

高职高专教育“十三五”规划建设教材

# 动物遗传育种

第3版

(畜牧兽医类专业用)

李婉涛 张京和 主编

中国农业大学出版社

· 北京 ·

## 内 容 简 介

本教材力求符合高等技术应用型人才的培养目标,理论以必需、够用为度,强化能力、突出重点,并尽可能吸收本领域的新成果和新技术。编写形式上注意图文并茂,每章附有知识链接,起到扩展知识面的作用,重点章节后面附有实习指导,以利于培养学生的操作技能和解决实际问题的能力。

本教材分为2篇11章,包括绪论、遗传的物质基础、质量性状的遗传规律、群体质量性状遗传结构分析、数量性状的遗传方式、性状的变异、品种资源及保护、性状选择的原理、种畜选择、种畜选配、品种与品系的培育方法、杂种优势的利用。

本教材是为全国农业高职高专院校畜牧、兽医和养殖专业编写的一门专业基础课教材,也可作为中等职业学校师生和广大畜牧兽医工作者的参考书。

### 图书在版编目(CIP)数据

动物遗传育种 / 李婉涛,张京和主编. —3版. —北京:中国农业大学出版社,2016.2  
ISBN 978-7-5655-1477-7

I. ①动… II. ①李…②张… III. ①动物—遗传育种—高等学校—教材 IV. ①Q953

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 319484 号

书 名 动物遗传育种 第3版

作 者 李婉涛 张京和 主编

策划编辑 康昊婷 伍 斌

责任编辑 田树君

封面设计 郑 川

责任校对 王晓凤

出版发行 中国农业大学出版社

社 址 北京市海淀区圆明园西路2号

邮政编码 100193

电 话 发行部 010-62818525,8625

读者服务部 010-62732336

编辑部 010-62732617,2618

出版部 010-62733440

网 址 <http://www.cau.edu.cn/caup>

E-mail [cbsszs@cau.edu.cn](mailto:cbsszs@cau.edu.cn)

经 销 新华书店

印 刷 北京鑫丰华彩印有限公司

版 次 2016年3月第3版 2016年3月第1次印刷

规 格 787×1092 16开本 16.75印张 415千字

定 价 36.00元

图书如有质量问题本社发行部负责调换



- 主 编 李婉涛 河南牧业经济学院  
张京和 北京农业职业学院
- 副主编 刘延鑫 河南中医学院  
王 健 江苏农牧科技职业学院
- 参 编 李聪聪 河南牧业经济学院  
李来平 甘肃畜牧工程职业技术学院  
张景锋 河南牧业经济学院  
吴井生 江苏农林职业技术学院

《动物遗传育种》(第3版)是为适应全国农业高等职业教育的发展需要,在中国农业大学出版社的组织下,在2011年7月第2版的基础上编写的高职高专教育“十三五”规划建设教材。供全国农业高职高专院校畜牧、兽医和养殖专业使用,也可作为中等职业学校师生和广大畜牧兽医工作者参考用书。

“动物遗传育种”是畜牧兽医专业的一门专业基础课,它以应用遗传学原理和方法培育优良动物品种为研究对象,以培养动物育种技术人员为目标,较系统地介绍了遗传学的基本原理和动物选育的基本方法。

本教材编写内容力求符合高等技术应用型人才的培养目标,全面贯彻“以素质教育为基础、以能力培养为中心”的方针,理论以必需、够用为度,并尽可能吸收本领域的新成果和新技术,突出理论知识在实践中的应用。

本教材在编写形式上注意多样化,图文并茂,力求起到激发兴趣、拓展思维、培养能力的作用。每章附有知识链接,起到扩展知识面的作用。

本教材第3版将第2版的3篇10章调整为2篇11章。调整内容包括:“第一篇 动物性状的遗传与变异”改为“上篇 动物遗传基础”、“第二章 遗传的基本规律”改为“第二章 质量性状的遗传规律”、“第三章 群体遗传结构分析”改为“群体质量性状遗传结构分析”、“第六章 第二节 数量性状的遗传”改为“第四章 数量性状的遗传方式”、“第二篇 品种资源与选种选配”与“第三篇 品种培育与杂种优势利用”合并为“下篇 动物选育技术”。

本教材第3版内容包括绪论、遗传的物质基础、质量性状的遗传规律、群体质量性状遗传结构分析、数量性状的遗传方式、性状的变异、品种资源及保护、性状选择的原理、种畜选择、种畜选配、品种与品系的培育方法、杂种优势的利用。为了便于学生学习和掌握教材的内容,每章附有知识链接和复习思考题,以利于培养学生的操作技能和解决实际问题的能力。

本教材由李婉涛、张京和主编,刘延鑫、王健任副主编。编写分工如下:李婉涛编写第二、八章,张京和编写绪论和第一章,刘延鑫编写第五、十章,王健编写第三、四、五章,李聪聪编写第二、六章,张景锋编写第七章,吴井生编写第九章,李来平编写第十一章。全书由张京和、刘延鑫审稿,李婉涛、张京和统稿。

由于编者水平有限,时间仓促,错误和不当之处在所难免,敬请广大师生和同行提出批评和建议,以便再版时修改。

绪论 .....	1
知识目标 .....	1
复习思考题 .....	7

### 上篇 动物遗传基础

第一章 遗传的物质基础 .....	11
知识目标 .....	11
技能目标 .....	11
第一节 染色体 .....	13
实训一 果蝇唾腺染色体的制备与观察 .....	18
实训二 家猪染色体核型分析 .....	19
第二节 细胞分裂 .....	21
实训三 动物减数分裂标本片的制作与观察 .....	28
第三节 DNA 与蛋白质合成 .....	30
实训四 动物肝脏组织中 DNA 的提取(盐溶法) .....	40
第四节 基因与性状表达 .....	42
第五节 基因工程 .....	44
知识链接——人类基因组计划 .....	48
复习思考题 .....	51
第二章 质量性状的遗传规律 .....	52
知识目标 .....	52
技能目标 .....	52
第一节 分离规律及其扩展 .....	53
实训五 一对相对性状的遗传分析 .....	63

第二节	自由组合规律及其扩展	64
实训六	两对及两对以上相对性状的遗传分析	73
第三节	连锁互换规律	73
实训七	连锁互换现象的遗传分析	79
第四节	性别决定与伴性遗传	80
实训八	家禽的伴性遗传分析	85
	知识链接——非孟德尔遗传	86
	复习思考题	87
<b>第三章</b>	<b>群体质量性状遗传结构分析</b>	<b>88</b>
	知识目标	88
	技能目标	88
第一节	哈迪-温伯格定律	89
第二节	群体基因频率的计算	95
实训九	人体常见性状的调查与遗传分析	97
第三节	影响群体遗传结构的因素	101
	知识链接——基因平衡的生物学意义	104
	复习思考题	104
<b>第四章</b>	<b>数量性状的遗传方式</b>	<b>106</b>
	知识目标	106
	技能目标	106
第一节	数量性状的特征	107
第二节	数量性状遗传的多基因假说	108
第三节	数量性状的遗传方式	110
第四节	数量性状基因座	111
	知识链接——数量遗传学理论的奠定	115
	复习思考题	117
<b>第五章</b>	<b>性状的变异</b>	<b>118</b>
	知识目标	118
	技能目标	118
第一节	染色体数目变异	119
第二节	染色体结构变异	123
第三节	基因突变	129
	知识链接——基因突变与基因病	133
	复习思考题	134

## 下篇 动物选育技术

第六章 品种资源及保护 .....	139
知识目标 .....	139
技能目标 .....	139
第一节 品种概述 .....	140
第二节 品种资源的保存利用 .....	143
第三节 引种与风土驯化 .....	149
知识链接——品种资源管理组织 .....	152
复习思考题 .....	153
第七章 性状选择的原理 .....	154
知识目标 .....	154
技能目标 .....	154
第一节 质量性状的选择 .....	155
第二节 数量性状遗传参数 .....	158
实训十 遗传力的计算 .....	169
第三节 数量性状的选择 .....	171
知识链接——数量性状选择理论的发展 .....	178
复习思考题 .....	179
第八章 种畜选择 .....	180
知识目标 .....	180
技能目标 .....	180
第一节 畜禽的表型评定 .....	181
第二节 种畜的测定 .....	188
实训十一 系谱的编制与鉴定 .....	196
第三节 种畜选择 .....	199
实训十二 育种值估计 .....	206
实训十三 综合选择指数的制定 .....	207
知识链接——主要畜禽的选种技术 .....	209
复习思考题 .....	212
第九章 种畜选配 .....	213
知识目标 .....	213
技能目标 .....	213

第一节 选配概述 .....	214
第二节 近交及其应用 .....	217
实训十四 近交系数与亲缘系数的计算 .....	220
知识链接——选配与种群遗传距离 .....	222
复习思考题 .....	223
<b>第十章 品种与品系的培育方法 .....</b>	<b>224</b>
知识目标 .....	224
技能目标 .....	224
第一节 本品种选育 .....	225
第二节 品系繁育 .....	226
第三节 杂交繁育 .....	231
知识链接——畜禽育种新技术 .....	235
复习思考题 .....	238
<b>第十一章 杂种优势的利用 .....</b>	<b>239</b>
知识目标 .....	239
技能目标 .....	239
第一节 杂交 .....	240
第二节 杂种优势的遗传理论 .....	241
第三节 杂种优势的利用 .....	244
实训十五 杂种优势的估算 .....	255
知识链接——远缘杂交 .....	256
复习思考题 .....	257
<b>参考文献 .....</b>	<b>258</b>

# 绪 论

CAUP

## ► 知识目标

- 了解动物遗传育种学的发展简史以及现代动物遗传育种技术的发展趋势。
- 掌握遗传、变异的概念,动物遗传育种学研究的内容和任务。

# 一、动物遗传育种学的发展历程

动物遗传育种学包括遗传学和育种学两部分内容。

## (一)遗传学的诞生与发展

### 1. 遗传学的概念

世界上的各种生物具有繁殖的特性,能够传宗接代。在生物世代繁殖的过程中,同一种动物,亲代与子代之间、子代个体之间,在主要的性状上总是保持一定的相似性,猪生的后代是猪,鸡蛋孵出来的是鸡,这种具有血统关系的生物个体之间的相似性称为遗传现象。但是,亲代与子代之间,子代个体之间并非完全相像,“一母生九子,九子各不同”。母猪与所生仔猪之间、同一窝仔猪之间在外部特征、经济性状方面总会表现出或多或少的差异,再如荷斯坦奶牛与所生犊牛之间、同一母牛所生犊牛之间在毛色特征、产乳量等方面也会表现出一定的差异,甚至同卵双胞胎之间表型也不会完全一样。这种具有血统关系的生物个体之间的差异性称为变异现象。

遗传和变异是生物界最普遍最基本的特征,二者相互对立、相互制约,在一定的条件下,又相互转化。遗传是相对的,而变异是绝对的。生物在产生遗传现象的同时,总是伴随着变异现象;在保证主要性状不发生大的改变的情况下,各种性状在表现程度上又会出现不同的差异。由此产生了生物性状的多样性,经过自然选择,形成形形色色的物种,同时经过人工选择,培育出适合人类不同需要的众多品种。

综上所述,遗传学是研究生物遗传与变异规律的学科。

### 2. 遗传学的诞生

遗传学来源于育种实践,同其他学科一样,是在生产实践中产生和发展起来的。

孟德尔(G. J. Mendel, 1822—1884)在前人植物杂交试验的基础上,于1856—1864年成功地进行了著名的豌豆杂交试验。他运用统计方法,十分精确地记载和分析了每一子代类型的观察数目,还设计了证明其假说的杂交试验,并总结出遗传学的分离和自由组合两个基本规律。1865年他在布尔诺自然历史协会上宣读了试验结果,1866年发表的《植物杂交试验》论文,具有为现代遗传学奠基的历史意义,被公认是遗传学发展的真正开端,迄今已有150多年的历史。

孟德尔的《植物杂交试验》一文,否定了混合遗传、拉马克的获得性状遗传和达尔文的泛生论。他证明了遗传的不是性状本身,而是决定性状的遗传因子。但是,由于当时的生物界被1859年达尔文发表的《物种起源》所提出的进化论学说的气氛所笼罩,同时又由于孟德尔所采用的方法很新颖,因此孟德尔的论文没有得到生物学家们的接受和认可。1900年,德国的柯林斯(C. Corers)、荷兰的德福利(H. De. Vries)和奥地利的薛尔马克(Von. Tshermark)通过各自的试验得出与孟德尔同样的结论,并且发现了早在30多年前孟德尔所发表的论文。孟德尔论文的重新发现引发了一场持久、大规模的学术大讨论。直至1904年,孟德尔的《植物杂交试验》论文才在生物界得到承认。因此,1900年被认为是遗传学的诞生之年。

### 3. 遗传学的发展

遗传学的发展过程可以从微观和宏观两个方面进行概括。

(1)遗传学的微观发展 随着遗传学的发展,遗传学的定义也在不断地完善。



### ①整体遗传学阶段(1903—1909年)。

1903年,萨顿(S. Sutton)首先注意到染色体行为与孟德尔遗传因子行为之间的一致性,并提出染色体是遗传的物质基础。

1906年,英国遗传学家贝特森(W. Bateson)在香豌豆杂交试验中,发现了连锁遗传现象,并提出了“遗传学”这一学科名称。

1909年,丹麦植物生理与遗传学家约翰逊(W. Johannsen, 1859—1927)发表了“纯系学说”,并最早提出“基因”一词以代替孟德尔的遗传因子概念。

在这一时期,对遗传学的定义是“研究遗传与变异的科学”。

### ②细胞遗传学阶段(1910—1940年)。

1910年以后,美国动物遗传与发育生物学家摩尔根(T. H. Morgan, 1866—1945)等以果蝇为材料进行了大量的研究,发现了性状连锁现象,提出了连锁互换遗传规律。

1926年,摩尔根发表了《基因论》,认为基因是在染色体上呈直线排列的念珠状结构,从而把基因从抽象的概念落实为实体。

1927年,美国遗传学家穆勒(H. J. Muller)采用X射线对果蝇进行人工诱发突变的研究,为探索遗传的变异开创了新的途径。

在这一时期,对遗传学的定义是“研究基因的科学”。它研究基因在染色体上的排列,基因在细胞代谢中的作用和基因在繁殖过程中的传递。

### ③微生物遗传学(生化遗传学)阶段(1941—1952年)。

这一时期试验材料从玉米、豌豆等植物转向了微生物单细胞生物群体,它们的代谢基础和遗传背景简单,给研究带来许多方便,使遗传学理论的研究有了飞跃性的发展。

1937年,比德尔(G. W. Beadle)与微生物学家泰特姆(E. L. Tatum)合作,改用链孢霉属的红色面包霉作为实验材料,研究了基因的生理生化功能、分子结构及诱发突变等问题,证明了基因是通过酶而起作用的,于1941年提出了“一个基因一个酶”的假说,大大地发展了微生物遗传学和生化遗传学。

1944年,阿委瑞(O. T. Avery)以肺炎链球菌为材料,提出了DNA是主要的遗传物质。

1952年,赫尔歇(A. D. Hershey)和简斯(M. Chase)在大肠杆菌的 $T_2$ 噬菌体内,用放射性同位素进行标记试验,进一步证明了DNA是遗传的传递物质。

### ④分子遗传学阶段(1953年至今)。

1953年,美国分子生物学家沃森(J. D. Watson)和英国分子生物学家克里克(F. H. C. Crick)通过X射线衍射分析研究,提出了DNA双螺旋结构模型,拉开了分子遗传学研究的序幕,也奠定了分子遗传学研究的基础。

1955年,美国分子生物学家本泽(S. Benzer)用基因重组分析方法研究大肠杆菌的 $T_4$ 噬菌体中基因的精微结构,其精细程度达到DNA多核苷酸上相隔仅3个核苷酸的水平。

在这一阶段,遗传学有了更新的定义,即遗传学是“研究核酸的科学”,它研究核酸的性质、功能、代谢和复制。

到20世纪70年代,由于生物技术的发展及核酸限制性内切酶、DNA连接酶的发现和应用,使DNA分子的体外切割和连接成为可能,为DNA重组技术的创立奠定了重要基础。加上DNA聚合酶,DNA和RNA修饰酶等的发现和应用,使DNA的体外复制、修饰成为可能。现代基因工程技术,已经可使外源基因在不同的物种中表达。

1977年,桑格(F. Sanger)等弄清了噬菌体  $\phi$ 174DNA 的全部碱基序列(5 386 个碱基),确定了 DNA 序列分析的新战略和新方法,从而使分子遗传学进入了一个崭新的时代。

在这一阶段,遗传学的定义也发展为“研究遗传物质的结构、功能、复制、重组和表达的科学”。它把遗传学的研究从分子水平推向亚分子水平。人们已经不是从整体或细胞,而是从核酸分子乃至一个核苷酸的碱基来探索生命科学的奥秘了。

## (2) 遗传学的宏观发展

1908年,英国数学家哈迪(G. H. Hardy)和德国医生温伯格(W. Weinberg)各自发现了在随机交配群体中的遗传平衡定律,奠定了群体遗传学的基础。

20世纪20—30年代,费希尔(R. A. Fisher)、霍尔丹(J. B. S. Haldane)、赖特(S. Wright)等将群体遗传学和统计学相结合,于50—60年代产生了数量遗传学。

20世纪60—70年代,诞生了研究群体对生存环境的适应和反应的生态遗传学。

20世纪70—80年代,诞生了研究群体在自然选择长期作用下变化的进化遗传学。

20世纪遗传学的飞速发展渗入到生物学的许多分支。我们除了按水平划分外,还可按不同生物范畴来划分,因而形成动物遗传学、植物遗传学、微生物遗传学、人类遗传学等。

综合对遗传学的微观和宏观的研究,遗传学的定义可扩展为“是在细胞、分子和群体水平上研究遗传物质的传递和变化规律的科学”。

## (二) 育种学的发展

### 1. 育种学的概念

育种学是应用遗传学的原理和方法改良畜种并使其达到最大经济效益的一门应用基础科学。

动物育种学主要研究动物品种的形成,动物遗传资源的保存、开发和利用,主要经济性状的遗传规律以及生产性能的测定,选种选配方法,培育新品种和新品系的方法,杂种优势的利用等,其中心任务是培育优良的动物品种。

育种所需的相关学科除遗传学外,还包括统计学、生物化学、生理学、经济学和计算机科学等。

### 2. 育种学的发展

育种学是一门古老的学科,我国早在周代对马的外形鉴定技术已有丰富经验,春秋战国时代伯乐의《相马经》,宁威의《相牛经》可称为育种的专著,为培育家畜品种做出了杰出的贡献。

现代动物育种历史始于18世纪。成绩显著且具有深远影响者,首推英国的罗伯特·贝克尔维尔(R. Bakewell),他于1760年在英格兰开始马、绵羊及牛的育种,利用大群选择和近亲繁殖的方法,育成了多个牛、羊、马的品种。

第一本正式的良好登记册出现于18世纪末。编制英国纯血马的良好登记册始于1791年,并于1808年出版了第一卷。第一本短角牛的良好登记册于1822年出版。稍后,法国、德国、荷兰等国陆续出版马、牛等登记册。到了19世纪末,瑞典、美国、德国、丹麦等国在鸡、猪、奶牛育种方面已对性能测定有较大革新。

在此之前,育成一个品种需要60~70年。到19世纪末,培育一个品种只需20~30年。在前后100年间,全世界培育出许多家畜品种。仅英国就培育成6个马品种、10个牛品种、20个猪品种和30个羊品种。

1859年,达尔文的《物种起源》一书出版,提出了进化论。进化论有两个基本观点:一是

生命同源；二是自然选择。自然选择就是适者生存，不适者被淘汰的过程。

在自然选择的条件下，生物进化的过程是：变异→自然选择→生殖隔离→产生新种→遗传→变异，由简单到复杂，由低级到高级不断循环。

现代育种是以孟德尔遗传学为基础的。1900年，孟德尔论文的重新发现引起了动物育种者的极大兴趣。遗传学作为动物育种理论开始被采用。随着遗传学的发展，动物育种方法也在不断发生变化。如今的动物育种采用细胞遗传学、群体遗传学、数量遗传学、分子遗传学等多种遗传学作为理论基础，根据生物性状的遗传规律，用人工选择的方法代替自然选择，通过变异→人工选择→控制交配制度→产生良种→遗传→变异的过程，不断选育，不断提高，在几十年到几百年的过程中完成了自然选择需要几十万年甚至几百万年所完成或不能完成的工作，极大地加速了生物的衍变过程。

现代动物育种的杰出成就主要是应用数量遗传理论定量化地制定选育方案，准确地估计群体遗传参数和个体育种值，配合有关新措施控制动物朝人类需求的方向发展。现代动物育种不再像过去那样只是一种艺术，而是一门严谨的应用科学。

美国的洛希(J. L. Lush)将数量遗传学理论与育种实践相结合，提出了重复力和遗传力的概念，建立了现代育种理论体系。汉德森(C. R. Henderson)的线性模型理论和方法将更精确的统计方法应用于育种中，提高了种畜选育的效率，促进了全球动物生产的发展。

近年来，动物育种吸纳了生物技术、信息技术、系统工程等领域的成果，转基因克隆的成功、标记辅助选择、分子育种等新领域的开辟，标志着动物育种进入了一个崭新的时代。

## 二、动物遗传育种技术的展望

当今世界正在兴起一场广泛而深刻的新技术革命浪潮。全球动物育种正朝着高产、优质与高效相结合的方向发展。21世纪将是遗传育种技术应用与发展的时代，动物育种面临着飞速发展的的大好机遇，同时也面临着新技术革命的严峻挑战。

### 1. 加快畜禽品种良种化

动物遗传育种学是动物科学的一个重要分支。动物遗传育种学是用遗传学理论和相关学科的知识从遗传上改良动物，使其向人类所需的方向发展的科学，是研究合理开发、利用和保护动物资源的理论和方法的学科。

畜牧生产现代化首先必须是畜禽品种优良化。在畜牧生产中，畜产品的数量、质量和经济效益3个指标与畜禽品种有着密切的关系。动物遗传育种所提供的优良种畜、种禽，对畜牧生产的影响是长期和深远的。例如，一头优秀种公牛，通过人工授精方法，可以产生成千上万头高产后代。一头本地黄牛年产乳量400 kg左右，经过选育的荷斯坦奶牛群体平均产乳量可以达到10 000 kg以上，最高产的母牛在365 d中，每天两次挤奶，可产奶25 248 kg。没有人工选择和培育，自然界中是不会产生这种高产奶牛的。1940年，肉鸡饲养到出栏需12周，体重1.6 kg，如今只需6周，出栏体重达2 kg以上，料肉比由3.5:1下降到1.7:1。一只粗毛羊年产毛量一般为1~1.5 kg，而经过人工培育的细毛羊每只年产毛4~5 kg，高的可达20 kg。这种产量与效率的提高除营养和管理因素外，良种的贡献是不可忽视的。据世界范围的考证，遗传育种对畜牧生产的总贡献率超过了40%。

通过开展动物遗传育种工作，可以扩大优秀种畜使用面，提高良种覆盖率，进而使群体不断得到遗传上的改良。通过育种工作，培育杂交配套系，“优化”杂交组合，可以充分利用

杂种优势,提高畜产品产量和质量,增加经济效益,减少污染,保护生态环境。从长远的观点来看,通过合理开发利用品种资源,可以达到对现有品种资源保护的目。

## 2. 基因组学将大显身手

基因组学是研究基因组的组成结构与功能的学科。其核心是把基因组当作一个完整的整体和灵巧的系统,而不是由核苷酸、蛋白质简单堆积起来的产物。基因组是生物遗传、生长和发育的基础,与动物育种关系十分密切。目前,国际上研究猪、牛、羊、鸡的基因组学发展迅速,例如,由猪基因组数据库收集的猪基因及 DNA 标记已达 2 000 多个。基因组学在动物育种学中的运用将体现在分子标记辅助选择、动物品种资源保护和转基因工程等方面。

## 3. 克隆动物大量问世

克隆动物一旦和动物育种结合,将会真正地造福于人类。高产优质的克隆动物不仅可以为人们提供乳、肉、蛋等生活资料,还可以为人类提供保健蛋白,并对人类器官移植做出重大贡献。

## 4. 动物育种信息化、智能化

计算机的应用和不断发展促进了动物育种的信息化程度。21 世纪将是电脑大规模用于动物育种的年代,神经元电脑、生物电脑、超导电脑等新型电脑,将开拓动物育种信息的辉煌未来。育种舍将采用电脑管理温度、湿度、气味、光照、消毒、饲料,封闭育种舍将通过计算机视觉识别动物个体的体型外貌,再将图像进行信息处理,既可大大提高育种效率,又可避免动物的应激。特别是智能机器人也将应用于现代动物育种,使动物育种朝着信息化、智能化的方向快速发展。

# 三、动物遗传育种学的内容与任务

动物遗传育种学是研究动物遗传规律、育种理论和方法的科学,是既有广泛生物学基础理论又密切联系畜牧生产实践的一门综合性学科。内容包括遗传的基本原理、育种原理和方法两大部分。

遗传的基本原理主要研究遗传的细胞学基础、分子遗传学基础、遗传的基本规律、群体遗传学和数量遗传学基础等。

育种原理和方法主要研究动物的起源、驯化以及家畜家禽品种的形成,动物遗传资源的调查、开发利用和保存,主要经济性状的遗传规律、生长发育规律以及生产性能的测定,选种选配方法,培育新品种、品系的理论和方法,杂种优势机理和利用等。

遗传学原理用于育种学主要有三大任务:

(1)对遗传性状进行预测,选择理想的种畜。选种的理论依据就是群体遗传学和数量遗传学中的选择理论。选种的方法很多,对于质量性状,需要根据基因型而不仅是根据表型选种;对于数量性状,则要根据育种值而不仅是根据表型值选种。对阈性状可用独立淘汰法,对多个性状同时选择则要用综合选择指数法。

(2)通过育种计划培育具有优良基因型的畜禽品种或产生杂种优势。用两个或两个以上的品种或品系作为亲本产生杂种后代,按照育种目标的要求从后代中选育出符合育种目标的个体,扩大繁殖到所要求的数量,通过鉴定从而培育成一个新的品种或品系。在商品家畜生产中,一般用两个或两个以上的品种或品系作为亲本进行杂交,通过利用杂种优势来提高产量。

(3)建立良种繁育体系。为了使种畜的优良特性尽快地推广到商品生产中去,需要建立一个合理的繁育体系。繁育体系由三部分组成:一是育种场的核心群畜禽,应用现代育种技术对其不断地进行选育提高,除作为育种场种畜禽的更新外,主要是为繁殖场提供优质原种畜禽;二是繁殖场的繁殖群畜禽,从育种场引入,主要任务是进行繁殖扩群;三是生产场或专业户饲养的商品畜禽,由繁殖场提供种畜禽或配套的杂交组合,生产场或专业户用来生产提供最终畜产品的商品畜禽。

### 复习思考题

- (1)什么是遗传?什么是变异?二者之间有何关系?
- (2)简要说明动物遗传育种技术的未来趋势。
- (3)简要说明动物遗传育种学研究和任务。

CAUP

# 上篇 动物遗传基础

第一章 遗传的物质基础

第二章 质量性状的遗传规律

第三章 群体质量性状遗传结构分析

第四章 数量性状的遗传方式

第五章 性状的变异



CAUP



## 遗传的物质基础

### ►► 知识目标

- 掌握染色质与染色体的区别、染色体的形态结构以及染色体在细胞分裂尤其是在减数分裂过程中的规律性变化,理解染色体的动态变化与生物性状遗传变异的关系。
- 掌握 DNA 的结构和复制过程,了解蛋白质的合成过程。
- 掌握中心法则及其发展。
- 理解基因概念的演变、基因的结构、基因的作用以及基因与性状表达的关系。
- 掌握基因工程的实施步骤,了解基因工程的研究进展。

### ►► 技能目标

- 学会细胞分裂标本片的制作方法。
- 学会在显微镜下识别细胞分裂的不同时期。
- 能够图示染色体在有丝分裂和减数分裂中的动态变化。

地球上约有 150 万种生物,这些生物在形态、结构和特性上千差万别,但构成它们身体的基本单位是一样的。现在知道,除了最低等生物——病毒和立克次氏体外,一切生物都是由细胞构成的。

组成一个生物体的细胞数量差别悬殊,少的只有一个细胞,如细菌、草履虫,多的则以千万亿计。

细胞一般很小,只有在显微镜下才能看到,通常以微米计算其大小。组成高等动物组织的大多数细胞,直径为  $20\sim 30\ \mu\text{m}$ 。动物身体中产生的最大的单个细胞是鸟类的卵细胞,如鸵鸟的卵细胞直径可达  $5\ \text{cm}$  左右。

细胞的形状多种多样,有圆形、椭圆形、方形、多角形、扁平形、圆柱形和杯形等,随它们所处的解剖部位和生理机能的不同而异。游离的细胞多为圆形或椭圆形,如血细胞和卵细胞;紧密连接的细胞有扁平、方形、柱形等,如构成皮肤的细胞;具有收缩机能的多为纺锤形或纤维形,如肌细胞;具有传导机能的则为星形,多具长的突起,如神经细胞(图 1-1)。



图 1-1 各种不同形状的细胞

1. 红细胞 2. 脂肪细胞 3. 肌肉细胞 4. 骨细胞 5. 神经细胞

这些数量、大小、形态各不相同的细胞,共同构成了一个有机整体。因此,细胞是构成生物机体的形态结构和生命活动的基本单位,即结构单位和功能单位。

生物机体的任何一种细胞,不论它们在数量、大小、形状上是怎样的不同,在形态结构上都具有共同的特征。少数单细胞有机体的细胞核不具有核膜(核物质存在于细胞质中一定区域),称为原核细胞,如细菌、蓝藻等。高等动物的细胞一般由细胞膜、细胞质和细胞核三部分组成,具有明显的细胞核和核膜,因此,称为真核细胞。

细胞膜又称质膜,是指包在细胞最外层,由脂类和蛋白质组成的薄膜。

细胞膜以内、细胞核以外的物质统称为细胞质,包括基质、细胞器和内含物等。细胞器有许多种,其中与遗传密切相关的有线粒体、核糖体和中心体等。

真核细胞的细胞核由核膜、核质与核仁组成。

核膜由两层单位膜组成。核膜上有许多圆孔,孔的周围内外膜互相融合,称为核膜孔,是细胞核与细胞质进行物质交换的通道之一。

核膜以内、核仁以外的物质叫作核质,包括染色质和核液等成分。

核仁是细胞核内一个或几个圆球形的结构,在光学显微镜下观察,它的结构均匀一致,外面没有膜包围。其化学成分主要是蛋白质和 RNA。核仁最主要的功能是合成核糖体 RNA(rRNA),核糖体 RNA 通过核膜孔进入细胞质内,参与蛋白质的合成。

细胞核的功能是把遗传物质完整地保存起来,把它从这一代传到下一代,并指导 RNA 的合成。

### 一、染色体的形成

在光学显微镜下,处于分裂间期的细胞核,其核质一般是均匀一致的,但一经杀死固定,用洋红、苏木精等碱性染料染色处理后,核质则显示出不同的反应,其中极易吸收碱性染料,着色深的物质,叫作染色质;其他不着色或着色极浅的物质,就是核液。当细胞分裂时,核内细长的染色质逐渐变短变粗,高度螺旋化,形成一定数目和圆柱状的染色体。当细胞分裂结束时,染色体又逐渐恢复为染色质。因此,染色质和染色体实际上是同一物质在细胞分裂周期的不同阶段所表现的不同形态。

### 二、染色体的形态、结构与数量

研究染色体的形态与数量,一般是在细胞有丝分裂的中后期,用碱性染料染色,在光学显微镜下进行观察。

#### (一)染色体的形态

染色体一般呈圆柱形。一个典型的染色体包括下面几个部分:

##### 1. 着丝粒

在染色体上的一定位置,有一个染色较浅的区域,叫作着丝粒。每一条染色体有一个着丝粒。当细胞分裂时,纺锤丝就附着在这个地方,因而着丝粒的功能与细胞分裂时染色体的移动有关。着丝粒所在的地方,染色体直径较小,所以也叫主缢痕。着丝粒将染色体分为两条臂,长的一端叫长臂,短的一端叫短臂。着丝粒在每条染色体上的位置是恒定的,因此,根据着丝粒的位置可以把不同的染色体区分开来。

##### 2. 次缢痕

有的染色体还有另一直径较小的地方,染色较浅,叫作次缢痕。次缢痕在染色体上的位置和大小也是恒定的,常用于鉴别特定的染色体。

##### 3. 随体

有的染色体的末端还有一个圆形或略伸长的突出物,称为随体。随体的大小变化较大,大的可与染色体直径相等,小的甚至难以分辨。但是,特定染色体所具有的随体,其形态和大小是恒定的。

