



普通高中教科书

生物学

必修2

遗传与进化



江苏凤凰教育出版社
Jiangsu Phoenix Education Publishing, Ltd.

普通高中教科书

生物学

必修2

遗传与进化

主编 汪忠

普通高中教科书

书 名 生物学 必修2 遗传与进化
主 编 汪 忠
责任编辑 殷 宁
出版发行 江苏凤凰教育出版社(南京市湖南路1号A楼 邮编210009)
重 印 江苏凤凰出版传媒股份有限公司
发 行 江苏凤凰出版传媒股份有限公司
排 版 南京紫藤制版印务中心
印 刷 江苏凤凰通达印刷有限公司
开 本 890毫米×1240毫米 1/16
印 张 9
版 次 2021年8月第2版
印 次 2021年8月第1次印刷
书 号 ISBN 978-7-5499-9264-5
定 价 10.85元
邮购电话 025-85406265, 025-85400774, 短信 02585420909
盗版举报 025-83658579

如发现印、装质量问题,请与凤凰传媒联系。

电话:400-828-1132

提供盗版线索者给予重奖

目 录

绪 论	1
-----	---

第一章 遗传的细胞基础

第一节 减数分裂和受精作用	5
减数分裂产生精子或卵细胞	6
◆走进实验室 观察植物细胞的减数分裂	9
哺乳动物生殖细胞的形成	10
◆边做边学 模拟哺乳动物精子和卵细胞的形成过程	11
受精作用孕育新的生命	12
第二节 分离定律	15
分离定律	16
◆边做边学 模拟动物性状分离比的杂交实验	19
孟德尔获得成功的原因	20
分离定律的应用	22
第三节 自由组合定律	26
自由组合定律	27
孟德尔遗传规律的再发现	29
第四节 基因位于染色体上	31
基因位于染色体上的实验证据	32
性别决定和伴性遗传	33

第二章

遗传的分子基础

第一节 DNA 是主要的遗传物质	40
DNA 是多数生物的遗传物质	41
RNA 是某些病毒的遗传物质	46
第二节 DNA 分子的结构和复制	49
沃森和克里克解开了 DNA 分子结构之谜	50
DNA 分子的双螺旋结构模型	51
◆边做边学 设计和制作 DNA 分子双螺旋结构模型	52
◆边做边学 搜集 DNA 分子结构模型建立过程的资料	53
DNA 分子通过半保留方式进行复制	53
第三节 遗传信息控制生物的性状	59
DNA 分子通过 RNA 指导蛋白质的合成	60
中心法则诠释了基因与生物性状的关系	65
细胞分化的本质是基因选择性表达	66
表观遗传及其作用机制	66

第三章

生物的变异

第一节 染色体变异及其应用	73
染色体结构会发生变异	74
◆边做边学 模拟染色体的结构变异	74
染色体数量会发生变异	75
染色体变异在育种上得到广泛应用	77

第二节 基因突变和基因重组	84
基因突变	85
基因突变可能导致细胞癌变	87
◆边做边学 搜集癌症防治方面的资料	89
基因重组	91
第三节 关注人类遗传病	95
单基因遗传病和多基因遗传病	96
染色体遗传病	97
人类遗传病的监测和预防	98
◆边做边学 调查常见的人类遗传病	98

第四章

生物的进化

第一节 生物进化理论	106
达尔文生物进化理论	107
现代生物进化理论以自然选择学说为核心	108
生物进化理论发展的意义	113
◆边做边学 搜集生物进化理论发展的资料	113
第二节 生物的多样性和适应性是进化的结果	119
生物进化的证据越来越多	120
◆边做边学 模拟用 DNA 分子杂交方法分析人猿间的亲缘关系	124
生物进化导致生物的多样性和适应性	125



绪 论

一、为什么要学习“遗传与进化”模块的内容？

生物学是自然科学中的基础学科之一,是研究生命现象和生命活动规律的一门科学,也是农、林、牧、副、渔、医药和环境保护以及其他应用科学领域的基础。我们为什么要学习“遗传与进化”模块的内容呢?

首先,“遗传与进化”模块是现代生物学的核心内容。

生物学是解决当前人类面临的人口、能源、健康、环境和粮食等问题的关键学科之一,它的发展对社会的影响越来越大。

以粮食问题为例,据联合国粮食及农业组织报道,目前世界上长期遭受饥饿的人口比例仍在增加,这与粮食缺乏有直接关系。

我国是一个人口大国,在仅占世界约 7%的耕地上养活了世界约 22%的人口,所取得的成就举世公认。但我国粮食问题也很严峻,特别是自然灾害等因素仍然影响粮食生产。

当前,依靠生物学的发展,培育优良作物品种以大幅度提高粮食产量,仍然是科学家的努力目标之一。例如,首届国家最高科学技术奖的获得者袁隆平,从 20 世纪 60 年代开始就致力于杂交水稻(图 1)的研究,为解决世界粮食问题做出了重要贡献。在解决粮食问题的道路上,生物学还将发挥关键作用。

生物学包括很多分支学科,如遗传学、进化生物学、植物学、动物学、细胞生物学和分子生物学。这些学科取得的进步又推动了生物学的迅猛发展。其中,遗传学和进化生物学作为两个重要的分支学科,在生物学的发展中发挥了重要作用。

其次,学习“遗传与进化”模块对提高我们的生物学学科核心素养具有不可或缺的作用。

“遗传与进化”模块的内容是高中生物学必修课程的两个模块之一。这些内容也是学习“稳态与调节”“生物与环境”“生物技术与工程”三个选择性必修模块的基础。

本模块包括许多与遗传学和进化生物学有关的基础知识,也包括许多学习活动。通过这些知识的学习和活动的开展,我们的生物学学科核心素养会得到提升。例如,“科学思维”是生物学学科核心素养之一。科学思维是指尊重事实和证据,崇尚严谨和务实的求知态度,运用科学的思维方法认识事物、解决实际问题的思维习惯和能力。通过本模块中的许多“积极思维”活动,我们会逐步发展科学思维能力,如能基于生物学事实和证据并运用归纳与概括、演绎与推理、模型与建模、批判性思维、创造性思维等方法,探讨、阐释遗传现象及规律,审视或论证相关



图 1 杂交水稻

的社会议题。

二、“遗传与进化”模块有哪些学习内容？

在物理学、化学、信息学等学科的相互渗透和融合下,遗传学和进化生物学的研究愈加深入。当代生物学的重大成果中就有许多与遗传学和进化生物学密切相关。

遗传学和进化生物学的内容如此丰富,我们要学习其中的哪些内容呢?“遗传与进化”模块仅选取了遗传学和进化生物学方面的最基本的知识。例如,我们会学习有关减数分裂和有性生殖、遗传的细胞基础和分子基础、DNA 分子编码遗传信息、可遗传变异、现代生物进化理论和物种形成的内容。这将有助于我们形成“遗传信息控制生物性状,并代代相传”“生物的多样性和适应性是进化的结果”两个大概念(图 2)。

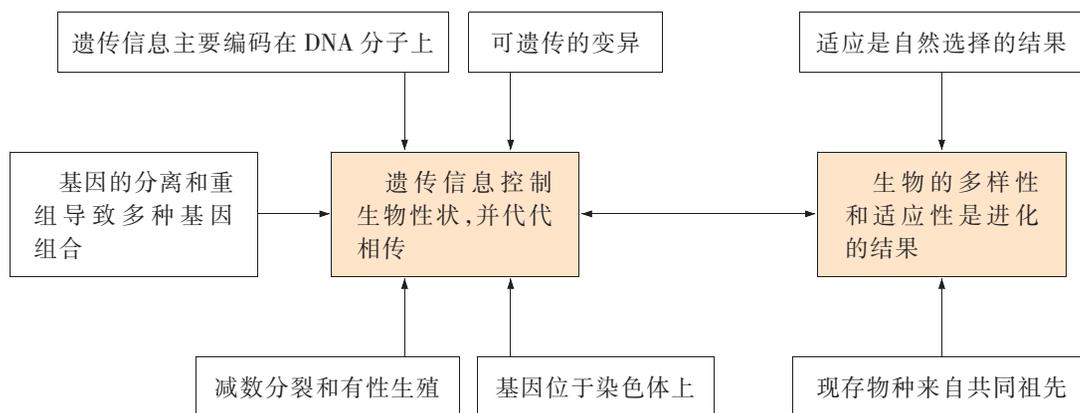


图 2 “遗传与进化”模块主要学习内容

学习了这些内容,我们能运用相关概念阐述遗传与人类遗传病的关系;能结合实例阐述遗传学原理与农业生产的关系;也能阐述某些因素(如化学物质、射线或病毒)与细胞癌变的关系、生物多样性与适应性和进化的关系,并能关注有关的社会议题,参与讨论和做出决策。

三、如何学习“遗传与进化”模块的内容？

学习本模块的内容特别要注意以下两个方面。

首先,重视观察与思考。

达尔文(C.R. Darwin, 1809—1882)说过:“我既没有突出的理解力,也没有过人的机智。只在观察那些稍纵即逝的事物并对其进行精细观察的能力上,我可能在许多人之上。”许多科学家和达尔文一样,具有观察和思考的习惯。

美国科学家特明(H.M. Temin, 1934—1994)的实例能说明观察与思考的重要性。他在学习和研究中始终保持着观察和思考的习惯。例如,他在研究细胞癌变的过程中,观察到许多现象,也思考了许多问题。其中,有一个问题一直让他百思不得其解。当时,克里克已经提出了中心法则,认为 DNA 通过 RNA 指导蛋白质的合成。但他观察到劳斯肉瘤病毒(一种 RNA 病毒)在增殖过程中,首先会出现合成 DNA 的现象。这样的现象与中心法则相抵触。虽然许多科学家不认同他的观察结果,但他没有气馁。通过思考,他认为要证明自己的观察是正确的,就需要找到逆转录酶。于是,他确定将研究重点转入寻找“催化 RNA 合成 DNA 的酶”这一新课题,并通过反复实验,终于发现了逆转录酶。他因此获得了 1975 年诺贝尔生理学或医学奖。

本模块既有微观层面的内容,也有宏观层面的内容,需要在观察生产、生活、社会现象时深入思考其本质。尽管我们每个人都有不同的知识背景、生活经历和人生目标,学习方式也会有所不同,但在学习生物学时,养成观察和思考的习惯会使我们学得更加轻松、有效。

其次,重视概念学习,着重提升生物学学科核心素养。

我们不能仅仅停留在记住一些零散生物学事实的层面上,而要通过实验和实践活动、科学思维活动、科学探究活动,对生命现象和事实进行抽象和概括,来主动建构概念和合理的知识框架,这样才能在新情境下解决相关问题。

要在学习生物学概念的同时,特别注意生物学学科核心素养的提升。例如,我们应该参与以探究为特点的主动学习过程,因为主动学习过程可以直接促进“科学思维”“科学探究”核心素养的提升,也能间接影响“生命观念”“社会责任”两个核心素养的达成。

本模块需要形成进化与适应观、结构与功能观等生命观念,这些观念的形成建立在较好地理解“遗传与进化”模块中重要概念的基础上。

在学习本模块的过程中,我们不仅要领悟生物学家在研究过程中所持有的观点以及解决问题的思路和方法,还要像科学家一样,基于生物学事实和证据,学会运用批判性思维、创造性思维等开展各项活动,逐步提升生物学学科核心素养,并积极参与与生物学相关的社会事务的讨论。





孟德尔巧妙地选择了杂交实验的材料——豌豆

第一章

遗传的细胞基础

农民很早就发现，通过作物的杂交可以选育出兼具双亲优点的后代。但是，在很长的一段时间里，人们对这背后的遗传规律却知之甚少。孟德尔用豌豆进行了长达 8 年的杂交实验，最终发现了生物的遗传规律。

那么，孟德尔的豌豆杂交实验是如何进行的？他是如何通过假说—演绎法阐明豌豆的杂交实验的？后人又做了哪些工作进一步完善了生物的遗传规律？这些遗传规律对我们又有什么实际意义呢？

第一节 减数分裂和受精作用

由于环境问题和不良卫生习惯,有些人可能会感染蛔虫。蛔虫是常见的肠道寄生虫,其细胞内染色体(chromosome)数量很少。科学家常把蛔虫作为研究细胞分裂过程中染色体数量变化规律的好材料。那么,科学家从蛔虫研究中发现了什么呢?



积极思维

生殖细胞中染色体数量与体细胞中的一样吗?

事实:

1. 19世纪末,有些科学家在观察一种寄生生活的蛔虫时,发现它们的受精卵、体细胞都含有四条染色体,而它们的配子中只含有两条染色体(图 1-1-1)。

2. 后来发现,许多生物也和这种蛔虫一样,配子的染色体数量是体细胞的一半。例如,人的精原细胞有 46 条染色体。一个精原细胞经过细胞分裂,形成四个精细胞,每个精细胞只有 23 条染色体。这种细胞分裂结果和细胞有丝分裂不一样。这引起了科学家进一步思考。

思考:

1. **分析** 蛔虫体细胞和配子的染色体数量存在什么比例关系?

2. **推理** 尝试用绘图的形式,推理一个蛔虫的体细胞转变成染色体数量减半的配子的可能过程。

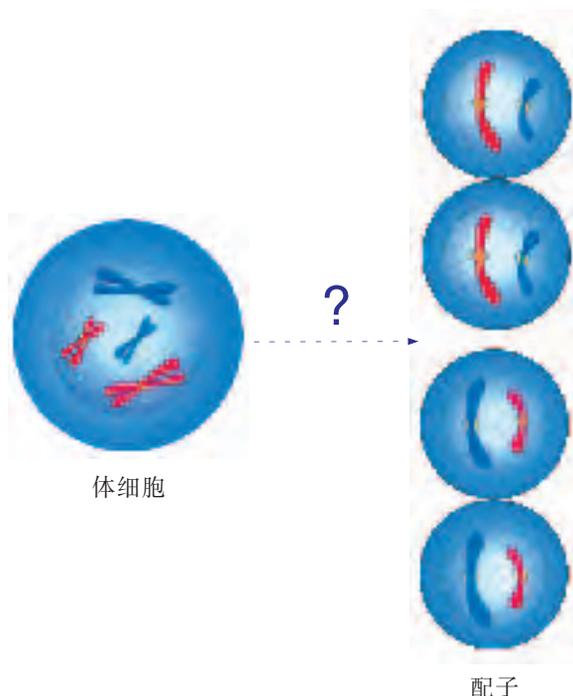


图 1-1-1 一种蛔虫的体细胞和配子染色体数量变化示意图

从上述事实可以看出,形成生殖细胞的细胞分裂与体细胞的有丝分裂既有相似之处,也有显著不同。这种特殊的细胞分裂对于生物的繁衍具有十分重要的意义。那么,这种形成生殖细胞的分裂方式与有丝分裂究竟有哪些异同呢?

