

CH3

孟德爾遺傳學的延伸與應用

顯性

1. 完全顯性：大部份的情況。
2. 不完全顯性：紅花與白花交配，
第一子代為粉紅花

基因型	生化作用	外表型
RR	產生全量色素	紅花
Rr	產生半量色素	粉紅花
rr	不產生色素	白花

註：allele R會產生色素，allele不會產生色素

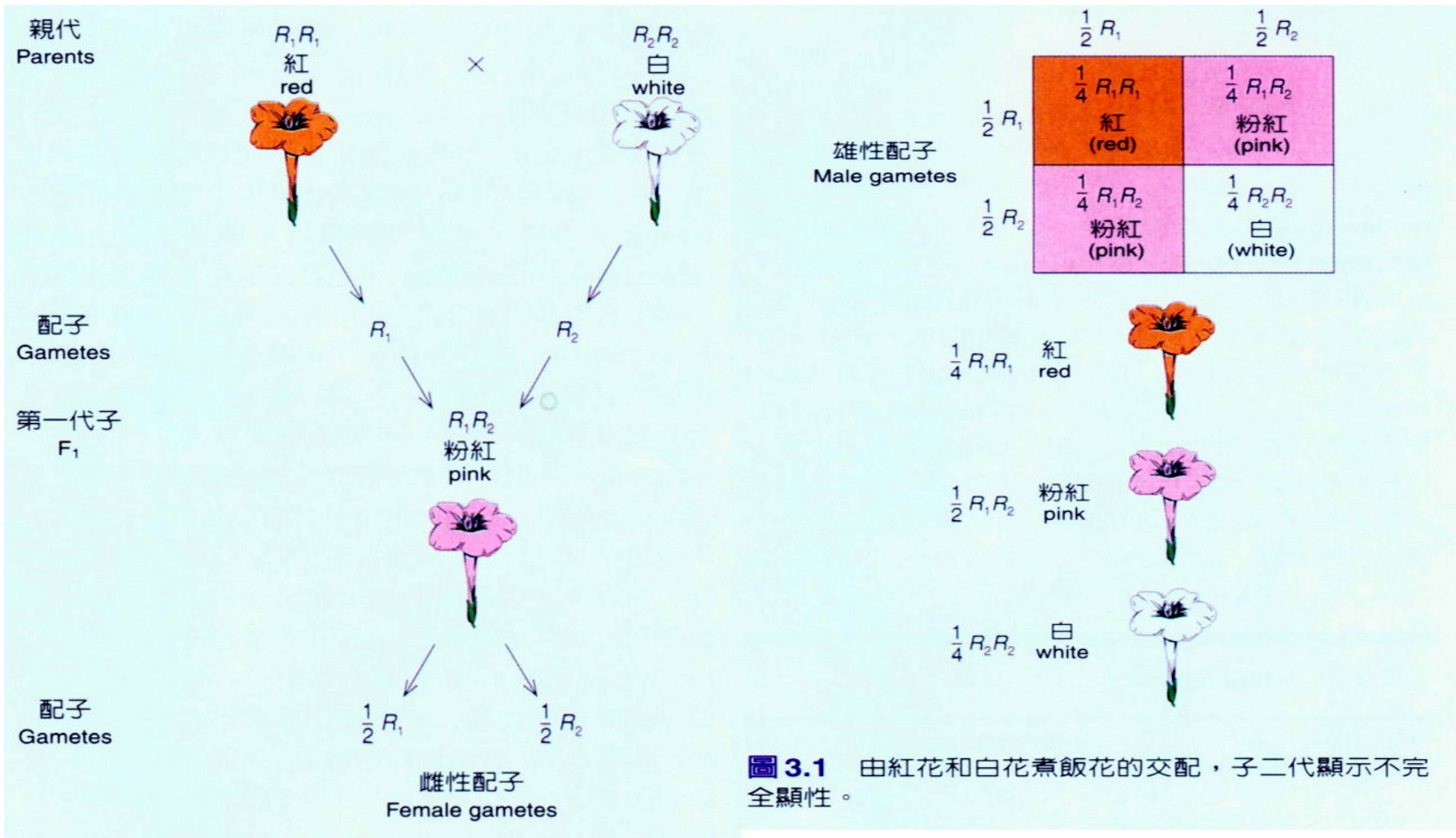


圖 3.1 由紅花和白花煮飯花的交配，子二代顯示不完全顯性。

顯性

1. 完全顯性：大部份的情況。
2. 不完全顯性：紅花與白花交配，第一子代為粉紅花
3. 等顯性：例如**AB**血型、**MN**血型

所以異型**A**型與異型**B**型所生下的外表型：

$$|A_i * |B_i = |A|B, |A_i, |B_i, ii$$

為**AB**型、**A**型、**B**型、**O**型為**1:1:1:1** (非**3:1**)

