

普通高中课程标准实验教科书

经全国中小学教材审定
委员会2004年初审通过

生物

必修

遗传与进化

■ 主编 刘植义 付尊英



北京师范大学出版集团
BEIJING NORMAL UNIVERSITY PUBLISHING GROUP
北京师范大学出版社

目 录

《遗传与进化》模块学习目标	1
第 1 章 人类探索遗传物质的历程	2
一 早期人们对遗传原因的猜测	4
二 寻找遗传物质	4
三 从分子水平上研究遗传物质	6
四 遗传信息理论的兴起	7
第 2 章 遗传信息传递的结构基础	8
第 1 节 染色体是遗传信息的载体	10
一 染色体的形态结构	10
二 染色体在减数分裂中的行为	13
第 2 节 DNA 贮存遗传信息	19
第 3 章 遗传信息的复制与表达	30
第 1 节 遗传信息的复制	32
第 2 节 遗传信息的表达	36
一 基因控制蛋白质的合成	36
二 基因表达的调控	40
三 中心法则	42
第 4 章 遗传信息的传递规律	44
第 1 节 基因的分离规律	46
第 2 节 基因的自由组合规律	55
第 3 节 伴性遗传	61
一 果蝇的伴性遗传	61
二 人的伴性遗传	63
第 4 节 环境对遗传信息表达的影响	67

第 5 章 遗传信息的改变	72
第 1 节 基因突变	74
第 2 节 基因重组	79
第 3 节 染色体变异	83
一 染色体结构变异	83
二 染色体数目变异	84
第 6 章 遗传信息的有害变异——人类遗传病	92
第 1 节 遗传病的类型	94
第 2 节 遗传病的防治	97
第 7 章 生物的进化	102
第 1 节 生物进化的证据	104
第 2 节 种群是进化的基本单位	108
第 3 节 物种进化与生物多样性的形成	116
第 4 节 进化论对人类思想观念的影响及其面临的挑战	122
附录 I 中英文词汇对照表	125
附录 II 书海拾贝	127

《遗传与进化》模块学习目标

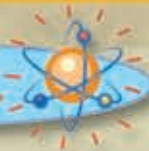
- 总结人类对遗传物质的探索过程。
- 阐明细胞的减数分裂并模拟分裂过程中染色体的变化。
- 举例说明配子的形成过程。
- 举例说明受精过程。
- 概述 DNA 分子结构的主要特点。
- 说明基因和遗传信息的关系。
- 概述 DNA 分子的复制。
- 概述遗传信息的转录和翻译。
- 分析孟德尔遗传实验的科学方法。
- 阐明基因的分离规律和自由组合规律。
- 举例说明基因与性状的关系。
- 概述伴性遗传。
- 举例说出基因重组及其意义。
- 举例说明基因突变的特征和原因。
- 简述染色体结构变异和数目变异。
- 搜集生物变异在育种上应用的事例。
- 关注转基因生物和转基因食品的安全性。
- 列出人类遗传病的类型。
- 探讨人类遗传病的监测和预防。
- 关注人类基因组计划及其意义。
- 说明现代生物进化理论的主要内容。
- 概述生物进化与生物多样性的形成。
- 探讨生物进化观点对人们思想观念的影响。

第 1 章 人类探索遗传物质的历程

供学习用

主要内容

- 早期人们对遗传原因的猜测
- 寻找遗传物质
- 从分子水平上研究遗传物质
- 遗传信息理论的兴起



遗传,是生物界普遍存在的现象。自古至今,人们都在努力揭开遗传的奥秘。

早期人们对遗传的原因有很多猜测,有人认为遗传是由神灵控制的,无法改变。

19世纪40年代以后,人们加快了寻找遗传物质的步伐。1841年,达尔文(C. Darwin, 1809—1882)提出了泛生论;1885年,魏斯曼(A. Weismann, 1834—1914)提出了种质论;1865年,孟德尔(G. J. Mendel, 1822—1884)提出了遗传因子假说;直到1926年,摩尔根(T. H. Morgan, 1866—1945)提出了基因论,并证明基因位于染色体上,人们才知道遗传物质就是基因。

由于微生物遗传学和分子遗传学的广泛研究,人们开始从分子水平研究遗传物质,并发现真正起遗传作用的物质就是DNA分子。1953年,沃森(J. D. Waston)和克里克(F. Crick)提出DNA双螺旋结构模型,具有划时代的意义,使人们有可能研究遗传物质——基因的本质。

20世纪60年代,生物界通用的遗传密码的发现,将人类对遗传物质的探索带入了信息时代。

从20世纪70年代开始,基因工程的诞生,使人们对遗传物质的研究从认识基因的存在、阐明基因的本质和研究基因的作用发展到分离基因、操作基因和改变基因,并逐步走向产业化道路。21世纪,随着基因工程的发展,“人类基因组计划”的实施,人类对遗传物质的探索将继续深入,并将迎来生物经济的新时代。

一 早期人们对遗传原因的猜测

子代和亲代相似的现象,称为遗传(inheritance)。古往今来,遗传有着诱人的魅力。

最初,人们对遗传的认识仅仅停留在子女与父母的长相方面,例如古代神话中存在的半人半马的怪物,被说成是人和马杂交的产物,长颈鹿被认为是骆驼和豹杂交所生等。在那时,遗传现象被神秘化,人们认为遗传是“天赋”,是“神的安排”,因此是“无法改变的”。于是诞生了“融合论”“聪明天生论”“人种优劣论”等,甚至把贫苦人说成是“天生卑贱”“命中注定”等。这些非科学的遗传观念,为奴隶社会、封建社会的统治者们所利用。

二 寻找遗传物质

人们为了探索遗传的根源,走过了荆棘丛生的漫长道路。近 100 多年来,伴随着时代的进步,人们逐渐开始用科学的态度和科学的方法来解释遗传现象。

● 达尔文的泛生论

1841 年,达尔文(Charles Darwin)提出“泛生论”来解释遗传现象。他认为,生物体各部分结构不管是否发生变异,都会按照实际情况产生一些代表那些器官的微粒(芽球),这些微粒随着血液循环汇集到生殖器官里,形成生殖细胞。所以,生殖细胞含有来自身体各部分的微粒。受精卵发育时,各微粒就到相应部分发挥作用,发育出与亲代相同的个体。

达尔文的“泛生论”不仅说明了遗传现象,而且说明了发育的机制。但是,这只是达尔文的臆想,是一个假说。后来的细胞学研究证明,血液中并没有这种微粒。



达尔文

● 魏斯曼的种质论

到 19 世纪末,许多科学家提出了种种假说,认为生物体内具有负责性状遗传的物质。

1885 年,德国动物学家魏斯曼提出了“种质论”来解释遗传现象。他把生物体分为种质和体质两部分,认为生物体并不是各部分都与遗传有关,与遗传有关的只是种质,由种质决定体质。种质是可以世代独立遗传的,而体质的变化,则不能遗传给后代。

魏斯曼肯定了在有有机体中只有一种细胞负责遗传,首次把遗传现象缩小到细胞的范围,从细胞领域看遗传问题,大大推动了遗传学的发展。

● 孟德尔的遗传因子假说

在生物学上，第一个用实验的手段来阐明遗传现象的是奥地利学者孟德尔。

从1856年开始，孟德尔 (G. J. Mendel) 选用了34个品种的豌豆(图1-1)，进行了8年的杂交试验，并用统计的方法分析所得数据。他发现豌豆性状的传递是有规律的。1865年，孟德尔指出：决定和传递性状的是遗传因子。他认为：生物的每一个性状都是由遗传因子负责传递的，遗传下来的不是性状，而是遗传因子；遗传因子呈颗粒状，在体细胞内成对存在，在生殖细胞里单个存在；杂交后的遗传因子仍保持独立，不融为一体，在杂种产生配子时，不同的遗传因子互不影响地彼此分离开来，并被分配到不同的配子里，完整地遗传给下一代，所以未在亲代中出现的性状，仍能在子代中出现。在此基础上，孟德尔提出了遗传因子的分离规律和自由组合规律。因此，孟德尔被称为“遗传学的奠基人”。



图 1-1 豌豆

● 萨顿的遗传染色体学说

1903年，美国遗传学家沃尔特·萨顿 (Walter S. Sutton) 的重要发现使人们对遗传学的研究又进了一步。

萨顿在研究蝗虫的生殖细胞(精子和卵细胞)的形成过程时，仔细观察了生殖细胞形成过程中不同阶段的染色体变化情况。他发现，蝗虫的体细胞中有24条染色体(图1-2)，而生殖细胞中只有12条染色体。也就是说，生殖细胞中的染色体数目是体细胞中的一半。萨顿继续观察蝗虫的精子和卵细胞融合后染色体的变化，发现蝗虫的受精卵又具有了24条染色体。萨顿发现生殖细胞形成时染色体的行为和孟德尔的定律有着惊人的相似。因此萨顿认为，染色体是联系亲代与子代的桥梁，正是染色体携带着孟德尔所说的遗传因子从亲代传给子代。萨顿的结论后来被称为遗传的染色体学说。

1909年，丹麦遗传学家约翰逊 (W. L. Johannsen) 首次使用基因 (gene) 一词代表遗传因子。此时，基因还只是一种符号。究竟基因是什么，仍然是个谜。

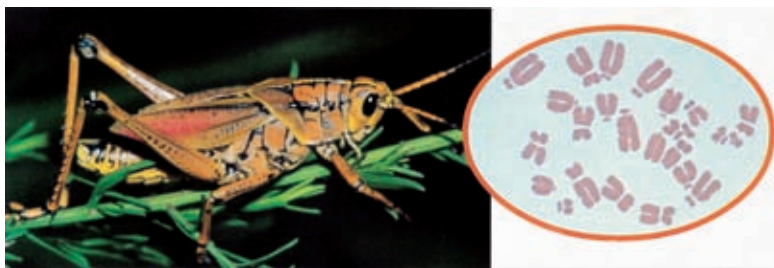


图 1-2 蝗虫体细胞中的染色体

● 摩尔根的理论

20世纪初，美国遗传学家摩尔根 (T. H. Morgan) 开始研究果蝇的遗传行为。



阅读与分析

阅读下面有关摩尔根所做的果蝇遗传实验的资料,根据实验分析控制果蝇眼色的基因与染色体有什么关系?

经过观察,摩尔根选中了在腐烂水果周围飞舞的果蝇(图 1-3)作为实验材料,观察生物性状的遗传与染色体到底有什么关系,基因又是怎么回事。摩尔根之所以选用果蝇作为研究材料,是因为果蝇的唾腺细胞染色体特别大,十分便于观察;它的染色体数目少,只有 4 对;它的生活周期也比较短。有一天,摩尔根在一群红眼果蝇中发现了一只白眼雄果蝇,他让白眼雄果蝇与红眼雌果蝇交配,得到的子一代再互相交配,结果出人意料:在子二代果蝇中,白眼果蝇都是雄性的。



图 1-3 果蝇

摩尔根的实验表明:控制果蝇眼色的基因位于性染色体上,染色体是基因的载体。后来,摩尔根和他的学生们用了 10 多年的时间,利用白眼果蝇做了大量的实验,又发现了几个基因位于 X 染色体上,证明一条染色体上有许多基因,并由此提出了基因的连锁遗传规律。

1926 年,摩尔根发表了《基因论》,提出了基因学说,认为基因位于染色体上,基因在染色体上呈线性排列。基因学说是现代生物技术最早的理论基础,是基因工程、体细胞克隆等现代重大技术发明的早期遗传学基础。摩尔根因此获得了 1933 年诺贝尔生理学 / 医学奖。

三 从分子水平上研究遗传物质

20 世纪中叶,是遗传学研究从细胞水平向分子水平过渡的时期。这一时期,由于微生物遗传学和分子遗传学研究的广泛开展,遗传学研究进入微观层次。

早期由于人们对蛋白质的认识较多,用蛋白质的多样性去解释遗传的复杂性和变异性顺理成章,因此人们认为蛋白质就是基因,各种不同的氨基酸就是遗传信息的贮存单位。

1928 年,英国医生格里菲斯(F. Griffith)进行了著名的肺炎双球菌转化实验。1944 年,美国的生物化学家艾弗里(O. Avery)和他的同事们进行了肺炎双球菌的体外转化实验。1952 年,美国生物学家赫尔希(A. D. Hershey)和蔡思(M. Chase)又利用同位素示踪法进行了噬菌体侵染细菌的实验。这一系列实验证明了携带遗传信息的物质不是蛋白质而是 DNA,蛋白质只是生命舞台的前台“演员”,而 DNA 则是后台的“总导演”。

1957 年,富兰克林·科瑞特(H. Fraenkel Conrat)通过烟草花叶病毒的拆合实验,证明在没有 DNA 的病毒中,RNA 是遗传物质。

第 2 章

遗传信息传递 的结构基础

供学习用

主要内容

1. 染色体是遗传信息的载体

- 染色体的形态结构
- 染色体在减数分裂中的行为
- 实验 蝗虫精巢的压片及观察

2. DNA 贮存遗传信息

- 遗传信息大分子——核酸的发现
- DNA 是主要遗传物质的探索
- RNA 也是遗传物质
- DNA 的提取
- 实验 DNA 的粗提取与鉴定
- DNA 分子的结构
- RNA 分子的结构
- DNA 分子的遗传信息多样性
- 基因和遗传信息的关系



遗传信息传递的结构基础是染色体和 DNA。人类关于染色体和 DNA 的研究由来已久。1879 年,德国生物学家弗莱明(W. Fleming, 1843—1905) 在显微镜下观察到细胞核中有着色很深的杆状物质。1888 年,沃尔德耶(W. Waldeyer) 正式将这种杆状结构命名为染色体。1977 年,贝克(A. L. Bak) 等人提出了染色体的四级结构模型,由此揭开了染色体的秘密。

在生物的世代遗传中,染色体是如何保持不变的呢? 1875 年,德国动物学家赫德维希(O. Hertwig) 在研究海胆时发现了动物的受精过程。1883 年,比利时胚胎学家贝内登(E. van Beneden),以马蛔虫为材料观察染色体,发现其精子和卵细胞中的染色体数目只有体细胞染色体数目的一半,而受精卵又恢复了体细胞中的染色体数目。1890 年,德国细胞学家鲍维里(T. Boveri) 确认,精子和卵细胞的形成要经过减数分裂。1891 年,德国动物学家亨金(H. Henking) 描述了形成精子和卵细胞的减数分裂的全过程。因此,进一步证明了染色体是世代间传递遗传信息的载体。

1869 年,瑞士化学家米歇尔(F. Miesher, 1844—1895) 从一堆带血的纱布中发现了核酸。随着对核酸研究的进一步深入,1928 年,英国科学家格里菲斯发现了肺炎双球菌的转化现象。1944 年,美国细菌学家艾弗里证明了遗传物质是 DNA。1957 年,科学家富兰克林·科瑞特在研究烟草花叶病毒时,又发现有些病毒的遗传物质是 RNA,而不是 DNA。1953 年,沃森和克里克共同提出了 DNA 的双螺旋结构模型,揭开了 DNA 自我复制的奥秘,阐明了遗传信息传递的机理,使人类在生命科学研究发展史上跨入了新纪元。

第 1 节 染色体是遗传信息的载体

当一个婴儿呱呱落地的时候，全家人都会为一个新生命降临这个世界而感到高兴。细心的你也许会发现：这孩子的眼睛长得像妈妈，嘴巴、耳朵长得像爸爸……这个“像”字就已经暗示人们，父母的某些性状遗传给了自己的孩子。在遗传信息传递的过程中，联系亲代和子代之间的是细胞核中的染色体。染色体是什么样的？我们能够看到它们吗？



一 染色体的形态结构

● 染色体的形态

染色体(chromosome)是细胞核中能被碱性染料染成深色的结构。在细胞分裂间期，染色体呈丝状，又叫染色质(chromatin)。当细胞进入分裂期时，染色质就会高度螺旋化，缩短变粗，成为具有一定形态的染色体。细胞分裂中期时，染色体的形态最为清晰。

分裂中期的染色体(图 2-1)是由两条染色单体(chromatid)组成的。两条染色单体在着丝粒(centromere)处相连。由于着丝粒区域不着色或着色较浅而且缢缩变细，因此称作主缢痕(primary constriction)。细胞分裂期间，纺锤丝与着丝粒相连，有助于染色体向两极移动。着丝粒将染色体分为两部分：长臂(p)和短臂(q)。

在染色体臂上有时也能看到另一个着色较浅的缢缩部分，称作次缢痕(secondary constriction)，它与核仁的形成有关。次缢痕也是染色体的一种形态特征，可以作为识别和区分染色体的重要标志。

在染色体的一端，有时能看到通过次缢痕相连的一个球形或棒状的突出物，称为随体(satellite)，它是识别和区分染色体的另一个重要特征。

依据着丝粒部位的变化，可将染色体分为中部着丝粒染色体、亚中部着丝粒染色体及端部着丝粒染色体 3 种类型(图 2-2)。

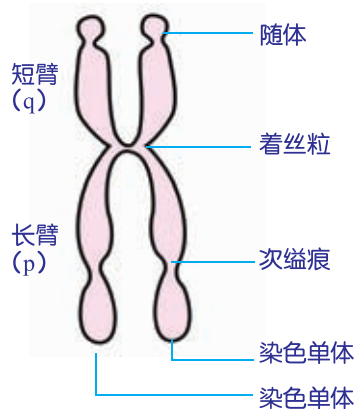


图 2-1 分裂中期的染色体



图 2-2 染色体的类型



观察

将果蝇唾腺细胞染色体装片放在低倍镜下观察,找到染色体分散得比较好的细胞作为观察目标,移至视野中央。转动转换器,在高倍镜下仔细观察果蝇唾腺细胞染色体的形态,注意它与一般体细胞中的染色体有何区别。

自然界中,还有一些生物具有特殊形态的染色体,例如,果蝇的唾腺细胞染色体(图 2-3)。这种染色体比其他细胞的染色体大得多,因此又称为巨大染色体。巨大染色体是染色质丝多次复制而不分开造成的,其上有许多横纹,这些横纹的数目和位置是相对固定的。由于果蝇唾腺细胞中的同源染色体两两配对时总是紧密结合在一起,当其中一条染色体发生结构变异时,就很容易被识别出来。因此,果蝇的唾腺细胞染色体是观察染色体形态和研究染色体结构变异的好材料。

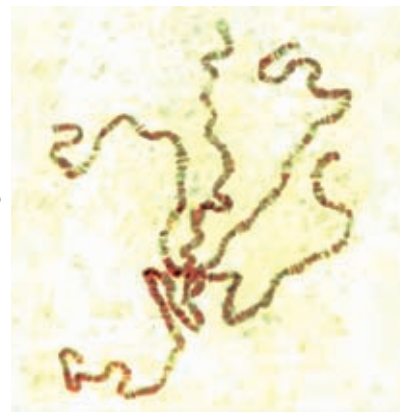


图 2-3 果蝇的唾腺细胞染色体



观察

在高倍镜下观察一个分散得比较好的细胞有丝分裂中期的分裂相(图 2-4),数一数有多少条染色体,注意其大小。再换另一个细胞,比较两个细胞中的染色体大小和数目是否一致。



图 2-4 小麦体细胞染色体

不同生物的染色体大小和数目有很大差异,但都是稳定的,具有物种的特异性。

染色体的大小,一般是用染色体的长度来表示。染色体长短的范围在 $0.5\sim 30\mu\text{m}$ 之间,一般的细胞分裂中期染色体长短的范围在 $3\sim 10\mu\text{m}$ 之间。例如,果蝇的体细胞染色体一般约为 $5\mu\text{m}$,玉米染色体则为 $8\sim 10\mu\text{m}$,人的染色体为 $4\sim 6\mu\text{m}$ 。

每一种生物都有一定数目的染色体,不同种的生物,染色体数目往往不同(表 2-1)。

表 2-1 不同种生物的染色体数目

物种	人	猪	兔	大鼠	小鼠	果蝇	蚊	玉米	豌豆	小麦	水稻
染色体数	46	40	44	42	40	8	6	20	14	42	24

●染色体的结构

由于光学显微镜的分辨能力有限,用它来分析染色体的结构非常困难。因此,长期以来,人们对染色体的结构产生了许多不同的猜测。直到电子显微镜出现后,人们才开始对染色体的结构进行深入的研究。1977年,贝克等人提出了染色体的四级结构模型,得到了大多数人的认可。

染色体的四级结构模型认为:一条染色单体是由一条染色质丝高度螺旋化构成的。这条染色质丝呈念珠状(图 2-5),每一个小“珠子”就是由 DNA 和蛋白质组成的核小体(nucleosome)。核小体是染色质的基本单位。念珠状的染色质丝螺旋盘绕成中空的管状结构,叫螺线管体(solenoid)。每一个螺线管体有 6~8 个核小体。在细胞分裂前期,螺线管体会再次螺旋盘绕,形成圆筒状的超级螺线体(supersolenoid),这就是我们在光学显微镜下看到的染色体细线。超级螺线体再进一步螺旋折叠,就形成了染色体(图 2-6)。

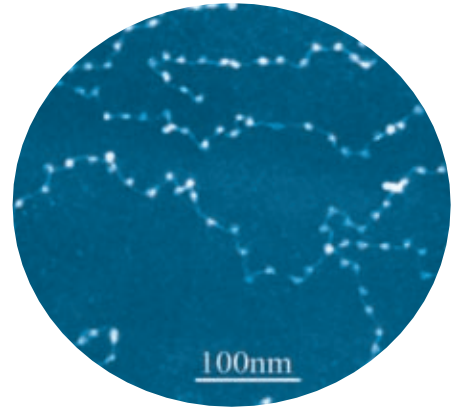


图 2-5 电镜下的染色质丝

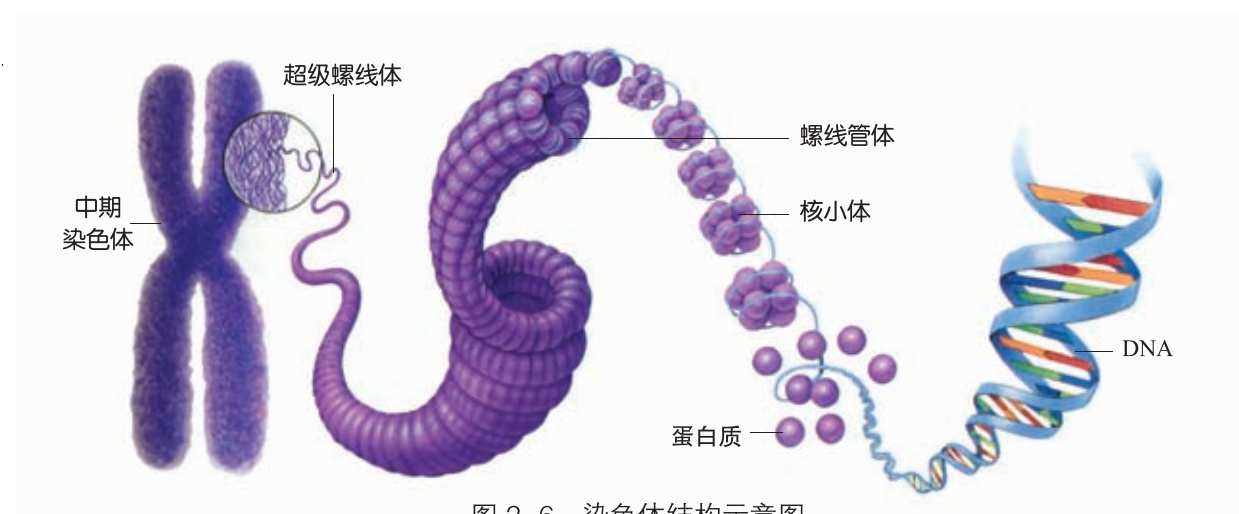


图 2-6 染色体结构示意图

二 染色体在减数分裂中的行为

1883年,比利时胚胎学家贝内登(E. van Beneden)在研究马蛔虫的细胞分裂时惊奇地发现,马蛔虫的体细胞中有2条染色体,而生殖细胞内只有1条染色体。随后,他又继续观察马蛔虫的一个精子(含有1条染色体)和一个卵细胞(含有1条染色体)融合后的变化,发现融合后的合子细胞中又具有了2条染色体。也就是说,马蛔虫生殖细胞中的染色体数目,正好是体细胞的一半,由精子和卵细胞结合形成的子代的染色体数目却与亲代的相同。

为什么生殖细胞的染色体数目只有体细胞的一半呢?在生物的繁殖过程中,亲代与子代的染色体究竟是怎样保持数目不变的?

●雌雄配子的形成

精子的形成过程



实验

蝗虫精巢的压片及观察

活动目标

1. 比较蝗虫精母细胞减数分裂各时期的染色体行为。
2. 尝试制作蝗虫精巢压片。

材料用具

成熟的雄蝗虫(或雄蟋蟀、雄蝈蝈);醋酸洋红溶液,乙醚;棉花,载玻片,盖玻片,培养皿,玻璃瓶,剪刀,镊子,解剖针,吸水纸,酒精灯,染色皿,显微镜。

方法步骤

1. 麻醉 把吸满乙醚的棉球放入玻璃瓶内,将蝗虫投入瓶中,盖上瓶盖,使蝗虫麻醉。
2. 解剖 取出麻醉的蝗虫,放入培养皿中,用剪刀剪去翅。再用剪刀自蝗虫腹部的背面前端向后剪开,在肠的背面可见一对黄白色的精巢(图2-7)。
3. 染色 用镊子夹取一小段管状精细管,放置在染色皿上,滴加醋酸洋红溶液,染色5~15min。



图2-7 蝗虫的精巢

4. 压片 用解剖针挑取少量精细管,放在载玻片上,加1滴醋酸洋红溶液并撕开拨碎,盖上盖玻片,在酒精灯火焰上快速通过2~3次,盖上吸水纸,用拇指在盖玻片上适度加压,使细胞分散,并用吸水纸吸去多余染液。
5. 观察 对照图2-8,在低倍镜下找到蝗虫精母细胞减数分裂的各个时期,再转到高倍镜下仔细观察中期Ⅰ和中期Ⅱ,比较其中的染色体数目有何不同。



图 2-8 蝗虫精母细胞的减数分裂

总结与讨论

精母细胞形成精子的减数分裂过程与体细胞的有丝分裂过程有何异同？染色体数目变化发生在哪个时期？

当雄性动物性成熟以后，精巢(或睾丸)里的一部分精原细胞(原始生殖细胞)经过一次染色体复制和两次细胞分裂，最后形成成熟的生殖细胞——精子(sperm)。

精子形成过程可分为以下几个时期。

染色体复制 精原细胞中的染色体数目与体细胞的相同。在开始分裂前，精原细胞的体积会略微增大，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两条姐妹染色单体，这两条姐妹染色单体并列在一起，由同一个着丝粒连接着。

第一次分裂 初级精母细胞中分散存在的染色体进行配对。配对的两条染色体形状和大小一般都相同，一条来自父方，一条来自母方，叫作同源染色体(homologous chromosome)。同源染色体配对的现象，叫作联会(synapsis)。联会后的每对同源染色体中含有四条染色单体，叫作四分体(tetrad)。

随后，各对同源染色体排列在细胞的赤道板上，每条染色体的着丝粒都附着在纺锤丝上。在纺锤丝的牵引下，配对的同源染色体彼此分离，分别向细胞的两极移动，成为新的两组染色体。在两组染色体到达细胞两极的同时，一个初级精母细胞分裂为两个次级精母细胞。

在这次分裂(减数分裂 I)过程中，由于同源染色体相互分离，分别进入到不同的子细胞中，使得每个次级精母细胞只得到初级精母细胞中染色体总数的一半(图 2-9)。

第二次分裂 在完成第一次分裂后，次级精母细胞紧接着开始第二次分裂(减数分裂 II)。这次分裂与有丝分裂过程基本相同。在分裂的后期，每条染色体的着丝粒分开，两条姐妹染色单体也随着分开，成为两条染色体，并在纺锤丝的牵引下，向两极移动，随着细胞分裂进入到两个子细胞中(图 2-10)。

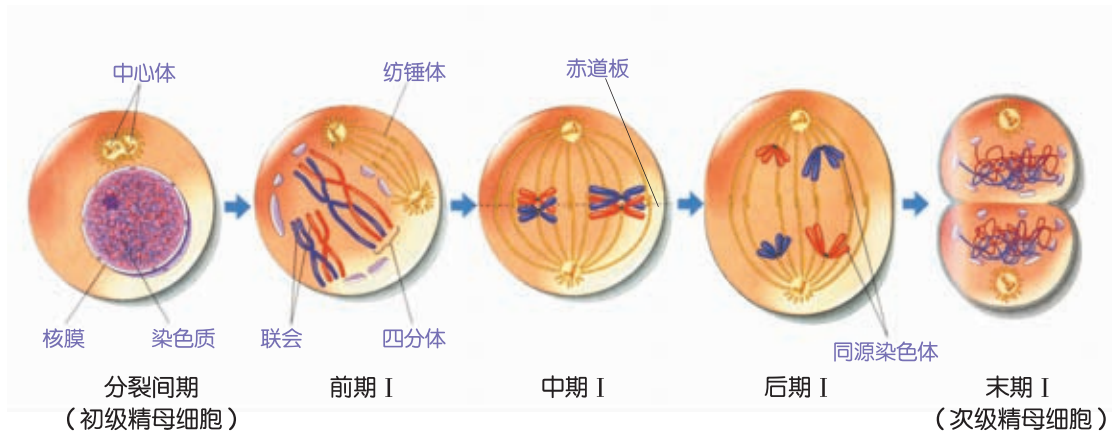


图 2-9 减数分裂 I 示意图

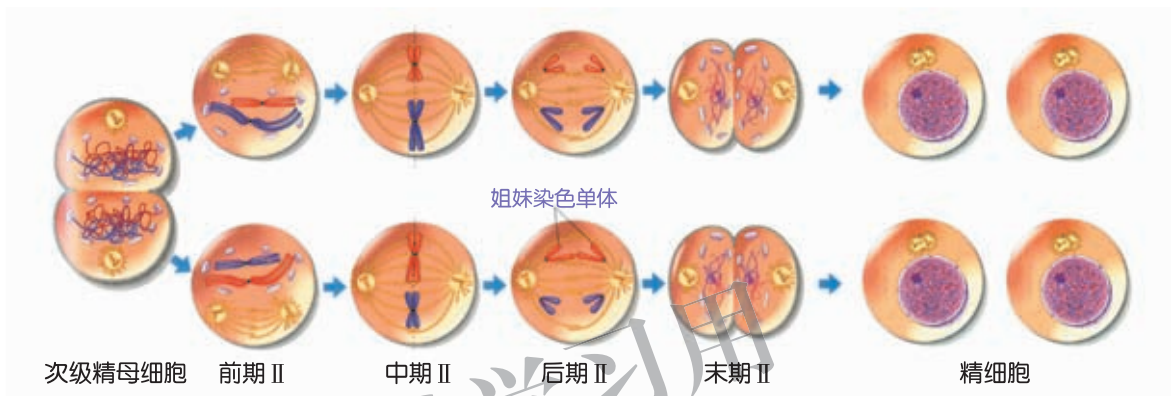


图 2-10 减数分裂 II 示意图

精子成熟 经过两次分裂，一个初级精母细胞形成了四个精细胞。精细胞再经过一系列的形态变化，形成精子。精子呈蝌蚪状，头部含有细胞核，尾很长，能够摆动(图 2-11)。

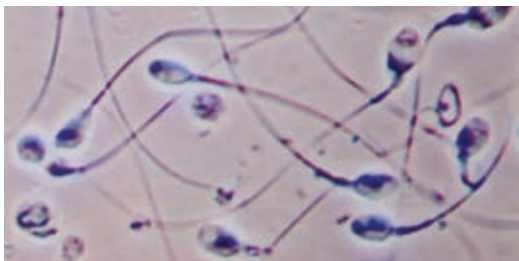


图 2-11 精子

精子形成过程中，细胞中的染色体复制了一次，而分裂进行了两次，因此精子中的染色体数目是精原细胞中的一半(图 2-12)。

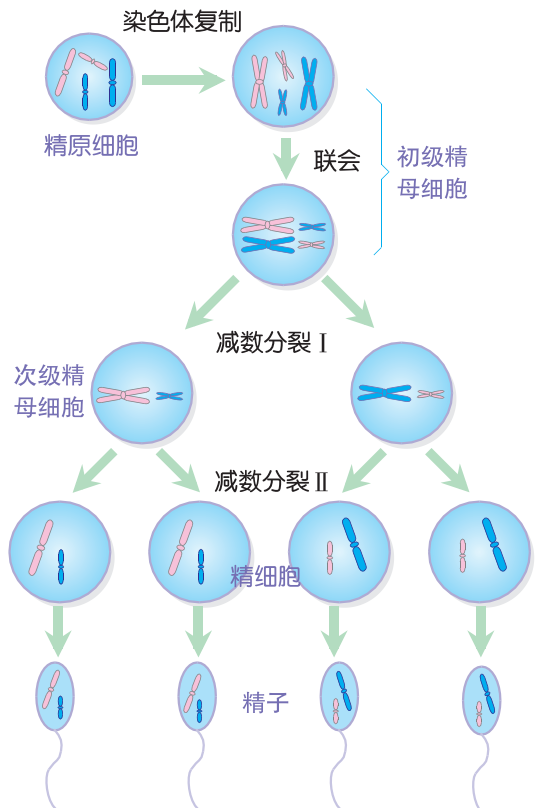


图 2-12 精子形成过程图解

卵细胞的形成过程

卵细胞(egg)的形成过程与精子的形成过程基本相同。首先是卵原细胞增大,染色体进行复制,成为初级卵母细胞。然后,初级卵母细胞经过第一次分裂(减数分裂 I),形成一个大的细胞和一个小的细胞。大的细胞叫作次级卵母细胞,小的细胞叫作极体。接着,次级卵母细胞和极体分别进行第二次分裂(减数分裂 II),形成一个卵细胞和三个极体(图 2-13)。不久,三个极体退化消失。经过染色体的一次复制和细胞的两次分裂,一个卵原细胞分裂成为一个卵细胞和三个极体。卵细胞和极体中都含有数目减半的染色体。

像精子和卵细胞的形成过程这样,在生殖细胞形成时发生的染色体数目减半的细胞分裂过程,叫作减数分裂(meiosis)。凡是进行有性生殖的生物,在原始的生殖细胞(如动物的精原细胞或卵原细胞)发展为成熟的生殖细胞(精子或卵细胞)的过程中都要进行减数分裂。在整个减数分裂过程中,细胞要经过连续的两次分裂,而染色体只复制一次,因此,两次分裂形成的四个细胞中,染色体数目比原始的生殖细胞减少了一半。例如,人的精原细胞和卵原细胞中各有 46 条染色体,而经过减数分裂形成的精子和卵细胞中,则只含有 23 条染色体。

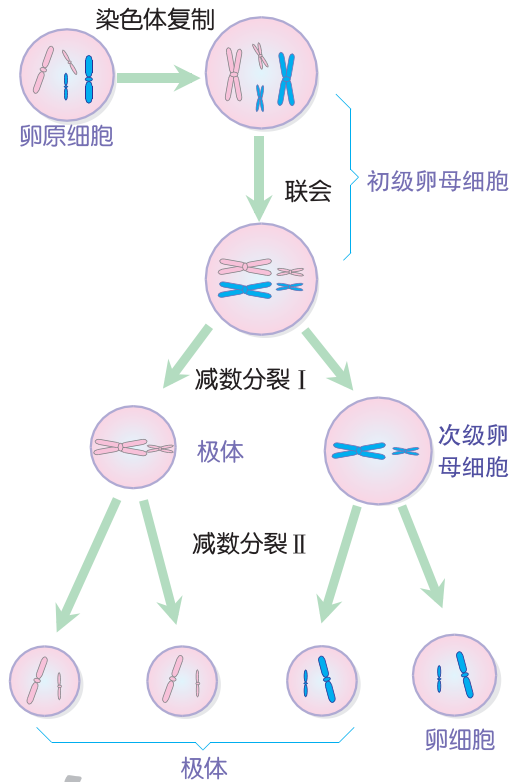


图 2-13 卵细胞形成过程图解

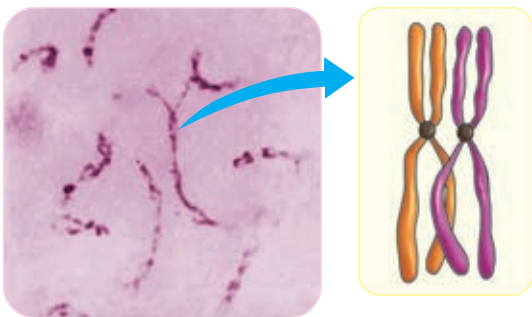


图 2-14 染色体的交叉互换

减数分裂的“减数”发生在减数分裂 I 的后期,其实质是配对的同源染色体分开。减数分裂和受精作用保证了有性生殖过程中染色体数目的恒定。另外,联会形成四分体时,同源的非姐妹染色单体间会形成交叉,并有可能发生对等片段的互换(图 2-14)。

● 受精作用

在生物体的有性生殖过程中,精子和卵细胞通常要融合在一起,才能发育成新个体。精子和卵细胞融合成为受精卵的过程,叫作受精作用(fertilization)。

受精作用的过程是复杂的。动物的受精作用进行时,精子的头部会进入到卵细胞(图 2-15),尾部留在外面。紧接着,在卵细胞细胞膜的外面出现一层特殊的膜,以阻止其他

精子再进入。精子的头部进入卵细胞后不久,里面的细胞核就与卵细胞的细胞核相融合,使细胞核中的染色体会合在一起。被子植物的受精过程称为双受精,由一个花粉粒产生的两个精子进入胚囊后,一个与卵细胞结合成为受精卵,另一个与两个极核结合成为受精极核(图 2-16)。这样经过受精作用产生的受精卵中染色体数目又恢复到体细胞中的数目,其中一半的染色体来自精子(父方),另一半来自卵细胞(母方)。



图 2-15 人的精子与卵细胞的结合

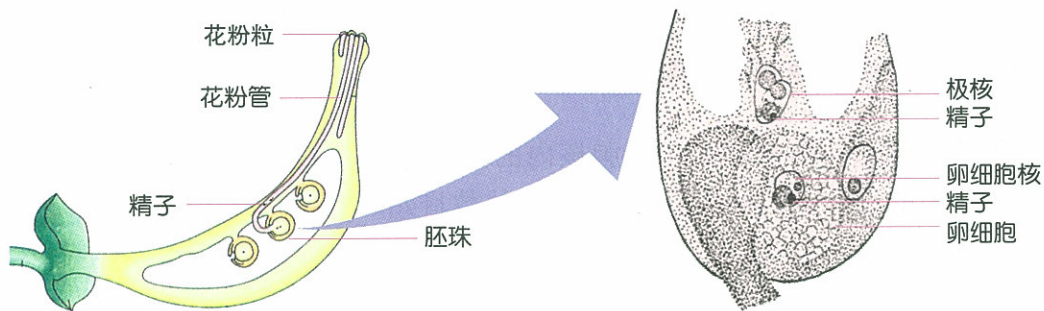


图 2-16 被子植物的双受精作用

热点讨论

搜集有关试管婴儿的资料,评价这一技术的意义及相关的伦理问题。

受精作用的本质是精子与卵细胞的结合。科学家已经成功地研究出“试管婴儿”技术,把女性的卵细胞从身体中取出,放在试管中培养,然后与男性的精子在体外融合,这种通过人为帮助的受精,点燃了生命的火花(图 2-17)。“试管婴儿”技术的成功为患有不孕症的夫妇带来了希望的曙光。与器官移植不同的是,“试管婴儿”技术涉及了生殖和后代,因此也就遇到了伦理和法律问题。2001年8月1日,我国政府颁布了《人类精子库管理办法》和《人类辅助生殖技术管理办法》,对这一技术的应用作出规范和限定。



图 2-17 世界上第一例试管婴儿

控制人口数量,提高中华民族素质,是我国的基本国策,这也是关系到振兴中华,关系到每个家庭的

一件大事。要控制人口数量就应采取必要的措施,使用必要的避孕方法。避孕的一种机理就是阻止精子与卵细胞相遇,通过在阴道内放置杀精药物或机械屏障,如避孕药膜、避孕套、阴道隔膜、子宫帽(图 2-18)、输卵管或输精管结扎等,达到杀死精子或阻止精子进入输卵管的目的是,避免受精作用的发生。

在生产实践中,人们常采取多种措施促进和抑制家畜和作物受精作用的发生,以达到有计划繁殖的目的。例如,在农业生产上常采用人工授粉的方法帮助玉米等农作物完成受精作用。

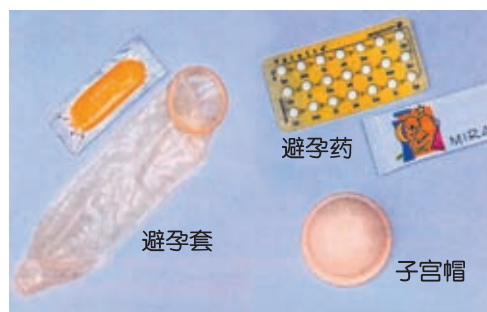


图 2-18 几种避孕器具

● 染色体在世代传递中的稳定性和连续性

一个物种特有的遗传信息存在于细胞核内的染色体上。在有性生殖过程中,伴随着配子形成和受精作用的进行,该物种的体细胞染色体数目始终保持一致。



数据分析

一种生物在配子形成和受精作用过程中的染色体数目和 DNA 含量的变化如下图(图 2-19),分析该生物的亲代和子代中染色体数目及 DNA 含量是否保持一致。

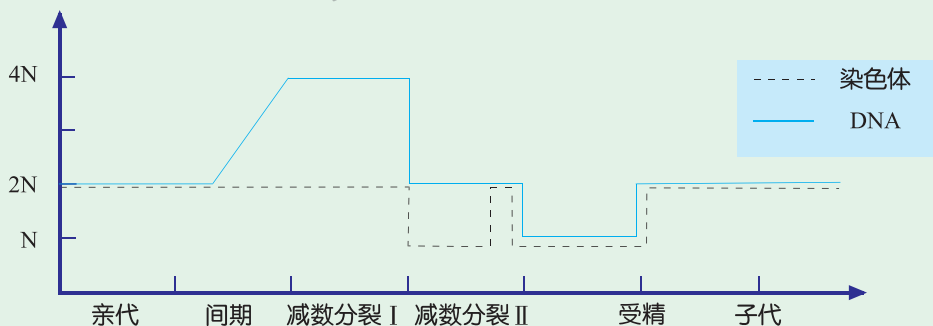


图 2-19 生物世代传递中染色体和 DNA 含量的变化

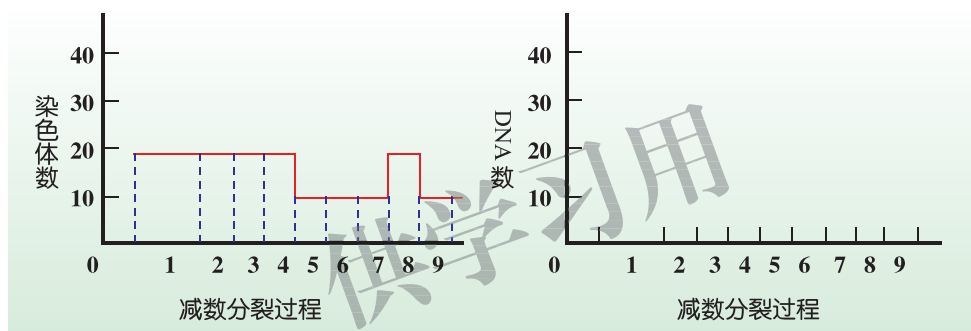
配子的染色体数目仅为体细胞的一半,即配子中只含有各对染色体中的一条染色体,因此配子称为单倍体(haploid)细胞。单倍体细胞用符号 n 表示。受精卵中具有成对同源染色体,因此受精卵称为二倍体(diploid)细胞,用符号 $2n$ 表示。在生物的世代传递过程中,通过减数分裂形成单倍体配子。在减数分裂过程中,所有同源染色体都会集合在一起,且会各自独立地在细胞的中央排列,随后每对染色体随机分离,即每对染色体的排列及随后的分离不会影响其他染色体的行为。染色体独立分配的最后结果是染色体以不同的组合方式分配到各配子中。单倍体的配子又通过受精作用恢复为二倍体的受精卵,在受精卵中的两

条同源染色体一条来自父方,一条来自母方。正是这样,生物才得以保持一定的染色体数目而一代一代繁衍下去。



自我检测

- 10个初级卵母细胞和5个初级精母细胞,如果都发育成熟,受精后最多可能产生的受精卵数目是 ()
A. 5个 B. 10个 C. 15个 D. 20个
- 进行有性生殖的生物,对前、后代体细胞中染色体数目的恒定起重要作用的生理活动是 ()
A. 有丝分裂和减数分裂 B. 有丝分裂和受精作用
C. 减数分裂和受精作用 D. 无丝分裂和有丝分裂
- 假设下图为动物精巢内的一个精原细胞在减数分裂过程中染色体数量变化的曲线图(1段表示精原细胞的分裂间期)。请据图回答问题:



- (1)图中处于2~4时期的细胞名称是_____,这细胞有_____条染色体,有_____对同源染色体。
- (2)图中8时期是减数分裂_____期,细胞的名称是_____。
- (3)图中7~8时期,染色体数目发生变化是由于_____,并分别进入到两个子细胞,处于时期9的子细胞的名称是_____。
- (4)在空白坐标图上画出该细胞减数分裂过程中DNA分子数目变化曲线。

第2节 DNA贮存遗传信息

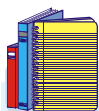
染色体是遗传信息的载体,染色体的主要组成成分是DNA和蛋白质。那么蕴藏生物遗传信息的究竟是DNA,还是蛋白质?遗传信息大分子应该具备什么特点?这些遗传信息与我们常说的基因又有什么关系呢?

