

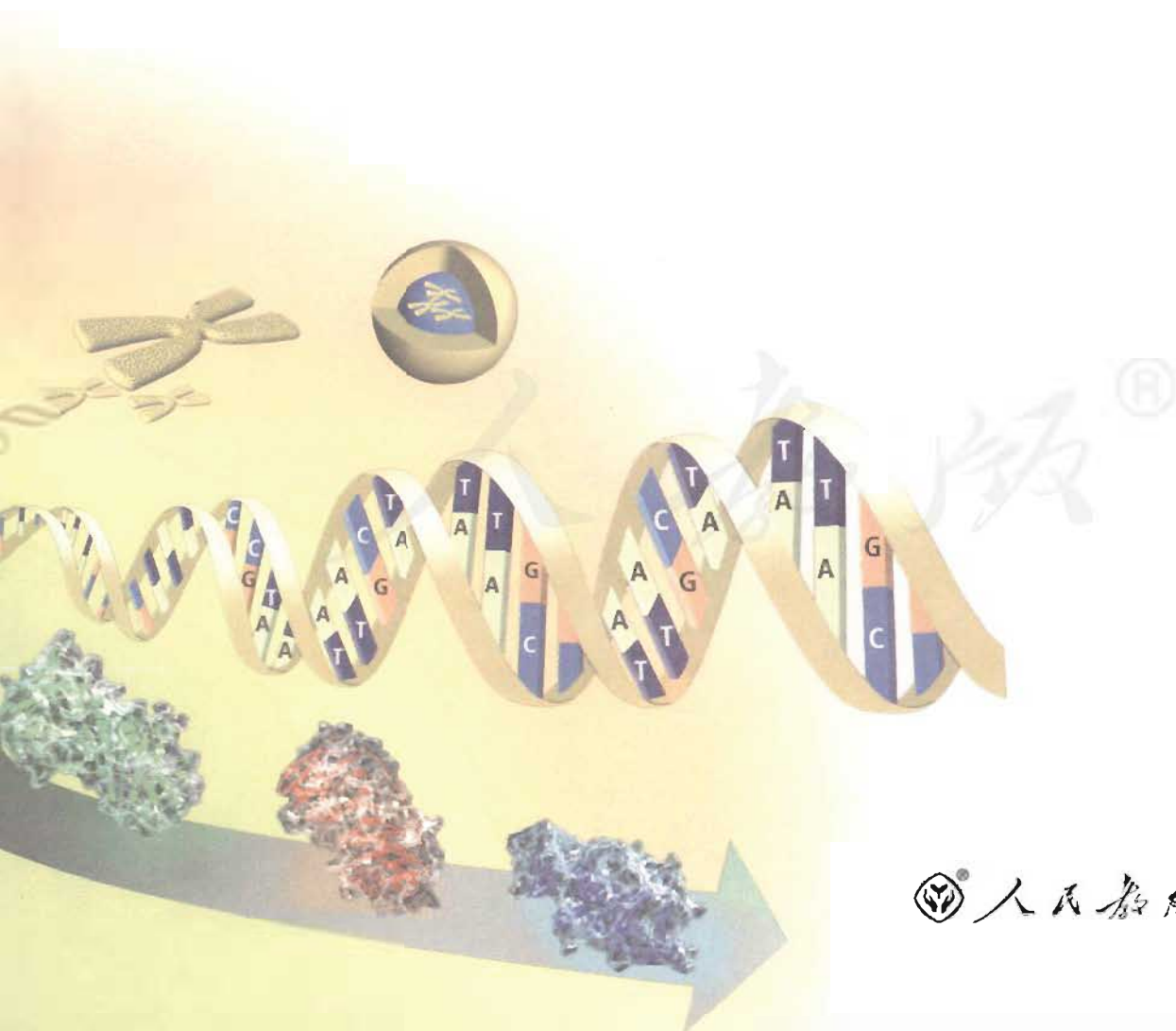
普通高中课程标准实验教科书

生物 ②

必修

遗传与进化

人民教育出版社 课程教材研究所
生物课程教材研究中心 编著



人民教育出版社

普通高中课程标准实验教科书 生物2 必修 遗传与进化

人民教育出版社 课程教材研究所
生物课程教材研究开发中心 编著

出版发行 人民教育出版社

(北京市海淀区中关村南大街17号院1号楼 邮编:100081)

网 址 <http://www.pep.com.cn>

经 销 全国新华书店

印 刷 人民教育出版社印刷厂

版 次 2007年1月第2版

印 次 2019年8月第33次印刷

开 本 890毫米×1240毫米 1/16

印 张 8.75

字 数 175千字

书 号 ISBN 978-7-107-17672-2

定 价 10.10元

价格依据文件号:京发改规[2016]13号

版权所有·未经许可不得采用任何方式擅自复制或使用了本产品任何部分·违者必究

如发现内容质量问题,请登录中小学教材意见反馈平台:jcyjfk.pep.com.cn

如发现印、装质量问题,影响阅读,请与本社联系。电话:400-810-5788

绿色印刷 保护环境 爱护健康

亲爱的同学们:

你们手中的这本教科书采用绿色印刷标准印制,在它的封底印有“绿色印刷产品”标志。从2013年秋季学期起,北京地区出版并使用的义务教育阶段中小学教科书全部采用绿色印刷。

按照国家环境标准(HJ2503-2011)《环境标志产品技术要求 印刷 第一部分:平版印刷》,绿色印刷选用环保型纸张、油墨、胶水等原辅材料,生产过程注重节能减排,印刷产品符合人体健康要求。

让我们携起手来,支持绿色印刷,选择绿色印刷产品,共同关爱环境,一起健康成长!

北京市绿色印刷工程

主 编

朱正威 赵占良

编写人员

李新花 王伟光 曹保义 朱正威 王真真
吴兢勤 吴成军 王永胜 赵占良 李 红

责任编辑

李 红 吴兢勤

美术编辑

林荣桓

插图绘制

林荣桓 刘 菊 姜吉维 王国栋 高 巍

设计排版

北京大洋立恒设计有限公司

摄影或提供照片

朱 京 杨焕明 王伟光 刘俊波等

目 录



科学家访谈 我赞叹生命的美丽

第1章 遗传因子的发现 1

第1节 孟德尔的豌豆杂交实验（一） 2

第2节 孟德尔的豌豆杂交实验（二） 9



第2章 基因和染色体的关系 15

第1节 减数分裂和受精作用 16

一 减数分裂 16

二 受精作用 23

第2节 基因在染色体上 27

科学家的故事 染色体遗传理论的奠基人——摩尔根 ... 32

第3节 伴性遗传 33



第3章 基因的本质 41

第1节 DNA 是主要的遗传物质 42

第2节 DNA 分子的结构 47

第3节 DNA 的复制 52

第4节 基因是有遗传效应的 DNA 片段 55

科学·技术·社会 DNA 指纹技术 58



第4章 基因的表达 61

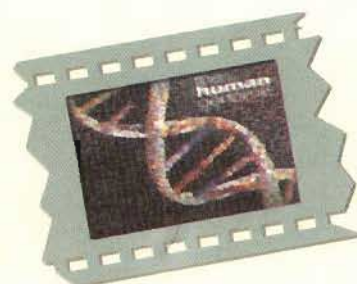
第1节 基因指导蛋白质的合成 62

第2节 基因对性状的控制 68

科学前沿 生物信息学及其应用 72

第3节 遗传密码的破译（选学） 73

第5章 基因突变及其他变异	79
第1节 基因突变和基因重组	80
第2节 染色体变异	85
第3节 人类遗传病	90
科学前沿 单细胞基因组测序	94



第6章 从杂交育种到基因工程	97
第1节 杂交育种与诱变育种	98
与生物学有关的职业 育种工作者	101
第2节 基因工程及其应用	102
科学前沿 基因组编辑	105
与生物学有关的职业 生物技术产业的研发人员	106



第7章 现代生物进化理论	109
第1节 现代生物进化理论的由来	110
第2节 现代生物进化理论的主要内容	114
一 种群基因频率的改变与生物进化	114
二 隔离与物种的形成	119
与生物学有关的职业 化石标本的制作人员	122
三 共同进化与生物多样性的形成	123
科学·技术·社会 理想的“地质时钟”	127





我赞叹生命的美丽

——与杨焕明教授一席谈

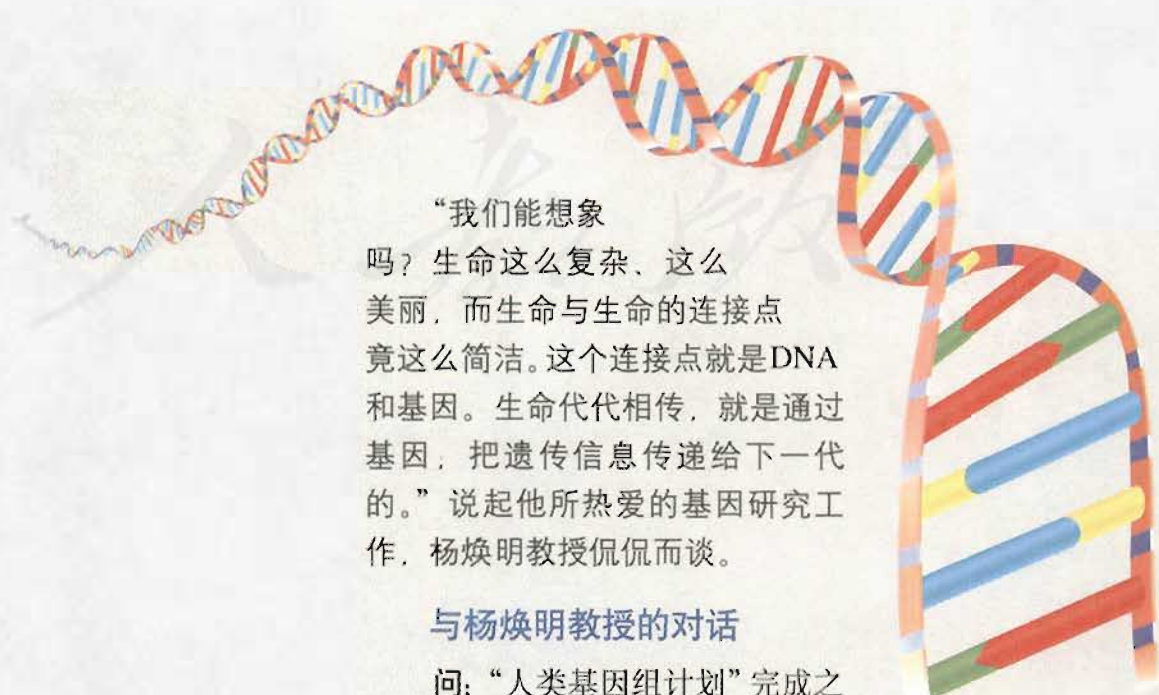


杨焕明

1988年获丹麦哥本哈根大学博士学位，中国科学院院士，国际“人类基因组计划”中国协调人。

刚从祖国大西北风尘仆仆赶回北京，就接受本书编者采访的杨焕明教授充满激情地赞叹道：“世界上最美最美的就是生命，我们人类自己也是生命，对生命的赞美早已融入各国、各民族的文化。”

杨焕明教授是研究基因的专家之一。他和同事们参与了“人类基因组计划”，使我国成为这一划时代科学创举中唯一的发展中国家。之后，他领导的研究小组又对水稻基因组进行了测序，并于2002年4月在美国《科学》杂志上发表了水稻基因组工作框架图。杨焕明教授因此被美国的《科学美国人》杂志评为2002年度科研领头人。



“我们能想象吗？生命这么复杂、这么美丽，而生命与生命的连接点竟这么简洁。这个连接点就是DNA和基因。生命代代相传，就是通过基因，把遗传信息传递给下一代的。”说起他所热爱的基因研究工作，杨焕明教授侃侃而谈。

与杨焕明教授的对话

问：“人类基因组计划”完成之

后，将对人类的生活产生怎样的影响？

答：有了人类基因组图谱，我们就可以了解人类几万个基因的全部档案，如某个基因在哪条染色体的什么位置，这个基因的结构是怎样的，功能是什么。这样一来，人类对自身就会有比较全面的了解。了解了基因，就能够找到新的诊断和治疗疾病的方法。一个新生儿出世时，如果法律允许，父母可以拿到孩子的基因组图。这张图，将记录一个新生命的全部遗传奥秘，它可以告诉父母：这个孩子大概长多高，会不会秃顶、发胖，是不是色盲，以及有没有其他遗传病，等等。此外，人类基因组研究还会对生命科学其他领域的研究产生重大影响。

问：中国为什么要参与“人类基因组计划”，承担1%的测序任务？

答：“人类基因组计划”测定的序列由全人类共享，这是经过长期的斗争才争取到的。中国的参与是对“人类基因组计划”精神的支持，为全人类共享人类基因组信息作出了很大贡献。“1%测序项目”使我国能够理所当然地分享全部成果，包括数据、资源和技术，拥有有关事务的发言权。“1%测序项目”还使我国具备了自己的、接近世界水平的基因组研究的强大实力，为21世纪我国的生物技术产业带来了光明和希望。

问：您怎么想到要做水稻基因组的测序？

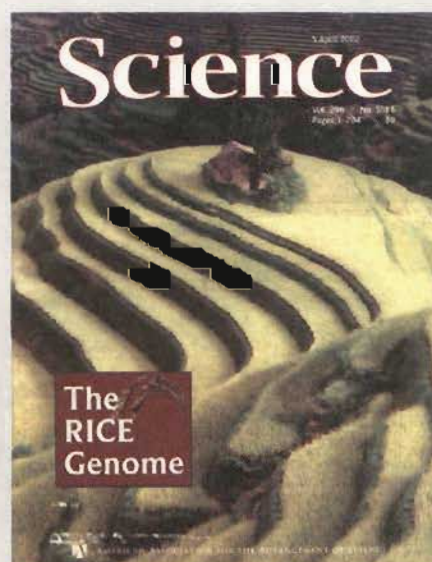
答：中国是农业大国，全世界约有30亿人以水稻为主要粮食，测定水稻基因组的序列对解决世界粮食问题无疑具有重大意义。

问：美国《科学》杂志刊登了水稻基因组序列的研究成果，该期封面是云南红河哈尼梯田，文中的插图上还写着“民以食为天”，这有什么深刻含义？

答：我国农业文明源远流长，种植水稻的历史有7000多年，采用梯田种植水稻体现了我国劳动人民在充分利用水、阳光等自然资源提高作物产量、品质方面的聪明智慧。我们希望这幅蕴涵中国悠久文明史的图片，能让人们感受到自然、科学与人文的和谐。

问：许多人对包括基因研究在内的生物技术忧心忡忡，您怎么看待科学研究有可能带来的负面效应？

答：这种担心不是没有道理的。一个小小的实验室，如果做出这样可怕的事：把艾滋病病毒与流感病毒接到一起，



让艾滋病像流感一样大范围地传播开;这是非常危险的。因此,科学技术是一把双刃剑,既可以为人类造福,也可能给人类带来灾难。每一位科学家,甚至每一位公民,不仅应该有事业心,还应该要有社会责任感,能够意识到自己在做什么,所做的事情将会给社会带来怎样的影响,科学和技术应该为人类带来光明和福祉。

问:有人说:“只要将基因研究清楚了,在生命科学领域就可以随心所欲了。”您怎么看待这种观点?

答:了解了基因,我们确实可以做很多事情,比如合成所需要的蛋白质,改良生物品质,有效治疗人类疾病,延长人类寿命,等等。但是基因不能决定一切,环境因素也很重要,基因决定论是不对的。再说,人们利用基因做什么事情,都应该考虑到对社会的影响,与伦理、道德的关系。科学家不应生活在脱离社会的“象牙之塔”里。

问:现在的许多科研项目,都是由多位科研工作者组成的课题小组完成的,有时还需要省际、甚至国际间的合作。合作精神对于科研工作的顺利开展是不是很重要?

答:的确很重要。随着科学的发展,对一个科学问题的阐明,往往需要多个专业领域的研究作基础。而每一位研究者都有他的专业局限性。如果能够以团队的形式协同攻关,发挥每一个人的智慧和特长,就会大大加快科学研究的进程,“众人拾柴火焰高”嘛。其实不光科研工作,现代社会的很多工作都需要集体合作来完成。因此,团队精神、与人合作、与人交流的能力的培养,是十分重要的。



我最想对高中生说的话:

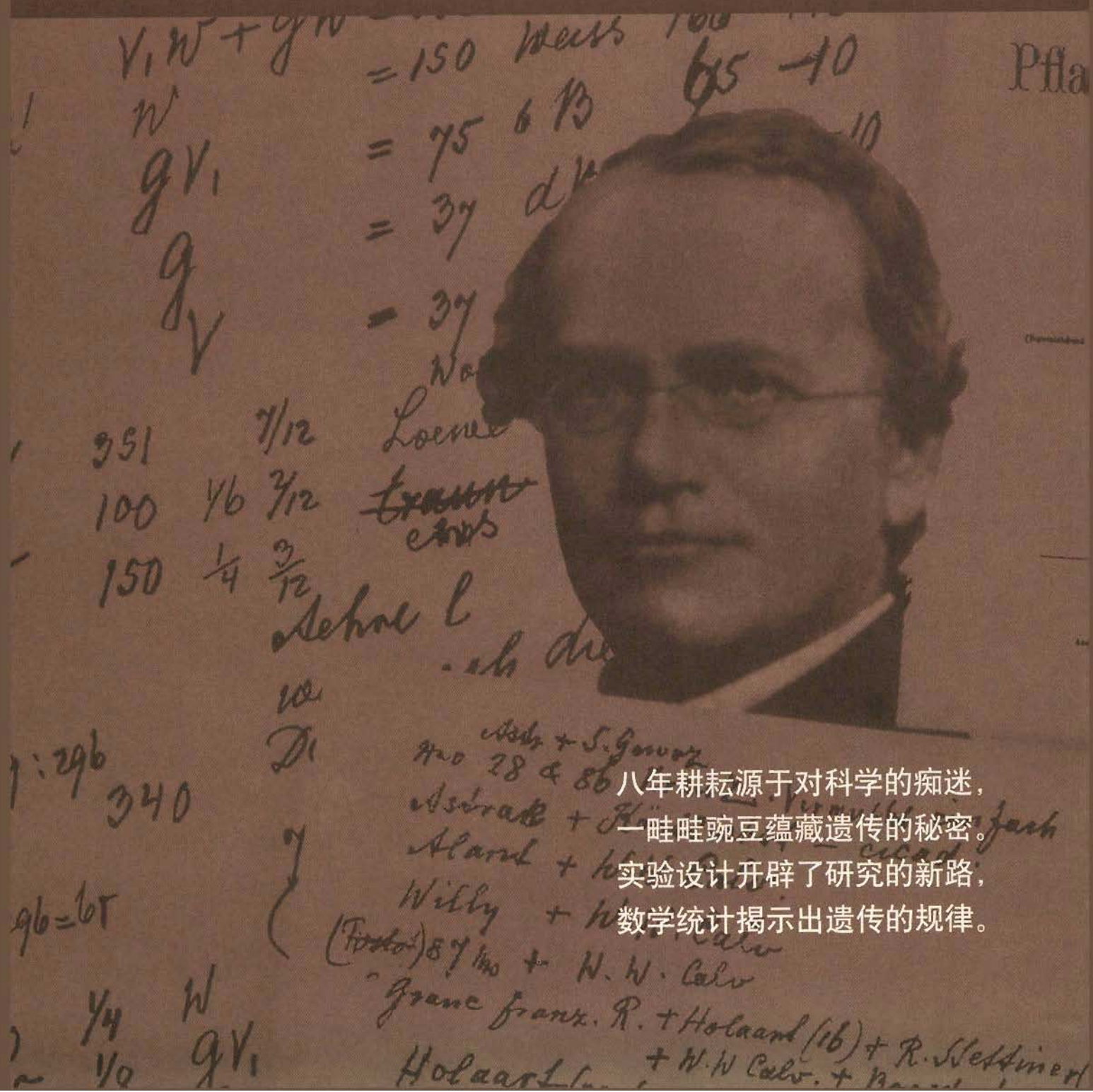
Life is beautiful! Exploring the secret of life will make our life more beautiful, also make the living world more beautiful! (生命是美丽的。探索生命的奥秘一定会使我们的人生更美好,也将使生命世界更美好!)

2004年1月

第 1 章 遗传因子的发现

遗传，俯拾皆是生物现象，其中的奥秘却隐藏至深。人类对它的探索之路，充满着艰难曲折，又那么精彩绝伦！

让我们从150多年前孟德尔的植物杂交实验开始，循着科学家的足迹，探索遗传的奥秘。



第1节 孟德尔的豌豆杂交实验（一）

问题探讨



不同颜色的牡丹花

人们曾经认为两个亲本杂交后，双亲的遗传物质会在子代体内发生混合，使子代表现出介于双亲之间的性状。就像把一瓶蓝墨水和一瓶红墨水倒在一起，混合液是另外一种颜色，再也无法分出蓝色和红色。这种观点也称做融合遗传。

讨论：

1. 按照上述观点，当红牡丹与白牡丹杂交后，子代的牡丹花会是什么颜色？
2. 你同意上述观点吗？说说你的理由。

本节聚焦

- 孟德尔一对相对性状的杂交实验是怎样设计的？
- 孟德尔为解释实验结果作了哪些假设？他又设计了什么实验来验证假设？
- 分离定律的内容是什么？



图 1-1 豌豆花（剖面）

两性花的花粉，落到同一朵花的雌蕊柱头上的过程叫做自花传粉，也叫自交。豌豆花的结构很适合自花传粉，这是因为呈蝶形花冠中，有一对花瓣始终紧紧地包裹着雄蕊和雌蕊。

19世纪中期，在奥地利的一所修道院里（现捷克境内），来了一位叫孟德尔（G.J.Mendel, 1822—1884）的年轻人。当时谁都不会想到，半个多世纪以后，他会因为在遗传学上的重大发现而名垂青史。

孟德尔从小喜爱自然科学，由于家境贫寒，21岁便做了修道士。后来，他被派到维也纳大学进修自然科学和数学。回到修道院后，他利用修道院的一小块园地，种植了豌豆、山柳菊、玉米等多种植物，进行杂交实验，潜心研究了8年。其中豌豆的杂交实验非常成功，孟德尔通过分析豌豆杂交实验的结果，发现了生物遗传的规律。

为什么用豌豆做遗传实验容易取得成功？

豌豆是自花传粉植物（图 1-1），而且是闭花受粉，也就是豌豆花在未开放时，就已经完成了受粉，避免了外来花粉的干扰。所以豌豆在自然状态下一般都是纯种，用豌豆做人工杂交实验（图 1-2），结果既可靠，又容易分析。

两朵花之间的传粉过程叫做异花传粉。不同植株的花进行异花传粉时，供应花粉的植株叫做父本（♂），接受花粉的植株叫做母本（♀）。孟德尔在做杂交实验时，先除去未成熟花的全部雄蕊，这叫做去雄。然后，套上纸袋。待雌蕊成熟时，采集另一植株的花粉，撒在去雄花的雌蕊的柱头上，再套上纸袋。

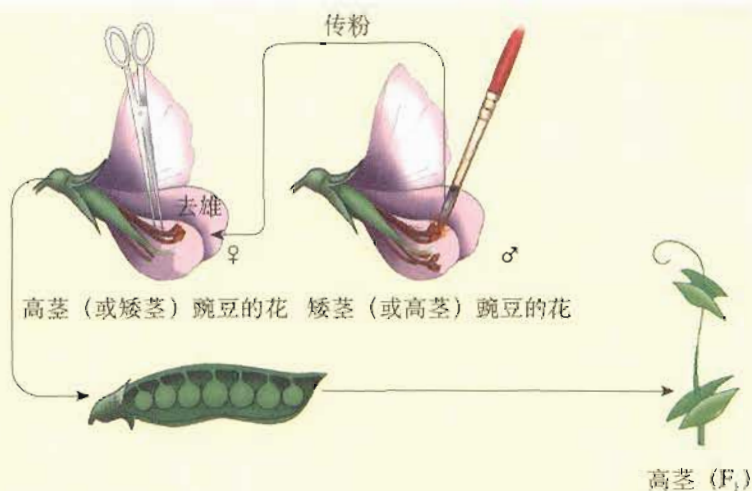


图 1-2 人工异花传粉示意图

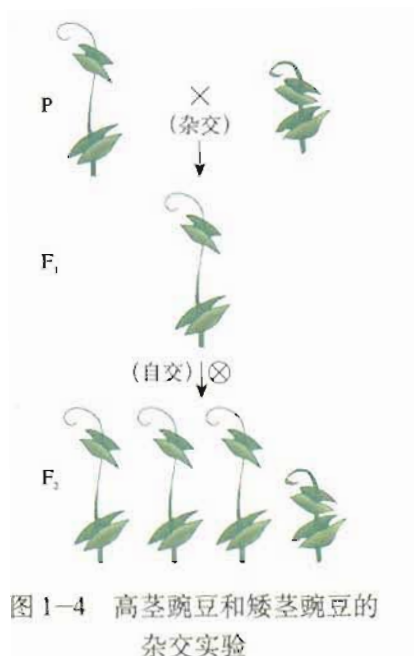
豌豆植株还具有易于区分的性状 (character)。例如，豌豆植株中有高茎 (高度 1.5~2.0 m) 的，也有矮茎 (高度 0.3 m 左右) 的；有结圆粒种子的，也有结皱粒种子的。像这样，一种生物的同一种性状的不同表现类型，叫做相对性状 (relative character)。这些性状能够稳定地遗传给后代。用具有相对性状的植株进行杂交实验，实验结果很容易观察和分析。

孟德尔经过仔细观察，从 34 个豌豆品种中选择了 7 对相对性状（如茎的高度、种子的形状、子叶的颜色、花的位置等）做杂交实验（图 1-3）。

种子形状	子叶颜色	种皮颜色	豆荚形状	豆荚颜色	花的位置	茎的高度
 圆滑	 黄色	 灰色	 饱满	 绿色	 叶腋	 高茎
 皱缩	 绿色	 白色	 不饱满	 黄色	 茎顶	 矮茎

图 1-3 豌豆的 7 对相对性状

孟德尔注意到不同品种的豌豆之间同时具有多对相对性状。为了便于分析，他首先对每一对相对性状的遗传分别进行研究。



一对相对性状的杂交实验

孟德尔用纯种高茎豌豆与纯种矮茎豌豆作亲本(用P表示)进行杂交(cross)。他惊奇地发现,无论用高茎豌豆作母本(正交),还是作父本(反交),杂交后产生的第一代(简称子一代,用 F_1 表示)总是高茎的(图1-4)。

为什么子一代都是高茎而没有矮茎的呢?

孟德尔带着疑惑,用子一代自交,结果在第二代(简称子二代,用 F_2 表示)植株中,不仅有高茎的,还有矮茎的。

为什么子二代中矮茎性状又出现了呢?

看来矮茎性状在子一代中只是隐而未现。

孟德尔把 F_1 中显现出来的性状,叫做显性性状(dominant character),如高茎;未显现出来的性状,叫做隐性性状(recessive character),如矮茎。在杂种后代中,同时出现显性性状和隐性性状的现象叫做性状分离。

孟德尔没有停留在对实验现象的观察与描述上,而是对 F_2 中不同相对性状的个体进行数量统计,分析 F_2 中高茎植株与矮茎植株之间的数量关系。结果发现在所得的1 064株 F_2 植株中,787株是高茎,277株是矮茎,高茎与矮茎的数量比接近3:1。

F_2 中出现3:1的性状分离比是偶然的吗?

孟德尔还对豌豆的其他6对相对性状进行了杂交实验,实验结果如表1-1。

表 1-1 孟德尔做的豌豆杂交实验的结果

性 状	F_2 的表现				
	显 性		隐 性		显性:隐性
种子的形状	圆粒	5 474	皱粒	1 850	2.96:1
茎的高度	高茎	787	矮茎	277	2.84:1
子叶的颜色	黄色	6 022	绿色	2 001	3.01:1
种皮的颜色	灰色	705	白色	224	3.15:1
豆荚的形状	饱满	882	不饱满	299	2.95:1
豆荚的颜色(未成熟)	绿色	428	黄色	152	2.82:1
花的位置	腋生	651	顶生	207	3.14:1

看来, F_2 中出现 3:1 的性状分离比不是偶然的。是什么原因导致遗传性状在杂种后代中按一定的比例分离呢?

对分离现象的解释

孟德尔在观察和统计分析的基础上, 果断地摒弃了前人融合遗传的观点, 通过严谨的推理和大胆的想像, 对分离现象的原因提出了如下假说(图 1-5)。

(1) 生物的性状是由遗传因子 (hereditary factor) 决定的。这些因子就像一个个独立的颗粒, 既不会相互融合, 也不会在传递中消失。每个因子决定着一种特定的性状, 其中决定显性性状的为显性遗传因子, 用大写字母 (如 D) 来表示; 决定隐性性状的为隐性遗传因子, 用小写字母 (如 d) 来表示。

(2) 体细胞中遗传因子是成对存在的。例如, 纯种高茎豌豆的体细胞中有成对的遗传因子 DD, 纯种矮茎豌豆的体细胞中有成对的遗传因子 dd。像这样, 遗传因子组成相同的个体叫做纯合子。因为 F_1 自交的后代中出现了隐性性状, 所以在 F_1 细胞中必然含有隐性遗传因子; 而 F_1 表现的是显性性状, 因此 F_1 体细胞中的遗传因子应该是 Dd。像这样, 遗传因子组成不同的个体叫做杂合子。

(3) 生物体在形成生殖细胞——配子时, 成对的遗传因子彼此分离, 分别进入不同的配子中。配子中只含有每对遗传因子中的一个。

(4) 受精时, 雌雄配子的结合是随机的。例如, 含遗传因子 D 的配子, 既可以与含遗传因子 D 的配子结合, 又可以与含遗传因子 d 的配子结合。

► 相关信息

在孟德尔提出这一假说时, 生物学界还没有认识到配子形成和受精过程中染色体的变化。孟德尔根据实验现象提出的遗传因子在体细胞中成对存在, 在配子中单个出现, 是超越自己时代的一种非凡的设想。

❓ 假如雌雄配子的结合不是随机的, F_2 中还会出现 3:1 的性状分离比吗?

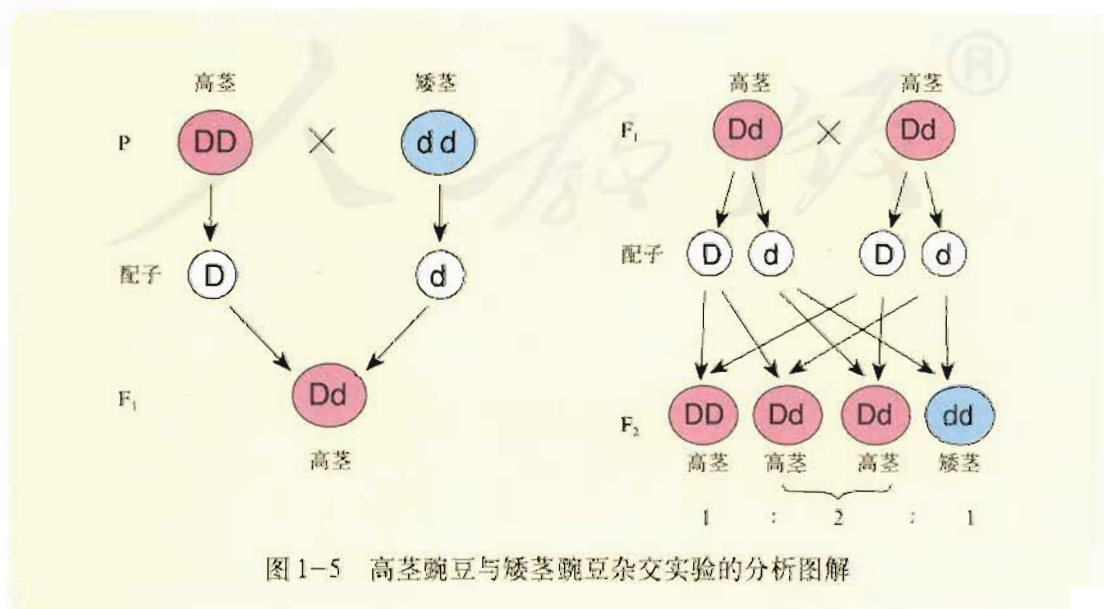


图 1-5 高茎豌豆与矮茎豌豆杂交实验的分析图解

请你根据孟德尔的假设,和同桌同学讨论高茎豌豆与矮茎豌豆杂交实验的分析图解。

我们还可以通过模拟实验,来体验孟德尔的假说。



实验

性状分离比的模拟

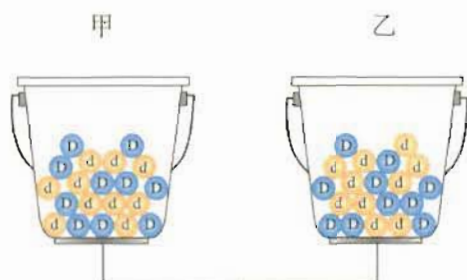
本实验用甲、乙两个小桶分别代表雌、雄生殖器官,甲、乙小桶内的彩球分别代表雌、雄配子,用不同彩球的随机组合,模拟生物在生殖过程中,雌雄配子的随机结合。建议两人一组合作完成。

目的要求

通过模拟实验,认识和理解遗传因子的分离和配子的随机结合与性状之间的数量关系,体验孟德尔的假说。

材料用具

小桶2个,分别标记甲、乙;两种不同颜色的彩球各20个,一种彩球标记D,另一种彩球标记d;记录用的纸和笔。



(抓取一次情况之一)

方法步骤

- (1) 在甲、乙两个小桶中放入两种彩球各10个。
- (2) 摇动两个小桶,使小桶内的彩球充分混合。
- (3) 分别从两个桶内随机抓取一个小球,组合在一起,记下两个彩球的字母组合。
- (4) 将抓取的彩球放回原来的小桶内,摇匀,按步骤(3)重复做50~100次。

结果和结论

1. 统计实验结果:彩球组合有几种?每种组合的数量是多少?计算彩球组合类型之间的数量比。设计表格,记录实验结果。
2. 统计全班的实验结果,求平均值。计算小球组合类型之间的数量比。
3. 两个彩球的组合代表什么?
4. 结论:_____。

讨论

1. 将每个小组的实验结果与全班总的实验结果作比较,你有什么发现?如果孟德尔当时只统计10株豌豆杂交的结果,他还能正确地解释性状分离现象吗?
2. 将模拟实验的结果与孟德尔的杂交实验结果相比较,你认为孟德尔的假说是否合理?

对分离现象解释的验证

孟德尔的假说合理地解释了豌豆一对相对性状杂交实验中出现的性状分离现象。但是一种正确的假说,仅能解释已有的实验结果是不够的,还应该能够预测另一些实验结果。

假说—演绎法

在观察和分析基础上提出问题以后，通过推理和想像提出解释问题的假说，根据假说进行演绎推理，再通过实验检验演绎推理的结论。如果实验结果与预期结论相符，就证明假说是正确的，反之，则说明假说是错误的。这是现代科学研究中常用的一种科学方法，叫做假说—演绎法。

想一想，这种方法与传统的归纳法有什么不同？

孟德尔巧妙地设计了测交（test cross）实验，让 F_1 与隐性纯合子杂交。假设孟德尔的假说是正确的，请你预测测交实验的结果。

孟德尔用杂种子一代高茎豌豆（ Dd ）与隐性纯合子矮茎豌豆（ dd ）杂交，在得到的64株后代中，30株是高茎，34株是矮茎，这一对相对性状的分离比接近1:1（图1-6）。孟德尔所做的测交实验的结果验证了他的假说。

分离定律

孟德尔一对相对性状的实验结果及其解释，后人把它归纳为孟德尔第一定律，又称分离定律（law of segregation）：在生物的体细胞中，控制同一性状的遗传因子成对存在，不相融合；在形成配子时，成对的遗传因子发生分离，分离后的遗传因子分别进入不同的配子中，随配子遗传给后代。

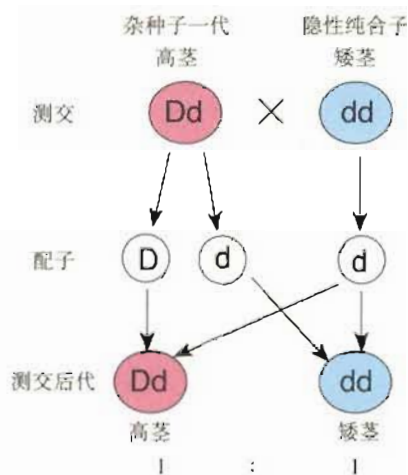


图 1-6 一对相对性状测交实验的分析图解



技能训练

设计实验程序

假设3年后，你正在一个花卉生产基地工作。有一天，你突然发现一种本来开白花的花卉，出现了开紫花的植株。你立刻意识到它的观赏价值，决定培育这种花卉新品种。当你知道这种花是自花受粉的以后，将这株开紫花的植株

的种子种下去，可惜的是在长出的126株新植株中，却有46株是开白花的，这当然不利于商品化生产。怎样才能获得开紫花的纯种呢？请你写出解决这一问题的实验程序，与同学交流，看谁设计的程序更简捷。



练习

一、基础题

1. 下列性状中属于相对性状的是:

- A. 人的身高与体重;
- B. 兔的长毛与短毛;
- C. 猫的白毛与蓝眼;
- D. 棉花的细绒与长绒。

答 []

2. 人眼的虹膜有褐色的和蓝色的, 褐色是由显性遗传因子控制的, 蓝色是由隐性遗传因子控制的。已知一个蓝眼男人与一个褐眼女人(这个女人的母亲是蓝眼)结婚, 这对夫妇生下蓝眼女孩的可能性是:

- A. $1/2$;
- B. $1/4$;
- C. $1/8$;
- D. $1/6$ 。

答 []

3. 水稻的非糯性和糯性是一对相对性状, 非糯性花粉中所含的淀粉为直链淀粉, 遇碘变蓝黑色, 而糯性花粉中所含的是支链淀粉, 遇碘变橙红色。现在用纯种的非糯性水稻和糯性水稻杂交, 取 F_1 花粉加碘液染色, 在显微镜下观察, 半数花粉呈蓝黑色、半数呈橙红色。请回答:

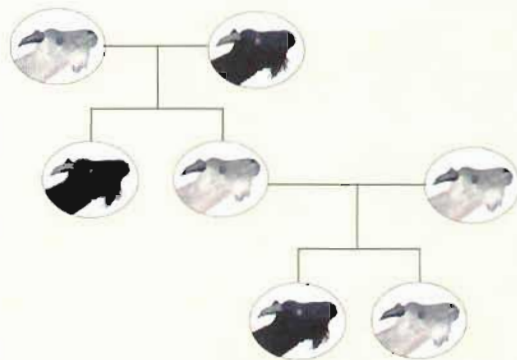
(1) 花粉出现这种比例的原因是_____;

(2) 实验结果验证了_____;

(3) 如果让 F_1 自交, 产生的植株中花粉有_____种类型。

4. 观察羊的毛色遗传图解, 据图回答问题。

(1) 毛色的显性性状是_____, 隐性性状是_____。



羊的毛色遗传图解

(2) 白毛羊与白毛羊通过有性生殖产生的后代中出现了黑毛羊, 这种现象在遗传学上称为_____, 产生这种现象的原因是_____。

二、拓展题

1. 某农场养了一群马, 马的毛色有栗色和白色两种。已知栗色和白色分别由遗传因子B和b控制。育种工作者从中选出一匹健壮的栗色公马, 拟设计配种方案鉴定它是纯合子还是杂合子(就毛色而言)。

(1) 在正常情况下, 一匹母马一次只能生一匹小马。为了在一个配种季节里完成这项鉴定, 应该怎样配种?

(2) 杂交后代可能出现哪些结果? 如何根据结果判断栗色公马是纯合子还是杂合子?

2. 孟德尔说: “任何实验的价值和效用, 决定于所使用材料对于实验目的的适合性。”结合孟德尔的杂交实验, 谈谈你对这句话的理解。

3. 除孟德尔的杂交实验外, 你还能举出科学研究中运用假说—演绎法的实例吗?

第2节 孟德尔的豌豆杂交实验（二）



圈养的奶牛

问题探讨

一个品种的奶牛产奶多，另一个品种的奶牛生长快，要想培育出既产奶多、又生长快的奶牛，可以采用什么方法？

孟德尔完成了豌豆一对相对性状的研究之后，又产生了新的疑问：一对相对性状的分离对其他相对性状有没有影响呢？观察花园里的豌豆植株，他发现就子叶颜色和种子形状来说，只有两种类型：一种是黄色圆粒的，一种是绿色皱粒的。是不是决定子叶颜色的遗传因子对决定种子形状的遗传因子有影响呢？黄色的豌豆一定是饱满的、绿色的豌豆一定是皱缩的吗？

两对相对性状的杂交实验

孟德尔用纯种黄色圆粒豌豆和纯种绿色皱粒豌豆作亲本进行杂交，无论正交还是反交，结出的种子（ F_1 ）都是黄色圆粒的。这表明黄色和圆粒都是显性性状，绿色和皱粒都是隐性性状。

孟德尔又让 F_1 自交，在产生的 F_2 中，出现了黄色圆粒和绿色皱粒，这当然是在意料之中的。奇怪的是， F_2 中还出现了亲本所没有的性状组合——绿色圆粒和黄色皱粒（图1-7）。

为什么会出现新的性状组合呢？

孟德尔同样对 F_2 中不同的性状类型进行了数量统计：在总共得到的556粒种子中，黄色圆粒、绿色圆粒、黄色皱粒和绿色皱粒的数量依次是315、108、101和32，它们的数量比接近于9:3:3:1。

本节聚焦

- 孟德尔两对相对性状的杂交实验是怎样设计的？
- 自由组合定律的内容是什么？
- 孟德尔的实验方法给我们哪些启示？

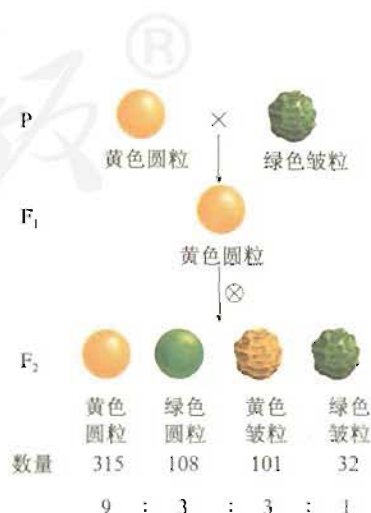


图1-7 黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆的杂交实验

从数学角度分析, 9:3:3:1 与 3:1 能否建立数学联系, 这对理解两对相对性状的遗传结果有什么启示?

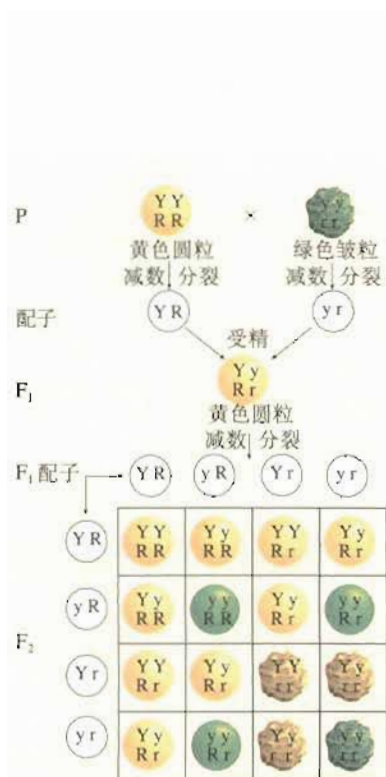


图 1-8 黄色圆粒豌豆与绿色皱粒豌豆的杂交实验分析图解

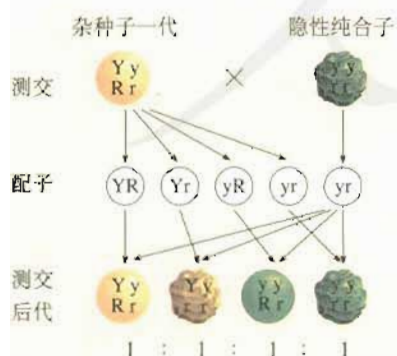


图 1-9 黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆的测交实验

这与一对相对性状实验中 F₂ 的 3:1 的数量比有联系吗?

