

高中生物竞赛辅导：第五章 遗传學与進化

[考點解讀]

遗传是指生物繁殖過程中，亲代与子代在各方面的相似現象；而变异一般指亲代与子代之间，以及子代个体之间的性状差异。遗传与变异是生物界的共同特性，它們之间是辩证统一的。生物假如没有遗传，就是产生了变异也不能传递下去，变异不能积累，那么变异就失去了意义。因此說，遗传与变异是生物進化的内因，但遗传是相對的、保守的，而变异则是絕對的、发展的。本章内容重要包括有变异(突变和渐变)，孟德尔遗传(一对基因杂交、两对基因杂交、多对基因杂交)，多等位性、重组、伴性遗传，哈迪-温伯格定律，進化的机制(突变、自然选择、生殖分离、适应、适合)。根据 IB0 考纲细目和近年来试题的规定，如下從知识条目和能力规定两方面定出详细目的

章 节	知识条目	能 力 要 求		
		识记	理解	应用
变 异	1. 染色体畸变 2. 基因突变		○	○
孟德尔遗传	1. 一对基因杂交 ①分离规律的实质及解释 ②等位基因分离的验证 ③显隐性关系的相对性		○ ○	○
	2. 两对基因杂交 ①自由组合规律的实质及解释 ②自由组合规律的验证		○	○
	3. 多对基因杂交 ①多对性状杂交的 F ₂ 基因型和表现型 ②孟德尔规律的意义		○ ○	
	4. 孟德尔比率的变化 ①致死基因 ②非等位基因间的相互作用		○	○
多等位性、重组、伴性遗传	1. 多等位性 ①ABO 血型 ②Rh 血型与母子间不相容 ③自交不亲合		○	○ ○
	2. 重组 ①自由组合 ②连锁互换 ③转座因子改变位置		○ ○	○
	3. 性别决定与伴性遗传 ①性别决定 ②伴性遗传		○	○

章 节	知识条目	能力要求		
		识记	理解	应用
基因频率和哈迪-温伯格定律	1. 基因型频率与基因频率			○
	2. 哈迪-温伯格定律			○
	3. 遗传平衡的检验			○
	4. 哈迪-温伯格定律的意义		○	
进化的机制	1. 进化的证据 ①古生物学证据 ②比较解剖学证据 ③胚胎学证据 ④分类学证据 ⑤生物地理学证据 ⑥生理学证据 ⑦分子遗传学证据		○ ○ ○ ○ ○ ○ ○	○ ○
	2. 进化学说 ①拉马克的进化学说 ②达尔文的进化学说		○	○
	3. 突变 ①非频发突变 ②频发突变 ③回复突变		○ ○	○
	4. 自然选择 ①适合度和选择系数 ②选择的基本类型		○ ○	○
	5. 遗传漂移		○	○
	6. 奠基者效应		○	
	7. 迁移			○
	8. 隔离的概念 ①隔离的形式 ②隔离与物种形成		○ ○	
	9. 物种的概念与形成方式 ①物种的概念 ②物种形成的方式		○ ○	
	10. 适应 ①适应的普遍性 ②适应的相对性 ③适应的起源		○ ○ ○	
生命的起源	生命起源的4个阶段		○	

@第一节 变异

遗传物质自身发生质的变化，從而导致生物性状变化，称为变异。广义上的变异可以分为染色体畸变(包括染色体构造和数目的变化)和基因(DNA 和 RNA)突变。狭义的变异单指基因突变。

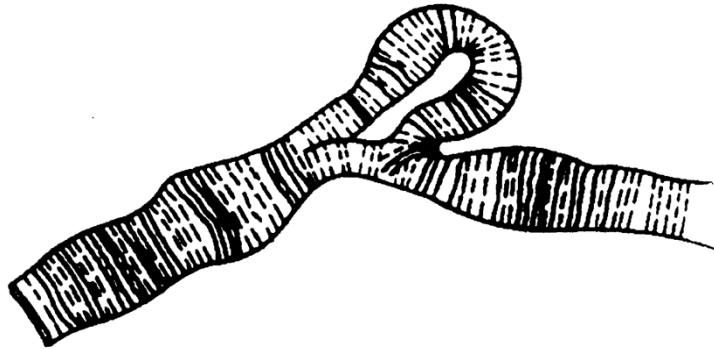
一、染色体畸变

染色体畸变是指生物细胞的染色体构造和数目发生变化，從而引起生物的变异。染色体畸变包括染色体构造变异和染色体数目变异两种类型。

1. 染色体构造变异

染色体构造变异一般分為四种类型：缺失、反复、倒位和易位。

(1)缺失 一种染色体一臂发生两处断裂，中间部分丢失，然後断裂处愈合，形成缺失。缺失在光學显微镜下可以观测，缺失杂合体在減数分裂時，同源染色体互相配對，由于一条染色体缺乏一种片段，同源染色体對应部分無法配對，拱了起来形成弧状的缺失圈。當然，假如缺失部分发生在端部就没有這種缺失圈(图 1-5-1)。缺失的一段中假如具有严重影响生物体正常生活力的因子，或者缺失的部分太大，個体一般死亡。假如缺失部分對生活力的影响不严重，個体能存活，會出現拟显性現象。例如，一一對同源染色体上分别具有等位基因 A 和 a，A 是显性基因，a 是隐性基因。假如发生包括 A 在内的片段丢失，由于没有显性基因的掩盖，于是体现出假显性性状。



(2)反复 反复是指一种染色体，除了正常的构成之外，還多了某些额外的染色体片段。存在反复的染色体片段，在同源染色体配對時，出現和缺失時类似的拱形构造，這是由于反复的部分無法配對，拱了出来。和缺失相比，反复的遗传影响比较小，但反复也不能太大，否则也會由于遗传上的不平衡导致死亡。反复也产生一定的遗传效应，假如蝇的棒眼类型是 X 染色体上 16A 区反复所致。观测唾液腺染色体，X 染色体 16A 区有 4 個明显横纹，假如横纹反复一倍會出現棒眼遗传效应(用 B 表达)，即复眼中小眼数從几百個降到几拾個成為棒眼。假如這個区域再反复变成三份時，果蝇也會成為重棒眼(用 BB 表达)，小眼数目仅 20 多种。

(3)倒位

倒位是指染色体中断裂的某一片段倒转了位置又重新愈合的状况。倒位之後，由于基因的排列次序的变化，也會导致遗传效应。在倒位的纯合体中，同源染色体都是倒位的，可以正常联會配對，減数分裂是正常的，看不出有什么遗传效应。但将倒位的個体和非倒位的個体杂交後形成杂合体時，減数分裂比较复杂，在粗线期會产生倒位环(如图 1—5—2)。

