

第一章 遗传的细胞学基础

广东第二师范学院 广州



主要内容

- 细胞的结构与功能
- 染色体
- 细胞分裂与细胞周期

第一节 细胞的结构与功能

生命的细胞理论

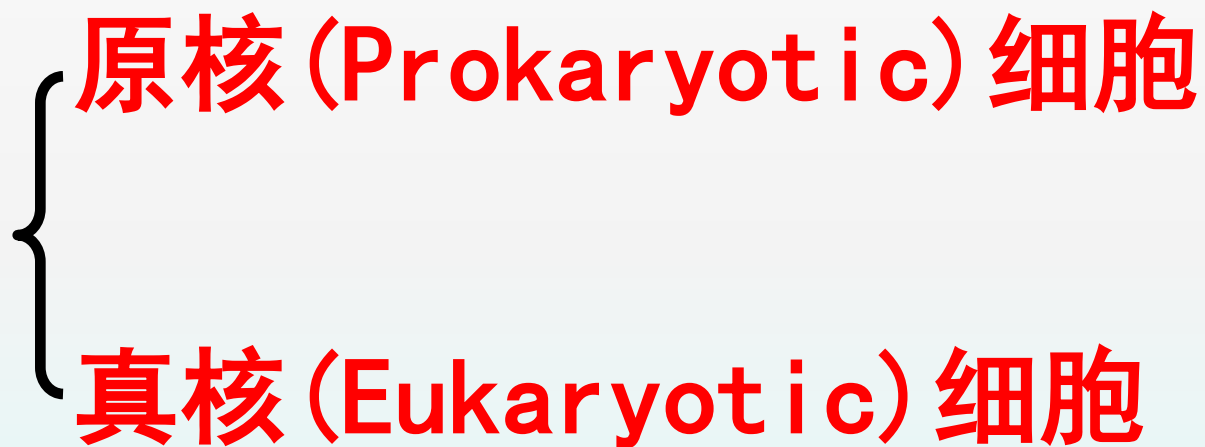
- 细胞是生命的最小单位，生命活动的基本单位； 每种生物都是由1个或多个细胞组成的
- 生命的延续（生长、发育、繁殖、遗传、变异、进化等）是以单个细胞的生长和分裂为基础的
- 可独自生存或具此潜力； 可进行高度有序的代谢
- 可感受并对环境的变化作出反应
- 具有繁殖的潜力

一、 原核细胞

真核生物：高等动植物、原生动物、真菌以及一些藻类

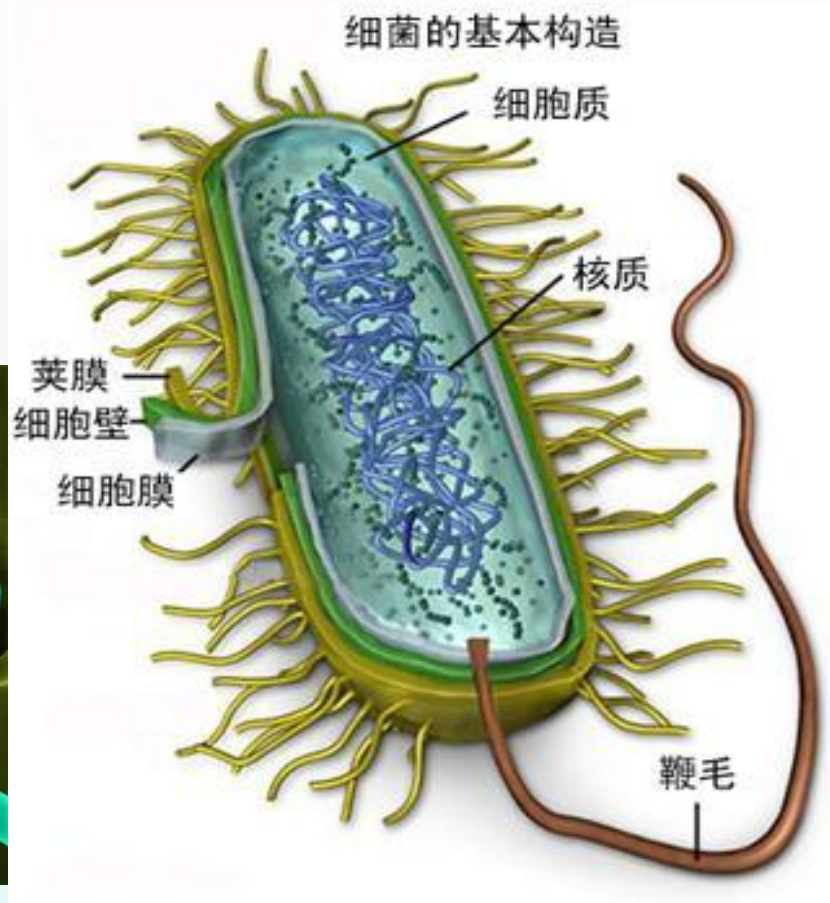
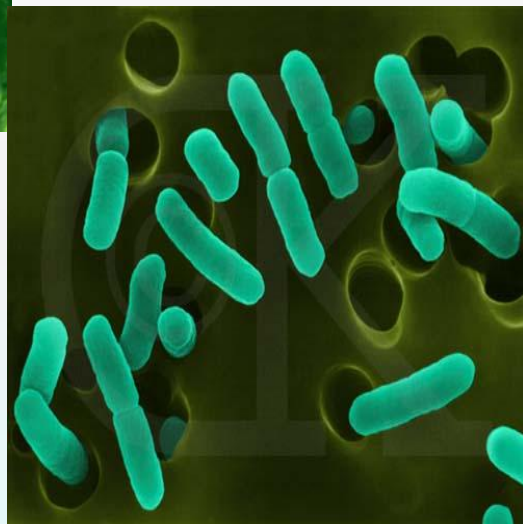
原核生物：细菌、病毒以及蓝藻

细胞分类





大肠杆菌



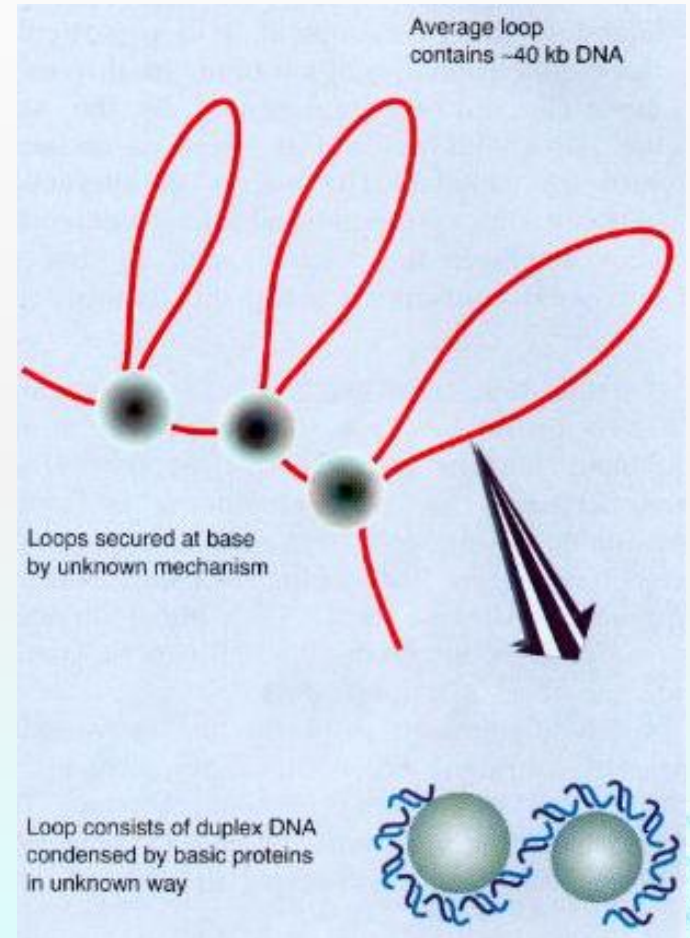
细胞壁、细胞膜、细胞质、拟核构成原核细胞的结构。

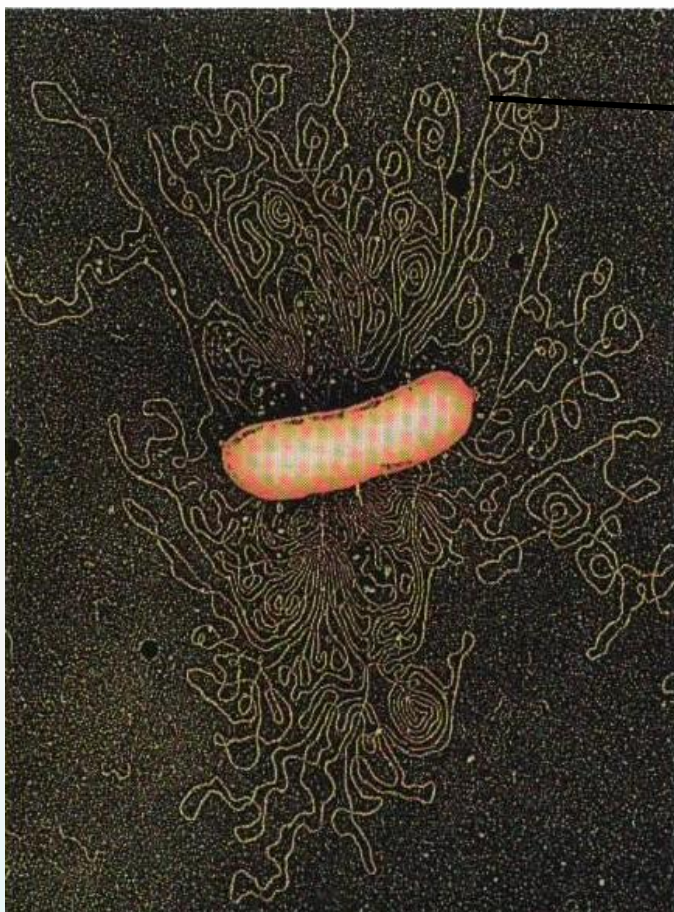
大肠杆菌的拟核/类核

拟核 (nucleoid)

DNA 并非散布在整个细胞中，而是集中在一小区域，形成**拟核**（包括DNA、RNA和蛋白质），呈脚手架结构。该支架 (scaffold) 由100个DNA环组成，每个环长40Kb，13微米，为负超螺旋结构，两 endpoint 被蛋白质固定。

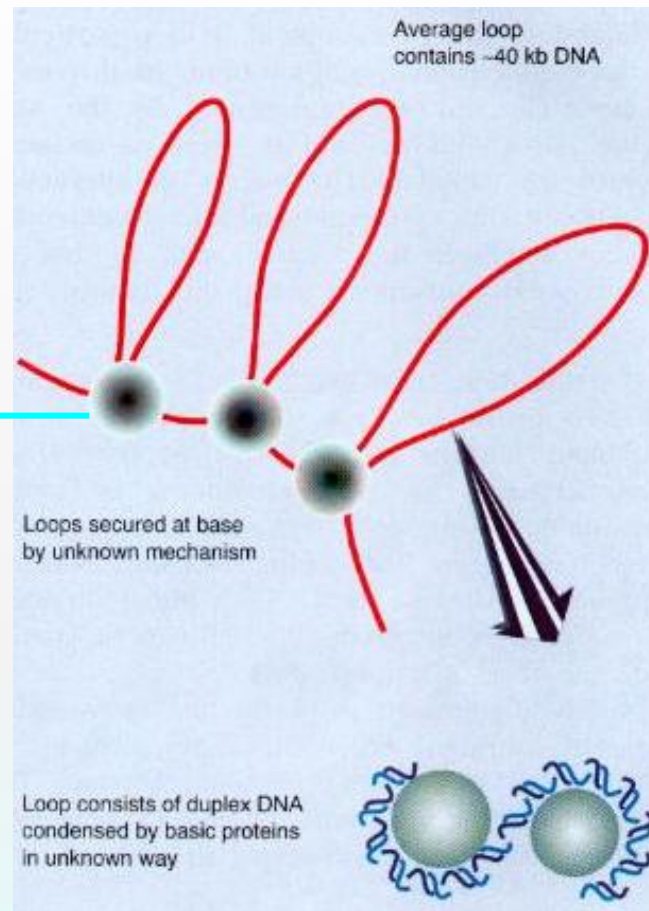
类核的结构





DNA

DNA结合蛋白（该部分还包含RNA）

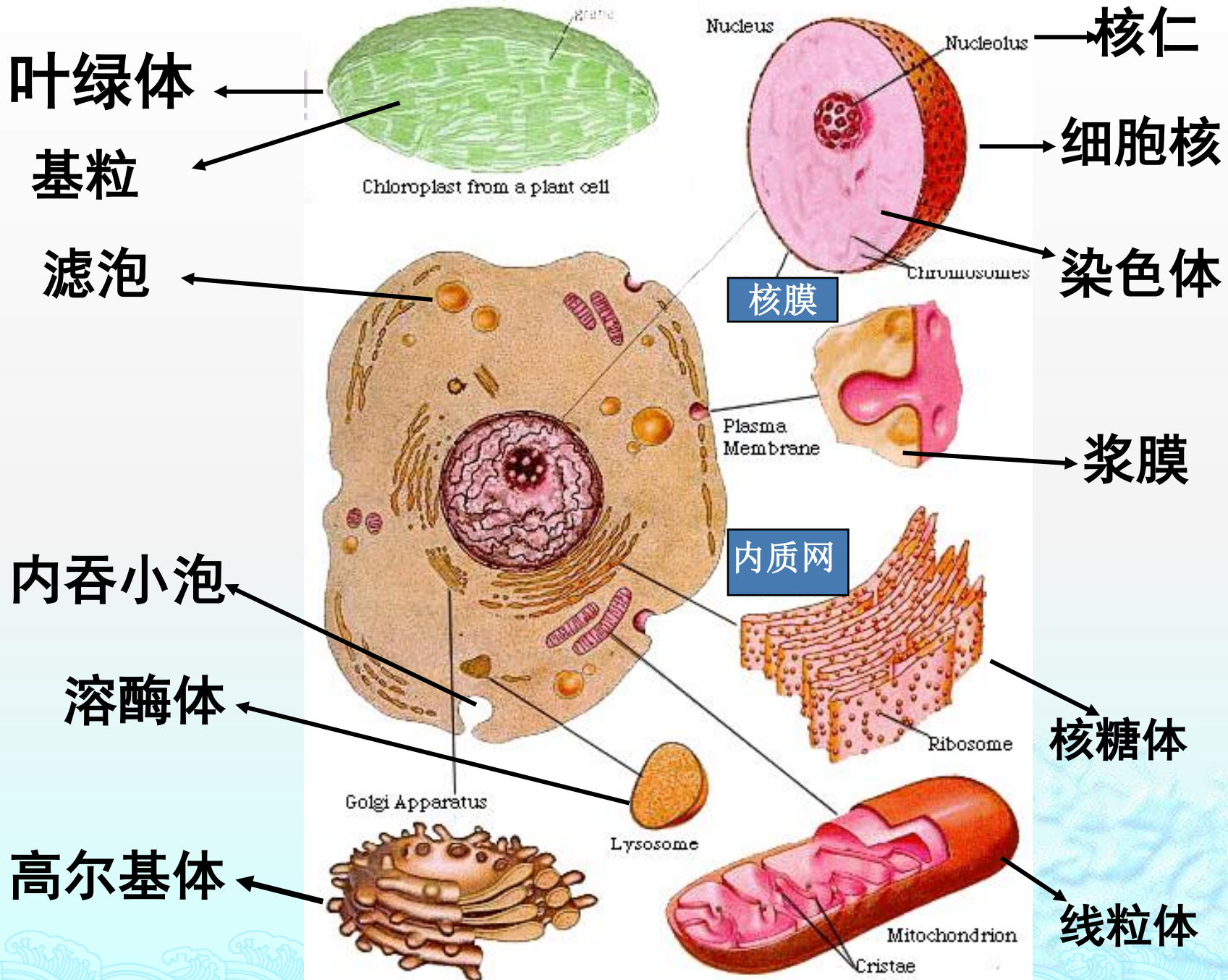


大肠杆菌和染色体（大肠杆菌经过裂解以后染色体释放出来）

二 真核细胞

真核细胞 (Eukaryotic Cells)

- ◇ 具有细胞核和其他细胞器
- ◇ 真核生物
 - ◇ 植物
 - ◇ 动物
 - ◇ 原生生物
 - ◇ 真菌



叶绿体

基粒

滤泡

内吞小泡

溶酶体

高尔基体

Nucleus

Nucleolus

Chromosomes

核膜

内质网

Plasma Membrane

Ribosome

Lysosome

Mitochondrion

Cristae

核仁

细胞核

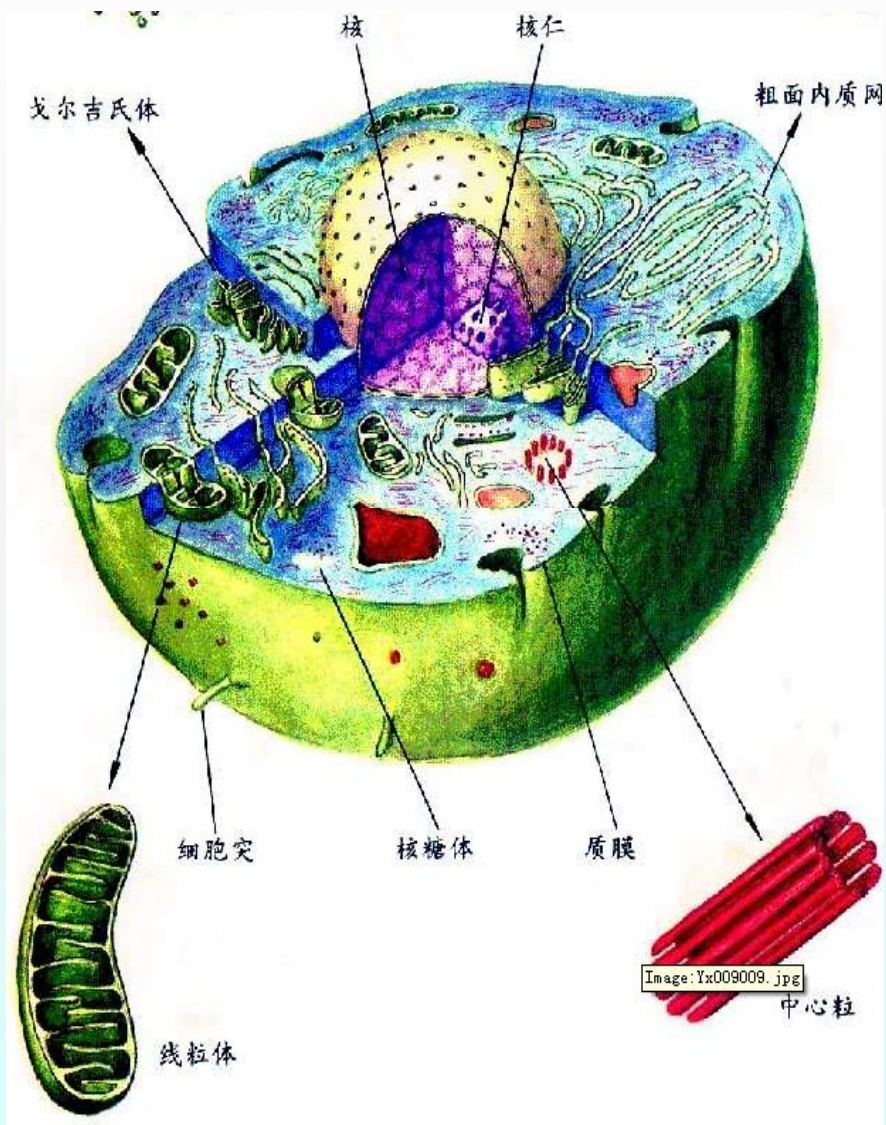
染色体

浆膜

核糖体

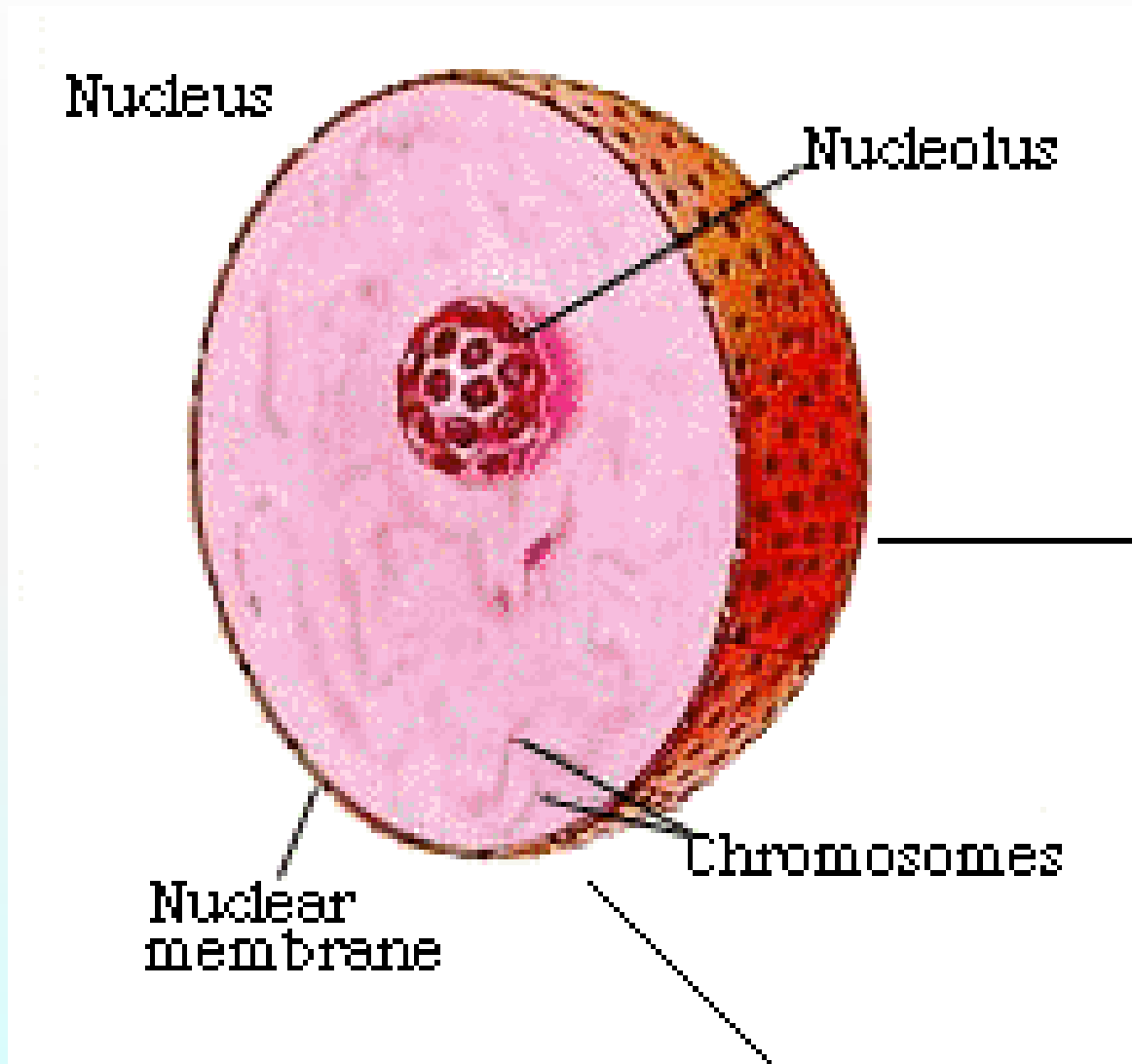
线粒体

动物细胞示意图



中心粒

细胞核 (Nucleus)