●遗传信息大分子——核酸的发现

1869年,年仅24岁的瑞士化学家米歇尔,在从脓血细胞中做分离蛋白质的研究时,意外地得到了一种含磷特别丰富的酸性物质,这种物质与蛋白质有很大差别。后来他又发现这一物质广泛存在于鲑鱼的精细胞、酵母菌细胞、鹅血的红细胞及其他动物的组织中,并且细胞学研究表明,这一物质存在于细胞核中,因此,他称之为“核素”。由于核素都表现酸性,故又改称为“核酸”(nucleic acid)。

遗憾的是,核酸的发现在当时并没有引起科学家们足够的重视,那时生物学家把目光集中在了种类繁多的蛋白质上,因为他们推测很可能是蛋白质承担着传递生物遗传信息的功能。然而,随着核酸化学组成成分的探明,科学家预感到核酸的重要性,一场酝酿已久的关于核酸与蛋白质谁是遗传信息大分子的深入研究便拉开了序幕。

●DNA 是主要遗传物质的探索



阅读与分析

阅读以下资料,分析实验现象,从中你能得出什么结论?

自然界中,有两种不同类型的肺炎双球菌,一种为S型,有荚膜,菌落大而光滑,由于荚膜里含有一种多糖成分,使之能够免遭宿主的破坏,致病能力强;一种为R型,无荚膜,菌落小而粗糙,容易被宿主破坏,没有致病能力。1928年,英国科学家格里菲斯发现了一个很奇怪的肺炎双球菌转化现象(图2-20),他猜想,一定有一种特殊的物质,能使两种肺炎双球菌相互转变。格里菲斯称这种物质为“转化因子”。

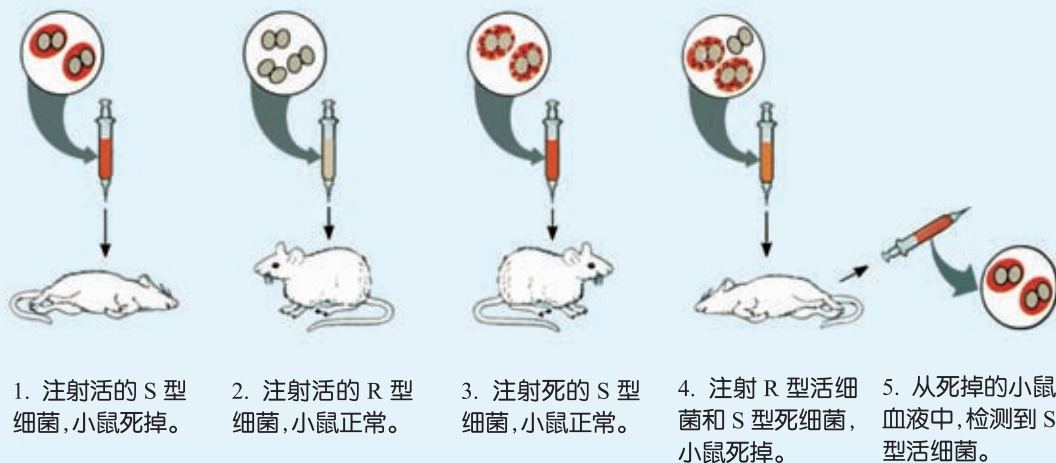


图 2-20 肺炎双球菌转化现象

为了弄清楚转化因子究竟是什么物质,1931年,美国细菌学家艾弗里和同事们从S型活细菌中提取出了DNA、蛋白质和多糖等物质,然后将它们分别加入到含有R型细菌的培养基中,结果发现只有加入DNA,R型细菌才能转化为S型细菌。DNA的纯度越高,转化就越有效。1944年,艾弗里等人还发现,如果用DNA酶处理从S型活细菌中提取出的DNA,使DNA分解,就不能使R型细菌发生转化(图2-21)。



艾弗里

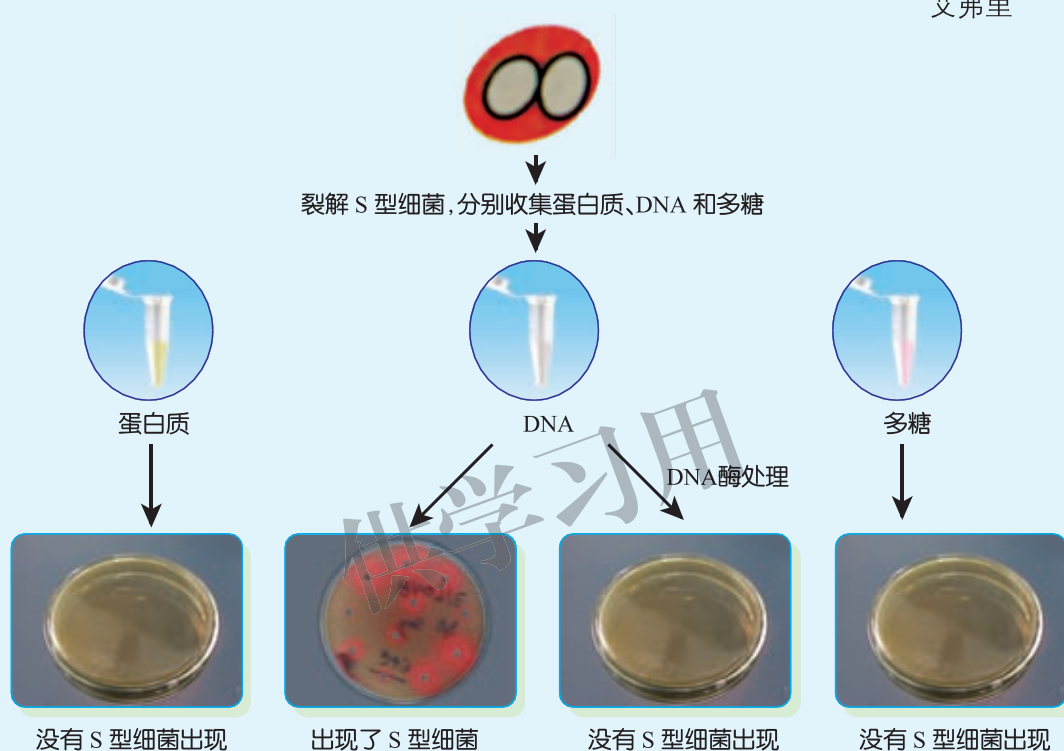


图 2-21 转化因子的探究实验

T₂噬菌体是一种专门寄生在细菌细胞内的病毒(图2-22)。对T₂噬菌体的化学组成分析表明,60%为蛋白质,40%为DNA;硫元素仅存在于蛋白质中,而大约99%的磷元素存在于DNA中。1952年,赫尔希和蔡思进行了著名的噬菌体侵染细菌实验(图2-23)。首先,将噬菌体的DNA和外壳蛋白质分别用同位素进行标记,蛋白质用³⁵S标记,DNA用³²P标记,然后,将作了标记的噬菌体与细菌培养液混合起来,使噬菌体有机会侵入细菌。

培养一段时间后,在新产生的噬菌体内发现了含³²P的DNA,而³⁵S标记的蛋白质几乎都留在了细菌的外面。

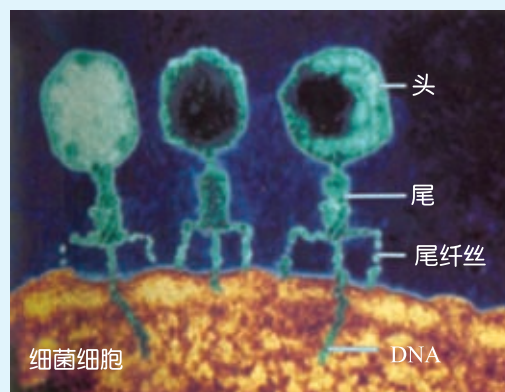


图 2-22 噬菌体正在侵染细菌

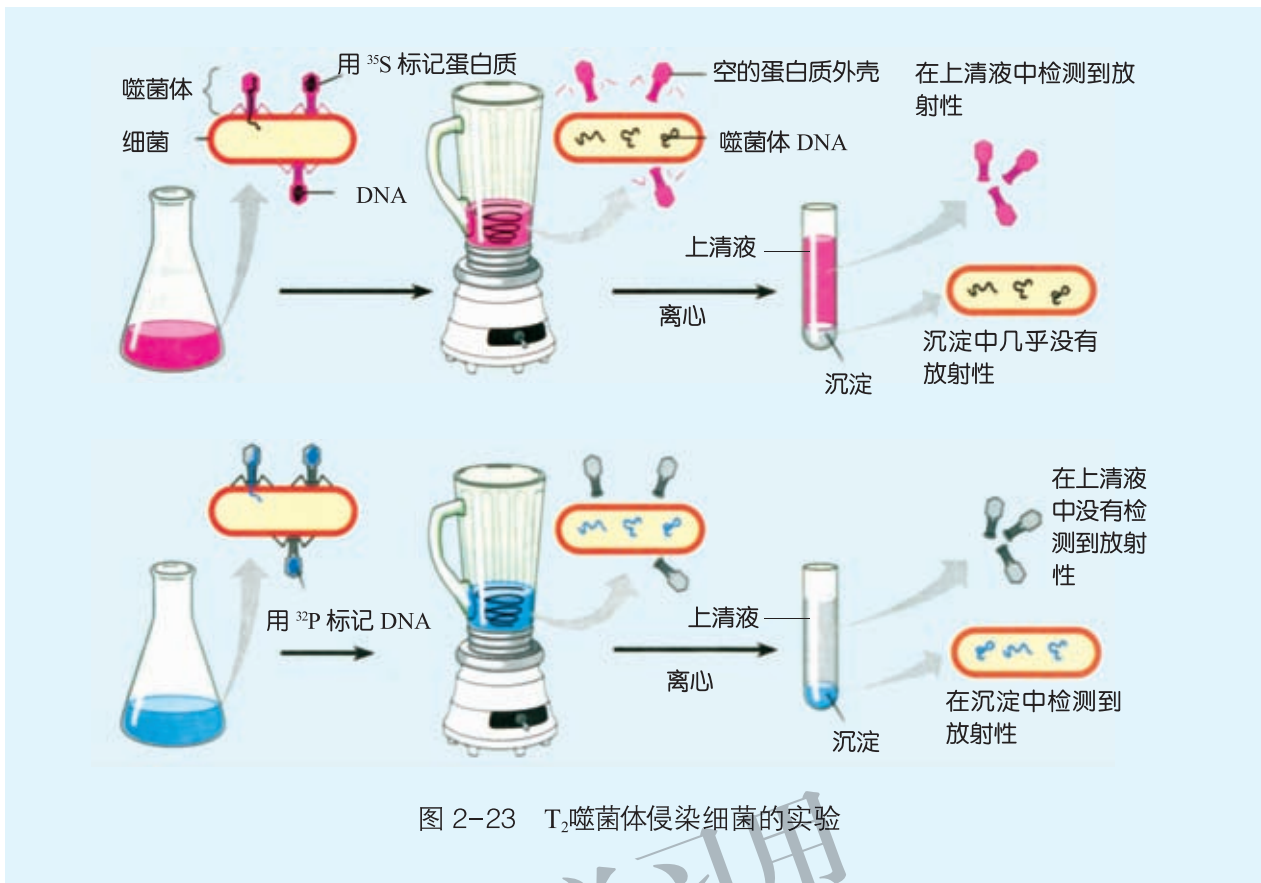


图 2-23 T₂噬菌体侵染细菌的实验

肺炎双球菌转化实验和 T₂ 噬菌体侵染细菌的实验均表明，传递遗传信息的物质是 DNA，而不是蛋白质。

● RNA 也是遗传物质

有些病毒只含有 RNA 和蛋白质，不含有 DNA，却仍然可以正常地繁殖后代，那么，它们的遗传物质又是什么呢？

烟草花叶病毒 (tobacco mosaic virus, TMV) 由外壳蛋白和内部的 RNA 构成，是一种 RNA 病毒。TMV 有不同类型，不同类型的 TMV 在烟草叶片上产生的病斑不同。科学家分别用 TMV 的 RNA 和蛋白质去感染烟草，结果发现 RNA 感染可使烟草叶片出现病斑，而蛋白质感染不能使烟草叶片出现病斑。1957 年，科学家富兰克林·科瑞特用化学方法把两种不同类型的烟草花叶病毒 (S 型和 HR 型) 的蛋白质外壳与 RNA 分离开，把 S 型的蛋白质外壳和 HR 型的 RNA 混合，把 S 型的 RNA 和 HR 型的蛋白质外壳混合，在合适的条件下，这些分子可以自动重新装配成新的病毒颗粒，形成杂合病毒。然后用这些杂合病毒分别感染健康的烟草，过了一定的时间后发现，烟草叶片上出现的病斑形态与 RNA 的类型有关，与蛋白质无关 (图 2-24)。上述实验说明 RNA 也是遗传物质。

由此可见，对于大多数生物来说，遗传物质是 DNA，而在只含有 RNA 和蛋白质的病毒中，RNA 是遗传物质，因此，DNA 是主要遗传物质。作为遗传物质，应该具备下列特点：(1) 分子结构具有相对的稳定性；(2) 能够自我复制，保持亲子代遗传信息的连续性；(3) 决定生物体的性状，控制生命的新陈代谢过程；(4) 能够产生可遗传的变异。

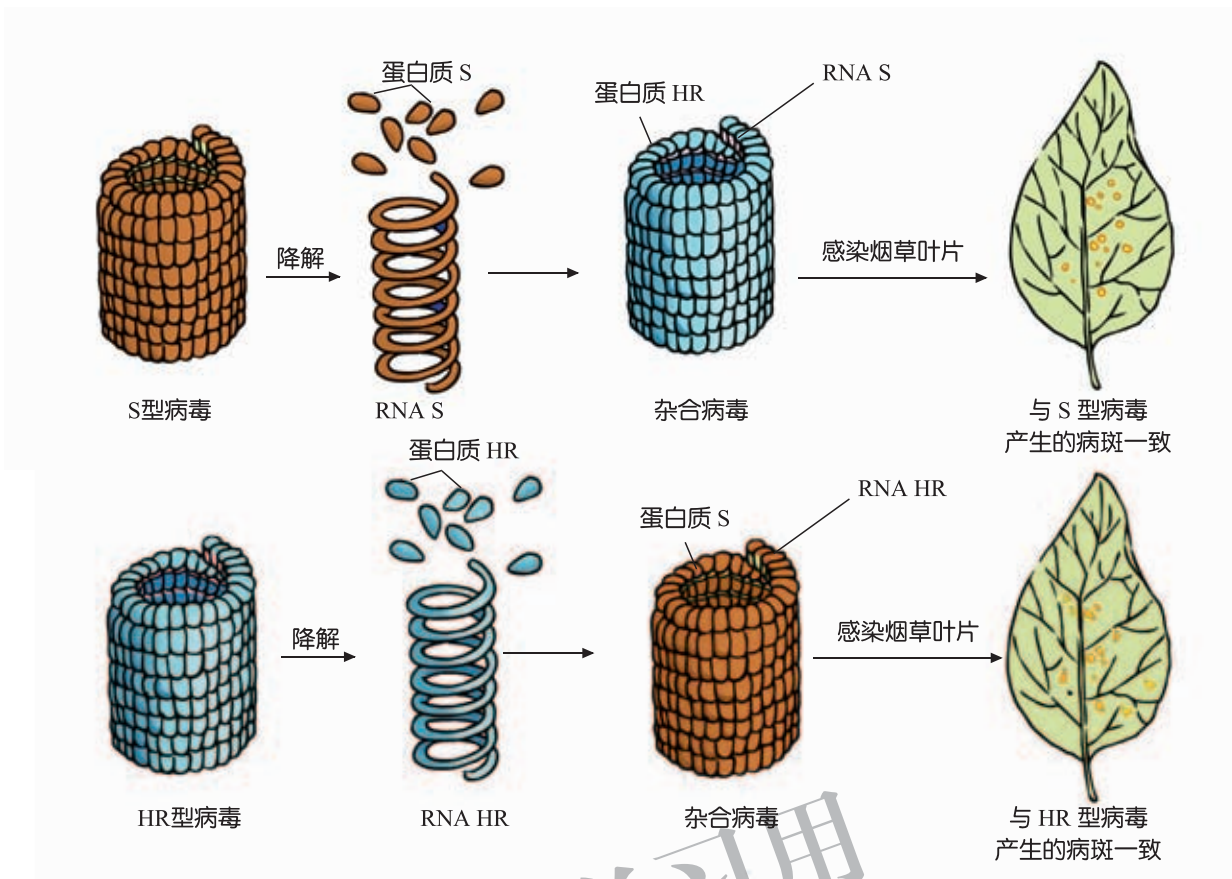


图 2-24 烟草花叶病毒的重建

● DNA 的提取

要想探明 DNA 的功能,了解 DNA 的结构特性,必须首先把 DNA 分子从细胞中分离出来,这样我们才能对 DNA 进行深入细致的研究。



实验

DNA 的粗提取与鉴定

活动目标

尝试 DNA 的粗提取与鉴定方法。

材料用具

香蕉或菜花;氯化钠或食盐,餐具洗涤液或洗衣粉(皂)液,95%的乙醇或普通白酒(酒精浓度为 60%),生理盐水,二苯胺试剂;天平,研钵,量筒,纱布,烧杯,试管,玻璃棒,酒精灯,石棉网,试管夹。

实验原理

洗涤剂中含有十二烷基硫酸钠和碱,它们可使细胞膜破裂,蛋白质变性,使蛋白质与 DNA 分离开来。DNA 能溶于氯化钠溶液中,但不溶于酒精,加入酒精可以使

DNA 从溶液中析出。利用 DNA 遇二苯胺变蓝的特性对 DNA 进行鉴定。

方法步骤

1. 将 30g 香蕉或菜花切碎,放入研钵中。向研钵中加入 2g 氯化钠,研磨直至成半流体状。



2. 向研钵中加入 10mL 蒸馏水或凉开水,搅拌。然后加入 10mL 洗涤剂,轻轻搅拌。



3. 将混合液用两层纱布过滤,向滤液中加入预冷的 10mL 乙醇溶液,静置,即可产生絮状的 DNA。



4. 取两支试管,分别加入 5mL 生理盐水,将 DNA 挑至其中一支试管中,轻轻搅拌使其溶解。



5. 向两支试管中各加入 4mL 二苯胺,混匀后,放入沸水中加热 5min。



6. 待试管冷却后,观察并比较两支试管中溶液颜色的变化。



总结与讨论

1. 实验中为什么要把实验材料充分切碎? 洗涤剂的作用是什么?

2. 实验中为什么总是强调要轻轻搅拌,轻轻混匀?

3. 乙醇或白酒的作用是什么?

注意

二苯胺有毒! 使用时不要溅到皮肤上,并保持实验室通风。

利用这种方法得到的是 DNA 粗提取物,如果要对 DNA 进一步深入研究,还必须对 DNA 进行纯化。目前,提取 DNA 的方法很多,获得高纯度的 DNA 是对 DNA 进行深入研究的前提。

● DNA 分子的结构



科技探索

20 世纪 40 年代,有三组科学家同时进行着 DNA 结构的研究,他们是:美国加州理工学院的鲍林(L. Pauling, 1901—1994),英国剑桥大学国王学院的富兰克林(R. Franklin, 1920—1958)与威尔金斯(M. Wilkins, 1916—),剑桥大学卡文迪什实验室的沃森与克里克。这是一场实力与智慧的科学竞赛。与其他研究小组相比,沃森与克里克资历最浅,知识与经验最缺乏,也没有进行过相关的实验,而且关于 DNA 结构不是他们的本职研究课题,但他们却在这场科学竞赛中赢得了胜利。沃森与克里克之所以能取得成功,与他们的善于吸取别人的长处密切相关。当他们得知美国化学家鲍林是依据结构化学的简单原理,通过构建分子模型的途径,发现了蛋白质多肽链的 α 螺旋结构时,他们便想到通过构建模型来分析

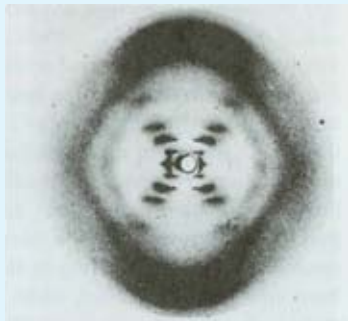


DNA 双螺旋结构模型

DNA 的分子结构;他们听取了富兰克林和威尔金斯关于 DNA 分子结构的分析报告,采纳了富兰克林关于 DNA 为双螺旋的建议,对富兰克林得到的一张十分漂亮的 DNA 晶体 X 射线衍射图片进行了仔细的分析,最终在 1953 年 2 月 28 日,提出了第一个 DNA 双螺旋结构的分子模型,并于 1953 年 4 月 25 日在《自然》杂志上发表了他们的论文《核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的结构模型》。因此,沃森和克里克获得了 1962 年的诺贝尔生理学 / 医学奖。



富兰克林



DNA 晶体 X 射线衍射图片

20 世纪 50 年代初,人们已普遍承认 DNA 是最重要的遗传物质,DNA 贮存着生物体的遗传信息。但是,对于只由 4 种脱氧核糖核苷酸组成的 DNA 分子,为什么能够成为遗传物质,却感到困惑不解。当时,科学家推测,DNA 的功能一定与 DNA 的结构密切相关。那么,DNA 的分子结构又如何呢?

DNA 的基本组成单位是脱氧核糖核苷酸,组成 DNA 的脱氧核糖核苷酸有 4 种,即腺嘌呤脱氧核糖核苷酸、鸟嘌呤脱氧核糖核苷酸、胞嘧啶脱氧核糖核苷酸和胸腺嘧啶脱氧核糖核苷酸。DNA 是这 4 种脱氧核糖核苷酸的多聚体。DNA 双螺旋结构的主要特点是:一个 DNA 含有两条多核苷酸链,多核苷酸链是由很多个核苷酸聚合而成的;两条多核苷酸链反向平行;脱氧核糖与磷酸交替连接,形成 DNA 分子多核苷酸链的骨架,排列在外侧,碱基排列在

内侧(图 2-25 左);DNA 分子两条链上的碱基,遵循一定的规律形成碱基对,碱基之间通过氢键连接,即腺嘌呤(A)与胸腺嘧啶(T)通过两个氢键连接配对,鸟嘌呤(G)与胞嘧啶(C)通过三个氢键连接配对(图 2-25 中)。两条多核苷酸链按反向平行方式向右盘绕成螺旋结构(图 2-25 右),每一轮螺旋包含 10 个碱基对。

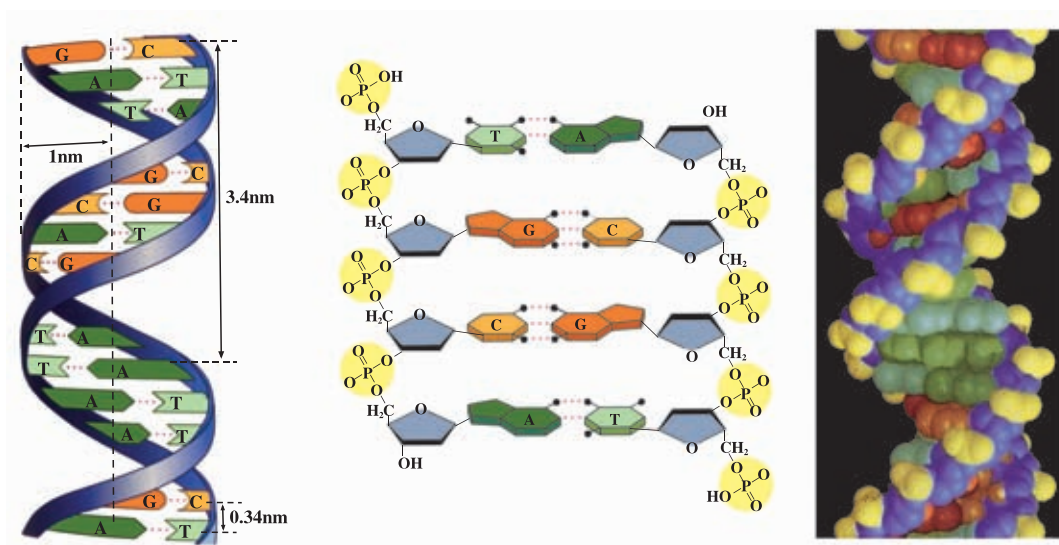


图 2-25 DNA 分子结构示意图

● RNA 分子的结构

RNA 也是由许多核苷酸聚合而成的多聚体,也是长链大分子(图 2-26),但与 DNA 有明显的不同之处:(1)RNA 通常是单链,有些区域也会形成双链结构;(2)构成核苷酸的糖是核糖,而不是脱氧核糖;(3)RNA 含有的 4 种碱基是腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和尿嘧啶(U),尿嘧啶与腺嘌呤通过氢键配对。另外,有的 RNA 还具有酶的催化功能,能够对 RNA 自身的特定序列进行自我剪接,被称为核酶(ribozyme)。

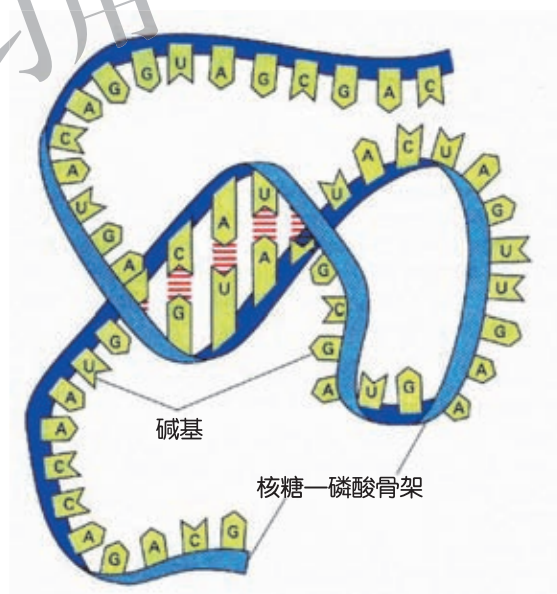


图 2-26 RNA 分子结构



构建模型

制作 DNA 分子双螺旋结构模型

活动目标

1. 说明 DNA 分子结构特点。
2. 制作 DNA 分子双螺旋结构模型。

方法一

材料用具

塑料方块或硬纸方块 2 个(长约 10cm),硬纸片,水彩笔,剪刀,透明胶带。

方法步骤

1. 按照图 2-27 在硬纸上画出脱氧核糖、磷酸和碱基等图形,用水彩笔涂上相应的颜色,再将它们剪下来。
2. 把剪好的磷酸和碱基分别与脱氧核糖连接(用透明

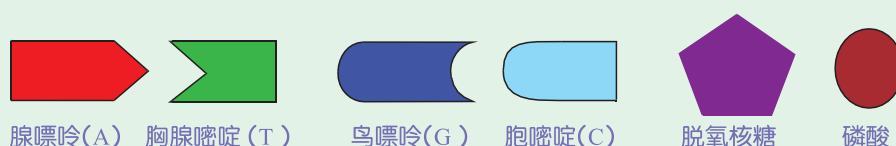
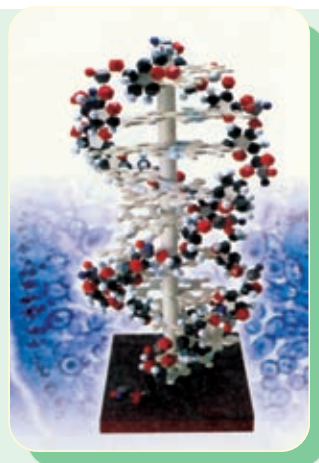


图 2-27 DNA 双螺旋结构模型制作图形

胶带粘在一起),制作成一个个含不同碱基的脱氧核糖核苷酸模型。

3. 用透明胶带把一个个脱氧核糖核苷酸模型连接起来,形成一条多核苷酸长链;按碱基配对原则制作一条与这条链完全互补的多核苷酸长链。然后把两条链平放在桌子上,使两条链反向平行,用细胶带条把配对的碱基两两连接好。

4. 将两条链的末端分别与塑料方块或硬纸方块连接在一起,两手分别提起硬纸方块,轻轻旋转,即可得到一个 DNA 分子的双螺旋结构模型。

方法二

材料用具

高粱秆,麦秆(水稻秆或芦苇秆),薏米(或其他圆球体),细绳,火柴棍(或牙签),水彩笔,竹签。

方法步骤

1. 把高粱秆去皮留心,剪成小块,做成五边形的柱状体,代表脱氧核糖;将麦秆(水稻秆或芦苇秆)剪成等长,用水彩笔涂上四种不同的颜色,分别代表四种不同的碱基;薏米代表磷酸。

2. 用两条等长的细绳将做好的五边形柱状体和薏米交替地穿在一起,再用牙签(或火柴棍)穿好上色的麦秆(代表互补配对的碱基),将牙签的两端分别插入两条细绳穿起的相应的五边形柱状体中。

3. 用细竹签将两条细绳的前端穿好,双手抓起竹签,旋转一下,就得到 DNA 分子的双螺旋结构模型了。

● DNA 分子的遗传信息多样性

观察周围的鸟类,你会发现,不同的鸟有不同形状的羽毛,即使是同一种鸟,羽毛的形状和颜色也不完全相同,这是为什么呢?生物体的多样性和差异性是由其内部因素与外部环境共同决定的。其中,遗传信息起着决定性的作用。生物的遗传信息是指 DNA 上的核苷酸的排列顺序,从 DNA 的化学结构来看,决定核苷酸差异的是碱基,也就是说碱基的排列顺序决定了遗传信息的功能和蛋白质的种类与特性。虽然组成 DNA 分子的碱基只有四种,但四种碱基的排列顺序却有成千上万种形式。假如一个 DNA 分子有 1 000 个碱基对,这 1 000 个碱基对的排列方式就有 4^{1000} 种。由此可见,DNA 分子能够贮存大量的遗传信息。不同生物含有的 DNA 分子的种类和数目都不相同,比如,人的 DNA 分子约有 3×10^9 个碱基对,水稻的 DNA 分子约有 4.3×10^6 个碱基对,果蝇的 DNA 分子约有 1.2×10^9 个碱基对。因此,不同生物含有的遗传信息的种类和数目也各不相同。每一个 DNA 分子具有特定的碱基排列顺序,构成了 DNA 分子的特异性,而不同的 DNA 分子又具有不同的碱基排列顺序,从而构成了 DNA 分子遗传信息的多样性。

● 基因和遗传信息的关系

有人说“生命就是一部天书,每一页上都翻来覆去地写着 A、T、G 和 C”,遗传信息就蕴藏在这部“天书”里。现代遗传学的研究表明,每一个 DNA 分子上有很多基因,这些基因分别控制着不同生物体的性状。从孟德尔提出的遗传因子到摩尔根把果蝇的白眼基因定位在 X 染色体上,人们逐渐认识到基因是 DNA 分子上具有遗传效应的特定核苷酸序列。不同基因的碱基排列顺序不同,所蕴藏的遗传信息也不同,因此控制着不同性状的表达。



自我检测

1. 科学家如何证明遗传物质是 DNA 而不是蛋白质?
2. 在噬菌体侵染细菌的实验中,科学家为什么选择 ^{35}S 和 ^{32}P 分别对蛋白质与 DNA 进行标记,选用其他元素可以吗?
3. 某人提取小鼠的肝脏细胞 DNA,测得碱基 G 的含量为 14%,T 的含量为 9%,这一实验结果是否可信?

本章小结

节次	重要概念	重要术语
第1节 染色体是遗传信息的载体	<ul style="list-style-type: none"> ● 染色体是细胞核中能被碱性染料染成深色的结构，主要由 DNA 和蛋白质组成。 ● 同一种生物细胞中的染色体数目是一定的，具有物种的特异性；不同生物细胞中的染色体大小和数目有很大差异。 ● 减数分裂是进行有性生殖的生物，在产生成熟生殖细胞时进行的染色体数目减半的细胞分裂。在减数分裂过程中，染色体只复制一次，而细胞分裂两次。减数分裂的结果是，成熟生殖细胞中的染色体数目比原始生殖细胞减少一半。 ● 减数分裂过程中配对的两条染色体，其形状和大小一般都相同，一条来自父方，一条来自母方，叫作同源染色体。同源染色体配对的现象，叫作联会。联会后的每对同源染色体中含有四条染色单体，叫作四分体。四分体时期，同源染色体的非姐妹染色单体间会发生交叉互换。 ● 减数第一次分裂过程中，同源染色体分离，非同源染色体自由组合。 ● 动物精子在精巢中形成，卵细胞在卵巢中形成，它们的形成都需要经过减数分裂。 ● 卵细胞和精子相互识别，融合为受精卵的过程叫作受精作用。被子植物的受精过程为双受精。 ● 减数分裂使染色体数目减半，受精作用使受精卵的染色体数目恢复到与亲代细胞一样，这保证了亲子代个体细胞中染色体数目的恒定，从而保证了遗传的稳定性。 	减数分裂 同源染色体 联会 四分体 精原细胞 初级精母细胞 次级精母细胞 精子细胞 精子 卵原细胞 初级卵母细胞 次级卵母细胞 卵细胞 极体 受精作用 双受精
第2节 DNA 贮存遗传信息	<ul style="list-style-type: none"> ● DNA 是细胞内一类可以自我合成的生物大分子，由 4 种脱氧核糖核苷酸组成。DNA 是主要遗传物质。在只含有 RNA 和蛋白质的病毒中，RNA 也是遗传物质。 ● DNA 双螺旋结构模型的主要特点是：一个 DNA 分子含有两条多核苷酸链，多核苷酸链由许多核苷酸聚合而成；脱氧核糖与磷酸交替连接，形成 DNA 分子多核苷酸链的骨架，排列在外侧，碱基排列在内侧。DNA 分子两条链上的碱基，按互补配对原则，通过氢键连接成对。两条多核苷酸链按反向平行方式向右盘绕成双螺旋结构。 ● RNA 是由多核苷酸聚合而成的大分子，与 DNA 不同的是：RNA 是单链，组成核苷酸的糖是核糖，尿嘧啶替代了胸腺嘧啶。另外，有的 RNA 还有自我剪接功能。 ● 生物的遗传信息是指 DNA 上的核苷酸的排列顺序，每一个 DNA 分子上有很多基因，这些基因控制着生物的性状。基因是 DNA 分子上具有遗传效应的特定核苷酸序列。 	脱氧核苷酸 DNA 双螺旋结构 碱基互补配对 半保留复制 腺嘌呤(A) 胞嘧啶(C) 鸟嘌呤(G) 胸腺嘧啶(T)

第 3 章

遗传信息的复制与表达

供学习用

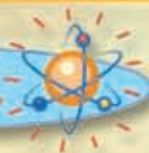
主要内容

1. 遗传信息的复制

- DNA 分子半保留复制的证据
- DNA 分子复制的过程
- 遗传信息复制的重大意义

2. 遗传信息的表达

- 基因控制蛋白质的合成
- 基因表达的调控
- 中心法则



1953年,沃森和克里克提出了DNA双螺旋结构模型。DNA双螺旋结构模型的提出,不仅阐明了DNA分子的结构,更重要的是还提示了DNA的复制机制。

1958年,迈尔逊(M. Meselson)与斯达尔(F. Stahl)首次用实验证明了DNA的半保留复制方式,随后科学家又通过一系列实验,进一步阐明了DNA的复制过程。

DNA分子上核苷酸的排列顺序不同,代表的遗传信息不同。20世纪50年代,物理学家伽莫夫提出了三个碱基决定一个氨基酸的推理。生物学家布伦纳与克里克根据DNA与蛋白质的线性关系,肯定了这一推理。20世纪60年代,美国科学家尼伦伯格和霍拉纳破译了遗传密码,读懂了遗传信息。在这个基础上,克里克提出了遗传信息的流动方向——中心法则。随着科学的发展,中心法则的内容得到了进一步发展及补充。



第 1 节 遗传信息的复制

作为遗传物质的 DNA, 不仅能贮存大量的遗传信息, 还能够把遗传信息由亲代传递给子代。遗传的稳定性之所以能够得到保证, 是由于在每次细胞分裂之前, 贮存遗传信息的 DNA 都能精确地复制自己。那么, DNA 是如何复制自己, 以保证子代得到亲代的全部遗传信息呢?

