

第一章 绪 论

自古以来,人类一直在企图认识自身的由来和人体的奥秘。智人学者穷究人的生、老、病、死、思维、意识和行为的底蕴。这里的诸多方面均涉及人类遗传学。人类遗传学是遗传学的一个主要分支,从其诞生之日起就引起了人们的极大兴趣和众多研究者的研究热情,人类遗传学始终是遗传学领域的研究热点。欲学习人类遗传学,首先得了解以下几个方面。

第一节 人类遗传学研究的内容

一、什么是遗传学

遗传学是研究生物遗传与变异规律的科学。何谓遗传、变异?二者之间又有何关系呢?

1. 遗传

遗传是生物亲代与子代以及子代个体间存在相似性的现象。正是由于遗传,人类所生育的子女总是保持着父母的基本特征。古人曰:“物生自类本种”,即一种生物只繁殖出同一物种的后代,其任何个体都具该种的基本特征。俗话说“种瓜得瓜,种豆得豆”即体现了遗传的内涵。因此,遗传是维持物种稳定性的因素,是生命活动的一个基本特征。

2. 变异

变异是生物亲代与子代间以及子代个体间存在差异的现象。有了变异,才有生物界的五彩缤纷。这正是“一娘生九子,连娘十个样”、“人上一百,种种色色”的道理所在。从进化观点出发,³⁰

多亿年前，地球上只有单细胞生物。正是不断的变异和变异的日积月累，才使单细胞生物经多年的演化和自然选择形成了今天200多万种包括动物、植物、微生物等在内的丰富多彩的生物界。所以，变异是物种产生和进化的动力，是生命活动的另一个基本特征。

根据引起变异的原因不同，可将其分为两类：一是遗传的变异，即有遗传物质改变的变异。例如，镰状细胞贫血症是正常血红蛋白的遗传物质发生改变的结果，因此可以遗传。二是不遗传的变异，即只在特征上发生改变而没有遗传物质的改变，因而不能遗传。例如，锻炼所获得的强壮体魄以及意外事故引起的伤残是不能遗传给子代的。

3. 遗传与变异的关系

遗传与变异的关系是对立统一的关系。遗传确保生物和人类种族的稳定性和世代延续性，是相对“不变”的；而变异是绝对的“变”，它使生物或人类原有的特性发生改变，从而产生出新的生物性状或类型，为生物或人类的进化与发展提供动力。没有变异，遗传只能是简单的重复，生物和人类就无法进化。因此，在维持物种的稳定性上，遗传与变异是对立的。然而，没有遗传，变异不能积累，新的变异因不能遗传给后代而失去了意义，生物和人类同样也不能进化。所以，在进化方面，遗传和变异又是统一的。要正确认识遗传与变异的关系，深入研究其实质和规律，并以此来能动地改造生物和人类自身，使遗传学更好地服务于人类。

二、人类遗传学及其研究内容

人类遗传学是专门研究人类遗传和变异规律的科学，它是遗传学的一个重要分支。因其与人类的生活和生存息息相关而备受各方面的重视，研究者众多，推动了本学科的快速发展。人类遗传学一直是遗传学领域的研究热点。

人类遗传学研究的内容是人类遗传和变异及其规律，具体地

说，主要研究和要解决如下问题：人类的特征特性是如何一代一代传下来并保持基本不变的？支配遗传现象的客观规律是什么？变异是如何发生的，有无规律可循？遗传和变异的物质基础是什么，它们的化学结构和性质如何？人类能否控制遗传和变异，控制和治疗人的遗传疾病，进而控制人类自身的未来命运？解答上述这些问题则是人类遗传学的根本任务，也是人们自古以来梦寐以求的愿望。

