竟是怎样遗传的？也就是说父母亲这一代是怎样把他们的性状传递给下一代的？生物的遗传和变异有没有规律？它们的物质基础又是什么？遗传物质又是如何控制性状的？在生物个体发育中又是如何表达的？以及遗传和环境又有什么关系？这些正是遗传学要研究的内容。简短地说，所谓遗传学(Genetics) 就是研究生物遗传和变异规律的科学。它的基本任务是认识和掌握生物遗传和变异规律，从而主动地控制和改造生物，使其为人类服务。所以遗传学的深入研究，不仅直接关系到探索生命本质、生命的起原、生物进化等重大理论问题，而且对于生产实践、社会生活，以至对于推动整个生物科学的发展、控制和改造自然都有巨大的作用。

2. 分离规律

孟德尔的杂交实验

孟德尔 (Gregor Mendel 1822 - 1884) 出身于奥地利的一位农民家里, 在21岁时他进入修道院做修道士, 在学校念书时期, 他对自然科学具有广泛的兴趣, 于1857年开始曾以豌豆、菜豆、山柳菊等为材料在修道院后面小花园里做了许多杂交实验, 并在园地边上饲养了蜜蜂, 也用蜜蜂做过杂交实验, 在自己房子里饲养了小家鼠, 并让它们杂交。在孟德尔的杂交实验中最有成效的是关于豌豆的杂交实验, 并得出两条重要的遗传规律: 分离规律和自由组合规律。他将八年研究的结果于1865年在当地的科学协会上宣读, 并于1866年发表于该会的会刊上, 但是在当时并未引起重视而埋没了三十多年, 一直到1900年才被三位学者重新发现, 他们各自用自己的实验都证实了孟德尔的实验结果, 从而开创了遗传学。

孟德尔选用具有明显差异的七对相对性状的豌豆品种作为亲本进行杂交实验 (图1)。

用豌豆作为实验材料的优点是: ① 豌豆具有许多稳定的易于区别的性状; ② 豌豆不但是自花授粉而且是闭花授精的植物 (图2)。

相对性状

形式一	形式二
 顶生花序	 腋生花序
 高 (6—7 呎)	 矮 (3—4 呎)
 荚绿色	 荚黄色
 荚饱满	 荚皱缩
 种子圆形	 种子皱缩
 黄子叶	 绿子叶
 灰色种皮	 白色种皮

