



第三章 孟德尔遗传



本章重点



1. 孟德尔分离规律、验证、应用；
2. 显性性状的表现及与环境的关系；
3. 二对相对性状的遗传；
4. 多对相对性状的遗传；
5. 基因互作；
6. 基因的作用和性状的表现：
一因多效、多因一效。



人类很早就从整体上认识了遗传现象→亲子性状相似→直观上认为子代所表现的性状是父、母本性状的混合遗传→以后世代不再分离。



第一节 分离规律



一、孟德尔的豌豆杂交试验：



孟德尔试验的特点：



- (1) 遗传纯：以严格自花授粉植物豌豆为材料；
- (2) 稳定性状：选择简单而区分明显的7对性状进行杂交试验；
- (3) 相对性状：采用各对性状上相对不同的品种为亲本；
- (4) 杂交：进行系统的遗传杂交试验；
- (5) 统计分析：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，否定了混合遗传观念。

孟德尔认为父母本性状遗传不是混合，而是相对

独立地传给后代 → 后代还会分离出父母本性状。

提出：

- ①. 分离规律；
- ②. 独立分配规律。



1. 性状 (trait) :

生物体所表现的形态特征和生理特性，能从亲代遗传给子代。



①. 单位性状 (unit trait) :

个体表现的性状总体区分为各个单位之后的性状。

例如：豌豆的花色、种子形状、株高、子叶颜色、豆荚形状及豆荚颜色（未成熟）。



②. 相对性状 (contrasting trait) :

指同一单位性状的相对差异。
如红花与白花、高秆与矮秆等。



利用具有相对性状的个体杂交后
→ 可以对其后代的遗传表现进行对比
分析和研究，分析其遗传规律。



2. 材料:

曾以豌豆、菜豆、玉米、山柳菊为材料进行试验。

豌豆 (*Pisum sativum*) 杂交试验
用时8年 (1856~1864)，选用7对相对性状。



Figure 10-2 FATHER OF GENETICS, GREGOR MENDEL (1822-1884).



豌豆 (*Pisum sativum*) 杂交试验

	Seeds		Pods		Stems		
Dominant	Round	Yellow	Gray Coat (red flowers)	Inflated	Green	Axial Flowers	Tall
Recessive	Wrinkled	Green	White Coat (White flowers)	Pinched	Yellow	Terminal Flowers	Short

3. 方法 (如红花与白花亲本杂交)

(1). 正交 P 红花 (雌) × 白花 (雄)

↓
F₁ 红花
↓ (自交)
F₂ 红花 白花
株数 705 224 T=929株
比例 3.15 : 1



(2). 反交 白花 (雌) × 红花 (雄)

↓
3 : 1

以上说明F₁和F₂的性状表现不因亲本而异。



4. 结果：7对相对性状的试验结果相同

孟德尔豌豆一对相对性状杂交试验的结果

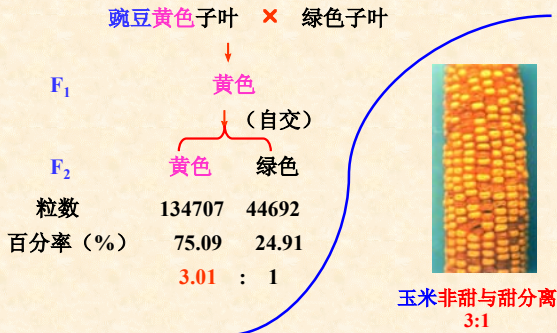
性状	杂交组合	F ₁ 表现的相对性状	F ₂ 的表现		
			显性性状	隐性性状	比例
花色 (种皮颜色)	红/白 (褐色/白色)	红 (褐色)	705	224	3.15:1
种子性状	圆/皱	圆	5474	1850	2.96:1
子叶颜色	黄/绿	黄	6022	2001	3.01:1
豆荚形状	饱满/不饱满	饱满	822	299	2.95:1
未熟豆荚色	绿/黄	绿	408	152	2.82:1
花着生位置	腋生/顶生	腋生	651	207	3.64:1
株高	高/矮	高	187	277	2.84:1

5. 特点:

- (1) F₁性状表现一致，只表现一个亲本性状，另一个亲本性状隐藏。
显性性状：F₁表现出来的性状；
隐性性状：F₁未表现出来的性状。
- (2) F₂分离：一些植株表现出这一亲本性状，另一些植株表现为另一亲本性状 → 说明隐性性状未消失。
- (3) F₂群体中显隐性分离比例大致为3:1。



6. 重复试验:



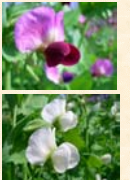
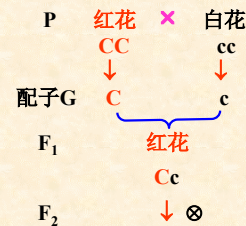
二、分离规律的解释:



孟德尔提出以下假说:

- ①. 生殖细胞中存在着与相对性状对应的遗传因子 → 控制着性状发育;
- ②. 遗传因子在体细胞内成对: 如F₁植株内存在一个控制红花显性性状和一个控制白花隐性性状的遗传因子;
- ③. 每对遗传因子在形成配子时可均等地分配到配子中 → 每一配子(花粉或卵细胞)中只含其中一个;
- ④. 遗传因子在受精过程中保持独立性 → 表现为随机性。

以遗传因子解释



雌配子 (♀)	雄配子 (♂)	
	C	c
C	CC (红花)	Cc (红花)
c	Cc (红花)	cc (白花)

三、表现型和基因型：



孟德尔提出的遗传因子→基因 (gene)

1. **基因型** (genotype)：个体的**基因组合**即遗传组成；
如花色基因型**CC**、**Cc**、**cc**
2. **表现型** (phenotype)：生物体所表现的**性状**。
如**红花**、**白花**
内在基础 **环境** 外在表现
基因型 → **表现型**
(根据表现型决定)
3. 基因型、表现型与环境的关系：
基因型 + 环境 → **表现型**。



4. 基因型类型：

- (1). **纯合基因型** (homozygous genotype)：
或称**纯合体**，成对基因相同。如**CC**、**cc**，**纯质结合**。
- (2). **杂合基因型** (heterozygous genotype)：
成对基因不同。如**Cc**或称**杂合体**，为**杂质结合**。
虽然**Cc**与**CC**的表现型一致，但其遗传行为不同。可用**自交鉴定**：

