经全国中小学教材审定委员会2004年初审通过

普通高中课程标准实验教科书

生物2

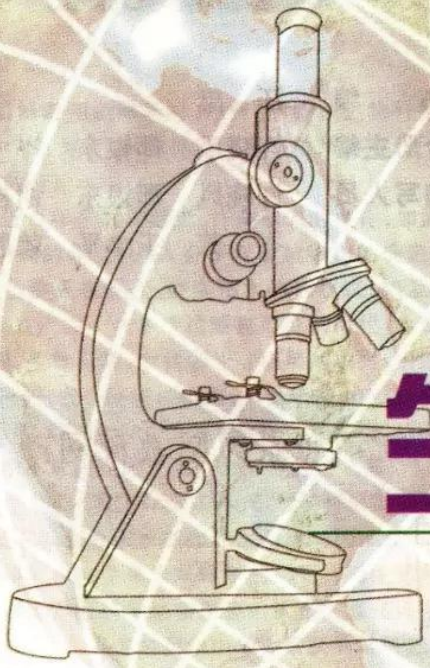
遗传与进化

必修

江蘇教育出版社
JIANGSU EDUCATION PUBLISHING HOUSE

经全国中小学教材审定委员会2004年初审通过

普通高中课程标准实验教科书



生物2

遗传与进化

必修

汪 忠 主编

江蘇教育出版社

主　　编　汪　忠
分册主编　许晓风　郄银东　岑　芳
编写人员　许晓风　郄银东　谢桂喜
　　岑　芳　王小平　赖胜荣

同学们，当你们畅游知识海洋时，可曾想到过，生物科学与人类社会的关系比其他科学更为密切；当你们漫步科学丛林时，可曾感知到，生物科学就在你我的身边……

回顾生物科学近百年来的发展史，许多重大的事件，如孟德尔遗传规律的发现、基因学说的创立、DNA 分子双螺旋结构的确定、人类基因组计划的完成……仿佛还在昨天；许多伟大的科学家，如孟德尔、摩尔根、沃森……仿佛就在眼前。在如今这瞬息万变的时代，生物科学在迅猛地发展，基因工程、生物克隆、生物芯片等成果的取得，引起了全世界的广泛关注。与此同时，我们还应该知道，千百年来，在这些伟大成果的背后，有许许多多默默无闻的工作者和无数平凡的事情，所有这些都是生物科学发展进程中不可或缺的充满生命活力的组成部分！

20 世纪后期，生物科学在物理学和化学等学科发展的基础上取得了长足的进展，已经深入到分子水平探究生命活动的本质。一般来说，新生的交叉学科在很大程度上是未来科学的先驱，而生物科学的研究领域正是产生这些新生学科科学启蒙思想的沃土。难怪许多科学家早就预言，21 世纪生物科学将是自然科学中最为活跃的学科之一。

当今，人类生存环境恶化的倾向对以造福人类为理想目标的科学提出了严峻的挑战，对科学的期待日益迫切。生物科学在迎接挑战中，不断地丰富着自己。随着数学、技术科学、物理学、化学等学科的不断渗透交融，21 世纪的生物科学必将取得更加重大的突破，呈现出更加欣欣向荣的景象。生活在这样一个激动人心的生物科学时代，我们怎能不兴奋呢！

千鸟竞翔、万马奔腾，是生命的一种壮美；DNA 分子的双螺旋，是生命的一种结构美……同学们，生物科学中蕴含着各种形态的美，让我们在追求美的同时，也用美去感染你我身边的每一个人！

编　者

2013 年 10 月

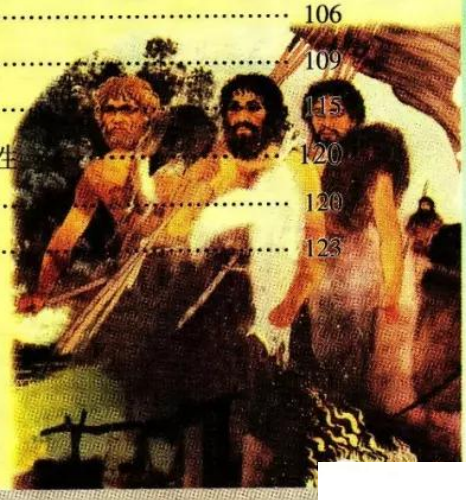
第一章 生物科学和我们

第二章 减数分裂和有性生殖

第三章 遗传和染色体

第四章 遗传的分子基础

第五章 生物的进化



第一章

生物科学和我们

2011年4月8日，美国国立卫生研究院院长在华盛顿郊外小镇贝塞斯达的一个小型庆祝会上宣布，人类基因组计划正式结束。与前两次人类基因组计划的阶段性成果的宣布相比，这次似乎平静了许多。科学家无暇品味获得成果的喜悦，人类面临的许多问题的解决还需要生命科学发挥积极作用。

生命科学真的还有许多值得研究的内容，你愿意终生投入生命科学的研究吗？

生物科学和我们

学习目标

- 说出解决粮食问题的重要性
- 尝试像科学家一样思考

根据联合国的报告预测，到 2050 年世界人口将达到 100 亿。人类的基本生活离不开粮食。面对如此庞大的人口规模，生物科学与技术的发展将为解决粮食问题和实现农业的可持续发展提供新思路和新技术。

人类面临的问题之一：粮食问题

第二次世界大战以后，世界粮食生产发展迅速，其增长速度快于人口的增长速度，世界人均粮食产量稳步增长。占世界人口 3/4 的发展中国家生产的粮食与只占世界人口 1/4 的发达国家生产的粮食总量相差无几，但由于发展中国家的人口增长速度过快，粮食问题日益严重。

积极思维　　**2000 年我国粮食减产的原因**

事实：

1. 据统计，2000 年我国粮食大幅度减产，总产量比1999 年减少 4.50×10^{11} kg，减产量约占当年总产量的 10%，为近 20 年来减产幅度最大的一年。作为世界最大的粮食生产与消费国，13 亿人口对粮食的需求不仅决定着我国的未来，也深刻影响着世界经济。

2. 2000 年我国粮食减产的主要原因之一是干旱。据报道，2000 年全国受灾面积超过 2.70×10^{7} hm^2，涉及 20 多个省、市、自治区，干旱范围之广，持续时间之长，灾害程度之重，都非常罕见。

3. 我国现有耕地总面积约为 1.30×10^{8} hm^2，但是人均耕地面积不到世界平均水平的 50%。遥感监测的资料表明，仅在 1986~1995 年的 10 年中，我国耕地面积就减少了约 5.00×10^{6} hm^2。

分析：

应采取哪些措施解决我国的粮食问题呢？

我国作为一个农业大国，在仅占世界7%的耕地上养活了占世界22%的人口，所取得的巨大成就举世公认。然而，由于人口增长迅速、资源短缺和环境恶化等原因，我国的粮食生产以及人民的生活环境正面临着严峻的考验。据预测，2030年我国人口将达到16亿，全国年需粮食将达到7.20×10^{12}~8.00×10^{12} kg，而那时粮食产量可能只有5.50×10^{12}~6.00×10^{12} kg，粮食缺口巨大。严峻的粮食问题已引起政府和社会公众的高度重视。

一些有识之士预言，生物科学与技术在解决资源匮乏、环境恶化、疾病肆虐等诸多威胁人类生存的难题上将发挥重大作用，特别是将会为粮食问题的解决带来新的希望。1993年，世界首例转基因产品——延熟保鲜番茄在美国批准上市。转基因番茄口味比普通番茄更佳，而且不容易腐烂(图1-1)。

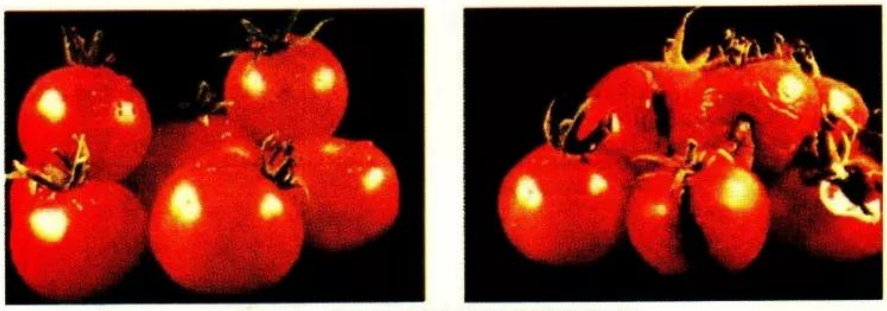


图1-1　转基因番茄(左)与普通番茄(右)

此后，转基因技术在理论和应用上都得到了巨大的发展(表1-1)。据国际农业生物技术应用服务组织(ISAAA)的统计，2011年全球共有29个国家种植了1.60×10^{8} hm^2转基因作物，占全球耕地的10%。

表1-1　部分国家2011年转基因作物的种植面积

国家	种植面积/$\times10^{7}$ hm^2
美国	6.90
巴西	3.03
阿根廷	2.37
印度	1.06
加拿大	1.04
中国	0.39

美国是世界上转基因作物种植面积最大的国家。2011年，美国有6.90×10^{7} hm^2农田上种植了转基因作物，占美国耕地面积的43%，其中包括玉米、大豆、棉花、油菜、甜菜、苜蓿、番木瓜和南瓜等。在美国，93%的大豆、93%的棉花、86%的玉米和90%的油菜都是转基因品种。

我国在“七五”计划结束时已经掌握了植物转基因的全套技术，获得了抗虫烟草等转基因植物。“八五”计划期间获得了抗病毒、抗细菌、抗盐碱、抗虫、抗除草剂等转基因植物，转基因技术得到了更大发展。“九五”计划期间又获得一批具有自主知识产权的新基因(如水稻耐寒、耐盐碱等相关基因)，并已初步获得抗病、抗虫或改良品质的转基因水稻、玉米、烟草以及花卉等。

像科学家一样思考:科学思维

生命科学研究离不开科学思维，科学思维促进科学理论的发展。了解科学家的思维过程，像科学家一样进行科学思维,是我们学习生物科学的目标之一。虽然生物科学中各分支学科的思维有其特殊性,但基本过程却有许多相同之处。

观　察

当你用一种或多种感官去收集有关信息时,就是在观察。科学观察是指有目的、有计划地和思维活动紧密结合的考察研究方法。观察通常需要借助各种仪器设备,必须真实、准确,即必须如实地反映所感知的事物。通过观察得到的信息称之为证据或数据。

达尔文在克格伦岛上观察了550种甲虫,敏锐地发现其中有200种甲虫无翅或翅不发达，并通过思维活动将岛上甲虫翅的特异现象和海风联系起来,得出海风对甲虫有“选择”作用的结论。达尔文在克格伦岛上的观察结果对他后来形成的进化理论有着支持作用。

推　理

当你对观察到的现象做出解释时,就是在进行推理,或者说是作出推论。推论不一定完全正确,它只是对现象的多种可能解释中的一种。例如,拉马克在观察到长颈鹿的特殊形态后,通过推理认为长颈鹿的长颈和长四肢是因为长颈鹿希望吃到高处的树叶而产生“伸长”愿望的结果,并形成了“用进废退”的进化观点。事实上,这种推理并不正确。后来,长颈鹿的特殊形态通过达尔文的正确推理而被科学解释。

分　类

把某些特征相似的事物归类到一起的逻辑方法称为分类。科学家常通过比较识别出事物之间的异同点,并根据共同点将事物划分为较大的不同类群,再根据差异点将事物划分为较小的类群。就像图书管理员一样,用分类的方法把信息或者事物有序地组织起来。事物被分门别类以后,它们之间的关系就一目了然了。

现代药学家就是通过分类的方法从亲缘关系近的植物中发现有药用价值的药源植物的。

事实：

1. 由于没有可靠的化石记录可以考证，脊椎动物的起源一直是一个谜。我国云南澄江动物化石群中“海口虫”的发现，为解开此谜提供了证据。化石研究表明，海口虫具有脊索、背神经索和鳃裂三大特征，与脊索动物头索类相似。海口虫具有头的特征和原脊椎构造，科学家据此提出了脊椎动物起源的新观点，即真正脊椎动物的进化可能是从海口虫开始的。

2. 在澄江动物化石群中还发现了“云南虫”（形体类似海口虫，但无脑的特征，属于脊索动物）、“海口鱼”、“昆明鱼”（属于早期脊椎动物）等化石。脊索动物和脊椎动物的祖先在寒武纪同时出现，说明它们可能起源于一个共同的祖先。

3. 科学家在对澄江动物化石群进行观察、推理和分类等过程后，提出了脊椎动物起源与进化的新设想（图 1–2）。当然，要真正解开脊椎动物起源之谜还有待于进一步探索。

分析：

进一步收集有关资料，理解科学家是如何通过证据提出脊椎动物起源与进化的新设想的。

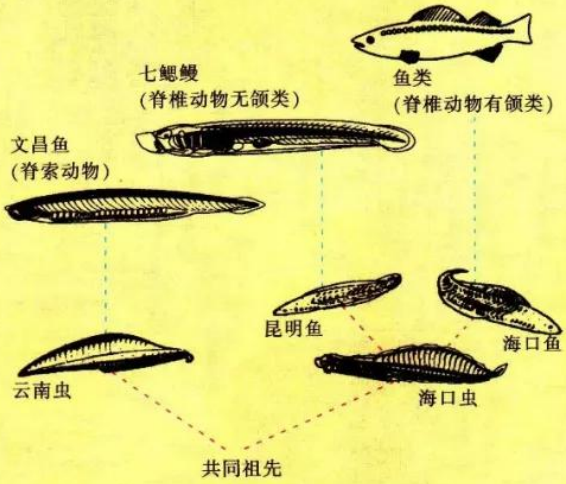


图 1–2　脊椎动物起源与进化简要示意图

建立模型

建立模型是用来显示事物或过程的表现手段，如画图、列表等。建立模型能帮助人们理解无法直接观察到的事物。科学家经常用模型代表各种研究事物，如细胞的亚显微结构、生态系统的结构等。有些模型能直观地反映真实物体的形状或三维结构；有些模型通过数学方式或文字叙述，则能描述事物活动的规律。现在，人们已经能够比较全面地描述细胞的结构和功能，从分子水平上阐述细胞是生物体生命活动的结构和功能单位。

交　流

交流就是与他人交换看法、分享信息的过程。有效的交流需要具有听、说、读、写以及建立模型的能力。科学家通过交流来了解彼此的研究成果、想法等。他们不仅将研究成果发表出来，老一辈科学家还将重大问题提出来，以激励众多的生物科学工作者及年轻的学生去思考和研究。

评价指南

1. 为什么说粮食问题是人类面临的重大问题之一？

2. 举例说出我国面临的严峻的粮食问题。

3. 举例说明推理在建立科学理论中的作用。

4. 有人说，转基因技术仅仅是传统育种技术的延伸，它所面临的安全性问题，传统育种技术同样存在。你对此有何看法？

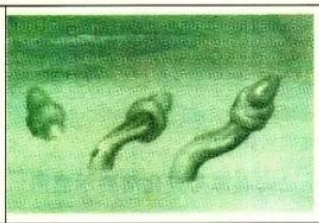
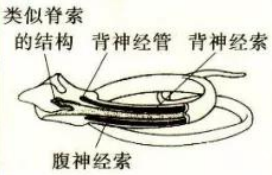
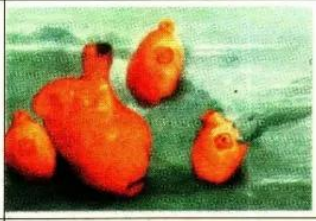
脊索动物

拓展视野

距今约5亿年前，寒武纪脊索动物的大爆发是动物发展史上的一次重大的飞跃。它们是由原始三胚层中具有真体腔的后口类发展而来的：一类为原索动物，包括半索动物、尾索动物和头索动物；另一类为脊椎动物，包括无颌类、鱼类、两栖类、爬行类、鸟类和哺乳类。

原索动物是由无脊椎动物演变而来的，这早已由胚胎学研究所证实。寒武纪脊索动物化石的大发现，为研究脊椎动物的起源与发生提供了丰富的素材。

原索动物分类特征表

半索动物			柱头虫还保留着无脊椎动物所具有的腹神经索，但脊椎动物所特有的背神经索也已经出现。在背神经索的前端还出现了一段中空的神经管，在吻部出现了一段类似脊索的结构
尾索动物			在海鞘幼虫体内，无脊椎动物的旧器官已进一步消失，而脊椎动物所特有的神经管和脊索则已纵贯尾部。背神经管的前端还开始出现了膨大的结构
头索动物			文昌鱼的体内开始出现一条脊索，位于神经管的下侧，纵贯全身。这些结构与脊椎动物十分接近，因此，类似于文昌鱼的原索动物一直被认为是脊椎动物的祖先。中国澄江动物化石群的发现对此提出了挑战

第二章

减数分裂和有性生殖


一对白鹳在交配

每年都有“稻花香里说丰年，听取蛙声一片”的季节。雄蛙不停地鸣叫，是在吸引雌蛙前来交配。许多动物都有这类求偶行为。鸟类的求偶行为更为复杂多样。例如，雄鸵在求偶成功后，会与雌鸵互相跳舞、交配，共同奏响盛况壮观的生殖“圆舞曲”。

你一定也想探究这类有关生物生殖和发育的奥秘吧！那就努力学习本章内容吧！

- 减数分裂
- 有性生殖

第一节　减数分裂

学习目标

- 阐明细胞的减数分裂，并模拟分裂过程中染色体的变化
- 说明生殖细胞的形成过程

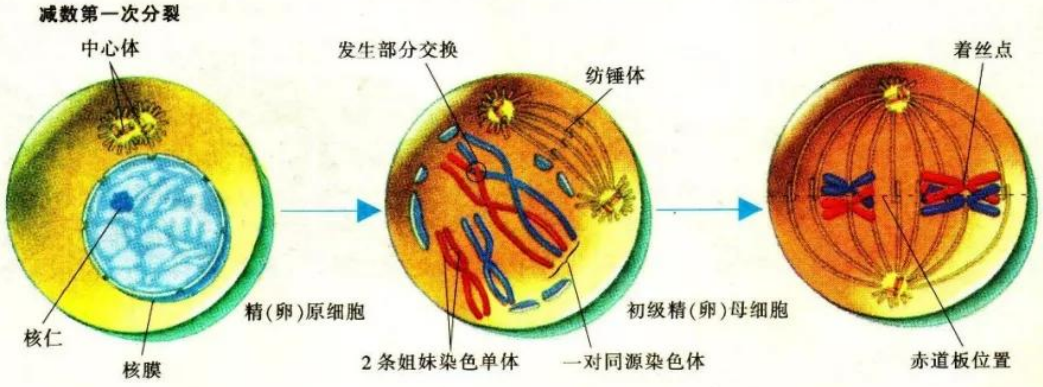
关键词

减数分裂

细胞分裂是生物体生长和繁衍的基本保证，它包括无丝分裂、有丝分裂、减数分裂等多种形式。对于进行有性生殖的生物来说，减数分裂和受精作用对维持生物前后代体细胞中染色体数目的恒定，以及对生物的遗传和变异都十分重要。

细胞的减数分裂

细胞是生命活动的基本单位，生物体的生长、发育、生殖等都是以细胞为基础的。对于进行有性生殖的生物，其细胞核内遗传物质保持恒定的奥秘一直备受关注。从19世纪后期到20世纪初，许多科学家相继发现，染色体是遗传物质的主要载体，遗传物质能在生物体前后代之间和个体体细胞之间传递，与染色体的行为有关。研究表明，无论是动物还是植物，进行有性生殖的每个物种在染色体的形态、结构和数目上都能保持恒定，这与细胞的减数分裂有关。在减数分裂过程中，伴随着染色体形态、结构和数目的变化，细胞中的中心体、纺锤体、核仁、核膜等也会发生有规律的变化(图2-1)。



间期
染色体复制(包括DNA复制和有关蛋白质合成)。复制后每条染色体都含有2条姐妹染色单体

前期Ⅰ
染色质螺旋化形成染色体，同源染色体联会，形成四分体。出现纺锤体，核仁消失，核膜解体

中期Ⅰ
同源染色体成对地排列在赤道板的位置上，每条染色体的着丝点分别与纺锤丝相连

末期Ⅱ

细胞缢裂，最终形成4个子细胞。子细胞中染色体数目为体细胞的一半

后期Ⅱ

着丝点分裂，连接在同一着丝点上的2条染色单体分开，并分别移向细胞两极

成熟生殖细胞

中期Ⅱ

在纺锤丝的牵引下，染色体再次排列在细胞的赤道板位置上

减数分裂的主要特征

减数第一次分裂中，同源染色体联会形成四分体；四分体中非姐妹染色单体有可能发生部分互换；着丝点不分裂，同源染色体分离；分裂结束时，细胞中染色体数目减半。

减数第二次分裂中，染色体不复制；着丝点分裂，染色单体变成染色体。

次级精(卵)母细胞

减数第二次分裂

前期Ⅱ

染色质再次螺旋化变成染色体。核膜解体，核仁逐渐消失

非同源染色体

末期Ⅰ

染色体解螺旋逐渐变为染色质，核膜、核仁重建，细胞缢裂，形成2个子细胞。子细胞中染色体数目减少一半

分开的一对同源染色体

后期Ⅰ

在纺锤丝的牵引下，同源染色体分开，分别移向细胞两极。着丝点不分裂，每条染色体含2条染色单体

图2-1　动物细胞的减数分裂示意图

减数分裂(meiosis)**是指进行有性生殖的生物在形成成熟的生殖细胞过程中所特有的细胞分裂方式。在减数分裂过程中,染色体只复制一次而细胞连续分裂两次,新产生的生殖细胞在染色体数目上比正常体细胞减少一半。**

植物细胞减数分裂的过程与动物细胞基本相似。例如,在花药中,一个花粉母细胞经过减数分裂形成四个花粉细胞(图2-2)。

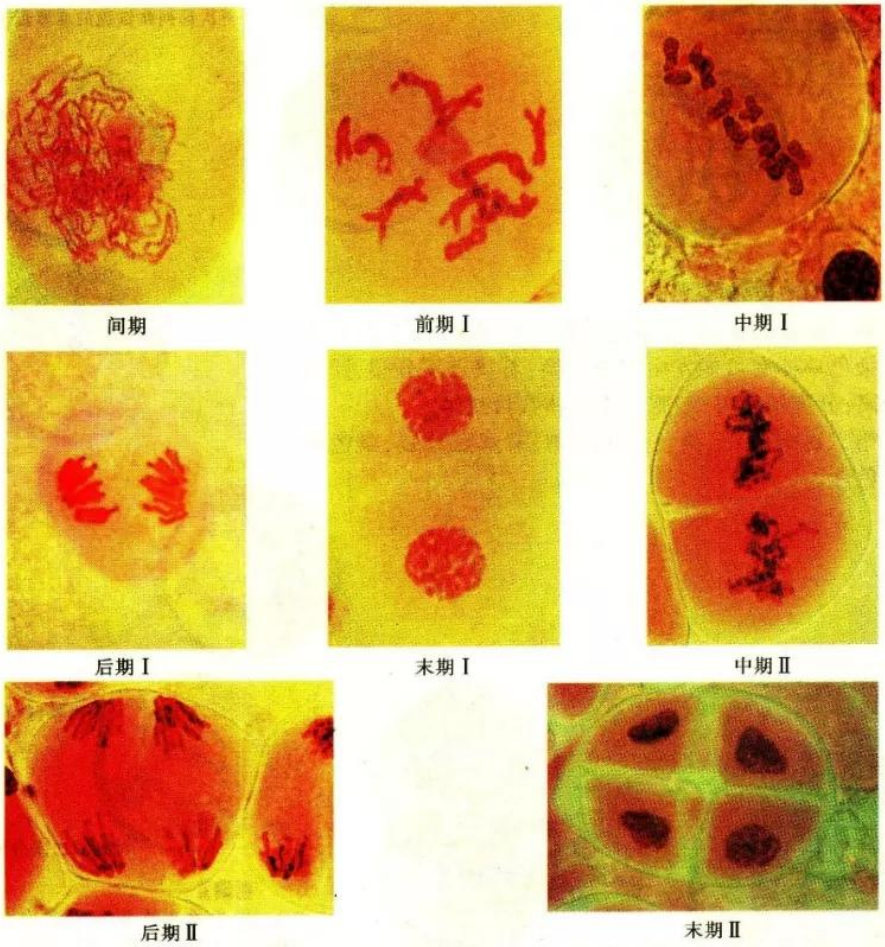


图 2-2　花粉母细胞减数分裂的部分显微图

在减数第一次分裂的前期,形态、大小基本相同的分别来自父方、母方的**同源染色体两两配对,称为联会。联会的同源染色体因含有4条染色单体又称为四分体。**联会的同源染色体中,非姐妹染色单体之间可能发生对等片段的交换。有些细胞在减数第一次分裂后直接进行减数第二次分裂;有些细胞在减数第一次分裂后会经历短暂的间期(不进行染色体复制),再进行减数第二次分裂。

实践：

蝗虫是直翅目蝗科的昆虫，它们广泛地分布于世界各地。蝗虫的口器坚硬，前翅狭窄坚韧，后翅宽大而柔软，善于飞行，后肢发达，善于跳跃。蝗虫主要危害禾本科植物，是农业害虫（图 2–3）。

雌性蝗虫初级卵母细胞的染色体数为 $2n=24(22+XX)$，雄性蝗虫初级精母细胞的染色体数为 $2n=23(22+X)$。

蝗虫初级精母细胞的减数分裂过程，体现了动物细胞减数分裂的基本特征。

在蝗虫初级精母细胞减数第一次分裂的前期，可以观察到同源染色体配对，形成 11 个不同的螺旋结构，X 染色体则成单存在。

1. 将蝗虫初级精母细胞减数分裂永久装片放在低倍镜下观察，找出各个时期的细胞。在高倍镜下仔细观察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，关注染色体的形态、位置和数目。

2. 在显微镜下，间期细胞的核较大，一般能观察到核仁、核膜；前期 I，当同源染色体配对联会时，可以观察到 11 个不同的四分体，X 染色体单个存在，为棒状；中期 I，染色体进一步缩短变粗，X 染色体随机移到细胞的一极，其他各对同源染色体排列在赤道板的位置上；后期 I、末期 I，同源染色体之间距离越来越远，遥遥相对，但仍然在同一个细胞里；中期 Ⅱ，染色体排列在赤道板的位置上；后期 Ⅱ、末期 Ⅱ，染色单体分开（图 2–4）。

图 2–3　栖息在稻穗上的蝗虫

3. 尝试绘制减数分裂不同时期的细胞分裂简图。

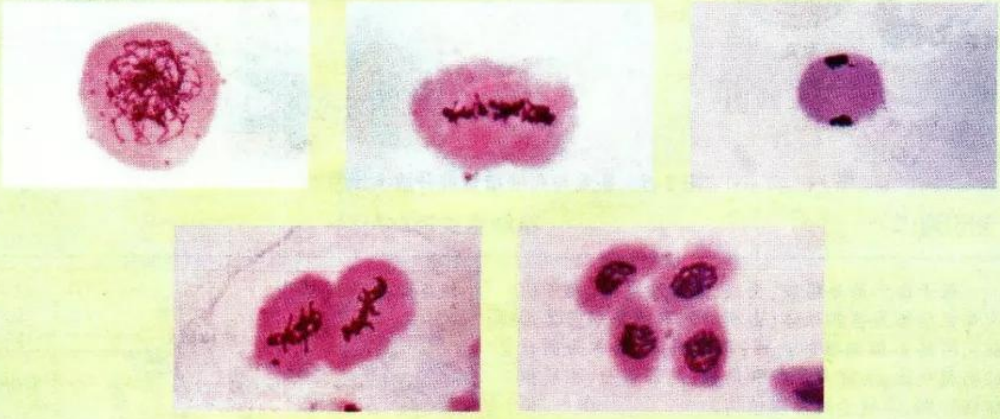


图 2–4　蝗虫精母细胞减数分裂的几个时期的显微图

讨论：

1. 如何判断视野中的细胞是处于减数第一次分裂时期还是减数第二次分裂时期？

2. 减数第一次分裂与减数第二次分裂相比，中期和末期的细胞中染色体有什么变化？

生殖细胞的形成

哺乳动物(包括人类)的精子是在睾丸(图 2-5)中形成的。当雄性动物性成熟后,睾丸里部分原始的生殖细胞,也就是精原细胞会进行减数分裂。在减数第一次分裂的间期,细胞中的染色体进行复制,成为初级精母细胞,复制后的每条染色体都含有2 条姐妹染色单体,并由同一个着丝点连接;随后,分散在细胞中的同源染色体两两配对,并排列在细胞的赤道板位置上;在纺锤丝的牵引下,配对的同源染色体彼此分离,分别移向细胞的两极;伴随细胞的分裂,一个初级精母细胞分裂成两个次级精母细胞,每个次级精母细胞中的染色体数目只有初级精母细胞中的一半。在减数第二次分裂过程中,着丝点分裂,每条染色体上的 2 条染色单体彼此分开,成为两条染色体,并在纺锤丝的牵引下,分别移向细胞的两极;2 个次级精母细胞分裂形成 4 个精细胞。精细胞经过变形(分化),最终形成成熟的精子。精子中的染色体数目是精原细胞中的一半。

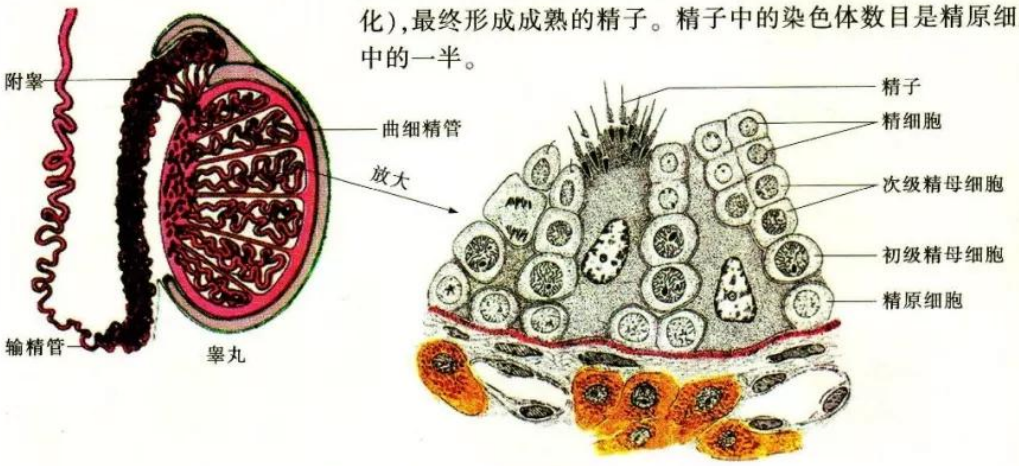
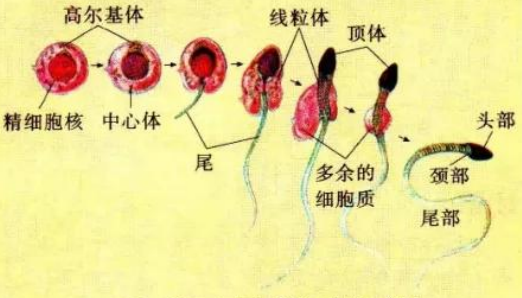


图 2-5　睾丸与曲细精管部分放大示意图

知识海洋　　精细胞变形(分化)

精子由三部分组成:头部、颈部和尾部。精子的头部包括细胞核和顶体(由精细胞中的高尔基体形成),顶体在细胞核的前面;颈部很短,通常为圆柱状或漏斗状,连接着头部和尾部;尾部很长,主要由轴丝组成,是精子运动的结构。

精细胞分化成为精子的过程称为精细胞分化或精子形成(图Ⅰ)。在分化过程中,细胞体积减小,细胞核内染色质细丝变粗,且包装得更加致密以保护染色质免受损伤。精细胞的细胞质在变为精子时大部分被丢弃,当顶体在精子前段形成时,细胞质仅在顶体和细胞核处留下极薄的一层。细胞质中的线粒体汇集在精子尾部,为精子活动提供能量。精细胞变形为精子后,具有了高度活动的能力和与此相应的结构。



图Ⅰ　精细胞变形(分化)过程示意图

哺乳动物的卵细胞是在卵巢中形成的(图 2-6),它与精子的形成过程基本相似。

图 2-6　卵巢、输卵管(部分)与卵细胞示意图

由原始的生殖细胞，也就是卵原细胞发育而来的初级卵母细胞,经过减数第一次分裂和减数第二次分裂形成卵细胞。所不同的是,初级卵母细胞经过减数第一次分裂,形成 1 个次级卵母细胞和 1 个极体,随后次级卵母细胞进行减数第二次分裂,形成 1 个卵细胞和 1 个极体，而减数第一次分裂产生的极体也分裂为 2 个极体,3 个极体不久就会消失;在两次分裂中细胞质都发生不均等分裂,1 个初级卵母细胞经过减数分裂,只形成 1 个卵细胞。卵细胞中的染色体数目只有卵原细胞的一半。

细胞的减数分裂过程可以概括为图 2-7。

图 2-7　细胞减数分裂过程图解

实践：

精子与卵细胞的形成过程基本相似，但也有不同。根据图 2–1，在图 2–8 中绘出哺乳动物精子和卵细胞形成过程中的染色体变化（假设该动物体细胞内有 2 对染色体）。

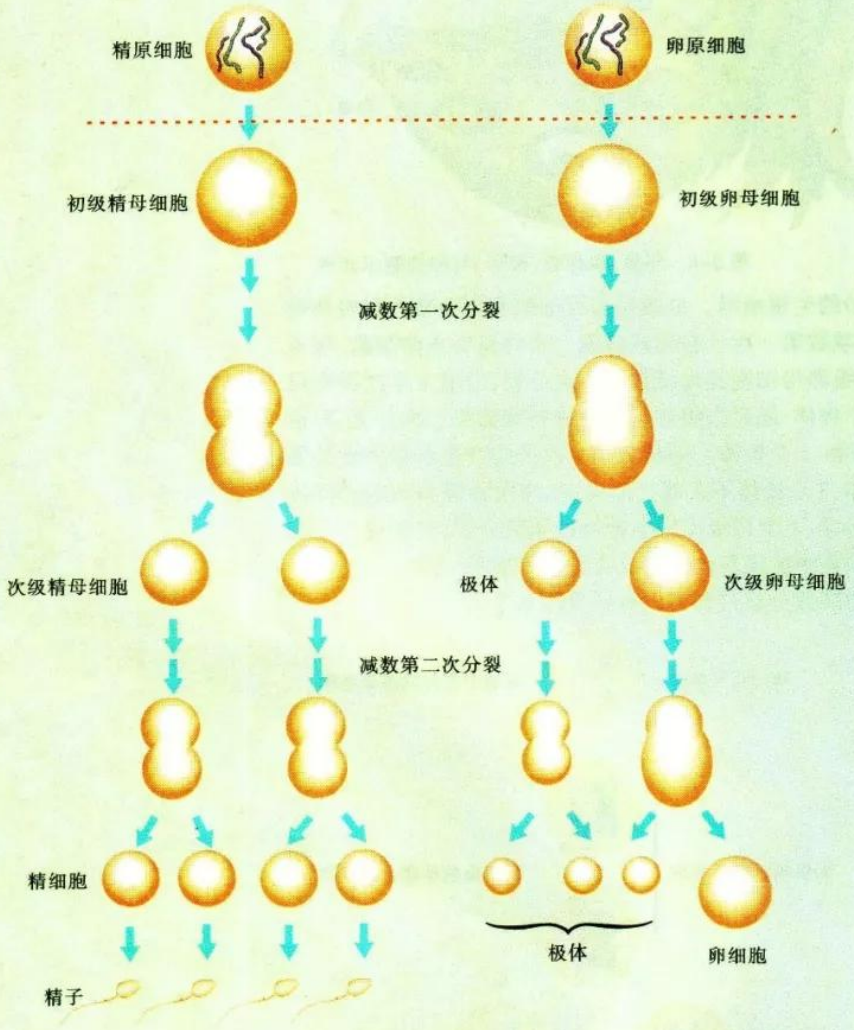


图 2–8　精子和卵细胞形成过程模式图

讨论：

1. 在哺乳动物细胞减数分裂的过程中，精子和卵细胞的形成过程有哪些异同点？

2. 同一种生物的精子和卵细胞中，染色体数目是否相同？为什么？

一、单项选择题

1. 在蝗虫精母细胞减数第一次分裂的前期发生的行为是 ( )

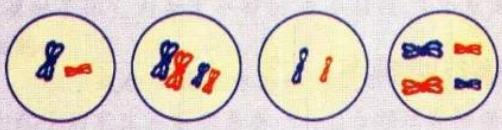
A. 染色体复制

B. 联会

C. 同源染色体分离

D. 着丝点分裂

2. 下列细胞示意图中，最可能属于精细胞的是 ( )



A B C D

3. 下列细胞内没有同源染色体的是 ( )

A. 体细胞 B. 精原细胞

C. 初级精母细胞 D. 次级精母细胞

4. 在减数分裂的联会期，四分体数目与染色体数目之比为 ( )

A. 1∶2 B. 1∶4

C. 2∶1 D. 4∶1

5. 减数分裂过程中染色体数目减半的原因是 ( )

A. 染色体复制一次，细胞分裂一次

B. 染色体复制一次，细胞分裂两次

C. 染色体复制两次，细胞分裂一次

D. 染色体复制两次，细胞分裂两次

6. 某动物精子细胞核中 DNA 的含量为 X，则该动物初级精母细胞细胞核中 DNA 的含量为 ( )

A. X B. 2X C. 3X D. 4X

7. 在减数第二次分裂的后期，某生物细胞中有 24 条染色体，那么该生物体细胞中的染色体数目最有可能是 ( )

A. 12 条 B. 48 条

C. 24 条 D. 36 条

8. 在蛙卵母细胞减数分裂过程中，不会发生的行为是 ( )

A. 细胞质均等分裂，产生 4 个卵细胞

B. DNA 复制，有关蛋白质合成

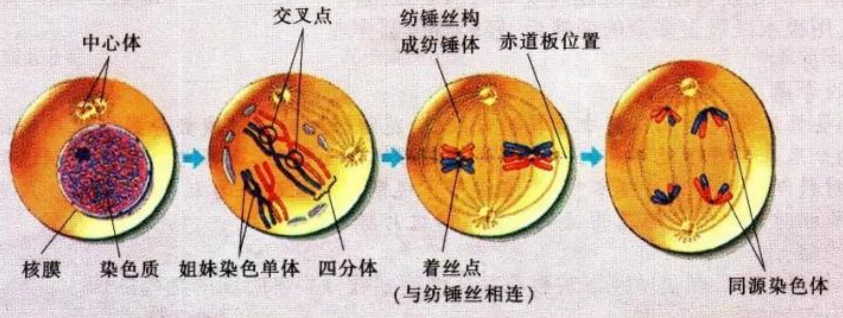
C. 同源染色体联会，形成四分体

D. 着丝点分裂，姐妹染色单体分开

二、技能增进题

比较 通过比较可以对同类或有联系的几种事物的属性、异同等进行辨别。

减数分裂是一种特殊的有丝分裂，是进行有性生殖的生物形成生殖细胞的细胞分裂方式。下图所示是减数第一次分裂过程中的几个主要阶段。



减数第一次分裂与有丝分裂的不同之处有哪些？减数第二次分裂有哪些特点？非姐妹染色单体之间发生互换有什么意义？有丝分裂中会发生互换吗？

不同生物的减数分裂发生在生命周期的不同阶段。动物细胞的减数分裂通常发生在性细胞形成时，植物细胞的减数分裂通常发生在单倍体细胞形成时，结果都是形成四个子细胞，每个子细胞中的染色体数目减半。观察植物细胞减数分裂的材料常用花药中的花粉母细胞。

提出问题

小组讨论，尝试根据动物细胞减数分裂的知识，提出一个有关植物细胞减数分裂的问题。例如，植物细胞和动物细胞的减数分裂过程是否相同？

推荐器材

蚕豆花蕾，培养皿、载玻片、盖玻片、镊子、解剖针、显微镜，冰醋酸、无水乙醇、改良苯酚品红染液或龙胆紫染液、卡诺氏固定液等。

作出假设

针对问题，作出相应的假设。例如，植物细胞和动物细胞的减数分裂过程相同。

设计和实施实验

1. 配制固定液和染色液：

卡诺氏固定液：按 3 份无水乙醇和 1 份冰醋酸的比例配制。

改良苯酚品红染液：

①先配制原液 A、B、C。

原液 A：取 3 g 碱性品红溶于 100 mL 体积分数为 70%的乙醇溶液中，可长期保存；

原液 B：取 A 液 10 mL 加入 90 mL 质量分数为 5%的苯酚水溶液中，2 周内使用；

原液 C：取 B 液 55 mL 加入 6 mL 冰醋酸和 6 mL 质量分数为 38%的甲醛，可长期保存。

②使用时配制染色液：取 C 液 10~20 mL，加入 80~90 mL 质量分数为 45%的醋酸。放置 2 周后使用，染色效果更显著。

2. 取材：

可将尚未开放的蚕豆花中的花药取出，直接染色压片制成临时玻片标本。也可用固定液（如卡诺氏固定液）固定花药 12~24 h，再用体积分数为 95%和 80%的乙醇溶液分别浸泡 30 min，最后放入 70%的乙醇溶液中，4 ℃保存待用。

3. 染色、制片：

将花药置于载玻片上，在花药上滴加改良苯酚品红染液，染色 10 min。边染色边用镊子轻轻捣碎花药，挤出花药中的花粉母细胞。将花药壁等残渣去除，盖上盖玻片，用吸水纸吸去多余的染液后，轻轻按压制作成临时玻片标本。

蚕豆花蕾与花蕾中的花药

建议考虑：

(1)蚕豆幼嫩花蕾的花药中有花粉母细胞，花粉母细胞经过减数分裂形成花粉细胞。

(2)如果在视野下观察到的细胞多为已成形的花粉细胞，是否可以考虑重新选取更加幼小的花药材料制作临时玻片标本？如果在视野下观察到的细胞多为未分裂的细胞，是否可以考虑重新选取相对成熟一点的花药材料制作临时玻片标本？

4. 镜检：

可对照图 2-2，在显微镜下观察花粉母细胞减数分裂各时期的细胞图像。

得出结论

根据实验结果，绘出蚕豆等被子植物花药中花粉母细胞减数分裂各时期的模式图。

拓展视野

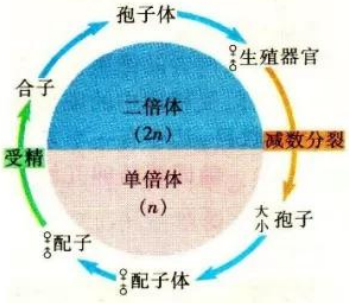
生物减数分裂的类型

不同生物进行减数分裂的类型并不完全相同，以二倍体生物为例，主要分为孢子减数分裂、配子减数分裂和合子减数分裂三类。

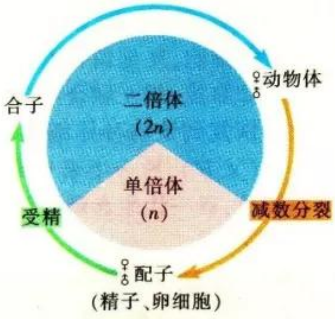
孢子减数分裂也称为中间减数分裂，见于植物和某些藻类。其特点是减数分裂和配子发生没有直接的关系，减数分裂的结果是形成单倍体的配子体（小孢子和大孢子）。小孢子再经过两次有丝分裂形成包含一个营养核和两个雄配子（精子）的成熟花粉（雄配子体），大孢子经过三次有丝分裂形成胚囊（雌配子体），内含 1 个卵核、2 个极核、3 个反足细胞和 2 个助细胞。

配子减数分裂也称为终端减数分裂，其特点是减数分裂和配子的发生紧密联系在一起。在雄性脊椎动物中，一个初级精母细胞经过减数分裂形成 4 个精细胞，后者再经过分化后形成成熟的精子；在雌性脊椎动物中，一个初级卵母细胞经过减数分裂形成 1 个卵细胞。

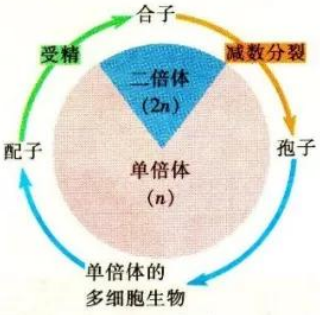
合子减数分裂也称为初始减数分裂，仅见于真菌和某些原核生物。减数分裂发生于合子形成之后，形成单倍体的孢子，孢子通过有丝分裂产生新的单倍体后代。



孢子减数分裂



配子减数分裂



合子减数分裂

第二节　有性生殖

学习目标

● 简述受精过程及其意义

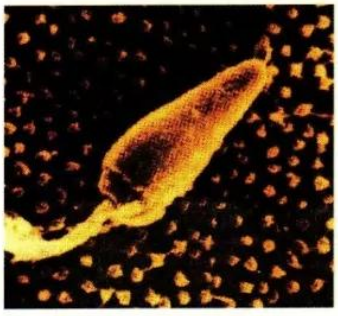
关键词

有性生殖　双受精

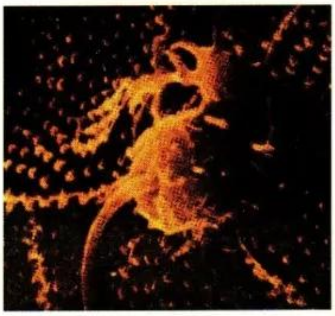
任何一个生物个体不管其寿命有多长，最终都会衰老死亡，而其种族却能不断延续。生命的延续是靠个体生殖产生后代而实现的。有性生殖不仅使生物得以繁衍生息，而且使生物多样性变得更加丰富。

受精——孕育新的生命

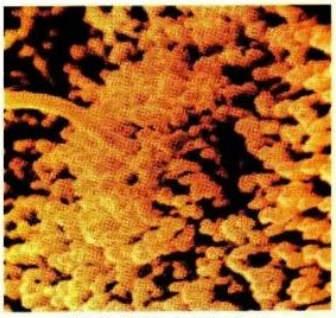
在生物的有性生殖过程中，精子和卵细胞通常要通过受精作用形成受精卵后，才能进一步发育成新个体。以哺乳动物为例，受精是指精子进入卵细胞形成受精卵的过程，它开始于精子与卵细胞的相互识别，结束于两者细胞核的融合。受精过程(图 2-9)中，精子头部的细胞膜与卵细胞的细胞膜融合，随即精子的细胞核和细胞质进入卵细胞内，卵细胞立即释放相应物质，阻止其他精子进入卵细胞。精子的头部进入卵细胞，尾部留在外面。在卵细胞中，两者的细胞核在细胞中部靠拢，相互融合形成受精卵。这样，受精卵中的染色体数目恢复到该物种体细胞中的染色体数目，其中有一半来自精子(父方)，另一半来自卵细胞(母方)。随即受精卵开始分裂增殖，新一代生命就开始孕育了。



