第三章 孟德尔遗传 (P56)

经典遗传学 or 传递遗传学 (transmission genetics)

经典遗传学的奠基人是Mendel

思考题

一个默默无闻的奥地利修道士和业余科学家,何以能发现遗传学的基本原理而驰名于世?

- 孟德尔(Groegor Mendel, 1822-1884)出生于捷克摩拉维亚(当时属奥地利)的一个农民家庭,孟德尔, 1822年7月20日出生于奥地利帝国布隆(Brunn)(现在是捷克的布尔诺).
- 从小就在家里帮助父亲嫁接果树,在学习上已经表现出非凡的才能。1844-1848年,孟德尔在布隆大 学哲学院学习神学,曾选修迪博尔(Diebl, 1770-1859)讲授的农学、果树学和葡萄栽培学等课程。 1848年在维也纳大学期间,孟德尔先后师从著名物理学家多普勒(C·Doppler, 1803-1853)、物理学 家<mark>埃汀豪生</mark>(A·Ettinghausen)和植物生理学家<mark>翁格尔</mark>(F·Unger,1800-1870),这三个人对他的科 学思想无疑产生了很大影响。当时大多数科学家所惯用的方法是培根式的归纳法, 而多普勒则主张, 先对自然现象进行分析,从分析中提出设想,然后通过实验来进行证实或否决。埃汀豪生是一位成 功地应用数学分析来研究物理现象的科学家,孟德尔曾对他的大作《组合分析》仔细拜读。孟德尔 后来做豌豆实验,能坚持正确的指导思想,成功地将数学统计方法用于杂种后代的分析,与这两位 杰出物理学家不无关系。翁格尔当时正从事进化学说的研究,他认为研究变异是解决物种起源问题 的关键,并且用这种观点去启发他的学生孟德尔。通过翁格尔,孟德尔了解了盖尔特纳的杂交工作。 盖尔特纳是一位经济富裕的科学家,他能不受拘束地在自己的花园内实施有性杂交的宏伟计划,曾 用80个属700个种的植物,进行了万余项的独立实验,从中产生了258个不同的杂交类型,这些成果 都记录在1849年出版的盖尔特纳的著作《植物杂交的实验与观察》中,虽然这本书写得既单调又重 复,但涉及的范围很广,包含着一些极有价值的观察结果。达尔文和孟德尔都曾仔细地读过这本书。 孟德尔读过的书至今还保存在捷克布隆的孟德尔纪念馆内,书中遍布记号和批注,有的内容正是以 后孟德尔的实验计划里的组成部分。由此可见,一个伟大的科学思想的形成绝非偶然。

1854年以后,在布隆修道院做神甫的孟德尔同时还在布隆国立德文高级中学代课,讲授物理学和博物学,为时长达14年之久。在此期间他完成了著名的豌豆实验,并成为摩拉维亚农业协会自然科学分会的会员。1867年,布隆修道院老院长纳普(Napp)去世,孟德尔继任。从此,孟德尔为宗教职务所累,告别了教学和研究工作,直至1884年去世

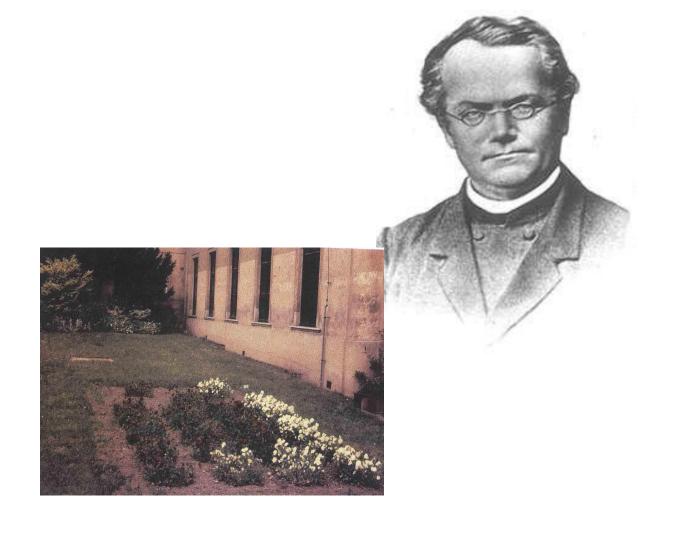
作为科学家,他方法科学,善于借鉴,勇于创新孟德尔开始进行豌豆实验时,达尔文进化论刚刚问世。他 仔细研读了达尔文的著作,从中吸收丰富的营养。保存至今的孟德尔遗物之中,就有好几本达尔文的著作, 上面还留着孟德尔的手批,足见他对达尔文及其著作的关注。

起初,孟德尔豌豆实验并不是有意为探索遗传规律而进行的。<mark>他的初衷是希望获得优良品种</mark>,只是在试验的过程中,逐步把重点转向了探索遗传规律。除了豌豆以外,孟德尔还对其他植物作了大量的类似研究, 其中包括玉米、紫罗兰和紫茉莉等,以期证明他发现的遗传规律对人多数植物都是适用的。

从生物的整体形式和行为中很难观察并发现遗传规律,而从个别性状中却容易观察,这也是科学界长期困惑的原因。<mark>孟德尔不仅考察生物的整体,更着眼于生物的个别性状,这是他与前辈生物学家的重要区别之一。</mark>孟德尔选择的实验材料也是非常科学的。因为豌豆属于具有稳定品种的自花授粉植物,容易栽种,容易逐一分离计数,这对于他发现遗传规律提供了有利的条件。

孟德尔的发明使许多年资高深的、杰出的职业生物学家都感到迷惑不解。作为一名业余科学家,孟德尔竟能做出这样的发明,原因何在呢?他是幸运的,因为他在研究中选择了这样的一类植物:它们的最显著的特征是其中的每一个都是由单一的一套基因所决定的。如果他所研究的植物的特征都是由几套基因所决定的话,那么他的研究就会极其困难。但是如果他不是一位相当仔细耐心的实验者,这个运气就会从他的手中溜掉;如果他认识不到对观察做统计分析的重要性的话,这个运气也会不翼而飞。由于上面提到的是随机因素,在一般情况下不可能预见一个个体子代会有什么遗传特征,只有通过做大量的实验(孟德尔记录下21,000棵个体植物的实验结果)及对结果做统计分析,孟德尔才能推导出他的定律。

