

第五章 染色体遗传学说

第一节 染色体的形态结构和数目

第二节 连锁与交换定律

第三节 性别决定与伴性遗传

第四节 染色体变异

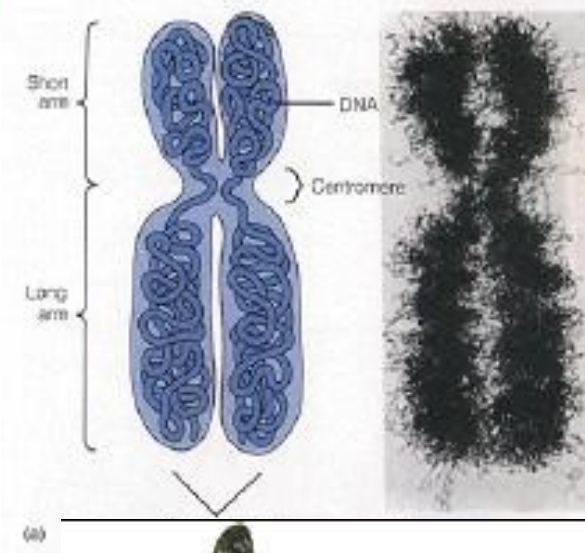
第一节 染色体的形态结构和数目

一、染色体的形态结构

1. 形态

真核生物染色体均有其特定的形态特征，在细胞分裂的中期和早后期最为明显和典型。

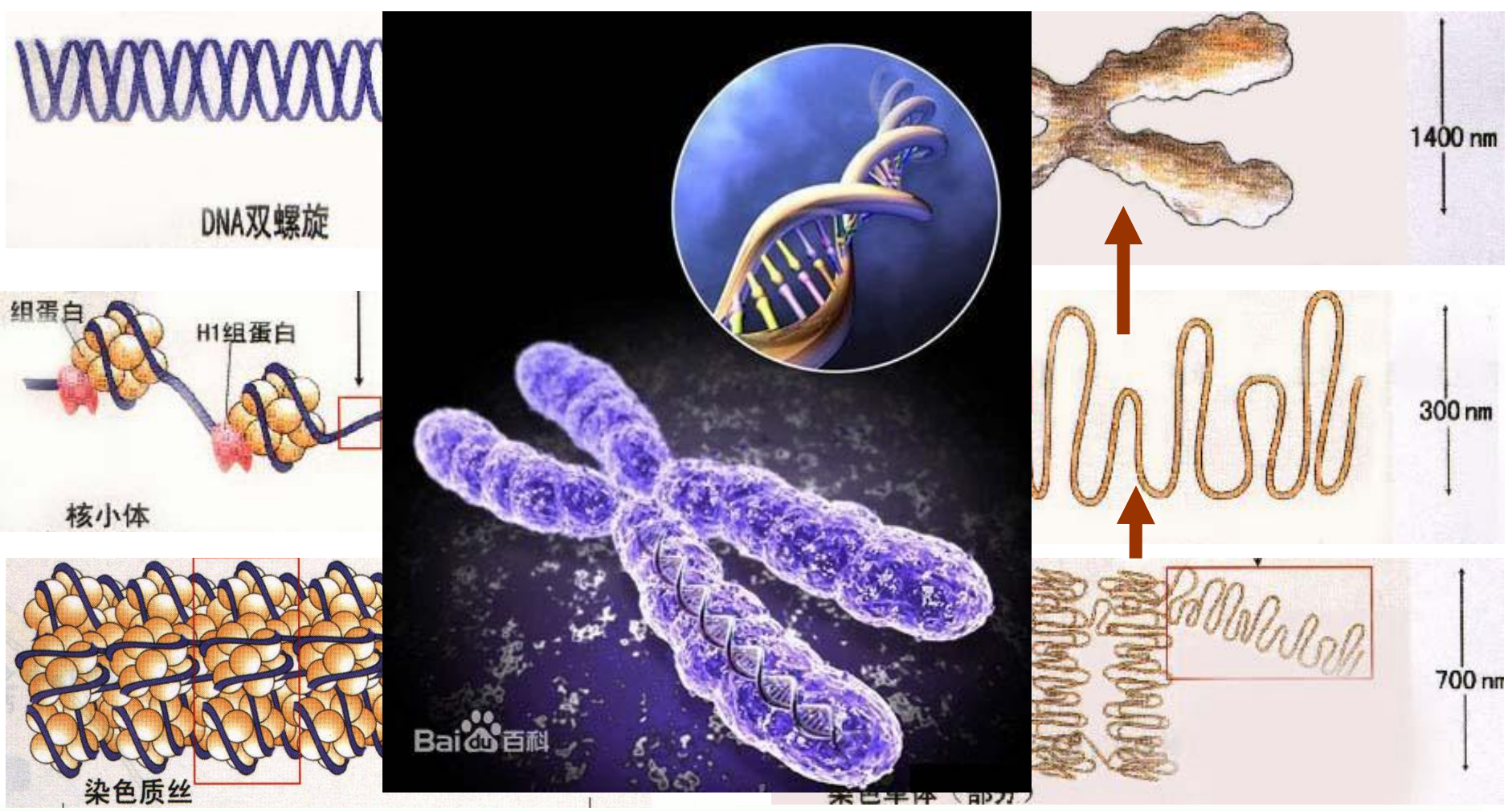
- ◆ **组成：**着丝粒、长臂和短臂；
- ◆ 着丝点对于细胞分裂时染色体向两极牵引具有决定性作用；
- ◆ 次缢痕、随体是识别特定染色体的重要标志；
- ◆ 某些次缢痕有组成核仁的特殊功能。



中期染色体形态示意图

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

2. 结构



3. 类型

长臂/ 短臂	染色体形态	着丝点位置	染色体分类	缩写
1 .00	V 形	正中	正中着丝点染色体	M
1 .01~1.70	V 形	中部	中着丝点区染色体	m
.71~3.00	L 形	近中	近中着丝点区染色体	Sm
3 .01~7.00	L 形	近端	近端着丝点区染色体	st
>7.00	棒形	端部	端着丝点区染色体	t
长短臂极其粗短	粒形	端部	端着丝点染色体	T



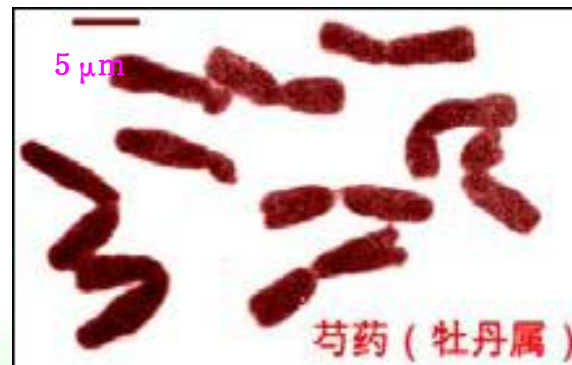
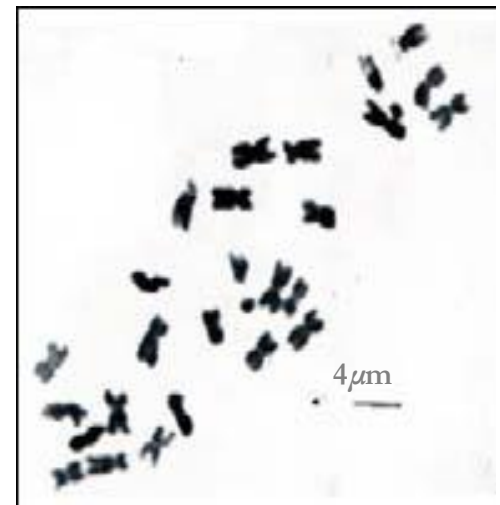
4. 大小

- ◆ 各物种差异很大，染色体大小主要指长度，同一物种染色体宽度大致相同。
植物：长约 $0.2\sim 50\mu\text{m}$ ；宽约 $0.2\sim 2.0\mu\text{m}$ 。
- ◆ 高等植物中单子叶植物的染色体一般比双子叶植物要大些。
单子叶植物：

玉米、小麦、大麦和黑麦 > 水稻。

但双子叶植物中牡丹属和鬼臼属也具有较大的染色体。

草棉



二、染色体的数目

每一种生物的染色体数目是恒定的，而且它们在体细胞中是成对的，在性细胞中则一般是成单的。

一些生物的染色体数目

水稻 $2n = 24$	大豆 $2n = 40$	烟草 $2n = 48$	普通小麦 $2n = 42$
蚕豆 $2n = 12$	大麦 $2n = 14$	豌豆 $2n = 14$	陆地棉 $2n = 52$
茶树 $2n = 30$	玉米 $2n = 20$	高粱 $2n = 20$	马铃薯 $2n = 48$
甘薯 $2n = 90$	人 $2n = 46$		
动物中某些扁虫 $n=2$		线虫类马蛔虫 $n=1$	
一种蝴蝶(lysanra) $n=191$			
被子植物中的一种菊科植物 $n=2$		有些植物 $n = 400 \sim 600$	

第二节 连锁与交换定律

1900年孟德尔遗传规律重新发现以后，生物界广泛重视，进行了大量试验。其中有些属于两对性状的遗传结果不符合自由组合定律。

摩尔根以果蝇为材料进行深入细致研究，提出**连锁遗传规律**，创立**基因论**，认为基因成直线排列在染色体上，进一步发展为**细胞遗传学**。

一、连锁

1. 连锁现象的发现

1906年，贝特生（Bateson W.）和庞尼特（Punnett R. C.）在香豌豆的二对性状杂交试验中，首先发现性状连锁遗传现象。



P	紫花长花粉粒 PPLL × 红花圆花粉粒 ppll				
	↓				
F ₁	紫花长花粉粒 PpLl				
	↓				
F ₂	紫长 P_L_	紫圆 P_ll	红长 ppL_	红圆 ppll	总数
实得个体数	4 831	390	393	1 338	6 952
按9:3:3:1推算的理论数	3 910.5	1 303.5	1 303.5	434.5	6 952