孟德尔首先对每一对相对性状单独进行分析, 结果发现每一对相对性状的遗传都遵循了分离定律。

粒形	圆粒种子	315+108=423
	皱粒种子	101+32=133
圆粒:皱粒 接近 3:1		
粒色	黄色种子	315+101=416
	绿色种子	108+32=140
黄色:绿色 接近 3:1		

上述分析表明, 无论是豌豆种子的形状还是颜色, 只看一对相对性状, 依然遵循分离定律。那么, 将两对相对性状的遗传一并考虑, 它们之间是什么关系呢?

对自由组合现象的解释

假设豌豆的圆粒和皱粒分别由遗传因子 R、r 控制, 黄色和绿色分别由遗传因子 Y、y 控制, 这样, 纯种黄色圆粒和纯种绿色皱粒豌豆的遗传因子组成分别是 YYRR 和 yyrr, 它们产生的 F₁ 的遗传因子组成是 YyRr, 表现为黄色圆粒 (图 1-8)。

孟德尔作出的解释是: F₁ 在产生配子时, 每对遗传因子彼此分离, 不同对的遗传因子可以自由组合。这样 F₁ 产生的雌配子和雄配子各有 4 种: YR、Yr、yR、yr, 它们之间的数量比为 1:1:1:1。受精时, 雌雄配子的结合是随机的。雌雄配子的结合方式有 16 种, 遗传因子的组合形式有 9 种: YYRR、YYRr、YyRR、YyRr、YYrr、Yyrr、yyRR、yyRr、yyrr; 性状表现为 4 种: 黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒、绿色皱粒, 它们之间的数量比是 9:3:3:1 (图 1-8)。

对自由组合现象解释的验证

上述解释是否正确呢? 孟德尔又设计了测交实验, 让杂种子一代 (YyRr) 与隐性纯合子 (yyrr) 杂交 (图 1-9)。请你根据孟德尔的解释, 推测测交实验的结果。

孟德尔所做的测交实验, 无论是以 F₁ 作母本还是作父本, 结果都符合预期的设想 (表 1-2)。

表 1-2 黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆的测交实验结果

项目 \ 表现型		黄色圆粒	黄色皱粒	绿色圆粒	绿色皱粒
实际子粒数	F ₁ 作母本	31	27	26	26
	F ₁ 作父本	24	22	25	26
不同性状的数量比		1	1	1	1

自由组合定律

孟德尔在他所研究的豌豆7对相对性状中,任取两对性状进行杂交实验,结果都是一样的。这种情况在其他生物体上也常常看到。后人把这一遗传规律称为孟德尔第二定律,也叫做自由组合定律 (law of independent assortment); 控制不同性状的遗传因子的分离和组合是互不干扰的; 在形成配子时,决定同一性状的成对的遗传因子彼此分离,决定不同性状的遗传因子自由组合。

孟德尔实验方法的启示

在孟德尔之前,也有不少学者做过动物和植物的杂交实验,但是都未能总结出遗传的规律。为什么孟德尔能够取得成功呢?



思考与讨论

孟德尔获得成功的原因

在孟德尔发现遗传规律之前,一些研究杂交育种的专家对杂种后代出现性状分离的现象早已熟知,但是他们往往把一种生物的许多性状作为研究对象,并且没有对实验数据做深入的统计学分析。

孟德尔对杂交实验的研究也不是一帆风顺的。他曾花了几年时间研究山柳菊,结果却一无所获。主要原因是:(1) 山柳菊没有既容易区分又可以连续观察的相对性状;(2) 当时没有人知道山柳菊有时进行有性生殖,有时进行无性生殖;(3) 山柳菊的花小,难以做人工杂交实验。

讨论:

1. 用豌豆作杂交实验的材料有哪些优

点? 这说明实验材料的选择在科学研究中起怎样的作用?

2. 如果孟德尔对相对性状遗传的研究,不是从一对到多对,他能发现遗传规律吗? 为什么?

3. 如果孟德尔没有对实验结果进行统计学分析,他能不能作出对分离现象的解释?

4. 孟德尔对分离现象的解释在逻辑上环环相扣,十分严谨。他为什么还要设计测交实验进行验证呢?

5. 除了创造性地运用科学方法以外,你认为孟德尔获得成功的原因还有哪些?

 **与社会的联系** 到当地的花圃或温室,调查不同植物的遗传性状,找出通过杂交产生新品种的事例,说出什么性状是亲本具有的,什么性状是在后代中新出现的。

► 知识链接

基因型能完全决定表现型吗?参见本书第4章第2节。

孟德尔遗传规律的再发现

1866年,孟德尔将研究结果整理成论文发表,遗憾的是,这一重要成果却没有引起人们的重视,一直沉寂了30多年。1900年,三位科学家分别重新发现了孟德尔的工作。他们做了许多与孟德尔实验相似的观察,并且认识到孟德尔提出的理论的重要意义。

1909年,丹麦生物学家约翰逊(W.L.Johannsen, 1857—1927)给孟德尔的“遗传因子”一词起了一个新名字,叫做“基因”(gene),并且提出了表现型(phenotype)和基因型(genotype)的概念。表现型指生物个体表现出来的性状,如豌豆的高茎和矮茎;与表现型有关的基因组成叫做基因型,如高茎豌豆的基因型是DD或Dd,矮茎豌豆的基因型是dd。控制相对性状的基因,叫做等位基因(allele),如D和d。

随着孟德尔遗传规律的再发现,基因的本质和作用原理成为遗传学研究的中心问题,这些问题的研究使人们对生物的认识越来越接近生命活动的本质,并且为基因工程等现代生物技术的兴起奠定了理论基础。正是因为孟德尔的杰出贡献,他后来被世人公认为“遗传学之父”。



练习

一、基础题

- 判断下列表述是否正确。
 - 表现型相同的生物,基因型一定相同。
()
 - D和D, D和d, d和d都是等位基因。
()
- 假如水稻高秆(D)对矮秆(d)为显性,抗稻瘟病(R)对易感稻瘟病(r)为显性,两对性状独立遗传。现用一个纯合易感稻瘟病的矮秆品种

(抗倒伏)与一个纯合抗稻瘟病的高秆品种(易倒伏)杂交, F_2 中出现既抗倒伏又抗病类型的比例为:

- A. $1/8$ B. $1/16$;
C. $3/16$ D. $3/8$ 。

答 []

二、拓展题

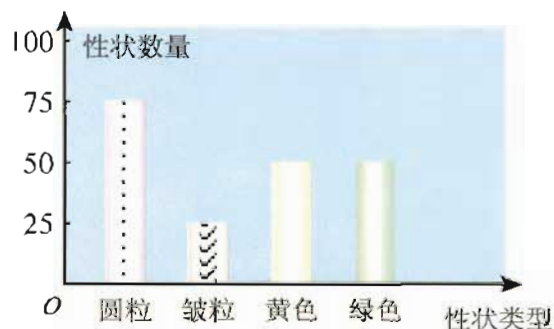
豌豆子叶的黄色(Y)对绿色(y)为显性,圆粒种子(R)对皱粒种子(r)为显性。某人用黄色

圆粒和绿色圆粒的豌豆进行杂交，发现后代出现4种类型，对性状的统计结果如图所示，据图回答问题。

(1) 亲本的基因组成是_____ (黄色圆粒)，_____ (绿色圆粒)。

(2) 在 F_1 中，表现型不同于亲本的是_____，_____，它们之间的数量比为_____。
 F_1 中纯合子占的比例是_____。

(3) F_1 中黄色圆粒豌豆的基因组成是_____。
如果用 F_1 中的一株黄色圆粒豌豆与绿色皱粒豌豆



杂交，得到的 F_2 的性状类型有_____种，数量比为_____。

本章小结

孟德尔用豌豆进行杂交实验，成功地揭示了遗传的两条基本规律：遗传因子的分离定律和自由组合定律。这两条遗传基本规律的精髓是：生物体遗传的不是性状的本身，而是控制性状的遗传因子。遗传因子在体细胞里是成对的，在配子里是成单的。遗传因子有显性和隐性之分，性状也有显隐之分。在杂种细胞内成对遗传因子不相混合，形成配子时分别进入配子。不同对的遗传因子在各自分离的同时，彼此自由组合进入配子。

孟德尔的工作当时并没有被世人所理解，30多年后才重新被人们所认识，并被其他许多实验证明是正确的。1909年，约翰逊给孟德尔的“遗传因子”重新起名为“基因”，并且提出了表现型和基因型的概念。基因型是性状表现的内在因素，表现型是基因型的表现形式。

孟德尔的实验方法给后人许多有益的启示，如正确地选用实验材料；先研究一对相对性状的遗传，再研究两对或多对性状的遗传；应用统计学方法对实验结果进行分析；基于对大量数据的分析而提出假说，再设计新的实验来验证。特别是他把数学方法引入生物学的研究，是超越前人的创新。他对科学的热爱和锲而不舍的精神，也值得我们学习。

自我检测

一、概念检测

判断题

1. 兔的白毛与黑毛, 狗的长毛与卷毛都是相对性状。 ()
2. 隐性性状是指生物体不能表现出来的性状。 ()
3. 纯合子的自交后代中不会发生性状分离, 杂合子的自交后代中不会出现纯合子。 ()

选择题

1. 在一对相对性状的遗传实验中, 性状分离是指:

- A. 纯种显性个体与纯种隐性个体杂交产生显性的后代;
- B. 杂种显性个体与纯种显性个体杂交产生显性的后代;
- C. 杂种显性个体与纯种隐性个体杂交产生隐性的后代;
- D. 杂种显性个体自交产生显性和隐性的后代。

答 []

2. 基因型为 $AaBb$ 的个体与 $aaBb$ 个体杂交, F_1 的表现型比例是:

- A. $9:3:3:1$, B. $1:1:1:1$,
- C. $3:1:3:1$, D. $3:1$ 。

答 []

3. 一对杂合黑豚鼠产仔4只, 4只鼠仔的表现型可能是:

- A. 三黑一白, B. 全部黑色,
- C. 二黑二白, D. 以上三种都有可能。

答 []

4. 南瓜的果实中白色(W)对黄色(w)为显性, 盘状(D)对球状(d)为显性, 两对基因独立遗传。下列不同亲本组合所产生的后代中, 结白色球状果实最多的一组是:

- A. $WwDd \times wwdd$; B. $WWdd \times WWdd$;
- C. $WwDd \times wwDD$; D. $WwDd \times WWDD$ 。

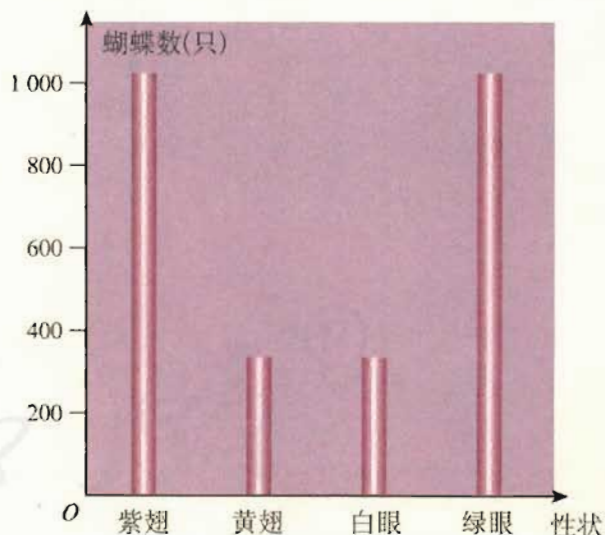
答 []

二、知识迁移

纯种的甜玉米与纯种的非甜玉米实行间行种植, 收获时发现, 在甜玉米的果穗上结有非甜玉米的种子, 但在非甜玉米的果穗上找不到甜玉米的子粒, 试说明产生这种现象的原因。(提示: 甜和非甜是胚乳的性状, 胚乳是由胚珠中的极核和精子结合发育来的。)

三、技能应用

下图表示的是某种蝴蝶纯合亲本杂交产生的1355只 F_2 代的性状。哪些性状是显性的? 哪些性状是隐性的? 对图中数据进行分析, 解释你的答案。



四、思维拓展

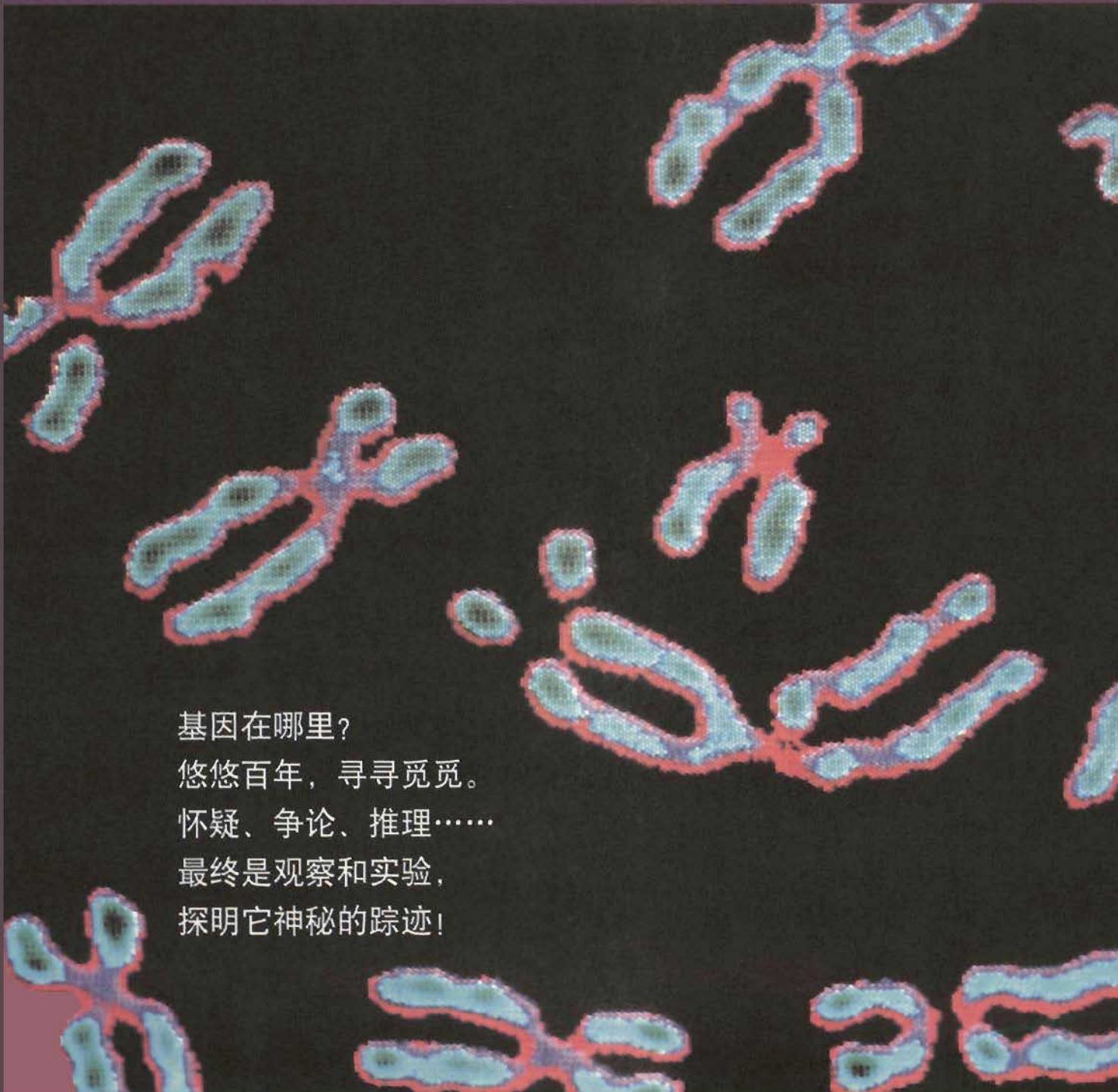
1. 举出身边一种生物遗传现象的事例, 分析说明这一现象是否符合孟德尔的遗传规律。

2. 根据2对相对性状的遗传分析, 讨论分析3~n对相对性状的遗传结果, 用数学式表示出来。

第2章 基因和染色体的关系

当孟德尔的遗传规律被重新发现以后，有一个问题始终没有解决：基因在细胞中究竟有没有物质基础呢？孟德尔所假设的颗粒状的因子，究竟是不是物质的实体？如果是，又存在于细胞中什么位置？

对细胞分裂的深入观察，使人们推测到基因和染色体的关联。摩尔根著名的果蝇杂交实验，使这一问题有了确凿的答案。



基因在哪里？
悠悠百年，寻寻觅觅。
怀疑、争论、推理……
最终是观察和实验，
探明它神秘的踪迹！

第1节 减数分裂和受精作用



问题探讨

左图是黑腹果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 雌雄个体体细胞和配子的染色体图。

讨论：

1. 配子的染色体与体细胞的染色体有什么区别？
2. 针对这幅图，你还能提出什么问题或猜想？

一 减数分裂

本节聚焦

- 减数分裂的含义是什么？
- 配子的形成为什么必须经过减数分裂？
- 减数分裂是怎样进行的？

► 相关信息

1883年，科学家用体细胞中只有两对染色体的马蛔虫作为材料进行研究，发现马蛔虫精子和卵细胞中的染色体数目都只有体细胞的一半，而在受精卵中又恢复成两对染色体。

1890年，科学家确认精子和卵细胞的形成要经过减数分裂。

1891年，科学家描述了形成精子和卵细胞的减数分裂的全过程。

当孟德尔向人们揭示遗传规律的时候，细胞学的研究也取得了可喜的进展。与孟德尔同时代的生物学家魏斯曼 (A. Weismann, 1834—1914) 从理论上预测：在卵细胞和精子成熟的过程中，必然有一个特殊的过程使染色体数目减少一半；受精时，精子和卵细胞融合，恢复正常的染色体数目。这个天才的预见在19世纪80年代被其他科学家的显微镜观察所证实。魏斯曼预言的这个特殊的过程，实际上是特殊方式的有丝分裂，叫做减数分裂。减数分裂 (meiosis) 是进行有性生殖的生物，在产生成熟生殖细胞时进行的染色体数目减半的细胞分裂。在减数分裂过程中，染色体只复制一次，而细胞分裂两次。减数分裂的结果是，成熟生殖细胞中的染色体数目比原始生殖细胞的减少一半。

下面结合哺乳动物精子和卵细胞的形成，介绍减数分裂的过程。

精子的形成过程

高等动植物的减数分裂发生在有性生殖器官内。人和其他哺乳动物的精子是在睾丸中形成的。睾丸里有许多弯弯曲曲的曲细精管 (图2-1)。曲细精管中有大量的精原细胞。精原细胞是原始的雄性生殖细胞，每个精原细胞中的

染色体数目都与体细胞的相同。当雄性动物性成熟时，睾丸里的一部分精原细胞就开始进行减数分裂。经过两次连续的细胞分裂——减数第一次分裂、减数第二次分裂，再经过精细胞的变形，就形成了成熟的雄性生殖细胞——精子（图 2-2）。

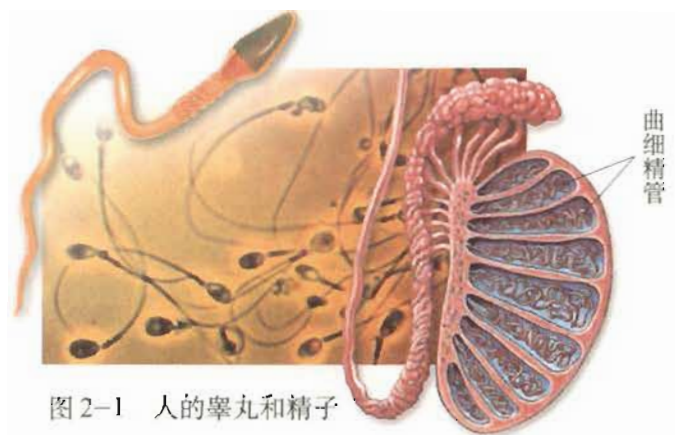


图 2-1 人的睾丸和精子

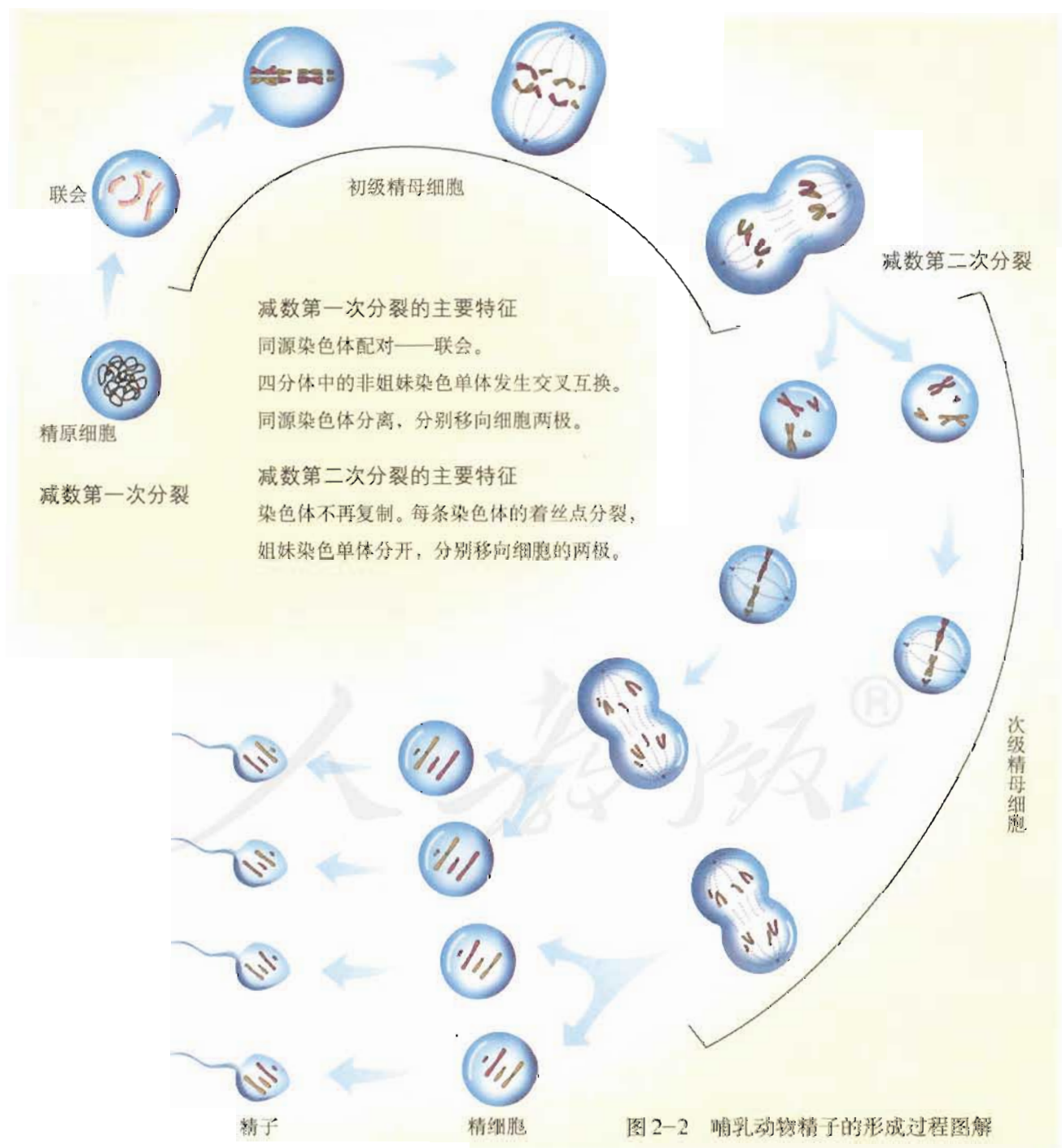


图 2-2 哺乳动物精子的形成过程图解

❓ 减数分裂的染色体复制发生在什么时候？

► 相关信息

在减数第一次分裂前的间期，染色体复制后，每条染色体上的两条姐妹染色单体各是一条长的细丝，呈染色质状态。所以，这时候在光学显微镜下看不到每条染色体上的两条姐妹染色单体。

在减数第一次分裂前的间期，精原细胞的体积增大，染色体复制，成为初级精母细胞。复制后的每条染色体都由两条姐妹染色单体构成。这两条姐妹染色单体由同一个着丝点连接。

减数第一次分裂期开始不久，初级精母细胞中原来分散的染色体进行两两配对。配对的两条染色体，形状和大小一般都相同，一条来自父方，一条来自母方，叫做**同源染色体**。**同源染色体两两配对的现象叫做联会**。由于每条染色体都含有两条姐妹染色单体，因此，联会后的每对同源染色体含有四条染色单体，叫做**四分体**。四分体中的非姐妹染色单体之间经常发生缠绕，并交换一部分片段（图2-3）。

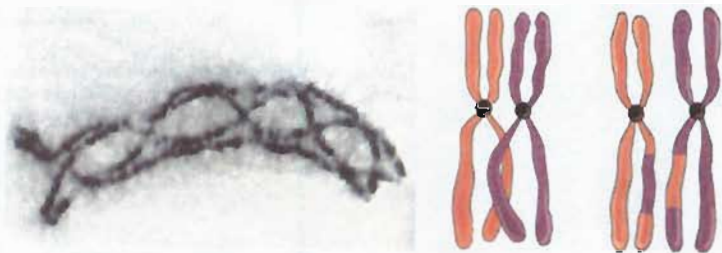


图2-3 染色体交叉互换的照片和示意图

❓ 细胞两极的这两组染色体，非同源染色体之间是自由组合的吗？

❓ 在减数第一次分裂中染色体出现了哪些特殊的行为？这对于生物的遗传有什么重要意义？

随后，各对同源染色体排列在赤道板上，每条染色体的着丝点都附着在纺锤丝上。不久，在纺锤丝的牵引下，配对的两条同源染色体彼此分离，分别向细胞的两极移动。这样，细胞的每个极只得到各对同源染色体中的一条。在两组染色体到达细胞两极的时候，一个初级精母细胞分裂成了两个次级精母细胞。

在这次分裂过程中，由于同源染色体分离，并分别进入两个子细胞，使得每个次级精母细胞只得到初级精母细胞中染色体总数的一半。因此，**减数分裂过程中染色体数目的减半发生在减数第一次分裂**。

减数第一次分裂与减数第二次分裂之间通常没有间期，或者间期时间很短，染色体不再复制。在减数第二次分裂过程中，每条染色体的着丝点分裂，两条姐妹染色单体也随之分开，成为两条染色体。在纺锤丝的牵引下，这两条染色体分别向细胞的两极移动，并且随着细胞的分裂进入

两个子细胞。这样，在减数第一次分裂中形成的两个次级精母细胞，经过减数第二次分裂，就形成了四个精细胞。与初级精母细胞相比，每个精细胞都含有数目减半的染色体。

精细胞要经过复杂的变形才成为精子。精子呈蝌蚪状，头部含有细胞核，尾长，能够摆动。

卵细胞的形成过程

人和其他哺乳动物的卵细胞是在卵巢中形成的。卵巢位于腹腔内，内部有许多发育程度不同的卵泡，位于卵泡中央的一个细胞就是卵细胞（图 2-4）。

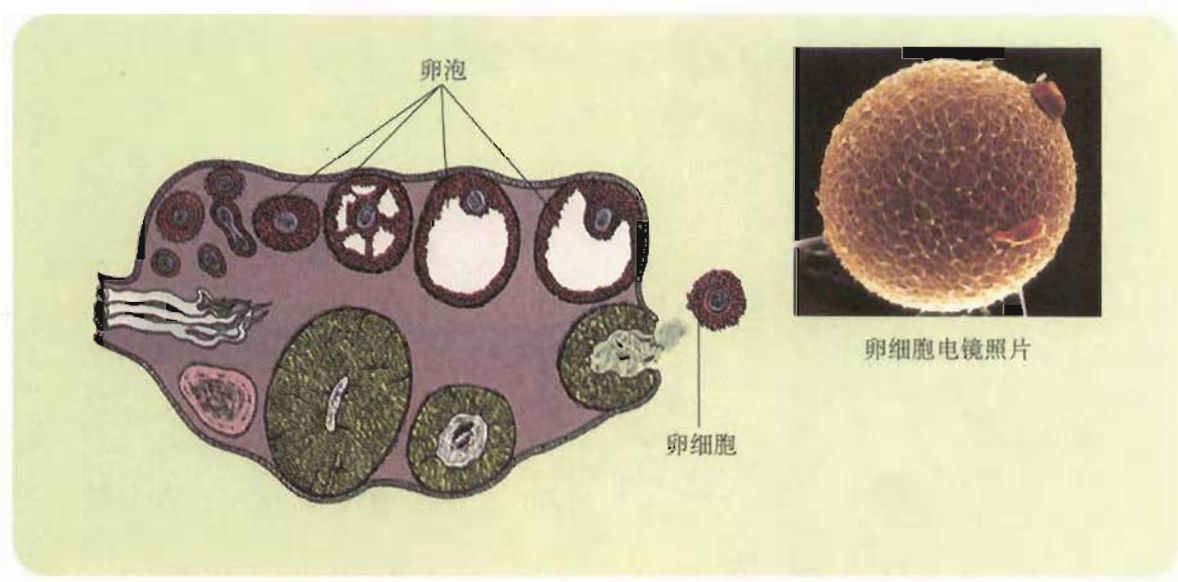
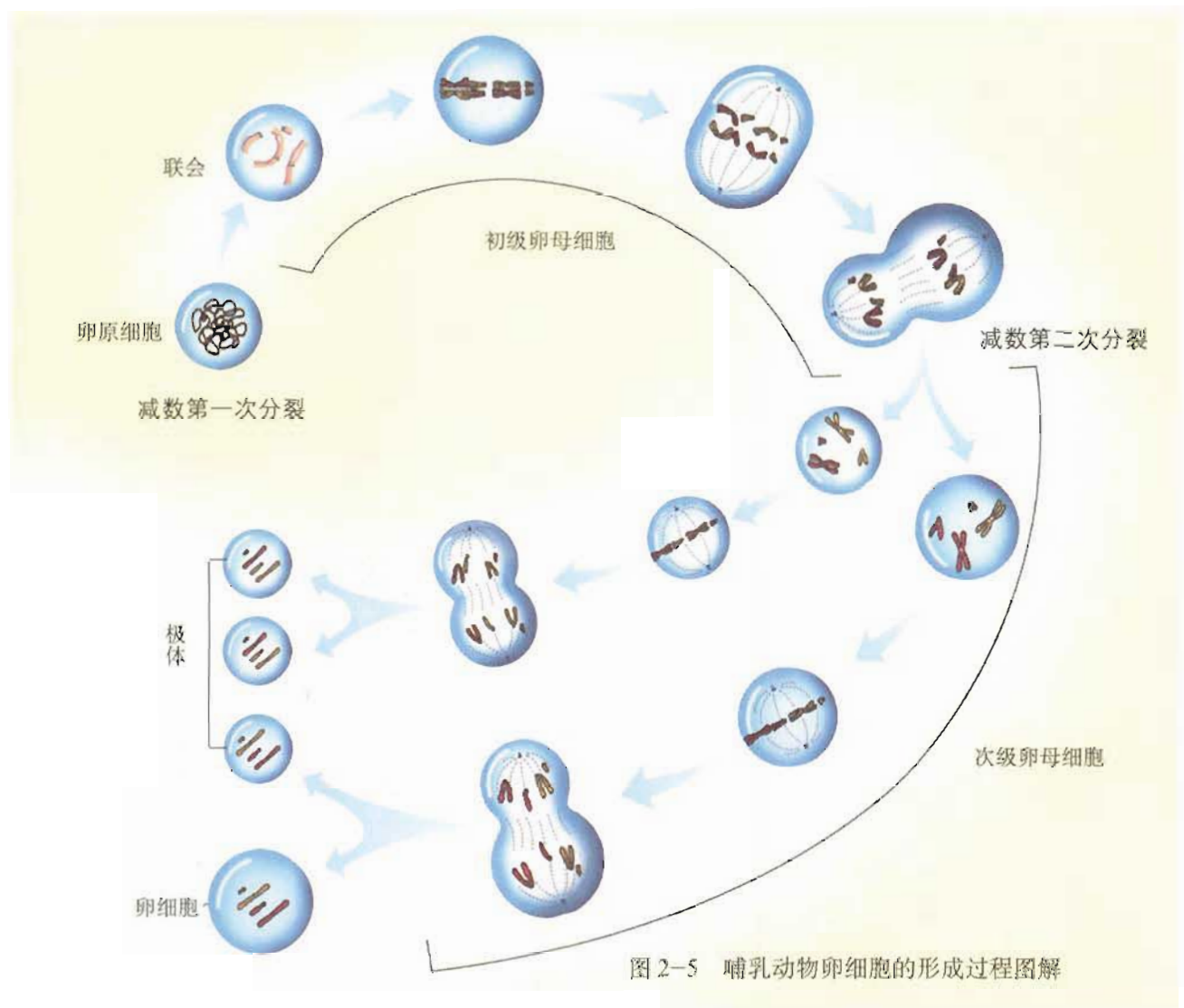


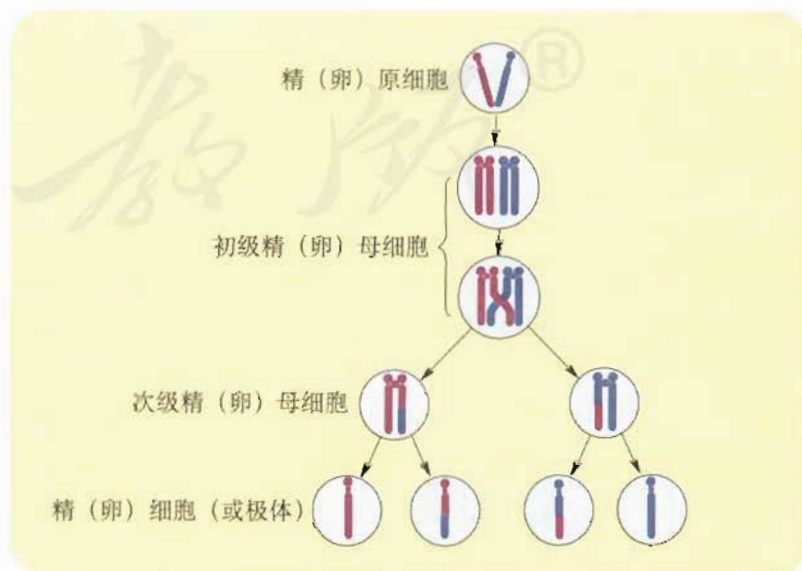
图 2-4 人的卵巢（横切面）和卵细胞

卵细胞的形成过程与精子的基本相同。首先是卵原细胞增大，染色体进行复制，成为初级卵母细胞。然后，初级卵母细胞经过减数第一次分裂和第二次分裂，形成卵细胞。卵细胞与精子形成过程的主要区别是：初级卵母细胞经过减数第一次分裂，形成大小不同的两个细胞，大的叫做次级卵母细胞，小的叫做极体。次级卵母细胞进行减数第二次分裂，形成一个大的卵细胞和一个小的极体。在减数第一次分裂过程中形成的极体也分裂为两个极体。这样，一个初级卵母细胞经过减数分裂，就形成一个卵细胞和三个极体（图 2-5）。卵细胞和极体中都含有数目减半的染色体。不久，三个极体都退化消失，结果是一个卵原细胞经过减数分裂，只形成一个卵细胞。

为什么一个卵原细胞经过减数分裂只形成一个卵细胞？



综上所述，减数分裂的过程可以用图 2-6 来概括：





实验

观察蝗虫精母细胞减数分裂固定装片

目的要求

通过观察蝗虫精母细胞减数分裂固定装片,识别减数分裂不同阶段的染色体的形态、位置和数目,加深对减数分裂过程的理解。

材料用具

蝗虫精母细胞减数分裂固定装片,显微镜。

方法步骤

1. 在低倍显微镜下观察蝗虫精母细胞减数分裂固定装片。识别初级精母细胞、次级精母细胞和精细胞。

2. 先在低倍镜下依次找到减数第一次分裂中期、后期和减数第二次分裂中期、后期的细胞,再在高倍镜下仔细观察染色体的形态、位置和数目。你还能找到减数分裂其他时期的细胞吗?

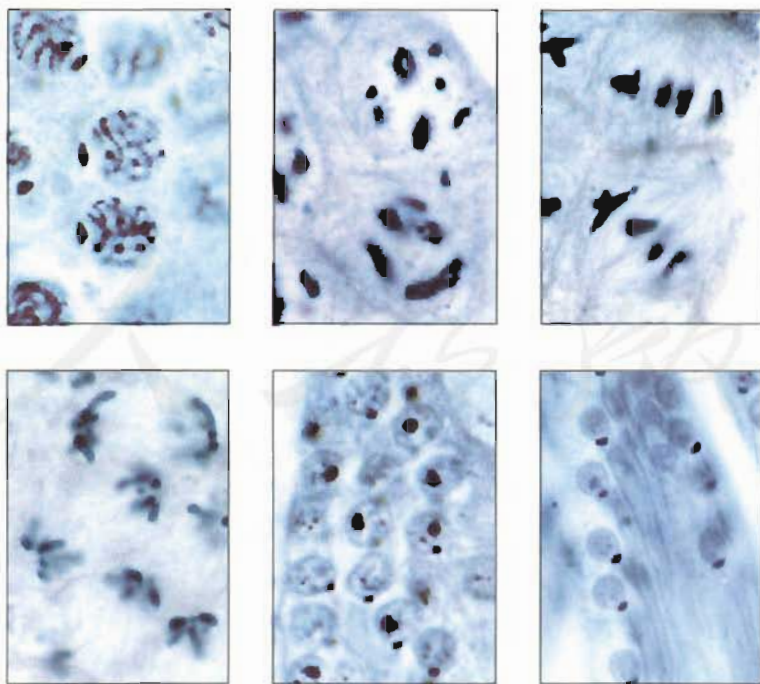
3. 根据观察结果,尽可能多地绘制减数分裂不同时期的细胞简图。

讨论

1. 当你的目光聚焦在显微镜视野中的一个细胞时,你是怎么判断它是处于减数第一次分裂时期,还是处于减数第二次分裂时期的?

2. 减数第一次分裂与减数第二次分裂相比,中期细胞中染色体的不同点是什么?末期呢?

3. 你是通过比较同一时刻同一种生物不同细胞的染色体特点,来推测一个精母细胞在不同分裂时期的染色体变化的。这一做法能够成立的逻辑前提是什么?



蝗虫精母细胞减数分裂显微照片



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 在减数分裂过程中, 染色体数目减半发生在减数第一次分裂。 ()

(2) 玉米体细胞中有10对染色体, 经过减数分裂后, 卵细胞中染色体数目为5对。 ()

(3) 每个原始生殖细胞经过减数分裂都形成4个成熟生殖细胞。 ()

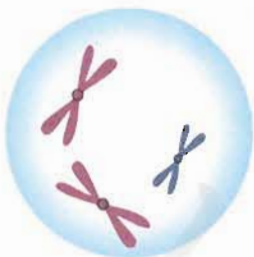
(4) 人的精子中有23条染色体, 那么人的神经细胞、初级精母细胞、卵细胞中分别有染色体46、46、23条, 染色单体0、46、23条。 ()

2. 与有丝分裂相比, 减数分裂过程中染色体最显著的变化之一是:

- A. 染色体移向细胞两极;
- B. 同源染色体联会;
- C. 有纺锤体形成;
- D. 着丝点分开。

答 []

3. 下图所示的细胞最可能是:

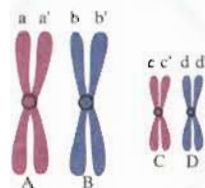


- A. 精细胞;
- B. 卵细胞;
- C. 初级精母细胞;
- D. 次级精母细胞。

答 []

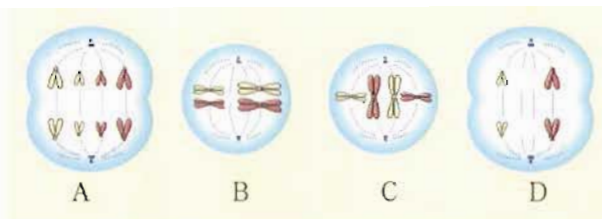
4. 识图作答

(1) 若右上角图所示细胞正在进行细胞分裂, 看图回答问题。



- ① 这个细胞正在进行哪种分裂? 为什么?
- ② 细胞中有几条染色体? 几条染色单体?
- ③ 细胞中有几对同源染色体? 哪几条染色体是非同源染色体?
- ④ 细胞中包含哪些姐妹染色单体?
- ⑤ 这个细胞在分裂完成后, 子细胞中有几条染色体?
- ⑥ 画出这个细胞的分裂后期图。

(2) 下图是某动物细胞分裂的一组图像, 看图回答问题。



- ① 这个动物体细胞中染色体数目是_____条。
- ② 图中属于减数分裂的细胞是_____, 含有染色单体的细胞是_____。

二、拓展题

经过减数分裂形成的精子或卵细胞, 染色体数目一定是体细胞的一半吗? 有没有例外? 出现例外时会造成什么后果? 请选择你认为最便捷的途径寻找答案。

二 受精作用

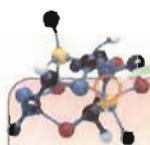
减数分裂形成的精子和卵细胞，必须相互结合形成受精卵，才能发育成新个体。对配子的进一步了解，有助于理解受精作用（fertilization）的实质。

配子中染色体组合的多样性

父亲体内所有的精原细胞，染色体组成并无差别；母亲体内的卵原细胞也是如此。可是，“一母生九子，九子各不同”。同样的精（卵）原细胞会产生不同的配子吗？

本节聚焦

- 配子中染色体的组合为什么是多种多样的？
- 什么是受精作用？受精作用对于生物的遗传有什么重要意义？



模型建构

建立减数分裂中染色体变化的模型

活动准备

本活动由两人一组合作完成。

1. 课前准备好红色和黄色的橡皮泥，一张较大的白纸。

2. 用橡皮泥做出4条黄色和4条红色的染色单体，其中2条黄色的染色单体长3~4 cm，2条长6~8 cm；2条红色的染色单体长3~4 cm，2条长6~8 cm。

3. 把颜色、长度相同的两条染色单体成对并排放置。用同种颜色的小块橡皮泥代表着丝点，在两条染色单体中部用小块橡皮泥粘起来，代表减数分裂开始时已完成复制的染色体。

4. 在纸上画一个足够大的初级精母细胞的轮廓，能够容纳所做的4条染色体。画出中心体和纺锤体。

一、模拟减数分裂中染色体数目及主要行为的变化

方法步骤

1. 把做好的染色体放在画好的细胞内，让长度相同、颜色不同的两条染色体配对，使着丝

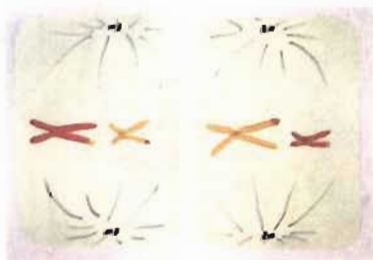
点靠近。红色代表来自母方的染色体，黄色代表来自父方的染色体。

2. 将两对染色体横向排列在纺锤体中部赤道板处，红色染色体放在赤道板的一侧，黄色染色体放在另一侧。

3. 双手分别抓住并移动染色体的着丝点，使红色和黄色的染色体分离，分别移向细胞的两极。

4. 在另一张纸上再画两个次级精母细胞的轮廓，并画出中心体和纺锤体。将已经移到细胞两极的染色体分别放到这两个新细胞中。

5. 把新细胞中的染色体



横向排列在细胞中央的赤道板处。平均分开每条染色体上的小块橡皮泥——相当于着丝点分离。抓住粘有小块橡皮泥（即着丝点）的部位，把染色体分别拉向细胞的两极。尽量一次移动所有的染色体，像在活细胞中发生的那样。然后，在两极有染色体的部分画出细胞轮廓，代表新细胞生成。

讨论

1. 让长度相同、颜色不同的两条染色体配对代表什么？
2. 减数分裂开始时细胞内有多少条染色体？染色体数目减半发生在什么时候？减数分裂结束时形成的每个子细胞中有多少条染色体？
3. 你模拟了减数分裂中哪些染色体行为？
4. 你们小组的模型中只含红色染色体的配子有几个？只含黄色染色体的配子有几个？

二、模拟减数分裂过程中非同源染色体的自由组合

方法步骤

1. 同活动一的方法步骤1。
2. 将两对染色体横向排列在赤道板处，注意，这次要在赤道板的每一侧放两条不同颜色的染色体。

3. 继续活动一的3、4、5步骤，完成减数分裂全过程。

讨论

1. 本次模拟形成的配子与活动一形成的配子有什么不同？
2. 同活动一的结果一并考虑，含两对同源染色体的初级精母细胞能产生几种配子？
3. 如果用3对染色体进行模拟，将产生多少种类型的配子？

表达与交流

与其他小组交流建构模型的过程和结果，用语言和图解说明减数分裂中染色体数目及主要行为的变化。如果条件允许，建议在计算机上制作减数分裂的动态模型。

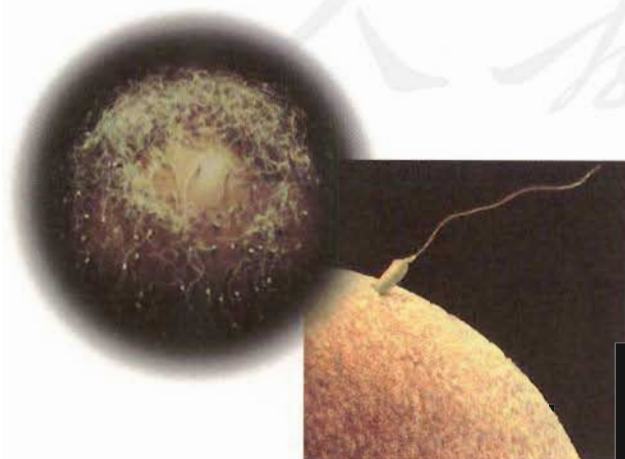


图2-7 受精过程的开始

在生物的体细胞内，染色体的数目往往是比较多的。比如，人的体细胞中就有23对染色体。那么人在形成精子或卵细胞时，可能产生多少种类型的配子呢？如果再把非姐妹染色单体间的交叉互换考虑进去，通过减数分裂产生的配子种类就更多了。请你想一想，这对于生物多样性的形成有什么意义？

受精作用

受精作用是卵细胞和精子相互识别、融合成为受精卵的过程。在受精作用进行

时,通常是精子的头部进入卵细胞(图2-7),尾部留在外面。与此同时,卵细胞的细胞膜会发生复杂的生理反应,以阻止其他精子再进入。精子的头部进入卵细胞后不久,精子的细胞核就与卵细胞的细胞核相融合,使彼此的染色体会合在一起。这样,受精卵中的染色体数目又恢复到体细胞中的数目,其中有一半的染色体来自精子(父方),另一半来自卵细胞(母方)。

未受精时,卵细胞好像睡着了,细胞呼吸和物质合成进行得比较缓慢。受精过程使卵细胞变得十分活跃。然后受精卵将迅速进行细胞分裂、分化,新生命由此开始了遗传物质与环境相互作用的发育过程。

新一代继承了父母双方的遗传物质。减数分裂形成的配子,染色体组成具有多样性,导致不同配子遗传物质的差异,加上受精过程中卵细胞和精子结合的随机性,同一双亲的后代必然呈现多样性。这种多样性有利于生物在自然选择中进化,体现了有性生殖的优越性。此外,就进行有性生殖的生物来说,减数分裂和受精作用对于维持每种生物前后代体细胞中染色体数目的恒定,对于生物的遗传和变异,都是十分重要的。

► 想像空间

子代从双亲各继承了半数的染色体,双亲对于子代的贡献是一样的吗?卵细胞含有丰富的细胞质,细胞质中什么结构含有DNA?它会影响生物的遗传吗?

