

目 录

前言

绪论	1
一、细胞遗传学的研究对象和任务	1
二、细胞遗传学的发展简史	2
三、细胞遗传学的实践意义和发展前景	5
第一章 遗传试验的基本知识和方法	7
第一节 高等植物性状发育的遗传基础	7
一、单倍性生物、二倍性生物和二倍-单倍性生物	7
二、高等植物的有性生殖过程	9
三、遗传性状的表现和分离	17
第二节 遗传试验的基本方法和步骤	18
一、纯化和繁殖原种	19
二、杂交和种植后代	20
三、系谱记录	22
四、假设和验证	23
五、基因等位性测验	24
六、连锁群测验与连锁图位置的确定	25
第三节 染色体行为的观察	27
第四节 原位杂交在细胞遗传研究中的应用	28
第二章 染色体的形态特征及其与遗传的关系	32
第一节 染色体的一般形态特征	33
一、染色体的大小	33
二、着丝粒	34
三、副缢痕、核仁组织者和随体	39
四、染色粒	41
五、染色组	41
六、端粒	42

第二节 常染色质和异染色质	42
一、常染色质	43
二、结构异染色质	43
三、功能异染色质	46
四、异染色质的特殊功能	46
第三节 染色体带型	48
一、C带(组成型异染色质带)	49
二、G带(Giemsa带)	49
三、R带(G带的反带)	50
四、Q带(荧光带或奎吖因带)	50
第四节 染色体直线图与遗传图	50
一、核型分析与染色体直线图	50
二、染色体图与遗传图的相互关系	51
第五节 特化染色体	56
一、多线染色体	57
二、灯刷染色体	59
三、超数染色体	61
第六节 染色体的亚显微模型	63
一、折叠丝模型	64
二、分子染色体模型	65
三、一般染色体模型	66
第七节 染色体的化学组成	66
第八节 原核生物和病毒的染色体	69
第三章 连锁现象的细胞遗传学	73
第一节 测定连锁群的技术	73
一、果蝇	73
二、玉米	75
第二节 连锁遗传的细胞学基础	77
一、交换的细胞学证据	77
二、交换发生的时期	79
三、多线交换与最大交换值	82
四、交换与交叉的关系	84

五、交叉干扰与染色单体干扰	85
六、交叉对非同源染色体的影响	86
第三节 特殊交换	87
一、体细胞交换	87
二、姐妹染色单体交换	88
三、非对等交换	93
第四节 影响交换的因素	94
一、性别	94
二、着丝粒	95
三、年龄	96
四、温度	96
第五节 交换的机制	96
一、经典假说——交叉两面说	96
二、部分交叉型假说——交叉一面说	97
三、拷贝选择假说	98
四、分子水平的解释	100
第四章 连锁交换值的计算	102
第一节 连锁现象的统计鉴定	102
一、对测交后代进行 χ^2 测验	102
二、对 F_2 进行 χ^2 测验	103
三、利用四格联列表进行 χ^2 测验	106
第二节 连锁强度(交换值)的计算	108
一、测交法	108
二、求理论配子次数与合子次数的基本公式	109
三、利用 F_2 资料计算交换值	111
第五章 染色体倒位	121
第一节 臂间倒位	124
第二节 臂内倒位	126
一、杂倒位的细胞学行为	126
二、染色单体“桥”的纽带效应与“桥-断裂-融合-桥”循环	129
三、倒位段与基部段交换值的计算	132
四、花粉和胚珠的败育性	133

第三节 倒位遗传	134
一、倒位的遗传学行为	134
二、对交换的抑制作用与舒尔茨-雷德菲尔德效应	135
三、倒位断点的确定与倒位染色体遗传图的绘制	138
四、纯倒位	141
第四节 倒位与进化	142
第五节 倒位在遗传研究及植物育种中的应用	144
一、倒位对交换的抑制作用与果蝇的 C/B 设计	144
二、着丝粒部位的变动对染色体形态的影响	146
三、染色体缺失对配子和合子发育的影响	146
四、倒位作为连锁遗传的标记	147
五、检验数量性状基因的染色体位置	147
第六章 染色体易位	150
第一节 易位的类型与发生	151
一、易位的主要类型	151
二、断点发生的位置与诱发易位的因素	153
第二节 易位的细胞学行为	154
一、粗线期联会	154
二、交叉形成与终变期构形	156
三、中期 I 排列与后期 I 分离	157
四、配子与合子的不育性	161
第三节 多对染色体易位	162
一、独立易位	162
二、复合易位	162
第四节 易位染色体的鉴别	165
第五节 易位的遗传学行为	166
第六节 易位与进化	169
一、曼陀罗	170
二、月见草	171
第七节 易位的应用	175
一、检验简单或复杂遗传基因所属的染色体臂	175
二、利用核不育生产玉米杂交种	177