以上结果表明F₂:

- ① 同样出现四种表现型;
- ② 不符合9:3:3:1;
- ③ 亲本组合数偏多, 重新组合数偏少 (与理论数相比)。

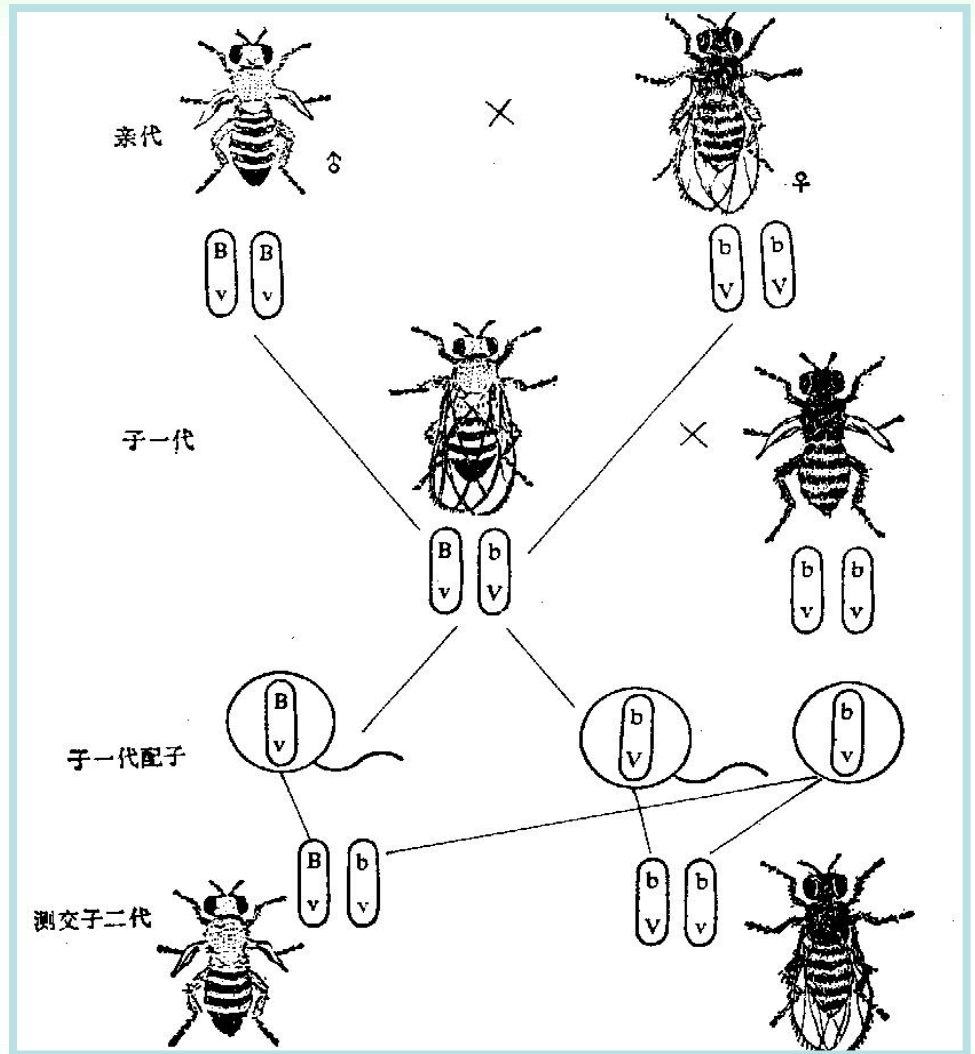
P	紫花圆花粉粒PPll × 红花长花粉粒ppLL				
	↓				
F ₁	紫花长花粉粒 PpLl				
	↓				
F ₂	紫长 P_L_	紫圆 P_ll	红长ppL_	红圆 ppll	总数
实得个体数	226	95	97	1	419
按9:3:3:1推					
算的理论数	235.7	78.6	78.6	26.2	419

结果与第一个试验情况相同。

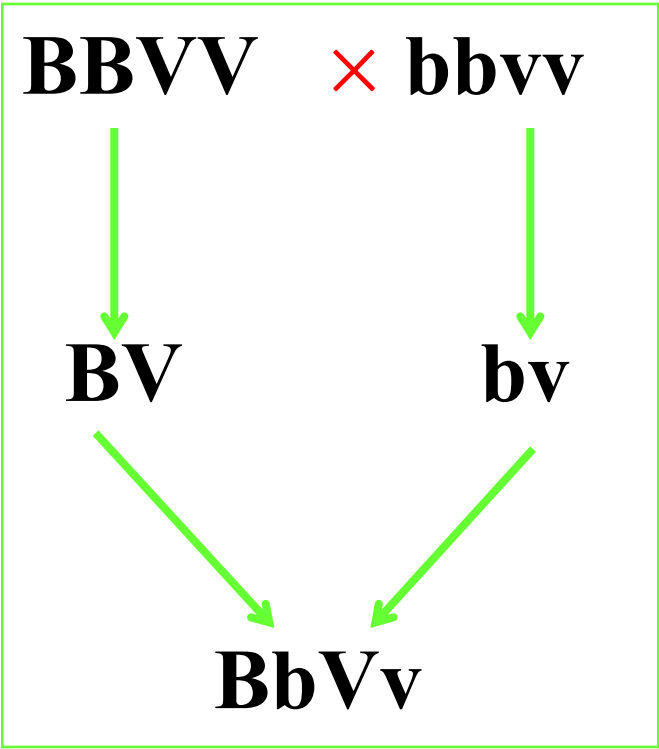
实际与理论数相比: 亲本组合数偏多, 重新组合数偏少。

2. 连锁遗传的解释

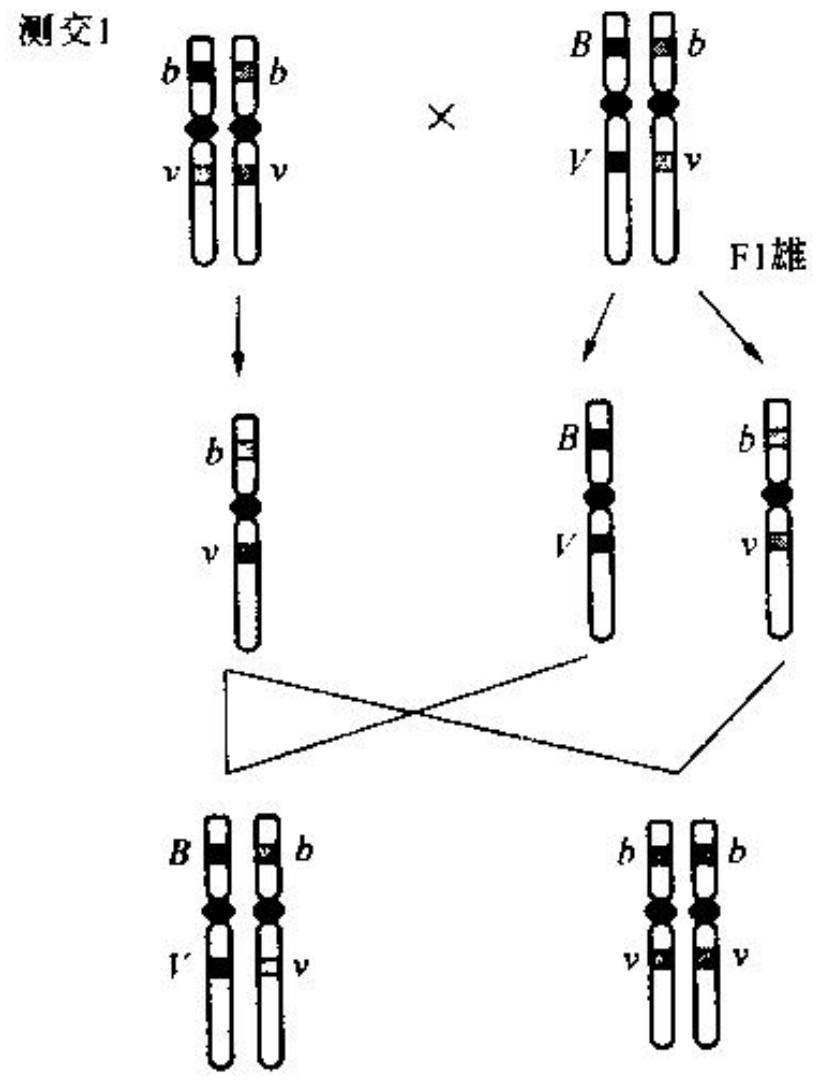
摩尔根和他的同事们以果蝇为试验材料，通过大量遗传研究，对连锁遗传现象做出了科学的解释。