- CC** 纯合体 → 稳定遗传；
- Cc** 杂合体 → 不稳定遗传；
- cc** 纯合体 → 稳定遗传。

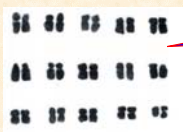


四、分离规律的验证：



分离规律假设：

- ♣ 体细胞中**成对基因**在配子形成时将随着减数分裂的进行而**互不干扰地分离**；
- ♣ 配子中只含有**成对基因中的一个**。



茶叶

蚕豆
后期 I



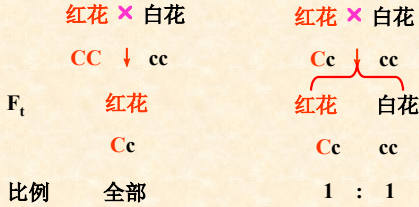
(一)、测交法：

测交法 (test cross)：也称**回交法**。

即把被测验的个体与**隐性纯合基型的亲本**杂交，根据测交子代 (F_1) 的表现型和比例**测知**该个体的基因型。

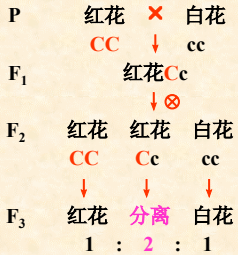


供测个体 × 隐性纯合亲本 → F₁ 测交子代。例如



（二）、自交法：

F₂ 植株个体通过自交产生 F₃ 株系，根据 F₃ 株系的性状表现，推论 F₂ 个体的基因型。



试验结果：

100株 F₂ 红花株

↓ ⊗

F ₃ 株系 全为红花株	3红:1白
株系数 1/3 (36株)	2/3 (64株)
1	1.8



豌豆 F₂ 表现显性性状的个体自交后的 F₃ 表现型种类及其比例

性状	显性	F ₃ 表现显性: 隐性=3:1株系数	F ₃ 完全表现显 性性状株系数	F ₃ 株系总数
花色	红	64 (1.80)	36 (1)	100
种子性状	圆	372 (1.93)	193 (1)	565
子叶性状	黄	353 (2.13)	166 (1)	519
豆荚形状	饱满	71 (2.45)	29 (1)	100
未熟豆荚色	绿	60 (1.50)	40 (1)	100
花着生位置	腋生	67 (2.03)	33 (1)	100
植株高度	高	72 (2.57)	28 (1)	100

（三）、F₁ 花粉鉴定法：

杂种细胞进行减数分裂形成配子时，由于各对同源染色体分别分配到两个配子中，位于同源染色体的等位基因随之分离 → 进入不同配子。

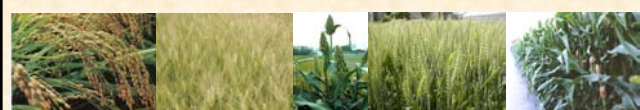
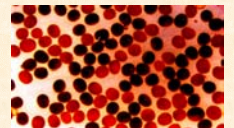
这种现象在水稻、小麦、玉米、高粱、谷子等植物中可以通过花粉粒鉴定进行观察。

如玉米、水稻等：



↓ 观察花粉颜色 (稀碘液)

糯性(wx) :	非糯(Wx)
红棕色	兰黑色
1	1



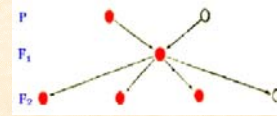
五、分离比实现的条件：



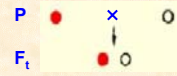
分离规律的表现：

以一对相对性状为例：

▷ F_1 在完全显性的条件下 → F_2 为 3:1



▷ 测交时 → F_1 为 1:1



在于成对基因的分离和组合，需满足以下条件。



1. 研究的生物体必须是**二倍体**(2n)，相对性状差异明显；
2. 杂种减数分裂时各同源染色体必须以**均等的机会**分离
→ 形成数目相等的配子 → 两类配子发育良好，雌雄配子受精机会均等；
3. 受精后各基因型的**合子成活率**均等；
4. **显性作用完全**，不受其它基因影响而改变作用方式，即简单的显隐性；
5. 杂种**后代**处于相对一致的情况下，试验群体大。



六、分离规律的应用：



1. 是遗传学中性状遗传**最基本的规律**，在理论上说明了生物界由于杂交的分离而出现变异的普遍性；
2. 从**本质上**说明控制性状的遗传物质是以**基因**存在，基因在体细胞中成双、在配子中成单，具有高度的独立性；
3. 在减数分裂配子的形成过程中，**成对基因**在杂种细胞中彼此**互不干扰、独立分离**，通过**基因重组**在子代中继续表现各自的作用。



4. 杂种通过自交将产生**性状分离**，同时导致**基因纯合**。

纯合亲本杂交 → 杂种自交 → 性状分离选择 → 纯合一致的品种。

∴ 亲本要纯 → F_1 真杂种 → F_2 才会按比例分离：

▷ 如果 F_1 假杂种 → F_2 不分离。

▷ 如果父母本不纯 → F_1 分离。



5. 通过性状遗传研究，可以预期后代分离的类型和频率，进行有计划种植，以提高育种效果，加速育种进程。

•如水稻抗稻瘟病

抗(显性) × 感(隐性)

↓
F₁ 抗

↓
F₂ 抗性分离
有些抗病株在F₃还会分离。



6. 良种生产中要防止天然杂交而发生分离退化，去杂去劣及适当隔离繁殖。

7. 利用花粉培育纯合体：

杂种(2n)
↓
配子(n)
↓ 加倍
纯合二倍体植株(2n)
↓
品种



第二节 独立分配规律



孟德尔以豌豆为材料，选用具有两对相对性状差异的纯合亲本进行杂交 → 研究两对相对性状的遗传后提出：

独立分配规律（自由组合规律）。



一、两对相对性状的遗传：



(一)、试验结果：

P 黄色子叶、圆粒 × 绿色子叶、皱粒

F₁ 黄色子叶、圆粒 15株自交结556粒种子

F ₂ 种子	黄、圆	黄、皱	绿、圆	绿、皱	总数
实得粒数	315	101	108	32	556
理论比例	9	3	3	1	16
理论粒数	312.75	104.25	104.25	34.75	556



在两对相对性状遗传时：

F_1 出现显性性状；

F_2 会出现4种类型：

2 种亲本型 + 2 种新的重组型。

(两者成一定比例)



