



普通高中教科书

生物学

必修 2

遗传与进化



普通高中教科书

生物学

必修 2

遗传与进化

主编 刘恩山



浙江科学技术出版社

主 编 刘恩山

副 主 编 朱立祥 李晓辉

本册执行主编 王春易

本册编写人员 (按姓氏笔画排序)

王 薇 王春易 付 鑫 张颖之

书 名 普通高中教科书·生物学 必修2 遗传与进化

主 编 刘恩山

出版发行 浙江科学技术出版社

杭州市体育场路347号 邮政编码:310006

办公室电话:0571-85176593

销售部电话:0571-85176040

网 址:www.zkpress.com

E-mail:zkpress@zkpress.com

排 版 杭州兴邦电子印务有限公司

印 刷 浙江新华数码印务有限公司

开 本 890×1240 1/16 印 张 9.75

字 数 202 000

版 次 2019年7月第1版 印 次 2021年7月第3次印刷

书 号 ISBN 978-7-5341-8679-0 定 价 11.81元

版权所有 翻印必究

(图书出现倒装、缺页等印装质量问题,本社销售部负责调换)

定价批准文号:浙发改价格〔2019〕319号、〔2020〕331号 举报电话:12345、12315

责任编辑 顾曼波 曹梦洁

责任美编 金 晖

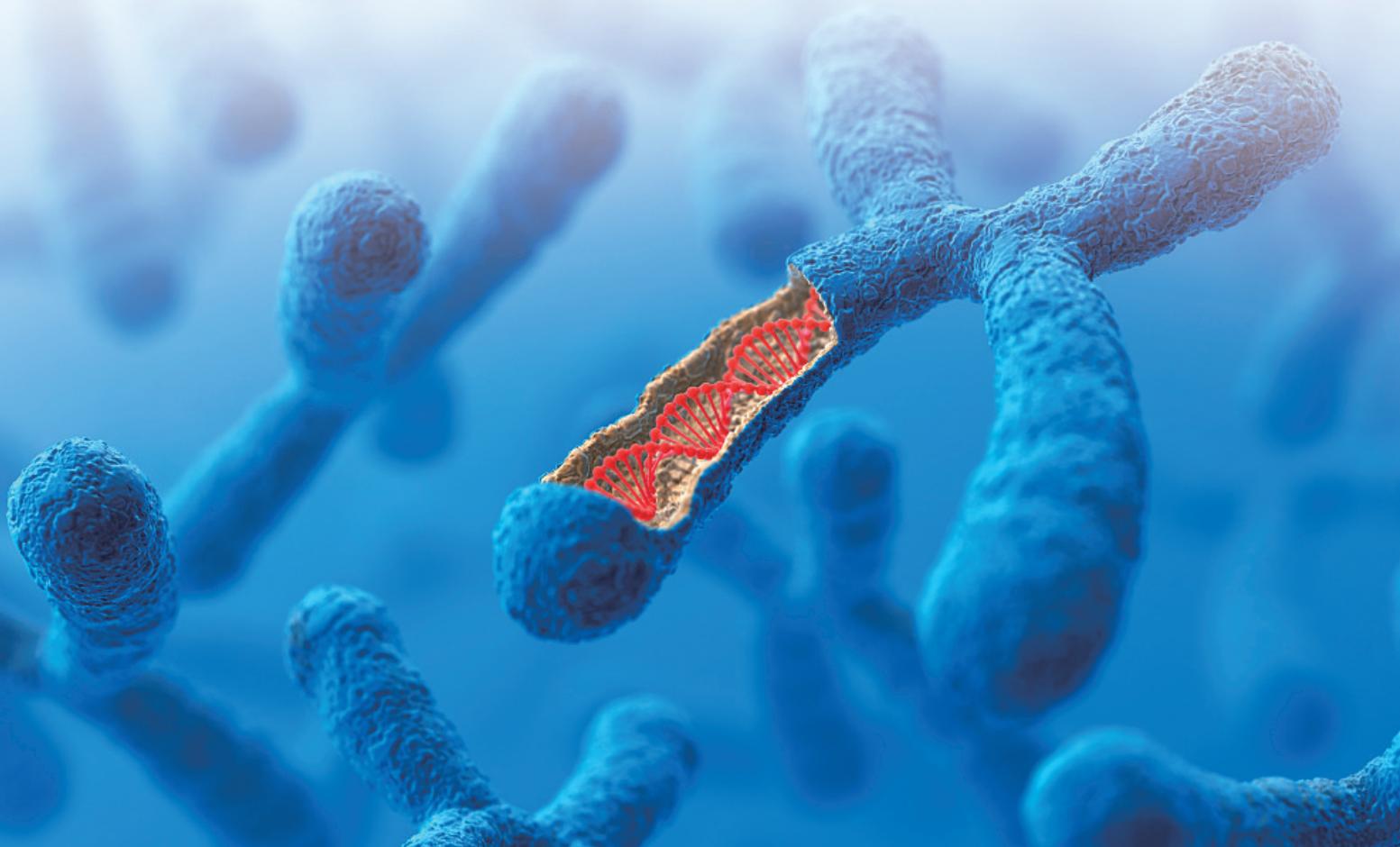
责任校对 张 宁

责任印务 田 文

致同学们

同学们：

随着年龄的增长，你是否发现，不仅你的长相与父母相似，就连走路的姿势、讲话的神态也越来越像父母了。鼻子和眼睛的特征，以及血型等都是生物的性状，你的这些性状与父母是相似的。当然，你也会发现你与父母存在很多不同，例如，你的个子比父母高，你的父母都是双眼皮而你却是单眼皮等。那么，父母是如何将这些性状传递给你，又是什么原因造成彼此之间的差异呢？又有哪些性状相对比较稳定，哪些性状在不断改变、不断进化呢？我们即将学习的《遗传与进化》模块，将带领同学们沿着科学家探索的足迹，揭开遗传和变异的神秘面纱，探究生物进化的来龙去脉。



俗话说，“龙生龙，凤生凤，老鼠的孩子会打洞”“种瓜得瓜，种豆得豆”，这些都是说生物亲代与子代之间的相似性，讲的是生物具有遗传现象。在《遗传与进化》模块中，我们将透过这些遗传现象，深入到细胞与分子水平，进行更深入、更本质的研究和探索，从而找到生物体内控制遗传的物质，并进一步探索这些遗传物质的结构特点、如何控制生物性状，以及父母将遗传物质传递给我们的过程中遵循的规律，解释我们与父母既保持了相似性，又存在着差异性的原因。

在历史的长河中，人类探索遗传奥秘的过程，可谓波澜壮阔。在遗传物质被发现的近100年前，伟大的科学家孟德尔就发现了遗传物质的传递规律。也就是说，孟德尔在不知道遗传物质是什么的前提下，就划时代地总结出了遗传物质从亲代到子代的传递规律。由于孟德尔的超前性，使人类对遗传学的研究过程一波三折。孟德尔率先发现的遗传规律，是划时代的，没有马上被认可。经过近40年的探索，人们在利用显微镜观察细胞分裂、观察染色体行为时，才为遗传规律找到了细胞学证据。近半个世纪，经过几代科学家的反复实验，最后利用同位素示踪技术，才最终发现了遗传物质，为遗传定律找到了分子水平的证据。

孟德尔发现遗传规律后，科学家又历经近一个世纪的探索，才发现控制生物性状的遗传物质是核酸，主要是DNA（基因）通过控制蛋白质的合成来控制生物的性状。当重温从孟德尔经典的杂交实验开始的这段精彩的遗传史时，我们不仅可以从本质上理解生物的遗传，建构起“遗传信息控制生物性状，且代代相传”的概念，而且还会领悟到科学的研究思路和方法、科学探究的过程，这些都将帮助我们去解释和解决身边的遗传现象和遗传问题。

踏上历史的足迹，遗传的面纱被一层一层地揭开，当人们欣喜地发现一个又一个未知的时候，更多的未知也摆在了我们面前。你听说过糖尿病、心脏病、肥胖等这些常见病吗？这些病症无一不与遗传有关。



在《遗传与进化》模块中，我们还将探索生物的变异，包括生物变异的类型、各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险、遗传病的监测和预防等。在科学的研究和生产实践中，我们还可以通过技术手段改变生物的遗传物质，诱导变异的产生，从而培育出有利于人类的新品种、新物种。

实际上，人类对生物变异探索的脚步从未停止，从传统的杂交育种，到带着种子上太空，再到将优质基因从一个物种转移到另一个物种，优化生物的性状，创造出更有利于人类生存和发展的变异新类型。人类对遗传物质、遗传规律的深入研究，对生物技术的不断研发，也让我们看到了通过生物变异造福人类的美好未来。

面对纷繁复杂、千姿百态的生物，人们自古以来就有这样的追问：地球上丰富多样的、形态各异的物种是从哪里来的？是如何形成的？在《遗传与进化》模块中，我们将运用生物进化理论对这些古老的话题进行科学的解释，探寻生物进化的证据，从分子水平上解释生物进化的机理，理解生物多样性的成因以及重要意义，从而形成进化与适应的观念，并自觉关注环境，爱护环境，主动参与到保护生物多样性的实践中去。

生物进化的足迹是一幕幕壮丽的生命画卷，其过程的复杂性难以想象，进化过程中的个别化更是层出不穷，有着太多的谜团。从这个角度讲，目前的进化论还是一个完善的理论，现有的理论还不能解释所有进化中的问题。正因为如此，生物进化理论才不会停滞不前，还会不断地发展。正如达尔文在《物种起源》中所表达的——“最美丽最曼妙的生命形式是由进化产生，而且它们仍在不断进化之中”。

总之，《遗传与进化》模块涉及许多生物学史上里程碑式的经典研究，例如，孟德尔遗传定律的发现、遗传的染色体学说、摩尔根的果蝇杂交实验、证明核酸是遗传物质证据的实验、DNA半保留复制的实验、遗传密码的破译等。在这些研究和实验中，蕴含着许多科学的思维方式和研究方法。科学家科学选取的实验材料，巧妙、严谨的实验设计，科学的研究方法，以及科学家大胆质疑、勇于探索、坚持真理的科学精神，都为提升同学们的科学素养提供了丰富的营养。

本模块内容包含了很多生物学的概念、原理和规律，逻辑性强，与生产、生活的结合点多。我们在学习中要立足科学的态度，以怀疑作为审视的出发点，以实证作为判别的尺度，以逻辑作为辩论的武器，在厘清科学发展脉络的同时，注重理解，尝试用所学的内容解释、解决生活中的实际问题。遗传学家、遗传咨询师、基因解码师、育种工作者等都是与本模块内容有关的职业。希望同学们在本模块的学习过程中，在不断提升科学素养的同时，也能找到自己的职业方向。



目 录

第一章 遗传的基本规律 /1

- 第一节 孟德尔从一对相对性状的杂交实验中总结出分离定律 /2
- 第二节 孟德尔从两对相对性状的杂交实验中总结出自由组合定律 /12
- 本章小结 /22



第二章 染色体与遗传 /23

- 第一节 染色体通过配子传递给子代 /24
- 第二节 基因伴随染色体传递 /33
- 第三节 性染色体上基因的传递和性别相关联 /40
- 本章小结 /46



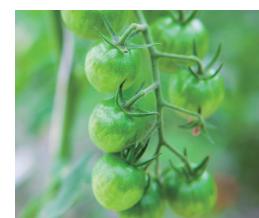
第三章 遗传的分子基础 /47

- 第一节 核酸是遗传物质 /48
- 第二节 遗传信息编码在DNA分子上 /56
- 第三节 DNA通过复制传递遗传信息 /64
- 第四节 基因控制蛋白质合成 /69
- 第五节 生物体存在表观遗传现象 /80
- 本章小结 /84



第四章 生物的变异 /85

- 第一节 基因突变可能引起性状改变 /86
- 第二节 基因重组使子代出现变异 /93
- 第三节 染色体畸变可能引起性状改变 /99
- 第四节 人类遗传病是可以检测和预防的 /107
- 本章小结 /118



第五章 生物的进化 /119

- 第一节 丰富多样的现存物种来自共同祖先 /120
- 第二节 适应是自然选择的结果 /127
- 第三节 生物多样性为人类生存提供资源与适宜环境 /140
- 本章小结 /147



第一章 遗传的基本规律



生物亲代与子代的相似现象称为遗传，它是存在于我们生活中再平常不过的生物现象。我们的模样好似父母，我们是否继承了来源于父母的遗传因子？这些遗传因子在亲、子代的传递中遵循什么规律呢？我们将从百年前“遗传学之父”孟德尔的杂交实验开始，逐步揭开遗传现象的神秘面纱，认识遗传的规律。

学习目标

1. 简述孟德尔的杂交实验过程，以及对实验结果的解释和验证。
2. 解释孟德尔分离定律和自由组合定律的实质。
3. 举例说明有关的遗传学术语。
4. 应用孟德尔定律，解释或解决在实践中遇到的遗传学问题。

本章学习应聚焦的关键能力

1. 通过学习孟德尔的杂交实验过程，以及对实验结果的解释和验证，学会假说-演绎的基本思路和方法。
2. 认识模拟方法是解释基因遗传的重要方法，尝试运用模拟方法解释基因的分离和自由组合，学会模拟实验的方法。

第一节 孟德尔从一对相对性状的杂交实验中总结出分离定律



本·节·要·点

- 一对相对性状的杂交实验
- 分离定律

19世纪以前，遗传学界存在解释遗传现象的“融合假说”，认为子代的遗传物质来源于双亲遗传物质的融合，就像蓝色颜料与黄色颜料混合成为绿色颜料一样。但是，这种假说无法解释生活中大多数的遗传现象。与之对应，很多人接受“颗粒假说”，认为双亲遗传物质像某种完整颗粒一样遗传给后代，互不融合，保持完整性。两个学派的学者争论不休。孟德尔（Gregor Johann Mendel，1822—1884）通过长达8年的杂交实验，终于提出了遗传的基本规律。生物的遗传遵循什么基本规律？它能解释哪些遗传现象？

孟德尔选用豌豆作为杂交实验材料

孟德尔（图1-1）本是奥地利帝国（今属捷克）一所修道院的修道士，努力工作为他赢得了到维也纳大学系统进修自然科学和数学的机会。回到修道院，孟德尔在工作之余利用修道院内的园地做了许多植物和动物的杂交实验。实验材料有豌豆、菜豆、玉米、紫茉莉、金鱼草、家鼠、蜜蜂等，其中以豌豆杂交实验（1856—1863）的成果

最为突出。他仔细观察了豌豆的7对相对性状在各个世代的表现，记载了数以万计的数据，应用数学统计方法对这些数据进行归纳、比较和分析，终于在1865年将他的科研成果写成了《植物杂交实验》的论文，首次揭示了生物遗传的基本规律。当时孟德尔的论文并未引起科学界的重视，直到1900年，有3位植物学家分别通过各自的研究得出与孟德尔相似的结论后，人们才在文献中找到这篇被遗忘的论文，孟德尔的贡献终于被重新发现。从此，这个埋没了35年之久的伟大成果才得到人们的肯定，孟德尔也被公认为遗传学的奠基人。



图1-1 “遗传学之父”孟德尔

选择豌豆（图1-2）作为材料为孟德尔获得成功奠定

了重要的基础。

花是豌豆的生殖器官，每朵豌豆花中都具有含花粉（雄配子）的雄蕊和含卵细胞（雌配子）的雌蕊。当花粉落于柱头上萌发出花粉管后，雄配子经花粉管与雌配子相遇，雌、雄配子融合形成受精卵，胚珠发育成种子。种子与花的其他结构发育成的果皮构成果实。

首先，豌豆是一种严格的自花授粉植物，而且是闭花授粉，授粉时没有外来花粉的干扰，便于形成纯种，能确保杂交实验结果的可靠性，而且其花冠的形状又非常便于利用去掉雄蕊的方法进行人工去雄以及人工授粉等操作。

其次，豌豆成熟后籽粒都留在豆荚中，便于观察和计数。

再次，豌豆具有多个稳定、可区分的性状。性状（character）是指生物的形态、结构和生理生化等特征的总称，如豌豆的花色、种子的形状等都是性状。每种性状又具有不同的表现形式，称为相对性状（relative character），如豌豆的花色有紫花与白花，这就是一对相对性状。孟德尔选择了相对性状差异明显的豌豆进行杂交实验，然后根据各代间性状的表现进行分析和研究，从而揭示其中的遗传规律。

此外，豌豆的生长期较短，产生的种子数量多，也是其方便实验的特性。

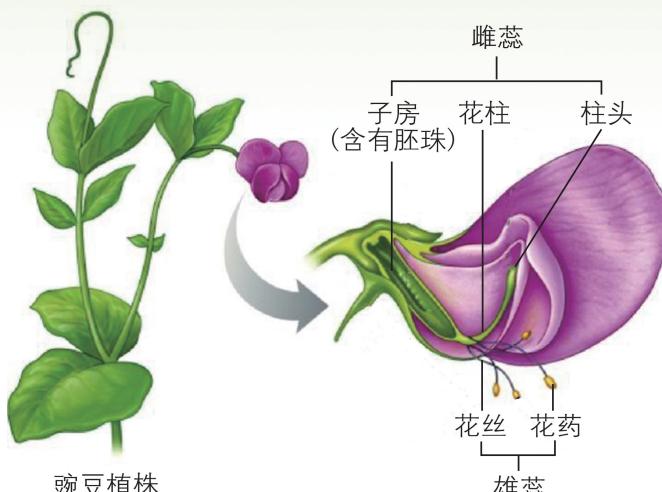


图 1-2 豌豆花的结构



孟德尔的严谨工作

孟德尔在他的论文《植物杂交实验》中提到，任何一项实验的价值和效用取决于它的目的。他的实验目的是“观察每对有区别的性状的变异，并推导出它们在连续世代中出现的规律”。所以，实验植物的选择必须是“具有稳定的可区分的性状”，并且“这种植物的杂种在开花期能防止外来花粉的影响”。

孟德尔从几个种子商人那里得到34个或多或少有区别的豌豆品种，进行了两年的试种。试种期间他选用和栽培了22个品种，它们都毫无例外地保持了稳定性。

针对选定的7对性状的7组实验，孟德尔指出，“从同一品种的大量植株

中，只挑选生活力最强的植株作受精用，瘦弱的植株总是造成不可靠的结果”“植株栽培于花圃内，少数进行盆栽，借助于木棒等使它们保持自然直立状态。每组实验在开花期把一些盆栽植物移至温室，作为露天栽培的对照，以防昆虫可能的干扰”。孟德尔对10000株以上的实验植物进行仔细检查，发现“关于外来花粉造成错误受孕的危险，对于豌豆属来说，是很轻微的”。

一对相对性状杂交实验中， F_2 出现性状分离

孟德尔在做豌豆杂交实验时，在豌豆的多个性状中，首先着眼于一对相对性状，分析它们在杂交后代中的表现。现以花色为例，说明紫花豌豆与白花豌豆这一对相对性状的杂交实验过程。

孟德尔选用纯种紫花豌豆和纯种白花豌豆分别作为杂交的母本（♀）和父本（♂），母本和父本统称为亲本，用P表示。在杂交实验中，花粉和卵细胞必须来源于不同的亲本植株，但豌豆植株同一朵花中存在花粉和卵细胞，可以发生自交。因此，实验时在紫花母本上选取一朵或几朵花，在花粉尚未成熟时将花瓣掰开，用剪刀除去全部雄蕊（即人工去雄），然后在花朵外套上纸袋，以防外来花粉授粉。1~2天后，从白花父本的花朵上取下成熟的花粉，放到母本花朵的柱头上进行人工授粉，授粉完毕后仍套上纸袋并挂上标签以方便识别，等待受精完毕并产生果实，也就是豆荚（图1-3）。

实验植株的豆荚长大后所结的种子是子一代，用 F_1 表示，该种子长成的植株是 F_1 植株。孟德尔发现，无论用紫花豌豆作母本，还是用白花豌豆作母本，子一代全部开紫花。如果将前者称为正交，后者则称为反交，反之亦然。于是，他将正、反交得到的 F_1 能表现出来的亲本性状——紫花，称为显性性状（dominant character），而将在 F_1 未能表现出来的另一亲本性状——白花，称为隐性性状（recessive character）。

接着，孟德尔让 F_1 植株自交，所结的种子萌发后长成子二代（ F_2 ）植株。经过统计，他发现在 F_2 中，705株开紫花，224株开白花，

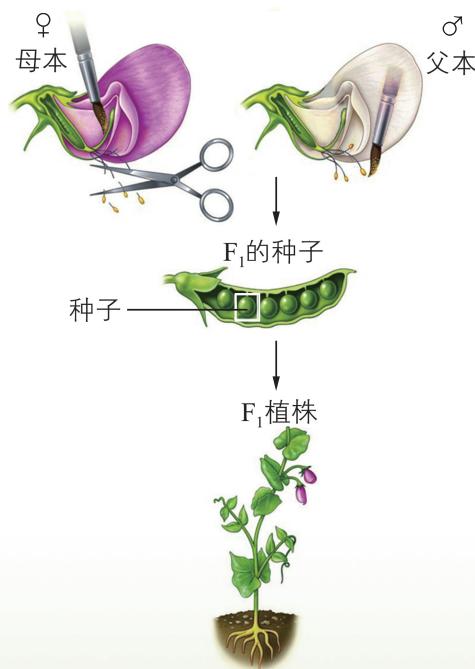


图1-3 豌豆杂交过程示意图

两者的比例大致为3:1。这种在杂交后代中显性性状和隐性性状同时出现的现象称为性状分离 (segregation of character) (图1-4)。

孟德尔还发现，在反交时，即白花豌豆(♀)和紫花豌豆(♂)的杂交，F₁自交所得的结果与上述正交结果相似。那么，豌豆其他性状的杂交结果是否也有类似的现象？对此，孟德尔对其他6对相对性状也做了杂交实验，都得到类似结果：正、反交的结果总是相同的；F₁只表现显性性状；F₂出现性状分离现象，并且显性性状与隐性性状的数目比例大致为3:1(表1-1)。

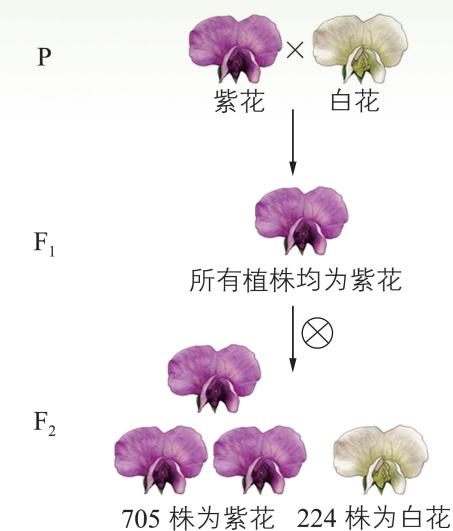


图1-4 豌豆杂交实验中的性状分离现象

表1-1 豌豆7对相对性状的杂交实验结果

组别	性状	杂交组合	F ₁	F ₂		分离比
1	种子形状	圆粒×皱粒	全部圆粒	5474圆粒	1850皱粒	2.96:1
2	子叶颜色	黄子叶×绿子叶	全部黄色	6022黄色	2001绿色	3.01:1
3	花的颜色	紫花×白花	全部紫花	705紫花	224白花	3.15:1
4	豆荚形状	饱满×皱缩	全部饱满	882饱满	299皱缩	2.95:1
5	豆荚颜色	绿豆荚×黄豆荚	全部绿色	428绿色	152黄色	2.82:1
6	花的位置	腋生×顶生	全部腋生	651腋生	207顶生	3.14:1
7	茎的高度	高茎×矮茎	全部高茎	787高茎	277矮茎	2.84:1

性状分离的原因是等位基因的相互分离

孟德尔通过豌豆杂交实验，提出了性状遗传的基本假说。如果“融合假说”是正确的，那么 F_1 豌豆的花色应该介于紫花和白花之间。然而通过表1-1可以看出， F_1 的性状并不是介于两亲本之间的。如果 F_1 均为一种性状的原因是遗传中来自亲本白花的基因丢失了，那么 F_2 豌豆也不应该出现白花性状，这与实验结果也是相矛盾的。为了解释 F_1 豌豆都开紫花，并在 F_1 豌豆自交后重新出现白花植株的原因，孟德尔提出遗传因子相互分离的假说。

第一，性状是由遗传因子控制的，遗传因子后来被科学家称为基因（gene）。豌豆的花色是由一对基因控制的，大写字母P代表控制紫花这一显性性状的显性基因，小写字母p代表控制白花这一隐性性状的隐性基因。控制一对相对性状的一对基因互为等位基因（allele），这里P和p即互为等位基因。

第二，基因在体细胞内是成对的，其中一个来自母本，另一个来自父本。两个亲本的基因组合类型不同，控制性状的基因组合类型称为基因型（genotype），紫花亲本的基因型是PP，白花亲本的基因型是pp。

第三，在形成配子即生殖细胞时，成对的基因彼此分离，分别进入不同的配子中，所以每个配子只含有成对基因中的一个。例如，紫花亲本产生的配子只含有一个显性基因P，白花亲本的配子只含有一个隐性基因p。受精时，雌、雄配子结合后产生的 F_1 （Pp）中，基因又恢复为一对，但P基因相对p基因是显性的，所以 F_1 表现为紫花。

第四，在 F_1 的体细胞内有两个不同的基因，但各自独立、互不融合。

第五，受精时，雌、雄配子的结合是随机的。

在上述假说的基础上，通过分析紫花豌豆与白花豌豆的杂交实验（图1-5）可以得出： F_1 可产生两种不同类型的配子，一种带有基因P，另一种带有基因p，并且数目相等，其比例为1:1，所以 F_2 出现3种基因型，即PP、Pp、pp，其比例为1:2:1。其中，基因型为PP或pp的植株，是由两个基因相同的配子结合而成的个体，称为纯合子（homozygote）；Pp植株是由两个基因不同的配子结合而成的个体，称为杂合子（heterozygote）。因P对p是显性的，PP、Pp均表现为紫花，而pp表现为白花，所以紫花与白花的数量比是3:1。这里将具有特定基因型的个体所能表现出来的性状称为表型（phenotype）。PP和Pp的表型是紫花，而pp的表型是白花。

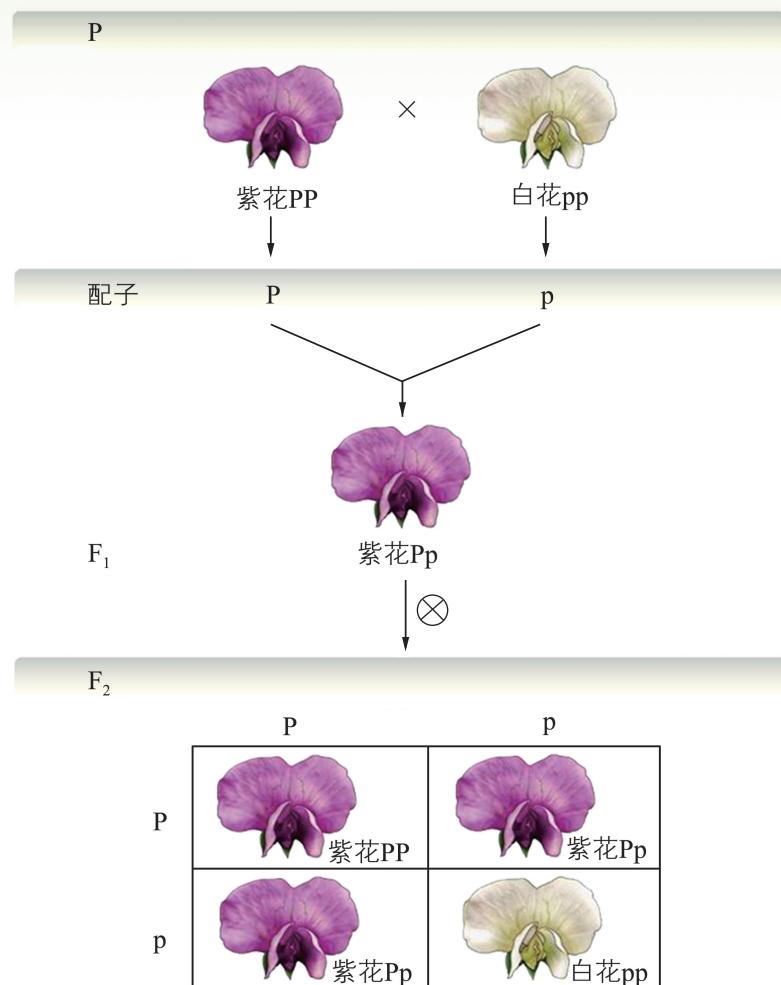


图 1-5 对分离现象的解释

除了紫花、白花这对相对性状之外，孟德尔对其他 6 对相对性状的杂交实验结果也进行了解释。

孟德尔虽然合理地给出了一对相对性状杂交实验结果的解释，但是没有直接证据证实其解释是否科学。在此前提下，他意识到可以尝试利用自己的假说预测新的杂交实验的结果，再进行实验来检验假说。按孟德尔的假说，杂合子 F_1 (Pp) 在产生配子时，可形成两种分别含有 P 、 p 的配子，其比例是 $1:1$ 。可见，只要验证这一点，即可证实基因分离假说的正确性。

为了解决无法直接观察配子的不同类型这一问题，孟德尔巧妙地设计了测交法 (test cross)，即将 F_1 (Pp) 与隐性纯合子进行杂交。该隐性纯合子就是白花亲本 pp 。可以推测： F_1 可形成两种配子，即 P 型和 p 型配子，并且数目相等；隐性亲本只产生 p 型配子，这种配子不会遮盖 F_1 产生的配子的基因，反而能使 F_1 的配子中含有的隐性基因在测交后代中表现出来。所以，测交后代的表型及其比例，可反映 F_1 所产生的配子类型及其比例。测交后代中应有一半数目的基因型是 Pp ，即开紫花，另一半数目的基因型是 pp ，即开白花 (图 1-6)。

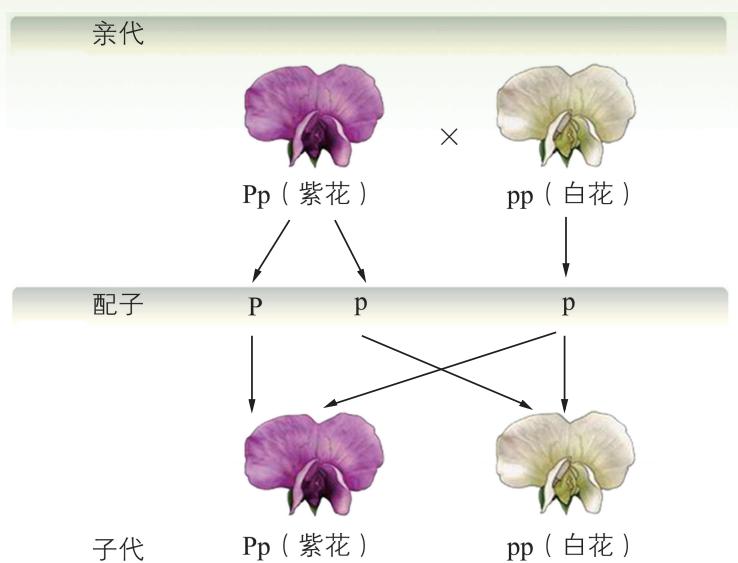


图1-6 利用测交实验对分离假说进行验证(用遗传图解表示)

孟德尔通过测交实验，一共获得166株测交后代，其中85株开紫花，81株开白花，两者接近1:1的预期比例。这一结果与孟德尔的理论假说完全相符。孟德尔对7对相对性状分别做了7个测交实验，结果无一例外地得到接近1:1的分离比。这一事实有力地证明了孟德尔遗传因子分离的假说是正确的，从而肯定了分离定律。

孟德尔选取豌豆作为实验材料，对豌豆花色的一对相对性状的遗传进行了研究。他解释分离现象时提出的假说经过测交实验得到了证实，其核心内容是：控制一对相对性状的等位基因互相独立、互不融合，在形成配子时彼此分离，分别进入不同的配子中，结果一半的配子带有等位基因中的一个，另一半的配子带有等位基因中的另一个。这就是基因的分离定律 (law of segregation) 的内容。



配子形成时发生基因分离的直观证据

水稻分糯性品系和非糯性品系。糯性品系的籽粒中含有支链淀粉，用稀碘液处理后，籽粒呈红褐色。非糯性品系的籽粒中含有直链淀粉，用稀碘液处理后，籽粒呈蓝黑色。杂交实验表明，非糯性和糯性是由一对等位基因控制的，非糯性为显性，糯性为隐性。把非糯性品系的花粉放在载玻片上，加一滴碘液后在显微镜下观察，可以发现所有的花粉都被染成蓝黑色；在糯性品系的花粉中加入碘液，所有的花粉都被染成红褐色；将非糯性品系与糯性品系进行杂交后得到的子一代的花粉，加碘液后在显微镜下观察，可以发现大约一半为蓝黑色，一半为红褐色（图1-7）。这个实验直观地证明了子一代在产生配子时，等位基因发生了分离，分离比接近1:1。

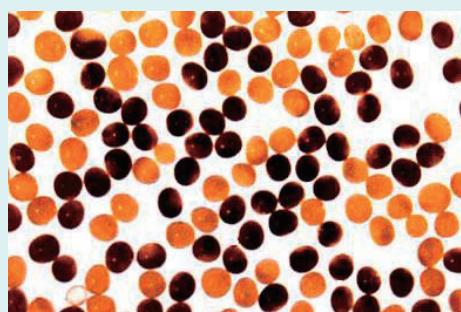


图1-7 水稻花粉碘液染色结果(200×)

基因的显隐性关系不是绝对的

在孟德尔的实验中, F_1 植株均表现出统一的显性性状, 但科学家利用其他生物材料做类似的杂交实验, 子代的表型却不一定呈现绝对的显性性状。因此, 根据显性现象的表现形式, 可将显性分为以下几种类型:

完全显性 (complete dominance): 具有相对性状的两个亲本杂交, 所得的 F_1 与显性亲本的表现完全一致的现象, 称为完全显性。例如, 紫花豌豆与白花豌豆杂交后的 F_1 只表现为显性亲本的性状——紫花, 则称紫花基因 P 对白花基因 p 为完全显性。可见, 在一对等位基因中, 只要有一个显性基因, 就足以使它所控制的性状得以完全地表现。孟德尔所研究的 7 对相对性状都属于这一类型。在生物界, 完全显性现象比较普遍。

不完全显性 (incomplete dominance): 具有相对性状的两个亲本杂交, 所得的 F_1 表现为双亲的中间类型的现象, 称为不完全显性。例如, 金鱼草的花色遗传, 纯合的红花品种 (CC) 与白花品种 (cc) 杂交所得的 F_1 (Cc) 的花色, 既不是红色也不是白色, 而是粉红色。如果让 F_1 自交, 则所得的 F_2 出现 3 种表型, 即红花、粉红花和白花, 其比例为 1 : 2 : 1。可见, 控制金鱼草花色的一对等位基因中, 红花基因对白花基因的显性作用是不完全的, 所以 F_1 的性状表现就介于双亲之间。这样 F_2 的表型比例与其基因型比例就完全一致, 都是 1 : 2 : 1, 即 F_2 的表型可直接反映它的基因型 (图 1-8)。

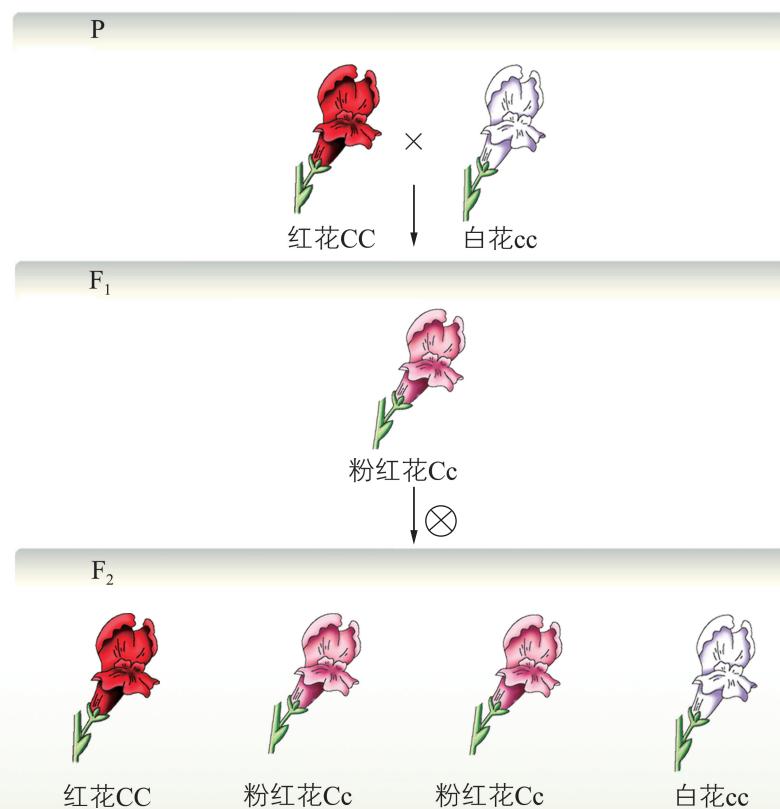


图 1-8 金鱼草花色的不完全显性遗传

共显性 (codominance): 具有相对性状的两个亲本杂交，所得的 F_1 个体同时表现出双亲的性状，即为共显性。例如，人类的 ABO 血型，是由三个基因即 I^A 、 I^B 和 i 控制的， I^A 、 I^B 基因分别决定红细胞膜上 A 抗原、B 抗原的存在。 AB 血型的基因型为 $I^A I^B$ ，其红细胞膜上既有 A 抗原又有 B 抗原。这说明 I^A 与 I^B 两个基因间不存在显隐性关系，两者互不遮盖，各自发挥作用，表现为共显性。ABO 血型与基因型和抗原的关系，见表 1-2。

表 1-2 ABO 血型与基因型和抗原的关系

血型	基因型	红细胞膜上的抗原	显隐性关系
A	$I^A I^A$ 、 $I^A i$	A	I^A 对 i 为完全显性
B	$I^B I^B$ 、 $I^B i$	B	I^B 对 i 为完全显性
AB	$I^A I^B$	A、B	I^A 与 I^B 为共显性
O	ii	无	隐性

总之，显性现象在生物界广泛存在，但基因的显隐性关系不是绝对的，显性性状的表现既是等位基因相互作用的结果，又是基因与生物体内外环境条件共同作用的结果。显性现象的多种表现并不违背孟德尔定律，恰恰是对孟德尔定律的补充和发展。



表型是基因型与环境条件共同作用的结果

生物体的内在因素，如年龄、性别、生理与营养状况等，都会影响显性性状的表现。例如，中年人秃顶是由一对基因 (B, b) 控制的，秃顶基因的纯合子 (BB)，无论男女，都表现为秃顶；基因型为 bb ，无论男女，均表现正常。但对于杂合子 (Bb)，如果是男性，则表现为秃顶；如果是女性，则表现正常。这就是中年人群中，男性秃顶的人数远远多于女性的原因。造成这种差异的原因是两性体内性激素不同。

外界环境，如温度、光照、水分、营养条件等，也会影响显性性状的表现。例如，观赏植物藏报春 (*Primula sinensis*)，如果让基因型为 AA 的植株在 $20\sim25$ °C 的环境条件下生长，植株开红花；如果让它在 30 °C 的环境条件下生长，则开白花。再如，曼陀罗 (*Datura stramonium*) 茎的颜色，即紫色与绿色，是由一对等位基因控制的。在夏季温度较高时，亲本杂交后代杂合子 F_1 的茎为紫色，即紫茎对绿茎为完全显性；在温度较低、光照较弱时， F_1 的茎呈浅紫色，紫茎对绿茎就不再是完全显性了。可见，随着外界环境的改变，等位基因的显隐性关系也可相应地发生变化。

思考与练习

一、选择题

- 一种植物高茎对矮茎是显性性状，如果一株杂合体高茎植物与一株纯合体高茎植物进行杂交，后代得到矮茎植株的概率为（ ）
A. 0 B. 1/4 C. 1/2 D. 1
- 菜豆是一年生植物。一株杂合有色花菜豆Cc生活在海岛上，没有其他菜豆存在且自花授粉，三年后，海岛上开有色花菜豆植株和开白色花菜豆植株的比例是（ ）
A. 1 : 1 B. 3 : 1 C. 9 : 7 D. 13 : 3
- 孟德尔的遗传实验进行了杂交、自交、测交等操作，最终得到基因的分离定律。下列关于上述实验思路的分析，正确的是（ ）
A. 孟德尔设计的测交实验是对自己所提出的遗传因子传递假说的巧妙验证
B. 他获得了很少的F₁植株，不易于进行数学统计，因此必须进行自交实验
C. 统计分析杂交实验后代植株个体数能够得到分离定律，自交是对该假说的验证
D. 在孟德尔的实验过程中，在F₂中可见、在F₁中不可见的是显性性状

二、简答题

人类的MN血型是继ABO血型后被检出的第二种血型系统。M血型个体的红细胞表面有M抗原，由L^M基因决定；N血型个体的红细胞表面有N抗原，由L^N基因决定；MN血型个体的红细胞表面既有M抗原，又有N抗原，L^M与L^N基因并存。请回答下列问题：

- M血型的父亲与N型血型的母亲所生孩子的血型是什么？
- 血型分别是M型、N型的两兄弟，其父母的血型可能是什么？
- 请通过网络、学术期刊查找关于人类各种血型系统的资料，并判断这些血型系统的遗传是否都可以用孟德尔分离定律来解释。

第二节 孟德尔从两对相对性状的杂交实验中总结出自由组合定律

本·节·要·点

- 两对相对性状的杂交实验
- 自由组合定律

孟德尔用一对相对性状的豌豆杂交实验揭示了基因在亲、子代传递过程中的分离现象，它能够解释一对相对性状的遗传规律。然而，生物个体均具有多种性状，图1-9所示的兔子有眼睛颜色、毛色等不同性状，南瓜有颜色、形状等不同性状。那么，不同性状在遗传过程中的关系是如何呢？



图1-9 兔子和南瓜的多种性状

两对相对性状杂交实验中，F₂出现新的性状组合类型

孟德尔仍以豌豆为材料，选取两对相对性状，其中一对相对性状是子叶的颜色（黄色和绿色），另一对相对性状为种子的形状（圆形和皱形）。以纯合的黄色圆形种子和绿色皱形种子为亲本进行杂交实验，杂交过程如图1-10所示。

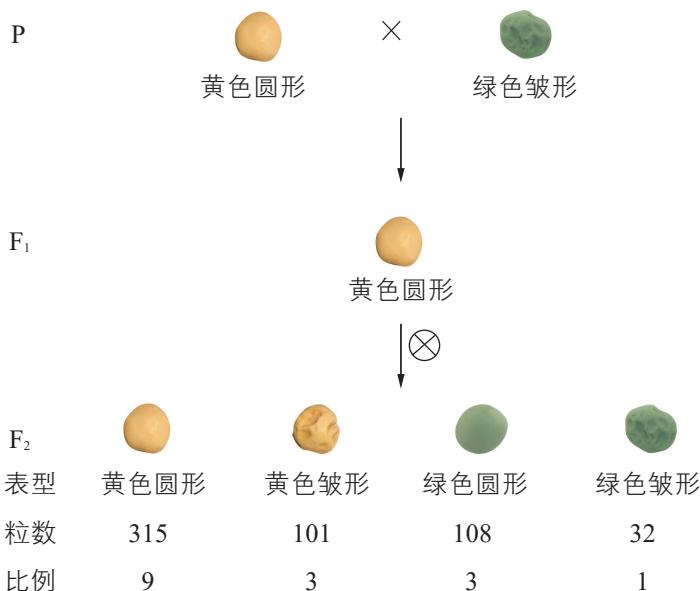


图1-10 孟德尔两对相对性状的杂交实验

由图1-10可知，F₁种子为黄色圆形，说明黄色相对于绿色为显性，圆形相对于皱形为显性。F₁自交后，在F₂中出现4种表型，而且黄色圆形、黄色皱形、绿色圆形、绿色皱形的比例大致为9:3:3:1，其中有两种类型与亲本的表型相同，即黄色圆形种子和绿色皱形种子，另外两种是不同于亲本表型的新组合，即黄色皱形种子和绿色圆形种子。



模拟孟德尔杂交实验

在植物的有性生殖中，基因的行为很难直接观察到。我们可以利用实物模拟基因在有性生殖过程中的传递过程，从而探究两对相对性状的杂交实验中蕴含的遗传规律。

目的要求

1. 进行一对相对性状杂交的模拟实验，认识等位基因在形成配子时相互分离，认识受精作用时雌、雄配子的结合是随机的。
2. 进行两对相对性状杂交的模拟实验，探究自由组合定律。

材料用具（4人一组）

每小组大信封4个，标有“黄Y”“绿y”“圆R”“皱r”的卡片（也可用其他物品代替）各20张，记录纸若干等。

方法步骤

1. 一对相对性状的模拟杂交实验。

(1) 准备一对相对性状杂交的F₁：在两个大信封上分别写好“雄1”“雌1”，每个信封内装入“黄Y”和“绿y”的卡片各10张，表示F₁雌、雄个体决定子叶颜色的基因型都为Yy，表型都为黄色。

(2) 模拟F₁产生配子：从“雄1”信封内随机取出1张卡片，同时从“雌1”信封内随机取出1张卡片，表示F₁雌、雄个体产生的配子。

(3) 模拟F₁雌、雄个体产生配子的受精作用：将分别从“雄1”“雌1”信封内随机取出的2张卡片组合在一起，用YY、Yy和yy记录2张卡片的组合类型，这样的组合类型就是F₂的基因型。记录后将卡片放回原信封内。

(4) 重复步骤(2)～(3)10次以上，计算F₂中3种基因型的比例是多少，表型的比例是多少。

(5) 统计全班出现各种组合的数目，计算F₂基因型的比例是多少，表型的比例是多少。

2. 两对相对性状的模拟杂交实验。

(1) 准备两对相对性状杂交的F₁：在另外两个大信封上分别写好“雄2”“雌2”，每个信封内装入“圆R”和“皱r”卡片各10张，表示F₁雌、雄个体决定种子形状的基因型都为Rr。

“雄1”“雄2”共同表示F₁雄性个体的基因型为YyRr，同样“雌1”“雌2”共同表示F₁雌性个体的基因型也为YyRr，F₁雌、雄个体的表型都是黄色圆形。

(2) 模拟F₁产生配子：从“雄1”“雄2”信封内各随机取出1张卡片，这2张卡片的组合表示F₁雄性个体产生的配子基因型，同时从“雌1”“雌2”信封内各随机取出1张卡片，表示F₁雌性个体产生的配子基因型。

(3) 模拟F₁雌、雄个体产生配子的受精作用：将分别从“雄1”“雄2”“雌

1”“雌2”信封内随机取出的4张卡片组合在一起。这4张卡片的组合类型，就是 F_2 的基因型。记录后将卡片放回原信封内，注意别放错。

(4) 重复步骤(2)~(3)10次以上，计算 F_2 基因型的比例是多少，表型的比例是多少。

(5) 统计全班出现的各种组合数目，计算 F_2 基因型的比例是多少，表型的比例是多少。

讨 论

1. 一个小组的统计结果与全班的统计结果相比，哪一个更可信？为什么？
2. 在两对相对性状杂交的模拟实验中， F_1 产生配子的基因型有几种？比例是多少？
3. 在两对相对性状杂交的模拟实验中， F_2 中为什么会出现多种基因型和表型？

性状自由组合的原因是非等位基因的自由组合

我们在进行两对相对性状杂交的模拟实验时，将R、r以及Y、y分别放在不同的信封中，并在后续实验中，对两套信封的处理与一对相对性状杂交的模拟实验完全相同，则说明R、r以及Y、y是各自独立的，在最后组成子代基因型时自由组合起来，从而在 F_2 出现4种表型，且比例约为9:3:3:1。

孟德尔认为，不同对的遗传因子（即非等位基因）在形成配子时自由组合。用Y和y分别代表控制黄色子叶和绿色子叶的基因，R和r分别代表控制圆形种子和皱形种子的基因，于是纯合的黄色圆形和绿色皱形亲本的基因型分别为YYRR和yyrr，其产生的配子基因型分别为YR和yr。亲本杂交时，雌、雄配子结合所得的 F_1 的基因型为YyRr，由于Y对y、R对r均为显性，所以 F_1 的表型为黄色圆形。

在两对相对性状的杂交实验中，从子叶颜色来看， F_2 的黄色子叶与绿色子叶的比例是否符合分离定律？从种子的形状来看， F_2 的圆形种子与皱形种子的比例是否符合分离定律？

通过计算可以发现，在 F_2 中：

$$\text{黄色:绿色} = (315+101):(108+32) = 416:140 \approx 3:1;$$

$$\text{圆形:皱形} = (315+108):(101+32) = 423:133 \approx 3:1。$$

说明每对相对性状的分离比仍然接近3:1，其遗传遵循分离定律。

当 F_1 自交形成配子时，根据分离定律，等位基因Y和y分离，并分别进入不同的配子，等位基因R和r也分离，并分别进入不同的配子；在等位基因分离的同时，非等位基因之间自由组合，即Y以同等的机会与非等位基因R或r结合，产生YR或Yr型配子，y也以同等的机会与R或r结合，产生yR或yr型配子。上述分离和自由组合两个事件的发生是彼此独立、互不干扰的， F_1 最终形成的雌、雄配子均有YR、Yr、yR、yr 4种类型，其比例为1:1:1:1。受精时，雌、雄配子随机结合，有16种组合方式，组合的结果使得 F_2 出现9种基因型和4种表型。两对相对性状的杂交实验可用图1-11表示。