##### 4. 核仁组织区

细胞中某一个或几个染色体与核仁联系的地方,称为核仁组织区。它与核仁的形成有密切的关系。许多生物的核糖体 DNA 就集中在这个特定的位点上。

染色体的形态结构如图 1-2 所示。

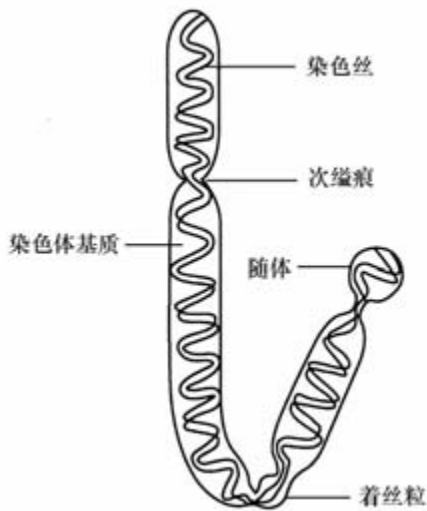


图 1-2 染色体的形态结构

(引自:欧阳叙向《家畜遗传育种》,中国农业出版社,2001)

根据染色体上着丝粒的位置不同,可以把染色体分成4种类型:中着丝粒染色体(着丝粒在染色体中央,长短臂的比值为1.00~1.70)、近中着丝粒染色体(着丝粒靠近中央,长短臂的比值为1.71~3.00)、近端着丝粒染色体(着丝粒靠近一端,长短臂的比值为3.01~7.00)、端着丝粒染色体(着丝粒位于染色体末端,长短臂的比值大于7.00)(图1-3)。

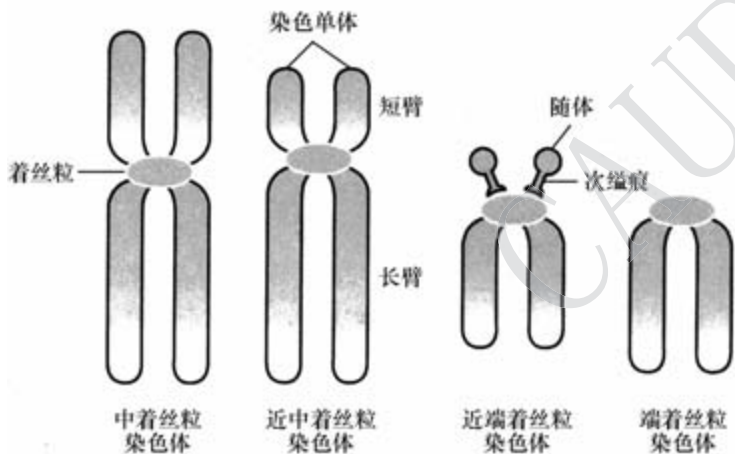


图 1-3 根据着丝粒位置进行的染色体分类

(引自:李宁《动物遗传学》,中国农业出版社,2003)

着丝粒位置的不同决定了细胞有丝分裂后期染色体形态的差异,中着丝粒染色体,两臂长度大致相等呈“V”形;近中着丝粒染色体,两臂一长一短呈“L”形;近端着丝粒染色体和端着丝粒染色体则呈棒形。它们在有丝分裂后期的形态见图1-4。



图 1-4 有丝分裂后期染色体的各种形态

1. 棒形 2. L形 3. V形

通过对染色体形态的研究,可依据着丝粒的位置、次缢痕和随体的有无及位置来鉴别特定的染色体。

## (二)染色体的结构

染色体外有表膜,内有基质。在化学结构上,染色体是由脱氧核糖核酸(DNA)和蛋白质组成的复合物,由DNA紧密复合到蛋白质中去,形成了核蛋白纤丝即染色丝,它是染色体结构的主要基础。每一条染色体有两条平行而相互缠绕的染色丝,纵贯于整个染色体。这两条染色丝各自呈小螺旋状而又相互盘旋呈大螺旋状。

### (三)染色体的数量

不同的生物其染色体数目往往是不相同的,同一物种的染色体数目则是恒定的,而且每一种生物个体中的每一个细胞其染色体数目也是相同的。一定形态和数目的染色体,常成为各种生物的细胞学特征。在其世代的延续中,染色体的数目一般保持不变,这对维持物种的遗传稳定性有着重要的意义。

一个成年动物体含有几百亿至几千亿个细胞。其中,构成动物体各种组织器官的细胞称为体细胞,动物睾丸和卵巢中产生的精细胞与卵细胞称为性细胞。

在大多数生物的体细胞中,染色体是成对存在的,数目用  $2n$  表示,称为二倍体;而在性细胞中染色体是成单存在的,数目用  $n$  表示,称为单倍体。

各种常见动物体细胞中染色体数目见表 1-1。

表 1-1 常见动物体细胞中染色体数目

动物	染色体数目( $2n$ )	动物	染色体数目( $2n$ )
人	46	鸽	80
马	64	蜜蜂	♂ 16, ♀ 32
驴	62	果蝇	8
黄牛、牦牛	60	家蚕	56
河流水牛	50	小鼠	40
沼泽水牛	48	大鼠	42
山羊	60	豚鼠	64
绵羊	54	中国地鼠	22
猪	38	金黄地鼠	44
鸡	78	长爪沙鼠	44
火鸡	82	兔	44
鸭	80	犬	78
鹅	82	猫	38
鹌鹑	78	猴	42

各种生物体细胞中的染色体大都成对存在,即在一个体细胞中相同的染色体各有两条,这两条染色体的形状、大小、着丝粒的位置相同,一条来自父方,一条来自母方,通常把这些成对的染色体称为同源染色体。

同源染色体中有一对特殊的染色体,其大小、形状不同,一条来自父方,一条来自母方,且与性别发育有关,这对染色体叫作性染色体。在哺乳动物中,雌性的两条性染色体的形态、大小、着丝粒位置均相同,性染色体的组成为 XX;雄性的两条性染色体只有一条与雌性 X 染色体相同,而另一条与 X 染色体存在着很大的差异,称为 Y 染色体,即雄性的性染色体组成为 XY。在鸟类中,性染色体的组成情况与哺乳动物刚好相反,即雄性的体细胞中两条性染色体相同,性染色体组成为 ZZ;雌性中有一条 Z 性染色体和一条 W 性染色体,即雌性的性染色体组成为 ZW。在体细胞中,除一对性染色体以外的其他所有同源染色体雌雄个体都一样,统称为常染色体。

上述概念之间的相互关系如图 1-5 所示。

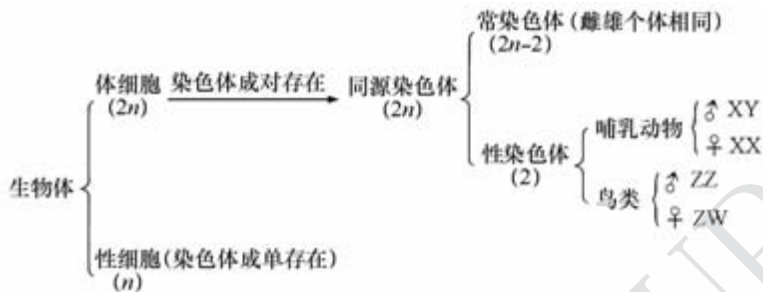


图 1-5 同源染色体、常染色体、性染色体之间的关系

由于各种生物都具有特定的染色体形态和数目,而且染色体形态和数目的变化常常影响各种生物的遗传性状,所以,对染色体及其变化规律的研究就成为遗传学的首要任务。

### 三、染色体分析技术

每一物种所含染色体的形态、结构和数目都是一定的,而不同物种之间在染色体形态和数目上都有差异。因此,染色体的形态和数目可以反映物种的特征。为了研究和分析物种之间的关系,鉴定远缘杂种,人们采用了染色体分析技术。

#### (一) 染色体组型分析

对某一物种细胞核内所有染色体的长度、长短臂的比率、着丝粒的位置、随体的有无等特征进行分析,称为染色体组型分析。在有丝分裂中期,首先对细胞进行特殊的处理、染色并制片;然后进行镜检、显微照相和测微长度;最后把照片上的染色体逐个剪下来,按照一定的顺序贴在纸上,分别予以编号。如图 1-6 所示是牛的染色体组型,牛的染色体有 30 对 ( $2n=60$ ),其中 29 对为常染色体,另一对为性染色体(X 和 Y 染色体的形态大小和染色表现

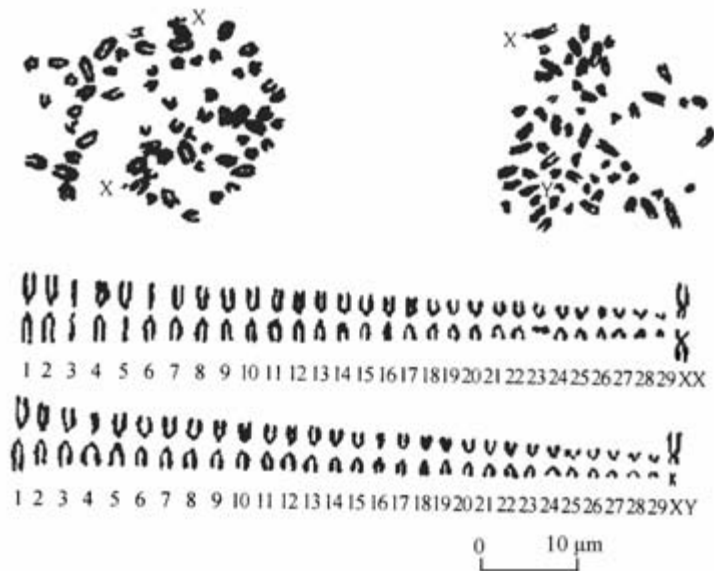


图 1-6 牛的染色体组型图

(引自:Frederick B. Hutt Animal Genetics, 1964)



均不同)。染色体组型广泛应用于动物染色体数目和结构变异的分析、染色体来源的鉴定、通过细胞融合得到的杂种细胞的研究以及基因定位研究中单个染色体的识别等方面,丰富了人们对染色体进化规律与机制的了解,在动物分类和生物进化研究中也得到广泛的应用。

此外,人的染色体组型分析已被应用于肿瘤的临床诊断、预后及药物疗效的观察。通过对羊水中的胎儿脱屑细胞或胎盘绒毛膜细胞的染色体组型分析,有助于对胎儿性别和染色体异常的产前诊断。

## (二) 荧光带型分析

染色体组型分析虽然很有用途,但对那些染色体数目多、染色体小、形态相似、彼此不易区分的物种的染色体组型进行分析就比较困难。20世纪70年代,国外有人首次发现中国大鼠和蚕豆的染色体经荧光染料芥子喹吖因染色以后,由于常染色质、异染色质的分布不同,在荧光显微镜下,经紫外线照射后,在染色体的一定部位上显示出荧光带型。这种技术在动物上很快得到应用,特别是在人的染色体研究上,已初步确定了各个染色体的标准带型,以此来研究各种遗传病因。

## (三) 吉姆萨带型分析

1970年,在动物染色体研究中,发现了吉姆萨分带法。由于各种生物的染色体被染上的带纹不一,近年来,这种分带技术已应用到染色体组型分析上。对分析物种之间的亲缘关系、染色体结构变异以及远缘杂交的鉴定等起了很大作用。图1-7是人的染色体吉姆萨显带分析图。

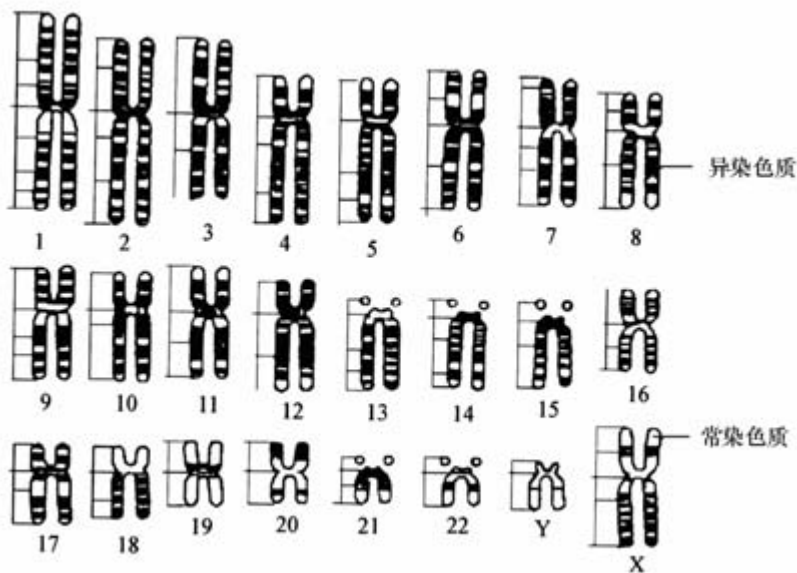


图 1-7 人的染色体吉姆萨显带分析图

(引自:卢良峰《遗传学》,中国农业出版社,2001)

# 实训一 果蝇唾腺染色体的制备与观察

## 一、实训目的

掌握果蝇唾腺染色体的制片方法,了解其结构形成机理以及在细胞遗传学研究中的重要意义。

## 二、实训原理

果蝇的唾腺位于幼虫前端的食道两侧和神经球附近。剖取果蝇唾腺细胞进行制片观察,可见到一个由4对染色体的着丝粒结合形成的染色中心,以及向四周伸展的5条染色体臂,其中第4对染色体为粒状,与染色中心密切相连。果蝇唾腺染色体是一种典型的多线染色体。它是果蝇唾腺细胞核内有丝分裂所致,即核内染色体中的染色线连续复制而染色体并不分裂,结果使每条染色体中的染色线可多达500~1000条,其长度和体积分别比其他细胞的染色体长100~200倍,大1000~2000倍,因此也称巨型染色体。由于每条染色体的染色线在不同的区段螺旋化程度不一,因而出现一系列宽窄不同、染色深浅不一或明暗相间的横纹。不同染色体的横纹数量、形状和排列顺序是恒定的。利用这些特征不仅可以鉴别不同的染色体,还可以结合遗传试验结果进行基因定位。此外,由于其体细胞同源染色体的配对,易于进行染色体的缺失、重复、倒位和易位的细胞学观察和研究。

## 三、仪器及材料

果蝇的3龄幼虫活体。

放大镜、解剖针、显微镜、载玻片、盖玻片、玻璃皿、镊子、滴管、吸水纸、蒸馏水、生理盐水(0.7%NaCl)、1mol/L盐酸、1%醋酸洋红、熔化的石蜡、无水酒精、酒精灯。

## 四、方法与步骤

(1)果蝇幼虫的获得 气候温暖季节,用一个玻璃皿,放一些腐烂水果,吸引果蝇飞进来,在腐烂的水果上生活、交配、产卵、卵孵化,当幼虫准备化蛹前,即为3龄幼虫,此时虫体肥大,便于解剖,是制备唾腺染色体的最理想时期。

(2)唾腺剖取 选取发育良好、虫体肥大的3龄幼虫,用0.7%的生理盐水洗净后放在载玻片上,再滴上几滴生理盐水,在放大镜下,左手持镊子压住虫体中后部,右手持解剖针按住头部(即口器稍后处)轻轻向前拉动,使头部扯离虫体,此时可看到一对透明微白的长形小囊,这就是果蝇幼虫的唾液腺。唾液腺的侧面常附有泡沫状脂肪体,可用解剖针剔除,以保证制片质量。整个剖取过程需在生理盐水中进行。

(3)解离 把载玻片上的幼虫其他部分除去,用吸水纸小心吸去生理盐水(注意吸水纸应离开唾液腺,以免吸附唾液腺),加1滴1mol/L盐酸,解离2~3min,使组织疏松,以便压片时细胞分散,染色体展开。

(4)染色 用吸水纸吸去盐酸,加1滴蒸馏水轻轻冲洗后吸干,加2滴1%醋酸洋红染色15~20min。

(5)压片 盖上盖玻片(如染液不够,可在盖玻片的四周再加1滴渗入),在酒精灯上稍加热,然后用吸水纸包被玻片,吸干多余染色液,并用手指轻压盖玻片(注意勿使盖玻片移动),使核中的染色体分散开。若要做永久性标本片,则用熔化的石蜡把盖玻片的四周封好。



(6)观察 先在低倍镜下找到分散相好的唾腺染色体,然后调高倍镜观察,绘制出果蝇的唾腺染色体图。

## 五、作业

绘制你所观察到的果蝇唾腺染色体,分析该试验操作的关键点。

# 实训二 家猪染色体核型分析

## 一、实训目的

了解动物外周血淋巴细胞培养技术,掌握染色体标本制备技术和染色体核型分析的基本方法。

## 二、实训原理

细胞分裂中期是染色体形态结构最典型的时期。选取该时期分裂相较理想的细胞进行染色、显微摄影,然后根据照片分析染色体的长度、着丝粒位置、臂比和随体有无等形态特征,并依次剪贴配对、排列编号,即可得出核型分析图。一般根据细胞中染色体的形态类型将核型分为四类:由 m(中着丝粒染色体)组成的,称为对称性组型;大多数由 m 染色体组成的,称为基本对称组型;大多数由 sm(近中着丝粒染色体)和 st(近端着丝粒染色体)组成的称为基本不对称组型;由 st 组成的,称为不对称组型。

## 三、仪器及材料

### 1. 仪器

超净工作台、离心机、普通生物显微镜、数码摄影显微镜、计算机图像处理系统、喷墨彩色打印机、培养箱、灭菌锅、干燥箱、恒温水浴锅、载玻片、盖玻片、眼科镊子、手术剪、单面刀片、解剖刀、试管架、吸管、磨口三角瓶、移液管、链霉素瓶、血浆瓶、培养瓶、离心管、注射器、量筒、玻璃板、烧杯、酒精灯、天平、电炉、染色缸、放大镜、游标卡尺、滤纸片、精密 pH 试纸、玻片标签纸等。

### 2. 材料

家猪。

### 3. 试剂

- (1) RPMI-1640(营养液)。
- (2)胎牛血清 FCS(fetus cow serum)。
- (3)植物血球凝集素(plant hemocyte agglutination, PHA)。
- (4)青霉素、链霉素。
- (5)7%  $\text{NaHCO}_3$  溶液。
- (6)0.2%肝素钠:肝素钠 0.2 g,超纯水 100 mL。
- (7)0.85%生理盐水。
- (8)0.04%秋水仙素:0.04 g 秋水仙素溶于 100 mL 0.85%生理盐水。
- (9)0.075 mol/L KCl(potassium chloride,分析纯)溶液。
- (10)甲醇(分析纯)。
- (11)冰醋酸(acetic acid glacial,分析纯)。

(12)Giemsa(姬姆萨)原液(pH 6.8)。

(13)0.067 mol/L 磷酸盐缓冲液(pH 6.8)。

#### 四、方法与步骤

##### 1. 培养液的配制

在无菌环境下,将 RPMI-1640 营养液 80 mL,胎牛血清 20 mL,PHA(植物血球凝集素) 20 mg,青霉素、链霉素各 1.25 万 IU 混合均匀,用 7%的  $\text{NaHCO}_3$  调 pH 为 7.0~7.2,过滤,分装于 5 mL 培养瓶中,低温保存备用。

##### 2. 血样的采集

用一次性注射器(配 8# 针头)吸取 0.2%肝素钠 0.5 mL,然后从猪的前腔静脉或耳静脉采血至 5.5 mL,轻轻转动注射器,使血液与抗凝剂混匀,然后取掉针头,在无菌条件下,向每个培养瓶内滴入 8~12 滴抗凝血,轻轻摇动,使血与培养液充分混匀。

##### 3. 外周血淋巴细胞培养

将培养瓶置于 38.2℃ 恒温培养箱内培养 72 h,在终止培养前 4~6 h,每个培养瓶内加入 0.04%秋水仙素 1~3 滴,使细胞分裂终止在中期。

##### 4. 细胞收获

培养结束后,用滴管将培养液轻轻吸打均匀,并分别放入 7 mL 塑料离心管中,进行以下低渗及固定处理。

离心(1 000 r/min)10 min,吸弃上清液,留约 0.5 mL,加入预热(37℃)0.075 mol/L KCl 溶液至 5 mL,于 37℃ 水溶液中低渗处理 20~30 min,低渗结束后,加入固定液(甲醇:冰醋酸=3:1)0.5~1 mL 进行预固定,吸打均匀后迅速离心(1 000 r/min)10 min,吸弃上清液,留少许,加 4~5 mL 固定液至室温下固定 30 min,固定结束后,离心(1 000 r/min)8 min,重复固定 2~3 次,吸弃上清液,留取适当的固定液,吹打均匀,制成混浊度适中的细胞悬浊液。

##### 5. 染色体标本的制备

将预冷的载玻片(在冰水中预冷)倾斜 45°角,在距离玻片约 30 cm 的空中,用滴管垂直地把细胞悬液(2~3 滴)滴在玻片上距上端约 1/3 处,然后朝相反方向迅速将其吹干,并在酒精灯火焰上(微火)过几下,之后再用电吹风吹干或晾干。

##### 6. 染色

标本片干燥后,用新鲜的 Giemsa 染液(原液 1 份,pH 6.8 的磷酸盐缓冲液 9 份)扣染(倒置染色法)15~20 min,流水冲洗,晾干。

##### 7. 染色体常规分析

(1)镜检、摄影 将标本片置于显微镜下观察染色体的形态,对染色体处于同一平面、分散良好、长短适中、轮廓清楚、数目完整的中期分裂相进行显微照相,冲洗和放大。

(2)测量、填表 将染色体逐一剪下,并用游标卡尺依次测量染色体长度以及长臂和短臂的长度(以  $\mu\text{m}$  为单位),计算臂比值,并将结果填入表 1-2。

$$\text{臂比值} = \frac{\text{长臂长度}}{\text{短臂长度}}$$

染色体长度的表示方法有两种:

绝对长度:即用测微尺直接在显微镜下测量得到的实际长度,或经显微摄影后在放大照

片上的换算长度。

$$\text{相对长度} = \frac{\text{某一染色体长度}}{\text{全部常染色单体长度} + X \text{染色体长度}} \times 100\%$$

表 1-2 染色体形态测量数据表

染色体序号	绝对长度/ $\mu\text{m}$	相对长度/%	长臂长度/ $\mu\text{m}$	短臂长度/ $\mu\text{m}$	臂比值	染色体类型
-------	---------------------	--------	---------------------	---------------------	-----	-------

(3) 配对、排列 根据所测数据结合目测,按染色体的大小、臂比值、随体有无等,将照片上剪下的同源染色体进行配对。将配对好的同源染色体按类型和大小排队、剪贴,并编上序号。染色体的形态类型见表 1-3。

表 1-3 染色体的形态类型

臂比值	形态类型
1.00~1.70	m:中着丝粒染色体
1.71~3.00	sm:近中着丝粒染色体
3.01~7.00	st:近端着丝粒染色体
$\geq 7.01$	t:端着丝粒染色体

(4) 翻拍和绘图 将剪贴排列好的染色体组型图进行翻拍,用坐标纸或绘图纸绘制成染色体模式图。

## 五、作业

1. 剪贴染色体组型图。
2. 简要描述实验观测到的染色体组型结果。

## 第二节 细胞分裂

生长和繁殖是生物的基本特征之一,生物的生长和繁殖是通过细胞分裂来实现的。

低等的单细胞生物,如细菌、衣藻、变形虫、草履虫等,通过细胞分裂来增加新的个体,繁衍后代。多细胞生物则由最初的一个受精卵通过细胞分裂增加细胞的数量,成长为多细胞的生物个体。性成熟后,雄性动物睾丸产生精细胞,雌性动物卵巢产生卵细胞,通过配种,精细胞与卵细胞结合形成下一代受精卵,亲代通过性细胞将遗传物质传给了子代,使子代表现出与亲代相似的性状。如此循环往复,使物种得以不断延续下去。在此过程中,细胞数目的增多是靠细胞的有丝分裂来实现的,而性细胞的形成是通过细胞的减数分裂来完成的。此外,动物机体细胞的寿命是有限的,细胞始终在不断地进行新陈代谢,新生的细胞不断取代衰老死亡的细胞。因此,细胞分裂对于地球上生命的延续是非常重要的。

细胞分裂有 3 种形式:无丝分裂、有丝分裂和减数分裂。

无丝分裂又称直接分裂,是一种简单的分裂方式。其分裂过程先是细胞体积增大,然后核

延伸,分裂成两部分,细胞质也随之收缩分裂为二。原核细胞如细菌,靠无丝分裂进行繁殖。过去认为无丝分裂在高等生物中是病变、衰老或受伤组织的分裂方式,后来发现在某些专门化组织细胞,如某些腺细胞、神经细胞以及愈伤组织的某些细胞中,无丝分裂也是常见的。

真核生物的体细胞靠有丝分裂方式增殖生长;性细胞形成过程采用的方式是减数分裂。

## 一、细胞周期

生物细胞的生长、分裂是有其周期性的。通常把细胞从上一次分裂结束到下一次分裂结束所经历的时间称为细胞周期。一个细胞周期可以分为间期和分裂期两个阶段。有丝分裂细胞周期如图 1-8 所示。

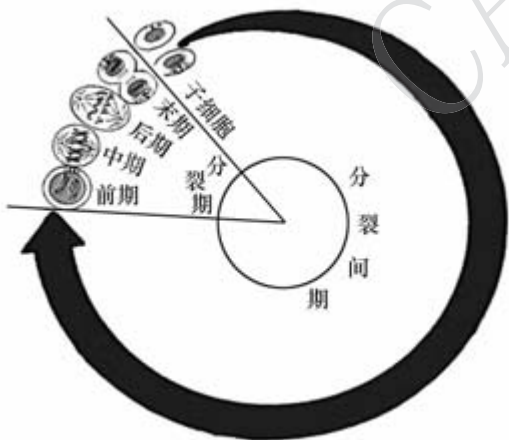


图 1-8 有丝分裂细胞周期

### (一) 间期

细胞从一次分裂结束到下一次分裂开始前的一段时间,称为间期。在光学显微镜下,经固定处理的间期细胞核,出现网状结构和易被碱性染料染色的细丝。间期细胞核处于高度活跃的状态,进行着一系列的生化反应,包括 DNA 复制、RNA 转录和蛋白质的合成,为子细胞的形成进行物质和能量的准备。

根据 DNA 复制的情况可将间期分为  $G_1$  期(复制前期)、S 期(复制期)和  $G_2$  期(复制后期)三个时期。

#### 1. $G_1$ 期

这一时期细胞核中除了核仁,看不出什么变化。细胞体积明显增大,细胞在进行许多复杂的生物合成,例如 3 种 RNA、结构蛋白质和细胞生长所需要的酶的合成。

#### 2. S 期

这一时期,细胞主要进行 DNA 的复制(合成)。DNA 在 S 期开始时合成的强度大,以后逐渐减弱,到 S 期末,DNA 量增加一倍。DNA 的准确复制,为细胞分裂做好了准备,保证了子细胞与母细胞遗传上的一致。DNA 复制一旦发生差错,就会引起变异,导致异常细胞或畸形的发生。

在正常情况下,细胞一旦进入 S 期,细胞的分裂周期就会自动地持续进行下去,直到下一周期的  $G_1$  期。

### 3. G<sub>2</sub> 期

此期经历的时间较短, DNA 的合成已经终止, 进行着某些染色体凝聚和形成纺锤体所需物质(主要是 RNA、微管蛋白及其他物质)的合成, 为细胞进入分裂期做好准备。

### (二) 分裂期

细胞一旦完成间期的准备, 便进入有丝分裂期。有丝分裂的遗传学意义在于, 把 S 期加倍的 DNA 以染色体的形式平均分配到两个子细胞中去, 使每个子细胞得到一套和母细胞完全相同的遗传物质。

细胞分裂期所需要的时间, 因物种、组织和所处的环境条件的不同而异。通常在整個细胞周期中, 间期占的时间较长, 分裂期较短。如对人体细胞进行培养, 在 37℃ 的条件下, 一个细胞周期为 18~22 h, 其中间期在 17 h 以上, 分裂期仅为 45 min。

## 二、细胞的有丝分裂

由于在分裂过程中出现纺锤丝, 故称为有丝分裂。有丝分裂是高等生物体细胞增殖的普遍方式。

有丝分裂是一个连续的动态变化过程。通常根据染色体的形态变化特征, 将其分为前、中、后、末 4 个时期。各时期的主要特征如下, 参见图 1-9。

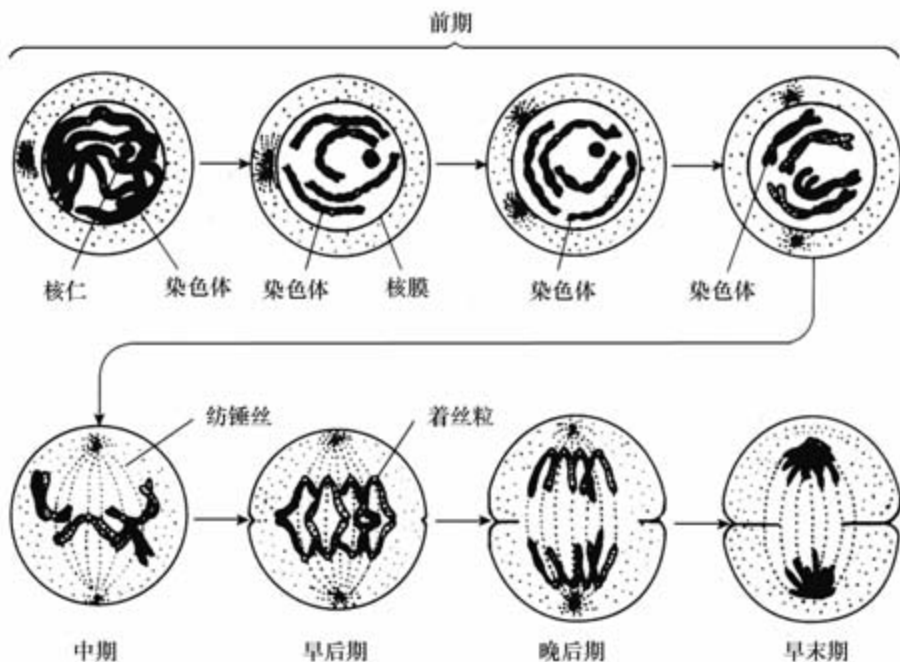


图 1-9 动物细胞有丝分裂模式图

(引自: 欧阳叙向《家畜遗传育种》, 中国农业出版社, 2001)

#### 1. 前期

细胞核膨大, 染色质逐渐高度螺旋化, 变粗变短, 形成具有一定形态、数目的染色体。此时可以看到每条染色体由两条染色单体组成, 两条染色单体并不完全分开, 仍由着丝粒相连。接着核仁逐渐变小而消失, 核膜也逐渐消失。一对中心粒彼此分开, 向细胞两极移动。

每个中心粒周围出现许多放射状的细丝,形成星体。在两个中心粒之间出现纺锤丝,纺锤丝与星体连接形成纺锤体。

#### 2. 中期

染色体形态清晰,有规律地排列在细胞两极间的赤道平面上,形成赤道板。纺锤体也变得清晰可见。每个染色体的两条染色单体分别由纺锤丝与细胞两极相连。

此时,染色体高度螺旋化形成最典型的形状,适宜进行染色体形态和数目的考察,是核型分析的最佳时期。

#### 3. 后期

两条染色单体从着丝粒处分开,由各自的纺锤丝牵引分别向细胞两极移动。由于各个染色体上的着丝粒的位置不同,使后期的染色体呈现出“V”形、“L”形和棒形。染色体向两极移动与着丝粒和纺锤丝有密切关系。如果用药物(如秋水仙素)处理细胞使纺锤体解体,那么,染色体的运动就不会发生;若染色体没有着丝粒也不能向两极移动。

#### 4. 末期

当两组染色体移动到细胞两极后,纺锤丝逐渐消失,染色体开始解螺旋,逐渐变成细长而盘绕的染色质丝,核膜、核仁重新出现,形成新的细胞核,与此同时,细胞质也开始逐渐分裂为两部分,最后形成两个子细胞,完成了有丝分裂全过程。

细胞在有丝分裂过程中,染色体复制一次,细胞分裂一次,由一个母细胞分裂为两个子细胞,复制纵裂后的染色体均等而准确地分配到两个子细胞中,子细胞和母细胞在染色体数目、形态结构方面保持相同,保证了个体的正常生长发育,也保证了物种的稳定性和连续性。

