

第一章 遗传的细胞学基础

细胞是生物体的基本结构单位，也是进行新陈代谢的功能单位

生物界除了病毒和噬菌体这类最简单的生物具有前细胞形态以外，所有的植物动物都是由细胞构成的。对于单细胞生物（细菌、真菌、藻类及原核生物）而言，生命的一切活动都是由单细胞来完成的；多细胞生物体虽然由不同器官、组织等细胞间的分工，但其生命活动都是以细胞为基础的。

在生物的生命活动中，繁殖后代是一个重要特征。生物具有繁殖后代的能力，才能世代相传，表现出遗传和变异，促进生物进化。而在生物繁殖过程中不论是无性繁殖还是有性繁殖，都是通过一系列的细胞分裂，连绵不绝地繁殖后代。因此，要深入研究生物的遗传变异规律，必须首先了解细胞的结构和功能、细胞的分裂方式及其与遗传表现的关系。

第一节 细胞的结构和功能

细胞是由细胞膜（cell membrane）、细胞质（cytoplasm）和细胞核（nucleus）三部分组成（图 1—1）。

一、细胞膜（cell membrane）

1. 概念：

细胞膜：原生质外围的一层薄膜，简称质膜（plasma membrane）。

原生质（protoplasm）：细胞内所含有全部生活物质（细胞质、细胞核）。

2. 结构：膜相结构

质膜是由磷脂和蛋白质构成的一种生物膜，在电子显微镜下可以看到它是由大致相等的三层结构组成，其中中间一层包括两层磷脂（含有磷酸的一类脂质）分子，这是细胞膜的骨架。外层和内层都是蛋白质层。蛋白质分子不同程度地嵌入或附着在磷脂分子层两边，形成“三合板”式的结构。

3. 功能

3.1 质膜具有保护细胞内部结构、维持细胞特定形态的作用。

3.2 使细胞成为具有一定形态和功能的单位，借以调节和维持细胞内微小环境的相对稳定性。

3.3 其本身有半渗透特性，能主动有选择地通透某些物质，阻止细胞内部许多有机物质的渗出，调节细胞外一些营养物质的渗入，因而保证了细胞与外界正常的物质交换并防止外界有害物质的侵入，从而保证了遗传的稳定性。

3.4 对于信息传递、能量转换、代谢调控、细胞识别等方面都有作用。

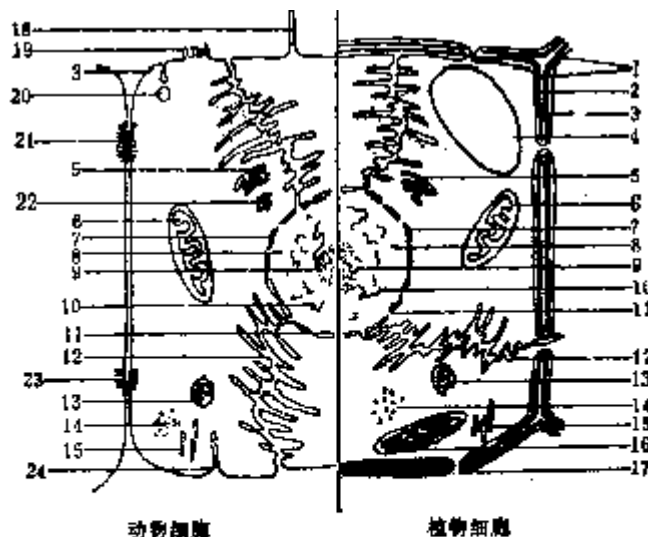


图 1—1 动物和植物细胞结构对比的模式图

1. 细胞壁 2. 胞膜层 3. 细胞膜 4. 液泡 5. 高尔基体 6. 线粒体 7. 核膜 8. 核孔 9. 核仁 10. 染色质 11. 核孔 12. 内质网 13. 溶酶体 14. 核糖体 15. 核管 16. 叶绿体 17. 胞间连丝 18. 纤毛 19. 鞭毛 20. 胞饮泡 21. 中央液泡 22. 中心粒 23. 嵴粒 24. 囊折

二、 细胞质(cytoplasm)

1. 概念：

细胞质：质膜内环绕细胞核外面的原生质。

2. 组成：

内含许多蛋白质分子、脂肪、溶解在内的氨基酸分子、电介质和细胞器(organelle)。

3. 细胞器(organelle)：细胞内除了细胞核以外的一些具有一定形态和生理功能的物体。细胞质中有线粒体、质体、核糖体、内质网、高尔基体、中心体、溶酶体、液泡等细胞器。

3.1 线粒体(mitochondria)

a：棒状、粒状、线状。由内外两层膜构成，外膜光滑，内膜内折形成嵴，其上有许多基粒，含有多种与呼吸作用有关的酶，能氧化磷酸化，可以传递和贮存能量。

b 线粒体中含有大量脂类，主要是磷脂类，是线粒体双层膜的主要成分；线粒体还含有DNA、RNA和核糖体等，并且具有独立合成蛋白质的能力。

c：线粒体中DNA的碱基成分与核中不同。杂交试验不相互作用，具有自我增殖、自行加倍和突变的能力。

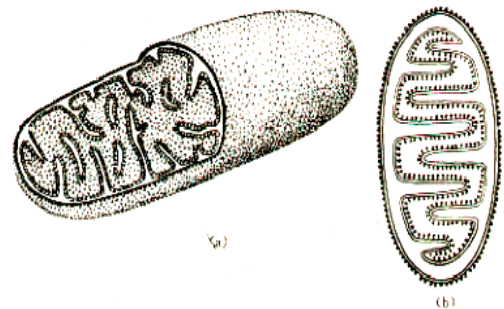


图1-2 (a)典型的线粒体切去一部分，显示两个膜层，被充满液体的叫做结构间隙的空隙所分开。内膜包围的空间叫做结构间隙(取自D. E. Green, 1964)。 (b)线粒体结构的图解说明，外膜的外表面上和内膜的内表面上的颗粒在氧化代谢中起重要作用。(取自W. T. Keeton, 1976)。

3.2 质体(plastid)- 叶绿体(chloroplast)

a：盘状、球状、棒状、泡状。由内外两层膜构成，外膜光滑，内膜内折形成片层结构，其上有许多基粒，含有多种与光合作用有关的酶，能光合磷酸化，是光合作用的场所。

b：线粒体主要成分是蛋白质和脂类，是线粒体双层膜的主要成分；还含有一定数量DNA、RNA和核糖体等，并且具有独立合成蛋白质的能力。

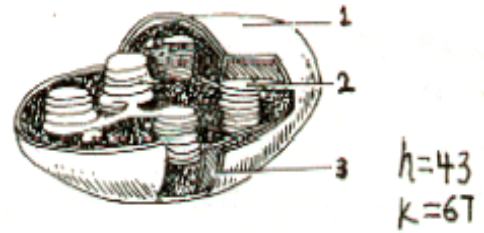


图1-3 叶绿体构造示意图

1. 外膜; 2. 基粒和基粒片层; 3. 内膜

3.3 核糖体(ribosome)

a：核糖体很小，其直径只有0.06 - 0.2微米，但数量很多，相当细胞整个重量的1/5。

b：核糖体40%的蛋白质和60%的核糖核酸(rRNA)组成。

c：核糖体合成蛋白质的主要场所。

3.4 内质网(endoplasmic reticulum)

a：具有膜相结构。包括光滑型和粗造型两种。

三、 细胞核(nucleus)

1. 类型

原核细胞：如细菌和蓝藻等低等生物的细胞核仅含简单的核物质，没有核膜，通常称为拟核(nucleoid)或核质体(chromatin body)的这类细胞。

原核生物(prokaryote)：具有原核细胞结构的生物。

真核细胞：除原核生物外，大多数动植物细胞不仅有复杂的核物质，而且也有核膜，这种细胞叫真核细胞。

真核生物(eukaryote)：具有真核细胞结构的生物。

2. 组成及功能

核主要由核膜(nuclear membrane)、核仁(nucleolus)、核液(nuclear sap)、染色质(chromatin)组成。

2.1 核膜 核膜是核的表面膜，两层薄膜。核膜上有许多小孔，是细胞核和细胞质之间物质交换的通道。

2.2 核仁 核仁一般是圆形。每个核有一个或几个核仁。核仁周围无膜，易被酸性染料着色。核仁没有连续性。在细胞分裂的前期，核仁逐渐消失，而未期又重新出现。核仁主要由 RNA 和蛋白质组成。染色体所制造的一些重要物质如 RNA，大都经过核仁加工，然后运至细胞质。核糖体就是在核仁里加工制成的。

2.3 核液 核液是透明的胶体，其主要成分是水，里面含有蛋白质、三磷酸腺苷(ATP)和矿物质等，通常不易染色。在电镜下常可看到一些小颗粒和微细纤维，由于这些小颗粒和细胞质内核糖体的大小类似，因此有人认为核液内蛋白质合成的场所。

2.4 染色质和染色体(chromosome)

染色质：间期细胞核中出现的由核酸和蛋白质组成，能被碱性染料着色的网状复合物叫染色质。

染色体：在细胞分裂时，易被碱性材料染色的丝状和棒状小体，由核酸和蛋白质组成，是染色质浓缩凝聚而成，是生物遗传物质的主要载体。具有一定数目和形态。

在细胞分裂的末期，染色体又扩展为染色质。因此，染色质和染色体是同一物质在细胞周期中所表现的不同形态。

染色体的主要成分是 DNA 和蛋白质(大多为组蛋白)，细胞里的 DNA 大部分分布在细胞核里的染色体上，同时它又具有特定的形态结构，能够自我复制并积极参与细胞的代谢活动，因而染色体是遗传物质的主要所在地，也是整个细胞里最重要的遗传体系，对细胞发育和性状的遗传都有极为重要的作用。

第二节 染色体的形态、结构和数目

一、染色体的形态特征

染色体是细胞核中最重要的组成部分。几乎在所有的生物细胞中，包括噬菌体在内，在光学显微镜或电子显微镜下都可以看到染色体的存在。各个物种的染色体都各自有特定的形态特征。在细胞分裂过程中，染色体的形态和结构表现出一系列规律性的变化，其中以有丝分裂的中期和早后期表现最为清楚和典型，观察这时的染色体形态，可以看到主缢痕、着丝点、次缢痕和随体 4 个部分(图 1-4)。

1. 主缢痕和着丝点：



图 1-5 染色体结构模式图
1. 染色质线 2. 主缢痕 3. 着丝粒 4. 次缢痕 5. 随体

- 1.1 主缢痕(primary constriction)：染色体通常在一定的位置向内凹陷，变得相当细窄，这个区域叫之。
- 1.2 着丝点(spindle fiber attachment)：在主缢痕中有个细小的颗粒，不被染色材料染色。着丝点是纺锤体牵引丝连接的部位，在有丝分裂中期起导向作用，使分开的子染色体能正确移向两极。如果着丝点破坏，染色体就会迷失方向。如果着丝点丢失，断裂的染色体也就会丢失。着丝点把染色体分成两部分，叫做染色体的两个臂。各个染色体的着丝点位置是恒定的。根据着丝点位置的不同，可把染色体分为4种类型(图1—5)。

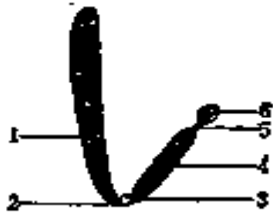


图1—2 中期染色体形态的示意图

1. 长臂 2. 主缢痕 3. 着丝点
4. 短臂 5. 次缢痕 6. 随体



图1—3 后期染色体的形态

1. V形染色体 2. L形染色体 3. 棒状染色体 4. 颗粒状染色体

- 1.2.1 中部着丝点染色体：着丝点位于染色体的中点附近，两个臂几乎等长，叫等臂染色体。有丝分裂后期，纺锤丝牵引状态的染色体呈显V形。
- 1.2.2 近中着丝点染色体：着丝点位于染色体的近中部，两臂长短不等，有丝分裂后期，纺锤丝牵引状态的染色体表现为L形。
- 1.2.3 近端着丝点染色体或棒状染色体：着丝点位于染色体的端部，一个臂很长，另一个臂很短，有丝分裂后期的染色体近似于棒状，叫近端着丝点染色体或棒状染色体。如果着丝点就在染色体末端，则有丝分裂后期只有一个臂，亦称棒状染色体。
- 1.2.4 颗粒状染色体：染色体的两个臂极其粗短，有丝分裂后期每个染色体似小颗粒。

2. 次缢痕(secondary constriction)：这是染色体向内绕缩的另一区域，着色很淡，其两边的染色体不成夹角，很易和主缢痕相区别。有些染色体的次缢痕具有组成核仁的特殊功能，它们在细胞分裂时常与一个球形核仁紧密联结，叫核仁组织中心(nucleolus organizer)。植物细胞通常在每个核中有一对核仁组织中心染色体。有些生物在一个核中有两个或几个核仁。

例如人的第13、14、15、21和22对染色体的短臂上各联系着一个核仁。

3. 随体(satellite)：这是次缢痕一端一个略呈长形的球体，它由次缢痕与染色体相连接。

由于着丝点的位置，次缢痕的位置和长短以及随体的大小和形状，有随体染色体数目在每种生物中是恒定的，因而它们的特征可作为识别染色体的重要标志。

二. 染色体的结构

染色体的化学成分为DNA、组蛋白、非组蛋白和少量RNA。其中DNA是构成染色体的主要成分，它含有两条相互平行的多核苷酸长链，并呈双螺旋结构。组蛋白是一种碱性蛋白，在高等动植物中含有H₁、H_{2a}、H_{2b}、H₃、H₄五种组蛋白，它们在染色体结构中起重要作用；非组蛋白是一种酸性蛋白，和RNA一样不是构成染色体的必需成分。如前所述，染色体和染色质是同一遗传物质在细胞分裂周期中不同形态，当细胞进入分裂期，染色质细丝卷缩成染色体，分裂结束进入分裂间期，染色体又恢复成染色质。那么，染色质的基本结构是什么？染色体是怎样形成的。

(一) 染色质的基本结构单位 - 核小体结构

染色质是间期核中染色体所表现的形态，在光学显微镜下，它呈现出纤细的丝状结构，这是脱氧核糖核酸(DNA)和蛋白质的复合物。在电子显微镜下，染色质像一串念珠，因而奥林斯(Olins, A. L., 1974, 1978)、柯恩伯格(Kornberg, R. D., 1974, 1977)和钱朋(chambon, P., 1978)等人提出了染色质结构的串珠模型。这个模型认为染色质的基本结构单位是由核小体(nucleosome)和连接丝(linker)组成。其中，每个核小体的核心是由四种组蛋白各以两个分子组成的八聚体，DNA双螺旋就盘绕在这个八聚体的表面上。连接丝由两个核小体之间的DNA双链与其相结合

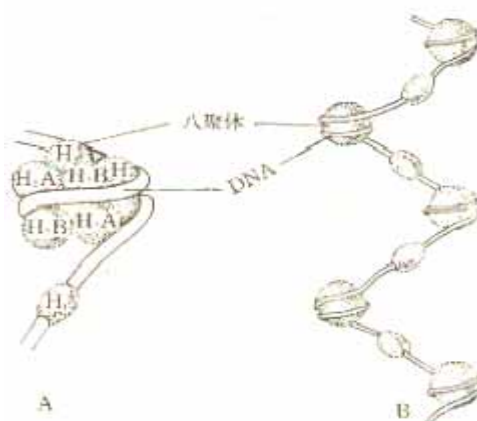


图 1-5 染色质结构的核小体模式图
A. 单一的核小体 B. 串珠式的核小体

(二) 从染色质到染色体的四级结构模型

关于染色体分裂过程中染色体怎样从染色质线卷缩成一定形态的结构问题，贝克(Bark.A., 1977)等人提出染色质螺旋化的四级结构模型。

一级结构：染色质的基本结构 - 核小体结构。DNA 经螺旋使 DNA 长度被压缩了 7 倍。

二级结构：核小体长链呈螺旋化盘绕，中空成线状，形成超微螺旋称为螺线体(solenoid)，每一周螺旋由 6 个核小体组成，因此，被压缩了 6 倍。

三级结构：进一步被压缩成超螺线体，被压缩了 40 倍。

四级结构：再次折叠和螺旋化，被压缩 5 倍，形成染色体。

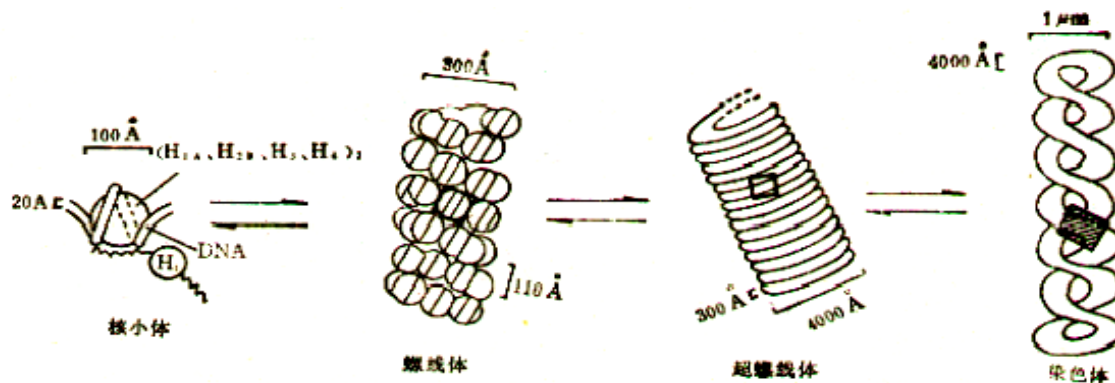


图 1-8 由染色质到染色体的四级结构模型

人类体细胞一条染色体中 DNA 平均有几厘米长，而染色体只有几微米，所以，DNA 在染色体中压缩程度大约万倍左右。与上述各级结构模型压缩率基本一致 ($7 \times 6 \times 40 \times 5 = 8400$)。

(三) 一条染色体一个 DNA 分子

一条染色体含有多少个 DNA 分子？进来研究，确认一条染色体只含有一个 DNA 分子，即一条染色体只含有一条连续不间断的 DNA 长链。

例如：1970 年杜普若 (Du.praw) 用的浓度的胰蛋白酶处理蜜蜂的染色体，使蛋白质消失，结果只看到抗蛋白酶的单一线条；后又用 DNA 酶处理，这条线消失了，从而证明一条染色体只有一个 DNA 分子。

但必须指出,在细胞分裂过程中,经过复制后的染色体含有纵向平行的两条染色单体,只是着丝粒连在一起,每个染色单体由一条 DNA 分子和蛋白质卷缩而成。因而复制后的染色体含有两个 DNA 分子,一个 DNA 分子组成一条染色单体。

(四) 异染色质(heterochromatin)和常染色质(euchromatin)

1、表现形态

根据染色反应,染色质可分为异染色质(heterochromatin)和常染色质(euchromatin)两种。在细胞分裂的间期,异染色质区的染色质线高度螺旋化而紧密卷缩,对碱性染料染色很深,而常染色质区的染色质线解螺旋且较松散,对碱性染料染色很浅,不易看到。细胞分裂时,染色体也象染色质一样出现异染色质区(heterochromatin region)和常染色质区(euchromatin region)。

在同一染色体上表现常染色质和异染色质的差别称为异固缩(heteropycnosis)现象。

2、遗传功能

异染色质的复制晚于常染色质,在遗传功能上,异染色质呈现惰性状态而常染色质处于十分活跃的状态

3、分布

在一般染色体上,异染色质有一定分布区域。如:茅菜属(末),蚕豆、番茄、月见草、果蝇则位于染色体的着丝点附近;动物性染色体上,Y 上异染色质多于 X 上的异染色质区。

三、染色体的数目

各同生物染色体数目不同,而同一物种的染色体数目通常是恒定的,据观察,动植物的体细胞中有相同的两套染色体,性细胞只有一套染色体。也就是说体细胞中染色体是成对存在的。而性细胞中染色体都是成单的,故在染色体数目上生物体细胞是性细胞的一倍。通常以 $2n$ 、 n 表示。

遗传上,把形态和结构相同的一对染色体称为同源染色体(homologous chromosome)。而这一对染色体与另一对形态结构不同的染色体,则互称为非同源染色体(non-homologous chromosome)。

例如水稻共有 24 条染色体即体细胞 $2n=24$ 、性细胞 $n=12$ 。其中有 12 对同源染色体,这 12 对同源染色体彼此互称为非同源染色体

四、染色体组型

同一体细胞的染色体组成(数目、大小、形态)是完全一致的。在正常的情况下,同一物种的染色体组成是相同的。

染色体组型(核型):指一个物种所特有的染色体数目和一条染色体所特有的形态特征(染色体长度、着丝点位置、长短臂比率、随体有无、次缢痕的数目、异染色质的分布),核型是物种最稳定的性状或标志。

近年来染色技术的发展,从而可以在染色体长度、着丝粒位置等基础上,进一步根据染色体的显带技术进行分类。这种把生物核内染色体的形态特征所进行的分析称为染色体组型分析。

目前,国际上根据人的染色体的形态特征和显带表现,将其划分 7 组:A、B、C、D、E、F、G。这样对鉴定和确诊染色体疾病具有重要的作用。

第三节 细胞有丝分裂

细胞分裂是生物进行生长和繁殖的基础,亲代的遗传物质就是通过细胞分裂向子

代传递的。细胞分裂的方式可分为无丝分裂(amitosis)、有丝分裂(mitosis)和减数分裂(meiosis)三种。

一、无丝分裂

无丝分裂(amitosis)也称直接分裂,是一种简单而常见的分裂方式。细胞分裂时,核仁先行分裂,细胞核伸长,核仁向核的两端移动,而后在核的中部从一面或两面凹进横溢,使核形成“8”字状,然后再从细胞中部直接收缩成两个相似的细胞。其间不经过染色体的变化,故称无丝分裂。

无丝分裂最早是在鸡胚血球细胞中发现的,其后在各种动物植物细胞中陆续有所发现。

例如:在动物胚的胎膜填充组织和肌肉组织等,植物的各种器官的薄壁组织、表皮、生长点、根尖细胞靠近表皮的部分、木质部细胞、毡绒层细胞和胚乳等细胞中也观察到无丝分裂的发生。

二、有丝分裂

(一) 正常的有丝分裂

、有丝分裂的过程

高等生物的体细胞分裂,主要是以有丝分裂(mitosis)方式进行的,它包括两个紧密相连的过程;先是细胞核分裂为两个,随后立即进行胞质分裂,使每个细胞质中各有一个核。为了便于描述起见,一般把核分裂的变化特征分为四个时期,即前期、中期、后期和末期。实际上,在两次细胞分裂之间的间期,细胞内进行着旺盛的生理代谢,它为细胞进行分裂准备了条件,因此有丝分裂的过程按照这五个时期分述如下:

1. 间期(interphase)

在光学显微镜下,活体细胞核的间期是均匀一致的,看不见染色体,因为此时染色体伸展最大长度,处于高度水合、膨胀的凝胶状态,其折射率与核液相似。这时细胞的外表上似乎是静止的,然而,细胞化学分析证明,它正处于高度活跃的生理、生化代谢阶段。不仅DNA含量加倍,而且与DNA相结合的组蛋白也是加倍合成的。此时,细胞的呼吸作用很低,这有利于为有丝分裂的发生储备足够的能量。同时,细胞在间期进行生长,使核体积和细胞质体积的比例达到最适的平衡状态,这对发动细胞分裂也是很重要的。

在有丝分裂周期中,间期分为合成前期(G_1)、合成期(S)、合成后期(G_2)三个时期,其中 G_1 的时间较短,变化也较大,据测定,蚕豆根尖细胞的有丝分裂周期, G_1 为5小时,S为7.5小时, G_2 为5小时,间期共长17.5小时,而分裂期M全长只有2小时(图1-8)。



图1-8 蚕豆根尖细胞的有丝分裂周期

2. 前期(prophase): 两消两现

前期又可分为极早前期、早前期、中前期和晚前期4个时期。由于在分裂间期的S期核中染色体已经加倍,因此,在极早前期每条染色质形成的丝状染色体中,已包含有两条染色单体,每条染色单体上排列了一串染色较深的小颗粒叫染色粒。从极早前期到晚前期,染色粒逐渐合并,丝状卷曲的染色体逐渐缩短变粗,核仁和核膜逐渐模糊不明显。到了晚前期,染色粒已合并在一起,有些细胞内的核仁已经消失,细胞两极出现纺锤丝。



3. 中期(metaphase): 核仁和核膜均消失,纺锤体已形成。各个染色体的着丝点有规律地排列在细胞中央的赤道面上,而其两臂则可自由地

分散于赤道面两侧。纺锤丝的一端与着丝点连结，另一端集中于极端。此时两个染色单体已不同程度地分开，但已复制好的着丝点仍连在一起。由于分裂中期的染色体高度浓缩，具有典型的形态并且在外界压力下易于在整个细胞中分散，因此是染色体计数最合适的时期。

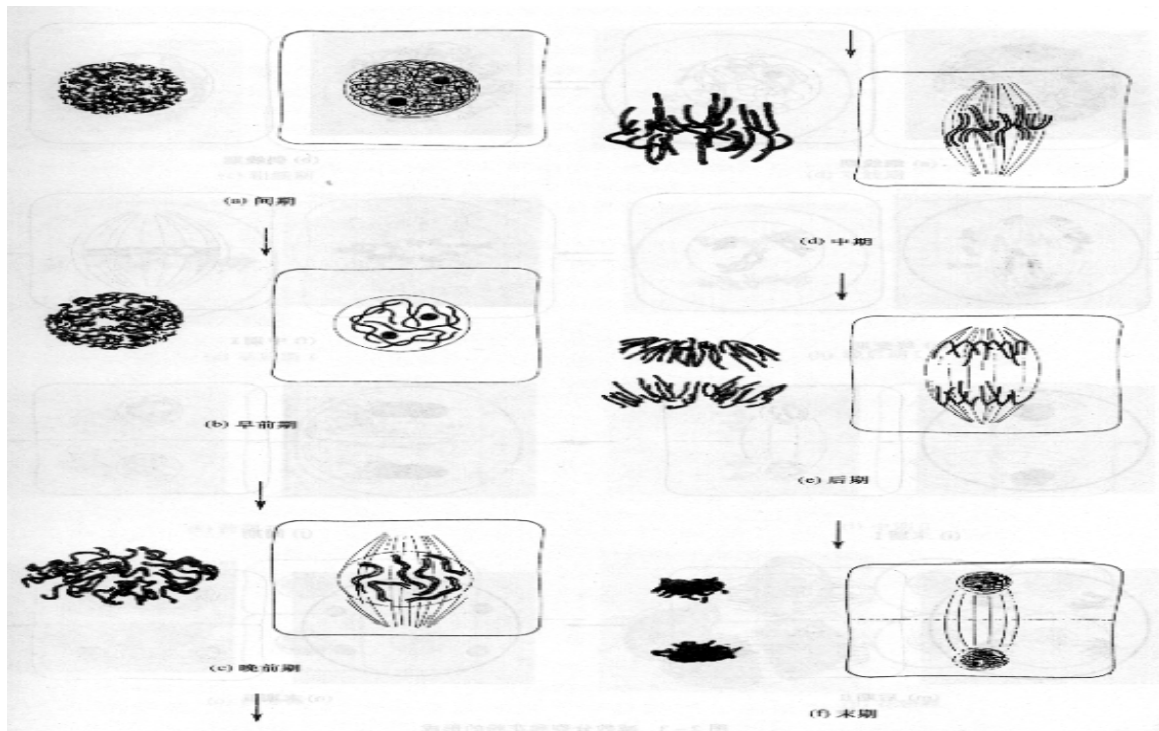
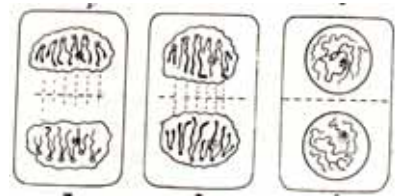
4. 后期(anaphase)：丝运载体向两极

每个染色体的着丝点分裂，两个染色单体彼此分开并在纺锤丝的牵引和着丝点的导向下，各自移向纺锤体的两极。(如果纺锤体的形成和活动受阻，则染色体只停留在中期阶段而不分向两极，在染色体检查技术中所用的前处理药物，可能正是起着这种作用。如果着丝点的分裂并未受到药物的抑制，但各染色单体却不能分向两极，此就会产生多倍体细胞。如果一个染色体失去了着丝点，它就会迷失方向，从而不能进入两极并最终导致消失。)



5. 末期(telophyses)：两消两现新壁见

染色体移至两极以后即进入分裂的末期。此时染色体逐渐积聚并变得松散细长，随后，核膜重新形成，核仁重新出现，在一个母细胞内形成两个子核，接着进行胞质分裂，纺锤丝从中央到边缘逐渐消失，在赤道面上出现成膜体，把一个细胞分隔成为两个子细胞。



、异常的有丝分裂

质内有丝分裂：细胞核进行多次重复分裂，而细胞质却不进行分裂，因而会形成具有很多游离核的细胞叫多核细胞。

核内有丝分裂：在有丝分裂的前期，如果染色体中的染色线连续复制，但其细胞核本身并不分裂，结果使加倍的染色体都留在一个核中，则会形成所谓核内有丝分裂(endomitosis)。

染色体内有丝分裂：如果染色线连续复制后，染色体并不分裂，仍紧密聚

集在一起，因而形成多线染色体(polytene chromosome)。由于在果蝇等幼虫的唾腺细胞中发现有这种多线染色体，故亦称唾腺染色体(salivary chromosome)。

(二) 有丝分裂的遗传意义

2.1 核内每个染色体准确地复制分裂为二，为形成的两个子细胞在遗传组成上与母细胞完全一样提供了基础。即维持了个体的正常生长发育。

2.2 复制的各对染色体有规则而均匀地分配到两个子细胞的核中去，从而使两个子细胞与母细胞具有同样数量和质量的染色体，从而保持染色体数目的相对稳定性。保证了物种的连续性和相对稳定性。

四、减数分裂

4.1 减数分裂的概念

减数分裂(meiosis)又称为成熟分裂(maturation division)，是在性母细胞成熟时，配子形成过程中所发生的一种特殊的有丝分裂。由于它能使大小孢子母细胞的染色体数目减半，故称为减数分裂。

减数分裂包括两次连续的分裂，其中第一次分裂形成减数的子细胞，第二次分裂与一般有丝分裂相似，形成等数的子细胞。减数分裂的整个过程分述如下：

4.2 减数分裂各时期的特征

4.2.1 减数分裂间期

研究表明，细胞在进入分裂期之前，有一个较长的间期。也分为 G₁、S、G₂，但 S 期较有丝分裂所用的时间相对较短，而且在此期只合成全部染色体的 99.7%，余下的 0.3%要在偶线期合成。

4.2.2 减数分裂的分裂期

第一次分裂（减数分裂）

前期 I，可分为以下五个时期

1. 细线期(leptotene) 染色体呈细线状绕成一团。由于染色体在间期已经复制，因此，这时的每个染色体都是由共同的一个着丝点联系的两条染色单体所组成。



2. 偶线期(zygotene) 染色体的细线团较松散。各同源染色体分别从一端开始逐渐两两配对(pairing)，称为联会(synapsis)。由于联会的结果，2n 染色体成为 n 对染色体，每个染色体从外观上看显得粗一些。遗传学上把各对同源染色体在对应部位相互紧密并列，逐渐沿着纵向联结在一起，这样联会的一对同源染色体，称为二价体(bivalent)。



3. 粗线期(pachytene) 配对的染色体随着螺旋化的加强而逐渐缩短变粗，个体性也逐渐明显。这时配对的每个二价体实际包含四条染色单体，称为四合体(tetrad)。二价体中每个染色体的两条染色单体互称为姊妹染色单体，而不同染色体的染色单体互称为非姊妹染色单体。此时非姊妹染色单体间出现片段互换，称为交换(crossingover)，其结果会使双亲的遗传物质发生重新组合。



4. 双线期(diplotene) 四合体继续缩短变粗。同源染色体的两个非姊妹染色单体之间互相排斥而彼此分开，但发生交换的部位仍连在一起，形成交叉(chiasmate)。因此，双线期的染色体外形似“麻花”状。



5. 终变期(diakinesis) 染色体的交叉结逐渐向端部移动，称交叉端



化(terminalization)。随着移端过程的进行,中间交叉数目逐渐减少,最后只在端部相接。此时期染色体高度浓缩,每个二价体分散在整个核内,可一一区分,很容易对染色体进行计数。

中期 I

核仁和核膜消失,细胞质里出现纺锤体,二价染色体集中排列在赤道面上。每对对应染色体上可看到有二个着丝点,各向着相对的两极。每个染色体上有一个着丝点,使二个染色单体连在一起。中期染色体的形态与着丝点的位置,染色体大小和交叉的数目及位置有关。此时,染色体分散排列在赤道板的近旁。此时期也是鉴定染色体数目的最好时期。



后期 I

在纺锤丝的牵引下,各个二价体的两个同源染色体分开并向两极移动,结果每一极只有每对同源染色体的一个,实现了 $2n$ 数目的减半(n)。非同源染色体发生了自由组合(2^n),导致遗传多样性。



末期 I

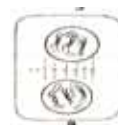
分向两极的染色体伸展变细,形成两个核,同时进行细胞质分裂,形成两个子细胞,称为二分体(dyad)。末期 I 后大都有一个短暂的间期,但 DNA 不复制。这一时期在很多动物中几乎没有,它们在末期 I 后紧接着就进入下一次分裂。



第二次分裂(等数分裂)

前期 II

每个染色体有两上染色单体并且互相排斥,仅在着丝点处相连,形成“x”状。



中期 II

染色体又显著缩短,着丝点整齐的排列在赤道面上。



后期 II

每个染色体的着丝点分裂为二,姊妹染色单体由纺锤丝牵引,分别移向两极。



末期 II

分向两极的染色体聚集成新的子核,并在赤道面上出现成膜体,形成四个子细胞,称为四分体或四分孢子。每个细胞核里只有最初细胞的半数染色体,即从 $2n$ 减数为 n 。



4.3 减数分裂的遗传意义

减数分裂对生物的遗传和变异起着很重要的作用。

4.3.1 维持物种染色体数的恒定性

性母细胞($2n$)经减数分裂产生四个子细胞,以后发育成雌性细胞或雄性细胞各具单倍体染色体数(n),受精后形成合子,染色体数又恢复成($2n$)。

4.3.2 为生物变异提供了重要的物质基础

同源染色体的随即分离($2n$)粗线期非姊妹染色单体的互换,增加遗传组成的多样性,因而提供了物质基础,为自然选择和人工选择提供了丰富的材料,有利于生物的进化和新品种选育。

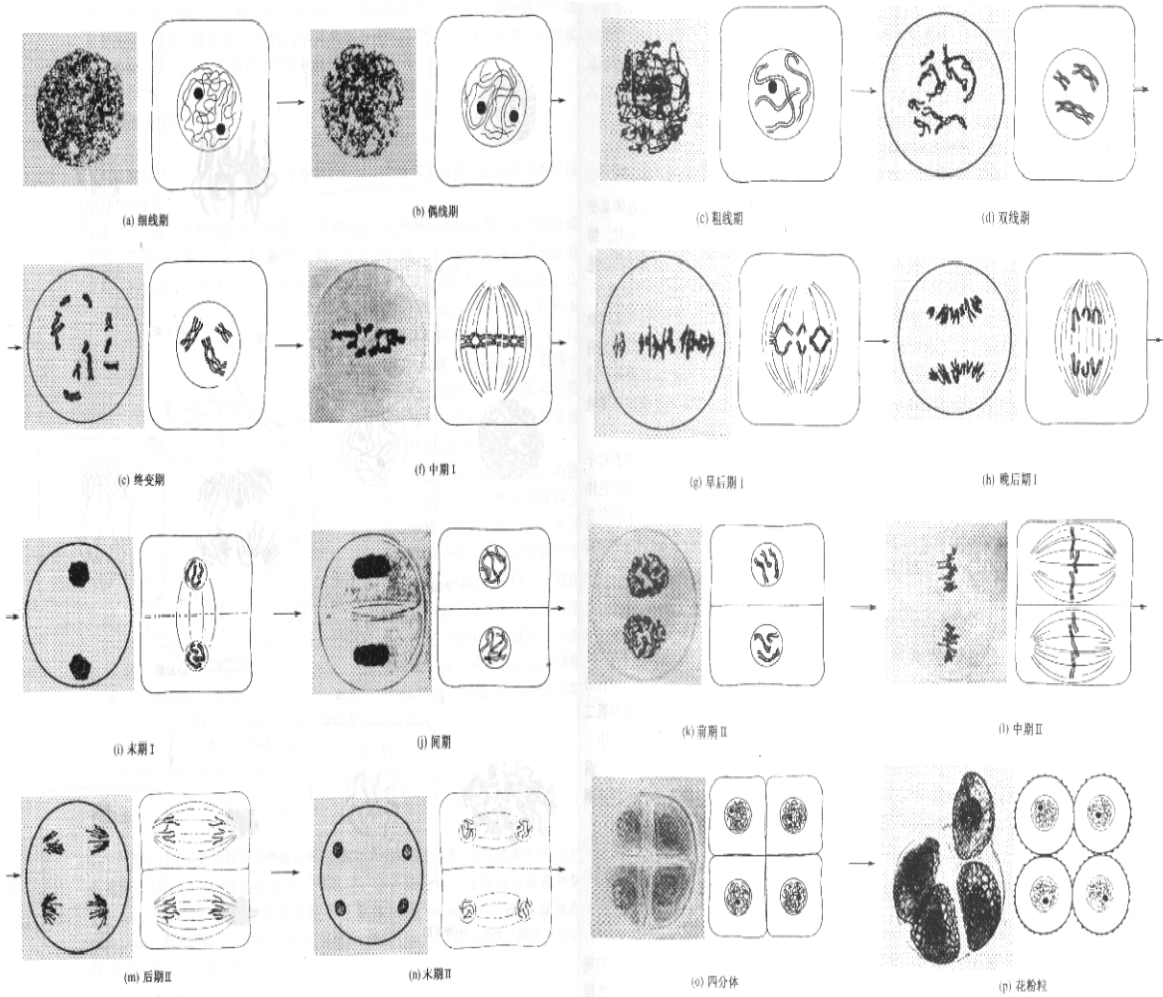


图 2-3 减数分裂和花粉的形成

(转引自 Griffiths A.J.F. et al.: An Introduction to Genetic Analysis, 5th ed., 1993, Fig. 3-3)

4.4 有丝分裂与减数分裂的比较

4.4.1 间期

有丝分裂的间期，在 S 期合成全部 DNA，每个染色体有两个染色单体，仅由着丝点连着。染色体数目为 $2n$ 。

减数分裂是有丝分裂向减数分裂转变时期，叫前减数分裂间期，不可逆，S 期较有丝分裂长，只合成全部 DNA 的 99.7%。每个染色体由两个染色单体组成，有一个着丝点。染色体数目为 $2n$ 。

4.4.2 前期

有丝分裂的前期短，每个染色体有两个染色单体，着丝点没有分离。

减数分裂的前期长而复杂，经过同源染色体联会，非姊妹染色单体交换，结果一对染色体由四个染色单体组成，称为二价体或四合体。每对同源染色体有两个着丝点。

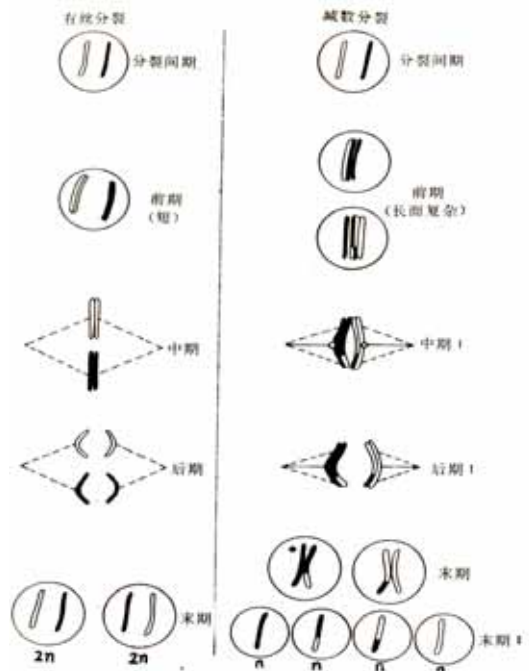


图 1-11 有丝分裂与减数分裂比较图解

4.4.3 中期

有丝分裂的中期，纺锤丝与每个染色单体的着丝点相连（没分离）。

减数分裂的中期 1 纺锤丝与每个同源染色体的着丝点相连。

4.4.4 后期

有丝分裂的后期是染色单体分离，每个染色单体是一个染色体。

减数分裂的中期 1 是同源染色体分离，每个染色体由两个染色单体组成。

4.4.5 末期

有丝分裂的末期，一个母细胞产生两个子细胞，每个子细胞都是二倍体（ $2n$ ）。

减数分裂的末期 1，形成二分体，最后一个母细胞产生两个子细胞，每个子细胞的染色体数目减半，都是单倍体（ n ）。

4.4.6 第二次减数分裂

与一般有丝分裂基本相似，区别有下列三点：a：染色体为单倍体数；b：染色体分得开；c：有些染色体由于经过交换，在遗传上与开始进行减数分裂时有显著不同。

第五节 动植物的生活周期

一、 概念

生活周期：指从受精开始的个体发育的全过程。即生物经过一系列的发育阶段达到性成熟，在性器官里产生雌雄配子，受精后形成合子发育新一代。

了解各种生物的生活周期的特点，是研究和分析生物遗传和变异所不可缺少的。

二、 生物的生殖方式

2.1 无性繁殖：通过亲本营养体的分割而产生许多个体的生殖方式，具有相同的遗传组成并能简单地保持相似的性状。

例：马铃薯 块茎、红苕 块根

2.2 有性繁殖：通过亲本的雌雄配子受精而成的合子，随后进一步分裂、分化、发育而产生后代。

三、 高等动物的生活周期

3.1 配子的形成和受精

高等动物都是雌雄异体的，它们的生殖细胞分化很早，在胚胎发生过程中即已形成，这些细胞藏在生殖腺中，当动物发育至性成熟时，在雄体中的精巢产生雄配子 - 精子，在雌体的卵巢中产生雌配子 - 卵。

3.1.1 精子形成

雄性个体的精巢中生成精原细胞（ $2n$ ）通过有丝分裂形成许多初级精母细胞（ $2n$ ），接着通过第一次减数分裂，形成半数染色体的次级精母细胞（ n ），经过第二次减数分裂形成四个精细胞，经过变形形成精子（ n ）。

3.1.2 卵的形成

雌性个体的精巢中生成卵原细胞（ $2n$ ）通过有丝分裂形成许多初级卵母细胞（ $2n$ ），接着通过第一次减数分裂，由于出现的纺锤体不对

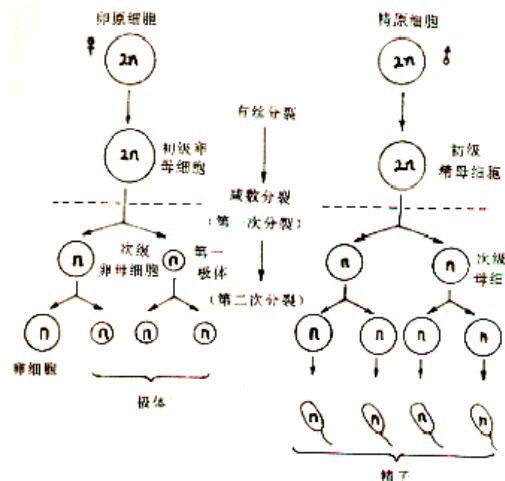


图 1-12 高等动物雌雄配子形成的过程

称,而产生两个大小悬殊的子细胞,其中一个大的为次级卵母细胞(n),小的一个则为第一极体(n),经过第二次分裂,次级卵母细胞又因同样原因产生两个大小悬殊的细胞,其中一个大的为卵细胞(n),小的一个则为第二极体(n),最终产生一个卵细胞,三个极体。

3.1.3 受精

精子(n)和卵(n)结合形成合子($2n$)。

综上所述,所形成的受精卵成为下一代新生命的起点,她通过细胞的不断分裂及分化,成长为新的个体,新个体至性成熟时又产生生殖细胞,如此周而复始,染色体数目相对恒定,物种不断延续。

四、高等植物的生活周期

4.1 配子的形成和受精

高等植物不存在早期便分化的生殖细胞,而是到个体成熟时才从体细胞分化形成的。高等植物的有性生殖全过程都是在花期中进行的,包括减数分裂产生卵细胞和精子,也包括受精,还包括合子的一系列有丝分裂产生种子。

配子是由雌雄蕊的孢原细胞经过一系列有丝分裂和分化,最后经过减数分裂发育成雌雄配子,即精子、卵细胞。

4.1.1 雄配子的形成

雄蕊的花药中分化出孢原细胞,孢原细胞经过几次有丝分裂成为小孢子母细胞($2n$)(花粉母细胞),每个小孢子母细胞经过减数分裂成四个小孢子(n)小孢子是单倍体,因为它含一套染色体,小孢子发育成单核花粉粒。单核花粉粒在进一步发育过程中,先经过一次有丝分裂,产生两个单倍体核,其中一个核不分裂,成为营养核或管核(n)另一个为生殖核(n)。生殖核再经过一次有丝分裂形成两个单倍体精核(n)所以一个成熟的花粉粒包括三个单倍体核:两个精核和一个营养核。一个成熟的花粉粒在植物学上称为雄配子体。

4.1.2 雌配子的形成

在雌蕊的子房里,胚珠的珠心组织分化出一个孢原细胞,孢原细胞发育成大孢子母细胞($2n$)(胚囊母细胞)经过减数分裂产生4个单倍体大孢子(n)并呈直线排列。即四分孢子。其中一个远离珠孔的大孢子继续发育最后形成胚囊,其余3个孢子养分被吸收而自然解体,能发育的大孢子经过三次有丝分裂形成8个单倍体核,其中位于胚囊顶端的三个核成为反足细胞(n),位于胚囊底部的三个核,两个为助细胞(n),一个为卵细胞(n)位于胚囊中央的为极核细胞(n)这样一个成熟的胚囊在植物学上称为雌配子体。

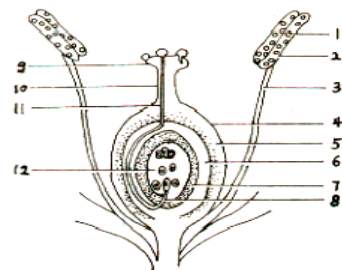


图 1-13 植物的雌蕊和雄蕊
1. 花粉管 2. 花药 3. 花丝 4. 子房 5. 子房
6. 珠孔 7. 珠心 8. 珠孔 9. 柱头 10. 花柱
11. 花粉管 12. 胚囊

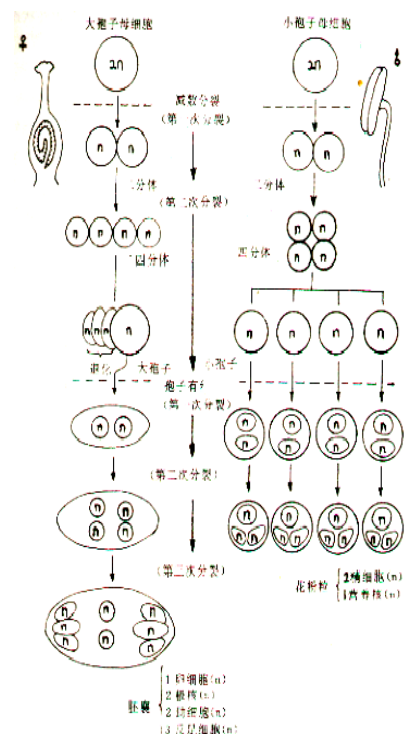


图 1-14 高等植物雌雄配子形成的过程

4.1.3 受精

授粉后，花粉粒在柱头上发芽，长出花粉管，穿过花柱、子房、珠孔进入胚囊，花粉管延伸时，营养核走在最前面，花粉管进入胚囊一旦接触助细胞即破裂，助细胞同时被破坏，两个极核及内含物同时进入胚囊。这时，一个精核与卵细胞结合形成合子 - 胚 ($2n$)；同时另一个精核与两个极核结合形成胚乳核 - 胚乳 ($3n$)，这一过程称为双受精。

通过双受精，最后发育成种子，种子胚是二倍体 ($2n$)，胚乳是三倍体 ($3n$)，种子外围种皮、果皮为二倍体 ($2n$)，是由珠被和子房壁形成，因而果皮属于母体组织，与双受精无关。

4.2 花粉直感现象

4.2.1 花粉直感现象：在授粉当代，如果在 $3n$ 胚乳的性状上由于精核的影响而直接表现父本的某些性状，称为花粉直感现象或胚乳直感。胚乳直感仅仅影响杂种有机体本身。

如：黄胚乳的玉米的花粉给白胚乳的玉米授粉，当代结出黄色胚乳的种子。

4.2.2 果实直感：指种皮或果皮在发育过程中由于花粉影响而表现父本的某些性状。

如：棉花纤维则是由种皮延伸而成，受花粉的影响。

4.3 高等植物的世代交替

4.3.1 世代交替 (alternation of generation)：高等植物完成一个生活周期必须经过孢子体世代和配子体世代的交替过程

4.3.2 孢子体世代 (sporophyte generation) ($2n$)：从合子到发育成一个完整孢子体的世代。

4.3.3 配子体世代 (gametophyte generation) (n)：从大小孢子到发育成雌雄配子体的世代。

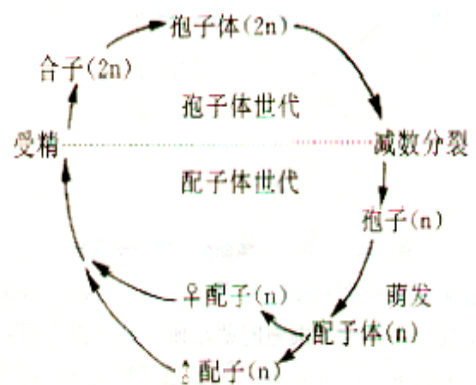


图 1-15 典型的植物世代交替示意图

五、低等植物的生活史

低等植物的生活周期明显不同于高等植物的生活周期。

例如：红色面包霉的生活史。红色面包霉是丝状真菌，属于囊菌。

5.1 单倍体世代 ($n=7$)：是多细胞菌丝体和分生孢子时期，由分生孢子产生新的菌丝（无性世代）。

5.2 二倍体世代 ($2n=14$)：两种不同生理类型的菌丝，一般假定为 +、- 两种结合型，类似于雌雄性别一样，通过融合和异型核的接合（受精作用）而形成二倍体的合子 ($2n=14$)（有性世代）。

综上所述可以看出，高等植物和低等植物的生活周期差别很大，高等植物的二倍体世代较长而单倍体世代较短；相反，低等植物的二倍体世代较短而单倍体世代较长。说明二倍体世代越长繁殖方式越复杂。

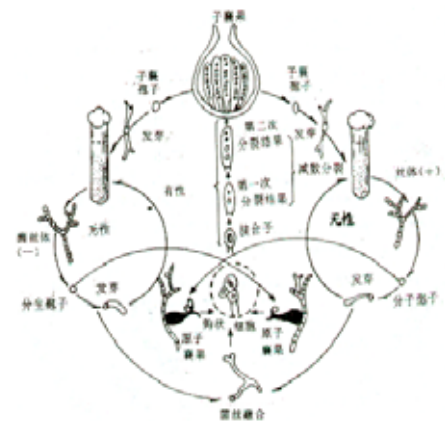


图 1-16 红色面包霉的生活周期

六、 无融合生殖 (apomixis)

6.1 概念

无融合生殖：植物中雌雄配子不发生核融合而直接产生有胚种子的一种无性繁殖方式。是有性生殖的一种特殊方式。

6.2 分类

6.2.1 营养的无融合生殖：利用营养体来代替有性生殖的生殖方式。如：大蒜总状花序上的气生鳞茎。

6.2.2 无融合结子：能产生种子的无融合生殖。

6.2.2.1 单倍配子体无融合生殖：正常减数分裂的雌雄配子体不经过正常受精而产生的单倍体胚的一种生殖方式（单性生殖）。

a：单倍体孤雌生殖 (female parthenogenesis)：胚囊中的卵细胞不经过受精而发育成单倍体胚。

如：玉米、小麦、烟草

这种生殖方式，卵细胞没有受精，但极核却受精发育成胚乳，因而授粉仍然是一个必要条件。

b：单倍体孤雄生殖 (male parthenogenesis)：精子进入未与卵结合，卵核即退化解体，极核在卵细胞质中发育成单倍体胚。

c：单倍体无配子生殖：由胚囊中助细胞或反足细胞发育成单倍体胚。

如：水稻、玉米、烟草、黑麦、辣椒等作物均有发生。

莱卡迪纳曾报道 (1973) 植物中有 42 个物种发现有双生苗现象，其中一种为单倍体与二倍体的双生苗，它们分别由一个正常的二倍体合子和一个单倍体助细胞一起发育成的两个胚。

6.2.2.2 二倍配子体无融合生殖：由二倍体的造孢细胞或二倍体的珠心组织不经过减数分裂直接发育成胚囊的生殖方式。

二倍配子体孤雌生殖（单性生殖）：由二倍体的卵细胞不经过受精而发育成的二倍体胚。如：番茄、辣椒（生长素刺激）

6.2.2.3 不定胚和多胚现象

a：不定胚 (adventive embryony)：由胚珠组织长入胚囊中而形成的胚。

b：多胚现象：一个组织中由许多胚组成，其中一个胚是正常受精而成的胚，另一个是不定胚的现象。

如：柑桔

问题：1、一个生物的细胞基因组成为 Aa，经过细胞分裂后，所形成子细胞的基因组成为？并说明其分裂对于生物进化有何作用？

2、生物有丝分裂与减数分裂的区别与联系？（着重描述染色体、DNA 和蛋白质的遗传行为及动态变化）在生物进化中有何遗传学意义（作用或重要性）。

3、简述植物的双受精过程？并说明何为雌雄配子体？具体形成过程？

第二章 分离规律

亲子间性状相似的现象，人们很早就注意到了。但长期认为子代的性状表现是双亲性状融合的结果，在以后的世代父本的性状和母本的性状再也不能分开了。遗传学奠基人孟德尔从 1857 年到 1864 年，连续作了 8 年豌豆杂交试验。首先，他选择严格自花授粉的豌豆作为试验材料，并从复杂的性状中选择简单的、区别明显的一对性状着手，分别对七对性状作了系统地遗传杂交试验；其次，对杂种后代逐代统计性状表现不同的植株数目，分析它们的比例关系。他根据自己的试验结果，否定了长期流行的“融合遗传”观念，指出双亲传递给后代的是遗传因子而不是性状，性状是由遗传因子决定的，而遗传因子是彼此独立的，在以后世代中，父本性状和母本性状还会因遗传因子的分离和组合被分离出来。揭示出了一对性状的遗传规律，即后来遗传学中所称的“分离规律”(the law of segregation)。

第一节 一对相对性状的遗传

一、单位性状与相对性状

性状(Character)是生物所表现的形态特征和生理特性的总称。

单位性状(Unit character)：为便于研究，从生物性状总体中区分出各种不同的研究单位，这种从生物性状总体中区分出的研究单位称为单位性状(Unit character)。

如：株高、花色、种子形状、子叶颜色等，

相对性状(Contrasting character)：不同个体在同一单位性状上常有不同的表现，例如，豌豆的花色有红色和白色、子叶颜色有绿色和黄色，种子形状有圆粒和皱粒等。遗传学上把这种同一单位性状的相对差异称为相对性状(Contrasting character)。

孟德尔就是选用具有明显差异的相对性状进行遗传杂交试验的。因为只有表现差异明显的相对性状才可能在杂交后代中逐代对性状表现作对比分析，追踪性状的传递，找出该性状的遗传规律。

二、一对相对性状的遗传表现

(一) 一对相对性状的遗传试验

孟德尔选用相对性状差异明显的豌豆品种作为亲本进行杂交，并按杂交的系谱进行详细的记载，采用统计学方法计算杂种后代表现某一相对性状的个体数，分析它们的的比例关系，分别作了七对相对性状的杂交试验。他的试验是在控制授粉条件下进行的，在开花散粉前人工去雄，开花期，从具有相对性状的父本植株上采取花粉，进行人工授粉。为防止昆虫或风带来其它花粉，将母本花朵套纸袋严格隔离。现以其中的花色相对性状杂交试验为例加以说明。试验结果如下：

P表示亲本， σ 表示母本， σ 表示父本， \times 表示杂交， \downarrow 表示自交，即指同一花朵内或同株花朵间的相互授粉。F表示杂种后代，F₁表示杂种第一代，是指双亲杂交当代所结种子及由它所长成的植株。F₂表示杂种第二代，是指F₁自交所结种子及由它所长成的植株，同理F₃、F₄……分别表示杂种第三代、杂种第四代，分别是F₂、F₃自交结的种子及由它们所长成的植株等。另外需要说明的，约定俗成，写杂交组合时，母本写在“ \times ”之前，父本写在“ \times ”之后，以后如

P	(σ)红花	\times	白花(σ)
			\downarrow
F ₁	红花		
			$\downarrow \otimes$
F ₂	红花		白花
	株数	705	224
	比例	3.15	1

不标明，“×”之前都代表母本，“×”之后都代表父本。

从上图可见，红花×白花所产生的F₁植株，全部开红花，F₂群体表现出性状的多样性，出现了红花、白花两种类型，共929株，其中红花705株，白花224株，两者比例接近3:1。孟德尔还作过白花()×红花()杂交，所得结果与前一组合完全一致，即F₁全部开红花，F₂群体中既有红花也有白花，二者比例也接近3:1。如将前一组合称作正交，后一组合则称作反交。正交和反交的结果一致，说明F₁和F₂的性状表现不受亲本组合方式的影响，即父本和母本对杂种的影响是对等的。

孟德尔在豌豆的其他六对相对性状的杂交试验中，都获得相同的试验结果。现将他的豌豆杂交试验资料汇总列于表2-1。

(二) 一对相对性状的遗传表现特点：

1. F₁所有植株的性状表现都是一致的，只表现出一个亲本的性状，另一个亲本的性状未得到表现。

显性性状(dominant character)：遗传学中将一对相对性状在F₁中表现出来的性状。

隐性性状(recessive character)：F₁不表现出来的性状。

2. F₂群体的性状表现多样性，部分植株表现显性性状，另一部分植株表现隐性性状，可见，隐性性状在F₁并未消失，只是隐而未显，F₂重新出现，并且F₂群体中显性与隐性的比例总是接近3:1。这种在同一杂交后代中，不同个体分别表现出显性和隐性的现象称为分离现象。

表2-1 孟德尔豌豆一对相对性状杂交试验结果

性状	杂交组合	F ₁ 的表现		F ₂ 的表现		比例
		显性性状	显性性状	隐性性状	比例	
种子形状	圆粒×皱粒	圆粒	544圆粒	185皱粒	2.96:1	
子叶颜色	黄色×绿色	黄色	6022黄色	2001绿色	3.01:1	
花色	红色×白色	红花	705红花	224白花	3.15:1	
豆荚形状	饱满×不饱满	饱满	882饱满	299不饱满	2.95:1	
未熟的豆荚色	绿色×黄色	绿色	428绿色	152黄色	2.82:1	
花着生位置	腋生×顶生	腋生	651腋生	207顶生	3.14:1	
茎蔓高度	高的×矮的	高的	787高的	277矮的	2.87:1	

第二节 分离规律的解释

一、 遗传因子的分离和组合

1、 分离规律的理论解释

为什么孟德尔做的七对相对性状的杂交试验都得到了相同的结果?显然，具有共同规律。他作了如下解释：

(1)生物性状的表现和遗传由遗传因子所控制。后人把这种遗传因子称为基因(gene)。

(2)相对性状由相对基因控制。相对基因也称为等位基因(allele)，即位于同源染色体相同位点上的基因。是同一基因的不同形式，有显性和隐性两种。

(3)性细胞(配子)中基因成单存在。因而形成配子时等位基因分别进入不同的配子，每个配子只能得到等位基因中的一个。

(4)植株体细胞中基因成对存在，一个来自母本，一个来自父本。杂种体细胞内分别来自父本、母本的两个等位基因各自独立，互不隔合，形成配子时又彼此分开。

(5)F₁产生不同类型的配子，其数目相等。各种雌雄配子的结合是随机的，即不同类型的雌雄配子有同等的结合机会。

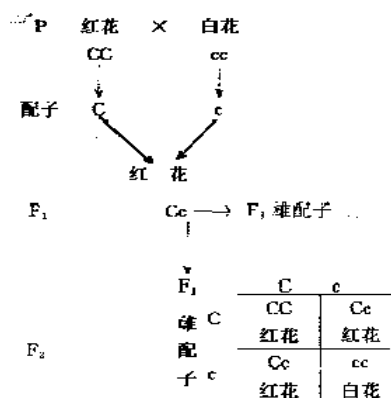
2、 分离规律的具体解释

根据上述观点，孟德尔圆满地解释了他的试验结果。

以豌豆花色杂交试验为例。用英文大写字母C表示显性的红花基因，小写字母c

表示隐性的白花基因。

红花亲本体细胞内应有一对红花基因CC，白花亲本体细胞则有了对白花基因cc。配子中基因成单存在，只能得到等位基因中的一个，则红花亲本产生C配子，白花亲本产生c配子。双亲配子结合，F₁体细胞内的一对基因应为Cc，因为C对c为显性，故F₁植株全部开红花，F₁产生配子时，Cc分离分别进入不同配子，产生两种配子，一种带基因C，另一种带基因c，两种配子数目相等；雌雄配子都如此。当F₁自交时，各有两种遗传类型的雌雄配子随机结合。如右图：



根据右图，F₂群体按基因组成可归纳为三种类型：

1/4 的植株为CC，2/4 的植株为Cc，1/4 的植株为cc。其中CC植株与红花亲本相同，开红花；Cc植株与F₁相同，由于C对c是显性，只表现C的性状也开红花；cc植株与白花亲本相同，开白花。若按性状表现可分为两类，3/4 是红花，1/4 是白花，即红花植株与白花植株的比例为 3 : 1。

二、基因型与表现型

(一) 概念和特点

1、概念

基因型(genotype)：在遗传学上，将生物个体的基因组成称作基因型(genotype)。

基因型是性状表现的内在因素。如 CC、Cc、cc 即为关于豌豆花色的三种不同的基因型。

表现型(phenotype)：是生物个体具体表现的性状，是基因型与环境作用下的表现，包括形态特征和生理特性等。可以直接观察或用化学、物理方法测定的。例如豌豆的红花、白花等即为表现型。

根据以上概念，豌豆花色遗传试验中，F₁只有一种基因型Cc，一种表现型—红花；F₂有三种基因型CC、Cc、cc，其比例是 1 : 2 : 1，两种表现型—红花和白花，比例为 3 : 1。

2、特点

基因型控制表现型，故可根据表现型分析推断基因型。但基因型与表现型是不同的概念。如基因型 CC 和 Cc 是有所区别的，但其表现型都是红花。遗传学上常用 C_ 或 [C_]、[cc]表示表现型。

(二) 两种类型及遗传行为

1. 类型

纯合基因型(homozygous genotype)：两个等位基因相同，遗传学上称作纯合基因型，具有纯合基因型的个体称作纯合体。而将等位基因不

杂合基因型(heterozygous genotype)：不同的基因型称作杂合基因型，具有杂合基因型的个体称作杂合体。

2. 遗传行为

纯合体只产生一种配子，自交后代无分离，表现了遗传的稳定性；杂合体产生多种类型的配子，经自交受精后出现性状分离，表现了遗传的不稳定性。

三、分离比例实现的条件

分离规律是生物遗传的一个客观规律，普遍存在于各种生物之中。一对相对性状的杂种 F_1 ，在完全显性的情况下，其测交后代分离比例为1:1，自交后代分离比例为3:1。这种比例反映了性状遗传中最简单的数量关系。然而，这种分离规律具有统计的性质，因此分离比例的出现不是没有条件的。归纳起来，必须具备以下几方面的条件。

- (1)两个杂交亲本都是二倍体，且在遗传上是纯合的。
- (2)所研究相对性状仅受一对等位基因控制。
- (3)相对性状的基因之间具有完全的显性作用，且相对性状差异明显。
- (4)杂种形成的两类配子数目相等，受精时各雌雄配子生活力及受精机会均等。
- (5)杂种后代生活力相同，并处于同一环境条件下。
- (6)试验群体比较大。

这些条件一般是具备的，所以大量的试验结果都符合这一基本遗传规律。

第三节 分离规律的验证

分离规律的实质是控制生物性状的成对基因互不融合，彼此独立，减数分裂形成配子时，分别进入不同配子，受精时，雌雄配子随机结合。为了验证这一规律的真实性和真实性，可采用下述几种方法加以验证。