三、易位与家蚕的雌雄鉴别	179
第八节 B-A 染色体易位	180
第七章 四倍体遗传	188
第一节 四倍体的产生	188
一、自然产生	188
二、人工产生	190
第二节 四倍体的效应	192
第三节 四倍体的细胞学行为	193
一、同源四倍体	193
二、异源四倍体	197
第四节 四倍体的花粉育性与结实性	198
第五节 四倍体遗传	202
一、依染色体和染色单体分离的配子与合子比率	203
二、最大均等式分离与双减数频率	204
三、根据 α 值计算配子比率	206
四、两对独立因子杂交后代的分离比率	209
五、异源四倍体的遗传行为	209
第六节 四倍体与植物育种	211
第八章 非整倍体遗传	214
第一节 三体遗传	215
一、初级三体	216
二、次级三体	226
三、端体三体	228
四、三级三体	230
五、三体在遗传育种中的应用	231
第二节 单体与缺体遗传	232
一、单、缺体的起源与形态特征	232
二、单、缺体的细胞学行为	237
三、小麦的 5B 效应与 Ph 基因	239
四、单、缺体的繁育行为	240
五、单、缺体在遗传研究中的应用	242
六、单、缺体与品种改良	246

第九章 性别决定与染色体	258
第一节 性别决定的类型	258
一、雄性异配子型	259
二、雌性异配子型	260
三、雄性单倍性	262
四、环境决定性别的类型	263
第二节 性激素与性分化	265
第三节 性别决定的理论	267
一、性基因平衡理论	267
二、Y染色体决定雄性	271
第四节 性别与性状表达	272
一、伴性性状	272
二、从性性状	274
三、限性性状	274
第五节 植物的性别决定	275
第六节 微生物的性别决定	278
第七节 性染色体的剂量补偿	279
第八节 性染色体的演化	283
一、主基因突变	283
二、性基因的集中	284
第十章 无融合生殖遗传	288
第一节 无融合生殖的类型	288
第二节 无融合生殖机制	290
一、营养体生殖	290
二、无孢子形成	293
三、二倍性孢子形成	294
四、不定胚生殖	295
五、单性生殖	295
第三节 无融合体的胚胎发育	296
第四节 无融合生殖的遗传	297
第五节 动物的单性生殖	298

第六节 无融合生殖与作物改良	300
一、固定杂种优势和优良基因型	300
二、快速培育自交系和进行核代换	303
第十一章 组织培养与体细胞遗传	307
第一节 植物细胞的全能性	307
第二节 组织培养的一般程序	308
一、营养需要	308
二、组织培养的环境条件	311
三、培养程序	312
第三节 组织培养的类型与作用	320
一、愈伤组织培养	320
二、器官培养	321
三、分生组织培养	324
四、细胞悬浮培养	325
五、原生质体培养与体细胞杂交	326
第四节 组织培养与体细胞遗传	329
一、研究方法	330
二、染色体数目与结构变异	330
三、核基因突变与胞质基因突变	336
四、再生植株体细胞无性变异的特点	338
五、染色体断裂、转座因子活化与基因突变	339
六、组织培养中的外遗传变异	342
第五节 组织培养与植物改良	343
一、加快育种进程, 拓宽种质范围	343
二、诱发与筛选遗传变异	344
第十二章 基因的结构与特性	349
第一节 基因的类型	349
第二节 基因的大小和数目	351
第三节 基因的结构和组成	353
一、突变子、重组子与顺反子	353
二、外显子与内含子	354
三、启动子	355