### 三、细胞的减数分裂

性细胞(精细胞、卵细胞)形成过程中的分裂方式是一种特殊的有丝分裂,由于分裂以后形成的性细胞(精细胞、卵细胞)中染色体的数目比性母细胞(初级精母细胞和初级卵母细胞)中染色体的数目减少了一半,因此,这种分裂方式叫作减数分裂,又称为成熟分裂。减数不仅指形态上的染色体数目减半,而且表现在遗传上的基因含量减半。

减数分裂(图 1-10)分为减数第一次分裂和减数第二次分裂,根据染色体的形态变化特征,两次分裂各分为前、中、后、末四个时期,习惯上以前期 I、中期 I、后期 I、末期 I、前期 II、中期 II、后期 II、末期 II 来表示。

#### (一)减数第一次分裂

减数第一次分裂,由初级精母细胞(初级卵母细胞)形成次级精母细胞(次级卵母细胞),细胞内染色体数目减半,由二倍体( $2n$ )变为单倍体( $n$ )。

##### 1. 前期 I

此期在减数分裂过程中耗时最长,染色体发生一系列的复杂变化。此期又分为细线期、偶线期、粗线期、双线期和终变期 5 个时期。

(1)细线期 第一次分裂开始,染色质逐渐浓缩呈细线状,盘绕成团,此时每个染色体已复制为两条姊妹染色单体,但在细线期难以识别。

(2)偶线期 每对同源染色体开始互相靠拢,两两并列在一起,在各对应位点上准确地配对,这种现象称为“联会”,是减数分裂特有的现象之一。配对具有严格的选择性,只有同源染色体才能联会在一起。配对时先在两端靠拢配对,或在染色体上的任何部位开始配对,



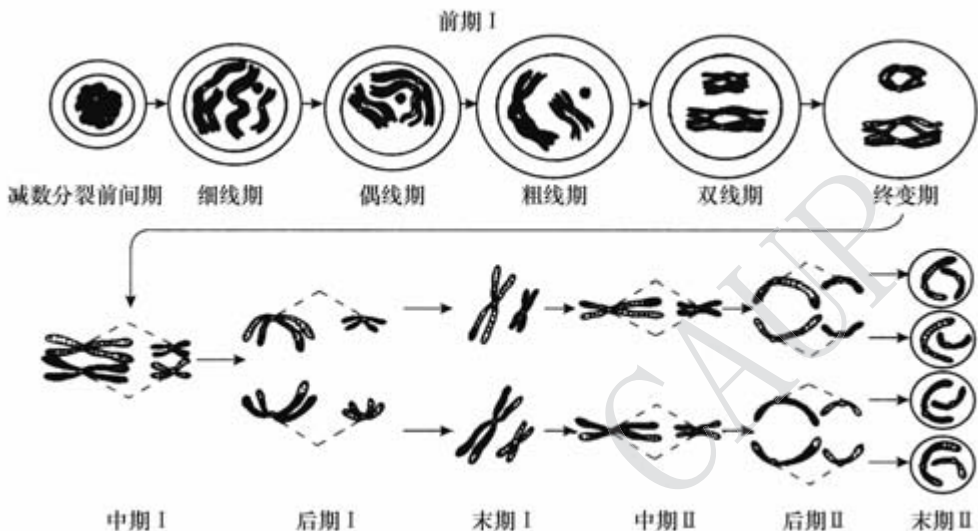


图 1-10 减数分裂模式图

(引自:欧阳叙向《家畜遗传育种》,中国农业出版社,2001)

最后扩展到整个染色体。

(3)粗线期 染色体不断缩短变粗,此时可以清楚地看到同源染色体的配对,一对相互配对的同源染色体叫作二价体。此时二价体的每一条染色体已复制为两条姊妹染色单体,但着丝粒尚未分开,所以每个二价体都包含有四条染色单体,故又称四分体。一条染色体的两条姊妹染色单体对其同源染色体的两条姊妹染色单体来说彼此互称为非姊妹染色单体。

(4)双线期 染色体继续缩短,比粗线期更短更粗。组成二价体的两条同源染色体之间开始彼此分离,由于同源染色体两对染色单体互相缠绕在一起,所以分离时并不是完全分开,在某些部位上仍有一处或几处保持接触,称为交叉现象。之后交叉处断裂,二价体的非姊妹染色单体之间发生染色体片段的互换。染色体片段的互换是减数分裂的另一个特有现象,它导致了遗传性状的重组,是引起生物变异的原因之一。

(5)终变期 或称浓缩期,染色体继续螺旋化变得更加粗短,此时适宜在显微镜下考察染色体的形态和数目。二价体开始向赤道板移动,核仁还依然存在,但核膜开始变得模糊。纺锤丝开始出现,一对中心粒彼此分开,向细胞两极移动。

## 2. 中期 I

核膜、核仁消失,二价体排列在赤道板上,每个二价体的两个着丝粒分别排列在赤道的两侧,通过纺锤丝牵引与细胞两极相连。此时是考察染色体形态和数目的最佳时期。

## 3. 后期 I

由于纺锤丝的牵引收缩,二价体中的两条同源染色体彼此分离,各自向细胞两极移动,这时每条染色体的两个姊妹染色单体仍由一个着丝粒连在一起。最后每一极只有一对同源染色体中的一条,实现了每一极染色体数目的减半。

## 4. 末期 I

染色体到达细胞两极后开始解螺旋变成细长的染色质。接着核膜和核仁重新形成,细

胞质发生分裂,形成两个子细胞(对于雄性动物来说,是两个次级精母细胞;对于雌性动物来说,是一个次级卵母细胞和一个第一极体),至此完成了第一次减数分裂。这时的两个子细胞内分别含有初级精母细胞(初级卵母细胞)中一半的染色体数目( $n$ ),实现了染色体数目的减半。

减数第一次分裂结束后经过短促的分裂间期,即进入减数第二次分裂。在减数分裂间期不像有丝分裂间期那样发生 DNA 的复制。

## (二)减数第二次分裂

### 1. 前期 II

历时很短,有些生物根本没有。此时染色体由线状重新变短变粗,每条染色体由两条姊妹染色单体组成。

### 2. 中期 II

核仁、核膜消失,纺锤丝出现,染色体排列在赤道板上,通过纺锤丝牵引与细胞两极相连。

### 3. 后期 II

每条染色体的着丝粒一分为二,在纺锤丝的牵引下,两条姊妹染色单体彼此分开向两极移动。

### 4. 末期 II

两组染色体到达细胞两极后开始解螺旋变成细长的染色质。纺锤丝消失,核仁、核膜出现,接着进行细胞质分裂,形成两个子细胞(对于雄性动物来说,是两个精细胞;对于雌性动物来说,是一个卵细胞和一个第二极体)。至此,整个减数分裂过程全部完成。

细胞在减数分裂过程中,染色体复制一次,细胞分裂了两次,第一次分裂是同源染色体之间彼此分开,第二次分裂是姊妹染色单体之间彼此分开。由一个初级精母细胞(初级卵母细胞)经过连续的两次分裂,形成 4 个精细胞(一个卵细胞和 3 个第二极体),每个精细胞(卵细胞)的染色体数目只有初级精母细胞(初级卵母细胞)的一半。

减数分裂方式在遗传学上具有重要的意义。达到性成熟的动物体首先通过减数分裂,使产生的性细胞染色体数目减半,成为单倍体( $n$ ),再经过受精结合形成下一代受精卵,恢复成二倍体( $2n$ ),受精卵经过有丝分裂,发育为一个成年的动物体。如此周而复始循环往复,保证了同一物种子代和亲代间染色体数目的恒定,使物种在世代繁衍过程中具有相对的稳定性(图 1-11)。

其次,在前期 I 的双线期,一对同源染色体的非姊妹染色单体之间可以发生片段的互换,从而使同源染色体上的基因进行重新组合形成具有不同基因的性细胞;一对同源染色体的两个成员在后期 I 彼此分开时移向细胞哪一极是完全随机的,这样非同源染色体可以随机地自由组合在一起进入同一性细胞中。这些特有的现象为生物的变异创造了条件,为人工选择提供了丰富的材料,有利于生物适应与进化。

## 四、高等动物性细胞的形成

动物性成熟以后,雄性动物睾丸里的精原细胞(雌性动物卵巢里的卵原细胞)首先以有丝分裂方式进行若干代的增殖,产生出许多的精原细胞(卵原细胞),这一阶段叫作繁殖期。



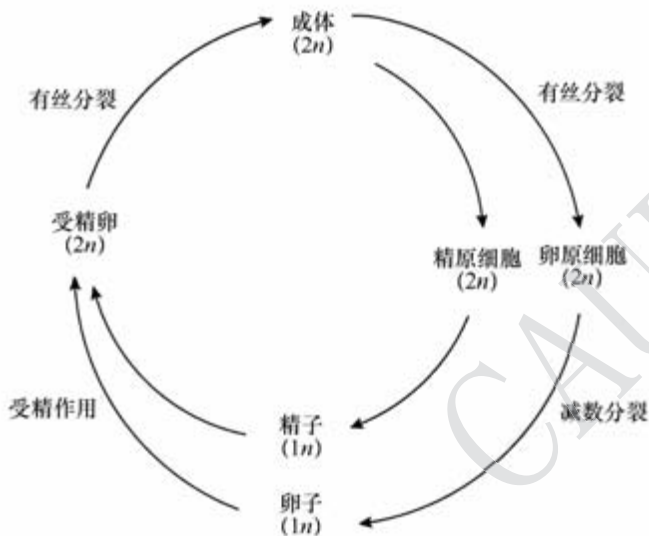


图 1-11 染色体周期变化示意图

最后一代精原细胞(卵原细胞)不再进行有丝分裂,而进入生长期,细胞质增加,细胞体积变大。经过生长期以后,每一个精原细胞(卵原细胞)形成一个初级精母细胞(初级卵母细胞),然后进入成熟期,开始减数分裂过程。

一个初级精母细胞(2n)经过减数第一次分裂,产生两个大小一样的次级精母细胞(n),每个次级精母细胞再经过减数第二次分裂各产生两个精细胞(n),再经过成形期,最终一个初级精母细胞产生 4 个精子(n)。

一个初级卵母细胞(2n)经过减数第一次分裂,产生两个大小悬殊的细胞,大的是次级卵母细胞(n),小的是第一极体(n),极体只有细胞核,几乎没有细胞质,次级卵母细胞经过减数第二次分裂,产生两个大小不同的细胞,大的为卵细胞(n),小的为第二极体(n),第一极体有的还分裂一次,形成两个第二极体,有的不分裂,以后和第二极体一起退化,因此,一个初级卵母细胞经过减数分裂只产生一个有功能的卵子(n)。

因为染色体在整个减数分裂过程中只复制了一次,细胞分裂了两次,因此,每个精细胞(卵细胞)中染色体数目只有初级精母细胞(初级卵母细胞)的一半。

例如,猪的初级精母细胞(初级卵母细胞)中染色体数目是 38 条( $2n=38$ ),在减数分裂过程中,染色体只复制了一次,细胞分裂了两次,因此,经过减数分裂以后公猪形成的精细胞中染色体只有 19 条( $n=19$ ),母猪形成的卵细胞中染色体也只有 19 条( $n=19$ ),染色体数目减少了一半。通过配种,公猪的精细胞( $n=19$ )和母猪的卵细胞( $n=19$ )结合成受精卵( $2n=38$ ),并由此发育成下一代个体,细胞内的染色体又恢复到原来的数目,这样就保证了生物体细胞内染色体数目在世代繁衍过程中的恒定性。高等动物性细胞的形成过程如图 1-12 所示。

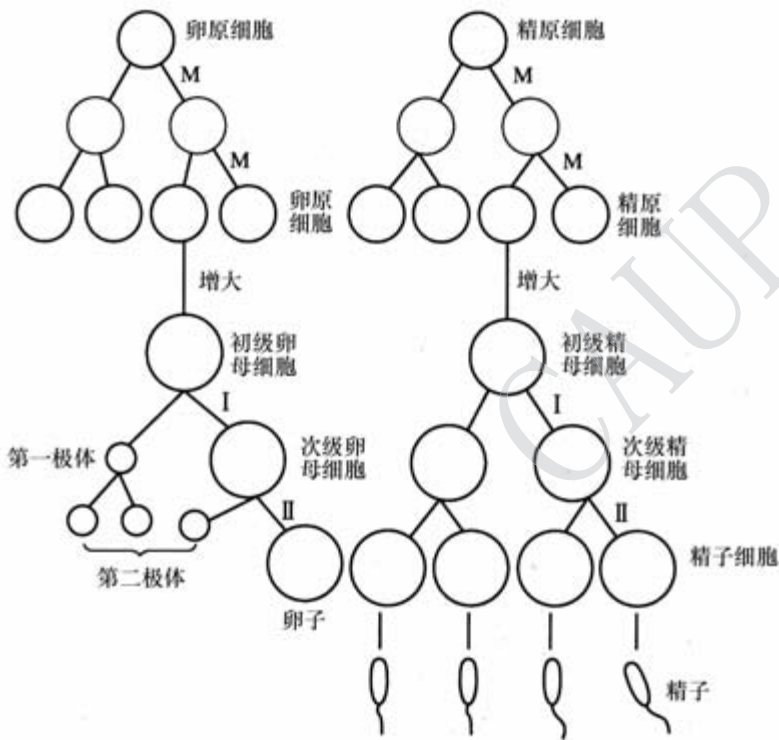


图 1-12 性细胞形成过程图解

## 实训三 动物减数分裂标本片的制作与观察

### 一、实训目的

本实验以小鼠为实验对象,掌握动物睾丸染色体标本制作方法,观察染色体在减数分裂中的行为和变化过程,识别减数分裂各个时期特点,加深对减数分裂遗传学意义的理解。

### 二、实训原理

减数分裂是性细胞形成过程中的特殊分裂方式。雄性哺乳动物在性成熟后,睾丸内的性细胞总是在分批分期相继不断地成熟,因此,对哺乳动物的睾丸进行一定的技术处理,随时可获得减数分裂过程中各个时期的分裂相。

### 三、仪器及材料

#### 1. 仪器

显微镜、离心机、解剖器材、注射器、10 mL 刻度离心管、试管架、吸管、培养皿、载玻片。

#### 2. 材料

性成熟的雄性小鼠。

#### 3. 试剂

(1)100  $\mu\text{g}/\text{mL}$  秋水仙素(cochicine)溶液。

(2)2%柠檬酸钠溶液:称取 2 g 柠檬酸钠(柠檬酸三钠, trisodium citrate, 分析纯)溶解

于 100 mL 蒸馏水中。

(3) 0.4% KCl (potassium chloride, 分析纯) 溶液。

(4) 甲醇(分析纯)。

(5) 冰醋酸(acetic acid glacial, 分析纯)。

(6) Giemsa(姬姆萨)原液(pH 6.8)

(7) 0.067 mol/L 磷酸盐缓冲液(pH 6.8)。

$\text{Na}_2\text{HPO}_4 \cdot 12\text{H}_2\text{O}$  11.81 g

(或  $\text{Na}_2\text{HPO}_4 \cdot 2\text{H}_2\text{O}$  5.92 g)

$\text{KH}_2\text{PO}_4$  4.5 g

溶解于蒸馏水中至 1 000 mL。

(8) 1:10 Giemsa 磷酸缓冲液染液(pH 6.8)。

#### 四、方法与步骤

(1) 秋水仙素处理 取睾丸前 3~4 h 给小鼠经腹腔注入秋水仙素(按  $4 \mu\text{g}/\text{g}$  体重)。

(2) 取细精小管 用损伤脊髓法处死小鼠,放在解剖板上,固定四肢,剖开腹腔取睾丸,洗净血污后放入盛有 2% 柠檬酸钠溶液的小培养皿中。用小剪刀剪开包在睾丸最外层的腹膜和白膜,用尖头小镊子从睾丸中挑出细线状的细精小管。更换柠檬酸钠溶液将细精小管冲洗一次,再加 5~6 mL 的柠檬酸钠溶液,一起吸入 10 mL 离心管中。

(3) 制细胞悬液 待细精小管沉入离心管后,用吸管头将细精小管研碎(所选用的吸管要管头平齐)。经反复研磨和吹打(可使处于减数分裂过程中的各期细胞脱落在溶液中),然后吸掉肉眼所见的膜状物,制成细胞悬液(同时有部分精子存在)。

(4) 收获细胞 离心(1 000 r/min)10 min,去上清液。所得沉淀物,除少部分精子外,即是处于减数分裂过程中的各期细胞。

(5) 低渗处理 加入 0.4% KCl 溶液至 8~10 mL,随即将离心管置  $37^\circ\text{C}$  水浴中低渗 20 min。

(6) 固定 离心(1 000 r/min)10 min。轻轻地弃去上清液,沿离心管壁缓慢加入新配制的甲醇:冰醋酸(3:1)固定液 5 mL,立即用吸管将细胞轻轻吹打均匀,静置固定 20 min。

(7) 重复固定 重复步骤 6,固定 2~3 次,每次 20 min。

(8) 悬液 固定的细胞经离心后,吸去上层固定液,视管底的细胞多少加入少量新配制的固定液,将细胞团块轻轻吸打成悬液。

(9) 晾干 在干净、湿、冷的载玻片上滴 2~3 滴上层细胞悬液,在酒精灯上文火烘干或在空气干燥的地方晾干。

(10) 染色 将玻片标本平放于支架上,细胞面朝上,每片滴加 1:10 Giemsa 磷酸盐缓冲液 3~4 mL,染色 10 min。

(11) 冲洗 在自来水管下细流冲洗数秒,去掉 Giemsa 磷酸盐缓冲液,用小块纱布擦干玻片底面及四周。

(12) 显微镜观察

① 寻找和观察处于减数第一次分裂时期的分裂相,表现出 20 对同源染色体相互配对的现象。20 对同源染色体中有 19 对染色体呈环状连接,只有 XY 染色体表现出特殊的 1 个末端和 2 个末端相接,而且 Y 染色体又出现一定程度的深染现象。

②寻找和观察减数第二次分裂过程中的中期染色体,观察处在染色单体尚未分离前的20个姊妹染色单体形态。

## 五、作业

绘制染色体在减数分裂过程中各个不同时期的图像,并用文字说明其主要特征。

# 第三节 DNA 与蛋白质合成

## 一、核酸是遗传物质

每一个物种都有各自的形态特征,都有各自的生命活动规律,生物子代与亲代在性状上的相似,主要是由于亲本通过性细胞中的染色体把遗传物质传给子代,子代性状与亲代性状的差异,也是由于双亲遗传物质的结合、发育形成的。所有这一切都是由染色体中的遗传物质来控制的。

根据化学分析,染色体主要是由蛋白质、脱氧核糖核酸(DNA)和核糖核酸(RNA)3种物质组成。但是,这3种物质中究竟哪一种是遗传物质呢?

### (一)遗传物质应具备的条件

生物物种的延续和进化过程实际上是遗传物质的传递过程。作为遗传物质,必须具备以下条件:

#### 1. 高度的稳定性与可变性

生物在漫长的世代延续中,能够保持物种固有的特性和特征,根本原因在于遗传物质具有高度的稳定性,即遗传物质在细胞中的含量、存在的位置及其化学组成是恒定的,不会轻易受到内外环境因素的影响而发生变化。

生物要想适应自然,不被自然所淘汰,遗传物质除具有高度的稳定性外,还需在某种程度上具有可以变化的潜力。遗传物质必须具有可变性,生物才能不断进化。

#### 2. 储存遗传信息的能力

目前地球上有100万种动物,30万种植物,几十万种微生物,每种生物又具有多种多样的性状,而每一性状又各有其特异的遗传基础,所以遗传物质必须具有复杂的结构和贮存各种遗传信息的能力,才能使无数生物的性状得以表达,适应物种的复杂多样性要求。

#### 3. 自我复制的能力

遗传物质必须具有精确的自我复制的能力,才能把遗传信息传递给子代,确保子代与亲代间具有相似的遗传物质,具有相似的遗传性状,确保物种的世代连续性。

### (二)核酸是遗传物质的证明

染色体主要是由核酸和蛋白质组成。现在已经知道除少数不含DNA的生物(如病毒)以RNA为遗传物质外,绝大多数具有细胞结构的生物,都以DNA为遗传物质。

#### 1. 肺炎双球菌转化实验

1928年,格里菲思(F. Griffith)用肺炎双球菌做了实验,证明遗传物质是DNA,而不是蛋白质。肺炎双球菌能引起人的肺炎和小鼠的败血症。已知肺炎双球菌有两种类型:一种

是 S 型,其细胞壁的外表有一层多糖的荚膜,具有毒性,能引起疾病;另一种是 R 型,无荚膜也无毒性,不致病。S 型和 R 型细菌按血清免疫反应不同,分成许多抗原型,如 S I、S II、S III、R I、R II 等。

格里菲思的实验过程和结果如下:

- ①用活的 S III 型细菌感染小家鼠,小家鼠发病死亡。
- ②用活的 R II 型细菌感染小家鼠,小家鼠未感染。
- ③用高温杀死了的 S III 型细菌感染小家鼠,小家鼠也未感染。

④用高温杀死了的 S III 型细菌和活的 R II 型细菌混合注射到小家鼠体内,小家鼠发病死亡,从死鼠的心血中分离出活的 S III 型细菌(图 1-13)。这说明死的 S III 型细菌中的某些物质能使 R II 型细菌转化成致病的 S III 型细菌。

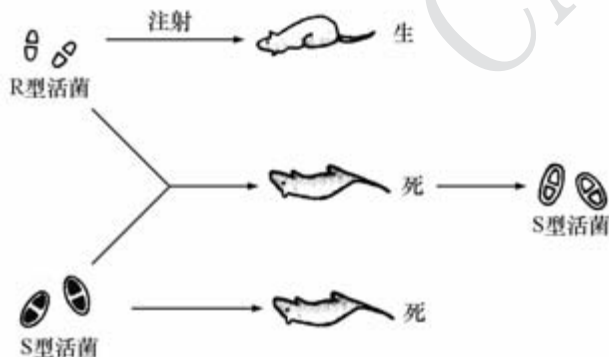


图 1-13 动物体内的肺炎双球菌转化实验

(引自:赵寿元,乔守怡《现代遗传学》,高等教育出版社,2001)

经过加热杀死的 S III 型细菌可使活的 R II 型细菌合成 S III 型荚膜多糖而成为有毒细菌,这种现象叫作转化。1944 年,阿委瑞(O. T. Avery)等将加热杀死的 S III 型细菌过滤液中的各种物质进行纯化,提取了多糖、RNA、蛋白质、DNA 等物质,分别加入 R II 型细菌中培养,结果只有 DNA 能把活的 R II 型细菌转化为 S III 型细菌。细菌转化试验首次证明了使肺炎双球菌的遗传性发生改变的转化因子是 DNA,遗传信息是由核酸(DNA)分子传递的,而不是蛋白质。

## 2. 噬菌体感染实验

噬菌体是一类感染细菌的病毒,在没有活细菌的情况下不能繁殖。T2 噬菌体是噬菌体的一种,它有一个六角形的“头”和一个杆状的“尾”。它的化学成分是由蛋白质(约占 60%)和 DNA(约占 40%)组成的,蛋白质构成它的外壳,DNA 在壳内。

由于 T2 噬菌体由蛋白质和 DNA 组成,蛋白质中含有硫而不含磷,DNA 含磷而不含硫,科学家们利用蛋白质和 DNA 成分的差异巧妙地设计了实验(图 1-14)。

1952 年,赫尔歇(A. D. Hershey)等用放射性同位素<sup>35</sup>S 标记蛋白质,<sup>32</sup>P 标记 DNA。将大肠杆菌分别放在含有<sup>32</sup>P 或<sup>35</sup>S 的培养液中,大肠杆菌在生长过程中就被<sup>32</sup>P 或<sup>35</sup>S 标记上了。然后用噬菌体去感染分别被<sup>32</sup>P 或<sup>35</sup>S 标记的大肠杆菌,并在这些大肠杆菌中复制增殖。大肠杆菌裂解释放出很多子代噬菌体,这些子代噬菌体也被标记上了<sup>32</sup>P 或<sup>35</sup>S。

接着用分别被<sup>35</sup>S 或<sup>32</sup>P 标记的噬菌体去感染没有被放射性同位素标记的大肠杆菌,然

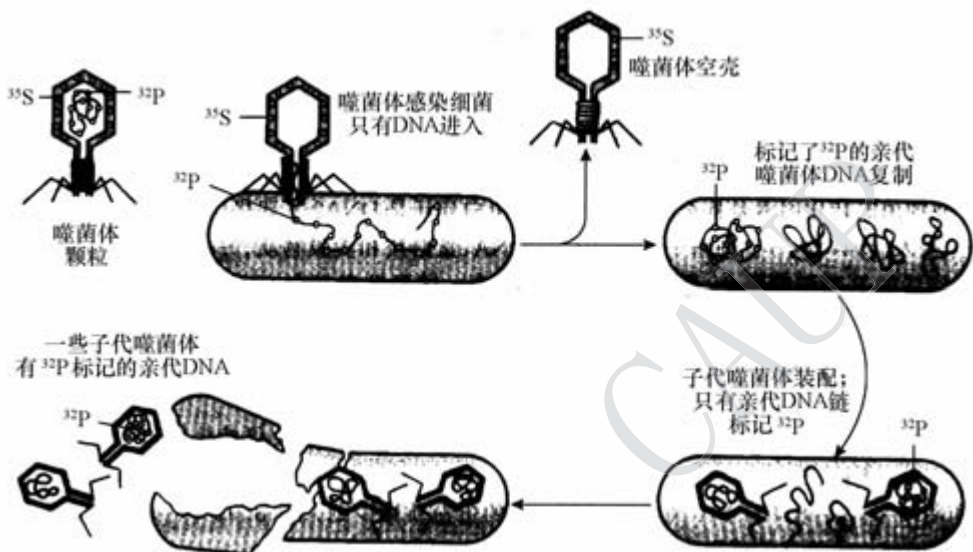


图 1-14 噬菌体感染实验

(引自:赵寿元,乔守怡《现代遗传学》,高等教育出版社,2001)

后测定大肠杆菌带有的同位素。被 $^{35}\text{S}$ 标记的噬菌体所感染的大肠杆菌细胞内没有 $^{35}\text{S}$ ,发现 $^{35}\text{S}$ 留在大肠杆菌细胞的外面。被 $^{32}\text{P}$ 标记的噬菌体所感染的大肠杆菌,经测定大肠杆菌的同位素,发现 $^{32}\text{P}$ 主要是在大肠杆菌的细胞内。

用电子显微镜观察噬菌体感染宿主大肠杆菌的过程,也可以看到噬菌体以尾部一端吸附在大肠杆菌表面,而它的蛋白质外壳则留在了大肠杆菌体外。

噬菌体感染细菌时主要是 DNA 进入细菌细胞中,侵入的 DNA 载有噬菌体的全部遗传信息,噬菌体在细菌体内利用细菌的原材料按照自身的遗传信息大量繁殖,最后细菌体裂解,释放出大量噬菌体的后代。噬菌体的侵染实验再一次直观地证实了遗传物质是 DNA,而不是蛋白质的事实。

### 3. 烟草花叶病毒的感染实验

绝大多数生物的遗传物质是脱氧核糖核酸(DNA),然而有些病毒,如烟草花叶病毒只含有蛋白质和核糖核酸(RNA),不含有 DNA。在只含有 RNA 而不含有 DNA 的病毒中, RNA 是遗传物质。

1956年,弗兰科尔-康拉特(Fraenkel Conrat)进行烟草花叶病毒的感染试验。烟草花叶病毒是由圆筒状的蛋白质外壳(含量为94%)和里面盘旋的单链RNA分子(含量为6%)组成。把烟草花叶病毒放在水和苯酚液中震荡,就可以把病毒的蛋白质外壳和RNA分开。用从烟草花叶病毒中分离出的RNA侵染烟草,发现烟草叶片上产生了与用完整的病毒体感染所引起的一样的病斑,只不过感染能力弱些;如用RNA酶处理,则病毒失去感染能力,证明烟草花叶病毒的蛋白质没有感染能力。这一实验结果表明烟草花叶病毒的遗传物质是RNA,而不是蛋白质。

### 4. DNA 是遗传物质的旁证

以上3个严密、精巧的实验,虽然都明确无误地证明了DNA是遗传物质,但实验材料毕



竟局限于微生物一类,而生物界是异常复杂的,因此还需要从别的现象中得到支持。现列举以下几个有重要意义的论证。

(1)DNA 含量的稳定性 DNA 通常只存在于细胞核内的染色体上,同一物种,不论年龄大小,不论身体哪一部分组织,在正常情况下,每个细胞核内的染色体数是相同的。染色体的主要成分是 DNA,DNA 的含量在细胞中总是基本相同。当个体性成熟后,经过减数分裂形成的性细胞染色体减半,而 DNA 含量恰好也减少一半,再经过精卵结合,使染色体数及其相应的 DNA 含量恢复原来水平(表 1-4)。而其他物质,包括 RNA 和蛋白质,在细胞生长的各个阶段含量变化很大。

表 1-4 几种物种不同细胞中 DNA 的含量

$10^{-6} \mu\text{g}/\text{核}$

生物种类	肾细胞	肝细胞	红细胞	精子
人	5.6	5.6		2.5
牛	6.4	6.4		3.3
鸡	2.4	2.5	2.5	1.3
鲤鱼		3.0	3.3	1.6

(2)DNA 能准确地自我复制 在生物体新陈代谢过程中,细胞内的物质不断地进行分解和合成。但其中的糖、脂肪和蛋白质等物质都不能产生类似自己的物质,它们只能由别的物质来合成。唯独 DNA,包括染色体上的 DNA 和细胞质里的 DNA 分子,能够利用周围物质由一个分子变为两个分子,进行自我复制,这个特性可以把亲代的遗传物质精确地遗传给后代,担负起生命延续的任务。

上面这些事实都表明,细胞里含有 DNA 的生物,DNA 是遗传物质,只含有 RNA 而不含 DNA 的一些病毒,RNA 是遗传物质。

## 二、核酸的分子结构

核酸是一种高分子化合物,基本结构单位是核苷酸。

核苷酸由碱基、核糖和磷酸基团三部分构成。DNA 中的戊糖为 *D*-2-脱氧核糖,RNA 所含的戊糖为 *D*-核糖。DNA 中含有 4 种碱基,即腺嘌呤(adenine, A)、鸟嘌呤(guanine, G)、胞嘧啶(cytosine, C)和胸腺嘧啶(thymine, T)。RNA 中的 4 种碱基是腺嘌呤、鸟嘌呤、胞嘧啶和尿嘧啶(uracil, U)(图 1-15)。

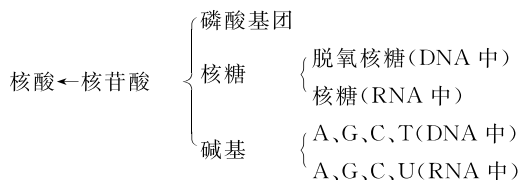


图 1-15 核酸的构成

多个核苷酸通过磷酸二酯键按线性顺序连接形成一条 DNA 链或 RNA 链。习惯上把 DNA 或 RNA 分子链上含有游离磷酸基团的末端核苷酸写左边,称为 5'端;另一端则写在右边,称为 3'端。



## (一)核酸的一级结构

核酸的一级结构是指 DNA 或 RNA 分子中 4 种核苷酸的连接方式和排列顺序。由于 4 种核苷酸的核糖和磷酸组成是相同的,所以通常用碱基序列代表不同核酸分子的核苷酸序列。

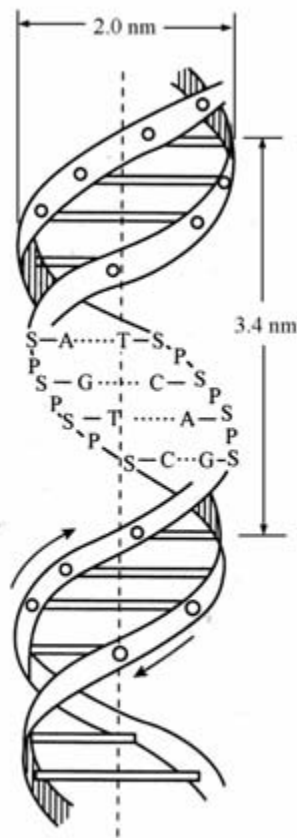
除少数生物,如某些噬菌体或病毒的 DNA 分子以单链形式存在外,绝大部分生物的 DNA 分子都由两条单链构成,通常以线性或环状的形式存在;RNA 分子则多以单链形式存在。DNA 分子的 4 种碱基中,腺嘌呤(A)和胸腺嘧啶(T),鸟嘌呤(G)和胞嘧啶(C)的摩尔含量总是相等的,即 $[A]=[T]$ , $[G]=[C]$ ,因此嘌呤的总含量和嘧啶的总含量是相等的,即 $A+G=C+T$ ,英国科学家查伽夫(E. Chargaff)发现了这一规律,被命名为 Chargaff 当量规律。Chargaff 当量规律揭示出 DNA 分子中 4 种碱基的互补对应关系,即 DNA 两条链上的碱基之间不是任意配对的,A 只能与 T 配对,G 只能与 C 配对,碱基之间的这种一一对应的关系叫作碱基互补配对原则。根据这一原则,可以从 DNA 某一条链的碱基序列推测出另一条链的碱基序列。