● DNA 分子半保留复制的证据

研究表明, DNA 的复制机制依赖于碱基配对原则, 以一条链为模板, 合成另一条链。在 DNA 复制过程中有多种酶及大分子参与。



构建模型

取出上次课制作的 DNA 分子结构模型, 把 DNA 的两条多核苷酸链(图 3-1)从碱基的配对处分开。每个小组各负责一条链, 根据碱基配对原则, 做出现有 DNA 链的互补链。然后再把两个小组制作好的两个 DNA 分子放在一起, 进行比较, 你从中发现了什么? 由此, 你可以总结出 DNA 分子复制的哪些特点?

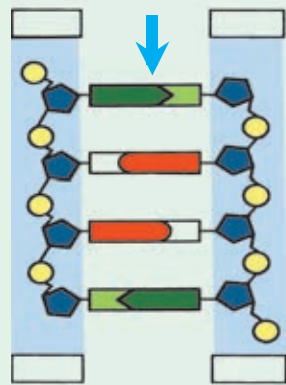


图 3-1 DNA 两条多核苷酸链示意图

DNA 是由两条螺旋的多核苷酸链组成, 两条链的碱基通过氢键连接在一起。DNA 分子复制时, 首先要使两条链解旋, 成为单链, 然后以每条链为模板, 按碱基互补配对原则, 即 A 和 T 配对, G 和 C 配对, 由 DNA 聚合酶催化合成新的互补链, 这样一个 DNA 分子就形成了两个新的 DNA 分子, 而且与原来 DNA 分子的碱基序列完全相同。在此过程中, 每个子代 DNA 的一条链来自亲代 DNA, 另一条链则是新合成的。这种复制方式称为半保留复制 (semiconservative replication)。从上面构建的模型可以看到 DNA 半保留复制的特点。那么 DNA 的这种复制方式是否还有实验证据呢?



阅读与分析

阅读下面资料,分析密度梯度离心后各条带的 DNA 分子类型,这说明了什么问题?该实验如何证明了 DNA 的复制方式是半保留复制?

1958年,迈尔逊和斯达尔首次用实验证明了 DNA 的半保留复制方式(图 3-2)。他们先把大肠杆菌放在含 ^{15}N 的培养基中培养十几代,使几乎所有细菌的 DNA 都标记上 ^{15}N ,然后将这些细菌转移到只含有 ^{14}N 的培养基中培养。随后,在不同的时间取样,用十二烷基硫酸钠(SDS)裂解细胞后,将裂解液放在 CsCl 溶液中进行密度梯度离心。离心结束后,从管底到管口,溶液密度分布从高到低形成密度梯度。DNA 分子就停留在与其相当的 CsCl 密度处,在紫外光下可以看到 DNA 分子形成的区带。 ^{14}N -DNA 的分子密度较小,停留在离管口较近的位置,称之为轻带; ^{15}N -DNA 的分子密度较大,停留在离管底较近的位置,称之为重带。取样时间分别为在移入 ^{14}N 培养基前和移入 ^{14}N 培养基后的第一世代与第二世代。

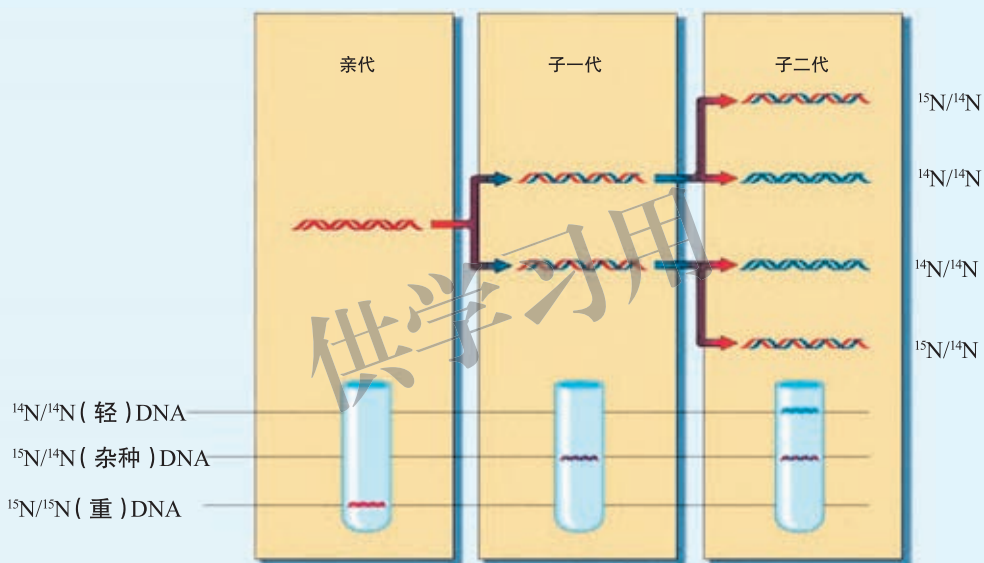


图 3-2 DNA 分子半保留复制的证据

只在 ^{15}N 培养基中培养的细菌 DNA,仅含有一条重带,当含有 ^{15}N -DNA 的细胞在 ^{14}N 培养基中培养一代后,也只有一条区带,但这条带介于轻带与重带之间,这时已没有 ^{15}N -DNA 重带,说明此时的 DNA 分子,一条链是来自亲代的 ^{15}N -DNA,另一条链为新合成的含有 ^{14}N 的新链。表明复制后的子代 DNA 都是杂种 DNA 分子,即 $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ -DNA 分子。

把含有 $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ 杂种 DNA 的大肠杆菌继续在 ^{14}N 培养基上培养一代,收集菌液 DNA,进行 CsCl 密度梯度离心,会发现在离心管内两条等宽的 DNA 带,一条带与轻带位置相同,另一条带与“杂种带”位置相同。

如果上述大肠杆菌在 ^{14}N 培养基中继续培养,那么用第 3 代和第 4 代的菌液 DNA 进行 CsCl 密度梯度离心,又会出现什么样的带型?这个事实是否有力地证明了 DNA 的半保留复制呢?

● DNA 分子复制的过程

DNA 的复制不仅与细胞的分裂密切相关，而且它还是一个有许多酶和大分子参与的十分精细的调控过程。

DNA 的复制是一个边解旋边复制的过程。DNA 复制有固定的起始部位，称为复制起点，复制起点处，一般 A、T 含量较高，因为 A、T 之间只有两个氢键结合，G、C 之间有三个氢键结合，所以解开 A—T 碱基对所需要的能量要比 G—C 少。一般来讲，原核生物 DNA 只有一个复制起点，而真核生物由于 DNA 分子比较长，往往有多个复制起点。

DNA 复制起始时，首先利用细胞提供的能量，在解旋酶的作用下解旋，当解开大约十几个核苷酸后，便以解开的每一条 DNA 链为模板，利用周围环境中游离的脱氧核糖核苷酸，按照碱基互补配对原则，在 DNA 聚合酶 (DNA polymerase) 和其他大分子蛋白质的作用下，各自合成与母链互补的一段子链 DNA (图 3-3)。随着解旋过程的进行，在 DNA 聚合酶的作用下，新合成的子链也在不断地延伸，于是每条新链与其互补的母链又盘绕成新的 DNA 双螺旋结构，从而各形成一个新的 DNA 分子。复制结束后，由一个 DNA 分子形成了两个完全相同的新的 DNA 分子，这两个 DNA 分子，都含有一条模板链和一条新合成的与模板链互补的子链。

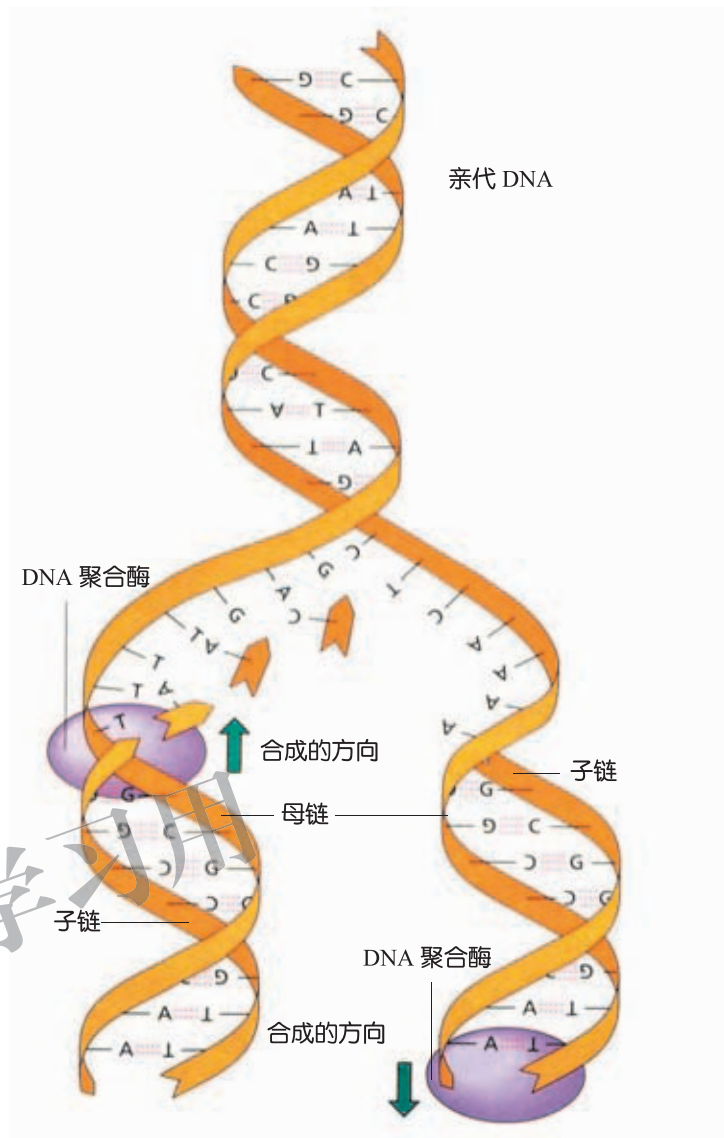


图 3-3 DNA 分子复制示意图

● 遗传信息复制的重大意义

DNA 复制是在细胞分裂间期伴随着染色体的复制而完成的。因此，通常情况下，经过复制新形成的两个子代 DNA 分子，也就随着细胞分裂分配到两个子细胞中。由于 DNA 分子在结构上的稳定性和复制的忠实性，经过许多代的复制，DNA 分子上的遗传信息仍可准确地传给子代，这就保证了亲子代遗传信息的一致性，使子代的性状与亲代相同或相近，从而确保了生物物种的延续性和多样性。

DNA 复制的精确性并不意味着 DNA 的复制过程没有一点差错。在复制过程中，有时会出现一些错配碱基，但 DNA 聚合酶本身就具备一定的纠错功能，它能及时地把错配的碱

基切除掉,然后,再补上正确的碱基。然而,即使如此,复制过程中,仍然会有极个别的错误被保留下来,导致遗传的变异。

随着分子生物学技术的发展,利用 DNA 复制的原理,使 DNA 在体外完成复制成为现实,这就是著名的聚合酶链式反应(polymerase chain reaction, PCR)。PCR 技术是一种在体外快速扩增特定 DNA 序列的方法,它的主要原理是:模板双链 DNA 分子在 94℃左右的条件下,分离成单链的 DNA 分子,在 55℃左右条件下,引物(含几十个碱基的 DNA 单链分子)与单链的模板 DNA 分子结合,然后耐高热的 DNA 聚合酶以单链 DNA 为模板,利用反应混合物中的四种脱氧核糖核苷酸,在 72℃左右条件下合成与模板 DNA 互补的 DNA 片段。这一反应不断重复进行,经过几十个循环之后,特定的 DNA 片段便得到数十万乃至千万倍的增加。PCR 技术不仅可以用来扩增目的 DNA 片段,进行基因工程操作,而且在临床医疗诊断、癌症治疗的监控、基因突变的检测,法医鉴定等诸多领域都有着重要的用途。



自我检测

1. 已知 DNA 链的部分序列是:…TTAGGAC…,它的互补序列是 ()
A. …CCGAAGT… B. …TTAGGAC…
C. …AATCCTG… D. …GTCCTAA…
2. 已知一段双链 DNA 中碱基对的数目和腺嘌呤的个数,能否知道这段 DNA 中 4 种碱基的比例和(A+C):(T+G)的值 ()
A. 能 B. 否
C. 只能知道(A+C):(T+G)的值 D. 只能知道四种碱基的比例
3. 在含有 4 种碱基的 DNA 片段中,有腺嘌呤 a 个,占该片段全部碱基的比例为 b,则 ()
A. $b \leq 0.5$ B. $b \geq 0.5$
C. 胞嘧啶个数为 $a(1/2b-1)$ D. 胞嘧啶个数为 $b(1/2a-1)$
4. 一个双链 DNA 分子中含有 G 40 个,问:该 DNA 分子复制三次,共需从周围的环境中吸收多少个 G?



开阔眼界

PCR 技术快速检测 SARS

2003 年春,SARS 肆虐,夺走了一些人的生命,使成千上万人被隔离,不能正常工作。时至今日,一提起 SARS,人们仍不免心有余悸。

令人欣慰的是,科学家利用 PCR 技术,获得了病毒的核苷酸序列,很快便使 SARS 病毒现了形。

PCR 技术可以让微量的 DNA 在两三个小时之内大量复制,所以被广泛应用于检测细菌与病毒感染、人类的基因突变,甚至是亲子鉴定或犯罪证据的分析等方面。比如,利用 PCR 技术人们可以轻而易举地检测出 SARS 病毒的存在。在搜集犯罪分子信息时,利用 PCR 技术对现场找到的一滴唾液或干渍的血迹也能做出准确的判断。另外,PCR 技术在出入境检测、食品检疫方面也有着广泛的应用。

第 2 节 遗传信息的表达

DNA 分子蕴藏了大量的遗传信息, DNA 分子上碱基排列顺序的不同, 决定了基因功能的差异, 进而影响了蛋白质的结构和功能。也就是说, 基因决定了蛋白质的生物合成, 生物体的性状由蛋白质的生物活性体现出来, 遗传学上把这一过程称为遗传信息的表达或基因表达 (gene expression)。可是, DNA 主要存在于细胞核内, 而蛋白质是在细胞质内合成的, 这里存在一个问题, DNA 上面的遗传信息是怎样传递出来, 并且作为一种信息来控制蛋白质的合成的呢? 这是一个非常重要而有趣的分子生物学问题, 随着分子生物学研究的进一步深入, 这个问题的谜底正在被逐渐揭开, 那么, 究竟 DNA 是如何控制性状的呢?

一 基因控制蛋白质的合成

分子遗传学的研究表明, 贮存在 DNA 分子上的遗传信息, 可以像磁带转录那样转录到 RNA 分子上。这时的 RNA 起到了一个接受遗传信息和传递遗传信息的作用, 称为信使 RNA (messenger RNA, mRNA)。在细胞核内转录好的 mRNA 从核孔中游离出来, 到达细胞质的核糖体上, 参与蛋白质的合成。

● 遗传信息的转录

遗传学上把由 DNA 合成 RNA 的过程称为遗传信息的转录 (transcription)。那么转录是怎样进行的呢?

转录过程是在细胞核内进行的。首先是 RNA 聚合酶 (RNA polymerase) 结合在 DNA 模板区域的上游, 即启动子 (promoter) 部位, 随着 RNA 聚合酶的移动, 该部位的 DNA 双螺旋解开成为单链。接着, 以一条 DNA 链为模板, 按碱基配对原则, 利用细胞核内游离的核糖核苷酸, 在 RNA 聚合酶的作用下合成一条 RNA 链。最后, 合成的 RNA 链逐渐被甩出, 解旋的两条 DNA 单链很快又结合在一起, 恢复为原来的双螺旋结构 (图 3-4)。作为模板的 DNA 链被称为非编码链 (non-coding strand); 与模板链互补的 DNA 链被称为编码链 (coding strand)。

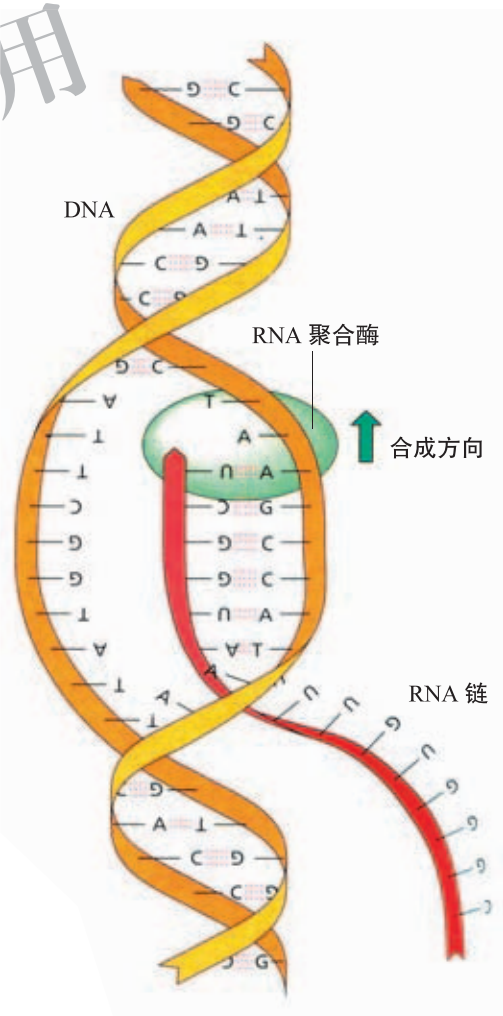


图 3-4 RNA 链的合成

由于有些 DNA 分子中既含有编码氨基酸的外显子 (exon), 又有不编码氨基酸的内含子 (intron), 而且外显子与内含子都被转录, 因此新合成的 RNA 分子中既有内含子又有外显子。通常这样的 RNA 称为前体信使 RNA (Pre-mRNA), 它的序列与作为模板的 DNA 序列完全互补。前体信使 RNA 的内含子在 RNA 自身的催化作用下被切除掉, 外显子连接在一起, 形成信使 RNA (mRNA, 图 3-5), 信使 RNA 通过核孔, 进入细胞质。

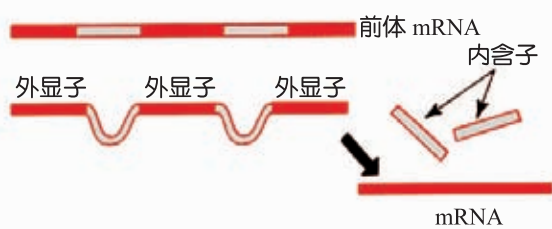


图 3-5 前体 mRNA 切除内含子的过程

当一条完整的 RNA 分子被合成后, 转录过程便停止了。

研究表明, 转录终止序列有两种类型, 一类是依赖于蛋白质的序列, 一类是不依赖于蛋白质的序列。依赖于蛋白质的终止序列, 主要是利用蛋白质水解释放的能量, 把新生的 RNA 链释放出来; 不依赖于蛋白质的终止序列是由合成的 RNA 链的结构决定的, 这段 RNA 序列富含 G—C, 且可以形成发夹结构 (hair-pin structure, 图 3-6), 另外在发夹结构的下游, 新生的 RNA 链末端有一连串的 U, A—U 之间的氢键是最不稳定的, 因此 RNA 链被释放出来。

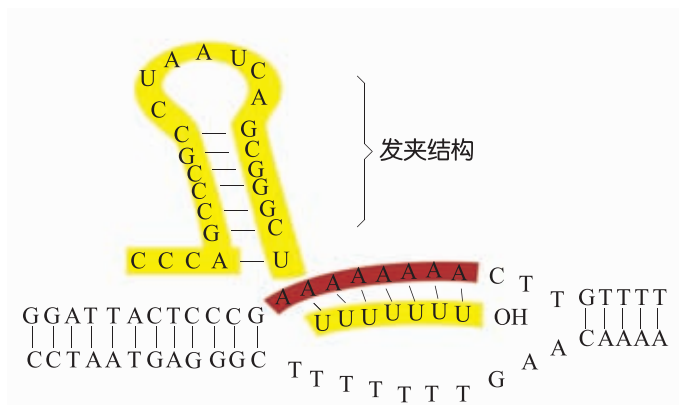


图 3-6 RNA 发夹结构

经过遗传信息的转录, DNA 序列上的基因信息传递到 mRNA。mRNA 通过核孔进入细胞质, 指导蛋白质的合成, 这样, 遗传信息便由细胞核传递到细胞质。

● 遗传信息的翻译

翻译 (translation) 是指以 mRNA 链上的核糖核苷酸序列为模板, 从一个特定的起始位点开始, 按每三个核糖核苷酸代表一个氨基酸的原则, 依次合成一条多肽链的过程。翻译是在细胞质中进行的。



小资料

RNA 主要存在于细胞质中, 根据结构和功能的不同, RNA 主要有三种: (1) 核糖体 RNA (rRNA) 是细胞内一种主要的 RNA, 占细胞中 RNA 总量的 80% 左右。(2) 转运 RNA (tRNA) 是细胞中最小的一种 RNA 分子, 含 75~90 个核苷酸, tRNA 占细胞中 RNA 总量的 15% 左右, 是结构研究最清楚的一类。(3) 信使 RNA (mRNA) 在细胞中含量很少, 占 RNA 总量的 5% 左右, 分子量较大, 代谢非常活跃, 是蛋白质生物合成的模板。

mRNA 到达细胞质后与核糖体结合,在核糖体上进行蛋白质的合成。可是,各种各样的氨基酸是如何到达核糖体上,并且按 mRNA 的序列信息合成蛋白质的呢? mRNA 上的序列信息与氨基酸有怎样的对应关系呢?

密码子



科技探索

1961年,美国国家卫生研究所的尼伦伯格,用人工合成的多聚尿嘧啶核苷酸,在体外无细胞蛋白质合成体系中,合成了一条多肽链,其氨基酸残基全部是苯丙氨酸,因而可以确认 UUU 是苯丙氨酸的密码子。后来又用相似的方法证明了 AAA 是赖氨酸的密码子,CCC 是脯氨酸的密码子。

1963年,霍拉纳发展了用两个碱基的混合共聚物破译密码的方法。

1964年,尼伦伯格和他的同事,又建立了一种破译密码的新方法,用 tRNA 与确定的密码子结合。研究表明,在缺乏蛋白质合成所需因子的条件下,特异氨基酸-tRNA 也能与核糖体-mRNA 复合物结合,利用这一方法,他们又破译了许多密码子。由于对破译遗传密码的贡献,尼伦伯格与霍拉纳共同获得了 1968 年的诺贝尔生理学/医学奖。



霍拉纳

遗传学上把 mRNA 上三个相邻的碱基,叫作一个密码子(codon)。经过几年的探索,科学家终于破译了决定氨基酸的全部密码子(表 3-1)。

密码子有很多特点:(1)连续性。遗传密码在 mRNA 分子上是连续排列的,要正确地阅读密码必须从一个正确的起点开始,以后连续不断地一个一个往下读,直到读到终止信号。假如在密码上插入或删除非三整倍的数个碱基,就会使这一位点以后的密码读取发生错误。(2)简并性。遗传密码一共有 64 种,而生物体中氨基酸总共只有 20 种,因此多数氨基酸必定有几个密码与之对应。(3)专一性。每种密码子只对应一种氨基酸。(4)起始和终止密码子。AUG 既是甲硫氨酸的密码子,又是肽链合成的起始密码子,UAG、UAA 及 UGA 不编码任何氨基酸,是肽链合成的终止密码子。(5)通用性。三联体密码子对病毒、原核生物和真核生物都是通用的,绝大多数生物都是按照这一密码规律来翻译自己的蛋白质,这是生命统一性的一个有力证据。但是也有例外,线粒体 DNA 的密码子,与这一通用密码就有一些不同之处。



小资料

1954年,物理学家伽莫夫根据核苷酸和氨基酸的种类,做出数学推理:如果一个核苷酸为一个氨基酸编码,只能决定四种氨基酸($4^1=4$);如果两个核苷酸为一个氨基酸编码,可决定 16 种氨基酸($4^2=16$)。如果三个核苷酸编码一个氨基酸,可编码 64 种氨基酸($4^3=64$);若四个核苷酸编码一个氨基酸,可编码 256 种氨基酸($4^4=256$),依此类推。伽莫夫认为三个碱基编码一个氨基酸是合理的。

表 3-1 密码子表
第二位

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

翻译的过程

mRNA 通过核孔进入细胞质后,很快便与核糖体结合起来,形成多聚核糖体(图 3-7)。核糖体是细胞内利用氨基酸合成蛋白质的场所。那么,氨基酸是怎样被运送到核糖体上去的呢?这需要有运载工具,这种工具就是转运 RNA (tRNA)。tRNA 的种类很多,但每一种 tRNA 只能识别并转运一种氨基酸。这是因为 tRNA 的一端是携带氨基酸的部位,另一端的三个碱基决定其携带氨基酸的种类。tRNA 上的这三个碱基,称为反密码子(anticodon),它与 mRNA 上特定的三个碱基配对。当 tRNA 运载着一个氨基酸进入核糖体以后,就以 mRNA 为模板,按照碱基配对原则,把转运来的氨基酸放在相应的位置上。一个氨基酸转运完毕以后,tRNA 离开核糖体,又去转运下一个相应的氨基酸。被转运来的这些氨基酸通过肽键一个一个连接起来,形成肽链(图 3-8)。肽链合成以后,从核糖体上脱离,再经过一定的折叠盘曲及修饰,最终形成一个具有一定氨基酸顺序的、有一定功能的蛋白质分子。

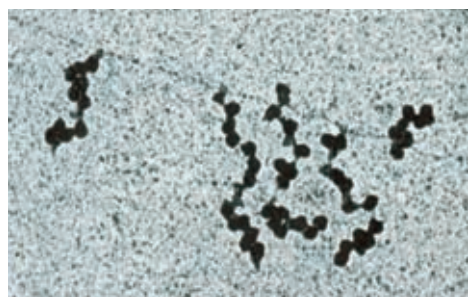


图 3-7 电子显微镜下的多聚核糖体

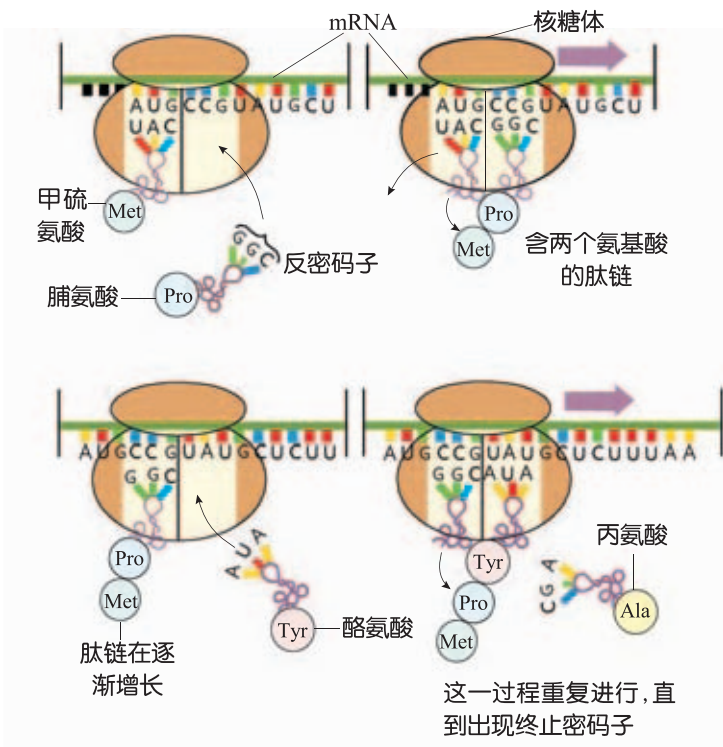


图 3-8 蛋白质的生物合成示意图

由遗传信息的转录和翻译过程可以看出, DNA 分子上脱氧核糖核苷酸的排列顺序决定了 mRNA 中核糖核苷酸的排列顺序, mRNA 中的核糖核苷酸的排列顺序又决定了氨基酸的排列顺序, 氨基酸的排列顺序决定了蛋白质结构和功能的特异性, 从而使生物体表现出各种各样的遗传性状。当然, 从 DNA 到生物的性状这一过程, 还要受到环境等其他因素的影响。我们常说蛋白质是生命活动的主要体现者, 也就是说, 生命活动是由蛋白质来完成的, 通过蛋白质的活动体现遗传信息的差异。如正常人与镰刀型贫血症患者, 合成血红蛋白的基因只有一个个碱基的差异, 但却合成了两种功能不同的血红蛋白, 而且一个表现型正常, 另一个为严重贫血症患者。

二 基因表达的调控

在生命活动中, 基因表达是严格有序的, 它受调节基因和其他调节因素的控制与影响。对基因表达过程的调节作用就称为基因表达的调控 (regulation of gene expression)。不同的生物或同一种生物细胞分化发育的不同时期, 其调控机制是不同的。每个细胞都有复杂的基因调控系统, 使各种蛋白质只有在需要时才被合成, 这样就能使生物适应多变的环境, 防止生命活动中的浪费现象和有害后果的发生, 保持体内代谢过程的正常状态。原核生物和真核生物的基因调控, 既有相似之处, 又有着明显的区别。

● 原核生物基因表达的调控

原核生物基因表达的调控主要发生在转录过程中。1961 年, 法国学者雅各布 (F. Jacob) 和莫诺 (J. Monod), 通过对大肠杆菌乳糖分解代谢的研究, 发现了原核生物基因表达的调控机制。为此, 他们获得了 1965 年的诺贝尔生理学 / 医学奖。

一般情况下, 大肠杆菌只能直接利用葡萄糖作为碳元素的来源, 其他糖类必须被分解成葡萄糖, 才能被利用。但是, 当培养基中没有葡萄糖而只有乳糖时,



小资料

通常把在一个操纵基因控制下的一群相邻的结构基因以及启动子和调节基因, 统称为操纵子。它是原核生物基因表达调控的一个功能单位。

大肠杆菌便会合成半乳糖苷酶,使乳糖分解为葡萄糖和半乳糖,当培养基中的乳糖被分解完毕时,大肠杆菌便不能合成半乳糖苷酶了,这是为什么呢?

雅各布和莫诺通过反复实验,对这一现象提出了合理的解释。他们认为,调节乳糖分解代谢的根本原因是大肠杆菌染色体上存在着乳糖操纵子,它由一个操纵基因(O)、三个结构基因、启动子(P)和调节基因(I)组成,三个结构基因分别是 LacZ(编码半乳糖苷酶)、LacY(编码半乳糖苷透过酶)和 LacA(编码半乳糖苷转乙酰酶)。培养基中乳糖的存在与否,直接影响三个结构基因的表达。

当培养基中没有乳糖时,调节基因的产物调节蛋白会与操纵基因结合,从而阻碍 RNA 聚合酶与启动子的结合,使三个结构基因无法转录,也就不能合成分解乳糖的半乳糖苷酶。

当培养基中只有乳糖存在时,乳糖可以与调节基因的产物调节蛋白结合,使调节蛋白不能与操纵基因结合,从而使 RNA 聚合酶顺利地启动子结合,促进三个结构基因的转录,也就促进了半乳糖苷酶的合成,使乳糖被分解为葡萄糖和半乳糖(图 3-9),供给大肠杆菌生长的需要。

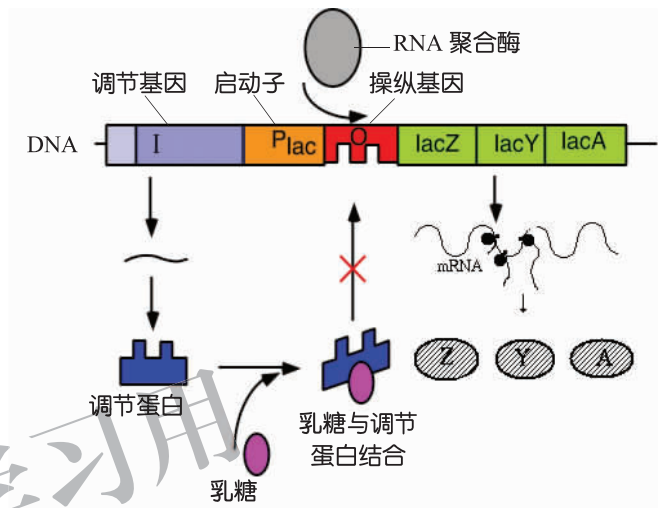


图 3-9 乳糖分解代谢基因表达调控模式图

●真核生物基因表达的调控

真核生物基因表达的调控机制与原核生物有相似之处,但比原核生物的调控机制复杂得多。

真核生物的受精卵含有发育成一个成熟个体的全部遗传信息。在调节因素的作用下,随着生物体的生长发育,遗传信息有序地表达。一般在胚胎时期,基因表达的数量最多,但在以后的生长发育过程中,有些基因表达增强,有些基因表达减弱或被抑制。例如,在绿色开花植物的营养生长阶段,主要是与根、茎和叶发育相关的基因表达(图 3-10),而在生殖生长阶段,主要是与花、果实和种子发育相关的基因逐渐得到表达(图 3-11)。这就是基因表达调控的结果。



图 3-10 番茄的营养生长



图 3-11 番茄的生殖生长

基因表达的调控是生物体生存必不可少的。尤其是当周围的营养、温度、湿度及 pH 等条件发生变化时,生物体就要在调节因素的作用下,调整自身的基因表达,产生相应功能的蛋白质,通过改变生物体自身的代谢以适应环境。

三 中心法则

中心法则(central dogma)是由科学家克里克首先提出来的,这一法则指出了生物遗传信息的主要流动方向(图 3-12)。由中心法则可以看出,遗传信息可以由 DNA 流向 DNA,完成 DNA 的自我复制;也可以由 DNA 流向 RNA,完成遗传信息的转录,然后由 RNA 流向蛋白质,完成遗传信息的翻译过程。

进一步的科学研究发现,在某些病毒中,遗传物质只有 RNA,因此 RNA 既可以自我复制,还可以在逆转录酶的作用下合成 DNA,使遗传信息不仅可以由 RNA 流向 RNA,还可以由 RNA 流向 DNA(图 3-13),因此克里克提出的中心法则又得到了进一步的发展和补充。另外,逆转录酶的发现为基因工程及分子生物学研究开辟了一条新途径,使很多体内反应过程可以在体外完成。现在这一技术已在生物研究领域得到广泛应用。

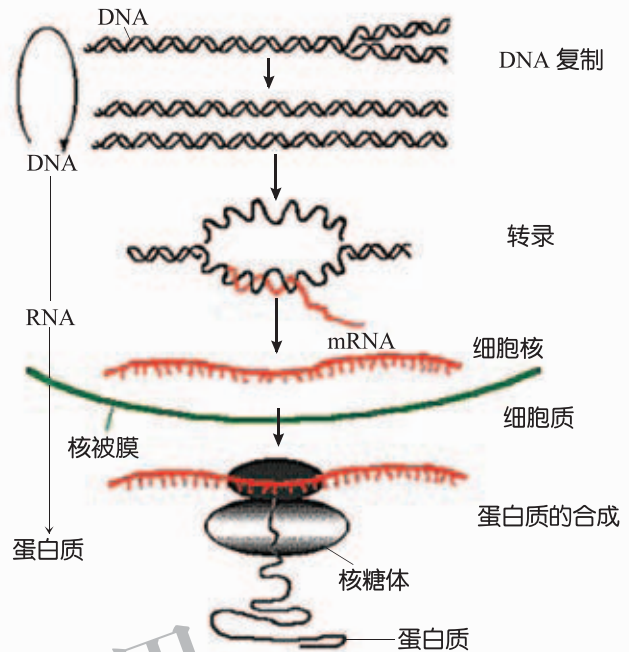


图 3-12 遗传信息的主要流动方向



图 3-13 中心法则

自我检测

1. 已知一个蛋白质分子是由两条肽链组成的,连接蛋白质分子中氨基酸的肽键共有 198 个,翻译成这个蛋白质分子的 mRNA 中, A、G 之和为 200 个,则转录成 mRNA 的 DNA 分子中,共有 C 和 T 多少个?
2. 密码的简并性对遗传的稳定有什么意义?
3. 科学家成功地把萤火虫的发光基因“转移”到烟草的 DNA 分子上,使烟草具备了发出荧光的能力,表明烟草体内产生了 _____,说明昆虫和植物共同使用一套 _____。

本章小结

节次	重要概念	重要术语
第1节 遗传信息的复制	<ul style="list-style-type: none"> ● 细胞内的 DNA 分子携带着生物体的全部遗传信息，包含着成千上万的基因。 ● DNA 主要位于细胞核中，以染色体的形式存在。在细胞分裂之前，DNA 随着染色体的复制而复制，DNA 复制时，首先解开双螺旋，然后在有关酶的作用下，利用周围环境中的脱氧核糖核苷酸，按碱基配对原则，合成与亲代一模一样的 DNA 分子。 ● DNA 在结构上的稳定性与复制的忠实性，保证了 DNA 分子上的遗传信息能够准确地传递给子代，这就保证了亲子代遗传信息的一致性，使子代的性状与亲代相同或相近，从而确保了生物物种的延续性和多样性。 ● PCR(聚合酶链式反应)是利用 DNA 复制的原理，使 DNA 在体外完成快速复制的方式。 	半保留复制 DNA 聚合酶 聚合酶链式反应 (PCR)
第2节 遗传信息的表达	<ul style="list-style-type: none"> ● 基因决定蛋白质的生物合成，生物体的性状由蛋白质的生物活性体现出来，遗传学上把这一过程称为遗传信息的表达或基因的表达。基因的表达包括转录与翻译。 ● 转录是以基因的一条链为模板，在 RNA 聚合酶催化下合成 RNA 分子的过程，这是遗传信息从基因转移到 RNA 的过程。 ● 翻译是核糖体结合 mRNA 模板，通过 tRNA 识别该 mRNA 的三联体密码子和转移相应氨基酸，进而按照模板 mRNA 信息依次连续合成蛋白质肽链的过程。 ● 遗传学上把 mRNA 上三个相邻的碱基，叫作一个密码子。密码子具有连续性、简并性、专一性、通用性的特点，并且具有起始密码子和终止密码子。 ● 基因表达是指从 DNA 到蛋白质的过程，对基因表达过程的调节作用就称为基因表达的调控。无论是 DNA 的复制、RNA 的合成，还是蛋白质的合成，都受调节基因等调控因素的控制。 ● 中心法则表明遗传信息可以由 DNA 流向 DNA，完成 DNA 的自我复制；也可以由 DNA 流向 RNA，完成遗传信息的转录。RNA 既可以自我复制，也可以在逆转录酶的作用下合成 DNA，使遗传信息不仅可以由 RNA 流向 RNA，还可以由 RNA 流向 DNA；遗传信息由 RNA 流向蛋白质，完成遗传信息的翻译过程。 ● 中心法则可表示为： <div style="text-align: center; margin-top: 10px;"> <pre> graph LR DNA((DNA)) -- 复制 --> DNA DNA <--> 转录 RNA((RNA)) RNA -- 翻译 --> Protein[蛋白质] RNA -- 逆转录 --> DNA </pre> </div>	遗传信息的表达(基因的表达) 信使 RNA(mRNA) 转运 RNA(tRNA) 核糖体 RNA(rRNA) 转录 启动子 RNA 聚合酶 非编码链 模板链 外显子 内含子 翻译 密码子 反密码子 中心法则

第4章

遗传信息的传递规律

供学习用

主要内容

1. 基因的分离规律

- 孟德尔对遗传机制的探究
- 分离规律的试验与分析
- 模拟实验 模拟性状的分离比
- 分离规律在育种中的应用

2. 基因的自由组合规律

- 自由组合规律的试验与分析
- 模拟实验 模拟杂种 F_1 产生的四种配子比
- 自由组合规律在实践中的应用

3. 伴性遗传

- 果蝇的伴性遗传
- 人的伴性遗传
- 调查 调查红绿色盲的家族遗传史

4. 环境对遗传信息表达的影响

- 环境条件对性状的影响
- 环境条件对性别分化的影响



孟德尔以前的许多科学家都曾试图解释生物性状是如何遗传的,但都没有找到明显的规律性。从1856年开始,孟德尔通过8年的豌豆杂交试验,提出了“遗传因子”的概念。孟德尔用“遗传因子”很好地解释了豌豆的杂交实验结果,并在此基础上总结出了遗传因子的分离规律和自由组合规律。1865年,孟德尔撰写的论文《植物杂交试验》在奥地利的一个地方性杂志上发表,遗憾的是,他的观点没有引起科学家们的注意。1900年年初,三位欧洲不同国家的科学家在研究工作中不约而同地发现了35年前孟德尔发表的论文,这篇论文才受到了人们的重视。后来,诸多科学家从各个方面进行了研究,进一步证实了孟德尔理论的正确性。由于孟德尔科研论文的重新发现,1900年被认为是遗传学的诞生之年,孟德尔被誉为遗传学的奠基人。1909年,丹麦遗传学家约翰逊提出“基因”一词,以取代孟德尔所提出的“遗传因子”的概念。

1910年,摩尔根以果蝇为实验对象,发现了X伴性遗传规律。他把果蝇的红眼和白眼这一对等位基因定位在X染色体上,并用实验证实这些基因是由X染色体携带的。在遗传学发展史上,摩尔根第一次把一个具体的基因定位在一条具体的染色体上,从而确立了“基因位于染色体上”这一染色体学说的理论基础。同年,摩尔根及其合作者通过对果蝇的大量研究,确立了基因在染色体上呈线性排列,并提出了基因的连锁互换规律,揭示了位于同一对染色体上的不同对基因的遗传问题。连锁互换规律的提出和基因位于染色体上理论的创立,不仅补充和发展了孟德尔的遗传理论,而且对整个遗传学,特别是细胞遗传学的发展,具有重要作用。

第 1 节 基因的分离规律

生物的遗传信息由父母传递给子代,使子代具有与亲代相似的性状,但是,在生物的传种接代过程中,我们看到的只是性状的传递,看不到控制性状的基因传递。那么,控制生物遗传性状的基因是如何通过生殖,在一代一代中传递的?这种传递又有什么规律?