- 第一,探索思想的科学性。孟德尔当时的职业是一个牧师,但他突破了唯心主义的宗教樊篱,用科学的态度设计植物杂交实验。以严谨求实的精神,观察和分析实验结果。孟德尔通过对具有一对相对性状的豌豆进行杂交实验,从观察到实验结果中发现了豌豆遗传的普遍问题一杂交后代的性状分离比为3:1。并通过严谨的和富于创造性的思维,提出了能圆满解释杂交实验结果(杂交后代性状分离比为3:1)的"假说"。孟德尔又把他的"假说"进行演绎,预期了测交后代性状分离比应为1:1的结果,并运用测交实验来验证他预期的结果。
- 第二、探究方法的划时代性:在孟德尔以前,人们对生物学的研究主要是运用观察、调查、类比等方法进行研究,这些方法难以取得重大突破。孟德尔用实验的方法研究生物的遗传,取得了重大成果。自1900年,孟德尔的遗传定律被人们重新发现后,人们认识到用实验的方法研究生物学,比较容易取得重大成果,用实验的方法研究生物学在生物学研究领域蔚然成风,从此,生物学研究走上实验生物学时代。
- **第三、实验材料选择得好**: 用豌豆作实验材料的优点是, 豌豆是严格的自花传粉植物, 后代一般是纯种。豌豆的相对性状之间区分明显, 不易混淆, 便于观察和分析。
- **第四,注重运用当时的最新科学成果。**孟德尔对杂交后代性状分离的分析,运用了当时数学领域的最新成果---统计学。而对杂交后代中出现的性状分离现象进行统计学分析,正是被前人忽视的问题。
- **第五、一定的运**气。孟德尔在探究豌豆遗传实质的过程中,所研究的相对性状都是完全显性的,杂交子一代都表现出显性性状,杂交子二代的性状分离比均为3:1,如果要是碰到不完全显性的相对性状,那麻烦可就大了。孟德尔在探索两对相对性状的遗传规律时,碰到的控制不同相对性状的基因都存在于不同对的同源染色体上,这也为他顺利地揭示出基因的自由组合定律提供了机遇。假如他碰到的两对基因存在于同一对染色体上的话,那将会给他带来很大的麻烦。
- 第六,锲而不舍的精神。正所谓"机遇是为有准备的人准备的"。孟德尔在科学探索上具有坚韧的意志品质,经过8年时间持之以恒的探索,终于取得了丰硕的成果。



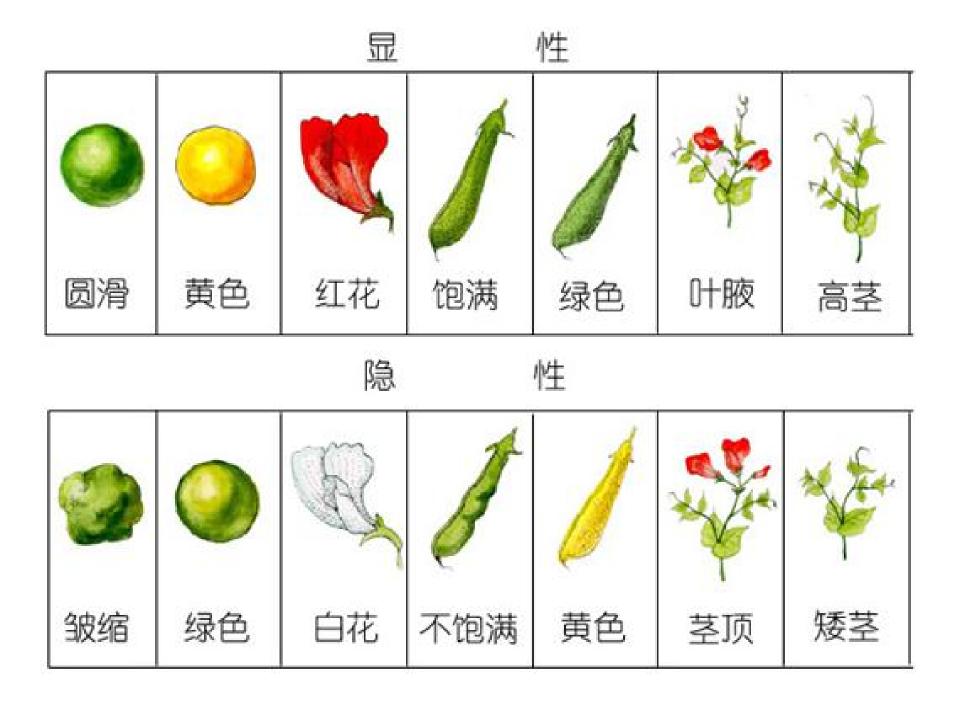
Mendel 于1865年发表了论文《Experiments in Plant Hybridization》,首次提出了分离规律和自由组合规律。

第一节 分离规律

The law of segregation

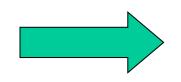
一、孟德尔的豌豆杂交试验

- (一)特点
 - 1、选材:
 - (1) 豌豆是自花授粉植物。
 - (2) 豌豆具有稳定的可以区分的性状。
 - (3) 豌豆花器各部分结构较大,便于操作与控制。
 - (4) 豌豆豆荚成熟后籽粒都留在豆荚中,便于各种 类型籽粒的准确计数。



2、实验方法:

- (1) 将性状分成一对一对进行研究。
- (2) 系统采用正、反交,回、自交一整套试验设计。
- (3) 统计分析时,采用"定量"研究的方法。系统记载各世代中不同性状个体数,应用统计方法处理数据,获得结果



分离规律 独立分配规律

(二) 分离现象

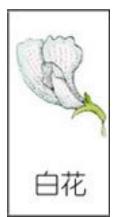
1、基本概念

- 性状(character): 遗传学把生物体所表现的形态特征 和生理特性称为性状。
- 单位性状(unit character): 把生物体所表现的性状 总体区分为各个单位作为研究对象。这样区分开来的性状称 为单位性状。
- 相对性状(contrasting character): 同一单位性状 在不同个体具有的相对差异。