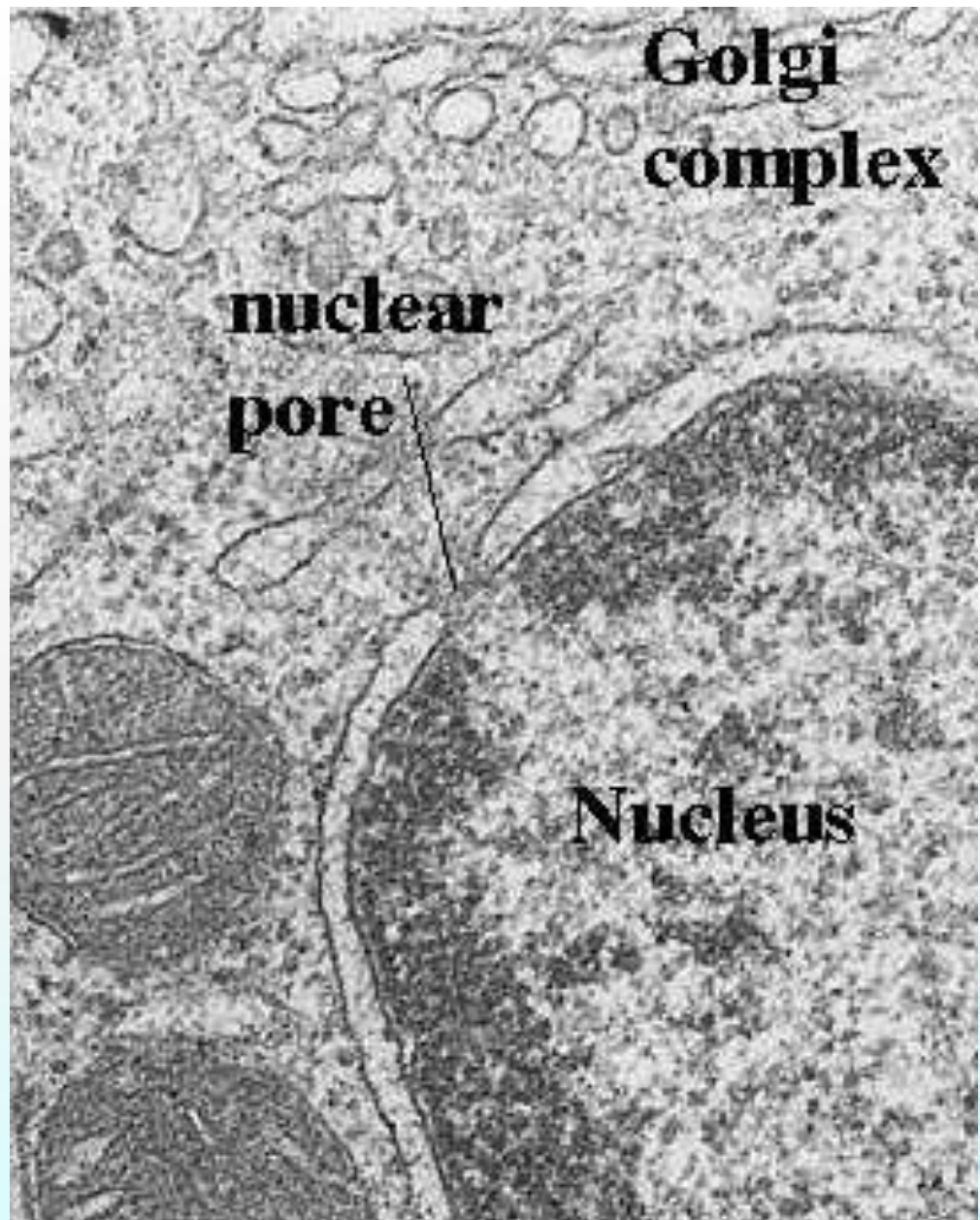


核孔复合体

◆ **核孔：将细胞核内外膜融合形成的小孔。**

(nuclear pores)

核孔在核膜上的密度很大，一个典型的哺乳动物细胞核膜上有3000-4000个核孔



◇ **核仁：**

◇ **光镜下能见的结构，球形，数目不等，位置不定**

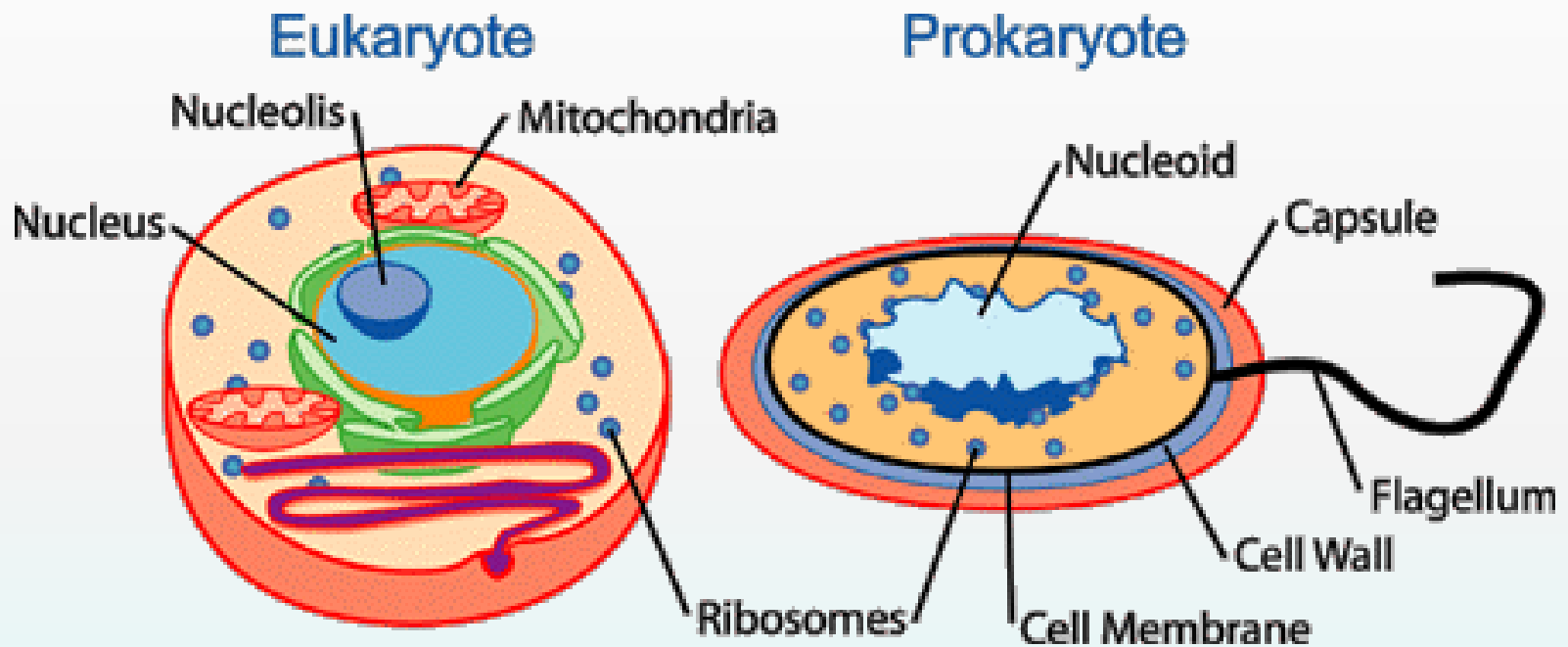
◇ **核仁的功能**

◇ **核仁是细胞核中rRNA合成的中心**

◇ **核仁是rRNA加工成熟的区域**

原核细胞与真核细胞的区别

	原核细胞	真核细胞
核膜	无	有
染色体数目	1	≥ 1
核小体结构	无	有
核仁	无	有
遗传交换	质粒介导，单向	配子融合
内质网	无	有
高尔基体	无	有
溶酶体	无	有
线粒体	无	有
叶绿体	无	植物中
细胞壁	有	植物有



真核细胞和原核细胞比较图

须注意的是：

成熟的哺乳动物血红细胞
没有细胞核；禽类的血红细胞
却含有细胞核。

第二节 染色体

一、染色质与染色体

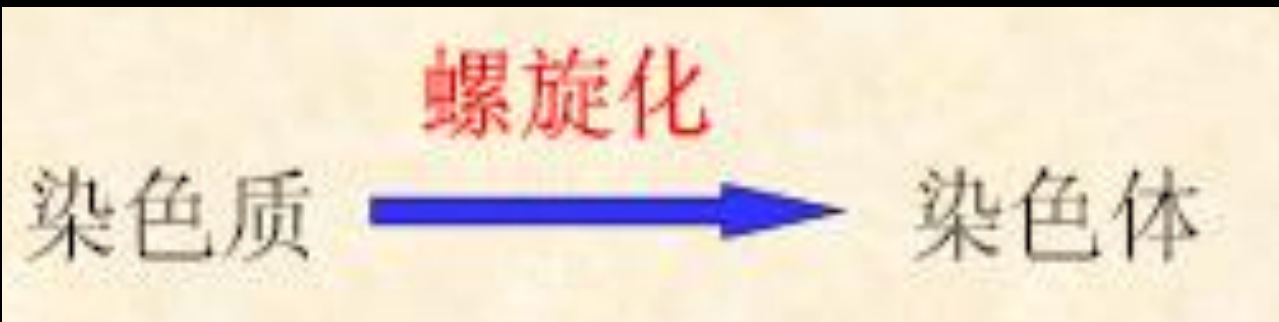
◇ 染色质

◇ 细胞间期，细胞核内DNA、蛋白、少量RNA组成的线性复合结构。

◇ 易被碱性染料染色（深蓝色）

◇ 染色体

◇ 细胞分裂过程中，染色质聚缩而呈现的一定数目和形态的复合体



一、染色质与染色体

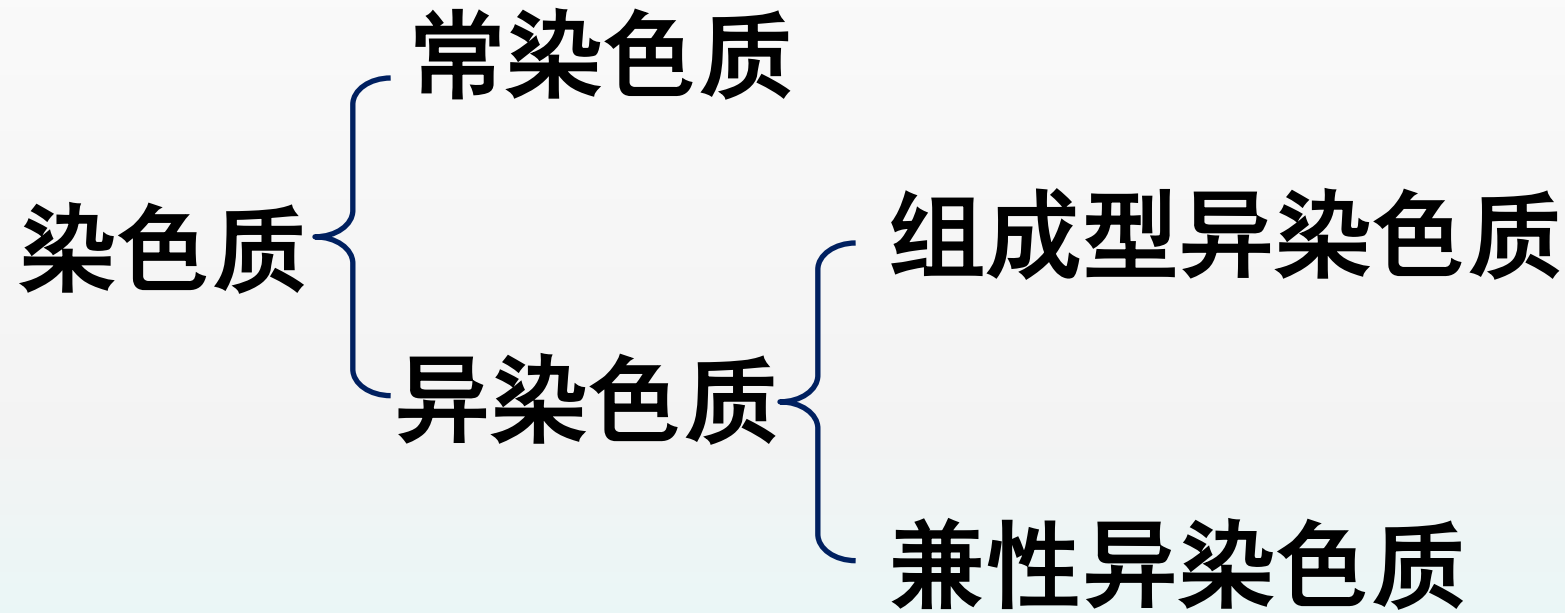
◇ 染色质与染色体比较

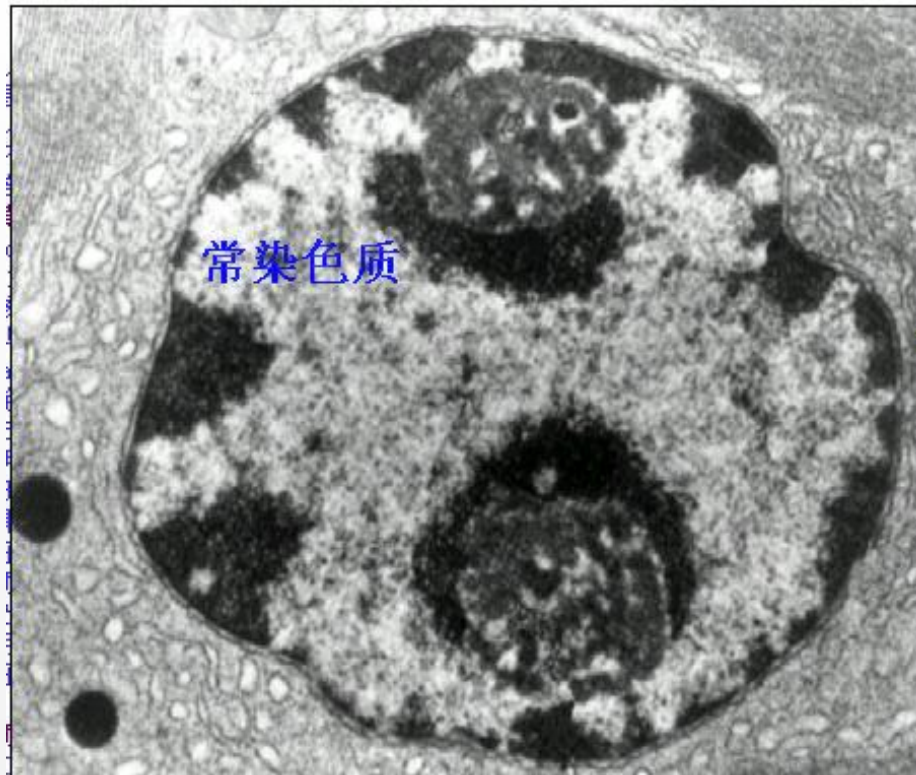
◇ 相同之处：主要成分都是DNA和蛋白质；

◇ 不同之处：

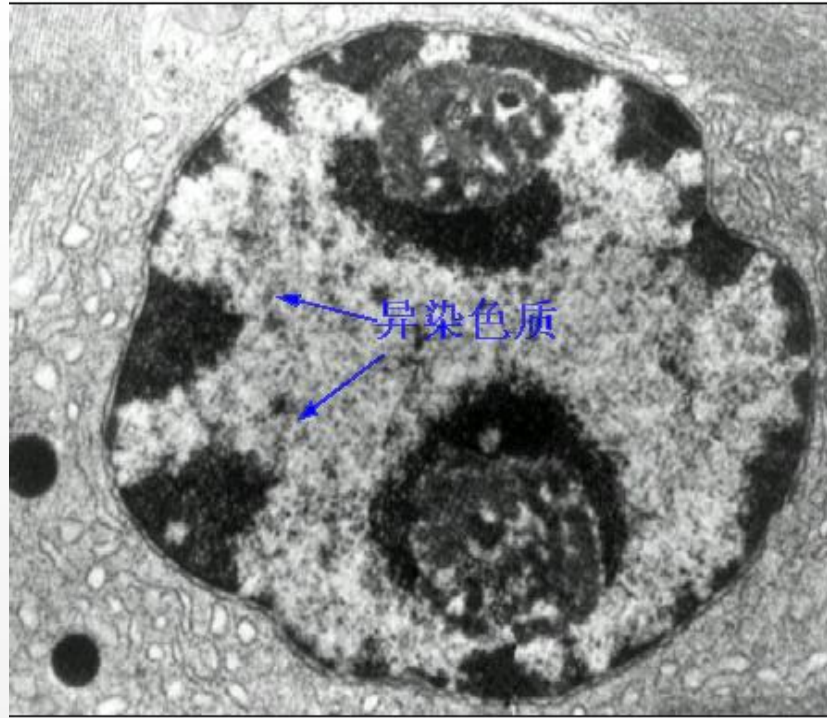
- ◆ 同一物质在间期和分裂期的不同形态表现而已。**染色质出现于间期**，在光镜下呈颗粒状，不均匀地分布于细胞核中，比较集中于核膜的内表面。
- ◆ **染色体是由染色质浓集而成的，内部为紧密状态，呈高度螺旋卷曲的结构。**

染色质种类（形态特征、着色特点）



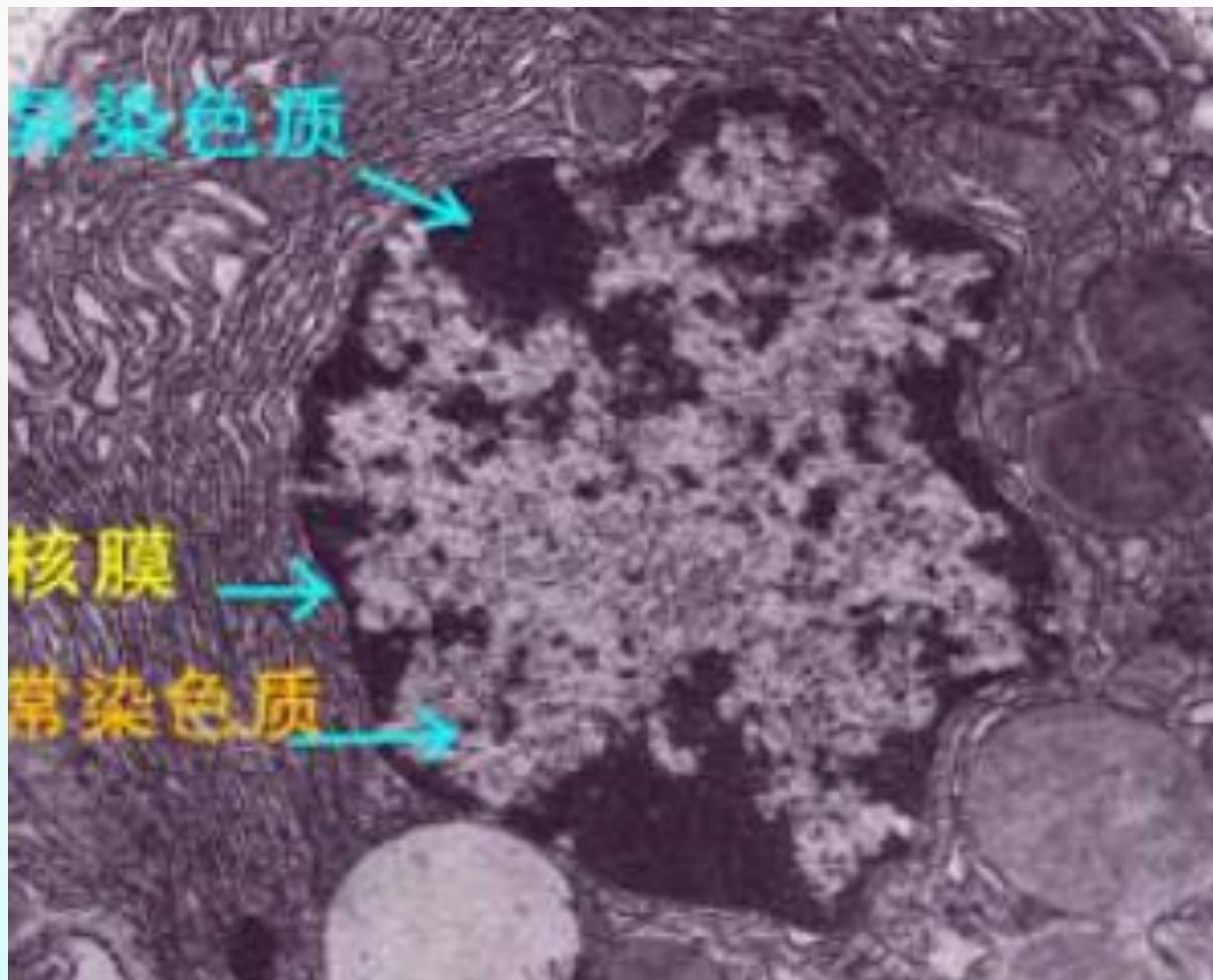


常染色质 (euchromatin) : 结构松散，螺旋化程度低，染色浅，均匀分布于核内，伸入核仁，活跃的进行复制和转录。



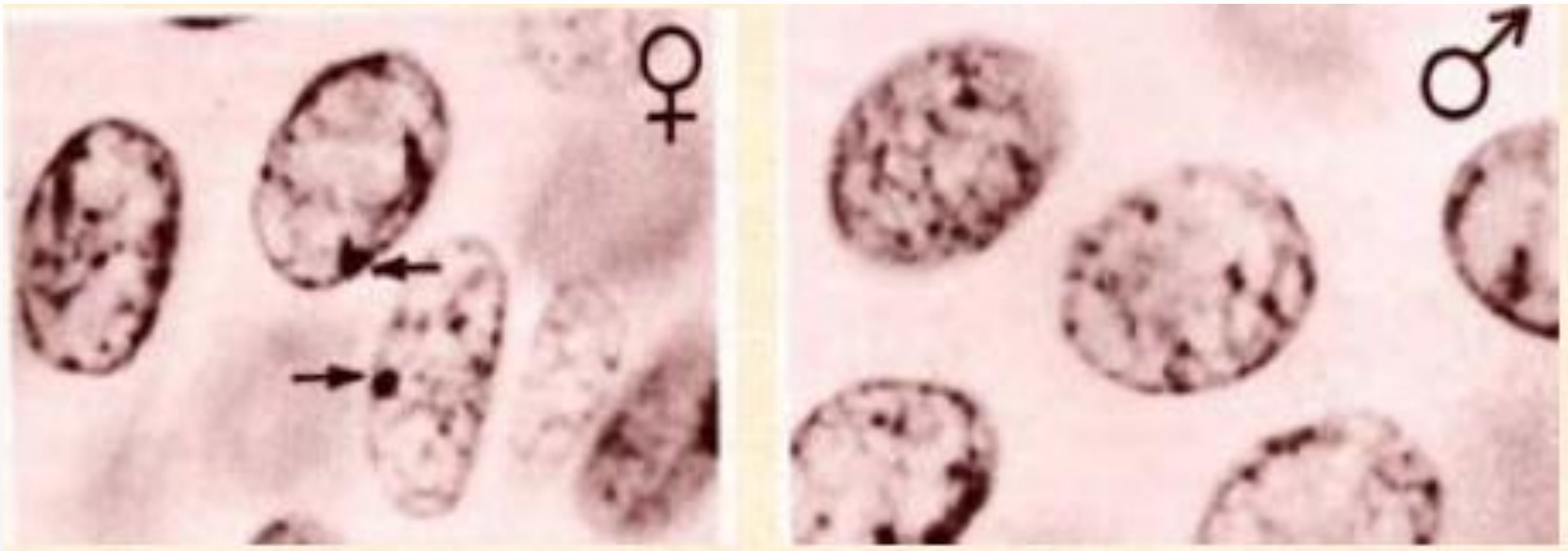
异染色质 (heterochromatin) : 结构较紧密，染色深，螺旋化程度较高。位于内核膜边缘，转录不活跃。