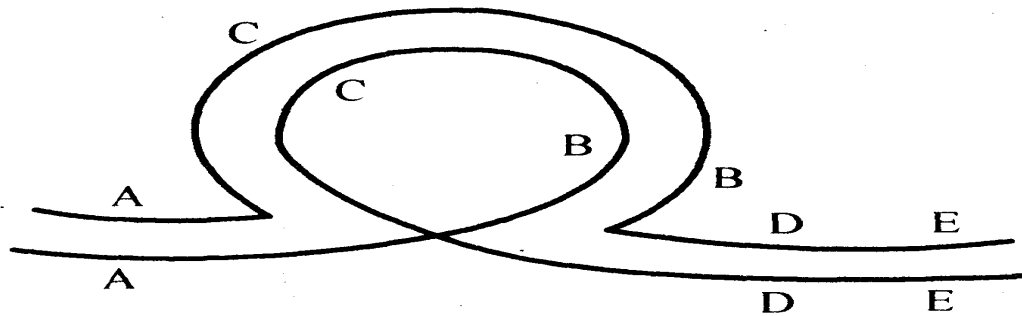


图 1-5-2 一个倒立杂合体,粗线期时,为了完成在同源部分的配對,形成一个倒位环

(4)易位 易位是指一种染色体的片段接到另一种非同源染色体上，其中常見的是两个非同源染色体互相互换了片段，产生相互易位。例如，一种染色体的次序是 ABCDE，另一种非同源染色体的次序是 LMNO，相互易位的成果如图 1-5-3 所示。在易位杂合体中，減数分裂的粗线期由于染色体同源部分派對，會出現拾字形的图形，到了分裂後期工，拾字图形逐渐拉開，這時可以出現两种状况：或出現一种大圓圈，或者成為 8 字形。由于两个邻近的染色体交互分向两极，一般只有 8 字形的，每一种细胞可以得到完整的一套染色体，细胞才能成活。这种交互分离往往使易位的染色体分向一种细胞，而非易位的染色体向另一种细胞，这样就使非同源染色体的自由组合受到克制，出現所谓的“假连锁”效应。

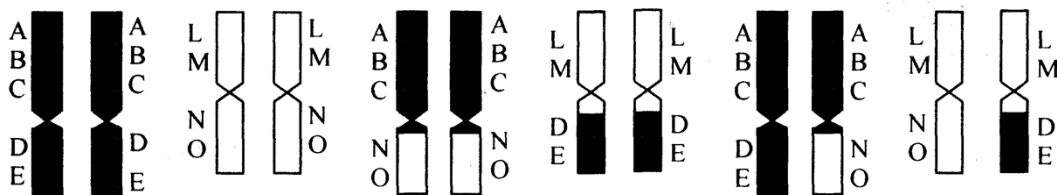


图 1-5-3 假定左面两对染色体有着标准的顺序,那么中间两对染色体就表明是一个相互易位的纯合体,而右边两对染色体就代表一个相互易位的杂合体

2. 染色体数目的变异

一般地，遗传上把一种配子具有的染色体数称为一种染色体组或基因组。假如细胞核内具有染色体组整数倍的染色体，称为整倍体；假如具有的染色体数不是染色体组的整数倍，称为非整倍体。

(1)整倍体

①單倍体和二倍体

具有一种染色体组和两个染色体组的细胞或个体，分别称为单倍体和二倍体。高等植物的单倍体，与其二倍体相比，一般较小、生活力低和不育。只有很少数的单倍体动物能成活，如雄性蜜蜂和黄蜂。几乎所有正常生长的动物都是二倍体(2n)。

②多倍体 多倍体的染色体数目是单倍体的三倍、四倍或更多倍。多倍体普遍存在于植物界，对进化有很大的意义。同源多倍体，是由染色体复制，而细胞质不分割形成的。同源多倍体在生产上有重要的价值，香蕉和黄花菜是天然的三倍体，无籽西瓜是人工制造的三倍体。异源多倍体，是由两个不一样种杂交，所得的杂种再通过染色体加倍而形成。自然界中，有许多异源多倍体，在栽培作物中，一般小麦、陆地棉、海岛棉、胜利油菜、烟草等都是异源多倍体。

(2)非整倍体

①单体 丢失一条染色体的二倍体生物称为单体。其染色体一般公式为 $(2n-1)$ 。单体减数分裂时，无对可配的那条染色体可随机进入细胞两极，因此可形成两种类型配子： n 和 $(n-1)$ 。

②三体 多一条染色体的二倍体称三体。其染色体公式为 $(2n+1)$ 。由于其中一对同源染色体多一条染色体，在减数分裂前期形成一种三价体。假如该三价体的两条染色体移向一极，第三条移向另一极，形成的配子类型就分别为 $(n+1)$ 和 n 。三体可产生不一样的表型，这取决于染色体组中的哪条染色体以三重状态存在。在人类，一条小的染色体(常染色体 21)以三重状态存在时具有严重的不良效应，即患唐氏先天愚型症。

③四体 多二条染色体的二倍体称四体。其染色体公式为 $(2n+2)$ 。由于其中一对同源染色体多两条染色体，减数分裂前期可形成一种四价体。该四价体的行为与同源四倍体的相似。

④双三体 对于两对非同源染色体来说，每对都多一条染色体的二倍体称双三体，其染色体公式为 $(2n+1+1)$ 。

⑤缺对体 缺失一对同源染色体的个体称为缺对体，这种状况，对二倍体 $(2n-2)$ 来说，一般是致死的。但对于多倍体来说仍可成活，例如，异源六倍体小麦的某些缺对体 $(6n-2)$ ，虽然生活力和可育性都减少，但仍可成活(由于多倍体的遗传反复)。

二、基因突变

一种基因内部构造发生细微变化，并且这种变化可以遗传下去，称为基因突变。基因突变是染色体上一种座位内的遗传物质的变化，故又称点突变。基因突变是生物进化的重要原因之一；基因突变为遗传学研究提供突变型，为育种提供素材。因此基因突变有科学研究和生产实践意义。

1. 基因突变的特性

(1) 随机性

摩尔根在喂养的許多紅色复眼果蝇中偶尔发现了一只白色复眼果蝇。这一事实阐明基因突变在发生的时间上，在发生该突变的个体上，在发生突变的基因上都是随机的。

(2)突变的多方向性和复等位基因 一种基因可以向不一样的方向发生突变，即可以突变为多种等位基因，如基因 A 可以突变为 a1 或 a2 或 a3……，因而在该座位上个体的基因型可以是 AA 或 Aa1 或 Aa2 或 Aa1……多种组合。染色体座位上有两种以上的基因存在，即复等位基因。

(3)稀有性 基因突变是极为稀有的，也就是说野生型基因以极低的突变频率发生突变。大肠杆菌对链霉素的抗性突变率为 4×10^{-10} ，玉米紫色籽粒突变率为 1×10^{-5} ；人亨廷顿舞蹈病突变率为 1×10^{-6} ，血友病突变率为 3×10^{-5} 等。

(4)可逆性 野生型基因通过突变成为突变型基因的过程称为正向突变。正向突变的稀有性阐明野生型基因是一种比较稳定的构造。突变基因又可以通過突变而成为野生型基因，这一过程叫答复突变。

2. 基因突变的类型

基因突变可自发亦可诱发，自发产生的突变型和诱发产生的突变型在本质上没有差异，诱变剂的作用只是提高基因的突变频率。按照基因构造变化的类型，突变可分为碱基置换、移码、缺失和插入等。

(1)碱基置换突变 一对碱基变化而导致的突变称为碱基置换突变，其中一种嘌呤为另一种嘌呤所取代，或一种嘧啶为另一种嘧啶所取代称为转换；一种嘌呤为一种嘧啶取代，或一种嘧啶为一种嘌呤所取代称为颠换。

(2)移码突变 在 DNA 的碱基序列中一对或少数。几对邻接的核苷酸的增多或减少，导致该位置后的一系列编码发生了变化，称为移码突变。移码突变由于能引起蛋白质分子的所有变化，或形成不正常的蛋白质，将引起生物性状严重异常，甚至导致生物死亡。

3. 基因突变发生的时期

基因突变可以发生在生殖细胞中，这样的突变可以遗传给下一代；也可以发生在体细胞中，即细胞突变，这种突变可以引起现代生物在形态或生理上的变化，如某些癌症的发生等，一般不遗传给下一代。