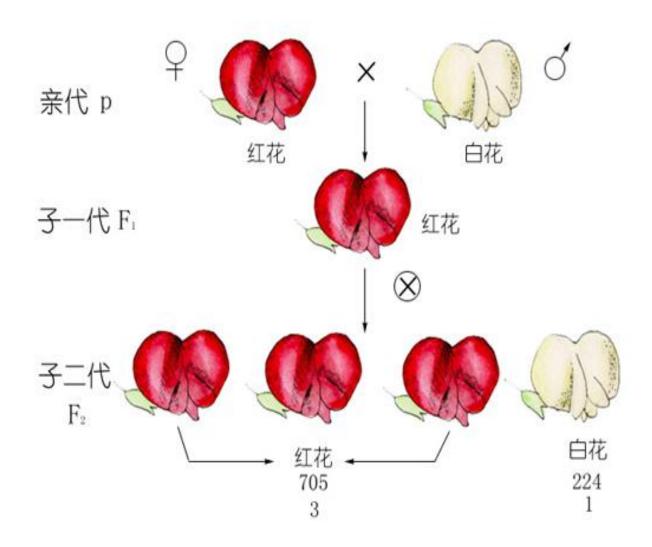


相对性状差异是遗传研究的基础

》只有在单位性状上有明显的相对差异, 才能通过杂交试验对其后代的遗传表现 进行对比分析和研究,从而了解相对性 状的遗传规律。

> Mendel每次试验只注意一个单位性状

2、分离现象

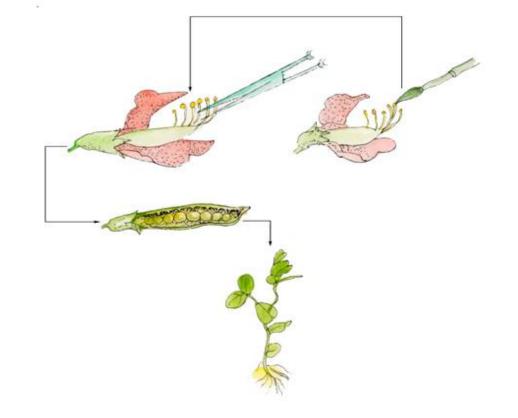


Ratios Of The \mathbb{F}_2 Generation

	Pairs of Characteristics	Counted Individuals	Ratios
1.	seeds: round/edgy	5474:1850	2, 96:1
2.	cotyledons: yellow/green	6022:2001	3, 01:1
3.	seed shell: grey/white	705:224	3, 15:1
4.	capsule: simply vaulted/constricted	882:299	2, 95:1
5.	unripe capsules: green/yellow	428:152	2, 82:1
6.	flower: axilliar/terminal	651:207	3,14:1
7.	flower axis: long/short	787:277	2, 84:1

3、结论

 $ho F_1$ 所有植株的性状表现都一致。都只表现一个亲本的性状,而另一个亲本的性状隐蔽不表现。在这一对相对性状中表现出来的,称为显性性状(dominant charater);未表现出来的,称为隐性性状(recessive charater)。

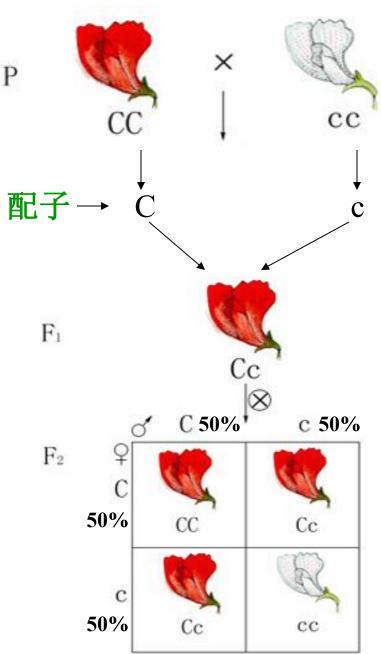


 F_2 的植株出现显性与隐性这两种不同性状的个体,且比例接近3:1。这就是性状分离现象。

二、分离现象的解释

假设条件:

- 遗传因子控制性状;
- 体细胞中成对, 性细胞中成单;
- 形成配子时, 成对因子分离;
- 杂种体细胞中的成对因子杂合, 相互独立;
- 下形成两种不同的配子, 比例相等。



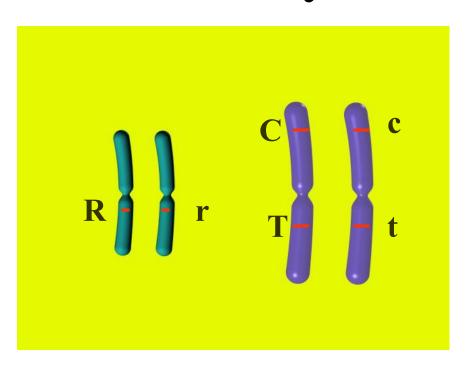
CC:Cc:cc为1:2:1

红花:白花为3:1

三、表现型和基因型(P58):

等位基因(allele):控制相对性状、位于同源染色体上对等座位上的一对基因。

非等位基因:位于同源染色体不同座位的基因以及非同源染色体上的基因。



C(c):花色基因

T(t):株高基因

R(r):种子形状基因

等位基因

- ❖基因(gene):控制生物体性状的物质单位,在染色体上有固定的位置,称为基因座位(locus,loci),简称基因座
- ❖控制相对性状的基因位于同源染色体的对等位 置上,因此称为等位基因(allele)

基因型(genotype): 生物个体的基因组合即遗传组成。它是性状表现必须具备的内在因素, 是不能目测的。

表现型 (phenotype): 生物个体所表现的性状, 是基因型与外界环境共同作用的结果, 可直观。



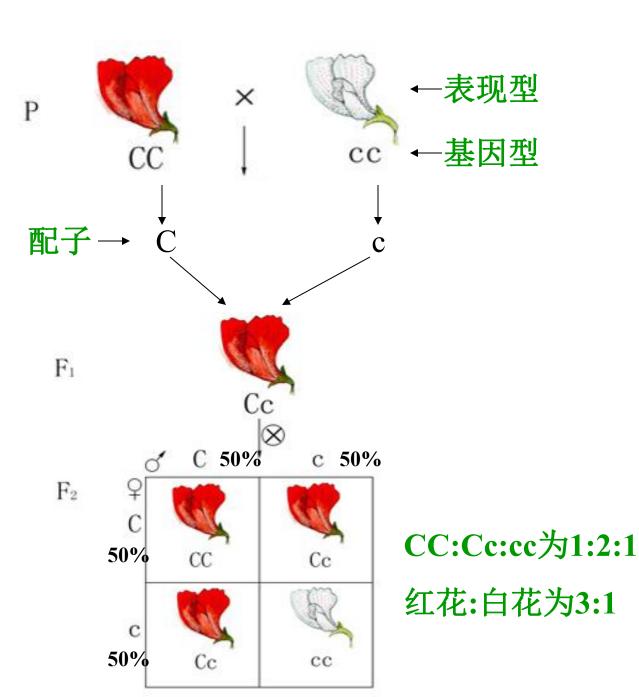
纯合基因型(homozygous genotype):基因型中成对基因是相同的,产生一种配子,遗传稳定,自交不分离。

纯合体:具有纯合基因型的个体或细胞,称为纯合体(homozygote)。

DD 显性纯合体(dominant homozygote) dd 隐性纯合体(recessive homozygote)

杂合基因型 (heterozygous genotype):基因型中成对基因是不相同的,产生两种配子,遗传不稳定,自交分离。

具有杂合基因型的个体或细胞,称为杂合体(heterozygote)。



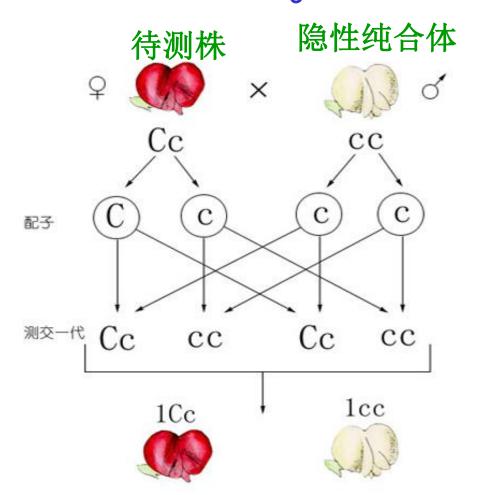
四、分离规律的验证

- 分离定律:控制相对性状的遗传因子(基因)在 成对状态下,保持其独立性,杂种在形成配子 时,彼此互不影响地分离,进入不同的配子.
- 分离规律的实质:成对的基因(等位基因)在配子形成过程中彼此分离,互不干扰,因而配子中只具有成对基因的一个.

