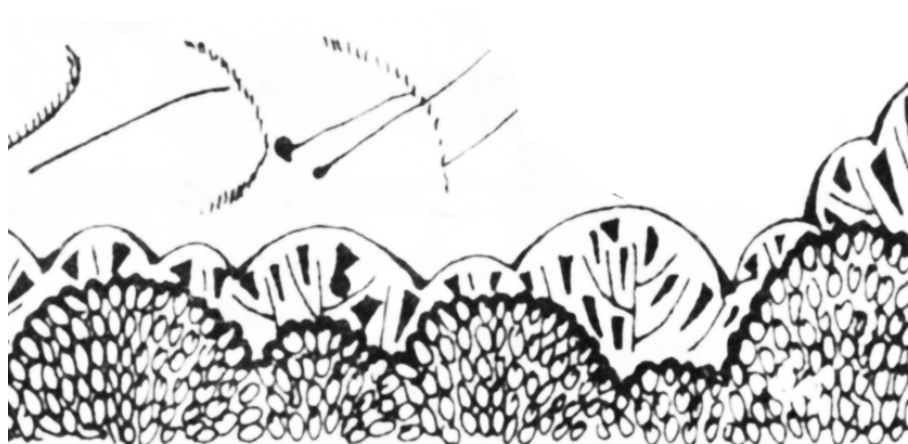


人类生命起源探秘

于猛 编著



目 录

透视基因：基因究竟是什么	1
破解基因密码	1
基因与生命遗传	13
不安分的基因	35
破解生命密码：人类基因组计划	44
人类基因组计划的产生	44
破解生命：人类的孜孜以求	46
生命的基本单位——细胞	47
寻找染色体	64
DNA：生命史上的又一次革命	72
开天辟地：基因的生命价值	80
塑造新新人类：改变人类遗传	86
未来不是梦：人类基因的重组	87
绘制人类基因图	98
基因技术危害人类吗：来自科学界的声音	106
福兮祸所倚	107
人类探索	114
横空出世的基因工程	114
农业的“绿色革命”	148
给世界一个惊喜——转基因动物	164

透视基因：基因究竟是什么

当我们为人类能够利用生物技术去复制生命而惊叹不已时，我们可曾想过：生命的复制单位是什么？它有什么特点？它与我们的关系又是怎样的呢？究竟是什么东西从根本上决定了我们自身？

这个东西便是基因。基因，是生命复制单位。像化学家物理学家假设看不见的原子和电子一样，物学家也假设了看不见的要素——基因。三者主要的共同点在于物理学家、化学家和生物学家都根据各自的数据得出各人的结论。基因组成了我们遗传的蓝图，决定了我们的灵与肉最终将是什么样子，基因起到了影响身体生长和影响无限复杂的生物化学功能的作用。

破解基因密码

今天，基因，可以说是人尽皆知的一个名词。无论是说到“生命的遗传”，还是谈起“生命的复制”，人们都会或模糊、或清晰地意识到：是基因在里面起着决定的作用，而近些年来，日益为舆论所关注的“基因工程”更是带给人类无限美好的憧憬。人们在兴奋之余，也常常会问，基因本质是什么？其中的奥秘又是怎样的呢？

1. 基因是什么

1899年，丹麦约翰逊首次提出用“基因”一词来代替奥地利生物学家孟德尔的遗传因子。他在1911年还指出，受精并不是遗传具体的性状，而是遗传一种潜在的

能力，他把这种叫做“基因型”。基因型可能在个体中表现出可见性状(表现型)，也可能不表现。

约翰逊提出的基因一词一直沿用下来。以后在经典遗传学中，基因作为存在于细胞里有自我繁殖能力的遗传单位，它的含义包括三个内容：第一，在控制遗传性状发育上是功能单位，故又称顺反子；第二在产生变异上是突变单位，故又称突变子；第三，在杂交遗传上是重组或者交换单位，故又称重组子。把基因分成顺反子、突变子、重组子，证明基因是可分的，打破了传统的“三位一体”的说法。这一点现在已经为现代遗传学所证实。