一、测交法

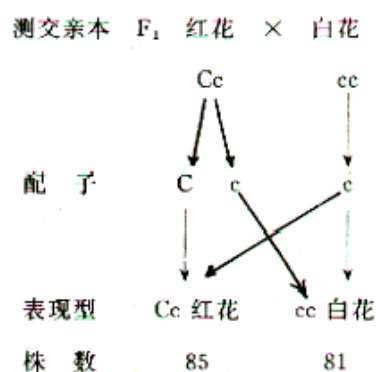
1、概念及理论分析

测交法是孟德尔最早提出测定某个体基因型的方法。即把被测验的个体与隐性纯合亲本杂交。由于隐性纯合亲本只能产生一种带隐性基因的配子，它与其它任何配子受精结合，都不影响它们的表现型，只能表现出该配子所含基因的性状。因此，测交子代的表现型种类和比例正好反映了被测个体产生配子的种类和比例。

2、具体验证

按照分离规律，一对相对性状差异的两个亲本杂交， F_1 是杂合基因型，产生两类数目相等的配子。只要证明 F_1 确实产生了两类数目相等的配子，就表明分离规律是正确的。测交试验完全证实了这一点。孟德尔用 F_1 的红花豌豆与白花豌豆测交，结果如下图所示。

白花亲本和测交子代的白花植株基因型必然是隐性纯合的 cc ，白花亲本只能产生一种 c 配子，测交子代中白花植株的另一个 c 基因应该来自于被测 F_1 ，说明被测红花 F_1 产生了一种 c 配子；测交子代中的红花植株，其基因型只能是 Cc ， C 基因也只能是来自于被测红花 F_1 ；由此可知，被测红花 F_1 确实产生了两类配子。测交子代红花85株，白花81株，比例为1:1，说明被测红花 F_1 产生 C 和 c 两类配子数目是相等的。



3、应用：根据被测个体产生的配子种类和比例可以进一步推知其基因型

二、自交法

1、理论依据

按照分离规律。F₂的白花植株应该是隐性纯合的自交F₃群体不发生性状分离，F₂的红花植株中；1/3 应该是cc纯合体，自交F₃群体不发生性状分离；2/3 应该是Cc杂合体，自交F₃群体发生性状分离，3/4 植株开红花，1/4 植株开白花。换言之，F₂的白花植株 2/3 自交发生性状分离，1/3 自交不发生性状分离。为了验证分离规律的真实性和孟德尔曾经继续使F₂自交产生F₃株系(一个F₂单株自交产生的所有F₃个体统称为一个F₃株系)，然后根据F₃的性状表现推测F₂植株的基因型。试验结果正是如此，完全验证了分离规律的真实性和。

3、实际依据

如：100 株F₂红花植株自交，其中 64 株自交产生的表

表 2—2 豌豆F₂表现显性性状的个体分别自交后的F₃表现型种类及其比例

性状	在F ₂ 表现显性:隐性=3:1的株系数	在F ₃ 完全表现显性性状当株系数	F ₃ 株系数
花色	64(1.80)	36(1)	100
种子形状	372(1.33)	193(1)	565
子叶颜色	353(2.13)	186(1)	539
豆荚形状	71(2.45)	39(1)	100
未熟豆荚色	65(1.50)	40(1)	100
花着生位置	37(2.63)	38(1)	100
植株高度	72(2.57)	28(1)	100

的个体分别自交后的F₃表现型种类及其比例。F₃群体 3/4 的植株开红花，1/4 的植株开白花，说明这 64 株F₂的基因型是Cc；另外 36 株自交产生的F₃全部开红花，说明这 36 株F₂的基因型是CC。两类F₂红花植株的比例为 64 : 36 等于 1.80 : 1，接近 2 : 1。F₂的白花植株自交产生的F₃全部开白花。观察其它各相对性状的试验，结果完全相同，同样证实了分离规律(表 2—2)。孟德尔对前述 7 对性状，连续自交了 4—6 代都没有发现不符合分离规律的情况。上述推论也可用图 2—1 表示。

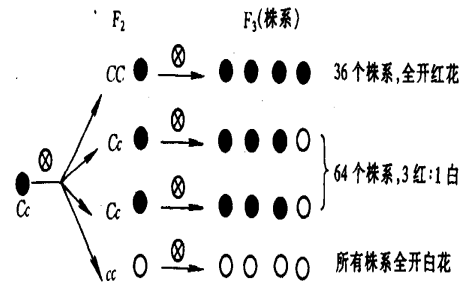
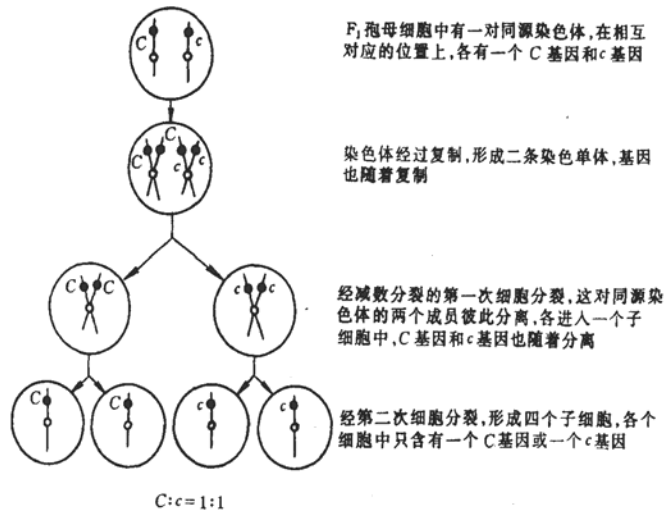


图 2—1 孟德尔的F₂自交试验示意图

第四节 分离规律的细胞学基础

生物的性状如红花、白花、抗病性、抗寒性等，都是由基因控制的。基因位于染色体上，而且各有其固定的位置。基因在染色体上的位置，称为基因位点(Locus)。

基因在体细胞中是成对的，在性细胞中是成单的，这恰好和体细胞中染色体成对和性细胞中染色体成单相一致。在一对同源染色体相对应的位置上，具有同一种基因，如果都是显性基因 C，那就是红花纯合体 CC，也可能都是隐性基因 c，那就是白花纯合体 cc；如果一条同源染色体上是 C 基因，另一条染色体上是 c 基因，那就是红花杂合体 Cc。遗传学上把位于同源染色体上相同位置上的一对基因，称为等位基因(diele)。



现在我们把有关基因标记在染色体上，进一步解释分离规律，图解如图 2—2：

从图 2—2 可见，一对同源染色体上的一对基因，随着减数分裂后期 I 同源染色体的分开，基因也随着分离，由一个抱母细胞经两次分裂而形成的四个子细胞中，两个子细胞含有 C 基因，两个含有 c 基因，比例是 1 : 1。雌、雄配子都是这样数量相

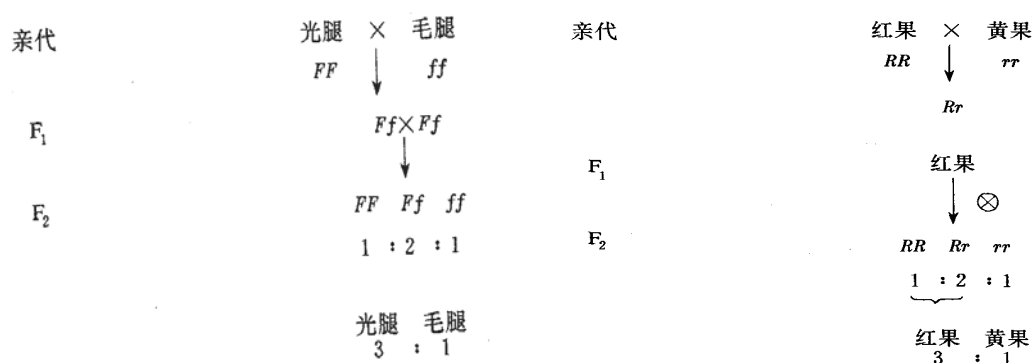
等的两种配子，当受精时，雌、雄配子自由结合，就产生三种基因型，呈 1 比 : 2Cc : 1cc 的结果，表现型为 3 红花 : 1 白花。

第五节 分离规律的普遍意义

从 1900 年以后，有许多学者重复了孟德尔的豌豆杂交试验，并获得了与孟德尔相类似的结果。分离规律在其他许多动物、植物和微生物中也得到了证实，说明分离规律在生物界具有普遍意义。

例如，有的鸡小腿上有毛，有的没有毛(光腿)，这也是由一对基因决定的。光腿基因(F)对毛腿基因(f)是显性。所以它们的杂种Ff都是光腿。F₁相互交配，F₂中 3/4 是光腿，1/4 都是毛腿。

植物中，番茄果实的颜色由一对基因只和r决定，红果(R)对黄果(r)是显性。红果番茄同黄果番茄杂交，F₁全部结红色果实，F₂中 3/4 结红果，1/4 结黄果。



玉米、小麦、高粱、谷子等作物某些性状的显隐性关系列表 2—2 如下：

表 2—2 主要作物中显隐性性状的表现

作物	性状	显性	隐性
玉米	胚乳性状 胚乳性质	黄 非糯性 非甜 饱满	白 糯性 甜 凹陷
小麦	壳色 粒色 颖壳茸毛 芒 生长发育特性	红 红 有毛(毛颖) 无、顶 春性	白 白 无毛(光颖) 有 冬性
高粱	芽鞘色 胚乳性质	红 非糯性	白 糯性
谷子	粒色 胚乳性质	黄 非糯性	白 糯性
水稻	芒 叶鞘色 柱头色	有芒 紫 紫	无芒 绿 白
棉花	叶片色 花粉色 幼芽性状	红 黄 绿	绿 绿 白 黄
大麦	芒 颖壳结构	无 有稃(皮大麦)	有 裸粒(裸大麦)
番茄	果实室数 皮色	二室 不透明	多室 透明

第六节 显性性状的表现及其与环境的关系

一、显性的相对性

1、显性的类型及三种类型自交、测交后代基因型和表现型的变化特点

孟德尔在豌豆杂交试验中，所研究的七对相对性状，无论那一对性状， F_1 都只表现亲本之一的性状，

完全显性(complete dominance)：象这种 F_1 的表现完全同于亲本之一性状的显性称为完全显性。

不完全显性(incomplete dominance)：是指 F_1 的性状介于双亲中间，或偏向于某一亲本。也称为部分显性。

例如：棉花的叶色遗传。 F_1 和 F_2 中的杂合基因型(Bb)个体，既不是红叶也不是绿叶，而是介于双亲叶色中间的淡红色。不完全显性的 F_1 自交的 F_2 或杂合基因型的自交后代，其表现型分离比例为 1 : 2 : 1，与基因型分离比例一致，杂合体和显性纯合体表现型不同，表现型类型也反映了基因型类型。因此可方便地推测 F_2 个体的基因型。

共显性(codominance)：是指双亲的性状同时在一个 F_1 个体上出现，而不是单一的或中间型。

例如鸡毛色的遗传。 F_1 个体同时表现出双亲的黑色和白色两种毛色。很显然，共显性和不完全显性一样， F_2 的表现型比例与基因型比例是一致的，均为 1 : 2 : 1，同样可以通过个体的表现型推测基因型。



2、显性基因能否表现显性性状常受有机体内部条件及外界环境条件的影响。

显性基因能否表现显性性状受外界环境条件的影响

例如：紫茎曼陀罗 × 绿茎曼陀罗， F_1 在夏天种于露天阳光下，表现紫色茎，紫茎对绿茎是完全显性；冬天种于温室中，则表现淡紫茎，是不完全显性。

例如，棉花的皱缩叶，在海岛棉中是隐性，当转移到陆地棉中，就变成不完全显性。

显性基因能否表现显性性状常受有机体内部条件的影响

例如，有一种羊，有角(H)是无角(A)的显性，HH 基因型的个体不论是母羊还是公羊都是有角的，hh 基因型的个体则不论是母羊还是公羊都是无角的。但杂合体(Hh)就表现不同了，Hh 的公羊表现为有角，Hh 的母羊则表现为无角。这就是说，杂合体(Hh)处于公羊的生理环境下，H 表现为显性，表现出有角；而处于母羊的生理环境下时则 h 呈显性，表现为无角。

在人类中有一种秃头性状，当人到中年时脑门上的头发开始大量脱落，呈现秃头性状。这是由 a 基因控制的，它的遗传与上述羊的有角和无角性状相类似。AA 基因型的人不论是男人还是女人都是正常的，aa 基因型的人不论是男人还是女人都是秃头。而杂合体(Aa)基因型的人，如果是男人则呈现秃头性状，如果是女人则呈现正常性状。也就是说，杂合体的男人表现秃头，杂合体的女人则表现正常。这就是为什么男人中的秃头比女人秃头多的原因。

3、显性的相对性

因此，显性作用是相对的，显性和隐性可因内外条件的不同而发生改变。

例如：孟德尔所研究的豌豆种子外形，从直观形状上看，圆粒对皱粒是完全显性。但是用显微镜检查豌豆种子淀粉粒的形状和结构，可以发现纯合圆粒种子的淀粉发育完善，结构饱满，持水力强，纯合皱粒种子的淀粉粒发育不完善，结构皱缩，持水力弱；而杂合 F_1 种子外形是圆粒，但其淀粉发育和结构都介于前面两者中间。因此，从种子外表观察，圆粒对皱粒是完全显性，但深入研究淀粉粒的发育和结构，则可发现是不完全显性。又如豌豆花色，肉眼直观， F_1 与红花亲本完全一样，是完全显性，但深入研究其花色素含量，则可发现二者之间存在差异，表现为不完全显性。

二、显性基因与隐性基因间的关系（显性规律的实质）

当一对相对基因处于杂合状态时，为什么显性基因能决定性状的表现，而隐性基因不能，是否由于显性基因直接抑制了隐性基因的作用？试验证明，相对基因之间的关系，并不是彼此直接抑制或促进的关系，而是分别控制各自所决定的代谢过程，从而控制性状的发育。

例如，兔子的皮下脂肪有白色和黄色的不同。白色是由显性基因Y决定的；黄色是由隐性基因y决定的。白脂肪的纯种兔子(YY)和黄脂肪的纯种兔子(yy)杂交， F_1 (Yy)的脂肪是白色的。用 F_1 的雌兔(Yy)和雄兔(Yy)进行近亲交配，在 F_2 的群体中， $3/4$ 个体是白脂肪的， $1/4$ 个体是黄脂肪。兔子的主要食料是绿色植物，绿色植物中除含有叶绿素以外，还有大量的黄色素。黄色素可以被一种黄色素分解酶所破坏，而显性基因Y能控制黄色素分解酶的合成，隐性基因y则没有这种作用。所以，基因型为YY或Yy的兔子；由于细胞内有Y基因，能合成黄色素分解酶，因而能破坏吃进的黄色素使脂肪内没有黄色素的积存，于是脂肪是白色。基因型yy的兔子，由于细胞内不能合成黄色素分解酶，所以脂肪是黄色的。由此可知，显性基因Y与白色脂肪表现型的关系，隐性基因y与黄色脂肪的关系都是间接的。Y是通过它直接控制下所合成的黄色素分解酶，才能间接使脂肪成为白色。从兔子脂肪颜色的遗传来看，显性基因与相对隐性基因之间的关系决不是显性基因抑制了隐性基因的作用，而是它们各自参加一定的代谢过程，分别起着各自的作用。一个基因是显性还是隐性决定于它们各自的作用性质，决定于它们能不能控制某种酶的合成。

第五节 分离规律的应用

第六节 分离规律的应用

(一)根据显性规律，区别真伪杂种

在杂交育种中，往往会由于去雄不净而得到假杂种，如果不加区别而当成真杂种，则会白白浪费劳力和时间。例如，小麦的无芒是有芒的显性，如果用有芒品种作为母本，无芒品种作为父本进行杂交，杂种一代(F_1)应该全是无芒的。如果出现少数有芒植株，则这些植株可能是由于母本去雄不干净而产生的自交后代，这不是真正的杂种，应当淘汰。

(二)鉴定品种或品系是否纯合

根据分离规律，纯种不分离，杂种要分离。如果某抗病性是显性，感病性是隐性，我们用抗病亲本做遗传试验，但不了解该亲本是不是纯合的，只要将它自交，观察自交后代。如果全部植株表现抗病，不出现分离，表明是纯合体；如果出现抗病、感病性状的分离，就表明是杂的。当选育出抗病的有希望成为新品种的材料时，还必须将它自交，选取抗病纯合体，才能成为新品种。

(三)在杂交育种中的应用

在杂交育种中，如果我们需要的性状是个隐性性状，如小麦的抗倒伏性，它在杂

种 F₁ 中不表现出来。这时，如果不了解分离规律，往往只会根据杂种 F₁ 的表现来决定取舍，这样就容易把有用的材料抛弃掉。所以，选择必须要到 F₂ 才能进行，这时隐性性状也能得到表现，切不可在 F₁ 中进行选择。在杂交育种中，常常要在杂种后代中连续进行自交和选择，目的就是促使个体间的分离和个体基因型的纯合，以便选择我们所需要的类型。

(四)在回交育种中的应用

在作物育种工作中，常常采用回交的方法来改良品种。例如有一个优良的丰产品种不抗某种病害，可以选用一个高度抗病的品种与之杂交并连续回交的方法，来改良这个不抗病的丰产品种，使之获得抗病性而又不丢失其丰产性。现以只代表显性抗病基因，r 代表隐性感病基因，回交改良的步骤图示如下。图中只列出只和 r 一对抗病、感病基因，其他许多有关丰产性的基因未列出。分离规律是遗传学的一个最基本的规律。经广泛验证，分离现象在生物界具有普遍意义，这一规律所创立的遗传因子(基因)学说已为现代分子生物学所证实，反映了生物界由于杂交和分离所出现变异的普遍性。

根据分离规律，分离是与杂合基因型相联系的。因此必须注意基因型与表现型的区别，在遗传研究和育种工作中应严格选用合适的材料，才能取得预期结果，做出可靠的结论。只有双亲是纯合的，F₁ 个体间的基因型和表现型才能一致，否则会发生基因型或表现型的分离。生产中如玉米、水稻等作物，常常利用杂种一代，所以必须高度重视双亲的纯合性。在性状的遗传研究中，也只有纯合亲本杂交，才能得到正确的分离比例，正确地进行遗传分析。

分离规律表明，杂种通过自交将发生性状分离，伴随产生一定比例的纯合体。自花授粉作物如小麦等，杂交育种的目的是获得稳定遗传的优良基因型，因此其过程必须是选用适当的亲本杂交，并进行杂种后代的自交或近亲繁殖，逐步选择，淘汰不良个体，达到改良基因型的目的。同时根据分离规律，可以预测后代分离比例及表现型，如 F₂ 分离出的隐性个体将稳定遗传，而显性个体中将有 2/3 还会出现分离。所以，对显性表现个体必须进一步自交，观察其遗传是否稳定。

在分离规律关于杂种产生的配子在遗传上是纯质的思想启示下，近年来我国遗传育种工作者已成功地利用花药培养方法培育出迅速纯化的二倍体植株；选育成了一些农作物良种。

问题：1、分离规律的具体应用（测交法、自交法）

2、显性作用的实质。

第三章 独立分配规律

分离规律是一对相对性状的遗传规律。那么如果同时考查研究两对或两对以上相对性状,其遗传规律如何?各相对性状在遗传过程中相互间的关系又怎样呢?孟德尔进一步研究了两对和两对以上相对性状的遗传特性,从而揭示了第二大遗传规律——独立分配规律或称自由组合规律(the law of independent assortment)。

第一节 两对相对性状的遗传

一、两对相对性状的遗传试验

孟德尔仍以豌豆为材料,选取具有两对相对性状差异的品种作为亲本进行杂交。以圆粒种子、黄色子叶植株作母本,皱粒种子、绿色子叶植株为父本杂交。 F_1 都是圆粒种子、黄色子叶共15株。表明种子圆粒和子叶黄色是显性,与分别单独研究这两对性状的结果是一致的。由 F_1 种子长成的植株自交,得到 F_2 种子,共556粒。有四种表现型,而且存在着一定的比例关系。试验结果如右图。

P	黄色、圆粒	×	绿色、皱粒	
↓				
F_1	黄色、圆粒			
↓ ⊗				
F_2	黄色、圆粒	黄色、皱粒	绿色、圆粒	绿色、皱粒
种子数	315	101	108	32
理论比例	9	3	3	1

从左图可见, F_2 中子叶黄色、圆粒种子和子叶绿色、皱粒种子分别与两种亲本相同,称为亲本类型;黄色子叶、皱粒种子和绿色子叶、圆粒种子两种类型是亲本之间性状的重新组合,称为重组类型。四种表现型之间的比例为9:3:3:1。

一、两对相对性状遗传的特点

- 1、 F_1 表型唯一,与单独研究这两对性状的结果一致
- 2、 F_2 性状多样性,既有亲本类型又有重组类型,后代比例为9:3:3:1。
- 3、若把 F_2 种子的表现型按一对相对性状归纳分析,可得如下比例:

$$\text{黄色} : \text{绿色} = (315+101) : (108+32) = 416:140=3:1$$

$$\text{圆粒} : \text{皱粒} = (315+108) : (101+32) = 423:133 = 3:1$$

根据上述分析,具有两对相对性状差异的亲本杂交时,杂交后代中每对相对性状的分离比例都是3:1,符合分离规律,说明各相对性状的分离是独立的,互不干扰。换言之,种子粒形的分离不受子叶颜色分离的影响,反之也一样。综合起来看这两对性状的遗传行为, F_2 出现了重组类型,说明控制这两对性状的两对等位基因各自分离之后是自由组合的,且其数量关系是:9/16 黄色子叶、圆粒种子,3/16 黄色子叶、皱粒种子,3/16 绿色子叶、圆粒种子,1/16 绿色子叶、皱粒种子。正好是两对性状在分离基础上的随机组合:(3/4 黄色:1/4 绿色)×(3/4 圆粒:1/4 皱粒)。

第二节 独立分配规律的解释

一、独立分配现象的解释

孟德尔对独立分配现象解释的基本点是:两对相对性状由两对非等位基因控制,形成配子时,各对等位基因的分离互不干扰,独立进行,等位基因分离进入不同的配子,非等位基因自由组合进入同一配子,受精时,雌雄配子随机结合。

如:上述杂交试验中,用Y和y分别代表黄色子叶和绿色子叶的一对等位基因,R和r分别代表圆粒种子和皱粒种子的一对基因。黄色子叶、圆粒种子亲本的基因型

为YYRR，绿色子叶、皱粒种子亲本的基因型为yyrr。其基因传递行为可图解为图3-1。

黄、圆亲本是纯合基因型YYRR，只形成一种配子YR，同理，绿、皱亲本yyrr也只能形成一种配子yr，受精结合F₁基因型为YyRr。F₁形成配子时，Yy等位基因分离进入不同的配子，每个配子要么得到y，要么得到Y。同样的，Rr等位基因也如此分离。Y、y和R、r之间自由组合，共形成四种配子，YR、yr、yR、Yr，数目相等。雌配子和雄配子皆如此。受精时雌雄配子随机结合，共有16种组合方式。

将F₂的基因型和表现型加以归类，可以得到如表3-1的比例。F₂中共有九种基因型，四种表现型。九种基因型中，有四种两对基因都是纯合的，YYRR、YYrr、yyRR、yyrr、各占1/16；四种一对基因纯合一一对基因杂合，YYRr、yyRr、YyRR、Yyrr各占2/16；一种两对基因都是杂合的，YyRr占4/16。四种表现型中；黄色子叶、圆粒种子包括四种基因型，共占9/16；黄色子叶、皱粒种子包括两种基因型，共占3/16；绿色子叶、圆粒种子也包括两种基因型，共占3/16；绿色子叶、皱粒种子只有一种基因型，占1/16(表3-1)。

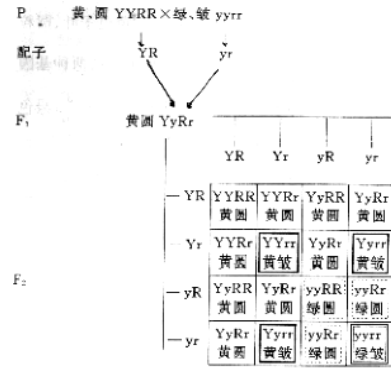


图3-1 豌豆黄色、圆粒×绿色、皱粒的F₂分离图解

表3-1 豌豆黄色、圆粒×绿色、皱粒的F₂基因型和表现型的比例

表现型	基因型	基因型比例	表现型比例
Y—R—黄、圆	YYRR	1	9
	YyRR	2	
	YYRr	2	
	YyRr	4	
Y—rr 黄、皱	YYrr	1	3
	Yyrr	2	
yyR—绿、圆	yyRR	1	3
	yyRr	2	
yyrr 绿、皱	yyrr	1	1

二、独立分配规律的细胞学机理

孟德尔的遗传规律揭示之后，细胞学亦有了很大进展，人们注意到了孟德尔的基因与染色体行为的平行性，揭示了自由组合规律的细胞学机理。

如果把前述独立分配规律解释的基因传递行为落实到染色体上，就可以更加直观地理解独立分配规律的细胞学机理。我们已经知道，等位基因是位于一对同源染色体相对位点上的一对基因。在上述豌豆杂交试验中，控制子叶颜色的等位基因Y(黄色)与y(绿色)位于一对同源染色体的相对位点上，控制种子形状的等位基因R(圆粒)与r(皱粒)位于另一对同源染色体的相对位点上。具有YyRr基因型的F₁在形成配子的减数分裂中，这两对同源染色体独立分离，各对等位基因随所在的同源染色体在后期I发生分离。Y与y分离，分别进入二分体的两个子细胞，R与r一样，也分离分别进入二分体的两个子细胞。而非等位基因随着非同源

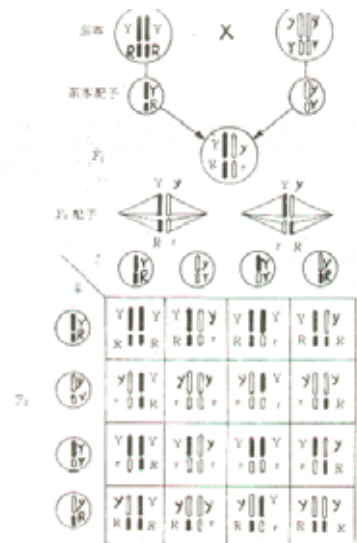


图3-2 两对同源染色体及其携带基因的独立分配示意图

染色体在子细胞中的自由组合而组合。在一些孢母细胞中，Y与R可能进入同一子细胞，y与r必然进入另一子细胞，最终形成Yr和YR两种配子，各占1/2；在另一些孢母细胞中，Y与r可能进入同一子细胞，y与R必然进入另一子细胞，最终形成Yr和yR两种配子。由于发生这两种分离的孢母细胞数目均等，所以形成的四种配子数目也相等，成为1:1:1:1的比例。雌雄配子都如此。受精时，雌雄配子随机结合。因此，F₁自交的F₂就有前述的16种组合，9种基因型和4种表现型。如图3—2所示。

三、独立分配规律的实质

控制不同性状的不同等位基因，位于不同的同源染色体上，减数分裂形成配子时，每对同源染色体上的等位基因发生分离，而位于非同源染色体上的非等位基因之间自由组合形成各种可能的配子，受精时各种配子又以相同的机率相互结合形成各种合子。

第三节 独立分配规律的验证

独立分配规律的真实性的真实性仍可用测交法和自交法加以验证。

一、测交法

1、原因

两对性状的遗传，F₂要实现16种配子组合，9种基因型，4种表现型，且表现型比例为9:3:3:1，关键是杂种F₁要产生4种数目相等的配子。（测交后代表现型的种类和比例完全反映了被测个体产生的配子种类和比例）。

2、解释

由表3—2可知，F₁无论作母本还是作父本，测交后代都出现4种表现型，且数目相近。双隐性纯合测验种绿色、皱粒(yyrr)只能提供一种配子yr。测交后代中，绿色、皱粒的基因型只能是yyrr，说明被测圆粒、黄色F₁提供了yr配子；绿色、圆粒的基因型只能是yyRr，说明F₁提供了一种yR配子；黄色、皱粒的基因型肯定是Yyrr，说明F₁提供了一种Yr配子，黄色、圆粒的基因型必然是YyRr，说明F₁提供了一种YR配子。以上分析表明，被测F₁确实产生了4种配子，测交后代4种表现型数目相等，表明F₁产生的4种配子数目也是相等的。

表3—2 豌豆黄色、圆粒×绿色、皱粒的F₁和双隐性亲本测交的结果

		F ₁ 黄、圆 YyRr × 绿、皱 yyrr				
		配子				
		YR	Yr	yR	yr	YR
理论期望的	测交后代	基因型	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr
		表现型种类	黄、圆	黄、皱	绿、圆	绿、皱
		表现型比例	1	1	1	1
孟德尔的实	测交结果	F ₁ 为母本	31	27	26	26
		F ₁ 为父本	24	22	25	26

3、应用（根据测交子代表现型的种类和比例推测被测个体产生配子的种类和比例，进一步推测被测个体的基因型）

例如：豌豆红花、高茎与白花；矮茎测交，子代出现红花、高茎和红花、矮茎两种表现型，各占1/2，试推断被测红花、高茎亲本的基因型。

分析：根据一对性状的杂交试验已知，红花对白花是显性，用C和c表示，高茎对矮茎是显性，用T和t表示。测验种白花、矮茎的基因型为cctt，只能产生ct一种配子。测交子代中红花性状的基因型必然为cc，其中c基因是测验种提供，c基因是被测亲本提供；同样的测交子代中高茎性状的基因型就为Tt，被测亲本提供T，测验种提供t；矮茎性状的基因型只能是tt，由被测亲本和测验种各提供一个t基因。依上述分析，测交子代全部开红花(cc)，说明被测亲本只产生一种c配子，花色基因型应该是纯合cc；测交子代中有高茎(Tt)和矮茎(tt)，且数目相等，说明被测亲本产生了T和

t 两种数目相等的配子，表明被测亲本的高茎基因型应该为 Tt。由此可知，被测红花、高茎亲本的基因型应为 CCTt。

二、自交法

1、理论推理

按照独立分配规律推断，两对相对性状杂交的 F_2 代中应有 4 种两对基因都是纯合的基因型(YYRR、YYrr、yyRR、yyrr)，各占 1/16，这类植株自交产生的 F_2 不会出现性状分离。另有 4 种一对基因纯合、一对基因杂合的基因型(YYRr、yyRr、YyRR、Yyrr)，各占 2/16，这类植株自交产生的 F_3 ，一对基因发生分离，性状分离为 3:1 的比例，还有一种两对基因都杂合的基因型(YyRr)，占 4/16，这种植株自交产生的 F_3 ，性状继续分离为 9:3:3:1 的比例。

2、具体

孟德尔为了验证独立分配规律的正确性，在 F_2 中随机抽取植株自交到 F_3 试验结果完全符合预定的推论。现摘列如下：

F_2	F_3
38 株(1 / 16)YYRR	全部为黄、圆，没有分离
35 株(1 / 16)yyRR	全部为绿、圆，没有分离
28 株(1 / 16)YYrr	全部为黄、皱，没有分离
30 株(1 / 16)yyrr	全部为绿、皱，没有分离
65 株(2 / 16)YyRR	全部为圆粒，子叶颜色分离 3 黄 : 1 绿
68 株(2 / 16)Yyrr	全部为皱粒，子叶颜色分离 3 黄 : 1 绿
60 株(2 / 16)YYRr	全部为黄色，子粒形状分离 3 圆 : 1 皱
67 株(2 / 16)yyRr	全部为绿色，子粒形状分离 3 圆 : 1 皱
138 株(4 / 16)YyRr	分离 9 黄、圆 : 3 黄、皱 : 3 绿、圆 : 1 绿、皱

从 F_2 群体基因型的鉴定，也证明了独立分配规律的正确性。

第四节 多对性状的遗传分析及概率论的应用

一、多对基因杂种的遗传

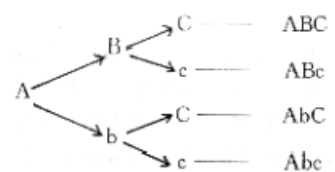
1、分析杂种后代配子、基因型种类

只要各对等位基因之间是独立的，即分别位于不同对染色体上，其杂种的分离都服从自由组合规律。随着相对性状数目的增加， F_2 代分离情况也更为复杂，但仍有规律可循。这里我们以三对基因为例，分析多对基因杂种的遗传。

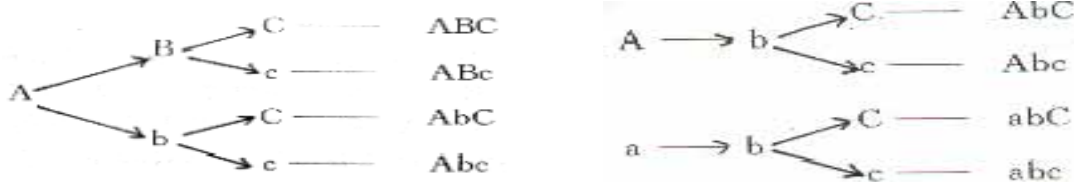
(1).杂种形成的配子类型

多对基因的杂种形成配子时，仍然遵循分离规律和自由组合规律，等位基因必然分离，进入不同的配子，非等位基因间可以自由组合进入同一配子。分析这类杂种产生配子种类时，应着眼于每一对等位基因，如是杂合的，产生两种配子，如是纯合的，只产生一种配子，然后非等位基因间再自由组合。可采用分枝法进行分析。

例如，三对基因杂合体(AaBbCc)产生的配子种类；Aa 等位基因杂合，产生 A 和 a 两种类型。同样，Bb 和 Cc 都是杂合的，也都分别产生两种类型的 B、b 和 C、c。非等位基因间再自由组合。于是共产生 8 种配子。



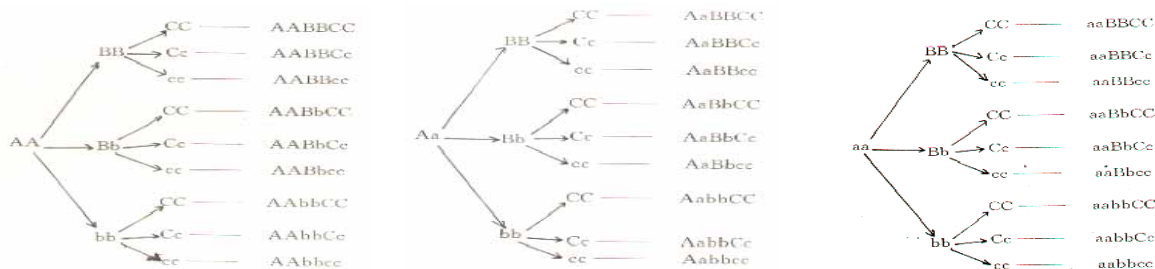
又如 AABbCc 基因型产生的配子种类。AA 是纯合等位基因，只产生一种 A 类型，Bb 和 Cc 都分别产生两种类型。因此，共产生四种类型的配子。



同样，若求算 AabbCc 基因型产生的配子种类，由于 bb 是纯合等位基因，只产生一种 b 类型，Aa 和 Cc 都分别产生两种类型，因此：如上图。

(2). 杂种后代的基因型种类

分析多基因杂种后代的基因型种类，同样要着眼于每一对等位基因，一对杂合等位基因自交，应产生 3 种基因型，如 Aa 自交，产生 AA、Aa 和 aa 3 种基因型。非等位基因型间发生自由组合。现仍以 3 对杂合基因型 AaBbCc 为例加以说明。共产生 27 种基因型



注：如果杂种基因型中既有纯合等位基因，又有杂合等位基因，就要注意纯合等位基因自交后代只产生一种纯合基因型。

(3). 杂种后代表现型的种类

杂种后代表现型种类的分析与基因型的分析方法完全相同。完全显性时一对杂合等位基因自交产生两种表现型。非等位基因的表现型间自由组合。如 AaBbCc 自交后代表现型种类。共产生 8 种表现型。

上述分析可以归纳为表 3—3

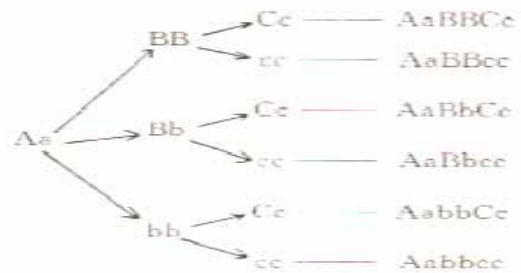
表 3—3 杂种杂合基因对数与自交后代表现型和基因型种类关系

杂种杂合基因对数	显性完全时 F ₂ 表现型的种类	F ₁ 形成的不同配子的种类	F ₂ 基因型的种类	F ₁ 产生的雌雄配子的可能组合数	F ₂ 纯合基因型的种类	F ₂ 杂合基因型的种类
1	2	2	3	4	2	1
2	4	4	9	16	4	5
3	8	8	27	64	8	19
4	16	16	81	256	16	65
5	32	32	243	1024	32	211
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮
n	2 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ	4 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ - 2 ⁿ

(二) 分析两个基因型不同的亲本杂产后的基因型。

某等位基因，如果两亲本都是纯合的，杂交后代只有一种基因型；如果一个亲本纯合，另一亲本杂合，杂交后代产生两种基因型；如果两亲本都是杂合的，杂交后代则产生三种基因型。

例如， $AABbCc \times aaBbcc$ 杂交组合，A 等位基因两亲本都纯合，杂交后代只有 Aa 一种基因型；B 等位基因两亲本都杂合，杂交后代有 BB、Bb 和 bb 三种基因型；C 等位基因一亲本杂合，一亲本纯合，杂交后代产生 Cc 和 cc 两种基因型。因此，这一杂交组合后代的基因型种类有，共产生六种基因型。



二、概率论在多性状遗传分析中的应用

在分析多性状杂种的遗传时，如仍采用第二节的棋格式方法，先分析出各种配子，然后进行雌雄配子组合，再进行归类合并，将十分繁杂。这时利用概率原理就简便得多了。

(一) 概念

概率是指一定随机试验总体中某一事件可能出现的机率。

例如：一对杂合基因 Aa，在形成配子的减数分裂中，A 和 a 分离进入不同的配子，每个配子要么得到 A，要么得到 a，且两种可能性的机会相等。也就是说，在形成配子总体中，形成带 A 的配子和带 a 的配子概率各为 1/2。

(二) 原理

1. 加法定律：两个互斥事件至少有一个发生的概率等于各个事件概率之和。所谓互斥事件是指在一次试验中，不可能同时出现的两个事件，这两个事件称为互斥事件。

例如，孟德尔的豌豆试验，红花植株有两种基因型 CC 和 Cc，这是两个事件，但就一株红花个体而言，要么是 CC，要么是 Cc，二者必居其一，不可能某一株红花个体既是 CC 基因型，又是 Cc 基因型，因此这是两个互斥事件。Cc 杂合体自交的 F₂ 群体中，表现红花性状的植株基因型可能是 CC，也可能是 Cc，换言之，F₂ 群体中某一红花植株的基因型是 CC 或 Cc 的概率是 1/4 加 2/4 等于 3/4。因此，F₂ 红花表现型的概率是 3/4。

同理，两对性状如黄色子叶、圆粒种子杂种 F₁ YyRr 自交 F₂ 群体中表现黄色、圆粒，有 4 种可能的基因型，1/16YYRR，2/16YyRR，2/16YYRr，4/16YyRr，所以 F₂ 群体中黄色、圆粒表现型的概率等于 1/16+2/16+2/16+4/16=9/16。

2. 乘法定律：两个独立事件同时发生的概率等于各个事件概率的乘积。所谓独立事件是指一个事件是否出现，不影响另一事件的发生，换句话说，两个事件出现与否，完全独立，互不干扰。

如：遗传学中两对独立遗传的基因 A—a 和 B—b，这两对基因位于两对非同源染色体上，它们的分离是独立的，互不干扰。形成配子时，某一配子是得到 A 还是 a，并不影响该配子得到 B 或者 b。因此，某一配子同时得到 A 和 B，或 A 和 b，或 a 和 B，或 a 和 b 都是两个独立事件。同理，某一个体是一对 AA 基因型又是一对 BB 或 Bb 等，基因型也是两个独立事件。

(三) 应用

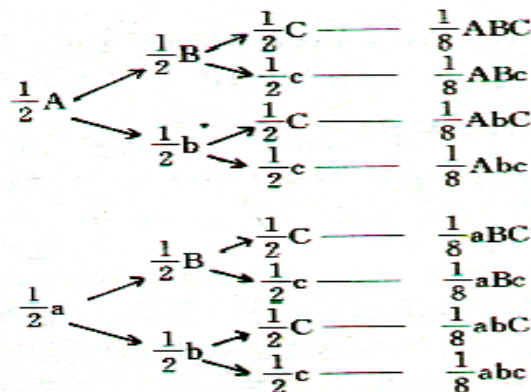
多对性状遗传分析中，应用最广泛的是乘法定律。利用它可以很简便的计算出某

种基因型产生配子、基因型和表现型的概率。

1. 多对杂合基因型产生的配子概率

计算杂合基因型产生的配子概率时,应从每一对基因入手,杂合者产生两种配子,各自概率为 1/2,纯合者产生一种配子,其概率为 1。

例 1:独立遗传时,AaBbCc 杂合基因型产生的各种配子的概率,由于 3 对基因都是杂合的,每对基因都要分离,Aa 产生 1/2A,1/2a;Bb 产生 1/2B,1/2b;Cc 产生 1/2C,1/2c。形成配子共有 8 种组合,ABC、ABc、AbC……等。同时三对基因的分离是独立的,即一个配子得到 A、B 和 C 是 3 个独立事件,因此,任何一种组合的概率都是各个基因出现概率的乘积。

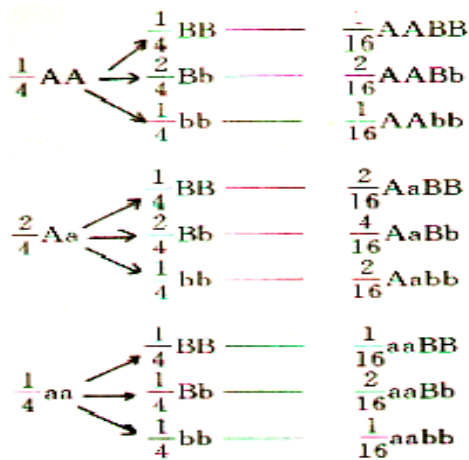


例 2:AaBBccDd 产生 ABcD 配子的概率。

Aa 杂合必然分离产生 1/2A 和 1/2a, Cc 和 Dd 亦分离分别产生 1/2C、1/2c 和 1/2D、1/2d, BB 纯合只产生一种 B,其概率为 1。于是 ABcD 配子的概率为专 1/2 × 1/2 × 1/2 = 1/8。

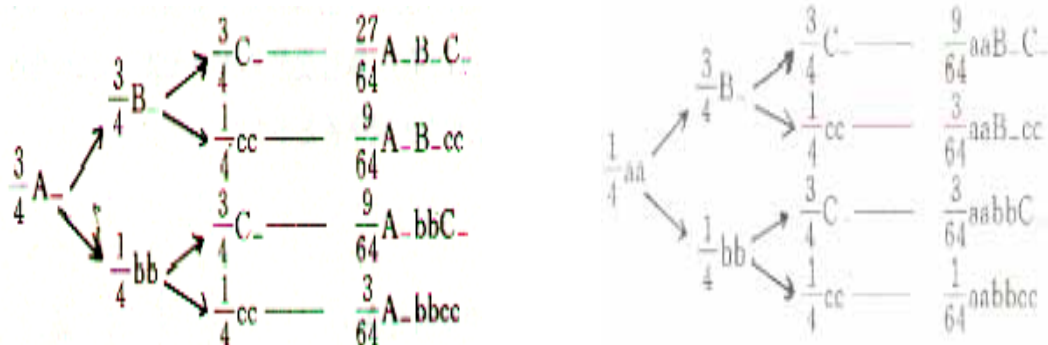
2. 多对杂合基因型后代基因型和表现型的概率

计算杂种后代的基因型和表现型概率时,仍需从每一对基因入手。一对杂合基因型如 Aa 自交后代中有 3 种基因型,1/4AA、3/4Aa、1/4aa 两种表现型,3/4A_, 1/4aa;如果是一对纯合基因型自交后代中只有一种基因型,一种表现型。独立遗传时,一对等位基因的基因型和表现型分离与另一对等位基因的分离是独立的,因而,后代中某种基因型和表现型是各等位基因型和表现型概率的乘积。



例如:AaBb 自交后代中各种基因型的概率。Aa 和 Bb 杂合等位基因自交各自都形成 3 种基因型。因此,计算杂种自交后代表现型的概率,其方法相同。

例如:计算 AaB_bCc 自交后代中各种表现型的概率。



归纳上述分析，杂合基因对数与自交后代基因型和表现型的比例关系如表 3—4。

表 3—4 杂合基因对数与自交后代表现型和基因型的比例关系

杂合基因对数	自交后代表现型分离比例	自交后代基因型分离比例
1	$(3+1)^1$	$(1+2+1)^1$
2	$(3+1)^2$	$(1+2+1)^2$
3	$(3+1)^3$	$(1+2+1)^3$
⋮	⋮	⋮
n	$(3+1)^n$	$(1+2+1)^n$

利用乘法定律可以计算出任何基因型产生的任一配子和自交后代中任一基因型和表现型的概率。

例如：有基因型 AABbCcDdEe，问产生 ABcDe 配子和自交后代中 AABBCcddEe 基因型及 A_B ccddE_表现型的概率各是多少？

ABcDe 配子的概率等于 $1 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/16$

AABbccddEe 基因型的概率等于 $1 \times 1/4 \times 2/4 \times 1/4 \times 2/4 = 4/256$

A_B ccddE_表现型的概率等于 $1 \times 3/4 \times 1/4 \times 1/4 \times 3/4 = 9/256$

利用乘法定律也可以计算多对基因亲本杂交后代某一基因型或表现型的概率。

例如，试计算 AabbCc × AABbCc 杂交后代中 Aabbcc 基因型和 A_B_cc 表现型的概率。

Aabbcc 基因型的概率等于 $1/2 \times 1/2 \times 1/4 = 1/16$

A_B_cc 表现型的概率等于 $1 \times 1/2 \times 1/4 = 1/8$

第五节 基因的作用和基因互作

一、基因与性状的关系

前面所讨论的遗传试验，都是一个基因控制一个性状的表现，基因与性状有“一对一”的关系。孟德尔之后的许多研究证明，基因与性状的关系远不仅是“一对一”这样简单的关系。最常见的还有“多因一效”和“一因多效”两种情况。

(1) 多因一效(multigenic effect)：即许多基因影响同一性状的表现。

例如：棉花的无腺体性状受 9 对有关隐性基因控制，其中 gl_2 、 gl_3 两对隐性基因起主要作用；玉米正常叶绿素的形成与 50 多个基因有关，其中任何一个发生变化，都可能引起叶绿素的改变或消失。

(2) 一因多效(pleiotropism)：即一个基因影响到许多性状的表现。

例如 水稻矮化基因就可以影响除株高以外的几个性状。矮化植株一般有较强的分蘖力，叶色深，叶绿素含量较高，而且栅栏细胞直径较大。

从生物个体发育的整体观念出发，“多因一效”和“一因多效”是不难理解的。一方面，一个性状的发育是由许多基因控制的一系列生化过程连续作

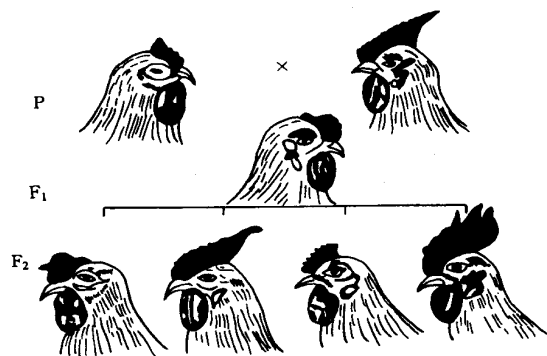


图 3—3 鸡冠形状的遗传
亲代：左方是豌豆冠；右方是蔷薇冠；子一代：胡桃冠；子二代：胡桃冠，蔷薇冠，豌豆冠和单冠，分离为 9:3:3:1

用的结果。另一方面，如某一基因发生了改变，虽然仅影响以该基因为主的一个生化过程，必然也对与这个生化过程有联系的其他生化过程产生影响。

二、基因互作

(一) 概念

基因互作(interaction of genes)：两对或者两对以上独立遗传的基因，共同控制某一性状，非等位基因间发生相互作用，影响性状表现；这称为基因互作。

(一) 互作类型

如果两对非等位基因互作， F_2 就不一定会出现 9 : 3 : 3 : 1 的分离比例，测交后代也不一定会出现 1 : 1 : 1 : 1 的分离比例，但都是 9 : 3 : 3 : 1 或 1 : 1 : 1 : 1 的比例变形。下面就两对基因的各种互作方式简单介绍如下：

1、积加作用(additive effect)：在有些杂交后代中。两对基因均为显性时表现一种性状，两对基因中只有二对为显性时表现另一性状，而无显性基因时又表现一种性状。以南瓜瓜形为例说明。

A和B都是显性时， $A_B_$ 表现为扁盘瓜形，占 9/16；只有A为显性状态 A_bb 或者仅B为显性状态 $aaB_$ 时，是同一表现型为圆球瓜形，二者各 3/16，因此，圆球瓜形共有 3/16+3/16=9/16；a和b都为隐性 $aabb$ 时，是另一种表现型，表现为长圆形，占 1/16。

所以，两对基因互作为积加作用时， F_2 表现型比例为 9 : 6 : 1。

如果用 $AaBb$ 扁盘形瓜与 $aabb$ 长圆形测交，测交后代中 1/4 $A_B_$ 表现扁盘，1/4 A_bb 和 1/4 $aaB_$ 都表现为圆形，另外 1/4 $aabb$ 表现为长圆形，因而表现型比例为 1 : 2 : 1。

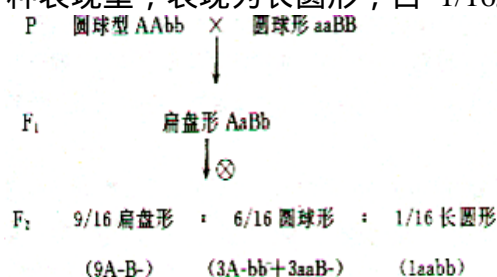
2、互补作用(complementary effect)：两对基因都是显性时共同决定一种表现型，只有一对显性基因或都是隐性基因时，是另一种表现型。

例如，香豌豆中两个白花品种杂交， F_1 开紫花。 F_1 自交，其 F_2 群体中 9/16 紫花 : 7/16 白花。对照独立分配规律，这应该是两对独立基因的遗传，9/16 : 7/16 是 9/16 : 3/16 : 3/16 : 1/16 的变形，即后 3 项相加为 7/16。如果两对显性基因分别用C和P表示，则 F_2 中紫花植株的遗传组成应为 $C_P_$ ，即两对显性基因互作开紫花，白花植株的遗传组成应该是 3/16 C_pp +3/16 $ccP_$ +1/16 $ccpp$ = 7/16。这里分别只有一对显性基因或没有显性基因，因而开白花。据此可以推断 F_1 紫花的基因型是 $CcPp$ 。由 F_1 的基因型可知，双亲必须为 F_1 提供两对显性基因，而双亲都是开白花，显然，每一个亲本都只有一对显性基因，因而双亲的基因型为： $ccPP \times CCpp$ 。亲本、 F_1 及 F_2 各种类型的基因型如下：

据研究，香豌豆的野生祖先种是紫花。在后来的进化过程中，显性基因 C 突变成 c 隐性基因，产生了一种白花品种；显性基因 P 突变成 p 隐性基因，产生了另一种白花品种。两种白花品种杂交后，C 和 P 又组合在一起，互相补充，开出了祖先的紫花。象这种杂交子代出现其祖先的某些性状的现象称为返祖遗传。

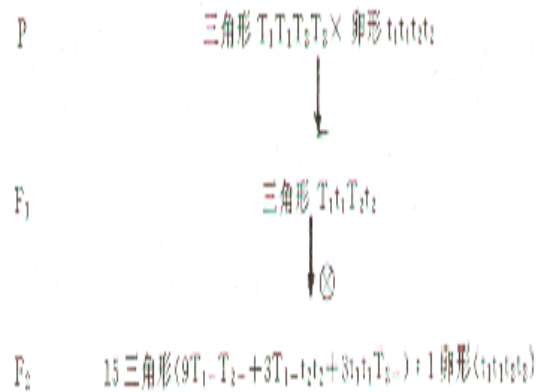
两对基因表现为互补作用时，杂合 $F_1 CcPp$ 与双隐性 $ccpp$ 白花植株测交，测交后代中 1/4 $C_P_$ 开紫花，1/4 C_pp 、1/4 $ccP_$ 和 1/4 $ccpp$ 三类都开白花，因而表现型比例为 1 紫花 : 3 白花。

3. 重叠作用(duplicate effect)：两对基因作用相似，只要有其中任何一对显性基因存在，不管显性基因多少，都表现相同的性状。这种基因互作称为重叠作用。



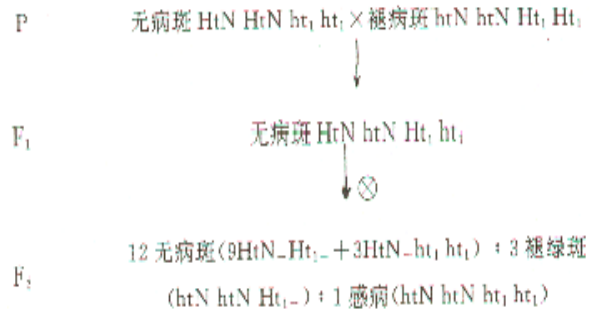
例如：芥菜蒴果有两种形状：一三角形，一是卵形。两种类型植株杂交， F_1 表现三角形蒴果， F_1 自交 F_2 分离为15三角形：1卵形：

由 F_2 的性状分离规律来看，15：1也是从两对独立遗传基因 F_2 9：3：3：1的比例演变而来。前面三类的表现型相同，都是三角形，即 $9T_1_T_2_+3T_1_t_2t_2+3t_1t_1T_2_ = 15$ ；最后一类 $t_1t_1t_2t_2$ 表现为卵形。前面三类的表现型都相同，表明每一对显性基因都有使蒴果为三角形的作用，而且不管显性基因多少，只要有显性基因就表现出相同的效应，完全没有显性基因时，表现为另一性状。象芥菜蒴果这种重叠作用的遗传，如果杂合 F_1 $T_1t_1T_2t_2$ 三角形与双隐性 $t_1t_1t_2t_2$ 卵形测交，测交后代中， $1/4T_1_T_2_、1/4T_1_t_2t_2$ 和 $1/4t_1t_1T_2_$ 都表现三角形， $1/4t_1t_1t_2t_2$ 表现卵形。因此，两对基因表现重叠作用互作时，测交后代表现型的比例为3：1。



4. 显性上位作用(epistatic dominance) 两对独立遗传的基因共同控制某一单位性状的发育，其中一对基因为显性时，能掩盖另一对显性基因的显性表现，这种基因互作称为显性上位作用。

例如：玉米对玉米大斑病的抗性， HtN 表现无病斑抗性， Ht_t 表现褪绿斑抗性，隐性基因 htN 和 ht_t 都表现感病。无病斑抗性品种与褪绿斑抗性品种杂交， F_1 表现无病斑， F_1 自交 F_2 性状分离为：12 无病斑：3 褪绿病斑：1 感病。其遗传行为分析如右图：

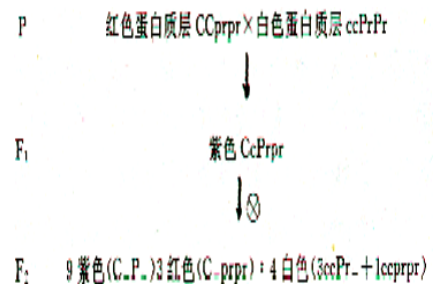


根据 F_2 的性状分离比例，仍然是两对基因遗传 F_2 9：3：3：1的变形。 $9/16HtN_Ht_t_$ 由于 HtN 对 Ht_t 的显性表现有掩盖作用，只表现无病斑， $3/16HtN_ht_t_ht_t$ 当然也表现无病斑，共占 $12/16$ ， $3/16htNhtNHt_t_$ 由于没有显性基因 HtN 存在， Ht_t 得以表现出褪绿病斑；最后一类 $1/16htNhtNht_t_ht_t$ 是双隐性，表现感病。

上述无病斑 F_1 $HtN htN Ht_t ht_t$ 如果与隐性感病品种 $hNhtN ht_t ht_t$ 测交，则测交后代中 $1/16HtN_Ht_t_$ 和 $1/4HtN_ht_t_ht_t$ 都表现无病斑； $1/4htNhtNHt_t_$ 表现很绿斑， $1/4htNhtNht_t_ht_t$ 表现感病。因此，显性上位作用时，测交子代表现型的比例为2：1：1。

5. 隐性上位作用(epistatic recessiveness) 两对独立遗传的基因共同对一对性状发生作用，其中一对基因以隐性状态存在时，对另一对基因的表现有掩盖作用。

例如，玉米胚乳蛋白质层颜色的遗传，当基本色泽基因 C 存在时，一对基因 $Pr-pr$ 都能表现各自的作用，即 Pr 表现紫色， pr 表现红色。缺 C 因子时，隐性基因 c 对 Pr 和 pr 起上位作用，使得 Pr 和 pr 都不能表现其性状。 F_2 中 $9/16C_Pr$ 由于显性基因 C ， Pr 能表现出紫色； $3/16C_prpr$ ， pr 也能表现出红色； $3/16ccPr_$ 和 $1/16ccprpr$ 由于没有显性基因 C ，隐性 c 掩盖了 Pr 和 pr 的表现，都只能表现出白色。所以， F_2 的性状分离比例为9：3：4。



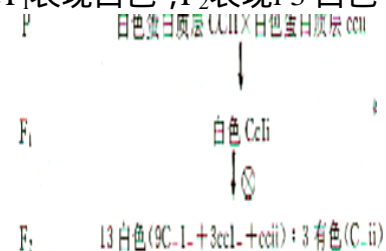
上述隐性上位作用的杂合 F_1 CcPrpr与双隐性ccprpr测交，测交子代中 $1/4C_{Pr}$ 表现紫色； $1/4C_{prpr}$ 表现红色； $1/4ccPrpr$ 和 $1/4ccprpr$ 都表现白色。因此，测交子代性状分离比例为 1 : 1 : 2。

象上述一对基因对另一对基因的表现有掩盖作用称为上位性，反之被掩盖的现象称为下位性。上、下位性发生在非等位基因之间，等位基因之间的掩盖现象则称为显隐性。

6. 抑制作用(inhibitor effect) 在两对独立基因中，其中一基因，本身不能控制性状的表现，但对另一对基因的表现作用，称为抑制基因。

如玉米胚乳蛋白质层颜色杂交试验中，白色 × 白色， F_1 表现白色， F_2 表现 13 白色 : 3 有色。如果c(基本色泽基因)和I(抑制基因)决定蛋白质层的颜色， F_1 及 F_2 的基因型如右图：

$C_I_$ 表现白色是由于 I 基因抑制了 C 基因的作用，同样， $ccI_$ 也是白色。 $ccii$ 中虽然 ii 并不起抑制作用，但 cc 也不能使蛋白质层表现颜色，因此也是白色。只有 C—ii 表现有色。上位作用和抑制作用不同，抑制基因本身不能决定性状，而显性上位基因除遮盖其他基因的表现外，本身还能决定性状。



表现抑制作用的杂合 F_1 CcIi与双隐性个体ccii测交时，测交子代中 $1/4C_I_$ 、 $1/4ccI_$ 和 $1/4ccii$ 都表现白色； $1/4C_ii$ 表现有色，因此，测交子代的性状分离比例为 3 : 1。

上述的几种情况，都是在两对独立基因的 F_2 分离比例 9 : 3 : 3 : 1 或测交子代分离比例 1 : 1 : 1 : 1 的基础上由于非等位基因之间的互作关系不同而演变来的，因此与分离规律和自由组合规律并不矛盾。如互作的基因对数更多，后代分离比例将更复杂。

第六节 独立分配规律的应用

非等位基因的自由组合规律在理论上可以阐明生物变异的多样性，按照自由组合规律，在完全显性条件下，如亲本有两对性状差异，则 F_2 有可能产生 $2^2 = 4$ 种表现型；有 4 对性状差异， F_2 有可能产生 $2^4 = 16$ 种表现型；如有 n 对性状差异， F_2 将有可能产生 2^n 种表现型。如 n = 20 时， F_2 有可能产生 1,048,576 种不同的表现型，其基因型就更多了，这说明通过杂交造成基因的重新组合，是生物界产生变异的最重要原因。

自由组合规律是杂交育种的理论依据之一。杂交育种就是选择具有育种目标所要求性状的几个亲本杂交，希望通过基因的重组而选到优良的基因组合。

根据自由组合规律可以预测杂种后代中出现优良性状个体的大致比例，作为确定杂种后代群体大小的参考。

例如水稻有芒(A)对无芒(a)为显性，抗病(R)对染病(r)为显性，二者是独立遗传的。在有芒、抗病(AARR) × 无芒、染病(aarr)组合中，预期在 F_2 代出现无芒、抗病个体(aaRr)共占 1/16，纯合体(aaRR)占 1/16，杂合体(aaRr)占 2/16，但这两种基因型根据 F_2 表现型无法区别，因此欲在 F_2 得到 10 株纯合的无芒抗病株， F_2 至少要种植 160 株。在 F_2 中所选植株是否纯合尚需在 F_3 进一步鉴定。在实际育种工作中，育种目标所涉及性状往往比较多；随性状增多， F_2 表现型种类愈多，选得期望表现型的机会就愈少，所以 F_2 一般要求较大群体。如小麦、水稻等作物的 F_2 群体，要求种植 2000 株左右。甚至要求万株以上。此外，根据自由组合规律， F_2 是变异类型最多的一代，以后随着自交，纯合基因型将逐步增加，因此 F_2 的选择在育种工作中十分重要。

问题：1、独立分配规律的实质及其应用？

2、基因互作的概念、类型及各种类型自交、测交后代基因型、表现型表现特点。

第四章 连锁遗传规律

1900年孟德尔定律重新发现后,引起了生物界的广泛重视,生物学家以更多的动、植物为材料进行杂交试验,获得了大量可贵的遗传资料,在众多的属于两对性状遗传的结果中,一部分试验完整无误地验证了孟德尔定律,但一部分试验却没有得到孟德尔定律的预期结果。最早发现并提出另一遗传现象的是英国学者贝特生(Bateson. W)和潘耐特(Punnett)。但他们未能提出科学的解释。1910年摩尔根(Morgan)通过大量果蝇方面的试验,确认了另一类遗传现象,即连锁遗传(linkage),于是继孟德尔揭示的两大遗传规律之后,连锁遗传成为遗传学中的第三个遗传规律。摩尔根还根据自己的研究成果,创立了基因论(theory of gene),提出了基因在染色体上呈直线排列的假设,把抽象的基因概念落实在染色体上,大大地发展了遗传学。连锁遗传的提出和基因论的创立,不仅补充和发展了孟德尔的遗传规律,而且促进了整个遗传学的发展。

第一节 性状连锁遗传的表现

一、两对性状杂交试验

性状连锁遗传现象是贝特生等1906年在香豌豆的两对性状杂交试验中发现的,该试验的一个亲本是纯合的紫花、长花粉粒,另一个是红花、圆花粉粒。已知紫花(P)对红花(p)为显性,长花粉粒(L)对圆花粉粒(l)为显性,试验结果如下图所示:

P						P					
紫花、长花粉粒 × 红花、圆花粉粒						紫花、圆花粉粒 × 红花、长花粉粒					
PPLL ↓ pp ll						PP ll ↓ pp LL					
F ₁						F ₁					
紫花、长花粉粒						紫花、长花粉粒					
Pp Ll ↓ ⊗						Pp Ll ↓ ⊗					
F ₂	紫、长	紫、圆	红、长	红、圆	总数	F ₂	紫、长	紫、圆	红、长	红、圆	总数
	P-L-	p-ll	ppL-	ppll			P-L-	p-ll	ppL-	ppll	
实得株数	4831	390	393	1338	6952	实得株数	226	95	97	1	419
按 9:3:3:1 推算的理论数	3910.5	1303.5	1303.5	434.5	6952	按 9:3:3:1 推算的理论数	235.8	78.5	78.5	26.2	419

从结果可见, F₂出现了性状分离,与自由组合遗传一样。不仅有亲本类型,而且有性状的重组类型。但是从比例上看,与 9:3:3:1 的理论比值差异很大。而且表现亲本类型的株数大于理论数,表现重组类型株数小于理论值。可以看出亲本原有的两个性状类型有联系在一起遗传的现象。

贝特生的两个试验结果都表明,原来为同一亲本所具有的两个性状,在 F₂ 常常有连系在一起遗传的现象。这种现象叫连锁遗传。

二、相引相、相斥相概念

1.遗传学上,把象第一个试验那样,甲乙两个显性性状连系在一起遗传,而甲乙两个隐性性状连系在一起遗传的杂交组合叫相引组。

2.把象第二个试验那样,甲显性性状和乙隐性性状连系在一起遗传,而乙显性性状和甲隐性性状连系在一起遗传的杂交组合称为相斥组。

第二节 完全连锁与不完全连锁

贝特生的香豌豆试验，反映了连锁遗传性状的表现特点，但他未能对此作出科学的解释，摩尔根通过果蝇的一系列实验，提出了连锁遗传定律，并首次论证了染色体是基因的载体。基因是控制生物性状的遗传物质单位。在任何一种生物中，控制遗传的基因是很多的，但一种生物的染色体数目是有限的。例如，玉米已确定的基因有400多个，但玉米只有10对染色体，果蝇已知的基因有500个以上，而果蝇只有4对染色体，这说明一个生物的基因数目远远超过了染色体的数目。因此，生物的每条染色体上必然带有许多基因，而位于同一条染色体上的基因，将不能进行独立分配，而常常具有伴同在一起遗传的现象。