二、结果分析：

先按一对相对性状杂交的试验结果分析：

黄：绿=(315+101)：(108+32)=416：140=2.97：1 \approx 3：1

圆：皱=(315+108)：(101+32)=423：133=3.18：1 \approx 3：1

\therefore 两对性状是独立互不干扰地遗传给子代 \rightarrow 每对性状的 F_2 分离符合3：1比例。

F_2 出现两种重组型个体 \rightarrow 说明控制两对性状的基因在从 F_1 遗传给 F_2 时，是自由组合的。

按概率定律，两个独立事件同时出现的概率是分别出现概率的乘积：

黄、圆 $3/4 \times 3/4 = 9/16$

黄、皱 $3/4 \times 1/4 = 3/16$

绿、圆 $1/4 \times 3/4 = 3/16$

绿、皱 $1/4 \times 1/4 = 1/16$

$(3:1)^2 = 9:3:3:1$

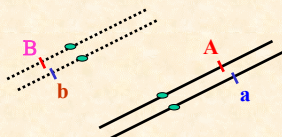


二、独立分配现象的解释：



独立分配规律的要点：

控制两对不同性状的等位基因在配子形成过程中，一对等位基因与另一对等位基因的分离和组合互不干扰，各自独立分配到配子之中。



以基因符号表示（从遗传角度考虑）：

P 黄子叶、圆粒 \times 绿子叶、皱粒

YYRR

yyrr

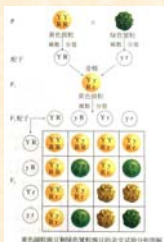
G YR

yr

F_1 黄子叶、圆粒 YyRr

F_2

雌配子 (♀)	雄配子(♂)			
	YR	Yr	yR	yr
YR	YYRR(黄圆)	YYRr	YyRR	YyRr
Yr	YYRr	YYrr(黄皱)	YyRr	Yyrr
yR	YyRR	YyRr	yyRR(绿圆)	yyRr
yr	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr(绿皱)



F₂基因型和表现型归类:

豌豆黄色、圆粒×绿色、皱粒的F₂基因型和表现型的比例

表现型	基因型	基因型比例	表现型比例	F ₃ 株系
黄圆Y_R_	YYRR	1	9	38 不分离
	YyRR	2		65 3:1
	YYRr	2		60 3:1
	YyRr	4		138 9:3:3:1
黄皱Y_rr	YYrr	1	3	28 不分离
	Yyrr	2		68 3:1
绿圆yyR_	yyRR	1	3	35 不分离
	yyRr	2		67 3:1
绿皱yyrr	yyrr	1	1	30 不分离

F₂群体共有9种基因型, 其中:

4种基因型为纯合体;

1种基因型的两对基因均为杂合体, 与F₁一样;

4种基因型中的一对基因纯合, 另一对基因杂合。

F₂群体中有4种表现型, 因为Y对y显性, R对r显性。



细胞学基础:

Y-y等位基因位于这一对同源染色体上;

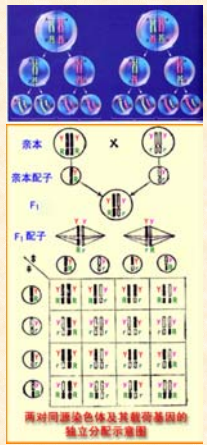
R-r等位基因位于另一对同源染色体上。

F₁基因型是YyRr → 孢母细胞进行分裂时, 可以形成4种配子:

YR Yr yR yr

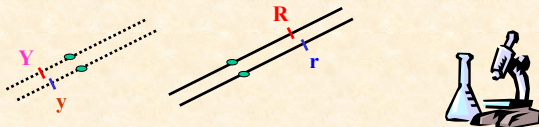
配子比例 1 : 1 : 1 : 1

表型比例 9 : 3 : 3 : 1



独立分配的实质:

控制两对性状的等位基因, 分布在不同的同源染色体上; 减数分裂时, 每对同源染色体上等位基因发生分离, 而位于非同源染色体上的基因, 可以自由组合。



三、独立分配规律的验证:



(一)、测交法

F₁ × 双隐性亲本
黄圆 YyRr × 绿皱 yyrr

配子	YR	Yr	yR	yr	yr
基因型	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr	
表现型	黄、圆	黄、皱	绿、圆	绿、皱	
表现型比例	1	1	1	1	← 理论F ₁
F ₁ 为♀	31	27	26	26	← 测交结果
F ₁ 为♂	24	22	25	26	← 测交结果

χ²测验, P>5%, 符合理论比例, 理论与实际结果一致。

(二)、自交法

按照分离和独立分配规律的理论判断, F₂中:

- ♥ 纯合基因型的植株有4/16 (YYRR、yyRR、YYrr、yyrr) 经自交 → F₃, 性状不分离;
- ♥ 一对基因杂合的植株有8/16 (YyRR、YYRr、yyRr、Yyrr) 经自交 → F₃, 一对性状分离 (3:1), 另一对性状稳定;
- ♥ 二对基因杂合的植株有4/16 (YyRr) 经自交 → F₃, 二对性状均分离 (9:3:3:1)。



孟德尔试验结果:

株数	理论比例	F ₂ 植株基因型	F ₃ 表现型
38	1/16	YYRR	黄圆, 不分离
28	1/16	Yyrr	黄皱, 不分离
35	1/16	yyRR	绿圆, 不分离
30	1/16	yyrr	绿皱, 不分离
65	2/16	YYRR	圆粒, 子叶色3:1分离
68	2/16	Yyrr	皱粒, 子叶色3:1分离
60	2/16	YYRr	黄子叶, 子粒形状3:1分离
67	2/16	yyRr	绿子叶, 子粒形状3:1分离
138	4/16	YyRr	两对性状均分离, 呈9:3:3:1分离

T=529株

F₂植株群体中(按表现型归类, 则)

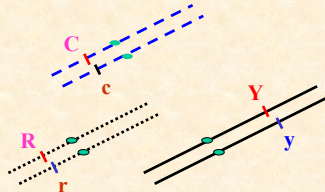
Y_R_	Y_rr	yyR_	yyrr	总计
301	96	102	30	529



四、多对相对性状的遗传:



当具有3对不同性状的植株杂交时, 只要决定3对性状遗传的基因分别载在3对非同源染色体上, 其遗传仍符合独立分配规律。



例如:

黄、圆、红 × 绿、皱、白

YYRRCC ↓ yyrrcc

F₁ 黄、圆、红

YyRrCc ← 完全显性

F₁ 配子类型 2³=8

(YRC、YrC、YRc、yRC、yrC、Yrc、yRc、yrc)

F₂组合 4³=64 ← 雌雄配子间随机结合

F₂基因型 3³=27

F₂表现型 2³=8 ← 27:9:9:9:3:3:3:1



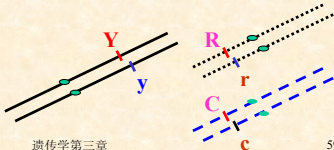
3对基因的F₁自交相当于

(YyRrCc)²=(Yy×Yy)(Rr×Rr)(Cc×Cc)单基因杂交;