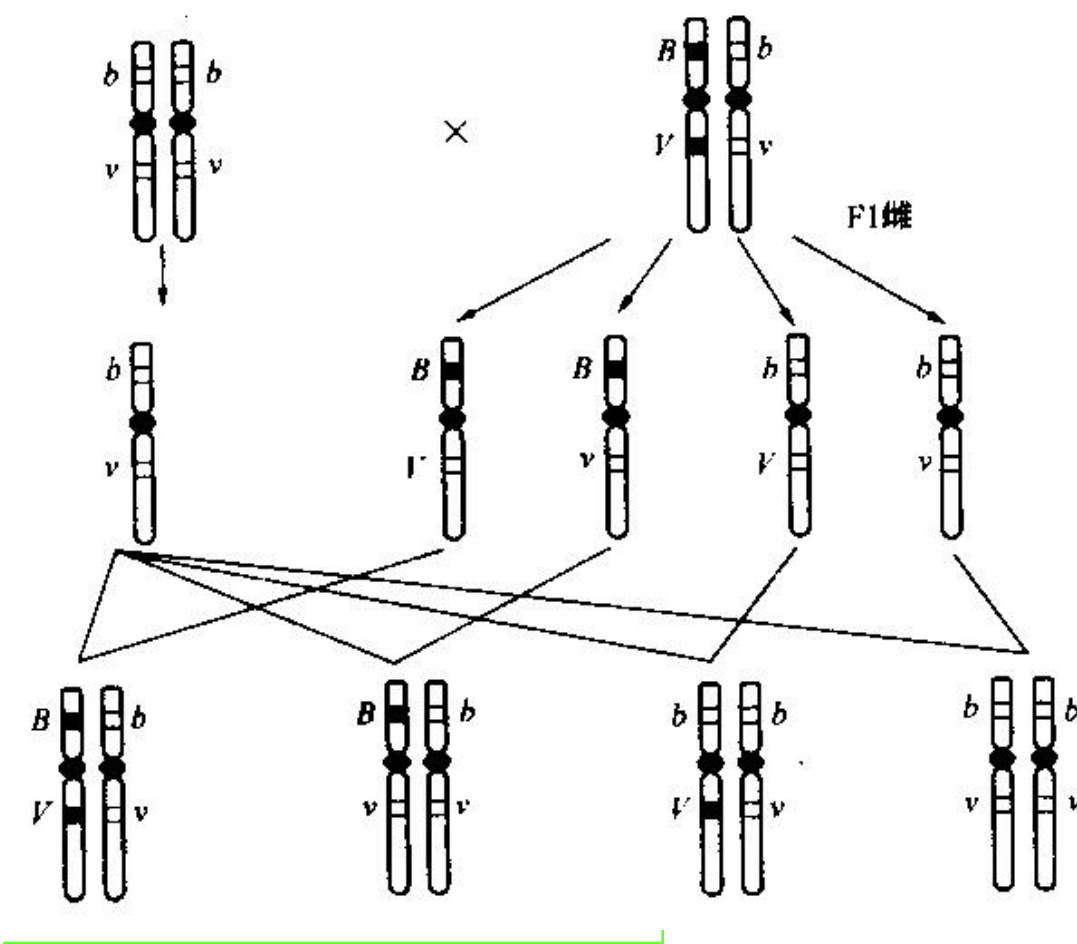
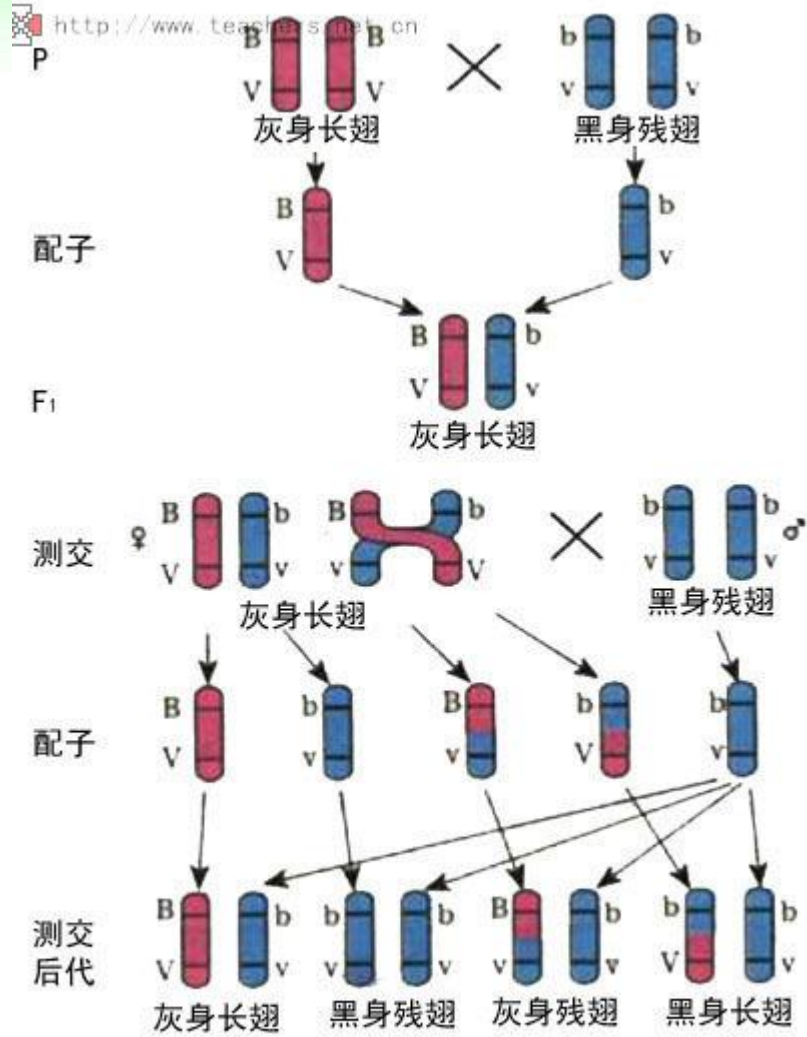
灰身长翅 (BBVV) × 黑身残翅 (bbvv)



