

· 试 用 教 材 ·

人 体 遗 传 学 讲 义

王 绍 佐 编 著

试 用 教 材

人体遗传学讲义

王 绍 佐 编著

西北师范学院体育系基础理论教研室

一 九 八 一 年

目 录

绪 论	(1)
1、经典遗传学	(7)
孟德尔的工作	(7)
摩尔根的工作	(17)
基因学说的主要论点	(23)
米丘林学派及其主要论点	(24)
两个学派观点的比较和评价	(28)
复习思考题	(32)
2、分子遗传概述	(36)
细胞化学	(37)
DNA的复制与密码	(50)
基因和性状	(57)
遗传工程	(58)
复习思考题	(61)
3、人体遗传与变异	(63)
遗传	
细胞	(63)
酶	(72)
染色体	(76)
细胞的分裂	(87)
受精与胚胎发育	(96)
孪生和畸形	(101)

性别的决定和鉴定	(103)
伴性遗传	(112)
常染色体遗传	(115)
多基因遗传	(122)
数量性状遗传和遗传力	(126)
细胞质遗传	(135)
复习思考题	(136)
变异	
染色体结构的改变	(138)
染色体数目的改变	(145)
基因突变	(149)
基因突变和染色体畸变的产生	(156)
复习思考题	(157)
4、体表性状和生理机制的遗传	(159)
体表正常性状的遗传	(159)
生理机制的遗传	(167)
人体性状遗传中的变异	(176)
复习思考题	(187)
5、遗传与环境	(189)
6、群体中的基因平衡和多态性	(197)
哈代—温伯格定律	(197)
遗传的多态性	(202)
复习思考题	(204)
7、优生学	(206)
8、遗传实验	(216)
仪器及器材	(216)

固定液·····	(217)
染色法及染色液·····	(226)
培养液·····	(232)
几种主要的遗传实验及操作·····	(234)
切片制作法·····	(234)
减数分裂·····	(238)
以果蝇为材料的遗传实验·····	(239)
链孢霉的分离和交换实验·····	(245)
人体染色体的观察·····	(249)
附表 核型分析表例·····	(262)
染色体畸变分析记录表例·····	(264)
参考资料·····	(265)
编后 ·····	(269)

绪 论

世界是物质的。生命本身正是物质的存在、运动、发展的形式和结果。过去，是发展中进化的，未来，必然在进化中继续得到发展，这是物质运动的规律。

生物是形形色色，千变万化的。但，万变不离其“种”，后代总和前代相似。这里面显然存在着一个“变”又“不变”的复杂关系。“种瓜得瓜”这是形式上的“不变”；今年的瓜肯定又和去年的瓜不完全相同，更不能完全等于上代的瓜，这是本质上的“变”。研究人体的“变”和“不变”的表现、原因和规律，正是人体遗传学的任务。

遗传学 (Genetics) 这个名词来自希腊文 *genetikos*，意思是产生和起源。顾名思义，就是关于研究生物体是“从哪里来的？”“怎样来的？”一门科学。随同科学的发展，解决遗传上的“是什么”？“为什么？”“怎么样？”又提到遗传学的深入研究范畴中来了。

人类同其它生物一样，同样受到遗传规律的约束。复杂而又高级的社会生活，就使得研究人类的遗传规律，不能片面的用简单的低级生物所表现的遗传现象去解释，但又不能不用低级生物为实验材料去分析研究其规律。因为其中也存在着进化中的“变”与“不变”的遗传规律，从低级生物到高级生物的发展过程，有相似之处，却又迥乎不同。遗传学就是在这种“变又不变，不变中又有变”的研究中发展起来的，人体遗传的研究也不例外。

人类后代相似于前代，这是遗传。后代与前代不同，这是变异。遗传是相对的，变异才是绝对的。所以遗传学内容上无疑是有两个主要部分——遗传与变异。两者是辩证统一的。

遗传学和其它科学一样，都是人们在实践活动中形成和发展起来的。我国文化悠久，是最早的作物和家畜的起源中心之一，几千年间积累了丰富的资料：早在四千多年前的甲骨文中已记载着糜子的粘和不粘的性质不同，而定名为黍和稷，说明已认识到生物是可以传种接代的遗传现象；公元前六世纪范蠡与越王勾践对策时就曾经指出：