精子与卵细胞细胞膜接触



精子头部逐渐进入卵细胞



精子尾部留在卵细胞外

图 2-9　受精过程

受精使卵细胞的缓慢代谢转变为旺盛代谢，从而促进受精卵不断地分裂、分化，使新生命逐渐发育为成熟的个体。受精还决定生物个体的性别，带有 Y 染色体的精子与卵细胞结合发育为男性，带有 X 染色体的精子与卵细胞结合则发育为女性。**减数分裂和受精作用维持了每种生物前后代体细胞中染色体数目的恒定，促进了遗传物质的重新组合。**

有性生殖

在自然界中，生物的生殖方式主要分为有性生殖和无性生殖两类。**有性生殖**(sexual reproduction)**是由亲代产生有性生殖细胞或配子，经过两性生殖细胞(如精子和卵细胞)的结合成为合子(如受精卵)，再由合子发育成新个体的生殖方式。**

知识海洋　　无性生殖

无性生殖是指不经过生殖细胞的结合，由母体直接产生出新个体的生殖方式。无性生殖包括分裂生殖、出芽生殖、孢子生殖和营养生殖等方式。

分裂生殖(裂殖)　它是生物由一个母体分裂成两个子代个体的生殖方式。由分裂生殖形成的新个体，大小和形状大体相同。这种生殖方式在单细胞生物中比较普遍，如变形虫、细菌等。

出芽生殖(芽殖)　它是由母体在一定的部位生出芽体的生殖方式。芽体在母体上逐渐长大直至脱落，最后成为完整的新个体。常进行出芽生殖的生物有酵母菌和水螅等。

孢子生殖　有些生物长成以后能产生孢子，孢子不经过两两结合就直接发育成新个体，这种生殖方式称为孢子生殖。例如，根霉的直立菌丝顶端可形成孢子囊，里面产生孢子，孢子落在阴湿而富含有机质的温暖环境中，就能发育成新的根霉。

营养生殖　由植物体的营养器官(根、茎、叶)产生出新个体的生殖方式称为营养生殖。例如，草莓的匍匐茎、秋海棠的叶都能生芽，这些芽都能形成新的个体。在生产中，人们常用分根、扦插、嫁接等营养生殖方法来培育花卉和果树。

植物组织培养和动物克隆也属于无性生殖。

大多数生物都能进行有性生殖。被子植物(绿色开花植物)主要依靠有性生殖繁衍后代，花是它们的生殖器官。一朵完整的花包括花柄、花托、花被、雄蕊和雌蕊等(图 2-10)。开花之后，通过传粉，花粉粒落到雌蕊的柱头上，吸水膨胀，在酶的作用下开始萌发，形成花粉管。花粉管不断伸长，通过花柱进入子房，直达胚珠并伸向胚囊，花粉管内的两个精子同时释放到胚囊中：一个精子与卵细胞结合，形成受精卵，将来发育成胚；另一个精子与两个极核结合，将来发育成胚乳。像这样，**两个精子分别与卵细胞和极核融合的过程，称为双受精**(double fertilization)。**这是被子植物有性生殖特有的现象。**

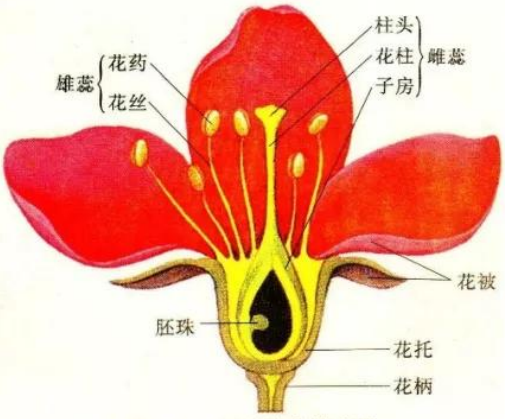


图 2-10　花的结构模式图

受精完成后，雌蕊中的子房壁发育为果皮，胚珠发育为种子，胚珠的珠被发育为种皮，子房则发育为由种子和果皮组成的果实。一些植物在种子发育过程中，胚乳的养分被子叶吸收，所以胚乳退化而子叶发达，如花生、大豆、蚕豆的种子。而一些植物种子的胚乳发达，大量的养分储藏在胚乳中，如水稻、小麦、玉米的种子。胚是新一代植物体的幼体。种子发育成熟后，在适宜条件下能够萌发，最后发育成一个新的植物个体。

知识海洋　绿色开花植物的有性生殖与个体发育

绿色开花植物的有性生殖与个体发育包括大、小孢子的形成和发育，精卵结合以及受精卵生长发育为植物体等过程（图Ⅱ）。花药是产生花粉的结构，花药中的小孢子母细胞（花粉母细胞）减数分裂后产生小孢子。花药中的绒毡层细胞为花粉粒的发育提供养料，并对调节花粉粒的发育有着重要作用。花粉粒萌发后形成一个营养核和一个生殖核，生殖核经有丝分裂形成2个精子。

胚珠中央的最初一团细胞称为珠心，其中的大孢子母细胞（胚囊母细胞）减数分裂后形成大孢子。大孢子经有丝分裂，形成含有2个极核和1个卵细胞等的胚囊。

图Ⅱ　绿色开花植物的有性生殖与个体发育过程

随着花粉管的萌发和伸长，2个精子分别与胚珠中的极核和卵细胞结合，最终完成双受精过程。

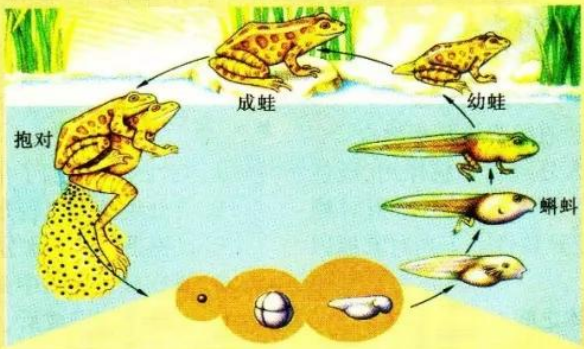
受精卵的形成标志着新生命的开始。受精卵发育成胚，胚发育成新的植物体。

其他脊椎动物和人的有性生殖与个体发育过程基本相同，精子和卵细胞分别是在精巢和卵巢中经减数分裂形成的。通过受精作用，精子和卵细胞融合成受精卵。

脊椎动物的个体发育包括胚胎发育和胚后发育两个阶段。胚胎发育是指从受精卵发育成幼体的过程。胚后发育是指幼体从卵膜中孵化出来或从母体内生出后发育为性成熟个体的过程。

知识海洋　　脊椎动物的胚胎发育和胚后发育

脊椎动物的胚胎发育过程包括卵裂、囊胚、原肠胚等阶段（图Ⅲ）。受精卵的早期分裂称为卵裂。卵裂使细胞数目增多，并逐步形成一个内部有空腔的球状胚，称为囊胚。囊胚中的空腔叫囊胚腔。随后，由于胚胎各部分细胞的不均等分裂，逐步形成具有内胚层、外胚层、中胚层和原肠腔等结构的原肠胚。



图Ⅲ　蛙的个体发育过程示意图

在胚胎发育过程中，外胚层发育为神经系统、感觉器官、表皮及附属结构，中胚层发育为骨骼、肌肉与循环、排泄、生殖系统，内胚层发育为肝、胰等腺体与呼吸道、消化道的上皮。这样，受精卵就逐步发育成为一个完整的幼体。

脊椎动物的胚后发育主要是指个体的成长和成熟。例如，爬行类、鸟类和哺乳类的幼体在形态结构和生活习性上都与成体差别较小，幼体不经过明显的变化就生长发育为成体；而两栖类（如蛙等）的幼体在形态结构和生活习性上则与成体有明显的差异，幼体在较短时间内发生显著的变化，发育为成体。像蛙这样的胚后发育称为变态发育。

在有性生殖中，两性生殖细胞分别来自不同的亲本，因此，由合子发育成的后代就具备了双亲的遗传特性。这对于生物的生存和进化具有重要意义。

一、单项选择题

1. 在被子植物的一生中，对维持染色体数目的恒定、促进植物遗传物质的重新组合起关键作用的环节是 ( )

A. 受精作用和种子萌发

B. 开花和传粉

C. 减数分裂和受精作用

D. 精子和卵细胞的形成

2. 在受精作用中，体现受精实质的是 ( )

A. 同类生物的精卵互相识别

B. 精子的头部进入卵细胞

C. 卵细胞膜增厚并形成受精膜

D. 精子和卵细胞的细胞核互相融合

3. 生物体的减数分裂和受精作用，既使前后代体细胞中染色体数目维持相对稳定，又使后代具有变异特性。下列对其原因的描述错误的是 ( )

A. 姐妹染色单体之间发生了交换

B. DNA 含量前后代保持稳定

C. 生物前后代染色体数目维持恒定

D. 遗传物质发生重新组合

4. 进行有性生殖的生物，其新生命的起点是 ( )

A. 卵细胞　B. 极核　C. 受精卵　D. 种子

5. 下列属于生殖细胞的是 ( )

A. 受精卵　B. 卵细胞

C. 极核　D. 受精极核

6. 被子植物中产生生殖细胞的结构是 ( )

A. 花丝和柱头　B. 花柱和子房壁

C. 花药和胚珠　D. 花柄和花托

7. 根据下图判断，下列关于有性生殖的说法中，错误的是 ( )

A. 有性生殖增加了生物的变异性

B. 有性生殖的过程是指Ⅰ+Ⅱ

C. 过程Ⅲ包括细胞分裂和分化等过程

D. Ⅲ在被子植物中是指双受精过程

8. 受精作用完成后，绿色开花植物的生殖器官——“花”的各部分发生了显著的变化。下列叙述错误的是 ( )

A. 子房壁发育成果实

B. 胚珠发育成种子

C. 珠被发育成种皮

D. 受精卵发育成胚

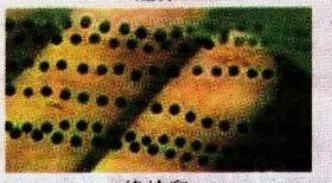
二、技能增进题

采集标本　采集标本是开展生物学实验和研究的重要技能之一。

为了研究生物的发育过程，常常需要从自然环境中采集标本，并带回实验室观察研究。在采集标本前，应先查阅有关资料，使自己对所采集的标本有深入的了解。例如，采集蛙卵标本前，应先了解蛙卵和蟾蜍卵的区别；了解对采集的标本及时进行处理的方法，以便带回实验室饲养或固定保存。在野外采集标本时要注意对环境的保护和自身安全的防护等。

采集标本还有哪些需要注意的事项呢？

蛙卵

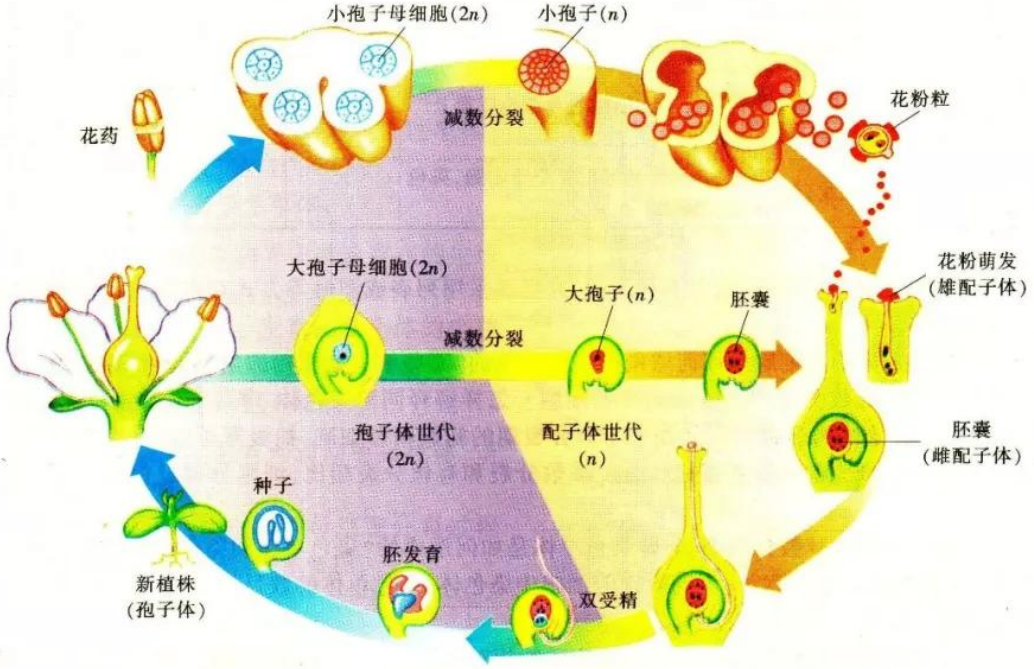


蟾蜍卵

植物的世代交替

在植物和某些动物的生活史中，无性世代与有性世代有规律地相互交替出现的现象称为世代交替（alternation of generations）。在植物中，无性世代（又称孢子体世代）是指生活史中具两倍数（$2n$）染色体的时期，即从合子形成到孢子母细胞产生的阶段；有性世代（又称配子体世代）是指生活史中具单倍数（n）染色体的时期，即从孢子母细胞经减数分裂产生孢子到配子体形成两性配子的阶段。

在不同类群植物的生活史中，无性世代和有性世代的发达程度不同。通常是进化水平较低的类群，有性世代占优势；进化水平高的类群，无性世代占优势，有性世代则趋于简化。



被子植物的世代交替示意图

动物发生世代交替的较少，仅发生于原生动物和腔肠动物的一些种类中。例如，腔肠动物中的薮枝螅，一生中有水螅型和水母型两种体型。水螅型群体为无性世代，以出芽生殖的方式产生新的水螅体。它们也能以出芽的方式产生雌、雄水母芽，长大后脱离生殖体，在海水中发育成雌、雄水母体。水母体为有性世代，进行两性生殖。

本章自主小结

减数分裂是进行有性生殖的生物在产生成熟的生殖细胞时进行的特殊的细胞分裂方式。在减数分裂过程中，染色体只复制一次，而细胞连续分裂两次。减数分裂的结果是，成熟的生殖细胞中染色体数目比原始生殖细胞减少一半。

减数分裂的内容可以通过填写下表进行梳理、小结。

时期		染色体行为	染色体数	染色单体数	DNA 数
分裂间期			$2n$		
减数第一次分裂	前期			$4n$	$4n$
	中期	同源染色体成对排列在赤道板位置上	$2n$		
	后期		$2n$	$4n$	$4n$
	末期	染色体部分解旋，细胞一分为二，染色体数目减半			
减数第二次分裂	前期	每条染色体含两条染色单体，但无同源染色体			
	中期	染色体排列在细胞的赤道板位置上			
	后期				
	末期	细胞质分裂，共形成 4 个子细胞，染色体数目减半			

在完成上表的填写后，思考下列问题，并尝试采用列表或图解等方式对本章的其他内容进行自主小结。

1. 组成人体的体细胞是如何增殖产生子细胞的？哪些细胞是原始的生殖细胞？原始的生殖细胞如何通过减数分裂产生成熟的生殖细胞？怎样解释同源染色体、非同源染色体、联会、四分体、赤道板等结构名称？区分处于不同分裂期的初级精母细胞、初级卵母细胞、次级精母细胞和次级卵母细胞的主要依据是什么？减数分裂和有丝分裂相比，细胞分裂过程及结果有哪些特点？

2. 在生物细胞减数分裂中，姐妹染色单体是如何形成的？染色单体和染色体之间是什么样的关系？在减数分裂过程中，不同阶段的细胞中染色体、染色单体的数目与 DNA 含量的变化有什么规律？

3. 生物前后代之间是怎样保持遗传物质的相对稳定的？生物的生殖类型有哪些？有性生殖对生物的生存和进化具有什么意义？

推荐网站：

1. http://www.chinagene.org
2. http://www.china-obgyn.net
3. http://www.fhedu.cn

1. 下图中，甲、乙、丙、丁分别表示同一种生物的4个正在进行分裂的细胞。已知该生物含有2对同源染色体，请据图回答：

甲　　乙　　丙　　丁

(1)甲处于_____分裂____期，判断的依据是_____，分裂产生的子细胞是_____细胞。

(2)乙处于_____分裂____期，分裂产生的子细胞是____细胞。

(3)丙处于_____分裂_____期；丁处于_____分裂_____期；丙细胞中含有_____个DNA分子，_____条染色单体；丁细胞中含有_____个DNA分子，_____条染色体，_____条染色单体。

2. 有性生殖是生物界中普遍存在的生殖方式。它是指经过_____的结合，产生_____，由_____发育成新个体的生殖方式。受精作用促使卵细胞的缓慢代谢转变为旺盛代谢，从而促进细胞不断地_____。

3. 某动物体细胞有两对同源染色体，请据此完成下列问题：

(1)画出该动物次级卵母细胞分裂过程中由后期到形成卵细胞的示意图。

(2)在这个次级卵母细胞中，有同源染色体_____对，DNA分子_____个。

4. 某动物的一个体细胞中核DNA的含量为2 C，请据此作答：

(1)在下图中，绘出减数分裂过程中从一个精原细胞变为一个精细胞时，细胞核中DNA含量的变化示意图。

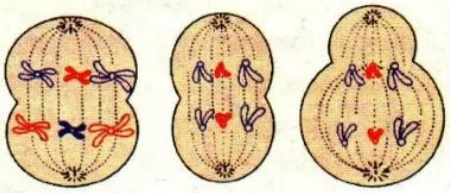
(2)填空说明下列细胞在减数分裂中DNA含量发生变化的原因。

① 由精原细胞变成初级精母细胞时组成染色体的DNA分子进行_____，细胞核DNA含量的变化是_____。

② 经过减数第一次分裂，一个初级精母细胞分裂成两个次级精母细胞，细胞中同源染色体_____，一个细胞核中DNA含量的变化是_____。

③ 经过减数第二次分裂，染色单体分离，两个次级精母细胞分裂成4个精细胞，一个细胞核内DNA含量的变化是_____。

5. 根据下面的细胞分裂图，回答问题：



图A　　图B　　图C

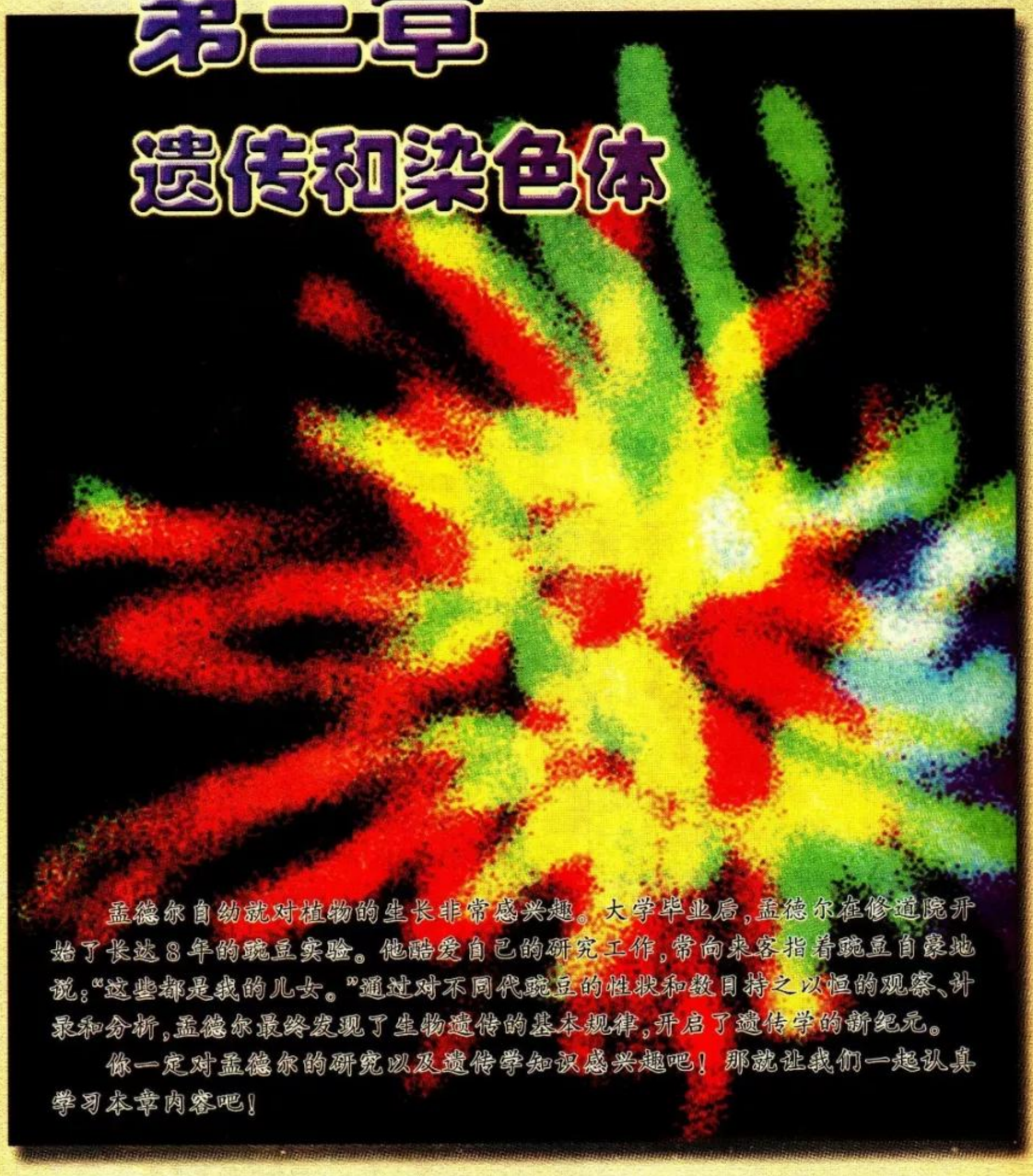
(1)图A所示细胞分裂的方式是_____。细胞内染色体与染色单体的比例是_____。

(2)图B所示细胞分裂后产生的细胞是_____或_____。

(3)图C所示细胞分裂产生的子细胞名称是_____，每个子细胞中有____条染色体。

第三章

遗传和染色体



孟德尔自幼就对植物的生长非常感兴趣。大学毕业后，孟德尔在修道院开始了长达8年的豌豆实验。他酷爱自己的研究工作，常向来客指着豌豆自豪地说："这些都是我的儿女。"通过对不同代豌豆的性状和数目持之以恒的观察、计录和分析，孟德尔最终发现了生物遗传的基本规律，开启了遗传学的新纪元。

你一定对孟德尔的研究以及遗传学知识感兴趣吧！那就让我们一起认真学习本章内容吧！

- 基因的分离定律
- 基因的自由组合定律
- 染色体变异及其应用

第一节　基因的分离定律

"种瓜得瓜，种豆得豆"，这种子代与亲代个体之间相似的现象称为遗传。亲代通过遗传物质把遗传信息传递给子代，子代按照遗传信息生长、发育，因此子代总是具有与亲代相同或相似的性状。但是，子代与亲代之间以及子代的不同个体之间，总会出现一些差异，这种现象称为变异。

学习目标

- 举例说明基因与性状的关系
- 阐明基因的分离定律
- 分析孟德尔遗传实验的科学方法

关键词

分离定律

基因的分离定律

1865 年，孟德尔(G. J. Mendel)在一次科学讨论会上宣读了自己的《植物杂交实验》论文。遗憾的是，这一具有划时代意义的研究成果当时并没有引起学术界的重视。直到 20 世纪初，3 位植物学家通过各自的研究得到了与孟德尔一样的研究结论，才使孟德尔 30 多年前的工作被人们理解并得到正确的评价。

豌豆是严格的自花受粉植物，在自然情况下一般都是纯种。孟德尔选择豌豆作为实验材料，挑选在株高、花色等 7 对相对性状上呈明显差异的植株进行杂交(通过人工去雄和传粉)实验，追踪这些性状在杂种后代中的分离情况，并对实验结果进行了统计分析。

孟德尔选择具有 1 对相对性状的亲本(P)进行杂交，得到杂种第一代，即子一代(F_1)，F_1 的所有植株只表现出一个亲本的性状。例如，紫花豌豆和白花豌豆杂交，紫花豌豆无论作母本(正交)还是作父本(反交)，杂交后产生的 F_1 均为紫花豌豆。通常把 **F_1 表现出来的亲本性状称为显性性状**，如紫花性状；**没有表现出来的亲本性状称为隐性性状**，如白花性状。F_1 植株自花受粉(自交)产生子二代(F_2)，在 F_2 中，有些植株表现显性性状，有些植株表现隐性性状(图 3-1)。这种**在杂种后代中出现不同亲本性状的现象，称为性状分离。**

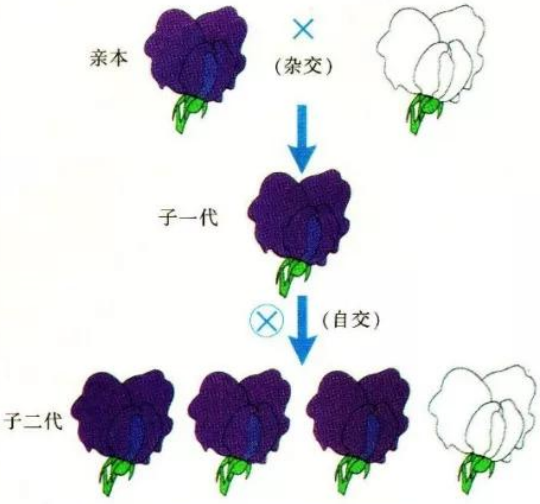


图 3-1　豌豆 1 对相对性状的杂交实验

事实：

孟德尔选择豌豆的7对相对性状分别进行杂交实验，统计出每对相对性状的杂交实验结果(表3-1)。

表3-1　豌豆7对相对性状的杂交实验结果

性　状	杂交组合			F_1的表现型	F_2的表现型		
	显　性		隐　性		显　性	隐　性	比　例
花的颜色		紫色×白色		紫色	紫色 705	白色 224	
花的位置		腋生×顶生		腋生	腋生 651	顶生 207	
豆荚形状		饱满×皱缩		饱满	饱满 882	皱缩 299	
豆荚颜色(未成熟)		绿色×黄色		绿色	绿色 428	黄色 152	
种子形状		圆形×皱缩		圆形	圆形 5 474	皱缩 1 850	
子叶颜色		黄色×绿色		黄色	黄色 6 022	绿色 2 001	
茎的高度		高茎×矮茎		高茎	高茎 787	矮茎 277	

分析：

1. 计算并填写每个杂交组合中F_2表现型的显、隐性比例。
2. 从孟德尔的实验数据中能够得出什么结论？

孟德尔认真地研究了7组实验数据，发现F_2中表现显性性状的植株与表现隐性性状的植株比总是基本接近于3∶1。他认为，在卵细胞和花粉细胞中存在着控制性状的遗传因子。他用大写字母代表显性因子(如A代表紫花因子)，用小写字母代表隐性因子(如a代表白花因子)。纯合的紫花亲本产生A型花粉和A型卵细胞，白花亲本产生a型花粉和a型卵细胞。

遗传因子在亲本体细胞中是成对存在的。紫花亲本(AA)和白花亲本(aa)杂交产生杂种 F_1(Aa),F_1 含有 1 对遗传因子。由于 A 为显性遗传因子,a 为隐性遗传因子,所以 F_1 表现出由显性遗传因子控制的紫花性状。

杂种 F_1 体细胞内的遗传因子 A 和 a 彼此保持独立,在形成生殖细胞时,F_1 可以产生数量相等的 A 型和 a 型花粉,也可以产生数量相等的 A 型和 a 型卵细胞。在 F_1 自花受粉时,不同类型的两性生殖细胞之间结合的概率相等,产生 3 种类型的 F_2,即 AA、Aa、aa。如果 F_2 植株的数量足够多,那么,3 种类型的数量之比约为 1:2:1。其中,AA 表现为紫花;Aa 含有 1 个显性因子和 1 个隐性因子,也表现为紫花;aa 表现为白花。在 F_2 中,紫花豌豆与白花豌豆的数量之比约为 3:1(图 3-2)。

后来遗传学家**将控制性状的遗传因子称为基因,将一对同源染色体上决定相对性状的基因称为等位基因**。例如,决定紫花的基因(A)和决定白花的基因(a)就是一对等位基因。孟德尔实验中的 7 对相对性状分别由 7 对等位基因控制。

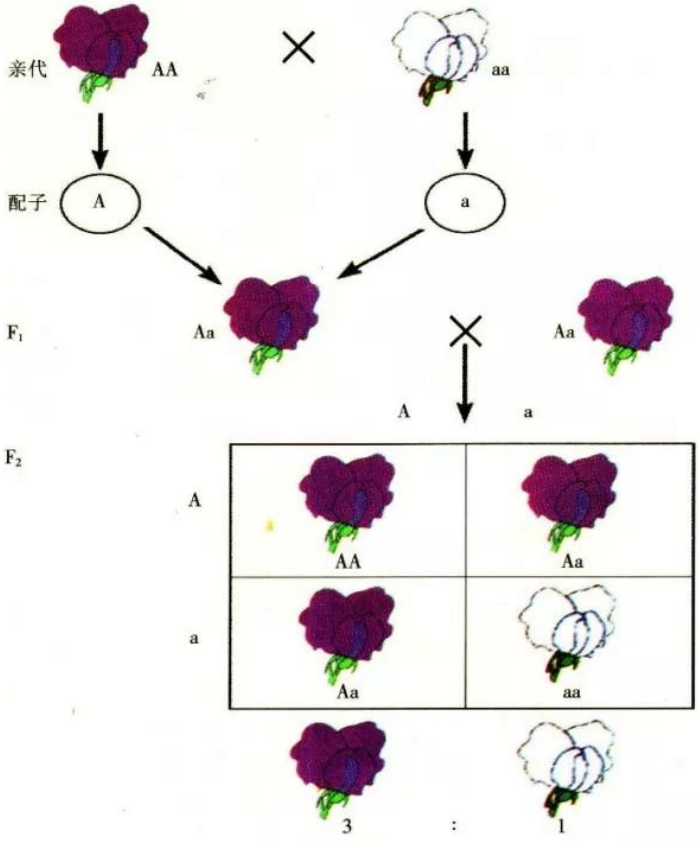


图 3-2　豌豆 1 对相对性状的遗传分析图解

实践：

1. 准备两个小罐，分别标记为 1 号罐和 2 号罐。每个罐中均有 100 个玻璃球，其中红色球和绿色球各 50 个，1 号罐中小球代表两种雌配子，2 号罐中小球代表两种雄配子，红球代表基因 A，绿球代表基因 a，将罐中小球充分混合均匀。

2. 分别从两个小罐内随机抓取一个小球，放在一起，表示雌雄配子随机结合形成的合子类型。每次记录合子类型后，将抓取的小球各自放回原来的小罐。重复 50~100 次。将结果记录在表 3-2 中。

表 3-2　性状分离比的模拟实验记录表

	显　性		隐　性
	AA	Aa	aa
1			
2			
…			
100			
合计			
基因组合比			
性状分离比			

讨论：

1. 如果从两个小罐中再分别抓取一次小球，在取小球前，你能估算出 AA、Aa 和 aa 组合的概率是多少吗？

2. 假如当年孟德尔只统计了 10 株豌豆的相对性状，他还能正确地解释性状分离现象吗？

3. 为了提高该实验的科学性和说服力，请总结实验注意事项。

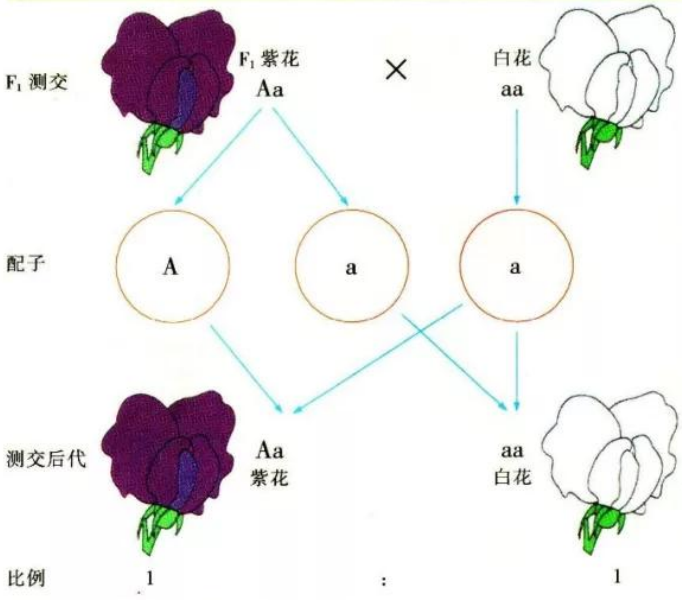


图 3-3　豌豆 1 对相对性状测交实验的遗传图解

孟德尔为了证实自己对性状分离现象推断的正确性，首创了测交的实验方法。孟德尔认为，如果将杂种 F_1(Aa)和隐性纯合亲本(aa)杂交，F_1 产生 2 种类型配子(A 和 a)，隐性亲本只产生 1 种类型配子(a)，那么，雌雄配子结合产生两种后代，分别表现为紫花(Aa)和白花(aa)，而且它们的数目之比应为 1∶1。测交实验结果（图 3-3)完全证实了他的推断，证明了 F_1 是杂合子；在形成配子时，杂合子中的显性因子和隐性因子发生分离，分别进入不同的配子。

孟德尔虽然对性状分离的现象进行了科学解释，但并未完全确认这一现象的实质。此后，经过许多遗传学家的不断实验与总结，终于证实成对的遗传因子就是位于一对同源染色体上的等位基因，具有一定的独立性。**在细胞进行减数分裂形成配子的过程中，等位基因会随着同源染色体的分开而分离，分别进入到两个配子中，独立地随配子遗传给后代。这就是现代所说的基因的分离定律**(law of segregation)。

在遗传学上，把生物个体实际表现出来的性状称为表现型(phenotype)，**而与表现型有关的基因组成称为基因型**(genotype)。例如，豌豆紫花是一种表现型，紫花的基因型是AA或Aa。**基因组成相同的个体称为纯合子**(如AA或aa)，**基因组成不同的个体称为杂合子**(如Aa)。

生物个体的基因型在很大程度上决定着生物个体的表现型。但是，在生物体的发育过程中，表现型有时还受到环境中复杂因素的影响。例如，同一株水毛茛，浸没在水中的叶呈丝状，而暴露在空气中的叶呈扁平状(图3–4)；在不同的光照条件下，野牵牛花的颜色也有所不同。

图3–4　水毛茛

孟德尔获得成功的原因

1822年7月22日，孟德尔出生在奥地利的一个农民家庭，他从小就很喜爱植物。1843年他进入布隆修道院做修道士，1851年到维也纳大学学习自然科学。1853年，从维也纳大学回到布隆不久，孟德尔就开始了长达8年的豌豆杂交实验(图3–5)。孟德尔挑选出34个豌豆品种用于实验。这些豌豆生长周期短，易于栽培，并都具有某种可以相互区分的相对性状。在豌豆的杂交实验中，经过8个寒暑的辛勤劳作，孟德尔对不同世代的豌豆的性状和数目进行了细致的观察、计录和分析，终于发现了生物遗传的两个基本规律，即基因的分离定律和基因的自由组合定律，从而揭示了生物遗传的奥秘。

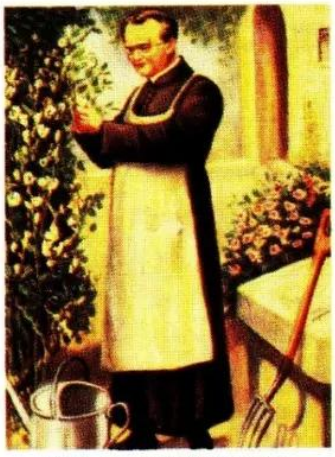


图3–5　孟德尔在做实验

能取得如此重大的成功绝非偶然。正确地选用实验材料是孟德尔获得成功的首要原因。豌豆是严格的自花受粉植物，在花未开时就已经完成了受粉过程，从而避免了外来花粉的干扰；在自然状态下豌豆一般为纯合子；豌豆具有一些稳定的、容易区分的相对性状，因而对这些相对性状进行研究，获得的实验结果也比较可靠。

由单因子到多因子的研究方法也是孟德尔获得成功的重要因素。在分析生物性状时，孟德尔开始只对1对相对性状的遗传情况进行研究。例如，在研究种子的形状时，不考虑种子的颜色；在研究种子的颜色时，不考虑种子的饱满程度。在弄清1对相对性状的遗传情况后，再进行2对、3对，甚至更多对

相对性状的遗传实验研究。

应用统计学方法对实验结果进行分析，是孟德尔获得成功的又一个重要因素。在进行豌豆的杂交实验时，他对不同世代不同性状的个体数目都进行了记载，并用统计学方法进行了分析，探寻复杂现象背后的规律。

此外，孟德尔还科学设计了实验程序。在对大量实验数据进行分析的基础上，他合理地进行了推断，提出了解释问题的假说并设计了新的实验来验证推断的正确性（如设计测交实验验证对性状分离现象的推断），这也是孟德尔获得成功的重要原因。

孟德尔揭示遗传基本规律的过程表明，任何一项科学研究成果的取得，不仅需要有坚忍的意志和持之以恒的探索精神，还需要有严谨求实的科学态度和正确的研究方法。

基因的分离定律的应用

基因的分离定律是遗传学中最基本的规律之一。掌握这一定律不仅有助于人们正确地解释生物界的一些遗传现象，而且能够预测杂交后代的类型和各种类型出现的概率，这对于动、植物育种实践和医学实践都具有重要的指导意义。

在育种实践中，如果发现某一个体的某种性状在生产上具有增加产量或提高产品质量的价值，就可以应用基因的分离定律设计育种过程。具体地说，如果在一片麦田里发现了一株具有抗锈病优良性状的小麦，就要先确定该株小麦决定抗锈病性状的基因组成。已知决定抗锈病性状的基因是显性基因，若该株小麦的自交后代不发生性状分离，就说明该株小麦有关抗锈病的基因组成是纯合的，其后代都可以发育为具有抗锈病性状的小麦。如果该株小麦的自交后代发生性状分离，就说明该株小麦有关抗锈病的基因组成是杂合的。为了获得稳定的抗锈病类型，可以让抗锈病的小麦植株继续自交，淘汰由于性状分离而出现的非抗锈病类型，直到抗锈病性状不再发生性状分离为止。

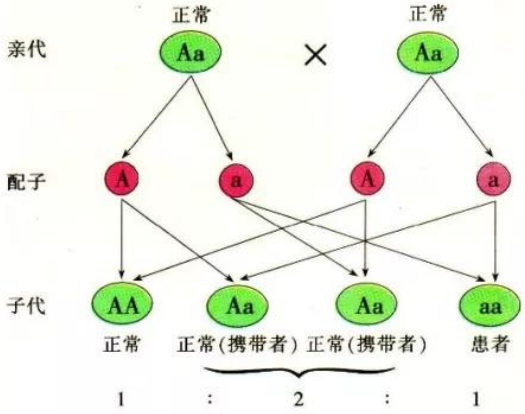


图 3-6　一种先天性聋哑的遗传分析图解

在医学实践中，人们常常利用基因的分离定律，对遗传病的基因型和发病概率做出科学的推断。例如，人类的一种先天性聋哑是由隐性基因(aa)控制的遗传病。如果一个患者的双亲表现型都正常，根据基因的分离定律推断，患者的双亲就一定都是杂合子(Aa)。在他们的子代中，先天性聋哑的发病概率是1/4(图 3-6)。如果该家族某一世代有 2 男(基

因型分别为 AA、Aa)、2 女(基因型分别为 Aa、aa),这种遗传病的图解就可以用遗传病家族系谱图表示(图 3-7)。

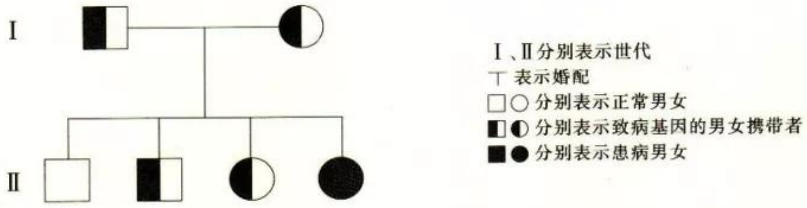


图 3-7　遗传病系谱图

又如,人类的多指(如六指)是由显性致病基因 D 控制的一种畸形性状(图 3-8)。如果双亲的一方是多指(基因型为 DD 或 Dd),他们的子女就很可能患多指(图 3-9)。

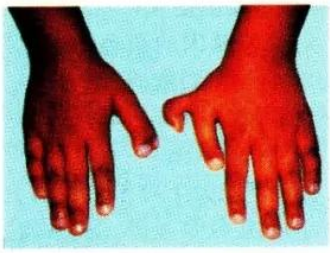


图 3-8　人类多指畸形

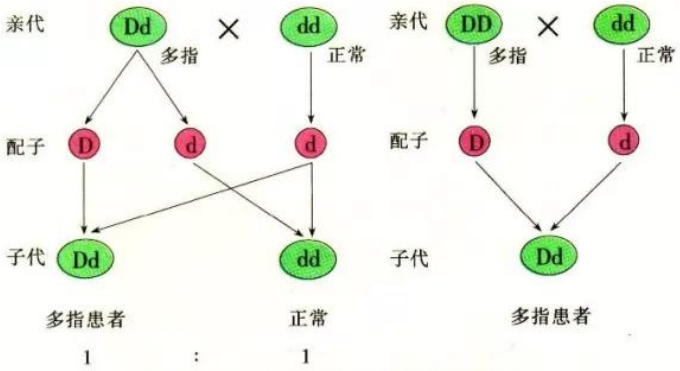


图 3-9　人类多指遗传的分析图解

知识海洋　　**概率计算的两个定理**

乘法定理　当两个事件互不影响,各自独立,那么这两个事件同时或相继出现时的概率是它们各自出现时概率的乘积。例如,抛出一枚硬币,落在地上时正面和反面都有可能朝上,那么各自的概率是 1/2。若两枚硬币同时抛出,那它们正面都朝上的概率是多大呢?因为一枚硬币正面朝上或朝下并不影响另一枚硬币正面的朝向,各自独立,因此符合乘法定理。由于一枚硬币正面朝上的概率是 1/2,那么两枚硬币正面都朝上的概率就是 1/2×1/2=1/4。

加法定理　当一个事件出现时,另一个事件就被排除,这样的事件叫做互斥事件。互斥事件出现的概率是它们各自概率之和。例如,每胎生育一个,不是男孩就是女孩,属互斥事件,那么生一个男孩或女孩的概率为 1/2+1/2=1。

一、单项选择题

1. 等位基因的分离一般发生于 ( )

A. 有丝分裂后期

B. 减数第二次分裂后期

C. 减数第一次分裂后期

D. 受精卵发育过程中

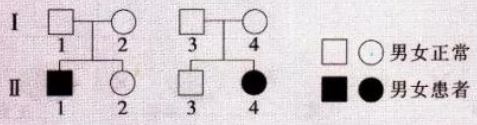
2. 豚鼠黑色皮毛对白色皮毛为显性。如果一对杂合的黑毛豚鼠交配，一胎产下 4 仔，则 4 仔的表现型可能是 ( )

①全部黑色 ②3 黑 1 白 ③2 黑 2 白 ④1 黑 3 白 ⑤全部白色

A. ② B. ②④

C. ②③④ D. ①②③④⑤

3. 下图为两个苯丙酮尿症遗传系谱图。其中 $Ⅱ_2$ 和 $Ⅱ_3$ 婚配产生的后代患有苯丙酮尿症的概率是 ( )



A. 1/4 B. 3/4 C. 1/6 D. 1/9

4. 玉米幼苗绿色与白色是 1 对相对性状(用 A 和 a 表示)。现用两个杂合子杂交所产生的种子作为实验种子，将其中的 400 粒播种后置于黑暗处，另外 400 粒播种后置于有光处。统计种子萌发后幼苗的表现型，结果如下表所示。下列对实验结果的分析中，错误的是 ( )

环　境	绿色幼苗数	白色幼苗数
黑暗	0	391
有光	299	88

A. 光是叶绿素形成的必要条件

B. 光照下有叶绿素的性状是显性性状

C. 表现型是基因型和环境因素共同作用的结果

D. 绿色幼苗的基因型都是 AA

5. 将具有 1 对等位基因的杂合子逐代自交 3 次，在 F_3 中杂合子占总数的 ( )

A. 1/8 B. 7/8

C. 7/16 D. 9/16

6. 豌豆的白花和紫花为 1 对相对性状。下列杂交实验中，能判定性状显隐性关系的是 ( )

①紫花×紫花→紫花 ②紫花×紫花→301 紫花+110 白花 ③紫花×白花→紫花 ④紫花×白花→98 紫花+107 白花

A. ①③ B. ②③

C. ③④ D. ①④

二、技能增进题

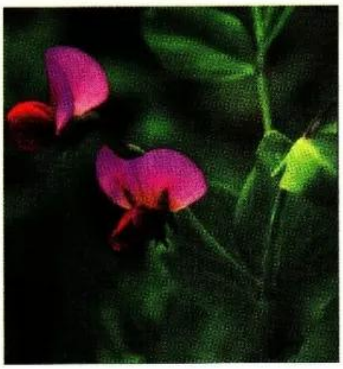
推理 根据事物表现出来的现象或变化规律来推测、判断变化的原因。

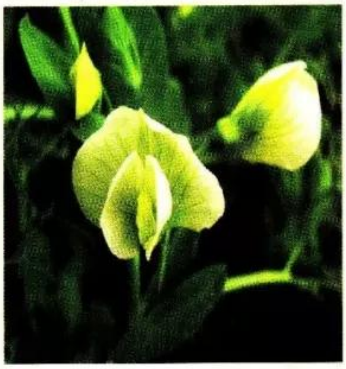
在研究豌豆多对相对性状中，孟德尔惊奇地发现，种皮灰色的豌豆植株总是开紫花，种皮白色的豌豆植株总是开白花（如下图所示）。根据这一现象，你能通过推理提出种皮颜色和花颜色之间关系的相关假说吗？尝试用实验去验证你的推理是否正确。

