

第 2 篇: 遗传与变异

6 遗传的基本规律

王强

October 23, 2024

南京大学生命科学学院

Outline

6.1 性状的孟德尔式遗传

6.2 遗传的染色体学说与遗传第三定律

6.1 性状的孟德尔式遗传

6.1.1 性状的颗粒式遗传与孟德尔第一定律



Figure 1. 孟德尔

要是在生活中有了苦恼和烦忧，那就像现在这样
睁开双眼到树林中去吧。从每棵树上，每丛灌木上，
从每朵花中，每只动物身上，你都会感受到造物主
的全知全能，并从中获得慰藉与力量。

— 《茜茜公主》

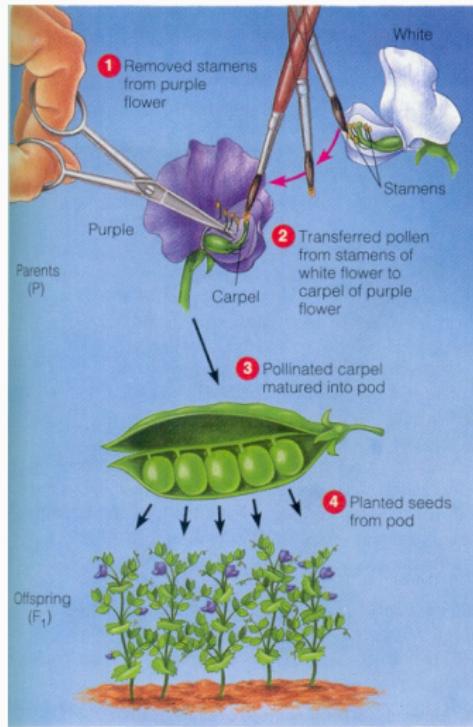


Figure 2. 孟德尔豌豆杂交实验

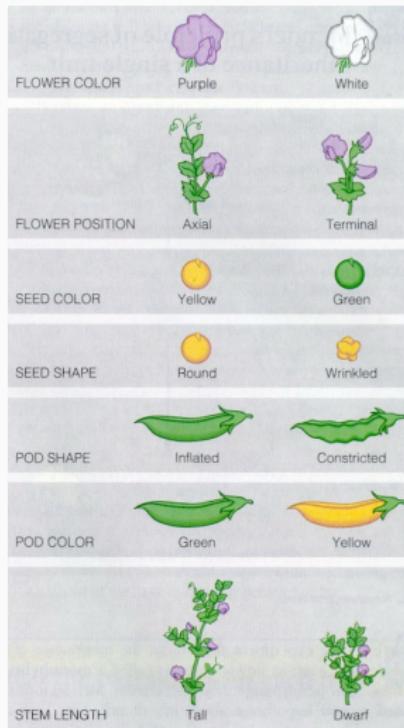
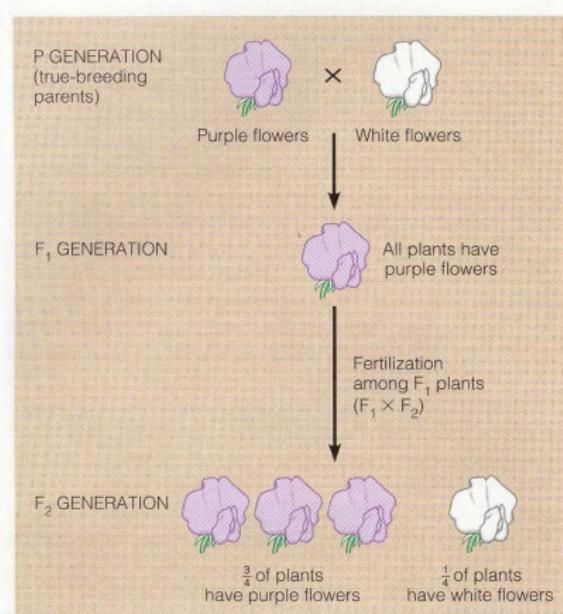
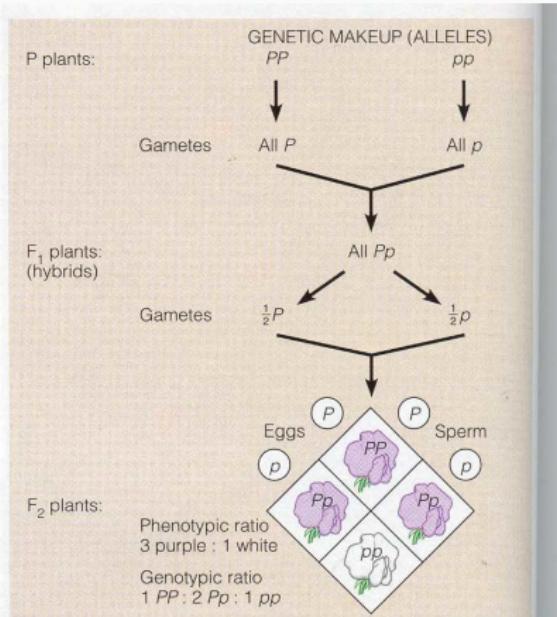


Figure 3. 豌豆性状

一对性状的遗传分析



A. A monohybrid cross



B. Explanation of the monohybrid cross in Figure A

Figure 4. 一对性状的遗传分析

分离定律:

1. 遗传性状由遗传因子决定;
2. 每个植株有一对遗传因子控制花(冠)颜色;
3. 每一生殖细胞(花粉或卵细胞)只含有每对遗传因子中的一个;
4. 每个植株的每对遗传因子中,一个来自父本雄性生殖细胞,一个来自母本雌性生殖细胞;
5. 植株形成生殖细胞时,每对遗传因子相互分开(即分离),分别进入生殖细胞中;
6. 生殖细胞的结合(形成一个新个体或合子)是随机的;
7. 紫花因子和白花因子是同一遗传因子的两种形式,其中紫花因子对白花因子为显性,反之,白花因子对紫花因子为隐性.

