

第三章

连锁遗传分析与染色体作图

第一节 性别决定与伴性遗传

一、性染色体的发现

生物染色体可以分为两类：

- ◎ **性染色体**：直接与性别决定有关的一个或一对染色体。
- ◎ **常染色体**：其它各对染色体，通常以A表示。



- 1891年亨金（Henking, H）发现半翅目雄性昆虫一半的精子含有一团异染色质，而另一半没有，这团异染色质无以为名，就称其为“X”染色体；
- 1902年麦克隆（McClung, C.E）等发现了蚱蜢和其它直翅目昆虫的X染色体与性别有关；
- 1905年威尔逊（Wilson, E.B）发现昆虫雌雄两性所含X染色体数目不等，雌体两条，但雄体只有一条；
- 1905年斯蒂文斯（Stevens, N）在拟步行虫属（Tenebrio molitor）中发现Y染色体。

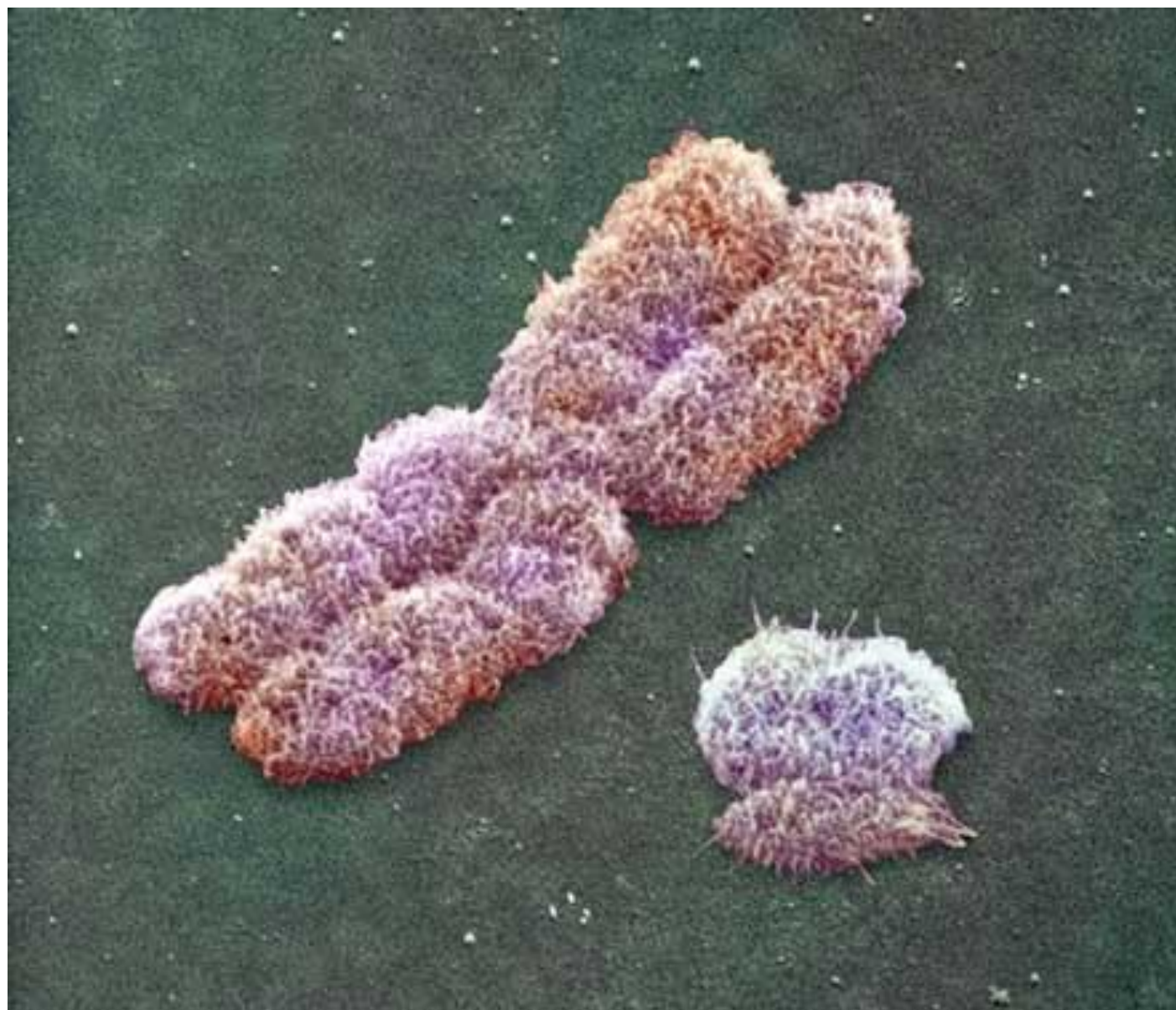


二、性别决定

(一) 性染色体决定性别

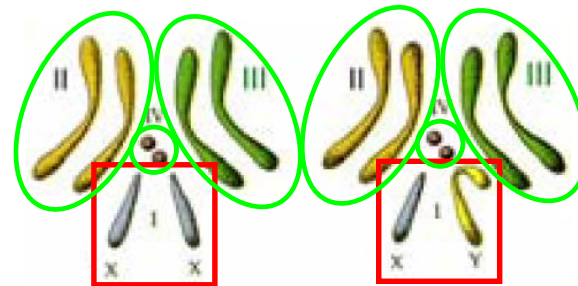
1. 性染色体决定性别的基本类型

- ◎ **XY型**：雄性异配型，**XX雌性**，**XY雄性**，绝大部分哺乳动物、双翅目、鞘翅目昆虫、某些鱼类和两栖类、雌雄异株植物；
- ◎ **ZW型**：雌性异配型，**ZW雌性**，**ZZ雄性**，鳞翅目昆虫、两栖类、爬行类、**鸟类**中普遍存在；
- ◎ **XO型**：**XX雌性**，**XO雄性**，大部分直翅目昆虫（如蝗虫、蚱蜢、蟋蟀、蟑螂等）、臭虫、蜘蛛、多足类昆虫和线虫等；



2. Y染色体在性别决定中的作用

♥ 果蝇的Y染色体在性别决定中的作用



XX雌性

XY雄性

体细胞：3对常染色体，1对性染色体；

配 子：3条常染色体，1条性染色体；

↓
A + X or Y

正常果蝇 {
雌性：2A + 2X
雄性：2A + X + Y



C. B. Bridges: 三倍体与二倍体果蝇杂交实验

$3A+3X$ 雌 \times $2A+X+Y$ 雄



雌配子	雄配子					
	$A+X$			$A+Y$		
	合子	X/A	性别	合子	X/A	性别
$2A+2X$	$3A+3X$	1	$3n$ 雌	$3A+2X+Y$	0.67	中间性
$1A+2X$	$2A+3X$	1.5	超雌	$2A+2X+Y$	1	$2n$ 雌
$2A+1X$	$3A+2X$	0.67	中间性	$3A+X+Y$	0.33	超雄
$1A+1X$	$2A+2X$	1	$2n$ 雌	$2A+X+Y$	0.5	$2n$ 雄