种皮灰色/花紫色

种皮白色/花白色

孟德尔利用不同品种的豌豆设计了多种杂交实验，其中通过紫花豌豆和白花豌豆的杂交实验，得知紫花和白花是一对相对性状，由一对遗传因子(等位基因)控制。





紫花豌豆和白花豌豆

提出问题

实验大棚里种植的紫花豌豆已经结出了荚果(含种子)，这些紫花豌豆的种子是否为纯合子？豌豆品种的花色性状是否受一对等位基因控制？将紫花豌豆的种子种下去后长成的植株会开出一定比例的紫花和白花吗？

推荐器材

紫花豌豆种子，大号花盆及盆托、花园土、松土用的小铲子、浇水壶、细木条(作豌豆茎蔓缠绕支架用)等。

作出假设

对提出的问题作出假设。例如，针对“紫花豌豆的种子是否为纯合子”的问题，可根据基因的分离定律，作出“表现型为紫花的豌豆种子，其自交后代若出现性状分离就是杂合子，若自交后代不出现性状分离就是纯合子”的假设。

设计实验

1. 将豌豆种子浸泡在清水中，待种子吸水膨胀备用。

2. 将花园土和腐殖质按一定比例混合后装入大号花盆中。

3. 取处理过的豌豆种子放入土中，离土表约 2 cm，浇透水。

建议考虑：豌豆栽培的温度不宜过高；生长期室温为 10~15 ℃，有利于出苗和植株生长；开花期室温为 15~20 ℃，有利于植株开花。

4. 小组讨论并完善以上实验方案。

建议考虑：参与实验的同学，在每一个大花盆中适时播种紫花豌豆的种子 10 粒，全班播种下的种子总数要尽量多一些(不少于 50 粒)。

实施实验

按照实验方案，分工合作完成实验。

建议考虑：

(1)及时浇水、松土，出苗后及时将花盆放在窗台上，给予充足的光照。

(2)设计统计表格，在开花期及时观察和记录紫花和白花的数量，计算性状分离比。

要将盆栽植株在阳台上放稳，防止掉落伤人。

得出结论

用你学到的遗传学知识来解释实验结果，并与同学和老师交流探究结论。

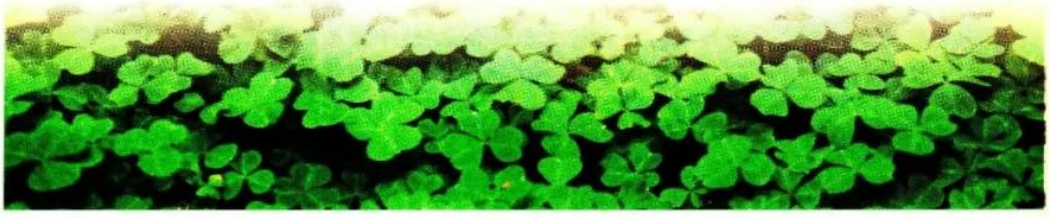
环境影响基因的表达

在生物发育过程中，除了生物个体的基因型在很大程度上决定着生物个体的表现型，外部环境也对生物个体的表现型有很大影响。

喜马拉雅兔身体的末端处（尾、足、耳、鼻）为黑色，其余部位全为白色。黑色是由一个隐性基因决定的，其表现型还受温度的影响。兔身末端处比躯干部位温度低，凡是体温低于33 ℃的身体部位则呈现黑色。用冰袋降低喜马拉雅兔的背部温度，则背部出现黑色；如恢复常温，则黑色褪去。这是由于毛色基因编码的酶只在33 ℃以下才具有活性。一种报春花在花朵形成过程中，若某一关键时期受到不同温度的处理后，则呈现的花色不同。温度高于30 ℃开白花，温度低于20 ℃开红花。因此，通过调节温度可以使同一植株上开出不同颜色的花。

温度对喜马拉雅兔毛色的影响

光照也是影响遗传性状的一个重要环境因素。例如，玉米的遗传性状中有一种白化型，即不形成叶绿素，是一种隐性遗传。白化型玉米即使在正常光照条件下也不形成叶绿素，因此这是一种致死的基因型。与此相对应的遗传性状是正常植株，即可以形成叶绿素，但若将正常植株放在黑暗、阴影和不同波长的光照下，叶绿素也同样形成受阻，呈现不同的黄化现象。因此可以这样理解，白化型植株不具有产生叶绿素的基因，在任何情况下都不能产生叶绿素；而正常植株具有产生叶绿素的基因，但能否产生叶绿素还要取决于环境条件。



第二节 基因的自由组合定律

孟德尔在弄清了1对相对性状的分离定律后，就着手研究具有2对相对性状差异的亲本之间的杂交问题，逐渐深入地研究豌豆的遗传规律。

学习目标

- 阐明基因的自由组合定律
- 概述伴性遗传

关键词

自由组合定律
伴性遗传

基因的自由组合定律

孟德尔选择豌豆的7对不同相对性状，分别针对每一对相对性状进行杂交实验研究，在获得大量数据的基础上归纳出了基因的分离定律。在此基础上，他又选择豌豆的2对不同相对性状进行杂交实验研究。例如，他选择黄色和绿色、圆粒和皱粒2对相对性状，利用黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆进行杂交，无论正交还是反交，F_1全部是黄色圆粒。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。F_1自交，F_2除了出现黄色圆粒、绿色皱粒的性状外，还出现了亲本所不具有的性状组合——黄色皱粒和绿色圆粒(图3-10)。

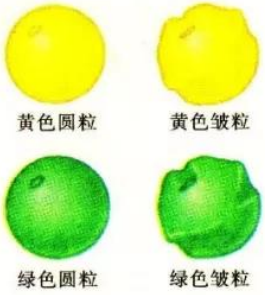


图3-10 豌豆2对相对性状的杂交实验

积极思维 **2对相对性状的遗传规律**

事实：

孟德尔用具有2对相对性状的纯种豌豆(如种子颜色是黄色而形状是圆滑的植株和种子颜色是绿色而形状是皱缩的植株)进行杂交，F_1所结的种子都是黄色而圆滑的。F_1自交后代F_2中共有4种类型的种子，即黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒、绿色皱粒，它们的数目分别为315、101、108、32，接近于9:3:3:1(图3-11)。

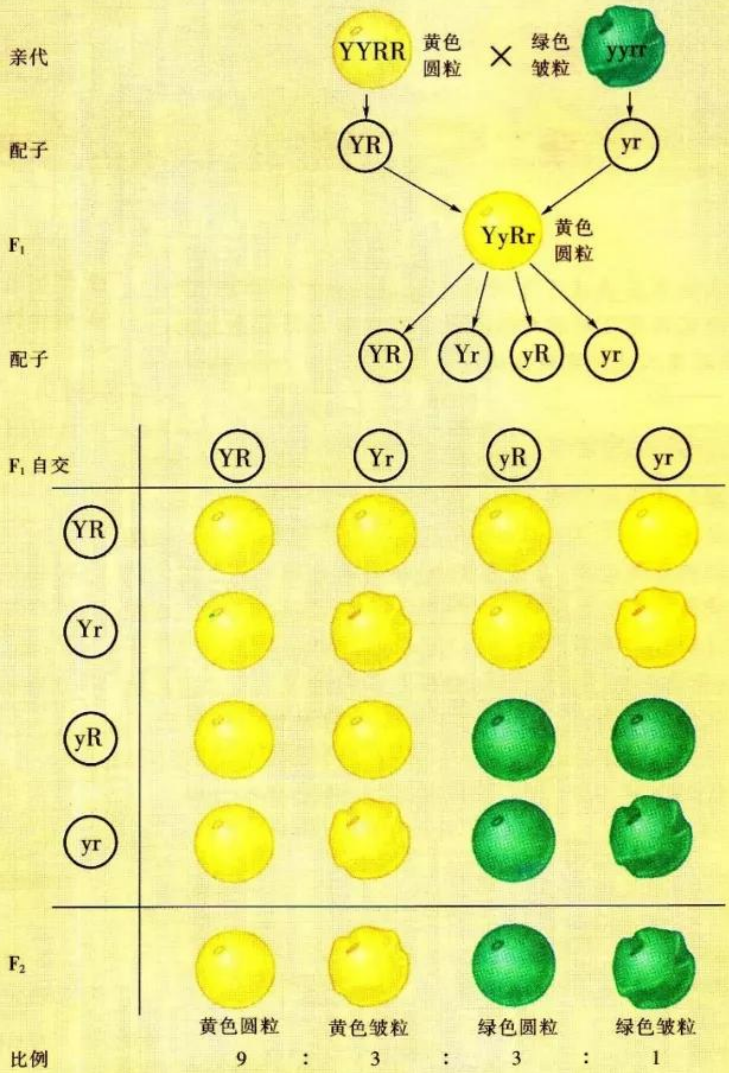


图 3-11　豌豆 2 对相对性状的遗传分析图解

分析：

1. 在上述遗传分析图解中，写出 F_2 中各种类型的基因型和表现型。

2. F_1 自交，为什么 F_2 会出现 9:3:3:1 的性状分离比？若单独考虑每 1 对相对性状的遗传，那么，在 F_2 中性状分离比是多少？每 1 对相对性状的遗传是否也遵循了基因的分离定律？为什么子一代只出现黄色圆粒性状，子二代却增加了不同于亲本的绿色圆粒和黄色皱粒新性状？

根据 2 对相对性状的杂交实验，孟德尔推断，这 2 对相对性状的遗传彼此是独立的。也就是说，控制黄色绿色、圆粒皱粒 2 对相对性状的遗传因子的分离是互不干扰的，如在产生配子时，F_1(YyRr)中 Y 与 y 的分离、R 与 r 的分离是相互独立的。孟德尔还推断，控制这 2 对相对性状的遗传因子之间可以自由组合。也就是说，Y 与 R 或 r 结合的机会相同，y 与 R 或 r 结合的机会也相同。因此，1 对相对性状的分离与不同相对性状之间的自由组合是彼此独立、互不干扰的。这样 F_1 产生的雌、雄配子各有 4 种，分别是 YR、Yr、yR、yr，其数量比接近于 1∶1∶1∶1；F_1 自交，4 种雌配子与 4 种雄配子随机结合，可形成 16 种组合、9 种基因型、4 种表现型（性状分别是黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒，它们之间的数量比接近于 9∶3∶3∶1）。

为了验证控制不同相对性状的遗传因子之间是否进行自由组合，孟德尔又做了测交实验(图 3-12)，即让 F_1(YyRr)与隐性纯合子(yyrr)杂交。测交实验结果证明，孟德尔的推断是正确的。

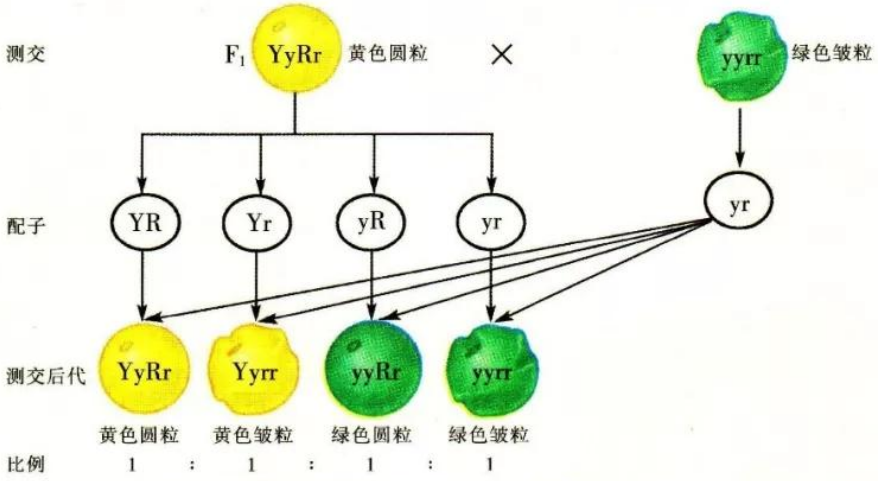


图 3-12　豌豆 2 对相对性状测交实验的遗传分析图解

现在已知，**在减数分裂形成配子时，一个细胞中同源染色体上的等位基因彼此分离，非同源染色体上的非等位基因则自由组合。这就是基因的自由组合定律** (law of independent assortment)。

针对 3 对相对性状的遗传，孟德尔也进行了杂交实验研究。他用圆形种子、黄色子叶、灰色种皮的品种与皱缩种子、绿色子叶、白色种皮的品种进行杂交，F_1 都表现为显性性状，F_2 发生了性状分离，数量比是 27:9:9:9:3:3:3:1，其中基因型 27种，表现型 8 种。

在理论上，基因的自由组合定律可用于解释生物多样性。例如，具有 2 对杂合基因的个体自交，后代的表现型组合可能是 4 种（2^2 种）……以此类推，具有 n 对杂合基因的个体自交，后代的表现型可能是 2^n 种。

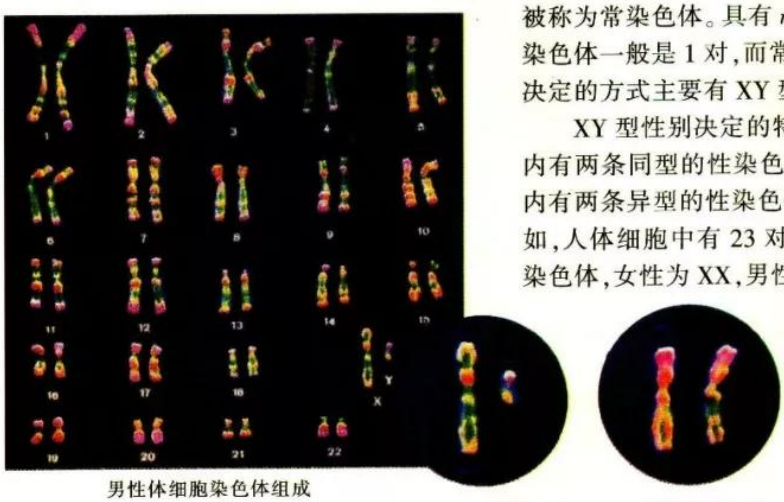
基因的自由组合定律在动、植物育种工作和医学实践中具有重要的意义。在育种工作中，人们用杂交的方法，有目的地使生物不同品种间的基因重新组合，以使不同亲本的优良基因组合到一起，再经过选择，创造出对人类有益的新品种。例如，小麦高秆(D)对矮秆(d)是显性性状，抗锈病(R)对不抗锈病(r)是显性性状。有两个品种的小麦进行杂交，一个是矮秆、不抗锈病，另一个是高秆、抗锈病，根据基因的自由组合定律，在 F_2 中出现矮秆、抗锈病(ddRR 或 ddRr)植株，它们中既有纯合子，也有杂合子。要得到纯合子，还需要对矮秆、抗锈病类型进行连续自交和选育，淘汰不符合要求的植株，最后得到能够稳定遗传的矮秆、抗锈病类型(ddRR)。

在遗传学上，**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，获得新品种的方法称为杂交育种**(cross breeding)。在农牧业生产中，高产、抗逆性强的农作物新品种和优良的家禽家畜品种，主要都是通过杂交育种获得的。在医学实践中，人们根据基因的自由组合定律，分析家族系谱中两种遗传病同时发病的情况，推断后代的基因型和表现型以及它们出现的概率，为遗传病的预防和诊断提供理论依据。

性别决定和伴性遗传

决定性别的染色体被称为性染色体，而其他的染色体则被称为常染色体。具有 n 对染色体的生物，其性染色体一般是 1 对，而常染色体为 $n-1$ 对。性别决定的方式主要有 XY 型和 ZW 型两种。

XY 型性别决定的特点是，雌性个体体细胞内有两条同型的性染色体 X，雄性个体体细胞内有两条异型的性染色体，分别为 X 和 Y。例如，人体细胞中有 23 对染色体，其中有 1 对性染色体，女性为 XX，男性为 XY(图 3-13)。



男性体细胞染色体组成　　男性性染色体组成　　女性性染色体组成

图 3-13　人体细胞染色体组成

XY 型性别决定类型在生物界较为普遍，大多雌雄异体的植物、全部哺乳动物、部分昆虫、部分鱼类和部分两栖类都属于这一类型(图 3-14)。

ZW 型性别决定的特点是，雌性个体体细胞内有两条异型的性染色体，分别为 Z 和 W，雄性个体体细胞内有两条同型的性染色体 Z。鸟类、部分昆虫、部分两栖类和部分爬行类的性别决定方式属于 ZW 型(图 3-15)。

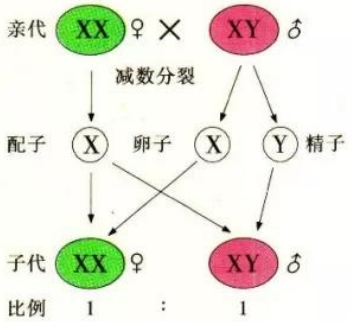


图 3-14 XY 型生物的性别决定

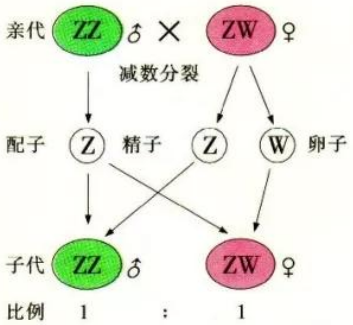


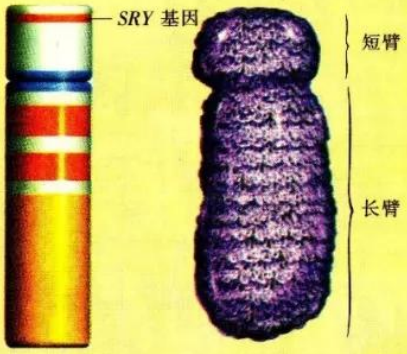
图 3-15 ZW 型生物的性别决定

知识海洋 **男性性别决定基因**

男女两性的性染色体组成是不同的，女性的性染色体组成为 XX，男性的性染色体组成为 XY。Y 染色体的存在与否最终决定了个体的性别，但是并非 Y 染色体上所有的基因都与性别决定有关。

1990 年，科研人员在人的 Y 染色体上发现了一个男性性别决定基因(*SRY* 基因)(图Ⅰ)。研究发现，只有男性才具有该基因。受精后 7 周的胎儿还无法分辨出男女。从受精后第 8 周开始，具有 *SRY* 基因的胎儿，性腺开始分化为睾丸，睾丸分泌的雄性激素又促进了男性其他性器官的发育；没有 *SRY* 基因的胎儿，性腺自行发育为卵巢等女性生殖器官。后来，英国科研人员在转基因小鼠的研究中发现，雄性小鼠也含有与人的男性性别决定基因同源的 *SRY* 基因。科学家将雄性小鼠 Y 染色体上的 *SRY* 基因移植到雌性小鼠受精卵内，结果该受精卵发育成雌性小鼠，但是体内长出睾丸。这进一步证明 *SRY* 基因就是男性 Y 染色体上决定性别的关键基因。

随着人类基因组计划的完成，科学家对 X 染色体和 Y 染色体的研究越来越深入。目前已知人的 Y 染色体上只有 78 个基因；X 染色体上有 1 098 个基因，其中包括导致红绿色盲、血友病等遗传病的基因。



图Ⅰ Y 染色体上的 *SRY* 基因

由性染色体上的基因决定的性状，在遗传时与性别相关联，因此这类性状的遗传被称为伴性遗传(sex-linked inheritance)。红绿色盲就是一种最常见的人类伴性遗传病。

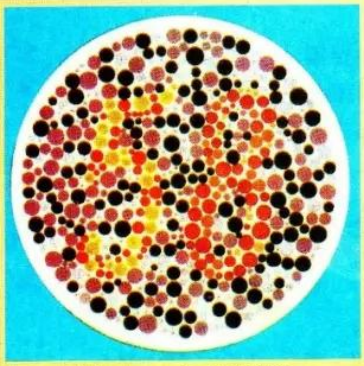


图 3-16　色盲测试图

事实：

1. 红绿色盲患者不能正常区分红色和绿色。例如，他们不能读出图中的“5 8”（图 3-16）。

2. 已知红绿色盲由位于 X 染色体上的隐性基因（b）控制，用 X^b 表示，正常基因用 X^B 表示，Y 染色体上没有这种基因。红绿色盲基因是随着 X 染色体向后代传递的。

色觉正常者与红绿色盲患者的基因型和表现型，以及婚配后代的色觉情况如图 3-17 所示。

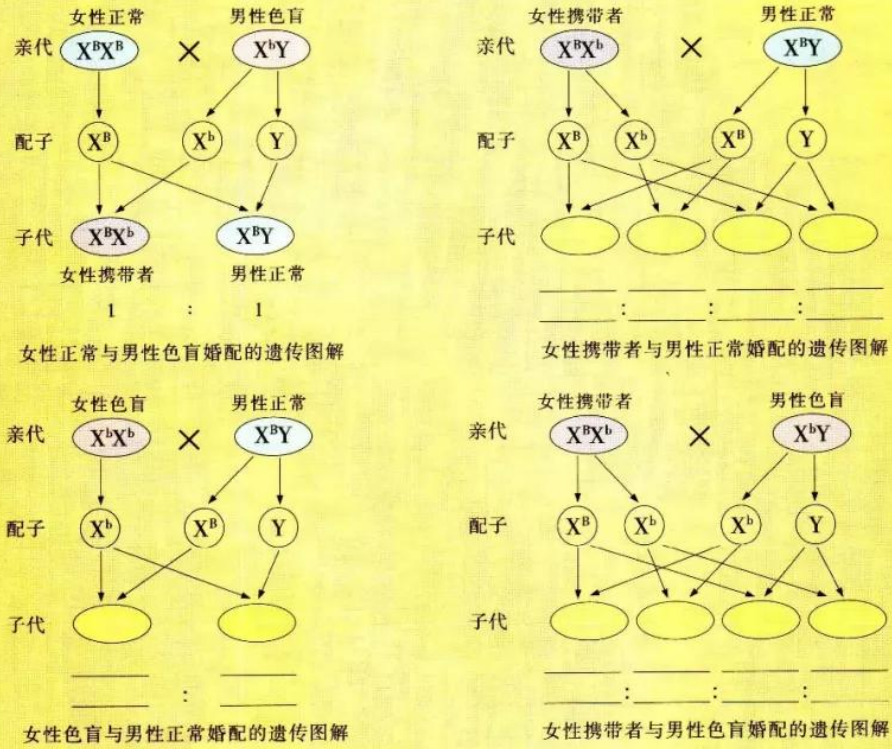


图 3-17　人类红绿色盲遗传图解

分析：

1. 完成上述遗传图解，分析子代的患病情况。尝试用家族系谱图表示上述图解。

2. 总结伴 X 染色体隐性遗传病的遗传特点。

3. 在红绿色盲患者中，为什么男性常多于女性？

伴性遗传也称为性连锁遗传，这是因为位于性染色体上决定生物其他性状的基因总是与某种性别连锁在一起遗传。通过对上述人类红绿色盲四种婚配遗传图解的分析，可以发现红绿色盲遗传方式的主要特点：男性发病率明显高于女性；男性的红绿色盲基因只能来自母亲，以后只能传给女儿。

伴性遗传在生物界中是普遍存在的。除红绿色盲的遗传外，人类中血友病 A 的遗传（致病基因是 X^h）、动物中果蝇眼色的遗传（红眼基因为 X^W，白眼基因为 X^w）以及雌雄异株植物中女娄菜叶形的遗传（控制披针形叶的基因为 X^B，控制狭披针形叶的基因为 X^b），都表现出伴性遗传的现象。

历史长河　　摩尔根的果蝇实验

在夏季，黑腹果蝇（俗称果蝇）大量出现在水果摊上。这类果蝇具有深红的复眼，灰褐色身体，一对长翅膀。成虫的繁殖力强。生活周期短，平均大约 10 天就是一个世代。染色体数目 $2n=8$，形态特点十分明显，突变种类极多，为各种杂交提供了丰富的材料。因此，果蝇成为一种十分有利于遗传学研究的理想模式生物。

1909 年，美国遗传学家摩尔根（T.H.Morgan，1866—1945）在自己实验室培养的黑腹果蝇中，发现了一只被他称为“例外”的白眼雄蝇。这激发了摩尔根强烈的好奇心，他牢牢地抓住这个“例外”，用它做了一系列精巧设计的实验，其中最能说明问题的实验有 3 个：

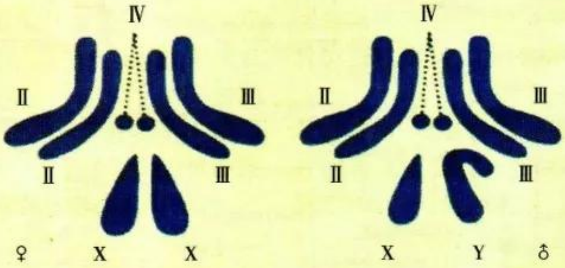
（1）用这只白眼雄蝇和红眼雌蝇杂交，F_1 全是红眼，可见红眼对白眼为显性。在 F_2 果蝇中，红眼雌蝇、红眼雄蝇、白眼雄蝇，三者之间的数量比接近 2:1:1。在这个实验中值得注意的是，隐性的白眼性状只在雄蝇中出现，所有的雌蝇都是红眼，这显然不能用基因的分离定律解释。

（2）摩尔根将第一个实验中的 F_1 红眼雌蝇和最初的那只白眼雄蝇进行杂交，结果符合孟德尔测交比，即红眼:白眼=1:1，雌蝇:雄蝇=1:1。这个结果不仅证明了红眼雌蝇为杂合子，而且因出现白眼性状，同时证明了最初发现的那只白眼雄蝇是一个带有隐性基因的纯合子。

（3）摩尔根将第二个实验杂交所得的白眼雌蝇与一个毫无亲缘关系的纯种红眼雄蝇杂交，发现 F_1 中雌蝇全为红眼，雄蝇全为白眼。此结果出乎意料。这种雌性亲本的性状传递给雄性子代，雄性亲本的性状传递给雌性子代的现象，在遗传学上称为交叉遗传。这是一种全新的，不同于孟德尔定律的遗传现象。他又将红眼雌蝇和白眼雄蝇相互交配，结果完全和第二个实验的结果相同，符合孟德尔测交比。

以上 3 个实验的杂交结果说明，白眼雄蝇无论来自自然变异，还是来自杂交的后代，都是纯合子。由杂交得到纯合子的现象只有一种可能，那就是在雄蝇中，只能有一个白眼基因。据此，摩尔根假设：控制白眼性状的隐性基因位于 X 染色体上，Y 染色体上不带有这个基因的等位基因。这一假设的提出，使得果蝇白眼遗传的特殊现象得到了圆满的解释。像果蝇白眼性状这样，由性染色体所携带的基因在遗传时总与性别相联系的遗传方式，就是伴性遗传。

1933 年，摩尔根因发现染色体在遗传中的重要作用，获得了诺贝尔生理学或医学奖。



图Ⅱ　雌雄果蝇体细胞的染色体图解

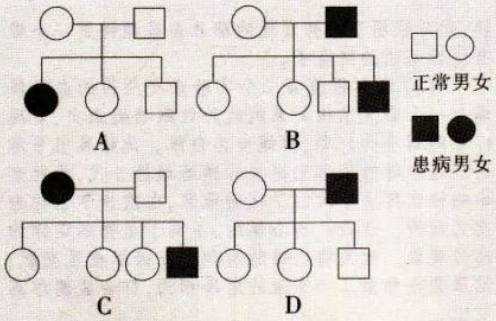
一、单项选择题

1. 根据基因的自由组合定律，基因型为 ddEe 和 DdEe 的两个个体杂交，子代的表现型不同于双亲的个体占全部子代的 （　　）

A. 5/8　　B. 3/8

C. 3/4　　D. 1/4

2. 下列遗传系谱图中，和色盲遗传方式不一样的是 （　　）

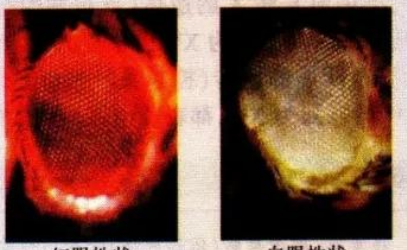


3. 某种哺乳动物的直毛(B)对卷毛(b)为显性，黑色(C)对白色(c)为显性(2 对基因位于非同源染色体上)。基因型为 BbCc 的个体与“个体 X”交配，子代的表现型有直毛黑色、卷毛黑色、直毛白色、卷毛白色，数量比为 3∶3∶1∶1。“个体 X”的基因型为 （　　）

A. BbCc　　B. Bbcc

C. bbCc　　D. bbcc

4. 果蝇白眼为 X 染色体隐性遗传，红眼为显性性状。下列哪个杂交组合中，通过眼色就能直接判断子代果蝇的性别 （　　）



A. 白眼雌果蝇 × 白眼雄果蝇

B. 杂合红眼雌果蝇 × 红眼雄果蝇

C. 白眼雌果蝇 × 红眼雄果蝇

D. 杂合红眼雌果蝇 × 白眼雄果蝇

5. 血友病 A 属于伴性遗传。某男孩为血友病 A 患者，他的父母、祖父母、外祖父母都不是患者。血友病 A 基因在该家族中传递的顺序是 （　　）

A. 外祖父→母亲→男孩

B. 外祖母→母亲→男孩

C. 祖父→父亲→男孩

D. 祖母→父亲→男孩

6. 一对表现型正常的夫妇生了一个既先天性聋哑又色盲的孩子。该夫妇再生一个两病兼发的孩子的概率是 （　　）

A. 1/16　B. 6/16　C. 7/16　D. 9/16

二、技能增进题

设计实验　许多推理或假设都要通过实验来验证，设计科学的实验方案是保证实验成功的关键因素之一。

基因的遗传具有一定的规律：在多对基因的遗传中，等位基因的遗传遵循基因的分离定律；位于非同源染色体上的 2 对或 2 对以上的基因，它们的遗传依据基因的自由组合定律。甘蓝型油菜具有观赏价值，其花色性状由 3 对等位基因控制，3 对等位基因分别位于 3 对同源染色体上，花色表现型与基因型的对应关系如下表。请根据上述信息设计实验，培育花色各异的甘蓝型油菜品种。

表现型	白花	乳白花	黄花	金黄花
基因型	AA_ _ _ _	Aa _ _ _ _	aaB _ _ _、aa_ _ D_	aabbdd

世界上有一些人的味觉特别灵敏。例如,品茶师只要喝一口茶,就能说出茶的名称、产地和采制时间;品酒师只要抿一点酒,就能说出酒的度数、制酒原料、出酒率以及酿制年份等。苯硫脲(PTC)是一种苦味有机化合物,舌对 PTC 的味觉功能存在个体差异,研究表明这种差异与遗传有关。

nature 杂志

美国医学家福克斯既是味盲的发现者,又是一个味盲者。1932 年,福克斯博士和助手诺勒在实验室里配制 PTC 溶液。福克斯偶然发现,自己对苦味浓烈的 PTC 竟毫无苦感,而诺勒稍微品尝一点便叫苦不迭。他后来又进行试验,发现少数人尝不出 PTC 的苦味。1939 年 *nature* 杂志上发表了一篇有关黑猩猩对 PTC 也有和人类一样的尝味敏感度问题的文章,这更引起大家对 PTC 尝味问题的兴趣。

提出问题

如果已知基因型为 TT 的人和基因型为 Tt 的人在 PTC 尝味能力上有差别,基因型为 tt 的人无 PTC 尝味能力,那么如何区分味盲和非味盲的基因型个体?

推荐器材

小烧杯、滴管、玻璃棒;PTC、蒸馏水、饮用水。

作出假设

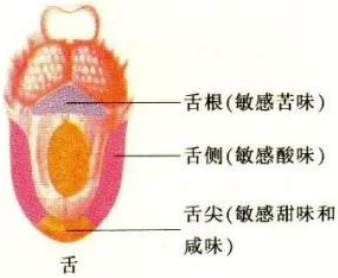
如果两个人对 PTC 的敏感程度不一样,那么他们的基因型一定存在差别。

设计实验

1. 提前两天配制 PTC 溶液:称取 PTC 结晶 1.3 g,加入蒸馏水 1 000 mL,多次搅拌至完全溶解或加热溶解亦可(PTC 的质量分数为 1/750)。

2. 测试前将上述母液定为 1 号,然后依次稀释至不同等级的浓度。

3. 被测者从低浓度的溶液依次尝味。测试者用滴管吸取少量溶液,在被测者的舌根部滴 3~5 滴,让被测者徐徐咽下,询问能否感知苦味,并记录被测者第一次尝到苦味时的溶液等级号。对尝味结果报告不确切或模棱两可者,重复进行测试,直至认为可靠后才记录其溶液等级号。



建议考虑:

(1)检测时滴一小滴于舌上即可。测试时一定要从低浓度到高浓度,每更换不同浓度溶液前要用蒸馏水漱口。另外,在测试时需要用蒸馏水和 PTC 溶液交替测试,以避免被测者的臆想和猜测。每次测试后须用蒸馏水洗涤滴管 2~3 次或每种溶液各用一个滴管。

(2)实验证明:基因型为 TT 的人,可以尝出质量分数为 1/6 000 000~1/750 000 的 PTC 溶液的苦味;基因型为 Tt 的人,可以尝出质量分数为 1/380 000~1/48 000 的 PTC 溶液的苦味;基因型为 tt 的人只能尝出质量分数为 1/24 000 或更高的 PTC 溶液的苦味。

4. 统计全班同学的味觉数据,用柱形图表示测试结果。

实施实验

认真分析实验方案的正确性和可行性,按照实验设计实施实验。客观地记录实验数据和现象。

得出结论

根据全班同学的 PTC 尝味结果,试确定每位同学可能的基因型,并计算味盲同学人数占全班人数的百分比。我国味盲者约占人口总数的 10%,将本组的实验结果与此数据进行比较。

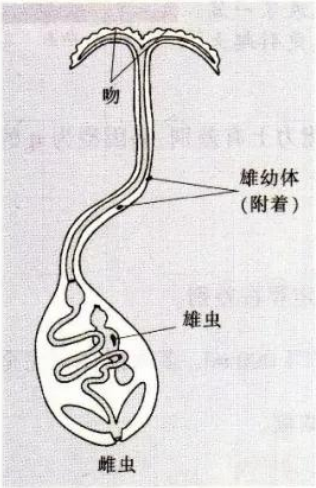
学生还可以调查该性状的家庭系谱,以确定其遗传过程。

环境因素对性别分化的影响

性别作为一种性状，主要受遗传物质的制约，同时也受环境因素的影响。性别分化是指受精卵在性别决定的基础上，进行雌性或雄性性状分化发育的过程。在这个过程中，环境因素也起着重要的作用。

1. 位置性别决定

后螠是一种海生低等动物，雌性个体体长 6 cm 左右，像颗豆子，有一个顶端分叉的长吻；雄性个体大小只有雌性的 1/500，没有消化器官，寄生在雌性个体的子宫里。



后螠雄虫寄生于雌虫体内

雌后螠成熟后，在海里产卵，卵孵化成幼虫。这些幼虫的性别为中性。如果落到海底生活，就发育成雌虫；如果落到雌虫的吻部，就发育成雄虫。如果把落在吻部的幼虫取下来，让其在离开雌虫的条件下继续发育，就发育成中性，而且性别分化的程度取决于幼虫在吻部停留的时间长短。原因是雌虫的吻上有一种类似激素的化学物质，可以影响幼虫性别的分化。

2. 温度性别决定

研究表明，某些蛙类的蝌蚪在 20 ℃下发育，雌雄比例大约为 1∶1；在 20~30 ℃下发育，则不管性染色体组成是 XX 还是 XY，都发育成雌性。密西西比鳄的受精卵在 30 ℃和低于 30 ℃的条件下孵化，全为雌性；在 34 ℃和高于 34 ℃的条件下孵化，则全为雄性。乌龟的受精卵在 23 ~ 27 ℃之间孵化，全为雄性；在 32 ~ 33 ℃之间孵化，则全为雌性。

这些表明温度对两栖类、爬行类动物的性别分化起着重要的作用。这主要是因为温度对这些动物的性激素的合成有着直接的作用。值得注意的是，温差只改变性别的表现型，而不改变生物的基因型。

第三节 染色体变异及其应用

染色体是DNA的主要载体，染色体会不会变异？变异后的染色体会不会改变个体的性状？从20世纪初开始，遗传学家就不断地发现染色体的各种变异。1959年，法国遗传学家Lejeune发现21三体综合征（先天性愚型）和染色体数量增加有关，这大大促进了人们对染色体变异的研究。

学习目标

- 简述染色体的结构变异和数目变异
- 收集染色体变异在育种上应用的事例

关键词

染色体组　染色体变异

染色体结构的变异

基因结构的改变，在光学显微镜下无法直接观察。而染色体结构的变异，一般通过光学显微镜能直接观察。

边做边学　模拟染色体结构的变异

实践：

1. 染色体结构的变异主要起因于染色体断裂形成片段，以及片段不正常的重新连接，包括缺失、重复、倒位和易位4种类型。观察图3-18，小组交流观察结果。

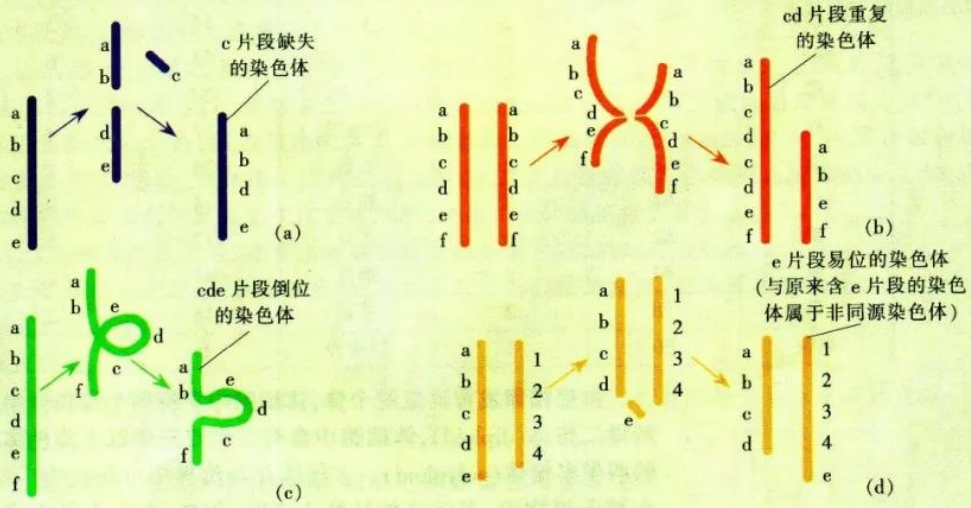


图3-18　染色体结构的变异示意图

2. 设计模拟染色体结构变异的方案，模拟染色体的各种变异。

讨论：

有没有发现不同于上述变异的类型？

图 3-19　猫叫综合征患者

在自然条件或人为因素的作用下，**染色体结构的变异，会使染色体上基因的数目或排列顺序发生改变，从而导致性状的变异**。大多数染色体结构的变异，对生物体是不利的，有时甚至会导致生物体死亡。在正常情况下，染色体发生结构变异的概率是很低的。当细胞受到电离辐射、病毒感染或一些化学物质诱导时，染色体结构变异的概率会增加。

人类的许多遗传病就是由染色体结构变异引起的。例如，人第 5 号染色体的部分缺失会引起猫叫综合征。患病儿童(图 3-19)婴儿期间的哭声好像猫叫一样，且患者两眼距离过宽，生长发育迟缓，存在严重的智力障碍。

染色体数目的变异

在正常情况下，每种生物的染色体数目都是恒定的(表 3-3)。在不同物种之间，染色体数目差别很大，少的只有一对，多的可达数百对。例如，一种马蛔虫的体细胞中只有一对染色体，而一种瓶尔小草的体细胞中染色体多达 510 对。**细胞中形态和功能各不相同，但互相协调、共同控制生物的生长、发育、遗传和变异的一组非同源染色体，称为一个染色体组**(genome)。例如，人有 46 条染色体，精子或卵细胞中含有 23 条非同源染色体，构成一个染色体组；体细胞中含有两个染色体组。

表 3-3　一些生物的染色体数目与染色体组数

动　物	染色体数目	染色体组数	植　物	染色体数目	染色体组数
金丝猴	44	2	大麦	14	2
黄牛	60	2	普通小麦	42	6
猪	38	2	玉米	20	2
狗	78	2	陆地棉	52	4
猫	38	2	番茄	24	2
马	64	2	豌豆	14	2
驴	62	2	蚕豆	12	2
兔	44	2	烟草	48	4
鸡	78	2	甘蓝	18	2
家蚕	56	2	拟南芥	6	2

由受精卵发育而成的个体，体细胞中含有两个染色体组的叫做二倍体(diploid)，**体细胞中含有三个或三个以上染色体组的叫做多倍体**(polyploid)。多倍体在自然界中分布极为广泛。在被子植物中，多倍体的种数占 30%~35%，在禾本科中大约有 70%的物种是多倍体。在生产中，普通小麦、陆地棉、烟草等农作物，苹果、梨、樱桃等果树，菊花、水仙、郁金香等花卉，均为多倍体。

研究目的：

尝试研究低温诱导染色体数目加倍的方法。

推荐器材：

蚕豆，培养皿、滤纸、纱布、烧杯、镊子、剪刀、载玻片、盖玻片、显微镜、冰箱，质量分数为15%的盐酸、体积分数为95%的乙醇溶液、质量浓度为0.02 g/mL的龙胆紫溶液、卡诺氏固定液。

研究指导：

1. 阅读背景资料：

在有丝分裂后期，着丝点分裂，染色体在纺锤丝的牵引下移向细胞两极，这保证了染色体的平均分配。低温处理或化学因素刺激，有可能抑制纺锤体的形成，导致子细胞内染色体数目加倍。

2. 问题与假设：小组讨论背景资料，尝试提出一个研究染色体数目变异的问题。例如，低温能诱导植物细胞的染色体数目发生变异。

3. 设计与实验：根据假设，结合已经做过的"观察植物细胞的有丝分裂"实验，设计研究计划。按照研究计划，实施实验。

图 3-20　在水溶液中培养的蚕豆

建议考虑：

(1)将一些蚕豆或豌豆种子放入培养皿，加入适量的清水浸泡，在培养皿上覆盖2~3层潮湿的纱布(图3-20)。

(2)在蚕豆幼根长至1.0~1.5 cm时，将其中的两个培养装置放入冰箱的低温室内(4 ℃)，诱导培养36 h；剪取诱导处理的根尖(5 mm左右)，采用卡诺氏固定液固定0.5~1 h以固定细胞的形态，随后用体积分数为95%的乙醇溶液冲洗2~3次；参照"观察植物细胞的有丝分裂"实验，制作根尖临时玻片标本；先用低倍镜寻找染色体形态较好的分裂相，注意视野中有染色体数目发生改变的细胞，再换用高倍镜继续观察。

(3)将观察结果与"观察植物细胞的有丝分裂"实验的结果进行比较。

4. 结论与反思：分析实验数据，得出实验结论。反思结论，必要时重复实验以保证结论的可靠性。

深入研究：

有兴趣的同学可进一步探究低温条件下不同的温度与细胞染色体数目变异的关系。

在某些特殊情况下，生物体的染色体数目也可能发生改变，产生可遗传的变异。

染色体数目以染色体组的方式成倍地增加或减少，个别染色体的增加或减少，都称为染色体数目的变异。染色体数目的变异分为非整倍性变异和整倍性变异两种。

非整倍性变异是指在正常的染色体组中，丢失或添加了一条或几条完整的染色体。一般情况下，染色体非整倍性变异会对生物体产生严重的后果，其中，动物的非整倍性变异往往是致死的，植物的非整倍性变异产生的影响相对较小。

整倍性变异是指细胞内染色体数目以染色体组的形式成倍地增加或减少。整倍性变异又分为单倍性变异和多倍性变异。

单倍性变异是指体细胞含有的染色体数等于配子染色体数的变异，由此产生的个体称为单倍体(haploid)。例如，六倍体普通小麦体细胞中含有 6 个染色体组(图 3-21)，单倍体中含有 3 个染色体组，即含有 21 条染色体。

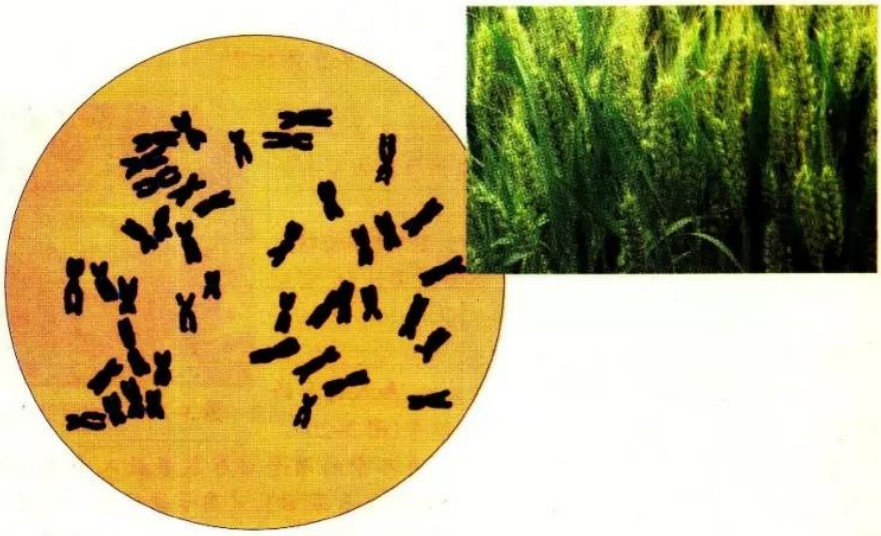


图 3-21　普通小麦体细胞中的染色体示意图

多倍性变异是指与同种的二倍体细胞相比，具有更多染色体组的变异。与正常的二倍体相比，具有 3 个染色体组的称为三倍体，具有 4 个染色体组的称为四倍体。多倍性变异可自发产生，也可人工诱导产生，形成多倍体。

具有偶数染色体组的多倍体植物，在减数分裂中染色体若能配对，一般是可育的；具有奇数染色体组的多倍体植物，在减数分裂中染色体不能配对，则是不可育的。香蕉是具有奇数染色体组的多倍体，体细胞中含有 3 个染色体组，在减数分裂中染色体联会时发生配对紊乱，产生不可育的配子，因此果实里几乎没有种子。在动物中，多倍性变异一般是致死性的。多倍性变异也常常是人类和动物妊娠早期自然流产的原因之一。