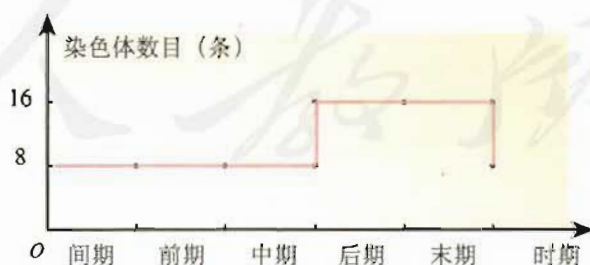


技能训练

识图和作图

某种生物的精原细胞含有4对同源染色体。

1. 参照曲线图填表



精原细胞有丝分裂过程中染色体数目变化图

精原细胞有丝分裂过程中染色体数目变化表

时期	间期	前期	中期	后期	末期
染色体数目(条)					

2. 填表并画出曲线图

精原细胞形成精子过程中染色体数目变化表

细胞类型	精原细胞	初级精母细胞	次级精母细胞	精细胞
染色体数目(条)				



精原细胞形成精子过程中染色体数目变化图



练习

一、基础题

- 判断下列表述是否正确。
 - 同一个生物体在不同时刻产生的精子或卵细胞,染色体数一般是相同的。()
 - 同一个生物体在不同时刻产生的精子或卵细胞,染色体组成一般是不同的。()
 - 一个卵细胞一般只能同一个精子结合,形成受精卵。()

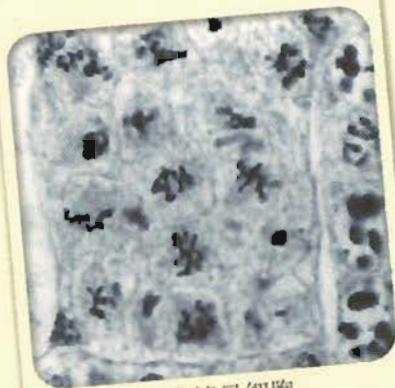
2. 从配子形成和受精作用两方面,简要说明遗传的多样性和稳定性的原因。

二、拓展题

正常人有 23 对染色体。有一种叫“21 三体综合征”的遗传病,患者智力低下,身体发育缓慢。对患者进行染色体检查,发现患者的 21 号染色体不是正常的 1 对,而是 3 条。你能从精子或卵细胞形成的角度推测这种病的病因吗?

第2节 基因在染色体上

问题探讨



蝗虫精母细胞
减数第一次分裂后期照片

请你试一试，将孟德尔分离定律中的遗传因子换成同源染色体，把分离定律念一遍，你觉得这个替换有问题吗？由此你联想到什么？

人只有23对染色体，却有几万个基因，基因和染色体之间可能有对应关系吗？

1903年，美国遗传学家萨顿(W. Sutton, 1877—1916)用蝗虫细胞作材料，研究精子和卵细胞的形成过程。他发现孟德尔假设的一对遗传因子，也就是等位基因，它们的分离与减数分裂中同源染色体的分离非常相似。

萨顿的假说

萨顿发现，有一种蝗虫的体细胞中有24条染色体，生殖细胞中只有12条染色体。精子和卵细胞结合形成的受精卵，又具有了24条染色体。蝗虫子代体细胞中的染色体数目，与双亲的体细胞染色体数目一样。子代体细胞中的这24条染色体，按形态结构来分，两两成对，共12对，每对染色体中的一条来自父方，另一条来自母方。

萨顿由此推论：基因是由染色体携带着从亲代传递给下一代的。也就是说，基因就在染色体上，因为**基因和染色体行为存在着明显的平行关系**。

(1) 基因在杂交过程中保持完整性和独立性。染色体在配子形成和受精过程中，也有相对稳定的形态结构。

(2) 在体细胞中基因成对存在，染色体也是成对的。在配子中只有成对的基因中的一个，同样，也只有成对的染色体中的一条。

(3) 体细胞中成对的基因一个来自父方，一个来自母

本节聚焦

- 科学家发现基因与染色体有哪些平行关系？
- 什么实验证明了基因在染色体上？
- 对孟德尔遗传规律的现代解释是什么？

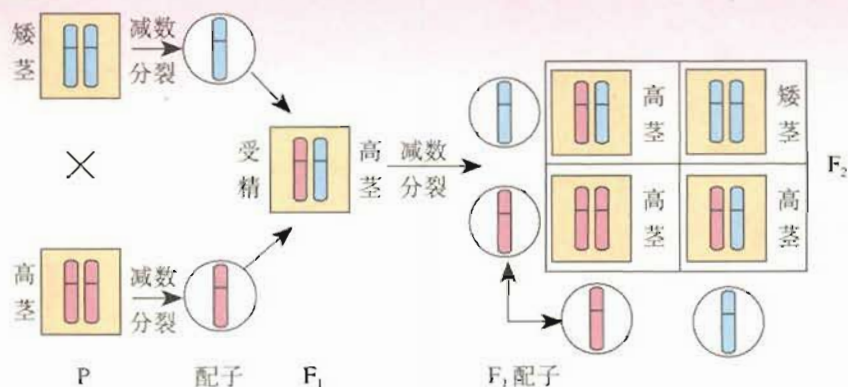
方。同源染色体也是如此。

(4) 非等位基因在形成配子时自由组合,非同源染色体在减数第一次分裂后期也是自由组合的。



思考与讨论

你同意以上分析吗?
如果你也认为基因在染色体上,请你在图中染色体上标注基因符号,解释孟德尔一对相对性状的杂交实验(图中染色体上黑色横线代表基因的位置)。



类比推理

这是科学研究中常用的方法之一。19世纪物理学家研究光的性质时,曾经将光与声进行类比。声有直线传播、反射和折射等现象,其原因在于它有波动性。后来发现光也有直线传播、反射和折射等现象,因此推测光也可能有波动性。上面介绍的萨顿的推理,也是类比推理。他将看不见的基因与看得见的染色体的行为进行类比,根据其惊人的一致性,提出基因位于染色体上的假说。应当注意的是,类比推理得出的结论并不具有逻辑的必然性,其正确与否,还需要观察和实验的检验。

基因位于染色体上的实验证据

美国生物学家摩尔根(T. H. Morgan, 1866—1945),曾经明确表示过不相信孟德尔的遗传理论。对萨顿的基因位于染色体上的学说更持怀疑态度,认为这是主观的臆测,缺少实验证据。他一直琢磨着设计一个实验,看看生物的遗传与染色体到底有什么关系,基因又是怎么回事。

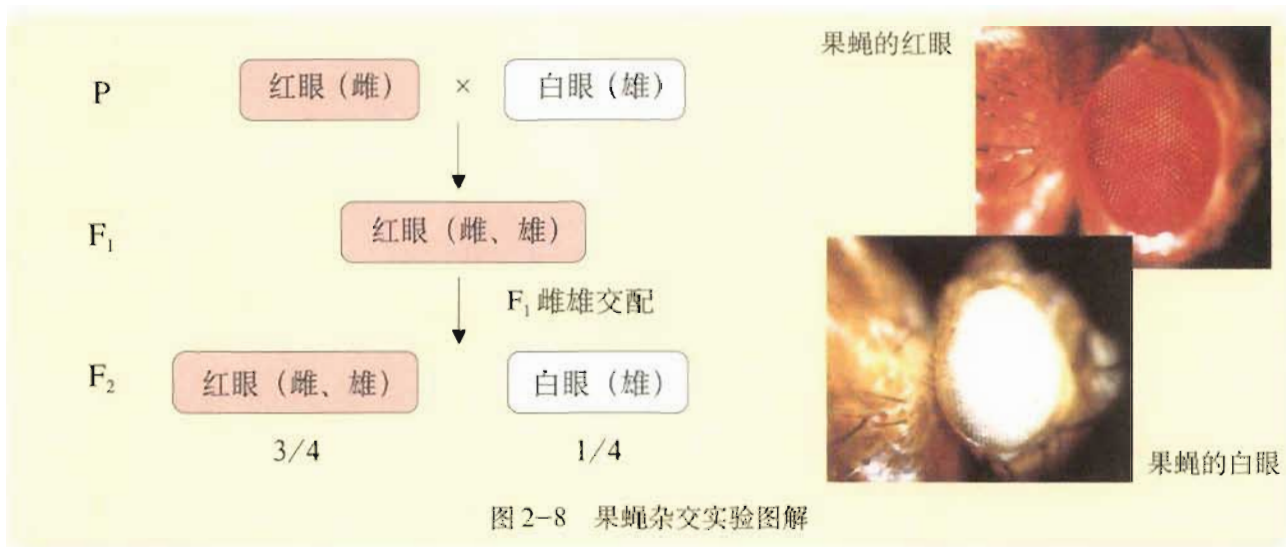
用什么作实验材料呢?这是个关键问题。材料选对了,就等于实验成功了一半。腐烂水果周围飞舞的果蝇吸引了他和他的学生们的注意,经过观察,正合他的心意。

于是,从1909年开始,摩尔根开始潜心研究果蝇的遗传行为。一天,他偶然在一群红眼果蝇中发现了一只白眼雄果蝇。白眼性状是如何遗传的?他做了下面的实验(图2-8)。

相关信息

果蝇是昆虫纲双翅目的一种小型蝇类,在制醋和有水果的地方常常可以看到,体长3~4 mm。因为果蝇易饲养,繁殖快,10多天就繁殖一代,一只雌果蝇一生能产生几百个后代,所以生物学家常用它作为遗传学研究的实验材料。





从上述实验不难发现,就果蝇红眼与白眼这一对相对性状来看, F_1 全为红眼, F_2 红眼和白眼之间的数量比是 3 : 1, 这样的遗传表现符合分离定律,表明果蝇的红眼和白眼是受一对等位基因控制的。所不同的是白眼性状的表现,总是与性别相联系。如何解释这一现象呢?

20 世纪初期,一些生物学家已经在一些昆虫的细胞里发现了性染色体。果蝇的体细胞中有 4 对染色体, 3 对是常染色体 (autosome), 1 对是性染色体 (sex chromosome) (图 2-9)。在雌果蝇中,这对性染色体是同型的,用 XX 表示;在雄果蝇中,这对性染色体是异型的,用 XY 表示。

由于白眼的遗传和性别相联系,而且与 X 染色体的遗传相似,于是,摩尔根及其同事设想,如果控制白眼的基因 (用 w 表示) 在 X 染色体上,而 Y 染色体不含有它的等位基因,上述遗传现象就可以得到合理的解释 (图 2-10)。

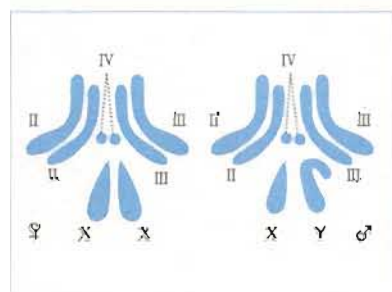
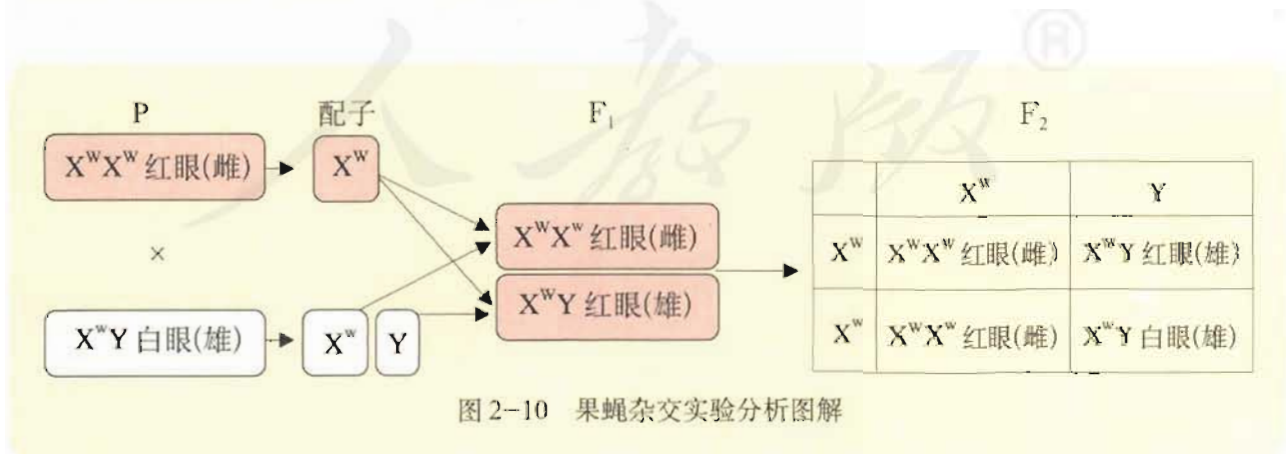


图 2-9 雌雄果蝇体细胞的染色体图解



从图 2-10 可以看出,摩尔根等人的设想可以合理地解释实验现象。后来他们又通过测交等方法,进一步验证了这

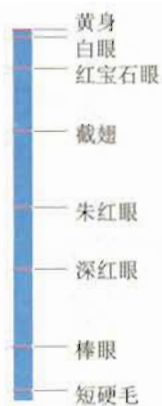
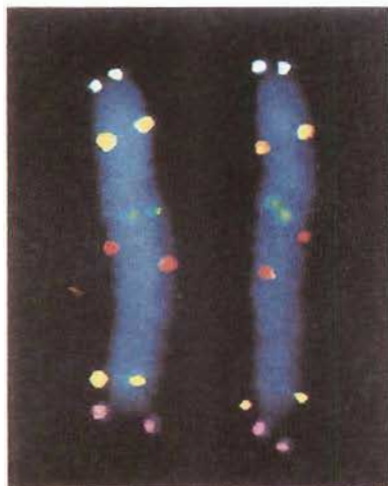


图 2-11 果蝇某一条染色体上的几个基因



现代分子生物学技术将基因定位在染色体上

些解释。正是他们的工作，把一个特定的基因和一条特定的染色体——X染色体联系起来，从而用实验证明了基因在染色体上。从此，摩尔根成了孟德尔理论的坚定支持者。

我们知道，每种生物基因数量，都要远远多于这种生物染色体的数目。例如，果蝇体细胞内有4对染色体，被人们研究过的基因就达数百个；又如，人类的体细胞中有23对染色体，携带的基因大约有几万个。显然，一条染色体上应该有许多个基因。摩尔根和他的学生们经过十多年的努力，发明了测定基因位于染色体上的相对位置的方法，并绘出了第一个果蝇各种基因在染色体上相对位置的图，说明基因在染色体上呈线性排列（图2-11）。

现代分子生物学技术能够用特定的分子，与染色体上的某一个基因结合，这个分子又能被带有荧光标记的物质识别，通过荧光显示，就可以知道基因在染色体上的位置。

孟德尔遗传规律的现代解释

细胞遗传学的研究表明，孟德尔所说的一对遗传因子就是位于一对同源染色体上的等位基因，不同对的遗传因子就是位于非同源染色体上的非等位基因。

基因的分离定律的实质是：在杂合子的细胞中，位于一对同源染色体上的等位基因，具有一定的独立性；在减数分裂形成配子的过程中，等位基因会随同源染色体的分开而分离，分别进入两个配子中，独立地随配子遗传给后代。

基因的自由组合定律的实质是：位于非同源染色体上的非等位基因的分离或组合是互不干扰的；在减数分裂过程中，同源染色体上的等位基因彼此分离的同时，非同源染色体上的非等位基因自由组合。



技能训练

类比推理

科学家观察到基因和染色体的行为存在着明显的平行关系，通过类比推理的方法，推断出

基因位于染色体上。后来这一推断得到了实验的证实，实验还表明基因在染色体上呈线

性排列。

作为主要遗传物质的DNA也位于染色体上,1条染色体中有1个DNA分子。在细胞分裂时,DNA也复制,随染色体平均分配到两个

子细胞中。DNA是脱氧核苷酸连接成的长链。请你运用类比推理的方法,推断基因与DNA长链的关系。你的推理是否正确,学完第3章、第4章后,就会豁然开朗。



练习

一、基础题

1. 下列关于基因和染色体关系的叙述,错误的是:

- A. 染色体是基因的主要载体;
- B. 基因在染色体上呈线性排列;
- C. 一条染色体上有多个基因;
- D. 染色体就是由基因组成的。

答 []

2. 下列关于基因和染色体在减数分裂过程中行为变化的描述,错误的是:

- A. 同源染色体分离的同时,等位基因也随之分离;
- B. 非同源染色体自由组合,使所有非等位基因之间也发生自由组合;
- C. 染色单体分开时,复制而来的两个基因也随之分开;

D. 非同源染色体数量越多,非等位基因组合的种类也越多。

答 []

二、拓展题

1. 生物如果丢失或增加一条或几条染色体,就会出现严重疾病甚至死亡。但在自然界中,有些动植物的某些个体是由未受精的生殖细胞(如卵细胞)单独发育来的,如蜜蜂中的雄蜂等。这些生物的体细胞中染色体数目虽然减少一半,但仍能正常生活。你如何解释这一现象?

2. 人的体细胞中有23对染色体,其中第1号~第22号是常染色体,第23号是性染色体。现在已经发现第13号、第18号或第21号染色体多一条的婴儿,都表现出严重的病症。据不完全调查,现在还未发现其他常染色体多一条(或几条)的婴儿。请你试着作出一些可能的解释。



染色体遗传理论的奠基人——摩尔根

说来也巧，就在遗传学之父孟德尔发表研究成果的那一年，也就是1866年，又一位遗传学巨人——摩尔根出生了。时间的巧合，足以使人浮想联翩。

摩尔根是一位敢于怀疑、勤奋实践的人。在一次国际遗传学会议上，摩尔根曾这样介绍自己的科学发现过程：“你若问我怎样去获得这些发现……那么，我会这样说，靠勤奋……靠聪明地运用假设，靠寻觅有利的材料……”摩尔根就是抱着这样的态度，无论对自己的假说，还是对别人的学说，都一概采取依靠事实和运用实验来检验理论是否正确的科学态度。他对于孟德尔遗传规律的确证过程就是最好的例子。最初，摩尔根认为孟德尔遗传规律是正确的，因为它们建立在可靠的实验基础上。后来，由于在自己所进行的实验中没能取得类似的结果，他便对这些定律产生了怀疑。于是，他又勤奋地进行了一系列新的实验。当大量的果蝇实验结果确证了孟德尔的定律之后，他不仅承认，而且还发现了新的定律。

说起摩尔根，人们很自然地会联想到果蝇。小小的果蝇帮了摩尔根的大忙，而摩尔根也与果蝇结下了不解之缘。1908年，摩尔根安排一个研究生在暗室里饲养果蝇，希望能产生一种果蝇，它们的眼睛因不用而退化。这位学生让果蝇在暗无天日的世界里繁殖了68代，研究也毫无进展。在第69代时出现了眼睛暂时昏花的果蝇，学生想逗逗摩尔根，叫摩尔根快来，当摩尔根赶到实验室，这些果蝇却恢复了视力，向窗外

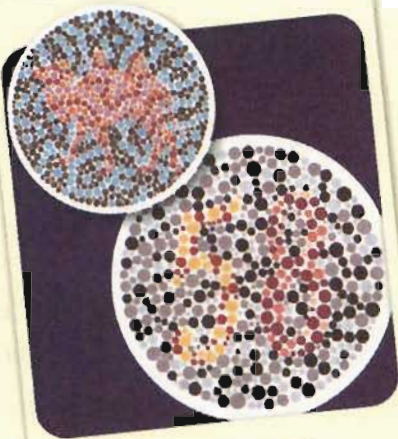


飞去。虽然这项研究没有取得结果，但是这种近乎理想的实验动物，却被引进摩尔根在哥伦比亚大学的实验室里来了。果蝇开始大量繁殖，摩尔根用果蝇做了一个又一个的实验。大约在1910年5月，在摩尔根实验室中诞生了一只白眼雄果蝇，而它的兄弟姐妹的眼睛都是红色的。很明显，这是一只变异个体，它注定要成为科学史上著名的动物。摩尔根精心照料这只果蝇。在自己的第三个孩子出生时，摩尔根赶到医院，他妻子的第一句话竟是：“那只白眼果蝇怎么样了？”摩尔根的第三个孩子长得很好，但那只果蝇却很虚弱。摩尔根晚上把它带回家中，让它呆在他床边的一个瓶子里，白天又把它带回实验室。在实验室，它临死前抖擞精神，与一只红眼果蝇交配，把突变基因传了下来。

摩尔根用果蝇做了大量实验，发现了基因的连锁互换定律，人们称之为遗传学的第三定律。他还证明基因在染色体上呈线性排列，为现代遗传学奠定了细胞学基础。摩尔根由于在染色体遗传理论上的杰出贡献，成为第一个以遗传学领域的贡献而获诺贝尔生理学或医学奖的科学家。

第3节 伴性遗传

问题探讨



红绿色盲检查图

红绿色盲是一种常见的人类遗传病，患者由于色觉障碍，不能像正常人一样区分红色和绿色。据调查，红绿色盲患者男性远远多于女性。

抗维生素D佝偻病，也是一种人类遗传病，患者的小肠由于对钙、磷的吸收不良等障碍，病人常常表现出O型腿、骨骼发育畸形、生长缓慢等症状。但这种病与红绿色盲不同，女性患者多于男性。

讨论：

1. 为什么上述两种遗传病在遗传表现上总是和性别相联系呢？
2. 为什么两种遗传病与性别关联的表现又不相同呢？

人类的红绿色盲、抗维生素D佝偻病的遗传表现与果蝇眼色的遗传非常相似，它们的基因位于性染色体上，所以遗传上总是和性别相关联，这种现象叫做伴性遗传 (sex-linkage inheritance)。为什么这些疾病，有的多发于男性，有的却多发于女性？伴性遗传还有哪些特点？下面通过实例进行分析。

人类红绿色盲症

18世纪英国著名的化学家兼物理学家道尔顿 (J. Dalton, 1766—1844)，在圣诞节前夕买了一件礼物——一双“棕灰色”的袜子，送给妈妈。妈妈看到袜子后，感到袜子的颜色过于鲜艳，就对道尔顿说：“你买的这双樱桃红色的袜子，让我怎么穿呢？”道尔顿感到非常奇怪，袜子明明是棕灰色的，为什么妈妈说是樱桃红色的呢？疑惑不解的道尔顿又去问弟弟和周围的人，除了弟弟与自己的看法相同以外，被问的其他人都说袜子是樱桃红色的。道尔顿对

本节聚焦

- 什么是伴性遗传？
- 伴性遗传有什么特点？
- 伴性遗传在实践中有什么应用？

这件小事没有轻易地放过，他经过认真地分析比较，发现他和弟弟的色觉与别人不同，原来自己和弟弟都是色盲。道尔顿虽然不是生物学家和医学家，却成了第一个发现色盲症的人，也是第一个被发现的色盲症患者。为此他写了篇论文《论色盲》，成为世界上第一个提出色盲问题的人。后来，人们为了纪念他，又把色盲症称为道尔顿症。

让我们先做一下红绿色盲症的遗传分析。



资料分析

分析人类红绿色盲症

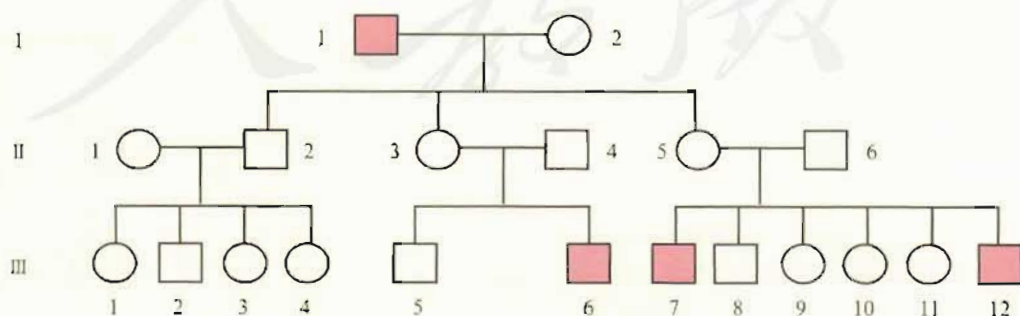
研究人类的遗传病，我们不能做遗传学实验，但是可以从家系图的研究中获取资料。表示一个家系的图中，通常以正方形代表男性，圆形代表女性，以罗马数字代表代（如Ⅰ、Ⅱ等），以阿拉伯数字表示个体（如1、2等），深颜色表示患者。下图是一个典型的色盲家系。

通过对家系图的分析，可以发现红绿色盲遗传的几个特点：这个家系中只有男性患者，而且男性患者的子女都是正常的；男性患者的女儿与正常人结婚后，生下的儿子却大约有一半是患者。

人类的X染色体和Y染色体无论在大小和携带的基因种类上都不一样。X染色体携带着许多基因，Y染色体只有X染色体大小的1/5左右，携带的基因比较少。所以许多位于X染色体上的基因，在Y染色体上没有相应的等位基因。

讨论：

1. 红绿色盲基因位于X染色体上，还是位于Y染色体上？
2. 红绿色盲基因是显性基因，还是隐性基因？



人的正常色觉与红绿色盲的基因型和表现型可以有以下5种情况（表2-1）。

表 2-1 人的正常色觉和红绿色盲的基因型和表现型

	女 性			男 性	
基因型	$X^B X^B$	$X^B X^b$	$X^b X^b$	$X^B Y$	$X^b Y$
表现型	正常	正常 (携带者)	色盲	正常	色盲

人类红绿色盲的遗传方式主要有以下几种情况。

如果一个色觉正常的女性纯合子和一个男性红绿色盲患者结婚，在他们的后代中，儿子的色觉都正常；女儿虽表现正常，但由于从父亲那里得到了一个红绿色盲基因，因此都是红绿色盲基因的携带者（图2-12）。

如果女性红绿色盲基因的携带者和一个色觉正常的男性结婚，在他们的后代中，儿子有1/2正常，1/2为红绿色盲；女儿都不是色盲，但有1/2是色盲基因的携带者（图2-13）。在这种情况下，儿子的色盲基因是从母亲那里遗传来的。

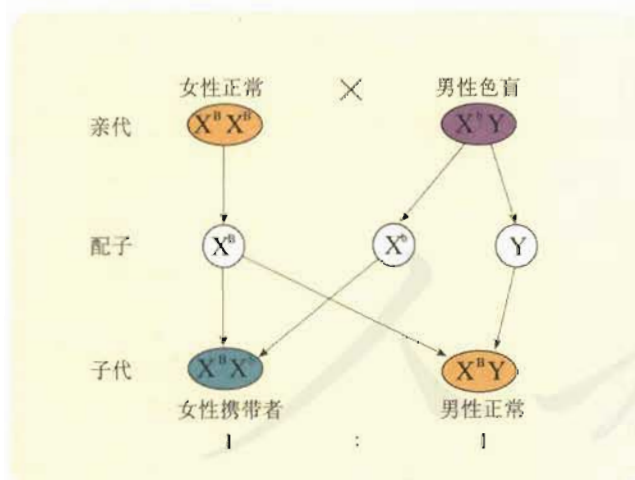


图 2-12 正常女性与男性红绿色盲婚配的遗传图解

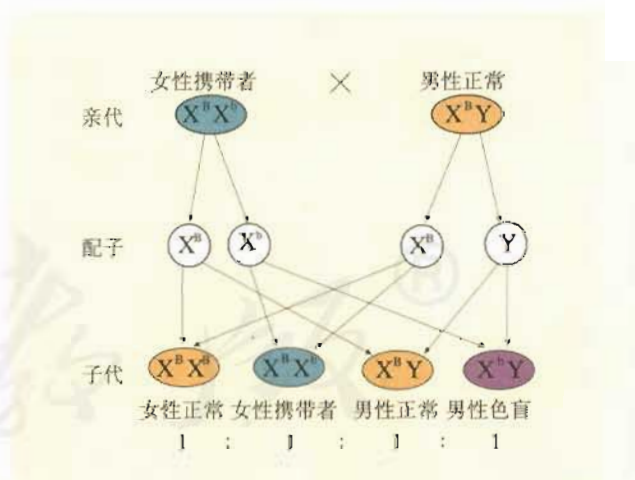


图 2-13 女性红绿色盲基因携带者与正常男性婚配的遗传图解

如果一个女性红绿色盲基因的携带者和一个男性红绿色盲患者结婚，所生子女的基因型和表现型会怎样呢？如果一个女性红绿色盲患者和一个色觉正常的男性结婚，情况又会如何？请完成以下遗传图解（图2-14，图2-15）。

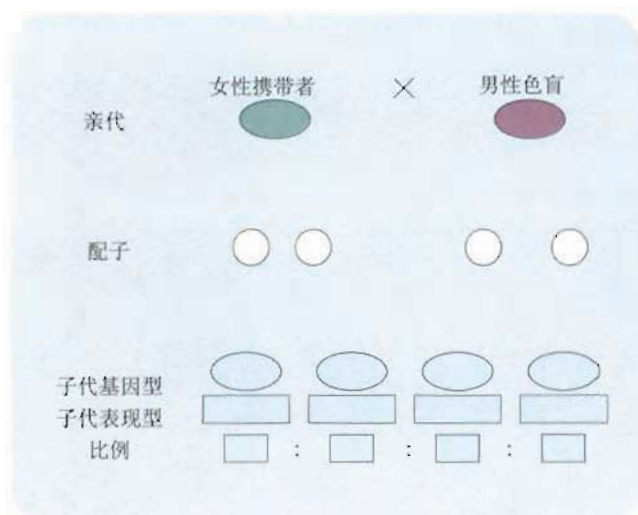


图 2-14 女性红绿色盲基因携带者与男性红绿色盲婚配的遗传图解

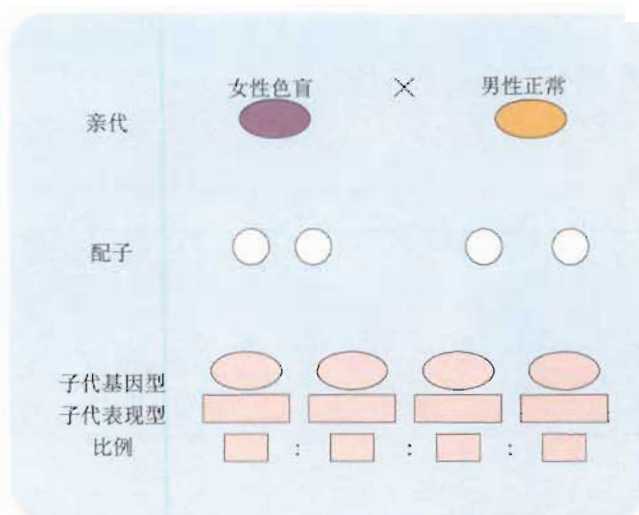


图 2-15 女性红绿色盲与正常男性婚配的遗传图解

当红绿色盲基因携带者的女性和红绿色盲的男性结婚，他们的后代中，儿子和女儿各有 $1/2$ 患病。当红绿色盲女性和色觉正常男性结婚，他们的后代中，儿子均为色盲，女儿均为携带者。

通过对以上四种婚配方式的分析，我们可以看出，男性红绿色盲基因只能从母亲那里传来，以后只能传给女儿。这种遗传特点，在遗传学上叫做交叉遗传。

抗维生素 D 佝偻病

位于 X 染色体上的基因，有隐性基因，也有显性基因。前面提到的抗维生素 D 佝偻病就是一种显性伴性遗传病 (图 2-16)。这种病受显性基因 (D) 控制，当女性的基因型为 $X^D X^D$ 、 $X^D X^d$ 时，都是患者，但后者比前者发病轻。男性患者的基因型只有一种情况，即 $X^D Y$ ，发病程度与 $X^D X^D$ 相似。因此，位于 X 染色体上的显性基因的遗传特点是：女性多于男性，但部分女性患者病症较轻。男性患者与正常女性结婚的后代中，女性都是患者，男性正常。

伴性遗传在实践中的应用

伴性遗传在生物界中是普遍存在的。除前面提到的人的红绿色盲和抗维生素 D 佝偻病以及果蝇的红眼和白眼的遗传外，人的血友病，芦花鸡羽毛上黑白相间的横斑条纹，以及雌雄异株植物 (如杨、柳) 中某些性状的遗传都是伴性遗传。



图 2-16 抗维生素 D 佝偻病患儿

伴性遗传在生产实践中是很有用的。例如，鸡的性别决定方式和人类、果蝇正好相反。雌性个体的两条性染色体是异型的（ZW），雄性个体的两条性染色体是同型的（ZZ）。芦花鸡羽毛有黑白相间的横斑条纹，这是由位于Z染色体上的显性基因B决定的，当它的等位基因b纯合时，鸡表现为非芦花，羽毛上没有横斑条纹。如果用芦花雌鸡（ Z^BW ）与非芦花雄鸡（ Z^bZ^b ）交配，那么 F_1 中，雄鸡都是芦花鸡（ Z^BZ^b ），雌鸡都是非芦花鸡（ Z^bW ）。这样，对早期的雏鸡就可以根据羽毛的特征把雌性和雄性区分开，从而做到多养母鸡，多得鸡蛋。

如果你有兴趣，还可以查阅相关资料，了解伴性遗传规律在生产实践中的其他应用。



练习

一、基础题

1. 下列关于性染色体的叙述，正确的是：

- A. 性染色体上的基因都可以控制性别；
- B. 性别受性染色体控制而与基因无关；
- C. 女儿的性染色体必有一条来自父亲；
- D. 性染色体只存在于生殖细胞中。

答 []

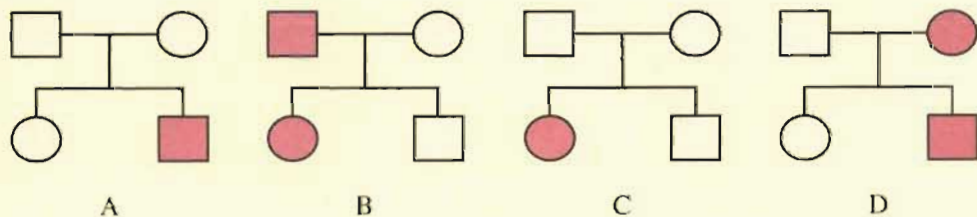
2. 由X染色体上隐性基因导致的遗传病可能具有的特点是：

- A. 如果父亲患病，女儿一定不患此病；
- B. 如果母亲患病，儿子一定患此病；
- C. 如果外祖父患病，外孙一定患此病；
- D. 如果祖母为患者，孙女一定患此病。

答 []

3. 在下列4个图中，只能是由常染色体上隐性基因决定的遗传病（图中深颜色表示患者）是：

答 []



4. 人的白化病是常染色体遗传, 正常 (A) 对白化 (a) 是显性。一对表现型正常的夫妇, 生了一个既患白化病又患红绿色盲的男孩。

(1) 这对夫妇的基因型是怎样的?

(2) 这对夫妇的后代中, 是否会出现既不患白化病也不患红绿色盲的孩子? 试写出这样的孩子的基因型。

二、拓展题

按照遗传规律, 白眼雌果蝇 (X^wX^w) 和红眼雄

果蝇 (X^WY) 交配, 后代雄果蝇都应该是白眼的, 后代雌果蝇都应该是红眼的。可是有一天, 摩尔根的合作者布里吉斯 (Bridges) 发现白眼雌果蝇和红眼雄果蝇杂交所产生的子一代中出现了一个白眼雌果蝇。大量的观察发现, 在上述杂交中, 2 000 ~ 3 000 只红眼雌果蝇中会出现一只白眼雌果蝇, 同样在 2 000 ~ 3 000 只白眼雄果蝇中会出现一只红眼雄果蝇。你怎样解释这种奇怪的现象? 如何验证你的解释?

本章小结

在卵细胞和精子成熟的过程中, 要经过减数分裂, 以保证生物体在传宗接代过程中染色体数目的恒定。在减数分裂过程中, 染色体只复制一次, 而细胞分裂两次。减数分裂的结果是, 成熟生殖细胞中的染色体数目比原始生殖细胞的减少一半。同时, 在这个过程中, 同源染色体先联会后分离, 在联会时同源染色体的非姐妹染色单体间还常常发生交叉互换, 非同源染色体则自由组合, 使配子的遗传组成多种多样。

受精作用是卵细胞和精子结合成受精卵的过程。受精过程使配子中已经减半了的染色体数目, 恢复为受精卵中与亲代一样的染色体数, 使遗传性状相对稳定。同时, 由于配子的多样性和受精的随机性, 同一双亲的后代又呈现多样性。

在孟德尔的遗传规律被重新发现之后, 科学家迫切地寻找基因在哪里, 通过大量的观察, 发现基因与染色体的行为具有平行关系, 摩尔根的果蝇杂交实验证实了基因在染色体上。

位于性染色体上的基因控制的性状在遗传中总是与性别相关联, 这种现象称为伴性遗传。由于基因具有显性和隐性的不同, 又由于它们与性染色体相关联, 因此, 在遗传中会表现出不同的特点。

生物学研究离不开细致的观察, 并需要有一定的想像力。当然也需要在观察的基础上提出假说或预测, 但是任何假说和预测最终都需要通过实验验证才得以确立。在本章的学习过程中, 可以深切感受到科学家在科学研究过程中表现出的丰富的想像力, 大胆质疑和勤奋实践的精神, 以及对科学的热爱。

自我检测

一、概念检测

判断题

1. 果蝇体细胞中有8条染色体,那么,控制果蝇性状的所有基因应该平均分布在这8条染色体上。()
2. 位于常染色体的一对同源染色体上相同位置的基因控制同一种性状。()
3. 非等位基因都位于非同源染色体上。()
4. 位于X或Y染色体上的基因,其相应的性状表现与一定的性别相关联。()
5. 位于性染色体上的基因,在遗传中不遵循孟德尔定律,但表现伴性遗传的特点。()

选择题

1. 减数分裂过程中每个四分体具有:
 - A. 4个着丝点;
 - B. 2条姐妹染色单体;
 - C. 4个DNA分子;
 - D. 2对染色体。
2. 精子形成过程中出现联会现象时,DNA分子数与染色体数之比是:

- A. 1:1;
- B. 1:2;
- C. 2:1;
- D. 4:1。

答[]

3. 男性患病机会多于女性的隐性遗传病,致病基因很可能在:

- A. 常染色体上;
- B. X染色体上;
- C. Y染色体上;
- D. 线粒体中。

答[]

4. 下列关于X染色体上显性基因决定的人类遗传病的说法,正确的是:

- A. 患者双亲必有一方是患者,人群中的患者女性多于男性;
- B. 男性患者的后代中,子女各有1/2患病;
- C. 女性患者的后代中,女儿都患病,儿子都正常;
- D. 表现正常的夫妇,性染色体上也可能携带

致病基因。

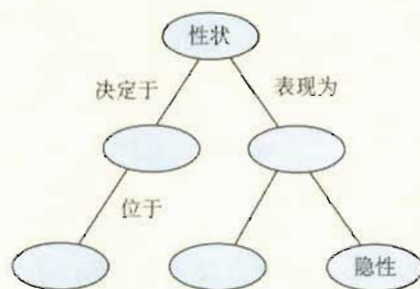
答[]

5. XY型性别决定的生物,群体中的性别比例为1:1,原因是:

- A. 雌配子:雄配子=1:1;
- B. 含X的配子:含Y的配子=1:1;
- C. 含X的精子:含Y的精子=1:1;
- D. 含X的卵细胞:含Y的卵细胞=1:1。

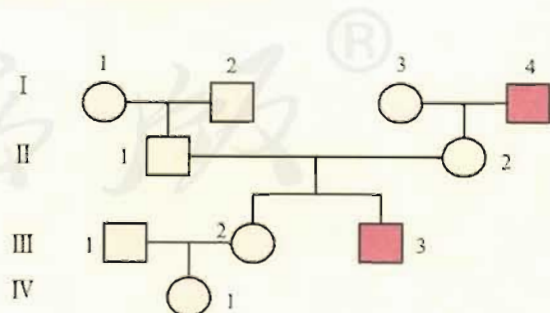
答[]

画概念图



二、知识迁移

1. 下图是某家庭红绿色盲遗传图解。图中除深颜色代表的人为红绿色盲患者外,其他人的色觉都正常。据图回答问题。



- (1) 图中Ⅲ代3号的基因型是_____,Ⅲ代2号的可能基因型是_____。

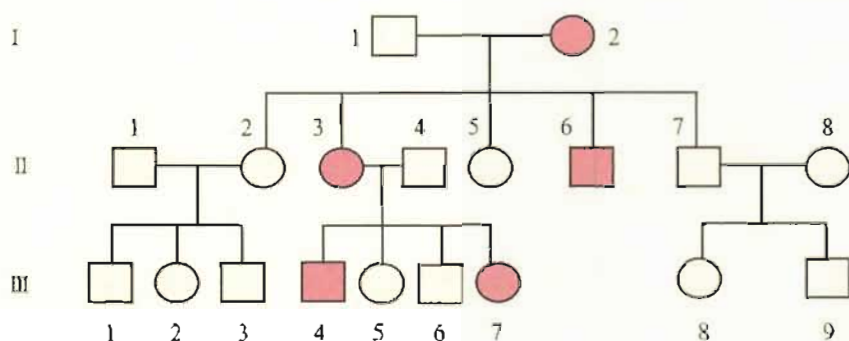
- (2) IV代1号是红绿色盲基因携带者的可能性是_____。

2. 下图是抗维生素D佝偻病家系图, 据图回答问题。

(1) 科学家已经确定这种病是显性基因控制的疾病, 你能根据家系图找出依据吗?