“桂实生桂，桐实生桐”（《越绝书》卷四）。公元前四世纪《吕氏春秋》上也有“夫种麦而得麦，种稷而得稷，人不怪也。”的观点；东汉王充在《论衡》中更进一步指出：“夫妇合气而生人”，“子性类父”，说明已注意到后期称之为“偏父遗传”，应该看作是世界上最早的论点；在欧洲十九世纪出现研究优生现象有关学说之前，在东汉时期的《后汉书·冯勤传》和《晋书·惠贾皇后传》等著作中已明确提出人的身长、皮肤颜色、多子女等性状是遗传的，并且作为择媳的依据之一；而王廷相（1474—1544）在《慎言·道体》中已有“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。”究其本质，实系今天的“偏母遗传”、“返祖现象”和“基因重组”的论点；明初叶子奇在《草木子》进一步指出植物性状特征是存在于种子里，借此传递给后代；明代陶辅提出人和所有生物的遗传，都是由“气”所决定，并且认识到各种生物的气是“纯一不杂也”。这种

认识颇与现代颗粒遗传假说相近似，并认识到同类生物相似的原因在于某种物质的纯合性，而且注意到不同生物同作为一种生命物质所决定的统一性；清初戴震更对育种遗传现象作了丰富的描述，指出只有了解生物形质的不同才能加以利用。（摘自全国自然科学技术史1980年年会论文）只是由于过去的种种条件限制，未能进一步发展综合成为完整的理论体系而已。

在欧洲，十九世纪中叶，达尔文（Charles Robert Darwin, 1809—1882）以五年时间环游世界调查研究，积累了大批材料，总结出以自然选择为中心的进化学说，使生物学有了划时代的成果。1865年孟德尔（Mendel 1822—1884）提出了遗传因子分离与重组的观点，当时，未被人们重视，直到1900年才重新得到科学家们肯定，从而遗传学作为一个独立的科学分支而问世了。

后来，到1903年，科学家们发现染色体的性质与遗传因子的传递很相似，从而提出了染色体是遗传物质的载体的假说。到1909年正式确定遗传因子为“基因”（gene）。1910年左右，美国的摩尔根（Morgan 1866—1945）等人以果蝇做材料，通过性状遗传的研究工作，得出基因是直线排列在染色体上结论。这样，以遗传的染色体学说为核心的“基因论”开始形成，就是一般所说的经典的遗传学的核心论点。在基因决定性状理论基础，在1941年出现“一基因一酶”学说，将基因和蛋白质的功能结合起来。

1944年发现转化因子是DNA（脱氧核糖核酸），并证明DNA是遗传物质。1953年“华生—克里克模型”的提出，不仅阐明了DNA的结构，且解决了“基因论”的核

心问题——遗传物质的复制、遗传的规律，开创了分子遗传学新领域。（1979年，美国科学家 Andrew H.J.Wang 和 Alexander Rich 又有新的补充）。

六十年代，蛋白质和核酸的人工合成，中心法则的建立，三体密码的确定，调节基因作用原理的发现等，从分子水平对遗传基因、物质基础、规律，进一步给予揭示和证实。这样，作为生物学科一个分支的遗传学，虽然兴起较迟，却捷足先登，以日新月异的成就成为生物学科中名列前茅，举世注目的一门科学。

七十年代，已进入人工合成基因的时代，并利用细胞融合、转化、遗传工程等新的技术，从原核生物到真核生物，甚至扩大到人体，一系列的实验与技术操作，展示着未来的远景：人们可以随意切割DNA分子内部和两端的片段，因而就可以得到所需要的任何基因，使之移入新的细胞——其它生物的细胞核中去，成为该物种遗传物质的一部分。这就是1974年P·Berg所称的新的遗传学分支——基因工程的诞生。不久的将来人们可以按照需要，利用基因的转移，创造出新的物“种”或“品种”，不仅进一步揭示了自然的奥秘，且可以利用这个成果，为人类做出更多的贡献。

基因工程，已经把人类带入了一个新的时代，教育工作者当然是这个新时代的尖兵之一。遗传学知识，已受到育种学家、医学家、教育家、生物学家……以至军事学家普遍重视。将在四个现代化中起着积极的重大的作用。

遗传学的发展，可以概略归纳为：

1900—1909 形态（性状）遗传时代

1910—1919 细胞遗传时代

1920—1929 生理遗传时代

1930—1939 人工突变时代

1940—1949 生化遗传时代

1950—1959 群体遗传时代

1960—1969 微生物遗传时代

1970—1979 分子遗传时代

从发展趋势和科学的必然性看，遗传学不仅是生物学的中心，而且是涉及人类生活各个方面的不可缺少的一门科学。

从遗传学分支情况，更可以看出未来的发展远景。目前已有细胞遗传学、性状遗传学、放射遗传学、细胞质遗传学、免疫遗传学、进化遗传学、生化遗传学、发生遗传学、行为遗传学、生态遗传学、心理遗传学、数量遗传学、群体遗传学、应用遗传学、微生物遗传学、分子遗传学等独立的学科。此外，优生学则包括人类遗传学范畴以内，成为本课一个重要组成部分。