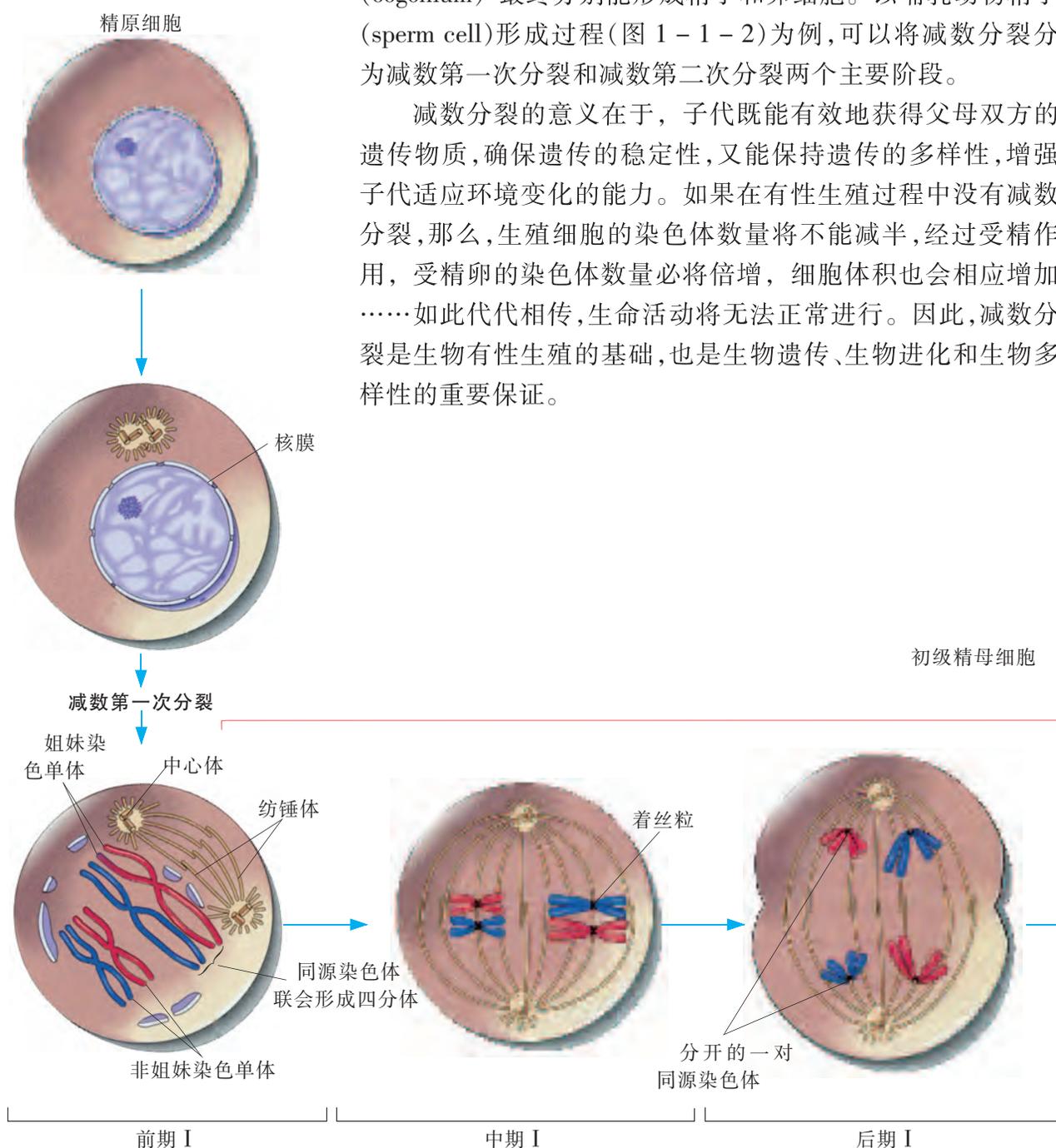
减数分裂产生精子或卵细胞

经过科学家深入的研究发现,进行有性生殖的生物,其体细胞核内的染色体数量之所以能保持恒定,与形成生殖细胞时进行了减数分裂(meiosis)有关。

在减数分裂过程中,染色体的形态、结构,以及中心体、纺锤体、核仁、核膜等也像在有丝分裂过程中一样,发生规律性的变化。所以,减数分裂可以看做是一种特殊的有丝分裂。

在哺乳动物体内,精原细胞(spermatogonia)和卵原细胞(oogonium)最终分别能形成精子和卵细胞。以哺乳动物精子(sperm cell)形成过程(图 1-1-2)为例,可以将减数分裂分为减数第一次分裂和减数第二次分裂两个主要阶段。

减数分裂的意义在于,子代既能有效地获得父母双方的遗传物质,确保遗传的稳定性,又能保持遗传的多样性,增强子代适应环境变化的能力。如果在有性生殖过程中没有减数分裂,那么,生殖细胞的染色体数量将不能减半,经过受精作用,受精卵的染色体数量必将倍增,细胞体积也会相应增加……如此代代相传,生命活动将无法进行。因此,减数分裂是生物有性生殖的基础,也是生物遗传、生物进化和生物多样性的保证。



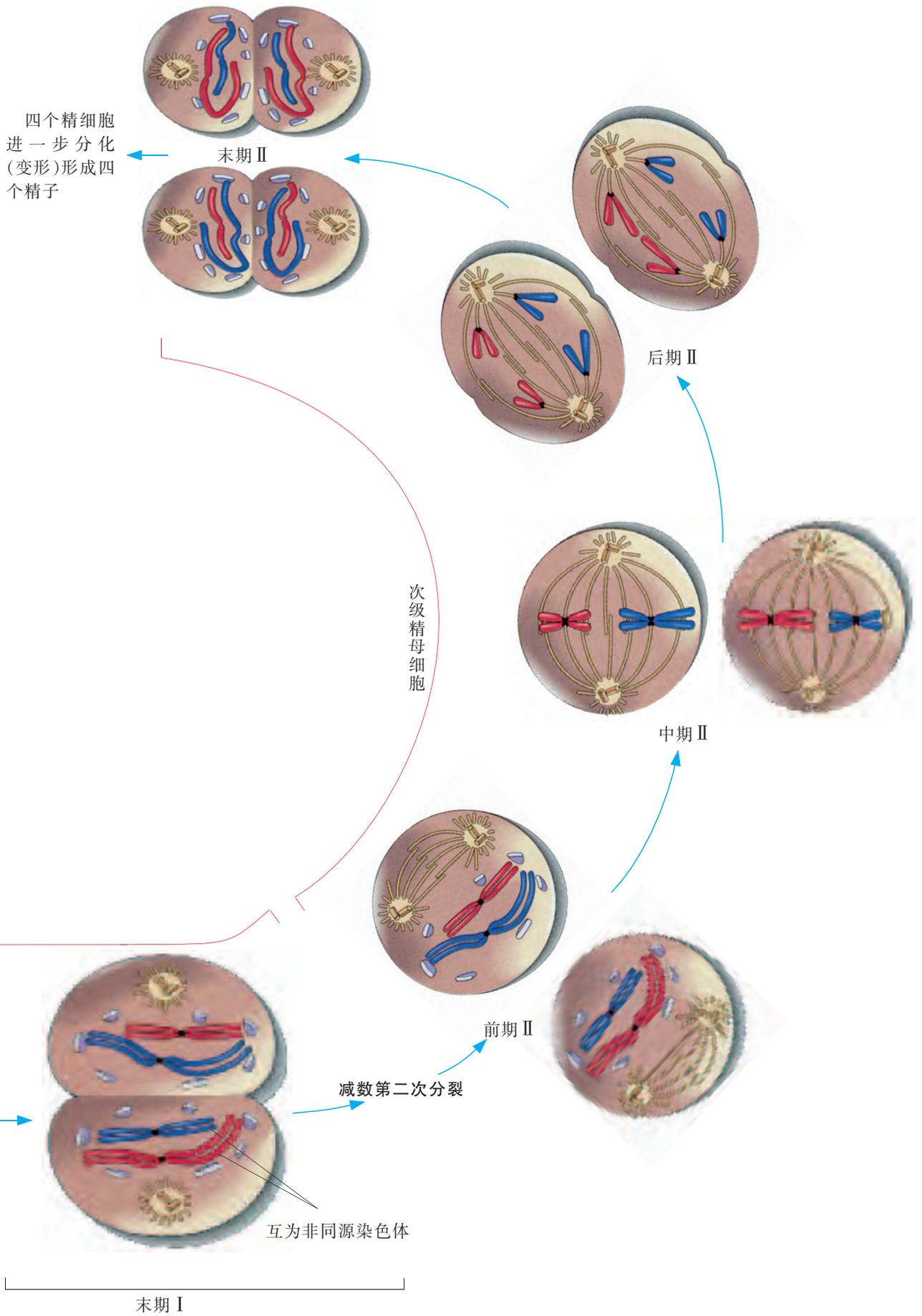


图 1-1-2 哺乳动物精子形成过程(减数分裂)示意图

减数分裂前间期

间期的精原细胞经过生长发育,体积增大,细胞核中染色体复制(包括 DNA 复制和有关蛋白质合成)后,发育成为初级精母细胞(primary spermatocyte)。完成染色体复制的初级精母细胞中,每条染色体都含有两条姐妹染色单体(chromatid),它们呈染色质状,由一个着丝粒连接。

减数第一次分裂

前期 I :同源染色体(homologous chromosome)是指分别来自父方、母方的一对染色体,它们的形态、大小和着丝粒位置一般都相同。同源染色体两两配对,称为联会(synapsis)。联会的同源染色体因含有四条染色单体,又称为四分体(tetrad)。联会时,同源染色体中的非姐妹染色单体之间可能发生对等片段的交换,这时通过显微镜可以观察到这种交换后的交叉现象(图 1-1-3)。同时,核仁逐渐消失、核膜逐渐解体,纺锤体出现。

中期 I :同源染色体成对排列在赤道面的位置上,每条染色体的着丝点分别与纺锤丝相连。

后期 I :同源染色体分离,在纺锤丝的作用下,分别移向细胞两极;此时每条染色体仍然含有两条姐妹染色单体。

末期 I :染色体解螺旋,逐渐变为染色质,核膜、核仁重新出现,细胞缢裂,一个初级精母细胞分裂成两个次级精母细胞(secondary spermatocyte)。次级精母细胞中染色体数量只有初级精母细胞中的一半。

减数第二次分裂

前期 II :染色质再次螺旋化变成染色体,核膜解体,核仁逐渐消失,纺锤体再次出现。

中期 II :在纺锤丝的作用下,染色体的着丝粒再次排列在赤道面的位置上。

后期 II :两条姐妹染色单体分离,在纺锤丝的牵引下,分别移向细胞两极。

末期 II :细胞缢裂,两个次级精母细胞最终分裂成四个精细胞。精细胞中染色体数量为体细胞的一半。

有些生物在减数第一次分裂后直接进行减数第二次分裂;有些生物在减数第一次分裂后会经历短暂的间期(没有发生 DNA 复制),再进行减数第二次分裂。

与有丝分裂过程不同,减数分裂只发生在有性生殖细胞形成过程中的某个阶段;减数分裂前染色体只复制一次,减数分裂时细胞连续分裂两次,产生四个子代细胞,结果子代细胞中染色体数量为原先的一半;减数分裂过程中会出现同源染色体配对(联会),而同源染色体非姐妹染色单体之间还会发生交换和重组。

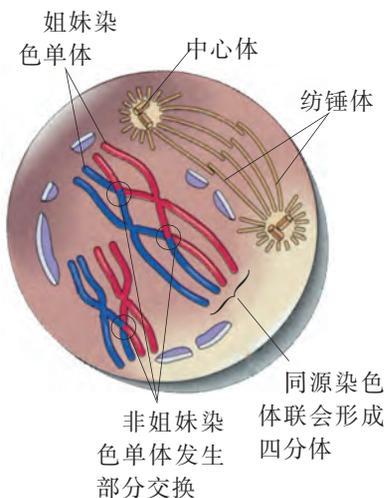


图 1-1-3 非姐妹染色单体发生部分交换



在有丝分裂和减数分裂的中期,染色体会以一定的方式排列在赤道面上。那么,赤道面是不是细胞的特定结构呢?