(2) 如果图中Ⅱ代的6号与正常女性结婚, 要想避免后代出现患者, 可以采取哪种优生措施?

(3) Ⅲ代的5号和6号是否携带致病基因? 为什么?



3. 1961年首次报道性染色体为3条的XYY男性, 患者的临床表现是举止异常, 性格失调, 容易冲动, 部分患者生殖器官发育不全。你认为这种病是父母哪一方、在减数分裂的哪个阶段出现异常引起的?

三、技能应用

设计表格, 并填表比较减数分裂与有丝分裂的主要相同点和不同点。

四、思维拓展

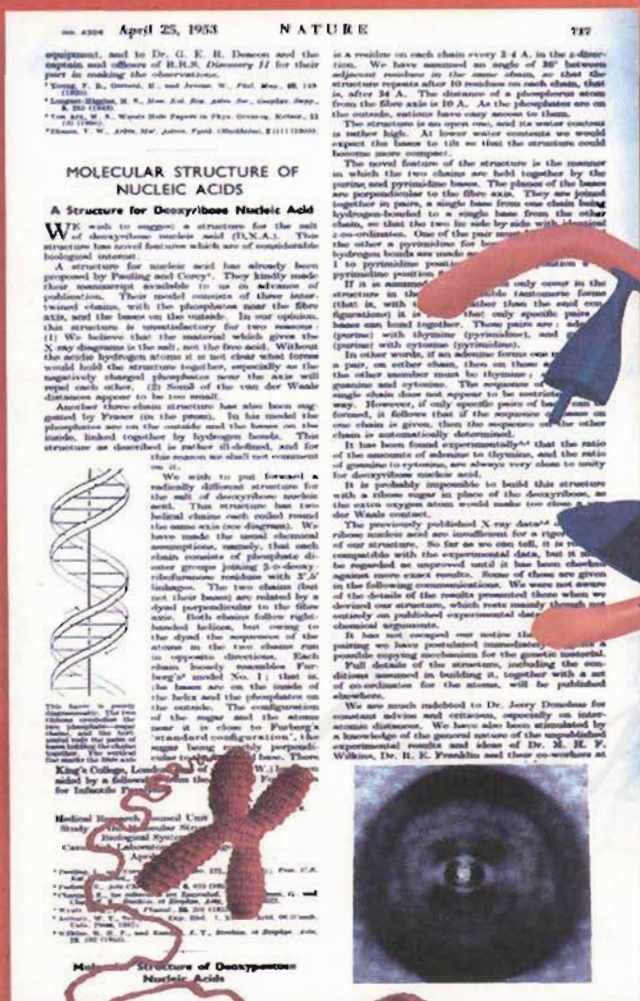
1. “牝鸡司晨”是我国古代人民早就发现的性

反转现象。原来下过蛋的母鸡, 以后却变成公鸡, 长出公鸡的羽毛, 发出公鸡样的啼声。从遗传的物质基础和性别控制的角度, 你怎样解释这种现象出现的可能原因? 鸡是ZW型性别决定, 公鸡的两条性染色体是同型的 (ZZ), 母鸡的两条性染色体是异型的 (ZW)。如果一只母鸡性反转成公鸡, 这只公鸡与母鸡交配, 后代的性别会是怎样的?

2. 从细菌到人类, 性状都受基因控制。是否所有生物的基因, 都遵循孟德尔遗传规律? 为什么?

第3章 基因的本质

自从摩尔根提出基因的染色体理论以后,基因在人们的认识中不再是抽象的“因子”,而是存在于染色体上的一个个单位。但是基因到底是什么呢?摩尔根在他的《基因论》一书的末尾说:“我们仍然很难放弃这个可爱的假设:就是基因之所以稳定,是因为它代表着一个有机的化学实体。”这个假设能成立吗?



基因是什么?
DNA 或蛋白质?
几多实验,几多论争。
是谁将谜底揭破?

第1节 DNA 是主要的遗传物质

问题探讨



20世纪中叶,科学家发现染色体主要是由蛋白质和DNA组成的。在这两种物质中,究竟哪一种遗传物质呢?这个问题曾引起生物学界激烈的争论。

讨论:

1. 你认为遗传物质可能具有什么特点?
2. 你认为证明某一种物质是遗传物质的可行方法有哪些?

本节聚焦

- 科学家是怎样证明 DNA 是遗传物质的?
- 为什么说 DNA 是主要的遗传物质?

对遗传物质的早期推测

20世纪20年代,人们已经认识到蛋白质是由多种氨基酸连接而成的生物大分子。各种氨基酸可以按照不同的方式排列,形成不同的蛋白质。这就使人们很自然地想到,氨基酸多种多样的排列顺序,可能蕴含着遗传信息。当时对于其他生物大分子的研究,还没有发现与此类似的结构特点。因此,当时大多数科学家认为,蛋白质是生物体的遗传物质。

到了20世纪30年代,人们才认识到DNA是由许多脱

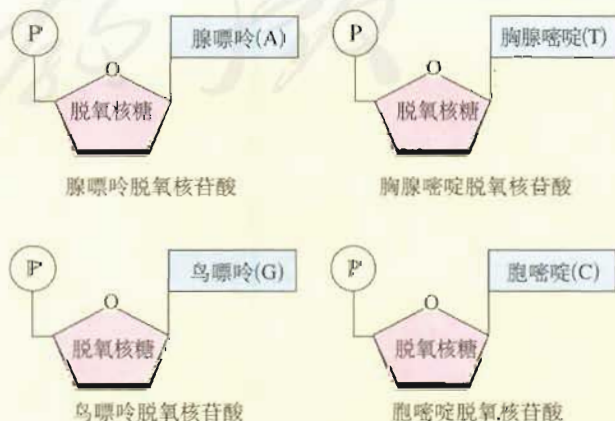


图3-1 脱氧核苷酸的化学组成

氧核苷酸(图3-1)聚合而成的生物大分子,脱氧核苷酸的化学组成包括磷酸、碱基和脱氧核糖。组成DNA分子的脱氧核苷酸有四种,每一种有一个特定的碱基。这一认识本可以使人们意识到DNA的重要性,但是,由于对DNA分子的结构没有清晰的了解,认为蛋白质是遗传物质的观点仍占主导地位。

肺炎双球菌的转化实验

通过确凿的实验证据向遗传物质是蛋白质的观点提出挑战的,首先是美国科学家艾弗里(O. Avery, 1877—1955),而艾弗里的实验又是在英国科学家格里菲思(F. Griffith, 1877—1941)的实验基础上进行的。

1928年,格里菲思以小鼠为实验材料,研究肺炎双球菌是如何使人患肺炎的。他用两种不同类型的肺炎双球菌去感染小鼠。一种细菌的菌体有多糖类的荚膜,在培养基上形成的菌落表面光滑(smooth),叫做S型细菌;另一种细菌的菌体没有多糖类的荚膜,在培养基上形成的菌落表面粗糙(rough),叫

做R型细菌。在这两种细菌中,S型细菌可以使人患肺炎或使小鼠患败血症,因此是有毒性的;R型细菌不能够引发上述症状,因此是无毒性的。

格里菲思的实验过程如图3-2所示。

格里菲思从第四组实验的小鼠尸体中分离出了有毒性的S型活细菌,而且这些S型活细菌的后代也是有毒性的S型细菌,这表明无毒性的R型活细菌在与被加热杀死的S型细菌混合后,转化为有毒性的S型活细菌,而且这种性状的转化是可以遗传的。于是,格里菲思推论:在第四组实验中,已经被加热杀死的S型细菌中,必然含有某种促成这一转化的活性物质——“转化因子”,这种转化因子将无毒性的R型活细菌转化为有毒性的S型活细菌。

这种转化因子究竟是什么物质呢?为了弄清楚转化因子,艾弗里及其同事对S型细菌中的物质进行了提纯和鉴定。他们将提纯的DNA、蛋白质和多糖等物质分别加入到培养了R型细菌的培养基中,结果发现:只有

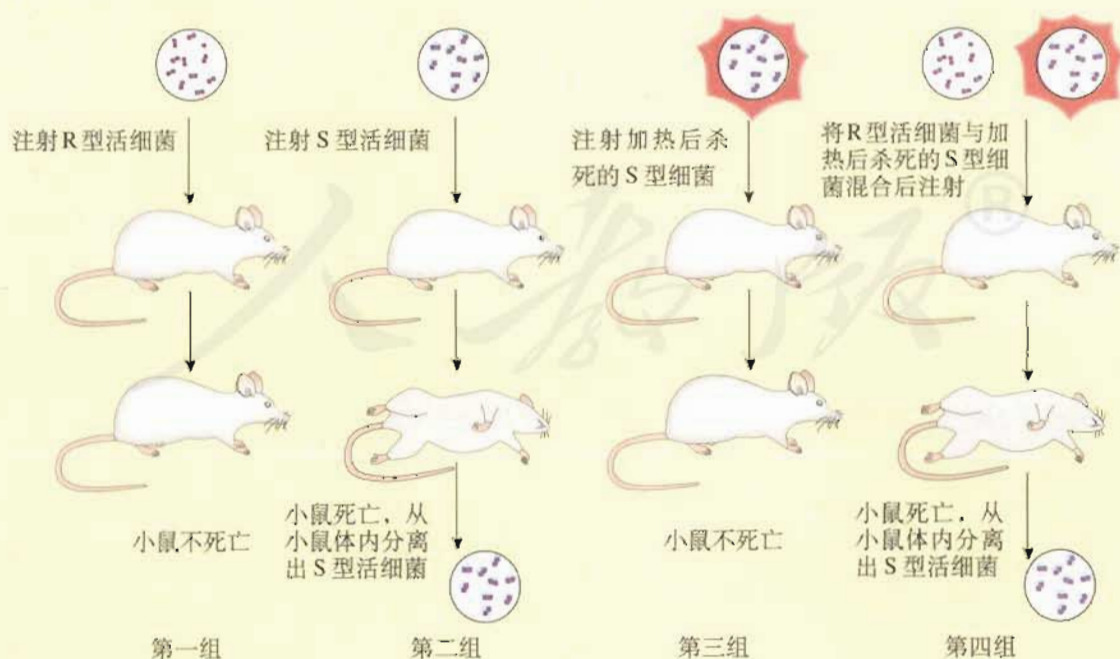


图3-2 肺炎双球菌的转化实验

加入DNA，R型细菌才能够转化为S型细菌，并且DNA的纯度越高，转化就越有效，如果用DNA酶分解从S型活细菌中提取的DNA，就不能使R型细菌发生转化（图3-3）。

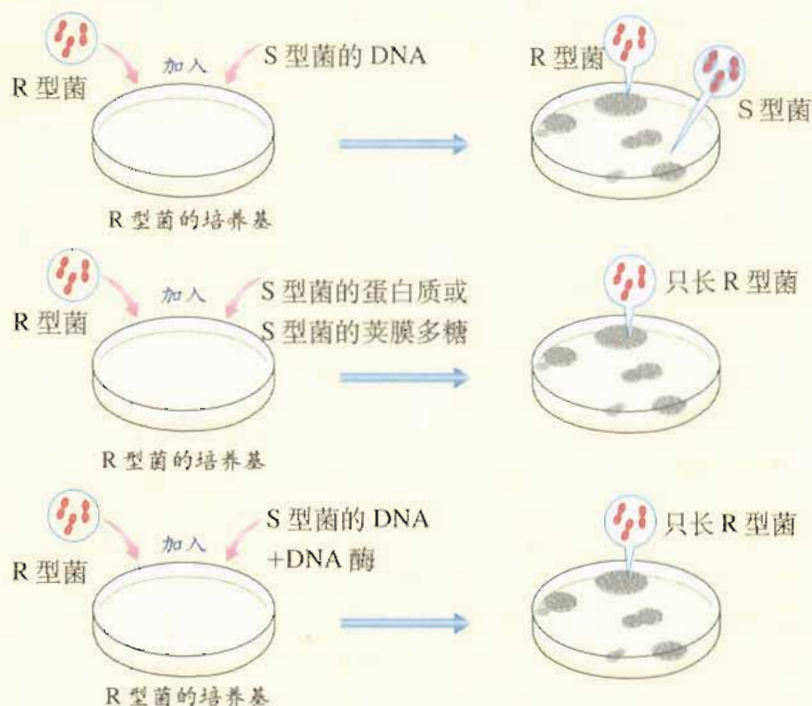


图3-3 艾弗里证明DNA是遗传物质的实验

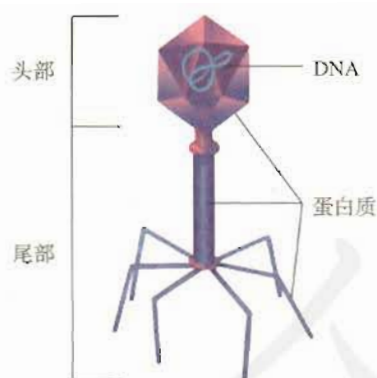


图3-4 T₂噬菌体的模式图

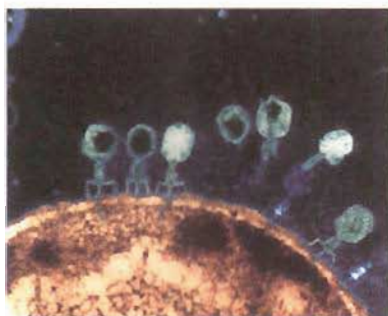


图3-5 噬菌体侵染细菌

实验结果甚至出乎艾弗里自己的预料，于是艾弗里提出了不同于当时大多数科学家观点的结论：DNA才是使R型细菌产生稳定遗传变化的物质。

噬菌体侵染细菌的实验

艾弗里的实验引起了人们的注意，但是，由于艾弗里实验中提取出的DNA，纯度最高时也还有0.02%的蛋白质，因此，仍有人对实验结论表示怀疑。

1952年，赫尔希（A. Hershey, 1908—1997）和蔡斯（M. Chase, 1927—2003）以T₂噬菌体（图3-4）为实验材料，利用放射性同位素标记的新技术，完成了另一个更具说服力的实验。

T₂噬菌体是一种专门寄生在大肠杆菌体内的病毒，它的头部和尾部的外壳都是由蛋白质构成的，头部内含有DNA。T₂噬菌体侵染大肠杆菌后（图3-5），就会在自身遗传物质的作用下，利用大肠杆菌体内的物质来合成自身的组成成分，进行大量增殖。当噬菌体增殖到一定数量后，大肠杆菌裂解，释放出大量的噬菌体。

赫尔希和蔡斯首先在分别含有放射性同位素 ^{35}S 和放射性同位素 ^{32}P 的培养基中培养大肠杆菌，再用上述大肠杆菌培养 T_2 噬菌体，得到DNA含有 ^{32}P 标记或蛋白质含有 ^{35}S 标记的噬菌体。然后，用 ^{32}P 或 ^{35}S 标记的 T_2 噬菌体分别侵染未被标记的大肠杆菌，经过短时间的保温后，用搅拌器搅拌、离心(图3-6)。搅拌的目的是使吸附在细菌上的噬菌体

► 相关信息

在 T_2 噬菌体的化学组成中，60%是蛋白质，40%是DNA。对这两种物质的分析表明：仅蛋白质分子中含有硫，磷几乎都存在于DNA分子中。



图3-6 T_2 噬菌体侵染大肠杆菌的实验

与细菌分离，离心的目的是让上清液中析出重量较轻的 T_2 噬菌体颗粒，而离心管的沉淀物中留下被感染的大肠杆菌。离心后，检查上清液和沉淀物中的放射性物质发现：用 ^{35}S 标记的一组感染实验，放射性同位素主要分布在上清液中；用 ^{32}P 标记的一组实验，放射性同位素主要分布在试管的沉淀物中。想一想，这一结果说明了什么？

进一步观察发现：细菌裂解释放出的噬菌体中，可以检测到 ^{32}P 标记的DNA，但却不能检测到 ^{35}S 标记的蛋白质。想一想，这一结果又说明了什么？

赫尔希和蔡斯的实验表明：噬菌体侵染细菌时，DNA进入到细菌的细胞中，而蛋白质外壳仍留在外面。因此，子代噬菌体的各种性状，是通过亲代的DNA遗传的。DNA才是真正的遗传物质。

在上述实验中，为什么选择 ^{35}S 和 ^{32}P 这两种同位素分别对蛋白质和DNA标记？用 ^{14}C 和 ^{18}O 同位素标记可行吗？



思考与讨论

1. 艾弗里与赫尔希等人的实验选用了结构十分简单的生物——细菌或病毒。以细菌或病毒作为实验材料具有哪些优点?

2. 虽然艾弗里与赫尔希等人的实验方法不同,但是实验的设计思路却有共同之处。思考一

下,他们最关键的实验设计思路是什么?

3. 艾弗里和赫尔希等人人都分别采用了哪些技术手段来实现他们的实验设计?这对于你认识科学与技术之间的相互关系有什么启示?

从1928年格里菲思的肺炎双球菌转化实验,到1944年艾弗里的实验,再到1952年赫尔希和蔡斯的噬菌体侵染实验,前后历经24年,人们才确信DNA是遗传物质。

后来的研究证明,遗传物质除了DNA以外,还有RNA。有些病毒不含有DNA,只含有蛋白质和RNA,如烟草花叶病毒。从烟草花叶病毒中提取出来的蛋白质,不能使烟草感染病毒,但是,从这些病毒中提取出来的RNA,却能使烟草感染病毒。因此,在这些病毒中,RNA是遗传物质。因为绝大多数生物的遗传物质是DNA,所以说DNA是主要的遗传物质。



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 染色体是生物体的遗传物质, DNA也是生物体的遗传物质。 ()

(2) 真核生物细胞中的遗传物质都是DNA, 病毒中的遗传物质都是RNA。 ()

2. 在原核生物中, DNA位于:

- A. 细胞核; B. 核糖体;
C. 细胞质; D. 蛋白质。

答 []

3. 赫尔希和蔡斯的工作表明:

- A. 病毒中有DNA, 但没有蛋白质;
B. 细菌中有DNA, 但没有蛋白质;

C. 遗传物质包括蛋白质和DNA;

D. 遗传物质是DNA。

答 []

二、拓展题

1. T_2 噬菌体感染大肠杆菌时,只有噬菌体的DNA进入细菌细胞,噬菌体的蛋白质外壳留在大肠杆菌细胞外。但当大肠杆菌裂解后,释放出大量的噬菌体却同原来的噬菌体一样具有蛋白质外壳。请分析子代噬菌体的蛋白质外壳的来源。

2. 结合肺炎双球菌的转化实验和噬菌体侵染细菌的实验,分析DNA作为遗传物质所具备的特点。

第2节 DNA分子的结构

问题探讨



DNA 雕塑

坐落于北京中关村高科技园区的DNA雕塑，以它简洁而独特的双螺旋造型吸引着过往行人。你知道为什么将它作为高科技的标志吗？

2003年是DNA分子双螺旋结构发现50周年。上网查一查有关DNA的信息，收集你感兴趣的资料与同学交流共享。

在通过实验证明DNA是生物体的遗传物质以后，人们更加迫切地想知道：DNA分子是怎样储存遗传信息的？又是怎样决定生物性状的？要回答这些问题，首先需要弄清楚DNA的结构。

DNA双螺旋结构模型的构建

在对DNA分子结构的研究中，于1953年摘取桂冠的是两位年轻的科学家——美国生物学家沃森(J. D. Watson, 1928—)和英国物理学家克里克(F. Crick, 1916—2004)。下面的资料讲述了这两位科学家构建DNA双螺旋结构模型的故事。阅读这个故事，思考它带给你的启示，并尝试总结DNA双螺旋结构模型的特点。

本节聚焦

- 沃森和克里克是怎样发现DNA分子的双螺旋结构的？
- DNA分子的双螺旋结构有哪些主要特点？

1951年春天，一直对基因的奥秘深感兴趣的沃森，出席了在意大利举行的生物大分子结构会议。会上，英国著名生物物理学家威尔金斯(M. Wilkins, 1916—2004)(图3-7)在报告中展示了一张DNA的X射线衍射图谱的幻灯片，给沃森留下了极其深刻的印象。这年秋天，沃森来到英国剑桥大学卡文迪什实验室工作。在这里，他遇到了同样对DNA的结构着迷的克里克。

物理学家出身的克里克对衍射图谱的分析十分熟悉，能够帮助沃森理解晶体学的原理，而沃森可以帮助克里克



图3-7 威尔金斯



图 3-8 富兰克林



图 3-9 DNA 衍射图谱

理解生物学的内容。当时，科学界对DNA的认识是：DNA分子是以4种脱氧核苷酸为单位连接而成的长链，这4种脱氧核苷酸分别含有A、T、C、G四种碱基。沃森和克里克以威尔金斯和其同事富兰克林(R.E.Franklin, 1920—

1958) (图3-8) 提供的DNA衍射图谱(图3-9)的有关数据为基础，推算出DNA分子呈螺旋结构。

沃森和克里克尝试了很多种不同的双螺旋和三螺旋结构模型，在这些模型中，碱基位于螺旋的外部。但是，这些模型很快就被否定了。在失败面前，沃森和克里克没有气馁，他们又重新构建了一个将磷酸—脱氧核糖骨架安排在螺旋外部，碱基安排在螺旋内部的双链螺旋。在这个模型中是相同碱基进行配对的，即A与A、T与T配对。但是，有化学家指出这种配对方式违反了化学规律，于是，这个模型又被抛弃了。

1952年春天，奥地利的著名生物化学家查哥夫(E.Chargaff, 1905—2002)访问了剑桥大学，沃森和克里克从他那里得到了一个重要的信息：腺嘌呤(A)的量总是等于胸腺嘧啶(T)的量；鸟嘌呤(G)的量总是等于胞嘧啶(C)的量。于是，沃森和克里克又兴奋起来，他们改变了碱基配对的方式，让A与T配对，G与C配对，构建出新的DNA模型。结果发现：A—T碱基对与G—C碱基对具有相同的形状和直径，这样组成的DNA分子具有稳定的直径，能够解释A、T、G、C的数量关系，同时也能解释DNA的复制。当他们把这个用金属材料制作的模型与拍摄的X射线衍射照片比较时，发现两者完全相符(图3-10)。

1953年，沃森和克里克撰写的《核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的一个结构模型》论文在英国《自然》杂志上刊载(见本章题图)，引起了极大的轰动。1962年，沃森、克里克和威尔金斯三人因这一研究成果而共同获得了诺贝尔生理学或医学奖。

沃森和克里克在构建模型的过程中，利用了他人的哪些经验和成果？

沃森和克里克在构建模型的过程中，出现过哪些错误？他们是如何对待和纠正这些错误的？



图 3-10 沃森和克里克创建的DNA分子双螺旋结构模型



思考与讨论

1. 请你根据资料回答有关 DNA 结构方面的问题。

(1) DNA 是由几条链构成的?它具有怎样的立体结构?

(2) DNA 的基本骨架是由哪些物质组成的?它们分别位于 DNA 的什么部位?

(3) DNA 中的碱基是如何配对的?它们位

于 DNA 的什么部位?

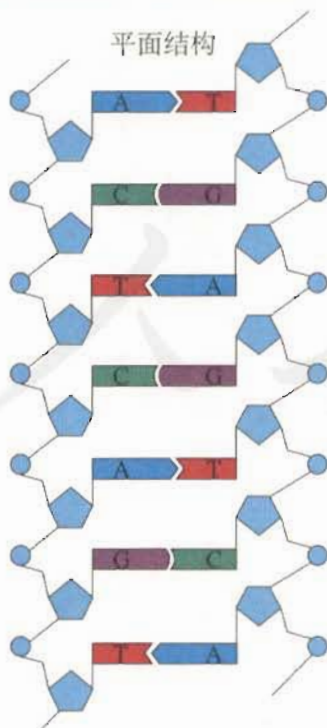
2. 上述资料中涉及到哪些学科的知识和方法?这对你理解生物科学的发展有什么启示?

3. 沃森和克里克默契配合,发现 DNA 双螺旋结构的过程,作为科学家合作研究的典范,在科学界传为佳话。他们的这种工作方式给予你哪些启示?

DNA 分子的结构

DNA 分子双螺旋结构(图 3-11)的主要特点是:

(1) DNA 分子是由两条链组成的,这两条链按反向平行方式盘旋成双螺旋结构。(2) DNA 分子中的脱氧核糖和磷酸交替连接,排列在外侧,构成基本骨架,碱基排列在内侧。(3) 两条链上的碱基通过氢键连接成碱基对,并且碱基配对有一定的规律:A(腺嘌呤)一定与 T(胸腺嘧啶)配对;G(鸟嘌呤)一定与 C(胞嘧啶)配对。碱基之间的这种一一对应的关系,叫做碱基互补配对原则。



立体结构

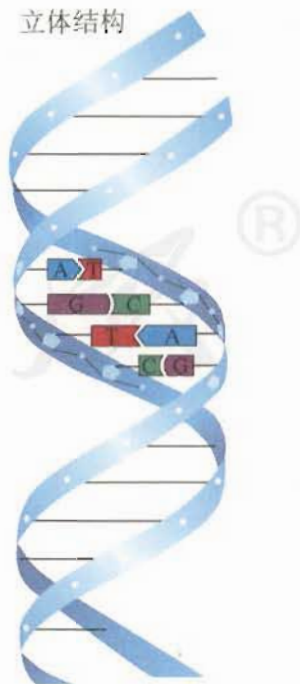


图 3-11 DNA 分子的结构模式图



模型建构

制作 DNA 双螺旋结构模型

目的要求

通过制作 DNA 双螺旋结构模型，加深对 DNA 分子结构特点的认识和理解。

材料用具

曲别针、泡沫塑料、纸片、牙签、橡皮泥等常用物品都可用做模型制作的材料。

模型设计

制作模型前首先应该进行设计，并考虑以下问题。

1. 分别用哪几种材料来代表组成 DNA 分子的磷酸、脱氧核糖和碱基？这三种物质是在什么部位相互连接的？怎样将这几种材料正确地连接起来？

2. 在 DNA 分子中，每个脱氧核苷酸之间是在什么部位相互连接的？怎样将脱氧核苷酸正确地连接起来？

3. 在模型中，如何体现 DNA 分子的两条链是反向平行的？又怎样体现两条链的碱基之间互补配对？

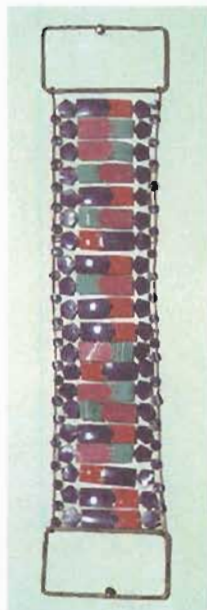
讨论

1. DNA 只含有 4 种脱氧核苷酸，它如何能够储存足够量的遗传信息？

2. DNA 分子是如何维系它的遗传稳定性的？

3. 你能够根据 DNA 分子的结构特点，设想 DNA 分子的复制方式吗？

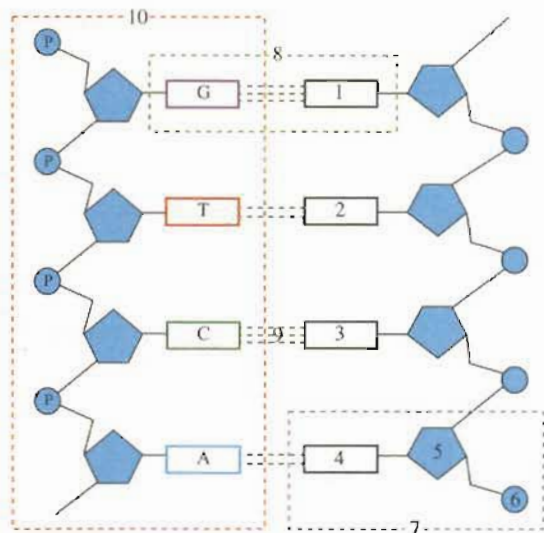
模型制作举例



练习

一、基础题

1. 下面是DNA分子的结构模式图, 请用文字写出图中1-10的名称。



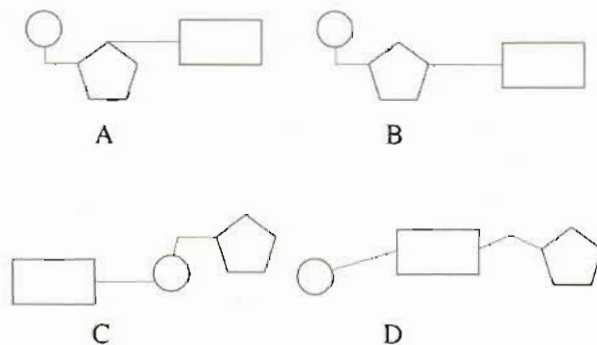
- | | |
|----------|-----------|
| 1. _____ | 2. _____ |
| 3. _____ | 4. _____ |
| 5. _____ | 6. _____ |
| 7. _____ | 8. _____ |
| 9. _____ | 10. _____ |

2. 已知1个DNA分子中有4 000个碱基对, 其中胞嘧啶有2 200个, 这个DNA分子中应含有的脱氧核苷酸的数目和腺嘌呤的数目分别是:

- A. 4 000个和 900个;
B. 4 000个和 1 800个;
C. 8 000个和 1 800个;
D. 8 000个和 3 600个。

答 []

3. 下列各图中, 图形 $\bigcirc$ $\square$ $\square$ 分别代表磷酸、脱氧核糖和碱基, 在制作脱氧核苷酸模型时, 各部件之间需要连接。下列连接中正确的是:



答 []

二、拓展题

你能根据碱基互补配对原则, 推导出相关的数学公式吗? 推导后, 尝试进一步总结这些公式, 从中概括出一些规律。

$$\because A = T \quad G = C$$

$$\therefore A + G = T + C$$

$$\therefore \frac{A + G}{(\quad)} = \frac{T + C}{(\quad)} = 50\%$$

也可以写成以下形式:

$$\frac{A + G}{T + C} = \frac{(\quad)}{(\quad)} = \frac{(\quad)}{(\quad)} \dots\dots = 1$$

规律概括: 在DNA双链中, 任意两个不互补碱基之和_____, 并为碱基总数的_____。

第3节 DNA的复制

问题探讨



北京奥运会会徽“中国印·舞动的北京”，将中国传统的印章和书法等艺术形式与体育运动特征结合起来，巧妙地勾画出一个向前奔跑、舞动着迎接胜利的人形。

要将这枚会徽复制成两个印章（由于时间紧迫，由两个人手工刻制）：一个送交国际奥委会，一个留在中国。想一想，如何才能将两个印章做得一模一样？做成后又怎样验证这两个印章的相似程度？

本节聚焦

- 科学家对DNA分子的复制作出了哪些推测？
- 怎样证明DNA分子是半保留复制的？
- DNA分子复制的过程是怎样的？

对DNA分子复制的推测

沃森和克里克在发表DNA分子双螺旋结构的那篇著名短文的结尾处写道：“在提出碱基特异性配对的看法后，我们立即又提出了遗传物质进行复制的一种可能机理。”你能从DNA分子的双螺旋结构，设想出DNA复制的方式吗？

沃森和克里克紧接着发表了第二篇论文，提出了遗传物质自我复制的假说：DNA分子复制时，DNA分子的双螺旋将解开，互补的碱基之间的氢键断裂，解开的两条单链作为复制的模板，游离的脱氧核苷酸依据碱基互补配对原则，通过形成氢键，结合到作为模板的单链上。由于新合成的每个DNA分子中，都保留了原来DNA分子中的一条链，因此，这种复制方式被称做半保留复制。

DNA半保留复制的实验证据(选学)

要分析DNA的复制究竟是半保留的还是全保留的，就需要区分亲代与子代的DNA。1958年，科学家以大肠杆菌为实验材料，运用同位素示踪技术，设计了一个巧妙的实验（图3-12），证实了DNA的确是以半保留的方式复制的。

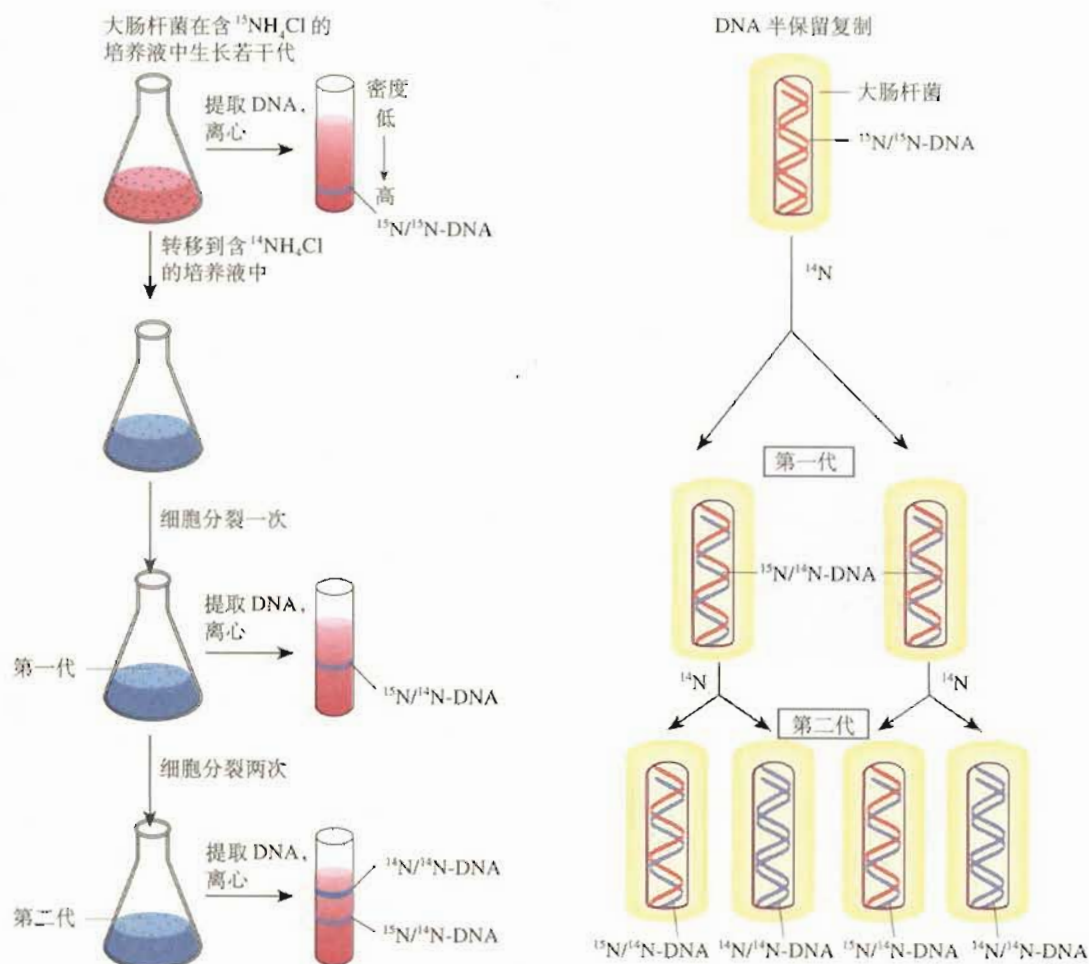
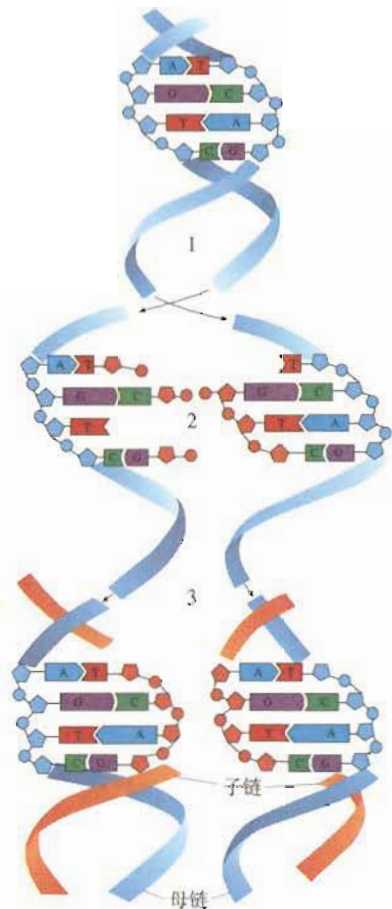


图 3-12 证明 DNA 进行半保留复制的实验

首先, 科学家以含有 ^{15}N 标记的 NH_4Cl 培养液来培养大肠杆菌, 让大肠杆菌繁殖几代, 再将大肠杆菌转移到 ^{14}N 的普通培养液中。然后, 在不同时刻收集大肠杆菌并提取DNA, 再将提取的DNA进行密度梯度离心, 记录离心后试管中DNA的位置。

如果DNA是以半保留的方式复制的, 那么离心后应该出现三条DNA带: 一条带是 ^{15}N 标记的亲代双链DNA (用 $^{15}\text{N}/^{15}\text{N}$ 表示), 其密度最大, 最靠近试管底部; 一条带是只有一条DNA链被 ^{15}N 标记的子代双链DNA (其中一条链为 ^{15}N , 另一条链为 ^{14}N , 用 $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ 表示), 其密度居中, 位置也居中; 还有一条带是两条DNA链都未被 ^{15}N 标记的子代双链DNA (用 $^{14}\text{N}/^{14}\text{N}$ 表示), 密度最小, 离试管底部最远。实验结果与预期的一样, 在试管中出现了DNA的这三条带, 证明DNA的复制是以半保留的方式进行的。

这个实验是如何区分亲代与子代的DNA分子的?



1. 解旋
2. 以母链为模板进行碱基配对
3. 形成两个新的DNA分子

图3-13 DNA分子的复制图解

DNA分子复制的过程

DNA的复制是指以亲代DNA为模板合成子代DNA的过程。这一过程是在细胞有丝分裂的间期和减数第一次分裂前的间期，随着染色体的复制而完成的。

复制开始时，DNA分子首先利用细胞提供的能量，在解旋酶的作用下，把两条螺旋的双链解开，这个过程叫做解旋（图3-13）。然后，以解开的每一段母链为模板，在DNA聚合酶等酶的作用下，以细胞中游离的4种脱氧核苷酸为原料，按照碱基互补配对原则，各自合成与母链互补的一段子链。随着模板链解旋过程的进行，新合成的子链也在不断地延伸。同时，每条新链与其对应的模板链盘绕成双螺旋结构。这样，复制结束后，一个DNA分子就形成了两个完全相同的DNA分子。新复制出的两个子代DNA分子，通过细胞分裂分配到子细胞中去。

DNA分子的复制是一个边解旋边复制的过程，复制需要模板、原料、能量和酶等基本条件。DNA分子独特的双螺旋结构，为复制提供了精确的模板，通过碱基互补配对，保证了复制能够准确地进行。

DNA分子通过复制，将遗传信息从亲代传给了子代，从而保持了遗传信息的连续性。



练习

一、基础题

1. 在DNA分子中，由于组成脱氧核苷酸的碱基有4种（A、G、C、T），因此，构成DNA分子的脱氧核苷酸也有4种，它们的名称是：_____，_____和_____。

2. 从DNA分子的复制过程可以看出，DNA分子复制需要_____、_____和_____等条件。DNA分子的_____结构能够为复制提供精确的模板，通过_____保证了复制能够正确地进行。

3. 将单个的脱氧核苷酸连接成DNA分子的主要的酶是：

- A. DNA连接酶； B. DNA酶；
C. DNA解旋酶； D. DNA聚合酶。

答[]

4. 1条染色单体含有1个双链的DNA分子，那么，四分体时期中的1条染色体含有：

- A. 4个双链的DNA分子；
B. 2个双链的DNA分子；
C. 2个单链的DNA分子；
D. 1个双链的DNA分子。

答[]

二、拓展题

虽然DNA复制通过碱基互补配对在很大程度上保证了复制的准确性，但是，DNA复制仍有约 10^{-9} 的错误率。请根据这一数据计算，约为31.6亿个碱基对的人类基因组复制时可能产生多少个错误，这些错误可能产生什么影响？

第4节 基因是有遗传效应的DNA片段

问题探讨



全班同学排成一排，代表一条DNA单链的碱基排列情况

如果全班同学排成一排，代表一条DNA单链的碱基排列情况，每个同学代表DNA链上的一个碱基，每人都可以从A、T、C、G四种碱基中自由选择自己所代表的碱基，全班同学一起可以组合出多少种排列？

摩尔根将基因定位于染色体上，后来证明染色体中只有DNA是遗传物质。那么，基因等同于DNA吗？

说明基因与DNA关系的实例

基因与DNA究竟是什么关系？下面的资料会给你许多启示，请阅读和讨论。

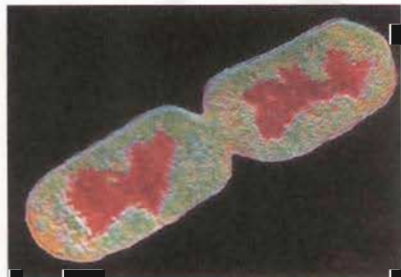
本节聚焦

- 基因是什么？
- DNA分子是如何携带遗传信息的？
- DNA分子为什么能够携带丰富的遗传信息？



资料分析

1. 大肠杆菌细胞的拟核有1个DNA分子



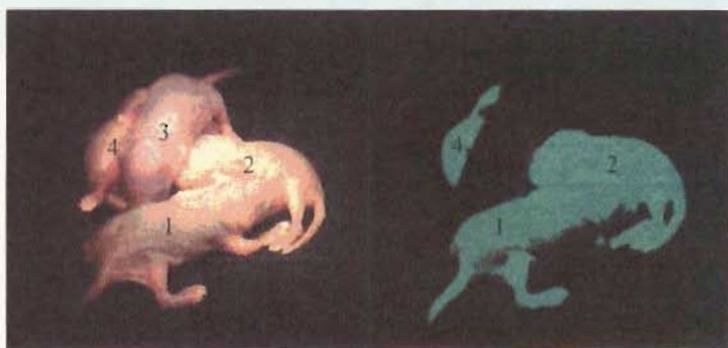
图A 正在分裂的大肠杆菌，细胞内的DNA分子被染成红色

子(图A)，长度约为4 700 000个碱基对，在DNA分子上分布着大约4 400个基因，每个基因的平均长度约为1 000个碱基对。

2. 生长在太平洋西北部的一种海蜇能发出绿色荧光(图B)，这是因为海蜇的DNA分子上有一段长度为5 170个碱基对的片段——绿色荧光蛋白基因。转基因实验表明，转入了海蜇的绿色荧光蛋白基因的转基因鼠，在紫外线的照射下，也能像海蜇一样发光(图C)。



图B 发出绿色荧光的海蜇



图C 正常光线(左)及紫外线照射下(右)的4只小鼠,其中第3号小鼠为对照组,第1、2、4号小鼠转入了绿色荧光基因

3. 人类基因组计划测定的是24条染色体(22条常染色体+X+Y)上DNA的碱基序列。其中,每条染色体上有一个DNA分子。这24个DNA分子大约有31.6亿个碱基对,其中,构成基因的碱基数占碱基总数的比例不超过2%。

4. 不少人认为,人和动物体的胖瘦是由遗传决定的。近来的科学研究发现,小鼠体内的HMGIC基因与肥胖直接相关。具有HMGIC基因缺陷的实验鼠与作为对照的小鼠,吃同样多的高脂肪食物,一段时间后,对照组的小鼠变得十分肥胖,而具有HMGIC基因缺陷的实验鼠体

重仍然保持正常。

讨论:

1. 生物体内的DNA分子数目与基因数目相同吗?生物体内所有基因的碱基总数与DNA分子的碱基总数相同吗?如果不同,说明了什么?