4. 突变的诱发

因 DNA 复制、DNA 损伤修复等导致的基因突变，称为自发突变；因环境等原因引起的突变，称为诱发突变。引起基因突变的因子叫诱变剂。诱变剂的种类诸多。

(1)物理性诱变剂 宇宙射线也许是自然界中引起突变的重要原因，X 射线、 γ

射线、中子流、紫外线等均可引起基因突变。過高或過低的温度亦可引起基因突变。

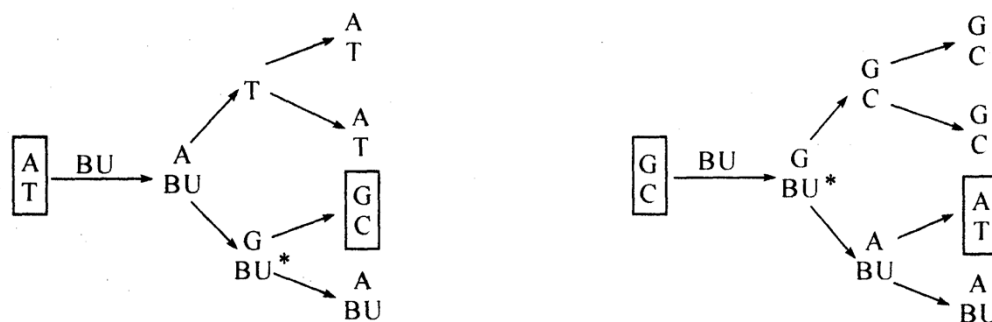
(2)化學诱变剂 化學诱变剂种类诸多。如工业污染中的煤烟和汽車尾气中的苯、萘、芘等；工业试剂及工业原料中的乙烯亚胺、甲醛；食品工业中用的亚硝酸盐，食品污染中的黄曲霉毒素；药物中的氮芥、磷酰胺；抗生素中的丝裂霉素 C、放线菌素 D；核酸代謝中的 5-氟尿嘧啶，5-溴尿嘧啶(5-BU)、烷化剂等均可引起基因突变。

(3)生物诱变剂 某些病毒由于其 DNA 构造简朴，也可导致基因突变。

4. 突变发生的机制

(1)化學原因

①碱基类似物 假如一种化合物的分子构象很像天然化合物，可在某个化學反应中取代天然化合物。碱基类似物就是一大类。在 DNA 复制过程中碱基类似物引起碱基對錯配。如 5-溴尿嘧啶(5-BU)，它有两种形式：酮式和烯醇式。



BU : 酮式的5-溴尿嘧啶
BU* : 烯醇式的5-溴尿嘧啶

5-BU 酮式构造与 T 构造相似，在 DNA 复制过程中由 A—T 变成 A—BU。5-BU 取代之後，在下次 DNA 复制过程中烯醇式 5-BU 和鳥嘌呤 G 配對(5-BU 醇式构造和 c 构造相似)，出現 G—BU 碱基對。这样，A—T 就被置換成 G—C。

②诱变剂 亚硝酸或烷化剂等诱变剂可以变化核酸中核苷酸化學构成；与 DNA 复制無關。如亚硝酸有脱氨作用，使腺嘌呤(A)脱氨成为次黄嘌呤(H)；使胞嘧啶(C)脱氨成为尿嘧啶(U)；使鳥嘌呤(G)成为黄嘌呤(I)。脱氨後生成的次黄嘌呤与胞嘧啶配對，脱氨後生成的尿嘧啶与腺嘌呤配對。在下次 DNA 复制時，胞嘧啶(C)又按常规与鳥嘌呤(G)配對，腺嘌呤(A)与胸腺嘧啶(T)配對。成果由本来的 A—T 转换为 G—C，或由本来的 G—C 转换为 A—T，导致 DNA 分子核苷酸次序发生变化。

③結合到 DNA 分子上的化合物 吡啶类属于此类化學诱变剂。吡啶类化合物的分子构型较扁平，能插入到 DNA 相邻碱基之间使它們分開，导致碱基對的增長引起移码突变。

(2)物理原因

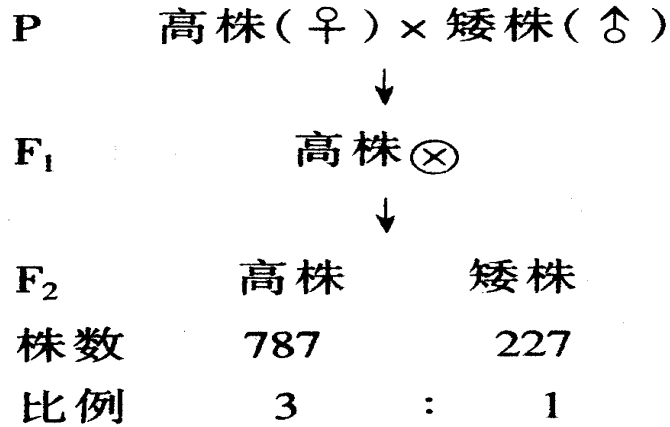
物理原因中紫外线是常見且常用的诱变剂。其作用机制是，當它照射到 DNA 分子上時，使邻近碱基形成二聚体(重要是胸腺嘧啶二聚体 TT)。二聚体的形成使 DNA 双链展現不正常构型，從而带来致死的效应或导致基因突变，其中包括多种类型的碱基置换。

第二节 孟德尔遗传

遗传与变异現象早為人們所知，不過子代与亲代之間為何相似而又不全相似?控制生物性状的基因是怎样传递的?它們与否有客观的规律性?最先通過科學试验揭示這一奥秘的是遗传學的奠基者——孟德尔(Mendel, 1822—1884)。他在原奧地利布隆城修道院做修道士時，选择了菜豆、豌豆、山柳菊、玉米和紫茉莉等植物進行杂交试验，歷經 8 年努力，于 1865 年在布尔诺自然科學研究協會上分两次宣讀了他的论文——“植物的杂交试验”，次年在該協會的會刊上刊登。可是孟德尔的发明性成就并没有受到當時學術界的重视，直到 19 才被重新发现，并通過类似的试验予以证明。他的學術论點也經整顿称为孟德尔定律，為遗传學的诞生和发展奠定了基础。

一、一對基因杂交

孟德尔的整個试验工作贯彻了從简朴到复杂的原则。每次试验從單因子，即單一性状入手。單因子杂交试验就是只考虑有明显差异的一對相對性状。至于相對性状，就是同一性状的相對差异，例如豌豆花色的紅色与白色、种子形状的圆形与皱缩等。孟德尔通過對一對相對性状的遗传現象的研究，揭示了遗传的第一种规律——分离规律。孟德尔以高株(2m)豌豆与矮株(0.2m)豌豆為亲本(P)進行杂交试验，成果发现，不管以高株做母本，矮株做父本，還是反過來，以高株做父本，矮株做母本，正反交的子一代(F₁)所有体现為高株性状，杂种(子一代)体现出来的性状称为显性性状，没有体现出来的性状称为隐性性状。F₁ 自交，产生的 F₂ 代共有 1064 株，其中高株有 787 株，矮株有 277 株。两者的比例是 2.84:1，約為 3:1 的比例。在 F₂ 代中不仅出現显性性状，同步也出現隐性性状(矮株)，這種現象叫做性状分离。用遗传图式表达上述杂交成果如下：