● 孟德尔对遗传机制的探究

历史上曾有许多学者做过卓有成效的植物杂交试验,为什么到孟德尔才发现了遗传机制?这是由于他巧妙地选择了研究材料和实验方法,从而揭示了遗传的基本规律。

选材

孟德尔在布尔诺修道院进行了长达 8 年的豌豆杂交试验(图 4-1)。他首先从 34 个品种的豌豆中挑选出 22 个品种用于试验。孟德尔选择豌豆是十分明智的。其一,豌豆的许多性状只存在两种相对形式,比较容易鉴别;其二,豌豆一次能繁殖许多后代,因而很容易收集到大量的数据用于分析;其三,豌豆是严格的闭花受粉植物,可避免昆虫的传粉,防止不明来源的花粉混杂,所以,孟德尔选择的亲本(parent)实际上都是纯种。



孟德尔

方法

孟德尔在研究中抓住了从简单到复杂的原则,他一次只注意一对性状,而不是把所有的性状混合起来同时进行研究,避免了早期学者所遇到的子代(offspring)变异多的复杂性,排除了其他因素的干扰。当一个性状的行为被确定后,才去研究两个或两个以上性状。在杂交试验中,孟德尔对亲子代的每对有区别的性状进行观察,记录它们的系谱,在连续世代中发现规律。孟德尔在试验分析研究中,运用了统计学的方法,通过详细的观察记载所获得的大量试验数据,进行分类、归纳和整理,并以后代的分离比来表示规律的主要特征。他还设计了进一步的试验来检查和验证自己的理论,使他的科学分析建立在充分和可靠的事实基础上。

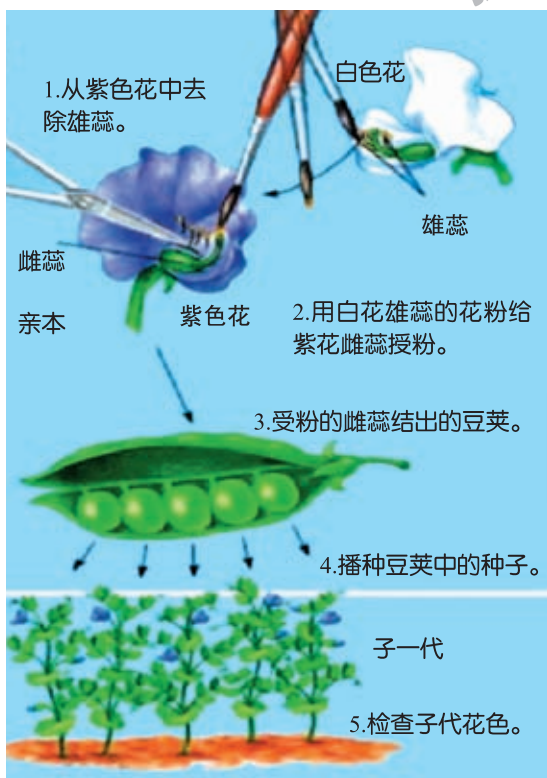


图 4-1 豌豆杂交试验示意图

意义

孟德尔的试验方法和思考方法是符合实践——理论——实践的认识论规律的。孟德尔的《植物杂交试验》发表于1865年,提出了遗传学中著名的分离规律和自由组合规律。虽然他的理论成果在发表后并未立即引起广泛重视而被埋没了30多年,但后来不同学者对不同生物的试验都一再证实了他的理论,从而开创了遗传学的先河,为细胞遗传学研究和现代分子遗传学研究奠定了基础。

● 分离规律的试验与分析

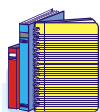
在豌豆的杂交试验中,孟德尔首先对一对相对性状的遗传现象进行了分析和研究,揭示了遗传信息传递的分离规律(law of segregation)。

一对相对性状的遗传试验

在杂交试验过程中,常选择同一性状的不同类型的个体进行研究。例如,植物的高度有高、矮之分;种子的颜色有黄色、绿色之分等。我们把这种同一性状在个体间的不同表现类型,称为相对性状(relative character)。

相对性状中,能在子一代中显现出来的性状,称为显性性状(dominant character),不能在子一代中显现出来的性状,称为隐性性状(recessive character)。孟德尔所研究的7对相对性状都是具有显性和隐性区别的,子一代都表现为显性性状,这种遗传现象称为完全显性(complete dominance)。

孟德尔选用豌豆作为试验材料,从中选取了许多稳定的、易于区分的性状为观察分析的对象。



阅读与分析

阅读下面的内容,分析豌豆亲代与子代之间的关系,思考下列问题。

1. F_1 植株的性状只表现出双亲中的一个亲本的性状——叶腋花,那么,另一亲本的性状——茎顶花,为什么消失了呢?若让 F_1 的叶腋花豌豆自花授粉,茎顶花为什么在 F_2 中又奇迹般地出现了?
2. 孟德尔在7对相对性状的豌豆杂交试验中,得出 F_2 性状分离比都近似于3:1的结果,是否是某种偶然的巧合?

孟德尔用纯种的叶腋花豌豆和茎顶花豌豆作亲本(以P表示)进行杂交(图4-2)。结果发现,无论是以叶腋花作母本,茎顶花作父本,还是以叶腋花作父本,茎顶花作母本(正交还是反交),杂交得到的第一代植株(简称子一代,以F₁表示)都是叶腋花。再将上述F₁的叶腋花豌豆自花授粉,然后把所结出的豌豆种子于次年再播种下去,得到杂种第二代(简称子二代,以F₂表示)的豌豆植株既有叶腋花,又有茎顶花。孟德尔统计后发现在858株豌豆中,叶腋花的有651株,茎顶花的有207株,两者数目之比近似于3:1。

孟德尔以同样的试验方法,又进行了其他6对相对性状(图4-3)的杂交试验,结果,在F₂的群体中具有显性性状的植株数与具有隐性性状的植株数都表现出一定的分离比,其比值均近似于3:1(表4-1)。

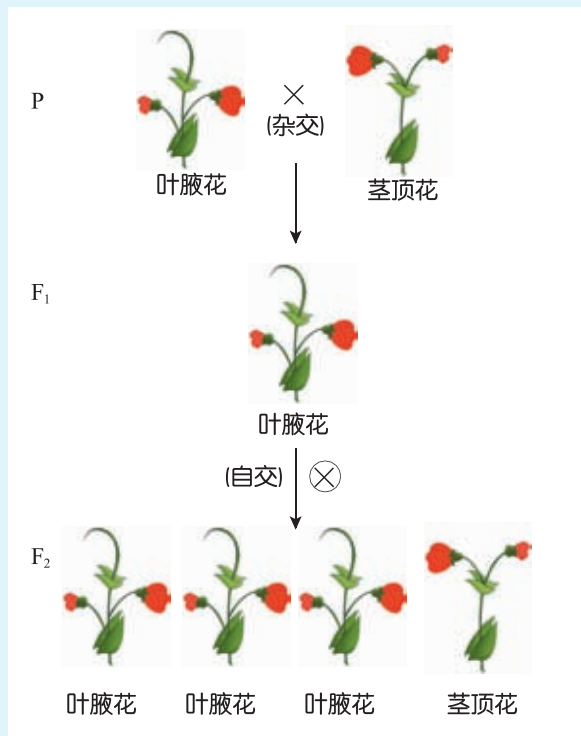


图4-2 叶腋花豌豆与茎顶花豌豆的杂交试验










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

图4-3 豌豆的6对相对性状

表4-1 孟德尔关于6对相对性状杂交试验的结果

性状	显性	隐性	F ₂ 的比
茎的高度	787(高)	227(矮)	2.84:1
种子的形状	5474(圆滑)	1850(皱缩)	2.96:1
子叶的颜色	6022(黄色)	2001(绿色)	3.01:1
种皮的颜色	705(灰色)	224(白色)	3.15:1
豆荚的形状	882(饱满)	299(不饱满)	2.95:1
豆荚颜色(未成熟)	428(绿色)	152(黄色)	2.82:1
F ₂ 显、隐性总比例的平均值			2.98:1
F ₂ 显、隐性总比例的近似值			3.00:1

从杂交试验结果来看，子一代只表现出叶腋花性状，茎顶花性状却在子二代中表现出来，这说明叶腋花对茎顶花为显性。但是，控制茎顶花的遗传物质没有因杂交而丢失，并且具有一定的独立性，通过杂种子一代自交随配子传给后代而表现。孟德尔把杂种后代中显性性状和隐性性状同时表现出来的现象，称为性状分离(segregation of character)。在完全显性情况下，杂种自交后代中的分离现象都表现显性和隐性比例为 3:1。

对分离现象的解释

经过对实验结果的分析推理，孟德尔得出了以下结论：植物的性状是由各自独立的遗传因子(后来称为基因)决定的。

控制每种性状的基因在体细胞中成对存在，其中一个来自母本，一个来自父本。以花的着生位置为例，控制显性性状(叶腋花)的基因是显性基因(dominant gene)，用大写字母 A 表示；控制隐性性状(茎顶花)的基因是隐性基因(recessive gene)，用小写字母 a 表示，在纯种叶腋花亲本体细胞中成对基因为 AA，纯种茎顶花亲本体细胞中成对基因为 aa。

生物体在形成生殖细胞时，成对的基因彼此分离，分别进入不同配子中，使每一个生殖细胞只含有成对基因中的一个。如纯种叶腋花亲本的配子只有一个显性基因 A，纯种茎顶花亲本配子只有一个隐性基因 a。当雌雄配子受精结合形成合子后，生物体细胞中的基因又恢复成对。然而这一成对基因彼此独立，互不融合。因此 F₁ 植株体细胞中含有一对基因 Aa，由于基因 A 对基因 a 为显性，F₁ 植株只表现为基因 A 控制的性状，即叶腋花(图 4-4)。

孟德尔认为，在 F₁ 代杂种植株进行自交产生配子过程中，成对的基因 A 和 a 彼此分离，最终产生雌雄各两种不同类型的配子。一种是含有基因 A 的配子，另一种是含有基因 a 的配子，而且两种配子在数量上相等，各占 1/2。这两种雌雄配子随机结合，F₂ 便产生了三种基因组合：AA、Aa 和 aa，它们之间的比接近于 1/4:2/4:1/4(图 4-5)，而在性状表现上只有叶腋花和

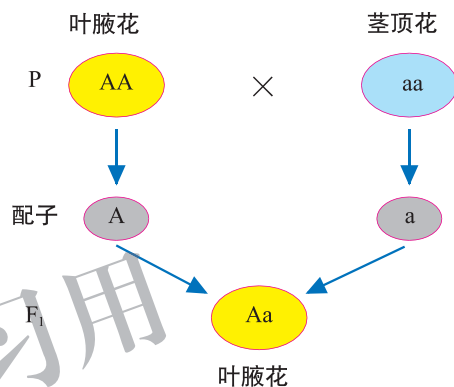


图 4-4 叶腋花豌豆与茎顶花豌豆杂交试验的分析图解

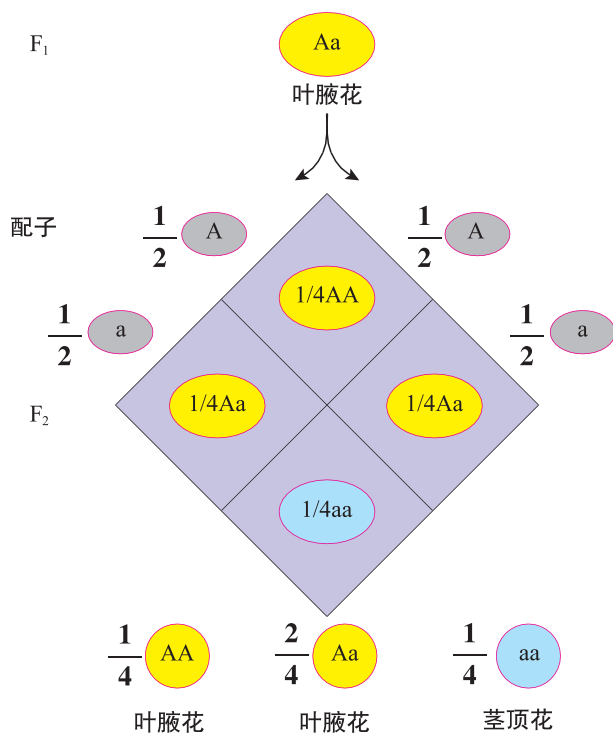


图 4-5 叶腋花豌豆杂种 F₁ 自交试验的分析图解

茎顶花两种类型,其数量之比则接近于 3/4:1/4,即叶腋花和茎顶花之比为 3:1。

对分离现象解释的验证



阅读与分析

阅读下面的内容,分析测交后代的分离比,并思考下列问题。

1. 为什么选择隐性类型个体与 F_1 杂交?
2. 测交后代性状分离比为 1:1,这说明了什么?

孟德尔用子一代叶腋花豌豆(Aa)与茎顶花豌豆(aa)杂交(图 4-6),得到后代共 64 株,其中,叶腋花的 30 株,茎顶花的 34 株,即性状分离比接近 1:1。对其他 6 对相对性状的 F_1 也进行相同的测交试验,无一例外地得到近似于 1:1 的分离比。

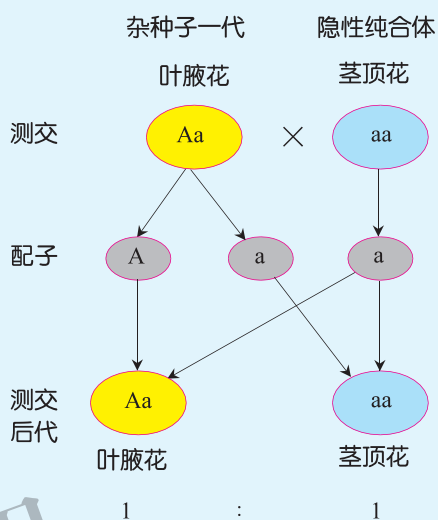
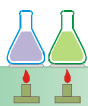


图 4-6 测交试验的分析图解

测交(test cross)就是让杂种子一代与隐性类型个体杂交,用来测定 F_1 的基因组合。按照孟德尔对分离现象的解释,杂种 F_1 (Aa) 一定会产生含有基因 A 和基因 a 的两种配子,并且两者的数目相等;由于隐性类型个体(aa)只能产生一种含有基因 a 的配子,这种配子不会掩盖 F_1 配子中的基因在测交后代中的表现。因此,测交产生的后代应当一半是叶腋花(Aa),一半是茎顶花(aa),即两种性状之比为 1:1。从而证实 F_1 产生了两种数目相等的配子。

通过测交,不但证明了 F_1 的基因组合,同时还证明了 F_1 在形成配子时,成对的基因发生了分离,分离后的基因分别进入到不同的配子中,独立地遗传给后代。



模拟实验

模拟性状的分离比

活动目标

1. 指出等位基因的分离和雌雄配子随机结合与生物性状之间的数量关系。
2. 说明性状分离比的实质。
3. 进行性状分离的模拟实验。

实验原理

用硬币代表原始生殖细胞,正、反面的字母相当于一对等位基因(T和t)。进行有性杂交的亲本,在通过减数分裂形成配子时,等位基因会发生分离,其结果产生雌雄配子各两种(T和t),比值均为1:1,受精时雌雄配子又会随机结合。因此,杂种F₁自交后代的个体,一定会发生性状分离。

材料用具

两枚硬币,记号笔。

方法步骤

1. 取两枚相同的硬币,用记号笔在硬币的正面写上大写字母T,反面写上小写字母t。

2. 分别把这两枚硬币放在两只手的食指上,然后用拇指同时将其弹向空中(图4-7)。当两枚硬币落在桌面上停稳后,观察硬币上的字母是T还是t,记录下两枚硬币的字母组合。

3. 将落在桌面上的两枚硬币重新放在两只手的食指上,按上述方法重做50或100次(重复的次数越多,结果越准确)。

4. 统计两枚硬币组合分别为TT、Tt和tt的次数。

5. 计算两枚硬币组合为TT、Tt和tt之间的次数比。最后,将统计和计算的结果填写在表4-2中。

结果与分析

通过性状分离比的模拟实验可以看出,当TT和Tt具有相同性状,tt表现出其相对性状时,后代则出现显、隐性比为3:1(图4-8)。

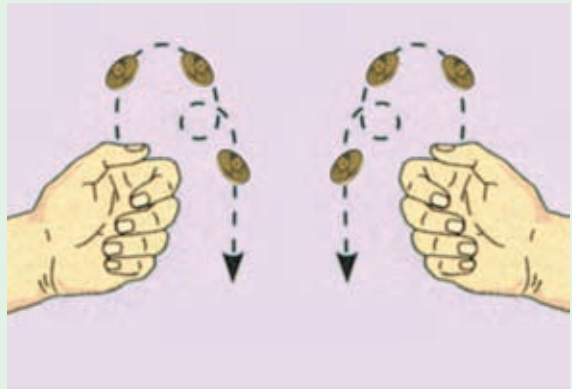


图4-7 模拟性状分离比的实验示意图

表4-2 性状分离比实验的统计表

统计项目	数量统计与计算	
	出现次数	百分比
TT		
Tt		
tt		

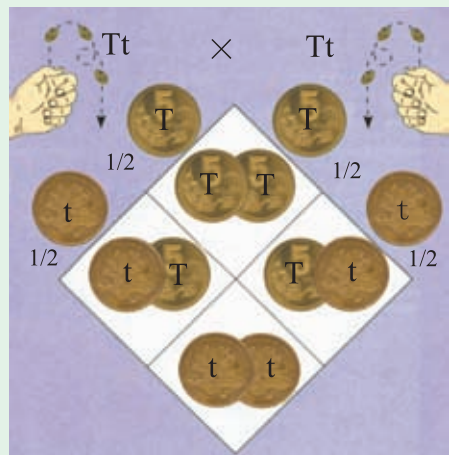


图4-8 模拟性状分离比的实验结果

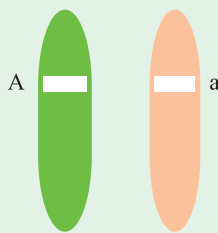
基因分离规律的实质

遗传学家通过大量的试验证明,基因位于染色体上,并且成对的基因位于一对同源染色体上。遗传学上把位于一对同源染色体的相同位置上控制相对性状的基因,叫作等位基因(allele),例如,A和a。基因分离规律的实质是:在杂合体的细胞中,位于一对同源染色体上的等位基因,具有一定的独立性,生物体在进行减数分裂形成配子时,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。子代利用亲代传递来的基因,通过遗传信息的表达而表现出相关性状。



构建模型

根据成对基因(AA或aa)或等位基因(Aa)位于一对同源染色体的相同位置上这一原理,按右图的基因与染色体之间的模式,绘出叶腋花和茎顶花豌豆杂交试验分析的图解。



表现型和基因型

表现型(phenotype)是指生物个体表现出来的性状,如豌豆的叶腋花和茎顶花就是两种表现型,表现型是通过遗传信息的表达来实现的。基因型(genotype)是指与生物个体表现型有关的基因组成,如叶腋花豌豆的基因型是AA或Aa,茎顶花豌豆的基因型是aa。由此可以看出,尽管所有叶腋花植株都有相同的表现型,它们却有可能是两种不同的基因型。当你面对这样一株叶腋花豌豆时,你无法直接区分它的基因型究竟是AA还是Aa。而茎顶花植株既有相同的表现型,又有相同的基因型,即aa。



思考

如何鉴别叶腋花豌豆的基因型是AA还是Aa?

纯合体(homozygote)和杂合体(heterozygote)是遗传学上用来描述生物个体基因型的两个术语。纯合体是指由相同基因的配子结合成的合子发育成的个体,如基因型为AA或aa的个体;杂合体是指由不同基因的配子结合成的合子发育成的个体,如基因型为Aa的个体。

不完全显性

生物性状的显隐性是相对的。如果让开红花与开白花的金鱼草杂交, F_1 开粉红花, F_2 中有红花、粉红花和白花,三者的比例为1:2:1(图4-9)。像金鱼草这样,具有相对性状的两个亲本杂交, F_1 并不是表现一个亲本的性状,而是表现两个亲本的中间性状,这样的显性表现方式称为不完全显性(incomplete dominance)。

当知道相对性状为不完全显性时，具有相对性状的两个亲本杂交，根据 F_2 表现型种类及比值，就可以直接确定表现型个体的基因型。

● 分离规律在育种中的应用

分离规律是遗传学中最基本的规律，了解基因的分离规律，不仅可以正确认识生物的遗传现象，而且根据显、隐性的表现规律，在农业生产实践上能增强培育优良品种的计划性和预见性。

预测比率

根据分离规律可以预测后代将出现的类型、数目和比率，这就要求选用杂交亲本都是纯合体， F_1 虽不会发生分离，但 F_1 自交， F_2 就会出现一定的类型、数目和比率。这样，就可以根据预测的比率，安排一定的种植群体。并在 F_2 中，按照育种目标的要求进行选择。

基因型的纯化

根据分离规律可知，采取自交的方法可以使基因型纯化。并且在杂交后代的选育过程中，通过自交，促使性状分离，以便得到真实遗传的品种。如有些作物的抗病性是由一个显性基因控制的，在 F_2 代中很容易选到抗病株，但抗病株中有的的是纯合体，有的则是杂合体。杂合株的后代还会发生分离，所以，必须进行单株选择，然后让其连续自交，以获得抗病性状稳定的纯合抗病株。但是，如果抗病性状为隐性，则一旦表现就是纯合的，因而就可真实遗传。

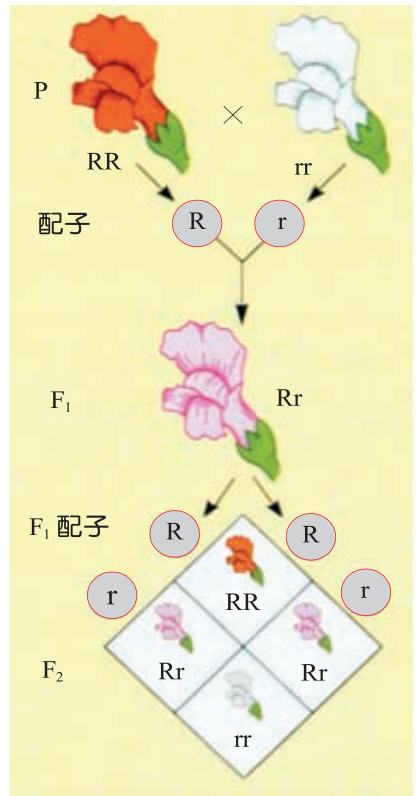


图 4-9 金鱼草花色的不完全显性遗传图解



思考

如果让基因型为 Aa 个体连续自交，那么，逐代自交后代中的杂合体比例是减少了还是增多了？如果 Aa 是亲代，连续自交第三代中杂合体占后代总数的比例是多少？

自我检测

- 桃的果实表面有毛(R)对光滑(r)为显性。对光桃植株(rr)的雌蕊授以纯合毛桃植株(RR)的花粉，由雌蕊的子房发育成的果实为 ()
A. 光桃 B. 1/3 为光桃 C. 毛桃 D. 1/3 为毛桃
- 在人类中，惯用右手(R)对惯用左手(r)为显性遗传。有一对惯用右手的夫妇，生了一个惯用左手的男孩和一个惯用右手的女孩，若该女孩与一个惯用左手的男性结婚，生一个惯用左手孩子的概率是 ()
A. 1/2 B. 1/3 C. 2/3 D. 1/4

3. 豌豆种子的形状是由一对等位基因 R 和 r 控制的。下表是有关豌豆种子形状的四组杂交实验结果,据表分析作答:

组合序号	杂交组合类型	后代表现型及种子数	
		圆粒	皱粒
A	圆粒①×圆粒②	108	0
B	皱粒①×皱粒②	0	102
C	圆粒②×圆粒②	125	40
D	圆粒②×皱粒②	152	141

- (1)根据组合 _____ 的结果能推断出显性性状是 _____。
- (2)组合 _____ 中的两个亲本肯定都是纯合体。
- (3)组合 _____ 的杂交方法为测交。
- (4)A 组合中圆粒①的基因型是 _____。
- (5)C 组合后代中纯合体所占比例为 _____, 杂合体所占比例为 _____。



开阔眼界

控制人类血型的复等位基因

在一个群体中,同源染色体的某个相同位置上的等位基因超过 2 个以上时,就称作复等位基因(multiple alleles),即控制某个性状的基因有三种或三种以上不同的形式。但是,对每一个人来说,最多只能同时携带其中的两个等位基因。因为在体细胞中染色体总是成对存在的,而每条染色体只能携带一个等位基因。人的 A、B、O 血型系统就是一种受复等位基因控制的性状。它有三个等位基因 I^A 、 I^B 和 i 。其中 I^A 、 I^B 对 i 都是显性;

I^A 、 I^B 两个等位基因是共显性的,当两个共显性等位基因在一起时,两个基因的作用都不被掩盖而同时表现出来。表 4-3 列出了人的每种血型可能的等位基因组合。

表 4-3 人类 A、B、O 血型系统每种血型可能的等位基因组合

血型	等位基因组合
A	$I^A I^A$ 或 $I^A i$
B	$I^B I^B$ 或 $I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	ii

第 2 节 基因的自由组合规律

孟德尔揭示了一对相对性状的遗传规律后,并没有满足已经取得的成绩,他又提出了另一个问题:让具有两对相对性状的纯合亲本杂交, F_1 是否也表现为显性性状?在 F_1 自交产生的 F_2 个体中,显性和隐性性状分离比是否也是3:1?

●自由组合规律的试验与分析

孟德尔通过豌豆的两对相对性状的杂交试验,又发现了遗传信息传递的自由组合规律(law of independent assortment)。

两对相对性状的遗传试验



阅读与分析

阅读下面内容,分析亲代与子代之间的关系及 F_2 的分离比,并思考下列问题:

1. 指出两对相对性状的显隐关系。
2. F_2 中出现了四种表现型,其中黄色皱粒和绿色圆粒是两种不同的新类型,这说明了不同相对性状之间发生了什么变化?

孟德尔仍以豌豆为试验材料,选取了具有两对相对性状的纯合体亲本进行杂交,一个亲本结黄色圆形种子(简称黄色圆粒),另一个亲本结绿色皱形种子(简称绿色皱粒),无论是正交还是反交,所得到的 F_1 全部是黄色圆粒种子。

同样,孟德尔把 F_1 的种子播种下去,让它们的植株进行自花授粉(自交),在共计得到的556粒 F_2 种子中,有四种不同的表现类型。

如果以数量最少的绿色皱粒种子32粒作为比例数1,那么 F_2 的四种表现型的数字比例大约为9:3:3:1(图4-10)。

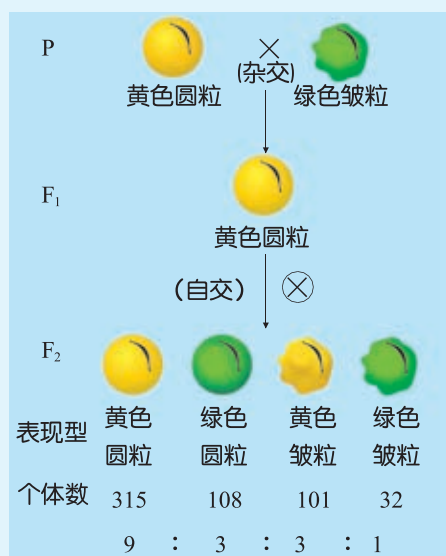


图 4-10 豌豆种子两对相对性状的遗传试验图解

孟德尔选取了具有两对相对性状差异的纯合体亲本进行杂交,无论是正交还是反交,所得到的F₁全部是黄色圆粒种子,说明黄色对绿色是显性,圆形对皱形是显性。

在F₁自交所产生的F₂个体中,出现了四种表现型,除了保留亲代原有的“黄色圆粒”和“绿色皱粒”两种性状外,还出现了“黄色皱粒”和“绿色圆粒”两种新的性状,而且新性状的数量比为1:1。

从孟德尔杂交试验的F₂结果可以看出,单就一对相对性状而言,其杂交后代的显、隐性性状之比仍然符合3:1的近似比值(表4-4)。

表 4-4 杂交试验结果分析表

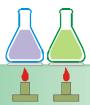
种子的颜色	黄色种子数	315+101=416	74.8%
	绿色种子数	108+32=140	25.2%
	黄色种子数:绿色种子数≈3:1		
种子的形状	圆形种子数	315+108=423	76.1%
	皱形种子数	101+32=133	23.9%
	圆形种子数:皱形种子数≈3:1		

从表中数据可以看出,每对相对性状的遗传依然遵循着基因的分离规律。此外,试验还表明了一对相对性状的分离对另一对相对性状的分离没有影响,两对相对性状在遗传上是彼此独立的。如果把这两对相对性状联系在一起进行考虑,那么,这个F₂表现型的分离比应该是它们各自F₂表现型分离比(3:1)的乘积,也就是说,这两对相对性状的遗传,其实质是两个彼此独立的分离规律的重叠:

$$\begin{array}{r}
 3 \text{ 黄色} : 1 \text{ 绿色} \\
 \times \quad 3 \text{ 圆粒} : 1 \text{ 皱粒} \\
 \hline
 9 \text{ 黄色圆粒} : 3 \text{ 黄色皱粒} : 3 \text{ 绿色圆粒} : 1 \text{ 绿色皱粒}
 \end{array}$$

总之,两对相对性状独立遗传时,一对相对性状与另一对相对性状的分离或组合互不干扰,两对相对性状遗传过程中在各自独立分配的同时自由组合。

对自由组合现象的解释



模拟实验

模拟杂种 F_1 产生的四种配子比

活动目标

1. 说出杂种 F_1 产生配子的过程中等位基因彼此分离的同时,非同源染色体上的非等位基因的行为。
2. 进行 F_1 产生四种配子比的模拟实验。

实验原理

杂种 F_1 在通过减数分裂形成配子的过程中,等位基因彼此分离的同时,非同源染色体上的非等位基因自由组合,结果产生四种不同类型、比值相等的雌雄配子。

材料用具

一枚 1 元硬币和一枚 5 角硬币,一支记号笔。

方法步骤

1. 取一枚 1 元硬币,在正面写上大写字母 Y,反面写上小写字母 y;再取一枚 5 角硬币,在正面写上大写字母 R,反面写上小写字母 r。
2. 将这两枚硬币分别放在两只手的食指上,然后用拇指同时将其弹向空中。当两枚硬币落在桌面上停稳后,观察 1 元硬币上的字母是 Y 还是 y,5 角硬币上的字母是 R 还是 r,记录下两枚硬币的字母组合。
3. 按上述方法连续做 50 或 100 次(重复的次数越多,结果越准确)。
4. 统计两枚硬币组合分别为 YR、Yr、yR 和 yr 的数量,计算各自的百分比,并填入表 4-5 中。

表 4-5 模拟杂种 F_1 产生四种配子比的统计表

总结与讨论

1. 分析实验结果,得出合理的结论。
2. 通过杂种 F_1 产生四种配子比的模拟实验,你对哪些问题有了更深的理解和认识?

统计项目	数量统计与计算	
	出现次数	百分比
YR		
Yr		
yR		
yr		

通过杂种 F_1 产生四种配子比的模拟实验,我们可以清楚地认识到,在等位基因分离的同时,非同源染色体上的非等位基因(non-allele)在配子形成过程中自由组合,其结果产生四种比值相等的配子,而每一个配子中只含有等位基因中的任意一个。那么,怎样解释 F_2 中 4 种表现型数量比接近于 9:3:3:1?

孟德尔假设豌豆的粒形和粒色分别由一对基因控制,以 Y 和 y 分别代表决定黄色子叶与绿色子叶的基因,它们位于一对同源染色体上;以 R 和 r 分别代表决定圆粒与皱粒的基因,它们位于另一对同源染色体上。由于最初选用的亲本都是纯合体,因此,亲本黄色圆粒个体的基因型为 YYRR,亲本绿色皱粒个体的基因型为 yyrr。从基因与染色体的平行关系来看,这两对基因分别位于非同源染色体上。在 YYRR(黄色圆粒)和 yyrr(绿色皱粒)杂交(图 4-11)过程中,它们分别产生了 YR 和 yr 一种配子,雌雄配子受精结合后发育为杂种 F₁,其基因组成为 YyRr。由于 Y 和 R 分别对 y 和 r 为显性,所以,F₁ 杂合体表现型全为黄色圆粒。

表现型为黄色圆粒的 F₁ 杂合体在减数分裂产生配子过程中,同源染色体分离的同时,非同源染色体自由组合。因此,Y 与 y 分离,R 与 r 分离;同时,Y 与 R 或 r 自由组合,y 与 R 或 r 自由组合。其结果,F₁ 产生的雌雄配子各有四种,比值为 1:1:1:1,即 YR:Yr:yR:y r = 1:1:1:1。由于雌雄配子结合受精形成合子的机会相等,所以在 F₂ 中,有 16 种组合,9 种基因型。由于显隐性基因的存在,这 9 种基因型只能有 4 种不同表现型,即黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒,它们之间的比例为 9:3:3:1(表 4-6)。

对自由组合现象解释的验证

孟德尔同样采用了测交法来验证自由组合规律。让 F₁ 杂种与双隐性亲本类型个体进行杂交(图 4-12),由于双隐性亲本类型个体(yyrr)只能产生一种含有两个隐性基因的配子(yr),所以测交后代的表现型及比例,不仅反映出 F₁ 杂种产生的配子类型,而且还反映出了各种类型配子的比数。F₁ 杂种与双隐性亲本类型个体测交后,结果产生四种不同表现型的后代,而且比数相等(表 4-7),因此证明 F₁ 杂种确实产生了四种数目相等的配子,从而验证了自由组合规律的正确性。



图 4-11 两对相对性状遗传分析图解

表 4-6 两对相对性状遗传的 F₁ 自交所产生的 F₂ 代表现型和基因型的情况

表现型	基因型		比例
	纯合体	杂合体	
黄色圆粒	1YYRR	2YyRR 2YYRr 4YyRr	9/16
黄色皱粒	1YYrr	2Yyrr	3/16
绿色圆粒	1yyRR	2yyRr	3/16
绿色皱粒	1yyrr		1/16

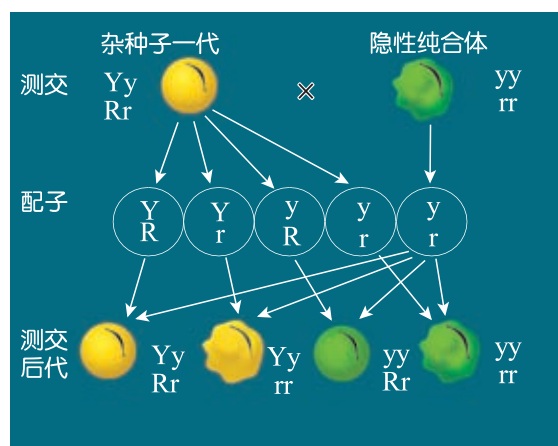


图 4-12 两对基因杂种的测交试验分析图解

表 4-7 两对相对性状的豌豆杂交试验的测交结果

项目		测交后代的表现型(粒数)			
		黄色圆粒	黄色皱粒	绿色圆粒	绿色皱粒
F_1 黄圆♀ × 绿皱♂ (正交)	实际种子粒数	31	27	26	26
绿皱♀ × F_1 黄圆♂ (反交)	实际种子粒数	24	22	25	26
不同性状的数量比		1	: 1	: 1	: 1

自由组合规律的实质

细胞遗传学的研究表明,孟德尔所说的一对遗传因子就是位于一对同源染色体上的等位基因,不同对的遗传因子就是非同源染色体上的非等位基因。那么,基因自由组合规律的实质可以归纳为:控制各种相对性状的各对等位基因,分布在不同的同源染色体上。在减数分裂形成配子的过程中,同源染色体上的等位基因彼此分离,同时非同源染色体上的非等位基因自由组合。也就是说,位于非同源染色体上的非等位基因分离或组合是互不干扰的。

● 自由组合规律在实践中的应用

自由组合规律在实践中的重要应用之一是在动植物的杂交育种上。在杂交育种的实践中,可以有目的地将两个或多个品种的优良性状组合在一起,再经过自交,不断进行纯化和选择,最终可以得到一种符合理想要求的新品种。例如,在番茄中,抗病对易感病为显性,红果肉对黄果肉为显性。现有这样两个品种的番茄:一个是抗病、黄果肉品种,另一个是易感病、红果肉品种,如果现在需要培育出一个能稳定遗传的,既能抗病,又是红果肉的新品种,可以让两个品种的番茄进行杂交,在 F_2 中就会出现既抗病又是红果肉的新品种。用它做种子繁殖下去,经过选择和培育,就可以得到所需要的能稳定遗传的新品种。

在医学实践中,人们可以根据基因的自由组合规律,来分析家族中两种遗传病同时发病或两种遗传病中只患一种病的情况,并且推断出后代的基因型和表现型以及它们出现的概率,为遗传病的预测和诊断提供理论依据。例如,人类的多指对正常指为显性,正常肤色对白化病为显性。现有一个家庭,父亲多指,母亲表现型正常,他们婚后生有一个手指正常却患白化病的孩子。根据基因的自由组合规律可以推知:他们的后代有可能出现四种不同的表现型,即:只患多指;只患白化病;既患多指又患白化病;表现型完全正常。



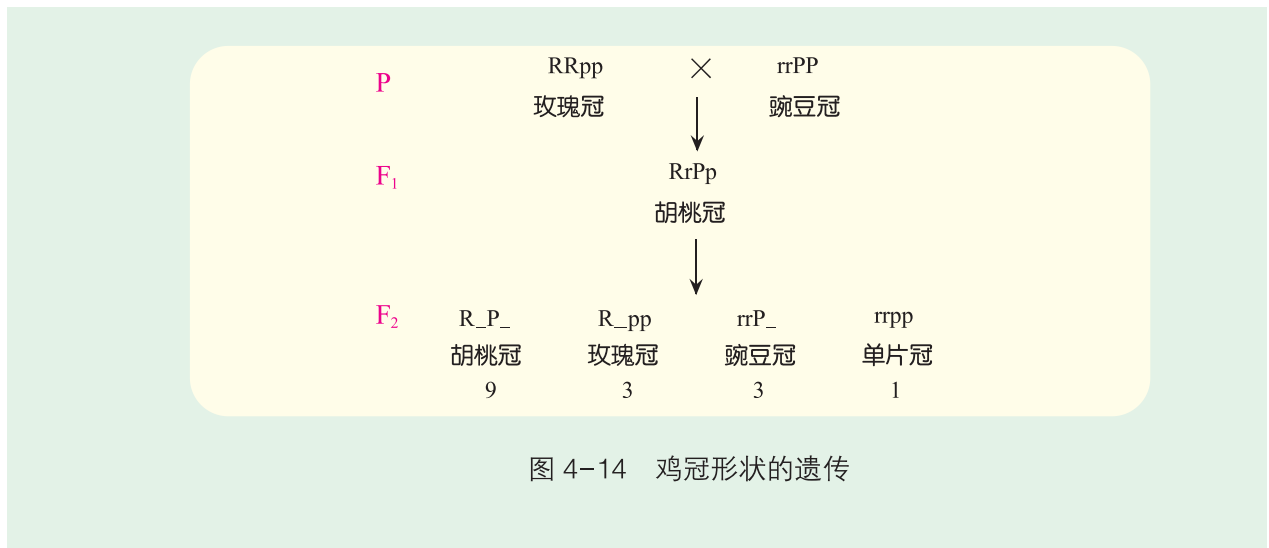
思考

有一位同学说:基因的自由组合是指雌雄配子的随机结合。你认为对吗?



