



北京师范大学国家基础教育
课程标准实验教材总编委会组编

经全国中小学教材审定委员会2004年初审通过
普通高中课程标准实验教科书

生物

必修 2

遗传与进化

主编 吴相钰 刘恩山



浙江科学技术出版社

普通高中课程标准实验教科书

生 物

SHENGWUXUE 必修 2 SHENGWUXUE

遗传与进化

主编 吴相钰 刘恩山



浙江科学技术出版社

主编

吴相钰 刘恩山

本册编者

黄远樟 梁前进 葛明德
朱立祥 李晓辉

责任编辑

施 忆

责任美编

金 晖

责任校对

马 融

责任印务

田 文

书 名 普通高中课程标准实验教科书
生物 必修2 遗传与进化

出版发行 浙江科学技术出版社

杭州市体育场路347号 邮政编码:310006

联系电话:0571-85069529

排 版 杭州兴邦电子印务有限公司

印 刷 浙江新华数码印务有限公司

经 销 全国各地新华书店

开 本 787×1092 1/16 印 张 8.75

字 数 143 000

版 次 2016年11月第1版 2019年7月第4次印刷

书 号 ISBN 978-7-5341-7323-3 定 价 8.27元

版权所有 翻印必究

(图书出现倒装、缺页等印装质量问题,本社负责调换)

定价批准文号:浙发改价格[2019]319号 举报电话 12358

目录 Contents

第一章 孟德尔定律 / 1

- 第一节 分离定律 / 2
- 第二节 自由组合定律 / 13
- 本章小结 / 23



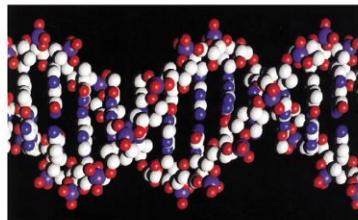
第二章 染色体与遗传 / 24

- 第一节 减数分裂中的染色体行为 / 25
- 第二节 遗传的染色体学说 / 34
- 第三节 性染色体与伴性遗传 / 38
- 本章小结 / 46

第三章 遗传的分子基础 / 47

- 第一节 核酸是遗传物质的证据 / 48
- 第二节 DNA 的分子结构和特点 / 54
- 第三节 遗传信息的传递 / 61
- 第四节 遗传信息的表达——RNA 和蛋白质的合成 / 65

本章小结 / 72



第四章 生物的变异 / 73

- 第一节 生物变异的来源 / 75
- 第二节 生物变异在生产上的应用 / 82
- 本章小结 / 88

第五章 生物的进化 / 89

- 第一节 生物的多样性、统一性和进化 / 90
- 第二节 进化性变化是怎样发生的 / 95
- 第三节 探索生物进化的历史 / 106
- 本章小结 / 115



第六章 遗传与人类健康 / 116

- 第一节 人类遗传病的主要类型 / 117
- 第二节 遗传咨询与生殖健康 / 124
- 第三节 基因治疗和人类基因组计划 / 130
- 第四节 遗传病与人类未来 / 134
- 本章小结 / 136

第一章

孟德尔定律

生物亲子代间的相似现象称为遗传 (heredity)，而亲代与子代间或子代个体间存在差异的现象称为变异 (variation)，遗传与变异普遍存在于生物界，是生物的基本特征。那么，生物为什么会表现出遗传与变异呢？遗传与变异是否有规律可循？奥地利遗传学家孟德尔 (G.J. Mendel, 1822—1884) 根据多年的豌豆杂交实验结果，终于在1865年揭示了两条遗传的基本规律，即分离定律和自由组合定律。

本章学习要点

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

第一节 分离定律

本节要点

分离定律

单因子测交

孟德尔用豌豆做了大量的杂交实验，并对7个性状的杂交结果进行了详细的观察和记录，通过统计分析的方法解决了前人没有解决的问题。下面以孟德尔的豌豆杂交实验为例，说明单因子杂交实验的过程和结果，以及孟德尔对结果的解释和验证。



课外读

孟德尔生平简介

孟德尔出生在奥地利的一个贫苦农民家庭，他在父亲的熏陶和影响下，自幼爱好园艺。1840年中学毕业后，考入大学继续学习，后因家境贫寒被迫中途辍学。于1843年到布吕恩的一所修道院当修道士，1847年任神父。1851~1853年，孟德尔在维也纳大学系统进修自然科学和数学，受到良好的训练，这为他后来从事科学研究奠定了坚实的基础。回到布吕恩修道院后，孟德尔被聘为布吕恩技校的代理教员。在此期间，他一面从事教学工作，一面利用修道院内的园地做了许多植物和动物方面的杂交实验。实验材料有豌豆、菜豆、玉米、紫茉莉、金鱼草、家鼠、蜜蜂等，其中以豌豆杂交实验(1856~1863年)的成果最为突出。他仔细观察了豌豆的7对相对性状在各个世代的表现，记载了数以万计的数据，并应用数理统计方法对这些数据进行归纳、比较和分析，终于在1865年将他的科研成果写成了题为《植物杂交试验》的论文，并在布吕恩自然科学协会会议上宣读了这篇在遗传学上有重要意义的科学论文。这篇论文于1866年发表在该会会刊上。论文揭示了“遗传因子”(即基因)的分离规律和自由组合规律(后人称之为孟德尔的分离定律和自由组合定律)。这两条重要规律的发现，为遗传学的诞

生和发展奠定了基础。当时孟德尔的论文并未引起科学界的重视，直到1900年，有3位植物学家分别通过各自的研究得出与孟德尔相似的结论后，人们才在文献中找到《植物杂交试验》这篇被遗忘的论文，孟德尔的贡献终于被重新发现。从此，这个埋没了35年之久的伟大成果得到了肯定和推广，孟德尔也被公认为科学遗传学的奠基人。

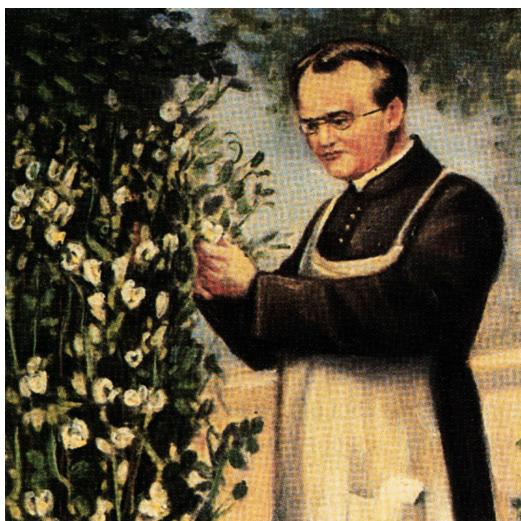


图1-1 孟德尔

一对相对性状的杂交实验

杂交实验的材料——豌豆 孟德尔通过严格的筛选，选择豌豆(*Pisum sativum*)作为杂交实验的材料。这样做的原因是：首先，豌豆是一种严格的自花授粉植物，而且是闭花授粉，授粉时无外来花粉的干扰，便于形成纯种，能确保杂交实验结果的可靠性，而且花冠的形状又非常便于人工去雄(剪掉雄蕊)和授粉(见图1-2)；第二，豌豆成熟后豆粒都留在豆荚中，便于观察和计数；第三，豌豆具有多个稳定的、可区分的性状。所谓性状(character)是指生物的形态、结构和生理生化等特征的总称。例如豌豆的花色、种子的形状等都是性状。每种性状又具有不同的表现形式，即称为相对性状(relative character)。如豌豆的花色有紫花与白花，这就是一对相对性状。孟德尔选择了相对性状差异

明显的豌豆进行杂交实验，然后根据各代间性状的表现进行分析和研究，从而揭示出其中的遗传规律。

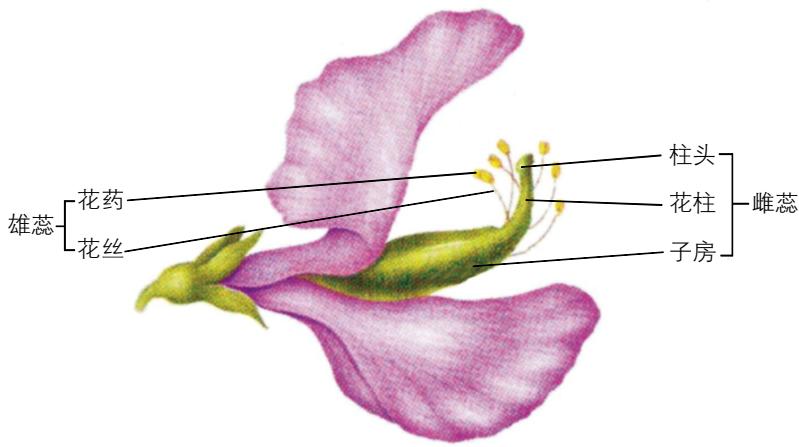


图1-2 豌豆花的结构

单因子杂交实验 孟德尔在做豌豆杂交实验时，在豌豆的多个性状中，首先着眼于一对相对性状，分析它在后代中的表现，进而揭示了一条重要的遗传规律——分离定律(the law of segregation)。现以花色为例来说明紫花豌豆与白花豌豆杂交的实验过程。

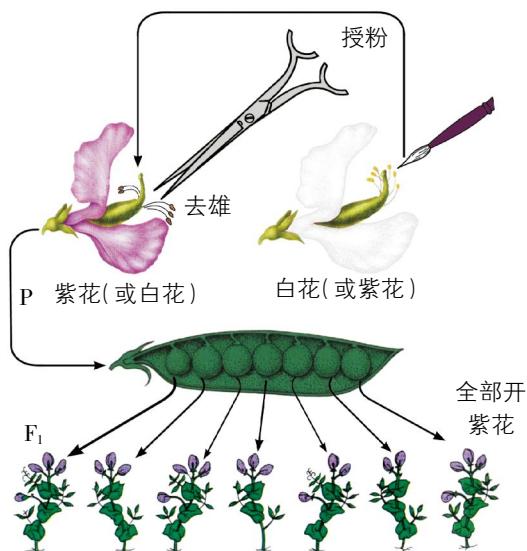


图1-3 豌豆杂交过程示意图

孟德尔选用纯种紫花豌豆和纯种白花豌豆分别作为杂交的母本(♀)和父本(♂)，母本和父本统称为亲本(用P表示)。实验时，在紫花母本上选取一朵或几朵花，在花粉尚未成熟时将花瓣掰开，用镊子除去全部雄蕊(即人工去雄)，然后在花朵外套纸袋，以防外来花粉授粉。1~2天后，从白花父本的花朵上取下成熟的花粉，放到母本花朵的柱头上进行人工授粉，授粉完毕仍套上纸袋，并挂上标签以便识别(图1-3)。

实验植株的豆荚长大后所结的种子就是子一代(用 F_1 表示)，该种子长成的植株就是 F_1 植株。孟德尔发现，无论用紫花作母本(正交)，还是用白花作母本(反交)，子一代全部开紫花。于是他将 F_1 能表现出来的亲本性状——紫花，称为显性性状 (dominant character)，而将在 F_1 未能表现的另一亲本的性状——白花，称之为隐性性状(recessive character)。若让 F_1 植株自交，所结的种子萌发后长成的子二代(F_2)植株，它的花色又将怎样呢？

孟德尔发现，在 F_2 中，有705株开紫花，224株开白花，两者比例大致为3:1。这种在杂交后代中显性性状和隐性性状同时出现的现象称为性状分离。上述过程如图1-4所示。

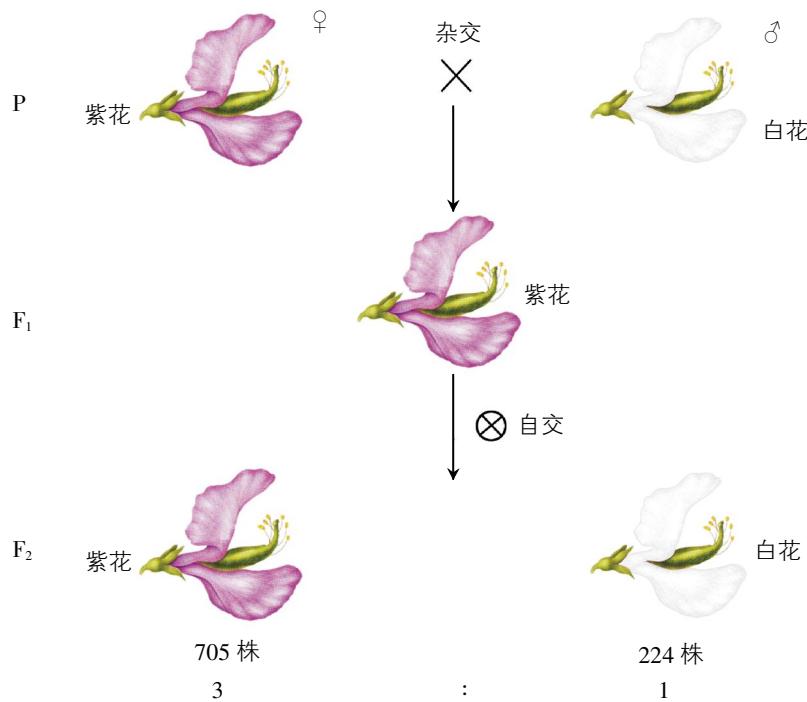


图1-4 紫花豌豆与白花豌豆的杂交实验

孟德尔还发现，在反交时即白花豌豆(♀)和紫花豌豆(♂)的杂交，所得的结果与上述正交结果相似。那么，豌豆其他性状的杂交结果又如何呢？对此，孟德尔对其他6对相对性状也做了杂交实验，都得到类似结果。正、反交的结果总是相同的： F_1 只表现显性性状； F_2 出现性状分离现象，并且显性性状与隐性性状的数目比例大致为3:1。详见表1-1。

表 1-1 豌豆 7 对相对性状的杂交实验结果

性状	杂交亲本		子二代观察数		比例
	显性	隐性	显性	隐性	
花色	紫色	白色	705	224	3.15 : 1
子叶的颜色	黄色	绿色	6022	2001	3.01 : 1
种子的形状	圆形	皱形	5474	1850	2.96 : 1
豆荚的颜色	绿色	黄色	428	152	2.82 : 1
豆荚的形状	饱满	缢缩	882	299	2.95 : 1
花的位置	腋生	顶生	651	207	3.14 : 1
植株的高度	高	矮	787	277	2.84 : 1

对分离现象的解释

在一对相对性状的杂交实验中, F_2 为何出现性状分离现象呢? 为此, 孟德尔提出遗传因子相互分离的假设。依据孟德尔的假设: 首先, 性状是由遗传因子(后称为基因, genes)控制的, 即豌豆的花色是由一对基因控制, 大写字母 C 代表控制紫花的显性基因, 小写字母 c 代表控制白花的隐性基因。控制一对相对性状的两种不同形式的基因称为等位基因 (alleles), 这里 C 和 c 互为等位

基因。第二，基因在体细胞内是成对的，其中一个来自母本，另一个来自父本。两个亲本的基因组合类型不同，控制性状的基因组合类型称为基因型 (genotype)，紫花亲本的基因型是 CC，白花亲本的基因型是 cc。第三，在形成配子即生殖细胞时，成对的基因彼此分离，分别进入到不同的配子中，所以每个配子只含有成对基因中的一个。例如，紫花亲本产生的配子只含有一个显性基因 C，白花亲本的配子只含有一个隐性基因 c。受精时，雌、雄配子结合后产生的 F_1 (Cc) 中，基因又恢复为一对，但 C 基因相对 c 基因是显性的，所以 F_1 表现为紫花。第四，在 F_1 的体细胞内有两个不同的基因，但各自独立、互不混杂。第五， F_1 可产生两种不同类型的配子，一种带有基因 C，另一种带有基因 c，并且数目相等，其比例为 1 : 1。受精时雌、雄配子的结合是随机的，所以 F_2 出现 3 种基因型，即 CC、Cc、cc，其比例为 1 : 2 : 1。其中基因型为 CC 或 cc 的植株，是由两个基因型相同的配子结合而成的个体，即称为纯合子 (homozygote)。而 Cc 植株是由两个基因型不同的配子结合而成的个体，称为杂合子 (heterozygote)。因 C 对 c 是显性的，CC、Cc 均表现为紫花，而 cc 表现为白花。所以，紫花与白花的数量比是 3 : 1。这里将具有特定基因型的个体所表现出来的性状称为表现型 (phenotype)。CC 和 Cc 的表现型就是紫花，而 cc 的表现型是白花。现将紫花豌豆与白花豌豆的杂交实验分析，用图 1-5 和图 1-6 表示。

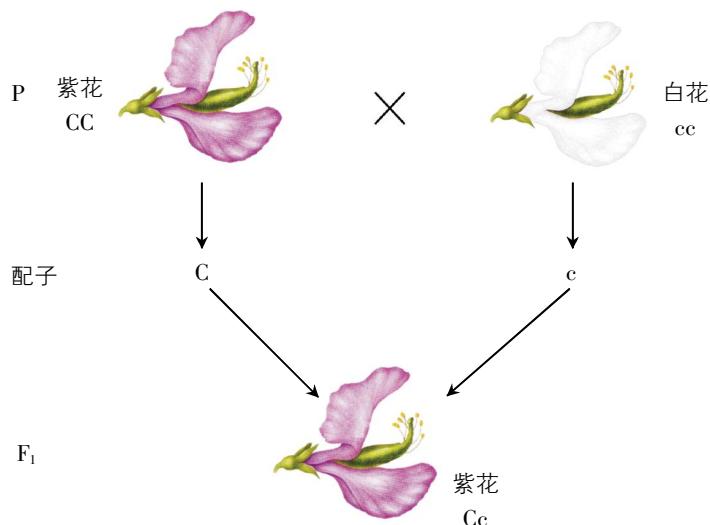


图1-5 单因子杂交实验的分析(1)

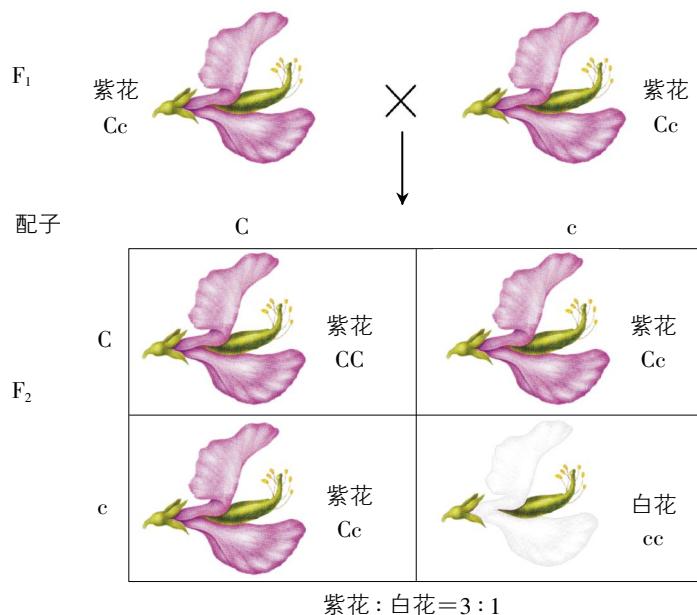


图1-6 单因子杂交实验的分析(2)

根据上述假设，7对不同的等位基因分别控制7对相对性状，孟德尔所得的7对相对性状的杂交实验结果均有了圆满的解释。

分离假设的验证

孟德尔在解释分离现象时所作的假设，其核心内容(即分离定律的实质)是：控制一对相对性状的两个不同的等位基因互相独立、互不沾染，在形成配子时彼此分离，分别进入不同的配子中，结果是一半的配子带有一种等位基因，另一半的配子带有另一种等位基因。那么，孟德尔是怎样验证他的解释呢？

按孟德尔的假设，杂合子 $F_1(Cc)$ 在产生配子时，可形成两种分别含有C、c的配子，其比例是1:1。可见，只要验证这一点，即可证实基因分离假设的正确性。但配子的不同类型及其比例是看不见摸不着的，有什么办法使其成为一个可见的结果呢？为此，孟德尔巧妙地设计了测交法，即将 $F_1(Cc)$ 与隐性纯合子(白花亲本cc)进行杂交。 F_1 产生两种配子，即C型和c型配子，并且数目相等；隐性亲本只产生c型配子，这种配子不会遮盖 F_1 产生的配子的基因，反而能使 F_1 的配子中含有的隐性基因在测交后代中表现出来。所以，测交后代的表现类型及其比例，可反映 F_1 所产生的配子类型及其比例。测交后

代中应有一半数目的基因型是 Cc ，即开紫花，另一半数目的基因型是 cc ，即开白花（图 1-7）。孟德尔的测交实验共得 166 株测交后代，其中 85 株开紫花，81 株开白花，两者接近 1:1 的预期比例。这一结果与孟德尔的理论假设完全相符。孟德尔对 7 对相对性状分别做了 7 个测交实验，结果无一例外地得到接近 1:1 的分离比。这一事实有力地证明了孟德尔遗传因子分离的假设是正确的，从而肯定了分离定律。

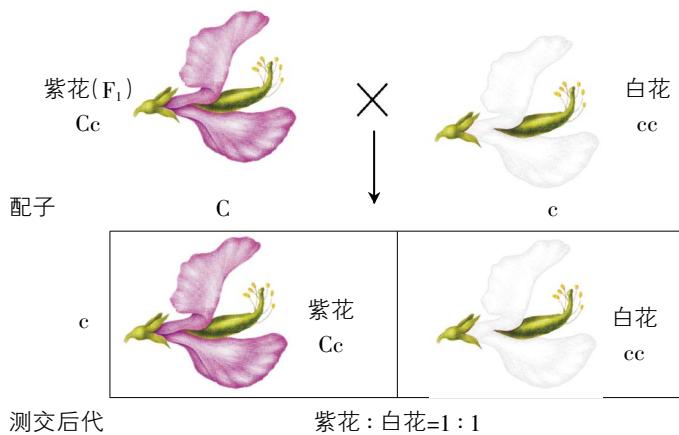


图1-7 单因子测交分析图



小资料

配子形成时发生基因分离的直观证据

水稻分糯性品系和非糯性品系。糯性品系的米粒中含有支链淀粉，用稀碘液处理后，米粒呈现红褐色，这是碘液原有的颜色。非糯性品系的米粒含有直链淀粉，用稀碘液处理后，米粒呈蓝黑色，这是直链淀粉和碘发生化学反应的结果。

杂交实验表明，非糯性和糯性是由一对等位基因控制的，非糯性为显性，糯性为隐性。如果把非糯性品系的花粉放在载玻片上，加一滴碘液后在显微镜下观察，发现所有的花粉都被染成蓝黑色；将糯性品系的花粉加上碘液，所有的花粉都被染成红褐色；将非糯性品系与糯性品系进行杂交后得到的子一代的花粉，加碘液染色后用显微镜检查，发现大约一半为蓝黑色，一半为红褐色。这个实验直观地证明了子一代在产生配子时，等位基因发生了分离，分离比接近于 1:1。

显性的相对性

除了孟德尔在豌豆 7 对相对性状杂交实验中所观察过的显性表现外，科学家还发现了几种其他形式的显性表现。

根据显性现象的表现形式，可将显性分为以下几种类型。

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

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

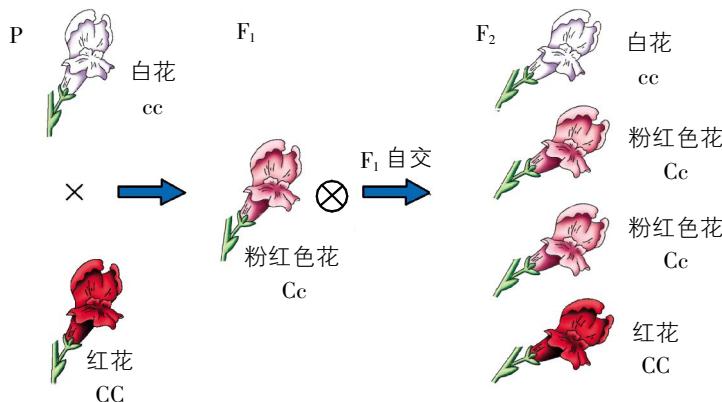


图1-8 金鱼草花色的不完全显性遗传

共显性(codominance)：具有相对性状的两个亲本杂交，所得的 F_1 个体同时表现出双亲的性状，即为共显性。例如人群的 ABO 血型，是由三个基因即 I^A 、 I^B 和 i 控制， I^A 、 I^B 基因分别决定红细胞上 A 抗原、B 抗原的存在。AB 血型的基因型为 $I^A I^B$ ，其红细胞上既有 A 抗原又有 B 抗原。这说明 I^A 与 I^B 这两个基因间不存在显隐性关系，两者互不遮盖，各自发挥作用，表现为共显性。ABO 血型与基因型和抗原的关系，见表 1-2。

表 1-2 ABO 血型与基因型和抗原的关系

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

可见，显隐性关系不是绝对的，生物体的内在环境和所处的外界环境的改变都会影响显性的表现。



课外读

表现型是基因型与环境条件共同作用的结果

生物体的内在环境，如年龄、性别、生理与营养状况等，都会影响显性性状的表现。例如，中年人秃顶是由一对基因(B 、 b)控制的，秃顶基因的纯合子(BB)，无论男女，都表现为秃顶；如果基因型为 bb 的，无论男女，均表现正常；但对于杂合子(Bb)，如果是男性，则表现为秃顶，如果是女性，则表现正常。这就是中年人群中，男性秃顶的人数远远多于女性的原因。造成这种差异的原因是由于两性体内性激素的不同。

外界环境，如温度、光照、水分、营养条件等，也会影响显性性状的表现。例如，观赏植物——藏报春(*Primula sinensis*)，让基因型为 AA 的植株在 $20\sim25^\circ\text{C}$ 的环境条件下生长，植株开红花。如果让它在 30°C 的环境条件下生

长，则开白花。再如曼陀罗(*Datura stramonium*)茎的颜色，即紫色与绿色，是由一对等位基因控制的，在夏季温度较高时， F_1 的茎为紫色，即紫茎对绿茎为完全显性；但在温度较低、光照较弱时， F_1 的茎呈浅紫色，紫茎对绿茎就不再是完全显性了。可见外界环境的改变，等位基因的显隐性关系也可相应地发生变化。

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



思考与练习

一、填空题

番茄的红色果皮相对于黄色果皮为显性，红色果皮的基因用R表示，黄色果皮的基因用r表示。请在下列空格上填写适当的内容。

- (1) $RR \times rr$ ，后代的基因型有____，基因型的比例为____；表现型有____，表现型的比例为____。
- (2) $Rr \times rr$ ，后代的基因型有____，基因型的比例为____；表现型有____，表现型的比例为____。
- (3) $Rr \times Rr$ ，后代的基因型有____，基因型的比例为____；表现型有____，表现型的比例为____。
- (4) $Rr \times RR$ ，后代的基因型有____，基因型的比例为____；表现型有____，表现型的比例为____。
- (5) $rr \times rr$ ，后代的基因型有____，基因型的比例为____；表现型有____，表现型的比例为____。

二、简答题

一头纯种白色母牛与一头纯种红色公牛交配，产下一头幼牛，既有白色的毛，也有红色的毛，远看像粉褐色的。请试着解释产生这种现象的原因。

第二节 自由组合定律

本节要点

- 自由组合定律
- 双因子测交

孟德尔在分析了豌豆的一对相对性状的遗传规律后，这位才思敏捷的探索者又想，两对或多对相对性状在遗传过程中又是如何作用的呢？它们之间会互相干扰吗？多对相对性状的杂交结果是否也可以用分离规律来解释？为此，孟德尔开始了两对（或多对）相对性状的杂交实验的研究，几经努力，终于揭示了另一个重要遗传规律——自由组合定律 (the law of independent assortment)。



活 动

模拟孟德尔杂交实验

◎ 目的要求

1. 通过一对相对性状杂交的模拟实验，认识等位基因在形成配子时要相互分离，认识受精作用时雌、雄配子的结合是随机的。
2. 通过两对相对性状杂交的模拟实验，探究自由组合定律。

◎ 材料用具(4个人一组)

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

◎ 方法步骤

1. 一对相对性状的模拟杂交实验

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

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

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

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

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

2. 两对相对性状的模拟杂交实验

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

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

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

(3) 模拟F₁雌、雄个体产生的配子的受精作用: 将分别从“雄1”、“雄2”、“雌1”、“雌2”信封内随机取出的4张卡片组合在一起。这4张卡片的组合类型，就是F₂的基因型。记录后将卡片放回原信封内(注意: 别放错)。

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

(5) 统计全班出现的各种组合数目，计算F₂基因型的比例是多少，表现型的比例是多少。

◎ 讨论

1. 一个小组的统计结果与全班的统计结果相比，哪一个更可信？为什么？

2. 在两对相对性状杂交的模拟实验中,你是否注意了F₁产生配子的基因型有几种?比例是多少?

3. 两对相对性状杂交的模拟实验中,F₂中为什么会出现多种基因型和表现型?

两对相对性状的杂交实验

孟德尔仍以豌豆为材料,选取两对相对性状,其中一对相对性状是子叶的颜色(黄色和绿色),另一对相对性状为种子的形状(圆形和皱形)。以纯合的黄色圆形种子和绿色皱形种子为亲本进行杂交,杂交过程如图1-9所示。

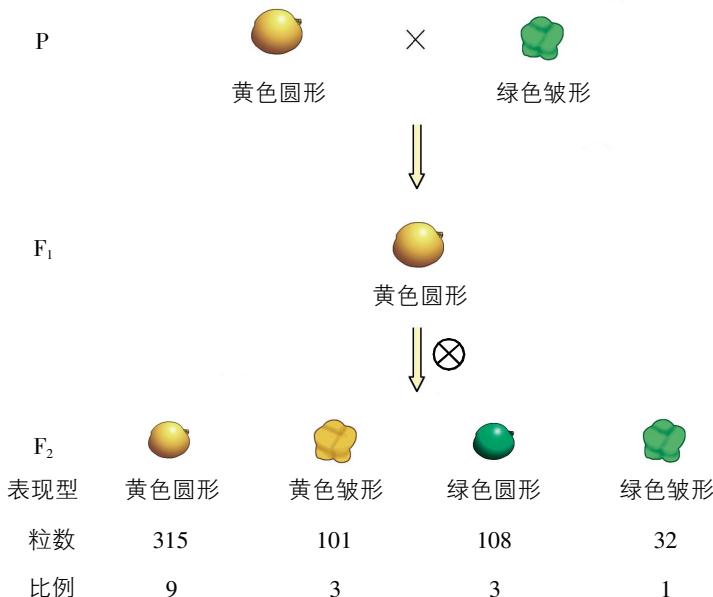


图1-9 孟德尔的双因子杂交实验

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

对自由组合现象的解释

怎样解释两对相对性状的杂交实验中 F_2 出现了新的组合类型？而且 F_2 中黄色圆形：黄色皱形：绿色圆形：绿色皱形的比例是 9 : 3 : 3 : 1，这个比例与我们的模拟实验结果一样吗？

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

当 F_1 自交形成配子时，根据分离定律，等位基因 Y 和 y 分离，并分别进入不同的配子，等位基因 R 和 r 也分离，并分别进入不同的配子；在等位基因分离的同时，非等位基因之间自由组合，即 Y 以同等的机会与非等位基因 R 或 r 结合，产生 YR 或 Yr 型配子，y 也以同等的机会与 R 或 r 结合，产生 yR 或 yr 型配子。上述分离和自由组合两个事件的发生是彼此独立、互不干扰的， F_1 最终形成的雌、雄配子均有 YR、Yr、yR、yr4 种类型，其比例为 1 : 1 : 1 : 1。受精时，雌、雄配子随机结合，有 16 种组合方式，组合的结果使得 F_2 出现 9 种基因型和 4 种表现型。双因子杂交实验可用图 1-10 表示。

图中 F_2 的 9 种基因型，可归纳为如下的 4 种表现型：

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

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

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

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

因此， F_2 的表现型及其比例为：

$$\text{黄色圆形 : 黄色皱形 : 绿色圆形 : 绿色皱形} = 9 : 3 : 3 : 1.$$

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

比例是否符合分离定律?

