

第5章 基因突变及其他变异

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

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



the
human
genome

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

第 1 节 基因突变和基因重组

问题探讨



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

讨论:

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

本节聚焦

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

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

基因突变的实例

镰刀型细胞贫血症是一种遗传病。正常人的红细胞是中央微凹的圆饼状,而镰刀型细胞贫血症患者的红细胞却是弯曲的镰刀状(图5-1)。这样的红细胞容易破裂,使人

患溶血性贫血,严重时会导致死亡。这种病是怎样形成的呢?对患者红细胞的血红蛋白分子的分析研究发现,在组成血红蛋白分子的多肽链上,发生了氨基酸的替换(图5-2)。



图 5-1 正常红细胞(左)和镰刀型红细胞(右)

缬氨酸—组氨酸—亮氨酸—苏氨酸—脯氨酸—谷氨酸—谷氨酸—赖氨酸…… 正常

缬氨酸—组氨酸—亮氨酸—苏氨酸—脯氨酸—缬氨酸—谷氨酸—赖氨酸…… 异常

图 5-2 血红蛋白分子的部分氨基酸顺序



思考与讨论

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

蛋白质	正常	异常
氨基酸	谷氨酸	缬氨酸
mRNA	G <input type="text"/> A	G <input type="text"/> A
DNA	C T T G A A	C <input type="text"/> T G <input type="text"/> A

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

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

基因突变的原因和特点

基因突变是如何产生的呢?

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

学科交叉

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

为什么在强烈的日光下要涂抹防晒霜, 做 X 射线透视的医务人员要穿防护服?



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

► 批判性思维

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

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

基因突变有什么特点呢？

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

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

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

基因突变有什么意义呢？

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

基因重组

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

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

为什么会出现这种差异呢?



图 5-4 猫由于基因重组而产生的毛色变异

思考与讨论

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

2. 即使不考虑基因突变, 如果要保证子女

中有两个所有基因完全相同的个体, 子女的数量至少应是多少?

3. 你能从基因重组的角度解释人群中个体性状的多种多样吗?

基因重组有什么意义呢?

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



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 基因突变是广泛存在的, 并且对生物自身大多是有害的。 ()

(2) 基因突变一定能够改变生物的表现型。 ()

(3) 基因重组可以产生新的性状。 ()

2. 下列属于可遗传的变异的是:

A. 由于水肥充足, 小麦出现穗多粒大的性状;

B. 紫外线照射使人患皮肤癌;

C. 在棕色猕猴的自然种群中出现了白色的猕猴;

D. 人由于晒太阳而使皮肤变黑。

答 []

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

A. 基因突变频率高;

B. 产生新的基因组合机会多;

C. 产生许多新的基因;

D. 更易受环境影响而发生变异。

答 []

4. 下列有关基因重组的说法, 不正确的是:

A. 基因重组是生物变异的根本来源;

B. 基因重组能够产生多种基因型;

C. 基因重组发生在有性生殖的过程中;

D. 非同源染色体上的非等位基因可以发生重组。

答 []

二、拓展题

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

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

第2节 染色体变异

问题探讨

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

讨论：

你的推测是什么？

无子西瓜

基因突变是染色体的某一个位点上基因的改变，这种改变在光学显微镜下是无法直接观察到的。而染色体变异(chromosomal variations) 是可以显微镜直接观察到的，如染色体结构的改变、染色体数目的增减等。

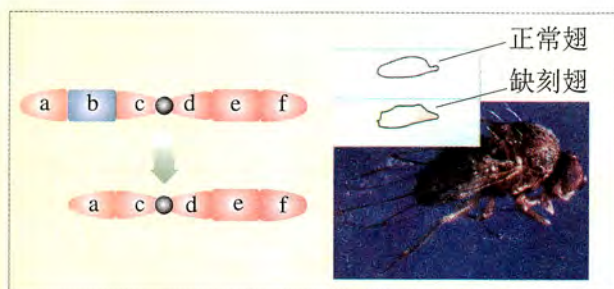
染色体结构的变异

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

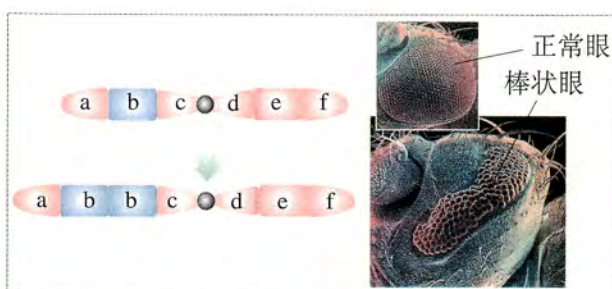
在自然条件或人为因素的影响下，染色体发生的结构变异主要有以下4种类型（图5-5，图5-6）。