蝙蝠胃内膜细胞间期细胞 中的染色质分布





组成型异染色质：复制期外均处于聚缩状态的染色质，主要为卫星DNA，构成染色体特殊区域，如着丝点等。



兼性异染色质：存在于染色体的任何部位，在某类细胞中表现为异染色质状态，而在另一些细胞中表现为常染色质状态，如**人类的X染色体**在男性为常染色质状态，在女性，表现为异染色质状态。

二、染色体形态

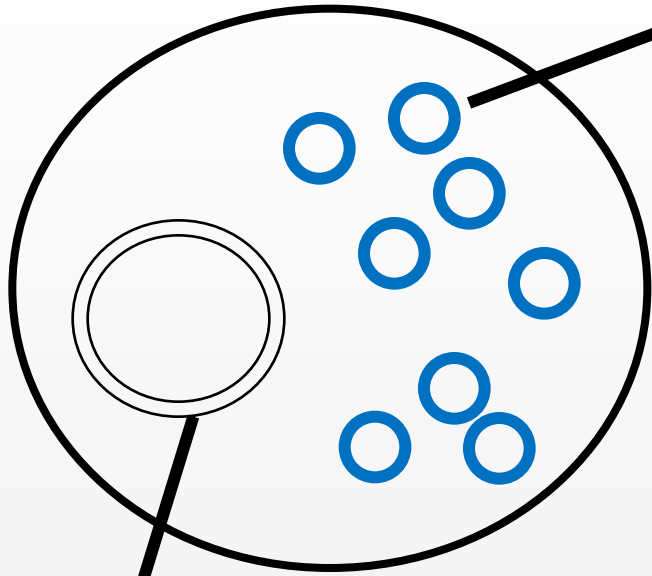
- ◇ 原核生物染色体形态与结构
 - ◇ 遗传物质只以裸露的核酸分子存在，虽与少量蛋白质结合，不形成染色体结构，但习惯上也被称为**染色体**，**为环状**。

二、染色体形态

◇ 原核生物染色体形态与结构

- ◇ **环状基因组DNA**：DNA集中在细胞质中的低电子密度区，称核区或核质体（nuclear body），DNA高度紧密地卷曲和缠绕。
- ◇ **环状质粒 DNA（Plasmid）**：是染色体外能够进行自主复制的遗传单位或遗传因子，为裸露的闭合环状DNA分子（简称cccDNA）。细菌质粒的相对分子质量一般较小，约为细菌染色体的**0.5%~3%**。所含遗传信息量为**2~200个基因**，能进行自我复制，有时能整合到核DNA中去。

质粒DNA



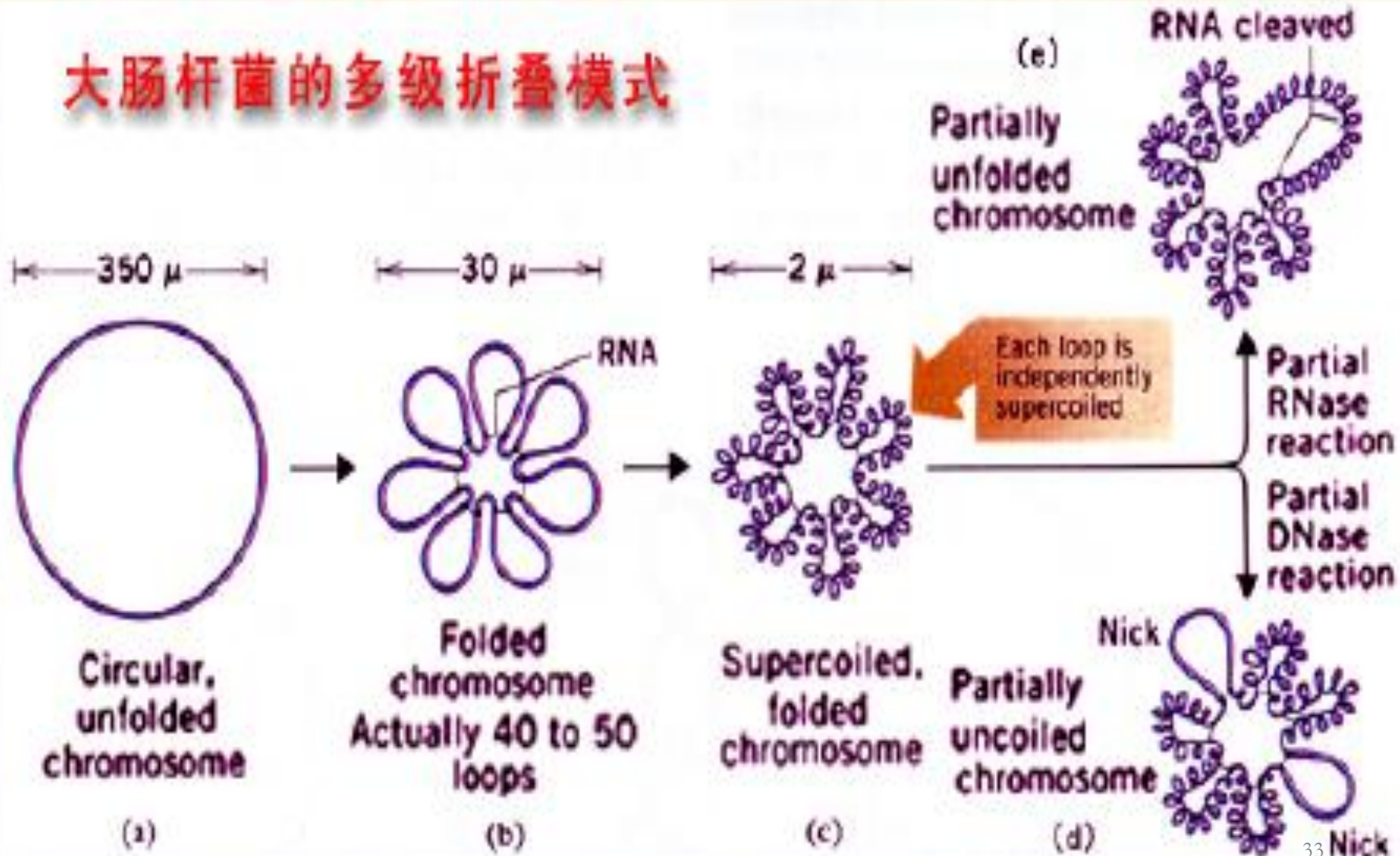
质粒DNA根据**拷贝数的多少**可以分为**松弛型质粒和严谨型质粒**。严谨型质粒的拷贝在1—10之间，松弛型质粒的拷贝数在10—100之间，甚至更多。

质粒的不相容性：同一种宿主细胞中不能

同时含有2种不同的质粒DNA，其中一种必然会随着宿主细胞的传代而发生丢失现象。

大肠杆菌的多级折叠模式

大肠杆菌的多级折叠模式



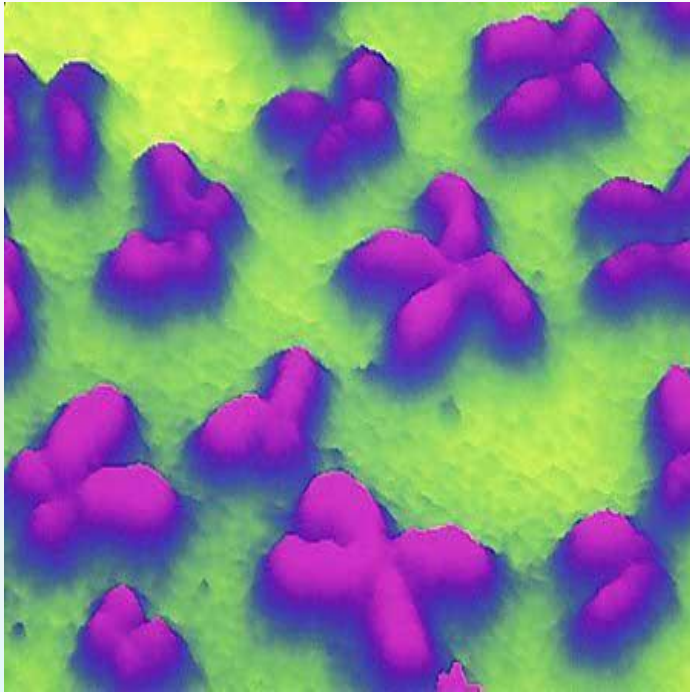
二、染色体形态

◇ 原核生物染色体特点：

- ◆ 染色体简单，1个染色体环
- ◆ 遗传信息含量少
- ◆ 多数为双螺旋结构，少数单链形式存在
- ◆ 核酸多数为环状，少数为线状。

二、染色体形态

◇ 真核生物染色体

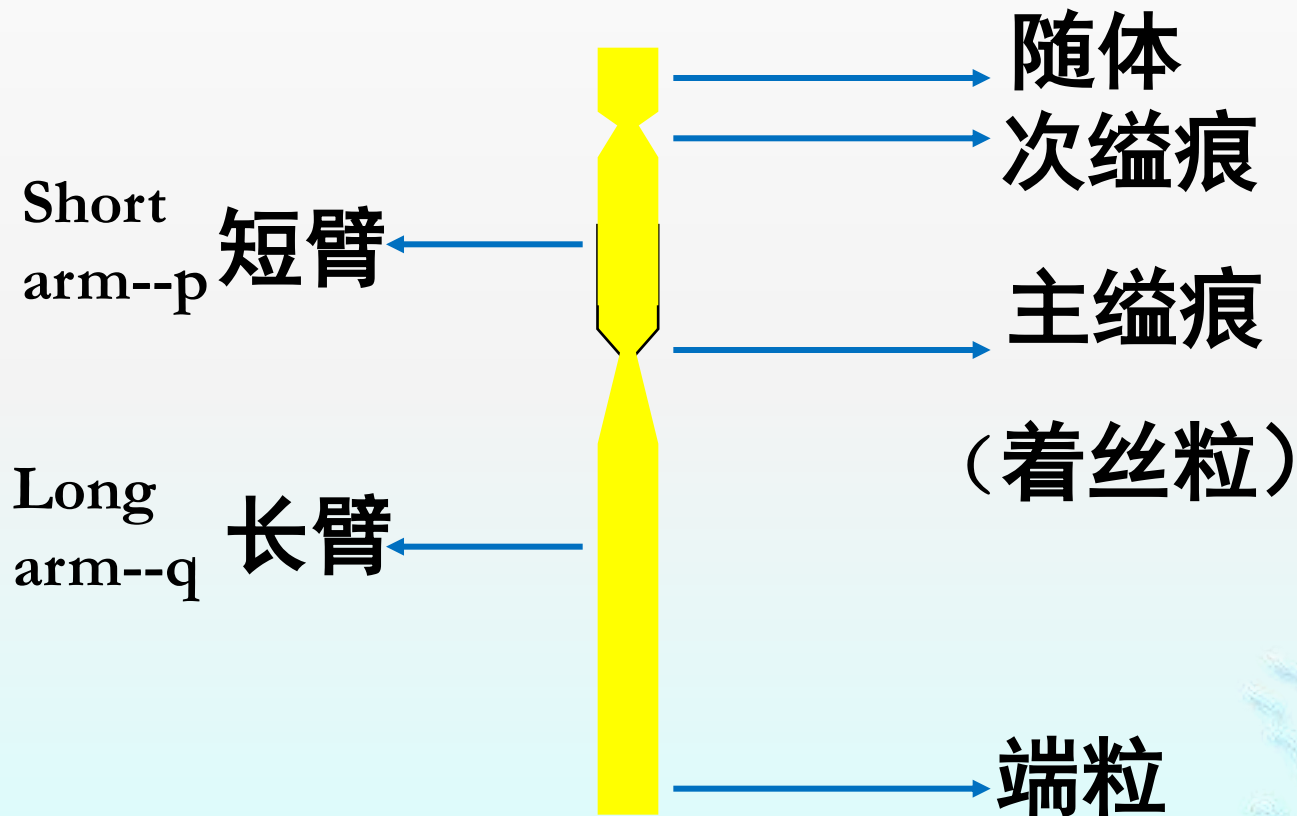


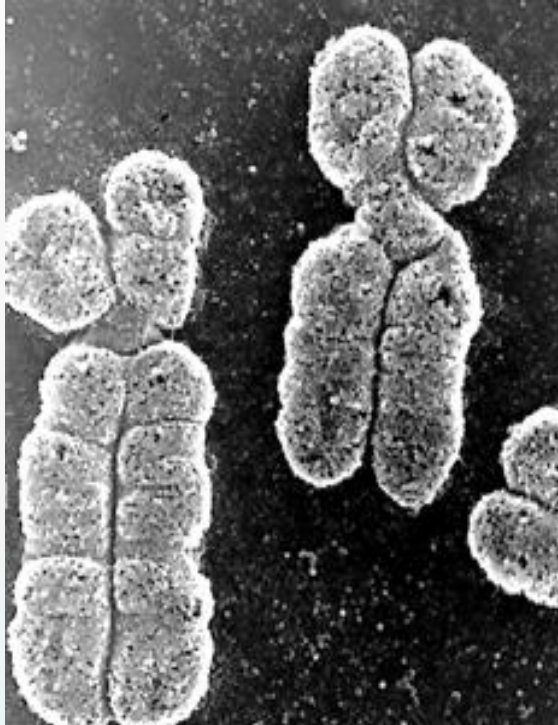
光学显微镜下人
部分染色体



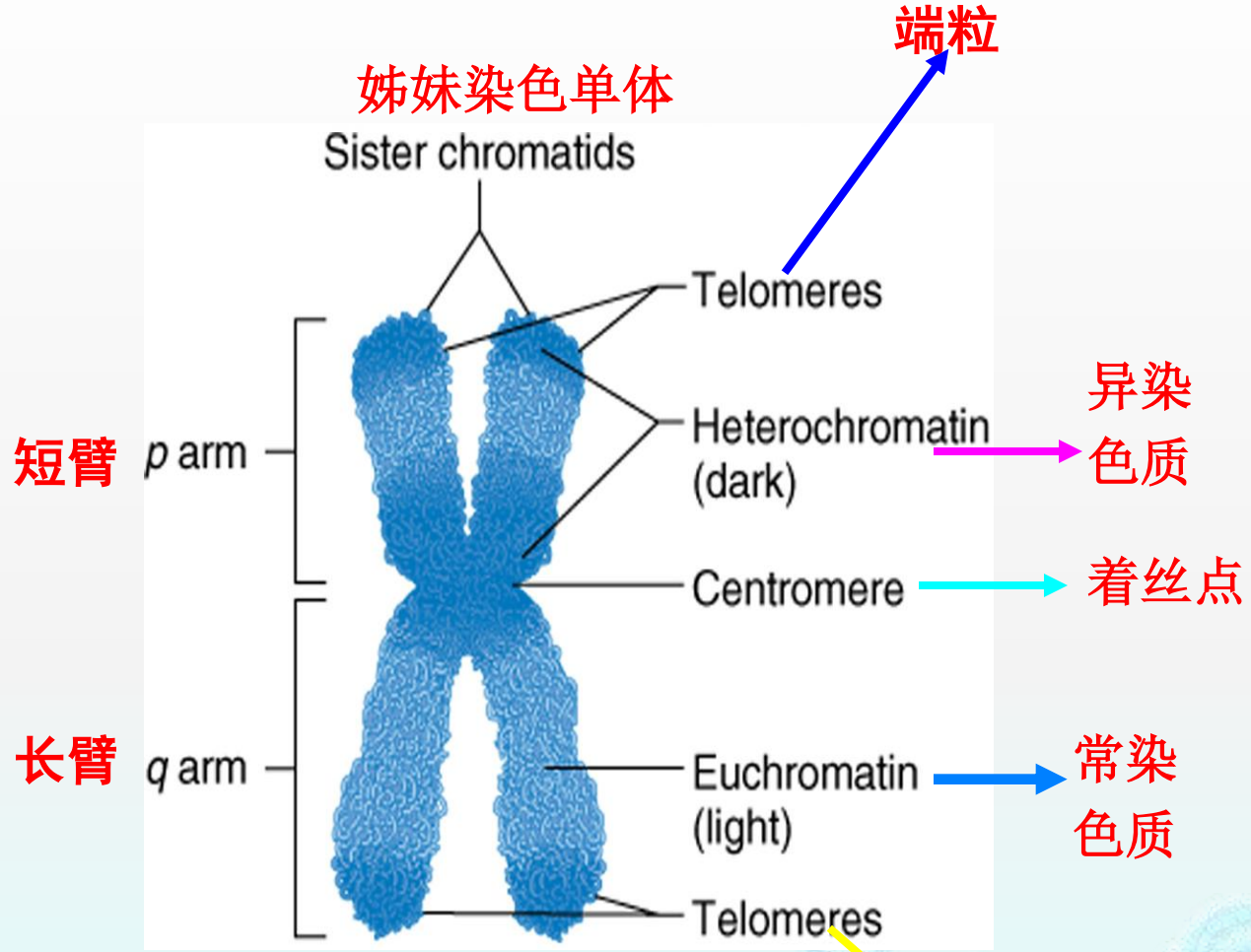
电子显微镜下人
部分染色体

中期染色体的结构 示意图





5 μm



中期染色体



V 形染色体



L 形染色体



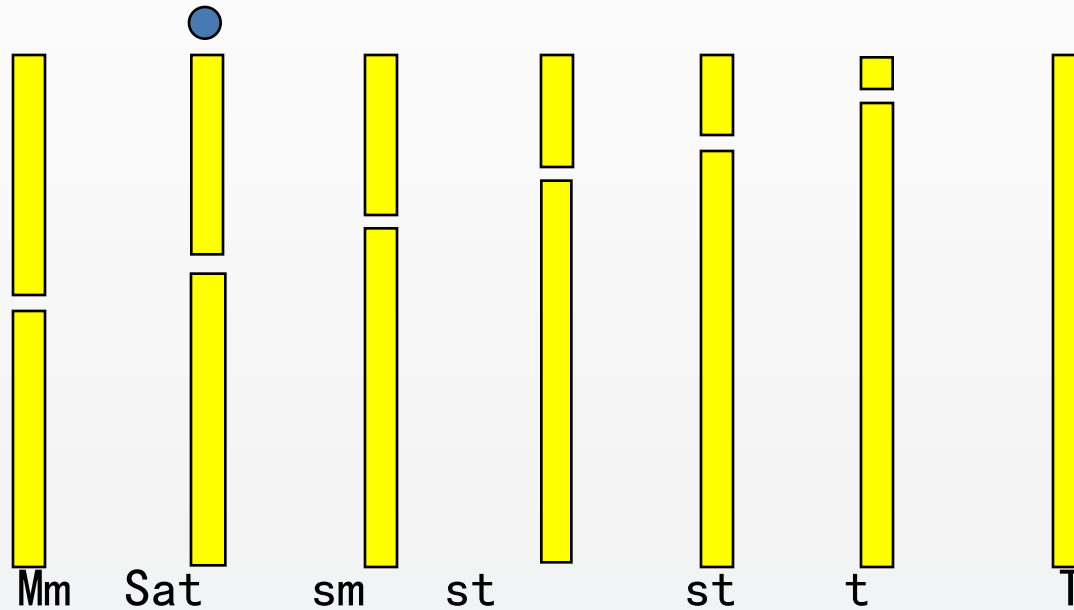
棒状染色体



粒状染色体

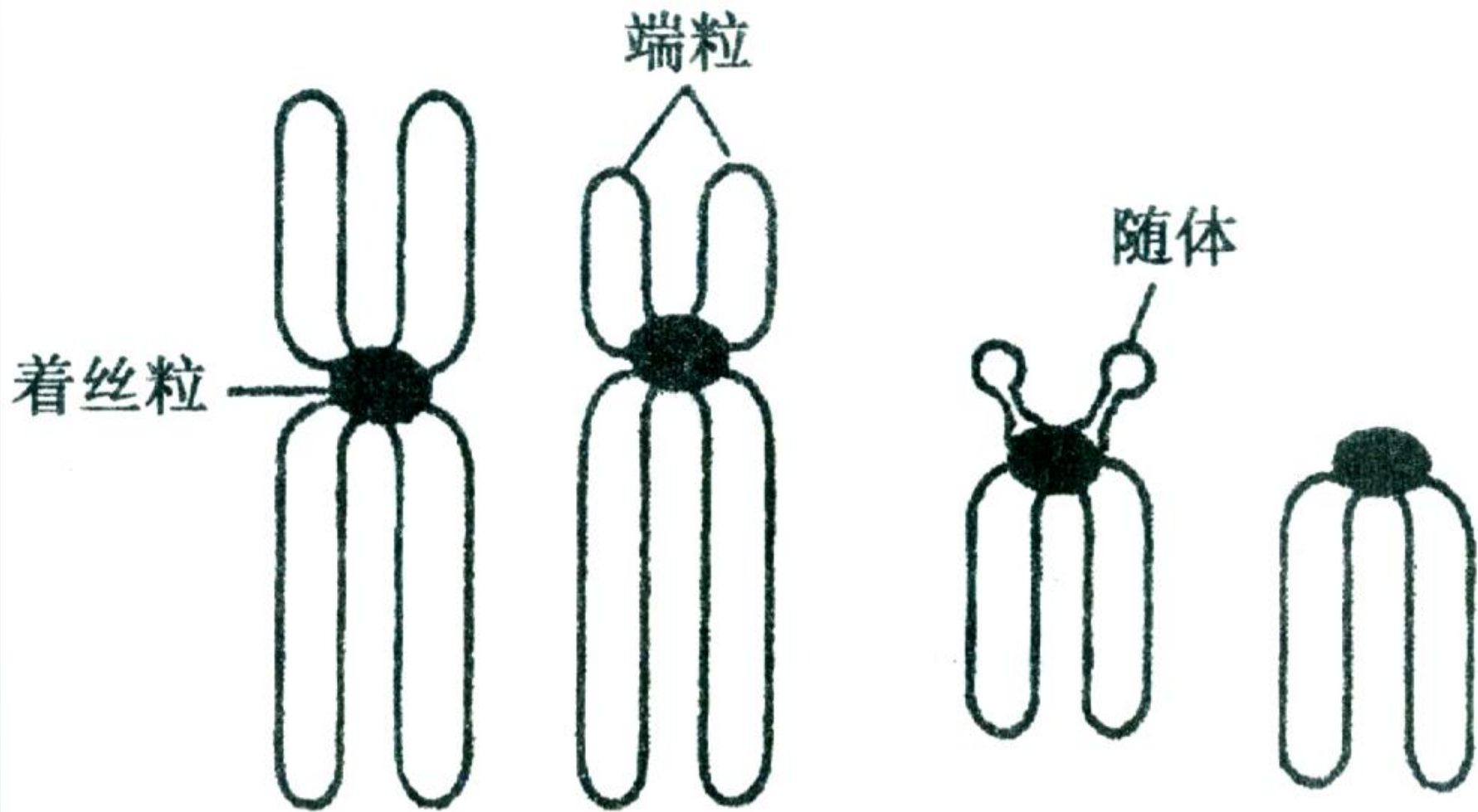
后期染色体形态

染色体类型图



根据着丝粒的位置划分：

- (1) 近中着丝粒染色体 (Mm, Sat)
- (2) 亚中着丝粒染色体 (sm)
- (3) 近端着丝粒染色体 (st, st, t)
- (4) 端着丝粒染色体 (T)