第四节 基因的重叠	356
第五节 单拷贝基因与重复 DNA 序列	358
第六节 基因扩增	360
第七节 基因的复等位性与拟等位性	361
一、复等位基因	361
二、拟等位基因	365
三、复合基因座位	365
四、基因的分步突变	369
第十三章 转座遗传因子	374
第一节 转座遗传因子的分类与鉴别	376
一、转座遗传因子的分类	376
二、转座遗传因子的鉴别	377
第二节 玉米的重要转座遗传因子系统	379
一、Dt-rDt 系统	379
二、Ac-Ds 系统	380
三、Spm 系统	386
第三节 转座发生的时间与控制因子突变的性质	390
一、转座发生的时间	390
二、控制因子突变的性质	393
第四节 转座遗传因子的化学基础	394
一、化学基础	394
二、诱发与活化	399
第五节 微生物的转座子	400
第六节 转座遗传因子与个体发育及物种进化	402
第七节 转座遗传因子的应用	403
主要参考文献	405
索引	411

绪 论

一、细胞遗传学的研究对象和任务

细胞遗传学(cytogenetics)是遗传学中一门重要的分支学科。它是通过将生物的细胞学行为和遗传现象联系起来进行研究,从而发展起来的。也就是说细胞遗传学是细胞学(cytology)和遗传学(genetics)相结合的产物;形象化地说,它是一种“杂种”学科。

细胞遗传学的研究对象一般以高等动植物为主,特别是对玉米和果蝇的研究最为深入。早期细胞遗传学领域中许多重要的概念和发现,大都是从对这两种生物的研究中得来的。玉米的粗线期染色体和果蝇的唾液腺染色体的发现,有力地促进了细胞遗传学的发展。即使是现今的细胞遗传学乃至分子细胞遗传学(molecular cytogenetics)的研究领域,玉米和果蝇仍然占居着重要的地位。当然,研究材料的选择往往取决于研究的目的。从研究方便考虑,凡是生活周期短、容易培养、染色体数目少、染色体较大、有个别性形态特征、繁殖后代多的生物,都是这类研究的好材料。玉米和果蝇不仅具备这些优点,而且还积累了丰富多采的遗传资料。以基础研究而论,细胞遗传学的目的在于探明生物遗传的基本规律,因此,它所采用的材料不一定要有直接的应用价值,正如研究果蝇那样。然而,就应用研究而言,在育种和品种改良工作中还有不少基础理论问题有待解决,需要进行细胞遗传学研究。这样,就发展为小麦细胞遗传学、番茄细胞遗传学,以及棉属细胞遗传学等又一个层次的分支学科。

细胞遗传学的研究内容也在不断发展。在学科建立的初期,主要侧重于研究遗传现象与遗传物质的关系,探讨基因的分离、重组、以及连锁和交换的细胞学基础。在证实了染色体是主要遗传

物质的基础之后,细胞遗传学家就开始转向对染色体进行操作,诱发染色体的结构变异和数量变异,探索这些变异的发生和传递的规律以及它们的遗传效应。其他有关研究领域还包括各种无融合生殖的发生及其细胞学基础,细胞质中的遗传物质的传递方式及其与核基因的相互作用等。70年代以来,在一系列新技术发展的推动下,细胞遗传学家的兴趣所在逐渐转移到染色体的细微结构、基因突变和交换机制等更加深入的命题上来。后来的研究领域集中到染色体的(基因)调控方面,特别是玉米转座(遗传)因子(transposable element)的发现引起了生物学界的极大重视。许多事实表明,细胞遗传学研究的每一项进步对整个遗传学科都产生了巨大影响,并推动包括基因定位、基因分离和基因转移等遗传工程技术的发展。

二、细胞遗传学的发展简史

细胞遗传学既然是细胞学和遗传学相结合的产物,在叙述它的发展史时,不能不分别从这两个学科的发展史谈起。

细胞学(cytology)是一门比较古老的学科。从 R. Hook (1665)第一次用自制的简单的显微镜观察到软木细胞(cell)算起,已有三百多年的历史。在最初的二百多年内,人们对细胞的认识一直停留在非常原始的阶段,直到19世纪末叶,由于显微技术的改进,细胞学才得以迅速发展。1875年,德国细胞学家 E. Strassburger 首先描述了细胞核内染色体(chromosome)的存在,接着 W. A. O. Hertwig (1876)和 E. Strassburger (1884)在动物和植物中分别描述了受精过程和精子与卵子的融合现象。1882年, W. Flemming 描述了蝶蚕体细胞的分裂过程和染色体行为,并第一次提出了有丝分裂(mitosis)这一名词。T. Boveri (1892)和 Strassburger (1896)各自描述了动物和植物的减数分裂过程。通过这一过程,染色体实现减半作用。他们的发现证实了 A. Weismann (1883)的假设,即有性生殖生物在生殖之前染色体的