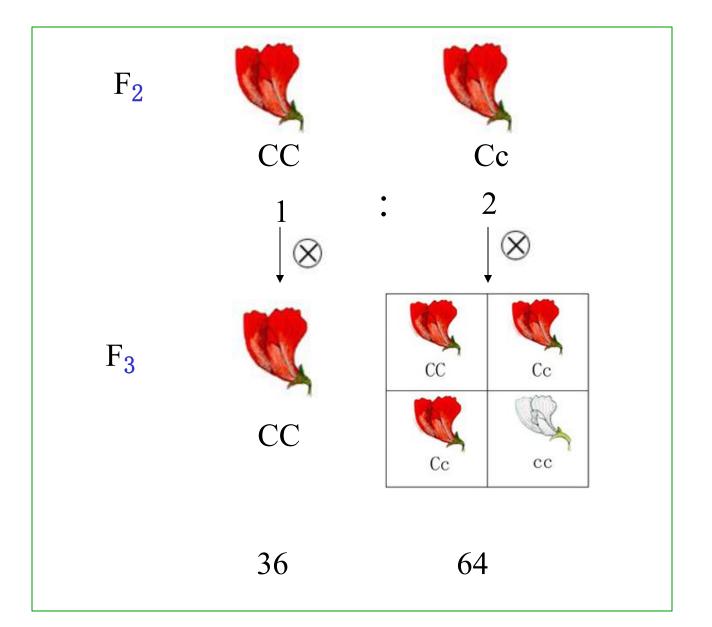
• 分离规律可采用测交法test cross, 自交法和Fi 花粉鉴定法进行验证。

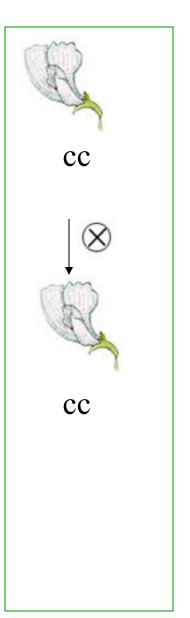
(一)测交法:

是把被测验的个体与隐性纯合的亲本杂交。根据测交子代(F_t)所出现的表现型种类和比例,可以确定被测个体的基因型。



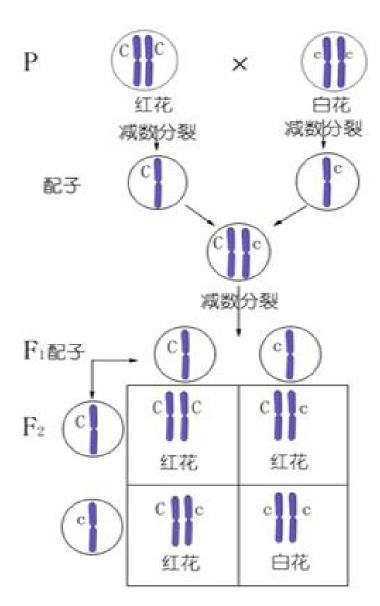
(二) 自交法: F_2 单株自交— $\rightarrow F_3$ 株系 (F_2 植株上种子 产生的单株),从 F_3 株系的性状表现,验证 F_2 的基因型。

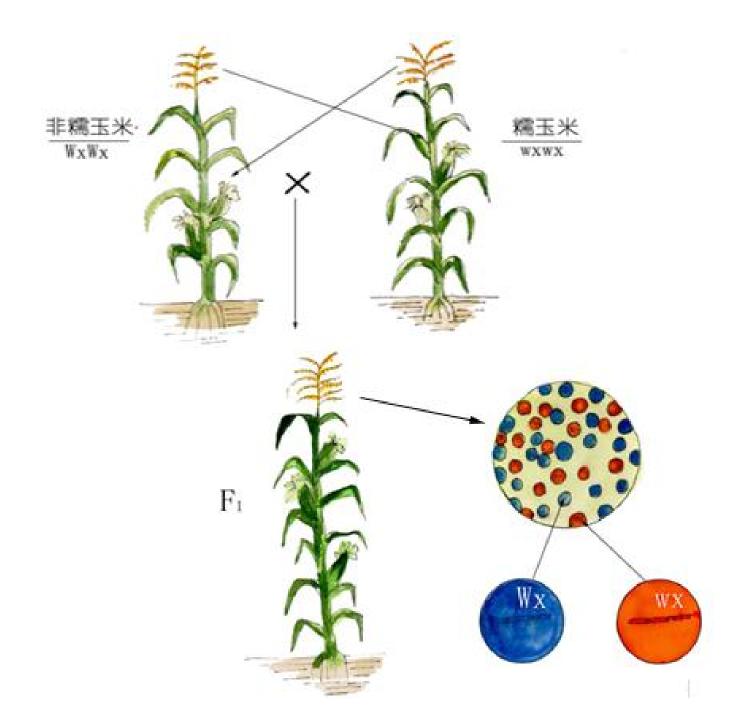




(三) F_1 花粉鉴定法:

分离规律的实质: 等位基因在形成配子时发生分离。





五、分离规律实现的条件

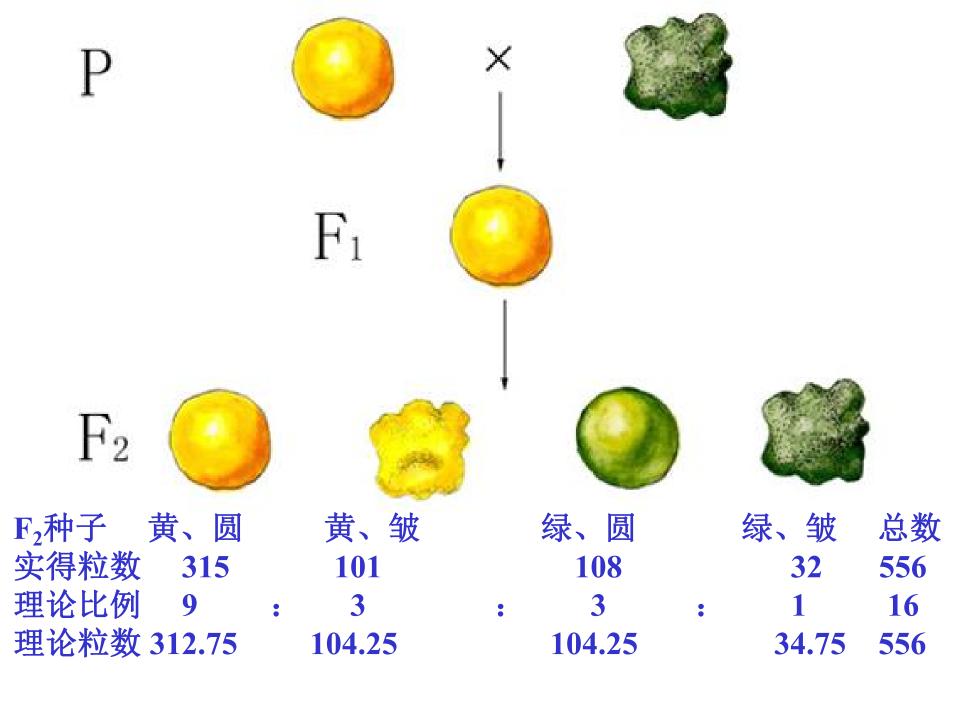
- (一) 研究的生物是二倍体。相对性状差异明显。
- (二) 控制性状的基因显性作用完全, 不受其它基因所响而改变作用方式。
 - (三) F1杂种形成的两类配子数目大致相等, 雌雄配子以 均等机会相结合。
 - (四) 受精形成不同基因型的合子及其发育的个体具有大 致同样的存活率。
 - (五) 杂种后代处于生长条件一致, 而且实验分析的群体比较大。