人类遗传学的研究覆盖了与人类遗传变异有关的各个方面，对不同方面的侧重点不同再加上与其他科学的结合就形成了人类遗传学的许多分支。例如，医学遗传学和临床遗传学就是人类遗传学原理与医学实践结合而成，侧重于对遗传病的发病机制探讨、症状诊断、产前预测和预防治疗等临床应用型理论。又如，从不同的遗传群体上进行横向的对比研究（即在人种之间、民族之间、群体之间、家族之间等等进行比较探讨）和从时间跨度上进行纵向的比较研究（即灵长类与人类之间、世代之间等），便形成了人类群体遗传学、进化遗传学、发育遗传学和行为遗传学等分支。再如，通过对人类遗传疾病起因的不同方面进行探讨，就形成了辐射遗传学、药物遗传学、毒理遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学等分支学科。另外，还可从不同研究层次和研究技术上区别为人类细胞遗传学、人类生化遗传学和人类体细胞遗传学、人类分子遗传学、人类基因工程学等等。总之，人类遗传学之中包含有如此众多的分支学科，充分显示出该学科研究的深入发展和巨大进步，关于这些分支学科的一些重要内容将在以后有关章节中具体介绍。

第二节 人类遗传学研究的方法

尽管人类遗传学是遗传学中的一个分支学科，但其研究方法却与普通遗传学不同，其根本原因在于人与其他生物所具有的特点不同。普通遗传学研究需具三个基本条件：要求实验对象的

基因型（即遗传物质）完全相同或相似，以及世代周期短、繁殖快和繁殖量大；要求实验环境相对稳定和一致，以便识别和排除环境因素对结果的影响；要求实验方案能按人为意愿进行不同遗传型之间的杂交，例如父女交、母子交等方式。显然，人类作为研究对象不能满足以上条件。因此，人类遗传学研究有其自身特点，其研究方法主要有社会普查、系谱分析法、双生子法、跟踪法、染色体分析法及 DNA 分析法等。

为了全面认识了解人类基因组的全部分子结构和功能，从 1990 年起，全世界几十个国家联合开展这个全面测序作图的宏伟计划，花费了巨额经费，组织了大量分子生物学家以科研集团军的方式攻关，对人类基因组 3×10^9 碱基对进行全序列测序，绘制详尽的遗传图谱，对其中的主要基因进行功能分析。此项计划被喻为第二个阿波罗计划（即生命科学登月计划）。人类遗传学研究虽起步较晚，但到 20 世纪 60—70 年代，在细胞遗传学和分子生物学技术兴起的促进下迅猛发展。到 80 年代后来居上，已经跃升成为生命科学领域中的前沿学科和领头学科。可以毫不夸张地说，现在以人类基因组作图为重点的人类遗传学研究成果和各种先进技术手段，正在有力地带动整个生命科学飞速发展。

第三节 人类遗传学的发展简史

人类遗传学是一门新兴的学科，它是在普通遗传学的基础上产生和发展起来的。普通遗传学的诸多研究成果，为人类遗传学的研究与应用奠定了坚实的基础，开辟了广阔的前景，同时人类遗传学的研究和发展，又极大地丰富了遗传学的内容，二者是相辅相成的。因此，要想更好地了解人类遗传学，必须以普通遗传学发展史为线索，揭示人类遗传学的形成与发展过程。

一、古人对人类遗传现象的认识

国内外学者早在古代就对人类遗传现象有所认识，并企图加以解释。然而，由于各方面的限制，这些认识是肤浅和片面的，有些甚至是错误的。但不管怎样，古人的探讨或多或少为近代人类遗传学的诞生奠定了基础。

早在两千多年前，古希腊的一些著名学者就对人类遗传现象提出过他们的看法。医学家希波克拉底（公元前 460—377 年）认为，人的遗传是由于精液把前代人的性质带给了下一代。他们指出：由于精液来自身体的各个部分，那么健康的精液来自健康的部分，有病的精液来自有病的部分。因而就有蓝眼生蓝眼，斜眼生斜眼，秃头生秃头，癫痫病人生癫痫后代的现象。哲学家柏拉图（公元前 427—347 年）认为父母的精神、道德和体质条件等都会遗传给他的后代。基于此，他提出“国家之洗涤”，即对人类要保护良种更除恶种。他在《共和国》一书中主张父 50 岁 母 40 岁以上所生子女应杀，身残者杀，他是古代西方最先提出“优生”概念的学者。另一位哲学家亚里士多德（公元前 384—322 年）则认为，遗传是子女从父母那里接受了一部分血液，相似于父母。他说：在生儿育女中，胚胎在子宫内是由母亲的月经血凝结形成的，而男子的精液有能力赋予胚胎以生命。并且，当男子的性冲动强烈的时候，他将生一个男孩而不是女孩，而且是一个像父亲而不像母亲的孩子。反之也是一样。因此，男孩大部分像父亲，而女孩大部分像母亲。同时他还认为，环境因素决定遗传变异，从外界环境中获得的身体、智力和个性等方面的特征可以遗传给子代。