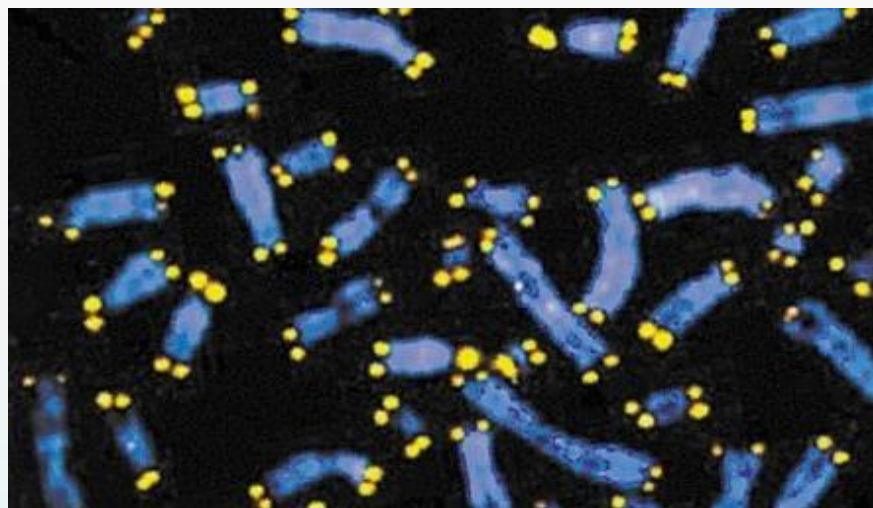
二、染色体形态

◆ 关于端粒

- ◆ 2009年诺贝尔奖-生理学或医学奖：美国科学家伊丽莎白·布莱克本、卡萝尔·格雷德和杰克·绍斯塔克
- ◆ 三位科学家的发现“解释了端粒如何保护染色体的末端以及端粒酶如何合成端粒”。
- ◆ 端粒不仅与染色体的个性特质和稳定性密切相关，而且还涉及细胞的寿命、衰老与死亡等等。

二、染色体形态

- ◆ 端粒变短与心脏病、糖尿病和某种特定的癌症是有联系的
- ◆ 一些慢性精神疾病，如抑郁和创伤后应激障碍等也与端粒变短有关
- ◆ 未来还会发现很多疾病与端粒变短有关
- ◆ 甚至现在有些研究发现，端粒短与教育有关，例如上学少的人端粒较短。



染色体类型

- ◇ { 大型染色体 (macrochromosome)
- ◇ { 小型染色体 (microchromosome)
- ◇ { 正常染色体 (A—chromosome)
- ◇ { 超数染色体 (supernumerary chromosome
或B—染色体)

- ◇ { 常染色体 (autosome)
- ◇ { 性染色体 (sex chromosome)

特殊染色体

- ◆ 一些区别于正常染色体的染色体, 已成为细胞遗传学研究重要的工具。
- ◆ 多线染色体、灯刷染色体、性染色体、 B 染色体

多线染色体:

在双翅目昆虫（果蝇、摇蚊）幼虫的唾液腺、前肠、中肠和马氏管的细胞中均发现了多线染色体。

唾液腺多线染色体是目前已知的最大染色体。来源于核内**有丝分裂** (endomitosis)。对幼虫果蝇唾液腺细胞的染色体分析发现比其他类型的细胞中的染色体粗**100**倍。



1个果蝇唾腺细胞的多线染色体图

多线染色体形成原因：

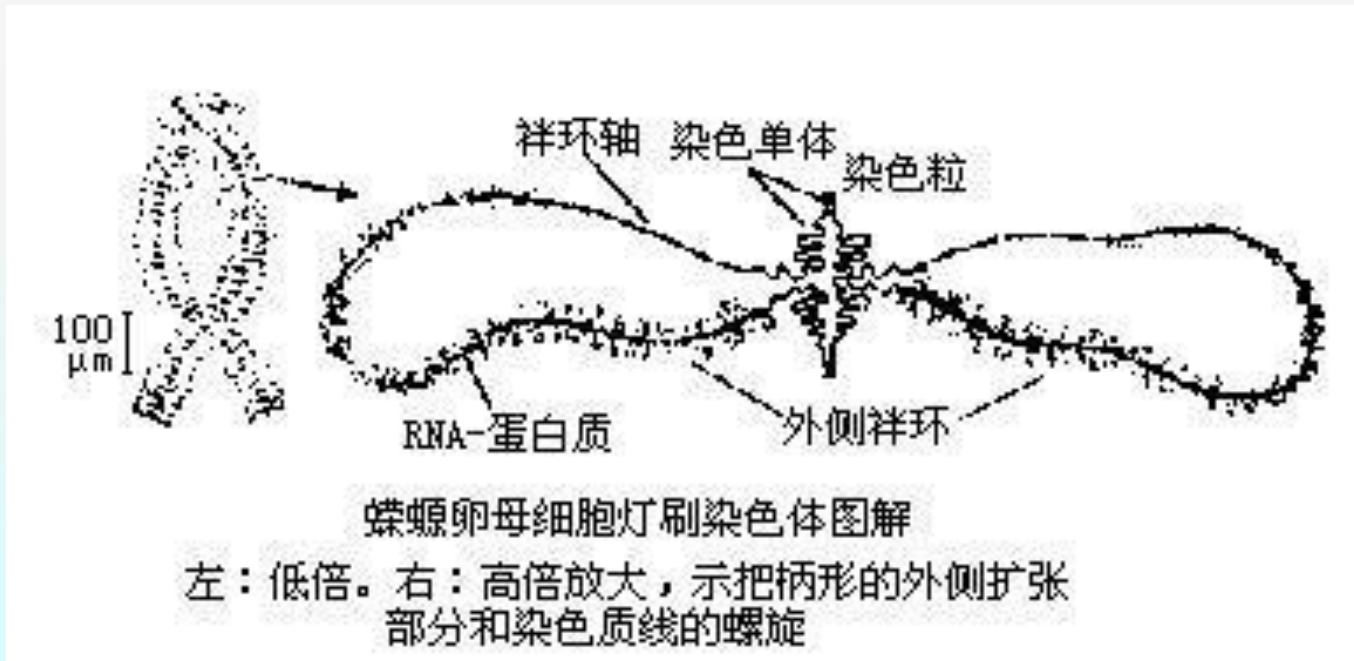
在幼虫发育期间，这些细胞体积不断增大，染色体重复分裂，DNA继续进行复制；

但是复制物并不分离，以维持细胞的高分泌活性。

复制的DNA链并不分开而是平行排列，就产生很粗的多线染色体，产生的多线染色体中所含DNA链是正常染色体的100倍。

灯刷染色体：

为卵母细胞进行减数分裂时停留在双线期的染色体，为一个二价体，有四条染色单体，沿染色体的主轴侧面有许多环状突出物，整条染色体好似灯刷一样，故称灯刷染色体。



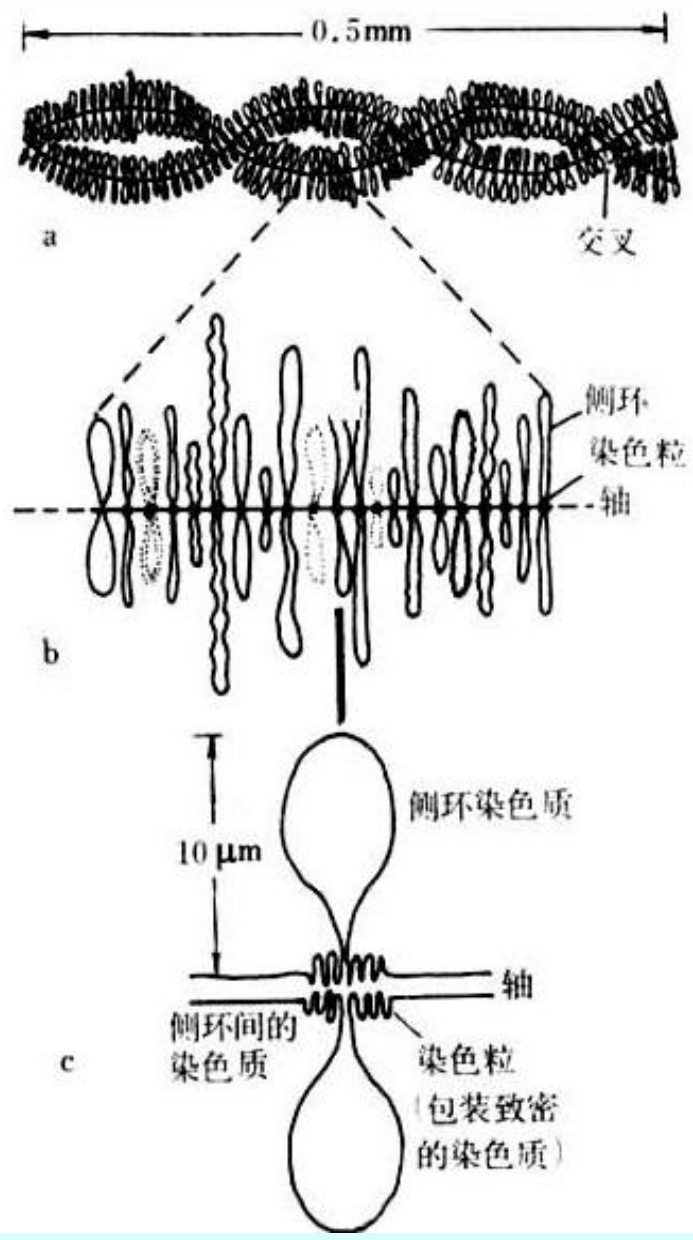
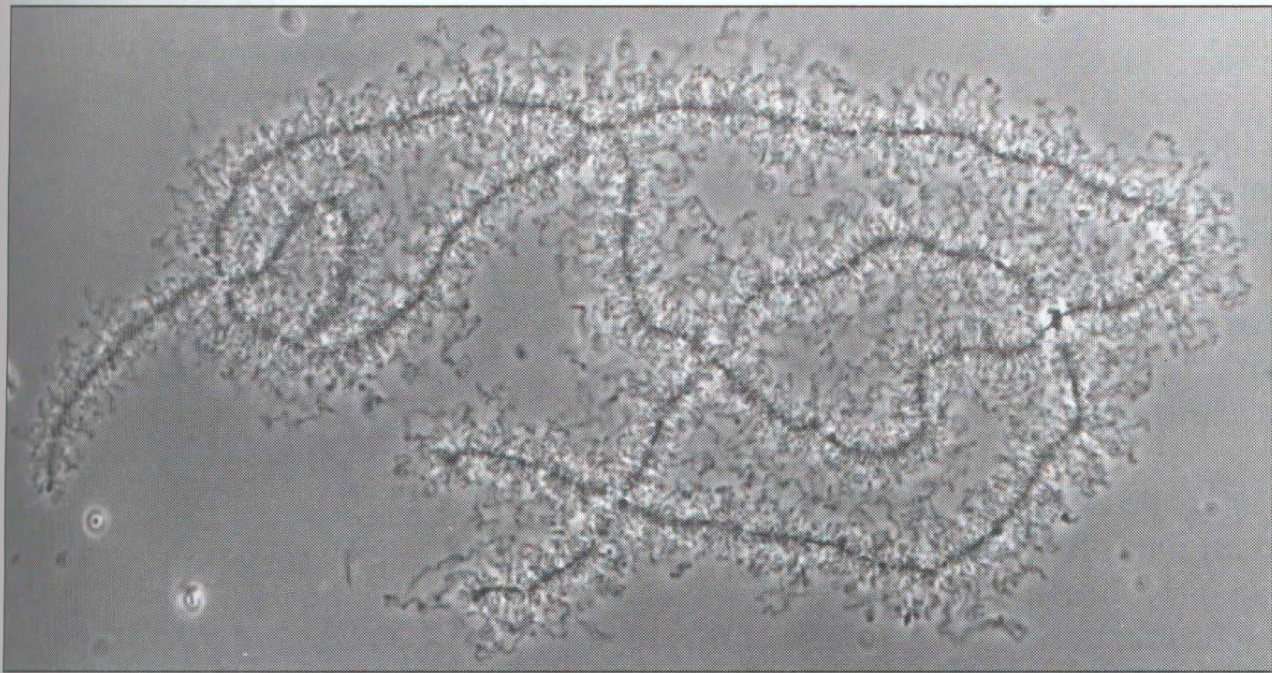


图2 灯刷染色体结构图解
 a 低倍放大，一条灯刷染色体是两条同源染色体配对形成的二价体 b a中一条同源染色体一部分的放大，示侧环、染色粒和轴丝 c b中一部分的放大，示染色粒和侧环如何由二条连续的DNP形成

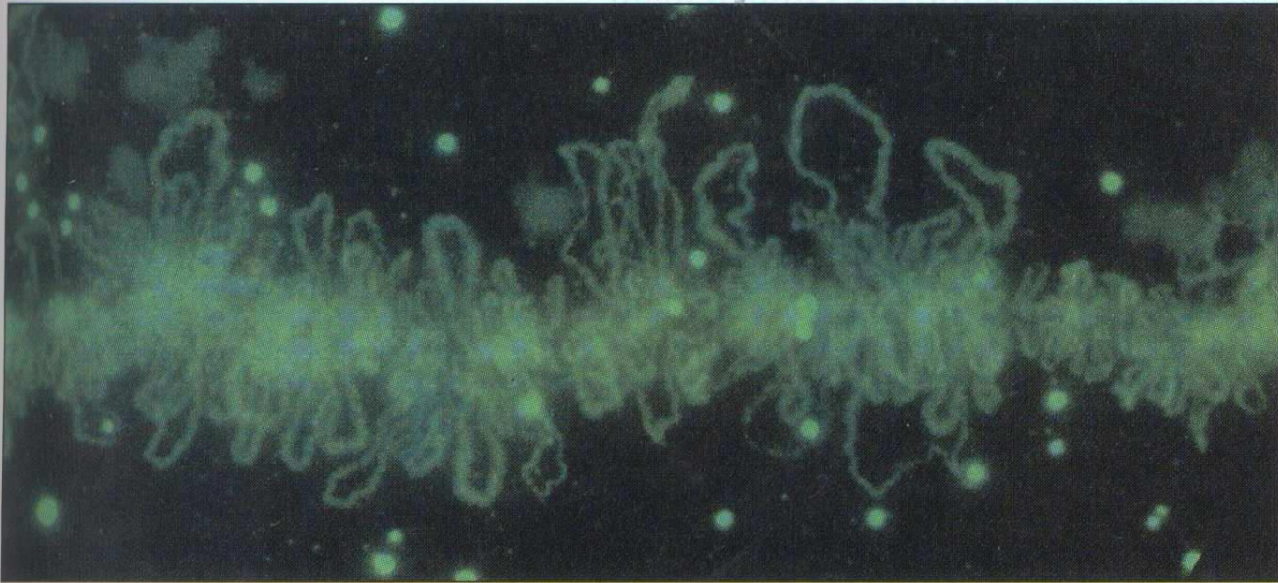
实验证明：物种不同，侧环（RNA 基质和蛋白质）的形式和数目不同。

在灯刷染色体期间，卵母细胞已成熟并合成大量的RNA以提供受精后卵裂的需要，因此，合成RNA的DNA部位是解螺旋的。



(A)

0.1 mm



灯刷染色体发生时期：

- ◆灯刷染色体发生于一些**脊椎**动物和某些**无脊椎**动物**初级卵母细胞**的**双线期**，只有在减数分裂前期交叉已经形成而染色体尚未收缩时才能找到。
- ◆蛙和蝶螈的卵母细胞灯刷染色体可长达1mm。
- ◆分裂中期灯刷染色体的环状物随之消失。

超数染色体 (B)

湖北贝母的B染色体



B染色体首次在**玉米**中发现，是正常染色体外的**超数小染色体**，形态的最大特征就是**比正常染色体 (A) 小**，

而且是**端着丝粒或者近端着丝粒**；**与任何A染色体都不同源**，

不出现分离现象，而是彼此紧密粘在一起趋向同一级；

实质上是巨大的异染色质，几乎无基因，在遗传上作用不大，基本不影响生物的表现。

湖北贝母的B染色体

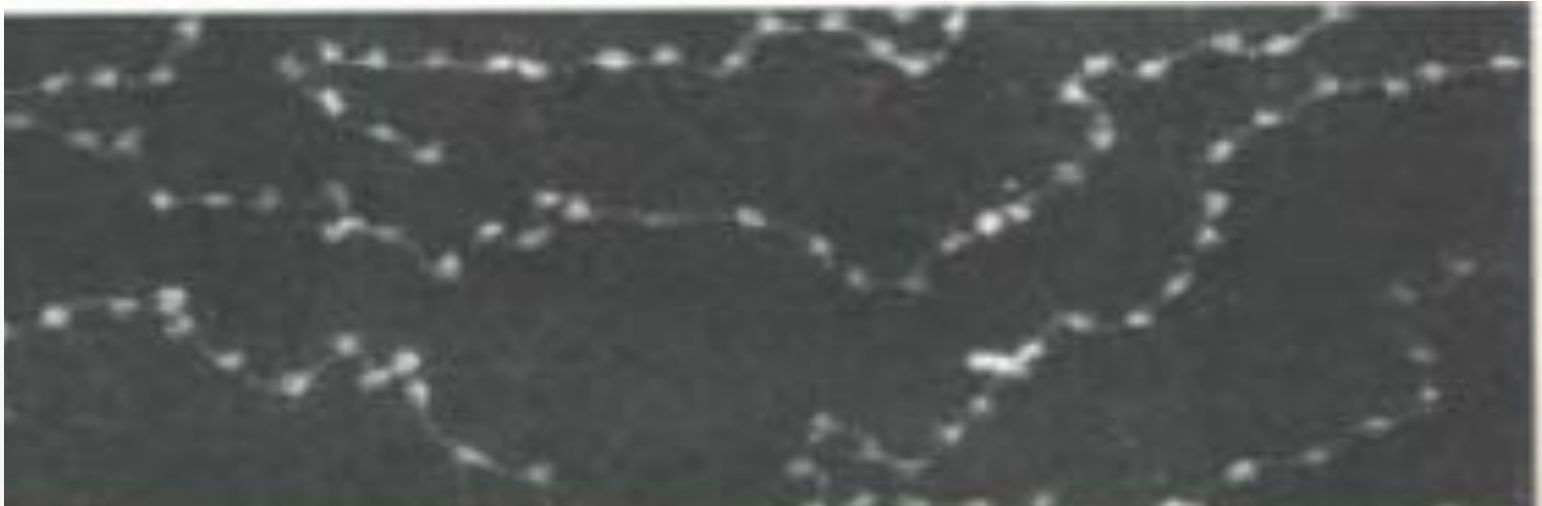


第三节 细胞分裂与细胞周期

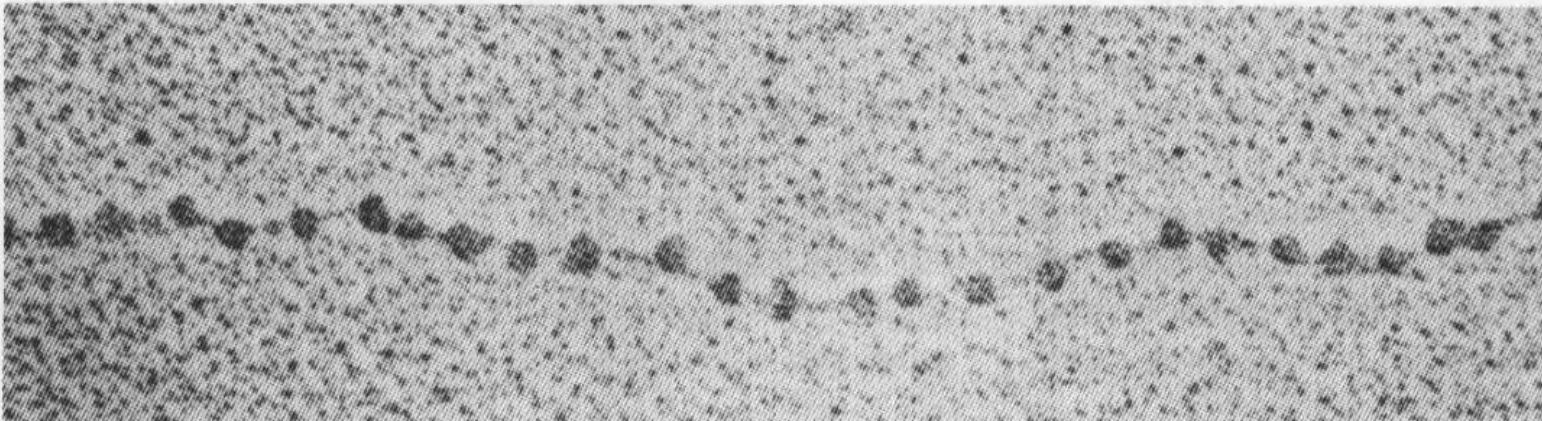
三、染色体的组成

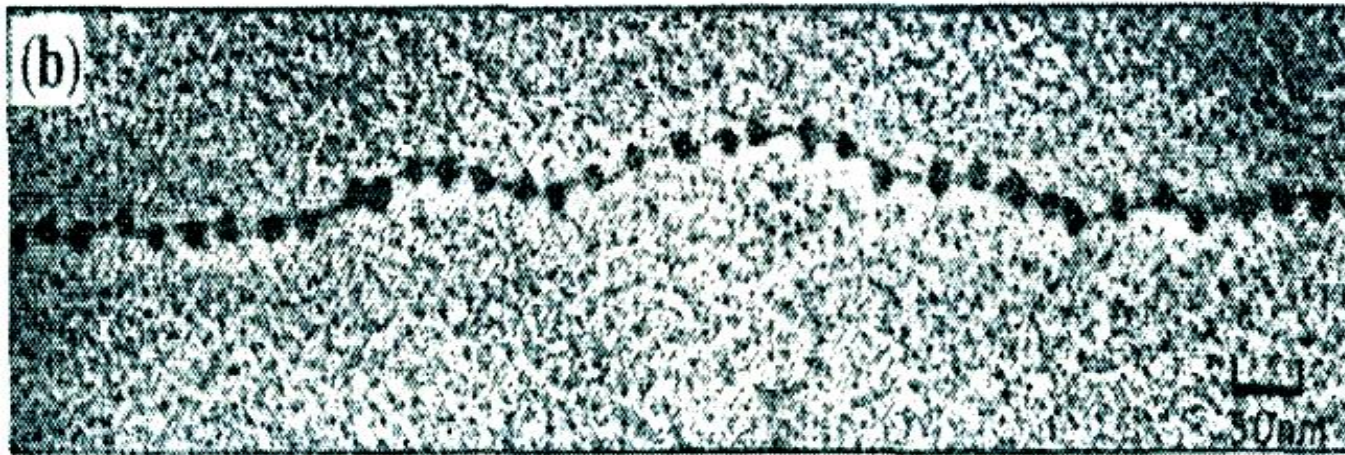
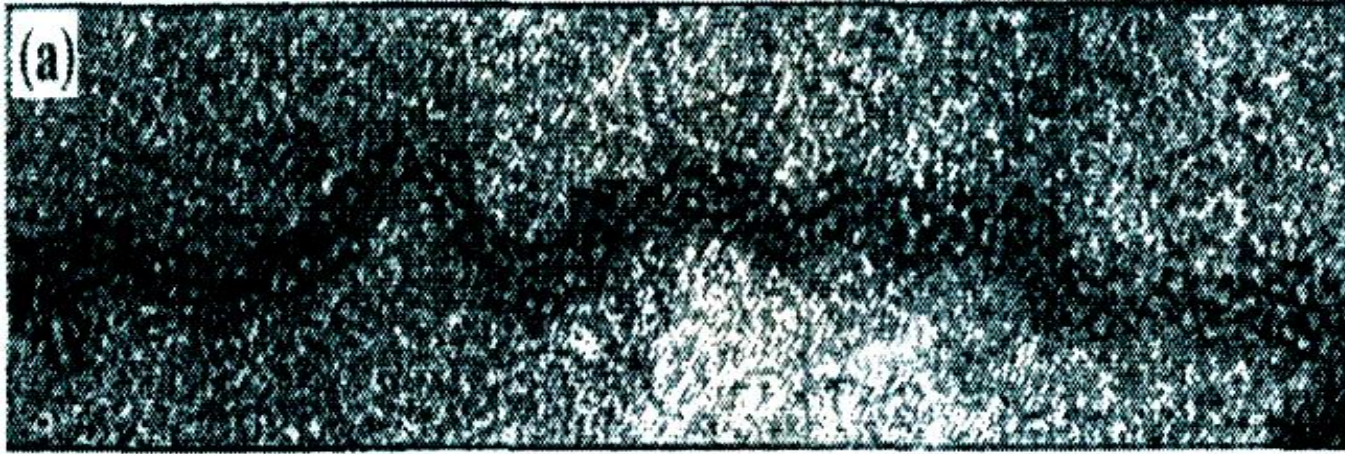
◇ 真核生物染色体组成