通过计算可以发现，在 F_2 中：

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

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

说明每对相对性状的分离比仍然符合3:1的，其遗传遵循分离定律。

从概率的角度看，在一对相对性状的杂交实验中，显性性状出现的概率为 $\frac{3}{4}$ ，隐性性状出现的概率为 $\frac{1}{4}$ ，如果两对相对性状的遗传是互不影响的，根据概率的乘法原理，不同性状组合出现的概率应是它们各自概率的乘积，即黄色圆形出现的概率为 $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$ ，黄色皱形出现的概率为 $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$ ，绿色圆形出现的概率为 $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$ ，绿色皱形出现的概率为 $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ 。所以，黄色圆形:黄色皱形:绿色圆形:绿色皱形的比例是9:3:3:1。理论计算的结果与孟德尔杂交实验的结果完全相符，说明孟德尔在解释自由组合现象时作出的假设是符合逻辑的，即等位基因的分离与非等位基因的自由组合是彼此独立、互不干扰的。

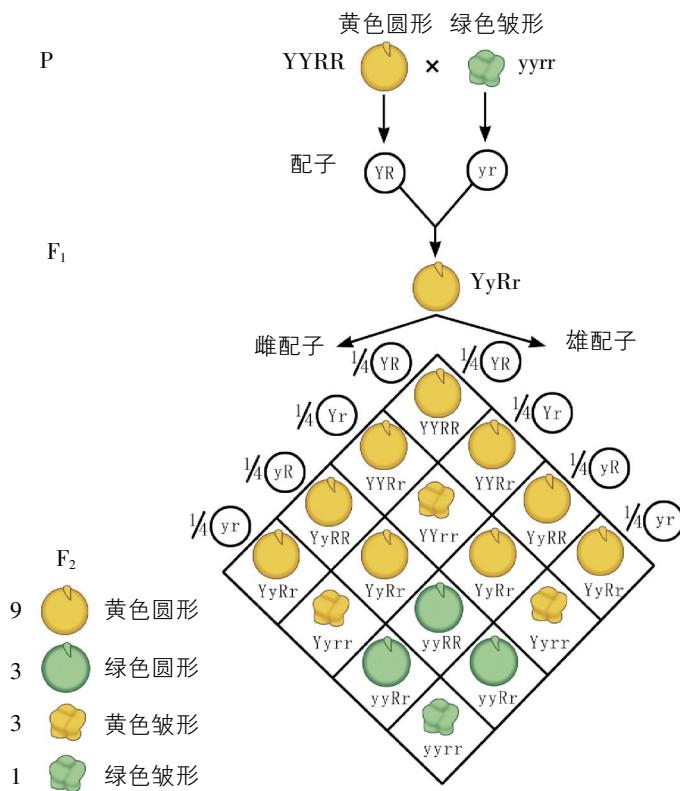


图1-10 双因子杂交实验的分析

对自由组合现象解释的验证

孟德尔对自由组合现象的解释，其核心在于控制两对相对性状的两对等位基因在形成配子时，每对等位基因彼此分离，同时非等位基因自由组合。怎样验证这一解释呢？

孟德尔还是使用了测交的方法，即用 F_1 与双隐性纯合亲本（绿色皱形）进行测交，测交结果如表 1-3。

表1-3 F_1 黄色圆形YyRr×绿色皱形yyrr

双隐性亲本产生的配子类型		yr				
F_1 产生的配子类型		YR	Yr	yR	yr	
测交后代	预期结果	基因型	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr
		表现型	黄圆	黄皱	绿圆	绿皱
		比例	1	1	1	1
	实际结果	F_1 为母本	31	27	26	26
		F_1 为父本	24	22	25	26
		总数	55	49	51	52
		比例	1	1	1	1

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

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



建议活动

模拟两对相对性状测交的实验

◎ 材料用具

大信封 4 个，标有“黄 Y”、“圆 R”的卡片各 10 张，标有“绿 y”、“皱 r”的卡片

各30张，记录纸若干。

◎ 方法步骤

1. 准备：信封“1”中装入“黄Y”和“绿y”的卡片各10张，信封“2”中装入“圆R”和“皱r”卡片各10张，信封“1”、“2”共同表示 F_1 所包含的基因，其基因型为 $YyRr$ 。

信封“3”中装入20张“皱r”卡片，信封“4”中装入20张“绿y”卡片，“3”、“4”共同表示双隐性个体所包含的基因，其基因型为 $yyrr$ 。

2. 分别从“1”、“2”、“3”、“4”4个信封中各取出1张卡片进行组合。

3. “1”、“2”中取出的卡片组合看作 F_1 产生的配子类型，“3”、“4”中取出的卡片组合看作双隐性个体产生的配子类型，“1”、“2”、“3”、“4”中的卡片组合看作测交后代的基因型。设计一个表格记录这些组合结果。

4. 重复步骤2~3在10次以上，记录每次的组合结果。

◎ 讨论

1. F_1 产生的配子类型有几种？它们的比例如何？

2. 双隐性个体产生的配子类型有几种？它们的比例如何？

3. 测交后代的基因型和表现型各有几种？它们的比例如何？



小资料

实践中的自由组合定律

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

在医学实践中，可以对家系中两种或多种遗传病的各种发病情况作出概率预测，为优生优育、遗传病的防治提供理论依据。例如，短指症是由显

性基因控制的遗传病,患者的指骨(或趾骨)短小,致使手指(或足趾)变短(控制短指症的一对基因用B、b表示)。白化病是隐性基因控制的遗传病,患者体内不能合成黑色素,所以皮肤白色、虹膜呈浅红色、毛发为银白色(控制白化病的一对基因,用C、c表示)。已知这两种遗传病为独立遗传。在一个家庭中,父亲是短指症患者,母亲的表现型正常,婚后生过一个手指正常但患白化病的孩子,试问以后再生子女时发病情况如何?根据基因的自由组合定律可以推知:父亲的基因型应是BbCc,母亲的基因型为bbCc,这对夫妇的后代可能出现4种不同的表现型,他们分别是短指症患者、白化病患者、既有短指症又患白化病的个体、正常个体。根据概率还可以进一步推算,这4种表现型出现的概率依次为3/8、1/8、1/8、3/8。



课外读

孟德尔获得成功的原因

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

孟德尔热爱自然科学,有着对科学执着追求的精神,既善于从前人的研究中吸取经验和教训,又不迷信权威。在孟德尔时代,盛行遗传的融合理论,这种理论认为,子代的性状是由双亲的性状混合或融合而成,因而子代的表现是双亲的中间类型。这好像红色与蓝色墨水混合成紫色墨水,原先的红色与蓝色墨水就消失了。孟德尔以他的实验结果为依据,推导出遗传因子(即基因)是粒子性的,例如F₁的一对等位基因在一起时互不融合、互不干扰,形成配子时可分离,不同对的等位基因还可自由组合。正是遗传因子的“颗粒性”,才使其具有分离和自由组合的性质,才可使生物具有遗传和变异的基本特性。孟德尔遗传理论的精髓是“颗粒”遗传。如果当时孟

德尔迷信融合遗传理论，那么遗传学史也许就要改写了。

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

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

孟德尔运用其独特的科学思维方式，先从一对相对性状入手，并对它进行逐代追踪。例如，在研究株高性状遗传时，不考虑如花色、种子形状等其他性状，当摸清一对相对性状的遗传规律后，再对两对或多对性状进行研究，从而又发现了自由组合定律。正是这种从简单到复杂、先易后难的科学思维方式使他获得成功。

孟德尔成功地应用了“假设——推理”的方法，例如在研究中观察到杂交子代的显隐性、性状分离比(3:1或9:3:3:1)和不同性状重新组合等现象后，提出遗传因子控制遗传性状的假设，同样为了验证自己的假设和推理，又设计了许多实验方法，如测交验证法等。

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



思考与练习

一、选择题

- 具有两对相对性状的两纯合亲本杂交， F_2 中将出现不同于亲本表现型的新类型，其中能稳定遗传的个体占 F_2 个体总数的()
A. 1/4 B. 1/9 C. 1/8 D. 1/2

2. 在下列杂交组合中,后代只出现一种表现型的亲本组合是()

- A. EeFf×EeFf B. EeFF×eeff
C. EeFF×EEFF D. EEFf×eeFf

二、简答题

1. 人类的多指是一种显性遗传病,多指(A)对正常指(a)是显性。白化病是一种隐性遗传病,肤色正常(C)对白化(c)是显性。已知控制这两种疾病的基因都符合分离定律,而且是独立遗传的。在一个家庭中,父亲多指,母亲正常,他们有一个患白化病且手指正常的孩子。请回答下列问题:

- (1)该家庭中父亲的基因型是_____,母亲的基因型是_____.
(2)该夫妇再生一个孩子,表现型正常的概率是_____,只患一种遗传病的概率是_____,同时患两种遗传病的概率是_____。

2. 在家兔中黑色(B)对褐色(b)为显性,短毛(D)对长毛(d)为显性,这些基因都是独立分配的。现有纯合黑色短毛兔与褐色长毛兔。请回答下列问题:

- (1)若将纯合黑色短毛兔与褐色长毛兔进行杂交,得到 F_1 再自交, F_2 中黑色长毛兔的基因型可能为_____,其中纯合体占黑色长毛兔总数的比例为_____。

(2)试设计培育能稳定遗传的黑色长毛兔的育种方案(简要程序)。

第一步:

第二步:

第三步:

3. 孟德尔成功的重要因素,是他选择了严格自花授粉的豌豆作为实验材料。

为什么说野生豌豆经过连续数代严格自花授粉后,大多数都是纯合子?

本章小结

遗传的实质就是控制性状的遗传因子(即基因)从亲代到子代的传递过程,生物的繁衍生息遵循着遗传的基本规律。本章较为详细地介绍了由孟德尔发现的分离定律和自由组合定律,这是遗传学中两条最基本的遗传规律。孟德尔在做豌豆杂交实验时,在多个性状中首先着眼于一对相对性状,分析它在后代中的传递和表现。孟德尔将纯合显性性状的亲本与隐性性状的亲本进行杂交,子一代(F_1)只表现显性性状,如果让 F_1 植株自交,子二代(F_2)出现性状分离,显性性状与隐性性状的分离比大致为3:1,这就是分离定律。

孟德尔仍以豌豆为材料,选取两对纯合显性性状的亲本与两对隐性性状的亲本进行杂交, F_1 只表现显性性状,如果让 F_1 植株自交,子二代(F_2)出现性状分离, F_2 中除了双亲的性状外,还出现了两种新的组合类型。 F_2 中4种表现型的比例为9:3:3:1。孟德尔根据两对相对性状的杂交实验,发现了遗传因子的自由组合定律。

从杂交实验分析和对遗传的基本规律的认识中,我们可以对基因的概念进行初步的理解:所谓基因,就是遗传的一个基本功能单位,它在适当的环境条件下控制生物的性状。在以后的章节中,我们还要对基因的概念进行深入探讨。



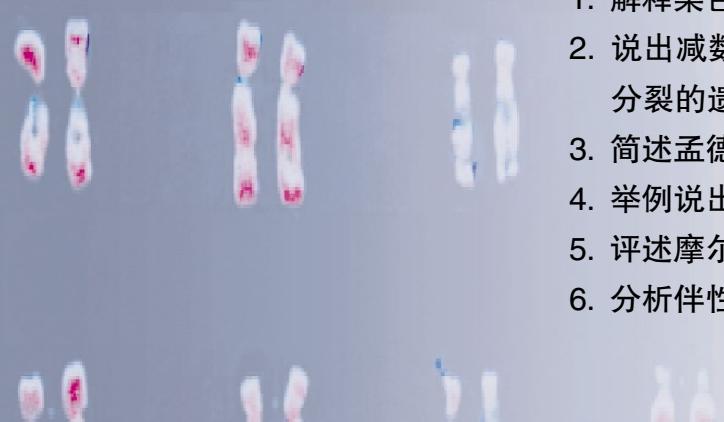
第二章

染色体与遗传

孟德尔定律被重新发现后，有大量的杂交实验证明孟德尔定律的正确性，这样就迫使人们去思考和研究：基因究竟是什么？细胞内有何种结构与基因相对应？1902年，有两位科学家发现细胞核内染色体的传递方式与“遗传因子”的传递方式有着平行的关系，于是提出了“遗传因子”（即基因）位于染色体上的假设，其后，摩尔根（T.H.Morgan, 1866—1945）还假定基因也存在于性染色体上，这个假设圆满地解释了果蝇伴性遗传现象。



本章学习要点

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

第一节 减数分裂中的染色体行为

本节要点

- 染色体
- 减数分裂过程中的染色体行为
- 减数分裂的意义

染色体行为是指在细胞周期中染色体在形态、结构和数目方面所表现出的一系列有规律的变化，这种变化对于生物的遗传与变异有着重要的作用。

染 色 体

当细胞处于分裂期时，细胞核内的染色质经高度螺旋化和反复折叠，形成线状或棒状的小体即为染色体（chromosome），它是细胞核内遗传物质的载体。因此，染色质和染色体是细胞中的同一物质在不同时期的两种形态（图 2-1、图 2-2。其中姐妹染色单体的描述见第 27 页）。



图2-1 人类染色体的电镜照片

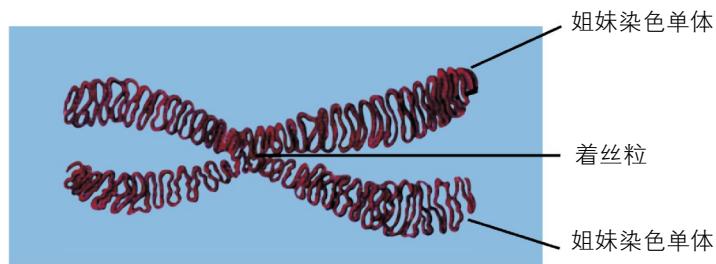


图2-2 染色体的结构模型

细胞核内有多条染色体，每条染色体上都有一个缢缩的着丝粒部位。着丝粒将一条染色体分为两个臂，即长臂和短臂。人们根据染色体上着丝粒的位置，将染色体大致分为3种类型(图2-3)，即中间着丝粒染色体(两臂大致等长)、近端着丝粒染色体(一臂长、一臂短)和端着丝粒染色体(着丝粒位于一端)。对于同一种生物，细胞内染色体的形态、大小和着丝粒位置等都是相对恒定的，它们是人们识别染色体的重要标志。

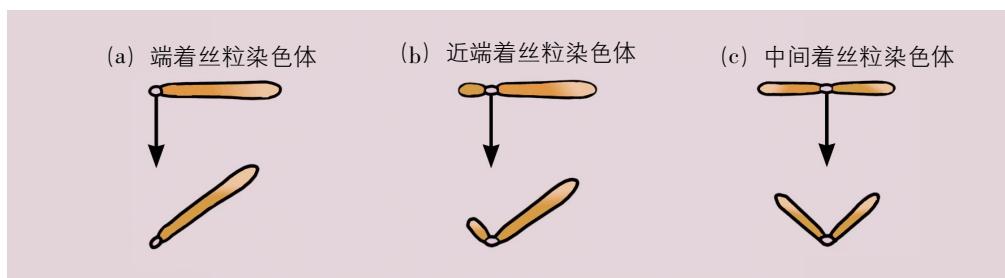


图2-3 染色体的形态类型(染色体中的圆圈表示着丝粒)

每种生物的细胞核内，不仅染色体的形态是相对恒定的，而且染色体的数目也是相对恒定的。大多数生物的体细胞中染色体是成对存在的(用 $2n$ 表示)，而在生殖细胞中则是成单存在的(用 n 表示)。所以就染色体数目而言，体细胞中的染色体数目是性细胞的两倍。例如人的体细胞共有46条染色体(23对)，生殖细胞有23条。其他常见动植物的染色体数目列于表2-1。

表2-1 常见动植物的染色体数目

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

减数分裂过程中的染色体行为

减数分裂(meiosis)是一种特殊的有丝分裂形式，是有性生殖生物的原始生殖细胞(如动物的精原细胞或卵原细胞)成为成熟生殖细胞(精、卵细胞即配子)过程中必须经历的。它的特点是细胞经过两次连续的分裂，但染色体只复制一次，因此生殖细胞内的染色体数目为体细胞的一半。例如，果蝇的原始生殖细胞有8条染色体，经过减数分裂形成了4个生殖细胞，它们所含有的染色体数为4条。减数分裂与有丝分裂一样，染色体的复制也是在分裂前的间期完成。根据染色体的变化特征，人们将减数分裂分为第一次分裂(MI)和第二次分裂(MII)两个时期(图2-4)。

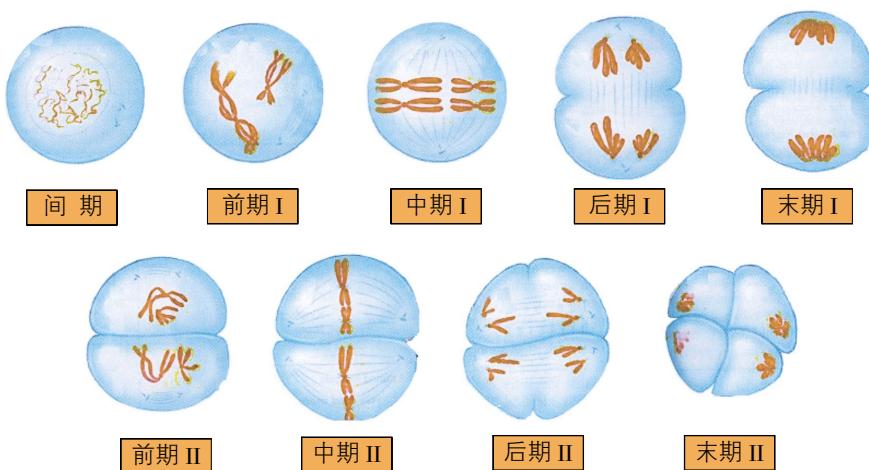


图2-4 减数分裂过程

第一次分裂(MI)可分为下面几个期。

前期 I：经历的时间较长，染色体也经历了复杂的变化，此时每条染色体已包含了两条染色单体(即姐妹染色单体)，并由一个着丝粒连接。这个时期的主要特点是同源染色体相互配对。所谓同源染色体是指一个来自父方，另一个来自母方，其形态、大小相同的一对染色体。例如，果蝇的体细胞内有8条染色体，即有4对同源染色体。此时每对同源染色体就有4条染色单体，称为四分体。在两个同源染色体之间常有交叉的现象，这是同源染色体的非姐妹染色

单体之间发生了染色体片段交换的结果。详见第四章第一节(图 4—1)。这种遗传物质的局部互换，具有非常重要的遗传学意义。

中期 I：各对同源染色体排列在细胞中央的赤道面上，每两个未分开的同源染色体的着丝粒分别与从细胞相对的两极发出的纺锤丝相连。

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

末期 I：形成两个子细胞，子细胞内的染色体数目只有母细胞中的一半，并且每个染色体具有两条染色单体。

第二次分裂(M II)可分为下面几个期。

前期 II：时间很短，每个染色体仍具有 2 条染色单体。

中期 II：染色体的着丝粒与纺锤丝相连，并排列在子细胞中央的赤道面上。

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

末期 II：染色体到达两极，两个子细胞各自分裂，最终形成 4 个子细胞。

在生殖细胞(配子)的形成过程中，包括了连续的两次分裂，第一次分裂时，性母细胞($2n$)经减数分裂形成两个子细胞(n)；第二次分裂相当于有丝分裂，子细胞再次分裂，最后形成 4 个子细胞(n)。



活 动

减数分裂模型的制作研究

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

◎ 目的要求

通过制作减数分裂模型来演示减数分裂过程，加深对减数分裂的理解。

◎ 材料用具(2人一组)

红色和蓝色的橡皮泥,一大张白纸,4根2cm长的铁丝。

◎ 方法步骤

1. 用橡皮泥先制作2个蓝色和2个红色的染色单体,每个长5cm,粗细与铅笔相当;再用同样的方法,制作2个蓝色和2个红色的染色单体,每个长8cm,粗细与铅笔相当。
2. 把颜色和长短一样的两个染色单体并排放在一起,在两条长5cm的染色单体中部用一根铁丝把它们扎起来,代表减数分裂开始时已复制完成的一条染色体,铁丝代表着丝粒。用同样的方法做出其他3条已复制的染色体模型。
3. 在大纸上画出一个足够大的纺锤体,使之能够容下你所制作的4条染色体。让两条5cm长的染色体配对,让两条8cm长的染色体也配对,并放在赤道面上。
4. 抓住着丝粒把配对的两条染色体分别拉向纺锤体相反的两极。一旦染色体移到了两极,减数的第一次分裂就算完成了。
5. 在这张纸上再画两个纺锤体。这两个纺锤体应以第一次分裂中的纺锤体的每一极为中心,且与第一个纺锤体垂直。
6. 把每一极的染色体排列在新纺锤体的赤道面上。解开每个染色体上的“着丝粒”,抓住每一个染色单体上原先“着丝粒”所在的位置,把染色单体拉向纺锤体的两极。最后,在你所得到的每一条染色体的外围画一个圆圈,这就代表形成了新的细胞,共画4个圆圈。

◎ 讨论

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

精子与卵细胞的产生和受精

下面以哺乳类动物为例，说明精子、卵细胞的产生和受精过程（图 2-5）。动物的性腺中有许多性原细胞，在雄性性腺（睾丸）中有精原细胞；在雌性性腺（卵巢）中有卵原细胞，它们的染色体数目与一般的体细胞相同。原始生殖细胞经多次有丝分裂后，细胞开始长大，染色体复制，分别成为初级生殖母细胞（在雄性称为初级精母细胞，在雌性称为初级卵母细胞）。

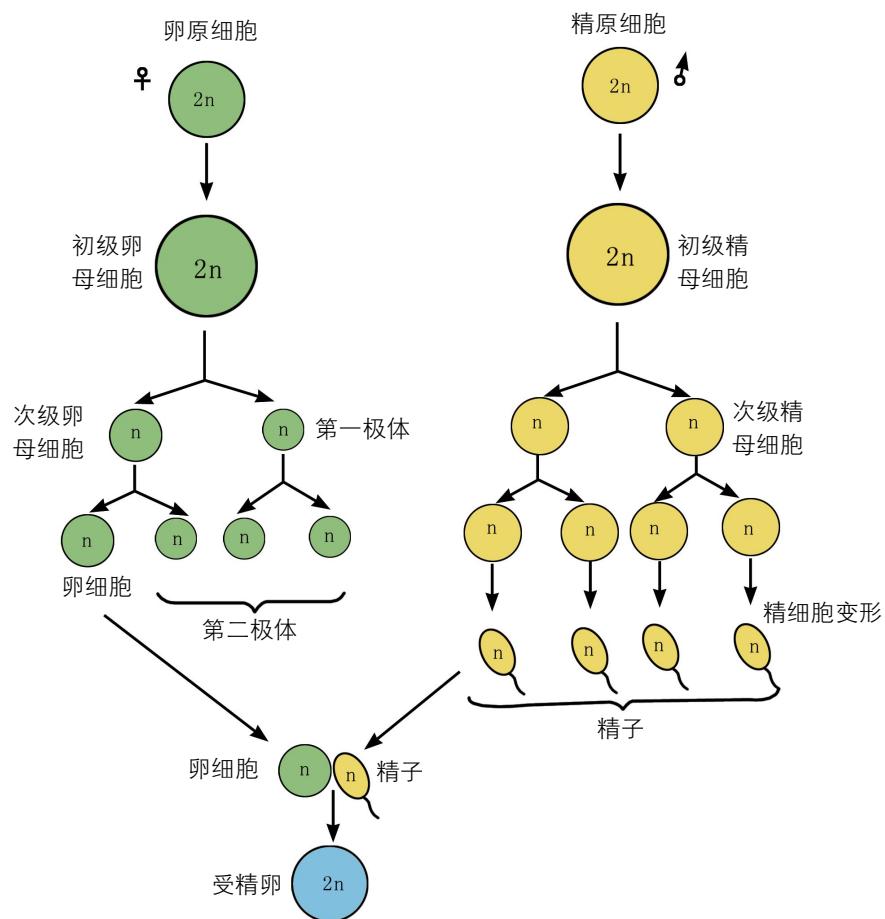


图2-5 精子和卵细胞的产生和受精

精子的产生 当雄性动物性成熟后，睾丸里的一部分初级精母细胞($2n$)通过减数第一次分裂产生两个次级精母细胞(n)，次级精母细胞再通过减数第二次分裂产生四个精细胞(n)。精细胞再经过一系列的形态变化，最后形成四个精子(n)。

卵细胞的产生 当雌性动物性成熟后，卵巢里的初级卵母细胞($2n$)通过减数第一次分裂产生一个较大的次级卵母细胞(n)和另一个较小的第一极体(n)。次级卵母细胞(n)再经过减数第二次分裂也产生两个大小不同的细胞，大的为卵细胞(n)，小的为第二极体(n)；另外，第一极体也分裂为两个第二极体，以后三个极体都退化消失。所以一个初级卵母细胞经过减数分裂后只产生一个卵细胞(n)。

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



小资料

多胞胎之谜

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

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

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

减数分裂的意义

减数分裂在遗传学上有着十分重要的意义。首先，减数分裂和受精作用可保持生物染色体数目的恒定。在有性生殖过程中，生物体(2n)经过减数分裂产生的雌、雄配子(n)，其染色体数目减少了一半。受精后，雌、雄配子结合产生合子(2n)，合子发育形成的新个体的染色体数目又恢复为2n，从而使生物在不同世代间的染色体数目和遗传性状保持相对的稳定。第二，减数分裂为生物的变异提供了可能。在减数分裂过程中，同源染色体的非姐妹染色单体间发生染色体片段的交换；同时，同源染色体分离、非同源染色体自由组合，使之可产生各种类型的配子。雌、雄配子结合后，便形成众多类型的生物体。例如人类在减数分裂时，仅非同源染色体的自由组合，就可形成 2^{23} 种配子类型，精子和卵细胞结合，就可形成 $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46}$ 种不同遗传类型的后代。面对这么多的遗传类型，你还能对俗语“一母生九子，连娘十个样”产生怀疑吗？可见减数分裂为生物的变异提供了重要的物质基础，有利于生物对环境的适应和进化。



思考与练习

一、选择题

1. 下列细胞中，不含有同源染色体的是()
A. 有丝分裂中期的细胞 B. 有丝分裂末期的细胞
C. 初级精母细胞 D. 次级精母细胞
2. 某动物的精子细胞中有16条染色体，则在该动物的初级卵母细胞中染色体、四分体、染色单体的数目分别是()
A. 32、16、64 B. 32、8、32
C. 16、8、32 D. 16、0、32
3. 某生物的体细胞中含有8条染色体，该生物的一个性原细胞经减数分裂后产生的精子类型或卵细胞的类型数分别是()
A. 2, 1 B. 4, 1 C. 8, 8 D. 8, 4

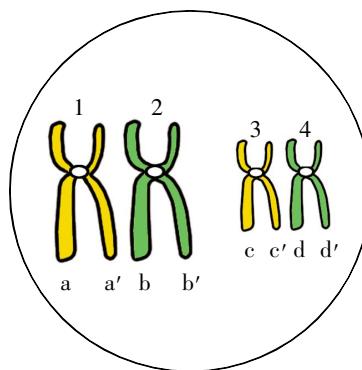
4. 同种生物的染色体是相对恒定的,这是由下列哪项生理过程决定的()

- A. 有丝分裂和减数分裂 B. 有丝分裂和受精作用
C. 减数分裂和受精作用 D. 减数分裂

二、识图填充题

下图是某生物减数分裂形成精子过程中的一个细胞,请回答:

- (1)该细胞的名称是_____,所处的时期是_____。
(2)图中有染色体____个,染色单体____个。
(3)图中有同源染色体____对,分别是_____(用序号表示);非同源染色体____对,分别是_____.
(4)图中有姐妹染色单体____对,分别是_____(用字母表示)。



- (5)在形成精子的过程中,图中的染色体____一定要分离进入到不同的子细胞中去;染色体____可以自由组合。组合的可能性有____种,实际有_____种。
(6)在形成精子的过程中,染色单体____有交叉互换的可能性(仅就1号染色体和2号染色体而言)。
(7)此细胞分裂后产生的子细胞的名称是_____。
(8)这种生物体细胞中的染色体个数是_____,产生的精子中所包含的染色体个数是_____。

第二节 遗传的染色体学说

本节要点

用遗传的染色体学
说解释孟德尔定律

孟德尔定律的重新发现，引起了科学家的极大兴趣，他们渐渐将关注的目光放在孟德尔定律的细胞学基础上，寻找遗传的物质基础。

遗传的染色体学说

1902年，科学家发现，孟德尔定律中的遗传因子，即基因的行为和减数分裂过程中的染色体行为有着平行的关系。首先，基因与染色体都作为独立的遗传单位，基因在杂交实验中始终保持其独立性和完整性，而染色体在细胞分裂各期中也保持着一定的形态特征。第二，基因(即等位基因)在体细胞中是成对存在的，其中一个来自母方，另一个来自父方；而染色体(即同源染色体)也成对存在，同样是一条来自母方，另一条来自父方。第三，在形成配子时，等位基因互相分离，分别进入不同的配子中，结果每个配子中只含成对基因中的一个；同样，在减数分裂时，同源染色体的两条染色体彼此分离，分别进入不同的配子中，结果每个配子也只含同源染色体中的一条染色体。第四，在形成配子时，等位基因彼此分离，不同对基因(非等位基因)自由组合地进入配子；同样，不同对的染色体(非同源染色体)也是随机地进入配子。根据基因的行为和染色体行为的一致性，科学家提出了细胞核内的染色体可能是基因载体的学说，即遗传的染色体学说(the chromosome theory of inheritance)。该学说圆满地解释了孟德尔定律，使人们进一步认识到孟德尔定律的重要意义。

孟德尔定律的细胞学解释

以孟德尔的双因子杂交实验为例，先分析分离定律。按照遗传的染色体学

说，假定控制一对相对性状的等位基因位于一对同源染色体上，如控制种子形状的一对等位基因 R 和 r 在某对同源染色体上(为方便，暂不考虑其他染色体，图 2-6)，圆形亲本(基因型为 RR)经减数分裂产生的配子只含该对同源染色体中的一条，所有配子在这条染色体上都带有 R 基因。同样，皱形亲本 (基因型为 rr) 所产生的配子都带有 r 基因。所以 F_1 植株细胞内有一对分别来自父母的同源染色体，一条带有 R 基因，另一条带 r 基因。 F_1 植株 (基因型为 Rr) 的初级性母细胞在减数分裂时，同源染色体分离，使位于同源染色体上的等位基因也发生分离，于是形成一个带有 R 基因的次级性母细胞，由它产生的两个配子也带有 R 基因；另一个次级性母细胞带有 r 基因，它产生的两个配子也带有 r 基因。因此， F_1 植株的每个初级性母细胞所产生的四个配子中，两个带 R 基因，两个带 r 基因，两类配子的比例为 1 : 1。 F_1 的雌、雄配子随机结合，产生的 F_2 有两种表现型，其表现型的数量比为 3 : 1，即产生性状分离现象。