第二节 独立分配规律

又称自由组合规律

the law of independent assortment

一、两对相对性状遗传(P61)



分别按一对性状进行分析:

黄色:绿色≈3:1

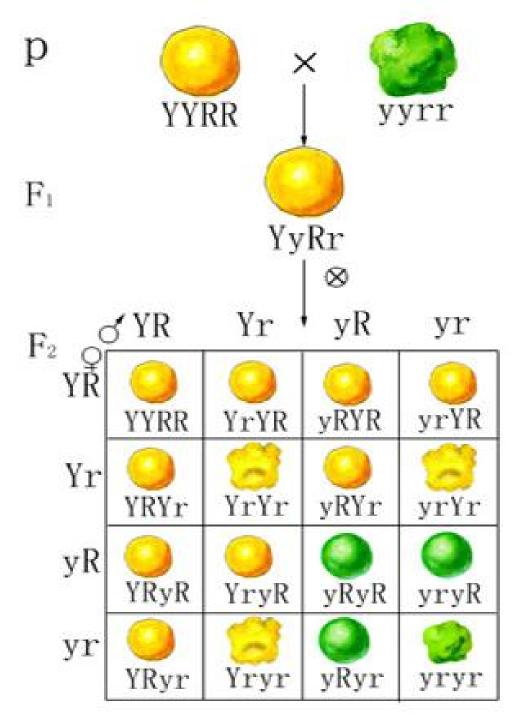
圆粒: 皱粒≈3: 1

- -- 仍然符合分离规律
- -- F₂群体出现重组型个体
- -(3:1)(3:1)=9:3:3:1

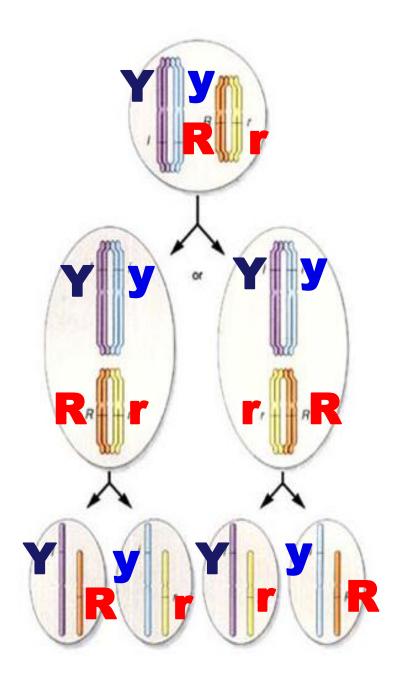
二、独立分配的解释

(一)解释

独立分配规律: 位于非同源染色体上, 控制不同相对性状的等位基因在配子形成过程中, 这一对等位基因与另一对等位基因的分离和组合是互不干扰, 各自独立分配到配子中去的。



(二) 细胞学 基础



Y, y:豌豆第1染色 体R, r:豌豆第7染色体

• 独立分配的实质:

控制两对性状的两对等位基因,分别位于不同的同源染色体上。

在减数分裂形成配子时,每对同源染色体上的每一对等位基因发生分离,而位于非同源染色体上的基因之间可以自由组合。

❖形成四类配子,且比例相等。

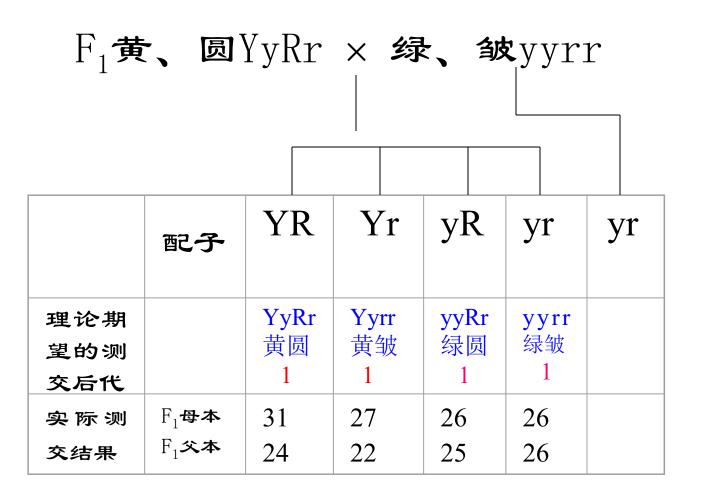
在受精过程中四类♀配子和四类ゟ配子随机结合,共有16种组合方式

三、独立分配规律的验证(P64)

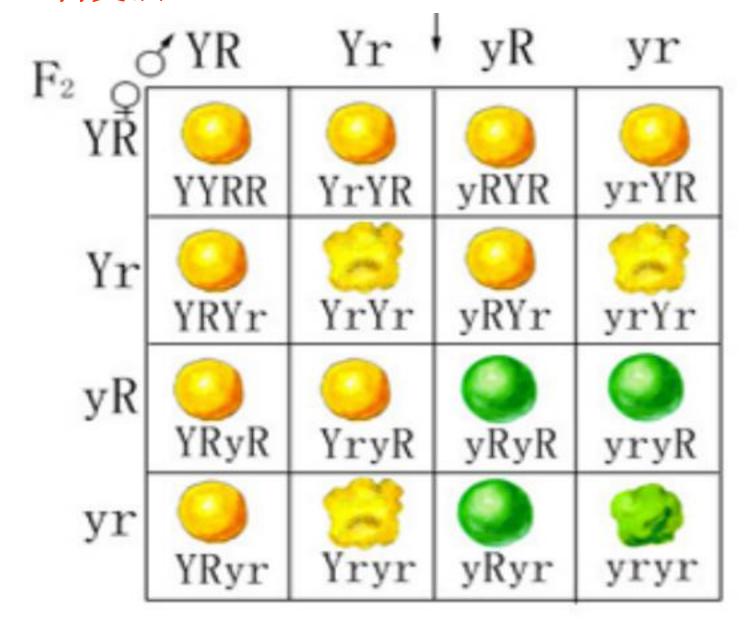
(一) 测交法

用 F_1 与双隐性纯合体测交。当 F_1 形成配子时,不论雌配子或雄配子,都有四种类型,即YR、Yr、yR、yr,而且出现的比例相等,即1: 1: 1: 1

豌豆黄色、圆粒 \times 绿色、皱粒的 Γ_1 和双隐性亲本测交的结果



(二) 自交法:

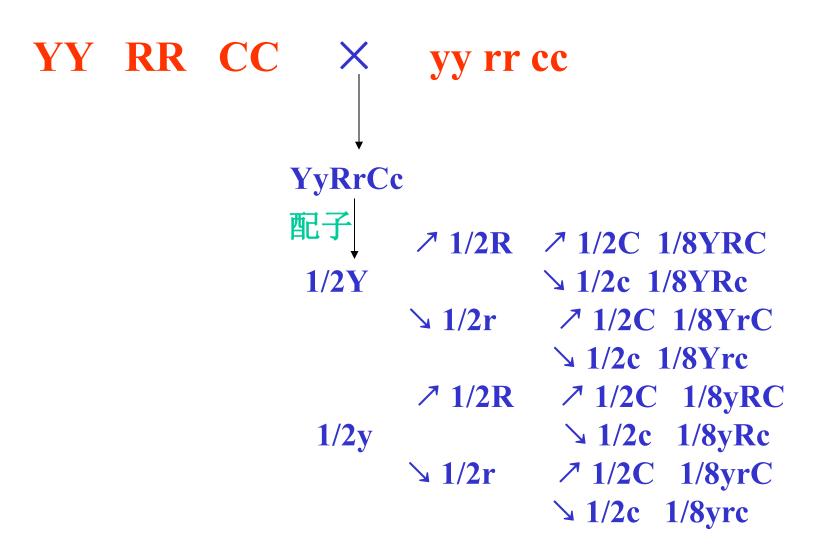


按分离和独立分配规律,推断: F2中

四、多对相对性的遗传(P65)

控制多对不同性状的等位基因,分别载于不同对的同源染色体上时,其遗传都符合独立分配规律。

(一) 三对相对性状的遗传



F₂中有64种基因组合,27种基因型,8种表现型比例为:27:9:9;9:3:3:3:1

(二) 多对相对性状的遗传

杂种杂合基因对数与 F2 基因型种类的关系

杂种杂合	显性完全时 F2 表现型的	F1 形成的 不同配子的	F2 基因型	F1 产生的雌 雄配子的可	F2 纯合基	F2 杂合基	F2 表现型
基因对数	种 类	种 类	的种类	能组合数	因的种类	因的种类	分离比例
1	2	2	3	4	2	Ĭ	$(3:1)^1$
2	4	4	9	16	4	5	$(3:1)^2$
3	8	8	27	64	8	19	$(3:1)^3$
4	16	16	81	256	16	65	(3:1)4
5	32	32	243	1024	32	211	(3:1)5
20 20 20	\$0 \$0 \$0 \$0						ē.
n	2m	2 ^m	3n	4n	2 ^m	3n_2n	(3:1) ⁿ

- (三)独立分配规律的应用条件
 - (1) n对基因必须独立遗传, n不可能无限大, 最多等于该物种的染色体数目。
 - (2)每一对相对性状的显隐性是完全的。

五、独立分配规律的应用

(1)通过双亲的杂交产生多种后代类型,为 育种提供了广泛的选择基础。

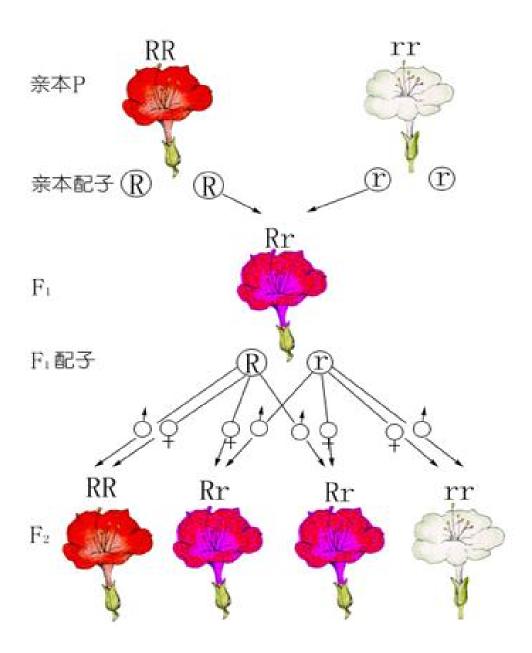
(2) 亲本选配:有目的地组合两个亲本的 优良性状。并可以预测杂种后代每种类 型出现的比例,规划育种规模。 Pた芒、感病×有芒、抗病aarrAARR

期望在 F_3 选10个无芒、抗病稳定株系,问 F_2 应 选无芒、抗病多少株? F_2 的群体至少多大?

第三节 孟德尔规律的补充和发展

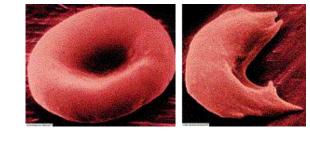
一、显隐性关系的相对性

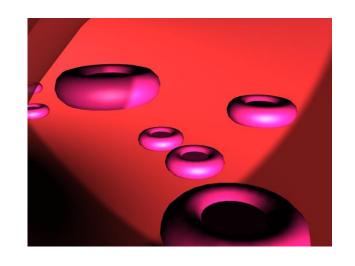
- (一) 显性现象的表现(P69)

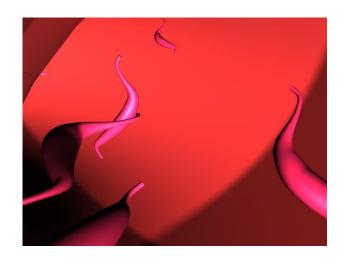


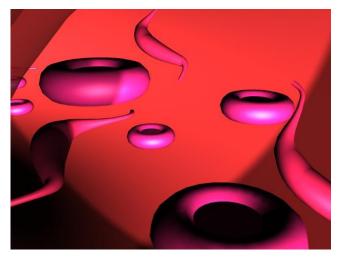
3 共显性codominance:

F₁同时表现双亲性状



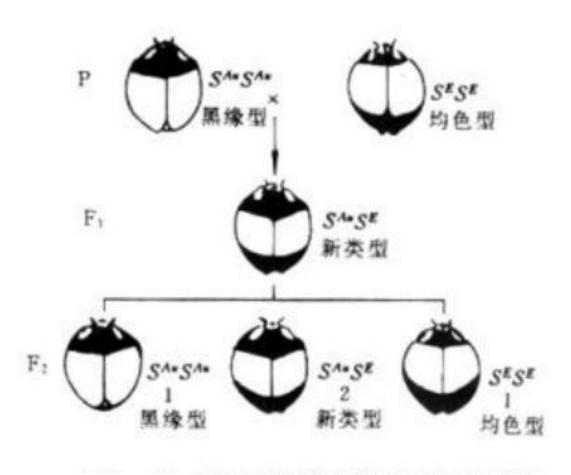






平时不表现病症, 缺氧时才发病

4 镶嵌显性: 双亲的性状在后代同一个体不同部位表现出来, 形成镶嵌图式



瓢虫鞘翅色斑的镶嵌显性遗传

(二)显隐性的相对性

- 环境
- 研究手段
- 性别,年龄

1、研究水平,环境条件贫血

红血球:可以认为是共显性

外表: ss 隐性患者贫血严重,发育不良,关节、腹部和肌肉疼痛,多在幼年死亡;