图1. 孟德尔所用的七对相对性状

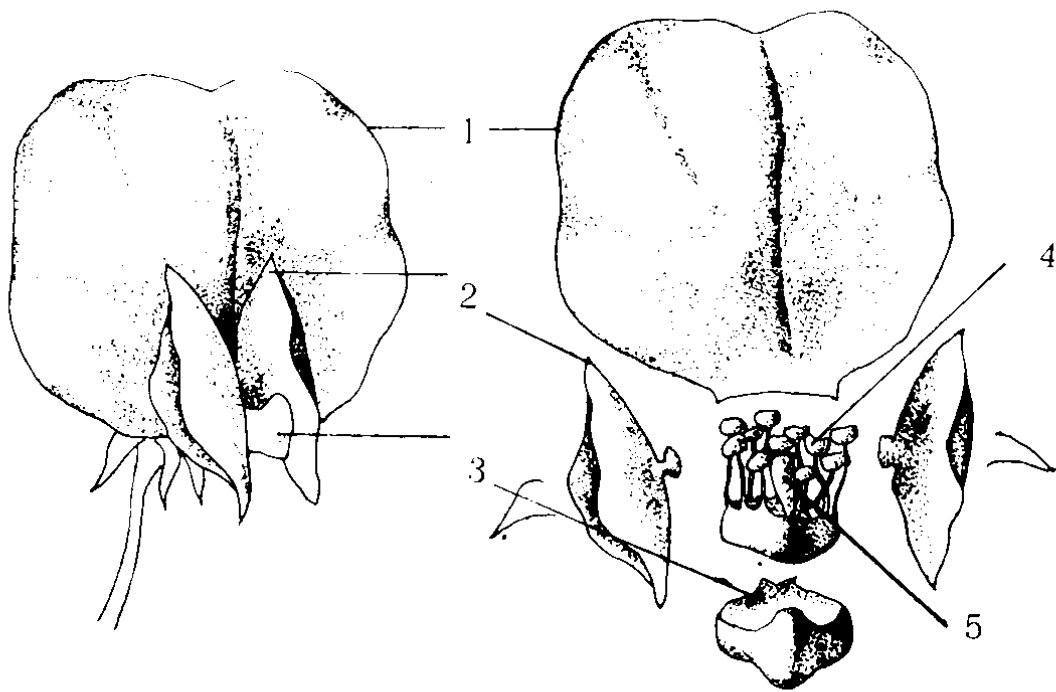


图 2：豌豆花的结构

1. 旗瓣 2. 翼瓣 3. 龙骨瓣 4. 雄蕊 5. 雌蕊

分 离 现 象

孟德尔为了便于分析，他首先着重观察一对相对性状的遗传情况，所谓相对性状 (contrasting character)，就是同一性



图 3：豌豆植株高度的遗传

状的相对差异。如植株的高度这一性状里高和矮就是一对相对性状。孟德尔就是以具有相对性状的植株进行杂交实验的，现以其中高茎与矮茎的植株杂交实验结果为例，说明如下：(图3)

上图中的符号：“P”代表亲本 (parent)， “♀”代表母本，“♂”代表父本，“×”表示杂交，“F₁”表示杂种第一代 (first filial generation)，如♀高×矮♂，所产生的 F₁ 代植株全部为高茎，再将 F₁ 植株进行自交，用“⊗”符号表示，则在F₂（杂种第二代）群体中出现了高茎和矮茎两种类型，共1064株，其中787 株高茎，277 株矮茎，两者比例接近于3:1。

孟德尔还曾反过来，将矮茎作为♀的，高茎作为♂的进行杂交，所得结果与前面结果一致，即F₁全部为高茎，F₂群体中高茎与矮茎植株比例仍然接近3：1。如果我们把前一杂交组合称为正交，那么后一杂交组合则称为反交。也就是说，正交和反交的结果完全一致，说明后代的性状不受杂交组合方式的影响。孟德尔在其它六对相对性状的杂交实验中都得到相同的结果(表1)。

表 1： 孟德尔豌豆实验结果

性 状	杂交组合	F ₁ 表现的 显性性状	F ₂ 的 表 现		
			显性性状	隐性性状	比例
花的位置	腋生×顶生	腋 生	651腋生	207顶生	3.14:1
茎的高度	高的×矮的	高 的	787高的	277矮的	2.84:1
豆荚的形状	饱满×皱缩	饱 满	882饱满	299皱缩	2.95:1
未成熟的 豆荚颜色	绿色×黄色	绿 色	428 绿色	152黄色	2.82:1
种子形状	圆粒×皱粒	圆 粒	5474圆粒	1850皱粒	2.96:1
子叶的颜色	黄色×绿色	黄 色	6022黄色	2001绿色	3.01:1
种皮的颜色	灰色×白色	灰 色	705灰色	224白色	3.15:1

孟德尔从以上七对相对性状的杂交结果说明：① F_1 植株表现性状是一致的，只表现一个亲本的性状，而另一亲本的性状隐藏未表现，孟德尔把在 F_1 中表现出来的这一亲本性状称为显性性状 (dominant character)，未表现出来的性状称为隐性性状 (recessive character)；② 在 F_2 中显性性状和隐性性状都同时出现了，这称为性状分离现象 (segregational phenomenon)，这说明隐性性状在 F_1 中并未消失，而是隐藏未显，在 F_2 中又重新出现了；③ 经过统计分析后，发现很有规律， F_2 中显性性状约占 $3/4$ ，隐性性状约占 $1/4$ ，即显性：隐性接近 $3:1$ 。

后来许多学者重复了孟德尔试验，他们以豌豆的黄色子叶与绿色子叶的植株相杂交，共记载了179,399粒 F_2 的种子颜色，结果其中黄色种子有134,707粒，占75.09%；绿色种子有44,692粒，占24.91%；其 F_2 的分离也完全符合 $3:1$ 的比例(表2)。这如何解释呢？

表2： 豌豆子叶颜色遗传的 F_2 结果总结

实验者和时间	黄色数目(%)	绿色数目(%)
G.Mendel. 1865年	6022 (75.05)	2001 (24.95)
Correns. 1900年	1394 (75.47)	453 (24.53)
Tschermak. 1900年	3580 (75.05)	1190 (24.95)
Hurst 1904年	1310 (74.64)	445 (25.36)
Bateson. 1905年	11902 (75.30)	3903 (24.70)
Lock. 1905年	1438 (73.67)	514 (26.33)
Dardshire. 1909年	109090 (75.09)	36186 (24.91)
总 数	134707 (75.09)	44692 (24.9)