我国对人类遗传与变异现象的认识也有着悠久的历史。《左传》中就有“男女同姓 其生不蕃”的记载 认识到近亲结婚会降低生育力或增加发病率和死亡率，反对血亲结婚。王充在《论衡》中指出“夫妇合气而生人”，“子性类父”；《后汉书·冯勤传》和《晋书·惠贾皇后传》等著作中，已明确提出人的身高、皮肤颜色、多

子女等性状是遗传的，并被作为择媳的依据；王廷相在《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’的论述。

二、近代人类遗传学的诞生

18世纪后期，以瑞士的鲍蔡（1720—1793年）为代表的学者，开始用“先成论”来解释遗传现象。他认为精子或卵子里已存在有完整的小生命体，个体发育只不过是精卵相互结合后，这个小生命体逐渐增大，最后发展为成体。持相反观点的是以瑞士的解剖学家科里克尔为首提出的“渐成论”，主张婴儿各种组织、器官是在个体发育过程中逐渐形成的。两种观点论战的结果，以渐成论的胜利而告终。以上两种观点都把精卵作为上下代的遗传传递者，比先前的精液或血液传递的观点前进了一步，预示着人类遗传学已进入萌芽状态。1801年，奥托首先报道了一个血友病家族，而且清楚地描述了血友病的临床特征及遗传方式，他发现健康的母亲可以把携带的病因传给儿子，但绝不会由患病的父亲传给儿子。1814年亚当斯出版了《论疾病的遗传可能性》一书，在家系图的基础上，他清楚地鉴别了“家族性的（隐性）”和“遗传的（显性）”疾病之间的不同，强调了遗传的易感性与导致疾病的环境因素的相互作用。

19世纪进化论的奠基人达尔文（1809—1882年）对生物的遗传、变异与进化的关系进行了综合研究并于1868年发展了“泛生说”，试图用于解释生物的遗传和变异机制。该学说认为，动物每个器官里都存在有能够分裂繁殖的小颗粒，并在体内流动聚集到生殖器官里形成生殖细胞。当受精卵发育成为成体时，这些小颗粒就进入器官发生作用，因而表现出与亲代相同的性状。如亲代的小颗粒发生改变，则子代表现变异。但这一理论是缺乏科学证据的。达尔文的表弟高尔顿（1822—1911年）对人类遗传学的建立做出了巨大贡献。他在前人研究的基础上，对人类遗传现象进

行了较为广泛的研究。他首先注意到“先天和后天”的区别和联系。他曾研究了一些名门望族的历史，得出了智力可以遗传的结论。这在当时认为环境是最重要因素的人们中间引起了争论。高尔顿首创“双生子法”，他是第一个用同卵双生来尝试估量环境对性状影响的人，他采用定量分析的办法，也是第一个强调统计分析在生物学上重要性的人。另外，他甚至在孟德尔工作和发现之前就表述了颗粒遗传的理论。在约翰逊提出“基因型”和“表型”之前就使用了“潜在特征”和“表露特征”这样类似的概念。1865年，他又发表了“遗传的才能赋”的理论；1869年，他出版《遗传与天赋》一书；1883年，出版《人类才能及其发育的研究》一书。高尔顿奠定了人类遗传学的基础，使人类遗传学正式成为一门科学，并于1883年创立了“优生学”，随后又致力于优生学的研究。因此，高尔顿被称为近代人类遗传学和优生学的创始人。