染色体变异在育种上的应用

染色体结构和数目的改变统称为染色体变异(chromosome variations)。染色体变异在育种上有广泛的应用。

与正常的植株相比,单倍体植株长得弱小,而且高度不育,因此在生产上几乎没有价值。但是,单倍体育种有着特殊的意义。育种工作者常常采用花药(花粉)离体培养的方法获得单倍体植株,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,再通过人工选育获得优良品种(图 3-22)。通过单倍体育种得到的植株,不仅能够正常生殖与发育,而且每对染色体上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。因此,与常规的杂交育种相比,单倍体育种明显缩短了育种年限。

多倍体植株茎秆粗壮,叶片、果实和种子较大,糖类、蛋白质等营养物质的含量也较高,因此,人们常采用人工诱导的方法产生多倍体,再经过选育,以获得优良品种。

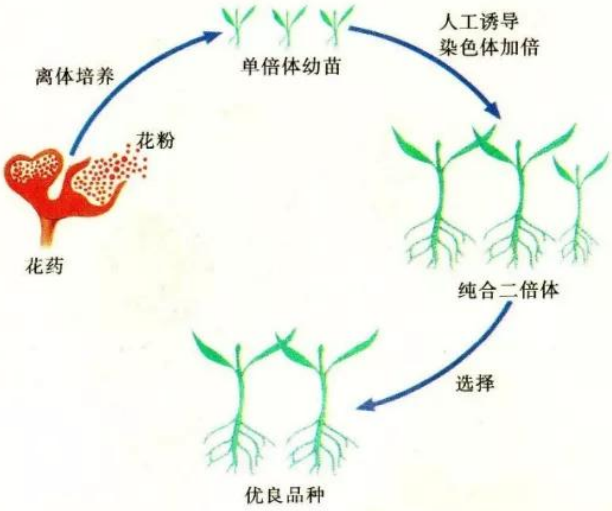


图 3-22 单倍体育种示意图

知识海洋 秋水仙素诱导染色体加倍的机理

秋水仙素($C_{22}H_{25}O_6N$)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,易溶于冷水、酒精和氯仿,难溶于热水、乙醚等,熔点为 155 ℃。秋水仙素水溶液有剧毒,在使用时要特别注意。

秋水仙素在细胞分裂时,一方面使染色体的着丝点延迟分裂,即染色单体欲分离,但着丝点仍连在一起;另一方面引起分裂中期的纺锤丝断裂,或抑制纺锤体的形成,结果导致分裂后期染色体不能移向细胞两极,细胞中的染色体数目就加倍了。

一般认为,当植物体的内外环境发生骤变时,正在分裂的细胞中的纺锤体有可能受到破坏,已经复制的染色体不能分配到两个子细胞中,于是就形成了染色体组加倍的细胞。人工诱导染色体数目加倍和杂交育种,都能获得多倍体,它们在培育作物新品种方面具有重要作用。

事实：

三倍体西瓜是用二倍体西瓜和四倍体西瓜经过专门处理后杂交获得的多倍体植物(图 3–23)。

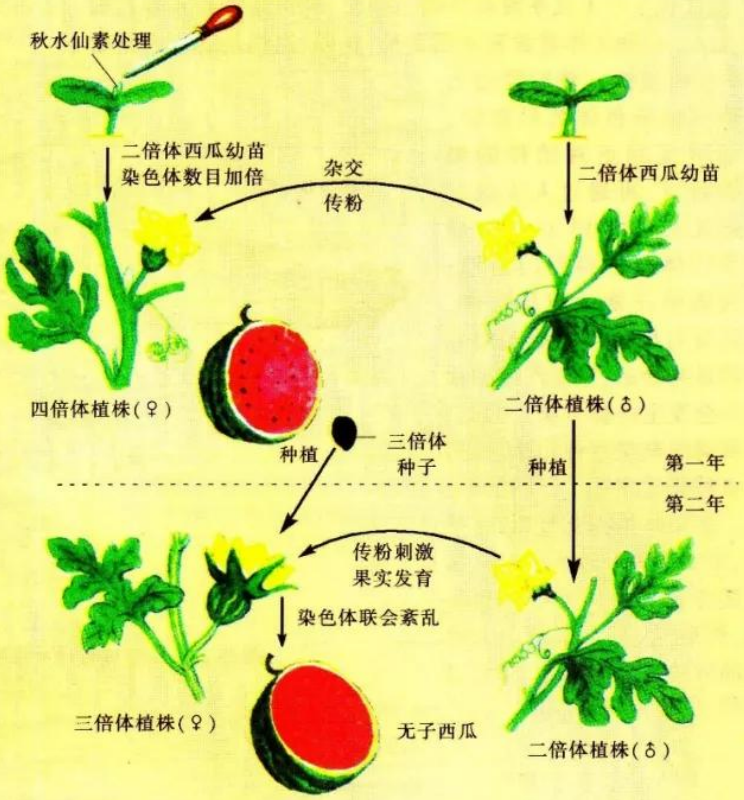


图 3–23　三倍体无子西瓜的培育

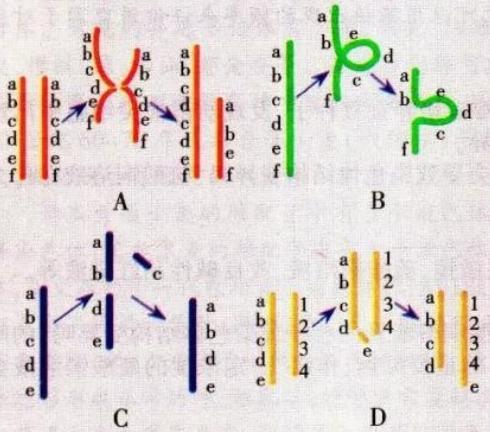
分析：

培育三倍体无子西瓜的关键步骤有哪些？

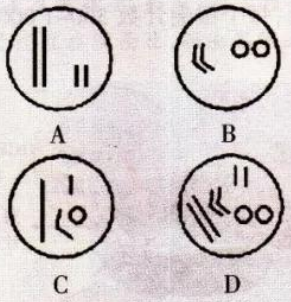
由上述三倍体无子西瓜的培育过程可知，三倍体无子西瓜是一种经过人工诱导染色体变异和杂交育种而获得的产品。人工诱导多倍体的方法很多，目前最常用且最有效的方法是用秋水仙素处理萌发的种子或幼苗。当秋水仙素作用于正在分裂的细胞时，能够抑制纺锤体的形成，导致染色体不能移向细胞两极，从而使细胞内染色体数目加倍。染色体数目加倍的细胞继续进行正常的有丝分裂，将来就可以发育成多倍体植株。

一、单项选择题

1. 下图中表示染色体缺失的是(　　)



2. 某二倍体生物体细胞内染色体数目为8。下图中正确表示该生物一个染色体组的细胞是　　(　　)



3. 已知普通小麦是六倍体,体细胞中含有42条染色体。下列叙述正确的是(　　)

A. 普通小麦雌、雄配子都含7条染色体

B. 每个染色体组含21条染色体

C. 每个染色体组含7条染色体

D. 普通小麦单倍体含7条染色体

4. 基因结构改变和染色体变异的共同点是　　(　　)

A. 在光学显微镜下都不可检测

B. 染色体变异是定向的,基因结构改变是不定向的

C. 基因和染色体的结构改变都是可以遗传的

D. 染色体变异不涉及碱基数目的改变

5. 下列叙述错误的是　　(　　)

A. 染色体组内不存在同源染色体

B. 染色体组只存在于体细胞中

C. 二倍体生物的生殖细胞内含有一个染色体组

D. 染色体组内不含等位基因

6. 四倍体大麦的一个染色体组有7条染色体,其根尖细胞有丝分裂后期染色体数目是　　(　　)

A. 7条　B. 56条　C. 28条　D. 14条

7. 下列关于单倍体的叙述,不正确的是　　(　　)

A. 它是由未受精的卵细胞发育成的新个体

B. 单倍体的体细胞中只有一个染色体组

C. 它是由二倍体的一个配子发育成的植株

D. 体细胞中含有与本物种配子相同的染色体数

8. 在人工诱导多倍体时,一般用秋水仙素溶液处理植物幼苗的　　(　　)

A. 叶片　B. 柱头　C. 胚珠　D. 茎尖

二、技能增进题

设计实验　科学地设计实验方案是保证实验取得正确结论的重要步骤。

现有两个品种的小麦,一种是高秆抗锈病(DDTT),另一种是矮秆不抗锈病(ddtt)。请根据遗传育种知识,设计一个实验方案,快速培育矮秆抗锈病品种,并用图解表示。试分析,你所选择的育种方法具有哪些优点?如何检验矮秆抗锈病品种是否为纯合子?

通常情况下染色体的结构比较稳定。但是，当环境条件发生剧变时，染色体的结构可能会发生改变。染色体结构变异的发生与各种射线、化学药剂、温度的剧变等有关。

正在分裂的细胞中出现微核(没有着丝点的染色体片段)，是染色体结构变异的结果。微核产生的数量与诱变因子剂量的强弱呈正比，因此可以用微核出现的频率来评价诱变因子对生物遗传物质的损伤程度。

提出问题

一位同学用质量浓度为 300 mg/L 的硫酸铜溶液培养蚕豆种子，发现幼苗根尖细胞中出现了微核，证明硫酸铜溶液可能导致染色体结构变异。

小组讨论，提出问题。例如，硫酸铜溶液真的会导致染色体结构变异吗？硫酸铜溶液在什么浓度下比较容易引起染色体结构变异？

推荐器材

蚕豆种子，培养皿、试管、载玻片、盖玻片、显微镜，硫酸铜溶液、改良碱性品红染液等。

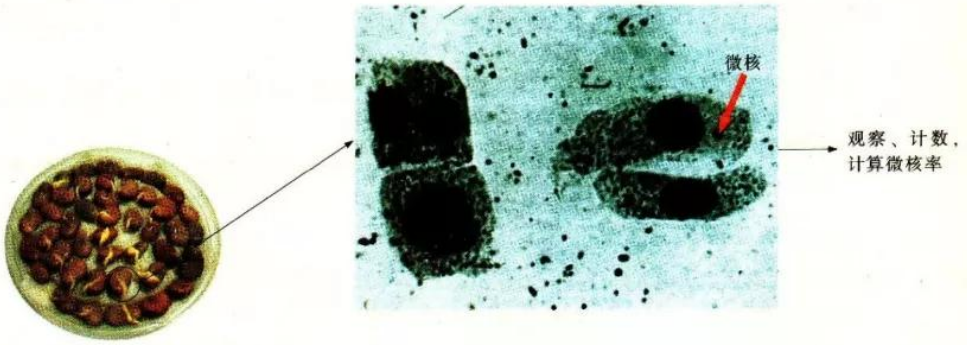
作出假设

针对提出的问题，作出假设。例如，针对“硫酸铜溶液真的会导致染色体结构变异吗”的问题，可根据某些化学药剂是导致染色体结构变异的重要原因，作出“一定浓度的硫酸铜溶液会导致染色体结构变异”的假设。

设计和实施实验

1. 根据假设，小组讨论和设计探究方案。

2. 参考该学生的实验设计：将蚕豆种子洗净后，25 ℃水培；待根长到 0.5~1.5 cm，移入质量浓度为 300 mg/L 的硫酸铜溶液中培养 6 h；用自来水冲洗后，再移入自来水中培养 24 h；剪取蚕豆根尖，制作临时玻片标本，用改良碱性品红染液染色；每个根尖计数 500~1 000 个细胞，计算出微核率(出现微核的细胞数除以被计数的细胞总数)。



建议考虑：(1)将萌发的蚕豆种子平均分成若干组后，为什么要用一定质量浓度梯度的硫酸铜溶液分别培养一定时间？(2)根据“观察植物细胞的有丝分裂”实验，如何制作玻片标本？(3)怎样统计微核率？

3. 按照实验方案，分工合作完成实验。

硫酸铜溶液对皮肤和眼有损害作用。

得出结论

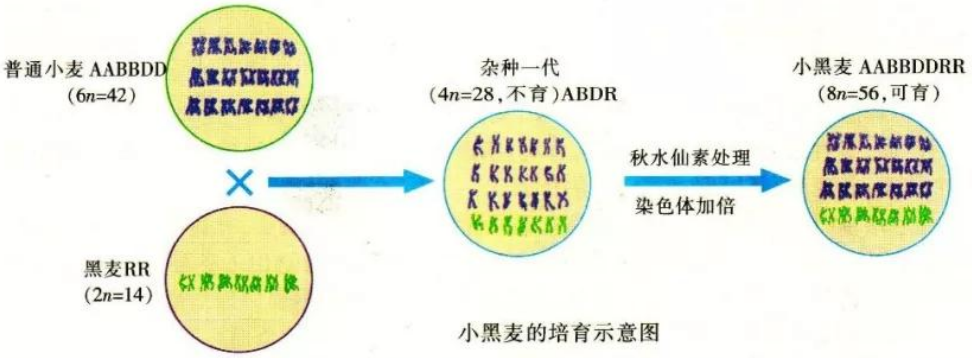
在你设置的质量浓度梯度中，蚕豆幼根细胞在什么浓度的硫酸铜溶液中微核率最高？试解释实验结果。

拓展视野

异源多倍体

多倍体植物中大多数是异源多倍体。异源多倍体是指不同种生物杂交产生的杂种后代，经过染色体加倍而形成的多倍体。常见的异源多倍体有小麦、燕麦、陆地棉、烟草、苹果、梨、樱桃、菊、水仙、郁金香等。异源多倍体可以通过人工方法进行培育。我国遗传育种学家鲍文奎经过30多年的研究，在20世纪60~70年代用普通小麦（六倍体）与黑麦（二倍体）杂交，成功地培育出异源八倍体小黑麦。

母本普通小麦的雌配子中有3个染色体组（ABD），共21条染色体；父本黑麦的雄配子中有1个染色体组（R），7条染色体，杂交后的子一代包括4个染色体组（ABDR）。这4个染色体组来自不同属的物种，因此，子一代不能进行正常的减数分裂，需要用人工的方法使子一代的染色体加倍。染色体加倍后的植株能够形成正常的雌、雄配子，能够正常受精、结实、繁殖后代。由普通小麦和黑麦杂交，杂种子一代再经染色体加倍产生的小黑麦，具有56（42+14）条染色体，8个染色体组。这些染色体组又来自不同属的物种，因此，把这种小黑麦称为异源八倍体小黑麦。小黑麦具有穗大、粒重、抗病性强、抗逆性强和营养品质好等优点，已经在我国西北、西南高寒地区得到大面积推广。



小黑麦的培育示意图

走近职业

遗传育种工作者

优良的农作物品种具有抗病、抗逆、高产、优质等优良性状。遗传育种工作者利用遗传学规律，通过传统的育种技术（如杂交）和现代生物技术（如基因工程、细胞工程）来选育优良品种，以造福人类社会。遗传育种工作者一般应具有农学硕士学位，并在遗传育种实践中积累了丰富的经验。

（图为遗传育种工作者在培育水稻新品种）

本章自主小结

遗传现象既有一定的物质基础，又有一定的规律。遗传学奠基人孟德尔用豌豆进行杂交实验，揭示了遗传因子在体细胞中成对存在，在配子中成单存在；在杂合子体内成对的遗传因子各自保持独立性，在形成配子时，成对的遗传因子随着同源染色体的分开而分离，非同源染色体上的非等位基因自由组合。他还总结得出基因的分离定律和基因的自由组合定律。

通过填写下表中的空格，以比较的方式自主小结孟德尔的两个基本定律。

		基因的分离定律	基因的自由组合定律
研究内容		一对等位基因控制的一对相对性状	
等位基因与染色体的关系			2对(或2对以上)等位基因分别位于2对(或2对以上)同源染色体上
细胞学基础		减数第一次分裂后期同源染色体彼此分离	
遗传实质			在减数分裂形成配子时，同源染色体上的等位基因彼此分离，非同源染色体上的非等位基因自由组合
遗传表现	F_1 配子种类		2^2 或 2^n，数量相等
	F_2 基因型		3^2 或 3^n
	F_2 表现型		2^2 或 2^n
联系		分离定律是自由组合定律的基础	

在完成上表的填写后，思考下列问题，并尝试采用列表或图解等方式对本章的其他内容进行自主小结。

1. 正确解释遗传规律中的基本概念。例如，交配类：杂交、自交、测交、正交、反交；性状类：性状、相对性状、显性性状、隐性性状、性状分离；基因类：等位基因、非等位基因、显性基因、隐性基因；个体类：表现型、基因型、纯合子、杂合子。

2. 怎样运用基因的自由组合定律，将具有不同优良性状的亲本杂交，有目的地使不同品种间的基因重新组合？如何使不同亲本的优良性状组合到一起，从而筛选出人类需要的优良品种？怎样推测后代基因型、表现型及出现的概率，为遗传病的诊断和预测提供理论依据？

3. 怎样应用性别决定的知识，减少社会上“重男轻女”传统观念的负面影响？分析伴性遗传的实例，小结伴性遗传的特点。

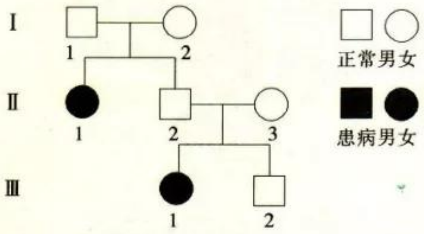
4. 怎样正确解释染色体组、单倍体、多倍体等概念？小结单倍体育种等方法的优点。

推荐网站：

1. http://www.chinagene.org

2. http://www.fhedu.cn

1. 下图为某单基因遗传病家族系谱图(基因用 A 和 a 表示),请据图回答:



(1)从遗传病家族系谱图分析,该遗传病由_____性基因控制。

(2) $Ⅰ_2$ 和 $Ⅱ_3$ 的基因型相同的概率是_____。

(3) $Ⅱ_2$ 的基因型可能是_____。

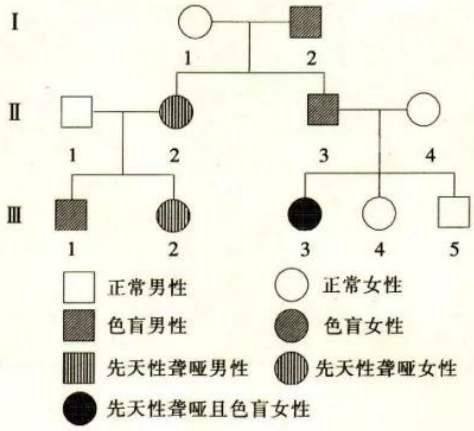
(4) $Ⅲ_2$ 的基因型可能是_____。

(5)若 $Ⅲ_2$ 与一携带致病基因的女子结婚,生出患病男孩的概率为_____。

2. 豌豆种子子叶的黄色(Y)对绿色(y)是显性,种子圆粒(R)对种子皱粒(r)是显性。下表是 5 种不同的杂交组合以及各种杂交组合所产出的子代数。请在表格内填写亲代的基因型。

亲　代		子代的表现型及其数量			
基因型	表现型	黄色圆粒	黄色皱粒	绿色圆粒	绿色皱粒
	黄色皱粒×绿色皱粒	0	18	0	16
	黄色皱粒×绿色圆粒	25	0	0	0
	黄色圆粒×绿色皱粒	10	8	6	9
	黄色圆粒×绿色圆粒	11	4	10	3
	绿色圆粒×绿色圆粒	0	0	32	12

3. 下图为一种先天性聋哑和色盲两种遗传病的家族系谱图,请据图回答:



(1)写出下列个体可能的基因型。

$Ⅰ_2$:_____、$Ⅲ_3$:_____、$Ⅲ_5$:_____。

(2)若 $Ⅲ_2$ 与 $Ⅲ_5$ 结婚,生出一个先天性聋哑的孩子的概率为____,生出一个先天性聋哑但色觉正常的孩子的概率为____。

4. 基因检测可以确定胎儿的基因型。有一对夫妇,其中一方为 X 染色体隐性基因决定的遗传病患者,另一方表现型正常。妻子怀孕后,想知道所怀的胎儿是否携带致病基因。请回答下列问题:

(1)当丈夫为患者,胎儿是男性时,需要对胎儿进行基因检测吗?为什么?

(2)当妻子为患者时,表现型正常的胎儿的性别是男性还是女性?为什么?

5. 完成下表,比较蚕豆、普通小麦、果蝇和人四种生物的体细胞和配子中的染色体数、染色体组数,并注明它们分别属于几倍体生物。必要时可通过各种途径查阅相关资料。

	蚕豆	普通小麦	果蝇	人
体细胞染色体数				
配子染色体数				
体细胞染色体组数				
属于几倍体生物				

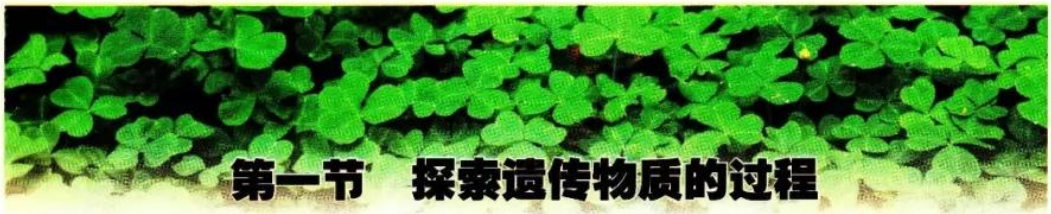
第四章

遗传的分子基础

在探索生命之谜的历史长河中，无数生物科学家为之奋斗、献身，以卓越的贡献扬起了生物科学"长风破浪"的风帆。1953 年 4 月 25 日，英国 *nature* 杂志刊登了沃森和克里克的研究成果：DNA 分子双螺旋结构的模型。这一发现揭示了生物体世代相传的分子基础，被誉为 20 世纪以来最伟大的科学发现之一。

放眼未来，生命科学与技术的作用不可估量。你一定也愿意像科学家一样为之努力吧！

- 探索遗传物质的过程
- DNA 分子的结构和复制
- 基因控制蛋白质的合成
- 基因突变和基因重组
- 关注人类遗传病



第一节　探索遗传物质的过程

20 世纪初，人们对蛋白质的认识比其他生物大分子深入，并且已知蛋白质由多种氨基酸通过不同的排列顺序构成，可能蕴含着遗传信息。因此，科学家们猜测，生物的遗传物质应该是蛋白质。1928 年，英国科学家格里菲思(F. Griffith)首先向此假设提出挑战，之后通过许多化学家、物理学家和生物学家的不懈努力，遗传物质之谜终于被解开。

学习目标

- 总结人类对遗传物质的探索过程
- 尝试提取和鉴定 DNA

关键词

遗传物质

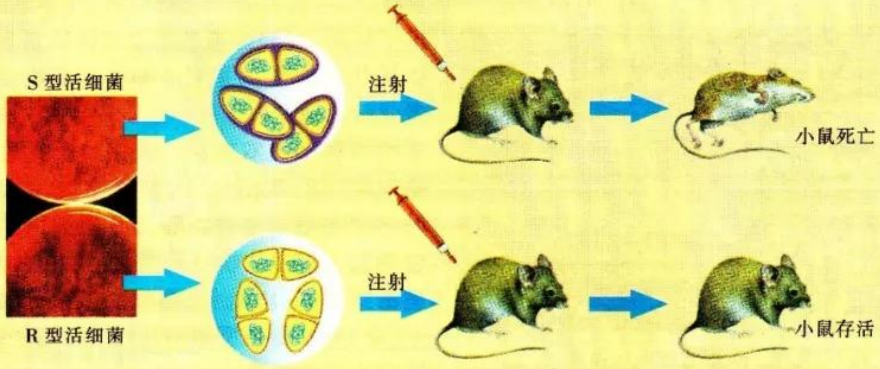
DNA 是主要的遗传物质

19 世纪末，生物学家通过科学研究认识到，染色体在生物的遗传中具有重要作用。染色体主要是由蛋白质和 DNA 组成的。那么，这两种物质中，究竟哪一种是遗传物质呢？许多科学家对这一问题进行了深入的探索。

积极思维　　**格里菲思的肺炎双球菌转化实验说明了什么？**

事实：

1. 肺炎双球菌有多种类型。其中，有一种叫 R 型，它的菌落粗糙，菌体无荚膜，是无毒性的球菌；还有一种叫 S 型，它的菌落光滑，菌体有荚膜，是有毒性的球菌，能够使人患肺炎或使小鼠患败血病。1928 年，英国科学家格里菲思用这两种肺炎双球菌在小鼠身上进行了转化实验(图 4–1)。



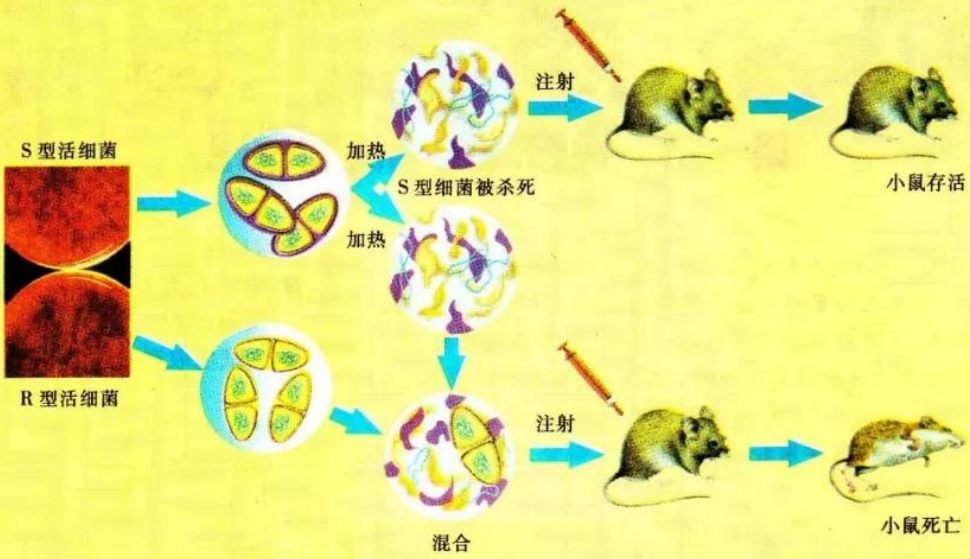


图 4-1　肺炎双球菌转化实验示意图

2. 格里菲思发现，R 型活细菌和被加热灭活的 S 型细菌混合后，有部分 R 型活细菌转化为 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。因此，他认为这种性状的转化是可以遗传的。

分析：

格里菲思的实验还不能说明遗传物质是什么。如果让你接替格里菲思的研究工作，进一步证明什么是遗传物质的话，你应该如何设计并实施实验？

格里菲思的实验虽然没有能够回答遗传物质是什么的问题，但是为进一步探究哪种生物大分子是遗传物质的问题提供了思路。在美国纽约洛克菲勒研究所工作的化学家艾弗里(O. Avery)及其合作者就敏锐地发现了这一点。1944 年，他们采用两种肺炎双球菌(图 4-2)反复进行格里菲思的转化实验，发现使 R 型细菌转化为 S 型细菌并不需要 S 型细菌的完整细胞。经过化学分析，他们发现构成 S 型活细菌的 DNA、蛋白质和多糖等物质中，是 DNA 使 R 型细菌转化为 S 型细菌，并具有了致病性。

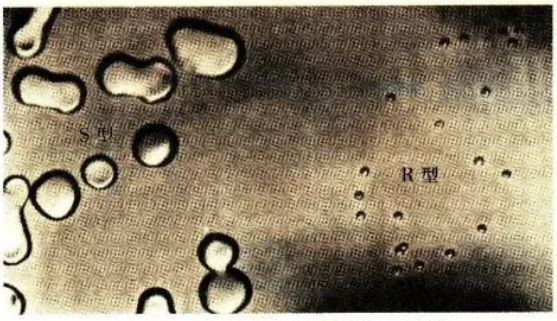


图 4-2　艾弗里选用的肺炎双球菌

积极思维　　艾弗里的肺炎双球菌转化实验说明了什么？

事实：

在探索遗传物质的过程中，艾弗里不仅采用了肺炎双球菌，而且使用了化学分析方法进行实验（图 4–3）。他发现，将提纯的 S 型细菌的 DNA、蛋白质和多糖分别加入 R 型细菌的培养基中，能使 R 型细菌转化为 S 型细菌的是 S 型细菌的 DNA，而不是 S 型细菌的蛋白质或多糖。而将 S 型细菌的 DNA 和 DNA 酶一起加入 R 型细菌的培养基中，被分解的 DNA 便无法使R 型细菌转化为 S 型细菌。

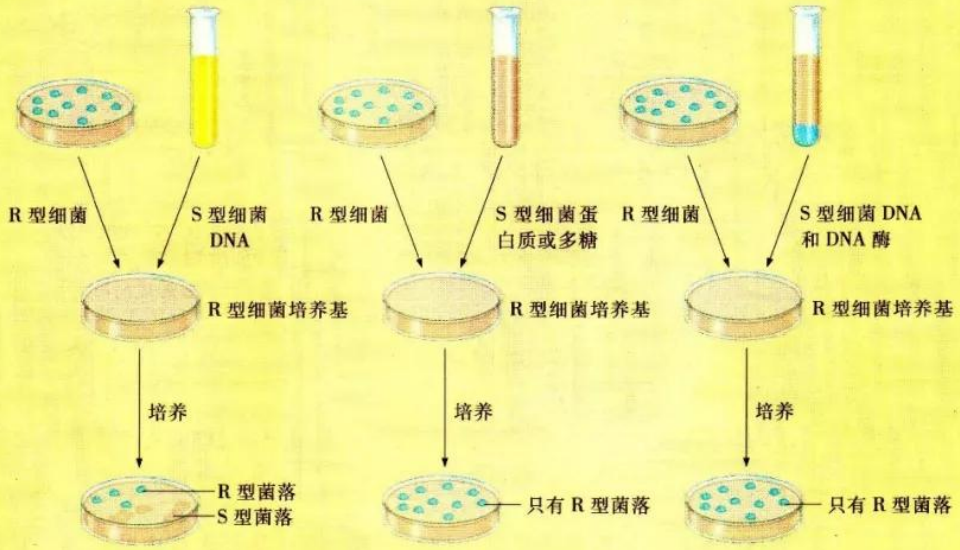


图 4–3　艾弗里的肺炎双球菌转化实验示意图

分析：

通过上述实验示意图，能够得出艾弗里的实验结论吗？试说明理由。

在众多探索什么是遗传物质的实验中，艾弗里的实验引起了人们的注意。当时，一些研究者对实验提出了质疑，认为艾弗里的实验中提取的 DNA 仍含有 0.02%的蛋白质，不能说明 DNA 一定就是遗传物质。因此，科学家仍在孜孜不倦地追求更有说服力的实验，其中最令人信服的是赫尔希（A.D. Hershey）和蔡斯（M.chase），他们的噬菌体实验精妙地阐述了 DNA 就是遗传物质。

积极思维　为什么说噬菌体实验更有说服力？

事实：

1952 年赫尔希和蔡斯用放射性同位素 ^{35}S 和 ^{32}P 分别标记 T_2 噬菌体的蛋白质和 DNA，再用标记的噬菌体侵染大肠杆菌（图 4–4）。

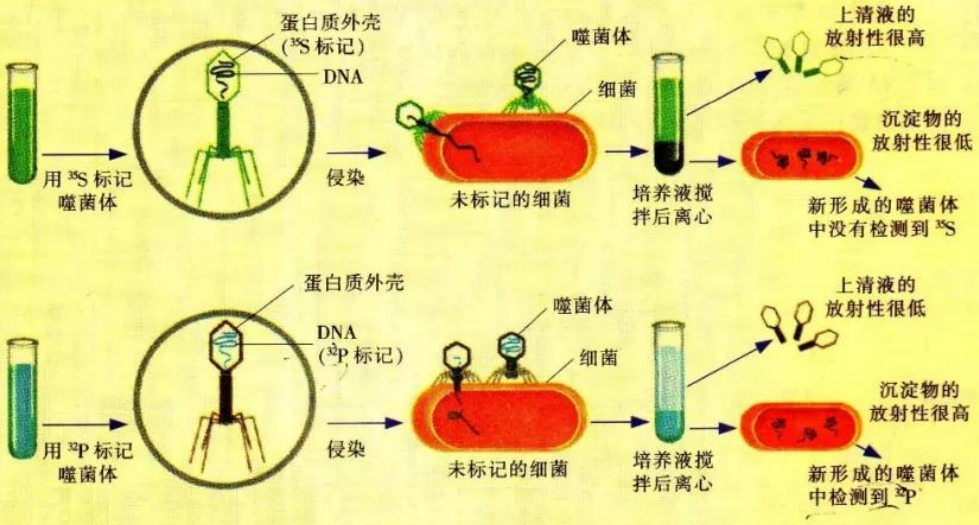


图 4–4　T_2 噬菌体侵染大肠杆菌的实验示意图

分析：

许多科学家认为，这一实验对证明 DNA 是遗传物质更有说服力。你同意这种观点吗？为什么？

T_2 噬菌体是一种专门寄生在大肠杆菌体内的病毒，它仅由蛋白质外壳包裹着 DNA。科学家发现，T_2 噬菌体侵染大肠杆菌时，蛋白质外壳留在细菌体外，注入大肠杆菌体内的物质是 DNA，而且大肠杆菌裂解时释放出来的噬菌体与侵染大肠杆菌的一样。可见，T_2 噬菌体的性状是通过 DNA 遗传给子代噬菌体的。至此，人们确信遗传物质是 DNA，而不是蛋白质。

知识海洋　RNA 是某些病毒的遗传物质

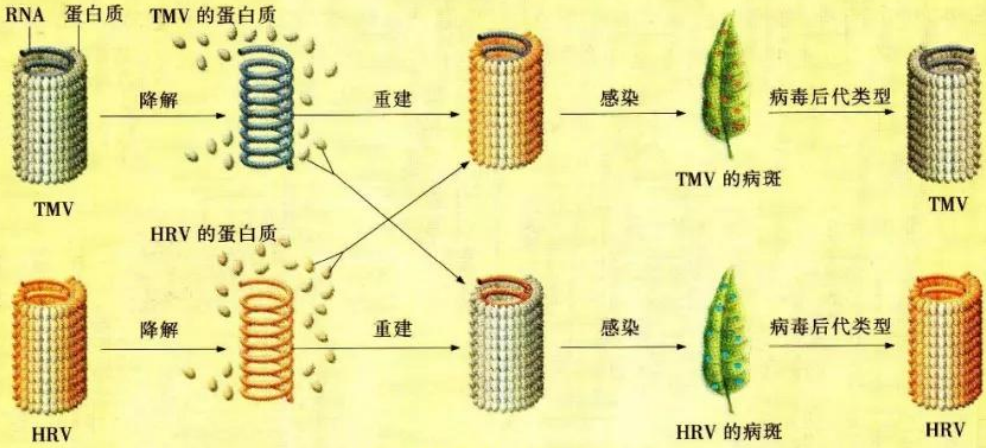
随着对核酸研究的深入，科学家们发现有些病毒含有 DNA（简称 DNA 病毒），有些病毒不含有 DNA 而只含有 RNA（简称 RNA 病毒）。RNA 病毒也能够自我复制并繁衍后代。那么，它们的遗传物质是 RNA 吗？

烟草花叶病毒（简称 TMV）是最早被发现的一种 RNA 病毒，它由一个圆筒状的蛋白质外壳和内部的 RNA 分子组成（图 Ⅰ）。1956 年，格勒（A. Gierev）和施拉姆（G. Schramm）把 TMV 放在水和苯酚中震荡，使 RNA 和蛋白质分离，然后用 RNA 和蛋白质分别去感染正常烟草，结果发现只有 RNA 感染的烟草叶片发病了。这表明起着控制性状作用的是 RNA，而不是蛋白质。

1957 年，佛兰科尔·康拉特（F. Conrat）等用TMV

图Ⅰ　烟草正常叶、发病叶和烟草花叶病毒

与 HRV(车前草病毒)进行病毒重建实验,结果进一步证明,在 RNA 病毒中,遗传物质就是 RNA(图Ⅱ)。



图Ⅱ　证明 RNA 是遗传物质的实验

上述实验说明,烟草叶片形成的病斑就是 RNA 病毒斑,亲代的遗传物质 RNA 决定了后代的遗传物质也是 RNA,且类型不变。

后来的实验陆续发现,流感病毒、脊髓灰质炎病毒、脑炎病毒、新城鸡瘟病毒也都不含有 DNA,只含有 RNA,RNA 是这些病毒的遗传物质。这就进一步证明 RNA 是 RNA 病毒的遗传物质。

RNA 病毒重建实验证明,在只有 RNA 而不含有 DNA 的病毒中,遗传物质是 RNA。后来,科学家通过对病毒的研究进一步确认,RNA 病毒由 RNA 和蛋白质组成。但是,绝大多数生物的遗传物质还是 DNA,所以说 DNA 是主要的遗传物质。

提取和鉴定 DNA

DNA 并不神秘,我们可以从各种生物材料中提取 DNA。DNA 能溶解在 NaCl 溶液中,且溶解度随着 NaCl 浓度的变化而改变。当 NaCl 的物质的量浓度为 0.14 mol/L 时,DNA 的溶解度最低。因此通过改变 NaCl 溶液的浓度,溶解在 NaCl 溶液中的 DNA 会析出来。DNA 不溶于乙醇溶液,而细胞中的某些物质能溶于乙醇溶液,因此通过乙醇溶液可以进一步提取含杂质较少的 DNA。

实践:

一、DNA 的粗提取:

1. 制备鸡血细胞液。取质量浓度为0.1 g/mL的柠檬酸钠(防止血液凝固)溶液 100 mL 和新鲜鸡血 180 mL,注入 500 mL 烧杯中,充分搅拌。将混合均匀的鸡血细胞液置于 4 ℃冰箱内,静置 1 d,使血细胞沉淀。

2. 取出准备好的鸡血细胞液 5~10 mL,注入50 mL 烧杯中,并向烧杯中加入20 mL蒸馏水,搅拌 5 min。用垫有纱布的漏斗过滤,取其滤液(图 4-5)。

3. 取物质的量浓度为 2 mol/L 的 NaCl 溶液 40 mL 加入滤液中,用玻璃棒沿同一方向轻轻搅拌,使其混合均匀。

4. 取适量蒸馏水沿烧杯内壁缓缓加入,同时用玻璃棒沿同一方向轻轻搅拌。观察烧杯中有无丝状物出现,当丝状物不再增加时,停止加入蒸馏水。

建议考虑:DNA 不溶于冷乙醇。在 DNA 提取液中加入适量冷却的、体积分数为 95%的乙醇溶液时,DNA 的絮状物会从滤液中析出。这样可以进一步提纯 DNA。

5. 用玻璃棒将丝状物挑起,这就是含有一定杂质的 DNA(图 4-6)。

安全使用药品和器具!

图 4-5　DNA 的粗提取

图 4-6　DNA 的粗提取物

二、DNA 的鉴定:

1. 将挑起的丝状物放入物质的量浓度为 2 mol/L 的 NaCl 溶液中,使其溶解。

2. 向上述溶液中滴加二苯胺试剂后,沸水浴加热(图 4-7)数分钟,溶液出现蓝色。当蓝色不再加深时,取出试管,冷却,仔细观察后会发现,DNA 含量高的溶液蓝色较深。

建议考虑: 在酸性条件下,DNA 与二苯胺会发生反应,最终产生蓝色物质,因此,常用二苯胺试剂鉴定 DNA。

图 4-7　沸水浴加热

讨论:

1. 在 DNA 的粗提取中,步骤 2 和步骤 4 两次加入蒸馏水的作用相同吗?

2. 要进一步纯化上述含有杂质的 DNA,应该怎么做?

一、单项选择题

1. 在噬菌体侵染细菌的实验中，指导子代噬菌体蛋白质外壳合成的是 （ ）

A. 噬菌体 DNA　B. 细菌蛋白质

C. 噬菌体蛋白质　D. 细菌 DNA

2. 1952 年，赫尔希等用放射性同位素 ^{35}S 和 ^{32}P 标记噬菌体进行侵染细菌的实验。下列关于该实验的描述中，正确的是（ ）

A. 用 ^{32}P 标记噬菌体的外壳

B. 用 ^{35}S 标记噬菌体的 DNA

C. 用 ^{35}S 标记细菌细胞壁

D. 用 ^{32}P 标记噬菌体的 DNA

3. 下列有关粗提取 DNA 的叙述中，正确的是 （ ）

A. NaCl 溶液的浓度越大，DNA 的溶解度越大

B. DNA 易溶于乙醇溶液，细胞中的某些物质不溶于乙醇溶液，可依此分离 DNA

C. 在鸡血细胞液中加入蒸馏水，使细胞破裂，释放 DNA

D. 在破裂的鸡血细胞溶液中，加入物质的量浓度为 2 mol/L 的 NaCl 溶液，可使DNA 大量析出

4. 下列有关探索遗传物质的实验的叙述，错误的是 （ ）

A. 噬菌体必须侵染活细菌，才能利用活细菌的物质进行增殖

B. S 型细菌的 DNA 进入 R 型细菌内，才能引起其转化

C. 只有 DNA 分子才能导致 R 型细菌的转化

D. 生物细胞中都有 DNA 和 RNA，但遗传物质是 DNA

5. 下列叙述错误的是 （ ）

A. 噬菌体必须在活细菌中培养才能增殖，原因是它缺乏独立的代谢系统

B. 利用不同化合物溶解度的差异，可提取组织中的 DNA

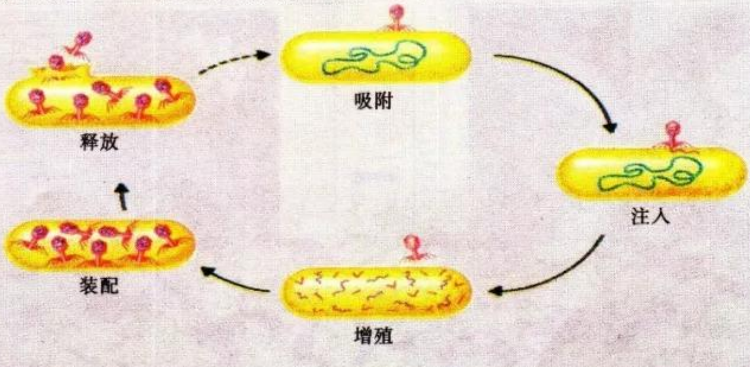
C. 只有将 S 型细菌加热灭活，才能使 R 型细菌转化为 S 型细菌

D. 从肺炎双球菌的转化实验中发现，R 型细菌转化为 S 型细菌后，S 型细菌的性状是可遗传的

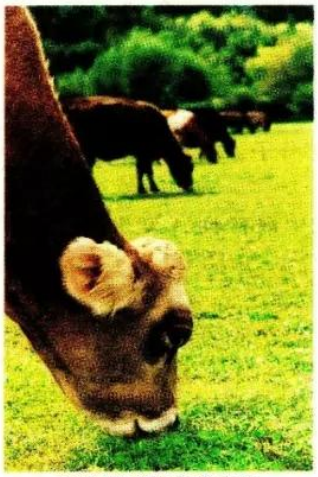
二、技能增进题

分析　通过分析事物及其现象，能够概括出事物变化的本质规律。

赫尔希和蔡斯通过 T_2 噬菌体侵染大肠杆菌的实验，证明了 DNA 是遗传物质。下图为 T_2 噬菌体侵入大肠杆菌的过程，^{32}P 标记的是 T_2 噬菌体的 DNA，DNA 注入大肠杆菌后，为什么仍然会有少量的放射性物质出现在大肠杆菌外？



1985 年 4 月，医学家们在英国发现了一种新病，并于1986 年 11 月将该病确定为牛脑海绵状病，俗称疯牛病。此后，这种疾病迅速蔓延，除英国每年有成千上万头牛患这种病外，还波及法国、爱尔兰、加拿大、丹麦、葡萄牙、瑞士等国家。



疯牛病威胁着养牛业

疯牛病的主要症状是牛运动失调，直至不能走动，最终瘫痪、死亡。尸体解剖发现，病牛脑内有许多海绵状空泡。进一步的研究表明，疯牛病是一种致命性神经系统疾病，是由朊病毒引起的。朊病毒是传染性蛋白质颗粒，不含核酸，并对蛋白酶有抵抗力；耐高温，加热到 360 ℃时仍有感染力。朊病毒具有滤过性、传染性、致病性等特性，并比常规病毒小，在电子显微镜下也看不清它的结构。朊病毒侵染宿主后，改变宿主细胞中原有的一种与自身氨基酸序列相同的蛋白质的高级结构，使之成为自己结构的组成单位，再把这些单位装配成朊病毒，破坏宿主脑的结构和功能。

由于对朊病毒进行了成功的研究，美国科学家普鲁西纳 (S. Prusiner) 获得了 1997 年诺贝尔生理学或医学奖。早在 1974 年，他就开始从事该项研究，经过 8 年的不懈探索，终于证明在紫外光照射、核酸酶作用下，病原体并不丧失活性，而用使蛋白质变性的药品处理才能使之丧失活性。由此，普鲁西纳确定朊病毒的化学本质是具有感染性的蛋白质。然而当时发现的所有病原体都含有核酸组分，因此，“没有核酸只有蛋白质的病原体”引起疯牛病的结论并不能被人们接受。但普鲁西纳不受传统观念的束缚，坚信自己实验结果的正确，并将这些研究结果发表在著名的 *Science* 杂志上，终于使世人认识到了朊病毒这一全新性质的病原体的存在。

第二节 DNA 分子的结构和复制

我们已经知道，DNA 是主要的遗传物质，通过它能够使亲代的性状在子代中表现出来。DNA 分子能够起遗传作用与它的结构特点有着密切的关系。20 世纪 30~50 年代，许多科学家对 DNA 分子结构进行了深入的研究。

学习目标

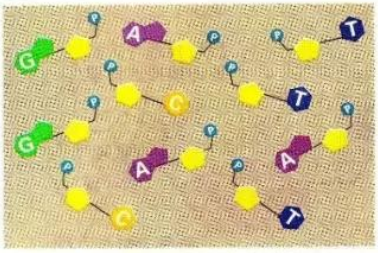
- 概述 DNA 分子结构的主要特点
- 概述 DNA 分子的复制过程

关键词

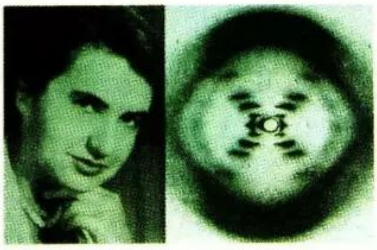
DNA　DNA 半保留复制

回眸历史　解开 DNA 分子结构之谜

20 世纪 30 年代后期，瑞典科学家们证明了 DNA 分子是不对称的。第二次世界大战以后，科学家们又用电子显微镜测定出 DNA 分子的直径约为 2 nm。



1951 年，奥地利生物化学家查哥夫(E. Chargaff)在定量分析 DNA 分子的碱基组成后，发现腺嘌呤(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。