2. 你如何理解基因具有遗传效应?

3. 请从DNA水平上给基因下一个定义,要求既能反映基因与DNA的关系,又能体现基因的作用。

► 相关信息

第一个把遗传物质设定为一种信息分子,提出遗传是遗传信息的复制、传递与表达的科学家,是量子物理学的奠基人薛定谔(E. Schrödinger, 1887—1961),他的著名演讲是《生命之光》。

除了上述资料以外,你还知道哪些实例,能够揭示基因的含义,说明基因与DNA的关系?

DNA片段中的遗传信息

不难看出,一个DNA分子上有许多基因,每一个基因都是特定的DNA片段,有着特定的遗传效应,这说明DNA必然蕴含了大量的遗传信息。DNA分子为什么能储存大量的遗传信息呢?我们知道,一个DNA分子的基本骨架是由脱氧核糖和磷酸交替连接而成的,从头至尾没有变化,而骨架内侧4种碱基的排列顺序却是可变的。那么,由4种碱基排列而成的脱氧核苷酸序列,足以储存生物体必需的全部遗传信息吗?



探究

脱氧核苷酸序列与遗传信息的多样性

七种音符可以组成各种美妙的旋律。26个英文字母可以组成许许多多词汇和句子，形成传递和交流信息的语言。

问题

4种碱基排列而成的脱氧核苷酸序列，是否足以表达生物体必需的各种遗传信息？

探究思路

可以采用数学推算的方法探究这个问题。推算前首先要创设具体的数字化情境。基因是复杂多样的，但是，为了便于研究，需要尽可能使问题情境简单化。

下面的问题可供你参考，你也可以自己设置情境。

情境1：假设长度为17个碱基对的脱氧核苷酸序列组成一个基因（当然，这仅仅是假设），那么，17个碱基对可以排列出多少种基因？

提示：如果1个碱基对组成1个基因，4种碱基对的排列可能形成4种基因；如果2个碱基对组成1个基因，则可能形成16（即 4×4 ）种基因；如果3个碱基对组成1个基因，则可能形成64（即 $4 \times 4 \times 4$ ）种基因。如果是4个、5个或者更多个碱基对组成1个基因呢？

情境2：截至2005年6月，全球人口总数接近65亿。假设人类基因组中第1号染色体的第1个基因是由17个碱基对随机排列构成的，那么，17个碱基对的所有排列是否都有机会出现？你与你的同桌相比，这个基因的脱氧核苷酸序列完全相同的可能性有多大？

提示：与情境2中第2问类似的情境是：袋子中装有红、橙、黄、绿、青、蓝、紫7个小球，从中抓出1个小球，抓到红球的可能性为 $1/7$ 。

讨论

1. 你如何理解DNA分子的多样性和特异性？你能从DNA水平分析生物体具有多样性和特异性的原因吗？

2. 在刑侦领域，DNA分子能像指纹一样用来鉴定个人身份。你能结合脱氧核苷酸序列的多样性和特异性，分析这一方法的科学依据吗？

3. 上面的探究是建立在所有碱基对的随机排列都能构成基因这一假设下的。事实上，大部分随机排列的脱氧核苷酸序列从来不曾出现在生物体内，而有些序列却会在生物体内重复数千甚至数百万次。你认为基因是碱基对随机排列成的DNA片段吗？为什么？

研究表明，DNA分子能够储存足够量的遗传信息；遗传信息蕴藏在4种碱基的排列顺序之中；碱基排列顺序的千变万化，构成了DNA分子的多样性，而碱基的特定的排列顺序，又构成了每一个DNA分子的特异性；DNA分子的多样性和特异性是生物体多样性和特异性的物质基础。DNA分子上分布着多个基因，基因是有遗传效应的DNA片段。



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 遗传信息是指 DNA 中碱基的排列顺序。 ()

(2) DNA 和基因是同一概念。 ()

2. 下列有关基因的叙述, 不正确的是:

A. 可以准确地复制;

B. 能够存储遗传信息;

C. 是 4 种碱基对的随机排列;

D. 是有遗传效应的脱氧核苷酸序列。

答 []

3. 请分析 DNA 为什么能够作为遗传物质?

二、拓展题

下面是有关 DNA 与基因相互关系的认识, 你同意这些观点吗? 你认为 DNA 与基因有哪些区别与联系?

1. 基因是 DNA 的片段, 基因与 DNA 是局部与整体的关系。

2. 基因在 DNA 上, DNA 是基因的集合。

3. 基因与 DNA 都是描述遗传物质的概念。基因侧重描述遗传物质的功能, DNA 主要反映遗传物质的化学组成。



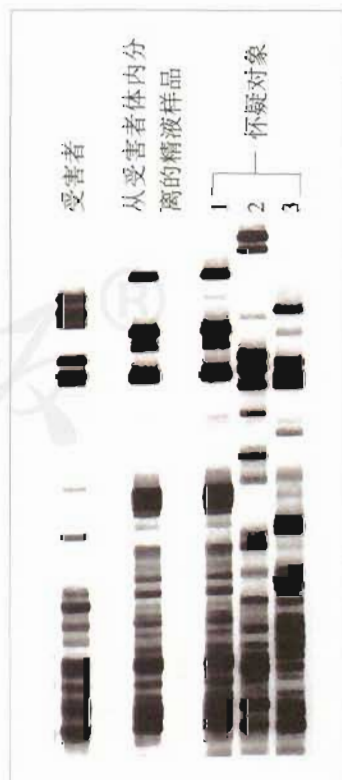
科学·技术·社会

DNA 指纹技术

世界上除同卵双生外, 几乎没有指纹一模一样的两个人, 所以指纹可以用来鉴别身份。那么, 什么是 DNA 指纹技术呢? 研究表明, 每个人的 DNA 都不完全相同, 因此, DNA 也可以像指纹一样用来识别身份, 这种方法就是 DNA 指纹技术。

应用 DNA 指纹技术, 首先需要用合适的酶将待检测的样品 DNA 切成片段, 然后用电泳的方法将这些片段按大小分开, 再经过一系列步骤, 最后形成如右图所示的 DNA 指纹图。因为每个人的 DNA 指纹图是独一无二的, 所以我们可以根据分析指纹图的吻合程度来帮助确认身份。

在现代刑侦领域中, DNA 指纹技术正在发挥着越来越重要的作用。刑侦人员只需要一滴血、精液或是一根头发等样品, 就可以进行 DNA 指纹鉴定。你能从右边的 DNA 指纹图中判断出怀疑对象中谁是罪犯吗? 此外, DNA 指纹技术还可以用于亲子鉴定、死者遗骸的鉴定等。



DNA 指纹图

本章小结

1944年艾弗里的肺炎双球菌的转化实验和1952年赫尔希与蔡斯的噬菌体侵染细菌的实验表明：亲代的各种性状是通过DNA遗传给后代的；DNA，而非蛋白质，是遗传物质。1953年，沃森和克里克提出了DNA分子的双螺旋结构模型，它的主要特点是：DNA分子由两条链组成，这两条链按反向平行方式盘旋成双螺旋结构；DNA分子中的脱氧核糖和磷酸交替连接，排列在外侧，构成基本骨架，碱基排列在内侧；DNA分子两条链上的碱基按照碱基互补配对原则连接成碱基对。

DNA分子的双螺旋结构为复制提供了精确的模板，通过碱基互补配对保证了复制的准确性，新合成的每个DNA分子中都保留了原来DNA分子的一条链。DNA分子通过复制，将遗传信息传递给子代。分析DNA的双螺旋结构发现：组成DNA分子的碱基虽然只有4种，但是，碱基对的排列顺序却是千变万化的。碱基序列的多样性构成了DNA分子的多样性，DNA分子因而能够储存大量的遗传信息。

当DNA这一物质实体与孟德尔假设的“遗传因子”、摩尔根定位于染色体上的基因相遇时，基因这一抽象的概念便在分子水平上找到了物质载体。经历了近百年的追寻，人们终于认识到：基因位于染色体上，基因是有遗传效应的DNA片段。

提纯生物大分子、离心、X射线衍射、放射性同位素示踪等技术，与物理学和化学方法的应用紧密结合，系统地应用于探测生命活动的过程，使人们能够从崭新的分子的视角理解生命。

本章中，与重要结论一同展示的是最初获得这些结论的科学实验，这能使我们在学习的时候不忘记科学知识直接来源于实验而非书本，又能使我们领略科学研究的严谨与奥妙。而沃森和克里克默契配合发现DNA双螺旋结构的过程，会让我们认识到合作与交流的重要。



自我检测

一、概念检测

判断题

1. DNA 是遗传物质，遗传物质是 DNA。
()
2. DNA 复制遵循碱基互补配对原则，新合成的两条子链形成新的 DNA 双链。
()
3. 在细胞有丝分裂的中期，每条染色体是由两条染色单体组成的，所以 DNA 的复制也是在这个时期完成的。
()
4. 基因是 DNA 分子携带的遗传信息。
()

选择题

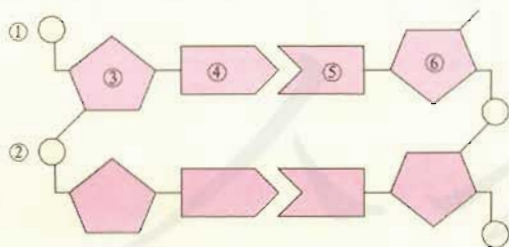
基因是指：

- A. 有遗传效应的脱氧核苷酸序列；
- B. 脱氧核苷酸序列；
- C. 氨基酸序列；
- D. 核苷酸序列。

答 []

识图作答题

下图是 DNA 分子的局部组成示意图，请据图回答。



1. 图中有_____种碱基，有_____个完整的脱氧核苷酸单位，有_____个游离磷酸基。

2. 从主链上看，两条单链方向_____；从碱基关系看，两条单链_____。

3. 图中的①、②是_____，③是_____，④、⑤是_____，⑥是_____。

二、知识迁移

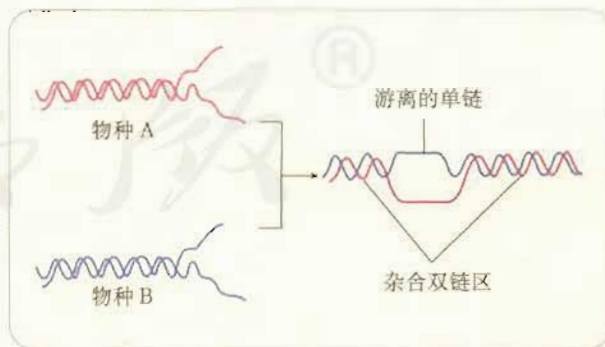
在噬菌体侵染细菌的实验中，下列对噬菌体衣壳蛋白质合成的描述，正确的是：

- A. 氨基酸原料和酶来自细菌；
- B. 氨基酸原料和酶来自噬菌体；
- C. 氨基酸原料来自细菌，酶来自噬菌体；
- D. 氨基酸原料来自噬菌体，酶来自细菌。

答 []

三、思维拓展

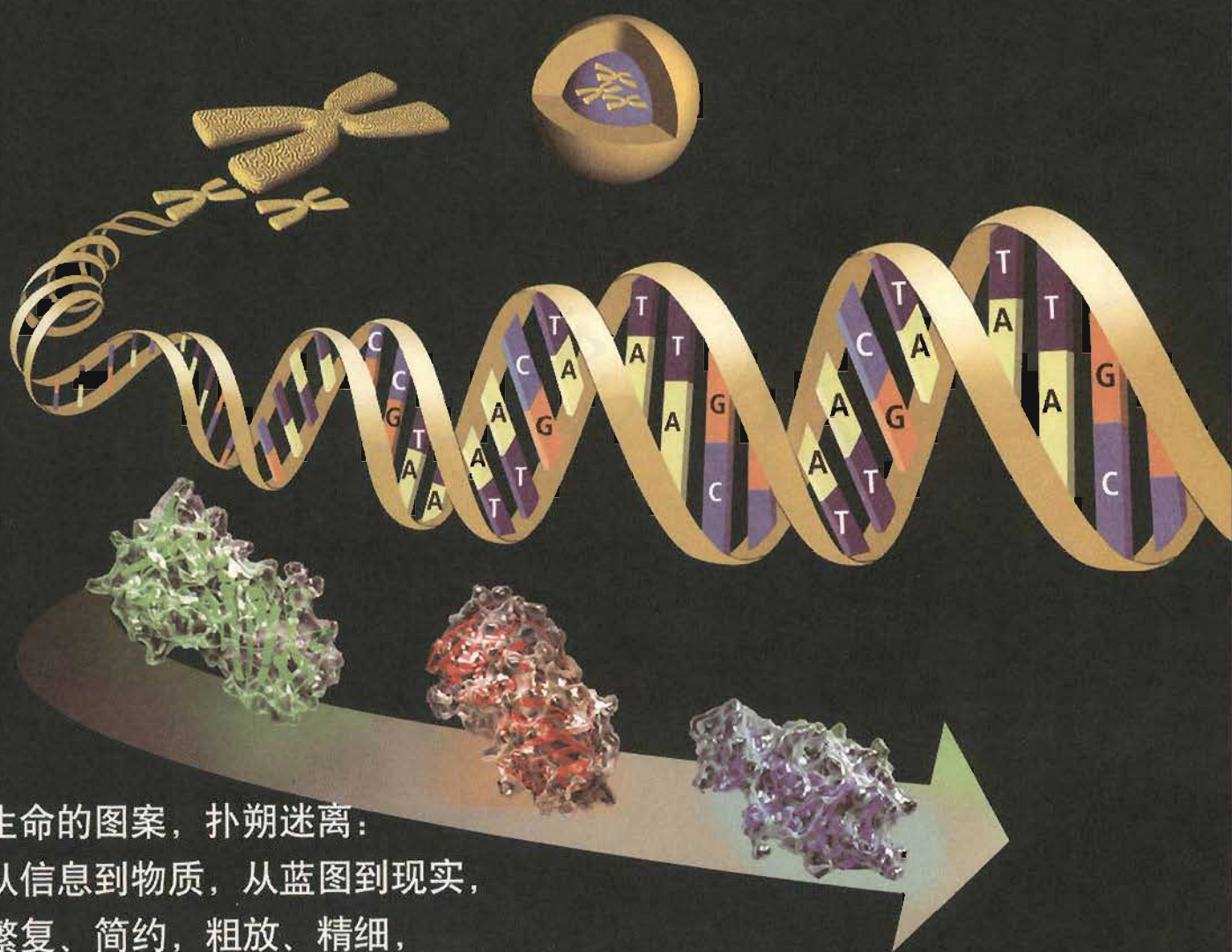
DNA 分子杂交技术可以用来比较不同种生物 DNA 分子的差异。当两种生物的 DNA 分子的单链具有互补的碱基序列时，互补的碱基序列就会结合在一起，形成杂合双链区；在没有互补碱基序列的部位，仍然是两条游离的单链（如图）。形成杂合双链区的部位越多，说明这两种生物的亲缘关系越近，这是为什么？



第4章 基因的表达

遗传物质实验证据的获得和DNA双螺旋结构模型的建立，解决了“基因是什么”的问题，生物学的研究从此以空前的步伐前进。另一个长期悬而未决的问题——“基因是如何起作用的”，成为研究的新热点。

关于蛋白质的研究，此时也有了长足的进展。人们认识到性状的形成离不开蛋白质（特别是酶）的作用，于是推测基因通过指导蛋白质的合成来控制性状，并将这一过程称为基因的表达。



生命的图案，扑朔迷离：
从信息到物质，从蓝图到现实，
繁复、简约，粗放、精细，
是谁创造出，如此的和谐与统一？

第1节 基因指导蛋白质的合成



电影《侏罗纪公园》中的恐龙

问题探讨

美国科幻电影《侏罗纪公园》曾轰动一时。在侏罗纪公园中，生活着各种各样的恐龙，它们在原野中跳跃飞奔、相互争斗，给观众留下了极为深刻的印象。影片说，复活的恐龙是科学家利用提取出的恐龙的DNA分子培育繁殖而来的。

◆ 讨论：利用已灭绝的生物的DNA分子，真的能够使灭绝的生物复活吗？

本节聚焦

- 哪些细胞组分参与了蛋白质的合成？
- 什么是遗传密码？
- 基因如何指导蛋白质的合成？

想像空间

如果把细胞核想像成司令部，把细胞质想像成战场，那么DNA相当于什么角色？它为什么不能到细胞质中直接指挥蛋白质的合成？

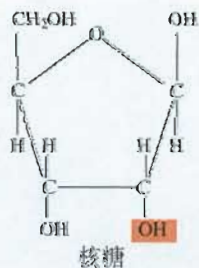
基因如何指导蛋白质的合成？我们知道，基因是有遗传效应的DNA片段；DNA主要存在于细胞核中，而蛋白质的合成是在细胞质中进行的。那么，DNA携带的遗传信息是怎样传递到细胞质中去的呢？当遗传信息到达细胞质后，细胞又是怎样解读的呢？

遗传信息的转录

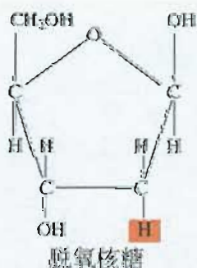
细胞核中的DNA如何指导细胞质中的蛋白质合成？科学家推测，在DNA和蛋白质之间，还有一种中间物质充当信使。后来发现细胞中的确有这样的物质，它就是RNA。

为什么RNA适于作DNA的信使呢？

RNA是另一类核酸，它的分子结构与DNA很相似：它也是由基本单位——核苷酸连接而成的，核苷酸也含有4种碱基，可以储存遗传信息，因此，有人把RNA称做DNA的副本。与DNA不同的是，组成RNA的五碳糖是核糖而不是脱氧核糖（图4-1）；RNA的碱基组成中没有碱基T（胸



核糖



脱氧核糖

图4-1 核糖与脱氧核糖

腺嘧啶)，而替换成碱基 U (尿嘧啶) (图 4-2)；RNA 一般是单链，而且比 DNA 短，因此能够通过核孔，从细胞核转移到细胞质中。

RNA 有三种 (图 4-3)。上面介绍的作为 DNA 信使的 RNA 叫信使 RNA (messenger RNA)，也叫 mRNA。此外还有转运 RNA (transfer RNA)，也叫 tRNA，以及核糖体 RNA (ribosomal RNA)，也叫 rRNA。

DNA 的遗传信息是怎么传给 mRNA 的？

科学家通过研究发现，RNA 是在细胞核中，以 DNA 的一条链为模板合成的，这一过程称为转录 (transcription)。当细胞开始合成某种蛋白质时，编码这个蛋白质的一段 DNA 双链将解开 (图 4-4)，双链的碱基得以暴露。细胞中游离的核糖核苷酸与供转录用的 DNA 的一条链上的碱基互补配对，在 RNA 聚合酶的作用下，依次连接，形成一个 mRNA 分子。

脱氧核糖	磷酸	核糖
DNA	腺嘌呤(A) 鸟嘌呤(G) 胸腺嘧啶(T) 胞嘧啶(C)	RNA 尿嘧啶(U)

图 4-2 DNA 与 RNA 在化学组成上的区别

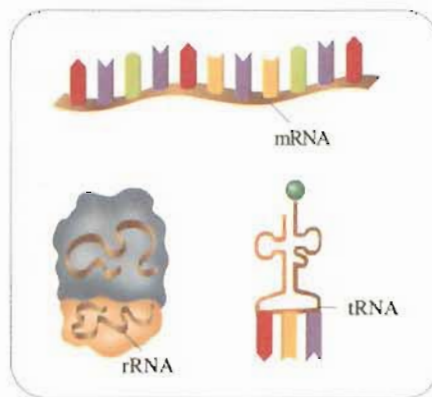


图 4-3 三种 RNA 示意图

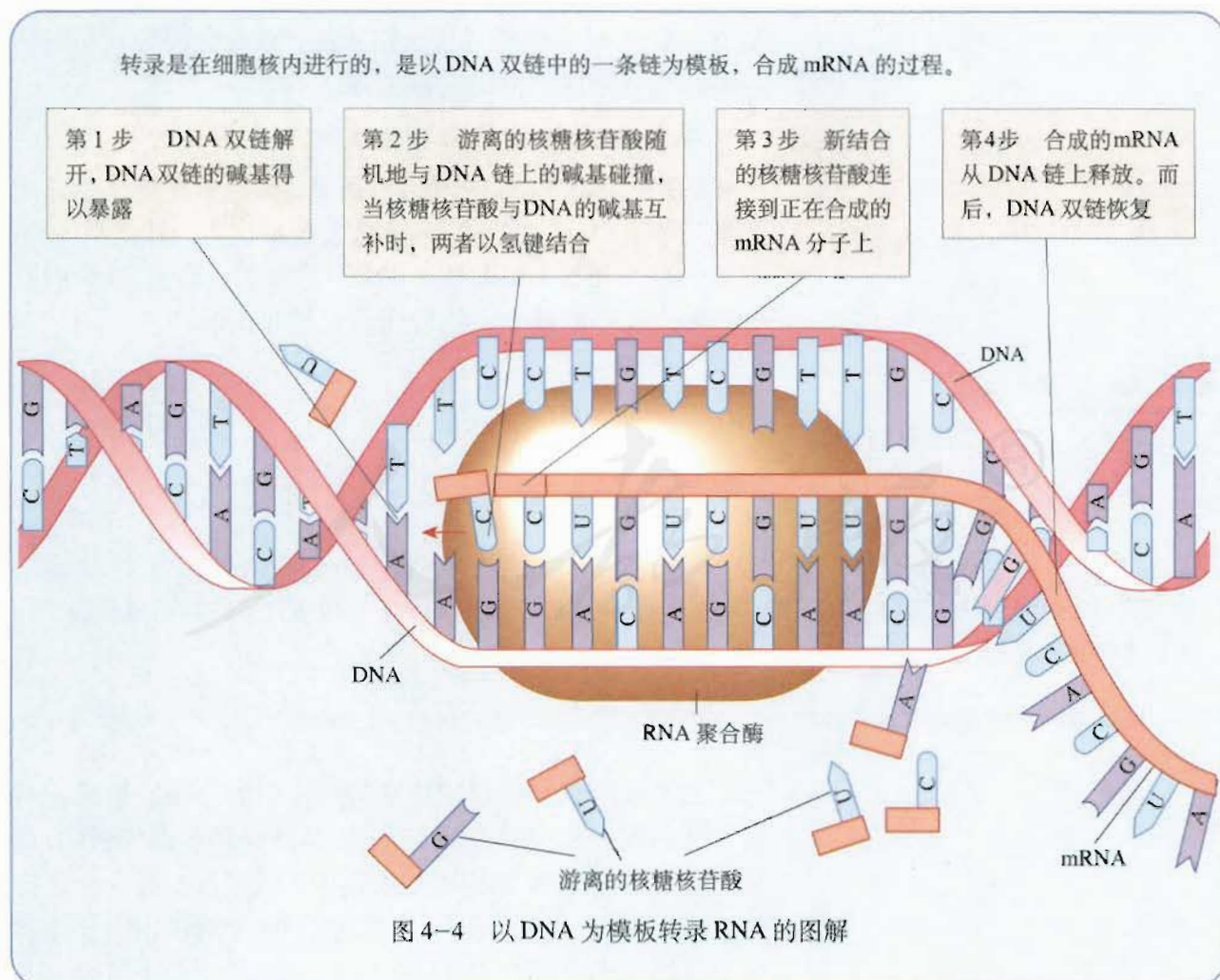


图 4-4 以 DNA 为模板转录 RNA 的图解



思考与讨论

1. 转录与DNA复制有什么共同之处？这对保证遗传信息的准确转录有什么意义？
2. 转录成的RNA的碱基序列，与作为模板的DNA单链的碱基序列有哪些异同？与该DNA的另一条链的碱基序列有哪些异同？

遗传信息的翻译

mRNA合成以后，就通过核孔进入细胞质中。游离在细胞质中的各种氨基酸，就以mRNA为模板合成具有一定氨基酸顺序的蛋白质，这一过程叫做翻译（translation）。

你已经知道，核酸中的碱基序列就是遗传信息。翻译实质上是将mRNA中的碱基序列翻译为蛋白质的氨基酸序列。想一想你查阅英汉词典的过程，正是借助于英文单词与汉字的对应关系，你才能将一篇英文翻译成汉语。要想知道mRNA是如何翻译成蛋白质的，首先也要寻找mRNA的碱基与氨基酸之间的对应关系。

碱基与氨基酸之间的对应关系是怎样的？

DNA和RNA都只含有4种碱基，而组成生物体蛋白质的氨基酸有20种。这4种碱基是怎么决定蛋白质的20种氨基酸的呢？如果1个碱基决定1个氨基酸，那么，4种碱基只能决定4种氨基酸。这种组合显然是不够的。



思考与讨论

请沿着上述思路，讨论：

1. 如果2个碱基编码1个氨基酸，最多能编码多少种氨基酸？
2. 一个氨基酸的编码至少需要多少个碱基，才足以组合出构成蛋白质的20种氨基酸？

上述推测只是破解遗传密码过程中的一步。后来，科学家又通过一步步的推测与实验，最终破解了遗传密码，得知mRNA上3个相邻的碱基决定1个氨基酸。每3个这样的碱基又称做1个密码子，科学家将64个遗传密码子编制成下面的密码子表（表4-1）。

表 4-1 20 种氨基酸的密码子表

第一个字母	第二个字母				第三个字母
	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 (起始)	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 (起始)	丙 氨 酸	谷 氨 酸	甘 氨 酸	G



思考与讨论

请结合密码子表，讨论下列问题。

1. 已知一段 mRNA 的碱基序列是 AUGG AAGCAUGUCCGAGCAAGCCG，你能写出对应的氨基酸序列吗？

2. 地球上几乎所有的生物体都共用上述密

码子表。根据这一事实，你能想到什么？

3. 从密码子表中可以看到，一种氨基酸可能有几个密码子，这一现象称做密码的简并。你认为密码的简并对生物体的生存发展有什么意义？

mRNA 进入细胞质后，就与蛋白质的“装配机器”——核糖体结合起来，形成合成蛋白质的“生产线”。有了“生产线”，还要有“工人”，才能生产产品。

游离在细胞质中的氨基酸，是怎样运送到合成蛋白质的“生产线”上的呢？

将氨基酸运到“生产线”上去的“搬运工”，是另一种 RNA——tRNA。tRNA 的种类很多，但是，每种 tRNA 只

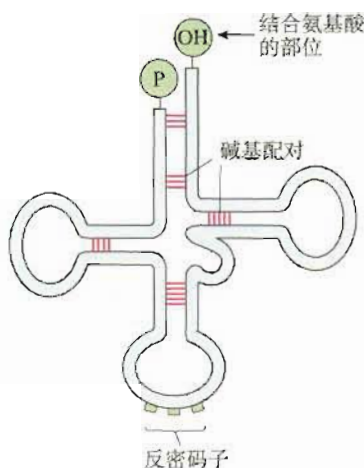


图 4-5 tRNA 的结构示意图

能识别并转运一种氨基酸。tRNA 分子比 mRNA 小得多，分子结构也很特别（图 4-5）：RNA 链经过折叠，看上去像三叶草的叶形，其一端是携带氨基酸的部位，另一端有 3 个碱基。每个 tRNA 的这 3 个碱基可以与 mRNA 上的密码子互补配对，因而叫反密码子。

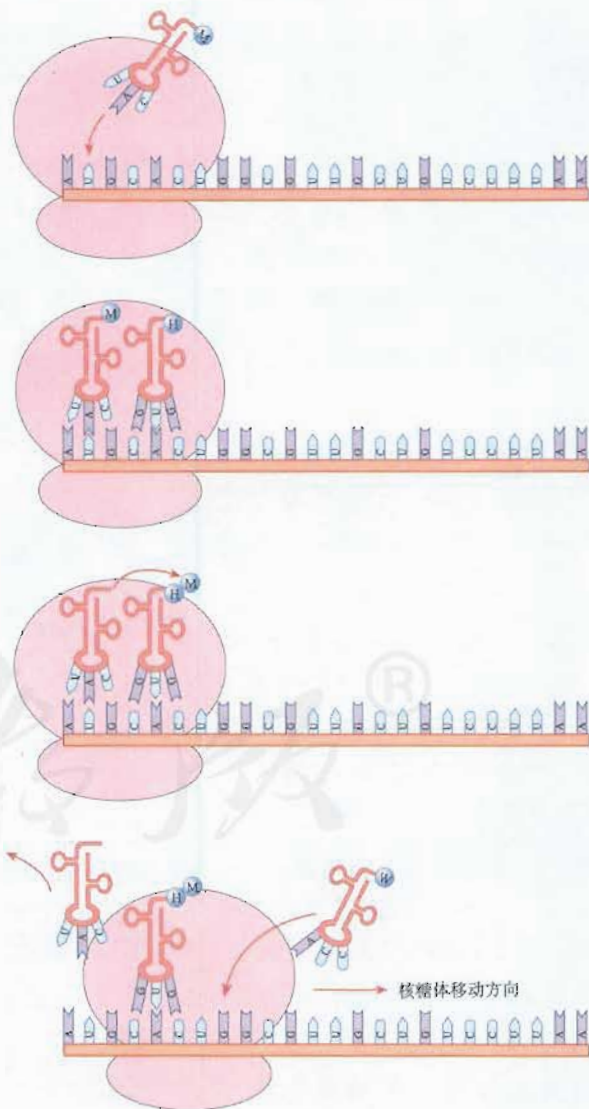
图 4-6 向你展示了蛋白质合成这条“生产线”的情景。注意，核糖体是可以沿着 mRNA 移动的。核糖体与 mRNA 的结合部位会形成 2 个 tRNA 的结合位点。如图所示，反密码子为 UAC 的 tRNA 携带甲硫氨酸，通过与 mRNA 的碱基 AUG 互补配对，进入位点 1。携带组氨酸的 tRNA 以同样的方式进入位点 2。甲硫氨酸通过与组氨酸形成肽键转移到占

第 1 步 mRNA 进入细胞质，与核糖体结合。携带甲硫氨酸的 tRNA，通过与碱基 AUG 互补配对，进入位点 1

第 2 步 携带组氨酸的 tRNA 以同样的方式进入位点 2

第 3 步 甲硫氨酸通过与组氨酸形成肽键而转移到占据位点 2 的 tRNA 上

第 4 步 核糖体读取下一个密码子，原占据位点 1 的 tRNA 离开核糖体，占据位点 2 的 tRNA 进入位点 1，一个新的携带氨基酸的 tRNA 进入位点 2，继续肽链的合成。重复步骤 2、3、4，直至核糖体读取到 mRNA 的终止密码



M: 甲硫氨酸 H: 组氨酸 W: 色氨酸

图 4-6 蛋白质合成示意图

据位点2的tRNA上。然后,核糖体沿着mRNA移动,读取下一个密码子。原占据位点1的tRNA离开核糖体,又去转运下一个甲硫氨酸,占据位点2的tRNA进入位点1,一个新的携带氨基酸的tRNA进入位点2,继续肽链的合成。上述步骤沿mRNA链不断进行,直至读取到mRNA上的终止密码,合成才告终止。



思考与讨论

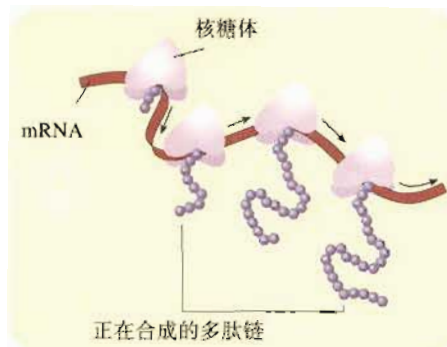
1. 图4-6中所示的是前3个氨基酸的连接过程,请你画图表示第4、第5个氨基酸连接到肽链上的过程。与同学讨论,怎样将示意图画得

正确和清晰。

2. 图4-6中所示的正在合成的肽链的氨基酸序列是什么?

在细胞质中,翻译是一个快速的过程。在37℃时,细菌细胞内合成肽链的速度约为每秒连接15个氨基酸。通常,一个mRNA分子上可以相继结合多个核糖体,同时进行多条肽链的合成(如右图),因此,少量的mRNA分子就可以迅速合成出大量的蛋白质。

肽链合成后,就从核糖体与mRNA的复合物上脱离,经过一系列步骤,被运送到各自的“岗位”,盘曲折叠成具有特定空间结构和功能的蛋白质分子,开始承担细胞生命活动的各项职责。



一个mRNA分子上结合多个核糖体,同时合成多条肽链



练习

一、基础题

1. 如果DNA分子一条链的碱基排列顺序是……ACGGATCTT……,那么,与它互补的另一条DNA链的碱基顺序是_____,如果以这条DNA链为模板,转录出的mRNA碱基顺序应该是_____。在这段mRNA中包含了_____个密码子,需要_____个tRNA才能把所需要的氨基酸转运到核糖体上,这些氨基酸的种类依次是_____。

2. 决定氨基酸的密码子指:

- A. DNA上的3个相邻的碱基;
- B. tRNA上的3个相邻的碱基;
- C. mRNA上的3个相邻的碱基;
- D. 基因上的3个相邻的碱基。

答 []

二、拓展题

1. 假设编码亮氨酸的密码子CUA中的一个碱基发生了改变,可能的变化是:第1个碱基C变成了U、A或G;或第2个碱基U变成了C、A或G;或第3个碱基A变成了U、C或G。请分析在这9种可能的变化中,哪几种变化确实引起了氨基酸的变化。通过这个实例,你认为密码的简并对生物体的生存发展有什么意义?

2. 你能根据肽链的氨基酸顺序,如甲硫氨酸—丙氨酸—亮氨酸—甘氨酸,写出确定的RNA的碱基序列吗?你认为遗传信息在从碱基序列到氨基酸序列的传递过程中,是否有损失?如果有,又是如何损失的?

第2节 基因对性状的控制



问题探讨

同一株水毛茛，裸露在空气中的叶和浸在水中的叶，表现出了两种不同的形态。

讨论：

1. 这两种叶形有什么区别？
2. 这两种形态的叶，其细胞的基因组成一样吗？
3. 你还能提出什么问题吗？

本节聚焦

- 什么是中心法则？
- 为什么说基因控制生物体的性状？
- 基因如何控制生物体的性状？

你能根据基因指导蛋白质合成的过程，画出一张流程图，表示遗传信息的传递方向吗？在蛋白质的合成过程完全弄清楚之前，科学家克里克首先预见了遗传信息传递的一般规律，并将这一规律命名为中心法则 (central dogma)。“中心”二字显示了这一法则在生物学中的重要地位。

中心法则的提出及其发展

1957年，克里克提出中心法则：遗传信息可以从DNA流向DNA，即DNA的自我复制；也可以从DNA流向RNA，进而流向蛋白质，即遗传信息的转录和翻译（图4-7）。但是，遗传信息不能从蛋白质传递到蛋白质，也不能从蛋白质流向RNA或DNA。

此后五六年，科学家揭示了蛋白质的合成过程，中心法则由此获得公认。但是，随着实验数据的积累，人们开始注意到传统的中心法则存在的不足之处。

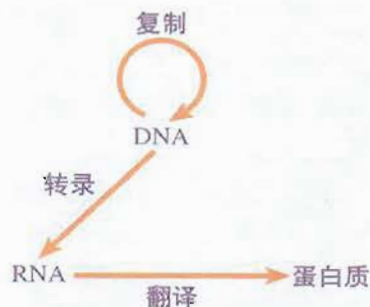


图4-7 中心法则图解



资料分析

中心法则的发展

1. 1965年,科学家在某种RNA病毒里发现了一种RNA复制酶,像DNA复制酶能对DNA进行复制一样,RNA复制酶能对RNA进行复制。

2. 1970年,科学家在致癌的RNA病毒中发现逆转录酶,它能以RNA为模板合成DNA。

3. 1982年,科学家发现一种结构异常的蛋白质可在脑细胞内大量“增殖”引起疾病。这种因错误折叠而形成的结构异常的蛋白质,可能促使与其具有相同氨基酸序列的蛋白质发生同样的折叠错误,从而导致大量结构异常的蛋白质的形成。

讨论:

1. 你认为上述实验证据是否推翻了传统的中心法则,为什么?

2. 作为生物学的核心规律之一,中心法则应该全面地反映遗传信息的传递规律。根据上述资料,你认为传统的中心法则是否需要修改?如果需要,应该如何修改?

3. 请根据讨论结果,修改图4-7的中心法则图解,建议用实线表示确信无疑的结论,用虚线表示可能正确的结论。

历经考验后的中心法则,补充了遗传信息从RNA流向RNA以及从RNA流向DNA这两条途径,比以往更加完善。这又一次向我们提示,科学的发展是无止境的。

基因、蛋白质与性状的关系

一百多年前,孟德尔曾经研究过豌豆的圆粒与皱粒这一对相对性状,并用遗传因子的假设作出了精彩的解释。如今,如何从基因控制蛋白质合成的角度来解释这一相对性状的形成呢?原来,与圆粒豌豆的DNA不同的是,皱粒豌豆的DNA中插入了一段外来DNA序列,打乱了编码淀粉分支酶的基因,导致淀粉分支酶不能合成,而淀粉分支酶的缺乏又导致细胞内淀粉含量降低,游离蔗糖的含量升高。淀粉能吸水膨胀,蔗糖却不能。当豌豆成熟时,淀粉含量高的豌豆能有效地保留水分,显得圆圆胖胖,而淀粉含量低的豌豆由于失水而显得皱缩。但是皱豌豆的蔗糖含量高,味道更甜美。

从上述实例可以看出,基因通过控制酶的合成来控制代谢过程,进而控制生物体的性状。又如,人的白化症状是由于控制酪氨酸酶的基因异常而引起的。酪氨酸酶存在于正常人的皮肤、毛发等处,它能将酪氨酸转变为黑色素;如果一个人由于基因不正常而缺少酪氨酸酶,那么这个人就不能合成黑色素,而表现出白化症状(图4-8)。

② 基因的改变仅仅引起生物体单一性状的改变吗?



图4-8 白化病患者



图 4-9 囊性纤维病的病因图解

► 批判性思维

你如何评价基因决定生物体的性状这一观点?

除了上述方式以外, 基因还能通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状。下面以囊性纤维病为例来分析基因的这种控制作用。囊性纤维病是北美白种人中常见的一种遗传病, 患者汗液中氯离子的浓度升高, 支气管被异常的黏液堵塞, 常于幼年时死于肺部感染。研究表明, 在大约70%的患者中, 编码一个跨膜蛋白 (CFTR 蛋白) 的基因缺失了3个碱基, 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, 导致患者支气管中黏液增多, 管腔受阻, 细菌在肺部大量生长繁殖, 最终使肺功能严重受损 (图4-9)。此病目前还没有有效的治疗措施, 但在基因水平上理解病因, 将有助于人们找到合理有效的治疗方法。又如, 由正常基因编码的血红蛋白组成的红细胞结构正常, 呈圆饼状; 而异常基因编码的血红蛋白组成的红细胞结构异常, 其正常功能受到影响。

上述实例涉及的都是单个基因对生物体性状的控制。事实上, 基因与性状的关系并不都是简单的线性关系。例如, 人的身高可能是由多个基因决定的, 其中每一个基因对身高都有一定的作用。同时, 身高也不完全是由基因决定的, 后天的营养和体育锻炼等也有重要作用。

基因与基因、基因与基因产物、基因与环境之间存在着复杂的相互作用, 这种相互作用形成了一个错综复杂的网络, 精细地调控着生物体的性状。

细胞质基因 1962年, 科学家用电子显微镜观察衣藻、玉米等植物叶绿体的超薄切片, 发现在叶绿体的基质中有长度为20.5 nm左右的细纤维存在。用DNA酶处理, 这种细纤维就消失。由此证明, 这种细纤维就是叶绿体DNA。后来, 科学家用生物化学的方法, 证明了细胞的线粒体中也含有DNA。线粒体和叶绿体中的DNA, 都能够进行半自主自我复制, 并通过转录和翻译控制某些蛋白质的合成。为了与细胞核的基因相区别, 将线粒体和叶绿体中的基因称做细胞质基因。

对人的线粒体DNA的研究表明, 线粒体DNA的缺陷与数十种人类遗传病有关。这些疾病很多是与脑部和肌肉有关的。例如, 线粒体肌病和神经性肌肉衰弱、运动失调及眼视网膜炎等。这些遗传病都只能通过母亲遗传给后代。



技能训练

提出假说，得出结论

遗传学家曾做过这样的实验：长翅果蝇幼虫正常的培养温度为 25°C ，将孵化后4~7 d的长翅果蝇幼虫放在 $35\sim 37^{\circ}\text{C}$ 的环境中处理6~24 h后，得到了一些残翅果蝇，这些残翅果蝇在



长翅果蝇（左）和残翅果蝇（右）

正常环境温度下产生的后代仍然是长翅果蝇。

1. 请针对出现残翅果蝇的原因提出假说，进行解释。

提示：翅的发育是否经过酶催化的反应？酶与基因的关系是怎样的？酶与温度的关系是怎样的？

2. 这个实验说明基因与性状的关系是怎样的？



练习

一、基础题

1. 下面是关于基因、蛋白质和性状三者间关系的叙述，其中不正确的是：

- A. 生物体的性状完全由基因控制；
- B. 蛋白质的结构可以直接影响性状；
- C. 基因控制性状是通过控制蛋白质的合成来实现的；
- D. 蛋白质的功能可以影响性状。

答 []

2. 判断下列表述是否正确。

(1) 基因与性状之间是一一对应的关系。 ()

(2) 基因通过控制酶的合成来控制生物体的所有性状。 ()

(3) 中心法则总结了遗传信息在细胞内的传递规律。 ()

二、拓展题

1. 形成果蝇红眼的直接原因是红色色素的形成，而红色色素的形成需要经历一系列生化反应，每一个反应所涉及的酶都与相应的基因有关，因此，红眼的形成实际上是多个基因协同作用的结果。但是，科学家只将其中一个因突变而导致红眼不能形成的基因命名为红眼基因。请你根据上述事实，分析红眼的形成与红眼基因的关系。

2. 摩尔根通过白眼这一异常性状发现了控制果蝇眼色的基因。还有许多科学家也是从生物体的异常性状入手，研究相关基因的作用。想一想这是为什么？



生物信息学及其应用

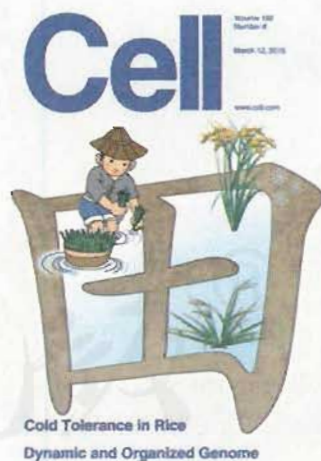
2017年1月,一篇发表于《自然》(*Nature*)杂志的论文宣布,基于对现代人与古人类基因组序列的测定、比较和分析,科学家进一步证实了现代人起源于非洲,并逐渐迁移至世界各地的推论。这项重要成果就是生物信息学在考古研究中应用的例证。生物信息学让我们能够成功地追溯人类迁移的历史。

生物信息学是一门涉及生物学、数学及计算机科学的交叉学科,它涵盖的范围很广。从数据分析的角度看,主要是指核酸与蛋白质序列数据的计算机处理和分析,即利用具有高速运算能力的计算机,处理数以亿计的序列数据,解决核酸碱基序列中究竟包含什么信息,这些信息怎样控制有机体的发育,哪些基因与疾病的发生相关,基因组本身又是怎样进化的等问题。生物信息学在生物、医药和农业等方面都有着广泛的应用。

截至2019年2月,已有约4.2万种生物的基因组进行了测序。海量的核酸与蛋白质序列数据,给科学研究提供了丰富的资源。为了便于管理应用这些数据,世界各地相继建立起多个生物学数据库,如我国基于3 000份水稻基因组序列数据而建立的“水稻功能基因组和育种信息数据库”,美国的序列数据库GenBank,欧洲分

子生物学实验室的EMBL数据库,等等。

诺贝尔奖获得者吉尔伯特(W. Gilbert)在1991年曾经指出:“传统生物学解决问题的方式是从实验出发的。现在,全部基因都将知晓,并以电子可操作的方式驻留在数据库中,新的生物学研究模式的出发点应是理论的。一个科学家将从理论推测出发,然后再回到实验中去,追踪或验证这些理论假设。”可见,生物信息学不仅帮助人们有效利用海量的生物数据资源,还推动着生物学研究范式的创新。



我国科学家利用生物信息学方法发现了水稻的抗冻基因,论文发表于《细胞》(*Cell*)杂志

第3节 遗传密码的破译（选学）

问题探讨



莫尔斯密码是一种电报密码。

1. 请你根据左侧提供的莫尔斯密码表，将下面用莫尔斯密码编写的问题译成英文，每个密码之间已用斜线分隔开。

. — — / / . / . — . / . / . — /
. — . / . / — — . / . / — . / . / / . — . . /
— — — / — . — . / . — / — / . / — . . . /

2. 请用莫尔斯密码回答上面的问题。

3. 如果没有左图，你能够根据用莫尔斯密码写成的句子及其对应的英文，破译莫尔斯密码，总结出左图这样的密码表吗？

遗传密码的破译是生物学史上一个伟大的里程碑。自1953年DNA双螺旋结构模型提出以后，科学家就围绕遗传密码的破译展开了全方位的探索。在伽莫夫（G. Gamov, 1904—1968）提出3个碱基编码1个氨基酸的设想之后，科学家通过不断地推测与实验，最终找到了答案。

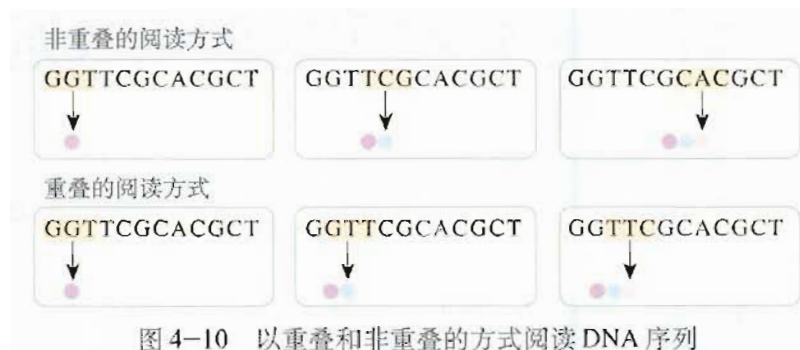
遗传密码的阅读方式

回顾“问题探讨”中由莫尔斯密码写出的问题，其中每个密码之间都已用斜线分隔开，阅读时只需逐个翻译密码就可以了。类推到遗传密码，如果3个碱基决定1个氨基酸，是不是也只需以3个碱基为1个阅读单位，依次阅读呢？从理论上分析，除了这种方式以外，还存在着另外一种阅读方式，即重叠的阅读方式（图4-10）。

科学家为什么要分析遗传密码的阅读方式呢？这是因为，即使是同一个碱基序列，不同的阅读方式解读出来的含义会完全不同。要正确地理解遗传密码的含义，必须掌握密码的阅读方式。

本节聚焦

- 遗传密码是如何破译的？
- 遗传密码有哪些特点？



思考与讨论

1. 当图中 DNA 的第三个碱基 (T) 发生改变时, 如果密码是非重叠的, 这一改变将影响多少个氨基酸? 如果密码是重叠的, 又将产生怎样的影响?