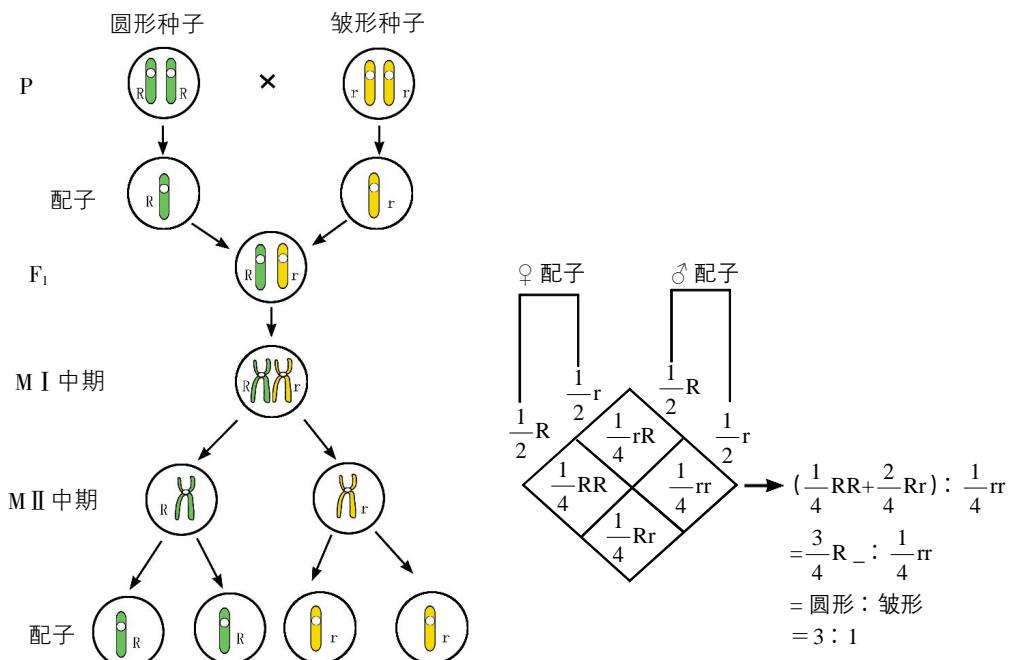


图2-6 孟德尔分离定律的染色体基础

下面我们来分析自由组合定律。假定控制一对相对性状的等位基因位于一对同源染色体上，控制另一对相对性状的等位基因位于另一对同源染色体上。

在减数分裂过程中，同源染色体分离，非同源染色体自由组合，因此处于非同源染色体上的非等位基因也自由组合，从而实现性状的自由组合。图 2-7 能比较直观地说明自由组合的整个过程，图中分别用长形和点状表示两对同源染色体，两个亲本的染色体则分别用蓝色和紫色表示。假设决定豌豆种子形状(圆形与皱形)的等位基因(R 和 r)和决定子叶颜色(黄色与绿色)的等位基因(Y 和 y)，分别位于长形同源染色体和点状同源染色体上。现在同时考虑两个性状，图中 F_1 的基因型为 $RrYy$ ，在减数分裂中期 I，非同源染色体有两种组合方式，于是所形成的雌、雄配子都各有 RY 、 ry 、 rY 、 Ry 型，它们的比例为 $1:1:1:1$ 。配子随机自由结合，产生的 F_2 有四种表现型，其表现型的数量比为 $9:3:3:1$ ，即表现为性状的自由组合现象。

以上的分析说明，用遗传的染色体学说能十分圆满地解释了孟德尔定律。

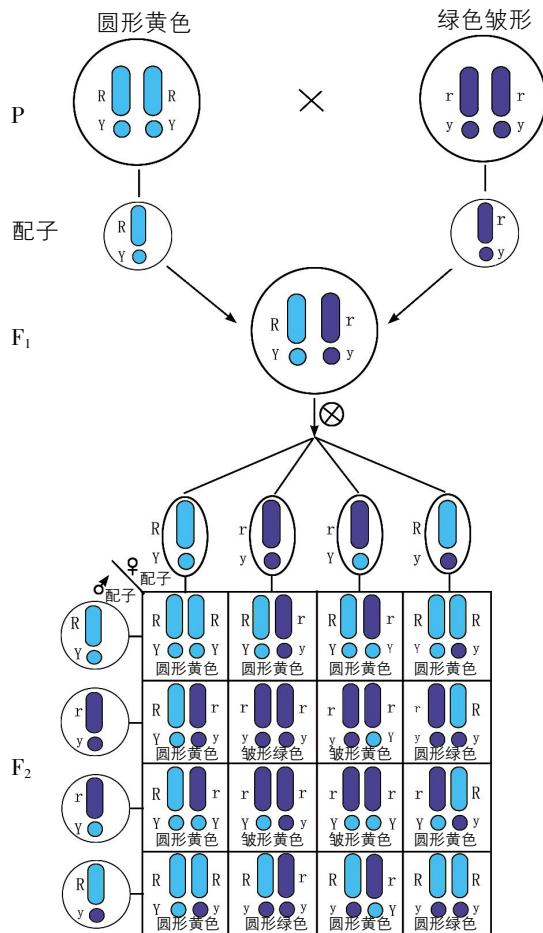


图2-7 用遗传的染色体学说解释孟德尔的双因子杂交实验



课外读

连锁和互换定律

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

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

基因的连锁，很好地解释了灰身长翅和黑身残翅两亲本性状占测交后代的大多数(41.5%+41.5%)且比例为1:1的现象。但对于占少数的重组类型，即黑身长翅和灰身残翅性状又如何解释呢？摩尔根提出了染色体上的连锁基因还可以发生交换的假设。灰身和长翅基因(G和L)虽然在同一染色体上，但在配子形成过程中，同源染色体配对时会发生同源染色体片段之间的相互交换，使得同源染色体上的基因发生重组，导致新类型的产生。



思考与练习

一、选择题

某生物有两对同源染色体，假定每一对同源染色体上各有一对等位基因。

根据遗传的染色体学说,从基因组成看,这种生物产生的配子有多少种类型()

- A. 4 B. 8 C. 16 D. 32

二、思考题

孟德尔定律中的遗传因子,即基因的行为和减数分裂过程中的染色体行为有怎样的平行关系?

第三节 性染色体与伴性遗传

本节要点

- 染色体组型
- 性别决定的类型
- 伴性遗传的特点

染色体是基因的载体,而基因又控制着生物的性状,因此染色体与生物的性状遗传有着密切的关系。生物的性别也是生物的一种重要性状,雌雄性别的差异是生物界最普遍、也是最引人注意的现象,这种差异在高等动物中尤为明显。是什么原因造成了这种差异?在自然条件下,为何生物中雌雄个体的比例大致为1:1,而且有许多遗传现象总是与性别有关?这是因为在染色体中有一对决定生物性别的染色体,而且在这对染色体上还有控制其他遗传性状的基因。

染色体组型

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

先对处在有丝分裂中期的染色体进行显微摄影，然后对显微照片上的染色体进行测量，根据染色体的大小、形状和着丝粒的位置等特征，通过剪贴，将它们配对、分组和排队，最后形成染色体组型的图像。例如，人的体细胞有46条即23对染色体，按照上述步骤，可制成人染色体组型图(图2-8)，其中22对常染色体，由大到小依次编号为1~22号，并分为7组，即A、B、C、D、E、F、G组，将X染色体列入C组，Y染色体列入G组。

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

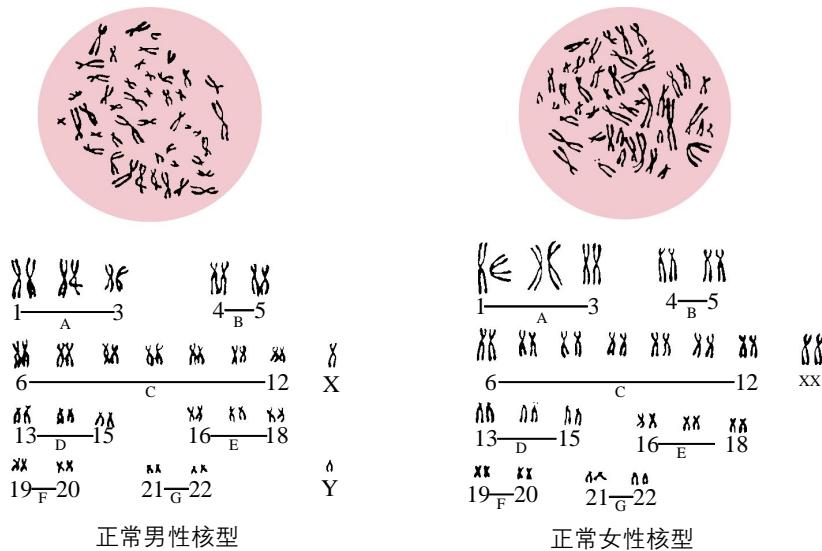


图2-8 人类染色体组型图

性染色体和性别决定

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

XY型性别决定 属于XY型性别决定的生物在雄性个体的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个异型的性染色体，以XY表示；在雌性个

体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个同型的性染色体，用XX表示。人、哺乳类、某些两栖类和许多昆虫都属这种类型。例如，人有23对染色体，其中有22对为常染色体，男女都一样；另一对是性染色体，这对性染色体在形态、结构和大小上具有明显差别。大的为X染色体，小的为Y染色体，Y染色体上的基因很少，所以一般位于X染色体上的基因在Y染色体上没有相应的等位基因。由于男性的性染色体是异型的，即XY型，女性的性染色体是同型的，即XX型，因此在减数分裂形成配子时，男性产生两种精子，即一种是含有Y染色体的Y型精子，另一种是含有X染色体的X型精子，这两种精子数目相等；而女性只产生一种含X染色体的卵子。受精时，如果卵子和X型精子结合，则产生XX型合子，将来发育成女孩；如果卵子与Y型精子结合，则产生XY型合子，将来发育成男孩(图2-9)。可见，精子的类型决定了孩子的性别。由于两种类型的精子数目相等，因此在人群中男女性别比总是接近1:1。

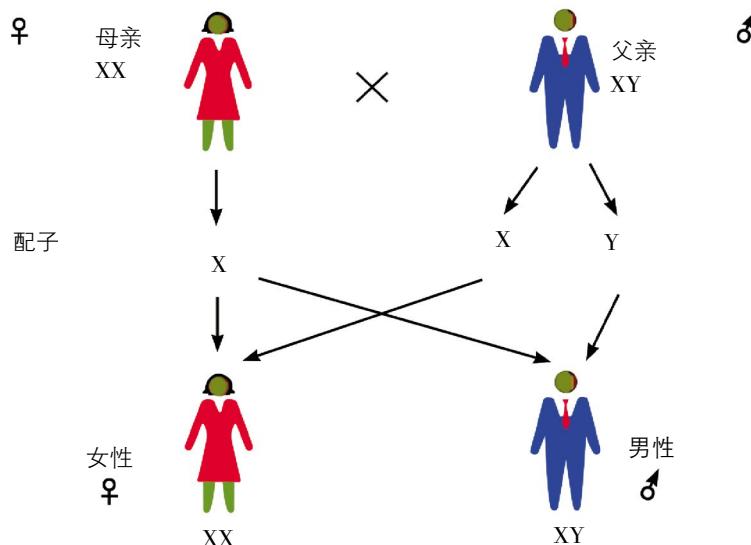


图2-9 XY型的性别决定

ZW型性别决定 ZW型性别决定与XY型性别决定相反。属于ZW型性别决定的生物，在雌性的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个异型的性染色体；在雄性的体细胞内，除了含有数对常染色体外，还含有两个同型的性染色体。例如，家蚕体细胞的染色体有28对，其中一对为性染色体，雌性为ZW型，雄性是ZZ型。鸟类、某些两栖类和爬行类的性别决定属于此类型。

伴性遗传

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



活 动

分析摩尔根的果蝇伴性遗传实验

资料分析——摩尔根的果蝇伴性遗传实验

果蝇白眼基因遗传是伴性遗传的经典例子，遗传学家摩尔根为什么要选用果蝇作为遗传实验的材料呢？这是因为果蝇是一种昆虫，有体小(体长约3mm)、繁殖快(25℃时，12天即可完成一代)、生育力强、饲养容易等优点。自然界野生果蝇的眼色是红色的，1910年摩尔根偶然发现了一只白眼雄果蝇，于是他就用这只白眼雄蝇与红眼雌蝇交配(图2-10)，结果，



图2-10 红眼雌蝇(左)和白眼雄蝇(右)

F_1 不论雌雄都是红眼。他再让 F_1 的雌雄果蝇互交得到 F_2 ，在 F_2 中红眼果蝇与白眼果蝇的数目比例是3:1，并且雌蝇全是红眼的，而雄蝇则有一半是红眼的，一半是白眼的（图2-11）。摩尔根还注意到，只有雄果蝇有白眼性状，雌果蝇没有此性状。

如何解释 F_2 中的雌、雄果蝇表现不一样的现象呢？摩尔根假定：白眼基因（w）是隐性基因，它位于X染色体上，而Y染色体上没有它的等位基因。雌果蝇为XX型，必须在两条X染色体上都带有白眼基因（w）才表现为白眼；而雄果蝇为XY型，只要这一X染色体上有白眼基因（w）即可表现为白眼。再用“+”表示红眼显性基因，亲本中白眼雄蝇的基因型为 X^wY ，红眼雌蝇的基因型为 X^+X^+ 。根据这个假定，摩尔根成功地解释了 F_2 中雌、雄果蝇的性状表现。

◎ 讨论

1. F_2 中红眼果蝇与白眼果蝇的数目比例是3:1，这是否符合孟德尔遗传定律？
2. 根据摩尔根的假定，你能解释 F_2 中雌、雄果蝇的不同性状表现吗？
3. 请设计一个测交实验来验证摩尔根的假定，并预期测交实验的结果。

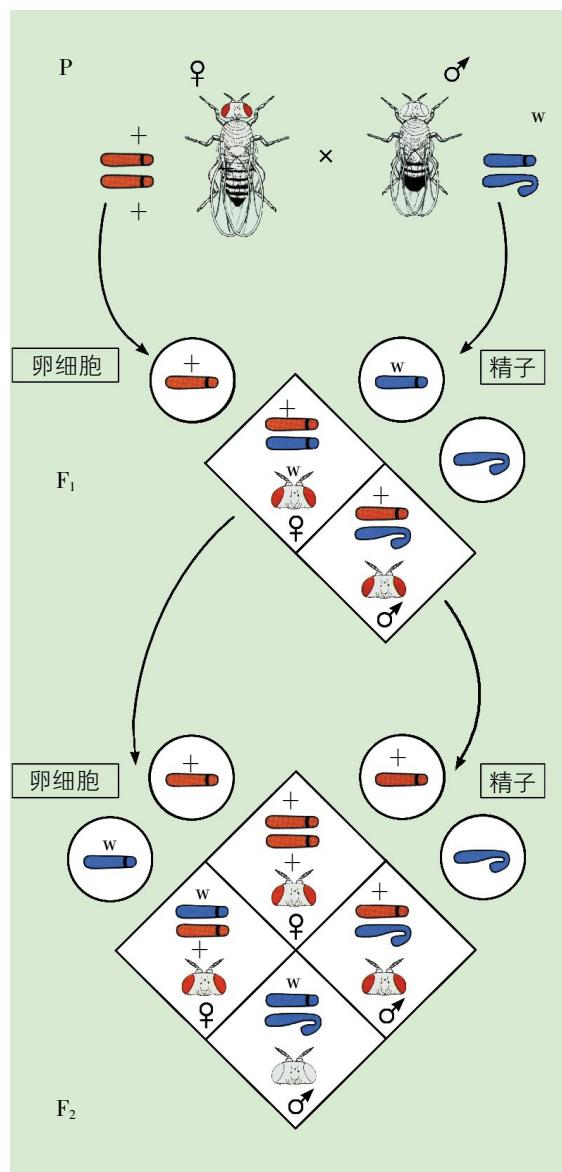


图2-11 果蝇白眼性状的遗传

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

人类的伴性遗传 由位于X或Y性染色体上的基因所控制的性状或遗传病，会随X或Y染色体的传递而遗传。

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

表2-2 与人类血友病有关的基因型和表现型

基因型	女性			男性	
	$X^H X^H$	$X^H X^h$	$X^h X^h$	$X^H Y$	$X^h Y$
表现型	正常	正常（携带者）	患者	正常	患者

该遗传病在人群中男性患者远远多于女性患者，这是因为男性只有一条X染色体， $X^h Y$ 即可表现出发病，而女性有两条X染色体，只有 $X^h X^h$ 才会患病。血友病是人类最早认识的遗传病之一。英国的“皇家病”是这种遗传病最著名的例子。经英国皇家谱系调查发现，血统“高贵”的维多利亚女王原来是一个血友病基因的携带者，在女王的后代（子女、孙辈、重孙辈）中，有10个男性是血友病患者，6个女性是血友病基因的携带者，而且英皇室的公主们还将血友病基因带到了沙皇俄国和一些欧洲国家的皇室，使所生的王子患上血友病。另外，人类的红绿色盲也属X隐性遗传，色盲者不能正确区分红色和绿色。在中国，男性群体的色盲率接近7%，女性群体的色盲率大约为0.5%。

伴X染色体显性遗传 由X染色体携带的显性基因所表现的遗传方式称为伴X染色体显性遗传。例如，抗维生素D佝偻病就是一种伴X染色体显性遗传病，患者对磷、钙的吸收不良，造成血磷下降，表现为下肢弯曲、膝内翻或外翻、骨骼发育畸形、身材矮小。假定致病基因为A，则女性 X^AX^A 、 X^AX^a 均表现为有病， X^aX^a 为正常。而男性 X^AY 为有病， X^aY 为正常。该遗传病的女性患者多于男性患者，这是

因为女性的两条X染色体上只要有一条带有致病基因就会发病,而男性仅一条X染色体,携带致病基因的概率要低于女性。

伴Y染色体遗传 由Y染色体携带的基因所表现的遗传方式称为伴Y染色体遗传。因为基因位于Y染色体上,并且在X染色体上无相应的等位基因,所以这些基因将随Y染色体在上下代间传递,它所控制的性状只能在男性中表现出来,由父传儿,儿传孙。例如,人类有一种罕见的毛耳性状(图2-12),这种人的外耳道上长出一丛密集的黑色硬长毛。经家谱调查知道,凡是毛耳者皆为男性,女性无此性状,这是因为控制毛耳性状的基因在Y染色体上。

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



图2-12 外耳道多毛症



思考与练习

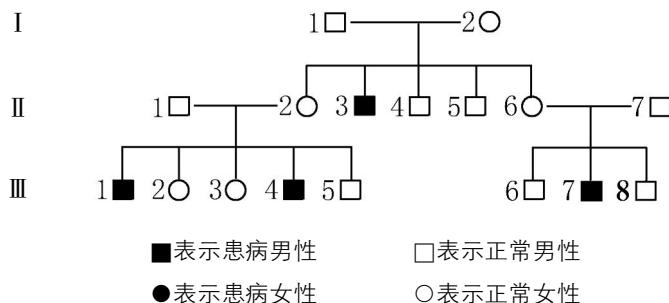
一、选择题

1. 性染色体存在于()

- A. 体细胞 B. 精子 C. 卵细胞 D. 以上都有
2. 某红绿色盲男孩的父母、祖父母、外祖父母中,除祖父色盲外,其他人色觉都正常,这个男孩的红绿色盲基因来自()
 A. 祖父 B. 祖母 C. 外祖父 D. 外祖母
3. 人类红绿色盲是伴性遗传性状,而蓝眼睛是常染色体上的隐性基因控制的性状。两个褐眼色觉正常的人结婚,生了一个蓝眼睛色盲的儿子,那么这对夫妇的基因型是()
 A. $AaX^B Y$ 和 $AAX^B X^b$ B. $AaX^B Y$ 和 $AaX^B X^b$
 C. $AaX^B Y$ 和 $AaX^B X^B$ D. $aaX^b Y$ 和 $AaX^B X^b$
4. 调查发现,人类的外耳道多毛症总是由父亲直接传给儿子,儿子直接传给孙子。控制此病的基因可能位于()
 A. 常染色体上 B. X染色体上
 C. Y染色体上 D. 无法确定

二、识图填充题

下图表示某遗传病的一个系谱(II_1 不携带致病基因):



- (1) 用A、a表示控制该遗传病的等位基因,上图中 I_1 、 I_2 的基因型分别是_____, II_2 、 III_3 、 III_4 的基因型分别是_____。
- (2) 图中 III_2 与正常男性结婚,其所生子女患该病的可能性是_____。
- (3) 已知 I_2 为红绿色盲基因(b)的携带者,试问:这两种基因是否连锁?
 _____。其理由是_____。

本章小结

染色体的形态具有种的特征，处于细胞分裂中期的染色体，不仅具有典型的形态，而且数目和大小清晰可见。所以，这个时期是识别染色体最好的时期。同一种生物，其细胞内染色体的数目及大小、形状等各种特征都是相对恒定的，因此可作为识别染色体的标志。

在细胞分裂过程中，可见到一系列复杂的染色体行为。减数分裂是一种特殊的有丝分裂，它包括连续的两次细胞分裂，但染色体只复制了一次，因而由此产生的配子所含的染色体数目仅为原来性母细胞的一半。高等动植物是通过有性生殖来繁殖后代的，当它们产生雌、雄配子时都必须经过减数分裂，当雌、雄配子结合后，染色体数目又恢复为与性母细胞一样，从而保持了生物世代染色体数目的恒定。减数分裂时，染色体的分离、自由组合、交换等现象的发生，为生物的变异提供了物质基础。

遗传的染色体学说阐明了基因位于染色体上，即孟德尔定律中的遗传因子位于染色体上，基因的分离和自由组合是由于同源染色体的分离和非同源染色体的自由组合引起的。用遗传的染色体学说可圆满地解释孟德尔定律，而且，学说的建立使人们重新认识到孟德尔定律的重要意义。

自从科学家发现性染色体后，人们就开始把生物性别决定与性染色体联系起来。事实证明，生物的性别主要是由性染色体决定的，生物的性别决定类型主要有XY型和ZW型。

摩尔根的果蝇伴性遗传实验的研究表明，果蝇的伴性遗传是由位于X染色体上的基因所决定的。摩尔根关于果蝇伴性遗传研究的理论意义在于：第一次把一个特定的基因定位在一条特定的染色体上，为发展遗传的染色体学说作出了重大贡献。

伴性遗传是指性染色体上的基因伴随性染色体而遗传的现象。伴性遗传现象不仅广泛存在于包括人类在内的动物界，也存在于植物界的部分类型（如雌雄异株的高等植物）中。

在这里，我们还要对基因的概念做一点补充，将第一章小结中对于基因的描述扩展为：所谓基因，就是遗传的一个基本功能单位，它在适当的环境条件下控制生物的性状；基因以一定的次序排列在染色体上。不过，随着对遗传的分子基础的认识，我们还会更深入地理解基因的概念。

第三章

遗传的分子基础

通过前面两章内容的学习，我们不仅了解了孟德尔根据豌豆杂交实验提出的遗传因子概念，而且还系统地讨论了遗传因子所遵循的分离定律和自由组合定律。在孟德尔遗传定律被重新发现之后，人们又根据染色体行为和遗传因子行为的相似性，提出了遗传的染色体学说，说明染色体是遗传物质的载体，控制生物性状的基因位于染色体上。

本章学习要点

1. 概述生物遗传的物质基础以及 DNA 作为遗传物质的证据。
2. 描述核酸的分子组成。
3. 说明 DNA 分子结构及其特点。
4. 阐明 DNA 分子复制过程、特点和意义。
5. 列举 DNA 分子的功能。
6. 概述遗传信息的传递和表达过程。
7. 阐明遗传密码及其在遗传信息表达中的作用。

第一节 核酸是遗传物质的证据

本节要点

DNA
RNA
遗传物质
转化

人们在了解了染色体是遗传物质的载体这一事实后，希望能进一步弄清染色体的化学本质以及发挥作用的过程。从化学成分上讲，染色体由DNA(脱氧核糖核酸)、蛋白质和少量RNA(核糖核酸)组成，其中蛋白质又分为组蛋白和非组蛋白。研究表明，虽然DNA和组蛋白都是染色体的主要成分，在染色体行使功能过程中起着重要作用，但DNA更加具备作为遗传物质的主要特性。那么，有什么证据可以说明这一点呢？



小资料

DNA是遗传物质的间接证据

科学家在对遗传现象进行研究时发现：

- 一般只在细胞核的染色体上才能找到DNA，虽然线粒体和叶绿体中也有自己的DNA，但它们都有复制和遗传的自主性。
- 一般情况下，同一种生物在不同发育时期或不同组织的细胞中，DNA的含量基本相等，而精子中的DNA含量恰好是体细胞中的一半。例如，家鸡肾细胞和肝细胞中的DNA含量分别为 2.4×10^{-6} μg和 2.5×10^{-6} μg，基本相等；而精子中的DNA含量为 1.3×10^{-6} μg，约为体细胞中的一半。
- 有许多物理和化学的因素能诱发DNA的结构变异，而所有能够诱发DNA结构变异的因素均能引起生物的遗传突变。
- 蛋白质不具备以上这些特征。例如，某些鱼类的染色体中所含的蛋白质一般都是组蛋白，而在成熟的精子中，组蛋白全部被精蛋白替代。事实上，人类的精子在形成过程中也存在组蛋白被精蛋白替代的反应，替代

不足还会造成男性生殖缺陷。蛋白质的质量可变性，不符合作为遗传物质能保持稳定的要求。

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

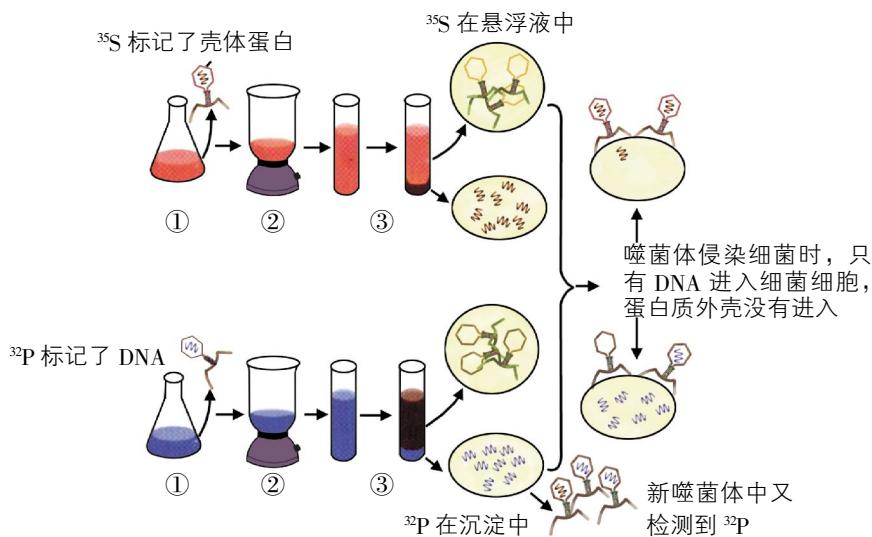


活 动

资料分析——噬菌体侵染细菌的实验

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

科学家用放射性同位素³⁵S标记了一部分噬菌体的蛋白质，用放射性同位素³²P标记另一部分噬菌体的DNA。然后，用两种被标记的T₂噬菌体分别去侵染细菌。当T₂噬菌体在细菌体内大量繁殖后，科学家对标记物质进行检测（如图3-1）。结果表明，大多数³⁵S标记的噬菌体在感染细菌时，放射性



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

图3-1 噬菌体侵染细菌的实验

蛋白质附着在宿主细胞的外面; ^{32}P 标记的噬菌体感染细菌时, 放射性同位素主要进入宿主细胞内, 并且能在子代噬菌体中检测到 ^{32}P 。

◎ 讨论

为什么能用噬菌体侵染细菌的实验证明DNA是遗传物质?