- ◇ 奥林斯 (Olins. A. L, 1974, 1978)、柯恩柏格 (Kornberg. R. D, 1974, 1977)、钱朋 (Chambon. P, 1978) 通过电镜观察, 提出染色质的串珠模型 (念珠模型)。



Electron micrograph of unraveled chromatin showing the nucleosomes in a “beads on a string” morphology.





a: 染色质粗纤维（直径30nm）的电镜照片-----自然状态

b: 染色质细纤维（直径10nm）的电镜照片-----消化处理后产生的细线状结构

三、染色体的组成

◆ 真核生物染色体组成

◆ 生化分析证明，染色质的主要成分是

DNA、组蛋白、非组蛋白、少量RNA和酶

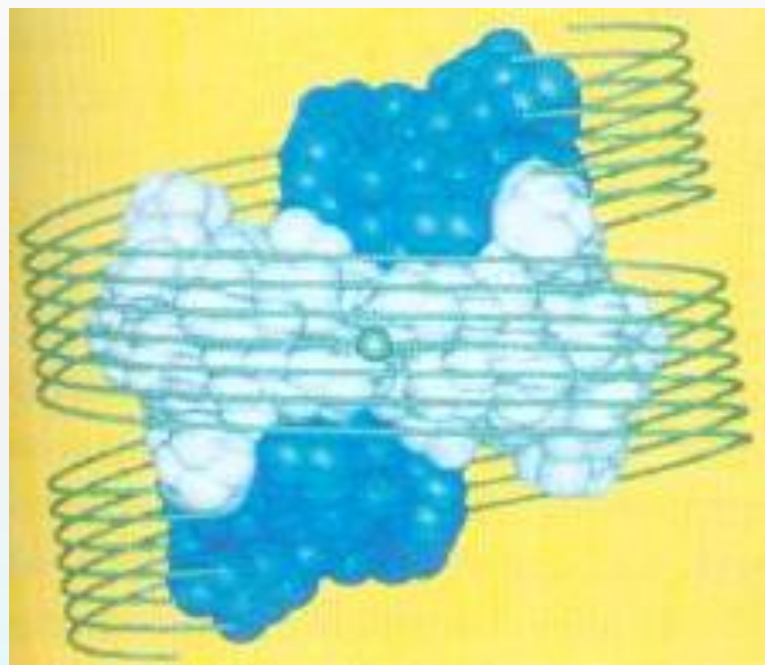
比例：1： 1： (1~1.5)： 0.05。

◆ 基本单位：核小体

三、染色体的组成

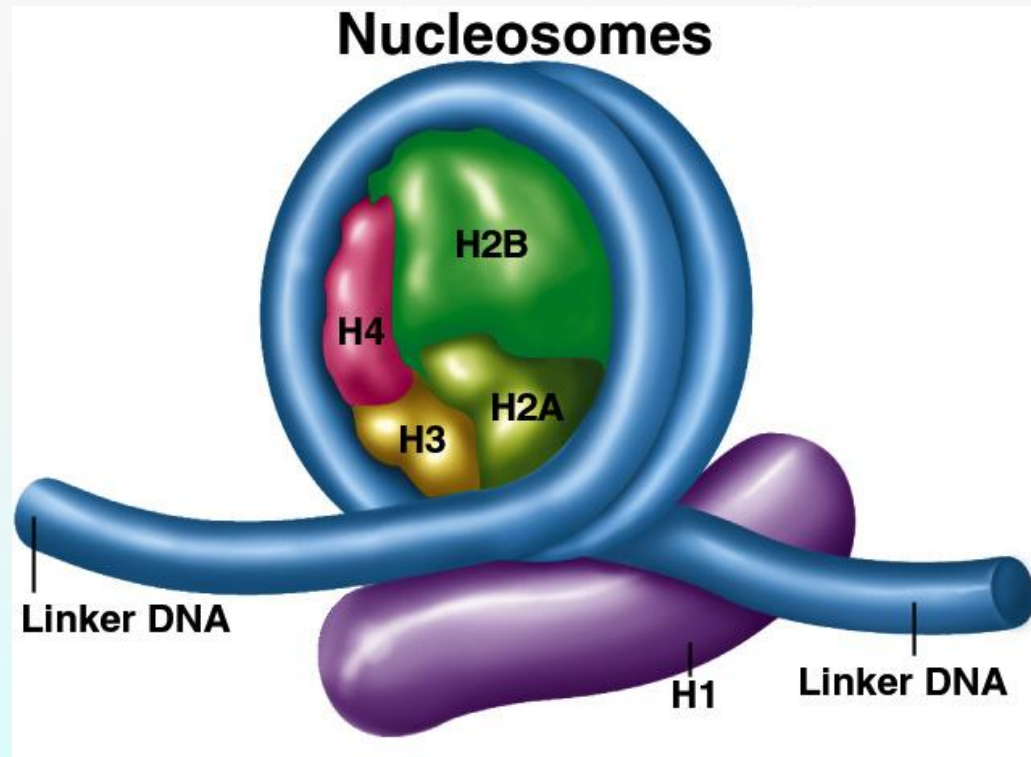
◆ 核小体

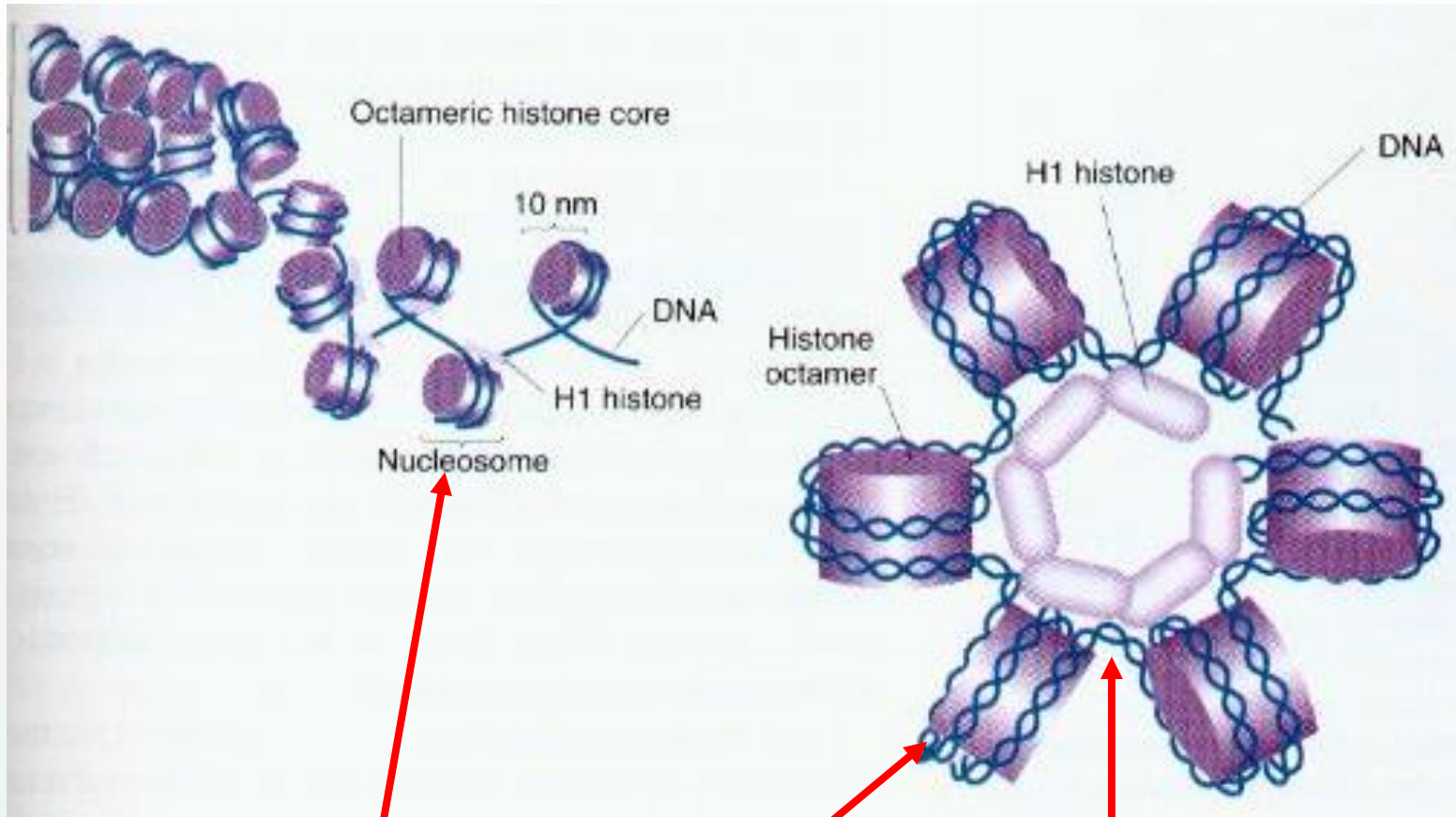
- ◆ 构成染色质的基本结构单位，为一种类似串珠状结构，使得染色质中DNA、RNA和蛋白质组织成为一种致密的结构形式。



三、染色体的组成

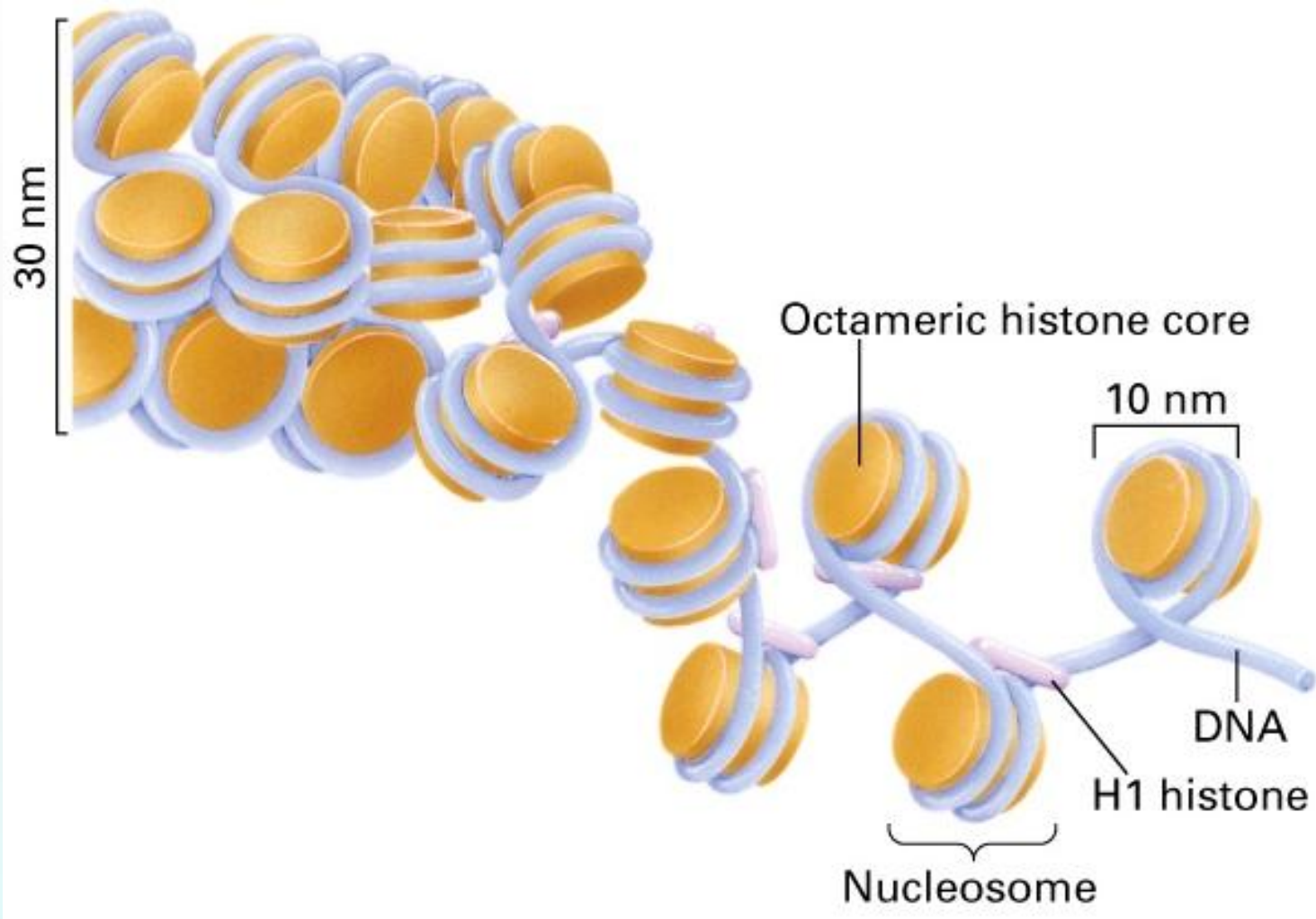
◆ 核小体



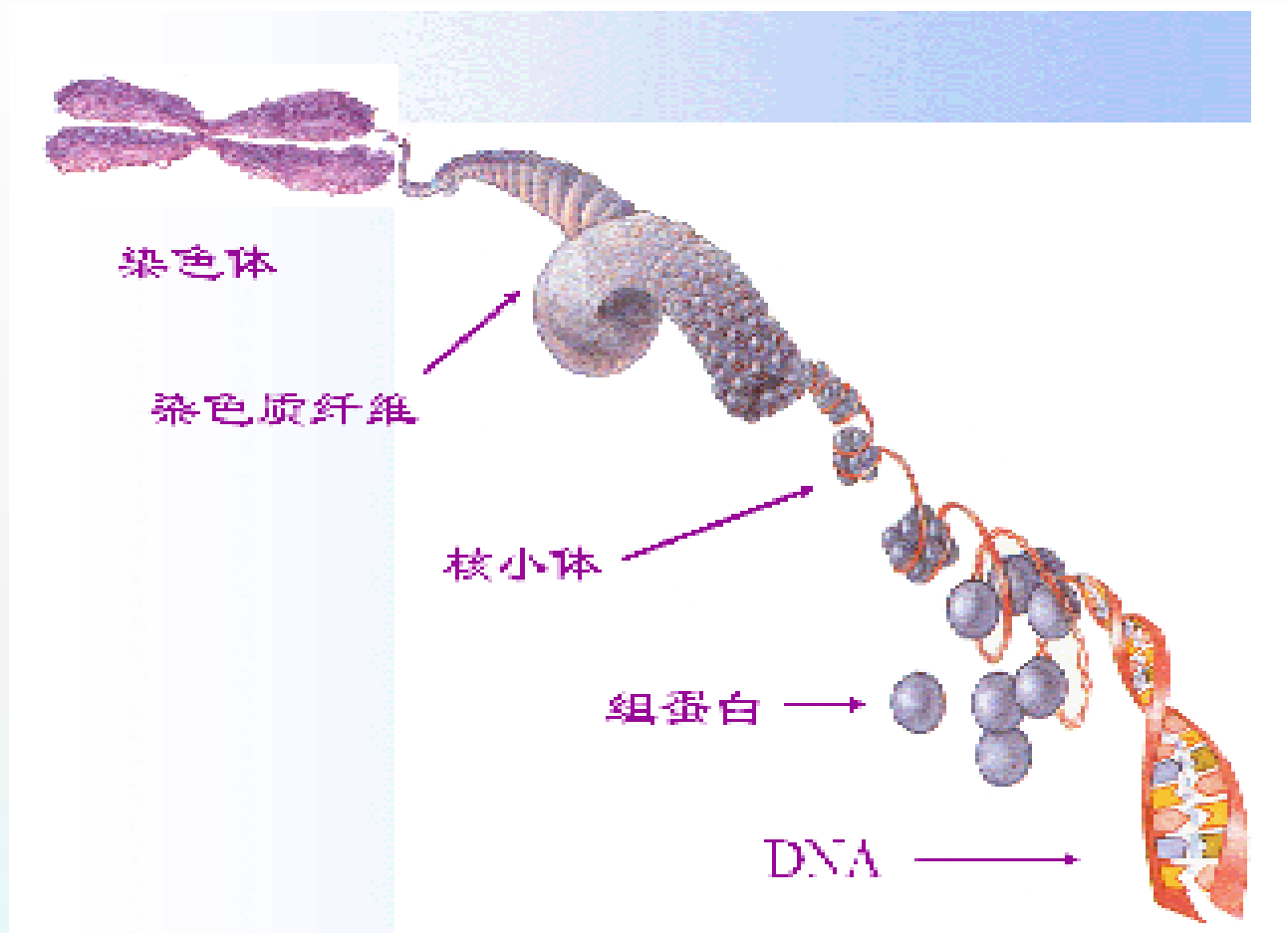


染色质二级结构

染色质二级结构



染色质二级结构



染色体结构模型

◆ 染色质结构：

染色质一级结构：

核小体连接而成，形似串念珠，外径11nm；

染色质二级结构：

螺线管，外径30nm，核小体串珠链螺旋盘绕，每圈6个核小体；

染色质三级结构：

超螺线管，圆筒状结构，直径0.4 μm 。

染色质四级结构： 中期染色单体。

四、染色体数目

◇ 常见模式生物染色体数目

◇ 人： $2n=46$

◇ 猪： $2n=38$

◇ 水稻： $2n=24$

◇ 玉米： $2n=20$

◇ 洋葱： $2n=16$

◇ 小鼠： $2n=40$

◇ 猕猴： $2n=42$

性染色体和性别决定

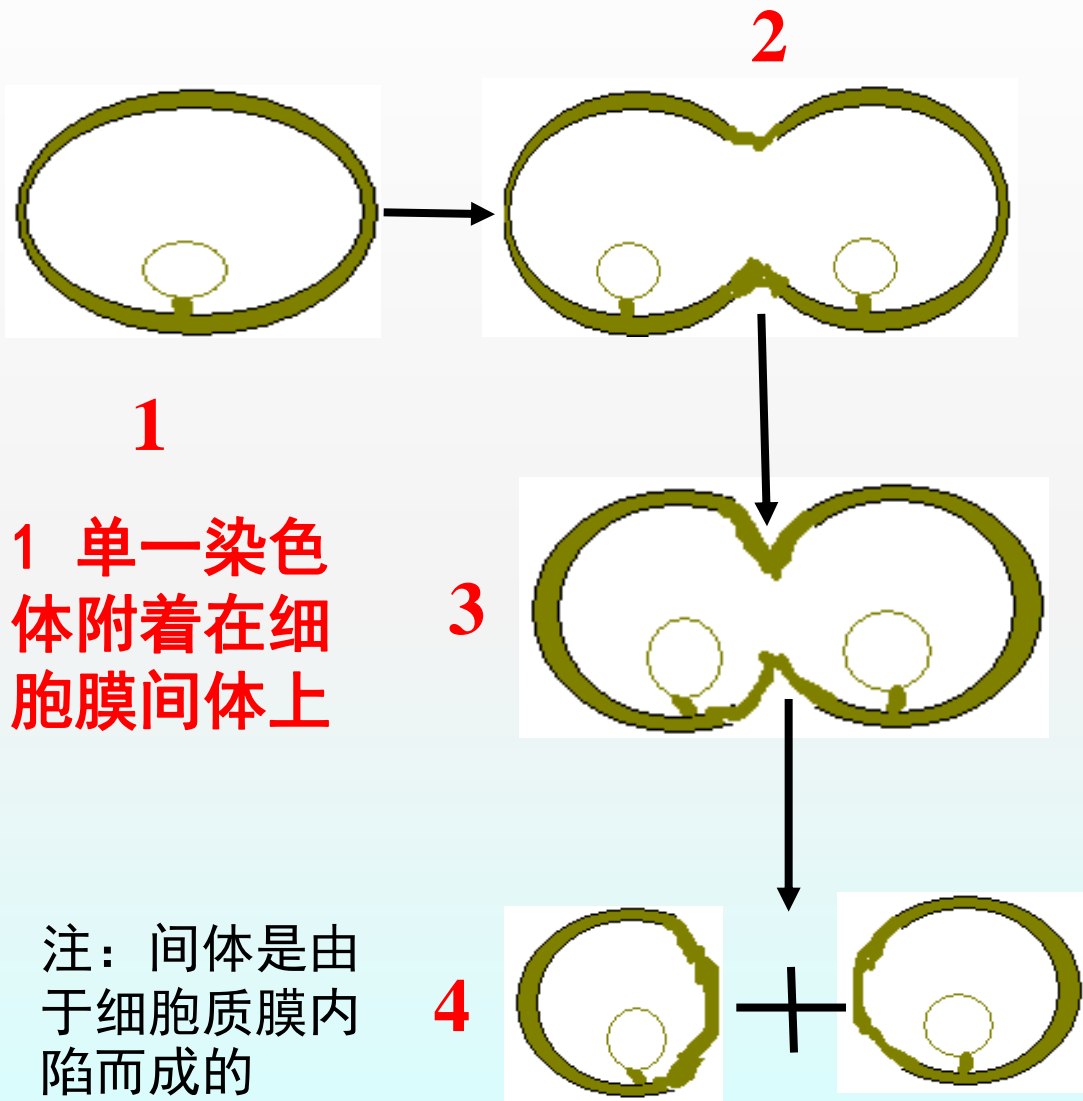
- ◆ 在2倍体细胞中含2条性染色体（sex chromosomes）
- ◆ 除性染色体以外的染色体统称为常染色体；
（autosomes）
- ◆ 雌性哺乳类的2条性染色体相同（XX），雄性的2条性染色体不同（XY）；
- ◆ 雌性禽类的2条性染色体不同（ZW），雄性的2条染色体相同（ZZ），家蚕、鳞翅目昆虫、某些两栖类和爬行类也属于ZW型性别决定。