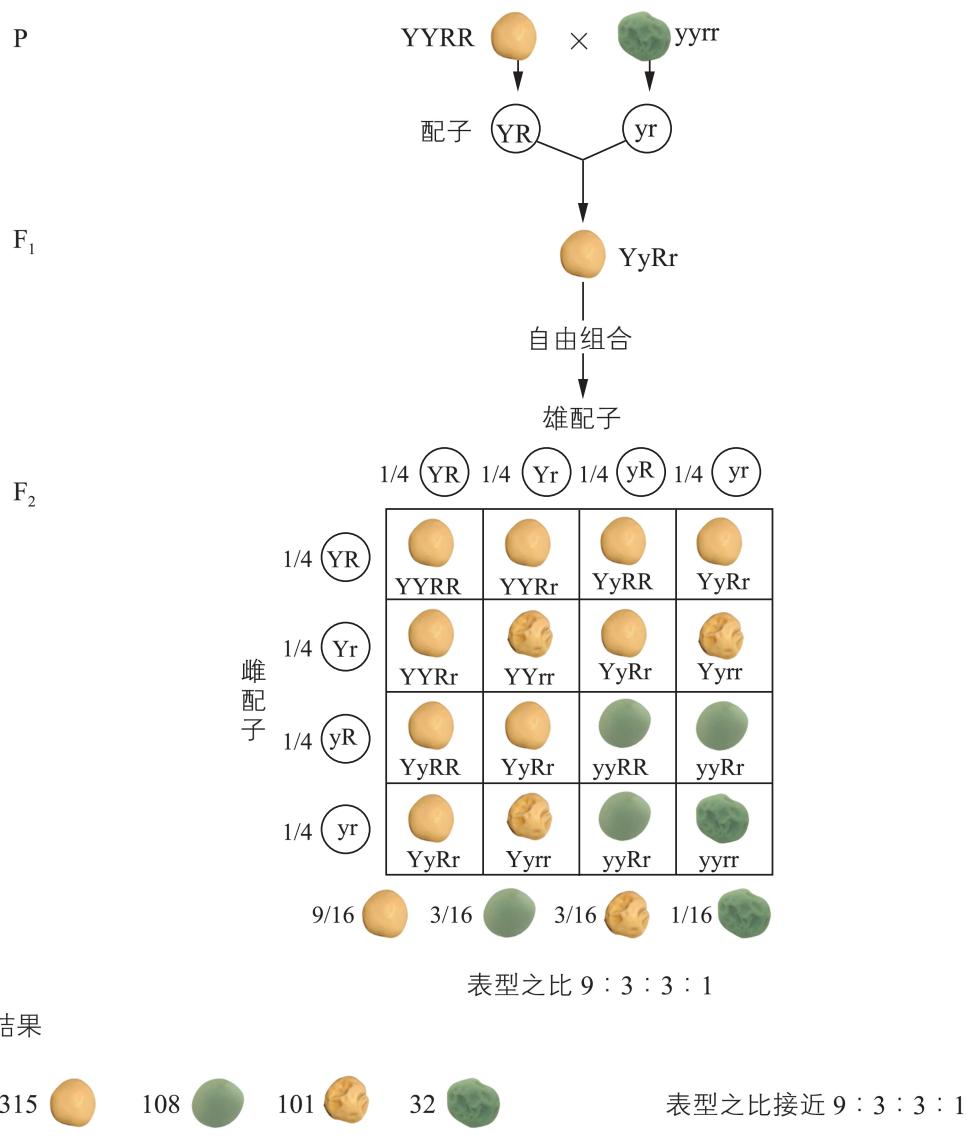


图1-11 两对相对性状杂交实验的分析

图中 F_2 的9种基因型，可归纳为如下的4种表型：

$$\text{黄色圆形 } Y\text{--R--}, \frac{1}{16}YYRR + \frac{2}{16}YyRR + \frac{2}{16}YYRr + \frac{4}{16}YyRr = \frac{9}{16};$$

黄色皱形 Y_rr , $\frac{1}{16}YYrr + \frac{2}{16}Yyrr = \frac{3}{16}$;

绿色圆形 $yyR-$, $\frac{1}{16}yyRR + \frac{2}{16}yyRr = \frac{3}{16}$;

绿色皱形 $yyrr$, $\frac{1}{16}yyrr = \frac{1}{16}$ 。

因此, F_2 的表型及其比例为:

黄色圆形 : 黄色皱形 : 绿色圆形 : 绿色皱形 = 9 : 3 : 3 : 1。

从概率的角度看, 在一对相对性状的杂交实验中, 显性性状出现的概率为 $\frac{3}{4}$, 隐

性性状出现的概率为 $\frac{1}{4}$, 如果两对相对性状的遗传是互不影响的, 根据概率的乘法

原理, 不同性状组合出现的概率应是它们各自概率的乘积, 即黄色圆形出现的概率为

$\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$, 黄色皱形出现的概率为 $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$, 绿色圆形出现的概率为 $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$, 绿色

皱形出现的概率为 $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ 。所以, 黄色圆形、黄色皱形、绿色圆形、绿色皱形的比

例是 9 : 3 : 3 : 1。理论计算的结果与孟德尔杂交实验的结果完全相符, 说明孟德尔在解释自由组合现象时提出的假说是符合逻辑的, 即等位基因的分离与非等位基因的自由组合是彼此独立、互不干扰的。

孟德尔对自由组合现象的解释, 其核心在于控制两对相对性状的两对等位基因在形成配子时, 每对等位基因彼此分离, 同时非等位基因自由组合。孟德尔仍然使用了测交的方法对自己的假说进行验证, 即用 F_1 与双隐性纯合亲本(绿色皱形)进行测交, 测交结果见表 1-3。

表 1-3 F_1 植株测交实验的结果

双隐性亲本产生的配子类型			yr			
F_1 产生的配子类型		YR	Yr	yR	yr	
测交后代	预期结果	基因型	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr
		表型	黄圆	黄皱	绿圆	绿皱
		比例	1	1	1	1
测交后代	实际结果	F_1 为母本	31	27	26	26
		F_1 为父本	24	22	25	26
		比例	1	1	1	1

无论是正交还是反交，都得到4种数目相近的不同类型的测交后代，比例为1:1:1:1，与预期的结果相符。这证实 F_1 雌、雄个体确实产生4种数目相等的配子，从而令人信服地验证了自由组合定律的正确性。

综上所述，在 F_1 形成配子时，等位基因分离的同时，非等位基因表现为自由组合。即一对等位基因与另一对等位基因的分离或组合是互不干扰的，是各自独立地分配到配子中去的。这就是孟德尔自由组合定律的实质。

基因的分离和自由组合使得子代基因型和表型有多种可能

从孟德尔对于基因分离和自由组合的解释可以看出，在遗传过程中控制生物体相同性状的成对基因彼此分离，控制不同性状的基因能够自由组合，从而出现了在亲本中不曾存在的新的组合形式。由此，来源于不同亲本的控制不同性状的基因能够在产生子代的过程中组合成多种配子，随着配子的随机结合，子代将产生多种多样的基因型和表型。这一过程让进行有性生殖的生物产生更为多样化的子代，从而适应多变的环境，对生物的适应和进化有着重要的意义。

上述遗传学原理被广泛地运用于育种工作。许多优良的动、植物品种就是通过这种方法选育成功的。例如，有一个小麦的品种能抵抗霜冻，但很容易感染锈病。另一个小麦品种能抵抗锈病，但不能经受霜冻。让这两个小麦品种杂交，就可能在子二代中找到既能抵抗霜冻又能抵抗锈病的新类型。当然，在子二代中也会出现既容易感染锈病又不耐受霜冻的类型和其他类型。育种工作者可以通过人工选择的方法，选留所需要的类型，淘汰不符合要求的类型。

同样，在医学实践中，医生需要对家系中多种遗传病在后代中的多种发病可能进行预测，为优生优育、遗传病的防治提供理论依据。例如，短指症是由显性基因控制的遗传病，患者的手指、脚趾短小，控制短指症的一对等位基因用B、b表示。白化病是隐性基因控制的遗传病，控制白化病的一对等位基因用C、c表示。这两种遗传病的遗传符合自由组合定律。在一个家庭中，父亲是短指症患者，母亲的表型正常，婚后生过一个手指正常但患白化病的孩子，那么以后再生子女时发病情况如何？根据基因的自由组合定律可以推知：父亲的基因型应是BbCc，母亲的基因型为bbCc，这对夫妇的后代可能出现4种不同的表型，他们分别是短指症患者、白化病患者、既患短指症又患白化病的个体、正常个体。根据概率还可以进一步推算，这4种表型出现的概率依次为3/8、1/8、1/8、3/8。

因此，基因的分离和自由组合使得子代基因型和表型有多种可能，这是进行有性生殖的生物更加适应环境变化的重要原因之一。人们可以利用数学统计的方法，根据基因分离和自由组合的规律预测子代可能具有的部分遗传性状。



孟德尔获得成功的原因

孟德尔花费了8年的时间，用豌豆做了大量的杂交实验，揭示了遗传的基本规律——分离定律和自由组合定律，这是他对遗传学的杰出贡献。其实，在孟德尔之前，不少学者也做过许多动、植物杂交实验，甚至得到过类似于孟德尔的结果，但最终都没有将其上升为规律。那么，为什么只有孟德尔取得如此巨大的成功呢？

孟德尔热爱自然科学，有着对科学执着追求的精神，既善于从前人的研究中吸取经验和教训，又不迷信权威。在孟德尔时代，盛行遗传的融合理论，这种理论认为，子代的性状是由双亲的性状混合或融合而成的，因而子代的表现是双亲的中间类型。这好像红色与蓝色墨水混合成紫色墨水，原先的红色与蓝色墨水就消失了。孟德尔以他的实验结果为依据，推导出遗传因子（即基因）是颗粒性的，如 F_1 的一对等位基因在一起时互不融合、互不干扰，形成配子时可分离，不同对的等位基因还可自由组合。正是遗传因子的“颗粒性”，才使其具有分离和自由组合的性质，才使生物具有遗传和变异的基本特性。孟德尔遗传理论的精髓是“颗粒”遗传。如果当时孟德尔迷信融合遗传理论，那么遗传学史也许就要改写了。

孟德尔选取了合适的杂交实验材料——豌豆，这是一种严格的自花授粉植物，能防止外来花粉的干扰，可形成不同的纯合品种，并具有各种稳定的、区别明显的相对性状；花冠较大，便于人工摘除雄蕊和授粉；容易栽植、结实率高、种子数量大、便于统计分析等优点。想象一下，如果孟德尔选择的不是严格自花授粉的豌豆，他的实验会遇到什么麻烦？

孟德尔采用严密的实验分析方法，详细地记载了各世代不同性状的大量数据，在数据分析中应用数理统计分析法，从各种类型之间的数量关系中找出遗传的规律性，这也是他胜人一筹之处。

孟德尔运用其独特的科学思维方式，先从一对相对性状入手，并对它进行逐代追踪。例如，在研究株高性状遗传时，不考虑如花色、种子形状等其他性状，当揭示一对相对性状的遗传规律后，再对两对或多对性状进行研究，进而又发现了自由组合定律。正是这种从简单到复杂、先易后难的科学思维方法使他获得成功。

孟德尔成功地应用了“假说-演绎”的方法。例如，他在研究中观察到杂

交子代的显隐性、表型比例（3：1或9：3：3：1）和不同性状重新组合等现象后，提出了遗传因子控制遗传性状的假说。为了验证自己的假说和推理，他又设计了许多实验方法，如测交验证法等。

总之，孟德尔的成功表明，在科学研究上要想获得成就，不仅需要有不懈探索与不畏艰难的奋斗精神，还要有实事求是的科学态度和正确的科学的研究方法。

思考与练习

一、选择题

1. 豌豆豆荚的饱满（F）对不饱满（f）为显性，其花的腋生（H）对顶生（h）为显性，这两对相对性状的遗传遵循基因的自由组合定律。下列杂交组合中，子代会出现四种表型的是（ ）

- A. FFhh × ffHH B. FFHh × ffhh
C. FfHh × FfHh D. FfHH × FFHh

2. 见强光就打喷嚏的ACHOO综合征和由于焦虑引起的颤抖下巴（trembling chin）均为显性性状，且独立遗传。两对基因都是杂合的夫妇，其子女中第一个孩子具有ACHOO综合征而没有颤抖下巴的概率是（ ）

- A. 1/16 B. 9/16
C. 3/16 D. 12/16

3. 香豌豆的花色由多对等位基因控制，每对基因至少都有一个显性基因时才开红花，其余的基因型对应花色均为白花。若每对基因均杂合的红花植株自交，子代中红花：白花=27：37，那么，香豌豆的花色至少由几对等位基因控制（ ）

- A. 1对 B. 2对
C. 3对 D. 4对

二、简答题

1. 孟德尔成功的重要因素，是他选择了严格自花授粉的豌豆作为实验材料。为什么说野生豌豆经过连续数代严格自花授粉后，大多数都是纯合子？

2. 为了方便育种，科研工作者常利用雄性不育的水稻作为母本，省掉去雄的繁琐工作。研究发现，水稻的雄性育性与两对独立遗传等位基因（M, m 和 R, r）有关，见下表。

不同基因型个体的雄性育性程度

基因型	MMRR	MMrr	MmRr	Mmrr	mmRR	mmrr
雄性育性/%	97	84	61	20	5	1

通过分析表格数据，请推测基因 (M, m 和 R, r) 与雄性育性的关系。

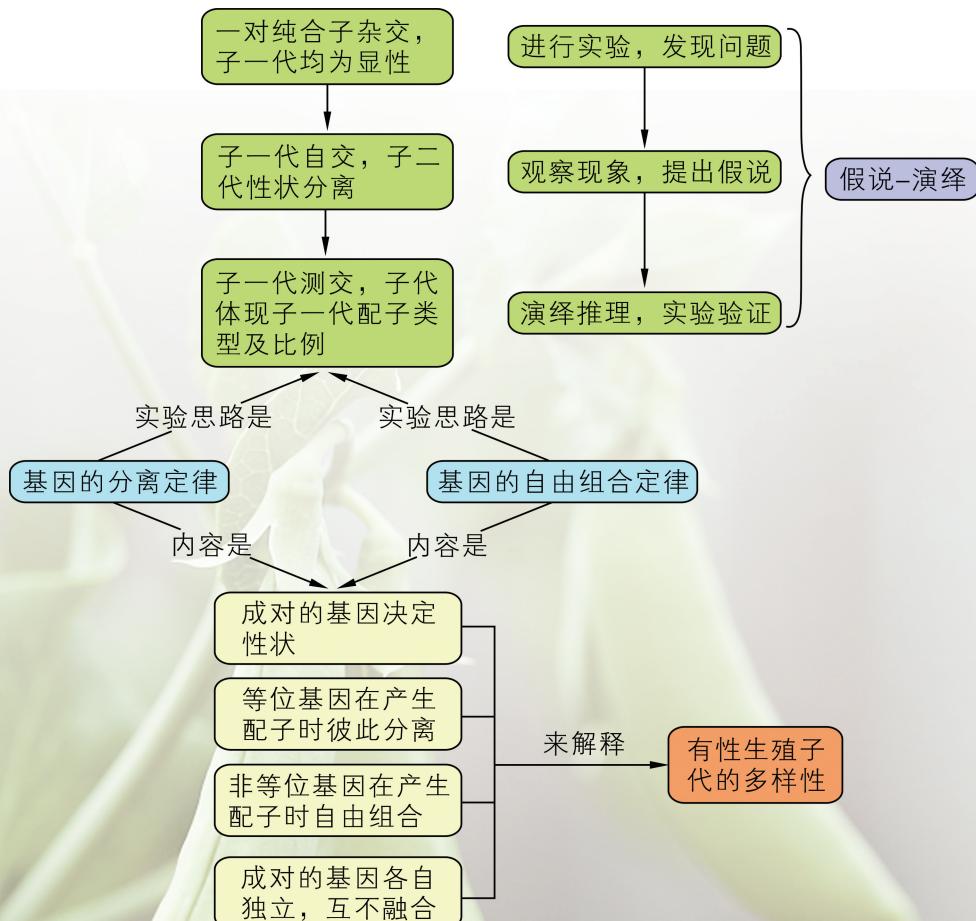
本章小结

遗传的实质就是控制性状的遗传因子（基因）从亲代到子代的传递过程，生物的繁衍生息遵循着遗传的基本规律。

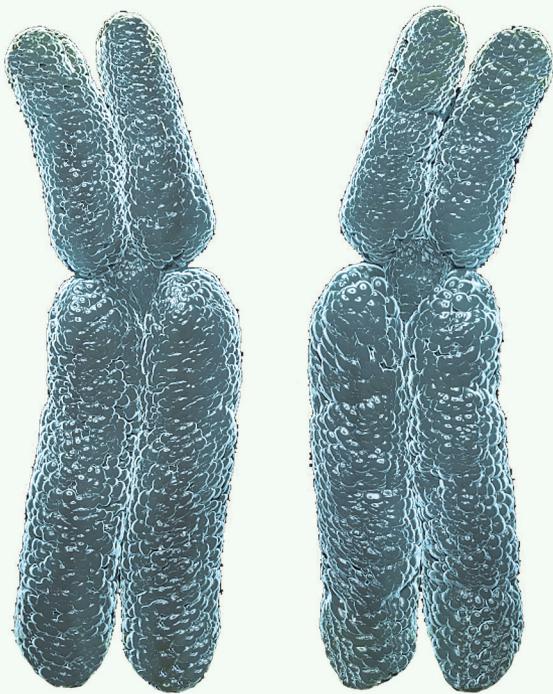
孟德尔利用纯种豌豆进行正反交实验，获得了仅有显性性状的子一代；继续将子一代自交，发现子二代出现性状分离。根据对实验现象和数据的统计学分析，孟德尔提出了分离定律与自由组合定律的核心内容：性状由遗传因子控制；遗传因子在体细胞内是成对的，其中一个来自母本，一个来自父本；在形成配子即生殖细胞时，成对的遗传因子（即等位基因）彼此分离，分别进入不同的配子中，不同对的遗传因子（即非等位基因）在形成配子时自由组合。孟德尔的假说均通过测交实验进行验证。有性生殖中基因的分离和自由组合使得子代的基因型和表型有多种可能，并可由此预测子代的遗传性状。

孟德尔的研究突出体现了假说-演绎的思路：在观察和分析的基础上提出问题，通过想象和推理来尝试解释问题、提出假说，再通过设计巧妙的实验来验证这个假说，同时渗透演绎与推理、模型与建模、批判性思维等方法，阐释生命现象及规律。

本章知识结构图



第二章 染色体与遗传



孟德尔提出了遗传因子的分离和自由组合定律，那么究竟什么是遗传因子？“遗传因子”的行为与有性生殖过程中生殖细胞的产生与结合有什么关系？孟德尔定律的发现，迫使人们思考和研究遗传因子（即基因）的本质以及细胞内与基因对应的结构。让我们带着这些问题进入第二章的学习，看看现代遗传学奠基人摩尔根是如何通过实验对基因进行定位，将遗传规律与染色体的行为联系在一起的。

学习目标

1. 解释染色体的形态特征对识别染色体的意义。
2. 阐明减数分裂各个时期的染色体特征和减数分裂的遗传学意义。
3. 简述孟德尔定律的细胞学基础。
4. 举例说出性别决定的类型。
5. 评述摩尔根的果蝇伴性遗传实验及其意义。
6. 分析伴性遗传的特点。

本章学习应聚焦的关键能力

1. 认识建立物理模型是理解生物学过程的重要方法，通过尝试制作减数分裂过程模型，学会构建物理模型的方法。
2. 通过分析摩尔根的果蝇眼色遗传实验，掌握假说-演绎的基本思路和方法。
3. 尝试用假说-演绎法解释伴性遗传现象。

第一节 染色体通过配子传递给子代



- 染色体的组成与结构
- 减数分裂过程中的染色体行为
- 减数分裂的意义

细胞水平的增殖依赖于细胞的分裂，而以人类为代表的多细胞生物个体需要通过生殖过程繁衍后代。在诸多生殖方式中，大多数高等生物是通过产生两性生殖细胞，并完成两性生殖细胞的结合产生子代（图2-1），这一过程称为有性生殖（sexual reproduction）。两性生殖细胞是如何形成的？它的产生过程和有丝分裂又有哪些异同呢？

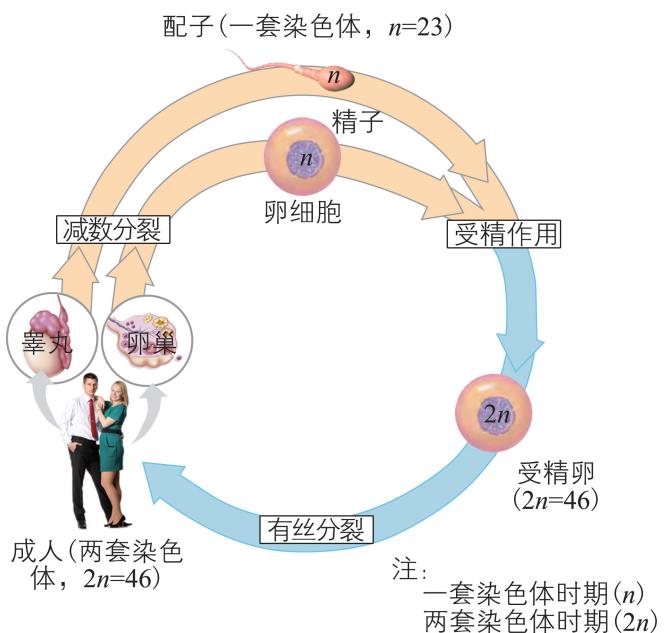


图 2-1 有性生殖过程

每种生物的染色体形态与数目相对恒定

真核生物细胞核中含有遗传物质DNA，这些DNA与蛋白质共同组成复杂的染色质结构。当细胞处于分裂期时，细胞核内的染色质经高度螺旋化和反复折叠，形成线状或棒状的小体即为染色体（chromosome），它是细胞核内遗传物质的载体（图2-2，图2-3）。因此，染色质和染色体是细胞中的同种物质在不同时期的两种形态。

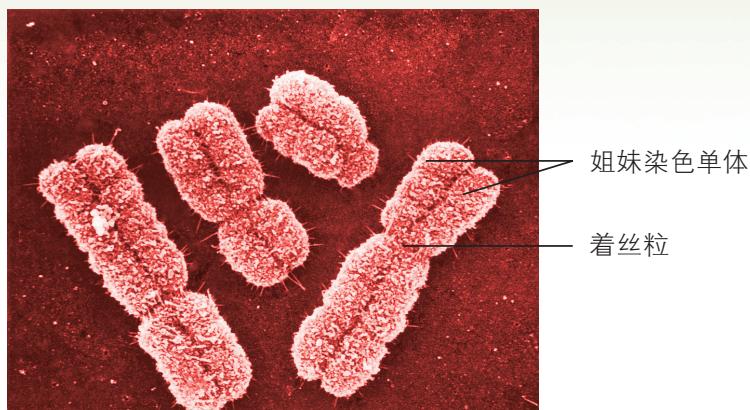


图 2-2 人类染色体的电镜照片(25000×, 经后期着色处理)

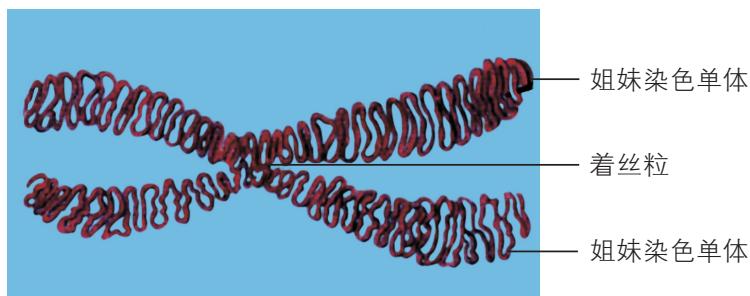


图 2-3 染色体的结构模型

细胞核内有多条染色体，每条染色体上都有一个缢缩的着丝粒部位。一般情况下，着丝粒将一条染色体分为两个臂。



染色体的类型

人们根据染色体上着丝粒的位置，将染色体大致分为3种类型（图 2-4），即两臂大致等长的中间着丝粒染色体，一臂长、一臂短的近端着丝粒染色体和着丝粒位于一端的端着丝粒染色体。对于同一种生物，细胞内染色体的形态、大小和着丝粒位置等都是相对恒定的，它们是人们识别染色体的重要标志。



图 2-4 染色体的形态类型(其中染色体中的圆圈代表着丝粒)

体细胞的有丝分裂能保证分裂后子代细胞中染色体的数目与分裂前一致。因此，每种生物的细胞核内，不仅染色体的形态是相对恒定的，而且染色体的数目也是相对恒定的。为了让生物体细胞中染色体的数目在生殖过程中相对恒定，可以推测生殖细胞产生的过程必然与有丝分裂不同。因此，生殖细胞的产生需经历一种染色体数目减半的细胞分裂过程，之后再通过受精作用实现染色体数目的恢复。这一特殊的细胞分裂过程称为减数分裂 (meiosis)。减数分裂是指进行有性生殖的生物，在产生配子时通过染色体复制一次、细胞分裂两次实现染色体数目减半的细胞分裂。配子就是成熟的生殖细胞，它的染色体数目是原始生殖细胞的一半。原始生殖细胞也称为性母细胞 (meiocyte)。

大多数生物的体细胞中染色体是成对存在的，染色体数用 $2n$ 表示，而在生殖细胞中则是成单存在的，染色体数用 n 表示。所以就染色体数目而言，体细胞中的染色体数目是生殖细胞的两倍。例如，人的体细胞中共有 46 条即 23 对染色体，生殖细胞中有 23 条。其他常见动、植物的染色体数目列于表 2-1。

表 2-1 常见动、植物的染色体数目

生 物	体细胞 ($2n$)	生殖细胞 (n)	生 物	体细胞 ($2n$)	生殖细胞 (n)
人	46	23	洋葱	16	8
狗	78	39	大麦	14	7
果蝇	8	4	拟南芥	10	5
猕猴	42	21	豌豆	14	7
马	64	32	玉米	20	10
兔	44	22	水稻	24	12

减数分裂产生只含有一半染色体的精细胞或卵细胞

减数分裂与有丝分裂一样，染色体的复制也是在分裂前的间期完成。根据染色体的变化特征，人们将减数分裂分为第一次分裂 (M I) 和第二次分裂 (M II) 两个时期 (图 2-5)。

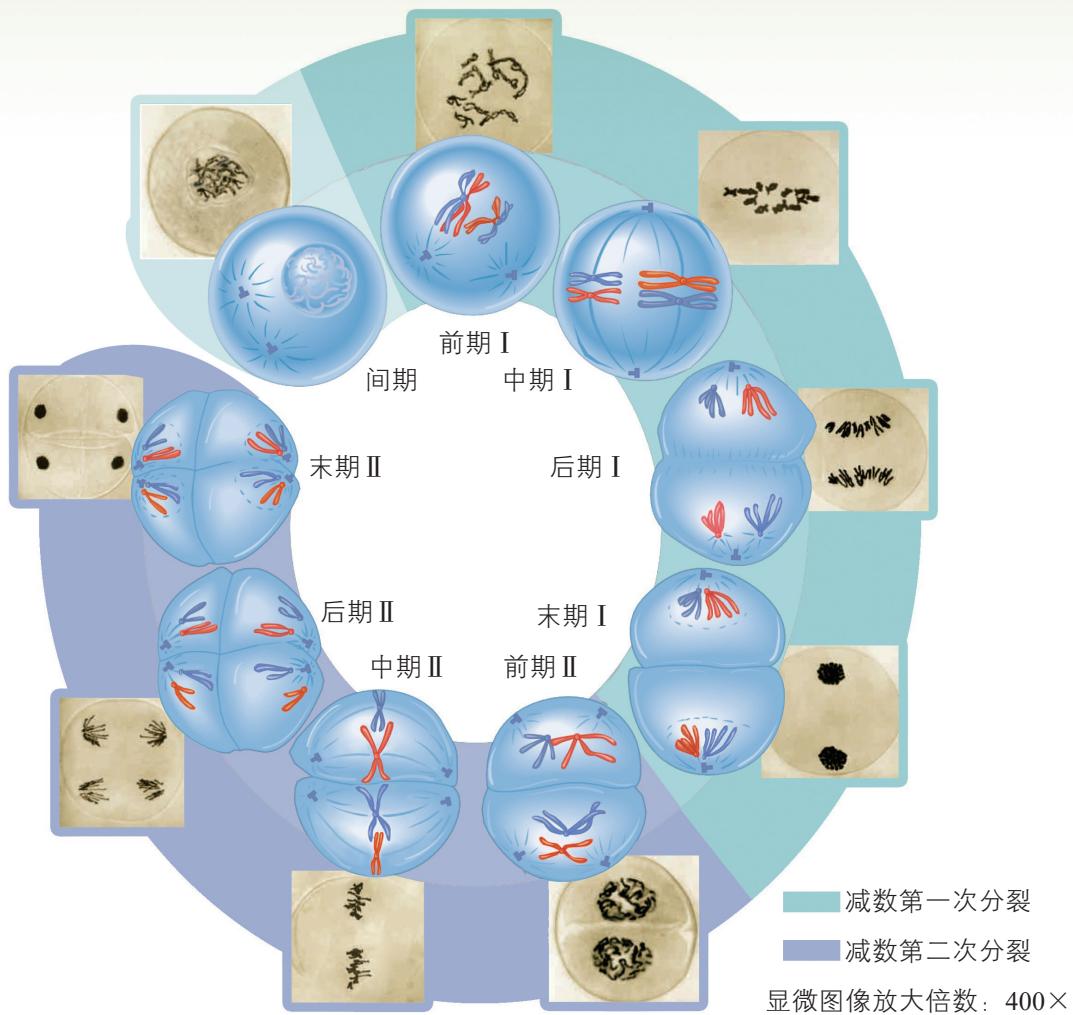


图 2-5 减数分裂的过程

第一次分裂 (M I) 可分为下面几个时期。

前期 I：经历的时间较长，染色体也经历了复杂的变化。此时每条染色体已包含了两条染色单体（即姐妹染色单体），并由一个着丝粒连接。这个时期的主要特点是同源染色体 (homologous chromosome) 相互配对。所谓同源染色体，是指一条来自父方，另一条来自母方，其形态、大小基本相同的一对染色体。此时每对同源染色体就有 4 条染色单体，称为四分体。在两个同源染色体之间常有交叉的现象，这是因为同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了染色体片段的交换 (图 2-6)。这种遗传物质的局部互换，具有非常重要的遗传学意义。

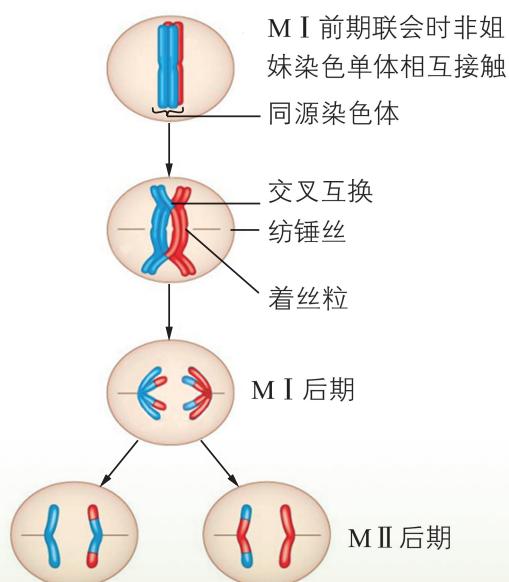


图 2-6 同源染色体的交叉互换

中期Ⅰ：各对同源染色体排列在细胞中央的赤道面上，每对同源染色体的着丝粒分别与从细胞相对的两极发出的纺锤丝相连。

后期Ⅰ：每对同源染色体的两条染色体彼此分开，分别向细胞的两极移动，但每条染色体的两个染色单体仍然由着丝粒连着，细胞的两极都只能得到各对同源染色体中的一条染色体。

末期Ⅰ：形成2个子细胞，子细胞内的染色体数目只有母细胞中的一半，形成一组非同源染色体，并且每个染色体具有2条染色单体。

减数第一次分裂与第二次分裂之间通常没有间期或间期时间很短，染色体不再复制。

第二次分裂（MⅡ）可分为下面几个时期。

前期Ⅱ：时间很短，每个染色体仍具有2条染色单体。

中期Ⅱ：染色体的着丝粒与纺锤丝相连，并排列在子细胞中央的赤道面上。

后期Ⅱ：每个染色体的着丝粒都一分为二，原来的染色单体成为染色体，在纺锤丝的牵引下移向两极。

末期Ⅱ：染色体到达两极，2个子细胞各自分裂，最终形成4个子细胞。

在生殖细胞（即配子）的形成过程中，包括了连续的两次分裂，第一次分裂时，性母细胞（ $2n$ ）的同源染色体分离，形成2个子细胞（ n ）；第二次分裂相当于有丝分裂，子细胞再次分裂，最后形成4个子细胞（ n ）。



减数分裂模型的制作研究

用模型解释许多生物学现象时，这些现象往往会变得直观、易懂。现在我们将使用仅有两对染色体的模型来演示减数分裂过程。

目的要求

制作减数分裂模型来演示减数分裂过程，加深对减数分裂的理解。

材料用具（4人一组）

红色和蓝色的橡皮泥，1张白纸，4根2 cm长的铁丝等。

方法步骤

- 用橡皮泥先制作2条蓝色和2条红色的染色单体，每条长5 cm，粗细与铅笔相当；再用同样的方法，制作2条蓝色和2条红色的染色单体，每条长8 cm，粗细与铅笔相当。

- 把颜色和长短一样的两条染色单体并排放在一起，在两条长5 cm的染色单体中部用一根铁丝把它们扎起来，代表减数分裂开始时已复制完成的一条染

色体，铁丝代表着丝粒。用同样的方法做出其他3条已复制的染色体模型。

3. 在白纸上画出一个足够大的纺锤体，使之能够容下你所制作的4条染色体。让两条5 cm长的染色体配对，让两条8 cm长的染色体也配对，并放在赤道面上。

4. 抓住着丝粒把配对的两条染色体分别拉向纺锤体相反的两极。一旦染色体移到了两极，减数的第一次分裂就算完成了。

5. 在这张白纸上再画两个纺锤体。这两个纺锤体应以第一次分裂中的纺锤体的每一极为中心，且与第一个纺锤体垂直。

6. 把每一极的染色体排列在新纺锤体的赤道面上。解开每条染色体上的“着丝粒”，抓住每一条染色单体上原先“着丝粒”所在的位置，把染色单体拉向纺锤体的两极。最后，在移动到一起的两条染色体的外围画一个圆圈，代表形成了新的细胞，共画4个圆圈。

讨 论

1. 一个细胞经过减数分裂形成了多少个子细胞？减数分裂过程中细胞内的染色体数目有什么变化？
2. 具有两对染色体的细胞，经过减数分裂可以形成几种子细胞？
3. 该模型是否让你增加了对减数分裂的理解？说明理由。

哺乳动物中精子和卵细胞的形成都是通过减数分裂完成的，但是两者具有一定的差别（图2-7，图2-8）。

哺乳动物的性腺中有许多原始生殖细胞，在睾丸中有精原细胞，在卵巢中有卵原细胞，它们的染色体数目与一般的体细胞相同。原始生殖细胞经多次有丝分裂后，细胞开始长大，染色体复制，称为初级性母细胞：雄性中称为初级精母细胞（primary spermatocyte），雌性中称为初级卵母细胞（primary oocyte）。

当雄性动物性成熟后，睾丸里形成的初级精母细胞（ $2n$ ）通过减数第一次分裂产生2个次级精母细胞（ n ），次级精母细胞再通过减数第二次分裂产生4个精细胞（ n ）。精细胞再经过一系列的形态变化，最后形成4个精子（ n ）。精子是具有生殖细胞活性的成熟配子。

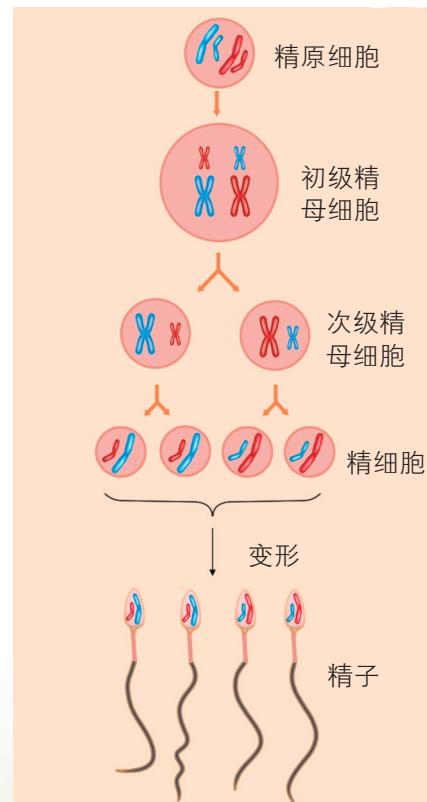


图2-7 精子的形成

当雌性动物性成熟后，卵巢里的初级卵母细胞($2n$)通过减数第一次分裂产生一个较大的次级卵母细胞和一个较小的第一极体。次级卵母细胞(n)再经过减数第二次分裂产生两个大小不同的细胞，大的为卵细胞(n)，小的为第二极体(n)。另外，第一极体也分裂为两个第二极体，之后三个极体都退化消失。所以，一个初级卵母细胞经过减数分裂后只产生一个卵细胞(n)。卵细胞没有形态学变化，是成熟的配子。

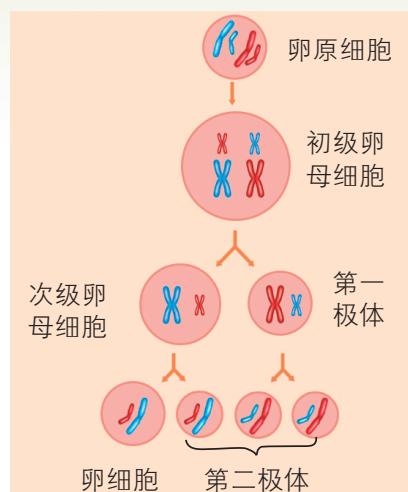
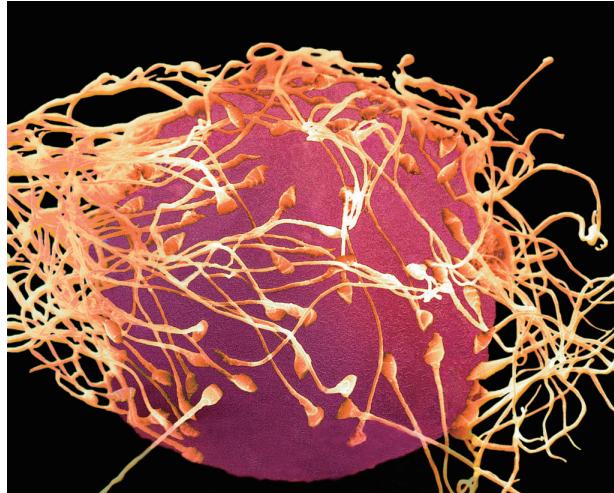


图 2-8 卵细胞的形成

受精作用使受精卵中的染色体数目得到恢复

精子(雄配子)和卵细胞(雌配子)结合形成受精卵(合子)的过程就称为受精(fertilization)(图2-9)。在受精卵内精核和卵核发生融合，所以受精卵的染色体数目又恢复到原来体细胞的染色体数目($2n$)。

减数分裂在遗传学上有着十分重要的意义。第一，减数分裂和受精作用可保持生物染色体数目的恒定。在有性生殖过程中，生物体($2n$)经过减数分裂产生的雌、雄配子(n)，其染色体数目减少了一半。受精后，雌、雄配子结合产生合子($2n$)，合子发育形成的新个体的染色体数目又恢复为 $2n$ ，从而使生物在不同世代间的染色体数目和遗传性状保持相对的稳定。第二，减数分裂为生物的变异提供了可能。在减数分裂过程中，同源染色体的非姐妹染色单体间发生染色体片段的交换；同时，同源染色体分离、非同源染色体自由组合，使之可产生各种类型的配子。雌、雄配子结合后，便形成众多类型的生物体。例如，人类在减数分裂时，仅非同源染色体的自由组合，就可形成 2^{23} 种配子类型，精子和卵细胞结合，就可形成 $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46}$ 种不同遗传类型的后代。面对这么多的遗传类型，你还能对俗语“一母生九子，连母十个样”产生怀疑吗？可见减数分裂为生物的变异提供了重要的物质基础，有利于生物对环境的适应和进化。

图 2-9 扫描电镜下精子与卵细胞的结合(3500 \times ，经后期着色处理)



多胞胎的产生

少数妇女一次妊娠可同时孕育2个或多个胎儿，这就是人们常说的双胞胎或多胞胎现象。

多胞胎有单卵性多胞胎和多卵性多胞胎之分。一般情况下，1个受精卵只能发育成1个胎儿，如果由1个受精卵在胚胎发育过程中分裂成2个以上的细胞群，并逐渐发育成2个以上的胎儿，便称为单卵性多胞胎。由于这类多胞胎的遗传基因基本相同，因而他们的性别相同，音容笑貌酷似，甚至性格、爱好、行为举止都几乎一模一样。

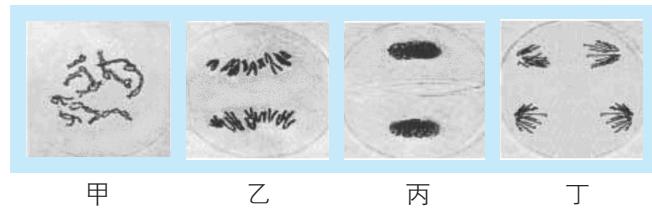
倘若妇女一次排出2个以上的卵细胞分别与精子结合成2个以上的受精卵，并分别在子宫内着床发育，继而发育成2个以上的胎儿，这类多胞胎便称为多卵性多胞胎。由于他们是由2个以上不同的受精卵发育而成的，其遗传基因亦不尽相同，容貌体征未必相似，而且也可能有不同的性别。

思考与练习

一、选择题

- 在减数分裂过程中，下列哪些行为使有性生殖子代产生多种可能的基因型和表型（ ）
 ①间期DNA的复制和相关蛋白质的合成
 ②减数第一次分裂前期同源染色体上非姐妹染色单体的互换
 ③减数第一次分裂后期非同源染色体的自由组合
 ④减数第二次分裂后期姐妹染色单体的分离
 A. ①④ B. ②③ C. ①③ D. ②④
- 同种生物的染色体数目是相对恒定的，这是由下列哪项生理过程决定的（ ）
 A. 有丝分裂和减数分裂 B. 减数分裂
 C. 减数分裂和受精作用 D. 有丝分裂和受精作用
- 某生物的体细胞中含有8条染色体，在不考虑同源染色体的交叉互换的前提下，该生物的一个原始生殖细胞经减数分裂后产生的精子类型或卵细胞的类型数分别是（ ）
 A. 2, 1 B. 4, 1 C. 8, 8 D. 8, 4

4. 下图是某种植物细胞减数分裂过程中几个特定时期的显微照片 (400×)。下列叙述正确的是 ()



- A. 图乙中, 移向细胞两极的染色体组成相同
- B. 图甲中, 细胞的同源染色体之间发生了交叉互换
- C. 图丙中, 染色体的复制正在进行, 着丝粒尚未分裂
- D. 图丁中, 细胞的同源染色体分离, 染色体数目减半

二、简答题

减数分裂中除了非同源染色体自由组合增加了产生配子的类型外, 同源染色体上非姐妹染色单体的交叉互换也令配子的类型更为多样。你能解释其中的原因吗? 结合本节内容所学, 请说明与无性生殖相比, 有性生殖可以产生更多样后代的原因。

第二节 基因伴随染色体传递

横向比较一下减数分裂过程中染色体的行为，以及孟德尔遗传定律中基因的传递规律，不难发现：同源染色体彼此分离可以对应着等位基因彼此分离，非同源染色体的自由组合可以对应着非等位基因的自由组合。上述染色体的行为与基因的行为步调如此统一，这是一种巧合吗？许多科学家也对这些现象有着极大兴趣，他们是如何探索出孟德尔遗传定律的细胞学基础的？

本·节·要·点

- 基因与染色体的关系
- 孟德尔遗传定律的本质



基因位于染色体上

1903年，美国遗传学家萨顿（Walter Stanborough Sutton, 1877—1916）在研究蝗虫精子和卵细胞形成的过程中发现，孟德尔假说中的遗传因子，即基因分离和自由组合的行为与减数分裂中染色体的行为之间存在着平行的关系。

第一，基因与染色体都作为独立的遗传单位。基因在杂交实验中始终保持其独立性和完整性，而染色体在细胞分裂各期中也保持着一定的形态特征。

第二，等位基因在体细胞中是成对存在的，其中一个来自母方，另一个来自父方；同源染色体也成对存在，同样是一条来自母方，另一条来自父方。

第三，在形成配子时，等位基因互相分离，分别进入不同的配子中，结果每个配子只含成对基因中的一个；同样，在减数分裂时，同源染色体的两条染色体彼此分离，分别进入不同的配子中，结果每个配子也只含同源染色体中的一条染色体。

第四，在形成配子时，等位基因彼此分离，非等位基因自由组合地进入配子；同样，不成对的非同源染色体也是随机地进入配子。根据基因的行为和染色体行为的一致性，萨顿提出了细胞核内的染色体可能是基因载体的假说，即遗传的染色体学说（the chromosome theory of inheritance），说明基因在染色体上。该学说圆满地解释了孟德尔定律，使人们进一步认识到孟德尔定律的重要意义。

萨顿等科学家的假说没有得到实验证据的支持，而美国遗传学家摩尔根（Thomas Hunt Morgan, 1866—1945）的工作正好填补了这项空白。



分析摩尔根的果蝇眼色遗传实验

摩尔根是首位利用实验的方法获得基因在染色体上相关证据的科学家。摩尔根所设计的杂交实验与孟德尔的实验设计思路有异曲同工之妙。我们将通过分析摩尔根的果蝇眼色遗传实验，体会遗传学实验的设计思路，获得基因与染色体关系的证据。

目的要求

分析摩尔根的果蝇眼色遗传实验，体会遗传杂交实验的设计思路，获得基因在染色体上的实验证据。

活动提示

1. 阅读资料，总结出摩尔根选用果蝇作为遗传实验材料的依据。
2. 关注摩尔根遗传杂交实验设计的流程。
3. 思考摩尔根通过观察怎样的实验现象，得到“红、白眼基因在X染色体上”的推测。

摩尔根为什么要选用果蝇作为遗传实验的材料呢？这是因为果蝇是一种昆虫，体长约3 mm，25 °C时约12天即可繁殖一代。它们个体小、繁殖快、生育力强、容易饲养。自然界野生果蝇的眼色是红色的，1910年摩尔根偶然发现了一只白眼雄果蝇（图2-10），于是他就用这只白眼雄果蝇与红眼雌果蝇交配，结果F₁不论雌雄都是红眼。他再让F₁的雌、雄果蝇互相交配得到F₂，在F₂中红眼果蝇与白眼果蝇的数目比例是3:1，并且雌果蝇全是红眼的，雄果蝇则有一半是红眼的，一半是白眼的（图2-11）。摩尔根还注意到，只有雄果蝇有白眼性状，雌果蝇没有此性状。

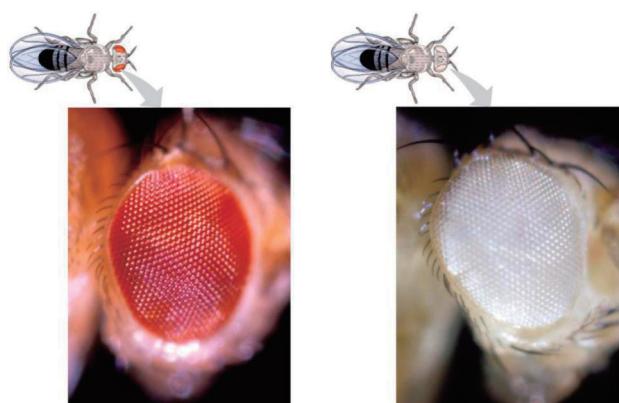


图2-10 果蝇的红、白眼性状

如何解释F₂中的雌、雄果蝇表现出不一样的现象呢？首先，人们通过显微镜能够观察到果蝇细胞中有4对同源染色体，其中有1对同源染色体与果蝇的性别相关，称为性染色体（sex chromosome）。雌果蝇具有两条同型的性染色体，记为XX；雄果蝇具有两条异

型的性染色体，记为XY。因此，摩尔根提出假说：白眼基因（w）是隐性基因，它位于X染色体上，而Y染色体上没有它的等位基因。雌果蝇为XX型，必须在两条X染色体上都带有白眼基因（w）才会表现为白眼，而雄果蝇为XY型，只要这一X染色体上有白眼基因（w）即可表现为白眼。再用“+”表示红眼显性基因，亲本中白眼雄果蝇的基因型为X^wY，红眼雌果蝇的基因型为X⁺X⁺。根据这个假说，摩尔根成功地解释了F₂中雌、雄果蝇的性状表现。

讨 论

1. F₂中红眼果蝇与白眼果蝇的数目比例是3:1，这是否符合孟德尔遗传定律？
2. 根据摩尔根的假说，你能解释F₂中雌、雄果蝇的不同性状表现吗？
3. 请设计一个测交实验来验证摩尔根的假说，并预期测交实验的结果。

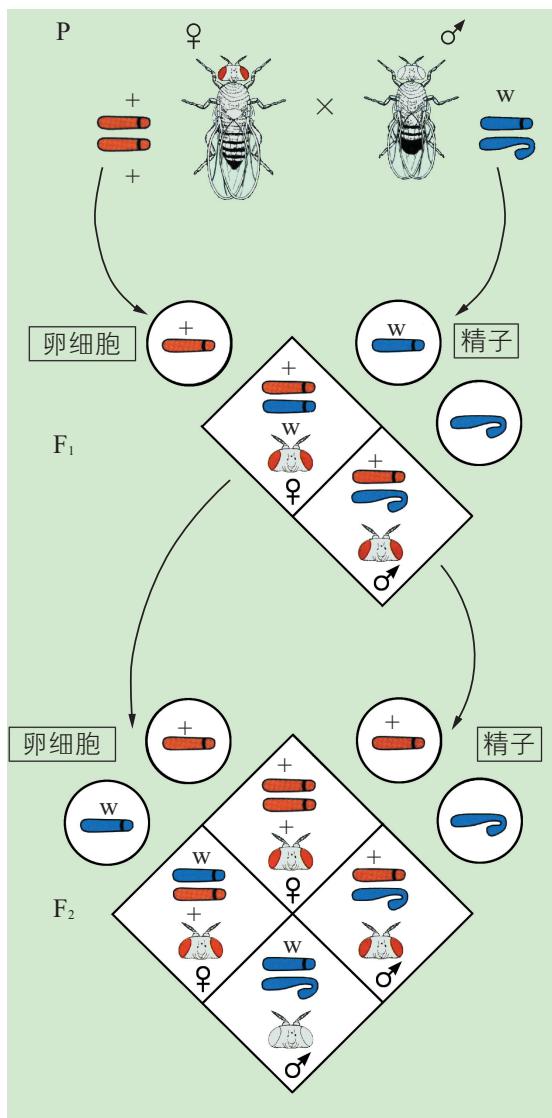


图2-11 摩尔根的果蝇杂交实验

摩尔根的测交实验结果与他的理论预期结果完全相符，这表明果蝇的白眼性状遗传确实与性别有关，而且控制该性状的基因确实位于性染色体上。摩尔根对果蝇伴性遗传的研究，又一次证实了孟德尔定律的正确性，同时他也是人类历史上第一个将一个特定基因——白眼基因（w），定位在一条特定染色体——X染色体上的科学家。摩尔根为发展遗传的染色体学说做出了卓越的贡献。

遗传的染色体学说可以解释孟德尔定律

摩尔根的实验给孟德尔遗传定律赋予了新的含义。以孟德尔的杂交实验为例，先

分析分离定律。按照遗传的染色体学说，假设控制一对相对性状的等位基因位于一对同源染色体上，例如，控制种子形状的一对等位基因R和r在某对同源染色体上（图2-12）（为方便，暂不考虑其他染色体）。基因型为RR的圆形亲本经减数分裂产生的配子只含该对同源染色体中的一条，所有配子在这条染色体上都带有R基因。同样，基因型为rr的皱形亲本所产生的配子都带有r基因。所以，F₁植株细胞内有一对分别来自父母的同源染色体，一条带有R基因，另一条带有r基因。基因型为Rr的F₁植株的初级性母细胞在减数分裂时，同源染色体分离，使位于同源染色体上的等位基因也发生分离，于是形成一个带有R基因的次级性母细胞，由它产生的两个配子也带有R基因；另一个次级性母细胞带有r基因，它产生的两个配子也带有r基因。因此，F₁植株的每个初级性母细胞所产生的四个配子中，两个带R基因，两个带r基因，两类配子的比例为1:1。F₁的雌、雄配子随机结合，产生的F₂有两种表型，其表型的数目比为3:1，即产生性状分离现象。