1952 年，英国化学家富兰克琳(R.E. Franklin)采用 X 射线衍射技术拍摄到 DNA 分子结构的照片，确认 DNA 分子为螺旋结构，而不是由一条链构成。

1953 年，美国科学家沃森(J.D. Watson)(左)和英国科学家克里克(F. Crick)(右)提出 DNA 分子的双螺旋结构模型。

DNA 分子的结构

DNA(deoxyribonucleic acid)是一种生物大分子。它的基本组成单位是脱氧核苷酸(脱氧核糖核苷酸),许多脱氧核苷酸聚合成为脱氧核苷酸链。组成脱氧核苷酸的碱基有 4 种:腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和胸腺嘧啶(T)。沃森和克里克认为,DNA 分子的立体结构由两条链组成,这两条链按照反向平行的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,排列在双螺旋的外侧,构成基本骨架;DNA 分子两条链上的碱基,通过氢键连接成碱基对,排列在双螺旋的内侧。碱基配对有一定的规律:A 一定与 T 配对,G 一定与 C 配对。碱基之间的这种一一对应关系,叫做碱基互补配对原则。在碱基对中,A 和 T 之间形成 2 个氢键,G 和 C 之间形成 3 个氢键(图 4-8)。

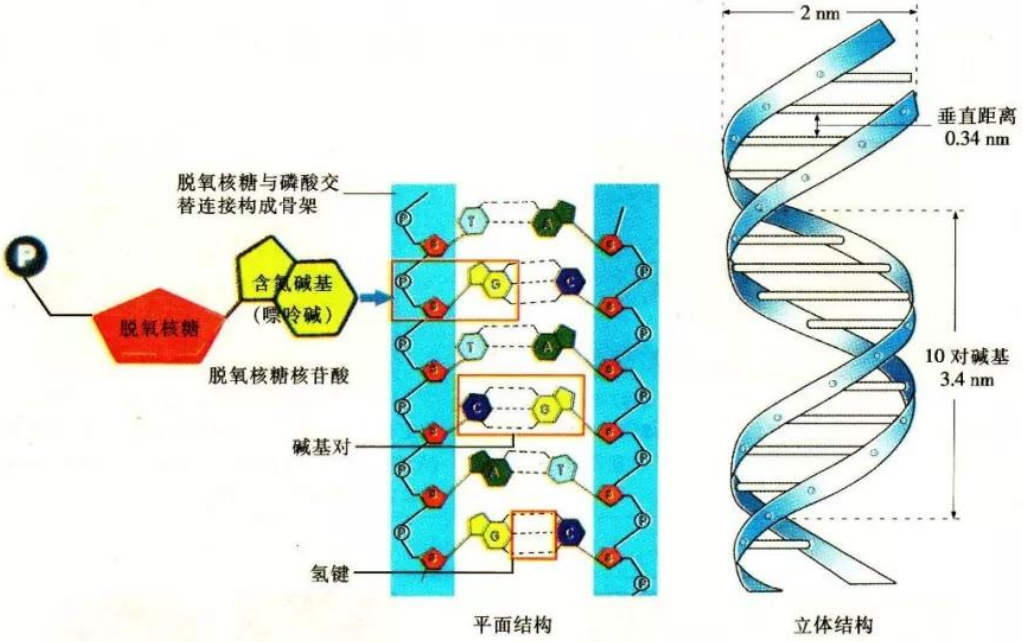


图 4-8 DNA 分子的组成和结构示意图

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。例如,如果一个 DNA 分子有 4 000 个碱基对,这些碱基对就可能有 4^{4000} 种排列方式,而不同的碱基对排列顺序又表示不同的遗传信息。由此可见,DNA 分子能够储存大量的遗传信息。特定的碱基对排列顺序构成了每一个 DNA 分子的特异性,而碱基对排列顺序的千变万化构成了 DNA 分子的多样性。

实践：

1. 一位学生用棉绳(作为骨架)和牙签(作为碱基对)制作了 DNA 分子双螺旋结构模型(图 4-9)。

2. 小组讨论，设计本组的制作计划，并分工准备能够分别代表脱氧核糖、磷酸、4 种碱基的材料(如纸板、泡沫塑料等)，代替氢键的连接物(如订书钉、大头针等)，代替 DNA 分子骨架的连接物(如粗细适当的铁丝等)。

安全使用刀、剪等锐器！

3. 绘制 DNA 分子双螺旋结构模型的设计图，确定要制作模型的大小(如高度与直径的比例)、维系立体构型的方式等。

建议考虑：模型和 DNA 分子结构在组分数量和空间上的关系。

4. 使用准备好的各种材料分别制成相关配件(如分别代表脱氧核糖、碱基的配件)，将各种配件整合在一起，逐步完成 DNA 分子双螺旋结构模型的制作。

5. 根据设计计划，对制作完成的 DNA 分子双螺旋结构模型进行检查，并对模型的不足之处加以修正。

6. 展示并介绍本组制作的模型。认真观赏其他小组的制作成果，开展交流活动。

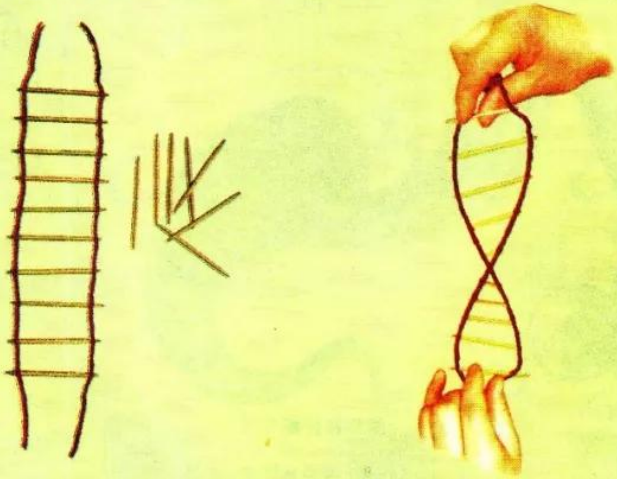


图 4-9　DNA 分子双螺旋结构模型的一种示意图

讨论：

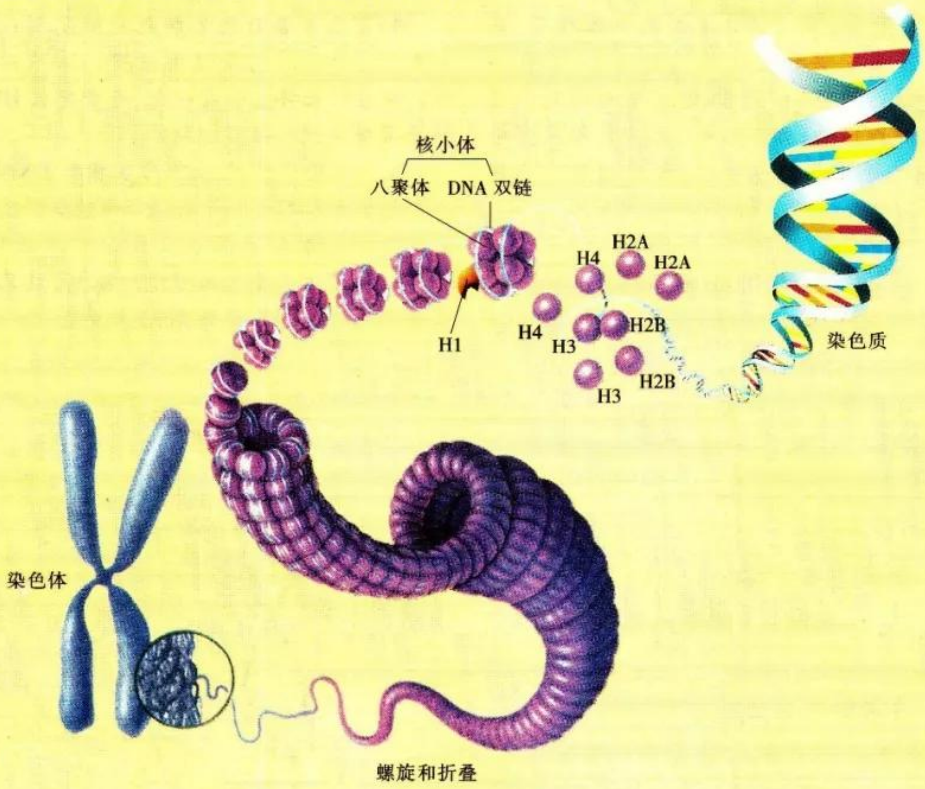
1. 根据碱基互补配对原则，尝试写出上述 DNA 片段的各种碱基组成。

2. 作为遗传物质，DNA 分子能够储存大量的遗传信息。DNA 分子中只含有 4 种脱氧核苷酸，它是如何储存足够的遗传信息的？

DNA 分子双螺旋结构能够很好地解释 DNA 分子在细胞分裂时如何复制，为揭示遗传信息如何传递的奥秘奠定了基础。1962 年，沃森和克里克因提出 DNA 分子双螺旋结构模型及其遗传机制，与英国科学家威尔金斯(M. Willkins)共同获得了诺贝尔生理学或医学奖。此后，科学家们更深入地开展了对 DNA 和染色质(染色体)的研究。

染色体的结构

在20世纪70年代以前，人们普遍认为染色质是组蛋白包裹在DNA外面形成的纤维状结构。1974年，科学家通过酶切法降解染色质并用电镜观察，发现核小体是染色质的基本组成单位，这是染色质结构研究领域取得的重大进展。现已确认，染色质的基本成分主要包括DNA和组蛋白，还有非组蛋白和RNA。这些成分通过螺旋化和折叠形成一定的结构。根据多方面的研究成果，科学家提出了从染色质到染色体的结构模型（图Ⅲ）。



图Ⅲ　染色体结构示意图

染色质是由一系列核小体相互连接而成的念珠状结构。核小体的核心是由组蛋白H2A、H2B、H3、H4各两个分子构成的八聚体，在八聚体的表面缠绕DNA。相邻的两个核小体由DNA连接，在连接部位结合有一个组蛋白分子H1。现在普遍认为，在组蛋白H1存在时，每个核小体之间紧密接触，形成直径为10 nm的纤维状结构。此时，DNA长度被压缩了约7倍。

由核小体连接起来的纤维状结构，经螺旋化形成中空的螺线管，螺线管的每一圈包括6个核小体，外径约为30 nm。此时，DNA长度又被压缩了约6倍。

由螺线管进一步螺旋和折叠形成染色体。此时，DNA长度又被压缩了约200倍。

DNA分子的复制

DNA分子能够储存大量的遗传信息，并通过复制传递遗传信息。以亲代DNA分子为模板合成子代DNA分子的过程称为DNA分子的复制。那么，DNA分子究竟是怎样复制的呢？

事实：

1. 为了证明 DNA 分子的复制方式，1957 年美国科学家米西尔森(M. Meselson)和斯塔尔(F. Stahl)设计了一个非常精巧的实验(图 4–10)。

2. 细菌大约每 20 min 分裂一次，产生 2 个子代细胞。

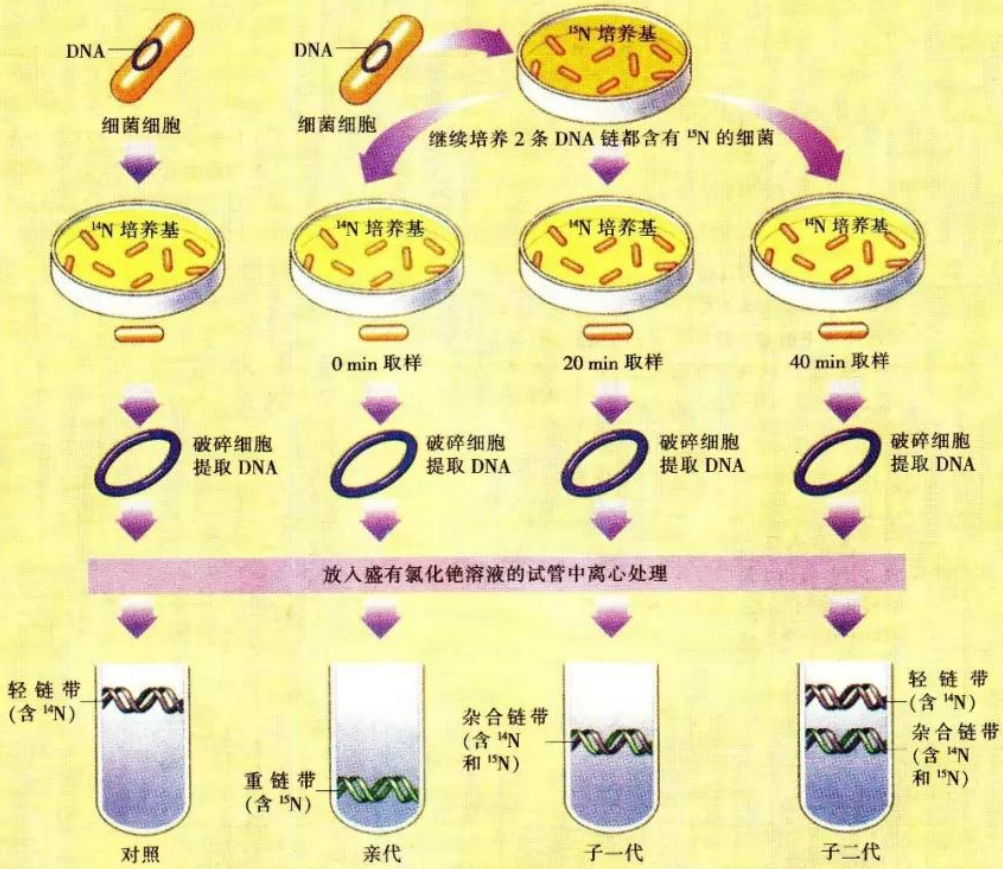


图 4–10　证明 DNA 分子半保留复制的实验示意图

分析：

1. 离心处理后，为什么子一代 DNA 只含有杂合链带？

2. 离心处理后，子二代 DNA 出现了什么情况？说明什么？

上述实验证明，**在新合成的每个 DNA 分子中，都保留了原来 DNA 分子中的一条链，因此，这种复制方式被称为 DNA 半保留复制**(DNA semi-conservative replication)。在 DNA 半保

留复制中，独特的双螺旋结构为复制提供了精确的模板，碱基互补配对原则保证了复制的精确进行。其实，DNA 分子的复制是一个边解旋边复制的过程(图 4–11)。这一过程发生在细胞的有丝分裂间期和减数第一次分裂间期。

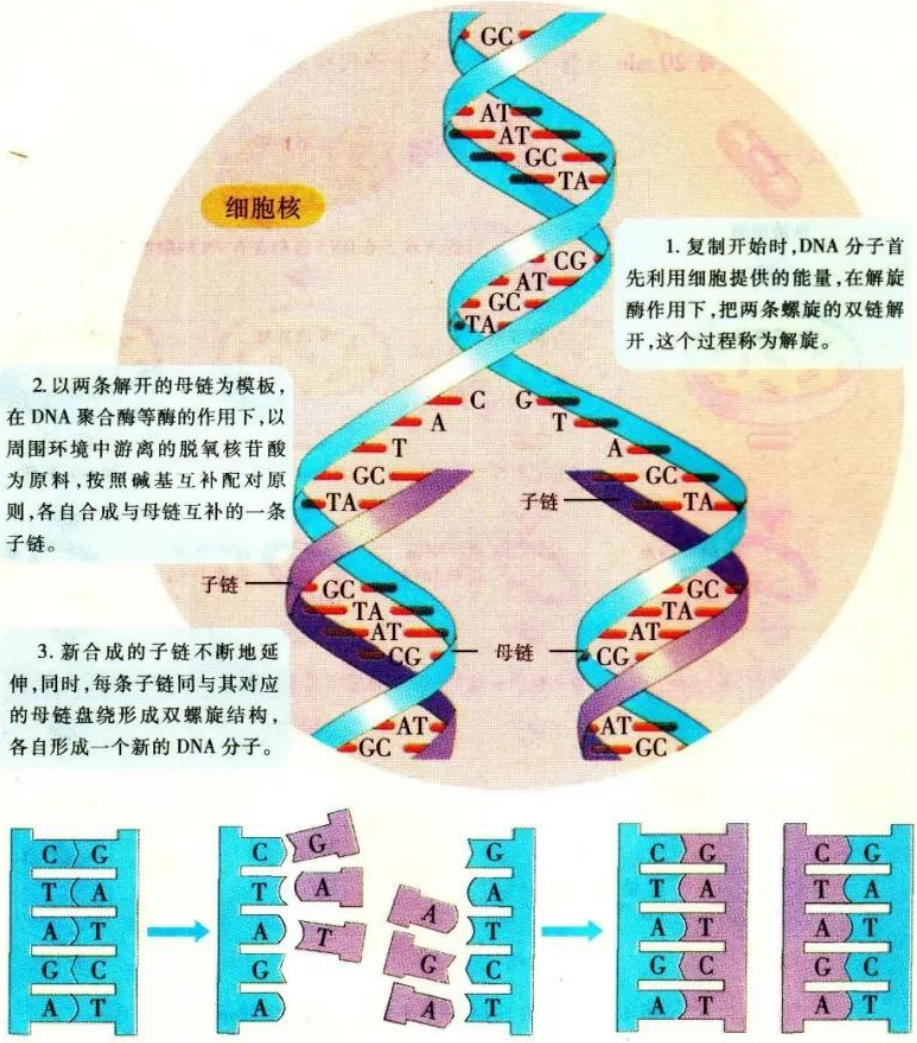
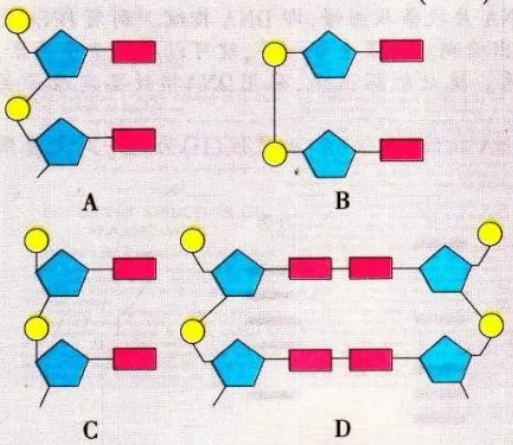


图 4–11 DNA 分子复制的示意图

DNA 分子的复制是以 DNA 分子的两条链为模板，在细胞中 4 种脱氧核苷酸、能量和酶的参与下，通过碱基互补配对精确地合成子代 DNA 的过程。复制结束后，1 个 DNA 分子形成了 2 个完全相同的 DNA 分子。正是通过 DNA 分子的复制，确保了遗传信息传递的连续性，才会使细胞得以增殖，使生物种族的繁衍得以延续。

一、单项选择题

1. 制作 DNA 双螺旋结构模型，有 4 种不同的连接方法。下图中表示正确的是 （　　）



2. 在含 ^{14}N 的培养液中，标记有 ^{15}N 的一个双链 DNA 分子复制两次后，子代 DNA 分子的单链中，^{14}N 和 ^{15}N 的比值为 （　　）

A. 1∶1　　B. 2∶1

C. 3∶1　　D. 4∶1

3. DNA 分子双螺旋结构模型的一条链所用 A、C、T、G 的数量比为 1∶2∶3∶4，则该模型中上述碱基的数量比应为 （　　）

A. 1∶2∶3∶4　　B. 3∶4∶1∶2

C. 1∶1∶1∶1　　D. 2∶3∶2∶3

4. 下列叙述中，正确的是 （　　）

A. DNA 复制把信息从基因传给染色体

B. DNA 复制是亲代与子代之间的信息传递

C. DNA 复制后，两条新合成的链连接形成一个新的 DNA 分子

D. DNA 解旋为两条单链后才开始复制

5. 下列关于 DNA 分子的描述中，不正确的是 （　　）

A. 两条链按照同向平行方式盘旋形成双螺旋结构

B. 脱氧核糖和磷酸交替连接形成骨架

C. A 和 T 等量、G 与 C 等量

D. 互补的碱基通过氢键形成碱基对

6. 一个 DNA分子有 1 000 个碱基对，其中腺嘌呤占碱基总数的 20%，如果连续复制两次，需要的胞嘧啶数量是 （　　）

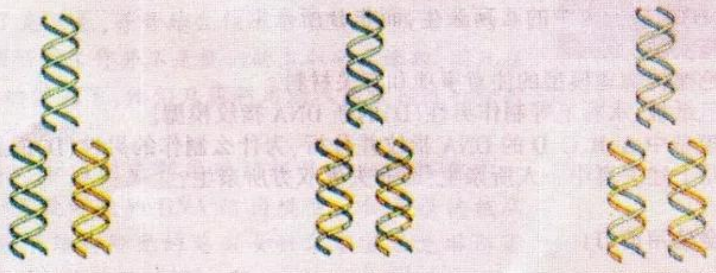
A. 600　　B. 1 200

C. 1 800　　D. 2 400

二、技能增进题

推理　当你对观察的现象做出解释时，可能就在进行推理。推理的结果不一定正确，需要通过实验来证明。

科学家对 DNA 复制的方式做出了如下图所示的多种猜测。那么，DNA 究竟是以哪种方式复制的呢？请你结合本节所学的知识，通过推理，解释 3 幅图中 DNA 分别是如何复制的。

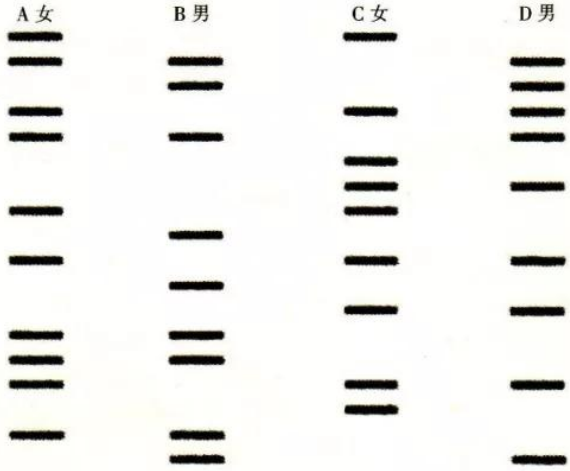


DNA 全保留复制假说　　DNA 分散复制假说　　DNA 半保留复制假说

目前，鉴定亲子关系的方法主要是 DNA 指纹鉴定。从人的血液、毛发、唾液、口腔细胞中都可以提取用于亲子鉴定所需的 DNA 分子。人有 23 对(46 条)染色体，同源染色体上相同位置(位点)上的一对基因称为等位基因，其中一个来自父亲，另一个来自母亲。如果检测到某个 DNA 位点的等位基因，一个与母亲相同，另一个就应与父亲相同。

用特定的限制性核酸内切酶，将长链 DNA 切割成多个长度不同的片段，再利用电泳技术将这些片段进行分离、放射性显影，即可获得 DNA 片段条状图谱，即 DNA 指纹。利用 DNA 指纹进行亲子鉴定时，只要对数十个 DNA 位点做出检测。如果全部一样，就可以确定亲子关系；如果有 3 个以上的位点不同，则可排除亲子关系。统计数据显示，采用DNA指纹鉴定亲子关系，准确率可达到 99.99%。

下图中男性(B)和女性(C)为夫妻，根据 DNA 指纹，女性(A)和男性(D)为这一对夫妻所亲生。



如果有一两个位点不同，则应考虑基因突变的可能性，可以加做一些位点的检测以便进一步辨别。

提出问题

提出一个想要探究的问题。例如，如果上述男性(D)仅为上述夫妻中一人所亲生，而非夫妻双方所亲生，那么，男性(D)的 DNA 指纹可能是什么样的？

推荐器材

白色纸板，各种颜色的水彩笔，剪刀，橡皮等。

作出假设

假设男性(D)为该夫妻中的 C 所亲生，而非 B 所亲生。

设计和实施实验

1. 小组讨论建构物理模型的注意事项和有关材料。

2. 采用白色纸板、水彩笔等制作男性(D)的新 DNA 指纹模型。

3. 比对原模型中 A、B、C、D 的 DNA 指纹并分析，为什么制作的男性(D)的新 DNA 指纹模型能说明他仅是上述夫妻中一人所亲生，而非夫妻双方所亲生？

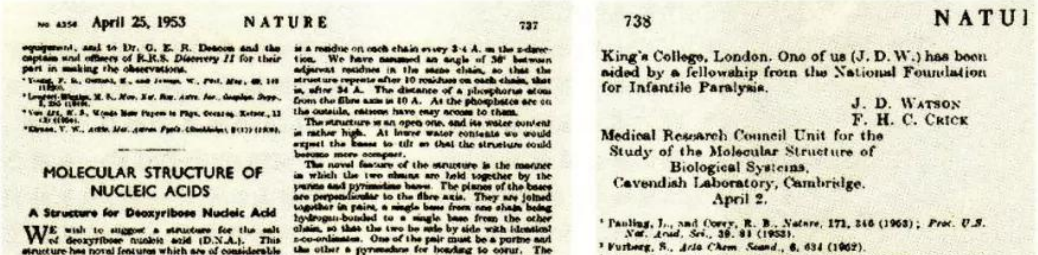
安全使用剪刀！

得出结论

根据 DNA 指纹，可以确定亲子关系。

DNA 分子双螺旋结构模型的诞生

1953 年 4 月 25 日，著名的 *nature* 杂志第 171 卷发表了当时年仅 25 岁的沃森和 35 岁的克里克的研究论文《核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的结构》，宣告了 DNA 分子双螺旋结构模型的诞生。



No. 4356 April 25, 1953 NATURE 737

MOLECULAR STRUCTURE OF NUCLEIC ACIDS

A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid

WE wish to suggest a structure for the salt of deoxyribose nucleic acid (D.N.A.). This structure has novel features which are of considerable biological interest.

A structure for nucleic acid has already been proposed by Pauling and Corey[1]. They kindly made their manuscript available to us in advance of publication. Their model consists of three intertwined chains, with the phosphates near the fibre axis, and the bases on the outside. In our opinion, this structure is unsatisfactory for two reasons:

is a residue on each chain every 3·4 A. on the z-direction. We have assumed an angle of 36° between adjacent residues in the same chain, so that the structure repeats after 10 residues on each chain, that is, after 34 A. The distance of a phosphorus atom from the fibre axis is 10 A. As the phosphates are on the outside, cations have easy access to them.

The structure is an open one, and its water content is rather high. At lower water contents we would expect the bases to tilt so that the structure could become more compact.

The novel feature of the structure is the manner in which the two chains are held together by the purine and pyrimidine bases. The planes of the bases are perpendicular to the fibre axis. They are joined together in pairs, a single base from one chain being hydrogen-bonded to a single base from the other chain, so that the two lie side by side with identical z-co-ordinates. One of the pair must be a purine and the other a pyrimidine for bonding to occur. The hydrogen bonds are made as follows: purine position 1 to pyrimidine position 1; purine position 6 to pyrimidine position 6.

If it is assumed that the bases only occur in the structure in the most plausible tautomeric forms (that is, with the keto rather than the enol configurations) it is found that only specific pairs of bases can bond together. These pairs are: adenine (purine) with thymine (pyrimidine) and guanine

738 NATUI

King's College, London. One of us (J. D. W.) has been aided by a fellowship from the National Foundation for Infantile Paralysis.

J. D. WATSON
F. H. C. CRICK

Medical Research Council Unit for the Study of the Molecular Structure of Biological Systems, Cavendish Laboratory, Cambridge. April 2.

[1] Pauling, L., and Corey, R. B., *Nature*, 171, 346 (1953); *Proc. U.S. Nat. Acad. Sci.*, 39, 84 (1953).
[2] Furberg, S., *Acta Chem. Scand.*, 6, 634 (1952).
[3] Chargaff, E., for references see Zamenhof, S., Brawerman, G. and Chargaff, E., *Biochim. et Biophys. Acta*, 9, 402 (1952).
[4] Wyatt, G. R., *J. Gen. Physiol.*, 36, 201 (1952).
[5] Astbury, W. T., Symp. Soc. Exp. Biol. 1, Nucleic Acid, 66 (Camb. Univ. Press, 1947).
[6] Wilkins, M. H. F., and Randall, J. T., *Biochim. et Biophys. Acta*, 10, 192 (1953).

沃森和克里克发表的论文

沃森和克里克在提出 DNA 分子双螺旋结构模型时，都还不是资深的科学家。他们之所以超越了其他多年从事 DNA 结构研究的科学家，在短时间内获得了成功，是由于他们具有敏锐的洞察力、非凡的科学想象力和严密的逻辑思维能力，选择了正确的研究路线，广泛借鉴他人的研究成果并加以综合性的科学思考。

沃森

克里克在大学期间主修物理，毕业后曾攻读晶体学专业的研究生，二战时中断学业。战后，他对生物科学产生兴趣。1949 年他开始在剑桥大学卡文迪许实验室攻读研究生，研究蛋白质分子的结构。

克里克

沃森 15 岁时就进入大学学习鸟类学。1951 年，在一次国际学术会议上，沃森听了英国物理学家威尔金斯关于 DNA 的 X 射线衍射研究的报告后，对研究 DNA 的结构产生了兴趣，于是他也来到了卡文迪许实验室，进行博士后研究。在那里，沃森遇到了克里克，并开始合作进行 DNA 分子结构的研究。但是，此项研究工作并不是他们的本职研究课题，因此在缺少研究经费的情况下，他们只能利用别人的数据进行分析并构建分子结构模型。

他们的第一个模型是利用硬纸板像小孩子搭积木一样构建的一个三股螺旋的 DNA 结构模型，但是很快被从事多年 DNA 分子结构研究的英国女科学家富兰克琳所否定，她指出 DNA 分子结构应是双螺旋。

第一个 DNA 模型的失败并没有使他们气馁，沃森和克里克仍然以满腔的热情继续研究。在构建第二个模型时，由于对实验数据的理解有误，将模型中的磷酸-核糖骨架安置在了螺旋的内部，很快第二个 DNA 模型也被否定了。

构建的第三个模型是双链螺旋模型，并将磷酸-核糖骨架安置在螺旋外部，双链的碱基之间以同配的方式连接，即 A 与 A、T 与 T 等配对。然而这个模型也很快被同室的化学家从化学角度否定了。

克里克和沃森构建的 DNA 模型

一直到了 1952 年初，他们从到访的奥地利著名生物化学家查哥夫那里获知，A 与 T、G 与 C 的数量分别是相等的。当时，富兰克琳拍摄了一张清晰的 DNA 晶体 X 射线衍射照片，他们结合这张照片，很快领悟到了 DNA 分子的结构——两条以磷酸-核糖为骨架的链相互缠绕形成双螺旋结构，碱基按照互补配对原则通过氢键连接起来。构思成熟后，他们在实验室成功地用铁皮和铁丝搭建出了 DNA 分子模型。这次的 DNA 分子模型和实验数据非常吻合，很快被科学家们所接受。

走近职业

法　医

法医主要应用分子生物学、化学、物理学技术从事犯罪证据的调查和鉴定工作。在案发现场采集罪犯遗留的痕迹(如毛发、血液、精液)，进行 DNA 指纹分析、血型鉴定等，为刑侦提供准确的证据。法医一般应具有医学硕士或博士学位，并具有良好的计算机数据处理能力。

(图为法医在进行 DNA 指纹分析)

第三节　基因控制蛋白质的合成

学习目标

- 说明基因和遗传信息的关系
- 概述遗传信息的转录和翻译过程

关键词

转录　遗传密码子　翻译

自然界的生物绚丽多彩，千姿百态。人的直发和鬈发，狗的长毛和短毛，猫的白毛和黑毛……同样的物种，为什么性状互不相同呢？这其实和决定性状的蛋白质密切相关。那么，蛋白质是怎样产生的呢？

从基因到蛋白质

在沃森和克里克提出 DNA 分子双螺旋结构模型后，人们才真正认识了基因的本质。基因是 DNA 分子上具有遗传效应的片段，基因的表达是通过基因控制蛋白质的合成来实现的。我们知道，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 所携带的遗传信息是怎样传递到细胞质中的呢？科学研究发现，**RNA 是在细胞核中以 DNA 的一条链为模板，按照碱基互补配对原则合成的，这一过程称为转录**(transcription)。

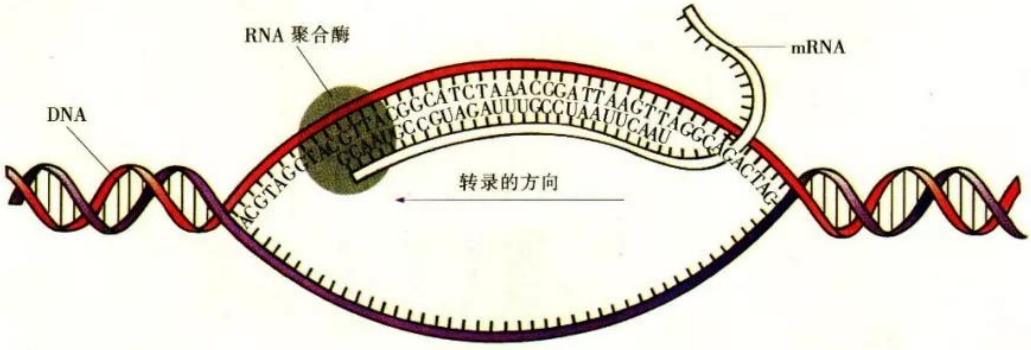


图 4-12　转录示意图

RNA 的碱基组成含有 U(尿嘧啶)，不含有 T(胸腺嘧啶)，因此，在转录(图 4-12)中，以 U(图 4-13)代替 T 与 A 配对。RNA 有多种，包括信使 RNA(mRNA)、核糖体 RNA(rRNA)、转运RNA (tRNA)。通过转录，DNA 分子上的遗传信息传递到 mRNA上。

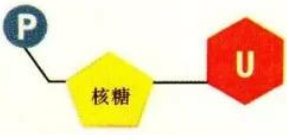


图 4-13　尿嘧啶核苷酸示意图

在沃森和克里克发现了 DNA 分子双螺旋结构以后，许多科学家都认为破译遗传密码是下一个重大研究课题。当时，人们首先想到了电报密码，比如说“胰岛素”三个字的电报密码是“3534 3213 2728”，这一串数字通过电波传到目的地后，又被翻译成“胰岛素”三个字。那么，遗传密码的组成和含义是怎样的呢？与电报密码相同吗？

积极思维　　**遗传密码是怎样被破译的？**

事实：

1. 1960 年，一些青年科学家来到美国国立卫生研究院，和正在那里从事体外蛋白质人工合成研究的尼伦伯格(M. W. Nirenberg)一起，开始了破译遗传密码的研究。研究的核心是哪种 RNA 可以促进多肽的合成。

2. 他们在每支试管中预先加入 ATP、游离的氨基酸、酶和核糖体等，再加入多聚 U，当时并不清楚多聚 U 是否带有遗传信息。结果一支试管中产生了一些多肽，这使他们非常兴奋。在此基础上，他们精妙地设计实验，最终确认是在加入苯丙氨酸的试管中产生了多肽(图 4-14)。

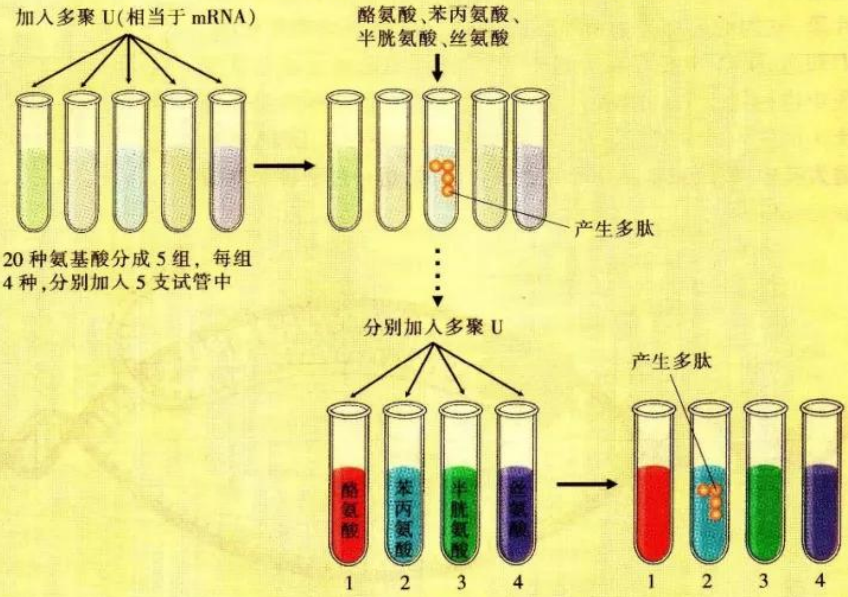


图 4-14　破译遗传密码的实验示意图

3. 沿着上述思路，他们不断地改进实验，终于破译出了全部遗传密码。遗传密码的破译是生物学史上一个伟大的里程碑。

分析：

上述实验能够说明什么问题？

上述实验结果说明，多聚 U 的碱基序列导致了多聚苯丙氨酸的合成，而进一步的实验也证实了 mRNA 上相邻的 3 个碱基决定了一个氨基酸。尼伦伯格等人因成功破译遗传密码而荣获 1968 年诺贝尔生理学或医学奖(图 4–15)。**遗传学上，把 mRNA 上决定一个氨基酸的 3 个相邻的碱基，叫做一个遗传密码子**(genetic codon)。例如，UAU 或 UAC 编码酪氨酸，CAU 或 CAC 编码组氨酸，AAG 或 AAA 编码赖氨酸。

尼伦伯格等人的研究表明，在全部 64 个密码子中，有 61 个负责 20 种氨基酸的编码，另外 3 个是终止密码子(UAA、UAG、UGA)，不编码任何氨基酸。科学家们用 64 个遗传密码子编制成遗传密码子表(表 4–1)，其中 AUG 不仅编码甲硫氨酸，而且是真核细胞唯一的起始密码子。后来，科学家发现，在少数原核生物中 GUG 也被用作起始密码子。

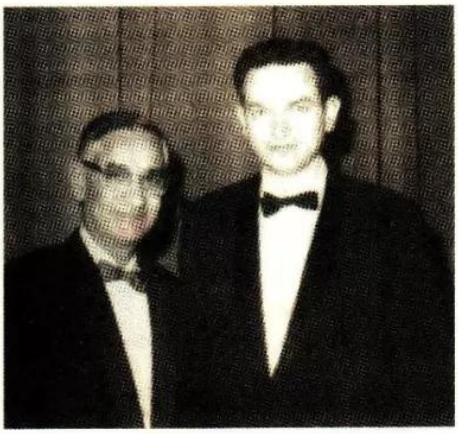


图 4–15　尼伦伯格(右)

表 4–1　20 种氨基酸的遗传密码子表

第二位核苷酸

第一位核苷酸	U	C	A	G	第三位核苷酸
U	UUU 苯丙氨酸 UUC 苯丙氨酸 UUA 亮氨酸 UUG 亮氨酸	UCU 丝氨酸 UCC 丝氨酸 UCA 丝氨酸 UCG 丝氨酸	UAU 酪氨酸 UAC 酪氨酸 UAA 终止密码 UAG 终止密码	UGU 半胱氨酸 UGC 半胱氨酸 UGA 终止密码 UGG 色氨酸	U C A G
C	CUU 亮氨酸 CUC 亮氨酸 CUA 亮氨酸 CUG 亮氨酸	CCU 脯氨酸 CCC 脯氨酸 CCA 脯氨酸 CCG 脯氨酸	CAU 组氨酸 CAC 组氨酸 CAA 谷氨酰胺 CAG 谷氨酰胺	CGU 精氨酸 CGC 精氨酸 CGA 精氨酸 CGG 精氨酸	U C A G
A	AUU 异亮氨酸 AUC 异亮氨酸 AUA 异亮氨酸 AUG 甲硫氨酸或起始密码	ACU 苏氨酸 ACC 苏氨酸 ACA 苏氨酸 ACG 苏氨酸	AAU 天冬酰胺 AAC 天冬酰胺 AAA 赖氨酸 AAG 赖氨酸	AGU 丝氨酸 AGC 丝氨酸 AGA 精氨酸 AGG 精氨酸	U C A G
G	GUU 缬氨酸 GUC 缬氨酸 GUA 缬氨酸 GUG 缬氨酸	GCU 丙氨酸 GCC 丙氨酸 GCA 丙氨酸 GCG 丙氨酸	GAU 天冬氨酸 GAC 天冬氨酸 GAA 谷氨酸 GAG 谷氨酸	GGU 甘氨酸 GGC 甘氨酸 GGA 甘氨酸 GGG 甘氨酸	U C A G

由于遗传密码的破译，探索基因控制蛋白质合成的研究也取得了进展。**在细胞中，游离在细胞质中的各种氨基酸，以 mRNA 为模板合成具有一定氨基酸顺序的蛋白质，这一过程称为翻译**(translation)。翻译是在细胞中的核糖体上进行的(图 4-16)。

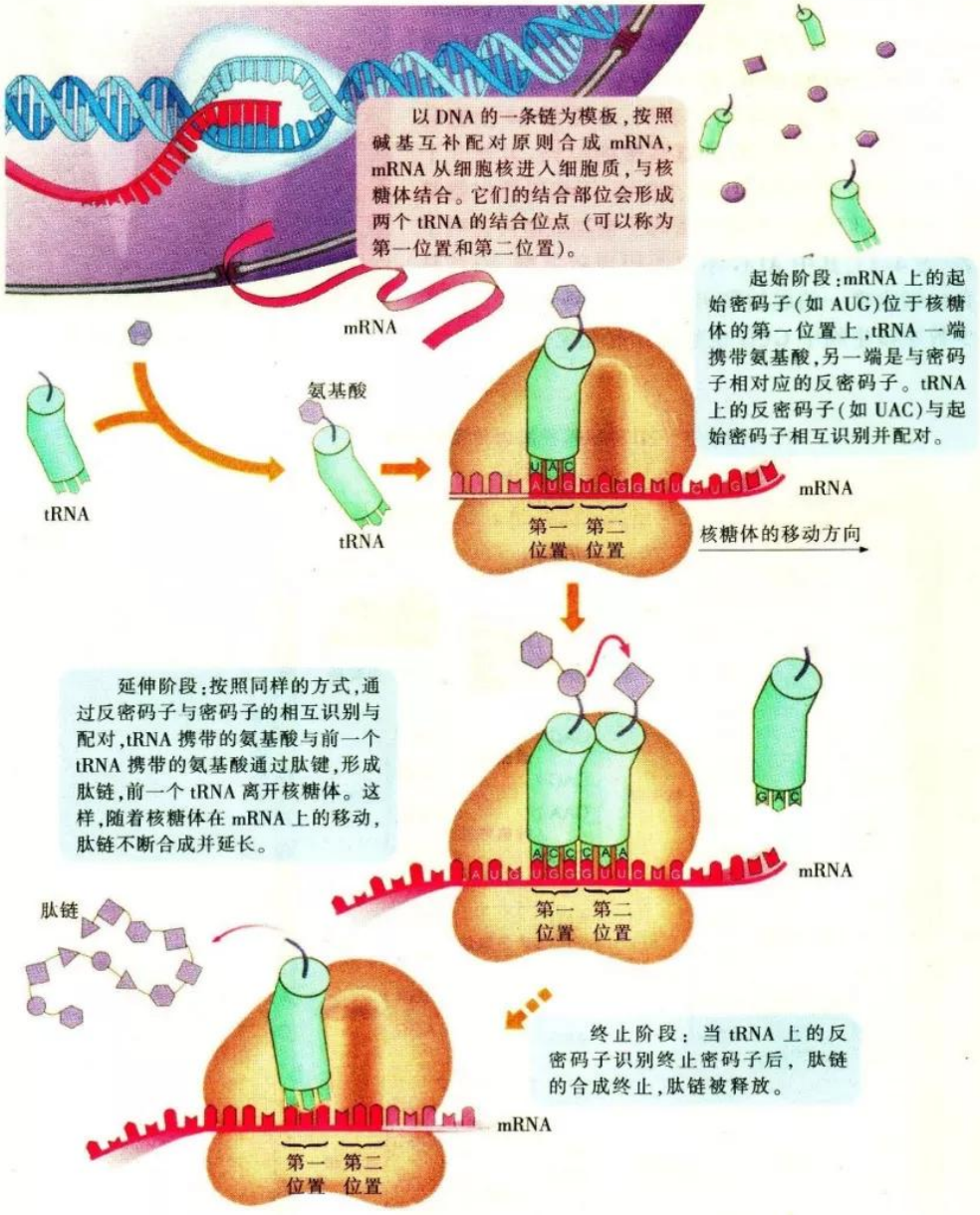


图 4-16　翻译过程示意图

核糖体是合成蛋白质的细胞器，是一种无膜包被的颗粒状结构，其功能是按照 mRNA 的指令高效而精确地合成肽链。翻译就是一个合成肽链的过程，需要有 mRNA、tRNA、核糖体、多种氨基酸和多种酶的共同参与，还需要消耗能量。在合成肽链时，tRNA 负责将游离在细胞质中的 20 种不同氨基酸向核糖体运送。每个 tRNA 分子只能携带一种氨基酸（图 4-17）。mRNA 携带的信息要得到正确翻译，取决于mRNA 上每个密码子与正确的 tRNA 分子结合，而它们之间正是通过密码子与反密码子按照碱基互补配对原则进行配对的。

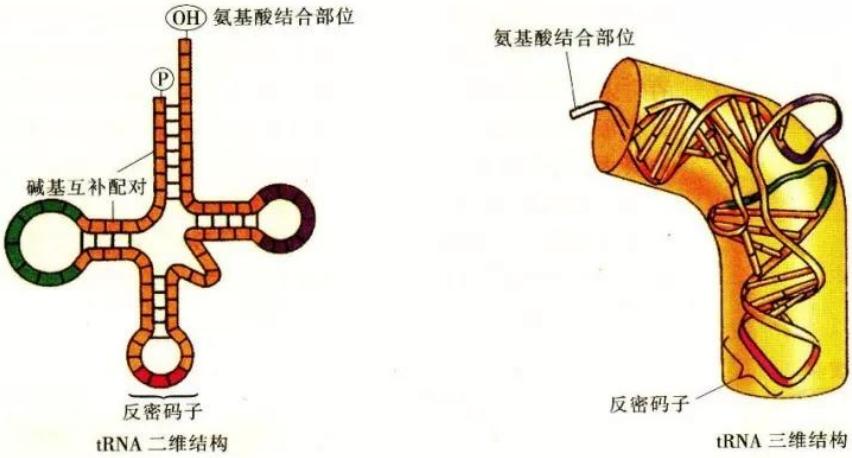


图 4-17　tRNA 结构示意图

翻译过程分为起始、延伸和终止三个阶段。翻译开始时，核糖体与 mRNA 结合，tRNA 携带特定的氨基酸向核糖体靠拢，mRNA 上的起始密码子与 tRNA 上的反密码子配对。肽链延伸过程比较复杂。当两个 tRNA 分别携带 1 个氨基酸进入第一位置和第二位置后，第一个 tRNA 携带的氨基酸在酶作用下通过肽键与后一个 tRNA 携带的氨基酸连接起来。随着第一个 tRNA 离开核糖体，核糖体在 mRNA 上会向前移动3 个碱基的位置，第二个 tRNA 前移到第一位置上，而 mRNA 上空出来的第二位置为接受新的运载氨基酸的 tRNA 做好准备。上述过程反复进行，肽链不断延伸。核糖体沿着 mRNA 移动，一旦遇到 mRNA 上的终止密码子(UAG、UGA、UAA)，翻译即自行停止。