思考

如果想在 F_2 代中获得 10 株纯合的既抗病又是红果肉的番茄植株,至少需要种植多大的群体?



第 3 节 伴性遗传

英国女王维多利亚与她的表哥阿尔伯特结婚，生下了 4 男 5 女 9 个孩子。4 个男孩有 3 个患有血友病，女孩都正常。后来 3 个患病男孩均因受外伤后出血不止而相继夭折。血友病在男性中较为常见，这是因为控制这些性状的基因位于 X 性染色体 (X sex chromosome) 上。那么，性染色体上的基因在遗传表现上有什么特点呢？

一 果蝇的伴性遗传

1910 年，摩尔根在前人工作的基础上开始对果蝇进行实验遗传学的研究，发现了伴性遗传的规律。

● 白眼果蝇伴性遗传的现象



阅读与分析

阅读下面内容，分析亲代与子代之间的关系，并思考下列问题：

1. 果蝇眼色的显隐性关系如何？
2. 亲本红眼雌果蝇与白眼雄果蝇杂交， F_2 果蝇中为什么白眼的全是雄果蝇？
3. F_1 红眼雌果蝇与白眼雄果蝇杂交，为什么后代中表现为白眼的既有雌果蝇也有雄果蝇？

1910年,摩尔根在哥伦比亚大学研究果蝇时,在一个果蝇培养瓶里,偶然发现了一只白色复眼的雄性果蝇(图4-15左),这引起了他的注意,因为正常果蝇的复眼是红色的(图4-15右)。摩尔根让白眼雄果蝇与红眼雌果蝇进行交配,结果所得到的1240只后代(F_1)都是红眼,再让 F_1 的雌雄个体相互杂交,得到的 F_2 中2688只为红眼,782只为白眼,红眼和白眼的比例约为3:1,雄性红眼和雄性白眼的比例为1:1,且所有的白眼果蝇全是雄性的,所有雌性果蝇都长有正常的红眼(图4-16)。如果让 F_1 红眼雌果蝇与白眼雄果蝇交配, F_2 中有1/4红眼♀:1/4白眼♀:1/4红眼♂:1/4白眼♂,红眼和白眼的比例为1:1,白眼果蝇既有雌性的,也有雄性的(图4-17)。

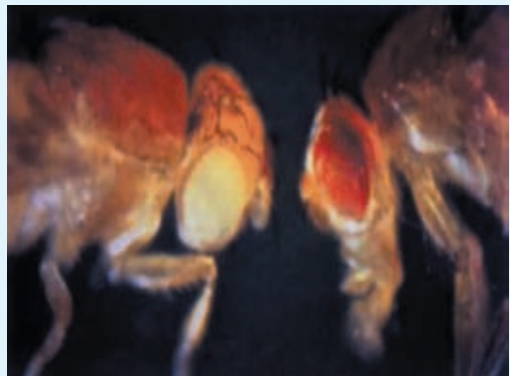


图4-15 白眼果蝇(左)和红眼果蝇(右)

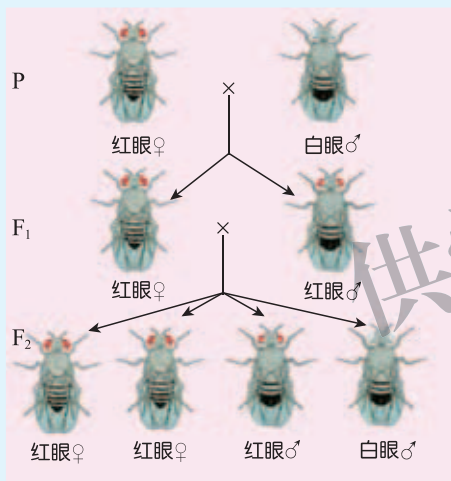


图4-16 果蝇眼色性状的杂交实验

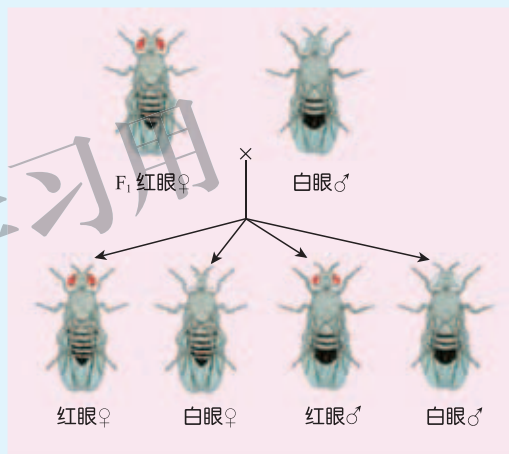


图4-17 F_1 红眼雌果蝇与白眼雄果蝇的杂交实验

从图4-16果蝇眼色性状的遗传可以看出,红眼对白眼为显性,果蝇的眼色遗传符合基因的分离规律。

通过实验还可以看出,亲代雄果蝇的眼色性状是通过 F_1 雌果蝇传给 F_2 雄果蝇的,雄果蝇的眼色性状遗传同X性染色体的遗传方式相似。 F_1 红眼雌果蝇与白眼雄果蝇的杂交实验(图4-17)结果也同样符合这一遗传方式。通过分析,摩尔根同他的合作者们提出,控制果蝇红眼的基因(R)和控制白眼的基因(r)都位于X性染色体上,而Y性染色体不含有它的等位基因,并绘制了果蝇眼色性状的杂交遗传图解(图4-18,图4-19,图4-20)。

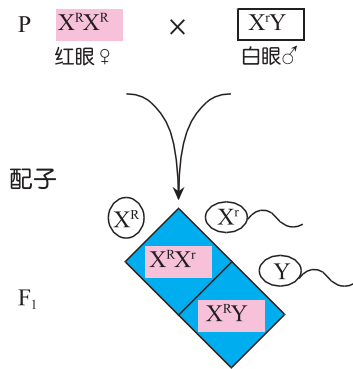


图 4-18 红眼♀与白眼♂杂交遗传图解

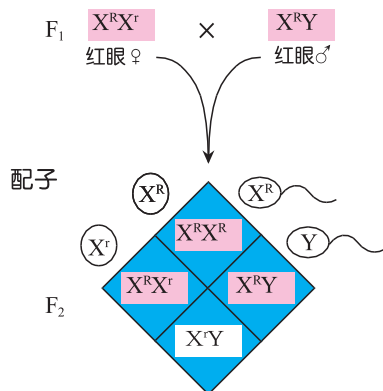


图 4-19 F₁红眼♀与红眼♂杂交遗传图解

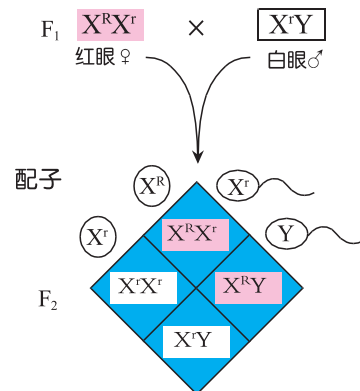


图 4-20 F₁红眼♀与白眼♂杂交遗传图解

●果蝇的伴性遗传的验证

根据雄性果蝇的 X 性染色体只来自母本，而父本的 X 性染色体只传给雌性个体的遗传特点，摩尔根让 F₁ 红眼雌果蝇与白眼雄果蝇连续杂交得到了白眼雌果蝇。然后，白眼雌果蝇与红眼雄果蝇交配，其结果 F₁ 红眼果蝇都是雌性的，白眼果蝇都是雄性的。这样，通过白眼雌果蝇与红眼雄果蝇进行杂交，很好地验证了果蝇的伴性遗传规律(图 4-21)。

摩尔根的这一研究成果对遗传学的贡献，在于第一次把一个具体的基因定位在一条具体的染色体上，总结出了伴性遗传的规律，从而确立了“基因位于染色体上”这一理论。

现在，遗传学上将位于 X 或 Y 性染色体上的基因，称为性连锁基因(sex linkage gene)，因为它们的等位基因是通过性染色体从父母传给后代的。这种性染色体上的基因所控制的性状与性别相连锁的现象，叫伴性遗传(sex-linked inheritance)或性连锁遗传。

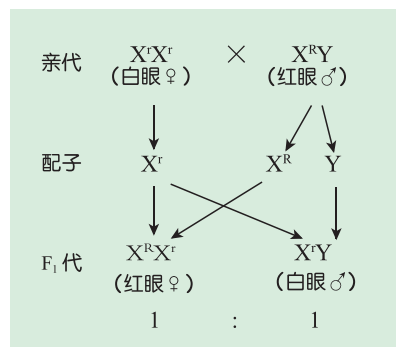


图 4-21 果蝇的伴性遗传图解

二 人的伴性遗传

在人的伴性遗传中，最常见的是红绿色盲。红绿色盲的人不能像正常人一样分辨色彩。



调查

调查红绿色盲的家族遗传史

活动目标

1. 描述色盲的人对颜色的分辨力。
2. 运用调查和统计人类遗传病的基本方法。
3. 体验接触社会并培养从社会中直接获取资料和数据的能力。

材料用具

红绿色盲测试图。

方法步骤

1. 以小组为单位进行调查,每个小组成员负责一个方面的工作。

2. 每个小组在周围熟悉的4~8个家庭(或家族)中进行红绿色盲的调查。

3. 在调查时,带上红绿色盲测试图(图4-22),让被测试家庭成员逐一辨认,当确认某一个男性或女性是色盲时,再分工展开对其直系血亲和旁系血亲的调查。要详细记录并参照小辞典绘出家族色盲遗传系谱图。

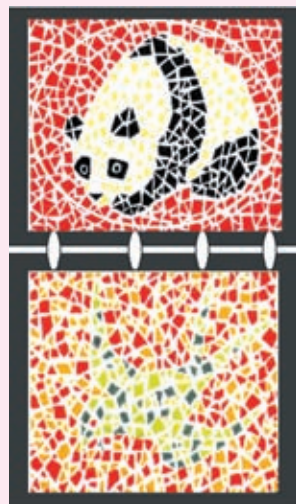
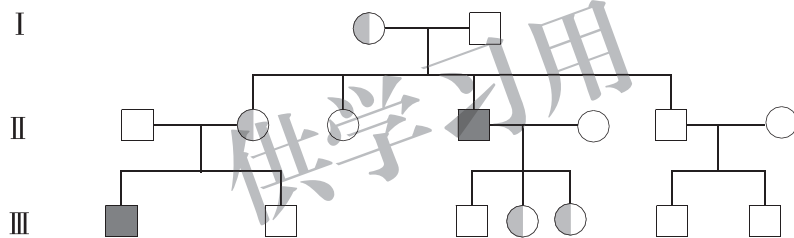


图4-22 红绿色盲测试图



小辞典

绘制遗传病系谱图的格式



注: I、II、III分别表示世代;┆代表婚配;□○分别代表正常男女;
■●分别代表患病男女;◐代表女性致病基因的携带者

总结与讨论

1. 通过调查,判断正常色觉和红绿色盲之间的显、隐性关系,试说明原因。
2. 你根据什么理由判断色盲的遗传属于X伴性遗传?

色觉基因也分显性和隐性。科学研究发现,控制红色色盲和绿色色盲的两个隐性基因位于X染色体上,由于它们相距很近,紧密连锁(图4-23),能共同传给一个后代,所以一般把它们合在一起,用符号 X^b 表示。控制正常色觉的显性基因也位于X染色体上,用符号 X^B 表示。由于Y染色体过于短小而没有与X染色体相对应的等位基因,因此,红绿色盲基因是随着X染色体向后代传递,它所控制的性状更容易出现在男性中。根据基因B和基因b在染色体上的位置,可推断出人类正常色觉与红绿色盲个体的基因型和表现型(表4-8)。

研究红绿色盲的遗传,人群中不同基因型之间的婚配方式应该有 6 种。其中, X^BX^B 与 X^BY 婚配和 X^bX^b 与 X^bY 婚配,在遗传研究上没有什么意义,我们可以通过其他 4 种婚配方式来研究红绿色盲的遗传特点(图 4-24,图 4-25,图 4-26,图 4-27)。

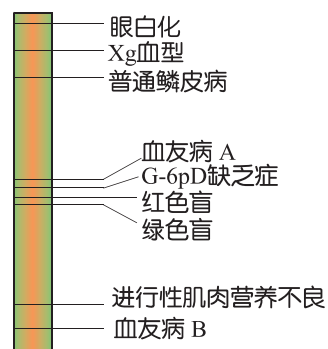


图 4-23 X 染色体上部分致病基因连锁示意图

表 4-8 人的正常色觉和红绿色盲的基因型和表现型

性别	女性			男性	
基因型	X^BX^B	X^BX^b	X^bX^b	X^BY	X^bY
表现型	正常	正常 (携带者)	色盲	正常	色盲

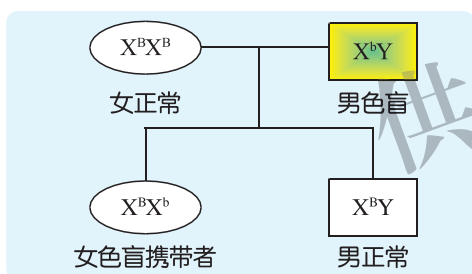


图 4-24 正常女性与色盲男性的婚配图解

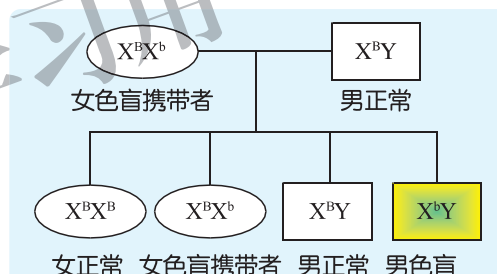


图 4-25 女色盲携带者与正常男性的婚配图解

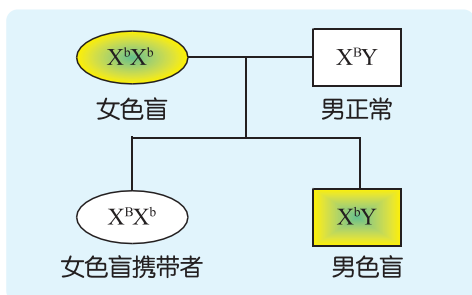


图 4-26 色盲女性与正常男性的婚配图解

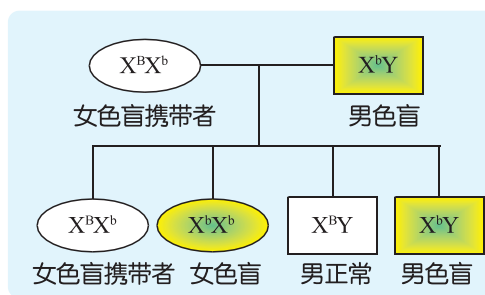


图 4-27 女色盲携带者与色盲男性的婚配图解

通过对上述 4 种婚配方式分析,我们可以看出,伴 X 隐性遗传有四个主要特点:

第一,往往具有隔代遗传现象。

第二,男性多于女性。这是因为女性只有在两个 X 性染色体上都必须带有色盲隐性基因时,才表现出红绿色盲,而男性只要 X 性染色体上携带色盲隐性基因,就表现出红绿色盲。据统计,我国男性中红绿色盲大约占 7%,女性中红绿色盲大约占 0.5%。

第三,具有交叉遗传现象。因为父亲的红绿色盲基因不传儿子只传女儿,女儿不表现色盲,却能生下患色盲的外孙。可见,红绿色盲基因不是从男性传递给男性。像这样传递的特点,在遗传学上称作交叉遗传。因此,在有隐性伴性遗传病的系谱图中,经常可以看到男性患者的母亲表现正常,但是他的外祖父却是患者。

第四,母亲是色盲,其儿子必定是色盲;女儿是色盲,其父亲必定是色盲。

伴性遗传在生物界中是普遍存在的。据统计,在人类的遗传疾病中,现已发现是伴性遗传的有 80 多种。色盲遗传是最常见的一种伴 X 隐性遗传。人类的血友病也是伴性遗传的,血友病的遗传方式跟色盲一样,只是血友病基因在群体中出现的概率要比色盲基因小得多。在雌雄异株植物中某些性状的遗传,如女娄菜叶形的遗传(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)也表现出伴性遗传。



自我检测

1. 性染色体存在于 ()
- A. 体细胞中 B. 精子中
C. 卵细胞中 D. 体细胞和性细胞中
2. 某色盲男孩的父母、祖父、祖母、外祖父和外祖母色觉均正常。这个男孩的色盲基因来自 ()
- A. 祖父 B. 祖母 C. 外祖父 D. 外祖母
3. 一对夫妻色觉都正常,他们的父母色觉也正常,妻子的弟弟是色盲。请你预测,他们的儿子是色盲的概率是 ()
- A. 1 B. 1/2 C. 1/4 D. 1/8
4. 某种雌雄异株的植物有宽叶和狭叶两种类型,宽叶由显性基因 B 控制,狭叶由隐性基因 b 控制,B 和 b 均位于 X 染色体上,基因 b 使雄配子致死,请回答:
- (1)若后代全为宽叶雄株个体,则其亲本基因型为 _____。
- (2)若后代全为宽叶,雌雄株各半时,则其亲本基因型为 _____。
- (3)若后代全为雄株,宽叶和狭叶各半时,则其亲本基因型为 _____。
- (4)若后代性别比例为 1:1,宽叶个体占 3/4,则其亲本基因型为 _____。



一种特殊的遗传现象——限性遗传

我们有时看到这样一种现象,某一个性状只能由父亲传给儿子,而不能传给女儿,将来儿子也只能传给孙子,而不能传给孙女。例如,人类有一种性状,称为毛耳,就属于这种遗传。毛耳就是指在耳廓的边缘长出一丛密集的长毛(图 4-28)。在对这个性状的家庭进行调查时发现,凡是有毛耳的都是男性,没有女性,并且后代中的所有男性都长有毛耳(图 4-29)。这是什么原因造成的呢?其实只要仔细分析一下就不难得出结论:控制毛耳的基因一定位于 Y 染色体上,这种伴随 Y 染色体而遗传的现象,叫作“Y 伴性遗传”,也称为限雄遗传,是限性遗传的一种类型。



图 4-28 毛耳

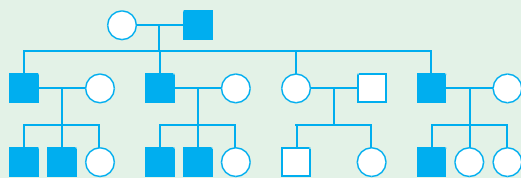


图 4-29 毛耳性状的遗传系谱图

第 4 节 环境对遗传信息表达的影响

同卵双生是由同一个受精卵在胚胎发育开始时一分为二,彼此分开,然后各自独立发育而成,所以基因型完全一致,而且一定都是男性,或者都是女性,在外貌和其他各方面都极为相似。然而,一对同卵双生的体重、肤色、雀斑等常常有所不同,这是什么因素造成的?

● 环境条件对性状的影响

有些显性基因的表达,离不开环境条件的影响,因此,显性性状的表现是基因与环境相互作用的结果,影响显性基因作用的环境条件有温度、阳光和营养等。

温度

环境温度对性状表现有一定影响,如一种金鱼草红花品种(图 4-30)与象牙色花品种杂交, F_1 如果培育在低温条件下,花为红色,如果在高温条件下,花为象牙色。



图 4-30 金鱼草

阳光

有一种“太阳红”品种玉米，红色对正常绿色为显性，但是植株红色只有在直射阳光下才能表现出来，若进行遮光处理时，不接触阳光的部分则不表现红色，仍为绿色。这说明“太阳红”这种性状的发育，一方面需要一定的遗传基础，同时又需要一定的外界条件。

营养

无论在植物、动物还是人类中，营养状况和某些性状的表现有着明显的关系。例如，植物生活需要多种无机盐，其中需要量最多的是含氮、含磷和含钾的无机盐。如果植物缺少某种无机盐，植株就不能正常生长，并出现相应的症状(图 4-31)。兔子的皮下脂肪有白色和黄色之分，白色(Y)对黄色(y)为显性，白脂肪的纯合体与黄脂肪的纯合体交配， F_1 (Yy)个体是白脂肪。如果 F_1 中雌雄兔(Yy)近亲交配， F_2 群体中 $3/4$ 的个体是白脂肪， $1/4$ 的个体是黄脂肪。若 F_2 群体中的 yy 个体只喂给麸皮等不含黄色素的饲料，则皮下脂肪就不表现为黄色，也是白色的。



图 4-31 正常和缺乏氮、磷、钾的西红柿植株

显性基因作用的表现，除受外界环境条件的影响外，还受到生物体的内在因素的影响。比如，性别对性状表现的影响就比较明显。如羊角的遗传，有角羊(HH)与无角羊(hh)杂交的



图 4-32 黑尿病患者

后代中，在杂合体时(Hh)，雌性表现无角，而雄性则表现有角。又如人类秃顶的遗传，是秃顶基因(B)的作用，在男性BB、Bb皆表现为显性，出现秃顶性状，而在女性Bb则表现为隐性，只有在BB时才表现出秃顶性状，因此，秃顶在女性中极为少见。性别对基因作用表现的影响，是通过性激素实现的。

某些遗传疾病的发病表现出了年龄特征，因此这些遗传性疾病可分为早发性和晚发性，前者如黑尿病(图 4-32)、抗维生素 D 佝偻病

等,后者如结肠息肉等。

●环境条件对性别分化的影响

环境条件对植物性别分化的影响



图 4-33 黄瓜的花和果实

黄瓜是雌雄同株的葫芦科植物(图 4-33)。在黄瓜植株发育早期施用大量氮肥,它形成的雌花数量就会明显增多;在温室里栽培的黄瓜,如果延长日照时间,雄花就增多,如果缩短日照时间,雌花就增多;低温和缩短日照时间,雌花就占绝对优势。此外,向温室通入二氧化碳,也可以大大提高雌花的比例,以达到增产的目的。这说明在葫芦科植物里,丰富的氮肥、短日照和低温有利于雌花的发育。

雌雄异株的大麻,增施氮肥可以使其雌性植株大量增加,缺氮肥时几乎全是雄株。大麻雄株的纤

维长,质量好,因此种植大麻时氮肥施用量不宜过多。

植物性别的改变,最根本原因是植物体内激素在数量和种类上发生变化。

环境条件对动物性别分化的影响

温度对动物性别分化的影响 在爬行类动物中,密西西比鳄的受精卵在低于 30℃条件下孵化,全部发育成雌性鳄,在高于 34℃条件下孵化,全部发育成雄性鳄。乌龟(图 4-34)的受精卵在 23℃~27℃条件下孵化,全部发育成雄性乌龟,在 32℃~33℃条件下孵化时,全部发育成雌性乌龟。这说明温度对某些爬行类动物的性别分化起着很重要的作用。在两栖类的某些蛙中,雄性的性染色体是 XY,雌性是 XX。如果让它们的蝌蚪在 20℃下发育时,雌雄比率大约为 1:1,如果让这些蝌蚪在 30℃下发育时,不管它们具有什么性染色体,全部发育成雄蛙。虽然 XX 型的蝌蚪在高温下发育成雄蛙,但它们的染色体仍然是 XX,说明高温只能改变性别的表现型,不能改变性别的基因型。



图 4-34 乌龟

营养条件对动物性别分化的影响 蜜蜂分为蜂王、雄蜂和工蜂(图 4-35)。蜂王和工蜂都是由受精卵发育成的,它们的染色体组成相同。如果受精卵形成的幼虫,只在它们生活的头两三天以蜂王浆为食,以后食用乳糜,这些幼虫就发育为工蜂,它们体小不育。如果在整个

幼虫期间全以蜂王浆为食，幼虫则发育为蜂王，它比工蜂大，而且是能育的。可见，营养条件对蜜蜂的性别分化起着很重要的作用。

除外界环境影响性别的分化外，生物体内的激素对性别分化也具有一定的影响。例如鸡的性反转，即一只产过卵的母鸡在一定条件下可以变成可育的公鸡，这主要是由于母鸡的卵巢因病萎缩，使原来处于退化不发育状态的精巢发育起来，同时合成

和分泌雄性激素。在雄性激素的作用下，母鸡的性征逐渐被公鸡的性征所代替，最后产生正常精子，使母鸡变成了公鸡。性反转的鸡，只改变性别的表现型，没有改变基因型。

生物体的某些性状容易受环境条件的影响，但是有一些性状不易受环境条件的影响，如水稻子粒的粳性和糯性、玉米的甜粒和非甜粒(图 4-36)、豌豆圆粒和皱粒以及人类的血型等，一般都不易因环境的影响而发生变化。



图 4-36 甜玉米



图 4-35 蜂王、雄蜂和工蜂

总之，性状本身并不能直接遗传，遗传的只是遗传物质，是基因。但是，遗传的并不一定都能表现出来，因为从遗传的可能性到性状表现的现实性之间，有一个个体发育的过程，其中包括着一系列相当复杂的形态、生理和生化的变化，在这些复杂的变化中，离不开生物体内在和外界环境条件的作用。因此，生物的性状一般是基因型和内外环境条件相互作用的结果，可以用“基因型 + 环境 = 表现型”这一公式来表示。

自我检测

1. 大棚栽培的雌雄同株的黄瓜，在发育早期人工施加哪些条件不能增产？ ()
A. 增施氮肥 B. 短的日照 C. 低温 D. 增加氧气
2. 下列植物在发育早期不宜过多施加氮肥的是 ()
A. 黄瓜 B. 西瓜 C. 小麦 D. 大麻
3. 下列不同植物的性状表现，不容易受外界环境条件影响的是 ()
A. 太阳红品种玉米的红色茎 B. 金鱼草的红色花
C. 兔子的白色皮下脂肪 D. 水稻的粳性子粒

4. 下列性状的表现,与伴性遗传无关却与性别有关的是 ()
- A. 抗维生素D佝偻病 B. 人类的秃顶和非秃顶
- C. 苯丙酮尿症 D. 白化病
5. 在人类中,男性的秃顶(B)对非秃顶(b)是显性,女性只有基因型为BB时才表现秃顶。现有一父亲为非秃顶而本人为秃顶的男子,与一个父亲为秃顶、兄弟都是秃顶而本人为非秃顶的女性婚配,请写出他们所生小孩的表现型。

本章小结

节次	重要概念	重要术语
第1节 基因的分离规律	<ul style="list-style-type: none"> ● 孟德尔以豌豆作为实验材料,通过杂交试验揭示了基因的分离规律与自由组合规律。他采用了从简单到复杂的科学方法,并将统计学应用于遗传等研究。 ● 分离规律的实质是,在生物的体细胞中,控制同一性状的基因成对存在,不相融合;在形成配子时,成对的基因发生分离,分离后的基因分别进入不同的配子中,随配子遗传给后代。 ● 表现型是指生物个体表现出来的性状,表现型是通过遗传信息的表达来实现的。基因型是指与生物个体表现型有关的基因组成。表现型相同,基因型不一定相同;在环境条件相同时,基因型相同,表现型相同。 ● 纯合体是指由相同基因的配子结合成的合子发育成的个体;杂合体是指由不同基因的配子结合成的合子发育成的个体。 	杂交 自交 测交 相对性状 性状分离 显性性状 隐性性状 显性基因 隐性基因 等位基因 分离规律 纯合子 杂合子 完全显性 不完全显性
第2节 基因的自由组合规律	<ul style="list-style-type: none"> ● 基因自由组合规律揭示的是位于不同对同源染色体上的两对或多对基因遗传的规律。自由组合规律中的每对等位基因的遗传是符合基因的分离规律的。 ● 自由组合规律的实质是,控制各种相对性状的成对等位基因,分别在不同的同源染色体上。在减数分裂形成配子的过程中,同源染色体上的等位基因彼此分离,同时非同源染色体上的非等位基因自由组合。 	自由组合规律 非等位基因
第3节 伴性遗传	<ul style="list-style-type: none"> ● 摩尔根通过对果蝇的研究发现了伴性遗传,从而证明了基因位于染色体上。 ● 伴性遗传揭示了位于X或Y染色体上的基因随着性染色体由父母传给后代,从而表现出性染色体上的基因所控制的性状与性别相连锁的现象。 	性染色体 伴性遗传(性连锁遗传)
第4节 环境对遗传信息表达的影响	<ul style="list-style-type: none"> ● 生物性状一般是基因型和内外环境条件相互作用的结果,可以用“基因型+环境=表现型”这个公式来表示。 ● 影响显性性状表达的环境条件有温度、阳光和营养等;环境条件还会对动植物的性别分化产生影响。 	

第5章

遗传信息的改变

供学习用

主要内容

1. 基因突变

- 基因突变的特点
- 基因突变的原因
- 引起基因突变的因素
- 人工诱变在育种上的应用

2. 基因重组

- 细菌的基因重组
- 高等生物的基因重组
- 基因的人工重组——基因工程

3. 染色体变异

- 染色体结构变异
- 染色体数目变异
- 探究 探究低温对植物染色体数目变异的影响



基因突变首先是由摩尔根于 1910 年在果蝇中发现的。1927 年,美国遗传学家缪勒(H. J. Muller, 1890—1967)首次利用 X 射线照射果蝇精子,后代发生突变的个体数大大增加。同年,又有科学家用 X 射线和 γ 射线照射玉米和大麦的种子,也得到了类似的结果。此后,利用各种物理和化学手段进行人工诱变的工作在世界范围内广泛开展起来。现在,诱变育种已经被广泛应用于作物育种和微生物育种等领域。

染色体的结构变异最早是在黑腹果蝇中发现的。美国遗传学家布里吉斯(C. B. Bridges)在 1917 年发现了染色体缺失。随后,科学家又发现了染色体的重复、易位和倒位。

染色体数目变异最早也是在果蝇中发现的。1916 年,布里吉斯在果蝇的研究中发现有多一条和少一条 X 染色体的现象。1920 年,美国遗传学家布莱克斯利(A. F. Blakeslee)等在对曼陀罗的研究中发现了比正常植株多一条染色体的突变型。此后,对烟草和小麦等植物的染色体数目变异的研究陆续展开了。

1937 年,布莱克斯利等利用秋水仙素处理植物体得到了多倍体植株,开始把染色体数目变异的研究应用于动植物育种。

根据基因重组的原理,诞生了杂交育种技术。20 世纪 60 年代,科学工作者在作物育种上取得了重大突破,使粮食产量大幅度提高。

20 世纪 70 年代以来,基因工程技术在世界范围内蓬勃兴起,为世界农业和粮食问题的解决展示了广阔的发展前景。很多人预言,现代基因工程技术的发展,将会引起一场意义深远的“基因革命”。

第 1 节 基因突变

1791 年，美国的一位牧羊人在自己的羊群里发现了一只奇特的雄绵羊，这只绵羊腿短背长，跳不过羊圈篱笆，易于圈养。后来，经过人们的精心选育，一个新的品种——安康羊(图 5-1)诞生了。安康羊是由于一个基因内部结构发生改变引起的，这叫基因突变(gene mutation)，也叫点突变。玉米的糯性、棉花的短果枝、家兔的白化、牛的无角等都是基因突变的结果。那么，基因突变有哪些特点呢？基因突变又是怎样发生的呢？



图 5-1 安康羊(中)

● 基因突变的特点



阅读与分析

仔细阅读表 5-1，分析不同生物的基因突变情况，从中你能得出基因突变的哪些特点？

表 5-1 几种生物不同基因的自然突变率

生物名称	突变类型	突变频率
大肠杆菌	需组氨酸	2×10^{-6}
玉米	皱缩种子	1×10^{-6}
果蝇	白眼	4×10^{-5}
小鼠	粉红色眼	3.5×10^{-6}
人	软骨发育不全	5×10^{-5}

基因突变在生物界中是普遍存在的

无论是低等生物，还是高等生物和人，都可能发生基因突变。基因突变在自然界的生物中是广泛存在的。

基因突变的频率很低

在自然状态下，对一种生物来说，基因突变的频率是很低的。据估计，在高等生物中， $10^5 \sim 10^8$ 个生殖细胞中，才会有一个生殖细胞发生基因突变，也就是说，突变率是 $10^{-8} \sim 10^{-5}$ 。

基因突变有些是有害的



阅读与分析

观察并分析图 5-2,思考图中所表示的突变,哪些对生物的生存是有利的,哪些对生物的生存是不利的,这些突变与人类的关系又是怎样的。



玉米正常幼苗和白化幼苗



作物的高秆和矮秆



正常松鼠和白化松鼠



小麦的正常雄蕊(左)和不育雄蕊(右)



长翅果蝇和残翅果蝇

图 5-2 几种正常生物和它们的突变类型

现存的生物都是经历长期自然选择进化而来的,它们与环境已经形成了相对的协调。有些基因发生突变后,原有的协调关系就会遭到破坏或削弱,从而引起不同程度的有害后果。有害的突变一般表现为某种性状的缺陷或生活力和育性的降低,如植物的白化苗、雄性不育,果蝇的残翅,人的镰刀型细胞贫血症、色盲等。严重的基因突变甚至能导致生物体的死亡。有些基因仅仅控制一些次要的功能和性状,它们即使发生突变,也不会影响生物正常的生理活动,例如小麦的有芒和无芒,这样的突变属于中性突变。少数基因突变对生物的生存和生长发育是有利的。例如鸡的多产蛋突变,作物的早熟性突变等。基因突变的有害性和有利性是相对的,在一定条件下突变的效应是可以转化的。例如昆虫的残翅突变在一般情况下是有害的,但在多风的海岛上却可以避免被飓风刮走而有利于生存。特别是联系到基因突变与人类的关系时,突变的有害性和有利性更不是绝对的。例如,玉米、小麦等作物的雄性不育突变对其自身的繁衍是不利的,但是在育种工作中可以避免人工去雄的繁重劳动,因此对人类是有利的。

基因突变是随机发生的

基因突变可以发生在生物个体发育的任何时期。一般情况下,在生物个体发育的过程中,基因突变发生的时期越早,生物体表现出突变的特征就越多。基因突变可以发生在体细胞中,也可以发生在生殖细胞中。发生在生殖细胞中的突变,可以通过受精作用直接遗传给后代,导致后代产生变异类型。体细胞中的突变一般不能传递给后代。但对于进行营养繁殖的植物,只要把突变的芽或枝条采取营养繁殖的方法,突变便可保留下来。许多果树和花卉的著名品种,就是通过这种方法保存下来的。

基因突变具有多向性和可逆性

一个基因可以向不同的方向发生突变,产生一个以上的等位基因。例如,基因 A 可以突变为 a,也可以突变为 a_1, a_2, a_3, \dots 。控制果蝇野生型红眼的基因(w^+)可以突变为白眼(w),也可以突变为杏色眼(w^a)、浅黄色眼(w^b)、樱红色眼(w^c)等。但基因突变的多方向性也不是无限制的,它只能在一定范围内发生。

基因突变也是可逆的,既可以由 A 突变为 a,也可以由 a 突变为 A。

● 基因突变的原因

正常人的红细胞是圆饼状的,而镰刀型细胞贫血症患者的红细胞却呈弯曲的镰刀状(图 5-3)。这样的红细胞携氧能力低且容易破裂,使人患溶血性贫血,严重时导致死亡。分子生物学的研究表明,镰刀型细胞贫血症是基因突变的结果。由于控制血红蛋白分子的 DNA 的碱基序列发生了改变,即 DNA 上的一个碱基对发生了改变,引起了血红蛋白分子的多肽链上一个谷氨酸被缬氨酸代替,导致了镰刀型细胞贫血症的发生(图 5-4)。除了碱基的替换以外,控制合成血红蛋白分子的 DNA 的碱基序列发生碱基的增添或缺失,有时也会导致血红蛋白病的产生。



图 5-3 正常红细胞(左)与镰刀型细胞贫血症患者的红细胞(右)

由此可见,基因突变是由于 DNA 分子中发生碱基对的增添、缺失或改变,而引起的基因结构的改变。基因突变使一个基因变成了它的等位基因,并且可能会引起表现型某种程度的改变。

由于基因突变可以产生新的基因,因此它是生物变异的根本来源,为生物进化提供了原始材料,同时基因突变也使人工诱变育种、改造生物成为可能。

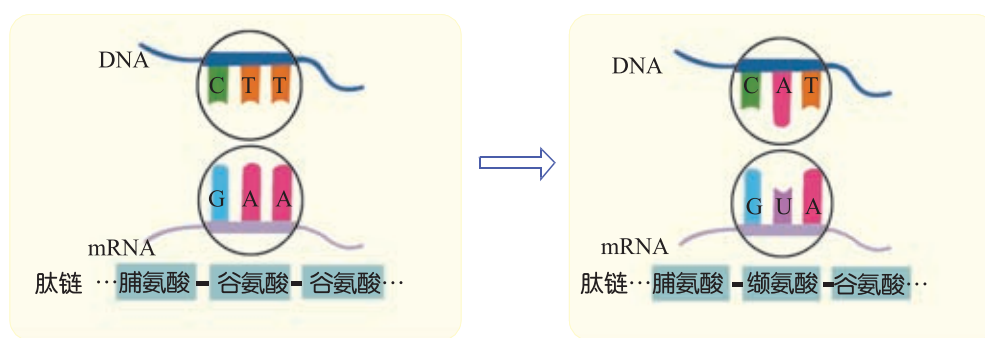


图 5-4 镰刀型细胞贫血症病因图解(左图为正常情况)

●引起基因突变的因素

基因突变可以在自然条件下,由于生物体内外环境条件的自然作用而发生,这种突变叫作自然突变(natural mutation)。宇宙射线可能是自然界中引起突变的主要因素。有的突变是在人为诱发条件的作用下发生的,这种突变称为诱发突变(induced mutation)。一些物理因素、化学因素和生物因素都可能诱发基因突变。

物理因素

引起基因突变的物理因素主要是多种射线,包括紫外线、X 射线、 β 射线、 γ 射线以及中子流等。它们大多能破坏 DNA 分子中的某些化学键,使 DNA 长链发生断裂或空间立体结构发生改变,从而引起突变。如用 γ 射线照射小麦的种子,能引起一些种子中遗传物质发生改变,并导致性状的改变(图 5-5)。



图 5-5 γ 射线引起的麦穗变异

化学因素

自工业革命以来,人类生产出了成千上万种非天然化合物,有些化合物的化学结构式与某些碱基很类似,如 5-溴尿嘧啶与胸腺嘧啶很接近。如果这些物质被细胞吸收,在 DNA 复制时很容易“鱼目混珠”,导致基因结构的改变。有些化合物(如亚硝胺)的化学性质很活泼,可能对核苷酸上的碱基进行化学修饰,导致突变发生。在传统的腌菜、泡菜、腌肉、腌鱼等制作过程中,常产生相当数量的亚硝酸和亚硝胺,它们可能将胞嘧啶氧化成尿嘧啶,导致遗传密码发生改变。

生物因素

有些病毒(如乙肝病毒)侵入生物体细胞后,进入细胞核,其 DNA 能嵌入宿主染色体 DNA 中,随细胞的复制而复制,引起基因突变。

诱发突变产生的变异类型与自然突变类似,一般并不产生特别的类型。但用这种方法能增加突变的频率,提高育种效率。

●人工诱变在育种上的应用

缪勒是人工诱变的创始人,也是第一位成功的诱变育种专家,他于1927年用X射线等在果蝇、玉米中最先诱发了突变,并于1946年荣获诺贝尔生理学/医学奖。

我国科学家在20世纪60年代初开始诱变育种工作,诱变育种的成果主要体现在作物育种和微生物育种等方面。

作物育种的目的是培育早熟、抗病、高产、优质的作物品种。这些目标并不是一下就能达到的,其中一个重要原因是某些品质之间有一定的相关性,如早熟的难以高产,高产的不早熟,在这种情况下,就需要一步步地选育。在育种过程中,可以用具有某种优良品质的品种做基础,通过诱变,从中选出保持甚至超过该优良品质并出现新的优良品质的突变体。如浙江培育的早熟水稻“原丰早”,就是以“科字6号”为基础,经诱变选育而成的。“原丰早”穗大粒多,耐肥抗倒,保持了“科字6号”的丰产特点,但比后者早熟45天,产量比成熟期相同的其他品种高一成以上。

通过微生物的诱变育种,可以获得高产菌株,使药物产量大大提高。在许多生化制药厂里,有一大批专门从事菌种培育的技术人员,正是由于他们的辛勤劳动,才使得药物产量逐年提高。

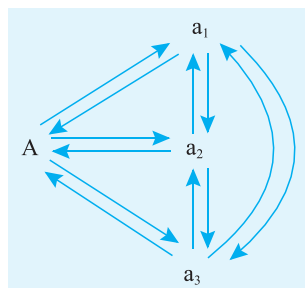


工作中的缪勒(右)



自我检测

- 右图为基因A与 a_1 、 a_2 、 a_3 之间的关系,该图不能表明的是 ()
 - 基因突变是不定向的
 - 等位基因的出现是基因突变的结果
 - 正常基因与突变基因可以通过突变而转化
 - 这些基因的转化遵循孟德尔遗传规律
- 诱发突变与自然突变相比,正确的是 ()
 - 诱发突变可以引起生物性状的定向改变
 - 诱发突变的突变率比自然突变的突变率高
 - 诱发突变产生的生物性状都是显性的
 - 诱发突变产生的生物性状对生物体是有利的
- 现在用青霉素治疗一些疾病不如30年前效果好,其根本原因是 ()
 - 人体产生了抗药性
 - 环境污染更严重
 - 青霉素的生产方法与以前不同
 - 病原体产生了抗药性的基因突变
- 用一定剂量的钴射线照射曼陀罗萌发的种子,长成的植株有的生长得很健壮,有的结出的果实很大,但更多的植株会死亡。这一事实说明了基因突变有哪些特点?