灰身长翅

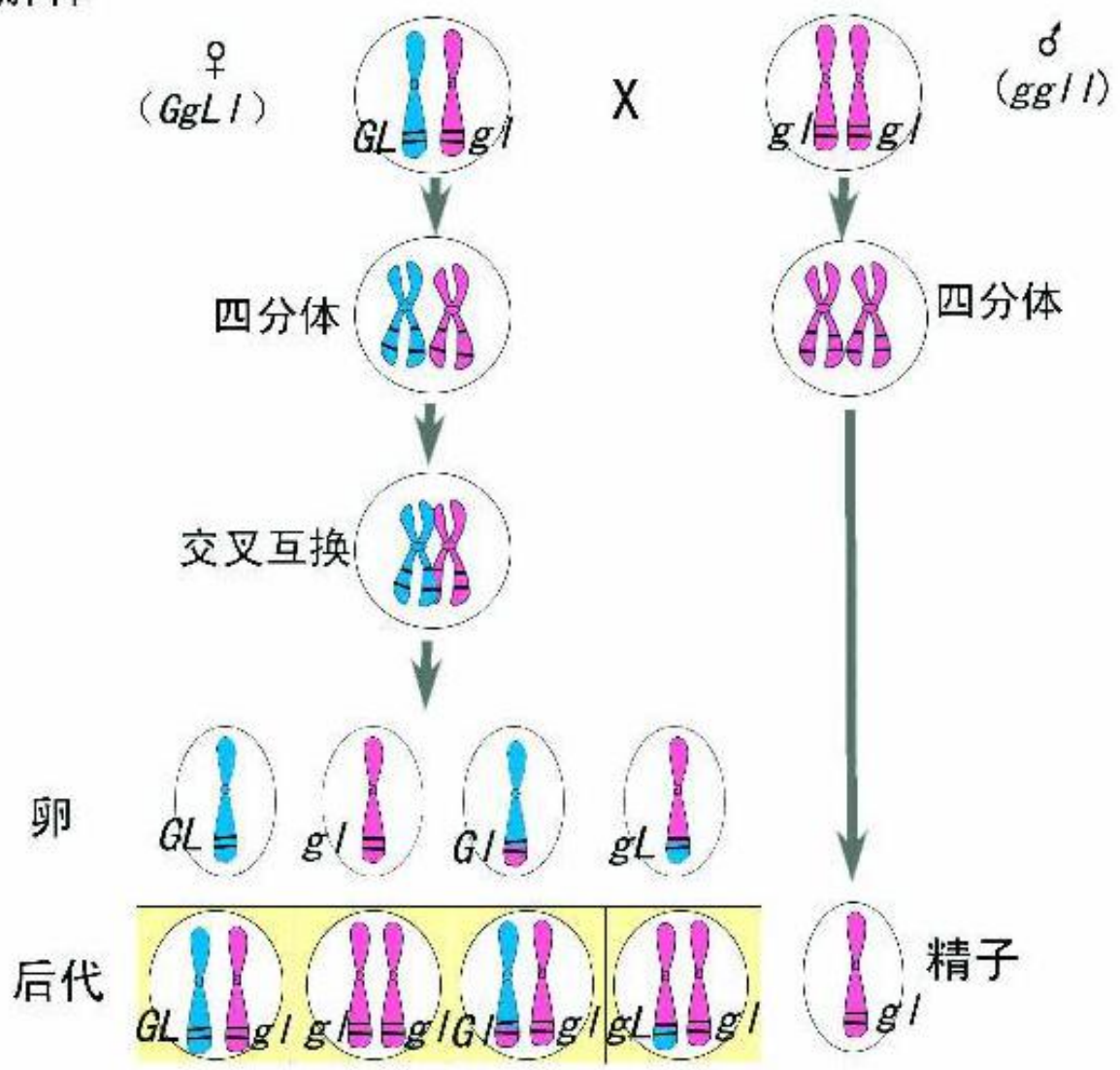


测交 2



果蝇的连锁交换遗传图解

解释

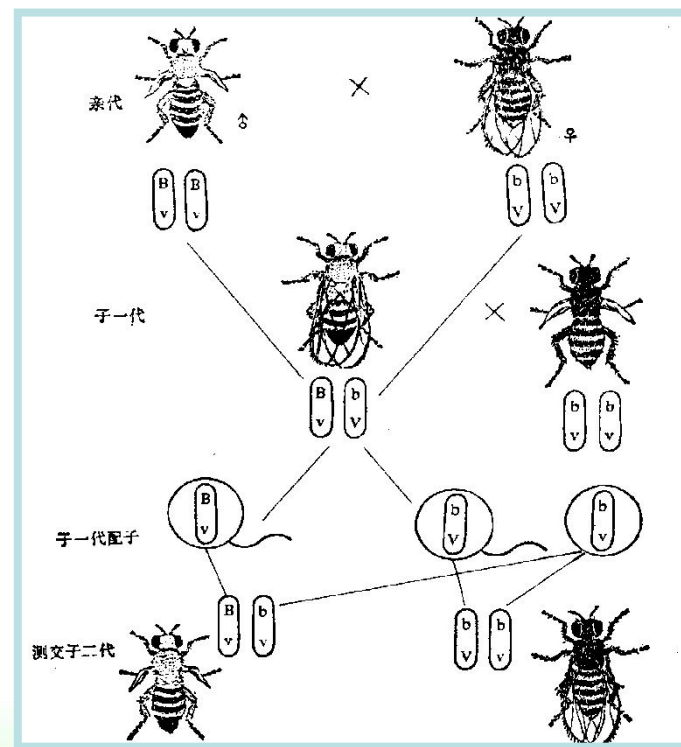


3. 完全连锁和不完全连锁

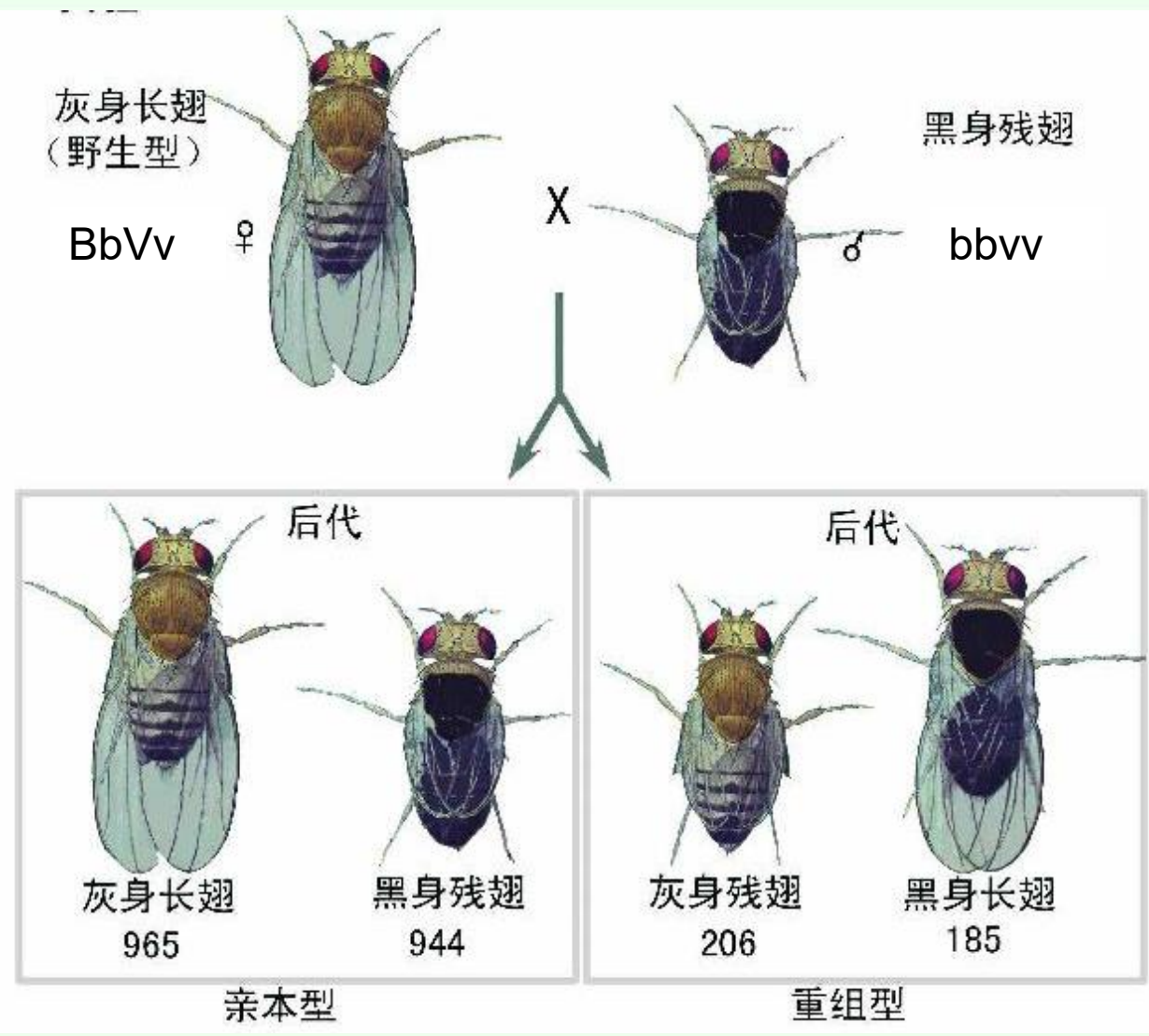
控制性状的基因很多，而生物的染色体数目有限，必有许多基因位于同一染色体上，引起连锁遗传。

♣ **连锁：** 位于同一染色体的非等位基因趋向于一起遗传。

♣ **完全连锁：** 同源染色体上非等位基因间不能发生非姐妹染色单体之间的交换， F_1 只产生两种亲型配子、其自交或测交后代个体的表现型均为亲本组合。



♣ 不完全连锁
（部分连锁）：
F₁可产生多种配子
后代出现新性状
的组合，但新组
合较理论数为少。

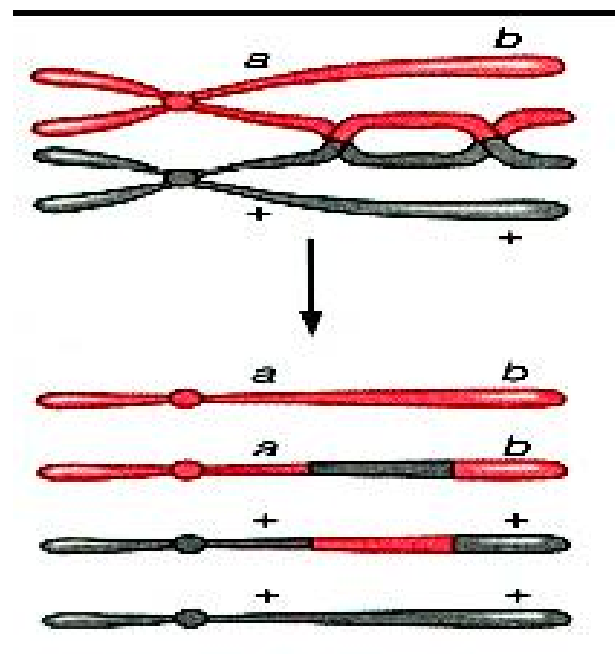


二、交换和重组值

1. 交换

交换：成对染色体非姐妹染色单体间基因的互换。

➤ 交换的时期：杂种减数分裂时期(前期I的粗线期)。



2. 交换值

交换值（重组率）：指同源染色体非姐妹染色单体间有关基因的染色体片段发生交换的频率。

➤一般利用重新组合配子数占总配子数的百分率进行估算。

交换值（%）=（重新组合配子数/总配子数）×100

➤交换值的幅度经常变化于0 - 50%之间：

当交换值趋于 0%，连锁强度越大，两个连锁的非等位基因之间交换越少；交换值趋于50%，连锁强度越小，两个连锁的非等位基因之间交换越大。

➤交换值的大小主要与基因间的距离远近有关。

三、交换值的测定

1. 测交法 (以玉米籽粒颜色和形状这两对连锁基因为例)

亲本

CCShSh × ccshsh
(有色饱满) ↓ (无色凹陷)

测交

F₁ CcShsh × ccshsh



Ft

CcShsh Ccshsh ccShsh ccshsh

实得籽粒数

4 032 149 152 4 035

交换值 = $(149 + 152) / (4\ 032 + 149 + 152 + 4\ 035) \times 100\% = 3.6\%$

2. 自交法

例如香豌豆杂交资料:

F ₂ 有四种表现型	紫长	紫圆	红长	红圆
F ₁ 有四种配子	PL	P1	pL	p1
设各配子的比例为	a	b	c	d
F ₂ 组合为	(aPL	bP1	cpL	dpl)2

♣ 其中F₂中纯合双隐性pp11个体数即为d²;