肺炎双球菌转化实验 肺炎双球菌(*Diplococcus pneumoniae*)是人类肺炎和小鼠败血症(septicemia)的病原体。肺炎双球菌转化实验是证实DNA作为遗传物质的最早证据来源。

在众多的肺炎双球菌菌株(strain)中, 光滑型(S)菌株是唯一能够引起肺炎或败血症的类型。这种菌株在培养基上能长成光滑的菌落, S型细菌的菌体外面有多糖类的胶状荚膜, 使菌体不易受到宿主正常防护机制的破坏。不致病的粗糙型(R)菌株长成的菌落表面粗糙, 菌体的外面没有荚膜。

科学家首先进行了活体细菌转化实验(图3-2)。把加热杀死的S型菌和活的无毒R型菌混合后一起注射到小鼠体内, 发现很多小鼠患败血症致死。令人惊奇的是, 从患病致死的小鼠血液中竟然分离出活的S型菌。另一方面,

无论是活的R型菌还是死的S型菌, 分别注射到小鼠体内都不能使小鼠患败血症。由此可见, 在加热杀死的S型菌中, 一定有一种物质能把某些R型菌转化为S型菌。换句话说, S型菌中的“转化因子”进入R型菌体内, 引起R型菌稳定的遗传变异。这是病死小鼠中有活S型菌的根本原因。

为了弄清转化因

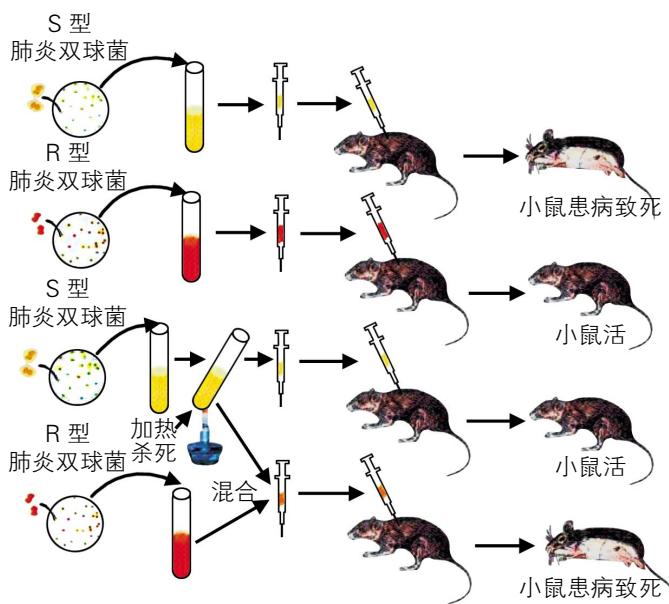


图3-2 肺炎双球菌的转化实验

子究竟是什么物质，科学家又进行了离体细菌转化实验。从活的S型菌中抽提DNA、蛋白质和荚膜物质，分别与活的R型菌混合，并进行悬浮培养。实验结果表明，只有其中的DNA组分能够把R型菌转化为S型菌。又进一步研究表明，用DNA酶(DNase)处理DNA样品，DNA被降解后就不能使R型菌发生转化。可见，一种细菌的DNA掺入到另一种细菌中，能够引起稳定的遗传变异。后来的研究不断证实，DNA不仅可以引起细菌的转化，而且纯度越高，转化效率就越高。

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

烟草花叶病毒的感染和重建实验 随着对病毒研究的逐渐深入，科学家发现许多病毒中含有RNA，却没有DNA。为了弄清RNA病毒的遗传机制，进行了烟草花叶病毒(TMV，为tobacco mosaic virus的缩写。它是由一条RNA链和蛋白质外壳组成)的感染和重建实验(图3-3)，证明了在只有RNA而没有DNA的病毒中，RNA是遗传物质。

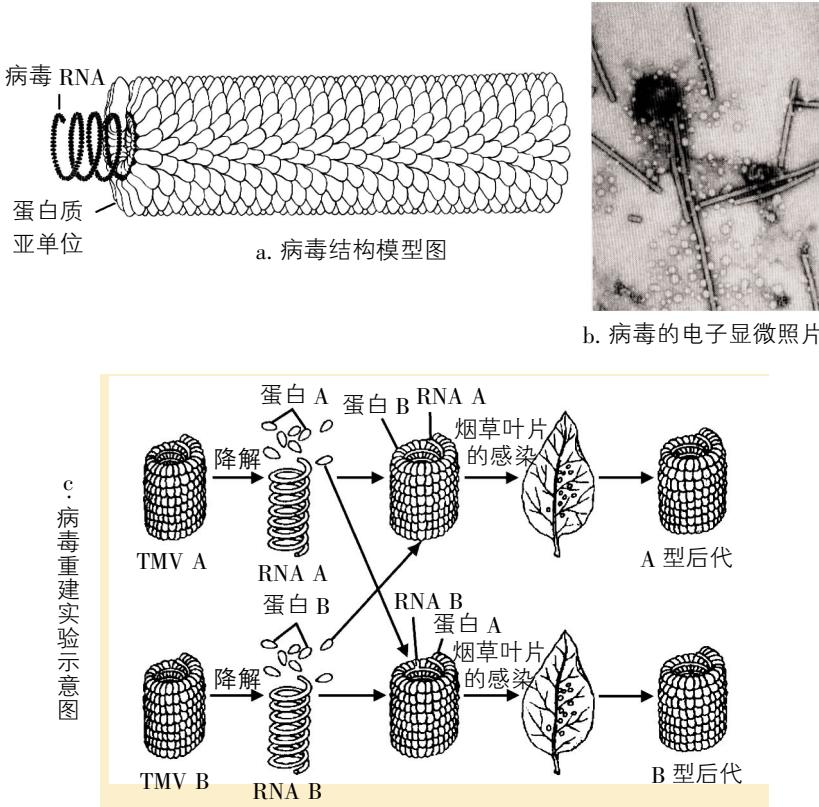


图3-3 烟草花叶病毒(a、b)及其对叶子细胞的感染和病毒重建(c)

实验是这样进行的：首先，从 TMV 中分别提取 RNA（占 6%）和蛋白质（占 94%），然后用 RNA 和蛋白质分别去感染烟草。结果发现：单用病毒的 RNA 就可以使烟草出现感染病毒的症状，说明病毒 RNA 进入叶子的细胞后，能繁殖出正常的病毒后裔；病毒的蛋白质，不能单独使烟草感染；用 RNA 酶处理过的 RNA（RNA 被水解），没有感染效力。图 3-3c 表示了分别来自不同病毒株系的 RNA 和蛋白质混合后感染烟草，所繁殖的病毒类型取决于提供 RNA 的株系，而不是提供蛋白质的株系。

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

遗传的基本功能单位——基因，就是一段有功能的核酸，在大多数生物中即一段 DNA，而在 RNA 病毒中则是一段 RNA。



课外读

核酸的发现和研究

现在我们可以轻松地说，核酸（nucleic acid）是一类重要的生物大分子，承担了生命信息贮存和传递的任务。然而，核酸却是在一个偶然事件中被发现的，而核酸在遗传上的重要地位的确立，又凝结了几代科学家与传统观念彻底决裂的艰苦拼搏。

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

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

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

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

1943年,卡伽夫(E.Chargaff)利用纸层析和紫外分光光度技术研究了核酸分子中核苷酸的组成,发现四种核苷酸的比例并不相等;尽管不同生物的DNA中总是 $(A+G)=(C+T)$,即嘌呤核苷酸总量等于嘧啶核苷酸总量,但 $(G+C)\neq(A+T)$ 。这个结果有力地否定了“四核苷酸假说”,这对于核酸的研究真可谓云开雾散。

1944年,埃弗里(O.T.Avery)通过肺炎双球菌转化实验揭示了转化因子的本质是DNA,从此,DNA的遗传学特性逐渐被揭开。



思考与练习

一、选择题

1. 噬菌体侵染细菌的实验证明了()
A. 蛋白质是遗传物质 B. DNA是遗传物质
C. DNA是主要的遗传物质 D. 蛋白质和DNA是遗传物质
2. 烟草花叶病毒中,能够使烟草感染病毒的物质是()
A. DNA B. RNA C. 蛋白质 D. DNA和RNA
3. 根据现有的科学发现,一切生物的遗传物质都是()
A. 染色体 B. DNA C. RNA D. 核酸

二、简答题

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

第二节 DNA的分子结构和特点

本节要点

- 核酸的组成
- DNA 双螺旋结构
- 卡伽夫法则

在下面的内容里，我们将比较详细地了解到：作为主要遗传物质的DNA，在分子结构和生物合成的方式上，满足了遗传物质多样化和基本恒定的双重要求。



课外读

DNA 和 RNA 的化学成分比较

前面已经讲过，核酸分为DNA和RNA两类。DNA是高等生物染色体的主要成分，主要存在于细胞核中，但在线粒体、叶绿体等细胞器内也有少量存在。RNA则存在于细胞核和细胞质中。DNA和RNA不仅在细胞内存在的部位有一定的差异，而且在化学成分上也有区别(表3-1)。

表 3-1 核酸分子的组成

核酸类型	核苷酸 (nucleotide)			
	核苷 (nucleoside)		磷酸	
	碱基	戊糖		
DNA	嘌呤 腺嘌呤(adenine, A) 鸟嘌呤(guanine, G)	脱氧核糖 (deoxyribose)		
	嘧啶 胞嘧啶(cytosine, C) 胸腺嘧啶(thymine, T)			
RNA	嘌呤 腺嘌呤(adenine, A) 鸟嘌呤(guanine, G)	核糖 (ribose)		
	嘧啶 胞嘧啶(cytosine, C) 尿嘧啶(uracil, U)			

DNA 的分子结构 简而言之，核苷酸是核苷和磷酸连接起来的结构单元，其中的核苷又是含氮碱基与脱氧核糖结合形成的单位(图 3-4)。沃森(J.D.

Watson)和克里克 (F.H.C.Crick)提出的DNA分子的双螺旋结构模型认为：DNA分子的基本单位是脱氧核苷酸，DNA分子是脱氧核苷酸的多聚体。由于组成脱氧核苷酸的碱基只有4种：腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和胸腺嘧啶(T)。因此，脱氧核苷酸也有4种，即腺嘌呤脱氧核苷酸、鸟嘌呤脱氧核苷酸、胞嘧啶脱氧核苷酸和胸腺嘧啶脱氧核苷酸。

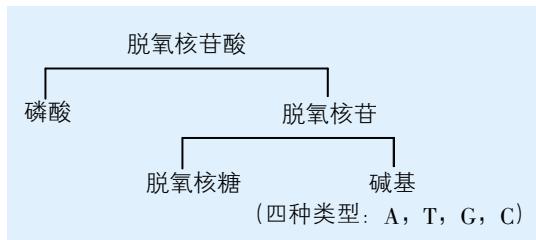


图3-4 脱氧核苷酸的组成

DNA分子的结构特点 沃森和克里克认为，DNA分子的立体结构是规则的双螺旋结构。这种结构的主要特点是：

1. DNA分子是由两条长链组成的，这两条长链按反向平行方式盘旋成双螺旋(double helix)结构(图3-5)。其中每条链上的一个核苷酸以脱氧核糖与另一个核苷酸上的磷酸基团结合，形成主链的基本骨架，并排列在主链的外侧，碱基位于主链内侧。

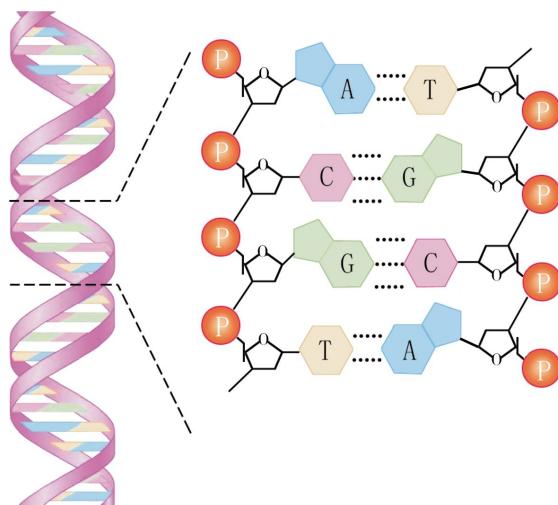


图3-5 DNA分子的双螺旋结构和两条链的结合

2. DNA分子一条链上的核苷酸碱基总是跟另一条链上的核苷酸碱基互补配对，由氢键连接。其中，腺嘌呤与胸腺嘧啶通过两个氢键相连，鸟嘌呤与胞嘧啶通过3个氢键相连，这就是碱基互补配对原则。

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

DNA是细长的多核苷酸链。如果把一个人体细胞中的全部DNA分子连起来，其总长可达2m。DNA分子在细胞中被有秩序地包装成染色体，发挥遗传物质的作用(图3-6)。

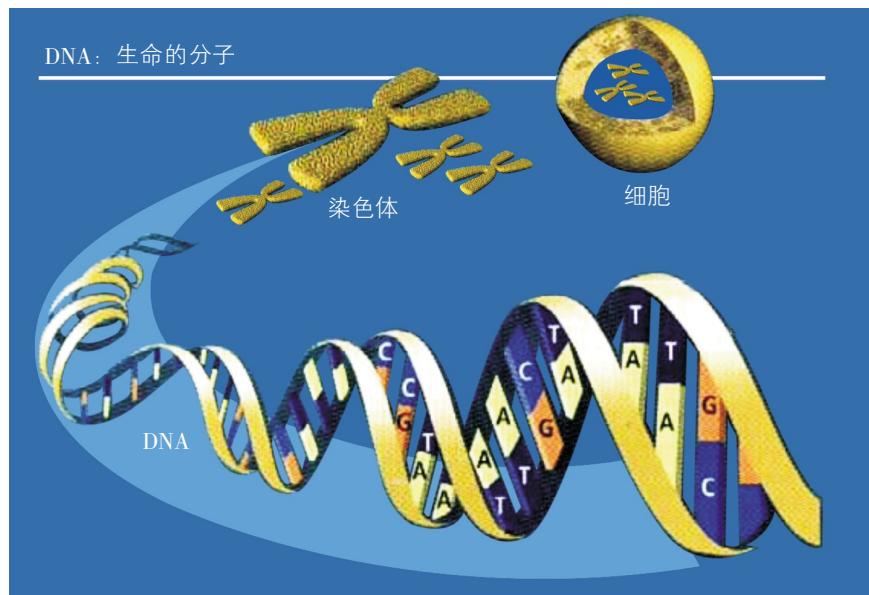


图3-6 在细胞中DNA被有秩序地包装成染色体



活 动

制作DNA双螺旋结构模型

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

子结构特点的理解和认识。

◎ 目的要求

通过制作DNA双螺旋结构模型，加深对DNA分子结构特点的理解和认识。

◎ 材料用具

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

◎ 方法步骤

1. 用自己选取的实验材料，制作成不同形状、不同大小和不同颜色的物体，用来代表脱氧核糖、磷酸和不同的碱基。

2. 选取作为支架和连接的材料，将代表不同化合物的物体连接、组装在一起。

3. 向全班同学展示自己制作的DNA双螺旋结构模型，并作简单的介绍和说明。

◎ 讨论

1. 制作DNA双螺旋结构模型过程中，如何准确把握各种化合物之间的位置关系和连接方式？

2. 评选出你认为制作最好的DNA双螺旋结构模型，并说明理由。



课 外 读

DNA 双螺旋结构模型的发现

1953年，年轻的美国学者沃森和英国学者克里克在英国《自然》杂志上发表了DNA分子双螺旋结构模型（图3-7）。这一发现标志着分子生物学真正意义上的诞生。

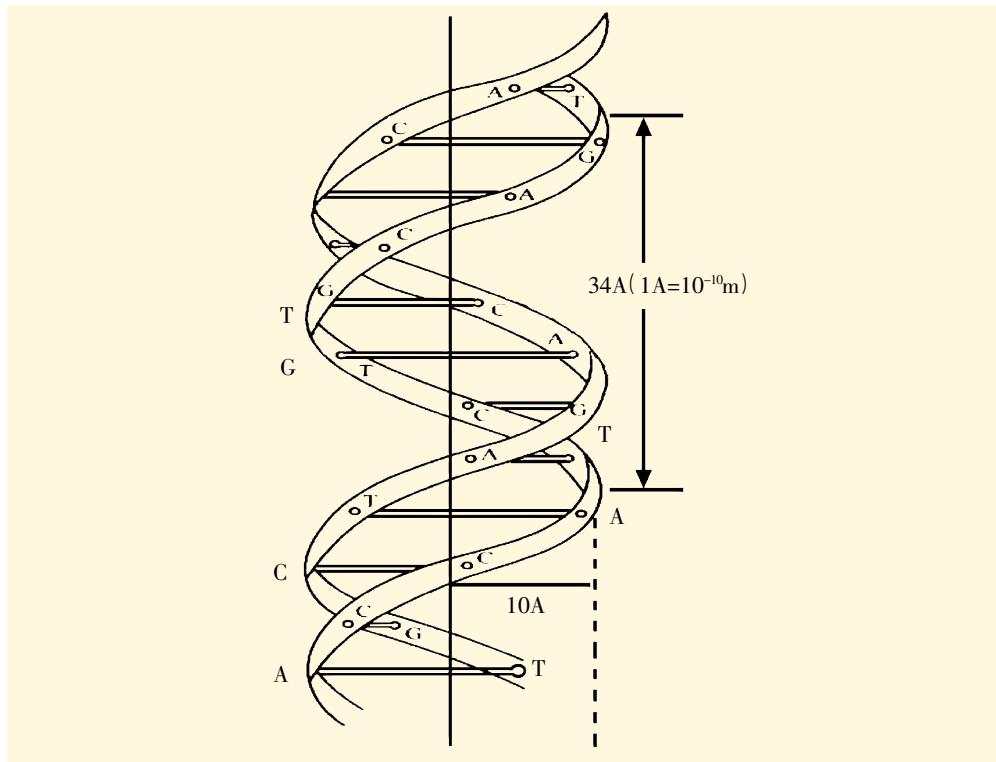


图3-7 沃森和克里克提出的DNA双螺旋结构模型

DNA具有晶体结构的发现，加速了DNA结构研究的进程。1950年初，三个研究组展开了围绕DNA结构的“螺旋竞赛”。①鲍林小组。鲍林在DNA纤维的X-射线衍射分析基础上，提出了DNA的三股螺旋模型。②威尔金斯、富兰克林小组。威尔金斯用改进的技术获得了较好的DNA衍射图像。并指出了DNA双链的同轴排列模式，确定了螺旋的螺距和直径，还发现碱基在螺旋结构的内侧，磷酸基团在外侧。③沃森、克里克小组。1951年11月，沃森听取了富兰克林关于DNA结构的报告后，先后建立的两个模型都失败了。通过总结经验教训，他们发现DNA分子中各种不同直径的碱基以不规则的方式，沿多核苷酸链排列；类比生物体结构上的成对性和X-衍射照片上的反射交叉，估计出DNA分子是结合成双链的；根据古伦德（J. Gulland）于1948年得出的碱基间以氢键相连的结论，着手建立氢键结合模型；获得了富兰克林实验的关键性资料，建立了一个碱基在内侧、糖-磷酸骨架在外侧的模型；根据碱基比和衍射图等资料推测DNA的复制具有互补性，利用结晶学等思路解决了碱基

互补问题。1953年4月25日，沃森和克里克的《核酸的分子结构》一文终于发表，真正意义上的分子生物学诞生了，他们和威尔金斯于1962年共同荣获诺贝尔生理学或医学奖。遗憾的是，在这项发现中做出了杰出贡献的富兰克林却在这一奖项产生的前几年因癌症去世，年仅37岁。图3-8显示的是用小球制成的一种DNA双螺旋模型。



图3-8 用小球制成的DNA双螺旋模型



思考与练习

一、选择题

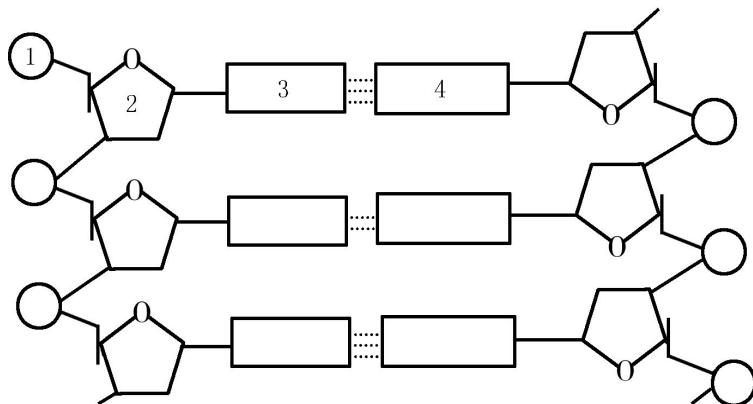
1. 若DNA分子的一条链中 $(A+T)/(C+G)=a$, 则其互补链中该比值是()
A. a B. $1/a$ C. 1 D. $1 \sim 1/a$
2. 某DNA分子的碱基中, 鸟嘌呤的分子数占20%, 那么, 胸腺嘧啶的分子数应占()
A. 10% B. 20% C. 30% D. 40%
3. 有关DNA结构特点的叙述中, 不正确的一项是()
A. 每个DNA分子(双链)都含有4种脱氧核苷酸
B. 每个DNA分子中脱氧核糖上连接一个磷酸和一个碱基

- C. DNA分子两条链中的碱基通过氢键连接起来,形成碱基对
- D. 双链DNA分子中,某一段链上若含有30个胞嘧啶,就一定会同时含有30个鸟嘌呤

二、识图填充题

下图为大肠杆菌DNA分子(片段)的结构示意图,请据图回答:

- (1) 图中“1”表示_____，“2”表示_____，“1”“2”“3”结合在一起的结构叫_____。
- (2) “3”有_____种,中文名称分别是_____。
- (3) DNA分子中“3”与“4”是通过_____键连接起来的。
- (4) DNA被彻底氧化后,能产生含氮废物的是(用序号表示)_____。



第三节 遗传信息的传递

本节要点

DNA 的复制

半保留复制

DNA 作为遗传物质，需要在细胞分裂过程中将遗传信息传递给下一代。因此在细胞分裂的过程中，必须进行 DNA 的复制。

DNA的复制

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



活 动

探究 DNA 的复制过程

1958年，科学家设计了DNA合成的同位素示踪实验。他们先将大肠杆菌放入以¹⁵NH₄Cl为唯一氮源的培养液中培养若干代，使大肠杆菌的DNA都被放射性同位素¹⁵N标记，然后将上述大肠杆菌转入以¹⁴NH₄Cl为唯一氮源的培养液中培养，分别取完成一次细胞分裂的细菌(细胞数增加一倍)和完成两次细胞分裂的细菌，并将细菌中的DNA分离出来，做密度梯度超速离心和分析。

实验设计者认为，含¹⁵N的双链DNA密度较大，离心后的条带应分布于离心管的下部；含¹⁴N的双链DNA密度较小，离心后的条带应分布于离心管的上部；而两条链分别含¹⁵N和¹⁴N的双链DNA密度应该介于双链均含¹⁵N的DNA和双链均含¹⁴N的DNA之间，离心后的条带应分布于离心管的中部。

这一实验的过程和结果如图3-9所示。

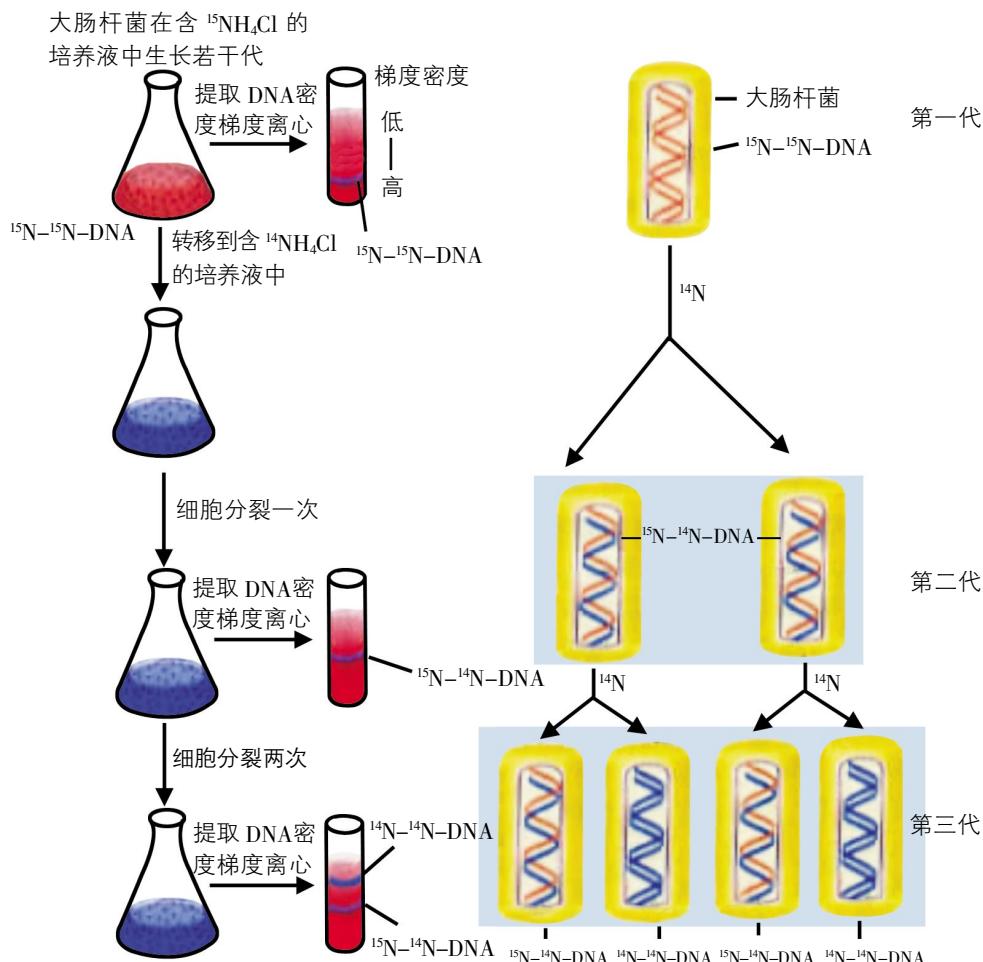


图3-9 DNA复制过程的同位素示踪实验示意图

◎ 讨论

- 从实验结果推测,第一代细胞的DNA分子的双链组成有什么特点?第二代细胞的DNA分子的双链组成又有什么特点?
- 科学家在设计本实验前,提出了DNA复制方式的假设,然后推测了DNA分子双链组成的情况。请你说说DNA分子复制的特点。

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

在构建 DNA 分子的结构模型时，沃森和克里克事实上已经提供了 DNA 分子的复制模式。他们充分了解 DNA 双螺旋的两条链互补的重要性，这是 DNA 复制模式的基础。复制时，在有关酶的作用下，两条链的配对碱基之间的氢键断开，碱基暴露出来，形成了两条“模板链”(母链)。然后，每一条母链按照互补配对的原则，吸引含有互补碱基的核苷酸，最后相邻核苷酸的脱氧核糖和磷酸基团间形成磷酸二酯键，产生一条新链(子链)。这样，原来的一个双螺旋 DNA 分子就变成了两个双螺旋分子。这两个新形成的 DNA 分子间彼此相同，并且与亲代 DNA 分子相同(图 3-10)。这一过程需要 DNA 聚合酶(polymerase)的参与，即 DNA 的复制是一个酶促合成过程。

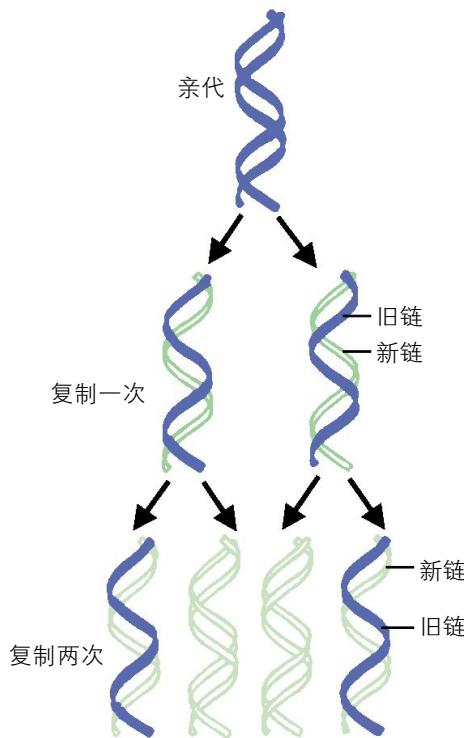


图3-10 DNA半保留复制示意图



小资料

DNA半保留复制的观察

DNA复制的过程也是染色体形成两条染色单体的过程。

将植物根尖分生组织放在含有5-溴尿嘧啶脱氧核苷(bromodeoxyuridine, BrdU)的培养液中进行培养,待细胞处于第二个分裂周期时,取出根尖组织用姬姆萨(Giemsa)染料染色,结果被染色的染色体出现色差。这个实验结果可以从理论上得到解释。BrdU在结构上与胸腺嘧啶脱氧核苷类似,能够代替后者与腺嘌呤配对,掺入到新合成的一条DNA链中。当细胞处于第二个分裂周期时,一条染色体的两条单体出现了差异,其中一条染色单体的两条脱氧核苷酸链都掺入了5-溴尿嘧啶,而另一条染色单体的两条脱氧核苷酸链中,只有一条链掺入了5-溴尿嘧啶。因为含BrdU的脱氧核苷酸链着色很浅(浅蓝色),与母链的着色(深蓝色)明显不同,因此就出现了色差染色体(图3-11)。那么,如果再经过一个周期,将是怎样的色差效果,为什么?请参照图3-11分析。色差染色体的出现又一次证明了DNA的半保留复制。

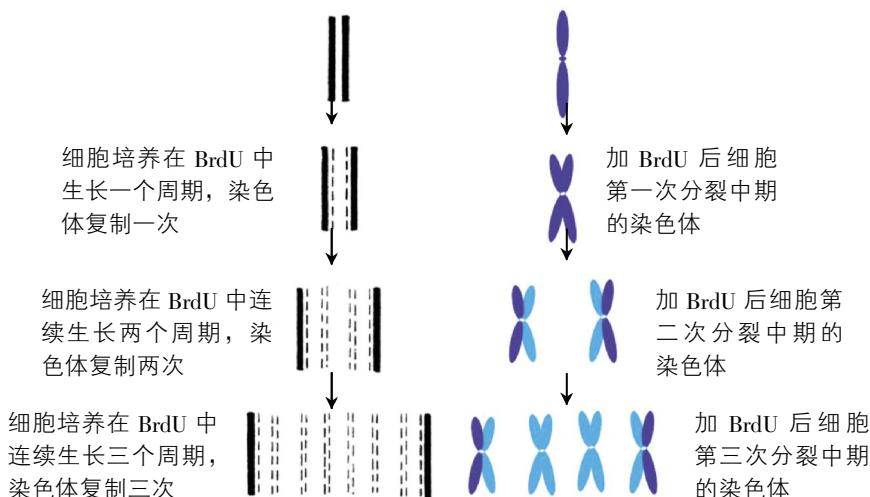


图3-11 姐妹染色单体出现色差示意图

DNA复制是遗传物质从亲代向子代传递的基础 生殖细胞在形成过程中也要进行DNA的复制。这一复制过程使亲代的遗传信息传递给了子代,从而保持了前后代遗传信息的连续性。因此,子代能够承袭亲代的性状。



思考与练习

一、选择题

1. 如果用同位素³²P标记一个噬菌体内的双链DNA分子,然后让它侵染大肠杆菌,最后释放出400个后代,则其后代中含有³²P的噬菌体应占总数的()
A. 1% B. 2% C. 0.5% D. 50%
2. 含有100个碱基对的一个DNA分子片段,内含40个胸腺嘧啶,如果连续复制3次,则需游离的胞嘧啶脱氧核糖核苷酸()
A. 60个 B. 80个 C. 180个 D. 420个
3. DNA分子复制需要的基本条件是()
A. 二氧化碳、水、能量和酶等
B. 含氮碱基、核糖、磷酸和酶等
C. 模板、4种脱氧核苷酸、能量和酶等
D. 模板、4种核苷酸、能量和酶等

二、简答题

DNA复制的遗传意义是什么?

第四节 遗传信息的表达——RNA和蛋白质的合成

本节要点

- 基因表达
- 转录
- 翻译
- 遗传密码

DNA通过半保留复制使得遗传信息得以传递,那么,DNA分子到底是如何控制遗传性状的?