生物学家缪勒认为，应该摆脱基因概念创始人的束缚，力图将基因物质化与粒子化。他提出，如果基因是物质的，人们就可以用自由电子之类打中它，并得到对它大小的估计。缪勒就是在这种思想指导下，首次以X射线造成人工突变来研究基因的行为。1921年，缪勒明确提出：基因在染色体上有确定的位置，它本身是一种微小的粒子；它最明显的特征，是“自我繁殖的本性”；新繁殖基因经过一代以上，可以“变成遗传的”；基因类似病毒。今天我们知道，任何最简单的病毒也不只是一个基因，况且病毒外面还有蛋白质外壳。但他提出基因类似病毒，足以反映缪勒力图将基因结构具体化、物质化的心情。正因为如此，他深信“我们终归可以在研钵中研磨基因，在烧杯中烧灼基因。”

在人们承认基因是遗传的基本单位之前，生物化学家曾经将酶作为遗传的基笨物质，并提出“酶制造酶”的错误理论。

20世纪30~40年代，当遗传学家为基因的作用而感到困惑不解时，生物化学家正在兴致勃勃地研究酶。

酶是一种特殊的蛋白质，酶具有催化和控制化学反应的特殊才能。而且这时的生物化学家还已经知道，蛋白质是由许多氨基酸聚合而成的多肽链，多肽链本身就可以折叠成复杂的蛋白质的立体结构。可是生物化学和遗传学在这个时期却并没有什么配合，大家各搞各的。现在遗传学家向生物化学家提出了一个问题：细胞中的蛋白质或酶是从哪里来的？

于是一些生物化学家就提出这么一种见解：蛋白质的生成只要用一个又一个的具有特殊功能的酶把氨基酸的顺序决定下来就行了。因此，制造每一种蛋白质一定会有与它的氨基酸数目相等的酶存在。这就是“酶制造酶”的理论。这其中有一个历史原因，当时蛋白质化学发展较快，核酸的生化分析则发展较慢。

但这个理论是错误的，虽然这个假说看起来好像很有道理，但是人们只要仔细一想，它实在是太荒谬可笑了。试想一个蛋白质的形成需要许多决定氨基酸顺序的酶，那么这种决定氨基酸顺序的酶是什么呢？它又是谁制造出来的呢？那只有再假设存在一系列的決定氨基酸顺序的酶的酶，这样下去就没完没了，氨基酸的顺序问题永远也得不到解决。

还有一种见解，认为细胞中存在着一一种神奇的蛋白质模板，可以不断地变化形状，20种氨基酸就在模板上表成不同的顺序。可是人们一直不能找到这种模板，相反却发现所有的酶似乎只有一种功能，专一性非常强，那种多功能的模板根本不存在。

后来人们逐渐知道，如果蛋白质能够制造蛋白质，那么反应的精确性必须非常高。每合成108个氨基酸不能产生一个错误，这样才能保证遗传信息的稳定性。但

是，酶生酶反应的精确度只能达到 10^{-6} ；显然，酶有天大的本事也不能担负起遗传物质的作用。

1951年，美国生物学家摩尔根等人发表了《孟德尔遗传的机制》一书。这本书总结了他们主要的遗传学观点。在这本书里，摩尔根全面提出了基因论。

(1) 基因位于染色体上；

(2) 由于生物所具有的基因数目大大超过了染色体的数目，一个染色体通常含有许多基因；

(3) 基因在染色体上有一定的位置和一定的顺序，并呈直线排列；

(4) 基因之间并不是永远连结在一起，在减数分裂过程中，它们与同源染色体上的等位基因之间常常发生有秩序的交流；

(5) 基因在染色体上组成连锁群，位于不同连锁群的基因在形成配子时按照孟德尔第一遗传规律和孟德尔第二遗传规律进行分离和自由组合，位于同一连锁群的基因在形成配子时按照摩尔根第三遗传规律进行连锁和交换。

基因对于遗传学家来说，如同原子和电子对于化学家和物理学家来说一样重要。对于这一点摩尔根有一句很深刻的名言，说来是很有气魄的：“像化学家和物理学家假设看不见的原子和电子一样，遗传学家也假设了看不见的要素——基因。三者主要的共同点，在于化学家、物理学家和遗传学家都根据数据得出各人的结论”。