被子植物细胞减数分裂的过程与哺乳动物细胞减数分裂的过程基本相同。



走进实验室

观察植物细胞的减数分裂

观察植物细胞减数分裂的材料很多,常用的是花药中的花粉母细胞。

实验目的

了解植物细胞的减数分裂过程及特点。

实验器材和试剂

蚕豆花粉母细胞减数分裂永久装片,显微镜。

实验指导

1. 观察:

在显微镜下观察蚕豆花粉母细胞减数分裂永久装片。

2. 判断:

对照图 1-1-4,判断我们观察到的细胞图像分别属于什么时期。

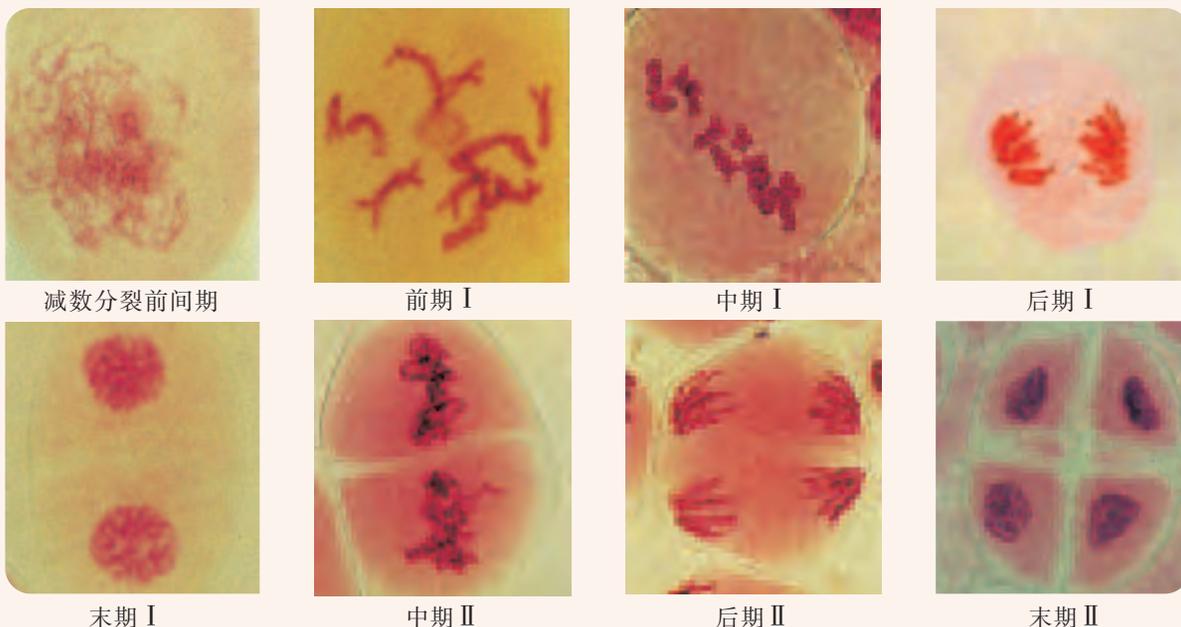


图 1-1-4 花粉母细胞减数分裂前间期和分裂期部分时期的显微图(400×)

3. 小组成员之间相互交流观察结果。

结果与分析

蚕豆花粉母细胞与动物细胞的减数分裂过程基本相同,但也有一定的差异。

在有条件的情况下,可以观察蝗虫精母细胞减数分裂永久装片。

由动植物细胞的减数分裂过程可知,减数分裂是指进行有性生殖的生物在形成成熟的生殖细胞时所特有的细胞分裂方式。通过减数分裂形成的成熟的生殖细胞在染色体数量上是体细胞的一半。

哺乳动物生殖细胞的形成

睾丸是雄性哺乳动物的生殖腺。睾丸里有很多纵膈,纵膈将睾丸分成多个小叶,每个小叶内有若干条弯曲细长的曲细精管。曲细精管上皮中的精原细胞,先通过有丝分裂进行增殖,再分化成为初级精母细胞。初级精母细胞先进行减数第一次分裂,形成两个次级精母细胞,两个次级精母细胞随即进行减数第二次分裂,形成四个精细胞(spermatid)。精细胞分化变形成为精子(图 1-1-5)。

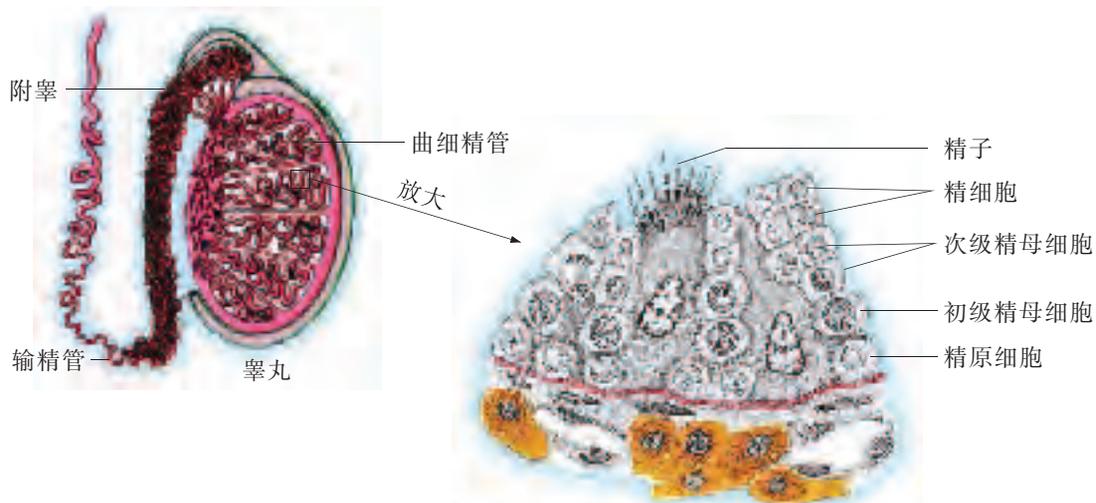


图 1-1-5 睾丸与曲细精管(部分)模式图

卵巢是雌性哺乳动物的生殖腺(图 1-1-6)。由卵原细胞发育而来的初级卵母细胞(primary oocyte),经过减数第一次分裂,形成一个次级卵母细胞(secondary oocyte)和一个极体(polar body),随后次级卵母细胞进行减数第二次分裂,形成一个卵细胞和一个极体,减数第一次分裂产生的极体也均等地分裂为两个极体。这样,一个初级卵母细胞经过减数分裂,最终形成一个体积较大的卵细胞(egg cell)和三个体积较小的极体,极体不久就会消失。



次级卵母细胞不均等地分裂为营养物质较少的极体和营养物质较多的卵细胞。这有什么生理意义?

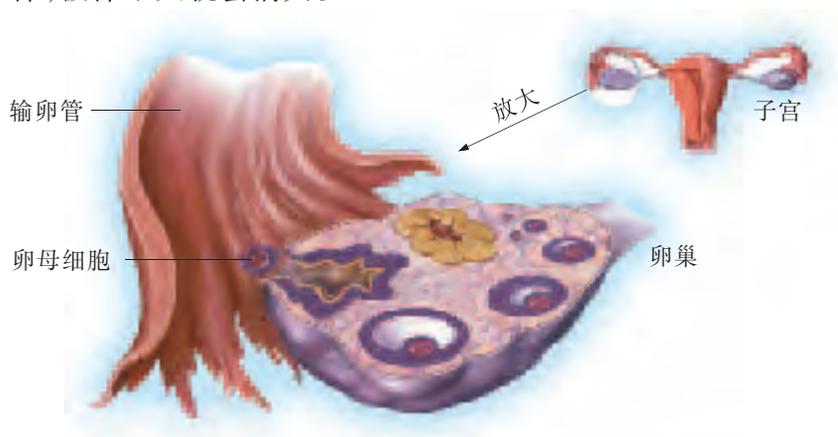


图 1-1-6 卵巢与输卵管(部分)模式图



实践:

哺乳动物精子与卵细胞的形成过程基本相似,但也有不同。根据图 1-1-2,尝试在图 1-1-7 中绘出精子和卵细胞形

成过程中的染色体变化(假设该动物体细胞内有两对染色体),也可以制作模型模拟哺乳动物精子和卵细胞的形成过程。

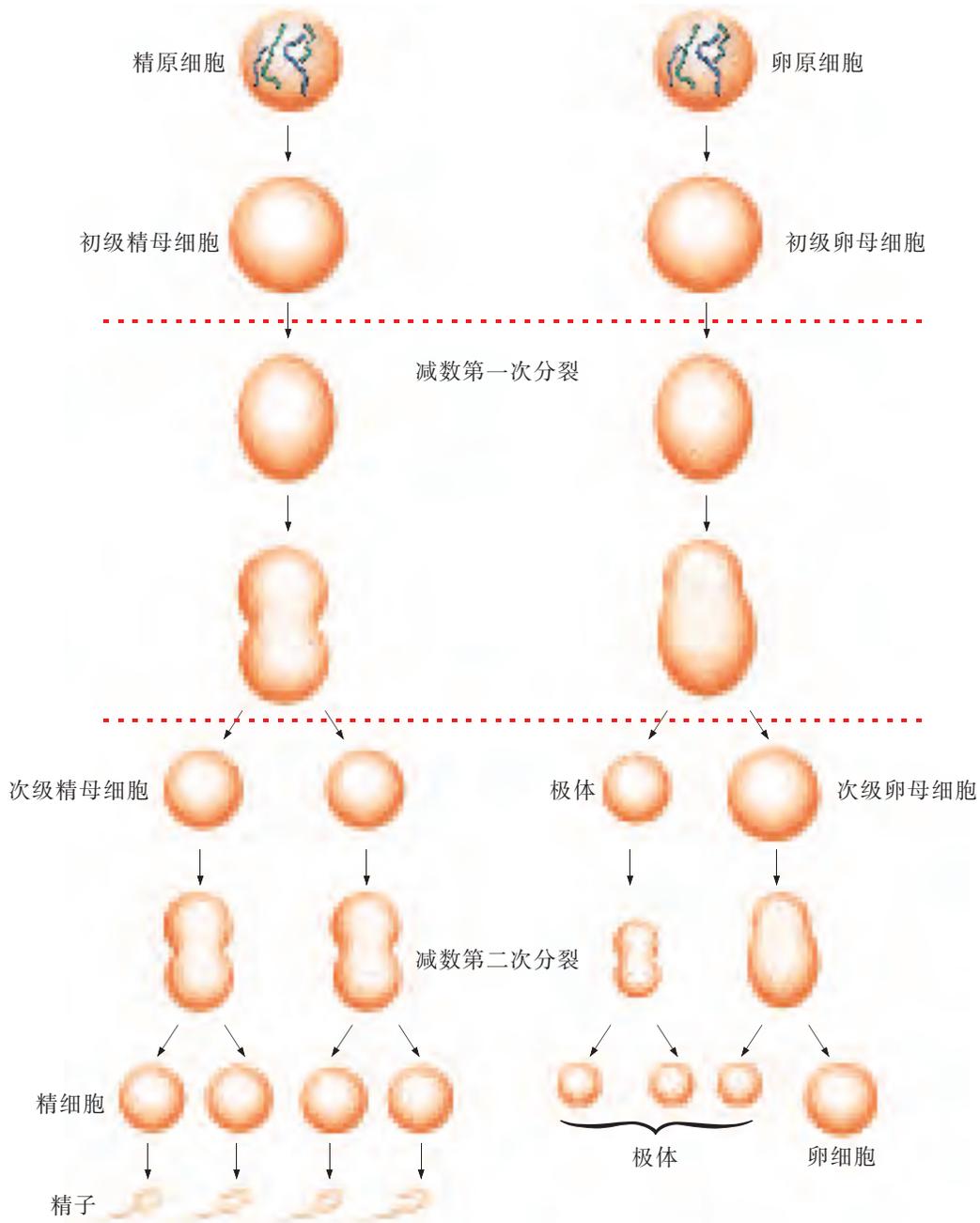


图 1-1-7 模拟哺乳动物精子和卵细胞形成过程示意图

讨论:

1. 在模拟精子和卵细胞形成过程的过程中,怎样正确地表达染色体的变化?

2. 哺乳动物的精子和卵细胞的形成过程有哪些异同点?

受精作用孕育新的生命

“离离原上草，一岁一枯荣”，诗人白居易不仅感叹了生命的顽强，也赞美了生命的代代相传、延续不断。生命的延续是靠生物个体生殖产生子代实现的。任何一种生物的个体，不管寿命多长，最终都会走向衰老和死亡，而种群却在延续。

以人为例，在受精(fertilization)过程中，精子头部的细胞质膜首先与卵母细胞质膜融合，随即精子的细胞核和细胞质进入卵母细胞内，卵母细胞立即释放相应的物质，阻止其他精子的进入，然后两者的细胞核在细胞中部靠拢，相互融合，形成受精卵(fertilized egg)(图 1-1-8)。这样，受精卵中的染色体数量恢复到与该物种的体细胞一样，其中一半来自精子(父方)，另一半来自卵细胞(母方)。

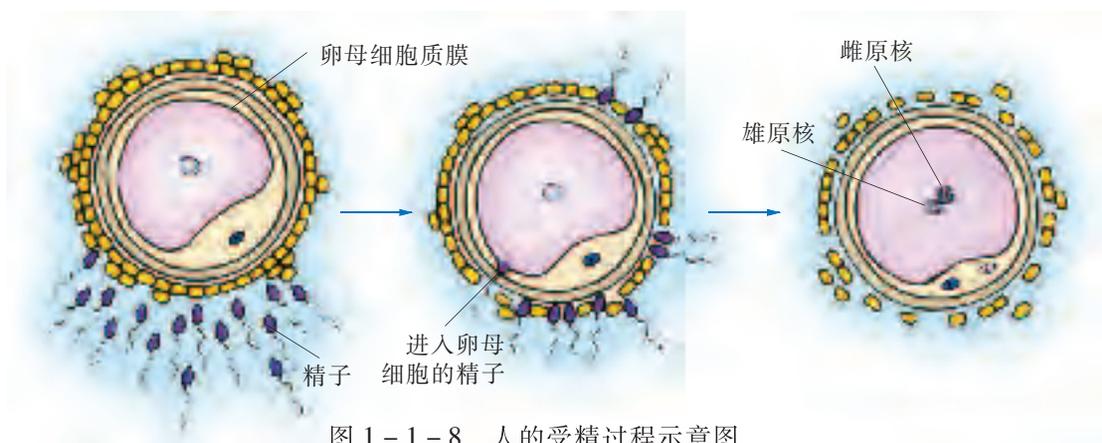


图 1-1-8 人的受精过程示意图

受精卵的代谢更加旺盛，它不断地分裂和分化，最终发育为新的个体。通过减数分裂和受精作用，每种生物维持了后代体细胞中染色体数量的恒定，也实现了遗传物质的重新组合。

像哺乳动物这样，由亲代产生有性生殖细胞或配子，经过两性生殖细胞或配子的结合成为合子(zygote)(如受精卵)，再由合子发育成新个体的生殖方式称为有性生殖(sexual reproduction)。由合子发育成的子代具备了双亲的遗传特性，这对于生物的生存和进化具有重要意义。