6.1.2 自由组合与孟德尔第二定律

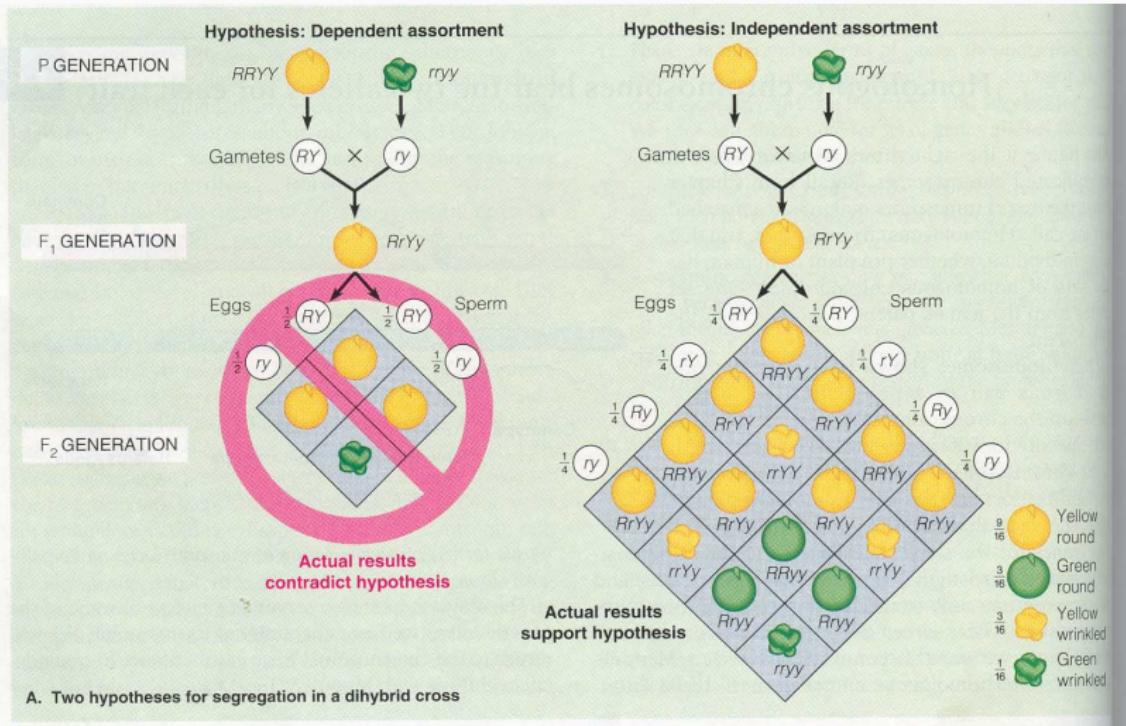


Figure 5. 两对性状的遗传分析

自由组合定律 决定不同对相对性状的遗传因子, 在遗传传递过程中, 各对因子间的分离和组合互不干扰, 各自独立分配到配子中.

颗粒遗传理论

孟德尔定律的精髓 代表一对相对性状(如红花对白花)的
遗传因子在同一体内各别存在,互不沾染,不相
混合的遗传方式.