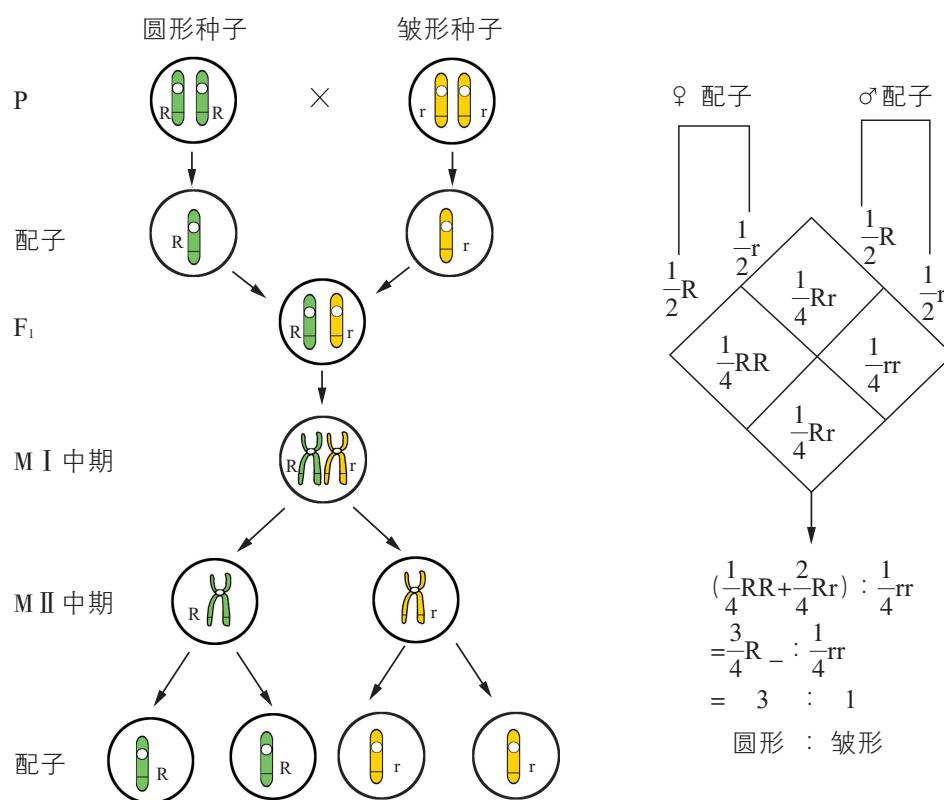


图2-12 分离定律的染色体基础

假设控制一对相对性状的等位基因位于一对同源染色体上，控制另一对相对性状的等位基因位于另一对同源染色体上。在减数分裂过程中，同源染色体分离，非同源染色体自由组合，因此处于非同源染色体上的非等位基因也自由组合，从而实现性状的自由组合。图2-13能比较直观地说明自由组合的整个过程。图中分别用长椭圆形和点状表示两对同源染色体，两个亲本的染色体则分别用浅蓝色和深蓝色表示。假设决

决定豌豆种子圆形与皱形的等位基因 **R** 和 **r** 与决定子叶黄色与绿色的等位基因 **Y** 和 **y**，分别位于长椭圆形同源染色体和点状同源染色体上。现在同时考虑两个性状，图中 F_1 的基因型为 **RrYy**，在减数分裂中期 I，非同源染色体有两种组合方式，于是所形成的雌、雄配子都各有 **RY**、**ry**、**rY**、**Ry** 型，它们的比例为 1 : 1 : 1 : 1。配子随机自由组合，产生的 F_2 有 4 种表型，其表型的数量比为 9 : 3 : 3 : 1，即表现为性状的自由组合现象。

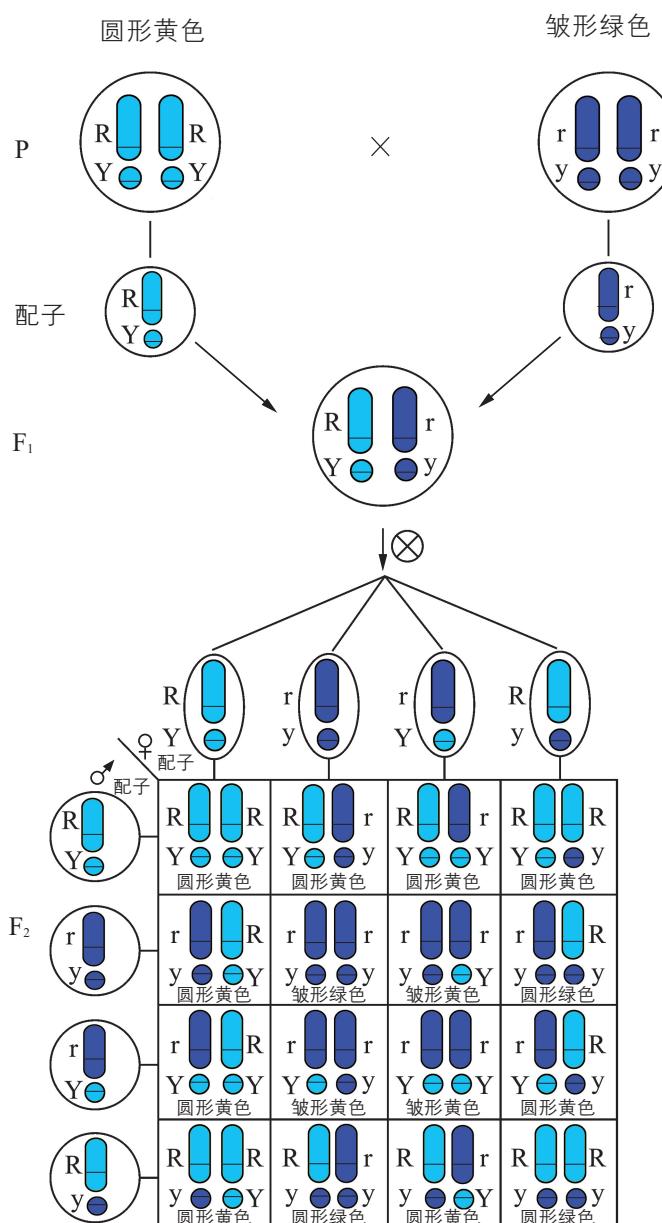


图 2-13 自由组合定律的染色体基础

以上的分析说明，用遗传的染色体学说能圆满地解释孟德尔遗传定律。



连锁和互换定律

20世纪初，美国著名的遗传学家摩尔根及其同事通过果蝇的杂交实验，确立了基因在染色体上的连锁和互换定律，被后人称为遗传学第三定律。

野生果蝇有两种体色，灰色为显性性状（G），黑色为隐性性状（g）；果蝇的另一对相对性状为翅型，长翅为显性性状（L），残翅为隐性性状（l）。摩尔根用灰身长翅的雄果蝇（GGLL）与黑身残翅的雌果蝇（glll）交配， F_1 全是灰身长翅（GgLl）。他再将 F_1 雌果蝇与双隐性黑身残翅雄果蝇（glll）进行测交，虽然也获得了4种表型，但大部分是与亲代性状完全相同的两类果蝇，即灰身长翅和黑身残翅两种亲本类型，并且它们的比例为1:1。这一结果不符合孟德尔的自由组合定律。因为按照自由组合定律，测交结果应该形成4种表现类型的果蝇，即灰身长翅、灰身残翅、黑身长翅和黑身残翅，且4种果蝇数目的比例应为1:1:1:1。由此，摩尔根推断，灰身基因（G）与长翅基因（L）在染色体上连锁在一起，黑身基因（g）与残翅基因（l）连锁在一起。 F_1 在形成配子时，这两对基因不能自由组合，两个位于同一染色体上的基因只能一起遗传而不能被拆开。

基因的连锁，很好地解释了灰身长翅和黑身残翅两亲本性状占测交后代的大多数（41.5% + 41.5%）且比例为1:1的现象。但对于占少数的重组类型，即黑身长翅和灰身残翅性状又如何解释呢？摩尔根提出了染色体上的连锁基因还可以发生交换的假说（图2-14）。灰身和长翅基因（G和L）虽然在同一染色体上，但在少数雌配子形成过程中，同源染色体

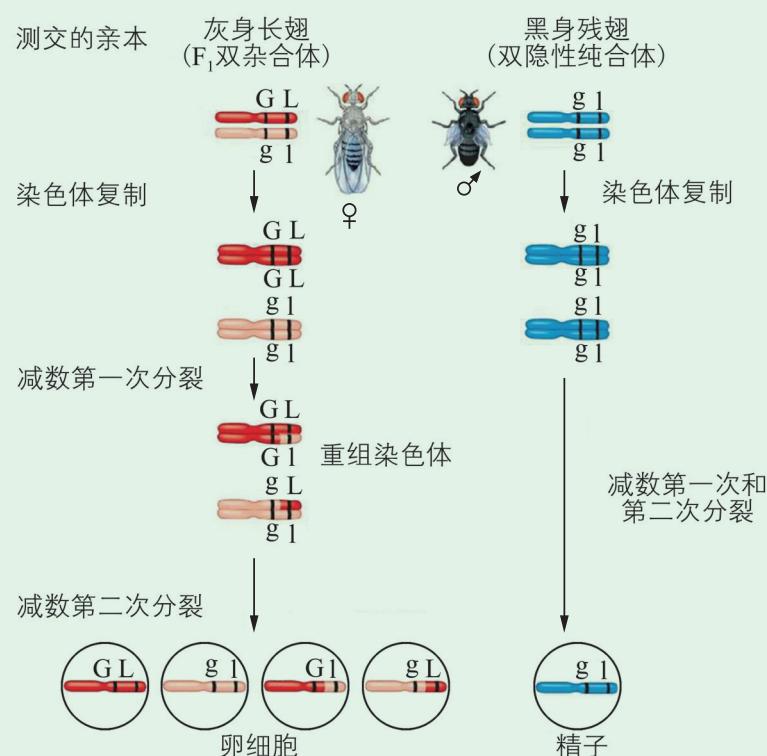


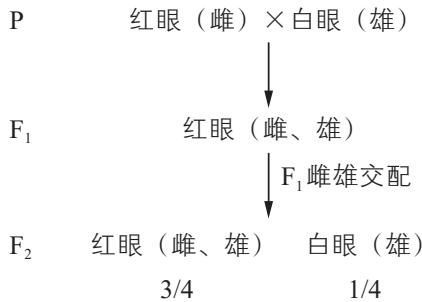
图2-14 果蝇连锁的两对基因的测交实验

配对时会发生同源染色体片段之间的相互交换，使得同源染色体上的基因发生重组，导致新类型的产生。

思考与练习

一、选择题

- 某生物有两对同源染色体，假设每一对同源染色体上各有一对等位基因。根据遗传的染色体学说，从基因组成看，这种生物产生的配子有多少种类型（ ）
A. 4 B. 8 C. 16 D. 32
- 摩尔根通过实验将基因定位在染色体上，基因能在亲、子代间进行传递。下列关于基因的叙述，正确的是（ ）
A. 有性生殖时基因随配子遗传给后代
B. 染色体上的基因都有分离和自由组合的现象
C. 配子生成时，非等位基因一定自由组合
D. 非等位基因就是位于非同源染色体上的基因
- 摩尔根研究果蝇眼色遗传的实验过程如图所示。下列叙述错误的是（ ）



- 果蝇的眼色遗传遵循基因的分离定律
- 摩尔根和孟德尔一样，都采用了假说-演绎法
- 让F₂中的雌果蝇与雄果蝇杂交，可得到白眼雌果蝇
- 若用红眼雄果蝇和白眼雌果蝇作亲本进行杂交，则子代表型与图中F₁相同

二、简答题

- 孟德尔定律中的遗传因子，即基因的行为和减数分裂过程中的染色体行为有怎样的平行关系？
- 美国遗传学家布里吉斯（Calvin Blackman Bridges, 1889—1938）发现，将红眼雄蝇（X⁺Y）与白眼雌蝇（X^wX^w）杂交，子代出现少量白眼雌蝇。用显微镜观察，发现它们具有2条X染色体和1条Y染色体。请推测这种实验现象发生的原因。

第三节 性染色体上基因的传递和性别相关联



本·节·要·点

- 染色体组型
- 性别决定的方式
- 伴性遗传的特点

18世纪英国化学家道尔顿 (John Dalton, 1766—1844) 为母亲买了一双棕灰色袜子, 他的母亲却惊讶地问他为何买了一双樱桃红色的鲜艳袜子, 这引起了道尔顿对颜色的重视。他发现原来自己的色觉与其他人不同, 无法清晰地分辨颜色, 并发表论文《论色盲》。后人发现, 世界上男性红绿色盲人数普遍高于女性, 女性红绿色盲患者的儿子往往患有色盲。这是为什么呢?

研究生物染色体的遗传和变异时, 常常要涉及染色体组型 (karyotype)。将某种生物体细胞内的全部染色体, 按大小和形态特征进行配对、分组和排列所构成的图像, 称为该生物的染色体组型。它体现了该生物染色体的数目和形态特征的全貌。

染色体组型有种的特异性, 因此可用来判断生物的亲缘关系, 也可以用于遗传病的诊断。



小资料 染色体组型

确定染色体组型的步骤: 先对处在有丝分裂中期的染色体进行显微摄影, 然后对显微照片上的染色体进行测量, 再根据染色体的大小、形状和着丝粒的位置等特征, 通过剪贴, 将它们配对、分组和排列, 最后形成染色体组型的图像。例如, 人的体细胞中有46条即23对染色体, 按照上述步骤, 可制成人染色体组型图 (图2-15), 其中22对常染色体, 由大到小依次编号为1~22号, 并分为7组, 即A、B、C、D、E、F、G组, 将X染色体列入C组, Y染色体列入G组。

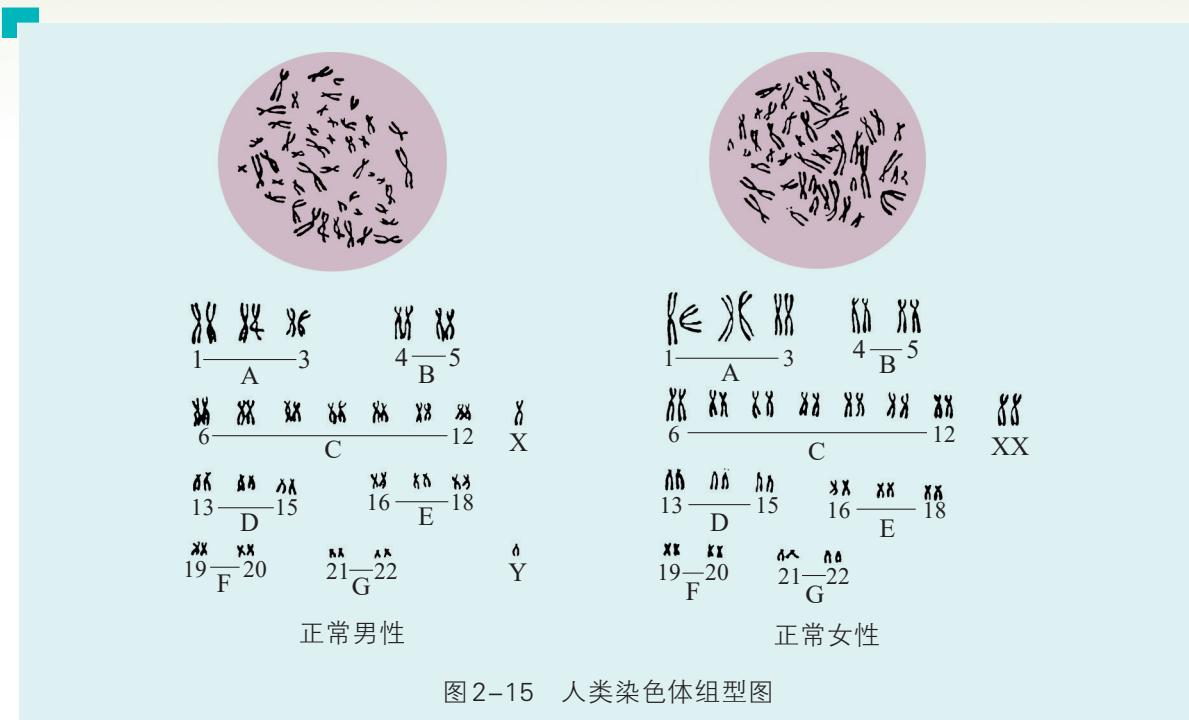


图 2-15 人类染色体组型图

生物的性别主要由性染色体决定

从染色体组型图上可以看出，生物细胞中的染色体可以分成两类：一类是性染色体，即与性别决定有直接关系的染色体，如图 2-16 中的 X 和 Y 染色体，雌、雄性个体的性染色体是不相同的；另一类是常染色体（autosome），即除性染色体外的其他染色体，雌、雄性个体的常染色体是相同的。自然界中，由性染色体决定生物性别的类型主要有 XY 型和 ZW 型。

属于 XY 型性别决定的生物在雄性个体的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个异型的性染色体，用 XY 表示；在雌性个体的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个同型的性染色体，用 XX 表示。人、哺乳类、某

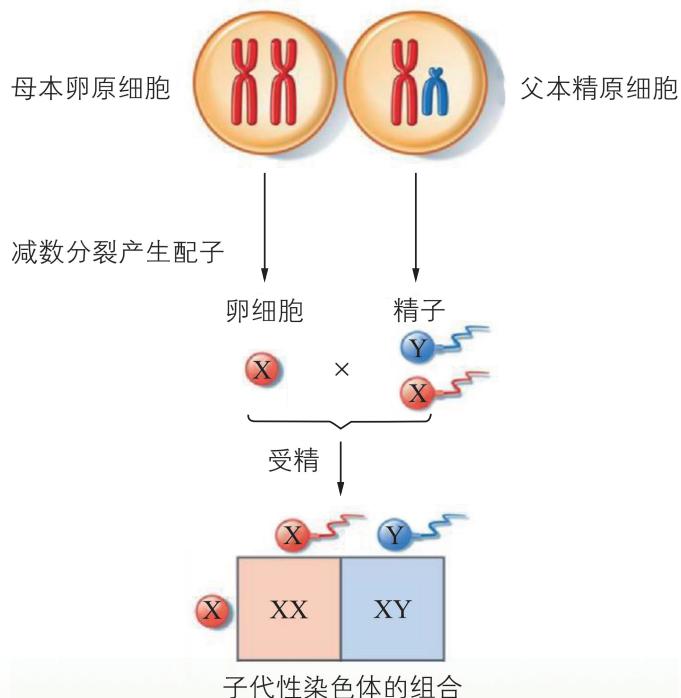


图 2-16 XY 型的性别决定

些两栖类和许多昆虫都属这种类型。例如，人有23对染色体，其中有22对为常染色体，男女都一样；另一对是性染色体，这对性染色体在形态、结构和大小上具有明显差别，大的为X染色体，小的为Y染色体。Y染色体上的基因很少，所以一般位于X染色体上的基因在Y染色体上没有相应的等位基因。在减数分裂形成配子时，男性产生两种精子，一种是含有Y染色体的Y型精子，另一种是含有X染色体的X型精子，这两种精子数目相等；女性只产生一种含X染色体的卵细胞。受精时，如果卵细胞和X型精子结合，则产生XX型受精卵，将来发育成女孩；如果卵细胞与Y型精子结合，则产生XY型受精卵，将来发育成男孩（图2-16）。可见，精子的类型决定了孩子的性别。由于两种类型的精子数目相等，且与卵细胞结合的机会均等，因此在人群中男女性别比总是接近1:1。

ZW型性别决定与XY型性别决定相反。属于ZW型性别决定的生物，在雌性的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个异型的性染色体；在雄性的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个同型的性染色体。例如，家蚕体细胞的染色体有28对，其中一对为性染色体，雌性为ZW型，雄性为ZZ型。鸟类的性别决定也属于此类型（图2-17）。

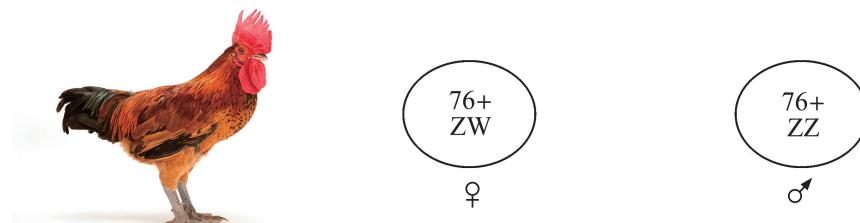


图2-17 ZW型的性别决定



其他性别决定方式

直翅目昆虫（如蝗虫、蟋蟀等）雌体的性染色体成对，为XX；雄体只有一条单一的X染色体，为XO。自然界中还有一些生物的性别可以在发育过程中转变，如黄鳝。在成长过程中，小黄鳝的卵巢先发育，而精巢的发育受到抑制，所以，在黄鳝第一次性成熟的时候，它们是雌性的。当产卵后，雌黄鳝的卵巢开始萎缩，而精巢开始发育，它们就进入了一种“雌雄间体”的状态，直到最终转化为雄性。在这个过程中，黄鳝还可以继续生长。也正是因为如此，雌黄鳝的体型一般较小。很多人也用体长来粗略地推断黄鳝的性别，比如体长小于20 cm的通常是雌性，而体长大于38 cm的一般就是雄性了。

性染色体上的基因伴随性染色体而遗传

人们在研究生物的许多遗传现象时，发现有些性状的遗传常常与性别有关，后来经研究发现，这是由于控制这些性状的基因位于性染色体上。于是，人们将位于性染色体上的基因所控制的性状表现出与性别相联系的遗传方式称为伴性遗传（sex-linked inheritance）。例如，男性X染色体上的红绿色盲基因，只随X染色体传给女儿，不能传给儿子；同理，在Y染色体上的基因只能传给儿子，不能传给女儿。这种与性别相关的遗传现象就是伴性遗传。

由位于X或Y性染色体上的基因所控制的性状或遗传病，会随X或Y染色体的传递而遗传。因此，从人类的很多性状或疾病入手，可以找到很多伴性遗传的特点。

由X染色体携带的隐性基因所表现的遗传方式称为伴X染色体隐性遗传。例如，人类的甲、乙型血友病，由于患者的血液中缺少凝血因子，在受伤出血后，血液不易凝固而导致死亡。假设h为隐性血友病基因，H为显性的正常基因，已知h位于X染色体上，记为X^h，而Y染色体上没有它的等位基因。现将与该病有关的基因型和表型列于表2-2。

表2-2 与人类血友病有关的基因型和表型

性 别	女性			男 性	
	X ^H X ^H	X ^H X ^h	X ^h X ^h	X ^H Y	X ^h Y
表 型	正常	正常(携带者)	患者	正常	患者

该遗传病在人群中男性患者远远多于女性患者，这是因为男性只有一条X染色体，X^hY即可表现出患病，而女性有两条X染色体，只有X^hX^h才会患病。血友病是人类最早认识的遗传病之一。英国的“皇家病”是这种遗传病最著名的例子。经英国皇家系谱调查发现，血统“高贵”的维多利亚女王原来是一个血友病基因的携带者（carrier），在女王的子女、孙辈、重孙辈后代中，有9个男性是血友病患者，7个女性是血友病基因的携带者，而且英皇室的公主们还将血友病基因带到了沙皇俄国和一些欧洲国家的皇室，使所生的王子患上血友病（图2-18）。另外，人类的红绿色盲也属X隐性遗传，色盲者不能正确区分红色和绿色。在中国，男性群体的色盲率接近7%，女性群体的色盲率大约为0.5%。

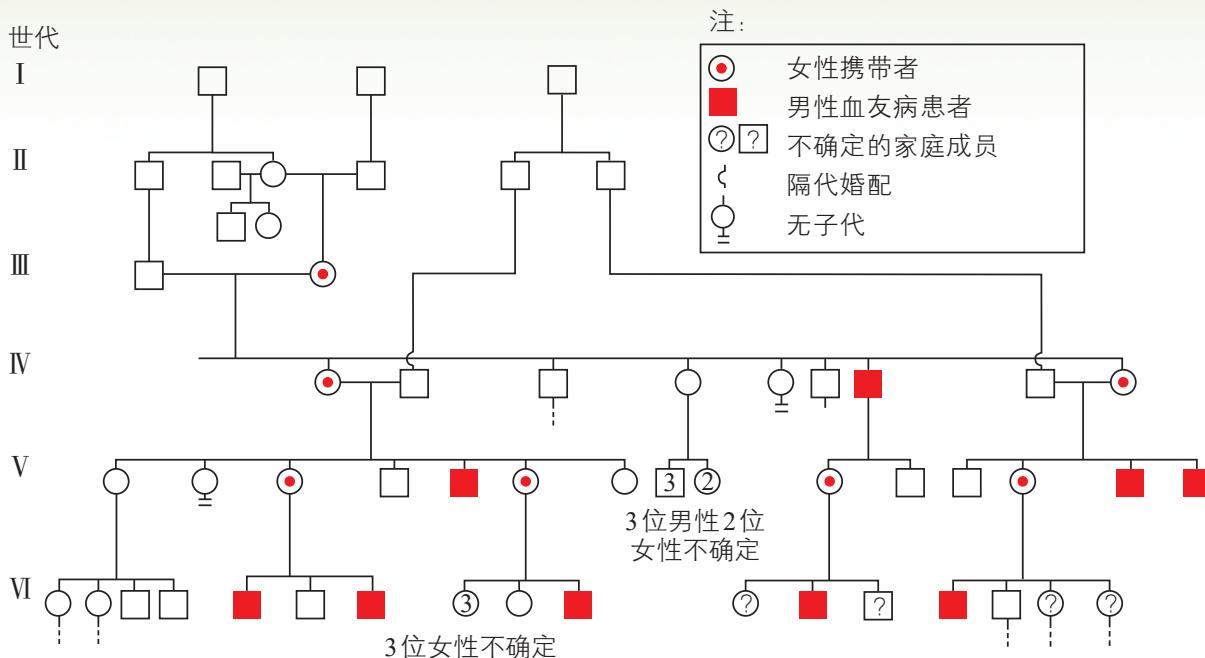


图 2-18 维多利亚女王家谱

由 X 染色体携带的显性基因所表现的遗传方式称为伴 X 染色体显性遗传。例如，抗维生素 D 佝偻病就是一种伴 X 染色体显性遗传病，患者对磷、钙的吸收不良，造成血磷、血钙下降，表现为下肢弯曲、膝内翻或外翻、骨骼发育畸形、身材矮小。假设致病基因为 A，则女性 $X^A X^A$ 、 $X^A X^a$ 均表现为患病， $X^a X^a$ 为正常；男性 $X^A Y$ 为患病， $X^a Y$ 为正常。该遗传病的女性患者多于男性患者，这是因为女性的两条 X 染色体上只要有一条带有致病基因就会患病，而男性仅有一条 X 染色体，携带致病基因的概率要低于女性。

由 Y 染色体携带的基因所表现的遗传方式称为伴 Y 染色体遗传。因为基因位于 Y 染色体上，并且在 X 染色体上无相应的等位基因，所以这些基因将随 Y 染色体在上下代间传递，它所控制的性状只能在男性中表现出来，由父传儿、儿传孙。例如，人类有一种罕见的毛耳性状（图 2-19），这种人的外耳道上长出一丛密集的黑色硬长毛。经系谱调查知道，凡是毛耳者皆为男性，女性无此性状，这是因为控制毛耳性状的基因在 Y 染色体上。

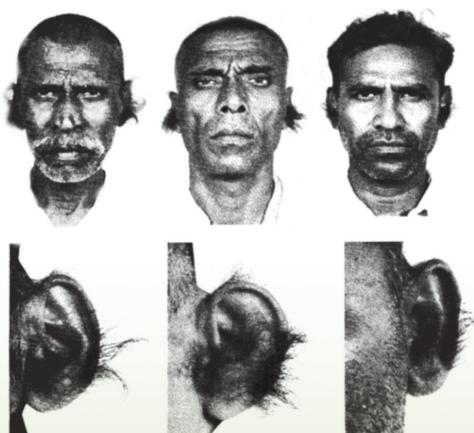


图 2-19 外耳道多毛症

伴性遗传现象在生物界十分普遍，除了上述的果蝇白眼、人类的血友病和红绿色盲外，还有鸡的羽毛芦花性状遗传——控制芦花的基因为 Z^B ，非芦花的基因为 Z^b ，雌雄异株植物女娄菜叶子形状的遗传——控制阔叶的基因为 X^B ，细叶的基因为 X^b 。这些性状均属伴性遗传。

思考与练习

一、选择题

- 性染色体存在于（ ）
A. 体细胞 B. 精子 C. 卵细胞 D. 以上都有
- 人类红绿色盲是伴性遗传性状，而蓝眼睛是常染色体上的隐性基因控制的性状。两个褐眼色觉正常的人结婚，生了一个蓝眼睛色盲的儿子，那么这对夫妇的基因型是（ ）
A. $AaX^B Y$ 和 $AAX^B X^b$ B. $AaX^B Y$ 和 $AaX^B X^b$
C. $AaX^B Y$ 和 $AaX^B X^B$ D. $aaX^b Y$ 和 $AaX^B X^b$
- 鸡的性别决定是ZW型。芦花鸡的羽毛有黑白相间的横斑条纹，是由Z上的B基因决定的，b基因的纯合使得羽毛上没有横斑条纹，表现为非芦花。WW型个体致死。性逆转是指在外界因素影响下，母鸡转变成公鸡。下列判断正确的是（ ）
A. 芦花母鸡和非芦花公鸡交配，后代芦花鸡都是母鸡
B. 非芦花母鸡和芦花公鸡交配，后代非芦花鸡一定是母鸡
C. 芦花母鸡和性逆转成的芦花公鸡（ZW）交配，后代都是芦花鸡
D. 性逆转成的非芦花公鸡（ZW）和芦花母鸡交配，后代芦花鸡都是母鸡

二、简答题

- 果蝇的短刚毛与长刚毛是由等位基因A、a控制的一对相对性状，这对基因位于X、Y染色体的同源部分。果蝇刚毛长度的遗传与我们在课文中讨论的几种伴性遗传性状有何异同？
- 在研究性状的遗传方式时，遗传学家常用具有一对相对性状的亲本进行正、反交实验，来研究该性状是否属于伴性遗传。请说明这种实验方法的依据。

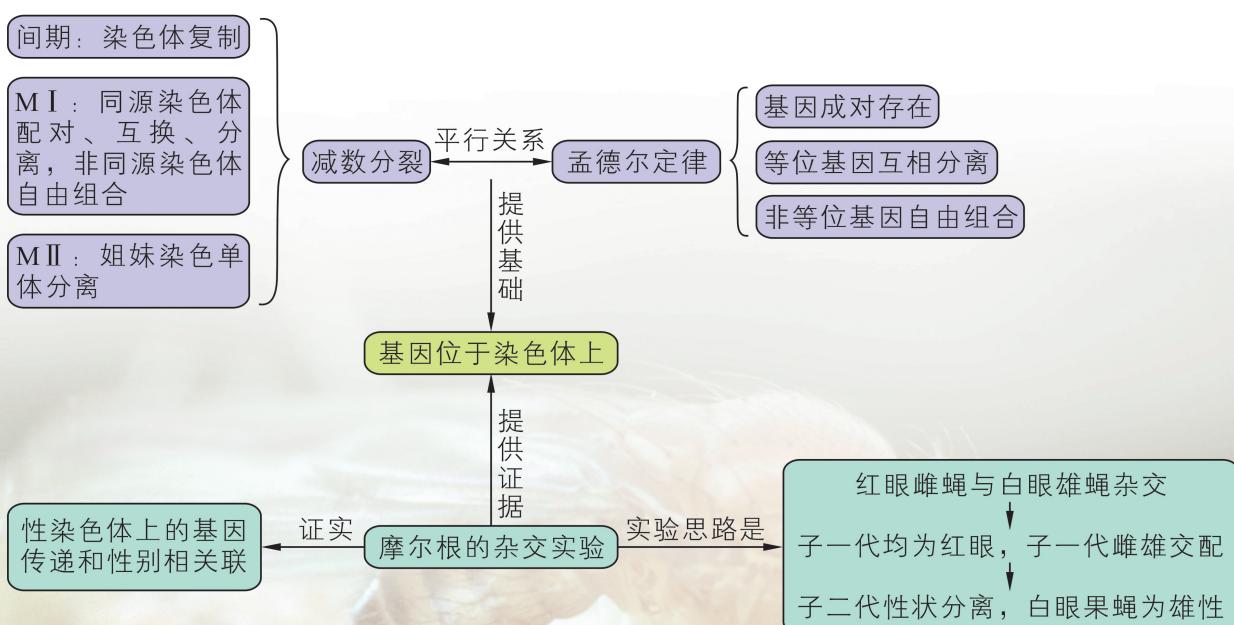
本章小结

本章有关减数分裂以及遗传的染色体学说等内容，体现了结构与功能观等生命观念；有关摩尔根等遗传学家的科学史研究，体现了生物学科的自然科学属性和科学探究的思路及方法；假说的提出需要观察、逻辑和想象力；假说的确立需要有力的证据支持，通过设计实验来验证是获取证据的方式之一。

有性生殖亲代与子代遗传的稳定性，依赖于减数分裂产生染色体数目减半的精细胞（雄配子）或卵细胞（雌配子）和受精作用来实现精卵的随机结合。遗传信息通过配子传递给子代。与有丝分裂相比，减数分裂中染色体复制一次，细胞分裂两次，M I 中同源染色体上非姐妹染色单体的交换和非同源染色体的自由组合增加了配子中染色体组成的多样性，使后代的基因组合有多种可能。

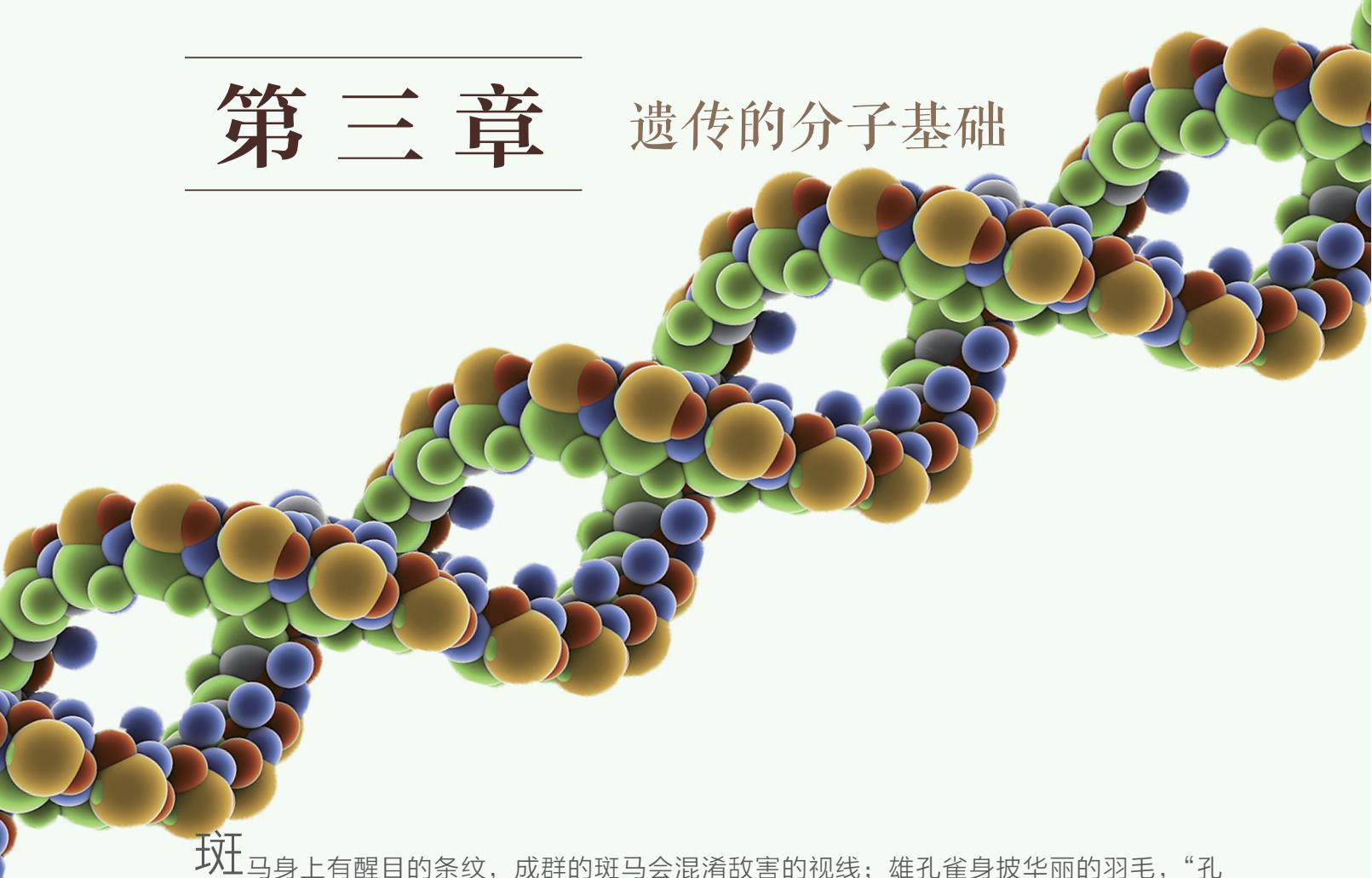
遗传的染色体学说起源与科学家发现减数分裂中染色体的行为与孟德尔定律中遗传因子行为的平行关系，摩尔根利用果蝇实验证实基因位于染色体上。由于生物的性别主要由性染色体决定，性染色体上的基因伴随性染色体进行遗传，因此性染色体上的基因传递和性别相关联。

本章知识结构图



第三章

遗传的分子基础



斑

马身上有醒目的条纹，成群的斑马会混淆敌害的视线；雄孔雀身披华丽的羽毛，“孔雀开屏”以吸引异性；昙花美丽清香，“昙花一现”以避开日晒和寒冷——人们很早就发现，这些家族成员的共同特征（性状）能够一代一代地传递下去。孟德尔根据豌豆杂交实验，提出了遗传因子的概念，成功地解释了遗传现象，并首先揭示了两条遗传定律。那么控制生物性状世代传递的基因（遗传因子）到底是什么物质？DNA和蛋白质在生物性状遗传的过程中各自发挥了什么作用？它们又是如何发挥作用的呢？我们在这一章将进一步探索遗传的分子基础，了解基因的本质及其发挥作用的原理。

学习目标

1. 概述生物遗传的物质基础以及DNA作为遗传物质的证据。
2. 说明DNA分子结构及其特点，阐明DNA分子复制过程、特点和意义。
3. 概述遗传信息的传递和表达过程，阐明遗传密码及其在遗传信息表达中的作用。
4. 说明中心法则及其发展。
5. 举例说明表观遗传现象。

本章学习应聚焦的关键能力

1. 通过噬菌体侵染细菌的实验分析，尝试寻找证据解释现象，学会运用证据解释现象的科学思维方法。
2. 认识建立物理模型是表征DNA分子结构的重要方法，通过尝试制作DNA双螺旋结构模型，学会构建物理模型的方法。
3. 通过探究DNA的复制过程，尝试运用证据解释现象，学会运用证据解释原理的科学思维方法。

第一节 核酸是遗传物质



人们在了解了染色体是遗传物质的载体这一事实后，希望能进一步弄清染色体的化学本质以及发挥作用的过程。从化学成分上讲，染色体由DNA（脱氧核糖核酸）、蛋白质和少量RNA（核糖核酸）组成，其中蛋白质又分为组蛋白和非组蛋白。研究表明，虽然DNA和组蛋白都是染色体的主要成分，而且含量大致相等，在染色体行使功能过程中起着重要作用，但DNA更加具备作为遗传物质的主要特性。有什么证据可以证明DNA是遗传物质呢？

DNA是遗传物质

20世纪50年代之前，“遗传物质可能是核酸”的观点通常被认为是不正确的。此前人们普遍认为DNA是相当小的分子，相对分子质量约为1500，四种碱基在DNA分子中等量地存在，并简单重复。人们考虑到生物体结构与功能的巧妙适应性，以及发育过程和途径的极端复杂性，DNA这样简单的小分子不可能发挥出如此重要的控制作用。相比较而言，含有20种氨基酸的蛋白质大分子倒是能够提供无限数量的排列组合。

那么，DNA是遗传物质的证据又是如何逐步得到的呢？

DNA是遗传物质的直接证据

当把DNA和蛋白质分开研究时，DNA是遗传物质的确切证据就逐渐被揭示出来了。

肺炎链球菌（*Streptococcus pneumoniae*）是人类肺炎和小鼠败血症（septicemia）的病原体，人们早就知道肺炎链球菌有几种类型，它们的毒性是不同的。

在众多的肺炎链球菌菌株（strain）中，光滑型（S）菌株是唯一能够引起肺炎或败血症的类型。这种菌株在培养基上能长成光滑的菌落。S型细菌的菌体外面有多糖类的胶状荚膜，使菌体不易受到宿主正常防护机制的破坏。另外一些菌株的外面没有荚膜，不会引起病症，长成粗糙型（R）菌落。

1928年，英国细菌学家格里菲思（Frederick Griffith, 1879—1941）首先进行了活体肺炎链球菌转化实验（图3-1）。

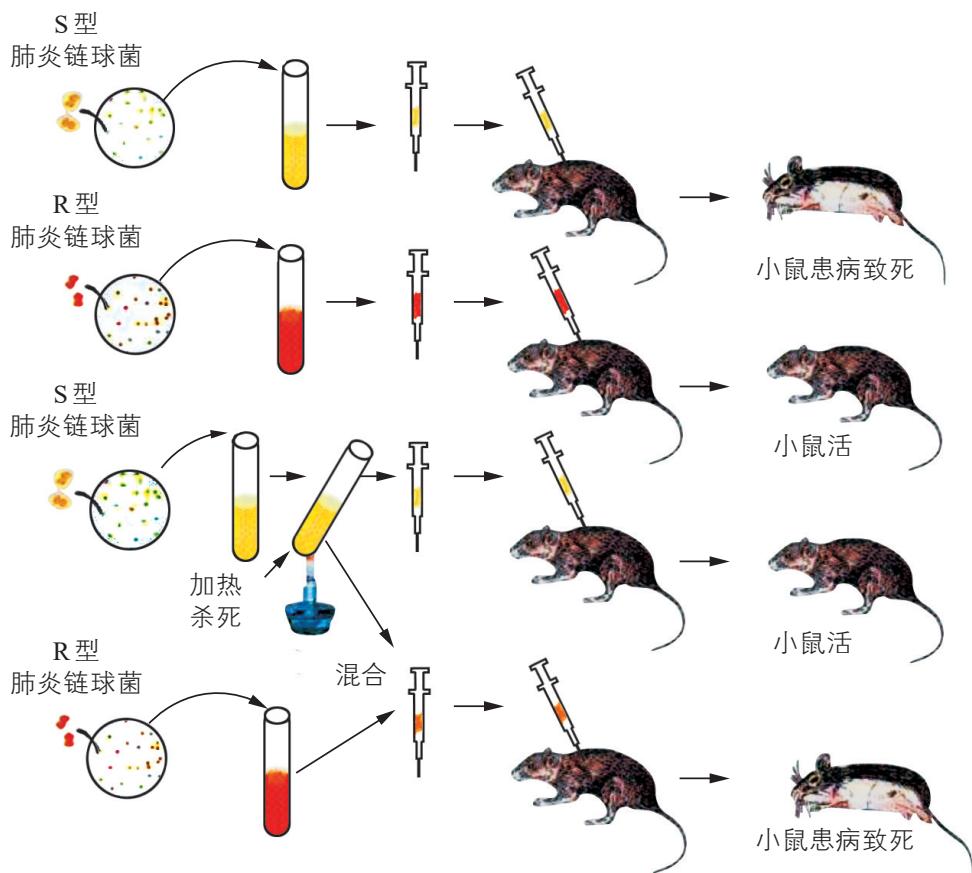


图3-1 肺炎链球菌转化实验

把加热杀死的S型菌和活的无毒R型菌混合后一起注射到小鼠体内，发现很多小鼠患败血症致死。令人惊奇的是，从患病致死的小鼠血液中竟然分离出活的S型菌。然而，无论是活的R型菌还是死的S型菌，分别注射到小鼠体内都不能使小鼠患败血症。由此推测，在加热杀死的S型菌中，一定有一种物质能把某些R型菌转化为S型菌。换句话说，S型菌中的“转化因子”进入R型菌体内，引起R型菌稳定的遗传变异。这就是病死小鼠中有活的S型菌的根本原因。

为了弄清转化因子究竟是什么物质，十多年以后（1944年），美国细菌学家艾弗里（Oswald Theodore Avery, 1877—1955）等人又进行了离体细菌转化实验，在试管里重新实现了这一转化。更为重要的是，他们从活的S型菌中抽提DNA、蛋白质和荚膜物质，用离心的方法将它们分别分离，再分别与活的R型菌混合，放入培养液中进行悬浮培养。原来以为S型与R型的区别就在于荚膜的不同，可能是荚膜物质引起了转化；后来又以为只有蛋白质具有特异性，可能蛋白质是转化因子。可是实验都没有出现预期效果。实验结果表明，只有其中的DNA组分能够把R型菌转化为S型菌。

进一步研究表明，用DNA酶处理DNA样品，DNA被降解后就不能使R型菌发生转化，而其他的酶（如蛋白酶等）对于DNA的转化能力则没有影响。可见，一种细菌的DNA掺入另一种细菌中，能够引起稳定的遗传变异。后来的研究不断证实，DNA不仅可以引起细菌的转化，而且纯度越高，转化效率就越高（图3-2）。

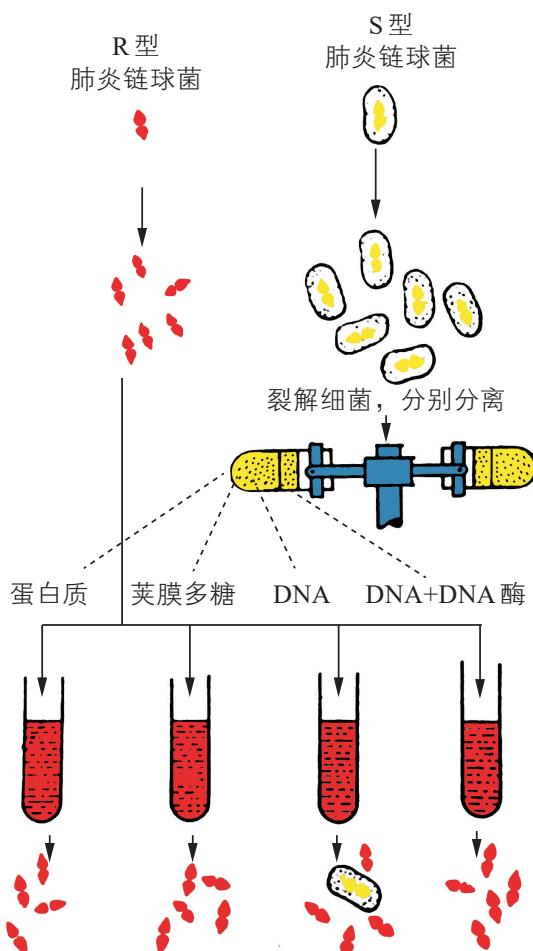


图3-2 肺炎链球菌的转化因子

肺炎链球菌转化实验是证实DNA是遗传物质的最早证据来源。

对肺炎链球菌转化实验的研究证实了这样的论断：DNA是遗传物质，DNA赋予了生物的遗传特性。

由于“遗传物质是蛋白质”的理论根深蒂固，再加上当时的DNA提纯技术不够精准，一些学者仍然深深怀疑“DNA是遗传物质”，认为艾弗里实验中的DNA由于混有少量的蛋白质，才引起细菌转化。1952年，美国遗传学家赫尔希（Alfred Day Hershey，1908—1997）与助手蔡斯（Martha Cowles Chase，1927—2003）进一步进行了实验研究。



活动

噬菌体侵染细菌的实验分析

为了检验DNA是否为遗传物质，赫尔希和蔡斯运用同位素标记特定物质的方法，将噬菌体进行标记，使其侵染大肠杆菌，通过追踪物质的去向，进一步明确发挥遗传作用的物质究竟是DNA还是蛋白质。

目的要求

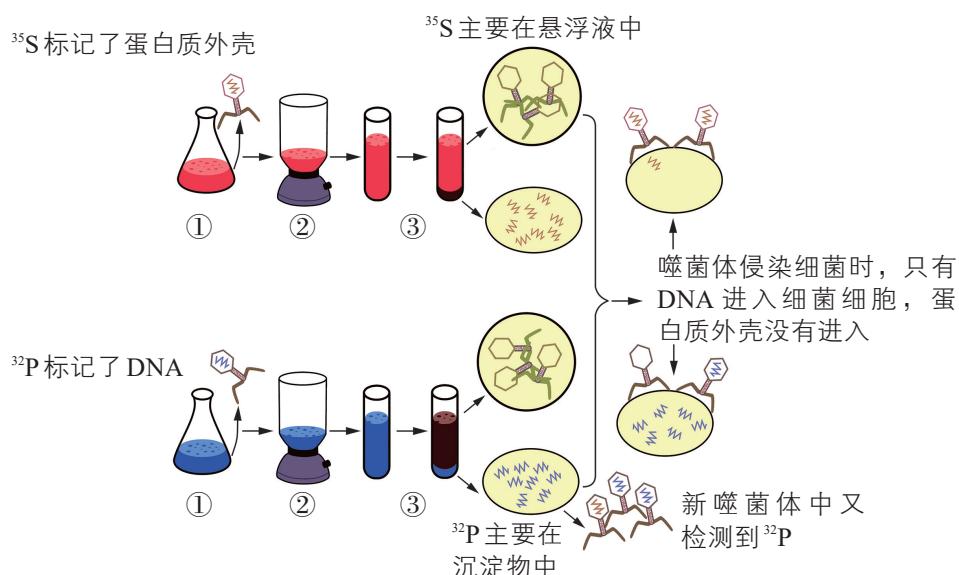
通过阅读资料，分析实验原理、过程，并得出结论。

阅读资料

T2噬菌体是一种专门寄生在细菌体内的病毒，它的头部和尾部的外壳是由蛋白质构成的，在头部内含有一个DNA分子。那么，T2噬菌体的遗传物质究竟是蛋白质还是DNA呢？

科学家先用含放射性同位素³⁵S的培养基培养一部分大肠杆菌，同时，用含放射性同位素³²P的培养基培养另一部分大肠杆菌。接着，将带标记的大肠杆菌分别用T2噬菌体感染。噬菌体侵染细菌后，利用细菌细胞内的物质合成自身的DNA和蛋白质进行增殖，导致细菌裂解，释放出大量子代噬菌体。其结果是，用放射性同位素³⁵S标记了一部分噬菌体的蛋白质，用放射性同位素³²P标记了另一部分噬菌体的DNA。