同时代的奥地利遗传学家孟德尔（1822—1884年）利用豌豆为实验材料进行了长达8年的研究，发现了分离定律和自由组合定律，并将其发表于1866年的《植物杂志》上。遗憾的是当他在世时未能引起科学界的重视，直到过了35年后，即1900年才被荷兰、德国和奥地利的三位科学家同时重新发现。至此，经典遗传学成为一门独立的科学。接着一些生物学家就开始寻找遵循孟德尔遗传的人类性状。1902年，英国医生伽罗德发现黑尿症等4种先天性代谢病的遗传方式完全符合孟德尔式遗传，提出了先天性代谢缺陷的概念，于是人类遗传学也就在经典遗传学诞生的喜庆声中应运而生了。

三、20世纪人类遗传学的发展

在人类遗传学方面，1908年英国数学家哈迪和德国医生温伯格独自发现了在随机分配群体中的遗传平衡法则，奠定了“人类群体遗传学”的基础，从而产生了人类群体遗传学。1924年，伯恩施坦对人类的ABO血型进行研究，提出了复等位基因学说，由于

ABO血型涉及到基因控制的抗原抗体的产生，使他成为人类“免疫遗传学”的先驱。1949年，美国生物化学家鲍林在研究镰状细胞贫血病时提出了分子病的概念；1952年，美国生物化学家科里发现糖原累积病I型患者的肝细胞中缺少葡萄糖-6-磷酸脱氢酶，因此，把先天代谢缺陷与酶的缺少联系起来，从而开始了人类生化遗传学研究。人类细胞核内染色体数长期以来没有弄清楚，直到1956年才由庄有兴等人首次证实 $2n = 46$ 。1959年法国遗传学家勒热纳等发现唐氏综合征(Down syndrome)是先天性染色体异常引起的，从而使人类遗传学又派生出医学细胞遗传学和临床遗传学的新分支。20世纪60年代中期又产生了药物遗传学和体细胞遗传学。到1967年，由于威斯和格林首先实现了小鼠体细胞融合并确定胸腺嘧啶激酶基因(*Tk*)位于人的第17号染色体上，从此全面地展开了人的基因定位工作。70年代以来，由于采用了分子生物学技术，人类遗传学研究得到了迅猛发展，于80年代跃升成为生命科学领域的前沿学科和领头学科。80年代中期以来由美国科学家首先提出了旨在全面了解和认识人类基因组的分子结构和功能的“人类基因组计划”。人类基因组计划被誉为生命科学“登月计划”，于1990年正式启动，主要由美、日、德、法、英等国的科学家共同参与。1999年9月，中国积极加入这一研究计划，负责测定人类基因组全部序列的1%，中国因此成为参与这一研究计划的唯一发展中国家。一些科学家认为，破译人类遗传密码的重要性不亚于让人类登上月球的“阿波罗计划”。美国塞莱拉公司1998年开始人类基因组测序工作，于2000年6月26日公布人类基因组工作框架图。在工作框架图的基础上，经过整理、分类和排列后，中、美、日、德、法、英等6国科学家和美国塞莱拉公司于2001年2月12日联合公布了更加准确、清晰和完整的人类基因组图谱及初步分析结果。表明，人类基因组由31.647亿个碱基对组成，共有3万至3.5万个基因，比线虫仅多1万个，比果蝇多2万个，远少于原先估计的10万个及后来预测的14万个基因。另

外，科学家还发现与蛋白质合成有关的基因只占整个基因组的 2%。预计到 2003 年人类基因组的结构将全部破译。人类基因组计划的完成 将彻底揭开人类生长、发育、健康、长寿以及生死的奥秘，极大地提高人类的生存质量。现存人类中的几千种遗传疾病以及长期困扰人类的高血压、心脏病、糖尿病、精神分裂症及智力发育迟缓等疾病可望从根本上解决，而癌症和艾滋病等疾病的最后攻克也将指日可待。

