

● 高等学校教材

人类遗传学基础

Basics of Human Genetics

● 人类遗传学基础编写组



高等教育出版社

高等学校教材

人类遗传学基础

人类遗传学基础编写组

高等教育出版社

内 容 提 要

本书简明地介绍了遗传学基本原理，着重探讨了人类性状的遗传方式，遗传与环境的关系，运动能力的遗传，行为遗传及群体遗传，同时也涉及到疾病的遗传和优生学的基本理论，对有关实验方法也作了部分介绍，有一定的参考和实用价值。本书为高等师范院校体育专业基础理论课教材，并可供体育学院，中等体育学校，中等师范学校的师生，以及教练员、运动员和体育爱好者参考。

高等学校教材

人类遗传学基础

人类遗传学基础 编写组

高等教育出版社出版

新华书店北京发行所发行

河北省香河县印刷厂印装

开本850×1168 1/32 印张8.375 字数217 000

1987年10月第1版 1987年10月第1次印刷

印数00 001— 5,180

ISBN7-04-000074-1/Q·6

书号13010·01451 定价1.60元

编写说明

根据原教育部颁发的《高等师范院校体育专业教学计划》（试行草案）和《关于组织编写高等师范院校体育专业各科教材的通知》，以及历次教材会议的精神要求，由原教育部委托西北师范学院组织编写了《人类遗传学教学大纲》（1985年开始使用）。在此基础上，组成了有西北师范学院、内蒙古师范大学、赣南师范学院、东北师范大学四校参加的编写组，编写出《人类遗传学基础》初稿，经过内部试用，于1985年经高等师范院校体育专业教材编审委员会会议审订通过，供全国高等师范院校体育专业使用。

人类遗传学是遗传学的分支学科，为了便于学生学习人类遗传学基础这门课程，我们在编写过程中，力求结合专业特点，简要地阐述了遗传学的细胞学基础和遗传学分子基础知识，并应用遗传学理论探讨人类正常性状和运动能力的遗传规律，在此基础上，进一步阐述了遗传与环境，遗传与疾病，遗传与优生等方面的知识，以适应教学工作的需要。

参加编写的是西北师院王绍佐（绪论，第一章，第二章，实验指导材料），内蒙古师大王人侠（第三章，第五章），赣南师院万祥浩（第四章），东北师大马为（第六章，第七章）。最后由王绍佐负责统笔。

教材评审由王步标（湖南师大）和特邀评审委员舒伯康（西北师院）等同志负责。编写过程中承蒙中国科学院遗传所杜若甫，杭州大学华明，兰州大学王宏年，兰州医学院李崇高，广州体育学院刘献武等同志热情支持大力协助。此外，山东师大、河南师

大、福建师大、广西师大、上海师大、云南师大、青海师大、西南师大、湖南师大、新乡师院、苏州大学、曲阜师院、宁夏大学、湖北大学等院校体育系和西北师院生物系有关同志参加讨论，提出宝贵意见。黄平同志参与部分绘图工作，在此一并表示感谢。

由于编写组成员水平有限，又是一个新的尝试，缺点和错误，实属难免。热忱希望能得到各方面的宝贵意见，以便再版时修改，使之日臻完善。

编 写 组

一九八五年九月兰州

目 录

绪论	1
第一章 遗传的细胞学基础	9
第一节 细胞的结构	10
一、线粒体	11
二、核糖体	13
三、中心体	14
四、核仁	15
第二节 人类染色体	17
一、染色体的形态与结构	17
二、染色体的分类与核型	20
三、常染色体和性染色体	23
第三节 细胞周期	25
第四节 受精和胚胎发育	31
一、生殖细胞	32
二、受精	34
三、胚的发育和分化	34
第二章 遗传的基本规律和方式	39
第一节 遗传定律	39
一、分离定律和人类遗传	39
二、自由组合定律和人类遗传	47
三、连锁与互换定律和人类遗传	52
第二节 遗传方式	60