我们从DNA的结构和复制特性出发,讨论蛋白质和遗传性状的关系。DNA作为携带遗传信息的生物大分子,通过一系列复杂的酶促合成过程,将遗传信息反映到蛋白质的分子结构上。由此可以看出,DNA具有携带遗传信息和表达遗传信息

的双重功能：即一方面以自身为模板，半保留地进行复制，保持遗传信息的稳定性；另一方面，根据它所贮存的遗传信息决定蛋白质的结构。

转 录

所谓转录 (transcription)是指遗传信息由 DNA 传递到 RNA 上的过程，转录的结果是形成 RNA。RNA 也是多核苷酸大分子，与 DNA 不同的是，RNA 通常为单链，其核苷酸中的糖为核糖(不是脱氧核糖)，4 种碱基中没有胸腺嘧啶，但含有尿嘧啶。尿嘧啶的配对方式与胸腺嘧啶相同，即专一地与腺嘌呤形成碱基对。

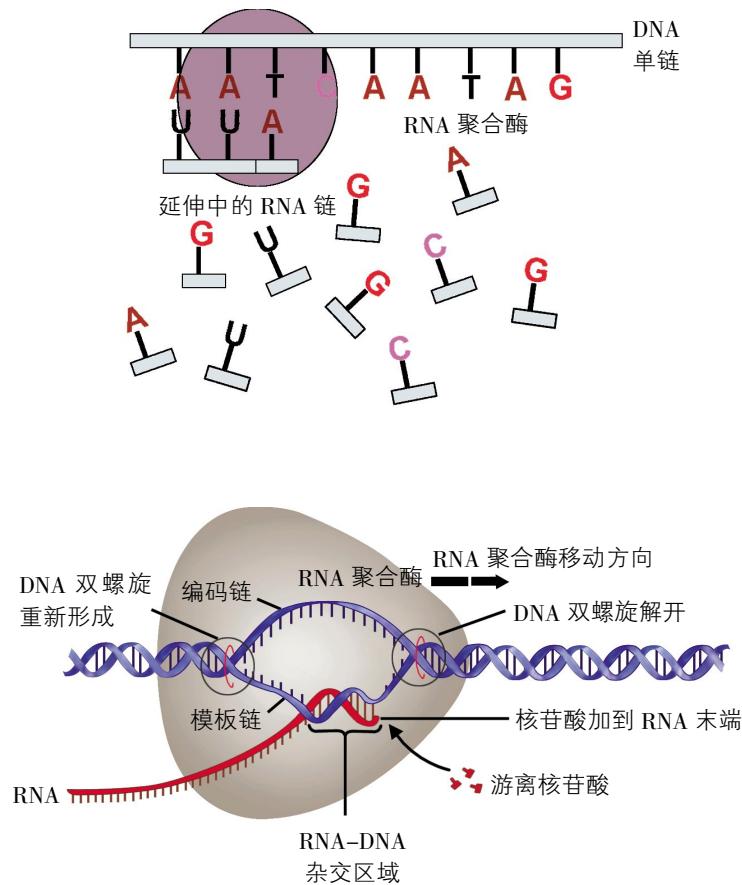


图3-12 RNA的形成过程示意图

RNA 的合成(转录)需要有 RNA 聚合酶的催化，并且转录不是沿着整条 DNA 长链进行的。当 RNA 聚合酶与 DNA 分子的某一启动部位相结合时，包括一个或者几个基因的 DNA 片段的双螺旋解开，以其中的一条链为模板，按照碱基配对原则，游离的核苷酸碱基与 DNA 模板链上的碱基配对，并通过磷酸二酯键聚合成与该片段 DNA 相对应的 RNA 分子(图 3-12)。

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

翻 译

蛋白质的合成(翻译)是在核糖体上进行的。在电子显微镜下，核糖体呈现微小的悬滴状，由大、小两个亚基组成。在蛋白质合成时，核糖体沿着 mRNA 的运行，氨基酸相继地加到延伸中的多肽(polypeptide)链上。具体地讲，核糖体认读 mRNA 上决定氨基酸种类的密码(遗传密码，每一个遗传密码是由 3 个相邻核苷酸排列而成的三联体，决定一种氨基酸)，选择相应的氨基酸，由对应的 tRNA 转运，加到延伸中的肽链上。当核糖体到达 mRNA 的终止密码子时，多肽合成结束，核糖体脱离 mRNA 并进入下一个循环(图 3-13)。

多肽链合成时，在一个 mRNA 分子上有若干个核糖体同时进行工作。这种若干核糖体串联在一个 mRNA 分子上的多肽链合成方式，大大增加了翻译效率。

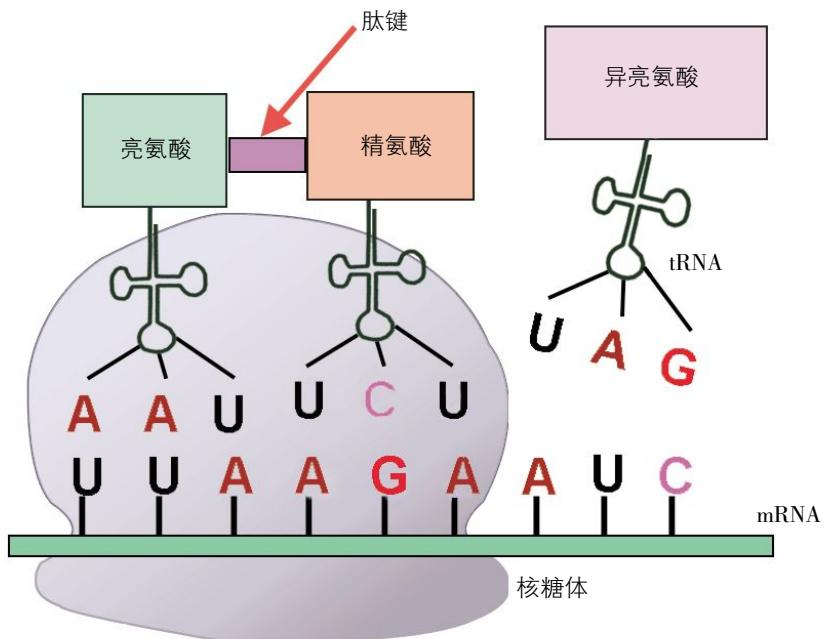


图3-13 蛋白质合成示意图

蛋白质就是由多肽链或多肽链结合其他物质形成的高分子化合物。

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

遗传密码

至1965年，20种氨基酸的60多种密码子全部被破译，这些密码组成了“遗传密码字典”。人们认识到，除少数密码子外，生物界的遗传密码是统一的。组成蛋白质的氨基酸主要有20种。在蛋白质的合成过程中，掺入到多肽链中的氨基酸的种类由mRNA中的三联体遗传密码决定，除少数氨基酸只有1种遗传密码外，大多数氨基酸有两个以上的遗传密码。表3-2列出了mRNA上的遗传密码(遗传密码字典)。

表3-2 mRNA上的遗传密码

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

注:(1) 密码读(写)法: 如第一、二、三字母分别为 C、A、G 的密码读(写)作 CAG(编码谷氨酰胺)。

(2) 起始密码是翻译第一个氨基酸的密码, 可以是 AUG 或 GUG。但在细菌中, 它们都代表甲酰甲硫氨酸。

(3) 终止密码不编码氨基酸, 是翻译终止的信号。

中心法则

到 20 世纪 60 年代, 遗传信息的传递方向已基本搞清, 克里克将其概括为“中心法则”(central dogma), 其要点是: 遗传信息由 DNA 传递到 RNA, 然后由 RNA 决定蛋白质的特异性。蛋白质是生物体性状的体现者。

RNA 病毒(如劳氏肉瘤病毒)能以 RNA 为模板反向地合成单链 DNA, 因为它们具有能够催化此反应过程的逆转录酶(reverse transcriptase)。

逆转录现象发现后，“中心法则”得到修改，认识到遗传信息从 DNA 到 RNA 的传递在一定场合下还有相反的过程。

这样，中心法则可以用图 3-14 表示。

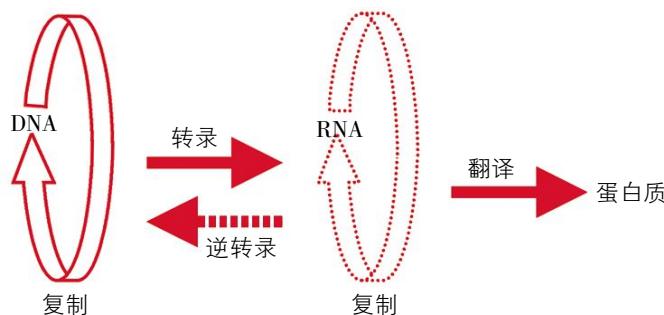


图3-14 中心法则

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

在此，我们在第一、二章小结的基础上，将基因的完整概念叙述一下：所谓基因，就是遗传的一个基本功能单位，它在适当的环境条件下控制生物的性状；基因以一定的次序排列在染色体上。从本质上讲，基因就是一段包含一个完整的遗传信息单位的有功能的核酸分子片断——在大多数生物中是一段 DNA，而在 RNA 病毒中则是一段 RNA。



思考与练习

一、选择题

1. 已知一段信使 RNA 中含有 30 个碱基，其中 A 和 G 有 12 个，那么转录这段信使 RNA 的模板 DNA 分子中 C 和 T 至少 ()
A. 12 个 B. 18 个 C. 30 个 D. 24 个
2. 遗传学上的“密码子”是指 ()

- A. DNA一条链上相邻的3个碱基
 B. 信使RNA上决定一个氨基酸的3个相邻碱基
 C. 转运RNA上一端的3个碱基
 D. DNA分子上3个相邻的碱基对
3. 若某DNA模板链上的3个相邻的碱基为CAT,则转运RNA上相应的3个碱基是()
 A. GTA B. CUA C. GAT D. CAU

二、简答题

1. 中心法则的基本内容是什么?你认为它还可能被新的发现进一步修正吗?
 请说出你回答这个问题的依据。
2. DNA的两条链如果都能表达蛋白质,请问它们所产生的多肽链一样吗?为什么?哪一条链相应区段的碱基序列(除T和U的替代外)与mRNA的碱基序列一致(模板链还是模板链的互补链)?

三、填表

根据蛋白质生物合成过程中遗传信息的传递规律,请在下表的空白处填出相应的碱基符号:

DNA双螺旋	G		C
		A	
信使 RNA	G		C
转运 RNA			
氨基酸	缬氨酸		
密码			

本章小结

核酸是生物遗传的物质基础。噬菌体侵染细菌实验、肺炎双球菌转化实验、烟草花叶病毒的感染和重建实验等证明,DNA和RNA都可以充当遗传物质。在自然界的大多数生物中,DNA是遗传物质;在不含DNA而只含有RNA的病毒中,RNA是遗传物质。

DNA分子是一类核苷酸的多聚体,是由两条按反向平行方式相互盘绕的长链构成的双螺旋大分子。一个核苷酸上的脱氧核糖与另一个核苷酸上的磷酸基团相连接,形成主链。螺旋盘绕的两条主链的内侧是依据互补配对原则形成的碱基对,碱基对之间由弱氢键连接。

DNA作为遗传物质,需要通过复制将遗传信息传递给下一代。DNA的复制分别是以亲代的一条链为模板,按照碱基互补配对原则,各合成另一条具有互补碱基的新链,复制产生的DNA分子与亲代DNA完全相同。因此,DNA的复制被称为半保留复制。

DNA在控制蛋白质合成时,首先以DNA自身为模板,在细胞核中合成RNA;然后, RNA转移到细胞质中,在细胞质中控制蛋白质的合成。其中,以DNA为模板合成RNA的过程叫转录,以RNA为模板合成蛋白质的过程叫翻译。也就是说,DNA先将遗传信息传递给RNA,再通过RNA传递给蛋白质。

从本质上讲,基因是一段包含一个完整的遗传信息单位的有功能的核酸分子片断——在大多数生物中是一段DNA,而在RNA病毒中则是一段RNA。

基因概念的发展标志了人们对遗传规律的不断深入的认识。

第四章

生物的变异

遗传和变异是生物的基本特征之一，生物界普遍存在的变异现象引起人们的极大关注。人们不仅研究生物变异的来源，在此基础上还将生物的变异应用在生产实践中，培育出许多优良的动、植物新品种。

本章学习要点

1. 举例说出产生生物变异的原因。
2. 解释基因重组引起生物多样性的原因。
3. 举例说出基因突变的机理。
4. 辨别染色体畸变的类别和它的遗传效果。
5. 以单倍体、多倍体育种和转基因技术为例说明生物变异在生产上的应用。



活 动

探究花生果实大小的变异

在一个生物种群中，大小的变异使得各个体之间互不相同。花生果实的大小也是花生的一个性状。从市场上购买不同品种的花生果实混合在一起，并进行研究花生果实在大小上的变异，用所得的数据作图并解释。

◎ 目的要求

1. 学会测量花生果实的大小，学会用数学方法处理数据。
2. 通过活动，认识生物的变异现象。

◎ 材料用具

直尺，坐标纸，带壳的花生果实每组50颗。

◎ 方法步骤

1. 两人一组，一人测量，一人记录。一位同学任选一颗花生果实，测量其长度（精确到mm）。观察其他花生果实的大小，已经测量的这颗花生果实是否具有代表性？估测其他花生果实的大小，最大的会有多少mm？最小的会有多少mm？将测量值和估测值都记录下来。
2. 测量其余49颗花生果实的长度并记录。
3. 计算所有花生果实长度的平均值。
4. 按长度将花生果实进行分类，算出每一长度的样本数目。以长度为横坐标，以花生数目为纵坐标，在横轴上从花生果实的某一长度值处引一条与横轴垂直的虚线，再从纵轴上该长度样本数目值处引一条与纵轴垂直的虚线，两线相交得到一个点。同样，得到所有长度值对应的点，将这些点连成一条连续的线。
5. 将花生果实长度最小值到最大值作为长度范围，该范围的中间值就是花生果实长度的中间值，记录这个中间值。将这个长度范围等分成10个区间。列表统计每个长度区间中花生果实的数目。以长度为横坐标，花生果实数目为纵坐标，绘制花生果实数目与长度范围的直方图。

◎ 讨论

1. 你测得的最大值是多少？最小值是多少？与你第一步中估测的值接近吗？

2. 你所做的曲线图呈什么形状?花生果实长度有变异吗?
3. 如果将全班各组所测得的数据都汇集起来,得到的曲线图将会是什么形状?
4. 仔细观察你所做的直方图,最高的直方体长度范围是多少?这个范围的中间值与统计得到的花生果实长度平均值、中值接近吗?
5. 如果你没有测量,你会注意到花生果实大小的变异吗?
6. 你认为在本活动中曲线图和直方图哪一个能更确切地反映数据变化?

花生果实大小是不同的,这就是生物的变异。生物的变异可分为不遗传的变异和可遗传的变异。引起生物变异主要有3种原因:一是环境条件的改变引起的,不涉及遗传物质的变化,其变异只限当代的表现型改变,属不遗传变异。例如,花生处在水、肥充足的条件下会出现果实大且多的现象,但其后代不一定能保持这一特点;二是在强烈的物理、化学因素影响下发生的基因突变和染色体畸变;三是有性生殖过程中形成配子时,由于非同源染色体的自由组合和同源染色体的非姐妹染色单体间的片段交换而引起的基因重组。后两种变异属可遗传的变异,只有它们才能成为生物进化和培育新品种的材料。

第一节 生物变异的来源

本节要点

基因重组

基因突变

染色体畸变

生物的可遗传变异是如何发生的?可产生哪些遗传效果?这些都是我们要关心的问题,下面将一一介绍。

基因重组

基因重组(gene recombination)是指具有不同遗传性状的雌、雄个体进行有性生殖时，控制不同性状的基因重新组合，导致后代不同于亲本类型的现象或过程。

遗传的染色体学说表明，生物在通过减数分裂形成配子时，非同源染色体的自由组合，导致非同源染色体上的非等位基因也自由组合，因此产生多种类型的配子。这样，雌、雄配子结合后形成的新个体的基因型就有可能与亲代的基因型不同。例如，孟德尔的豌豆双因子杂交实验，黄色圆形与绿色皱形亲本杂交后，所得的F₂代共有4种表现型，除了与亲本相同的两种类型(黄色圆形和绿色皱形)外，还有两种新的组合类型(绿色圆形和黄色皱形)。其实在绿色圆形这种新类型中，圆形和绿色并非是新的性状，这些性状在亲本中原来就存在，但这两个性状重新组合后就成为亲本中所没有的新类型。

按自由组合定律可以知道，在完全显性的条件下，当两对相对性状的基因位于两对染色体上时，F₂的表现型种类为 $2^2=4$ ；如果涉及的各种性状分别由n对基因控制，并且各对基因分别位于不同的染色体上，则F₂的表现型数目应是 2^n 。例如，水稻体细胞有24条(12对)染色体，并假定控制12对相对性状的基因分别位于这12对同源染色体上，当有12对相对性状差异的两个亲本杂交后，F₂的表现型数目为 $2^{12}=4096$ 。实际上水稻性状远远超过12个，因此，通过有性生殖所产生的后代的表现型数目更是数不胜数。

另外，在减数分裂过程中，同源染色体的非姐妹染色单体之间发生染色体片段的交换，也使染色体上的基因产生重组(图4-1)。

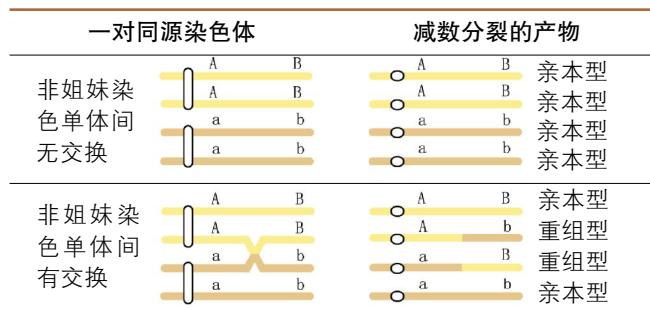


图4-1 减数分裂时非姐妹染色单体间的片段交换状况

基因重组是通过有性生殖过程实现的，基因重组的结果是导致生物性状的多样性，为动植物育种和生物进化提供丰富的物质基础。

基因突变

基因突变(gene mutation)是指由于基因内部核酸分子上的特定核苷酸序列发生改变的现象或过程。DNA分子上碱基对的缺失、增加或替换都可以引起核苷酸序列的变化，因而引起基因结构的改变。基因突变是生物变异的根本来源，对生物进化和选育新品种具有非常重要的意义。

基因突变的类型 根据基因突变对表现型的影响，可以将基因突变分为以下几类：①形态突变：主要影响生物的形态结构，可从表现型的明显差异来识别。如果蝇的红眼突变为白眼。②生化突变：影响生物的代谢过程，导致某个特定生化功能的改变或丧失。如人类的苯丙酮尿症，是由于患者肝脏中缺少苯丙氨酸羟化酶，使体内的苯丙氨酸无法正常代谢而过量积累，损伤中枢神经系统，导致智力发育不全。③致死突变：导致个体活力下降，甚至死亡。例如，人类的镰刀形细胞贫血症患者的红细胞容易破裂，使人患溶血性贫血，严重时会导致死亡。其实形态突变和致死突变都伴随有特定的生化过程改变，因此严格地讲，任何突变都是生化突变。

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

诱发基因突变的因素 诱发基因突变的因素主要有以下几种：第一，物理因素，如各种射线(X射线、紫外线等)的照射、温度剧变等。第二，化学因素，

各种能改变 DNA 分子中碱基排列顺序的化合物，如亚硝酸、碱基类似物(如 5 溴尿嘧啶)等。第三，生物因素，如麻疹病毒等，它们的毒素或代谢产物对 DNA 分子都有诱变作用。通常情况下，我们将在自然状态下发生的基因突变称为自发突变，而将在人工条件下诱发的基因突变称为诱发突变。

基因突变的机理 已知基因是指 DNA 分子上具有遗传效应的特定核苷酸顺序的片段。由于某些因素的作用，引起碱基对的缺失、增加或替换，使 DNA 分子中的核苷酸顺序发生改变，其对应的 mRNA 的碱基顺序也随之发生改变，导致由 mRNA 翻译的蛋白质出现异常，最终表现为遗传性状的改变。例如人类的镰刀形细胞贫血症，患者发育不良，关节、腹部和肌肉疼痛，红细胞在缺氧时呈镰刀状(图 4-2)。严重时，血细胞破裂造成严重贫血而死亡。经研究发现，这种疾病是由于组成血红蛋白肽链上的氨基酸发生改变造成的。为什么会产生这种现象呢？原来是控制血红蛋白的基因中 DNA 的碱基序列发生了改变，即 $\frac{\text{GAA}}{\text{CTT}}$ 变成了 $\frac{\text{GTA}}{\text{CAT}}$ ，也就是 DNA 双链上的一个碱基对 A-T 替换成了 T-A，其对应的 mRNA 上的碱基顺序由 GAA 变成了 GUA。GAA 是谷氨酸的密码子，而 GUA 是缬氨酸的密码子。这样，肽链上原来对应的谷氨酸就变成缬氨酸，导致血红蛋白异常(图 4-3)。同样，DNA 分子中碱基的增加或缺失，也都能引起碱基序列的变化，从而导致基因突变。

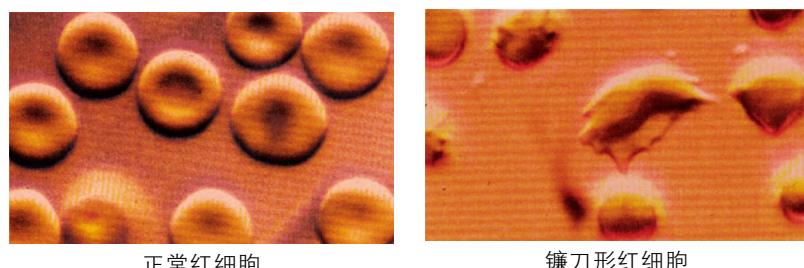


图4-2 正常人的红细胞(圆盘形)和贫血症患者的红细胞(镰刀形)

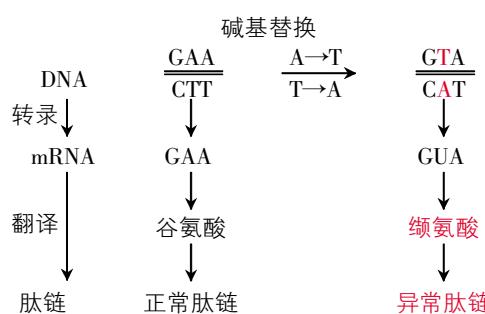


图4-3 镰刀形细胞贫血症病因示意图

染色体畸变

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

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

染色体结构变异 染色体结构变异 (chromosomal structural change)是指染色体发生断裂后，在断裂处发生错误连接而导致染色体结构不正常的变异。根据染色体断裂后断片连接的方式，染色体的结构变异分为如下 4 种(图 4-4)：

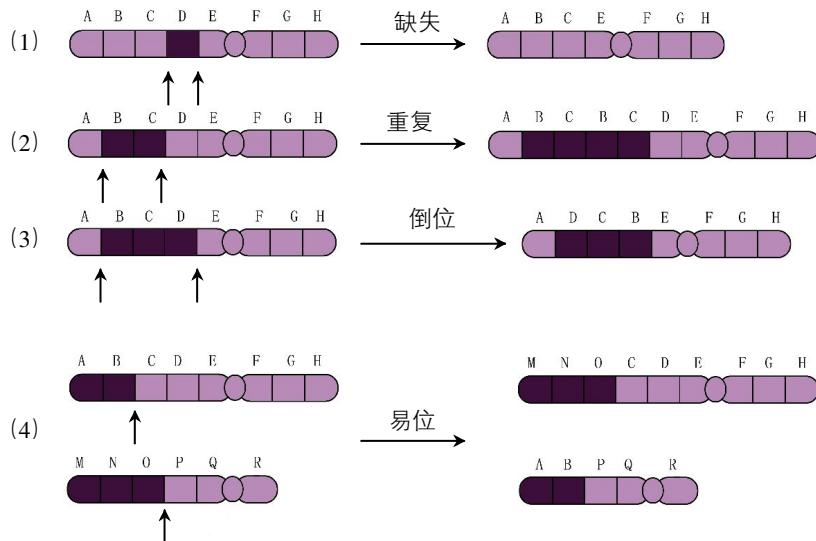


图4-4 染色体结构变异(缺失、重复、倒位、易位)示意图

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

染色体结构的变异，使位于染色体上的基因的数目和排列顺序也发生改变。大多数的染色体结构变异对生物体是不利的，甚至会导致生物体的死亡。

例如人类第五条染色体的部分缺失可引起猫叫综合征，患者智力低下，哭声似猫叫。另外，果蝇 X 染色体上某个区段发生重复时，果蝇的复眼由正常的椭圆形变成条形的“棒眼”。

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

在多数生物的体细胞中，染色体总是成双存在的。体细胞内成双的染色体可以分成两组，经减数分裂后所形成的配子只有其中的 1 组染色体。一般将二倍体生物的一个配子中的全部染色体称为染色体组，其中包含了该种生物的一整套遗传物质。这组染色体的形态结构、功能各不相同，但由于携有能控制该生物生长发育的全部遗传信息，它们互相协调、共同控制生物正常的生命活动。例如，果蝇的体细胞有 8 条染色体，即 4 对同源染色体，包含两个染色体组，每组染色体含有每对染色体中的一条染色体。减数分裂形成的性细胞中只含一个染色体组，染色体数目为 4(图 4-5)。其中 3 条为常染色体，一条为性染色体。

生物体细胞中的染色体数目是染色体组的整倍数的个体就称为整倍体。只有一个染色体组的细胞或体细胞中含单个染色体组的个体称为一倍体。具有两个染色体组的细胞或体细胞中含两个染色体组的个体称为二倍体($2n$)。通常把体细胞中所含染色体组数超过两个的生物称为多倍体。例如含有三、四个染色体组的生物分别称为三倍体、四倍体。①单倍体(n)：体细胞中含有本物种配子染色体数目的个体称为单倍体。昆虫中的雄蜂、雄蚁等就是正常的单倍体生物，它们是由未受精的卵发育而成。相对于动物，植物的单倍体较为多见。对于二倍体生物，其单倍体的体细胞中含有一个染色体组；而对于多倍体生物，其单倍体的体细胞中含有多于一个的染色体组。②二倍体：在自然界中，绝大多数的动物和半数以上的高等植物都是二倍体。在常见的植物中，如水稻、玉米就是二倍体，哺乳类和人类也属二倍体。③多倍体：多倍体普遍存在于植物界，已知被子植物中有 $1/3$ 或更多的物种是多倍体植物。在常见的植物中，香

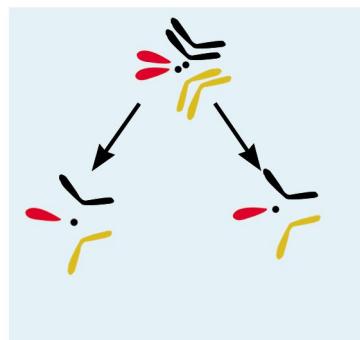


图 4-5 雌果蝇染色体组

蕉是三倍体，花生、大豆、马铃薯等是四倍体，小麦、燕麦等是六倍体。

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。如人类的卵巢发育不全症（特纳氏综合征），就是由于缺少一条性染色体引起的，核型为XO($2n-1=45$)。人类有一种叫先天愚型（又称唐氏综合征）的遗传病，患者比正常人多一条21号常染色体($2n+1=47$)（图4-6）。



图4-6 先天愚型



思考与练习

1. 本节涉及许多遗传学的概念，在老师的指导下，利用概念图整理本节学习内容。
2. 生活在现代社会，使得每个人都可能接触到各种各样的药品、化妆品、食品防腐剂、杀虫剂、污染物等。这些物质中有很多是生物变异的诱变剂，能够诱导基因发生突变。如果基因突变发生在体细胞而不是生殖细胞中，将不会对人类健康带来危险。请判断这种说法是否科学，说明你的理由。
3. 在果蝇的一条染色体上，正常的染色体片段排列顺序为123·456789，中间的黑点代表着丝粒，染色体异常的果蝇有如下的结构：
(1)123·476589 (2)123·46789 (3)123·4566789
请判断以上各种染色体变异的类型。
4. 假如在一个生物种群中，有许多不同表现型的个体，它们的基因都是纯合的。在它们产生子代的过程中，如果不发生基因突变，但有基因重组情况发生，则在子代中能有新的表现型吗？

第二节 生物变异在生产上的应用

本节要点

- 单倍体育种
- 多倍体育种
- 转基因技术

由基因重组、基因突变和染色体畸变引发的生物变异，不仅为生物多样性提供了物质基础，也为人类的生产实践提供了丰富的材料，下面我们将介绍生物变异在农业生产上的一些应用。

杂交育种

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

诱变育种

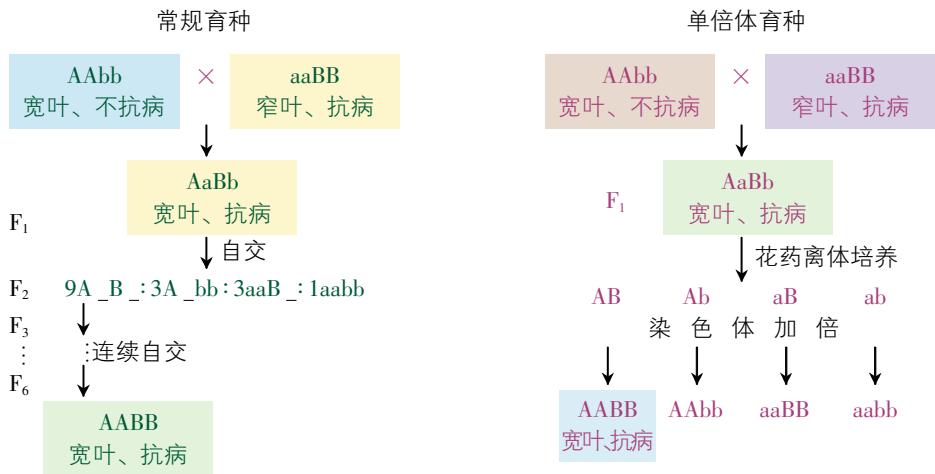
诱变育种是利用物理、化学因素诱导生物发生变异，并从变异后代中选育新品种的过程。诱发突变可明显提高基因的突变率和染色体的畸变率，通过诱发突变和人工选择的方法，已培育出许多生产上需要的新品种。人工诱变的方法主要有：①辐射诱变：各种射线如X射线、紫外线、γ射线等的照射都能使

生物的染色体发生断裂而产生断片，同时也增加 DNA 分子上的碱基发生变化的几率导致基因突变。②化学诱变：许多化学药剂能引起 DNA 分子中碱基的缺失、替换等变化，导致基因突变和染色体变异。

诱变育种的主要特点有：第一，可提高突变频率，人工诱发突变率可比自发突变率提高 100~1000 倍，能产生多种多样的新类型，为育种创造出丰富的原材料。第二，能在较短时间内有效地改良生物品种的某些性状。例如，浙江农科院用 γ 射线处理籼稻种子，在保持原品种各种丰产性状的基础上，选育出提早 15 天成熟的新品种。第三，改良作物品质，增强抗逆性。例如，我国山西省用辐射育成的“太辐一号”小麦，比原品种更为耐寒、耐旱和抗病。目前，在作物方面，我国已培育出 200 多种水稻、小麦、玉米、大豆等优良品种。在微生物方面，诱变育种的成效极为明显。例如，青霉菌的产量最初是很低的，以后交替使用 X 射线、紫外线等照射和化学物质诱发突变，结果选育出了发酵单位提高了数千倍的菌株。在动物方面，成绩最突出的是家蚕，由于雄蚕比雌蚕的出丝率要高 20%~30%，人们更愿意多养雄蚕。利用辐射的方法，诱发常染色体上带有卵色基因的片段易位到 W 染色体，使 ZW 卵和不带卵色基因的 ZZ 卵有所区别，这样在家蚕卵还未孵化时就能区分出雌雄了，以便于人们及早淘汰雌蚕，提高蚕丝的产量和质量。

单倍体育种

单倍体的植株小而弱，而且高度不育，因此单倍体本身在生产上没有任何经济价值。但若诱导单倍体的染色体加倍，成为可育的纯合子，就可以成为选育新品种的原材料。这种利用单倍体作为中间环节产生具有优良性状的可育纯合子的育种方法称为单倍体育种。其主要特点有：第一，缩短育种年限。运用常规的育种方法，要育成一个稳定的纯合品种，至少需要 5 年。利用单倍体育种则可缩短为 2 年。第二，能排除显隐性干扰，提高效率。当亲本杂交后，用 F_1 直接诱导单倍体加倍产生纯合子，它的基因型和表现型一致，可直接通过表现型来判断它们的基因型，其效率高于常规育种。例如，现有宽叶、不抗病 (AAbb) 和窄叶、抗病 (aaBB) 两个烟草品种，目标是培育宽叶、抗病 (AABB) 的新品种。先将两个亲本进行杂交得 F_1 ，表现为宽叶、抗病，当 F_1 开花时可产生 4 种类型的花粉粒(图 4-7)。



如果对 F_1 的花药进行离体培养，经染色体加倍后得到的都是纯合子，从中选出 $AABB$ 。而应用常规育种，要从 F_2 的 $A_B_$ 中通过连续自交后才能选到所需的 $AABB$ 。

花药离体培养是产生单倍体植株的简便而有效的方法，其育种程序包括：
 ①用常规方法获得杂种 F_1 。②将 F_1 的花药放在人工培养基上进行离体培养，花粉细胞经多次分裂形成愈伤组织，诱导愈伤组织分化成幼苗。③用秋水仙素处理幼苗，染色体加倍后成为可育的纯合植株。我国运用单倍体育种技术，已在小麦、水稻、烟草、茄子等作物上选育出了新品种，并在生产上具有良好的经济效益。

多倍体育种

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

人工诱变多倍体是培育作物新品种的另一条重要途径，现以三倍体西瓜（无籽西瓜）的培育为例来说明（图 4-8）。一般西瓜是二倍体，在二倍体西瓜的苗期用秋水仙素处理，使染色体加倍，得到四倍体西瓜。将四倍体作为母本，二倍体作为父本，杂交后在四倍体的植株上可结出三倍体的种子。种子种下后长成三倍体植株，但它高度不育，采用与二倍体西瓜间作栽培的方法，在开花时二倍体的花粉传到三倍体植株的雌花上，可以刺激子房发育成果实（无籽西瓜）。另外，中国农科院已成功培育出自然界没有的异源八倍体小黑麦，在高寒地区种植比当地的小麦品种产量高 30%~40%，比黑麦提高 20%，而且蛋白质含量高，抗逆性、抗病性强。