减半作用和受精过程中的加倍作用相互抵消,从而保持了生物染色体和遗传因子数量的稳定性。

奥地利牧师 G. Mendel 通过豌豆杂交试验提出分离和独立分配两个遗传定律,虽然已在 1865 年发表论文,但没有引起当时科学界的重视。主要是因为当时对生物生殖过程中的细胞学知识还比较贫乏。等到 1900 年, C. F. J. Correns、E. V. Tschermak 和 H. De Vries 同时重新发现 Mendel 定律的时候,情况就不同了。由于这时对有丝分裂、减数分裂,以及受精过程中染色体行为已经有了比较清楚的了解,所以, W. S. Sutton 和 Boveri 才有可能根据 Mendel 的遗传因子与染色体行为的平行关系,不谋而合地提出了遗传的染色体理论,把抽象的遗传因子与见到的染色体联系起来。根据 Sutton-Boveri 假说(1903),在减数分裂中同源染色体将彼此分离,非同源染色体进行自由组合,这就可以圆满地解释 Mendel 遗传因子的分离和独立分配定律。同时, Sutton、Roux 和 Boveri 等人还预见到同一条染色体上的全部遗传因子有发生连锁遗传的可能。

C. E. McClung (1902) 曾对不同种的蚌蛭体细胞进行观察,发现雌体比雄体多了一条染色体。E. B. Wilson (1905) 证明,这条多出来的染色体就是性染色体,对蚌蛭性别分化起着决定性作用,从而揭示了雌雄性别和染色体之间的联系。

1910 年, T. H. Morgan 在对黑腹果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 的遗传研究中,发现了白眼睛突变的性连锁现象,首次证明了基因位于染色体上。后来 Morgan 和他的助手 C. B. Bridges 等人,以果蝇为试验材料,根据大量的事实,提出了基因在染色体上直线排列的著名理论(1912),并运用三点测验法进行基因定位,绘制出果蝇染色体的基因连锁图,使遗传的染色体学说得以确立。Morgan 因此而荣获 1933 年度的诺贝尔奖金。

从 20 年代到 40 年代是细胞遗传学顺利发展的鼎盛时期。其间有一系列的重要发现和技术上的突破。由于快速涂抹制片法的创用,人们才能对果蝇唾液腺的多线染色体和玉米粗线期染色体

的个体性能一一加以识别。这就大大方便了细胞遗传研究的进行,加强了遗传分析的精密度。以染色体结构变异来说,涂片技术的运用促使有关缺失、重复、倒位和易位的细胞遗传研究更加精细和深入。就染色体的数量变异而言,当时对整倍体和非整倍体的遗传学研究也都有了长足的进步。此外,在核质互作、X射线诱变、基因突变,以及超数染色体等领域内,都有突破性的报道。应当指出,B. McClintock 从 20 年代末开始以玉米作为研究材料,在细胞遗传学上取得一系列的重大发现,作出超越时代的贡献。1948 年,她观察到染色单体的“断裂-融合-桥-断裂”的周期性变化现象,研究了由此引起的遗传效应,发现转座遗传因子(transposable genetic element)的存在,以及其对染色体断裂和基因表达的控制作用。转座遗传因子后来被证明在生物界具有普遍意义和重大价值。为此,McClintock 荣获了 1983 年度的诺贝尔奖金。

50 年代以后,由于对光学显微镜下观察到的染色体的细胞遗传行为已经基本搞清楚,遗传学的研究逐渐趋向针对染色体和基因的化学组成、分子结构,以及基因的复制、变换、突变和调控等课题。这些问题的解决,有待于细胞遗传学家、生物化学家、生物物理学家的共同努力。