一、完全连锁

1、完全连锁的概念

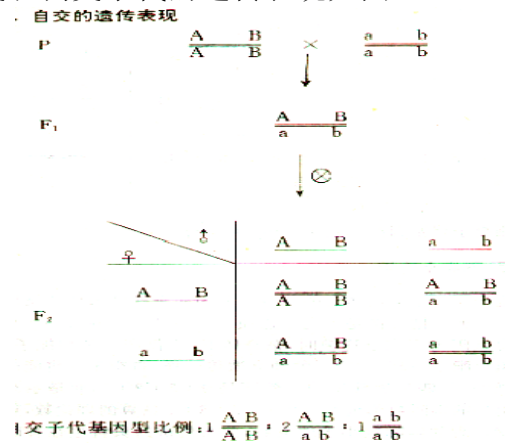
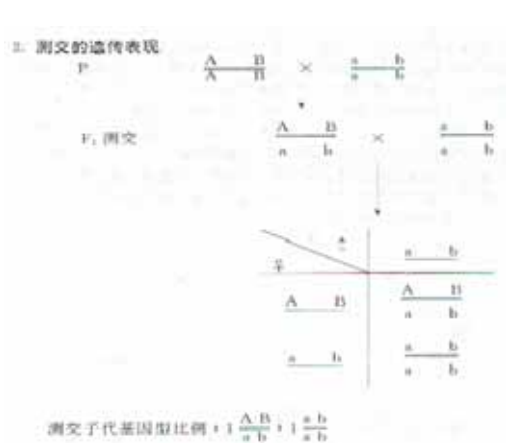
同一条染色体上的基因构成一个基因的连锁群，它们在遗传过程中不可能独立分配，而是随着这条染色体作为一个整体共同传递到子代中去。这叫做完全连锁(Complete linkage)。

完全连锁现象在生物界是很少见的，仅出现在个别生物中，典型的例子是雄果蝇和雌蚕的连锁遗传。

2、完全连锁的遗传特点

完全连锁遗传不论涉及多少对基因，杂合体只能产生两种亲型配子，自交子代分离出三种基因型，比例为1:2:1，当基因完全显性时，出现两种表现型，比例为3:1，测交子代分离出两种基因型和两种表现型，比例为1:1，它们的遗传表现与一对因子的遗传很近似。

以两对完全连锁的ab基因为例，其自交和测交子代的遗传表现如图：



二、不完全连锁

1、不完全连锁的概念

不完全连锁(incomplete linkage): 位于同一条染色体上的非等位基因连锁不紧密。

2、不完全连锁的遗传特点

(1) 当两对非等位基因为不完全连锁时，杂合体F₁不仅产生亲型配子，也产生重组型配子。和两对因子的独立遗传一样，自交子代也能产生四种表现型，但四种表现型的比例不是9:3:3:1，而是亲本组合性状出现的实际数远远大于用9:3:3:1估算的理论数，重组组合性状出现的实际数小于理论数(贝特生香豌豆的相引相和相

斥相杂交试验)。

(2) 香碗豆的试验进一步分析表明, 两对性状都有伴同遗传现象, 但就一对性状而言, 分离仍然符合孟德尔定律, 也就是说, 一对因子在形成配子时的分离是互不干扰的, 形成的配子结合成合子的机率是均等的。

3、不完全连锁的遗传分析

(1) 理论推理(原因)

在两对因子的独立遗传中, F_2 四种表现型之所以呈现 9: 3: 3: 1 的分离比例, 是以 F_1 个体通过减数分裂过程形成同等数量的四种配子为前提的。如果 F_1 形成的四种配子数目不等, 就不可能获得 F_2 9: 3: 3: 1 比例。据此, 可以推论, 在连锁遗传中, F_2 不表现独立遗传的典型比例可能是 F_1 形成的四种配子数不相等的缘故。

F_2 亲型组合性状出现的实际数多于理论数, 而重组组合性状出现的实际数少于理论数可能是 F_1 形成的四种配子中, 亲型配子多于重组型配子的缘故。

(2) 理论验证

玉米材料为例, 按相引相和相斥相分别进行的测交试验中得到证实(测交试验的分离类型和比例正好反映了杂合体配子分离的类型和比例)。

在玉米中, 种子的有色(C)对无色(c)为显性, 饱满(Sh)对凹陷(sh)为显性, 在相引相中, 以有色、饱满纯种与无色、凹陷纯种杂交, 杂种 F_1 用双隐性亲本测交; 及相斥相中, 以有色、凹陷纯种与无色、饱满纯种杂交, 并用双隐性的亲本测交, 获得了以下结果:

P CSh/CSh × csh/csh					
↓					
F ₁ 测交 CSh/csh × csh/csh					
↓					
测交子代	CSh/csh	Csh/csh	cSh/csh	csh/csh	总数
	有色、饱满	有色、凹陷	无色、饱满	无色、凹陷	
实得粒数	4032	149	152	4035	8368
百分比	48.2	1.8	1.8	48.2	

相引相:

$$\text{亲本组合} = (4032 + 4035) / 8368 \times 100\% = 94.6\%$$

$$\text{重组组合} = (149 + 152) / 8368 \times 100\% = 3.6\%$$

P Csh/Csh × cSh/cSh					
↓					
F ₁ 测交 Csh/cSh × csh/csh					
↓					
测交子代	CSh/csh	Csh/csh	cSh/csh	csh/csh	总数
	有色、饱满	有色、凹陷	无色、饱满	无色、凹陷	
实得粒数	638	21379	21096	672	43785
百分比	1.5	48.5	48.5	1.5	

相斥相:

$$\text{亲本组合} = (21379 + 21096) / 43785 \times 100\% = 97.01\%$$

$$\text{重组组合} = (638 + 672) / 43785 \times 100\% = 2.99\%$$

相引相和相斥相的测交试验结果基本一致, 证实了不完全连锁的两对因子遗传 F_1 虽然也形成四种配子, 但数目不等, F_1 配子比例不是象独立遗传那样为 1: 1: 1: 1, 而在相引相中为 48.2: 1.8: 1.8: 48.2, 在相斥组中为 1.5: 48.5: 48.5: 1.5。在相引相和相斥相中, 亲本组合性状出现的实际数远大于用 1: 1: 1: 1 估算的理论数, 重组组合性状出现的实际数远小于用 1: 1: 1: 1 估算的理论值; **两个亲本组合性状出现的机率相等, 两个重组组合性状出现的机率相等; 亲本组合性状出现的机率远远大于重组组合性状出现的机率。**这就清楚的证明, 原来亲本具有的两对非等位基因不是独立分配的, 而常常是连在一起遗传的。

在相引相中, F_1 细胞内属于有色、饱满亲本的C和Sh两个非等位基因有连在一起

的遗传的倾向，属于无色、凹陷亲本的c和sh两个非等位基因有连在起遗传的倾向。在相斥相中，F₁细胞内属于有色、凹陷亲本的C和sh两个非等位基因有连系在一起遗传的倾向，属于无色、饱满的c和Sh两个非等位基因有联系在一起的遗传的倾向。

第三节 交换与不完全连锁的形成

一、问题提出

一系列的试验研究表明，完全连锁和不完全连锁的基因都是位于同一染色体上的基因，位于同一条染色体上的基因都有连系在一起遗传的倾向，但为什么不完全连锁遗传的基因在F₁自交时能产生重组型的配子呢？为什么F₁产生的重组型配子总是比亲型配子数少呢？回答这样一个问题，就必须从产生配子的减数分裂过程谈起。

二、具体理论与解释（连锁与交换的遗传机制）

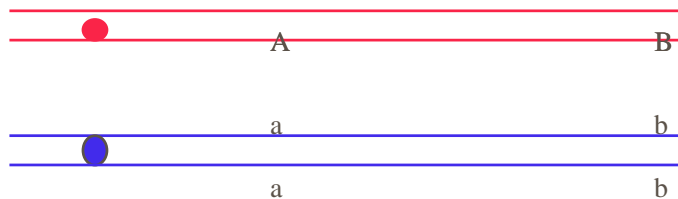
根据果蝇的遗传研究，摩尔根在1911年提出了基因连锁的概念。认为新组合配子的产生是由于在减数分裂前期I同源染色体之间发生染色体片段互换的结果。

（1）连锁与交换的遗传机制要点：

- （1）各基因在染色体上有一定的位置，呈直线排列。
- 2、两对连锁基因Aa和Bb位于一对同源染色体的不同位点上。



- 3、染色体在间期复制，形成两条染色单体，基因也随着复制。



4、在减数分裂前期 I 的偶线期，各对同源染色体要分别联会配对，在粗线期，配对后的同源染色体间要发生非姊妹染色体片断的互换，先在两基因位点之间相对等的位置上发生断裂，然后又在非姊妹染色单体之间连接起来，随着染色体节段的互换，基因也发生了交换。



5、经过染色单体节段的互换，形成四种基因组合的染色单体，经两次细胞分裂分配到四个子细胞中去，以后发育成四个配子，其中两种是亲本组合配子，两种是重新组合配子。



6、相邻两基因位点之间发生断裂和交换的几率与基因间的距离有关，距离越大则断裂和交换的几率也越大。

(二) 具体解释说明

1、连锁与交换的遗传机制表明，当一个孢母细胞的一对同源染色体在两个基因位点之间发生了一次交换，在形成四个配子中，必定有两个是亲本组合的，有两个是重新组合的，四种配子的比例是1: 1: 1: 1。但测交试验表明， F_1 产生的四种配子的比例并不相等。

2、研究认为，在多数情况下只有一部分孢母细胞在两个基因位点之间发生交换。交换可能发生在两对基因之间，也可能发生在两对基因之外。

①若交换发生在所研究的两对基因之间，则交换打破了原有基因间的连锁关系，从而引起同源染色体间非等位基因的重组，经减数分裂后，产生出重组型的配子。

②若交换发生在两对基因之外，对这两对连锁基因来说，等于没有交换，这一孢母细胞减数分裂后只产生两种亲型配子，无重组型配子。

这样就整个 F_1 植株来说，重组型配子少于50%。表现在测交子代中，就是重组组合类型出现的机率总是小于50%。

实例：现以玉米第九对染色体上的Cc和Shsh两对基因为例，说明交换与重组配子的形成过程(图4—1)。 F_1 为两对不完全连锁基因完全杂合的杂合体。 F_1 在减数分裂时，对一个孢母细胞而言，第九条染色体上的交换可能发生在sh和c基因之间，也可能发生在sh和c基因之外，如果发生在sh和c之外，减数分裂后形成的全为亲型配子(ShC配子和shc配子)，如果交换发生在sh和c之间，减数分裂后形成四种配子，两种亲型配子(ShC配子和shc配子)，两种重组型配子(Shc配子和shC配子)，亲型配子和重组型配子各占一半。

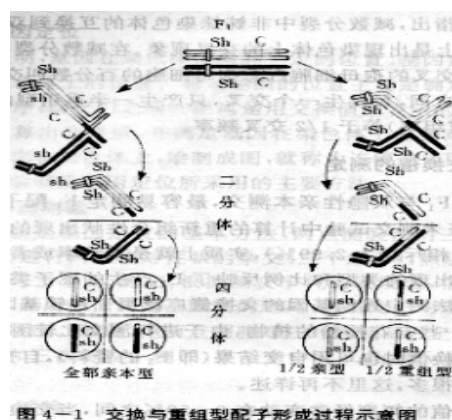


图4—1 交换与重组型配子形成过程示意图

在任何一个 F_1 植株或 F_1 群体中，小孢子母细胞数和大孢子母细胞数都是大量的，假设在 F_1 个体的100%孢母细胞内，一对同源染色体间的交换都发生在某两对连锁基因区段之内，最后产生的重组型配子也只能是配子总数的一半，即50%。但这种情况几乎是不可能发生的，通常的情形是在一部分孢母细胞内，一对同源染色体的交换发生在某两对连锁基因相连区段之间；而在另一部分孢母细胞内，该两对连锁基因相连区段之内不发生交换。由于后者产生的配子全是亲本型的；前者产生的配子，一半是重组型的。所以就整个 F_1 植株来说，重组型配子少于50%。表现在测交子代中，就是

重组组合类型出现的机率总是小于 50%。

在遗传学上，重组型配子占总配子的百分数称为重组率（percentage of recombination）。当两对基因为不完全连锁时，其重组率总是小于 50%。

三、性状连锁遗传的细胞学基础

（一）交换的细胞学证据

由于基因在染色体上呈线性排列，连锁基因在后代出现的组合一定是同源染色体节段互换的结果，但同源染色体在形态的相象性，使交换在形态上很难区别。

1、蝶螈交叉结实验证据

连锁基因的交换是在减数分裂过程中进行的。减数分裂前期 I 的粗线期，非姊妹染色单体之间会发生断裂和重接，基因也就随之交换。减数分裂的双线期，同源染色体之间由于相互排斥而分开，但由于粗线期有的地方发生了交换而连着，于是出现了一些交叉结，交叉结就是交换的结果。在光学显微镜下可以观察到这种交叉现象，在电子显微镜下可以看到两条非姊妹染色单体交叉连接的图像(图 4-2)。



图 4-2 蝶螈(*Oedipina poelzi*)的一对同源染色体的电镜图象

2、C.Stern(1931)的遗传试验证据(果蝇的杂交试验)

利用具有两个异形的 X 染色体（一条 X 易位染色体，比正常的染色体短并带有 car、B 基因；另一条 X 染色体附加了 Y 染色体的一段并带有 ++ 基因）雌蝇与正常的雄蝇杂交，结果如下：

第四节 交换值及其测定

一、交换值的概念

交换值：即连锁基因之间的重组率，以重组型配子占总配子的百分数表示，可以由下式求得：

$$\text{交换值}(\%) = \frac{\text{重组配子数}}{\text{总配子数}} \times 100\%$$

基因间的交换值，反映了基因之间非姊妹染色体交换的频率。

减数分裂中非姊妹染色体的互换到双线期表现在细胞形态上是出现染色体上的交叉现象。基因之间发生一次交叉的孢母细胞占总孢母细胞的百分数叫交叉频率。在连锁基因之间，每发生一个交叉，只产生一半重组型的配子，因而交换值（重组率）等于 1/2 交叉频率。

二、交换值的测定

1、测交法

利用 F₁ 与双隐性亲本测交，最易测定 F₁ 配子的类型和比例。（如前试验）。

2、自交法

利用 F₁ 与双隐性亲本测交，最易测定 F₁ 配子的类型和比例。（如前试验）但对一些自花授粉的植物，由于进行测交比较困难，这类植物在测定交换值时也可用自交结果估算。

例如：豌豆连锁遗传，F₂ 有四种类型，可以推想 F₁ 有四种配子：PL、Pl、pL、pl，假定各配子比例为：a : b : c : d，自交形成 F₂ (aPL : bPl : cpL : dpl)²，其中 ppll 的

个体数为 d^2 ，则 F_2 表现型 $ppll$ F_1 的配子必定为 pl 其概率 $\sqrt{d^2}$ 。

三、交换值的大小

交换值的变动幅度一般在 0~50% 之间，当交换值接近 0 时，连锁强度越大，两个连锁的非等位基因之间交换的孢母细胞越少。当交换值接近 50% 时，连锁强度越小，两个连锁的非等位基因之间交换的孢母细胞越多。交换值反映了连锁基因间的连锁强度。

从理论上讲，在减数分裂中，沿着染色线上的每一个点，非姊妹染色体发生片断互换的机率是相等的。那么，基因间的距离愈大，非姊妹染色体发生片断互换的频率愈高，最终产生的重组配子的频率愈高，基因间交换值愈大。因此，交换值也能相对地反映染色体上基因之间的距离。（原因）

第五节 基因定位与连锁遗传图

一、基因定位

上节讲到交换值大小与基因间距离有关，因此，遗传学上把交换值看作基因间的遗传距离，以 1% 交换值作为一个遗传距离，例如 Cc 与 Ss 两对基因间的交换值为 3.6%，表示两对基因在染色体上相距 3.6 个遗传单位。

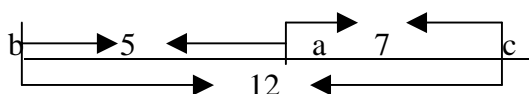
根据交换值来确定基因在染色体上的排列顺序和基因间的遗传距离—基因定位。

基因定位的主要方法有：两点测验、三点测验

(一)、两点测验

利用 F_1 与双隐性亲本测交，计算两对基因间的交换值，得到遗传距离，从而确定基因在染色体上的位置（一次杂交，一次测交）。但是，要确定基因间顺序，还要分别测定它们与第三个基因的交换值。

例如： Aa 、 Bb 、 Cc 三对基因是连锁的，用两点测验分别测定得到 Aa 与 Bb 间交换值为 5%， Aa 与 Cc 为 7%， Bb 与 Cc 为 12%，根据三个交换值确定顺序， a 在 b 、 c 之间，至于 b 和 c 在 a 的那一侧，需要根据它们与第四个基因之间交换值来确定。



注：遗传试验表明，当基因间距离超过 5 个遗传单位时，两点测验的交换值不够准确，往往偏小。是由于在两基因间位点，可以同时发生两个交换，即双交换。双交换的结果虽然两基因间染色体片断发生交换，但在基因间并没有发生交换，双交换的结果只形成重组染色体而不形成重组配子，所以测得的交换值就偏小了。

<u>A</u>	<u>B</u>	<u>A</u>	<u>B</u>
A	B	A	B
<u>a</u>	<u>b</u>	<u>a</u>	<u>b</u>
a	b	a	b

两点测验这种缺陷以及进行三次杂交三次测交工作繁杂的缺点，已为三点测验基因定位方法所改进。

(二)三点测验法

三点测验法是三对连锁基因定位最常用的方法，首先通过用三对相对性状均有差

异的两纯合亲本杂交，然后用杂交 F_1 与纯隐性亲本进行测交，根据测交子代不同类型占总类型的百分数，确定基因在染色体上的排列顺序，估算双交换值和两个单交换值后，绘制连锁遗传图。因此，在三点测验对三对基因定位时，只需要进行一次杂交和一次测交。

例如，在玉米中，曾用子粒有色、凹陷、非糯性的玉米纯系与子粒无色、饱满、糯性的玉米纯系杂交得到 F_1 ，再使 F_1 与无色、凹陷、糯性的隐性纯合体进行测交，测交结果如下：

1、确定基因之间的关系

分析：根据试验结果，首先看出三对基因杂合体自交子代产生八种类型的配子，但有四种比例，说明这三对基因不是独立遗传的。如果是独立遗传，测交后代的八种表现型比例就应该是彼此相等的。其次也可以看出这三对基因也不是两对基因连锁在一对同源染色体上，一对位于另一对同源染色体上，如果这样，测交子代的八种表现型应该每四种表现型的比例一致，总共只有两类比例。而现在测交子代八种类型，共有四种比例，这是三对基因连锁在同一对同源染色体上的不完全连锁遗传特征。既然三对基因都在同一对染色体上连锁。那么，就可以根据测交后代的表现型来推断三对基因在染色体上的顺序并进行定位。

P	凹陷、非糯性、有色	×	饱满、糯性、无色
	shsh ++ +-		++ wxwx cc
F_1 测交	饱满、非糯性、有色	×	凹陷、糯性、无色
	+sh -wx +c		shsh wxwx cc
	测交子代表现型	由测交后代表现型推知 F_1 配子类型	粒数
	饱满、糯性、无色	+ wx c	2708
	凹陷、非糯性、有色	sh + +	2538
	饱满、非糯性、无色	- - c	626
	凹陷、糯性、有色	sh wx +	601
	凹陷、非糯性、无色	sh - c	113
	饱满、糯性、有色	- wx +	116
	饱满、非糯性、有色	+ - -	4
	凹陷、糯性、无色	sh wx c	2

2、确定基因的顺序

分析：在三对基因的连锁遗传中，如果每个基因之间都分别发生了一次交换，对相邻两个基因来说，即为**单交换**，对三对基因所涉及的整个区段来说，即同时发生了两次交换，即**双交换**。因此，不完全连锁的三对基因杂合体在减数分裂形成的配子中，将有两个单交换后产生的重组配子、双交换产生的重组配子和亲型配子，在测交后代群体中将出现双交换表现型、单交换表现型和亲型表现型。三对基因之间发生双交换的频率是很少的。所以在三对连锁基因的测交后代群体中，双交换表现型的个体数最少，而亲型表现型的个体最多，其它两组处于中间数目的四种表现型则是两个单交换表现型。

三点测验首先要确定三对连锁基因在染色体上的顺序，而这主要依靠于测交子代中的亲本类型和双交换类型。在本例中，测交后代群体内的亲型个体(饱满、糯性、无色和凹陷、非糯性、有色)无疑是 F_1 的两种亲型配子(+wx c和sh++)产生的；而产生比例最少的双交换个体(饱满、非糯性、有色和凹陷、糯性、无色)的+++和sh wx c两种配子，就应该是 F_1 的双交换配子。根据两个杂交亲本的表现型推断， F_1 杂合体的染色体的基因顺序有三种不同的可能：

第一种 wx 在 sh 和 c 之间：即 sh++//+wx c

第二种 sh 在 wx 和 c 之间：即 +sh+//wx+c

第三种 c 在 sh 和 wx 之间：即 sh++//+cwx

在这三种可能中，对照亲本类型和双交换型，可推知sh基因位于三基因的中间位置，原因是双交换产生的结果使处于中间位置的基因改变了位置。因而，只有第二种经过双交换才可能产生+++和sh wx c两种双交换配子。其它两种都不可能产生。据

此，可以确定三个连锁基因在染色体上的位置是 wx sh c。

3、确定基因间遗传距离

在确定了三对基因在染色体上的顺序之后，就要进一步估算交换值，以确定它们之间的遗传距离。

a: 估算双交换值，由于测交子代的表现型的分离类型和比例正好反映了杂合体所产生的配子类型和比例，因而，在用三对连锁基因杂合体测交子代估算基因交换值时，双交换值等于测交子代中的双交换类型占总类型的百分数。在本例中：

$$\text{双交换值} = (4+2) / 6708 \times 100\% = 0.09\%$$

b: 估算单交换值，以确定基因之间的距离。

由于每个双交换都包括了两个单交换，所以估算两个单交换值时，应分别加上双交换值，才能正确的反映实际发生的单交换频率。

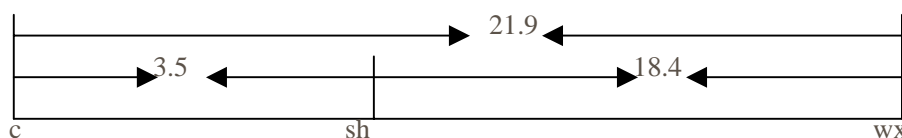
在三点测验中，单交换有两种形式，一种是在三对基因的连锁区段内，相邻的两对基因之间发生了一次交换，另一种是在三对基因的连锁区段内，另两对相邻基因之间发生了一次交换。由于前一种两对基因和后一种两对基因间交换频率不一样，所以分别产生两种不同机率的单交换类型配子，反映在测交后代中，就是两种不同机率的单交换类型。据此，可以求算出不同相邻基因的交换值。但在这里首先要分清测交子代中的单交换类型是由那一种单交换产生的，这点，在三对基因的连锁顺序确定后，就不难解决，这主要是通过F₁杂合体基因型单交换后的配子类型决定，而F₁杂合体单交换后的配子类型可以通过测交子代的表现型反映出来。在本例中，F₁杂合体为 +sh +//wx +c，那么 wxwx 和 shsh 两对基因之间发生一次单交换，将必然产生 wx sh + 和 + + c 两种类型的重组配子，测交子代产生糯性、凹陷、有色和非糯性、饱满、无色两类重组个体。这两类重组个体在测交后代中出现的百分数再加上双交换值即为 wx 和 sh 基因之间的单交换值：

$$\text{wx 和 sh 间单交换值} = (626+601) \times 100\% + 0.09\% = 18.4\%$$

同理F₁杂合体 +sh +//wx +c 的非姊妹染色体片断交换发生在 Shsh 和 Cc 两对基因之间，必然产生 +sh c 和 wx + + 两种类型的重组配子，测交子代出现非糯性、凹陷、无色和糯性、饱满、有色两类重组个体。这两类重组个体在测交子代中出现的百分数再加上双交换值即为 sh 和 c 基因之间交换值：

$$\text{sh 和 c 间单交换值} = (113+116) / 6708 \times 100\% + 0.09\% = 3.5\%$$

这样，三对基因在染色体上的位置和距离就可以确定下来，图示如下：



(三)干扰和符合

理论上，沿着染色体的任何一个点都有发生交换的可能，但实际上，在连锁遗传中，当一个单交换发生后，在它邻近发生第二个单交换的机会就会减少。这种现象叫干扰。对于受到干扰的程度，通常用符合系数来表示。

符合系数 = 实际双交换值 / 理论双交换值

注：理论双交换值等于两个单交换值之积(在假设无干扰情况下，基因间同时发生两次交换的频率等于两个单交换频率之积)。

实际双交换值则为根据测交子代双交换的表现型求算的双交换值。

符合系数经常变动于 0~1 之间。当符合系数为 1 时，表示两个单交换独立发生，

完全无干扰。当符合系数为 0 时，表示在一点发生交换，其邻近就不再发生交换，受到了完全干扰。

二、连锁遗传图

存在于同一染色体上的基因，组成一个连锁群(linkage group)。如果把一个连锁群上的各个基因按确定的顺序和相对距离标示了出来，所构成的图形即为连锁遗传图。

一种生物连锁群的数目与其染色体的对数是一致的。也就是说，某生物有 n 对染色体，那么它就有 n 个连锁群。例如水稻染色体对数为 $n=12$ ，所以水稻有 12 个连锁群，玉米的染色体对数为 $n=10$ ，所以有 10 个连锁群；

同一生物的连锁群，不以其染色体条数的变化而变化。如西瓜是二倍体物种，有 11 对染色体，那么三倍体无籽西瓜的连锁群仍然是 11 个。

连锁图是人们根据基因间的距离和位置绘制的遗传学图。连锁图仅反映了人们目前已经认识的部分基因，一个连锁图并不全部反映这一染色体上的所有基因；

基因在连锁图上有一定的位置，这个位置叫座位，一般以最先端的基因位置为 0，但随着研究的进展，发现有基因在更先端位置时，把 0 位让给新的基因，其余基因位置作相应的移动；重组值在 0~50% 之间，但遗传图上，可以出现 50 个单位以上的距离，这是因为连锁图上的图距是累加值。要从图上知道基因间的重组值只限于邻近基因的位置。

人类已陆续绘制了一些生物的连锁遗传图，在作物方面，玉米的遗传资料积累较多，根据已确定的基因绘制的玉米连锁遗传图如下(图 4—2)。

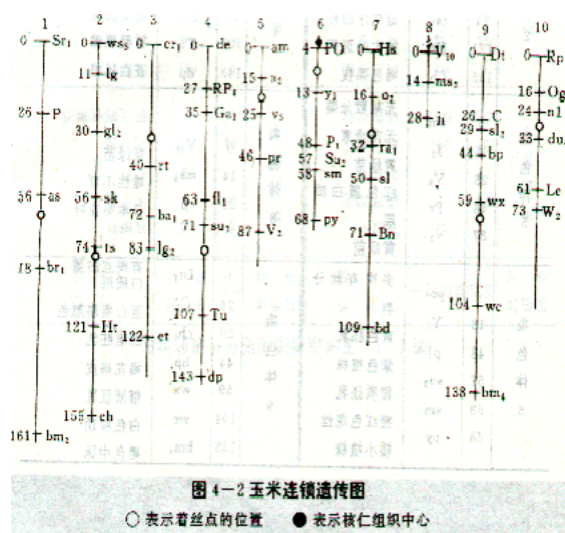


图 4—2 玉米连锁遗传图

○表示着丝点的位置 ●表示核仁组织中心

第六节 基因连锁的遗传分析及其应用

一、基因连锁的遗传分析

基因的连锁遗传现象在生物界是普遍存在的，对连锁基因进行遗传分析，对于进一步了解连锁基因间的连锁关系，指导育种实践有重要的理论和实践意义。前面已谈到，基因位于染色体上，位于同一染色体上的基因构成了一个连锁群，它们在遗传上表现相依不分。由于同一连锁群上存在有许许多多的基因，因此，除过前面所讲的两对基因连锁遗传和三对基因连锁遗传外，还将有三对以上的多对基因连锁遗传现象。多对基因连锁遗传更为复杂，当在不完全连锁条件下，理论上多对基因完全杂合的杂合体将产生 2^n (n 为基因对数) 种类型配子和测交子代基因型和表现型，并出现单交换类型，双交换类型及多交换类型，由于多对基因连锁遗传复杂，本章将不再深入探讨，主要讨论两对因子和三对因子的连锁遗传分析。

1、两对因子的连锁遗传分析

1.1 在两对因子的遗传分析中，一种是利用两对基因都有差异两个纯合亲本杂交，杂种 F_1 代再与隐性纯合亲本测交，得到四种测交子代表现型，然后，根据测交子代的

表现型分析这两对基因的遗传关系，即它们属于连锁遗传还是非连锁遗传，若是连锁遗传进一步确定两对基因间的距离。

首先确定测交子代的分离比例，若测交子代分离比例在统计学上为 1: 1: 1: 1，则这两对基因为独立遗传，若测交子代的分离不是 1: 1: 1: 1，而是亲本组合出现的实际数远远大于用 1: 1: 1: 1 估算的理论数；重组类型出现的实际数远小于理论数，同时，亲本类型大于重组类型，则这两对基因就是连锁的，其遗传距离可以用这两个基因间的交换值估算，交换值等于测交子代中两个重组类型占总类型的百分数。

1.2 第二种是已经给出了两基因的距离或交换值，让分析测交子代中不同类型个体出现的机率和比例，同时预测杂合体自交子代中某一纯合个体出现的机率。

例如：a、b 基因的交换值为 10%，试分析基因型为 AB / ab 的杂合体测交子代出现的基因型类型和比例；自交子代中基因型为 AAbb 个体出现的机率。

首先通过杂合体的基因型分析两基因之间显隐性基因的连锁关系，如本例中，杂合体基因型为 AB/ab，则说明显性基因 A 和 B 是连锁在一起遗传的，它们来自于显性纯合亲本，隐性基因 a 和 b 是连锁在一起遗传的，它们来自于隐性纯合亲本。如果杂合体的基因型为 Ab / aB，说明基因 A 和 b 连锁，它们来自于 AAbb 亲本，基因 a 和 B 连锁，它们来自于 aaBB 亲本。

其次分析测交子代产生的四种基因型的类型和比例，如本例中，杂合体 AB / ab 将产生四种类型的配子，它们是 AB、Ab、aB 和 ab，在这四种类型中，AB 和 ab 为两个亲型配子，而 aB 和 Ab 为两个重组型配子。按照交换值等于重组配子占总配子百分数的定义知，已给出的交换值实际是杂合体产生的两种重组配子的机率，在本例中，交换值为 10%，则说明 Ab 和 aB 两重组配子出现的机率为 10%，对每一种重组配子来说，它出现的机率为 $1/2 \times 10\% = 5\%$ ，在用百分数表示的机率中，总配子出现的机率被表示为 100%，那么两个亲型配子出现的机率就等于总配子机率减去两个重组型配子的机率，在本例中，亲型配子 AB 和 ab 出现的机率应为 $100\% - 10\% = 90\%$ ，对每一种亲型配子来说，它出现的机率为 $1/2 \times 90\% = 45\%$ 。因而本例中杂合体 AB / ab 产生四种配子的机率分别为 AB 45%，Ab 5%，aB 5%，ab 45%。由于测交子代基因型的种类和比例反映了杂合体产生的配子类型和比例。所以杂合体 AB / ab 产生的四种测交子代的基因型和比例为：AB / ab 45%、Ab / ab 5%、aB / ab 5% 和 ab/ab 45%。

最后分析杂合体 AB / ab 自交子代中 AAbb 个体出现的机率，首先分析杂合体自交子代中 AAbb 个体形成的条件。AAbb 纯合体是由两个相同的配子 Ab 融合后产生的。现已知道，本例中 Ab 是重组型配子，它们的机率为 5%，即杂合体 AB / ab 产生基因型为 Ab 的雄配子机率为 5%，产生基因型为 Ab 的雌配子的机率为 5%；因而雌雄配子结合在杂种后代中出现 AAbb 个体的机率应为 $5\% \times 5\% = 0.25\%$ 。

2、三对因子的连锁遗传分析

2.1 一种是用三对基因均有差异的两纯合个体杂交，杂种F₁代再与三隐性纯合个体测交，得到测交子代的八种表现型，然后根据子代八种表现型的种类和比例。

确定基因间的连锁关系并对基因定位。三对基因的遗传分析远比两对基因遗传分析复杂；三对基因的遗传关系有三种情况：一种是三对基因都是独立遗传的，第二种是二对基因位于同源染色体上构成连锁遗传，而另一对基因位于另一非同源染色体上表现与另两对基因间的独立遗传；第三种为位于同源染色体上的三对基因的连锁遗传。属于哪一类遗传，首先要根据测交子代八种表现型的比例来推断，如果测交子代八种表现型为同一种比例，则说明这三对基因是独立遗传的；若八种表现型为两种比例(四种表现型为同一种比例，另四种表现型为另一种比例)，则说明在这三对基因中，

两对基因是连锁的，一对基因是独立遗传的，因为只有这样的遗传关系，才能产生上述的分离比例。

例如：在某一植物中 $AABBDD \times aabbdd$ F_1 再与三隐性纯合亲本测交，得到了八种测交子代，根据测交子代的表现型推断 F_1 杂合体产生的配子类型和比例为 ABD 20%， abd 20%， abD 20%， ABd 20%， aBD 5%， aBd 5%， AbD 5%， Abd 5%，试分析 a 、 b 、 d 基因是否连锁，若连锁，交换值为多少？

这里杂合体产生八种类型配子，两种比例，说明三对基因中，一对独立遗传，两对连锁遗传。那么，是哪两对基因连锁遗传不得而知，必须通过 F_1 配子的类型和比例进行分析。分析时先将三对基因进行两两分析，在本例中，先看 F_1 杂合体中 Aa 和 Bb 基因的分离情况，这两对基因在杂合体配子中共有四种存在类型： AB 、 ab 、 Ab 和 aB ，它们出现的机率为：

$$\begin{aligned} AB &= 20\% + 20\% = 40\% & ab &= 20\% + 20\% = 40\% \\ aB &= 5\% + 5\% = 10\% & Ab &= 5\% + 5\% = 10\% \end{aligned}$$

从 F_1 配子中 Aa 和 Bb 两对基因分离的比例看不是 1:1:1:1，说明它们是连锁遗传，交换值为 20%。另外，再分析 Aa 和 Dd 基因在 F_1 配子中的分离情况。这两对基因在杂合体配子中有四种存在类型： AD 、 aD 、 Ad 和 ad ，它们出现的机率为：

$$\begin{aligned} AD &= 20\% + 5\% = 25\% & Ad &= 20\% + 5\% = 25\% \\ aD &= 20\% + 5\% = 25\% & ad &= 20\% + 5\% = 25\% \end{aligned}$$

F_1 配子中 Aa 和 Dd 两对基因分离比例为 1:1:1:1，说明 Aa 和 Dd 两对基因是独立遗传的，由于 Aa 和 Bb 两对基因是连锁遗传，所以， Bb 和 Dd 两对基因间也是独立遗传的。

如果 F_1 杂合体测交子代产生的八种表现型为四种分离比例，这是典型的三对基因连锁遗传的特征，三对基因的连锁关系可根据三点测验中所介绍的方法进行确定和定位。

2.2 另一种三对因子的连锁遗传分析是先给出了三对基因之间的连锁关系和交换值，然后分析杂合体产生的配子类型和比例或者杂合体测交子代出现的类型和比例。

2.2.1 一类是三对基因中一对独立，两对连锁。对于第一类情况。先要估算出两对连锁遗传的基因在杂合体配子中出现的类型和比例，然后和独立遗传的另一对基因出现的类型和比例进行随机组合。

例如，已知 b 、 c 基因间的交换值为 20%，试求 $ABC//abc$ 杂合体产生的配子类型和比例。

解：在这一杂合体中， Bb 和 Cc 两对基因连锁，它们在杂合体产生的配子中出现四种类型： BC 、 Bc 、 bC 和 bc ，已知 b 、 c 基因间的交换值为 20%，且从杂合体基因型知 BC 和 bc 为亲本类型， Bc 和 bC 为重组类型，因而 Bc 和 bC 在杂合体配子中出现的机率为 20%，每种重组类型出现时机率为 10%，同理每种亲型配子出现的机率为 40%，因而 Bb 和 Cc 两对基因在杂合体配子中出现的类型和比例分别为： BC 40%、 Bc 10%、 bC 10%、 bc 40%。已知 Aa 一对基因独立遗传，因此，在杂合体配子中有两种存在类型 A 和 a ，各占 1/2。由于 Aa 一对基因与 Bb 和 Cc 两对基因表现为独立遗传，则 Aa 一对基因在杂合体配子中的 A 类型和 a 类型要与 Bb 和 Cc 两对基因的四种类型进行自由组合，最终产生八种基因型配子，表现为二种比例：

2.2.2 另一类是三对基因都连锁：当三对基因都连锁时，先要根据两个单交换值求理论双交换值，在有干扰情况下，根据符合系数再求出实际双交换值，然后根据杂合体的基因型，分析杂合体产生的双交换类型，单交换类型、亲型类型以及它们出现的机率。在这里应该注意的是，在求算杂种后代单交换类型出现的比例时，应从单交换值中减去双交换值再进行估算。

例如，已知 a、b 基因的交流值为 10%，b、c 基因交换值为 20%，试推断三对基因连锁的杂合体 ABC / abc 在无干扰情况下产生的配子类型和比例。

在这个问题中，先求出三对基因连锁遗传时的实际交换值。在本例中，由于不考虑干扰，实际双交换值可以用理论双交换值进行估算，理论双交换值等于两个单交换值之积，则为 $10\% \times 20\% = 2\%$ ，由杂合体 ABC / abc 知，A、B、C 三个显性基因联系在一起遗传，a、b、c 三个隐性基因联系在一起遗传。因而杂合体产生的双交换类型配子为 AbC 和 aBc，它们出现的机率为 2%，则每一种配子出现的机率为 1%，同理，由杂合体 ABC / abc 知，由于 a、c 基因间的单交换，产生的重组型配子为 aBC 和 Abc，这两种单交换配子出现的机率为 $10\% - 2\% = 8\%$ ，每种单交换型配子出现的机率为 4%；由于 bc 基因间的单交换，将产生 ABc 和 abC 两种重组配子，出现比例为 $20\% - 2\% = 18\%$ ，每种重组配子的机率为 9%。在这一杂合体中，亲型的配子为 ABC 和 abc，出现的机率为 $100\% - (8\% + 18\% + 2\%) = 72\%$ ，每种配子的机率为 36%，归纳起来，杂合体 ABC / abc 共产生八种类型的配子，有四种比例：

ABC	36%	aBC	4%	abc	36%	Abc	4%
A8c	9%	AbC	1%	abC	9%	aBc	1%

这类问题，有时给出符合系数，这时实际双交换值应等于理论双交换值乘以符合系数，其它方法与此分析相同，不再多述。

基因连锁遗传的分析方法很多，这里我们主要介绍了以上几种，其它不在详述，基因连锁遗传分析在进行基因连锁关系分析、基因定位及预测杂种后代中某一理想基因型出现的机率等方面都有重要的理论和实践意义。

二、连锁遗传及其应用

自由组合规律和连锁交换规律都是阐明在等位基因分离的基础上非等位基因重新组合而产生的变异。自由组合是独立的非等位基因之间随机地组合，交换则是连锁的非等位基因按一定概率(即交换值)重新组合。基因重组是自然界产生变异的最主要原因，对生物进化和育种都有重要意义。

在育种工作中，根据连锁基因之间遗传距离(或交换值)，可以估计杂种后代各种性状重组个体出现的概率。交换值大的性状，重组可能性大，育种工作量较小；而交换值小，重组个体出现的机会较少，就应在 F₂ 种植较大的群体。如果连锁很紧密，后代重组机会就很少。为了获得重组类型，往往采用辐射、回交等方法，提高重组类型出现的机会。

基因连锁是性状间存在遗传相关的原因之一。因而可以根据性状的遗传相关进行间接选择，以提高选择效果。例如，大麦抗秆锈与抗散黑穗病的基因有紧密连锁关系。因此，只要注意选择抗秆锈病个体，就有很大的可能同时选得抗散黑穗病的材料。

第七节 性别决定与性连锁

一、性别决定

雌雄性别是生物界最普遍、最引人注意的现象之一，大多数生物，特别是高等动

物，雌雄性间差异明显。性别和其它性状一样，也是受遗传物质控制的。

1、性染色体决定性别 在生物许多成对染色体中，直接与性别决定有关的一个或者一对染色体，称为性染色体(Sex chromosome)；其余各对染色体则为常染色体(autosome)，常染色体通常用 A 表示。常染色体的每对同源染色体一般都是同型的，唯有性染色体如果是成对的，却往往是异型的，即形态、结构和大小以至功能都有所不同。 例例如：

例如：人类有 23 对染色体($2n=46$)，有 22 对属于常染色体，一对为性染色体，即 X 染色体和 Y 染色体。性染色体的差异较大，大的为 x 染色体，小的为 Y 染色体，女性的染色体可表示为 AA + XX，男性为 AA + XY。

由性染色体组成的性别决定类型主要有两种：

(1)XX—XY 型性决定 在这类性别决定中，雌性个体是同配子性别 XX，只产生一种含有 X 染色体的雌配子；雄性个体是异配子性别 XY，能够产生 X 和 Y 两种雄配子。因此，当雌雄配子结合受精时，含 X 的卵细胞与含 X 的精子结合成受精卵(XX)，将发育为雌性，含 X 的卵细胞与含 Y 的精子结合形成的受精卵(XY)，将发育成雄性。因此雌性和雄性的比例一般总是 1: 1。人、果蝇、大多数哺乳动物均属于这一类。由于在这类性别决定类型中，雄性个体性染色体是杂合的，因而也叫雄杂合型。

与 XY 型相似的还有 XO 型，它的雌性个体的性染色体为 XX；雄性个体的性染色体只有一条 X 染色体，而没有 Y 染色体，不成对。其雄性个体产生含 X 和不含 X 两种雄配子，故称为 XO 型。蝗虫、蟋蟀等属于这一类型。

(2)ZZ—ZW 型性决定 这类性别决定中，雄性个体是同配子性别 ZZ，只产生一种 Z 的雄配子，雌性个体是异配子的性别 ZW，产生：Z 和 W 两种雌配子；它们在受精结合时，所形成的雌雄性比同样是 1: 1。家蚕、鸟类、蛾类、蝶类等居于这一类型。由于这一类型中雌性个体是杂合的，所以也叫雌杂合型。与 ZW—ZZ 型相似的还有 ZO—ZZ 型，它的雄性个体的性染色体仍然是 ZZ，而雌性个体只含有一条 Z 染色体，最终产生含 Z 和不含 z 的两种雌配子，故称为为 ZO 型。

2、染色体倍数性决定性别 蜜蜂、蚂蚁无性染色体的分化，其性别由其染色体的倍数性决定，蜜蜂未受精的卵($n=16$)将发育为雄蜂，受精卵($2n=32$)发育为雌性，但只有极少数能得到较多蜂王浆的雌性受精卵能发育成有生育能力的雌蜂——蜂王，绝大多数雌性受精卵发育成无性能力的雌蜂——工蜂。

3、性染色体数目与常染色体组数的比例决定性别 性染色体与常染色体组数的比例平衡是生物在长期进化中形成中，如由于性染色体的增多或减少而破坏了这种平衡会引起性别的畸变。

例如，果蝇性染色体 x 与常染色体组数比例的变化就会影响到性别。

XX: AA=2: 2=1	雌性	X: AA=1: 2=0.5	雄性
XXX: AA=3: 2=1.5	超雌	X: AAA=1: 3=0.33	超雄
XX: AAA=2: 3=0.6	中间型		

4、基因组成决定性别 玉米性别的决定受有关基因的支配。隐性基因。ba 可使植株仅有雄花序，另一隐性基因 ts 可使雄花序发育成雌花序。因此不同基因型的植株，其花序发育不同：

Bb_Ts_	正常雌雄植株
Ba_tsts	顶部及叶腋均为雌花序
BabaTs_	仅有雄花序
babatsts	仅顶部有雌花序

5、环境对性别分化的作用 性别主要取决于遗传基础，但环境条件对性别分化

常有重要影响。雌蜂是发育成蜂王，还是发育成工蜂？营养条件起了很大作用。雌雄同株异花的黄瓜，如在生育前期施用较多氮肥或适当缩短光照时间，可提高雌花形成数量。南瓜在生育前适当降低夜间温度，也有同样效应。这些都说明环境条件对植物的性别分化有显著影响。

有时，原来正常的鸡因病或创伤使卵巢退化，促使精巢发育并分泌性激素，出现“牡鸡司晨”现象。检查这只性别转变的鸡性染色体，仍为雌性的AA+ZW。这里，激素起了决定作用。

海生蠕虫后缢的幼虫如落入海底，就发育成雌虫；如落入雌虫口吻之上，由于一种类似激素的影响，就发育成生活于雌虫子宫内的豆形的雄虫。环境条件对某些动物的性别也有决定性作用。

二、性连锁

性连锁(Sex linkage)是连锁遗传的一种表现形式，它是指性染色体上的基因所控制的某些性状总是伴随性别而遗传的现象，也称为伴性遗传(Sex linked inheritance)。

(一) 性连锁遗传试验

性连锁遗传是摩尔根等首先发现的，他和他的学生(1910)以果蝇为材料进行遗传试验时，在纯种红眼果蝇的群体中发现个别白眼果蝇，为了能查明白眼和红眼的遗传关系，他们用红眼雌蝇与白眼雄蝇进行了杂交，结果F₁无论雌蝇或雄蝇全是红眼；F₁雌雄蝇近亲繁殖，F₂分离出红眼果蝇和白眼果蝇，比例为3:1，说明红眼对白眼是显性的，而且它们只有一对基因的差异，但值得注意的是：F₂群体中所有白眼果蝇都是雄性而没有雌性，这说明红、白眼这一对性状的传递一定与性染色体有关。

(二) 性连锁连锁遗传的理论解释

根据观察到的这一特异现象，以及已知果蝇性别决定于X和Y异型染色体的事实，摩尔根等提出了如下假说：

(1)控制白眼性状的基因在X染色体上，是隐性的，Y染色体上没有这个基因的等位基因，因而白眼雄蝇的基因型为X^wY，对外表现白眼。

(2)与白眼雄蝇交配的红眼雌蝇是一个显性纯合体，基因型为X^wX^w，红眼基因W对w完全显性。

(3)W和w基因随着性染色体的分离而分离，因而亲代中雌果蝇只形成一种配子X^w，而雄果蝇形成两种配子X^w和Y，雌雄配子结合，子一代的基因型为X^wX^w和X^wY，雌雄果蝇均占一半，但都表现红眼性状。

(4)F₁姊妹交配时，由于红眼雌蝇是一个基因杂合体，形成两种类型的配子X^w和X^w，红眼雄蝇也形成两种类型的配子X^w和Y，雌雄配子随机结合，F₂产生四种基因型合子，最后发育成三种果蝇：红眼雌蝇(X^wX^w和X^wX^w)、红眼雄蝇(X^wY)和白眼雄蝇(X^wY)。

(三) 性连锁连锁遗传的验证

实际杂交结果同样与预期结果完全一样。至此，人们对果蝇的伴性遗传现象已进行了全面验证，从而揭示了性连锁遗传的机理。摩尔根果蝇试验的意义是第一次把一个特定的基因定位在一个特定的染色体上，为进一步发现连锁遗传规律和孟德尔遗传规律直接与细胞学结合，创立细胞遗传学奠定了基础。

(四) 性连锁连锁遗传实例

性连锁遗传的例子比较多，人类红绿色盲遗传、血友病遗传、芦花鸡的毛色遗传

等都属于伴性遗传。

1、人类红绿色盲遗传

红绿色盲患者不能分辨红色和绿色，控制红色色盲和绿色色盲的两个基因为隐性，位于X染色体上，由于它们相距很近，联系紧密，常共同遗传给一个后代，因而就把它合在一起，用符号b来表示。如果一个男性红绿色盲患者(X^bY)与一个正常的女性(X^BX^B)婚配，他们的子女均正常，但女儿是红、绿色盲基因b的携带者(X^BX^b)，如果这一携带者与另外一个正常男人(X^BY)婚配，子代中女儿全部正常(X^BX^B 和 X^BX^b)，但女儿中一半是不良基因b的携带者，儿子将有一半患病(X^bY)，一半正常(X^BY)。这类遗传性疾病，男性发病率比女性发病率高；据统计，我国男性红绿色盲患者近7%，女性患者近于0.5%。

2、人类血友病遗传

血友病也是常见的伴性遗传病，由于患者血浆中缺少一种凝血物质——抗血友病球蛋白，所由受伤流血时，血液不易凝固。在没有了解凝血机理之前，患者常因微小的伤口而死亡。控制这一疾病的基因是隐性的，位于X染色体上，它们的遗传方式与红绿色盲一样，患者多为男性，女性患者很少。

(五) 与性别有关的其它遗传类型

1、限性遗传(Sex limited inheritance)。

这种遗传是指某些性状只局限于在雄性或者雌性上表现。控制这些性状的基因，在XY型性决定类型中是位于Y染色体上，在ZW型性决定类型中位于W染色体上。限性遗传与伴性遗传不同，只局限于一种性别上表现。限性遗传的性状多于激素的存在与否有关。

例如哺乳动物的雌性有发达的乳房，某些甲虫的雄性有角等等。

2、从性遗传

这类遗传和伴性遗传的表现型都同性别有密切关系，但它们属于两种不同的遗传方式。伴性遗传的基因位于性染色体上，而从性遗传的基因位于常染色体上，所以从性遗传是指常染色体基因控制的性状，在表现型上受个体性别影响的现象。如绵羊有角和无角受常染色体上一对等位基因控制，有角基因H为显性，无角基因h为隐性，在杂合体(Hh)中，公羊则表现有角，而母羊则无角，这说明，在杂合体中，有角基因H的表现受性别的影响，一般认为，在性别影响常染色体控制的性状表现中，性激素可能起着重要的作用。(人类秃顶现象)

三、性连锁遗传的意义

性连锁的理论在实践上是很有意义的。家养动物的价值，有时因性别而不同，控制性别有时会有很大的经济效益。在饲养家蚕时，人们希望多养高丝量的雄蚕。育种家以X射线处理蚕蛹使蚕第二染色体上载有斑纹基因的片段易位到W染色体上，因雌蚕为ZW型故有斑纹者为雌蚕，而雄蚕为白色，这样可在幼蚕期鉴别雌雄分别饲养，有利于提高产量和品质。

问题：1、性状连锁遗传与性连锁遗传（果蝇）的综合分析。

2、试分析人类红绿色盲、血友病遗传等的遗传特点（着重男、女发病率高低的原因）。

3、从性遗传的具体表现（人类秃顶现象）。

第五章 数量性状遗传

生物界遗传性状的变异可概分为两类：

一、一类是非连续的变异，彼此界限分明，容易识别，可根据类型明显地划分为几个组，求出各组之间的比例。这类性状称作质量性状(qualitative character)。

二、另一类是连续的变异，性状的差异表现为数量上的差异。这类性状称作数量性状(quantitative character)。

作物和家畜的主要经济性状，大多属于数量性状，诸如生育期、生产力、品质等等。因此数量性状的研究对于育种工作有重要意义。

第一节 数量性状的特征及其遗传原理

数量性状与质量性状在变异表现上有差异，但仍是基因控制的，不过由于控制数量性状的基因数目比较多，因而表现上有自身的特征。

一、数量性状的特征

(1)数量性状的变异表现连续性。当同一数量性状具有相对差异的两个亲本杂交， F_1 一般表现双亲的中间类型； F_2 出现广泛变异，其性状差异可在一定范围内取任何数值。这些变异值如按大小排列，基本上是以平均数为中心，形成正态曲线分布。由于变异是连续的，很难截然分成几组。

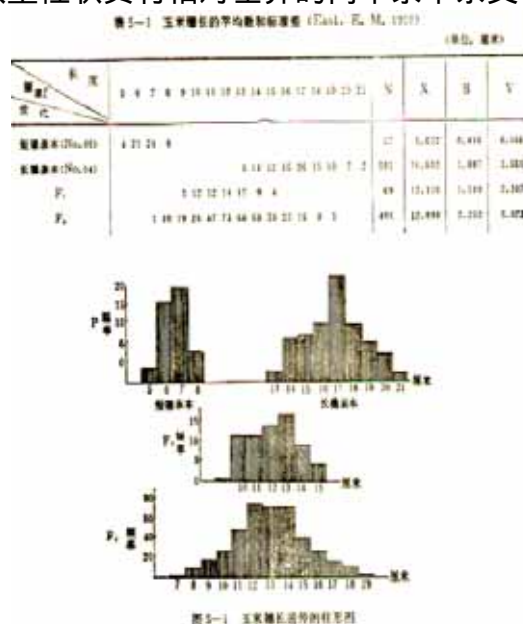
(2)数量性状对环境条件的影响表现敏感性。同一作物品种的产量、株高、成穗率等数量性状在不同栽培条件下会有很大变异。但是这种变异一般是不遗传的，只是反映环境条件对数量性状的影响程度。因此，正确区分可遗传变异和非遗传变异，对于我们在遗传分析过程中是至关重要的。

(3) F_1 介于双亲中间类型， F_2 分布呈正态分布。

例如，玉米果穗长度不同的两个品系进行杂交， F_1 的穗长介于两亲本之间，呈中间型； F_2 各植株结的穗子的长度表现明显的连续变异，不容易分组，因而也就不能求出不同组之间的比例。同时，由于环境条件的影响，即使基因型纯合的亲本(P_1 、 P_2)和基因型杂合一致的杂种一代(F_1)，各个个体的穗长也呈现连续的分布，而不是只有一个长度。 F_2 群体既有由于基因分离所造成的基因型差异，又有由于环境的影响所造成的同一基因型的表现型差异，所以， F_2 的连续分布比亲本和 F_1 都更广泛(表 5—1 和图 5—1)。因此，充分估计外界环境的影响，分析数量性状遗传的变异实质，对提高数量性状育种的效率是很重要的。

(4) 质量性状和数量性状的划分不是绝对的，同一性状在不同亲本的杂交组合中可能表现不同。

例如，植株高度是一个数量性状，但在有些杂交组合中，高株和矮株却表现为简单的质量性状遗传。小麦子粒的红色和白色，在一些杂交组合中表现为一对基因的分



离，而在另一些杂交组合中表现为数量性状的特征。

二、数量性状的遗传原理

研究数量性状最典型和最早的例证是小麦红白粒色的遗传。数量性状目前大多数人接受的理论是基因假说。

(一) 小麦红白粒色的遗传

小麦红粒与白粒的杂交， F_1 都是中间程度的红色， F_2 出现红白粒色分离。分离比例有三种情况：1：4：6：4：1。

如将各种分离情况中的红粒，进一步分类发现由深红至浅红有一系列近似连续的类型，表现了数量性状的特点。这种现象可以用粒色受多对基因共同控制，基因的效应可以累加来解释。如以 F_2 红白粒色分离比例为15：1为例，就可以解释为两对基因控制

粒色，可图解如图5-1。

由图5-1可见，红粒深浅是由于R基因的累加作用。这里的R与r等位基因之间不存在显隐性关系。以上理论上的假定与实际结果完全一致。同理，63：1是三对基因的累加作用。依此类推，如某一性状受多对基因控制， F_2 分离的类型多，类型间差距变得很小，再加上环境的影响，就变成连续的变异，这就是所谓的数量性状。由此可知，数量性状与质量性状一样，同样受基因控制，只是涉及基因数目较多而已。据此，提出了数量性状遗传的理论——多基因假说(multiple-factor hypothesis)。

(二) 多基因假说

1、多基因假说

在遗传学发展的现代水平上，人们大多认为数量性状是由多对基因控制的，因而表现有与质量性状不同的特点，这就是所谓的多基因假说。这个假说的要点可归纳如下几点：

(1) 数量性状受一系列独立基因控制。基因数愈多， F_2 变异类型愈广。

(2) 控制数量性状的一系列基因，其效应相等，效应微小，等位基因间不存在显隐性关系。只存在增效与减效的区别。非等位基因间有累加效应。

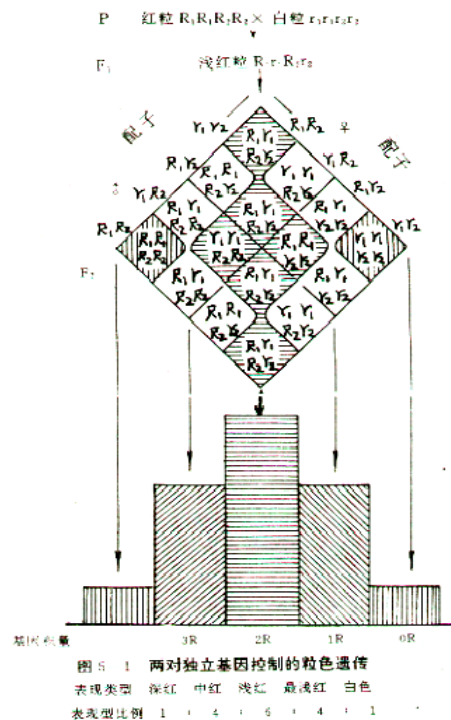
(3) 基因的效应对环境条件的影响表现敏感，可使表现型出现一定幅度的变异。

(4) 控制数量性状的多基因具有孟德尔遗传因子的一切性质。它们的遗传动态不仅有分离和重组，也有连锁与交换。

2、主效基因、微效基因和修饰基因

数量性状一向被认为是由多基因控制的，由于基因数量多，每个基因对表现型的影响较微，所以不能把它们个别的作用区别开来，通常称这类基因为微效多基因(polygene)或微效基因(minor gene)，以便与控制质量性状的主基因(major gene)相区别。主效基因对于性状的作用比较明显，容易从杂种分离世代鉴别开来。

也有一些性状虽然是受一对或少数几对主基因控制的，但另外还有一组效果微小



的基因能增强或削弱主基因对表现型的作用,这类微效基因在遗传学上称为修饰基因(modifying factors)。例如,牛的毛色花斑是由一对隐性基因控制的,但花斑的大小则是一组修饰基因影响主基因的结果。

同样,小家鼠有一种引起白斑的显性基因;而不同品系各具有不同数目的修饰基因,所以不同品系所表现的白斑大小也有区别。

3、多基因的作用方式

(1) F_1 介于中间类型无显隐性,呈加性效应,作用累加,有关基因越多表现越强。

(2) F_1 偏于某一亲本,部分显性或不完全显性,非加性效应。

(3) F_1 同于某一亲本,表现完全显性。

(4) F_1 超亲,表现超显性。

第二节 数量性状遗传的研究方法

一、统计方法是研究数量性状遗传的基本方法

数量性状受多基因支配。因而分离世代的基因型类型很多。由于这些基因的效应微弱。不同基因型之间的表现差异比较模糊。同时,环境条件对数量性状表现的影响比较明显。因而,一般很难采用研究质量性状遗传的分类方法进行研究。

为了获得一个数量性状所涉及的所在基因遗传动态的资料,采用少数个体的资料显然有可能失之全貌,因此数量性状的研究应当以群体为对象。

为了从表型变异中区分遗传变异与环境条件引起的变异,掌握遗传变异的动态,就必须采用变异分割的方法。

统计学是通过样本的数据资料,对总体的性质作出估计的一种方法。根据数量性状遗传的特点,很显然,统计方法对数量性状遗传研究是十分有用的。数量性状研究一般是通过样本的研究,估计群体遗传动态的一些参数,为育种工作提供信息和参考。

一般数值资料最基本的统计量有平均数和方差;

1、平均数(mean) 平均数是反应数值集中程度的统计量,其公式为: $\bar{x} = \sum x/n$ 经过次数分布整理的资料,上式可写为: $\bar{x} = \sum fx/n$,其中 f 为各组次数, x 为各组的中点值。

2、方差(variance) 反映数值分散程度的统计量。在数量遗传上反映变异范围大小的指标。公式为:

$$V = \frac{\sum (X-\bar{X})^2}{n-1} = \left\{ \sum X^2 - \left(\sum X \right)^2 / n \right\} / n-1$$

$$= \frac{\sum f(X-\bar{X})^2}{n-1} = \left\{ \sum fX^2 - \left(\sum fX \right)^2 / n \right\} / n-1$$

其中 f 为各组次数, x 为各组的中点值。

第四节 遗传率的估算及应用

一、遗传力及其估计方法

1、遗传力(heritability)的概念 性状是基因型与环境条件相互作用的结果。数量性状变异是遗传变异与环境变异的总和。已知方差是反映变异的统计量,因此表型方差可表示为:

$$V_P(\text{表现方差}) = V_G(\text{遗传方差}) + V_E(\text{环境方差})$$

遗传方差即基因型方差,属于可遗传的变异。为了在育种选择工作中,选得优良的遗传变异,就需要掌握遗传变异在表现方差中的比重,作为选择可靠性的一个指标。

遗传力是遗传方差占表型方差的比重,可以反映数量性状从亲代向后代遗传的相对能力,一般以 $h^2B(\%)$ 表示,其公式为:

$$h^2B(\%) = V_G / V_P = V_G / (V_G + V_E)$$

上式求得遗传力称广义遗传力。其数值越大,表明这一性状变异受环境影响小。选择的可靠性大。反之,选择的可靠性较小。

如进一步分析,遗传方差还可以划分成三个组成部分:

$$V_G = V_A (\text{加性方差}) + V_D (\text{显性方差}) + V_I (\text{基因互作的上位性方差})$$

式中, V_A 是多基因累加作用的方差,是可以固定遗传的部分; V_D 是显性作用的方差,将随世代推进而消失; V_I 与 V_D 一样都是不能全部固定遗传的部分。因此,加性方差在表现型方差中的比重对选择的指导意义更大些,这个比值称作狭义遗传力 $h^2N(\%)$,可用下式求得:

$$\begin{aligned} h^2N(\%) &= V_A / V_P \times 100\% \\ &= V_A / \{(V_A + V_D + V_I) + V_E\} \times 100\% \end{aligned}$$

V_A 、 V_D 、 V_I 的分别估算比较繁杂,但狭义遗传力可以更确切地估算可遗传的变异。

2、广义遗传力的估算方法

根据广义遗传力的定义及公式: $h^2B(\%) = V_G / V_P = V_G / (V_G + V_E)$

可见,计算广义遗传力需要估计 V_G 。前已述及 V_P 可以根据性状调查资料方便地估计,只要估计出 V_E 即可估得 V_G 。

$$V_P = V_G + V_E$$

可得: $V_G = V_P - V_E$

V_E 一般采用不分离世代的表型方差估计。因为不分离世代基因型一致。遗传方差为零,其表型变异完全是环境的影响所致。因此可以用 P_1 、 P_2 、 F_1 群体方差或它们的平均数,作为环境方差的估计,即:

$$\begin{aligned} V_E &= V_{F_1} \\ \text{或 } V_E &= 1/2(V_{P_1} + V_{P_2}) \\ \text{或 } V_E &= 1/4V_{P_1} + 1/2V_{F_1} + 1/4V_{P_2} \\ \text{或 } V_E &= 1/3(V_{P_1} + V_{F_1} + V_{P_2}) \end{aligned}$$

上述几式均可采用,以第三式应用较广泛。

F_2 群体的表型方差包括了因分离而产生的遗传方差和环境方差两部分,故从 F_2 表型方差中减去已估得的环境方差,即得遗传方差。

$$V_G = V_{F_2} - V_E$$

则,广义遗传力: $h^2B(\%) = V_{F_2} - V_E / V_{F_2} \times 100\%$

例如:玉米穗长资料,经统计已得: $V_{P_1} = 0.666$, $V_{P_2} = 3.561$, $V_{F_1} = 2.307$, $V_{F_2} = 5.072$ 。

将各数值代入上式,则玉米穗长的广义遗传力为:

$$\begin{aligned} h^2B(\%) &= V_{F_2} - V_E / V_{F_2} \times 100\% = h^2(\%) \\ &= V_{F_2} - (1/4V_{P_1} + 1/2V_{F_1} + 1/4V_{P_2}) / V_{F_2} \times 100\% \\ &= 5.072 - (1/4 \times 0.666 + 1/2 \times 2.307 + 1/4 \times 3.561) / 5.072 \\ &= 59.08\% \end{aligned}$$