1. 分离规律的实质及解释

為理解這些遗传現象，孟德尔提出了遗传因子假說：

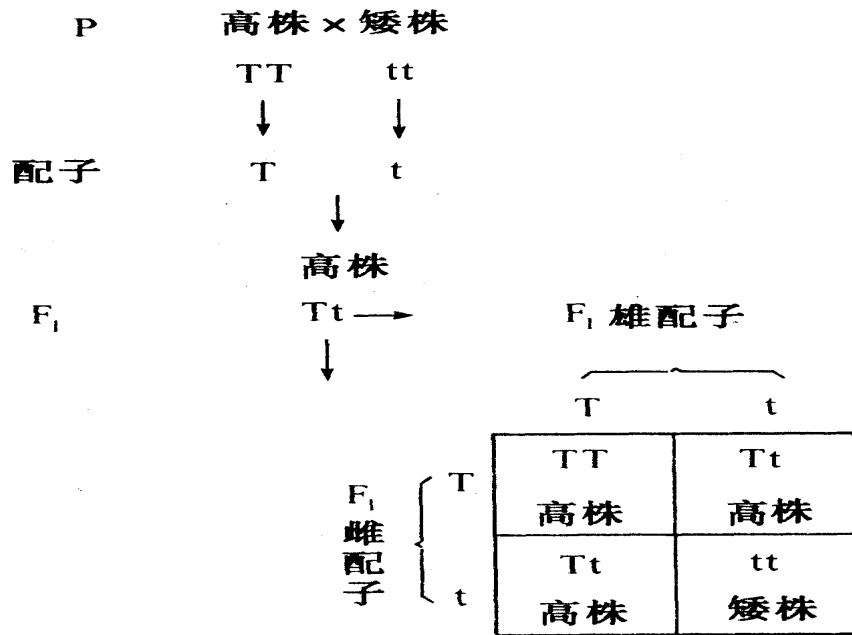
(1)相對性状是受细胞中相對的遗传因子所控制。

(2)在体细胞中遗传因子成對存在，一种来自父方，另一种来自母方；配子中的遗传因子是單個存在的。

(3)杂种在形成配子時，成對的遗传因子分离到不一样的配子中去，产生数目相等的两种类型。

(4)雌雄配子之间的結合是随机的，且机会相等。

19 丹麦學者 Johansson 把遗传因子稱為基因，這個術語一直沿用至今。目前用孟德尔的假设解释前面简介的豌豆杂交实例。豌豆纯种高株用基因符号 TT 表达，用 tt 表达矮株。高株(TT)与矮株(tt)杂交，高株只产生一种 T 类型配子，矮株只产生一种 t 类型配子。T 配子与 t 配子結合产生子一代杂种(Tt)，控制相對性状。位于同源染色体上相似座位的一對基因，稱為等位基因，如 T 与 t。由于 T 對 t 是显性，F1 体现高株性状。子一代杂种(Tt)形成配子時，這一對等位基因彼此分离，产生数目相等的 T 和 t 配子，两种配子随机結合形成 F2 代，出現 1 / 4TT: 2 / 4Tt: 1 / 4tt，由于 TT 与 Tt 均体现為高株，tt 為矮株，导致高株与矮株的分离比例是 3: 1，用遗传图式表达如下：



在進行遺傳學分析時常常要波及到如下術語：

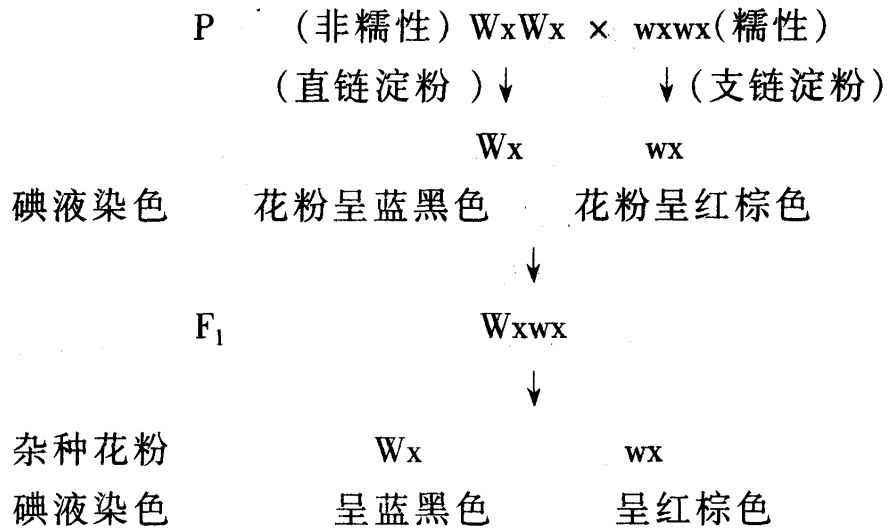
①純合體與雜合體 純合體由同類型配子結合而成，它們的一對基因是相似的，例如純合體高株是 TT，純合體矮株是 tt，它可以真實遺傳。雜合體由不一樣類型配子結合而成，它們的成對基因是不一樣樣的，例如雜種 Tt，它不能真實遺傳，雜種後裔發生分離。

②基因型與體現型 基因型表達生物個體的遺傳構成，一般只表達出所研究的一對或幾對基因。例如豌豆高株的基因型是 TT 或 Tt，矮株的基因型是 tt。體現型則是生物個體體現出的性狀，例如植物體現出的紅花或白花，果蠅的長翅或殘翅，它們是基因型與環境共同作用的成果。基因型是決定體現型的，不過不一樣的基因型可體現出相似的體現型，例如 TT 和 Tt。在環境的影響下，相似的基因型也可出現不一樣的體現型。例如綿羊角的遺傳，在雜合體時(Hh)，雌性體現無角，而雄性則體既有角。

2. 等位基因分離的驗證

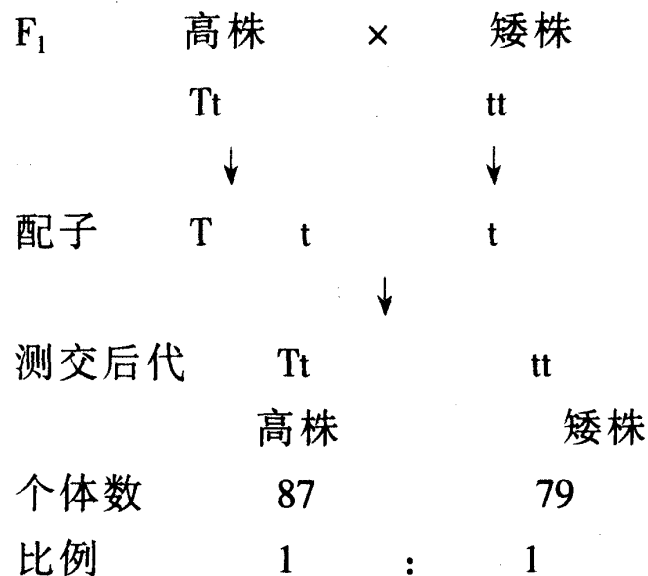
(1) 花粉直接檢查法

在減數分裂期間，同源染色體分開並分派到兩個配子中去，雜種的等位基因也就隨之分開而分派到不一樣的配子中去，假如這個基因在配子發育期間就體現，那麼就可用花粉粒進行觀測檢定。例如玉米糯性與非糯性受一對等位基因控制，分別控制著籽粒及其花粉粒中的澱粉性質，非糯性的為直鏈澱粉，由顯性基因 Wx 控制，糯性的為支鏈澱粉，由隱性基因 wx 控制。碘液染色時，非糯性的花粉呈藍黑色，糯性的花粉呈紅棕色。雜種花粉染色時，兩者比例為 1: 1，清晰地闡明巧產生了帶有 Wx 基因和帶有 wx 基因兩種花粉：