尽管组成 DNA 分子的碱基只有 4 种,它们之间的配对方式也只有 2 种,但碱基在 DNA 长链中的排列顺序却是千变万化的,由此形成了 DNA 分子的多样性。例如,如果一个 DNA 分子片段由 1 000 个核苷酸组成,那么这个 DNA 分子片段中的 4 种碱基就有  $4^{1000}$  种排列方式。实际上,每条 DNA 长链中碱基的总数都不止 1 000 个,如最简单的大肠杆菌其 DNA 分子也包含了数千个碱基对,所以 DNA 碱基序列的排列方式几乎是无限的。DNA 分子中碱基的巨大数量和碱基序列的多样性保证了 DNA 分子具有巨大的信息储存和变异的可能性,而每个 DNA 分子所具有的特定的碱基排列顺序构成了 DNA 分子的特异性。

## (二)DNA 的二级结构

1953 年,美国科学家沃森(J. D. Watson)和英国科学家克里克(F. Crick)根据 DNA X 射线衍射的实验结果,提出了著名的 DNA 双螺旋结构模型(图 1-16)。

在此模型中,DNA 分子的两条反向平行的多核苷酸链围绕同一中心轴构成右手螺旋结构,核苷酸的磷酸基团与脱氧核糖在外侧,通过磷酸二酯键相连接而构成 DNA 分子的骨架,脱氧核糖的平面与纵轴平行。核苷酸的碱基处于双螺旋的内侧,两条链之间的碱基按照互补配对原则通过氢键相连。A 与 T 之间形成 2 个氢键,G 与 C 之间通过 3 个氢键相连。碱基的环



两边是糖(S)和磷酸根(P),中间是碱基对

图 1-16 DNA 双螺旋结构模型

(引自:吴仲贤《动物遗传学》,农业出版社,1981)

为平面,且与螺旋的中轴垂直,螺旋轴心穿过氢键的中点。双螺旋的直径是 2 nm,螺距为 3.4 nm,上下相邻碱基的垂直距离为 0.34 nm,交角为  $36^\circ$ ,每个螺旋有 10 个碱基对。

模型的提出建立在对 DNA 以下三方面认识的基础上:

其一,Chargaff 当量定律,即 DNA 中 4 种碱基的比例关系为  $A/T=G/C=1$ ;

其二,X 射线衍射技术对 DNA 结晶的研究中所获得的一些原子结构的最新参数;

其三,遗传学研究所积累的有关遗传信息的生物学属性的知识。

沃森和克里克综合这三方面的知识所创立的 DNA 双螺旋结构模型,具有划时代的科学意义——不仅阐明了 DNA 分子的结构特征,而且提出了 DNA 作为执行生物遗传功能的分子,从亲代到子代的 DNA 复制过程中,遗传信息的传递方式及高度保真性,揭开了分子生物学发展的序幕。

### 三、DNA 的复制

DNA 的复制是以亲代 DNA 分子为模板合成一条与亲代模板结构相同的子代 DNA 分子的过程。沃森和克里克的 DNA 双螺旋模型为 DNA 的复制奠定了理论基础。遗传信息通过亲代 DNA 分子的复制,随着细胞的分裂而传递给子代。在细胞分裂过程中,染色体加倍的分子基础就是 DNA 的复制。

#### (一)DNA 复制的特点

DNA 复制有两个最主要的特点,即半保留复制和半不连续复制。

##### 1. 半保留复制

沃森和克里克在发表了 DNA 双螺旋结构模型后不久又提出了 DNA 的半保留复制假说。即在 DNA 复制过程中,双螺旋中的每一条链都可以作为模板,按照碱基互补配对的原则合成一条互补新链。一个双链 DNA 分子复制所产生的两个子代双链 DNA 分子中,一条链是新合成的,另一条则来自亲代 DNA 分子,也就是说子代 DNA 双链中保留了一条亲本链,因而这种复制方式称为半保留复制。这个假说于 1958 年被米赛尔逊(M. Meselson)和斯特尔(F. Stahl)的实验所证实。

##### 2. 半不连续复制

DNA 双螺旋的两条链是反向平行的,因此,在复制起点处解开螺旋的两条 DNA 单链中一条是  $5' \rightarrow 3'$  方向,另一条是  $3' \rightarrow 5'$  方向。以这两条链为模板时,新生链延伸方向一条为  $3' \rightarrow 5'$ ,另一条为  $5' \rightarrow 3'$ 。但生物细胞内所有 DNA 聚合酶只能催化  $5' \rightarrow 3'$  延伸,这是一个矛盾。冈崎片段(Okazaki fragment)的发现使这个矛盾得以解决。在复制起点两条链解开形成复制泡,DNA 向两侧复制形成两个复制叉。以复制叉移动的方向为基准,一条模板链是  $3' \rightarrow 5'$ ,以此为模板而进行的新生 DNA 链的合成沿  $5' \rightarrow 3'$  方向连续进行,这条链称为前导链。另一条模板链的方向为  $5' \rightarrow 3'$ ,以此为模板的 DNA 合成也是沿  $5' \rightarrow 3'$  方向进行,但与复制叉前进的方向相反,而且是分段、不连续合成的,这条链称为滞后链,合成的片段即为冈崎片段。这些冈崎片段以后由 DNA 连接酶连成完整的 DNA 链。这种前导链的连续复制和滞后链的不连续复制在生物中是普遍存在的,称为 DNA 合成的半不连续复制。

#### (二)DNA 复制的基本过程

DNA 的复制过程可以分为起始、延伸和终止三个阶段。

##### 1. DNA 复制的起始

复制的起始包括 DNA 分子上特定的复制起点双链解开、转录激活合成短 RNA 分子、

RNA 引物的合成及 DNA 聚合酶将第一个脱氧核苷酸加到引物 RNA 的 3'-OH 末端。

复制起始之前首先由 RNA 聚合酶沿滞后链模板转录一段短的 RNA 分子,它的作用是分开两条 DNA 链,暴露出某些特定序列以便引发体与之结合,在前导链模板上开始合成 RNA 引物,这个过程称为转录激活。

### 2. DNA 复制的延伸

DNA 复制的延伸过程就是复制叉的前移过程,也是 DNA 链的延伸过程。延伸过程可分为 5 个阶段:双链 DNA 的解螺旋;前导链的合成;滞后链上 RNA 引物的合成;冈崎片段的合成;RNA 引物去除和冈崎片的连接。

### 3. DNA 复制的终止

环状 DNA 单向复制终止于复制起点附近,线状 DNA 和环状 DNA 双向复制的复制终点不固定。在复制终止阶段还需进行 RNA 引物切除、缺口补齐和冈崎片的连接,以产生完整的 DNA 链。有些子代 DNA 分子还需拓扑异构酶的作用以形成超螺旋结构。

## 四、蛋白质的合成

遗传信息的携带者是 DNA,但生物有机体的遗传特性需要通过蛋白质来进行表达。由于细胞内蛋白质执行功能的不同,而使生物呈现出多种多样的形态特征和生理性状。各种蛋白质是在 DNA 控制下形成的。蛋白质的合成过程实际上是遗传信息的传递过程,是遗传密码的转录与翻译的过程。

### (一)RNA 的生物合成——转录

#### 1. RNA 的分子类型

RNA 分子有三类:信使 RNA、核糖体 RNA 和转运 RNA。

(1)信使 RNA(mRNA) 由于 DNA 是在细胞核中,而蛋白质的合成在细胞质中,所以,需要有一个信使把 DNA 上的信息传送出来,这个信使就是信使核糖核酸。信使 RNA 是蛋白质结构基因转录的 RNA 分子,作为蛋白质合成的模板,它载有遗传密码,在蛋白质生物合成过程中起着传递遗传信息的作用。mRNA 分子的种类繁多,各种分子大小差异非常大,小到几百个核苷酸,大到近 2 万个核苷酸。

(2)核糖体 RNA(rRNA) 核糖体是蛋白质合成装配的场所,它由核糖体 RNA 和蛋白质组成。rRNA 占细胞中 RNA 总量的 75%~80%。

(3)转运 RNA(tRNA) 转运 RNA 是一类小分子质量的 RNA,每一条 tRNA 含有 70~90 个核苷酸。tRNA 在翻译过程中按照 mRNA 遗传密码的信息行使转运氨基酸合成蛋白质的功能。

#### 2. RNA 的生物合成

在酶的催化作用下,DNA 双链解开,以一条链为模板,根据碱基互补配对原则,即 C—G、A—U(RNA 中没有 T,取而代之的是尿嘧啶 U)相互连接,在 RNA 聚合酶的作用下,沿 5'→3'方向合成一条与 DNA 互补的 RNA 新链。最后,新生的 RNA 分子从 DNA 分子上脱离,形成信使 RNA(mRNA),而 DNA 的两条单链又重新恢复成双链。这样,就把 DNA 分子上的遗传信息转录到 mRNA 上。

#### 3. RNA 生物合成的特点

RNA 转录与 DNA 复制的化学反应过程十分相似,主要有以下区别:

(1)对于一个基因组,转录只发生在一部分区域,基因组中有许多区域并不表达成

RNA;复制是全部基因组的拷贝过程。

(2)转录时只有一条 DNA 链作为模板,称为模板链或反义链,而另一条与 mRNA 具有相同序列的 DNA 单链称为有意义链或编码链;DNA 复制时,两条链都用作模板。

(3)转录起始时,不需要引物的参与;而 DNA 复制一定要有引物的存在。

(4)转录的底物是 4 种核糖核苷三磷酸(NTP),即 ATP、GTP、CTP 和 UTP, RNA 与模板 DNA 的碱基相互配对关系为 G—C 和 A—U;复制的底物是 4 种脱氧核糖核苷三磷酸(dNTP),碱基互补配对关系为 G—C 和 A—T。

(5)RNA 的合成依赖于 RNA 聚合酶的催化作用;DNA 复制需要 DNA 聚合酶。

(6)转录时 DNA—RNA 杂合双链分子是不稳定的, RNA 链在延伸过程中不断从模板链上游离出来,模板 DNA 又恢复双链状态;DNA 复制叉形成之后一直打开,不断向两侧延伸,新合成的链与亲本链形成子链。

(7)真核生物基因和 rRNA、tRNA 基因经转录生成的初级转录物一般需经过加工成熟,才能具有生物功能。

## (二)遗传信息和遗传密码

### 1. 遗传信息

在 DNA 分子中,带有 A、T、C、G 4 种碱基的核苷酸有成千上万对,这些碱基对的任意一种排列顺序就是一种遗传信息。DNA 分子中碱基对的排列组合是一个庞大的天文数字,它蕴藏着地球上所有生物的遗传信息。

### 2. 遗传密码

1954 年,物理学家伽莫尔(G. Gamow)首次提出遗传密码的问题。遗传密码是核酸的碱基序列和蛋白质的氨基酸序列的对应关系。在 mRNA 上每 3 个相邻核苷酸组成一个三联体密码,编码一种氨基酸,称为遗传密码。从 1961 年开始,经过多年的努力,科学家们先后采用了 4 种方法,终于成功地破译了全部的密码。

mRNA 上的 4 种核苷酸可以组成 64 种三联体密码,其中 61 个密码编码常规的 20 种氨基酸,UAA、UAG 和 UGA 不编码任何氨基酸,是蛋白质多肽合成的终止信号,称为终止密码或无义密码。AUG 既是甲硫氨酸的密码,又是起始密码,GUG 在少数情况下也用作起始密码(表 1-5)。

表 1-5 遗传密码表

第一位 置碱基	第二位位置碱基								第三位 置碱基
	U		C		A		G		
U	UUU	苯丙氨酸	UCU	丝氨酸	UAU	酪氨酸	UGU	半胱氨酸	U
	UUC	苯丙氨酸	UCC	丝氨酸	UAC	酪氨酸	UGC	半胱氨酸	C
	UUA	亮氨酸	UCA	丝氨酸	UAA	终止密码	UGA	终止密码	A
	UUG	亮氨酸	UCG	丝氨酸	UAG	终止密码	UGG	色氨酸	G
C	CUU	亮氨酸	CCU	脯氨酸	CAU	组氨酸	CGU	精氨酸	U
	CUC	亮氨酸	CCC	脯氨酸	CAC	组氨酸	CGC	精氨酸	C
	CUA	亮氨酸	CCA	脯氨酸	CAA	谷氨酸	CGA	精氨酸	A
	CUG	亮氨酸	CCG	脯氨酸	CAG	谷氨酸	CGG	精氨酸	G

第一位 置碱基	第二位置碱基								第三位 置碱基
	U		C		A		G		
A	AUU	异亮氨酸	ACU	苏氨酸	AAU	天冬氨酸	AGU	丝氨酸	U C A G
	AUC	异亮氨酸	ACC	苏氨酸	AAC	天冬氨酸	AGC	丝氨酸	
	AUA	异亮氨酸	ACA	苏氨酸	AAA	赖氨酸	AGA	精氨酸	
	AUG	甲硫氨酸 (起始)	ACG	苏氨酸	AAG	赖氨酸	AGG	精氨酸	
G	GUU	缬氨酸	GCU	丙氨酸	GAU	天冬氨酸	GGU	甘氨酸	U C A G
	GUC	缬氨酸	GCC	丙氨酸	GAC	天冬氨酸	GGC	甘氨酸	
	GUA	缬氨酸	GCA	丙氨酸	GAA	谷氨酸	GGA	甘氨酸	
	GUG	缬氨酸(起始)	GCG	丙氨酸	GAG	谷氨酸	GGG	甘氨酸	

### 3. 遗传密码的特点

(1)简并性 组成蛋白质的氨基酸只有 20 多种,可起编码作用的有义密码达 61 个,这意味着存在一种以上密码对应一种氨基酸的情况。事实上,除甲硫氨酸和色氨酸对应一种密码之外,其他的氨基酸均有 2 种以上的密码与之相对应。这种由一种以上密码编码同一氨基酸的现象称为密码的简并性,编码相同氨基酸的密码称为同义密码。密码虽有简并性,但它们使用的频率并不相等。例如,亮氨酸有 6 个不同的密码,但 CUG 使用频率很高,而 UUA 就较少使用。此外,每种氨基酸所具有的密码数目并不与该氨基酸在蛋白质中出现的频率成正比,例如有 2 个密码的谷氨酸在蛋白质中出现的频率反而高于有 6 个密码的精氨酸。

(2)方向性 遗传密码具有方向性,例如 AUC 是异亮氨酸的密码,A 为 5'端碱基,C 为 3'端碱基。mRNA 从 5'端到 3'端的核苷酸排列顺序就决定了多肽链中从 N 端到 C 端的氨基酸排列顺序。

(3)通用性 遗传密码具有通用性,从动物、植物、微生物到人类,绝大多数生物的遗传密码都是相同的。

## (三)蛋白质的生物合成——翻译

### 1. 核糖体的结构

核糖体是蛋白质合成的场所,一个细菌细胞中约有 20 000 个核糖体,其蛋白质的量占细胞总蛋白质的量的 10%,其 RNA 量占细胞总 RNA 量的 80%。真核细胞内的核糖体数可高达  $10^6$  个,而在未成熟的蟾蜍卵母细胞中则高达  $10^{12}$  个。核糖体既可以游离状态存在于细胞基质内,也可存在于内质网或线粒体、叶绿体内膜上。

从结构上看,核糖体是由几十种蛋白质和几种核糖体 RNA(rRNA)组成的致密性颗粒。

### 2. 蛋白质生物合成的过程

蛋白质的合成大约有 200 种生物大分子参与,包括核糖体蛋白、rRNA、mRNA、tRNA、氨酰 tRNA 合成酶、起始因子、延伸因子、释放(终止)因子等,比 DNA 的复制和转录都要复杂。

根据 mRNA 上的密码合成蛋白质的过程叫作翻译。它是将核酸序列转变为氨基酸序列的过程。

翻译的过程分为翻译起始、肽链的延伸和翻译终止 3 个阶段。

(1)翻译起始 蛋白质的合成起始过程是指核糖体大小亚基、tRNA 和 mRNA 在起始因子的作用下组装成起始复合物的过程。真核生物的起始过程中并不是先与 mRNA 模板



结合,而是在起始因子的协助下,先与起始 tRNA 相结合,再与 mRNA 模板结合。

(2)肽链的延伸 肽链的延伸可分为 3 个阶段:进位、肽链形成和移位。

当 mRNA 单链合成后,便通过核孔进入细胞质,附着在核糖体的亚基上。核糖体可选择相应的氨酰 tRNA(转运 RNA)。氨酰 tRNA 一臂连着一个特定的氨基酸,另一臂具有与 mRNA 密码子互补的 3 个暴露的碱基,叫“反密码子”。氨酰 tRNA 通过这个反密码子,可以识别 mRNA 上密码子的位置,把特定的氨基酸送到一定的位置上。

在翻译过程中,通常是多个核糖体与 mRNA 分子结合形成多聚核糖体。核糖体附着在 mRNA 单链的一端,逐渐向 mRNA 另一端移动,识别 mRNA 分子的密码子。同时接受相应的带着氨基酸的氨酰 tRNA,并一个接一个地将氨基酸结合成多肽。

氨基酸并不能直接识别 mRNA 上的密码子,每一种氨基酸都有一种或数种与它相应的 tRNA 来运载它到 mRNA 模板上,这种运载作用通过氨基酸的羧基末端与相应 tRNA 3' 端氨基酸臂在氨酰 tRNA 合成酶作用下共价相连来实现。tRNA 反密码环的反密码子可正确识别 mRNA 模板上的密码子并与之配对,确保肽链的合成按正确顺序进行。原核生物和真核生物都只合成约 30 种带反密码子的 tRNA,可有义密码子有 61 种,这说明一个 tRNA 分子可能与 mRNA 上一种以上的三联体密码子进行碱基配对。

(3)翻译终止 当核糖体移动到 mRNA 单链的终止密码时,形成多肽的过程便告结束,mRNA 便与核糖体脱离。最后形成的几条多肽链相连,并成为有一定空间结构的蛋白质分子。

遗传信息的转录和翻译过程如图 1-17 所示。

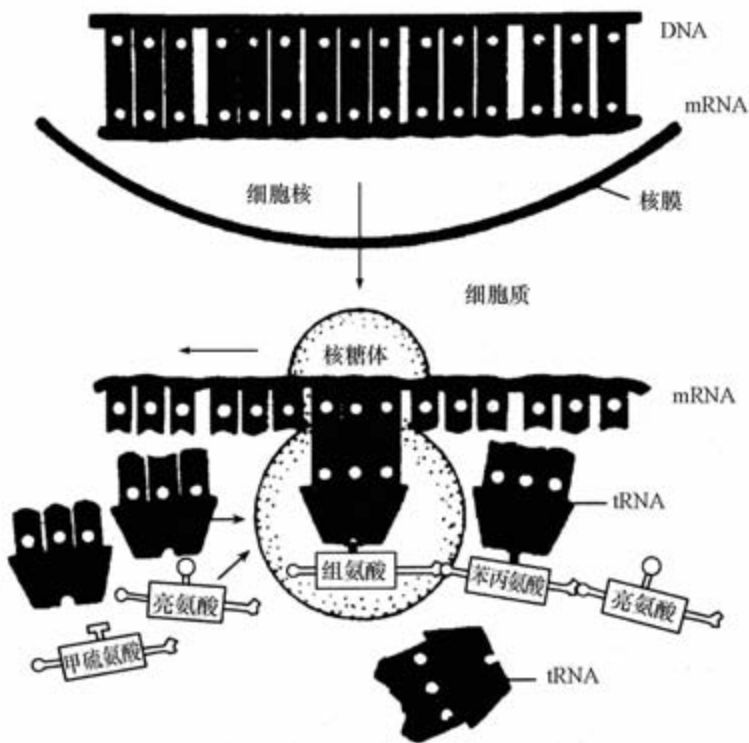


图 1-17 遗传信息的转录和翻译图解

(引自:欧阳叙向《家畜遗传育种》,中国农业出版社,2001)

## 五、中心法则及其发展

根据前面的叙述,我们可以把 DNA、RNA 和蛋白质三者的关系概括为以下三点:

(1)生物体的遗传信息以遗传密码的形式编码在 DNA 分子上,表现为特定的核苷酸排列顺序,是产生具有特异性的蛋白质的模板。

(2)在细胞分裂过程中,DNA 双链解开,以每条单链为模板,按照碱基配对原则,合成新的互补链,这叫 DNA 的复制。通过 DNA 的复制把遗传信息由亲代传递给子代。

(3)在子代的个体发育过程中,以 DNA 双链中的一条链为模板,转录成 mRNA。然后根据 mRNA 上的遗传密码翻译成特异的蛋白质,使亲代的性状在子代中得以表现。

以上三点说明,遗传信息通过复制由 DNA 传向 DNA,通过转录过程由 DNA 传递到 RNA,然后翻译成蛋白质,这种遗传信息的流向,称为中心法则(图 1-18)。

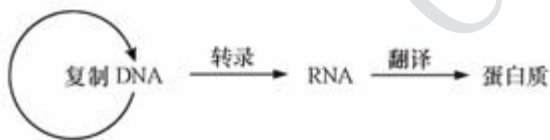


图 1-18 中心法则

后来科学家研究发现,对于那些只含有 RNA 不含 DNA 的病毒,在感染宿主细胞后, RNA 与宿主细胞的核糖体结合,形成一种 RNA 复制酶,在这种酶的催化作用下,以 RNA 为模板复制出 RNA。也就是说, RNA 的遗传信息可以传向 RNA。近年来又研究发现,路易斯肿瘤病毒是 RNA 病毒,存在反转录酶,它能以 RNA 为模板合成 DNA,并结合到宿主细胞染色体的一定位置上,成为 DNA 前病毒。DNA 前病毒可以复制,通过细胞有丝分裂传递给子细胞,并成为肿瘤细胞。这些肿瘤细胞还能以前病毒 DNA 为模板,合成前病毒 RNA,并进入细胞质中合成病毒外壳蛋白质,最后病毒体释放出来,进行第二次侵染。

由此可见,遗传信息并不一定是从 DNA 单向地传向 RNA, RNA 携带的遗传信息同样也可以复制和传向 DNA,这就是补充和完善的中心法则(图 1-19)。

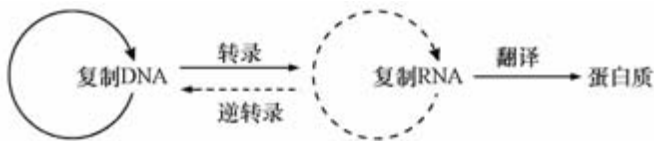


图 1-19 中心法则的发展

### 实训四 动物肝脏组织中 DNA 的提取(盐溶法)

#### 一、实训目的

通过本实验了解并掌握提取基因组 DNA 的原理和步骤,以及相对分子质量较大的 DNA 的琼脂糖凝胶电泳技术。



## 二、实训原理

在 EDTA 和 SDS 等去污剂存在下,用蛋白酶 K 将核蛋白的核酸和蛋白分离,根据高浓度的 NaCl 溶解 DNA,沉淀蛋白质,无水乙醇沉淀析出 DNA 的性质来提纯基因组 DNA。

盐析过程中高浓度的 NaCl 是关键试剂,NaCl 的最终浓度将直接影响基因组 DNA 的提取率。

## 三、仪器及材料

### 1. 仪器

高压灭菌锅、玻璃匀浆器、台式离心机、恒温水浴器、琼脂糖凝胶电泳系统、紫外线透射仪。

### 2. 材料

动物肝脏、1.5 mL 微量离心管、微量取样器和吸头。

### 3. 试剂

(1)生理盐水:0.9%NaCl。

(2)组织匀浆液:100 mmol/L NaCl,10 mmol/L Tris·HCl(pH 8.0),25 mmol/L EDTA (pH 8.0)。

(3)酶解液:200 mmol/L NaCl,20 mmol/L Tris·HCl(pH 8.0),50 mmol/L EDTA (pH 8.0),200 μg/mL 蛋白酶 K,1%SDS。

(4)RNA 酶(无 DNA 酶):将胰 RNA 酶溶于 10 mmol/L Tris·HCl(pH 7.5)、15 mmol/L NaCl 溶液中,终浓度 10 mg/mL,于 100℃水浴处理 15 min 以降解 DNA 酶,缓慢冷却到室温,-20℃保存。

(5)3.0 mol/L NaCl 溶液。

(6)无水乙醇。

(7)75%乙醇。

(8)TE 缓冲液:10 mmol/L Tris·HCl(pH 8.0),25 mmol/L EDTA(pH 8.0)。

(9)琼脂糖。

(10)6×上样缓冲液:0.25%溴酚蓝,40%(W/V)蔗糖水溶液。

(11)溴化乙锭溶液(EB):0.5 μg/mL。

(12)λDNA/*EcoR* I + *Hin* d III 相对分子质量标准物片段大小(bp):21 227,5 148,4 973,4 268,3 530,2 027,1 904,1 584,1 315,947,831,564,125。

(13)5×TBE:5.4 g Tris,2.75 g 硼酸,2 mL 0.5 mol/L EDTA(pH 8.0),加水到 100 mL。

## 四、方法与步骤

本实验在无液氮的条件下,制备鼠肝 DNA,与有液氮条件下相比,产量和质量都有所下降。整个操作过程中,应尽量避免 DNA 酶的污染,特别注意动作温和,减少对 DNA 的机械损伤。

(1)取 0.2 g 肝组织,用冰冷的生理盐水洗 3 次,然后置于 2.0 mL 组织匀浆液中,用玻璃匀浆器匀浆至无明显组织块存在。

(2)将组织细胞移至 1.5 mL 离心管中,离心(5 000 r/min) 30~60 s(尽可能在低温下操作),弃上清液,若沉淀中血细胞较多,可再加入 5 倍于细胞体积的匀浆液洗一次。

(3)沉淀加 0.8 mL 无菌水迅速吹散,分两管,再加 0.4 mL 酶解液,翻转混匀(动作一定

要轻)55℃水浴处理 12~18 h。

(4)沉淀加 RNase 至终浓度 200  $\mu\text{g}/\text{mL}$ , 37℃水浴 1 h。

(5)加入 1/2 体积 3.0 mol/L NaCl 溶液,混匀,静置 30 min 或更长。

(6)4℃离心(12 000 r/min)20 min,将上清转移到新管。

(7)加两倍体积的预冷的无水乙醇,摇匀,静置 30 min 后,可见白色絮状沉淀出现。

(8)离心(12 000 r/min)15 min,弃上清液,75%冷乙醇洗涤一次,离心(12 000 r/min)15 min,充分挥发乙醇,室温干燥(不要太干,否则 DNA 不易溶解),加入适量 TE 缓冲液,存放于 4℃,轻摇溶解过夜,即可得到实验动物基因组 DNA。

(9)由于基因组 DNA 相对分子质量较大,用 0.7%的琼脂糖凝胶电泳鉴定 DNA。取 1.5  $\mu\text{L}$  溶解的 DNA、1  $\mu\text{L}$  上样缓冲液和 35  $\mu\text{L}$  无菌水混匀后小心上样(可在另一孔加入 DNA 相对分子质量标准物)观察基因组 DNA 大小。用溴化乙锭染色在紫外线下观察结果。

## 五、作业

分析讨论提取动物肝脏组织 DNA 过程中各主要步骤的作用机理和应该注意的事项。

# 第四节 基因与性状表达

## 一、基因的概念及其发展

基因的概念经历了一个历史发展过程,并正在继续发展和逐渐完善之中。

早在 1865 年,孟德尔通过 8 年的豌豆杂交试验,就提出了遗传因子的概念,并总结出遗传因子传递的两大规律——分离规律和自由组合规律。1909 年,丹麦遗传学家约翰逊(W. L. Johannsen)将遗传因子更名为基因,并一直沿用至今。

1910 年,美国遗传学家摩尔根(T. H. Morgan)和他的学生们通过大量的果蝇细胞遗传学实验,提出了基因位于染色体上并呈线性排列的“念珠模型”,提出了遗传学的连锁互换规律。1926 年,摩尔根在发表的《基因论》中指出,基因是携带生物体遗传信息的结构单位,具有控制特定性状、突变和发生交换的功能。

1937 年,比德尔(G. W. Beadle)与泰特姆(E. L. Tatum)通过对链孢霉属的红色面包霉营养缺陷型的研究,于 1941 年提出了“一个基因一个酶”的假说,指出生物体的代谢反应是通过一个基因决定一种特定的酶实现的。后来发现有些酶是由好几个多肽链组成,而每个多肽链是由特定的基因控制的,因此人们将其修正为“一个基因一条多肽链”。基因的产物不仅可以是可翻译成多肽的 mRNA,还可以是 tRNA 和 rRNA。

阿委瑞(O. T. Avery)于 1944 年开展的肺炎双球菌体外转化实验,赫尔希(A. D. Hershey)于 1952 年进行的 T2 噬菌体侵染实验等都充分地证明了 DNA 就是遗传物质,基因的化学本质是 DNA。

1966 年,奈任伯格(M. Nirenberg)和霍拉那(H. G. Khorana)分别用实验方法破译了全部的遗传密码,即核酸链上 3 个相连的核苷酸决定一种氨基酸。

至此,人们对基因概念的认识逐渐清晰,认识到基因决定着生物性状的遗传,基因的本质是 DNA 分子上具有特定遗传功能的核苷酸序列。

## 二、基因的结构

在经典遗传学的“三位一体”基因概念中,基因既是一个功能单位,又是一个突变单位和重组单位。基因的内部是不可分的,一个基因与另一个基因重组并不涉及基因的内部变化。

1957年,本泽(S. Benzer)以  $T_4$  噬菌体为材料,在 DNA 分子结构水平上分析了基因内部的精细结构,提出了顺反子学说,打破了“三位一体”的基因概念。顺反子学说首次把基因具体化为 DNA 分子上一个决定一条多肽链的完整的功能单位,基因内部是可分的,包含多个突变和重组单位。

经典遗传学认为基因的数目、位置和功能都是固定不变的,基因的位置与功能无关。

20世纪40年代,美国科学家麦克林托克(B. McClintock)根据对玉米变异体的长期观察,提出了转座的概念,认为某些遗传因子的位置是不固定的,可以在染色体上移动,称之为“控制因子”。1967年,美国青年细菌学家夏皮罗(J. Shapino)在大肠杆菌中发现了可以转移位置的插入序列,接着在原核生物和真核生物中发现基因组中某些成分位置的不固定性是一个普遍现象,人们把这些可转移的成分称为跳跃基因,亦称转座子。

1961年,法国的雅各布(F. Jacob)和莫诺(J. Monod)通过研究不同的大肠杆菌乳糖代谢突变体来研究基因的作用,提出了乳糖操纵子学说。操纵子学说指出,原核生物中功能上相关的结构基因往往在染色体上紧密排列在一起,一起转录和表达,以产生一系列协调的生化反应。

开始人们一直认为真核生物的基因编码序列是连续不间断的,直到1977年美国的夏普(P. A. Sharp)和罗伯茨(R. G. Roberts)发现了断裂基因,人们才逐渐认识到绝大多数的真核基因的编码序列是不连续的,它们被一些非编码的 DNA 序列间隔开,形成一种断裂结构,这些非编码的 DNA 序列在转录后的 RNA 加工过程中被剪切掉。1978年, Tonagana 把断裂基因中的编码序列叫作外显子,把非编码的间隔序列叫作内含子。就在同一年,英国科学家桑格(F. Sanger)通过对  $\Phi X174$  噬菌体 DNA 全序列测定,发现了重叠基因,即两个或两个以上的基因共有一段 DNA 序列,打破了原有的“基因的编码序列是有序地排列在 DNA 链上,每个基因按次序阅读下去”的传统观点。

综上所述,可以这样理解,基因是有功能的 DNA 片段,它含有合成有功能的蛋白质多肽链或 RNA 所必需的全部核苷酸序列。基因具有以下4个方面的特点:

①基因是一个突变单位,突变的本质是基因的改变,最终导致生物遗传性的改变。

②基因是一个功能单位,以遗传密码的方式携带遗传信息,发出指令,产生各种生物表型。

③基因是一个重组单位,由于重组促进了生物的进化和生物的多样性。

④基因是一个调控的和可调控的单位。一个完整的基因从5'端到3'端由启动子—5'端非翻译区(UTR)—编码序列—终止子—加尾信号—3'端非翻译区等部分组成,基因转录表达受反式调控元件和顺式调控元件多个因素调控,因此基因本身就是一个调控单位;基因的转录需细胞的许多转录因子进行调控,即使是顺式调控也要一个反式作用蛋白质和顺式调控序列的结合才能发挥调控作用,因此基因也是一个可调控单位。