6.1.3 人类性状的孟德尔式遗传

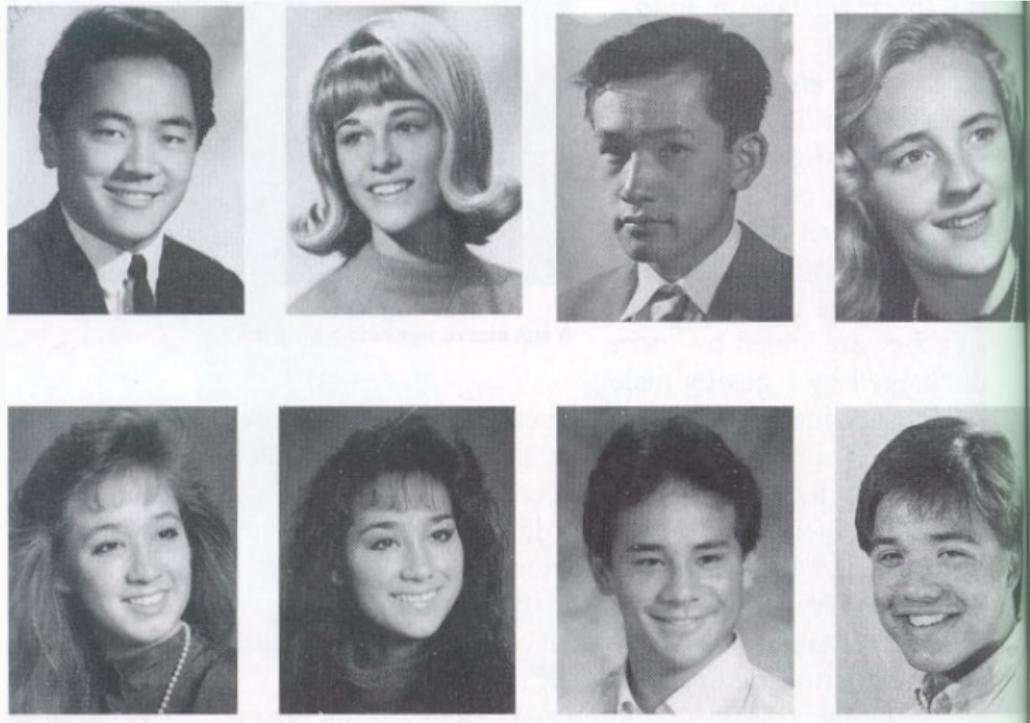


Figure 6. 人类遗传

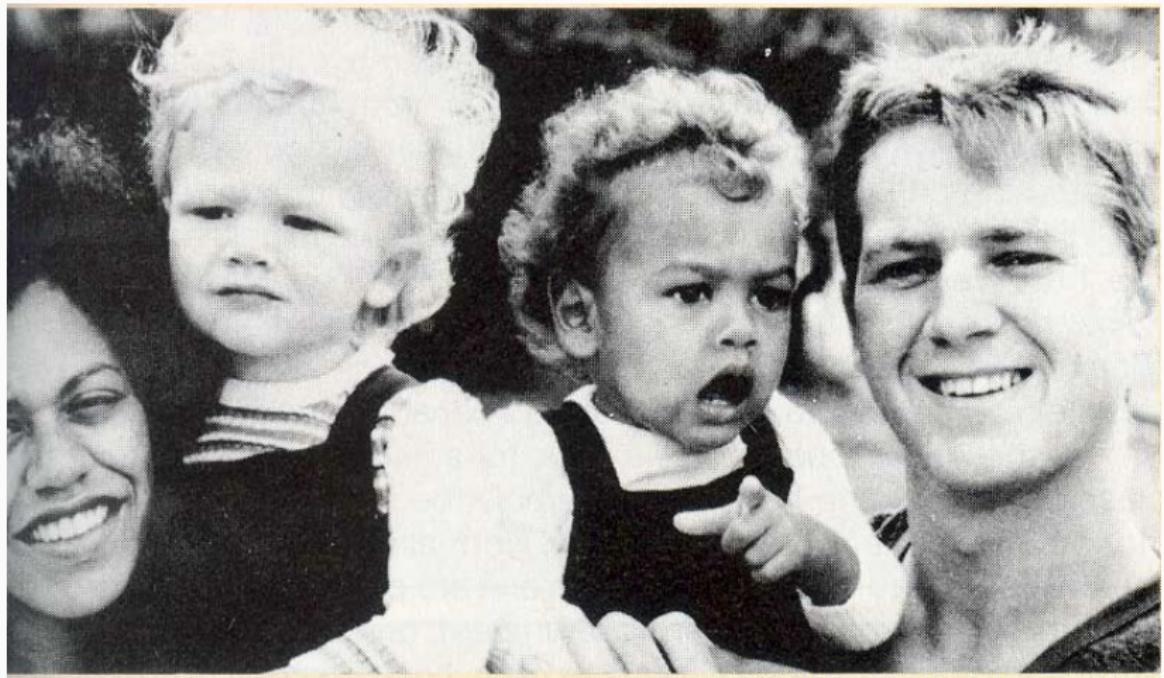


Figure 7. 棕色母亲和白色父亲生下一对分别为棕色和白色的双胞胎



Figure 8. 一对等位基因控制的人类特征

新近产生的表型:

- 大汗腺
- 乳糖耐受
- 喝酒脸红

6.1.4 孟德尔定律的扩展

表面看起来似乎不符合孟德尔定律, 不是 3:1, 也不是 9:3:3:1, 但本质上还是属于孟德尔式遗传的一些现象.

不完全显性的中间表型

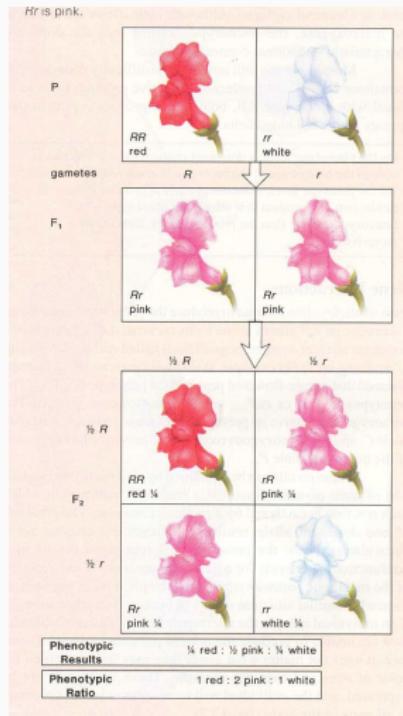


Figure 9. 金鱼草花色不完全显性

复等位基因的遗传

指一个基因有两个以上的等位形式, 如人类ABO血型就是由复等位基因 I^A , I^B 和 i 决定.