(2)测交法

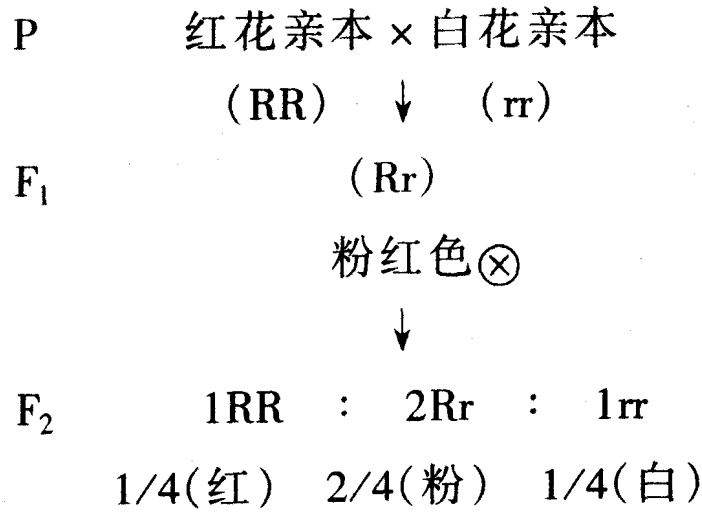
把杂种或杂种後裔与隐性个体交配，以测定杂种或其後裔的基因型，这种措施称为测交。假如等位基因在杂种形成配子时分离，就会产生两种数目相等的配子，反应在测交後裔中也应出现两种类型，约为 1: 1 的比例。如以杂种 Tt 为例，让杂种 Tt 与矮株 tt 测交，成果获得测交後裔 166 株。其中 87 株为高株，79 株为矮株，比例靠近 1: 1:



3. 显隐性关系的相对性

在孟德尔研究的豌豆的 7 对相对性状中，显性现象都是完全的，杂合体(例如 Tt)与显性纯合体(例如 TT)在性状上几乎完全不能区别。但后来发现有些相对性状中，显性现象是不完全的，或者显隐关系可以随所根据的原则而变化的。但这并不有损于孟德尔定律，而是深入发展和扩充。

(1)不完全显性 两杂交亲本的花色分别为红色和白色，P1 的花色为粉红色，F1 自交，F2 的花色出现了红色，粉红色和白色，其比例为 1: 2: 1。这种现象称为不完全显性。



(2)等显性 双亲性状同步在後裔个体上出现，例如人的 AB 血型。

(3)镶嵌显性 双亲的性状在後裔同一种体的不一样部位体现出来，这种双亲的性状不一定有显隐性之分。例如，我国学者谈家桢先生对异色瓢虫色斑遗传的研究表明，用黑缘型鞘翅(SAuSAu)瓢虫(鞘翅前缘呈黑色)与均色型鞘翅(SESE)瓢虫(鞘翅后缘呈黑色)杂交，子一代杂种(SAuSE)既不体现黑。缘型也不体现均色型，而出现一种新的色斑，即上下缘均呈黑色。在植物中，玉米花青素的遗传也体现出这种现象。

(4)条件显性 条件显性是指等位基因之间的显隐性关系因环境原因的影响而变化。例如，人类秃顶的遗传，是秃顶基因 B 的作用，在男性 BB, Bb 皆体现为显性，出现秃顶性状；而在女性 Bb 则体现为隐性，只有 BB 时才体现出秃顶性状，因而秃顶在女性中少见。

二、两对基因杂交

孟德尔研究了一对相对性状的遗传，提出分离规律后，深入研究了兩对和兩对以上相对性状之间的遗传关系，揭示了遗传的第二个基本规律——自由组合(独立分派)规律。

孟德尔仍以豌豆为材料进行双因子杂交，所选用的亲本分别是：一种为子叶黄色、种子圆形，另一种为子叶绿色、种子皱形，无论是正交还是反交，其 F1 所有是黄色圆粒种子。表明种子颜色这对相对性状，黄色是显性，绿色是隐性；种子形状性状中，圆粒是显性，皱粒是隐性。再让 F1 自交，成果得到 556 粒种子，其中有四种类型，即黄圆、黄皱、绿圆、绿皱。四者比例为 9: 3: 3: 1

P	黄色、圆粒 × 绿色、皱粒			
	↓			
F ₁	黄色、圆粒			
	↓ ⊗			
F ₂	黄色、圆粒 : 黄色、皱粒 : 绿色、圆粒 : 绿色、皱粒			
实际数	315	101	108	32
理论比例	9	: 3	: 3	: 1

從上可以看出，假如按一對相對性状進行分析，則為：

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

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

F₂ 代分离符合 3: 1 的比例，阐明它們是彼此独立地從亲代遗传給子代，没有任何干扰。同步 F₂ 内出現两种重组型个体，表明两對性状遗传是自由组合的。

1. 自由组合规律的实质及解释 孟德尔認為，两對相對性状受两對等位基因的控制，以 R 与 r 分别代表种子的圆形和皱形，以 Y 与 y 分别代表子叶的黄色和绿色，這樣，种子圆形子叶黄色亲本的基因型為 RRYY，种子皱形子叶绿色亲本的基因型為 rryy。在這裏，基因型 RRYY 与 rryy 都包括了兩對基因并且它們分别位于不一样對的同源染色体上，在形成配子時，等位基因各自独立地分派到配子中去，因而两种基因就出現了在配子中的重新组合。R 与 Y 组合形成 RY 型配子，r 与 y 组合形成 ry 型配子，通過杂交，雌雄配子受精結合形成基因型為 RrYy 的 F₁，由于 R 對 r，Y 對 y 為完全显性，因此，F₁ 体现型皆為圆形黄色。F₁ 自交，在形成配子時等位基因 R 与 r，Y 与 y 彼此分离，各自独立地分派到配子中去，在配子中不一样對的等位基因随机组合，即 R 与 Y，R 与 y，r 与 Y，r 与 y 组合到一起，形成数目相等的四种类型的配子，即 RY、Ry、rY、ry，其比例為 1: 1: 1: 1。F₁ 自交，雌雄配子的四种类型随机結合，就形成了 F₂ 的 16 种组合，9 种基因型和 4 种体现型，其比率為 9: 3: 3: 1，如图 1-5-4 所示。