第四节 学习人类遗传学的意义

21 世纪是生命科学的世纪。作为 21 世纪主人的年轻人，有必要了解人类遗传学知识。其理由如下。

一、为健康而学

遗传病和遗传易患性疾病与人类健康的关系越来越受到人们的重视，因为，遗传疾病对人类健康的威胁日益明显突出。由于医学的进步，使许多在人类历史上曾造成过严重危害的烈性传染病（例如天花、伤寒、霍乱、麻风、鼠疫和肺结核等）已经得到或者基本得到了控制，因而那些目前尚难或无法医治的遗传病的发病率就相对增高了。1996 年全世界统计公布的人类遗传疾病种类已达 7 746 种，估计新生儿遗传病患者比例达 4% ~ 5%。据调查 低智能儿童中约有 2/5 是由遗传病引起的 而自发流产胎儿中则有高达 50% 左右是由于染色体异常所引起的。 现已证实，一些严重危害人类健康的常见病与遗传因素密切相关，例如恶性肿瘤（癌症）、糖尿病、冠心病、动脉粥样硬化、高血压病和精神分裂症等常见病的患者，往往被确诊是与其家族遗传直接有关的。此外，现代医学还发现一些虽然被确认是由病原菌感染所引起的传染性疾病，但在某些群体中所表现的发病易感性是受其遗传背景影响的，这是因为这些易感家族中存在有家族性遗传的免疫系统

缺陷，故容易受某种病原菌特异侵染而发病。因此，从疾病诊断的病因分析来看，对遗传因素的考虑应受到重视。据医学遗传学家的估计，人类群体中约 20% ~ 25% 的人都患有各种不同种类、不同程度的遗传相关疾病，这绝非是危言耸听。即便是未发生遗传病的人，也并非与此无关。人类遗传学研究表明，每个人平均携带有 5 ~ 6 种有害基因，也就是说平均每个人都从自己父母那里继承了 5 ~ 6 个有害的隐性基因（没表现出来），而且又将会把这些有害基因传递给自己的子孙后代，这种现象被称为人类的遗传负荷。此外，环境污染将会增加基因突变频率，因而将会引起人群中遗传负荷的增高。遗传与优生是全人类共同关心的大课题，如何增进我们后代的健康水平，提高人口质量，改善遗传素质，减少群体中有害基因的频率，这些都已提到人们的议事日程上来了。本书对大家了解自己及家庭成员的健康会有一些帮助。

二、为了将来而学

21 世纪是生命科学的时代。这是因为生命科学目前已经走出了原来的描述性科学、记录性科学的历史阶段，正迅速迈进到工程科学发展阶段，生物工程产业（或称生物工业）正在崛起，欧美许多医药甚至化学工业企业已经或正在转向生物工业。根据人类遗传研究的新成果设计和生产出了比传统药物更科学更具疗效的新药。生物工程产业的崛起和发展必将深刻地影响到人类社会的发展进程。可以毫不夸张地说，目前人类社会所面临的人口、健康、粮食、环境和能源等重大问题，无不有赖于生命科学的发展来加以解决。因此，同学们将来无论从事何种工作，皆不可避免地会接触或涉及生命科学的各种问题，而人类遗传学因涉及人的自身，又尤为引人注目。此外，有关生物工程的高新技术和成果还必将大量出现在医疗事业和医药、保健品、营养品、食品等消费商品中，会在极大改善人类生存条件及生活质量方面呈现出目不暇接的繁荣景象，对此我们每个人也将面临着如何选择和适应这些新时尚

的人生课题。因此，为了今后的生活和工作顺利，大家也应当学点有关人类遗传学的知识。诚然，作为非生物专业学生的选修课本和科普读物，只能介绍最基本的知识。希望能对大家了解人类遗传学的大致轮廓以及熟悉报刊上、广告上的有关知识有所帮助。

(编写 田长恩 王正询 审校 李绍武)

思 考 题

1. 简述遗传与变异的关系。
2. 人类遗传学的发展分为哪几个阶段，各阶段的主要成就是什么？
3. 研究人类遗传学的常用方法有哪些？
4. 学习人类遗传学知识有何用处？