每一单基因杂种的F₂均按3:1比例分离。

∴ 3对相对性状遗传的F₂表现型的分离比例是(3:1)³
=27:9:9:9:3:3:3:1。

如有n对独立基因, 则F₂表现型比例应按(3:1)ⁿ展开。



豌豆黄色、圆粒、红花/绿色、皱粒、白花的F₂基因型、表现型及F₃分离比例

基因型	基因型比例	表现型	表现型比例	F ₃ 分离比例
YYRRCC	1	黄色 圆粒 红花	27	不分离
YyRRCC	2			黄色:绿色=3:1
YYRrCC	2			圆粒:皱粒=3:1
YYRRCc	2			红花:白花=3:1
YyRrCC	4			黄色、圆粒:黄色、皱粒:绿色、圆粒:绿色、皱粒=9:3:3:1
YYRrCc	4			圆粒、红花:圆粒、白花:皱粒、红花:皱粒、白花=9:3:3:1
YyRRCc	4			黄色、圆粒、红花:黄色、圆粒、白花:黄色、皱粒、红花:黄色、皱粒、白花=9:3:3:1
YyRrCc	8			绿色、皱粒、红花:黄色、圆粒、白花=27:9:9:9:3:3:3:1
yyRRCC	1	绿色 圆粒 红花	9	不分离
yyRrCC	2			圆粒:皱粒=3:1
yyRRCc	2			红花:白花=3:1
yyRrCc	4	圆粒、红花:圆粒、白花:皱粒、红花:皱粒、白花=9:3:3:1		
YyrrCC	1	黄色 皱粒 红花	9	不分离
YyrrCc	2			黄色:绿色=3:1
YYrrCC	2			红花:白花=3:1
YyrrCc	4			黄色、红花:黄色、白花:绿色、红花:绿色、白花=9:3:3:1

续上表:

基因型	基因型比例	表现型	表现型比例	F ₂ 的分离比例
YYRRcc	1	黄色 圆粒 白花	9	不分离 黄色:绿色=3:1 圆粒:皱粒=3:1 黄色、圆粒:黄色、皱粒:绿色、圆粒:绿色、皱粒 =9:3:3:1
YyRRcc	2			
YYRrcc	2			
YyRrcc	4			
yyrrCC	1	绿色 圆粒 红花	3	不分离 红花:白花=3:1
yyrrCc	2			
YYrrcc	1	黄色 皱粒 白花	3	不分离 黄色:绿色=3:1
Yyrrcc	2			
yyRRcc	1	绿色 圆粒 白花	3	不分离 圆粒:皱粒=3:1
yyRrcc	2			
yyrrcc	1	绿色 皱粒 白花	1	不分离

杂种杂合基因对数与F₂表现型和基因型种类的关系

杂种杂合基因对数	显性完全时F ₂ 表现型的种类	F ₁ 形成的不同配子的种类	F ₂ 基因型种类	F ₁ 产生雌雄配子可能组合数	F ₂ 纯合基因型种类	F ₂ 杂合基因型种类	F ₂ 表现型分离比例
1	2	2	3	4	2	1	(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
n	2 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ	4 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ -2 ⁿ	(3:1) ⁿ

试验结果是否符合3:1、1:1、9:3:3:1、1:1:1:1等比例均应进行 χ^2 测验。

五、独立分配规律的应用:



(一)、理论上:

独立分配规律是在分离规律基础上,进一步揭示多对基因之间自由组合的关系→解释了不同基因的独立分配是自然界生物发生变异的重要来源。



1. 说明生物界发生变异的原因之一,是多对基因之间的自由组合;

例如:按照独立分配规律,在显性作用完全的条件下:亲本之间

2对基因差异 F₂ 2²=4表现型

4对基因差异 F₂ 2⁴=16表现型

20对基因差异 F₂ 2²⁰=1048576表现型
基因型更加复杂。

2. 生物中丰富的变异类型,有利于广泛适应不同的自然条件,有利于生物进化。



(二)、实践上:

1. 分离规律的应用完全适应于独立分配规律,且独立分配规律更具有指导意义;
2. 杂交育种中,有利于组合双亲优良性状,并可预测杂交后代出现的优良组合及其比例,以便确定育种工作的规模。



例如：水稻

P 有芒抗病 (AARR) × 无芒感病 (aarr)



F₁ 有芒抗病 AaRr

↓ ⊗

F₂ 2/16aaRr与1/16aaRR 为无芒抗病 (3/16)

aaRR纯合型占无芒抗病株总数的1/3, F₃中不再分离。

■ 如希望F₃获得10个稳定遗传的无芒抗病株 (aaRR), 则F₂至少选择30株无芒抗病株 (aaRR + aaRr)。

第三节 遗传学数据的统计处理



孟德尔在豌豆遗传试验中已认识到3:1、1:1等分离比例都必须在子代个体数较多的条件下才能比较接近。

20世纪初人们已认识到**概率原理**在遗传研究中的重要性 and 必要性。



一、概率原理：



(-)、**概率的概念**：指一定事件总体中某一事件出现的机率。

F₁ 红花 Cc

F₂ ↓ ⊗

雌配子 (♀)	雄配子 (♂)	
	(1/2) C	(1/2) c
(1/2) C	(1/4) CC	(1/4) Cc
(1/2) c	(1/4) Cc	(1/4) cc

当F₁植株的花粉母细胞进行**减数分裂**时, C与c基因分配到每个雄配子中的机会均等→即所形成的雄配子总体中带有**C或c**基因的雄配子**概率**各为1/2。

遗传研究中可通过**概率分析**来推算遗传比率。

(-)、**概率的基本定律**：

1.乘法定理：

两个**独立事件**同时发生的概率等于各个事件发生概率的乘积。

例如：豌豆 黄子叶、圆粒 × 绿子叶、皱粒 → YyRr

由于这两对性状是受**两对独立基因**的控制, 属于**独立事件**。

●Y或y、R或r进入一个配子的概率各为1/2→两个非等位基因同时进入某一配子的概率→各基因**概率的乘积**→(1/2)²=1/4。

●F₁中**杂合基因(YyRr)**对数n=2, 故可形成2ⁿ=2²=4种配子。

根据乘法定理, 四个配子中的基因组合及其出现的概率是：

YR=(1/2)²=1/4, Yr=(1/2)²=1/4

yR=(1/2)²=1/4, yr=(1/2)²=1/4



2. 加法定理:

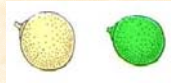
两个互斥事件同时发生的概率是各个事件各自发生概率之和。

互斥事件: 是某一事件出现, 另一事件即被排斥。

例如: 豌豆子叶颜色不是黄色就是绿色, 二者只居其一。

如求豌豆子叶黄色和绿色的概率 → 为二者概率之和, 即

$$\frac{1}{2} + \frac{1}{2} = 1$$



根据上述概率的两个定理, 可将豌豆杂种 $YyRr$ 的雌雄配子发生概率、通过受精的随机结合所形成的合子基因型及其概率表示为:

雌配子 (♀)	雄配子 (♂)			
	(1/4) YR	(1/4) Yr	(1/4) yR	(1/4) yr
(1/4) YR	(1/16) YYRR	(1/16) YYRr	(1/16) YyRR	(1/16) YyRr
(1/4) Yr	(1/16) YYRr	(1/16) YYrr	(1/16) YyRr	(1/16) Yyrr
(1/4) yR	(1/16) YyRR	(1/16) YyRr	(1/16) yyRR	(1/16) yyRr
(1/4) yr	(1/16) YyRr	(1/16) Yyrr	(1/16) yyRr	(1/16) yyrr

∴ 同一配子中具有互斥性质的等位基因不会同时存在, 只可能存在非等位基因 → 形成 YR、Yr、yR、yr 四种配子, 其概率各为 (1/4)。

雌雄配子受精 → 结合成 16 种合子, 各雌配子和雄配子受精结合为一种基因型的合子后, 就不会再同时形成另一种基因型的合子。即通过受精形成的组合彼此是互斥事件。

F_2 群体表现型和基因型可进一步归纳成下表。



豌豆杂种 $YyRr$ 自交产生的 F_2 群体中各基因组合的概率

配子	♀		概率	♂		概率	♀		♂	概率	♀		♂	概率	♀		♂	概率				
	YR	Yr		yR	yr		YR	Yr			yR	yr			YR	Yr			yR	yr		
子代基因型的排列	YR	YR	1/16	YR	Yr	1/16	YR	yr	1/16	Yr	Yr	1/16	Yr	yr	1/16	yr	Yr	1/16	yr	yr	1/16	
		YR		Yr	Yr	1/16	yr	YR	1/16	Yr	Yr	1/16	yr	Yr	1/16	yr	Yr	1/16	yr	Yr	1/16	
				Yr	YR	1/16	Yr	Yr	1/16	Yr	Yr	1/16	yr	Yr	1/16	yr	Yr	1/16	yr	Yr	1/16	
				yR	YR	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	
							yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	yR	Yr	1/16	
								Yr	1/16					Yr	1/16					Yr	1/16	
									1/16						1/16						1/16	
										1/16						1/16						1/16
											1/16						1/16					
												1/16						1/16				
													1/16						1/16			
														1/16								1/16
	组合	4 显性		1/16	3 显性 1 隐性		4/16	2 显性 2 隐性		6/16	1 显性 3 隐性		4/16	4 隐性		1/16						

二、二项式展开:

采用棋盘方格将显性和隐性基因数目不同的组合及其概率进行排列整理, 工作较繁。可采用二项式公式进行简便分析。

设 p = 某一事件出现的概率, q = 另一事件出现的概率, $p + q = 1$ 。 n = 估测其出现概率的事件数。

二项式展开的公式为:

$$(p + q)^n = p^n + np^{n-1}q + \frac{n(n-1)}{2!} p^{n-2}q^2 + \frac{n(n-1)(n-2)}{3!} p^{n-3}q^3 + \dots + q^n$$



当n较大时，二项式展开的公式就会过长。

为了方便，如**仅需推算其中某一项事件**出现的概率，可用以下通式：

$$\frac{n!}{r!(n-r)!} p^r q^{n-r}$$

r代表某事件（基因型或表现型）出现的次数；

n-r代表另一事件（基因型或表现型）出现的次数。

!代表阶乘符号；如4!，即表示4×3×2×1=24。

应注意：0! 或任何数的0次方均等于1。



1. 以YyRr为例，用二项式展开分析其后代群体的**基因结构**。

显性基因Y或R出现的概率p=(1/2)，隐性基因y或r出现概率q=(1/2)，p+q=1。**n=杂合基因个数**。

当n=4，则代入**二项式**展开为：

$$\begin{aligned} (p+q)^n &= \left(\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\right)^4 \\ &= \left(\frac{1}{2}\right)^4 + 4\left(\frac{1}{2}\right)^3\left(\frac{1}{2}\right) + \frac{4 \times 3}{2!}\left(\frac{1}{2}\right)^2\left(\frac{1}{2}\right)^2 + \frac{4 \times 3 \times 2}{3!}\left(\frac{1}{2}\right)\left(\frac{1}{2}\right)^3 + \left(\frac{1}{2}\right)^4 \\ &= \frac{1}{16}(4\text{显性}) + \frac{4}{16}(3\text{显性}) + \frac{6}{16}(2\text{显性}) + \frac{4}{16}(1\text{显性}) + \frac{1}{16}(0\text{显性}) \end{aligned}$$



如果只需了解**3显性和1隐性**基因个体出现的概率，即n=4、r=3、n-r=4-3=1；则可采用**单项事件概率的通式**进行推算，获得同样结果：

$$\begin{aligned} \frac{n!}{r!(n-r)!} p^r q^{n-r} &= \frac{4!}{3!(4-3)!} \left(\frac{1}{2}\right)^3 \left(\frac{1}{2}\right) \\ &= \frac{4 \times 3 \times 2 \times 1}{3 \times 2 \times 1 \times 1} \left(\frac{1}{8}\right) \left(\frac{1}{2}\right) = \frac{4}{16} (3\text{显性}) \end{aligned}$$



2. 杂种F₂不同**表现型**个体频率亦可采用二项式分析：

任何一对完全显隐性的杂合基因型，F₂群体中**显性性状**出现的概率p=(3/4)、**隐性性状**出现概率q=(1/4)，p+q=(3/4)+(1/4)=1。

n代表杂合基因对数，则其二项式展开为：

$$\begin{aligned} (p+q)^n &= \left(\frac{3}{4} + \frac{1}{4}\right)^n \\ &= \left(\frac{3}{4}\right)^n + n\left(\frac{3}{4}\right)^{n-1}\left(\frac{1}{4}\right) + \frac{n(n-1)}{2!}\left(\frac{3}{4}\right)^{n-2}\left(\frac{1}{4}\right)^2 \\ &\quad + \frac{n(n-1)(n-2)}{3!}\left(\frac{3}{4}\right)^{n-3}\left(\frac{1}{4}\right)^3 + \dots + \left(\frac{1}{4}\right)^n \end{aligned}$$