一、单基因遗传	60
(一) 常染色体显性遗传	60
(二) 常染色体隐性遗传	65
(三) 限性遗传	67
(四) 伴性遗传	67
二、多基因遗传	70
三、细胞质遗传	73
第三节 性别决定	75
一、性别决定	75
二、性别与环境	76
三、H-Y抗原在性分化中的作用	77
四、人的性别畸形	79
第三章 遗传的分子基础	82
第一节 核酸	82
一、核酸的种类	85
二、DNA的结构与功能	85
三、RNA的结构与功能	92
第二节 蛋白质合成	96
一、蛋白质与性状	96
二、遗传密码	97
三、遗传信息的转录	100
四、遗传信息的翻译	103
五、中心法则及其发展	109
第三节 基因与基因调控	111
一、基因的本质	111
二、基因的调节和控制系统	112
第四节 简介遗传工程方法及远景	116
一、基因的分离	117
二、运载体	117

三、限制性内切酶·····	117
四、真核细胞间的基因转移·····	119
五、遗传工程的发展远景·····	120
第四章 遗传物质的变异·····	123
第一节 染色体结构和数目的变异·····	124
一、染色体数目的变异·····	124
二、染色体结构的变异·····	128
第二节 基因突变·····	130
一、基因突变的一般特征·····	131
二、基因突变的原因·····	133
三、基因突变的结果·····	134
四、DNA损伤修复·····	135
五、基因突变发生的机理·····	139
第五章 遗传与环境·····	150
第一节 个体发育与环境·····	150
一、内环境对胚胎发育的影响·····	150
二、出生后发育和环境·····	152
三、人类的行为与遗传·····	156
第二节 群体遗传·····	158
一、基本概念·····	158
二、哈代-温伯格定律·····	160
三、人类群体和哈代-温伯格定律·····	162
四、遗传漂变·····	163
五、突变选择和平衡多态现象·····	165
第六章 遗传与体育运动·····	169
第一节 人体性状的遗传·····	169

一、血型的遗传	169
二、血红蛋白与遗传	175
三、眼	175
四、鼻	178
五、耳	179
六、舌	180
七、毛发	181
八、惯用手	181
九、皮肤纹理	181
十、身高	184
十一、体型	186
十二、肤色	186
十三、寿命	187
十四、骨骼肌纤维	187
十五、智力	188
第二节 遗传力及其计算	191
第三节 运动能力与遗传	193
一、身体素质与遗传	195
二、身体性状的遗传学研究方法	198
三、应用遗传学理论进行运动选材	200
四、速度、意识、运动和体育能力	204
第七章 遗传与优生	206
第一节 遗传病及其危害	206
第二节 优生学概述	207
第三节 负优生学	212
第四节 正优生学	221
第五节 优境学和体育	222
附录 实验	225

一、器材	225
二、固定液	226
三、染色液及染色法	231
四、培养液	235
实验一 细胞分裂	237
一、有丝分裂	237
二、减数分裂	238
实验二 人的染色体组型及显带技术	239
一、染色体组型的观察	239
二、性染色质的检查	240
三、染色体显带技术	244
实验三 受精卵和胚胎的形成与发育	247
实验四 遗传规律	249
一、分离定律的实验	251
二、自由组合定律的实验	251
三、连锁与互换定律的实验	252
四、伴性遗传	252
五、果蝇唾液腺染色体的观察	253
六、链孢霉的分离和交换实验	254
实验五 优秀运动员的家系调查	257

绪 论

一、人类遗传学的定义和研究内容

地球上的生命是由无机物质演变而来的。经过几十亿年的进化过程，日趋复杂。过去是在发展中进化，从简单到复杂，由低等到高等，未来必然在继续进化中得到发展，这是物质发展、运动的规律。在整个发展过程中，既有量变的积累，又有质变的飞跃。人类则是生物发展的最高阶段。

形形色色，千变万化的生物，都有其生长、发育、繁殖、衰老、死亡的过程。生物通过不同的繁殖方式繁衍后代而延续其种族，保证了生命在世代间的延续。生物按照亲代所经过的发育途径和方式，产生与亲代相似的后代，这种过程叫遗传 (heredity)。遗传是相对稳定的。后代和亲代相似，绝不会完全相同，因为在遗传过程中不可能脱离内因和外因的影响，从而造成结构与功能上的差异，这种生物个体间的差异叫做变异 (variation)。