2. 在图中 DNA 的第三个碱基 (T) 后插入一个碱基 A, 如果密码是非重叠的, 这一改变将影响多少个氨基酸? 如果密码是重叠的, 又将产生怎样的影响? 如果插入 2 个、3 个碱基呢?

克里克的实验证据

遗传密码真的是以 3 个碱基为一组吗? 遗传密码的阅读方式究竟是重叠的还是非重叠的? 密码之间是否有分隔符? 解答这些问题, 不能只靠理论推导, 必须拿出实验证据。科学家克里克和他的同事通过大量的实验工作, 于 1961 年找到了答案。

克里克以 T_4 噬菌体为实验材料, 研究其

中某个基因的碱基的增加或减少对其所编码的蛋白质的影响。克里克发现, 在相关碱基序列中增加或者删除一个碱基, 无法产生正常功能的蛋白质; 增加或者删除两个碱基, 也不能产生正常功能的蛋白质; 但是, 当增加或者删除三个碱基时, 却合成了具有正常功能的蛋白质。为什么会产生这样的结果? 请你结合下面的实例, 进行类比分析。

THE FAT CAT ATE THE BIG RAT

句中的每个单词都由 3 个字母组成, 7 个单词连成一句。

THE FAT CAR TAT ETH EBI GRA T

第 3 个单词中插入字母 R, 仍然按照 3 个字母组成一个单词的阅读方式阅读, 从插入处开始的所有单词都被改变。

THE FAT CAR TAR TET HEB IGR AT

第 3 和第 4 个单词中分别插入字母 R, 从插入处开始的所有单词都被改变。

THE FAT CAR TAR TOE THE BIG RAT

当第 3、4、5 个单词中都插入 1 个字母时, 除了插入处的单词以外, 其他部分的单词都没有改变。

克里克是第一个用实验证明遗传密码中3个碱基编码1个氨基酸的科学家。这个实验同时表明：遗传密码从一个固定的起点开始，以非重叠的方式阅读，编码之间没有分隔符。

遗传密码对应规则的发现

克里克的实验虽然阐明了遗传密码的总体特征，但是，却无法说明由3个碱基排列成的1个密码对应的究竟是哪一个氨基酸。就在克里克的实验完成的同一年，两个名不见经传的年轻人尼伦伯格 (M. W. Nirenberg, 1927—2010) 和马太 (H. Matthaei, 1929—) 破译了第一个遗传密码。

与克里克的思路完全不同，尼伦伯格和马太采用了蛋白质的体外合成技术。他们在每个试管中分别加入一种氨基酸，再加入除去了DNA和mRNA的细胞提取液，以及人工合成的RNA多聚尿嘧啶核苷酸，结果加入了苯丙氨酸的试管中出现了多聚苯丙氨酸的肽链 (图4-11)！

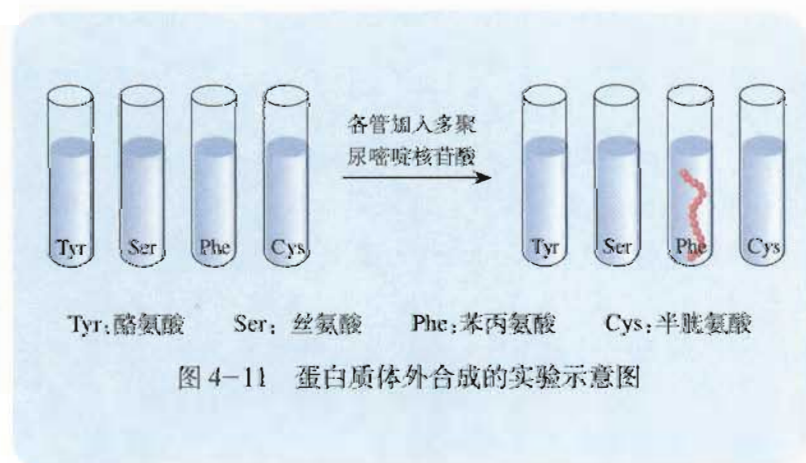


图4-11 蛋白质体外合成的实验示意图

实验结果说明，多聚尿嘧啶核苷酸导致了多聚苯丙氨酸的合成，而多聚尿嘧啶核苷酸的碱基序列是由许多个尿嘧啶组成的 (UUUUU……)，可见尿嘧啶的碱基序列编码由苯丙氨酸组成的肽链。结合克里克得出的3个碱基决定1个氨基酸的实验结论，与苯丙氨酸对应的密码子应该是UUU。在此后的六七年里，科学家沿着蛋白质体外合成的思路，不断地改进实验方法，破译出了全部的密码子，并编制出了密码子表 (表4-1)。

为什么要除去细胞提取液中的DNA和mRNA？

如果你是尼伦伯格或马太，你将如何设计对照组的实验，确保你的重大发现得到同行的认可？



练习

一、基础题

1. 组成 mRNA 分子的 4 种核苷酸能组成多少种密码子?

A. 16; B. 32; C. 46; D. 64.

答 []

2. 比较本节“问题探讨”中的莫尔斯密码与

遗传密码的异同, 总结遗传密码的特点。

二、拓展题

比较克里克与尼伦伯格所采用的实验方法, 想一想这两种方法各有哪些优势和不足。

本章小结

基因的表达是通过 DNA 控制蛋白质的合成来实现的。蛋白质的合成包括两个阶段——转录和翻译。转录是在细胞核内进行的, 是以 DNA 的一条链为模板, 按照碱基互补配对原则, 合成 mRNA 的过程。翻译是在细胞质中进行的, 是指以 mRNA 为模板, 合成具有一定氨基酸顺序的蛋白质的过程。mRNA 上 3 个相邻的碱基编码 1 个氨基酸, 这样的 3 个碱基又称做密码子。tRNA 是氨基酸的运载工具, 它能够识别 mRNA 的密码子。每种 tRNA 只能识别并转运 1 种氨基酸。核糖体是细胞内利用氨基酸合成蛋白质的场所。

中心法则描述了遗传信息的流动方向, 其主要内容是: 遗传信息可以从 DNA 流向 DNA, 即 DNA 的自我复制, 也可以从 DNA 流向 RNA, 进而流向蛋白质, 即遗传信息的转录和翻译。但是, 遗传信息不能从蛋白质传递到蛋白质, 也不能从蛋白质流向 RNA 或 DNA。修改后的中心法则增加了遗传信息从 RNA 流向 RNA 以及从 RNA 流向 DNA 这两条途径。

基因控制生物体的性状是通过指导蛋白质的合成来实现的。基因可以通过控制酶的合成来控制代谢过程, 进而控制生物体的性状; 也可以通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状。

基因与性状之间并不是简单的一一对应关系。有些性状是由多个基因共同决定的, 有的基因可决定或影响多种性状。一般来说, 性状是基因与环境共同作用的结果。

自我检测

一、概念检测

填表题

根据蛋白质合成中遗传信息的传递过程，在表格的空白处填入相应的英文字母。

DNA 双链	1			
	2			
mRNA				
tRNA				
氨基酸		丙氨酸（密码子为 GCA）		

选择题

1. 已知一段双链DNA分子中，鸟嘌呤所占的比例为20%，由这段DNA转录出来的mRNA中，胞嘧啶的比例是：

- A. 10%； B. 20%；
C. 40%； D. 无法确定。

答 []

2. 一条多肽链中有500个氨基酸，则作为合成该多肽链的mRNA分子和用来转录mRNA的DNA分子至少有碱基多少个？

- A. 1 500 个和 1 500 个；
B. 500 个和 1 000 个；
C. 1 000 个和 2 000 个；
D. 1 500 个和 3 000 个。

答 []

3. 某转运RNA的反密码子为CAU，它所转运的氨基酸是：

- A. 缬氨酸（GUA）； B. 组氨酸（CAU）；
C. 酪氨酸（UAC）； D. 甲硫氨酸（AUG）。

答 []

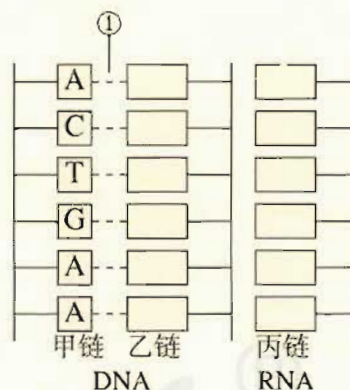
4. DNA 决定 mRNA 的序列是通过：

- A. mRNA 的密码； B. DNA 的自我复制；
C. 碱基互补配对； D. tRNA 的转运。

答 []

识图作答题

下图代表两个核酸分子的一部分，请根据下图回答问题。



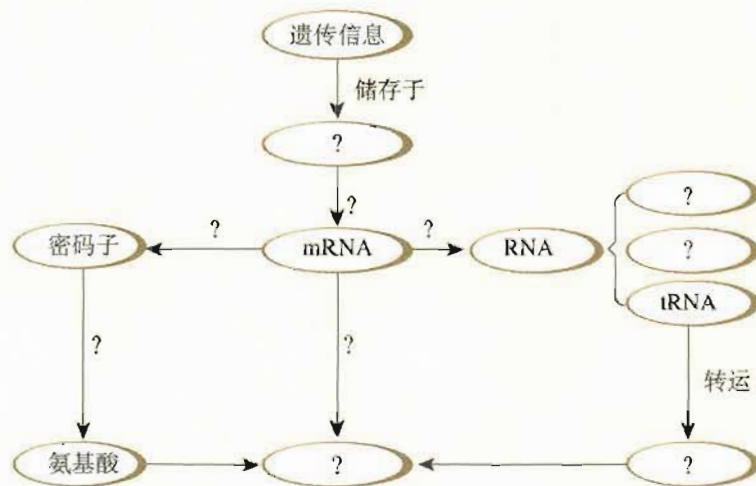
(1) DNA 分子复制时，图中①处的变化是——，条件是需要——和——。

(2) 以乙链为模板合成丙链，丙链上的碱基排列顺序自上而下应是——，这种遗传信息的传递叫——。

(3) 在甲、乙、丙三链中，共有密码子——个。

(4) 从图中所示过程分析，DNA 是通过——原则决定丙链的碱基序列的。

画概念图



二、知识迁移

四环素、链霉素、氯霉素、红霉素等抗生素能抑制细菌的生长,它们有的能干扰细菌核糖体的形成,有的能阻止tRNA和mRNA结合。请根据以上事实说明这些抗生素可用于一些疾病治疗的道理。

三、技能应用

某种蛋白质由1251个氨基酸组成,其中一段肽链的氨基酸序列是:—丙氨酸—丝氨酸—甲硫氨酸—亮氨酸—甘氨酸—丝氨酸—。

1. 请推测编码这段肽链的DNA双链的碱基序列。
2. 用这种方法推测基因的碱基序列可行吗?这种方法有什么优越性?
3. 推测能够代替用测序仪进行的基因测序

吗?为什么?

四、思维拓展

1. 人的胰岛细胞能产生胰岛素,但不能产生血红蛋白,据此推测胰岛细胞中:

- A. 只有胰岛素基因;
- B. 比人受精卵的基因要少;
- C. 既有胰岛素基因,也有血红蛋白基因和其他基因;
- D. 有胰岛素基因和其他基因,但没有血红蛋白基因。

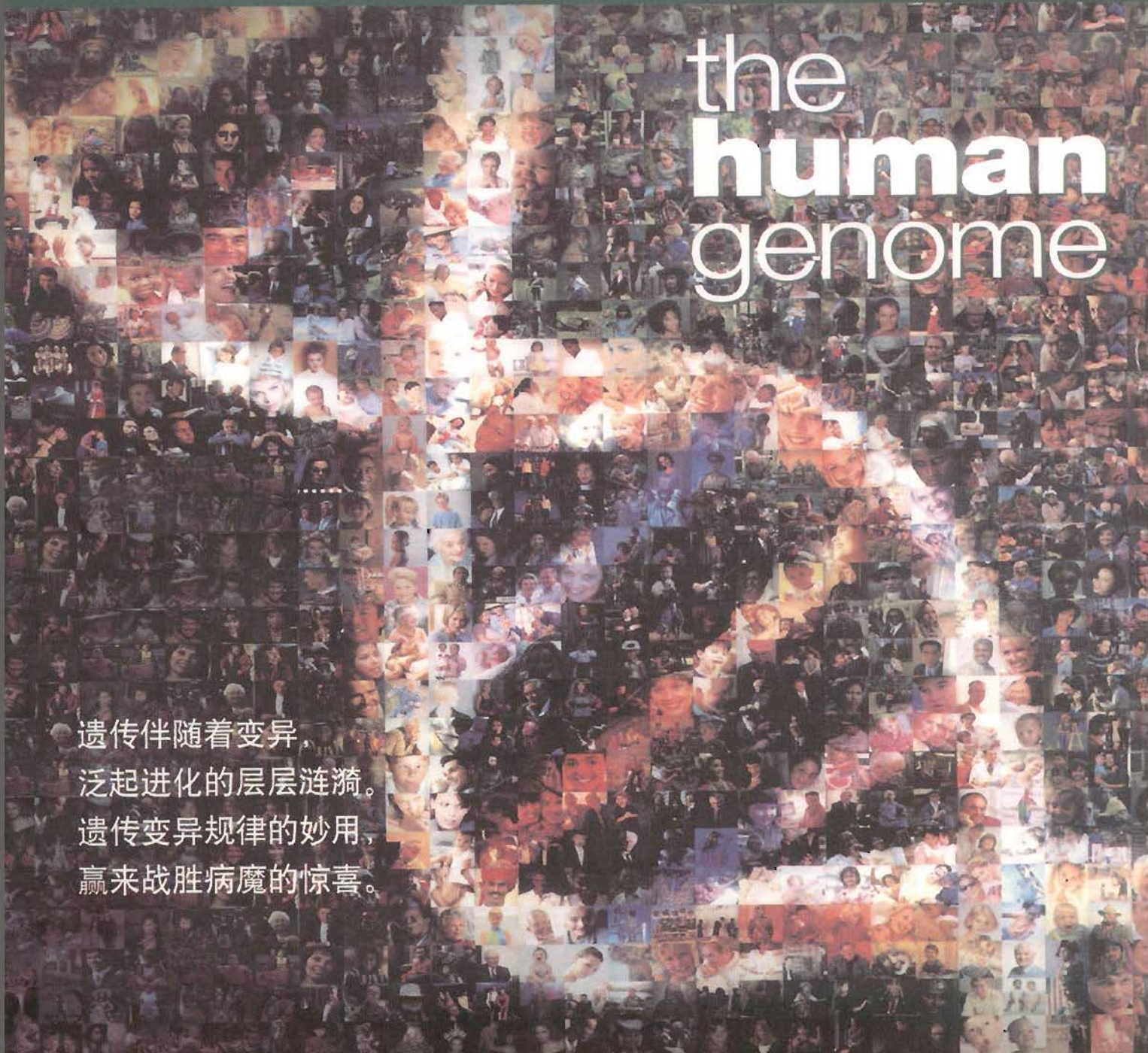
答[]

2. 遗传密码的破译是理论推导和实验论证的结晶,你还能举出其他实例,说明理论与实验在科学发现中各自的重要作用及其相互关系吗?

第5章 基因突变及其他变异

既然遗传物质能够稳定地传给后代,后代为什么会与亲代有一定差别?你已经知道,基因的自由组合会使后代产生变异。那么,在生物繁殖过程中,基因本身会不会改变呢?染色体的整体或局部会不会增加或减少呢?

人类自古以来就面临着遗传病的困扰。遗传病产生的原因是什么?怎样防治遗传病?人类基因组计划将帮助人们在基因水平上认识和防治各种遗传病,使人类更好地把握自己的命运。



the
human
genome

遗传伴随着变异,
泛起进化的层层涟漪。
遗传变异规律的妙用,
赢来战胜病魔的惊喜。

第1节 基因突变和基因重组

问题探讨



三位同学在抄写英语句子“THE CAT SAT ON THE MAT”(猫坐在草席上)时,分别抄成了左图中的句子。请将抄写的句子与原句进行比较,看看意思发生了哪些变化。

讨论:

假如在DNA分子的复制过程中,发生了类似的错误,DNA分子携带的遗传信息将会发生怎样的变化?这些变化可能对生物体产生什么影响?

本节聚焦

- 镰刀型细胞贫血症形成的原因是什么?
- 基因突变的原因是什么?
- 基因突变有哪些特点?
- 基因突变和基因重组有哪些重要意义?

有性生殖的生物在通过减数分裂形成配子的过程中,要进行染色体的复制,实质是遗传物质DNA的复制。碱基互补配对原则,能保证DNA复制的准确性,使亲子代间的遗传信息,保持一致。但类似抄错句子一样的错误,会不会发生呢?

基因突变的实例

镰刀型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,而镰刀型细胞贫血症患者的红细胞却是弯曲的镰刀状(图5-1)。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多肽链上,发生了氨基酸的替换(图5-2)。



图5-1 正常红细胞(左)和镰刀型红细胞(右)

缬氨酸—组氨酸—亮氨酸—苏氨酸—脯氨酸—**谷氨酸**—谷氨酸—赖氨酸…… 正常

缬氨酸—组氨酸—亮氨酸—苏氨酸—脯氨酸—**缬氨酸**—谷氨酸—赖氨酸…… 异常

图 5-2 血红蛋白分子的部分氨基酸顺序



思考与讨论

1. 图中哪一个氨基酸发生了改变?
2. 研究发现, 这个氨基酸的变化是由于控制合成血红蛋白分子的 DNA 的碱基序列发生了改变。右图是镰刀型细胞贫血症病因的图解, 请查阅密码子表, 完成右栏的图解。
3. 按图解说明镰刀型细胞贫血症的病因, 想一想它能否遗传? 怎样遗传?

蛋白质	正常	异常
氨基酸	谷氨酸	缬氨酸
mRNA	G A	G A
DNA	C T T G A A	C T G A

碱基的替换可导致基因的改变, 从而引起所编码的蛋白质的改变。那么, 若编码蛋白质的 DNA 的碱基序列发生碱基的增添或缺失, 是否也会导致蛋白质结构的改变, 从而引起性状的改变呢? 答案是肯定的。DNA 分子中发生碱基对的替换、增添和缺失, 而引起的基因结构的改变, 叫做基因突变 (gene mutation)。

基因突变若发生在配子中, 将遵循遗传规律传递给后代。若发生在体细胞中, 一般不能遗传。但有些植物的体细胞发生基因突变, 可通过无性繁殖传递。此外, 人体某些体细胞基因的突变, 有可能发展为癌细胞。

基因突变的原因和特点

基因突变是如何产生的呢?

1927年, 美国遗传学家缪勒 (H. J. Muller, 1890—1967) 发现, 用 X 射线照射果蝇, 后代发生突变的个体数大大增加。同年, 又有科学家用 X 射线和 γ 射线照射玉米和大麦的种子, 也得到了类似的结果。此后, 人们逐渐发现, 易诱发生物发生基因突变并提高突变频率的因素可分为三类: 物理因素、化学因素和生物因素。例如, 紫外线、X 射线及其他辐射能损伤细胞内的 DNA; 亚硝酸、碱基类似物等能改变核酸的碱基, 某些病毒的遗传物质能影响宿主

学科交叉

镰刀型细胞贫血症病因的发现, 是现代医学史上重要的事件。它从分子水平上阐明了病因, 人们在此基础上建立了分子医学。

为什么在强烈的日光下要涂抹防晒霜, 做 X 射线透视的医务人员要穿防护衣?



图5-3 由于基因突变而产生的十分罕见的白色皮毛的牛犊，其父母的皮毛都是褐色的

► 批判性思维

有人认为，自然条件下基因突变率很低，而且大多数基因突变对生物体是有害的，因此，它不可能为生物进化提供原材料。你认为这样的看法正确吗？为什么？

细胞的DNA等。但是，在没有这些外来因素的影响时，基因突变也会由于DNA分子复制偶尔发生错误、DNA的碱基组成发生改变等原因自发产生。

基因突变有什么特点呢？

由于自然界诱发基因突变的因素很多，基因突变还可以自发产生，因此，基因突变在生物界中是普遍存在的。无论是低等生物，还是高等动植物以及人，都会由于基因突变而引起生物性状的改变。例如，棉花的短果枝，水稻的矮秆，牛犊的白色皮毛（图5-3），果蝇的白眼，鸡的卷羽，以及人的红绿色盲、白化病等。

由于DNA碱基组成的改变是随机的、不确定的，因此，**基因突变是随机发生的、不定向的**。基因突变的随机性表现在基因突变可以发生在生物个体发育的任何时期；可以发生在细胞内不同的DNA分子上；同一DNA分子的不同部位。基因突变的不定向表现为一个基因可以向不同的方向发生突变，产生一个以上的等位基因，如控制小鼠毛色的灰色基因既可以突变成黄色基因，也可以突变成黑色基因，而且基因突变的方向和环境没有明确的因果关系。

在自然状态下，**基因突变的频率是很低的**。据估计，在高等生物中，大约 $10^5 \sim 10^8$ 个生殖细胞中，才会有1个生殖细胞发生基因突变。虽然基因突变的频率很低，但是当在一个种群内有许多个体时，就有可能产生各种各样的随机突变，足以提供丰富的可遗传的变异。例如，在适宜条件下，生长1~2 d的大肠杆菌培养物的浓度约为 10^9 个细胞每毫升。虽然DNA复制的错误率约为 10^{-9} ，也就是说每连接 10^9 个核苷酸才可能发生一个错误，但是在含有 10^9 个细胞的培养物中，由于DNA复制的差错就可能发生几百万个突变，可能包含大肠杆菌基因的上千种变异形式。这些变异有些可能影响大肠杆菌的生存，但也有极少数可能增强大肠杆菌的生存能力，如获得对某些抗生素的抗性。

基因突变有什么意义呢？

对生物来说，基因突变可能破坏生物体与现有环境的协调关系，而对生物有害，但有些基因突变，也可能使生物产生新的性状，适应改变的环境，获得新的生存空间。还有些基因突变既无害也无益。基因突变尽管是随机的、不定向的，在自然状态下突变频率很低，但却是普遍存在的。基因突变是新基因产生的途径，是生物变异的根本来源，是生物进化的原始材料。

基因重组

基因重组 (gene recombination) 是指在生物体进行有性生殖的过程中, 控制不同性状的基因的重新组合。基因的自由组合定律告诉我们, 在生物体通过减数分裂形成配子时, 随着非同源染色体的自由组合, 非等位基因也自由组合, 这样, 由雌雄配子结合形成的受精卵, 就可能具有与亲代不同的基因型, 从而使子代产生变异 (图 5-4)。另一种类型的基因重组发生在减数分裂形成四分体时期, 位于同源染色体上的等位基因有时会随着非姐妹染色单体的交换而发生交换, 导致染色单体上的基因重组。

举例来说, 人的同卵双胞胎, 由于基因组成的相同, 性状十分相像。除此之外, 没有两个同胞兄弟或同胞姊妹在遗传上完全相同。

为什么会出现这种差异呢?



图 5-4 猫由于基因重组而产生的毛色变异



思考与讨论

1. 人的体细胞中有 23 对染色体, 请你根据自由组合定律计算, 一位父亲可能产生多少种染色体组成不同的精子, 一位母亲可能产生多少种染色体组成不同的卵细胞?

2. 即使不考虑基因突变, 如果要保证子女

中有两个所有基因完全相同的个体, 子女的数量至少应是多少?

3. 你能从基因重组的角度解释人群中个体性状的多种多样吗?

基因重组有什么意义呢?

通常的解释是, 有性生殖的基因重组有助于物种在一个无法预测将会发生什么变化的环境中生存。这是因为, 基因重组能够产生多样化的基因组合的子代, 其中可能有一些子代会含有适应某种变化的、生存所必需的基因组合。所以说, 基因重组也是生物变异的来源之一, 对生物的进化 also 具有重要的意义。



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 基因突变是广泛存在的, 并且对生物自身大多是有利的。 ()

(2) 基因突变一定能够改变生物的表现型。 ()

(3) 基因重组可以产生新的性状。 ()

2. 下列属于可遗传的变异的是:

- A. 由于水肥充足, 小麦出现穗多粒大的性状;
- B. 紫外线照射使人患皮肤癌;
- C. 在棕色猕猴的自然种群中出现了白色的猕猴;
- D. 人由于晒太阳而使皮肤变黑。

答 []

3. 同无性生殖相比, 有性生殖产生的后代具有更大的变异性, 其根本原因是:

- A. 基因突变频率高;
- B. 产生新的基因组合机会多;
- C. 产生许多新的基因;

D. 更易受环境影响而发生变异。

答 []

4. 下列有关基因重组的说法, 不正确的是:

- A. 基因重组是生物变异的根本来源;
- B. 基因重组能够产生多种基因型;
- C. 基因重组发生在有性生殖的过程中;
- D. 非同源染色体上的非等位基因可以发生重组。

答 []

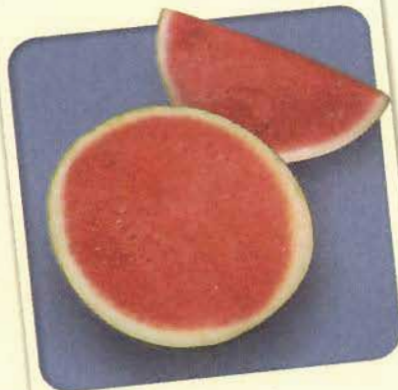
二、拓展题

1. 癌细胞的特点之一是能进行无限增殖, 医学上通常使用一定量的辐射或化学药剂对癌症病人进行放疗或化疗。请分析这种治疗方法的原理及可能产生的副作用。

2. 具有一个镰刀型细胞贫血症突变基因的个体(即杂合子)并不表现镰刀型细胞贫血症的症状, 因为该个体能同时合成正常和异常的血蛋白, 并对疟疾具有较强的抵抗力。镰刀型细胞贫血症主要流行于非洲疟疾猖獗的地区, 请根据这一事实探讨突变基因对当地人生存的影响。

第2节 染色体变异

问题探讨



无子西瓜

你知道无子西瓜是怎样形成的吗？甲同学认为是由于卵细胞没有受精；乙同学认为是因为受精卵没有正常发育。

讨论：

你的推测是什么？

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。而染色体变异(chromosomal variations) 是可以显微镜直接观察到的，如染色体结构的改变、染色体数目的增减等。

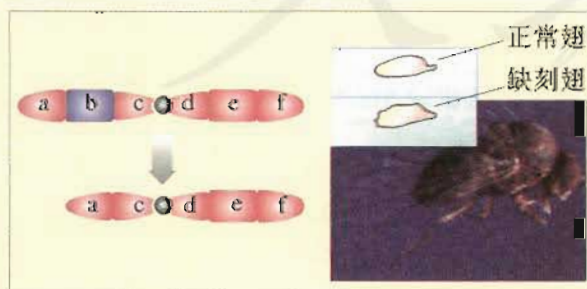
染色体结构的变异

人类的许多遗传病是由染色体结构改变引起的。例如，猫叫综合征是人的第5号染色体部分缺失引起的遗传病，因为患病儿童哭声轻，音调高，很像猫叫而得名。猫叫综合征患者的生长发育迟缓，而且存在严重的智力障碍。

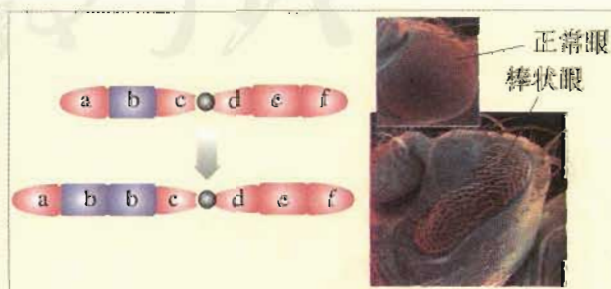
在自然条件或人为因素的影响下，染色体发生的结构变异主要有以下4种类型（图5-5，图5-6）。

本节聚焦

- 染色体结构的变异有哪些类型？
- 什么是二倍体和多倍体？
- 什么是染色体组？

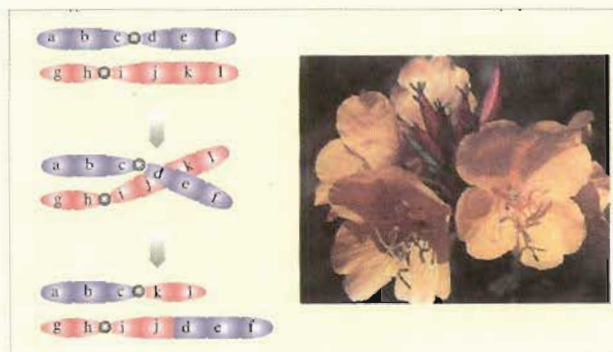


染色体中某一片段缺失引起变异。例如，果蝇缺刻翅的形成。

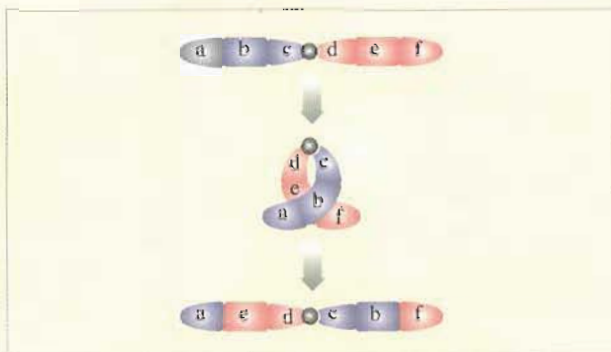


染色体中增加某一片段引起变异。例如，果蝇棒状眼的形成。

图5-5 染色体结构变异示意图（一）



染色体的某一片段移接到另一条非同源染色体上引起变异。上图所示的一种夜来香经常发生这种类型的变异。



染色体中某一片段位置颠倒也可引起变异。

图 5-6 染色体结构变异示意图 (二)

► 知识链接

个别染色体增加或减少的变异参见本章第 3 节。

上述染色体结构的改变，会使排列在染色体上的基因的数目或排列顺序发生改变，而导致性状的变异。大多数染色体结构变异对生物体是不利的，有的甚至会导致生物体死亡。

染色体数目的变异

一般来说，每一种生物的染色体数目都是稳定的，但是，在某些特定的情况下，生物体的染色体数目会发生改变，从而产生可遗传的变异。染色体数目的变异可以分为两类：一类是细胞内个别染色体的增加或减少，另一类是细胞内染色体数目以染色体组的形式成倍地增加或减少。

染色体组 在大多数生物的体细胞中，染色体都是两两成对的。例如，果蝇有 4 对共 8 条染色体（图 5-7，图 5-8），这 4 对染色体可以分成两组，每一组中包括 3 条常染色体和 1 条性染色体。以雄果蝇为例，在精子形成过程中，经过减数分裂，染色体的数目减半，雄果蝇的精子中只含有一组非同源染色体（X、II、III、IV 或 Y、II、III、IV）。

细胞中的一组非同源染色体，在形态和功能上各不相同，但又互相协调，共同控制生物的生长、发育、遗传和变异，这样的一组染色体，叫做一个染色体组。例如，雄果蝇精子中的一组染色体就组成了一个染色体组（图 5-9）。



图 5-7 果蝇的染色体照片

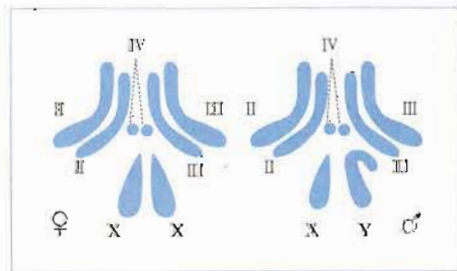


图 5-8 雌雄果蝇体细胞的染色体图解

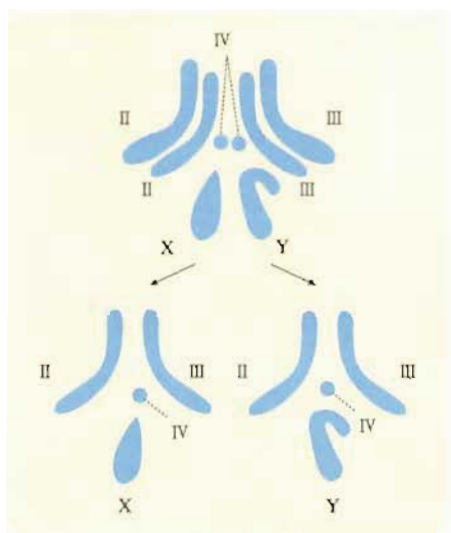


图 5-9 雄果蝇的染色体组图解

二倍体和多倍体

由受精卵发育而来的个体，体细胞中含有两个染色体组的个体叫做二倍体 (diploid)；体细胞中含有三个或三个以上染色体组的个体叫做多倍体 (polyploid)。其中，体细胞中含有三个染色体组的个体叫做三倍体，体细胞中含有四个染色体组的个体叫做四倍体。例如，人、果

蝇、玉米是二倍体，香蕉是三倍体，马铃薯是四倍体。自然界中，几乎全部动物和过半数的高等植物都是二倍体。多倍体在植物中很常见，在动物中极少见。

与二倍体植株相比，多倍体的植株常常是茎秆粗壮，叶片、果实和种子都比较大，糖类和蛋白质等营养物质的含量都有所增加。例如，四倍体葡萄的果实比二倍体品种的大得多，四倍体番茄的维生素 C 的含量比二倍体的品种几乎增加了一倍。因此，人们常常采用人工诱导多倍体的方法来获得多倍体，培育新品种 (图 5-10)。

人工诱导多倍体的方法很多，如低温处理等。目前最常用而且最有效的方法，是用秋水仙素来处理萌发的种子或幼苗。当秋水仙素作用于正在分裂的细胞时，能够抑制纺锤体的形成，导致染色体不能移向细胞两极，从而引起细胞内染色体数目加倍。染色体数目加倍的细胞继续进行有丝分裂，将来就可能发育成多倍体植株。目前世界各国利用人工诱导多倍体的方法已经培育出不少新品种，如含糖量高的甜菜和三倍体无子西瓜等。在学完本节内容后，我们将自己动手做低温诱导染色体数目变化的实验。

单倍体 在生物的体细胞中，染色体的数目不仅可以成倍地增加，还可以成套地减少。例如，蜜蜂的蜂王和工蜂的体细胞中有 32 条染色体，而雄蜂的体细胞中只有 16 条染色体。像蜜蜂的雄蜂这样，体细胞中含有本物种配子染色体数目的个体，叫做单倍体 (haploid)。

在自然条件下，玉米、高粱、水稻、番茄等高等植物，偶尔也会出现单倍体植株。与正常植株相比，单倍体植株长得弱小，而且高度不育。但是，利用单倍体植株培育新品种却能明显缩短育种年限。

► 相关信息

被子植物中，约有 33% 的物种是多倍体。例如，普通小麦、棉、烟草、苹果、梨、菊、水仙等都是多倍体。



图 5-10 染色体数目加倍后的草莓 (上) 和野生状态下的草莓 (下)

► 相关信息

秋水仙素 ($C_{22}H_{25}O_6N$) 是 1937 年发现的，是从百合科植物秋水仙的种子和球茎中提取出来的一种植物碱。它是白色或淡黄色的粉末或针状结晶，有剧毒，使用时应当特别注意。

育种工作者常常采用花药(花粉)离体培养的方法来获得单倍体植株,然后经过人工诱导使染色体数目加倍,重新恢复到正常植株的染色体数目。用这种方法培育得到的植株,不仅能够正常生殖,而且每对染色体上的成对的基因都是纯合的,自交产生的后代不会发生性状分离。



实验

低温诱导植物染色体数目的变化

进行正常有丝分裂的植物分生组织细胞,在有丝分裂后期,染色体的着丝点分裂,子染色体在纺锤丝的作用下分别移向两极,最终被平均分配到两个子细胞中去。用低温处理植物分生组织细胞,能够抑制纺锤体的形成,以致影响染色体被拉向两极,细胞也不能分裂成两个子细胞,于是,植物细胞染色体数目发生变化。

目的要求

1. 学习低温诱导植物染色体数目变化的方法。
2. 理解低温诱导植物细胞染色体数目变化的作用机制。

材料用具

洋葱或大葱、蒜(均为二倍体,体细胞中的染色体数为16),培养皿,滤纸,纱布,烧杯,镊子,剪刀,显微镜,载玻片,盖玻片,冰箱,卡诺氏液,改良苯酚品红染液,质量分数为15%的盐酸溶液,体积分数为95%的酒精溶液。

方法步骤

1. 将洋葱(或大葱、蒜)放在装满清水的

广口瓶上,让洋葱的底部接触水面。待洋葱长出约1 cm的不定根时,将整个装置放入冰箱的低温室内(4℃),诱导培养36 h。

2. 剪取诱导处理的根尖0.5~1 cm,放入卡诺氏液中浸泡0.5~1 h,以固定细胞的形态,然后用体积分数为95%的酒精冲洗2次。

3. 制作装片,包括:解离、漂洗、染色和制片4个步骤,具体操作方法与实验“观察植物细胞的有丝分裂”相同。

4. 先用低倍镜寻找染色体形态较好的分裂象。视野中既有正常的二倍体细胞,也有染色体数目发生改变的细胞。确认某个细胞发生染色体数目变化后,再用高倍镜观察。

结论

将实验得出的结论填写在实验报告册上。

讨论

秋水仙素与低温都能诱导染色体数目加倍,这两种方法在原理上有什么相似之处?



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 体细胞中含有两个染色体组的个体就是二倍体。 ()

(2) 用秋水仙素处理单倍体植株后得到的一定是二倍体。 ()

2. 秋水仙素诱导多倍体形成的原因是：

- A. 诱导染色体多次复制；
B. 抑制细胞有丝分裂时纺锤体的形成；

C. 促进染色体单体分开，形成染色体；

D. 促进细胞融合。

答 []

3. 填表

填表比较豌豆、普通小麦、小黑麦的体细胞和配子中的染色体数、染色体组数，并且注明它们分别属于几倍体生物。

比较项目 生物种类	体细胞中的 染色体数	配子中的 染色体数	体细胞中的 染色体组数	配子中的 染色体组数	属于几倍体 生物
豌豆		7	2		
普通小麦	42			3	
小黑麦		28			八倍体

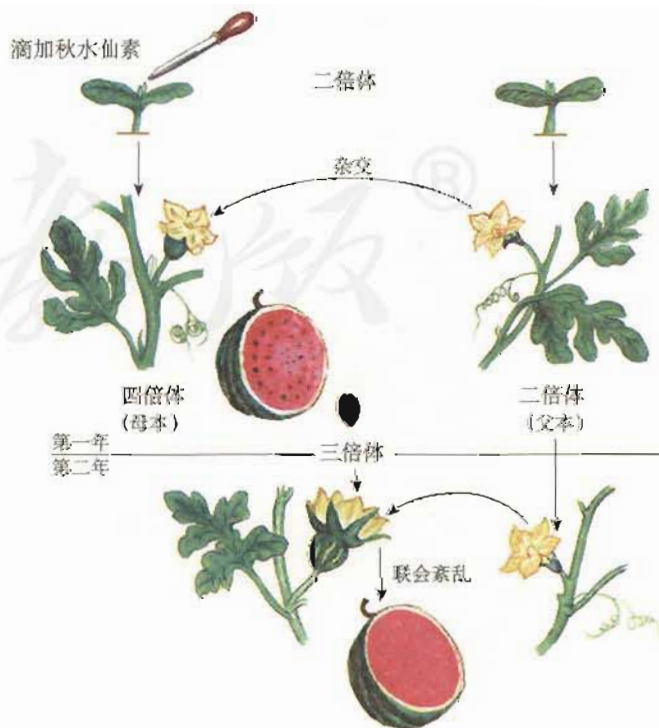
二、拓展题

人们平常食用的西瓜是二倍体。在二倍体西瓜的幼苗期，用秋水仙素处理，可以得到四倍体植株。然后，用四倍体植株作母本，用二倍体植株作父本，进行杂交，得到的种子细胞中含有三个染色体组。把这些种子种下去，就会长出三倍体植株。

下面是三倍体无子西瓜的培育过程图解。

请回答下列问题：

1. 为什么以一定浓度的秋水仙素溶液滴在二倍体西瓜幼苗的芽尖？
2. 获得的四倍体西瓜缘何要和二倍体杂交？联系第1问，你能说出产生多倍体的基本途径吗？
3. 三倍体西瓜为什么没有种子？真的一颗都没有吗？
4. 每年都要制种，很麻烦，有没有别的替代方法？



第3节 人类遗传病

问题探讨



肥胖病

人类的很多疾病,如红绿色盲、血友病、白化病都是遗传病。对人类基因的研究表明,人类的大多数疾病,甚至普通感冒和肥胖都可能与基因有关。

讨论:

1. 人的胖瘦是由基因决定的吗?
2. 有人认为“人类所有的病都是基因病”,你能说出这种提法的依据吗?你同意这种观点吗?

本节聚焦

- 人类遗传病的类型有哪些?
- 如何监测和预防遗传病?
- 实施人类基因组计划有什么意义?