例如，**两对基因杂种**YyRr自交产生的F₂群体，其**表现型**个体的概率按上述的(3/4):(1/4)概率代入二项式展开为：

$$\begin{aligned} (p+q)^n &= \left(\frac{3}{4} + \frac{1}{4}\right)^2 = \left(\frac{3}{4}\right)^2 + 2\left(\frac{3}{4}\right)\left(\frac{1}{4}\right) + \left(\frac{1}{4}\right)^2 \\ &= \frac{9}{16} + \frac{6}{16} + \frac{1}{16} \end{aligned}$$

表明具有Y_R_个体概率为(9/16)，Y_rr和yyR_个体概率为(6/16)，yyrr的个体概率为(1/16)，即表现型比率为9:3:3:1。

同理，**三对基因杂种**YyRrCc，其自交的F₂群体的表现型概率，可按二项式展开求得：

$$\begin{aligned} (p+q)^n &= (p+q)^3 = \left(\frac{3}{4}\right)^3 + 3\left(\frac{3}{4}\right)^2\left(\frac{1}{4}\right) + 3\left(\frac{3}{4}\right)\left(\frac{1}{4}\right)^2 + \left(\frac{1}{4}\right)^3 \\ &= \frac{27}{64} + \frac{27}{64} + \frac{9}{64} + \frac{1}{64} \end{aligned}$$

表明Y_R_C_的个体概率为(27/64)，Y_R_cc、Y_rrC_和yyR_C_的个体概率为各占9/64，Y_rrcc、yyR_cc和yyrrC_的个体概率各占(3/64)，yyrrcc的个体概率为(1/64)。

即表现型比率为27:9:9:3:3:3:1。

如**仅需了解**F₂群体中**某表现型个体出现的概率**→可用
 单项事件概率的通式进行推算。

例如，在三对基因杂种YyRrCc的F₂群体中，问**两显性
 性状和一隐性性状个体**出现的概率是多少？即n=3、r=2、
 n-r=3-2=1。则可按上述通式求得：

$$\frac{n!}{r!(n-r)!} p^r q^{n-r} = \frac{3!}{2!(3-2)!} \left(\frac{3}{4}\right)^2 \left(\frac{1}{4}\right)$$

$$= \frac{3 \times 2 \times 1}{2 \times 1 \times 1} \left(\frac{9}{16}\right) \left(\frac{1}{4}\right) = \frac{27}{64}$$



∴上述二项式展开可应用于：

- ①. F₂ 群体基因型的排列和分析。
- ②. F₂ 或 F₁ 群体中表现型的排列和分析。



三、 χ^2 测验：



由于各种因素的干扰，遗传学试验实际获得的**各项数值**
 与其理论上按概率估算的**期望值**常有一定的**偏差**。

两者之间出现的偏差→属于试验误差？还是真实差异？

→ χ^2 测验判断。

对于计数资料，先计算衡量差异大小的统计量 χ^2 ，根据
 χ^2 值查知其概率大小→可判断偏差的性质，称作 χ^2 测验。

进行 χ^2 测验时可利用以下公式（O是实测值，E是理论值，
 Σ 是总和），即：

$$\chi^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$



利用 χ^2 值和自由度（df = k - 1，k为类型数，一般为子代
 分离类型数目减1），可查出P值。P值是指实测值与理论值
 相差一样大以及更大的积加概率。

例如，子代表现为1:1: 3:1，df 是1；表现为9:3:3:1，
 df 为3。

例如，用 χ^2 测验检验孟德尔两对相对性状的试验结果，
 列于下表中。

孟德尔两对基因杂种自交结果的 χ^2 测验

	圆、黄	圆、绿	皱、黄	皱、绿	总数
实测值(O)	315	108	101	32	556
理论值(E)	312.75	104.25	104.25	34.75	556
(O-E)	2.25	3.75	-3.25	-2.75	0
$\frac{(O-E)^2}{E}$	0.016	0.135	0.101	0.218	
$\chi^2 = \sum \frac{(O-E)^2}{E}$	$\chi^2 = 0.016 + 0.135 + 0.101 + 0.218 = 0.47$				

注：理论值是由总数556粒种子按9:3:3:1比例求得。

在遗传学实验中P值常以5%（0.05）为标准，P>0.05说明“差异
 不显著”，P<0.05说明“差异显著”；如果P<0.01说明“差异极显著”。

χ^2 表

P \ df	0.99	0.95	0.90	0.80	0.70	0.50	0.30	0.20	0.10	0.05	0.01
1	0.00016	0.004	0.016	0.064	0.148	0.455	1.074	1.642	2.706	3.841	6.635
2	0.0201	0.103	0.211	0.446	0.713	1.386	2.408	3.219	4.605	5.991	9.210
3	0.115	0.352	0.584	1.005	1.424	2.366	3.665	4.642	6.251	7.815	11.345
4	0.297	0.711	1.064	1.649	2.195	3.357	4.878	5.989	7.779	9.488	13.277
5	0.554	1.145	1.610	2.343	3.000	4.351	6.064	7.269	9.236	11.070	15.086
6	0.872	1.635	2.204	3.070	3.828	5.345	7.231	8.588	10.645	12.592	16.812
7	1.239	2.167	2.833	3.822	4.671	6.346	8.783	9.803	12.017	14.067	18.475
8	1.646	2.733	3.490	4.594	5.527	7.344	9.524	11.030	13.362	15.507	20.090
9	2.088	3.325	4.168	5.380	6.393	8.343	10.656	12.242	14.684	16.919	21.666
10	2.558	3.940	4.865	6.179	7.627	9.342	11.781	13.442	15.987	18.307	23.209

表内数字是各种 χ^2 值，df为自由度，P是在一定自由度下 χ^2 大于表中数值的概率。

χ^2 测验法不能用于百分比，如遇到百分比→根据总数将其转化成频数，然后计算差数。

例如，在一个实验中得到雌果蝇44%，雄果蝇56%，总数是50只，现要求测验该实际数值与理论值是否相符。

首先把百分比根据总数化成频数，即：

$50 \times 44\% = 22$ 只 $50 \times 56\% = 28$ 只

然后按照测验公式求 χ^2 值。



第四节 孟德尔规律的补充和发展



1900年，孟德尔规律重新发现→世界上出现遗传学研究的高潮。

许多学者从不同角度探讨遗传学的各种问题→巩固、补充和发展了孟德尔规律。

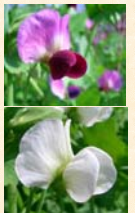


一、显隐性关系的相对性：



(-)、显性现象的表现：

1. 完全显性：F₁表现与亲本之一相同，而非双亲的中间型或者同时表现双亲的性状；



2. 不完全显性：F₁表现为双亲性状的中间型。例如：



金鱼草 (或紫茉莉)