遗传与变异是遗传学 (genetics) 研究的课题。换言之，遗传学就是研究生物的遗传与变异的科学。人类遗传学 (human genetics) 则是研究人类在形态、结构、生理、生化、免疫、行为等各种性状的遗传上的相似和差异，人类群体的遗传规律以及人类遗传性疾病的发生机理、传递规律和如何预防等，它是遗传学的分支学科。

遗传和变异是生物界最普遍的特征。遗传中相对稳定的“不变”，保持了种族的特性，变异中绝对的“变”，是发展的，在变

中得到发展。没有变异，生物就失去进化的材料，遗传只能是简单的重复；没有遗传，变异不能积累，新的变异失去意义，生物就不能进化。所以两者即是矛盾对立的，又是统一的不可分割的。

遗传学是生物学中的一个分支。遗传学的定义，是随同科学的发展逐渐加深认识而逐渐趋于完善的。最初，英国学者贝特森（W. Bateson）于1909年提出：遗传学是研究遗传和变异的科学。当遗传规律被阐明之后，遗传学家穆勒（H. J. Muller）认为应该是研究基因的科学，它包括的内容是基因的物理化学结构，基因如何由亲代向子代传递，基因在生物生长、发育和新陈代谢过程中如何发挥其作用。显然，这种观点及其定义，较之前期更为广泛、具体、深刻。到近代，基因的化学分子结构已经被阐明，这个定义又嫌不足。目前，已经肯定脱氧核糖核酸（deoxyribonucleic acid简称DNA）和核糖核酸（ribonucleic acid简称RNA）是构成基因的基本物质，遗传学应该是研究能够自我繁殖的核酸的性质、功能及其意义的科学。综合上述，我们可以这样认为：遗传学就是研究决定生物特性的遗传物质向后代传递过程的有关规律及其应用的科学。

根据研究对象不同，遗传学可分为人类遗传学、动物遗传学、植物遗传学、微生物遗传学等；根据研究方法和侧重点不同，可分为细胞遗传学、生化遗传学、群体遗传学、数量遗传学、辐射遗传学、医学遗传学、分子遗传学和遗传工程等等。其中，人类遗传学则是以研究和掌握人类遗传变异的表现原因、及其规律，从而因势利导，改善和发展人类本身为目的的一门遗传学分支学科。无数的事实证明，遗传学的发展，正在为人类的未来展示无限灿烂美好的远景。

二、遗传学发展简史

我国是文化悠久的国家，是最早的作物和家畜起源中心之

一。几千年来积累了丰富的栽培育种方面的经验和资料，仅据有文字记载的某些成果和论点就远远早于其他国家。如欧洲19世纪才出现的优生学有关论点，在我国5世纪早已存在（南齐褚澄的《褚氏遗书》）。追溯更远，当是四千多年前的甲骨文时代已肯定了黍和稷的不同遗传特性。公元前4世纪《吕氏春秋》已阐述了遗传的观点。东汉王充的《论衡》以及当时的《后汉书·冯勤传》、《晋书·惠贾皇后传》等著作中也明确提出了人的身体高度、肤色等性状的遗传，后来王廷相（1474—1544）的《慎言·道体》中还有“人有不肖其父，则肖其母。数世之后，必有与其祖同其体貌者，气种之复其本也。”的论述。上述这些论点散见于各种不同专著，但未能形成完整体系。

在欧洲，19世纪中叶英国达尔文（Charles Robert Darwin 1809—1882）的《物种起源》问世之后，使生物学的研究有了划时代的发展。1865年奥国的孟德尔（Gregor Johana Mendel 1822—1884）提出遗传因子（genetic factor）和遗传因子分离和自由组合的论点，到1900年才被人们所公认和肯定。