然后，将两种被标记的T2噬菌体分别加入液体培养的大肠杆菌中，去侵染未被标记的细菌。经过一定的时间，当T2噬菌体在细菌体内大量繁殖后，通过搅拌把细菌和留在细菌表面的噬菌体残留部分分开，并通过离心使细菌沉到试管底部，噬菌体残留部分位于上层，对标记物质进行检测（图3-3）。



注：①放射性同位素标记的噬菌体与细菌混合，噬菌体侵染细菌；②在搅拌器中搅拌，使细菌外的噬菌体与细菌分离；③离心，检测悬浮液和沉淀物中的放射性同位素

图3-3 噬菌体侵染细菌的检测实验

经过检测发现，用³⁵S标记噬菌体时，放射性主要出现在上层培养液中，底层细菌几乎没有放射性；用³²P标记噬菌体时，放射性主要出现在底层细菌中，上层培养液几乎没有放射性。

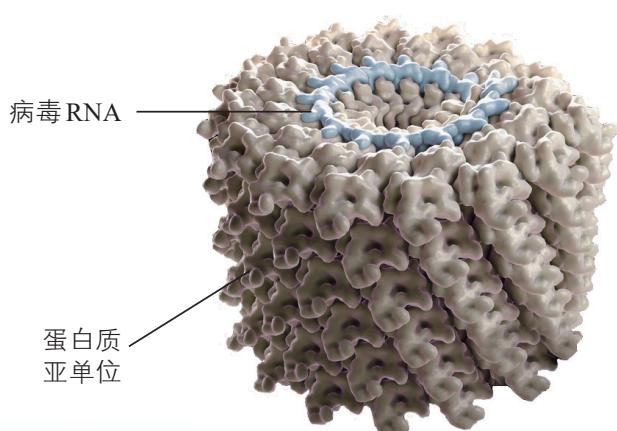
结果表明，大多数³⁵S标记的噬菌体在感染细菌时，放射性蛋白质附着在宿主细胞的外面；³²P标记的噬菌体感染细菌时，放射性同位素主要进入宿主细胞内，并且能在子代噬菌体中检测到³²P。

讨 论

1. 为什么噬菌体先要在含有放射性同位素的细菌培养基中培养？
2. 经过检测，放射性同位素³⁵S出现在试管的什么位置，说明什么？放射性同位素³²P出现在试管的什么位置，说明什么？
3. 为什么能用噬菌体侵染细菌的实验来证明DNA是遗传物质？

有些病毒的遗传物质是RNA

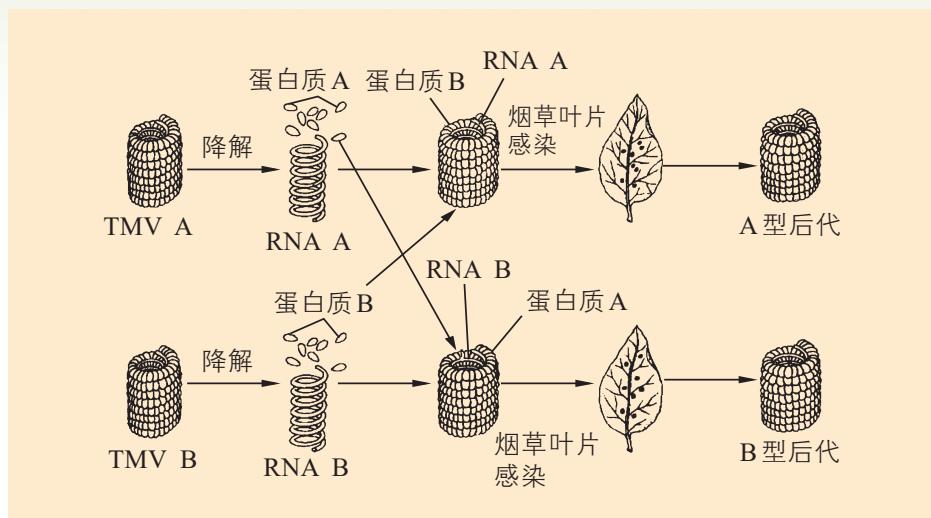
随着对病毒研究的逐渐深入，科学家发现许多病毒中含有RNA，却没有DNA。为了弄清RNA病毒的遗传机制，进行了烟草花叶病毒的感染和重建实验（图3-4）。烟草花叶病毒简称TMV，为tobacco mosaic virus的缩写，呈螺旋形杆状。这种病毒不含DNA，由一条RNA链和蛋白质外壳组成。那么，在这种病毒中遗传物质是蛋白质还是RNA呢？



A. 病毒结构模型图



B. 病毒的透射电镜照片
(37500×, 经后期着色处理)



C. 病毒重建实验示意图

图 3-4 烟草花叶病毒及其感染与重建

实验是这样进行的：首先，从 TMV 中分别提取占 6% 的 RNA 和占 94% 的蛋白质，然后用 RNA 和蛋白质分别去感染烟草。结果发现：单用病毒的 RNA 就可以使烟草叶片出现感染病毒的症状，说明病毒 RNA 进入叶子的细胞后，能繁殖出正常的子代病毒；病毒的蛋白质不能单独使烟草叶片感染；用 RNA 酶处理过的 RNA，此时 RNA 被水解，没有感染效力。

图 3-4 C 表示分别来自不同病毒株系的 RNA 和蛋白质混合后感染烟草，所繁殖的病毒类型取决于提供 RNA 的株系，而不是提供蛋白质的株系。

实验证明了在只有 RNA 而没有 DNA 的病毒中，RNA 是遗传物质。

从 2002 年年底到 2003 年的春夏之交，在我国广东、香港、北京等地出现了大面积传染性非典型性肺炎（SARS）的感染事件。引起这种疾病的病原体是一种冠状病毒（corona virus），该病毒就属于 RNA 病毒。除了冠状病毒之外，造成人类疾病的 RNA 病毒还有小儿麻痹病毒（polio virus）、脑炎病毒（cerebritis virus）和流感病毒（influenza virus）等，它们的遗传物质都是 RNA。

综上所述，大部分生物的遗传物质是 DNA，而没有 DNA 只有 RNA 的生物，其遗传物质是 RNA。



核酸的发现和研究

现在我们可以轻松地说，核酸（nucleic acid）是一类重要的生物大分子，承担了生命信息存储和传递的任务。而核酸在遗传上的重要地位的确立，又凝结了几代科学家与传统观念彻底决裂所付出的努力。

1868年，瑞士青年科学家米歇尔（Friedrich Miescher, 1844—1895）在德国帝宾根的一家医院工作，他收集了外科绷带上的脓细胞，通过酒精脱脂、胰酶消化、酸碱沉淀等处理，从脓细胞核中分离到了一种含磷量很高的物质，并将它命名为核素（nuclein）。这就是历史上第一份核酸粗制品。

1872年，米歇尔移居瑞士的巴塞尔后，发现莱茵鲑鱼精子中富含他所潜心研究的核素，并进一步发现核素是一种酸性化合物，且内部结合有含氮的碱性化合物。后来证实，他所得到的核素实际上是核蛋白（核酸与蛋白质结合在一起的物质）。1889年，第一份不含蛋白质的核素制品由埃尔特曼（A. Altman）制备成功，“核酸”这一名词也由此诞生。

1900年，哈莫斯坦（Einar Hammersten）证明核酸（DNA）中含有戊糖。随后，人们认识到组成核酸的基本单位核苷酸是核苷（A、G、C、T 4种含氮碱基之一与戊糖组成的结构单位）上戊糖羟基的磷酸酯。1944年，托德（A. Todd）通过化学方法合成了核苷酸。

事情并不一帆风顺。DNA合成成功之后的数年里，人们潜心研究了核酸分子中核苷酸的连接方式，并提出“四核苷酸假说”，认为核酸分子由4种等量的核苷酸单体组成。但是，按照这种假说，核酸的结构不可能具备多样性，因而也不会有特别重要的生理功能。这一假说所形成认知上的定式，阻碍了核酸结构和功能研究的深入。

由于聚合的高分子很容易降解，人们改进了DNA的提取方法，用更精细温和的方法取代了有机化学中十分剧烈的方法，得到了完全不同的产物。以前测得的DNA相对分子质量为1500，人们在采用了超速离心、过滤、光吸收等新方法之后，得到的是相对分子质量为50万到100万的DNA分子，实际上比蛋白质分子还要大。这些新发现进一步证明了DNA是遗传信息的载体。

1943年，卡伽夫（Erwin Chargaff, 1905—2002）利用纸层析和紫外分光光度技术研究了核酸分子中核苷酸的组成，发现4种核苷酸的比例并不相等；尽管不同生物的DNA中总是 $(A+G) = (C+T)$ ，即嘌呤核苷酸总量等于嘧啶核苷酸总量，但 $(G+C) \neq (A+T)$ 。这个结果有力地否定了“四核苷酸假说”，真可谓云开雾散。

1944年，艾弗里通过肺炎链球菌转化实验揭示了转化因子的本质是DNA，从此，DNA的遗传学特性逐渐被揭开。

思考与练习

一、选择题

- 用³⁵S标记的噬菌体感染无标记的大肠杆菌，短时间保温后，离心获得上清液并进行检测。下列关于该实验的叙述，正确的是（ ）
 - 该实验与细菌转化实验相同，也是根据遗传物质具有控制性状的特性设计的
 - 该实验使用的噬菌体必须是接种在用³⁵S标记的大肠杆菌的培养基中再释放出来的
 - 上清液放射性很高，可推测DNA是遗传物质
 - 新形成的噬菌体中没有检测到³⁵S，说明DNA是遗传物质而蛋白质不是
- 用甲种病毒的RNA与乙种病毒的蛋白质外壳组成一种转基因病毒丙，以病毒丙侵染宿主细胞，在宿主细胞中产生大量子代病毒，子代病毒具有（ ）
 - 甲种病毒RNA和乙种病毒蛋白质
 - 甲种病毒RNA和甲种病毒蛋白质
 - 乙种病毒RNA和乙种病毒蛋白质
 - 乙种病毒RNA和甲种病毒蛋白质
- 下列关于遗传物质的叙述，正确的是（ ）
 - 豌豆的遗传物质主要是DNA
 - T2噬菌体的遗传物质含有硫元素
 - 酵母菌的遗传物质主要分布在染色体上
 - 艾滋病病毒（HIV）的遗传物质水解产生4种脱氧核苷酸

二、简答题

在肺炎链球菌的转化实验中，能够证明DNA是遗传物质的最关键的设计思路是什么？要实现这一设计思路，需要具备怎样的技术？

第二节 遗传信息编码在DNA分子上



本·节·要·点

- DNA双螺旋结构
- 卡伽夫法则

科学家的实验研究揭示了染色体是遗传物质的载体，DNA是主要的遗传物质。作为主要遗传物质的DNA，在分子结构和生物合成的方式上，满足了遗传物质多样化和基本恒定的双重要求。DNA是如何存储遗传信息的呢？

双螺旋结构模型揭示了DNA分子的结构

在多年的观察和研究中，人们发现DNA在细胞内含量稳定，并且在代谢上不活跃，因此设想，DNA只是为代谢提供模板，即指导代谢过程的进行。那么，必须弄清楚DNA的分子结构才能知道它们是如何发挥遗传功能的。有些学者推测，DNA必定具有线性纵向结构，由脱氧核糖和磷酸（碱基以某种方式与其相连）的骨架构成。

随着各个实验室的研究推进，人们根据DNA的X射线衍射图像的照片提出了若干问题，如DNA分子的骨架是直的还是扭曲成螺旋状？只有一条螺旋还是两条或三条？如果是两条或三条螺旋，碱基是像刷子毛那样排列在骨架的外面还是位于骨架的里面？

研究发现构成DNA分子的基本单位是脱氧核苷酸，DNA分子是脱氧核苷酸的多聚体。组成脱氧核苷酸的碱基只有4种：腺嘌呤（A）、鸟嘌呤（G）、胞嘧啶（C）和胸腺嘧啶（T）。与之对应，脱氧核苷酸也有4种，即腺嘌呤脱氧核苷酸、鸟嘌呤脱氧核苷酸、胞嘧啶脱氧核苷酸和胸腺嘧啶脱氧核苷酸。

简而言之，DNA分子是长链状结构，由许多的脱氧核苷酸连接形成。脱氧核苷酸由脱氧核苷和磷酸连接形成，其中的脱氧核苷由含氮碱基与脱氧核糖组成（图3-5）。

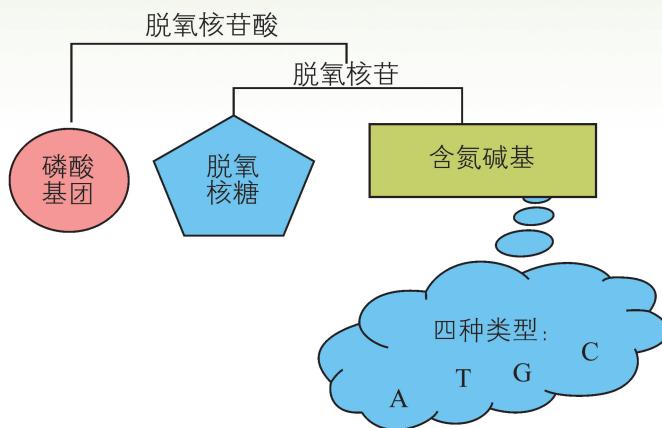


图3-5 脱氧核苷酸的组成成分

1951年，奥地利生化学家卡伽夫对各种不同来源的DNA碱基成分进行了精密的分析，发现在多种生物的DNA分子中，腺嘌呤和胸腺嘧啶的含量相等，鸟嘌呤和胞嘧啶的含量相等。

1953年，沃森（James Dewey Watson, 1928—）和克里克（Francis Harry Compton Crick, 1916—2004）提出了DNA分子的双螺旋结构模型。沃森和克里克认为：

1. DNA分子是由两条长链组成的，这两条长链按反向平行方式盘旋成双螺旋（double helix）结构（图3-6）。其中，每条链上的一个核苷酸以脱氧核糖与另一个核苷酸上的磷酸基团结合，即脱氧核糖和磷酸基团交替连接形成主链的基本骨架，排列在主链的外侧，碱基则位于主链内侧。

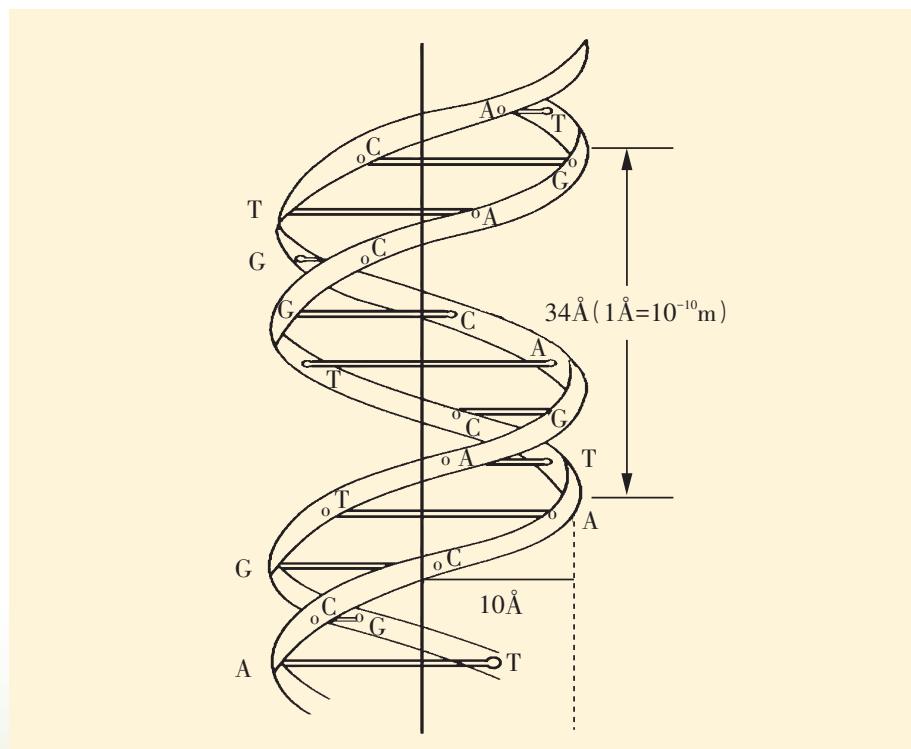


图3-6 沃森和克里克提出的DNA双螺旋结构模型

2. DNA分子一条链上的核苷酸碱基总是跟另一条链上的核苷酸碱基互补配对，由氢键连接。其中，腺嘌呤与胸腺嘧啶通过2个氢键相连，鸟嘌呤与胞嘧啶通过3个氢键相连，这就是碱基互补配对原则（图3-7）。

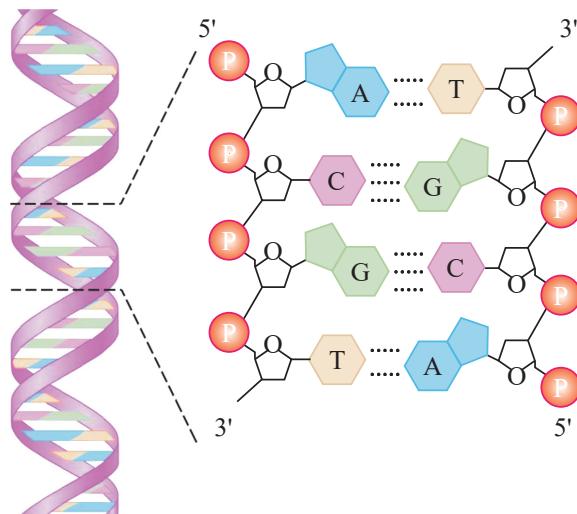


图3-7 DNA分子结构

3. 在DNA分子中，A（腺嘌呤）和T（胸腺嘧啶）的数目相等，G（鸟嘌呤）和C（胞嘧啶）的数目相等，但A+T的量不一定等于G+C的量，这就是DNA中碱基含量的卡伽夫法则。

DNA是细长的多核苷酸链。如果把人的一个体细胞中的全部DNA分子连起来，其总长可达2 m。DNA分子在细胞中被有序地包装成染色体，发挥遗传物质的作用（图3-8）。

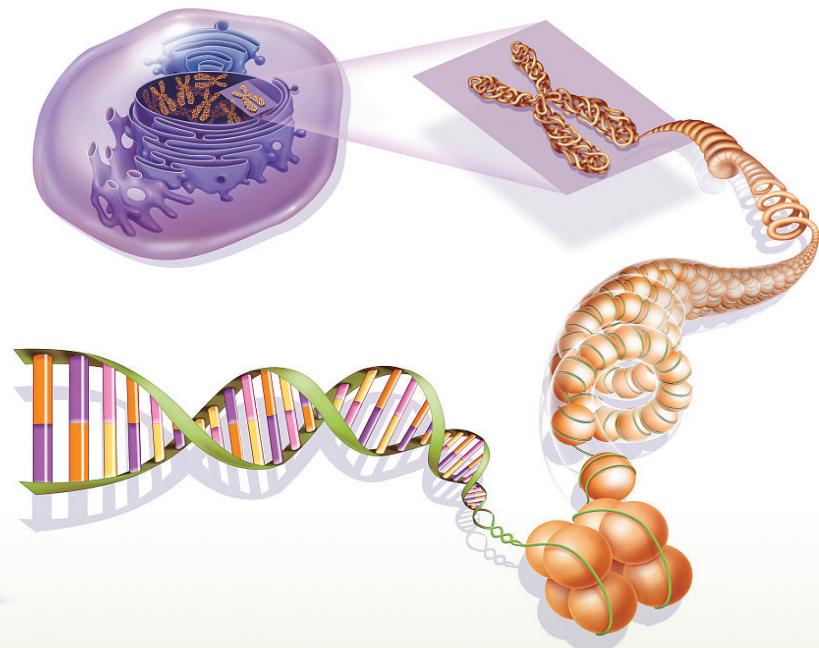


图3-8 DNA与染色体的关系



活动

制作DNA双螺旋结构模型

DNA分子具有特殊的空间结构——规则的双螺旋结构。根据DNA分子的空间结构特点，可以制作出DNA分子的双螺旋结构模型，加深对DNA分子结构特点的理解和认识。

目的要求

制作DNA双螺旋结构模型，加深对DNA分子结构特点的理解和认识。

材料用具

自选材料和用具。选取材料时，注意用不同形状和颜色的材料分别代表脱氧核糖、磷酸和不同的碱基，注意选取作为支架和连接的材料要有一定的强度和韧性，注意选取合适的工具。

方法步骤

1. 用自己选取的实验材料，制作成不同形状、不同大小和不同颜色的物体，用来代表脱氧核糖、磷酸和不同的碱基。
2. 选取作为支架和连接的材料，将代表不同化合物的物体连接、组装在一起。
3. 向全班同学展示自己制作的DNA双螺旋结构模型，并做简单的介绍和说明。

讨 论

1. 制作DNA双螺旋结构模型过程中，如何准确把握各种化合物之间的位置关系和连接方式？
2. 评选出你认为制作得最好的DNA双螺旋结构模型，并说明理由。

碱基排列顺序编码了遗传信息

组成DNA的脱氧核苷酸虽然只有4种，但是不同的DNA分子可以由不同数量的脱氧核苷酸组成。DNA中的各种碱基数目不同，排列方式也不同。例如，有100个碱基对的脱氧核苷酸链，便有 4^{100} 种排列方式，而在自然界，每个DNA分子的碱基有成千上万个，它们的排列方式就构成了巨大的数字，因而表现出DNA的多样性。来自同一个体、不同器官的DNA的基本组成是一致的，而且具有本物种特性，即每个特定的DNA分子都具有特定的碱基排列顺序，这就构成了DNA分子的特异性。

DNA双螺旋结构的问世揭开了基因的神秘面纱，基因不再是一个抽象的因子，而是一个信息分子，DNA中碱基的不同排列顺序可以存储不同的遗传信息。DNA内存储的遗传信息就像是书中的文字，翻开不同的页码，文字的排列不同，就代表了不同的含义。不同染色体中的DNA不同，除了核苷酸的数量不同之外，碱基的排列顺序也不同，核苷酸的不同序列形成了生物独特的遗传信息。在自然界，之所以“种瓜得瓜，种豆得豆”，是因为同一种生物DNA的核苷酸序列极为接近。另外，两种生物的亲缘关系越近，它们细胞内DNA的核苷酸序列也越相似，例如，类人猿与人的DNA序列相似程度比较高，而与酵母菌的DNA序列差别比较大。

通过对DNA中核苷酸的序列分析，科学家可以判断各种生物在进化中的亲缘关系，医生可以对两个人的血缘关系做出参考性的结论，警察可以对案件中人物的身份进行鉴定。



收集DNA分子结构模型建立过程的资料并进行讨论和交流

科学家利用构建模型的方法研究DNA分子的结构，其中经历了曲折的过程，逐步揭示了DNA分子的双螺旋结构。

目的要求

收集DNA分子结构模型建立过程的资料，理解生命科学的发展是循序渐进的，是众多科学家不懈努力的结果。

材料用具

与互联网相连的计算机、《生命科学史》等书籍。

方法步骤

1. 个人利用网络或者有关生命科学史的书籍查找相关资料，按照时间顺序将过程记录下来。
2. 各小组汇总。完善收集的资料，充实细节内容。
3. 各小组选派代表在全班展示本组的成果，可以是演讲，也可以做成墙报。

讨 论

1. 通过收集DNA分子模型建立过程的资料，你对于DNA分子及其结构模型有哪些新的认识？对于科学家的工作有什么感悟？
2. 评选出你认为比较好的作品，并说明理由；评选出班级中最好的作品。

DNA双螺旋结构是基于众多科学家的生化和X射线晶体衍射图像等研究而提出的，阐明了长期以来困扰人们的遗传物质和DNA结构之间的逻辑关系，被认为是20世纪生物学最伟大的成就之一。



DNA双螺旋结构模型的发现

1953年，年轻的美国学者沃森和英国学者克里克在英国《自然》杂志上发表了DNA分子双螺旋结构模型。这一发现标志着分子生物学真正意义上的诞生。

DNA具有晶体结构这一发现，加速了DNA结构研究的进程。1950年年初，三个研究组展开了围绕DNA结构的“螺旋竞赛”。

1. 美国化学家鲍林（Linus Pauling, 1901—1994）小组。鲍林在DNA纤维的X射线衍射分析的基础上，提出了DNA的三股螺旋模型。

2. 英国物理学家威尔金斯（Maurice Wilkins, 1916—2004）、英国化学家富兰克林（Rosalind Franklin, 1920—1958）小组。其中，富兰克林用改进的技术获得了较好的DNA衍射图像，并指出了DNA双链的同轴排列模式，确定了螺旋的螺距和直径，还发现碱基在螺旋结构的内侧、磷酸基团在外侧。

3. 沃森、克里克小组。通过总结经验教训，他们发现DNA分子中各种不同直径的碱基以不规则的方式沿多核苷酸链排列；类比生物体结构上的成对性和X衍射照片上的反射交叉，估计出DNA分子是结合成双链的；根据古伦德（J. Gulland）于1948年得出的碱基间以氢键相连的结论，着手建立氢键结合模型；获得了富兰克林实验的关键性资料，建立了一个碱基在内侧、糖-磷酸骨架在外侧的模型；根据碱基比和衍射图等资料推测DNA的复制具有互补性，利用结晶学等思路解决了碱基互补问题。

1953年4月25日，沃森和克里克的《核酸的分子结构》一文终于发表，真正意义上的分子生物学诞生了，他们和威尔金斯于1962年共同荣获诺贝尔生理学或医学奖。遗憾的是，在这项发现中做出杰出贡献的富兰克林在这一奖项产生的前几年因癌症去世。图3-9显示的是用小球制成的一种DNA双螺旋模型。

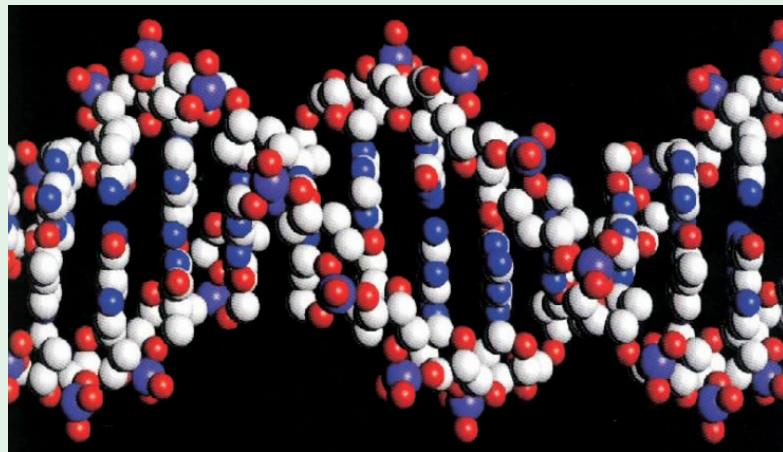


图3-9 用小球制成的DNA双螺旋模型

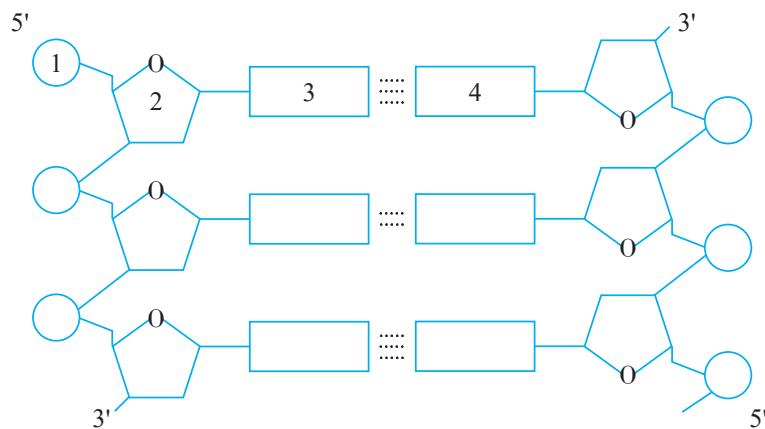
思考与练习

一、选择题

- 染色体、DNA、基因、脱氧核苷酸之间具有一定的逻辑关系，下列叙述错误的是（ ）
 - 在DNA分子结构中，一个脱氧核苷酸中的磷酸与脱氧核糖之间是以磷酸二酯键相连
 - 基因是具有遗传效应的DNA片段，一个DNA分子上可含有成百上千个基因
 - 一个基因含有许多个脱氧核苷酸，基因的特异性是由脱氧核苷酸排列顺序和数量决定的
 - 染色体是DNA的主要载体，一条染色体上含有1个或2个DNA分子
- 卡伽夫对于多种不同生物不同器官的DNA碱基成分及含量进行研究，揭示了4种碱基之间的对应关系。据此分析，如果猪的肝脏细胞的DNA中，腺嘌呤的分子数约占30%，那么，鸟嘌呤的分子数应该约占（ ）
 - 10%
 - 20%
 - 30%
 - 40%
- 沃森和克里克于1953年构建了DNA双螺旋结构模型，这项研究被认为是20世纪生物学的一大成就，其重要性可以和19世纪达尔文和孟德尔的成就相媲美，其重要意义在于（ ）
 - ①证明DNA是主要的遗传物质
 - ②确定DNA是染色体的组成成分
 - ③发现DNA如何存储遗传信息
 - ④为阐明DNA的复制奠定基础

二、简答题

下图为大肠杆菌DNA分子（片段）的结构示意图。



请回答下列问题：

- (1) 图中“1”表示_____，“2”表示_____，“1”“2”“3”结合在一起的结构称_____。
- (2) “3”有_____种，中文名称分别是_____。
- (3) DNA分子中“3”与“4”是通过_____键连接起来的。

第三节 DNA通过复制传递遗传信息



- DNA的复制
- 半保留复制

DNA作为遗传物质，需要将遗传信息传递给下一代，因此在细胞分裂的过程中，必须进行DNA的复制。DNA是怎样准确复制和传递遗传信息的呢？

DNA通过半保留方式进行复制

新DNA的合成就是产生两个跟亲代DNA完全相同的新DNA分子的过程，称为DNA的复制（replication）。以复制方式合成DNA，使得遗传信息在传递过程中保持不变。

人们根据DNA双螺旋结构两条链之间的碱基互补配对，而联想到遗传物质可能具有的精确复制机制——只要DNA分子一条链上的碱基序列确定了，根据碱基互补配对原则便决定了另一条链的碱基序列，即DNA的双螺旋结构为DNA分子的复制提供了精确的模板。



探究DNA的复制过程

科学家用同位素示踪技术标记DNA，便可以研究新合成的DNA分子的组成情况，从而确定DNA分子是如何进行复制的。

目的要求

通过阅读“DNA复制过程的实验”资料，分析实验原理，了解实验过程，并说明实验结论。

活动提示

1958年，科学家设计了DNA合成的同位素示踪实验。他们先将大肠杆菌放入以¹⁵NH₄Cl为唯一氮源的培养液中培养若干代，使大肠杆菌的DNA都被同位

素¹⁵N标记。提取大肠杆菌中的DNA分子，进行密度梯度离心。与长期在以¹⁴NH₄Cl为唯一氮源的培养液中培养的大肠杆菌DNA进行比较，含有¹⁵N的DNA分子在离心管的下部形成条带，含有¹⁴N的DNA分子在离心管的上部形成条带。

然后将含有¹⁵N-DNA的大肠杆菌转入只含有¹⁴N的普通培养液中培养，分别取完成一次细胞分裂的细菌（细胞数增加一倍）和完成两次细胞分裂的细菌，并将细菌中的DNA分离出来，做密度梯度超速离心和分析。

实验设计者认为，含¹⁵N的双链DNA密度较大，离心后的条带分布于离心管的下部；含¹⁴N的双链DNA密度较小，离心后的条带分布于离心管的上部；一条链含¹⁵N与另一条链含¹⁴N的双链DNA密度应该介于双链均含¹⁵N的DNA和双链均含¹⁴N的DNA之间，离心后的条带应分布于离心管的中部。

这一实验的过程和结果如图3-10所示。

大肠杆菌在含¹⁵NH₄Cl的培养液中培养若干代

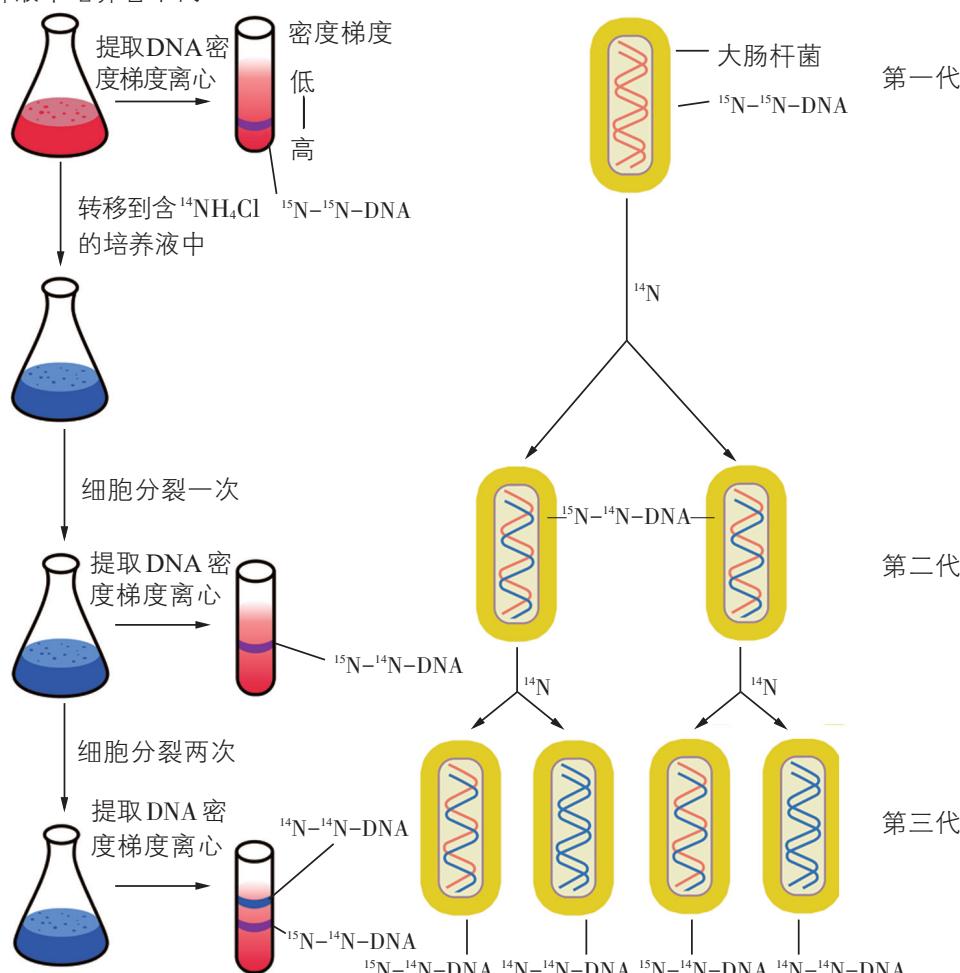


图3-10 DNA复制过程的同位素示踪实验

讨 论

- 从实验结果推测，第一代细胞（刚从有同位素标记的培养基中转入普通培养基的细菌）的DNA分子的双链组成有什么特点？第二代细胞的DNA分子的双链组成又有什么特点？
- 科学家在设计本实验前，提出了DNA复制方式的假设，然后推测了DNA分子双链组成的情况。请你结合实验结果说说DNA分子复制的特点。
- 在该实验中，从第三代细胞中提取的DNA，经过密度梯度离心之后，呈现怎样的分布？请你结合DNA分子复制的特点试着分析说明原因。

根据同位素示踪实验的结果，新合成的双链DNA分子中，有一条链是来自亲代的DNA，另一条链则是新合成的。细胞中DNA的复制是以亲代的一条DNA链为模板，按照碱基互补配对原则，合成另一条具有互补碱基的新链，复制出的DNA分子与亲代DNA分子完全相同，因此细胞中DNA的复制称为半保留复制（semiconservative replication）。

在构建DNA分子的结构模型时，沃森和克里克事实上已经提供了DNA分子的复制模式。他们充分了解DNA双螺旋的两条链碱基互补的重要性，这是DNA复制模式的基础。他们假设：DNA复制时碱基对之间的氢键断裂，两条链解开并彼此分离。然后，每条链都可以作为模板，按照碱基互补配对原则在其上形成一条新的互补链。结果得到两个完全相同的DNA分子。1958年，梅塞尔森（Matthew Meselson, 1930—）和斯塔尔（Franklin William Stahl, 1929—）用上述实验证明DNA的复制确如沃森和克里克所描述的那样，是一种半保留的复制机制。

DNA复制的过程 科学实验证明，DNA复制时，在解旋酶的作用下，两条链的配对碱基之间的氢键断开，碱基暴露出来，形成了两条“模板链”，即母链。随着DNA的不断解旋，新的子链也逐渐合成，即边解旋边复制（图3-11）。

每一条母链按照互补配对的原则，腺嘌呤与胸腺嘧啶核苷酸配对，鸟嘌呤与胞嘧啶核苷酸配对等。最后相邻核苷酸的脱氧核糖和磷酸基团间形成磷酸二酯键，产生一条子链，每

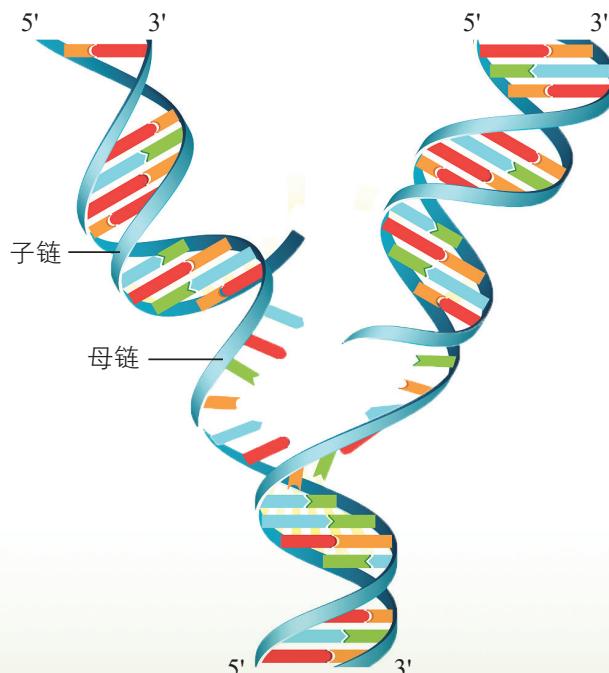


图3-11 DNA复制过程——边解旋边复制

条子链与其母链盘绕成双螺旋结构。这样，原来的一个双螺旋DNA分子就变成了两个双螺旋DNA分子。这两个新形成的DNA分子是相同的，并且与亲代DNA分子相同（图3-12）。这一过程还需要DNA聚合酶（polymerase）的参与，即DNA的复制是一个酶促合成过程，同时需要能量。

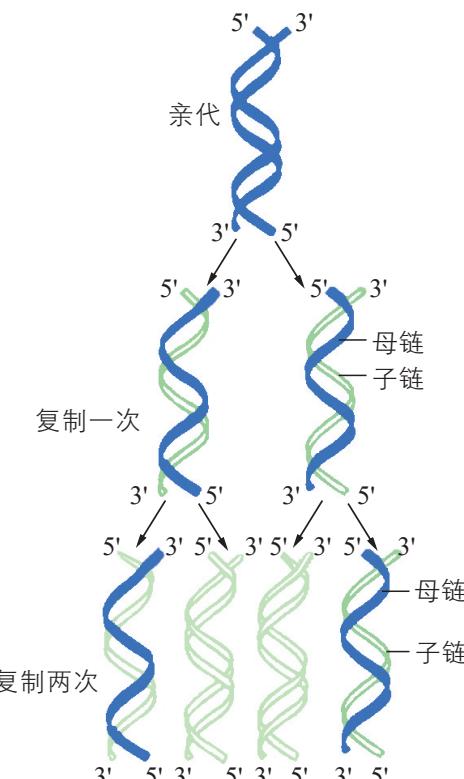


图3-12 DNA半保留复制



DNA半保留复制的观察——来自染色体的证据

DNA复制的过程也是染色体形成两条染色单体的过程。

将植物根尖分生组织放在含有5-溴尿嘧啶脱氧核苷（bromodeoxyuridine, BrdU）的培养液中进行培养，待细胞处于第二个分裂周期时，取出根尖组织用姬姆萨（Giemsa）染料染色，结果被染色的染色体出现色差。这个实验结果可以从理论上得到解释。BrdU在结构上与胸腺嘧啶脱氧核苷类似，能够代替后者与腺嘌呤配对，掺入新合成的一条DNA链中。当细胞处于第二个分裂周期时，一条染色体的两条单体出现了差异，其中一条染色单体的两条脱氧核苷酸链都掺入了5-溴尿嘧啶，而另一条染色单体的两条脱氧核苷酸链中，只有一条链掺入了5-溴尿嘧啶。因为含BrdU的脱氧核苷酸链着色很浅（浅蓝色），与母链的着色（深蓝色）明显不同，因此就出现了色差染色体（图3-13）。那么，

如果再经过一个周期，将是怎样的色差效果，为什么？请参照图3-13分析。色差染色体的出现又一次证明了DNA的半保留复制。

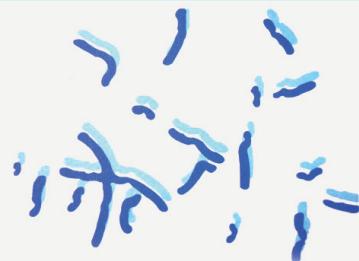


图3-13 姐妹染色单体出现色差

DNA复制是遗传物质从亲代向子代传递的基础

DNA的复制不仅保证了多细胞生物体的每个体细胞都携带相同的遗传信息，而且生殖细胞在形成过程中也要进行DNA的复制。这一复制过程使亲代的遗传信息传递给子代，从而保持了前后代遗传信息的连续性。因此，子代能够继承亲代的性状。

思考与练习

一、选择题

- 如果用同位素³²P标记一个噬菌体内的双链DNA分子，然后让它侵染大肠杆菌，最后释放出400个后代，则其后代中含有³²P的噬菌体应占总数的（ ）
 A. 1% B. 2% C. 0.5% D. 50%
- 含有100个碱基对的一个DNA分子片段，内含40个胸腺嘧啶，如果连续复制3次，则需游离的胞嘧啶脱氧核糖核苷酸有（ ）
 A. 60个 B. 80个 C. 180个 D. 420个
- 把含¹⁴N的大肠杆菌培养在氮源为¹⁵N的培养液中。完成一次细胞分裂后，再放回氮源为¹⁴N的环境中培养。DNA复制一次后，将大肠杆菌进行密度梯度离心，分离DNA。如果DNA是以半保留方式复制，则DNA组成分析应为（ ）
 A. 3/4轻氮型、1/4中间型 B. 1/4轻氮型、3/4中间型
 C. 1/2中间型、1/2重氮型 D. 1/2轻氮型、1/2中间型

二、简答题

- DNA复制的遗传学意义是什么？
- 预测在DNA复制的同位素示踪实验中，DNA复制3次之后，条带将呈现怎样的分布？其比例与复制2次的有什么不同？请说明原因。

第四节 基因控制蛋白质合成

在构成生物体的每个细胞中，都含有一定量的DNA。如非洲大象和南极企鹅，它们的生活环境不同，生活习性迥异，外表形态更是大相径庭……这是由于在它们的细胞中都含有一定量的DNA，里面存储了大量的遗传信息，分别决定了大象的长鼻阔耳和企鹅的“绅士”体型等各自的性状。

DNA的双螺旋结构发现之后，人们对于遗传信息如何通过复制来传递以及如何通过合成蛋白质得以表达，有了更清晰的认识。那么，DNA分子到底是如何控制遗传性状的呢？

本·节·要·点

- 基因表达
- 转录
- 翻译
- 遗传密码
- 中心法则



基因通常是DNA分子的功能片段

从孟德尔假设基因的存在，到充分认识其本质，是一个艰苦、漫长的过程。人们发现了染色体与基因的平行关系之后，通过实验证明了基因在染色体上——染色体中的DNA是遗传物质——基因是具有遗传效应的DNA片段，其中的核苷酸序列中含有遗传信息，这些信息要通过合成蛋白质才能发挥作用。在合成的蛋白质中，有的作为重要的结构蛋白，如红细胞中的血红蛋白；有的控制着生命活动中关键的化学反应，如各种酶控制着生物体内所有的化学反应。基因正是通过控制蛋白质的合成来控制细胞的生命活动，即性状的表现。

那么，什么是基因？基因是具有遗传效应的DNA片段（包括部分病毒的RNA片段），是遗传物质结构和功能的基本单位，是DNA（部分生物是RNA）分子上含特定遗传信息的核苷酸序列的总称。



基因是DNA分子功能片段的证明

一个DNA分子上往往有多个区段——基因，这可以用测定基因的核苷酸

顺序及其所决定的蛋白质的氨基酸顺序来证明。运用生化技术，能够测定DNA或RNA的核苷酸序列。有学者把单链RNA用不同的酶降解，即分解成一系列互相重叠的小片段，再测定它们的核苷酸顺序，可以分析清楚整条RNA的核苷酸序列。然后与其翻译的蛋白质氨基酸的顺序相比较，完全吻合。在以DNA为遗传物质的生物中，RNA是以DNA片段——基因为模板转录而来的，蛋白质氨基酸的顺序与基因的核苷酸顺序同样是相对应的。

例如，成人的血红蛋白分子由4条多肽链组成，其中2条是由一个基因决定的 α 链，各含有141个氨基酸；另外2条是由另一个非等位基因决定的 β 链，各含有146个氨基酸。血红蛋白分子的 α 链和 β 链的氨基酸顺序已经分析清楚，据此可以正确推导出决定氨基酸顺序的DNA和mRNA序列。例如，将兔子血红蛋白的mRNA加入来自大肠杆菌的酶以及其他必要因素中，结果得到了兔子的血红蛋白。

我们从DNA的结构和复制特性出发，讨论蛋白质和遗传性状的关系。DNA作为携带遗传信息的生物大分子，通过一系列复杂的酶促合成过程，将遗传信息反映到蛋白质的分子结构上。由此可以看出，DNA具有携带遗传信息和表达遗传信息的双重功能：一方面，以自身为模板，半保留地进行复制，保持遗传信息的稳定性；另一方面，根据它所存储的遗传信息决定蛋白质的结构。

DNA分子上的遗传信息通过转录传递给RNA

DNA上的遗传信息是怎样传递给RNA的呢？足够的证据表明，RNA是以DNA为模板合成的，它根据碱基互补配对的原则准确地获得了DNA的碱基序列，将DNA的遗传信息携带出来。



SP8噬菌体侵染枯草杆菌的实验

1958年，克里克提出序列假说：既然蛋白质的特异性是由遗传物质DNA所决定的，那么，一定是DNA中的碱基序列通过RNA中的碱基序列决定了蛋白质中的氨基酸序列。

DNA是双链，RNA是单链，在从DNA到RNA的转录过程中，是由DNA

的一条链还是两条链作为模板进行转录的呢？为了弄清这个问题，科学家进行了SP8噬菌体侵染枯草杆菌的实验。

如果将DNA缓慢加热至100℃，使DNA双链的碱基之间的氢键断裂，两条链便可分开；如果再缓慢冷却，两条互补链还会重新结合为双链。SP8噬菌体DNA的两条链的碱基组成很不平衡，其中一条链含有比较多的嘌呤，另一条互补链含有比较多的嘧啶。由于嘌呤比嘧啶重，因此，嘌呤多的重链和嘧啶多的轻链在加热分开后，可以用密度梯度离心方法将它们分离。

科学家让SP8噬菌体侵染枯草杆菌，然后从枯草杆菌中分离出RNA，分别与SP8噬菌体DNA的重链或轻链混合，并缓慢冷却。他们发现，SP8噬菌体侵染后形成的RNA只与重链形成DNA-RNA杂合分子。

转录（transcription）是以DNA的一条链为模板，依据碱基互补配对原则，合成RNA的过程。通过转录，遗传信息由DNA传递给RNA。RNA也是多核苷酸大分子，与DNA不同的是，RNA通常为单链，其核苷酸中的糖为核糖，而不是脱氧核糖；4种碱基中没有胸腺嘧啶，但含有尿嘧啶。尿嘧啶的配对方式与胸腺嘧啶相同，即专一地与腺嘌呤形成碱基对。



RNA的分类

细胞内常见的RNA有三种，分别是信使RNA（messenger RNA，简称mRNA）、转运RNA（transfer RNA，简称tRNA）、核糖体RNA（ribosomal RNA，简称rRNA）。它们都是由DNA转录而来，通常是单链。在合成蛋白质时，它们分别承担不同的功能。mRNA携带来自DNA的遗传信息，决定蛋白质中氨基酸的顺序；tRNA识别并携带特定的氨基酸到核糖体的相应位置；rRNA是蛋白质的合成场所——核糖体的重要组成成分。

转录的过程 RNA的合成（转录）需要有RNA聚合酶的催化，并且转录不是沿着整条DNA长链进行的。当RNA聚合酶与DNA分子的某一启动部位相结合时，包括一个或者几个基因的DNA片段的双螺旋解开，以其中的一条链为模板，按照碱基配对原则，游离的核苷酸碱基与DNA模板链上的碱基配对，并通过磷酸二酯键聚合成与该片段DNA相对应的RNA分子（图3-14）。