練習3-1

血型A的女性與血型B的男性生出O型的小孩。

請問：

1. 這三個個體的基因型為何？
2. 第二個小孩是O型的機率有多大？
3. 第二個小孩是AB型的機會有多大？

致命對偶基因

1. 兩個對偶基因在一起時個體便無法存活。
2. 另外有些基因會增加死亡的機率但不致命，稱之缺陷性或有害的對偶基因。

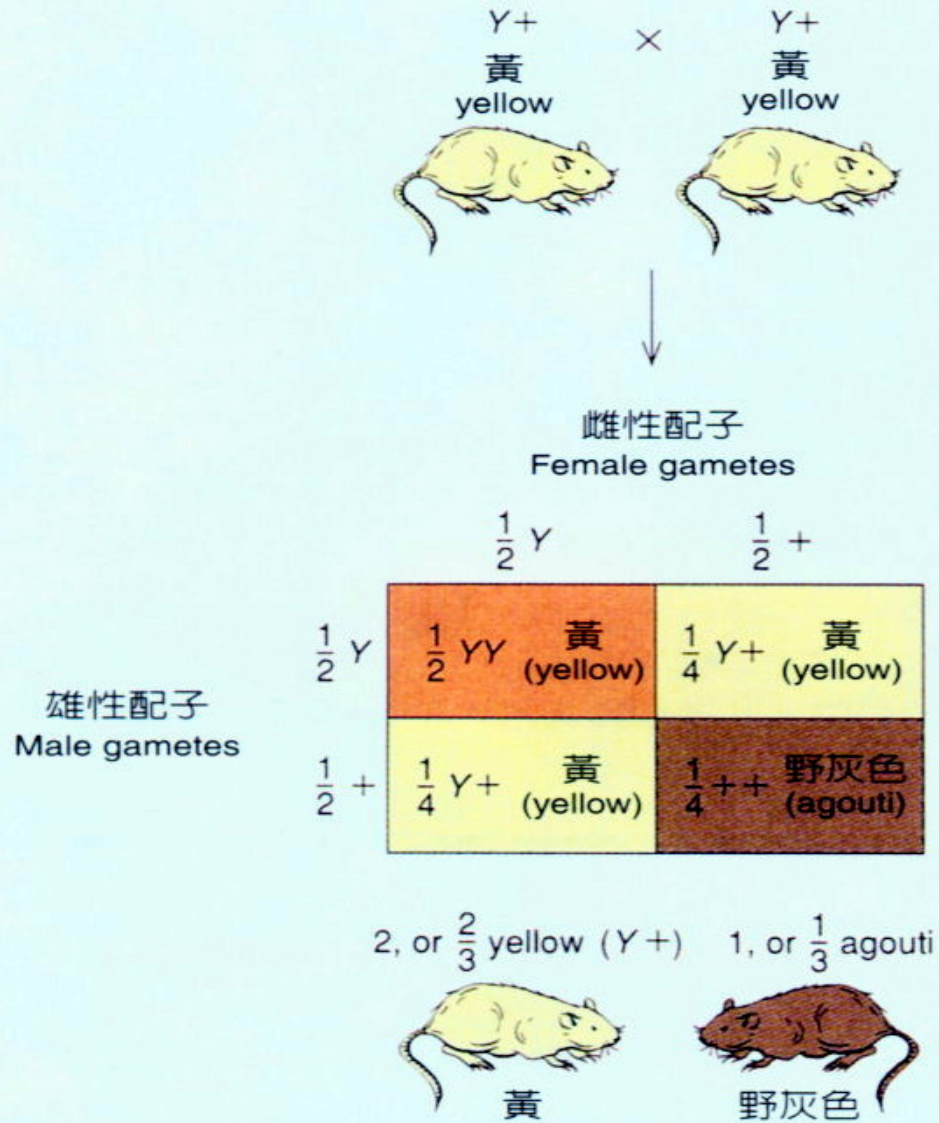


圖 3.2 兩隻黃色老鼠的交配，產生 2:1 比例的黃色鼠與野灰色鼠的子代，因為基因型 YY 的老鼠死亡。

基因多效性-I

1. 基因的缺陷不只有造成一個表現，例如白眼的果蠅也可以發現其內臟有許多改變，人類的遺傳疾病除了外觀上的改變，也有許多功能上、智力上的改變。

如鐮刀型血球貧血，是因組成血紅素beta鏈的一個基因突變。容易被肝臟破壞，造成貧血、阻塞血管、疼痛、心臟衰弱、風溼症等。

亦即：

一個基因的突變，造成多種外表型的變化。

基因多效性-II

生物的外表型是由與多基因共同作用，或基因與基因間相互作用，或因環境而影響所造成的。

基因最直接的產物就是蛋白質（酶），藉由蛋白質參與細胞的生化反應，決定其外表型。

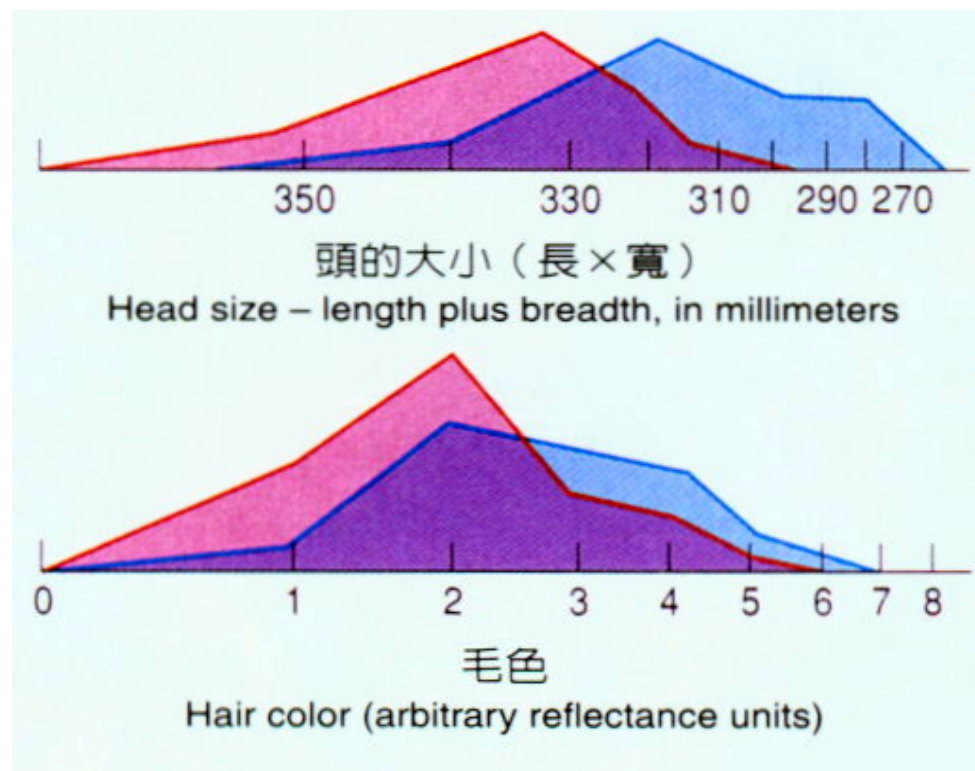
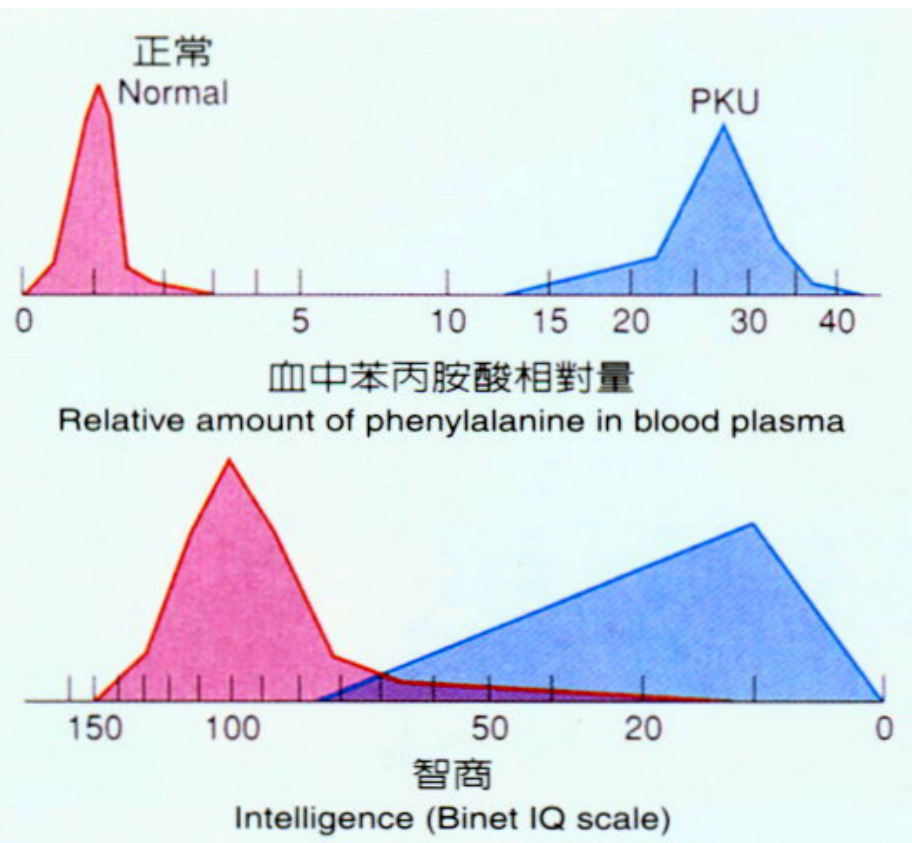


圖 3.4 PKU 患者以及正常人四種不同特性的表現型值，顯示了這個疾病的基因多效性。紫色區域表示兩種分布的重疊。

外顯率和表現度

1. 例如有8個特別基因的個體，其中5個表現出疾病的表現型，外顯性的程度即為(5/8=0.625，亦即不完全外顯)。
2. 完全外顯的外顯率則為1.0。

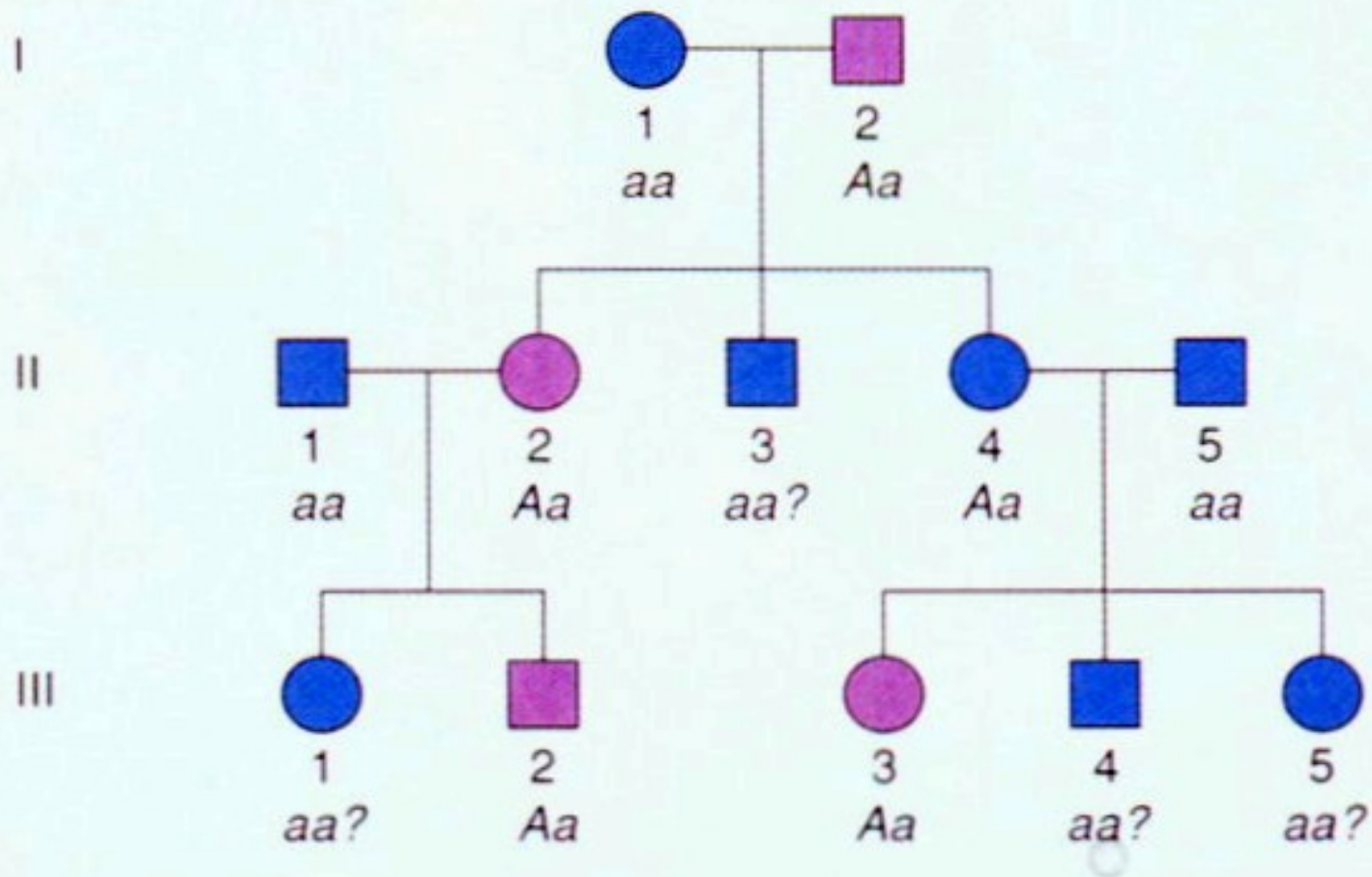


圖 3.5 一個世代譜系圖圖示一個具不完全外顯性的顯性對偶基因可能的表現型模式。如同前面，紫色表示患病的個體，II-4 個體基因型是 Aa 但並未患病。

外顯率和表現度

1. 例如有8個特別基因的個體，其中5個表現出疾病的表現型，外顯性的程度即為(5/8=0.625)。亦即完全外顯的外顯率為1.0
2. 表現度：一個特定基因型顯示出預期的表現型的程度，差異可能很大。