迄今为止，从最高等的哺乳动物到最低等的细菌和病毒，基因在染色体上的原理都是适用的，因此基因论科学地反映了生物界的遗传规律。不过基因论也有局限性，当时谁也不知道基因是什么样的物质；至于这样的

遗传粒子究竟有什么功能，它是如何发挥功能的等等一系列的问题，基因论并没有涉及到。

最终解决基因概念的问题是分子遗传学的出现。要解决基因到底是什么的问题，分子遗传学就需要回答：如果 DNA 是遗传物质，那么它何以具有稳定的结构？是什么力(弱力还是强力)把它们结合在一起？它的结构中糖、磷酸与碱基处在什么样的关系中？如何产生它的副本？又如何携带遗传信息？

在实验基础上，沃森和克里克经过艰苦的探索和分析，终于在 1953 年揭示了 DNA 的结构。DNA 双螺旋结构的提出，标志着对遗传密码和遗传物质的调节控制机制的认识，生物学家认识到 DNA 结构上贮存着遗传信息。这些特定的信息规定某种蛋白质的合成，核苷酸序列与氨基酸序列之间存在着特定的关系。从而人们终于达到了共识：DNA 是遗传物质，基因是核苷酸上的一定碱基序列。

这个认识是否正确呢？人工合成的第一个基因——酵母丙氨酸转移 DNA 基因证明了这一点。近年来，人们用遗传工程的方法，已经成功地把某些生物遗传物质的一部分基因提取出来，组合到另一个不具有该基因的生物的遗传物质上，并使新引入的遗传物质在新的个体中表达出自己的功能。

现代生物学证明，基因是遗传信息的载体，是 DNA(去氧核糖核酸)或是某些病毒中的 RNA(核糖核酸)分子的很小很小的区段。一个 DNA 分子可以包含成百、上千、上万个基因，每个基因又包含若干遗传信息。已知的遗传信息都是三联体密码的形式。

2. 撩起核酸的面纱

当我们对什么是基因有所了解后，再来看一看与其密切相连的核酸。

核酸是遗传信息的载体。为了认识这点，人们花费了近一个世纪的时间。

核酸的发现是一个偶然事件。1869，瑞士有位年轻人叫米歇尔(1844—1895)正在做博士论文。他要测定淋巴细胞蛋白质的组成(当时蛋白质的发现才30年的历史，并被认为是细胞中最重要的物质)。米歇尔为了获得更多的实验材料，便到附近的诊所去搜集伤员们的绷带，想从脓液里得到淋巴细胞。米歇尔研究的目的是要分析这些细胞质里的蛋白质组成，因此他用各种不同浓度的盐溶液来处理细胞，希望能使细胞膜破裂而细胞核仍然保持完整。当他用弱碱溶液破碎细胞时，突然发现一种奇怪的沉淀产生了，这种沉淀物各方面的特性都与蛋白质不同，它既不溶解于水、醋酸，也不溶解于稀盐酸和食盐溶液。米歇尔意识到这一定是一种未知的物质，当他用不同浓度的盐溶液破碎细胞时好比是用不同孔径的筛子在搜寻这种物质，一旦盐浓度适当，该物质就被筛选沉淀出来了。那么这种物质是在细胞质里还是在细胞核里呢？为了搞清这个问题，他用弱碱溶液单独处理纯化的细胞核，并在显微镜下检查处理过程，终于证实这种物质存在于细胞核里。

米歇尔忘我地工作，1869年从春天到秋天，他用上述方法在酵母、动物和肾脏和精巢以及有核(如鹅)的血红细胞中都分离到这种未知物质。这些研究结果使他相信这种物质在所有生物体的细胞核里都存在，于是他把它定名为“核质”。

说来也巧，当米歇尔把这一重大发现向他的老师霍

普·塞勒报告时，霍普·塞勒同时也收到了另一个学生的报告，发现了另一种未知物质——卵磷脂。这两种未知物质都含有较多的磷元素，这样霍普·塞勒不得不谨慎地决定重复他们的实验，因此，直到 1871 年才发表这两位学生的文章。又过了若干年，霍普·塞勒的另一个学生科塞尔(1853 年—1927 年)经过 10 多年的研究搞清了酵母、小牛胸腺等细胞的核质是由四种核苷酸组成，其碱基组成分别为腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胸腺嘧啶(T)和胞嘧啶(C)。而核酸组成成分中的另一个碱基尿嘧啶(U)的发现和鉴定则是本世纪初的事了。因为这类物质都是从细胞核中提取出来的，而且又都表现酸性，故改称为“核酸”(nucleic acid)。然而，实际上一直到多年以后才有人从动物组织和酵母细胞分离出不含蛋白质真正核酸。