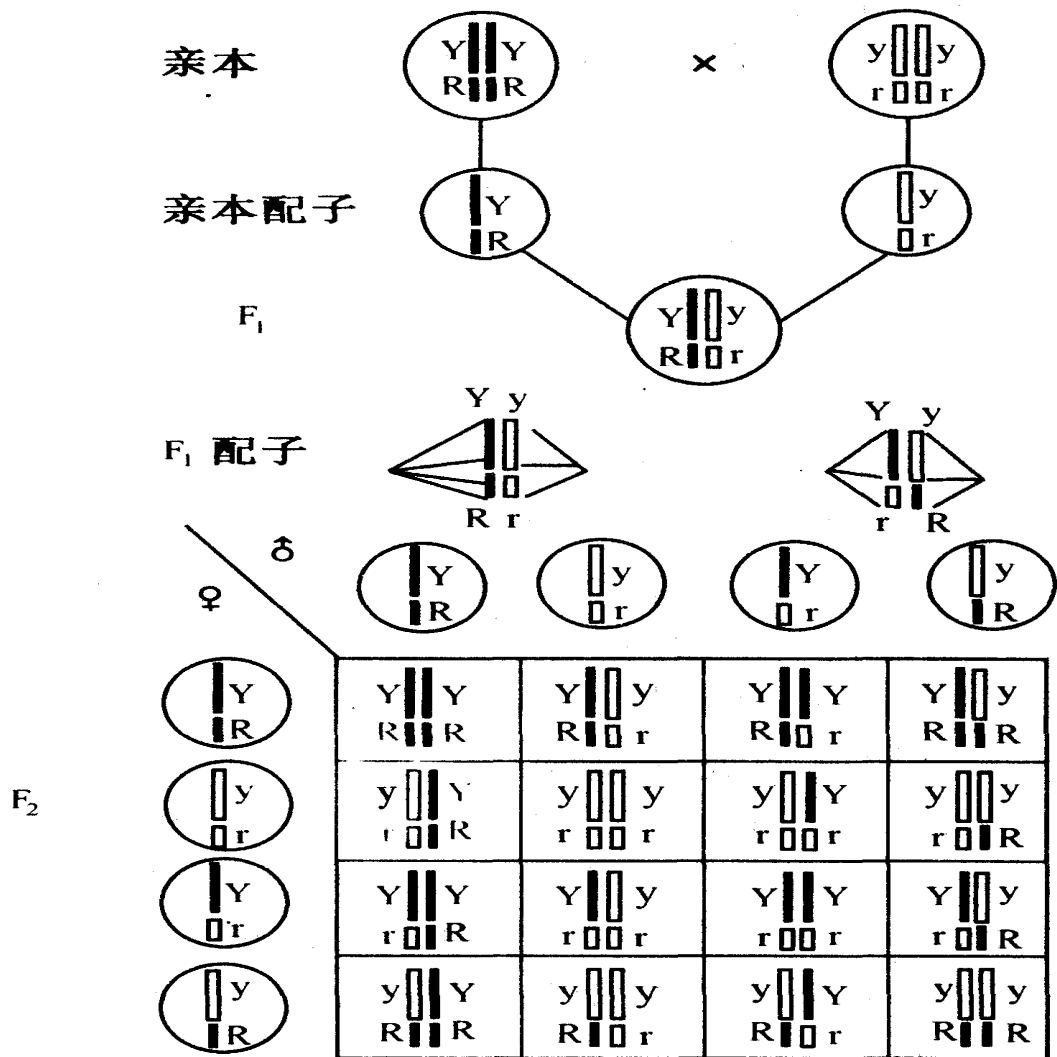


图 1-5-4 豌豆两对相对性状遗传分析图解

孟德尔根据以上试验成果提出了自由组合规律。其实质则是 F1 在形成配子时，每对等位基因各自独立分离，非等位基因之间自由组合。

2. 自由组合规律的验证

用双隐性纯合亲本与 F1 杂交，按照自由组合规律，F1 可产生四种配子，即 YR, Yr, yR 和 yr，比例为 1: 1: 1: 1。双隐性纯合体只产生一种配子，即 yr。因此测交子代的体现型和比例，理论上能反应 F1 所产生的配子类型和比例。

三、多对基因杂交

1. 多对性状杂交的 F2，基因型和体现型

具有两对等位基因的杂种，例如 RrYy，在产生配子时，按照等位基因分离和非等位基因自由组合的规律，将产生四种类型，正是 2 的平方，自交后所形成的基因型正是 3 的平方，即 9 种类型，而体现型则是 2 的平方，即 4 种类型，其体现比率又正是 (3: 1)²

的展開式，即 9: 3: 3: 1。据此推论，三對基因的杂种 F1 的配子类型是 2^3 种，即 8 种类型，F1 自交，F1 的基因型数目将是 3^3 ，即 27 种类型，其体现型将是 2^3 即 8 种类型，其比率将為 $(3: 1)^3$ 的展開式，同理，n 對基因的杂种 F1 所产生的配子数应為 2^n ，F1 自交後，F2 的基因型、体现型及其比率将分别是 3^n ， 2^n 及 $(3: 1)^n$ 的展開式。详见表 1-5-1。

表 1-5-1 两对以上基因的遗传分析

杂种杂合基因对数	F ₁ 形成的不同配子的种类	F ₁ 产生的雌雄配子的可能组合数	显性完全时 F ₂ 表现型的种类	F ₂ 基因型的种类	F ₂ 纯合基因型的种类	F ₂ 杂合基因型的种类	F ₂ 表现型分离比例
1	2	4	2	3	2	1	3:1
2	4	16	4	9	4	5	$(3:1)^2$
3	8	64	8	27	8	19	$(3:1)^3$
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮
n	2^n	4^n	2^n	3^n	2^n	$3^n - 2^n$	$(3:1)^n$

2. 孟德尔规律的意义

孟德尔所提出的两个遗传基本规律，无论在理论和实践方面都具有重要意义。

(1) 理论意义

孟德尔的工作，為遗传學的诞生作出了重要奉献。他明确地提出了作為控制生物性状的遗传基础单位——遗传因子，并從本质上揭示了基因和性状的关系，同步，两个规律阐明了颗粒遗传的理论，他的基本论點是：遗传因子是独立的，互不混合的。通過有性杂交导致基因的分离和重组，這是生物多样性的基础，為現代遗传學的发展奠定了重要的理论基础。

(2) 实践意义

① 育种实践中的应用

有性杂交育种是常规育种的基本措施，两个规律在這方面的意义，重要表目前如下几方面。

a. 预测比率 根据孟德尔比率可以预测後裔将出現的类型、数目和比率。這规定选用杂交亲本都是纯系，F1 自交，F2 就會出現一定的类型数目和比率。由于基因的分离与重组，還會出現新类型，這樣，就可根据预测的比率，安排一定的种植群体，并在 F2 這一代中，按照育种目的的规定進行选择。

b. 选育新品种

根据基因的分离与重组的原理，在有性杂交育种中，常常运用两个亲本的优良性状综合于後裔的一种新的类型中，或运用某一亲本，改造某一优良品种的某一缺陷，来获得符合育种目的的理想动植物新品种。例如，水稻无芒抗病品种的选育，已知有芒 A 对无芒 a 为显性，抗稻瘟病 R 对染病 r 为显性。现选用有芒抗病型 AARR 和无芒染病型 aarr 为亲本进行杂交，根据规律就可推知 F₂ 将出现的类型数目和比例，在 F₂ 群体中，无芒抗病的纯合植株(aaRR)将占有 1 / 16，无芒抗病的杂合植株(aaRr)将占 2 / 16，但这两种植株在 F₂ 表型上是无法区别的，还要通过 F₂ 自交进行鉴定。这样，就可根据上述分析确定大体的群体构造，例如，要在 F₂ 中得到 10 株无芒抗病的纯合植株，那么，F₂ 至少要种 160 株。

c. 基因型的纯化 根据规律可知，杂交亲本(包括自交系的选育)，可采用持续自交的措施使其纯化。并且，在杂交後裔的选育过程中，通过自交，促使性状分离，以便选优去劣，并使符合育种目的的性状趋于稳定。例如，小麦某些抗病性状是由显性基因控制的，选用这种抗病植株时，详细性状不一定可以真实遗传，就需持续自交，以获得抗病性状稳定的纯合植株。应当指出，某些需要选用的隐性性状，虽然在 F₁ 并不体现，不过遗传基础并没有消失，通过自交，当它一旦体现出来，就必然是纯合状态，因而就可真实遗传，如棉花矮秆、小麦白粒的选育就是这样。

②杂种优势的应用

在杂种优势的运用中，不管动物和植物，只能运用 F₁，这是由于强大的优势只能表目前杂种一代，假如 F₁ 代自由交配，子二代往往由于严重分离，优劣混杂而减少产量，因此杂种一代，不能当作种用。因此，在作物方面必须年年制种，动物方面需选用优良品种配制杂交组合。

③医学临床实践中的应用

伴随医学科学的发展和人民健康水平的增长，传染性疾病的控制或被消灭，把控制遗传性疾病提到了日程上来。在临床诊断中，一种医生就可以根据遗传规律以及显隐性遗传病的特点等，进行综合分析，做出科学的判断，从而采用对应的措施。例如，结肠息肉是一种显性遗传病，先证者常常是杂合子，假如与一种正常人婚配，其子女就将有 1 / 2 发病的也许性，因此，应及早对其子女进行钡餐透检，采取措施，以防止结肠癌变的发生。