既组成F₂表现型pp11的F₁配子必然是p1, 其频率d。

已知香豌豆ppll个体数为1338株（相引数）；

所以，表现型比率= $d^2 = 1338/6952 \times 100\% = 19.2\%$ 。

F_1 p1 配子频率= $d = 0.44$ 即44%

- 亲本型配子（p1 – PL）的频率相等，均为44%；
- 重组型配子（P1 – pL）的频率各为 $(50 - 44)\% = 6\%$ 。

所以， F_1 形成的四种配子比例为

44PL： 6p1： 6pL： 44p1 或0.44： 0.06： 0.06： 0.44

交换值= $6\% \times 2 = 12\%$

染色体越长，观察到的交叉数越多，交叉即代表着交换。

如果交换发生在2个特定基因之间，则导致这2个连锁基因的重组。

基因相距较远时，可发生2个以上的交叉交换，即多线交换。3个连锁基因出现双交换，会导致重组率低于实际交换值。

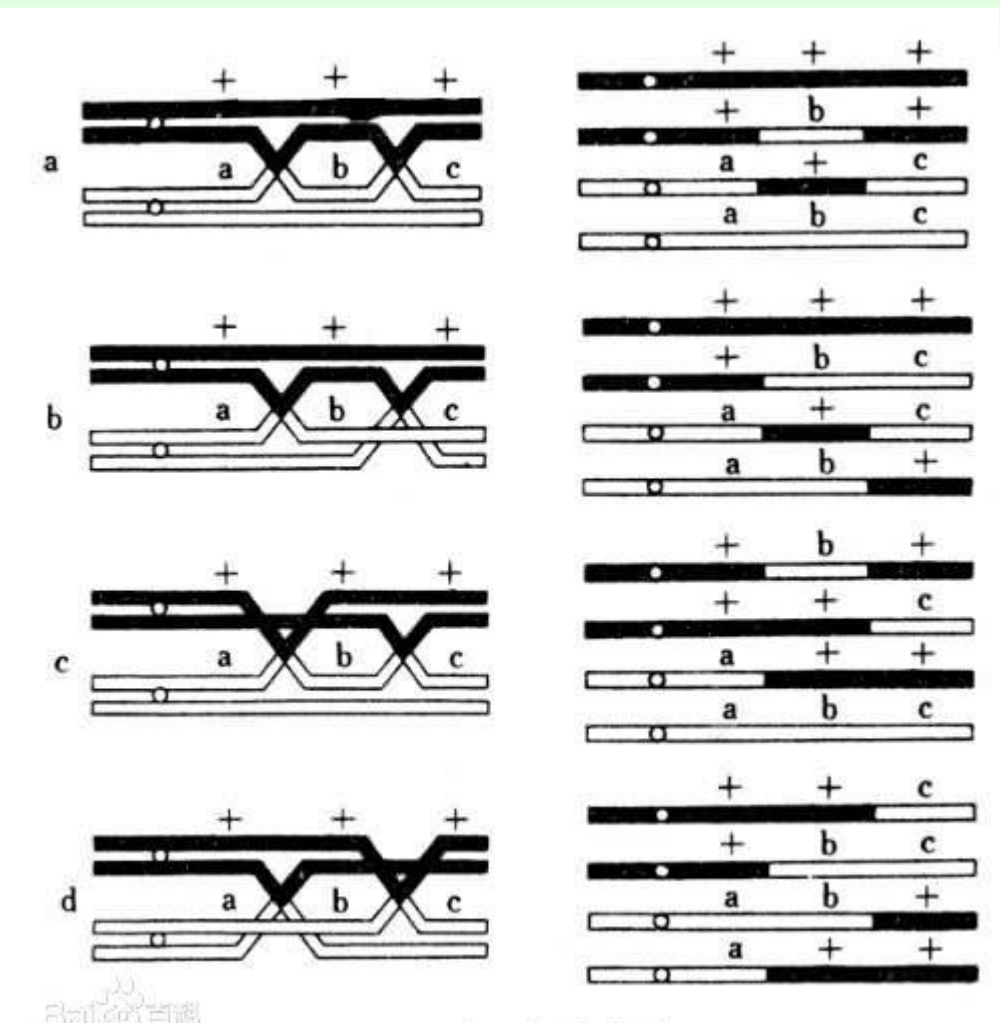


图1 三种双交换类型

3. 影响交换值的因子

- **性别**：雄果蝇、雌蚕未发现染色体片断发生交换；
- **温度**：家蚕第二对染色体上PS-Y（PS黑斑、Y幼虫黄色）

饲养温度（℃）	30	28	26	23	19
交换值（%）	21.48	22.34	23.55	24.98	25.86

- **基因位于染色体上的部位**：

离着丝点越近，其交换值越小，着丝点不发生交换。

- **其它**：年龄、染色体畸变等也会影响交换值。

四、基因定位与连锁遗传图

基因定位：确定基因在染色体上的位置。

基因在染色体上各有其一定的位置 \implies 确定基因的位置
主要是确定基因间的距离和顺序 \implies 基因之间的距离是用
交换值来表示的。

准确地估算出交换值 \implies 确定基因在染色体上的相对位置
 \implies 把基因标志在染色体上。

两点测验和三点测验是基因定位可以采用的两种方法。

1. 两点测验

- ♣ 每次只测定两个基因间的遗传距离。
- ♣ 先用三次杂交、再用三次测交（隐性纯合亲本）分别测定两对基因间是否连锁，然后根据其交换值确定它们在同一染色体上的位置。

A B C

----- 分别测出Aa-Bb间重组率 → 确定是否连锁；
a b c 分别测出Bb-Cc间重组率 → 确定是否连锁；
 分别测出Aa-Cc间重组率 → 确定是否连锁。

- ♣ 如果上述3次测验确认3对基因间连锁 → 根据交换值大小
→ 确定这三对基因在染色体上的位置。

2. 三点测验

♣ 通过一次杂交和一次用隐性亲本测交，同时测定三对基因在染色体上的位置，是基因定位最常用的方法。

♣ 特点：

(1) 纠正两点测验的缺点，使估算的交换值更为准确；

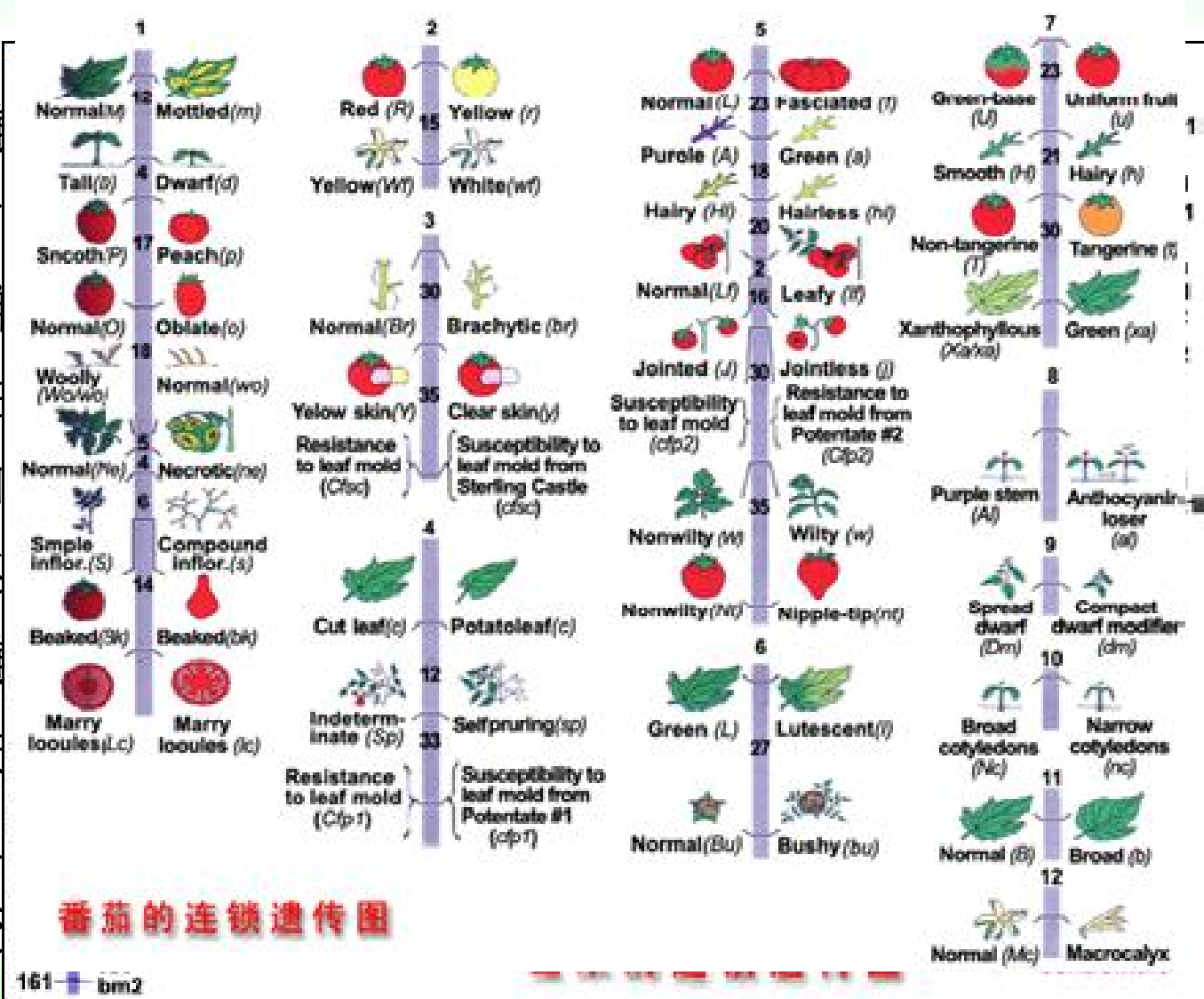
(2) 通过一次试验可同时确定三对连锁基因的位置。

例：交换率A-B为10%，A-C为26%，B-C为16%，C-D为11%，B-D为27%，试确定基因A、B、C、D间的排列方式。



3. 连锁遗传图

- ① 通过连
- 体基因的
- ② 连锁群
- ③ 一种生
- 如
- 连
- ④ 绘制连
- 以最先
- 端基因之
- 作相应变



先

五、连锁遗传规律的应用

◆ 理论上

- ① 把基因定位于染色体上，即基因的载体染色体；
- ② 明确各染色体上基因的位置和距离；
- ③ 说明一些结果不能独立分配的原因，发展了孟德尔定律；使性状遗传规律更为完善。

◆ 实践上

- ① 可利用连锁性状作为**间接选择**的依据，提高选择结果：例如大麦**抗秆锈病基因**与**抗散黑穗病基因**紧密连锁，可同时改良。
- ② 设法打破基因连锁：
如辐射、化学诱变、远缘杂交，……
- ③ 可以根据交换率安排工作：
交换值大，重组型多，选择机会大，育种群体小
交换值小，重组型少，选择机会小，育种群体大