## 三、基因的作用与性状表达

生物的各种性状和各种机能都是由基因来调控的。基因对于遗传性状表达的控制可以

分为直接控制和间接控制两种。

### (一)直接控制

在生物的个体发育中,处于活跃状态的基因将它携带的遗传密码,通过 mRNA 进行转录和翻译,如果基因的最后产物是结构蛋白或功能蛋白,那么基因的变异就可直接影响到蛋白质的特性,从而表现出不同的遗传性状,这就是直接控制。

例如,人类镰刀形红细胞贫血症的血红蛋白是由一个正常血红蛋白基因( $Hb^A$ )的两个不同的突变( $Hb^S$ 或  $Hb^C$ )引起的,即  $Hb^A-Hb^S$ 或  $Hb^A-Hb^C$ 。每个血红蛋白分子有 4 条多肽链:两条相同的  $\alpha$  链,每条有 141 个氨基酸;两条相同的  $\beta$  链,每条有 146 个氨基酸。对这三种血红蛋白( $Hb^A$ 、 $Hb^S$ 、 $Hb^C$ )的氨基酸组成的分析比较发现,三者之间的差异,仅仅在于  $\beta$  链的第六位上一个氨基酸的不同。可以看出,在人的血红蛋白基因的密码中,仅仅改变其中一个碱基就可直接引起它的最后产物——血红蛋白的性质发生改变,从而引起镰刀形红细胞贫血症。

### (二)间接控制

如果基因是通过酶的合成来控制代谢过程,间接地影响生物性状的表达,这就是间接控制。例如,家兔中有一种黄脂家兔和一种白脂家兔。白脂家兔由于基因的控制,体内能够产生一种氧化酶,可以分解所吃植物中含有的叶黄素,使其变成没有颜色的物质而排出体外,所以,脂肪是白色;黄脂家兔由于基因的作用,体内不能合成氧化酶,不能分解叶黄素,这种家兔如果吃了绿色植物或含有叶黄素的植物,黄色物质便沉积在脂肪内,所以,脂肪呈黄色。

## 第五节 基因工程

基因工程是在分子生物学和分子遗传学综合发展基础上于 20 世纪 70 年代诞生的一门崭新的生物技术科学。

基因工程是在分子水平上通过对遗传物质的直接操作,把供体细胞中的基因或 DNA 片段提取出来,按照预先设计的蓝图,经过体外加工重组,或者把人工合成的基因转移到受体细胞并获得新的遗传特性的技术。由于最早的基因工程操作都是将转移基因与载体重组后进行转移,所以基因工程又叫 DNA 重组技术。

### 一、基因工程的实施步骤

第一步,用分离或合成的方法获得所需的“目的基因”;

第二步,用工具酶对目的基因和载体进行加工处理,把目的基因与载体结合成重组 DNA 分子;

第三步,把重组 DNA 分子引入受体细胞,并使目的基因和载体上其他基因得以表达;

第四步,对目的基因进行检测、鉴定与筛选。

### 二、基因工程的研究进展

1972 年,美国斯坦福大学的伯格(P. Berg)等首次成功地实现了 DNA 的体外重组,在

PNAS 上发表了题为“将新的遗传信息插入 SV40 病毒 DNA 的生物化学方法:含有  $\lambda$  噬菌体基因和大肠杆菌(*E. coli*)半乳糖操纵子的环状 SV40 DNA”的文章,标志着基因工程技术的诞生。从此以后,基因工程作为一个新兴的研究领域得到了迅速的发展,基因工程的新技术、新方法层出不穷,无论是基础研究还是应用研究,均取得了喜人的成果。

### (一) 基础研究

#### 1. 基因工程克隆载体的研究

构建克隆载体是基因工程技术路线中的核心环节。至今已构建了数以千计的克隆载体,使以原核生物为对象的基因工程研究和植物基因工程研究得以迅速发展起来,动物基因工程研究也有了一定的进展。构建新的克隆载体仍是今后研究的重要内容之一,尤其是要大力发展适合用于高等动植物转基因的表达载体和定位整合载体。

#### 2. 基因工程受体系统的研究

用作基因工程的受体可分为两类,即原核生物和真核生物。

原核生物大肠杆菌是早期被采用的最好受体系统,应用技术成熟,几乎是现有一切克隆载体的宿主;以大肠杆菌为受体建立了一系列基因组文库和 cDNA 文库,以及大量转基因工程菌株,开发了一批已投入市场的基因工程产品。

酵母菌是单细胞真核生物,基因组相对较小,便于基因操作,是较早被用作基因工程受体的真核生物。

随着克隆载体的发展,如今高等植物也已用作基因工程的受体。目前用作基因工程受体的植物有双子叶植物拟南芥、烟草、番茄、棉花等,单子叶植物水稻、玉米、小麦等,获得了相应的转基因植物。

动物目前主要以生殖细胞或胚细胞作为基因工程受体,获得了转基因鼠、鱼、鸡等动物。随着克隆羊的问世,动物体细胞作为基因工程受体的研究越来越被重视,将成为 21 世纪初的重要研究课题之一。

#### 3. 目的基因研究

基因是一种资源,而且是一种有限的战略性资源。因此,开发基因资源已成为发达国家之间激烈竞争的焦点之一。基因工程研究的基本任务是开发人们特殊需要的基因产物,这样的基因统称为目的基因。现在已获得的目的基因大致可分为三大类:第一类是与医药相关的基因;第二类是抗病、虫害和恶劣环境的基因;第三类是编码具有特殊营养价值的蛋白质或多肽的基因。

获得目的基因的途径很多,主要是通过构建基因组文库或 cDNA 文库,从中筛选出特殊需要的基因。近年来也广泛使用 PCR 技术直接从某生物基因组中扩增出需要的基因。对于较小的目的基因也可用人工化学合成。

近年来,世界许多国家越来越重视基因组的研究工作。至 1998 年完成基因组测序的生物有 11 种,如嗜血流感杆菌(1 743 个基因)、产甲烷球菌(1 682 个基因)、大肠杆菌 K-12(4 288 个基因)、啤酒酵母(5 882 个基因)、枯草杆菌(4 100 个基因)。

人类基因组计划是由美国科学家于 1985 年率先提出,于 1990 年正式启动的。美国、英国、法国、德国、日本和我国科学家共同参与了这一耗资达 27 亿美元的人类基因组计划。2003 年 4 月 14 日,中、美、日、德、法、英等 6 国科学家宣布人类基因组序列图绘制成功,人类基因组计划的所有目标全部实现。



1992年8月,我国正式宣布实施“水稻基因组计划”,并且是目前国际“水稻基因组计划”的主要参加者,2001年10月12日,具有国际领先水平的中国水稻(籼稻)基因组“工作框架图”和数据库在我国已经完成。这一成果标志着我国已成为继美国之后,世界上第二个能够独立完成大规模全基因组测序和组装分析能力的国家。籼稻全基因组“工作框架图”的完成,将带动小麦、玉米等所有粮食作物的基础与应用研究。

此外,中国、美国合作的“家猪基因组计划”也已经启动。

#### 4. 基因工程新技术研究

围绕外源基因导入受体细胞,发展了一系列用于不同类型受体细胞的DNA转化方法和病毒转导方法,特别是近年来研制的基因枪和电激仪克服了某些克隆载体应用的物种局限性,提高了外源DNA转化的效率。围绕基因的检测方法,在放射性同位素标记探针的基础上,近年来又发展了非放射性标记DNA探针技术和荧光探针技术。PCR技术的发展不仅大大提高了基因检测的灵敏度,而且为分离基因提供了快速简便的途径。脉冲电泳技术的问世,不仅能分开上百万碱基的DNA分子或片段,而且能够使完整的染色体彼此分开。

### (二)应用研究

基因工程技术已广泛应用于医、农、牧、渔等产业,甚至与环境保护也有密切的关系。研究成果最显著的是基因工程药物,转基因动植物的研究也取得了喜人的成果。

#### 1. 基因工程药物研究

1977年,激素抑制素的发酵生产获得成功。

1978年,人胰岛素的发酵生产获得成功。

1980年,遗传工程菌生产干扰素获得成功。

1981年,开始用遗传工程菌生产生物制剂包括动物口蹄疫疫苗、乙型肝炎病毒表面抗原及核心抗原、牛生长激素等。

1982年,重组DNA技术生产的药物-人胰岛素进入商品化生产。

1983年,基因工程生产狂犬病疫苗取得突破性进展。

#### 2. 基因治疗研究

重组DNA技术有力地促进了医学科学研究的发展。它的影响涉及疾病的临床诊断、遗传病的基因治疗、新型疫苗的研制以及癌症和艾滋病的研究等诸多科学,并且均已取得了相当的成就。这方面的重要突破是发现了致癌基因,弄清了肿瘤的起因。运用基因工程设计制造的“DNA探针”检测肝炎病毒等病毒感染及遗传缺陷,不但准确而且迅速。通过基因工程给患有遗传病的人体内导入正常基因可“一次性”解除病人的疾苦。现在一些靠传统接种疫苗无法预防的疾病,正在通过基因克隆技术发展有效的新型疫苗。还有一些遗传疾病如今已能在胎儿身上得到诊断。截至1998年底,世界范围内已有373个临床方案被实施,累计3134人接受了基因转移试验,充分显示了其巨大的开发潜力及应用前景。

#### 3. 转基因植物研究

自1983年人类首次成功获得转基因烟草和马铃薯以来,转基因植物研究和开发势不可挡。至今,转基因成功的植物有120多种,40多种转基因植物进入商业化种植,4000多种转基因植物已被各国批准进入田间试验。目前已报道把具有实用价值的目的基因转入植物,培育了抗虫玉米、抗虫水稻、抗虫棉、抗除草剂大豆、抗冻番茄。将细菌的血红蛋白基因转入烟草,烟草生长35d后干物重量增加了80%~100%。

我国科学家将抗虫基因导入棉花,培育出了转基因抗虫棉新品种 55 个,对棉铃虫的抗虫效果十分显著。截至 2005 年,国产抗虫棉占我国抗虫棉市场份额由 1998 年的 5% 增长到 70%,已累计推广超过  $6.7 \times 10^6 \text{ hm}^2$ ,带来直接经济效益 150 亿元。抗虫棉的推广应用,提高了优质棉花生产率,在促进我国棉纺织品出口、减少优质原棉进口方面带来间接经济效益 200 多亿元。同时,使棉农因防治棉铃虫而导致的中毒事件降低了 70%~80%,每年减少化学农药用量 2 000 万~3 000 万 kg。

此外,抗黄矮病、赤霉病、白粉病转基因小麦和抗青枯病马铃薯也已研究成功,进入了田间试验阶段。

转基因技术可提高育种目标的准确性,实现超远缘育种,缩短一半育种时间,从而加快育种进程和新品种更新速度;能大幅度地提高作物产量,降低成本,减轻劳动量,减少化学杀虫剂对作物和环境的污染;提高基因工程作物品质,如高产、速长、抗旱、耐寒、抗盐、自我固氮、抗病虫害和富含原食物中缺乏的营养物质等。

#### 4. 转基因动物研究

1981 年,世界上第一次成功地将外源基因导入动物胚胎,创立了转基因动物技术。1982 年获得了转基因小鼠。转入小鼠的生长激素基因,使小鼠体重为正常个体的 2 倍,因而被称为“超级小鼠”。此后 10 年间转基因牛、猪、羊、兔、蚊子、鱼、鸡、大鼠等动物相继研究成功。研制出的转基因动物主要应用于以下几个方面:首先,改良动物品种和生产性能,提高肉、蛋、奶等产品的产量与品质;其次,建立疾病和药物筛选模型,运用转基因动物研究攻克人类疾病,进行器官移植供体的开发;第三,用作动物生物反应器来生产药用蛋白和营养保健蛋白。

我国在转基因动物研究方面也取得了较大的进展。

1984 年,中国科学院武汉水生生物研究所鱼类基因工程研究组研制出世界上第一批转基因鱼。鲤鱼和草(鲩)鱼都有各自的生长激素基因,将草鱼的生长激素基因转移到鲤鱼中,构建了鲤鱼和草鱼基因组件组成的重组生长激素基因,称为“全鱼”基因,由此培育出快速成长的转“全鱼”基因鲤鱼。这种鱼既能明显地快速生长,又能节省饵料,缩短养殖时间,提高鱼塘资源的利用率。

1998 年 2 月,我国对转基因羊的研究获得了重大突破,研究者们将转基因技术与克隆技术联合使用,成功地培育出了转基因羊。这种经注入人凝血因子基因的转基因羊长大成熟后,在其乳汁中就含有大量的人类凝血因子,经提取可用于治疗人的血友病。这种转基因技术与普通的制药技术相比,具有成本低、周期短、效益高等特点。

1999 年 2 月,我国培育出第一头携带有人类基因的转基因牛。

目前已获得了转基因兔、鸡、猪等多种转基因动物。

#### 5. 转基因微生物研究

基因工程做成的 DNA 探针能够十分灵敏地检测环境中的病毒、细菌等污染。利用基因工程培育的指示生物能十分灵敏地反映环境污染的情况,不易因环境污染而大量死亡,甚至还可以吸收和转化污染物。

基因工程做成的“超级细菌”能吞食转化汞、镉等重金属,分解 DDT 等多种污染环境的毒害物质。



### 三、基因工程的安全性

#### (一) 基因工程的安全隐患

随着基因工程技术的推广,由于同一地区只种植一种作物,造成抗性基因专一化,使得抗性基因所不能对付的病虫害暴发,从而造成农作物的减产。转基因作物的大规模商业种植可能会导致被转移基因在自然生态系统中的广泛流动,还可能波及非目标生物,从而对生态环境产生不可逆转的严重破坏。此外,基因工程技术的推广将使数以千计的品种被淘汰,导致自然界一些食物链切断,生态平衡破坏。专家认为,经过一二十年后,杂草、虫害和病菌适应了环境,使基因工程作物的抗性丧失,则这些特性有可能转给杂草、昆虫、病菌或某些动物,产生超级杂草、超级害虫、超级细菌和超级病毒,从而给人类和生态环境带来严重危害。

#### (二) 基因工程的安全措施

1973年,美国的公众第一次公开表示担心应用重组DNA技术可能会培养出具有潜在危险性的新型微生物,从而给人类带来难以预料的后果。1974年,美国国立卫生研究院(NIH)考虑到重组DNA的潜在危险,建立了重组DNA咨询委员会。1976年6月23日,NIH正式公布了“重组DNA研究的安全准则”。

##### 1. 转基因生物的控制措施

有物理和生物两种方法。

(1)物理方法 通过各种严格的管理措施和物理屏障尽量避免转基因生物从实验室逃逸进入到自然环境里去。这种措施只能用于控制在实验室里的转基因生物,而用于控制转基因微生物和通过花粉进行扩散的植物的效力实际上是非常有限的。当转基因动、植物必须用于开放的环境里生产时,物理控制的方法便不再有实际的意义。

(2)生物方法 是一种根本性的控制方法。即造成转基因生物与非转基因生物之间的生殖隔离。如利用三倍体不育的特性,将用于生产的转基因动物或植物培育成为三倍体,这样,转基因生物在进入到自然环境里后就不可能自行繁殖,因此也就不可能对生态系统造成长期的影响。也可以利用生理学原理,如激素诱导等方法使转基因生物不育等。

##### 2. 转基因产品的消费安全

用转基因生物生产的转基因食品和药品要进入市场,必须进行消费安全性评价。消费安全评价一般要考虑:导入的外源目标基因本身编码的产物是否会对人类产生毒性作用;外源目标基因是否稳定,在新的生理条件下和基因环境里,导入的外源目标基因会不会产生对人体健康有害的突变。

到目前为止,基因工程取得了重大进展,在理论和技术上都有重大的突破,但是多数技术还处于试验阶段,要达到实际应用的水平,还需做出巨大的努力,然而基因工程的发展给人们展示出美好的前景,可以预见,随着科学技术的不断进步,基因工程将在基础理论研究和实际应用中发挥越来越大的作用。

### 知识链接——人类基因组计划

人类基因组计划(human genome project, HGP)是由美国科学家于1985年率先提出,

于1990年正式启动。美国、英国、法国、德国、日本和我国科学家共同参与了这一价值达27亿美元的人类基因组计划,与曼哈顿原子弹计划和阿波罗计划并称为三大科学计划。人类基因组计划的目标是为30多亿个碱基对构成的人类基因组精确测序,发现所有人类基因并搞清其在染色体上的位置,破译人类全部遗传信息,建立人类基因库。

1994年,我国人类基因组计划在吴旻、强伯勤、陈竺、杨焕明的倡导下启动,1998年在国家科技部的领导和牵线下,组建了中科院遗传所,在上海成立了南方基因中心,1999年在北京成立了北方人类基因组中心,1999年7月在国际人类基因组注册,得到完成人类3号染色体短臂上一个约30 Mb区域的测序任务,该区域约占人类整个基因组的1%。我国成为参与这一计划的唯一发展中国家。

2000年4月底,中国科学家按照国际人类基因组计划的部署,完成了1%人类基因组的工作框架图。

2003年4月14日,中、美、日、德、法、英等6国科学家宣布人类基因组序列图绘制成功,人类基因组计划的所有目标全部实现。已完成的序列图覆盖人类基因组所含基因区域的99%,精确率达到99.99%,这一进度比原计划提前两年多,人类基因组计划共耗资27亿美元。

人类基因组计划的目的是解码生命,了解生命的起源,了解生命体生长发育的规律,认识种属之间和个体之间存在差异的起因,认识疾病产生的机制以及长寿与衰老等生命现象,为疾病的诊治提供科学依据。

在人类基因组计划中,还包括对5种生物基因组的研究:大肠杆菌、酵母、线虫、果蝇和小鼠,称之为人类的五种“模式生物”。

## 1. HGP 的研究内容

HGP的主要任务是人类的DNA测序,绘制4张图谱(遗传图谱、物理图谱、序列图谱、基因图谱),此外还有测序技术、人类基因组序列变异、功能基因组技术、比较基因组学、社会、法律、伦理研究、生物信息学和计算生物学、教育培训等目的。

## 2. HGP 研究的众多发现

(1)基因数量少得惊人。一些研究人员曾经预测人类约有14万个基因,经过分析得知,全部人类基因组约有2.91 Gbp,约有39 000个基因,目前已经发现和定位了26 000多个功能基因,其中有42%的基因尚不知道功能。在已知基因中酶占10.28%,核酸酶占7.5%,信号传导占12.2%,转录因子占6.0%,信号分子占1.2%,受体分子占5.3%,选择性调节分子占3.2%。

(2)人类基因组中存在“热点”和“荒漠”。19号染色体是含基因最丰富的染色体,而13号染色体含基因量最少。在染色体上有基因成簇密集分布的区域,也有约1/4的区域没有基因的片段。在所有的DNA中,只有1%~1.5%的DNA能编码蛋白质,而98%以上的序列都是所谓的“无用DNA”。

(3)人类单核苷酸多态性的比例约为1/1 250 bp,不同人群仅有140万个核苷酸差异,人与人之间99.99%的基因密码是相同的。并且发现,来自不同人种的人比来自同一人种的人在基因上更为相似。在整个基因组序列中,人与人之间的变异仅为万分之一,从而说明人类不同“种属”之间并没有本质上的区别。

(4)男性的基因突变率是女性的两倍,而且大部分人类遗传疾病是由Y染色体上的基因

控制的。所以,可能男性在人类的遗传中起着更重要的作用。

(5)人类基因组中大约有200个基因是来自于插入人类祖先基因组的细菌基因。这种插入基因在无脊椎动物是很罕见的,说明是在人类进化晚期才插入我们基因组的。可能是在我们人类的免疫防御系统建立起来前,寄生于机体中的细菌在共生过程中发生了与人类基因组的基因交换。

(6)发现了大约140万个单核苷酸多态性,并进行了精确的定位,初步确定了30多种致病基因。随着进一步分析,我们不仅可以确定遗传病、肿瘤、心血管病、糖尿病等危害人类生命健康最严重疾病的致病基因,寻找出个体化的防治药物和方法,同时对进一步了解人类的进化产生重大的作用。

### 3. HGP 对人类的重要意义

(1)HGP对人类疾病基因研究的贡献 人类疾病相关的基因是人类基因组中结构和功能完整性至关重要的信息。对于单基因病,采用“定位克隆”和“定位候选克隆”的全新思路,导致了亨廷顿舞蹈病、遗传性结肠癌和乳腺癌等一大批单基因遗传病致病基因的发现,为这些疾病的基因诊断和基因治疗奠定了基础。心血管疾病、肿瘤、糖尿病、神经精神类疾病(老年性痴呆、精神分裂症)、自身免疫性疾病等多基因疾病是目前疾病基因研究的重点。

(2)HGP对医学的贡献 基因诊断、基因治疗和基于基因组知识的治疗、基于基因组信息的疾病预防、疾病易感基因的识别、风险人群生活方式、环境因子的干预。

(3)HGP对生物技术的贡献

①基因工程药物:分泌蛋白(多肽激素、生长因子、趋化因子、凝血和抗凝血因子等)及其受体。

②诊断和研究试剂产业:基因和抗体试剂盒、诊断和研究用生物芯片、疾病和筛药模型。

③对细胞、胚胎、组织工程的推动:胚胎和成年期干细胞、克隆技术、器官再造。

(4)HGP对制药工业的贡献

①筛选药物的靶点:与组合化学和天然化合物分离技术结合,建立高通量的受体、酶结合试验。

②药物设计:基因蛋白产物的高级结构分析、预测、模拟。

③个体化的药物治疗:药物基因组学。

### 4. HGP 展望

(1)生命科学工业的形成 由于基因组研究与制药、生物技术、农业、食品、化学、化妆品、环境、能源和计算机等工业部门密切相关,更重要的是基因组的研究可以转化为巨大的生产力,国际上一批大型制药公司和化学工业公司纷纷投巨资进军基因组研究领域,形成了一个新的产业部门,即生命科学工业。

(2)功能基因组学 人类基因组计划已开始进入由结构基因组学向功能基因组学过渡、转化的过程。通过功能基因组学的研究,人类将最终了解哪些进化机制已经确实发生,并考虑进化过程还能够有哪些新的潜能。通过对6000多个单基因遗传病和多种大面积危害人类健康的多基因遗传病的致病基因及相关基因的克隆研究,将对治疗包括肿瘤在内的人类遗传疾病起到巨大的推动作用。

- (1)解释名词:着丝粒、二倍体和单倍体、同源染色体、细胞周期、联会、二价体。
- (2)染色体由哪些部分组成?从形态上可分为几种类型?
- (3)简述减数分裂的过程。
- (4)有丝分裂和减数分裂的主要区别是什么?从遗传角度看,这两种分裂各有什么意义?
- (5)猪的正常体细胞内含有 19 对染色体,试写出下列细胞中的染色体数目:  
体细胞、受精卵、精子和卵子、极体、初级精母细胞、次级精母细胞。
- (6)遗传物质必须具备的基本条件是什么?
- (7)简述 DNA 复制的特点和过程。
- (8)简述蛋白质生物合成的基本过程。
- (9)什么是遗传密码,其特点是什么?
- (10)简述基因概念的发展简史。

# 质量性状的遗传规律

### ►► 知识目标

- 了解孟德尔的试验方法和特点。
- 掌握一对相对性状和多对独立遗传性状的遗传规律以及基因之间互作的各种类型。
- 了解连锁遗传现象,掌握互换率的计算以及基因定位的基本方法。
- 理解遗传规律的普遍性及其在育种实践中的意义。
- 掌握性别决定理论、伴性遗传规律及其在畜牧生产上的应用。

### ►► 技能目标

- 熟练应用遗传的基本规律解释生产中的遗传现象。
- 能够根据双亲的基因型预测后代可能出现的基因型和表现型,根据后代的表现型推测双亲可能的基因型。

长期以来,人们从直观上认为子代表现的性状就是父本性状和母本性状融合遗传的结果。奥地利神父孟德尔(G. J. Mendel)在前人实践的基础上,分别研究了豌豆 7 对不同性状的遗传现象,经过 8 年的杂交试验,于 1865 年发表了论文《植物杂交试验》,指出杂交亲本的性状遗传不是彼此的融合,而是相互独立地遗传给后代,揭示了一对性状和两对性状的遗传规律,后来在遗传学中分别称为分离规律和自由组合规律,人们习惯于合称孟德尔定律。1915 年美国生物学家摩尔根(T. H. Morgan),以果蝇为实验材料,经过深入地研究,得出另一个遗传规律——连锁互换规律。这 3 个遗传规律,在微生物、动物和植物界进行了广泛地检验,证明是正确的,具有普遍的意义。

## 第一节 分离规律及其扩展

### 一、分离规律

#### (一)孟德尔试验的方法和特点

在孟德尔以前的许多科学家也曾试图解释生物性状是如何遗传的问题。他们用植物和动物进行杂交,然后观察子代和亲代之间的相似性,结果找不到明显的规律性。在那些早期研究者失败的领域里,孟德尔取得了成功,这应该归功于他卓越的洞察力和独特的方法学。

孟德尔在进行豌豆杂交试验时,总结了前人试验研究方法上的经验教训,采用了一套新的方法。他的试验方法有如下特点:

##### 1. 试验材料都是能真实遗传的纯种

孟德尔选用了适宜的遗传材料豌豆进行研究。豌豆是一种严格的自花授粉而且是闭花授粉的植物,所以,不易发生天然杂交。他从种子商那里得到许多品种的豌豆,用了两年时间进行选种,从中选出一些品系用于试验,这些品系的子代的某一个特定性状总是类似于亲代,即是能够真实遗传的性状。

##### 2. 选择有明显区别的单位性状作为观察性状

性状是生物体形态、结构和生理、生化等特性的统称。孟德尔把性状区分为不同的单位以便加以研究。例如,花的颜色、种子的形状、种皮的颜色、成熟豆荚的形状、豌豆茎的高矮等。这些被区分开的每一具体性状称为单位性状。每个单位性状在不同个体间又有各种不同的表现。例如,花的颜色有红色和白色,种子的形状有圆形和皱皮,子叶的颜色有黄色和绿色,茎的高度有高茎和矮茎等。这种同一对单位性状的相对差异称为相对性状。孟德尔在研究性状遗传时,用具有相对性状的植株进行杂交试验,对其后代表现出来的单位性状进行分析研究,并从中找出它的遗传规律。

##### 3. 进行各世代的系谱记载

孟德尔对每棵试验植株的亲代、子一代、子二代等相继世代中性状的表现进行了系谱记载。

##### 4. 应用统计分析的方法

对每个世代不同类别后代的数目进行了记载和统计分析,以确定带有相对性状的植株是否总是按相同的比例出现。孟德尔的遗传学分析方法——统计在杂交的子代中每一类个体的数目,现在仍在使用。事实上,这是 20 世纪 50 年代分子遗传学发现之前唯一的遗传学



分析方法。

### 5. 应用理论假设解释试验结果

虽然孟德尔的理论是通过理论假设而提出的,但它对试验结果解释得相当圆满,实践已经证明这个理论是完美而正确的。

### (二) 一对相对性状的杂交试验

杂交,在生态学上指的是具有不同遗传组成的个体之间的交配,在遗传学上指的是具有不同基因型的个体之间的交配。杂交所得到的后代叫作杂种。

孟德尔搜集了 34 个豌豆品种,种植 2 年后,从中选择了 22 个纯系作为试验材料。经过仔细观察,从中选取了 7 对区别明显的相对性状,分别进行了杂交试验。试验是在严格控制授粉的条件下进行的,在去雄、人工授粉和套袋中注意防止由于自然授粉而发生的误差,同时采用了互交进行比较,即让两个杂交亲本互为父本或母本。例如,开红色花的为母本,白色花的为父本,或开白色花的为母本,红色花的为父本。如前者称为正交,那么后者就称为反交(反之亦然),这两者称为互交。孟德尔将各对相对性状在杂种后代中的表现都做了仔细的观察、记载,试验一直进行到第七代。

现以种子的圆形和皱皮这一对相对性状个体的杂交试验为例来说明一对相对性状的遗传。

试验过程和结果如图 2-1 所示,图中的符号“ $\times$ ”代表杂交,它的前面一般写母本,其后写父本,P 代表亲本, $F_1$ 、 $F_2$  分别代表杂种一代和二代,“ $\otimes$ ”代表自交,即植物自花授粉或动物的高度近交。杂交当代在母本植株上结出的种子,它的胚是雌、雄配子受精后发育而成的,把它种下后长成的植株,就是杂种第一代。同理,由杂种一代植株自交产生的种子和把它种下后长成的植株,就是杂种第二代。

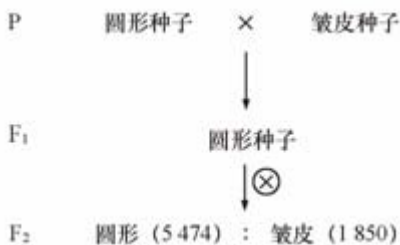


图 2-1 豌豆一对相对性状杂交试验

孟德尔发现,结圆形种子的植株不管是作为父本还是作为母本, $F_1$  杂种植株全都结圆形种子,皱皮性状看来是被圆形性状所掩盖了。他所选定研究的 7 对相对性状都是这样的情况。在每次试验中, $F_1$  杂种只出现两个相对性状中的一个。孟德尔把在杂交时两亲本的相对性状能在子一代中表现出来的叫显性性状,不表现出来的性状称为隐性性状。这样,圆形对皱皮是显性性状,皱皮对圆形是隐性性状。子一代中不出现隐性性状,只出现显性性状的现象,叫作显性现象。

孟德尔让  $F_1$  自花授粉,结出的种子再种下去,得到的植株即  $F_2$ 。在  $F_2$  植株上结出的同一荚果内同时出现了圆形和皱皮两种种子。也就是说,在  $F_2$  中既出现显性性状,又出现隐性性状。孟德尔把这种现象叫作分离现象。他统计了这些种子的数目:5 474 颗是圆形的,1 850 颗是皱皮的。这个比值非常接近于 3:1。所有其他的杂交试验都出现同样的比值,试验结果如表 2-1 所示。



表 2-1 孟德尔豌豆的 7 对相对性状杂交试验的结果

性状的类别	亲代的相对性状	F <sub>1</sub> 性状表现	F <sub>2</sub> 性状表现及数目	显隐比例
子叶的颜色	黄×绿	黄	6 022 黄 2 001 绿	3.01:1.00
豆粒的形状	圆×皱	圆	5 474 圆 1 850 皱	2.96:1.00
花的颜色	红×白	红	705 红 224 白	3.15:1.00
豆荚的形状	饱满×不饱满	饱满	882 饱满 299 不饱满	2.95:1.00
豆荚颜色	绿×黄	绿	428 绿 152 黄	2.82:1.00
花的部位	腋生×顶生	腋生	651 腋生 207 顶生	3.14:1.00
茎的高度	高×矮	高	787 高 277 矮	2.84:1.00

上述试验结果显示了 3 个有规律性的共同现象：

(1)F<sub>1</sub> 只表现出一个亲本的某个性状,即显性性状。例如,圆形种子、黄色子叶、红花等。

(2)杂交亲本的相对性状在 F<sub>2</sub> 中又分别出现。例如,F<sub>2</sub> 既有结圆形种子的,也有结皱皮种子的。

(3)F<sub>2</sub> 具有显性性状的个体数和具有隐性性状的个体数常表现为一定的分离比例,即接近 3:1。

现在知道,显性现象和分离现象在生物中是普遍存在的。在家畜家禽中同样有许多相对性状呈现显隐性关系。一对相对性状杂交,F<sub>2</sub> 的性状分离比数也是 3:1。常见畜禽若干相对性状的显隐性关系如表 2-2 所示。

表 2-2 常见畜禽若干相对性状的显隐性关系

畜 别	性 状	显 性	隐 性	备 注	
猪	毛色	白色	有色(黑、黑六白、棕、花斑)	有时 F <sub>1</sub> 六白不全,棕色更深并略带黑斑,F <sub>1</sub> 呈不规则黑白花斑	
		黑六白	黑色、花斑		
		棕色	黑六白(巴克夏、波中猪)		
		花斑(华中型)	黑色(华北型)		
		白带(汉普夏)	黑六白		
	耳型	垂耳(民猪)	立耳(哈白)	耳型一般为不完全显性,F <sub>1</sub> 有时耳尖下垂	
		前伸平耳(长白)	垂耳		
前伸平耳		立耳			
鸡	冠形	玫瑰冠	单冠		
		豆冠	单冠		
		胡桃冠	单冠		
	羽色	白色(来航)	有色		
		芦花	非芦花(白来航除外)		
		银色	金色		
	脚色	浅色	深色		
	羽型	正常羽	丝毛羽		
	脚型	矮脚	正常脚		
脚毛	有	无			
蛋壳色	青色	非青色			