一个 mRNA 分子上可以相继结合多个核糖体，并同时进行多条肽链的合成。肽链合成以后，从核糖体上脱离，再经过加工、盘曲、折叠，形成一定的空间结构，最终形成具有一定功能的蛋白质分子。

基因对性状的控制

生物体的性状包括生物体所表现出来的形态特征和生理生化特性。例如,豌豆种子形状的圆形和皱形,人的白化症状等,都是基因控制下的性状表现。

基因的主要功能是通过转录和翻译过程,把遗传信息转变为由特定的氨基酸按一定的顺序构成的多肽和蛋白质,从而决定生物体的性状。

在遗传学上,把遗传信息的传递叫做信息流。信息流的方向可以用克里克提出的"中心法则"来表示。该法则认为,遗传信息可以从 DNA 流向 DNA,即完成 DNA 的自我复制过程,也可以从 DNA 流向 RNA,进而流向蛋白质,即完成遗传信息的转录和翻译过程。1970年,泰明(H.M. Temin)等人从劳氏肉瘤病毒(一种 RNA 病毒)中分离出了逆转录酶,它能以 RNA 为模板,催化合成 DNA。这说明细胞中的遗传信息也可以从RNA 传递给 DNA。一些研究还发现,在某些 RNA 病毒中有 RNA 复制酶,它们能像 DNA 复制酶催化 DNA 一样催化 RNA 进行复制,即遗传信息可以从 RNA 流向 RNA。这些发现发展并完善了中心法则(图 4-18)。

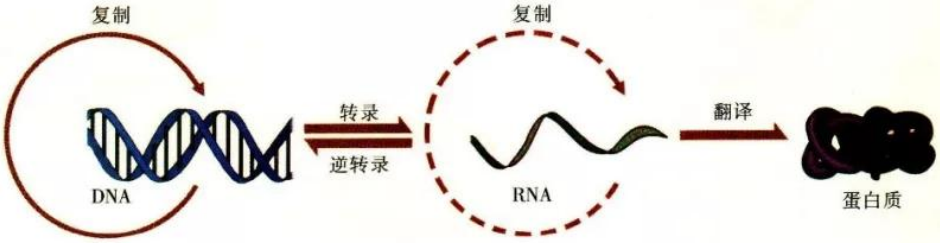


图 4-18　中心法则

1982 年,美国科学家发现朊病毒,并通过实验证明它只含有蛋白质,而不含任何核酸成分。1996 年发生在英国并引起全世界关注的疯牛病就是由朊病毒引起的。在健康人体和动物体内广泛分布着朊蛋白,主要集中在神经元内。朊病毒侵染细胞后,朊蛋白的正常构象被改变,转变形成朊病毒,最终导致疾病。朊病毒的复制方式对中心法则又构成了新的挑战。

许多事实表明,基因通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状,还通过控制酶的合成来控制细胞中的代谢过程,进而控制生物体的性状。生物体的一种性状,有时由一个基因决定,有时受多个基因的影响,如玉米叶绿素的形成至少涉及 50 多个基因;单个基因也会影响同一生物体的多种性状,如决定豌豆开紫花的基因也决定种皮的灰色。

人类基因组计划

在遗传学上，一个生物体的基因组是指包含在该生物的DNA（部分病毒是RNA）中的全部遗传信息。人类基因组的DNA序列主要分布在细胞核中22条常染色体和X、Y两条性染色体上。

1985年，美国科学家提出测定人类基因组全部序列的初步计划，形成了美国能源部的“人类基因组计划(Human Genome Project,简称HGP)”草案。1987年,美国能源部和国立卫生研究院为HGP下拨启动经费。1990年,经国会批准,美国正式启动HGP,总体计划在15年内投入30亿美元用于HGP。HGP是一项生命科学领域内最为宏大的研究计划,该研究计划的内容包括遗传图谱、物理图谱、序列图谱和基因图谱的绘制,其中的主要任务是DNA测序（图4–19）。1999年，中国参加HGP,承担其中1%的测序任务。

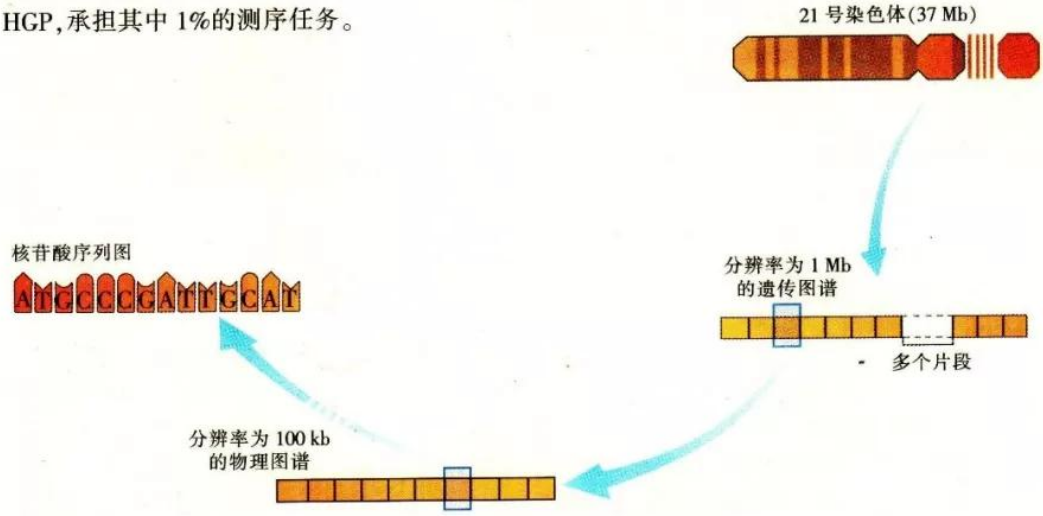


图4–19　人类基因组测序示意图

2003年4月14日,美、日、德、法、英、中6国科学家宣布人类基因组计划取得阶段性成果。这是人类认识自身遗传组成的重大事件,但是,DNA分子双螺旋结构的发现者之一沃森认为,这只是人类在认识自我方面向前迈出的一小步。

我国生物科学工作者也在加强人类基因组的后续研究与开发,主要是开展与重大疾病、重要生理功能相关的基因和蛋白质以及重要病原菌功能基因组的研究与开发，力争使我国在人类基因组的后续研究与开发方面进入世界领先行列。

一、单项选择题

1. DNA 在复制时双链需要解旋，碱基对因氢键断裂而彼此分开的是 （ ）

A. 鸟嘌呤和腺嘌呤

B. 腺嘌呤和胸腺嘧啶

C. 腺嘌呤和胞嘧啶

D. 鸟嘌呤和尿嘧啶

2. tRNA 上与密码子配对的 3 个碱基是 CGA，那么，它运载的氨基酸是 （ ）

A. 酪氨酸(UAC)　B. 丝氨酸(UCG)

C. 精氨酸(CGA)　D. 丙氨酸(GCU)

3. 一个基因含有 120 个碱基，那么，该基因指导合成的多肽最多含有肽键（ ）

A. 19 个　B. 20 个

C. 40 个　D. 39 个

4. 甲硫氨酸的密码子是 AUG，那么，转录它的 DNA 片段中共有核苷酸 （ ）

A. 4 种　B. 3 种

C. 5 种　D. 8 种

5. 下列关于蛋白质合成的叙述中，错误的是 （ ）

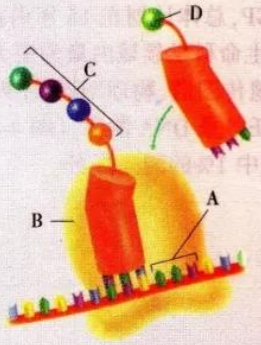
A. 翻译过程分为起始、延伸和终止三个阶段

B. 核糖体是蛋白质合成的场所

C. 翻译过程中 tRNA 沿着 mRNA 移动

D. 遇到终止密码子，翻译自行停止

6. 下列关于下图的说法错误的是（ ）



A. A 表示 mRNA 上的一个密码子

B. B 表示细胞核

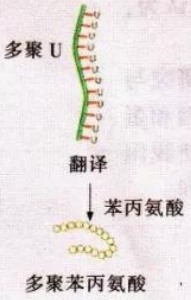
C. C 表示多肽

D. D 表示氨基酸

二、技能增进题

理解图表　研究中常用示意图、模式图等形象地表示一些生理、生化过程。正确理解图表，是学好生物学的一项重要技能。

尼伦伯格等人用人工合成的多聚 U 代替 mRNA，在试管中产生了仅由苯丙氨酸组成的多肽（左下图），这一事实能否说明 mRNA 上的碱基是怎样构成密码子的？当用人工合成的多聚 CA 序列代替 mRNA 时，在试管中产生了由苏氨酸和组氨酸交替组成的多肽(右下图)，这一结果又能否说明mRNA 上的密码子是怎样构成的呢？



人类基因组计划——绘制人体的第二张“解剖图”

格雷(H. Gray)绘制了第一张人体解剖图,解开了许多人体奥秘,为近代医学的发展奠定了基础。由美国发起的多个国家参加的人类基因组计划,最终绘制出了人体的第二张“解剖图”。这张“解剖图”由遗传图谱、物理图谱、序列图谱和基因图谱组成。

遗传图谱是以具有遗传多态性(在一个遗传位点上具有一个以上的等位基因,在群体中的出现频率皆高于1%)的遗传标记为“路标”,以遗传学距离(在减数分裂中两个位点之间进行交换、重组的百分率,1%的重组率称为1 cM)为图距的基因组图。通过遗传学上的连锁分析,计算基因之间的交换频率,将某一染色体上的基因呈直线排列,确定基因之间的相对位置。相对位置一般用厘摩(cM)表示。1 cM大约相当于1 000 kb。人类基因组全长大约3 200 cM。

技术人员在进行DNA测序

物理图谱是指用限制性核酸内切酶切割DNA分子形成片段,再将酶切片段进行顺序排列的图谱,即酶切片段在DNA链上的定位。限制性核酸内切酶在DNA链上的切口是以特定序列为基础的,不同DNA分子经酶切后就会产生不同长度的DNA片段,由此而构成独特的酶切图谱。绘制物理图谱的目的是,把有关基因的遗传信息及其在每条染色体上的相对位置线性而系统地排列出来。

随着遗传图谱和物理图谱的完成,测序和完成序列图谱就成为重要的工作了。DNA序列分析技术是一个多阶段过程,包括制备DNA片段、碱基分析、DNA信息解读等。

基因图谱是在识别基因组所包含的蛋白质编码序列的基础上,绘制的有关基因序列、位置及表达模式等信息的图谱。绘制基因图谱的主要方法是通过基因的转录产物mRNA反追到基因在染色体上的位置。

第四节 基因突变和基因重组

学习目标

- 说明基因突变的特征和原因
- 总结基因重组及其意义

关键词

基因突变 基因重组
基因工程

在丰富多彩的生物界中，生物的变异是普遍存在的。俗话说“一母生九子，连母十个样”，就是对变异现象的形象描述。生物的变异，有的仅是由于环境因素影响而造成的，有的则是由于生殖细胞内的遗传物质发生改变而引起的。

基因突变

作为遗传物质，DNA 虽然能够准确地自我复制，在传递遗传信息的过程中保持稳定性，但是也会发生一定的变异。在 DNA 复制过程中，子链与母链的碱基一般是严格配对的，从而保证子代的 DNA 与亲代的保持一致。但是，许多研究发现 DNA 复制也可能出现差错。

积极思维 **镰刀型细胞贫血症的病因**

事实：

1. 1904 年，一位美国医生在芝加哥首次发现一名严重贫血患者，他的血液里充满着镰刀状的红细胞，而正常人的红细胞是呈中央微凹的圆饼状的(图 4–20)。这种疾病因此被称为镰刀型细胞贫血症。在缺氧的情况下，患者的红细胞变为镰刀形，缺氧严重时，红细胞破裂，造成患者严重贫血，甚至死亡。

图 4–20 圆饼状的红细胞(左)和镰刀状的红细胞(右)

2. 科学家研究发现，在镰刀型细胞贫血症患者的红细胞中，血红蛋白的一条肽链的氨基酸组成发生了变化。DNA 测序发现，其决定血红蛋白的相关基因也发生了变化（图 4–21）。

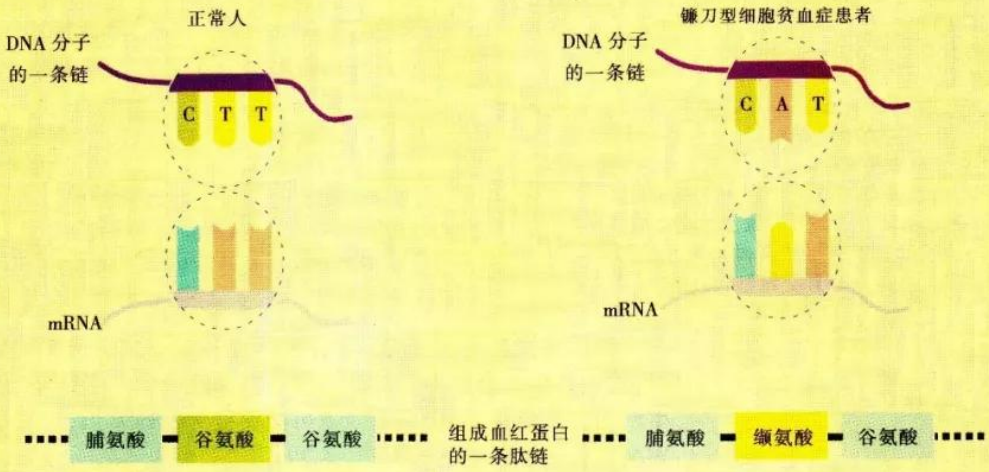


图 4–21　镰刀型细胞贫血症的病因图解

分析：

1. 镰刀型细胞贫血症患者血红蛋白的一条肽链发生了什么变化？

2. 填写 mRNA 上相应的密码子。

3. 血红蛋白的肽链变化和基因变化之间有什么关系？

镰刀型细胞贫血症是一种由基因突变引起的遗传病。**基因突变**（gene mutation）**是指由 DNA 分子中碱基对的增添、缺失或替换等引起的基因结构的改变。**

基因突变的原因多种多样。在没有人为因素干预的情况下，基因产生的变异称为自发突变。在人为因素的干预下，基因产生的变异称为人工诱变。如果利用物理因素（如紫外线、X 射线、激光等）、化学因素（如亚硝酸盐、碱基类似物等）、生物因素（如病毒、细菌等）来处理生物，生物发生基因突变的频率就会大为提高。

在自然条件下，基因发生突变的频率很低。高等生物的基因突变频率一般为 1.0×10^{-8}~1.0×10^{-5}，即在 10 万到 1 亿个配子中可能有一个发生突变。在自然界中，基因自发突变频率虽然很低，但在整个生物界中基因突变是普遍存在的。在生产中，人们常常利用人工诱变提高突变频率，在较短时间内产生更多的变异类型，以获得更多的具有有利突变性状的生物。

知识海洋　　基因自发突变频率

基因是遗传物质的最小功能单位，是 DNA 分子上具有特定遗传效应的一段核苷酸序列。基因结构的改变可能会导致功能的变化，使生物的性状发生改变，产生可遗传的变异。从广义上讲，突变包括基因突变、染色体变异，狭义的突变仅指基因突变。

基因突变频率是指在一个细胞群体或个体中，某种突变发生的数目。在进行有性生殖的生物中，突变频率通常用一定数目配子中的突变型配子数表示；在进行无性生殖的细菌中，则用一定数目的细菌在一次分裂过程中发生突变的次数来表示。

不同生物有不同的基因突变频率，而且同一生物的不同基因具有不同的突变频率（表Ⅰ）。

表Ⅰ　不同生物的不同基因的自发突变频率

生　物	基因决定的性状	突变频率
肺炎双球菌	青霉素抗性	1.0×10^{-7}
玉米	皱缩种子	1.0×10^{-6}
	紫色种子	1.0×10^{-5}
	无色种子	1.0×10^{-5}
人	血友病	2.0×10^{-5}
	视网膜色素瘤	2.0×10^{-5}
	软骨发育不全	5.0×10^{-5}

基因突变是不定向的。一个基因可以向不同方向发生变异，从而产生一个以上的等位基因。在果蝇的眼色遗传中，野生型的红眼果蝇，其红眼基因既可能突变为白眼基因，也可能突变为其他多种眼色基因（图 4–22）。

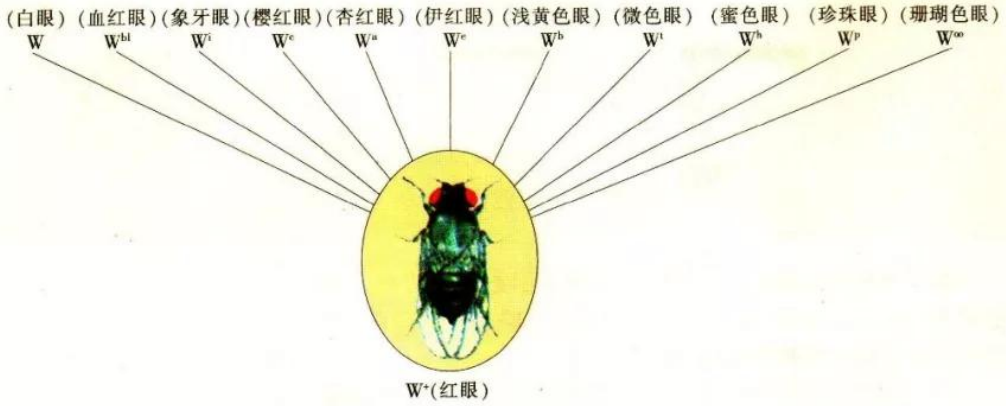


图 4–22　果蝇眼色基因突变不定向示意图

基因突变是随机发生的。基因突变的随机性，不仅表现在突变可以发生在生物个体发育的任何时期，而且表现在细胞内不同的 DNA 分子上，甚至同一 DNA 分子的不同部位都可能发生突变。突变的效应并不具有与环境因素相对应的性质。例如，低温不能引起耐寒性突变。

基因突变发生在体细胞中，一般不能遗传，但是，存在基因突变的体细胞有可能转变为癌细胞。

基因通过突变产生等位基因，有可能形成一种新的性状。发生在配子中的基因突变，有可能在子代中表现出新性状。发生

在植物体上的基因突变，可以通过无性繁殖保留下来。基因突变为生物进化提供了原始材料。因此，基因突变是生物变异的根本来源。

基因重组

基因重组(gene recombination)**是指生物体在进行有性生殖的过程中，控制不同性状的基因重新组合。**

积极思维　　为什么会出现亲代没有的性状？

事实：

研究发现，生物的有些性状受到多对基因控制，如鸡冠的形态是由两对基因决定的。如果玫瑰冠鸡和豆冠鸡交配，子一代全部是胡桃冠鸡；如果子一代胡桃冠鸡相互交配，则子二代会出现 4 种不同的性状(图 4–23)。

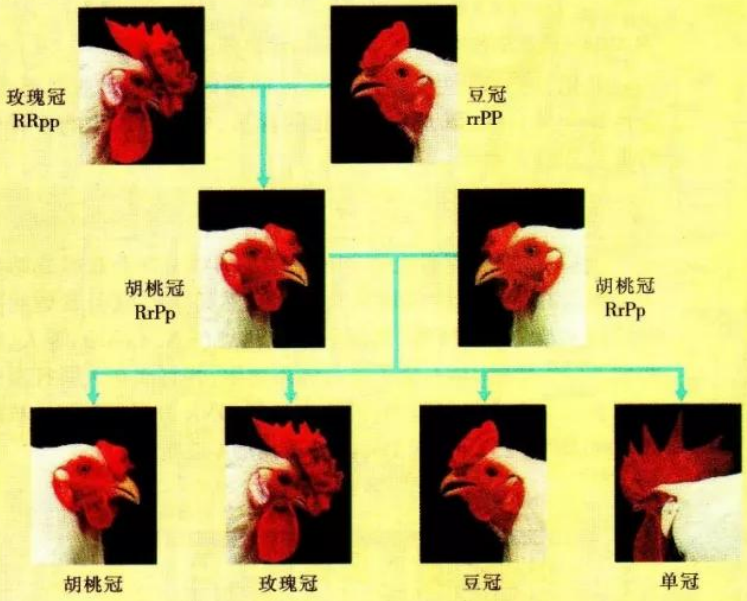


图 4–23　鸡冠形态遗传示意图

分析：

填写子二代 4 种表现型对应的基因型，并说明子二代为什么会出现亲代没有的性状。

基因的自由组合定律揭示，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，位于这些染色体上的非等位基因也自由组合。其结果是，可能产生与亲代基因型不同的个体。更复杂的基因重组是，同源染色体上非姐妹染色单体之间进行遗传物质的互换，出现交叉现象，即交叉互换(图

4-24)。交叉互换通常发生在减数分裂形成四分体的时期，会造成染色单体上的基因重组，这样可能产生新的表现型。

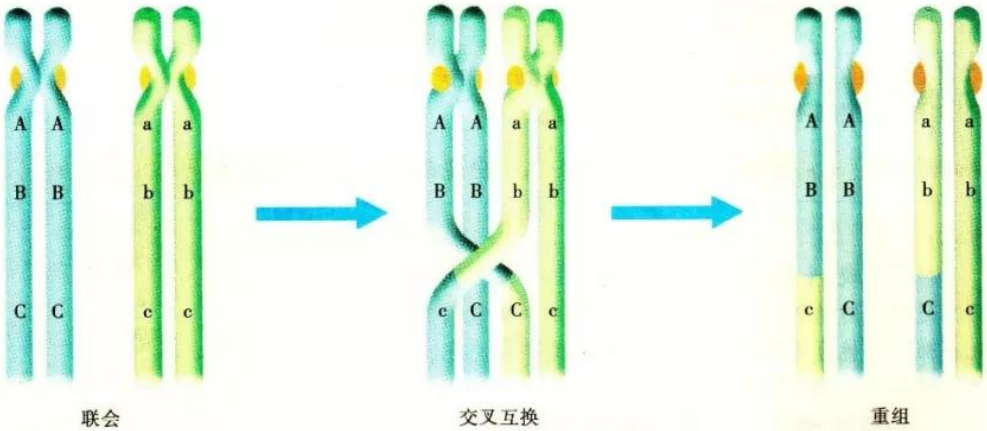


图 4-24　同源染色体之间的交叉互换示意图

可见，通过有性生殖过程实现的基因重组，和基因突变、染色体变异一样，既是生物进化的源泉，也是形成生物多样性的重要原因之一。

基因工程及其应用

当初，沃森和克里克可能也未想到，DNA 分子双螺旋结构的发现会在生命科学领域甚至整个自然科学领域引发如此巨大的技术革命。1973 年，美国科学家科恩(S.N. Cohen)等人，将两种不同生物的 DNA 分子进行体外重组，并首次在大肠杆菌中得到表达。在重组过程中，需要有切割 DNA 分子的限制性核酸内切酶(图 4-25)和连接 DNA 片段的 DNA 连接酶。

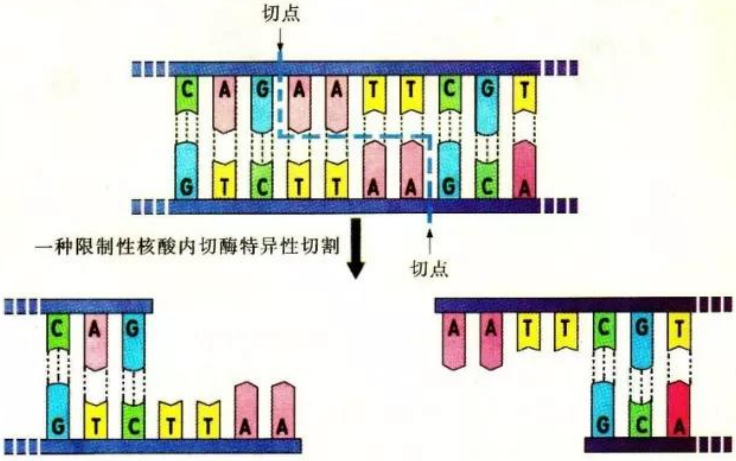


图 4-25　限制性核酸内切酶作用示意图

基因工程，又叫做DNA重组技术，是把在一个生物体内分离得到或人工合成的目的基因导入另一个生物的细胞，定向地使后者获得新的遗传性状或表达所需产物的技术（图4-26）。

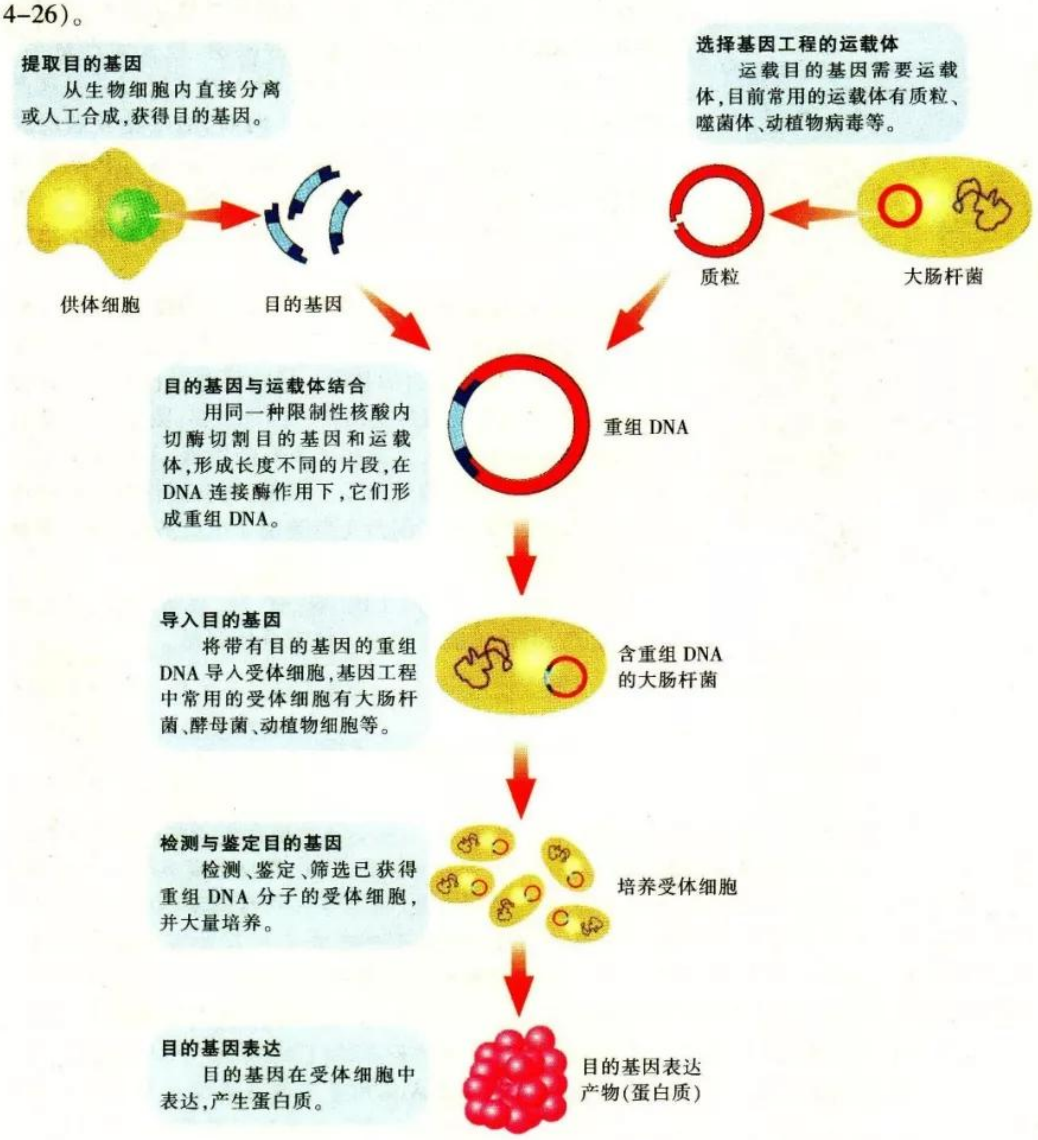


图4-26　基因工程的一般过程

目的基因，也被称为外源基因；限制性核酸内切酶，简称限制酶，它像“剪刀”一样，能够识别特定的核苷酸序列，在特定的位点上切割DNA分子，形成许多DNA片段；DNA连接酶，像“针线”一样，将由同种限制酶切割后产生的DNA片段重新连接在一起；将外源基因送入受体细胞的专门运输工具称为运载体。质粒是常

用的运载体之一，它是拟核或细胞核外环状的 DNA 分子，主要存在于细菌、酵母菌等生物中。

随着技术的发展，基因工程在某些特殊蛋白质的生产中显示出了巨大的应用价值。原来采用传统技术制取这些蛋白质时，受到原料来源和技术水平的限制，投入大产量小，导致价格十分昂贵。现在采用重组 DNA 技术可以获得高产量的特殊蛋白质，成本大幅度下降。例如，治疗糖尿病的胰岛素，过去只能从猪、牛等动物的胰腺中提取，获取量极少，价格昂贵；现在采用基因工程形成重组的大肠杆菌，可以大规模地发酵生产胰岛素，价格降低，已被普遍用于治疗糖尿病。

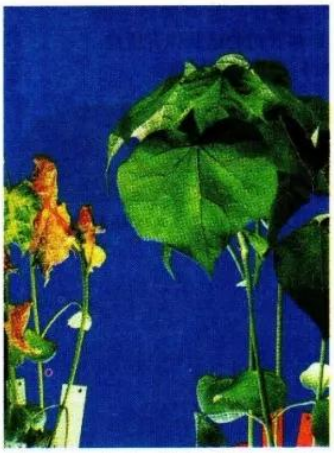


图 4-27　虫灾后的抗虫棉(右)和普通棉(左)

转基因生物也是通过基因工程中的转基因技术，按照人们的愿望定向地改造获得的生物。我国科学家已经将苏云金芽孢杆菌中编码一种毒蛋白的基因，通过转基因技术导入棉细胞内，成功地培育出抗棉铃虫的转基因抗虫棉(图 4-27)。栽培抗虫棉等转基因作物，大大减少了农药的用量，不仅降低了生产成本，还减少了对环境的污染。目前，转基因作物已经在许多国家大面积种植，转基因微生物被用于生产各种药物，多种转基因动物也相继诞生了。

基因工程被广泛应用于医、农、林、牧、渔等领域，极大地促进了生产，但也可能会引发一些安全性问题。

放眼社会　　**转基因生物的安全性问题**

一些生态学家认为，转基因生物进入自然环境，可能会有一定程度的风险。例如，转入抗除草剂基因的转基因作物，有可能与亲缘关系较近的杂草发生天然杂交，产生具有抗除草剂基因的新杂草，成为更难对付的“超级杂草”。因此，对处于实验阶段的转基因生物，必须严加管理，只有通过严格的审查评估，在排除风险后才能被批准进入自然环境。

核技术既可用于发电，又可用于制造原子弹。基因工程也一样，既可用于特殊蛋白质的生产、动植物品种的改良、基因治疗，又可用于制造更危险的具有毁灭性的生物武器。食用转基因生物产品，对人体健康是否造成不利影响，也一直是公众关心的问题。目前，大多数专家认为，已经投入商品化生产的转基因番茄、玉米等农产品都是安全的。迄今为止，尚无食用转基因生物产品引起严重问题的科学报道。

人们对基因治疗的安全问题也非常关切。从理论上说，目的基因导入人体细胞，有可能使人体的基因组成发生某种无法控制和预见的改变。含有目的基因的人和正常人婚配，有可能使目的基因在人群中传播，从而对整个人类基因库产生难以预料的影响。

生物技术的发展极为迅猛，因此，现在重视转基因生物的安全性问题，并通过法律法规进行科学管理显得非常重要。

一、单项选择题

1. 在进行有性生殖的生物后代中，个体之间总是存在一定的性状差异。造成这些差异的主要原因是 ( )

A. 基因突变　B. 基因重组

C. 染色体数目改变　D. 染色体结构改变

2. 下列有关基因突变的说法中，错误的是 ( )

A. 在自然条件下，基因自发突变频率低

B. 遗传物质发生改变引起基因突变

C. 基因突变能产生新的基因

D. 人工诱变的基因突变都是有利的

3. 镰刀型细胞贫血症的根本病因是发生了基因突变。这一遗传病的基因突变情况是 ( )

A. 碱基增添　B. 碱基替换

C. 缺失一个碱基　D. 缺失几个碱基

4. 为了培育节水高产的小麦品种，科学家将大麦中的抗旱节水基因导入小麦，得到转基因小麦，结果水分利用率提高了20%。这项技术的遗传学原理是 ( )

A. 基因突变　B. 基因的自由组合定律

C. 基因工程　D. 基因的分离定律

5. 干旱条件下培育的作物品种，一般适于干旱地区种植；潮湿条件下培育的作物品种，一般适于潮湿地区种植。在育种过程中，干旱和潮湿条件所起的作用是 ( )

A. 诱发基因突变　B. 引发染色体变异

C. 进行选择　D. 引发基因重组

6. 芥酸含量高会降低菜籽油的品质。油菜有两对独立遗传的等位基因（H和h，G和g）控制菜籽中芥酸的含量。现有两个芥酸含量中等的品种HHgg和hhGG，要获得芥酸含量低的油菜新品种(HHGG)，最快的方法是 ( )

A. 单倍体育种　B. 杂交育种

C. 转基因育种　D. 多倍体育种

7. 下列生产、科研实践活动中，应用了基因工程的是 ( )

A. 水稻花药经离体培养和染色体加倍，获得纯合子

B. 抗虫小麦与矮秆小麦杂交，通过基因重组，获得抗虫矮秆小麦

C. 将含抗病基因的重组DNA导入玉米细胞，经组织培养获得抗病植株

D. 用放射线照射大豆，结果基因结构发生改变，获得了大豆新品种

二、技能增进题

列表比较　归纳两种及两种以上事物的异同点，常用列表比较的方法。

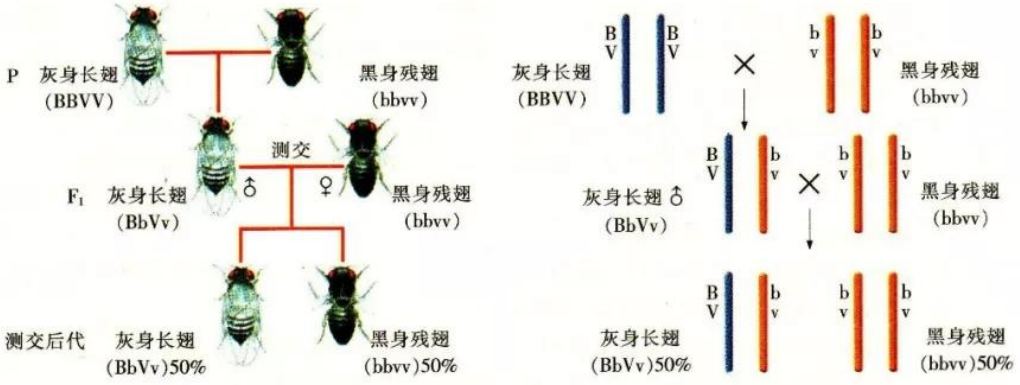
生命活动是通过蛋白质来实现的。不同基因决定了不同蛋白质的氨基酸序列，进而决定了蛋白质的结构和功能。如果发生了基因突变，蛋白质的结构会发生怎样的改变呢？通过列表比较，分析下列信息，也许能帮助你找到问题的答案。

类别		DNA模板链的碱基序列	蛋白质的氨基酸序列
正常		TAC CAT TAG GAT CCC ATT	甲硫氨酸 缬氨酸 异亮氨酸 亮氨酸 甘氨酸 终止密码
基因突变类型		TAC CCA TTA GGA TCC CAT T	
		TAC CAT AGG ATC CCA TT	
		TAC CAT TAA GAT CCC ATT	
结论			

基因的连锁现象

美国遗传学家摩尔根采用果蝇作为遗传学研究材料，不仅证实了基因的分离定律和基因的自由组合定律是正确的，而且发现了基因的连锁现象。

摩尔根发现，位于同一对同源染色体上的2对(或2对以上)等位基因，在向下一代传递时，会出现同一条染色体上的不同基因连在一起不分离的现象，他把这一现象称为连锁。大量的实验资料表明，连锁现象在生物界普遍存在。



雄果蝇的完全连锁遗传

第五节　关注人类遗传病

近年来，随着医疗技术的发展和医药卫生条件的改善，人类的传染性疾病已经得到明显的控制，而人类遗传病的发病率和死亡率并没有出现下降的趋势。据统计，目前我国病人中有25%~30%患有遗传病。在自然流产中，许多就是遗传因素造成的。因此，遗传病越来越受到人们的关注。

学习目标

- 概述人类遗传病的类型
- 举例说出单基因遗传病和多基因遗传病
- 说出人类遗传病的监测和预防方法

关键词

基因病

人类基因遗传病

由两对以上的等位基因控制的人类遗传病，被称为多基因遗传病。目前已发现的多基因遗传病有100多种，如腭裂、无脑儿、原发性高血压和青少年型糖尿病等(表4-2)。

表4-2　一些常见多基因遗传病及其发病率

病　名	群体发病率/%	病　名	群体发病率/%
腭裂	0.01	先天性心脏病	0.50
先天性髋关节脱臼	0.10~0.20	精神分裂症	1.00
先天性幽门狭窄	0.30	青少年型糖尿病	0.20
先天性畸形足	0.10	原发性高血压	4.00~8.00
先天性巨结肠	0.02	冠心病	2.50
脊柱裂	0.30	消化性溃疡	4.00
无脑儿	0.20	哮喘	4.00

由一对等位基因控制的遗传病，被称为单基因遗传病。目前已经确定的单基因遗传病有6 500多种。其中一类单基因遗传病是由显性致病基因引起的，如软骨发育不全、抗维生素D佝偻病等；另一类单基因遗传病是由隐性致病基因引起的，如镰刀型细胞贫血症、黑尿症等(图4-28)。

单基因遗传病和多基因遗传病统称为基因病(genic disease)。

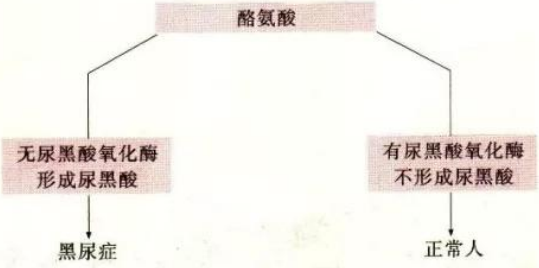


图4-28　隐性致病基因引起黑尿症的病因示意图

图 4–29　先天智力障碍患者

人类染色体遗传病

当人类染色体发生异常时，也会引起相应的遗传病。目前，确定的由染色体异常引起的遗传病已经超过 100 种。先天智力障碍就是一种常见的染色体遗传病。患者(图 4–29)智力低下，眼间距宽，外眼角上斜，口常半张，舌常伸出口外。我国每年新出生的患者约 2 万人，其中又有约 50%先天性早夭。该病在人群中的发病率为 1/1 000~1/500。

边做边学　先天智力障碍和染色体异常的关系

实践：

1. 先将图 4–30 复印或临摹下来，再用剪刀将每条染色体分开。

2. 对照图 4–31，将分开的染色体一一配对，贴在图 4–32 中。

安全使用剪刀！

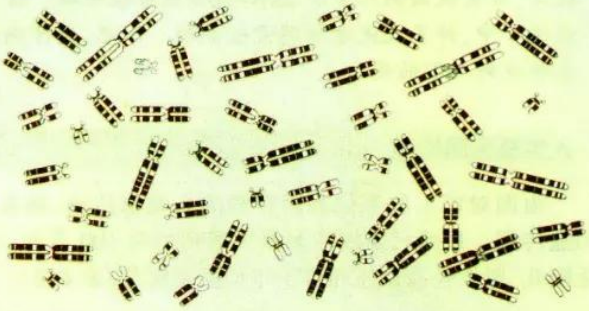


图 4–30　先天智力障碍男性患者的染色体组图解

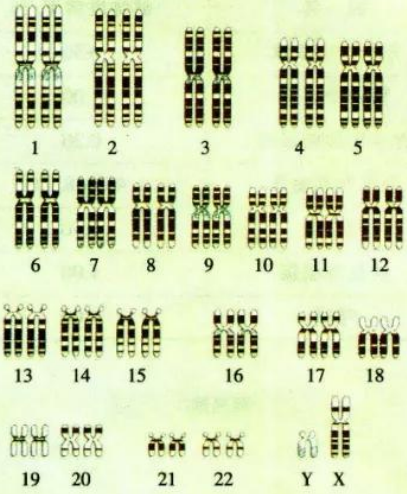


图 4–31　正常男性染色体组型图解

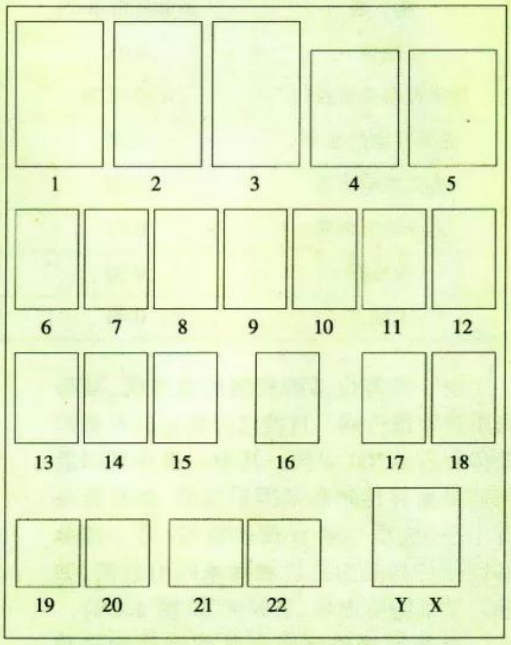


图 4–32　先天智力障碍男性患者的染色体组型图解

讨论：

在先天智力障碍患者和正常人的体细胞中，染色体数量有什么不同？

在上述实验中，患者体细胞中的21号染色体多了一条，结果导致先天智力障碍(又称为21三体综合征)。像这样，由常染色体异常引起的疾病称为常染色体遗传病。其中常染色体异常包括常染色体数目异常和结构异常。

由性染色体异常引起的疾病称为性染色体遗传病。其中，由性染色体数目的增加或减少引起的遗传病比较常见。1938年发现的性腺发育不全综合征，后来被确定为一种性染色体遗传病，在女性中的发病率约为1/1 000。该病患者体细胞中仅含1条X染色体，染色体组成为45、XO。患者身材矮小，智力低，卵巢发育不良，女性第二性征不发育。1942年发现的先天性睾丸发育不全综合征，也是一种性染色体遗传病，在男性中的发病率约为1/500。患者体细胞中多了1条X染色体，染色体组成为47、XXY。患者智力低，睾丸发育不全，男性第二性征不发育，无生殖能力。1961年又发现XYY综合征，该病在男性中的发病率为1/1 500~1/750。患者体细胞中多了1条Y染色体，染色体组成为47、XYY。患者睾丸发育不全，多数缺乏生殖能力，身材高大，智力正常或略低，性情暴烈，常有攻击行为等。

遗传病的监测和预防

到目前为止，只有少数遗传病能够得到有效的治疗，大多数遗传病的治疗还处于探索阶段。因此，采取各种监测和预防措施，对防止遗传病的发生非常重要。

积极思维　　苯丙氨酸耐量试验

事实：

1. 苯丙酮尿症是一种单基因遗传病，由隐性致病基因控制。正常人体内的苯丙氨酸，一部分用于蛋白质的合成，一部分通过酶的作用转变为酪氨酸，极少量转变成苯丙酮酸。由于酶活性的降低或酶缺乏，患者体内苯丙氨酸转变为酪氨酸的过程受阻，导致细胞内苯丙氨酸浓度升高，促进了苯丙酮酸等物质的生成，最终在尿液中检测到苯丙酮酸。因此，该病就被称为苯丙酮尿症。

2. 该病是一种可通过饮食控制得到治疗的遗传病。在新生儿中，若得不到有效治疗，易造成智力低下。临床上，常用口服苯丙氨酸溶液并在4 h后检测血液中苯丙氨酸含量的试验，即苯丙氨酸耐量试验(图4-33)来判断被测试者的患病情况。

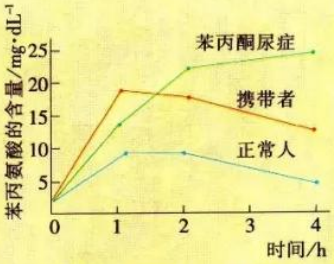


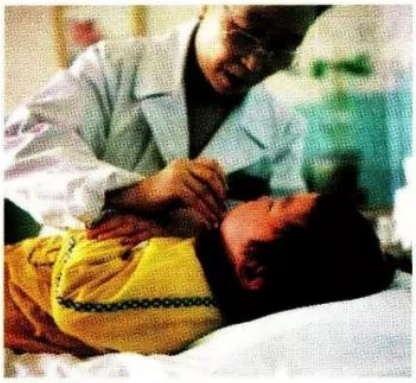
图4-33　苯丙氨酸耐量试验

分析：

为什么能判断被测试者是致病基因的携带者？

科学家推算，每个人都可能携带 5~6 个不同的隐性致病基因。在通常情况下，夫妇双方携带相同致病基因的机会很少。但是，在近亲结婚的情况下，双方从共同祖先那里继承同一种致病基因的机会就会大大增加，结果双方很可能都是同一种致病基因的携带者。因此近亲结婚造成后代患遗传病的可能性会明显增加。