Multiple Alleles for the ABO Blood Groups

Blood Group Phenotypes	Genotypes	Antibodies Present in Blood	Reaction When Blood from Groups Below Is Mixed with Antibodies from Groups at Left			
			O	A	B	AB
O	ii	Anti-A Anti-B				
A	$I^A I^A$ or $I^A i$	Anti-B				
B	$I^B I^B$ or $I^B i$	Anti-A				
AB	$I^A I^B$	—				

Figure 10. 复等位基因的遗传 – 人类的 ABO 血型

单个基因影响多种表型

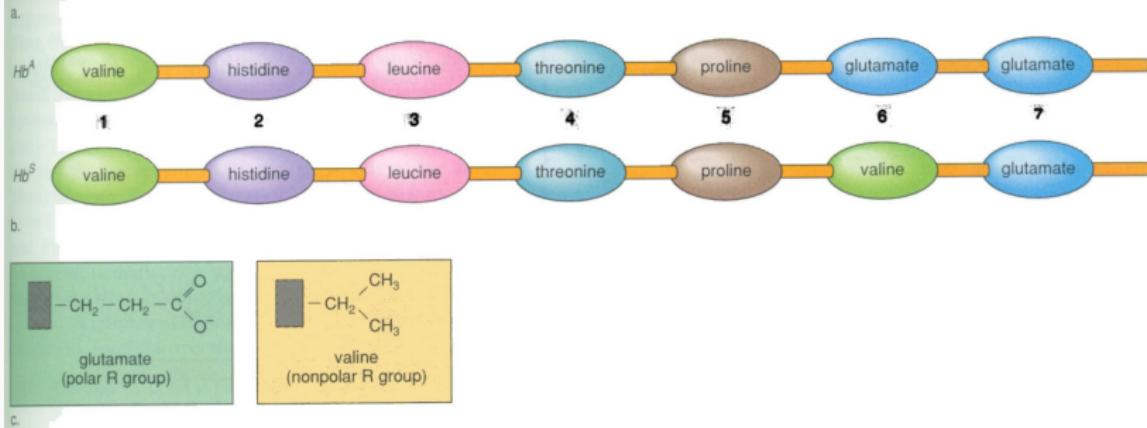
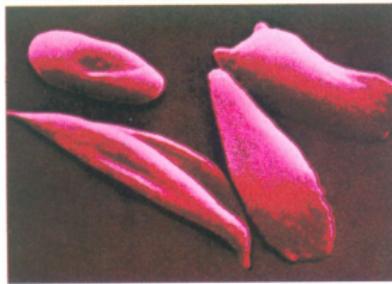
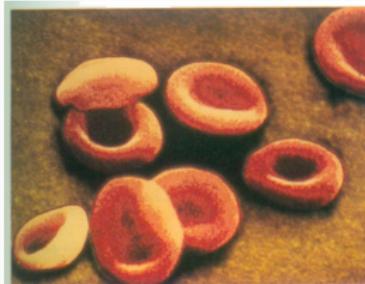


Figure 11. 镰刀形贫血症

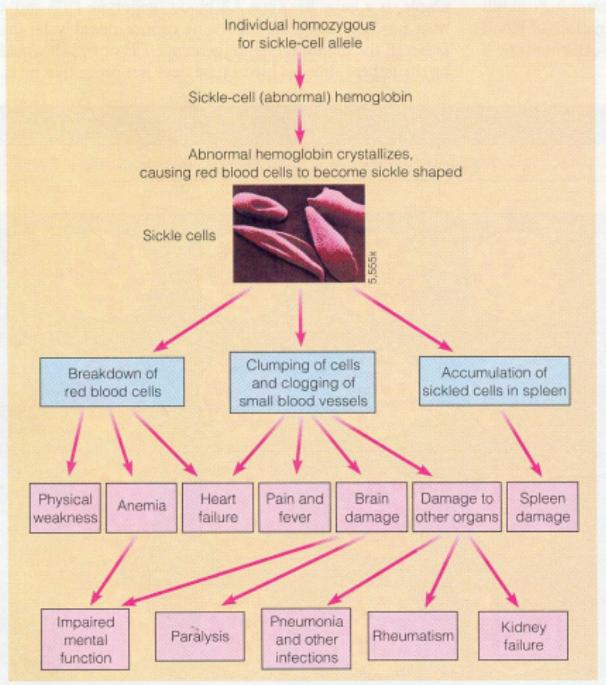


Figure 12. 镰刀形贫血症

6.1.5 数量性状的孟德尔式遗传

多基因决定的数量性状

GU5672972S2

Deutsche Bundesbank
Walter Hall
Frankfurt am Main
1 September 1999



ZEHN DEUTSCHE MARK

中心极限定理 在适当的条件下, 大量相互独立随机变量的均值经适当标准化后依分布收敛于正态分布.

绝大多数生物学表型特征, 都由多个基因及环境条件决定

- 身高
- 新生儿体重
- 药物对疾病的效果
- 种子的大小
- 光合作用的速率
- ...