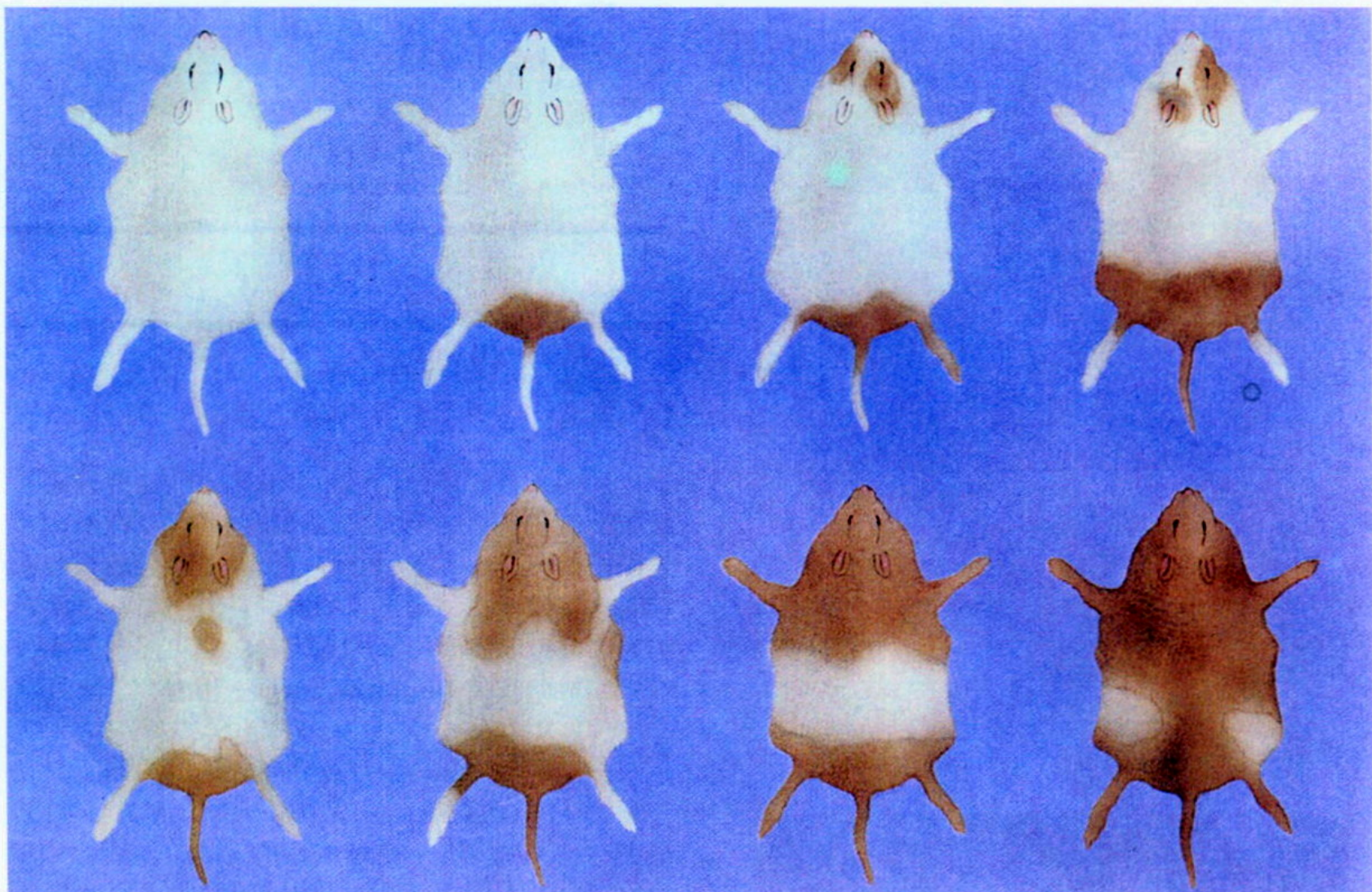


圖 3.6 一個對偶基因之同型合子的老鼠毛色的斑點變異。這些老鼠基因型都是 ss ，但是表現型變化卻很大，因為有多變的基因表現度。

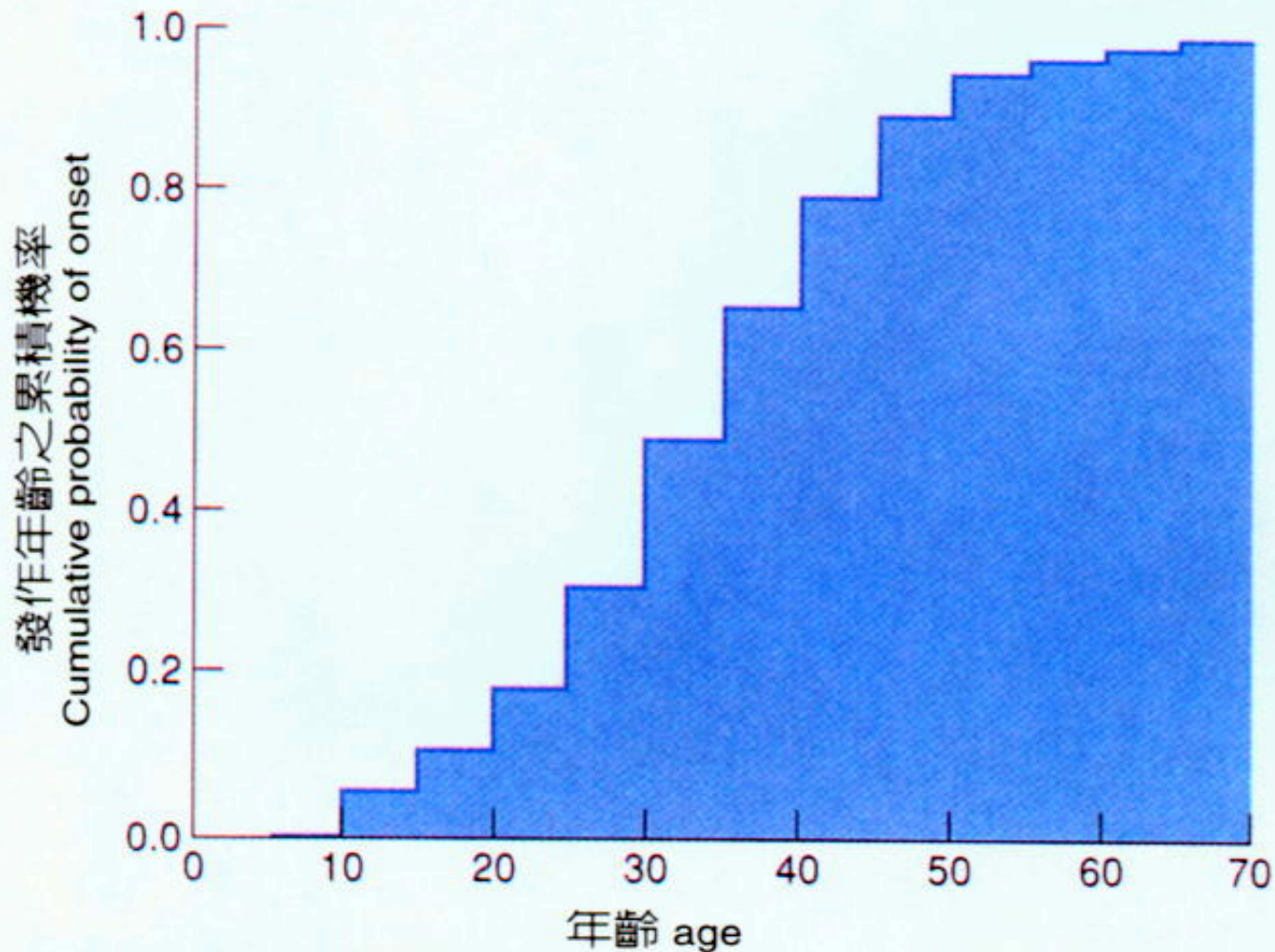


圖 3.7 在人類族群中杭庭頓氏症的發作年齡累積圖。所有的個體都是患病的基因型 Hh ，但一些病例則較其他人顯出此病的徵候要早得多。

外顯率和表現度

1. 例如有8個特別基因的個體，其中5個表現出疾病的表現型，外顯性的程度即為(5/8=0.625)。亦即完全外顯的外顯率為1.0
2. 表現度：一個特定基因型顯示出預期的表現型的程度，差異可能很大。
3. 原因：溫度、氣候→ 稱之修正基因。



圖 3.8 暹羅貓的顏色在腳掌，耳朵和鼻子較深，因在這些肢體末端溫度較低。

摘自 © Mary Eleanor Browning/Photo Researchers, Inc.

複對偶基因

1. 最有名的就是ABO血型

雄性配子
Male gametes

雌性配子
Female gametes

	I^A	I^B	I^O
I^A	$I^A I^A$ (A)	$I^A I^B$ (AB)	$I^A I^O$ (A)
I^B	$I^A I^B$ (AB)	$I^B I^B$ (B)	$I^B I^O$ (B)
I^O	$I^A I^O$ (A)	$I^B I^O$ (B)	$I^O I^O$ (O)

圖 3.9 ABO 血型系統的三個對偶基因形成的六種基因型。四個相對應的表現型記在括弧內。

表 3.2 特定複對偶基因數目形成之同型合子、異型人口子和基因型數目

對偶基因 (Alleles)	同型合子 (Homozygotes)	異型合子 (Heterozygotes)	基因型 (Genotypes)
1	1	0	1
2	2	1	6
3	3	3	6
4	4	6	10
5	5	10	15
6	6	15	21
•	•	•	•
•	•	•	•
•	•	•	•
n	n	$\frac{n(n-1)}{2}$	$\frac{n(n+1)}{2}$

$n + \frac{n(n-1)}{2} = \frac{n(n+1)}{2}$

練習3-2

(a)若一個基因有三個對偶基因，請問有多少種可能的基因型？

(b)若另一個基因有五個對偶基因，請問有多少種可能的同型合子和異型合子？

基因型
Genotype

表現型
Phenotype

MM
MM'
Mm

黑色素型
Melanic



M'M'
M'm

群島型
Insularia



mm

典型
Typical



圖 3.11 六種可能的胡椒蛾基因型，由三個左側列出的對偶基因以雙倍體結合而成。形成的表現型顯示於右側。

捐贈者 Donor	受贈者 Recipient					
	A1	A28	A2	A10	A1	A9
A2 A2	A2		+		A2	
A1 A28	+		A1, A28		A28	
A9 A11	A9, A11		A9, A11		A11	
A9 A9	A9		A9			+