红花 × 白花

RR ↓ rr

粉红 Rr

↓

红 : 粉红 : 白

1RR : 2Rr : 1rr



♀

F₁

♂

- F₁为中间型, F₂分离 → 说明F₁出现中间型性状并非是基因的掺和, 而是显性不完全;
- 当相对性状为不完全显性时, 其表现型与基因型一致。

3. 共显性: F₁同时表现双亲性状。

例如: 贫血病患者 正常人

红血球细胞镰刀形 × 红血球碟形

ss

SS

↓

Ss

红血球细胞中即有碟形也有镰刀形
这种人平时不表现病症, 缺氧时才发病。



4. 镶嵌显性: F₁同时在不同部位表现双亲性状。

例如: 异色瓢虫鞘翅有很多颜色变异, 由复等位基因控制。

S^{Au}S^{Au} × S^ES^E
(黑缘型) (均色型)

↓
S^{Au}S^E
(新类型)

S^{Au}S^{Au} S^{Au}S^E S^ES^E
1 : 2 : 1

又如:

紫花辣椒 × 白花辣椒

↓

F₁ (新类型)

(边缘为紫色、中央为白色)



(二)、显隐性的相对性

例如贫血病: 外表: 可以认为是完全显性:

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 杂合者缺氧时发病。

∴ 有氧时S对s为显性, 缺氧时s对S为显性。

红血球: 可以认为是共显性:

ss 为全部镰刀形;

Ss 同时具有镰刀形和碟形。



(三)、显性性状与环境的关系

- 相对基因 → 分别控制各自决定的代谢过程 (并非彼此直接抑制或促进的关系) → 控制性状发育。

- 环境条件具有较大的影响作用。

例如:



兔子皮下脂肪的遗传:

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



兔子绿色食物中含有大量叶绿素和黄色素。

Y → 黄色素分解酶合成 → 分解黄色素;

y → 不能合成黄色素分解酶 → 不会分解黄色素。

∴ 基因 → 黄色素分解酶合成 → 脂肪颜色。

显性基因Y与白色脂肪性状和隐性基因y与黄色脂肪性状是间接关系。

环境因素:

(1). 温度:

◆ 金鱼草: 红花品种 × 象牙色



F₁ 低温强光下为红色
高温遮光下为象牙色



◆ 水稻: 繁5突变体

20.0℃ 白色

23.1℃ 黄白色

26.1℃ 黄绿色

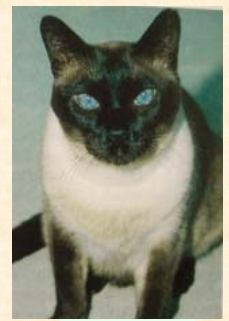
30.1℃ 绿色



受一对隐性基因所控制 (F₁绿色, F₂为3:1)



Himalayan 兔子



Siamese 猫

温度较低时所产生的毛色变黑

(2). 食物:

上例中yy兔子出生后不吃含叶绿素和黄色素食物, 即使它不能合成黄色素分解酶, 脂肪仍表现白色。

(3). 性别: 无角羊 × 有角羊



F₁ 雄的有角, 雌的无角



∴ 显性基因的作用在不同遗传背景下表现不同。

二、非等位基因间的相互作用:



试验已发现基因与性状远不是一对一的关系, 很多情况是 **两个或更多基因影响一个性状**。

就两对性状而言, F₂表现型呈9:3:3:1的分离比例是符合独立分配规律, 表明是由两对基因自由组合、独立起作用的结果。

在F₂表现型 **不符合**9:3:3:1分离比例的情况中, 有一些是属于两对基因间相互作用的结果 → 基因互作。

基因互作: 不同基因间相互作用、影响性状表现的现象。

(-)、互补作用 (complementary effect)



两对独立遗传基因分别处于**纯合显性**或**杂合显性**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→F₂产生**9:7**、F₁产生**1:3**的比例。

互补基因：发生互补作用的基因。如**香豌豆**：



♣ 以上出现的紫花性状与其野生祖先的花色相同，称**返祖现象**。

♣ 因为显性基因在进化过程中，CCPP中**显性基因突变** C → c (白色ccPP) 或 P → p (白色CCpp)。

♣ 而这两种突变后形成的白花品种杂交后又会产生紫花性状(C_P_)。



(二)、积加作用 (additive effect)



两种显性基因同时存在时产生一种**性状**，**单独存在时能分别表现相似的性状**，**两种基因均为隐性时又表现为另一种性状**→F₂产生**9:6:1**、F₁产生**1:2:1**的比例。

例如：南瓜：

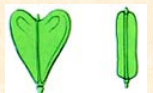


(三)、重叠作用 (duplicate effect)

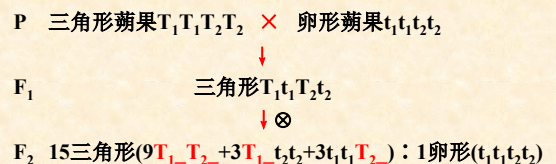


两对或多对独立基因对表现型影响的相同→F₂产生**15:1**、F₁产生**3:1**的比例。重叠作用也称重复作用，只要有一个显性**重叠基因**存在，该性状就能表现。

重叠基因：表现相同作用的基因。



例如：芥菜：



又如：小麦皮色：

P 红皮($R_1R_1R_2R_2$) × 白皮($r_1r_1r_2r_2$)



F₁ 红皮 $R_1r_1R_2r_2$

F₂ 15红皮($9R_1_R_2\ +3R_1_r_2r_2\ +3r_1r_1R_2\$) : 1白皮($r_1r_1r_2r_2$)

- 当杂交试验涉及3对重叠基因时，F₂的分离比例则为63:1，余类推。
- 这些显性基因的显性作用相同，但不表现累积效应，显性基因的多少不影响显性性状的发育。



四、显性上位作用 (epistatic dominance)



上位性：两对独立遗传基因共同对一对性状发生作用，其中一对基因对另一对基因的表现有遮盖作用；

显性上位：起遮盖作用的基因是显性基因→F₂和F₁的分离比例分别为12:3:1和2:1:1。

例如：西葫芦：显性白皮基因(W)对显性黄皮基因(Y)有上位性作用。

P 白皮 $WWYY$ × 绿皮 $wwyy$



F₁ 白皮 $WwYy$

F₂ 12白皮($9W_Y\ +3W_yy$) : 3黄皮($wwY_$) : 1绿皮($wwyy$)

五、隐性上位作用 (epistatic recessiveness)