早期实验证明，核酸是由嘌呤碱(或嘧啶碱)、戊糖和磷酸组成的高分子物质。同时还发现，胸腺及许多其他动物组织细胞的核酸中所含的戊糖都是 D-脱氧核糖，故称这类核酸为“脱氧核糖核酸”(DNA)；而酵母及多种植物细胞核酸中所含的戊糖是 D-核糖，故称这类核酸为“核糖核酸”(RNA)。这些发现显然是核酸化学上的重要成果，但也带来了一些错觉以致长期使人们误认为 DNA 只存在于动物组织，RNA 只存在于植物组织；而且两者都只集中存在于细胞核。直至本世纪 40 年代初期，由于生物化学新技术的不断出现和应用。这些错误观点才逐渐被纠正。

另一方面，自核酸被发现以来相当长的时期内，有关它的生物学功能几乎毫无所知。直到 1944 年才有人发现，若将从 S 型肺炎双球菌(外面有一层多糖类荚膜)中

提出的 DNA 与 R 型肺炎双球菌(外面没有荚膜)一起温育, 则可使 R 型菌转化成 S 型菌, 而且还能传代, 这表示肺炎双球菌的 DNA 与其转化和遗传有关。1952 年有人进一步发现, 若以 ^{35}S (进入蛋白质) 和 ^{32}P (进入 DNA) 标记的噬菌体中, 只含 ^{32}P 而不含 ^{35}S , 这表示噬菌体的增殖和传代直接决定于 DNA, 而不决定于蛋白质。这一事实进一步证明了 DNA 就是遗传的物质基础。差不多与此同时, 还有人观察到凡是分化旺盛或生长迅速的组织(如胚胎组织等), 其蛋白质的合成都很活跃, 同时 RNA 的含量也特别丰富, 这暗示了 RNA 与蛋白质的生物合成之间存在着密切关系。

1953 年沃森和克里克提出的 DNA 双螺旋结构模型学说是人们对生物遗传特性的研究和核酸研究的共同结果。近百年遗传学研究所积累的有关遗传信息生物学属性知识, X 线衍射技术对生物遗传特性的研究和核酸研究的共同结果。近百年遗传学研究所积累的有关遗传信息生物学属性知识, X 线衍射技术对 DNA 结晶研究获得的一些原子结构的最新参数以及核酸化学研究获得的关于 DNA 化学组成(尤其是四种碱基比例关系)及结构单元的知识提供了 DNA 双螺旋结构模型的理论依据, 这也是近百年来核酸研究划时代的结果。关于 DNA, 我们将在后面予以译述。

3. “信使” —mRNA

DNA 的复制解决了遗传物质的连续性和遗传信息的“保真”性, 那么, 作为遗传物质的 DNA 又是怎样控制蛋白质的合成从而控制表现出来的外部性状呢? 最简单的想法或许是假定 DNA 本身能把核苷酸序列所携带的遗传信息直接翻译为一定氨基酸序列的蛋白质。但这种想

法显然不符合实际，因为所有真核生物的 DNA 几乎全部集中在细胞核中，而蛋白质的合成是在细胞质中进行的，这是由核膜所隔开而造成的“时空”差别，因而，必然有一种物质能把 DNA 中蕴藏的遗传信息带到合成蛋白质的场所。

1955 年，布拉切特(Brachet)用洋葱根尖和变形虫进行实验，发现如加入 RNA 酶，分解掉细胞内的 RNA，蛋白质的合成就停止；如果再加入从酵母中提取出来的 RNA，则会又重新合成一定数量的蛋白质。这表明蛋白质的合成与 RNA 直接相关。同年，戈尔茨坦(Golstein)和普劳特(PlaUt)等用放射性同位素标记变形虫细胞核内的 RNA，然后有标记的 RNA 从细胞核相继进入细胞质。因此，把 DNA 的遗传信息由细胞核带到细胞质中控制蛋白质合成的物质很可能就是核糖核酸链 RNA。