图5-11 软骨发育不全的患儿

随着生活水平的提高和医药卫生条件的改善,人类的传染性疾病已经逐渐得到控制,而人类的遗传性疾病的发病率和死亡率却有逐年增高的趋势,人类的遗传性疾病已成为威胁人类健康的一个重要因素。

人类常见遗传病的类型

人类遗传病通常是指由于遗传物质改变而引起的人类疾病,主要可以分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三大类。

单基因遗传病 单基因遗传病是指受一对等位基因控制的遗传病。目前世界上已经发现的这类遗传病大约有6 500多种。单基因遗传病可能由显性致病基因引起,如多指、并指、软骨发育不全(图5-11)、抗维生素D佝偻病等;也可能由隐性致病基因引起,如镰刀型细胞贫血症、白化病、先天性聋哑、苯丙酮尿症等。引起苯丙酮尿症的原因是由于患者的体细胞中缺少一种酶,致使体内的苯丙氨酸不能沿正常途径转变成酪氨酸,而只能转变成苯丙酮酸。苯丙酮酸在体内积累过多就会对婴儿的神经系统造成不同程度的损害。

多基因遗传病 多基因遗传病是指受两对以上的等位基因控制的人类遗传病。多基因遗传病主要包括一些先天

性发育异常和一些常见病，如原发性高血压、冠心病、哮喘病和青少年型糖尿病等。多基因遗传病在群体中的发病率比较高。

染色体异常遗传病 由染色体异常引起的遗传病叫做染色体异常遗传病（简称染色体病）。目前已经发现的人类染色体异常遗传病已有 100 多种，这些病几乎涉及人类的每一对染色体。21 三体综合征又叫先天性愚型，是一种常见的染色体病。对患者进行染色体检查，可以看到患者比正常人多了一条 21 号染色体（图 5-12）。21 三体综合征患者的智力低下，身体发育缓慢。患儿常表现出特殊的面容（图 5-13）。50% 的患儿有先天性心脏病，部分患儿在发育过程中夭折。那么，这种遗传病是如何形成的呢？正常情况下，减数分裂时，同源染色体会相互分离，生殖细胞中的染色体数目减为体细胞的一半。但是，如果减数分裂时 21 号染色体不能正常分离，就可能形成 21 三体综合征。

在了解人类常见遗传病的类型之后，让我们通过调查来进一步认识人类遗传病。



图 5-12 21 三体综合征患者的染色体组成



图 5-13 21 三体综合征患儿



调查

调查人群中的遗传病

目的要求

1. 初步学会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，了解这几种遗传病的发病情况。
3. 通过实际调查，培养接触社会、并从社会中直接获取资料或数据的能力。

提示

1. 可以以小组为单位开展调查工作，也可以小组成员分工进行调查。
2. 每个小组可调查周围熟悉的 4~10 个家庭（或家系）中遗传病的情况。
3. 调查时，最好选取群体中发病率较高的单基因遗传病，如红绿色盲、白化病、高度近视（600 度以上）等。
4. 为保证调查的群体足够大，小组调查的

数据，应在班级和年级中进行汇总，这项工作可由教师统一安排。

5. 根据全年级汇总的数据，可按下面的公式计算每一种遗传病的发病率。

$$\text{某种遗传病的发病率} = \frac{\text{某种遗传病的患病人数}}{\text{某种遗传病的被调查人数}} \times 100\%$$

讨论

1. 你们所调查的遗传病是否表现出家族遗传倾向？
2. 你们能否判断出被调查的这几种遗传病是显性的，还是隐性的？
3. 有关资料表明，我国人群中高度近视的发病率为 1%；红绿色盲中男性发病率为 7%，女性发病率为 0.5%。你计算的发病率是否接近上述数据？如果不符，请分析原因。

遗传病的监测和预防

我国大约有20%~25%的人患有各种遗传病,仅21三体综合征的患者总数,估计就不少于100万人。遗传病不仅给患者个人带来痛苦,而且给家庭和社会造成负担。通过遗传咨询(图5-14)和产前诊断等手段,对遗传病进行监测和预防,在一定程度上能够有效地预防遗传病的产生和发展。



图 5-14 遗传咨询的内容和步骤

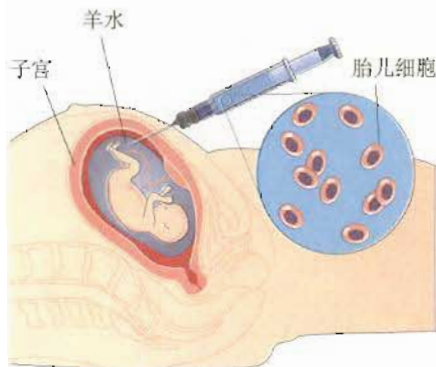


图 5-15 羊水检查示意图

产前诊断是在胎儿出生前,医生用专门的检测手段,如羊水检查(图5-15)、B超检查、孕妇血细胞检查以及基因诊断等手段,确定胎儿是否患有某种遗传病或先天性疾病。

随着致病基因的不断发现和基因诊断技术的不断改进,人们能够更好地监测和预防遗传病,但是,另一方面,人们又会担心由于缺陷基因的检出,在就业、买保险等方面受到不平等的待遇。你认为该如何妥善处理这一问题呢?



资料搜集和分析

通过基因诊断来监测遗传病

搜集有关基因诊断方面的资料。

讨论:

1. 你能说出通过基因诊断来确定是否患某种遗传病的实例吗?

2. 如果基因诊断的结果显示,某人将来可能发生某种较严重的遗传病,除医生和家人外,其他人有权知道这一信息吗?

人类基因组计划与人体健康

当旅行者来到一个新城市,往往会根据地图寻找要去的地方,设计最佳的出行路线。人类基因组计划(Human Genome Project,简称HGP)就好比绘制人类遗传信息的地图。根据这个地图,人类可以清晰地认识到人类

基因的组成、结构、功能及其相互关系。我们知道,人类的许多疾病与基因有关。人类基因组计划的实施,对于人类疾病的诊治和预防具有重要意义。

人类基因组计划正式启动于1990年,目的是测定人类基因组的全部DNA序列,解读

其中包含的遗传信息。美国、英国、德国、日本、法国和中国参加了这项工作。中国是参与这一计划的唯一发展中国家，承担了其中1%的测序任务。2001年2月，人类基因组工作草图公开发表。截至2003年，人类基因组的测序任务已顺利完成。测序结果表明，人

类基因组由大约31.6亿个碱基对组成，已发现的基因约为2.0万~2.5万个。

人类基因组计划的测序工作虽然已经顺利完成，但是，人类了解自己基因的历程还远远没有结束。对人类基因组研究的进展与影响，我们将密切关注。



资料搜集和分析

人类基因组计划及其影响

下面的资料列举了HGP的意义、可能造成的影响以及某些观点，请在此基础上，进一步搜

集有关HGP及其意义的资料，并针对讨论部分的问题发表自己的见解。

正面效应及相应观点

1. 了解与癌症、糖尿病、老年性痴呆、高血压等疾病有关的基因，对这些目前难以治愈的疾病进行及时有效的基因诊断和治疗。

2. 在人出生时就能通过遗传分析进行遗传病的风险预测和预防。

3. 有人惊叹：“基因就是钱啊！”随着HGP的进展，基因组产业正在兴起。一个肥胖基因的转让费，就要1.4亿美元。

4. 联合国教科文组织于1998年发表了《关于人类基因组与人类权利的国际宣言》，提出4条基本原则：人类的尊严与平等、科学家的研究自由，人类和谐，国际合作。

.....

负面效应及相应观点

1. 遗传疾病家系、人群和患者的遗传材料，是具有经济意义的基因资源，而拥有这一资源的发展中国家成了发达国家争夺基因的“狩猎场”。有人曾这样愤怒地说：“你们曾抢走了我们的黄金，现在又要来抢我们的基因！”

2. HGP表明基因之间确实存在人种的差异，虽然这种差异不到千分之一。根据这一差异可以制造出“种族选择性生物灭绝武器”。

3. 有人曾悲观地预言：“HGP真正完成之时，就是人类灭亡之日！”世界上的歧视已经够多了，现在又有了“正常基因组”与“疾病基因组”的遗传歧视！

.....

讨论：

1. 人类基因组全部序列的测定获得了哪些数据和结果？人类基因组的研究取得了哪些新进展？我国承担的1%项目的具体内容是什么？完成情况如何？我国作为唯一的发展中国家参与HGP，有哪些重大意义？

2. 你如何理解《关于人类基因组与人类权利的国际宣言》的4条基本原则？

3. 你认为HGP将对科学发展、人类健康、社会伦理等方面产生哪些影响？你如何评价这些影响？

4. 科学是一把双刃剑，既可以为人造福，又可能造成一些负面影响。为了保证人类基因组的研究不误入歧途，你认为，科学家与普通公民应该分别承担哪些社会责任？



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

- (1) 先天性心脏病都是遗传病。 ()
- (2) 单基因遗传病是由一个致病基因引起的遗传病。 ()
- (3) 人类基因组测序是测定人的 46 条染色体中的一半, 即 23 条染色体的碱基序列。 ()

2. 列表总结遗传病的类型和实例。

二、拓展题

白化病是一种隐性遗传病。已知一位年轻女性的弟弟患了此病, 那么她自己是否也携带了白化病的基因? 她未出生的孩子是否也可能患白化病? 如果你是一位遗传咨询医师, 你将如何向她提供咨询?



科学前沿

单细胞基因组测序

人类遗传病致病基因的碱基序列与正常基因的存在差别, 有时一个碱基的差别就会导致遗传病的发生。因此, 基因测序能够在遗传病防治中发挥重要作用。

2014 年 11 月, 一个经单细胞基因组测序进行遗传病筛查的试管婴儿在北京大学第三医院出生。这个健康婴儿的母亲患有常染色体单基因显性遗传病, 在自然生育条件下, 她的孩子的患病概率是 50%。怎样避免她的孩子患这种遗传病呢? 初级卵母细胞经过减数分裂会形成卵细胞和极体, 如果知道极体的基因组序列, 就可以推测出这个卵细胞的基因组序列。选择不含致病基因的卵细胞, 再利用试管婴儿技术, 就可以获得健康的婴儿。

分离单个细胞, 在技术上已不是难题, 难点是怎样获知一个细胞内的基因组

序列。传统的基因测序往往通过提取大量细胞中的 DNA 来进行。为了获得足够的 DNA 进行测序, 通常需要数以千计甚至百万计的细胞作为样品。然而, 一个细胞内的基因组 DNA 只有两个拷贝, 是皮克 (pg, $1 \text{ pg} = 10^{-12} \text{ g}$) 级的痕量水平, 远远低于测序对样品浓度的要求。

北京大学的科研人员应用一种单细胞基因组扩增技术, 成功地在体外对分离得到的极体进行了基因组扩增, 并完成了测序, 从而推测出与被测极体同时产生的卵细胞不含致病基因, 最终通过试管婴儿技术帮助遗传病患者夫妇获得了健康婴儿。

单细胞基因组测序有着广泛的应用前景。例如, 了解癌细胞的基因突变以及在肿瘤发生过程中的变化, 分析不同细胞内“定居”着哪些基因等。

本章小结

生物的变异,有的仅仅是由环境的影响造成的,没有引起遗传物质的变化,是不遗传的变异;有的是由生殖细胞内遗传物质的改变引起的,因而能够遗传给后代,属于可遗传的变异。基因突变、基因重组和染色体变异是可遗传变异的来源。

由DNA分子中发生碱基对的替换、增添、缺失,而引起的基因结构的改变,叫做基因突变。基因突变既可以由环境因素诱发,又可以自发产生。基因突变在生物界中是普遍存在的,并且是随机发生的、不定向的。在自然状态下,基因突变的频率是很低的,但这一频率已足以使一个大的群体产生各种各样的随机突变,为生物进化提供丰富的原材料。基因重组是指在生物体进行有性生殖的过程中,控制不同性状的基因的重新组合,对生物的进化也具有重要意义。

染色体变异是可以用显微镜直接观察到的比较明显的染色体的变化,如染色体结构的改变、染色体数目的增减等。染色体组是指细胞中的一组非同源染色体,它们在形态和功能上各不相同,携带着控制生物生长发育的全部遗传信息。人们常常采用人工诱导多倍体的方法来获得多倍体植物,培育新品种。

人类遗传病通常是指由遗传物质改变而引起的人类疾病,主要可以分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三大类。遗传病的监测,如遗传咨询、产前诊断等,在一定程度上能够有效地预防遗传病的产生和发展。人类基因组计划将帮助人类认识自身生老病死的遗传秘密,使人类更好地把握自己的命运。

但是,科学是一把双刃剑,既可以为人类造福,又可能造成一些负面影响。为了保证现代科学的研究成果得到合理应用,身为现代公民,应该对科学的发展与影响给予密切的关注。

自我检测

一、概念检测

判断题

1. 由环境引起的变异是不能够遗传的。 ()
2. 基因中脱氧核苷酸的种类、数量和排列顺序的改变就是基因突变。 ()
3. 基因重组发生在受精作用的过程中。 ()
4. 人工诱变所引起的基因突变或染色体的变异都是有利的。 ()
5. 细胞中含有两个染色体组的个体称为二倍体。 ()
6. 人类的大多数疾病与基因有关, 也与生活方式和环境有关。 ()

选择题

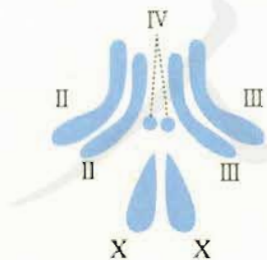
下列哪种情况能产生新的基因:

- A. 基因的重新组合; B. 基因突变;
C. 染色体数目的变异; D. 基因分离。

答: []

识图作答题

根据果蝇染色体组成的示意图, 填充下列空白。



1. 该果蝇为_____性果蝇, 判断的依据是_____。
2. 细胞中有_____对同源染色体, 有_____个染色体组。

画概念图

以概念图的形式总结可遗传的变异包括哪些内容。

二、知识迁移

一对夫妇, 其中女方由于X染色体上携带一对隐性致病基因而患有某种遗传病, 男方表现型正常, 这对夫妇想知道他们的胎儿是否会携带这个致病基因。你能够帮助这对夫妇进行分析吗?

三、技能应用

野生型链孢霉能在基本培养基上生长, 而用X射线照射后的链孢霉却不能在基本培养基上生长。在基本培养基中添加某种维生素后, 经过X射线照射的链孢霉又能生长了。请你对这一实验结果作出合理的解释。

四、思维拓展

下图表示人体内, 苯丙氨酸的代谢途径。请根据图示讨论下列问题。



1. 哪种酶的缺乏会导致人患白化病?
2. 尿酸在人体内积累会使人的尿液中含有尿酸, 这种尿液暴露于氧气会变成黑色, 这种症状称为尿酸症。请分析缺乏哪种酶会使人患尿酸症?
3. 从这个例子可以看出基因、营养物质的代谢途径和遗传病这三者之间有什么关系?

第6章 从杂交育种到基因工程

自从人类开始种植作物和饲养动物以来，就从未停止过对品种的改良。传统的方法是选择育种，通过汰劣留良的方法来选择和积累优良基因。自从孟德尔发现了遗传规律之后，人工杂交的方法被广泛应用于动植物育种。人工诱变技术的应用，使育种方法得到了较大的改进。基因工程的诞生，使人们能够按照所设计的蓝图，进行跨越种间鸿沟的基因转移，从而定向地改变生物的遗传特性，创造出新的生物类型。



选育、杂交、诱变，
实践—理论—实践，
几多辉煌，几多遗憾。
基因工程异军突起，
朝阳产业，光明无限！

第1节 杂交育种与诱变育种

问题探讨



设想你是一位玉米育种专家，遇到这样的情况：品种A子粒多，但不抗黑粉病；品种B子粒少，但抗黑粉病。

讨论：

1. 你用什么方法既能把两个品种的优良性状结合在一起，又能把双方的缺点都去掉？将你的设想用遗传图解表示出来。

2. 你预计在实际操作中可能会遇到哪些困难？怎样才能解决这些困难？

3. 你还能说出哪些育种实例？

本节聚焦

- 杂交育种的原理是什么？
- 什么是诱变育种？
- 杂交育种和诱变育种各有哪些优点和不足？

大约在一万年以前，古人就开始驯化野生动物、栽培植物。在生产实践中，人们知道要挑品质好的个体来传种。这样利用生物的变异，通过长期选择，汰劣留良，就能培育出许多优良品种，比如产量高、能抗病虫害的粮食作物，产奶、产肉、产蛋较多的家畜、家禽，等等。

玉米起源于美洲大陆，15世纪传入欧洲，16世纪经葡萄牙传入中国，现在遍布全世界。远在古代，美洲的印第安人就选择和培育了许多穗大粒饱的玉米。原来他们把玉米奉为神灵，用做祭祀的玉米是在隔离条件下种植的，经过精心管理和认真选育，不仅果穗硕大、颗粒饱满，而且品质优良，无任何杂粒，这样就选育出了具有优良性状的玉米品种。

选择育种不仅周期长，而且可选择的范围是有限的。在实践中，人们逐渐摸索出杂交育种的方法。

杂交育种

当你完成上面的“问题探讨”的时候，你已经在尝试从理论上探索杂交育种的方法了。下面这个小麦的例子帮助你更好地理解杂交育种。

要想把两个小麦品种的优良性状结合在一起，育种上一个有效的方法就是把这两个品种杂交，使基因重组

(图6-1)。从第二代中挑选高产、抗病的个体，将它们的种子留下来，下一年播种。再从后代中挑选出符合高产抗病条件的植株，采收种子留下来做种。如此经过几代汰劣留良的选择过程，就可以得到新的优良品种了。



图6-1 两个小麦品种杂交育种过程示意图

由此可见，杂交育种（cross breeding）是将两个或多个品种的优良性状通过交配集中在一起，再经过选择和培育，获得新品种的方法。在农业生产中，杂交育种是改良作物品质，提高农作物单位面积产量的常规方法。现在，在小麦、水稻生产中大量推广的高产、矮秆品种就是通过杂交育种的方法培育出来的。

我国科学家袁隆平多年来一直致力于杂交水稻的研究，取得了骄人的成绩。据统计，我国有一半以上的稻田种植杂交水稻。通过推广杂交水稻，我国的水稻产量从原来的4 500 kg/hm²增加到7 500 kg/hm²。从1976年到1998年，累计增产粮食3.5 × 10⁸ t，平均每年多解决约6 000万人的粮食问题。

杂交育种的方法也用于家畜、家禽的育种。将引进的优质种牛与本地品种杂交，可以培育出适应性强的乳用、肉用或乳肉兼用型优良品种。我国奶牛的主要品种中国荷斯坦牛（原称中国黑白花牛）（图6-2），是将国外的荷斯坦—弗里生牛引进后，在我国经过长期驯化，与当地黄牛进行杂交和选育，逐渐形成的优良种。这种牛的泌乳期可达305 d，年产乳量可达6 300 kg以上。

杂交育种依据的遗传学原理是什么？

► 相关信息

达尔文曾指出：“自然界提供延续性变异，人在对他有用的某些方向上把这些变异累加起来……人为地制造了有用品种。”

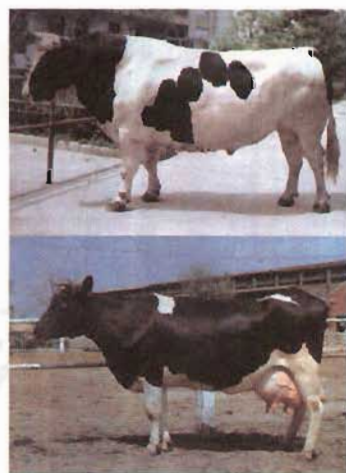


图6-2 中国荷斯坦牛



思考与讨论

杂交育种的优点是明显的，但是在实际 : 现的各种类型，以及育种时间等方面，分析杂交 : 育种方法的不足。

诱变育种

杂交育种只能利用已有基因的重组, 按需选择, 并不能创造新的基因。杂交后代会出现分离现象, 育种进程缓慢, 过程复杂。有没有更好的育种方法来弥补这些缺陷呢?

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 (mutation breeding), 也就是利用物理因素 (如 X 射线、 γ 射线、紫外线、激光等) 或化学因素 (如亚硝酸、硫酸二乙酯等) 来处理生物, 使生物发生基因突变。用这种方法可以提高突变率, 在较短时间内获得更多的优良变异类型。

20 世纪 60 年代以来, 我国在农作物诱变育种方面取得了可喜的成果, 培育出了数百个农作物新品种。这些新品种具有抗病力强、产量高、品质好等优点, 在农业生产中发挥了巨大作用。例如, 黑龙江省农业科学院用辐射方法处理大豆, 培育成了“黑农五号”等大豆品种, 产量提高了 16%, 含油量比原来的品种提高了 2.5%。

20 世纪 50 年代以前, 我国大豆产量居世界首位。到了 60 年代末 70 年代初, 我国大豆生产严重下滑, 生产满足不了需求。后来, 我国科学家应用 X 射线和化学诱变剂进行人工诱变处理, 从诱变后代中选出抗病性强的优良个体, 具有这些性状的大豆不断繁衍, 至今仍然是我国抗病性最强和应用最广的种源。

在微生物育种方面, 诱变育种也发挥了重要作用。青霉菌的选育就是一个典型的例子。现在世界各国生产青霉素的菌种, 最初是在 1943 年从一个发霉的甜瓜上得来的。这种野生的青霉菌分泌的青霉素很少, 产量只有 20 单位/mL。后来, 人们对青霉菌多次进行 X 射线、紫外线照射以及综合处理, 培育成了青霉素产量很高的菌株, 目前青霉素的产量已经达到 50 000~60 000 单位/mL。



部分青霉素制剂

► 相关信息

常用的青霉素有青霉素钠盐和青霉素钾盐等。青霉素钠 0.6 μg 为 1 单位, 青霉素钾 0.625 μg 为 1 单位。



思考与讨论

与杂交育种相比, 诱变育种有什么优点? 联系基因突变的特点, 谈谈诱变育种的局限性。要想克服这些局限性, 可以采取什么办法?



练习

一、基础题

1. 杂交育种所依据的主要遗传学原理是:

- A. 基因突变; B. 基因自由组合;
C. 染色体交叉互换; D. 染色体结构变异。

答 []

2. 据你所知道杂交选育新品种之外, 杂交的另一个结果是获得:

- A. 纯种; B. 杂种表现的优势;
C. 基因突变; D. 染色体变异。

答 []

3. ^{60}Co 是典型的 γ 放射源, 可用于作物诱变育

种。我国运用这种方法培育出了许多农作物新品种, 如棉花高产品种“鲁棉1号”, 在我国自己培育的棉花品种中栽培面积最大。 γ 射线处理作物后主要引起_____, 从而产生可遗传的变异。除 γ 射线外, 用于诱变育种的其他物理诱变因素还有_____和_____。

二、拓展题

假设你想培育一个作物品种, 你想要的性状和不想要的性状都是由隐性基因控制的。试说明培育方法, 画出遗传图解, 并说明这种方法的优缺点。



与生物学有关的职业

育种工作者

就业单位: 农业科研单位(农科院、农科所等)、现代农业生产基地、园林设计单位、花卉生产企业等。

主要任务: 培育动植物新品种, 新品种应当具有符合生产需求, 如抗病虫害、抗盐碱、抗旱、抗寒、高产、优质等特性。

工作方式: 实验室或实验田是主要的工作场所, 活生生的动植物是操作的对象, 科学文献和相关仪器设备是必不可少的工具。

学历要求: 生物学、农学、林学等专业大学本科以上学历。

须具备的素质: 你是在创造自然界本来没有的动植物新品种, 首先要具有勇于创新的精神。当然, 还应当具有生物学知识基础, 特别是关于动植物生殖和遗传的知识。要想培育一

个新品种, 不可能一蹴而就, 失败往往多于成功, 因此, 你必须有承受挫折、永不气馁的心理素质。有时在试验田一蹲就是很多天, 怕苦怕累的人是难以胜任的。

职业乐趣: 你有更多的机会亲近自然。当你看到辛勤培育的新品种投入生产, 给农民带来丰收的喜悦时, 在精神上会获得丰厚的报偿。



育种专家袁隆平(左)和他的助手

第2节 基因工程及其应用

问题探讨



转入人胰岛素基因的大肠杆菌

图中可不是普通的细菌，它是“嫁接”了人胰岛素基因的工程菌。虽然看起来与普通细菌没有什么不同，但它能大量合成人胰岛素，用来治疗糖尿病等疾病，使胰岛素的生产成本大大降低。

讨论：

你知道为什么能把人的基因“嫁接”到细菌上吗？你能推测出，这种基因的“嫁接”是怎么实现的吗？你能举出一些类似的、与你的生活关系很密切的例子吗？

本节聚焦

- 什么是基因工程？
- 基因工程的原理是什么？
- 基因工程有哪些应用？
- 转基因食品安全吗？

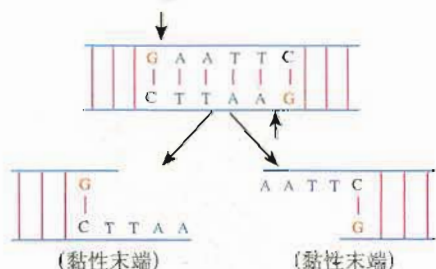


图 6-3 限制酶切割 DNA 分子示意图

尽管作物和家畜的育种自史前开始一直延续至今，但是，传统育种的方法一般只能在同种生物中进行，很难将一种生物的优良性状，移植到另一种生物身上。基因工程的出现使人类有可能按照自己的意愿直接定向地改变生物，培育出新品种。

基因工程的原理

基因工程，又叫做基因拼接技术或 DNA 重组技术。通俗地说，就是按照人们的意愿，把一种生物的某种基因提取出来，加以修饰改造，然后放到另一种生物的细胞里，定向地改造生物的遗传性状。基因工程是在 DNA 上进行的分子水平的设计施工，需要有专门的工具。“基因剪刀”、“基因针线”和“基因的运载体”是基因工程最基本的工具。

基因的“剪刀” 基因的“剪刀”指的是限制性核酸内切酶（以下简称限制酶）。一种限制酶只能识别一种特定的核苷酸序列，并在特定的切点上切割 DNA 分子（图 6-3）。例如，大肠杆菌中的一种叫做 *EcoRI* 的限制酶，能够专一识别 GAATTC 的序列，并在 G 和 A 之间将这段序列切开。

基因的“针线” 两种来源不同的DNA用同种限制酶切割后，末端可以相互黏合，但是，这种黏合只能使互补的碱基连接起来，脱氧核糖和磷酸交替连接而构成的DNA骨架上的缺口，需要靠DNA连接酶来“缝合”(图6-4)。

基因的运载体 要将外源基因送入受体细胞，还需要有专门的运输工具，这就是运载体。目前常用的运载体有质粒(图6-5)、噬菌体和动植物病毒等。质粒存在于许多细菌以及酵母菌等生物的细胞中，是拟核或细胞核外能够自主复制的很小的环状DNA分子。

基因工程的操作一般要经历如下图所示的四个步骤(图6-6)：提取目的基因、目的基因与运载体结合、将目的基因导入受体细胞、目的基因的检测与鉴定。



图6-4 DNA连接酶的连接作用示意图

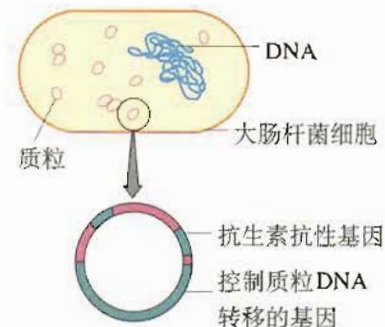


图6-5 大肠杆菌质粒的分子结构示意图

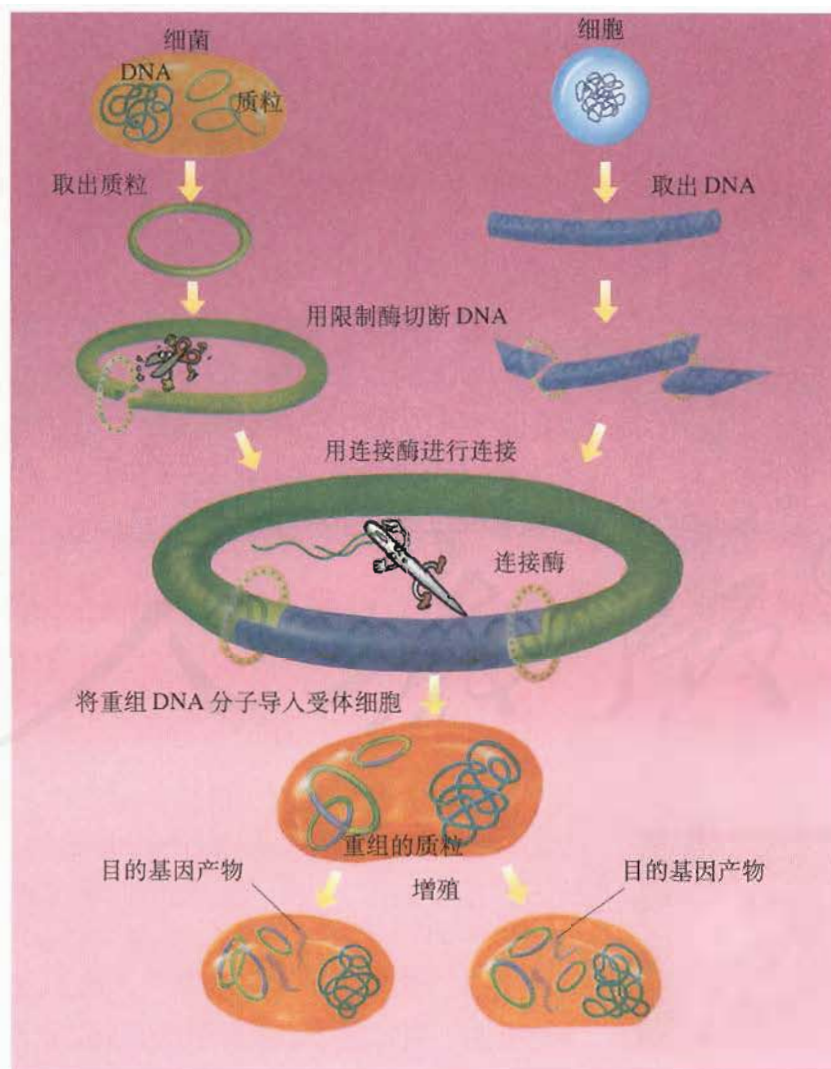


图6-6 基因工程操作的基本步骤示意图



图6-7 抗虫棉(上)与普通棉(下)



图6-8 基因工程药品生产车间



图6-9 基因工程疫苗和药物

基因工程的应用

基因工程自20世纪70年代兴起以来,取得了突飞猛进的发展。基因转移、基因扩增等技术的应用不仅使生命科学的研究发生了前所未有的变化,而且在实际应用领域,如医药卫生、农牧业、食品工业、环境保护等方面也展示出美好的应用前景。

基因工程与作物育种 近几年来,人们利用基因工程的方法,获得了高产、稳产和具有优良品质的农作物,培育出具有各种抗逆性的作物新品种。

1993年,中国农业科学院的科学家成功地培育出了抗棉铃虫的转基因抗虫棉,抗虫的基因来自苏云金杆菌。苏云金杆菌形成的伴胞晶体是一种毒性很强的蛋白质晶体,能使棉铃虫等鳞翅目害虫瘫痪致死。科学家将编码这个蛋白质的基因导入作物,使作物自身具有抵御虫害的能力。如今,科学家已利用这一基因成功地培育出了抗虫的烟草、玉米、水稻和棉(图6-7)等多种作物。抗虫基因作物的使用,不仅减少了农药的用量,大大降低了生产成本,而且还减少了农药对环境的污染。此外,人们还培育出了耐贮存的番茄、耐盐碱的棉花、抗除草剂的玉米、油菜、大豆等多种转基因作物。在畜牧养殖业上,科学家利用基因工程的方法培育出了转基因奶牛、超级绵羊等多种转基因动物。

基因工程与药物研制 在药品生产中,有些药品是直接来自生物体的组织、细胞或血液中提取的。由于受原料来源的限制,价格十分昂贵。用基因工程的方法能够高效率地生产出各种高质量、低成本的药品,如胰岛素、干扰素和乙肝疫苗等(图6-8,图6-9)。

胰岛素是治疗糖尿病的特效药。以往临床上给病人注射用的胰岛素主要从猪、牛等家畜的胰腺中提取,每100 kg胰腺只能提取4~5 g胰岛素。用这种方法生产的胰岛素产量低,价格昂贵,远远不能满足需求。1978年,科学家将人体内能够产生胰岛素的基因与大肠杆菌的DNA分子重组,并且在大肠杆菌内获得成功的表达。这样,用2 000 L大肠杆菌培养液就可以提取100 g胰岛素,相当于从2 t猪胰腺中提取的量。1982年,美国一家基因公司用基因工程方法生产的胰岛素开始投入市场。

用基因工程方法生产的药物还有干扰素、白细胞介素、溶血栓剂、凝血因子,以及预防乙肝、霍乱、伤寒、疟疾的疫苗,等等。

除了上述作用以外,基因工程技术还可用于环境保护,如利用转基因细菌降解有毒有害的化合物,吸收环境中的重金属,分解泄漏的石油,处理工业废水等。

我国从一开始进行基因工程研究,就十分重视基因工程的安全性问题。2001年5月,国务院公布了《农业转基因生物安全管理条例》,对农业转基因生物的研究和试验、生产和加工、经营和进出口等作了具体规定。现在,我国越来越重视转基因生物及其产品的安全性,并且密切关注国际上有关管理法规的动向。



练习

一、基础题

1. 简述基因工程操作的几个步骤。

2. 假如用限制性内切酶 *EcoRI* 处理以下的DNA序列,会产生几个片段?请先写出下面的DNA序列的互补链,然后标出酶切位点。

ATCTCGAGACTGATTGGCCTTAAGCTCGA
GATGACCATGGCCAGGCTCGAGCTGATGA

3. 将外源基因导入受体细胞时,常用的运载体有哪些?

二、拓展题

1. 细菌和人是差异非常大的两种生物,为什么通过基因重组后,细菌能够合成人体的某些蛋白质呢?

2. 如果你是一个生产基因工程产品的农场的经营者,你将如何向客户解释你的产品,并让他们放心地购买你的产品呢?



科学前沿

基因组编辑

随着对基因研究的深入,科学家设想,如果能对基因进行定点“修改”,以改变目的基因的序列和功能,让“不好”的基因变成“好”的基因,就可以进行基因治疗和物种改良。这就是基因组编辑(genome editing)的由来。

2013年,美籍华裔生物学家张锋首次利用CRISPR/Cas9系统对哺乳动物细胞进行了基因组编辑,引起世界的轰动,这也使CRISPR/Cas9成为应用最广泛的基因组编辑技术。使用该技术,需要向要进行编辑的细胞中加入以下组分:人工合成的短

链RNA和一种来自细菌的核酸酶Cas9。短链RNA作为“向导”，它的部分序列通过碱基互补配对原则，与目的基因中希望被编辑的DNA序列相结合；核酸酶Cas9也与短链RNA结合，然后切割与“向导”RNA结合的DNA，使DNA双链断裂；这种情况下，细胞内原有的负责修复DNA切口的酶将“行动”起来，修复断裂的DNA。此时，如果向细胞中加入大量可用于修复的模板DNA（即大部分序列与被切割位点附近的序列相同，但个别位点被人工改变的DNA），细胞就会以这些片段为模板合成DNA。就这样，人类希望改变的碱基序列被引入基因组中，基因组的准确编辑由此

实现。此外，如果想让某个基因失去功能，也可以利用基因组编辑来破坏目的基因。

我国科学家在基因组编辑这个新兴领域创造了多项世界第一。例如，2014年首次对猴进行了基因组编辑并获得成功；2016年首次将基因组编辑用于治疗癌症，等等。对于基因突变导致的疾病，基因组编辑技术所具有的类似“手术刀”的潜力，一定大有用武之地。当然，我们在赞叹它的神奇魔力时，还要特别注意防范风险：一是基因组编辑技术本身存在着识别准确性等方面的问题；二是对人类基因进行“改造”时要严格遵守法律法规，不能违反人类的伦理道德。



与生物学有关的职业

生物技术产业的研发人员

基因工程技术的飞速发展和广泛应用，使许多与之有关的产业正在悄然发生改变。其中最显著的要数制药工业、农业和食品工业。各种基因工程药物如激素、疫苗等研制成功，使千百万患者受益，“生物医学工程师”随之应运而生。在日本，种植业和养殖业的从业人员中，也出现了“生物工学农夫”等高新技术从业者，在我国现代农业生产基地，对生物技术人才的需求也越来越大。在食品工业中，转基因食品的开发、生产和销售正在占有越来越大的市场份额。基因工程技术与这些传统产业的结合，催生了一种新兴产业的产生——生物技术产业。

生物技术产业的研发人员一般都须具

有较高的学历，掌握生命科学和生物工程技术的基本知识和操作技能，具有较强的实践能力和创新能力。这些新兴职业虽然现在还难以给出准确的名称，却已经显示它的魅力和前景。

像信息技术革命的突飞猛进一样，新的生物技术产业群体正等待着聪明的你去开拓。你做好准备了吗？



生物技术产业的研发人员



课外实践

调查转基因食品的发展现状

去超市调查，仔细看食品包装上的标签和说明，看看哪些是转基因食品。

去有关部门调查，了解我国转基因食品的研发和推广情况。

通过媒体调查等途径，了解我国或其他国家在对待转基因生物及转基因食品上有哪些法律规定，并解释这些法规所针对的安全性或其他问题，结合自己的观点，写一篇综述。

本章小结

改良动植物品种，最古老的育种方法是选择育种：从每一代的变异个体中选出最好的类型进行繁殖、培育。但是选择育种周期长，可选择的范围也有限。

在生产实践中，人类摸索出杂交育种的方法。通过杂交，使基因重新组合，可以将不同生物的优良性状组合起来。但是，杂交后代会出现性状分离现象，育种过程繁杂而缓慢，效率低，亲本的选择一般限制在同种生物范围之内。

人工诱变的方法应用在育种上，大大提高育种的效率和选择范围。但是，基因突变的不定向性，导致诱变育种的盲目性。

基因工程可以实现基因在不同种生物之间的转移，迅速培育出前所未有的生物新品种，在医药卫生、农牧业、环境保护等领域有着广泛的应用。

基因工程在给人类的生产和生活带来益处的同时，也使人们产生关于转基因生物的安全性等方面的担忧。

从选择育种到基因工程的发展历程说明，生产实践产生对科技发展的需求，科学理论上的突破必然会带来技术上的进步，推动生产水平的提高和人类文明的发展。

自我检测

一、概念检测

连线题

1. 基因工程中剪切基因的工具
2. 人工诱变常用的处理手段
3. 基因工程中拼接基因的工具
4. 杂交育种利用
5. 搬运目的基因的运载工具
6. 大量表达目的基因常用的手段

- A. 细菌在发酵罐内发酵
- B. 限制酶
- C. 辐射
- D. 基因的自由组合原理
- E. DNA 连接酶
- F. 细菌质粒或噬菌体

判断题

1. 将两匹奔跑速度快、耐力持久的种马交配，所生小马一定能继承“双亲”的特征，不仅跑得快，而且耐力持久。()
2. 选择育种是一种古老的育种方法，它的局限性在于进展缓慢，可选择的范围有限。()
3. 人工诱变是创造动植物新品种和微生物新类型的重要方法，它突出的优点是可以提高突变率，加速育种工作的进程。()
4. 对于基因工程或分子生物学实验室向外排放转基因细菌等必须严加管制。()

画概念图

画出基因工程操作的常规方法流程图。

二、知识迁移

列举生产实践中用杂交育种、诱变育种和基因工程育种改良农作物或畜禽品种的实例。有条件的

话，请调查这些育种方法的经济效益或增产效果。

三、技能应用

科学家在培育转基因植物时，常通过农杆菌的转化作用使目的基因进入受体细胞。据报道，有科学家检测了291种没有经过人工转基因操作的栽培番薯，发现这些番薯都含有农杆菌的部分基因，并且在番薯的根、茎、叶等器官中都检测到了相关基因的表达。但是，科学家在番薯的近缘野生种中没有发现这些基因，于是他们推测，在人类驯化番薯的过程中，这些“天然”转入的农杆菌基因促进了一些性状的产生。这一事实，对我们认识有关转基因食品的安全性有什么启示？

四、思维拓展

既然基因工程与传统的杂交育种和诱变育种相比有许多优势，为什么现在仍有许多人搞杂交育种和诱变育种的研究呢？

第7章 现代生物进化理论

自达尔文的《物种起源》问世以来，人们普遍接受了生物是不断进化的这一科学观点。但是，生物为什么会不断地进化？生物是怎样进化的？达尔文的解释并未给人一个非常圆满的答案。随着生物学的发展，人们对生物进化的解释也在逐步深入，并且不乏争论。在各种论点的交锋中，进化理论本身也在“进化”。



远去了“贝格尔”的帆影，
无涯是进化论的航程。
拨开那亿万年的迷雾，
寻觅着生命史的真容。

第1节 现代生物进化理论的由来



枯叶蝶和翅色艳丽的蝴蝶

问题探讨

左图为同一环境中的两种蝴蝶。

讨论：

1. 枯叶蝶的翅很像一片枯叶，这有什么适应意义？
2. 从进化的角度，怎样解释这种适应的形成？
3. 同一环境中不乏翅色鲜艳的蝴蝶，这与你刚才所做的解释有矛盾吗？如果有，又怎样解释？

本节聚焦

- 在达尔文之前，人们是怎样看待生物的进化的？
- 达尔文的自然选择学说的要点是什么？
- 达尔文的自然选择学说有哪些局限性？



图 7-1 食蚁兽

各种各样的生物是如何形成的？长期以来就存在着激烈的争论。即使在达尔文的《物种起源》出版后的这一百多年，关于这个问题的争论仍没有停止。科学的争论促进人们更深入地研究，使得生物进化的理论不断发展。

拉马克的进化学说

历史上第一个提出比较完整的进化学说的是法国博物学家拉马克 (J. B. Lamarck, 1744—1829)。他通过对植物和动物的大量观察，提出地球上的所有生物都不是神造的，而是由更古老的生物进化来的；生物是由低等到高等逐渐进化的，生物各种适应性特征的形成都是由于用进废退和获得性遗传。器官用得越多就越发达，比如食蚁兽的舌头之所以细长，是长期舔食蚂蚁的结果（图 7-1）。器官废而不用，就会造成形态上的退化，比如鼯鼠长期生活在地下，眼睛就萎缩、退化。这些因用进废退而获得的性状是可以遗传给后代的。这是生物不断进化的主要原因。

拉马克的进化学说，在人们信奉神创论的时代是有进步意义的。由于反对神创论和物种不变论，他遭到了种种非难和攻击，但始终没有动摇自

己的信念,而是把为科学事业作出贡献当做最大的乐趣。他曾经说过这样的话:“科学工作能予我们以真实的益处;同时,还能给我们找出许多最温暖、最纯洁的乐趣,以补偿生命场中种种不能避免的苦恼。”

达尔文的自然选择学说

拉马克的进化论提出以后,并没有引起社会的重视。就连达尔文(C.R.Darwin, 1809—1882) 在开始他著名的5年航海旅程时,也还认为物种是不变的,而且都是神创造的。在5年的航海旅行中,他仔细观察了世界各地的动植物和化石,发现许多现象是传统的观点难以解释的,从而摈弃了神创论的观点,坚信生物是不断进化的。后来,他又通过大量的观察和思考,提出了自然选择(natural selection)学说(图7-2)。