在两对互作基因中，其中一对隐性基因对另一对基因起上位性作用→F₂和F₁分离比例分别为9:3:4和1:1:2。



例如：玉米胚乳蛋白质层颜色：

P 红色蛋白质层 $CCprpr$ × 白色蛋白质层 $ccPrPr$

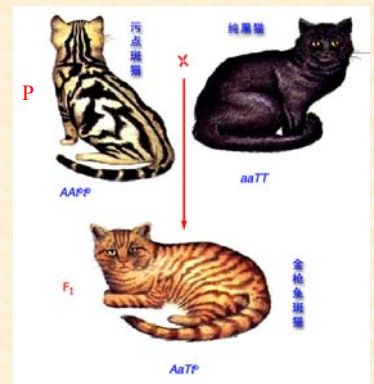
F₁ 紫色 $CcPrpr$

F₂ 9紫色($C_Pr_$) : 3红色(C_prpr) : 4白色($3ccPr_ + 1ccprpr$)

- 上位作用与显性作用的不同点：上位性作用发生于两对不同等位基因之间，而显性作用则发生于同一对等位基因两个成员之间。

隐性上位作用：

aa基因对T₂ (斑纹) 有隐性上位掩盖作用。



六、抑制作用 (inhibiting effect)



显性抑制作用:

在两对独立基因中, 其中一对**显性基因**, 本身并不控制性状的表现, 但对另一对基因的表现有抑制作用, 这对基因称**显性抑制基因**→ F_2 和 F_1 的分离比例分别为**13:3**和**1:3**。

例如: **玉米胚乳蛋白层颜色:**

P 白色蛋白质层CCII × 白色蛋白质层ccii

F_1 白色CcIi

F_2 13白色(9C_I_+3ccI_+1ccii) : 3有色(C_ii)



显性上位作用与抑制作用的不同点:

- (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**所遮盖的其它基因(显性和隐性)本身还能决定性状, F_2 有3种类型。



在上述基因互作中:

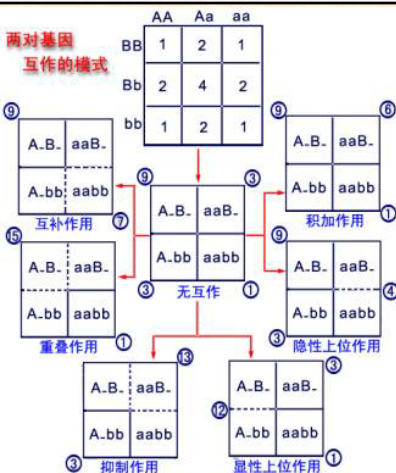
- F_2 可以分离出**二种类型** 9:7 互补作用
 15:1 重叠作用
 13:3 抑制作用
- 三种类型** 9:6:1 积加作用
 9:3:4 隐性上位作用
 12:3:1 显性上位作用

- 基因间表现**互补或累积** 9:7 互补作用
 9:6:1 积加作用
 15:1 重叠作用

- 不同基因**相互抑制** 12:3:1 显性上位作用
 9:3:4 隐性上位作用
 13:3 抑制作用



两对基因互作的模式



上述基因互作中, 只是表现型的比例有所改变, 而**基因型比例仍与独立分配一致 (9:3:3:1)**, 是**孟德尔遗传比例**的深化和发展。

基因互作的两种情况:

- (1). **基因内互作:** 指同一位点上等位基因的相互作用, 为显性或不完全显性和隐性;
- (2). **基因间互作:** 指不同位点非等位基因相互作用共同控制一个性状, 如上位性或抑制性等。

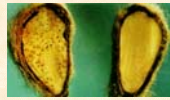


五、多因一效和一因多效：



基因与性状关系主要有以下几种情况：

1. 一个基因 → 一个性状：单基因遗传。
2. 二个基因 → 一个性状：基因互作。
3. 许多基因 → 同一性状：**多因一效**。如：
 - (1). **玉米**：50多对基因 → 正常叶绿体形成，任何一对改变 → 叶绿素消失或改变。
 - (2). **棉花**：gl1-gl6 → 腺体，任何一对改变，会影响腺体分布和消失。
 - (3). **玉米**：A₁A₂A₃CRPrii七对基因 → 玉米籽粒胚乳蛋白质层的紫色。



4. 一个基因 → 许多性状的发育：**一因多效**。

●孟德尔在**豌豆**杂交试验中发现：

红花株 + 结灰色种皮 + 叶腋上有黑斑

白花株 + 结淡色种皮 + 叶腋上无黑斑

这三种性状总是连在一起遗传，仿佛是一个遗传单位。



●**水稻**矮生基因：

可以矮生、提高分蘖力、增加叶绿素含量（为正常型的128~185%）、还可扩大栅栏细胞的直径。



5. **多因一效**与**一因多效**现象从生物个体发育整体上理解：

- (1). 一个性状是由多个基因所控制的许多生化过程连续作用的结果；
- (2). 如果某一基因发生了改变 → 影响主要在以该基因为主的生化过程中，也会影响与该生化过程有联系的其它生化过程 → 从而影响其它性状的发育。



本章小结

1. 分离规律：

解释一对相对性状的遗传。

相对性状杂交后，杂种内杂合基因在配子形成时互不干涉的分离到配子中去 → 杂交后代相对性状能以一定比例分离(3:1)。

2. 两对相对性状的遗传：

两对基因（独立基因）分布在2对非同源染色体上，而其中每对同源染色体基因分离、非同源染色体基因可以自由组合 → 结果符合9:3:3:1分离比例。

3. 多对相对性状的遗传：

多对基因均位于不同的非同源染色体上 → 可以自由分离、自由组合。

4. 遗传规律验证：

测交、自交、F₁花粉鉴定等。

5. 遗传数据的统计处理：

概率（乘法定律和加法定律）、二项式展开、 χ^2 测验。

6. 性状表现与环境关系:

(1). 显性:

- ①. 完全显性 ②. 不完全显性
- ③. 共显性 ④. 镶嵌显性

(2). 显隐性的相对性:

(3). 显性与环境的关系:

各自控制代谢影响性状表现

基因 → 代谢 → 性状

基因 → 环境 → 性状



7. 基因互作:

两对基因控制性状表现，且位于非同源染色体上，但不符合9:3:3:1的分离比例，属于基因互作→孟德尔遗传规律的发展。

8. 基因的作用和性状的表现:

一因多效、多因一效→基因互作通过具体生化过程实现。



- 第一章 绪言
- 第二章 遗传的细胞学基础
- 第三章 孟德尔遗传
- 第四章 连锁遗传和性连锁
- 第五章 数量性状遗传
- 第六章 基因突变
- 第七章 染色体变异
- 第八章 细胞质遗传
- 第九章 细菌和病毒的遗传
- 第十章 遗传物质的分子基础
- 第十一章 基因表达与调控
- 第十二章 基因工程与基因组学
- 第十三章 遗传与发育
- 第十四章 群体遗传与进化
- 返回首页