第二章 人类遗传的生物学基础

第一节 人类遗传的细胞学基础

一、细胞——生命活动的基本单位

人体由细胞构成各种组织，组织又构成器官，器官再形成各系统。它们在神经和体液的调节下，完成各种生理功能，成为一个统一的有机体。生命活动也是在细胞中进行的，机体的生长、发育、繁殖、遗传与变异、进化等均以细胞为基础。总之，细胞是人体生命活动的基本结构、功能、发育和遗传的单位。从遗传信息复制、传递到性状表达都是在细胞中完成的。因此，了解细胞在遗传物质传递中所起的作用，对学习和研究人类的遗传与变异十分必要。人体细胞具有的基本结构见图 2-1。

二、细胞的分裂

人体是由受精卵发育而来的，而受精卵是精子与卵子结合的产物，故受精卵又称为合子。这个细胞形成之初，只是我们肉眼勉强能看见的一小点，重量只不过是百万分之一克，但经过 10 个月的胚胎发育，出生时的婴儿身体中已具有 2×10^{12} 个细胞（即 2 万亿个细胞）重达 3~4kg 再经过 20 年的生长发育，最终长成一个约 50kg 重的成年人了，其细胞总数高达 16×10^{14} 个。从受精卵发育至成人，是经过细胞有丝分裂、生长和分化而实现的。受精卵由精子和卵子融合而成，而精子和卵子则是通过减数分裂形成的。

1. 细胞的有丝分裂

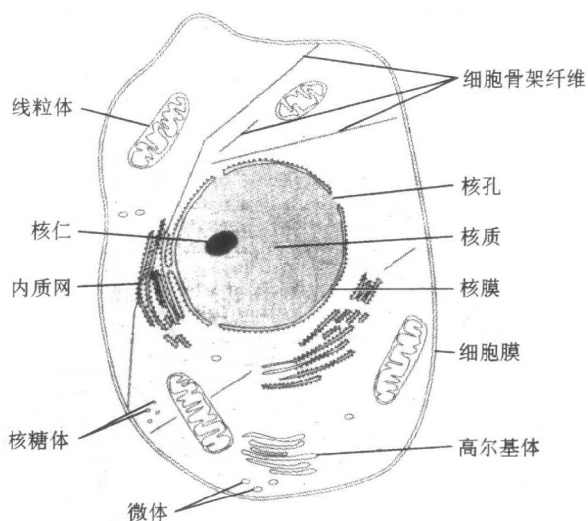


图 2-1 人体细胞超微结构模式图

在学习细胞有丝分裂前,得先了解细胞周期。细胞周期是指从一次分裂结束到下一次分裂完成为止所经历的全过程(图 2-2)。

包括间期和分裂期(M)。间期是指细胞一次分裂结束到下次分裂开始之间的时期,人为的将其分为 3 个时期: G_1 期,即 DNA 合成前期,为 DNA 复制进行物质准备;S 期,即 DNA 合成期,完成 DNA 的复制,使原来一份遗传物质复制为两份; G_2

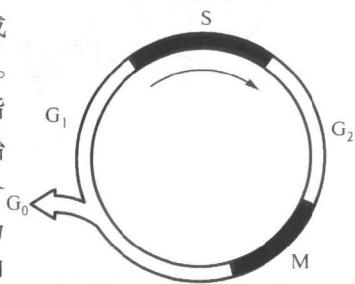


图 2-2 细胞周期示意图

期,即 DNA 合成后期,为细胞分裂作物质和能量准备。分裂期(M)主要是将已复制的染色体正确地分配到子细胞中的时期,其过程后述。 G_0 期是指不合成 DNA 且不分裂的休眠期。

有丝分裂是一个连续的动态变化过程,根据分裂过程中细胞

核的变化特点 人为地将它分为前、中、后、末 4 个时期 (图 2-3)