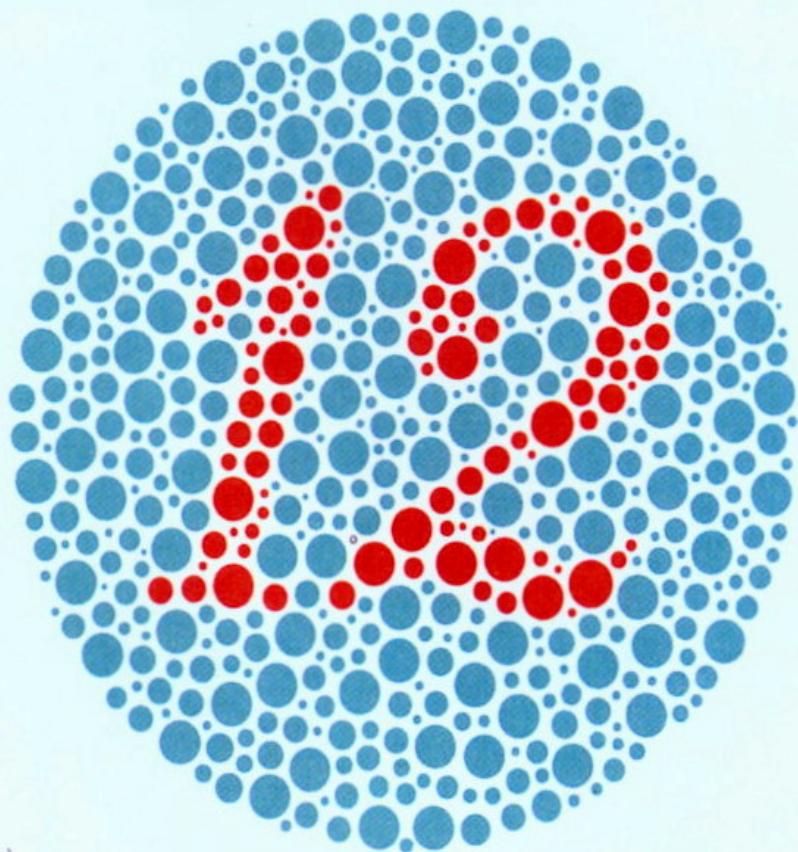
圖 3.12 由四個捐贈者及三個受贈者的器官移植，根據 HLA-A 成功可能性。十表示相符的組合，A2, A9 等表示捐贈者存在的會造成排斥的抗原。

HLA(人類白血球細胞抗原)相符者可以增加移植成功的機會

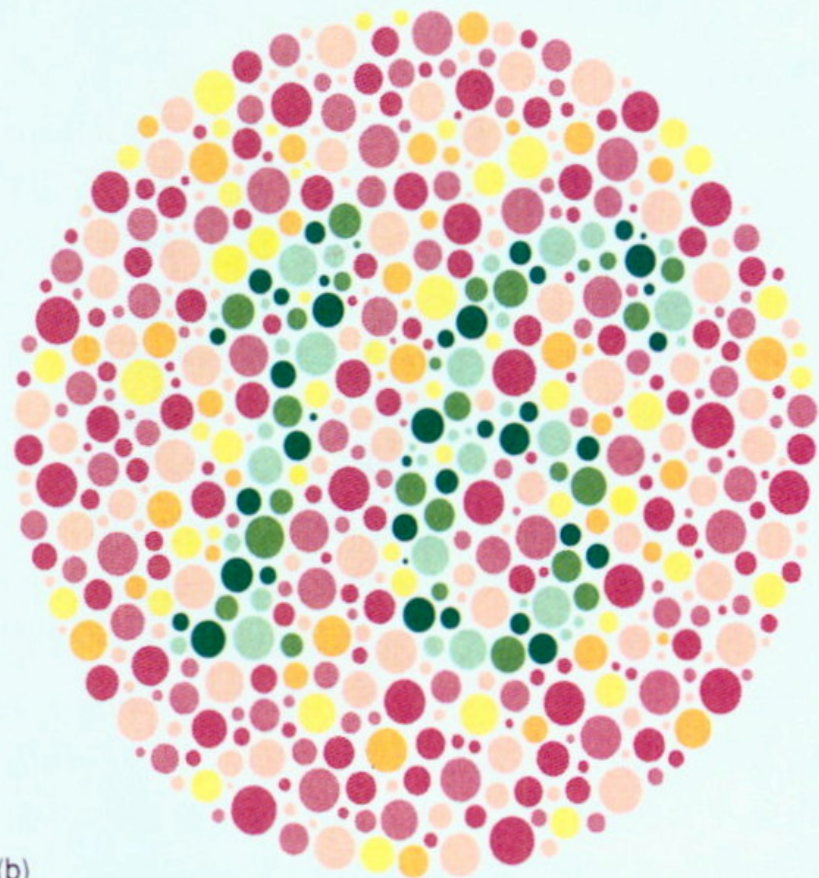
性聯基因

並不是所有的基因遺傳都在體染色體上，有些在性染色體上，這造成了雄、雌之間表現會有所不同。

1. X連鎖特徵 (X-linked traits)：最有名的即為色盲。



(a)



(b)

圖 3.13 測試色盲的色板。所有有正常視覺的人會在 a 中看到 12，b 中看到 16，色盲的人一點也不能看出 b 中的數字。

(以上是由 Kanehara & Co., Ltd., Tokyo, Japan 出版的 *Ishihara's Test for Colour Blindness* 所重製，但不可以此作為測試色盲之用。欲作準確的測試必需使用原來的色板。)

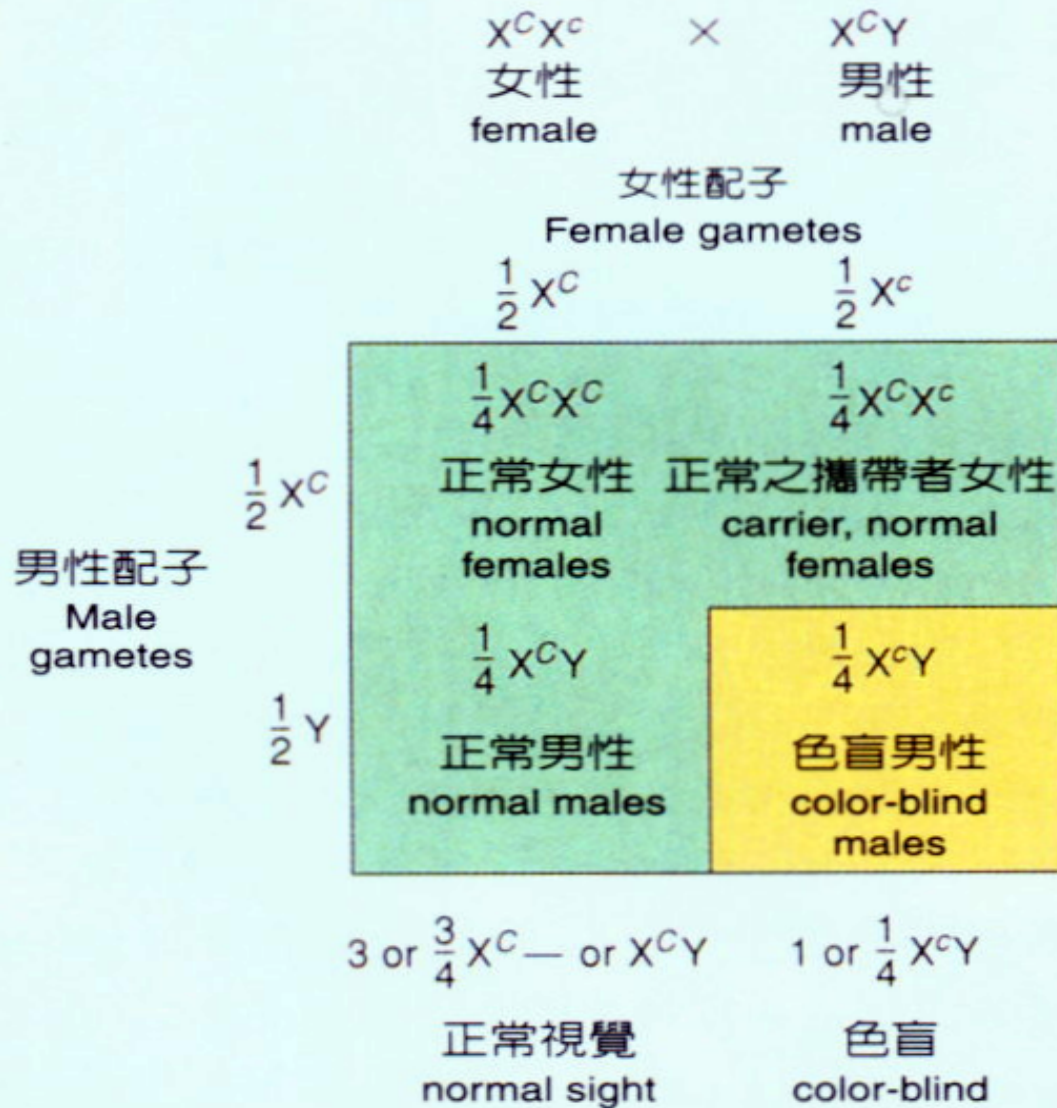
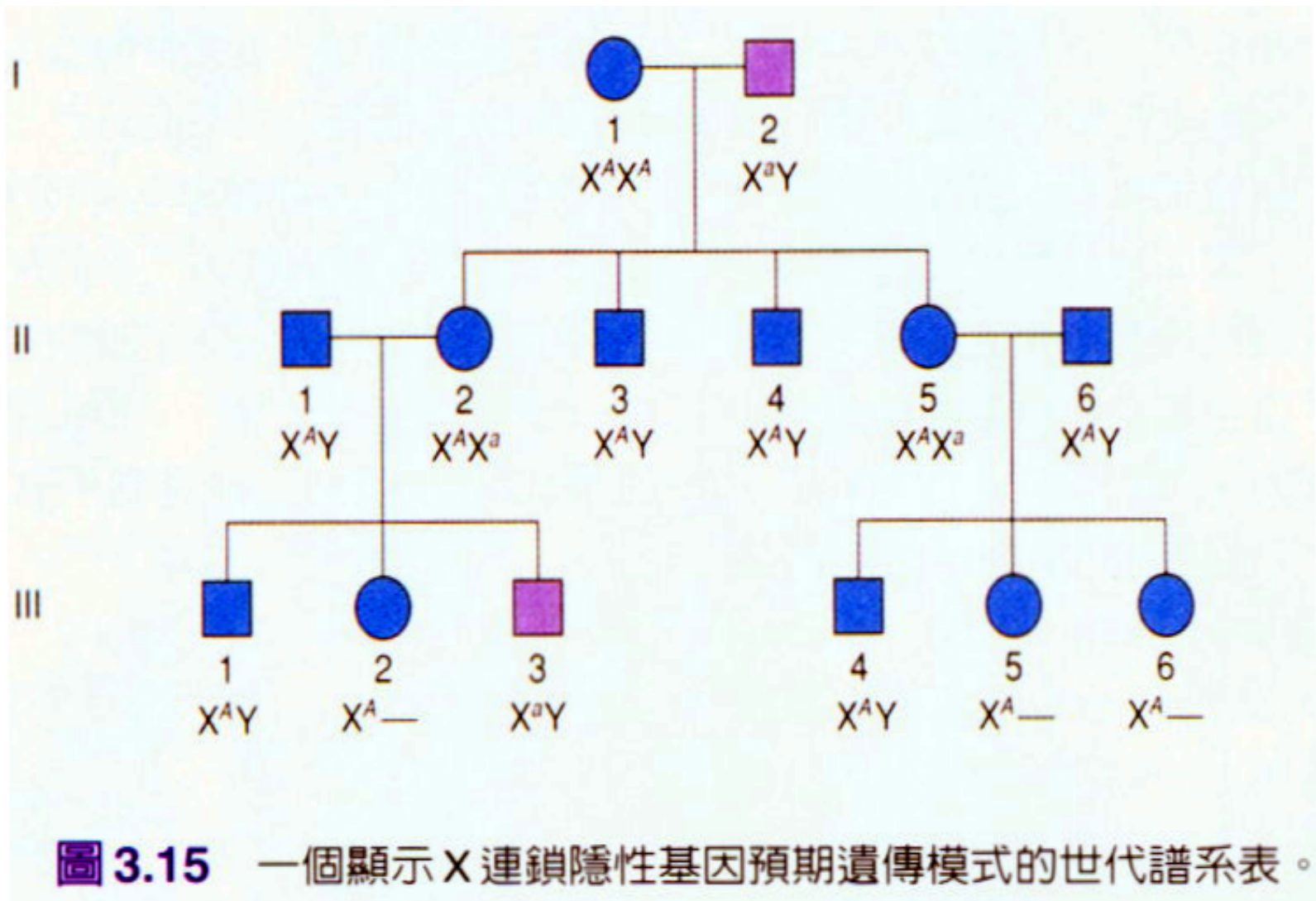