上式的生物学意义是:玉米穗长的变异大约有 59%是由于遗传变异引起的, 41

% 则是由环境差异引起的。说明玉米穗长性状传递给后代的能力中等，环境条件对性状影响较大。

5, 狭义遗传力估算：

5.1 假设一对基因 (A、a) 构成三个基因型 AA、Aa、aa，其假定理论值 (效应) 为 a、d、-a，如下图：

		0	-d	Aa	
aa	-a	m		a	AA

注：m 为两亲本的中亲值。

a 表示距离中亲值正向或负向的基因型加性假定的理论值。

d 表示显性作用的影响所引起的与中亲值的偏差。

d=0 时，表示不存在显性方差，说明 Aa 基因为加性效应。

d<a 时，即偏 AA、aa 一方，说明 Aa 部分显性。

d=a 时，完全显性。

d>a 时，超显性。

5.2 基因效应分析 (Aa 自交产生 1/4AA、2/4Aa、1/4aa)

表 1 F₂ 基因型效应

基因型	f	x	fx	fx ²
AA	1/4	a	a/4	a ² /4
Aa	2/4	d	d/4	d ² /2
aa	1/4	-a	-a/4	a ² /4
总和	n=1	d	d/2	a ² /2+d ² /2

$$V_{F_2} = SS_{F_2}/n = \{ \sum fx^2 - (\sum fx)^2/n \} / n = a^2/2 + d^2/2 - d^2/4 = a^2/2 + d^2/4 \quad (\text{一对基因})$$

$$V_A = a^2 \quad V_D = d^2 \quad (\text{K对基因}) \quad \text{基因间无互作}$$

$$V_{F_2} = 1/2V_A + 1/4V_D + V_E$$

表 1 B₁ 的平均基因型方差及遗传方差估算

基因型	f	x	fx	fx ²
AA	1/2	a	a/2	a ² /2
Aa	1/2	d	d/2	d ² /2
总和	n=1		(a+d)/2	a ² /2+d ² /2

$$V_{B_1} = a^2/2 + d^2/2 - (a+d)^2/4 = 1/4(a^2 - 2ad + d^2)$$

表 2 B₂ 的平均基因型方差及遗传方差估算

基因型	f	x	fx	fx ²
Aa	1/2	d	d/2	d ² /2
aa	1/2	-a	-a/2	a ² /2
总和	n=1		(d-a)/2	a ² /2+d ² /2

$$V_{B_2} = a^2/2 + d^2/2 - (-a+d)^2/4 = 1/4(a^2 + 2ad + d^2)$$

$$V_{B_1} + V_{B_2} = 1/2V_A + 1/2V_D + 2V_E$$

$$2V_{F_2} = 2(1/2V_A + 1/4V_D + V_E)$$

$$2V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2}) = 1/2V_A$$

狭义遗传力(h²N)的估算公式为：

$$h^2N(\%) = 1/2V_A / V_{F_2} \times 100\%$$

F_2 加性方差 $1/2V_A$ 由 $1/2V_A = 2V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2})$ 估算, 式中 V_{B_1} 为回交 $F_1 \times P_1$ 的表型方差, V_{B_2} 为回交 $F_2 \times P_2$ 的表型方差, 因此估算狭义遗传力需要 P_1 、 P_2 、 F_1 、 F_2 、 B_1 、 B_2 六个世代的实验数据。

表 5-2 小麦抽穗期的六世代平均数和方差

世代	平均抽穗日期 (从某一选定日期开始)	表型方差 (实验值)
P_1 (早抽穗品种)	13.0	11.04
P_2 (晚抽穗品种)	27.6	10.32
$F_1(P_1 \times P_2)$	18.5	5.24
$F_2(F_1 \times F_1)$	21.2	40.45
$B_1(F_1 \times P_1)$	15.6	17.35
$B_2(F_1 \times P_2)$	23.4	34.29

$$\begin{aligned} h^2N(\%) &= \frac{2V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2})}{V_{F_2}} \times 100\% \\ &= \frac{2 \times 40.45 - (17.35 + 34.29)}{40.45} \times 100\% \\ &= \frac{80.9 - 51.64}{40.45} \times 100\% \\ &= \frac{29.26}{40.45} \times 100\% \\ &= 72.3\% \end{aligned}$$

上述狭义遗传力分析结果表明, F_2 的表现型变异中的 72.3%是由于基因累加效应的差异引起的。

第三节 遗传力在育种上的应用

遗传力是一个重要的遗传参数, 对提高选择效率, 加速育种进程有一定意义。育种实践中可以根据遗传力的高低, 了解育种群体中各数量性状的遗传变异情况, 采取正确的选择策略。例如遗传力高的性状由于环境干扰小, 可在早期世代选择; 遗传力低的性状, 如产量, 可在后期世代选择, 但应在早期世代注意对产量有关性状的选择。

近年来, 对生物数量性状的遗传力已作了大量研究, 归纳起来, 有以下趋势:

- (1) 遗传基因型方差所占比重越大, 则群体的变异由遗传作用引起的影响较大, 环境对它的影响较小。
- (2) 不受环境影响的性状遗传率高, 易受环境影响的性状则较低。
- (3) 变异系数小的性状遗传率高, 变异系数大的性状遗传率低。
- (4) 质量性状遗传力比数量性状高。
- (5) 遗传力高低常因杂交组合而不同。一般相对性状差异大的组合遗传力高。
- (6) 遗传力估计值因材料、群体大小、栽培条件而有一些差异, 但有一个比较稳定的大趋势。
- (7) 白花授粉作物的性状遗传力有随杂种世代推移而逐渐提高的趋势。据报道, 水稻、小麦、大豆等作物一般以开花期、株高等性状遗传力最高; 粒重、穗粒数等次之; 单株产量和品质等最低。棉花的生育期、衣分、纤维强度等较高; 而铃重、单株结铃数及产量等较低。
- (8) 有的性状遗传背景复杂, 可以用简单性状作为选择的间接指标。如: 大豆产量与生育期、株高、结实期长短关系密切。

第六章 近亲繁殖与杂种优势

高等动、植物的繁殖方式大多属于有性繁殖，根据产生雌雄配子的亲本来源和交配方式的不同，可以把自然界生物群体的交配系统分为两大类：近亲繁殖和远亲杂交。一般近亲繁殖常对后代表现有害，远亲杂交常表现杂种优势。

例如：1400年前，马驴杂交产生骡《齐民要术》

1860年，达尔文提出：异花受精一般对后代有益，而自花受精一般对后代有害。

孟德尔遗传规律的重新发现（1900），为开展杂种优势理论研究及在生产上的应用奠定了基础。

随着数量遗传理论的发展，人类对近亲繁殖和远亲杂交的有害和有利的表现，有了深刻的认识，并且应用到动植物育种的实践中，同时，这对于人类自身的繁衍也有一定的指导意义。

第一节 近亲繁殖

一、近亲繁殖的概念和类型

1、近亲繁殖的概念

近亲繁殖(inbreeding)，也称近亲交配，或简称近交，是指血统或亲缘关系相近的两个个体间的交配，或者说基因型相同或相近的两个个体间的交配。

2、近亲繁殖类型

(1) 按亲缘关系的远近程度，一般可以分为：

全同胞(full sib)交配：是指同父母的兄妹交配。

半同胞交配(half sib)：是指同父异母，或者同母异父的兄妹间交配。亲表兄妹交配（有相同祖父母兄妹交配）。

(2) 按授粉方式，一般可以分为：

回交(back cross)：是指杂交后代与亲本之一的再次交配。

自交(self fertilization)：常见于植物群体中，动物中很少见。是指同一植株或同一花朵的雌雄配子的结合，即自花授粉。由于自交的雌雄配子来自同一亲本，其基因型非常接近，所以自交是近亲繁殖中最极端的方式。

(3) 异交(cross pollinated plant)：在植物中，天然杂交率大于20%，如玉米、白菜。

(4) 常异交(often cross pollinated plant)：天然杂交率5—20%，如棉花、高粱。

自花授粉植物和常异花授粉植物绝大多数都是雌雄同花，所以在自然状态下能实现自交繁殖，但异花授粉植物，在自然状态下都是自由传粉，必须在人工控制下，实现自交。

二、近亲繁殖的遗传效应

1、自交的遗传效应 杂合体通过自交，其后代群体将表现以下几方面的遗传效应。

(1) 杂合体自交导致等位基因分离，降低后代群体中的杂合度，增加纯合度，使后代群体的遗传组成趋于纯合化。以一对等位基因杂合体Aa为例。杂合体Aa自交一次，F₂中会分离出一半杂合体(Aa)和一半纯合体(包括AA和aa)。F₂全部自交，纯合个体只产生纯合后代，而杂合个体则可产生专纯合体(AA和aa)和1/2杂合体(Aa)。这样连续多代自交，则每自交一次，杂合体都减少一半。自交n次以后，杂合体所占的

比例是 $(1/2)^n$ ，纯合体的比例是 $1 - (1/2)^n$ 。如此连续自交，其后代群体中杂合体与纯合体消长的比例及分离情况如图 6 - 1和表 6 - 1所示。



图 6-1 杂合体连续自交后代群体中杂合体的减少

一对基因杂合体连续自交，可获得两种

纯合基因型即 AA 和 aa。经过多代连续自交，杂合体所占比例逐代减少，逐渐趋近于零，但总是存在，不会完全消失。

如果二对基因杂合体 AaBb 连续自交，将分离出 $2^2 = 4$ 种纯合基因型即 AABB、AAbb、aaBB 和 aabb。同理，一个有 n 对基因杂合体，理论上将分离出 2^n 种纯合基因型。所以，自交可以分离和建立许多基因型不同的自交系(或纯系)。各自交系之间由于基因基因型的不同，表现型也会有各式各样的差别。但在同一自交系内，个体基因型是一致的，一般不再分离。

自交导致纯合度增加的效应，对所有基因都是一样的，每个基因位点的纯合度，都按上述相同的比率增加。但对具有多对杂合基因的杂合体，其自交后代群体中，纯合体增加的速度和强度，与所涉及的异质基因的对数、自交代数和是否严格选择具有密切关系。

例如：设某生物体有 n 对异质基因，自交 r 代时，其自交后代群体中各种纯合成对基因的个体数可用公式 $[1 + (2^r - 1)]^n$ 表示。这个二项式中，前一项为 1，其 n 次方表示具有杂合基因对的个体数；后一项为 $(2^r - 1)$ ，其 n 次方表示具有纯合基因对的个体数。

(2) 杂合体通过自交，能够导致等位基因纯合，使隐性性状得以表现出来，从而可以淘汰有害的隐性个体，改良群体的遗传组成。

自交对显性基因和隐性基因的作用是相同的。生物体总会带有一些有害的隐性基因，在杂合体中，这些有害的隐性基因被正常的显性基因所遮盖而不显现，通过自交或近亲繁殖，就会使这些隐性基因纯合而分离出来，表现出有害的隐性性状。在育种上正是通过自交或近亲繁殖，使不利的隐性性状得以表现，在自然选择或人工选择中淘汰。

例如：玉米是异交作物，是个天然混杂群体。其中潜伏着无数的不利基因，通过自交，可出现白化苗，黄化苗，矮生苗等畸形性状。在自交后代群体中，经过选择 n 淘汰劣苗，便可选出优良的纯系，即自交系。

(3) 杂合体通过自交，可以导致遗传性状稳定。自交可以使群体内许多不同的基因组合纯合，从而使各种遗传性状稳定下来，不再分离。特别是杂交后代中出现的重组类型，能使其纯合，以达到稳定遗传。

例如杂合体 AaBb 自交，后代中可分离出 AABB、AAbb、aaBB 和 aabb 四种纯合基因型。其性状是相对稳定的。

2、回交的遗传效应

回交是指杂种后代与亲本之一的再次交配。

例如，甲乙两亲本杂交产生 F_1 ， $F_1 \times 乙 (BC_1)$ ， $BC_1 \times 乙 (BC_2) \dots$ 或 $F_1 \times 甲 (BC_1)$ ， $BC_1 \times 甲 (BC_2) \dots$ ， BC_1 即表示回交一代， BC_2 表示回交二代.....余类推。

轮回亲本：在回交中被用来进行连续回交的亲本叫轮回亲本，

非轮回亲本：在回交中未被用来回交亲本叫非轮回亲本。

回交的遗传效应与自交相似，连续回交，可使后代基因型逐代趋于纯合。但回交与自交相比，基因型纯合的内容和进度有较大差别。表现在两方面；

(1)回交后代的基因型纯合将严格受到其轮回亲本的控制；而自交后代的基因型纯合却是多种多样的组合方式。如图 6—2 所示：

一个杂种与其轮回亲本每回交一次，便使后代增加轮回亲本的各基因组成；多次连续回交以后，其后代将基本上回复为轮回亲本的基因组成。

例如，某杂种 $AaBb$ 与其轮回亲本 $AAbb$ 回交，经多代回交后，其后代群体的基因型必然趋向于 $AAbb$ 。

(2)由于自交后代将分离出多种纯合基因型；而回交后代将聚合为一种纯合基因型，所以在基因型纯合的进度上，回交显然快于自交。

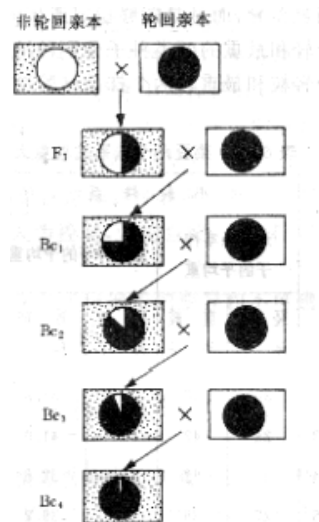


图 6—2 回交遗传效应的示意图

三、纯系学说

纯系学说(pur1inetheory)是约翰生提出的。他以自花授粉的菜豆天然混杂群体为材料，按豆粒的轻重分别播种，从中选出 19 个单株。这 19 个单株后代，即 19 个株系，在平均粒重上彼此具有明显差异，而且是能够稳定遗传的。他又在 19 个株系中分别选择最轻和最重的两类种子分别种植，如此连续进行 6 年。现摘录其中最轻粒和最重粒两个株系试验结果于表 6—2。

由表 6—2 可见，在小粒株系中，由轻粒种子产生的后代平均粒重为 36.8 厘克，由重粒种子产生的后代平均粒重为 37.4 厘克。同样，在大粒株系中，它们的后代平均粒重分别为 66.7 和 66.2 厘克。同一株系内轻粒和重粒的后代平均粒重彼此差异很小，而且在各年份里，同一株系内轻粒和重粒的后代平均粒重几年没有差异。因此，约翰生把象菜豆这样严格自花授粉植物的一个植株的后代称为一个纯系。

表 6—2 菜豆两个株系按粒重大小选择和种植的结果(厘克)

收获年份	小粒株系				大粒株系			
	选择亲本种子的平均重		后代种子的平均重		选择亲本种子的平均重		后代种子的平均重	
	轻粒种子	重粒种子	轻粒种子	重粒种子	轻粒种子	重粒种子	轻粒种子	重粒种子
1902	30	40	35.8	34.8	60	70	63.2	64.9
1903	25	42	40.2	41.0	55	80	75.2	70.9
1904	31	43	31.4	32.6	50	87	54.6	56.9
1905	27	39	38.3	39.2	43	73	63.6	63.6
1906	30	46	37.9	39.9	46	84	74.4	73.0
1907	24	47	37.4	37.0	46	81	69.1	67.7
平均	27.8	42.8	36.8	37.4	51.7	79.2	66.7	66.2

所谓纯系，是指基因型纯合且相同的品系，一个基因型纯合的个体自交产生的后代，其后代群体的基因型也是纯一的。

约翰生根据自花授粉的菜豆实验，提出了纯系学说。他认为：在自花授粉植物天然混杂群体中，由于遗传基因型有所差异，可分离出许多基因型纯合的纯系。因此，在一个混杂群体中选择是有效的。即系间选择有效。但是纯系内个体的差异，完全是由于环境影响而引起的，是不能遗传的。所以纯系内继续选择是无效的。

纯系学说是自花授粉作物单株选择育种的理论基础。同样可以指导人们对异交作

物，通过人为控制，强迫自交，而选择优良的自交系。

纯系学说主要的贡献是：区分了可遗传的变异和不可遗传的变异，指出了选择可遗传变异的重要性。

第二节 杂种优势

杂种优势(heterosis)是生物界普遍存在的现象。在农牧生产实践中，具有很大的应用价值。早在 1400 多年前，我国劳动人民就知道，驴和马杂交的后代——骡子，比它的双亲更适于役使，耐力强，不易生病，好饲养。随着理论的深入，在农业生产中可利用的杂种优势将会越来越多。

一、杂种优势的概念

杂种优势是指两个遗传组成不同的亲本杂交产生的杂种第一代，在生长势、生活力、繁殖力、抗逆性、产量和品质上比其双亲优越的现象。

杂种优势的表现是多方面的，而且很复杂，一般不是某一性状表现突出，而是许多性状综合表现突出。

例如，杂种一般具有强大的生长势，代谢机能旺盛，表现为株高，茎粗叶大，干物质积累快，抗逆性强等。这些都说明杂种优势是由于双亲的遗传组成互相作用的结果。杂种优势表现的性状大都是数量性状。杂种优势的表示有三种形式：

(1) F_1 超过双亲平均数的百分率

$$\text{杂种优势}(\%) = \{F_1 - 1/2(P_1 + P_2)\} / 1/2(P_1 + P_2)$$

(2) F_1 超过双亲中最优亲本的百分率：

$$\text{杂种优势}(\%) = (F_1 - \text{最优亲本}) / \text{最优亲本}$$

(3) F_1 超过对照品种即标准品种的百分率：

$$\text{杂种优势}(\%) = (F_1 - \text{标准品种}) / \text{标准品种}$$

二、杂种优势的特点

- 1、表现多方面，综合性状表现。
- 2、杂种优势的大小，大多数取决于双亲性状间的相对差异和相互补充。大量实践证明，在一定范围内，双亲间的亲缘关系生态类型和生理特性差异越大，双亲间的相对性状的优缺点越能彼此互补，其杂种优势越强；反之则较弱。杂种基因的高度杂合性，是形成杂种优势的重要根源。
- 3、杂种优势大小，与双亲基因型的高度纯合具有密切关系。只有在双亲基因型高度纯合时， F_1 的群体基因型才能具有整齐一致的异质性，不会出现分离混杂。才能表现明显的优势。这正是玉米自交系间杂种优势高于品种间杂种优势的原因。
- 4、杂种优势的大小与环境条件的关系有密切关系。生物性状的表现是基因型与环境综合作用的结果。同一杂交种在不同的环境条件下其优势的表现程度不同。水肥条件好的地方，其优势表现较强，反之则较弱，但是，即使在不良环境下，杂交种也会比双亲具有较强的适应性。

三、 F_2 衰退的表现特点

衰退现象：由于 F_2 中的基因分离和重组，导致 F_2 群体性状严重分离。 F_2 与 F_1 相比，其生长势、生活力、抗逆性和产量等方面都显著下降，即所谓衰退现象。并且随着自

交代数的增加，衰退进一步加剧。所以杂优利用一般不用 F_2 及以后各代。另外，组合搭配的方式不同，衰退的轻重亦不同。

例如，玉米单交 F_2 的衰退情况要比双交种严重，一般情况下，两亲本纯合度越高，性状差异越大， F_1 的优势越强， F_2 衰退越明显。反之亦然。

四、杂种优势的遗传理论

杂种优势的遗传解释主要有显性假说和超显性假说两种。

1、显性假说 (dominance hypothesis) 又称显性连锁基因假说。认为杂种优势是由双亲的许多有利的显性基因聚合在 F_1 所产生的互补作用的结果，认为有利性状多由显性基因控制，不利性状多由隐性基因控制。

根据以上观点，可以解释杂种优势的一些表现，如双亲为纯合体，且各对等位基因互为显隐性互补，各位点显性基因存在时效应应为 2，隐性纯合时效应应为 1。则

$$\begin{array}{l} P \quad \quad \quad AA \ bb \ CC \ DD \ ee \quad \times \quad aa \ BB \ cc \ dd \ EE \\ \text{亲本效应} \quad \quad 2 + 1 + 2 + 2 + 1 = 8 \quad \quad 1 + 2 + 1 + 1 + 2 = 7 \end{array}$$

$$\begin{array}{l} F_1 \quad \quad \quad Aa \ Bb \ Cc \ Dd \ Ee \\ \text{杂种效应} \quad \quad \quad 2 + 2 + 2 + 2 + 2 = 10 \end{array}$$

例如，在豌豆杂交试验中，一个品种的茎秆是节多而节间短。另一品种的茎秆是节少而节间长。二者杂交的 F_1 聚合了双亲的节多和节间长的显性基因。于是株高超过双亲，表现明显的优势。

按照上述假定，杂种一代经过自交，后代应能获得各位点都是显性纯合的个体，即能得到稳定保持杂种一代优势的后代，但是育种实践中 F_1 杂种优势在后代中无法保持下来，对于这个理论上的困难，有人提出，有利的显性基因与不利的隐性基因之间往往有连锁关系，加上数量性状涉及的位点一般较多，因而在 F_1 自交后代中获得显性纯合体的机会小到一般不可能的程度。

显性假说得到许多试验的验证，但是这一假说也存在着理论上的缺陷。在许多情况下，显性不一定有利，隐性不一定不利；除了等位基因的显性作用。非等位基因的互作也是杂种优势形成的原因之一；杂种优势表现在数量性状上，而控制数量性状的等位基因间一般认为没有显隐性关系。

2、超显性假说 (over dominance hypothesis or super dominance hypothesis) 认为由于等位基因间相互作用，一个位点在杂合状态时的效应大于任何纯合状态，因此杂合程度最大的 F_1 就表现出了杂种优势。

例如两个纯合亲本杂交，各位点纯合时的效应为1而杂合时效应应为 2，则 F_1 的效应值总和大于任何亲本。

$$\begin{array}{l} P : \quad \quad \quad a_1a_1b_1b_1c_1c_1d_1d_1e_1e_1 \quad \times \quad a_2a_2b_2b_2c_2c_2d_2d_2e_2e_2 \\ \text{亲本效应} \quad \quad 1 + 1 + 1 + 1 + 1 = 5 \quad \quad 1 + 1 + 1 + 1 + 1 = 5 \end{array}$$

$$\begin{array}{l} F_1 \quad \quad \quad a_1a_2b_1b_2c_1c_2d_1d_2e_1e_2 \\ \text{杂种效应} \quad \quad \quad 2 + 2 + 2 + 2 + 2 = 10 \end{array}$$

例如：某植物同一位点上的两个等位基因分别控制锈病的一个生理小种的抗性，纯合体只能抗一个生理小种，而杂合体能抗两个甚至两个以上的生理小种。事实上，不仅等位基因间存在互作，而且非等位基因也可能存在互作，因而杂种优势常表现很大幅度的提高。

超显性假说得到越来越多的试验资料的支持，但这一假说也有理论上的缺陷。它完全排斥了显性基因在杂种优势表现中的作用。事实上，在许多情况下，杂合基因型

并不比纯合体优越。例如：在多种作物杂种优势育种中，往往出现 F_1 对双亲均值的杂种劣势。

此外，杂种优势的解释还有遗传平衡假说，认为异交作物的自交系发育不良就在于失去了进化过程中形成的遗传平衡，而经过选择的自交系杂交所产生的杂种，形成一种遗传平衡的异质结合系统，因而表现杂种优势。这一假说仅对杂种优势作了一个概念性的解释。

关于杂种优势，至今仍没有比较完善的解释。杂种优势是一个比较复杂的自然现象，各个假说提出的情况都可能单独存在或共同存在于一个杂种之中。杂种优势的理论，仍在进一步试验和研究之中。

第三节 近亲繁殖和杂种优势的利用

一、近亲繁殖在生产中的应用

近亲繁殖是育种的重要方法之一，也是生产上应用的重要措施之一。通过近亲繁殖，使其异质基因分离，从而导致基因型纯合。它是人类获得那些有适应性的或者为人类所需要的纯合状态的等位基因的方法。在大自然的“净化”过程和人工选择过程中，即使是异交作物，近亲繁殖的不良后果也主要表现在最初的若干世代中，随着选择的进行，以后世代的衰退逐代减弱，及至纯系建立，就不再衰退了。这种现象在玉米中看得很清楚。

自花授粉植物经过了漫长的近亲繁殖和选择之后，已基本上把各种不适应的隐性等位基因从群体中排除掉了。因此单靠选择对它进一步加以改良的可能性是有限的。但人们可以培植出许多纯系，使其在各种不同环境中进行考验。通过杂交，把各种优良性状组合在一起。其新的组合可以培育成纯系而固定下来，进而培育成新品种或作为育种材料进一步进行育种实验。

异花授粉作物，通过选育优良的自交系，配制杂交种，以充分利用杂种优势。

二、杂种优势的利用

农业生产中，杂种优势的利用已经成为提高产量和改进品质的主要措施之一。水稻、玉米、高粱、甜菜、烟草、番茄、白菜、甘蓝等作物，以及家蚕、鸡、猪等动物的生产，都已广泛利用杂种优势。近年来，油菜、棉花、小麦等作物的杂种优势利用研究，已获得很大进展。

杂种优势在作物生产上的利用，必须重视三个基本环节：

(1) 杂交亲本的纯合性和典型性。只有亲本纯合， F_1 才能表现整齐一致的优势。

(2) 杂交组合的选配。实践证明，不同组合的杂种优势有很大的差异。因此要根据各种作物的遗传动态，选育性状优良的亲本材料；同时要研究这些亲本的配合力，才能在重大组合中选出有显著经济效益的杂种用于生产。

(3) 大量生产杂交种的技术要简便易行，不解决这个问题，杂种优势在生产上的利用无法实现。自交作物为了解决这个问题，利用植物雄性不育体系，为生产上提供大量杂交种子。

另外，如何进一步固定杂种优势，省略年年配制杂种，使杂种优势能够在生产上通过一代制种而多代利用，这是一个值得研究的课题。

第七章 染色体结构变异

基因是以一定的次序排列在染色体上,这种结构和次序,在一般的情况下有相对的稳定性。这是遗传学三大定律成立的前提。然而,染色体结构的稳定是相对的,变化是绝对的。据研究,在自然条件下,甚至营养、温度、生理等因素变化,都能使染色体发生折断。

如:人为施加某些物理因素(如紫外线、x射线、射线、中子等)或化学药剂处理细胞,染色体折断的频率会大大地增加。折断的染色体可能按原来的直线顺序再次接合起来;也可能在再次接合时改变了原来的顺序;或者同其它染色体的断片接合。后两种情况都会造成染色体结构的变异。如果能够按变异了的结构准确地复制,一个新的染色体就定型了。这在细胞学里称为先断后接假说(Breakage reunion hypothesis)。

染色体结构变异主要有四类:(1)缺失(deficiency);(2)重复(duplication)
(3)倒位(inversion);(4)易位(translocation)。

第一节 缺失

一、缺失的类型

缺失是指一个正常染色体上某区段及其上所载基因的丢失(图9-1)。

1、缺失的类型

①中间缺失(interstitial deficiency):丢失的区段如在某臂的内部,称为中间缺失。

②顶端缺失(terminal deficiency):如发生在染色体的顶端,则称为顶端缺失。

2、缺失的遗传行为

一般以中间缺失较为普遍。染色体发生断裂后,有着丝点的那一段染色体,仍可通过复制有规律的分离,能在新生的子细胞内保存下来,而没有着丝点的片段,即所谓断片(fragment),将随细胞分裂而丢失。

生物体细胞内含有缺失相同染色体片断的成对染色体的个体,叫缺失纯合体(deficiency homozygote)。缺失纯合体一般不能存活。缺失纯合体在减数分裂时能进行正常的染色体配对联会。若中间缺失片断很少,就能形成可育配子。顶端缺失纯合体在染色联会配对时,两个缺失断头粘连,形成双着丝粒染色体(dicentric chromosome),形成“断—融—桥”循环,引起不正常效应。

生物体细胞内一对同源染色体中如有一条染色体为缺失染色体,另一条染色体为正常染色体的个体称为缺失杂合体(deficiency heterozygote)。

如某染色体缺失一个臂,形成着丝点处于染色体顶端的染色体,称为端着丝点染色体。顶端缺失染色体(locentric chromosome)和正常染色体联会时,形成一条染色体顶端多余的二价体。而中间缺失杂合体在同源联会配对时,由于缺失染色体不能完全与其同源的正常染色体联会,正常染色体常会出现环形或瘤形突起结构(图9-1)。一

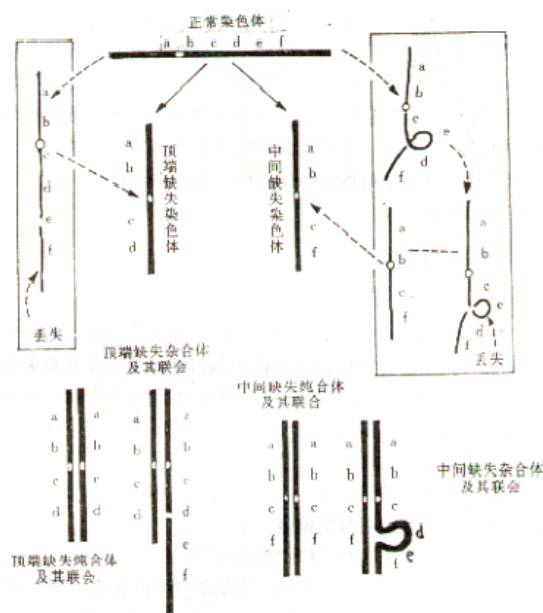


图9-1 缺失的形成过程及其联会示意图

般不论顶端缺失杂合体或中间缺失杂合体, 均能产生含有正常染色体的配子和含有缺失染色体的配子。后者大多是败育的。

二、缺失的遗传效应

(1)缺失一般对生物的发育和配子生活力有不利影响。缺失染色体丢失了载在缺失区段上的那些基因, 自然对生物的发育和生长是不利的, 其不利程度因缺失区段内基因数的多少及其重要性的大小而不同。缺失纯合体大多数不能存活, 缺失杂合体可能生存, 但其生活力很差。高等植物含有缺失染色体的配子败育率很高, 花粉尤其如此。因此缺失往往导致育性下降。

(2)缺失改变了基因之间在遗传上的距离, 同时又使联会不正常, 因而常常导致基因间的交换值发生改变。

(3)在一些情况下, 缺失导致“假显性”现象‘假显性是由于载有显性基因的区段缺失, 使得隐性的等位基因得以表现的现象。

例如: 玉米植株紫色(PL)对绿色(pt)为显性, 如果发生包括 PL 在内的片断丢失, p1 基因由于没有显性基因的掩盖, 于是表现出隐性的绿色性状(p1)。

第二节 重复

一、重复的类型

重复是指染色体多了自己的某一区段。(图 9—2)

1、重复的类型

顺接重复(tandem duplication): 重复区段如按原有顺序相接, 称为顺接重复。

反接重复(reverse duplication): 如重复区段倒了原来顺序, 则称反接重复。

2、重复的遗传行为

如果着丝点所在的区段重复了, 则重复体就变成双着丝点染色体, 就会继续发生变异, 很难定型。重复和缺失总是伴随出现的, 染色体的一个区段转移给同源的另一条染色体后, 自己就为缺失染色体。

某个体的体细胞内一对同源染色体中一条是重复染色体, 另一条染色体正常, 就重复杂合体(duplication heterozygote)。重复体在减数分裂联会时, 若重复区段较长, 重段就会被排挤出来产生突出的环或瘤(图 9 若重复区段很短, 联会时重复区段收缩一常染色体相对区段伸张些, 形成没有突起的体。重复杂合体一般都能产生可育的配子。

由于体细胞内含有重复相同染色体区段的成的染色体的个体, 称为重复纯合体(duplication homozygote)。重复纯合体一般可以进行正常的联会配对和分离, 形成的配子一般是可育的。如果表现性状比原个体好, 在生物进化中可能被选择保留下来。

二、重复的遗传效应

(1)重复扰乱了基因的固有平衡体系, 对生物发育和配子生活力也有不利影响, 但一般比缺失为轻。

(2)重复改变了基因在染色体上的距离, 同时影响联会, 必然导致交换值发生变

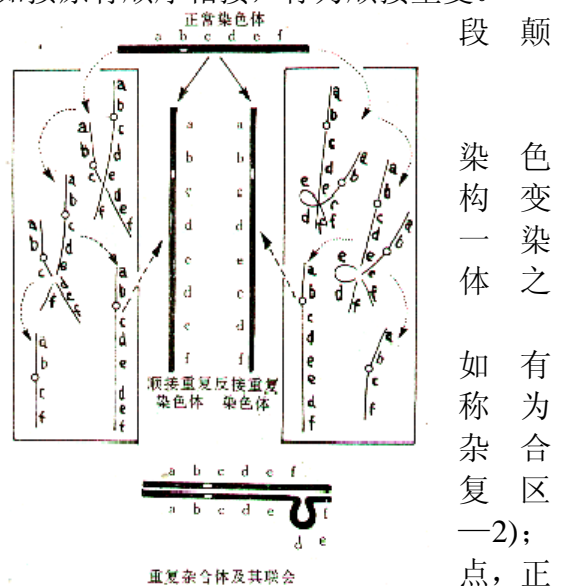


图 9—2 重复的形成过程及其联会示意图

段颠
染
色
体
结
构
变
化
之
一
种
如
有
称
为
杂
合
区
—2);
点, 正
二 价

化。

(3)重复由于某些基因数目增多，而产生“剂量效应”(dosage effect)。剂量效应，即随某基因数目的变化，性状表现发生相对应的变化。

如：果蝇棒眼是一个有趣的例子。

果蝇 x 染色体上 16 区 A 段的重复使得野生型复眼成为条形，重复节段愈多，复眼愈小，以至成为棒眼(图 9—3)。图中 B 表示 A 段重复，十表示 A 段正常。图中，一个(B // B)与一个(BB // 十)的 16 区 A 段同样是 4 个，但前者小眼数为 68 个，后者只有 45 个。这种因重复区段位置不同而影响性状表现的现象称作“位置效应”(position effect)。

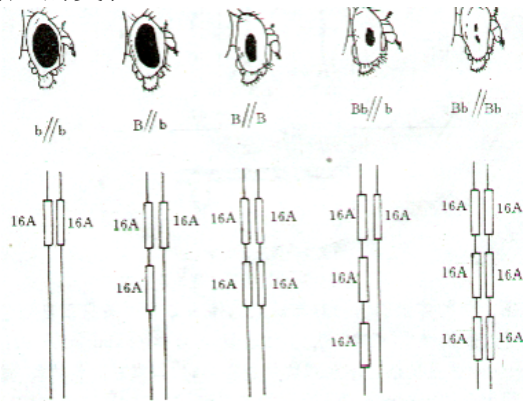


图 9—3 果蝇第 I(X)染色体 16 区 A 段的重复与棒眼变异的关系示意图

第三节 倒位

一、倒位的类型

染色体上的某区段原有顺序发生了颠倒，称为倒位。

1、倒位的类型

臂内倒位(paracentric inversion): 倒位区段在染色体的某一个臂范围内，称为臂内倒位或称一侧倒位。

臂间倒位(pericentric inversion): 倒位区段涉及染色体的两个臂，称为臂间倒位或称两侧倒位。

2、倒位的遗传行为

倒位杂合体(inversion heterozygot): 两条同源染色体中一条发生倒位，而另一条正常的个体称为倒位杂合体。

倒位纯合体(inversion homozygot): 两条发生倒位的同源染色体处于纯合状态的个体称为倒位纯合体。

倒位杂合体在减数分裂联会时，若倒位区段很长，则倒位染色体就可能反转过来，使其倒位区段与正常染色体的同源区段联会；若倒位区段不长，则倒位染色体与正常染色体在倒位区段内形成“倒位圈”(图 9—4)。倒位圈不同于缺失杂合体和重复杂合体的环或瘤，后二者是单个染色体形成的，前者是一对染色体形成的。

在倒位圈内外，非姐妹染色单体之间总会发生交换。其结果不仅能引起臂内和臂间倒位杂合体产生大量缺失或重复染色单体，而且能引起臂内倒位杂合体产生双着丝点染色单体。双着丝点染色单体的两个着丝点在后后期向相反两极移动时，两个着丝点之间的区段跨越两极，

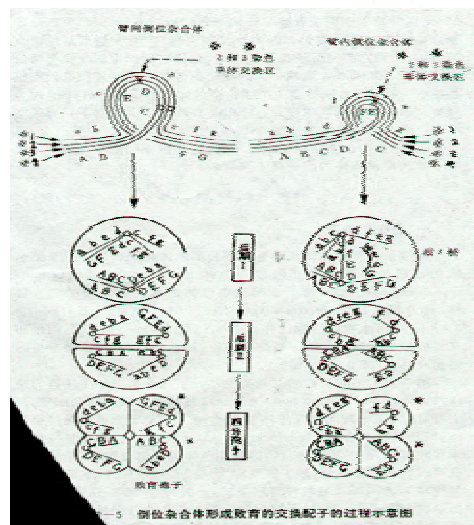
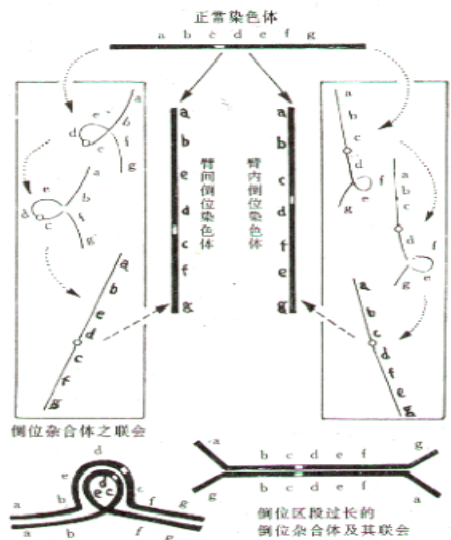


图 9—4 倒位杂合体形成配子的交换配子的过程示意图

就构成后期 I 桥或后期 II 桥(图 9—5)。图 9—5 是两种最简单的交换形式的减数分裂产物, 凡含有因交换而产生的重复——缺失染色体的四分孢子都是败育的。

二、倒位的遗传效应

(1)倒位使倒位区段内的各个基因与倒位区段外的各个基因之间的重组率发生了改变。据研究, 种与种之间的差异是由于一次再次的倒位造成的, 因而认为倒位是物种进化的一个重要因素。

例如果蝇就有一些具有不同倒位特点的种, 分布在不同地理区域。

(2)倒位降低了倒位杂合体的连锁基因的重组率。前面已分析过非姊妹染色单体之间在倒位圈内外发生交换, 产生大量重复或缺失染色体, 得到它们的配子都是不育的, 这样它所产生的交换类型的有效配子自然就显著地减少。因而使倒位杂合体的连锁基因重组率显著下降。因此遗传学中把倒位染色体上的倒位区段(Ln)作为抑制交换的显性基因或标志: Muller 在此基础上建立了检查果蝇 x 染色体上基因隐性突变的 CIB 测定法。

(3)倒位杂合体往往是高度不育。这是由于倒位杂合体的大多数含交换染色单体的孢子是不育而致。

第四节 易位

一、易位的类型

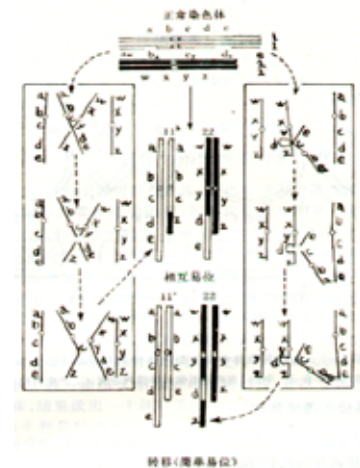
易位是指两对非同源染色体间的染色体片断转移。

1、易位的类型

简单易位(simple translocation): 一个染色体的片段转移到另一非同源染色体上, 称为简单易位。

相互易位(reciprocal translocation): 如果两个非同源染色体之间发生片段的相互转移, 称为相互易位。

例如: 设 ab.cde 和 wx.yz 是两个非同源染色体, 则 ab.cz 和 wx.yde 就是两个相互易位染色体, wx • yd 既是简单易位。简单易位很少见, 最常见的是相互易位(图 9—6)。



2、易位的遗传行为

两条发生相同易位的同源染色体处于纯合状态的个体称为易位纯合体(translocation homozygote)。其减数分裂时联会正常, 产生可育配子。

一对同源染色体中, 若一条正常, 另一条是易位染色体, 则称易位杂合体(translocation heterozygote)。相互易位杂合体在联会中, 由于易位涉及的四条染色体同源部分配对, 粗线期往往形成“十字”形联会。到了终变期“十字”形逐渐拉开成“四体环”, 至中期 I, 赤道板上有两种排列方式, 一种为“8”形或扭曲园环形, 另一种为“O”形。以“8”形排列的后期 I 染色体以交替方式发生分离; 以“O”形排列的后期 I 染色体以相邻方式分离。“O”形在赤道板上摆放位置又有两种, 一种为非同源着丝粒朝向

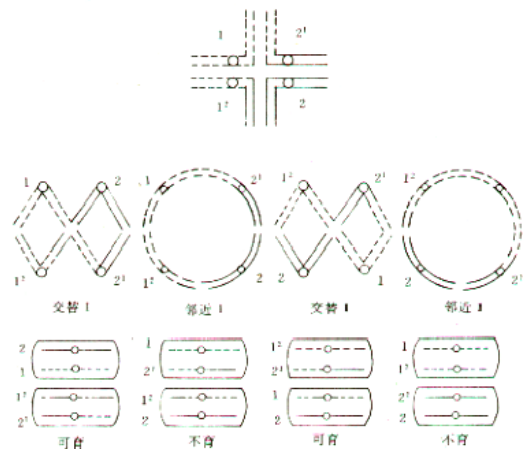


图 9—7 杂合易位体中期 I 染色体排列与后期 I 的分离
A. 粗线期联会; B. 中期 I 在赤道板的 4 种排列方式; C. 产生的配子

以“8”形排列的后期 I 染色体以交替方式发生分离; 以“O”形排列的后期 I 染色体以相邻方式分离。“O”形在赤道板上摆放位置又有两种, 一种为非同源着丝粒朝向

两极，另一种为同源着丝粒朝向两极。分别引起相邻 I 式分离和相邻 II 式分离。相邻式分离产生的配子是缺失一重复的，因而不育；交替式产生的配子得到了一套完整的基因是可育的(图 9—7)。

二、易位的遗传效应

(1) 相互易位杂合体是半不育的。这是由于易位杂合体相邻式分离和交替式分离的机率基本相等，因而形成的一半配子可育，一半配子不育。

由于易位杂合体形成的可育配子一半含两个正常染色体 (1、2)，一半含两个易位染色体 (1^2 、 2^1)。因此：

配子	1、2	1^2 、 2^1
1、2	可育	半不育
1^2 、 2^1	半不育	可育

1/4 可育的易位纯合体

1/4 完全正常的个体

2/4 半不育个体

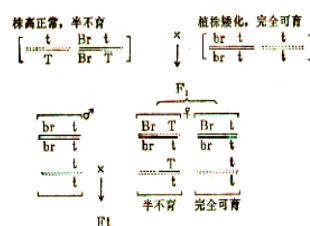
易位染色体的易位接合点相当于一个半不育的显性遗传单位 (T)。遗传学中常利用相互易位的半不育特性测定易位接合点在染色体上的位置。

(2) 易位导致了易位杂合体邻近易位点的一些基因之间重组率有所下降。

(3) 易位使原有的两个连锁群变成两个新连锁群。原来有连锁关系的基因变成独立关系，而原来独立的基因可能变成有连锁关系的基因。许多植物的变种就是由于染色体在进化过程中不断发生易位造成的。

(4) 易位可能改变染色体数目。如果在两个易位染色体中，易位使某一染色体只得到两个染色体很小的区段，这个很小的染色体在细胞分裂时就有可能丢失，从而使这个物种减少一对染色体。

如：还阳参属植物通过这种途径，出现了 $n=3$ 、4、5、6、7、8 等染色体数不同的种。



♀ \ ♂	可育的表型配子		可育的交换配子	
	$\frac{br\ t}{br\ t}$	$\frac{Br\ T}{Br\ T}$	$\frac{br\ T}{br\ t}$	$\frac{Br\ t}{Br\ t}$
$\frac{br\ t}{br\ t}$	$\frac{br\ t}{br\ t}$	$\frac{Br\ T}{br\ t}$	$\frac{br\ T}{br\ t}$	$\frac{Br\ t}{br\ t}$
$\frac{br\ t}{br\ t}$	$\frac{br\ t}{br\ t}$	$\frac{Br\ T}{br\ t}$	$\frac{br\ T}{br\ t}$	$\frac{Br\ t}{br\ t}$
表现型	植株矮化, 完全可育	株高正常, 半不育	植株矮化, 半不育	株高正常, 完全可育
植株数	279	234	42	27
重组率	$(69/692) \times 100\% = 11.85\%$			

图 9-10 相互易位杂合体配子形成时的染色体分离情况

第五节 染色体结构变异在育种上的应用

染色体结构变异可以自然发生，也可以人为诱导发生。实验证明，一些物理因素和化学因素，如高能射线辐射和一些化学物质等，都可以引起染色体断裂，造成染色体结构变异。因此，在解决某些育种问题时，可以采用人工诱导染色体结构变异的途径。

一、利用缺失进行基因定位

利用缺失杂合体的假显性和缺失圈部位的细胞学鉴定，可以确定某些基因在染色体上的位置。

二、利用易位控制害虫(半不育)

三、利用易位区分雌雄蚕卵

四、利用易位快速改良优良品种

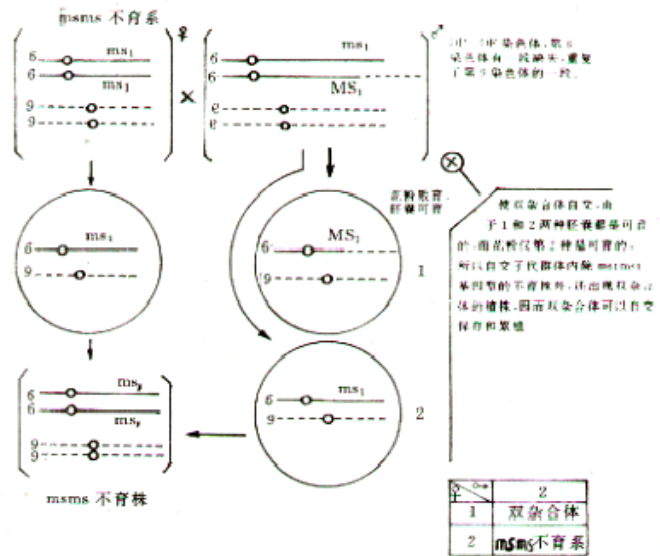
利用远缘杂交和电离辐射，可把野生种的一段染色体易位到栽培种上，从而给栽培种带来某些优良基因，达到改良作物品种的目的。

小伞山羊草具有抗小麦叶锈病的基因。有人将小伞山羊草($2n=14$)与野生二粒小麦($2n=28$)杂交,其 F_1 经秋水仙素处理加倍而成为双二倍体($2n=42$);再以感病的中国春小麦与之杂交和回交,从中选出抗病植株。进一步用x射线处理抗病植株,并以其花粉授予未处理的植株,结果选出一个抗叶锈的小麦新品种。经细胞遗传学研究。证明,这个新品种的6B染色体上有从小伞山羊草染色体上易位过来的片段。

五、利用易位创造玉米核不育系的双杂合保持系

作物的核不育材料因不能保持而难以利用。有人在玉米育种中采用因缺失而产生的双杂合体设计了一个玉米不育杂交制种的方案。双杂合体为一缺失杂合体,同时为显性可育基因MS和不育基因ms的杂合体,MS位于缺失染色体上。有缺失染色体并有MS基因的雄配子无生活力,但这种雌配子有生活力,因此它自交就可以得到一半不育株和一半可育株(图9—8)。

以这种双杂合体给核不育系($ms\ ms$)授粉,因MS基因在缺失染色体上,不能经花粉传递,因而全部花粉含不育基因ms,即可保证后代全部不育。



第八章 染色体数目变异

各种生物染色体的数目一般是恒定的，但是在进化过程中由于多种因素影响，染色体的数目也可能发生变异。而且染色体数目变异也是生物进化的一种重要方式。染色体数目变异有时以染色体为单位发生，有时以染色体组为单位发生。

第一节 染色体组的概念及染色体数目变异类型

一、染色体组

1、染色体组的概念

前已述及，各种生物的染色体数目是相对稳定的，而且高等生物染色体在体细胞中是成双的($2n$)，在配子细胞中总是成单的(n)，前者称为二倍体，后者称为单倍体。

染色体组(genome)：在一些生物配子细胞中的一套非同源染色体，载有细胞或生物生长发育所必需的一套基因，这些染色体称作一个染色体组。

例如：玉米、水稻等配子细胞中就包含一个染色体组。

随后的研究又发现并非任何一种配子都只包含一个染色体组。

例如：普通小麦配子中的 21 条染色体，在一些情况下可以有一些联会行为，说明它们之间有一定程度的同源关系；同时注意到，缺少一条染色体的普通小麦配子仍有生活能力，说明缺少的一条染色体的遗传功能可以由其他染色体所补偿。关于小麦进化的研究已经证实，普通小麦配子细胞中包含了一粒小麦、拟斯卑尔脱山羊草和节节麦三个物种配子细胞中的所有染色体。这些现象说明，普通小麦配子细胞中包含有三个染色体组。由此可见，配子细胞的染色体在一些物种中是可以进一步分组的。

染色体组是一个遗传的基本生命单位。一般为了与配子细胞染色体数 n 相区别，用 x 表示一个染色体组的染色体数目。如在玉米、水稻中， $n = x$ ，故缺少一条染色体的配子不能成活。在一属中，这一基数一般以该属植物中染色体数目最少的二倍体植物配子的染色体数目为准。如在小麦中， $n = 3x$ ，故缺少一条染色体的配子仍有生活力，而且在一些条件下，不同组的染色体会有联会行为。由于同一属的不同低级生物种经过杂交可产生含染色体组较多的物种，因此， x 往往是同一属中各物种共同的染色体基数。

例如：小麦属及其近缘的山羊草属、偃麦草属、黑麦属等共同以 x 于 7 为染色体基数。

2、染色体组的功能

同一染色体组各条染色体形态、结构、连锁基因群各不相同，但它们构成一个完整而协调的体系，保证了正常的生命活动，缺少其中一条都会导致性状合育性的变化。同一染色体组各染色体有不可缺少、不可代替性；且各染色体间有平衡性。增加几条或一整套时更有利。

二、染色体数目变异的类型

染色体数目变异分为两大类，一类是以染色体组为单位的变异称为整倍性变异，这类变异将产生新的整倍体(euploid)。另一类是以染色体为单位的变异称为非整倍性变异，非整倍性变异将产生非整倍体(aneuploid)。

整倍体是指生物体细胞内具有一个或一个以上完整染色体组的生物个体。自然界中，多数物种的体细胞内含有两个完整的染色体组，即二倍体($2x$ ，diploid)。生物体

细胞内多于两个染色体组的整倍体，如 $3x$ 、 $4x$ 、 $5x$ 等统称为多倍体(polyploid)。已知小麦属植物染色体组的基数为 $7(x = 7)$ ，一粒小麦(*T. monocum*)是二倍体($2n = 2x = 14$)，二粒小麦(*T. dicocum*)是四倍体($2n = 4x = 28$)，普通小麦(*T. aestivum*)是六倍体($2n = 6x = 42$)。多倍体又有同源多倍体(autopolyploid)和异源多倍体(allopolyploid)之分，如果多倍体染色体组的来源相同，则称为同源多倍体，如果多倍体染色体组的来源不同，则称为异源多倍体。表 9-1 列举了整倍性变异的几种主要类别，名称及其染色体组成。

表 9-1 整倍性变异的几种类别、名称及染色体组组成

类别	染色体组数	染色体组类别
一倍体	1X	A
二倍体	2X	AA
同源三倍体	3X	AAA
同源四倍体	4X	AAAA
异源三倍体	3X	ABC
异源四倍体	4X	AABB
异源六倍体	6X	AABBCC
异源八倍体	8X	AABBCCDD

非整倍体是指比正常 n 对染色体多(或少)一条到几条染色体的生物个体。非整倍体也有许多不同的类型，有亚倍体(hypoploid)、和超倍体(hyperploid)两大类，亚倍体是指正常 n 对染色体少一条或几条染色体的个体，少一条染色体的亚倍体叫单体(monosomic)，少一对同源染色体的亚倍体叫缺体(nullisomic)，少两条非同源染色体的亚倍体叫双单体(double monosomic)。超倍体是指比正常 $2n$ 合子染色体多一条或几条染色体的个体，多一条染色体的个体叫三体(trisomic)，多一对同源染色体的个体叫四体(tetrasomic)，多两条非同源染色体的个体叫双三体(double trisomic)。表 9-2 为非整倍性变异几种主要类别、名称和染色体组成。

表 9-2 非整倍性变异的几种类别、名称及染色体组成

类别	染色体组数	染色体组类别
亚倍体	单体	$2n-1$
	缺体	$2n-2$
	双单体	$2n-1-1$
超倍体	三体	$2n+1$
	四体	$2n+2$
	双三体	$2n+1+1$

第二节 整倍性变异

整倍性变异是指以染色体组为单位的染色体数目变异。整倍性变异结果将产生新的整倍体。

一个正常的二倍体生物(AA)经过染色体的直接加倍，可形成同源四倍体(AAAA)个体，这一同源四倍体再与它的二倍体(AA)杂交，就可以产生出同源三倍体(AAA)。而正常的二倍体(AA)个体经孤雌生殖后，也可产生出一倍体个体(A)。这种整倍性变异，染色体组为同一物种的染色体组，因而形成的多倍体均为同源多倍体。另一种整倍性变异，指增加或者减少的染色体组来自于不同物种，增加不同物种的染色体组一般是通过不同种属间的杂种染色体加倍形成的。

例如，一个染色体组组成为AA的个体与另一个染色体组组成为BB个体杂交， F_1 杂种染色体组组成为AB(异源二倍体)， F_1 加倍后成为异源四倍体(AABB)。这一异源四倍体再与另一个二倍体物种(DD)杂交， F_1 为异源三倍体(ABD)， F_1 加倍后成为异源六倍体(AABB DD)。

由此可知，异源多倍体实际上是由染色体组不同的两个或者两个以上二倍体合并起来的多倍体。倘若使异源多倍体的染色体数目再加倍，则加倍后个体就成为同源异

源多倍体(autoallopolyploid)。

例如，使上述的异源四倍体($2n = 4x = AABB$)的染色体数加倍后，就形成了同源异源八倍体($2n = 8x = AAAABBBB$)，这好象是两个同源四倍体合并起来的多倍体。由不同的物种染色体组合并起来的异源多倍体，经孤雌生殖方式或花药、子房培养也可能产生单倍体，异源四倍体($AABB$)经孤雌生殖后产生染色体组组成为 AB 的异源二倍体。异源六倍体($AABBDD$)的单倍体为染色体组组成为 ABD 的异源三倍体。

一、同源多倍体

1. 同源多倍体的特征 同源多倍体是指染色体组来源相同的多倍体，同源多倍体与二倍体比较时，其特点一般表现为形态的巨大性，无论叶片上的气孔、花粉粒、花朵或果实以及植株等都明显增大，但细胞数目并未见增多。在生理上表现代谢活动增强，糖类、蛋白质及其它产物含量提高。

如：甜菜（三） 玉米（八）。

2. 发育稍有延迟，结实率一般降低，这可能是由于遗传物质的增加而呈现的剂量效应。

如：大麦二倍体白化基因 a 是正常基因 A 的隐性，加倍后形成同源四倍体，零式白化致死，二四式、三式、复式虽绿但四式植株矮小，结实率较低，说明改变了二倍体的基因平衡关系。

3. 同源多倍体有异常的表现型。

如：西葫芦（二）梨形 （四）扁圆形

4. 同源多倍体育性降低。

是由于同源多倍体减数分裂不稳定造成配子染色体组合成分不平衡，从而导致育性下降。

目前许多植物已经有了同源多倍体，它们的产生和保存主要是人为的，人工保存同源多倍体的主要途径是进行无性繁殖。自然界虽然也会出现同源多倍体，但由于高度不育，一般很难保存下来，自然界有极少数植物是能够自己繁殖的同源多倍体的种。同源多倍体一般是多年生植物高于一年生植物，这是因为一年生植物如果变为多倍体的当年不开花结实，就不能传递下去，而多年生植物如果变为多倍体的当年不开花结实，也可以等到来年。在一些无性繁殖植物中，同源多倍体出现的频率很高，这是因为一旦这些植物产生了多倍体、则可以通过无性繁殖的方式保存下来。

同源多倍体的细胞内，含有三个同源染色体组的个体叫同源三倍体，含有四个同源染色体组的个体叫同源四倍体。

二、同源多倍体的联会和分离

(一) 同源三倍体的联会和分离：

同源三倍体的特点是每个同源组有三条染色体，在任何同源区段内只能有两条染色体联会，而将第三个染色体的同源区

联会形式	偶线期形象	双线期形象	终变期或中期 I	后期 I 分离
III				2/1
II+I				2/1 或 1/1 (单价体丢失)

图 10-1 同源三倍体每个同源组三个染色体的联会和分离

段排斥在联会之外(图 10—1)，因此三价体内每两条染色体之间只是局部联会了。联会是非姊妹染色单体之间发生交换的前提；交换是形成交叉的前提；交叉又是联会的同源染色体紧密联系在一起的前提。由于同源三倍体中联会的三价体的每两个染色体之间只是局部联会的，因而就有可能发生提早解离(desynapsis)，另一方面，在同一同源组的三个染色体中，如果有两个已经先联会成了二价体，第三个势必成为单价体；因此，每个同源组的三个染色体或者联会成三价体()，或者联会成二价体()和一个单价体(I)(图 10—1)。三价体在后期 I 只能是 2/1 的不均衡分离，一个二价体和一个单价体就有两种可能性，一是 2/1 的不均衡分离，二是单价体遗弃在胞质之中，而二价体 1/1 的均衡分离。不论哪一种情况，都将造成同源三倍体的配子染色体组成成分的不平衡。最终导致了三倍体的高度不育。

联会形式	偶线期形象	双线期形象	终变期或中期 I	后期 I 分离
IV				2/2 或 3/1
II+I				2/2 或 3/1 或 (2/1)
I+I				2/2
I+I+I				2/2 或 1/3 (或 2/1) (或 1/1)

图 10—2 同源四倍体每个同源组染色体的联会和分离

(二) 同源四倍体的联会和分离：

1、染色体联会和分离

同源四倍体每个同源组是四个同源染色体，由于在任何同源区段内只能有两条染色体联会，所以同源四倍体中的每一组四个染色体的联会就有多种形式，除四价体外，还会出现一个三价体和一个单价体，两个二价体以及一个二价体和两个单价体等多种形式(图 10—2)，到后期，将有 2/2、3/1、2/1 或 1/1 等多种分离方式，但在同源四倍体中，2/2 式的均衡分离还占一定的比率，因此，与同源三倍体相比，一些同源四倍体还有一定的育性。

2、基因分离

前提：以 AAAa 为例，都是以 2/2 式分离。

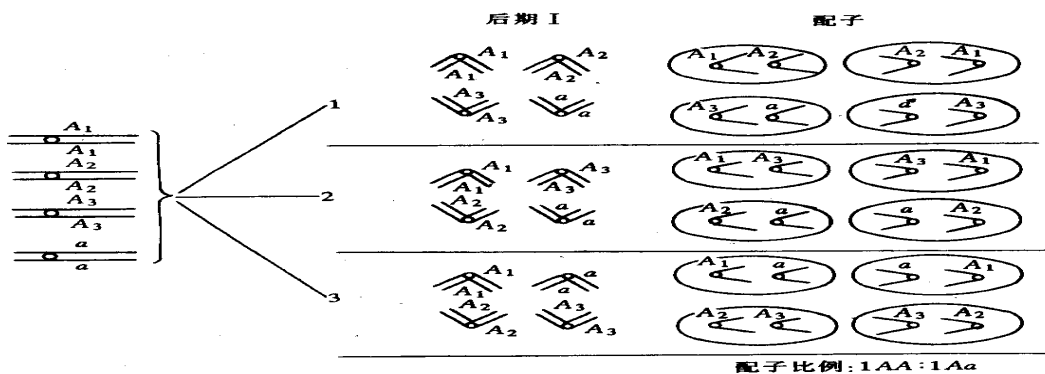


图 6—7 AAAa 杂合体以染色体为单位的随机分离及形成的配子类型。1、2、3 为三种分离方式

2.1 染色体随机分离 (着丝粒与 A (a) 间很近一定不发生交换)

要点：2.1.1 四条染色体上的基因可以不同，同一染色体上的两条核酸单体始终相同。

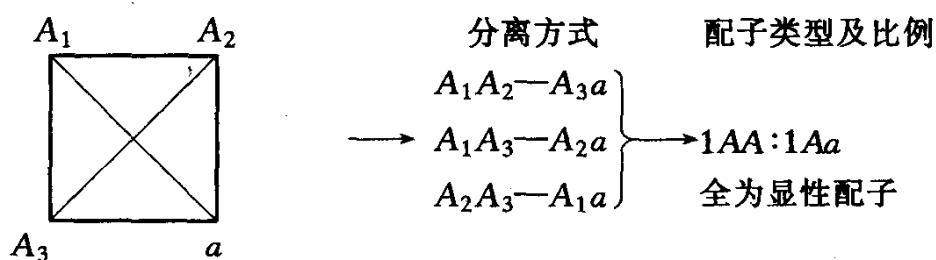
2.1.2 第一次减数分裂后，两个二分体不同，但每个二分孢子形成的两个配子基因型相同，基因型分离出现在减数分裂第一次。

2.1.3 不出现 aa 配子，AA : Aa = 1 : 1。

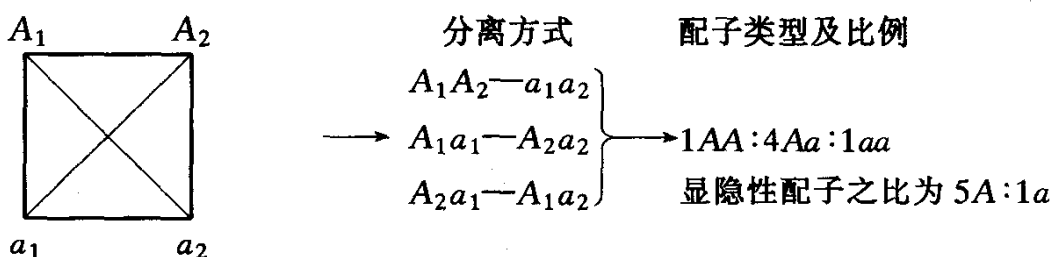
基因型：AAAA、AAAa、Aaaa。

表现型：3 : 0

(1) 三式杂合体 AAAa :



(2) 复式杂合体 AAaa :



(3) 单式杂合体 Aaaa :

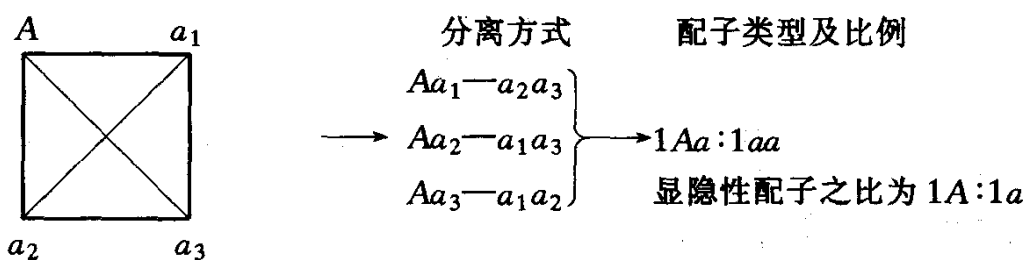


表 6-2 三种杂合体测交和自交子代的表型比例

基因型	配子类型和比例	表现型比例	
		测交	自交
AAAa	1AA : 1Aa	全为 A	全为 A
AAaa	1AA : 4Aa : 1aa	5A : 1a	35A : 1a
Aaaa	1Aa : 1aa	1A : 1a	3A : 1a

2.2 染色单体随机分离 (着丝粒与 A (a) 间很远发生交换)

AAAa: 分离单位为 8, 6A、2a

AA $C_6^2 = 15$

配子比: 15:12:1

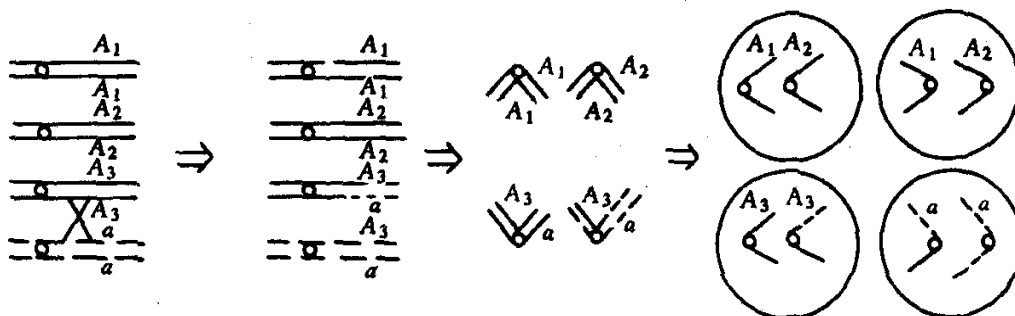
Aa $C_6^1 C_2^1 = 12$ 表型比: $(15AA:12Aa:1aa)^2$ aa $C_2^2 = 1$ 