服从正态分布或者可以转化为正态分布

6.2 遗传的染色体学说与遗传第三定律

6.2.1 伴性遗传与遗传的染色体学说

细胞生物学的发展

- 1870s, Walther Flemming, 动物细胞有丝分裂的染色体与染色质
- Eduard Strasburger, 植物有丝分裂与染色体
- 1876, Oscar Hertwig, 减数分裂
- 1883, Edouard Van Beneden, 以染色体角度再次描述减数分裂

萨顿和博韦里的假说

- 1900 年, 孟德尔定律被重新发现
- Sutton 和 Boveri 于 1902 年分别独立地提出
- 孟德尔的遗传因子(基因)与性细胞在减数分裂过程中的染色体行为有着平行关系

1. 过程 (略)

2. 特点

- ▶ DNA 复制一次, 细胞连续分裂两次, 形成的细胞是单倍体的;
- ▶ 有联会, 因而有交叉, 重组等.¹

¹ 联会: 同源染色体配对成四分体, 发生在前期 I.

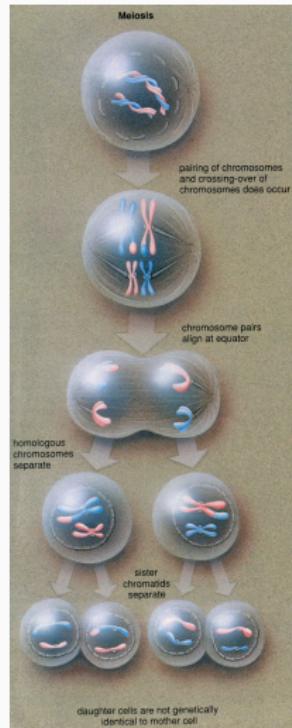


Figure 13. 减数分裂

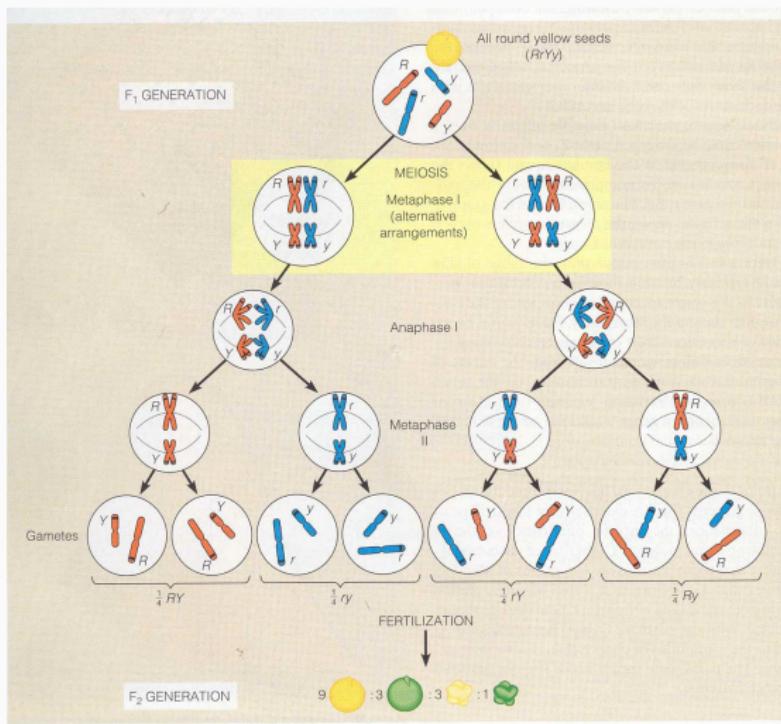


Figure 14. 遗传的染色体学说

遗传因子与减数分裂过程中的染色体行为有着平行关系：

- 两者在体细胞中都成对存在,而在生殖细胞中则是单独存在的
- 成对的染色体或遗传因子在细胞减数分裂时彼此分离,进入不同的子细胞中
- 不同对的染色体或遗传因子可以自由组合

并不能完全证明两者之间的直接联系.

需要有遗传因子位于染色体上的证据.