此外，开展优生优育的宣传和遗传的征询工作，也是医务工作者的重要职责，而这些，也离不开遗传学的基本原理，运用规律去分析、研究、处理问题。

四、孟德尔比率的变化

孟德尔比率是在一定的条件下体现出来的，这些条件是：①亲本必需是纯合二倍体，相

對性状差异明显。②基因显性完全，且不受其他基因影响而变化作用方式。③減数分裂過程中，同源染色体分离机会均等，形成两类配子的数目相等，或靠近相等。配子能良好地发育并以均等机会互相結合。④不一样基因型合子及个体具有同等的存活率。⑤生長条件一致，试验群体比较大。

這些条件在一般的试验中，只要加以全面考虑和妥善安排，基本上都是可以得到保证的，因而都能体现出孟德尔式的比率。不過，在孟德尔後来的研究中，有許多事例体现了孟德尔比率的变更，現就如下几种方面加以简要简介。

1. 致死基因

孟德尔的论文被重新发现後很快，法国學者库恩奥就发现小鼠中黄鼠不能真实遗传，不管是黄鼠与黄鼠相交，還是黄鼠与黑鼠相交，子代都出現分离：

黄鼠 X 黑鼠—黄鼠 2378，黑鼠 2398

黄鼠 X 黄鼠—黄鼠 2396，黑鼠 1235

從上面第一种交配看来，黄鼠很像是杂种，由于与黑鼠的交配成果，下代分离為 1: 10 假如黄鼠是杂合体，则黄鼠与黄鼠交配，子代的分离比应当是 3: 1，可是從：上面第二個交配的成果看来，倒是与 2: 1 很适合。那末這是怎么一回事呢?後来研究发现，在黄鼠 X 黄鼠的子代中，每窝小鼠数比黄鼠 X 黑鼠少某些，大概少 1 / 4，這表明有一部分合子——纯合体黄鼠在胚胎期死亡了。

$$\begin{array}{c}
 \text{黄鼠 } A^Y a \times \text{黄鼠 } A^Y a \\
 \downarrow \\
 1A^Y A^Y : 2A^Y a : 1aa \\
 \text{死亡} \quad \text{黄鼠} \quad \text{黑鼠}
 \end{array}$$

那就是說，黄鼠基因 A^Y 影响兩個性状：毛皮颜色和生存能力。 A^Y 在体色上有一显性效应，它對黑鼠基因 a 是显性，杂合体 $A^Y a$ 的表型是黄鼠。但黄鼠基因 A^Y 在致死作用方面存在隱性效应，由于黄鼠基因要有两份時，即纯合体 $A^Y A^Y$ 時，才引起合子的死亡。

2. 非等位基因间的互相作用

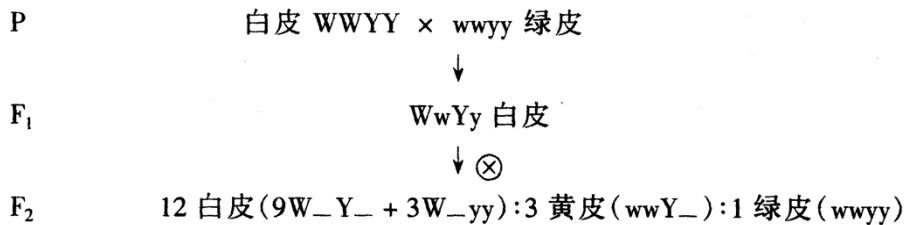
不一样對基因间互相作用而导致杂种後裔分离比例偏离正常的孟德尔比例，称为基因互作。

(1) 互补作用

两對独立基因分別处在纯合显性或杂合状态時，共同决定一种性状的发育；當只有一對基因是显性，或两對基因都是隱性時，则体现為另一种性状，這種作用称为互补作用。发生互补作用的基因称为互补基因。例如，香豌豆的花色遗传，香豌豆有許多品种，其中有兩個白花品种，杂交 F1 代開紫花，F2 代分离出 9 / 16 紫花和 7 / 16 白花。

(4)显性上位作用

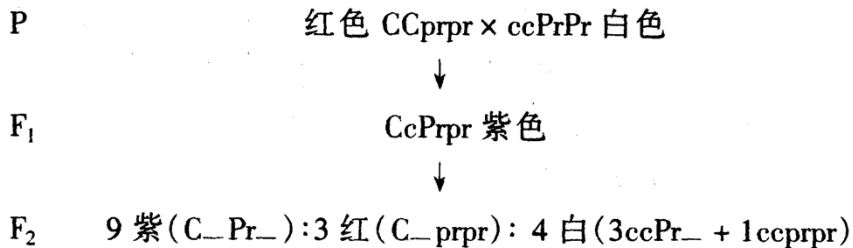
兩對獨立遺傳基因共同對一對性狀發生作用，其中一對對另一對基因的體既有遮蓋作用，稱為上位性。反之，後者被前者所遮蓋，稱為下位性。假如是顯性起遮蓋作用，稱為顯性上位基因。例如，西葫蘆的皮色遺傳。顯性白色基因(W)對顯性黃皮基因(Y)有上位性作用。



當 W 存在時，Y 的作用被遮蓋，當 W 不存在時，Y 則體現黃色，當為雙隱性時，則為綠色。

(5)隱性上位作用

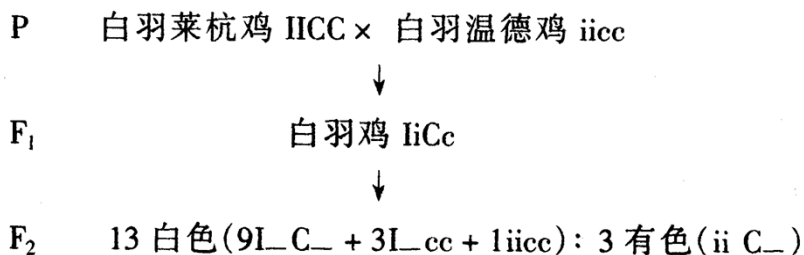
在兩對互作的基因中，其中一對隱性基因對另一對基因起上位性作用。例如，玉米胚乳蛋白質層顏色的遺傳。當基本色澤基因 C 存在時，基因 h、pr 都能體現各自的作用，即 Pr 體現紫色，Pr 體現紅色，缺 C 因子時，隱性基因 cc 對 Pr 和 pr 起上位性作用。



上位性是作用於非等位基因之間，而顯性是發生於等位基因之間，因此是不一樣的。

(6)克制作用

在兩對獨立基因中，其中一對顯性基因，自身並不控制性狀的體現，但對另一對基因的體既有克制作用，稱為克制基因。例如，家雞羽色的遺傳，白羽萊杭雞與白羽溫德雞雜交，F₁ 全為白羽雞，F₂ 代群體出現 13 / 16 白羽毛和 3 / 16 有色羽毛。



基因 C 控制有色羽毛，I 基因由于克制基因，當 I 存在時，C 不能起作用；只有 I 基因不存在時，C 基因才决定有色羽毛。

第三节 多等位性、重组、伴性、遗传

一、多等位性

上面所讲的總是一對等位基因，如豌豆的紅花基因与白花基因；果蝇的正常翅基因与残翅基因；其实一种基因可以有诸多等位形式，如 a_1, a_2, \dots, a_n ，但就每一种二倍体细胞来讲，最多只能有其中的兩個，并且分离的原则也是同样的。一种基因存在诸多等位形式，称为复等位现象。