图 6-8 AAAa 以染色单体为单位随机分离时出现 aa 隐性配子示意图

以染色单体为单位随机分离时, AAAa, AAaa, Aaaa 产生的配子类型和比例, 测交和自交子代的表现型比例, 汇总于表 6-3。

表 6-3 三种杂合体测交和自交子代的表现型比例

基因型	配子种类和比例	完全显性时子代表现型比例	
		测交	自交
AAAa	15AA:12Aa:1aa	27A:1a	783A:1a
AAaa	3AA:8Aa:3aa	11A:3a	187A:9a (20.8)(1)
Aaaa	1AA:12Aa:15aa	22A:15a	559A:225a (2.44)(1)

二、异源多倍体

1、异源多倍体是物种演化的一个重要因素。

据分析, 在被子植物纲中, 异源多倍体的种占 30—50%, 禾本科植物大约有 70% 的种是异源多倍体。目前栽培的小麦、燕麦、棉花、烟草、甘蔗等作物, 苹果、梨、樱桃、草莓等果树, 菊花、大丽菊、水仙和郁金香等花卉, 都是异源多倍体物种。在自然界能够自繁的异源多倍体几乎都是偶倍数的。

在偶倍数的异源多倍体细胞内, 由于每种染色体组都有两个, 因而同源染色体都是成对的, 在减数分裂时能象二倍体一样联会成二价体。所以偶倍数异源多倍体表现与二倍体相同的性状遗传规律。正是由于这个原因, 人们把 $2n = 4x = TTSS = 48 = 24II$ 的异源四倍体普通烟草称为双二倍体(amphidiploid)。

2、产生

在自然条件下, 异源多倍体一般是由不同种间或属间个体杂交产生的杂种, 其染色体加倍后形成的。

例如, 用一粒小麦($2n = 2x = AA = 14 = 7II$)与拟斯尔脱山羊草(*Aegilops Speltoides*, $2n = 2x = BB = 14 = 7II$)杂交, 将 $F_1(2x = AB = 14)$ 的染色体加倍, 形成新的异源四倍体

($2n = 4x = AABB = 28 = 1411$), 其性状恰与异源四倍体的二粒小麦相似, 再以这个异源四倍体与二倍体的方穗山羊草(*aegilops Squarrosa*, $2n = 2x = DD = 14 = 7$) 杂交, 将 $F_1(3x = ABD = 21)$ 的染色体加倍, 形成一个新的异源六倍体($2n = 6X = AABBDD = 42 = 21$), 其性状与异源六倍体的斯卑尔脱小麦相似。而普通小麦是由斯卑尔脱小麦通过一系列基因突变衍生的。通过这样人工诱导多倍体的途径, 揭示了小麦属从一粒小麦系, 到二粒小麦系和普通小麦系的演化过程。人们掌握了异源多倍体的进化理论, 就可以人工创造异源多倍体新种。

例如我国很多地区大面积推广的小黑麦, 就是人工创造的异源八倍体新物种。

3、异源四倍体组间有部分同源性

对异源六倍体小麦的深入分析, 普通小麦 A、B、D 三个不同染色体组的对应染色体间都有部分同源关系(homoeologous), 例如 1A、1B 和 1D 是部分同源的, 2A、2B 和 2D 是部分同源的, 余类推。也就是说, 在普通小麦中, A、B 和 D 三个染色体组虽然是异源的, 但在 1A、1B 和 1D 中却有一些基因相同, 因而在遗传作用上, 1A、1B 和 1D 可以互相代替。这点已经在染色体工程育种中被利用。

4、节段异源多倍体

倘若某异源多倍体的不同染色体组间虽然也是部分同源的, 但部分同源的程度很高, 则该多倍体就成为阶段异源多倍体(segmental polyploid)。阶段异源多倍体在减数分裂时, 染色体的联会除了象典型的异源多倍体一样的二价体外, 还会出现或多或少的四价体, 以至造成某种程度的不育。

三、一倍体和单倍体

(一) 一倍体

1、一倍体的概念

一倍体(monoploid)是指生物体细胞中仅含有一个染色体组的生物个体。

2、一倍体的特点

2.1 植株弱小。

2.2 高度不育。(减数分裂异常或不正常, 随机形成组分不平衡)

2.3 组分异常:

2.3.1 单价体在后期随机分向两极, 同时分向一极的可能性小。

2.3.2 单价体在后期 提前进行姊妹染色体分离, 后期 随机分向两极。

2.3.3 后期 单价体或后期 染色单体丢失。

3、自然界稳定正常的一倍体(由种性决定)

世界上的高、等生物大多都是二倍体或者异源多倍体。动物中还有少数自然存在的一倍体。

例如, 某些膜翅目昆虫(蜂、蚁)和某些同翅目昆虫(白蚁)的雄性个体等。它们都是由未受精的卵发育而来的(单性的孤雌生殖)。这些一倍体雄性个体在产生精子时, 精母细胞不进行真的减数第一次分裂(假减数分裂), 可到了减数第二次分裂的后期, 每个染色体却按常规进行姊妹染色体的分离, 于是精子内的染色体仍然是一个完整的染色体组($n = x$)。

植物方面, 只有二倍体低等植物的配子体世代是能够自养生活的一倍体。

例如, 二倍体菌藻类的单核菌丝体, 二倍体苔藓类的配子体等。二倍体高等植物中偶尔会出现一些植株弱小的一倍体, 但一般都不繁殖后代。这是因为高等植物的一

倍体($n = x$)的孢母细胞内,任何染色体都是成单的。减数分裂时都不可能联会配对,因而后期染色体的分离是杂乱的,最后形成少于一个染色体组染色体数目的不同类型配子,这些配子不能进行正常发育。虽然也能得到含有一个染色体组整套染色体的配子,但这一频率极低,因此,一倍体是高度不育的。

(二) 单倍体

1、单倍体的概念

单倍体(haploid)是指具有正常 $2n$ 个体配子染色体数(n)的生物个体。

如:玉米是二倍体,它的单倍体就是一倍体($n = x = 10$);水稻也是二倍体,它的单倍体也是一倍体($n = x = 12$)。普通小麦是异源六倍体,它的单倍体就是三倍体($n = 3x = ABD = 21$),普通烟草是异源四倍体,它的单倍体就是二倍体($n = 2x = TS = 24$)等。

2、单倍体的特点

2.1 高度不育

在单倍体的孢母细胞内,每个染色体组都是成单的。染色体都是非同源染色体,因此,在减数分裂中,由于非同源染色体间不能正常的联会和配对,不能进行正常的染色体分离,于是表现高度不育,几乎完全不能产生种子。

单倍体是大多数低等植物生命的主要阶段。菌藻类的菌丝体是单倍体,苔藓类的配子体世代是单倍体。高等植物中出现的单倍体几乎都是由生殖过程中的不正常产生的,如孤雌生殖和孤雄生殖。近年来,由于离体培养技术的高度发展,人们已通过花药、子房培养使许多植物的小孢子或大孢子直接长成单倍体。

2.2 弱小

高等植物的单倍体除了表现高度不育外,细胞、组织、器官和植株一般都比它的二倍体和双倍体(amphiploid)弱小。

3、应用

3.1 加速纯合二倍体或双倍体的形成。

双倍体是指具有合子染色体数($2n$)的异源多倍体。

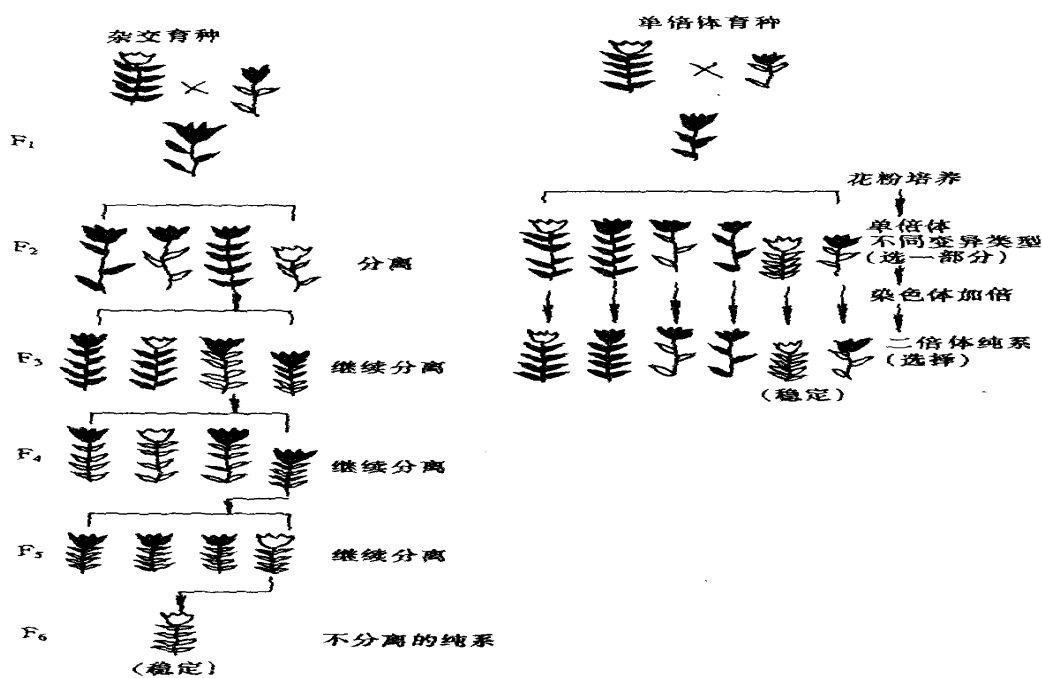


图 6-14 杂交育种和单倍体育种的比较示意图

3.2 研究染色体组的部分同源性。

3.2 研究基因的性质。

单倍体虽然高度不育、植株弱小，但由于单倍体中染色体是成单的，基因是成单的，因而它是人们进行遗传饰变和操作的理想材料，人们在单倍体水平上所进行的遗传饰变和操作，通过加倍后就能在双倍体个体上及时表现，同时单倍体也是细胞遗传学上研究染色体的极好材料。因而，人们对植物单倍体的研究兴趣一直是有增无减。

第三节 非整倍性变异

一、概述

自然界中，染色体数目除整倍性变异外，还存在一种非整倍性变化，即在典型合子数 $2n$ 的基础上，多出一个或一个以上若干个染色体。由这种变化锁产生的个体，体细胞的染色体数均不是基数的完整倍数，即体细胞内均含有不完整的染色体组，遗传学上称这样的个体为非整倍体。

1、非整倍体概念

非整倍体是指比正常的 $2n$ 个体多或者少一到几条染色体的个体。由于非整倍体遗传上的不平衡，对生物是不利的。

2、非整倍体产生

减数分裂时染色体的“不分离”或“提早解离”，产生了染色体少于或多于 n 的配子，而这些配子参与了受精之后的形成的。（示图）

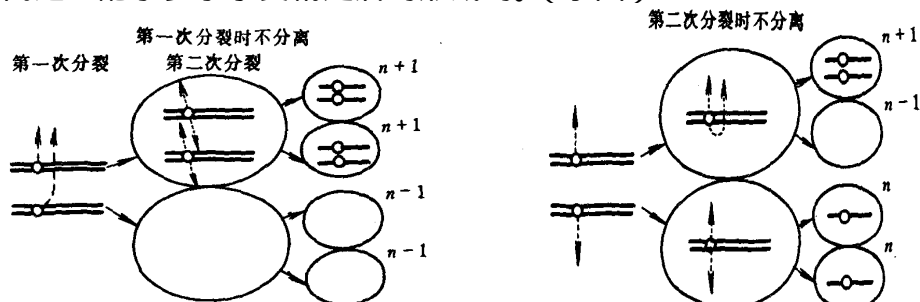
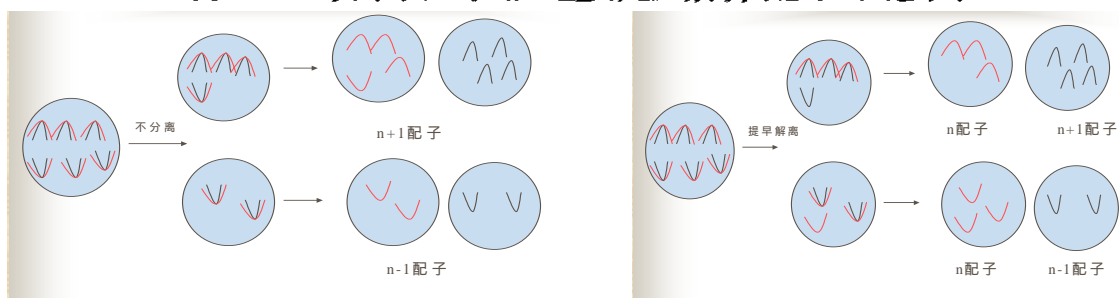


图 6-15 减数分裂的第一次分裂或第二次分裂时发生不分离现象、产生非整倍体配子示意图



3、非整倍体类型

在非整倍体内，又按其非整倍体染色体数少于 $2n$ 合子染色体数或多于 $2n$ 合子染色体数，将非整倍体分为三大类。

3.1 超倍体 三体 $((n-1) + 1)$ 四体 $((n-1) + 2)$ 双三体 $((n-2) + 2 + 1)$

3.2 亚倍体 单体 $((n-1) + 1)$ 缺体 $((n-1) + 0)$ 双单体 $((n-2) + 1 + 1)$

3.3 超亚倍体 单三体 $((n-2) + 1 + 1)$ 缺四体 $((n-2) + 0 + 1)$

4、非整倍体的存在

一般情况下，二倍体的生物群体内很难出现自然存在的亚倍体。因为二倍体(例如 $2n = 2x = AA$)的配子内本来只有一个染色体组($n = x = A$)， $n-1$ 配子缺少一个完整染色体组中的一条染色体，染色体组的完整性遭到破坏，一般不能正常发育，它的后代中也不会出现亚倍体。异源多倍体(例如 $2n = 4x = AABB$)的情况则相反，它的配子内含有两个或者两个以上的不同染色体组， $n-1$ 配子中虽然缺失了某一染色体组中的某一条染色体，但由于缺失染色体的功能，有可能由另一染色体组的某染色体所补充。所以， $n-1$ 配子还能够正常发育，并参与受精过程，产生新的双倍体世代。

目前已从普通小麦($6x = AABBDD = 42 = 2III$)中分离出了全套 21 个单体和缺体，普通烟草($4x = SSTT = 48 = 24II$)中分离出全套 24 个单体。

超倍体既可在异源多倍体自然群体内出现，也可在二倍体的自然群体内出现。因为不论是异源多倍体或二倍体， $n+1$ 配子内的各个染色体组是完整的，一般都能正常发育。这就决定了二倍体的群体内能够和同源多倍体一样出现超倍体。

例如，玉米、曼陀罗、大麦、番茄等虽然都是二倍体，都曾分别分离出全套的三体。

5、非整倍体遗传效应

5.1 一般都降低生活力。

5.2 育性降低。由于减数分裂异常、配子中染色体组分不平衡。

二、单体

1、单体的概念

单体是指正常生物体中某对染色体少了一条染色体的生物个体。

2、单体的存在

在自然界，单体往往是某些动物的种性，如许多昆虫（蝗虫、蟋蟀、某些甲虫）雌性为 xx 型(即 $2n$)，雄性为 xo 型(即 $2n-1$)。许多鳞翅目昆虫和鸟类也有这种情况。在植物中，二倍体群体内出现的单体一般不具有活力，而往往是不孕的；在异源多倍体植物中，单体具有一定的活力和育性。

3、单体的传代

可育单体能够产生 n 和 $n-1$ 配子，理论上，两种配子的比率应为 $1:1$ ，单体自交后代应产生双体、单体和缺体，理论比率为 $1:2:1$ 。

在实际中，这个比率随着单体在减数分裂过程中单价体丢失的程度而改变，也随着 n 和 $n-1$ 配子参与受精的程度不同而改变，还随着 $2n-1$ 和 $2n-2$ 幼胚能否持续发育的程度不同而改变。

例如：在普通小麦与单体的正反杂交中，能够参与受精的花粉中， n 花粉的传递频率为 $81 \sim 99\%$ ，平均占 96% 左右， $n-1$ 花粉的传递频率为 $1 \sim 19\%$ ，平均占 4% 左右，在能够参与受精的胚囊中， n 胚囊只占 $14 \sim 39\%$ 平均 25% ， $n-1$ 胚囊只占 $61 \sim 86\%$ 平均为 75% ，至于实际值偏离理论

单体 $2n-1$

♀	♂	n	$n-1$
		$2n$ 双体	$2n-1$ 单体
n	$n-1$	$2n-1$ 单体	$2n-2$ 缺体

表 6-4 小麦单体自交后代中二体、单体和缺体的百分比

雌配子 \ 雄配子	n	$n-1$
	96% (81%~99%)	4% (1%~19%)
n	$2n$ (二体) 24%	$2n-1$ (单体) 1%
$n-1$	$2n-1$ (单体) 72%	$2n-2$ (缺体) 3%

值,关键在于:**雄性方面**, n 、 $n-1$ 配子两样花粉受精过程中,发生了强烈地竞争, $n-1$ 花粉萌发、生长迟缓,远远竞争不过 n 花粉,因此参与受精很少;**雌性方面**,尽管 n 配子是不受选择地,大孢子细胞减数分裂第一次分裂均等机会形成50%地 $n-1$ 配子和50% n 配子,减数分裂第二次分裂产生地两个 n 和 $n-1$ 配子成直线排列,四种配子机率各为25%,但在形成中,只有靠胚珠内部的孢子成为功能大孢子,其余都解体退化。因此,单体中单价体最终进入功能大孢子的机率为25%。

另一个重要原因,单价染色体减数分裂后期因落后于其它二价体常常被丢失,结果群体中 $n-1$ 配子的机率大大提高又 n 配子的机率为25%,所以 $n-1$ 配子的机率为75%。

这样,在小麦单体的自交子代群体中,双体约占24%,单体约占73%,缺体只占3%。

因此, 单体主要通过雌配子传递。

二、缺体

1、缺体的概念

缺体是指正常 n 对染色体少了一对同源染色体的生物个体。缺体也叫 $2n-2$ 的个体。

2、缺体的存在

缺体的存在是异源多倍体的特征。

3、缺体的产生

缺体一般来自于单体($2n-1$)自交。普通烟草单体自交子代见不到产生是因为缺体在幼胚阶段夭亡了。普通小麦的21对染色体都有缺体。

4、缺体的遗传效应

缺体一般生活力差,育性低,缺体仅产生 $n-1$ 配子,可育缺体自交产生缺体,这是因为它雌雄器官都只产生 $n-1$ 配子,两个 $n-1$ 配子结合就成了 $2n-2$ 的合子。缺体由于缺失了一对同源染色体,所以可育的缺体一般都各具特征。

三、三体

1、三体的概念、特征

三体($2n+1$)是指比正常的 $2n$ 个体多了一条染色体的个体。二倍体和异源多倍体的植物中都有三体存在,因为三体对植物常发育的影响一般比缺少个别染色体小。三体植物由于多了二条染色体,常引起某些性状的变化。

例如“中国春”小麦的5A三体株(A染色体组第5条染色体多了一条),其穗形紧密。动物中也有三体存在,如人类男性先天性睾丸发育不全就是三体(性染色体为 xxY)引起的。

2、三体的联会、分离与传递

三体能形成 n 和 $n+1$ 配子,理论上三体自交后能够产生正常体、三体和四体。实际中,三体自交后代中,多数为正常体($2n$),少数为三体($2n+1$),极少数为四体($2n+2$)。其原因是 $n+1$ 配子的生活力比 n 配子低。

因此, 三体主要通过雌配子传递。

3、三体的基因分离

三体由于某对染色体多了一条染色体,因而,三体上每基因位点就有三个等位基因,有四种不同的基因型:三式三体(AAA),复式三体(AAa),单式三体(Aaa)和零式三体(aaa),而其余 $n-1$ 对染色体上的等位基因仍然是正常的两个,基因型仍然是AA、Aa和aa三种。据此,杂合的三体植株的子代群体必将同时表现两种不同的基

因分离比例，一是双体 xx 杂合基因型所导致的 $x_+ : xx = 3 : 1$ 的分离，其二是三体 AAa 或 Aaa 杂合基因型所导致的某种形式的分离。

3.1 染色体随机分离（着丝粒与 $A(a)$ 间很近一定不发生交换）

以 Aaa 为例： $(1AA : 2Aa : 2A : a)^2 = 35A_+ : 1aa$ (示图)。

实际上，三体 $n+1$ 配子能参与受精的一般少于 n 配子，特别参与受精的 $n+1$ 精子更少。

3.2 染色单体随机分离（着丝粒与 $A(a)$ 间很远发生交换）

AAa ：分离单位为 $6, 4A, 2a$

$$\begin{array}{ccccccc} n+1 & AA & C_4^2=6 & Aa & C_4^1 C_2^1=8 & Aa & C_2^2=2 \\ n & A & 10 & a & 5 & & \end{array}$$

四、四体

1、四体的概念

四体($2n + 2$)是指正常的 n 对染色体当中某对染色体多了一对同源染色体的生物个体。绝大多数四体是从三体子代内找到的，在四体中， $(n-1)$ 对染色体都是成对存在的，因而在减数分裂时能形成 $(n-1)II$ ，另一对染色体外加了一对同源染色体，因而这一同源组有四条染色体。

四体由于某一同源组多了一对染色体，与同源四倍体相比，四体的同源区段内只能有两个染色体联会，因此能产生多种联会和分离形式。四体所产生的配子中， $n + 1$ 配子占多数。说明四体在减数分裂后期 I 的分离主要是 $2 / 2$ 分离。

例如：在普通小麦四体的自交子代群体中，大约有 73.8% 的植株仍然是四体，23.6% 是三体，1.9% 的是正常的 $2n$ 个体。少数四体还产生 100% 四体子代，说明四体远比三体稳定。

2、四体的联会、分离

四体某一同源组有四个同源染色体，四个同源染色体上的等位基因就有 4 个，有五种不同的基因型：四式四体($AAAA$)、三式四体($AAAa$)、复式四体($AAaa$)、单式四体($Aaaa$)和零式四体($aaaa$)。和三体一样，四体基因杂合体植株的子代群体也必将同时表现两种不同的基因分离比例，一是双体 xx 杂合基因型所导致的 $x_+ : xx = 3 : 1$ 的分离，其二是四体 $AAAa$ 或 $AAaa$ 或 $Aaaa$ 杂合基因型所导致的某种形式的分离。（同源四倍体）

第四节 染色体数目变异的应用

染色体数目变异的遗传学理论，已发展成为一种很有潜力的育种方法和遗传理论的研究方法。被广泛的应用于作物育种的有关方面及一些理论方面的研究。

一、整倍性变异的研究利用

1. 单倍体应用 单倍体育种可以直接对配子进行选择，便于淘汰不良的隐性基因。如结合诱变技术，更可以提高选择效率。自花授粉作物的优良单倍体经染色体加倍，即可迅速获得优良纯系，因而缩短了育种年限。

目前单倍体育种主要采用花粉或花药培养，主要是由于花粉量大容易采集。植物单倍体产生的途径是多方面，例如还可以采用孤雌生殖、子房培养等方式产生单倍体。

近年来，我国花药培养研究一直走在世界前列，先后育成了许多水稻、小麦、烟草、茄子等作物良种。例如京郊大面积推广应用的高产、抗病小麦新品种“京花一号”就是采用花药培养方法，经过选择而育成的。

根据单倍体育种工作的经验，选用优良亲本和配置好的杂交组合是成功的基础。

简易有效地获得大量单倍体幼苗,并能将单倍体有把握的加倍,获得大量二倍体提供进一步选择是技术关键。单倍体育种工作兴起时间很短。许多理论问题还待于深入研究。随着理论研究和技术的改进。这一方法将会在育种工作中发挥更大作用。

2. 同源多倍体的创制 在高等植物中,由于染色体组倍性的增加,多倍体植物在许多性状上都发生了显著变化,由于同源多倍体(四倍体和三倍体)与正常二倍体相比,具有营养器官的巨大性及在一些植物上表现另一些优良特性的特点,因而培育同源多倍体品种,一直受到生物科学家的重视。

自然界已有一些稳定存在的同源多倍体,如四倍体马铃薯、四倍体葡萄等,它们大多是在自然条件下自然加倍形成并经无性繁殖保存下来的。人工培育的四倍体荞麦($2n = 4x = 32 = 8$)已获得了产量比亲本高3—6倍,且具有一定抗霜冻特性的品系,同源四倍体黑麦($4x = 28 = 7$)在冬寒地带比二倍体($2x = 14 = 7$)高产。人工合成的同源三倍体甜菜($2n = 3x = 27 = 9$)比二倍体原种($2n = 2x = 18 = 9$)和同源四倍体($2n = 4x = 36 = 9$)的含糖量都高。同源三倍体西瓜($2n = 3x = 33 = 11$)比正常二倍体西瓜($2n = 2x = 1$)含糖量高,而且还巧妙地利用了同源三倍体的高度不育性,成为无粒西瓜。同源四体的培育主要是通过对正常二倍体进行染色体加倍后经过鉴定筛选获得的。同源三倍体培育时,首先要对二倍体原种进行染色体加倍,获得同源四倍体,然后通过同源四倍体与二倍体原种杂交再获得同源三倍体。

3. 异源多倍体的创制 异源多倍体是高等植物进化的一个显著特征,许多重要作物是异源四倍体或异源六倍体,它们是在进化过程中产生的,人工创造多倍体是克服远缘杂种不实,创造中间亲本以及育成作物新类型的一个重要手段。在远缘杂交中,两亲本染色体组之间的差异一般比较大,在减数分裂中,孢母细胞内必然产生大量的单价体,造成严重不育。但如果使杂种 F_1 染色体加倍,则在减数分裂中,各染色体组中的各个染色体都能联会成正常二价体,表现可育。利用这个可育个体作为中间材料就可进行远缘种属间杂交转移优良基因。同时这种经 F_1 加倍后的个体,也是一个新的异源多倍体种,如果性状表现良好,遗传稳定,就可以形成具有独特性状的新物种,八倍体小黑麦和六倍体小黑麦就是这样人工合成的。八倍体小黑麦是利用普通小麦(AA6BDD)与黑麦(RR)杂交,杂种 F_1 (ABDR)经染色体加倍(AABBDDRR)而形成的。六倍体小黑麦是利用硬粒小麦(AABB)与黑麦(RR)杂交, F_1 (ABR)经染色体加倍(AABBRR)后形成的。

二、非整倍体的研究和利用

(一)非整倍体在遗传分析中的作用

非整倍体是比正常 $2n$ 合子染色体多或者少一到几条染色体的生物个体,所以它的遗传表现不稳定,本身没有任何直接利用的价值,但它是染色体工程的一个极好材料,能间接地进行许多有实用价值的工作。它可以测定基因所在的染色体,可以进行染色体的替换、易位,可以利用它的遗传特性创制特殊的基因型类型。

1、基因定位

应用非整倍体技术进行小麦基因定位有种种不同的分析方法,但目前经常采用的主要有单体、缺体、端体和三体都被广泛的应用于测定基因所在的染色体的研究。这主要依赖于它们本身特殊的遗传特性。

1. 1 单体分析 是指利用某一单体系统降待测双体的某一特定基因定位于某一特定的染色体上,这是单体在遗传分析中最突出的作用。分析之前,依待测双体要测定的显隐性,一般分为两种方法,即隐形基因定位和显性基因定位。

(1) 隐性基因定位 即待测双体要测定的性状由隐性基因控制。测定程序是先

以该性状的等位基因的显性基因控制的一套单体为母本与上述待测双体杂交,它们各自的 F_1 群体内,必定会产生单体与正常双体两类植株;然后,关键是 F_1 的两类植株的表型。若某组合 F_1 代中即有显性性状又有隐性性状出现,且隐性都是单体植株,显性都是双体植株,这说明待测隐性基因就位于同组合母本单体染色体连锁群中;若 F_1 中的单体植株和双体植株都表现为显性性状,无隐性个体出现,则表明被测隐性基因不在同组合母本单体染色体连锁群中。

例如,小麦品种燕大 1817,表现有芒,遗传分析证明,受一对隐性基因(hh)控制。但不知该基因在哪一条染色体上,于是研究者用中国春 21 个无芒(HH或H)单体与燕大 1817 进行杂交,共 21 个杂交组合,杂交之后收集 F_1 种子种植得到杂种后代,分析杂种后代芒形分离情况和后代染色体组成情况,就可以确定芒形基因所在的染色体。被测基因在或者不在单体染色体上,杂交子代性状分离不一样。由于无芒、有芒为一对基因,因而它们只能在一对同源染色体上,所以在杂交的 21 个组合中,20 个组合杂种后代的性状分离一样,一个组合杂种后代分离情况与其它 20 种不一样,那么,这个组合中所用的单体是那一对染色体的单体,则A和a基因就位于那一对染色体上。

测定的原理如下:

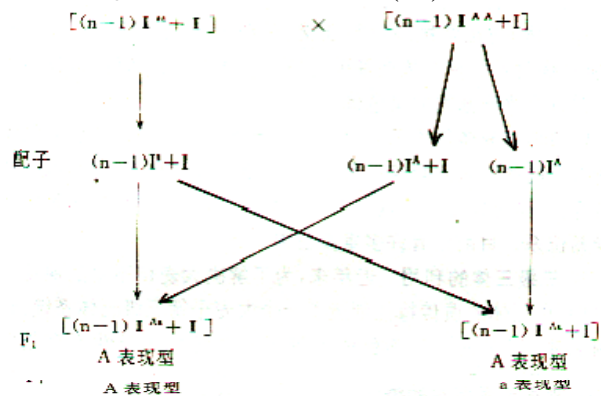
(1)当被测基因在某染色体的单体染色体上,则aa基因型的双体(2n)与A表现型的该染色体的单体杂交后, F_1 群体表现为:

正常体表现有芒,单体表现无芒

(2)若被测基因不在单体染色体上,则aa基因型的双体与A表现型的单体杂交后, F_1 群体的表现为:

正常体和单体均为无芒个体。

在普通小麦芒形基因定位中的 21 个杂交组合中,第一种情况只 1 个杂交组合中出现,第二种情况在其它 20 个杂交组合中出现。这样就可以知道,芒形基因就在表现第一种情况的杂交组合所使用的单体染色体上。



(2) **显性基因定位** 是指待测双体要测定的性状是受显性基因控制。在此,因为待测基因是显性,所以,首先要以一套对应待测显性基因的等位基因单体为母本逐一与待测双体进行杂交,与隐性基因定位有所不同的是,此时,无论是关键性杂交组合还是非关键性杂交组合, F_1 中的单体和双体均表现显性性状,基因定位的关键是考察各 F_1 单体自交后, F_2 的表型和细胞学鉴定结果。若某组合 F_2 中,就单体和双体而言,全都表现显性,其中无一个隐性个体出现,而就缺体而言又全都表现隐性,其中无一个显性个体出现,全组合显隐性分离比 97:3,这样说明被测显性基因就位于该组合第一次杂交中用作单体的单价体染色体连锁群中;若其它一系列组合的 F_2 中,无论双体、单体还是缺体,,各自均不但有显性个体出现,同时又有隐性个体出现,而且显隐性分离比又都接近 3:1 的分离比,这说明被测显性基因不位于这些单体系列第一次杂交中用作单体的单体染色体连锁群中。

分析依据是,在关键性组合中,因 F_1 单体中无对应待测显性基因的隐性基因,所以 F_2 中分离出的单体和双体均单一边表现为显性,而缺体均单一表现为隐性,其中显隐性比例 97:3 是因为单价体自交中,雌雄 $n-1$ 配子的传递角串分别为 75%和 4%,所以自交后代一般仅出现 3%的缺体。也有可能实际分析中因所采用的单体和待测双

体不同这个预期的比值会有出入，但无论如何也不会出现 25% 的缺体以致于符合 3 : 1 的比值。相反在非关键性杂交组合中，因 F₁ 单体中待测显性基因呈杂合状态，与单体中的单价染色体无关，所以它们的 F₂ 中缺体、单体和双体均出现显隐性 3 : 1 的分离比。

例如，丰抗 8 号小麦品种育一对显性抗病基因(RR)，为了确定这基因所在的染色体，曾以感病的中国春一系列单体为母本与丰抗 8 号小麦杂交，然后各 F₁ 中的单体再自交，结果发现只有 2D 单体与丰抗 8 号小麦杂交 F₁ 中的单体自交产生的 F₂，单体和双体均表现抗病，缺体表现为感病，抗病与感病的分离比约为 97 : 3，而其它单体与丰抗 8 号小麦杂交 F₁ 中的单体再自交产生的 F₂，单体、缺体和双体均表现抗病与感病的分离，其比例大致为 3 抗病 : 1 感病，这说明抗病基因 RR 位于丰抗 8 号 2D 染色体上。

显性基因定位中，对一些显性互补基因、重叠基因所在染色体的定位，也是根据单体与待测双体杂交后，观察其 F₁ 单体自交产生的 F₂ 显隐性分离比例在关键性杂交组合中偏离 9 : 7 或 15 : 1 而定位的。

同样，利用缺体、三体及其它非整倍体也能进行基因在染色体上的进位，基本原理一样。

只是在某些测定中，F₁ 个体还不能反映两种情况的差异，这时就需要将 F₁ 个体进行自交，进一步分析 F₂ 性状的分离及染色体组成情况。利用这一方法，人们已对许多基因进行了染色体定位。

2. 有目标的替换染色体

可以用各种非整倍体进行染色体的替换，染色体的替换可以在同一物种的不同品种之间，也可以在不同的物种之间。

例如，要将某一优良品种携带的不抗病基因(r)的染色体，换成抗病品种携带的抗病基因(R)的染色体，就要以不抗病的某优良品种单体(需替换染色体单体)与正常抗病材料杂交，后经选择，多代回交、自交纯合，将抗病材料的带有抗病基因的染色体导入优良品种内，替换掉了一对带有感病基因的染色体。

以单体或缺体作为工具，将异种、异属的个别染色体或染色体片断有目的的转入到栽培品种中，达到定向改造作物品种，这一技术被称为“染色体工程”，这一方法将可能获得异代换系，异附加系和异易位系。目前已有许多重要进展。

3. 非整倍体在培育杂种小麦中的应用

非整倍体除前述作用外，也能用来作为中间媒介进行杂种小麦的研究。如在小麦雄性不育应用研究中，核型小麦雄性不育系碰到的一个就是难以完全保持。对此，Driscoll(1972)利用非整倍体设计了一套专门解决核遗传雄性不育系的保持方法，即杂种小麦 XYZ 新体系，此外，X Y Z 分别代表三个系。Z 系是指 21 对普通小麦染色体的雄性不育系，受一对隐性不育基因 (ms/ms) 控制。一般正常普通小麦都具有它的等位恢复基因 (Ms/Ms)，两者杂交的 F₁ (Ms/ms) 正常可育。若组合选配得当，优势明显，使

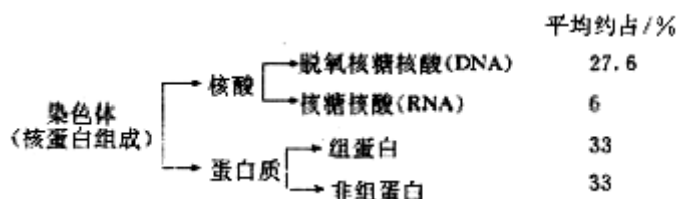


图 6-5 利用 XYZ 体系配制杂种小麦示意图 (……表示在繁殖或配制中可循环使用)

可在生产上直接作为杂交种推广利用。Y系是一个特殊的三体保持系，同样具有 21 对与Z系相同的染色体与不育基因，另外又额外地附加了一条载有显性恢复基因Ms 及其连锁地显性穗轴有毛标记基因（HP）的异源染色体。核型为 $2n=21\Pi^W+I^R$ ，育性基因型为 $ms/ms.Ms-HP$ ，来源于Z系和X系杂交后代。由于带有外来染色体的花粉常常失去受精的能力，所以Y系具有 22 对（ $2n=44=21\Pi^W+I^R$ ）染色体，单就育性位点而言，是一个特殊的四体。其育性基因型为 $ms/ms.Ms-HP/Ms-HP$ ，作用是与Z系杂交产生Y系，并可自交繁殖。如上图：

第九章 遗传物质的分子基础

20 世纪以来,大量的动、植物遗传研究积累了丰富的事实,不仅认识了生物的遗传性状是由基因控制的,基因在遗传中有一定的规律性,并且也证实了染色体是基因的载体,基因呈线状排列于染色体上。但基因到底由什么组成?有怎样的结构?基因又是怎样发挥作用的?直至 50 年代以后才比较清楚,并且从分子水平上进一步得到了解。



通过对真核生物染色体的分析,发现它的主要化学组成如下:

此外,还含有少量的拟脂与无机物质。

在这些组成成分中,哪些才是真正的遗传物质呢?后来通过大量的分子遗传学研究,证明 DNA 是主要的遗传物质,在缺乏 DNA 的某些病毒中,它的遗传物质是 RNA。

第一节 核酸是遗传物质的实验证据

一、DNA 作为遗传物质的间接证据

1. 除了少数 RNA 病毒外, DNA 为所有生物的染色体所共有的。而蛋白质就不同,像细菌一类的原核生物的染色体没有蛋白质。

2. DNA 含量是恒定的,即同一物种不同组织的细胞不论其大小,功能如何,其 DNA 含量是恒定的。而且生殖细胞(精子或卵子)的 DNA 含量正好为体细胞含量的一半。多倍体系列的物种,其细胞中 DNA 含量也随染色体倍数的增加而呈现倍数性的递增。但蛋白质的含量是不稳定的,随不同细胞类型与代谢活动,其含量和性质都会发生较大的变化。

3. DNA 吸收一定波长的紫外线与诱发效果相一致。用不同波长的紫外线诱发各种生物产生变异时,发现最有效的波长是 2600nm。而 DNA 吸收紫外线光波也是在 2600nm 处为最多。说明了基因突变与 DNA 分子的变异有密切关系。

以上这些证据虽然是间接的,但是很有说服力。

二、DNA 作为遗传物质的直接证据

(一)细菌的转化

肺炎双球菌按其荚膜有无,可以分为两种不同类型:一种是光滑型(S型),具有由粘多糖组成的荚膜。粘多糖是水溶性的,有抗原性,因而有毒性,能使寄主致病。它们形成的菌落边缘是光滑的,它有许多不同的品系(S_I、S_{II}及S_{III}),每种品系的荚膜具有各自的特异性抗原,它们能使动物产生不同抗体。不同类型的抗原性是稳定的,可以遗传的。

另一种类型是粗糙型(R型),不具多糖荚膜,因而没有毒性。它们所形成的菌落边缘是粗糙的。它们也有不同的品系(R_I、R_{II}),但都不产生荚膜抗原。这种特性也是稳定的,可以遗传的。

在一般情况下, S 型与 R 型不发生互变。

早在 1928 年,英国医生格里费斯(Griffith. F)首次将 R_{II}型转变为 S_{III}型,实现了细菌遗传性状的定向转化。

其试验的方法和说明见图 7—1。

从图 7—1D中的小鼠体内分离出来肺炎双球菌全部是S_{III}型，这说明了被加热杀死的S_{III}型肺炎双球菌中，必然含有某种活性物质，促成了R_{II}型细菌的转变。但这种活性物质是什么呢？限于当时的科学水平，研究者并未了解。

16年以后，阿委瑞(Avery, O. T. 1944)和他的合作者，重复了格里费斯的试验，获得了相同的结果，并进一步对使无毒肺炎双球菌变为有毒肺炎双球菌的转化物质进行了分离和化学鉴定。他们把从S_{III}型细菌中抽取的物质与活的R_{II}型细菌混合在一起，在离体(试管里)培养的条件下，也成功地使少数R_{II}型细菌定向转化为S_{III}型细菌。而且将这种细菌分离出来并使其生长繁殖，它们的后代不但能继续保存具有荚膜及毒性的特性，而且它们的提取物质和其亲代一样，也具有使R_{II}型细菌转化成为S_{III}型细菌的能力(图 7—2)。这证实了从S型细菌的提取物中有一种化学物质能引起细菌类型的转变。这种物质称为转化因素。

这种转化物质是什么呢？这种物质用蛋白酶，多糖酶和核糖核酸酶来处理，都未能使其活性受到影响，它只能为DNA酶所破坏，从而确认导致转化的物质就是DNA，也即DNA是遗传物质。

到1949年，用连续提纯的方法把DNA中的蛋白质污染降低到0.02%以下，这种提纯的DNA不仅对转化始终有效，而且DNA的纯度越高，转化的频率也越高。

迄今，已经在几十种细菌和放线菌中成功地获得了遗传性状的定向转化。这些试验都证明了起转化作用的物质是DNA。

(二)噬菌体的侵染和繁殖

噬菌体是极小的低级生命类型，是一种超显微细菌病毒，只有在电子显微镜下才可以看到，本身不能进行基本代谢，专靠寄生于细菌中生活和繁殖，所以通称为噬菌体。它的构造简单。如T₂噬菌体，约含60%蛋白质和40%的DNA。噬菌体侵染大肠杆菌时，把噬菌体DNA注入大肠杆菌细胞内，而蛋白质外壳留在宿主细胞外。噬菌体DNA不仅利用大肠杆菌合成DNA的材料来复制自己的DNA，而且能利用大肠杆菌合成蛋白质的材料，来建造它的蛋白质外壳和尾部，从而形成完整的新生噬菌体。

当细菌转化试验已证明DNA为转化要素，但由于DNA中尚含有少量蛋白质污染而仍在引起争论时，赫尔歇(Hershey, A. D, 1952)等用T₂噬菌体验证了DNA的遗传作用。他们分别用含放射性同位素³²P和³⁵S的培养基培养大肠杆菌，喷入T₂噬菌体，收集噬菌斑中释放出来的T₂噬菌体。这两种来源的噬菌体已分别被³²P或³⁵S所标记。因为大肠杆菌DNA中含有磷酸根而不含硫的成分，因此被³²P标记的必然是噬菌体的

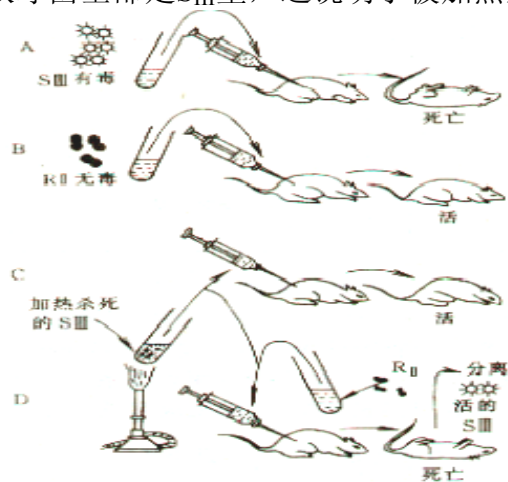


图 7—1 肺炎双球菌的转化试验
A. S_{III} 球菌注入小鼠，能使小鼠死亡；B. R_{II} 球菌注入小鼠，小鼠不致病；C. 加热杀死的 S_{III} 球菌注入小鼠，小鼠不致病；D. R_{II} 和加热杀死的 S_{III} 球菌注入小鼠，小鼠致病死亡。

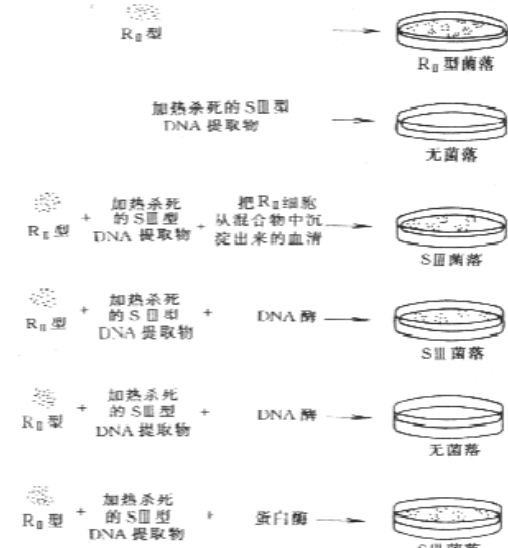


图 7—2 肺炎双球菌的转化因素试验

DNA而不是蛋白质；蛋白质中有含硫氨基酸而不含磷的成分，因此被 ^{35}S 标记的必然是噬菌体的蛋白质(外壳)而不是DNA。然后用这种标记了的噬菌体侵染大肠杆菌，结果发现释放出来的噬菌体只含 ^{32}P 而不含 ^{35}S ，从而进一步证实了，只有RNA才是具有连续性的遗传物质。

三、RNA 也是遗传物质的证据

上面所举的实例都说明 DNA 是遗传物质，但有的病毒只含 RNA 而不含 DNA。在这种情况下，RNA 也具有遗传物质的功能。如烟草花叶病毒(TMV)的感染和繁殖就很有说服力。

烟草花叶病毒是一种杆状病毒颗粒，这种病毒不含 DNA，只含约 5%的 RNA 和 95%的蛋白质，它的中心是单螺旋 RNA，外部是由蛋白质组成的外壳，因而整个病毒颗粒像一支超微型铅笔，蛋白质构成螺旋形笔杆，RNA 就像笔芯(图 7—5)。它能在烟草上引起病斑(称烟草花叶病)，这种特性是能够遗传的。

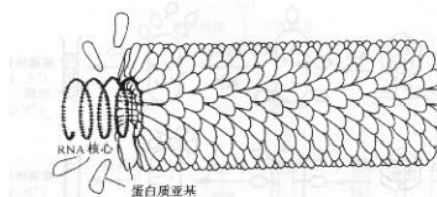


图 9-4 烟草花叶病毒的形态结构。蛋白质亚基环绕着螺旋状的 RNA 核心。
(转引自 Russell, P. J.: Genetics, 3rd ed., 1992, Fig. 9-8)

那么，在这种病毒中遗传物质是蛋白质还是 RNA 呢？

1956 年格勒和施拉姆(Gierer and Schramm)把 TMV 病毒颗粒放在水和苯酚中震荡，使 RNA 与蛋白质外壳分离开，分别接种于烟草上进行感染试验。结果，单是病毒的蛋白质不能使烟草致病，不能形成新的 TMV；而把病毒的 RNA 接种到烟草上，则使烟草发生感染致病而出现病斑。并在植物细胞内产生新的 TMV 病毒(图 7—6A)。这说明不含 DNA 的 TMV 中，RNA 就是遗传物质。

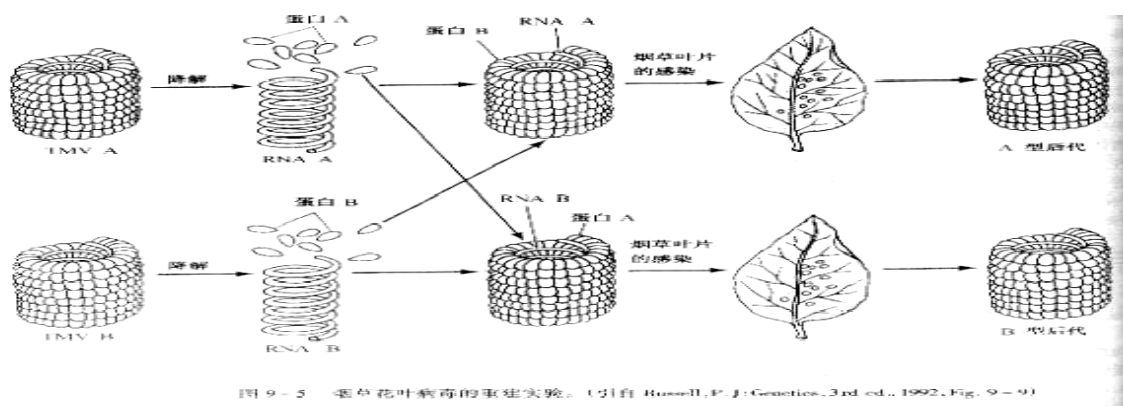


图 9-5 烟草花叶病毒的重组实验。(引自 Russell, P. J.: Genetics, 3rd ed., 1992, Fig. 9-9)

为了进一步论证上述结论，排除蛋白质在遗传上的影响，美国人弗兰科尔—康拉特和辛格尔(Frankel-Conrat and Singer)又进行了杂合病毒的侵染试验。他们发现一种与 TMV 亲缘关系密切的霍氏车前病毒(HRV)，其结构与 TMV 相似。它能侵染车前草。也能侵染烟草，但分别产生不同的病斑。他们分别把 TMV 和 HRV 的蛋白质外壳和 RNA 芯子分开，然后再把 TMV 的外壳与 HRV 的 RNA 和把 HRV 的外壳与 TMV 的 RNA 重新组合，形成两种不同的杂合病毒，再去感染烟草。发现当用具有 TMV 的 RNA 和 HRV 的蛋白质组成的病毒感染烟草时，由此而产生的病斑都是 TMV 类型的，同样，用具有 HRV 的 RNA 与 TMV 的蛋白质组成的病毒感染烟草时，则产生 HRV 类型的病斑。

上述试验证明了病斑的遗传不是由蛋白质决定的，而是由 RNA 决定的。

除了烟草花叶病毒外，大麦条斑病毒，水稻矮缩病毒、芜菁花叶病毒、小儿麻痹病毒、脑炎病毒、侵染大肠杆菌的 R₁₇、Q_S、MS₂等噬菌体都可以单独用它们的 RNA 引起感染。

第二节 核酸的结构与复制

核酸作为遗传物质，它必须具有遗传上的稳定性、连续性、可变性和结构上的多样性。本节通过对核酸的化学结构和自我复制特点的分析，进一步阐明核酸是遗传物质这一重要结论。

一、核酸的结构

核酸是一种高分子化合物，是核苷酸的多聚体，它的构成单位是核苷酸，每个核苷酸包括三部分：五碳糖、磷酸和环状的含氮碱基，碱基包括腺嘌呤和嘧啶。

核酸分成两大类：一类叫脱氧核糖核酸(DNA)，主要存在于细胞核内，另一类叫核糖核酸(RNA)。

1. DNA 的分子结构

1953年瓦特森(Watson, J. D)和克里克(Crick, F. H. C.)根据碱基互补配对规律以及对DNA分子的x射线衍射研究结果，提出了DNA的双螺旋结构模型，对于阐明DNA分子空间结构、DNA的自我复制、DNA结构的稳定性与可变性及DNA分子储存和传递遗传信息都给予了很好的解释，从而奠定了分子遗传学的基础。

DNA分子由两条相互平行，但方向相反的多核苷酸长链形成的双螺旋结构。DNA的戊糖是脱氧核糖(D)，DNA的碱基有四种：胸腺嘧啶(T)、胞嘧啶(C)、腺嘌呤(A)和鸟嘌呤(G)。每条单链以戊糖和磷酸构成骨架，中间以成对碱基靠氢键的引力把两条多核苷酸链连在一起。

DNA双螺旋结构中碱基配对的原理是：腺嘌呤(A)与胸腺嘧啶(T)相配对；鸟嘌呤(G)与胞嘧啶(C)相配对。即A—T、G—C。两条链上的碱基配对是互补的，当一条链上的核苷酸碱基顺序固定下来时，按碱基互补原则，即可决定另一条链上的碱基排列顺序。在同一个DNA分子中，嘌呤的总量(A+G)总是等于嘧啶的总量(T+C)。但(A+T)的总量不一定与(G+C)的总量相等。

DNA分子是大分子，一个DNA分子所包含的碱基数量是相当多的，而且碱基排列顺序的变化也是多种多样的。以一个DNA分子含有1000对碱基来说，这四种碱基的排列结合就可以有 4^{1000} 种形式，可以表达无限的信息。

2. RNA 的分子结构

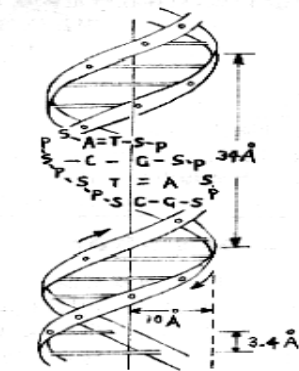
RNA也是由四种核苷酸组成的多聚体。四种碱基是：腺嘌呤(A)，鸟嘌呤(G)胞嘧啶(C)和尿嘧啶(U)与DNA分子的不同之处是：RNA分子含有尿嘧啶而无胸腺嘧啶；RNA分子的五碳糖为核糖。RNA主要以单链形式存在，而且分子链较短，只存在特定区域A—U、G—C可配对形成部分双链。

在细胞里，RNA因部位和功能的不同，可分为三类：

a: 信使RNA(mRNA)，是以DNA双链中的一条链为模板，按碱基配对原则在核内合成而经过核膜进入细胞质。由于它传送DNA上的遗传信息，故称信使RNA。

b: 是转移RNA(tRNA)，存在于细胞质中，起转运各种氨基酸的作用。不同氨基酸对应着不同的tRNA。在tRNA上还有一组能识别与自己所转运氨基酸相对应的遗传密码的碱基，称“反密码子”。

c: 是核糖体RNA(rRNA)，是细胞质中核糖体的基本成分。



7-1 DNA分子的双螺旋结构模式
 .. 腺嘌呤 T. 胸腺嘧啶 G. 鸟嘌呤
 - 胞嘧啶 S. 脱氧核糖 P. 磷酸根

二、核酸的自我复制

1. DNA 的自我复制 DNA 作为遗传物质,具有按照自己结构准确复制的功能。因而在细胞分裂中,保持了连续性。

华生等根据 DNA 分子的双螺旋结构模式,认为 DNA 以本身为模板,以游离的核苷酸为原料,以三磷酸腺苷(ATP)为能源,在一些聚合酶的作用下,完成其复制。在复制过程中,在解旋酶的作用下,首先是从它的一端沿着氢键逐渐断裂,使双螺旋解开,形成复制分叉,使两条单链各自露出碱基,而另一端仍保持双链状态两条链各以本身为模板;单链上的碱基按碱基配对法则(A—T, G—C)吸收游离核苷酸,随即进行氢键的结合,在复杂的酶系统(如聚合酶 I、B、III 和连接酶等)的作用下,各自形成一条新的完整的互补链,与原来的模板单链相互盘旋在一起,恢复了 DNA 双链结构。这样,随着 DNA 分子双螺旋的完全拆开,就逐渐形成了两个新的 DNA 分子,与原来的完全一样(图 7—2)。从模式图可见,通过复制所形成的两个新 DNA 分子,都保留有原来亲本 DNA 双链分子的一条单链,所以 DNA 这种自我复制方式称为半保留复制。这一机制保证了遗传物质的稳定性和连续性(图 7—2)。

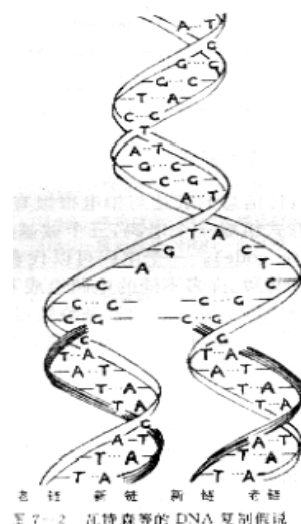


图 7-2 瓦特森等的 DNA 复制假说

对 DNA 复制的进一步研究,相继发现了复制过程中的一些细节:

1. 发现 DNA 聚合酶只能从 5' 到 3' 的方向把相邻的核苷酸连在一起,因而科恩伯格(Kornberg, A.,1967)等提出, DNA 在复制过程中,一条从 5' 到 3' 方向的互补新链是按照华生等的假说连续合成的,但另一条从 3' 到 5' 方向的互补新链,则先按 5' 到 3' 方向一段一段地合成 DNA 单链小片段,即“冈崎片段”(1000—2000 个核苷酸长),这些不连续的小片段再由连接酶连接起来,成为一条连续的单链;可见,这条由 3' 到 5' 方向的互补新链是倒退着合成的。

2. 冈崎等(1968)进一步证明,从 5' 到 3' 方向的互补新链,也是通过冈崎片段一段一段连接而成的(图 7—14)。

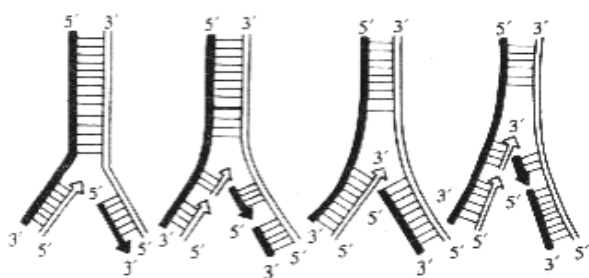


图 7-14 冈崎等关于 DNA 复制的假说

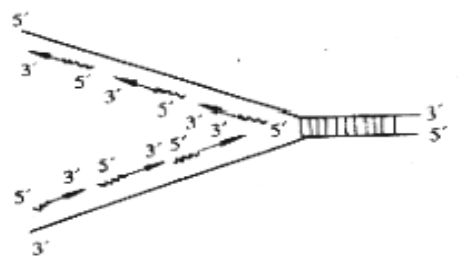


图 7-15 DNA 复制过程中的 RNA 引物
——表示 RNA; ———表示 DNA

3. 冈崎等(1973)又发现在合成 DNA 单链片段以前,先由一种特殊类型的酶以 DNA 为模板,合成一小段约含几十个核苷酸的 RNA,然后 DNA 聚合酶才开始起作用,连接着 RNA 3' 端按 5' 到 3' 的方向合成 DNA 单链片段。这段 RNA 实际上起到了“引物”作用,所以称为引物 RNA,随后由 DNA 聚合酶除去引物 RNA,并在原位上补上 DNA 单链片段(图 7—15)。

DNA 分子复制的理论,不仅在活体中利用放射性自显影技术得到了证实,而且在离体试管培养中也得到证实。以四种核苷酸为原料,加入 DNA 分子引物,同时加

入 DNA 多聚酶并以 ATP 为能源, 同样可以复制出与引物结构相同的 DNA 分子。

四、RNA 的复制

大多数 RNA 病毒是单链的。这种 RNA 的复制一般是先以自己为模板合成一条与其碱基互补配对的单链, 通常称这条起模板作用的 RNA 分子链为“+”链, 而将新复制的 RNA 分子链称为“-”链, 这样就形成了双螺旋的复制类型。然后这条“-”链又从“+”链模板中释放出来, 它也以自己为模板复制出一条与自己互补的“+”链, 于是形成了一条新生的病毒 RNA(图 7—16)。

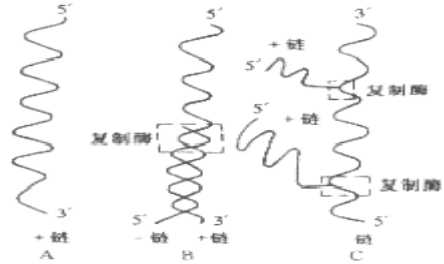


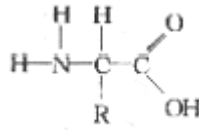
图 7-16 单链噬菌体 RNA 复制示意图
A. 以单链 RNA + 链为模板进行复制; B. 形成复制类型; C. 以 - 链为模板形成几个新的 + 链

第三节 DNA 与遗传密码

生物的大部分遗传性状都是直接或间接通过蛋白质表现出来的。研究证明, 生物体中各种特异的蛋白质是在 DNA(基因)控制下重新形成的。DNA 如何决定蛋白质的合成, 这里就要涉及到遗传密码(genetic code)的问题。为了易于理解, 先简要地介绍一下蛋白质的分子结构。

一、蛋白质的分子结构

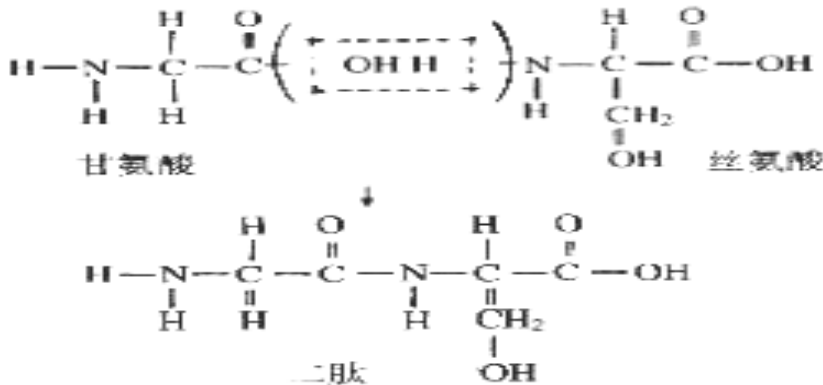
自然界中蛋白质种类繁多, 单细胞大肠杆菌的蛋白质就有 2000 多种, 人的蛋白质有 10 万多种。蛋白质虽然种类繁多, 但都以同样的 20 种氨基酸为单元前后连结而成。氨基酸也有基本结构, 其通式为:



式中 $\text{H}-\text{N}$ 为氨基, $\text{C}-\text{OH}$ 为羧基, R

R 为侧链, 不同氨基酸有不同的侧链, 是各种氨基酸相异的部分。当一个氨基酸的氨基与另一个氨基酸的羧基之间失去一分子水后, 由肽键将

两个氨基酸连结起来成为一个二肽。按同样方式将一个个氨基酸前后连结起来, 形成三肽、四肽。由多个氨基酸连结而成的肽链称为多肽链。



多肽链是蛋白质的一级结构。除了一些抗菌素和简单的激素是长短不同任意伸展的肽链外, 较复杂的蛋白质是多肽链经反复折叠形成的立体结构。具有一定立体结构的蛋白质分子才有活性。特异的立体结构决定于多肽链上氨基酸成分及其排列顺序。

二、遗传密码

从多肽链的分子结构与 DNA 分子结构相比中看出, DNA 链上的脱氧核苷酸的序列与多肽链上的氨基酸序列之间有着平行的线性关系, 也就是说 DNA 链上的脱氧核苷酸序列决定了它所控制的多肽链上的氨基酸序列。已知 DNA 的四种脱氧核苷酸的差别在于四种碱基的不同, 因而实质上是碱基的序列决定氨基酸的序列。碱基只有四种, 而氨基酸有 20 种, 那么四种碱基如何决定氨基酸的种类和排列顺序呢?