一个人或者一个家族，如果已经意识到自己或家族成员可能有面临遗传病的风险时，应立即进行遗传咨询(图 4-34)。

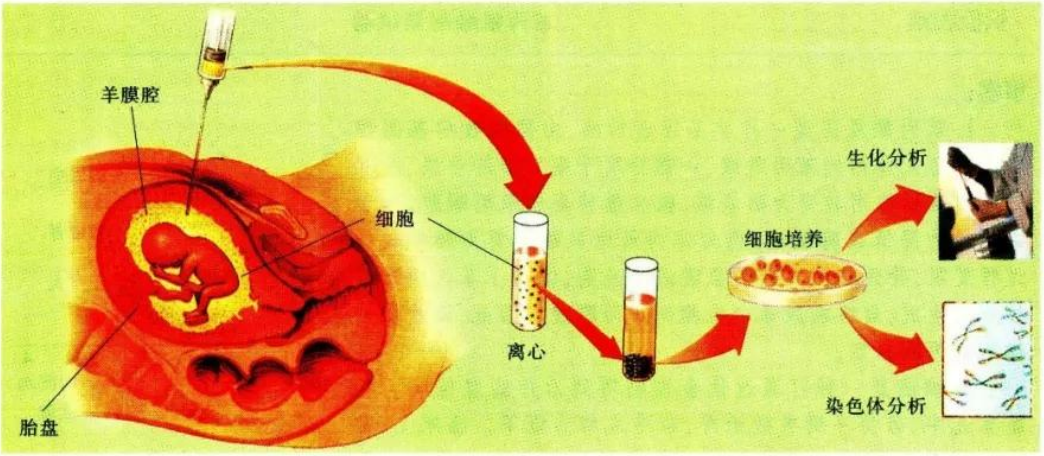


临床诊断

通过对病人病史的分析、家系询问和病症检查，对照基因病的病例资料，初步判断是否为遗传病，以及可能属于哪类遗传病。

遗传咨询

根据人类遗传学理论、遗传病的发病规律等，对咨询者的婚姻、生育等问题，提供多种可行的对策和建议，以便患者及其家庭做出恰当的选择。



实验室诊断

开展病理检验分析，以便对疾病的类型做出准确诊断。例如，初诊为先天性代谢病时，应进行相应的生化分析；初诊为染色体遗传病时，需要进行染色体分析。

图 4-34　遗传病的监测和预防示意图

婚前检查和咨询在一些国家已经成为法律规定的公民义务。例如，在美国大部分地区，婚前健康检查是登记结婚前的必需步骤；法国没有“强制性婚前体检”的规定，但公民必须履行婚前检查的义务。

在我国，强制婚检源于1986年。当时，卫生部和民政部共同下发了《关于婚前健康检查问题的通知》，从此开始执行强制婚前检查制度。1995年6月1日起施行的《中华人民共和国母婴保健法》，以法律形式进一步强化了婚检制度。其中第十二条规定：“男女双方在结婚登记时，应当持有婚前医学检查证明或者医学鉴定证明。”2003年10月1日开始施行国务院通过的《婚姻登记条例》，没有将婚前健康检查作为结婚登记的前提条件，提出如果结婚当事人从双方健康的角度考虑，可以自愿到医院检查身体。

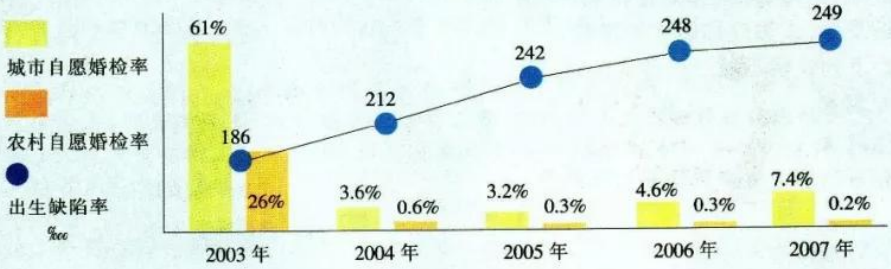


图4-35　我国某省自愿婚检率和出生缺陷率统计图

婚前检查提供了一次全面而系统的健康检查机会，可以发现麻风病、结核病、精神病、急性传染病、严重的心脏病、肝病、肾病等(图4-35)，患者需治疗后才能结婚。通过婚前检查，可以了解男女双方的生殖器官是否有先天畸形或异常，如女性先天无阴道，男性隐睾畸形。患有这些疾病的人要经过手术治疗后才能结婚。

婚前检查是实施优生的一项重要保障。在婚前检查和咨询中，医生还会对即将结婚的男女双方进行必要的性生活指导，或根据他们的情况介绍安全有效的避孕方法，以利于日后的计划生育和家庭幸福。

通过婚前家族史的咨询和调查，能发现一些明显的遗传病和遗传缺陷，从而能对未来子女是否会患遗传病的危险进行分析。如果夫妇双方或双方近亲中有患相同遗传病(如先天性聋哑、失明、精神分裂症)的，其后代的发病率就会很高。通过婚前检查和咨询，就可以劝告这样的青年男女最好不要结婚，或结婚后不宜生育，以免生下不健康的孩子。

婚前检查是保障夫妻双方和下一代健康以及提高人口素质的大事。因此，婚前检查具有重要意义。

遗传咨询是指应用人类遗传学和临床医学的基本原理和技术，对遗传病进行确认，解答遗传病患者及其家属的各种疑难问题，并在权衡对于个人、家庭和社会三方面利弊的基础上，对婚姻、生育、治疗和护理等给予医学指导。例如，适婚男女进行婚前检查和遗传咨询可以降低遗传病患儿的出生率，提高民族健康素质。

一、单项选择题

1. 下列有关人类遗传病的叙述中，正确的是 ( )

A. 遗传病是由孕妇服用或注射了某些有致畸作用的药物引起的

B. 遗传病都是先天性的，因此，遗传病患者的父母或祖辈中一定有患者

C. 染色体异常、基因突变都可能导致人类出现遗传病

D. 先天性的疾病都是遗传病，为避免遗传病的发生，人类应提倡优生优育

2. 下列疾病不属于遗传病的是 ( )

A. 腭裂　　B. 无脑儿

C. 肝炎　　D. 黑尿症

3. 下列属于常染色体遗传病的是 ( )

A. 性腺发育不全综合征

B. 21 三体综合征

C. 先天性睾丸发育不全综合征

D. 原发性高血压

4. 苯丙酮尿症是一种发病率较高的遗传病，该病属于 ( )

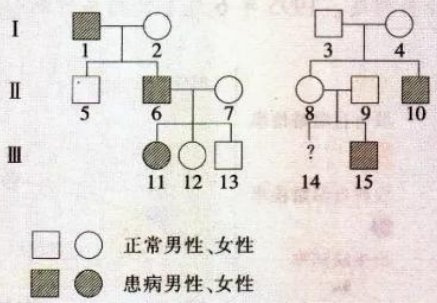
A. 单基因遗传病

B. 多基因遗传病

C. 常染色体遗传病

D. 性染色体遗传病

5. 下图为一种单基因遗传病（G 表示显性基因，g 表示隐性基因）在两个家族中的遗传系谱，其中，$Ⅱ_9$ 不携带致病基因，$Ⅲ_{14}$ 是女性。下列叙述中，正确的是 ( )



A. 该病的遗传方式是 X 染色体上的显性遗传

B. $Ⅲ_{14}$ 的基因型是 GG 或 Gg

C. 在 $Ⅲ_{13}$ 的直系血亲中，致病基因的携带者是 $Ⅰ_2$ 和 $Ⅱ_7$

D. $Ⅲ_{13}$ 和 $Ⅲ_{14}$ 所生的后代中无患者

二、技能增进题

调查　婚前检查是国家富强和家庭幸福的重要前提。选择适当的方法调查人们对待婚前检查的态度。

参照下表，尝试设计某地区婚前检查状况的调查表格，再查阅当地出生缺陷方面的资料，以分析婚前检查与出生缺陷的关系。

调查时，应注意调查对象从事职业的广泛性，并尽可能调查更多的对象，以确保调查结果的科学性。

态度	人数	比例
未婚，一定会去婚检		
未婚，从来也没想过要婚检		
未婚，但婚检与否要尊重对方的意见		
已婚，但没有婚检		
已婚，做过婚检		
婚检与否，仅与当事人有关		

每个人都有可能患某种遗传病。遗传咨询通常是指专业医师根据人类遗传学理论、遗传病的发病规律等，对咨询者的婚姻、生育、治疗、护理等有关问题，提供多种可行的对策和建议，使咨询者及其家庭能够做出恰当的选择。遗传咨询是预防遗传病和提倡优生的重要措施之一。遗传咨询的内容主要有：双亲中是否有遗传病？是否生育过遗传病患儿？孕妇是否接触过放射线物质或有毒化学物质？

案例一：

囊性纤维化是由人第7号染色体上*CF*基因突变引起的常染色体隐性遗传病，病人是纯合子。病人的同胞中，半数可能带有隐性致病基因，1/4可能得病。带有隐性致病基因的杂合子，一般占新生儿的2%~5%。囊性纤维化患者的外分泌腺机能存在障碍，其发病机理尚不完全清楚。研究表明，患者一般具有上皮细胞氯离子通道调节缺陷、呼吸道黏膜上皮细胞中水和电解质的跨膜运输障碍等，进而影响其正常生活。

A男和B女为一对正常夫妻，他们唯一的儿子为囊性纤维化患者。A男的父母和B女的父母都不是囊性纤维化患者，但A男的姐姐是囊性纤维化患者。

案例二：

C男和D女为一对夫妻，其中C男患有某种T型皮肤遗传病，他的母亲和姐姐也患有该种皮肤遗传病，他的父亲正常。D女及其父母均正常，但她的姐姐患该种皮肤遗传病。C男和D女所生的女儿也患有该种皮肤遗传病。该夫妻长期生活在山区，他们一直以为这种皮肤病是由山区的花粉过多引起的过敏。

提出问题

提出一个想要探究的问题。例如，在这两对夫妻各自准备再生一个孩子时，孩子的性别与患该种遗传病有什么关系？或假设你所在的小组是某医院的遗传咨询医师组，你们对这两对夫妻提出什么样的建议？

推荐器材

白纸，各种颜色的水彩笔，橡皮等。

作出假设

根据问题，作出假设。例如，生男孩或生女孩，患囊性纤维化或某种T型皮肤遗传病的可能性较小。

设计和实施实验

1. 小组讨论和分析上述两个家庭的遗传病患病状况。例如，两对夫妻的基因型和表现型，与他们有亲缘关系的家庭成员的基因型和表现型等。根据分析，在两张白纸上分别画出两个家庭的遗传系谱图，系谱图中应包括每个家庭中已知的成员及其患病状况。

2. 根据遗传系谱图进行遗传分析，确定两个家庭所患的遗传病是性染色体遗传病还是常染色体遗传病，是常染色体显性遗传病还是常染色体隐性遗传病。

建议考虑：如何排除某种遗传病不是伴性遗传病？如何确定某种遗传病是显性致病基因还是隐性致病基因引起的？

3. 计算两对夫妻再生一个患病男孩或患病女孩的可能性。

得出结论

根据两个家庭的遗传系谱图以及相关遗传病的遗传特征，在查阅相关资料或请教有关遗传咨询师的基础上，提出相应的遗传咨询意见。

环境中的“三致”因子

拓展视野

环境中有害的理化因素能对人体的遗传物质造成毒理效应。能导致遗传毒理效应的因素可被归类为“三致”因子。

致突变因子是指能引起染色体畸变或基因突变的因子。它能干扰或破坏 DNA 的复制或修复，引起 DNA 分子损伤，进而诱发基因突变或染色体畸变。环境中的致突变因子有物理、化学、生物因子。化学因子如食品添加剂、农药、药品以及工业废水、废气、废渣等，这些都与人们的日常生活密切相关。

致癌因子是指环境中的许多能导致细胞癌变的因子。有统计表明，人类癌症中由化学物质引起的约占 90%。经分析，非那西丁、睾丸甾酮等药物，芥子气、联苯胺等化工原料，煤烟、石棉等工业污染物，都是致癌因子。

致畸因子是指环境中能够导致先天畸形的因子。先天畸形是指出生时即存在的各种身体形态结构(包括外部和内部)上的异常。先天畸形的病因学分析表明，遗传因素仅占全部病因的 1/3，包括一些单基因遗传病，如短指、多指等显性遗传的畸形和先天性聋哑等隐性遗传的畸形，无脑儿、先天性心脏病等多基因遗传的畸形，以及先天智力障碍等染色体异常引起的畸形。致畸因子有微生物感染(如妊娠期感染风疹病毒可导致先天性心脏病)、致畸药物(如扑热息痛、安定等在妊娠前 3 个月内有致畸作用)、辐射损伤(如妊娠 1~2 个月内 X 光照射可引起 50%婴儿出现小头畸形或智力低下畸形)。另外，孕妇过量饮酒可能导致胎儿智力发育低下等畸形。

在致突变过程中主要受损伤的是生殖细胞，在致癌过程中主要受损伤的是体细胞，在致畸过程中主要受损伤的是胚胎细胞。

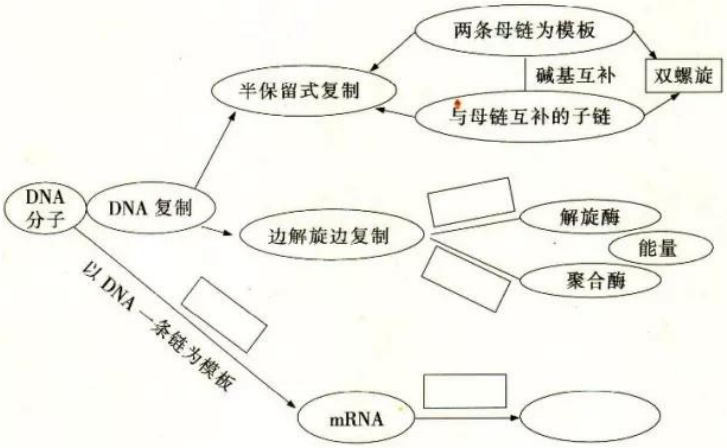
延伸相关链接：

有兴趣的同学可进一步阅读余其兴、赵刚主编的《人类遗传学导论》(高等教育出版社)

本章自主小结

遗传和变异是生物体的一种生命活动，是生命世界的一种自然现象，也是一种物质的运动形式。

以 DNA 分子为核心展开，可以在梳理知识的基础上提出问题，并运用思维导图进行归纳和总结。



在完成上图的填写后，思考下列问题，并尝试对本章其他内容进行小结。

1. 在肺炎双球菌的转化实验中，格里菲斯、艾弗里、赫尔希等人的三个实验的方法有什么不同？赫尔希等人的实验为什么会对“DNA 是主要的遗传物质”的结论产生关键的影响？

2. 联系亲代和子代噬菌体的物质是什么？为什么说 DNA 是绝大多数生物的遗传物质？

3. DNA 双螺旋结构模型是怎样建立起来的？DNA 究竟有什么样的结构？DNA 的结构与其实现传递遗传性状的功能有什么关系？科学家设计了怎样的实验来研究 DNA 的复制方式？

4. 基因和蛋白质究竟是什么关系？遗传信息的转录和翻译过程是怎样进行的？什么是遗传密码子？DNA 上的遗传信息和 mRNA 的碱基序列、蛋白质的氨基酸序列之间有什么联系？

5. 什么是基因突变？引起基因突变的主要原因是什么？生物的变异有哪些类型？哪些变异能够传递给下一代(新个体)？为什么说基因突变能够为生物进化提供原始材料？DNA 重组技术对生物的遗传和变异有什么影响？

6. 人类遗传病是怎样发生的？人群中有哪些常见的遗传病？如何避免遗传病的发生？

推荐网站：

1. http://www.cjcb.org
2. http://www.lifescience.net.cn
3. http://www.chinagene.cn
4. http://www.fhedu.cn

1. 观察下面关于 DNA 粗提取的实验示意图，回答下列问题：

(1)在图 A 所示的实验步骤中加蒸馏水的目的是_____；通过图 B 所示的步骤取得滤液，再向溶液中加入物质的量浓度为 2 mol/L 的 NaCl 溶液的目的是_____；在图 C 所示的实验步骤中加蒸馏水的目的是_____。

(2)若 DNA 在 NaCl 溶液中的溶解度变化如图 D 所示，则当丝状物不再增加时，NaCl 的浓度相当于_____。

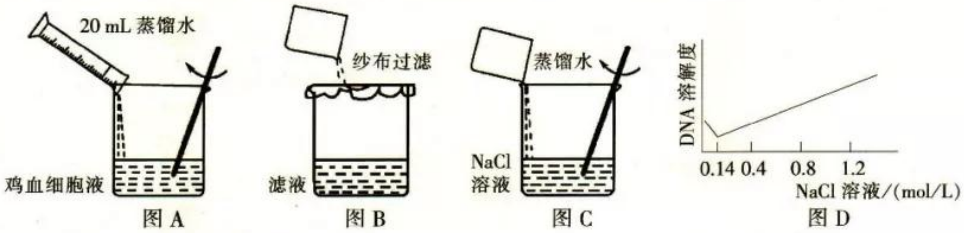


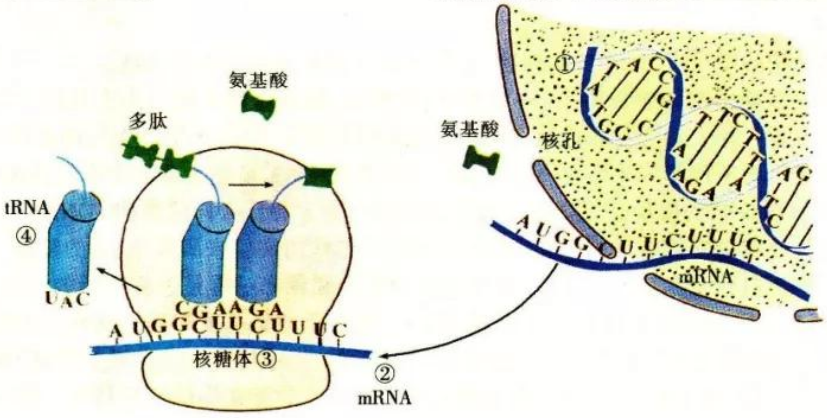
图 A　图 B　图 C　图 D

2. 请观察下图，回答下列问题：

(1)转录是指以［　］_____的一条链为模板，形成［　］_____的过程。从图示可知，转录产生②的模板链上的碱基顺序是_____。

(2)翻译的场所是［　］_____，翻译的模板是［　］_____，运载氨基酸的工具是［　］_____。

(3)根据遗传密码子表，图中正要脱水形成肽链的 2 个氨基酸是_____和_____。



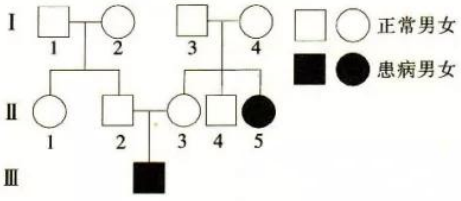
3. 在重组 DNA 的过程中，限制性核酸内切酶的作用是_____；DNA 连接酶的作用是_____。

4. 右图是某家族的一种遗传病系谱图，请据图回答相关问题：

(1)致病基因位于_____染色体上，属于_____遗传病。

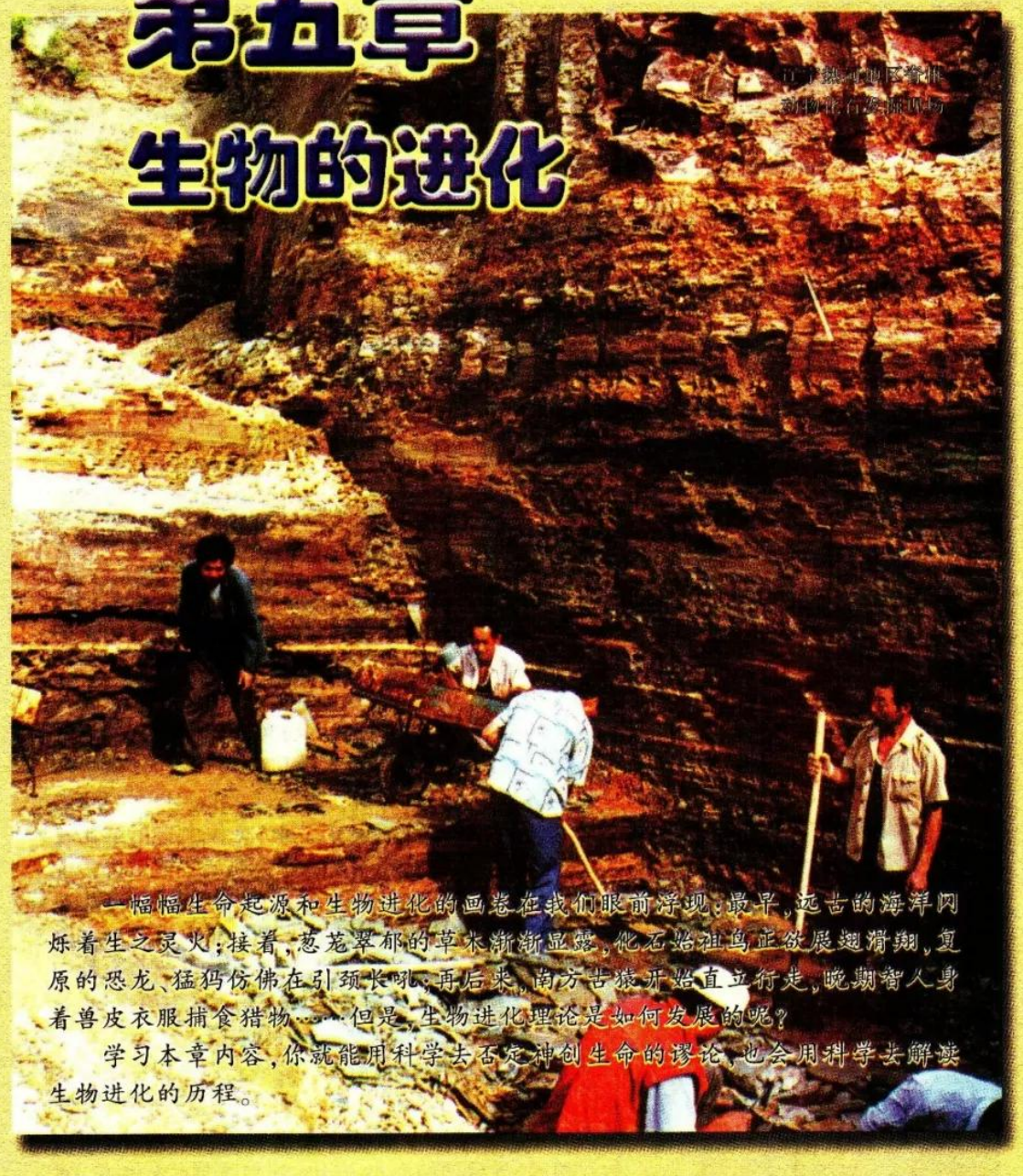
(2)$Ⅱ_2$ 的基因型是_____，$Ⅱ_3$ 的基因型是_____。

(3)$Ⅱ_2$ 和 $Ⅱ_3$ 再生一个患有该遗传病女孩的概率是_____。



第五章

生物的进化



一幅幅生命起源和生物进化的画卷在我们眼前浮现：最早，远古的海洋闪烁着生之灵火；接着，葱茏翠郁的草木渐渐显露，化石始祖鸟正欲展翅滑翔，复原的恐龙、猛犸仿佛在引颈长吼；再后来，南方古猿开始直立行走，晚期智人身着兽皮衣服捕食猎物……但是，生物进化理论是如何发展的呢？

学习本章内容，你就能用科学去否定神创生命的谬论，也会用科学去解读生物进化的历程。

- 生物进化理论
- 生物进化和生物多样性

第一节 生物进化理论

学习目标

- 说明现代生物进化理论的主要内容
- 探讨生物进化观点对人们思想观念的影响

关键词

基因频率　物种

18 世纪后期，自然科学得到了较快的发展，一些研究者不同程度地摆脱了“神学”的束缚，开始对生物进化进行科学探讨。随着生物科学的发展，人类对遗传物质的认识不断深入，尤其是 20 世纪 30 年代以后，伴随着遗传学和生态学等的发展，生物进化理论也取得了长足的进步。

早期的生物进化理论

拉马克的进化学说

法国博物学家拉马克(J.B. Lamarck)是早期的进化论学者之一，在 1802 年就提出了生物进化的学说。通过多年的考察，他记载了 2 000 个属的植物，绘制了 900 种植物的图鉴，研究了法国巴黎近郊不同地质年代地层中的化石。拉马克以其敏锐的观察力，发现古代生物和现代生物既相似又相异，家养动物、栽培植物与野生动植物存在较大区别，而这些生物又是从野生动植物演变过来的。他在观察的基础上通过思考，在《动物学哲学》著作中提出了比较完整的生物进化学说。

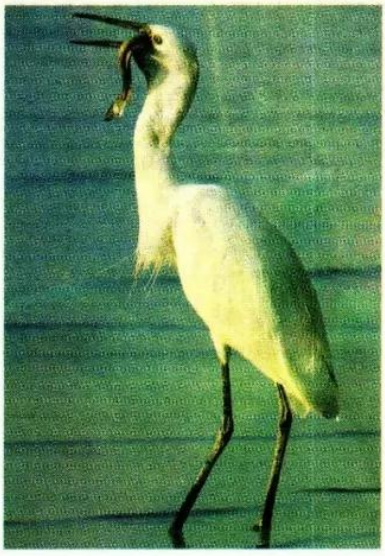


图 5-1　一些水禽的腿特别长

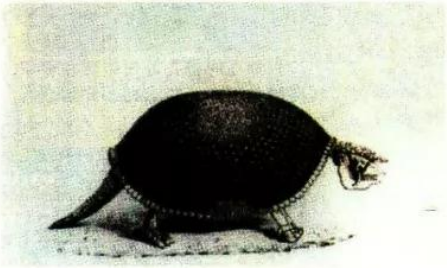
拉马克认为，物种是可变的，所有现存的物种，包括人类都是从其他物种演变而来的；生物本身存在由低级向高级连续发展的内在趋势；环境变化是物种变化的原因。环境变化使得生活在这个环境中的生物，有的器官由于经常使用而发达，有的器官由于不用而退化，即“用进废退”。这种由于环境变化而引起的性状变异能够遗传下去，称为“获得性遗传”。举例来说，拉马克认为一些水禽为了在水中觅食时不沾湿身体，用力伸长两腿，导致两腿渐渐变长。这种变异代代相传，水禽的腿就变得特别长(图 5-1)。

总的来说，拉马克的进化学说中主观推测较多，但内容颇为系统、丰富，为后来达尔文的进化学说诞生奠定了基础。

达尔文的进化学说

和拉马克有着相似的经历，达尔文于1831~1836年乘“贝格尔号”军舰进行了历时5年的环球考察。在航行中，他观察、记录了许多生物，再通过研究，后来提出了生物进化的“自然选择”学说。

达尔文的进化学说中第一个基本观点是“物种是可变的”。地球上现今生存的物种，都是曾经生存过的物种的后代，起源于共同的祖先。例如，在南美草原的地层中发现了巨大的动物化石，这些化石与现代的犰狳十分相似，说明现代生物与古代生物之间存在着一定的亲缘关系(图5-2)。在物种演变的过程中，生物在进化。



南美草原地层中的动物化石复原图

现代犰狳

图5-2　现代生物和古代生物之间存在一定的亲缘关系

达尔文的进化学说中第二个基本观点是“生存斗争和自然选择”。达尔文认为，生存斗争包含了生物与生物之间的斗争，生物与无机环境之间的斗争；而生物的繁殖过剩引起了生存斗争。例如，一株一年生的植物每年产生两粒种子，其后代也以每年产生两粒种子的方式繁殖下去，20年后就会有100多万株植物，结果导致繁殖过剩。达尔文认为，生存斗争的结果是适者生存，不适者被淘汰，这一过程就是自然选择。

达尔文的进化学说中第三个基本观点是“适应是自然选择的结果”。适应的第一步是变异的产生，第二步是通过生存斗争对变异进行选择。例如，在马德拉群岛的克格伦岛上，达尔文观察到有甲虫550多种，其中有200种甲虫翅退化(图5-3)，而其他一些甲虫翅非常发达。强烈的海风对甲虫翅的多种性状进行了选择，保留了翅非常发达和翅退化的甲虫。达尔文认为，变异是不定向的，在所产生的后代中，那些最适应环境条件的有利变异被保留，其个体有较大的生存机会并繁殖后代，使有利变异逐代积累，而不利变异则被淘汰。

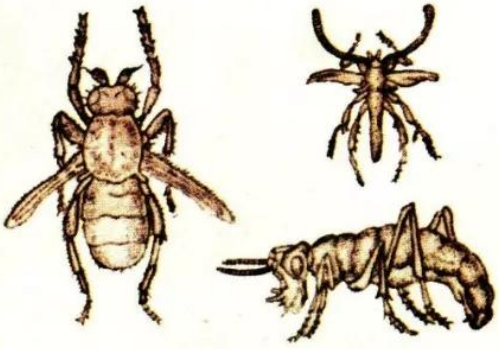
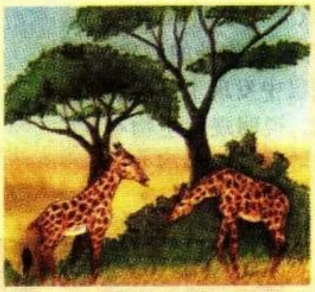


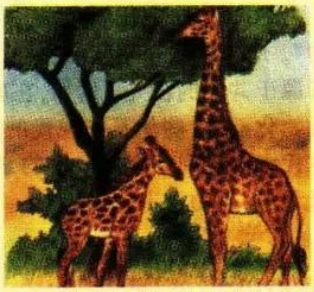
图5-3　克格伦岛上几种无翅或翅不发达的甲虫

事实：

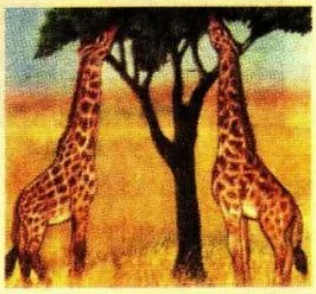
拉马克的进化学说和达尔文的进化学说，对长颈鹿的进化过程分别做出了相应的解释（图 5–4）。



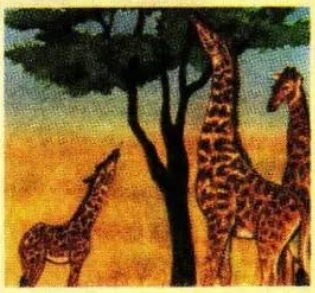
长颈鹿的祖先原先生活在青草茂盛的环境中，它们的颈和前肢都比较短



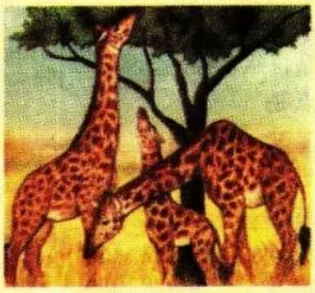
长颈鹿的祖先原先生活在青草茂盛的环境中，它们的颈和前肢有的长有的短



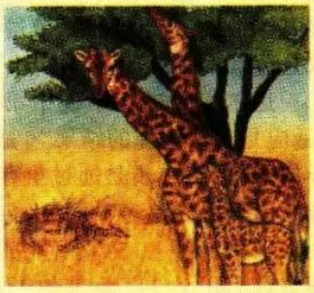
由于环境变化，青草缺乏，长颈鹿不得不努力地伸长颈和前肢，取食高处的树叶，颈和前肢逐渐变长



由于环境变化，青草缺乏，颈和前肢长的个体能取食高处的树叶，存活下来并繁衍后代



颈和前肢变长的长颈鹿，能将这些获得的性状遗传给后代，经过许多世代，终于进化成为现在所看到的长颈鹿



通过自然选择，颈和前肢越来越长的长颈鹿被保留下来，经过许多世代，终于进化成为现在所看到的长颈鹿

图 5–4　拉马克的进化学说（左）和达尔文的进化学说（右）对长颈鹿进化的解释

分析：

拉马克的进化学说和达尔文的进化学说有哪些不同？

与拉马克的进化学说相比，达尔文的进化学说有了明显的发展。但是，这一学说形成于19世纪中期，那时生态学才开始形成，细胞生物学刚有雏形，遗传学尚未建立，因此，达尔文对于遗传和变异的本质，以及自然选择如何对可遗传的变异起作用等问题，还不能做出科学的解释。随着生物科学与相关分支学科的发展，特别是遗传学的发展，达尔文的进化学说不断地被修正和完善。

现代生物进化理论

现代综合进化论

针对达尔文的进化学说存在的问题，俄裔美国生物学家杜布赞斯基(T. Dobzhansky)等对此不断完善，发展成为现代综合进化论。现代综合进化论认为，种群是生物进化的基本单位，突变和基因重组产生进化的原材料，自然选择决定生物进化的方向，隔离是物种形成的必要条件。

种群是生物进化的基本单位

种群是指生活在一定区域的同种生物的全部个体。种群中的个体不是机械地集合在一起，而是通过交配、繁殖将各自的基因传递给后代，因此种群中的个体虽然一代代地死亡，但是基因能在代代相传中保留、发展下去。生物进化的实质是种群内基因频率的改变，并由此引起生物类型的逐步演变。因此，种群不仅是生殖的基本单位，还是生物进化的基本单位。

一个生物种群中全部个体所含有的基因总和称为种群基因库(gene pool)。在种群数量变动的过程中，旧个体不断死亡，新个体不断产生。旧个体所携带的基因，随着旧个体的死亡而丢失，而新个体的出生可能携带通过突变产生的新基因。因此，种群基因库的组成是不断变化的。生物进化是种群在长时期内遗传组成上的变化，这种变化主要体现为基因频率和基因型频率的改变。**基因频率**(gene frequency)**是指在一个种群基因库中，某个基因占全部等位基因数的比率。基因型频率是指某种基因型的个体在种群中所占的比率**。例如，蚕茧的黄色和白色是一对相对性状(图5-5)，且黄色性状对白色性状为显性。在家蚕种群中，决定蚕茧为黄色的基因为D，决定蚕茧为白色的基因为d，从这个种群中随机抽取100个个体，测得基因型为DD、Dd和dd的个体分别是10、60和30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。由此可知，D基因的数量是80(2×10+60)个，d基因的数量是120(2×30+60)个；D基因的频率为40%(80÷200)，d基因的频率为60%(120÷200)。

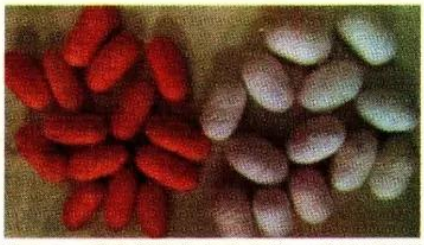


图5-5　蚕茧的黄色和白色为一对相对性状

事实：

调查一个人群的 MN 血型（控制 MN 血型的等位基因用 L^M 和 L^N 表示）时，统计了 100 个个体，其中 M 血型（L^ML^M）有 30 个，MN 血型（L^ML^N）有 60 个，N 血型（L^NL^N）有 10 个。

表 5-1　人类 MN 血型的基因型频率和基因频率表

基因型	L^ML^M	L^ML^N	L^NL^N	总　数
个体数	30	60	10	100
基因型频率				
基因 L^M	30×2=60	60×1=60	0	120 } 200
基因 L^N	0	60×1=60	10×2=20	80 } 200
基因频率 L^M				1
基因频率 L^N				

分析：

1. 计算该群体中的基因型频率和基因频率，填入表 5-1。

2. 现有两个群体，一个由 1 000 人组成，另一个由 10 000 人组成，假设两个群体起初的基因型频率相同，尝试预测两个群体中 3 种血型人数变化的趋势。

突变和基因重组产生进化的原材料

生物在繁衍后代的过程中，通过基因突变、基因重组和染色体变异，产生了各种可遗传的变异，为生物的进化提供了原材料。其中，基因突变和染色体变异统称为突变。

一个大的随机交配的种群，在没有个体迁移、突变和选择等条件下，基因频率和基因型频率一般不发生变化。严格地讲，自然界中这样的群体是不存在的。**在自然界中，由于存在基因突变、基因重组、染色体变异和自然选择等因素，种群的基因频率和基因型频率总是不断地变化着，生物进化过程的实质就是种群的基因频率发生变化的过程。**种群的基因频率由于在繁殖时雌雄配子的随机结合而发生变化的现象，称为遗传漂变。在一个种群中，繁殖时产生的雌雄配子数很多，但传给后代的只是其中的极少数，哪个配子能传给后代是随机的，这就会造成基因频率的变化。种群越大，遗传漂变的效应就越小，甚至可以忽略不计；种群越小，遗传漂变的效应就越明显。

基因突变是影响基因频率变化的主要原因之一。通过基因突变产生的等位基因，在生殖过程中进行基因重组，形成不同的基因型，产生许多可遗传的变异，为生物进化提供了丰富的原材料。例如，果蝇约有 2.0×10^4 个基因，假定每个基因的突变频率为 1.0×10^{-5}，那么，对于一个约有 1.0×10^7 个个体的

种群来说，每一代出现的基因突变数将是 2.0×10^6 个。

自然选择决定生物进化的方向

通过自然选择保留有利变异，利于个体生存和繁衍后代，使生物向着适应环境的方向发展。**自然选择也是种群基因频率发生改变的一个重要因素。在自然选择作用下，种群的基因频率会发生定向改变，最终引起生物朝着一定的方向不断进化。**

积极思维 **桦尺蛾与自然选择**

事实：

1. 英国曼彻斯特地区有一种桦尺蛾，夜间活动，白天栖息在树干上，是当地各种食虫鸟的天然食物。在自然条件下，桦尺蛾的体色受一对等位基因 S 和 s 控制，黑色(S)对灰色(s)是显性。

19 世纪中叶以前，桦尺蛾种群中 S 基因的频率很低，约为 5%以下。随着英国工业的发展，工厂排出的煤烟使当地的地衣不能生存，导致树皮裸露并被煤烟熏成褐色。调查表明，20 世纪桦尺蛾种群中 S 基因的频率上升到 95%以上(图 5-6)。

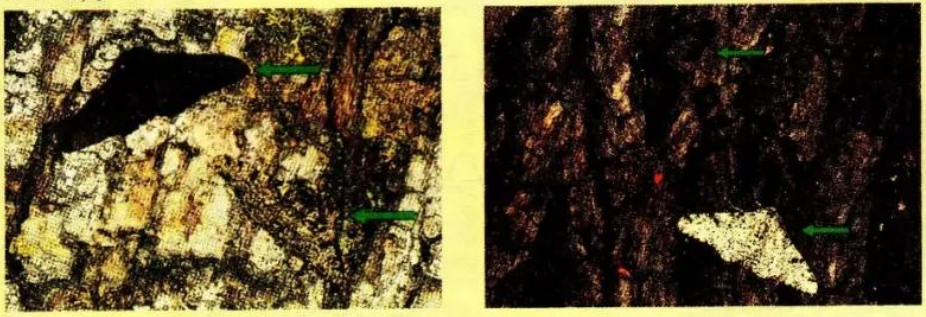


图 5-6 未污染区(左)和污染区(右)的桦尺蛾

2. 一位科学家对此现象进行了研究，研究结果见表 5-2。

表 5-2 未污染区和污染区桦尺蛾实验的结果统计表

环 境	实 验	灰色桦尺蛾	黑色桦尺蛾
未污染区	放出数	496	473
	重新捕捉数	62	30
	重新捕捉率	12.5%	6.3%
污染区	放出数	201	601
	重新捕捉数	32	205
	重新捕捉率	15.9%	34.1%

分析：

1. 你能从上表中得出什么结论？

2. 用现代综合进化论解释污染区中灰色桦尺蛾的黑化现象。

英国桦尺蛾种群的基因频率发生了很大的变化，但是没有形成新物种。因此，在自然选择作用下，种群基因库中的基因频率发生改变，并不意味着新物种的形成。

隔离是物种形成的必要条件

当个体产生了有利于生存的可遗传变异，这种变异的基因必然在种群中逐步扩散，原有基因逐步被变异基因取代，种群的基因频率就发生变化，种群的基因库也与以前形成明显的差异，这时新的物种就可能形成。**物种**(species)**是指分布在一定的自然地域，具有一定的形态结构和生理功能特征，而且在自然状态下能够相互交配并能繁殖可育后代的一群生物个体。**

新物种的形成还必须通过隔离机制。**隔离**(isolation)**是指不同种群的个体，在自然条件下基因不能自由交流的现象。隔离主要包括地理隔离和生殖隔离。**地理隔离会阻断基因交流，是一种主要的隔离方式，如高山、河流、沙漠、海洋等会造成地理上的障碍，阻断不同种群间的基因交流(图 5-7)。

图 5-7　兔种群地理隔离图解

达尔文在环球考察中发现，加拉帕戈斯群岛的环境差异很大，有的岛屿上生长着茂密的森林，有的岛屿上却布满低矮的灌木。具有共同祖先的地雀生活在各个岛屿上，由于

自然选择的作用，逐步形成了不同的种群(图 5-8)。这一现象促使达尔文思考地理隔离在物种形成中的作用。

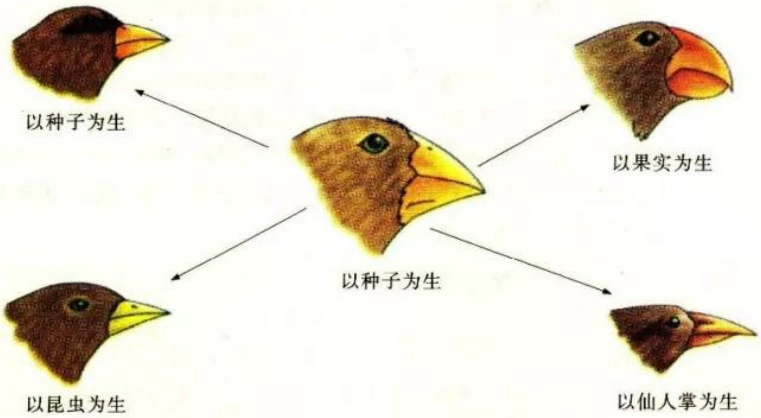


图 5-8　加拉帕戈斯群岛上地雀的进化

由于地理隔离，我国东北虎和华南虎已经成为两个不同的虎亚种(图 5-9)。

东北虎

华南虎

图 5-9　地理隔离形成两个不同虎亚种

长期的地理隔离，最终可能导致生殖隔离。生殖隔离是指不同种群的个体不能自由交配或交配后不能产生可育的后代。例如，马和驴杂交产生的骡不可育，就是典型的生殖隔离现象(图 5-10)。此外，动物由于求偶方式不同、繁殖期不同，植物由于花期不同、花形态结构的变化，使得种间杂交不能完成，这些都属于生殖隔离。

图 5-10　生殖隔离产生不可育的后代

物种形成是生物对不同环境适应的结果。物种形成不仅使生物类型增加，而且为新生物类型提供了新的进化起点。

随着生物科学和其他相关科学的发展，现代生物进化理论还在不断地发展和完善。

分子进化的中性学说

20 世纪 60 年代以后，随着分子生物学的发展，日本学者木村资生(M. Kimura)首先提出了“中性突变”进化理论，简称“中性学说”。中性学说认为，生物进化的主导因素不是自然选择，而是中性突变的随机固定。每种生物的信息大分子都有一定的进化速率。分子进化速率是指核酸或蛋白质等生物大分子在进化过程中，碱基或氨基酸发生置换的频率。例如，血红蛋白的氨基酸每年按约 10^{-9} 的速率发生置换，细胞色素 c的氨基酸置换率约为血红蛋白的 1/3。

积极思维 **计算分子进化速率**

事实：

1. 科学实验表明，在 7 种动物和人的血红蛋白中，α 链上氨基酸的差异与分歧时间有关系(图 5-11)。

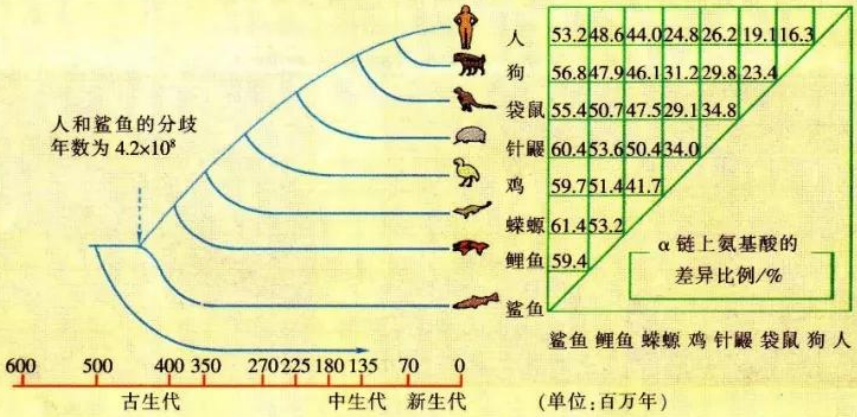


图 5-11 α 链上氨基酸的差异与分歧时间的关系

2. 分子进化速率的计算公式：$R_{aa} = k_{aa}/2T$。其中，$k_{aa} = -2.3\lg(1-x)$，x 表示α 链上氨基酸的差异比例，T 表示分歧年数。

分析：

已知人和鲨鱼的分歧年数为 4.2×10^8，根据上述公式，你能算出和木村资生一样的分子进化速率吗？

中性学说认为，DNA 分子产生的突变大部分是中性的，即对生物的生存既无利也无害。当这些中性突变随机地遗传漂变，经过日积月累后会积少成多，使同种生物的不同种群间出现巨大的差异，形成不同的物种。当积累的中性突变导

致生物的性状出现差异之后，自然选择才会发生作用，造成表现型进化。

现代综合进化论揭示了种群进化的规律，通过自然选择淘汰不利变异，保留有利变异，即适者生存，不适者被淘汰，使生物不断进化。中性学说揭示了分子水平的进化规律。两者并不矛盾，更不对立，只是各自的侧重点不同。现代综合进化论侧重于个体、群体，即宏观水平，中性学说侧重于分子，即微观水平，两者相互补充，更好地阐述了生物进化的本质。

生物进化理论发展的意义

从生物自身及其与环境的相互关系中，生物进化理论揭示了生物产生、发展和进化的客观规律，阐明了生物之间、生物与非生物之间的普遍联系。

恩格斯在1883年总结马克思一生的贡献时说："正像达尔文发现有机界的发展规律一样，马克思发现了人类历史的发展规律。"这一类比也是对达尔文创立的生物进化理论的崇高评价。