圖 3.14 由一個帶色盲基因的異型合子女性與一個正常視覺男性婚配的可能結果。



X性連鎖隱性：患病者幾乎都為男生



圖 3.16 Czar Nicholas II, Czarina Alexandra、他們的四個女兒及兒子 Alexis 的照片。除了 Alexis 有血友病外，其他家人血液皆正常。

摘自 *The Bettmanu Archive*.

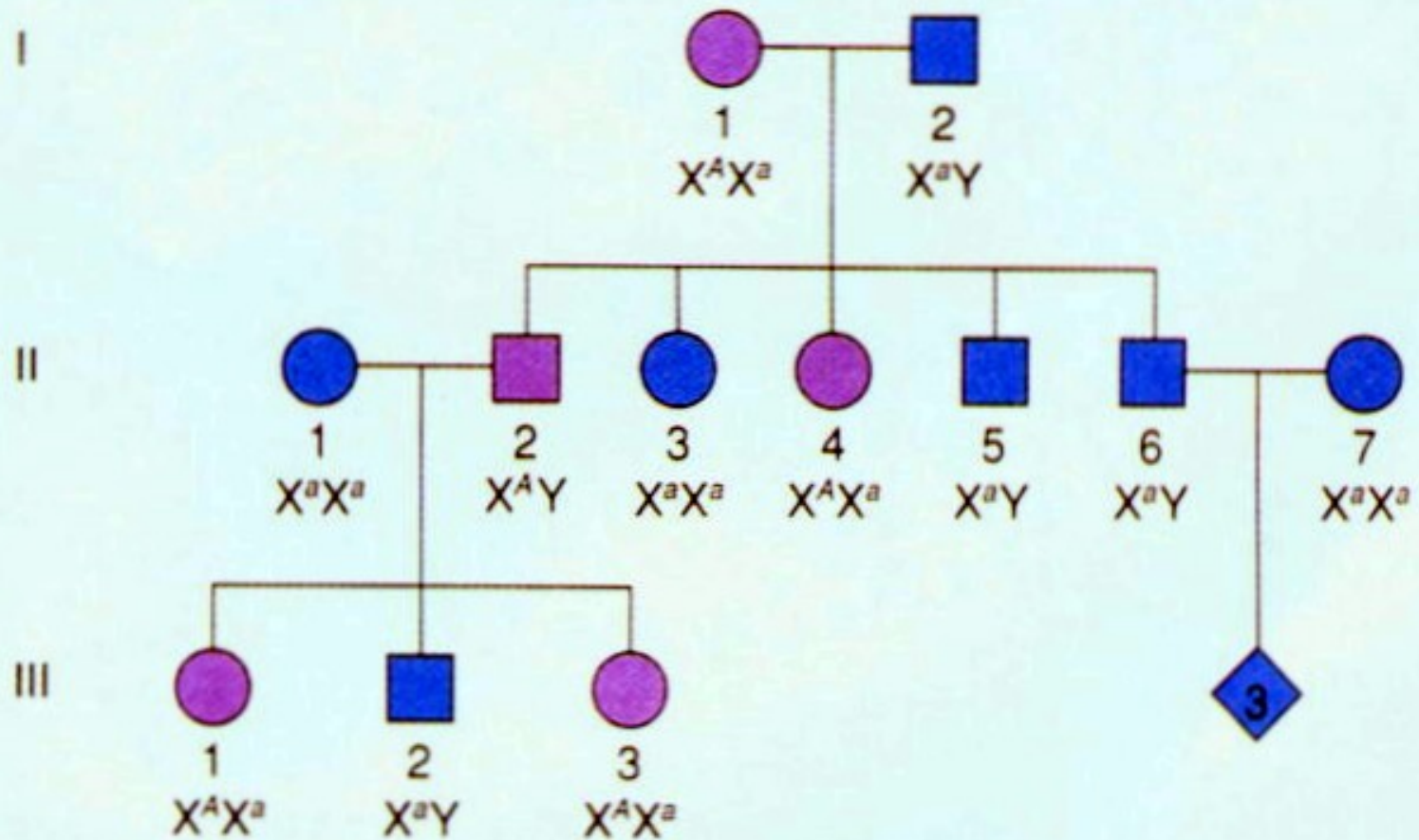


圖 3.17 一個顯示 X 連鎖顯性基因預期遺傳模式的世代譜系表。

X性連鎖顯性：患病者男女生都有，有時女生還會多一些

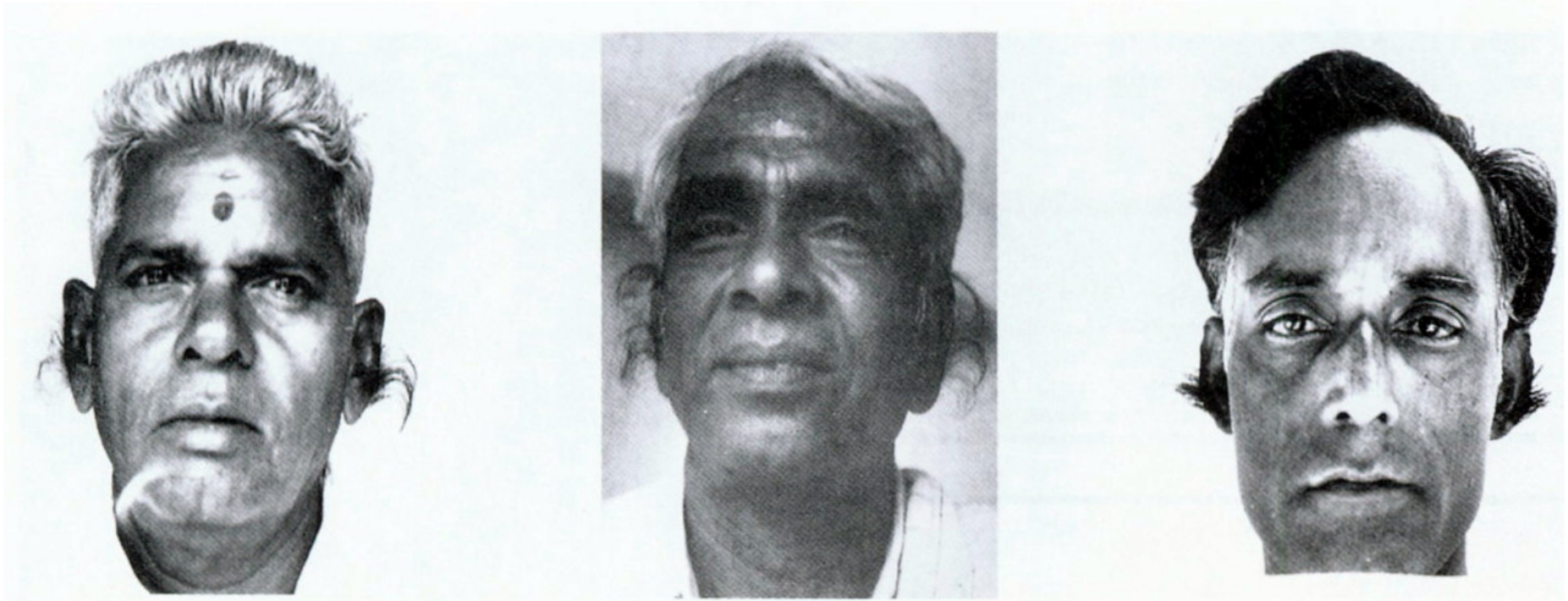


圖 3.18 擁有有毛耳廓的男性，這是個公認的Y連鎖特徵。

摘自 Courtesy of Dr.S.D. Sigamouy.