生物体的修复机制

生命的生存和延续要求 DNA 分子保持高度的精确性和完整性,然而 DNA 复制的忠实性受到很多潜在的威胁,这不仅指 DNA 自身复制的错误,也包括许多自发损伤引起的差错。此外,周围环境中诱变剂的诱发作用也大大地提高了基因突变的频率。在长期进化过程中,活细胞形成了各种酶促系统来修复或纠正偶然发生的 DNA 复制错误或 DNA 损伤。可以说,修复系统是 DNA 的一种安全保障体系,突变往往是 DNA 损伤与损伤修复这两个过程共同作用的结果。

最常见的修复系统是切除修复。简单地说,就是当 DNA 的一条单链受到损伤时,在一系列酶的作用下,受损伤的部分被切去,而由另一条保持完整的单链作为模板,合成切去的部分,使 DNA 恢复正常。

光复活是针对紫外线引起的 DNA 损伤而形成的嘧啶二聚体在损伤部位就地修复的途径。该过程需要光复活酶的参与,将嘧啶二

聚体变为两个单体,使 DNA 得到修复。

重组修复是在 DNA 进行复制的情况下进行的一种修复,所以又称复制后修复。这种修复的精确性较低,修复时容易产生差错,从而引起突变。

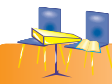
SOS 修复是在 DNA 分子受损伤范围较大而且复制受到抑制时出现的一种修复作用。由于 SOS 修复是一种错误修复,可造成很高的突变率。

由此可见,修复酶对降低活细胞中的遗传性损伤起了关键作用。细胞会调动多种不同的修复途径来清除具有诱变性的错误。在生物体内有多种修复系统存在,但修复过程的全部细节、各系统之间的协调关系及其控制等目前尚不清楚,有关修复机制的知识主要来自对细菌的研究。近年来越来越多的事实表明, DNA 损伤修复与基因突变、癌症的发生以及衰老等密切相关,因此许多研究者转向对哺乳动物的 DNA 损伤修复及其遗传效应的研究。

第 2 节 基因重组

人与动物的许多疾病是由细菌引起的。在一段时期,细菌曾经是人类的第一大杀手,成千上万的生命被其感染吞噬。青霉素及磺胺类等抗菌药物的出现拯救了无数的生命。但是,好景不长,青霉素使用还不到 10 年,即在 20 世纪 50 年代中期,人们就发现了某些细菌具有较强的抗药性,并且这种抗药性具有“传染性”。那么,细菌的这种“传染性”是怎样实现的呢?

● 细菌的基因重组



思考与讨论

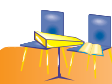
细菌通过二分裂方式进行增殖，并且所产生后代的遗传物质与母细胞完全相同。那么，细菌是否还有其他的生殖方式？在生殖过程中，其遗传物质能否发生改变？

有些细菌常常以简单的有性生殖方式——接合生殖繁衍后代。通过接合生殖，一个细菌的遗传物质可以进入到另一个细菌中(图 5-6)，使细菌内的遗传物质有了新的组合。当这些细菌再通过分裂形成子细胞时，重新组合成的遗传物质就传递到了子细胞中。细菌通过接合生殖实现了基因重组(genetic recombination)，产生了与亲代存在着一定遗传差异的新细菌。



图 5-6 细菌的接合生殖

● 高等生物的基因重组



思考与讨论

孟德尔用纯种的黄色圆粒豌豆($YYRR$)和纯种的绿色皱粒豌豆($yyrr$)杂交, F_1 的基因型是 $YyRr$, F_2 中除了具有与亲代相同的基因型 $YYRR$ 和 $yyrr$ 外,还产生了 $YYRr$ 、 $YyRR$ 、 $YyRr$ 、 $YYrr$ 、 $Yyrr$ 、 $yyRR$ 和 $yyRr$ 几种新的基因类型。你认为在该杂交实验中,产生新的基因型的原因是什么?

生物个体在减数分裂形成配子时,非同源染色体上的非等位基因间的自由组合,使控制不同性状的基因进行了重新组合,出现了亲代所没有的基因型。新的基因重组类型又导致了不同相对性状的重组,使后代出现了不同于亲本的表现类型。

父本与母本的杂合性越高,二者的遗传物质基础差异越大,基因重组产生变异的可能性就越大。如果一个杂合体在 n 对基因上有差别,而且这些基因都是独立遗传的(这些等位基因分别位于 n 对同源染色体上),那么将产生 2^n 种配子,如其自交,子代将至少产生 3^n 种不同的基因型。据估计,高等生物的基因大约有几万个,因此每种生物本身都呈现出多样性现象,有着丰富的变异类型(图 5-7)。

在减数分裂形成四分体时,位于同源染色体上



图 5-7 猪由于基因重组而产生的变异

的等位基因有时会随着非姐妹染色单体的交叉互换而发生交换,导致染色单体上的基因重新组合(图 5-8),这是另一种类型的基因重组。

通过有性生殖过程实现的基因重组,为生物变异提供了极其丰富的来源。这是形成生物多样性的重要原因之一,对于生物进化具有十分重要的意义。

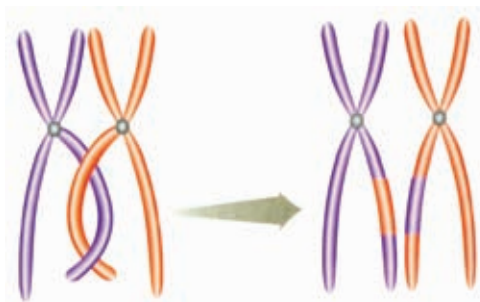


图 5-8 交叉互换导致基因重组

● 基因的人工重组——基因工程

基因工程的诞生

近几十年来,由于受到分子生物学和分子遗传学发展的影响,基因研究取得了前所未有的进展,人类可以在细胞和基因的水平上干预和改造生物的遗传特性。这在 30 多年前可能还是一个神话,但现在却已经从可能变成了事实,使之成为现实的是一项神奇的技术——基因工程(gene engineering)。

基因工程就是将外源基因通过体外重组后导入受体细胞内,使这个基因能在受体细胞内复制、转录和翻译(表达),这样的操作就是重组 DNA 技术,也叫作基因工程。

1972 年,美国科学家伯格(P. Berg)等首先进行了一项具有重大历史意义的实验,他们将动物病毒的 DNA 与噬菌体的 DNA 连接在一起,构成了第一批重组体 DNA 分子。1973 年,美国斯坦福大学教授科恩(S. N. Cohen)和加州大学教授鲍尔(H. W. Boyer)又发表了一项震惊全球的、诺贝尔奖级别的研究成果。他们在试管里实现了对来自不同细菌的 DNA 分子的剪切和拼接,并且证明了这个新的重组 DNA 分子可以在细菌中发挥其预期的功能。这个报道标志着基因工程的诞生。

目前,科学家们已经能够用基因工程技术使细菌生产出某些重要的人体蛋白质,如胰岛素(图 5-9)等。

基因工程的应用非常广泛。在医药卫生领域可用于生产基因工程药品,基因诊断和基因治疗;在农牧业生产上主要是培育高产、优质或具有特殊用途的动植物新品种;基因工程的方法还可用于环境保护等方面。

21 世纪将是基因工程迅速发展和日臻完善的世纪,也是基因工程产生巨大效益的世纪。今后,人们不仅会在分离基因和转基因的技术上取得重大突破,还会加快基因工程产业化的速度,形成一定的生产规模。有许多科学家预言,生物经济时代即将到来。

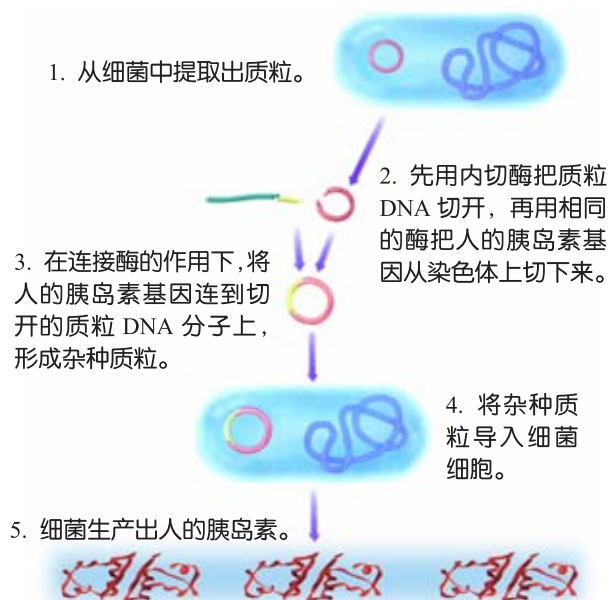


图 5-9 利用基因工程生产人胰岛素

基因工程的安全性



思考与讨论

你身边的哪些食品或生物体是基因工程的产物？你认为转基因产品是否安全？在商店或超市里出售的转基因食品，是否应该有明确的标签以提醒顾客？对基因工程的发展你有什么看法？

基因工程是现代生物技术发展最快的领域，基因工程产物在解决人类面临的环境恶化、资源匮乏等方面，显示出了巨大的作用，但是关于基因工程产物的安全性问题，目前人们在认识上还存在着分歧。反对者认为，基因工程产物是非“天然”的，因此它具有更大的不可预测的危险。如果应用不当，一旦产生不良后果，其危害会不断扩展和传递。而支持者认为，基因工程所用的这些基因如番茄、南瓜、鱼等生物的基因并不是这些生物所特有的，它们在大量的植物和动物体内都可以找到，所以说基因工程并不是像有些人认为的那么可怕。

总之，有些问题目前还很难用确切的实验证据来作出明确的答复，因为某些影响和作用目前还难以监测，或者还需要经过对几代人的分析后才能下结论。

20世纪80年代以来，许多国际组织对基因工程产品的安全性给予了极大的关注，并提出了一些相应的国际性规则和公约。我国自1993年相继颁布了一些管理办法和实施办法，以使基因工程更加安全、可靠，更好地造福于人类。



自我检测

1. 下列关于基因重组的叙述，不正确的是 ()
 - A. 有性生殖可导致基因重组
 - B. 非同源染色体上的非等位基因可发生重组
 - C. 低等生物中同样存在着基因重组
 - D. 等位基因分离可导致基因重组
2. 进行有性生殖的生物其子代之间总是存在着一定的差异，造成这种差异的主要原因是 ()
 - A. 生活环境不同
 - B. 基因突变
 - C. 基因重组
 - D. 染色体数目不同
3. 下列高科技成果，根据基因重组原理进行的是 ()
 - ①我国科学家袁隆平利用杂交技术培育出超级水稻
 - ②我国科学家将苏云金杆菌的某个基因移植到棉花体内，培育出抗虫棉
 - ③我国科学家通过返回式卫星搭载种子培育出太空椒
 - ④我国科学家通过体细胞克隆技术培育出克隆牛
 - A. ①
 - B. ①②
 - C. ①②③
 - D. ②③④

第 3 节 染色体变异

每种生物细胞中染色体的结构和数目一般是恒定的。然而,染色体结构和数目的稳定是相对的,而变异是绝对的。在自然因素和人工诱变因素的作用下,生物体细胞中染色体的结构和数目也会发生变异。那么,这些变异是怎样产生的?它们会引起生物体性状的哪些改变呢?

一 染色体结构变异

染色体结构变异(chromosomal structural change)也是生物可遗传变异的重要来源,与基因突变不同的是,染色体结构变异通常涉及较大的区段,往往达到在光学显微镜下可识别的程度。



阅读与分析

请阅读下面的材料,分析黑腹果蝇棒眼产生的原因。

黑腹果蝇的眼是复眼,通常呈卵圆形,由 779 只小眼组成。而纯合棒眼果蝇的复眼中仅有 68 个小眼,使圆而大的复眼呈棒状(图 5-10)。



图 5-10 果蝇棒眼的形成原因

果蝇的棒眼是由于 X 染色体上的一个小片段重复所造成的。在这种果蝇的唾腺细胞染色体上可以看到明显的横纹重复。像这种染色体较大范围的结构改变,叫作染色体结构变异。染色体结构变异主要有以下几种情况(图 5-11):

重复(duplication)是指一条染色体上某一片段出现两份或两份以上的现象,重复使位于这个片段上的基因多了一份或几份。

缺失(deletion)是指染色体丢失了一个片段,使得位于这个片段上的基因也随之发生丢失。在玉米中,如果染色体上带有颜色决定基因的区段缺失,则常能产生特定的表型效应,例如白化苗和褐色中脉等。

倒位 (inversion) 是指在同一染色体上的某一片段做了 180° 的颠倒, 造成染色体上基因顺序的重排。倒位会阻碍基因的交流。

易位 (translocation) 是指一条染色体臂的一段移接到另一条非同源染色体的臂上的结构变异。易位造成染色体间基因的重排。

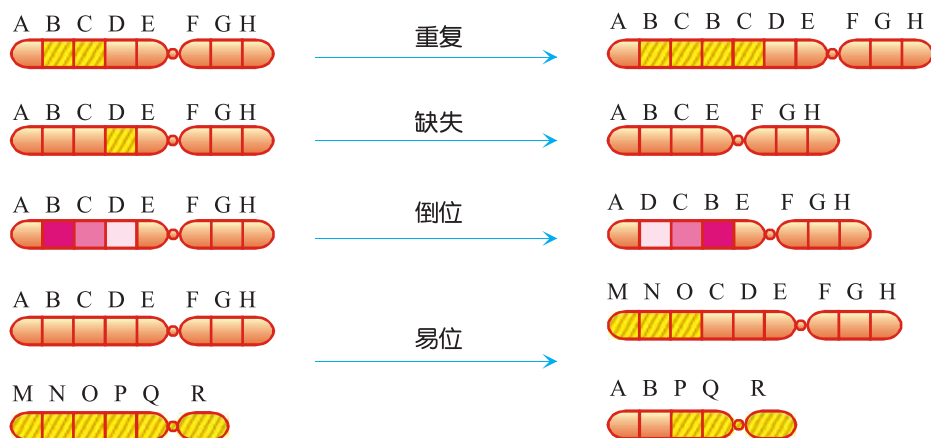


图 5-11 染色体结构变异的类型

在自然条件下, 生物细胞的染色体会自发产生结构变异, 但变异的频率极低。因此, 在育种工作中需要人工采取各种诱变措施处理生物, 促使它们发生染色体结构变异, 从而选出有用的变异类型用于遗传研究及动植物品种的改良。

诱发生物体产生染色体结构变异的因素很多, 能引起基因突变的因素一般也能诱发染色体结构变异。

二 染色体数目变异

染色体数目变异 (numerical chromosome change) 可以分为整倍性变异和非整倍性变异。整倍性变异是指染色体成倍地增加或减少, 也可以说细胞内的染色体数目是以染色体组 (chromosome set) 为单位成倍地增加或减少。非整倍性变异是指体细胞内个别染色体的增加或减少, 即在染色体正常数目的基础上增加或减少了一条或几条染色体。

● 染色体组的概念

在大多数生物的体细胞中, 染色体都是两两成对的。例如, 果蝇有 4 对染色体 (图 5-12), 这 4 对染色体可以分成两组, 每一组中包括 3 条常染色体和 1 条性染色体。在生殖细胞的形成过程中, 经过减数分裂, 染色体数目减半, 所以雄果蝇的精子中只含有一组非同源染色体 (X、II、III、IV 或 Y、II、III、IV)。

细胞中的一组非同源染色体, 它们在形态和功能上各不相同, 但是携带着控制这种生物生长发育、遗传和变异的全部信息, 这样的一组染色体叫作一个染色体组 (常用符号“x”表示)。例如, 雄果蝇精子的一组非同源染色体 (X、II、III、IV 或 Y、II、III、IV) 就组成了一个染色体组 (图 5-13)。

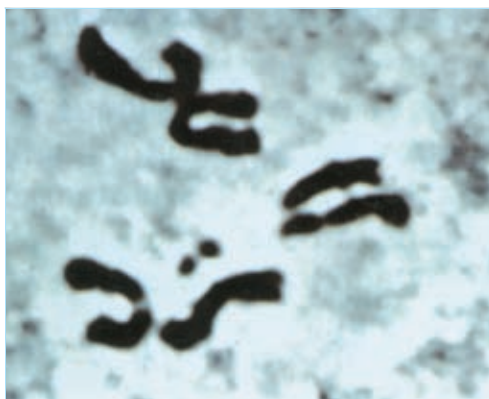


图 5-12 果蝇的染色体

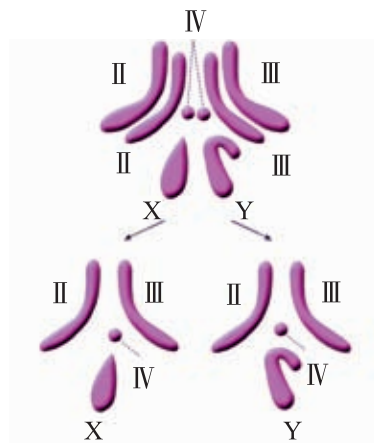


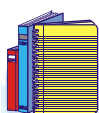
图 5-13 雄果蝇的染色体组图解

● 整倍性变异

二倍体和多倍体

玉米的体细胞中含有两个染色体组,这样的生物个体叫作二倍体(diploid)。几乎所有动物和一半以上的高等植物都是二倍体。例如,水稻、果蝇、马、牛、羊和人都是二倍体。

自然界中还有一些生物的体细胞中含有三个或三个以上的染色体组,这些生物个体叫作多倍体(polyplloid)。其中,体细胞中含有三个染色体组的叫三倍体,如香蕉;体细胞中含有四个染色体组的叫作四倍体,如马铃薯。依此类推,体细胞中含有几个染色体组,就叫作几倍体。多倍体现象在植物界中是非常普遍的。例如,农作物中的棉花、普通小麦、烟草,果树中的苹果、梨,以及花卉中的菊、水仙等都是多倍体。帕米尔高原的高山植物,有 65%的种类是多倍体。

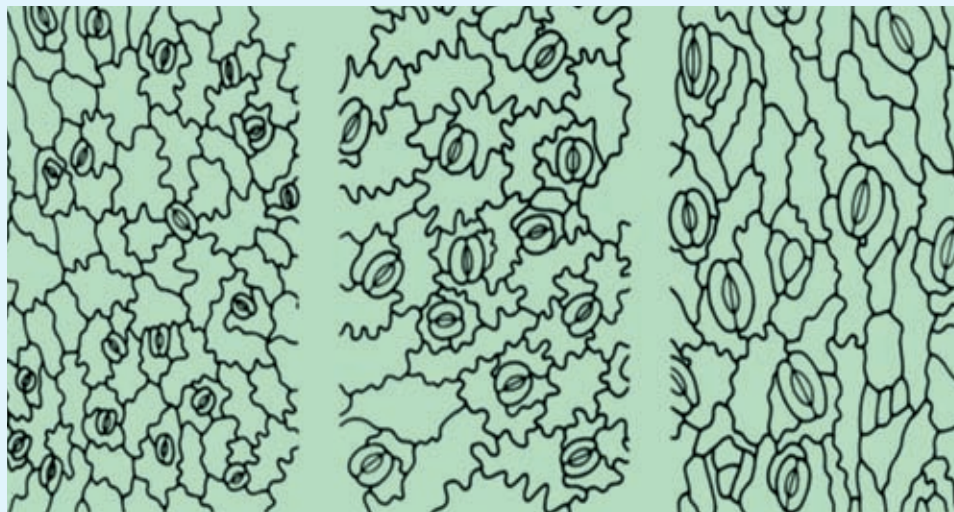


阅读与分析

观察图 5-14 和图 5-15,找出多倍体和二倍体植株性状上的差别。



图 5-14 二倍体葡萄(左)和四倍体葡萄(右)的果实



二倍体

四倍体

八倍体

图 5-15 烟草叶表皮上的气孔

多倍体和二倍体植株在性状上有很大差别。多倍体植株的茎秆粗壮,叶片、叶片上的细胞、气孔和果实都比较大,糖类和蛋白质等营养物质的含量比较高。例如,三倍体桑和茶的叶片大,生长快;四倍体水稻的子粒明显增大,蛋白质含量也提高了 5%~50%。但是多倍体植物也存在一些缺点,如成熟延迟、结实率低等。

多倍体是由于细胞中染色体加倍而形成的。在细胞的分裂过程中,如果细胞核中染色体正常分裂而细胞分裂受阻,那么,已经加倍的染色体就会包含在 1 个细胞核中,因而产生了多倍体细胞。

染色体加倍现象可以在形成配子的减数分裂过程中发生,产生二倍体的配子。如果二倍体配子受精就会发育成多倍体个体。如:二倍体配子和正常配子结合能发育成三倍体;两个二倍体配子结合能发育成四倍体。染色体加倍也可以发生在体细胞的有丝分裂过程中,如果在受精卵发育开始时加倍,则发育成的个体的全部体细胞都含有四个染色体组,即发育成四倍体。

多倍体植株具有许多优点,所以不论在生产上还是在育种实践上都有一定的利用价值。多倍体自然发生的频率很低,但可以通过人工诱发大量产生。各种生长旺盛的植物组织,如根尖、茎尖等分生组织中常进行着细胞分裂。在细胞分裂过程中,如果纺锤丝的形成受阻,常会使染色体数目加倍。有多种因素可能影响到纺锤丝的形成,比如温度和一些化学试剂等。



思考

如果在较晚的发育时期,体细胞中染色体加倍,情况又会怎样呢?

单倍体和多元单倍体。单元单倍体是指仅含一个染色体组的个体；多元单倍体是指含有两个或两个以上染色体组的个体。

玉米是二倍体，它的体细胞中含有两个染色体组，20 条染色体，它的单倍体植株的体细胞中含有一个染色体组，10 条染色体。像玉米这样的单倍体就是单元单倍体。普通小麦是六倍体，它的体细胞中含有六个染色体组，42 条染色体，那么它的单倍体植株的体细胞中就含有三个染色体组，21 条染色体。像小麦这样的单倍体就是多元单倍体。

生物体体细胞的染色体数目用 $2n$ 表示，不管是二倍体还是多倍体， $2n$ 只表示体细胞的染色体数，不表示倍性。例如，玉米体细胞染色体数 $2n=20$ ，小麦体细胞染色体数 $2n=42$ 。要求确切表示其倍性时，应写成玉米 $2n=2x=20$ ；小麦 $2n=6x=42$ 。 n 表示生殖细胞（配子）的染色体数，即单倍体，不表示倍性。二倍体生物写成 $2n=2x$ ， $n=x$ 。大多数生物是二倍体，特别是动物界，因此往往 $2n$ 和 $2x$ 通用，所含有的染色体数量是一样的。但 n 和 x 的含义是不一样的，它们是两个完全不同的概念。特别是有众多多倍体的植物界。

与正常的二倍体相比，单倍体植株较小，生活力较弱，而且往往表现出高度不育，结实率较低。原因是染色体在减数分裂时不能正常联会和分离，所以使形成的配子高度不育。

虽然单倍体本身直接被利用的价值不大，但在育种上却有特殊的意义。

花药离体培养是在适当的花期将花药从花中取出，在无菌条件下将花药接种到培养基上培养，通过花药中的花粉细胞发育成单倍体幼苗，单倍体经秋水仙素加倍可获得基因型完全纯合的植株（图

5-17），这种方法与自交导致群体中基因型的纯合作用相比，具有纯合速度快、纯合率高的优势。在杂交育种工作中选育一个品种，必须在杂交后代中经过连续 5~6 代的选择和后代鉴定，才能选出主要农艺性状基本纯合的品系（种），而利用单倍体植株培育新品种，只需两年时间就可以得到一个稳定的纯系品种。与常规的杂交育种方法相比，明显地缩短了育种年限。



小资料

早在 20 世纪 70 年代初，我国就开始运用花药培养进行选育新品种的工作，育成了京花一号小麦等新品种。

京花一号是优良的冬小麦品种，丰产性好，穗大粒多，抗病性较好。

培育单倍体的方法很多，除了培养花药获得单倍体外，在植物育种中应用较多的还有诱发孤雌生殖。

孤雌生殖是雌雄配子未经融合，而由雌配子单性发育成种子的一种无融合生殖。孤雌生殖可以自发产

能满足育种的需要。而用人工方法诱发孤雌生殖,常常可以提高孤雌生殖的频率。

●非整倍性变异

细胞内个别染色体的增加或减少,也会引起生物性状的改变,甚至导致生物体死亡。例如,在果蝇中,细胞内多一条或少一条性染色体,都会影响果蝇的生育力;多一条或少一条Ⅱ、Ⅲ染色体,都会导致果蝇死亡。小麦体细胞内如果缺少个别染色体,常会引起麦穗形状的改变(图 5-18)。

为了在一定程度上达到定向改变遗传特性、选育出新品种的目的,人们可以按照预定的目标,通过有计划地削减、添加和代换同种或异种的一条或若干条染色体或染色体的一部分,达到改变特定的遗传性状的目的,这种方法称作染色体工程。



图 5-18 小麦体细胞中染色体的缺失与穗异形



自我检测

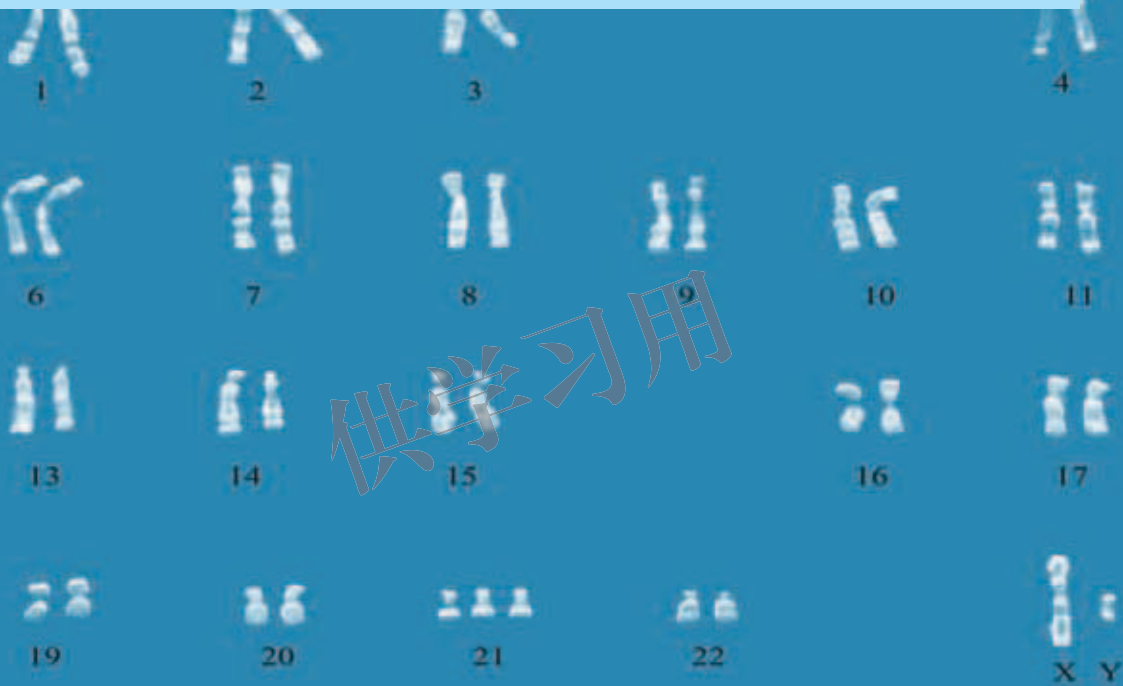
- 基因突变、基因重组和染色体变异的共同特点是 ()
 - 都能产生新的基因
 - 都能产生可遗传的变异
 - 产生的变异对生物的生存和繁衍都是不利的
 - 产生的变异在显微镜下均能看到
- 一个染色体组的全部染色体,其形态和功能是 ()
 - 相同的
 - 各不相同的
 - 有的相同,有的不同
 - 除 X、Y 染色体外,其余均相同
- 萝卜和甘蓝杂交,得到的种子一般是不育的,但偶尔有个别的种子种下去,能产生可育的后代。出现这种现象的原因是 ()
 - 基因突变
 - 基因自由组合
 - 染色体结构变异
 - 染色体数目加倍
- 下列说法中正确的是 ()
 - 单倍体是体细胞中只有一个染色体组的个体
 - 体细胞中有两个染色体组的个体一定是二倍体
 - 六倍体小麦花药离体培养成的个体是三倍体
 - 八倍体小黑麦花药离体培养成的个体有四个染色体组,是单倍体
- 请写出下列各例育种的方法:
 - (1)用抗倒伏、不抗锈病的小麦与易倒伏、抗锈病的小麦育成既抗倒伏又抗锈病的小麦新品种,属于_____。

- (2)青霉菌经 X 射线、紫外线照射以及综合处理,培育成青霉素产量高的菌株,属于_____。
- (3)无子西瓜的培育是_____。
- (4)用花药离体培育出烟草新品系是_____。

本章小结

节 次	重要概念	重要术语
第 1 节 基因突变	<ul style="list-style-type: none"> ● 可遗传的变异有三种来源：基因突变、基因重组和染色体变异。 ● 基因突变是指一个基因内部可以遗传的结构发生改变，它可以是 DNA 分子中碱基对的增添、缺少或改变。 ● 基因突变的特点主要有：在生物界中普遍存在；频率很低；有些是有害的；基因突变是随机发生的；具有多向性和可逆性。 ● 引起基因突变的因素包括物理因素、化学因素和生物因素。 ● 基因突变是生物变异的根本来源，为生物进化提供了原材料。 	基因突变 自然突变 诱发突变
第 2 节 基因重组	<ul style="list-style-type: none"> ● 进行有性生殖的生物可以实现基因的重新组合，即基因重组。基因重组为生物变异提供了极其丰富的来源，对生物进化具有十分重要的意义。 ● 高等生物的基因重组发生在减数分裂形成配子时，非同源染色体上非等位基因的自由组合，以及四分体时期位于同源染色体上的等位基因会随着非姐妹染色单体的交叉互换而发生交换，导致了基因的重组。 ● 将外源基因通过体外 DNA 重组后导入受体细胞内，使这个基因能在受体细胞内复制、表达，这样的操作就是 DNA 重组技术，也叫作基因工程。目前，基因工程已对人类的生产和生活产生了重大的影响。 	基因重组 基因工程（DNA 重组技术）
第 3 节 染色体变异	<ul style="list-style-type: none"> ● 染色体变异包括染色体数目变异和染色体结构变异。 ● 染色体较大范围的结构改变，叫作染色体结构变异，它又可以分为重复、缺失、倒位和易位 4 种类型。 ● 染色体数目变异分为整倍性变异和非整倍性变异。 ● 细胞中一组非同源染色体在形态和功能上各不相同，携带着控制生物生长发育、遗传和变异的全部信息，这样的一组染色体叫作一个染色体组。 ● 整倍性的染色体数目变异是以染色体组为单位成倍地增加或减少。非整倍性变异是指体细胞内个别染色体的增加或减少。 	染色体变异 染色体结构变异 染色体数目变异 重复 缺失 倒位 易位 染色体组 单倍体 多倍体 孤雌生殖

第 6 章 遗传信息的有害变异——人类遗传病



主要内容

1. 遗传病的类型

- 染色体异常遗传病
- 单基因遗传病
- 多基因遗传病

2. 遗传病的防治

- 遗传病的预防
- 遗传病的基因治疗
- 人类基因组研究



人类对遗传病的研究始于 20 世纪初。1902 年,英国医生加罗德(A. E. Garrod)首先发现表现型正常的夫妇能生出患黑尿病的子女,认为这种现象属于隐性遗传。1905 年美国学者法拉比(C. Farabee)报道了短指畸形的遗传,认为它属于显性遗传。

1959 年,法国临床医生勒热纳(J. Lejeune)报道了先天愚型的病因,同年,福特(C. E. Ford)发现了特纳氏综合征的病因。于是人们认识了另一类遗传病——染色体病。

1965 年,佛康纳(D. S. Falconer)发现某些疾病受多对基因和环境因素的共同影响,他把这类疾病称作多基因病。那些受一对基因控制的疾病则称为单基因病。

1966 年,斯蒂尔(M. W. Steele)成功地将用羊膜穿刺术得到的胎儿脱屑细胞进行离体培养,并对其进行了染色体分析,从而使染色体病的产前诊断成为现实。

20 世纪 80 年代末,在分子遗传学研究的基础上,科学家创造了基因治疗的方法,1990 年基因治疗正式进入临床试验。目前,虽然基因治疗还不成熟,但是它所展示的美好前景和治疗的全新策略,却是其他治疗方案不能替代的。

人类基因组计划是一项跨世纪的国际合作的科学计划,被誉为是解读“人体天书”的奠基性工程,主要由美、日、德、法、英、中六国的科学家共同参与。1999 年 9 月我国加入这项研究计划,负责第 3 号染色体短臂上 3 000 万个碱基对的测序工作,我国因此成为参与这一计划的唯一的发展中国家。



5



12



18

第 1 节 遗传病的类型

19 世纪,英国王室维多利亚女王的大儿子由于意外创伤出血不止而死亡,后来得知他患的是血友病,并推测女王可能是家族中第一个血友病基因携带者,她的致病基因是突变产生的。由于欧洲皇室之间的联姻,使血友病基因通过女王的后代传到俄国和西班牙等一些皇室。像这种由遗传因素引起的疾病就是遗传病 (inherited disease)。遗传病有哪些类型呢?