知识链接

特殊的有性生殖——单性生殖

有性生殖是通过两性生殖细胞或配子结合的生殖方式。某些生物的配子可不经融合而单独发育为新个体，这种方式称为单性生殖，是特殊的有性生殖。其中最常见的是孤雌生殖，即有些动物的生殖不需雄性个体参与，只由雌性个体产生卵，卵不与精子结合，直接发育成新个体。少数动物如某

些轮虫至今只有雌性个体，尚未发现雄性个体的存在，只能进行孤雌生殖。有些动物如蜜蜂的生殖是两性生殖与孤雌生殖并存，卵不受精即发育成雄蜂，卵受精则发育成雌性的工蜂和蜂王。还有些动物一生中一段时期进行两性生殖，一段时期进行孤雌生殖。

本节练习

一、思辨题

1. 染色体的形态和数量变化是判断正在分裂的细胞所处时期的重要标志。在蝗虫精母细胞减数第一次分裂前期,染色体发生的变化是 ()

- A. 染色体复制
B. 同源染色体联会
C. 同源染色体分离
D. 中心体复制

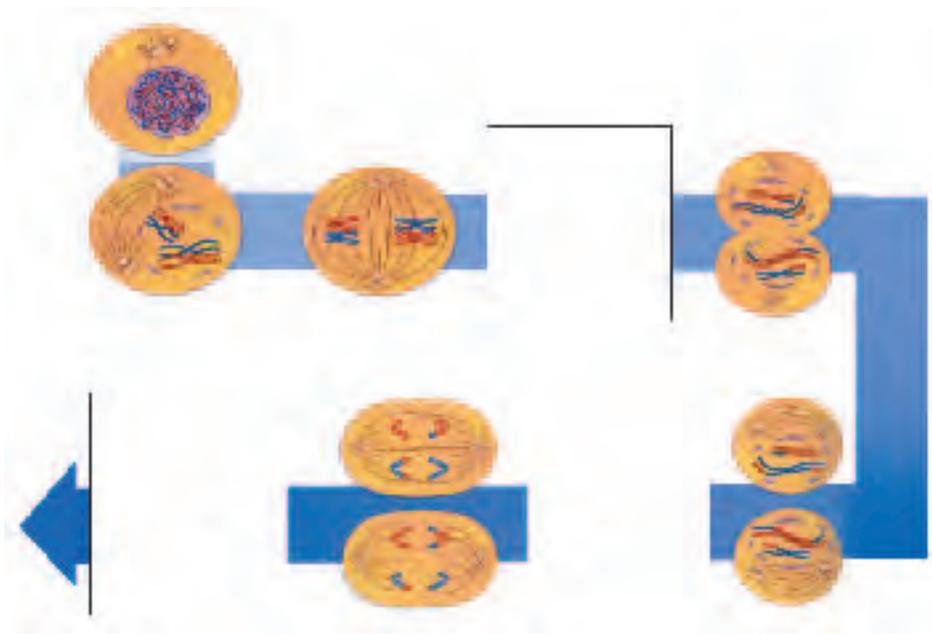
2. 在卵母细胞减数分裂过程中,不会发生 ()

- A. 细胞质均等分裂,产生四个卵细胞
B. 一个极体形成两个极体
C. 非姐妹染色单体发生部分交换
D. 姐妹染色单体分开

3. 马(体细胞有 32 对染色体)和驴(体细胞有 31 对染色体)属于两个物种,它们交配产生骡(体细胞有 63 条染色体),骡能产生正常的生殖细胞吗?

二、应用题

1. 在下面反映动物细胞减数分裂过程的图片中,隐含着一些重要的生物遗传信息,请观察下图并积极思考。



动物细胞减数分裂过程的图片

(1) 在上图中的方框里画出所缺阶段的图像,并在图中标注出重要的结构名称。

(2) 根据图示,说明动物细胞减数分裂的主要特征。这些特征分别反映在上图的哪些阶段?

2. 人的精原细胞有 46 条染色体,一半源自父亲,另一半源自母亲。如果由一个精原细胞直接进行减数分裂,即染色体不复制,46 条染色体平均分成两组,分别进入两个子代细胞,这样进行减数分裂可行吗? 尝试说明理由。

青春期性健康

受精作用孕育出的新生命经历胚卵期、胚胎期、胎儿期直至出生,人的生长发育又经过婴儿期、幼儿期、童年期直至青春期。青春期的男女生要重视性健康。性健康是人类健康的一个不可缺少的重要组成部分,主要包括性生理健康、性心理健康和性行为健康。

性生理健康是指有正常发育的生殖器官和第二性征,生殖系统功能正常,有良好的卫生习惯以保持生殖系统健康;性心理健康是指性心理的形成是健康的,有健康的性别自认,并能用正常的心态对待各种性问题;性行为健康是指性行为符合社会规范,遵守性行为的道德要求,履行性行为的社会责任。

在不同年龄阶段,性健康有不同的重点和内容。例如,青春期男女孩因身心发展迅速而又不平衡,因此,这一时期会经历复杂发展又充满矛盾。这一阶段的性生理健康应表现为会正确对待因身体发育带来的种种性困惑(如男孩的梦遗现象,女孩的月经现象);性心理健康应表现为对自己的性征等能够悦纳,并认识到性差异、性好奇、性冲动、性吸引是生理发育的自然现象,与异性能很好相处并正确处理爱情问题(如拒绝早恋);性行为健康应表现为会正确对待同伴间的性尝试等。

青春期的性生理、心理和行为健康状态会对人的一生产生重要影响。



第二节 分离定律

受科学发展水平的限制,人们对遗传的认识曾经很肤浅,基本上认同“混合遗传学说”,即具有黑与白性状的亲代在简单融合后得到了具有灰性状的子代。但是,科学家在观察生物的许多遗传现象后,并不认同这样的观点,他们一直在探索生物的遗传规律。那么,科学家是如何设计实验来探索遗传规律的呢?



积极思维

孟德尔是如何设计豌豆的杂交实验的?

事实:

1. 在孟德尔(G.J. Mendel, 1822—1884)所处的 19 世纪,人们相信“混合遗传学说”。

2. 孟德尔对此并不认同,他锲而不舍地设计实验进行研究。在豌豆花色遗传的杂交实验(图 1-2-1)中,第一代所有植株都开紫色花,并不是亲代的紫色与白色融合后的“淡紫色”。



图 1-2-1 孟德尔设计的豌豆杂交实验过程示意图

思考:

1. 概括 用自己的语言概括孟德尔的实验过程。

2. 分析 豌豆为严格的自花授粉植物。为什么在杂交子一代中白色花性状消失了?

从上述事实可以看到,孟德尔利用杂交方法开展豌豆花色遗传的实验,得到了“混合遗传学说”不能解释的遗传结果。孟德尔通过杂交实验进行探究,发现了生物遗传的哪些规律呢?

分离定律

孟德尔通过观察发现，一种生物的同一种性状常常具有不同的表现类型，我们称之为相对性状(relative character)。孟德尔首先选择具有一对相对性状的豌豆亲本(P)进行杂交(cross)实验。



积极思维

孟德尔的实验数据说明了什么?

事实:

孟德尔选择豌豆的7对相对性状分别进行杂交实验,得到子一代(F_1)后,再让 F_1 进行自交,得到子二代(F_2),最后统计 F_2 中每对相对性状的分离数据(表1-2-1)。

表 1-2-1 孟德尔对豌豆 7 对相对性状进行杂交实验的情况和数据

性状	P 的表现性状		F_1 的表现性状	F_2 的表现性状		
	显性	隐性		显性/株	隐性/株	比例
花的颜色	 紫色	白色 	紫色	紫色 705	白色 224	
花的位置	 腋生	顶生 	腋生	腋生 651	顶生 207	
豆荚形状	 饱满	皱缩 	饱满	饱满 882	皱缩 299	
豆荚颜色 (未成熟)	 绿色	黄色 	绿色	绿色 428	黄色 152	
种子形状	 圆粒	皱粒 	圆粒	圆粒 5 474	皱粒 1 850	
子叶颜色	 黄色	绿色 	黄色	黄色 6 022	绿色 2 001	
茎的高度	 高茎	矮茎 	高茎	高茎 787	矮茎 277	

思考:

- 分析** 在上述每个杂交组合中, F_2 中都有表现显性性状与隐性性状的植株。计算它们的比例,并填写在上表中。
- 推理** 我们从表中能发现豌豆性状遗传的规律吗?

以孟德尔做过的紫色花豌豆和白色花豌豆的杂交实验为例,紫色花豌豆无论作母本(正交)还是作父本(反交),杂交后产生的 F_1 均为紫色花豌豆。孟德尔把 F_1 表现出来的亲本性状称为显性性状(dominant character),如紫色花性状;把 F_1 没有表现出来的亲本性状称为隐性性状(recessive character),如白色花性状。 F_1 植株自花授粉(自交)后产生的 F_2 中,有些植株表现显性性状,有些植株表现隐性性状(图 1-2-2)。他把这种在杂种后代中出现显性性状和隐性性状的现象,称为性状分离(segregation of character)。

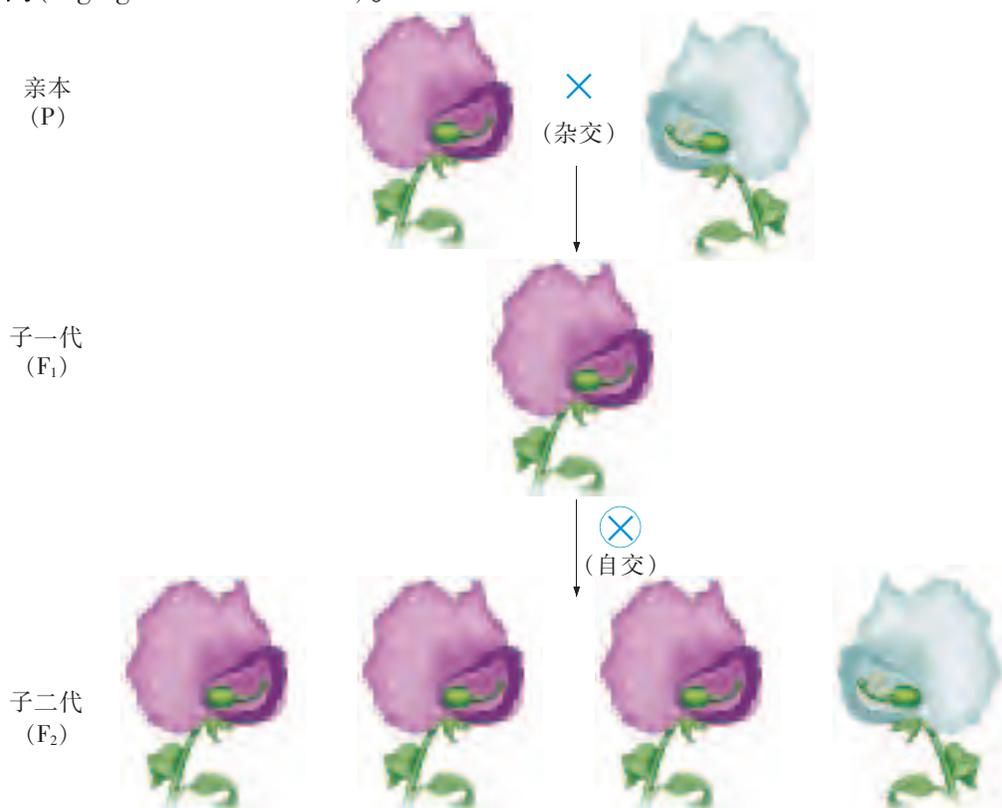


图 1-2-2 豌豆一对相对性状杂交实验示意图

孟德尔对豌豆的 7 对相对性状分别进行了杂交实验,得到了各种数据,再通过对这些数据的处理和分析,发现 F_2 中表现显性性状的植株与表现隐性性状的植株在数量比例上接近 3:1。他对这一结果的解释是,在来自母本的雌性生殖细胞和来自父本的雄性生殖细胞中存在着控制性状的遗传因子(hereditary factor),这些遗传因子在亲本体细胞中是成对存在的。他用大写字母代表显性遗传因子,用小写字母代表隐性遗传因子。例如,控制高茎性状的遗传因子 D 和控制矮茎性状的遗传因子 d 为一对遗传因子。遗传因子组成相同的个体(如 DD 或 dd)称为纯合子(homozygote),遗传因子组成不同的个体(如 Dd)称为杂合子(heterozygote)。当豌豆植株体细胞中的遗传因子组成为 DD 或 Dd 时,所结的豌豆表现出高茎性状;当



如果杂交后代中表现显性性状的植株有 454 株,表现隐性性状的植株有 148 株,那么,亲本的遗传因子是怎样的组成?

豌豆植株体细胞中的遗传因子组成为 dd 时，所结的豌豆表现出矮茎性状(图 1-2-3)。



图 1-2-3 一对遗传因子控制茎秆高矮性状示意图

纯合高茎亲本(DD)和纯合矮茎亲本(dd)杂交产生杂合子 F_1 (Dd), F_1 体细胞中的 D 为显性遗传因子, d 为隐性遗传因子, 所以 F_1 表现出由显性遗传因子(D)控制的高茎性状。

孟德尔认为, 在杂合子 F_1 (Dd) 体细胞中, 遗传因子 D 和 d 分别独立存在, 因此在形成生殖细胞时, F_1 可以产生数量相等的 D 型和 d 型雄配子, 也可以产生数量相等的 D 型和 d 型雌配子。在 F_1 自花授粉时, 不同类型的雌雄配子之间的结合是随机的, 而且结合的概率相等, 如豌豆 D 型雄配子, 既可以和 D 型雌配子结合, 又可以和 d 型雌配子结合, 且结合成 DD 和 Dd 的机会相等(图 1-2-4)。

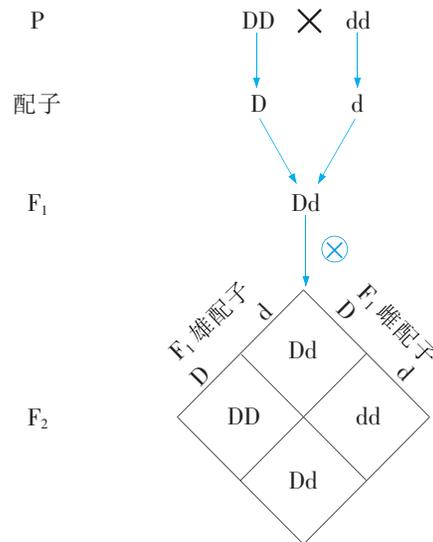


图 1-2-4 豌豆一对相对性状杂交实验遗传分析图解



孟德尔通过对大量实验数据的分析, 得出杂交后代的性状分离之比。这里所说的“ F_2 植株的数量足够多”的含义是什么?