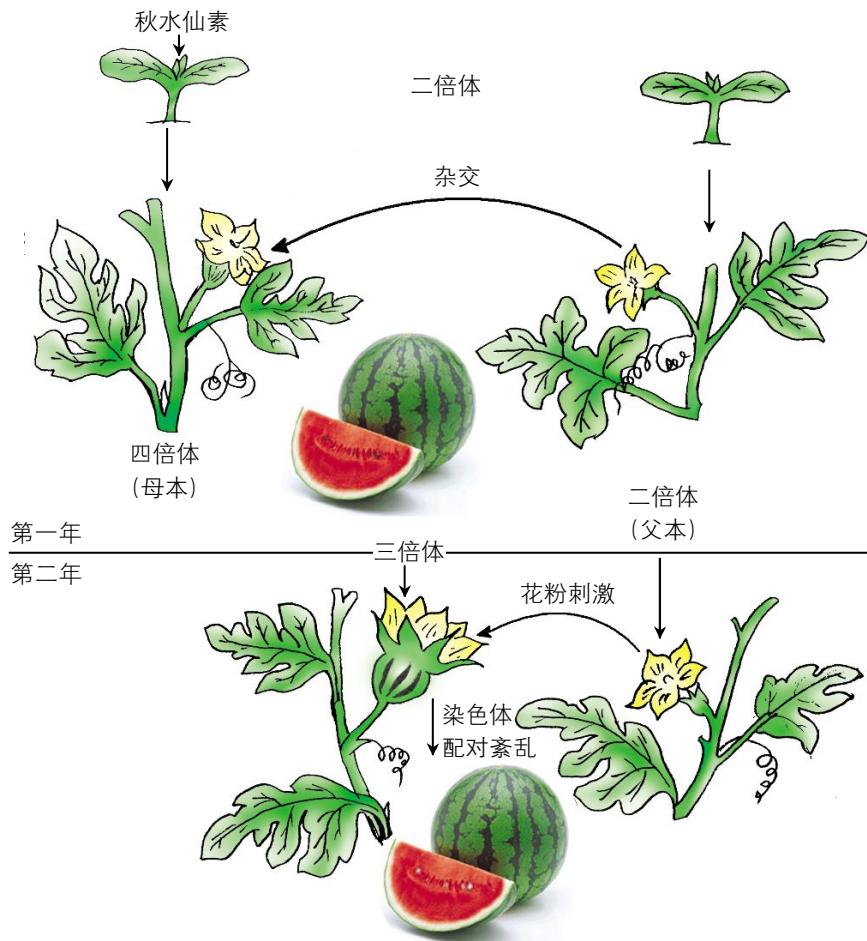


图4-8 三倍体无籽西瓜育成示意图

转基因技术

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

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



课外读

转基因食品的安全性

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

因食品有大豆、西红柿、油菜、谷物等。转基因食品已摆上餐桌,让我们吃起来觉得味道更鲜美、营养更丰富。面对转基因食品的大量上市,人们担心外源基因的转入,是否会使生物产生不利于健康的成分,特别是转基因食品远期的安全问题。据报道,有学者发现某些转基因食品可能含有毒素和过敏源,如转基因马铃薯对实验鼠的肝、胃和免疫系统造成伤害。这表明转基因食品对人类也可能存在同样的威胁。但随后又有科学家指出,该报道存在严重的科学上的漏洞,不足为信。尽管如此,人们还是要问,转基因食品是否有害?食用它是否安全?一些科学家认为,转基因食品与通过常规杂交育种所获得的动植物新品种制作的食品,不存在食用安全问题的道理是一样的。美国是转基因食品的生产大国,60%以上的零售食品中有转基因食品的成分,但目前尚未发现人们食用转基因食品后有什么不良反应。因此,人们对转基因食品的安全不必过于惊慌。1996年,世界卫生组织曾有过“运用生物技术产生的食品的安全性并不比传统食品的安全性低”的结论。若要解决转基因食品的安全问题,通常要跟踪监测10~20年。因此,在未得到明确的结论之前,加强对转基因食品的管理是非常必要的。对此,世界各国对转基因生物的研制和开发都制定了一系列相应政策和法规,以确保转基因生物的安全性。例如,联合国《生物多样性公约》和《生物安全议定书》中,对转基因生物及其产品的安全评价、消费者知情权等作了十分明确的规定。我国也颁布了如《转基因食品卫生管理办法》等一系列法规。另外,科学家在技术上尽量考虑转基因生物可能存在的各种风险(包括对人类健康的风险),将转基因生物可能对人类带来的危害降到最低程度。可见,如何评价转基因食品的安全问题,是摆在我们面前的难题和挑战。



思考与练习

针对杂交育种、诱变育种、单倍体育种、多倍体育种以及转基因技术的应用,选择一个自己感兴趣的专题,搜集相关资料,写一篇综述性的文章。

本章小结

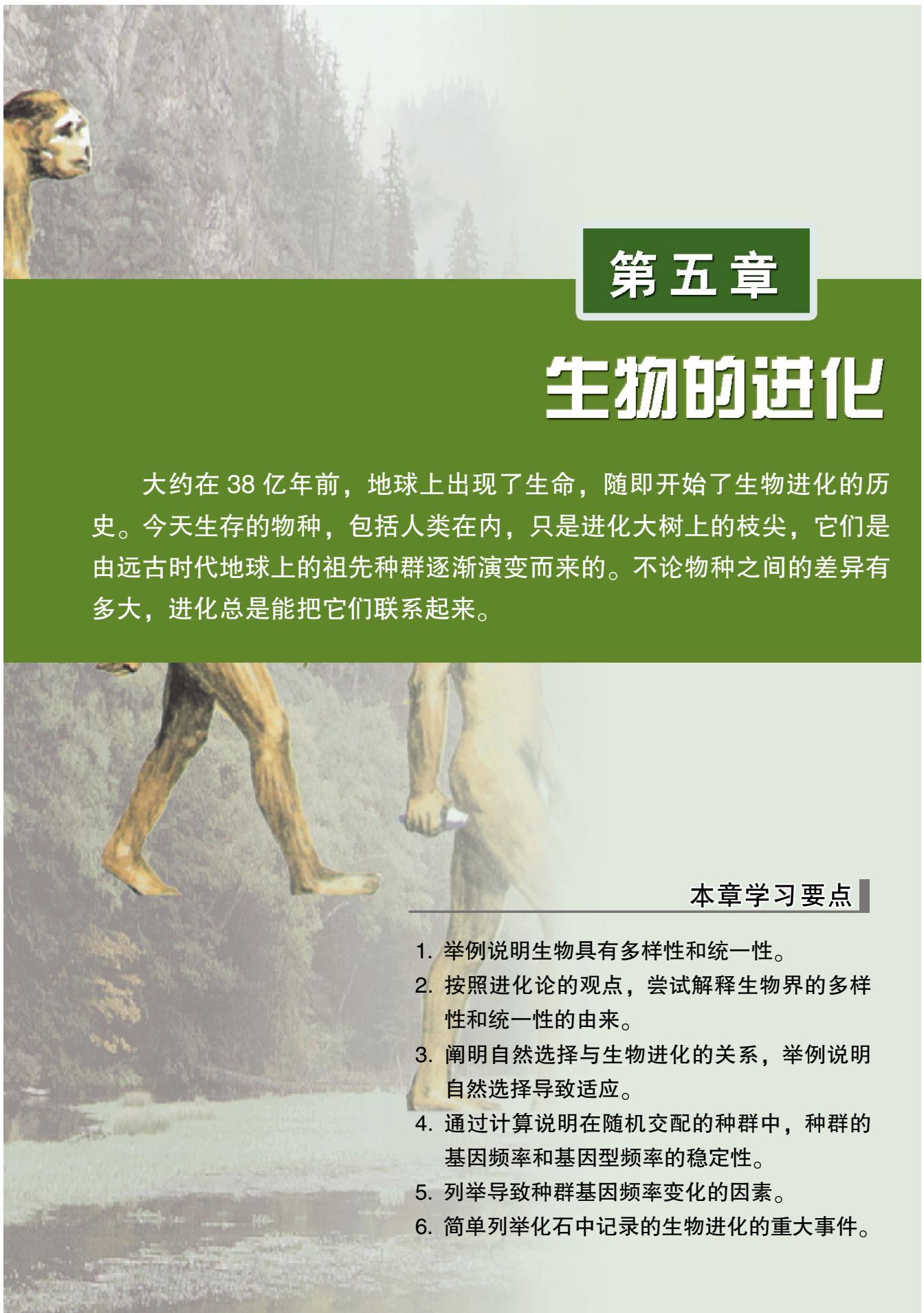
基因重组、基因突变和染色体畸变是生物遗传变异的主要来源,为生物多样性提供物质基础,也为生物进化和育种提供了丰富的原材料。

基因重组在有性繁殖的生物中普遍存在,主要发生在形成配子的减数分裂过程中。控制不同性状的基因,通过非同源染色体的自由组合和同源染色体中非姐妹染色单体片段的交换实现基因重组,这是形成生物多样性的重要原因之一,对生物的进化具有重要意义。

通过研究基因突变,可以从DNA分子水平来探讨遗传物质变化与表现型效应之间的关系。基因突变可发生在生殖细胞和体细胞中,只有发生在生殖细胞中的基因突变才可以遗传。基因突变对生物表现型的影响是多种多样的,从分子水平上考虑,基因突变通常是DNA上碱基对的增加、缺失或替换引起的,多数突变是通过改变蛋白质中氨基酸的序列来实现对生物表现型的影响。

通过分析染色体畸变,可以从染色体水平来研究遗传物质变化与表现型效应之间的关系。每种生物都有固定的染色体数目和结构,如果染色体的数目或结构发生变化,生物的表现型也会发生改变。

生物变异与生物进化、良种选育以及人类健康的关系极为密切。杂交育种、诱变育种、单倍体育种、多倍体育种和转基因技术是生物变异在农牧业生产上的具体应用,我国已在这些领域取得了巨大成绩。



第五章

生物的进化

大约在 38 亿年前，地球上出现了生命，随即开始了生物进化的历史。今天生存的物种，包括人类在内，只是进化大树上的枝尖，它们是由远古时代地球上的祖先种群逐渐演变而来的。不论物种之间的差异有多大，进化总是能把它们联系起来。

本章学习要点

1. 举例说明生物具有多样性和统一性。
2. 按照进化论的观点，尝试解释生物界的多样性和统一性的由来。
3. 阐明自然选择与生物进化的关系，举例说明自然选择导致适应。
4. 通过计算说明在随机交配的种群中，种群的基因频率和基因型频率的稳定性。
5. 列举导致种群基因频率变化的因素。
6. 简单列举化石中记录的生物进化的重大事件。

第一节 生物的多样性、统一性和进化

本节要点

生物的多样性

生物的统一性

生物体既相似又相异

人们可以把任何生物归到一个物种(species)中去。例如，我们把北京巴儿狗、德国猎犬、澳大利亚牧羊犬、西伯利亚雪橇犬等归入家犬(*Canis familiaris*)这个物种中。物种是生物分类的基本单位，也是一种自然的类群。同种个体之间能互相交配并产生有生育能力的后代，不同种的个体之间则不能互相交配，或者在交配后不能产生有生育能力的后代，它们彼此之间存在着生殖隔离(reproductive isolation)。整个生物界，可谓种类繁多、异彩纷呈，包括植物、动物、真菌、原生生物、原核生物几大类，已知现存物种的总数在200万以上。它们在结构、功能、行为、生活方式等方面都有各自的特点。

生物界虽然在类型上具有巨大的多样性(diversity)，但在模式上具有高度的统一性(unity)。每一个或大或小的生物分类群，乃至整个生物界，在生物体、细胞或生物大分子等层次上，总会在一个或几个层次的结构与功能上存在着统一的模式。

人类能直立行走，脑容量为大猿(大猩猩、黑猩猩、猩猩)的3倍，能用手去操作、携带、投掷而几乎不用之于行走，牙齿、颌骨和咀嚼肌减缩，这些特征把人和大猿区别开来。不同地区、不同肤色的人们都具有这些特征。这说明在你、我、他之间存在着人类的统一性。然而，人类生物体的结构和功能却同大猿十分相似。图5-1展示了人和大猩猩的骨骼。人身体上的每一块骨骼，大猩猩身体上都有，只是大小比例有所不同。将人的骨骼和黑猩猩、猩猩、长臂猿的骨骼相比也是如此。这说明，包括人、黑猩猩、大猩猩、猩猩、长臂猿在内的类人猿超科，也存在着特有的结构和功能的统一模式。

爬行动物、哺乳动物、鸟类都是脊椎动物。人的手臂、海豚的鳍肢、鸟和蝙蝠的翼手，它们的外形和功能各不相同，却有着相似的结构模式，它们都是

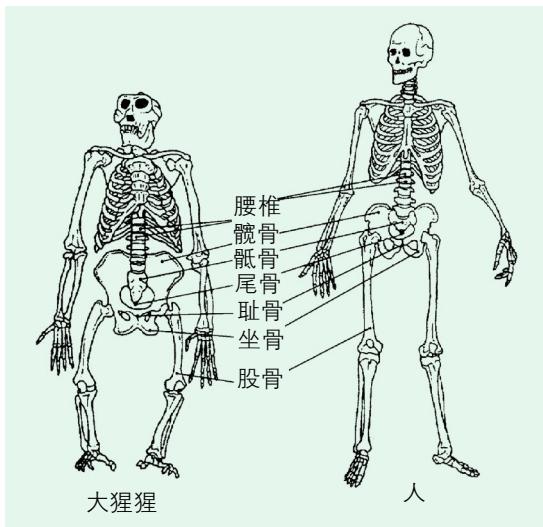


图5-1 人与大猩猩骨骼的比较



图5-2 结构相似,但外形和功能各不相同的器官比较

由同样类型的骨骼组成,有相似的肌肉和血管。在胚胎阶段,它们都是从相同的组织发育而来(图5-2)。这说明所有脊椎动物之间存在着统一性。

动物、植物、真菌是3类多细胞的真核生物。它们的营养方式、生物体结构和功能迥然不同。然而,它们都是由真核细胞组成,它们的细胞结构十分相似。面对一组动物的、植物的或真菌的细胞中内质网的电镜照片,即使是一位有经验的细胞学家也无法分辨出它们。统一的细胞模式将动物、植物、真菌和众多的原生生物联系在一起。这说明所有真核生物之间存在着统一性。

在生物界，除了真核生物，还有原核生物。真核生物和原核生物之间细胞结构虽然有了比较显著的差别，但它们却是由相同类型的分子所组成，在分子层次上存在着高度统一性。无论在真核细胞还是在原核细胞中，DNA、RNA、蛋白质等生物大分子各自的结构单体是相同的，连接方式也是相同的，在细胞中的作用也是相似的。DNA是遗传信息的载体，蛋白质通常充当酶的角色，而RNA是二传手，将DNA的遗传信息传递给蛋白质，包括人在内的所有生物只用一套基本的遗传密码，在生物遗传这个基本过程中，我们看到了整个生物界高度的统一性。

对生物界的多样性和统一性作出合理的解释，是生物学不可回避的任务。

进化论对生物的统一性和多样性的解释

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

随着科学的发展，人们逐渐认识到在多样性中还存在着高度的统一性。特创论那种孤立的、静止不变的、彼此没有亲缘关系的观点遭到越来越多的质疑。1859年，英国博物学家达尔文(Charles Darwin, 1809—1882)出版了划时代的著作《物种起源》(Origin of Species)，为进化论(evolutionism)奠定了基础，给生物界多样性及其统一性以合理的解释。

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

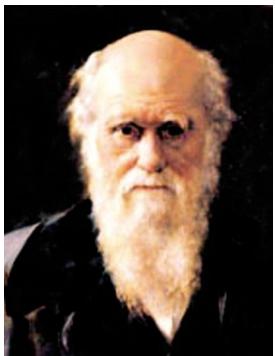
彼此不同而又相似的物种，由一个祖先物种发展而来，遗传的力量使它们保持某种结构和功能的统一模式。由于所有的动物有一个共同由来，所有的植物有一个共同由来，乃至整个生物界有一个共同由来，生物界既存在着巨大的多样性，又在不同层次上存在着高度的统一性。

生物的多样性和统一性，是进化论研究的主题，也是统一生物学的一个重要主题。



课外读

达尔文的生平及科学活动



达尔文

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

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

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

1831年，达尔文接受了一位植物学教授的推荐，以博物学家的身份，随英国海军巡洋舰“贝格尔(Beagle)”号，作了历时5年(1831~1836)的环球航行考察(图5-3)。这次航行由英国出发，穿过大西洋到达南美洲，先在南美洲东、西海岸作了长时间的勘测，然后横过太平洋经印度洋，绕过非洲好望角又回到南美，再由南美渡过大西洋返回英国。环球航行考察是达尔文一生事业的关键，为他后来创建生物进化论奠定了坚实的基础。

达尔文在参加环球航行以前，持的是“特创论”和“物种不变论”的观点。但是在航行考察中，他逐渐感到大自然所呈现的事实与他原来的观点

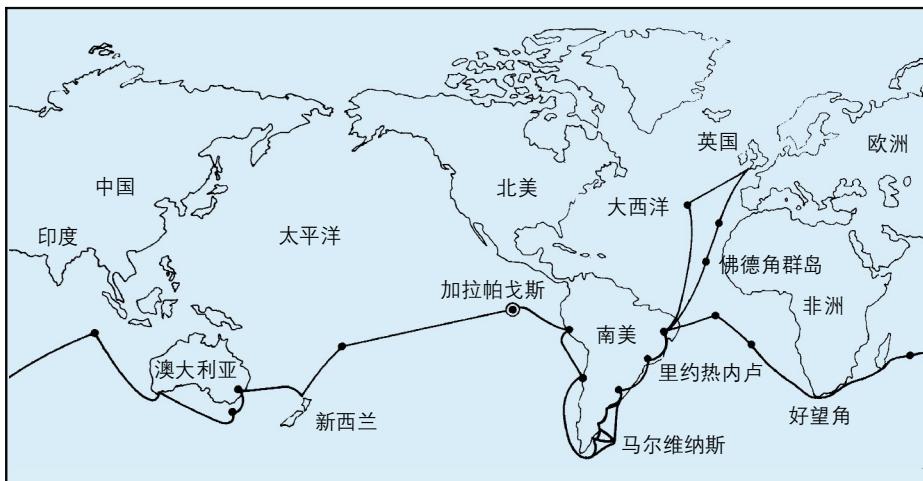


图 5-3 达尔文乘“贝格尔”号环球考察的航行路线

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

1882年4月19日，达尔文在离伦敦约32km的唐恩村逝世。

达尔文在科学上作出了划时代的贡献，一方面因为他参加过多方面的实践活动(其中包括环球航行考察在内)；另一方面是因为他具有追求真理、勤奋自学、谦虚谨慎、治学严谨、勇于克服困难和坚韧不拔的精神。



思考与练习

1. 请列举鱼和蛙在外部形态和生理特征方面的相同点和不同点。
2. 利用图书馆或网络查找有关达尔文的生平资料，制成幻灯片在全班交流。

第二节 进化性变化是怎样发生的

本节要点

- 人工选择
- 自然选择
- 遗传平衡定律
- 适应
- 物种形成

选择是进化的动力

1831年，达尔文乘“贝格尔”号巡洋舰作环球考察。在离厄瓜多尔海岸950km的加拉帕戈斯群岛上，达尔文看到那里有许多特有的生物。他考察了那里的仙人掌树、26种陆栖的鸟、巨大的陆龟、鬣蜥等生物。他发现，这些生物原来属于南美大陆类型，和南美大陆的生物有密切的关系。他还注意到在加拉帕戈斯群岛没有发现那些不能越过海洋而迁徙的动物，如两栖类中的蛙、蟾蜍和除蝙蝠以外的哺乳动物。达尔文认为群岛上这些特有的生物，都是从南美大陆迁徙而来，并随后发生变异。那么，随着时间的推移，经过若干世代，一个生物物种群所产生的可遗传变异，是怎样形成的呢？

达尔文经观察后指出：在同一物种的个体之间普遍存在着变异。这些个体

间的变异可以表现在各种性状中，而且至少一部分变异是可以遗传的。达尔文将个体间存在可遗传的变异视为进化性变化得以发生的前提条件。但是，这些个体之间相对轻微的变异，能不能以及怎样才能转变成变种之间或物种之间相对显著的变异呢？

达尔文考察了动、植物在家养下的变异。按照达尔文的研究，家养生物中普遍存在着变异，而且很多变异有遗传倾向。人类不能创造变异，也不能防止变异的产生。但是，人们可以利用这些变异材料用选择的方法培育新的品种。具体地说，人们根据自己的需要，把某些比较合乎要求的变异个体挑选出来，让它们保留后代，把其他变异个体淘汰掉，不让它们传留后代。经过连续数代的选择，人类所需要的变异被保存下来，微小变异因此积累成为显著变异，从而培育出新的品种(图 5-4)。这就是人工选择(artificial selection)。



图5-4 人工选择培育出的新品种

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

在一个自然种群中，只要个体之间存在着变异，而且某些变异性状影响了个体的存活和繁殖，从而使具有不同性状的个体之间在存活率和繁殖率上出现了差异，自然选择就发生作用。经过世世代代的选择，在种群中相关的有利变异被保存下来，并不断得到积累，微小变异积成显著变异。新的类型、新的物

种由此产生。

达尔文认为自然选择是进化的一个重要动力和机制。



小资料

达尔文观察到的自然选择实例

达尔文在远离大陆的克格伦岛(这个岛在印度洋的南部)上,发现这里的昆虫一般呈现出两种类型:许多昆虫不能飞,而少数能飞的昆虫却翅膀异常发达。这种两极分化现象是怎么产生的呢?原来,这个海岛上经常刮暴风,在这样的环境里,只有向这两个相反方向变化的昆虫个体才能生存下来。一是向着翅膀强大的方向变化,因为翅膀强大的个体,不容易被暴风刮到海里去,因而能生存下来并繁殖后代。一是向着翅膀退化的方向变化,翅膀退化后不能飞行的个体,也不致被暴风刮到海里去,因而能生存下来并繁殖后代。就这样,具有强大翅膀和翅膀退化了的昆虫都被保留下来,而那些翅膀不够强大但又没有完全退化的能够飞行的个体,却被暴风刮到海里淹死了,也就是说它们在与自然条件的斗争中被淘汰了。在达尔文看来,岛屿上昆虫的这种特殊的适应性结构,是由于特殊的自然条件长期影响而产生的。



活 动

模拟自然选择

生物学家把自然选择看作是进化性变化的主要机制,是导致地球上出现生物多样性的重要过程。本实验将说明自然选择起作用的一种方式。

◎ 目的要求

- 通过模拟自然选择,体验在特定条件下,有利性状和不利性状是如何影响个体的存活和繁殖的。
- 通过模拟自然选择,认识种群中性状的不同表现是自然选择的原材料。

◎ 材料用具(6人一组)

两块面积为 $1\text{m} \times 1\text{m}$ 的织物,一块为绿色,一块为黄色。

红色、黄色、绿色、白色的小纸片各25张,放在一个塑料袋中。

◎ 方法步骤

1. 阅读下列步骤,设计一个合适的表格,记录本活动中的数据。
2. 在桌子上平铺绿色的织物“栖息地”,将红色、黄色、绿色、白色的小纸片各25张混合均匀撒在织物上,不要让小纸片重叠在一起。
3. 一个同学计数,其余同学扮演捕食者。捕食者只用眼睛判断,不能用手去触摸小纸片。捕食者从“栖息地”上直接拾小纸片。计数的同学注意,当织物上纸片不足25张时,通知捕食者停止拾纸片。
4. 小心抖动织物,取出所有“幸存”的小纸片,统计各种颜色(如果有的话)的纸片数目。
5. 假定每个“幸存”者产生3个后代,从备用小纸片中取出相应的数目。将“幸存”者和它们的后代充分混合,均匀地撒在绿色织物上。
6. 按照步骤3~4,重复3轮。
7. 将织物“栖息地”换成黄色的,重复步骤2~6。

◎ 讨论

1. 在“栖息地”为绿色时,哪一种小纸片(如果有的话)最先被淘汰?“栖息地”为黄色呢?
2. 在“栖息地”为绿色时,比较最后的“幸存”者,哪一种颜色的小纸片最多?“栖息地”为黄色呢?
3. 在“栖息地”为绿色时,比较最先被淘汰的和最后“幸存”最多的小纸片,它们的颜色与“栖息地”的颜色有什么关系?“栖息地”为黄色呢?
4. 红色、黄色、绿色、白色的小纸片代表不同表现型的个体,什么样的个体最终能留下较多的后代?

种群的变异性

在达尔文看来,在种群中普遍存在可遗传变异是自然选择的前提,也是生物进化的前提。这个思想得到了遗传学的支持。

生物通过变异产生新的基因,通过基因重组产生形形色色的基因型。在一

一个种群中，可以产生的基因型的数目是十分巨大的。我们知道，每种生物所含基因的数目很大。人有 23 对染色体，所含基因估计在 35000 对左右。一个特定基因在染色体上的位置称为基因座位。每种生物的个体平均约有 10% 的基因座位是杂合的。一个物种可能平均有 30% 左右的座位上有不同的等位基因。因此，一个种群中往往有成千上万的基因座位中有两个或两个以上不同的等位基因。这些等位基因通过有性生殖可以形成数量巨大的基因型。一对等位基因，可能形成 3(即 3^1) 种不同的基因型：AA、Aa、aa。两对等位基因(A 和 a、B 和 b)，可以形成 9 (即 3^2) 种不同的基因型：AABB、AABb、AAbb、AaBB、AaBb、Aabb、aaBB、aaBb、aabb。总的公式是： 3^n 。n 是具有 2 个等位基因的座位数。如果 n 是 100，就可以产生 3^{100} 种基因型。这是一个天文数字。由此不难理解，在有性生殖生物的种群中，除了同卵孪生兄弟(姐妹)外，每个个体在遗传上都是独特的和有差异的。

种群基因频率的平衡和变化

在生物的繁殖过程中，个体并不是把性状直接传递给后代，传递给子代的仅仅是亲代的基因。因此，在研究种群遗传与进化时，不仅要考虑个体的遗传结构，更应该考虑基因在种群的相继世代中的传递和分配，以及种群基因型变化的规律。

一个生物种群的全部等位基因的总和称为基因库 (gene pool)。在种群中，某一个等位基因的数目占这个基因可能出现的所有等位基因总数的比例，即为基因频率(gene frequency)。假定一个豌豆种群全部由白花豌豆组成，花色等位基因的基因库中只有白花基因，其频率即为 100%，紫花基因的频率为 0。如果种群完全由杂合的紫花豌豆组成，则紫花基因和白花基因各占 50%。任何一个生物种群都是由它所包含的各种不同比例的基因型的个体所组成，每种基因型个体数占种群总个体数的比例就叫做基因型频率(genotypic frequency)。

假设在一个种群中有一对等位基因 A 和 a，基因 A 的频率为 p，基因 a 的频率为 q，则 $p+q=1$ 。由这对等位基因构成的基因型有三种，即 AA、Aa、aa，其个体数目分别为 d、h、r。那么，由这些基因型构成的种群总个体数目 $N=d+h+r$ 。3 种基因型的频率分别为： $D(AA)=d/N$ ， $H(Aa)=h/N$ ， $R(aa)=r/N$ ，其中基因 A 有 $2d+h$ ，基因 a 有 $h+2r$ 。因此，N 个个体有 $2N$ 个基因，基因 A 和基因 a 的基因频率分别为： $p=(2d+h)/2N=D+1/2H$ ， $q=(h+2r)/2N=R+1/2H$ 。



活 动

通过数学计算讨论种群中基因型频率和基因频率的变化

◎ 目的要求

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

◎ 方法步骤

1. 设某个种群中所有个体都是显性纯合子,也就是说该种群所有个体的基因型都是AA,则 $D(AA)=1$, $H(Aa)=0$, $R(aa)=0$;该种群中所有的基因都是A,即 $p=1$, $q=0$ 。假定该种群中基因A有一部分发生突变形成了基因a,突变的比例由你自己任意制定,假定有百分之_____的个体基因型由AA突变成Aa,则种群中基因频率 $p_0=$ _____, $q_0=$ _____;基因型频率 $D_0(AA)=$ _____, $H_0(Aa)=$ _____, $R_0(aa)=$ _____。

2. 这个发生突变后的种群生殖过程中,雄性生殖细胞中A的频率为_____,a的频率为_____;雌性生殖细胞中A的频率为_____,a的频率为_____。

3. 假定该种群是随机交配,计算第一代的基因型频率为 $D_1(AA)=$ _____, $H_1(Aa)=$ _____, $R_1(aa)=$ _____;第一代的基因频率为 $p_1=$ _____, $q_1=$ _____。

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

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

◎ 讨论

1. 通过计算能否发现,种群中某个基因发生突变后,经过几代随机交配就可以保持基因型频率和基因频率的稳定?
2. 如果有些个体(例如基因型为aa的个体)几乎得不到配偶,无法产生后代,这样非随机交配的种群中遗传平衡还存在吗?
3. 如果AA,Aa,aa三种基因型的个体在自然选择中有些基因型的个体存活和繁殖的机会小,这样存在自然选择的种群中遗传平衡还存在吗?