图 7-17 密码子信息传递示意图

经过许多科学家前赴后继地协作研究, 1967 年, 生物界通用的遗传密码已经破译。这是本世纪的一项重大的科学突破。已经查明, 每三个碱基决定一种氨基酸, 也就是由三个碱基组成一个密码子, 可以翻译成一种氨基酸。分子遗传学把 A、T、G、C 四种碱基看成为四种遗传密码符号; 由三个一组的碱基顺序称为三联体密码。通过一系列实验, 1966—1967 年完成了三联体密码字典(表 7-4)。mRNA 中有四种碱基, 每三个组成一个密码子, 共可组成 $4^3=64$ 种密码子。已知组成蛋白质的氨基酸有 20 种, 因此 64 种密码子就代表着 20 种氨基酸的信息。显而易见, 一个氨基酸可以由一个以上的密码所决定。一个氨基酸由一个以上的三联体密码所决定的现象称为简并(degeneracy)。

表 7-1 20 种氨基酸的遗传密码字典
(第一碱基、第二碱基、第三碱基的符号顺次组成一个密码子。例如, UUU 与 UUU 的氨基酸四氢苯丙氨酸对应, 其余类推)

第一碱基	第二碱基				第三碱基
	U	C	A	G	
U	UUU } 苯丙氨酸 UUC } UUA } 亮氨酸 UUG }	UCU } 丝氨酸 UCC } UCA } UCG }	UAU } 酪氨酸 UAC } UAA } 终止信号 UAG } 终止信号	UGU } 半胱氨酸 UGC } UGA } 终止信号 UGG } 色氨酸	U C A G
C	CUU } 亮氨酸 CUC } CUA } CUG }	CCU } 脯氨酸 CCC } CCA } CCG }	CAU } 组氨酸 CAC } CAA } 谷氨酰胺 CAG }	CGU } 精氨酸 CGC } CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } 异亮氨酸 AUC } AUA } AUG } 甲硫氨酸 表示起点	ACU } 苏氨酸 ACC } ACA } ACG }	AAU } 天冬酰胺 AAC } AAA } 赖氨酸 AAG }	AGU } 丝氨酸 AGC } AGA } 精氨酸 AGG }	U C A G
G	GUU } 缬氨酸 GUC } GUA } GUG } 表示起点	GCU } 丙氨酸 GCC } GCA } GCG }	GAU } 天冬氨酸 GAC } GAA } 谷氨酸 GAG }	GGU } 甘氨酸 GGC } GGA } GGG }	U C A G

简并现象对于生物遗传的稳定性具有重要意义, 因为有了同义密码(翻译成同一种氨基酸的各个密码子), 一旦碱基发生了改变, 改变后的密码子可能与原来的密码子翻译成同一种氨基酸, 因而多肽链上不会表现任何变异。同义密码子越多, 遗传特性越为稳定。

遗传密码从病毒到人类的整个生物界的通用性, 表明了生命的共同起源和共同本质, 深刻揭示了生物变异的原因和进化的无限历程。

第四节 DNA 和蛋白质的合成及中心法则

一、DNA 与蛋白质合成

从 DNA 到合成蛋白质的过程, 包含着遗传信息的转录(transcription)和翻译(translation)两个步骤。转录就是以 DNA 双链中的一个单链为模板(该单链称为转录链或信息链), 根据碱基互补配对的原则, 把遗传信息转录到信使核糖核酸(mRNA)上(图 7~18)。翻译就是以 mRNA 携带着转录的遗传密码附着在核糖体(ribosome)上, 再由转移核糖核酸(tRNA)运来各种氨基酸, 按照 mRNA 上密码

的顺序,相互连接起来成为多肽链,并进一步折叠起来成为立体结构的蛋白质分子,通过蛋白质或酶的活动,使生物表现特定的性状。所以蛋白质的合成是以 DNA 为基础,通过 mRNA、tRNA、rRNA 和核糖体协同作用的结果。

(一)mRNA ;

真核细胞中的 DNA 主要存在于细胞核的染色体上,而蛋白质的合成中心却位于细胞质的核糖体上。通常 DNA 分子不能通过核膜进入细胞质内,因此,它需要一种中介物质,才能把 DNA 上控制蛋白质合成的遗传信息传递给核糖体。现已查明,这种中介物是一种特殊的 RNA,它起着传递信息的作用,因而称为信使 RNA(mRNA)。它占全部 RNA 中的 3%—5% 左右。

mRNA 的第一个功能是把 DNA 上的遗传信息精确无误地转录下来。这一过程如下:一个 DNA 聚合酶分子沿着 DNA 分子移动,引起双链的局部解链。在 RNA 聚合酶的作用下,产生了一段 DNA=RNA 杂种。最后,当 RNA 聚合酶移至适当的地点时,新生的 mRNA 分子从它的 DNA 分子上解链脱离,形成 mRNA,而 DNA 的两个单链又重新恢复成双链(图 7—19)。

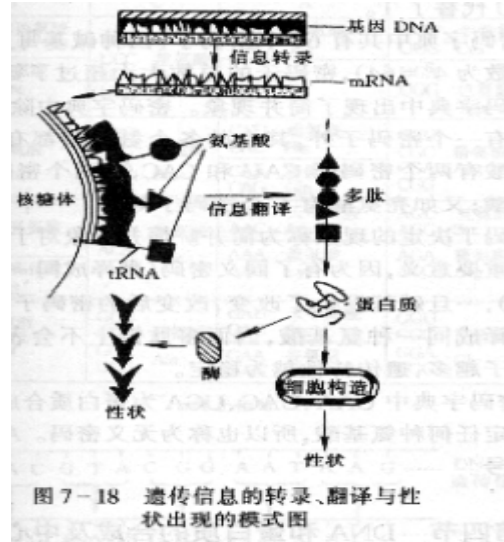


图 7—18 遗传信息的转录、翻译与性状出现的模式图



图 7—19 遗传信息的转录

mRNA 的另一个功能是负责将它携带的遗传信息在多核糖体上翻译成蛋白质。

(二)tRNA

研究发现,合成蛋白质时,必须有一种特殊的 RNA 把氨基酸搬到核糖体上。这种特殊的 RNA 称为转移 RNA(tRNA)。它能根据 mRNA 的遗传密码次序准确地将它携带的氨基酸联结成肽键,所以 tRNA 还起着翻译员的作用。现在已知 tRNA 在全部 RNA 中约占 15%,它的种类在 40 种以上。每一种氨基酸各与一种或一种以上的 tRNA 相结合,它也是最小的 RNA,约含 80 个左右的核苷酸。各种 tRNA 都是根据 DNA 上相应的碱基序列(tRNA 基因)互补合成的。

1966 年以来,研究了来自不同的生物,如酵母、大肠杆菌、小麦、鼠等几种 tRNA 的结构,证明它们的碱基序列都能折叠成三叶草叶型(图 7—20),并有如下共性:

1. 5' 端之末有 G(大部分)或 C。
2. 3' 端之末都以 ACC 的顺序终结,末端的腺嘌呤(A)是特定氨基酸连上的地方。
3. 有一个富有鸟嘌呤的环。

4. 有一个反密码子环，在这个环的顶端有三个暴露的碱基称为反密码子。这个反密码子与 mRNA 链上同自己互补的密码子配对。

5. 有一个胸腺嘧啶环。

一些 tRNA 还可能有一个额外环(附加环)，但额外环、胸腺嘧啶环和鸟嘌呤环在蛋白质合成中的作用还不清楚。

(三) rRNA

又称为核糖体 RNA。它也是以 DNA 为模板合成的，且为单链结构，它含有不等量的 A 与 U 以及 G 与 C，但有广泛的双链区域，成发夹式螺旋；rRNA 一般与核糖体蛋白质结合在一起形成核糖体。在大肠杆菌中，rRNA 占细胞总 RNA 的 75%—85%，真核生物的核糖体所含的 rRNA 有 5s, 16s 和 23s 等数种(S 为沉降系数，是某种颗粒在超速离心时沉降速度的数值，此数值与颗粒的大小直接成比例)。5s 含有 100 个核苷酸，16s 含有 1500 个核苷酸，而 23s 则含有 3000 个核苷酸。

rRNA 在蛋白质合成中的功能尚未完全了解，但 16S 的 rRNA 3' 端有一段核苷酸顺序是与 mRNA 的前导顺序互补的，这有助于 mRNA 与核糖体的结合，这说明在合成蛋白质分子开始阶段，rRNA 是起着重要的作用的。

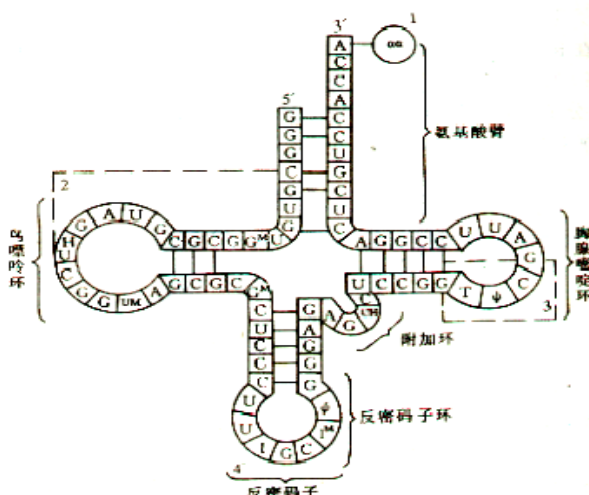
(四)核糖体

核糖体是 rRNA 与核糖体蛋白结合起来的小颗粒，直径 14—30nm，它是合成蛋白质的场所。在细菌的细胞内，核糖体见于细胞质内；而在高等生物的细胞中，它则附着在细胞的内质网上。

每个核糖体包含大小两个不同的亚基，由镁离子(Mg²⁺)结合起来呈不倒翁状；若 Mg²⁺ 离子浓度低时又会发生分离(图 7—21)。

这些亚基常用它们的 S 值表示。例如细菌型的较大的 50S 颗粒与较小的 30S 颗粒结合起来形成 70S 的核糖体；高等生物型的较大的 60S 与较小的 40S 的颗粒结合起来形成 80S 型的核糖体。

一般说来，核糖体在细胞内远较 mRNA 稳定，可以反复用来进行多肽的合成，而且核糖体本身的特异性小，这就是说，同一核糖体由于同它结合的 mRNA 不同，可以合成不同种类的多肽。通常 mRNA 必须与核糖体结合起



G^m = 甲基鸟嘌呤核苷 I^m = 甲基次黄嘌呤核苷 I = 次黄嘌呤核苷
 T = 胸腺嘧啶脱氧核苷 U^H = 二氢尿嘧啶核苷 ψ = 假尿嘧啶核苷
 图 7-20 酵母丙氨酸 tRNA
 1. 氨基酸附着的位置; 2. 丙氨酸活化酶识别 tRNA 的位置; 3. 识别核糖体的部位; 4. 反密码子中的 I 可与密码子中的 A、U 或 C 配对

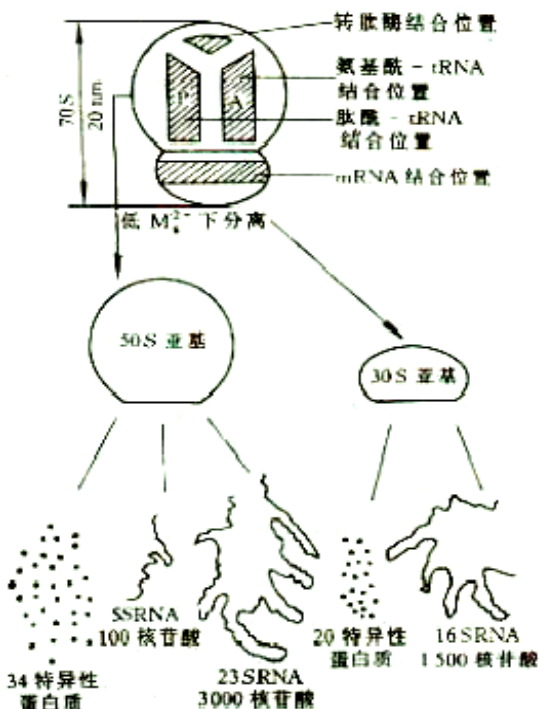


图 7-21 核糖体的结构

来,才能合成多肽,而且,在绝大多数情况下,一个 mRNA 要同两个以上的核糖体结合起来形成一串核糖体,称为多核糖体。这样,许多核糖体可以同时翻译一个 mRNA 分子,这就大大提高了蛋白质合成的效率。

在蛋白质合成过程中,它们是以 70S(80S)存在,因为只有这种状态才能维持它们生理上的活性。

(五)在核糖体上合成蛋白质

首先,在 RNA 聚合酶作用下,以 DNA 分子中的一条链为模板,互补合成 mRNA,实现了遗传信息的转录。然后 mRNA 进入细胞质,附着在一系列的核糖体上(图 7—22)。附着的位置在 70S 核糖体的 30S 亚基上,然后按照下列几个步骤进行蛋白质的合成。

1. 氨基酸的活化 氨基酸是合成蛋白质的基本单位。氨基酸之间不能自动缩合成肽链,而是必须提高其能量使其活化后才能缩合成肽链。

氨基活化首先是氨基酸在氨基酰—tRNA 合成酶的作用下,与三磷酸腺苷(ATP)结合形成一种氨基酰腺苷酸—活化酶复合物,即:



2. 活化氨基酸与特定的 tRNA 结合 活化了的氨基酸与其相应的一种 tRNA 结合,形成氨基酰—tRNA,

现在知道:每种活化酶只选择一种相应的氨基酸结合,每一种氨基酸都有一种或一种以上和它相对应的 tRNA。其反应过程为:氨基酰腺苷酸—活化酶复合物与其相对应的 tRNA 在氨基酰—tRNA 合成酶的催化下,形成一个新的复合物—氨基酰—tRNA。

3. 活化氨基酸在核糖体上的缩合 活化氨基酸在核糖体上的缩合过程也称为翻译过程。在此阶段中,各种氨基酰—tRNA 带着自己所运的氨基酸用它们的反密码子依次分别与 mRNA 的互补密码子相结合,依次卸下它们运送的氨基酸,在转肽酶的催化下,在核糖体上形成多肽链,随着 mRNA 的逐渐移出核糖体,一条长长的多肽链被释放出来,再经过多肽链的卷曲或折叠,成为具有立体结构的,有生物活性的蛋白质。它们或者成为结构蛋白。作为细胞的组成成分;或者成为功能蛋白,如血红蛋白等;或者成为控制细胞各种化学反应的酶(催化蛋白)。生物体通过各种蛋白质的活动,可以使生物表现出一定的特征和特性(图 7—22)。

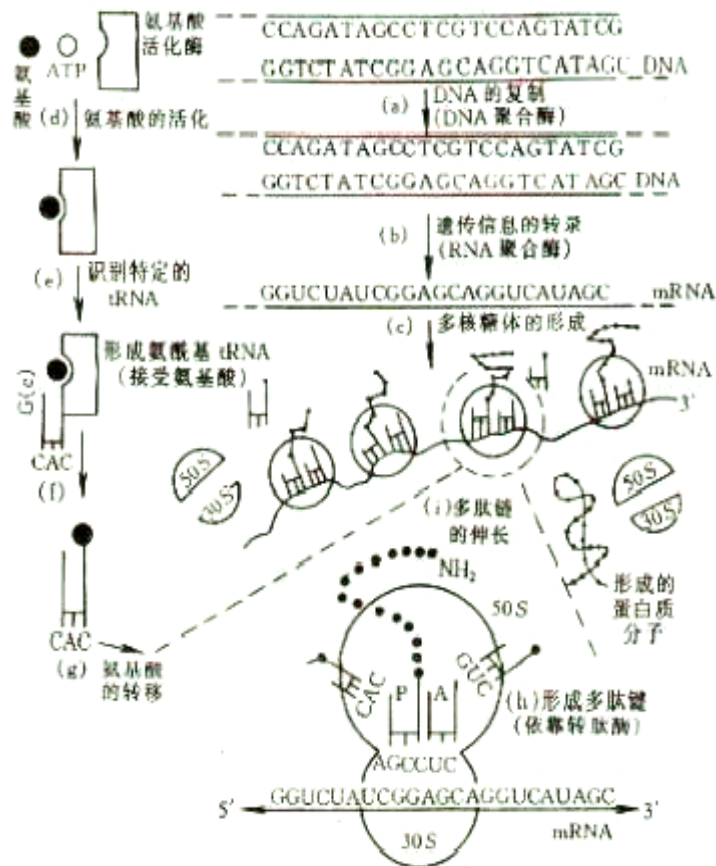


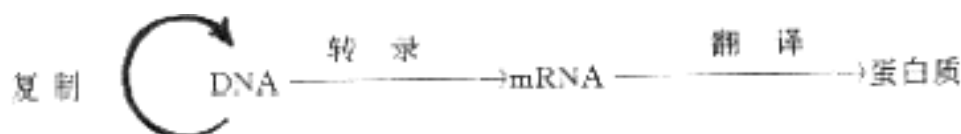
图 7-22 蛋白质合成过程的模式图

其实，翻译的过程是相当复杂的，因为由 DNA 的遗传信息转录到 mRNA 上，许多 mRNA 包含不只一个基因，要分段合成几个多肽链，就必须沿着 mRNA 从每一个基因的开头处起始。

现在已经知道，翻译是从一个特定的起始密码子 AuG(极少数为 GUG)开始的，然后沿着 mRNA 由 5' 到 3' 方向进行，直到遇上终止信号 UAA、UAG 或 UGA 处(它们不受任何 tRNA 的识别)，翻译便自然停止，一个完整的多肽链随即从核糖体上释放出来。

二、中心法则及其发展

上面叙述的蛋白质的合成过程，说明遗传信息的流向是：



即 DNA 复制 DNA，DNA 为模板转录 mRNA，mRNA 翻译成蛋白质的氨基酸顺序。这种理论称作分子生物学的“中心法则”。

中心法则阐明了基因的两个基本属性：(1)自我复制能力，(2)控制蛋白质合成。

后来又发现：某些肿瘤病毒的 RNA 也可以作为模板，合成 DAN，这个过程称为逆转录或反转录，有些 RNA 病毒中的 RNA 可以自我复制，这两点丰富了中心法则，遗传信息的流向不再是单向、如图 7—3 所示其中的虚线表示尚未发现的信息流向。

逆转录的发现具有重要的理论意义，而且对于致癌机理的研究和遗传工程操作中基因的酶促合成亦有重要的实践意义。

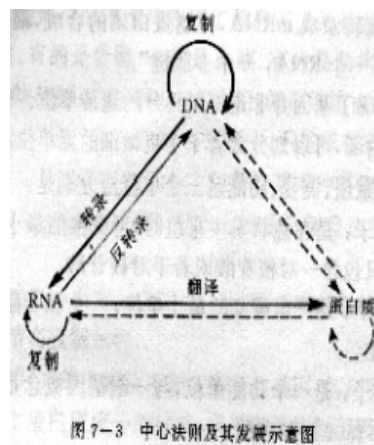


图 7-3 中心法则及其发展示意图

第四节 基因的概念及其作用的调控

一、基因的概念及其发展

基因是遗传学中的一个基本概念，随着遗传学发展，人们对基因的认识也不断深化。

孟德尔认为生物性状的遗传是由一种称为遗传因子的颗粒所控制的。1900 年孟德尔的研究工作被重新发现以后，分离和独立分配规律又在许多动、植物中得到了证实。1909 年丹麦学者约翰森(W. L. Johansen)提出了基因一词来代替孟德尔的遗传因子；1910 年以后，摩尔根(T. H. Morgan)等人根据对果蝇、玉米等的大量研究，建立了以基因和染色体为主体的经典遗传学，认为基因是以念珠状直线排列在染色体上，在有丝分裂和减数分裂中，基因与染色体一起有规律地进行分配；它首先是一个功能单位，控制正在发育的有机体的某一或某些性状；同时；它又是交换的最小单位，即在重组时不能再分割的单位，基因是以一个整体进行突变的，所以它又是一个突变单位。可以把重组单位和突变单位称为结构单位。因此，基因既是一个结构单位，又是一个功能单位。这是经典遗传学基因的概念。

随着研究的深入，1944 年阿委瑞证实肺炎双球菌转化因子是 DNA，首次证明了

DNA 是遗传物质。1953 年提出 DNA 分子双螺旋结构模式后, 基因概念得到了发展, 认识到一条未复制的染色体只含有一个 DNA 分子。一个基因相当于 DNA 分子上的一个区段。它携带有特殊的遗传信息, 这类遗传信息或者被转录为 RNA(包括 mRNA、tRNA、rRNA)或者通过 mRNA 翻译成多肽链, 或者对其他基因的活动起调控作用(调节基因、启动基因、操纵基因等)。

1955 年, 本泽尔(s. Bbenzer)用大肠杆菌 T₄ 噬菌体作材料, 研究快速溶菌突变型, rII 的基因精细结构, 发现了基因并不是不可分割的最小遗传单位, 而是远为复杂得多的遗传和变异的单位。按照现代遗传学的概念, 重组、突变、功能这三个单位应该分别是:

1. 重组子(recon)又称交换子, 在发生性状重组时, 可交换的最小单位称为重组子, 一个交换子只包括一对核苷酸。

2. 突变子(muton), 性状突变时产生突变的最小单位。一个核苷酸的改变就可以导致突变的产生。

3. 顺反子(cistron), 它表示一个起作用的有功能的单位, 也就是通常认为的基因。原核生物的基因, 平均大小为 500—1500 个核苷酸, 一个作用子所包括的一段 DNA 与一个多肽链的合成相对应。即过去作为即单位的基因, 实际上包含着大量的突变子和重组子, 以往认为基因是最小的结构单位已不能成立了, 然而关于基因是一个功能单位的概念仍然是正确的。

随着对基因结构和功能的深入研究, 进一步发现了重叠基因、隔裂基因、跳跃基因、重复基因等; 使基因的概念有了新的内容和认识。

(1)重叠基因 重叠基因是指同一段 DNA 的编码顺序, 由于阅读的框架不同或终止早晚的不同而可同时编码两个以上多肽的现象。图 7—24 为噬菌体 ϕ_{x174} 的重叠基因示意图。在 A~H 的 10 个基因中, A、B、K、C、D、E、J 基因有重叠, B 基因包含在 A 基因内部, F 基因包含在 D 基因内部, 而 J 基因与 D 基因只有一个碱基的重叠。图 7—25 表示 D 基因与 E 基因、D 基因与 J 基因的重叠关系。

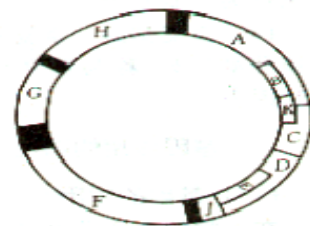


图 7—24 噬菌体 ϕ_{x174} 的重叠基因示意图

(2)隔裂基因 传统的基因概念认为基因内部所包含的特定的核苷酸编码顺序是连续的。后来发现有些基因内部

核苷酸编码的顺序不是连续的, 中间插入了一个或更多的不翻译的编码顺序, 把基因隔裂开来了。不翻译的编码顺序统称为内含子。那些被内含子隔离开来的一段一段翻译的编码顺序, 统称为外显子。为内含子隔裂的基因便称为隔裂基因(图 7—26), 隔裂基因是 1977 年发现的。老鼠、兔子和人的犀血红蛋白基因, 鸡的卵清蛋白基因就是隔裂基因。



图 7—25 重叠基因示意图

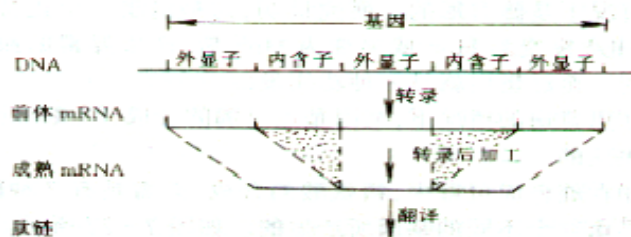


图 7—26 隔裂基因示意图

(3)跳跃基因 跳跃基因又称转座因子, 是 1950 年发现的, 但直至 1983 年才公认它的普遍存在。它是指在染色体上可以自发转移的基因。即这些基因可从染色体上一个位置跳到另一个位置上, 甚至从一条染色体跳到另一条染色体上。这些基因除具

有跳动的特性外，还具有促进、改变或阻止其他基因(如结构基因)的表达，故又称为控制基因。

(4)重复基因 重复基因是指在基因组内有多份相同的编码的核苷酸序列，称为重复基因，如 tRNA 基因，rRNA 基因和组蛋白基因等。

二、基因作用的调控

(一) 基因的作用

在生物的个体发育过程中，基因一旦处于活化状态，就将它所携带的遗传密码通过 mRNA 的转录与翻译，形成特异的蛋白质。由于大部分遗传性状都是直接或间接通过蛋白质表现出来的，因此，深入揭露基因在这方面的作用，对于了解遗传的本质具有重大的意义。

基因对遗传性状表达的作用，可分为直接的与间接的。如果它的最后产物是结构蛋白或功能蛋白，那么，基因的作用可以直接影响到这些蛋白质的特性，从而表现不同的遗传性状，如人类镰形红细胞贫血症可以作为这方面的例证。

正常人的红细胞是圆的，患有镰形红细胞贫血症的人，红细胞在缺氧情况下是镰刀形的。研究证明，这是由于一个正常血红蛋白基因Hb^A突变为Hb^S或突变为Hb^C后，产生异常的血红蛋白所引起的。血红蛋白就是一种功能蛋白。

但在更普遍的情况下，基因是通过酶的合成，间接地影响生物性状来表达的。

例如在红色面包霉中，精氨酸的合成，必需具有 7 种酶，而每一种酶是由一个不同的基因所产生的。如图 7—27 所示。从图中可以看到，基因对性状的控制不是直接的，而是通过控制酶的合成，酶促进一定的生物过程而实现的。图中还同时揭示了基因控制性状表达的具体过程。



图 7-27 红色面包霉产生精氨酸所必需的步骤

随着遗传研究的深入，尤其是分子遗传学的迅速发展，大量的事实，除了进一步证明一个基因一个 mRNA 一个蛋白质，基因对性状表达的直接作用与间接作用外，还进一步了解到有些基因并不参加 mRNA 的转录，也不参加 tRNA 和 rRNA 的转录，它们只对其他基因的活动起调控的作用。

(二) 基因作用的调控

任何生物体都有一定的遗传组成，即含有一定种类和一定数目的基因，而基因的主要功能是指令特定的蛋白质的合成，那末，是不是生物体中每一个细胞任何时候都在同时进行几千几万种蛋白质的合成呢？事实并非如此。虽然个体内每个细胞都带有一整套基因，但个体发育的不同时期，不同组织细胞中行使其功能的基因只是其中的一小部分。越是高等的生物，细胞分化越复杂，不同组织细胞中基因的活动范围就越专一化，不同细胞只选用其中各自需要的密码子加以转录和翻译。例如在人体的红细胞中，是编码血红蛋白的基因在发挥作用，合成血红蛋白；而在肌肉细胞中，则是编码肌红蛋白的基因在发挥作用，合成肌红蛋白。一株玉米的全部细胞内都有发育成雌花丝的基因，但根、茎、叶上不会长出雌花丝来，只有在形成于房后，在子房的顶端才长出雌花丝。可见，生物细胞什么时候进行合成，什么时候进行分解，都是有秩序地进行的。为什么基因只有在它应该发挥作用的细胞内和应该发挥作用的时间，才呈现活化状态(许多人估计，一般情况下，细胞内活跃工作的基因大概只占基因总

数的 2%—10% 以下)而在不应该发挥作用的细胞和时间里,则处于不活化的状态呢?很显然,细胞内必然存在有调节基因活性作用的调控系统。

基因作用的调控机理相当复杂。目前研究得比较清楚的是关于大肠杆菌乳糖代谢的调控。大肠杆菌的乳糖代谢要三种酶参加:

一是 A—半乳糖苷酶,它能把乳糖分解成半乳糖和葡萄糖。二是渗透酶,它的作用是增加糖的渗透,使细菌能从培养基中摄取乳糖和半乳糖。三是转移乙酰酶,它的作用还不清楚。

在实验的条件下,如果把大量的乳糖加入有大肠杆菌的培养基内,可使三种酶量急剧增加,几分钟内达到千倍以上,而且这三种酶成比例地增加。当培养基内乳糖用完时,这三种酶的合成即同时停止。

1961 年,雅科(Jacob, F.)和莫诺(Monod, J.)根据上述事实,提出了一个乳糖操纵子模型,认为这三个酶的基因转录受一个开关单位控制,这种开关单位称为操纵子。操纵子是由多数基因构成的更大的遗传单位,是调节与控制某一生化代谢过程的基因集团。在一个操纵子中,一般都有三种基本的遗传单位,即结构基因、控制基因和调节基因。模型的内容图示如图 7—28。

图中 Z、Y、a 代表三种酶的结构基因。Z 是 A—半乳糖苷酶基因, y 是渗透酶基因, a 是转移乙酰酶基因,它们能转录 mRNA 而合成特定的蛋白质。控制基因是不能转录 RNA,不产生任何基因产物,但它们与结构基因紧密连锁在一起,能控制结构基因转录的开放、关闭、起始和终止。它包括有启动基因 P,是转录起始时 RNA 聚合酶开始活动的地方;操纵基因。是阻遏物附着的地方。阻遏物是调节基因 j 的产物。调节基因是能够调节操纵子基因活动的基因。能转录出自己的 mRNA,并翻译成相应的蛋白质,一种组蛋白,它是一种空间构型能改变的变构蛋白质,在分解代谢中它就是阻遏物,能识别和附着在操纵基因上以阻止 RNA 聚合酶通过,使结构基因处于抑制状态,从而阻止了三种酶的转录和翻译(A)。当培养基内加入乳糖后,细菌开始分解乳糖,分解的产物中,半乳糖成为反

阻遏的诱导物,即变构蛋白质,此时与诱导物结合而改变自身的构型,从操纵基因上脱离下来,打开操纵子的开关,开放了则 A 聚合酶的通道。使结构基因活化,就开始了三种酶基因的转录和翻译,使合成代谢正常进行,三种酶量急剧增加(B)。

由于从大肠杆菌的 DNA 分子中成功地分离出与乳糖利用有关的乳糖操纵子,同时还分离出这一操纵子的阻遏蛋白,因而这个操纵子模型得到进一步证实。

随后,许多研究者在大肠杆菌色氨酸合成代谢、组氨酸合成代谢、精氨酸合成代谢以及阿拉伯糖分解代谢等的生化遗传分析中,一再证明操纵子模型的正确性。

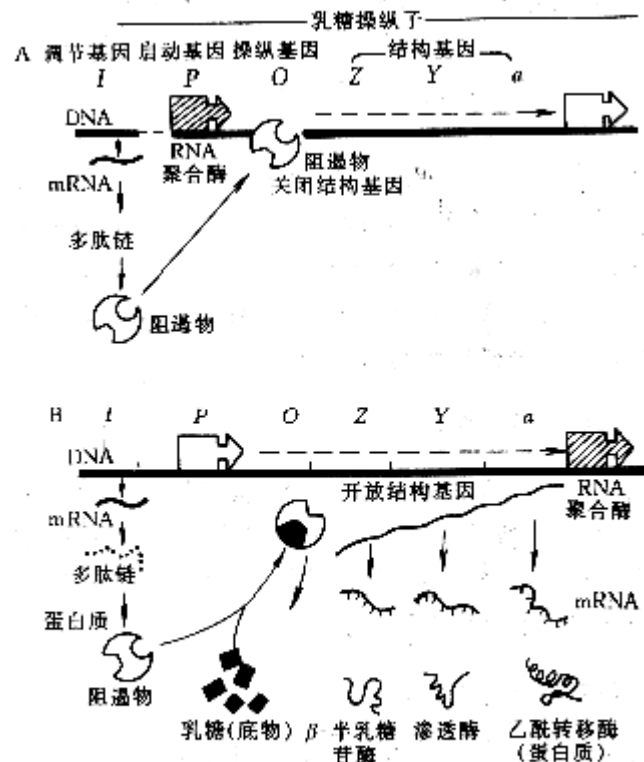


图 7-28 大肠杆菌的乳糖操纵子模型
A. 关闭状态; B. 开放状态

关于高等生物基因作用的调控机理。虽然也有不少假说(如异染色质对基因活性的位置效应,哺乳动物 X 染色体失活和剂量补偿、染色体的非 DNA 组分对基因活性的调节、激素的调节,染色质的丢失、基因扩增等),但还没有一个比较成熟的理论。根据最近的一系列试验,可以看出高等生物核内染色体上的基因,其活性很大程度上受染色体上蛋白质成分的制约,组蛋白能抑制基因的作用,非组蛋白则能有选择地使某些基因发挥作用。

第六节 基因工程

基因工程(genetic engineering)是 20 世纪 70 年代才开始发展起来的,而且是发展极其迅速的一门新技术。它是在分子遗传学的理论基础上,综合采用了分子生物学和微生物学的现代方法和手段建立起来的。这一新技术的兴起,标志着现代遗传学已发展到定向控制生物遗传性状的新阶段。

一、基因工程的概念

基因工程又称为重组 DNA 技术、基因操作。它是采用类似工程建设的方式,按照预先设计的“蓝图”,借助于现代生物、化学实验技术,将某种生物的基因或基因组转到另一种生物中去,使后者定向地获得新的遗传性状,成为新类型的一种操作技术。

二、基因工程的步骤

进行基因工程之前,首先要有明确目的和设想(即施工蓝图),然后才能进行操作(施工)。其操作程序一般可分为四个步骤,即:

①施工材料的准备(如目的基因、载体、工具酶等)。②把目的基因与载体在体外结合成重组 DNA 分子。③把重组 DNA 分子引入受体细胞,建立无性繁殖系(或称克隆)。④从细胞群体中筛选出所需要的克隆,并使外源基因在受体细胞中正确表达。其过程下图。

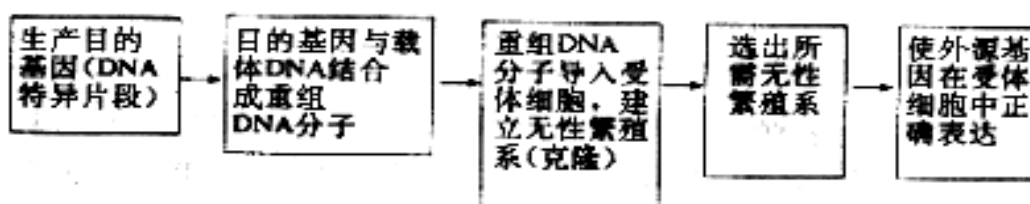


图 7-29 基因工程步骤

下面依次说明上叙各步骤。

(一)施工材料的准备

1. 工具酶 进行基因工程,必须具有两种工具酶:一种称为限制性核酸内切酶(简称限制性内切酶、限制酶、内切酶);一种为连接酶。

细菌细胞具有防御异源遗传信息进入的手段。异源 DNA 分子渗入细菌细胞后,在许多情况下遭到毁灭,这个过程称为限制。但也有个别 DNA 片段被修饰后,就可以在细胞中存留下来而不致被毁灭。

限制的能力来源于微生物的一种特殊的酶,称为限制性核酸内切酶,它实际上是一种水解 DNA 的磷酸二酯酶。它能切断异源 DNA 分子,使其丧失信息表达的能力,

但对细菌自身的 DNA 则无损害作用。限制性内切酶是遗传工程一种极其重要的工具酶，它像一把锋利的手术刀，可以把大的 DNA 分子切割成所需要的基因或基因组小片段；又可以把运载工具——质粒或病毒 DNA 切成适于携带基因或基因组小片段的状态，以便形成重组 DNA 分子。但在 1970 年以前，是无法将 DNA 分子特效地切割成不连续的片段的，它的发现就解决了这个问题，大大促进了遗传工程的发展。

限制性内切酶可分为两大群，其特点如下：

表 7-5 限制性内切酶的分类及其特性

类别	I 群	II 群
代表酶	EcoB, EcoK	EcoR ₁ , HindIII
分子量	300 000	20 000 - 100 000
起作用时所需辅助因子	ATP, Mg ²⁺ , S-腺苷甲硫氨酸等	Mg ²⁺
识别和切割的特性	① 能切断双链 ② 切割部位没有特异性	① 能切断双链 ② 具识别特异核苷酸能力，切割有特异性 ③ 多数可以产生粘性末端

EcoB: 大肠杆菌 B 株; EcoR₁: 大肠杆菌 R₁ 株;
EcoK: 大肠杆菌 K 株; HindIII: 流感嗜血杆菌 III 株。

从这两群限制性内切酶中，对于 DNA 操作的方便性和重要性，II 群显然优于 I 群。

根据研究，发现 EcoR₁ 和 HindIII 所识别和切割双链 DNA 分子的部位不同，如图：

这两个限制酶所识别的各有 6 个核苷酸顺序，它们识别的序列都具有回文结构，(指一个 DNA 顺序正读反读时其顺序是一样的)，例如 EcoRI 的识别序列为从 6 个碱基正中分开，正读与反读，它们的顺序是相同的，只不过上下转了 180° 而已。

它们在切断 DNA 分子时，多数可以产生粘性末端。即在酶解时，DNA 双链不在同一地方断开，因而产生的片段两端都带有数个碱基的单链尾巴，这两个单链尾巴带有互补的碱基配对顺序，可以互相自动接合成环状 DNA，故称为粘性末端(图 7-31)。

它切断 DNA 分子时，一般在几千个碱基对中只有一处这样的碱基顺序。

20 世纪 70 年代以后至今，已发现 300 种以上的限制酶。随着今后研究发展，必将找出更多的限制性内切酶。内切酶造成的粘性末端，只能使 DNA 片段的互补单链尾巴彼此靠拢，但不能连接；中间还留下一个裂缝。连接酶就是专门缝合这种裂缝的酶。它能将一个 DNA 片段 5' 端的磷酸基团与另一个 DNA 片段 3' 端糖环上的羟基(—OH)以酯键的方式连接起来，成为一个连续的 DNA 分子。它又是进行基因重组中的一个搬运工具，它能把外源 DNA 搬到质粒的 DNA 上，并使两者连接在一起。依靠这种酶，质粒 DNA 才能携带另一生物的 DNA 进入寄主细胞。所以连接酶也是基因工程中不可缺少的一种工具酶。

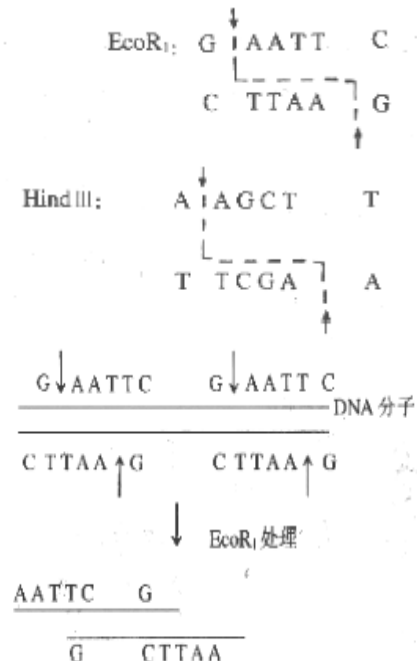


图 7-31 II 群内切酶切割 DNA 所产生的粘性末端

2. 目的基因的分离、提纯和人工合成

目的基因是指在遗传工程中所需要的基因。它是实施基因工程中的第一步；它的来源主要是两方面，即分离自然的基因和人工合成基因。为了获得目的基因，目前采用的方法有两种：一种是利用散弹射击法分离自然的基因，另一种是利用化学方法合成目的基因。

(1)用散弹射击法分离自然基因：散弹射击法又叫鸟枪射击法。它是用合适的、作用于特异核苷酸序列的核酸内切酶去处理完整的 DNA 分子，把它切成许多相当于一个基因或略大于一个基因的片段，然后把全部片段与载体(详后)接合起来组成重组 DNA 分子，再转移给一种细菌(如大肠杆菌)营养缺陷型进行纯系繁殖；这一营养缺陷型正是“目的基因”的营养缺陷型。这样，我们就可以利用基因培养基对所有的具有引入重组 DNA 的营养缺陷型细菌进行培养和选择。如其中某一细菌能在基本培养基中生长，这就证明进入这个细菌的重组 DNA 内含有“目的基因”的 DNA 片段。

用这种方法获得目的基因既简便，结果又明确可靠。但是对于大多数基因来说，目前还缺乏可靠识别的筛选方法，究竟哪个繁殖的细菌中带有哪些基因往往难以断定。

(2)基因的化学合成 人工合成是目标遗传工程中获得目的基因的主要途径。它实际上是包括化学——酶合成两个步骤。考兰纳(Khorna, H. G.)等于 1970 年首次合成了转录成酵母丙氨酸 DNA 的基因，为基因的合成开辟了一条新的道路。

在合成这个基因之前，已经充分了解它的功能以及组成它的 77 个核苷酸排列的顺序。他首先合成大量彼此互补的单链片段(又称寡核苷酸片段)，然后用连接酶将它们连接并配合成双链(图 7—33)。

这个首次人工合成的基因，经过检验证明是没有活性的。这是因为他只合成了基因内的结构部分，而没有包括基因的启动子和终止子(即调控部分)。由于启动子是决定转录的起始点，没有这个部分，DNA 聚合酶就无法识别这个区域并与之相结合，因而也就不具备转录的功能。

1964 年，考兰纳等人进一步合成了第一个有生物活性的大肠杆菌酪氨

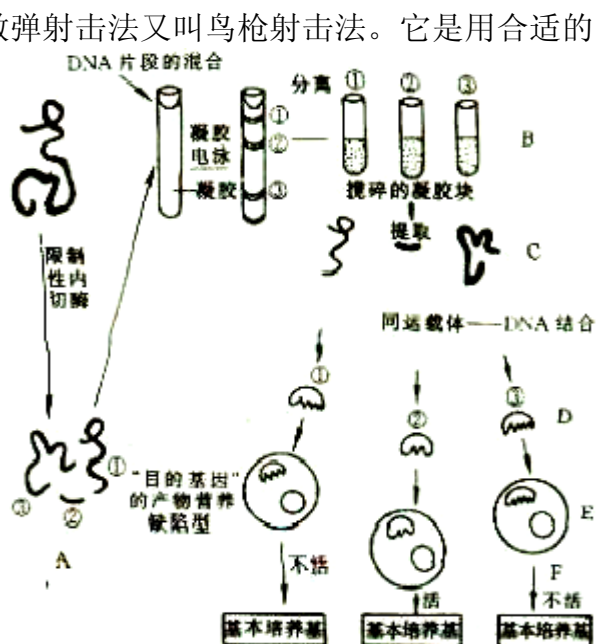


图 7-32 DNA 分子被切割,提取“目的基因”
A. 用限制性内切酶把 DNA 分子切割成短片段;B. 用凝胶电泳把不同长度的 DNA 片段分离;C. 将分离出的 DNA 片段;D. 各 DNA 片段各自与 λ 噬菌体组成重组 DNA;E. 各个重组 DNA 侵入营养缺陷型细菌中去;F. 用基本培养基把含有“目的基因”生长的细菌选出来,从而获得“目的基因”

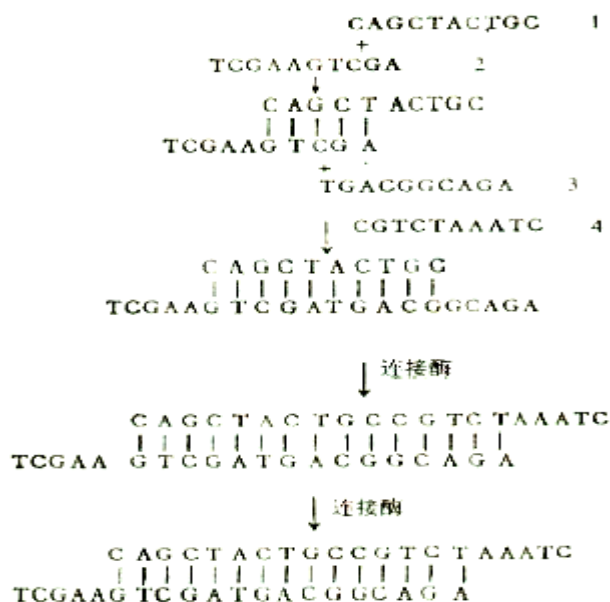


图 7-33 人工合成基因的示意图
1,2,3,4 表示合成的单链片段

酸 DNA 基因，它有 199 个核苷酸对。现在查明，在这 199 对核苷酸中，开头的 52 对是作为转录起始信号的启动子，接着 126 对是控制该基因的产物(即酪氨酸 tRNA)的区段，最后 21 对是命令转录停止的终止子。这个新基因既能在试管中也能在细菌中正确表现功能。

采用化学——酶合成基因，首先必须要了解这个基因的核苷酸顺序，其次要花很多时间。第一个人工合成基因历时 5 年，第二个人工合成基因历时 9 年时间。但是，它为研究基因的结构和功能提供了一个极其重要的新工具；而且，采用化学——酶合成法能获得纯净的基因。如果基因很小，只有几十对核苷酸时，可应用此法。

3. 运载工具——载体 目的基因得到以后，还必须通过连接酶将它与载体(一种较小的 DNA 分子)连接起来，这样，在运载体的运载和保护下，就可以使目的基因顺利地、高效率地进入受体细胞，并在其中进行复制、扩增、转录和翻译，表达其一系列功能。

为此，作为有效的载体，就必须需具备以下条件：

(1)能在寄主细胞中自我复制，并能稳定保存。

(2)有多种限制酶的切点(每种酶的切点最好只有一个)，酶切后并不损坏其复制能力及选择标志基因，并能嵌入外源 DNA 片段(即目的基因)，而且外源 DNA 嵌入后依然能保持其复制能力。

(3)比较容易自由进入受体细胞，实现转化。

(4)具有可作为重组 DNA 分子选择标记的遗传标志。例如某些抗药基因。

目前只有少数的细菌质粒、λ噬菌体和某些动物病毒(如类人猿病毒SV₄₀)等符合上述的条件。但大都还需进一步改造，才能较为完善。

现在基因工程中所用的载体主要是在细菌中发现的质粒。它是存在于染色体外的易于取出和移入的小型环状双链DNA分子。例如与性分化有关的F因子，与抗药性有关的R因子，能合成大肠杆菌素的ColE₁因子等。它们可以独立复制、稳定遗传、能控制一定的遗传性状(如产生抗菌素、对大肠杆菌素免疫、特异性酶等)；但是它的存亡与细菌生存并无决定性影响；它的DNA分子很小。一般为细菌染色体DNA的 0.5%—3%。一个细菌细胞质粒的数目可能有 1—2 个，有的可能有 20—60 个。

基因工程最有意义的质粒有两类，一类是对多种药物以及对重金属和紫外线有抗性的质粒；另一类是携带有合成大肠杆菌素基因的质粒。大肠杆菌素是具有蛋白质性质的抗生素，它能使大肠杆菌敏感株致死。

实验室中所用的载体，用于真核生物的有 Ti 质粒，pGV3850，pBin 438；用于原核生物的载体有 pBR 322，PUC18 和 pUC19 等。

λ 噬菌体是具有转导功能的一种细菌病毒。用它作为载体，是因为它具有有助于进入细胞以及在细胞内能够繁殖的优点，并且它不易引起生物危害，它失去 DNA 总量的 25% 也不失活(再多则失活)，这

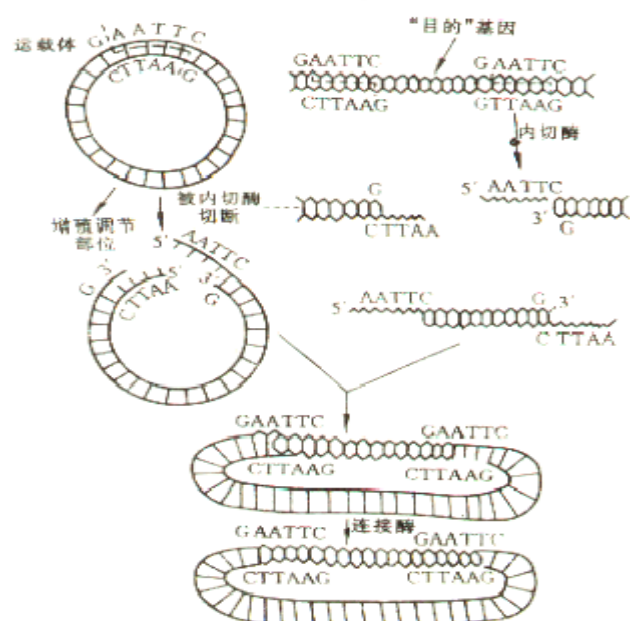


图 7-34 经限制酶 EcoR₁ 切割，两个具有粘性末端的 DNA 片段的重组

一部分 DNA 的空档正好作为嵌入目的基因之用，所以是一种比较理想的运载体。

动物病毒SV₄₀是一种能将外源DNA移入真核细胞并能使之在真核细胞内增殖的基因载体，所以在真核生物的遗传工程中是一种很有希望的运载体。

(二)重组 DNA 分子

重组 DNA 分子的工作是基因工程中一个很重要的步骤。它是在实验室内进行体外重组的。即用同一种内切酶切割目的基因和载体，通过粘性末端对应碱基间的氢键共价连接，再经过连接酶的作用，将切口缝合起来，成为一个完整的重组 DNA 分子(图 7—34)。

重组 DNA 分子的成功是基因工程上重大的突破。这一新技术不仅为远缘基因的转移创造了必要条件，从而为基因工程对农业、工业、医学等方面的重大变革提供了可能性；而且也为研究基因特别是真核基因的结构和功能提供了必要的手段。

(三)重组 DNA 分子克隆的建立

目的基因同载体连接以后，下一步的工作就是将重组的 DNA 分子导入受体细胞；若以质粒为载体的，这一过程称为转化；若以重组噬菌体或重组病毒 DNA 引入受体细胞，别称为转染。这里转化与转染并没有本质的区别。但是要使重组 DNA 分子引入后能获得稳定保存和繁殖的能力，关键是要选出合适的受体，即要有最适于摄取耕阡 DNA 的生理状态的细胞。所以必须寻找出合适的载体——受体系统，以提高转化与转染的效率。

迄今为止，能发生转化作用的细菌只有多种，并不是任何细菌都具备转化的能力的。当前受体系统主要还是大肠杆菌，其他细菌如枯草杆菌。真核生物如酵母等也有应用。

但是重组 DNA 分子进入受体细胞并使其发生转化，也只是其中的一小部分，所以还必须采用一定的方法把转化了的细菌识别和筛选出来，即从细胞群中筛选出含有所需重组 DNA 分子的细胞。目前最常用的简便的方法是利用对抗生素的抗性或噬斑形成等作为筛选的标记，即应用载体质粒上带有抗药性基因(如抗四环素)，把经过转化处理的受体细菌放在加入四环素的培养基上进行筛选。因为能在这种培养基上生长的细菌一定是对四环素有抗性的，也就是被转化了的带有重组 DNA 的遗传工程产物。

重组 DNA 分子进入细菌，这些细菌被筛选出来进行繁殖，形成一个克隆。重组 DNA 分子在这个克隆中进行复制、繁殖产生大量的“目的基因”以供遗传研究和遗传工程使用，这个操作过程称之为重组 DNA 分子的克隆。

(四)“目的基因”的表达

基因工程技术除了从克隆的形式获得大量目的基因外，更重要的是使目的基因在受体细胞中正确表达，产生人们所需要的具有功能的蛋白质及多肽产物，这是基因工程能否用于实践的关键。

生物界的遗传密码是通用的，这就成为外源基因正确表达的基础，但是，表达需要经过转录和翻译的程序，外源基因在受体细胞内能否正确表达，在很大程度上取决于两者之间的协调性。尤其是导入的目的基因，必须带有起始密码和终止密码以及适当的培养条件。

***现以生长激素释放因子的基因在大肠杆菌内的表达为例来说明：**

生长激素释放因子是一种很有用的药物，它可医治肢端肥大症、急性胰腺炎和糖尿病等。它的基因有 42 个核苷酸对，但还须在生长激素释放因子基因的二端加上起始密码子和终止密码子，并在载体上接上乳糖操纵子的启动基因、操纵基因和 A—半

乳糖苷酶的基因片段，然后将它们与载体结合成重组 DNA 分子导入大肠杆菌中才能开始表达。即首先指导合成 β —半乳糖苷酶和生长激素释放因子的嵌合蛋白质，再用溴化氰处理，在甲硫氨酸残基处可把嵌合的蛋白质专一地切断，最后分离出大脑激素释放抑制因子。

基因工程的整个过程可总结如图 7—35。

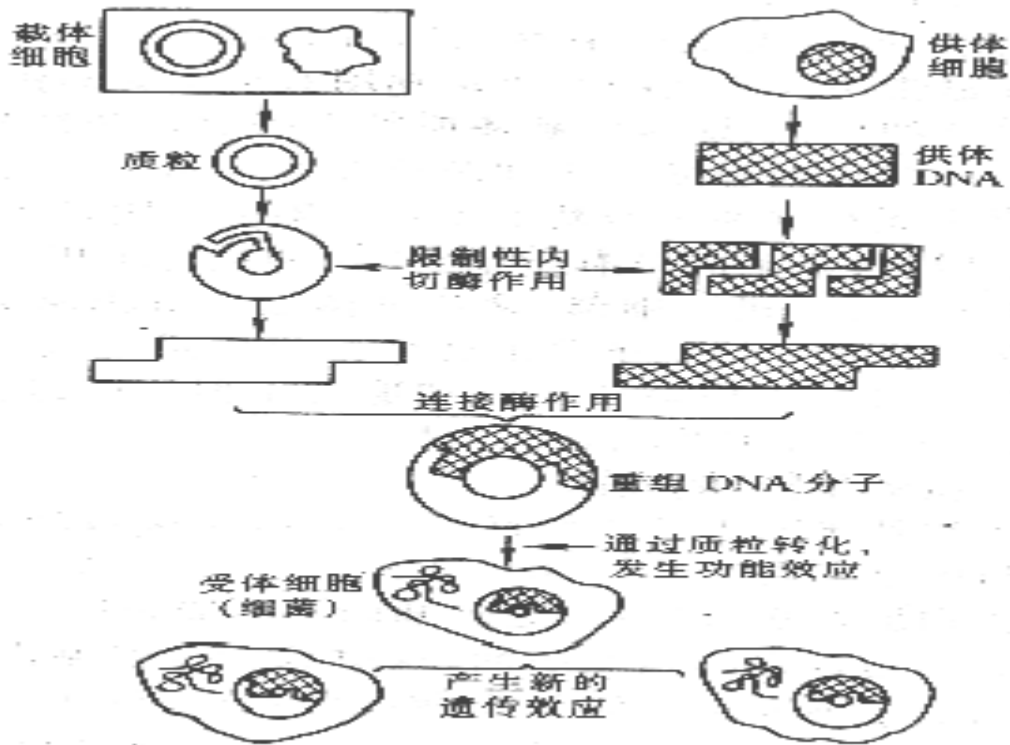


图 7—35 基因工程示意图

三、遗传工程的意义和成就

基因工程的应用，在理论上和实践上都是有着重大意义的。

如作物的常规育种，一般都要通过有性杂交、后代分离、经过多世代的选择。它靠基因自然重组的机会取得新品种。但若应用植物基因工程技术，由于它一开始就在单个目的基因水平上操作，基因的分离、基因的重组、转化、表达等都是在既定的实验程序中进行的，所以它在快速、定向育种方面蕴藏着极大的潜力。而且应用这种操作技术；还可以绕过远缘物种有性杂交的困难(如不能杂交、杂交不育等)，使基因在微生物、动物、植物系统间进行交流，使人们迅速地、定向地获得所需要的新的生物类型。这样，就使遗传学与育种学发展到一个新的阶段。

基因工程的研究，将为解决农业、工业、医学等部门所面临的许多重大问题开辟了新的途径。

例如固氮基因的转移；提高谷类作物蛋白质的含量与质量；提高工业发酵产品的产量和质量；创造清除污染的新微生物类型；治疗人的遗传疾病；用微生物生产人类所需的抗体、激素、酶、维生素等。

基因工程又是研究分子遗传学基本理论的一个重要方面，它既为细胞分化、生长发育、肿瘤发生等有关高等生物的基础研究提供了有效的实验手段，还为解决基因和基因组的精细结构、功能、控制的机理等问题提供了必要的分析手段，从而进一步推进分子遗传学和其他遗传学分支学科的研究。

遗传工程研究工作虽然是 20 世纪 70 年代才开始的,但目前已在某些方面取得一定的突破。

如查克拉巴蒂(Chakrabarty, A. M., 1975)利用能吞噬浮油的四种假单胞杆菌属(*Pseudomonas*)的菌株,将它们四种质粒消化不同石油烃的基因结合在一种菌体内,创造了一种新的吞噬浮油的细菌,称为超级细菌(super-bacteria)。它有降解四种石油烃的能力,能把原油中三分之二的烃消化掉,而且比任何已知微生物要快得多。

波耶(Boyer, H. W., 1977)应用遗传工程技术,在 9L 含有大肠杆菌的溶液里获得 5mg 脑激素(生长激素释放抑制因子),但过去要获得 5mg 脑激素,需要从 50 万头绵羊脑中才能提取出来。

许多高等动物制造的某种蛋白质对人类健康、生产具有很大意义。现在,应用基因工程技术,通过微生物发酵的途径,就可以经济、快速地生产大量的有价值的产品,例如胰岛素;干扰素;脑激素、生长激素和口蹄疫疫苗等;胰岛素是第一个得到大规模商业性生产的基因工程产品。它是治疗糖尿病的特效药,在美国,每年约有 30 万人死于此病及其并发症。过去从牛、羊、猪的胰脏中提取,100kg 才能取得 3~4g。现在应用基因工程技术,在 9L 的大肠杆菌溶液(含 100g 大肠杆菌)即可获得 5g 胰岛素。干扰素就是一种可以抑制病毒活动的蛋白质。1980 年先后在日本、瑞士和比利时等国应用基因工程技术在大肠杆菌中得到表达,以后在美国、中国等也获得成功,它可能成为某些病毒病和癌症的特效药。1981 年口蹄疫疫苗的研制成功,也是基因工程的一项重大突破。它对防治牛、猪的口蹄疫(这是家畜的一种严重传染病)有着重要的意义。

另外,应用基因工程技术,在工农业生产上也有着明显的进展和有着重大意义。如农业生产上的一个重要课题是卵清蛋白的生产,1978 年已经在法国、美国采用基因工程技术在大肠杆菌中获得卵清蛋白,将来有可能采用大规模发酵罐培养大肠杆菌的工业生产方式以取代禽蛋场。1980 年法国又将卵清蛋白基因转移到啤酒酵母中也成功地获得了卵清蛋白,有可能成为一种新型的食品或饲料。菜豆的基因已能通过 11 质粒引入烟草,成功地获得烟草种子中含有菜豆蛋白的转基因植株。1988 年英国达勒大学的希尔德尔和格迪豪斯特级豆中产生缩多氨酸(能抑制胰蛋白酶的生产)的基因,通过基因工程引入细菌并导入烟草中,使烟草表现杀虫的效果,这是由于害虫吃了没有胰蛋白酶的烟草后,因无法消化与吸收蛋白,1—2 天即死去。

在农业上更诱人而且意义重大的基因工程研究项目是生物固氮,即通过基因工程技术把固氮基因转移到主要农作物中去,使小麦,玉米,水稻等作物能自身固氮。氮肥是农作物主要肥料、据估计,栽培植物中每年从地球土壤中摄取 1.1×10^8 t 氮素,现代农业每年需要大量肥料形式的无机氮素施入土壤以作为补充。特别是丰产品种需要更多的氮肥。这在经济上是一笔大的消耗。若能把根瘤菌的固氮基因转移到非豆科作物的粮食作物中,这就可以大大减少化学氮肥的供应,也不会污染环境(生产过程中)及破坏土壤(酸化),并能获得巨大的经济效益。目前这项工作已取得初步进展,但近期内还存在相当的困难。

将大豆的高蛋白质含量基因转移到水稻中去,也是一个值得研究的课题。因为大豆含有高达 40% 以上的蛋白质,而水稻的蛋白质含量仅 8% 左右。大米又是我国人民的主食(尤其是南方各省),因此,这项研究对改进水稻品质、增加人民营养有着重大意义。当然,由于处理的双方都是高等植物,所以难度相当大,目前还没有显著进展。

基因工程在未来治疗人类的遗传疾病上可能发挥重大的作用。现在已知道人类遗传疾病近 2000 种,是当代医学的一个严重问题。随着遗传工程的发展,有可能采用“健康的”基因代替遗传病的“缺陷的”基因,实现基因治疗。如人类的半乳糖血症,

患者由于缺乏半乳糖，致使半乳糖以及衍生物累积在肝脏、大脑细胞内，造成灾难性的后果，如痴呆、肝功能破坏、发育不良、盲目以至夭亡等。过去治疗此病的唯一方法只能是在患者的食品中不准含有乳糖和半乳糖。1971年美国的梅利尔(Meril, C.)采用载有大肠杆菌半乳糖操纵子的 λ 重组分子转导半乳糖血症患者的成纤维细胞，结果得到消化半乳糖能力的正常细胞，恢复了其今有缺陷的功能。虽然这个操纵子在人体细胞内复制仅8周，但却预示着未来用基因治疗的可能性。

总之，基因工程的成就是令人兴奋的，前景是广阔和远大的，并对人类的生活，对国民经济的作用将越来越大。并且，应用重组体DNA技术，可以扩增某些基因，从而可以进一步研究它们的细微结构和功能。基因工程的技术成就和研究中提出的问题，促进了遗传学、生物化学、微生物学、生物物理学和细胞学等学科的发展，有助于这些学科的结合，而这些学科又促进了生物工程技术新领域的不断开拓。因此，基因工程将越来越产生无法估量的巨大的影响。

农业方面：随着Ti质粒和R5质粒特性的进一步研究以及相应的农杆菌转化系统的建立和后来各种直接转移基因技术的发展，使植物基因工程近十多年来已有了长足的发展，人们已经陆续获得了抗病、抗虫、抗除草剂，抗逆境以及改良植物品质等方面的200多种转基因植物，一些转基因植物(如西红柿)已进入了市场，一些转基因植物已进入中、小规模甚至大规模的大田试验。动物基因工程研究已获得了一批转基因家畜和转基因鱼。利用基因工程创制的家畜口蹄疫等疾病疫苗已拯救了数百万头家畜，显示了农业基因工程的巨大潜力和市场。

工业方面：将家蚕产生丝蛋白的基因，动物胰岛素基因，一些微生物的抗菌素基因转移到易于培养的细菌如大肠杆菌中，廉价地生产蚕丝，胰岛素及抗菌素，将不同种细菌分解污水的基因结合到一个菌种内，培养“超级细菌”，净化环境。

医学方面：p干扰素、胰岛素与乙肝病毒疫苗等的生产，已成为治疗和预防某些疾病的重要药物。脑激素(生长激素与释放抑制因子)对人类疾病的治疗和防治有重要的意义。

四、细胞工程

细胞工程是遗传工程的一个组成部分，主要包括了体细胞杂交、核移植、细胞器摄取以及在细胞水平上进行的有关遗传操作，染色体工程也属于细胞工程的范畴。

两种体细胞发生融合，核、质彼此结合形成杂种细胞，有可能发育成新的个体。细胞融合技术打破了生物种、属、科乃至动植物间的生殖障碍。极大的扩大了遗传物质的重组范围。

植物原生质体融合开辟了植物体细胞遗传的于个新领域，通过融合，把两个不同基因组组合在一起，构成一个新的物种，通过原生质体融合还可将一个物种的部分基因转入另一物种之中。粉兰烟草($2n=24$)与郎氏烟系($2n=18$)的杂种细胞，经培养成株，获得了 $2n=24+18=42$ 的“超性杂种”。迄今，通过植物原生质体融合已得到过种内、种间及属间部分杂种。

动物细胞融合以及演生出来的杂交瘤技术生产单克隆抗体是细胞工程中引人注目、经济效益最大的一个项目。利用小鼠脾脏淋巴细胞与骨髓瘤细胞杂交，获得能分泌抗体的细胞杂交瘤，引起了“免疫学技术上”的一次革命。由于单克隆抗体的高度特异性，因而在医疗、工、农业生产和理论研究方面都有很大的研究和利用潜力，并已在动、植物疾病诊断、治疗，特定物质纯化等方面走向应用。

生物原生质体(或细胞)培养为细胞核移植和细胞器的转移创造了条件，利用原生质体可以摄取叶绿体、细胞核、染色体等特点，进行细胞核、染色体、细胞器及一些微生物和藻类向动、植物细胞转移已有了一定的进展。

以高等植物非整倍体(单缺体系)为工具,进行植物染色体替换、附加、易位的染色体工程研究以及以染色体组为单位的染色体组工程育种技术有了长足发展,并已走向应用,培育出了一批优良的作物品种和新的作物种类。

须指出,对遗传工程的发展,曾在国际社会引起一场大争论。如将肿瘤病毒引入无害细菌,将随寄主扩散;又如将抗药性基因引入病菌,许多保护人类生命的药物将失去作用。特别是这些东西有可能被某些战争狂人用于未来战争,制造所谓“基因”武器,会给人类带来严重后果。对于这些问题应认真对待。总起来看,对遗传工程发展持乐观态度的人比较多。

第十章 基因突变

第一节 突变的概念和意义

基因突变(gene mutation)也称点突变(point mutation),是指染色体上某一基因位点内部发生化学性质的变化,是 DNA 碱基对的性质、数目或序列的改变。

基因突变后与原来的基因形成了对性关系,即成为原来基因的等位基因。例如由高秆基因 D 突变为矮秆基因 d, D 与 d 就是一对等位基因。因此,基因突变只能通过遗传学方法看它是否在杂交后代呈孟德尔式分离来检定,在显微镜下是看不到它的形态结构改变的。

含有突变基因,从而表现突变性状的细胞或个体称为突变体(mutant)或称为突变型。

基因发生突变后,由原来基因控制的性状就会发生改变(变异),而且这种改变是能够遗传的,因而基因突变可以大大丰富新的生物类型。在自然界里,基因突变是普遍存在的。人类通过选择,曾育成了不少品种,如有名的不能跳过篱垣的矮脚安康羊(图 9—1)就是利用基因突变选育出来的。我国在 20 世纪 60 年代利用基因突变育成了矮秆水稻良种矮脚南特,对我国水稻矮秆育种起了很大的促进作用。

其他如玉米的糯性、棉花的鸡脚叶和短果枝、蓖麻的无棘果,家兔的白化、牛的无角、狐的银白色、貂的蓝色皮毛、鸡的丝羽、家蚕的透明皮肤等,都是自然界中基因突变的结果。今后,人们仍将继续利用基因突变来为人类服务,从而可以认为:基因突变是生物进化发展的根本源泉,也是育种资源的重要源泉。



图 9-1 安康品种的短腿羊

A. 正常羊; B. 正常腿的羊

基因突变可以在自然情况下发生,这称为自发突变,也可以人为地利用某些理化因素诱发基因突变,这称为诱发突变。由于诱发突变出现的频率较高。因此,诱发突变已成为创造育种材料的一种重要手段。

第二节 基因突变的一般特征

一、突变的稀有性和独立性

基因突变在自然界是广泛存在的,但单指某一个基因来说,其突变率(mutation rate)却是很低的。据估计,在自然条件下,高等生物中基因突变率为 $1 \times 10^{-5} \sim 1 \times 10^{-8}$,即在 10 万至 1 亿个配子中只有一个发生突变,说明基因在遗传中比较稳定。在低等生物中,如细菌,基因突变率为 $1 \times 10^{-4} \sim 1 \times 10^{-10}$,即在 1 万至 100 亿个细菌中才可以看到一个突变体。

不同生物和不同基因,它们的突变率有着很大的差别。在有性生殖生物中,突变串通常用每一配子发生突变的概率,即用一定数目配子中突变配子数表示。据测定,玉米籽粒 7 个基因的自然突变率彼此各不相同,其中有的较高,如 R 基因,在每百万个配子中平均突变率为 492,有的较低,如 Sh 基因,仅为 1.2,两者相差高达 500 倍;而非糯性 W_x 基因的突变在百万个配子中,一次都没有发生,说明其突变率更低,