1955 年，利特菲尔德(Litlefield)对小鼠饲喂用 ^{14}C (一种放射性同位素) 标记的亮氨酸。不久将小鼠杀死，取出肝细胞并分离其组成成分。发现大部分 ^{14}C 标记的亮氨酸已掺入蛋白质，并且与核糖体有联系。为此，他首先提出了核糖体是合成蛋白质的场所。根据这个发现，人们很容易这样设想：既然 DNA 在核内，核糖体 RNA 只存在于细胞质内，那么核糖体 RNA(rRNA) 本身作为核糖体的组成成分是否可能载有基因上的遗传信息呢？但仔细研究起来就可以否认这一想法。因为任何一个多核苷酸链，如果以 DNA 为模板而形成，它们必定具有反映 DNA 模板的碱基组成，而 rRNA 的碱基组成与 DNA 的碱基组成很不同。同时，细胞中酶的合成可以很迅速地切断和再继续，因此，用以指导蛋白质装配的模板应当“寿命”较短而且是不稳定的。但 rRNA 却至少能持续三代，

寿命可称得上不短了。所以，从许多方面证明装配蛋白质的模板不可能是核糖体 RNA (rRNA)。

看来，肯定是 RNA 参与了蛋白质的合成，既然不可能以 rRNA 为模板，那么是什么充当了从 DNA 到蛋白质间的“信使”呢？

1948 年曾有报道称：当噬菌体感染了细菌后产生一种十分不稳定的 RNA，它们大多数都是与核糖体这种细胞器连接在一起的。这个报道引起了布伦纳(S. Brnner)、雅各布(P. A. Jacob)和梅塞尔森等人的注意。他们用放射性同位素 ^{13}C 、 ^{15}N 标记噬菌体感染细菌前的蛋白质，用 ^{32}P 标记感染后形成的 RNA，证明了噬菌体感染后确实形成一种新的 RNA，后者通常与核糖体结合。同时，他们还证明了这种 RNA 起着噬菌体 DNA 信使的作用，由它来命令细菌的核糖体为噬菌体制造外壳蛋白。所以可以作出以下结论：噬菌体的 DNA 是通过向核糖体“派驻”信使 RNA 来指导蛋白质合成的。于是，他们于 1961 年宣布发现了一种新的 RNA 形式，即充当信使的 RNA——mRNA 英文全称为“messenger RNA”。

mRNA 这个信使是从何而来的呢？它是以 DNA 为模板，在 RNA 聚合酶的作用下，遵循碱基互补配对原则即 G/C、A/U 的规则，从 5' 侧向 3' 侧合成的一条多聚核糖核苷酸链。这个过程称为“转录”。显然，经过转录，DNA 模板上的信息就被“转录”到 mRNA 上。mRNA 的合成在细胞核中进行，然后它就通过核膜游动到细胞质内，指导蛋白质合成。历史上，证明转录现象的实验很多，其中两个最著名的当数 RNA 的酶促合成实验和 DNA—RNA 杂交实验。

1961 年，韦斯(P. A. Weiss)和赫维赤(Hurwitz)

发现了一个能在 DNA 模板上合成 RNA 的酶，称之为依赖于 DNA 的 RNA 聚合酶，简称 RNA 聚合酶。几乎所有的细胞中都有这种酶。它的许多特征和 DNA 聚合酶相似，要求高能化合物即四种三磷酸核糖核苷酸(ATP、UTP、GTP 和 CTP) 提供能量，少量的 DNA 为模板，再加进去四种脱氧核苷酸，结果便能合成一条互补于 DNA 一条链的 RNA 分子。而且 RNA 的碱基比除了以尿嘧啶 U 代表了 DNA 模板中的胸腺嘧啶 T 外，总是与双链 DNA 模板中的碱基比例相同。当使用 DNA 的其中一条单链为模板转录时，产物 RNA 的碱基比则和单链 DNA 互补。通过这种 RNA 的酶促合成实验证明，RNA 的合成是以 DNA 为模板，根据碱基互补配对原则进行转录而来。