第三节 性别决定与伴性遗传

一、性染色体

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。

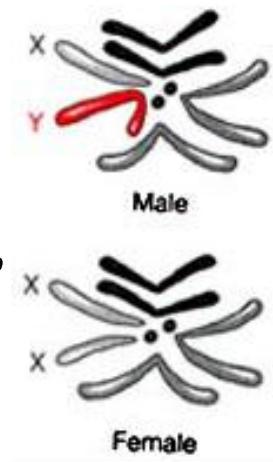
成对的性染色体往往是异型，即形态、结构和大小和功能都有所不同。

♪ **常染色体：**其它各对染色体，通常以A表示。

常染色体的各对同源染色体一般都是同型，即形态、结构和大小基本相同。

如果蝇： $n = 4$

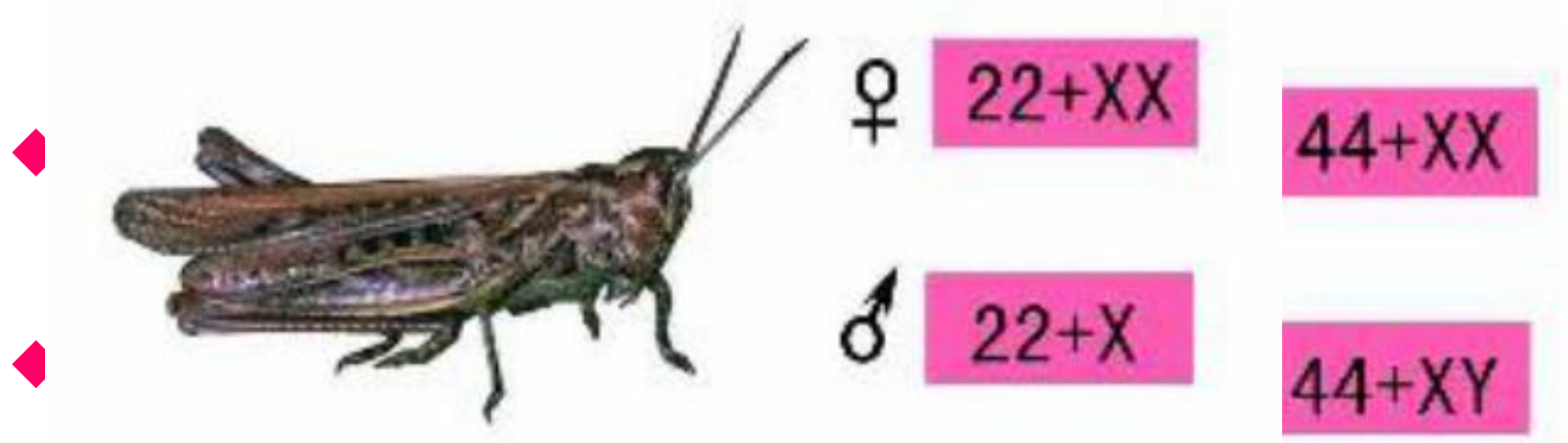
雌果蝇： $3AA+XX$ ；雄果蝇： $3AA+XY$



二、性别决定

1. 性染色体决定性别

- ◆ **XY型** (XX雌性, XY雄性)



b. X-0型

2. 性指数决定性别



性指数： X染色体和常染色体组数的比值。

果蝇染色体组成与性别的关系

X	A	X/A	性别类型	X	A	X/A	性别类型
3	2	1.5	超雌	3	4	0.75	雌雄兼性
4	3	1.33	超雌	2	3	0.67	雌雄兼性
4	4	1.0	雌(4 倍体)	1	2	0.5	雄
3	3	1.0	雌(3 倍体)	2	4	0.5	雄
2	2	1.0	雌(2 倍体)	1	3	0.33	超雄

3. 染色体组的倍性决定性别

后噬的性别决定

1 雌虫 2 雄虫 3 虫卵

蜜蜂

雄

雌



4. 环境决定性

- 激素：如母鸡打
- 氮素影响：如黄
- 温度、光照：如
- 生活环境：如后

性别决定总结

④ 性别受遗传物质控制：

- 通过性染色体的组成；
- 通过性染色体与常染色体二者之间的平衡关系；
- 通过染色体的倍数性等。

④ 环境条件可以影响甚至转变性别，但不会改变原来决定性别的遗传物质。

④ 环境影响性别的转变，主要是性别有向两性发育的特点。

三、伴性遗传

性连锁：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，又称伴性遗传。性连锁是连锁遗传的一种特殊表现形式。



1. 果蝇眼色的遗传

果蝇的白眼性状（突变产生）的遗传与雄性相联系，同X染色体的遗传方式相似。

果蝇的白眼基因在X性染色体上，而Y染色体上不含有其等位基因。

2. 人的伴性遗传

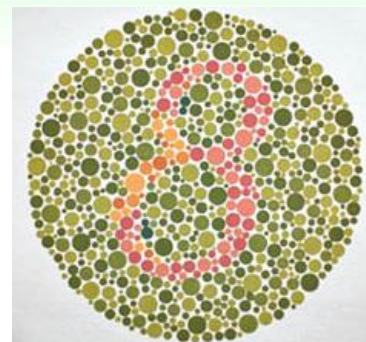
如色盲、A型血友病等表现为性连锁遗传。

色盲性连锁：

- ① 控制色盲的基因为隐性 c ，位于X染色体上，Y染色体上不帶其等位基因；
- ② 由于色盲基因存在于X染色体上，女性在基因杂合时仍正常；而男性Y基因上不帶其对应的基因，故男性色盲频率高。

女： $XCXc$ 杂合时非色盲，只有 $XcXc$ 纯合时才是色盲；

男：Y染色体上不携带对应基因， XCY 正常、 XcY 色盲。



X染色体上隐性基因控制的疾病遗传方式的特点



患病者大多为男性；



男性患病者的子女都是正常的，有病的基因有 $1/2$ 可能通过女儿传给外孙，使外孙患病，表现出“隔代遗传”。

3. 鸡的伴性遗传

芦花鸡的毛色遗传：

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



4. 限性遗传

限性遗传：指Y染色体（XY型）或W染色体（ZW型）上基因所控制的遗传性状，只局限于雄性或雌性上表现的现象。

如：人类的毛耳性状遗传

- 限性遗传的性状多与性别有关，如雄性的个体具有发达的乳房、尖角等。
- 限性遗传与伴性遗传的表现频率有所差别。



5. 从性遗传

从性遗传或称为性影响遗传：不是指由X及Y染色体上基因所控制的性状，而是因为内分泌及其它关系使某些性状只出现于雌、雄一方；或在一方为显性，另一方为隐性的现象。

例如：羊的有角因品种不同而有三种特征：

- ①雌雄都无角；
- ②雌雄都有角；
- ③雌无角而雄有角。

以前两种交配，其 F_1 雌性无角，而雄性有角。反交结果和正交相同。



第四节 染色体变异

- 染色体是遗传物质的载体。遗传现象和规律均依靠。
- 染色体形态、结构、数目的稳定；
- 细胞分裂时染色体能够进行有规律的传递。
- 染色体稳定是相对的，变异则是绝对的。

1927年发现：电离辐射 \longrightarrow 染色体结构变异。

一、染色体数目的变异

1. 染色体组

染色体组：二倍体生物一个正常配子所含的全部染色体。或称为基因组，以X表示。

例：小麦属物种， $X=7$ 。

(1)一粒小麦、野生一粒小麦： $2n=2X=2\times 7=14$ ，即**二倍体**

(2)二粒小麦、野生二粒小麦、硬粒小麦、圆锥小麦、

提莫菲维小麦、波兰小麦： $2n=4X=4\times 7=28$ ，即**四倍体**

(3)普通小麦、斯卑尔脱小麦： $2n=6X=6\times 7=42$ ，即**六倍体**

四倍体（ $4X$ ） \times 二倍体（ $2X$ ） \Longrightarrow **三倍体**（ $3X$ ）

六倍体（ $6X$ ） \times 四倍体（ $4X$ ） \Longrightarrow **五倍体**（ $5X$ ）

整倍体：合子染色体数以基数染色体整倍增加的个体。

多倍体：三倍或三倍以上的整倍体。

染色体组的基本特征：

- ✚ 各染色体形态、结构和连锁群不同，其上携带基因不同；
- ✚ 染色体组是一个完整而协调的体系，缺少一个就会造成不育或性状的变异。

2. 整倍体

单倍体：体细胞中具有本物种配子染色体数（ n ）的个体。

$$n = X。$$

二倍体：体细胞含有两个染色体组。 $2n = 2X。$

多倍体：体细胞含有三个或三个以上染色体组。 $2n=2\sum x。$

● **同源多倍体：**指增加的染色体组来自**同一物种**，一般是由二倍体的染色体**直接加倍**产生的。

● **异源多倍体：**指增加的染色体组来自**不同物种**，一般是由**不同种属**间的**杂交种**染色体加倍形成。

如：普通小麦

3. 非整倍体

非整倍体：比该物种中正常合子染色体数($2n$)多或少一个至几个染色体的个体。

超倍体：染色体数 $> 2n$ ，多倍体、二倍体中均能发生。

亚倍体：染色体数 $< 2n$ ，通常在多倍体中发生。

遗传学上有代表性的非整倍体只有以下几种：

- 单体 $2n-1 = a_1a_1a_2a_2a_3 = 5 = (n-1) II + I$
- 双单体 $2n-1-1 = a_1a_1a_2a_3 = 4 = (n-2) II + I_1 + I_2$
- 缺体 $2n-2 = a_1a_1a_2a_2 = 4 = (n-1) II$
- 三体 $2n+1 = a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_3 = 7 = (n-1) II + III$
- 双三体 $2n+1+1 = a_1a_1a_2a_2a_2a_3a_3a_3 = 8 = (n-2) II + III_1 + III_2$
- 四体 $2n+2 = a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_3a_3 = 8 = (n-1) II + IV$

● 单体: $2n-1$



单体: 比合子染色体数少一条染色体生物体。

- 自然界有些动物具有单体存在的特点:

蝗虫、蟋蟀、某些甲虫: ♀ XX 即 $2n$; ♂ X $2n-1$

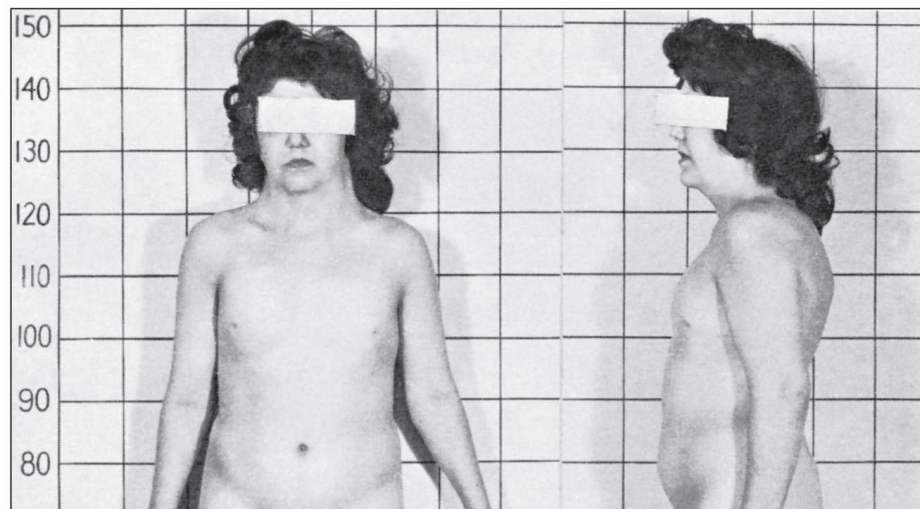
鸟类、许多鳞翅目昆虫: ♀ Z $2n-1$; ♂ ZZ $2n$

自然界中有一些由染色体丢失而产生的嵌合体。

如: 蝴蝶 ($2n-1$, 受精卵第一次分裂丢失一条Y染色体所产生)

人类单体:

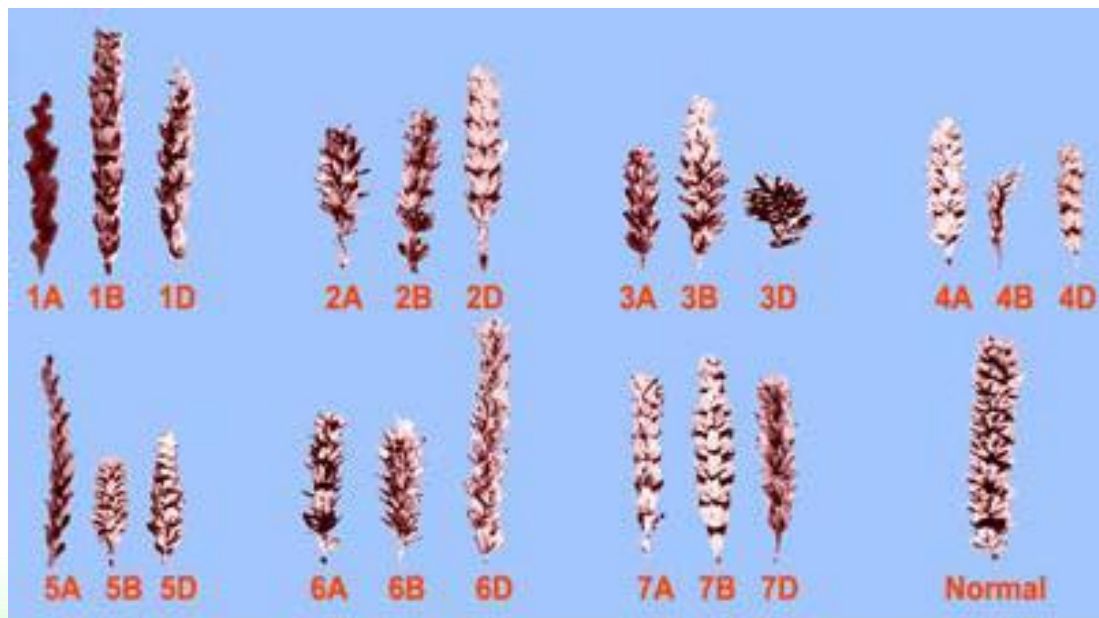
Turner综合症



● 缺体: $2n-2$

缺体: 二倍体中缺少了一对同源染色体 ($2n-2$)。

- 缺体是异源多倍体所特有，一般来自 $(2n-1)$ 单体的自交。
- 有的植物见不到缺体，在幼胚阶段死亡了。
如：普通烟草的自交后代中无缺体。



● 三体: $2n+1$

三体: 体细胞中多了一条染色体的个体 ($2n+1$)。

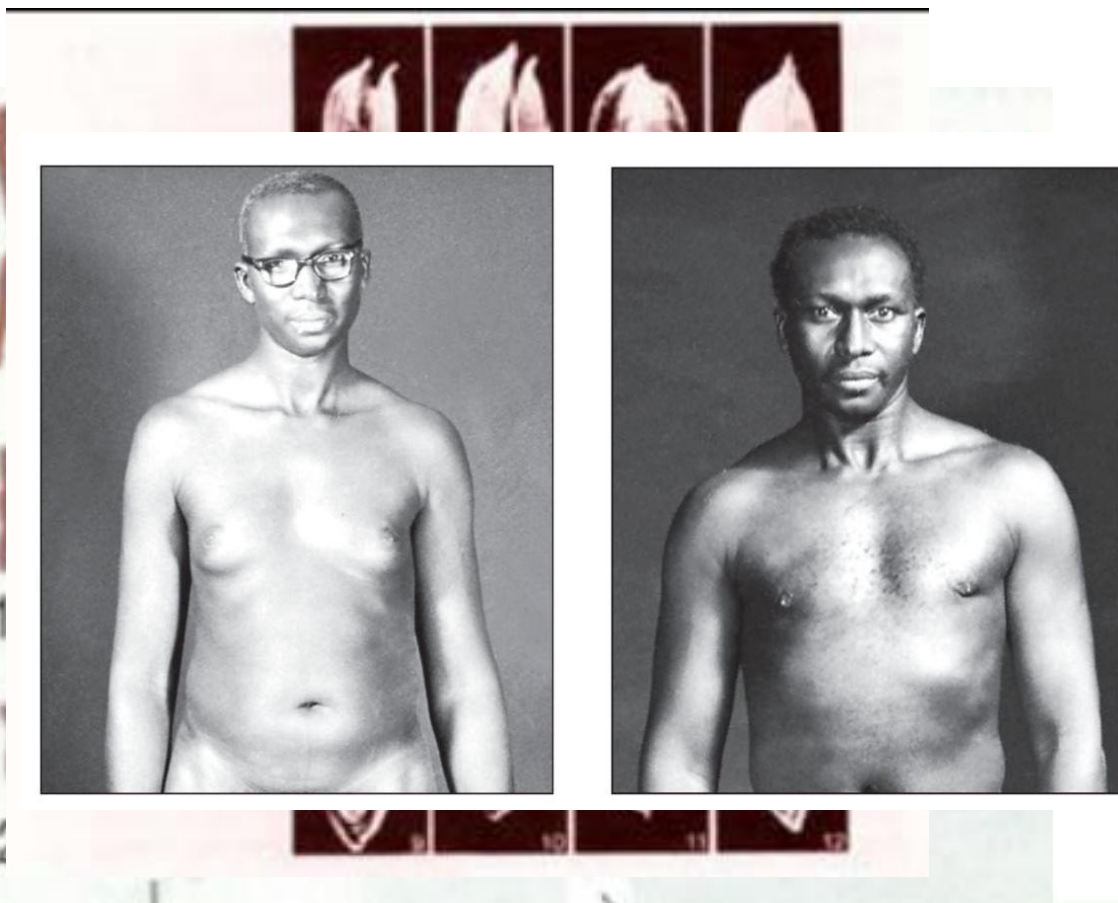
人的三体:

21三体(先天愚型);

XXY型

水稻三体:

不同的三体表现不同的籽粒外形。



● 四体: $2n+2$

四体: 体细胞中多了一对同源染色体的个体 ($2n+2$)。

◆ 四体来源:

多数四体($2n+2$)来源于三体子代群体。

例: 普通小麦三体($2n+1=43=20\text{ II} + \text{III}$)的自交后代中, 1% 四体植株($2n+2=44=20\text{ II} + \text{IV}$), 分离出21个不同四体。

◆ 四体的自交子代:

四体的稳定性远大于三体, 在后期I主要是2/2分离。

◆ 四体基因的分離:

四体染色体上基因的分離,

如AAAa(三式)、AAaa(复式)、Aaaa(单式),

分离规律与同源四倍体同源组的染色体分离相同。

4. 非整倍体的应用

- 基因的染色体定位：缺体、单体、三体
- 有目标地替换染色体：各种非整倍体

二、染色体结构变异

引起染色体结构变异的原因——先断后接假说：

染色体折断 \longrightarrow 重接错误 \longrightarrow 结构变异 \longrightarrow 新染色体
染色体折断是结构变异的前奏。