果蝇性指数与性别的关系

染色体组成	X/A	性别
2A+3X	1.5	超雌(死亡)
3A+3X	1	雌性(3倍体)
2A+2X	1	雌性(2倍体)
2A+2X+Y	1	雌性(2倍体)
3A+2X	0.67	中间性(不育)
3A+2X+Y	0.67	中间性(不育)
2A+X+Y	0.5	雄性(2倍体)
3A+X+Y	0.33	超雄(死亡)

C. B. Bridges (1925)

首先提出了果蝇性别决定的性基因平衡理论：果蝇的性别取决于性指数，即X染色体数与常染色体组数的比例(X/A)。

♥哺乳动物的Y染色体在性别决定中的作用

例如人类:

XY → 正常男性

XXY
XXXY
XXXXY } → 异常男性

◎ 睾丸发育所必需的基因(Y);

◎ 常染色体性别调控基因(A);

XX → 正常女性

XO
XXX } → 异常女性



SRY: sex detemining region of the Y

XY女性（SRY基因异常或常染色体相关基因异常）

XX男性（基因组中有SRY基因，为上一代基因易位导致）



澎湃新闻



73万
文章

1100亿
总阅读

[查看TA的文章>](#)

评论



4

分享



微信分享



新浪微博

结婚六年不孕：丈夫的生殖器官正常，染色体核型为“女性”

2023-05-25 16:00 来源: 澎湃新闻

原标题：结婚六年不孕：丈夫的生殖器官正常，染色体核型为“女性”

夫妻结婚六年一直没有怀孕，到医院检查才发现丈夫精液中竟然没有精子，进一步检查染色体为女性核型——从遗传学角度，丈夫是“女儿身”。

5月25日，澎湃新闻（www.thepaper.cn）从温州医科大学附属第一医院了解到，该院生殖医学中心近日接诊一对夫妻，丈夫被诊断为性反转综合征。

据医院介绍，林女士（化名）已经结婚六年，却一直没怀上孩子，便和丈夫杨先生（化名）一起到该院就诊。经问诊检查，杨先生日常生活规律，没有不良嗜好，但精液分析却显示“无精”。

此前，浙江大学医学院附属第一医院曾接诊一名25岁姑娘，染色体核型结果为“46，XY”，从遗传学角度是名“男性”。经医院确诊，其患有17α-羟化酶缺陷导致的先天性肾上腺皮质增生症，发病原因很可能是由于父母近亲结婚。 [返回搜狐](#)，[查看更多](#)

3. 性染色体的剂量补偿效应

对于XY性别决定型生物:

理论上: 雌性具两条X染色体, 其上
雄性只有一份

实际上: 雌、雄X染色体基因产物基本相同

原因是:

◎ 果蝇通过增加雄性的X染色体基因表达水平

$$\text{♂ } \text{X} \text{Y} = \text{XX} \text{ ♀}$$

◎ 线虫通过降低雌性的X染色体基因表达水平

$$\text{♀ } \text{X} \text{X} = \text{XY} \text{ ♂}$$

◎ 哺乳动物通过???



M. F. Lyon假说(1961, 1974):

- ◎ 雌性体细胞中，只有一条X染色体有活性，另一条则失活，
保证雌雄两性X染色体上基因产物相同
- ◎ 失活发生在胚胎发育的早期
- ◎ 失活是随机的
- ◎ 失活是不可逆的
- ◎ 只有部分片段失活(1974)

哺乳动物X染色体：早期失活，部分、随机、不可逆

M. F. Lyon假说的证据:

◎ 巴氏小体:

1949年, 美国学者M. L. Barr发现雌猫分裂间期的神经细胞核中, 有一个染色很深的物体, 但雄猫没有, 后来称之为**巴氏小体**(Barr body)。

巴氏小体是雌性个体细胞核内异固缩的X染色体

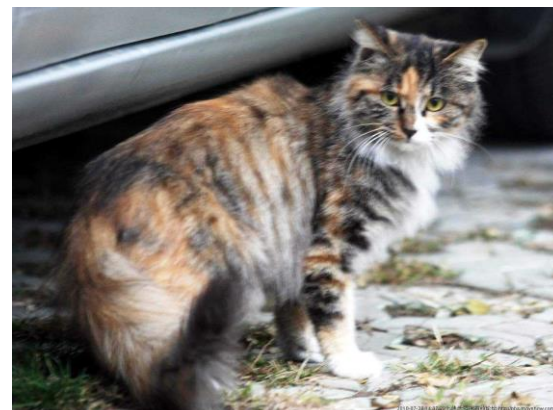
Barr小体的数目正好是X染色体数目减1

◎ 玳瑁猫的毛色遗传

◎ 细胞培养物中杂合基因的表达



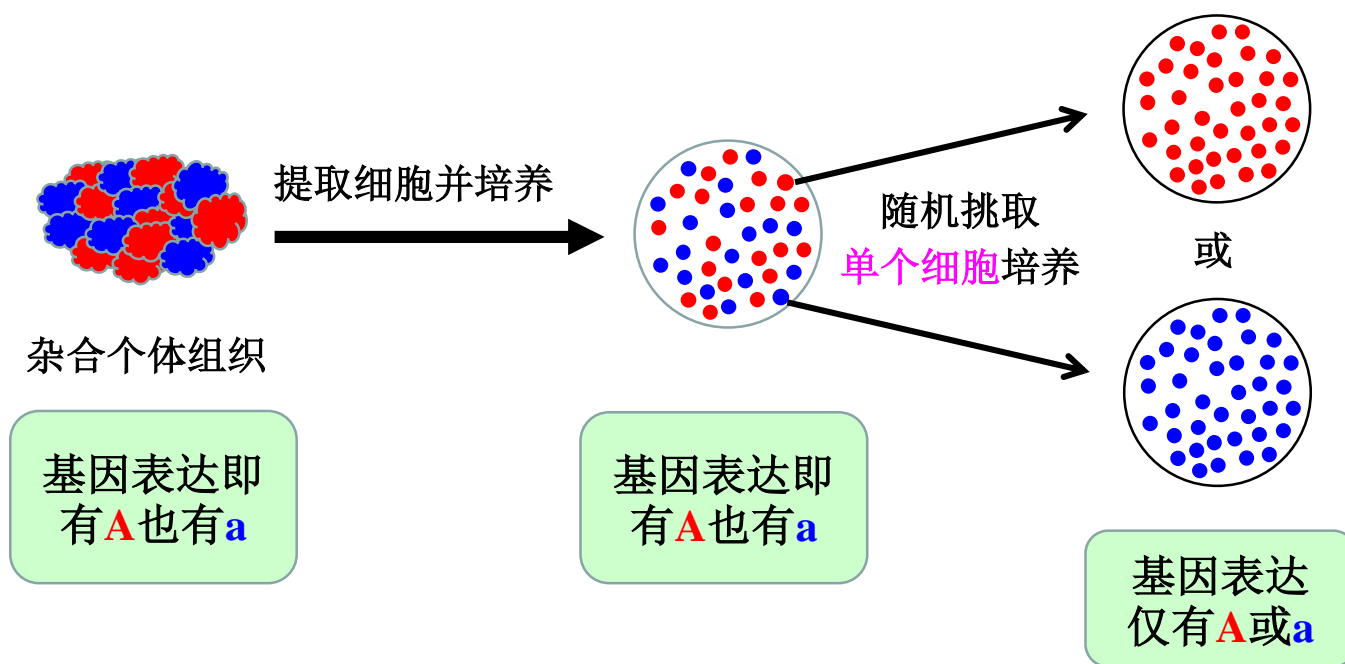
玳瑁猫的毛色遗传:



玳瑁猫几乎都是雌性，黄毛皮 O 基因对黑皮毛 o 是显性且位于X染色体上：

$\text{X}^{\text{O}} \text{X}^{\text{o}}$ 个体发育早期，一条X随机失活，所以呈现黑黄相间斑点。

细胞培养物中杂合基因的表达:



3. 性染色体的剂量补偿效应

对于哺乳动物和果蝇来说

理论上：雌性具两条X染色体，其上

雄性只有一份

实际上：雌、雄X染色体基因产物基本相同

原因是：

◎ 果蝇通过增加雄性的X染色体基因表达量

$$\text{♂ } \textcolor{red}{X}Y = XX \text{ ♀}$$

◎ 线虫通过降低雌性的X染色体基因表达水平

$$\text{♀ } \textcolor{red}{xx} = XY \text{ ♂}$$

◎ 哺乳动物通过失活雌性的一条X染色体

$$\text{♀ } X\textcolor{red}{X} = XY \text{ ♂}$$



(二) 其它方式决定性别

♥ 染色体倍性决定性别

蜂皇: $2n$

工蜂: $2n$

雄蜂: n

♥ 环境决定性别

后螯 (bniella)

乌龟

鳄鱼

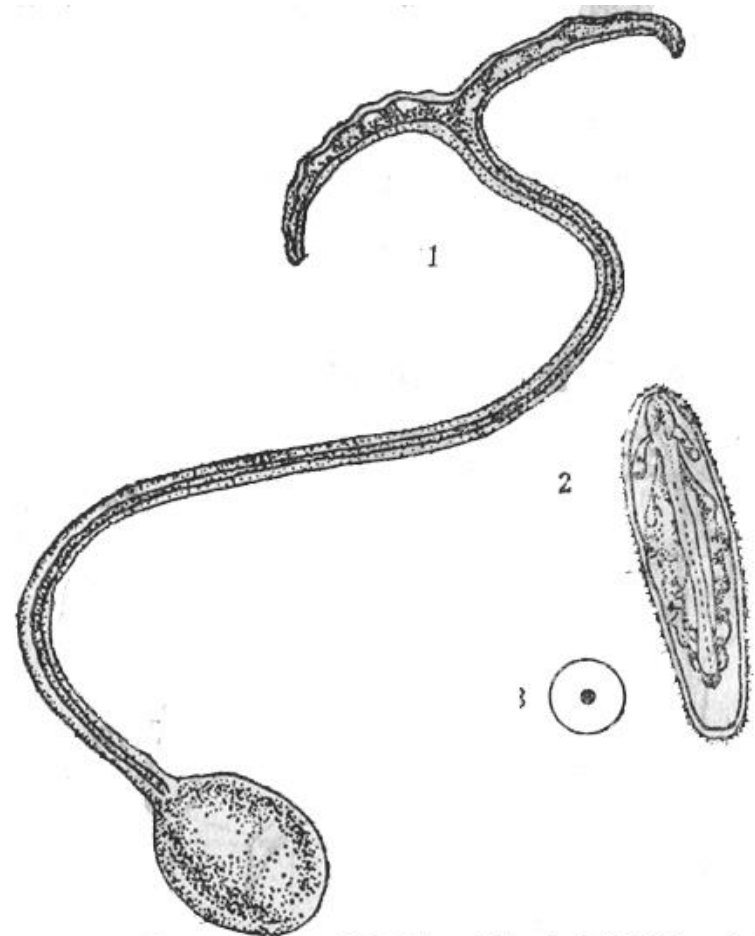
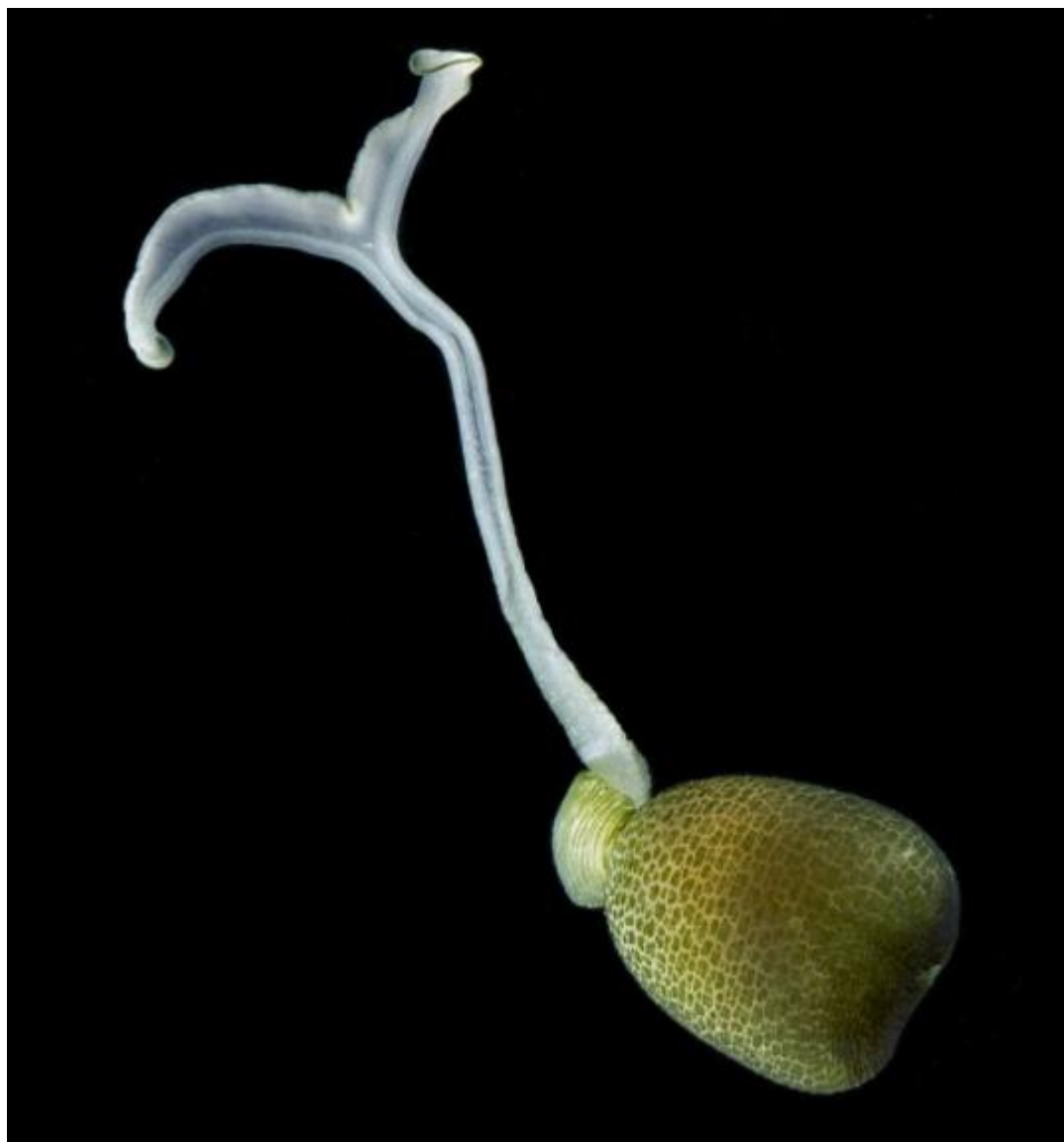
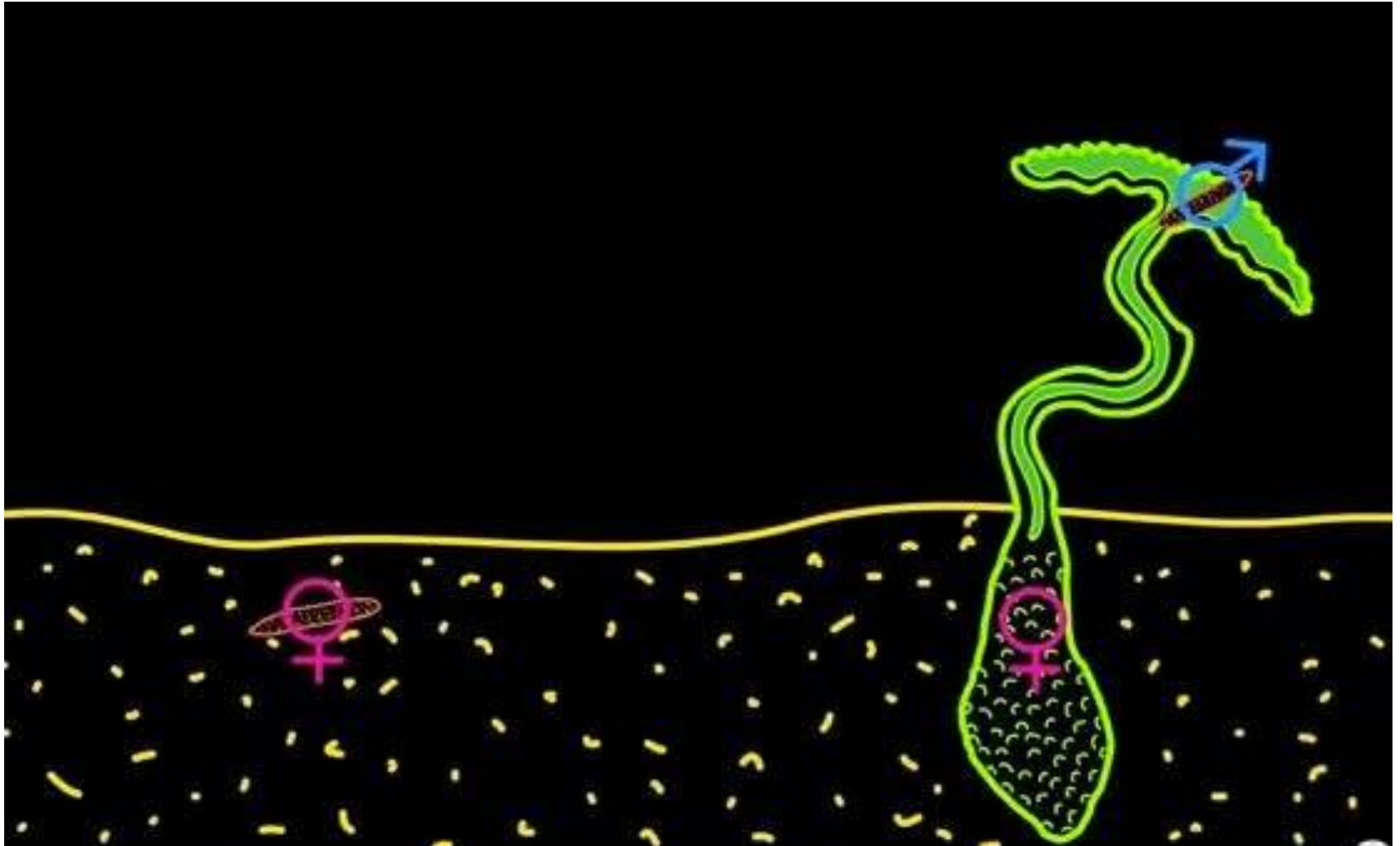


图 5-21 后螯(*Bonellia viridis*) 1.雌体,它有很长的口吻。图比实际的大小大些。2.雄体,身体退化,缺乏消化器官。3.雄体的实际大小(指中间一点)