性染色体与性别决定

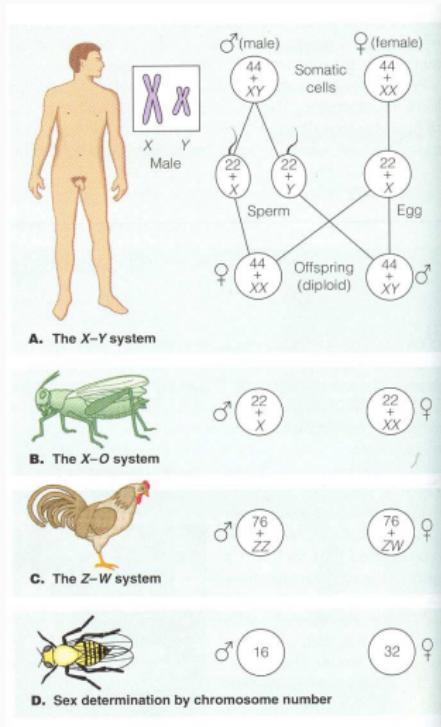


Figure 15. 性染色体与性别决定

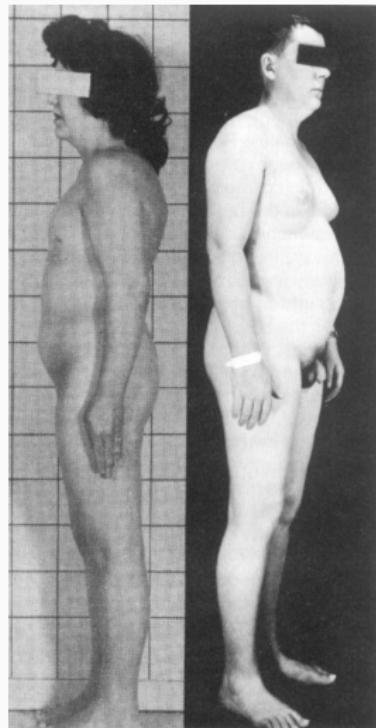


Figure 16. 性染色体异常, XO 与 XXY

黑腹果蝇的伴性遗传



Figure 17. 摩尔根

■ 果蝇

- ▶ 生活周期短;
- ▶ 易培养;
- ▶ 繁殖力强;
- ▶ 染色体数目少且形态特点十分分明.