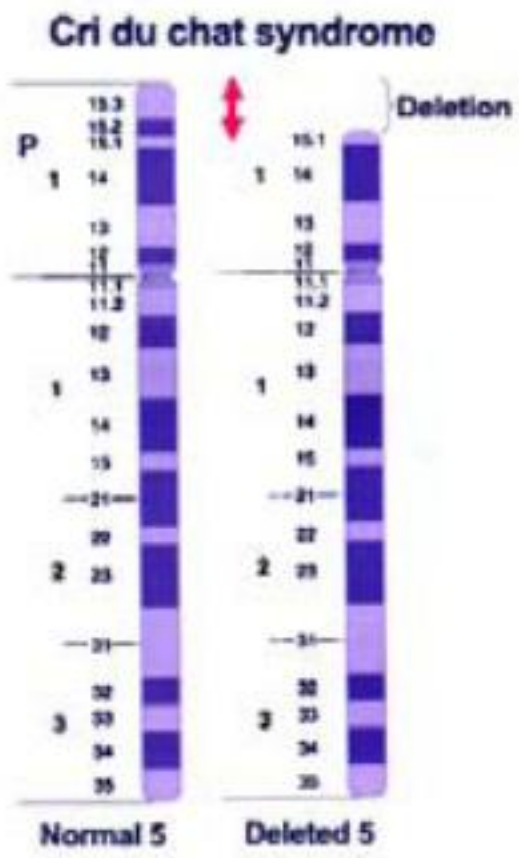
染色体结构变异的因素：

- ① 自然条件：营养、温度、生理等异常变化；
- ② 人工条件：物理因素、化学药剂的处理。

1. 缺失



猫叫综合症



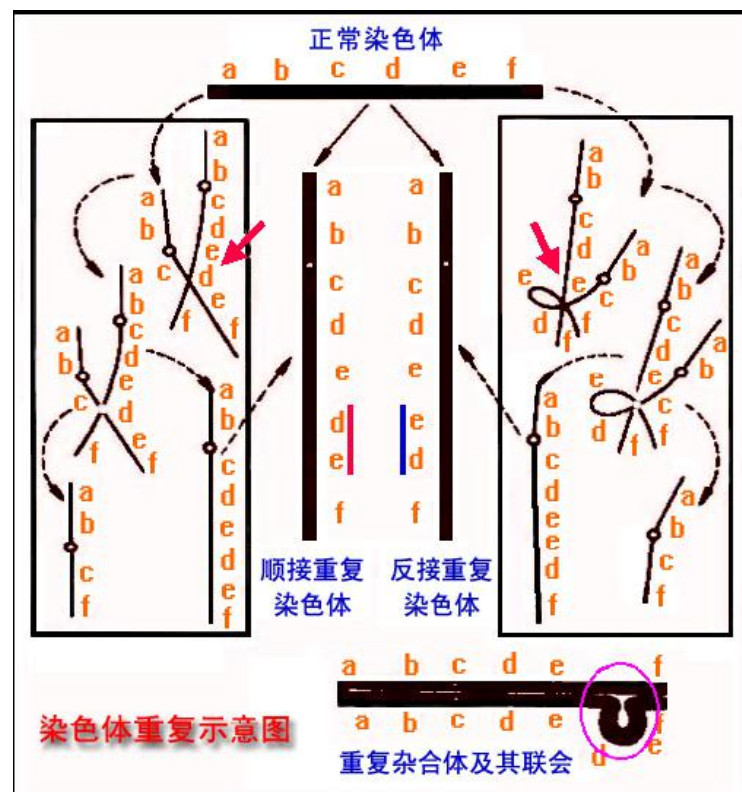
2. 重复

重复：染色体多了与自己相同的某一区段。

顺接重复：指某区段按照染色体上的正常顺序重复。

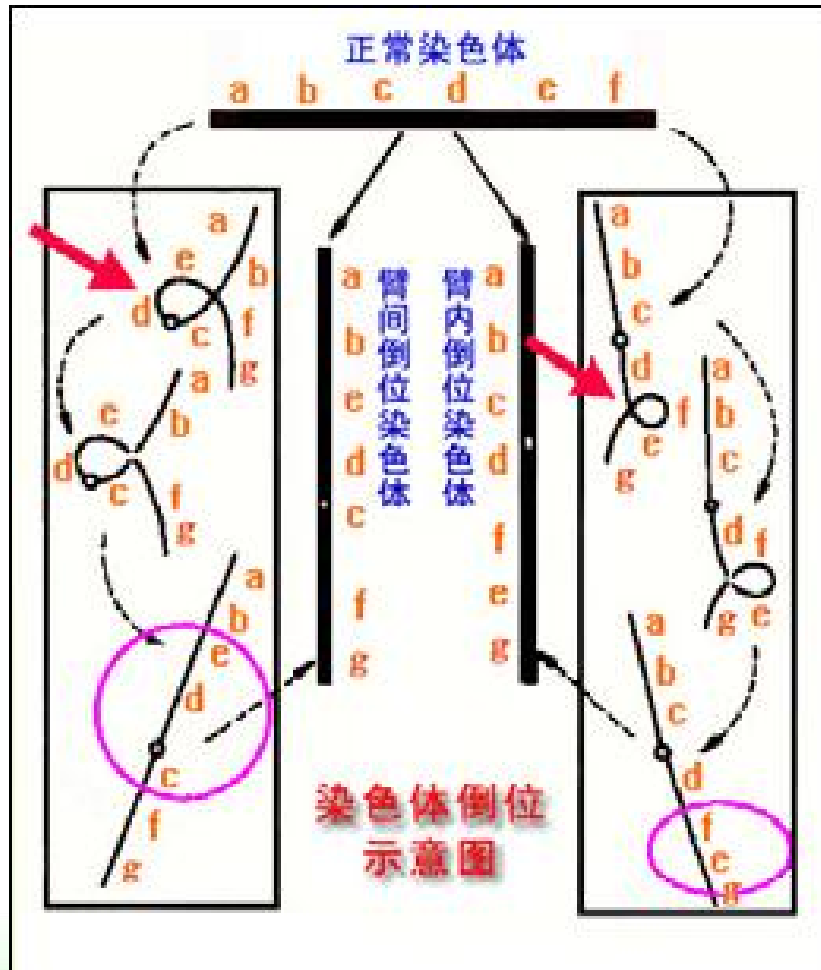
反接重复：指重复时颠倒了某区段在染色体上的正常直线顺序。

着丝点所在区段重复，会形成双着丝点染色体，将继续发生结构变异，难以稳定成型。



3. 倒位

倒位：染色体某一区段的正常顺序颠倒了。



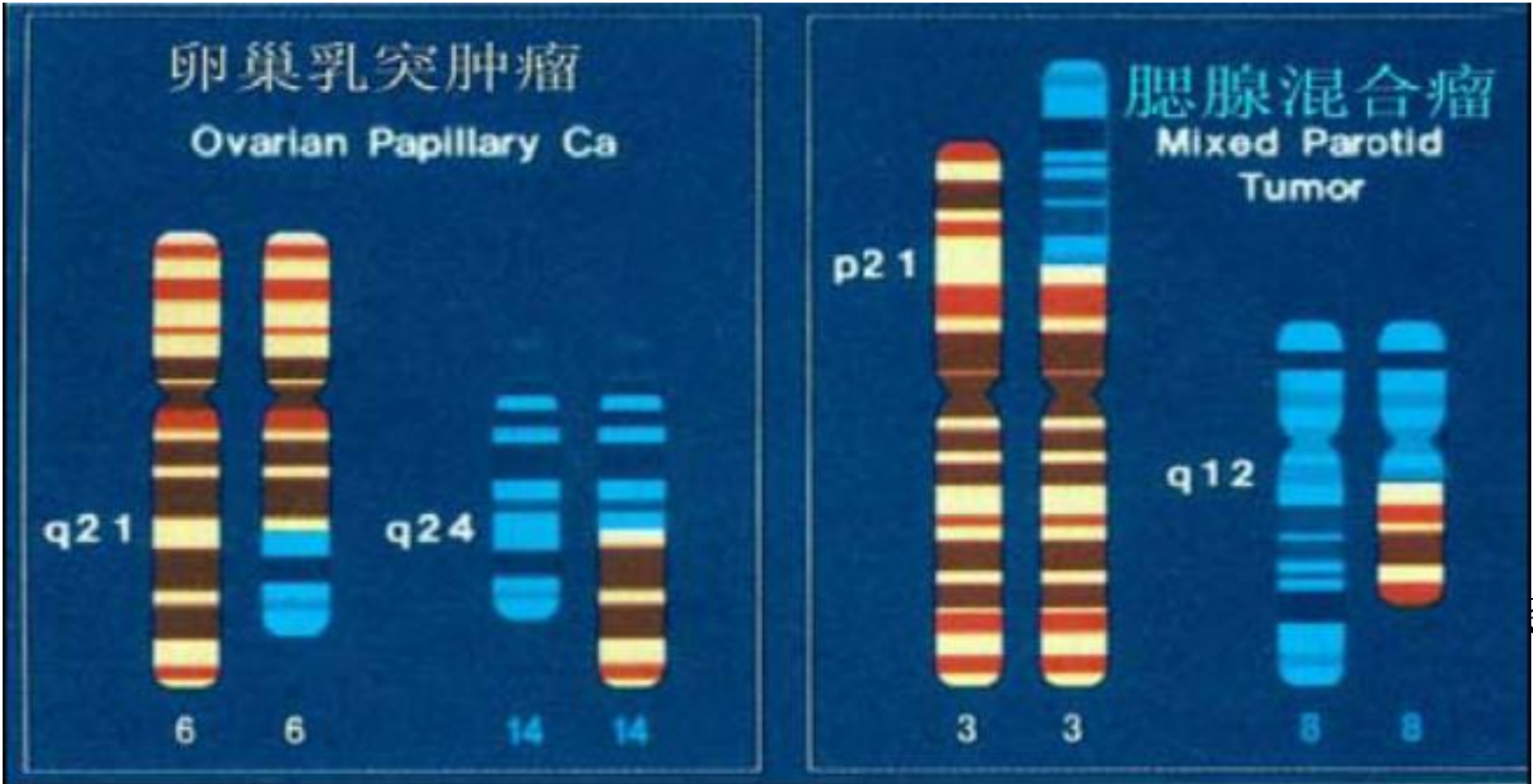
臂内倒位：倒位区段发生在染色体的某一臂上。

臂间倒位：倒位区段涉及染色体的两个臂，倒位区段内有着丝点。

倒位会改变基因间相邻关系，造成遗传性状变异，种与种之间的差异常由多次倒位所形成。

4. 易位

易位：染色体一个区段移接在非同源的另一个染色体上。



易位的各种类型及其形成过程示意图

人类染色体相互易位：容易导致肿瘤的产生

本章结束