二、伴性遗传

伴性遗传（**sex linkage**）：指性染色体上基因所控制的某些性状总是伴随性别而遗传的现象。

∴ 又称**性连锁遗传**（**sex-linked inheritance**）



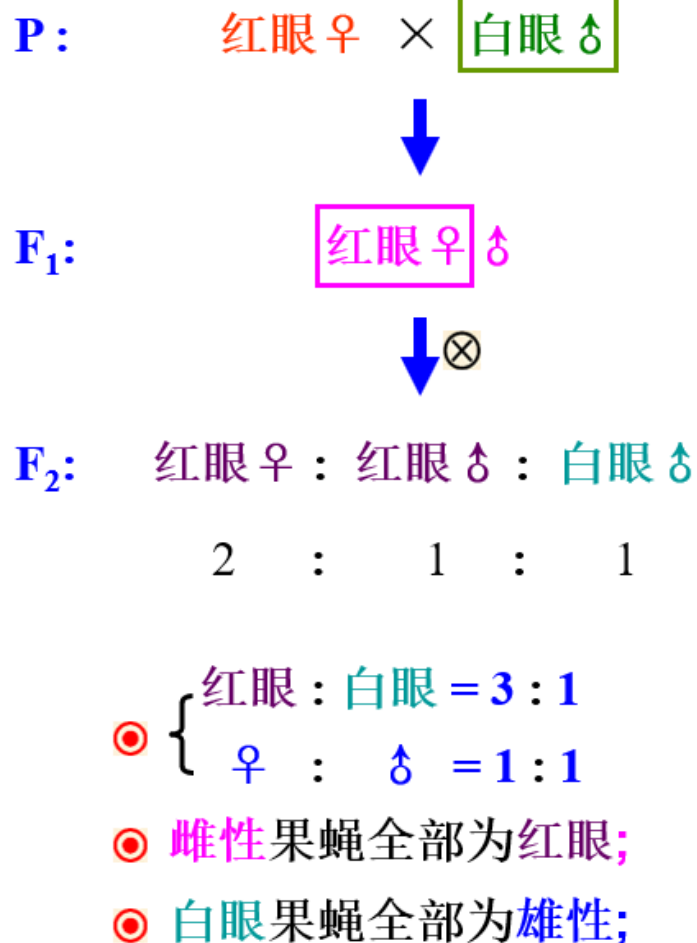
(一)、性连锁遗传现象的发现



T. H. Morgan (1866-1945), 79岁死于消化道疾病, 在他50年的学术生涯中, 留下**30**本专著, **370**篇论文, **首次因遗传学成就获得诺贝尔奖。**

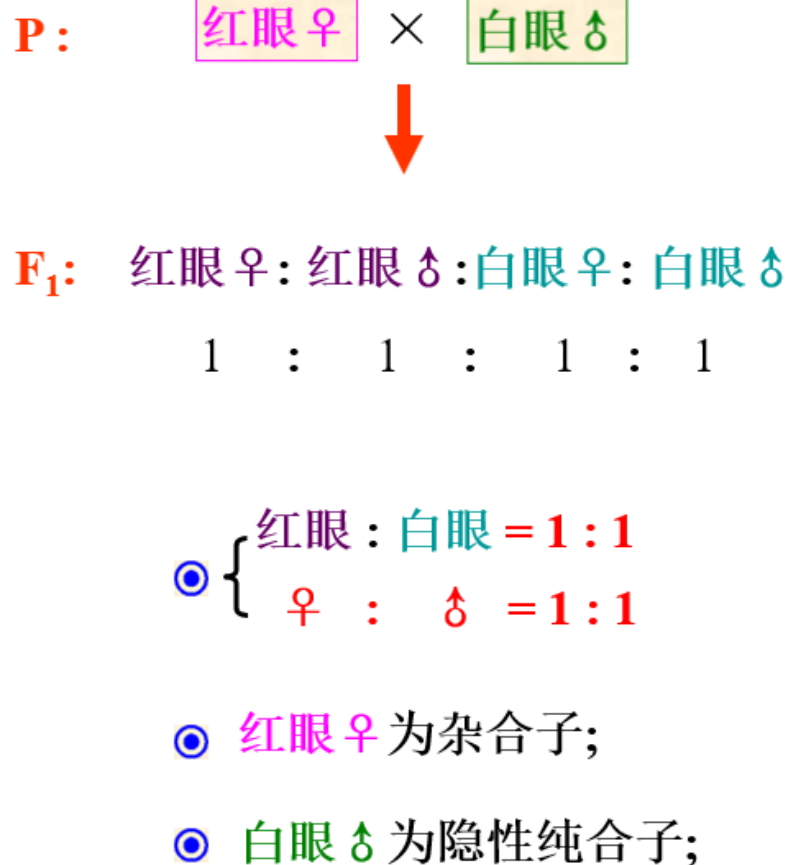


实验①：正交



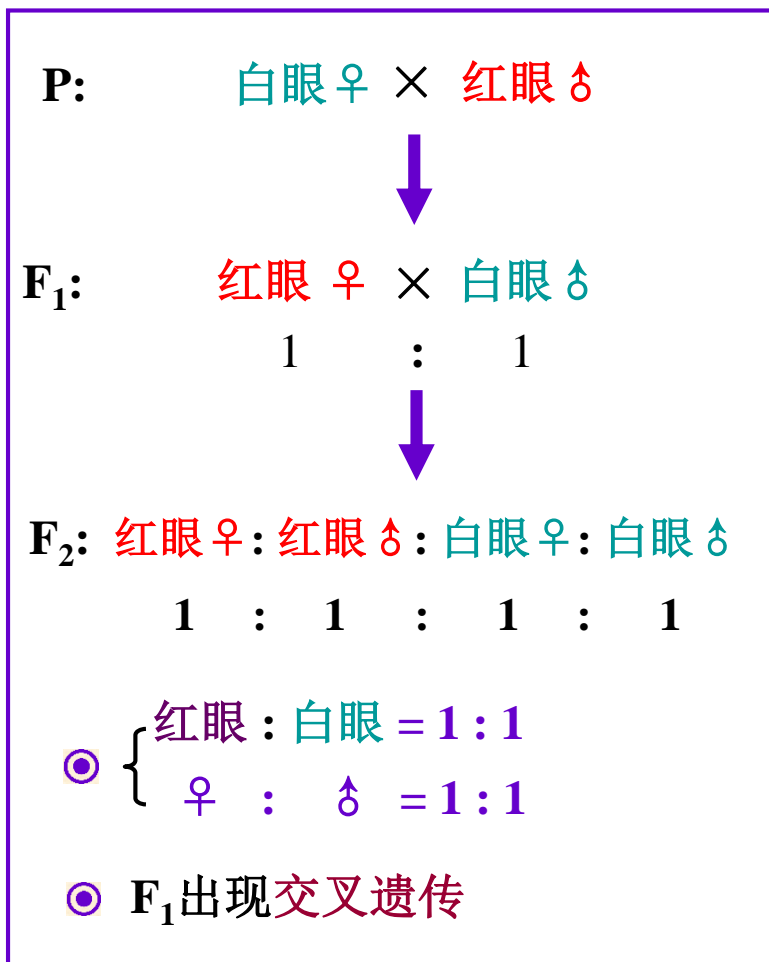
性别相关，白眼隐性

实验②：回交



红眼雌蝇亲本是杂合体, 雄蝇为隐性纯合体

实验③：反交



???