畜 别	性 状	显 性	隐 性	备 注
牛	毛色	黑色	红色	
		红色(短角)	黄色(吉林)	
		黑白花	黄色	
		白头(海福特)	有色头	
	角	无角	有角	
	肤色	黑色	白色	
绵羊	毛色	白色	黑色	个别品种相反,或呈不完全显性,F <sub>1</sub> 出现花斑
		灰色	黑色	
马	毛色	青毛	骟毛	
		骟毛	黑毛	
		黑毛	栗毛	
		兔褐毛	其他(鼠灰、银灰等)	

### (三)分离现象的解释与验证

#### 1. 分离现象的解释

孟德尔提出了下面的假设以解释他的豌豆试验结果。

个体是亲代两性配子结合而成的,因此个体性状的表现必定与配子有关。他假设在配子中每一个性状都是由一个相应的遗传因子所支配,例如圆形豌豆的雌、雄配子里都有一个“圆形因子”,用 R 表示(孟德尔用大写英文字母表示具有显性作用的因子);皱皮豌豆的雌、雄配子里都有一个“皱皮因子”,用 r 表示(用小写字母表示具有隐性作用的因子)。在体细胞中遗传因子是成对(RR 和 rr)存在的,在形成配子时,成对因子彼此分离,每个配子只含有成对因子中的一个。例如,结圆形种子的豌豆配子中只含有一个 R 因子,结皱皮种子的豌豆配子中只含有一个 r 因子。当这两种植株杂交时,雌雄配子结合,F<sub>1</sub>的体细胞中既含有 R 又含有 r,恢复了因子成对的状态(Rr)。在 F<sub>1</sub>的体细胞中,R 和 r 虽然同在一起,但并不融合,各自保持自己的完整性,只不过由于 R 因子与 r 因子同在一起时,R 因子起决定作用,而 r 因子没能表现出来,即 R 因子完全抑制了 r 因子的发挥。因此,F<sub>1</sub>只表现圆形性状,而不表现 r 因子决定的性状。但是 r 因子并没有消失,当 F<sub>1</sub>(Rr)形成配子时,R 与 r 因子互相分离,各自进入一个配子中去。即 F<sub>1</sub>可形成两种不同类型的配子,一种带 R 因子,另一种带 r 因子,两种配子的数目相等,呈 1:1 的比数,无论是雄配子还是雌配子都是这样。F<sub>1</sub>所形成的雌雄配子在授粉时,由于每种雄性配子与每种雌性配子结合的机会是均等的,所以在 F<sub>2</sub>中有 3 种因子组合方式,即为 RR、Rr、rr,比数为 1:2:1。又由于 R 对 r 为显性,因此按性状的表现来说,只表现圆形和皱皮两种类型,性状分离比数是 3:1。如图 2-2 所示。

前面提到的遗传因子,现在通称为“基因”。控制相对性状的一对基因称为等位基因(如 R 和 r),它是指在同源染色体上占有相同的位点,控制相对性状的一对基因。成对的基因通常用字母来表示,显性等位基因用大写的字母来表示,隐性等位基因则用小写的字母来表示。人们把成对的等位基因表示性状或个体的遗传组成方式叫作基因型,例如基因型 RR 表示圆形豌豆植株,基因型 rr 则表示皱皮豌豆植株。基因型是肉眼看不到的,只有通过杂交试验才能鉴别。在基因型的基础上表现出来的性状叫作表现型(或称表型)。基因型相同

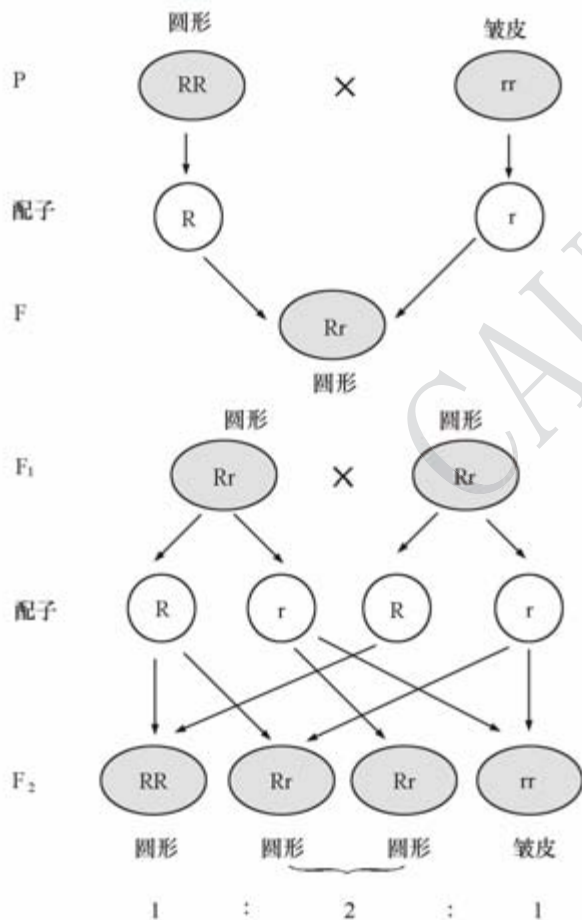


图 2-2 一对相对性状的遗传分析图解

的个体,其表现型一定相同。而表现型相同的个体,其基因型则不一定相同,如  $F_2$  代的圆形种子的基因型有两种,一种是  $RR$ , 另一种是  $Rr$ 。由相同基因组成的基因型叫纯合体(也叫纯合子),由不同基因组成的基因型叫杂合体(也叫杂合子)。

表现隐性性状的个体,由于基因型是纯合体,所以能够真实遗传,后代不出现性状分离。而表现显性性状的个体,其基因型有纯合体和杂合体两种,所以不一定都能真实遗传,因为杂合体的后代会发生分离现象。

现将分离规律概括为如下几点:

(1) 遗传性状由相应的等位基因所控制。等位基因在体细胞中成对存在,一个来自父本,一个来自母本。

(2) 体细胞内成对的等位基因虽然同在一起,但并不融合,各自保持其独立性。在形成配子时彼此分离,各自进入不同的配子中。

(3)  $F_1$  产生不同类型的配子数目相等,即 1:1。由于各种雌雄配子结合是随机的,即具有同等的机会,因此,  $F_2$  中基因型之比是  $1RR:2Rr:1rr$ , 显性与隐性表现型之比为 3:1。

## 2. 分离规律的验证

孟德尔的因子分离假设是根据杂交试验结果提出来的。但是一种假设,仅对已有的事

实做出解释还不够,还需要用试验方法进行验证,检验根据假说的原理所预期的结果,是否与重复试验的结果相一致。分离假设是否能够成立,关键在于杂合体内是否真有显性因子和隐性因子同时存在,以及成对因子在形成配子时是否彼此分离。孟德尔采用测验杂交的方法对假设进行了检验,如图 2-3 所示。

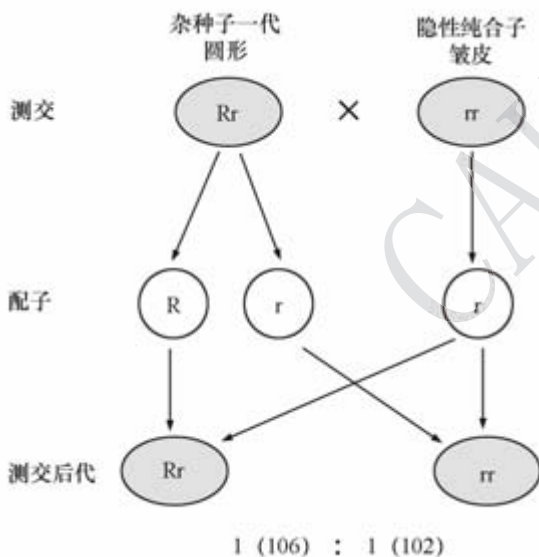


图 2-3 测交验证图

测验杂交简称测交,就是用  $F_1$  代和隐性亲本个体交配。孟德尔之所以要使用隐性亲本,理由是隐性亲本是纯合体,只能产生一种含隐性基因的配子,这种配子与  $F_1$  所产生的两种配子相结合,就会产生  $1/2$  的显性性状个体和  $1/2$  的隐性性状个体。

孟德尔用皱皮亲本  $rr$  与杂种一代  $Rr$  测交,测交后代中有 106 颗圆形种子、102 颗皱皮种子,接近于  $1:1$  的分离比例,与预期的比数完全相符,说明杂合体确实是产生两种类型配子,而且数目相等(经  $\chi^2$  检验,证明二者无显著差异)。进行测交时,隐性亲本可以用作母本,也可以用作父本,正、反测交的结果是一致的,证明符合孟德尔的预期结果。

#### (四)分离比实现的条件

一对相对性状杂交的遗传规律是: $F_1$  代个体都表现显性性状, $F_1$  代自交产生的  $F_2$  代个体表型比例是  $3:1$ 。但是这种性状的分离比数,必须在一定的条件下才能实现。这些条件是:

- (1)研究的对象是二倍体生物。
- (2)用来杂交的亲本必须是纯合体。
- (3)显性基因对隐性基因的作用是完全的。
- (4) $F_1$  形成的两种配子数目相等,配子的生活力相同,两种配子结合是随机的。
- (5) $F_2$  中 3 种基因型个体存活率相等。

从理论上讲,如果这些条件得到满足, $F_2$  中性状分离比数应该是  $3:1$ 。但是在实践中,杂交个体形成的雌雄配子数量很大,参加受精的所占比例非常小,所以不同配子受精的机会不可能完全相等;另外,合子的发育也受到体内外复杂环境条件的影响,因而其比数一般是接近于  $3:1$ 。如果上述条件得不到满足,就可能出现比例不符的情况。

## 二、等位基因的互作

### (一)完全显性

孟德尔在研究分离规律时,用纯合体圆形豌豆与纯合体皱皮豌豆杂交,所得到的 $F_1$ 只表现显性性状(圆形),这是因为等位基因中显性基因 $R$ 完全抑制了隐性基因 $r$ 的表现,等位基因间的这种作用,称为 $R$ 基因对 $r$ 基因的完全显性作用。在显性作用完全的情况下,杂合体与显性纯合体在表现型上没有区别,而且在 $F_1$ 的群体中只出现显性性状, $F_2$ 中表现3:1的分离比数。

### (二)不完全显性

前面凡讲到一个基因对其等位基因表现显性时,指的都是完全的显性。在显性作用完全的情况下, $F_1$ 只出现显性性状, $F_2$ 表现3:1的分离比数。但是在某些情况下,等位基因之间的显隐关系并不是那么简单,那么严格。有的等位基因的显性仅仅是部分的、不完全的,这种情况称为不完全显性。

#### 1. 镶嵌型显性

镶嵌型显性是指显性现象来自两个亲本,两个亲本的基因作用,可以在不同部位分别表现出非等量的显性。例如,短角品种牛,毛色有白色的,也有红色的,都是纯合体,能真实遗传。这两种类型的牛交配结果如下:



子一代既不是白毛,也不是红毛,而全部是沙毛(即红毛与白毛相互混杂,见图2-4)。再让子一代沙毛牛相互交配,生下的子二代有 $1/4$ 的个体是白毛, $2/4$ 是沙毛, $1/4$ 是红毛,性状分离比呈1:2:1,而不是3:1,这似乎与分离规律不符。

设白毛牛的基因型为 $WW$ ,红毛牛的基因型为 $ww$ ,则子一代的基因型为 $Ww$ ,现子一代的表现型为沙毛,因此我们可以假定 $W$ 与 $w$ 之间的显隐关系不是那么严格,它们既不是完全明确的显性,也不是完全的隐性,也就是说它们都在发生作用。再让子一代 $Ww$ 个体互相交配,根据等位基因必然分离的原理,子一代可形成 $W$ 和 $w$ 两种配子,那么子二代就有3种基因型,即 $WW$ 、 $Ww$ 和 $ww$ ,呈现1:2:1的比数,根据上面的假定其表型及其比例应为1白毛:2沙毛:1红毛。实际结果与此假定相符。

用沙毛牛与白毛牛回交,后代是1沙毛:1白毛;用沙毛牛与红毛牛回交,后代是1沙毛:1红毛。通过回交说明,尽管 $F_1$ 表现出不完全显性现象,似乎与分离规律不符,但从后代基因型和表型来看,证明分离规律是完全正确的。



图 2-4 短角沙毛牛  
(引自:Kecheng《动物遗传学课件》)

## 2. 中间型

所谓中间型是指  $F_1$  的表型是两个亲本的相对性状的综合,看不到完全的显性和完全的隐性。例如,地中海的安达鲁西品种鸡有黑羽和白羽两个类型,都能真实遗传。如果白羽鸡与黑羽鸡杂交,后代  $F_1$  都是蓝羽。 $F_1$  自群交配,后代  $F_2$  中  $1/4$  是白羽, $2/4$  是蓝羽, $1/4$  是黑羽。

另一个例子是,家鸡中有一种卷羽鸡(又称翻毛鸡),其羽毛向上卷。这种鸡与正常非卷羽鸡交配, $F_1$  代的羽毛是轻度卷羽,呈现双亲的中间型的性状。 $F_2$  为  $1/4$  卷羽, $2/4$  轻度卷羽, $1/4$  正常羽(图 2-5)。如将子一代轻度卷羽鸡与正常羽亲本回交,得到  $1/2$  轻度卷羽和  $1/2$  正常羽鸡。



(1) 卷羽



(2) 轻度卷羽



(3) 正常羽

图 2-5 家鸡中的卷羽与轻度卷羽  
(引自:Kecheng《动物遗传学课件》)

以上两例说明, $F_1$  表现为中间类型,并非两个亲本基因的融合,只不过是基因的显性作用不完全,因为  $F_2$  仍然出现了两个亲本类型,性状又发生了分离。这更加证明了分离规律的正确性。另外也可以看出,在显性作用不完全的情况下, $F_2$  的基因型和表现型是一致的。

### (三)共显性

共显性是指一对等位基因的两个成员在杂合体中都显示出来,彼此没有显性和隐性的关系。也叫等显性或并显性。

外来物质——抗原进入动物的血液中,会引起抗体的产生。产生的抗体能与抗原发生反应,从而减低抗原的有害作用。人的红细胞上有各种不同的抗原,如把某型红细胞洗涤后注入兔子血液中,使兔子产生相应抗体,然后用特殊方式提取含有抗体的血清——抗血清,抗血清中的抗体就会与这种类型的红细胞发生凝集反应,从而把各型红细胞区分开来。

红细胞上的不同抗原,称为不同的血型。所有的人在 MN 血型系统中,可分为 M 型、N 型和 MN 型。人的 MN 血型是由一对基因  $L^m$  和  $L^n$  控制的,含有一对  $L^m$  基因的人,其血型是 M 型,含有一对  $L^n$  基因的人,其血型是 N 型,含有一个  $L^m$  和一个  $L^n$  基因的人,其血型是 MN 型。基因  $L^m$  和  $L^n$  之间没有显性、隐性之分。

### 三、复等位基因

相对性状是由同源染色体上的一对等位基因控制的。后来发现在同种生物类群中,有比两个基因更多的基因占据同一个位点,因此,把在群体中占据同源染色体上相同位点两个以上的基因定义为复等位基因。同一群体内的复等位基因不论有多少个,但在每一个个体的体细胞内最多只有其中的任意两个,仍然是一对等位基因。

复等位基因的表达方法:用一个字母作为该位点的基础符号,不同的等位基因就在这个字母的右上方做不同的标记。基础符号的字母大写表示显性,小写表示隐性。

#### 1. 有显性等级的复等位基因

在家兔中有毛色不同的 4 个品种:全色(全灰色或全黑色)、青紫蓝(银灰色)、喜马拉雅型(耳尖、鼻尖、尾尖和四肢末端是黑色,其余部分是白色)、白化(白色,眼睛为淡红色)。

通过杂交试验,让纯合体全色型家兔与其他任何毛色纯合体家兔杂交,发现全色对青紫蓝、喜马拉雅型、白化表现显性;让青紫蓝型与其他型杂交,除全色型以外,青紫蓝对喜马拉雅型、白化表现显性;让喜马拉雅型与其他型杂交,除白化型以外,喜马拉雅型表现为隐性,在  $F_2$  中都出现 3:1 的比例。这说明家兔毛色遗传的复等位基因是有显隐性等级的。如以 C 代表全色基因,  $c^{ch}$  代表青紫蓝基因,  $c^h$  代表喜马拉雅型基因, c 代表白化基因,则四个复等位基因的显隐性关系可写成  $C > c^{ch} > c^h > c$ 。

由于家兔毛色是由复等位基因控制的,因此毛色杂合基因型种类较多。家兔毛色的表现型和基因型如表 2-3 所示。

表 2-3 家兔毛色的表型和基因型

表现型	基因型	
	纯合体	杂合体
全色	CC	$Cc^{ch}$ , $Cc^h$ , Cc
青紫蓝	$c^{ch}c^{ch}$	$c^{ch}c^h$ , $c^{ch}c$
喜马拉雅型(八端黑)	$c^hc^h$	$c^hc$
白化	cc	



## 2. 共显性的复等位基因

人的 ABO 血型系统中,有四种常见的血型: A 型、B 型、AB 型和 O 型,由三个等位基因  $I^A$ 、 $I^B$  和  $i$  所控制。 $I^A$  和  $I^B$  对  $i$  表现显性,但  $I^A$  和  $I^B$  之间表现为等显性。由 3 个等位基因可以组成 6 种基因型,但由于  $i$  是隐性基因,所以表现为四种血型(表 2-4)。

表 2-4 人的 ABO 血型系统的基因型和表现型

血型(表现型)	基因型
A	$I^A I^A$ 、 $I^A i$
B	$I^B I^B$ 、 $I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	$ii$

从表 2-4 可推知 ABO 血型的遗传情况。父母双方如果都是 AB 型,则他们的子女可能有 A 型、B 型或 AB 型三种,但不可能出现 O 型;如果父母双方都是 O 型,则他们的子女都是 O 型;如果一方是 A 型,另一方是 B 型,则他们的子女中四种血型都有可能出现。

## 四、致死基因

孟德尔的论文被重新发现不久,就有人发现小家鼠中黄色鼠不能真实遗传,其后代分离比数为 2:1。现列举两个杂交方案及其后代表现结果如下:

黄鼠 × 黑鼠 → 黄鼠 2 378 只, 黑鼠 2 398 只

黄鼠 × 黄鼠 → 黄鼠 2 396 只, 黑鼠 1 235 只

(以上数据是多次研究资料的综合)

从第一个交配结果来看,黄鼠很像是杂合体,因为与黑鼠交配产生的后代 2 378:2 398 接近于 1:1 的比例。如果黄鼠是杂合体,那么黄鼠与黄鼠交配,后代的性状分离比应该是 3:1,可是从上面第二个交配结果来看,却是与 2:1 很接近。后来研究发现,在黄鼠与黄鼠交配产生的子代中,每窝小鼠数总比黄鼠与黑鼠交配产生的子代中少一些,大约少 1/4。于是假设黄鼠与黄鼠交配按分离规律应产生 1/4 纯合黄鼠、2/4 杂合黄鼠、1/4 黑鼠 3 种组合,当黄色基因纯合时,对个体发育有致死作用,因此,导致纯合体黄鼠在胚胎期死亡了,因而分离比数为 2:1。

这种假设被后来的试验研究所证实,他们发现黄鼠与黄鼠杂交产生的胚胎,有一组在胚胎早期死亡。这是由于黄色基因  $A^Y$  在纯合时有致死作用,从而出现了这种现象。故存活的黄鼠黄色性状为杂合体,基因型为  $A^Y a$ ,黑鼠基因型为  $aa$ ,黄鼠与黄鼠杂交结果如图 2-6 所示。

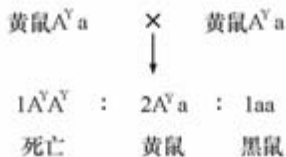


图 2-6 家鼠黄色致死基因的遗传

也就是说,黄鼠基因  $A^Y$  影响两个性状:毛皮颜色和生存力。黄鼠毛色基因  $A^Y$  在体色上

有显性效应，它对黑鼠毛色基因  $a$  为显性，在杂合体时  $A^Y a$  的表现型为黄鼠；但当  $A^Y$  基因纯合时对个体有致死作用，即黄鼠基因  $A^Y$  在致死作用方面有隐性效应，引起纯合体  $A^Y A^Y$  死亡。这个  $A^Y$  基因叫作致死基因。

基因的致死效应往往与个体所处的环境有一定的关系，而且致死基因的作用可以发生在不同的发育阶段，如配子时期、胚胎期或出生后的仔畜阶段。在畜牧业生产中，致死基因引起的家畜遗传缺陷较多，如牛的软骨发育不全、先天性水肿、羊的肌肉挛缩、马的结肠闭锁、猪的脑积水、鸡的下颌缺损等，患畜（禽）往往在出生后不久即死亡。

## 实训五 一对相对性状的遗传分析

### 一、实训目的

通过对畜禽一对相对性状的遗传现象的观察和分析，加深对分离规律的认识。

### 二、实训原理

(1) 遗传性状由相应的等位基因所控制。等位基因在体细胞中成对存在，一个来自父本，一个来自母本。

(2) 体细胞内成对的等位基因虽然同在一起，但并不融合，各自保持其独立性。在形成配子时彼此分离，各自进入不同的配子中。

(3)  $F_1$  产生不同类型的配子数目相等，即  $1:1$ 。由于各种雌雄配子结合是随机的，即具有同等的机会，因此， $F_2$  中基因型之比是  $1$  显性纯合体： $2$  杂合体： $1$  隐性纯合体，显性与隐性表现型之比为  $3:1$ 。

### 三、仪器及材料

选取畜禽中由一对等位基因控制的一对相对性状的遗传资料。

### 四、方法与步骤

用基因符号图解一对相对性状的遗传现象，确定杂交后代的基因型和表现型，以及杂交后代的比例。

### 五、作业

(1) 牛的无角  $A$  对有角  $a$  表现显性。一头无角公牛分别与三头母牛杂交，杂交方式和结果如下，试分析杂交亲本和后代的基因型。

有角母牛  $1 \times$  无角公牛  $\rightarrow$  无角小牛

有角母牛  $2 \times$  无角公牛  $\rightarrow$  有角小牛

无角母牛  $3 \times$  无角公牛  $\rightarrow$  有角小牛

(2) 用毛腿雄鸡和光腿雌鸡交配，其  $F_1$  有毛腿和光腿两种，当这两种鸡各自交配，结果光腿鸡的后代全是光腿，毛腿鸡的  $45$  只后代中有  $34$  只为毛腿，其余为光腿。

① 试说明光腿和毛腿哪一个是显性性状？

② 设显性为  $F$ ，隐性为  $f$ ，则两个亲本的基因型各是什么？ $F_1$  的基因型是什么？毛腿子代相互交配后其后代基因型又如何？

## 第二节 自由组合规律及其扩展

分离规律只涉及一对相对性状的遗传,但在动物育种中,经常涉及两对和多对相对性状的杂交,希望通过杂交把双亲的优良性状结合在一起,育成一个比双亲都优越的新品种。例如甲品种猪的肉质好但生长速度慢,乙品种肉质一般但生长速度快,因此,可以通过甲、乙两个品种的杂交,育成一个肉质好生长速度又快的新品种。这就有必要了解两对和多对相对性状的遗传规律。孟德尔在研究一对相对性状的遗传现象后,进一步对两对和两对以上相对性状的遗传现象进行了分析研究,发现了遗传的第二个规律——自由组合规律(独立分配规律)。

### 一、自由组合规律

#### (一) 两对相对性状的杂交试验

孟德尔选用了具有两对相对性状差别的豌豆品种,一个是具有黄色子叶和圆形种子的纯合体亲本,另一个是绿色子叶和皱皮种子的纯合体亲本,通过杂交, $F_1$ 代得到 15 株,全部结黄色圆形的豌豆,这说明黄色和圆形是显性性状。 $F_1$ 自花授粉,得到  $F_2$ 代种子 556 粒,其中黄色圆形种子 315 粒,绿色圆形种子 108 粒,黄色皱皮种子 101 粒,绿色皱皮种子 32 粒,这四种类型的数目比例很接近 9:3:3:1(图 2-7)。

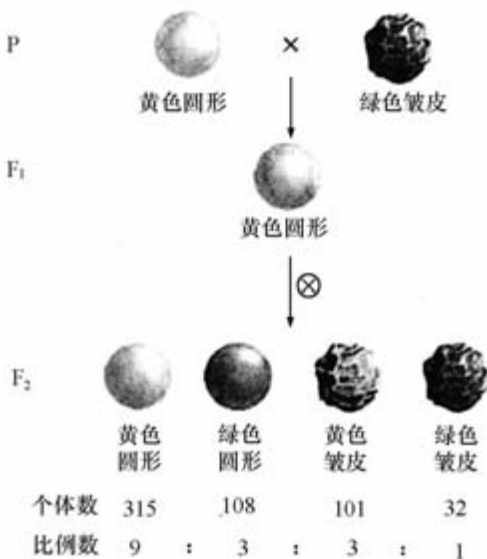


图 2-7 豌豆两对相对性状杂交试验图解

从上述试验结果可以看出, $F_2$ 代一共出现了 4 种类型,其中有两种类型是亲本原有性状的组合,即黄色圆形和绿色皱皮,叫作亲本型;另外两种是亲本原来没有的性状组合,即绿色圆形和黄色皱皮,叫作重组型。如果对每一对相对性状单独进行分析,其试验结果如下:

子叶颜色这对相对性状在 556 粒种子中的数目和所占比例为：

黄色子叶  $315 + 101 = 416$  74.8%

绿色子叶  $108 + 32 = 140$  25.2%

种子形状这对相对性状在 556 粒种子中的数目和所占比例为：

圆形种子  $315 + 108 = 423$  76.1%

皱皮种子  $101 + 32 = 133$  23.9%

上面重新分类结果表明，黄色和绿色的比例大体上是 3:1，圆形与皱皮的比例也是 3:1。这说明一对相对性状的分离与另一对性状的分离无关，互不影响；同时，两对性状还能重新组合产生新的性状组合。

在家畜中也有不少类似的现象。例如牛的黑毛与红毛是一对相对性状，无角与有角是另一对相对性状。从杂交试验得知，黑毛对红毛为显性，无角对有角为显性。让纯合体黑毛无角的安格斯牛与纯合体红毛有角的海福特牛杂交，不论谁作父本，谁作母本， $F_1$ 代全是黑毛无角牛。由  $F_1$ 群内公母牛互相交配产生的  $F_2$ ，也同样分离出四种类型：黑毛无角、红毛无角、黑毛有角、红毛有角，4 种类型的分离比也符合 9:3:3:1。

## (二)自由组合现象的解释

在上述杂交试验中，两对相对性状是由两对等位基因控制的，以 Y 和 y 分别代表控制黄色子叶和绿色子叶的基因，以 R 和 r 分别代表控制圆形种子和皱皮种子的基因。已知 Y 对 y 为显性，R 对 r 为显性，所以黄色子叶圆形种子(简称黄圆)的亲本基因型应为 YYRR，绿色子叶皱皮种子(简称绿皱)的亲本基因型应为 yyrr。按照分离定律，亲本在形成配子时的减数分裂过程中，同源染色体上的等位基因彼此分离，即 Y 与 Y、R 与 R 分离，独立分配到配子中去，因此 Y 和 R 组合在一起，只形成一种类型配子 YR；同样，y 与 y、r 与 r 分离也只组合成一种类型配子 yr。杂交后，YR 和 yr 结合形成  $F_1$ 代个体，基因型为 YyRr，由于 Y、R 为显性，所以  $F_1$ 表现型都是黄色圆形；杂合型的  $F_1$ 代自交，在产生配子的时候，根据分离定律，同源染色体上的等位基因彼此分离，即 Y 与 y 分离，R 与 r 分离，各自独立分配到配子中去，因此，两对同源染色体上的非等位基因可以均等的机会自由组合。

Y 可以和 R 组合在一起形成 YR，Y 也可以和 r 组合在一起形成 Yr；

y 可以和 R 组合在一起形成 yR，y 也可以和 r 组合在一起形成 yr。

这样  $F_1$ 代基因型 YyRr 能形成含有两个基因的 4 种类型配子：YR、Yr、yR、yr，而且这 4 种类型配子的数目相等。由于雌雄配子各有 4 种不同的类型，并且这 4 种类型的雌雄配子结合是随机的，那么在  $F_2$ 中就应该有 16 种组合，形成 9 种基因型，其表现型为黄色圆形、绿色圆形、黄色皱皮和绿色皱皮，4 种表现型的比例为 9:3:3:1(图 2-8)。

黄色圆形：1YYRR, 2YYRr, 2YyRR, 4YyRr 9

绿色圆形：1yyRR, 2yyRr 3

黄色皱皮：1YYrr, 2Yyrr 3

绿色皱皮：1yyrr 1

由此看来，孟德尔的试验结果与这个比数完全相符。

自由组合规律的论点主要有两个：①在形成配子时，一对基因与另一对基因在分离时各自独立、互不影响；不同对基因之间的组合是完全自由的、随机的；②雌雄配子在结合时也是完全自由的、随机的。

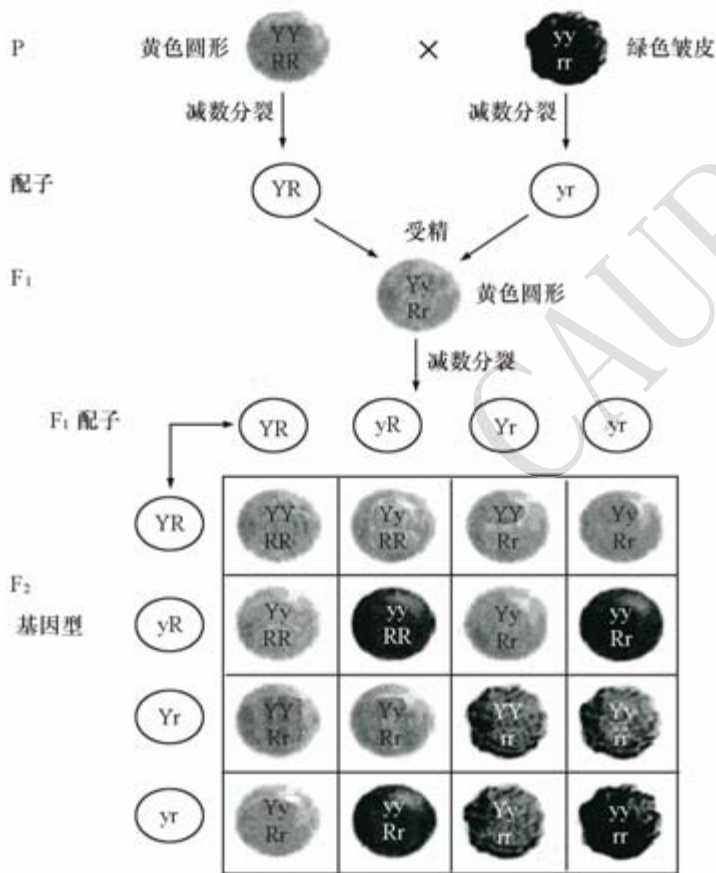


图 2-8 豌豆两对相对性状遗传分析图解  
(引自: 聂庆华《动物遗传学课件》)

### (三) 自由组合理论的验证

自由组合理论能否成立, 孟德尔同样采用测交的方法来进行检验, 即用 F<sub>1</sub> 与隐性纯合体亲本回交。我们已经知道, 针对两对相对性状而言, F<sub>1</sub> 代 (YyRr) 应该产生 4 种类型的配子, 当 F<sub>1</sub> 和隐性纯合体 (yyrr) 亲本测交时, 由于隐性纯合体只产生一种具有隐性基因的配子, 因此, 应该得到 4 种表现型的后代, 而且数目相等, 其比例为 1:1:1:1。测交的结果与预期完全相符。孟德尔的测交试验如图 2-9 所示。

图 2-9 中测交后代 4 种表型的个体数, 经卡方 ( $\chi^2$ ) 检验证明符合 1:1:1:1 的比例, 说明自由组合理论是正确的。

上面讲的是两对相对性状的杂交情况。那么, 多对相对性状杂交会产生怎样的结果呢? 根据试验结果及其分析得知, 它要复杂得多, 但也不是没有规律可循, 只要各对基因都属于独立遗传的方式, 那么在—对基因差别的基础上, 每增加一对基因, F<sub>1</sub> 代产生的性细胞种类就会增加一倍, F<sub>2</sub> 代的基因型种类增加两倍。现将两对以上相对性状的个体杂交, 其基因型、表现型、配子的数目及比数的变化, 归纳如表 2-5 所示。