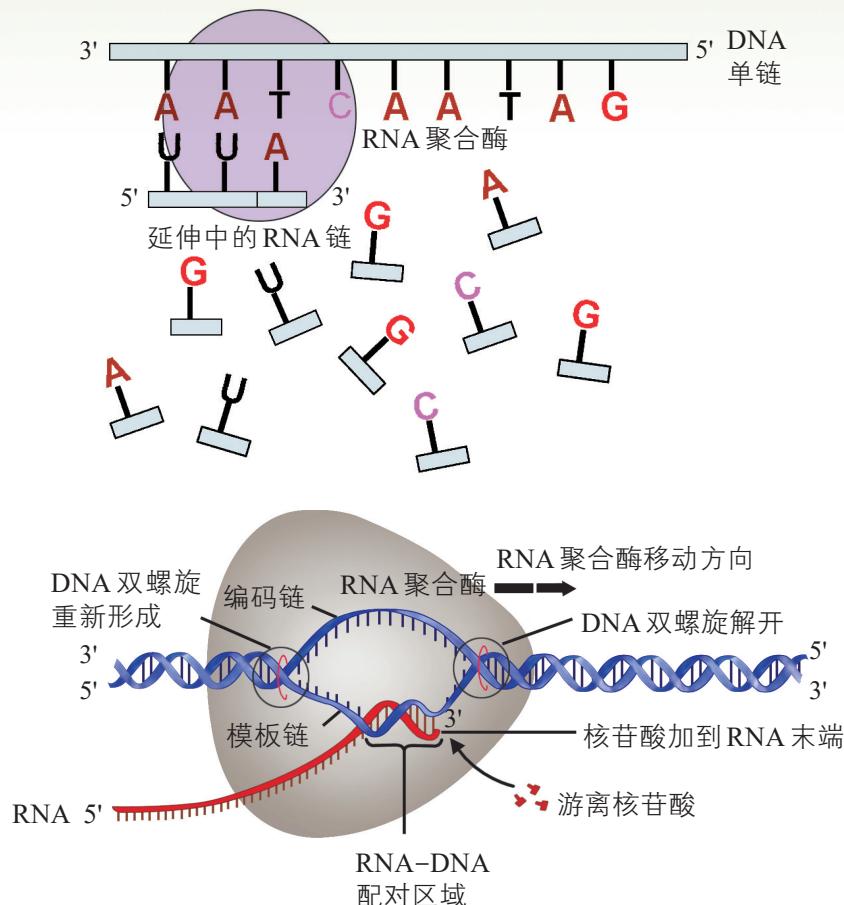


图 3-14 RNA 的形成过程

RNA 分为信使 RNA (mRNA)、转运 RNA (tRNA) 和核糖体 RNA (rRNA) 等种类。其中, mRNA 是行使传达 DNA 上遗传信息功能的; tRNA 的功能是把氨基酸运送到核糖体上, 使之按照 mRNA 的信息指令连接起来, 形成蛋白质; rRNA 是核糖体的重要成分, 是核糖体行使其功能所必需的。这些 RNA 分子都是以 DNA 上的基因区段为模板转录而来的。在真核生物中, 细胞核内转录而来的 RNA 产物经过加工才能成为成熟的 mRNA, 然后转移到细胞质中, 用于蛋白质合成。

遗传信息通过翻译指导蛋白质的合成

通过转录, mRNA 携带了 DNA 的遗传信息, 那么, mRNA 的核酸信息又是如何指导蛋白质的合成的呢? 当 mRNA 合成以后, 通过核孔进入细胞质中, 在核糖体上合成蛋白质。以 mRNA 为模板, 合成具有一定的氨基酸顺序的蛋白质的过程称为翻译 (translation)。



遗传密码的破译

20种氨基酸和看似无数的蛋白质是如何被只含有4种不同碱基的核酸分子所编码的呢？科学家推测，如果一个核苷酸决定一个氨基酸，显然是不够的；如果两个核苷酸决定一个氨基酸，排列方式有 $4\times4=16$ 种，仍然不足以决定20种氨基酸；如果3个核苷酸决定一个氨基酸，排列方式为 $4\times4\times4=64$ 种，足以决定20种氨基酸。显然，64种排列方式就有64个密码子，其中可能有些密码子不决定任何氨基酸，而有的氨基酸又可能具有不止一个密码子。

按照以上推测，科学家着手破译密码。

1. 试验者合成了一种只含有尿嘧啶的多聚核苷酸（多聚U），即一种特殊的mRNA。把多聚U加入含有20种氨基酸等物质的试管中，发现合成的多肽只含有一种氨基酸，即苯丙氨酸。

2. 试验者把含有尿嘧啶和鸟嘌呤的双核苷酸重复聚合成多聚UG，作为mRNA，以此为模板合成了缬氨酸和半胱氨酸交替排列的多肽。如果遗传密码是三联体，即3个相邻的碱基为一个密码子，则UGUGUGUGUGUG……3个一组，即UGU和GUG两种密码子交替排列的序列，其中一个密码代表缬氨酸，另一个密码代表半胱氨酸。结果得到了缬氨酸与半胱氨酸交替排列的多肽，这一结果与预期完全相符。

3. 用三核苷酸UUG重复聚合成多聚UUG作为mRNA，则序列为UUGUU-GUUGUUGUUGUU……，以此为模板分别合成了只含有亮氨酸，或只含有半胱氨酸，或只含有缬氨酸的多肽链。

遗传密码是指在mRNA上每3个相邻的核苷酸排列成的三联体，决定一种氨基酸，也称为密码子。至1965年，决定20种氨基酸的60多种密码子全部被破译。这些密码子组成了一部“遗传密码字典”。人们认识到，除少数密码子外，生物界的遗传密码是统一的，所有的生物都使用相同的遗传密码。这也说明，地球上所有的生物都来自共同的祖先。在蛋白质的合成过程中，多肽链中的氨基酸的种类由mRNA中的三联体遗传密码决定，除少数氨基酸只有一种遗传密码子外，大多数氨基酸有两种以上的遗传密码子。此外，还有三种密码子不决定任何氨基酸，而是多肽链合成终止的信号。表3-1列出了mRNA上的遗传密码。

表3-1 mRNA上的遗传密码

第一字母 (碱基符号)	第二字母 (碱基符号)				第三字母 (碱基符号)
	U	C	A	G	
U	苯丙氨酸	丝氨酸	酪氨酸	半胱氨酸	U
	苯丙氨酸	丝氨酸	酪氨酸	半胱氨酸	C
	亮氨酸	丝氨酸	终止	终止	A
	亮氨酸	丝氨酸	终止	色氨酸	G
C	亮氨酸	脯氨酸	组氨酸	精氨酸	U
	亮氨酸	脯氨酸	组氨酸	精氨酸	C
	亮氨酸	脯氨酸	谷氨酰胺	精氨酸	A
	亮氨酸	脯氨酸	谷氨酰胺	精氨酸	G
A	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	U
	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	C
	异亮氨酸	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	A
	甲硫氨酸	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	G
G	缬氨酸	丙氨酸	天冬氨酸	甘氨酸	U
	缬氨酸	丙氨酸	天冬氨酸	甘氨酸	C
	缬氨酸	丙氨酸	谷氨酸	甘氨酸	A
	缬氨酸	丙氨酸	谷氨酸	甘氨酸	G

表中遗传密码表示如下：第一、二、三字母分别为C、A、G的密码读（写）作CAG，编码谷氨酰胺。起始密码子是翻译第一个氨基酸的密码子，一般是AUG。但对于原核生物来说，少数蛋白质以GUG作为起始密码子。需要特别注意的是，如果GUG作为起始密码子，它会与AUG一样编码甲硫氨酸，而不是表3-1所示的缬氨酸。终止密码子不编码氨基酸，是翻译终止的信号。

翻译的过程 在电子显微镜下，合成蛋白质的场所核糖体呈现微小的悬滴状，由大、小两个亚基组成。在蛋白质合成时，细胞质中核糖体结合到mRNA链上，mRNA就好比图纸，核糖体就好像装配机器，遇到起始信号（起始密码子）便开始蛋白质的合成。随着核糖体沿着mRNA的运行，氨基酸相继加到延伸中的多肽（polypeptide）链上。

氨基酸如何按照mRNA上的密码运送到核糖体上呢？在合成蛋白质的过程中，细胞质中的20种不同的氨基酸需要向核糖体运送，tRNA则承担了这一任务。在tRNA的一端有三个核苷酸序列，能与mRNA密码子的核苷酸互补配对，以此来识别密码子，称反密码子；另一端有氨基酸的结合部位（图3-15）。tRNA既相当于“译员”，能识别mRNA上的密码子决定的是哪种氨基酸，又具有“搬运工”的职能，将相应的氨基酸运至核糖体上。例如，tRNA的反密码子为3'UCG5'，则与mRNA上的密码子AGC互补配对，运载的是丝氨酸。tRNA输送到核糖体上的氨基酸正是密码子决定的氨基酸。

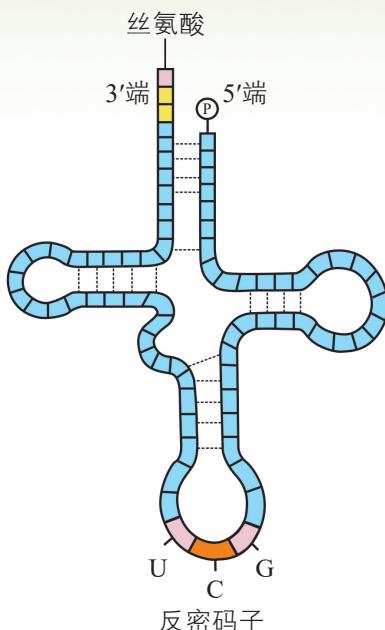


图 3-15 tRNA 结构图

具体地讲，核糖体认读 mRNA 上决定氨基酸种类的密码，选择相应的氨基酸，由对应的 tRNA 转运，加到延伸中的肽链上。当核糖体到达 mRNA 的终止密码子时，多肽合成结束，核糖体脱离 mRNA 并进入下一个循环。翻译的部分过程如图 3-16 所示。

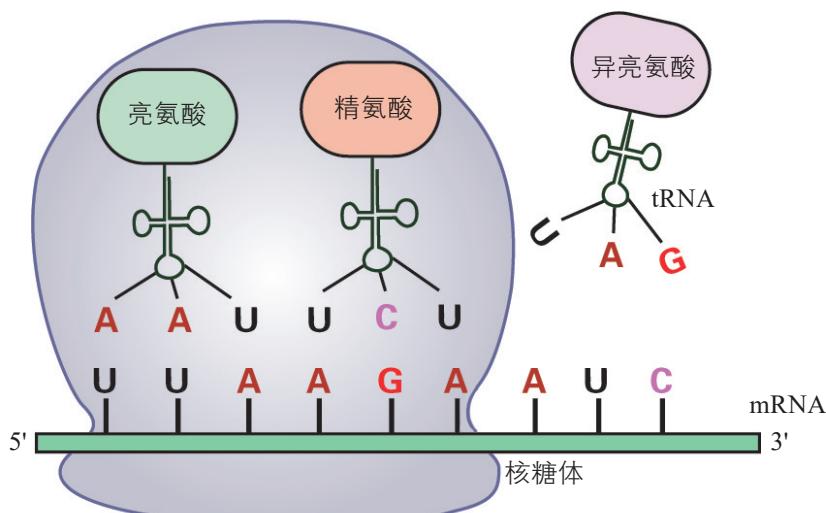


图 3-16 翻译的部分过程

肽链合成时，并不是只有一个核糖体与一个 mRNA 在工作，而是在一个 mRNA 分子上有若干个核糖体同时进行流水作业。当一个核糖体沿着 mRNA 向前移动时，另一个核糖体便结合到空出的起始位置上，以此类推。像这样，若干核糖体串联在一个 mRNA 分子上，可以同时翻译多条肽链（图 3-17），这种合成方式大大提高了翻译效率。

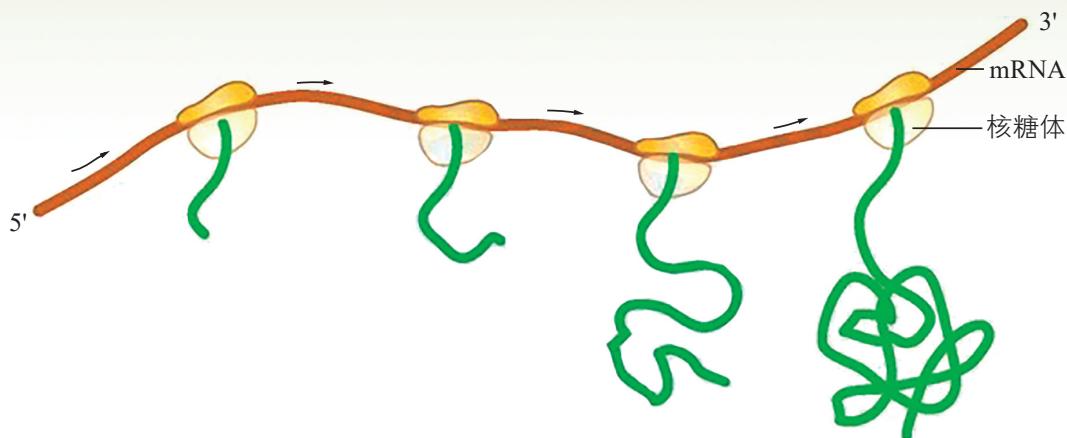


图 3-17 多个核糖体在一个 mRNA 分子上同时合成多条肽链

蛋白质就是由多肽链或多肽链结合其他物质形成的高分子化合物。

简单地说，DNA 是这样控制蛋白质的合成的：首先，以 DNA 自身为模板，在细胞核中合成 RNA；然后，RNA 转移到细胞质中，在细胞质中控制蛋白质的合成。基因形成 RNA 产物以及 mRNA 被翻译为蛋白质的过程称为基因表达。

基因控制生物性状（基因—蛋白质—性状）

基因控制生物性状的情况是复杂的，一方面，多对基因共同控制生物的某个性状，基因之间存在复杂的相互作用；另一方面，基因的表达受到环境的影响，所以生物的性状（或表型）是基因（或基因型）与环境共同作用的结果。生物的性状主要通过蛋白质来体现。

对基因是怎样发生作用的认识，与生物化学的研究进展密不可分。人们知道，生物体内所有的生物化学反应都必须在酶的催化下才得以顺利进行，如果缺少某种酶，特定的生化反应就不能完成。由此，遗传学家猜想，基因对性状的控制可能是通过酶的作用来实现的。20世纪40年代，美国遗传学家比德尔（George Wells Beadle, 1903—1989）和塔特姆（Edward Lawrie Tatum, 1909—1975）以红色面包霉（又称链孢菌）为材料，进行一系列的生化遗传学实验，发现在红色面包霉的生物合成中，每一阶段都有相应基因的控制，当某个基因发生突变而不显示活性时，相应的生物合成即中断。例如，控制合成精氨酸的基因发生了突变，这一品系的红色面包霉无法合成精氨酸，便不能正常生长；在培养基中加入精氨酸，则这种红色面包霉便能够生长。这个实验证明了生物合成过程中酶的合成受基因的支配。

在人类中有一种尿黑症，患者的基因型为双隐性 aa ，这是由相对应的显性基因 A 结构发生变化所致。患者的肝细胞里不能合成有活性的尿黑酸氧化酶，酪氨酸分解代谢产生的尿黑酸不能被分解，便从血液里运送到排泄器官随尿液排出，含有尿黑酸的

尿液在空气中放置一段时间就会变黑。尿黑酸在体内积累会引起色素沉着，并引发多处关节炎，引起剧痛。在成对的基因中，只要有一个显性基因A存在，就能够产生足够的尿黑酸氧化酶，促使尿黑酸氧化分解，因而表现正常。尿黑症是在1909年最早发现的遗传病之一，直到1958年，基因的直接产物——尿黑酸氧化酶才被确定。

我们已经知道，大多数酶的化学本质是蛋白质，基因正是通过控制酶的合成来控制生物体内的生物化学反应，从而控制生物的性状。

由基因控制合成的蛋白质还可以决定生物体特定的组织或器官的结构，进而影响其功能。例如，人的正常红细胞呈圆饼状，当血红蛋白基因的结构发生改变时，红细胞变为镰刀形，影响运输氧的功能，出现贫血症状。又如，在果蝇的眼睛发育中有一个无眼（eyeless）基因，这个基因一旦改变，就会使幼虫的有关眼细胞不能发育成眼球组织，造成果蝇成虫没有眼睛。

其实，基因控制生物性状的情况是复杂的，上述实验是由单个基因控制性状，而多数情况下是由多个基因共同决定生物体的某种性状。例如，人的肥胖是由多个基因决定的，其中各个基因分别控制食欲和体重调节等因素，对体重都能够发挥一定的作用，并且饮食习惯和运动习惯等对体重也有重要的影响。生物体的很多性状明显地是由多个基因共同决定的，特别是系列的生化反应，其中各个步骤的酶都是由特定的基因控制合成的。

细胞内有多种功能性RNA分子也参与性状表现。这些功能性RNA基因的表达产物就是具有特定功能的RNA分子，它们是不被翻译的（有时也称为非编码RNA）。例如tRNA、rRNA，它们直接参与蛋白质的合成。另外，细胞内还有一些RNA具有催化功能，称为核酶；还有一些RNA具有调控基因表达的功能等。

遗传信息流从DNA→RNA→蛋白质

20世纪60年代，遗传信息的传递方向已基本清楚，克里克将其概括为“中心法则”（central dogma）。其要点是：遗传信息通过复制从DNA传递到DNA，由DNA通过转录传递到RNA，然后由RNA通过翻译合成蛋白质，决定蛋白质的特异性。蛋白质是生物体性状的体现者。遗传信息不能由蛋白质传向蛋白质，也不能由蛋白质传向DNA或RNA。

有些RNA病毒（如劳氏肉瘤病毒）能以RNA为模板反向地合成单链DNA，因为它们具有能够催化此反应过程的逆转录酶（reverse transcriptase），再以这条单链DNA为模板形成双链DNA。有些RNA病毒还能够自我复制，由此发现了相关的RNA复制酶。

逆转录现象等发现后，人们得知遗传信息从DNA到RNA的传递在一定场合下还有相反的过程，从而使我们对于“中心法则”的认识得到进一步补充和完善。这样，中心法则可以用图3-18表示。

生物性状的遗传信息最初是由核酸中核苷酸的排列方式决定的。因此，当生物体内外因素引起DNA损伤或者某些碱基改变时，就可能产生异常的性状或病变。所以，人们必须关注环境中导致突变的因素对人类健康的威胁。

综上所述，基因就是遗传的一个基本功能单位，它在适当的环境条件下控制生物的性状；细胞核中的基因以一定的次序排列在染色体上。从本质上讲，基因就是一段包含一个完整的遗传信息单位的有功能的核酸分子片段——在大多数生物中是一段DNA，而在RNA病毒中则是一段RNA。

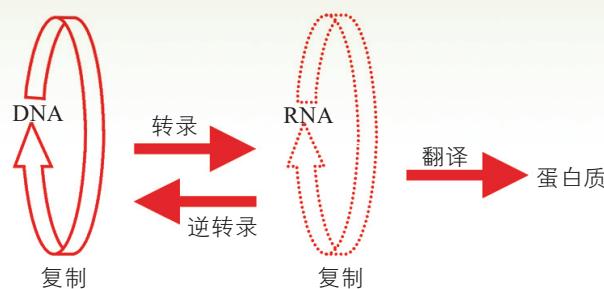


图3-18 中心法则



特定的双链RNA可以抑制基因的表达

RNA干扰现象最早是在1990年由美国科学家乔根森（Richard A. Jorgensen, 1951—）研究组意外发现的。矮牵牛花花瓣的深紫色是由花青素决定的。为了研究植物类黄酮合成的关键酶——查尔酮合成酶，是否决定花青素的合成速度，乔根森和其研究组的成员在矮牵牛花中过量表达查尔酮合成酶，以期得到颜色更深的矮牵牛花。但是，他们却意外地得到了具有白色和白紫杂色的矮牵牛花，并且在过量表达查尔酮合成酶的矮牵牛花中，查尔酮合成酶的浓度远低于正常矮牵牛花中的浓度。这种现象让乔根森等人推测，外源转入的编码查尔酮合成酶的基因同时也抑制了矮牵牛花中内源查尔酮合成酶基因的表达。

1998年，美国生物学家安德鲁·菲尔（Andrew Fire, 1959—）和美国医学家克雷格·梅洛（Craig C. Mello, 1960—）通过一系列设计精巧的实验，证明双链RNA是引起上述基因表达抑制现象的根源。他们认为，以往观察到的外源导入的与mRNA序列相同的RNA引起内源RNA降解的现象是因为在制备单链RNA的过程中混入了双链RNA，并且证明外源导入的单链RNA只有在与mRNA序列互补的RNA存在的条件下才能引起RNA降解。安德鲁·菲尔和克雷格·梅洛将这一发现发表在1998年2月19日的*Nature*杂志上。在这篇文章中，他们首次将这种双链RNA引起的基因表达抑制现象称为RNA干扰现象。RNA干扰现象的发现不仅解释了许多在转基因实验中出乎意料甚至自相矛盾的结果，而且首次揭示了一种由RNA介导的全新的基因表达调控机制。更为重要的是，RNA干扰技术的发现及其普遍应用引起了生命科学的研究和基因治疗等领域的一系列变革，极大地推动了上述两个领域的发展。这也是两位科学家获得2006年诺贝尔生理学或医学奖的主要原因之一。

思考与练习

一、选择题

- 生物的性状主要通过蛋白质来体现，下列关于基因控制蛋白质合成的叙述，正确的是（ ）
 A. 基因表达指的就是以 mRNA 为模板合成蛋白质的过程
 B. 基因表达的过程发生在细胞核内
 C. 转录的模板是 DNA 的一条链，翻译的模板是 mRNA
 D. 一个密码子只决定一种氨基酸，一种氨基酸只由一种 tRNA 转运
- 已知一段 mRNA 中含有 30 个碱基，其中 A 和 G 有 12 个，那么转录这段 mRNA 的模板 DNA 分子中 C 和 T 至少有（ ）
 A. 12 个 B. 18 个 C. 30 个 D. 24 个
- 若细胞质中 tRNA₁ (3'AUG5') 可转运氨基酸 a，tRNA₂ (3'ACG5') 可转运氨基酸 b，tRNA₃ (3'UAC5') 可转运氨基酸 c。今以 DNA 中一条链 3'-ACGTACATG-5' 为模板，指导合成蛋白质。该蛋白质基本组成单位的排列可能是（ ）
 A. a—b—c B. c—b—a C. b—c—a D. b—a—c

二、简答题

- 中心法则的基本内容是什么？你认为它还可能被新的发现进一步修正吗？请说出你回答这个问题的依据。
- DNA 的两条链如果都能表达蛋白质，请问它们所产生的多肽链一样吗？为什么？哪一条链相应区段的碱基序列（除 T 和 U 的替代外）与 mRNA 的碱基序列一致（模板链还是编码链）？
- 根据蛋白质生物合成过程中遗传信息的传递规律，请在下表的空白处填写相应的碱基符号。

DNA 双螺旋	G		C
mRNA	G	A	
tRNA			
氨基酸	缬氨酸		
遗传密码			

第五节 生物体存在表观遗传现象



本·节·要·点

- 表观遗传现象
- 表观遗传修饰

经典遗传学已经阐明，DNA是遗传信息的携带者，生物体性状的表现和遗传是由DNA所控制的，更确切地说是由基因控制的。我们难以想象，由于父母的某种生活经历或者不良嗜好，对子女产生了影响：瘾君子吸毒以后产生的后代，长大后有可能步父母的后尘；父母因故情绪受到重创，子女有可能被多愁善感缠绕一生，缺乏愉悦的能力和体验；甚至一些不经意的习惯，都会影响后代……这些听起来有些不可思议，那么是否真的有这种可能呢？又如何进行解释呢？

基因序列不变，表型可能改变

生物体的基因通过控制蛋白质的合成决定了其性状表现，一般来说，在基因型相同的情况下，表型也应该相同，生活习惯的改变不会影响下一代的性状。但是在现实中，却存在着另外一些现象。



小资料

生活习惯的改变对后代的性状产生影响

20世纪90年代，瑞典科学家拜格林（Lars Olov Bygren）对瑞典北部的诺伯顿地区的居民寿命进行了调查和研究。诺伯顿位于北极圈以内，地广人稀，而且交通不便，那里粮食收成极不稳定，对人的生活影响很大。当年景不佳而歉收时，人们就会忍饥挨饿；当风调雨顺而丰收时，人们又会大吃大喝。

拜格林的调查研究结果表明：

1. 如果祖父辈在青春期前有大吃大喝的经历，那么，他们子孙的寿命就比较短，患糖尿病的概率也会相应增加。
2. 在青春期前挨饿的祖父，其孙子患心血管疾病的概率就会相应降低；在

青春期前大吃大喝的祖母，其孙女死于心血管疾病的概率会明显增加。

3. 如果父亲在11岁前就开始抽烟，那么他的儿子在9岁时体重超标的概率会增加。

以上资料表明，祖辈或父辈的生活印记以某种方式遗传给了子孙。这样的结果似乎与我们已有的概念相悖，以往的知识和经验显示，一代人的生活经历只是对自己本身产生一些影响，一般不会影响下一代。因为DNA是很稳定的分子，细胞里有一整套修复受损DNA的机制。在高等生物中，DNA复制的精确度很高，因此DNA中基因序列变化的速度很慢，仅1~2代是难以完成的。

然而，这样的现象并不是偶然的，科学家在动物中也发现类似的情况：

2009年，美国芝加哥拉什大学医学中心和塔夫茨大学医学院的科学家对一些小鼠的遗传基因施行人为突变，使其智力出现缺陷。然后将这些小鼠置于特定的环境中进行刺激，引起它们的注意，并提供各种玩具进行频繁的练习。

两个星期后，这些小鼠的记忆力（并非记忆的信息）缺陷得到了恢复。这些小鼠的后代虽然也有与亲代相同的基因变化，但是它们即便没有做过玩具练习，其记忆能力也并未表现出缺陷。可见，像记忆能力这种与精神活动有关的特性也可以通过上一代的生活经历遗传给下一代。

研究还发现：

1. 让雌性小鼠摄入高脂肪的食物，它们第3代中的雌性会出现体型变大和对胰岛素敏感度下降的现象。

2. 用格尔德霉素（geldanamycin）对果蝇进行处理，该药物能干扰果蝇眼睛的正常发育，果蝇的眼睛上就会长出赘疣。这些果蝇的后代即使不再接触格尔德霉素，它们的眼睛上还是会长出赘疣，这种性状甚至可以传到第13代。

3. 给线虫喂食某种细菌，它们的体型就会变得又小又圆。而这些线虫的后代即使从不接触该种细菌，这种体型上的变化仍然可以持续，甚至到第40代。

以上的研究结果表明，即使亲代传递给后代的DNA序列没有改变，亲代在生活中由于生活环境或生活习惯的改变而引起的身体状况变化，也会通过某种途径遗传给下一代，即父母的生活经历可以通过DNA序列以外的方式遗传给后代。生物学家将这种遗传现象称为表观遗传现象（epigenetic phenomena）。

表观遗传学是与传统遗传学相对应的概念。遗传学是指基于基因序列改变所致基因表达水平的变化，如基因突变等；表观遗传学则是指基于非基因序列改变所致基因表达水平的变化，即环境变化引起的性状改变，影响基因表达，但不改变DNA序列。

改变了的表型有些可以遗传

我们已经知道，生物体的性状表现是由基因和环境条件共同作用的结果。由于环境变化引起的性状改变，一般不会遗传。事实上，有些改变了的表型是可以遗传的。



小资料

小鼠的表型改变后遗传给子代

研究人员选取若干具有相同遗传条件及健康状况的小鼠，分别采用高脂肪、低脂肪和正常食物连续喂养六个星期，结果采用高脂肪食物喂养的小鼠出现了肥胖症和葡萄糖不耐受现象。研究人员又从参加实验的所有小鼠体内采集了精子和卵子，使之结合，培养出胚胎，并移植到正常的、健康的代孕雌鼠体内。由此培育出的后代均被喂以高脂肪食物。结果发现，双亲均肥胖的小鼠在体重增加上比那些双亲中只有一个肥胖的小鼠要明显高很多，双亲均瘦弱的小鼠则是体重增加最少的；在小鼠的葡萄糖不耐受方面也观察到类似的规律。

环境和生活习惯的改变，能够引起生物体性状的改变，但不可能在短时间内使DNA分子序列发生变化。那么，对于以上事实该如何解释呢？

我们知道，人体是由200多种类型的细胞组成的，其实这些细胞内的遗传信息（DNA序列）完全相同，只不过被转录和翻译的基因不同。在真核生物的细胞中，DNA分子与一些蛋白质结合在一起，带负电的DNA分子缠绕在带正电的蛋白质分子上，使原来细长的DNA分子盘绕成紧密的结构。这样，基因及其“开关”就被隐藏起来了。

在细胞里，基因转录的一个重要步骤是组蛋白的乙酰化，就是用乙酰基（CH₃CO—）把氨基上的正电荷屏蔽起来，好像给组蛋白中的一些带正电的基团（—NH₂）戴上一顶帽子。组蛋白的正电荷一旦减少，与带负电的DNA分子片段（某基因）缠绕的力量就会减弱，随之松开，里面的信息就可以被读取，即进行转录。

另外，真核细胞基因具有的启动子——相当于转录的开关——也可以被修饰。如果给启动子中的胞嘧啶加上甲基基团（—CH₃），会使染色质高度螺旋化，凝缩成团，这个基因就无法被识别，失去转录活性，因而不能完成转录。这个过程称为DNA的甲基化，相当于给DNA戴上隐身帽子，使基因内存储的信息无法被读取。

可见，DNA内存储的信息能否被读取，还与DNA甲基化的状况和组蛋白乙酰化的程度有关。人们的生活经验，无论是精神上还是身体上的，都能改变组蛋白乙酰化和

DNA 甲基化的程度，从而对人们的精神生活和身体状况产生影响。这些不通过DNA序列改变而影响身体的性状有时能遗传给后代，这样的变化称为表观遗传修饰（epigenetic modification），即发生在DNA序列外的变化。

这些表观遗传修饰对身体的影响很大。例如，同卵双胞胎的DNA序列是完全相同的，从理论上说，他们患病的类型和概率也是相同的，但是医生发现，有时双胞胎中的一个会患上某种疾病，如白血病或红斑狼疮，另一个却未患病且身体健康。进一步的研究表明，这是因为他们的DNA甲基化程度不同。可见，即使遗传信息完全一样的两个个体，由于表达修饰上的差异，也会表现出完全不同的性状。

表观遗传机制可以使生物打破DNA变化缓慢的限制，使后代能迅速获得亲代应对环境因素做出的反应而发生的变化，这对生物种群的生存和繁衍也许是有利的。但是，通过表观遗传传递下去的性状并不总是有利的，如亲代经历的不良环境和生活习惯对后代的健康会产生不利的影响。

思考与练习

一、选择题

1. 研究发现，某些特定的行为和生活经历能够被遗传。如小鼠在闻到以前给予它们父辈电击而产生恐惧感的气味时，会表现出恐惧。下列与这个实例有关的是（ ）

- A. 小鼠被喂以高脂肪的食物而出现肥胖症
- B. 双胞胎的遗传信息基本相同，患病的可能性也相似
- C. 亲代早期的生活经历会在遗传物质上打下烙印，并可传递下去
- D. 果蝇的亲代用某种药物处理，使DNA（基因）发生改变，后代果蝇也表现出与亲代一样的变化

2. 蜂群中的蜂王与工蜂均由基因型相同的雌蜂幼虫发育而来，但是两者在体型、寿命、功能等方面存在着巨大差异。据研究，蜂王的分化发育是一种表观遗传现象。两者出现差异的原因是（ ）

- A. 雌蜂幼虫的生活环境发生变化
- B. 蜂王的生活习惯发生了变化
- C. 蜂王的活动使得性状改变，并影响到后代相应的性状
- D. DNA甲基化影响其中的遗传信息表达

二、简答题

请根据表观遗传学的原理解释，什么是DNA甲基化？这对于生物的生存繁衍有什么意义？如果抑癌基因被甲基化，可能会出现什么结果？

本章小结

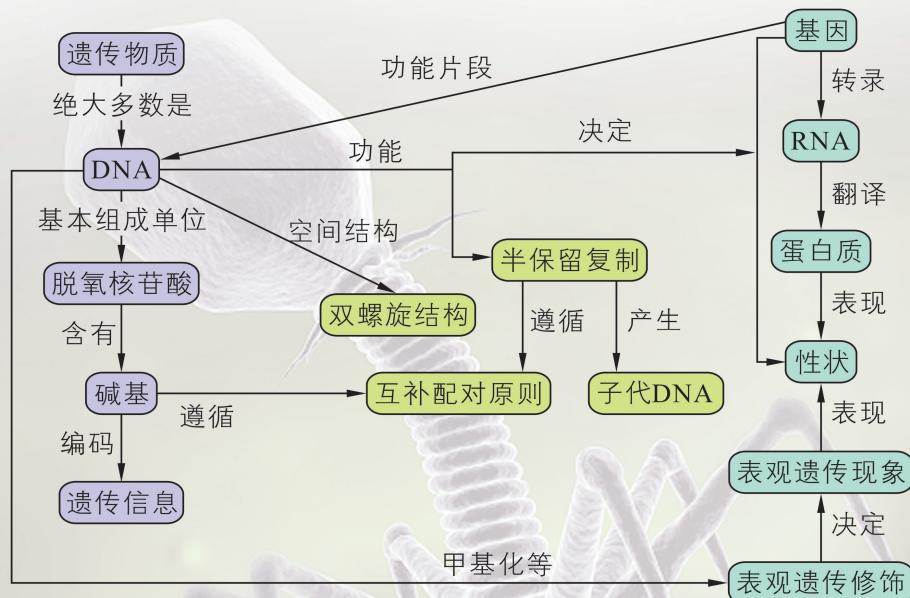
生物的遗传与遗传物质DNA的结构、复制及控制蛋白质的合成密切相关，其中基因通常是DNA分子的功能片段，DNA的碱基排列顺序编码了遗传信息，独特的双螺旋结构和碱基互补配对原则决定了复制的精准，并保证了遗传信息从RNA传递到蛋白质的准确性，体现了基因是控制生物性状的基本遗传单位，遗传物质的结构决定了生物的遗传功能，渗透了生命活动过程中的结构与功能观。

DNA是主要的遗传物质，少数不含DNA的生物的遗传物质是RNA；遗传密码的破译和使用决定了合成蛋白质的氨基酸的特异性，从而能够认识生物界遗传密码的通用性；某些基因中碱基序列不变但表型改变的表观遗传现象是由于表观遗传修饰，使得基因的表达受到影响。这些都在分子水平上解释了生物的多样性和统一性，渗透了进化与适应的观点。

科学家运用X衍射技术和模型构建方法，确定了DNA的双螺旋结构，揭示了生物界遗传物质DNA分子的统一性特点，制作DNA双螺旋结构模型渗透了模型与建模的科学思维。对于探究遗传物质的若干经典实验分析和探究DNA复制的实验分析，需要提问、假设、实验设计与实施等科学探究能力，同时需要运用归纳与概括、演绎与推理等科学思维方法。

科学家寻找遗传物质以及探究DNA复制方式的过程是尊重事实、去伪存真的过程，是多种学科知识和技术综合运用的过程，是同伴互助、合作探究的过程。表观遗传学的研究是对于传统遗传学的拓展和补充，反映了遗传学研究的新进展及相关应用，对于人类健康和疾病防治具有积极意义。

本章知识结构图



第四章 生物的变异



虽然遗传的规律解释了生物亲、子代之间的相似性，但普遍存在于亲、子代之间或子代之间的变异现象仍然成为遗传学家需要进一步研究的问题。生物的变异如何产生？这些变异现象对生物的生存、繁衍有何影响？变异的原理能否为人类提高生活质量、改造世界提供有力的工具？本章的学习，将扩充我们对于遗传的认识，从辩证的角度体会遗传过程中不变的规律和变化的现象。

学习目标

1. 概述产生生物变异的原因。
2. 解释基因重组引起生物多样性的原因。
3. 阐明基因突变的机理。
4. 举例说明染色体畸变的类别及其引起的性状改变。
5. 以单倍体、多倍体育种和转基因技术为例说明生物变异在生产上的应用。

本章学习应聚焦的关键能力

1. 认识收集信息、归纳概括是审视生物学社会议题的重要方法，尝试收集恶性肿瘤防治方面的资料，学会收集信息、归纳概括的基本方法，并关注生物学社会议题。
2. 通过收集生物变异在育种上应用的实例，关注生物学社会议题，学会运用生物学原理解释生物学社会议题。
3. 根据材料分析各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险曲线的意义，学会运用生物学原理解释生物学社会议题，承担社会责任。
4. 认识调查与归纳是重要的生物学方法，通过调查常见的人类遗传病并探讨其监测和预防，学会调查与归纳的基本方法，运用遗传学原理解释生物学社会议题，关爱生命，承担社会责任。

第一节 基因突变可能引起性状改变



本·节·要·点

- 基因突变的类型
- 基因突变的特点
- 诱变育种

2013年6月11日，搭载着聂海胜、张晓光和王亚平三位宇航员的载人航天飞船冲破云霄飞入浩瀚的宇宙。宇宙飞船的载重设计必须十分精确，却在“神舟十号”上特别装载了一些植物种子。原来，科学家希望利用宇宙射线引起植物种子的变异，筛选出对人类生产实践有利的新性状。为何宇宙射线能够引起植物种子的变异？这些变异为何能够改变植物的性状？

基因突变（gene mutation）是指基因内部特定核苷酸序列发生改变的现象或过程。DNA分子上碱基对的替换、插入或缺失都可以引起核苷酸序列的变化，从而引起基因结构的改变。基因突变是生物变异的根本来源，对生物进化和选育新品种具有非常重要的意义。

碱基对的替换、插入或缺失会引发基因序列的改变

基因作为DNA上有遗传效应的片段，可能在复制等时期发生碱基序列的改变，从而改变了遗传信息。DNA分子中碱基序列的改变包括碱基对的替换、插入和缺失三种不同的方式。

DNA复制时，碱基对的替换会导致基因碱基对序列的改变（图4-1）。另外，DNA

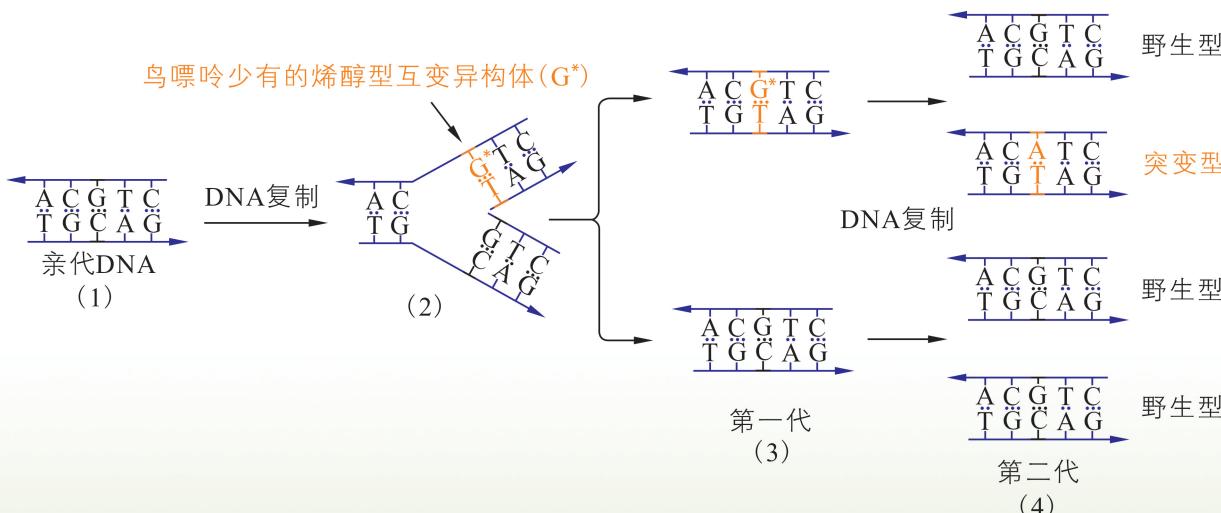


图4-1 碱基对的替换引起的基因突变

片段中某一位点插入或缺失非3倍数的几个碱基对，会造成插入或缺失位点以后的一系列编码顺序发生错位（图4-2）。它可引起该位点以后的遗传信息都出现异常。

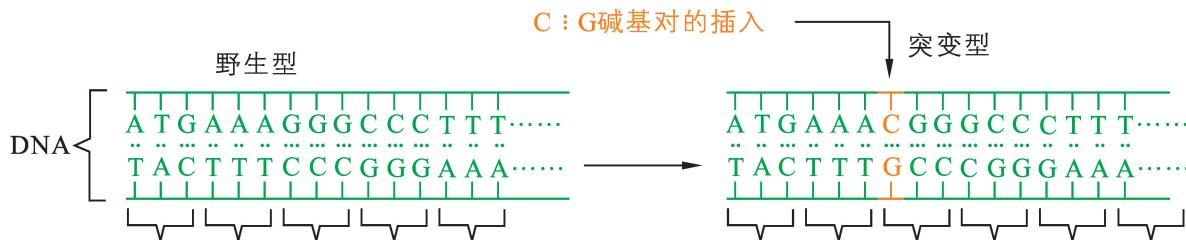


图4-2 碱基对的插入引起的基因突变

基因序列改变可能会影响其编码的蛋白质

镰刀形细胞贫血症是一种遗传病。正常人的红细胞是中央微凹的圆饼状，而镰刀形细胞贫血症患者的红细胞却是弯曲的镰刀状（图4-3）。这样的红细胞容易破裂，使人患溶血性贫血，严重时会导致死亡。这种病是怎样形成的呢？对患者红细胞的血红蛋白分子的分析研究发现，在组成血红蛋白分子的肽链上，发生了一个氨基酸的替换。原来是控制血红蛋白的基因中DNA的碱基序列发生了改变，即DNA双链上的一个碱基对A-T替换成了T-A，也就是 $\frac{\text{GAA}}{\text{CTT}}$ 变成了 $\frac{\text{GTA}}{\text{CAT}}$ ，导致其对应的mRNA上的碱基顺序由GAA变成了GUA。GAA是谷氨酸的密码子，而GUA是缬氨酸的密码子。这样，肽链上该位点原来对应的谷氨酸就变成缬氨酸，从而导致血红蛋白异常（图4-4）。

发生了插入或缺失突变的基因在表达时也可使组成肽链的氨基酸序列发生改变，从而严重影响蛋白质的结构与功能。

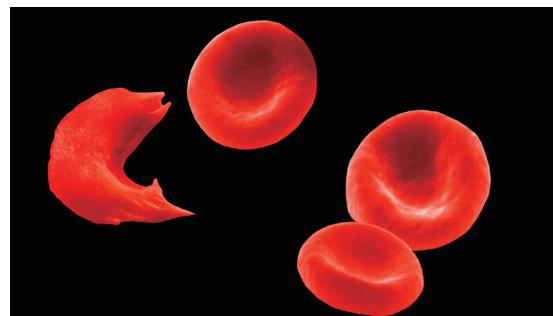


图4-3 正常红细胞与镰刀状红细胞

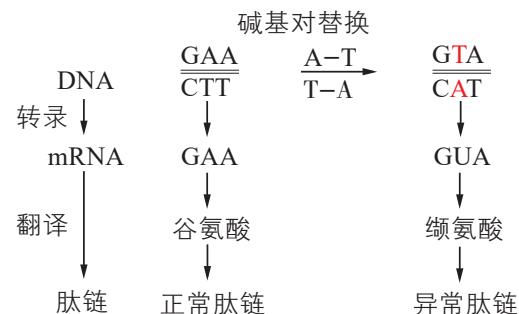


图4-4 镰刀形细胞贫血症病因示意图



小资料

基因突变导致的表型变化

根据基因突变对表型的影响，可以将基因突变分为以下几类：

(1) 形态突变。主要影响生物的形态结构，可从表型的明显差异来识别，如果蝇的红眼突变为白眼。

(2) 生化突变。影响生物的代谢过程，导致某个特定生化功能的改变或丧失。例如，人类的苯丙酮尿症，是由于患者肝脏中缺少苯丙氨酸羟化酶，使体内的苯丙氨酸无法正常代谢而过量积累，损伤中枢神经系统，导致智力发育不全。

(3) 致死突变。导致个体活力下降，甚至死亡。例如，镰刀形细胞贫血症患者的红细胞容易破裂，使之患溶血性贫血，严重时会导致死亡。

(4) 条件致死突变。突变体在某些条件下可以成活，而在另一些条件下致死。例如，经由突变产生的温度敏感型T4噬菌体，在25℃时能在大肠杆菌中正常生长，但在42℃时不能存活。

形态突变、致死突变和条件致死突变都伴随特定生化过程的变化，因此严格地讲，任何突变都是生化突变。

基因突变的特点主要表现在以下几个方面：①普遍性。基因突变在生物界非常普遍。从低等生物到高等生物，包括人类，均可发生基因突变；在生物个体发育的不同阶段，以及不同个体的任何细胞内，均可发生基因突变。例如，有角家畜中出现无角品种、玉米的黄粒变白粒等。②多方向性。染色体某一位置上的基因可以向不同的方向突变成它的等位基因，即基因A可突变为基因 a_1 、 a_2 、 a_3 ……例如，小鼠的毛色基因有控制灰色的 A^+ 、控制黄色的 A^y 、控制黑色的 a 等（图4-5）。③稀有性。在自然状态下，生物的基因突变频率一般是很低的。例如，高等动、植物的突变率为 $10^{-8} \sim 10^{-5}$ ，即大约10万到1亿个配子中才有一个发生突变。④可逆性。显性基因可以突变为隐性基因，隐性基因也可突变为显性基因。例如，果蝇的红眼基因（W）可以突变为白眼基因（w）；当然，w也可突变为W。⑤多数有害性。大多数的基因突变会给生物带来不利的影响。因为任何一种生物的现存基因都是长期自然选择和适应的结果，体现了它们与环境的高度协调，而大多数基因突变打破了这种协调，对生物的生存往往是不利的。例如，基因突变引起了人类的各种遗传病，严重危害着人类的健康。



图4-5 多种突变基因控制小鼠的不同毛色

虽然大多数基因突变是有害的，但是也有一些基因突变可以使生物产生新的基因，获得新的性状，从而适应改变了的环境，获得更大的生存空间。因此，基因突变是生物变异的根本来源，也是生物进化的原材料。

有些因素能提高基因突变概率

在自然状态下，基因突变的概率很低，但是生物周围环境的某些变化会提高基因突变发生的概率。

诱发基因突变的因素主要有以下几种：第一，物理因素，如X射线、紫外线等各种射线的照射、温度剧变等。第二，化学因素，各种能改变DNA分子中碱基排列顺序的化合物，如亚硝酸、碱基类似物等。第三，生物因素，如麻疹病毒等，它们的毒素或代谢产物对DNA分子都有诱变作用。通常情况下，我们将在自然状态下发生的基因突变称为自发突变，而将在人工条件下诱发的基因突变称为诱发突变。

因此，生活中应尽量避免接触上述诱发基因突变的因素，防止这些因素危害我们的健康。在实验研究中，科研人员往往利用上述因素对实验材料进行处理，以提高基因突变的概率，从而更快地获得突变基因并观察与之对应的突变性状，用以研究基因的功能。

某些基因突变能导致细胞分裂失控

癌细胞（图4-6）是由一个正常细胞突变而来，它的一个重要特征是无限增殖。这是由于基因突变引起的细胞分裂失控。

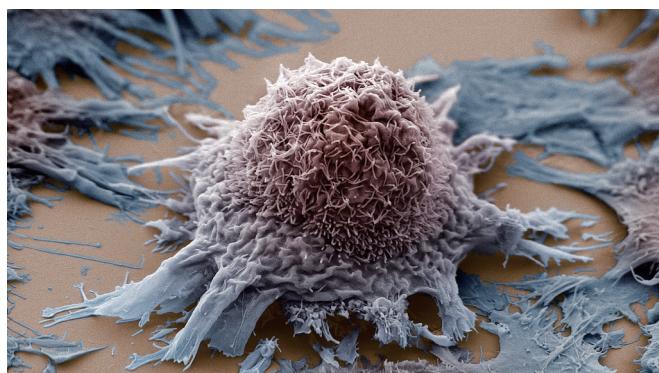


图4-6 肺癌细胞的扫描电镜图(3500 \times ,经后期着色处理)

人和动物细胞的染色体上本来就存在着与癌有关的基因：原癌基因和抑癌基因。原癌基因是控制细胞生长和分裂的一类正常基因，其突变或过量表达能引起正常细胞

发生癌变。抑癌基因编码的蛋白质是正常细胞增殖过程中的负调控因子，抑癌基因突变丧失其细胞增殖的负调控作用，则导致细胞周期失控而发生癌变。

根据大量的病例分析，癌症的发生并不是单一基因突变的结果，在一个细胞中发生多个基因突变，才能赋予癌细胞所有的特征，这是一种累积效应。癌症的病因很难确定，因为遗传因素和环境因素都参与其中，居住在不同国家和地区的人群，癌症的发病率不同，类型也不同。例如，美国的乳腺癌发病率较高，日本较低，而胃癌则相反，在日本常见，在美国少见。生活中的致癌因子很多，但癌症发生的概率并不是很高，而且易患癌症的多为老年人。

能引起细胞癌变的因素称为致癌因子。目前认为，致癌因子大致分为三类：物理致癌因子、化学致癌因子和病毒致癌因子。物理致癌因子主要指辐射，如紫外线、X射线等。例如，居里夫人在研究工作中长期被放射线损伤，导致白血病；氟氯碳化合物的大量排放，使大气平流层中臭氧层变薄，照到地面的紫外线增强，使全球皮肤癌患者增加。化学致癌因子有数千种之多，无机化合物如石棉、砷化物等，有机化合物如苯、黄曲霉毒素等都是化学致癌因子。吸烟是人体摄入化学致癌物的主要途径之一，从香烟的烟雾中可分析出尼古丁等20多种化学致癌因子。病毒致癌因子是指能使细胞发生癌变的病毒。致癌病毒能够引起细胞发生癌变，主要是因为它们含有病毒癌基因以及与致癌有关的核酸序列，它们通过感染人的细胞后，将其基因组整合进入人的基因组中，从而诱发人的细胞癌变，如劳氏肉瘤病毒等。



收集恶性肿瘤防治方面的资料，讨论恶性肿瘤的防治

近年来，恶性肿瘤的发病率逐年升高。作为高中生，我们应该积极了解恶性肿瘤的诱发因素，学习防治恶性肿瘤的知识，践行健康的生活方式。

目的要求

1. 收集恶性肿瘤防治方面的资料，关注恶性肿瘤对人类健康的影响。
2. 了解收集资料的途径，学会处理生物学信息的方法。

活动提示

1. 可针对你感兴趣的恶性肿瘤防治的某一方面，进行资料的收集和阐述。
2. 资料可来源于互联网、医学杂志（如《大众医学》）、医学和保健书籍等。进行资料整理时，要标明资料的来源。
3. 除了互联网外，你还可以去学校图书馆或当地公共图书馆查阅相关资料，学会在图书馆检索、查阅资料的一般方法。

- 生活在你周围的恶性肿瘤患者的情况，可以作为资料来源之一。
- 可通过制作墙报、班级研讨会、分组讨论等形式对收集的资料进行交流。

在老师和专家的指导下，以“健康生活”为主题，在学校和社会上进行有关恶性肿瘤预防的宣传。

讨 论

- 为什么近年来恶性肿瘤发病率逐年上升？
- 如何预防恶性肿瘤的发生？

基因突变可应用于诱变育种

我们知道，物理因素或化学因素都能诱发基因突变。将这一原理应用在育种中，就发展为育种的新方法——诱变育种，也就是利用如X射线、 γ 射线、紫外线、激光等物理因素或亚硝酸、硫酸二乙酯等化学因素来处理生物，使生物发生基因突变（图4-7）。