《人体遗传学》是研究人体各种“天生的”特征，也就是先天的特征：无论是身体外表性状上的还是生理上的，正常的还是异常的，凡是人类所具有的，用以和非人类相区别的那些性质、某些人群、家族、或某些个人所特有的性质进行研究。换言之，就是对人体各种遗传上的相似和差别的研究。实质上正是对人的“变”与“不变”的产生原因，规律——代代相传的方式进行研究的一门新的科学。

教师——人类灵魂工程师。体育教师——灵魂和身体

素质的工程师。掌握有关遗传学的知识，在选材方面，素质的形成与发展方面，提高人体的质和量——人口质量方面等等在已学过的《人体解剖学》、《人体生理学》基础理论的基础上，掌握人体遗传及其变异有关规律、科研方法，在实践中运用与发挥，肯定是有其重大作用和意义的。

1.

——经典遗传学——

孟德尔的工作

孟德尔 (Gregor Johann Mendel, 1822—1884) 是奥国 (现在的捷克斯洛伐克) 布隆 (Brünn, 现名Brno) 地方的神甫。在该市实业学校兼任教师期间, 以八年的时间 (1858—1865) 用豌豆 (*Pisum sativum*) 为主要实验材料, 作了大量遗传的研究工作。当时, 杂交育种方法, 虽已在园艺方面广泛的应用着, 但并未能总结出完整的规律。孟德尔以统计学方法找出其内在规律, 不仅充实发展了前人的成就, 且在纠正前人试验上缺点的研究中肯定了遗传中因子的存在及其发展规律。

他选取豌豆为试验材料的理由是:

(1) 豌豆有稳定的容易区别的外表性状。如品种之间有红花、白花; 种子有黄粒、绿粒; 花序有顶生、腋生等等, 有利于分析试验结果。

(2) 豌豆为自花授粉植物, 闭花授粉, 不受外来花粉干扰, 且易于去雄。

这也正是其选用试验材料的原则, 而他工作的特点是: 以少数明显性状为研究对象; 亲代、子一代、子二代

及不同品系种子分别精密观察、记载；试验结果作数理统计上分析，找出其内在规律。这些，对后来的研究工作不无启发。

孟德尔的研究结果，1865年在布隆市虽然作了两次宣读，第二年又印发了，却未引起学术界应有的重视。直到三十四年后的1900年，丘歇马克（E. Tschermak，奥地利人），柯灵斯（C. Correns，德国人），迪·弗里斯（H. de vries，荷兰人）分别以各自的研究成果，确认了孟德尔的功绩，这就是“孟德尔法则的再发现”。以后，进一步被公认为“孟德尔定律”。

孟德尔定律可以分为下述三个组成部分：显、隐性规律；分离规律；独立支配和自由组合规律。

显、隐性规律。在孟德尔以前的研究中，虽然注意到杂种第一代（现代以 F_1 表示）表示出亲代的性状，但，孟德尔在七种性状遗传的研究中进一步明确地肯定了：不论什么情况下， F_1 总是在性状表现上相似于亲本的一方，而另一方性状并不表现，他把表现的性状，认为是显性，未表现的性状称之为隐性。（外国学术界有的称之为“优性”，“劣性”）。

孟德尔是以下列七种相对性状试验观察而得出结论的：

相 对 性 状		子二代 植株总数	子二代中 显性植株数		子二代中 隐性植株数	
			数 目	%	数 目	%
圆 粒	皱 粒	7,324	5,474	74.74	1,850	25.26
黄 子 叶	绿 子 叶	8,023	6,022	75.06	2,001	24.94
红 花	白 花	929	705	75.89	224	24.11
荚硬不能 食	荚软可食	1,131	882	74.63	299	25.32
未熟时荚 绿色	未熟时荚 黄色	580	428	73.79	152	26.21
花 腋 生	花 顶 生	858	651	75.87	207	24.13
植 株 高 (2米)	植 株 低 (50公分)	1,064	787	73.96	277	26.03
总 计	总 计	19,959	14,949	74.90	5,010	25.10

其中，显性与隐性之比，接近于 3 : 1。

现在用其中一个试验为例。红花与白花是“相对性状”，以此为亲本进行杂交（白—♀，红—♂），所得种子即 F_1 （子一代），皆为红花。 F_1 又自花授粉所得种子即 F_2 （子二代）。统计结果表明：显隐性关系比接近于 3 : 1。红花的子一代，表现了显性现象，而子二代又出现了白花的隐性性状，认为这是“分离现象”。其它六种相对性状的表现，仍然如此。比如种子形状的圆或皱（如图 1）。