由杂合子 F_1 (Dd) 自交获得的 F_2 产生三种类型的遗传因子组成, 即 DD 、 Dd 和 dd , 植株分别表现为高茎、高茎和矮茎。如果 F_2 植株的数量足够多, 那么, 高茎和矮茎的两种豌豆在数量上的比例约为 $3:1$, 遗传因子组成为 DD 、 Dd 和 dd 的三种豌豆在数量上的比例约为 $1:2:1$ 。



实践:

1. 四人一组,每组准备两个小罐,分别标记为1号罐和2号罐。每个罐中均有100个围棋子,其中黑子和白子都是各50个。1号罐中的棋子代表动物雌配子,2号罐中的棋子代表动物雄配子;黑子代表遗传因子A,白子代表遗传因子a。将每个罐中的棋子充分混合均匀。

2. 分别从两个小罐内随机抓取一个棋子,放在一起,表示雌雄配子随机结合形成的受精卵类型。每次记录受精卵类型后,将抓取的棋子各自放回原来的小罐,重新混合均匀。重复20次并归纳结果。统计全班所有小组的数据,计算“遗传因子组成比”和“性状分离比”(表1-2-2)。

表 1-2-2 性状分离比的模拟实验记录表

	显 性		隐 性
	AA	Aa	aa
1			
2			
3			
4			
...			
20			
合计			
遗传因子组成比			
性状分离比			

讨论:

1. 在抓取棋子前,能预估 AA、Aa 和 aa 组合的概率各是多少吗?
2. 假如当年孟德尔只统计了 20 株豌豆,他能正确地解释性状分离现象吗?
3. 与孟德尔的豌豆杂交实验做比较,分析本活动中每一步骤的含义。



如果想要更多地了解与植物杂交实验有关的知识,可参考下列资料。
孟德尔等. 梁宏,王斌译. 遗传学经典文选. 北京:北京大学出版社,2012.
上篇 植物杂交试验



有人认为，杂合子后代的遗传因子组成都是杂合的。这种观点对吗？为什么？

孟德尔开展的以一对相对性状为研究对象的杂交实验及其对实验结果的解释，被后来的科学家表述为分离定律(law of segregation)，即控制同一性状的遗传因子在体细胞中成对存在，在形成配子的过程中，成对的遗传因子分别进入不同的配子中。

孟德尔为了证实自己对性状分离现象推断的正确性，又创新设计了测交(test cross)的实验方法。他认为，如果将杂种 F_1 (Dd)和隐性纯合亲本(dd)杂交， F_1 产生两种类型配子(D和d)，隐性纯合亲本只产生一种类型配子(d)，那么，雌雄配子结合产生两种后代，分别表现为高茎(Dd)和矮茎(dd)，两种豌豆的数量之比应为1:1。测交实验结果完全证实了他的推断，证明了 F_1 是杂合子(图1-2-5)。

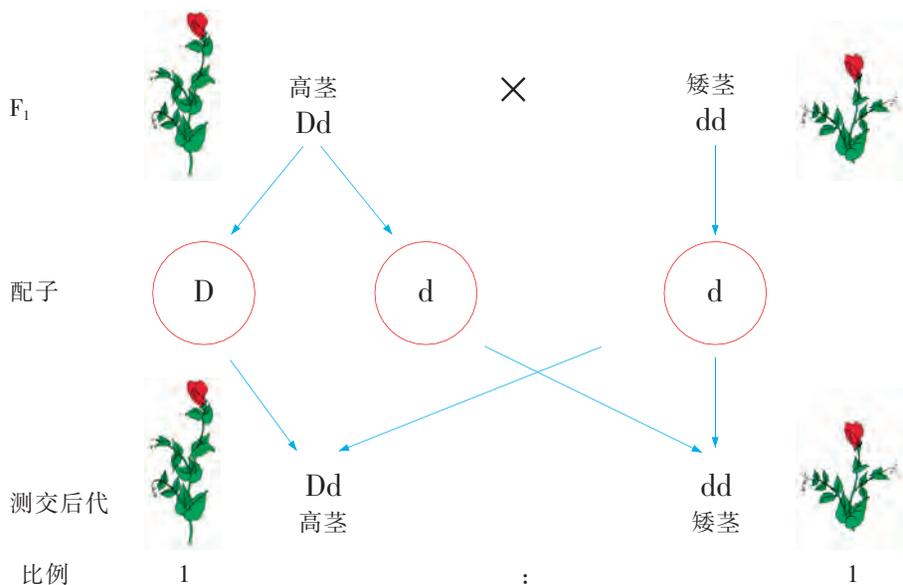


图1-2-5 豌豆一对相对性状测交实验遗传分析图解



图1-2-6 孟德尔在做豌豆杂交实验

孟德尔获得成功的原因

1822年7月22日，孟德尔出生在奥地利的一个贫苦农民家庭，自幼爱好园艺。他在21岁时成为修道士，接着被推荐到维也纳大学学习自然科学，完成学业后回到修道院，就开始了豌豆杂交实验(图1-2-6)。孟德尔挑选出34个豌豆品种用于实验。在长达8年的豌豆杂交实验中，孟德尔对不同世代的豌豆性状和数量进行了细致的观察、记录和分析，终于发现了生物遗传的规律。

孟德尔被称为“遗传学的奠基人”，他之所以能取得如此重大的成就，原因是多方面的。

正确地选用实验材料是孟德尔获得成功的首要原因。豌豆是严格的自花传粉、闭花授粉植物，在自然状态下豌豆一般

为纯合子；豌豆具有一些稳定的、容易区分的相对性状（如花有紫色和白色性状），而且成熟后的豆粒（种子）都留在豆荚中，这些都有利于实验者的观察和计数。

知识链接

经典遗传学的主要实验材料——豌豆

豌豆（右图）是一年生草本，高 90~180 cm。小叶长圆形至卵圆形；托叶叶状，基部耳状，包围叶柄。荚果长椭圆形，内有坚纸质衬皮。花果期 4~5 月，花白色或紫色、单生或 1~3 朵排列成总状腋生，花柱内侧有须毛，花瓣蝴蝶形。根据种子形状的不同，可分为圆粒和皱粒种子。

孟德尔选择豌豆做实验，原因除了自花传粉、闭花授粉外，还包括豌豆一次能繁殖产生许多后代，容易收集大量数据用于分析。此外，豌豆花大而易于人工授粉，这也是将其作为实验材料的原因之一。



豌豆

由单因子到多因子的研究方法也是孟德尔获得成功的重要原因。在分析生物性状时，孟德尔开始只研究一对相对性状的遗传情况。例如，他在研究种子的形状时不考虑子叶的颜色，而在研究豆荚的颜色时不考虑豆荚的形状。在弄清一对相对性状的遗传情况后，他再进行两对或更多对相对性状的遗传研究。

应用数学方法对实验结果进行处理和分析是孟德尔获得成功的又一个重要原因。在进行豌豆的杂交实验时，他对不同世代、不同性状的个体数量都进行了详细记载，并用数学方法处理和分析数据，探寻其中的规律。

更重要的是，孟德尔还科学地设计了实验程序。他从观察和分析着手，提出问题，作出假设，通过精心设计实验，运用演绎与推理等思维方式得出结论，并独创了测交的实验方法检验结论。当然，他所具有的持之以恒的探索精神和严谨求实的科学态度也是他获得成功的重要原因。

问题与讨论

孟德尔在进行豌豆杂交实验时，运用数学方法对杂交子代的数量进行处理和分析，从而揭示了其中的遗传规律。

我们能根据事实分析孟德尔获得成功与他严谨求实的科学态度的关系吗？

分离定律的应用



图 1-2-7 有芒小麦与无芒小麦

分离定律既有助于人们正确地解释生物的遗传现象,也能指导动植物的育种工作。例如,在小麦育种中,人们发现麦穗无芒与有芒为一对相对性状,无芒为显性性状,有芒为隐性性状(图 1-2-7)。现有一株无芒小麦,如果该株小麦的自交后代不发生性状分离,说明它为无芒性状纯合子,其后代都具有无芒性状;如果该株小麦的自交后代发生性状分离,说明它为杂合子,这就需要让无芒小麦植株继续自交,直到无芒性状不再发生性状分离为止,才能获得无芒性状纯合子。

问题与讨论

在自然界中发现了一株能结白色果实的作物,已知白色与黄色为一对相对性状,白色(A)对黄色(a)为显性。

现在要培育能结白色果实的纯合子,尝试模仿图 1-2-4,用遗传分析图解表示其培育过程。

分离定律在医学上也有一定应用价值,我们可以应用分离定律判断某些遗传病的发病概率。例如,人类的一种先天性聋哑是由隐性遗传因子(a)控制的遗传病。如果一个患者的双亲都表现正常,根据分离定律推断,患者的双亲就一定都是杂合子(Aa)。在他们的子代中,先天性聋哑的发病概率是 1/4。

知识链接

乘法原理和加法原理

遗传学中概率问题的解决会用到数学中的乘法原理和加法原理。

乘法原理 如果一个事件是否发生不影响另一个事件发生的概率,那么这两个事件同时或相继发生的概率是它们各自发生概率的乘积。例如,抛出一枚硬币,落在地上时正面和反面都有可能朝上,那么各自的概率是 1/2。若两枚硬币同时抛出,那它们都正面朝上的概率是多大呢?由于这两个事

件称为相互独立事件,两枚硬币都正面朝上的概率就是 $1/4(1/2 \times 1/2)$ 。

加法原理 不能同时发生的两个事件叫做互斥事件。互斥事件出现的概率是它们各自概率之和。例如,如果一对夫妻每胎生育一个,不是男孩就是女孩,属互斥事件。那么,生育一个男孩或一个女孩的概率就是 $1(1/2+1/2)$ 。



如果想要更多地了解与分离定律有关的知识,可参考下列资料。

闫桂琴,郜刚. 遗传学. 北京:科学出版社,2010.

第二章 世代间遗传信息的传递规律:分离与组合 第一节 孟德尔分离定律

本节练习

一、思辨题

1. 遗传因子组成为 Rr 的豌豆,产生了 R 和 r 两种类型的雄性配子,其原因是 ()
- A. 花粉母细胞减数第一次分裂后期姐妹染色单体分离
B. 花粉母细胞减数第一次分裂后期同源染色体分离
C. 花粉母细胞减数第二次分裂后期姐妹染色单体分离
D. 花粉母细胞减数第二次分裂后期同源染色体分离
2. 豚鼠黑色皮毛对白色皮毛为显性。如果一对杂合的黑毛豚鼠交配,一胎产下四崽,则四崽可能是 ()
- ① 全部黑色 ② 3 黑 1 白 ③ 2 黑 2 白 ④ 1 黑 3 白 ⑤ 全部白色
- A. ② B. ②④ C. ②③④ D. ①②③④⑤

二、应用题

1. 有人参照孟德尔的实验方法开展了玉米种子的萌发实验。玉米幼苗的绿色(A)和黄色(a)是一对相对性状。他分别在光照和黑暗的条件下播下 400 粒种子,在其他条件(如浇水、施肥)都相同的情况下,获得的实验结果如下表所示。

实验结果记录表

环境	绿色幼苗/株	黄色幼苗/株
黑暗	0	391
光照	299	88

(1) 在光照条件下,萌发了 299 株绿色幼苗和 88 株黄色幼苗,13 粒玉米种子没有萌发。由此能否确定玉米幼苗颜色的遗传符合分离定律?

(2) 在黑暗条件下,除了 9 粒玉米种子没有萌发外,萌发了的 391 株玉米幼苗全部为黄色。怎样解释这个现象? 由此能推翻分离定律吗?

(3) 分析以上实验结果,如何理解遗传因子、外部环境与性状的关系?

2. 在研究豌豆多对相对性状的杂交实验中发现,种皮灰色的豌豆植株总是开紫花,种皮白色的豌豆植株总是开白花(下图)。其实,孟德尔当时也发现了这一现象,只是没有深入研究。尝试通过推理提出相关假说。



种皮灰色/花紫色



种皮白色/花白色



推理得出的结论不一定正确,一般还要通过实验去验证推论。尝试设计实验去验证推论。

孟德尔利用豌豆设计了多种杂交实验,其中通过紫色花豌豆和白色花豌豆的杂交实验,得出结论:紫色花和白色花是一对相对性状,由一对遗传因子控制。



紫色花豌豆和白色花豌豆

提出问题

实验大棚里种植的紫色花豌豆已经结出了荚果(含种子),这些紫色花豌豆的种子是否为纯合子?将紫色花豌豆的种子种下去后,长成的植株会开出一定比例的紫色花和白色花吗?