Y連鎖：只有男性

表 3.3 性聯遺傳的一般特徵

X 連鎖隱性 (X-linked Recessive)

- (a) 通常患病男性多於女性。
- (b) 患病男性的子代皆不患病，使得此特徵在世代譜系表中跳過一代，而在間斷的一代總是會有一個未患病的女性（這種模式的一個例外發生於罕見情況下，當患病男性與一個攜帶者的女性婚配時可能會生育出患病女性子代。）

X 連鎖顯性 (X-linked Dominant)

- (a) 患病男性生育出的女性子代皆患病，而男性子代皆不患病。
- (b) 患病女性的子代約有半數會患病，與性別無關。

Y 連鎖遺傳 (Y-linked Inheritance)

- (a) 特徵只從父親傳給兒子。
- (b) 只有男性會患病。

表 3.4 綿羊性影響特徵的例子

	HH (Suffolk)	Hf 雜交種 (Cross)	hh (Dorset Horn)
公羊	無角	有角	有角
母羊	無角	無角	有角

性影響特質：荷爾蒙決定長不長角

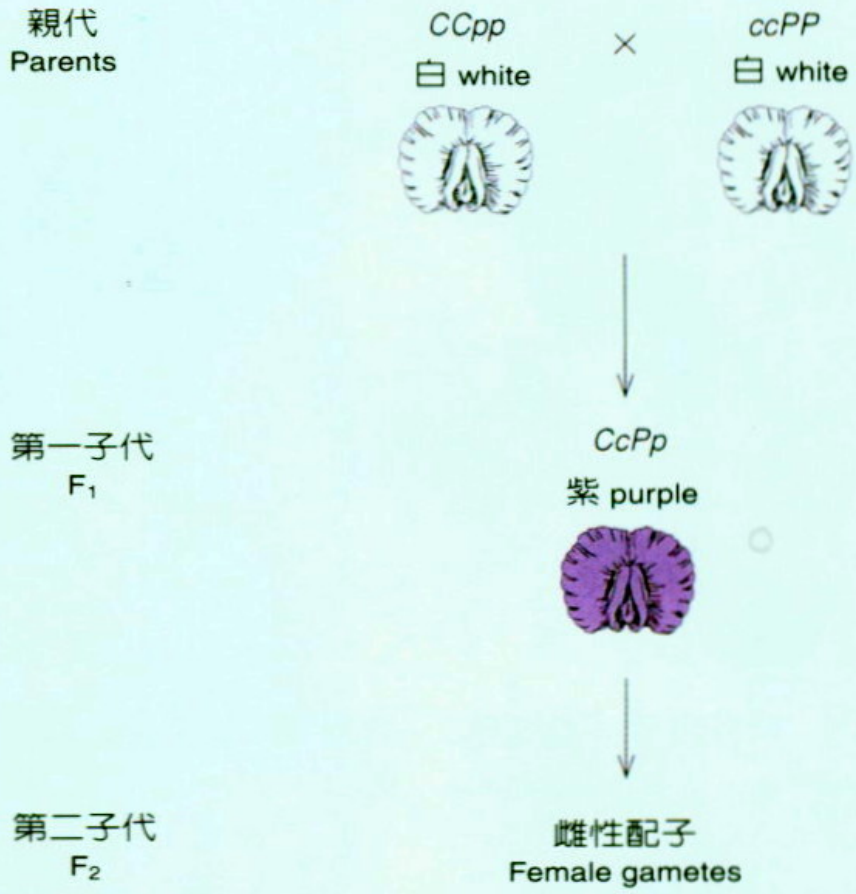
多基因遺傳和上位顯性

一個基因會影響另外一個基因的表現，例如甜豌豆只要有cc或pp的基因，合成色素的途徑就會被打斷而成為白色。

例如兩種白花甜豆交配，F1是紫花，F2紫花：白花=9:7

關鍵：有大**C**以及大**P**就有紫花，反之就只有白花。

Q: 基因的“顯隱性”和“上位性作用”有何不同？



雄性配子 Male gametes

	$\frac{1}{4} CP$	$\frac{1}{4} Cp$	$\frac{1}{4} cP$	$\frac{1}{4} cp$
$\frac{1}{4} CP$	$CCPP$ (purple)	$CCPp$ (purple)	$CcPP$ (purple)	$CcPp$ (purple)
$\frac{1}{4} Cp$	$CCPp$ (purple)	$CCpp$ (white)	$CcPp$ (purple)	$Ccpp$ (white)
$\frac{1}{4} cP$	$CcPP$ (purple)	$CcPp$ (purple)	$ccPP$ (white)	$ccPp$ (white)
$\frac{1}{4} cp$	$CcPp$ (purple)	$Ccpp$ (white)	$ccPp$ (white)	$ccpp$ (white)

9 or $\frac{9}{16} C-P- : 7$ or $\frac{7}{16} C-pp-, ccP-,$ or $ccpp$

紫 purple 白 white

圖 3.19 兩種白花甜豌豆的交配，結果顯出 9:7 的子二代比例。

互補基因作用 (complementary gene action)