诱变育种的主要特点：第一，可提高突变概率，人工诱发突变率可比自发突变率提高100~1000倍，能产生多种多样的新类型，为育种创造出丰富的原材料。第二，能在较短时间内有效地改良生物品种的某些性状。例如，浙江省农业科学院用 γ 射线处理籼稻种子，在保持原品种各种丰产性状的基础上，选育出提早15天成熟的新品种。第三，改良作物品质，增强抗逆性。例如，山西省用辐射育成的“太辐一号”小麦，比原品种更为耐寒、耐旱和抗病。黑龙江省农业科学院用辐射方法处理大豆，培育了“黑农五号”等大豆品种，产量提高16%，含油量比原来的品种提高了2.5%。截止到2003年，在作物方面，我国已培育出200多种水稻、小麦、玉米、大豆等优良品种。在微生物方面，诱变育种的成效极为明显。例如，青霉菌的产量最初是很低的，通过交替使用X射线、紫外线等照射和化学物质诱发突变，结果选育出发酵产量提高了数千倍的菌株。

诱变育种作为一种重要的育种方法具有很多优势，但是在实际操作中需要处理大量的材料，并具有一定的盲目性。



图4-7 太空椒

思考与练习

一、选择题

1. 最新研究表明，美人鱼综合征发生的内因可能是基因的某些碱基对发生了改变，引起早期胚胎出现了不正常的发育，患病的新生儿出生后只能够存活几个小时。该实例不能说明（ ）

- A. 该变异属于致死突变
- B. 基因突变是可逆的
- C. 碱基对的改变会导致遗传信息改变
- D. 生物体的性状受基因控制

2. 囊性纤维病是一种常见的遗传病，其致病原因是编码一个跨膜蛋白（CFTR蛋白）的基因发生突变，导致CFTR蛋白在第508位缺少苯丙氨酸，进而影响了CFTR蛋白的结构，使CFTR转运氯离子的功能异常。下列关于该病的叙述，正确的是（ ）

- A. 该病的病因是正常的基因中有3个碱基对发生替换
- B. 该实例说明基因突变可造成所编码蛋白质结构改变
- C. 该实例说明造成遗传病的基因突变具有高发性
- D. 囊性纤维病患者体内含有异常CFTR的细胞会发生癌变

3. 有研究小组利用化学诱变剂进行小麦育种，使DNA分子中的碱基G异常地与T配对。用诱变剂处理野生型小麦种子后，突变的植株甲叶绿素含量下降46.2%，突变的植株乙叶绿素含量下降80.3%。下列叙述错误的是（ ）

- A. 实验中获得植株甲和乙，可说明诱变剂引起的基因突变是不定向的
- B. 植株甲、乙的叶绿素含量都降低，说明叶绿素合成减少或分解增多
- C. 若植株乙自交子代中出现野生型小麦，则可说明野生型的高叶绿素含量为显性性状
- D. 经诱变剂处理后，突变基因在第二次复制时才会出现A—T替换G—C的现象

二、简答题

癌细胞最大的特点是能够进行无限增殖，在临幊上经常通过适宜剂量的射线进行放射疗法或者通过化学药剂进行化学疗法，但是经常会出现脱发、腹泻等副作用。请分析上述治疗癌症方法的基本原理和产生副作用的原因。

第二节 基因重组使子代出现变异

俗语说，“一母生九子，连母十个样”。一母所生的后代为什么会有差别？通过对孟德尔遗传定律的学习，我们已经知道通过有性生殖产生的后代会有更大的变异性，这种变异与基因突变有何本质上的区别？“杂交水稻之父”袁隆平院士是利用了什么原理有效地解决了我国人口众多与耕地面积有限这一重要社会生产矛盾的？

基因重组（gene recombination）是指具有不同遗传性状的雌、雄个体进行有性生殖时，控制不同性状的基因重新组合，导致后代出现不同于亲本类型的现象或过程。基因重组是通过有性生殖过程实现的，基因重组的结果是导致生物性状的多样性，为动、植物育种和生物进化提供丰富的物质基础。

本·节·要·点

- 基因重组的概念
- 杂交育种



非同源染色体间的自由组合导致基因重组

遗传的染色体学说表明，生物在通过减数分裂形成配子时，非同源染色体的自由组合，导致非同源染色体上的非等位基因也自由组合，因此产生多种类型的配子。这样，雌、雄配子结合后形成的新个体的基因型就有可能与亲代的基因型和表型不同。例如，孟德尔的豌豆两对相对性状的杂交实验，黄色圆形与绿色皱形亲本杂交后，所得的F₂共有9种基因型、4种表型，除了与亲本相同的黄色圆形和绿色皱形两种类型外，还有绿色圆形和黄色皱形两种新的性状组合类型以及多种基因型。其实在绿色圆形这种新类型中，圆形和绿色并不是新的性状，这些性状在亲本中原来就存在，只是这两个人性状重新组合后就成为亲本中所没有的新类型。

按自由组合定律可以知道，在完全显性的条件下，当控制两对相对性状的基因位于两对染色体上时，F₂的表型种类为 $2^2=4$ （图4-8）；如果涉及的各种性状分别由n对基因控制，并且各对基因分别位于不同的染色体上，则F₂的表型数目应是 2^n 。例如，水稻体细胞中有24条即12对染色体，假设控制12对相对性状的基因分别位于这12对同源染色体上，当有12对相对性状差异的两个亲本杂交后，F₂的表型数目理论上

为 $2^{12}=4096$ 。实际上水稻性状远远超过12个，因此，通过有性生殖所产生的后代的表型数目更是数不胜数。

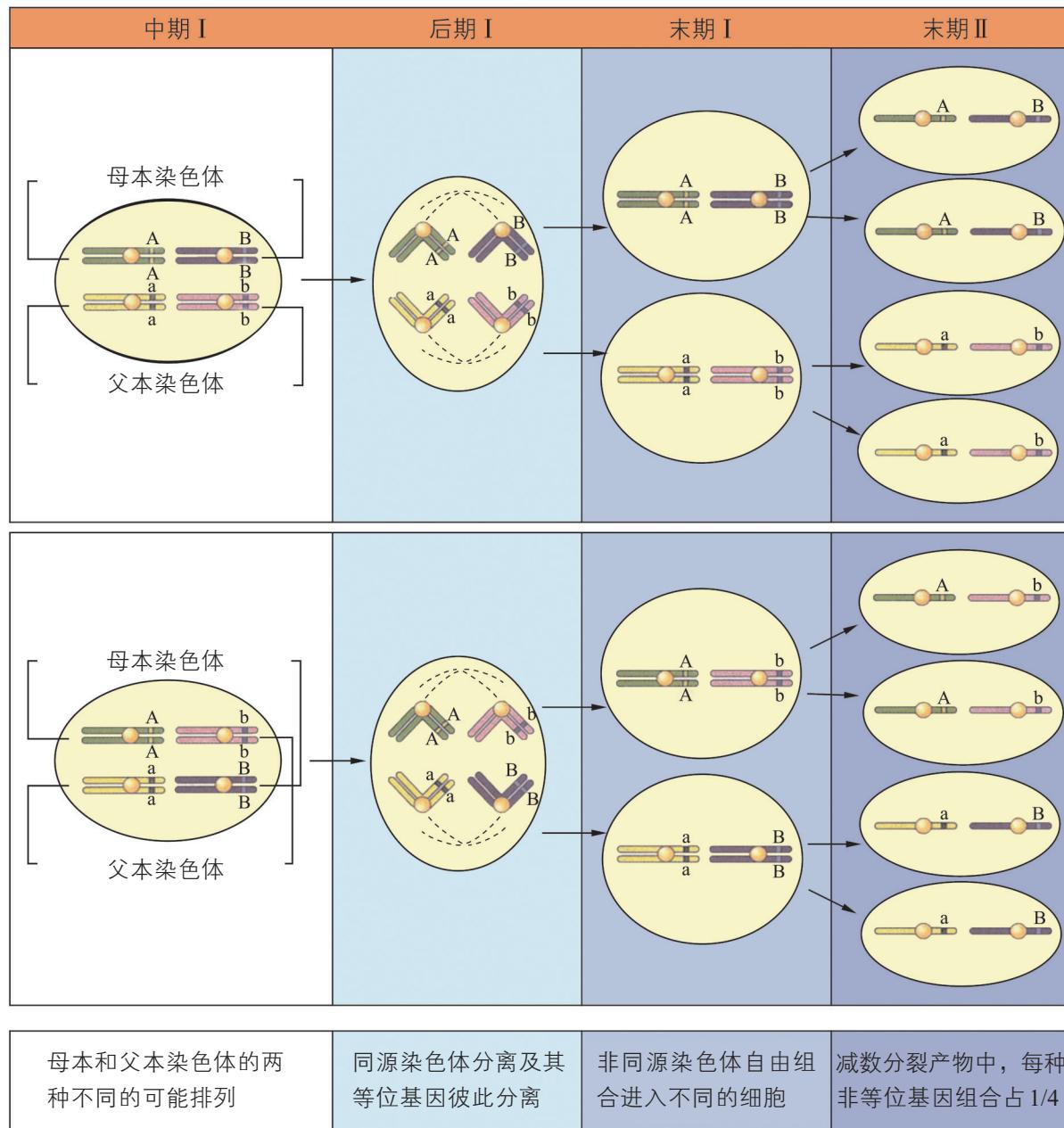


图4-8 非同源染色体自由组合引起的基因重组

同源染色体的非姐妹染色单体之间交叉互换导致基因重组

在减数分裂过程中，同源染色体的非姐妹染色单体之间发生染色体片段的交换，也使染色体上的基因产生重组。在减数分裂中，同源染色体的非姐妹染色单体交叉互换的位点和次数有诸多变化，这样能够使通过基因重组产生的配子种类变得异常多样，从而极大地增加了有性生殖后代的变异性（图4-9）。

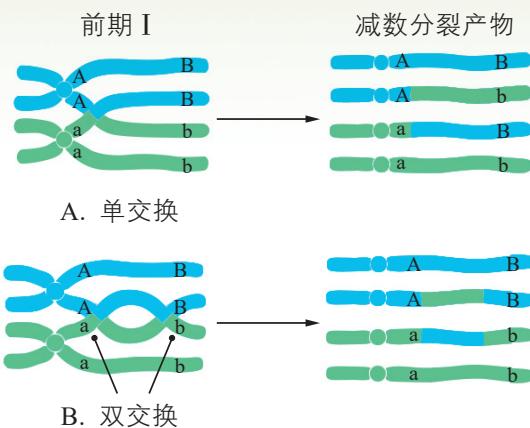


图 4-9 同源染色体间的交叉互换产生多种交换产物

基因重组可应用于杂交育种

利用基因重组原理，可以有目的地将两个或多个品种的优良性状组合在一起，培育出更优良的新品种。一般可以通过杂交、选择、纯合化等手段培育出新品种。例如，有两个不同的番茄品种，一个是抗病、黄果肉的品种（ssrr），另一个是易感病、红果肉的品种（SSRR），目标是培育出一个既抗病又是红果肉的新品种（ssRR），并且新品种的性状能稳定遗传。首先，将这两个番茄品种进行杂交，所得的F₂中只有3/16是兼有这两个优良性状的新类型（ssR₋），其中仅有1/3是稳定遗传的纯合子（ssRR），其余2/3是不能稳定遗传的杂合子（ssRr）。为此，需要将具有优良性状的F₂连续自交，选择既抗病又是红果肉的能稳定遗传的优良品种（图4-10）。迄今为止，杂交育种仍是培育新品种的有效手段，人们已应用这一方法培育出数以万计的动、植物新品种。

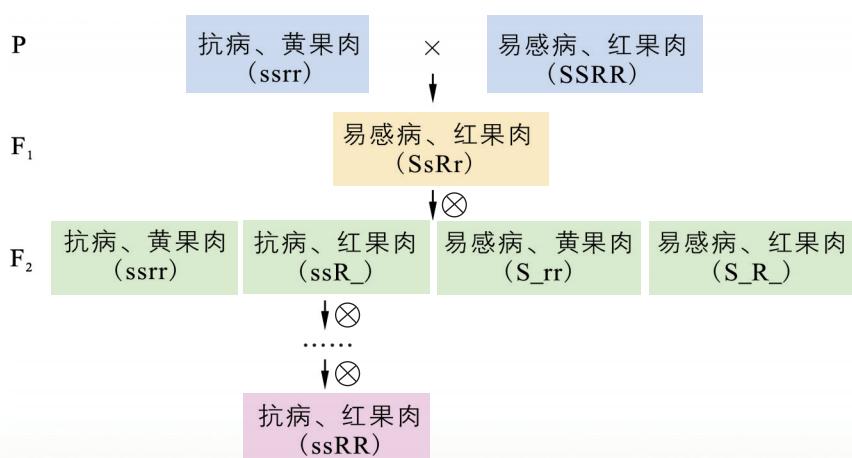


图 4-10 番茄杂交育种的过程

转基因技术可以实现物种间的基因重组

转基因技术是指利用分子生物学和基因工程的手段，将某种生物的基因（外源基因）转移到其他生物物种中，使其出现原物种不具有的新性状的技术。植物转基因技术的具体实施过程：用人工方法将人类所需要的目的基因导入受体细胞内，使其整合到受体的染色体上（图4-11）。外源基因随细胞的分裂而增殖，并在体内得以表达，还能将所获得的新性状稳定地遗传给后代。这种由于外源基因的导入而引起原有遗传物质组成发生改变的生物称为转基因生物。例如，将北极海鱼的抗冻基因导入番茄，使番茄在冬天也能长期保存。

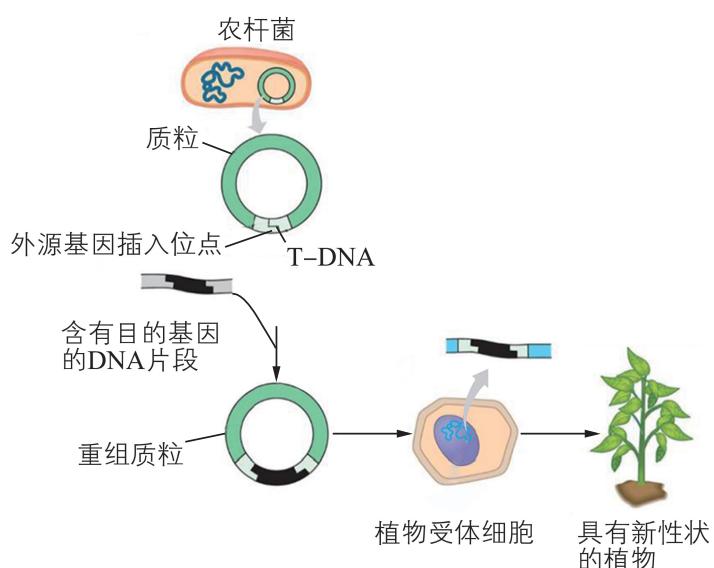


图4-11 植物转基因技术

转基因技术人为地增加了生物变异的范围，实现种间遗传物质的交换。在对生物遗传性状进行改造时所采用的多种方法中，转基因技术的针对性更强，效率更高，经济效益更明显，因此世界各国争相开展转基因技术的研究和应用。转基因技术的研究正在以惊人的速度发展，新的转基因动、植物不断出现。我国在利用植物转基因技术培育农作物新品种方面取得了很多成果，转基因植物涉及水稻、小麦、马铃薯、大豆、棉花、烟草等40余种，涉及基因种类100余种。我国在动物转基因技术方面已经培育出转基因鱼、转基因瘦肉型猪等新品种，特别是利用转基因动物作为生物反应器生产医用蛋白和多肽的研究成果喜人。随着世界人口的不断增长和粮食需求量的不断增加，粮食生产面临着耕地面积日益减少及农药、化肥污染环境等问题，转基因技术可为作物高产、优质、抗病虫害和降低农药、化肥对环境的污染做出贡献。转基因生物在给人类带来巨大经济效益的同时，也可能带来如破坏生态环境、威胁人类健康等潜在危害，尤其是转基因食品的安全性最受人们关注。



转基因食品的安全性

以转基因生物为原料加工生产的食品就是转基因食品，其中以转基因植物最为普遍。自1983年第一例转基因植物——转基因烟草问世以来，大量的转基因生物已被直接或间接地加工成人类食品。常见的转基因食品有大豆、番茄、油菜、谷物等。

面对转基因食品的大量上市，人们担心外源基因的转入会使生物产生不利于健康的成分，特别是转基因食品远期的安全问题。据报道，有学者发现某些转基因食品可能含有毒素和过敏原，如转基因马铃薯对实验鼠的肝、胃和免疫系统造成伤害。这表明转基因食品对人类也可能存在同样的威胁。随后又有科学家指出，该报道存在严重的科学上的漏洞，不足为信。尽管如此，人们还是要问：转基因食品是否有害？食用它是否安全？一些科学家认为，转基因食品与通过杂交育种所获得的动、植物新品种制作的食品一样，不存在食用安全问题。美国是转基因食品的生产大国，60%以上的零售食品中有转基因食品的成分，尚未发现人们食用转基因食品后有什么不良反应。1996年，世界卫生组织曾有过“运用生物技术产生的食品的安全性并不比传统食品的安全性低”的结论。若要解决转基因食品的安全问题，通常要跟踪监测10~20年。因此，在未得到明确的结论之前，加强对转基因食品的管理是非常必要的。对此，世界各国对转基因生物的研制和开发都制定了一系列相应政策和法规，以确保转基因生物的安全性。例如，联合国《生物多样性公约》和《生物安全议定书》中，对转基因生物及其产品的安全评价、消费者知情权等做了十分明确的规定。我国也颁布了如《转基因食品卫生管理办法》等一系列法规。另外，科学家在技术上尽量考虑转基因生物可能存在的包括影响人类健康的各种风险，将转基因生物可能对人类带来的危害程度降到最低。可见，如何评价转基因食品的安全问题，是摆在我们面前的难题和挑战。

思考与练习

一、选择题

1. 在一对不同性状的家猫所生的小猫中，毛色、斑纹等性状出现很多差异，这种变异主要来自（ ）

- A. 基因突变
- B. 基因重组
- C. 环境影响
- D. 性状分离

2. 香豌豆的花色由2对等位基因控制。两株白花香豌豆杂交，子一代植株均开红花，继续自交一代后，出现性状分离现象，红花与白花性状分离比约为9:7。下列有关香豌豆花色遗传的解释，最合理的是（ ）

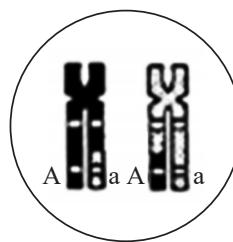
- A. 亲本在杂交过程中产生的基因突变
- B. 香豌豆花色的遗传不遵循孟德尔自由组合定律
- C. 子一代产生配子时，控制花色的非等位基因自由组合
- D. 子二代的白花均为稳定遗传的植株

3. 实验表明：交换也可以发生在某些生物体的有丝分裂中，这种现象称为有丝分裂交换。如图是某高等动物一个细胞（甲）发生有丝分裂交换的示意图，该细胞有丝分裂形成两个子细胞（乙和丙）。在不考虑基因突变的情况下，下列叙述正确的是（ ）

- A. 图中细胞甲内所有同源染色体正在相互配对
- B. 乙和丙细胞的基因组成可能相同，也可能不同
- C. 乙和丙细胞的基因组成可能分别是Aa和aa
- D. 该生物个体的遗传性状一定会发生改变

二、简答题

假如在一个生物种群中，有许多不同表型的个体，它们的基因都是纯合的。在它们产生子代的过程中，如果不发生基因突变，但有基因重组情况发生，则在子代中能有新的表型吗？



第三节 染色体畸变可能引起性状改变

本·节·要·点

- 染色体畸变的类型
- 染色体组
- 多倍体育种
- 单倍体育种

21-三体综合征，又称唐氏综合征（图4-12），是由多了一条21号染色体而导致的疾病。60%的患儿在胚胎发育早期即流产，存活者有明显的智能落后、特殊面容、生长发育障碍和多发畸形。这种遗传变异与基因突变和基因重组有何差异？

染色体畸变（chromosomal aberration）是指生物细胞中染色体在数目和结构上发生的变化，也称为染色



图4-12 唐氏综合征患者

体变异。每种生物的染色体数目与结构是相对恒定的，但在自然条件或人工因素的影响下，染色体可能发生数目与结构的变化，从而导致生物的变异。染色体畸变包括染色体数目变异和染色体结构变异。

基因突变是染色体的某一个位点上基因的改变，这种改变在光学显微镜下是无法直接观察到的。而染色体畸变是可以用显微镜直接观察到的（图4-13）。

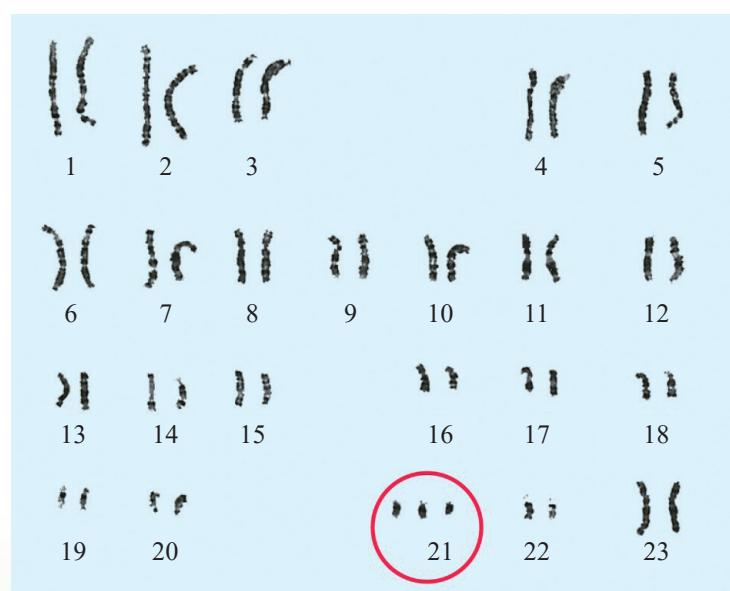


图4-13 光学显微镜下唐氏综合征患者的染色体组成(1000×)

染色体结构变异可能导致生物性状的改变

染色体结构变异是指染色体发生断裂后，在断裂处发生错误连接而导致染色体结构不正常的变异。根据染色体断裂后片段连接的方式，染色体的结构变异分为如下4种类型（图4-14）：

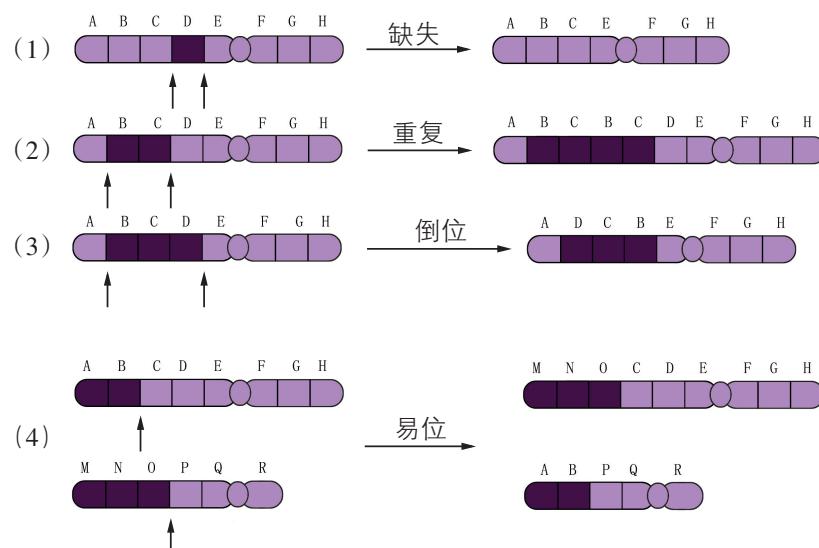


图4-14 染色体结构变异(缺失、重复、倒位、易位)示意图

- (1) 缺失：染色体片段的丢失，引起片段上所带基因也随之丢失的现象。
- (2) 重复：染色体上增加了某个相同片段的现象。
- (3) 倒位：一个染色体上的某个片段的正常排列顺序发生180°颠倒的现象。
- (4) 易位：染色体的某一片段移接到另一非同源染色体上的现象。

染色体结构的变异，使位于染色体上的基因的数目和排列顺序也发生改变。大多数的染色体结构变异对生物体是不利的，甚至会导致生物体的死亡。例如，人类第五条染色体的部分缺失可引起猫叫综合征，患者智力低下，哭声似猫叫。又如，果蝇X染色体上某个区段发生重复时，果蝇的复眼由正常的椭圆形变成条形的“棒眼”（图4-15）。

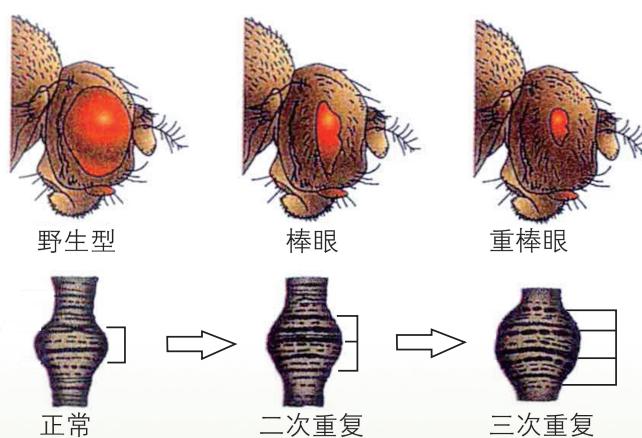


图4-15 果蝇X染色体部分片段的重复引起棒状眼

经研究表明，凡是能诱发基因突变的因素，都可能引起染色体结构变异。

染色体数目变异能导致生物性状的改变

染色体数目变异是指生物细胞中染色体数目的增加或减少，可分为：①整倍体变异，体细胞中的染色体数目是以染色体组的形式成倍增加或减少的，如单倍体、多倍体等。②非整倍体变异，体细胞中个别染色体的增加或减少。染色体数目变异在生物界较为普遍，对育种有重要意义。

在多数生物的体细胞中，染色体总是成双存在的。体细胞内成双的染色体可以分成两组，经减数分裂后所形成的配子只有其中的一组染色体。一般将二倍体生物的一个配子中的全部染色体称为染色体组（genome），其中包含了该种生物的一整套遗传物质。这组染色体的形态结构、功能各不相同，由于其携有能控制该生物生长发育的全部遗传信息，它们互相协调、共同控制生物正常的生命活动。例如，果蝇的体细胞中有8条染色体，即4对同源染色体，包含两个染色体组，每组染色体含有每对同源染色体中的一条染色体。减数分裂形成的生殖细胞中只含一个染色体组，染色体数目为4（图4-16），其中3条为常染色体、1条为性染色体。

由体细胞发育而来，具有两个染色体组的个体称为二倍体（diploid）。在自然界中，绝大多数的动物和半数以上的高等植物都是二倍体。在常见的植物中，如水稻、玉米就是二倍体。哺乳类（包括人类）也属二倍体。通常把体细胞中所含染色体组数超过两个的生物称为多倍体（polyploid）。如含有三、四个染色体组的生物分别称为三倍体、四倍体。多倍体普遍存在于植物界，已知被子植物中有 $1/3$ 或更多的物种是多倍体植物。在常见的植物中，香蕉是三倍体，花生、大豆、马铃薯等是四倍体，小麦、燕麦等是六倍体。多倍体常是二倍体祖先经过染色体数加倍或种间杂交产生的。

由配子不经受精，直接发育而来，其体细胞中含有本物种配子染色体数目的个体称为单倍体（haploid）。昆虫中的雄蜂、雄蚁等就是正常的单倍体生物，它们是由未受精的卵发育而成。相对于动物，植物的单倍体较为多见。对于二倍体生物，其单倍体的体细胞中含有一个染色体组，而对于多倍体生物，其单倍体的体细胞中含有多于一个的染色体组。

细胞内个别染色体的增加或减少，也会引起生物性状的改变。例如，人类的卵巢发育不全症，也称为特纳（Turner）综合征，就是由于缺少一条性染色体引起的，组型

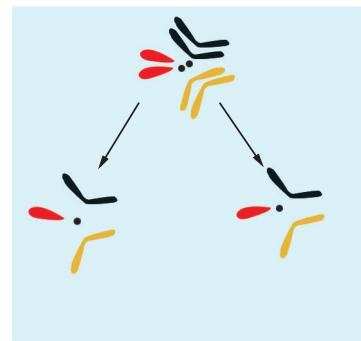


图4-16 雌果蝇的染色体组

为XO，即45条染色体。个别染色体的增加或减少往往是减数分裂过程中染色体的不正常分离（图4-17，图4-18）引发的。

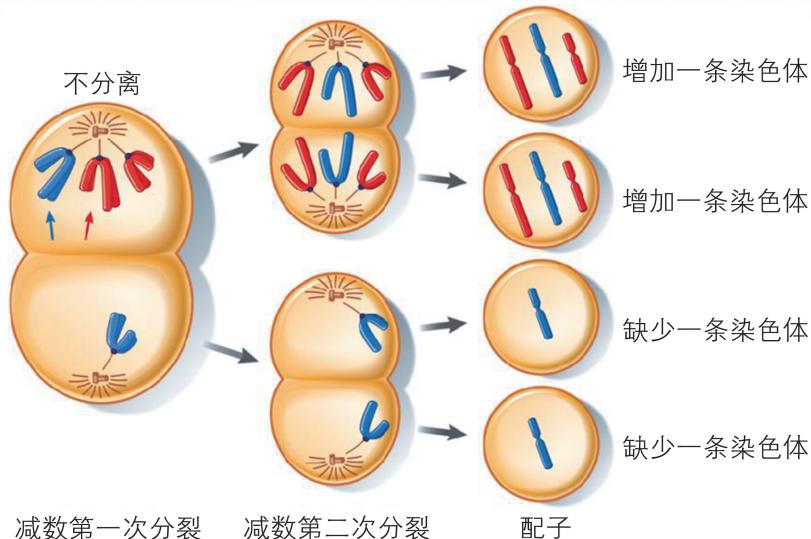


图4-17 同源染色体不分离

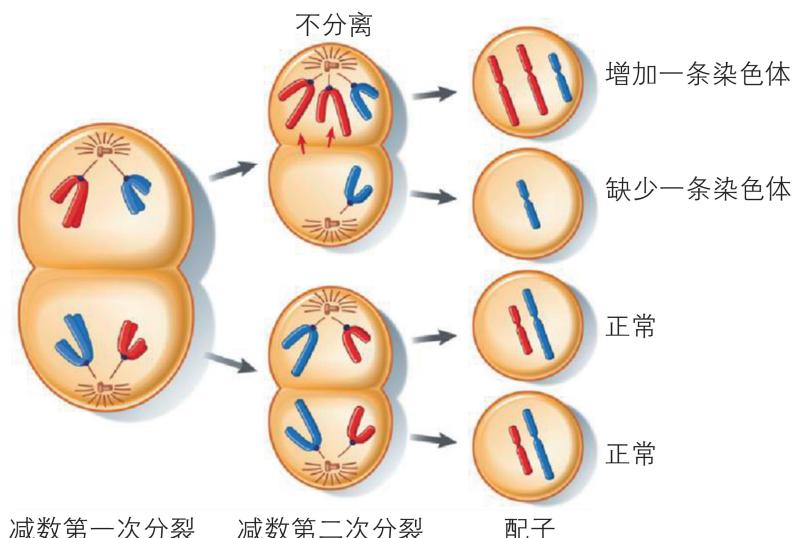


图4-18 姐妹染色单体不分离

染色体变异可应用于单倍体育种和多倍体育种

单倍体的植株小而弱，而且高度不育，因此单倍体本身在生产上没有任何经济价值。若诱导单倍体的染色体加倍，成为可育的纯合子，就可以成为选育新品种的原材料。这种利用单倍体作为中间环节产生具有优良性状的可育纯合子的育种方法称为单倍体育种。其主要特点有：第一，缩短育种年限。运用杂交育种方法，要育成一个稳定的纯合品种至少需要5年，利用单倍体育种则可缩短为2年。第二，能排除显隐性干扰，提高效率。当亲本杂交后，用 F_1 的花粉培养成单倍体，再诱导染色体加倍产生纯

合子，它的基因型和表型一致，可直接通过表型来判断它们的基因型，其效率高于杂交育种。花药离体培养是产生单倍体植株的简便而有效的方法。单倍体育种程序包括：①用杂交方法获得杂种 F_1 。②将 F_1 的花药放在人工培养基上进行离体培养，花粉细胞经多次分裂形成愈伤组织，诱导愈伤组织分化成幼苗。③用秋水仙素处理幼苗，染色体加倍后成为可育的纯合植株。我国运用单倍体育种技术，已在小麦、水稻、烟草、茄子等作物上选育出了新品种，并在生产上取得了良好的经济效益。

例如，现有宽叶、不抗病（ $AAbb$ ）和窄叶、抗病（ $aaBB$ ）两个烟草品种，目标是培育出宽叶、抗病（ $AABB$ ）的新品种。先将两个亲本进行杂交得 F_1 ，表现为宽叶、抗病，当 F_1 开花时可产生4种类型的花粉粒（图4-19）。对这些花粉粒进行离体培养，发育成单倍体幼苗后经染色体加倍获得纯合子，再从中选出稳定遗传的宽叶、抗病植株。而杂交育种需对 F_2 的宽叶、抗病植株进行多代连续自交后才能获得稳定遗传的植株。

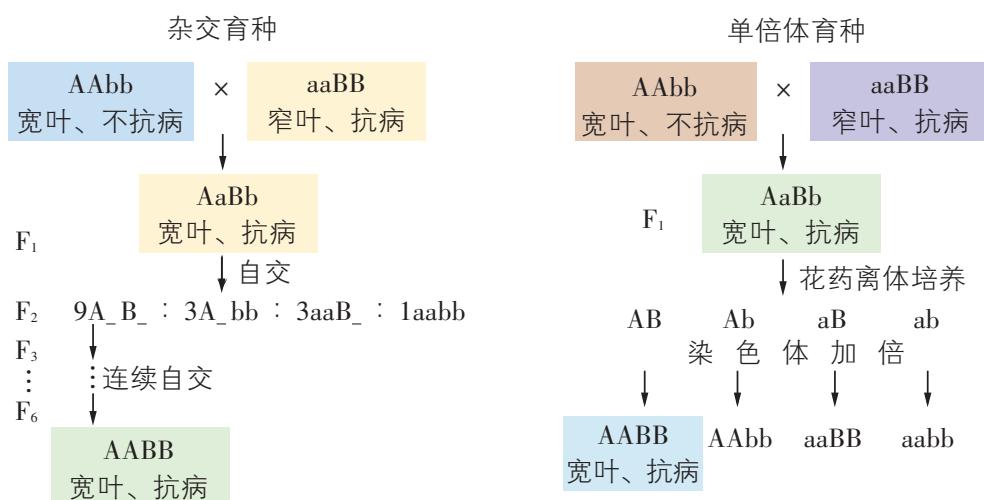


图4-19 杂交育种与单倍体育种的比较

多倍体主要存在于植物界。多倍体的细胞通常比二倍体的细胞大，细胞内有机物的含量高、抗逆性强，在生产上具有很高的经济价值。例如，四倍体番茄所含的维生素C比二倍体的多一倍；三倍体甜菜比较耐寒，含糖量和产量都较高，成熟也早；三倍体的西瓜、香蕉和葡萄与二倍体相比，不仅果实大、含糖量高，而且无籽，便于食用。在生产上，可通过人工诱导培育出新的优良的多倍体品种。人们利用物理、化学因素来诱导多倍体的产生，目前效果较好的方法是用秋水仙素处理萌发的种子、幼苗等，使它们的染色体加倍。因为秋水仙素能抑制细胞分裂时纺锤体的形成，因此染色体虽已复制，但不能分离，最终导致染色体数目加倍。



小资料

小麦的演化与染色体数目变异

关于小麦的演化有多种学说，但传统观点是，野生一粒小麦染色体组的组成为AA，经驯化演变为栽培一粒小麦（AA）。二倍体野生一粒小麦与染色体组组成为BB的二倍体拟斯卑尔脱山羊草发生天然杂交，其杂种经染色体自然加倍后，产生染色体组组成为AABB的野生二粒小麦，经驯化演变为栽培二粒小麦（AABB）。栽培二粒小麦再演化成为其他四倍体小麦。野生二粒小麦与染色体组组成为DD的二倍体节节麦发生天然杂交，其杂种经染色体自然加倍后，产生了普通小麦（AABBDD），如图4-20所示。



图4-20 小麦的演化过程

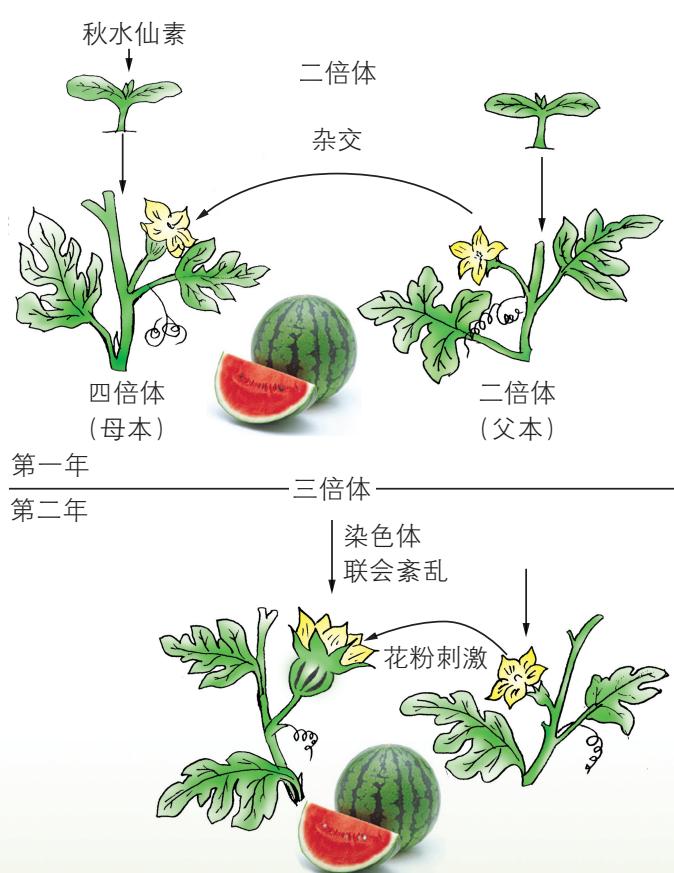


图4-21 三倍体无籽西瓜培育示意图

人工诱变多倍体是培育作物新品种的另一条重要途径，现以三倍体西瓜——无籽西瓜的培育为例来说明（图4-21）。一般西瓜是二倍体，在二倍体西瓜的苗期用秋水仙素处理，使染色体加倍，得到四倍体西瓜。将四倍体作为母本，二倍体作为父本，杂交后在四倍体的植株上可结出三倍体的种子。种子种下后长成三倍体植株，但它高度不育，采用与二倍体西瓜间作栽培的方法，在开花时将二倍体的花粉传到三倍体植株的雌花上，可以刺激子房发育成无籽西瓜。另外，中国农科院已成功培育出自然界没有的异源八倍体小黑麦，在高寒地区种植比当地的小麦品种产量高30%~40%，比黑麦高20%，而且蛋白质含量高，抗逆性、抗病性更强。

**活动****收集生物变异在育种上应用的实例**

基于对各种变异的理论学习，我们可以通过查阅资料来了解杂交育种、单倍体育种、多倍体育种、诱变育种等方法在农业上的广泛应用，实现学以致用。

目的要求

1. 收集生物变异在育种上应用的实例，比较不同育种方法的特点。
2. 学会收集和处理生物学信息的途径和方法。

活动提示

1. 有的育种实例可能利用了多种生物变异的原理。
2. 资料可来源于互联网、期刊（如《作物学报》）、农业育种书籍等。进行资料整理时，要标明资料的来源。除了互联网外，还可以去学校图书馆或当地公共图书馆查阅相关资料，学会在图书馆检索、查阅资料的一般方法。
3. 采访高校相关专业教授或农业研究机构的工程师，把采访到的内容作为变异育种资料的来源之一。
4. 可通过制作墙报、研讨会、分组讨论等形式对收集的资料进行交流。在老师和专家的指导下，以“生物育种”为主题，了解近年来的相关研究成果。

讨 论

1. 各种育种方法利用了哪些生物变异的原理？
2. 各种育种方法有哪些优、缺点？

生物的变异可分为不遗传的变异和可遗传的变异。引起生物变异的原因主要有三种：一是环境条件的改变引起的，不涉及遗传物质的变化，其变异只限当代的表型改变，属不遗传变异。例如，花生处在水肥充足的条件下会出现果实大且多的现象，但其后代不一定能保持这一特点。二是在强烈的物理、化学因素影响下发生的基因突变和染色体畸变。三是有性生殖过程中形成配子时，由于非同源染色体的自由组合和同源染色体的非姐妹染色单体间的片段交换而引起的基因重组。后两种变异属可遗传的变异，只有这两种变异的产物才能成为生物进化和培育新品种的材料。

**课外读****可移动的遗传元素**

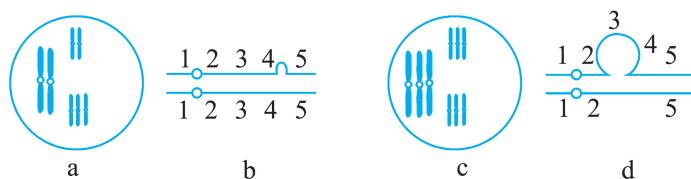
我们常见的玉米都是黄色的籽粒。然而，野生的玉米还有其他颜色。美国

遗传学家麦克林托克 (Barbara McClintock, 1902—1992) 是从研究染色体的断裂端行为开始步入这一研究领域的。她发现，在玉米细胞核中的9号染色体短臂上，有一特定位点经常发生断裂并导致一系列表型上的变化。这一发现极其重要。麦克林托克敏锐地看到，不同于其他事件引起的偶然断裂，该位点的断裂是一种高度非随机性的、可遗传的事件，这就表明该位点上存在一个控制因子，能够导致染色体断裂。她将其命名为Ds因子。当麦克林托克欲运用测交精确地测定Ds位点时，竟然发现Ds是不稳定的，它可以从染色体的一个位点跳到另一个位点。这就是“转座”概念的首次出现。麦克林托克通过深入地研究解密了“转座”现象的分子机制，并因此荣获1983年诺贝尔生理学或医学奖。

思考与练习

一、选择题

- 基因型为AAbb和aaBB的植株杂交得F₁，对其幼苗用适宜浓度的秋水仙素处理，得到的植株的基因型和染色体倍数分别是（ ）
 A. AAaaBBbb，二倍体 B. AaBb，二倍体
 C. AAaaBBbb，四倍体 D. Aabb，二倍体
- 有些类型的染色体结构和数目的变异，可通过对细胞有丝分裂中期或减数第一次分裂时期的观察来识别。a、b、c、d为某些生物减数第一次分裂时期染色体变异的模式图，它们依次属于（ ）



- 三倍体、染色体片段增加、三体、染色体片段缺失
- 三倍体、染色体片段缺失、三体、染色体片段增加
- 三体、染色体片段增加、三倍体、染色体片段缺失
- 染色体片段缺失、三体、染色体片段增加、三倍体

二、简答题

萝卜 ($2n=18$) 常具有抗线虫病的性状，而在白菜 ($2n=38$) 中却没有发现该性状。科学家为了培育抗线虫白菜，用抗虫萝卜和白菜杂交，并用秋水仙素处理子代幼苗。之后，用杂种植株连续多代与白菜杂交，筛选抗虫植株。请说明实验中杂种植株的染色体组成变化。

第四节 人类遗传病是可以检测和预防的

同其他生物一样，人类繁衍后代的过程也受遗传规律的制约。但是，人不仅是高度进化的生物，而且是社会发展的产物。人类的生命周期较长，所处环境条件和社会条件相当复杂，个体差异既明显又不易控制。所以，研究人类遗传的方法不同于研究其他生物，具有独特性。随着医学的发展和人们生活水平的提高，过去一些严重威胁人类健康的传染病、营养性疾病得到了较好的控制，而人类遗传病的发病率和死亡率却呈相对增长的趋势。如何利用遗传学原理预测人类遗传病的发生，从而实现有效预防遗传病的目的呢？

本·节·要·点

- 人类遗传病的种类
- 人类遗传病的预防



遗传病是由生殖细胞或受精卵里的遗传物质发生了改变引起的

凡是由于生殖细胞或受精卵里的遗传物质发生了改变，从而使发育成的个体患病，这类疾病都称为遗传性疾病（hereditary disease），简称遗传病。根据临床统计，大约1/4的生理缺陷和3/5的成人疾病都是遗传病，3/10的儿童死亡是由遗传病造成的。

根据人们对遗传物质的认识，可以将遗传病分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三大类。

单基因遗传病（single gene disorder）是由染色体上单个基因的异常所引起的疾病。这类疾病的种类极多，至少发现了13000多种。这类疾病中每一种病的发病率都很低，多属罕见病，如许多代谢缺陷病等。常见的常染色体单基因遗传病有多指、并指、软骨发育不全、家族性心肌病、遗传性神经性耳聋、白化病、苯丙酮尿症等。图4-22是一例高胆固醇血症的家系分析结果，这种病属常染色体显性遗传病。该种遗传病的致病基因是显性基因，因此亲代患者只要将一个致病基因遗传给后代，后代便可能出现病症，往往在系谱图中出现“代代相传”的特点。图4-23是糖原沉积病I型的家系调查结果，这种病属常染色体隐性遗传病。该种遗传病的致病基因是隐性基因，只有隐性基因纯合才可能出现病症。一旦携带同种致病基因的正常亲代婚配，后代就

有25%的可能患病，因此往往在系谱图中出现亲代父母双方都不患病，而子代出现患病者的特点。

□表示健康男性
○表示健康女性
●■表示此病患者
■表示死于此病的男性
■家族中最先发现的患者
右上角数字为序号
右下角数字为年龄

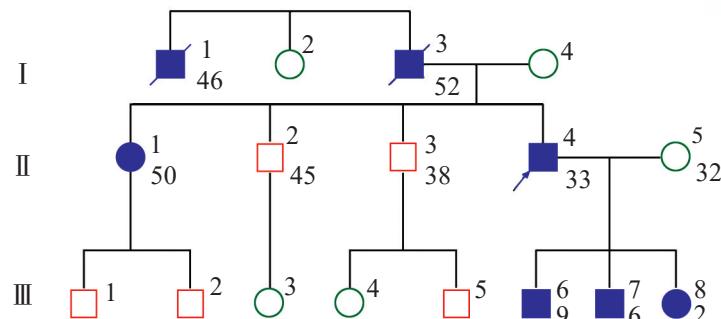


图 4-22 高胆固醇血症家系分析的结果

□表示健康男性
○表示健康女性
●表示患病女性

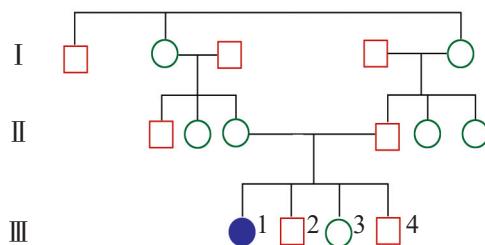


图 4-23 糖原沉积病 I 型家系分析的结果

性染色体单基因遗传病可分为X连锁遗传病和Y连锁遗传病。X连锁遗传病有抗维生素D佝偻病、红绿色盲、蚕豆病、甲型血友病、乙型血友病等。Y连锁遗传病有Y染色体上基因缺陷造成的睾丸发育不全等。人类中有些个体表现为外耳道多毛症（图2-19），此症是Y连锁的，“传男不传女”，不过对健康无大危害。

小资料

道尔顿症

在第二章第三节中我们提到过化学家道尔顿的经历。这个故事发生在圣诞节前夕，道尔顿兴高采烈地送给母亲一双新袜子作为节日礼物。母亲喜悦之余觉得袜子的颜色过于鲜艳，对他说：“你买的这双袜子是樱桃红色的，我怎么穿出去啊！”道尔顿被弄得丈二和尚摸不着头脑：明明是棕灰色，母亲怎么把它看成樱桃红色了？难道母亲的视觉发生了错乱？然而，询问了周围的许多人后，道尔顿惊奇地发现，只有自己的弟弟坚持说袜子的颜色为棕灰色，其余人都与母亲的看法一致。道尔顿不愧是伟大的科学家，他不但没有陷入苦恼，反而像探讨其他科学问题一样，深入研究起这种色觉差异的缘由，认识到他们兄弟两人都是色盲，并因此成为色盲症的发现者。后人又把色盲症称为“道尔顿症”，以示纪念。

多基因遗传病 (polygenic disorder) 是指涉及许多个基因和许多种环境因素的遗传病, 病因和遗传方式都比较复杂, 不易与后天获得性疾病相区分。多基因遗传病的发病率大多超过 1/1000。由于遗传基础不是单一因素, 因此在患者后代中的发病率远远低于 1/2 或 1/4, 大约只有 1%~10%。

常见的多基因遗传病有唇裂、腭裂、先天性心脏病、精神分裂症、青少年型糖尿病、高血压和冠心病等。

染色体异常遗传病 (chromosomal disorder) 是由于染色体的数目、形态或结构异常引起的疾病, 只占遗传病的 1/10。染色体异常造成的流产, 占自发性流产的 50% 以上。

常见的染色体异常遗传病, 例如唐氏综合征 (图 4-12), 患者细胞中多了一条 21 号染色体, 表现为伸舌样痴呆、口齿不清、眼距宽, 并伴有其他体格异常和发育迟缓症状; 特纳综合征 (45, XO), 表现为女性卵巢和乳房等发育不良, 外阴发育幼稚, 有颈蹼, 身体矮小, 两臂八字形外伸, 智力低下; 克兰费尔特 (Klinefelter) 综合征 (47, XXY), 表现为男性睾丸发育不全; 猫叫综合征, 起因于第五号染色体短臂上缺失一段染色体片段, 患儿哭声尖细, 似猫叫。



多基因遗传病的发病风险

对于多基因遗传病, 在遗传咨询时要注意以下规律: ①再发风险是指一个已发现患儿的家庭, 其父母再生病患儿的概率。在一定情况下, 也可以指患者亲属的发病可能性。再发风险与患病人数有关。已经生育的患儿越多, 说明该对夫妇携带易患性基因越多, 因而再生病患儿的可能性越大。②再发风险与患者病情的严重程度有关。病情越严重, 说明其携带易患性基因越多, 因而其亲属发病的可能性越大。③某些情况下, 再发风险与性别有关。有些遗传病在人群中的发病率跟性别相关, 即某种性别的个体更易患病。例如, 对于某种多基因遗传病, 女性的发生率明显低于男性。假设有一女性是该病患者, 说明她携带了相当多的易患性基因, 因此她的后代发病风险增加。

遗传咨询和优生可以帮助检测和预防遗传病

遗传咨询 (genetic counseling) 是一项社会性的医学遗传学服务工作, 又称遗传学指导。遗传咨询可以为遗传病患者或遗传性异常性状表现者及其家属做出诊断, 估计疾病或异常性状再度发生的可能性, 并详细解答有关病因、遗传方式、表现程度、诊