早在 1923 年,R. J. Feulgen 采用特定的染色技术,证明细胞中的脱氧核糖核酸(DNA)位于细胞核中的染色体上。1944 年,O. T. Avery 等,通过肺炎球菌的转化试验证明 DNA 是遗传物质。1953 年,J. D. Watson 和 F. H. C. Crick 根据 X 射线衍射技术对 DNA 的研究,提出了 DNA 的双螺旋结构模型,并满意地解释了遗传物质的自我复制、信息贮存和传递等特征。由于上述一系列发现,结合研究技术和工具的不断改进,包括电子显微技术、放射自显影技术,以及分子生物学技术的发展及其在遗传研究领域的应用,现代细胞遗传学才有可能开辟分子细胞遗传学这一个新的研究领域。

三、细胞遗传学的实践意义和发展前景

细胞遗传学是生命科学中一门基础理论学科。事实上，每一个细胞遗传学理论问题的揭示与阐明，对整个生命科学的发展都起到推动的作用。细胞遗传学对农业和畜牧业的发展也具有重要的现实意义，特别是对于新品种的培育和已有品种的改良，已经作出重大贡献。例如，以染色体理论为基础的多倍体育种，已在利用营养体的农作物如蔬菜、果树以及花卉等植物中得到应用。小黑麦是由小麦和黑麦杂交而成的异源多倍体新物种，在某些生产条件下具有超过小麦的更多优点。小麦非整倍体系列化材料已广泛地用作基因定位和连锁群的测定，在育种上还可以用来进行异源染色体的代换、添加和部分外源染色体的导入。利用染色体易位技术在玉米中已设计出一整套经济性状转移培育的方案，并为实验所证明是可行的。用易位技术还在家蚕中创造出雌、雄卵的早期识别系统，并由此演化为防治害虫的一种有效手段。利用缺失-重复的双杂合体使玉米核不育基因得到保持，用以生产杂交种子，已为实验所验证，只是目前还未付诸实用。由无融合生殖的研究发展起来的快速纯系培育和快速核代换，也是植物育种工作中一项很有用的技术。有朝一日，在所需物种中找到其遗传机制后，可使育种家从中选获一种“永久”杂交种，从而可以避免一般制种工作的麻烦。在组织培养条件下所进行的遗传研究表明，植物体细胞的遗传和变异规律与活体内细胞的遗传行为有所不同。目前，利用组织培养所进行的各种遗传操作，已为遗传变异的诱发与筛选和快速培育纯合自交系方面积累了不少经验，也取得了一定的成果。而种属间的原生质体融合，以及外源细胞器和 DNA 片段导入技术的研究，有可能为动植物的遗传改良开辟新的途径。

展望未来，可以预期：细胞遗传学既有本身领域内尚未完全解决的命题，又有沿着生命科学共同的趋势走向分子水平的高度。在前进的道路上不同学科的发展和壮大是相互依靠、彼此促进的。

细胞遗传学来源于遗传学，遗传学有广阔的服务领域和远大的发展前景。遗传学要为人类的健康和生活服务，为大自然生物的繁荣作贡献。细胞遗传学一方面必须有它的宏观指导，那就是以生物进化为至高目标；另一方面，是要研究发育的问题，这有待于各相关学科的深入配合，需要分子生物学知识和技术所进行的微观深入协作。如此看来，学科本身并没有先进与落后之分，它们都在发展，但研究角度可自四面八方。重要的是，不能忘记源远流长的大自然万物众生及其繁荣昌盛的前景。

第一章 遗传试验的基本知识和方法

第一节 高等植物性状发育的遗传基础

遗传试验往往是从遗传性状研究开始,并联系细胞分裂,特别是减数分裂中染色体的行为而进行的。生物体的每一部分都有遗传性状的差异。这些性状何时表现,在杂交后代中何时发生分离,决定于该性状的遗传组成,这就需要了解性状的形态发育、受精方式、胚胎形成,以及有关生物的生活史等。根据生活史的不同,可以把生物分为3种类型。