下面是达尔文自然选择学说的解释模型(图7-3)。请你回忆初中所学的关于自然选择的知识,以长颈鹿的进化为例,对这一模型进行演绎说明。



图7-2 《物种起源》、达尔文手迹和几种标本

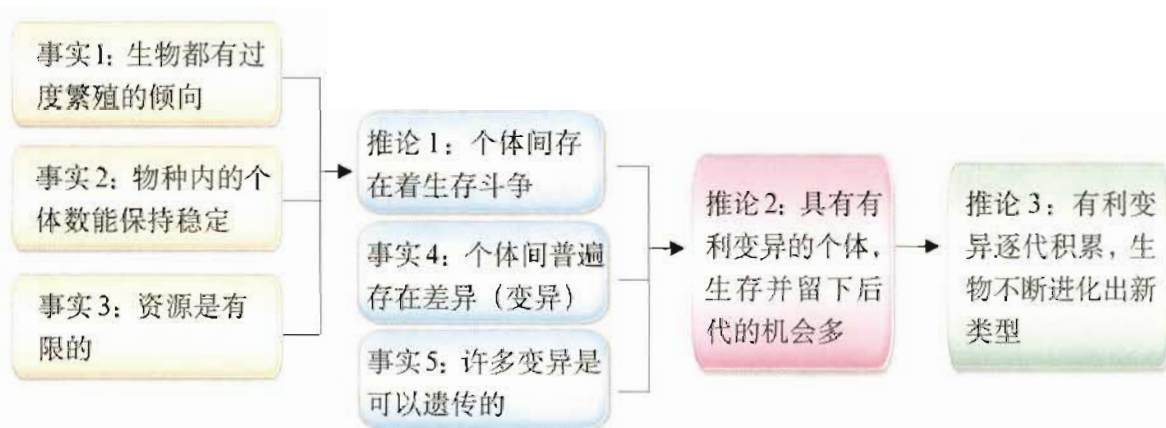


图7-3 达尔文自然选择学说的解释模型

达尔文创立的进化论从丰富的事实出发,论证了生物是不断进化的,并且对生物进化的原因提出了合理的解释。它使人们认识到,原来自然界的万千生物不是神灵预先设计好而永恒不变的,而是在客观规律的支配下不断发展变化的。这就使生物学第一次摆脱了神学的束缚,走上了科学的轨道。它揭示了生命现象的统一性是由于所有的生物都有共同的祖先,生物的多样性是进化的结果;生物界千差万别的种类之间有一定的内在联系,从而大大促进了生物学各个分支学科的发展。这一科学理论的影响远远超出了生物学的范围,它给予神创论和物种不变论以致命的打

击，为辩证唯物主义世界观提供了有力的武器。

达尔文的进化论在与神创论和物种不变论的斗争中传遍了全世界。用各种文字翻译的《物种起源》版本，不断地在世界各地出版。马克思和恩格斯对达尔文的理论给予高度评价。他们认为这是科学史上的一次革命，极大地推动着十九世纪自然科学的发展。马克思把他的《资本论》第一卷题赠给达尔文，郑重地在扉页中写道：“赠给查理士·达尔文先生。您真诚的钦慕者卡尔·马克思。”恩格斯将达尔文的进化论誉为十九世纪自然科学的三大发现之一。



思考与讨论

生物进化观点对人们思想观念的影响

1. 在达尔文提出生物进化论之前，人们对生物界的普遍看法是怎样的？
2. 达尔文的进化论与神创论的主要冲突是什么？达尔文提出生物进化论之后，为什么遭到许多人的攻击、谩骂和讥讽？
3. 达尔文的进化论对于人们正确认识人类在自然界的地位有什么启示？
4. 马克思读了达尔文的《物种起源》后，在写给恩格斯的一封信中说：“虽然这本书用英文写得很粗略，但是它为我们的观点提供了自然史的基础”。马克思所说“我们的观点”是指什么观点？
5. 19世纪末，严复、梁启超等以达尔文自然选择学说中“物竞天择、适者生存”的观点，作为唤起同胞救国图强的警钟。这一做法在当时积贫积弱的中国起到了什么作用？
6. 有一本普及进化知识的英文书《Evolution》(Dylan Evans & Howard Selina 著, 英国出版) 中写道：“Science aims to discover facts, but leaves us free to choose our own values.” 你同意这样的观点吗？作者为什么要在本书的最后一页写这句话？

提出自然选择学说的达尔文，为什么还同意获得性遗传呢？

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，达尔文还不能做出科学的解释。关于遗传的变异是怎样产生的，达尔文接受了拉马克关于器官用进废退和获得性遗传的观点，并且举了不少例子来说明。例如，家猪的腿和吻比野猪的短（图7-4），是由于家猪使用腿和吻较少的结果。他对生物进化的解释也局限于个体水平，而实际上，如果个体出现可遗传的变异，相应基因必须在群体里扩散并取代原有的基因，这样新的生物类型才可能形成。达尔文强调物种形成都是渐变的结果，不能很好地解释物种大爆发等现象。这些都说明，即使像达尔文这样伟大的科学家，其思想观点也会有历史的局限性。

作为一位诚实的科学家，达尔文的优秀品质不仅表现在他从事科学研究的工作中，而且也反映在他实事求是地对待自己理论的缺陷上。他曾经说过：“关于变异的规律，我们实在是无知的，我们所能够说明这部分或那部分发生变异的任何原因，恐怕还不及百分之一。”

达尔文以后进化理论的发展

随着生物学的发展，关于遗传和变异的研究，已经从性状水平深入到基因水平，人们逐渐认识到遗传和变异的本质。获得性遗传的观点，已经被大多数学者所摒弃。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。这样就形成了以自然选择学说为核心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。

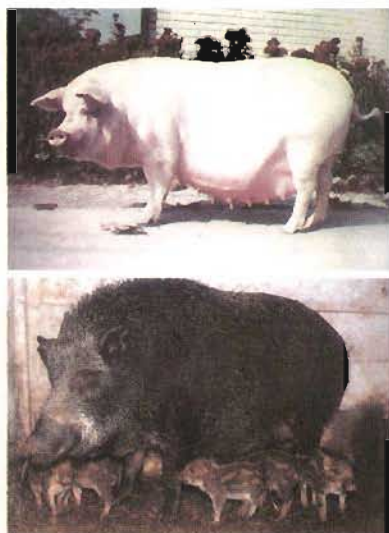


图 7-4 家猪（上）和野猪（下）



练习

一、基础题

- 下列表述中哪一项不是拉马克的观点：
 - 生物的种类是随着时间的推移而变化的，
 - 生物的种类从古到今是一样的，
 - 环境的变化使生物出现新的性状，并且将这些性状传给后代；
 - 生物的某一器官发达与否取决于用与不用。

答 []

- 各种各样的抗生素对治疗细菌感染造成的疾病发挥着重要作用。一种抗生素使用一段时间后，杀菌效果就会下降，原因是细菌产生了抗药性。

试用达尔文的自然选择学说解释细菌产生抗药性的原因，并分析这一解释有什么不够完善之处。

二、拓展题

- 人类对濒危动植物进行保护，会不会干扰自然界正常的自然选择？
- “人们现在都生活在各种人工环境中，因此，人类的进化不再受到自然选择的影响。”你同意这一观点吗？写一段文字阐明你支持或反对的理由。

第2节 现代生物进化理论的主要内容

问题探讨



幼 虎

你看过《自私的基因》这本书吗？作者为什么用这样的标题呢？基因是没有欲望的，但用拟人化的方式思考问题，有时却是有用的。

虎有成千上万个基因，有的决定牙齿的锐利程度，有的决定肌肉的粗壮程度……

讨论：

把自己想像成虎体内的一个基因。你不仅不愿意自己在虎的后代中消失，而且想让越来越多的虎拥有自己的拷贝。你怎样才能达到这一目的呢？你将选择做哪一种基因？

本节聚焦

- 为什么说种群是生物进化的基本单位？
- 种群的基因频率为什么会发生变化？
- 自然选择与种群基因频率的变化有什么关系？



图7-5 一个猕猴种群的部分个体

一 种群基因频率的改变与生物进化

达尔文的自然选择学说指出，在一种生物的群体中，出现有利变异的个体容易存活，并且有较多的机会留下后代。也就是说自然选择直接作用的是生物的个体，而且是个体的表现型。但是，在自然界，没有哪个个体是长生不死的，个体的表现型也会随着个体的死亡而消失，决定表现型的基因却可以随着生殖而世代延续，并且在群体中扩散。可见，研究生物的进化，仅研究个体的表现型是否与环境相适应是不够的，还必须研究群体的基因组成的变化。

种群是生物进化的基本单位

生活在一定区域同种生物的全部个体叫做种群(population)。例如，一片树林中的全部猕猴是一个种群(图7-5)，一片草地的所有蒲公英也是一个种群。种群中的个体并不是机械地集合在一起，而是彼此可以交配，并通过繁殖将各自的基因传给后代。

种群在繁衍过程中，个体有新老交替，基因却代代相传。例如，许多昆虫的寿命都不足一年(如蝗虫)，所有的

蝗虫都会在秋风中死去,其中有些个体成功地完成生殖,死前在土壤中埋下受精卵(图7-6)。来年春夏之交,部分受精卵成功地发育成蝗虫。同前一年的蝗虫种群相比,新形成的蝗虫种群在基因组成上会有什么变化吗?你不妨根据前面所学遗传、变异和自然选择的知识,尝试做出自己的推测。

一个种群中全部个体所含有的全部基因,叫做这个种群的基因库(gene pool)。在一个种群基因库中,某个基因占全部等位基因数的比率,叫做基因频率。例如,在某昆虫种群中,决定翅色为绿色的基因为A,决定翅色为褐色的基因为a,从这个种群中随机抽取100个个体,测得基因型为AA、Aa和aa的个体分别是30、60和10个,就这对等位基因来说,每个个体可以看做含有2个基因,那么,这100个个体共有200个基因(图7-7)。由此可知:

A 基因的数量是 $2 \times 30 + 60 = 120$ 个;

a 基因的数量是 $2 \times 10 + 60 = 80$ 个;

A 基因的频率为 $120 \div 200 = 60\%$;

a 基因的频率为 $80 \div 200 = 40\%$ 。

这一种群繁殖若干代以后,其基因频率会不会发生变化呢?



图 7-6 蝗虫的交配(上)和产卵(下)

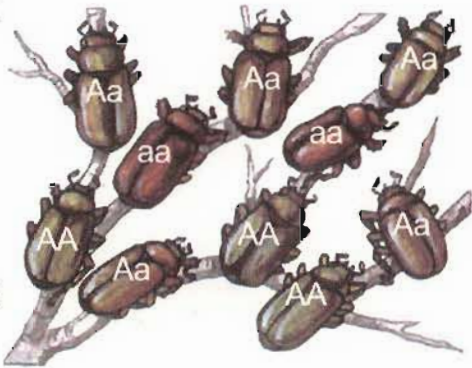


图 7-7 某昆虫决定翅色的基因频率

思考与讨论

用数学方法讨论基因频率的变化

1. 假设上述昆虫种群非常大,所有的雌雄个体间都能自由交配并产生后代,没有迁入和迁出,自然选择对翅色这一相对性状没有作用,基因A和a都不产生突变,根据孟德尔的分离定律计算:

- (1) 该种群产生的A配子和a配子的比率各是多少?
- (2) 子代基因型的频率各是多少?
- (3) 子代种群的基因频率各是多少?
- (4) 将计算结果填入下表。想一想,子二代、子三代以及若干代以后,种群的基因频率会同子一代一样吗?

2. 上述计算结果是建立在五个假设条件基

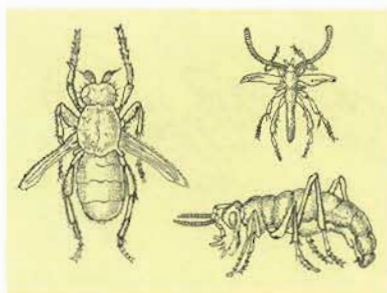
亲代基因型的频率	AA(30%)	Aa(60%)	aa(10%)
配子的比率	A()	A() a()	a()
子代基因型频率	AA()	Aa()	aa()
子代基因频率	A()		a()

础上的。对自然界的种群来说,这五个条件都成立吗?你能举出哪些实例?

3. 如果该种群出现新的突变型(基因型为A₂a或A₂A₂),也就是产生新的等位基因A₂,种群的基因频率会变化吗?基因A₂的频率可能会怎样变化?

知识链接

回忆前面所学知识,想一想,染色体数目和结构的变异都能引起种群基因频率的变化吗?



某海岛上残翅和无翅的昆虫

突变和基因重组产生进化的原材料

你已经知道,基因突变在自然界是普遍存在的。基因突变产生新的等位基因,这就可能使种群的基因频率发生变化。

达尔文曾明确指出,可遗传的变异是生物进化的原材料。如果没有可遗传的变异,生物就不可能进化。但是,可遗传的变异是怎样产生的,达尔文限于当时生物学发展水平,不可能做出正确的解释。现代遗传学的研究表明,可遗传的变异来源于基因突变、基因重组和染色体变异。其中,基因突变和染色体变异统称为突变(mutation)。

我们知道,生物自发突变的频率很低,而且突变大多是有利的,那么,它为什么还能够作为生物进化的原材料呢?别忘了,种群是由许多个体组成的,每个个体的每一个细胞内都有成千上万个基因,这样,每一代就会产生大量的突变。例如,果蝇约有 10^4 对基因,假定每个基因的突变率都是 10^{-5} ,对于一个中等大小的果蝇种群(约有 10^8 个个体)来说,每一代出现的基因突变数将是:

$$2 \times 10^4 \times 10^{-5} \times 10^8 = 2 \times 10^7 \text{ (个)}$$

此外,突变的有害和有利也不是绝对的,这往往取决于生物的生存环境。例如,有翅的昆虫中有时会出现残翅和无翅的突变类型,这类昆虫在正常情况下很难生存下去。但是在经常刮大风的海岛上,这类昆虫却因为不能飞行而避免被风吹到海里淹死。

基因突变产生的等位基因,通过有性生殖过程中的基因重组,可以形成多种多样的基因型,从而使种群出现大量的可遗传变异。由于突变和重组都是随机的、不定向的,因此它们只是提供了生物进化的原材料,不能决定生物进化的方向。

探究

自然选择对种群基因频率变化的影响

英国的曼彻斯特地区有一种桦尺蠖,它们夜间活动,白天栖息在树干上。杂交实验表明,桦尺蠖的体色受一对等位基因S和s控制,黑色

(S)对浅色(s)是显性的。在19世纪中叶以前,桦尺蠖几乎都是浅色型的,该种群中S基因的频率很低,在5%以下。到了20世纪中叶,黑色型

的桦尺蠖却成了常见的类型，S 基因的频率上升到 95% 以上。

19 世纪时，曼彻斯特地区的树干上长满了地衣。后来，随着工业的发展，工厂排出的煤烟使地衣不能生存，结果树皮裸露并被熏成黑褐色。



长满地衣的树干上的桦尺蠖



黑褐色树干上的桦尺蠖

问题

桦尺蠖种群中 s 基因（决定浅色性状）的频率为什么越来越低呢？

作出假设

根据前面所学知识作出假设：_____。

讨论探究思路

你可以用创设数字化问题情境的方法来探究。以下问题情境供参考。

创设情境示例（其中数字是假设的）：1870 年，桦尺蠖种群的基因型频率如下：SS10%，Ss20%，ss70%，S 基因的频率为 20%。在树干变黑这一环境条件下，假如树干变黑不利于浅色桦尺蠖的生存，使得种群中浅色个体每年减少 10%，黑色个体每年增加 10%。第 2~10 年间，该种群每年的基因型频率是多少？每年的基因频率是多少？

提示：① 基因型频率 = $\frac{\text{该基因型个体数}}{\text{该种群个体总数}}$

② 不同年份该种群个体总数可能有所变化。

制定并实施探究方案

1. 创设数字化的问题情境。
2. 计算，将计算结果填入表中（如下表）。

		第 1 年	第 2 年	第 3 年	第 4 年	……
基因型频率	SS	10%	11.5%			
	Ss	20%	22.9%			
	ss	70%	65.6%			
基因频率	S	20%	23%			
	s	80%	77%			

3. 根据计算结果，对环境的选择作用的大小进行适当调整，比如，把浅色个体每年减少的数量百分比定高些，重新计算种群基因型频率和基因频率的变化，与步骤 2 中所得数据进行比较。

分析结果，得出结论

分析计算结果，是否支持你作出的假设，得出结论。

讨论

1. 树干变黑会影响桦尺蠖种群中浅色个体的出生率吗？为什么？
2. 在自然选择过程中，直接受选择的是基因型还是表现型？为什么？

自然选择决定生物进化的方向

在自然选择的作用下,具有有利变异的个体有更多的机会产生后代,种群中相应基因的频率会不断提高;相反,具有不利变异的个体留下后代的机会少,种群中相应基因的频率会下降。因此,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。



练习

一、基础题

1. 下列生物群体中属于种群的是:

- A. 一个湖泊中的全部鱼;
- B. 一个森林中的全部蛇;
- C. 卧龙自然保护区中的全部大熊猫;
- D. 一间屋中的全部蟑螂。

答 []

2. 某一瓢虫种群中有黑色和红色两种体色的个体,这一性状由一对等位基因控制,黑色(B)对红色(b)为显性。如果基因型为BB的个体占18%,基因型为Bb的个体占78%,基因型为bb的个体占4%。基因B和b的频率分别是:

- A. 18%、82%;
- B. 36%、64%;
- C. 57%、43%;
- D. 92%、8%。

答 []

3. 一种果蝇的突变体在21℃的气温下,生存能力很差,但是,当气温上升到25.5℃时,突变体的生存能力大大提高。这说明:

- A. 突变是不定向的;
- B. 突变是随机发生的;
- C. 突变的有害或有利取决于环境条件;
- D. 环境条件的变化对突变体都是有害的。

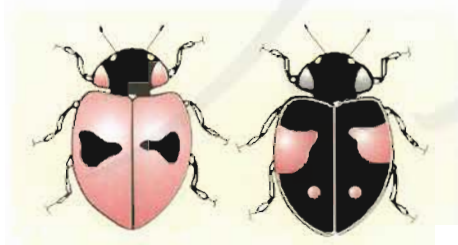
答 []

4. 如果没有突变,进化还能够发生吗?为什么?

二、拓展题

1. 举出人为因素导致种群基因频率定向改变的实例。

2. 如果将一个濒临绝灭的生物的种群释放到一个新环境中,那里有充足的食物,没有天敌,这个种群将发生怎样的变化?请根据所学知识作出预测。



二 隔离与物种的形成

曼彻斯特地区的桦尺蠖，虽然基因频率发生了很大变化，但是并没有形成新的物种。为什么说它们没有形成新的物种？怎样判断两个种群是否属于一个物种？

物种的概念

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且产生可育后代的一群生物称为一个物种(species)，简称“种”。也就是说，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，这种现象叫做生殖隔离(reproductive isolation)。例如，马和驴虽然能够交配，但是产生的后代——骡(图7-8)是不育的，因此，马和驴之间存在着生殖隔离，它们属于两个物种。

在自然界，同一物种的个体并不都是生活在一起的。由于高山、河流、沙漠或其他地理上的障碍，每一个物种总是分成一个一个或大或小的群体，这些群体就是不同的种群，比如两个池塘中的鲤鱼就是两个种群。同一种生物由于地理上的障碍而分成不同的种群，使得种群间不能发生基因交流的现象，叫做地理隔离(geographical isolation)。

隔离在物种形成中的作用

不同种群间的个体，在自然条件下基因不能自由交流的现象叫做隔离(isolation)。上面所说的地理隔离和生殖隔离，都是常见的隔离类型。下图是一个假想的情境，可以帮助你想像和思考。



在一个山谷中，有一个鼠种群在“快乐”地生活着。雌鼠和雄鼠之间可以自由交配，繁衍后代。后来山洪暴发了，山谷中形成一条汹涌的大河。鼠种群的个体，一半在河这边，一半在河那边。就这样过了几千年。



后来，河流干涸了，两个鼠种群又会合在一起。它们发现彼此大不相同。它们之间还能自由交配吗？

本节聚焦

- 什么是物种？
- 什么是地理隔离？什么是生殖隔离？
- 隔离在物种形成中起什么作用？



图7-8 骡



资料分析

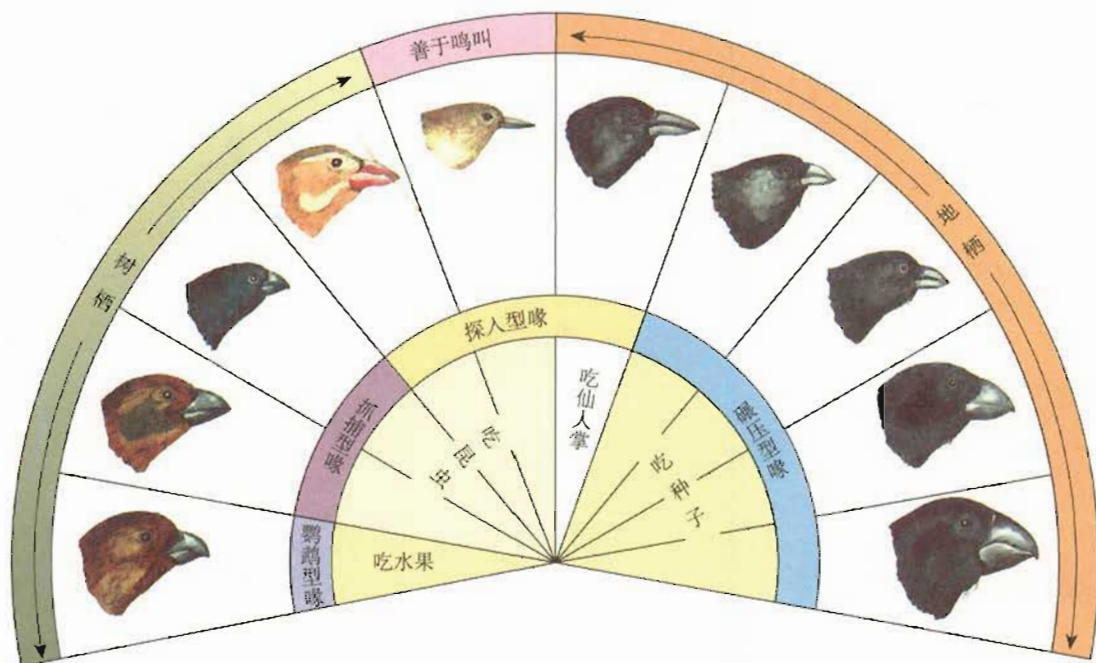
隔离在物种形成中的作用

这是达尔文在环球考察中观察到的现象。在加拉帕戈斯群岛生活着13种地雀。这些地雀的喙差别很大,不同种之间存在生殖隔离。而在辽阔的南美洲大陆上,却看不到这13种地雀的踪影。

加拉帕戈斯群岛位于南美洲附近的太平洋中,由13个主要岛屿组成,这些岛屿与南美洲大陆的距离在160~950 km之间。不同岛屿的环

境有较大差别,比如岛的低洼地带,布满棘刺状的灌丛;而在只有大岛上才有的高地,则生长着茂密的森林。

这些岛屿是500万年前由海底的火山喷发后形成的,比南美洲大陆的形成晚得多。因此,可以推测这些地雀的共同祖先来自南美洲大陆,以后在各个岛屿上形成不同的种群。



讨论:

1. 设想南美洲大陆的一种地雀来到加拉帕戈斯群岛后,先在两个岛屿上形成两个初始种群。这两个种群的个体数量都不多。它们的基因频率一样吗?

2. 不同岛屿上的地雀种群,产生突变的情

况一样吗?

3. 对不同岛屿上的地雀种群来说,环境的作用有没有差别?这对种群基因频率的变化会产生什么影响?

4. 如果这片海域只有一个小岛,还会形成这么多地雀吗?

加拉帕戈斯群岛的地雀是说明通过地理隔离形成新物种的著名实例。这些地雀的祖先属于同一个物种,从南美洲大陆迁来后,逐渐分布到不同的岛屿上。由于各个岛上的地雀种群可能会出现不同的突变和基因重组,而一个种

群的突变和基因重组对另一个种群的基因频率没有影响。因此,不同种群的基因频率就会发生不同的变化。由于各个岛上的食物和栖息条件互不相同,自然选择对不同种群基因频率的改变所起的作用就有差别:在一个种群中,某些基因被保留下来,在另一个种群中,被保留下来的可能是另一些基因。久而久之,这些种群的基因库就会形成明显的差异,并逐步出现生殖隔离。生殖隔离一旦形成,原来属于一个物种的地雀,就成了不同的物种。由此可见,隔离是物种形成的必要条件。

物种形成本身表示生物类型的增加。同时,它也意味着生物能够以新的方式利用环境条件,从而为生物的进一步发展开辟新的前景。

被子植物的出现为传粉昆虫的形成创造了条件,后者又成为食虫鸟类繁盛的前奏。你还能举出其他例子吗?



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 发生在生物体内的基因突变,有可能使种群的基因频率发生变化。 ()

(2) 两个种群间的生殖隔离一旦形成,这两个种群就属于两个物种。 ()

(3) 物种大都是经过长期的地理隔离,最后出现生殖隔离而形成的。 ()

2. 大约1万年前,一条河流将生活在美国科罗拉多大峡谷的Abert松鼠分隔成两个种群,其中生活在峡谷北侧的种群在体色和形态等方面都发生了明显变化,人们叫它Kaibab松鼠。至于Kaibab

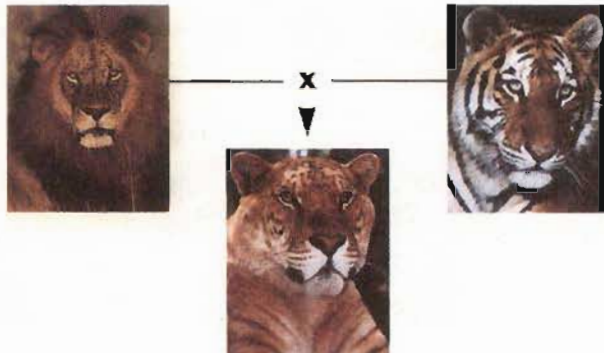
松鼠是一个独立的物种还是一个亚种,目前还没有定论。请详细说明这两个种群发生明显分歧的原因,并预测它们的进化趋势。

二、拓展题

你听说过狮虎兽或虎狮兽吗?

它们的父母分别是什么动物?如果它们发育到成年,彼此能进行交配并产生可育的后代吗?

在自然界,狮和虎是不可能相遇的。在动物园里,一般也将这两种动物分开圈养。近年来才出现将它们的幼崽放在一起饲养的做法,目的是获得有观赏价值的杂交后代,你对这种做法有什么看法?





技能训练

分析图解

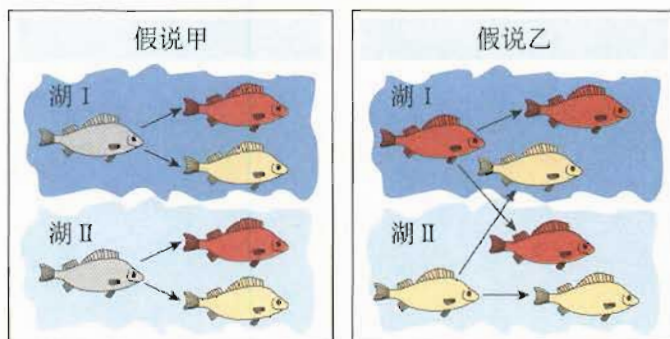
某研究小组研究了某地的两个湖泊。这一地区有时会发洪水。每个湖中生活着两种相似的鱼：红褐色的和金黄色的。他们不清楚这两种鱼之间的关系，于是作出两种假设，如图所示。

1. 在假说甲和假说乙中，湖泊 I 和湖泊 II 中的两种鱼的祖先各是哪种鱼？

2. 关于红褐色鱼和金黄色鱼种群的形成，假说甲和假说乙的主要区别是什么？

3. DNA 分析表明，湖泊 I 中红褐色鱼与湖泊 II 中的红褐色鱼亲缘关系最近，这一证据支持哪个假说？

4. 什么证据可以帮助你确定湖泊 I 中的红褐色鱼和金黄色鱼不是一个物种？



与生物学有关的职业

化石标本的制作人员

工作描述：工作环境主要是自然博物馆、大学或科研单位的古生物学研究室，主要任务是将化石从岩石中剥离出来，对于缺失的部分进行修复。

学历要求：生物学或地质学专业本科以上学历。

需要具备的素质：具有较广博的自然科学知识，具有在显微镜下运用工具进行精细操作的能力。由于化石往往不够完整而且易碎，整理和拼接过程中要有足够的耐心、一丝

不苟的工作态度以及丰富的想像力。

从事这项工作要同许多人打交道，从化石发掘人员到古生物学家，因此，还需要有良好的 interpersonal 沟通能力。

职业乐趣：化石标本的制作过程可能有些枯燥，但是，当你看到通过自己的双手，使一个几百万年前乃至几千万年前的生物又栩栩如生地重现于世时，该是何等的愉悦！



三 共同进化与生物多样性的形成

共同进化

任何一个物种都不是单独进化的。达尔文曾发现一种兰花长着细长的花距 (spur)，花距的顶端贮存着花蜜，可以为传粉的昆虫提供食物。达尔文认为，这种花的形成绝不是偶然的，肯定存在这样的昆虫，它们生有同样细长的吸管似的口器，可以从花距中吸到花蜜。否则，这种花就不能很好地完成传粉，这一物种也就不可能存在。大约 50 年以后，研究人员果然发现了这样的蛾类昆虫 (图 7-9)。

在自然界，一种植物专门由一种昆虫传粉的情形并不少见。想一想，昆虫传粉的专门化对植物繁衍后代有什么意义？你还能提出什么问题吗？

你一定看过电视上猎豹追捕斑马的镜头 (图 7-10)。自然选择有利于斑马种群中肌肉发达、动作敏捷的个体，同样也有利于猎豹种群中跑得快的个体。这两个物种的进化过程宛如一场漫长的“军备竞赛”。



图 7-10 猎豹追捕斑马

你想过没有，捕食者的存在是否对被捕食者有害无益？实际上，捕食者所吃掉的大多是被捕食者中年老、病弱或年幼的个体，客观上起到促进种群发展的作用。此外，捕食者一般不能将所有的猎物都吃掉，否则自己也无法生存，这就是所谓“精明的捕食者”策略。

关于捕食者在进化中的作用，美国生态学家斯坦利 (S.M. Stanley) 提出了“收割理论”：捕食者往往捕食个体数量多的物种，这样就会避免出现一种或少数几种生物在生态系统中占绝对优势的局面，为其他物种的形成腾出空间。捕食者的存在有利于增加物种多样性。

本节聚焦

- 什么是共同进化？
- 为什么说生物多样性是进化的结果？
- 生物进化理论仍然在发展吗？



图 7-9 某种兰花和专门给它传粉的蛾

► 与社会的联系

“精明的捕食者”策略对人类利用生物资源有什么启示？



图 7-11 生物进化的历程示意图

不仅不同种生物之间在进化上密切相关，生物的进化与无机环境的变化也是相互影响的。例如，地球上原始大气中是没有氧气的，因此，最早出现的生物都是厌氧（进行无氧呼吸）的，最早的光合生物的出现，使得原始大气中有了氧气，这就为好氧生物的出现创造了前提条件。

不同物种之间、生物与无机环境之间在相互影响中不断进化和发展，这就是共同进化（coevolution）。通过漫长的共同进化过程，地球上不仅出现了千姿百态的物种，而且形成了多种多样的生态系统。

生物多样性的形成

你已经知道，生物多样性主要包括三个层次的内容：基因多样性、物种多样性和生态系统多样性。生物多样性的形成经历了漫长的进化历程（图 7-11）。



思考与讨论

仔细观察图 7-11，就以下问题进行讨论。

1. 最早出现的生物是哪一类生物？它们生活在什么环境中？
2. 多细胞生物大约是什么时期出现的？它们生活在什么环境中？

3. 最早登陆的生物是植物还是动物？为什么？
4. 同今天你所看到的地球相比，寒武纪时地球上的生态系统有什么特点？
5. 恐龙是什么时候绝灭的？物种绝灭对生物多样性会产生怎样的影响？

了解这一进化历程的主要依据是化石。就目前所掌握的证据来看,最早的生物化石是距今35亿年前的古细菌化石(图7-12)。在此之后的大约20亿年的漫长岁月中,地球上的生物主要是海洋中的种数不多的蓝藻和细菌,它们都是原核生物。这一时期的生态系统是只有生产者和分解者的两极生态系统。在距今大约15亿年前,真核生物出现之后,有性生殖作为一种新的繁殖方式出现了。生物通过有性生殖,实现了基因的重组,这就增强了生物变异的多样性,生物进化的速度明显加快。在距今约5.7亿~5.0亿年前的寒武纪,海洋中有大量的无脊椎动物物种爆发式地迅速形成,这就是著名的寒武纪大爆发。大量的动物构成了生态系统的第三极——消费者,这一方面使生态系统具有更加复杂的结构,另一方面对植物的进化产生重要影响(图7-13)。

同热闹非凡的海洋生物世界相比,当时的陆地上却几乎没有生物。大约在距今4亿年前,由于造山运动使海洋缩小,陆地扩大,一些海洋植物开始适应陆地生活,形成原始的陆生植物,主要是蕨类植物(图7-14)。随后才出现了适应陆地生活的动物——原始的两栖类。生物的登陆改变着陆地的环境,陆地上复杂的环境又为生物的进化提供了广阔的舞台,裸子植物和被子植物先后扮演生产者中的主角,鸟类、哺乳类等成为地球上占优势的动物类群,复杂多样的陆地生态系统逐渐形成。

在进化过程中,许多物种由于不适应环境的变化而绝灭了。例如,在中生代“统治”地球达1亿年之久的各种恐龙,由于目前尚未定论的原因,在白垩纪末全部绝灭。恐龙的绝灭为哺乳类的兴盛腾出了空间,使生物进化翻开了崭新的一页。



图7-12 古细菌化石



图7-13 寒武纪的海洋生物类群想像图



图7-14 4亿年前陆地景观想像图

与社会联系 家禽、家畜是人工培育的物种。城市生态系统和农田生态系统是人工或半人工的生态系统。人类越来越多地影响生物的进化和生物多样性。你还能举出其他实例吗？人类应该控制自身对生物进化的影响力吗？

► 相关信息

自1984年开始,在我国云南省澄江县,陆续发现了大量寒武纪早期(约5.3亿年前)的化石,其中包括藻类、海绵动物、腔肠动物以及大量现已绝灭的无脊椎动物类群。这些发现不但证实了“寒武纪大爆发”事件,而且为研究生物进化提出了不少新课题。

生物进化理论在发展

有些学者的研究表明,基因突变对生物适应性的影响并不是非益即害或非害即益的,大量的基因突变是中性的,自然选择对这些基因突变不起作用,这些基因突变经过长期积累,会导致种群间遗传物质出现较大的差别。因此有人主张,决定生物进化方向的是中性突变的逐渐积累,而不是自然选择。更多的学者则认为,基因突变并不都是中性的,有些基因突变反映在个体的性状上,与环境相适应的程度有差异,因此,不能否认自然选择的作用。

根据许多物种是在短时间内迅速形成的现象,有人提出物种形成并不都是渐变的过程,而是种群长期稳定与迅速形成新种交替出现的过程。关于生物进化的争论和疑点还有许多。

总之,生物的进化是如此复杂,现有的进化理论所不能解释的问题比已经解释的问题还要多。在这些理论中,以自然选择学说为核心的进化理论比其他学说的影响要广泛和深远,它仍然是以后各个方面研究的基础。同其他科学理论一样,生物进化理论不会停滞不前,而是在不断发展。



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 一个物种的形成或绝灭,会影响到若干其他物种的进化。()

(2) 物种之间的共同进化都是通过物种之间的生存斗争实现的。()

(3) 生物多样性的形成也就是新的物种不断形成的过程。()

2. 地球上最早出现的生物是:

- A. 单细胞生物, 进行有氧呼吸;
- B. 多细胞生物, 进行有氧呼吸;
- C. 单细胞生物, 进行无氧呼吸;
- D. 多细胞生物, 进行无氧呼吸。

答 []

3. 为什么说有性生殖的出现加快了生物进化的步伐?

二、拓展题

1. 假如生物物种之间没有一定的关系(如亲缘关系和相互影响),也不随时间而改变,那么我们的生物学观点会发生怎样的变化?生物学是更容易学习还是更难学习?

2. 用一位学者的话说,共同进化就是“生态的舞台,进化的表演”(The ecological theater and evolutionary play)。根据本节所学内容,谈谈你对这句话的理解。



科学·技术·社会

理想的“地质时钟”

我们知道研究不同年代形成的地层中的化石,可以获得生物进化的最好证据。那么,当人们获得一块生物化石以后,是怎样测算出它是多少年前形成的呢?放射性同位素的发现,使人们找到了理想的“地质时钟”。

科学家发现,在同年代形成的岩石中,所含铅和铀的比例是相同的。这是为什么呢?原来,岩石中的铅是由铀逐渐衰变形成的。铅的相对原子质量是207,放射性铀的相对原子质量是238。铀(^{238}U)具有不稳定的原子核,能够自行放射出射线,最后衰变成质量较轻、稳定的元素铅(^{206}Pb)。这种衰变的速率不受环境(如温度、湿度、压力等)的影响。放射性同位素在一定的单位时间内衰变一半,这个单位时间叫做半衰期。例如, ^{238}U 的半衰期是45亿年, ^{14}C 的半衰期是5730年。假如现在将1百万个 ^{238}U 原子密封在一个玻璃瓶中,那么,45亿年后,就有50万个 ^{238}U 原子衰变成铅,这个玻璃瓶中将只有50万个 ^{238}U 原子,再过45亿年,



将只剩下25万个 ^{238}U 原子。因此,测定化石中所含的 ^{238}U 和 ^{206}Pb 的比例,我们就可以知道这块化石大约是在什么时候形成的。同样的道理,测定了化石中 ^{14}C 和 ^{12}C 的比例,也可以知道化石中的生物所生存的年代。

用 ^{14}C 作“地质时钟”,测定的化石如果是五六万年以前的,结果就不可信了。想一想这是为什么?

读了这篇文章,你对学科之间的交叉、科学与技术的关系有什么新的认识?



本章小结

拉马克认为,生物是不断进化的;生物进化的原因是用进废退和获得性遗传。达尔文在大量观察的基础上提出自然选择学说,其要点是:生物都具有过度繁殖的倾向,而资源和空间是有限的,生物要繁衍下去必须进行生存斗争;生物都有遗传和变异的特性,具有有利变异的个体就容易在生存斗争中获胜,并将这些变异遗传下去;出现不利变异的个体则容易在生存斗争中被淘汰。经过长期的自然选择,微小的变异不断积累,不断形成适应特定环境的新类型。

随着科学的发展,人们对生物进化的认识不断深入,形成了以自然选择学说为核心的现代生物进化理论,其主要内容是:种群是生物进化的基本单位;突变和基因重组提供进化的原材料,自然选择导致种群基因频率的定向改变;通过隔离形成新的物种;生物进化的过程实际上是生物与生物、生物与无机环境共同进化的过程,进化导致生物的多样性。

关于生物进化的原因,目前仍存在着不同的观点。有人认为大量的基因突变是中性的,导致生物进化的是中性突变的积累而不是自然选择;有人认为物种的形成并不都是渐变的,而是物种长期稳定与迅速形成新种交替出现的过程。生物进化的理论仍在发展。

达尔文在科学上的成就得益于大量仔细的观察和严谨的逻辑推理。现代生物进化理论的形成是种群遗传学、古生物学等多学科知识综合的结果,数学方法的运用也起到重要作用。

生物进化理论深刻地改变了人们对自然界的看法,为辩证唯物主义观点奠定了生物学基础,也帮助人们正确地看待自己在自然界的地位,建立人与自然和谐发展的观念。

生物进化理论发展的历史和现状表明,科学的基本特点是以怀疑作审视的出发点,以实证为判别尺度,以逻辑作论辩的武器。科学是一个动态的过程,在不断地怀疑和求证、争论和修正中向前发展。

自我检测

一、概念检测

判断题

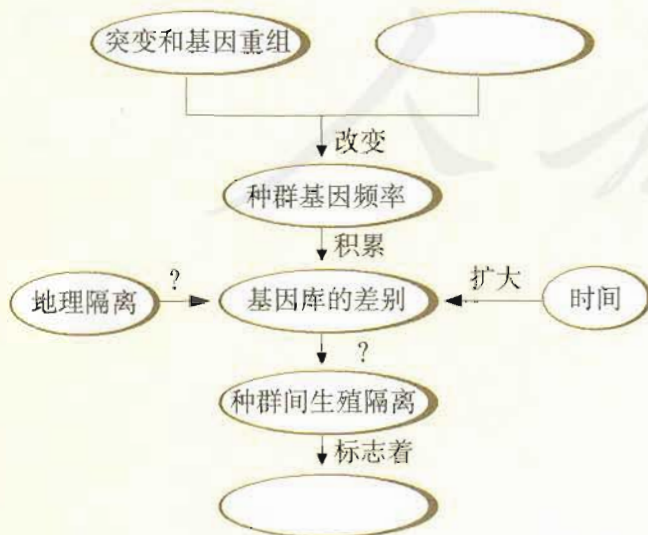
1. 人的某一器官用得越多，就会越发达，反之就会退化；由于使用多少而产生的变异是可以遗传的。 ()
2. 生物受环境影响而产生的变异都是不能遗传的。 ()
3. 在环境条件保持稳定的前提下，种群的基因频率不会发生变化。 ()
4. 地理隔离可能导致生殖隔离。 ()

选择题

1. 下列哪项对种群的基因频率没有影响？
A. 随机交配； B. 基因突变；
C. 自然选择； D. 染色体变异。
答 []
2. 生态系统多样性形成的原因可以概括为：
A. 基因突变和重组； B. 自然选择；
C. 共同进化； D. 地理隔离。
答 []

画概念图

在下图中空白框和问号处填写适当的名词。

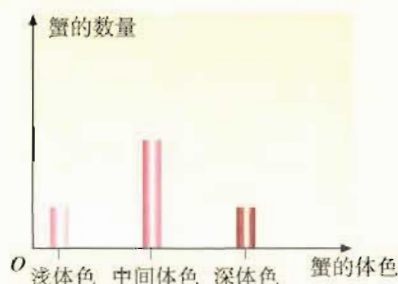


二、知识迁移

1. 植物学家在野外调查中发现，在一片草原上有两个相邻的植物种群，它们的植株形态并不相同，花的颜色也不一样，但是，在这两个种群相遇处，它们却产生了能育的杂交后代。你认为这两个不同的植物种群属于同一个物种吗？
2. 在20世纪40年代，DDT开始被用做杀虫剂，起初非常有效。若干年以后，人们发现它的杀虫效果越来越差。人们的解释是昆虫产生了抗药性。请你运用本章所学知识，对昆虫产生抗药性作出进一步的解释。

三、技能应用

科学家对某地一种蟹的体色的深浅进行了研究，结果如图所示。不同体色个体的数量为什么会形成这样的差别呢？请提出假说进行解释。



四、思维拓展

1. 在进化地位上越高等的生物，适应能力越强吗？请说明你的观点和证据。
2. 与同种或类似的野生种类相比，家养动物的变异较多（例如狗的变异比狼多）。对此你如何解释？
3. 有关资料称孟德尔曾经给达尔文写过一封信，信中说明了自己通过豌豆杂交实验所得出的结论。但是，这封信没有引起达尔文的重视，他甚至都没有将信封拆开。假如达尔文拆阅了这封信，并接受了孟德尔的理论，他会对自己的自然选择学说做怎样的修改？设想你就是当年的达尔文，请给孟德尔写一封回信。

后 记

根据教育部制订的普通高中各科课程标准(实验),人民教育出版社课程教材研究所编写的各学科普通高中课程标准实验教科书,得到了诸多教育界前辈和各学科专家学者的热情帮助和大力支持。在各学科教科书终于同课程改革实验区的师生见面时,我们特别感谢担任教科书总顾问的丁石孙、许嘉璐、叶至善、顾明远、吕型伟、王梓坤、梁衡、金冲及、白春礼、陶西平同志,感谢担任教科书编写指导委员会主任委员的柳斌同志和编写指导委员会委员的江蓝生、李吉林、杨焕明、顾冷沅、袁行霈等同志,并在此感谢所有对本套教材提出修改意见、提供过帮助和支持的专家、学者、教师和社会各界朋友。

为了保证本书的实验和探究等学生活动切实可行,湖北省教学研究室、武汉市教育科学研究院、华中师范大学第一附属中学、武汉市外国语学校、湖北省实验中学、武钢三中、湖北省黄冈高级中学、武汉市十一中、武汉市三中等做了大量的研究准备工作,在此一并表示感谢。

我们还要感谢使用本套教材的实验区的师生们。希望你们在使用本套教材的过程中,能够及时把意见和建议反馈给我们,对此,我们将深表谢意。让我们携起手来,共同完成教材建设工作。我们的联系方式如下:

电 话: 010-58758356

E-mail: jcfk@pep.com.cn

人民教育出版社 课程教材研究所
生物课程教材研究开发中心

人教版®