基因型 CC 或 Cc
Genotype CC or Cc

基因型 PP 或 Pp
Genotype PP or Pp

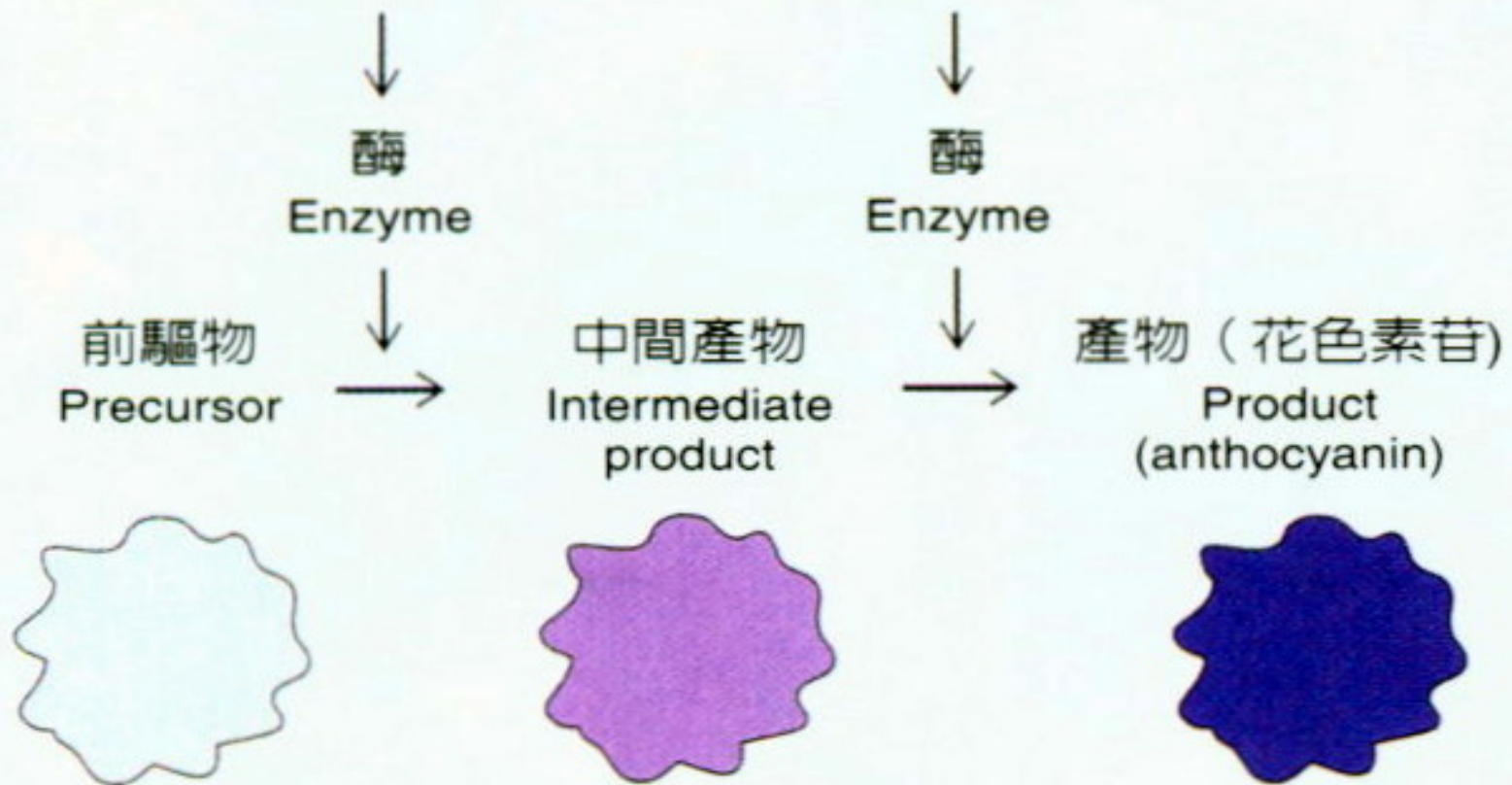


圖 3.20 一個圖示甜豌豆基因 C 與 P 和花色素苷的製造關係之簡圖。

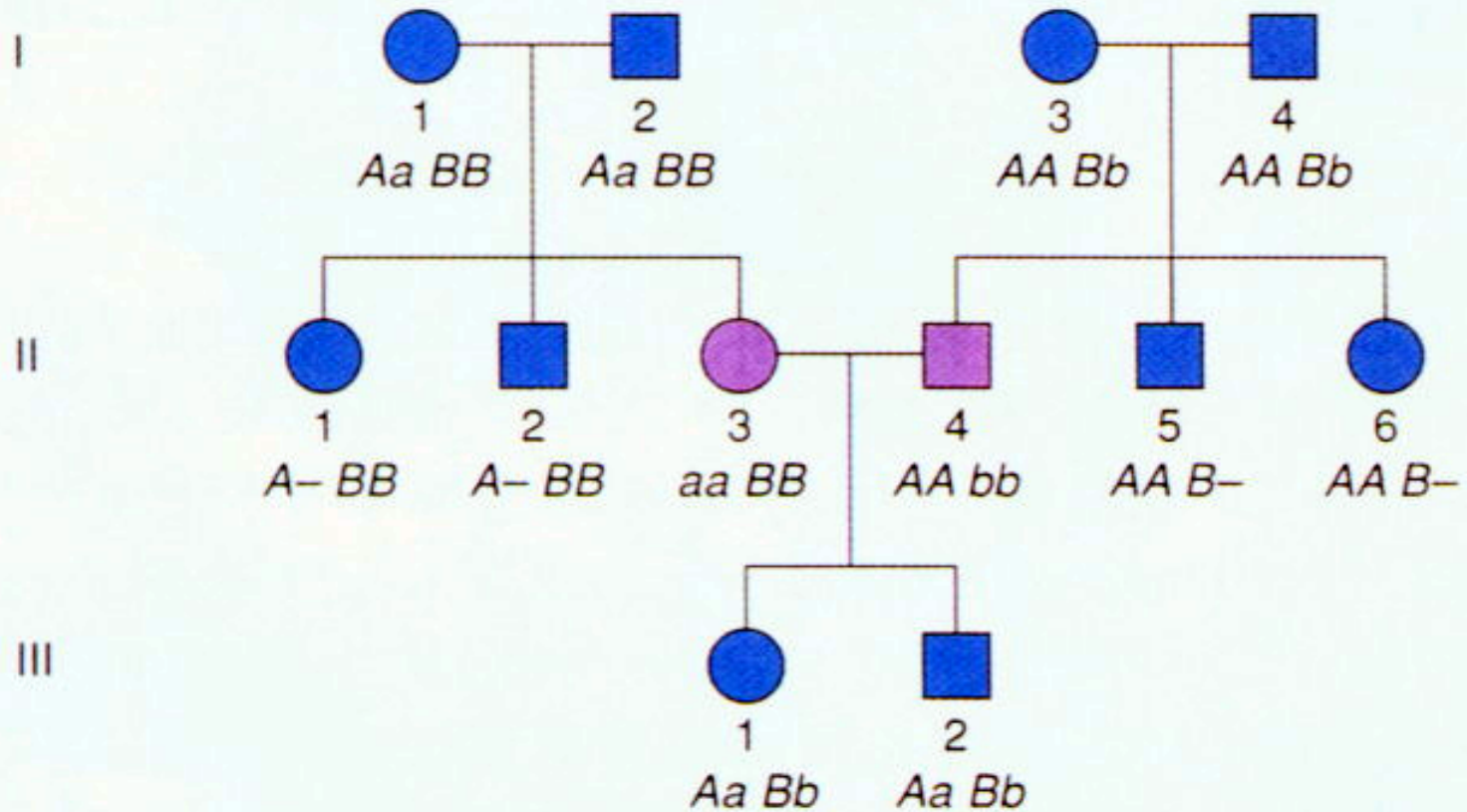
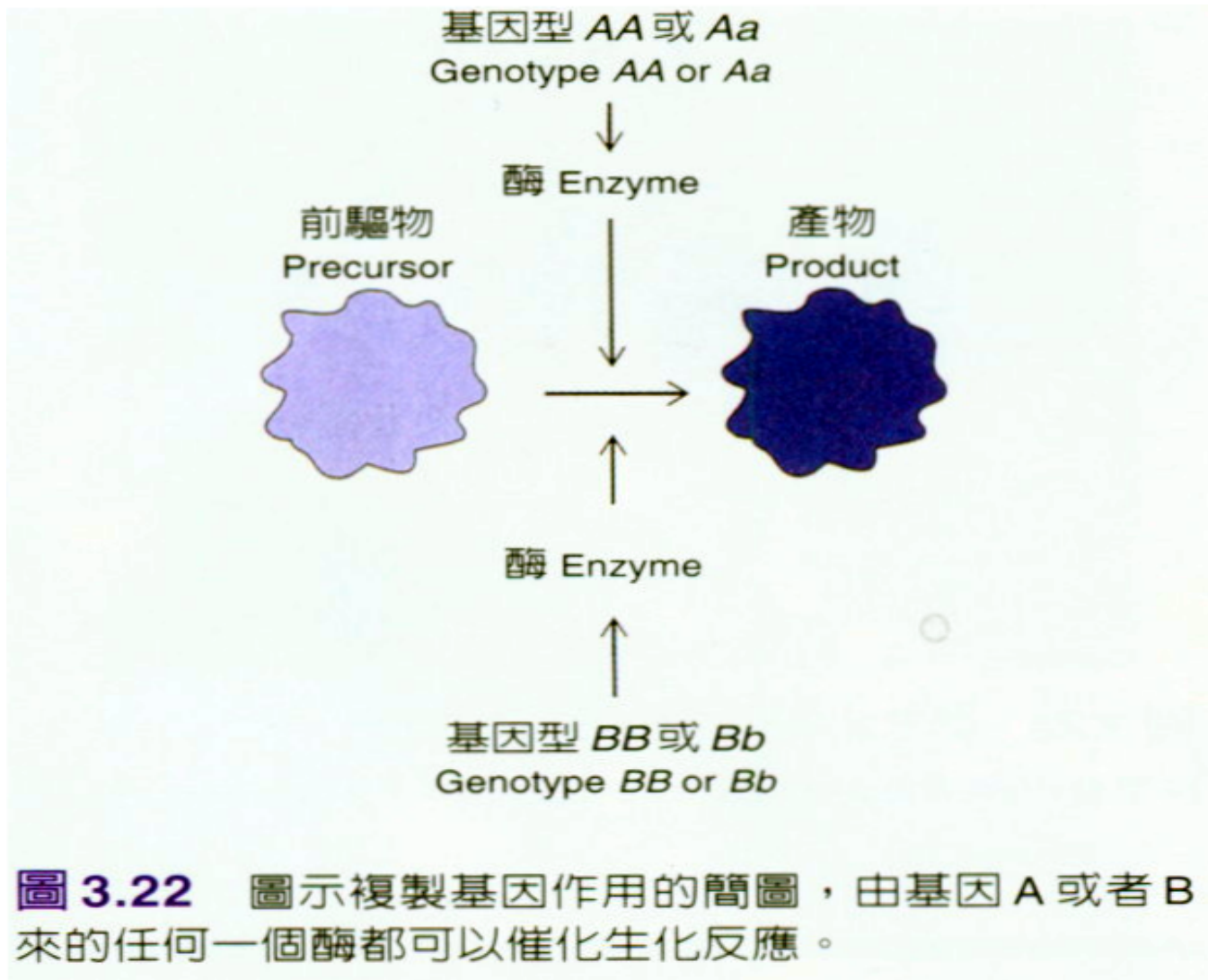


圖 3.21 一個表示由二個基因的任一個形成的隱性疾病之世代譜系表。

兩個帶病的母代生出正常的子代：例如耳聾患者



複製基因作用 (duplicate gene action)：兩個不同的基因造成了相似的產物。

顯性且無上位顯性

Dominance with no epistasis

互補基因作用

Complementary gene action

複數基因作用

Duplicate gene action

顯性且 aa 對 $B-$ 有上位顯性

Dominance with epistasis of aa over $B-$

顯性且 $A-$ 對 bb 有上位顯性

Dominance with epistasis of $A-$ over bb

	$A- B-$	$A- bb$	$aa B-$	$aa bb$
顯性且無上位顯性	9	3	3	1
互補基因作用	9	7		
複數基因作用	15			1
顯性且 aa 對 $B-$ 有上位顯性	9	3	4	
顯性且 $A-$ 對 bb 有上位顯性	12		3	1

圖 3.23 由 $AaBb \times AaBb$ 交配產生上位顯性的子二代比例的例子。



圖 3.24 顯示黑色與棕色表現型的老鼠。

摘自 © Runk/Schoenberger/Grant Heilman Photography, Inc.