DNA 按照碱基互补配对原则转录出 RNA 的另一个令人信服的证据来自 DNA—RNA 杂交实验。我们知道，DNA 的两条链是靠互补碱基之间的氢键结合在一起的。如果把 DNA 缓慢加热至 100℃，碱基之间的氢键会发生断裂而使两条链分开，这叫做变性或熔解。如果把它们再缓慢冷却，两条分开的互补链就会由于氢键的连接而重新结合成双链形式，这叫做退火或复性。在转录过程中，RNA 是按碱基互补的原则，以 DNA 为模板聚合起来的，如果把变性溶液的 DNA 链与转录产生的 RNA 链混合在一起，就不仅会发生 DNA 分子通过互补配对而形成 DNA—RNA 杂合分子。所以，DNA 两条链间的退火，还会发生 DNA 的一条链跟 RNA 杂交试验是检查 DNA 和 RNA 之间对应关系的一种直观有效的方法。1961 年，霍尔(Hall)和斯皮格尔曼利用这一技术证实了 DNA 的转录现象。

无论哪种 RNA 都是以 DNA 为模板通过转录得来的。

不仅仅是作为信使的 mRNA，还包括组成核糖体的 rRNA 和 tRNA。

4. 运输工具—tRNA

当 mRNA 的神秘面纱被揭开后，科学家面临的另外一个问题就是 mRNA 如何翻译成蛋白质。在 mRNA 以 DNA 为模板合成时，由于碱基互补配对原则使得编码于碱基序列中的遗传信息得以保持在 mRNA 中。然而，mRNA 上的那些碱基排列顺序又是如何与氨基酸之间对应起来的呢？为此，克里克于 1958 年曾提出过著名的“连接物假说”。指出核酸中的碱基顺序同蛋白质氨基酸顺序之间存在一种作为中介物的连接物分子。也就是说这种物质既能识别特定的 mRNA 核苷酸序列，又能识别氨基酸，充当蛋白质的翻译工具。打个比方，这种中介物就像会见外宾时的翻译，必须识别两种不同的语言，一种是核酸世界的语言，另一种则是蛋白质世界的语言。克里克还对这种翻译者做了以下预测：

- (1) 它是一种分子转换器，使核酸的碱基排列信息转换成蛋白质中氨基酸的排列信息；
- (2) 这种转换器很可能是核酸；
- (3) 它不论以何种方式进入蛋白质翻译系统，都必须与模板形成氢键，有碱基配对的关系；
- (4) 有 20 种分子转换器，每种氨基酸“配备”一个；
- (5) 每种转换器必定有一个特定的酶，使自己与氨基酸相连结。

以后的研究完全证实了克里克的预见。这种分子转换器就是转运 RNA (tRNA)。以后人们又测出 tRNA 的分子量很小，只有 80 多个核苷酸，占细菌总 RNA 含量的 15%。再后来人们就发现 tRNA 具有转运氨基酸的功能，而

且对自己所携带的氨基酸有要求，并不是谁都拉。于是在很短的时间内便迅速地把所有特异的转运 20 种氨基酸的绝大部分 tRNA 都找到了。而且发现 tRNA 的数目超过 20 种，因为有的氨基酸比较特殊，有几种 tRNA 争着运载它。

1965 年美国学者霍利(R. W. Holley) 经过 7 年的研究终于第一次测定了一个 tRNA 分子——酵母丙氨酸 tRNA 的结构，搞清楚了它的 77 个核苷酸的排列顺序。经过这个 tRNA 分子内部的碱基互补分析，设想它活像一片三叶草的叶子。近年来对其立体结构的计算表明它又呈“L”形。与当时建立的遗传密码——决定氨基酸的三联体碱基组成相比，霍利发现 tRNA 与 mRNA 的连接是通过“三叶草”顶端的三个碱基与氨基酸的三联体密码子形成互补的关系而相互识别的，霍利将 tRNA 上的这种三碱基称为“反密码子”。

原来是 tRNA 运载着氨基酸，并特异地识别 mRNA 的遗传信息，肩负起了基因和蛋白质之间翻译的责任。

基因与生命遗传

千百年来，人们从纷乱的自然现象中注意到：“种瓜得瓜，种豆得豆”，“龙生龙，凤生凤，老鼠的儿子会打洞”。这是一个普遍的遗传现象，那么，究竟是什么物质决定着“父子”之间的相似性？遗传信息是怎样被传递的呢？上一辈的某些疾病，某些优点或缺点也会遗传吗？