治方法、预后情况及再发风险等问题。遗传咨询的基本程序如图4-24所示。

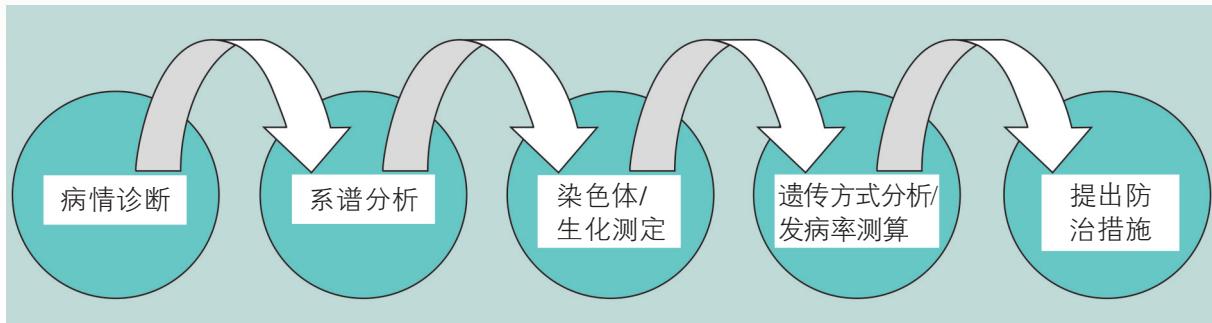


图4-24 遗传咨询的基本程序



根据材料分析各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险曲线的意义

遗传病都涉及遗传物质的变化，但是不同的遗传病对人体性状的影响有很大差异。此外，遗传病不都是先天性疾病，可能在不同的年龄阶段发病。我们可以通过分析不同遗传病的发病风险，对遗传病进行更为深刻的认识。

目的要求

- 通过分析各种遗传病的发病风险，了解不同遗传病的发病规律。
- 利用分析结果，解释生活中不同年龄阶段遗传病发病风险差异的原因。

活动提示

图4-25大体表示了各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险。一般来说，染色体异常的胎儿50%以上会因自发流产而不出生；新生儿和儿童容易表现单基因病和多基因病；各种遗传病在青春期的发病率很低；成人很少新发染色体病，但成人的单基因病比青春期发病率高，更显著的是多基因遗传病的发病率在中老年群体中随着年龄增加而快速上升。

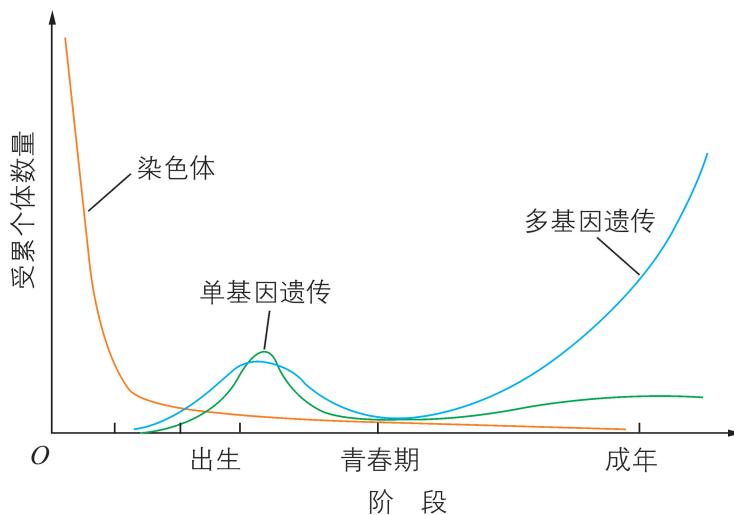


图4-25 各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险

讨 论

1. 染色体疾病的发病风险在胎儿期明显高于出生后，而大多数染色体疾病是致死的，也就是说，一些染色体异常的胎儿并不会出生。你如何理解这种现象的意义？
2. 多基因遗传病在成年后的发病风险显著增加，而多基因遗传病大多数与环境因素密切相关，这对改善我们的生活习惯有什么启示？
3. 请试着解释各种遗传病在青春期的发病风险都很低的原因和意义。

统计表明，20岁以下妇女生育的子女，其先天畸形率比25~34岁妇女生育的子女高50%。另一项统计指出，40岁以上妇女所生的子女，唐氏综合征的发生率比25~34岁妇女生育的子女大约高10倍（图4-26）。因此，应提倡适龄生育。另外，近亲结婚也会提高遗传病发病风险，主要是由于近亲中具有相同隐性致病基因的可能性很大，从而提高了隐性遗传病的发生概率。

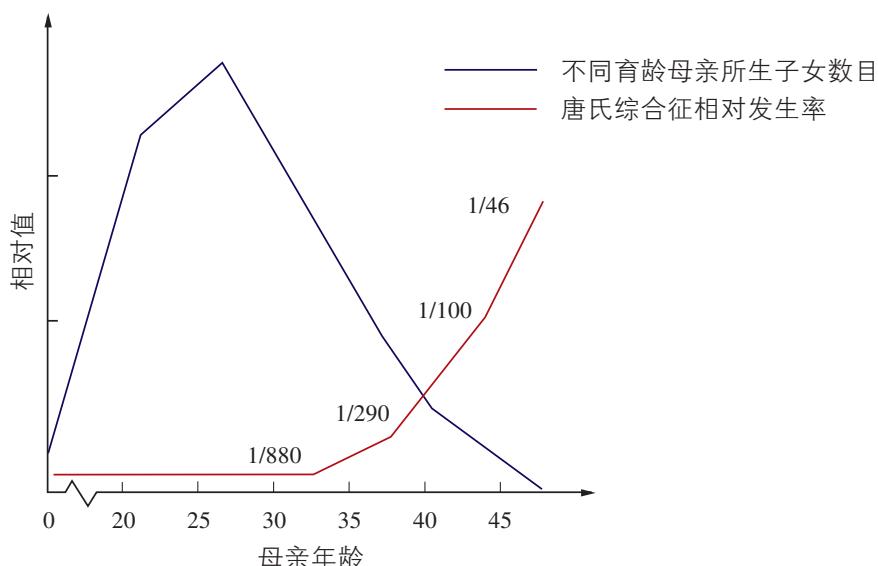


图4-26 母亲年龄与生育后代唐氏综合征发病风险曲线



直系血亲、旁系血亲与近亲结婚

直系血亲是指有直接血缘关系的亲属，也就是生育自己的与自己生育的上下各代亲属。直系血亲可以分为父系、母系、子系和女系几个方面。父系长辈包括父亲、祖父母、曾祖父母等；母系长辈包括母亲、外祖父母、曾外祖父母等；子系包括儿子、孙子、孙女、曾孙子、曾孙女等；女系包括女儿、外孙

子、外孙女、曾外孙子、曾外孙女等。

旁系血亲是指直系血亲以外，在血缘上有共同祖先的亲属，如兄弟姐妹、堂表兄弟姐妹、叔、伯、姑、舅、姨、侄子、侄女、外甥、外甥女等。

近亲结婚易导致基因纯合化，使得不良的隐性基因所控制的性状得以表现，或者使得遗传病的发生率增加。这是因为子女的基因中有一半来自父亲、一半来自母亲，所以子女与父母之间各有 $1/2$ 的基因相同，亲兄妹之间也有 $1/2$ 的基因相同，堂兄妹、表兄妹之间有 $1/8$ 的基因相同。人类有许多遗传病是由隐性基因控制的，患者都是隐性纯合子，在随机婚配的情况下，配偶都为同一遗传病的隐性基因携带者的机会是不多的，但在近亲结婚时，由于他们有共同的祖辈，有部分相同的基因，两个隐性致病基因相遇的机会就多了。近亲结婚不仅增加了男女双方的隐性致病基因相遇的机会，使子女中常染色体隐性遗传病发生率明显增加，同时流产率、死胎率、儿童早期死亡率、先天畸形率等也有所增加。此外，近亲结婚所生的后代，其智力迟钝的比率比非近亲婚配所生的后代高出4倍。

如果要通过遗传咨询得知婴儿是否具有患病风险，羊膜腔穿刺和绒毛细胞检查是两种比较常用的产前诊断方法。羊膜腔穿刺用于确诊胎儿是否患染色体异常、神经管缺陷，以及某些能在羊水中反映出来的遗传性代谢疾病。穿刺时用穿刺针穿过孕妇的腹壁刺入宫腔吸出少许羊水，进行羊水细胞和生物化学方面的检查（图4-27）。

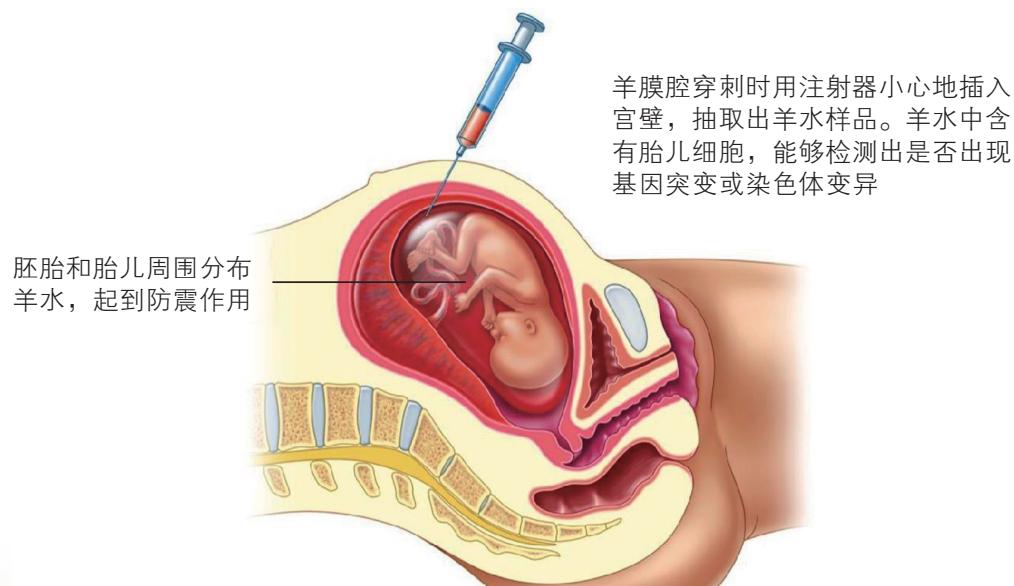


图4-27 羊膜腔穿刺诊断胎儿是否患遗传病

绒毛细胞检查是20世纪末发展起来的一项新的产前诊断技术。它主要用一根细细的塑料管或金属管，通过孕妇的子宫口，沿子宫壁入内，吸取少量绒毛支，经培养进行细胞学检查（图4-28）。

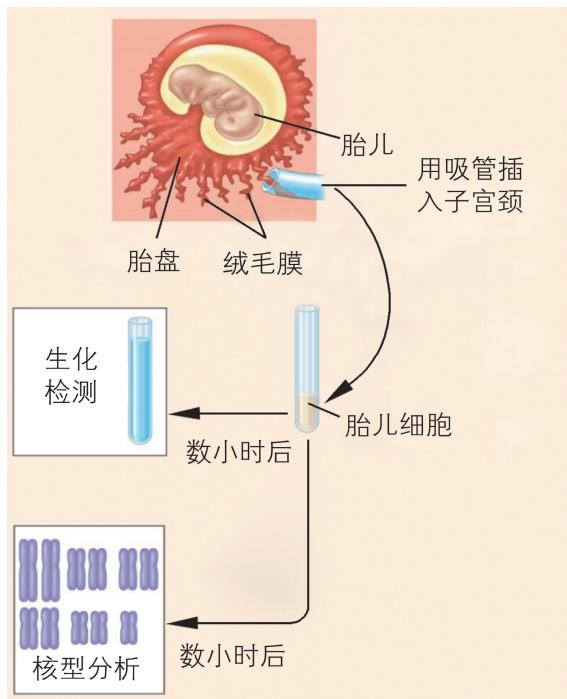


图4-28 绒毛细胞检查诊断胎儿是否患有遗传病

近些年来，随着科学的发展和进步，新的产前诊断技术不断涌现。我国医学工作者在国际上率先提出通过检测母体外周血胎儿游离DNA，来预测胎儿常见染色体异常病。

通过检查发现胎儿确有缺陷的，应及时终止妊娠。

畸形胎产生的原因有遗传和环境两类。畸形常在怀孕18~55天形成，如果此期孕妇服用致畸药、受放射线照射等，致畸的潜在危险较大。近亲结婚是造成畸形胎的遗传原因之一。近亲结婚所生育的子女死亡率高，畸形率高，智力低下率高。为此，《中华人民共和国婚姻法》规定，直系血亲和三代以内的旁系血亲禁止结婚。



调查常见的人类遗传病并探讨其监测和预防

人类遗传病在社会生活中并不罕见，这类疾病对患者及其家庭造成了一定的影响。作为高中学生，我们应该了解遗传病的基本情况，建立起科学预防遗传病的基本理念。

目的要求

1. 尝试调查和统计人类遗传病的方法。
2. 通过对几种人类遗传病的调查，归纳这些遗传病的发病情况。
3. 探讨常见人类遗传病的监测和预防方式。
4. 通过实际调查，体验从媒体上直接获取资料或数据的过程。

活动提示

1. 可以以小组为单位开展调查，也可以分类进行调查。
2. 每个小组可以调查熟悉的4~8个家庭或家系中遗传病的情况。
3. 调查前拟定几种遗传病的类别，最好选择群体发病率较高的单基因遗传病，如红绿色盲、白化病、血友病等。
4. 将各小组调查的数据进行汇总，根据全班数据进行遗传病发病率的估算：

某遗传病的发病率 = 某遗传病的患病人数 ÷ 某遗传病的被调查人数 × 100%

讨 论

1. 你所调查的几种遗传病是否具有家族遗传倾向？
2. 尝试判断几种遗传病的遗传方式。

人类基因组计划可用于基因检测和治疗

只有了解了人体的全部基因，人类才可能真正掌握自身的遗传结构以及遗传结构缺陷所产生的危害，才可能更好地改善人类的健康。

人类基因组计划（Human Genome Project, HGP）是由美国科学家在1985年首先提出来的。它是一项希望解开人类生老病死的奥秘，并彻底破解控制各种疾病基因密码的国际性科学的研究工程，是人类生命科学史上的一项伟大的工程。

人类基因组计划最初的目标是通过国际合作，用15年的时间构建详细的人类基因组遗传图和物理图，并期望通过分析人类每个基因的功能和基因在染色体上的位置，使医学专家们了解疾病的分子机制。

人类基因组计划由“国际人类基因组测序协作组”（International Human Genome Sequencing Consortium, IHGSC）完成，来自6个国家的研究所（中心）的2000多名科学工作者参与了IHGSC的工作。该项工作于1990年10月正式开始，中国于1999年正式参与。2000年6月26日，中国科学家宣布完成了1%的人类基因组工作框架图；2001

年2月15日，世界著名学术刊物《自然》刊登了《人类基因组的初步测定和分析》的学术论文，这是人类首次全面介绍人类基因组工作框架图的“基本信息”。2001年8月，中国提前2年完成了所承担的人类基因组“完成图”的绘制工作，为2003年全部“完成图”的绘制成功做出了重要贡献。

人类基因组计划可能有以下应用价值：①追踪疾病基因。在基因组“完成序列图”的帮助下，已经有包括乳腺癌、肌肉疾病、耳聋和失明在内的30个以上疾病的相关基因被确定。②估计遗传风险。人类基因组的研究，使人们了解了个体对某些疾病的易感性以及对疾病的治疗是以DNA序列差异为基础的，因此可以根据个体的基因信息估计疾病发展的可能性，进而提出应对措施。③用于优生优育。把父母的遗传基础（基因组特征）和由产前诊断获得的胎儿的基因信息结合起来进行分析，使健康胎儿的出生更有保障。④建立个体DNA档案。将个体的基因信息存储起来，以便于案件侦破、法医鉴定、身份确认、紧急救治等。⑤用于基因治疗。详细了解人类基因组序列组成和基因的功能，扩大基因治疗的范围，使以前难以治愈的“绝症”患者获得新生。



不必担心“选择放松”

随着医学和保健科学的发展，遗传病患者得以存活和生育后代。很多人担心，这样会造成对遗传病的“选择放松”，导致致病基因频率增加，使更多的致病基因保留在人群之中，在我们的后代中出现更多的遗传病患者。由于遗传病基因频率一般都是很低的，因此人群中的发病率也很低。例如，苯丙酮尿症的发病率只有 $1/16000$ ，根据遗传平衡定律计算，其致病基因频率只有 $(1/16000)^{1/2} \approx 0.008$ 。我们假设，经过遗传病基因诊断和饮食治疗，所有的苯丙酮尿症患者都能与正常人一样生活，都能与正常人一样生育后代。也就是说，对于苯丙酮尿症患者来说没有选择发生，这时遗传应该是平衡的，其基因频率随着世代相传而保持不变。因此，可以说“选择放松”造成有害基因的增多是有限的。

临床医学、预防医学和保健科学的迅速发展，先进医疗技术的不断涌现，特别是基因治疗所展示的美好前景，使人类有足够的能力面对“选择放松”，改变其对健康和生存带来的影响。随着人们物质、精神生活的丰富，人类控制环境的手段越来越多，能力也越来越强。人类进化的历史也说明了这一点。

人类的祖先是多毛的灵长类，由于“有害”基因的积累和固定，现代人的体毛已十分稀少（仅少数返祖遗传引起“毛孩”现象）。然而，当人类穿上衣服

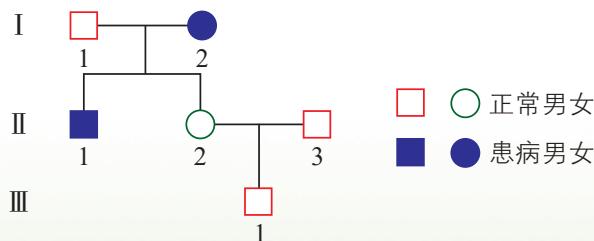
后，抵御恶劣环境的能力又“恢复”甚至超过了多毛的祖先。于是，体毛稀少不再被认为是病态，人类也不再羡慕多毛的祖先。所以，随着环境条件和生活方式的改善，“有害”基因所造成的影响是可以得到改变的，更何况现代科学技术的快速发展使人类可以有更多的手段来控制、治疗和预防遗传病。

因此，尽管存在“选择放松”，未来遗传病最终对人的危害是很小的。

思考与练习

一、选择题

1. 我国婚姻法禁止近亲结婚，其理论依据是近亲婚配的后代（ ）
 - A. 必然会患遗传病
 - B. 患显性遗传病的机会大增
 - C. 患隐性遗传病的机会大增
 - D. 发生基因突变的机会大增
2. 白化病是一种常染色体隐性遗传病，红绿色盲则是伴X染色体隐性遗传病。在一对新婚夫妇进行遗传咨询时，医生发现女方是红绿色盲患者，男方正常。下列生育建议中，不科学的是（ ）
 - A. 后代中男孩没有患红绿色盲的风险
 - B. 夫妻双方都可能存在隐性遗传病致病基因
 - C. 后代患白化病的风险需要夫妻家系数据为依据
 - D. 妻子怀孕后还需要对胎儿做染色体异常的筛查
3. 下列关于四种遗传病遗传特点的叙述，错误的是（ ）
 - A. 常染色体隐性病白化病患者的致病基因来自父母双方的概率相同
 - B. 伴X染色体显性病抗维生素D佝偻病在女性中的发病率高于男性
 - C. 多基因遗传病唇腭裂的症状与许多环境因素密切相关
 - D. 染色体异常遗传病唐氏综合征的致病基因位于21号染色体上
4. Danon综合征是一种罕见的伴X染色体显性遗传病，由LAMP2基因突变造成溶酶体相关膜蛋白缺失所致。下图为该病的遗传系谱图，下列叙述正确的是（ ）
 - A. 该病的遗传方式是伴X染色体显性遗传
 - B. 该病的遗传方式是伴X染色体隐性遗传
 - C. 该病的遗传方式是常染色体显性遗传
 - D. 该病的遗传方式是常染色体隐性遗传



- A. I₁与I₂再生一个男孩患病的概率为1
- B. 抗维生素D佝偻病与该病的遗传方式不同
- C. LAMP2是通过控制蛋白质的合成间接控制生物性状的
- D. 若II₁与一个正常的女性结婚，则建议他们生男孩

二、简答题

1. 有关资料表明，我国人群中红绿色盲男性发病率为7%，女性发病率为0.5%。你能通过计算解释两者间的差异吗？

2. 基因疗法将有可能为遗传病治疗提供更为高效、安全、精准的治疗选项。例如，造血干细胞治疗就是利用转基因等技术，在造血干细胞中导入正常基因，再将造血干细胞移植到患者体内，以提供正常功能的血细胞。请通过互联网或查阅书籍、学术期刊，收集相关资料，说一说干细胞基因疗法在遗传病防治中有哪些重要意义，存在哪些风险。

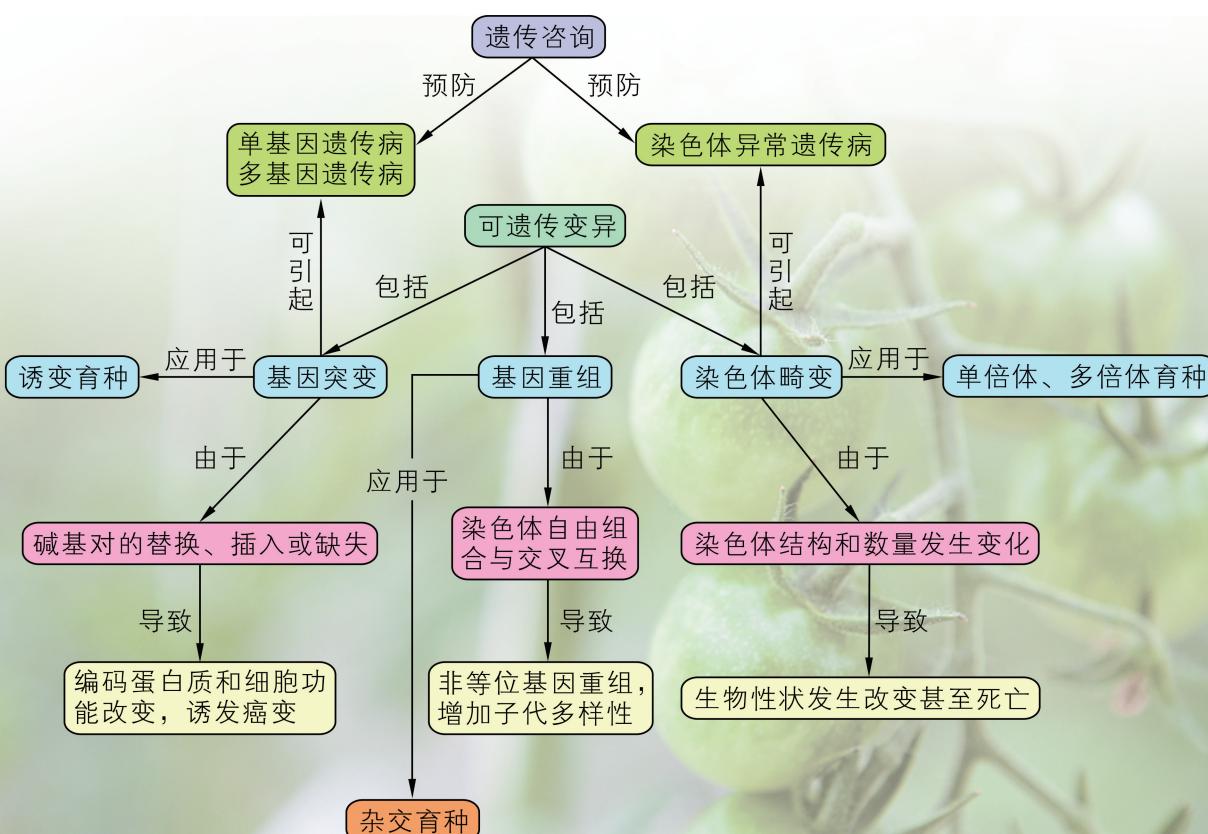
本章小结

本章有关遗传变异对性状影响的内容体现了结构与功能观等生命观念。利用变异原理进行生物育种、人类遗传病及其相关预防措施等内容反映了基于生物学知识，解决生产生活中的问题，体现了关注社会议题，参与理性分析和投身实践的社会责任与担当。

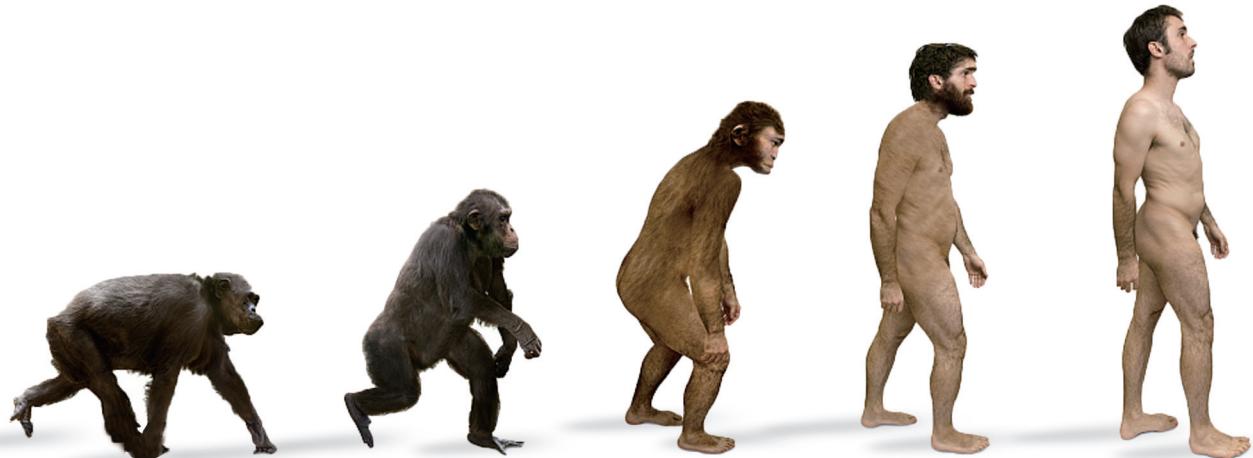
基因突变是指碱基的替换、插入或缺失引发的基因碱基序列改变，进而导致基因表达蛋白及相应细胞功能发生变化。在物理、化学、生物因素的作用下，基因突变概率可能提高，使抑癌基因、原癌基因等发生突变的积累，造成细胞癌变。发生在生殖细胞的突变还可以遗传给后代。基因重组普遍存在于有性生殖生物的减数分裂过程中，染色体的自由组合和交叉互换导致不同性状的基因重组，使子代出现变异。染色体畸变是指生物细胞中染色体在数目和结构上发生的变化，可能导致生物性状的改变甚至死亡。

利用遗传变异的原理，人们可以进行诱变育种、杂交育种以及单倍体和多倍体育种，生产符合人类生产实践的生物产品。单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病等人类遗传病是由生殖细胞或受精卵里的遗传物质发生改变引起的，可以通过遗传咨询和优生来检测和预防。人类基因组计划为人类对抗遗传病做出了突出贡献。

本章知识结构图



第五章 生物的进化



地球上纷繁复杂的生物都是从哪里来的？生物为什么会进化？生物是怎样进化的？不断发展的生物进化理论又是如何“进化”的？让我们穿越亿万年的隧道，去探寻生命史的进化轨迹吧。

学习目标

1. 列举生物具有许多共同特征和证明当今生物具有共同祖先的证据。
2. 举例说明种群内普遍存在变异，具有优势性状的个体有生存和繁殖的优势。
3. 阐明自然选择与生物进化的关系，举例说明适应是自然选择的结果。
4. 说明在随机交配的种群中，种群的基因频率和基因型频率的稳定性。
5. 列举导致种群基因频率变化的因素。
6. 列举生物多样性的层次和保护措施。

本章学习应聚焦的关键能力

1. 认识数学方法是解释自然选择使种群基因频率发生变化的重要方法，尝试用数学方法讨论自然选择使种群的基因频率发生变化，学会用数学方法解释生物学问题。
2. 通过收集生物进化理论发展的资料，尝试探讨生物进化观点对人们思想观念的影响，学会关注生物学社会议题，参与讨论并做出理性解释。

第一节 丰富多样的现存物种来自共同祖先



本·节·要·点

- 生物的多样性和统一性
- 现存生物来自共同祖先

当我们参观动物园、植物园和水族馆的时候，当我们在森林、草原和田间散步的时候，当我们泛舟在江河湖海的时候，我们无时无刻不感受着生命世界的奇异与浩瀚，花草树木、鸟兽鱼虫，“万类霜天竞自由”。

从赤道到两极，从深海到高山，从戈壁到森林，到处都有生命的生息繁衍。在这个生机勃勃的生命世界里，有植物、动物、真菌、原生生物、原核生物等几大类生物。已知现存的物种在200万种以上，它们在形态、结构、功能、行为、生活方式等方面都有各自的特点。

在惊叹于地球上生物种类的纷繁复杂、丰富多样之余，我们不禁要问：这么多种生物是毫无关联地自生自灭还是彼此之间有着千丝万缕的联系？如果存在联系，那又是什么贯穿了所有的生命历程？

现在的生物是进化而来的

在科学不发达的时代，人们更多关注的是生物的多样性，是物种之间的界限，很少看到它们之间的相似性。那时，源自《圣经》创世故事的“特创论”(creationism)思想广为流传，禁锢着人们的头脑。按照“特创论”的说教，形形色色的生物物种是由上帝分别创造的；它们是天生完美的，一经创造出来不会再发生改变；不同物种之间没有亲缘关系。

随着科学的发展，人们逐渐认识到生物在多样性中还存在着高度的统一性。“特创论”那种孤立的、静止不变的、彼此没有亲缘关系的观点遭到越来越多的质疑。1809年，法国博物学家拉马克 (Jean Baptiste Lamark, 1744—1829) 提出地球上的所有生物都不是神创造的，而是由更古老的生物进化来的，生物各种适应性特征的形成是由于“用进废退”和“获得性遗传”。1859年，英国博物学家达尔文 (Charles Robert Darwin, 1809—1882) 出版了划时代的著作《物种起源》(Origin of Species)，提出了物种是可变的，所有生物是由共同的祖先进化而来的，为进化论 (evolutionism) 奠定了基

础，合理解释了生物的多样性及统一性。

人们可以把任何生物都归到某一个物种（species）中去。例如，我们把北京巴儿狗、德国猎犬、澳大利亚牧羊犬、西伯利亚雪橇犬等归入家犬（*Canis familiaris*）这个物种。物种是生物分类的基本单位，同一物种的个体之间能互相交配并产生有生育能力的后代。不同物种的个体之间则不能互相交配，或者在交配后不能产生有生育能力的后代，它们彼此之间存在着生殖隔离（reproductive isolation）。

达尔文的进化论认为：物种是可变的，所有生物是由共同的祖先进化而来的。地球上所有生物都由一种或几种原始生命形式转变而来。生命一旦产生，就会在完全自然的情况下，慢慢地发生改变，衍生出各种不同的生物，而且这些物种间的差异还将传给下一代。在这个过程中，如果一些个体产生了有利于自身生存的变异，它们就会比那些不具备有利变异的个体生存能力更强，从而繁殖更多后代。这样一来，有利的性状就不可避免地通过“自然选择”随着时间逐代累积起来。

达尔文曾经驯化了植物、鸽子和狗，经过短短几个世代人工选择性育种，它们在体型上都发生了巨大变异。

在自然状态下，随着时间的推移，由于自然选择等因素的作用，种群可以发生变化。达尔文将进化称为“带有变异的传代”（descent with modification）。进化使一个物种演变为另一个物种。同一物种的不同种群生活在不同的环境中，可以发生不同的变化来适应各自的环境，种群之间发生性状的分歧，一个物种可以发展出多个物种，一种类型可以发展出多种类型。

彼此不同而又相似的物种，由一个祖先物种发展而来，遗传的力量使它们保持某种结构和功能的统一模式。由于所有的动物由一个共同祖先而来，所有的植物由一个共同祖先而来，乃至整个生物界由一个共同祖先而来，生物界既存在着巨大的多样性，又在不同层次上存在着高度的统一性。

生物具有许多共同的特征，多重证据表明当今生物具有共同祖先

生物界虽然在类型上具有巨大的多样性（diversity），但在模式上具有高度的统一性（unity）。每一个或大或小的生物类群，在个体、细胞或生物大分子等层次上，总会在一个或几个层次上存在着统一的模式，它们具有许多共同的特征。多重证据表明，当今生物具有共同的祖先。

人类能直立行走，脑容量是大猩猩、黑猩猩、猩猩这些大猿的3倍，几乎不用手行走，牙齿、颌骨和咀嚼肌减缩，这些特征把人和大猿区别开来。然而，人体结构和功能与大猿是十分相似的。图5-1展示了人和大猩猩的骨骼。人身体上的每一块骨骼，

大猩猩身体上都有，只是大小比例有所不同。将人的骨骼和黑猩猩、猩猩、长臂猿的骨骼相比也是如此。这说明人、黑猩猩、大猩猩、猩猩、长臂猿在结构和功能上有统一的模式。

人的手臂、猫的前肢、鲸的前鳍和蝙蝠的翼手，它们的外形和功能各不相同，却有着相似的结构模式，它们都是由同样类型的骨骼组成，有相似的肌肉和血管。在胚胎阶段，它们都是从相同的组织发育而来（图5-2）。这说明所有脊椎动物之间存在着统一性。

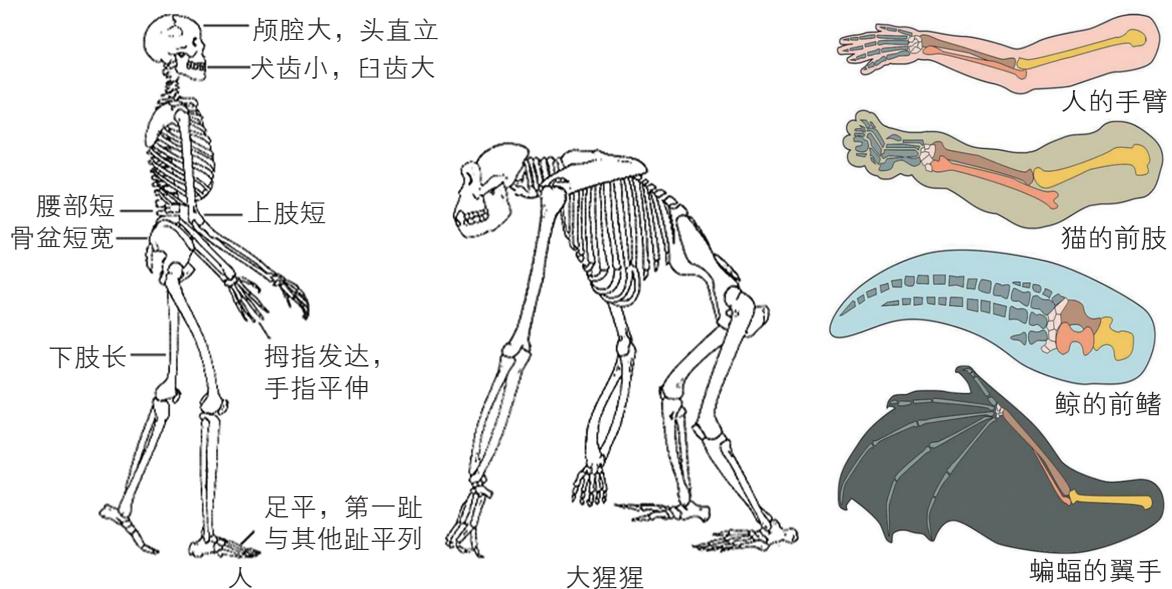


图5-1 人和大猩猩的骨骼比较

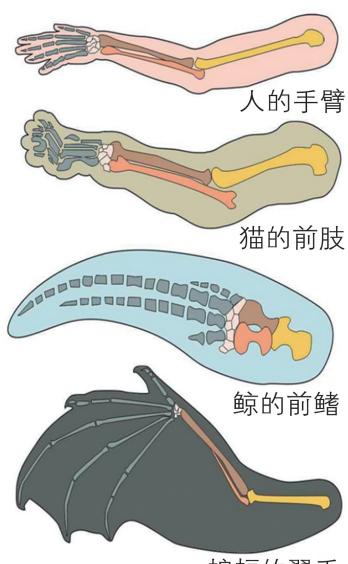


图5-2 结构相似但外形和功能各不相同的器官比较

动物、植物、真菌等的营养方式、生物体结构和功能迥然不同。然而，它们都是由真核细胞组成，它们的细胞结构十分相似。面对一组动物的、植物的或真菌的细胞中内质网的电镜照片，即使是一位有经验的细胞学家也无法分辨出它们。统一的细胞模式将动物、植物、真菌和众多的原生生物联系在一起。这说明所有真核生物之间存在着统一性。

在生物界，除了真核生物，还有原核生物。真核生物和原核生物的细胞结构虽然有了比较显著的差别，但它们是由相同类型的分子所组成，在分子层次上存在着高度统一性。无论在真核细胞还是在原核细胞中，DNA、RNA、蛋白质等生物大分子的结构单体是相同的，连接方式也是相同的，在细胞中的作用也是相似的。DNA是遗传信息的载体，蛋白质可充当酶的角色，而RNA是“二传手”，将DNA的遗传信息传递给蛋白质，包括人在内的所有生物只用一套基本的遗传密码，在生物遗传这个基本过程中，我们看到了整个生物界高度的统一性。

化石也为生物来自共同的祖先提供了直接证据。有些化石把两个大的生物类群联

系起来，如始祖鸟化石（图5-3）。始祖鸟的大小及形状与喜鹊相似，它有着阔和圆的翅膀及长的尾巴，它的羽毛与现代鸟类相似。但是始祖鸟还有一些特征不像现代鸟类，例如，它有细小的牙齿，可以用来捕猎昆虫及其他细小的无脊椎动物。它有骨质的尾巴，它的脚有三趾长爪，而这些特征与恐龙极为相似。所以，始祖鸟将鸟类和爬行类，特别是和恐龙联系起来，



图5-3 始祖鸟化石及其外形的复原图

证明鸟类是由恐龙的一支进化而来的。

胚胎学也为所有生物来自共同祖先提供了有力证据。所有脊椎动物的胚胎，在其发育的早期都有这样的一个阶段：有一个相当大的尾，有鳃裂，脑子很小（图5-4）。在成年鱼中仍然保留了鳃，而在其他脊椎动物成体中，鳃消失了。动物的个体发育是按规定的途径一步一步完成的，延续了系统发育的过程，使它们具有一个相似的早期胚胎发育阶段，这是所有脊椎动物从共同祖先进化而来的一个有力的证据。

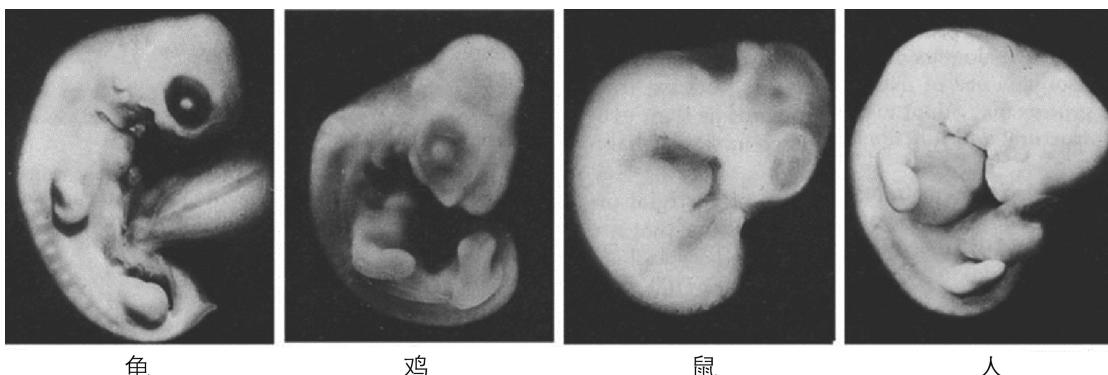


图5-4 脊椎动物的胚胎



达尔文的生平及科学活动

达尔文（图5-5）是英国伟大的博物学家，他用毕生的精力从事揭示生物物种起源奥秘的研究工作，成为世界公认的生物进化论的创始人。1809年2月12日，达尔文出生在英国一个世代从医的家庭里。祖父是一位著名的医生，而且是早期进化思想的先驱者之一。父亲也是位名医。由于家庭环境的影响，达尔文从小就热爱大自然，对于博物学表现出浓厚的兴趣。

青少年时代的达尔文，常去郊野捕捉昆虫，收集鸟卵，细心观察各类生物的形态和习性。他对自然界有着浓厚的、多方面的兴趣。他善于观察和研究自然界，对自然界的复杂现象喜欢“寻根究底”。他不喜欢学校里一潭死水般的教条式的学习，而希望通过接触实际、不断探索来扩大自己的知识领域。

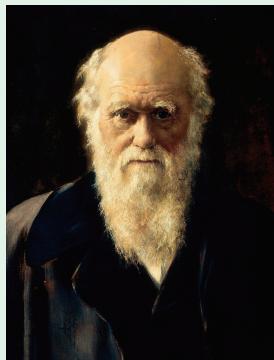


图5-5 达尔文

1825年，达尔文遵照父亲的意愿，进入爱丁堡大学医学系。但不久他就感到自己对医学毫无兴趣，而是更喜欢研究植物、动物和地质。他的这种表现使他父亲深感不安。1827年，他父亲又把他送到剑桥大学去学神学。在剑桥大学，达尔文依然把主要精力用于研究自然界。在那里，他曾经跟随几位有名的教授进行有关的科学考察、生物标本收集和地质调查。他在观察和研究自然界的过程中得到了多方面的训练，掌握了一定的野外工作方法，丰富了自己的科学知识。

1831年，达尔文经一位植物学教授推荐，以博物学家的身份，随英国海军巡洋舰“贝格尔”号，做了历时5年（1831—1836年）的环球航行考察（图5-6）。这次航行由英国出发，穿过大西洋到达南美洲，先在南美洲东、西海岸做了长时间的勘测，然后横过太平洋经印度洋，绕过非洲好望角又回到南美洲，再由南美洲渡过大西洋返回英国。环球航行考察是达尔文一生事业的关键，为他后来创建生物进化论奠定了坚实的基础。

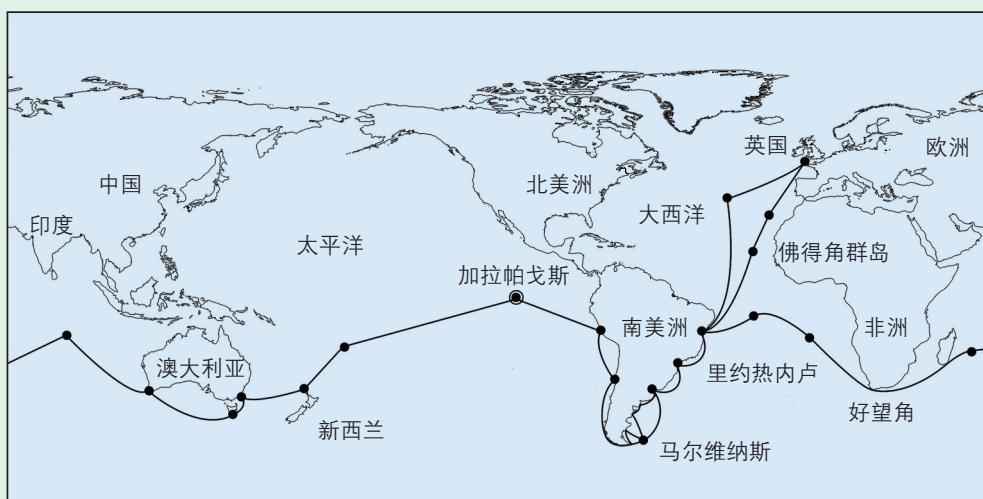


图5-6 达尔文乘“贝格尔”号环球考察的航线

达尔文在参加环球航行以前，持的是“特创论”和“物种不变论”的观点。但是在航行考察中，他逐渐感到大自然所呈现的事实与他原来的观点发生了抵触。在科学事实的冲击和引导下，他开始怀疑“特创论”和“物种不变论”，并且逐渐转变为一位进化论者。在考察中，有三方面的生物学事实对达尔文的影响最大：一是南美洲东海岸自北向南和西海岸自南向北的生物类型逐渐地更替；二是在南美洲发现的巨大动物化石与现在生存的犰狳十分相似，但又不完全相同；三是加拉帕戈斯（Galapagos）群岛上许多独有的物种，它们都是南美大陆型的。回国以后，他整理了自己在航行考察中收集到的资料。1837年3月，当时著名的鸟类学家约翰·古尔德（John Gould, 1804—1881）在整理达尔文收集的鸟类标本时告诉达尔文，他在加拉帕戈斯群岛3个不同岛上收集的嘲鸫（*Mimus*）有着特殊的差异，是3个近似而不同的物种。由此，达尔文终于认识到地理的物种形成过程。达尔文深深感到，物种和变种的界限不是那样稳定不变和明确无误的。当年7月，达尔文打开了第一本关于“物种演变”的笔记，开始系统地收集进化的证据。经过长达20多年的努力，他在1859年完成并出版了震动学术界的巨著《物种起源》。1868年，他发表了《动物和植物在家养下的变异》。1871年，他又发表了《人类起源及性的选择》。此外，还发表了许多其他重要著作。

1882年4月19日，达尔文在离伦敦约32 km的唐恩村逝世。

达尔文在科学上做出了划时代的贡献，一是因为他参加过多方面的实践活动（其中包括环球航行考察）；二是因为他具有追求真理、勤奋自学、谦虚谨慎、治学严谨、勇于克服困难和坚韧不拔的精神。

思考与练习

一、选择题

1. 达尔文进化论的核心是（ ）

- A. 自然选择
- B. 中性学说
- C. 获得性遗传
- D. 用进废退学说

2. 下列各项中，不能用来证明所有生物具有共同祖先的是（ ）

- A. 组成生物体蛋白质的氨基酸有20种

- B. 不同物种DNA、RNA的4种核苷酸相同
 - C. 所有生物体的化学元素组成几乎都相同
 - D. 各种生物活动主要以ATP为能量载体
3. 陆生脊椎动物和人在胚胎发育过程中会出现鳃裂，这说明（ ）
- A. 鳃裂将来发育成肺
 - B. 胚胎的呼吸依靠鳃裂
 - C. 胚胎在水环境中发育而成
 - D. 陆生脊椎动物和人的原始祖先生活在水中

二、简答题

1. 二倍体西瓜与四倍体西瓜是同一物种吗？请说明理由。
2. 列举鱼和蛙在外部形态和生理特征方面的相同点和不同点。

第二节 适应是自然选择的结果

1831年，达尔文乘“贝格尔”号巡洋舰进行环球考察。在离厄瓜多尔海岸950 km的加拉帕戈斯群岛上，达尔文看到那里有许多特有的生物。他考察了那里的仙人掌树、26种陆栖的鸟、巨大的陆龟、鬣蜥等生物。他发现，这些生物原来属于南美大陆类型，和南美大陆的生物有密切的关系。他还注意到在加拉帕戈斯群岛没有那些不能越过海洋而迁徙的动物，如两栖类中的蛙、蟾蜍和除蝙蝠以外的哺乳动物。达尔文认为群岛上这些特有的生物都是从南美大陆迁徙而来的，但是随后发生了变异，适应了所在岛屿的食物和生活环境。随着时间的推移，经过若干世代，一个生物种群的适应性是如何形成的呢？

本·节·要·点

- 自然选择
- 遗传平衡定律
- 物种的形成
- 现代生物进化理论



种群内普遍存在着变异

种群是生活在一定自然区域的同种生物的全部个体。例如，一片森林中的全部山毛榉就是一个种群，一个池塘中的全部鲫鱼也是一个种群。一个种群由不同年龄、不同性别的个体组成，彼此可以相互交配进行生殖。

在达尔文看来，在种群的不同个体之间普遍存在着变异，这些个体间的变异可以表现在各种性状中，而且至少一部分变异是可以遗传的。达尔文将个体间存在可遗传的变异视为自然选择的前提，形成适应的前提。

生物通过突变可以产生新基因，通过基因重组产生形形色色的基因型。在一个种群中，可以产生的基因型的数目是十分巨大的。我们知道，每种生物所含基因的数目很大。人有23对染色体，所含基因在35000对左右。一个特定基因在染色体上的位置称为基因座位。每种生物的个体平均约有10%的基因座位是杂合的。一个物种可能平均有30%左右的座位上有不同的等位基因。因此，一个种群中往往有成千上万的基因座位中有两个或两个以上不同的等位基因。这些等位基因通过有性生殖可以形成数量巨大的基因型。一对等位基因（A和a），可能形成3（即 3^1 ）种不同的基因型：AA、Aa、aa。两对等位基因（A和a、B和b），可以形成9种不同的基因型：AABB、

AABb、AA_nb、AaBB、AaBb、Aabb、aaBB、aaBb、aabb。总的公式是： 3^n 。n是具有2个等位基因的座位数。如果n是100，就可以产生 3^{100} 种基因型。

由此不难理解，种群内普遍存在着变异，在有性生殖生物的种群中，除了同卵孪生兄弟（姐妹）外，每个个体在遗传上都是独特的、有差异的。

优势性状的个体在特定环境中具有生存和繁殖的优势

生物具有非常强的繁殖能力，如果生物的生育不受限制，很快就会找不到食物和生存空间。例如，母象每四年产一仔，并且妊娠期长达22个月，因此平均一只母象一生中也就生育几只小象。即使这样，在南非克鲁格国家公园，从1917年到1968年，象的数量增加了近60倍，而自然界的许多生物的繁殖能力远远超过大象。可以推测，如果条件适宜，即使繁殖较慢的生物，也会在不太长的时间内，产生大量的后代，从而占满整个地球。

事实上，每种生物的后代生存下来的很少。这是什么原因呢？达尔文认为，生物的繁殖能力很强，但是在自然界中，生物赖以生存的食物和空间是有一定限度的，因此任何生物在生活过程中都必须为生存而斗争。生物与生物之间会争夺食物、空间、配偶，生物要与干旱、寒冷等恶劣环境进行斗争，通过生存斗争，生存下来的个体就会大大减少。

在生存斗争中，谁能获胜？什么样的个体能生存？一定是具有优势性状的个体，它们更容易获得食物和空间，获得更多的生存和繁殖的机会。例如，在缺乏青草的环境下，长颈鹿种群中头和颈比较长的个体更容易获得高处的树叶，从而生存下来并繁衍后代；在经常刮海风的海岛上，翅膀不强壮的昆虫容易被刮到海里淹死，失去了生存和繁衍的机会。

自然选择导致生物更好地适应特定的生存条件

适应（adaptation）是生物特有的一种现象。生命的结构及功能、行为、生活方式使该生物适合在一定环境条件下生存和延续，称为适应。按照达尔文的研究，家养生物中普遍存在着变异，而且很多变异有遗传倾向。人类不能创造变异，也不能防止变异的产生。但是，人们可以利用这些变异材料，通过选择的方法培育新的品种。具体地说，人们根据自己的需要，把某些比较合乎要求的变异个体挑选出来，让它们保留后代；把其他变异个体淘汰掉，不让它们保留后代。经过连续数代的选择，人类所需要的变异被保存下来，微小变异因此积累成为显著变异，从而培育出新的品种。