分离现象的解释

孟德尔七对相对性状的杂交试验结果一致,其他学者也重复了孟德尔实验,看来这绝不是偶然的巧合,那么又如何解释上述的遗传现象呢?在解释上述遗传现象时,孟德尔根据自己的实验认为必须从生殖细胞入手,因为上下代的联系是通过生殖细胞而实现的。为了说明这些结果,提出如下假说:

1. 生物的每一性状似乎是独立遗传的;
2. 相对性状是由相对的遗传因子 (inherited factor) 所控制;
3. 遗传因子在体细胞中是成对存在的,在配子中,只含有成对的遗传因子中的一个;

4. 不同配子结合形成 F_1 应是杂种 (hybrid), 但相对遗传因子并不融合, 各自保持它们的独立性;

5. 杂种产生的不同配子在数量上是相等的, 各种雌雄配子的结合具有同等的机会。例如在豌豆高茎 $\times$ 矮茎的杂交试验里, 以大写字母D表示显性的高茎因子, 小写d表示隐性的矮茎因子, 由于遗传因子在体细胞内是成对的, 高茎亲本具有一对高茎因子DD, 矮茎亲本具有一对矮茎因子dd。高茎亲本产生的配子中只有一个遗传因子D, 矮茎亲本产生的配子中只有一个矮茎因子d, 这样结合形成的 F_1 应该是Dd。由于D对d是显性, 所以 F_1 植株是高茎, 但 F_1 的 Dd 因子分配到不同配子中去, 产生两种配子, 一种带有遗传因子D, 另一种带有遗传因子d, 这两种配子比例相等, 而且雌雄配子结合的机会相等 (如图4)。

由此可见, 从植株高度的表现型来看, 只有高茎和矮茎两种, 其比例为 3 : 1, 但是按遗传因子组合 (基因型), 可

P: 高茎(DD) × (dd)矮茎
 ↓ ↓
 配子 D d
 F₁ 高茎(Dd)
 F₁ × F₁ : 高茎(Dd) × (Dd)高茎
 ↓ ↓
 配子 D、d D、d

♂ \ ♀	D	d
D	DD 高茎	Dd 高茎
d	Dd 高茎	dd 矮茎

结果:

表现型	基因型	基因型频率	表现型比例
高 茎	{ DD Dd }	{ 1 2 }	3
矮 茎	dd	1	1

图 4： 高茎豌豆和矮茎豌豆的杂交

分为三种： 1/4 个体是DD， 1/2 个体是Dd， 1/4 个体是dd。

孟德尔所称的遗传因子，后来称为基因（gene）。而D与d是一对等位基因（alleles），所谓等位基因，就是控制一对相对性状的遗传因子。从上面试验结果说明，由于存在着显隐性的关系，遗传组合和表现出来的性状并非完全一致，如DD是高茎，而Dd 也是高茎，两者表现完全相同，但它们实质上是

不相同的，因而提出基因型和表现型的概念。所谓基因型 (genotype) 就是个体的基因组成，是性状表现必须具备的内在因素，而表现型 (phenotype) 是指生物体所表现出来的性状，它是基因型和外界条件相互作用的最终产物，即：

基因型 $\xrightarrow{\text{外界条件}}$ 表现型。

相同的基因型在相似的环境条件下，则会产生类同的表现型；但相同的表现型不一定具有相同的基因型，如DD和Dd两种不同基因型都表现为高茎的表现型；但DD的成对基因都是一样的，后代不再分离，即能稳定遗传，这种就称为纯合的基因型，或称纯合子 (homozygote)，所以dd也是纯合体，至于Dd这对基因不同，所以产生配子时要分离，这就称为杂合的基因型，或称杂合子 (heterozygote)。

分离假说的验证

虽然孟德尔提出的假说很圆满地解释了客观的遗传现象，但假说并不等于规律，要使假说上升为规律，还必须用可靠事实验证它。我们知道分离规律 (law of segregation) 的实质是生物在有性繁殖过程中，成对的基因在形成配子时彼此分离，互不干扰。根据它的实质，可采用多种方法验证杂合子中相对基因在产生配子时是否彼此分离。这里仅介绍几种常用的方法：

测交法：所谓测交法，就是把被测验的个体与相应的隐性纯合子进行杂交，这种杂交就称为测交 (test cross)。通过测交后代所出现的表现型种类和比例就可以确定被测验的个体基因型，这是因为隐性纯合子只能产生一种含隐性基因的配子，它和含有任何基因的配子结合，其子代只能表现出被检测配子所含基因的表现型，即测交子代表现型种类和比例直接反映出