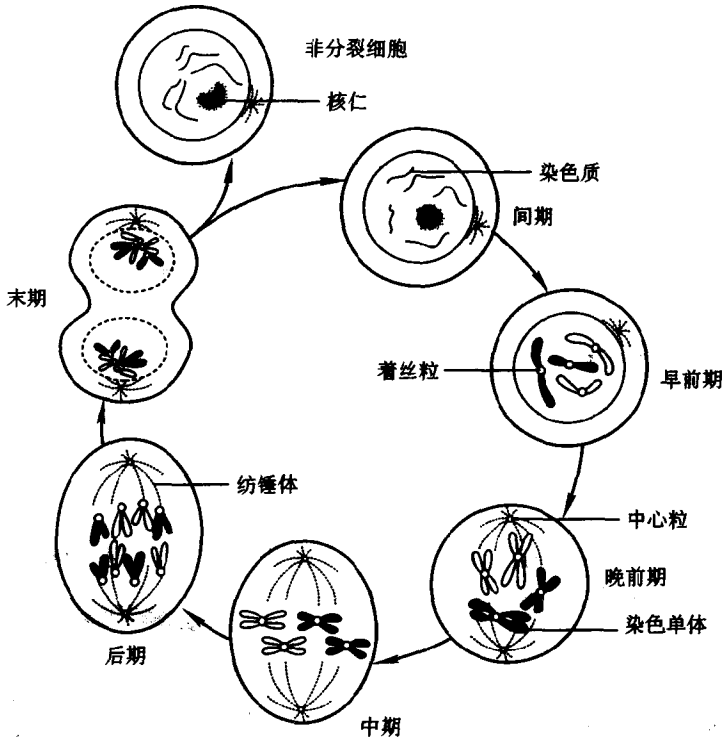


图 2-3 有丝分裂图解

分裂结束后子细胞有 3 种情况 进入 G_1 期 开始下一周期的活动 进入 G_0 期即不分裂的休眠细胞阶段, 不能合成 DNA 不进行分裂, 若遇到适当条件, 可恢复分裂 (如肝细胞); 脱离细胞周期, 进入细胞分化阶段, 演变成具有不同生理功能的高度分化的细胞, 如红细胞, 这类细胞永远失去了分裂能力。生物个体的长大, 是靠细胞体积的增大和细胞数目的增多实现的, 通常也将有丝分裂称为体细胞分裂。

有丝分裂中染色体复制一次，细胞分裂一次，所形成的子细胞，其染色体的数量和质量与原来母细胞的完全一致，从而保证了遗传物质的相对稳定。这正是有丝分裂的遗传学意义所在。后面所要介绍的克隆就是利用细胞有丝分裂的这个特点。