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

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

然而,有许多因素能够打破平衡使种群基因频率发生变动。

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

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

第三个因素是遗传漂变(genetic drift)。在一个比较小的种群中,一起偶然的事件往往可以引起种群基因频率发生较大的变化。假定在一个只有10个个体的种群里,等位基因a的频率为5%,在这个种群中,只有一个个体携带一个基因a。由于某种偶然的原因,携带基因a的个体死亡,或者没有获得交配的机会,基因a将在下一世代的种群中消失,它的基因频率就变成零。在一个大的种群中,基因a的频率也为5%,一个携带基因a的个体的死亡,不会使基因a的频率发生如此大的变化。

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

第五个因素是自然选择(natural selection)。在种群中,个体之间普遍存在

着可遗传的变异。假如，在一定条件下，不同基因型控制的表现型对个体的生存和生殖有着不同的影响和作用(有利的或不利的)，那么，某些基因型将比其他基因型有更多个体能存活到性成熟，并成功地进行繁殖。因此，它们将留下相对多的后代，为下一代的基因库贡献更多的基因，从而使基因库的基因频率和基因型频率发生变化。

自然选择导致适应

适应 (adaptation)是生物特有的一种现象，生命的结构及功能、行为、生活方式有助于该生物在一定环境条件下生存和延续，称为适应。

桦尺蠖(*Biston betularia*)体色有两种表现型，野生型蛾子是灰色的，突变型是黑色的(图 5-5)。在没有受工业污染的森林里，树干和岩石上长满灰色的地衣。灰色的蛾子同灰色的背景混为一体，常常能逃避鸟类的捕食。黑色的桦尺蠖蛾则在灰色的背景上凸显出来，容易被鸟类发现而被捕食。实验证明，在这种条件下，灰色蛾存活的概率大约是黑色蛾的一倍。它们的存活概率有了差别，自然选择就发挥了作用。在 19 世纪英国工业革命之前，曼彻斯特地区的桦尺蠖蛾群体，灰色的野生型占绝对优势。后来，工业污染使森林中大部分地衣消失，树干和岩石呈现深暗颜色。这时，黑色桦尺蠖蛾被保护起来。灰色蛾子在深暗的背景上凸显出来，容易被鸟捕食。两种蛾子的存活概率发生了逆转。黑色蛾子的存活概率超过灰色蛾子的一半以上。自然选择的方向发生了变化，群体中黑色蛾子逐渐增多。到了 1900 年，群体几乎全由黑色突变型组成，人们称之为工业黑化现象。这是人们在自然界中收集到的第一个自然选择的实



灰色和黑色两种蛾在布满地衣的树干上，
黑色蛾容易被发现



灰色和黑色两种蛾在没有地衣的树干上，
灰色蛾容易被发现

图5-5 桦尺蠖蛾的自然选择

例。在工业污染的条件下，桦尺蠖蛾群体中黑色等位基因频率逐代上升，灰色等位基因频率逐代下降，直到消失。

在工业区森林中，树干和岩石呈现深暗颜色。与此同时，在桦尺蠖蛾种群中，黑色蛾子逐渐取代了灰色蛾子。这是一种适应性进化，这种进化性变化是自然选择所造成的。自然选择不是进化的唯一因素，但却是适应进化的唯一因素。



小资料

自然选择的实验证据

20世纪50年代，有人做了如下的实验：将暗黑色蛾和灰白色蛾分别标记后放养在工业区（伯明翰）和没有污染的非工业区（多塞特）。经过一段时间后，将所释放的蛾尽量收回，统计其数目。结果，工业污染区暗黑色蛾的回收比例远高于灰白色蛾，而在没有污染的非工业区，灰白色蛾的回收比例远高于暗黑色蛾（见表5-1）。这就说明，环境起到了选择的作用，环境的变化可以使种群中频率很低的基因迅速增加，从而使生物性状朝一个方向迅速发展。

表5-1 桦尺蠖蛾在不同地区的释放和回收实验

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

自然选择不仅能保留有利变异，淘汰不利变异，而且能使有利变异积累起来。野生型金黄色葡萄球菌对青霉素是敏感的，将它接种到青霉素浓度为0.1单位/cm³的培养基里，绝大多数细菌死亡，但有个别细菌能存活下来，并能进行繁殖。据研究，能够存活的葡萄球菌是一种突变型，具有抗青霉素的突变基因。再让这种突变型细菌生活在青霉素浓度为0.2单位/cm³的培养基里，同样是绝大多数个体死亡，只有个别细菌存活下来。逐渐提高培养基中青霉素的含量，可以得到一个能生长在250单位青霉素/cm³的培养基里的品系。经过分

析，这个品系是若干个突变累加在一起的产物(图 5-6)。

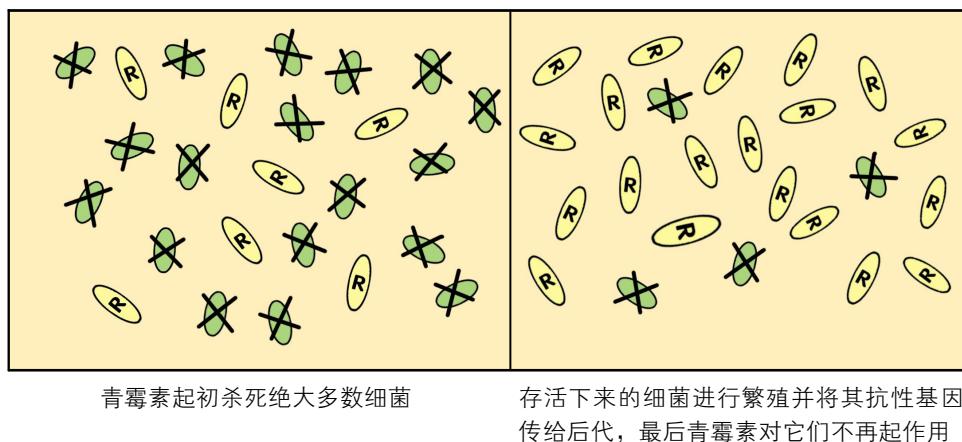


图5-6 抗青霉素细菌的产生

异地的和同地的物种形成

一个初始种群，因环境隔离因素(例如地理障碍)而分隔成两个种群。由于新种群形成时可能发生的遗传漂变，它们所处的环境条件不同，自然选择所保留的和淘汰的基因型不同，两个种群的遗传组成出现差异。由于两个种群彼此处于隔离状态，它们之间的遗传差异避免了因基因交流(个体的迁入和迁出)而减弱，甚至消失。随着时间的推移，种群间的遗传差异积累，最后达到种群间完全的生殖隔离。当它们再度相遇时，已经不能相互交配了。这时，新的物种就形成了(图 5-7)。这是异地的物种形成(allopatric speciation)，也是渐进的物种形成(gradual speciation)方式。这种物种形成过程所产生的是一种能够适应新环境的新物种，因而受到人们的重视。然而，这并不是唯一的物种形成方式。

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

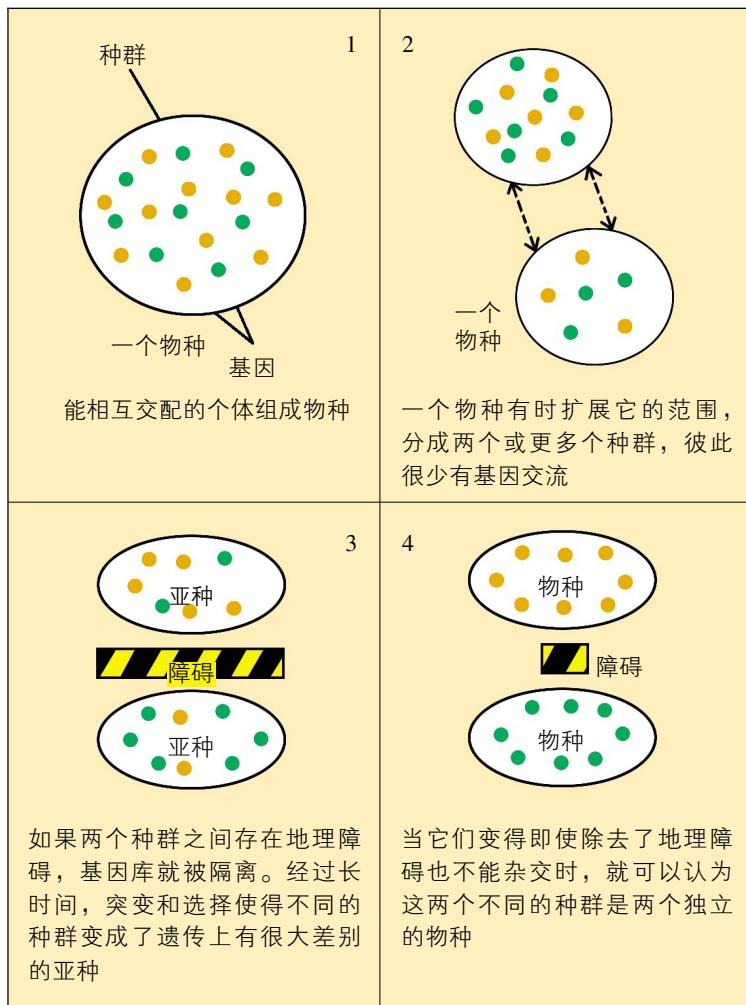


图 5-7 同一物种的两个种群在隔离条件下进化产生两个独立物种的过程

一种新的物种。这个新物种是在亲本物种所在地区产生的，即所谓同地的物种形成(sympatric speciation)，而且是在一次有性生殖过程中形成的。



思考与练习

- 在实验室里的一个随机交配的果蝇种群中，4%的果蝇体色为黑色(由常染色体隐性基因b决定)，96%为棕色(为正常体色，由基因B决定)。如果这个群体达到了遗传平衡，B、b的等位基因频率是多少？BB和Bb的基因型频率是多少？

2. 德国生物学家迈尔(Ernst May)是国际学术界公认的进化生物学的权威。请利用网络或图书馆查找有关迈尔的资料，了解他对进化理论的发展所做的贡献，并根据你所得到的资料写一篇短文。

第三节 探索生物进化的历史

本节要点

- 化石
- 寒武纪爆发
- 适应辐射
- 物种形成速率
- 趋同进化
- 趋异进化
- 协同进化

由沉积岩组成的地层好比一本书，化石则是书中的“文字”，它记录了地球及生物进化的历史。在长达 35 亿年的时间里，一些物种形成了，并逐步繁盛起来，然后又趋于衰落，为另外一些物种所取代，最终走向灭绝。地球上生物的历史好比多幕舞台剧，从一幕到另一幕常常要改换主角，后一幕的生物，包括那些占统治地位的生物，都是从前一幕原已存在的生物演化而来。

化石展示生物进化历程

我们将地球的历史首先依次分为这样 4 个阶段：冥古宙、太古宙、元古宙和显生宙（表 5-2）。冥古宙是地球历史的前生命进化阶段。在太古宙的早期（35 亿年前）出现了细胞形式的生命。目前已知最早的化石是 35 亿年前的细菌化石，类似现代丝状蓝细菌。到了太古宙，蓝细菌走向繁盛，全球陆缘浅海和滨海地区都有它的踪迹，地球进入了蓝细菌的时代。元古宙中期，蓝细菌具有释放氧气的光合作用的功能，从而使大气中的游离氧缓慢积累，臭氧层逐渐形成，使到达地面的紫外线辐射减弱。蓝细菌捕获太阳能，使二氧化碳还原为糖，为整个生物界提供了能源。蓝细菌大量固定二氧化碳，使大气中二氧化碳含量下降，于是全球平均温度下降，使大面积的稳定地块形成并发展。蓝细菌对环境造成的影响为真核生物的出现创造了条件。

19 亿年前，地球上出现了最早的真核生物。到了 6 亿年前出现了最早的多细胞真核生物。在元古宙末显生宙初，蓝细菌明显地走向衰落。在显生宙寒

表5-2 地质年代表

宙	代	纪	百万年前	主要进化事件
显生宙	新生代	第四纪	-1.8	现代人(0.15 百万年前)
		第三纪	-65	最早的人科出现(5 百万年前) 哺乳动物、鸟类、被子植物走向繁盛
	中生代	白垩纪	-144	恐龙在白垩纪末灭绝(65 百万年前) 最早被子植物(140 百万年前)
		侏罗纪	-213	裸子植物和恐龙繁盛 鸟类(150 百万年前)
		三叠纪	-248	最早的哺乳动物(225 百万年前) 最早的恐龙出现(235 百万年前)
		二叠纪	-286	裸子植物走向繁盛
	古生代	石炭纪	-360	最早的爬行类出现(300 百万年前) 巨大煤田形成(350 百万年前) 最早的种子植物出现(350 百万年前)
		泥盆纪	-408	最早的两栖类出现(360 百万年前)
		志留纪	-438	最早的陆生植物出现(400 百万年前)
		奥陶纪	-485	多细胞藻类繁盛
		寒武纪	-505	最早的鱼类出现(560 百万年前) 出现动物各个门的简单类型(590 百万年前) 藻类多样化
元古宙			-590	蓝细菌在元古宙末走向衰落 多细胞真核生物出现(1000 百万年前) 最早的真核细胞出现(1400 百万年前) 氧气在大气中聚集
太古宙			-2500	蓝细菌走向繁盛 生命起源、细胞形成、光合作用出现
冥古宙			-3500	地球形成

武纪最初的大约 500 万年里，出现了许多门类原始的无脊椎动物和脊索动物。生物进化史到了一个新的转折点。在 5.9 亿年以前，包括太古宙和元古宙，是单细胞的原核生物占优势的时期，它们占地球生命史 4/5 的时间。在这之后，是真核生物占优势的时期。

古生代的前三个纪，寒武纪(Cambrian Period)、奥陶纪(Ordovician Period)和志留纪(Silurian Period)，所有的生物都是水生的。在志留纪末期(距今 4.3 亿年前)出现了最早的陆生植物，即无种子维管植物，又称为蕨类植物。以后相

继出现裸子植物和被子植物，绿色植物组成的植被以其高效能的光合作用，成为整个生物界不可缺少的支持系统。

紧随植物登陆之后，脊椎动物也经历了由水生到陆生的进化。最早的脊椎动物是鱼类(5.3亿年前)，后来依次出现了两栖类、爬行类(包括恐龙)、哺乳类和鸟类。

我们人类的祖先大约在600万年前走上人科的进化道路。在15万年前出现了现代人，即智人(*Homo sapiens*)。最近几千年，人类进入文明时期，地球环境及生物界愈来愈受人类活动的影响和控制。

寒武纪爆发

在地质记录中，属于脊椎动物的鱼类、两栖类、爬行类、哺乳类、鸟类，是在长达4亿多年的时间里依次出现的。植物界中苔藓植物、蕨类植物、裸子植物、被子植物也是如此。然而，动物界中各个门的出现却不是这样的。

动物界中“门”的划分可多达34个，主要的有海绵动物、腔肠动物、扁形动物、线形动物、环节动物、软体动物、节肢动物、棘皮动物、脊索动物等。令人惊叹的是在前寒武纪长达约500万年的地层里，现代所有的大部分动物门类以及历史上已经灭绝的多种门类的化石都出现了(苔藓虫门动物是例外，它直到奥陶纪才出现)。虽然这些化石还是各个门的比较原始、简单的类型，寒武纪的这种动物类型爆发式的突增，在动物进化史上，还没有哪个时期可以与之相比。人们将它称为寒武纪爆发(Cambrian explosion)。

寒武纪初期，正是地球上的生物处于大转折的时期，原先在生物界占统治地位的蓝细菌已经走向衰落，多细胞的真核生物逐步取而代之。寒武纪动物大爆发是这个大转折的显著标志之一。

灭 绝

在漫长的地质年代里，不断地有生物的新物种和同一物种中的新类型产生，也不断地有物种走向灭绝(extinction)。生物赖以生存的空间是有限的，可利用的资源也是有限的，物种的数量不可能无限制地发展。常规性的物种灭绝总是以一定的规模经常发生。

在地球生命史上发生过多次大规模的生物物种快速大幅度灭绝事件，称为

集群性灭绝(mass extinction)。纵览显生宙的生命史，每隔一段时间发生一次较大规模的灭绝。奥陶纪末、二叠纪末、三叠纪末、白垩纪末都发生过大的灭绝。发生在大约 230 万年前的二叠纪的生物大灭绝损失最为严重，这次灭绝中海洋动物大约有 50 个科灭绝了，这个数目差不多是当时海洋动物总科数的一半，如果以属和种来统计则更为严重，占总数 83% 的属和 96% 的种都灭绝了，大约只剩下 4% 的海洋动物物种延续生存到三叠纪。白垩纪末发生的灭绝是一次著名的集群性灭绝。从侏罗纪到白垩纪长达 1 亿 5 千万年的时间里，恐龙是在陆地和空中占据统治地位的动物。在白垩纪末的一个短暂时间里，除了作为分支之一的鸟类延续到现代，其他均归于灭绝。

生物史上各次集群性灭绝是由什么原因引起的呢？这是一个有待深入研究的复杂问题。多数科学家认为，白垩纪末的灭绝和一次小行星撞击地球有关。根据有关资料推测，如果一颗直径为 10km 的小行星撞进一条海岸线，能产生数千度的高温和 100 万个大气压的压力，抛射约 21000m^3 的碎屑。这些碎屑穿过大气层，在几个月里遮天蔽日，使阳光几乎无法到达地面，气温将下降至冰点以下，并长达半年的时间。一瞬间抛射出来的大量灰尘、二氧化硫、二氧化碳等，使气候发生重大变化。小行星和地球碰撞是非常罕见的事件，但一旦发生将会对生物产生巨大的影响。

集群性灭绝对生物界是飞来的横祸。使许多物种，特别是原先占统治地位的物种走下历史舞台，同时它们又为其他物种走向繁盛提供了机会。在每一次大的集群性灭绝之后，接踵而至的是生物多样性的又一次新的激增。

适 应 辐 射

所有生物种群都具有从一个地方向其他地方扩散的倾向，生物的这种扩散倾向就叫散布(dispersal)。随着一些个体离开原栖息地进入新的地区，形成一个新的种群，它们各自将遇到不同的机会和不同的问题。每个新的种群或者逐渐适应新的环境，或者死亡，逐代进化下去，从一个共同祖先进化出不同的物种。这种散布、适应及其后的物种形成，称为适应辐射(adaptive radiation)。

在地球历史上，每发生一次生物集群性灭绝，接踵而至的就是某些生物多样性的激增。恐龙灭绝以后，哺乳动物的适应辐射是一个很好的例子。在白垩纪末恐龙灭绝之前，陆地上的生存空间几乎都被恐龙占据，弱小的哺乳动物无法与之抗衡。当导致恐龙集群性灭绝的灾难来临时，哺乳动物因为有毛发和用乳

汁养育幼崽这些性状，使它的一些成员逃过了这一劫难而生存下来。恐龙灭绝以后，留下大量的生存空间，劫后余生的哺乳动物迅速散布到各地，逐渐适应了新的环境条件，产生新物种(图 5-8)。图中的动物为各目的代表动物。今日哺乳动物中的许多目都是在恐龙灭绝以后形成的。随着恐龙的灭绝，中生代结束，新生代开始。哺乳动物是新生代占统治地位的动物。

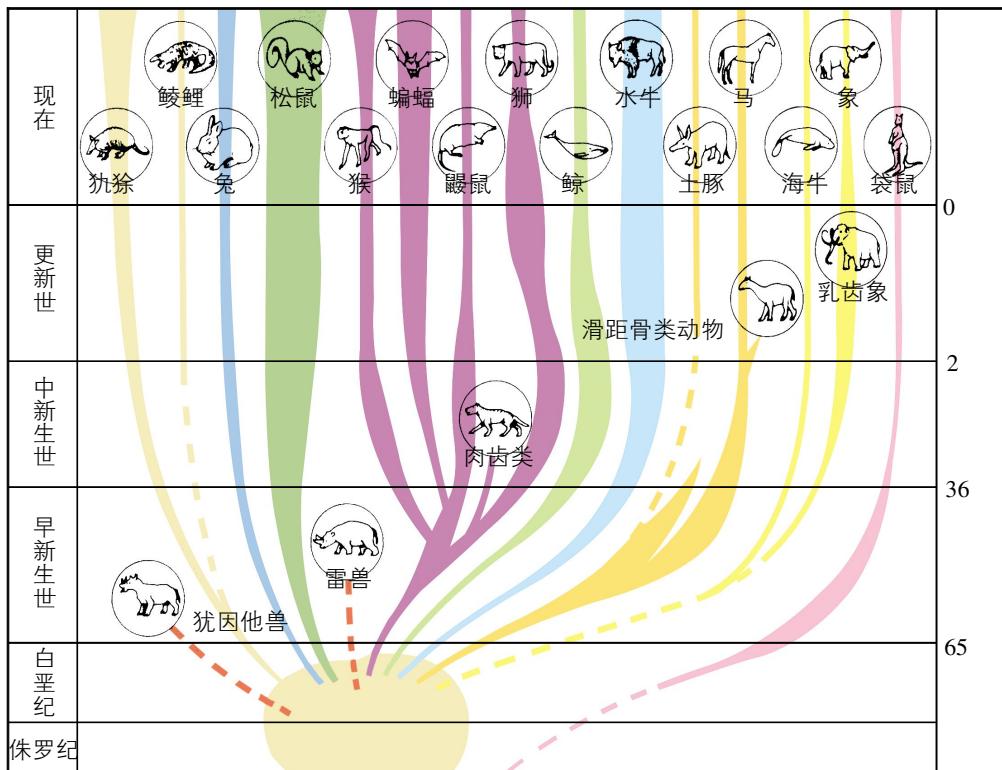


图5-8 哺乳动物的适应辐射

和哺乳动物的适应辐射相比，加拉帕戈斯地雀的适应辐射规模小得多。加拉帕戈斯群岛是太平洋中靠近南美洲的一群火山岛。达尔文在环球航行时曾为这里的一些特有的生物所吸引。他从那里采集到的地雀标本，经专家研究定为 13 个物种。它们的区别主要在喙的大小上。达尔文推测这些地雀最初来自南美大陆。那么，来自南美大陆的地雀是怎样演变成群岛特有的 13 个物种的呢？加拉帕戈斯群岛的各岛屿之间大多数情况下比不列颠海峡还要宽一些，这个距离对地雀这样的小鸟来说可以称为地理隔离因素。当某些地雀个体从一个岛屿借助大风迁徙到另一个岛屿时，可能会遇到和原先岛屿上不同的食物资源。由于群岛的生物较少，很少有其他鸟类和它们竞争。地雀在新的岛屿上有较多的

机会发生变异来适应新的食物，形成新的物种。经过反复的迁徙和多次的物种形成过程，形成了 13 种适应不同食物的地雀(图 5-9)。

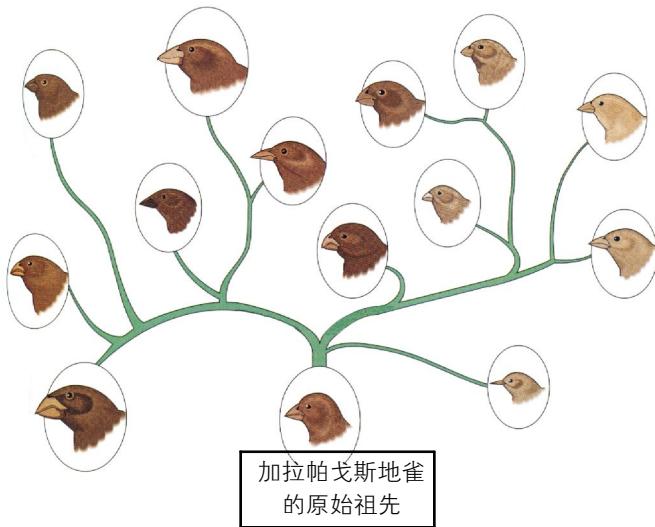


图 5-9 加拉帕戈斯地雀

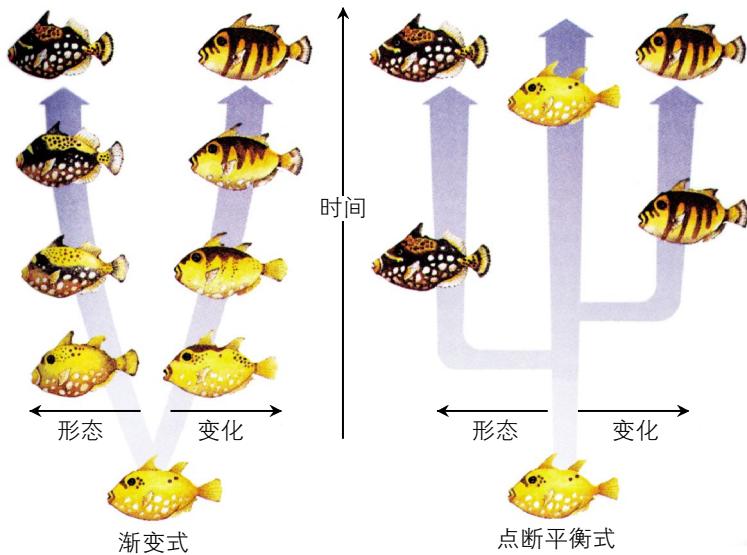
物种形成的速率

我们常常会在一些书籍中看到有两个不同的模型，描写和说明物种进化的速率问题。它们分别是渐变式模型和点断平衡式模型(图 5-10)。

按照渐变式模型，物种形成开始于从祖先物种分出一个小的种群，由于自然选择等因素的作用，微小变异逐渐积累，经过若干中间类型，最后形成新的物种。自达尔文以来，包括达尔文本人在内的很多进化论学者都坚持这个观点。按照点断平衡式模型，物种形成也开始于从祖先物种分出的一个小而独立的种群，然而所有的或者大多数有关生物形成的进化性变化，主要发生在从母体分出独立种群的短暂时期，这时迅速地形成新的物种。物种形成后进入一个相对停滞的较长时期，变化甚小。

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

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



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

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

图 5-10 物种形成速率的两种模型

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

趋同进化与平行进化

源自同一祖先的生物，它们在不同的环境中，向不同方向进行适应进化，彼此变得很不相同。这种现象称为趋异进化。前面谈到的适应辐射就是一种多方向的趋异进化。由于趋异进化而形成的基本结构相似而功能不同的器官称同源器官。此外，在生物进化过程中还有趋同进化和平行进化现象。

源自不同的祖先生物，由于相似的生活方式，整体或者部分形态构造向着同一方向改变，这就属于趋同进化。例如，哺乳类中的海豚、爬行类中的鱼龙

以及鱼类中的鲨鱼，因为适应在水中快速游泳均具有流线型的身体；昆虫、翼龙、鸟、蝙蝠等因适应飞翔生活而具有翅。当然，昆虫的翅和鸟类的翅在结构上是完全不同的，像这样不同类群的生物由于趋同进化而形成的同样功能的器官称为同功器官。

源自共同祖先的互有亲缘关系的两个或多个种系，由于同向的适应进化，分别独立地进化出相似的特征，称为平行进化。例如，在3千5百万年前，几种猫科动物分别独立地进化出长剑样的牙齿和其他有利于捕猎的适应性状（图5-11）。双方的相似性包括同源的（来自共同祖先），也包含同功因素（适应相似环境）。

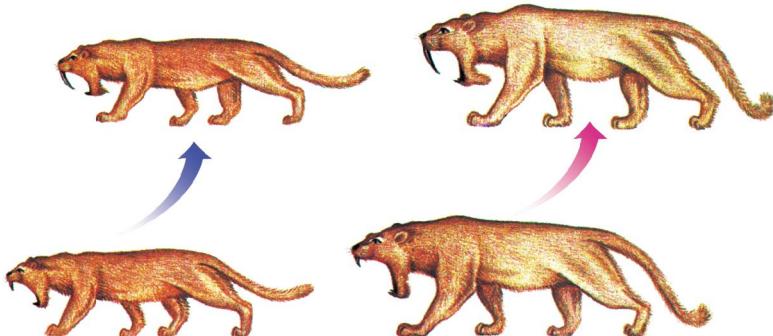


图5-11 猫科动物分别独立地平行进化

种间相互作用与协同进化

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

物种之间形成的这种相互作用、依存的关系，对于某一物种来说，是除了物理环境条件之外最主要的外环境。物种之间的这种关系形成驱动进化的因素，使生态上密切相关的物种发生相互关联的进化，即协同进化。两个物种的协同进化能造成精巧的相互适应。如图5-12，蜂鸟正飞向倒挂金钟去采取花蜜。蜂鸟对红色的光很敏感，有细长的喙，而嗅觉不发达，而吸引蜂鸟的艳



图5-12 蜂鸟取食花蜜时帮助植物传粉

丽红色的倒挂金钟，花萼呈细长的筒状，香味很少。相反，由蜜蜂传粉的花常常是黄色和蓝色，非常香，这和蜜蜂的视觉及感觉香气的能力是一致的。

生物进化本身是客观存在的事实

时至今日，人们对生物进化机理的研究还在进行。在科学家中间曾经发生过不同学术见解的争论，今后还会发生新的争论。但是，地球上生物进化过程本身已经被公认为被诸多证据证明了的客观事实。在本章各部分就列举了一些有说服力的例子。

我们曾经提到生物地理学上的证据，例如我们提到海岛上常常有一些独有的物种，而它们又和附近大陆的生物相似；又如加拉帕戈斯群岛上的地雀，是群岛上独有物种，又属于邻近南美洲大陆的类群。这些地雀彼此很相似，但又有明显的区别，它们喙的大小和形状不同，分别适应不同的食物。

在比较解剖学上，我们提到各种不同的脊椎动物的前肢，其结构和功能各不相同，但它们之间又存在一个统一的结构模式。

在细胞学方面，我们谈到原生生物、植物、动物、真菌都是由真核细胞组成的，而所有的真核细胞之间存在高度的统一性，说明所有真核有一个统一的由来。在生物化学和分子生物学方面，我们谈到各种生物的重要组成成分——生物大分子的结构和功能存在高度的统一性，证明整个生物有统一的由来。

我们还讨论了化石纪录。如果我们把地层比作一本书，化石就是书中的文

字，它纪录了地球上生物进化的历史。

达尔文提出进化论以后，有关证据从生物学的各个方面纷至沓来，它们互相补充、相互印证，构成完整的证据链。进化论的巨大魅力就在于生命科学的每一个分支学科所揭示的事实都印证了它的正确性。除此之外，没有一种思想使生物学的所有现象显得如此的合情合理。现在，生物进化过程的实在性已经广泛地被人们所认可。



思考与练习

1. 利用图书馆或网络，自选一个专题收集相关资料并解释：
 - (1)“寒武纪大爆发”的形成原因。
 - (2)白垩纪末恐龙灭绝的原因。
2. 对于物种形成的渐变论和点断平衡论，达尔文同意的可能是哪一种方式？为什么？
3. 古生物学研究表明，在一个原始祖先进化为现代某个物种的过程中，很多中间类型的化石很难在地层中找到。请试着解释这一现象。

本章小结

地球上的生物之间，一方面表现为高度的差异性，另一方面又表现出高度的统一性。进化论认为，生命是进化的产物，现代的生物是在长期进化的过程中由共同祖先发展起来的。人类关于生物进化的认识也经历了一个漫长的过程，达尔文是迄今为止在进化理论方面作出最大贡献的科学家。

种群是生物进化的单位，进化体现在生物种群遗传组成的改变上，也就是种群的基因频率和基因型频率的改变。突变、基因迁移、遗传漂变、自然选择和非随机交配等都能使种群基因库中的基因频率发生改变。突变、重组、选择和隔离是生物进化和物种形成中的重要环节。

化石记录了地球及其生物进化的历史。在漫长的地质年代中，生物物种形成后一般要经历繁盛、衰落，甚至灭绝的过程。渐变论和点断平衡论是科学家用来尝试解释化石中记录物种形成的速率问题的两种假说。

第六章

遗传与人类健康

同其他生物一样，人类繁衍后代的过程同样也受遗传规律的制约。但是，人不仅是高度进化的生物，而且是社会发展的产物。人类的生命周期较长，所处环境条件和社会条件相当复杂，个体差异既明显又不易控制。所以，研究人类遗传的方法不同于研究其他生物，具有独特性。

本章学习要点

1. 辨别遗传病、先天性疾病、家族性疾病等概念。
2. 举例说明人类遗传病的种类。
3. 简述什么是遗传咨询，列举保障生殖健康的主要措施。
4. 举例说明基因治疗及其策略。
5. 简述人类基因组计划的意义。
6. 描述遗传病选择放松对人类未来的影响。

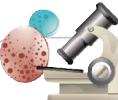
第一节 人类遗传病的主要类型

本节要点

遗传病

遗传病的种类

随着医学的发展和人们生活水平的提高，一些过去严重威胁人类健康的传染病、营养性疾病得到了较好的控制，而人类遗传病的发病和死亡呈相对增高的趋势，因此人类的遗传病受到更多的关注。



活 动

遗传病的概念辨析

◎ 目的要求

1. 明确遗传病的特点。
2. 通过查找资料，提高利用工具书收集信息的能力。

◎ 方法步骤

1. 确定查找资料的方向和途径，例如，通过哪种媒体去查找资料。
2. 简要摘抄遗传病、先天性疾病、家族性疾病等概念。
3. 找出每一个概念中关键的限定性词组。

◎ 讨论

1. 先天性疾病都是遗传病吗？遗传病与先天性疾病有什么关系？
2. 家族性疾病都是遗传病吗？遗传病与家族性疾病有什么关系？
3. 由于某种原因引起体细胞内的遗传物质发生改变，这种改变导致了人类患一种疾病。这种疾病属于遗传病吗？为什么？
4. 尝试将先天性疾病、家族性疾病与遗传病三者之间的关系用图表表示出来。
5. 遗传病是否受环境因素的影响？请举例说明你的观点。

凡是由于生殖细胞或受精卵里的遗传物质发生了改变，从而使发育成的个体患疾病，这类疾病都称为遗传性疾病（hereditary disease），简称遗传病。

根据临床统计，大约 1/4 的生理缺陷和 3/5 的成人疾病都是遗传病，3/10 的儿童死亡是由遗传病造成的。

人类遗传病的种类

根据目前人们对遗传物质的认识，可以将遗传病分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病三大类。

单基因遗传病 单基因遗传病是由染色体上单个基因的异常所引起的疾病。这类疾病的种类极多，目前至少已发现了 3000 多种，但是，这类疾病中每一种病的发病率都很低，多属罕见病，如许多代谢缺陷病等。

常见的常染色体单基因遗传病有多指、并指、软骨发育不全、家族性心肌病、遗传性神经性耳聋、白化病、苯丙酮尿症等。图 6-1 是一例高胆固醇血症的家系分析结果，这种病属常染色体显性遗传病。图 6-2 是糖元沉积病 I 型的家系调查结果，这种病属常染色体隐性遗传病。