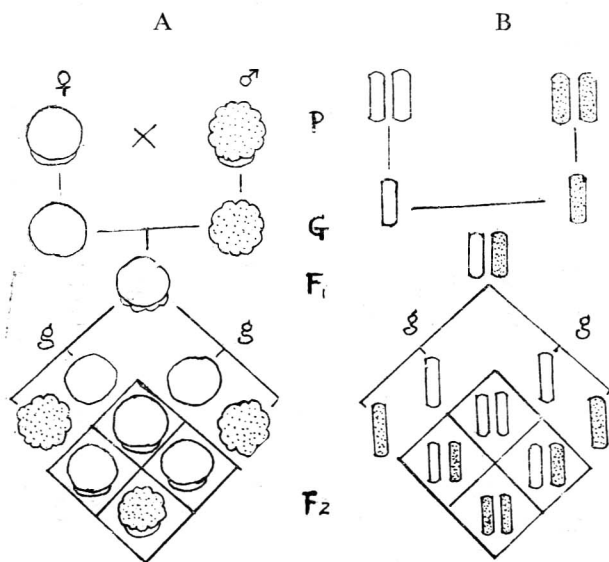


图 1 A: 圆型显性、皱型隐性 B: 表示遗传因子

P: 亲代 F₁: 子一代 F₂: 子二代 G: 性细胞

g: 子一代的性细胞

当时，孟德尔的假设是：每一个植株的相对性状都来源于两个相同的遗传因子，也就是说是由两个相同的因子所控制。显性性状来自显性因子，隐性性状来自隐性因子。这个假设，在他实际工作中得到了证实。

分离规律。所谓分离规律，就是说一对遗传因子在异质接合状态下并不相互影响、相互沾染，而是在配子形成时完全按原样分离到不同的配子中去。以花冠的颜色为例

(图2)，红花和白花杂交所生 F_1 全部为红花 (F_1) 再自花授粉所得的 F_2 ，除红花外，又出现了白花，和亲代 (P) 的白花完全相似。表明在 F_2 中，原来隐性的性状——白花又单独表现出来，这种现象叫做分离。实验结果也表明，红、白性状的遗传因子

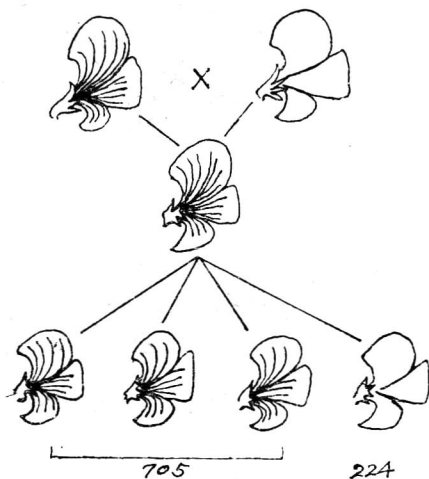


图2 分离定律示意图

并未由于曾经一度处于同一个体中而相互影响而改变。

通过反证的方法，使 F_1 代和隐性性状亲本进行授粉，如果其因子是独立存在的话，应该能完整地分离出来。实验结果，恰好得到预想的结果（如图3）即子二代分离的产生原因，正是子一代配子中存在的两种不同因子的重新

分离，而且分离的比数是 1 : 1。

分离规律是遗传学上最基本的规律。具有普遍性。植物、动物、人的遗传因子在遗传中的表现，都是符合这个规律的。

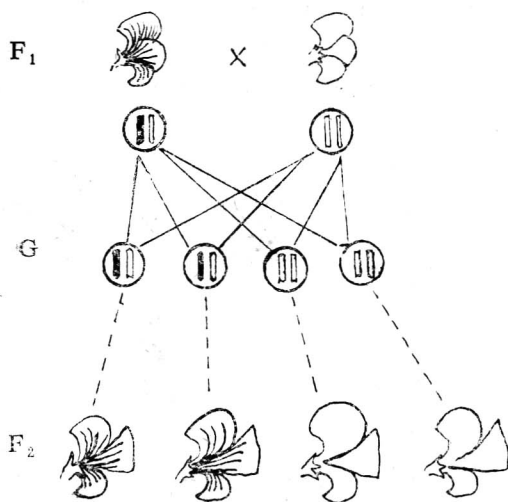


图 3 反证实验示意图

例如：

“浙江平湖县农村有两个双趾人，他们是费山云（三十六岁）、费小平（十二岁）父子。他俩的脚大，双趾叉开，上肢近无手掌，两指间无蹼，其他与常人无异，我国医学史籍中，早有关于双趾人的记载，把这种异常现象称为‘龙虾爪并发症’，有遗传性。费山云母亲有八个子女，其中只有他和死去的一个弟弟是双趾人。”（甘报1980. 10. 19第三版）略图表示则如图 4。这篇报道，很明显地