性别相关，白眼隐性(实验①)
 红眼雌蝇亲本是杂合体，雄蝇为
 隐性纯合体(实验②)

显性纯合体与隐性纯合体杂
 交，可以得到隐性纯合体，
 且为雄性(实验③)

摩尔根的解释

依据：性染色体的发现和性别决定的研究成果

假设：

◎ 白眼基因位于X染色体上；

◎ 白眼基因是隐性的 (X^w)；

则有：

◎ 白眼雄果蝇的基因型为 X^wY ；

◎ 白眼雌果蝇的基因型是 $X^w X^w$ ；

♥ 这样即可圆满地解释果蝇白眼性状的特殊遗传现象。

摩尔根的解释

实验①：正交

红眼♀ 白眼♂
 $X^+X^+ \times X^wY$



♀	♂	
	X^w	Y
X^+	X^+X^w ●	X^+Y ●



♀	♂	
	X^+	Y
X^+	X^+X^+ ●	X^+Y ●
X^w	X^+X^w ●	X^wY ○

红眼:白眼 = 3 : 1

实验②：回交

红眼♀ 白眼♂
 $X^+X^w \times X^wY$



♀	♂	
	X^w	Y
X^+	X^+X^w ●	X^+Y ●
X^w	X^wX^w ○	X^wY ○

红眼:白眼 = 1 : 1

实验③：反交

白眼♀ 红眼♂
 $X^wX^w \times X^+Y$



♀	♂	
	X^+	Y
X^w	X^+X^w ●	X^wY ○



♀	♂	
	X^w	Y
X^+	X^+X^w ●	X^+Y ●
X^w	X^wX^w ○	X^wY ○

红眼:白眼 = 1 : 1

伴性遗传归纳为两条规律：

1. 雌性个体传递显性纯合基因时， F_1 雌、雄均为显性性状， F_2 性状的分离呈3显：1隐；性别分离呈1:1，外祖父的性状通过其女儿传递给外孙
2. 雌性个体传递隐性纯合基因时， F_1 表现交叉遗传，即母亲的性状传递给儿子，父亲的性状传递给女儿， F_2 性状与性别比均为1:1



(二)、人类的伴性遗传

❤️ **伴X显性遗传**：由X染色体所携带的显性基因的遗传方式。

例如：抗维生素D佝偻病

特点：女性多于男性，且多为杂合子

❤️ **伴X隐性遗传**：由X染色体所携带的隐性基因的遗传方式。

例如：色盲、血友病等。

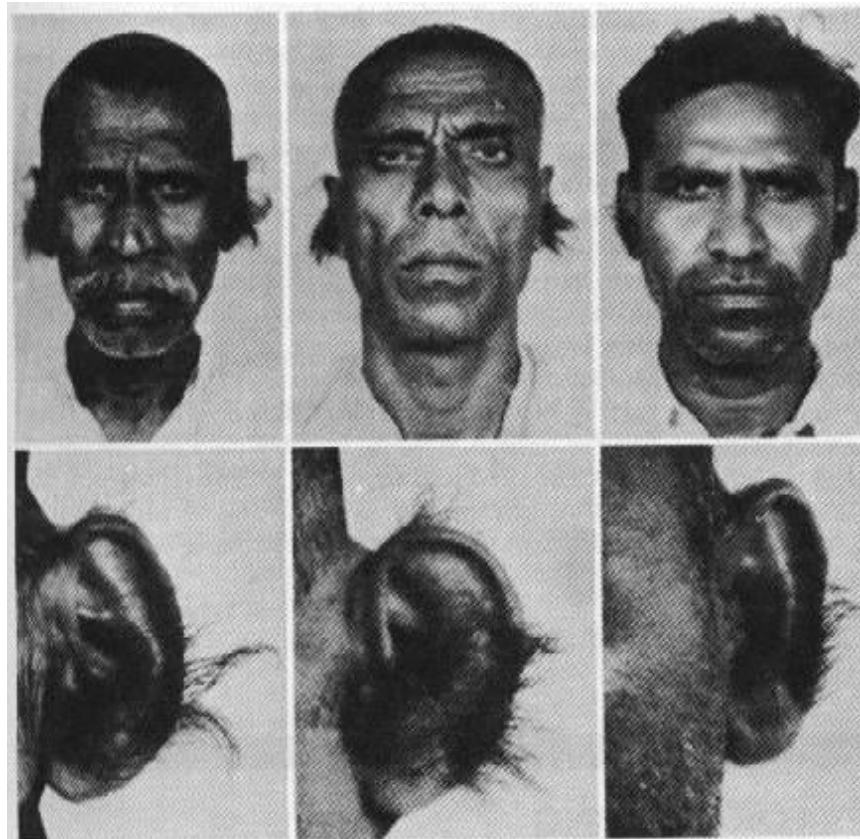
特点：男性多于女性



♥ Y连锁遗传：Y染色体所携带基因的遗传方式，又称限雄遗传。

特点：仅由父亲传给儿子

例如：男性的毛耳缘遗传(印第安人群中常见)



(二)、鸡的伴性遗传

例如：芦花鸡的毛色遗传

- ①. 雄鸡为 ZZ ，雌鸡为 ZW
- ②. 芦花基因 B 为显性，正常基因 b 为隐性，位于 Z 性染色体上；
- ③. W 染色体上不带它的等位基因



♥ 生产实践上:

$Z^B W$ × $Z^b Z^b$
芦花(雌) 正常(雄)
↓
 $Z^B Z^b$ $Z^b W$
芦花(雄) 正常(雌)