1901年以后，美国的萨顿（W.S.Sutton）和德国的博韦（T.Boveri）等人的研究证实了遗传因子向后代传递和细胞核中染色体的性质及表现极为密切。1909年丹麦的约翰森（W.L.Johansen 1857—1927）正式确定遗传因子为基因（gene）。1910年美国的摩尔根（Thomas Hunt Morgan 1866—1945）等又提出基因呈直线排列于染色体上的结论。从而以孟德尔和摩尔根的工作及其结论为核心，遗传学便成为一个体系完整的、独立的学科。而《基因论》（摩尔根，1926）成为通常所谓的“经典遗传学”的中心论点。1937年借助于电子显微镜对遗传的研究，深入到病毒和蛋白质领域。1941年比德尔（G.W.Beadle）和泰特姆（E.L.Tatum）用射线处理链孢霉实验，得出“一个基因一个酶”学说，把基因和蛋白质的功能进一步联系起来。1944年美国

的埃弗里 (O.T.Avery) 最后在肺炎双球菌的实验中证明, 遗传物质就是DNA。1953年美国的华特森 (J.D.Watson) 和英国的克里克 (Crick.F.H.C) 借助X射线衍射分析, 提出了有名的“华特森-克里克模型”, 对DNA的结构、特点作了进一步阐明, 从分子水平对DNA的自我复制、相对稳定性和变异性以及作为遗传信息的储存和传递等提供了合理的解释, 明确了基因是DNA分子上的一个片段, 奠定并促进了分子遗传学的迅速发展。1961年克里克等提出并证实了遗传密码子是由三个核苷酸所组成的“三联密码学说”。1965年我国在世界上首次人工合成牛胰岛素, 进一步解释了蛋白质结构和功能的关系。到1966年, 在全部了解遗传密码的基础上, 逐渐进入人工移植基因的新时代, 迈入遗传工程这一新的研究领域。目前遗传工程正从不同的角度, 以崭新的成果造福于人类, 甚至包括改善人类本身的卓越贡献。

奠定近代人类遗传学基础的是英国的戈尔顿 (F.Galton 1822—1911), 他注意到“先天”与“后天”的区别和相互关系, 提出了“优生学” (engenic) 这一名词, 并首倡双生儿法 (1875) 用来研究遗传与环境的关系, 成为人类遗传学研究中的经典方法。在创始优生学的同时, 遗传研究中导入了数学方法, 于是产生了生物统计学和人类遗传学。他的论点及成果, 得到后来的学者们重视并得到了新的发展。

遗传学的深入研究, 不仅直接关系到遗传学本身, 且对探讨生命的本质和生物的进化, 对整个生物科学以及与其有关的科学发展, 都起着巨大的作用。由于近代遗传学广泛应用了数学、物理、化学的新成就、新技术和新的仪器设备, 因而能由表及里, 由宏观到微观, 逐步深入地在各门学科之间相互结合、渗透、交织, 从而促进科学更快的发展。

三、人类遗传学的研究方法

人类同其他生物一样，在繁衍后代过程中受遗传规律所制约。但是人类又和其他生物有着明显地区别，人不仅是生物进化的高级产物，同时也是社会发展的产物。所以在研究方法上具有一定的独特性。比如，人类的生命周期是较长的，所处的环境条件和社会环境是极其复杂的，个体的遗传差别既表现明显又不易控制，外表性状又千变万化。由此决定了研究人类遗传在方法上不同于其他遗传学分支，而有它自身的特点。

目前常用的主要方法有：

1.家谱法。是研究人类遗传学的基本方法之一，也叫家系法。其方法是通过对某个人的家系调查，绘出家系图，观察分析上下几代中某些遗传性状出现的情况，依遗传规律找出其特点和在后代中必然表现的趋势，从而采取有效措施的一种研究方法。

2.双生儿法。利用一卵双生儿为研究对象，在遗传因素非常相似的个体之间，观察其处于不同环境条件下生长发育的后果，从双生儿之间的异同对比，研究遗传和环境对个体表型的相对效应的方法。

3.数理统计法，也称群体研究法。通过对群体的调查和系谱分析经过数学处理，得出人类某些性状或疾病基因的分布频率，了解其传递规律及与种族、群体、环境、迁移、婚配方式之间的关系的一种研究方法。