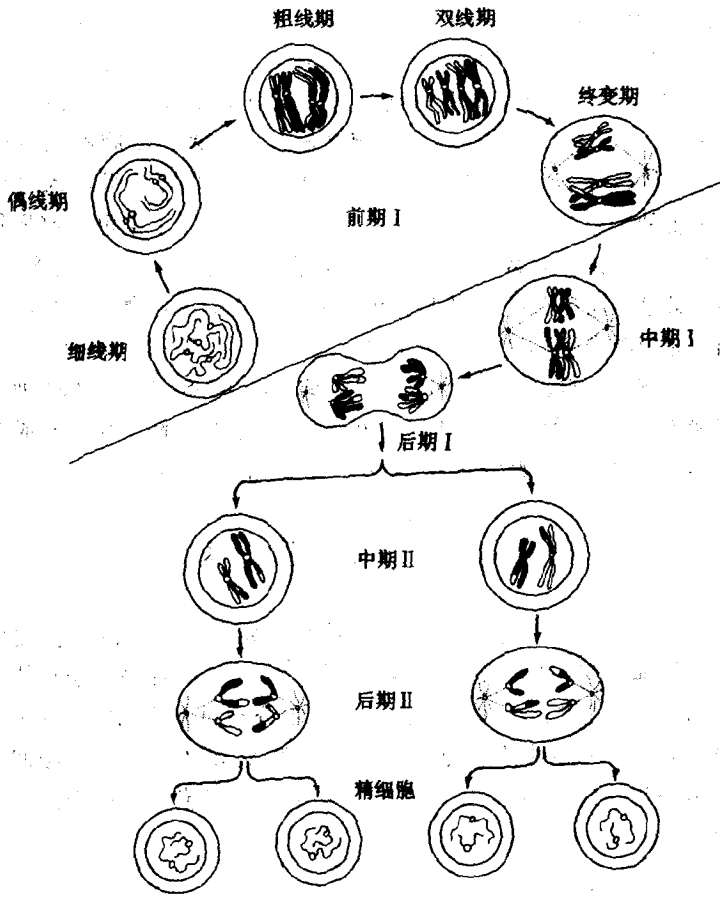


图 2-4 减数分裂示意图

2. 减数分裂

减数分裂是生殖细胞的形成过程中发生的一种特殊方式的有丝分裂。在这个过程中，1个生殖母细胞要经过2次细胞分裂，而其中的染色体却只复制1次。因此，经过这种分裂所产生的生殖细胞其染色体的数目比原来的母细胞里的染色体数目减少了一半，所以称这种分裂为减数分裂。减数分裂包括2次连续的有丝分裂（图2-4），形成的子细胞其染色体数目只有原来母细胞的一半，含1个染色体组。1个母细胞经减数分裂形成4个单倍体的配子，雌雄配子结合形成的受精卵又恢复了原来体细胞的染色体数目和染色体组数。同时，同源染色体联会与分开使得进入每个子细胞的染色体在功能上和形态上一致。这保证了染色体数量和质量上的稳定。减数分裂中的同源染色体配对、遗传物质交换、非同源染色体间自由组合，为后代的变异和生物的进化奠定了物质基础。非同源染色体间的自由组合，可形成 $2^{23} = 8\,388\,608$ 种配子。精子与卵子的自由结合将可形成 $2^{23} \times 2^{23} = 70\,368\,744\,177\,664$ 种不同遗传类型的后代，这还不包括由同源染色体间的互换而形成的新类型。此乃“一娘生九子，连娘十个样”的遗传基础。

第二节 染 色 体

染色体是遗传物质的载体，遗传物质能在上下代（纵向）之间和个体体细胞（横向）之间传递，与染色体的行为有关。染色体由DNA和蛋白质构成，在如前已述的细胞分裂过程中，DNA分子经过复制以及染色体的装配等一系列步骤，将遗传物质在细胞间有序地一代一代传递，染色体结构的变化则是细胞分裂期中的主要事件。

一、染色体的形态和结构

人类与其他生物一样，染色体只能在细胞分裂期经特定方法

染色才能在显微镜下看到，尤以细胞分裂中期最好观察，所以，研究染色体形态和核型多以中期为准。人的每条染色体都具有一定形态特征，中期时每条染色体由 2 条染色单体组成，它们由着丝粒连在一起。根据染色体在形态上的差别，可以把人类染色体分为中部、亚中部和近端部着丝粒染色体 3 种类别(图 2-5)。这是人类染色体分组的标准之一。染色体包括 4 个基本部分 着丝粒、端粒、复制起点、基因及其他 DNA 序列。

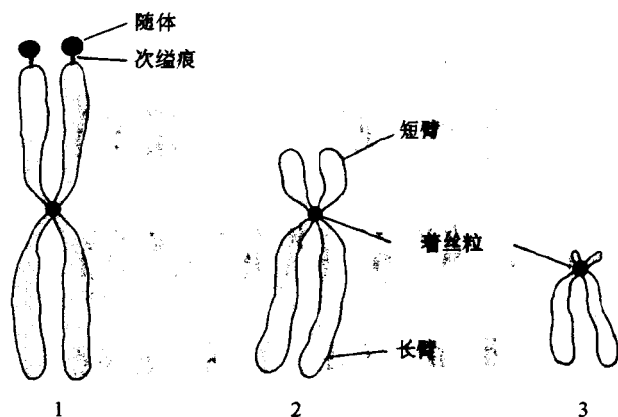


图 2-5 人类染色体分类和形态

1. 中部着丝粒染色体
2. 亚中部着丝粒染色体
3. 近端部着丝粒染色体

二、核型

将一个体细胞的全部染色体按一定顺序和同源染色体成对地排列成的图像称为核型(或组型)它包括染色体的数目和形态特征全貌。一般通过显微观察、显微摄影、剪贴、测量及配对等步骤完成。根据染色体大小和着丝粒位置，将人类染色体从 1 号到 22 号分成 A、B、C、D、E、F 和 G 共 7 个组(图 2-6)。通过核型分析