再遗传上更稳定。在无性繁殖的细菌中，突变率是每个细胞世代中一细菌发生突变的概率，即用一定数目的细菌在一次分裂的过程中发生突变的次数来表示。

基因突变通常也是独立发生的，即某一基因位点上发生基因突变时，一般不影响其他基因发生突变，着称为基因突变的独立性。由于基因突变频率很低，所以，在一对等位基因中，通常只有其中一个而不是两个基因同时发生突变。

二、突变的随机性

基因在生物生长发育的什么时期突变，以及哪一个细胞哪一个基因发生那一种性质的突变是随机的。例如 摩尔根在饲养的许多红色复眼的果蝇中偶然发现了一只白色复眼的果蝇，这一事实说明基因突变是随机发生的，基因突变的随机性还表现在突变体与环境条件之间没有对应关系，也就是说基因突变不是适应环境的结果。例如，M. 德尔布吕克(M. Delbruck)在 1943 年证明了大肠杆菌中的抗噬菌体细胞的出现与噬菌体的存在无关；1952 年 J. 黎德伯格等证明细菌抗药性的出现不依赖于药物的存在，而是随机突变的结果，药物只不过是起到一种筛选的作用，把具有抗药性的突变体检出而已。

过去有些人认为由于使用了 DDT 杀虫剂，致使害虫发生抗 DDT 的突变，使用浓度越来越高，抗性也越来越大，似乎 DDT 成了可直接诱使基因发生抗 DDT 的突变。但已有试验证明，家蝇等害虫在未接触 DDT 以前就有抗 DDT 的突变产生了，使用了 DDT 以后，只不过是淘汰了不具抗性突变的个体，保留了具有抗性突变的个体，久而久之，使抗性基因在群体中日益增加而已，所以基因突变不是适应环境的结果，而是随机发生的。

三、突变的可逆性和重演性

基因突变是可逆的。即显性基因 A 可以突变为隐性基因 a，而隐性基因 a 也可突变为显性基因 A。一般把显性基因突变为隐性基因称为正突变或隐性突变；把隐性基因突变为显性基因称为反突变或显性突变。通常以 U 表示正突变率，以 V 表示反突变率。

正突变与反突变发生的频率是不一样的，在多种情况下，正突变率总是高于反突变率，即 $U > V$ 。例如大肠杆菌中显性基因 his^+ (野生型，能合成组氨酸) 突变为隐性基因 his^- (突变型，失去合成组氨酸的能力) 的正突变率为 2×10^{-6} ，而反突变率为 1×10^{-9} 相差约 2000 倍。这是因为一个正常野生型的基因内部许多座位上的分子结构(如成对碱基)都可能发生改变而导致基因突变，但是一个突变基因内部却只有那个被改变了的结构恢复原状，才能回复为正常野生型，所以两者的突变率就有很大的差别。不过，除了基因内部发生缺失(如碱基缺失)而引起的基因突变外，一切突变基因都有可能恢复为原来的基因结构，所以反突变也是能够发生的。

同一突变可以在同种作物的不同个体间多次发生。这称之为突变的重演性。玉米籽粒在

多次试验中都出现过类似的突变。又例如 18 世纪后期，在新英格兰发现的矮腿突变而育成的安康羊，在约 90 年前就绝种了，但是在大约 50 年以后，在挪威农家的羊群里突然又出现了另一只短腿羊。据研究，这一短腿突变与安康羊的短腿突变一样，是独立出现的同一种突变。

四、突变的多方向性

同一基因不仅能多次重复产生一种突变，而且能多方向地产生几种突变。例如基因 A 可以突变为基因 a，也可以突变为 a_1 、 a_2 、 a_3 、……等。这些突变基因对 A 来说都是隐性基因，它们之间和它们与 A 之间都存在有对性关系，但它们控制的生理功能与

性状表现又各不相同,表现性状的多样性。如果用其中表现型不同的两个纯合体杂交,由于等位基因的分离,F₂都将呈现3:1或1:2:1的性状分离比例。

具有对性关系的基因是位于同一个基因位点上的。位于同一基因位点上的各个等位基因,在遗传学上称为复等位基因。

复等位基因存在于同一物种的群体中,而同一个体只含有复等位基因中的两个(指二倍体物种,同源多倍体是例外)。

复等位基因广泛存在于生物界。如栽培烟草(*Nicotiana tabaccum*)为自花授粉植物;但在烟草属中有两个野生种(*N. forgationa*和*N. alata*)表现为自交不亲和性。在这些烟草中发现15个自交不亲和的复等位基因S₁、S₂、S₃……等,控制自花授粉的不结实性。这里所指的自交不亲和性是指自花授粉不结实,而基因型不相同的株间授粉却能结实。试验表明,具有某一基因的花粉不能在具有同一基因的柱头上萌发,好像同一基因之间存在一种拮抗作用。如图9—2所示,S₁S₂×S₁S₂不能结实,但基因型不同的株间相互授粉,则可结实,如S₁S₂×S₂S₃;可能得到S₁S₃和S₂S₃两种种子(S₂花粉不能在枝头上萌发,所以得不到S₁S₂种子);S₁S₂×S₃S₄可能得到S₁S₃、S₁S₄、S₂S₄和S₂S₃四种种子。

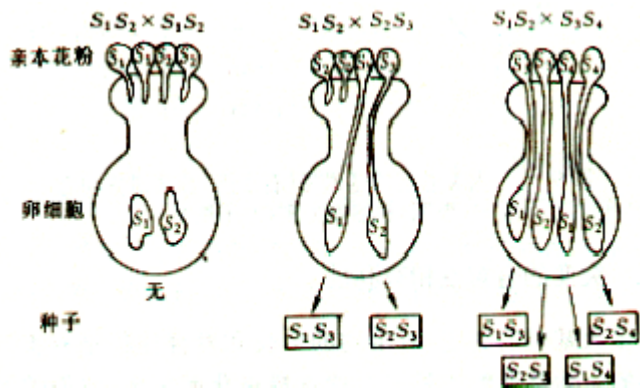


图9—2 烟草自交不亲和性和异交可孕的示意图

人的ABO血型遗传是复等位基因的另一个事例。ABO血型是由三个复等位基因I^A、I^B和i决定的。I^A和I^B对i均为显性;I^A和I^B间无显隐性关系;两者同时存在时,能表现各自的作用。因此这一组复等位基因可组成如下6种基因型和四种表现型(图9—3)。

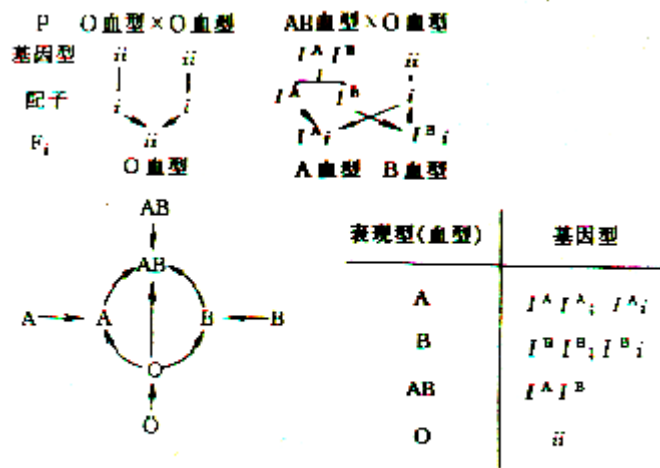


图9—3 人类血型的基因型(右下图)及其遗传动态(上图)和输血原则(左下图)

根据上述遗传知识,可以鉴别亲子间的血缘关系和了解输血的原则。如果父母是O血型,其子女只能是O血型,父母之一方为AB血型;另一方为O型,其子女既可能是A血型,也可能是B血型。这种婚配的血型遗传可见图9—3的右上方所示。图9—3左下图为输血原则图示,从图中看出,同一血型才能输血,AB血型是多方受血者;O血型是多方献血者。不同血型之间是不能相互输血的,否则会引起凝集反应,为害生命。

五、突变的有害性和有利性

大多数基因的突变,对生物的生长和发育往往是有害的。因为现存的生物都是经历长期自然选择进化而来的,它们的遗传物质及其控制下的过程,都已达到相对平衡和协调状态。如果某一基因一旦发生突变,原有的协调关系不可避免的遭到破坏或削

弱,生物赖以正常生活的代谢关系就会被打乱,从而引起程度不同的有害结果;一般表现为生育反常,极端的会导致死亡。这种导致个体死亡的突变,称为致死突变。

例如植物的隐性白苗突变基因(w)处于纯合状态时,幼苗因缺乏合成叶绿素的能力,当种子中的营养消耗尽时,幼苗即行死亡,(图9-4)这称为隐性纯合致死。

也有少数显性致死突变,它们在杂合状态下就会导致个体死亡。例如人的神经胶症显性致死基因,在杂合状态下可引起皮肤畸形生长,严重智力缺陷,多发性肿瘤等,年轻时即死亡。

但是,基因突变也并不都是有害的。有些基因仅仅控制一些次要性状,它们即使发生突变,也不会影响生物的正常生理活动,因而仍能保持其正常的生活力和繁殖力,为自然选择保留下来。这类突变一般称为中性突变。例如小麦粒色的变化,水稻芒的有无等。另外,还有少数突变不仅对生物的生命活动无害,反而对它本身有利。例如抗倒伏性、早熟性等。

突变的有害性有时在一定的条件下可以转化为有利。例如在高秆作物的群体中出现矮秆的突变体,在这种场合下,矮秆植株因受光不足,发育不良,表现为有害性。但是在多风或高肥地区,矮秆植株因有较强的抗倒伏能力,生长更加茁壮,有害反而变为有利。

动、植物基因突变的有害性和有利性对人类需要与生物本身有时是不一致的。有的突变性状对生物本身有利,而对人类则有害,例如谷类作物的落粒性。相反地,有些突变对生物本身有害却对人类有利,例如玉米、高粱等作物的雄性不育性,它可作为人类利用杂种优势的一种良好材料,免除人工去雄的繁重劳动。

第三节 突变发生的时期、突变率的测定和性状表现

一、突变发生的时期

突变可以发生在生物个体发育的任何时期,无论体细胞或者性细胞都能发生基因突变,但是性细胞的突变频率比体细胞的突变频率要高,因为性细胞在减数分裂末期对外界环境条件具有较大的敏感性。

性细胞发生突变,可以通过受精过程直接传递给后代。如果体细胞发生了突变,则突变了体细胞在生长过程中往往竞争不过周围的正常细胞而受到一定程度的抑制或甚至最终消失。因此,要保留体细胞突变,可从母体上分割下来通过无性繁殖予以保存,或者设法通过有性繁殖的途径传递给后代。果树中的芽变就是体细胞突变,许多果树新品种就是利用芽变选育而成的。著名的温州早桔就是源于温州蜜桔的芽变。

二、突变率的测定

突变率是指某一细胞或某一个体一个世代中发生某一突变的概率。

1、利用花粉直感现象以估算基因的突变率最为简便。

如测定玉米胚乳的非糯性突变为糯性($Wx - wx$);非甜粒突变为甜粒($Su - su$);饱满突变为凹陷($SH - sh$)等都可用此法测定控制这些性状的基因的突变频率。如为了测定玉米籽粒由非甜粒变为甜粒($Su - su$)的突变率,可用甜粒玉米纯种($susu$)作母体,由经诱变处理非甜粒玉米纯种($SuSu$)的花粉作父本,严格控制杂交。已知非甜粒(Su)对甜粒(su)为显性。按理说受粉后的果穗上应该完全给出非甜籽粒,但如果有若干 Su

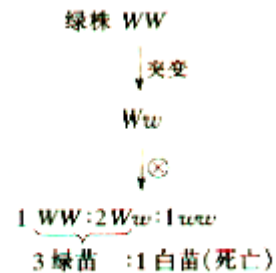


图9-4 植物白化突变的遗传表现

突变为 su ，就会在授粉当代的果穗上结出甜粒玉米。假定在 20000 个籽粒中出现 2 粒甜粒玉米，就是说在父本的 20000 粒花粉中有 2 粒花粉的 Su 基因突变为 su ，这样就测知基因 Su 的突变频率为万分之一。

2、根据 M_2 代出现的突变体占观察总个数的比例来估算的。

三、性状表现

1、突变的性状与发生突变的器官有关。

由于成对基因中往往仅是其中一个发生突变，即 $AA \rightarrow Aa$ 或 $aa \rightarrow Aa$ ，因此，在性细胞中如果发生显性突变，它在后代中立即可以表现出来。第二代中已能出现纯合个体，但直至第三代才能将纯合突变体检出；如果是隐性突变，它们的作用就会被显性基因所掩盖而在 M_1 代不能表现，只有等到第二代 (M_2) 当突变基因处于纯合状态时才能表现出来，并可随即检出突变纯合体。从而看出显性突变表现早而获得纯合体晚，隐性突变是表现晚而获得纯合体快(图 9—5)。

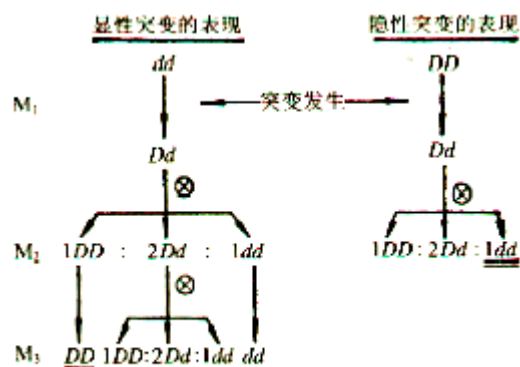


图 9-5 显性突变和隐性突变的表现

若体细胞中发生显性突变，多细胞生物的当代就会表现出来。与原来的性状并存，形成镶嵌现象。镶嵌范围的大小取决于发生突变时期的早晚。突变发生超早，镶嵌范围越大；发生越晚，镶嵌范围越小。果树叶芽早期发生突变，由此成长的整个枝条就会表现突变性状；晚期花芽发生突变，突变性状则只是局限于一个花朵或果实，甚至仅限于它们的一部分。有时在番茄果肉上看到半边红半边黄的现象，这就是因为体细胞发生突变而形成的嵌合体。

如果体细胞发生隐性突变，由于处于杂合状态，显性基因遮盖了隐性基因的作用，因此，在当代个体中隐性突变性状是表现不出来的，因而也难以检出，除非该细胞在体内繁殖并形成繁殖器官，经自交后才能表现出来。

芽变一般只涉及个别性状的变异，很少同时涉及很多性状。这是因为基因突变频率很低，要在同一细胞中多个基因同时发生突变的可能性很少的缘故。所以在果树上一旦发现优良芽变，即可直接采用无性繁殖方法育成新品种。

2、突变性状的表现与作物繁殖方式和授粉方式有关。

当发生隐性突变时，自花授粉作物只要通过一代自交繁殖，突变性状就会分离出来；异花授粉作物则不然，它会在群体中长期保持异质结合而不表现，只有进行自交或杂合体间互交后，才有可能出现纯合的隐性突变体。

第四节 生化突变

通常把影响生物代谢功能的突变称为生化突变。1941 年比德尔等人以红色面包霉为材料进行生化突变的遗传分析，提出了“一个基因一个酶”的假说，认为基因是通过酶的作用来控制性状发育的，把基因和性状在生化的基础上联系起来。这在认识基因的原始效应上是一个重要的发现和进展。利用诱发突变进行生化突变的研究分析，可以揭示出生物体内代谢合成的步骤和它的遗传基础。

一、红色面包写生化突变的鉴定方法

红色面包霉属于囊菌，一般情况下进行无性繁殖，由分生孢子萌发成多细胞的菌丝体，在菌丝体上着生许多分生孢子。菌丝体和分生孢子都是单倍体。红色面包霉通

过“十”和“—”菌丝的两种植合型间的有性过程(参看第一章),产生单倍体子囊孢子。子囊孢子萌发成菌丝体。

红色面包霉的野生型,即原养型可以在基本培养基上正常生长。配制基本培养基的物质有水、无机盐(硫酸盐、硝酸盐等)、一些糖类(葡萄糖或蔗糖)及微量生物素(维生素B的一种)。红色面包霉的野生型可以利用这些简单物质来合成许多为生命所必需的复杂的有机物,如各种氨基酸、维生素、嘌呤、嘧啶等。如果红色面包霉发生了生化突变,就不能在基本培养基上生长,因为它已丧失了合成某种营养物质的能力,只有当基本培养基中加上相应的物质以后,红色面包霉的突变型才能正常生长。

生化遗传学把这种丧失合成某种营养物质能力的突变型,称为营养缺陷型。

红色面包霉生化突变的鉴定方法,主要分为诱发突变和鉴定突变两个步骤(图9—8)。

(一)突变的诱发和检出

1、以x射线或紫外线照射红色面包霉的分生孢子,诱发基因突变。用以处理的红色面包霉必须是纯型的,它产生的分生孢子具有相同的基因型。让照射过的分生孢子分别与野生型交配,产生子囊孢子。然后将各个子囊孢子分别放在完全培养基上生长,并一一加以编号。

(完全培养基是在基本培养基中加入各种维生素和氨基酸制成的)红色面包霉的各种突变型一般都能在完全培养基上生长,产生菌丝和分生孢子。

2、然后从各个完全培养基里取出部分分生孢子,培养在基本培养基上,观察它们的生长。假定从第一号完全培养基上取出的分生孢子能在基本培养基上生长,表明生长在第一号完全培养基上的红色面包霉属原养型,没有发生突变。假定从第二号完全培养基上取出的分生孢子不能在基本培养基上生长,那表明生长在第二号完全培养基上的红色面包霉,发生了突变。用这种方法把突变型一一鉴定出来。

接着就要鉴定这些突变型属于哪一类营养缺陷型,例如是氨基酸缺陷型还是维生素缺陷型?

(二)营养缺陷型的鉴定

将突变型的分生孢子从完全培养基上取出来,分别培养在不同的培养基里:

- 完全培养基,突变型能够生长。
- 基本培养基,突变型照例不能生长,
- 基本培养基另加多种氨基酸。
- 基本培养基另加多种维生素。

如果突变型不能在第3种培养基里生长而能在第4种培养基里生长,表明这个突变型属于维生素营养缺陷型,由于发生了基因突变,丧失了合成某种维生素的能力,

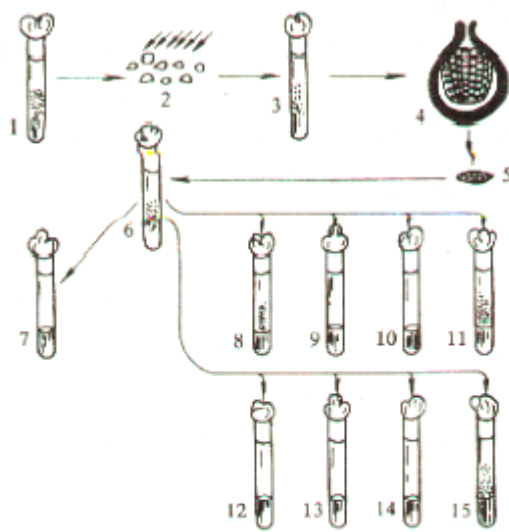


图9-8 红色面包霉生化突变的诱发和鉴定示意图

1. 纯合野生型;2. X射线或紫外线照射分生孢子;3. 照射过的分生孢子与野生型交配;4. 含有成熟子囊的子囊壳;5. 子囊孢子;6. 子囊孢子生活在完全培养基里;7. 基本培养基;8. 基本培养基另加维生素;9. 基本培养基另加氨基酸;10. 基本培养基;11. 完全培养基;12. 基本培养基另加硫胺素;13. 基本培养基另加吡啶素;14. 基本培养基另加泛酸;15. 基本培养基另加肌醇

所以突变型只有在含有维生素的培养基里生长。如果突变型不能在第 4 种培养基上生长而能够在加有多种氨基酸的第 3 种培养基上生长,那就表明突变型属于氨基酸营养缺陷型。

如果已经确定突变型是维生素营养缺陷型,就可以进一步分析这一突变型究竟丧失合成哪一种维生素。方法是把突变型的分生孢子,分别培养在含有不同维生素的基本培养基上,比如有的另加硫胺素,有的另加吡醇素,有的另加泛酸等等。如果突变型只能在含有硫胺素的基本培养基里生长而不能在含有其他维生素的基本培养基里生长,那就证明突变型属于硫胺素营养缺陷型。

利用上述方法已获得几百个生化突变型,它们分别控制着各种维生素、氨基酸、嘧啶、嘌呤等的合成。

二、红色面包霉生化突变的遗传分析

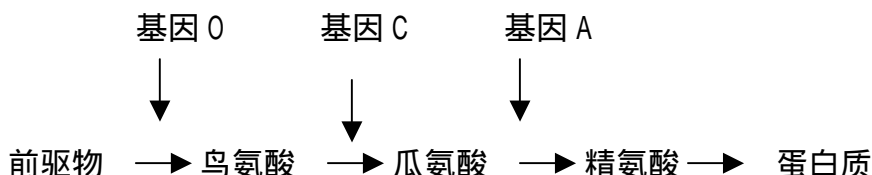
生物化学的研究指出,生物体内复杂的有机物是通过一步步生化过程合成的。比德尔根据红色面包霉生化突变的研究认为,每一步生化过程都是由基因控制的。红色面包霉有若干个与精氨酸合成有关的突变型,它们只能在含有精氨酸的基本培养基上才能生长。但是经过分析,这些突变型都各有其特点。

第一品系只有供给精氨酸才能正常生长,说明有关基因发生了突变(A — a),丧失合成精氨酸的能力。

第二品系在有精氨酸条件下能正常生长,但不给精氨酸只给瓜氨酸也能生长。表明这一突变型能够利用瓜氨酸合成精氨酸,但由于基因突变(C—c),不能合成瓜氨酸。

第三品系在有精氨酸或有瓜氨酸时能正常生长,但如果只给鸟氨酸时也能生长,说明这一突变型能利用鸟氨酸合成精氨酸,但由于基因突变(O — o),丧失了合成鸟氨酸的能力。

把上述三个突变型综合起来考虑,精氨酸合成的大致步骤为:



生物化学早已阐明,生物体内每一步生化过程,都需要特定的酶进行催化,这自然把基因和酶联系起来。上述试验表明,第一品系的 A 基因突变为 a,缺乏相应的酶而不能利用瓜氨酸来合成精氨酸;同理,第二品系的 C 基因突变为 c 基因,就不能利用鸟氨酸合成瓜氨酸,但它的 A 基因并未发生突变,所以只要给以瓜氨酸,就能利用瓜氨酸合成精氨酸;第三品系的 O 基因发生了突变,不能利用前驱物合成鸟氨酸;但它的 C 和 A 基因都没有发生突变,所以只要给以鸟氨酸,就能相继合成瓜氨酸和精氨酸。

生化研究已经证明,红色面包霉中有关这一部分的合成代谢过程与上述结果是完全一致的。

第五节 突变的诱发

在自然条件下,各种动、植物基因的突变频率总是比较低的,这表明基因有相对的稳定性。但如果人为的应用某些物质进行诱发,可以大大提高基因突变频率。能够诱使基因发生突变的物质,称为诱变因素。

1927 年,穆勒最先证实了外界因素可以诱发基因突变。他用 X 射线处理果蝇,证明 X 射线可以显著地提高果蝇性连锁隐性致死突变频率。差不多在同一时期,斯特

德勒用 X 射线处理萌发的大麦和玉米种子；也获得了许多变异。以后的研究发现，射线、 γ 射线、中子、质子、以及紫外线都有诱变作用。20 世纪 40 年代又证实了某些化学药物也有诱发基因突变的效应，这类化学药物称为化学诱变剂。

由于诱发突变可以几十倍、几百倍甚至上千倍地提高突变频率，因而诱发突变已成为创造育种和遗传实验材料的一种重要手段。利用诱变育种，已育成了一些有价值的新品种，例如印度：1969 年育成的一个蓖麻品种，生育期比原品种提早了 150 天，产量也有增加；1968 年，日本育成了一个水稻突变品系，生育期提早 60 天，蛋白质含量增加了一倍。应用诱发突变配合人工选择，获得了青霉素产量和品质显著提高的新菌种。据 1987 年不完全统计，我国已在 22 种植物上育成了 243 个突变品种，居世界首位；种植面积约 1000 万公顷。

诱变因素可分为物理因素及化学因素两种。

一、物理因素诱变

基因突变需要相当大的能量。因此，细胞必须在得到大量的能量以后，基因才能突变，而辐射就是很好的能量来源。能量低的辐射，如可见光，只能产生热量；能量较高的辐射，如紫外线，除产生热量外，还能使原子激发。能量很高的辐射，如 x 射线、 γ 射线、 β 射线、 α 射线、中子等，除产生热能和使原子激发外，还能使原子“电离”。长期以来，人们就利用各种能源使原子激发和电离以诱发基因突变。

应该指出，辐射诱变的作用是随机的，是不存在特异性的，即性质和条件相同的辐射可以诱发不同的变异。相反，性质和条件不同的辐射，可以诱发相同的变异。因此，当前只能期望通过辐射处理得到变异，但还不能期望通过一定的辐射处理得到一定的变异。

(一) 电离辐射诱变

1、电离辐射

能使被照射物质产生离子化的射线，称之为电离射线。它包括： γ 射线、 β 射线、中子等粒子辐射，还包括 x 射线和 α 射线等电磁波辐射。在这几种射线中，最早用于诱发变异的是 x 射线，随后主要是用 γ 射线。 ^{60}Co (钴) 和 ^{137}Cs (铯) 是 γ 射线的主要辐射源。中子的诱变效果最好，近年来应用日见增多。经中子照射的物体带有放射性，人体不能直接接触，必须注意防护。

x 射线、 γ 射线和中子都适应于“外照射”，即辐射源与接受照射的物体之间要保持一定的距离，让射线从物体之外透入物体之内，在体内诱发基因突变。

β 射线和 α 射线的穿透力很弱，故只能用于“内照射”。在实际内照射时，一般不用 β 射线，只用 α 射线。 α 射线常用的辐射源是 ^{32}P 和 ^{35}S ，尤以 ^{32}P 使用较多。一般可以用浸泡或注射的方法，使其透入生物体内，在体内放出 α 射线进行诱变。

2、诱变原因

电离辐射能使基因发生突变，是因为它能使构成基因的化学物质直接发生电离作用。

这些化学物质的分子是由原子构成的，每个原子又由数量相等的质子和电子构成的。质子全部在原子核内，其中一半同电子结合成中子，另一半在原子核内保持独立。电子除去一半已在原子核内与质子结合为中子外，另一半层层包围在原子核的外围。因此正常的原子是中性的。当电离辐射的射线碰撞基因任何分子时，射线的能量使该基因分子的某些原子外围的电子脱离轨道，于是这些原子就从中性变为带正电荷的离子了，这称为“原发电离”。在射线经过的通道上，在形成大量离子对的过程中所产生的电子，多数尚有较大的能量，能引起第二次电离，称为“次级电离”。由于从一个原子外层脱离轨道的电子必然被另一个原子所捕获，所以离子是成对出现的，称

为离子对。次级电离的结果，轻则造成基因分子结构的改组，产生突变了的新基因，重则造成染色体断裂，引起染色体结构的畸变。所以在电离辐射的作用下，基因突变和染色体畸变常常是交织在一起的。

辐射诱变的总趋势是辐射的剂量越大，原发电离数就越多；原发电离数越多，次级电离就越重；次级电离越重，基因突变率也就越高。辐射剂量是指单位质量被照射的物质所吸收的能量数值。

据研究，单就基因突变来说，不管所用的诱变剂是电磁波辐射，还是粒子辐射，基因突变的频率都与辐射剂量成正比。即剂量增加一倍，突变频率增加一倍。但是基因突变率不受辐射强度的影响。辐射强度是指单位时间内照射的剂量数，即剂量率。倘若照射的总剂量不变，不管单位时间内所照射的剂量是多还是少，基因突变率总是保持一定。

(二) 紫外线突变

紫外线诱变是属于非电离辐射诱变中最常用的一种。

1、紫外线的直接诱变作用

紫外线(UV)的光波较长，故能量较小。虽然诱变效应也属显著，但因它的能量不足以使原子电离，只能产生激发作用，所以比x射线的效应要小。但它容易在一些化合物中被吸收，特别是含有嘌呤和嘧啶的物质，如DNA。胸腺嘧啶和胞嘧啶对它特别有接受能力，引起电子激发，从而造成基因分子键的离析，或使得同键上邻近的嘧啶核苷酸之间形成多价的联合。最通常的结果是促使胸腺嘧啶联合成二聚体，使DNA在复制时受阻或在重组时发生差错，于是出现基因突变。(图9—9)。

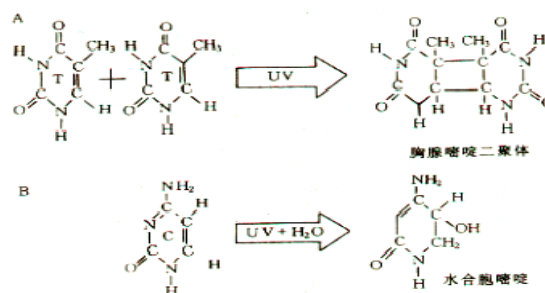


图9—9 紫外线在两种嘧啶上的直接效应
A. 胸腺嘧啶分子的连接形成胸腺嘧啶二聚体，它阻碍复制因而产生一种突变；
B. 使胞嘧啶水解成为一种能导致配错了的产物从而引起突变

2、紫外线还有间接诱变作用。

比如用经紫外线照射过的培养基去培养微生物，结果使微生物的突变率增加了。这是因为紫外线照射过的培养基内产生了过氧化氢(H₂O₂)。氨基酸经过氧化氢处理就有使微生物突变的作用。

因为紫外线能量较小，限制了它往组织内部穿透的能力，所以紫外线一般适用于照射微生物和植物的花粉粒。据研究，用紫外线照射玉米花粉粒时，一般也只有30%的紫外线能够穿透花粉粒的外壁。

二、化学诱变

第二次世界大战时期，奥尔巴赫(Auerbach . C .)和她的同事以果蝇为实验材料，首次发现芥子气可以诱发基因突变，他们的实验资料具有经典性。化学诱变剂的发现，为人工诱变开辟了一个新途径。

经过大量实验，已经发现了很多化学诱变剂。目前根据化学结构或功能上的不同，可分为烷化剂，碱基类似物及抗生素等几类。常用的主要烷化剂有：甲基磺酸乙酯[EMS]、硫酸二乙酯[DES]、乙烯亚胺(EI)……等。常用的碱基类似物有5—溴尿嘧啶(Bu)、5—溴脱氧尿核苷(BudR)、2—氨基嘌呤(AP)等。

化学诱变剂不但能提高突变频率，而且在使用上也比较方便，对高等植物来讲，可以把药物配成一定浓度的溶液，浸泡种子、芽或植株，也可以对要处理的器官进行药液注射或涂抹；在单细胞或组织培养时，可在培养基内加入一定量的诱变剂，进行培养。已知许多化学诱变剂大都是致癌剂，所以在处理过程中要注意防护，防止接触

皮肤或吸人体内。化学药物的诱变作用与电离辐射不同，因为有多种药物对 DNA 的作用是很有特异性的，因此，化学诱变剂的作用原理较易在分子水平上进行研究。

第六节 基因突变的分子基础

一、突变的分子机制

过去认为，基因是不能再分的。随着分子遗传学的发展，现在认为，一个基因位点还可以分成许多突变座位。一个座位一般指的是一个核苷酸对。有时其中一个碱基对的改变，就可能产生一个突变。所以突变实际上就是基因下座位的改变。一个基因内不同座位的改变可以形成许多等位基因，这些等位基因统称为复等位基因。所以说复等位基因是基因内部不同突变座位改变的结果。

突变的方式主要有两种，一种是由于碱基的替换和倒位所引起的分子结构的改变，另一种是由于碱基的缺失和插入等引起的移码突变(图 9—10)。

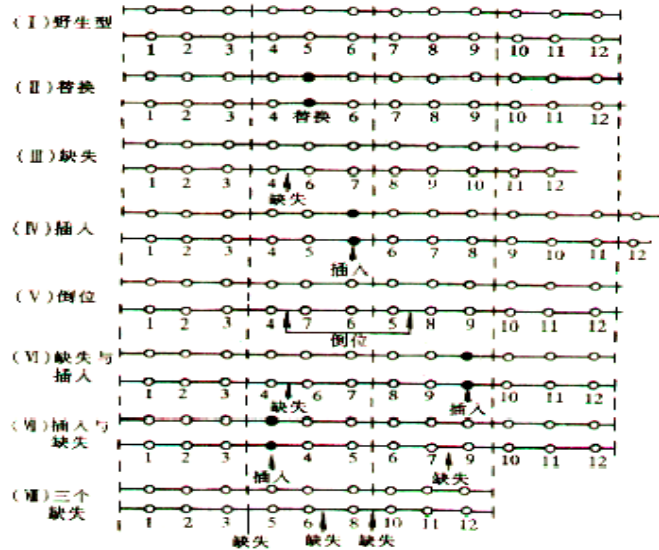


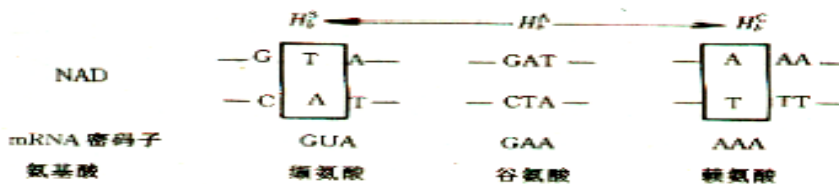
图 9-10 分子水平上的突变模式图
○碱基 ●变化后的碱基 ↑碱基变化的位置 实线表示 DNA 链；虚线表示密码子。遗传信息由每三个一组的密码子组成，从左向右读

(一)碱基的替换：一个碱基对为另一碱基对所替换，从而引起基因突变。

人类镰形红细胞贫血症可以作为这方面的例证。正常人的红细胞呈蝶形，而患者时红细胞在缺氧的情况下呈镰刀形，从而引起溶血性贫血症；研究证明，这是由于正常的血红蛋白基因 Hb^A 突变为镰形红细胞的血红蛋白基因 Hb^S 或现 Hb^C 的缘故。已知每一个血红蛋白分子有四条多肽链，其中两条为相同的 α 链，每条有 141 个氨基酸，另两条为相同的 β 链，每条有 146 个氨基酸。在比较 Hb^A 、 Hb^S 、 Hb^C 三种血红蛋白的氨基酸组成时，发现三者之间只有一个氨基酸的差别。 Hb^A 血红蛋白的 α 链上第六位的氨基酸为谷氨酸， Hb^S 血红蛋白的 α 链上相应为缬氨酸， Hb^C 则为赖氨酸。

	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)					
Hb^A	缬氨酸	—	组氨酸	—	亮氨酸	—	苏氨酸	—	脯氨酸	—	谷氨酸
Hb^S	缬氨酸	—	组氨酸	—	亮氨酸	—	苏氨酸	—	脯氨酸	—	缬氨酸
Hb^C	缬氨酸	—	组氨酸	—	亮氨酸	—	苏氨酸	—	脯氨酸	—	赖氨酸

已经查明， α 链上第六位氨基酸的差别是由于 DNA 的相应部位上有一个碱基对被替换的结果，现用图解表示如下：



上图中，改变了的核苷酸对用方框表示。 Hb^A 基因的 A—T 碱基对为 T—A 碱基对替换后，DNA 信息链上的三个碱基变为 CAT，转录到 mRNA 上密码子成为 GUA，翻译

成缬氨酸。当 Hb^A 基因的G—C碱基对为A—T替换时，密码子为AAA，翻译成赖氨酸。由上可见，仅仅是一个碱基对的被替换，就能影响血红蛋白的正常功能，引起严重的贫血症。

分子遗传学上把嘧啶碱与嘧啶碱间的替换，嘌呤与嘌呤间的替换，称为转换；嘌呤碱与嘧啶碱间的替换，称为颠换(图 9—11)

(二)移码突变

由于碱基的缺少或插入，使原来碱基的数目发生减少或增加的变化，并使 mRNA 上的三联体密码的阅读框架发生一系列的变化。例如，原来 mRNA 上的三联体密码序列为 GAAGAA GAAGAA... 按照这一密码序列合成的是一个谷氨酸多肽。如果开头增加一个 G，那末 mRNA 上的三联体密码序列就成为 GGAAGAAGAAGAA。GGA 是甘氨酸，AGA 是精氨酸，于是按照这一密码序列合成的是一个以甘氨酸开头的精氨酸多肽。分子遗传学把这种由于碱基的缺失或插入所引起的三联体密码的变动，称为移码。

二、化学诱变的分子机制

化学诱变剂的诱变机制及其作用的特异性主要有以下四个方面：

(一)妨碍 DNA 某一成分的合成，从而引起 DNA 结构的改变

这类诱变物质有 5—氨基尿嘧啶、8—乙氧基咖啡碱，6—巯基嘌呤等。前两种碱基妨碍嘧啶的合成，后一种妨碍嘌呤的合成，从而导致被处理的生物发生突变。

(二)碱基类似物替换 DNA 分子中不同碱基，引起碱基对的改变

如 5—溴尿嘧啶(5Bu)、5—溴去氧尿嘧啶、2—氨基嘌呤等。这些与 DNA 碱基类似的化合物，常常能参入到 DNA 分子中去，好像是它的正常组成成分。它们对 DNA 的复制影响不大，而是在 DNA 复制时引起碱基配对上的差错，最终导致碱基对的替换，引起突变。

例如，5—溴尿嘧啶的分子结构与胸腺嘧啶的基本相同，只是在 C_5 位置上的 CH_3 代之以Br。它的氢键原子也和胸腺嘧啶完全一样，常常以酮式状态和腺嘌呤配对(A—5BU_T)。但溴原子对碱基的电子分布有明显的影响，使得正常的酮式结构比较经常地转移成互变异构体烯醇式结构(5—BU_E)，烯醇式结构具有胞嘧啶的氢键特性，容易和鸟嘌呤配对。因此，当DNA复制时，醇式的 5—溴尿嘧啶和鸟嘌呤配对成G—5BU_E的核苷酸对。下一次复制时，鸟嘌呤按正常情况和胞嘧啶配对，引起AT—GC的改变。同样G—C也可以改变成A—T。这种嘌呤被嘌呤、嘧啶被嘧啶替换的现象，称为转换。2—氨基嘌呤(AP)也以类似的形式发生作用。它参入到DNA中取代原有的腺嘌呤，并与胸腺嘧啶配对。但有时和胞嘧啶结合后，DNA复制时造成碱基对的转换(图 9—12)。

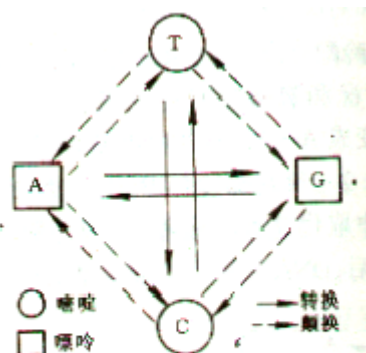


图 9-11 在点突变中产生的四种可能的转换和 8 种可能的颠换

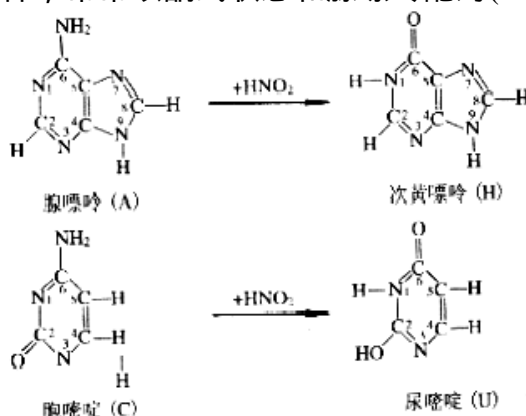


图 9-13 亚硝酸对 A 和 G 的脱氨作用

(三)直接改变 DNA 某些特定的结构

凡是能和DNA起化学反应并能改变碱基氢键特性的物质称DNA诱变剂。属于这类诱变剂的有亚硝酸、烷化剂和羟胺等。亚硝酸可以在pH 5的缓冲溶液中通过氧化作用，以氧代替腺嘌呤和胞嘧啶C₅位置上的氨基，使腺嘌呤和胞嘧啶脱氨变成次黄嘌呤(H)和尿嘧啶(U)(图 9—13)。改变了的碱基，它的氢键特性也改变了。(H)的配对特性像G，容易和C配对成H—C；(U)的配对特性像T，和A配对成A—U。在下次DNA复制时，经过图 9—12e、f 过程完成AT—GC、CG—AT的转换。

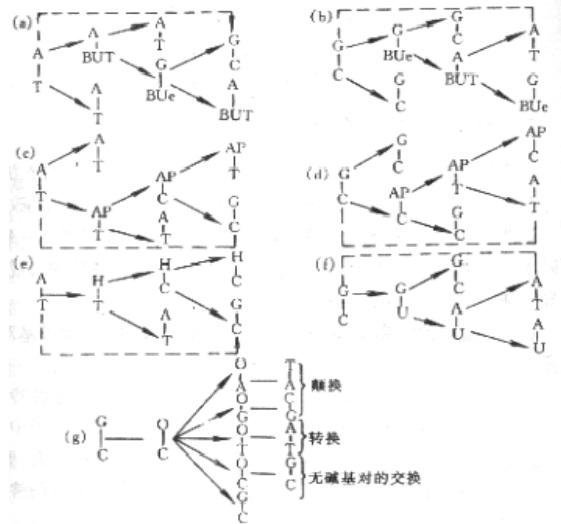


图 9—12 不同诱变剂引起 DNA 碱基对的变化

烷化剂是目前应用最广泛而有效的诱变剂。它们都带有一个或来到多个活泼的烷基，这些烷基能够移到其他电子密度较高的分子中去，使碱基许多位置上增加了烷基(如乙基或甲基)，从而在多方面改变氮键的结合能力。烷化作用主要发生在碱基的N₁、N₃、N₇位置上。最容易发生在碱基的G的N₇位置上，形成 7—烷基鸟嘌呤。7—烷基鸟嘌呤可与胸腺嘧啶配对，从而产生GC—AT的转换。

烷化作用使 DNA 的碱基容易受到水解而从 DNA 链上裂解下来，造成碱基的缺失。碱基缺失的结果会引起碱基的转换与颠换图 9—12(g)。

烷化剂的另一个作用是和磷酸结成不稳定的磷酸酯，磷酸酯水解成磷酸和脱氧核糖，使 DNA 链断裂，从而引起突变。

羟胺是一种非常方便的诱变剂，它的作用比较专化，往往和胞嘧啶起作用，使胞嘧啶C₆位置上的氨基羟化，变成像T的结合特性，DNA复制时和A配对，形成GC—AT的转换。

(四)引起 DNA 复制的错误

某些诱变剂，例如 2 氨基嘧啶、ICR—170(ICR 是美国一个癌症研究所的简称，指烷化剂和嘧啶类相结合的化合物)等，能嵌入 DNA 双链中心的碱基之间，引起单一核苷酸的缺失或插入。

第七节 突变的修复

能够引起 DNA 结构改变的因素是多种多样的，但是作为遗传物质的 DNA 却能保持稳定。从诱变过程观察，也可以看到诱发 DNA 产生的改变常比最终表现出来的相应突变要多。由此说明，生物对诱变因素的作用是具有有一定防护能力的，并能对诱发的 DNA 改变进行修复。对 DNA 的修复作用，研究比较清楚的是紫外线(UV)照射细菌后产生的切割——修复功能。它主要有三种形式：

一、光修复

如果让 UV 照射后的细菌处于黑暗条件下，一般杀死细菌的量与 UV 的照射剂量成正比；如果让照射后的细菌处于可见光的条件下，大量细菌就能存活下来。这是光诱导系统对辐射损伤进行修复的证明。

UV 辐射能引起很多变异，最明显的变异是引起胸腺嘧啶二聚体，其次产生水合胞嘧啶。胸腺嘧啶二聚体结构在 DNA 螺旋结构上形成一个巨大的凸起或扭曲，这对 DNA 分子好像是个“赘瘤”，这个瘤被一种特殊的“巡回酶”，例如光激活酶所辨认，

在有蓝色光波的条件下,二聚体被切开,DNA 回复正常。这种经过解聚作用使突变回复正常的过程称光修复(图 9—14)。

二、暗修复

某些 DNA 的修复工作可不需要光也能进行,例如大肠杆菌中的 UVrA 突变体的修复过程由四种酶来完成(图 9—15):首先由核酸内切酶在胸腺嘧啶二聚体一边切开,然后由核酸外切酶在另一边切开,把胸腺嘧啶二聚体和邻近的一些核苷酸切除;第三种酶(DNA 聚合酶)把新合成的正常的核苷酸片断补上,最后由连接酶把切口缝好,使 DNA 结构恢复正常。这类修复系统称暗修复,或切除修复。

三、重组修复

重组修复必须在 DNA 复制后进行,因此又称为复制后修复。这种修复并不切除胸腺嘧啶二聚体。

修复的主要步骤如图 9—16。

1. 含胸腺嘧啶二聚体结构的 DNA 仍可进行复制,但子 DNA 链在损伤部位出现缺口。
2. 完整的母链与有缺口的子链重组,缺口通过 DNA 聚合酶的作用,以对侧子链为模板由母链合成的 DNA 片段弥补。
3. 最后在连接酶作用下以磷酸二酯键连接新旧链而完成重组修复。

既然 DNA 受损伤后都能够修复,那末基因怎么会发生突变呢?原来在切割和修复过程中,特别是新补上的核苷酸片断有时会造成差错,差错的核苷酸会引起突变(图 9—17)。

所以,由 UV 照射所引起的这类突变,实际上并不是胸腺嘧啶二聚体本身引起的,常常是上述修补过程中的差错造成的。

而且应该明确,修复过程是生物体内普遍存在的,是正常的生理过程。不仅紫外线的损伤可以修复,电离辐射和许多化学诱变剂所引起的损伤也可以修复。当然不是任何 DNA 损伤都能修复,否则生物就不能发生突变了。

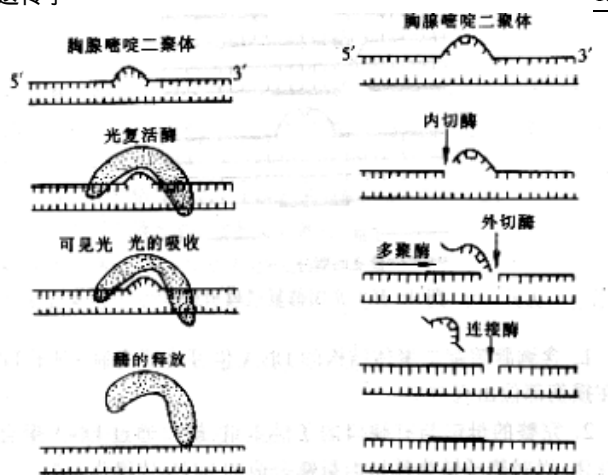


图 9-14 光修复过程示意图

图 9-15 暗修复过程示意图

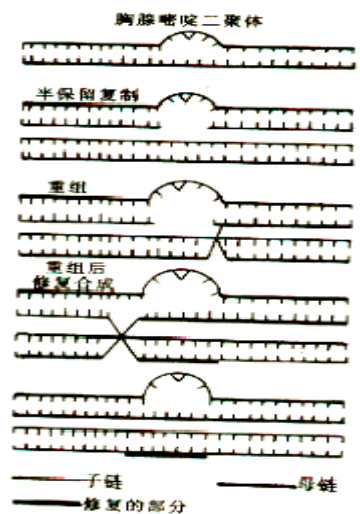


图 9-16 重组修复过程示意图

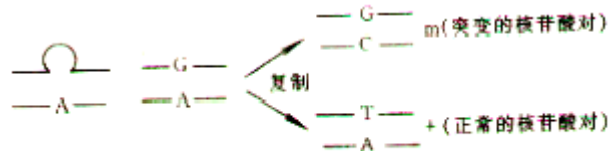


图 9-17 新补的核苷酸片断发生差错

第十章 细菌和病毒的遗传

细菌和病毒是遗传学研究中必要的试验生物。细菌和病毒的遗传分析对整个遗传学的发展，特别是对分子遗传学的发展起着十分重要的作用。

细菌是单细胞原核生物，没有高等生物那样的有性过程(两性细胞的融合)，既无典型的有丝分裂，也无减数分裂；病毒仅仅是一类无细胞结构的最简单的生命类型，仅是由蛋白质外壳及其包被的核酸所组成的颗粒，但它们也可以通过一定的方式进行遗传物质的传递、交换和重组。本章简要介绍细菌和病毒遗传物质的重组方式，以及如何进行重组分析和绘制连锁图。

第一节 细菌和病毒遗传研究的意义

一、作为实验材料的细菌和病毒

1、细菌

细菌是单细胞生物，完成每个世代只需 20 分钟，而且容易得到它的生化突变型。它不仅在医学上和农业上重要，而且从进化角度上也是异常成功的，因为它占据地球上大部分的生物干重。

(1) 研究细菌遗传的方法：

使细菌生长在液体培养基内，细菌通过裂殖而呈几何级数的增生。用吸管移取数滴含细菌的培养液，滴到固体的琼脂平板上，用一根消毒的玻璃棒涂布均匀。如果含细菌的培养液浓度很低，可以分离出个别的细胞来。由于每个细胞不移动的裂殖增生和每 20 分钟分裂一次，在较短时间内(如经过一夜)每个细胞的子细胞即集成群，可达到 10^7 个细胞，成为肉眼可见的菌落(colony)或克隆(clone)(右图)。

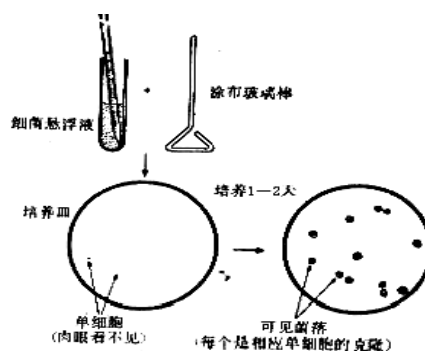


图 10-1 细菌菌落形态的遗传研究

(2) 突变类型

原则上说，培养皿中每个细菌长成的菌落应具有共同的遗传组成(genetic constitution)但是由于偶然发生的突变：形态性状的突变、生理特性的突变或抗性的突变，而使这些突变后的细菌所形成的菌落与其它的菌落有所不同。

菌落形态性状的突变包括菌落的形状、颜色和大小等。如：引起小鼠肺炎的野生型肺炎双球菌本来形成大而光滑的菌落，而突变型则形成小而粗糙的菌落。

生理特性的突变主要有两类。一类是丧失合成某种营养物质能力的营养缺陷型，因此，可以用不同的选择性培养基来测知这些突变的特性。营养缺陷型的野生菌株称为原养型；它可以生长在基本培养基上。另一类是抗性的突变，如抗药性或抗感染性。如在培养基上添加青霉素(penicillin)，它可以阻止细菌细胞壁的形成，从而杀死细菌。但偶尔也发现有抗青霉素(pen^r , r代表resistance, 抗性)的菌落。

由黎德伯格等(Lederberg, J. 和 Lederberg,

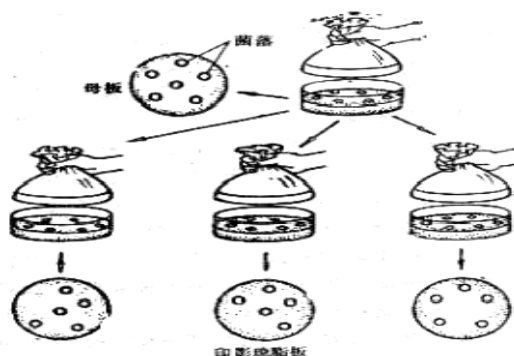


图 10-3 影印培养技术 (说明见正文)

E. M., 1952)所设计的影印培养法可以测知突变的形成。先在一个母板(master plate)上使细菌长成菌落,然后用一个比培养皿略小的木板,包上一层消过毒的丝绒,印在母板上,把菌落吸附在丝绒上,再把这块丝绒印到含各种不同成分的培养基上(固10—3),例如,缺乏某一特定营养成分的琼脂板上。凡不能出现在影印培养基上的菌落,说明它缺乏合成这一物质的能力,是突变的菌落;可以把它们从母板上取下来作进一步的研究。

2、病毒

病毒是比细菌更为简单的生物,它们也是只有一条染色体,即单倍体。有些病毒的染色体是DNA,另一些病毒是RNA。所以病毒主要是由蛋白质外壳及其包被的核酸所组成的颗粒。由于病毒缺乏对代谢和分裂所必要的细胞质和细胞器,病毒必须感染细胞并接管宿主细胞的代谢机器,以提供本身繁殖所需要的一切物质,它们必须生活在细胞内。

病毒可根据宿主(动物、植物、细菌)或遗传物质(DNA或RNA)来分类。细菌病毒(Bacterio—phage),又称为噬菌体(phage),是目前经过广泛研究;了解比较清楚的一种病毒。从表现型上鉴别噬菌体的方法一般是根据噬菌斑(plaque)的形态和生长特点(见本章第三节)。

二、细菌和病毒在遗传研究中的优越性

细菌和病毒作为遗传研究材料有特殊的优越性:繁殖迅速。细菌代谢作用旺盛,可在短时间内在液体培养基中积累大量的产物;细菌和病毒都是单倍体,因而不存在显性遮盖隐性的问题。遗传物质比较简单,仅仅是一个裸露的DNA分子或RNA分子。它们的体积小,在一只试管内即可储存数以百万计的细菌或病毒。通常细菌可以合成全部氨基酸和维生素,所以易于用选择培养的方法来获得和鉴定各种营养缺陷型。因而利用细菌和病毒作为实验材料,便于研究如下一些问题:

(一)便于研究基因突变

研究基因突变需要观察大量个体,利用细菌作为研究材料时,不但能在数量上满足要求,而且可以应用选择培养的方法,不难在若干亿个细菌中找出少数突变。例如要观察抗四环素的突变型时,只需在培养基中加入四环素,只有那些发生了抗四环素突变的细菌,才能在培养基上形成菌落,其余没有发生抗四环素突变的敏感型细菌均被杀死,不能形成菌落。

(二)便于研究基因的微细结构

研究基因的微细结构,就是根据重组率确定某一基因内的各个突变座位和相勿距离。为此,首先要获得同一基因的大量不同座位的突变型,然后进行重组分析。但是基因内发生交换的几串是很低很低的,特别是当两个突变座位十分接近时更低,只有在数量庞大的子代群体中才有可能出现少数重组体。利用细菌作为实验材料时,利用选择培养的方法,可在几十万或上百万个子代细胞中发现一个重组体。

(三)便于研究基因的作用

在研究基因作用时,常常需要对野生型和突变型的代谢产物进行化学分析。细菌繁殖快,代谢旺盛,对培养条件又能严格控制,因而是研究基因作用的良好实验材料。

(四)可用作研究高等生物的简单模型。

细菌和病毒结构简单,它们的染色体只有一条裸露的DNA分子,所以易于着手研究像基因作用的调控等一类复杂的遗传问题,研究的结果将启发和推动在高等生物中的遗传研究。

三、细菌和病毒的拟有性过程

真核生物的有性过程特征在于形成配子时的减数分裂。遗传物质的交换、分离和独立分配的机制都是通过减数分裂实现的。虽然细菌和病毒不具备象真核生物配子进行融合的有性过程,但它们的遗传物质也必须从一个细胞传递到另一个细胞,并且也能形成重组体。

细菌获取外源遗传物质有四种不同的方式:转化、接合、转导和性导。

当一个细菌被一个以上的病毒粒子所侵染时,噬菌体也能在细菌体内交换遗传物质。如果两个噬菌体属于不同品系,它们之间可以发生遗传物质的部分交换(重组)。下面将叙述细菌和噬菌体遗传物质的交换过程,并且将利用这些方法作出细菌和噬菌体的染色体图。

第二节 细菌的遗传分析

一、转化

转化首先是由格里费斯(Griffith, F., 1928)在肺炎双球菌中发现的,其后,1944年,又由阿委瑞(Avery, O., 1944)等在分子水平上加以研究,证实了转化因子(transforming principle)是 DNA。因为肺炎双球菌中其余的组分(component)并不影响转化。这是一个极其重要的发现,它不仅确切地说明了遗传物质是 DNA,而且也证实了转化是细菌交换基因的方法之一。

(一) 概念

转化(transformation)是指某些细菌(或其它生物)能通过其细胞膜摄取周围供体的染色体片段,并将此外源 DNA 片段通过重组参入到自己染色体组的过程。

但是,不是所有的细菌都能自然地发生转化现象,只有活跃摄取外源 DNA 分子和重组程序所必需的酶具备时才行。大部分的转化工作是用下面三种细菌完成的:肺炎双球菌、枯草杆菌和流感嗜血杆菌。研究表明,用两个带有不同抗性的肺炎双球菌群体混合时。可以发现带有双抗性的细菌。这是由于死亡后的细菌裂解,其 DNA 遗留在培养基上,这些 DNA 或其片段被其它细胞所摄取并发生转化。枯草杆菌也可以从活细胞表面上分泌出 DNA 来,以备摄取。

(二) 过程

1、 供体 DNA 与受体细胞间的最初相互作用

1.1 转化片段的大小:肺炎双球菌的成功转化,需要转化 DNA 片段至少有 800 个核苷酸对,但对枯草杆菌最少需要 16000 个核苷酸对,虽然缺乏一个明显的上限,然而在用高浓度大分子的转化 DNA 时,只有大分子的一部分进入受体细胞。此外,这个

1.2 转化片段的形态:外源 DNA 分子还必须是双链。

1.3 转化片段的浓度:对某一个特定的基因来说,供体 DNA 分子存在的数目与细胞成功的转化之间有一定的相关。

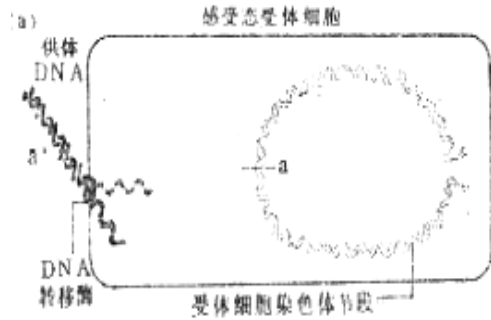
例如:从一个抗链霉素细菌菌株提取 DNA 转化链霉素敏感的细胞,直到每个细胞含有 10 个 DNA 分子以前,抗性转化体的数目一直与 DNA 分子存在的数目是直接成比例的。每个细菌摄取的 DNA 分子数不超过 10 个,其原因可能是由于在细菌的细胞壁或细胞膜上有固定数量的 DNA 接受座位,一旦它们达到饱和状态,增加的 DNA 便不能再影响产生转化体的数目。这种解释已有实验的证据。

1.4 转化片段的受体细胞的生理状态:并非所有的受体细胞都能摄取外源 DNA 并被转化,而是仅限于那些生理上处于感受态(competence)的受体细胞;研究证明,

这种感受态只能发生在细菌生长周期的某一定的时间范围内。有人认为感受态是处于刚刚停止 DNA 合成，而蛋白质合成继续活跃进行的状态。这种在感受态内活合成的蛋白质使细菌的细胞壁多少改变得易于接受转化 DNA。

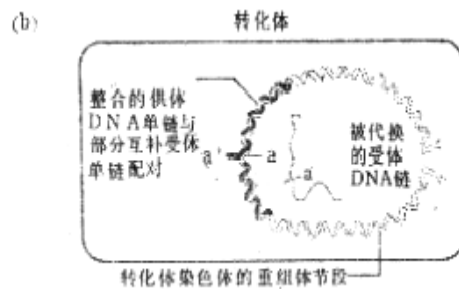
2、转化 DNA 的摄取和整合 细菌中的遗传转化是一种遗传物质的重组。它包括供体 DNA 的结合与穿入、联会和整合。最后，供体 DNA 的一条单链片段通过重组而整合到受体 DNA 中。

2.1 结合与穿入(binding and penetration) 当细菌处于感受态时，几个双链 DNA 分子可结合在受体细胞表面的几个接受座位上，例如，在流感嗜血杆菌上平均为两个。最初的结合是可逆的，结合的 DNA 可用 DNA 酶或冲洗去掉。这个可逆阶段很短，有时只 4—5 秒；只有具备一定长度的、但不一定具有亲缘关系的 DNA 才能结合上这些座位。接受座位结合后，遂阻止其它双链 DNA 的结合。稳定结合在这些座位上的 DNA 随后纵长地被细菌所摄取，这是一种不可逆的过程。此时，供体 DNA 不再受培养基中 DNA 酶的破坏。在摄取时由外切酶或 DNA 移位酶(translocase)降解其中一条链，并利用降解这条链产生的能量，将另一条链拉进细胞中。这个过程可能因不同物种而有差异。



2.2 联会(synapsis) 供体的单链 DNA 片段一旦进入细胞，据认为是按各个位点的不同与其相应的受体 DNA 片段联会。但联会有时也可以发生在异种 DNA 之间，这主要看种间亲缘关系的远近。亲缘关系愈远，联会的可能性愈小，转化的可能性因而愈小，反之则大。

2.3 整合(integration) 整合或 DNA 重组对同源 DNA 具有特异性。对供体 DNA 视亲缘关系的远近也可以发生不同频率的整合。整合是指单链的转化 DNA 与受体 DNA 对应位点的置换从而稳定地参入(incorporate)到受体 DNA 中。



二、接合

(一)概念

接合(conjugation)是指在原核生物中，遗传物质从供体(donor)“雄性”转移到受体(receptor)“雌性”的过程。

1946 年，黎德伯格和塔特姆(Tatum, E.)发现大肠杆菌细胞之间通过接合可以交换遗传物质。大肠杆菌是遗传学中应用最为广泛的细菌，研究得也最清楚。大肠杆菌可以生长在含有盐类和葡萄糖的简单培养基上。他们选择了两个不同营养缺陷型的大肠杆菌株(图 10—5)：A 菌株是 $met^- bio^-$ ，它需要在基本培养基上补充甲硫氨酸和生物素(biotin)；B 菌株是 $thr^- leu^-$ ，它需要在基本培养基上补充苏氨酸(threonine)和亮氨酸(leucine)。为了避免自然的回复突变，所以他们采用这种多营养缺陷型。大约有 10^{-6} 的细胞在每个世代可以由 met^-

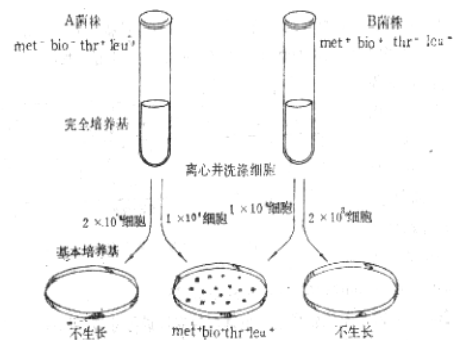


图 10—5 黎德伯格和塔特姆的接合(杂交)试验，证明大肠杆菌发生遗传重组

自发回复突变成 met^+ 。但是在多种营养缺陷型中，几个位点同时自发回复突变的机率小到几乎等于零。

A菌株和B菌株在基本培养基上都不能生长。但是若将A和B混合培养在完全的液体培养基上，几小时后；把培养物离心，并且把洗涤的沉淀细油涂布在基本培养基上，发现长出了一些原养型(met^+ ； blo^+ 、 thr^+ 、 leu^+)的菌落这种原养型细胞的出现是由于转化还是由于细菌与细胞直接接触而发生的遗传物质交换和重组？

戴维斯(Davis, B01950)。设计了一种U型管的实验。在这个U型管中，左右两臂分别放入A菌株和B菌株的液体培养物，底部中间用滤片把A、B培养物机械地隔开。滤片的孔很小，细菌不能透过，但大分子(包括DNA)可以自由通过(图10-6)。从U型管一臂轮流用加压和吸引的办法使培养液和大分子相互混合，待两臂的细胞在U形管完全培养液中停止生长后，将它们分别涂布在基本培养基上，在任何一臂内都没有出现原养型细菌。说明两个菌株间的直接接触(接合)是原养型细胞出现的必要条件。

海斯(Hayes; w., 1952)后来通过试验证明，在接合过程中遗传物质的交换是一种单向的转移。例如，就本例来说是A菌株的遗传物质对B菌株的转移，因此一般可以把供体看作“雄性”；受体看作“雌性”。

(二)接合的遗传机制

1、F因子

海斯和卡瓦里—斯弗扎(Cavalli—Sforza, 1953)进一步研究发现，在接合过程中A菌株之所以能成为供体，是因为它有一个性因子(sex factor)即致育因子(fertility factor)简称F因子。携带F因子的菌株称为供体菌或雄性，用 F^+ 表示，没有F因子的菌株称为雌性，用 F^- 表示。