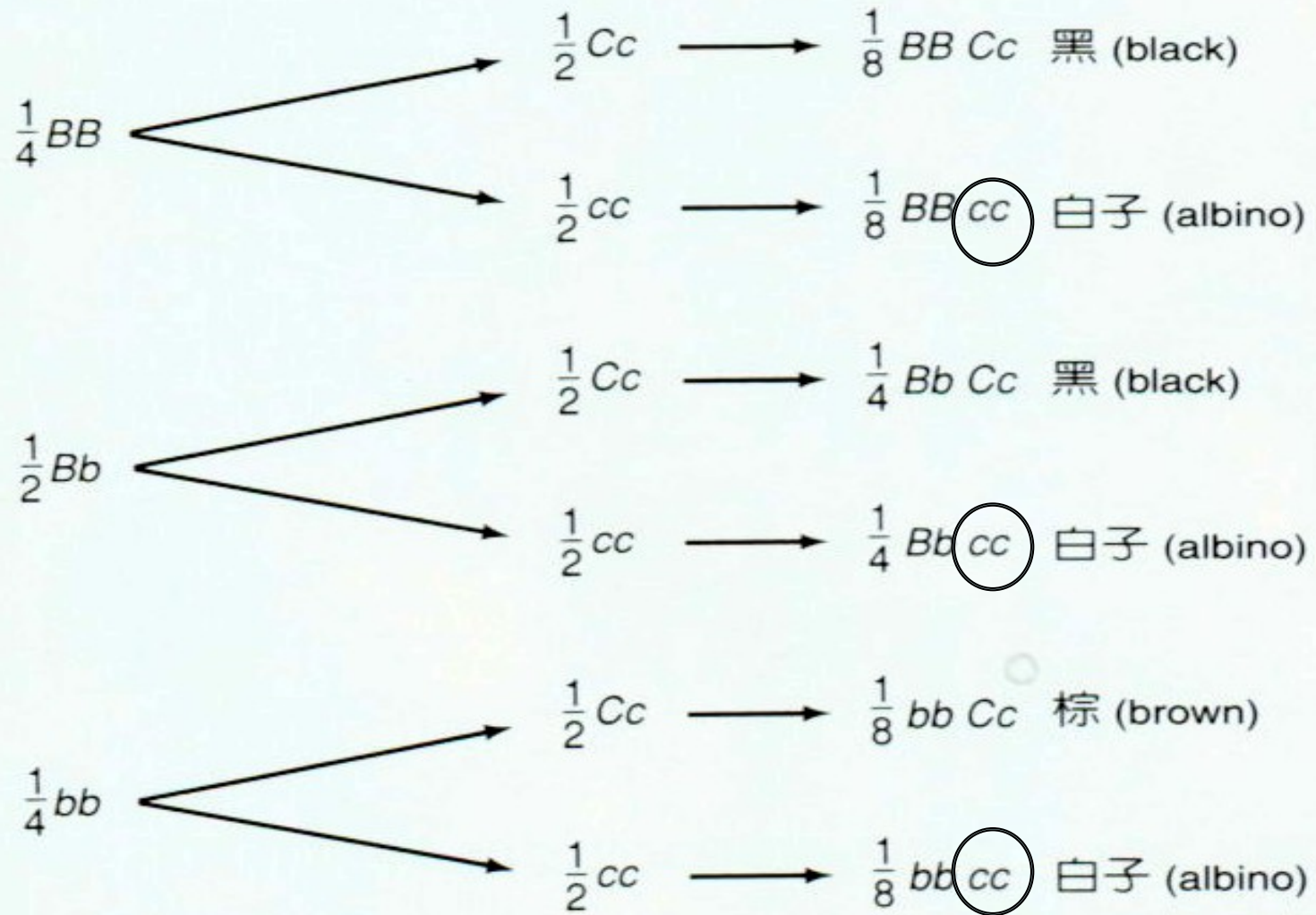


圖 3.25 由毛色基因型 $BbCc$ 和 $Bbcc$ 的老鼠交配的預期結果。

基因型和表現型的關係

1. 基因型和表現型的關係是很複雜的。在不同環境下的“反應標準”是定量這種關係的一種方式。
2. “反應標準” (norm of reaction)：一特定基因的表現型根據環境因素來改變稱之。









Timberline (3,040 m)			
Mather (1,400 m)			
Coast range (100 m)			無法存活 Fails to survive
基因型 環境	Coast range (100 m)	Mather (1,400 m)	Timberline (3,040 m)

圖 3.26 由三個海拔高度而來的 *Potentilla* 植物表現型，每一個植株都在三種不同海拔生長

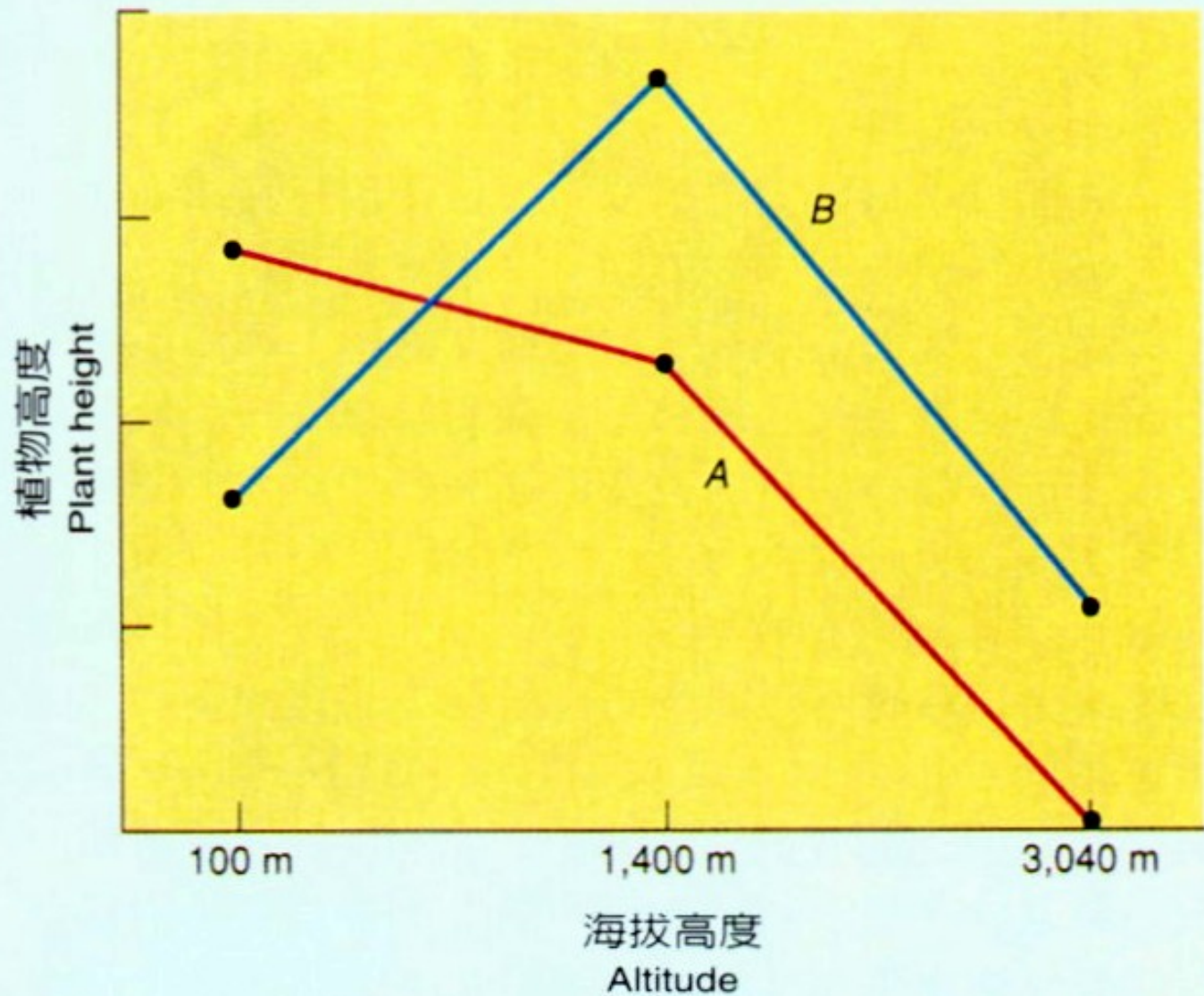


圖 3.27 二個不同基因型的反應標準：A 是低海拔（海岸區）植株，B 是中海拔 (Mather) 植株。

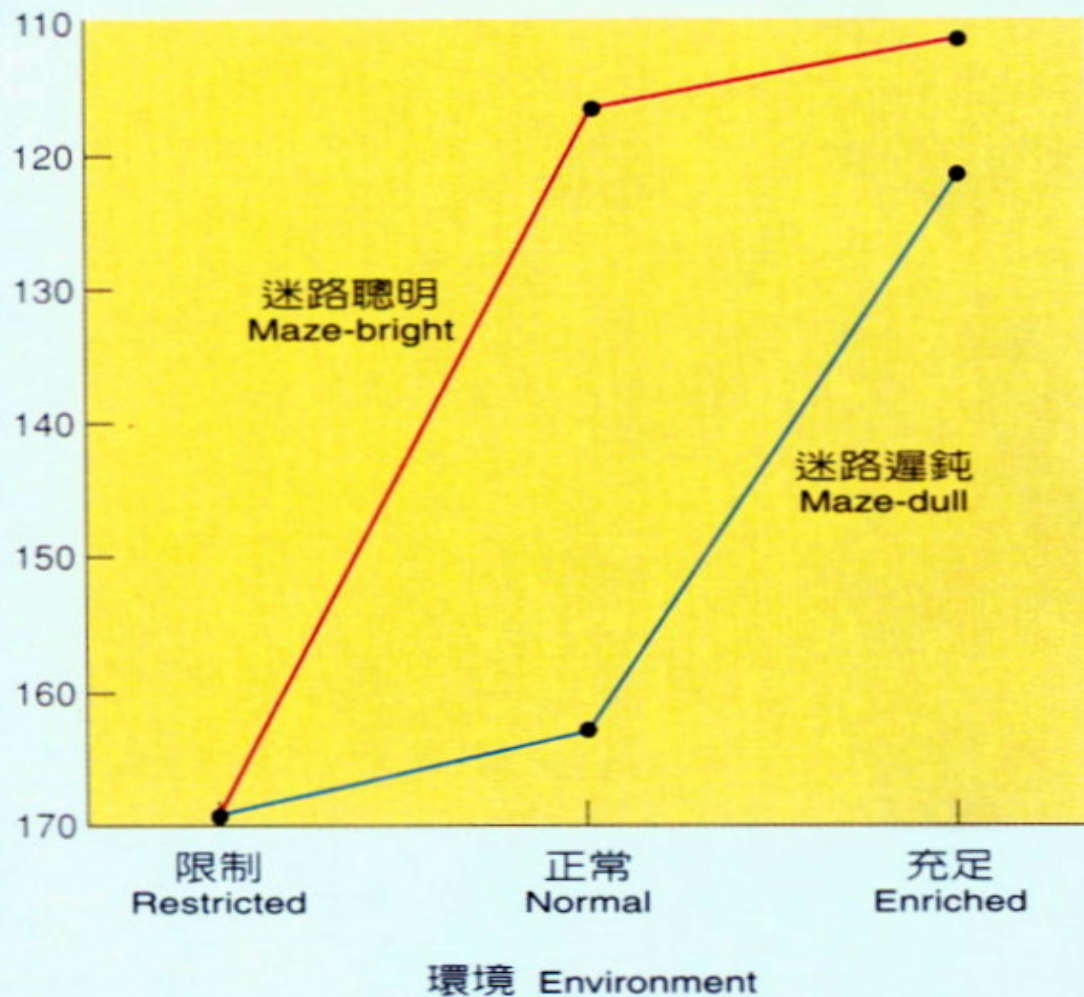


圖 3.28 二種血統的溝鼠，迷路聰明及迷路遲頓，在三個不同環境下生長時，走迷宮產生錯誤的數目。

摘自：Cooper and Zubek, in *Canadian Journal of Psychology* 12:159-64, 1958.