全部饲养母鸡 → 多生蛋

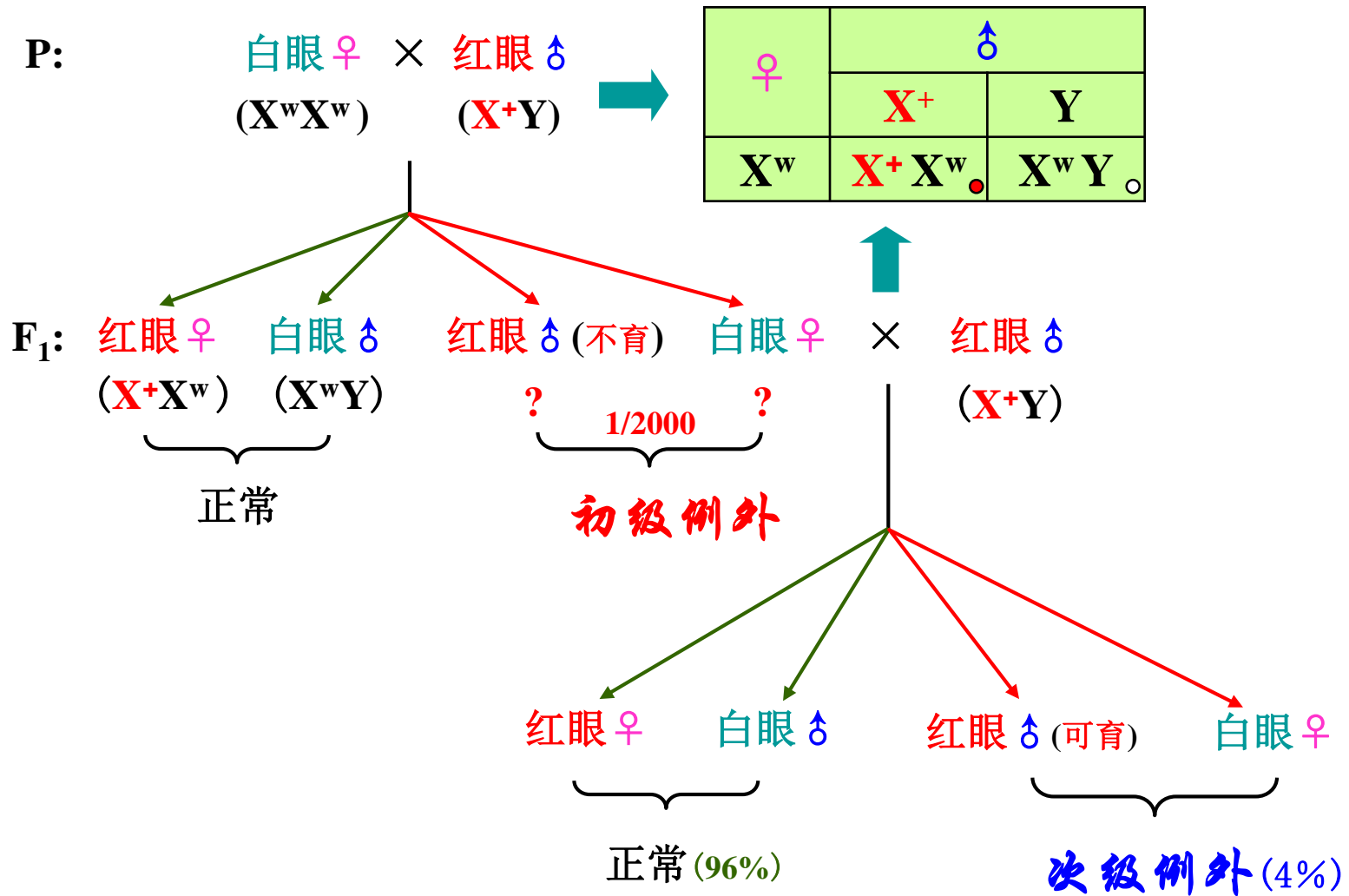


三、染色体学说的直接证明

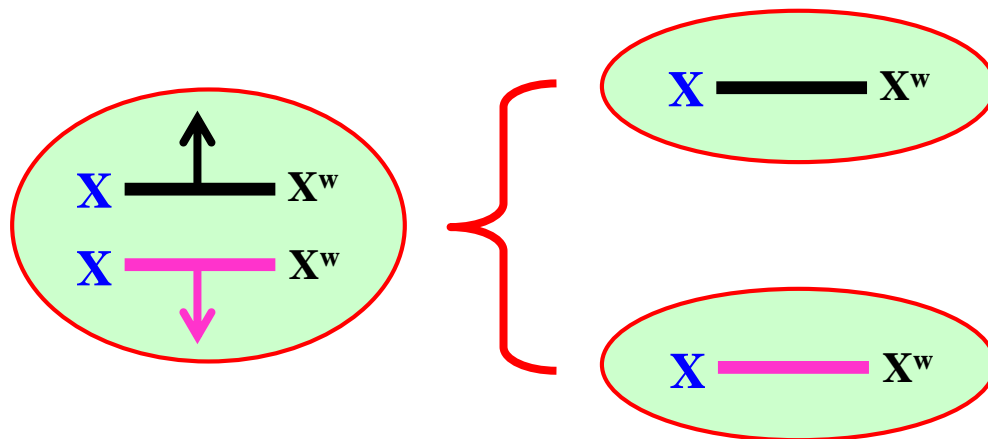
- 摩尔根的实验间接证明：一个特定基因的行为**对应**于某一条特定的性染色体。
- 伴性遗传的直接证明是他的学生**Bridges**提出的。
- **Bridges**重复摩尔根伴性遗传时发现了两次**例外**，称为**初级例外和次级例外**。



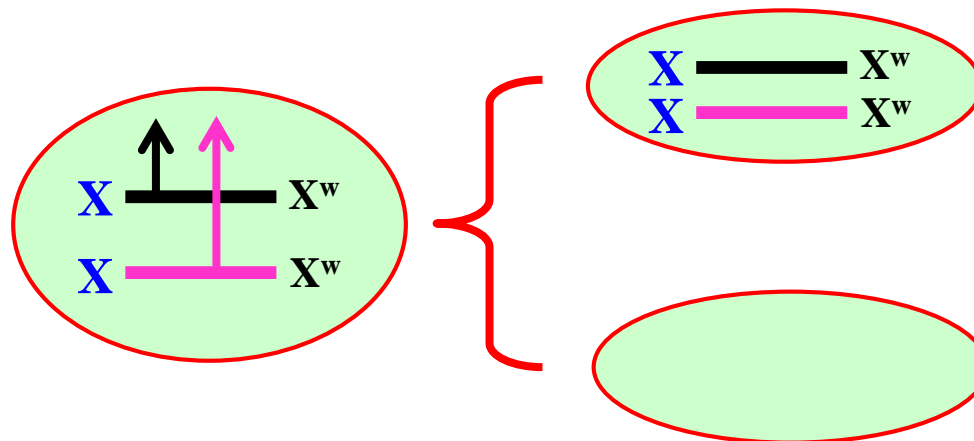
果蝇眼色遗传的初级例外和次级例外



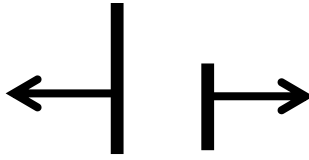


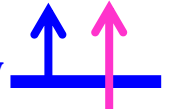

正常:



例外:



由于减数分裂时X染色体不分开造成的初级例外

<div>雌配子 \ 雄配子</div>		<div> $X^+ \quad Y$  </div>	
		<div> X^+  </div>	<div> Y  </div>
<div> X^w  X^w  </div>	<div> X^w ————— X^w ————— </div>	<div> $X^+ X^w X^w$ 死亡 </div>	<div> $X^w X^w Y$ 白眼♀ 初级例外 </div>
	<div> O </div>	<div> $X^+ O$ 红眼不育♂ 初级例外 </div>	<div> OY 死亡 </div>

初级例外
白眼 ♀

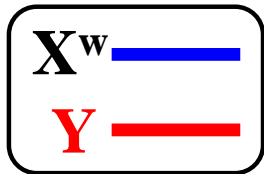
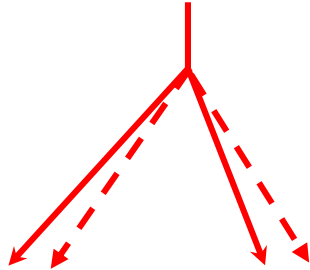
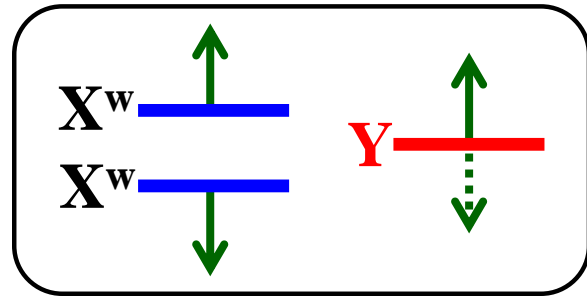
正常
红眼 ♂