4.细胞遗传学方法 把染色体技术和人类性染色质(X染色质和Y染色质)的研究结果，广泛应用于染色体异常疾病的诊断、性别鉴定、产前诊断和遗传咨询等方面。这方面，医学遗传学的研究为人类遗传学积累了大量资料。

此外，尚有生物化学方法、免疫学方法、优生学法和选材法等。

遗传学的基本规律来自对植物和果蝇的遗传学研究，而后不断引进其他有关学科、技术的研究手段，逐渐得到更完善地发展。人类遗传学的研究成果对医疗保健事业和人体遗传素质的改进；研究人种的形成与发展，人种的差异；民族和群体的变迁等等人类学问题都有重要意义。

四、人类遗传学与体育专业的关系

体育是根据人体生长发育规律和身体活动规律研究人的体质如何改善与增强，提高运动技术水平，丰富社会文化生活的一门科学，是研究生命科学的一个重要组成部分，也是社会文化教育的组成部分。研究人类遗传规律正是探讨生命的本质和发展。

随同遗传学的发展，它与教育工作实践有着广泛而深刻的密切关系。我们教育和培养的对象是广大青少年，他们的生理、心理各方面素质都和遗传有直接关系。探讨构成体质的各种因素，研究其发生发展及生长发育全过程在遗传方面的作用、表达和影响，发挥其所长，削弱其所短，更科学地促进其全面发展，更有效地定向培育，因材施教，达到教育目的。很明显，这是广大教师的职责，不仅对体育科学的发展具有重大作用，对人类学、医学、生物学以及社会教育等各方面都具有重大意义。所以，各专业教师都应该具备一定的遗传学知识，尤其体育教师。

体育教师的工作是使广大青少年的体质如何得以健康成长，学好各门科学文化知识，成为国家所需要的全面发展的各种专业人材，其中也包括为国家培养或输送优秀运动员。这样，科学地进行选材和科学的进行训练是非常重要的。根据目前的研究，选材往往是依据身体形态因素、年龄因素、身体素质因素、适合项目因素、心理和智力因素、遗传因素等各方面进行的，显然这些因素中遗传因素是基本的，是其他因素的基础。所以研究如何科学地创造合适的环境条件，有利的措施，更有目的地充分发挥在不

同程度上起决定作用的遗传因素所形成的专长、特点，这在体育训练和科学选材方面，都是不可忽视的。

研究人类遗传，必须着眼于“先天”因素和“后天”因素，更离不开后代和前代的关系，改善现存一代的可以遗传的因素，势必在后代中有所表现。掌握其规律从而因势利导，无疑地必然直接关系到我国民族素质的改善和发展。

环境条件对遗传是有影响的。从受精到胚胎形成，从出生到婴儿、幼儿、少年、青年各发育成长阶段，总是和其所处的内、外环境紧密联系着。所以从优生学角度研究计划生育、少生优生，研究优境，改善内外环境条件，提高和发展有益因素进一步影响遗传后果，在提高人口质量方面，具有极大的现实意义。

师范院校体育专业在学过《人体解剖学》和《人体生理学》之后，开设《人类遗传学基础》。这三门基础理论课之间是有机联系的，在基础理论范畴是一个整体，而《人类遗传学基础》更是在前两者的基础知识基础上的延伸、发展、运用。本课程的宗旨，正是着眼于研究人体正常性状即解剖性状和生理性状的遗传规律，研究疾病的遗传方式，研究遗传与体育的密切关系，了解与掌握人体的发展和遗传与变异，进一步通过体育教学使广大青少年的体质日益增强，从而实现体育教学目的。

在科学迅速发展的今天，各门学科正在日益相互渗透，遗传学更是异常活跃，因此要学好遗传学就必须具备一定的数理化和生物学知识。诸如数理统计、生物化学、细胞学、胚胎学、进化论等等，并且要以辩证唯物主义和历史唯物主义为指导思想。总之，未来的教师，尤其体育教师，必须具备广泛而扎实的科学理论知识和全面而熟练的技术实践，理论指导实践，实践充实理论。这样才能在社会主义教育事业中克尽体育教师的职责，在全面开创社会主义现代化建设新局面过程中，作出更多更大的贡献，增添更新的光彩。

(西北师院 王绍佐)