1. 遗传规律之分离定律

奥地利生物学家孟德尔从 1857 年起就开始在他任

职的修道院后面的空地上，以豌豆作材料进行了许多杂交试验，经过八年的努力工作，他从他的实验结果分析中发现了分离定律和自由组合定律。

我们知道，豌豆是一种很容易栽培、生长期又短的严格自花授粉的植物。豌豆有许多不同的品种。在这些品种中，有高茎的和矮茎的，有开红花的，也有开白花的，种子有黄的和绿的，种皮有圆滑的和皱缩的，等等。孟德尔首先选择具有一对相对性状的豌豆进行杂交试验。例如他把纯的高茎豌豆和纯的矮茎豌豆作为亲本进行杂交，得到的杂种一代(F₁)全部是高茎的，只表现一个亲本的性状。通常把这个在 F₁ 中表现出来的性状，叫做显性性状，没有表现出来的性状，叫做隐性性状。当用 F₁ 自交时，得到的杂种二代(F₂)就不是只有高茎的性状，而是高茎和矮茎的性状都得到表现，不过矮茎的数目要少一些，高茎和矮茎的比例是三比一。

为什么会出这种现象？孟德尔作了科学的分析，他认为 F₂ 不同类型的数目，是由于两种花粉细胞，对两种卵细胞随机受精的结果，从而推断出生物的性状是由某种遗传因子所控制的。比如说，豌豆的高茎和矮茎分别是由一对遗传因子决定的，高茎的遗传因子用 DD 表示，矮茎的用 dd 表示。在 F₁ 中表现出来的叫显性因子(如 DD)，没有表现出来的叫隐性因子。因此，当用 F₁ 自交时必然会发生分离纯合子表现为显性性状或隐性性状，而杂合子则均表现为显性状，所以得到显性和隐性的三比一的比例。例如，含有 D 和 d 的杂种一代在产生配子时，D 和 d 的数目是相等的，而各种不同的配子在结合时又有着同等的机会，所以在 F₂ 中表现为 DD(1) : Dd(2) : dd(1) 或高 : 矮 = 3 : 1 的规律。

这种解释是否正确，孟德尔用杂种子一代跟亲本回交的方法作了进一步的验证。他让子一代的杂合高茎(Dd)豌豆，与纯合显性亲本(DD)或纯合隐性亲本(dd)交配。按照上述分离假设，杂合子一代(Dd)必定产生D和d两种配子，而纯合亲本(DD或dd)只产生D或d一种配子。因此，让杂合一代跟纯合显性亲本交配，后代必定都是高茎豌豆，没有矮茎豌豆；如果让杂合一代跟纯合隐性亲本交配，其后代必定是高茎豌豆和矮茎豌豆各半。实验的结果跟预期的完全一致，证明分离假设是正确的。后来，人们发现很多生物性状的遗传都符合孟德尔的遗传因子杂交分离假设，因此就把孟尔发现的一对遗传因子在杂合状态下并不相互影响，而在配子形成时又按原样分离到配子中去的规律，叫分离定律。

分离定律告诉我们：第一，个体上的种种性状是由基因决定的；第二，基因在体细胞中成双存在，在生殖细胞中则是成单的；第三，基因由于强弱不同，有显性和隐性现象，F₂显性和隐性的比率是三比一；第四，遗传性状和遗传基础是有联系又有区别的，遗传性状指的是个体所有可见性状的总和，遗传学上叫做表现型，而遗传基础则是指个体所有的遗传内容的总和，遗传学上叫做基因型。不同的基因型有不同的表现型，也可以有相同的表现型。例如：DD的表现为高茎，dd的表现为矮茎；而DD和Dd则均表现为高茎。DD和Dd虽然表现型是相同的，但它们的基因型是不同的。因此，它们在性状遗传上是有差别的。DD的后代总是高茎，而Dd的后代则有分离。

分离定律对于我们掌握育种工作的主动权是很有帮助的。比方说，根据分离定律，F₁往往表现一致，从F₂