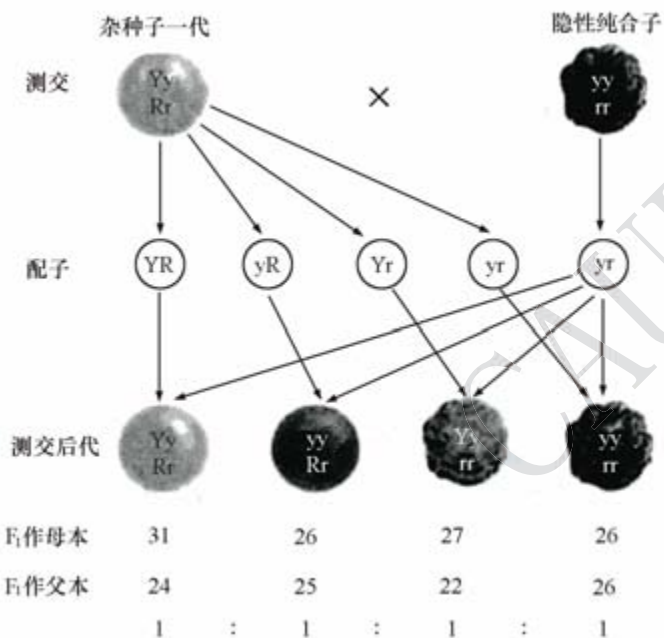


图 2-9 豌豆两对基因的测交结果

表 2-5 多对性状杂交基因型与表型的关系

相对性状的数目	子一代的性细胞种类	子二代的基因型种类	显性完全时子二代表型种类	子二代表型比例
1	$2^1 = 2$	$3^1 = 3$	$2^1 = 2$	$(3:1)^1$
2	$2^2 = 4$	$3^2 = 9$	$2^2 = 4$	$(3:1)^2$
3	$2^3 = 8$	$3^3 = 27$	$2^3 = 8$	$(3:1)^3$
4	$2^4 = 16$	$3^4 = 81$	$2^4 = 16$	$(3:1)^4$
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮
$n$	$2^n$	$3^n$	$2^n$	$(3:1)^n$

#### (四) 因子分离、自由组合与染色体行为的一致性

孟德尔提出的遗传因子分离和自由组合是从杂交试验的结果推断出来的。但是遗传因子(现通称为基因),究竟存在于细胞的哪一部位上?又是如何传递的?当时还不清楚。随着细胞学研究的进展,细胞学家萨登(W. S. Sutton)研究发现,染色体在减数分裂时的行为恰好和孟德尔假设的遗传因子的行为是一致的,并认为遗传因子(基因)位于染色体上。例如,基因在体细胞中是成对存在的,染色体在体细胞中也是成对的;体细胞中成对的基因在形成配子时彼此分离,各自进入一个配子中,所以每个配子只含有其中的一个,体细胞中,成对的染色体(同源染色体)通过减数分裂形成配子时也是这样;雌雄配子结合,染色体恢复成对,而基因也恢复成对。基因的行为和染色体行为动态的一致性使人们认识到,基因就在染色体上,这种理论后来被美国学者摩尔根通过果蝇的大量试验研究所证实,基因在染色体上呈直线排列。根据这个理论,成对的基因就应该分别位于一对同源染色体上,现把这成对的基



因称为等位基因。孟德尔规律的关键在于等位基因的分離,等位基因分离的细胞学基础是减数分裂,在同源染色体分离的同时,等位基因也随之分离。

染色体的行为与基因自由组合也是一致的。根据细胞学提供的材料和实际观察,证明在减数分裂时,同源染色体分离,非同源染色体自由组合。染色体的组合类型与杂交试验推知的遗传因子组合的类型和比数也是相同的。通过细胞学的研究,说明遗传因子不是抽象的概念,而是存在于细胞染色体上的实体,这个实体的化学结构和性质的奥秘 20 世纪 50 年代被揭开。

### (五)分离规律、自由组合规律在畜禽育种实践中的意义

分离规律和自由组合规律对指导动物遗传育种的实践具有重要作用。

#### 1. 通过分离规律的应用可以明确相对性状间的显隐性关系

在家畜育种工作中,必须搞清楚相对性状间的显隐性关系。例如,我们要选育的性状哪些是显性,哪些是隐性?以便我们采取适当的杂交育种措施,预见杂交后代各种类型的比例,从而为确定选育群体的大小、性状提供依据。

#### 2. 判断家畜某种性状是纯合体或杂合体

在畜牧业生产中,常常需要培育优良的纯种,首先要选择出某些性状上是纯合体的种公畜(禽)。例如,在鸡的育种中,如果我们需要矮脚纯合体的种公鸡,而对现有的或引进的矮脚公鸡究竟是纯合体还是杂合体不清楚的话,这时我们可以把这个待检定的矮脚种公鸡与正常脚母鸡(正常脚是隐性)进行交配。交配后代如果全部是矮脚,说明此公鸡是纯合体;否则,就是杂合体。

#### 3. 淘汰带有遗传缺陷性状的种畜

种用畜禽应是没有遗传缺陷的。遗传缺陷性状大多数是受隐性基因控制的,因此在杂合体中表现不出来,这样杂合体就成为携带者,可在畜群中扩散隐性基因。尤其是种公畜(禽),如果是携带者,将会给畜牧业带来不可估量的损失。所以,在育种工作中,我们不仅要把具有遗传缺陷性状的隐性纯合体淘汰,而且还要采用测交的方法,检测出携带者,并把它们从畜群中淘汰。

#### 4. 培育优良新品种

在畜禽育种工作中,运用自由组合规律,选择具有不同优良性状的品种或品系进行重新组合,逐步使之纯化,可以培育出符合育种要求的优良新品种或品系。例如,猪的一个品种适应性强,但生长速度慢;另一个品种生长速度快,但适应性差。让这两个品种杂交,在杂种后代中就有可能出现生长速度既快、适应性又强的类型。通过选择,就有可能育成新品种。目前,抗病育种是培育动物新品种的一个重要方面。

## 二、非等位基因的互作

我们从杂交试验中得知,一对相对性状杂交, $F_2$ 的表型比例是 3:1;两对性状杂交, $F_2$ 的表型比例是 9:3:3:1。经过分析发现,这种遗传结果,是在一对基因控制一对相对性状的情况下实现的。但是,在某些情况下,一对相对性状并不只是受到一对基因控制,而是被两对或两对以上的基因所控制。这些非等位基因在控制某一性状上表现了各种形式的相互作用,即所谓非等位基因的互作。因此,在性状遗传过程中,等位基因在起作用,而非等位基因之间也存在着相互联系和影响。

非等位基因互作的现象广泛存在于动、植物中,大致可以归纳为两大类,一类是不同对



基因对某一性状的表现起互补累积效应,另一类是对某一性状的表现起抑制效应,以下分别讨论这些互作类型的遗传表现。

### (一) 互补作用

互补作用是指两对独立遗传的基因,分别处于纯合显性或杂合状态时,共同决定一种性状的发育,当只有一对是显性或两对基因都是隐性时,则表现为另一种性状。具有互补作用的基因叫互补基因。如鸡的胡桃冠形的遗传就是基因互补的结果。

家鸡的冠形有胡桃冠(又称草莓冠)和非胡桃冠两种类型(图 2-10)。从实验得知,有些非胡桃冠能真实遗传,如果让非胡桃冠的纯合体白温多特鸡与非胡桃冠的纯合体科尼什鸡杂交, $F_1$ 都是胡桃冠。如果让  $F_1$  相互交配,所产生的  $F_2$  中出现胡桃冠和非胡桃冠两种类型,比数为 9:7。 $F_1$  和  $F_2$  中出现的胡桃冠不是亲本类型,而是新冠形。从分离比例看,这牵涉到两对基因的遗传,9:7 的比数似乎是 9:3:3:1 的演变。因此,可以根据  $F_2$  代比例推知亲本白温多特鸡和科尼什鸡的基因型。



图 2-10 鸡的冠形

假设非胡桃冠的纯合体白温多特鸡的基因型是  $RRpp$ ,非胡桃冠的纯合体科尼什鸡的基因型是  $rrPP$ ,则前者产生的配子全部是  $Rp$ ,后者产生的配子全部是  $rP$ ,这两种配子相互结合,得到的  $F_1$  的基因型是  $RrPp$ 。由于  $R$  与  $P$  有互补作用,出现了新性状胡桃冠。 $F_1$  的公鸡和母鸡都形成四种配子,即  $RP$ 、 $Rp$ 、 $rP$  和  $rp$ ,并且数目相等。根据自由组合规律及基因的互补作用, $F_2$  应该出现 2 种表现型,即胡桃冠 ( $R\_P\_$ ) 和非胡桃冠 ( $rrP\_$ 、 $R\_pp$ 、 $rrpp$ ),其比数为 9:7,如图 2-11 所示。

### (二) 累加作用

有些遗传试验中,当两种显性基因同时存在时,共同决定一种性状,单独存在时分别表现出两种相似的性状,如杜洛克品种猪红毛性状的遗传。该品种猪有红、棕、白 3 种毛色。如果用两种不同基因型的棕色杜洛克猪杂交, $F_1$  产生红毛, $F_2$  有 3 种表现型和比例:表现为 9/16 红色,6/16 棕色,1/16 白色,如图 2-12 所示。

由上可知,两对基因为隐性纯合时形成白色毛,如果只有一个显性基因  $A$  或  $B$  存在时,产生棕色毛,当两个显性基因  $A$  和  $B$  同时存在时,则产生红色毛。

### (三) 上位作用

当影响同一性状的两对基因互作时,其中一对基因抑制或遮盖了另一对非等位基因的作用,这种不同对基因间的抑制或遮盖作用称为上位作用,起抑制作用的基因称为上位基

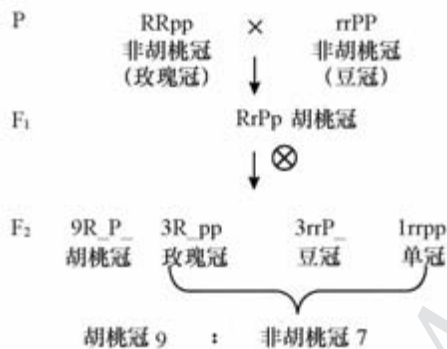


图 2-11 鸡的冠形遗传



图 2-12 杜洛克猪毛色遗传

因,被抑制的基因称为下位基因。起上位作用的基因是显性时称为显性上位,反之,称为隐性上位。上位相当于显性,但二者又有区别,显性指的是同一对基因之间的关系,上位指的是不同对基因之间的关系。

### 1. 显性上位

狗的毛色遗传是显性上位基因 I 作用的结果。狗有一对基因 ii 与形成黑色或褐色皮毛有关。当 ii 存在时,具有 B\_ 基因的狗,皮毛呈黑色;具有 bb 基因的狗,皮毛呈褐色。显性基因 I 能阻止任何色素的形成,当 I 基因存在时,无论是具有 B\_ 还是具有 bb,狗的皮毛都呈白色,而不呈现其他颜色。如果用纯合体的褐色狗 (iibb) 与纯合体的白色狗 (IIBB) 杂交,F<sub>1</sub> 都是白色狗 (IiBb)。F<sub>1</sub> 代公母狗相互交配,F<sub>2</sub> 出现白色、黑色、褐色 3 种类型,比例是 12:3:1。如图 2-13 所示。

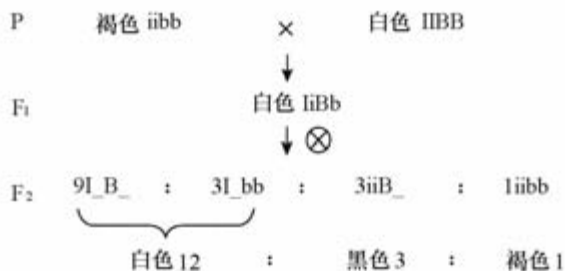


图 2-13 狗毛色显性上位遗传

这个遗传现象说明:①褐色狗是两对隐性基因 (ii 和 bb) 互作的结果;②黑色狗是一种显性基因 (B) 与一对隐性基因 (ii) 相互作用的结果;③白色狗是一种显性基因 I 对 B 和 b 基因表现上位作用的结果。

## 2. 隐性上位

一对基因中的隐性基因对另一对基因起阻碍作用时叫作隐性上位。如家兔毛色的遗传是隐性上位基因 cc 作用的结果。根据实验,将能真实遗传的灰色兔与能真实遗传的白色兔杂交, F<sub>1</sub> 全部是灰兔。F<sub>1</sub> 代相互交配, F<sub>2</sub> 出现 9 灰兔:3 黑兔:4 白兔的比数。9:3:4 比数可以看作是 9:3:3:1 衍生出来的, 表明毛色受两对基因控制。为什么会出现 9:3:4 的比例呢? 原来是因为有一种隐性上位基因 c, 当其纯合时, 能抑制非等位基因 G 和 g 的表现, 这叫隐性上位。如图 2-14 所示。

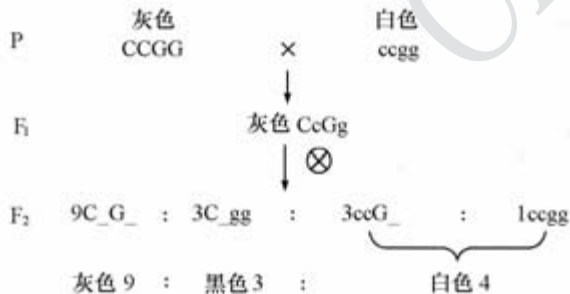


图 2-14 家兔毛色隐性上位遗传

图 2-14 中说明 cc 抑制了 G 基因表现其作用, 也说明 C 和 G 共同存在时, 表现为灰色, 即灰色是两种显性基因相互作用的结果; C 和 gg 共同存在时, 表现为黑色, 即黑色是一种显性基因 C 和一对隐性基因 gg 互作的结果。当隐性基因 cc 存在时, G 和 g 都不起作用, 表现白色, 所以 cc 是隐性上位基因。

## (四) 重叠作用

有时, 两个显性基因都能分别对同一性状的表现起作用, 亦即只要其中有一个显性基因存在, 这个性状就能表现出来。在这种情况下, 隐性性状出现的条件必须是两对基因都是隐性基因, 即双隐性。于是 F<sub>2</sub> 的分离比数不是 9:3:3:1, 而是 15:1, 这类作用相同的非等位基因叫作重叠基因。

猪的阴囊疝这种遗传缺陷在出生时是不表现的, 但 1 月龄以后的任何时候均可出现。要进行这种缺陷的遗传研究是困难的, 因为这种疝气只表现于公猪, 母猪不表现, 但不等于母猪没有这种遗传缺陷的遗传基因, 因此母猪的基因型只能凭借后裔测验才能推断。有人将阴囊疝公猪同正常的纯合体母猪交配, F<sub>1</sub> 外表都正常, F<sub>2</sub> 分离为 15 正常:1 阴囊疝。这一比例实质上是 9:3:3:1 的变形, 说明阴囊疝受两对基因的控制。假设两个显性基因 D<sub>1</sub> 和 D<sub>2</sub> 都使性状表现正常, 即正常猪的基因型是 D<sub>1</sub>\_D<sub>2</sub>\_ , 或 D<sub>1</sub>\_d<sub>2</sub>d<sub>2</sub> , 或 d<sub>1</sub>d<sub>1</sub>D<sub>2</sub>\_ , 而阴囊疝是由于两对纯合的隐性基因 d<sub>1</sub>d<sub>1</sub>d<sub>2</sub>d<sub>2</sub> 所造成的, 那么阴囊疝的遗传就可以解释了, 如图 2-15 所示。

必须说明, 由于阴囊疝只表现于一个性别(阴囊疝是限性性状), 因此仅 F<sub>2</sub> 的公猪表现 15:1 的比例, 按所有 F<sub>2</sub> 讲则是 31:1。若某性状不是限性性状, 则 F<sub>2</sub> 表型比例仍是 15:1。

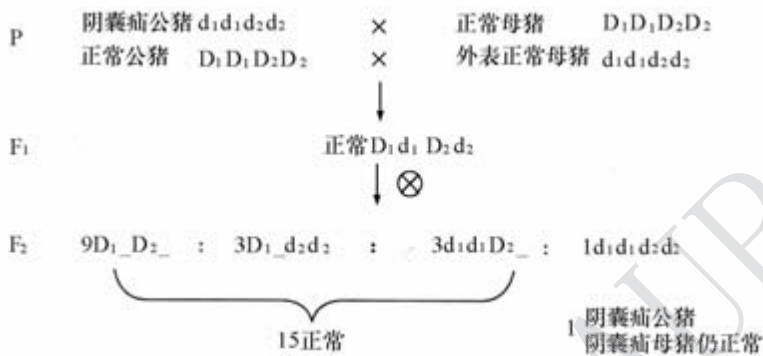


图 2-15 猪阴囊疝的遗传示意图

### 三、多因一效与一因多效

基因互作的实例说明,一个性状的遗传不止受一对基因的控制,而是经常受许多不同基因的影响,出现“多因一效”的结果。例如,果蝇眼睛颜色性状至少受 40 个不同位点的基因影响,小家鼠短尾性状至少受 10 个不同位点的基因控制,猪的毛色至少受 7 对基因的控制。

影响某一性状的基因虽然很多,但有主次之分,所以一般还保留着“某一个基因控制某一性状”的提法,以说明主要基因的作用。例如,在黄牛的毛色中,全色(没有花斑)对花斑是显性。用 T 代表全色基因,用 t 代表花斑基因,那么全色的基因型为 TT 或 Tt,花斑的基因型为 tt。花斑性状是能真实遗传的,但是个体之间花斑面积的大小差异很大,从只有少数的小花斑到彼此连续的大片花斑。通过人工选择能够形成花斑大小一致的牛群,即花斑可以遗传下去。花斑是否出现,取决于是否有基因型 tt 存在,而花斑面积的大小要受其他许多微弱基因的影响,这与后面要讲的微效多基因的遗传相似。但不同的是影响花斑大小的这些基因,必须在有 tt 存在的情况下,才能产生作用。这种 t 基因叫主基因,那些在主基因存在时才能表现作用的,而且只是增强主基因作用的程度,并不影响主基因作用性质的基因叫作修饰基因。也就是说,某些性状的表现除了取决于主基因外,它的表现程度还受许多修饰基因的影响。

一个性状可以受到许多基因的影响,相反地,一个基因也可以影响到许多的性状。我们把单一基因的多方面表型效应,叫作基因的多效性或一因多效。基因的多效性是非常普遍的现象,这是因为生物体生长发育中的各种生理生化过程都是相互联系、相互制约的,基因是通过生理生化过程而影响性状的,故基因的作用也必然是相互联系和相互制约的。由此可见,一个基因必然影响若干性状,只不过是各个基因影响各个性状的程度不同罢了。例如,前面提到的卷羽鸡,卷羽基因 F 在杂合时(Ff),能引起羽毛翻卷,容易脱落;如果是纯合体时(FF),翻卷严重,有时几乎整个身体都没有羽毛。这一基因 F 不但影响了羽毛的形状和脱落性,而且由于羽毛向上翻卷或脱落,体热容易散失,从而引起一系列的后果:一方面,体温不正常,细胞的氧化作用和新陈代谢过程加快,心跳加速,心室肥大,血量增加,脾脏异常;另一方面,由于代谢作用增强,采食量增加,引起消化器官的扩大,增加了肾上腺、甲状腺等重要分泌器官的负担,结果繁殖能力降低。这说明一个基因能够不同程度地影响某些形

态结构和机能等性状。

从生物个体发育的整体概念出发,可以很好地了解“多因一效”和“一因多效”是同一遗传现象的两个方面。生物个体发育的方式和发育过程中的一系列生化变化,都是在一定环境条件下由整个遗传基础控制的。不难理解,一个性状的发育一定是许多生化过程连续作用的结果。现已知道,生化过程中的每一步骤都是由特定的基因所控制的,这样就产生了“多因一效”的现象。如果遗传基础中某个基因发生了突变,不但会影响到一个主要的生化过程,而且也会影响到与该生化过程有联系的其他生化过程,从而影响其他性状的发育,即产生了“一因多效”的现象。

## 实训六 两对及两对以上相对性状的遗传分析

### 一、实训目的

通过对畜禽两对相对性状的遗传现象的观察和分析,加深对自由组合规律的认识。

### 二、实训原理

(1)体细胞内位于不同对同源染色体上的两对及两对以上的等位基因在形成配子时,一对基因与另一对基因在分离时各自独立、互不影响;不同对基因之间的组合是完全自由的、随机的。

(2)雌雄配子在结合时也是完全自由的、随机的。

### 三、仪器及材料

选取畜禽中由两对等位基因控制的两对相对性状的遗传资料。

### 四、方法与步骤

用基因符号图解两对相对性状的遗传现象,确定杂交后代的基因型和表现型,以及杂交后代的比例。

### 五、作业

(1)基因型为  $AaBBccDdEeFFGg$  的个体,可能产生的配子类型数是多少?

(2)绿条纹鹰与全黄色鹰交配,子代为全绿色和全黄色,比例为  $1:1$ 。当全绿  $F_1$  彼此交配时,产生比例为  $6:3:2:1$  的全绿、全黄、绿条纹和黄条纹的小鹰。你如何解释这个现象?

## 第三节 连锁互换规律

一系列的实验论证了染色体是基因的载体,但是,任何生物染色体的数目都是有限的,而生物体的性状有成千上万个,决定这些性状的基因也有成千上万个,因此每条染色体上必然聚集着成群的基因。位于同一对同源染色体上的基因称为一个基因连锁群。例如,普通果蝇的染色体是 4 对,已知的基因有 500 个以上;人类的染色体是 23 对,而基因数目大约有 3 万个左右,这些都说明了基因的数目大大超过了染色体的数目。显然,位于同一条染色体

上的基因,将不可能进行独立分配,它们必然随着这条染色体作为一个共同单位而传递,从而表现出另一种遗传现象,即连锁遗传。美国生物学家与遗传学家摩尔根在孟德尔之后,用果蝇作实验材料,揭示了这一重要的遗传现象。

在1905年,果蝇被摩尔根发现是个很好的遗传学实验材料。它有以下特点:体型小,容易饲养;培养周期短,在25℃环境条件下12d可以完成一个世代,进而繁殖下一代;生命力顽强,繁殖率高,每个雌性个体可以产生几百个后代。时至今日,人们发现果蝇还具有染色体少,相对性状明显,突变类型多,且易于进行诱变分析等优点,果蝇依然是遗传学实验上极好的材料。

## 一、连锁与互换

### (一)完全连锁

同一条染色体上的基因构成一个连锁群,它们在遗传的过程中不能独立分配,而是随着这条染色体作为一个整体共同传递到子代中去,这就叫作完全连锁。在生物界中完全连锁的情况是很少见的,典型的例子是雄果蝇和雌家蚕的连锁遗传,现以果蝇为例来说明。

果蝇的灰身(B)对黑身(b)是显性,长翅(V)对残翅(v)是显性。用纯合体的灰身长翅雄果蝇与纯合体的黑身残翅雌果蝇杂交, $F_1$ 全部是灰身长翅(BbVv)。用 $F_1$ 中的雄果蝇与双隐性亲本雌果蝇进行测交,按照分离规律和自由组合规律, $F_1$ 雄果蝇应产生BV、Bv、bV、bv 4种精子,双隐性雌果蝇只产生一种bv卵子,因此测交后代应该出现灰身长翅、灰身残翅、黑身长翅、黑身残翅4种类型,而且是1:1:1:1的比例。可是实验的结果与理论分离比数不一致,后代只出现灰身长翅和黑身残翅两种亲本型果蝇,其数量各占50%,并没有出现灰身残翅和黑身长翅的果蝇。这表明 $F_1$ 形成的精子类型可能只有BV和bv两种,两对基因之间没有重新自由组合。如何解释这个问题呢?

假设B和V这两个基因连锁在同一条染色体上,用符号BV来表示,b和v连锁在另一条对应的同源染色体上,用符号bv来表示。如果用纯合体灰身长翅果蝇与纯合体黑身残翅果蝇杂交, $F_1$ 是灰身长翅果蝇。用 $F_1$ 雄果蝇与隐性亲本雌果蝇测交时,由于杂合的 $F_1$ 代雄果蝇在形成配子时只能产生两种配子(BV和bv),雌果蝇只产生一种配子(bv),所以测交后代只有灰身长翅和黑身残翅两种类型,比例是1:1,这就是完全连锁的遗传特点。如图2-16所示。

### (二)不完全连锁(互换)

不完全连锁指的是连锁的非等位基因,在形成配子的过程中发生了交换,这样就出现了和完全连锁不同的遗传现象。

在家鸡中有一种白色卷羽鸡。据实验得知,鸡羽毛的白色(I)对有色(i)为显性,卷羽(F)对常羽(f)为显性。用纯合体白色卷羽鸡(IIFf)与纯合体有色常羽鸡(iiff)杂交, $F_1$ 全部是白色卷羽鸡,用 $F_1$ 代母鸡与双隐性亲本公鸡进行测交,产生了4种类型的后代,其比例数不是预期的1:1:1:1,而是亲本型大大超过重组型。如图2-17所示。



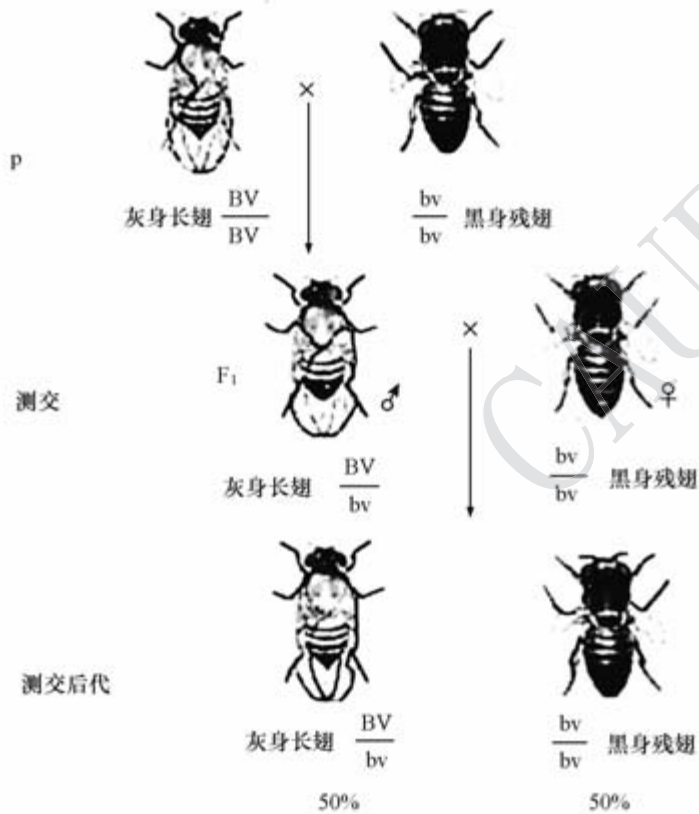


图 2-16 雄果蝇完全连锁图解  
(引自: 聂庆华《动物遗传学课件》)

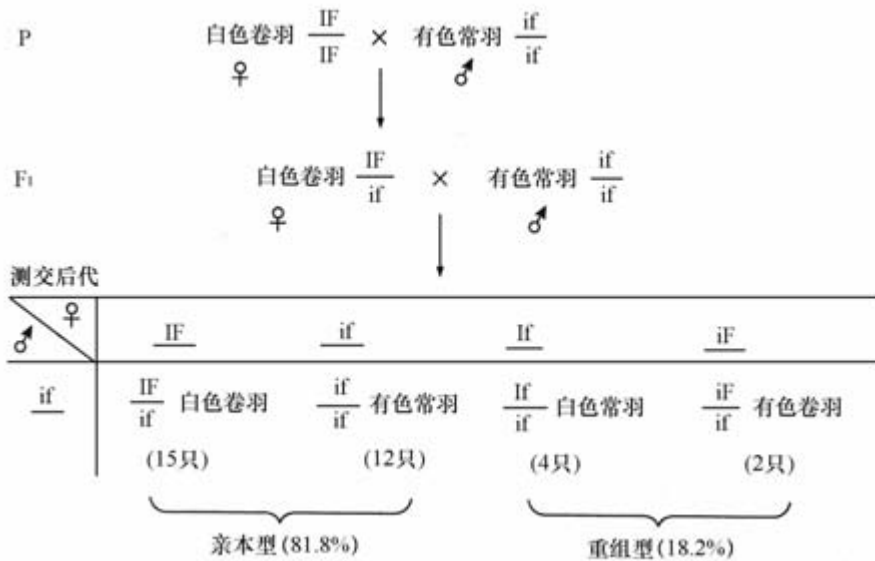


图 2-17 家鸡的不完全连锁实验



从图 2-17 可以看出,  $F_1$  测交形成的后代 4 种类型数目确实是不相等的, 亲本型(白色卷羽和有色常羽)个体数占 81.8%, 重组型(白色常羽和有色卷羽)个体数只占 18.2%。我们知道, 在自由组合情况下, 亲本型和重组型应该各占 50%, 或者说 4 种类型配子各占 25%, 上述测交的结果与这个理论数相差很大。现在的问题是,  $F_1$  所产生的 4 种类型的性细胞数目为什么不相等? 为什么亲本型性细胞总是出现的多, 而重组型性细胞总是要少些呢? 这要从基因和染色体的关系上来寻求答案。

### (三) 连锁互换遗传的解释

我们知道, 染色体是基因的载体, 每一条染色体上必定有许多基因存在。存在于同一条染色体上的非等位基因, 在形成配子的减数分裂过程中, 如果没有发生染色体片段交换, 就会出现完全连锁遗传的现象。例如上述雄果蝇的测交实验, 由于 B 和 V 连锁在一起, b 和 v 连锁在一起, 因此,  $F_1$  只产生两种配子 (BV 和 bv), 所以测交后代只有亲本型而没有重组型。但是, 在大多数生物中见到的往往是不完全连锁遗传。当两对非等位基因不完全连锁时,  $F_1$  不但产生亲本型配子, 而且也产生重组型配子。其原因是  $F_1$  在形成配子时, 性母细胞在减数分裂的粗线期, 非姊妹染色单体之间发生了 DNA 片段的互换, 基因也随之发生了互换, 由此形成的 4 种基因组合的染色单体分别组成 4 种不同的配子, 其中两种配子是亲本型组合, 两种是重组型组合。

连锁与互换的机制表明, 只要某一性母细胞在两个基因座位之间发生一次互换, 形成的配子中必定有一半是亲本组合, 一半是重新组合, 最后 4 种配子的比例恰好是 1:1:1:1, 如图 2-18 所示。但上述家鸡连锁互换遗传中, 测交实验表明,  $F_1$  产生的 4 种配子比数并不相等, 通过配子随机结合, 产生的 4 种类型后代, 其比例数不是 1:1:1:1, 而是接近于 7.5:6:2:1。这又如何解释呢?