Ss 杂合者在氧气充分的条件下正常,缺氧时发病; 在有氧时S对s为显性,缺氧时s对S为显性,缺氧时s对S为显性。

2. 食物:

兔子皮下脂肪

白脂肪YY×黄脂肪yy ↓ F1 白脂肪Yy ↓近亲繁殖 F2 3白脂肪:1黄脂肪

绿色食物中含有大量叶绿素和黄色素。

Y <u>黄色素分解酶</u> 分解黄色素→ **白脂肪**

- y 不能合成黄色素分解酶 不会分解黄色素→**黄脂肪**
- **並**基因 **黄色素分解酶合成** 脂肪颜色

3. 性别:

HH hh 无角羊×有角羊

 F_1 雄的有角,雌的无角

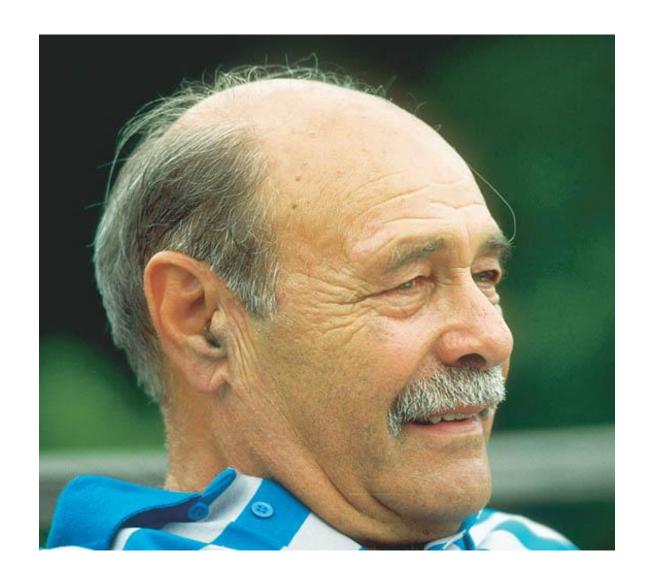




从性现象: 性状表现受性别影响,杂合基因型在一种性别中表现显性,在另一种性别中表现隐性。

- *人的秃顶
- **秃顶基因在男人为显性,在女人为隐性

- *男人秃顶比女人秃顶多
- ❖秃顶与雄性激素直接有关
- *太监没有患秃顶的



秃顶

二、复等位基因

复等位基因 (multiple alleles):指在同源染色体的相同座位上,存在三个或三个以上的等位基因。

人类的ABO血型遗传,就是复等位基因遗传现象的典型例子

血型 基因型
O ii
A IAIA或IAi
B IBIB或IBi
AB IAIB

三、致死基因:

致死基因 (lethal alleles):当其发挥作用时导致个体死亡的基因。

显性致死基因(dominant lethal alleles):在杂合体状态时就可导致个体死亡。如人的神经胶症基因。

隐性致死基因 (recessive lethal alleles):只有在隐性纯合时才能使个体死亡。如植物中的白化基因。

作业:

P81

第6、7、8、10、12、14题

25 10 20 25 10 10

第三节 孟德尔规律的补充和发展

- 一、显隐性关系的相对性
- 二、复等位基因
- 三、致死基因

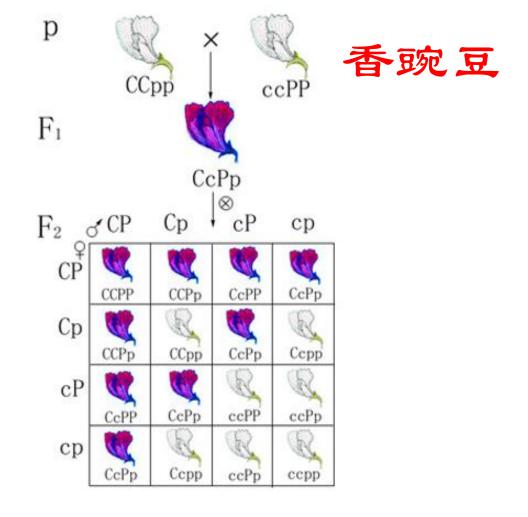
四、非等位基因间的互作 (interaction of genes)

由于不同对基因相互作用的结果, 使 两对或更多对相对基因在F₂的自由组合出 现不同于孟德尔定律的分离比例.

1、互补作用(complementary effect)

两对独立遗传基因分别处于纯合显性或杂合状态时,共同决定<mark>一种性状</mark>的发育,当只有一对基因是显性,或两对基因都是隐性时,则表现为另一种性状。

<mark>两对</mark>独立遗传基因分 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 只有一对基因是显性. 或两对基因都是隐性 时. 则表现为另一种 性状。

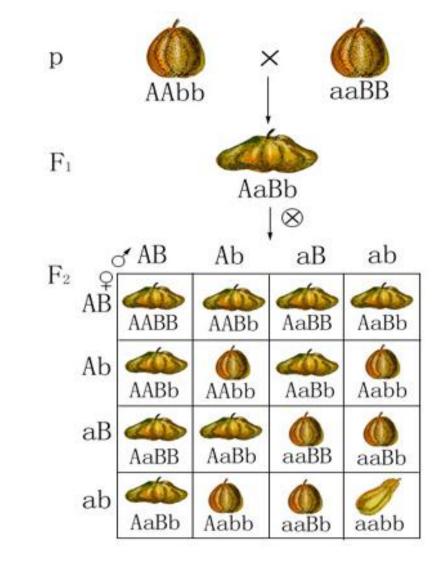


9C_P_: 3C_pp: 3ccP_: 1ccpp 9: 7

返祖现象:由于个体的基因型与野生祖 先的基因型相同而表现祖先的性状。

2、积加作用(additive effect)

两种显性基因同时存在时产生一种性状, 单独 存在时表现另一种性状, 都不存在时又表现一 种性状。 两种显性基因同时存在时产生一种性状, 单独存在时表现另一种性状,都不存在时 又表现一种性状。