2、特点

2.1 F因子是由DNA组成的，可以看作是染色体外的遗传物质。

2.2 象病毒一样，F因子或者以自主状态存在于细胞质内或整合到细菌的染色体组内。

2.3 决定细菌性别的附加体。

2.4 独立分裂。

3 F因子存在状态

3.1 没有F因子，即 F^- 。

3.2 包含一个自主状态的F因子，即 F^+ 。

3.3 包含一个整合到自己染色体组内的F因子，即Hfr，(high frequency recombination, 高频率重组)。

3、过程

当在自主状态时，F因子不依赖寄主染色体而独立地进行分裂，因此，F因子的新拷贝能在接合过程中($F^+ \times F^-$)转移到 F^- 细胞中去，把 F^- 细胞转变成 F^+ 细胞。由右图可见，在接合管形成后，FDNA(黑圈)双链之一被切断，从断段转移到 F^- 细胞，在那里发生DNA复制。每当F因子复制完成后； F^- 变成 F^+ 。

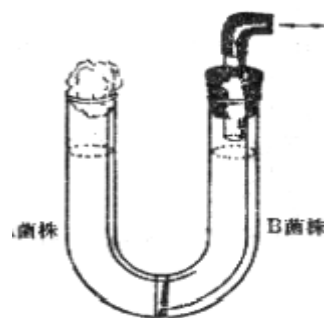


图 10—6 戴维斯的U型管试验
(说明见正文)

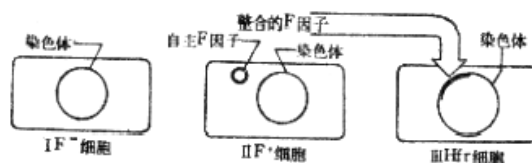


图 10—7 大肠杆菌 F 因子的三种状态

当F因子整合在细菌染色体上时(指Hfr细胞), F因子的繁殖是与细菌染色体同步进行的。当Hfr × F⁻时, 细菌基因的重组频率增加达千倍之多, 因此染色体组上整合有F因子的菌株, 称为Hfr菌株。

与F⁺ × F⁻的情况不同, 在Hfr × F⁻中, F⁻细菌很少转变成Hfr。这是因为当Hfr与F⁻一接合时, 整合的F DNA从一端被内切酶切成单链缺口, 细菌染色体由这一小段单链的F因子(黑线)作为前导, 转移到F⁻受体, 一边进入一边合成(图 10—8 右)。如果整个Hfr细胞的染色体转入受体细胞, 则F⁻细胞变成Hfr细胞, 但这种情况较为罕见。绝大多数情况下, 只有一小部分细菌染色体转移, 接合即行中断, 受体细胞仍保持为F⁻, 因为F因子仍留在供体内(图 10—8 右)。应该指出, 在 F⁺ × F⁻或Hfr × F⁻的接合中, 供体并不丧失它的F因子或其染色体, 因为转移的物质是供体遗传物质的拷贝。

当F⁺或Hfr的细菌染色体进入F⁻后, 在一个短时期内, F⁻细胞中对某些位点来说总有一段二倍体伪DNA。这样的细菌称为部分二倍体(partial diploid)或部分合子(morozygote)。新染色体的DNA称为供体外基因子(exogenote), 而宿主的染色体则称为受体内基因子(endogenote)(图 10—9)。部分二倍体中发生单数交换是没有意义的, 因为单数交换使环状染色体打开, 产生一个线性染色体, 这种细胞是不能成活的。发生偶数的交换, 才能产生遗传的重组体(recomb5nant)和片段(fragment)。片段以后为酶所降解。

(三) 用中断杂交试验作染色体连锁图

为了证明接合时遗传物质从供体到受体细胞的转移是直线式的。雅科 (Jacob.f) 伍勒曼 (Wollman.E) 在五十年代设计一个中断杂交试验 (Interrupted mating experiment) :

Hfr菌株的基因型: str^s a⁺ b⁺ c⁺ d⁺

F⁻菌株的基因型: str^r a⁻ b⁻ c⁻ d⁻

Str: 链霉素、s: 敏感性、r 抗性、abcd 分别代表不同的基因、+ 代表原养型或抗性。

Abcd具体化, 在食物搅拌器中, Hfr 菌株对叠氮化物有抗性azi, 对T₁有抗性tona^r, 对半乳糖gal⁺和乳糖lac⁺都是原养型。

这样每隔一段时间取样, 把菌株放在食物搅拌器中搅拌, 以中断杂交。经过稀

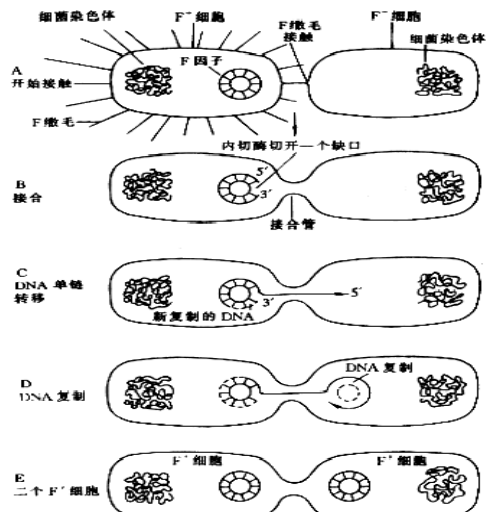


图 8-6 大肠杆菌接合过程中 F 因子的转移(说明见正文)

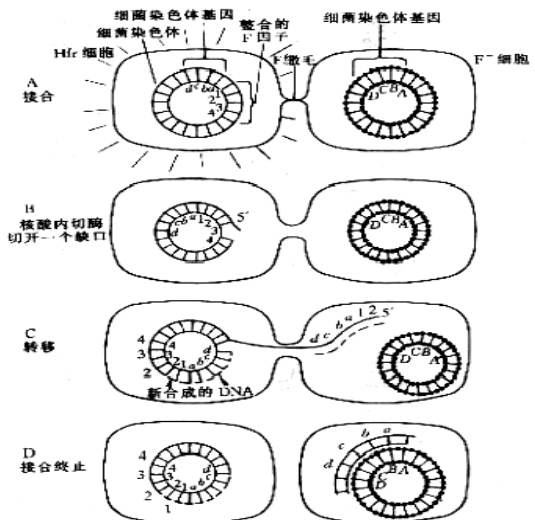
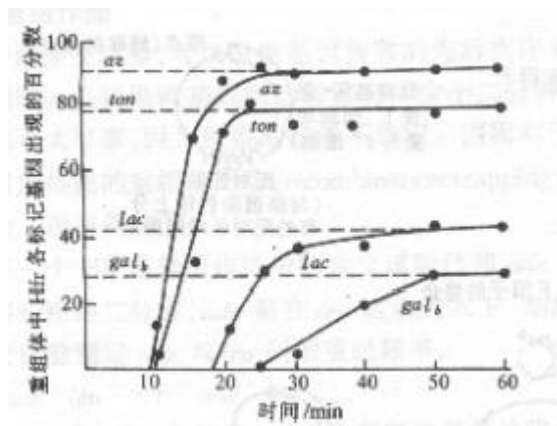


图 8-7 Hfr × F⁻ 的接合过程中遗传物质转移模式图



释接种到含有链霉素的培养基上，这将杀死全部Hfr菌株，然后对F⁻细胞用影印法测试基因型，以便确定a.b.c.d转移到F⁻细胞的时间。具体如下图：

从图可见，9分钟后取样时，开始出现少量对叠氮化物有抗性的菌落，说明抗叠氮化物的基因此时已进入F⁻细胞中；但是对T₁来说，全部F⁻细胞属于敏感型，说明tona^r基因还没有进入F⁻细胞中，混合11分钟后，才开始出现抗T₁的菌落。18分钟和24分钟时又分别出现乳糖发酵和半乳糖发酵的基因。而在此之前全部菌落都属于不发酵型。

上述事实说明，Hfr菌株的基因是按一定顺序依次进入F⁻细胞，也就是说，染色体从原点开始以直线方式进入F⁻细胞，基因位点离原点愈进进入F⁻细胞愈早，反之则晚。

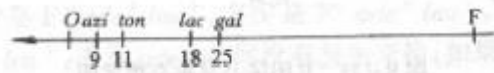
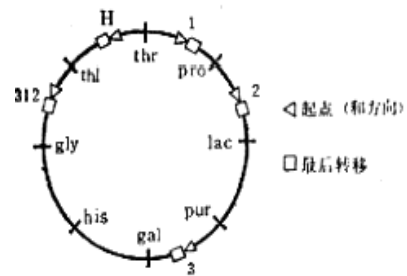


图8-10 根据中断杂交实验作出的大肠杆菌直线连锁图
数字单位: min, O是原点, F是F因子

如果用不同的Hfr菌株进行中断杂交试验所做出的大肠杆菌基因连锁图，其基因向F⁻转移的方向不同。但从整体上看，转移的顺序并不是随机的，每两基因的排列顺序是固定的，而每个Hfr菌株转移顺序的差异是由于转移的原点和转移的方向不同。这一实验进一步说明F因子和细菌染色体都是环状的，而Hfr细菌染色体的形成，则因F因子插入环状染色体的不同位置，因而形

表8-1 用中断杂交法确定的几个Hfr菌株的基因顺序

Hfr的类型	基因转移顺序
HfrH	0 thr pro lac pur gal his gly thi
1	0 thr thi gly his gal pur lac pro
2	0 pro thr thi gly his gal pur lac
3	0 pur lac pro thr thi gly his gal
AF312	0 thi thr pro lac pur gal his gly

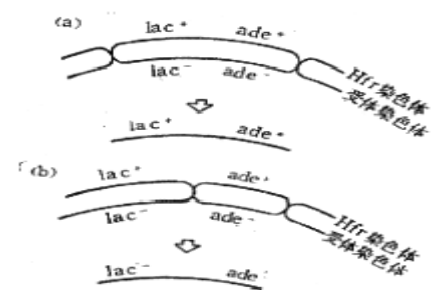


成不同的转移原点和转移方向。

(四) 大肠杆菌环状染色体图

如果两个基因间的转移时间小于2分钟，用中断杂交法所得的图距不太可取，应采用传统的重组作图法(recombination mapping)。

例如，有两个紧密连锁的基因：lac⁺(乳糖不发酵)和ade⁻(腺嘌呤缺陷型)，为了求得这两个基因间的距离，可采用Hfr lac⁺ade⁺ × F⁻ lac⁻ade⁻的杂交实验。用完全培养基但不加腺嘌呤，可以选出F⁻ ade⁺的菌落。由于ade进入F⁻细胞的顺序较lac为晚，因此，lac自然也进入。如果选出ade⁺同时也是lac⁺，说明lac - ade间没有发生过交换。如果是lac⁻，说明两者之间发生过交换。两基因间的重组频率是：22%



$$\frac{\text{lac}^- \text{ade}^+}{(\text{lac}^+ \text{ade}^+) + (\text{lac}^- \text{ade}^+)} \times 100\%$$

但这两个位点间的时间单位约为1分钟，可见1个时间单位(分钟)大约相当于20%的重组值。用重组频率与中断杂交法所测得的基因距离是大致符合的。根据大肠杆菌接合实验的研究，利用中断杂交、基因重组等方法已绘制出大肠杆菌K₁₂的环状遗传学图。图中已定位出650个位点。

三、性导

(一) 概念

1、性导(sexduction)是指接合时由 F 因子所携带的外源 DNA 整合到细菌染色体的过程。这个过程是可逆的。

1.1、F'因子：当 F 因子整合到宿主细菌染色体后发生环出时，F 因子又重新离开染色体。然而 F 因子偶然在环出时不够准确，它携带有染色体的一些基因。称这种 F 因子为 F'因子。这种 F'因子不需要象特殊转导因子那样包装在噬菌体的头部，它所携带的细菌染色体的片段大小不限，可从一个标准基因到半个细菌染色体。

1.2 F'因子的特点：

1.2.1 F'因子以极高的比率转移它的基因，如同 F⁺细菌以极高的比率转移它的 F⁺因子一样。

1.2.2 F'因子有极高的自然整合率，而且整合在一定的座位上，因为它有与细菌染色体的同源区段，能形成部分二倍体。这与正常 F 因子可以整合在不同座位上形成对比。

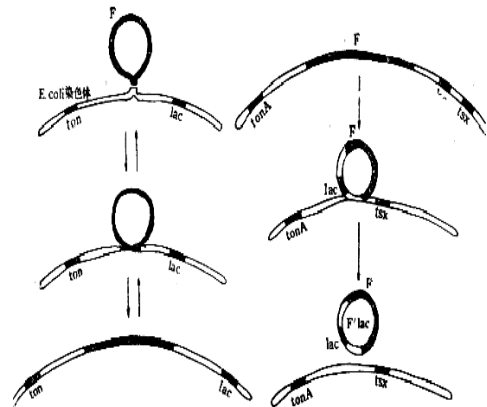


图 10-15 F 因子的整合

图 10-16 F 因子偶尔不准确的环出，带有一部分染色体的基因

第三节 噬菌体的遗传分析

早在二十世纪的初期发现 T，直到四十年代其作用才发现（德尔布鲁克（Delbruck.M）、赫尔曼和罗特曼（Rotman.R.））从而获得了大量的关于基因结构、重组机理和基因功能的知识。

一、噬菌体的结构和生活周期

1、从结构上讲，病毒是最简单的生物。噬菌体基本上是由一个蛋白质外壳和其中包含的核酸组成的。某些动物病毒，如引起水痘的病毒，还含有某些碳水化合物和脂肪。噬菌体结构的多样性来源于组成其外壳的蛋白质种类，以及其染色体的类型和结构的不同。

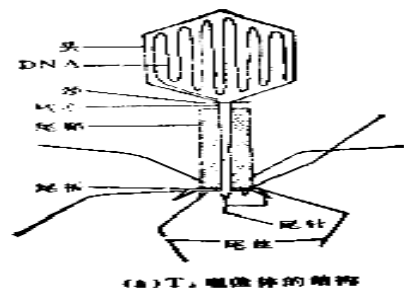
1.1 烈性噬菌体 遗传学上应用最广泛的是大肠杆菌的 T 噬菌体系列(T₁到 T₇)。它们的结构大同小异，外貌一般呈蝌蚪状。现将 T 偶列噬菌体的结构图示如下：

T 偶列噬菌体具有六角形的头部，其内含有双链 DNA 分子的染色体。头下的尾部包括一个中空的结构及外鞘。末端是基板，由尾丝及尾针所组成。

1.2 温和性噬菌体

2、侵染细菌后表现

2.1 在 T 偶列噬菌体的尾丝附着在大肠杆菌表面时，通过尾鞘的收缩将噬菌体 DNA 经中空层部注入宿主细胞。例如，当 T₄ 噬菌体的遗传物质经中空尾部进入宿主细胞，遂即破坏宿主细胞原有的遗传物质，并转而合成大量的噬菌体遗传物质和蛋白质，组装成许多新的子噬菌体，最后使细菌裂解，释放出数百个子噬菌体(图 10—19)。



(a) T₄ 噬菌体的结构

2.2 温和性噬菌体侵染寄主细胞时，细菌并不裂解。如：和P₁噬菌体侵染时，细菌并不裂解。

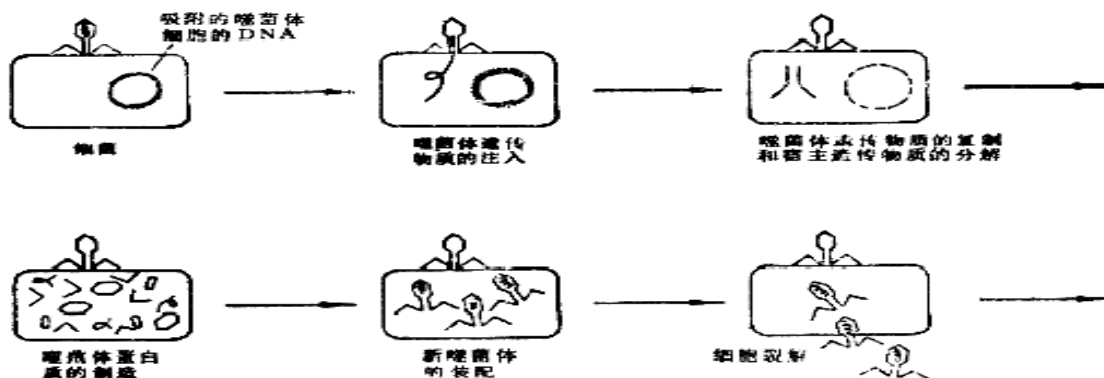


图 10-19 T₂ 噬菌体侵染大肠杆菌的生活周期

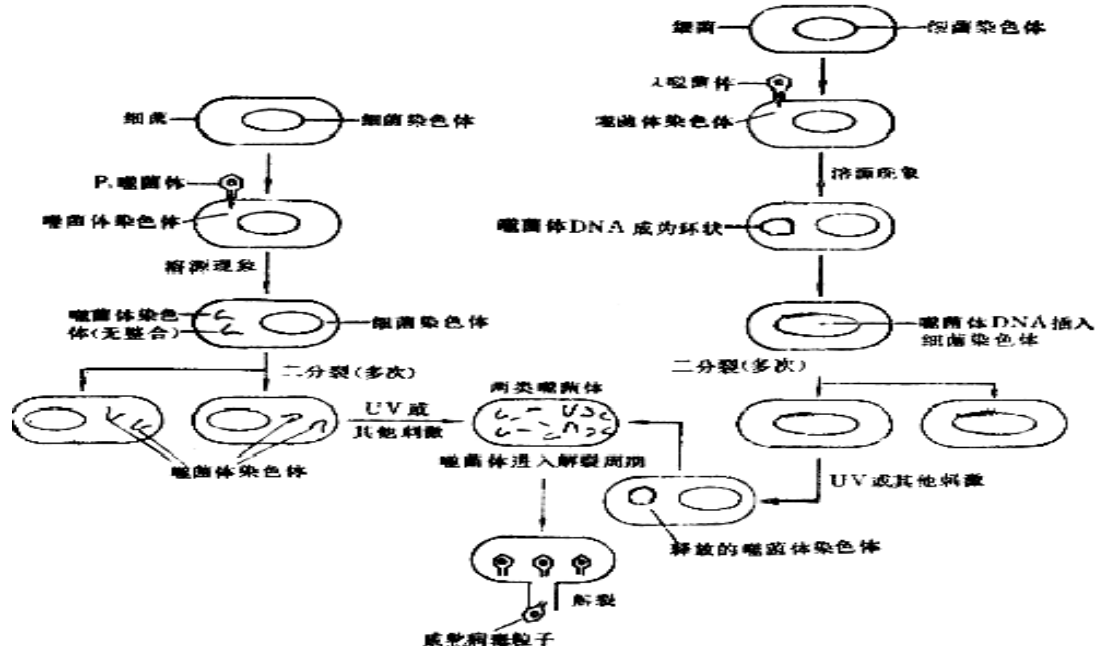


图 10-20 噬菌体 P₁ 和 λ 的溶源性生活周期

二、噬菌体的重组分析

1、赫尔歇研究的噬菌体的遗传性状：

1.1 形成噬菌斑的形态： r^+ （正常）小而边缘模糊、 r 大而边缘清楚。

1.2 寄主范围突变体：能表现抗噬菌体菌株的抗性。如，大肠杆菌B株是T₂的宿主，有时它对T₂产生抗性，这种菌株称为B/2 菌株。一种发生在T₂上的h突变体能利用B和B/2 菌株， h^+ 只利用B株。

2、重组值的确定

由于h和 h^+ 均能感染B株，用T₂的两个亲本 hr^+ 和 h^+r 同时感染B株，称为双重感染(double infection)，在其子代中可以得到hr和 h^+r^+ 的重组体。为了测定在这个杂交中所得子代噬菌体的基因型，把释放出来的子代噬菌体接种在同时长有B及B/2 株的培养基上，记录噬菌斑的形态。未重组的亲本类型是 h^+r (半透明、大)和 hr^+ (透明、小)。重组类型是hr(透明、大)和 h^+r^+ (半透明、小)。重组值可用下式计算：

$$\text{重组值} = \frac{\text{重组噬菌斑数}}{\text{总噬菌斑数}} \times 100\% = \frac{h^+r^+ + hr}{h^+r + hr^+ + h^+r^+ + hr} \times 100\%$$

四、转导

黎德伯格及其研究生津德(zinder, N., 1951)首先在鼠伤寒沙门氏菌中发现转导现象。他们用沙门氏菌的两个营养缺陷型杂交,一个不能合成苯丙氨酸、色氨酸和酪氨酸($\text{phe}^- \text{try}^- \text{tyr}^-$),另一个不能合成甲硫氨酸和组氨酸(met^- 、 his^-),结果在基本培养基上发现原养型的菌落。

1、从表面上看,沙门氏菌也发生了接合,因为原养型菌落出现的频率是 10^{-6} ,这样高的频率不可能是回复突变的结果。

2、确定沙门氏菌是否也发生了接合,黎德伯格和津德将上述两种菌按分别放在戴维斯U型管的两臂内,中间用玻璃滤板隔开,,以防止细胞直接接触,但可以允许比细菌小的物质通过,竟然也获得了野生型重组体;这样就排除了沙门氏菌的基因重组是由于接合的结果。唯一可能的结论是,这种重组是通过一种过滤性因子(filterable agent, FA)而实现的。

3、由于FA不受DNA酶的影响,这样就消除了转化作用的可能性。

4、细致的研究证明,FA是一种噬菌体,称为 P_{22} ,它对亲本菌株之一是溶源性的,也就是说, P_{22} 的遗传信息可以整合到宿主的染色体中;支持这个结论的证据是:

- 4.1 FA的大小向质量与 P_{22} 相同
- 4.2 FA用抗 P_{22} 血清处理后失活。

(一) 概念

转导:是以噬菌体为媒介的所进行的细菌遗传物质重组过程。

(二) 过程(以 P_{22} 噬菌体为例)

P_{22} 噬菌体侵染细菌后,细菌染色体断裂成片断,在形成噬菌体颗粒时,偶尔(1/1000)细菌的一段染色体被错误地包装在噬菌体的蛋白质外壳内,其中并不含有噬菌体的遗传物质,这种假包装噬菌体称为转导颗粒。(因为决定感染能力的是噬菌体的蛋白质外壳,所以这种转导颗粒可以吸附到细菌上,这种颗粒既然不含有噬菌体基因,对受体细菌就没有害的影响)。当转导颗粒将它的内含物注入受体细菌后,会形成一个部分二倍体,导入的基因经过重组,整合到宿主的染色体上。

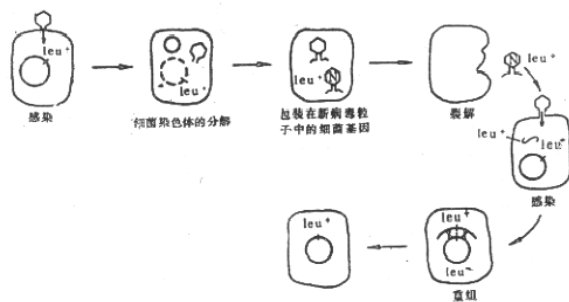


图 10-23 普遍性转导程序图解

(三) 作用

利用普遍性转导可以测定细菌间的基因连锁关系。(以大肠杆菌噬菌体 P_1 为例)假定需要测知 leu 、 thr 、 azi 三个基因的顺序;可先利用普遍性转导噬菌体 P_1 侵染带有 leu^+ 、 thr^+ 、 azi^+ 三个基因的大肠杆菌,再用来自后者(供体)的 P_1 侵染带有 leu^- 、 thr^- 、 azi^- 的三个标记基因的大肠杆菌(受体),然后将受体细菌进行特定的培养,以测定这三个基因的连锁关系。办法是把受体细菌培养在一种可以选择1—2个标记基因而不选择其余标记基因的培养基上。

例如:把受体细菌放在没有叠氮化钠(azi)但加有苏氨酸(thr)的基本培养基上培养,于是 leu 就成为选择的标记基因,因为在该培养基上只有 leu^+ 细胞才能生长。 thr 和 azi 是不选择的标记基因,因为当培养基内有 thr 时,其标记基因可能是 thr^+ 或 thr^- ;当培养基内无叠氮化钠时,其标记基因可能是 azi^r 或 azi^s 。对每个选择的标记基因进行多次

实验，以确定其未选择标记基因出现的频率。仍用上例说明，对那些 leu^+ 的细胞按同理进一步进行涂布培养，以测试它们是 azi^r 或 azi^s ，是 thr^+ 或 thr^- 。这将提供它们相对的连锁强度。三个实验的结果示如下表。

表 10-3 用 P_1 噬菌体普遍性转导测定大肠杆菌基因间的连锁关系

实 验	选择的标记基因	未选择的标记基因
1	leu^+	50% azi^r 2% thr^+
2	thr^+	3% leu^+ 0% azi^r
3	$leu^+ thr^+$	0% azi^r

实验 1 说明 leu 和 azi 相近， leu 和 thr 则不接近。因为有一半时间从供体携带的 leu^+ 基因是由 azi^r 伴随的；而只有 2% 的时间由 thr^+ 伴随。基于这种分析，可以有下面两种可能的排列：



实验 2 说明 leu 比 azi 更接近 thr 。因为有 3% 的时间 leu^+ 和 thr^+ 是并发转导 (cotransduction) 的，但 azi^r 和 thr^+ 则没有发生过并发转导，因此可以肯定基因的顺序应



实验 3 说明这个顺序是正确的，因为 $leu^+ thr^+$ 片段从未携带有 azi^r 。

从上述分析中还说明了转导片段的大小。在 thr 和 leu 之间的 DNA 长度已接近于这个片段大小的极限。因为它们的并发转导只有 2—3%，接近 leu 的 azi 位点从未与 thr 有过并发转导。由此可以作出结论，这个转导片段的最大极限是从 thr 位点到 leu 和 azi 位点之间。

第十二章 细胞质遗传

本书的绝大部分内容都是关于细胞核内的遗传物质即核基因所控制性状的遗传规律，简称核遗传(nuclear inheritance)。核遗传在生物遗传中占主导地位。随着遗传学的发展，逐渐证实了细胞质内也存在着自主性的遗传物质，即细胞质基因。与核基因一样，细胞质基因也能决定生物某些性状的表现和遗传，这类遗传现象，称为细胞质遗传(cytoplasmic inheritance)。细胞质遗传由于所研究的生物对象不同或者由于所研究的遗传物质不同，又分别称为非染色体遗传(nonchromosomal inheritance)、染色体外遗传(extrachromosomal inheritance)、核外遗传(extranuclear inheritance)和母体遗传(maternal inheritance)等。

孟德尔遗传规律重新发现者之一——德国植物学家柯伦斯，1909年首先报道了与染色体基因的遗传规律不一致的事实，可惜当时未被重视。现在，有关细胞质遗传的事例日益丰富，如线粒体、叶绿体中许多蛋白质和酶的合成，植物雄性不育等。但与核遗传相比，细胞质遗传研究开始较晚，研究得不够充分。这个领域的深入研究，对于全面理解生物遗传发育和有效利用生物资源都有重要意义。

第一节 细胞质遗传的表现和特点

一、细胞质遗传的表现

遗传研究发现，细胞内的遗传物质主要存在于核内，但是细胞质内也有遗传物质存在。细胞质内的遗传物质主要存在于线粒体、叶绿体、动粒体、中心粒、膜体系等细胞器中，也存在于细胞的非固定成分如附加体(episome)、共生体(symbiont)等中。细胞质内的遗传物质统称为细胞质基因组(Plasmon)。细胞质基因所控制的性状和细胞核基因控制的性状有很大区别。

(一) . 叶绿体的遗传

1、紫茉莉叶色性状的遗传

柯伦斯于1909年最早报道了紫茉莉叶色性状的遗传。

紫茉莉中有一种花斑植株，它由纯绿色、白色和花斑三种枝条所组成的，柯伦斯分别以这种植株上着生在绿色、白色和花斑枝条上的花做母本，同时又以三种枝条的花粉分别授给三种母本，组成九个杂交组合方式，杂交后代表现如表II-1。

接受花粉的枝条	提供花粉的枝条	杂种植株表现
白 色	白 色 绿 色 花 斑	白 色
绿 色	白 色 绿 色 花 斑	绿 色
花 斑	白 色 绿 色 花 斑	白色、绿色、花斑

试验结果表明，白色枝条上的任何杂交组合后代皆为白苗；绿色枝条上的各组合后代皆为绿苗；而花斑枝条上的各组合后代皆有绿苗、白苗和花斑苗。显然，杂种植株所表现的性状完全由母本决定，而与父本无关。

2、紫茉莉叶色性状的遗传机制

研究者注意到,杂种后代的绿色组织细胞内有正常叶绿体而白色组织细胞只存在无叶绿素的白色体,而在绿白组织之间的交界区域,某些细胞里既有叶绿体,也有白色体。由此得出结论:植物的这种花斑现象是叶绿体的前体——质体变异造成的。

由于叶绿体(质体)存在于细胞质中,在细胞分裂中随机分配给子细胞,不象染色体那样均等的分配,而受精卵的细胞质基本来自胚珠,花粉只提供了不含细胞质的精核。所以叶色及斑纹与花粉的来源似乎无关。以上实验结果在天竺葵、月见草、柳叶菜属等植物都有过报道。证明质体的遗传是有其自主性的,它们既能自我复制,又能独立表达。

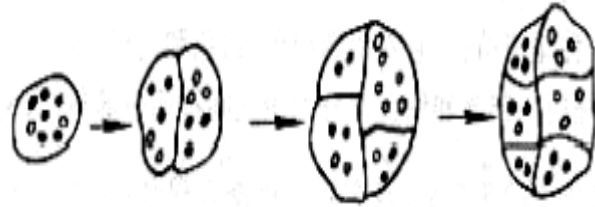


图 12-2 包含不同质体的细胞质的分裂

3、质体遗传的相对性

某些情况下,质体的变异是由核基因所造成的。罗兹曾报道过玉米花斑现象与玉米第 7 染色体上一个控制白色条纹的基因(ij)有关,纯合的 $ijij$ 植株的叶片表现为白色和绿色相间的条纹。以这种条纹株与正常绿色株进行正反杂交,并将 F_1 自交,其结果如图 11-1 所示。

当以绿色株为母本时, F_1 全部表现正常绿色, F_2 出现绿色与白化或条纹 3:1 的分离,表明绿色与非绿色为一对基因的差别。但是以条纹株为母本时, F_1 却出现正常绿色、条纹和白化三类植株,且没有一定比例。如果将 F_1 的条纹株与正常绿色株回交,后代仍然出现比例不定的三类植株。继续用正常绿色株做父本与条纹株回交多次,仍然没有发现父本对这一性状的作用。

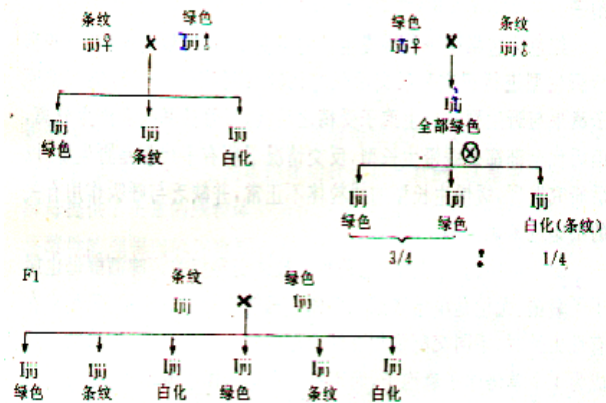


图 11-1 玉米正常绿色株与条纹株正反交、回交和自交的结果

因此认为这是由隐性核基因所造成的质体变异。这种变异一经发生,便能以细胞质遗传的方式稳定遗传下去。

4、结论

事实表明,叶绿体能够通过分裂增殖,保持遗传上的连续性,具有典型的细胞质遗传的特征。但叶绿体的遗传变异却也受到核基因的影响。可见叶绿体遗传是相当复杂的。

(二) . 线粒体遗传

线粒体是细胞产生呼吸酶系、呼吸释放能量的场所。线粒体上的遗传物质的变异也能引起某些性状的变化。

1、红色面包霉缓慢生长突变型的遗传。

红色面包霉属于子囊菌,可以进行无性繁殖,也可进行有性繁殖,其菌丝上可形成原子囊果,这相当于高等植物的卵细胞;又可同时形成分生孢子,这相当于精子。不同类型的菌丝上的原子囊果与分生孢子可以受精,而形成 $2n$ 的合子,随后即行减数分裂形成四个单倍体的核,又进行一次有丝分裂,即在子囊内形成八个子囊孢子。

红色面包霉中一种缓慢生长的突变型,可以稳定遗传。突变型与野生型进行正交和反交后代的比较表明(图 11—2),突变型原子囊果与野生型的分生孢子受精之后代,尽管核基因会产生分离,但后代全部都是缓慢生长型,反交情况下所有子代都是野生型。

2、酵母菌中的“小菌落”的遗传。

啤酒酵母也属于子囊菌。无论是单倍体或二倍体它都能进行出芽生殖,只是它在有性生殖时,不同交配型相互结合形成的二倍体合子,经减数分裂成为 4 个单倍体子囊孢子,而不是 8 个单倍体子囊孢子。

酵母菌中的“小菌落”根据遗传方式不同,可分为分离型小菌落,中性型小菌落和抑制型的小菌落,仅第一种属核基因遗传,其余则属细胞质遗传。中性型小菌落是失去全部线粒体的 DNA。抑制型小菌落则是不完整的线粒体基因组,有缺失和重复。不论那种由细胞质基因影响而产生的小菌落,只要和正常酵母菌交配,就产生正常的二倍体合子,此种合子产生的单倍体后代也是正常的,这是由于正常的酵母提供了正常的线粒体并遗传下去(图 11—3)。

研究发现,小菌落酵母的细胞内细胞色素 a 和 b,还缺少细胞色素氧化酶,不能进行有氧呼吸。因此,小菌落就成为细胞质遗传很好的证明。

(三) . 其他细胞质颗粒的遗传

除了质体和线粒体以外,在某些生物的细胞质中含有一些细胞质颗粒的遗传系统。

共生体是存在于细胞质中的一种非细胞生命活动所必需的物质,并有可能是由外部进入细胞而与之共生的,例如草履虫(*Paramecium aurelia*)的卡巴粒是典型的共生体。

附加体是细胞质颗粒,它能参入染色体中或以游离状态存在,它的丧失能引起某些性状的改变而不造成死亡,能通过接触而转移到另一个细胞中去,如细菌的致育因子、抗药性因子等。

这些共生体或附加体,能复制自己,有自己的连续性,它一旦丧失,就不能再产生出来,据分析,它含有 DNA,它的存在与缺失能引起相应的遗传性状变化,这些细胞质颗粒的遗传亦属于细胞质遗传范畴。

1、草履虫放毒型遗传

(1) 遗传特点

草履虫是一种原生动物,种类甚多,是遗传学研究的好材料。

a、草履虫是体形大的单细胞,含有两种细胞核(大核和小核)。大核是多倍体,主要负责营养,小核是二倍体,主要负责遗传。

b、它既能进行无性繁殖,又能进行有性繁殖。

无性繁殖是通过细胞分裂产生遗传上相同的细胞,即无性系。

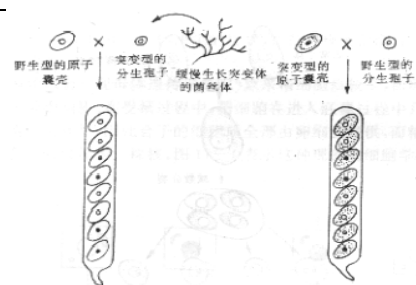


图 11—2 红色面包霉缓慢生长突变型的细胞质遗传
子代中没有慢型 子代中都是慢型
生长突变型 生长突变型
和 代表不同的染色体基因

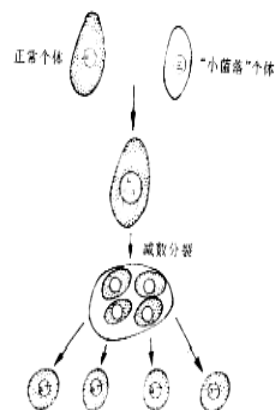


图 11—3 啤酒酵母小菌落的细胞质遗传
a'和 a 代表交配型基因,有小黑点的细胞质代表正常细胞质,没有小黑点的细胞质代表突变型

有性繁殖则是通过周期性的接合，把遗传物质从一个细胞转移到另一个细胞，从而产生杂合型子代。此外，杂合型草履虫还能通过自体受精过程，成为纯合的二倍体(图 12—4, 12—5)。

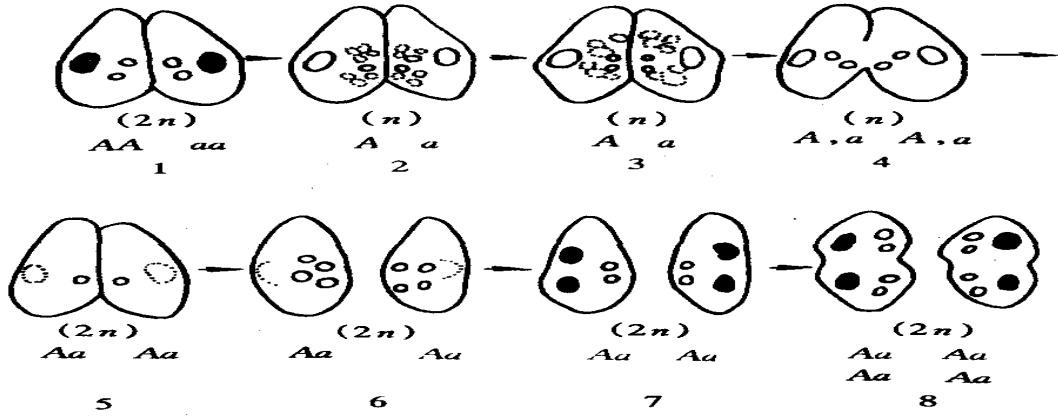


图 12—4 草履虫的接合生殖过程

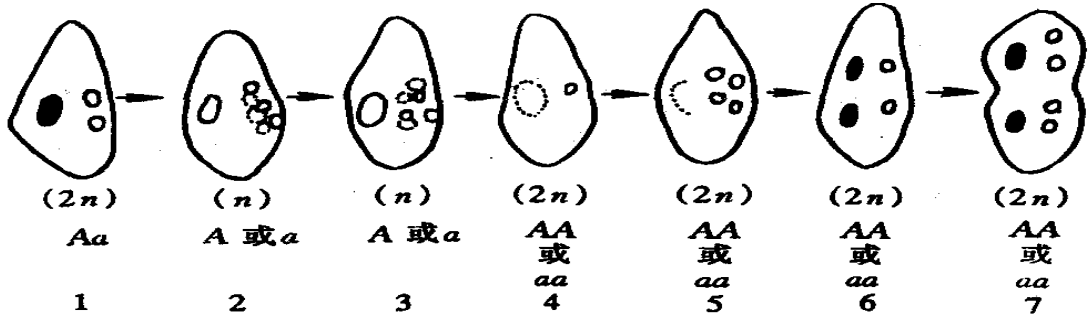


图 12—5 草履虫的自体受精过程

(2) 遗传类型

a、“放毒型”草履虫

在草履虫中有的有大小核各一个，有的则有一个大核和两个小核。双小核草履虫有一种品系能产生一种草履虫素的物质，这种物质对自己无害，但对不同品系的草履虫却有致死效应。这种能产生草履虫素的品系称为“放毒型”。

草履虫放毒型品系的细胞质内有一种放毒型颗粒，称为“卡巴粒”(kappa)，这种“微粒”现已证实是一种共生型细菌(放毒菌)，由它合成毒素(草履虫素)。但卡巴粒的存在依赖于核基因 K，也就是说，只有当核内存在 K 基因时，细胞质中的卡巴粒才能复制、增殖，世代间持续存在。因而放毒型的遗传基础为：细胞质中有卡巴粒，同时核内存在一对 KK 基因(KK 十卡巴粒)；

b、“敏感型”草履虫

而能被草履虫素杀死的品系就称为“敏感型”。敏感型的遗传基础为：细胞质中无卡巴粒，核内存在一对隐性 kk 基因(kk，无卡巴粒)。

注：K 基因不能从无到有产生卡巴粒，如果核内存在一对 KK 基因，细胞质内无卡巴粒时，仍为敏感型。

(3) 遗传试验

以纯合放毒型(KK 十卡巴粒)与敏感型(kk + 无卡巴粒)作为亲本杂交，两者接合后，成为 Kk 因型的接合后代。

根据接合时间的长短后体的遗传表现有两种：

a、接合时间短

由于接合时间短，一般在接合过程中并不交换细胞质，所以一个接合后体 Kk 是放毒型，因为它细胞质中有卡巴粒；另一个接合后体仍却是敏感型，因为它细胞质中没有卡巴粒。这两个个体以后各自无性繁殖形成一个系统，经过自体受精，产生 $1/2KK$ 和 $1/2kk$ ，所以原来细胞质中有卡巴粒的放毒型接合后体 Kk ，其后代分离出有一半是稳定的放毒型，还有一半起初是放毒型，因为从上代得到部分卡巴粒，但经过几代以后，由于其核基因是 kk ，卡巴粒不能增殖，因此随着重复多次的细胞分裂，卡巴粒的逐渐减少以至消失而变成敏感型了。原来细胞质中没有卡巴粒的敏感型接合后体 Kk ，虽然后代中也分离出 $1/2KK$ 和 $1/2kk$ ，但由于其细胞质中原来没有卡巴粒，因而后代都是敏感型(图 12—6)。

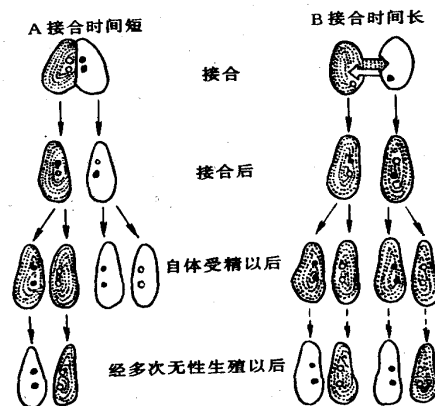


图 12-6 双核草履虫放毒性的遗传
 ·代表携带 k 基因的小核；●代表携带 K 基因的小核
 细胞质内的小黑点代表卡巴粒；有黑点为放毒型，无黑点的为敏感型

b、接合时间长

当放毒型与敏感型接合时间延长，在接合体之间建立起比平常大的接合区，这时除了交换核基因外，还交换了细胞质，亦即接合后体核基因都是 Kk ，细胞质中的卡巴粒也从放毒型草履虫转移到敏感型草履虫中，所以接合后体都成了放毒型(Kk 十卡巴粒)，当它们自体受精后；核基因纯合化而产生 $1/2KK$ 和 $1/2kk$ ，尽管细胞质中都有卡巴粒，但前者为稳定的放毒型，后者因基因型为 kk ，所以起初是放毒型，经若干次细胞分裂后，最终变为敏感型。

(4)、结论

由于卡巴粒的 DNA 碱基比与草履虫的核和线粒体 DNA 的碱基比不同。卡巴粒含有的核糖体 RNA，全沉降系数和细菌的核糖体 RNA 相同，而和草履虫细胞质中的核糖体 RNA 不同。事实表明，卡巴粒是草履虫所感染的一种共生细菌，由于它存在于细胞质内，表现出细胞质遗传的特点。

附加实例：果蝇中有一纯种对 CO_2 敏感，在纯 CO_2 中一分钟即死亡，而正常果蝇一小时仍不产生有害后果。通过两种类型的正交反交相比较发现，这种敏感性是通过雌体传递。敏感型雌体与正常雄体杂交，并连续用正常型雄体回交，后代敏感性仍不消失，说明敏感性主要是由细胞质基因控制的。另外，把正常雌体的卵移植到敏感型雌体中，可以使正常卵获得敏感的特性，说明这种细胞质基因有类似病毒的性质，定名为因子，推测可能是自外部进入细胞的共生成分，称作共生体。

2、附加体遗传(质粒)

质粒几乎存在于每一种细菌细胞中，正像核基因一样，细菌质粒也有一定的表型效应，其遗传具有类似细胞质遗传的特征。

质粒呈环状结构能独立地进行自我复制，据分析，质粒是由 DNA 组成，由于质粒可以分离出来跟其他生物的 DNA 片断整合在一起成为基因的运载体重新感染细菌，所以它已成为基因工程的一种重要的运载工具。

实例：大肠杆菌的 F 因子是质粒的一种，当 F^+ 与 F^- 两类个体进行接合生殖时， F 因子从 F^+ 个体转移到 F^- 个体中去，使 F^- 个体获得 F 因子后转变为 F^+ 细菌，并且获得了 F^+

细菌的一切特性。F因子也可能自发丢失，如一旦丢失就不能再自己恢复，除非再从F⁺细菌中得到F因子。F因子这一类质粒可以脱离宿主染色体而独立存在，也可以结合在染色体上，F因子是附加体的一种。

二、细胞质遗传的特点

(1) 正交和反交的遗传表现不同。

细胞质遗传性状由母本传递给后代，因此有人将细胞质遗传称作母体遗传。而核基因所控制的性状，正反交的表现是完全一致的，因为杂交形成的合子核的遗传物质完全是由雌核和雄核共同提供的。

(2) 经连续回交将母本的核基因全部置换后，母本的细胞质基因及其控制的性状仍不消失。

(3) 由附加体和共生体决定的性状，往往表现类似病毒转导或感染的性质。

问题：为什么会出现母体遗传现象呢？

原来精细胞质较少，而卵细胞含有大量细胞质。在受精过程中，精细胞在进入胚囊过程中几乎将其细胞质消耗尽，因此合子的细胞质全部由卵细胞提供，而精细胞参与合子的仅仅为一裸核。右图表示这种现象的细胞学机制。

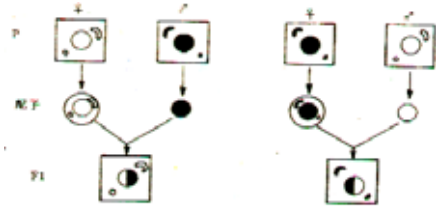


图 11-4 正反交差异形成原因的示意图

第二节 母性影响

一、母性影响(maternal influence)

母性影响所表现的现象与细胞质遗传十分相似，但是它在本质上是不同的另一类遗传现象。

1、母性影响的概念

某种遗传现象并不是由于细胞质基因所决定的，而是由于核基因的产物积累在卵细胞中的物质所决定的。这种遗传现象称之为母性影响

2、母性影响的表现类型

根据对后代影响的长短它又可分为短暂的母性影响和持久的母性影响。

(1) 短暂的母性影响

有种叫麦粉蛾的昆虫，野生型 AA 的幼虫是有色的，成虫的复眼褐色，这种色素是由一种叫犬尿素的物质形成的。突变型 aa 幼虫无色，成虫的复眼是红色的。杂合体 Aa 表现野生型性状。

若把杂合体和隐性亲本交配，发现正交与反交的情况不同(图 11-5)。

在正交中，Aa 作为母本，卵细胞的细胞质中含有足以构成幼虫体色的犬尿素，所以不论是 Aa 或 aa，幼虫都是有色的，但到成虫时，在 aa 中，上一代传下来的犬尿素耗尽了，自己又不能制造，成虫的复眼只能表现为红色。

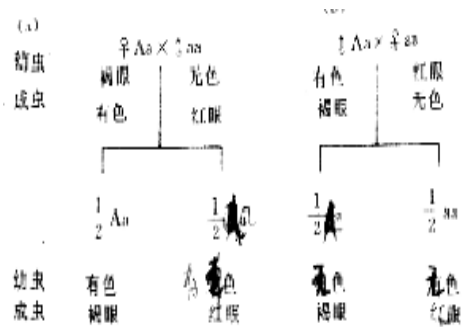


图 11-5 麦粉蛾的色素遗传中的母性影响

在反交中，aa 为母本，Aa 为父本时所得子代若是 Aa，由于没有含犬尿素的母本

细胞质，但有 A 存在，所以幼虫无色，成虫为褐眼；而子代为 aa 时，既没有含犬尿素的母本细胞质，又没有决定犬尿素的基因 A，所以幼虫无色，成虫复眼为红色。

这种只影响幼虫，而不影响成虫，故称短暂的母性影响。

(2) . 持久的母性影响

最著名的例子是椎实螺外壳旋向的遗传。

椎实螺的外壳有右旋和左旋两种，由一对基因控制，右旋为显性(D)，左旋为隐性(d)。椎实螺是雌雄同体的，一般是异体受精。若进行单个饲养，也能自体受精产生子代。

现把一个右旋的螺和一个左旋的螺养在一起，让它们相互交换精子。结果从右旋椎实螺所生的杂种小螺育出来的全是右旋的，反之则全是左旋的。这看来似乎子代的旋向由母螺的旋向决定。可进一步试验，人们发现子代的旋向并非由母螺旋向而是由母螺的基因型决定。当母螺的旋向为左旋而基因型为 Dd 时、子代均为右旋(图 11—6)。由于螺类受精卵是通过螺旋得到子代旋向，就可能推测母本的基因型。凡子代左旋，母本必定的 Dd 或 DD；凡子代右旋，母本必定为 dd。

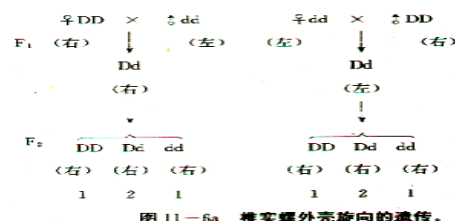


图 11—6b 椎实螺外壳

二、母性影响和细胞质遗传的区别

母性影响所表现的现象和细胞质遗传十分相似，但在本质上它是不同的另一类遗传现象。

1、遗传方式不同

母性影响是核遗传、性状表现是由母体核基因产生的物质所决定。在短暂的母性影响中，由于母性亲本传给后代的卵细胞的细胞质在幼虫时起作用，使幼虫有色；持久的母性影响中由于母本基因型决定卵细胞分裂的旋向，使基因表达延迟一代。

细胞质遗传是由细胞质中能自我复制的遗传物质(即质DNA)决定性状的表现。其特征是，遗传方式是非孟德尔的， F_1 表现母体性状，杂交后代不出现一定比例的分离。

2、遗传表现不同

母性影响的性状只在第一代表现，以后就失去了这一性状；而细胞质遗传的性状可以稳定地随母本传递。

第三节 植物雄性不育的类型及其遗传机理

引起植物雄性不育有多种原因：由于外界条件引起生理上的花粉发育不良，或丧失花粉管伸长能力等。由于染色体畸变、核基因或细胞质基因作用造成的雄配子发育不正常而丧失其功能。

本节讨论的雄性不育是指核基因或细胞质基因作用所引起的雄性不育性，也就是可遗传的雄性不育性。此类雄性不育性的主要特征是雄性器官发育不正常，不能产生有功能的雄配子，但它的雌性器官发育正常，产生有功能的雌配子，能接受正常花粉受精结实。此类雄性不育在农作物的杂种优势利用上具有重要的实用价值。如果杂交的母本具有这种不育性，就可以免除人工去雄的劳动，降低制种成本，并可保证种子的纯度。目前水稻、玉米、高粱、洋葱、蓖麻、甜菜和油菜等作物，已经利用雄性不

育性进行杂交种子的生产，在小麦、大麦、棉花等作物上也正在进行广泛的研究。

一、雄性不育的类别及其遗传特点

美国学者西尔斯(Sears . E . R .)于 1947 年在总结前人工作的基础上，将雄性不育性概括为三种类型：

1、核不育基因控制的核不育型；2、细胞质不育基因控制的细胞质雄性不育型；3、核不育基因和胞质不育基因共同决定的核质互作雄性不育型。即三型学说。在较长时期内为从事研究雄性不育的工作者所接受。

随着对雄性不育的深入研究，西尔斯所述的细胞质不育类型难以阐明育种实践中的问题，因为受细胞质基因控制的胞质雄性不育性的遗传方式应该和母本遗传一样，它与正常可育的父本杂交， F_1 代与母本相同，表现不育，在连续回交下，后代总是表现雄性不育，也就是说对于这种类型的雄性不育性是无法恢复的，即找不到恢复系。以后的实践证明，这一类型的雄性不育性在自然界是不存在的。

1956 年，爱德华生(Edwardson , J . R .)首创了二型学说，即核不育型和核质互作型。这为后人广泛接受。

(一)核不育型

即由核基因所决定的雄性不育类型。根据不育核基因的性质一般分为显性核不育和隐性核不育两种类型。近几年在小麦、水稻等作物上发现育性受光周期、温度等环境因素制约的核不育类型，因其特殊性单列为一种，定名为光温敏核不育类型。

(1) 显性核不育：

由显性核不育基因决定的雄性不育。我国山西省太谷县所发现的“太谷不育小麦”属于这一类型。太谷不育小麦是从小麦品种杂交后代群体中发现的，是一个显性单基因雄性不育杂合体。由于本身雄性不育，不能自交，因而目前无法获得显性不育纯合体。如以 S 表示显性不育基因，s 表示一般小麦所带的隐性可育基因。太谷不育小麦基因型为 Ss，一般小麦为 ss。以一般小麦品种给太谷不育小麦授粉，其后代将有一半个体仍为雄性不育，另一半育性正常。图示如右：

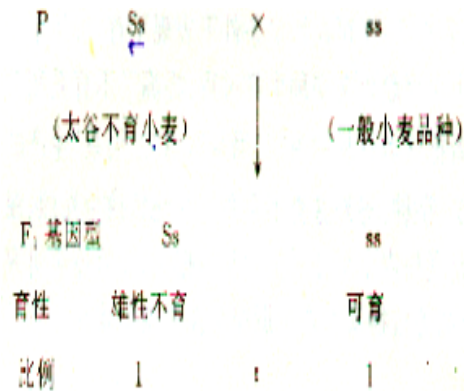


图 11-7 太谷不育小麦与一般小麦杂交后代的育性表现

太谷不育小麦不能全部保持其不育性，又不能全部恢复其育性，因此，目前在杂种优势利用中不能直接应用，但在小麦杂交选育纯系品种中有一定利用价值。

(2)隐性核不育：

由隐性核基因决定的雄性不育。根据研究，不育为一对隐性基因(rr)所控制，正常可育为相对显性基因(RR)所控制。这种不育株与正常株杂交； F_1 植株为雄性可育(Rr)；自交产生的 F_2 ，可育株与不育株将按 3：1 比例发生育性分离。也有多基因控制的核不育类型，如水稻就选育成不育率 90%左右的高不育材料，这类不育类型易受环境条件的影响。隐性核不育由于无法代代保持雄性不育，因而在杂种优势育种中难于利用。

(3)光、温敏核不育型：

这类核不育的不育性受光周期、温度或这两者互作的控制。大麦、大豆、水稻、

棉花、油菜和小麦等作物中先后都发现温敏型核不育系。这些不育系在正常气候条件下均表现不育，在高温或低温下表现可育，但育性有波动。

光敏型核不育研究最深入的是湖北光周期敏感水稻“农垦 58S”。它是在“农垦 58”田中发现的一株自然突变株。其育性转换主要由日照长度控制，较长日照(> 14hr)诱导不育，较短日照(< 14hr)诱导可育。光照长度和温度在“农垦 58S”育性诱导过程存在互补或互作的效应。经研究发现“农垦 58S”的光敏雄性不育性受隐性核基因控制，属孢子体不育；其恢复由 1 对或 2 对独立的主效基因控制。

这类核不育系在一定条件下(光照长度、温度等)表现可育，可以自交繁殖不育系；又可在特定条件下表现不育，可用于杂交种生产。因此，大大地简化杂交种生产过程，提高了不育系和杂交种纯度。有的学者把这类材料称为“二用系”，由“二用系”生产的杂交种称为“二系法”杂种。另外这类不育系的育性转换与光照、温度等紧密相关，且是受核内 1 至 2 对主效基因控制，在遗传学研究上可作为一种研究高等植物基因表达调控和探索植物雄性不育机理的良好材料。

2、核质互作不育型

由细胞质基因和核基因相互作用控制的不育类型，简称质核不育型。如水稻、玉米、小麦和高粱等作物中都已发现，并已应用于生产。这种不育类型花粉败育一般发生时期较晚，在减数分裂后期到花粉粒形成期间，随着败育发生迟早出现不同的花粉败育类型，如在水稻上有典败(花粉粒无内含物，对碘化钾染色无反应，为典型败育花粉)，园败(花粉粒能部分染色)和染败(花粉粒染色正常，但仍无受精能力)等。

质核不育型是由不育的细胞质基因和相对应的核基因所决定的。如细胞质不育基因以 S 表示，细胞质可育基因以 N 表示，按不育基因型以 rr 表示，核内显性的可育基因型以 RR 表示，两种胞质基因与两种核基因型共可组成四种核、质基因型组合，其育性表现列于表 11—2。

由表 11—2 可见，核质互作雄性不育的发生不仅需要胞质基因 S 而且需要核内纯合的隐性不育基因 rr。如果胞质基因为可育基因 N，则不论核基因型是可育(RR)或不育(rr)，都表现雄性可育。同理，如核内有可育基因(一般称恢复基因)RR 或 Rr，则不论胞质基因 N 或 S，也都能表现雄性可育。以雄性不育的 S(N)为母本，分别与其余五种可育类型：N(RR);N(Rr);N(rr);S(RR);S(Rr)，杂交结果如下：

表 11-2 核—质互作不育型的基因组成及育性

核基因型 \ 胞质基因	RR	rr
	S	S(RR) 可育
N	N(RR) 可育	N(rr) 可育

根据以上各杂交亲本及其 F_1 的遗传组成和育性表现，可将四种核质基因组合分为三个不同的系统：

(1)不育系：其遗传组成为 S(rr)。由于其本身不能产生正常花粉，故只能作为杂交母本。

(2)保持系：其遗传组成 N(rr)。用它与不育系杂交， F_1 仍能保持不育，它能为不育系留种提供花粉。从遗传上看，保持系与不育系的差别仅在于细胞质基因。

(3)恢复系：其遗传组成 S(RR)或 N(RR)。用它们与不育系杂交。 F_1 都恢复了雄性育性，这就为生产上利用杂种一代提供了条件。从遗传上看，恢复系与不育系的差别主要在细胞核基因。因为恢复系是父本，其胞质基因如何，在这里是不重要的。

不育系、保持系，恢复系总称“三系”。核质互作不育类型可以代代保持不育系，又可以恢复育性，因此在作物杂种优势育种中应用最为方便。

二、孢子体不育和配子体不育

根据雄性不育败育发生的过程，可分成孢子体不育和配子体不育两种类型。孢子体不育是指花粉的育性受孢子体(植株)基因型所决定，而与花粉本身所含基因无关。

1、孢子体的基因型为 $s(rr)$ ，则全部花粉败育；基因型为 $S(RR)$ 或 $N(RR)$ 全部花粉可育；基因型为 $s(Rr)$ 或 $N(Rr)$ ，产生的花粉有两种，一种含有 R ，一种含有 r ，这两种花粉都可育，自交后代表现株间分离。玉米 T 型不育系属于这种类型。

2、配子体不育是指花粉的育性接受雄配子体(花粉)本身基因所决定。若配子体内核基因为 r ，则该配子不育；若配子体内的核基因为 R ，则该配子可育。这类植株的自交后代中，将有一半植株是半不育的。玉米 M 型不育系属于这种类型。

三、植物雄性不育发生的机理

雄性不育在植物界是很普遍的，已在 18 个科的 110 多种植物中发现了雄性不育性的存在。尤为重要的是雄性不育在主要农作物的杂种优势利用上有突出的实用价值。所以探索雄性不育发生机理是一项重大课题。

既然质核型雄性不育是由细胞质基因与核基因共同作用的结果。那么不育胞质基因的载体是什么？它怎样与核基因相互作用导致不育？目前已做了许多试验，并提出多种假说。

(一)质核型不育性的质核互补控制假说

细胞质不育基因存在于线粒体上，N 细胞质的线粒体 DNA 转录成 mRNA，能在线粒体的核糖体上合成各种蛋白质(或酶)，以促进雄蕊发育过程中全部代谢活动的正常进行，产生正常花粉。

当线粒体 DNA 发生变异，使正常细胞质突变为 S 时，线粒体 DNA 转录的 mRNA 不能合成某些酶，从而导致败育。但如果核基因为 R 时，携带正常可育的遗传信息，由它转录的 mRNA 能在细胞质核糖体时合成各种蛋白质(或酶)，最终导致花粉的正常发育。当核基因为 r 时，仅携带不育性的遗传信息，它无法弥补细胞质的缺陷，因此不能形成正常花粉。

假说认为：只要双方有一方携带可育性的遗传信息，无论细胞质基因 N 或核基因 R，都能形成正常育性，R 可以补偿 S，N 可以补偿 r。只有 S 和 r 同时存在时，由于不能互补而表现不育。

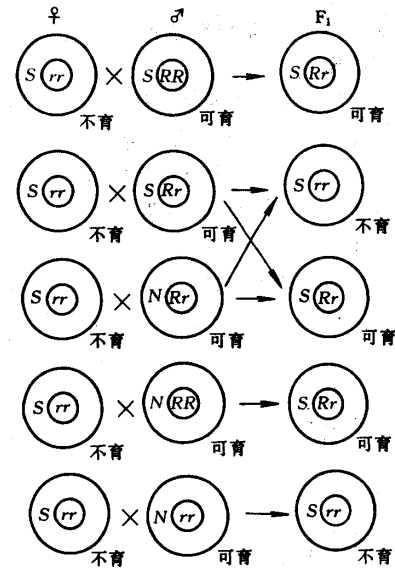


图 12-7 质核型不育性遗传的示意图

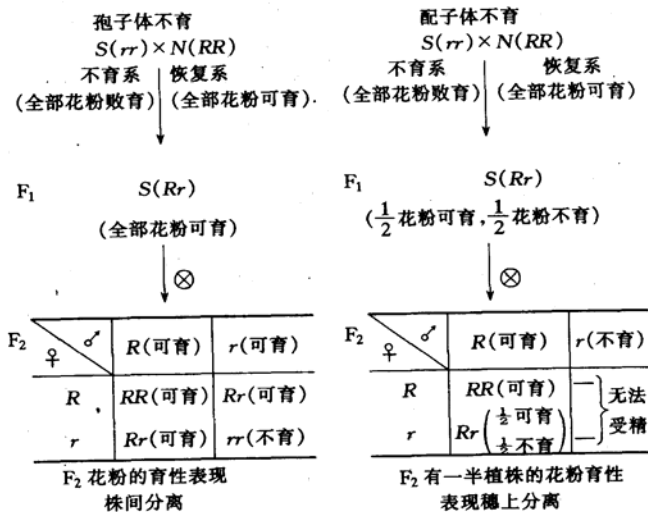


图 12-8 孢子体不育与配子体不育的比较

(二) 质核型不育性的“核质协调”假说

雄性不育性发生的机理，近几年来许多人结合水稻、小麦等作物“三系”利用实践，用“核质协调”假说解释。认为雄性不育是由于外来的核物质与原来的细胞质合成为一个“核质杂种”，二者在生理上不协调所致。

例如，已育成的水稻(野生败育稻 × 栽培稻)、小麦(粘果山羊草 × 普通小麦)等作物的不育系，都是通过种间或属间远缘杂交和连续回交得到的。但这个假说未能说明不育基因与恢复基因间如何互相作用，以及它们基因如何表达等问题。

第四节 雄性不育在作物育种上的应用

雄性不育在解决作物杂种优势利用中大量生产杂种一代种子上有很大的利用价值。我国育成的籼型杂交水稻大面积推广，收到了巨大的经济效益，因而成为我国科学技术重要成就之一。

在实践上，要利用雄性不育，必须实现三系配套。即不仅要育成不育系，也要有相应的保持系，以解决不育系的留种问题。还要培育成恢复系，才能使不育系产生育性正常的 F_1 ，这在以收获籽粒为目的的作物上十分重要(图11-9)。

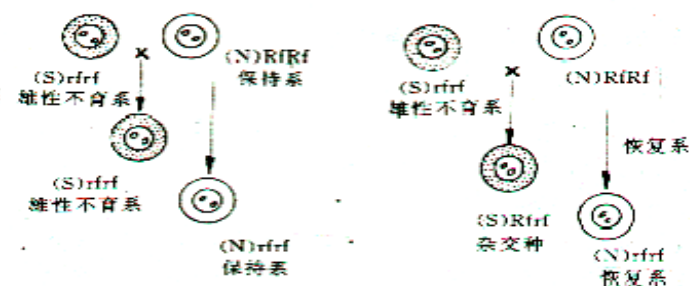


图 11-9 雄性不育系和保持系的繁殖、制种，同时繁殖恢复系

雄性不育系的获得可以通过以下四种方法：A. 属间杂交和连续回交；B. 种间杂交和连续回交；C. 种内杂交；D. 自发产生。其中前二种是最常用的。水稻、小麦的不育系就是这样育成的。为了选育具有不同特点的不育系，一般采用适应的品种与不育系回交转育 4—6 代即可(图 11-10)。

图 11-10 为 IB/IR 类型的 K 型小麦雄性不育体系选育过程

恢复系的培育方法：一般是经测交筛选具有恢复基因的材料后，再利用杂交或回交法改造其农艺性状和配合力。

水稻不育系育成后，经广泛测交，终于在大量材料中选出 IR 24 和 IR 661 等恢复系。

一些以营养器官为生产目的的作物，如甜菜、洋葱等，因不需要 F_1 开花结实，故不需选育恢复系。只要育成不育系和保持系，即可用于生产。

应该指出，雄性不育仅仅是杂种优势利用的桥梁，决不是杂种优势产生的原因。杂种能否用于生产，除雄性育性外，还取决于亲本的配合力及其他农艺性状。因此，三系选育尚需同时解决农艺性状、配合力等许多复杂的问题。