**特例：澳大利亚鸭嘴兽存在5对性染色体：
5对彼此独立的性染色体在细胞分裂时，
会聚集到一起，并且决定鸭嘴兽的性别—
——10X为雌性，5X5Y为雄性。**

第三节 细胞分裂与细胞周期

细菌的细胞分裂



1 单一染色体附着在细胞膜间体上

注：间体是由于细胞质膜内陷而成的

2 染色体复制，两个子染色体分别附着在间体上，两间体将的细胞膜延伸

3 每一子染色体（daughter chromosomes）进入子细胞（daughter cells）

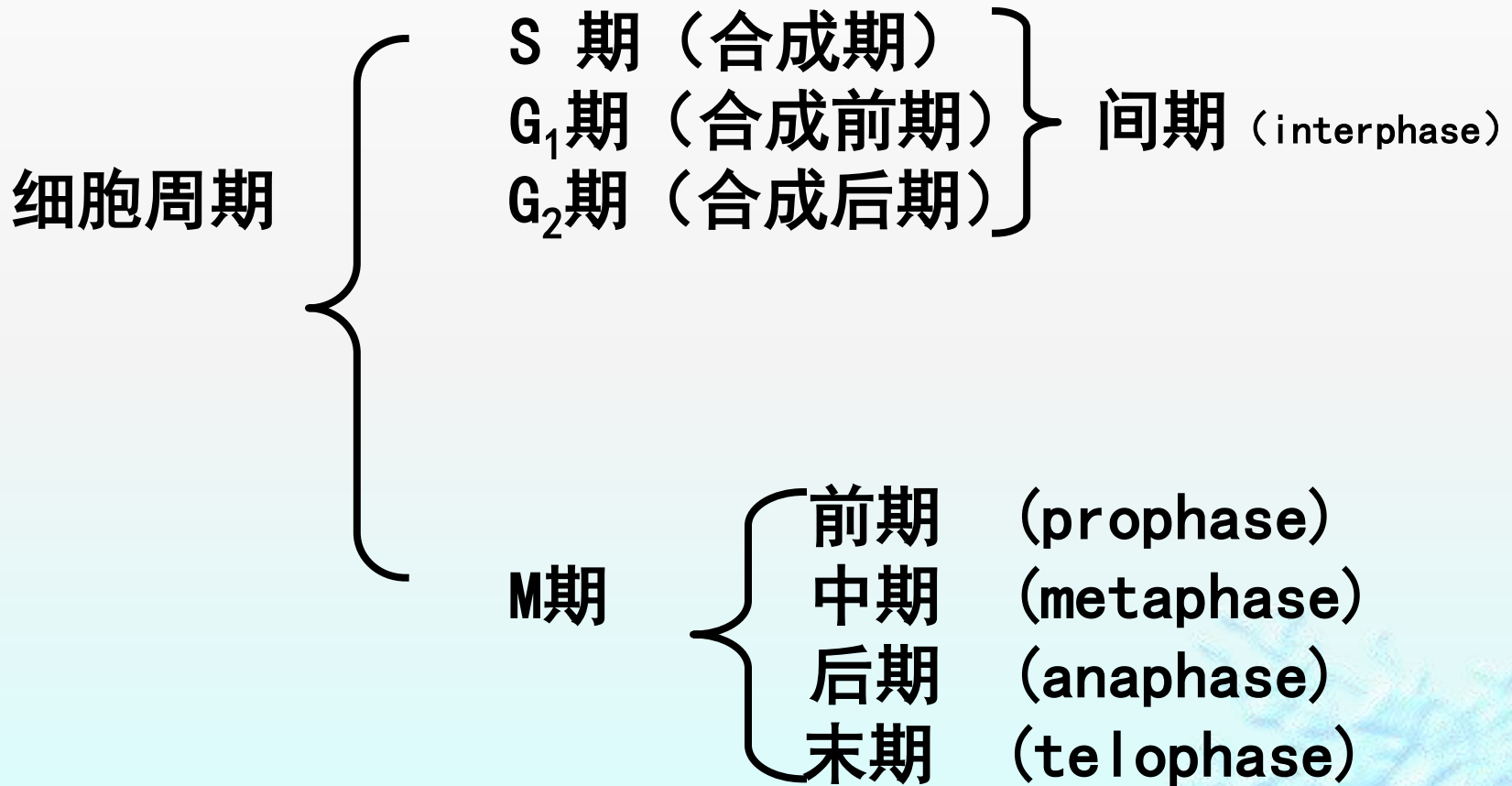
4 形成2个子细菌细胞，各有一染色体附着在细胞膜间体上

细胞分裂与细胞周期

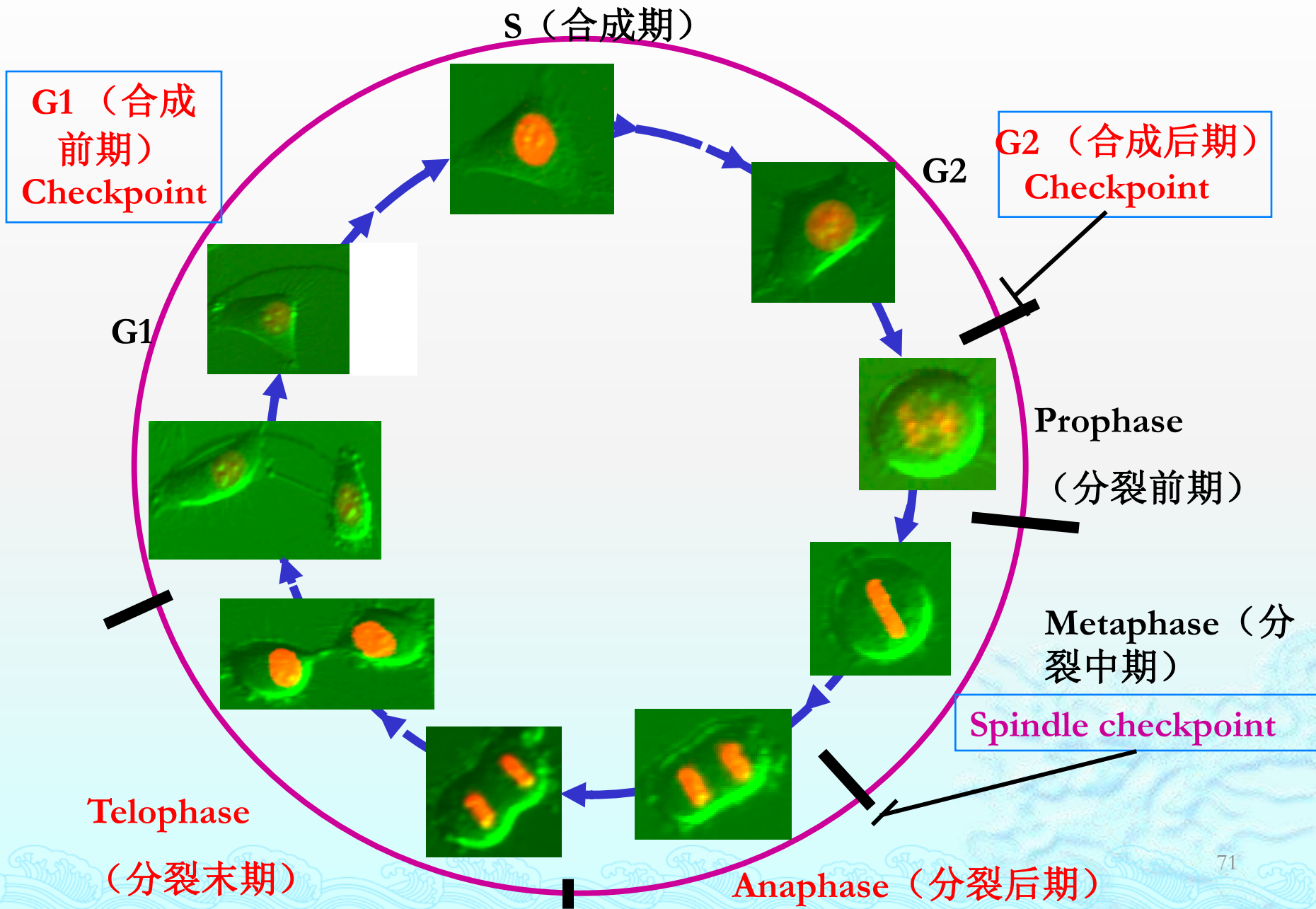
- ◇ 真核细胞的细胞周期
- ◇ 真核细胞分裂类型
 - ◇ 有丝分裂（体细胞）
 - ◇ 减数分裂（性细胞）

1 有丝分裂

细胞周期 (cell cycle)



细胞周期示意图 Cell Cycle Progression

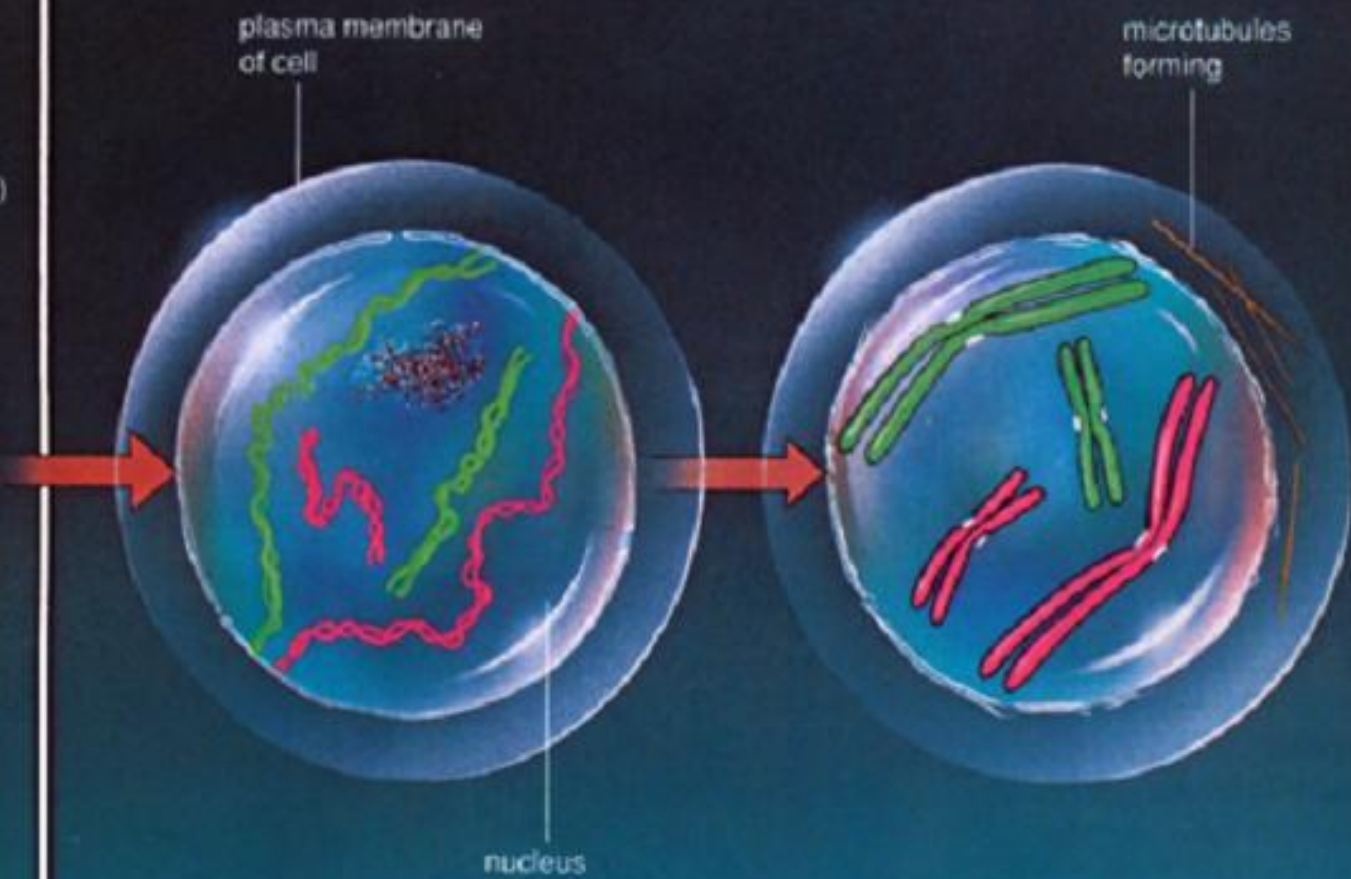


INTERPHASE



分裂间期

MITOSIS

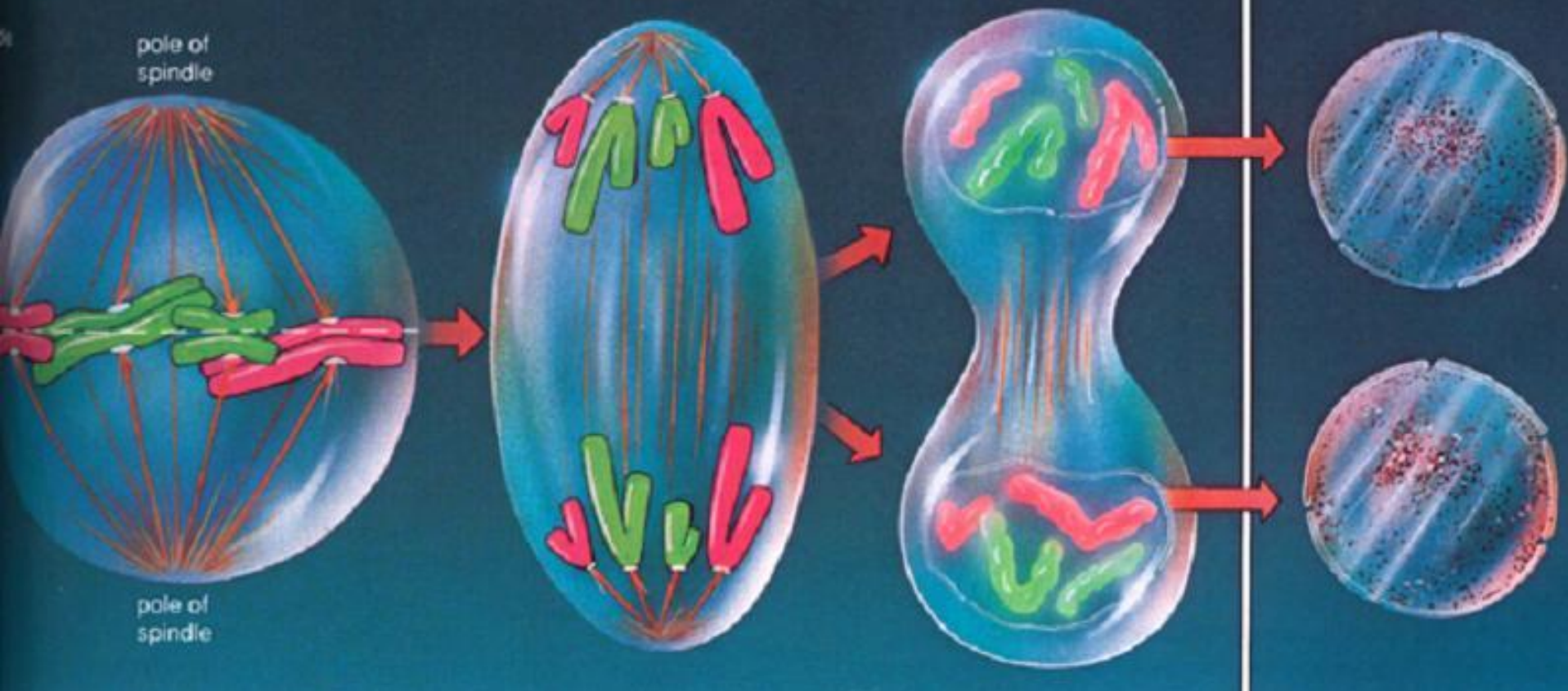


前期

早中期

染色质浓缩，折叠，包装，形成光镜下可见的染色体，每条染色体含两条染色单体。

纺锤体微管向细胞内部侵入，与染色体的着丝点结合，并将染色体排列在赤道面上，形成赤道板。



中期

核膜消失，染色体排列在赤道板上。

后期

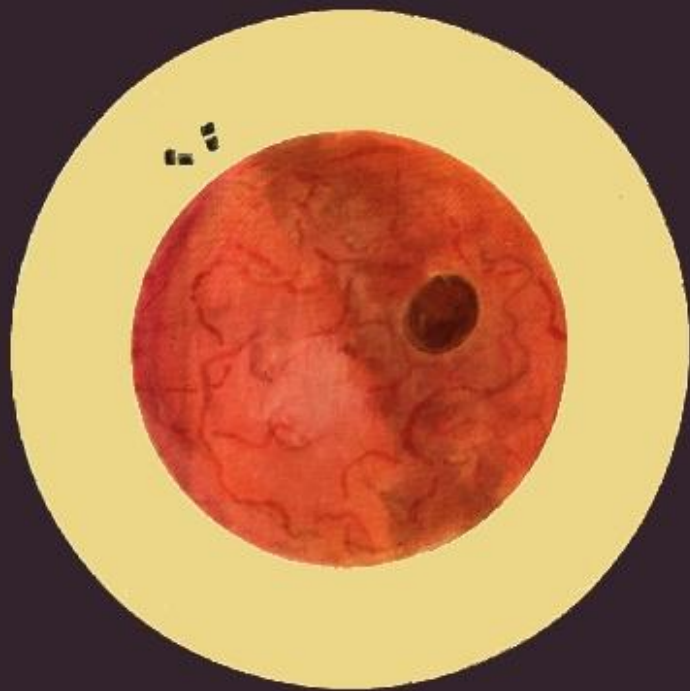
姐妹染色单体分开，被分别拉向细胞两侧。

末期

重新形成核膜，染色体消失

胞质分裂

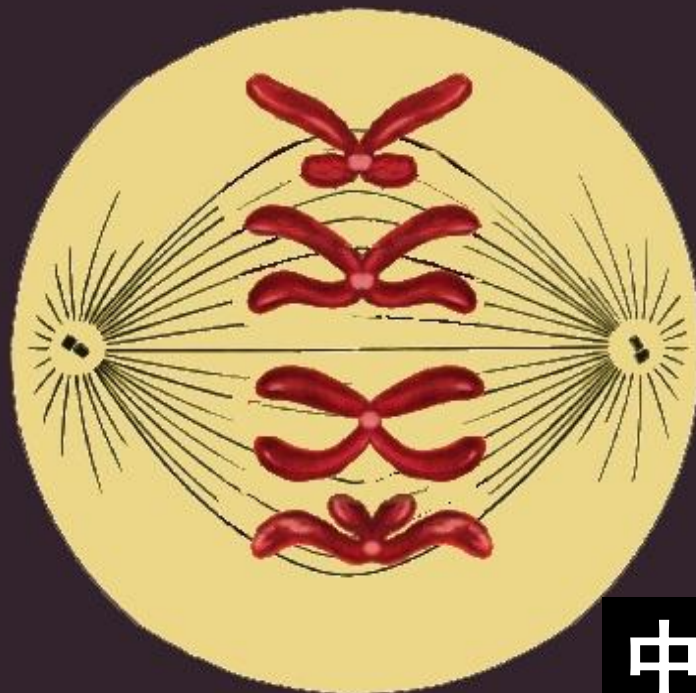
胞质形成间隔，最终分开为两个细胞。



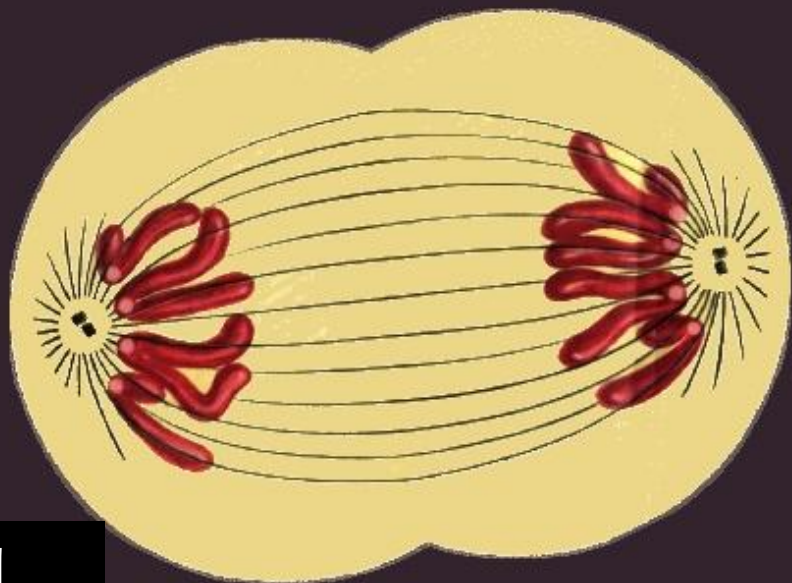
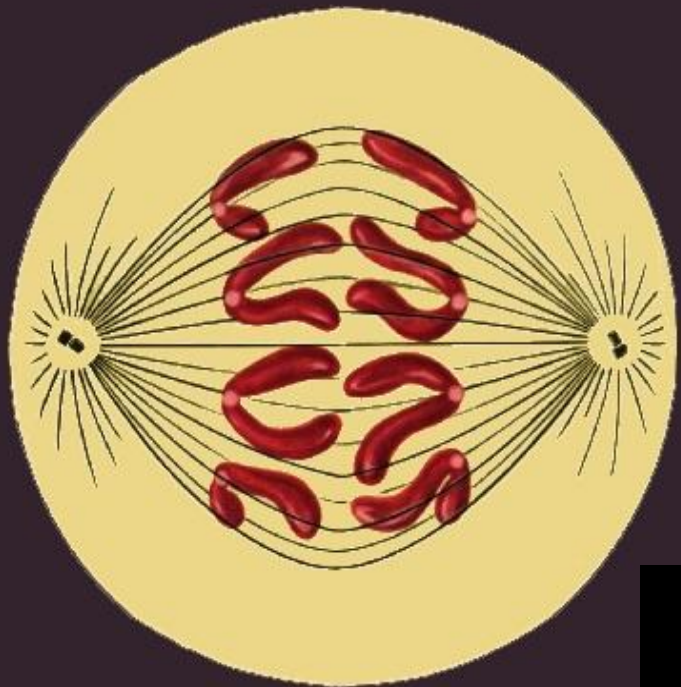
间期