本节聚焦

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



染色体中某一片段缺失引起变异。例如，果蝇缺刻翅的形成。



染色体中增加某一片段引起变异。例如，果蝇棒状眼的形成。

图5-5 染色体结构变异示意图（一）



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

染色体中某一片段位置颠倒也可引起变异。

图 5-6 染色体结构变异示意图（二）

知识链接

个别染色体增加或减少的变异参见本章第 3 节。

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

染色体数目的变异

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

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

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



图 5-7 果蝇的染色体照片

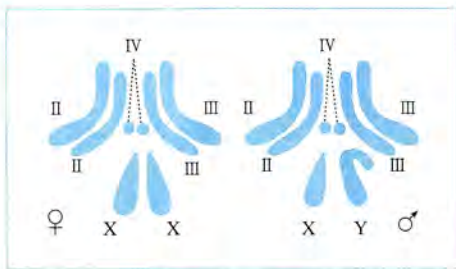


图 5-8 雌雄果蝇体细胞的染色体图解

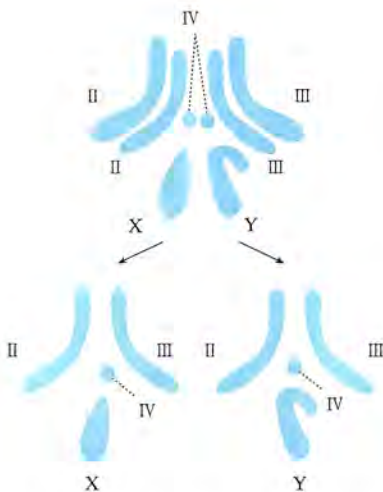


图 5-9 雄果蝇的染色体组图解

二倍体和多倍体

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

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

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

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

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

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

► 相关信息

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



图 5-10 染色体数目加倍后的草莓 (上) 和野生状态下的草莓 (下)

► 相关信息

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

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



实验

低温诱导植物染色体数目的变化

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

目的要求

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

材料用具

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

方法步骤

1. 将洋葱（或大葱、蒜）放在装满清水的

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

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

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

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

结论

将实验得出的结论填写在实验报告册上。

讨论

秋水仙素与低温都能诱导染色体数目加倍，这两种方法在原理上有什么相似之处？



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 体细胞中含有两个染色体组的个体就是二倍体。 ()

(2) 用秋水仙素处理单倍体植株后得到的一定是二倍体。 ()

2. 秋水仙素诱导多倍体形成的原因是：

- A. 诱导染色体多次复制；
B. 抑制细胞有丝分裂时纺锤体的形成；

- C. 促进染色体单体分开，形成染色体；
D. 促进细胞融合。

答 []

3. 填表

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

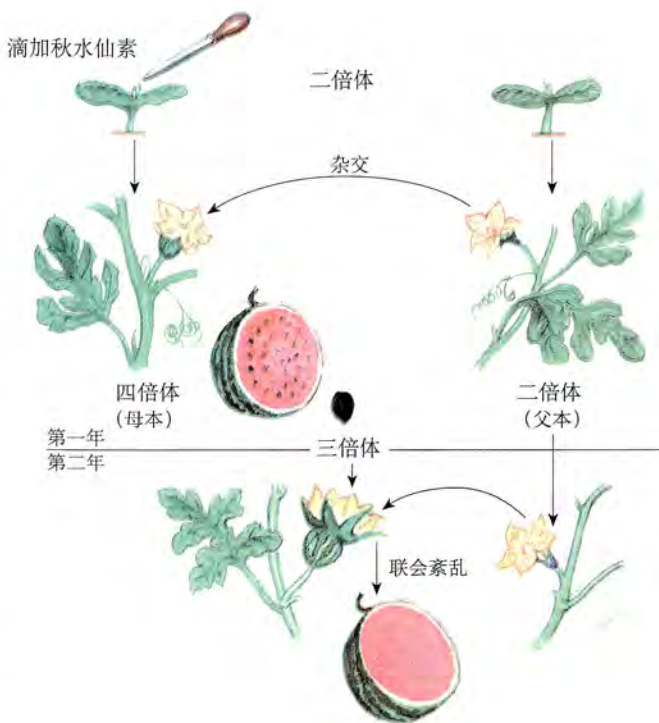
比较项目 生物种类	体细胞中的 染色体数	配子中的 染色体数	体细胞中的 染色体组数	配子中的 染色体组数	属于几倍体 生物
豌豆		7	2		
普通小麦	42			3	
小黑麦		28			八倍体

二、拓展题

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

下面是三倍体无子西瓜的培育过程图解。请回答下列问题：

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



第3节 人类遗传病

问题探讨



肥胖病

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

讨论:

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

本节聚焦

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



图 5-11 软骨发育不全的患儿

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

人类常见遗传病的类型

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

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

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

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

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

在了解人类常见遗传病的类型之后，让我们通过调查来进一步认识人类遗传病。

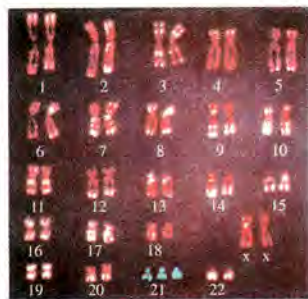


图 5-12 21 三体综合征患者的染色体组成



图 5-13 21 三体综合征患儿



调查

调查人群中的遗传病

目的要求

1. 初步学会调查和统计人类遗传病的方法。
2. 通过对几种人类遗传病的调查，了解这几种遗传病的发病情况。
3. 通过实际调查，培养接触社会、并从社会中直接获取资料或数据的能力。