生物进化理论的创立和完善，对现代生物科学的发展具有重要意义。例如，关于生命起源、细胞起源、物种形成、人类起源等问题的研究，对促进生物科学的发展，特别是在进一步认识生命本质及其运动规律方面，具有重要的作用。

生物进化理论所揭示的原理，也有助于人类从事控制和改造生物的实践活动。它为良种选育、植物栽培、动物饲养等提供了理论依据，对控制生物性状、创造生物新品种等具有重要的指导价值。目前，农业生产上就在广泛应用杂交育种方法培育水稻(图5-12)、大豆、玉米等新品种。

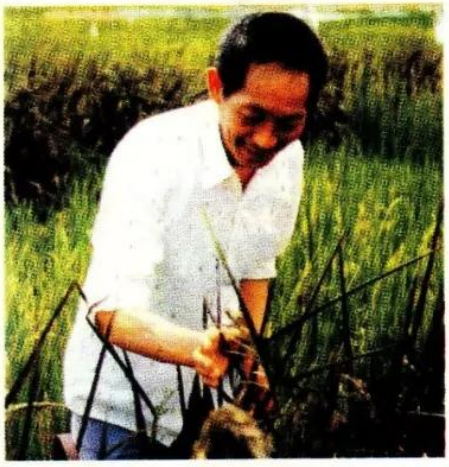


图5-12　袁隆平在培育杂交水稻

生物进化理论是在物种可变论与物种不变论、唯物论与唯心论的斗争中，产生并发展起来的。它揭示了生物与环境、微观与宏观、局部与整体、必然与偶然、结构与功能等的辩证统一关系，为辩证唯物主义的自然观和科学的世界观奠定了生物学基础，也有助于人们正确地认识自己在自然界中的地位，从而树立人与自然和谐发展的观念。例如，在认识了人类活动对生态系统演化产生的不良影响后，通过建立自然保护区等方式保护珍稀生物(图5-13)，自觉地保护生物多样性，使生态系统向着有利于生态系统演化和人类社会持续进步的方向发展。

扬子鳄

朱鹮

白鳍豚

大熊猫

中国蕨

桫椤

杜仲

珙桐

图 5-13　建立自然保护区以保护我国的珍稀生物

一、单项选择题

1. 下列关于基因库的叙述中，错误的是（　　）

A. 一个种群所含的全部基因，叫做这个种群的基因库

B. 生物个体总是要死亡的，基因库却因个体的繁殖而代代相传

C. 种群中的每一个个体都含有种群基因库的全部基因

D. 基因突变可改变基因库的组成

2. 在一个种群中随机抽取 10 000 个个体，其中，基因型为 AA、Aa、aa 的个体数量分别是 2 400、7 200、400，那么，基因 A 和 a 的频率分别是（　　）

A. 24%、72%　　B. 36%、64%

C. 57%、43%　　D. 60%、40%

3. 下列关于遗传漂变的叙述中，不正确的是（　　）

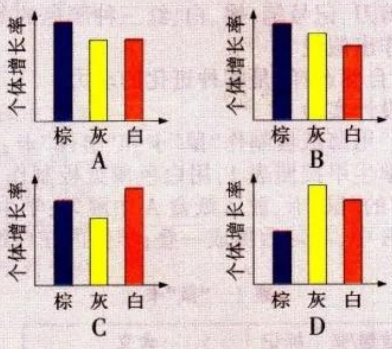
A. 遗传漂变是由于繁殖时雌雄配子的随机结合而引起的种群基因频率随机波动的现象

B. 遗传漂变只发生在小种群中

C. 种群越大，遗传漂变的效应就越小

D. 种群越小，遗传漂变的效应就越明显

4. 一种真菌的侵染使某森林中所有树干的颜色由棕色变成灰白色。多年后，该森林中某种蛾类不同体色（由一对等位基因所控制）个体的数量增长率（假定当初不同体色个体的数量增长率相同）最可能是（　　）



5. 下列关于物种的叙述中，正确的是（　　）

A. 一个种群就是一个物种

B. 是具有一定的形态结构和生理功能，能相互交配且产生可育后代的一群生物个体

C. 隔离一定能产生新物种

D. 在物种形成过程中，地理隔离和生殖隔离是同时出现的

6. 下列关于生物进化的叙述，正确的是（　　）

A. 生物进化总是由基因突变引起的

B. 生物进化时基因频率会发生变化

C. 变异的个体总能和环境相适应

D. 进化改变的是生物个体，而不是群体

二、技能增进题

分析　分析是揭示事物本质或探究内部规律的重要方法。

科学家把家蝇分成多组，每组再分为 A、B 两部分，用 DDT 处理每组的 A 部分，B 部分不接触 DDT。饲养、繁殖 A 部分死亡率最低的一组的家蝇，将其再分为许多组，重复上述实验。这样一代一代地选择下去，就可以从 A 部分筛选出强抗药性的家蝇。

分析上述资料，回答下列问题：

(1)抗药性的出现是_____的结果，DDT 起_____作用。

(2)_____是不定向的，_____是定向的。

通过模拟“自然选择”，解释遗传因素和环境因素是如何共同对物种进化起作用的。

提出问题

物种是如何进化的？

推荐器材

剪刀，记号笔，褐、白、红三种颜色的薄纸板，白纸，纸盒等。

作出假设

“自然选择”是物种进化的动力。

设计实验

1. 用薄纸板制作“鼠”卡和“事件”卡：

学生甲按照表1，用白色薄纸板制作25张写有“W”的“鼠”卡，用褐色薄纸板制作25张写有“w”的“鼠”卡，放入纸盒A中混匀；学生乙按照表2，用红色薄纸板制作25张“事件”卡，放入纸盒B中，混匀后摞成一叠；学生丙在白纸上绘制相关记录表格。

表1　“鼠”卡

数量/张	标记	含义
25	W	控制白色皮毛的显性基因
25	w	控制褐色皮毛的隐性基因

表2　“事件”卡

数量/张	标记	含义
5	S	鼠存活下来
1	D	鼠因疾病而死亡
1	P	天敌杀死了各种颜色的鼠
18	C	天敌杀死了与环境颜色不同的鼠

2. 模拟“白色沙丘”环境中的“自然选择”：

(1)学生甲和学生乙分别从纸盒A中随机抽出1张“鼠”卡，如果抽取的“鼠”卡分别是“W”和“W”或是“W”和“w”，则表示白鼠；如果是“w”和“w”，则表示褐鼠。学生丙在表格中用写“正”字的方式进行记录。

(2)学生丙从纸盒B中随机抽取1张“事件”卡。“S”卡表示这只“鼠”存活下来；“D”或“P”卡表示这只“鼠”会死亡；“C”卡表示“鼠”的毛色与白色沙丘环境不同时，会受到天敌捕食，即白色“鼠”能存活，褐色“鼠”会死亡。

(3)如果这只“鼠”存活，可把它(两张卡)归入“活鼠”一组；如果死亡，归入“死鼠”一组。随后将这张“事件”卡放到整叠“事件”卡的最后。

(4)用剩下的“鼠”卡重复步骤(1)至(3)，并进行记录，这些实验的结果表示第一代“鼠”的存活情况。

(5)“死鼠”的卡搁置一边不再计数，将“活鼠”卡重新混匀，“事件”卡也重新混匀。

(6)重复步骤(1)至(5)，这次实验的结果表示第二代“鼠”的存活情况。再重复步骤(1)至(4)，研究第三代“鼠”的存活情况。

3. 模拟“褐色林地”环境中的“自然选择”：

重复上述各步骤，注意在本次活动中的“C”卡表示白色“鼠”会死亡。

得出结论

根据模拟活动的结果分析：本活动从哪几方面模拟了自然选择的过程？如果增加“C”卡的数量，会对实验结果产生什么样的影响？如果本模拟活动在自然环境中真实地发生，那么，经过一段漫长的时间，在白色沙丘和褐色林地中的鼠群分别会有怎样的变化？

拓展视野

进化生物学的发展

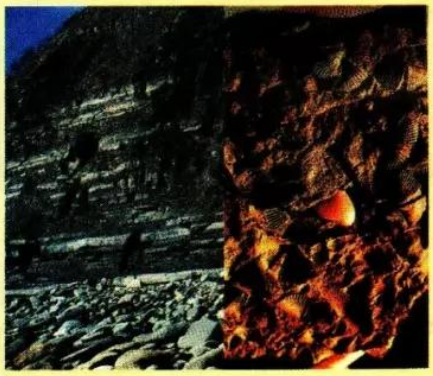
随着生物科学特别是分子生物学的发展，进化论的研究逐步由推论走向验证，由定性走向定量，在此基础上便产生了进化生物学。进化生物学将进一步揭示生物进化的机制，进而造福人类。

1. 分子古生物学的研究已成为热门

20 世纪 80 年代，人们开始尝试从各种考古材料中提取 DNA，通过测定 DNA 序列，比较古生物与现代生物在基因上的同源性。例如，1988 年，美国爱达荷大学与加州大学的研究员，从保存完好的雷它木兰化石中，提取出叶绿体 *rbcl* 基因的部分 DNA 片段，并运用 PCR 技术进行扩增，然后进行序列分析等，最终破译了距今已 1 700 万年之久的生命密码。

2. 从进化生物学入手，揭示发育的机制

发育是高度程序化的过程，存在着不同组合的特定基因表达，而正是这类发育基因的程序化启动与关闭，控制着特定器官的形成与个体发育。从无脊椎动物果蝇到两栖类、鱼类、鸟类、哺乳类等脊椎动物，都可以找到与发育相关的高度同源的基因。发育与进化关系密切，从进化生物学入手，研究不同进化阶段的物种中这类基因对发育的调控作用，能更深入地揭示发育的内在机制。



走近职业

古生物研究工作者

古生物研究涉及对古代动物、植物化石的挖掘、整理，以探究古代生物的进化与发展。例如，古生物研究工作者对澄江动物化石群的发掘和研究，为揭开脊椎动物的起源和进化做出了重要贡献。古生物研究人员需具有生物科学本科以上学历，并拥有健壮的体魄和较强的实践能力。

（图为古生物研究工作者在挖掘生物化石）

第二节　生物进化和生物多样性

学习目标

- 概述生物进化与生物多样性的形成

关键词

生物多样性　共同进化

地球从诞生到现在，大约已有46亿年的历史。最初的生命是经过漫长的时间，由非生命物质通过极其复杂的化学过程，一步一步地演变而来的。目前，地球上已经知道的生物大约有200万种，而且仍陆续有新物种被发现。地球上的动物、植物和微生物，以及它们所拥有的全部遗传物质和生存的各种生态系统，共同构成了生物多样性。

生物进化的历程与证据

自从地球上的生命诞生以来，生物经历了一个漫长的进化过程。目前已知的是，在澳大利亚西部发现的35亿年前的微化石可能是地球上最早的生命证据。对化石年龄的研究表明，34亿~18亿年前，细菌、蓝藻等生物已在地球上生长、繁衍，成为当时生物的主要类群。从古生代早期开始，化石数量突然增加，各种类型的藻类和海洋无脊椎动物空前繁荣，进入真核藻类和无脊椎动物时代(图5-14)。在古生代漫长的历史进程中，原始裸子植物和原始爬行类等陆生生物出现并进一步发展。中生代又称为裸子植物和爬行类的时代（图5-15)。原始哺乳类和原始鸟类的出现，是中生代在动物进化史上的重大事件。在新生代，鸟类、哺乳类和被子植物得到了更大的发展，第四纪诞生了人类，地球上的生物快速发展，进入到欣欣向荣的崭新时期。

图5-14　原始海洋中的古生物

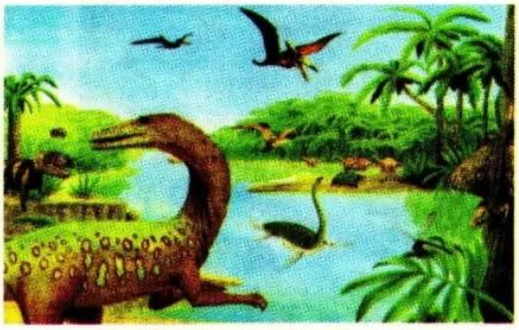


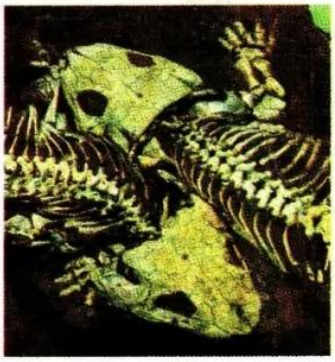
图5-15　侏罗纪恐龙繁盛

我们无法倒转历史的车轮，再现生物进化的真实历程，但是，通过科学家的不断努力，地球地质年代的划分和生物进化的主要历程已经基本清楚（表Ⅰ）。

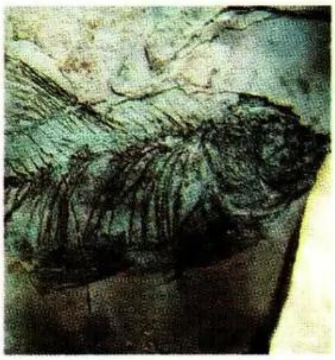
表Ⅰ　地质年代的划分及各地质年代的主要进化事件

代	纪	世	百万年前	植　物	动　物
新生代	第四纪	全新世	0.01	人类破坏，热带雨林加速绝灭	人类文明时代
		更新世	2~0.01	草本植物广泛分布并多样化	许多哺乳类绝灭，现代人类出现
	第三纪	上新世	6~2	草木被子植物繁盛	人科灵长类首次出现
		中新世	24~6	随着森林减少，草原广泛分布	类猿哺乳类、草食哺乳类、昆虫繁盛
		渐新世	37~24	许多现代显花植物科的演化	叶食哺乳类及类猴灵长类出现
		始新世	58~37	雨量充沛的亚热带森林繁盛	所有现代哺乳纲的目出现
		古新世	66~58	被子植物多样化	原始灵长类、草食类、肉食类、虫食类出现
中生代	白垩纪		144~66	显花植物广布，松柏类衰退	恐龙和大多数爬行类绝灭，胎盘哺乳类和现代昆虫类群出现
	侏罗纪		208~144	苏铁等裸子植物繁盛	恐龙繁盛，鸟类出现
	三叠纪		245~208	大绝灭	
				苏铁、银杏出现，裸子植物和蕨类统治地球	哺乳类、恐龙类首次出现，珊瑚和软体动物统治海洋
古生代	二叠纪		286~245	大绝灭	
				松柏类出现	爬行类多样化，两栖类衰退
	石炭纪		360~286	成煤时代，石松、问荆和蕨类繁盛	两栖类多样化，爬行类首次出现，昆虫经历第一次大的适应辐射
	泥盆纪		408~360	大绝灭	
				种子蕨首次出现	有颌鱼类多样化并统治海洋，昆虫、两栖类首次出现
	志留纪		438~408	低矮的维管植物在陆地上出现	有颌鱼类首次出现
	奥陶纪		505~438	大绝灭	
				海洋藻类繁盛	无脊椎动物广泛分布并多样化，无颌鱼类及脊椎动物首次出现
	寒武纪		570~505	海洋藻类繁盛	具外骨骼的无脊椎动物占统治地位
前寒武纪（4 600 百万年~570 百万年以前）			570	多细胞生物出现	
			2 100	真核细胞首次出现	
			3 500~3 100	原核细胞在叠层岩中首次出现	
			4 600	地球形成时期	

时至今日，相信自然界丰富多彩的生物是由神创造的人，已经越来越少了，这与人们掌握了越来越多的生物进化的证据有关。其中，化石为生物进化提供了直接的证据。化石是指经过自然界的作用，保存在地层中的古生物遗体、遗物和它们的生活遗迹(图 5-16)。



恐龙化石



鱼类化石

蕨类化石

被子植物化石

恐龙蛋化石

恐龙足迹化石

图 5－16　地层里的各种化石

迄今为止，已被记录的化石有几十万种，它们所提供的研究内容十分丰富。例如，至今世界上已发现 11 例始祖鸟化石，它们大都是在德国某地的石灰岩层中发现的，距今已有 1.5 亿年。始祖鸟化石上有清晰的羽毛印痕，前肢特化成飞行的翼，这些特征与现代鸟类很相似。奇怪的是，始祖鸟口里长着牙齿，翼尖长着三个指爪，还有一条长尾，由许多节分离的尾椎骨构成，这些特征(图 5-17)又和爬行类极为相似。因此，始祖鸟化石为鸟类起源于爬行类提供了证据。

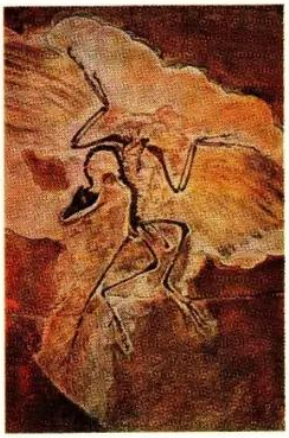


图 5-17　始祖鸟化石与复原图

知识海洋　　进化的另一证据——同源器官

比较解剖学是对脊椎动物的器官和系统进行解剖、比较研究的科学。比较解剖学对动物同源器官的研究结果，也是生物进化的证据之一。同源器官是指起源相同，结构和部位相似，而形态和功能不同的器官。同源器官的存在，表明具有同源器官的生物是由共同的原始祖先进化而来的；只是在进化过程中，生活环境不同，同源器官逐渐出现了形态和结构的差异。例如，蝙蝠的翼手、鲸的鳍、猫的前肢、猿的上肢和人的上肢（图 I），从外形和功能上来看，这些器官并不相同，但是它们的内部结构基本一致。

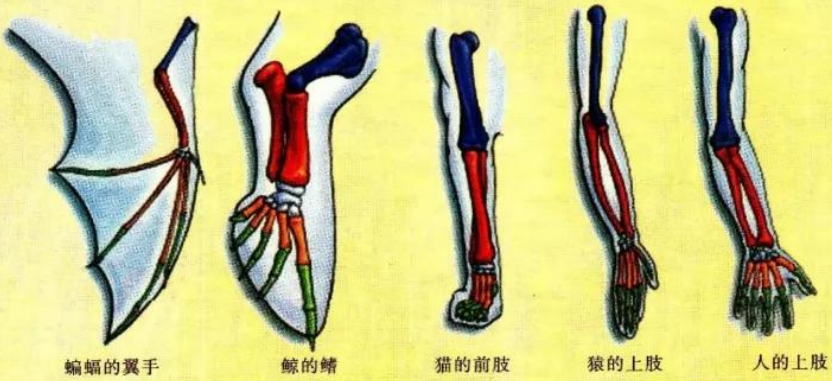


图 I　同源器官

在生物进化过程中，许多物种相继绝灭，又有许多新物种不断产生，正是由于这种绝灭和新生的相生相伴，才构成了一部轰轰烈烈的生物进化发展史。

共同进化与生物多样性的形成

现在已经有记录的生物大约有 200 万种，而科学家估计自然界的生物约有 1 000 万种。如此多样化的生物是如何产生的呢？正如达尔文所说，“最美丽的、最奇异的、无限多的生物类型”是如何“由最简单的类型产生出来的”呢？

事实：

1. 化石研究表明，早期爬行类逐步进化为现代爬行类、现代鸟类、现代哺乳类(图 5-18)。

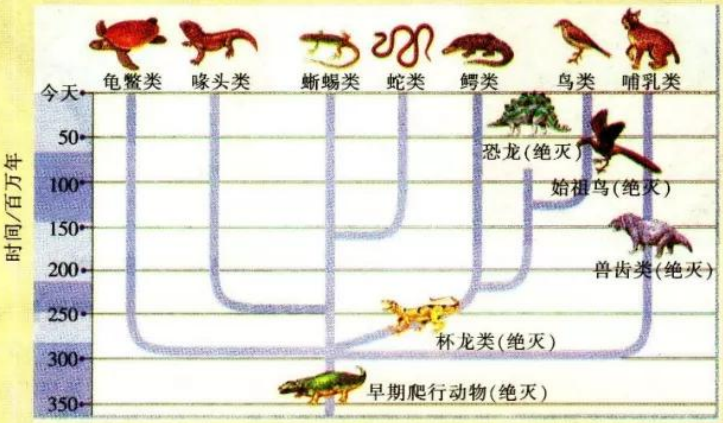


图 5-18　早期爬行类进化发展图解

2. 研究表明，大约 2 亿年前，一类早期爬行类逐渐演化为现代哺乳类(图 5-19)。

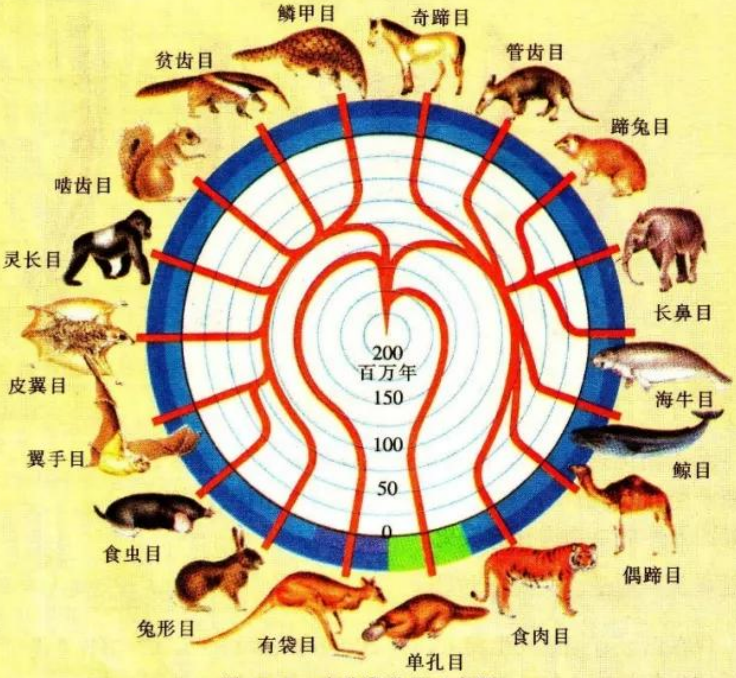


图 5-19　哺乳类进化示意图

分析：

生物进化和生物多样性之间有什么关系？

生物进化导致了生物多样性。**生物多样性**(biodiversity)**是指地球上所有生物、它们所包含的基因以及由这些生物与环境相互作用所构成的生态系统的多样化程度，包括遗传多样性、物种多样性和生态系统多样性**。遗传多样性是指地球上生物所携带的遗传信息的总和；物种多样性是指生物种类的丰富程度；生态系统多样性主要是指地球上生态系统的组成、功能的多样性以及各种生态过程的多样性。

任何一个物种都不是单独进化的。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，这被称为共同进化或协同进化(coevolution)。

积极思维　　共同进化与生物多样性的形成

事实：

1. 在亚马孙热带雨林，蜂鸟取食凤梨科一种植物的花蜜，这种植物花筒的形状似乎刚好能容纳细长的蜂鸟喙。除了蜂鸟外，也几乎没有任何其他动物前来采食这种植物的花蜜。细长的喙刚好适于花筒，这应该不是偶然的产物，而是动物与植物彼此共同进化的结果(图 5-20)。

蜂鸟的喙细长

蜂鸟的喙伸入花筒吸食花蜜

图 5-20　植物和动物的共同进化

2. 南美洲许多以水果为食的灵长类动物对黄色特别敏感，这在动物生存适应上有什么意义？我们不难想象，未成熟的水果多为绿色，隐蔽在绿色的树叶中，不易被动物发现。如果动物取食绿色水果，不仅直接损害植物的繁衍，还间接地给动物带来损失。然而种子一旦成熟，果皮通常就会变黄（图 5-21)，醒目的颜色吸引动物前来取食。动物在取食果肉时常将种子也吞下，这些种子随动物“跑”到新地方，植物种群就会在新环境中

图 5-21　枝头上的成熟橘子

得以发展。动物和植物的这种相互协作，也不是偶然的产物，而是彼此共同进化的结果。

3. 动物与动物之间存在着捕食与被捕食的关系。捕食者一般不会把所有的猎物都吃掉，这在生物进化中称为“精明的捕食者”策略。捕食者吃掉的大多是被捕食者中的“老弱病残”个体，健壮个体得以逃脱而生存下来。同样，捕食者中能够得到食物的也是那些健壮的个体。因此，当被捕食者发生变异提高了防御能力时，捕食者也会相应地增强捕食能力，与被捕食者共同进化（图 5-22），否则就会因不能适应新变化而被淘汰。

图 5-22　捕食者与被捕食者的共同进化

图 5-23　生物和无机环境之间的共同进化

4. 地球形成初期，原始大气中没有氧气。随着光合细菌的出现，原始大气中才逐渐有了氧气。氧气的出现为好氧生物的产生提供了条件（图 5-23）。

5. 捕食者往往捕食数量多的物种，这样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。这就是进化生物学中的“收割理论”。捕食者的存在有利于增加生物多样性。

分析：

1. 生物之间为什么会共同进化？

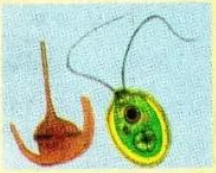
2. 不同物种之间，生物与无机环境之间，在进化上密切相关，这对生物多样性有什么意义？

共同进化的现象普遍存在。关系密切的生物，如绿色开花植物和传粉动物、寄生虫和寄主、捕食者和被捕食者，一方成为另一方的选择力量，共同发展出互相适应的特性。

面对如此多样化的生物，生物科学家们通过生物分类的方法，进一步揭示了不同物种之间的进化关系。

知识海洋　　**生物的五界系统**

表Ⅱ　生物的五界系统

五界系统	特　征	类　别	代表生物
原核生物界	没有核膜将遗传物质与细胞质分开，都是一些微小的单细胞生物	古细菌、细菌等	 古细菌（产甲烷细菌）  细菌（鼠疫杆菌）
原生生物界	最简单的真核生物，一般为单细胞或多细胞群体，大部分生活在水环境中	原生动物、真核单细胞藻类等	 原生动物（草履虫）  真核单细胞藻类（甲藻、衣藻）
真菌界	真核细胞，无叶绿素，不能进行光合作用，大多营腐生生活	霉菌、担子菌等	 霉菌（青霉）  担子菌（花菇）
植物界	真核多细胞，有细胞壁；多数植物体具有根、茎、叶和繁殖器官的分化；能进行光合作用，自养	苔藓植物、蕨类植物、裸子植物、被子植物等	 苔藓植物（地钱）  蕨类植物（桫椤）  裸子植物（苏铁）  被子植物（小麦）

续表

五界系统	特　征	类　别	代表生物
动物界	真核多细胞，无细胞壁；大多数动物体结构复杂，具有完善的器官系统；一般能运动；异养	腔肠动物、环节动物、软体动物、节肢动物、脊椎动物（鱼类、两栖类、爬行类、鸟类、哺乳类）等	 腔肠动物（水母）  环节动物（蚯蚓）  软体动物（蜗牛）  节肢动物（瓢虫和蚜虫）  鱼类（黄颡鱼）  两栖类（大鲵）  爬行类（眼镜蛇）  鸟类（丹顶鹤）  哺乳类（金丝猴）

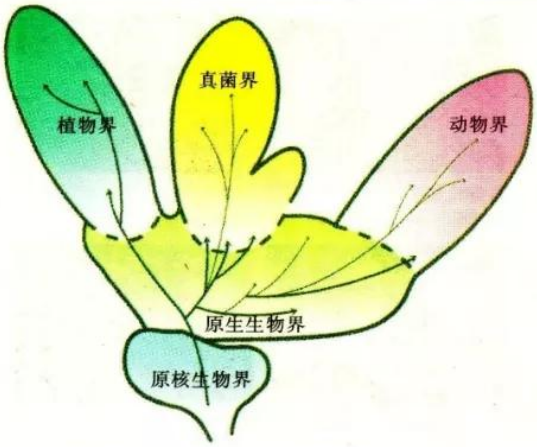


图 5-24　五界系统进化树示意图

对于生物的分界，过去有人曾提出过两界系统（植物界、动物界）、三界系统（植物界、动物界、原生生物界）和四界系统（植物界、真菌界、动物界、原生生物界），目前科学界普遍采用的是五界系统。五界系统可以用进化树来表示（图 5-24）。

五界系统一方面显示了生命发展史的三大阶段：原核单细胞阶段、真核单细胞阶段和真核多细胞阶段；另一方面又揭示了进化的三大方向：进行光合作用的植物，为自然界的生产者；分解和吸收有机物的真菌，为自然界的分解者；摄食有机物的动物，为自然界的消费者。

一、单项选择题

1. 下列不符合生物进化历程的是(　　)

A. 从单细胞到多细胞

B. 从简单到复杂

C. 从低等到高等

D. 从陆生到水生

2. 下列有关化石的描述中,正确的是(　　)

A. 化石是生物进化直接的和唯一的证据

B. 始祖鸟化石是鸟类由古爬行类进化而来的证据

C. 在地层中有动物化石,没有植物化石

D. 始祖鸟不具有爬行类的特征

3. 下列不属于生物多样性的是(　　)

A. 遗传多样性

B. 物种多样性

C. 种群多样性

D. 生态系统多样性

4. 下列关于生物进化与生物多样性之间关系的描述中,不正确的是(　　)

A. 早期爬行类在进化过程中,有些消失了,有些进化为适应陆地、水体等不同生活环境的现代爬行类

B. 鸟类起源于早期爬行类,在进化过程中,出现了水生、陆生和飞翔的生活类型

C. 两栖类起源于早期爬行类,在进化过程中,出现了水生、陆生的生活类型

D. 哺乳类起源于早期爬行类,在进化过程中,出现了适应淡水、海水、沙漠、森林等环境的类型

5. 关于生物进化历程中捕食者与被捕食者之间的关系,下列叙述正确的是(　　)

A. 不利于被捕食者,被捕食者数量逐渐减少

B. 对两者均不利,双方最终趋向消亡

C. 对一方有利,对另一方有害

D. 对两者均有利,共同进化

6. 五界系统显示了生命发展史的三个阶段。下列不属于这三个阶段的是(　　)

A. 原核单细胞阶段

B. 真核单细胞阶段

C. 单核多细胞阶段

D. 真核多细胞阶段

二、技能增进题

分析评价　对事物进行分析评价,是揭示事物本质的重要方法之一。

在自然界中,昆虫口器有多种类型,且每种类型都对应着相应的取食方式,如虹吸式口器有利于蝴蝶吸食花蜜。请分析评价昆虫口器变化和植物进化的关系。

蝴蝶

蝴蝶的虹吸式口器

细胞色素 c 是一种与线粒体内膜有关的血红素蛋白。亲缘关系越近的生物，细胞色素 c 分子中相同的氨基酸越多。

在生物学中，科学家常用“进化树”表示物种之间的进化关系。根据亲缘关系的远近，把各类生物安置在有分枝的树状图表上，可以直观而简明地表示生物的进化历程和亲缘关系。在进化树上，每个结点代表一个物种。如果每一条边都被赋予一个适当的权值，那么两个结点之间的最短距离，就可以表示相应的两个物种之间的差异程度。

提出问题

人与狒狒、黑猩猩、狐猴、大猩猩之间，哪个亲缘关系更近？

推荐器材

剪刀，记号笔，白纸等。

作出假设

人和黑猩猩的亲缘关系最近。

设计实验

1. 阅读下表。

灵长类细胞色素 c 部分片段氨基酸序列表

狒狒	黑猩猩	狐猴	大猩猩	人
天冬酰胺	丝氨酸	丙氨酸	丝氨酸	丝氨酸
苏氨酸	苏氨酸	苏氨酸	苏氨酸	苏氨酸
苏氨酸	丙氨酸	丝氨酸	丙氨酸	丙氨酸
甘氨酸	甘氨酸	甘氨酸	甘氨酸	甘氨酸
天冬氨酸	天冬氨酸	谷氨酸	天冬氨酸	天冬氨酸
谷氨酸	谷氨酸	赖氨酸	谷氨酸	谷氨酸
缬氨酸	缬氨酸	缬氨酸	缬氨酸	缬氨酸
天冬氨酸	谷氨酸	谷氨酸	谷氨酸	谷氨酸
天冬氨酸	天冬氨酸	天冬氨酸	天冬氨酸	天冬氨酸
丝氨酸	苏氨酸	丝氨酸	苏氨酸	苏氨酸
脯氨酸	脯氨酸	脯氨酸	脯氨酸	脯氨酸
甘氨酸	甘氨酸	甘氨酸	甘氨酸	甘氨酸
甘氨酸	甘氨酸	丝氨酸	甘氨酸	甘氨酸
天冬酰胺	丙氨酸	组氨酸	丙氨酸	丙氨酸
天冬酰胺	天冬酰胺	天冬酰胺	天冬酰胺	天冬酰胺

2. 上述各种动物与人的细胞色素 c 片段中，有多少个氨基酸不同？将结果计入数据表。

3. 将所得的数据除以 15(该片段有 15 个氨基酸)，再乘以 100，计算差异的百分率。将结果也计入数据表。

得出结论

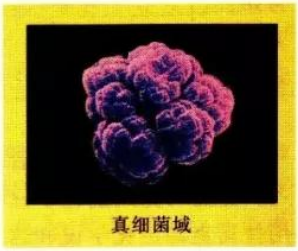
根据数据表分析，人与哪种动物的亲缘关系最近？与哪种动物的亲缘关系最远？尝试用进化树的方式表示这几种动物与人的进化关系。

生物分类的新进展

1735 年，林奈(C. Linnaeus)在前人工作的基础上，提出一个包括纲、目、属、种四级的多等级分类系统，将生物划分为等级不同的类群或各级大小不同的单位。当时林奈的分类系统不能反映各种生物之间的亲缘关系，但是，多等级分类的方法被人们所采纳。后来，分类等级又发展到界、门、纲、目、科、属、种七个等级。

林奈以生物能否运动为标准，将生物分别归入动物界和植物界，这种两界分类系统曾经被广泛地应用。但是，人们也发现许多生物既不属于动物，也不属于植物。随着生物科学研究的深入，生物分类系统得到了不断发展与完善。目前被生物科学界普遍接受的分类系统是魏泰克(R.H. Whittaker)提出的五界系统。但是，五界系统也存在着一些有争议的问题，如病毒等非细胞生物的归属、原生生物界比较庞杂等问题。


古细菌域


真细菌域

20 世纪 80 年代有学者提出，在基因水平上，原核生物之间存在着巨大的差异，应分成古细菌和真细菌两大类。他们提出在界之上应增加“域”的等级，并将所有生物分为三个域，即古细菌域(各类古细菌)、真细菌域(各类真细菌)和真核生物域(原生生物界、真菌界、植物界、动物界)。

提出三个域的学者，把生物体内信息分子(核酸和蛋白质)序列的变化作为分子计时器，用来描述物种之间的亲缘关系。当然，目前科学家们对此仍有争议，正在通过实验验证它。

生物分类的三个域

本章自主小结

生物进化理论的产生和发展是一个漫长的过程。请通过列表的形式比较不同的进化学说，并对本章内容进行自主小结。

进化理论	核心观点	代表人物
拉马克的进化学说		
达尔文的进化学说		
现代综合进化论		
中性学说		

在完成上表的填写后，思考下列问题，并尝试对本章其他内容进行小结。

1. 拉马克的进化学说和达尔文的进化学说的主要区别是什么？以长颈鹿的进化为例，分别用拉马克的进化学说和达尔文的进化学说加以解释。达尔文的进化学说和现代综合进化论的主要区别是什么？

2. 为什么说种群是生物进化的单位？生物进化的实质为什么是种群的基因频率的改变？改变基因频率的因素主要有哪些？怎样计算某种基因在某个种群中出现的比例？为什么说可遗传的变异（基因突变和基因重组）是生物进化的原材料？什么是物种？什么是地理隔离和生殖隔离？为什么说隔离是物种形成的必要条件？

3. 你能描述“中性突变”进化理论和现代综合进化论的主要区别吗？生物进化理论的发展有什么重大意义？

4. 你知道生物进化的证据有哪些吗？地球地质年代的划分和生物进化有什么联系？

5. 什么是生物的共同进化（协同进化）理论？什么是“收割理论”和“精明的捕食者”策略？这对生物多样性的形成有什么重要意义？生物分界的主要依据是什么？有什么现实意义？生物进化理论的发展对现代生物科学的发展有什么重要意义？

如果有疑难，可以和同学、老师进行探讨，也可以通过图书馆和网络等途径，寻求问题的答案。

推荐网站：

1. http://evolution.genetics.washington.edu/lamarc
2. http://www.nigpas.cas.cn/kxcb/kpqk
3. http://www.fhedu.cn

1. 现代综合进化论认为：

(1)种群是生物进化的_____，进化的实质是_____，并因此引起生物类型的演变。

(2)_____是物种形成的重要条件，主要包括_____和_____，其实质是_____。

2. 某植物种群共有 2 000 个个体，已知植物Ⅰ和Ⅱ的基因型和个体数量如下表，请据表回答下列问题：

	基因型	数　量
植物Ⅰ	AA	600
植物Ⅱ	aa	400

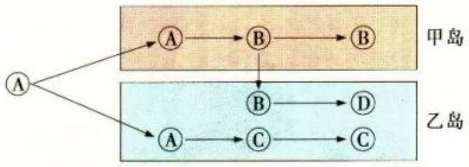
(1)A、a 的基因频率分别是_____。

(2)若植物(Aa)自交，其后代中基因型为 AA、aa 的个体分别占_____、_____；A、a 的基因频率分别是_____、_____。

(3)如果该植物是严格的自花受粉植物，两年后其基因频率将发生怎样的变化？_____。

(4)由此可见，进化的基本单位是_____，进化的原材料由_____提供，是否发生进化取决于_____，进化的实质是_____。

3. 下图是加拉帕戈斯群岛上物种演化的模型，A、B、C、D 为 4 个物种。请据图回答：



(1)物种 A 进化为物种 B、C 的两个外部因素是_____和_____。

(2)甲岛上的物种 B 迁到乙岛后，不与物种 C 进化为同一物种的原因是_____。

(3)迁到乙岛的物种 B 进化为物种 D 的原因是_____。

4. 英国桦尺蛾的黑化现象被认为是一项生物进化的证据，试讨论回答下列问题：

(1)以现代综合进化论为基础，自然选择被理解为_____。当灰色桦尺蛾随机产生了有利于桦尺蛾生存的可遗传变异(黑色)，那么，决定黑色的基因(S)和决定灰色的基因(s)的变化趋势是_____。

(2)有数据表明，在工业发达的地区，桦尺蛾中的 S 基因频率上升到 95%以上。但是生物科学家认为该地区仍然没有形成新物种，主要原因是_____。

(3)有人认为，桦尺蛾在工业发达的地区发生黑化现象，在工业不发达的地区保持灰色，说明自然选择是不定向的。你赞成这种观点吗？为什么？

(4)有人认为，桦尺蛾黑化现象说明污染的环境促使桦尺蛾发生基因突变，由 s 基因突变为 S 基因；还有人认为，桦尺蛾黑化现象说明决定桦尺蛾体色的 s 基因发生了多方向的变异，在工业污染的作用下，黑化的桦尺蛾更能适应环境而逐步增多。你赞成哪种观点？试说明理由。

5. 现有以下生物：

①蓝藻　②草履虫　③青霉　④酵母菌　⑤平菇　⑥地钱　⑦苏铁　⑧小麦　⑨蜗牛　⑩扬子鳄　⑪丹顶鹤　⑫金丝猴

请您完成下列问题：

(1)按照生物的五界系统分类，填写下表：

五界系统	生　物
原核生物界	
原生生物界	
真菌界	
植物界	
动物界	

(2)生物多样性是指生物界中_____、_____和_____。

(3)请简述生物的共同进化和生物多样性的关系。

实验安全规则

在实验室做实验是令人兴奋的经历，但如果不遵守适当的安全规则，就可能有危险。为了在实验室里安全进行各项实验，请务必阅读、谨遵以下安全规则。如果有不理解的地方，可以咨询老师。

着装规范

1. 进入实验室前，应摘去衣服上可能掉下来的装饰品，以免接触化学物质和火焰。

2. 实验室里的许多物品会使眼睛受到伤害。为了保护眼睛，请远离可能的伤害。在实验中一定要戴上安全护目镜。

3. 在有条件的情况下，要穿实验围裙或实验服。

4. 在实验中，长头发应该扎起来，以免接触蜡烛、酒精灯、电炉，发生危险。

一般的安全规则和急救

5. 仔细阅读实验步骤，严格按照实验步骤操作。如果有疑问，应及时咨询老师。

6. 在做课外实验前要先认真听取老师的意见。

7. 对不熟悉的仪器设备，未经允许不要随意触摸和启动。

8. 在实验室里不要溢出任何药品。如果有药品溢出，应马上向老师询问正确的处理方法。绝对不能把化学试剂或其他物品随意倒入水槽或垃圾桶中。

9. 禁止在实验室吃东西、喝水。

10. 如果发生意外，不管多小，都要立即报告老师。

11. 要学会处理一些特殊事故。例如，当酸性物质溅到眼睛里或皮肤上时，应及时用大量清水冲洗。

12. 要知道急救工具箱的位置。急救时，应协助老师执行必要的急救，也可协助老师把需急救者送到学校医务室或打电话叫医师。

13. 万一发生火灾等事故，请按照实验室墙上的报警方法，及时报警。

加热和用火安全

14. 没有戴上安全护目镜的时候，不要使用加热装置，如蜡烛、酒精灯、煤气灯或电炉。

15. 未经允许，不要加热化学物质。某些化学物质可能在温度低时无害，但在加热时就会很危险。

16. 保持实验室的整洁，所有的药品应远离火焰。在加热时，确保开口容器中没有可燃液体。

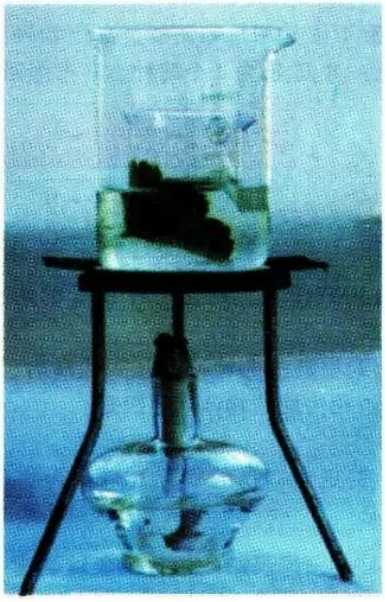
17. 禁止用手接触火焰。

18. 不要让点燃的酒精灯无人照看。不要用手触摸刚刚熄灭的酒精灯或电炉。

19. 在加热时，要确保试管口远离自己或他人，因为化学物质可能从试管中溅出或因沸腾而喷出。

20. 禁止加热密闭的容器，因为里面的气体膨胀可能使容器爆炸，造成自己或他人的伤害。

21. 在拿起热的容器时，应使用夹子。



安全使用化学试剂

22. 禁止随意把化学试剂混在一起，因为这样很可能引起爆炸。

23. 许多化学试剂是有毒的。在不能确定某种化学物质是否无害之前，不要触摸、品尝或闻它。在实验中确实需要闻刺激性气体时，应该把容器口移近鼻子，并用手在容器口上方轻轻地挥动。不要直接从容器中吸入刺激性气体。

24. 只能使用实验中所需的化学试剂，并且要及时将瓶盖盖好。

25. 按照老师的要求处理所有的化学试剂。为了防止污染，不要把倒出的药品倒回原来的容器。

26. 在接触酸性或碱性物质时，要格外小心。倒酸性或碱性溶液时，要在水池上方操作，而不是在实验桌上方。

27. 稀释酸溶液时，应当把酸溶液加入水中，而不是把水加入酸溶液中。

28. 如果有酸性溶液或碱性溶液接触皮肤或衣服时，在报告老师的同时，及时用大量的清水冲洗。

安全使用玻璃器具

29. 禁止加热外部尚未完全干燥的玻璃器具。加热玻璃器具时，应使用石棉网，使玻璃器具受热均匀。

30. 在不能确定玻璃器具是不是热的之前，不要随便用手触碰。

31. 禁止使用破的或有裂纹的玻璃器具。如果玻璃器具破了，报告老师并把碎片扔进相应的垃圾桶。

32. 在实验过程中或实验结束时，应对玻璃器具进行清洗。

安全使用锋利的器具

33. 使用解剖刀或单面、双面刀片时，一定要小心。

34. 在实验中，如果不小心割伤了自己，要立即报告老师。

用活的生物做实验时

35. 应该关爱生物。对可能引起动物疼痛、不适或伤害的实验，尽量不要做。

36. 学会处理带到实验室的每一种动物。一般在实验结束时，应将实验动物放回它们原先生活的地方。

37. 在实验结束后，彻底清洗与动物接触过的笼子、器具等。

实验结束时的规则

38. 实验完成后，清洁实验场所（如实验桌、实验室地面、水池），并把所有的设备放回原先的位置。

39. 在每次实验后都要认真洗手。

40. 在离开实验室之前，应熄灭所有的酒精灯或煤气灯。关闭水电、门窗。

敬 告

在教科书编写过程中，我们选用了部分适合本教科书内容的作品，在此，我们对这些作品的作者表示崇高的敬意和衷心的感谢。由于作者的姓名和地址不详，敬请有关作者尽快与我们联系，以便给您支付稿酬，并向您致以谢忱！

联系地址：南京市湖南路1号A座22楼(210009)
江苏教育出版社
联 系 人：殷 宁
电 话：(025)83658733
电子信箱：yinn@ppm.cn

书　　名　普通高中课程标准实验教科书
生物 2　必修　遗传与进化
主　　编　汪　忠
责任编辑　殷　宁
出　　版　凤凰出版传媒股份有限公司
江苏教育出版社(南京市湖南路 1 号 A 楼　邮编 210009)
苏教网址　http://www.1088.com.cn
制　　版　南京紫藤制版印务中心
重　　印　江苏省出版总社
江苏凤凰出版传媒股份有限公司
印　　刷　江苏凤凰新华印务有限公司
发　　行　江苏凤凰出版传媒股份有限公司
开　　本　890 毫米×1240 毫米　1/16
印　　张　9
版　　次　2013 年 12 月第 8 版　2013 年 12 月第 1 次印刷
书　　号　ISBN 978-7-5343-5914-9
定　　价　10.27 元
网店地址　http://jsfhjy.taobao.com
新浪微博　http://e.weibo.com/jsfhjy
邮购电话　025-85406265,85400774 短信 02585420909
盗版举报　025-83658579

凤凰出版传媒股份有限公司
PHOENIX PUBLISHING & MEDIA, INC.

责任编辑　殷　宁
封面设计　张金风

绿色印刷产品

ISBN 978-7-5343-5914-9

审批号：苏费核(2014年春季)第0245号　举报电话：12358

定价：10.27元

高清版 必修2 苏教版 高中