推荐器材

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

作出假设

针对提出的问题作出假设。例如,针对“紫色花豌豆的种子是否为纯合子”的问题,可根据分离定律,作出假设:“紫色花豌豆的种子,其自交后代若出现性状分离,就是杂合子,若不出现性状分离,就是纯合子”。

设计和实施实验

1. 将豌豆种子浸泡在清水中,待种子吸水膨胀备用。
2. 将花园土和腐殖质按一定比例混合后装入大号花盆中。
3. 取处理过的豌豆种子放入土中,离土表约 2 cm,浇透水。

建议:

(1) 豌豆栽培温度不宜过高;生长期室温为 10~15℃,有利于出苗和植株生长;开花期室温为 15~20℃,有利于植株开花。

(2) 参与实验的同学,在每一个大花盆中适时播种紫色花豌豆种子 10 粒,全班播种的种子总数要尽量多一些(不少于 50 粒)。

(3) 及时浇水、松土,出苗后及时将花盆放在窗台上,给予充足的光照。

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



在阳台上放稳盆栽植株,防止掉落伤人。

结果与分析

用遗传学知识解释实验结果,与同学和老师交流探究结论和成功经验。

生物遗传中的一些特殊现象

具有一对相对性状的两个纯合亲本杂交, F_1 的全部个体表现出显性性状, 并且在表现程度上和显性亲本完全一样, 像这样的显性表现叫做完全显性。孟德尔所研究的 7 对相对性状, 都属于完全显性。在生物界中, 遗传的完全显性现象是比较普遍的。但是, 大量的动植物杂交实验也表明, 有时候 F_1 所表现的显性是不完全的。

不完全显性

在生物性状的遗传中, 如果 F_1 的性状表现介于显性和隐性的亲本之间, 这种显性表现叫做不完全显性。例如, 在紫茉莉的花色遗传中, 纯合的红色花 (RR) 亲本与纯合的白色花 (rr) 亲本杂交, F_1 的性状表现既不是红色花, 也不是白色花, 而是粉色花 (Rr)。 F_1 自交后, 在 F_2 中出现了三种性状: 红色花、粉色花和白色花, 并且它们之间的分离比是 1:2:1。这一结果表明, 在遗传因子 R 和 r 中, 红色花遗传因子 R 对白色花遗传因子 r 是不完全显性。



紫茉莉的花色遗传

共显性

在生物性状的遗传中, 如果两个亲本的性状同时在 F_1 个体上显现出来, 而不只是单一地表现出中间性状, 像这样的显性表现叫做共显性。例如, 红毛马 (RR) 与白毛马 (rr) 交配, F_1 是两色掺杂在一起的混花毛马 (Rr)。马的毛色遗传表明, R 和 r 这一对遗传因子之间不存在显隐性关系, 两个亲本所具有性状在杂合子 (F_1) 身上同时得到了显现。

在以上遗传现象中, F_2 中各种性状的数量比与遗传因子组成种类的数量比是完全一致的, 因此, 只要知道了生物个体在遗传中的性状比, 就可以直接确定它们的遗传因子组成。



第三节 自由组合定律

有人模仿孟德尔种植豌豆并进行了杂交实验。他们把纯合的子叶黄色、种子圆粒的豌豆与子叶绿色、种子皱粒的豌豆杂交,结果 F_1 全部为子叶黄色、种子圆粒的豌豆。他们感到很兴奋,因为这样的结果与孟德尔的实验结果似乎很相似。但是,当他们继续对 F_1 进行自花授粉时,结果却让他们意想不到:为什么 F_2 中会出现新的性状? 这些新的性状又是从何而来的呢?



积极思维

F_2 中新的性状从何而来?

事实:

1. 实验者对 F_1 进行自花授粉, 结果 F_2 中不仅有两种亲本性状, 还出现了新性状(图 1-3-1)。



图 1-3-1 一组同学种植豌豆并进行杂交实验的示意图

2. 他们统计出 F_2 中子叶黄色、种子圆粒的豌豆有 94 粒,子叶绿色、种子圆粒的豌豆有 33 粒,子叶黄色、种子皱粒的豌豆有 29 粒,子叶绿色、种子皱粒的豌豆有 12 粒。

思考:

1. 分析 F_1 中全部个体都表现出显性性状吗?
2. 推理 F_2 中有四种不同的性状组合,它们在数量比例上似乎存在一定的规律,尝试推测其中的原因。

从上述活动可以看出,在考虑一对相对性状时,杂交后代的性状遗传符合分离定律;在同时考虑两对相对性状时,有的杂交后代获得了与亲本不同的性状表现。其实,孟德尔当时也做了这样的实验。孟德尔对这种结果的解释和我们一样吗?

自由组合定律

在得出分离定律的基础上，孟德尔发现具有两对相对性状的纯合黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆杂交，无论是正交还是反交， F_1 全部是黄色圆粒(图 1-3-2)。这表明黄色和圆粒是显性性状，绿色和皱粒是隐性性状。如果将 F_1 自交， F_2 中只会出现黄色圆粒、绿色皱粒吗？

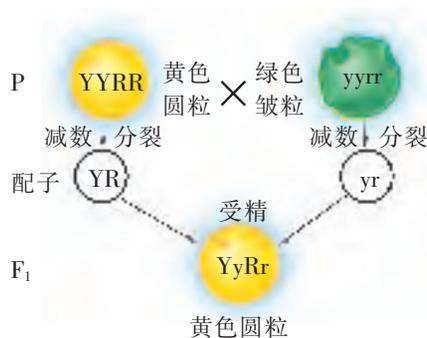


图 1-3-2 豌豆两对相对性状杂交实验图解



积极思维

两对相对性状的遗传有规律吗？

事实：

在黄色圆粒与绿色皱粒的纯种豌豆杂交后， F_1 所结的种子都是黄色圆粒。孟德尔在 F_1 自交后发现， F_2 中共有四种类型的种子，即黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒、绿色皱粒，它们的数量分别为 315、101、108、32(图 1-3-3)。

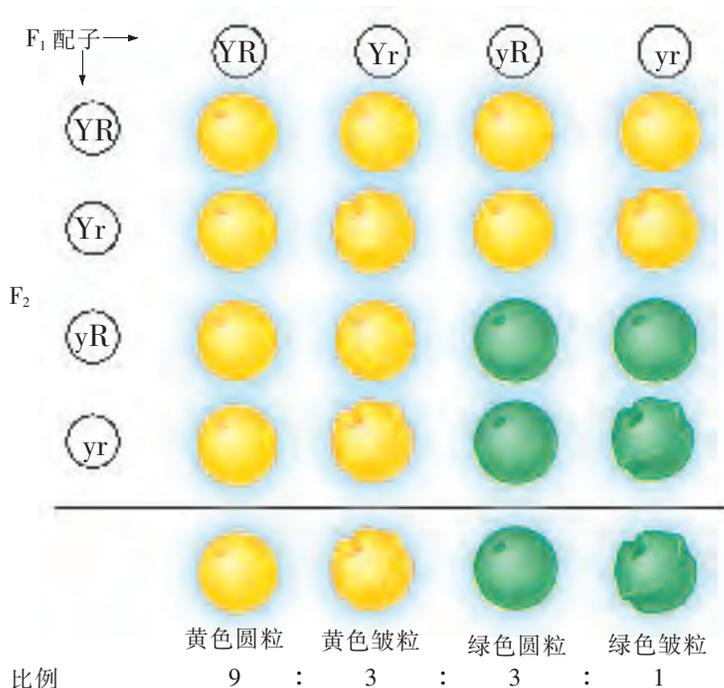


图 1-3-3 豌豆两对相对性状杂交实验遗传分析图解

思考：

1. **推理** 上述遗传分析图解中， F_2 中各种类型的遗传因子组合分别是什么？

2. **分析** 为什么 F_2 中黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒、绿色皱粒在数量比例上是 9:3:3:1？为什么 F_2 出现了不同于亲本的新性状？



孟德尔研究了豌豆的 7 对相对性状。控制它们的遗传因子其实并不分布在 7 对染色体上。那么,它们都能独立遗传吗?

孟德尔分析,具有两对相对性状的豌豆杂交产生 F_1 , 它们的遗传因子组成为 $YyRr$ 。 F_1 产生的雌雄配子各有四种, 分别是 YR 、 Yr 、 yR 、 yr , 其数量比接近于 $1:1:1:1$; F_1 自交时, 四种雌配子与四种雄配子随机结合, F_2 出现了 9 种遗传因子组合和四种性状表现。四种性状表现分别为黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒, 它们之间的数量比接近于 $9:3:3:1$ 。

根据两对相对性状的杂交实验, 孟德尔推断, 豌豆种子的黄色和绿色、圆形和皱形这两对相对性状是独立遗传的。也就是说, 控制子叶颜色、种子形状这两对相对性状的遗传因子是互不干扰的, 在产生配子时, $F_1(YyRr)$ 中 Y 与 y 、 R 与 r 的分离是相互独立的。孟德尔还推断, 控制这两对相对性状的遗传因子之间可以自由组合。也就是说, Y 与 R 或 r 结合的机会相同, y 与 R 或 r 结合的机会也相同。因此, 一对相对性状的分离与不同相对性状之间的组合是彼此独立、互不干扰的。

为了验证控制不同相对性状的遗传因子之间是否进行了自由组合, 孟德尔又设计了测交实验(图 1-3-4), 即让 $F_1(YyRr)$ 与隐性纯合子($yyrr$)杂交。测交实验结果证明, 孟德尔的推论是正确的。

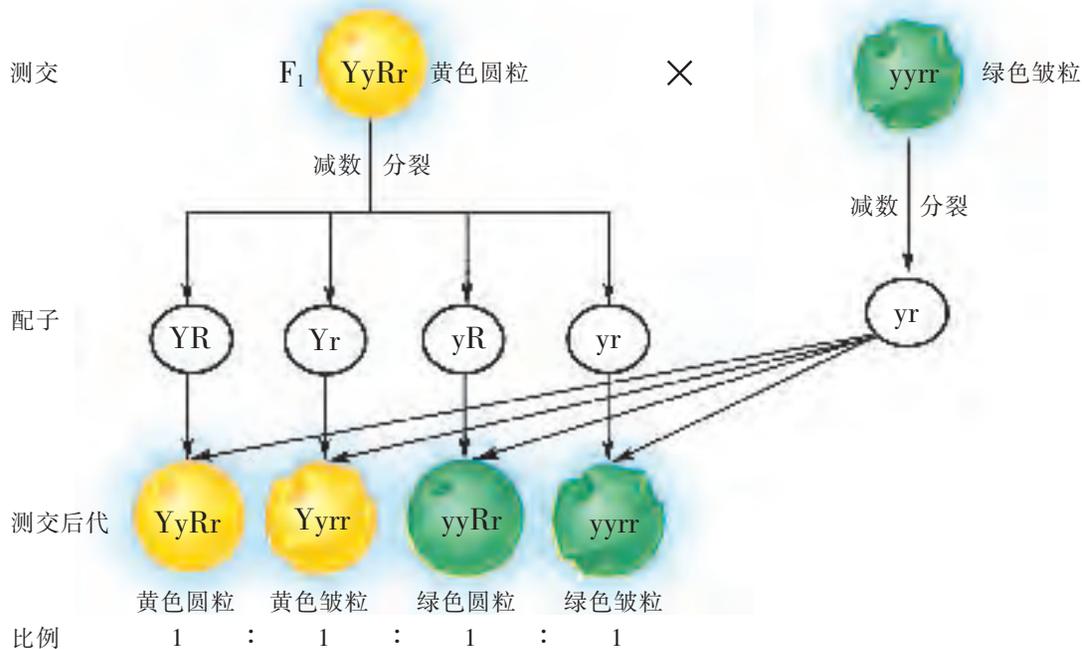


图 1-3-4 豌豆两对相对性状测交实验遗传分析图解



孟德尔当时并不知道染色体, 更不知道遗传因子与染色体的关系, 但他用遗传因子表示控制豌豆相对性状的物质, 并进行推理。你能从中感悟孟德尔是怎样创新的吗?

后来, 科学家对孟德尔发现的两对相对性状的实验结果及其解释进行归纳, 并表述为自由组合定律 (law of independent assortment): 控制不同性状的遗传因子的分离和组合是互不干扰的; 在形成配子时, 决定同一性状的成对遗传因子彼此分离, 决定不同性状的遗传因子自由组合。

孟德尔对豌豆三对相对性状的杂交也进行了研究。他用种子圆粒、子叶黄色、紫色花的品种与种子皱粒、子叶绿色、白色花的品种进行杂交, F_1 都表现为显性性状(种子圆粒、子叶黄色、紫色花), F_2 发生了性状分离, 产生了 8 种性状不同的后代, 各种性状的数量比是 27:9:9:9:3:3:3:1。

孟德尔遗传规律的再发现

1866 年, 孟德尔基于自己的研究结果发表了名为《植物杂交的实验》的论文。但是, 这一成果当时并没有引起同行们的理解和重视。其实, 孟德尔在论文中已经提到, “前人做过不少杂交实验, 但未获得普遍规律, 是因为实验工作不仅量大, 而且较难。有勇气花力气做大量实验, 是唯一的道路……本文就是进行 8 年研究工作的结果”。他还提到, “实验规模要相当大; 对不同类型的杂交后代要定量分析; 要准确地知道同一世代及不同世代之间不同类型相互的关系; 要确切地分析它们之间的数量关系”。

孟德尔关于生物遗传规律的发现沉寂了 30 多年。1900 年经过几位科学家的类似研究工作, 孟德尔研究工作的价值才被发现。

当时, 孟德尔并不知道基因(gene)的存在。但在解释遗传的分离现象和自由组合现象时, 他认为, 生物的性状是由遗传因子决定的; 这些遗传因子在体细胞中成对存在, 互不融合, 分别决定一种特定的性状; 在形成生殖细胞时, 控制同一性状的遗传因子彼此分离, 控制不同性状的遗传因子随机组合, 分别进入不同的配子; 受精时, 雌雄配子随机结合, 亲代的遗传因子随着配子遗传给后代。

1909 年, 丹麦科学家约翰逊(W.L. Johannsen, 1857—1927) 把孟德尔的遗传因子称为“基因”, 还提出了表型(phenotype)和基因型(genotype)两个生物学术语。表型是指生物体表现出来的性状(如豌豆的红色花和白色花)。基因型是指与表型有关的基因组成。例如, 开红色花的豌豆基因型为 HH 或 Hh, 开白色花的豌豆基因型为 hh。控制这对相对性状的基因称为等位基因(allele), 它们(如 H 和 h)分别位于同源染色体的相同位置上。

孟德尔遗传规律的再发现, 直接导致了遗传学的诞生。此后, 科学家开始以基因的本质和作用原理为中心问题进行深入探究, 逐步加深了我们对生命活动本质的认识。



针对豌豆高茎(D)和矮茎(d)这对相对性状, 尝试表述它们的表型和基因型分别是什么。

本节练习

一、思辨题

1. 根据自由组合定律,基因型为 $ddEe$ 和 $DdEe$ 的两个个体杂交,表型不同于双亲的子代占全部子代的 ()

- A. $5/8$ B. $3/8$ C. $3/4$ D. $1/4$

2. 某种生物的体细胞含有三对染色体,如果每对染色体上各含有一对杂合基因,这些等位基因都具有显隐性关系,则该种生物产生的精子中,全部含有显性基因的概率是 ()

- A. $1/2$ B. $1/4$ C. $1/8$ D. $1/16$

3. 用纯合的圆粒黄色豌豆植株与皱粒绿色豌豆植株杂交,得到 F_1 , F_1 再自交,得到 F_2 。假定所有 F_2 植株都能成活,从理论上讲, F_2 中皱粒植株的比值为 ()

- A. $1/8$ B. $1/4$ C. $1/16$ D. $3/16$

二、应用题

1. 豚鼠的直毛(B)对卷毛(b)为显性,黑色(C)对白色(c)为显性(两对基因位于非同源染色体上)。基因型为 $BbCc$ 的个体 Z 与个体 W 交配,子代的表型有直毛黑色、卷毛黑色、直毛白色、卷毛白色,它们的数量比为 $3:3:1:1$ 。尝试写出个体 W 的基因型。

2. 某种作物果实的黄色和白色是由一对遗传因子(A 和 a)控制的,盘状和球状也是由一对遗传因子(B 和 b)控制的。已知,黄色对白色为显性,盘状对球状为显性。用结黄色盘状果实的作物种子播种,待到结出果实时发现既有黄色盘状和黄色球状果实,也有白色盘状和白色球状果实。

(1) 尝试解释上述现象。

(2) 如果利用结黄色盘状果实的作物培育只能结黄色球状果实的作物,试设计方案。



如果想要更多地了解与自由组合定律有关的知识,可参考下列资料。

吴相钰. 陈阅增普通生物学. 4 版. 北京:高等教育出版社,2014.