提示

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

数据，应在班级和年级中进行汇总，这项工作可由教师统一安排。

5. 根据全年级汇总的数据，可按下面的公式计算每一种遗传病的发病率。

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

讨论

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

遗传病的监测和预防

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



图 5-14 遗传咨询的内容和步骤

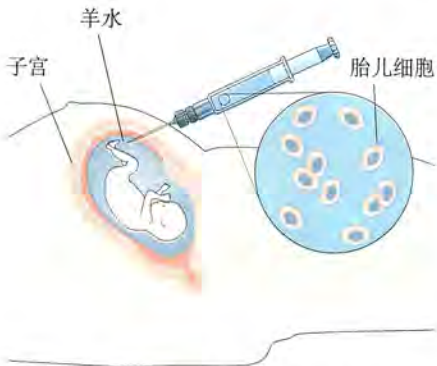


图 5-15 羊水检查示意图

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

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

资料搜集和分析

通过基因诊断来监测遗传病

搜集有关基因诊断方面的资料。

讨论：

1. 你能说出通过基因诊断来确定是否患某种遗传病的实例吗？

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

人类基因组计划与人体健康

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

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

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

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

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

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



资料搜集和分析

人类基因组计划及其影响

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

集有关HGP及其意义的资料，并针对讨论部分的问题发表自己的见解。

正面效应及相应观点

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

2. 在人出生时就能通过遗传分析进行遗传病的风险预测和预防。

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

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

.....

负面效应及相应观点

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

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

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

.....

讨论：

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

2. 你如何理解《关于人类基因组与人类权利的国际宣言》的4条基本原则？

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

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



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

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

2. 列表总结遗传病的类型和实例。

二、拓展题

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



科学·技术·社会

基因治疗

基因治疗是指用正常基因取代或修补病人细胞中有缺陷的基因, 从而达到治疗疾病的目的。1990 年, 美国科学家实施了世界上第一例临床基因治疗。患者是一位患有严重复合型免疫缺陷疾病的 4 岁小姑娘艾姗蒂 (D. Ashanthi)。由于基因的缺陷, 她的体内缺乏腺苷酸脱氨酶 (ADA), ADA 的缺乏导致她不具有正常人所具有的免疫力。科学家从她体内取出白细胞, 转入能够合成 ADA 的正常基因, 再将导入了正常基因的白细胞输入她体内。经过 2 年的持续治疗, 终于使她恢复了健康。此后不久, 科学家又运用这一疗法治疗了数十例严重复合型免疫缺陷疾病。

但是, 接踵而来的失败成为笼罩在这项新技术上空的阴影。1999 年, 一位 18 岁的男青年因基因治疗而死于美国费城。美国《科学》杂志曾连续刊登了美国食品和药品管理局 (FDA) 宣布暂时禁止某大学进行基因治疗实验的报导。

经过十多年的发展, 基因治疗的研究已经取得了不少进展。但是, 目前都还处于初期临床试验阶段, 还不能保证稳定的疗效和安全性。尽管存在着许多障碍, 但基因治疗的发展趋势仍是令人鼓舞的。或许正如基因治疗的奠基者所预言的那样, 基因治疗这一新技术将会推动 21 世纪的医学革命。



严重复合型免疫缺陷疾病的患者生活在用玻璃隔离的无菌房中

本章小结

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

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

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

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

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

自我检测

一、概念检测

判断题

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

选择题

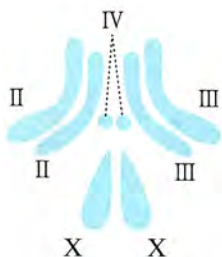
下列哪种情况能产生新的基因：

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

答 []

识图作答题

根据果蝇染色体组成的示意图，填充下列空白。



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

画概念图

以概念图的形式总结可遗传的变异包括哪些内容。

二、知识迁移

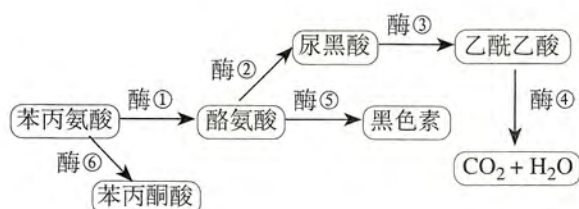
一对夫妇，其中女方由于X染色体上携带一对隐性致病基因而患有某种遗传病，男方表现型正常，这对夫妇想知道他们的胎儿是否会携带这个致病基因。你能够帮助这对夫妇进行分析吗？

三、技能应用

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

四、思维拓展

下图表示人体内，苯丙氨酸的代谢途径。请根据图示讨论下列问题。



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