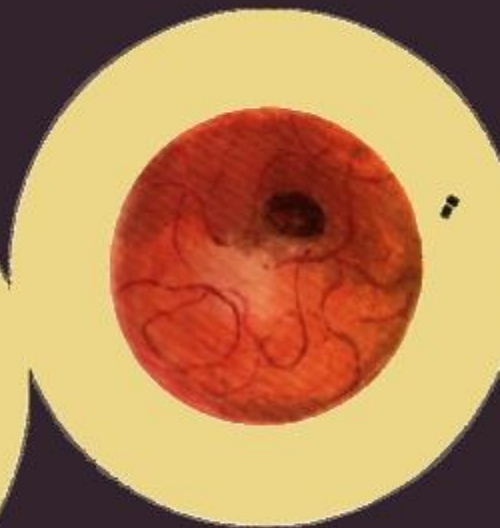
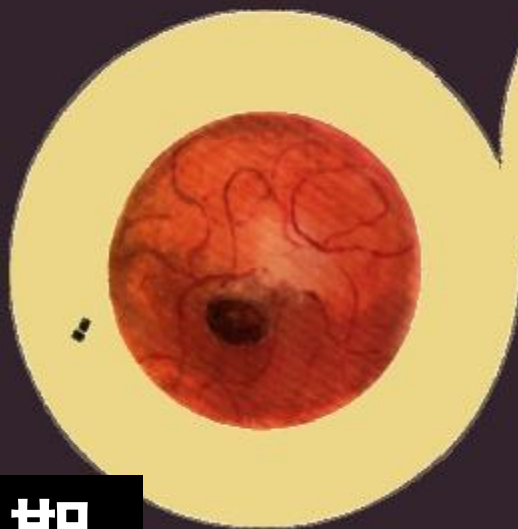
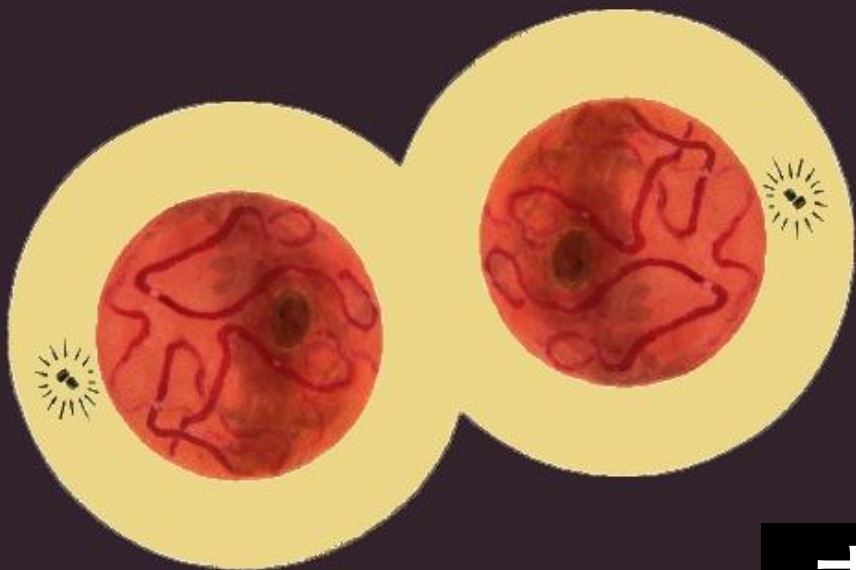
前期



中期



后期



末期

细胞有丝分裂过程总结：

细胞周期分为G1期、S期、G2期和M期。

M期又分为前期、前中期、中期、后期和末期。

前期：染色体凝集，分裂极的确定，核膜解体及核仁消失。

前中期：指从核膜解体至染色体排列到赤道面之前的时期。

中期：染色体排列到赤道面上的时期。

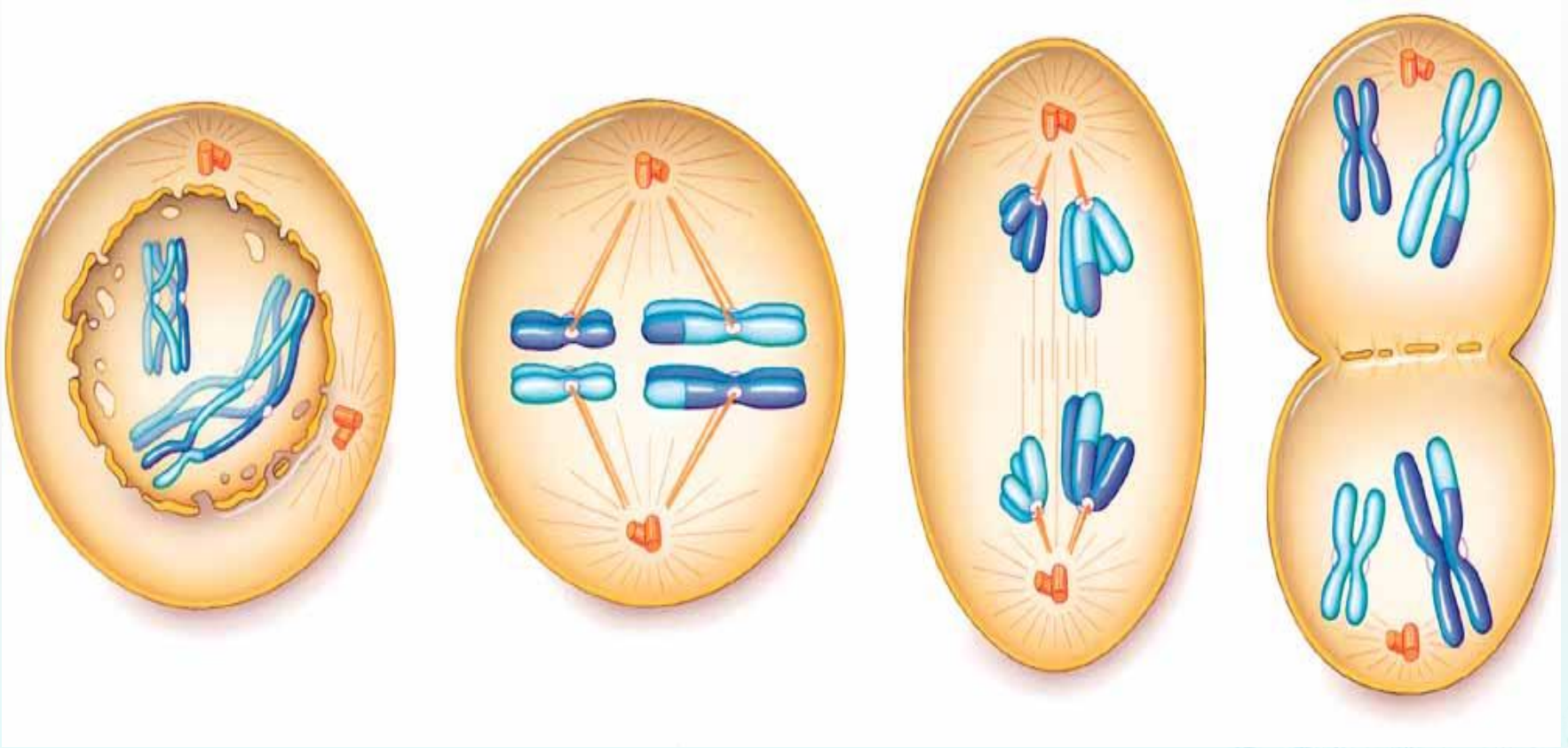
后期：染色单体开始分离到到达两极的时期。

末期：子核形成和胞质分裂。

细胞的减数分裂

- ◇ DNA复制一次，细胞分裂两次，结果染色体数目减半的分裂。性细胞的分裂
- ◇ 分裂过程：第I次减数分裂、第II次减数分离

第一次减数分裂



Prophase I
前期 I

Metaphase I
中期 I

Anaphase I
后期 I

Telophase I
末期 I

前期 I



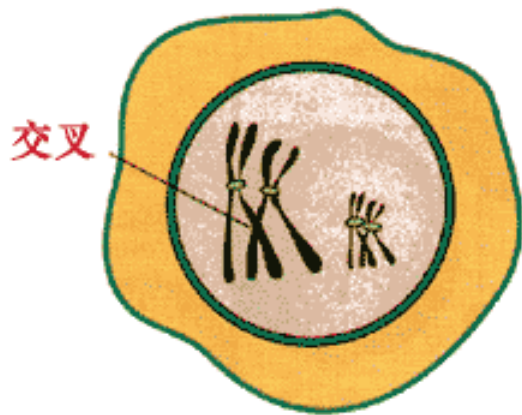
细线期



偶线期



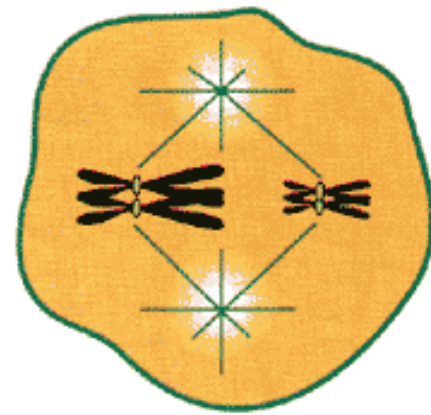
粗线期



双线期

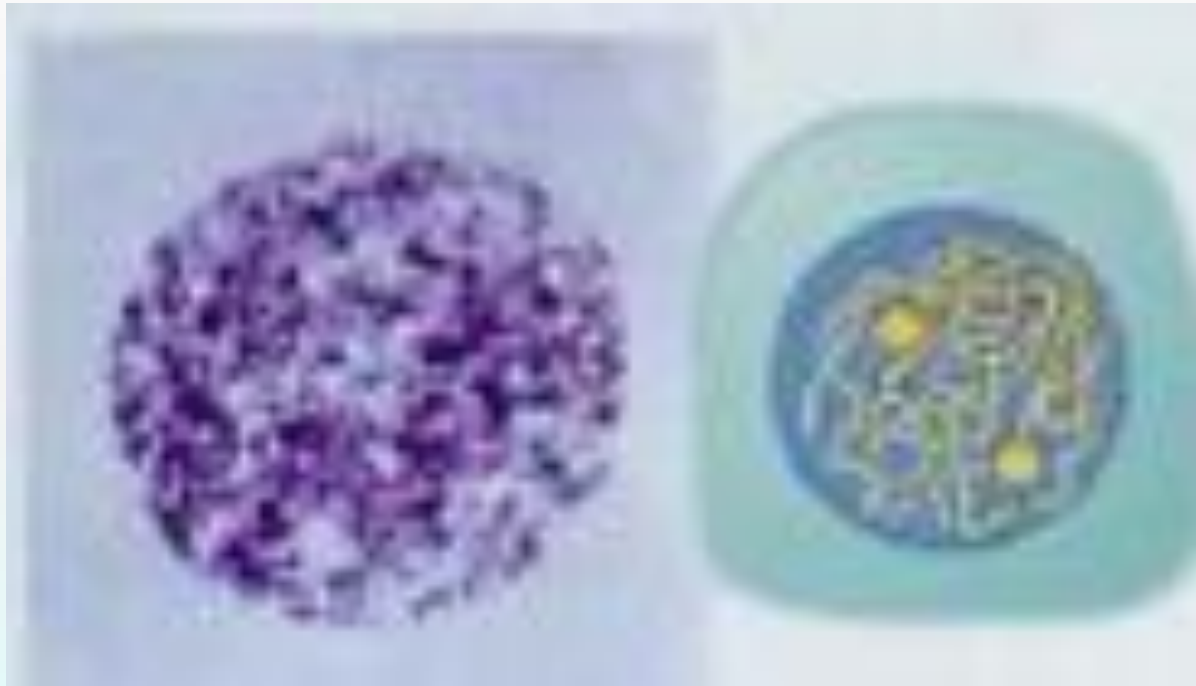


终变期

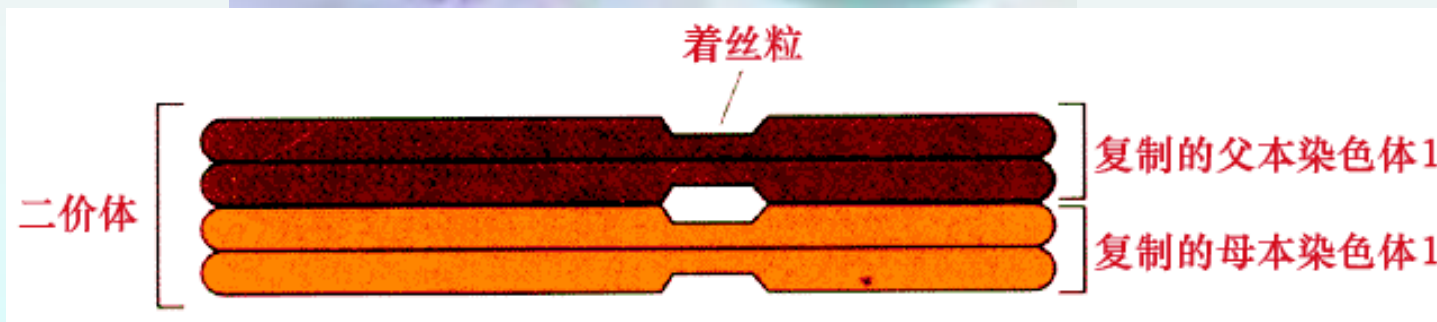


中期I

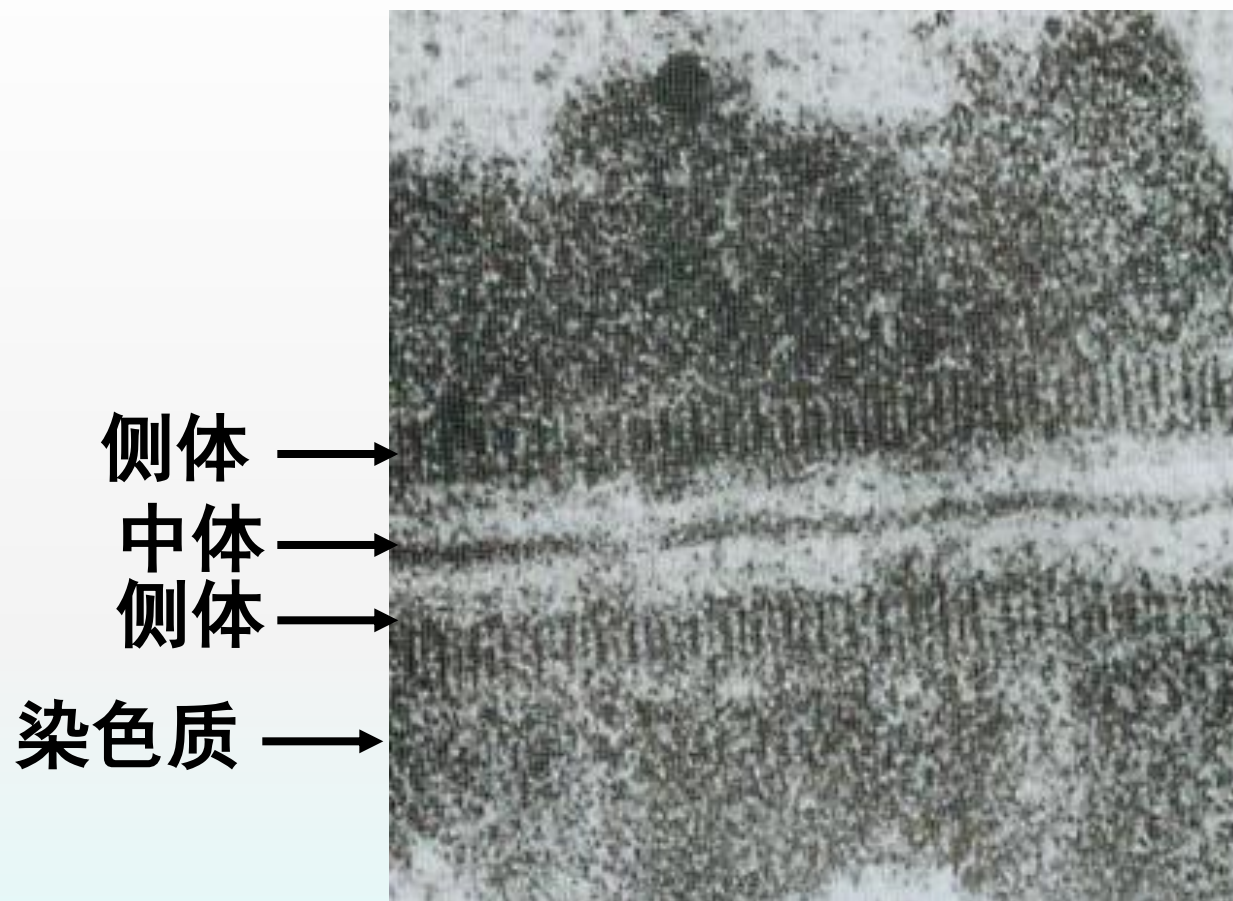
细线期：染色质凝集。DNA虽已复制，但仍呈单条细线，看不到成双的结构。



偶线期：亦称合线期，是同源染色体配对的时期，形成联会复合体 (synaptonemal complex, SC) 四分体 (tetrad)，又称为联会。这一时期合成约 0.3% 左右的 DNA，称为 Z-DNA。

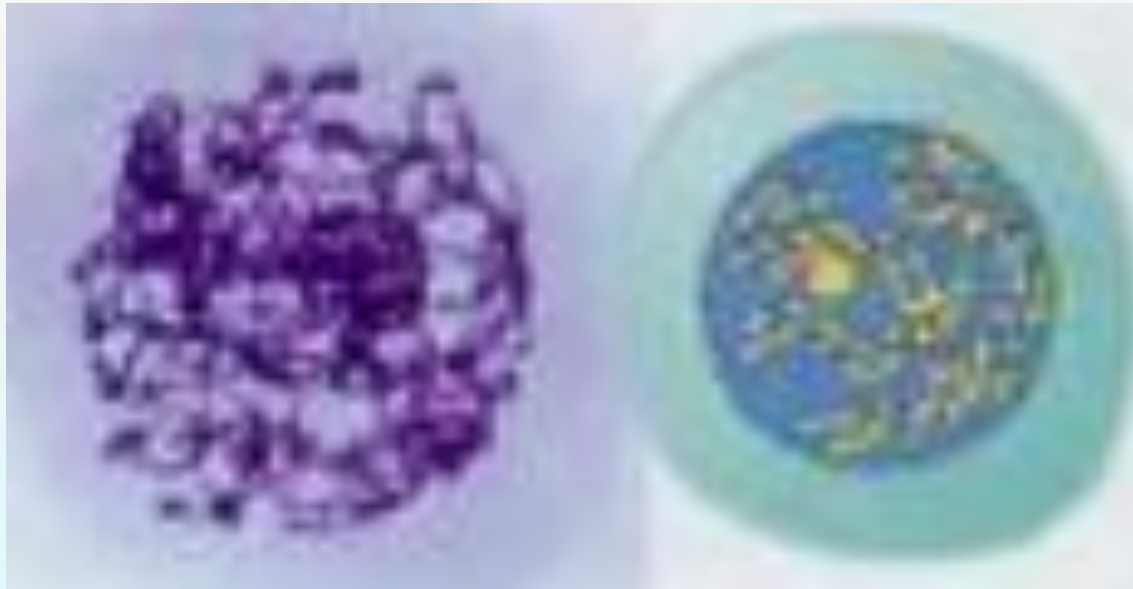


偶线期的染色体形态结构



联会复合体电镜照片

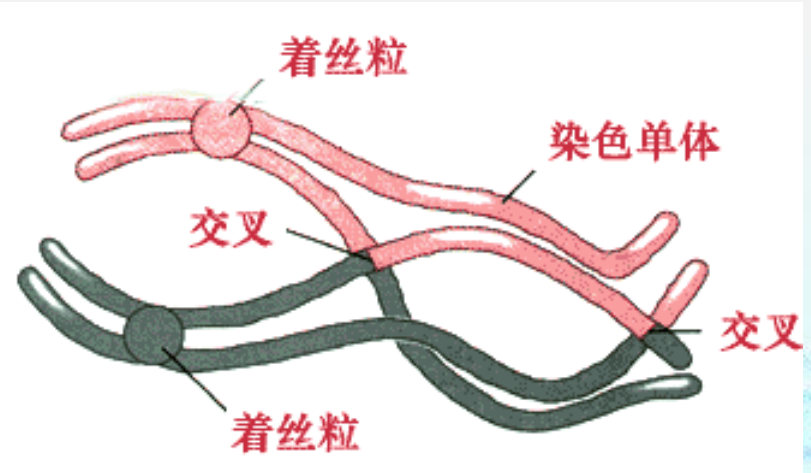
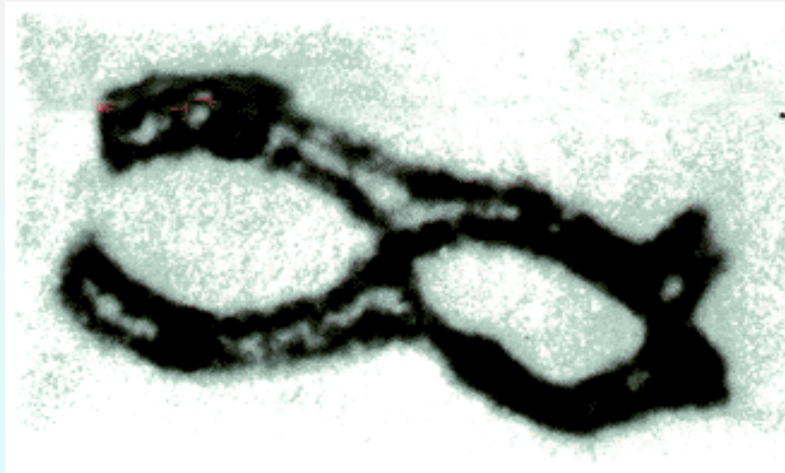
粗线期：染色体明显变粗变短，结合紧密，同源染色体之间发生DNA的片段交换，产生新的等位基因组合。