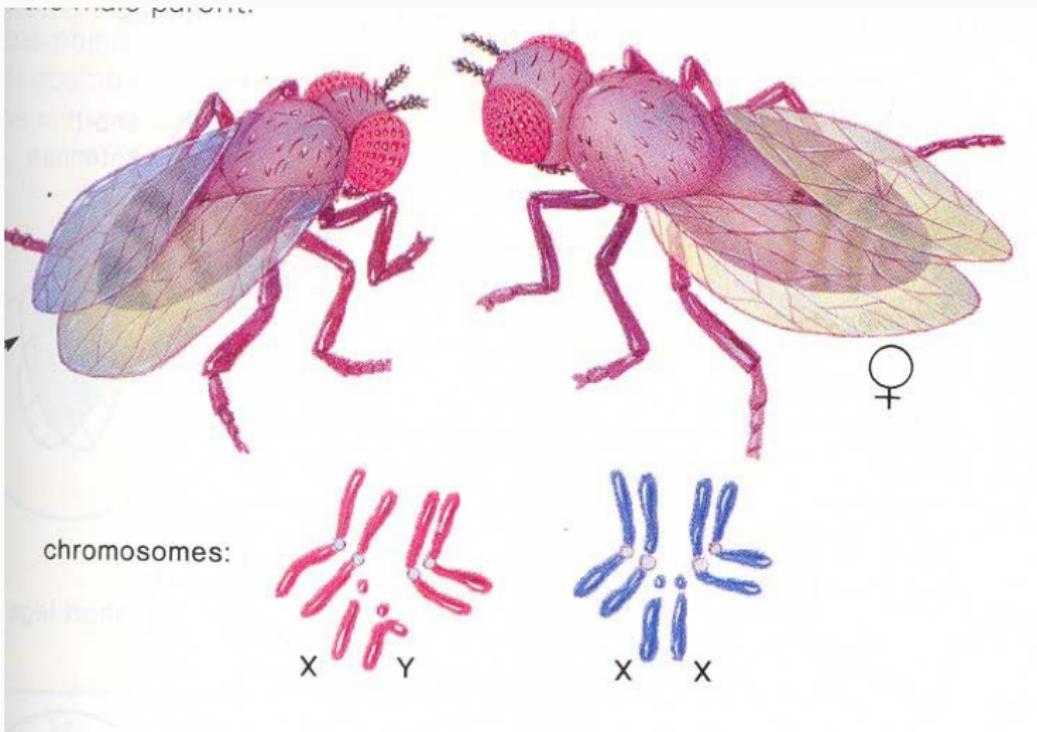


Figure 18. 果蝇



A. Fruit-fly eye color, a sex-linked trait

Figure 19. 性连锁遗传的果蝇眼色

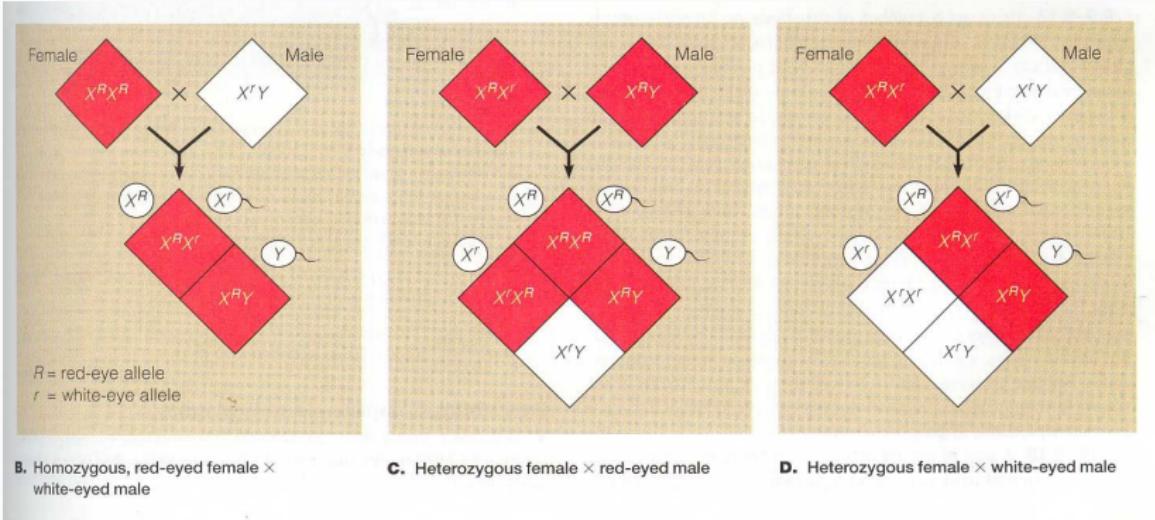


Figure 20. 果蝇眼色的性连锁遗传分析

6.2.2 人类的性连锁遗传

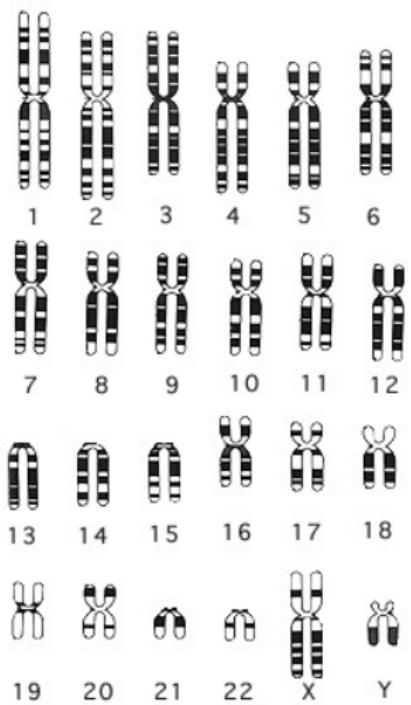


Figure 21. 人染色体

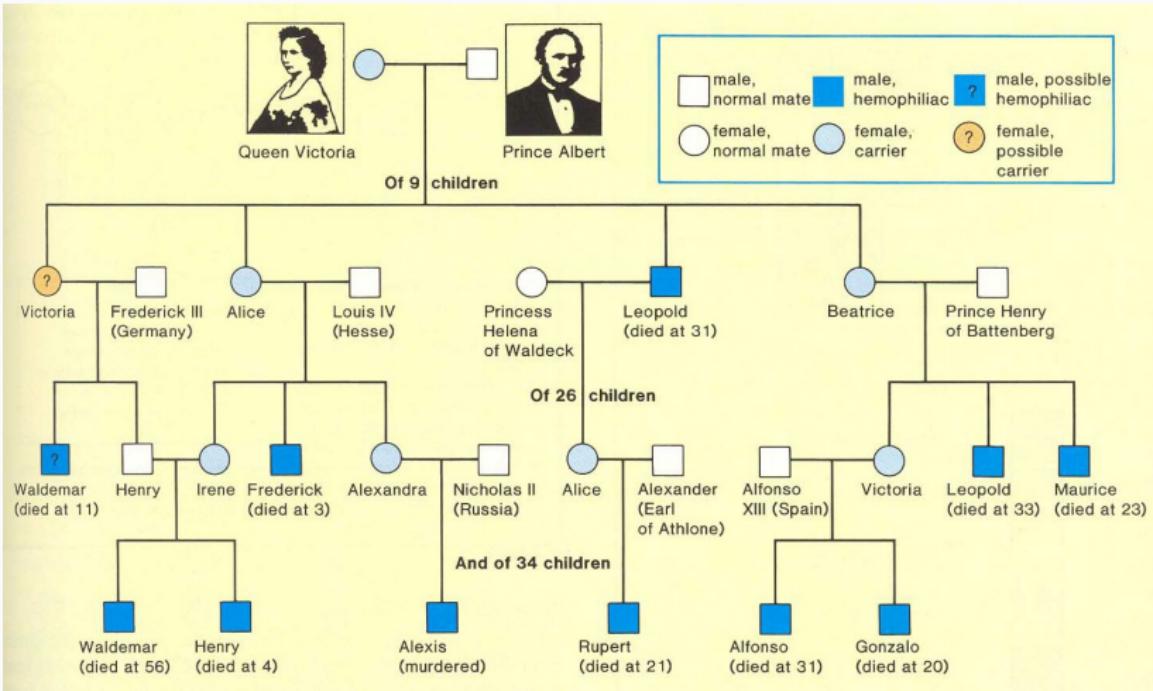


Figure 22. 欧洲皇室的血友病 X-性连锁遗传谱系

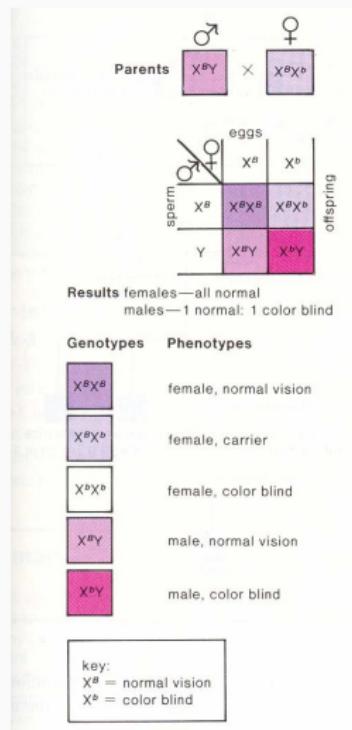


Figure 23. 色盲症的 X-性连锁遗传

6.2.3 连锁交换与遗传第三定律

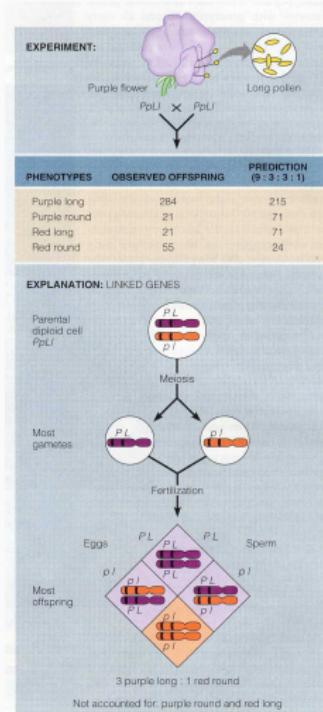
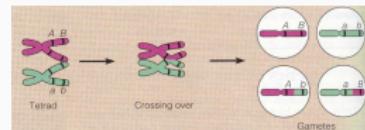