● 染色体异常遗传病

人类染色体组型(图 6-1)是指人的体细胞中全部染色体的数目、大小和形态特征(主要指着丝粒的位置)。生物的染色体组型(idiogram)代表了生物的种属特征,所以,通过染色体组型分析,可以帮助人们探讨人类遗传病的发病机理。

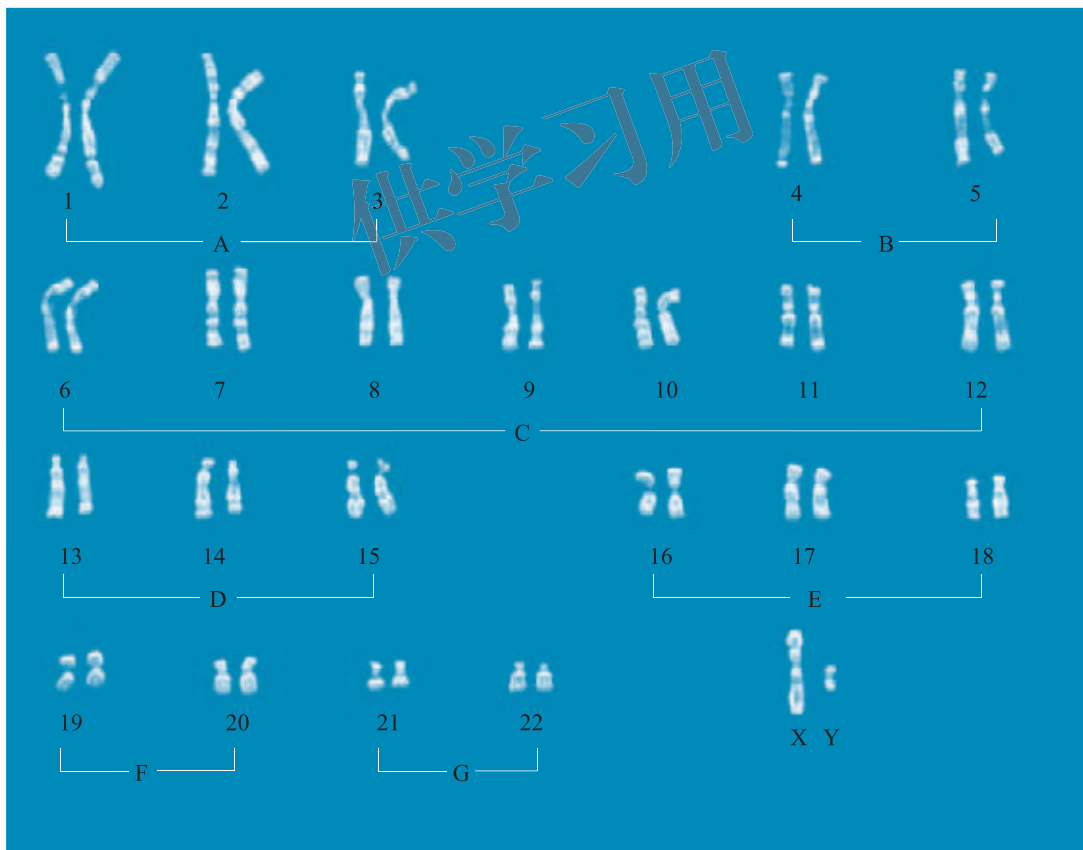


图 6-1 正常人的染色体组型(男性)



阅读与分析

下面是特纳氏综合征患者和唐氏综合征患者的染色体组型(图 6-2,图 6-3),与正常人的染色体组型相对比,分析这两种病的病因。

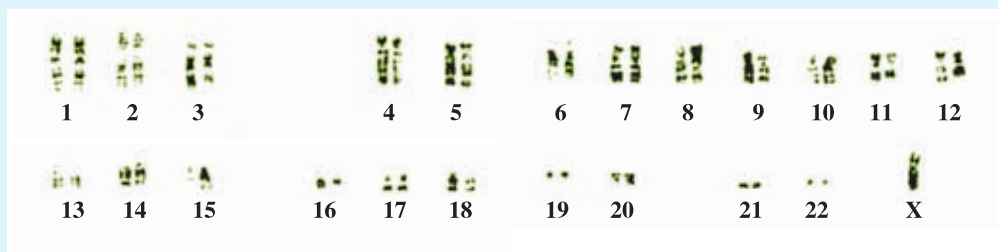


图 6-2 特纳氏综合征患者的染色体组型



图 6-3 唐氏综合征患者的染色体组型

人类染色体的结构和数目是相对稳定的,如果发生改变,就有可能导致遗传病。

特纳氏综合征也称性腺发育不良,是女性中最常见的一种性染色体病,发病率是 1/3 500。经染色体检查,患者缺少了一条 X 染色体。

性腺发育不良患者主要的外部特征是:身材矮小,成人身高一般不超过 150cm。肘常外翻,颈部皮肤松弛为蹼颈(图 6-4)。性腺发育不良,乳房不发育,没有生殖能力。该病患者大约有 30%伴有先天性心脏病。



图 6-4 性腺发育不良患者

唐氏综合征又叫先天愚型,是人类最常见的一种染色体病,也是人类第一个被确诊的染色体病,人群中的发病率高达 1/800~1/600。对患者进行染色体检查,可以看到其体细胞中比正常人多了一条 21 号染色体。因此,该病又叫 21 三体综合征。患者的智力低下,身体发育缓慢,常表现出特殊的面容(图 6-5)。50%的患儿有先天性心脏病,部分患儿在发育过程中夭折。

猫叫综合征是人的第 5 号染色体部分缺失引起的遗传病,因为患病儿童哭声轻,声调高,很像猫叫而得名。猫叫综合征患者的两眼距离较远,耳位较低,生长发育迟缓,而且存在严重的智力低下。

像猫叫综合征、性腺发育不良和 21 三体综合征这样,由于染色体的结构和数目异常导

致的遗传性疾病,称为染色体异常遗传病,简称染色体病(chromosomal disorder)。目前已发现的人类染色体数目和结构畸变 1 000 多种,已确定或已描述过的综合征 100 多种。

由于染色体变异可以引起遗传物质较大的改变,因此,染色体病往往造成较严重的后果,甚至在胚胎期就造成自然流产。

染色体病可以分为常染色体病和性染色体病。常染色体病是指由于常染色体变异而引起的遗传病,如 21 三体综合征。性染色体病是指由于性染色体变异而引起的遗传病,如性腺发育不良。



图 6-5 21 三体综合征患者

●单基因遗传病



阅读与分析

分析图 6-6 和图 6-7 这两个系谱,用学过的知识判断这两种病的遗传方式是否符合孟德尔遗传规律,是常染色体遗传病还是性染色体遗传病,它的致病基因是显性的,还是隐性的。

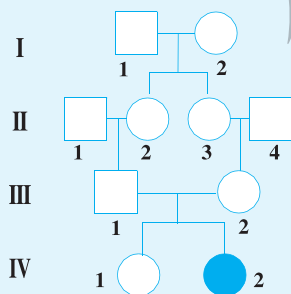


图 6-6 一个苯丙酮尿症的系谱

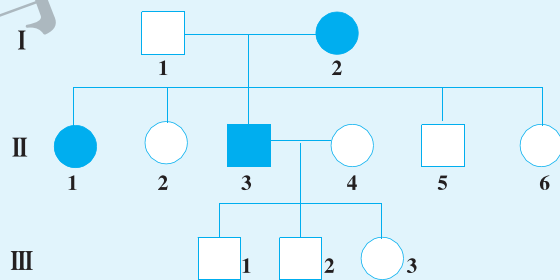


图 6-7 一个家族性多发性结肠息肉的系谱

苯丙酮尿症,是由常染色体上的隐性基因引起的遗传病,基因定位于第 12 号染色体长臂上。患者由于缺少正常基因 P(基因型是 pp),而导致体内缺少一种酶——苯丙氨酸羟化酶,使体内的苯丙氨酸不能沿正常的代谢途径转变成酪氨酸,只能按另一条代谢途径转变成苯丙酮酸。患儿出生后,一旦进食苯丙氨酸含量高的食物(如母乳或牛奶),即可引起体内苯丙酮酸积累中毒而发病,患者除毛发和皮肤浅淡等外,主要是智力低下。如果出生早期确诊后,控制饮食,可使患儿智力不受损伤或少受损伤。

家族性多发性结肠息肉 I 型,是一种常染色体显性遗传病,致病基因位于第 5 号染色体长臂上。杂合体患者(Aa)的结肠上有许多息肉,常因有血性腹泻而被误诊为肠炎。这是一种癌前病变,在此病的基础上,如果再发生体细胞突变,就可能恶变为结肠癌,恶变可发生在几岁至六十几岁之间。

单基因遗传病简称单基因病(single gene disorder),是指受一对等位基因控制的遗传病。单基因病的遗传符合孟德尔遗传规律。依据致病基因所在的染色体和基因显、隐性的不同,可分为常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病、X连锁显性遗传病、X连锁隐性遗传病等几类。目前,世界上已经发现的单基因遗传病有6 500多种。据估计,新发现的单基因病,每年仍在以10~50种的速度递增。可见,单基因遗传病已经对人类健康构成了较大的威胁。

●多基因遗传病

人类有一些疾病如哮喘、原发性高血压、糖尿病以及某些先天畸形(唇裂、腭裂等)是由许多对基因共同控制的,这样的疾病称为多基因遗传病,简称多基因病(polygenic disorder)。在多基因病中,致病的若干对基因具有微小的累加效应,这种微效基因越多,性状表现的强度就越大。多基因遗传病在群体中的发病率比较高,不符合典型的孟德尔遗传规律。



自我检测

1. 人类遗传病不包括下列哪一类疾病? ()
A. 单基因遗传病 B. 多基因遗传病
C. 流行性传染病 D. 染色体异常遗传病
2. 下列与21三体综合征无关的一项是 ()
A. 染色体异常遗传病
B. 性腺发育不良
C. 智力低下,身体发育迟缓
D. 含有一对21号染色体的卵细胞与正常精子结合能产生该病患儿

第2节 遗传病的防治

20世纪以来,由于科学技术的进步,特别是医疗卫生事业的长足发展,很多过去严重危害人类健康的传染病、流行病得到了有效的控制,发病率大大降低,这就使遗传病对人类健康的危害越来越突出。

另外,随着环境污染的加剧,基因突变率升高,遗传病和其他先天性疾病的发病率不断增高。这都需要我们对遗传病的预防给予高度的重视。那么,怎样对遗传病进行防治呢?

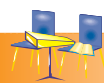
● 遗传病的预防

引起遗传病的异常遗传物质(染色体、基因)既可以是祖代遗传下来的,也可能是新突变的结果,因此,对遗传病的预防就必须从多方面进行。

禁止近亲结婚

据科学家推算,每个人都携带着 5~6 个不同的隐性致病基因。在随机婚配的情况下,夫妇双方携带相同致病基因的机会很少,但是在近亲婚配的情况下,双方从共同祖先那里继承同一致病基因的机会就大大增加,双方很可能都是同一种致病基因的携带者。这样,他们所生子女患隐性遗传病的机会大大增加,往往比非近亲结婚者高出几倍、几十倍甚至上百倍。例如,表兄妹结婚,他们的后代患苯丙酮尿症的风险是非近亲结婚者的 8.5 倍,而患黑朦性白痴的风险是非近亲结婚者的 36 倍。可见,禁止近亲结婚是预防遗传性疾病发生的最简单最有效的方法。

避免环境中的有害因素



思考与讨论

环境中的一些因素能使遗传物质发生改变,请结合前面所学内容与同学们交流怎样避免环境中有害因素的影响。

环境中的各种有害因素可使遗传物质发生改变,而产生遗传病,或者虽然不发病但成为遗传病基因的携带者。所以,人们应该尽量避免接触或者食用这些有害物质,如改变嗜烟嗜酒习惯,少吃烟熏的鱼、肉,改善工作环境,注意个人防护,对污染物综合处理等,未生育的育龄妇女及孕妇更应注意。

进行遗传咨询

遗传咨询是在一个家庭中,预防遗传病患儿出生的有效方法(图 6-8)。这是由咨询医师和咨询者就一个家庭中,遗传病的发生、再显、治疗、预防等问题的商谈,是对子代有发生遗传病潜在风险的夫妇进行医学遗传学教育的过程,帮助他们作出合理的生育决定,使出生遗传病患儿的风险降至最低,以达到最佳的预防效果。

除以上措施外,提倡适龄生育、做好产前诊断也是预防遗传病的有效途径。



图 6-8 遗传咨询

● 遗传病的基因治疗

遗传病的基因治疗(gene therapy)是指应用基因工程技术将正常基因引入患者细胞内,以纠正致病基因的缺陷而治疗遗传病的方法。纠正的途径既可以是原位修复有缺陷的基因,也可以是用有功能的正常基因转入细胞基因组的某一部位,以替代缺陷基因

来发挥作用(图 6-9)。

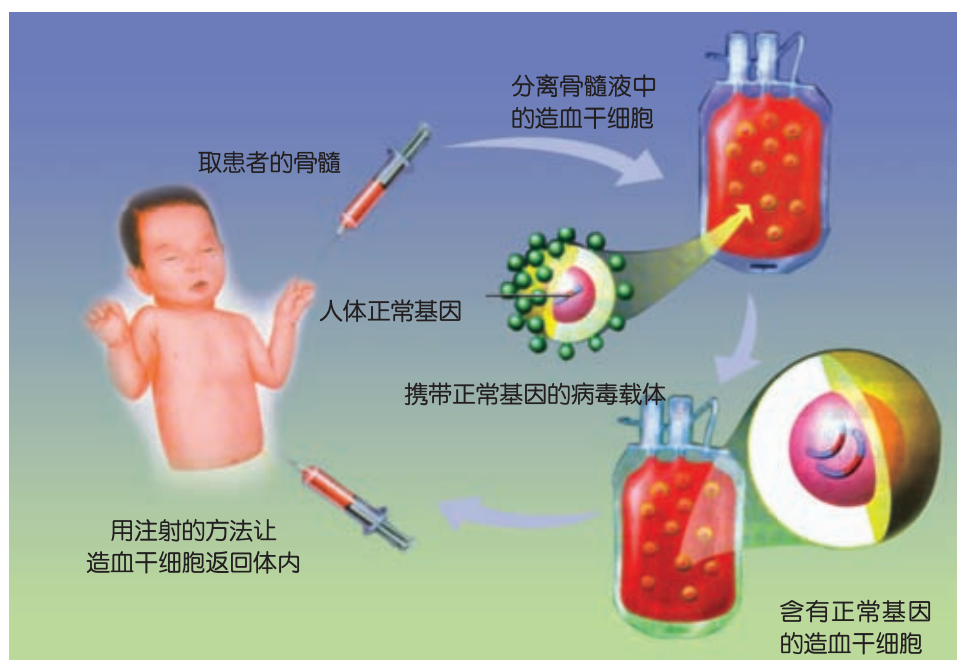


图 6-9 一种免疫缺陷症的基因治疗

自从 1990 年美国国立卫生研究院批准第一例临床基因治疗申请以来,基因治疗已从单基因遗传病扩展到多个病种范围,包括恶性肿瘤、心血管疾病等。我国的遗传学家在基因治疗方面也创下了一个世界首例。1991 年,复旦大学遗传研究所的教授们成功地完成了世界上第一例血友病的基因治疗。

基因治疗发展至今已有十余年的历史了,目前几百个基因治疗临床方案在实施,数千名患者接受了治疗,取得了不同程度的治疗效果。虽然基因治疗真正走向临床还有待时日,但作为治疗肿瘤、心血管疾病等和人类健康密切相关疾病的一种前沿技术和方法,人们对它寄予了厚望。

● 人类基因组研究



科技探索

20 世纪,随着现代科学技术的飞速发展,人类在太空、信息、武器和交通等诸多领域取得了前所未有的成果,这极大地推动了人类社会的进步,改善了人类的生活,但是人类对自身的认识却非常有限。生物学家认识到,只有了解了人类基因的奥秘,才能从遗传信息上真正找到预防人类疾病的有效措施。

1986 年,美国生物学家诺贝尔生理学/医学奖的获得者杜伯克(R. Dulbecco)倡议,全世界的科学家联合起来,从整体上研究人类的基因组,分析人类基因组的全部序列以获得人类基因所携带的全部遗传信息。1990 年,美国首先发表了本国的人类基因组计划(Human Genome Project, HGP),并于当年 10 月 1 日正式启动。

人类有 22 对常染色体和 1 对性染色体,在常染色体中,每对同源染色体的两条染色体,从根本上说,性质是相同或相似的。因此,对这类同源染色体只研究其中的 1 条就可以了。而性染色体 X 和 Y 有较多的非同源部分,不能由 X 染色体的性质推知 Y 染色体的性质。因此,人类基因组研究就是 22 条常染色体、1 条 X 染色体和 1 条 Y 染色体,共 24 条染色体上 DNA 的总和。人类基因组计划的任务就是把人类基因组全部基因的核苷酸对的排列顺序定位在染色体上,并进行基因功能的研究,将 95% 以上非功能 DNA 的核苷酸对通过测序定位于染色体上。

人类 DNA 信息对人类社会的潜在利益是巨大的。在人类健康领域,它将有助于对遗传疾病的诊断、治疗和预防;在基础科学研究领域,它将促进人们对于基因的结构、基因表达的调控、细胞生长与分化、生物遗传与进化等一系列重大问题的深入认识。有人提出,在“后基因组时代”,科学家们可以集中研究这些基因的表达、功能和生物学意义,生命现象将在分子水平上得到解释。科学家预言,人类基因组计划的实施和完成对人类未来将产生难以预料的影响,其作用丝毫不亚于原子弹试验和阿波罗登月计划。



自我检测

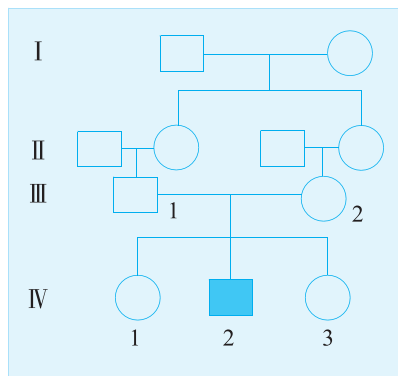
1. 抗维生素 D 佝偻病是由位于 X 染色体上的显性致病基因引起的一种遗传病。有一患病男子与一正常女子结婚,为了避免生下患病的孩子,他们去进行遗传咨询。你认为医生应该给他们提出什么样的建议? 为什么?

2. 右图表示的是某家庭白化病的遗传系谱。已知白化病是常染色体上的隐性遗传病,受一对基因 aa 控制。请分析回答:

(1) III₁、III₂、IV₁、IV₂、IV₃ 的基因型分别是 _____。

(2) III₁ 和 III₂ 在血缘上属于 _____ 关系,他们虽然不是患者,但是子女中可能出现患病者,原因是 _____。

(3) 上述事实说明 _____。



本章小结

节次	重要概念	重要术语
第1节 遗传病的类型	<ul style="list-style-type: none"> ● 由遗传因素引起的疾病，称为遗传病。一般来讲，遗传病可以分为三类，即：染色体异常遗传病、单基因遗传病和多基因遗传病。 ● 染色体的结构和数目异常导致的遗传性疾病，称为染色体异常遗传病，简称染色体病。由于染色体变异可以引起遗传物质较大的改变，因此染色体病往往造成较严重的后果，甚至在胚胎期就造成自然流产。 ● 单基因遗传病，简称单基因病，是指受一对等位基因控制的遗传病。它的遗传符合孟德尔遗传规律。依据致病基因所在的染色体和基因显、隐性的不同，可以分为不同的类型。 ● 多基因遗传病，简称多基因病，是由许多对基因共同控制的。多基因遗传病在人群中的发病率比较高，不表现典型的孟德尔遗传规律。 	遗传病 染色体组型 染色体异常病 (染色体病) 特纳氏综合征 (性腺发育不良) 唐氏综合征(先天愚型) 猫叫综合征 单基因遗传病 (单基因病) 多基因遗传病 (多基因病)
第2节 遗传病的防治	<ul style="list-style-type: none"> ● 预防遗传病的主要方法有：禁止近亲结婚、避免环境中的有害因素、进行遗传咨询等。另外，提倡适龄生育、进行产前诊断也是预防遗传性疾病发生的有效途径。 ● 基因治疗是指应用基因工程技术将正常基因引入患者细胞内，以纠正致病基因的缺陷而治疗遗传病。 ● 人类基因组计划的任务是破译人体遗传物质——DNA 分子所携带的全部遗传信息。它的实施和完成会对人类产生巨大的影响。 	基因治疗 人类基因组计划

第7章 生物的进化

主要内容

1. 生物进化的证据

- 免疫学证据
- 分子生物学证据

2. 种群是进化的基本单位

- 现代综合进化论
- 种群的基因
- 等位基因频率的改变
- 种内进化

3. 物种进化与生物多样性的形成

- 物种的概念
- 新物种的形成过程
- 物种进化的方式
- 物种进化的速率

4. 进化论对人类思想观念的影响及其面临的挑战

- 进化论改变了人们的思想
- 进化论是现代生物学的基石
- 进化论面临的挑战
- 生物进化在继续, 进化理论在发展



世间万物从何而来？对于这一问题的回答，特创论的答案长期占据统治地位。即便是影响巨大的生物分类学家林耐（C. Linnaeus, 1707—1778）也将世间万物归于“上帝的荣耀”，认为物种是不变的。然而科学家们在化石记录、比较解剖学和胚胎学等方面的研究，都发现了生物进化的有力证据。1809年，第一个系统研究生物进化的人，法国博物学家拉马克（J. B. Lamarck, 1744—1829），在《动物哲学》一书中表达了他的进化观点：环境条件的改变导致了生物的进化。虽然这一理论在遗传机制被发现以后便遭否定，然而拉马克对于科学的贡献是重要的，因为他第一个提出生物随着时间推移在不断变化是一种自然现象，而非神灵干预的结果。

1859年，英国科学家达尔文出版了他的著作《物种起源》，这标志着生物进化论的诞生。在书中，达尔文以翔实的事实证据、严密的逻辑推理，阐述了以自然选择学说为中心的生物进化理论。这是达尔文经过五年的环球航行和20年的潜心研究得出的科学结论。与达尔文同享自然选择学说发现者这一殊荣的还有一位叫华莱士（A. R. Wallace, 1823—1913）的科学家。

20世纪完成的孟德尔遗传学和达尔文进化论的伟大综合，掀开了现代进化论的新篇章。1937年，杜布赞斯基（T. Dobzhansky, 1900—1975）发表了《遗传学与物种起源》，在理论和实验上统一了自然选择学说和孟德尔遗传学。1942年，朱利安·赫胥黎（Julian Huxley）出版了《进化：现代综合》一书，综合了现代进化论在各个领域的研究成果，现代进化论因此被称为“现代综合学说”，也叫新达尔文主义。

1944年艾弗里证明了DNA是遗传物质，1953年沃森和克里克提出DNA的双螺旋结构模型，生物学从此进入了分子时代。分子生物学的研究为生物进化这一科学理论补充了重要的新证据，同时也使进化论的研究面临着许多新的问题。尽管对于进化的机制存在着激烈的争论，但这恰恰是进化论的活力所在。生物在进化，进化论本身也在发展。

第 1 节 生物进化的证据

地球上现存的五彩缤纷、种类繁多的生物,都是由共同祖先在漫长的地球历史中演化而来的。即便是看上去毫无联系的生物,如肉眼看不见的细菌和身体庞大的蓝鲸,也有共同的祖先。虽然生物学家对于进化的发生机制,还存在着激烈的争论,但对于生物进化的发生是没有疑问的,因为他们已经在古生物学、比较解剖学和比较胚胎学的研究过程中,掌握了大量生物进化的证据。那么现代生物学又为生物进化理论提供了哪些证据呢?

● 免疫学证据

每种动物的血清中都含有一系列独特的蛋白质。如果把一种动物的血清(抗原)注射到另一种动物的体内,这种动物的免疫系统将产生特定的抗体攻击这些抗原,所以血清中存在着大量的抗体。有科学家做了如下的实验(图 7-1):

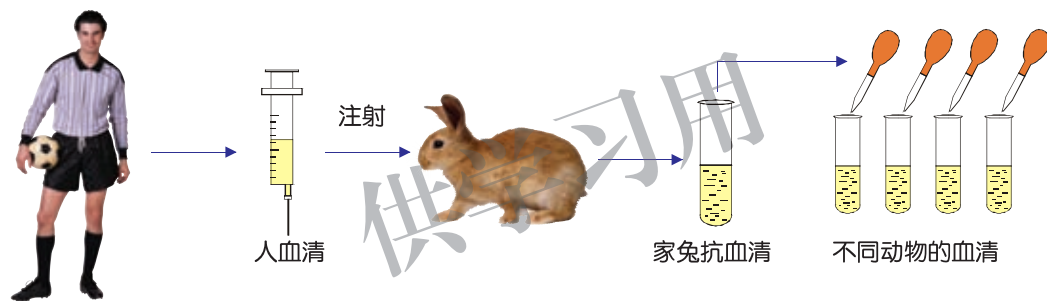


图 7-1 家兔抗血清实验

当家兔抗血清(含有抗人血清蛋白的抗体)与某种动物的血清混合时,会发生抗原—抗体反应而形成沉淀,不同种动物的血清产生的沉淀数量不同(表 7-1)。根据抗原—抗体反应原理,可知这些动物血清中一定含有和人相似的血清蛋白。反应越强烈,沉淀形成就越多,说明这种动物的血清蛋白与人类的越相似,因而与人类的亲缘关系就越近。根据这一原理,科学家已能准确地推断出这些动物彼此之间的进化关系。从表 7-1 中可以看出,黑猩猩与人类的亲缘关系最近。

表 7-1 家兔抗血清与不同动物血清的反应强度

动物种类	反应强度
人	100%
黑猩猩	97%
大猩猩	92%
长臂猿	79%
狒狒	75%
蜘蛛猴	58%
狐猴	37%
食蚁兽	17%
猪	8%

● 分子生物学证据

比较解剖学和比较胚胎学的研究发现，具有亲缘关系的生物有着相似的身体结构和胚胎发育过程。科学家推断，这可能是它们从共同祖先那里继承了许多相同的遗传信息的缘故。因此，如果某些物种是由共同祖先进化而来的话，那么它们的生物大分子必然会显现出一些相似点。换句话说，生物大分子相似程度越高的生物，其亲缘关系就越近。

比较 DNA

几乎所有生物的遗传物质都是 DNA，DNA 分子在温度升高时其双螺旋结构会解旋成单链。当温度降低时，解旋的单链会与它的互补链重新构成双链 DNA。根据 DNA 分子的这一特性，运用 DNA-DNA 杂交技术 (DNA-DNA hybridization technique) 可以对不同物种的基因组进行比较 (图 7-2)。

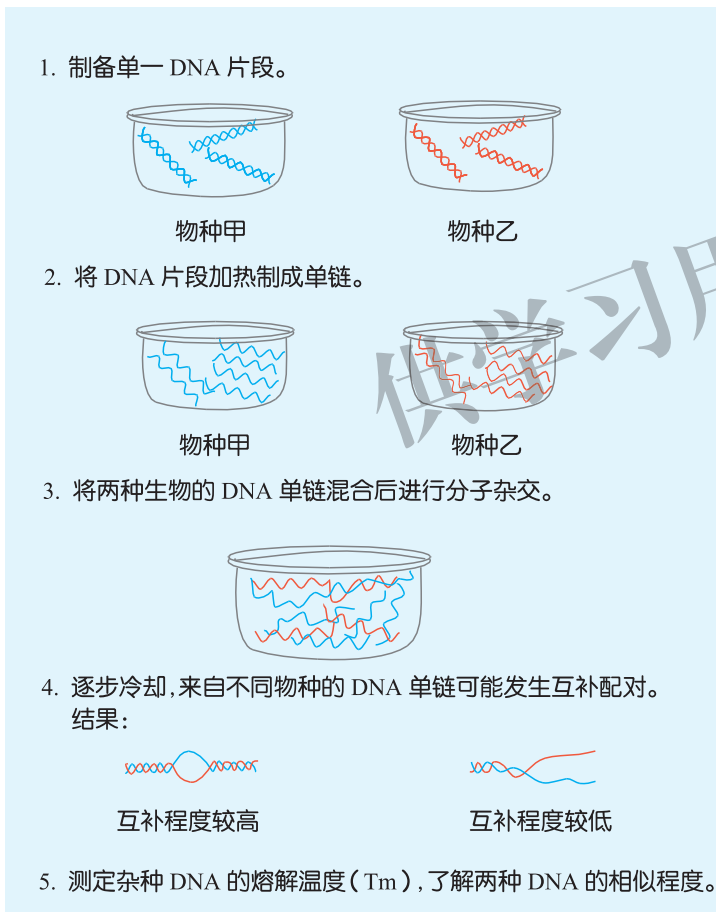


图 7-2 DNA-DNA 杂交示意图

通过 DNA-DNA 杂交技术可以了解两种生物基因组的相似程度，从而判断出它们之间亲缘关系的远近，了解两个物种的共同祖先生活在距今多远的年代里。



小资料

熔解温度 (melting temperature): 加热杂种 DNA 的双链片段，当半数的杂种 DNA 又重新变成单链时的温度称为熔解温度 (简称 T_m)。杂种 DNA 互补配对程度越低，需要打断的氢键就越少， T_m 就越低。相反， T_m 就越高。由此可知两物种 DNA 分子的相似程度。

基因序列比较



数据分析

仔细阅读表 7-2,分别比较猩猩、恒河猴和兔与人类的 DNA 序列之间有几个碱基不同,并做好记录。根据这些数据,分析说明下列问题:

1. 猩猩、恒河猴和兔与人类的亲缘关系的远近。
2. 根据以上分析,构建一个进化树,表明人类、猩猩、恒河猴和兔之间的进化关系。



思考

为什么 DNA 序列能为确定生物间的进化关系提供线索?

表 7-2 四种哺乳动物血红蛋白基因的部分序列

物种	DNA 序列
人类	TGACAAGAACA_GTTAGAG_TGTCCGAGGACCAACAGATGGGTACCTGGGTCTCCAAGAAACTG
猩猩	TCACGAGAACA_GTTAGAG_TGTCCGAGGACCAACAGATGGGTACCTGGGTCTCCAAGAAACTG
恒河猴	TGACGAGAACAAGTTAGAG_TGTCCGAGGACCAACAGATGGGTACCTGGGTCTCCAAGAAACTG
兔	TGGTGATAACAAGACAGAGATATCCGAGGACCAGCAGATAGGAACCTGGGTCTCTAAGAAGCTA

DNA 测序技术的进步和普及,已经使人们可以直接对比不同物种的基因序列,从而推断出这些物种之间的进化关系。例如,比较人类、类人猿和猴的血红蛋白基因,分析这一 DNA 片段上的大约 17 000 个碱基的顺序,结果显示人类和黑猩猩的 DNA 序列最为相似。

比较蛋白质

细胞色素 c 是细胞质中与呼吸作用有关的一种蛋白质,其功能是传递电子。人类的细胞色素 c 包含 112 个氨基酸。与人类的细胞色素 c 相比较,黑猩猩与人类完全一样,恒河猴仅有一个氨基酸不同,而鸡却有 13 个氨基酸不同(表 7-3)。

两种生物由共同祖先分歧后经过的时间越长,它们的蛋白质发生改变的可能性就越大。因此,如果在两种生物的相应蛋白质中观察到的差异越大,它们的共同祖先生活的年代距离现在就越久远。

总之,生物进化的观点,已经得到了包括化石记录、比较解剖学、比较胚胎学、免疫学和分子生物学等多方面证据的支持。我们相信随着生物学的深入,会有更多的新证据被发现。



思考

细胞色素 c 也存在于酵母菌和鳄的细胞中。如果与人类的相比较,你预测一下,结果将会怎样?

表 7-3 不同生物细胞色素 c 中氨基酸的比较

物种	与人类细胞色素 c 相比,氨基酸的差异数
黑猩猩	0
恒河猴	1
鲸	10
鸡	13
金枪鱼	21
小麦	35

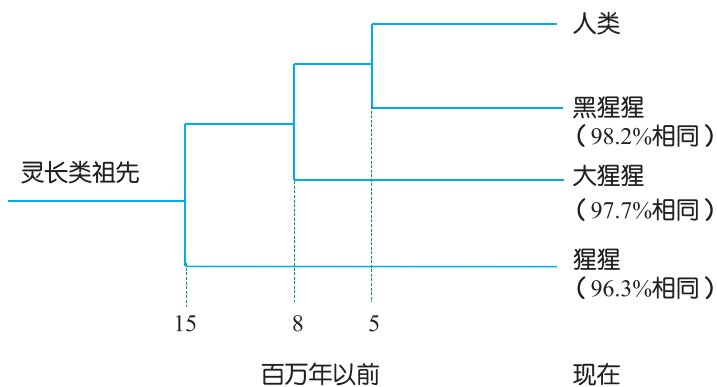


自我检测

1. 下列哪一项不能作为生物进化的证据? ()
 A. DNA 序列 B. 发育过程 C. 身体大小 D. 身体结构
2. 根据下表提供的信息推断: 最近的进化关系很可能存在于哪两个物种之间? ()

物种	血红蛋白分子相应部分的氨基酸顺序
人类	赖氨酸 - 谷氨酸 - 组氨酸 - 异亮氨酸
马	精氨酸 - 赖氨酸 - 组氨酸 - 赖氨酸
大猩猩	赖氨酸 - 谷氨酸 - 组氨酸 - 赖氨酸
黑猩猩	赖氨酸 - 谷氨酸 - 组氨酸 - 异亮氨酸
斑马	精氨酸 - 赖氨酸 - 组氨酸 - 精氨酸

- A. 人类和黑猩猩 B. 人类和大猩猩
 C. 黑猩猩和大猩猩 D. 马和斑马
3. 如果两种生物亲缘关系较近, 具有共同的祖先的话, 那么它们很可能 ()
 A. 身体结构无差异 B. 有相同的染色体变异
 C. 有相同的蛋白质结构 D. 有相似的 DNA 序列
4. 运用下图提供的各种动物 DNA 的碱基顺序与人类相比较的数据以及你已有的知识, 回答下面的问题:
 (1) 哪一种灵长动物与人类的亲缘关系最密切? 为什么?
 (2) 解释为什么黑猩猩、人类和大猩猩能够产生有着相同氨基酸顺序的酶和激素?



第 2 节 种群是进化的基本单位

生物进化的自然选择学说,是达尔文和华莱士对生命科学的一个重大贡献,然而这一学说也遗留下了许多问题有待回答。在《物种起源》出版时,达尔文已经发现种群内的个体存在着变异以及有的变异是可以遗传的,但是,他并不知道变异的原因和变异是如何由一代传给下一代的。其实,达尔文所遇到的某些问题的答案就在孟德尔 1865 年发表的开创性的遗传学著作里,但是这一著作一直被埋没,直到 1900 年才被重新发现。孟德尔学说的重新发现,极大地推动了遗传学的发展,那么,遗传学的发展又是如何推动了进化论的发展呢?

● 现代综合进化论

在 20 世纪的上半叶,随着遗传学和细胞学的发展,生物学家将达尔文的理论与孟德尔的遗传学相结合形成了现代综合进化论。群体遗传学的发展,使科学家们认识到了基因在生物种群内发生变化的原理和规律,从而使我们对生物进化的认识从描述性科学跃进到精确的数据分析。现代分子遗传学的发展又使我们对进化论在分子水平上有了进一步的了解。人类对生物进化的认识,通过遗传学的研究而不断向前发展。

现代综合进化论的代表作是杜布赞斯基 1937 年出版的《遗传学与物种起源》及 1970 年出版的《进化过程的遗传学》。现代综合进化论阐明了生物进化的遗传学原理,认为物种形成和生物进化的单位是种群,而不是单个的个体。生物的进化是种群在世代延续过程中所发生的等位基因频率的改变。这是达尔文之后生物学领域里取得的最了不起的进步之一。

现代综合进化论的主要内容是:

1. 种群内存在着因随机突变和重组而产生的遗传变异,自然选择决定生物进化的方向。
2. 进化的实质是种群内等位基因频率的改变。
3. 突变、选择、隔离是物种形成和生物进化的机制,物种形成导致了生物的多样性。



杜布赞斯基

● 种群的基因

种群(population)是指同种生物在特定环境空间内和特定时间内的所有个体的集群。种群在分类学、遗传学、生态学研究中都是基本单位。因此,我们必须先来探讨一下种群的基因组成。

基因库

我们知道生物个体内的遗传信息是它的基因型,如 Ww 。而一个生物种群中的全部个体所含有的全部遗传信息,则被称为种群的基因库(gene pool,图 7-3)。



图 7-3 个体的基因型与种群的基因库



数据分析

分析以下数据,试计算:

1. 该基因库中控制毛色的等位基因的总数。
2. 等位基因 W 和 w 分别在该基因库中所占的比率。

绵羊的毛色受等位基因的控制,白色(W)对黑色(w)为显性。假设一个由 10 只绵羊组成的种群,其中 2 只黑羊,8 只白羊。白色个体中有 2 只杂合体(基因型 Ww)和 6 只纯合体(基因型 WW)。

我们知道多数生物是二倍体,对于二倍体生物来说,种群基因库的等位基因总数为个体总数的两倍。如果已知某一种群所有个体的基因型,我们就可以知道每一个等位基因的数目,从而计算出它在基因库中所占的比率,我们把这个比率叫作等位基因频率(allele frequency),其数值通常用小数表示。



构建模型

如果显性等位基因频率用字母 p 表示,隐性等位基因频率用字母 q 表示。根据你对上述绵羊种群等位基因频率的计算结果,做如下尝试:

1. 写出计算等位基因频率的公式。
2. 用公式表示 p 和 q 之间的关系。



思考

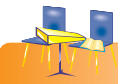
等位基因频率的取值范围如何?

当某一等位基因频率为 1 时,该种群的基因型和表现型将会如何?

每个种群都拥有其独立的基因库,不同种群基因库的大小和等位基因频率各不相同。种群中的个体仅含有种群基因库的部分基因,个体有生有死,但种群的基因库却在代代相传的过程中保持和发展。

对于个体数量众多的种群,我们不可能知道它的每一个个体的基因型。要了解它的基因库组成,通常采用抽样调查的方法获得其表现型比率。但如果只知道种群样本的表现型而不知道每个个体的基因型,等位基因频率则无法直接计算。通过以下内容我们可以了解在知道样本表现型的情况下,如何对等位基因频率做出判断。

哈迪—温伯格平衡



思考与讨论

显性纯合体(WW)和隐性纯合体(ww)杂交,F₂中有3/4的显性表现型。长此以往,种群中会不会显性基因越来越普遍,隐性基因越来越稀少?说出你的理由。

实际上种群中的隐性基因不会越来越稀少,为什么呢?现在仍然以一个绵羊种群为例,假设其基因库中等位基因频率:

显性等位基因频率(W): $p = 0.7$

隐性等位基因频率(w): $q = 0.3$

同时该种群还满足了以下条件:

- (1) 种群规模是极大的;
- (2) 种群内个体间随机交配;
- (3) 没有突变的发生;
- (4) 没有迁出和迁入;
- (5) 没有发生自然选择。

我们已经知道在该种群中

$$p + q = 0.7 + 0.3 = 1$$

所以: $(p + q)^2 = 1$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

配子频率等于等位基因频率,因为是随机交配,所以后代基因型频率与等位基因频率的关系如图 7-4 所示。

由图 7-4 可知在该种群后代中:

WW基因型频率	Ww基因型频率	ww基因型频率
$p^2 = 0.7^2 = 0.49$	$2pq = 2 \times 0.7 \times 0.3 = 0.42$	$q^2 = 0.3^2 = 0.09$

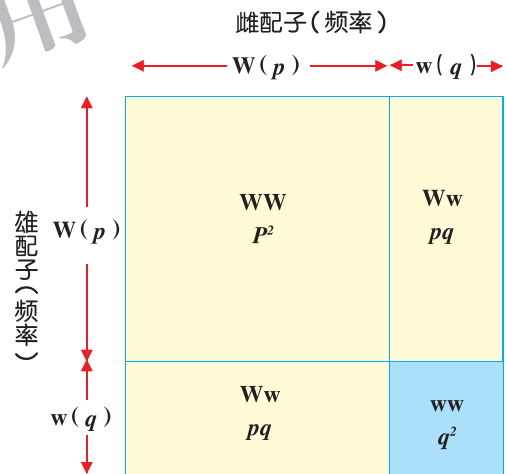


图 7-4 等位基因频率(配子频率)与后代基因型频率的关系

不难看出,后代中等位基因频率依然是:

显性等位基因频率(W): $p=0.7$

隐性等位基因频率(w): $q=0.3$

由于等位基因频率保持不变,它们产生的配子频率也不会改变,因此下一代的基因型频率也不会改变。依此类推,如果没有某种改变力作用于这个种群,其等位基因频率会一代接一代的稳定不变,保持遗传平衡,即哈迪—温伯格平衡(Hardy-Weinberg equilibrium)。这就是由英国数学家哈迪(G. H. Hardy, 1877—1947)和德国医生温伯格(W. Weinberg, 1862—1937)于1908年提出的著名的哈迪—温伯格定律(Hardy-Weinberg law)。他们指出,种群中的各种基因型的频率可以用数学方法加以描述,开创了群体遗传学的先河。



在处于哈迪—温伯格平衡的种群中,如果知道等位基因频率 p 和 q ,就可以推断出基因型的频率。如果不知道等位基因频率,可以由已知的隐性纯合体的频率加以推算。



数据分析

参照技能卡,根据下列数据推断:

1. 该种群中控制果蝇体色的等位基因 B 和 b 的频率(p 和 q)各是多少。

2. 基因型 BB 和 Bb 的频率各是多少。

一个由 2 000 只果蝇组成的种群,其中的 1 280 只为灰身显性性状,720 只为黑身隐性性状。假定该种群处于哈迪—温伯格平衡状态。



技能卡

由哈迪—温伯格定律
 $p^2+2pq+q^2=1$ 可知:

隐性表现型频率=基因型(bb)频率= q^2 ,因此可知 q 。由 $p+q=1$ 便知 p 。

孟德尔遗传规律描述的是单对亲本后代的基因型频率,而哈迪—温伯格定律描述的是进行有性生殖的整个种群的基因型频率,它告诉我们,如果种群的等位基因频率没有改变,进化就没有发生。

● 等位基因频率的改变

一个种群若处于哈迪—温伯格平衡状态,其等位基因频率会一代代保持不变。然而,实际情况与哈迪—温伯格定律的预期相去甚远,许多种群基因库中的等位基因频率在随着时间不断地改变。因为自然界中不可能存在那种理想的条件,许多因素可以导致等位基因频率的改变,如遗传漂变、突变、迁移和选择等。

遗传漂变



模拟实验

用一个盛有 1 000 粒珠子的碗模拟一个基因库,其中 500 粒红色珠子,500 粒蓝色珠子,分别代表等位基因 A 和 a,二者频率均为 0.5。

1. 随机从碗中抓取 10 粒珠子,结果一定是 5 粒红色的和 5 粒蓝色的吗?
2. 取样数量扩大到 100 粒,二者比例有无变化?