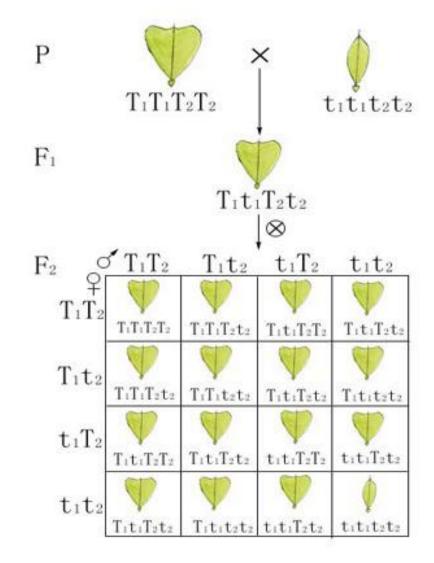


9A B : 3A bb : 3aaB : 1aabb

9:6:1

3、重叠作用(duplicate effect)

两种显性基因同时存在或单独存在表现同一 种性状, 都不存在时表现另一种性状 两种显性基因同时存在或单独存在表现同一种性 状,都不存在时表现另一种性状



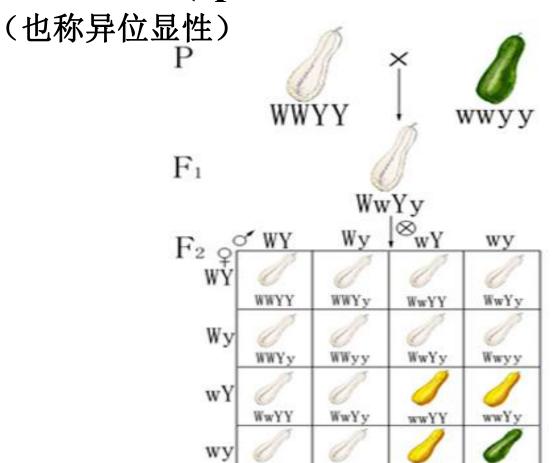
 $9A_B_: 3A_bb: 3aaB_: 1aabb$

15 : 1

4、上位作用

上位作用:一对基因对另一对基因的表现起遮盖作用。起遮盖作用的基因叫上位基因,如果是显性基因,称上位显性基因,如果是隐性基因。

显位上位(epistatic dominance)



西葫芦

显性上位基因(W)

显性黄皮基因(Y)

隐性绿皮基因(y)

显性上位: 9A_B_: 3A_bb: 3aaB_: 1aabb

wwYy

12 : 3

1

隐性上位(epistatic recessiveness)

Rc

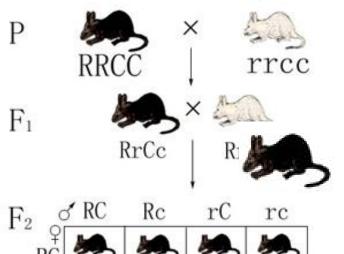
rC

rc

RRCc

RrCC

RrCc



RRCc

老鼠皮色

隐性上位基因(c)

显性黑皮基因(R)

隐性黄皮基因(r)

隐性上位: 9A_B_: 3A_bb: 3aaB_: 1aabb

9 : 3 : 4

5、抑制作用 inhibiting effect

一个基因本身并不能独立地表现任何可见的效应, 但能抑制另一个非等位基因的表现, 这种基因称为抑制基因

白羽毛:莱杭鸡 温德鸡 一个基因本 身并不能独 iicc IICC 立地表现任 F_1 何可见的效 **IiCc TiCc** 应, 但能抑制 Ic ic IC. 另一个非等 位基因的表 **IiCC** HCC IICc 现,这种基因 Ic HIcc HCc I i Cc 称为抑制基 iC 因 Licc IiCc. iiCC ic

白羽毛

ic

IiCc.

Licc

i i Cc

iicc

白羽毛: 有色羽毛= 13

9A_B_: 3A bb: 3aaB : 1aabb

显性上位作用与抑制作用不同:

- (1)抑制基因本身不能决定性状, F_2 只有两种类型;
- (2)显性上位基因遮盖其它基因(显性和隐性),本身还能决定性状, F_2 有3种类型。

基因互作方式	9 <i>A-B-</i>	3 A-bb	3 a a B –	1 aabb	基因型比例
无互作	9		3		9:3:3:1
显性互补	9		7		9:7
抑制作用	9	3	4	- 6	13:3
隐性上位	9	3	4		9:3:4
显性上位		12	3	1	12:3:1
重叠作用		15	4		15:1
积加作用	9	6			9:6:1

两对基因互作的模式图

基因间互作的结果(与独立分配的区别)

- 两对基因同时控制一个性状,而独立分配 两对基因控制两对性状。
- F₂代四种表现型并非亲本性状的组合,而 是基因相互作用的结果。
- 对孟德尔定律的补充和发展。

基因互作的两种情况:

- 基因内互作:指同一座位上等位基因之间的显隐性关系,为不完全显性,完全显性,完全显性和共显性。
- · 基因间互作: 指不同座位非等位基因相 互作用共同控制一个性状。

五、多因一效和一因多效

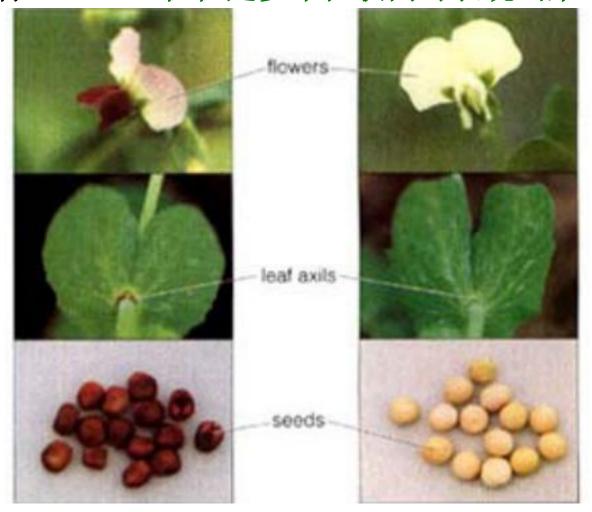
多因一效multigenic effect: 许多基因影响同一个性状的表现。

玉米正常叶绿素的形成与50多对不同的基因有关, 其中的任何一对发生改变。都会使叶绿素的消失或改变。

■果蝇眼睛的颜色受40几对基因控制

生化基础:一个性状的形成是由许多基因所控制的许多生化过程连续作用的结果。

一因多效 Pleiotropism: 一个基因影响许多性状的 发育。 往往是多个性状同时表现出来。



红花、灰色种子、叶腋有黑斑白花、淡色种子、叶腋无黑斑

生化基础:一个基因改变直接影响以该基因为主的生化过程,同时也影响与之有联系的其它生化过程,从而影响其它性状表现。

基因间的网络关系

本章重点:

- 1、分离规律和独立分配规律的实质;
- 2、分离规律和独立分配规律的异同点;
- 3、分离规律和独立分配规律的验证;
- 4、孟德尔规律的补充和发展;

显隐性关系的相对性,复等位基因 , 致死基因 , 基因互作, 多因一效和一因多效

基因的作用与性状的表现,基因间互作的结果与独立分配的区别和联系如何理解基因间的网络关系

作业:

P77

第6、7、8、10、12、14题