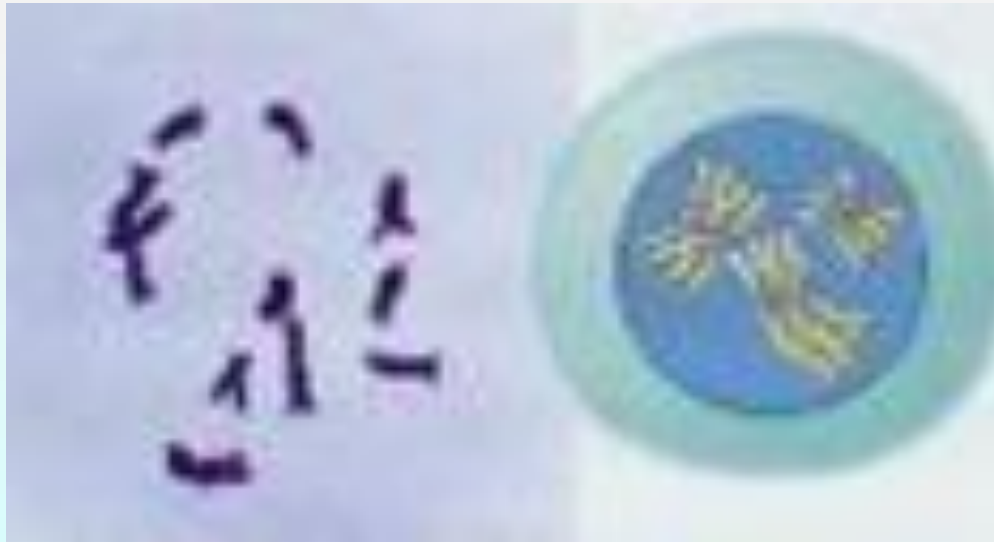
双线期：联会的同源染色体相互排斥、开始分离，交叉开始端化，联会复合体消失。



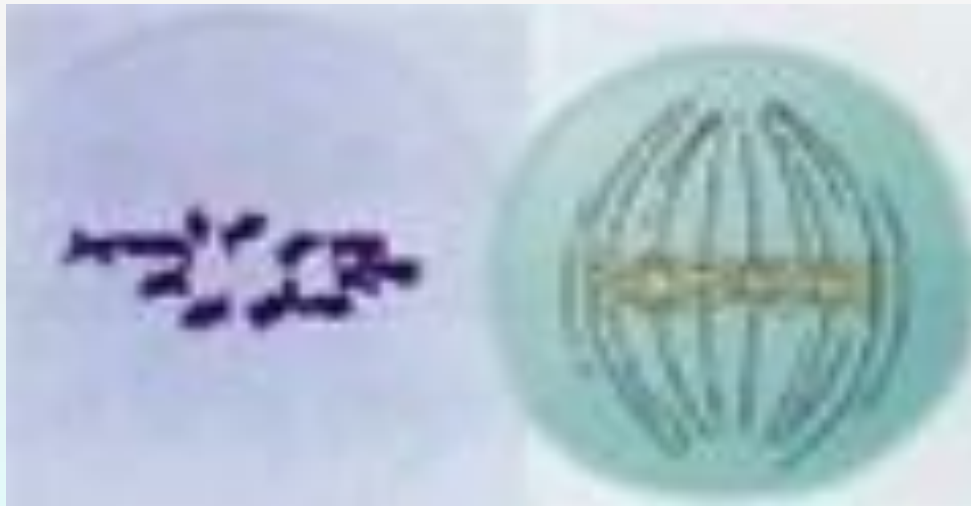
双线期：染色体长度进一步变短，联会复合体因发生去组装而逐渐消失，紧密配对的同源染色体相互分开，而在非姊妹染色单体之间的某些部位上，可见其相互间有接触点，称为交叉，交叉被认为是双线期交换发生的细胞形态学证据。



终变期（浓缩期）：染色体进一步凝集，缩短变粗，同时核仁消失、核被膜解体，开始出现纺锤体。染色体交叉逐步向染色体端部移动，称为端化。最后四分体只靠端部交叉使其结合在一起，姐妹染色单体通过着丝粒连接在一起。



减数分裂中期 I： 每对同源染色体（四分体）逐渐向赤道方向移动，最终排列在赤道面上。



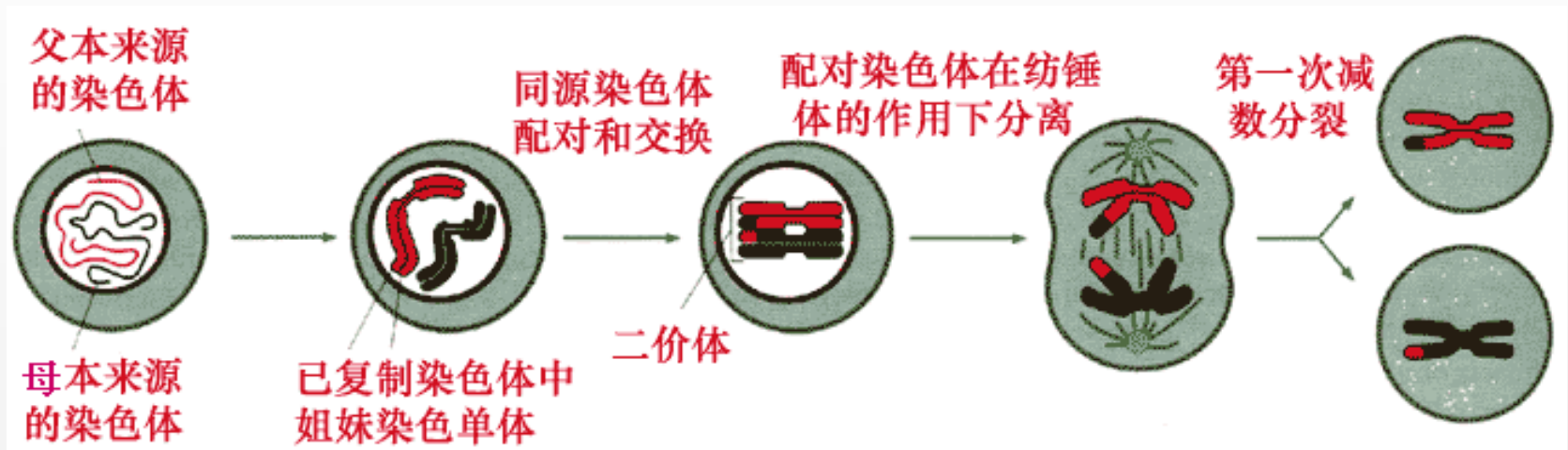
减数分裂后期 I：二价体的两条同源染色体分开，分别向两极移动。同源染色体随机分向两极，染色体重组。

减数分裂间期：

两次减数分裂之间的时期很短。

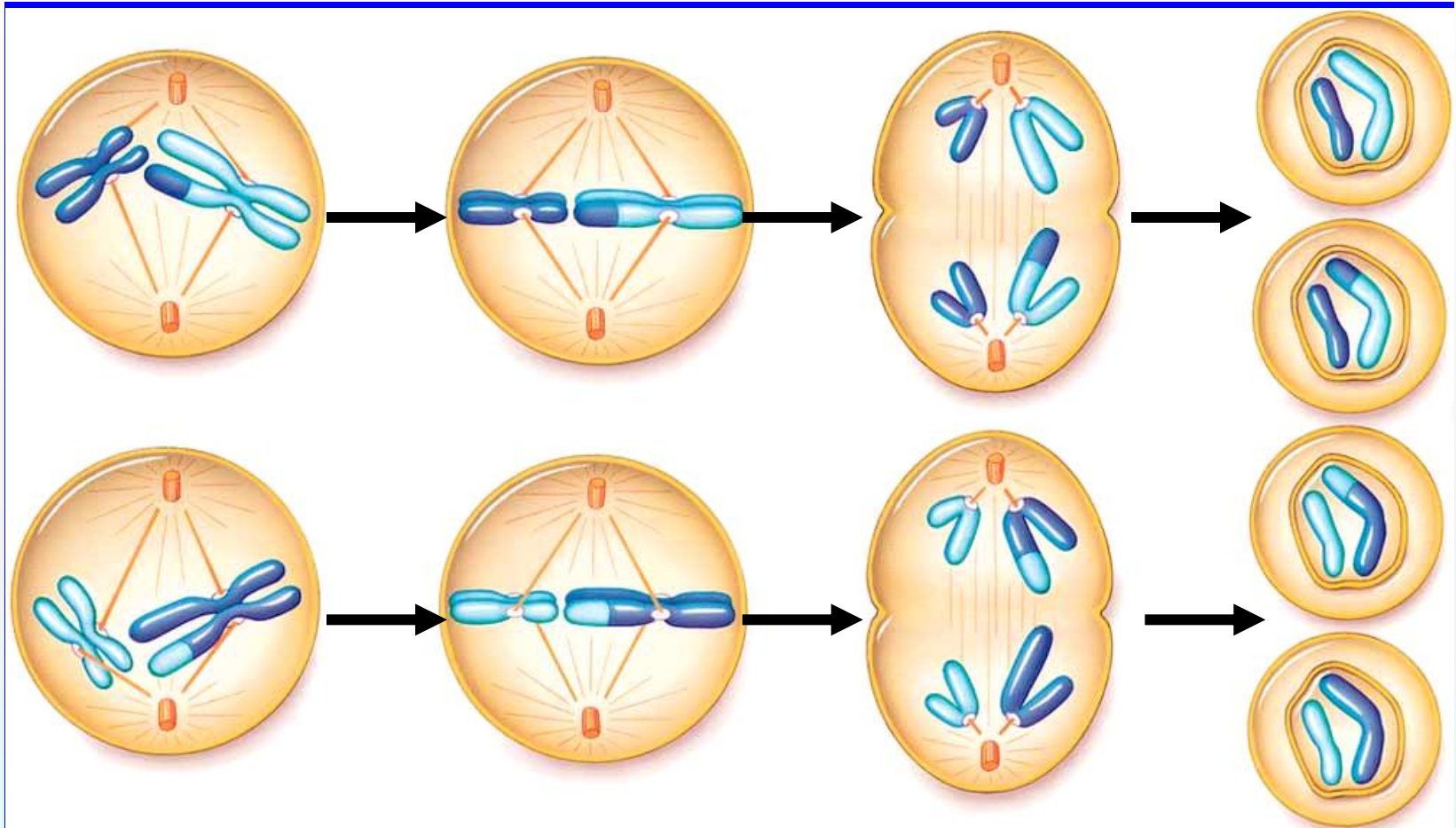


总结：第一次减数分裂——减数分裂 I



两个主要特点：①一对同源染色体分开，分别进入两个子细胞，同源染色体分开之前通常要发生交换和重组。②在染色体组中，同源染色体的分离是随机的，也就是说染色体组要发生重新组合。

第二次減數分裂



Prophase II

Metaphase II

Anaphase II

Telophase II

前期 II

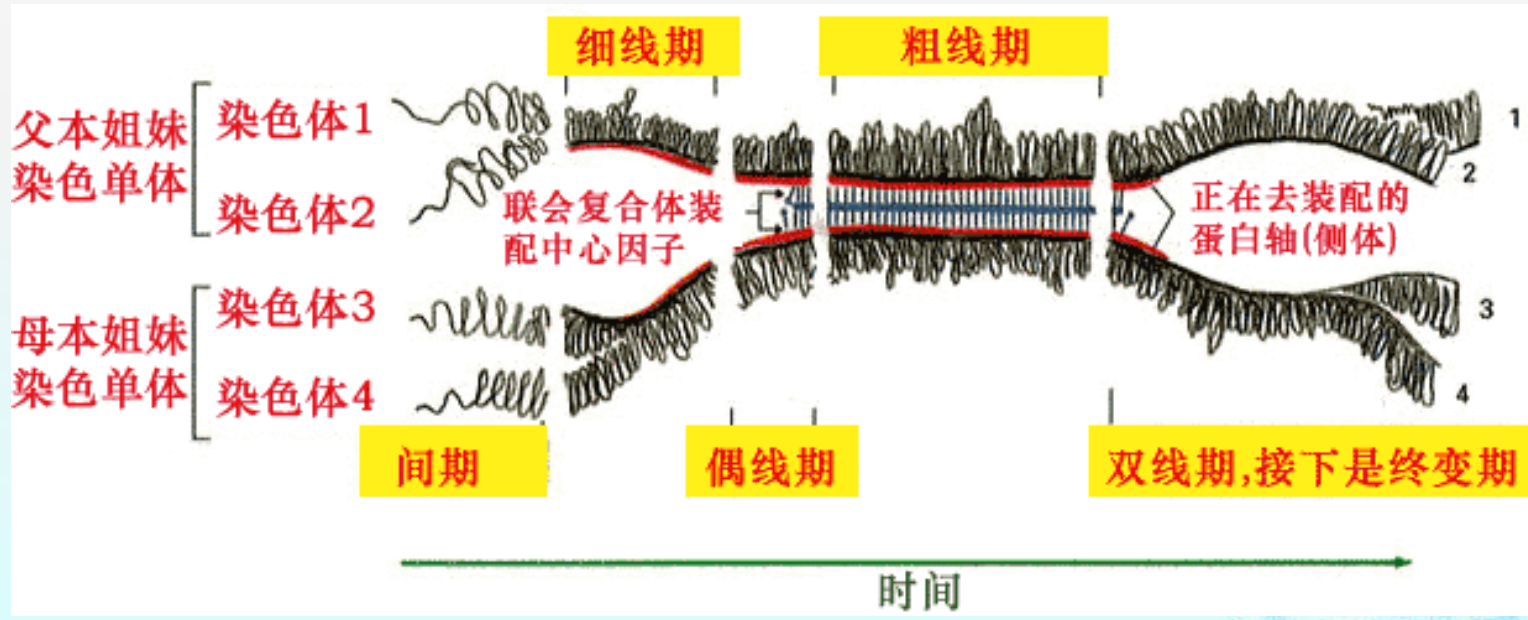
中期 II

后期 II

末期 II

减数分裂几个重点问题：

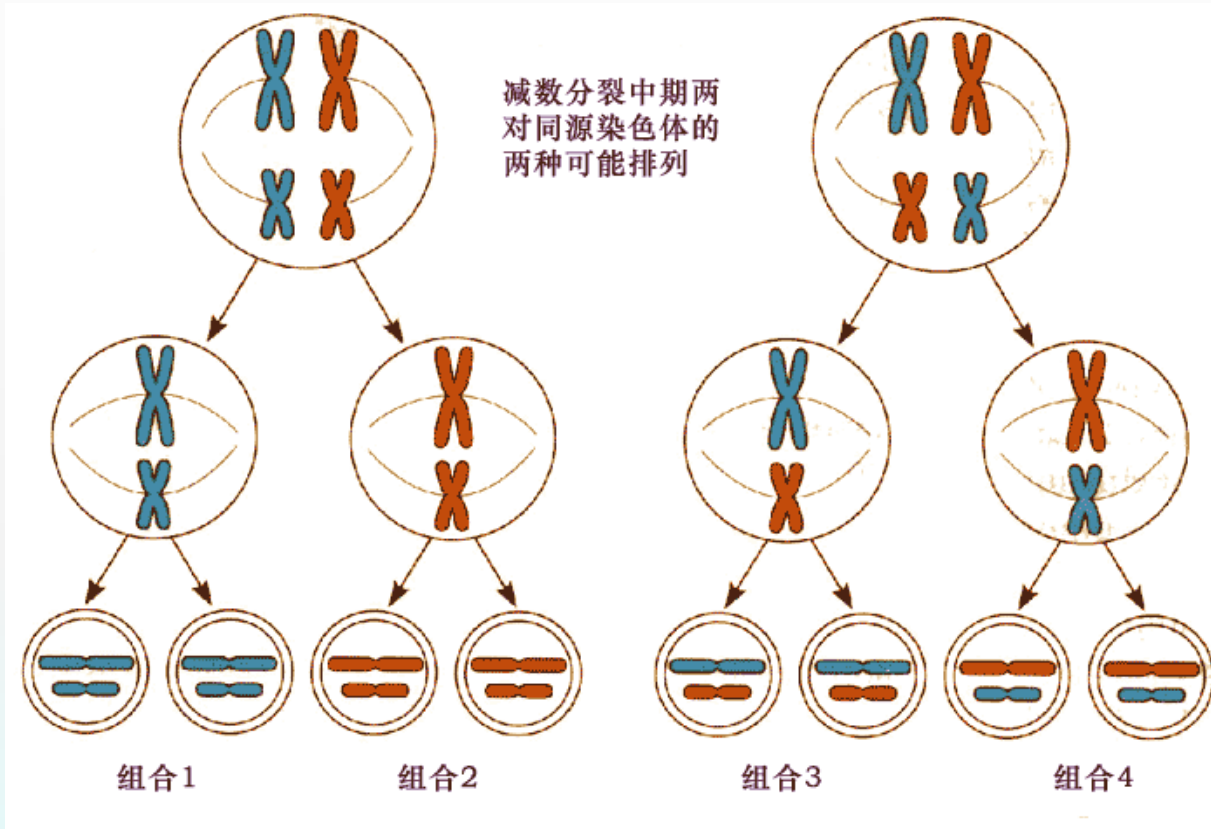
联会与联会复合体：联会是在减数分裂的偶线期两条同源染色体侧面紧密相贴并进行配对的现象。联会染色体间的配对是专一性的，可以同时发生在分散的几个点上。电子显微照片揭示，染色体联会伴随一种复杂结构的形成：联会复合体。



联会复合体的结构

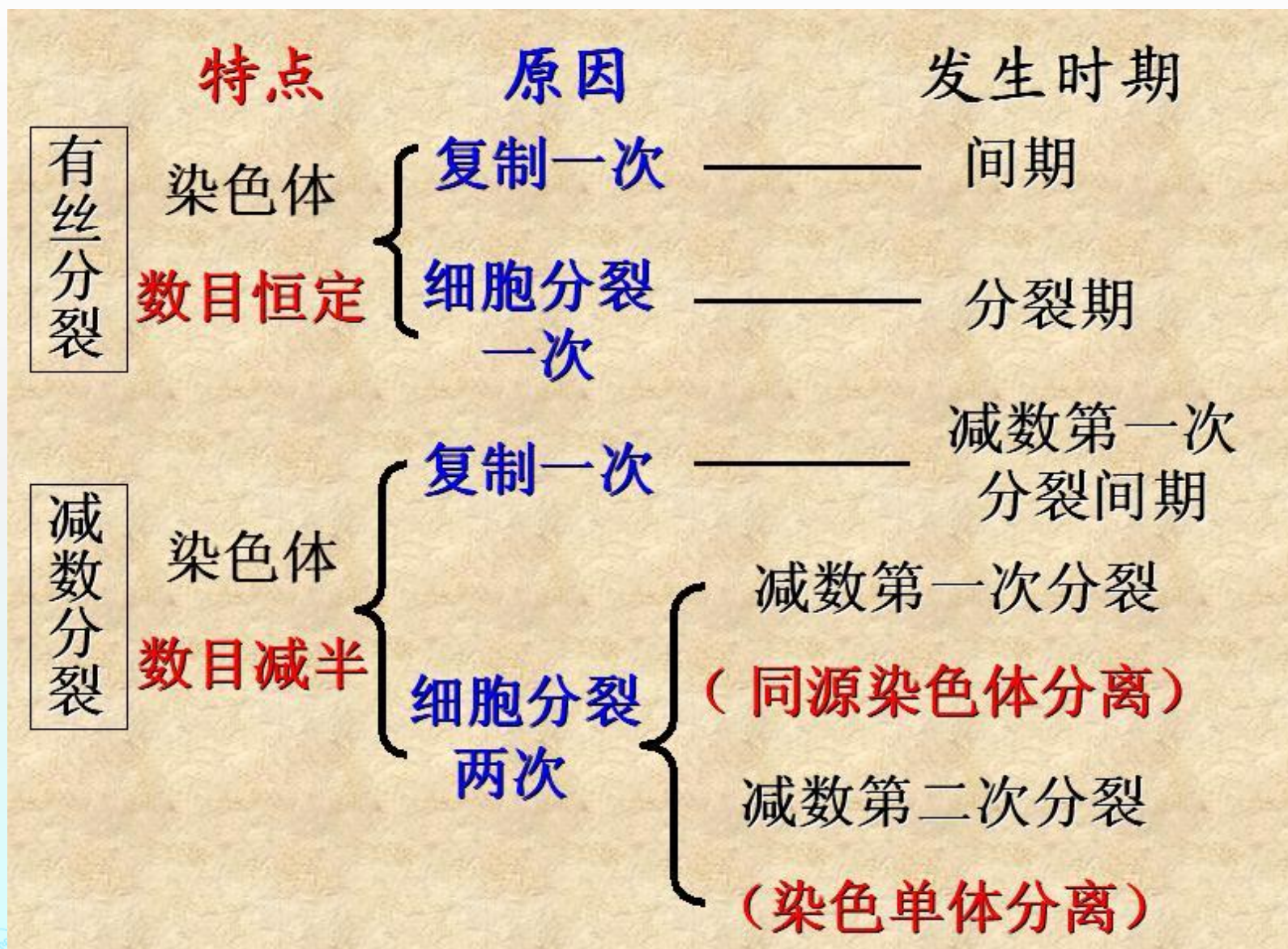
染色体组的重组

减数分裂中染色体组的重组发生在减数分裂 I 的中期 I。此时染色体组中的每对同源染色体由于配对，所以在中期 I 的赤道板上的排列，就有两种可能，这样在一套基因组中由于染色体在赤道板上的随机性，就会有不同的自由组合方式，也就是重组。由于重组是随机的，重组的结果不一定都是有利的，要经过自然选择起作用。



兄弟姐妹
长得不一
样的原因
就在此！！

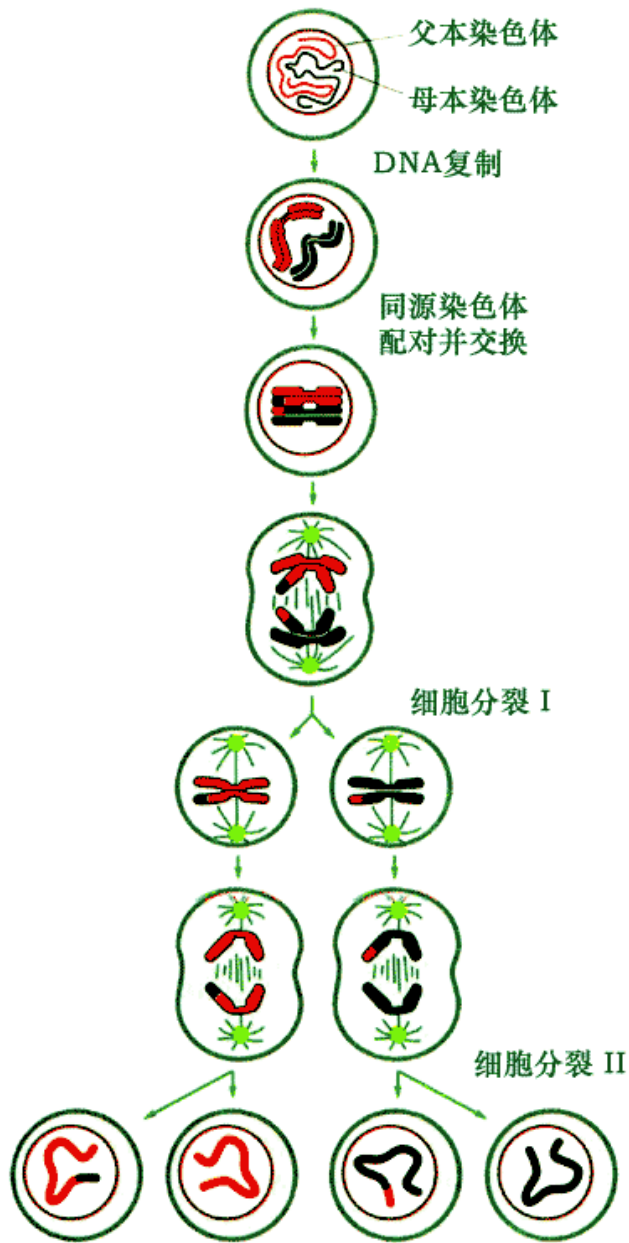
减数分裂与有丝分裂的比较



减数分裂I

减数分裂II

减数分裂



有丝分裂