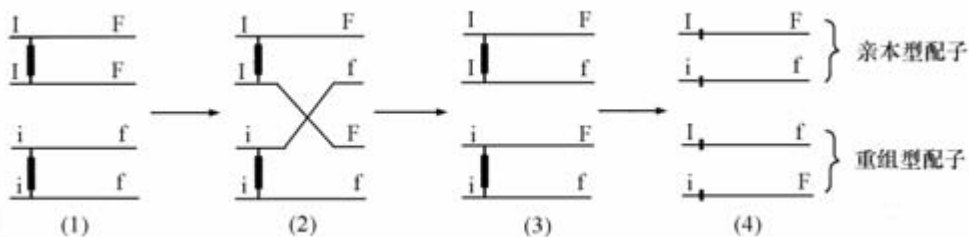


图 2-18 基因交换过程示意图

- (1) 四分体, 染色体已复制, 位于其上的基因也随之复制。
- (2) 非姊妹染色单体发生交叉。
- (3) 染色单体片段交换, 有些基因与同源的另一条染色体的基因交换了位置(即 f 与 F 交换)。
- (4) 产生 4 种基因组合不同的染色单体, 包括 2 条亲本型染色单体, 2 条重组型染色单体, 经过减数分裂可形成 4 种不同基因组合的性细胞。

实际上, 多数情况下并不是全部性母细胞都在某两个基因座位之间发生互换, 不发生互换的性母细胞所形成的配子都属于亲本型配子。当有 20% 的性母细胞发生互换时, 重组型配子占总配子数的 10%, 刚好是发生互换的性母细胞百分数的一半。由此可以推知, 如有 80% 的性母细胞在两个基因座位之间发生互换, 重组型配子数则占配子总数的 40%。由此可见, 在连锁互换遗传情况下,  $F_1$  产生的 4 种类型配子比数不相等, 亲本型配子多于重组型配子, 原因在于只有部分性母细胞发生了互换。

## 二、互换率及其测定

遗传学研究中,通常用互换率来表示重组型所占的比例。互换率是指重组型个体数占测交后代总数的百分比,或重组型配子数占总配子数的百分比。

$$\text{互换率} = \frac{\text{重组型配子数}}{\text{总配子数}} \times 100\% = \frac{\text{重组型个体数}}{\text{重组型个体数} + \text{亲本型个体数}} \times 100\%$$

前例中鸡的测交实验,互换率 $= (4+2)/(15+12+4+2) \times 100\% = 18.2\%$ 。需要注意的是,不同的连锁基因,互换率是不同的。互换率应该在正常条件下,通过杂交和测交的实验来确定,而且样本资料应尽可能大,这样才能得到一个比较准确的结果。因为生物的年龄、性别及试验所处的温度都有可能影响基因重组的发生。

无数次实验证明,在一定条件下,连锁基因的互换率是恒定的,低的可以在0.10%以下,高的可以接近50%,这在理论上具有重大意义。可以设想,在同一对染色体上,如果两对基因相距愈近,互换率则愈低;反之,相距愈远,互换率愈高,即互换率的大小反映了基因之间连锁强度的大小。根据这个原理,可以采用一些方法,确定各种基因在染色体上的相对位置。

## 三、基因定位

摩尔根根据他的大量实验,提出基因在染色体上呈直线排列的设想,并且基因在染色体上的距离同基因间的互换率成正比,因此,摩尔根又提出了基因在染色体上的相对距离(图距)可以用去掉百分号的互换率来表示。如前例中家鸡的白色和卷羽这两个基因在染色体上的相对距离就可以用18.2个遗传单位来表示。

基因定位,就是把已发现的某一突变基因用各种不同的方法在该生物体的某一染色体的一定位置上进行标记。这里含有两层含义,即基因存在于哪一条染色体上,基因在该染色体上的哪一个位置上。

基因在染色体上的定位有很多方法,下面介绍两点测交法和三点测交法。

两点测交法就是利用杂交所产生的子一代与双隐性个体进行测交,计算两对基因之间的互换率,从而得出遗传距离,这是基因定位的最基本方法。但这一方法仅能知道两对基因的相对距离,这两对基因的顺序还无法知道,所以,要知道基因间的顺序,必须让这两对基因与第三对基因分别进行测交,分别计算出这两对基因与第三对基因的互换率。

摩尔根发现果蝇的白眼(w)、黄体(y)、粗翅脉(bi)三个性状均是连锁遗传,经测交计算得出白眼与黄体间的互换率为1.5%,即w与y的遗传距离为1.5个遗传单位,而白眼与粗翅脉的互换率为5.4%,即w与bi的遗传距离为5.4个遗传单位。那么w、y、bi是怎样排列的呢?再测定一下黄体与粗翅脉间的互换率为6.9%,即y与bi的距离为6.9个遗传单位,所以,可以断定三者的顺序为黄体-白眼-粗翅脉。

当两个基因间的遗传距离大于5个遗传单位时,两点测交所测得的互换率会偏小,这是因为当两个基因座间的距离变大后,在这两个基因之间可能发生两次交换,即双交换,其结果是染色体片段的两次交换使基因座之间实际上没有发生交换。因此,双交换形成的是重组的染色体,而不是重组型的配子,所以互换值必然偏小。

两点测交法必须进行3次测交才能知道3对基因的顺序,如要知道这3对基因在染色体上的排列方向,必须要让它们与第四对基因一一完成测交后才能知道,所以,两点测交法

比较费时费力。

三点测交法是在两点测交法的基础上形成的一种新方法,它只需一次杂交,即可知道 3 对基因之间的遗传距离和排列顺序。

因为大部分突变体都是隐性突变体,其原型都为显性,所以原型都被称为野生型,野生型用“+”表示。在实验动植物的三点测交中,3 个基因都分别进行了两两交换,这样的交换被称为单交换,仅发生单交换的三点测交,其测交后代只有 6 种表现型。但杂交试验表明,在三点测交中,其测交后代往往会出现 8 种表现型,这说明 3 个基因不仅发生了两两的单交换,同时也发生了双交换。

将具有黄体(y)、白眼(w)、短翅(m)的雌果蝇与灰体(+)、红眼(+)、长翅(+)的雄果蝇进行交配,其 F<sub>1</sub> 为灰体、红眼、长翅(+ + + / ywm),取 F<sub>1</sub> 雌果蝇与三隐性雄果蝇测交,测交后代有 8 种类型,如表 2-6 所示。

表 2-6 果蝇三点测交的后代表现型和数目

表型	基因型	交换类型	观察数	所占百分比/%
灰体红眼长翅	+ + + / ywm	亲本组合	1 574	63.97
黄体白眼短翅	ywm / ywm		1 382	
灰体白眼短翅	+ wm / ywm	单交换 1	27	1.25
黄体红眼长翅	y + + / ywm		31	
灰体红眼短翅	+ + m / ywm	单交换 2	763	34.39
黄体白眼长翅	yw + / ywm		826	
灰体白眼长翅	+ w + / ywm	双交换	10	0.39
黄体红眼短翅	y + m / ywm		8	

在三点测交试验中,一般规律是亲本类型最多,双交换类型最少。从表 2-6 中我们可以看出,第一组是亲本类型,而第四组是双交换类型。在找出双交换类型后,分析原始资料以前我们还应知道 3 个基因排列的顺序,即以双交换类型与亲本类型比较,看是哪个基因改变了连锁关系,这个基因即处于中间位置。例如 ABC 与 abc 为亲本类型,Abc 与 aBC 为双交换类型,因为 Aa 改变了连锁关系,所以 Aa 处于中间,Bb 与 Cc 处于 Aa 的两边,至于 Bb 与 Cc 处于 Aa 的哪一侧,关系不大,因为这并不影响交换率的计算。在本例中双交换类型是 + w + / y + m,它与亲本类型相比,是 + / w 改变了连锁关系,所以,白眼基因处于 3 个基因的中间,而黄体、短翅处于白眼的两侧。

首先计算双互换率,双交换类型数与总观察数的比例即为双互换率:

$$\text{双交换率} = \frac{10 + 8}{4\ 621} \times 100\% = 0.39\%$$

其次计算 y 与 w、w 与 m 的互换率,y 与 w 之间的交换既发生在单交换 1 中,又发生在双交换中,所以,y 与 w 的互换率为:

$$\frac{27 + 31 + 10 + 8}{4\ 621} \times 100\% = 1.64\%$$

同样地,w 与 m 的互换率为:

$$\frac{763 + 826 + 10 + 8}{4621} \times 100\% = 34.78\%$$

根据所得结果,我们可以画出 y、w、m 这三个基因的相对位置:



## 四、连锁互换规律的应用

(1) 连锁基因间的交换以及基因间的自由组合,是造成不同基因重新组合从而出现新的性状组合类型的两个重要原因,是自然界里或在人工条件下生物发生变异的重要来源。由基因交换和自由组合所造成的基因重组在生物进化中具有重大意义,它提供了生物变异的多样性,有利于生物的发展。另外,基因重组还为我们的选种工作提供了理论依据和原始材料。

(2) 根据连锁互换规律,可以进行基因连锁群的测定及基因的定位。这样不仅使染色体理论更趋于完整,而且对进一步开展遗传试验和育种试验具有重要的指导意义。例如,根据连锁图上已知的互换频率,就可以预测杂交后代中我们所需要的新性状组合类型出现的频率,从而为确定选育群体的大小提供依据。

(3) 了解由于基因连锁造成的某些性状间的相关性,可以根据一个性状来推断另一个性状,特别是当知道了早期性状和后期性状之间的基因连锁关系后,就可以提前选择所需要的类型,大大地提高了选择效果。

## 实训七 连锁互换现象的遗传分析

### 一、实训目的

通过对畜禽位于一对同源染色体上的两对相对性状的遗传现象的观察和分析,加深对连锁互换规律的认识。

### 二、实训原理

(1) 同一条染色体上的基因构成一个连锁群,它们在遗传的过程中不能独立分配,而是随着这条染色体作为一个整体共同传递到子代中去,这就叫作完全连锁。在生物界中目前只发现雄果蝇和雌家蚕表现为完全连锁遗传。

(2) 在大多数生物中见到的往往是不完全连锁遗传。存在于同一对染色体上的非等位基因,在形成配子的减数分裂过程中,非姊妹染色单体之间发生 DNA 片段的互换,基因也随之发生了互换,由此形成亲本型配子和重组型配子,但亲本型配子数量大于重组型配子数量,使得后代亲本型个体数量大于重组型个体数量。

### 三、仪器及材料

选取畜禽中位于一对同源染色体上的两对相对性状的遗传资料。

### 四、方法与步骤

用基因符号图解连锁互换性状的遗传现象,确定杂交后代的基因型、表现型和数量,计

算互换率,推算性母细胞发生互换的比例。

## 五、作业

在果蝇中已知灰身(B)对黑身(b)表现显性,长翅(V)对残翅(v)表现显性。现有一杂交组合,其 $F_1$ 代为灰身長翅,试分析其亲本的基因型。如果用 $F_1$ 的雌蝇与双隐性亲本雄蝇回交,得到以下结果:

灰身長翅	黑身残翅	灰身残翅	黑身長翅
822	652	130	161

- (1)上述结果是否属于连锁遗传,有无互换发生?
- (2)如属于连锁遗传,互换率是多少?
- (3)根据互换率说明有多少性母细胞发生了互换。

## 第四节 性别决定与伴性遗传

### 一、性别决定理论

性别是动物中最容易区别的性状。在有性生殖的动物群体中,包括人类,雌雄性别之比大都是1:1,这是一个典型的一对基因杂合体测交后代的比例,说明性别和其他性状一样,也和染色体及染色体上的基因有关。但生物的性别是一个十分复杂的问题,因此,性别决定也因生物的种类不同而有很大的差异。在多数二倍体真核生物中,决定性别的关键基因位于一对染色体上,这一对染色体称为性染色体,除此之外的染色体称为常染色体。常染色体的各对同源染色体一般都是同型的,但性染色体却有很大的差别,它是动物性别决定的基础。

#### (一)性染色体类型

动物的性染色体类型常见的有XY、ZW、XO和ZO 4种类型,分别见于各个门、纲、目、科中。

##### 1. XY型

包括人类在内的全部哺乳动物、某些两栖类、硬骨鱼类、昆虫等的性染色体属于这种类型。雌性是一对形态相同的性染色体,用符号XX表示;雄性只有一条X,另一条比X小,并且形态也有很大不同,用符号Y来表示,因此,雄性是XY。

##### 2. ZW型

家禽(如鸡、火鸡、鸭、鹅等)和鸟类、若干鳞翅目类昆虫、某些鱼类等的性染色体属于这种类型。这种类型的性别决定方式刚好和XY类型相反,雌性为异型性染色体,雄性为同型性染色体。为了和XY相区别,用Z和W代表这一对性染色体,雌性用符号ZW表示,雄性用符号ZZ表示。

##### 3. XO型和ZO型

许多昆虫属于这两种类型。在XO型中,雌性是XX;雄性只有一条X染色体,没有Y染色体,用XO代表。在ZO型中,雌性只有一条Z染色体,用ZO表示;雄性是两条性染色体,用ZZ表示。

## (二) 性别决定

生物类型不同,性别决定的方式也往往不同。XY 型染色体,当减数分裂形成生殖细胞时,雄性产生两种类型配子,一种是含有 Y 染色体的 Y 型配子,另一种是含有 X 染色体的 X 型配子,两种配子的数目相等;雌性只产生一种含有 X 染色体的卵子。受精后,若卵子与 X 型精子结合形成 XX 合子,则将来发育成雌性;若卵子与 Y 型精子结合形成 XY 合子,则将来发育成雄性,Y 染色体决定着个体向雄性方向发展。人的 XY 型性别决定如图 2-19 所示。



图 2-19 人的 XY 型性别决定图解

ZW 型与 XY 型相反,雄体只产生一种含 Z 染色体的 Z 型精子,而雌体可产生两种类型卵子,一种是含有一条 Z 染色体的 Z 型卵子,另一种是含有一条 W 染色体的 W 型卵子,两种卵子的数目相等。通过受精,若 Z 型卵子与 Z 型精子结合形成 ZZ 合子,则将来发育成雄体;若 W 型卵子与 Z 型精子结合形成 ZW 合子,则将来发育成雌体。如图 2-20 所示。



图 2-20 家蚕的 ZW 型性别决定

各种两性生物中,雌性和雄性的比例大致接近 1:1,其原因在于雄性(或雌性)个体可产生两种类型配子,而雌性(或雄性)个体只产生一种类型配子。这种比数和一对相对性状杂交时,F<sub>1</sub>的测交后代比数完全相同。

## (三) 性别的分化

性别分化是指受精卵在性别决定的基础上,进行雄性或雌性性状分化和发育的过程。但是性别的分化和发育都要受到机体内外环境条件的影响,当环境条件符合正常性别分化的要求时,就会按照遗传基础所规定的方向分化为正常的雄体和雌体;如果不符合正常性别分化的要求时,性别分化就会受到影响,从而偏离遗传基础所规定的性别分化的方向。机体内外环境条件影响性别分化的例证很多,这里仅举几个实例来说明。

### 1. 外界条件对性别分化的影响

蜜蜂分为蜂王、工蜂和雄蜂 3 种。蜜蜂没有性染色体,它的性别决定于常染色体。雌蜂都是受精卵发育成的,它们的染色体组是相同的,是二倍体 ( $2n=32$ )。雄蜂是未受精(孤雌



生殖)的卵发育成的,是单倍体( $n=16$ )。受精卵可以发育成有生育能力的雌蜂(蜂王),也可以发育成没有生育能力的雌蜂(工蜂),这取决于营养条件对它们的影响。在雌蜂中,如果幼虫能吃到5d的蜂王浆,则发育成具有产卵能力的蜂王,如果幼虫仅能吃到2~3d的蜂王浆,则只能发育成无生育能力的工蜂。很明显,雌蜂是否具有生殖能力,营养条件起了很重要的作用。

有些低级的动物和某些植物,其性别决定于个体发育关键时刻的环境温度或所处的时期。如果把蝌蚪放于 $20^{\circ}\text{C}$ 以下的环境中,则XX型蝌蚪发育成雌蛙,XY型蝌蚪发育成雄蛙。但是如果把蝌蚪置于 $30^{\circ}\text{C}$ 以上的环境中,则XX型和XY型蝌蚪均发育成雄蛙,但它们性染色体的组成并不改变。鱈鱼的性别决定于年龄,刚出生的鱈鱼全为雌性,产过一次卵的鱈鱼则全转变成雄性。

## 2. 激素对性别分化的影响

“自由马丁”牛是很像雄性的雌牛。当母牛怀孕双胎且两个胎儿性别不同时,由于胎盘绒毛膜的血管沟通,雄性的睾丸发育得早,产生的雄性激素,通过绒毛膜血管,流向雌性胎儿,从而影响了雌性胎儿的性腺分化,使性别趋向间性,失去了生育能力。后来还发现,胎儿的细胞也可以通过绒毛膜血管流向对方,因此,在孪生雄犊中曾发现有XX组成的雌性细胞,在孪生雌犊中曾发现有XY组成的雄性细胞。由于Y染色体在哺乳动物中具有强烈的雄性化作用,所以XY组成的雄性细胞可能会干扰孪生雌犊的性别分化,这叫性转变。在鸡中也曾发生过母鸡啼鸣的现象,经过研究发现,原来是母鸡卵巢受结核杆菌侵袭,或发生囊肿而使卵巢退化或消失,诱发留有痕迹的精巢发育并且分泌出雄性激素,从而表现出公鸡的啼鸣。性转变是性激素影响性别发育的最生动的现象。如果检查这只发生性转变的母鸡的性染色体,它依然是ZW型。

## 二、伴性遗传及其在生产上的应用

### (一)伴性遗传

性染色体是性别决定的主要遗传物质,性染色体上也有某些控制性状的基因,这些基因伴随着性染色体而传递。因此,这些基因所控制的性状,在后代的表現上,必然与性别相联系。在遗传学上,把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称作伴性遗传(性连锁遗传)。两性生物体中,不同性别的个体所带有的性染色体是不同的,因此,伴性遗传和常染色体遗传也是不同的。常染色体遗传没有性别上的差别,而伴性遗传则有如下特点:性状分离比数与常染色体基因控制的性状分离比数不同;正反交结果不一样,表现为交叉现象;两性间的分离比数也不同。现举例说明如下。

芦花鸡的羽色遗传是伴性遗传。芦花鸡的绒羽为黑色,头上有白色斑点,成羽有横斑,是黑白相间的。如果用芦花母鸡与非芦花公鸡交配,得到的 $F_1$ 中,公鸡都是芦花,而母鸡都是非芦花。让 $F_1$ 自群繁殖,产生的 $F_2$ 中,公鸡中一半是芦花,一半是非芦花,母鸡也是如此。这个遗传现象如何解释呢?可假设芦花基因(B)对非芦花基因(b)为显性,B和b这对基因位于Z染色体上,常用 $Z^B$ 和 $Z^b$ 来表示,在W染色体上不携带它的等位基因。这样,芦花母鸡的基因型是 $Z^B W$ ,非芦花公鸡的基因型为 $Z^b Z^b$ 。两者交配, $F_1$ 公鸡的羽毛全是芦花,基因型是 $Z^B Z^b$ ,母鸡的羽毛全是非芦花,基因型是 $Z^b W$ 。 $F_2$ 中,母鸡一半是芦花,基因型是 $Z^B W$ ,一半是非芦花,基因型是 $Z^b W$ ;公鸡的一半也是芦花,基因型是 $Z^B Z^b$ ,另一半是非芦花,基因型是 $Z^b Z^b$ 。芦花母鸡与非芦花公鸡杂交(正交)过程如图2-21所示。



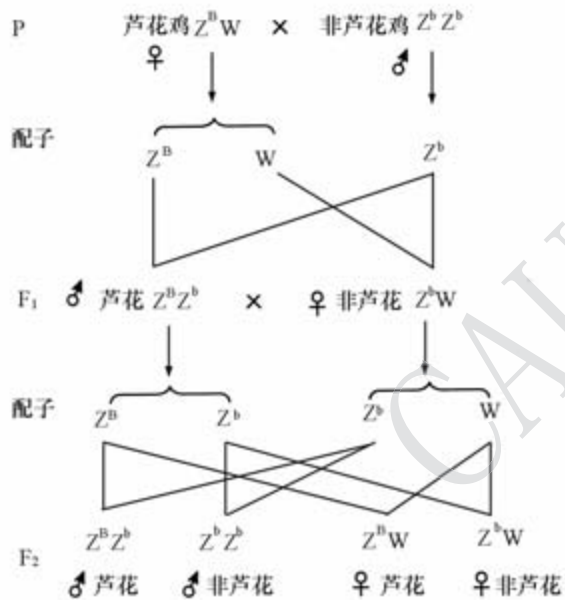


图 2-21 芦花母鸡与非芦花公鸡杂交

如果以非芦花母鸡( $Z^b W$ )与芦花公鸡( $Z^B Z^B$ )杂交(反交),结果就大不相同了, $F_1$ 公鸡和母鸡的羽毛全是芦花。 $F_1$ 公母鸡相互交配, $F_2$ 的公鸡全是芦花,母鸡则一半是芦花,一半是非芦花。这说明,正交和反交结果是不相同的,两性间的分离比数也是不相同的。非芦花母鸡与芦花公鸡杂交(反交)结果如图 2-22 所示。

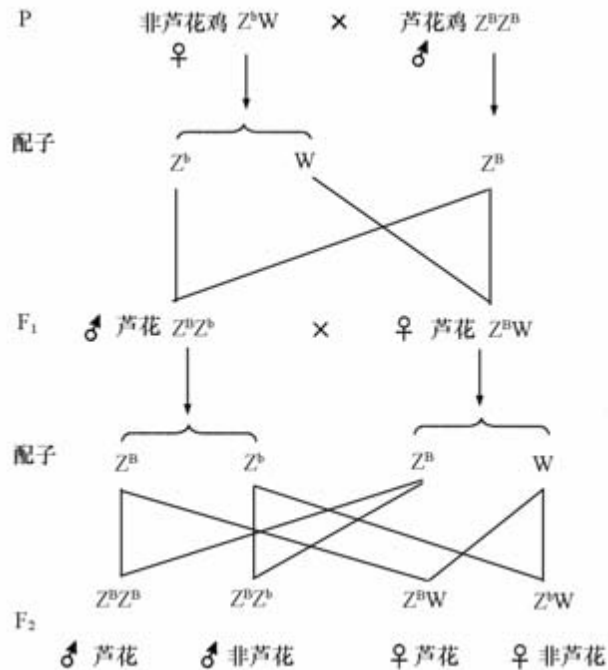


图 2-22 非芦花母鸡与芦花公鸡杂交

人类的色盲遗传方式同芦花鸡的羽色遗传是完全一样的。色盲有多种类型,最常见的是红绿色盲,其次是蓝绿色盲。经过调查分析得知,控制色盲的基因是隐性基因  $b$ , 位于 X 染色体上, Y 染色体上不携带有它的等位基因。如果母亲正常 ( $X^B X^B$ ), 父亲是色盲 ( $X^b Y$ ), 他们所生的子女中, 无论男孩 ( $X^B Y$ ) 或女孩 ( $X^B X^b$ ) 均正常, 但女孩携带有一个色盲基因, 像这种色盲父亲的色盲基因 ( $b$ ) 随 X 染色体传给他的女儿, 不能传给他的儿子, 这种现象称为交叉遗传。如果该女儿以后和一个正常男子结婚 ( $X^B Y$ ), 所生子女中, 女孩均正常, 但其中一半携带有一个色盲基因; 所生男孩中, 将有一半是色盲, 一半是正常。如果母亲是色盲 ( $X^b X^b$ ), 父亲正常 ( $X^B Y$ ), 他们所生子女中, 男孩必定是色盲 ( $X^b Y$ ), 女孩正常 ( $X^B X^b$ ), 但女孩是色盲基因的携带者。这个女孩以后如果和一个色盲男子结婚, 他们所生的子女中, 无论男孩或女孩中均有一半为色盲, 一半为正常。这两种色盲遗传的情况如图 2-23 所示。

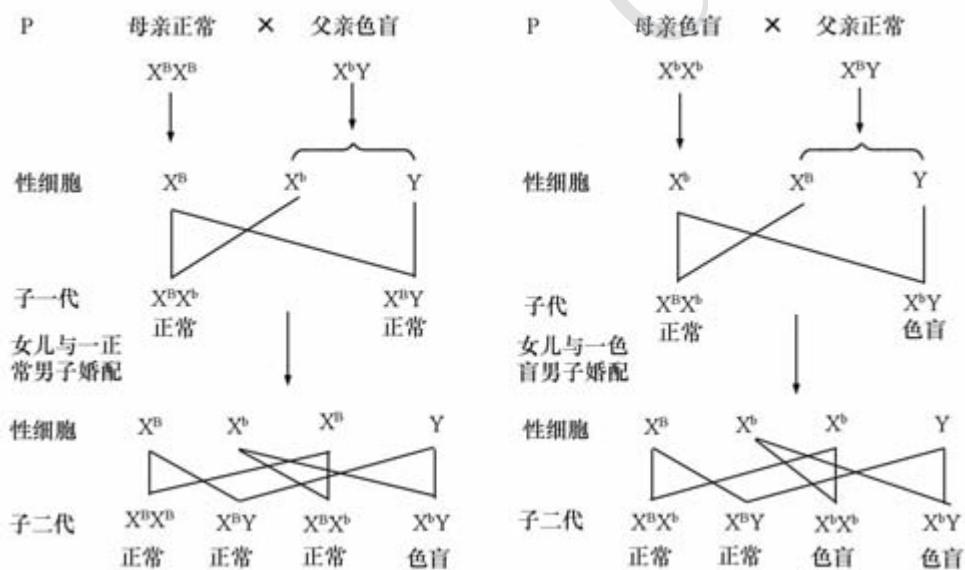


图 2-23 人类色盲遗传情况图解

除伴性遗传外, 还有一种限性遗传。限性遗传是指某些性状只限于雄性或雌性中表现的遗传方式。控制这些性状的基因或处在常染色体上或处在性染色体上。限性遗传与伴性遗传不同, 限性遗传只局限于一种性别上表现; 而伴性遗传既可以在雄性上也可以在雌性上表现, 只是表现的频率有所不同。限性遗传的性状多与性激素的存在与否有关。例如, 哺乳动物的雌性有发达的乳房、公孔雀有美丽的尾羽、母鸡产蛋、男人长胡须、公畜阴囊疝等。限性性状是一个普通名词, 它既可以指极为复杂的单位遗传性状, 例如公畜的隐睾症或单睾症, 也可以指极为复杂的性状综合体, 例如产仔性状、产蛋性状、泌乳性状等。由此可知, 控制限性性状的基因极为复杂。

另外还有一种从性遗传或叫性影响遗传, 决定从性遗传的基因称为从性基因, 一般位于常染色体上, 由从性基因所控制的性状称为从性性状 (又称影响性状)。从性性状是指那些在雌性为显性, 在雄性为隐性; 或在雄性为显性, 在雌性为隐性的性状。它是指由常染色体上基因所控制的性状, 由于内分泌及其他因素使某些性状或只出现与雌性或雄性, 或在一方

为显性,另一方为隐性的现象。从性性状在两个性别中都可以得到表达,但同一基因的显隐性关系在不同的性别中表现不同。例如,陶赛特公母羊都有角,其基因型为 HH,雪洛夫羊公母羊都无角,其基因型为 hh,这两种羊杂交, $F_1$  基因型为 Hh,则公羊有角,而母羊无角,这表明 H 在公羊为显性,而 h 在母羊为显性,而且正反交结果完全相同。

人的秃顶遗传就是由从性基因所控制的。基因型 BB 在男性、女性都表现为秃顶,而 bb 在男性、女性都不表现秃顶,但杂合子 Bb 在男性表现为秃顶,在女性则表现为正常。即性别不同,Bb 的表现型也不同。B 基因在男性表现为显性,而在女性则表现为隐性。

## (二) 伴性遗传在生产上的应用

伴性遗传原理在养鸡业中被广泛应用。鸡的 Z 染色体较大,包含的基因较多,已有 17 个基因位点被精确定位于 Z 染色体上,其中有三对伴性性状(慢羽对快羽、芦花羽对非芦花羽、银色羽对金色羽)在育种中被用来进行初生雏鸡的自别雌雄。例如,用芦花母鸡和非芦花(洛岛红)公鸡杂交,在  $F_1$  雏鸡中,凡是绒羽为芦花羽毛(黑色绒毛,头顶上有不规则的白色斑点)的为公鸡,全身黑色绒毛或背部有条斑的为母鸡;褐壳蛋鸡商品代目前几乎全都利用伴性基因——金、银色羽基因(s/S)来自别雌雄,凡绒羽为银色羽的为公鸡,绒羽为金色羽的为母鸡;褐壳蛋鸡父母代也可以利用快慢羽基因(k/K)来自别雌雄,公鸡皆慢羽,母鸡皆快羽;白壳蛋鸡目前可用于自别雌雄的基因只有快慢羽基因。

## 实训八 家禽的伴性遗传分析

### 一、实训目的

通过对家禽的伴性遗传现象的观察和分析,加深对家禽伴性遗传规律的认识。

### 二、实训原理

伴性遗传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。伴性遗传的规律如下:

(1) 如配子同型的性别传递伴性的性状,则子一代表现交叉遗传(即儿子带有母亲的性状,女儿带有父亲的性状)。在子二代中伴性和正常的性状在每个性别中各占 1/2。

(2) 如配子异型的性别传递伴性的性状,在子一代全部正常,子二代中,配子同型的性别全部正常,配子异型的性别,正常和伴性的性状各占 1/2。

家禽的性染色体类型是 ZW 型。

### 三、仪器及材料

可任选下列材料:芦花母鸡与非芦花公鸡、慢羽母鸡与快羽公鸡、银色母鸡与金色公鸡杂交一代公母雏若干只。

### 四、方法与步骤

(1) 在充分了解芦花母鸡与非芦花公鸡(慢羽母鸡与快羽公鸡或银色母鸡与金色公鸡)亲本性状的基础上,仔细观察杂交一代公、母雏在羽斑(羽速或羽色)上的差异。

(2) 分析产生上述伴性遗传现象的原因。

(3) 用基因符号图解伴性遗传现象。

## 五、作业

(1)哺乳动物中,雌雄比例大致接近 1:1,你怎样解释这个现象?

(2)人的白化表现为毛发、皮肤无色素。有一对正常夫妻,他们的多个子女中出现了一个白化的儿子,这个白化的儿子娶了一个正常的女子为妻,结果他们的后代中有 2 个儿子也为白化。试问白化是由显性基因控制的还是隐性基因控制的? 试判断这一对夫妻的基因型。

(3)H 基因决定着羊角的有无,H 基因在公羊为显性,在母羊为隐性。一只无角的公羊与一只有角的母羊交配,问  $F_2$  中公羊有角、母羊有角的概率各为多少?

(4)一男子为色盲,其女儿为正常,该女子嫁给正常男人后,她的儿子患色盲的概率是多少? 她的女儿携带色盲基因的概率是多少? 如果该女子的丈夫也是色盲,她的女儿全为色盲的概率是多少?

(5)一对正常双亲有 4 个儿子,其中 2 人为血友病患者。以后,这对夫妇离婚并各自与一表型正常的人结婚。母方再婚后生 6 个孩子,两个儿子中有一人患血友病,4 个女儿表型正常。父方再婚后生了 8 个孩子,4 男 4 女都正常。问:

- ①控制血友病的基因是显性基因还是隐性基因?
- ②血友病是性连锁遗传,还是常染色体基因遗传?
- ③这对双亲的基因型如何?

## 知识链接——非孟德尔遗传

在孟德尔遗传规律被越来越多的事实证明适合于大多数基因的遗传作用模式的同时,人们也发现了不符合孟德尔遗传规律的基因作用模式。某些基因控制的性状,其正交和反交子代性状表现不一致,或只表现母本性状,或只表现父本性状,或表现了双亲性状而不符合孟德尔遗传规律的基因型比例,称为非孟德尔遗传。

非孟德尔遗传大体上包括 4 部分内容:母体影响、剂量补偿效应、基因组印迹和核外遗传。

母体影响、剂量补偿效应和基因组印迹 3 种非孟德尔遗传,也是细胞核染色体基因作用的结果,但表现的是不同于孟德尔遗传规律的遗传模式。

母体影响(又称为母体效应)是指由母体的基因型决定后代表型的现象,是母体基因延迟表达的结果。母体影响分为两种:一种是短暂母体影响,只影响子代个体的幼龄期;另一种是永久母体影响,影响子代个体终生。

剂量补偿效应是指在哺乳动物中,两条 X 染色体中的一条异染色质化,只保留一条 X 染色体具有活性,这样使得雌、雄动物之间虽然 X 染色体的数量不同,X 染色体上基因产物的剂量却保持着平衡。染色体的失活会导致染色体上的基因所决定的性状传递方式的改变。

基因组印迹或称亲本印迹是指基因组在传递遗传信息的过程中对基因或 DNA 片段打下标识、烙印的过程。基因组印迹依靠单亲传递某种性状的遗传信息,被印迹的基因会随着它来自父源或母源而有不同的表现,即源自双亲的两个等位基因中的一个不表达或表达甚微。

核外遗传是指位于细胞质中线粒体、叶绿体、质体及其他细胞质微粒上的基因控制的遗传作用模式。由于细胞器中的环境与细胞核的条件不同,核外基因在长期的进化过程中形成了与核基因不同的结构与功能的特征。

(1)解释名词:性状、单位性状、相对性状、等位基因、非等位基因、基因型、表型(表现型)、纯合体、杂合体、杂种、杂交、互交、正交、反交、测交(回交)、显性性状、隐性性状、显性现象、分离现象、复等位基因、基因互作、上位作用、完全连锁、不完全连锁、互换率、伴性遗传、限性遗传、从性遗传。

(2)一对基因杂合体的自交后代中,分离出三种基因型的个体,你认为其表现型之比是否一定是3:1?

(3)分离规律的关键是什么?请从理论和实践上加以证实。

(4)自由组合规律的实质是什么?怎样证实?

(5)自由组合规律表明, $F_2$ 代是选择的最佳时机,为什么?如果在 $F_2$ 代出现理想类型的个体,你怎样证明它是纯合体还是杂合体?

(6)连锁互换规律的特点是什么?为什么重组型的比例总是低于50%?

(7)伴性遗传、限性遗传、从性遗传有何区别?