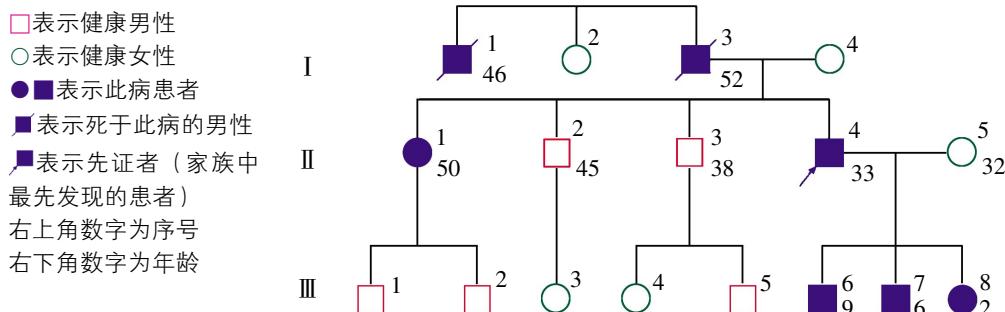


图6-1 高胆固醇血症家系分析的结果

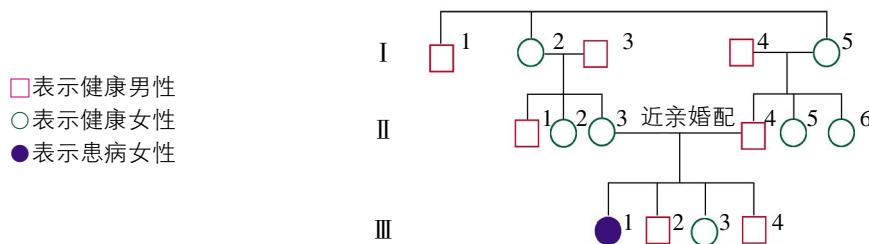


图6-2 糖元沉积病 I 型的遗传方式(一个家系)

性染色体单基因遗传病可分为 X 连锁遗传病和 Y 连锁遗传病。X 连锁遗传病有抗维生素 D 佝偻病、红绿色盲、蚕豆病、甲型血友病、乙型血友病等。Y 连锁遗传病如 Y 染色体上基因缺陷造成的睾丸发育不全。人类中有些个体表现为外耳道多毛症(见图 2-12)——此症是 Y 连锁的，“传男不传女”，不过对健康无大危害。



小资料

道尔顿症

下面将介绍一个发生在18世纪英国著名化学家和物理学家道尔顿(J. Dalton)身上的事情。圣诞节前夕，道尔顿兴高采烈地送给母亲一双新袜子作为节日礼物。母亲喜悦之余觉得袜子颜色过于鲜艳，对他说：“你买的这双袜子是樱桃红色的，我怎么穿出去啊！”道尔顿被弄得丈二和尚摸不着头脑：明明是棕灰色，母亲怎么把它看成樱桃红色了？难道母亲的视觉发生了错乱？然而，询问了周围的许多人后，道尔顿惊奇地发现，只有自己的弟弟坚持说袜子的颜色为棕灰色，其余人都与母亲的看法一致。道尔顿不愧是伟大的科学家，他不但没有陷入苦恼，反而像探讨其他科学问题一样，深入研究起这种色觉差异的缘由，认识到他们兄弟两人都是色盲，并因此成为色盲的发现者。后人又把色盲症称为“道尔顿症”，以示纪念。

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

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

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

常见的染色体异常遗传病，例如，先天愚型（即 21-三体综合征或唐氏综

合征，患者细胞中多了一条21号染色体)(见图4-6)，患者表现为伸舌样痴呆、口齿不清、眼距宽，并伴有其他体格异常和发育迟缓症状；特纳(Turner)氏综合征(45, XO)，表现为女性卵巢和乳房等发育不良，外阴发育幼稚，有颈蹼，身体矮小，两臂八字形外伸，智力低下；葛莱弗德(Klinefelter)氏综合征(47, XXY)，表现为男性睾丸发育不全；猫叫综合征，起因于第五号染色体短臂上缺失一段染色体片段，患儿哭声尖细，似猫叫。



活动

制作“假想的家族”家系图

家系分析法是人类遗传研究的最基本方法，通过对某个人的家系调查，可以绘出其家系图。家系图是一种用来反映家族中上下几代人之间关系的分支结构图。在遗传学中，家系图能清晰地反映出性状是如何一代一代地向下传递的。

图6-3的家系图，追踪了一个家族中三代人色盲的遗传情况。请注意观察家系图中许多符号的特定含义。

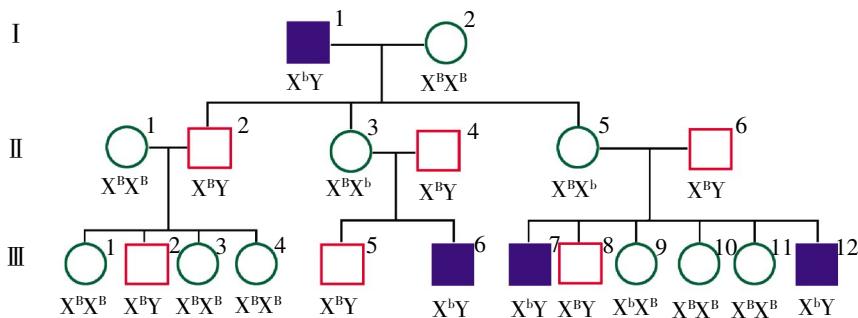


图6-3 某家族色盲遗传情况家系图

在这个活动中，我们将为一个假想的家族制作一张遗传病家系相册。虽然家族是假想出来的，但我们制作的家系图必须符合人类有关性状的遗传规律。

◎ 目的要求

1. 通过家系图的制作,进一步理解遗传的基本规律。
2. 通过制作并展示家系图,提高同学绘画、交流等综合技能。

◎ 方法步骤

1. 确定将要追踪研究的性状。为了研究方便,在这个活动中,我们仅考虑单基因遗传病的情况。从教材或你熟悉的遗传病中,分别选择一种常染色体显性遗传病、一种常染色体隐性遗传病和一种伴X隐性遗传病。
2. 针对各人选择的遗传病,写出每种性状所有可能的基因型和表现型。
3. 假定这个家族最早的一对夫妇中,男性是我们选定的常染色体显性遗传病和伴X隐性遗传病患者,女性是我们选定的常染色体隐性遗传病患者。这对夫妇一共生育了5个子女,其中有3个男孩,2个女孩。每个子女都结婚生有后代(每个子女又有多少后代,大家自行决定)。
4. 用分支的家系图表示出这个家族三代中的所有成员。
5. 根据所选择的常染色体显性遗传病,在家系图中表示出三代所有成员的表现型和可能的基因型。注意:确定每个子女的表现型和基因型时必须遵循遗传的基本定律。
6. 根据所选择的常染色体隐性遗传病,在家系图中表示出三代所有成员的表现型和可能的基因型。注意:确定每个子女的表现型和基因型时必须遵循遗传的基本定律。
7. 根据所选择的伴X隐性遗传病,在家系图中表示出三代所有成员的表现型和可能的基因型。注意:确定每个子女的表现型和基因型时必须遵循遗传的基本定律。
8. 用绘画或其他合适的方法表示每个家族成员的特征,制成该家族的相册。
9. 将制作好的家族相册在班级里展示,并让同学们检查大家制作的家族相册是否符合遗传规律。

◎ 讨论

1. 制作过程中如何保证后代的表现型和基因型符合遗传的基本定律?
2. 相册中反映的是基因型还是表现型?

各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险

图6-4大体表示了各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险。一般来说，染色体异常的胎儿50%以上会因自发流产而不出生；新出生婴儿和儿童容易表现单基因病和多基因病；各种遗传病在青春期的患病率很低；成人很少新发染

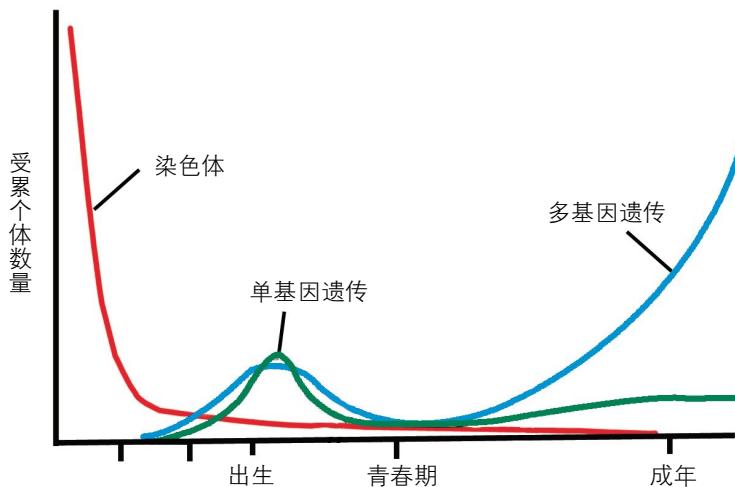


图6-4 各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险



建议活动

分析各类遗传病在人体不同发育阶段的发病风险曲线的意义

仔细阅读教材中图6-4的发病风险曲线，讨论并回答以下问题：

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

色体病，但成人的单基因病比青春期发病率高，更显著的是多基因遗传病的发病率在中老年群体中随着年龄增加快速上升。

当然，各种病的个体易患性都有差异，人们应当根据自身体质、家族遗传史以及环境条件等因素关注自己的健康。



课外读

人类遗传的研究方法

人类遗传常用的研究方法有以下3种：

1. 家谱法也称家系分析法，是人类遗传研究最基本的方法。通过对某个人的家系调查，绘出其家系图，分析其上下几代中某些遗传性状出现的情况，并根据遗传规律找出这些遗传性状的特点和世代传递趋势，为深入的遗传分析或疾病诊断、治疗等提供依据。

2. 双生儿法，是以同卵双生（同卵孪生，由一个受精卵发育而来，个体间的基因型相同）的个体（见图6-5）作为研究对象，观察他们在不同环境中的生长发育情况。通过各种性状的异同对比，分析遗传和环境因素对个体的相对影响效应。例如，相对来说，同卵双生个体病症不同的疾病由环境因素造成可能性更大；同卵双生个体病症一致的疾病更可能是由遗传因素造成的。

3. 数理统计方法，是通过群体普查和家系分析，将得到的数据经过统计学处理，取得人群中某些性状或疾病基因的分布频数，了解其传递规律及其与种族、地域、婚配方式等的关系。如果某种疾病在不同种族中的发病率有显著差异，则该病可能与遗传密切相关。例如，某国成人乳糖酶缺乏在



图6-5 同卵孪生姐妹

白种人中为5%，而在黑种人中却高达60%以上，显然这与人种有关，也就是与遗传密切相关。



思考与练习

1. 有一个儿童出生时就患有先天性心脏病，但是医生诊断此病不是遗传病，不会遗传给下一代。医生的诊断对吗？为什么？
2. 在人类的疾病中，有些疾病完全由环境因素决定，如外伤性骨折；有些疾病完全受遗传因素决定，如白化病；有些疾病同时受遗传因素和环境因素的共同影响，如高血压。请设计一种直观的图，说明遗传因素和环境因素与疾病形成的关系。
3. 有些染色体变异的胎儿在没有出生前就自然流产死亡，请解释这种现象形成的大致原因和意义。

第二节 遗传咨询与生殖健康

本节要点

遗传咨询

生殖健康

通过向医生咨询，人们可以了解到阻断遗传病延续的知识和方法，防止有缺陷的胎儿出生。

遗传咨询

遗传咨询(genetic counseling)是一项社会性的医学遗传学服务工作(图 6-6)，又称遗传学指导。遗传咨询可以为遗传病患者或遗传性异常性状表现者及其家属做出诊断，估计疾病或异常性状再度发生的可能性，并详细解答有关病因、遗传方式、表现程度、诊治方法、预后情况及再发风险等问题。遗传咨询的基本程序如图 6-7。

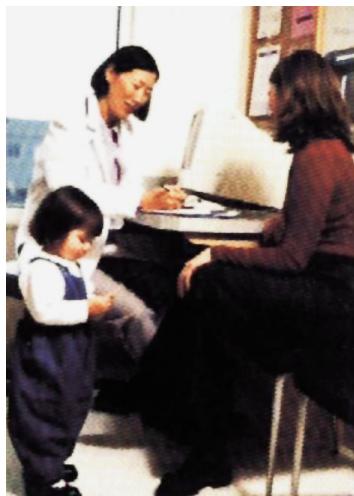


图6-6 遗传咨询

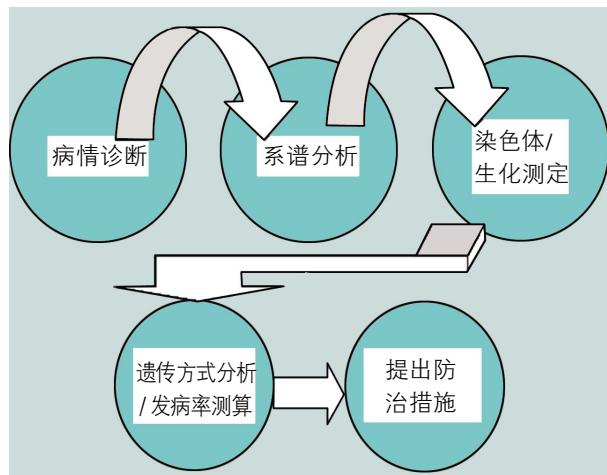


图6-7 遗传咨询的基本程序



活 动

遗传咨询的讨论

遗传咨询的内容广泛,可以分为以下几个方面:①遗传病的诊断。可通过了解病史、体检、化验、染色体核型分析、家系调查等手段,对所患疾病作

出诊断。有些疾病还需要做缺陷酶活性及其代谢物检测,甚至基因诊断。
②对于已经确诊的遗传病,确定其遗传方式,解释病情和预后,提出防治的方法。
③对于遗传病患者的亲属,可以根据该遗传病的遗传方式及家系分析,推测该亲属携带疾病基因的可能性,并给予婚育指导和建议。
④对近亲婚配者,根据家系调查,推测家族中某种遗传病的再现风险。
⑤孕前、孕期保健和优生指导。指导孕妇避免接触环境中可能存在的致畸因素,如果已经有过接触,则应分析该致畸物的性质、剂量、持续时间、当时的胎龄、孕妇及胎儿的遗传背景。通过对某种药物的敏感性和耐受程度等综合分析,判断致畸风险,提出处理意见。
⑥亲子关系鉴定。
⑦产前诊断。可采用孕早期绒毛、孕中期羊水及羊水细胞做染色体检查、生化测定和基因诊断。B型超声波及胎儿镜可以观察胎儿的发育情况。

◎ 讨论

1. 根据上面的资料,你认为哪些人应该接受遗传咨询?你认为还有哪些应该接受遗传咨询的情况在资料中没有提到?
2. 遗传咨询有什么意义?



小资料

多基因遗传病的发病风险

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

生殖健康

保障生殖健康的措施主要有：婚前检查，适龄生育，遗传咨询，产前诊断，选择性流产，妊娠早期避免致畸剂，禁止近亲结婚等。

统计表明，20岁以下妇女生育的子女，其先天畸形率比25~34岁妇女生育的子女高50%；另一项统计指出，40岁以上妇女所生的子女，先天愚型病的发生率比25~34岁生育者大约高10倍(图6-8)。因此应提倡适龄生育。

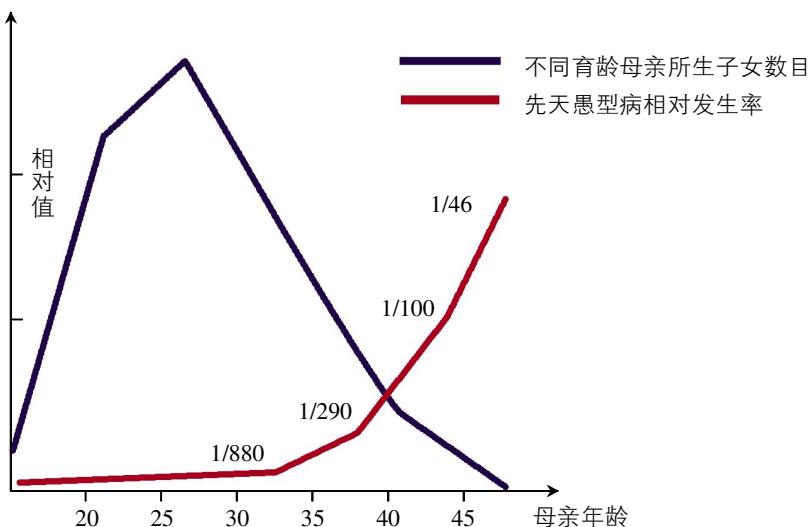


图6-8 母亲年龄与生育后代先天愚型病发病风险曲线

羊膜腔穿刺和绒毛细胞检查是两种比较常用的产前诊断方法。

羊膜腔穿刺用于确诊胎儿是否患染色体异常、神经管缺陷，以及某些能在羊水中反映出来的遗传性代谢疾病。穿刺时用穿刺针穿过孕妇的腹壁刺入宫腔吸出少许羊水，进行羊水细胞和生物化学方面的检查(图6-9)。

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

通过检查发现胎儿确有缺陷的，要及时终止妊娠。

畸形胎产生的原因有遗传和环境两类。从致畸角度出发，可以把胎儿的生

长发育分为3个阶段：受精至着床前后17天；早孕期(孕18天至55天)；孕56天至分娩。畸形常在第二阶段形成，如果此期孕妇照例吃药、受放射线照射等，致畸的潜在危险较大。

近亲结婚是造成畸形胎的遗传原因之一。近亲结婚所生育的子女死亡率高，畸形率高，智力低下率高。为此，我国的《婚姻法》规定，直系血亲和三代以内的旁系血亲禁止结婚。

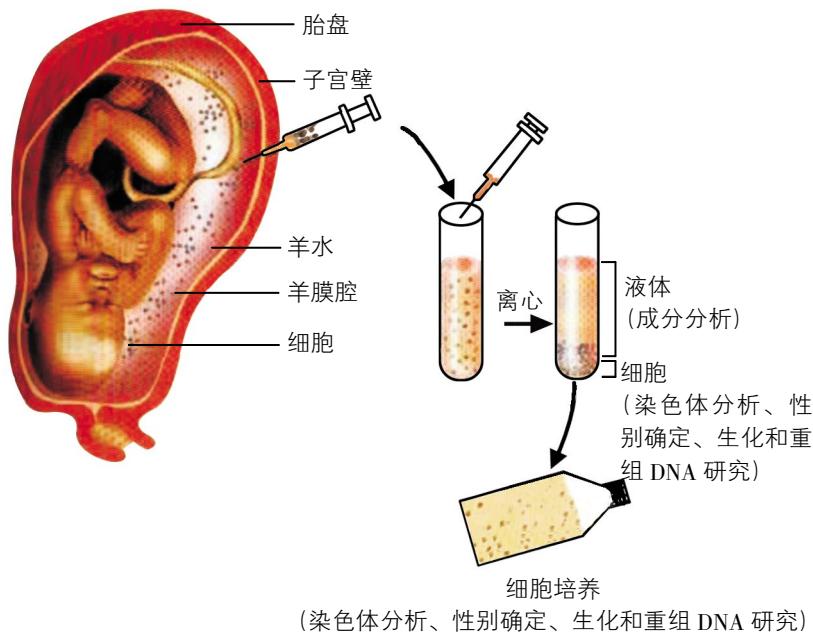


图6-9 羊膜穿刺技术示意图



课外读

直系血亲、旁系血亲与近亲结婚

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

孙子、外孙女、曾外孙子、曾外孙女等。

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

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



思考与练习

1. 判断下列说法是否正确，并说明理由。
 - (1) 家系调查是遗传咨询的重要步骤。
 - (2) 从科学的角度看，高龄孕妇所生孩子的遗传病发病风险明显增高，因此应当提倡“适龄生育”。
2. 新的《婚姻登记条例》取消了原有的“申请结婚登记的当事人，必须到指定的医疗保健机构进行婚前健康检查”的规定。是否婚检，新人可自主选择，也就是说，婚检不再是结婚登记前必须履行的步骤。对这一变化，请发表你的看法。

第三节 基因治疗和人类基因组计划

本节要点

基因治疗
人类基因组计划

到目前为止，绝大多数疾病的治疗还需依靠药物和外科手术，即使使用了由基因工程技术研制的药物（例如人胰岛素），也还是属于药物治疗。可喜的是，分子生物学技术在疾病诊断方面已经充分显示了优越性，基因治疗也已经成为现实。随着科学的发展，人类对自身遗传结构的了解逐步深入，人工改变遗传物质的基因治疗手段正在为人类健康带来福音。

基因治疗及策略

基因治疗（gene therapy）的一种方法是为细胞补上丢失的基因或改变病变的基因，以达到治疗遗传性疾病的目的。基因治疗于1990年9月首次应用于临床，至今已有许多病人接受过基因治疗。

例如，严重联合免疫缺陷症(SCID)患者缺乏正常的人体免疫功能，只要稍稍被细菌或病毒感染，就会发病致死（图6-10）。1990年，美国研究人员将腺苷脱氨酶(ADA)基因转移到SCID病人的T淋巴细胞中，然后把转基因细胞回输到病人体内（图6-11）。3年后，病人50%的T淋巴细胞能产生ADA，大大弥补了患者因该基因缺陷造成的临床症状，使患者开始正常人的生活。

到1996年底，血友病、严重贫血病、关节炎和某些心血管疾病等15种



图6-10 生活在人工无菌环境下的SCID病人

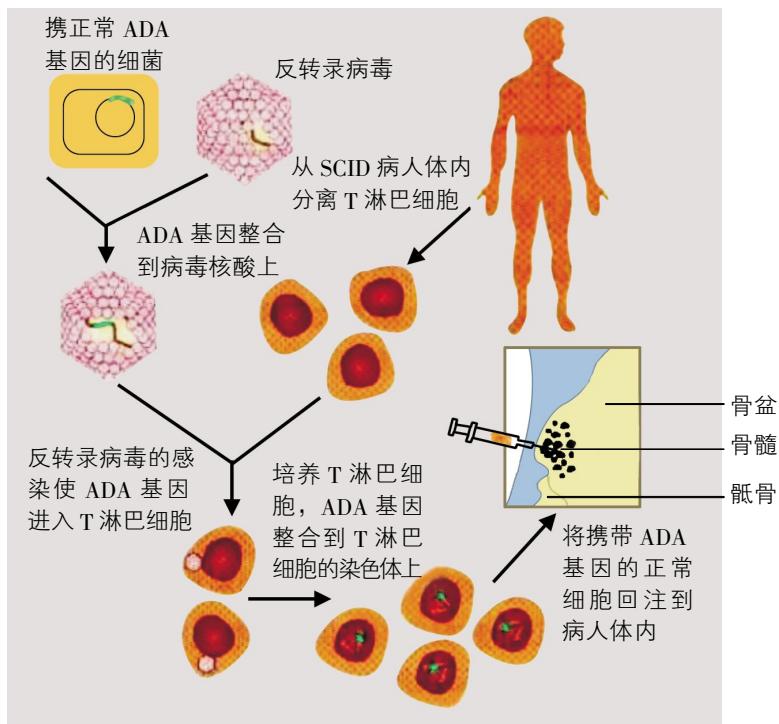


图6-11 转基因T淋巴细胞注射到骨髓组织治疗SCID病

疾病的基因治疗均获成功。6000多种可能的基因缺陷病都有望通过基因治疗手段得到有效治疗。

人类基因组计划

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

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

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

人类基因组计划的科学工作组是“国际人类基因组测序协作组”(International Human Genome Sequencing Consortium, IHGSC)，已参与该协作组的有6个国家。

家 16 个研究所(中心)的 2000 多名科学工作者。该项工作于 1990 年 10 月正式开始,中国于 1999 年正式参与。2000 年 6 月 26 日,中国科学家宣布完成了 1% 的人类基因组工作框架图;2001 年 2 月 15 日,世界著名学术刊物《自然》刊登了题为“人类基因组的初步测定和分析”的学术论文,这是人类首次全面介绍人类基因组工作框架图的“基本信息”。2001 年 8 月,中国提前 2 年完成了所承担的人类基因组“完成图”的绘制工作,为 2003 年全部“完成图”的绘制成功作出了重要贡献。



活 动

利用互联网了解人类基因组计划的实施过程

◎ 目的要求

1. 利用互联网检索、查询并收集人类基因组计划实施过程的有关资料。
2. 学会整理资料,并将资料制作成投影片进行交流。

◎ 材料用具

与互联网相连的计算机。

◎ 方法步骤

1. 在互联网上,利用你自己熟悉的搜索工具,进入相关的网站,检索和收集人类基因组计划实施过程的资料。
2. 将收集到的资料进行整理,资料中至少要包含下列信息:时间进程、参与的国家、著名的科学家和研究机构,以及相应技术上的突破等。资料的形式可以有文字、图片或者视频等。
3. 将整理后的资料确定一个主题,写出提纲并制作成投影片(或 PowerPoint 文件)。
4. 向全班展示你了解的结果。

◎ 讨论

1. 你认为人类基因组研究最核心的理论基础是什么?
2. 在人类基因组计划中最核心的技术是什么?
3. 在人类基因组计划研究中,有国家参与,也有私人公司参与,私人公司的参与有什么意义?

- 在实施人类基因组计划的过程中,多个国家进行了国际合作,这体现了今天的科学发展具有什么特点?
- 在实施人类基因组计划的过程中,计算机技术发挥了什么样的作用?

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



活动

讨论谁有权利知道基因检测的结果

通过人类基因组计划,科学家已经找到了许多致病基因。因此,人们可以进行基因检测,如果发现自己带有致病基因,就可以采取一些相应的措施,以减少疾病的发生。但是,出于另外的目的,某些保险机构和一些企业的雇主也希望获得这些基因检测信息。谁有权利获得他人的基因信息呢?个人的基因信息是否应该得到保护?

◎ 讨论

- 个人知道自己的基因检测结果有什么价值?
- 保险公司、企业雇主为什么想获得他人的基因信息?
- 关于“个人基因信息是否应该得到保护”这个问题,你的观点是什么?
- 列举支持你的观点的全部理由。
- 尝试建立一套法律条例,来规范基因检测资料的使用,并说明理由。



思考与练习

1. 判断下列说法是否正确，并说明理由。
 - (1) 基因治疗的靶细胞可以分为两大类，即体细胞和性细胞。
 - (2) 针对生殖细胞的基因治疗，就是将正常基因转入到生殖细胞中以纠正缺陷基因。只有针对生殖细胞或受精卵的基因治疗，才能将新的正常基因传递给后代，使遗传病得到根治。
 - (3) 针对体细胞的基因治疗是徒劳的，因为个体发育后体细胞数目巨大，无法针对每一个细胞施行基因替换。
2. 简要说明人类基因组计划的意义。

第四节 遗传病与人类未来

本节要点

选择放松

人类未来

遗传病影响了人类的生存和健康，虽然有些遗传病患者可能未到生育年龄就被自然界淘汰了。但随着人类对疾病预防及治疗措施的改进，有许多遗传病患者不仅活了下来，而且还生育了后代。那么，这种“选择放松”对人类有害基因的频率有何影响呢？

基因是否有害与环境有关

个体的发育和性状表现偏离正常，不仅仅是有害基因造成的，还与环境条件不合适有关。如苯丙酮尿症，由于患者体内缺苯丙氨酸羟化酶，因此不能代谢食物中常有的苯丙氨酸。显然，造成苯丙酮尿症的基因是有害的，因为纯合子不适应于正常环境。蚕豆病(进食蚕豆后会引起急性溶血性疾病)患者的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因有缺陷，患者进食蚕豆就会发病，然而，蚕豆并不是非吃不可，若不将它归入“正常”的环境因素，则不能说蚕豆病致病基因与苯丙

酮尿症致病基因同样都是有害基因。另一个例子是有关维生素 C 合成的能力。灵长类无法自己合成维生素 C，如果食物中缺乏维生素 C，就会患坏血病；其他哺乳类则不同，由于体内有古洛糖酸内酯氧化酶，可以合成维生素 C，因此不会遭受此病困扰。由于所有人都缺乏古洛糖酸内酯氧化酶基因，但正常环境中一般可以满足人们对维生素 C 的需求，因此我们未发现缺乏此基因有什么害处。

所以，判断某个基因的利与害，需与多种环境因素进行综合考虑。

“选择放松”对人类未来的影响

随着医学和保健科学的发展，遗传病患者得以存活和生育后代。很多人担心，这样会不会造成对遗传病的“选择放松”，导致致病基因频率增加，有更多的致病基因保留在人群之中，在我们的后代中出现更多的遗传病患者？由于遗传病基因频率一般都很低的，因此人群中的发病率也很低。例如，苯丙酮尿症的发病率只有 $1/16000$ ，根据遗传平衡定律计算，其致病基因频率只有 $(1/16000)^{1/2} \approx 0.008$ 。我们假定，经过遗传病基因诊断和饮食治疗，所有的苯丙酮尿症患者能都能与正常人一样生活，都能一样产生后代，也就是说对于苯丙酮尿症患者来说没有选择发生，这时遗传应该是平衡的，其基因频率随着世代相传而保持不变。因此，我们说“选择放松”造成有害基因的增多是有限的。

现今临床医学、预防医学和保健科学的迅速发展，先进医疗技术的不断涌现，特别是基因治疗所展示的美好前景，使人类有足够的能力面对“选择放松”，改变其对健康和生存带来的影响。



课 外 读

不必担心“选择放松”

随着人们物质、精神生活的丰富，人类控制环境的手段越来越多，能力越来越强。人类进化的历史也说明了这一点。

人类的祖先多毛的灵长类，由于“有害”基因的积累和固定，现代人的体毛已十分稀少（仅少数返祖遗传引起“毛孩”现象）。然而，当人类穿上衣服后，抵御恶劣环境的能力又“恢复”甚至超过了多毛的祖先。于是，体毛稀少不再被认为是病态，人类也不再羡慕多毛的祖先。所以，随着环境条件和生

活方式的改善，“有害”基因所造成的影响是可以得到改变的，更何况现代科学技术的快速发展，人类可以有更多的手段来控制、治疗和预防遗传病。因此，尽管存在“选择放松”，未来遗传病最终对人的危害是很小的。



思考与练习

- 1.用自己的语言说明，什么是选择放松？
- 2.“选择放松”使有害的基因被保留下，这对人类的健康有威胁吗？

本章小结

凡是由生殖细胞或受精卵里的遗传物质发生改变引起的疾病，都称为遗传病。根据目前人们对遗传物质的认识，可以将遗传病分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病3大类。单基因遗传病是由染色体上单个基因的异常所引起的疾病；多基因遗传病涉及许多个基因和许多种环境因素；染色体病是由于染色体的数目、形态或结构异常引起的疾病。

遗传咨询是一项社会性的医学遗传学服务工作，又称为遗传学指导。遗传咨询可以为遗传病患者或遗传性异常性状表现者及其家属作出诊断，估计疾病或异常性状再度发生的可能性，并详细解答有关病因、遗传方式、表现程度、诊治方法、预后情况及再发风险等问题。

保障生殖健康的措施主要有婚前检查、适龄生育、遗传咨询、产前诊断、选择性流产、妊娠早期避免致畸剂、禁止近亲结婚以及生殖工程和基因工程措施等。

基因治疗是指利用基因工程技术达到治疗遗传病目的的疾病治疗手段。人类基因组计划是以测定人类基因组全序列为 目标的国际性合作研究工程，人类基因组计划可能有许多应用价值。2001年2月15日，世界著名学术刊物《自然》公布了人类基因组工作框架图的“基本信息”；2003年，人类基因组“完成图”绘制成功。



PUTONG GAOZHONG KECHENG BIAOZHUN SHIYAN JIAOKESHU
SHENGWU

普通高中课程标准实验教科书
生物



绿色印刷产品

定价批准文号：浙发改价格〔2019〕319号 举报电话：12358

ISBN 978-7-5341-7323-3

9 787534 173233 01 >

定 价：8.27元