(图 5-7)。这就是人工选择 (artificial selection)。



图 5-7 人工选择培育出的新品种

达尔文设想，在自然界中，一种类似人工选择的过程也在影响着生物。自然界的物种，其个体之间普遍存在变异，有些性状有利于个体在特定环境中存活和繁殖，另一些则是不利的。性状特征有助于其生存的个体较之没有这种特征的个体，能繁殖出更多的后代。这个过程就是自然选择 (natural selection)。

同种生物的个体之间，只要个体之间存在着变异，而且某些变异性状影响了个体的存活和繁殖，从而使具有不同性状的个体之间在存活率和繁殖率上出现了差异，自然选择就发生作用。经过世世代代的选择，种群中相关的有利变异被保存下来并不断得到积累，微小变异积累成显著变异，新的类型、新的物种由此产生。

达尔文认为，自然选择是进化的一个重要动力和机制。



达尔文观察到的自然选择实例

达尔文在远离大陆的克格伦岛（位于印度洋的南部）上，发现这里的昆虫一般呈现出两种类型：许多昆虫不能飞，而少数能飞的昆虫翅膀异常发达。这种两极分化的现象是怎么产生的呢？原来，这个海岛上经常刮暴风，在这样的环境里，只有向这两个相反方向变化的昆虫个体才能生存下来。一个是向着翅膀强大的方向变化，因为翅膀强大的个体，不容易被暴风刮到海里去，因而能生存下来并繁殖后代；另一个是向着翅膀退化的方向变化，翅膀退化后不能飞行的个体，也不致被暴风刮到海里去，因而也能生存下来并繁殖后代。就这

样，具有强大翅膀和翅膀退化了的昆虫都被保留下来，而那些翅膀不够强大但又没有完全退化的能够飞行的个体，却被暴风刮到海里淹死了，也就是说，它们在与自然条件的斗争中被淘汰了。在达尔文看来，岛上昆虫的这种特殊的适应性结构，是由于特殊的自然条件长期影响而产生的。

桦尺蠖 (*Biston betularia*) 体色有两种表型，野生型蛾是灰色的，突变型蛾是黑色的（图 5-8）。在没有受工业污染的森林里，树干和岩石上长满灰色的地衣。灰色蛾同灰色的背景混为一体，常常能逃避鸟类的捕食；黑色蛾则在灰色的背景上凸显出来，容易被鸟类发现而被捕食。实验证明，在这种条件下，灰色蛾存活率大约是黑色蛾的 2 倍。它们的存活率有了差别，自然选择就发挥了作用。在 19 世纪英国工业革命之前，曼彻斯特地区的桦尺蠖群体中，灰色的野生型占绝对优势。后来，工业污染使森林中的大部分地衣消失，树干和岩石呈现深暗颜色。这时，黑色蛾被保护起来，灰色蛾在深暗的背景上凸显出来，容易被鸟捕食。两种蛾的存活率发生了逆转，黑色蛾的存活率远远超过灰色蛾。自然选择的方向发生了变化，群体中黑色蛾逐渐增多。到了 1900 年，桦尺蠖群体几乎全由黑色突变型组成，人们称之为“工业黑化现象”。这是人们在自然界中收集到的第一个自然选择的实例。在工业污染的条件下，桦尺蠖群体中黑色等位基因频率逐代上升，灰色等位基因频率逐代下降，直到消失。



灰色和黑色两种蛾在布满地衣的树干上，黑色蛾容易被发现



灰色和黑色两种蛾在没有地衣的树干上，灰色蛾容易被发现

图 5-8 桦尺蠖的自然选择

在工业区森林中，树干和岩石呈现深暗颜色。与此同时，在桦尺蠖种群中，黑色蛾逐渐取代了灰色蛾。这是一种适应性进化，这种进化性变化是自然选择所造成的。

在生物的繁殖过程中，生物并不是把性状直接传递给后代，传递给子代的仅仅是亲代的基因。一个生物种群的全部等位基因的总和称为基因库 (gene pool)。在种群中，某一个等位基因的数目占这个基因可能出现的所有等位基因总数的比例，即为基因频率 (gene frequency)。假设一个豌豆种群全部由白花豌豆组成，花色等位基因的基因库中只有白花基因，其频率即为 100%，紫花基因的频率为 0。如果种群完全由杂合的紫花豌豆组成，则紫花基因和白花基因的频率均为 50%。任何一个生物种群都是由它所包含的各种不同比例的基因型的个体所组成，每种基因型个体数占种群总个体数的比例称为基因型频率 (genotypic frequency)。

假设在一个种群中有一对等位基因 A 和 a，基因 A 的频率为 p ，基因 a 的频率为 q ，则 $p+q=1$ 。由这对等位基因构成的基因型有 3 种，即 AA、Aa、aa，其个体数目分别为 d 、 h 、 r ，那么，由这些基因型构成的种群总个体数目 $N=d+h+r$ 。3 种基因型的频率分别为： $D(AA)=\frac{d}{N}$, $H(Aa)=\frac{h}{N}$, $R(aa)=\frac{r}{N}$ ，其中基因 A 有 $2d+h$ ，基因 a 有 $h+2r$ 。因此， N 个个体有 $2N$ 个基因，基因 A 和基因 a 的基因频率分别为： $p=\frac{2d+h}{2N}=D+\frac{1}{2}H$, $q=\frac{h+2r}{2N}=R+\frac{1}{2}H$ 。



活动

用数学方法讨论自然选择使种群的基因频率发生变化

自然选择表面上是选择适应环境的性状，本质上是选择控制该性状的基因。在自然选择的作用下，种群的基因频率会发生定向改变，导致生物朝着一定的方向不断进化。

目的要求

- 尝试用数学的方法讨论基因频率和基因型频率的变化。
- 根据计算结果理解基因的独立性。

方法步骤

- 设某个种群中所有个体都是显性纯合子，也就是说，该种群所有个体的基因型都是 AA，则 $D(AA)=1$, $H(Aa)=0$, $R(aa)=0$ ；该种群中所有的基因都是 A，即 $p=1$, $q=0$ 。假设该种群中基因 A 有一部分发生突变形成了基因 a，突变的比例由你自己任意设定，假设有 () % 的个体基因型由 AA 突变成 Aa，则种群中基因频率 $p_0=()$, $q_0=()$ ，基因型频率 $D_0(AA)=()$, $H_0(Aa)=()$, $R_0(aa)=()$ 。

- 这个发生突变后的种群生殖过程中，雄性生殖细胞中 A 的频率为 ()，

a的频率为()；雌性生殖细胞中A的频率为()，a的频率为()。

3. 假设该种群是随机交配，计算第一代的基因型频率和基因频率。

$D_1(AA) = ()$, $H_1(Aa) = ()$, $R_1(aa) = ()$, $p_1 = ()$, $q_1 = ()$ 。

4. 计算第二代的基因型频率和基因频率。 $D_2(AA) = ()$, $H_2(Aa) = ()$, $R_2(aa) = ()$, $p_2 = ()$, $q_2 = ()$ 。

5. 计算第三代的基因型频率和基因频率。 $D_3(AA) = ()$, $H_3(Aa) = ()$, $R_3(aa) = ()$, $p_3 = ()$, $q_3 = ()$ 。

讨 论

1. 通过计算能否发现，种群中某个基因发生突变后，经过几代随机交配就可以保持基因型频率和基因频率的稳定？

2. 如果有些个体（例如基因型为aa的个体）几乎得不到配偶，无法产生后代，这样非随机交配的种群中遗传平衡还存在吗？

3. 如果AA、Aa、aa三种基因型的个体在自然选择中有些基因型的个体存活和繁殖的机会小，这样存在自然选择的种群中遗传平衡还存在吗？

4. 如果该种群中有很多个体迁出或者有一些个体迁入，这样的遗传平衡还存在吗？

英国剑桥大学数学家哈迪（Godfrey Harold Hardy，1877—1947）和德国医生温伯格（Wilhelm Weinberg，1862—1937）分别在1908年和1909年发现了这样的规律：在一个大的随机交配的种群里，基因频率和基因型频率在没有迁移、突变、选择的情况下，世代相传不发生变化。这就是遗传平衡（genetic equilibrium）定律，也称哈迪—温伯格（Hardy—Weinberg）定律。

然而，有许多因素能够打破平衡使种群基因频率发生变动。

第一个因素是突变。假设基因A突变为基因a，就会使基因A频率变小，基因a频率增大。研究证明，大多数突变是有害的，突变基因不会在种群中扩增而会被删除。但也有少数突变基因是有利的，则可能被保留和扩增，从而引起基因库发生较大的变化。

第二个因素是基因迁移（gene migration）。随着某些个体单向地迁入或迁出，种群将会获得或丢失一些等位基因，于是种群的基因频率发生一些变动。种群之间的双向迁移，即种群间互有迁入和迁出，会引起种群间遗传差异的减少，种群内变异量增大。

第三个因素是遗传漂变（genetic drift）。在一个比较小的种群中，一起偶然的事件

往往可以引起种群基因频率发生较大的变化。假设在一个只有10个个体的种群里，等位基因a的频率为5%，在这个种群中，只有一个个体携带一个基因a。由于某种偶然的原因，携带基因a的个体死亡，或者没有获得交配的机会，基因a将在下一世代的种群中消失，它的基因频率就变成0。而在一个大的种群中，当基因a的频率也为5%时，一个携带基因a的个体死亡，不会使基因a的频率发生如此大的变化。

第四个因素是非随机交配 (nonrandom mating)。种群内雌、雄个体相互交配往往不是随机的，或者说，种群中所有雄性个体和所有雌性个体交配的机会并不是相等的。例如，在一个种群中，相邻的两个个体最有可能发生交配，在大种群两端的个体实际上是彼此隔离的。这种趋势助长了近亲交配，而近亲交配使杂合的基因型减少，纯合的基因型增加。在隐性纯合的基因型个体上，隐性性状得以表达，而这些隐性性状往往对个体存活和繁殖是不利的，这就会进一步影响下一代种群基因库的基因频率和基因型频率。

第五个因素是自然选择。在种群中，个体之间普遍存在着可遗传的变异。假如在一定条件下，不同基因型控制的表型对个体的存活和繁殖有着不同的影响和作用（有利的或不利的），那么，某些基因型将比其他基因型有更多个体能存活到性成熟，并成功地进行繁殖。因此，它们将留下相对多的后代，为下一代的基因库贡献更多的基因，从而使基因库的基因频率和基因型频率发生变化。



自然选择的实验证据

20世纪50年代，有人做了如下的实验：将暗黑色桦尺蠖和灰白色桦尺蠖分别标记后放养在工业区（伯明翰）和没有污染的非工业区（多塞特）。经过一段时间后，将所释放的蛾尽量收回，统计其数目。结果，工业污染区暗黑色蛾的回收比例远高于灰白色蛾，而在没有污染的非工业区，灰白色蛾的回收比例远高于暗黑色蛾（表5-1）。这就说明，环境起到了选择的作用，环境的变化可以使种群中频率很低的基因迅速增加，从而使生物性状朝着一个方向迅速发展。

表5-1 桦尺蠖在不同地区的释放和回收实验

地 区	灰白色蛾		暗黑色蛾	
	释放数	回收数	释放数	回收数
伯明翰(工业污染区)	64	16(25%)	154	82(53%)
多塞特(非工业区)	393	54(13.7%)	406	19(4.7%)

自然选择不仅淘汰不利变异，而且能使有利变异积累起来。野生型金黄色葡萄球菌对青霉素是敏感的，将它接种到青霉素浓度为0.1单位/cm³的培养基里，绝大多数细菌死亡，但有个别细菌能存活下来，并能进行繁殖。据研究，能够存活的葡萄球菌是一种突变型，具有抗青霉素的突变基因。再让这种突变型细菌生活在青霉素浓度为0.2单位/cm³的培养基里，同样是绝大多数细菌死亡，只有个别细菌存活下来。逐渐提高培养基中青霉素的浓度，可以得到一个能生长在青霉素浓度为250单位/cm³的培养基里的品系。经过分析，这个品系是若干个突变累加在一起的产物（图5-9）。

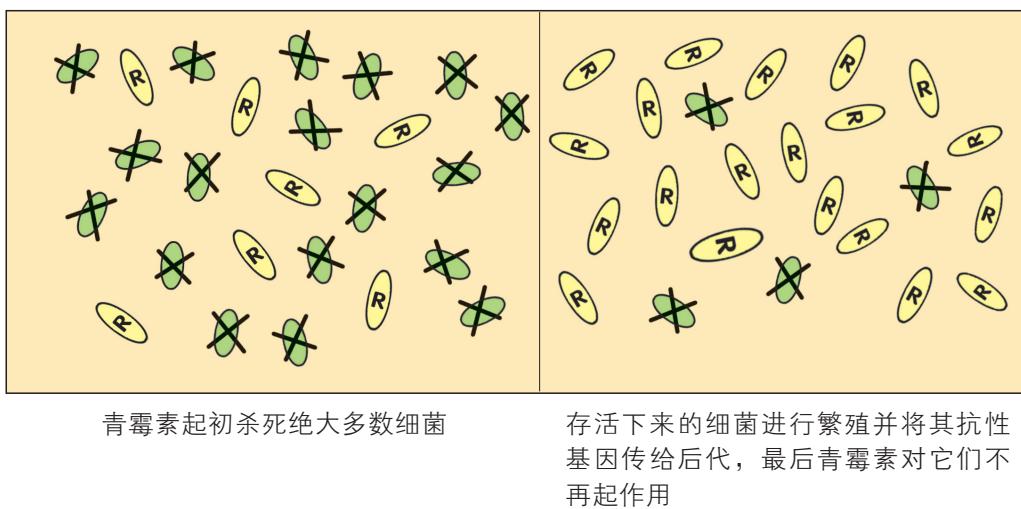


图5-9 抗青霉素细菌的产生

现代生物进化理论为地球上的生命史提供了科学的解释

关于生物进化的原因，早在19世纪，生物学家们就提出了各种各样的理论，其中被人们普遍接受的是达尔文的自然选择学说。

达尔文的自然选择学说，能够科学地解释生物进化的原因，生物的多样性和适应性都是自然选择的结果，对于人们正确地认识生物界具有重要意义。但是，由于受到当时科学发展水平的限制，对于遗传和变异的本质以及自然选择如何对可遗传的变异起作用等问题，达尔文还不能做出科学的解释。后来，随着遗传学和生态学等学科的发展，人们对生物进化理论的研究才得以不断深入。

到20世纪30年代，关于生物进化过程中遗传和变异的研究，已经从性状水平深入到分子水平。例如，通过研究不同生物体内的某种蛋白质或核酸分子的结构，来确定这些生物间的亲缘关系。关于自然选择的作用等问题的研究，已经从以生物个体为单位发展到以种群为基本单位。因为生物通过突变产生新的基因，不论该基因如何优秀，如果个体没有将这个基因传递给后代，那么这个个体在进化中就没有多大的意义。反之，在群体中，通过生殖，有利变异的基因就可以延续下去，这样就形成了以

自然选择学说为基础的现代生物进化理论，从而极大地丰富和发展了达尔文的自然选择学说。

现代生物进化理论认为，个体不是进化的单位，种群才是进化的单位。在自然界中，由于存在基因突变、基因重组和自然选择等因素，种群的基因频率总是在不断变化的，生物进化的过程实质上就是种群基因频率发生变化的过程。

曼彻斯特地区的桦尺蠖，工业革命前后，种群中不同体色的个体数量发生了很大变化，种群的基因频率发生了定向的改变，说明种群在进化。但是，桦尺蠖并没有形成新的物种。那么，什么是物种？新的物种又是怎样形成的呢？

加拉帕戈斯群岛是太平洋中靠近南美洲的一群火山岛，达尔文在环球航行时曾为这里的一些特有的生物所吸引。他从那里采集到的地雀标本，经专家研究定为13个物种，它们的区别主要在喙的大小上。达尔文推测这些地雀最初来自南美大陆。那么，来自南美大陆的地雀是怎样演变成群岛特有的13个物种的呢？加拉帕戈斯群岛的各岛屿之间的间隔大多数情况下比不列颠海峡还要宽一些，这个距离对地雀这样的小鸟来说可以称为地理隔离因素。当某些地雀个体从一个岛屿借助大风迁徙到另一个岛屿时，可能会遇到和原先岛屿上不同的食物资源。由于岛屿上的生物较少，很少有其他鸟类和它们竞争，地雀在新的岛屿上有较多的机会发生变异来适应新的食物，形成新的物种。经过反复的迁徙和多次的物种形成过程，形成了13种适应不同食物的地雀（图5-10）。

一个初始种群，因环境隔离因素（如地理障碍）而分隔成两个种群。由于新种群形成时可能发生的遗传漂变，它们所处的环境条件不同，自然选择所保留的和淘汰的基因型不同，两个种群的遗传组成出现差异。由于两个种群彼此处于隔离状态，它们之间的遗传差异避免了因基因交流（个体的迁入和迁出）而减弱，甚至消失。随着时间的推移，种群间的遗传差异积累，最后达到种群间完全的生殖隔离。当它们再度相遇时，已经不能相互交配了。这时，新的物种（species）就形成了（图5-11）。在遗传学和进化论的研究中，把能够在自然状态下相互交配并产生可育后代的一群生物称为一个物种。不同物种之间一般是不能相互交配的，即使交配成功，也不能产生可育的后代，这种现象称为生殖隔离（reproductive isolation）。这是异地的物种形成（allopatric speciation）方式，也是渐进的物种形成（gradual speciation）方式。这种物种形成过程

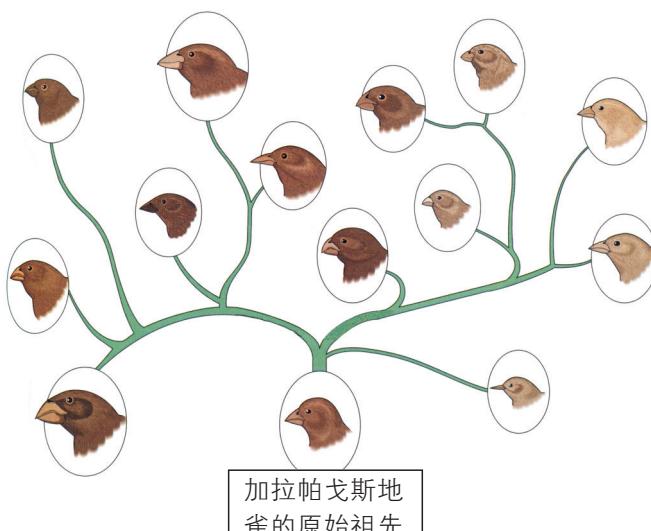


图5-10 加拉帕戈斯地雀的喙的演变

所产生的是能够适应新环境的新物种，因而受到人们的重视。然而，这并不是唯一的物种形成方式。

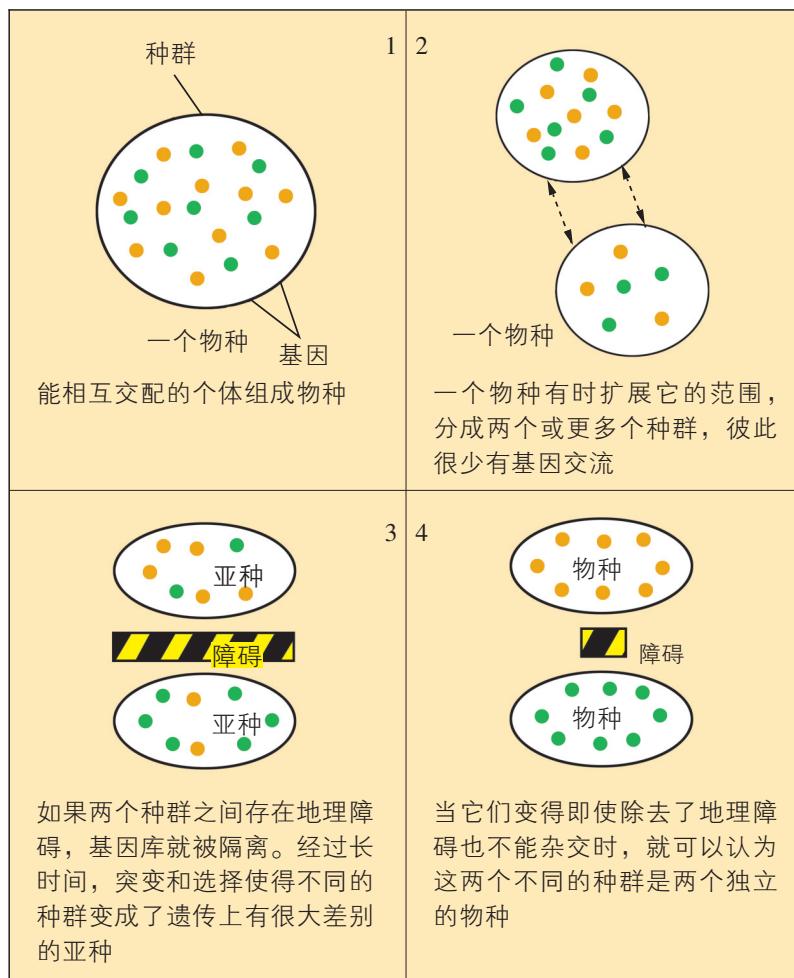


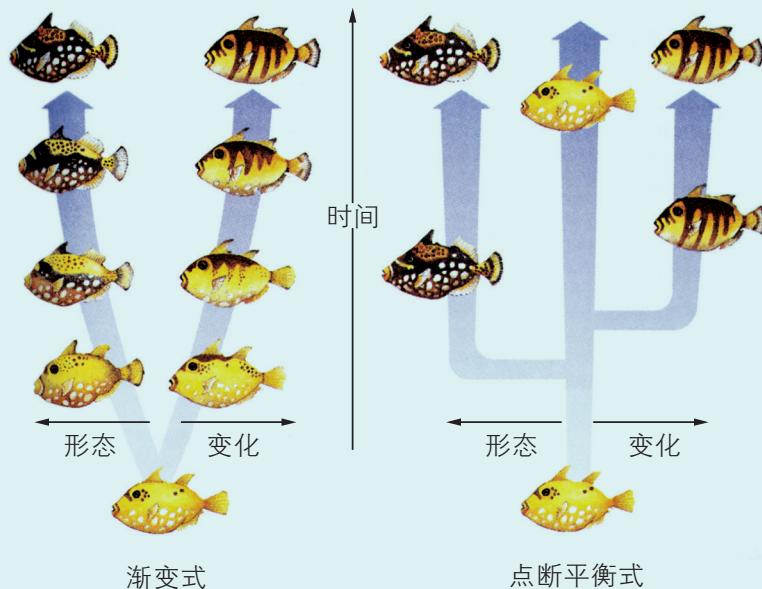
图 5-11 同一物种的两个种群在隔离条件下进化
产生两个独立物种的过程

在第四章中曾介绍了多倍体育种，即用秋水仙素处理植株的分生组织，形成多倍体。在自然界，通过其他途径也可以使植物细胞的染色体数目加倍。二倍体植物在形成配子时，经减数分裂形成染色体数目减半的配子。如果减数分裂失败，代之以一次有丝分裂，染色体数目没有减半，形成了二倍体配子。如果紧跟着一次自花授粉，两个二倍体配子融合，形成四倍体合子，能发育为成熟植株，并借助自花授粉来繁殖。这种新的四倍体植物一旦形成，就和它们的二倍体亲本之间存在生殖隔离。因为四倍体植物和二倍体植物交配，产生的将是三倍体植物。由于三倍体植物不能在减数分裂时正常进行同源染色体的配对分离，不能产生正常的配子，所以三倍体植物是高度不育的。相对于二倍体亲本，四倍体植物已是一种新的物种。这个新物种是在亲本物种所在地区产生的，即所谓同地的物种形成 (sympatric speciation)，而且是在一次有性生殖过程中形成的。



物种形成的速率

我们常常会在一些书籍中看到用来描写和说明物种进化的速率问题的两个不同的模型。它们分别是渐变式模型和点断平衡式模型（图 5-12）。



渐变式模型：新种是由母种分出的一些小种群。物种由共同的祖先繁衍而来，由于它们获得了新的适应而变得越来越不相似

点断平衡式模型：新种的变化主要发生在母种分出物种的时候，物种存在的其余时间则变化甚小

图 5-12 物种形成速率的两种模型

按照渐变式模型，物种形成开始于从祖先物种分出的一个小的种群，由于自然选择等因素的作用，微小变异逐渐积累，经过若干中间类型，最后形成新的物种。自达尔文以来，包括达尔文本人在内的很多进化论学者都坚持这个观点。按照点断平衡式模型，物种形成也开始于从祖先物种分出的一个小而独立的种群，然而所有的或者大多数有关生物形成的进化性变化，主要发生在从母体分出独立种群的短暂时期，迅速地形成新的物种。物种形成后则进入一个相对较长的停滞时期，变化甚小。

早在达尔文时期，科学家看到地层中能说明渐进进化的成系列的化石并不多，他们将这一现象归结为化石记录不完整。到了 20 世纪，人们发现大多数化石物种在地层中仍然是突然出现的。人们据此提出点断平衡式模型，这个模型可以比较好地解释化石记录中的现象。那么，我们应该如何看待渐变式模型呢？

当人们观察化石记录时，使用的是地质年代学的时间尺度。一个成功的物种平均存在几百万年。可以设想，一个物种存在 100 万年，物种形成约占该物种

种在地球上生存时间的百分之一，即在第一个一万年里完成的。几千年或者几万年在地质年代上确实仅仅是一瞬间，在这期间完成物种形成，新物种也可以认为是突变出现的。但是从以世代为单位的生物学时间尺度上，几千年时间，物种形成可能像多倍体形成那样是跳跃式完成的；也可能由于控制发育的调节基因发生突变，在短时间里以表型发生巨大变化的方式完成；还可能是以渐变的方式完成的。现在多数科学家认为，点断平衡式模型和渐变式模型对于解释化石记录都是有用的。

生物的进化过程异常复杂，现有的进化理论还不能解释所有的进化现象。在这些理论中，以自然选择为核心的现代生物进化理论比其他学说的影响要广泛和深远。同其他科学理论一样，进化理论不会停滞不前，而是在不断发展中。



收集生物进化理论发展的资料，探讨生物进化观点对人们思想观念的影响

生物进化理论是生物学中的重要统一理论，有了这个理论，才能将纷繁复杂的生物贯穿起来，形成系统；有了这个理论，才能对生物的多样性、适应性和统一性做出合乎逻辑的解释，才能将生物学各个分支学科汇成一个整体。

1809年，法国博物学家拉马克第一次尝试解释生物进化的机制。直至今日，关于进化的争论从来都没有停止，进化理论一直处在不断发展中。

目的要求

1. 了解生物进化论的不同观点。
2. 理解生物进化理论的发展性。

活动提示

1. 可通过互联网或查阅生物学期刊、专业书籍等途径收集生物进化理论发展的资料。
2. 可分组探讨生物进化观点对人们思想观念的影响。

讨 论

1. 不同进化理论的主要观点是什么？
2. 不同进化理论的先进性与局限性是什么？
3. 不同生物进化观点对人们的思想观念有哪些影响？

思考与练习

一、选择题

- 达尔文自然选择学说未能解释的是（ ）
 - 生物进化的原因
 - 生物多样性的原因
 - 现存生物适应性的原因
 - 生物不定向变异的原因
- 某植物单株年产数百粒种子，其中大部分被鸟所食，或因气候、土壤、水分等原因不能在第二年长成成株。按达尔文的观点，这一现象说明（ ）
 - 物种是可变的
 - 选择的不定向性
 - 过度生殖，生存斗争
 - 用进废退，获得性遗传
- 达尔文在加拉帕戈斯群岛上发现几种地雀分布于不同的岛屿上，用现代生物进化理论解释，正确的是（ ）
 - 同种地雀→生殖隔离→地理隔离→不同种地雀
 - 不同种地雀→地理隔离→自然选择→不同种地雀
 - 同种地雀→自然选择→地理隔离→生殖隔离→不同种地雀
 - 同种地雀→地理隔离→自然选择→生殖隔离→不同种地雀

二、简答题

- 在实验室里的一个随机交配的果蝇种群中，4%的果蝇体色为黑色，该性状由常染色体隐性基因b决定；96%为正常棕色，由基因B决定。如果这个群体达到了遗传平衡，B、b的等位基因频率各是多少？BB和Bb的基因型频率各是多少？
- 德国生物学家迈尔（Ernst Mayr, 1904—2005）是国际学术界公认的进化生物学的权威。请利用网络或图书馆查找有关迈尔的资料，了解他对进化理论的发展所做的贡献，并根据你所得到的资料写一篇短文。

第三节 生物多样性为人类生存提供资源与适宜环境



本·节·要·点

- 生物多样性的层次
- 生物多样性的价值
- 生物多样性的保护

生物多样性是地球生命的基础，也是人类生存和发展的基础。生物多样性不但为人类的衣食住行提供直接来源，而且对于维持生态平衡，维持生物圈的稳态发挥着关键的作用，为全人类带来了难以估量的利益。丧失生物多样性必然引起人类生存与发展的根本危机。什么是生物多样性呢？如何保护生物多样性呢？

生物多样性包括物种多样性、遗传多样性以及生态系统多样性

生物多样性（biodiversity）是地球上所有的动物、植物、微生物物种和它们所拥有的全部基因以及它们赖以生存的生态环境的总和。

生物多样性分为物种多样性、遗传多样性和生态系统多样性三个层次，不但包括了自然界中各种各样的生态系统，还包括了地球上数以百万计的动物、植物和微生物物种，以及生物物种体内所包含的全部遗传物质。

物种多样性是生物多样性的核心。物种多样性是指地球上动物、植物、微生物等生物种类的丰富程度。在阐述一个国家或地区物种多样性丰富程度时，常用的测量指标有以下三个：①物种总数；②物种密度；③特有物种比例。

遗传多样性是生物多样性的重要组成部分。遗传多样性是指地球上生物所携带的全部遗传信息的总和。这些遗传信息存储在生物个体的基因之中。任何一个物种或一个生物个体都保存着大量的遗传基因，一个物种所包含的遗传基因越丰富，它对环境的适应能力就越强。

生态系统多样性主要是指地球上生态系统组成、功能的多样性以及生态环境的多样性、生物群落的多样性、生态系统类型的多样性等多个方面。

遗传多样性决定了物种的多样性，物种的多样性形成了不同的生态系统，生态系统中的生物种类和数量越多，生态系统越稳定，生物圈越稳定。生物的生存依赖于环境，每种生物都生活在一定的生态系统中，当生态系统发生变化，丧失稳态时，必然

会影响生物的生存，进而引发物种多样性和遗传多样性的丧失。



小资料

协同进化、趋同进化与平行进化

生物物种间的相互作用、影响生物进化的现象是非常普遍的。由于食物、生存空间的限制，不同生物物种之间相互竞争是自然的。在生物进化的历史中，确实存在因不同物种间的竞争，出现生物物种在竞争中被淘汰的现象。例如，中寒武纪以后海洋中的肉食性的头足类动物和鱼类的兴盛，使得作为它们的捕食对象的节肢动物三叶虫大量消失并最终走向灭绝。生物在进化过程中，不同物种之间也会出现互助互利的现象。例如，不同的开花植物招引不同的传粉者，如蜜蜂、蝴蝶、蛾子、鸟甚至蝙蝠为之传粉；不同的传粉者则以不同开花植物的蜜汁或花粉为食，等等。

物种之间形成的这种相互作用、相互依存的关系，对于某一物种来说，是除了物理环境条件之外最主要的外环境。物种之间的这种关系形成驱动进化的因素，使生态上密切相关的物种发生相互关联的进化，即协同进化。两个物种的协同进化能构成精巧的相互适应。如图 5-13 所示，蜂鸟正飞向倒挂金钟去采食花蜜。蜂鸟对红色的光很敏感，有细长的喙，而嗅觉不发达。吸引蜂鸟的艳丽的红色倒挂金钟，花萼呈细长的筒状，香味很少。相反，由蜜蜂传粉的花常常是黄色和蓝色的，非常香，这和蜜蜂的视觉及感觉香气的能力是契合的。

源自同一祖先的生物，如果它们生活在不同的环境中，彼此就会变得很不相同，从而向着不同的方向进化，这种现象称为趋异进化。由于趋异进化所形成的基本结构相似而功能不同的器官称同源器官。此外，在生物进化过程中还存在着趋同进化和平行进化现象。

源自不同祖先的生物，由于相似的生活方式，整体或者部分形态构造向着同一方向改变，这就属于趋同进化。例如，哺乳类中的海豚、爬行类中的鱼龙以及鱼类中的鲨鱼，因为适应在水中快速游泳，均具有流线型的身体；昆虫、

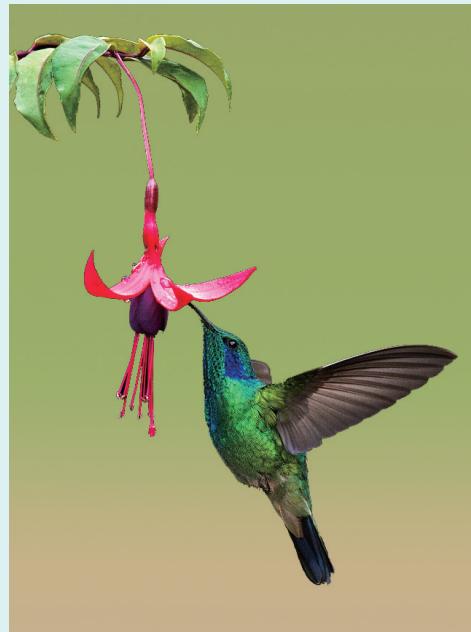


图 5-13 蜂鸟采蜜

翼龙、鸟、蝙蝠等因适应飞翔生活而具有翅。当然，昆虫的翅和鸟类的翅在结构上是完全不同的。像这样不同类群的生物由于趋同进化而形成的同样功能的器官称为同功器官。

源自共同祖先的互有亲缘关系的两个或多个种系，由于同向的适应进化，分别独立地进化出相似的特征，称为平行进化。例如，在3500万年前，几种猫科动物分别独立地进化出长剑样的牙齿和其他有利于捕猎的适应性状（图5-14）。双方的相似性包括同源因素（来自共同祖先），也包含同功因素（适应相似环境）。

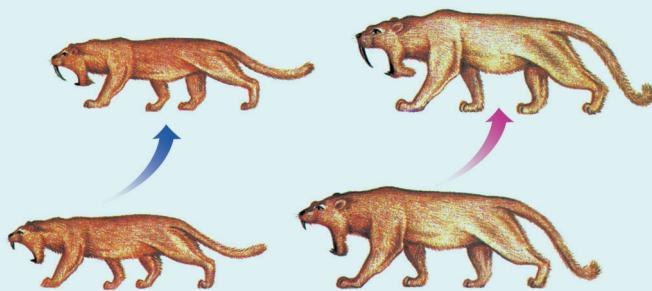


图5-14 猫科动物分别独立地平行进化

人类生存和发展受益于生物多样性

生物多样性的价值是巨大的。人类从生物多样性中得到了所需的全部食品、许多药物和工业原料。例如，作为人类基本食物的农作物、家禽和家畜等均源自野生型物种。野生物种是培育新品种不可缺少的原材料，特别是随着近代遗传工程的兴起和发展，物种的保存有着更深远的意义。物种是多种药物的来源，随着医学研究的深入，越来越多的物种被发现可作药用。另外，自然界的物种资源也为人类提供大量的工业原料，如皮毛、皮革、橡胶、纤维、油料、香料、胶脂等。

同样，千姿百态的生物也给人以美的享受，是艺术创造和科学发明的源泉。物种多样性对科学技术的发展是不可或缺的，如仿生学的发展离不开丰富而奇异的生物世界，甚至人类文化的多样性在很大程度上起源于生物及其环境的多样性。

生物多样性的生态价值也是巨大的，它在维系自然界能量流动、物质循环、改良土壤、涵养水源及调节小气候等诸多方面发挥着重要的作用。生物多样性也是维持生态系统平衡的必要条件，某些物种的消亡可能引起整个系统的失衡，甚至崩溃。而且，丰富多彩的生物和它们所赖以生存的无机环境共同构成了人类赖以生存的生命支撑系统。

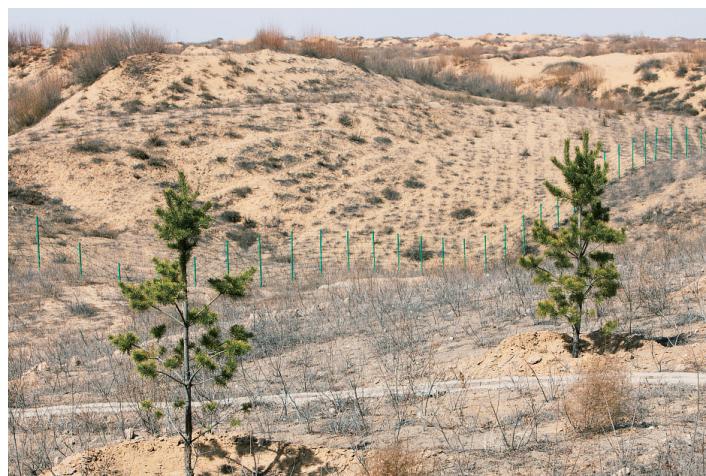
地球上的生物上千万种，而科学家能够确定的只有200万种左右。那些人类还认识

不清的物种，同样具有潜在的价值。有些物种现在看来毫无用途，但也许将来某一天能帮助人类免于饥荒，祛除疾病。特别是由于环境的不断破坏，现在的经济作物也许适应不了不断恶化的环境，这意味着人类要寻找新的经济作物。因此，人类必须珍惜、保护自然界的一草一木。

人类活动会影响生物多样性，生物多样性也会影响人类生存

现今地球上生存着500万~1000万种生物。一般来说，物种灭绝速度与物种生成的速度应是平衡的。人类不合理的活动破坏了这种平衡，使得物种灭绝的速度不断加快。

大约从5000年前的农业文明时代开始，人们对自然界的破坏开始加剧（图5-15）。毁林开荒、过度放牧使得森林和草地等遭到了严重破坏，引起了水土流失、沙漠



沙漠化



海洋污染

图5-15 沙漠化、海洋污染等环境问题

化，生物多样性的丧失速度大大高于自然丧失速度。特别是18世纪以来，人类由农业文明跨入工业文明，伴随着工业的发展和人口的激增，人类对自然界的索取急剧增加，出现臭氧层破坏、酸雨、森林锐减、海洋污染、垃圾成灾等环境问题，使全世界范围内的生物多样性遭到了严重破坏，并以惊人的速度减少，威胁着人类的生存和发展。

据《世界自然资源保护大纲》(1980年)估计，每年有数千种动、植物灭绝，到2000年，地球上10%~20%的动、植物(即50万~100万种动、植物)将消失，而且灭绝速度越来越快。物种灭绝将对整个地球的食物供给带来威胁，对人类社会发展带来的损失和影响是难以预料和挽回的。中国是生物多样性破坏较严重的国家，高等植物中濒危或接近濒危的物种达4000~5000种，约占中国拥有的物种总数的15%~20%，高于世界10%~15%的平均水平。

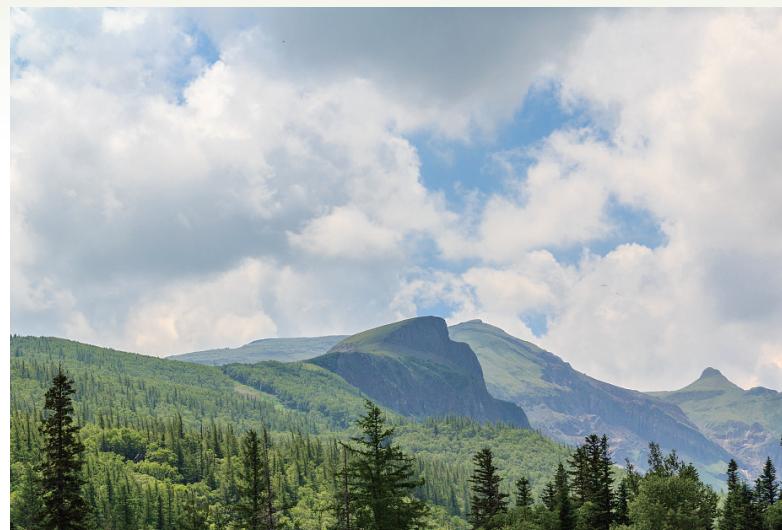
人类的实践活动告诉我们：人类活动会影响到生物的多样性。当人类活动遵循自然规律时，其活动会促进生物多样性的增加；反之，当人类片面追求单一因子的效益，并且利用一切手段来强化这种效益时，其结果会损害生物多样性并导致某些物种的灭绝，最终威胁人类自身的生存和发展。

人类只是生物圈中的成员之一，人类只有清楚地认识到自己与其他生物之间的相互关联、相互依存、相互制约的关系，保护环境和资源，保护生物的多样性，才能实现可持续发展。

生物多样性保护包括两个方面：一是对那些面临灭绝的珍稀濒危物种和生态系统的绝对保护；二是对数量较大的可以开发的资源进行可持续的合理利用。

迁地保护，是在生物多样性分布的异地，通过建立动物园、植物园、树木园、野生动物园、种子库、基因库、水族馆等不同形式的保护设施，对那些比较珍贵的物种、具有观赏价值的物种或其基因实施由人工辅助的保护。迁地保护的目的是为即将灭绝的物种找到一个暂时生存的空间，待其得到恢复且具备自然生存能力的时候，还是要让被保护者重新回到生态系统中。

就地保护，是把包含保护对象在内的一定面积的陆地或水体划分出来，进行保护和管理。就地保护是对生态系统多样性、物种多样性和遗传多样性的最充分、最有效的保护。例如，为了保护珍贵动物大熊猫及其生存环境，在四川、甘肃和陕西等省建立了14个自然保护区，同时进行研究和繁育工作，使其种群延续；为保护珍稀孑遗植物银杉，建立了广西花坪、四川金佛山自然保护区。我国公布的国家重点动、植物名录中，大多数物种都在自然保护区内得到保护(图5-16)。



长白山自然保护区



宁夏沙湖自然保护区

图 5-16 自然保护区

建立自然保护区的目的不是单纯的消极保护，而是在实现有效保护的前提下合理开发利用。保护是手段，研究和利用是目的，为了保证持续利用，必须强调保护。

思考与练习

一、选择题

1. 下列关于生物变异、进化和生物多样性的叙述，错误的是（ ）
 - 新物种都是经过长期的地理隔离形成的
 - 饲养金鱼过程中的人工选择会发生定向改变
 - 野生物种灭绝后会使本物种的基因多样性降低
 - 地理隔离可阻止种群间基因交流，种群间基因库的差异可导致生殖隔离

2. 下列各项中，符合保护生物多样性原则的是（ ）
- A. 为保护草场，减少沙化，要杀死所有危害草原的黄鼠
 - B. 为美化城市环境，可以根据观赏需要从国外引进多种植物
 - C. 为控制水葫芦在我国造成的严重灾害，应将其天敌引入我国
 - D. 将东北虎迁入野生动物园繁育，并进行部分的野外回归实验

二、简答题

1. 利用图书馆或网络，自选一个专题收集相关资料并解释。
 - (1) 生物多样性为人类生存提供了哪些资源和适宜环境？
 - (2) 人类活动对生物多样性造成哪些影响？
2. 以小组为单位在校园或社区进行“保护生物多样性”的宣传周活动。

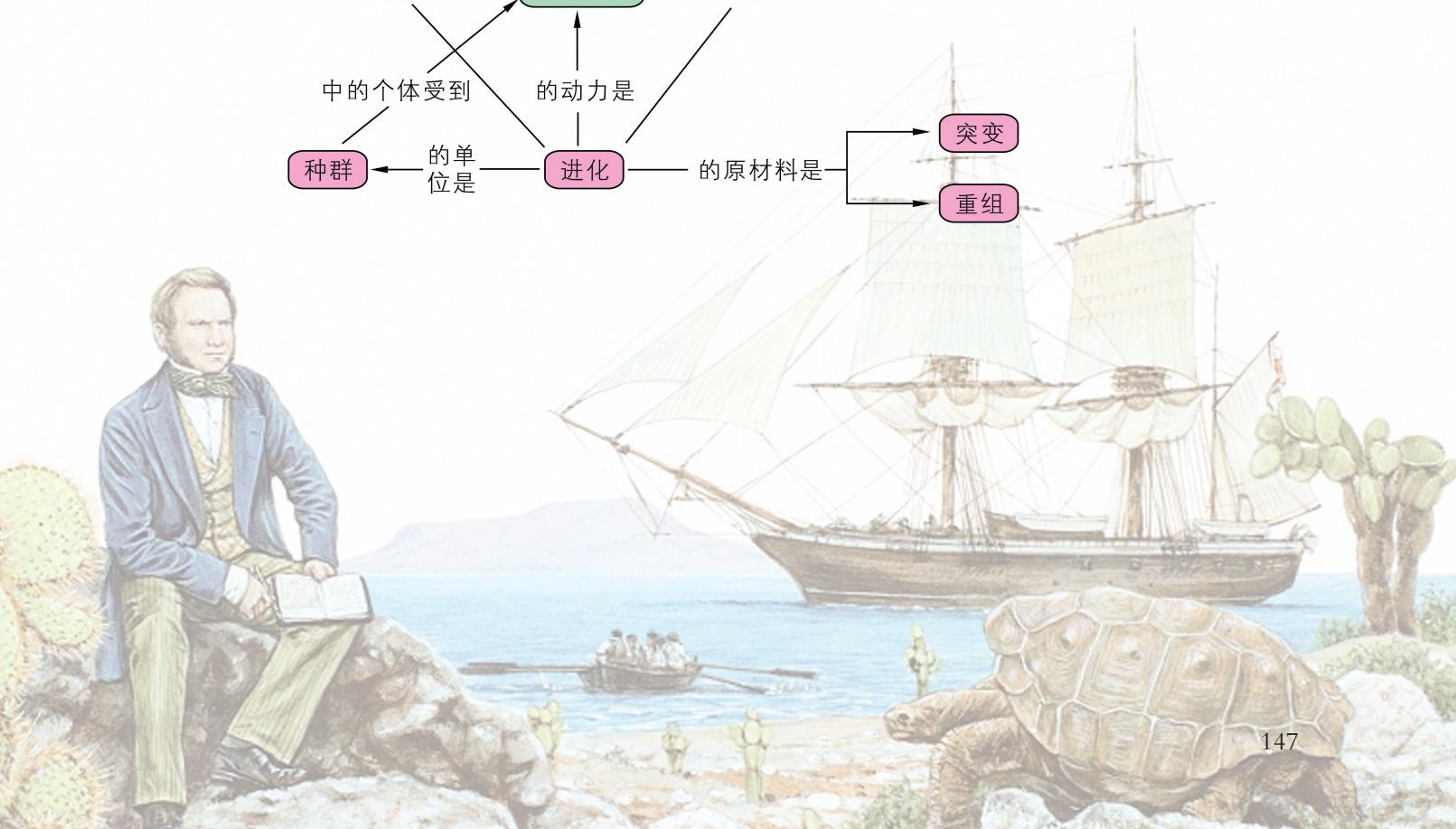
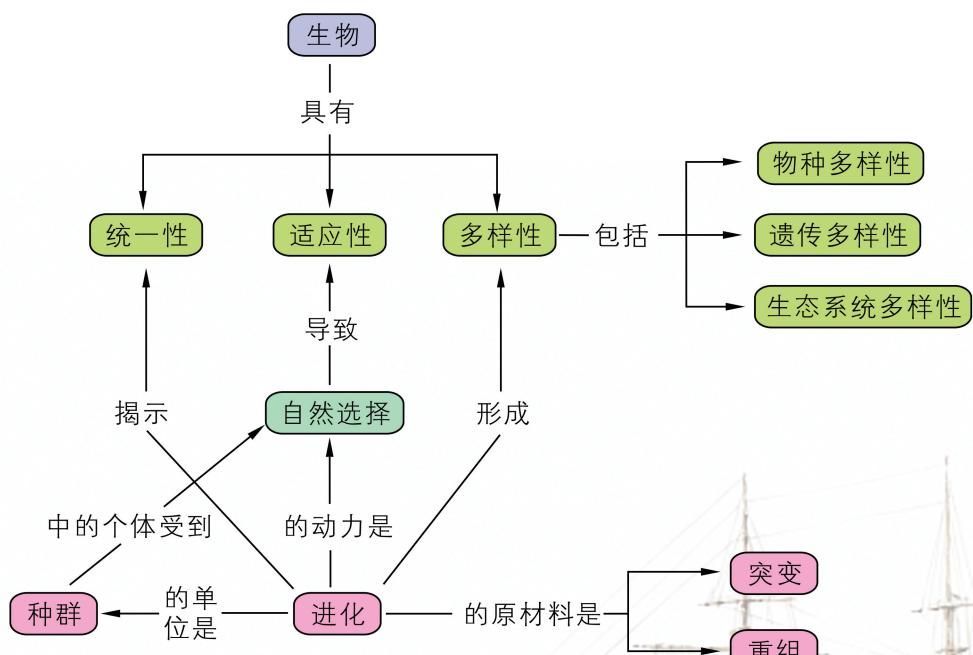
本章小结

地球上生物种类繁复杂，比较解剖学、细胞结构、分子组成以及胚胎学方面的证据表明，丰富多彩的现存物种来自共同的祖先。在这一过程的探索中，渗透了实证的科学思维。

种群内普遍存在着变异，自然选择导致生物更好地适应特定的生存条件，利用数学方法探讨自然选择使种群基因频率发生变化的活动，可促进科学探究和科学思维。现代生物进化理论以达尔文的自然选择学说为核心，为地球上的生命史提供了科学的解释，渗透了“进化与适应观”的生命观念。

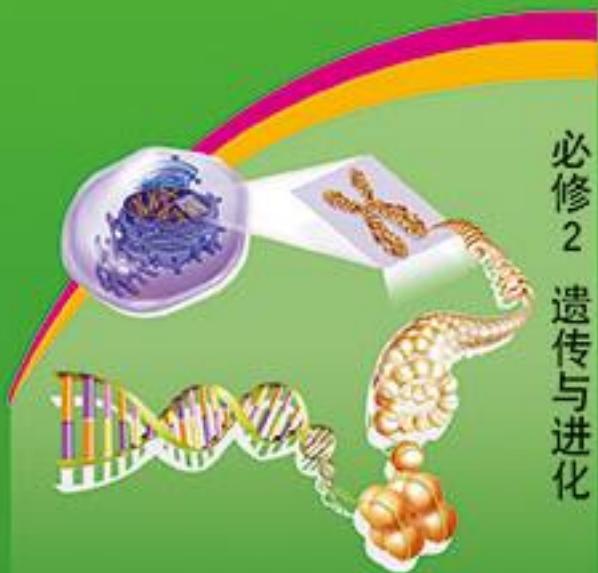
人类的生存和发展受益于生物的多样性，人类活动会影响生物多样性，生物多样性也会影响人类的生存，这些内容渗透着环境保护的意识以及参与环境保护宣传和实践的社会责任。

本章知识结构图



生物学

必修2 遗传与进化



定价批准文号：浙发改价格〔2019〕319号、〔2020〕331号 举报电话：12345、12315



定 价：11.81元