一、单倍性生物、二倍性生物 和二倍-单倍性生物

单倍性生物(haploant)包括绝大部分单细胞生物、鞭毛藻类和原生动物。在这类生物的生活史中,单倍体(haploid)时期占

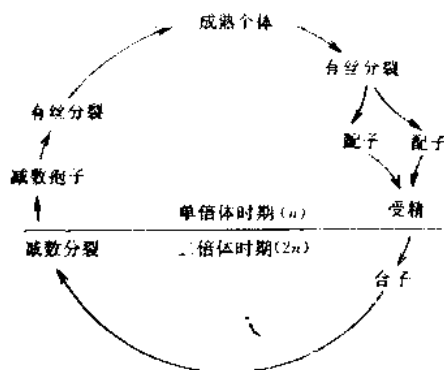


图 1-1 单倍性生物生活史

主导地位，贯穿全部营养体时期。只有合子是二倍体 (diploid)，减数分裂发生在合子时期 (图 1-1)。在某些物种中合子变成抗性孢子 (resistant spore)，使生物渡过恶劣的环境。多细胞的营养体，是由单倍体细胞有丝分裂和分化的结果。

二倍性生物 (diplont) 是指包括人类在内的所有多细胞动物以及某些藻类。在它的生活史中，二倍体时期占主导地位。成熟个体的全部体细胞都是二倍体的，是合子有丝分裂的产物。它们的营养体生殖 (vegetative reproduction) 或单性生殖 (parthenogenesis) 的后代均为二倍体。只有减数分裂产生的配子为单倍体 (图 1-2)。二倍性生物的减数分裂产物，直接起配子的作用，并不构成配子体世代，因而不具有世代交替 (alternation of generation)，只有胞核期交替 (alternation of nuclear phases)。

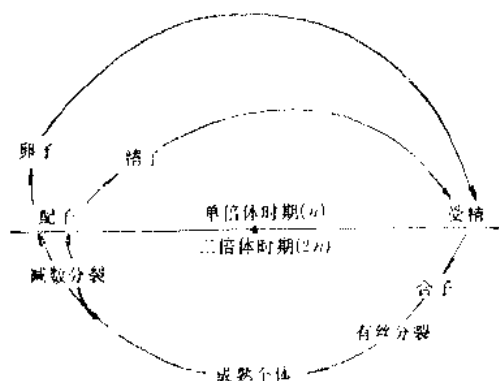


图 1-2 二倍性生物的生活史

二倍-单倍性生物 (diplo-haplont)，包括全部高等植物、许多藻类和真菌。在这类生物的生活史中，有两个不对等的世代，即孢子体世代和配子体世代。孢子体 (sporophyte) 的细胞具有二倍染色体数 ($2n$)。减数分裂并不能直接产生配子，而是产生减数孢子 (meiospore)，减数孢子并不能直接融合，而是继续进行有丝分裂，发育为配子体 (gametophyte) (图 1-3)。孢子体世代与配子体世代的相互关系随植物而异。在种子植物 (spermatophyte)

中,孢子体世代占主导地位,而且是独立生活的,可以持续一年至若干年。配子体很小,寄生于孢子体内,只能生活几天至几个星期。在蕨类植物(pteridophyta)中,孢子体也是独立的,占主导地位,常常是多年生的。配子体尽管也很小,但也是独立的,可以生活几个星期或更长时间。在苔藓植物(bryophyta),配子体世代占主导地位,可以独立生活一年至若干年,孢子体部分地寄生于配子体上,可以生活几个星期。

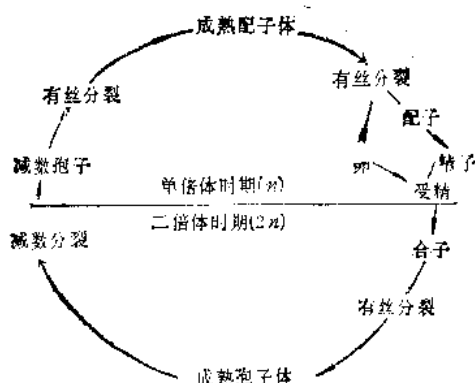


图 1-3 二倍-单倍性生物生活史

二、高等植物的有性生殖过程

图 1-4 是一个被子植物完全花纵切面示意图,它是由雌蕊(pistil)、雄蕊(stamen)、花瓣(petal)和萼片(sepal)等部分组成。雌蕊部分包括一个基部膨大的子房(ovary)和向上延伸的花柱(style)。花柱末端的特化部分为柱头(stigma)。胚珠(ovule)在子房内,由珠心(nucellus)和内、外珠被(integument)组成。雄蕊包括花丝(filament)和花药(anther)两部分。

从遗传学的观点来说,在花药和子房中进行的孢子发生(sporogenesis)和配子发生(gametogenesis)过程具有特别重要的意义。