从实验结果可以看出,样本越小,明显脱离真实比例的可能性越大。如果样本规模小到 2,则均为红色的概率为 $0.5 \times 0.5 = 0.25$,均为蓝色的概率为 $0.5 \times 0.5 = 0.25$,一红一蓝的概率为 0.5。当生物种群很小的时候,结果与此类似。

在小型种群中,偶然性的进化改变叫遗传漂变(genetic drift)。遗传漂变的结果导致种群的基因库一代代改变。如果种群规模连续多代保持小规模,取样误差不断积累,即便是某个等位基因决定的性状有适应价值,该基因也有可能从种群中被去除,导致种群的等位基因频率发生改变(图 7-5)。

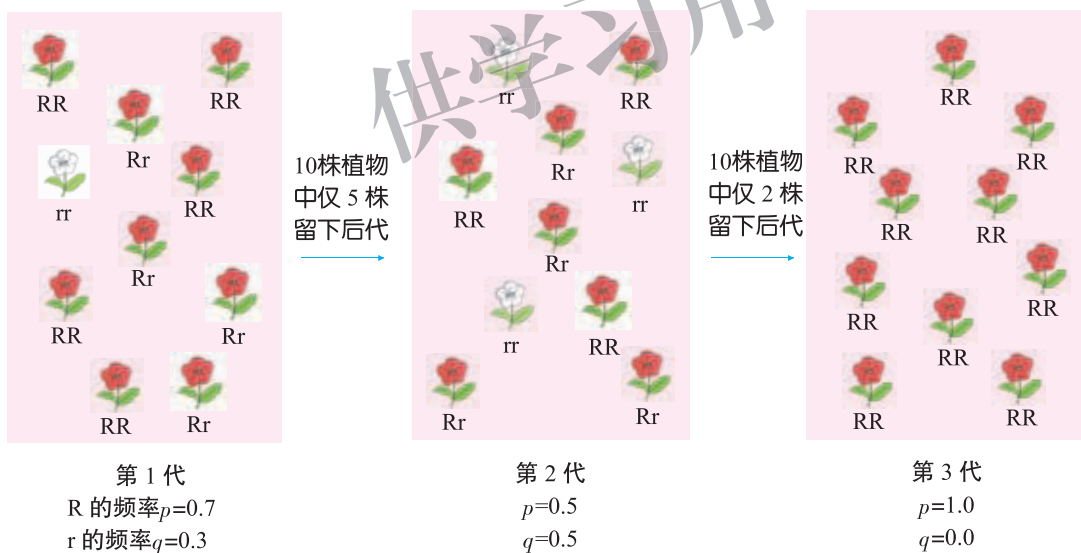


图 7-5 繁殖种群越小,等位基因频率被改变的可能性越大

突变

我们知道,突变就是生物体的遗传物质发生了改变。突变在物种进化中的作用,一方面表现为突变本身是影响基因频率的一种力量,通过突变可以把新基因引进基因库,突变是所有新等位基因的来源;另一方面作为变异的根本来源,突变在生物进化过程中的作用相当重要,它为自然选择提供了原始材料,是进化材料的主要来源。

对于每个基因来说,自然突变的频率是很低的。例如,我们人类基因在每百万个配子中

只不过有 10~80 个配子可能发生突变,即每个基因的突变率不会超过万分之一。但就基因的总体来说,每个配子发生突变的总概率并不是很小的,估计任何一个配子至少包含一个突变基因。因此,它是生物进化这条历史长河中永不枯竭的源泉。

迁移

生物群体之间的迁移会带来相应的基因流动(gene flow)。这种基因流动在一定的条件下同样能引起等位基因频率的变化,具有明显的进化效果。当某些等位基因由一个种群进入另一个种群时,接受这些基因的种群的变异就会增加,等位基因频率会发生相应的改变。

Rh 阴性血型在非洲黑人中是非常普遍的,Rh 阴性基因频率高达 0.63。非洲黑人迁居到美洲经过许多世代以后,由于和白人之间的通婚使得不同人种之间发生了基因交流。现在美洲黑人中 Rh 阴性基因的频率为 0.45,而白人中的 Rh 阴性基因频率则为 0.03。这就是由于基因流动导致等位基因频率改变的典型实例。

选择



阅读与分析

以下材料是英国科学家凯特威尔(H. B. Kettlewell)关于桦尺蛾进化的一项实验研究。阅读给出的资料,分析回答如下问题:

1. 如果你是凯特威尔,根据实验结果会得出什么结论?
2. 这是选择影响种群等位基因频率的一个典型实例。其间起选择作用的力量是谁呢?

现象

桦尺蛾(*Biston betularia*)体色有变异类型,黑色对浅色为显性。在 19 世纪初期,桦尺蛾种群的主要类型为浅色,少见黑色个体。到了 19 世纪末期,作为工业革命的产物,英国中部地区的林地由于大型工业城市的发展造成了严重的煤烟污染,树干都变黑了。在这一时期,林地里的黑色桦尺蛾所占比例增加(图 7-6)。



图 7-6 位于深浅不同背景下的两种不同类型桦尺蛾

问题

桦尺蛾体色的这种变化是如何引起的呢?

假设

因为桦尺蛾白天多在树干上休息,许多鸟类以桦尺蛾为食,所以作出如下假设:

环境	浅色桦尺蛾	黑色桦尺蛾
浅色林地	不易被发现,生存率较高	容易被发现,生存率较低
煤烟染黑的林地	容易被发现,生存率较低	不易被发现,生存率较高

实验设计

1. 饲养大量两种类型的桦尺蛾,给它们都做上标记以便日后容易确认。
2. 然后,向未被污染的林地和已被污染的林地里均释放数量相等的两种桦尺蛾。
3. 一段时间后,用化学引诱剂在各释放点重新捕获桦尺蛾的样本,分别统计带标记的桦尺蛾数量,计算它们占释放量的比率。

预测

如果两种类型的桦尺蛾存活率完全相等,就会捕捉到等量的两种标记过的桦尺蛾;反之,两种桦尺蛾的数量则不相等。

结果

重新捕到的有标记的桦尺蛾占释放量的比率:

环境	浅色桦尺蛾	黑色桦尺蛾
浅色林地	15%	5%
煤烟染黑的林地	13%	28%

通常,在野生环境条件下,生物产生的后代远多于发育到成熟的个体数量,存活率和适合度(fitness)最高的表现型对于后代基因库的贡献最大。久而久之,种群中具有最高适合度的表现型频率会增加,等位基因频率随之发生改变。这种有利于生物生存和繁殖的特征延续下来,并最终取代不利于生物生存的特征的过程叫作自然选择(natural selection)。

遗传漂变是一种随机改变;基因流动和突变可能在某一方向上发生,但是该方向却与环境特征无关。只有自然选择能够纠正这些过程的无序性和随机性,并导致生物对环境的适应性进化。因此,自然选择决定着生物进化的方向。



小资料

适合度是指生物能够生存并把它基因传给后代的相对能力。

● 种内进化

现代综合进化论认为,进化就是种群在世代传递过程中等位基因频率的改变。选择、遗传漂变、迁移以及突变作用于种群的基因库可使其等位基因频率发生改变。

一个物种可以被分离成若干个独立的种群而广泛分布。通过偶然的遗传漂变,各个种群中可能会产生不同的变化。突变会使基因库中产生新的等位基因。因为它们各自处于不同的环境条件之中,自然选择的方向会有所不同。长时间过后,各种群成员之间会出现明显差异,使得一个物种之内出现不同的类别或者亚种(subspecies)。如果将来自不同种群的两个亚种放在一起,它们之间仍可以进行杂交,并可产生能正常生活、具有生殖能力的后代,说明它们仍然是一个物种。例如,分布于俄罗斯西伯利亚地区 and 我国长白山、小兴安岭等地的东北虎(*P.t.amurensis*)和分布于我国长江流域以南地区的华南虎(*P.t.amoyensis*)就是虎(*Panthera tigris*)这一物种内的两个亚种(图 7-7)。

如果各亚种种群保持隔离,并继续沿着不同的方向变化,新物种就有可能诞生。



图 7-7 东北虎(左)和华南虎(右)



自我检测

1. 某一种群内的一对等位基因 B 和 b, B 的等位基因频率是 0.7。如果该种群处于哈迪—温伯格平衡,那么杂合体的频率是 ()
A. 0.7 B. 0.42 C. 0.49 D. 0.09
2. 在一个处于哈迪—温伯格平衡的种群里,16%的个体表现隐性性状。那么种群中显性等位基因频率是 ()
A. 0.84 B. 0.36 C. 0.6 D. 0.4
3. 哈迪—温伯格定律告诉我们,如果一个种群处于遗传平衡状态,那么 ()
A. 遗传漂变正在发生
B. 种群没有进化
C. 该种群和周围种群间发生了基因流动
D. 自然选择正在发生
4. 用你自己的语言解释下列名词:
基因流动
遗传漂变
自然选择

5. 说出种群保持哈迪—温伯格平衡的条件。
6. 在一个植物种群内,有一些表现型比其他表现型能更好地度过干旱季节。如果这一种群处在干旱条件之下,若干代以后会发生什么现象?
7. 选择作用对于显性性状和隐性性状哪一个的影响更大,为什么?
8. 迁移有时会引起种群基因库的快速变化。对这一陈述加以解释。

第 3 节 物种进化与生物多样性的形成

生命的一个重要特征就是它的多样性。进化论认为地球上现存的所有生物都是由共同祖先进化而来的。现今地球上仅鱼类就有 35 000 多种,绿色开花植物 25 万多种,昆虫更是达 100 多万种。如此种类繁多的物种是如何进化来的?新物种又是如何形成的呢?

● 物种的概念

虽然我们对于物种(species)这个用于区分生物类群的概念并不陌生,但要准确定义并不简单。18 世纪杰出的生物学家,被誉为现代分类学奠基人的林耐依照植物体形态上的差异,将它们分为独立的物种。我们至今仍在使用这种方法对生物进行分类。但是仅仅依靠形态特征有时无法充分说明物种的组成,比如狗的体型、外貌千姿百态,然而所有的狗均属同一物种(图 7-8)。



林耐



图 7-8 形态各异的狗

群体遗传学的发展大大澄清了物种这一概念，拥有一个共同基因库的生物类群就是一个物种。生物学上物种的概念以生殖隔离为基础，同一物种生物个体之间可以自由地交配，并能产生有生育能力的后代，而无法与其他物种进行交配。换句话说，每一物种都有一个与其他物种相隔离的基因库，生殖隔离限制了物种之间的基因交流。猫和狗分属不同的物种，因为它们有着各自独立的基因库，彼此的遗传物质无法进行自然交换。相反，不同品种的狗属于同一个物种，因为这些狗之间可以通过杂交进行遗传物质的交换。马和驴虽然在人工饲养的条件下可以交配并能产生后代，但其后代骡却没有生育能力，所以马和驴分属不同的物种(图 7-9)。



图 7-9 马(左)、骡(中)和驴(右)

● 新物种的形成过程



阅读与分析

阅读以下资料,分析夏威夷群岛上各种蜜旋木雀形成过程的关键因素是什么?为什么在大陆环境下,蜜旋木雀没有像在夏威夷群岛上那样进化出那么多种类?

夏威夷群岛是一群坐落在太平洋上的孤立的小岛,距离大陆最近的也有几千千米。这些由火山喷发形成的小岛已经存在了至少 500 万年。生活在这些岛屿上的一类美丽的小鸟名叫蜜旋木雀,但它们并不是一个物种。不同种的蜜旋木雀生活习性不同,尤其是喙的形态和大小有很大差异。这些形态各异的蜜旋木雀是从何而来的呢?

科学家推断,大约在 500 万年以前,或许由于某种偶然因素,如飓风的作用,少量的蜜旋木雀来到了某一岛上。岛上有着丰富的食物资源和各种各样的栖息地。第一批定居海岛的蜜旋木雀有着麻雀一样的喙,取食果实、种子和昆虫。在没有竞争的岛上,这批最初的蜜旋木雀迅速繁殖并传播到其他岛上。定居在不同岛屿上和同一座岛屿不同地区的蜜旋木雀种群相互隔离,蜜旋木雀喙的形状和大小发生了变异。随着时间的推移,在自然选择的作用下,形成了许多种长有形态各异喙的蜜旋木雀(图 7-10)。它们适于取食不同的食物,有的喙细长而弯曲,适于从管状花中取食花蜜;有的喙则短而粗,适于凿开树皮取食昆虫。这些不同种的蜜旋木雀是由几百万年以前定居于这些岛屿上的同一种蜜旋木雀演变而来的。

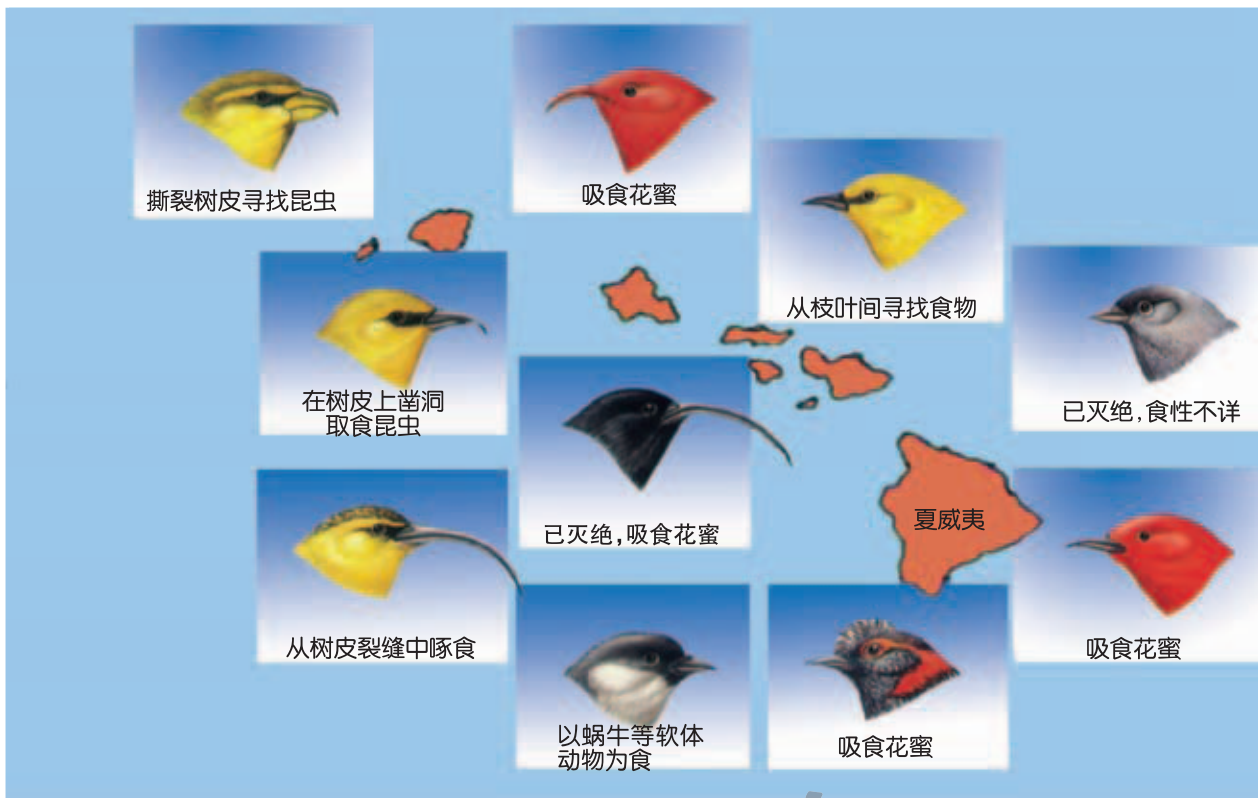


图 7-10 分布于夏威夷群岛上的各种蜜旋木雀

由此看来,实验室里无法进行的进化实验,在那些孤立的小岛上已经发生了。当然,这样的自然实验可能持续了几百万年。

通过以上案例可以看出,新物种的形成需要通过长时间的地理隔离。由于被隔离的种群中可能会出现不同的变异和基因重组,而一个种群的基因突变和重组对其他种群的等位基因频率没有影响,因此各种群在长时间的环境条件与选择作用下,等位基因频率会向不同的方向发展,导致种群之间在结构、生理和行为等方面的差异越来越大,以后即便是生活在同一地区,它们之间也不能杂交产生正常存活并有生殖能力的后代了,因为它们之间已经形成生殖隔离。这样,原来被隔离的种群就变成了不同的物种。因此,变异、选择和隔离是形成新物种的三部曲。

● 物种进化的方式

科学家已经发现生物界中存在着各种进化方式。

分歧进化

像占据不同栖息地和小生境的夏威夷蜜旋木雀的进化过程一样,由一个原始物种经过漫长地质年代,适应不同的环境,向着不同的方向发展进化,形成许多新物种的进化方式,叫作分歧进化(divergent evolution,图 7-11)。

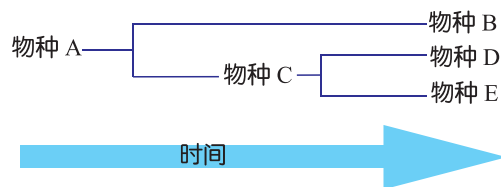


图 7-11 分歧进化

哺乳动物的进化,就是分歧进化的典型实例。随着最初的哺乳动物散布到新区,它们适应了新的环境条件。这些适应逐步产生出不同的物种,最后形成了今天生存在地球上的各种不同的哺乳动物(图 7-12)。

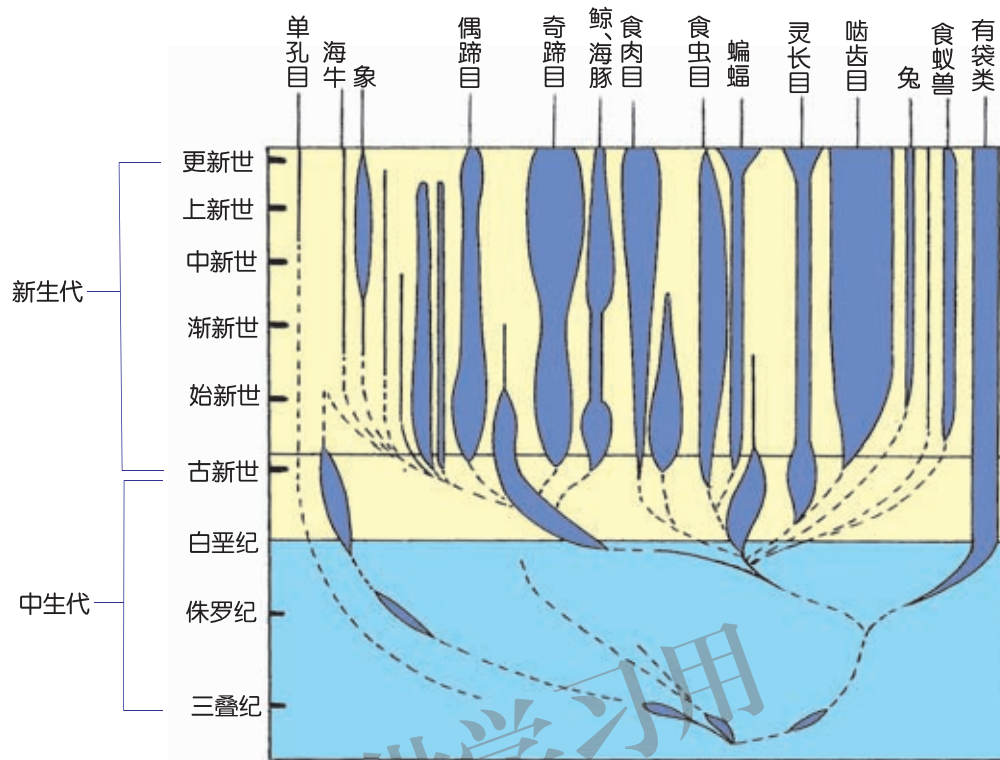


图 7-12 哺乳动物的分歧进化(虚线表示没有直接化石证据的假设关系)

趋同进化

虽然当种内生物之间的差异大到彼此不能交配时,分歧就会发生。但是,分歧发生以后,有些类群在相同或相似的环境下,却能按照一个方向进化。自然选择可以作用于远缘物种使其变得外表极其类似,虽然它们没有共同的祖先,却适应了相同的环境。这种状况被称为趋同进化(convergent evolution, 图 7-13)。



图 7-13 趋同进化

鲨鱼和海豚的外形非常相似,但却不是近亲(图 7-14)。它们的相似是由于生活在相同

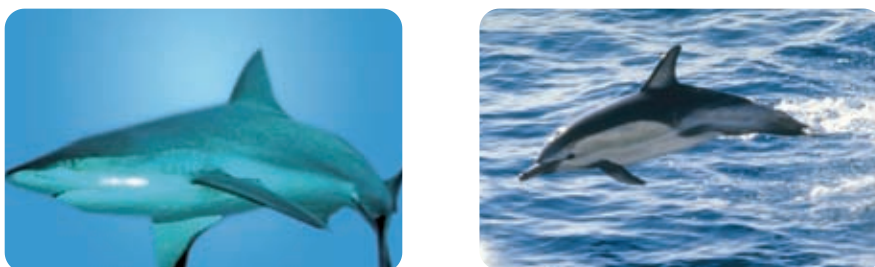


图 7-14 分属鱼纲和哺乳纲的鲨鱼(左)和海豚(右)体形却很相似

的环境里，相似的选择压力使它们形成流线形体形，能够最大程度地减少水的阻力。又如，生活在非洲沙漠的植物大戟同生活在墨西哥沙漠的仙人掌相比较，两者外形极其相似而花的结构却不相同，说明它们分属不同的科，前者属大戟科，后者属仙人掌科(图 7-15)。



图 7-15 大戟(左)和仙人掌(右)

●物种进化的速率

物种进化是否一定是一个相当缓慢的过程，需要很长的时间呢？生物学家早已注意到化石记录中存在着许多过渡类型的缺失，即有起点和终点，但是缺乏从一个物种进化到另一物种的中间阶段。传统渐变论将这一事实归咎于化石记录的不完整。生物学家们一直试图补上这些缺失部分，就像小说家打算将一部有了开头和结尾的小说中间情节补上一样。

然而，许多生物学家已经开始质疑化石记录是否真的不完整。间断平衡(punctuated equilibrium)理论认为，化石记录精确地反映了物种形成时所发生的进化。传统渐变论主张新物种是由原始物种分出的一些小群体，由于它们获得了新的适应性而变得越来越不相似。间断平衡理论则认为新物种的变化主要发生在原始物种分出新物种的时候，物种存在的其余时间变化甚小，所以难以找到中间类型的化石记录。这样，按照间断平衡理论，物种形成是

以“爆发”式进行的，所需时间约数千年，这与渐变论的几百万年相比，是相当短暂的。紧跟在这种短时间的活跃进化之后是长时间的进化停滞；以后，当进化继续时新物种形成，同时许多老物种被淘汰从而绝灭(图 7-16)。

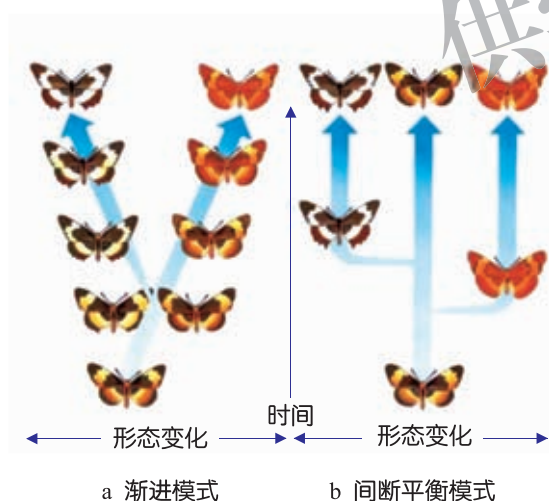


图 7-16 物种形成速率的两种模式

虽然生物学家们关于进化机制的争论仍在继续，但这却是科学理论不断改进的良好例证。新的信息引起新的问题和新的假设，每种新的假设又必须通过检验才能确定其真实性。通过对原有理论的不不断修正，科学本身就变得日臻完善，我们对于自然界本质的认识和理解也就日益深入和准确。

自我检测

- 根据物种的生物学概念，过去曾被认为是两个不同物种的鸟，现在被认为是同一物种。显然生物学家发现了这两种鸟 ()
 - A. 生活在同一地区
 - B. 彼此可以自然交配
 - C. 外形几乎完全相同
 - D. 生活在不同的地方

2. 一个小的、孤立的种群比一个大的种群更容易形成新物种。原因是小种群 ()
 - A. 包含更多的遗传多样性
 - B. 更有可能在新环境中生活
 - C. 更容易影响基因流动
 - D. 更易受到遗传漂变和自然选择的影响
3. 适于解释化石记录中存在缺失的是 ()
 - A. 遗传平衡
 - B. 渐变论
 - C. 间断平衡
 - D. 遗传漂变
4. 阿拉斯加的北极熊和俄罗斯的棕熊具有共同的祖先。它们在进化成两个物种的过程中,可能是哪一因素在起作用? ()
 - A. 地理隔离
 - B. 无性生殖
 - C. 有丝分裂
 - D. 人工选择
5. 将地球上有着不同肤色的各个种族的人划归为同一物种的生物学依据是什么? 人类有无可能通过分歧进化在未来形成新的物种? 为什么?



开阔眼界

澄江化石群与寒武纪大爆发

大约 35 亿年前,地球上诞生了第一批单细胞原核生物。到了寒武纪,地球上突然喧闹起来,生物门类和数量像氢弹爆炸似的散布开来,这一爆发大约持续了 200 万年,而证明大爆发确实存在的有力证据就是澄江古生物化石群。

自 1984 年中科院南京地质古生物研究所的科学家首次在云南澄江帽天山发现了第一批保存极好的软体、节肢动物化石以来,科学家们对澄江生物群开展了一系列卓有成效的发掘和研究,先后发现了保存完整的化石标本达 3 万多块(图 7-17)。其中有多细胞动物化石近 100 个物种和包括脊索动物门在内近 30 个相当门一级的分类单位。澄江生物群所展示的演化模式与达尔文所预示的模式完全不同。它不但证实了大爆发式的演化事件在五亿三千多万年前确实曾经发生,最令人震惊的是在这一事件发生的短短数百万年(可能只有一两百万年)期间,几乎所有现生动物的门类和许多已灭绝了的生物,突发式地出现于寒武纪地层,而在更老的地层中却几乎没有其祖先型的生物化石发现。在这一个瞬间性突发的大事件中,不仅建立了所有现生动物门类(包括脊索动物在内)的结构蓝图,另外还有二十几个已经灭绝了的生物种,与现生动物的分类系统没

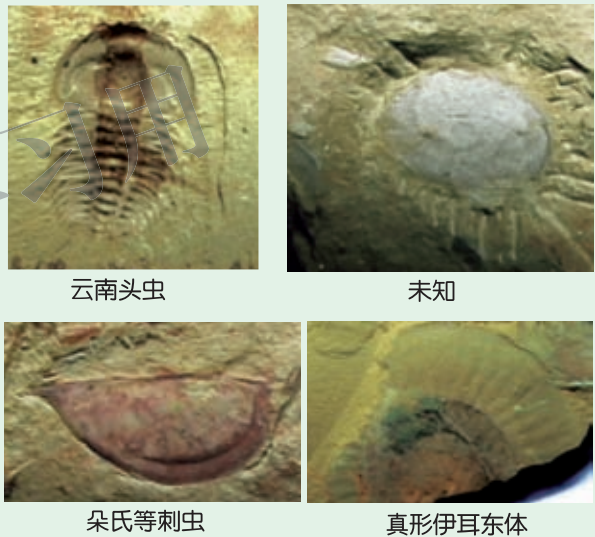


图 7-17 澄江生物群中的部分化石

有任何关联,但每一个种却各自代表一个相当于门一级的结构蓝图。因此,寒武纪大爆发可看成是动物门类结构蓝图诞生的大事件。

一系列的重要化石发现对达尔文及现代综合进化论所预测的倒锥形进化树模式提出了挑战,为爆发式“蘑菇云”演化理论提供了事实依据。澄江生物化石群的发现引起了国际学术界的极大震惊,被誉为“20 世纪最惊人的科学发现之一”。随着科学家研究的深入,会有更多的惊人发现展现在我们面前。

第 4 节 进化论对人类思想观念的影响及其面临的挑战

进化论诞生在 19 世纪的欧洲,在这块有着浓厚宗教氛围的大陆上,进化论从它诞生的那天起,就同神创论进行着不懈的斗争,而且斗争的范围逐渐扩大到美洲、亚洲乃至全世界,直到进化论逐渐为世人所接受。这是一场人类世界观的革命,其意义远远超出生物学界。同时,进化论本身又在争论中不断地发展和完善。进化论到底对人类的思想观念产生了哪些影响?它是否已经完美无缺了呢?

● 进化论改变了人们的思想

进化论一经提出,就遭到了许多人的质疑和否定。经过长期的斗争和理性的思考后,科学界和普通人已广泛接受了进化思想,用它战胜和取代了根深蒂固的神创论。这不仅是科学发展史上的一件大事,也是人类文明发展史上的一件大事,是人类思想观念的一场革命。进化论的提出,使人们对于自然界本质的理解更加深入和准确,认识到自然界是变化的、发展的,而不是上帝有目的地创造和永恒不变的。进化论已经成为当代人类思想宝库中的重要内容之一。

● 进化论是现代生物学的基石

在生物进化这一事实被确认之后,对于生物进化的机制,科学界却存在着各种各样的理论。1859 年《物种起源》的发表标志着进化论的诞生,从那时起 100 多年以来,关于进化机制就一直进行着激烈的争论。然而正是由于争论的存在,才使得进化论得以不断发展,日臻完善。

将达尔文自然选择学说与孟德尔遗传学相结合产生的现代综合进化论,阐明了生物进化的遗传学机制。20 世纪中后期,分子生物学家和古生物学家在各自领域里的研究又揭示了一些用传统进化学说难以解释的现象,引发了对现代综合进化论的批评和挑战,出现了分子进化中性学说和间断平衡理论等新的进化学说,进一步丰富了进化理论。如今进化理论已经深入到了生命科学的各个学科领域,分子生物学、细胞学、分类学、生态学和古生物学的理论研究大多与进化论有关,进化生物学正在成为当代理论生物学的热点。同时生物进化的研究在应用科学如农业、基础医学、生物技术、优生优育以及社会发展的研究中都有着重要的作用。

● 进化论面临的挑战

如何统一分子水平的进化和表型进化

最初的达尔文学说以及现代综合进化论都十分强调自然选择在生物进化中的作用,认为选择是进化的驱动力量。然而分子生物学的研究在为生物进化补充了重要证据的同时,也

为进化论的研究提出了新的问题。1968年,日本遗传学家木村资生提出了分子进化中性学说。这一学说认为多数或绝大多数突变是中性的,无所谓有利或不利,对生物体既没有好处也没有害处。例如,决定氨基酸的密码子大多不只一个,密码子中的第三个碱基置换往往不会改变氨基酸的组成,比如UUU突变成UUC,决定的氨基酸仍然是苯丙氨酸;另外基因中的内含子和重复序列发生突变同样也不会影响蛋白质的氨基酸组成;还有一些基因的突变虽然能够改变蛋白质的氨基酸组成,但这种蛋白质的功能并不受影响。因此,自然选择对于这些中性突变不起作用。生物的进化主要是中性突变在自然群体中进行随机遗传漂变的结果,即突变在种群中被随机地固定或消失,而不是通过选择才被保留或淘汰。这是中性学说与达尔文进化论的不同之处。此学说一经提出便引发了一场大辩论,但随着分子生物学研究的不断深入,发现了许多强有力的证据,其主要内容已被科学界所接受。形态进化和基因进化存在着明显不同的机制,说明进化机制的探讨亟须形态和分子两个层次的结合。因此如何将分子水平的进化与表型进化加以统一,是有待进一步探索的重大理论问题。

微进化与大进化的机制是否相同

微进化是指种群内等位基因频率的改变;大进化是指生物进化过程中从一个类型到另一个类型的跃变,如从鱼类进化成两栖类。现代综合进化论成功地解释了微进化和物种形成的机制,并且认为微进化和物种形成的研究成果可以进一步推广到大进化,即用选择、突变、迁移和遗传漂变等微观进化机制来解释高级分类单位(属、科、目等)起源的大进化现象,第一次实现了微观和宏观的统一,将孟德尔遗传学、分类学、古生物学和生态学思想融入进化理论。然而有些科学家对此表示怀疑,他们认为生物大进化可能有属于自己的机理。事实上,在综合进化论形成后的半个多世纪里,许多来自形态学、化石记录和分子生物学的研究揭示出许多无法用综合进化论进行解释的现象。例如,对于类似澄江动物群所代表的“寒武纪大爆发”那样的跃进式进化现象,综合进化论就无法解释,因此有科学家提出了“间断平衡学说”。还有科学家认为生物新类型的产生是在生物胚胎发育过程中基因突变的结果,胚胎发育过程中的微小突变可以导致成体的巨大变化。这些提法已经得到了一些发育生物学研究成果的支持。

虽然关于大进化的机制与微进化是否相同,至今还缺乏直接的证据,但是随着化石记录的不断丰富以及发育生物学和分子生物学研究的深入,越来越多的大进化难题将被解决。

● 生物进化在继续,进化理论在发展

虽然关于进化机制的争论至今仍在进行着,但是进化思想确实已经对科学界乃至普通人的思维产生了一定的影响。科学家们所进行的这些活动,都是对进化论的修正与改进。科学从来就不是静止的、固定不变的,总是处在不断的补充与修改之中,它是一条有渊源而无止境的长河。进化科学同样也在不断地发展与完善。进化论诞生100多年以来,本身就在不断地进化,科学家探索生物进化机制的脚步也从未有过停息,前一位开拓者的结束,预示着下一位探索者的开始。正如达尔文的好友华莱士所说:“生命现象复杂多变、异彩纷呈。在探索它的起因的道路上,永不停息,永不满足。”



自我检测

从进化论的产生与发展过程中,谈谈你对科学的理解。



课外实践

通过互联网、图书馆搜集有关生物进化的相关信息,了解进化论的最新进展。

本章小结

节次	重要概念	重要术语
第1节 生物进化的证据	<ul style="list-style-type: none"> ● 生物进化有多方面的证据,近年来,免疫学、分子生物学等现代生物学研究为生物进化提供了许多可靠的新证据。 	DNA - DNA 杂交技术
第2节 种群是进化的基本单位	<ul style="list-style-type: none"> ● 物种形成和生物进化的单位是种群,而不是单个的个体。生物进化的过程是种群在世代延续过程中发生了等位基因频率的改变。 ● 一个种群中的全部个体所含有的全部遗传信息被称为种群的基因库。某一等位基因在基因库中所占的比率,叫作等位基因频率。 ● 哈迪 - 温伯格定律指出,在种群极大,随机交配,没有迁出、迁入、突变和选择的条件下,种群的等位基因频率保持不变(哈迪 - 温伯格平衡)。种群的等位基因频率没有改变,进化就没有发生。 ● 导致种群等位基因频率改变的因素有:遗传漂变、突变、基因流动和选择。 ● 自然选择决定着生物进化的方向。 	种群 基因库 等位基因频率 哈迪 - 温伯格平衡 哈迪 - 温伯格定律 遗传漂变 基因流动 自然选择 亚种
第3节 物种进化与生物多样性的形成	<ul style="list-style-type: none"> ● 生物学上种的概念以生殖隔离为基础,同种生物个体之间可以自由地交配并能产生有生育能力的后代,而无法与其他物种进行交配。拥有一个共同基因库的生物类群就是一个物种。 ● 现代综合进化论认为新物种的形成需经过变异、自然选择和隔离,而且需要极长的时间。物种进化的方式既有分歧进化,又有趋同进化。 ● 传统渐变论认为物种的进化是漫长的、渐变的过程;间断平衡理论认为物种进化是爆发式的、快速的。 	物种 生殖隔离 分歧进化 趋同进化 间断平衡
第4节 进化论对人类思想观念的影响及其面临的挑战	<ul style="list-style-type: none"> ● 进化论自诞生之日起,就与神创论进行着不懈的斗争。进化论改变了人们的思想,并且成为了现代生物学的基石。同时,进化论也在争论中得到了发展。 ● 进化论在发展完善中仍然面临着挑战:如何统一分子水平的进化和表型进化?微进化与大进化的机制是否相同?这些问题都有待进一步探索。生物进化在继续,进化理论在发展。 	

中英文词汇对照表

半保留复制	semiconservative replication
伴性遗传	sex-linked inheritance
编码链	coding strand
表现型	phenotype
不完全显性	incomplete dominance
重复	duplication
超级螺线体	supersolenoid
测交	test cross
纯合体	homozygote
次缢痕	secondary constriction
单基因病	single gene disorder
单倍体	haploid
倒位	inversion
等位基因	allele
等位基因频率	allele frequency
DNA - DNA 杂交技术	DNA - DNA hybridization technique
DNA 聚合酶	DNA polymerase
多倍体	polyploid
多基因病	polygenic disorder
二倍体	diploid
发夹结构	hair-pin structure
翻译	translation
反密码子	anticodon
非编码链	non-coding strand
非等位基因	non-allele
分离规律	law of segregation
分歧进化	divergent evolution
复等位基因	multiple alleles
哈迪-温伯格定律	Hardy-Weinberg law
哈迪-温伯格平衡	Hardy-Weinberg equilibrium
核酶	ribozyme
核酸	nucleic acid
核小体	nucleosome
基因	gene
基因表达	gene expression
基因表达的调控	regulation of gene expression
基因工程	gene engineering
基因库	gene pool
基因流动	gene flow
基因频率	gene frequency
基因突变	gene mutation
基因型	genotype
基因治疗	gene therapy
基因重组	genetic recombination
间断平衡	punctuated equilibrium
减数分裂	meiosis
精子	sperm
聚合酶链式反应	polymerase chain reaction
联会	synapsis
卵细胞	egg

续表

螺线管体	solenoid
密码子	codon
内含子	intron
启动子	promoter
前体信使 RNA	Pre-mRNA
亲本	parent
趋同进化	convergent evolution
缺失	deletion
染色体	chromosome
染色单体	chromatid
染色体病	chromosomal disorder
染色体结构变异	chromosomal structural change
染色体数目变异	numerical chromosome change
染色体组	chromosome set
染色体组型	idiogram
染色质	chromatin
人类基因组计划	Human Genome Project
RNA 聚合酶	RNA polymerase
熔解温度	melting temperature
适合度	fitness
受精作用	fertilization
四分体	tetrad
随体	satellite
同源染色体	homologous chromosome
外显子	exon
完全显性	complete dominance
物种	species
X 性染色体	X sex chromosome
显性基因	dominant gene
显性性状	dominant character
限性遗传	sex-limited inheritance
相对性状	relative character
信使 RNA	messenger RNA
性连锁基因	sex linkage gene
性状	character
性状分离	segregation of character
亚种	subspecies
烟草花叶病毒	tobacco mosaic virus
遗传	inheritance
遗传病	inherited disease
遗传漂变	genetic drift
易位	translocation
隐性基因	recessive gene
隐性性状	recessive character
诱发突变	induced mutation
杂合体	heterozygote
中心法则	central dogma
种群	population
主缢痕	primary constriction
转录	transcription
着丝粒	centromere
子代	offspring
自然突变	natural mutation
自然选择	natural selection
自由组合规律	law of independent assortment

书海拾贝

1. 《遗传学》 马丁·布鲁克斯著 生活·读书·新知三联书店 2003年
2. 《破解遗传密码》 杨焕明主编 北京少年儿童出版社 北京教育出版社 2002年
3. 《生命的起源与进化》 郭建崑 盛泓洁 张文定著 广西教育出版社 2000年
4. 《诺贝尔奖百年鉴——传承生命》 王身立 颜青山 陈建化著 上海科技教育出版社 2001年
5. 《人体密码的破译》 刘植义 刘一婷 朱正歌著 河北科技出版社 2002年
6. 《基因与生命的本质》 赵立平编著 山西科技出版社 2000年
7. 《生命科学带你走向未来》 黄可心主编 吉林教育出版社 2000年
8. 《人类进化足迹》 吴新智主编 北京教育出版社 北京少年儿童出版社 2002年
9. 《史前生物历程》 李传夔主编 北京教育出版社 北京少年儿童出版社 2002年

后 记

新世纪之初，我国积极开展了新中国成立以来的第八次基础教育课程改革。我们根据国家《基础教育课程改革纲要（试行）》的精神以及《普通高中生物课程标准（实验）》的要求，编写了这套符合现代课程理念和我国实际情况、体现改革精神、有利于促进学生自主学习和终身发展、有利于培养学生科学素质的高级中学课程标准《生物》实验教科书。

本套教科书由刘植义和付尊英主编，本册的执笔编写者为（以姓氏笔画为序）：朱正歌、毕诗秀、党凤良、韩玉珩、赫子瑞、潘紫千；参加讨论的有：万五星、尹惠芳、边艳青、石振华、白文忠、李冰、李红敏、陆强、周予新、张灵芝、赵宝华、崔庚寅、葛荣朝等。

在教材编写过程中，许多教育界的前辈和各学科专家、学者以及第一线的教师们给予了热情的帮助。在本套教科书出版之际，我们特别感谢孙大业、宋大祥两位院士的亲临指导，给我们提出许多宝贵的意见和建议；我们诚挚地感谢叶佩珉、项伯衡、邱兆社、刘广发、余自强、刘毓森、赵占良、王真真、谭永平、罗耀武、郑春和、封建业、张玉海、张彦慧、谭秋霞、姚红、翟丽光、刘彤、夏少君、封荣信等对这套教材提供过帮助和支持的所有专家、学者和教师。

本套教科书经全国中小学教材审定委员会2004年初审通过。希望广大师生在使用过程中提出宝贵意见，以便我们进一步修改和完善。