$X^w X^w Y \times X^+ Y$

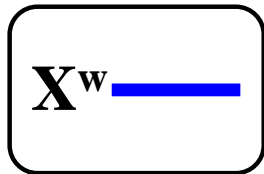


形成配子

84%

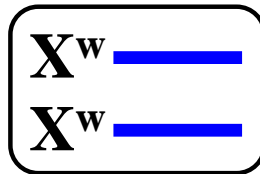
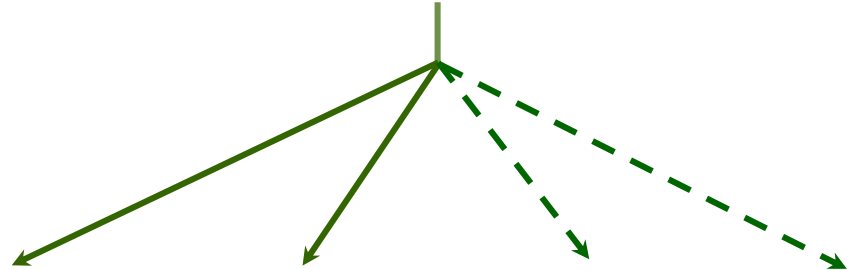
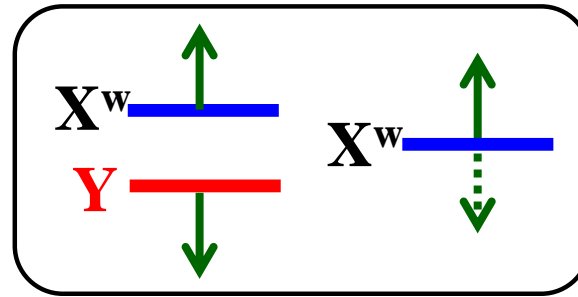


X^wY
42%

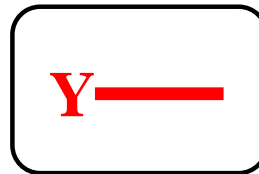


X^w
42%

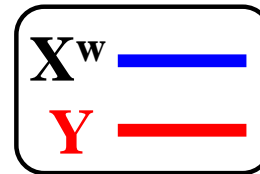
16%



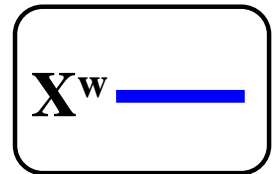
X^wX^w
4%



Y
4%



X^wY
4%

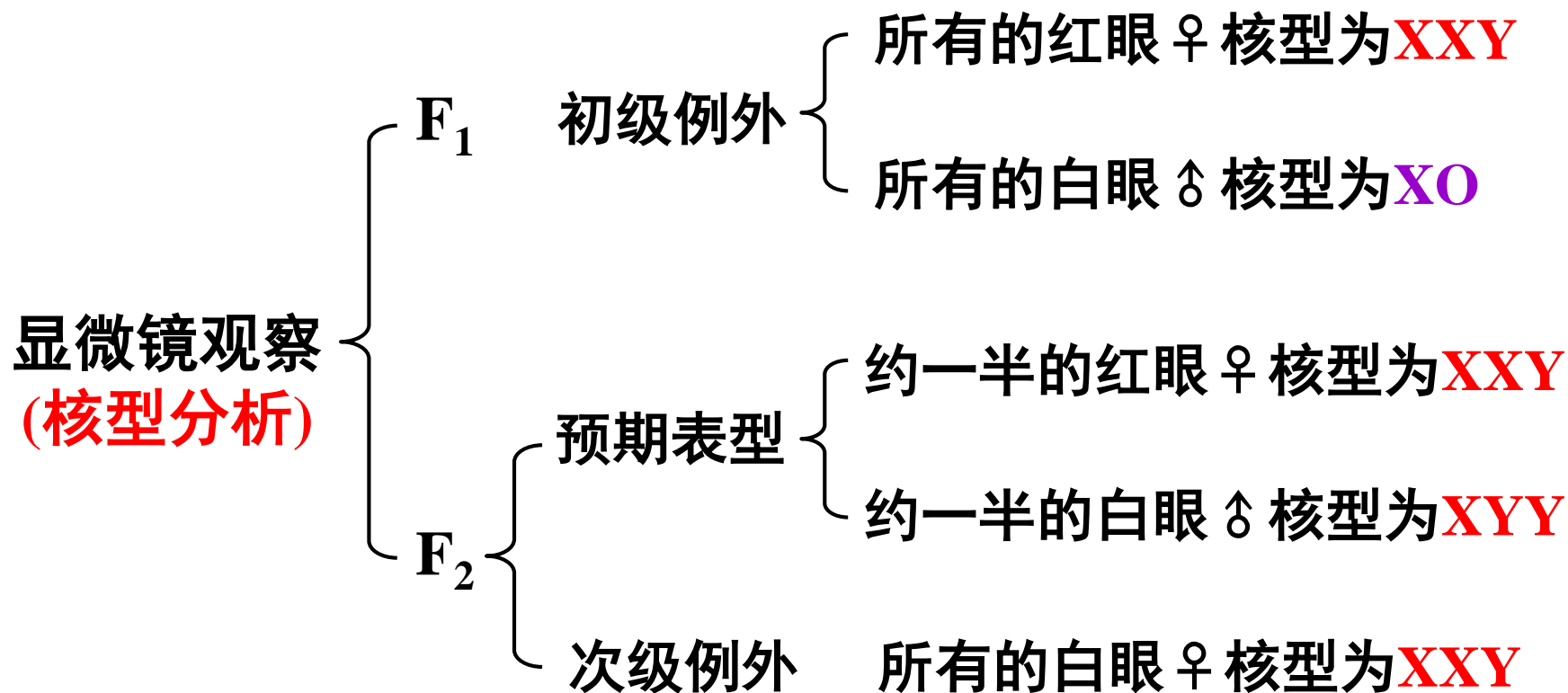


X^w
4%

♀	♂	
	X⁺(50%)	Y(50%)
X^wY (46%)	X⁺X^wY(23%) 红眼 ♀	X^wYY(23%) 白眼 ♂
X^w (46%)	X⁺X^w(23%) 红眼 ♀	X^wY(23%) 白眼 ♂
X^wX^w (4%)	X⁺X^wX^w(2%) 死亡	X^wX^wY(2%) 白眼 ♀
Y (4%)	X⁺Y(2%) 红眼 ♂	YY(2%) 死亡

预期表型

次级例外



布里吉斯的试验证明了异常的染色体行为也对应基因遗传的异常，即染色体与基因的行为一致性具有因果关系，染色体是基因的载体。