1. ABO 血型

人类 ABO 血型系统是复等位基因系列的經典例子。抗原 A 和抗原 B 的等位基因 I^A 和 I^B 是等显性， I^A 和 I^B 對無抗原的等位基因 i 都呈完全显性。

ABO 血型与基因型关系見表 1-5-2。

表 1-5-2

基因型	同抗体反应		表现型(血型)
	抗体 A	抗体 B	
$I^A I^A$ $I^A i$	+	-	A
$I^B I^B$ $I^B i$	-	+	B
$I^A I^B$	+	+	AB
ii	-	-	O

2. Rh 血型与母子间不相容

Rh 血型最初認為是由一對等位基因 R 和 r 决定。RR 和 Rr 為 Rh⁺，rr 為 Rh⁻。目前懂得 Rh 血型由 18 個以上复等位基因决定。

Rh-個体在正常状况下不含 Rh+细胞的抗体，但假如 Rh-個体反复接受 Rh+個体血液，就也許产生抗体。Rh-母亲怀 Rh+的胎儿，在分娩時，Rh+胎儿的紅细胞有也許通過胎盘進入母体血液，使 Rh-的母亲产生抗体，當怀第二胎時，胎儿為 Rh+，可导致胎儿死亡或生一种患溶血症的新生儿。

3. 自交不亲合

同类相抗，自交不育，保证了异花传粉受精。烟草是自交不育的，已知至少有 15 個自交不亲合基因，它們是 S1, S2, S3, ..., S15，构成一种复等位基因系列，互相無显隐性关系。

二、重组

基因重组是通過有性過程實現的。我們已知，任何一種基因的表型效應不僅決定於基因自身還決定於基因之間的互相作用。因此，通過有性過程所實現的基因重组，雖然不變化基因自身，但新的組合可導致新的表型。在有性過程中，由於親本具有雜合性，由此而發生的遺傳基礎的重新組合，就會產生豐富的遺傳變異。基因重组一般可分為如下幾種類型：

1. 自由組合

由它所形成的重组是不一樣對染色體的隨機組合。

2. 連鎖互換

此類重组是同源染色體基因互相互換所發生的重新組合。它是較為穩定的重组。連鎖遺傳現象是 19 美國學者貝特森和潘耐特在香豌豆兩對相對性狀的雜交試驗中首先發現的。他們觀測到同一親本所具有的兩個性狀在雜交後裔中常有相伴遺傳的傾向，這就是性狀的連鎖遺傳現象。19 美國遺傳學家摩爾根根據在果蠅中發現的類似現象提出連鎖和互換的理論，從而確立了遺傳學第三定律——基因的連鎖互換定律。

(1) 不完全連鎖和完全，連鎖

①果蠅的性狀連鎖遺傳：摩爾根用灰身長翅純系果蠅與黑身殘翅純系果蠅雜交，F₁ 都體現灰身長翅。讓 F₁ 的雌蠅與黑身殘翅雄蠅交配，測交後裔(F₁)的體現型類型及其數目是：21 灰長(42%)，4 灰殘(8%)，4 黑長(8%)，21 黑殘(4%)。

在測交子代群體中，親本型(灰長和黑殘)占 84%，明顯多於占 16%的重组型(灰殘和黑長)。顯然 F₁ 雌蠅產生的四種類型的配子數目是不等的，即親型配子遠多於重组型配子。

②基因的連鎖和互換：摩爾根等人用基因的連鎖互換理論解釋性狀連鎖遺傳現象，其基本要點如下：

a. 控制不一樣性狀的非等位基因，位於同一對同源染色體上的不一樣基因座位上。同一條染色體上彼此連鎖的基因群，稱為一種連鎖群。

b. 連鎖基因常常聯絡在一起不分離，隨配子共同傳遞到下一代。這種位於同一染色體上的基因相伴遺傳的現象稱為基因連鎖。

c. 在減數分裂中，也許發生同源染色體的非姊妹染色單體之間對應片段的互換，一旦互換發生在連鎖基因之間，使位於互換片段上的等位基因互換，從而導致非等位基因間的基因重组。由於同源染色體之間發生互換，而使本來在同一染色體上的基因不再伴同遺傳的現象稱為基因互換。連鎖的基因之間可以發生互換，稱為不完全連鎖。例如，F₁ 灰身長翅雌蠅的基因型為 BV/bv，在形成配子時，假如在 B—

V 之间发生互换，那么它将产生 BV、bv、Bv、bV 四种配子。

d. 假如连锁基因之间发生一次互换(單互换)，该互换只波及同源染色体的两条非姊妹染色单体，那么，F₁ 每个发生互换的性母细胞将只会产生二分之一重组型配子，另二分之一是亲本型配子。不过互换是较少发生的事件，进行减数分裂的所有性母细胞，不也许都发生完全相似的互换重组过程。因此 F₁ 产生的配子总数中，大部分(上例中为 84%)是两种亲本型配子，少部分(上例中为 16%)为两种重组型配子。也就是说，连锁状态的两对基因杂种产生的重组型配子总是少于亲本型配子，即少于配子总数的二分之一。

基因的连锁与互换理论和前述果蝇杂交试验成果是一致的，如图 1-5-5 所示。

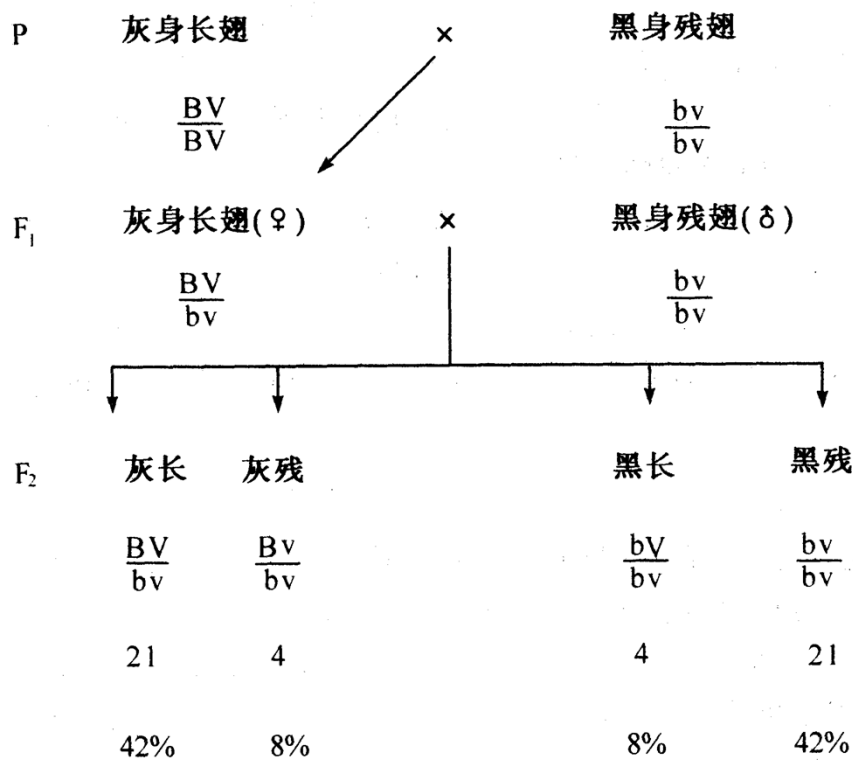


图 1-5-5 果蝇体色和翅的遗传

③完全连锁

假如用上述果蝇杂交的 F₁ 灰身长翅雄蝇与黑身残翅雌蝇进行测交，其后裔只有灰长和黑残两种类型果蝇，并且各占二分之一。

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。

如要下载或阅读全文，请访问：

<https://d.book118.com/975114130234012013>