第二十章 遗传的基本规律 第二节 遗传的第二定律

第四节 基因位于染色体上

孟德尔用“遗传因子”阐明了豌豆杂交实验中的遗传规律,但他并没有指出“遗传因子”究竟是什么。许多科学家通过观察和研究,指出细胞中的染色体有可能携带遗传因子(基因),但都没能通过实验加以证实。唯有一位科学家选取果蝇作为实验材料获得了成功。果蝇有什么“过人之处”呢?



积极思维

果蝇有什么“过人之处”呢?

事实:

1. 1909年,美国科学家摩尔根(T.H. Morgan, 1866—1945)开始在实验室培养黑腹果蝇,并用作实验材料。

2. 黑腹果蝇易培养,繁殖快。在自然环境中,果蝇常常生活在腐烂的水果上。雌果蝇一次大约可产卵400个。在室温条件下,大约20h后幼虫就会破壳而出,10天就可以繁殖一代,完成其生活史(图1-4-1)。

3. 黑腹果蝇易于遗传操作。雌性个体长约2.5mm,雄性个体稍短。在显微镜下,科学家就能对这种昆虫进行观察和研究。

4. 黑腹果蝇体细胞中只有四对染色体,其中一对为决定性别的性染色体,分别用X和Y表示。性染色体组成为XX的个体为雌性,性染色体组成为XY的个体为雄性。

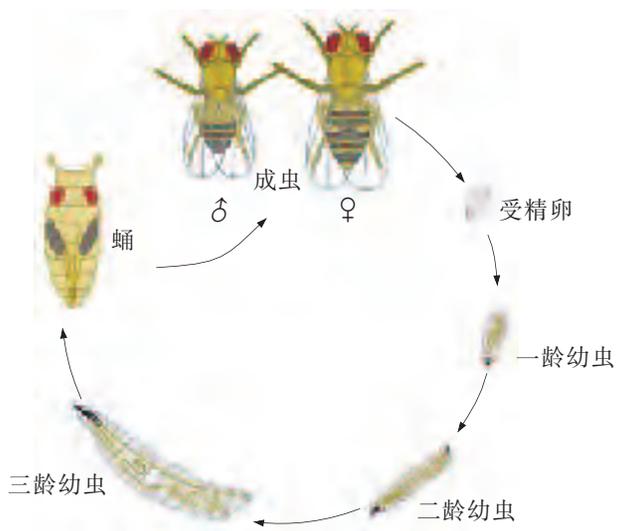


图1-4-1 黑腹果蝇生活史

思考:

1. 概述 孟德尔采用豌豆做实验,其优点是什么?
2. 归纳 摩尔根选择黑腹果蝇做实验,它们有哪些“过人之处”?

孟德尔在论文中强调,必须尽可能仔细地挑选实验材料。他选择豌豆为实验材料是获得成功的原因之一。摩尔根选择黑腹果蝇为实验材料,又是如何展开研究的?他的研究结果真的能证明基因位于染色体上吗?

基因位于染色体上的实验证据



图 1-4-2 摩尔根

孟德尔遗传规律被再次发现后，科学家就大胆推断基因和染色体之间存在一定的关系。在探索基因与染色体之间关系的道路上，摩尔根(图 1-4-2)以果蝇为实验材料，为证明基因位于染色体上做出了重要的贡献。

在自然环境中，野生型果蝇(纯合子)的眼睛颜色都是红色的。1910 年，摩尔根非常意外地发现了一只眼睛为白色的雄果蝇(图 1-4-3)。



图 1-4-3 红眼果蝇和白眼果蝇

当他把这只白眼雄蝇和野生型红眼雌蝇交配时，子一代不论雌雄都是红眼，子一代继续交配，子二代中的雌蝇全为红眼，雄蝇半数是红眼，半数是白眼。在子二代中，如果不论雌雄，红眼:白眼=3:1，这符合孟德尔提出的 3:1 比例；如果将雌雄分别统计，白眼全是雄蝇，显然不符合 3:1 比例。摩尔根又做了测交实验，利用最初的那只白眼雄蝇和它的红眼子一代雌蝇交配，结果是红眼雌蝇:红眼雄蝇:白眼雌蝇:白眼雄蝇=1:1:1:1，这又完全符合孟德尔测交实验的比例。

F ₁		红眼♀ X ^W X ^w	×	红眼♂ X ^W Y
		↓		
		配子	X ^W	Y
F ₂	X ^W	X ^W X ^W (红眼♀)	X ^W Y(红眼♂)	
	X ^w	X ^W X ^w (红眼♀)	X ^w Y(白眼♂)	

图 1-4-4 摩尔根对实验结果分析的图解

根据这些实验结果，摩尔根推测果蝇红眼和白眼性状的遗传与性染色体有关，他作出假设：控制白眼性状的基因 w 位于 X 染色体上，是隐性的；控制红眼性状的基因 W 是显性的，与基因 w 是一对等位基因。红眼雌雄果蝇的基因型分别为 $X^W X^W$ (或 $X^W X^w$) 和 $X^W Y$ ，白眼雌雄果蝇的基因型分别为 $X^w X^w$ 和 $X^w Y$ 。根据假设，可以解释上述实验。例如，红眼雌蝇和红眼雄蝇的交配结果如图 1-4-4。

这样虽然圆满解释了实验结果，但是为了验证假设，摩尔根又设计了三个新的实验：(1)子二代雌蝇虽然都是红眼，

但一半是 $X^W X^W$ ，一半是 $X^W X^w$ ，因此，子二代这两种类型的雌蝇分别与白眼雄蝇交配时，前者所产的后代表型全是红眼，

如图 1-4-5 A, 后者所产的后代结果如图 1-4-5 B; (2) 白眼雌蝇和红眼雄蝇交配, 子代中雌蝇表型全是红眼, 雄蝇全是白眼(图 1-4-5 C); (3) 白眼雌蝇和白眼雄蝇交配, 子代中雌雄表型都是白眼, 而且能形成遗传稳定的品系。

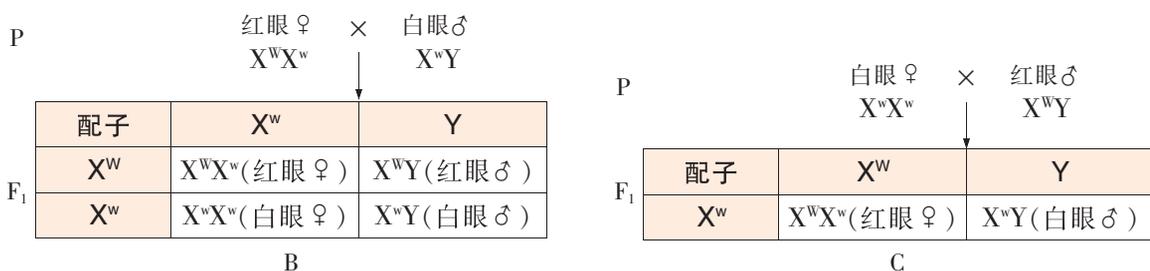


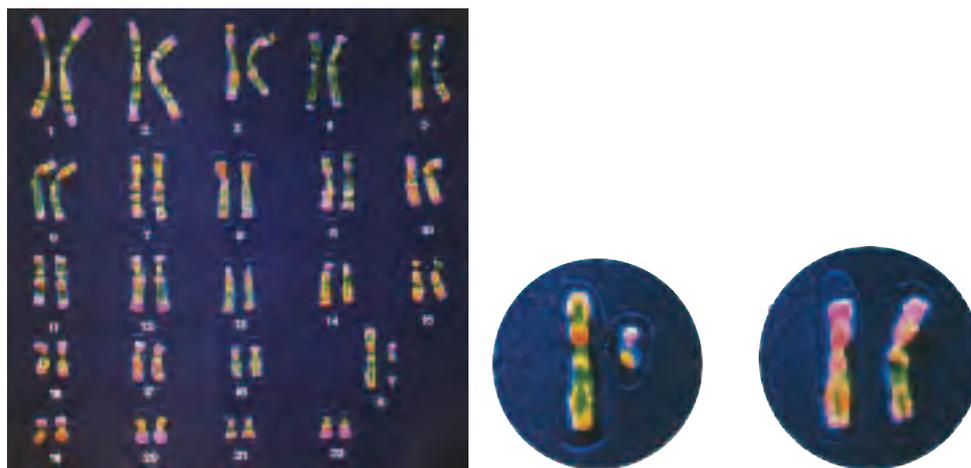
图 1-4-5 摩尔根对实验结果分析的图解

摩尔根这项研究的重要意义是, 首次把一个特定的基因和一条染色体联系起来, 证明了基因位于染色体上。此后, 摩尔根和他的学生一起将许多基因定位在染色体上, 并发现基因在染色体上呈线性排列。由于对基因学说所做出的贡献, 他荣获了 1933 年诺贝尔生理学或医学奖。

性别决定和伴性遗传

一般来说, 在生物细胞中决定性别的染色体称为性染色体(sex chromosome), 而其他染色体称为常染色体(autosome)。如果细胞中有 n 对染色体, 那么, 性染色体一般是一对, 常染色体为 $n-1$ 对。

生物性别决定方式主要有 XY 型和 ZW 型两种。XY 型性别决定的特点是, 雌性个体体细胞内有两同型的性染色体 X, 雄性个体体细胞内有两异型的性染色体, 分别为 X 和 Y。例如, 人体细胞有 23 对染色体, 其中一对为性染色体, 即女性为 XX, 男性为 XY(图 1-4-6)。



男性体细胞染色体组成

男性性染色体组成

女性性染色体组成

图 1-4-6 人体细胞染色体组成

XY 型性别决定在生物界较为普遍。全部的哺乳动物,部分两栖类,部分鱼类和部分昆虫都属于这一类型(图 1-4-7)。

ZW 型性别决定的特点是,雌性个体体细胞内有两条异型的性染色体,分别为 Z 和 W,雄性个体体细胞内有两条同型的性染色体 Z。这一性别决定方式多见于部分昆虫,某些两栖类,某些爬行类和全部鸟类等(图 1-4-8)。

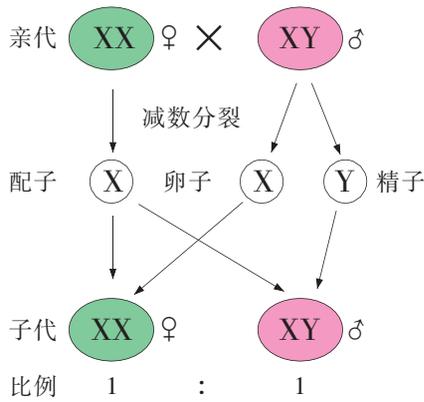


图 1-4-7 XY 型性别决定示意图

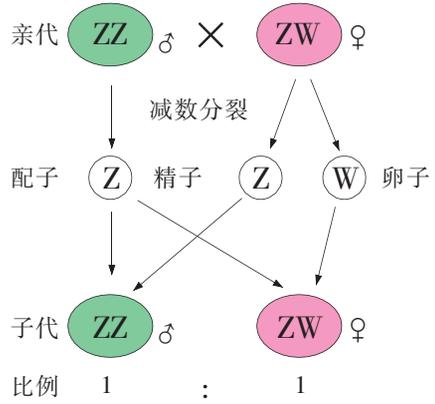


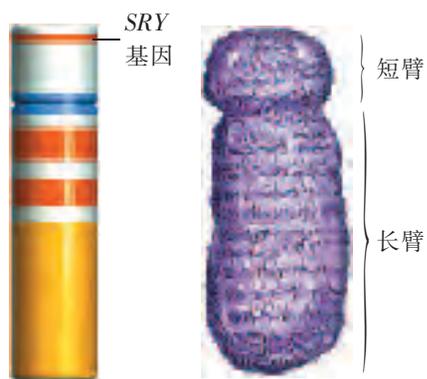
图 1-4-8 ZW 型性别决定示意图

除了 XY 型和 ZW 型外,生物还有其他的性别决定方式。蜜蜂、胡蜂和蚂蚁等动物的性别由细胞中的染色体倍数所决定,例如,雄蜂为单倍体,由未受精的卵发育而成,雌蜂是二倍体,由受精卵发育而成。乌龟的性别由环境温度所决定,受精卵在 20~27 °C、30~35 °C 下分别孵化为雄性和雌性个体。植物的性别决定方式更为复杂,有些植物的性别甚至是由常染色体上的基因决定的。

知识链接

男性性别决定基因

1990 年,科学家在人的 Y 染色体上发现了一个男性性别决定基因(*SRY* 基因)(右图)。研究发现,只有男性才具有该基因。受精后 7 周的胎儿还无法分辨出男女。从第 8 周开始,具有 *SRY* 基因的胎儿,性腺开始分化为睾丸,睾丸分泌的雄性激素能促进男性其他性器官的发育;没有 *SRY* 基因的胎儿,性腺自行发育为卵巢等女性生殖器官。后来,英国科学家发现,雄性小鼠也含有与人的男性性别决定基因同源的 *SRY* 基因。他们将雄性小鼠 Y 染色体上的 *SRY* 基因注入雌性小鼠受精卵内,结果发育成的部分雌性小鼠体内长出了睾丸。这进一步表明 *SRY* 基因就是男性 Y 染色体上决定性别的关键基因。



Y 染色体和 *SRY* 基因模式图

性染色体上的基因传递总是和性别相关联,这类性状的遗传被称为伴性遗传(sex-linked inheritance),也被称为性连锁遗传。红绿色盲就是一种常见的人类伴性遗传病。



积极思维

人的红绿色盲遗传与性别有什么关系?