Figure 24. Bateson 和 Punnett 的实验



A. Review: Production of recombinant gametes

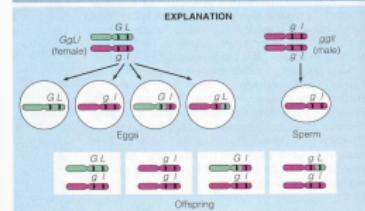
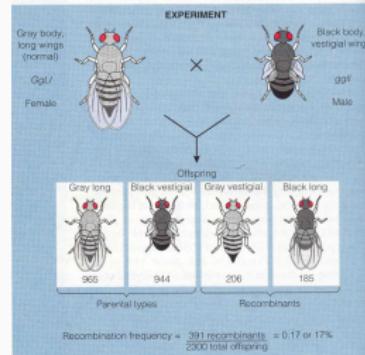


Figure 25. 果蝇的不完全连锁

摩尔根与遗传的第三定律

- 1912 年, 摩尔根与他的学生提出连锁交换定律.
- 同一染色体上的两对或两对以上的基因遗传时, 联合在一起共同出现的频率大于重新组合的频率, 重组类型的产生是由于配子形成过程中, 同源染色体的非姐妹染色单体间发生局部交换的结果.
- 重组频率的大小与连锁基因在染色体上的位置有关.

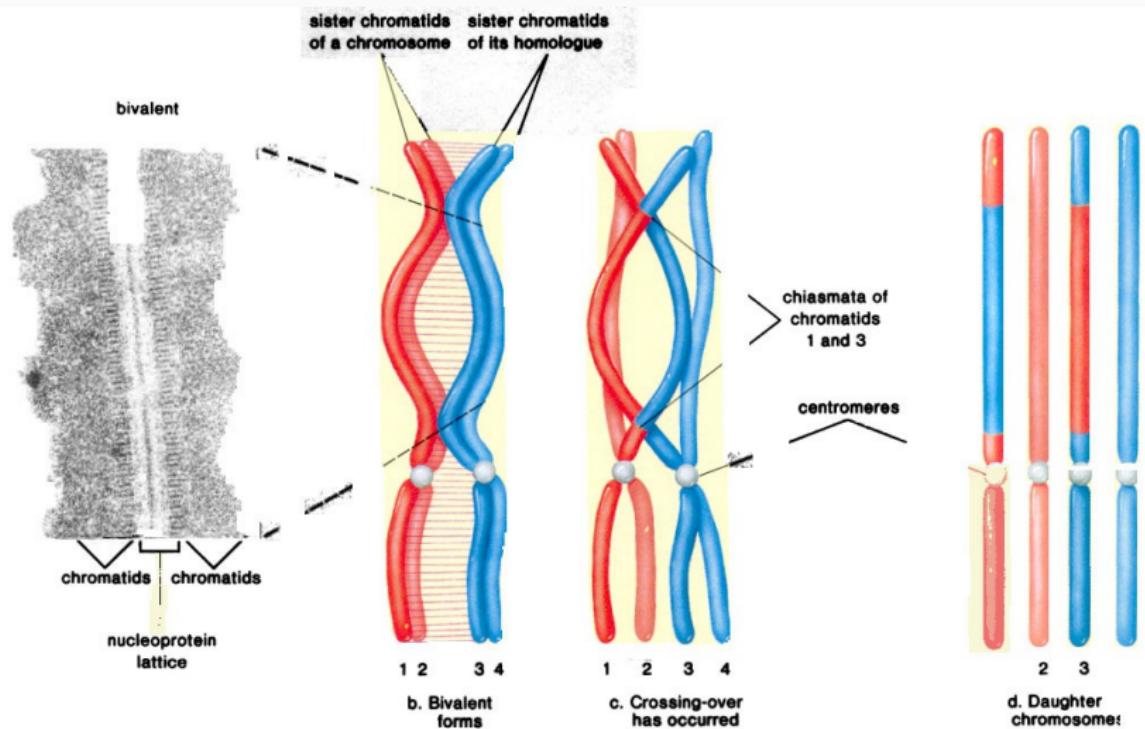


Figure 26. 联会

6.2.4 基因定位与连锁作图

同时揭示了基因在染色体上的分布情况.

```
b <- 9    -> cn <- 9.5 -> vg  
<-           17           ->
```