事实:

1. 实践中,常以遗传系谱图来研究某些遗传病的遗传规律。通常以正方形代表男性,圆形代表女性,以罗马字母代表世代,以阿拉伯数字表示个体,深颜色或黑色表示患者(图 1-4-9)。

2. 红绿色盲患者不能正常区分红色和绿色。例如,他们不能读出图 1-4-10 中的数字“58”。已知红绿色盲由位于 X 染色体上的隐性基因 b 控制,用 X^b 表示,正常基因用 X^B 表示,Y 染色体上没有红绿色盲基因及其等位基因。

思考:

1. 分析 如果女性色盲患者和正常男性、女性携带者和正常男性婚配,结果分别会怎样?分别画出各自的遗传系谱图。在红绿色盲患者中,为什么男性常多于女性?

2. 归纳 归纳伴 X 染色体隐性遗传病的遗传特点。

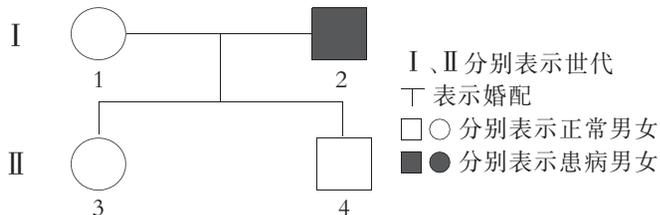


图 1-4-9 一种红绿色盲婚配遗传系谱图

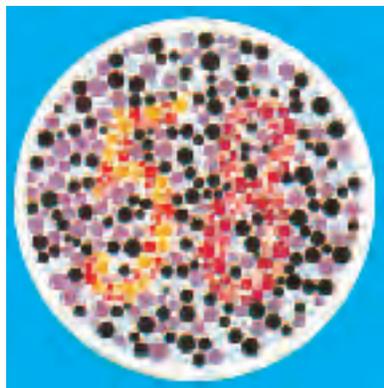


图 1-4-10 红绿色盲测试图

男性红绿色盲患者与正常女性(纯合子)结婚,子女色觉都正常,但女儿是色盲基因携带者。女性红绿色盲患者和正常男性结婚,则儿子全部是红绿色盲,女儿都是色盲基因携带者。通过分析发现,男性色盲患者的致病基因必然来自其母亲,以后又必定遗传给其女儿。像红绿色盲这种伴性遗传方式也称为交叉遗传。

除红绿色盲外,人类中血友病 A(致病基因是 X^h)、低磷酸盐血症性佝偻病(抗维生素 D 佝偻病,致病基因是 X^p)也属于伴性遗传病。血友病 A 是一种遗传性凝血功能障碍出血性疾病,患者缺乏某种促凝因子,出血后凝血时间延长。抗维生素 D 佝偻病患者的肾小管对磷的重新吸收发生障碍,导致骨骼发育异常,表现出佝偻病症状。动植物中也存在许多伴性遗传现象。



伴性遗传都是伴 X 染色体遗传吗?有没有伴 Y 染色体遗传呢?



如果想要更多地了解与伴性遗传有关的知识,可参考下列资料。

刘祖洞,乔守怡,吴燕华. 遗传学. 3 版. 北京:高等教育出版社,2013.

第六章 性别决定与伴性遗传 第二节 伴性遗传

本节练习

一、思辨题

1. 几位同学描述了基因与染色体的关系,其中符合摩尔根研究结论的是 ()

- A. 染色体上的基因呈线性分布
- B. 性染色体上的基因都和性别的决定有关
- C. 性染色体上基因控制的性状都和性别相关
- D. 性染色体上基因的遗传不遵循孟德尔遗传定律

2. 如果一位女性是红绿色盲,那么,该女性的 ()

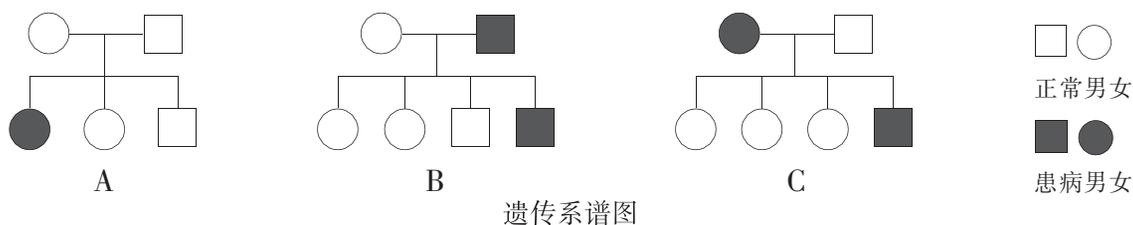
- A. 父亲是红绿色盲,女儿也是红绿色盲
- B. 母亲是红绿色盲,儿子也是红绿色盲
- C. 父亲是红绿色盲,女儿未必是红绿色盲
- D. 母亲不是红绿色盲,儿子是红绿色盲

3. 美国科学家摩尔根从小就对大自然充满了好奇心。他很喜欢到野外去捕蝴蝶、捉甲虫或采集奇特的石头,也很爱看那些关于大自然的书。这些为他后来取得杰出的成就奠定了坚实的基础。他发现了白眼果蝇,并以该果蝇为研究材料,获得了许多成果。尝试归纳和概括摩尔根所取得的主要成果。

二、应用题

1. 科学家发现,人的某些性状遗传也遵循摩尔根发现的伴性遗传规律。

(1) 在下列遗传系谱图中,哪一幅图所示内容和红绿色盲遗传不一样? 说出判断过程。



遗传系谱图

(2) 血友病 A 属于伴 X 染色体隐性遗传。假设某男孩为血友病 A 患者,他的父母、祖父母、外祖父母都不是患者,试分析该男孩的血友病基因来自哪里。

2. 鸡的性别决定方式为 ZW 型。一种鸡的羽毛有芦花和非芦花两种类型,由一对位于 Z 染色体上的等位基因所控制,芦花对非芦花为显性。一位养殖户将雌性芦花鸡和雄性非芦花鸡杂交,他判断子代中芦花鸡全部为雄性,非芦花鸡全部为雌性。他的判断正确吗? 为什么?



本章小结

概念回顾

●遗传信息主要储存在细胞核中,并通过生物有性生殖传递给子代。生物在进行有性生殖的过程中,通过减数分裂将其遗传信息传递给配子(包括精细胞和卵细胞)。减数分裂是一种特殊的有丝分裂方式。动植物细胞的有丝分裂和减数分裂特点可以归纳为下表。

动植物细胞的有丝分裂和减数分裂特点比较

项目	有丝分裂	减数分裂
分裂起始细胞	体细胞	初级精(卵)母细胞
细胞分裂次数	一次	两次
子代细胞染色体数量	与体细胞染色体数量相同	是体细胞染色体数量的一半

●孟德尔通过豌豆实验发现了生物遗传的基本规律——分离定律和自由组合定律。两个定律的实质是,减数分裂中同源染色体之间的分离和非同源染色体之间的自由组合。

●摩尔根以黑腹果蝇为实验材料证明了基因位于染色体上。摩尔根通过实验确定了性染色体上的基因传递和性别相关联。后来,摩尔根和学生一起将许多基因定位在染色体上,为基因学说的创立做出了积极的贡献。

●生物性别决定类型具有多样性。全部哺乳动物、部分两栖类、部分鱼类和部分昆虫(如果蝇)等是XY型性别决定,部分昆虫、某些两栖类、某些爬行类和全部鸟类是ZW型性别决定,还有一些生物的性别决定受环境因素的影响。

素养提升

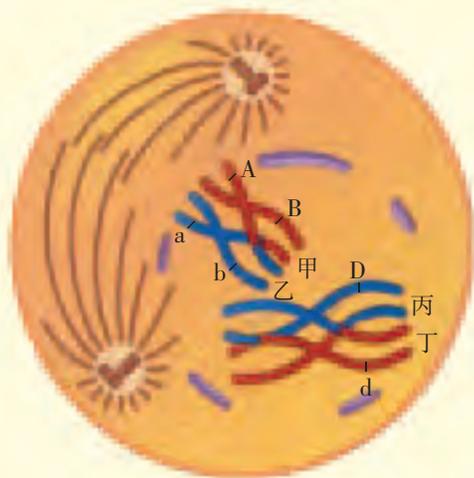
●运用细胞减数分裂的模型,能阐明遗传信息的传递规律,形成归纳与概括、模型与建模等科学思维能力。

●依据分离定律和自由组合定律,能把常规遗传学技术应用于现实生产生活中。例如,通过自交的方法和测交的方法培育能稳定遗传的显性纯合子。

●运用数学中概率的相关知识,能分析并预测子代患有一些疾病(如红绿色盲)的概率,并以此作为健康生育的参考。

本章练习

1. 尝试结合下列动物细胞减数分裂过程中某个阶段的示意图,回答问题。



动物细胞减数分裂过程中某个阶段的示意图

(1) 对照上图,A 和 a 是一对等位基因,甲和乙是同源染色体。如果上图为初级精母细胞,尝试阐述减数分裂过程中基因 A 和 a 传递的规律。

(2) 对照上图,A 和 a、B 和 b 是两对等位基因,甲、乙和丙、丁是非同源染色体。如果上图为初级卵母细胞,尝试阐述减数分裂过程中基因 A、a 和 B、b 传递的规律。

(3) 如果上图中等位基因 D、d 位于一对常染色体上,该动物的性别决定方式是 XY 型(上图细胞中性染色体没有显示),那么,你能阐明减数分裂过程中基因 D、d 和性染色体 X、Y 传递的规律吗?

2. 本章的学习任务中概念很多,学习难度很大,可用列表比较的方式来建构概念。例如,列表比较分离定律和自由组合定律,可以加深对遗传本质的理解,帮助建构生物遗传的概念。

分离定律和自由组合定律列表比较

比较项目	分离定律	自由组合定律
研究的相对性状对数		
等位基因对数		
等位基因与染色体的关系		

3. 目前,社会上仍然存在“重男轻女”的落后观念。我们应该运用哪些遗传学知识和活动方式去宣传科学的生育观念呢?



如果想要更多地了解与本章有关的内容,可访问:
细胞生物学、遗传学、表观遗传学、进化生物学等相关的网站。



DNA 分子双螺旋结构的发现是 20 世纪最伟大的科研成果之一

第二章

遗传的分子基础

在许多科学家的努力下，人们才清楚地知道，大多数生物的遗传物质是 DNA 分子。DNA 分子双螺旋结构的发现，开启了分子生物学时代，之后一个又一个生命的奥秘逐步被揭开。

那么，科学家基于哪些事实和证据说明 DNA 是主要的遗传物质呢？什么是 DNA 分子双螺旋结构？DNA 分子中储存了怎样的信息，这些信息的传递与表达又是如何进行的？生物体的性状完全由遗传物质决定吗？

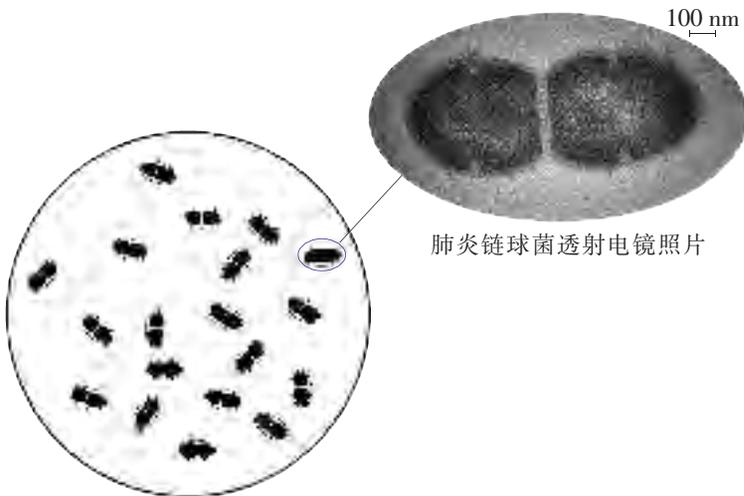
第一节 DNA 是主要的遗传物质

在抗生素还没有被发现之前,一个人患上由肺炎链球菌引发的肺炎,往往是致命的。一位英国科学家用肺炎链球菌开展研究,谁也没有想到,他的研究对揭示遗传物质的化学本质起到了奠基作用。那么,肺炎链球菌作为实验材料,它有哪些主要特征呢?



积极思维

肺炎链球菌有哪些主要特征?



肺炎链球菌透射电镜照片

肺炎链球菌模式图

图 2-1-1 肺炎链球菌模式图及透射电镜照片

事实:

1. 肺炎链球菌(又称为肺炎双球菌)是一种细菌(图 2-1-1),它结构简单、繁殖速度快,是生物学研究常用的实验材料。

2. 肺炎链球菌是法国科学家巴斯德(L. Pasteur, 1822—1895)等人从一些肺炎患者的痰液中分离出来的。肺炎链球菌多数不致病,部分有致病力的菌株在菌体外一般具有由多糖构成的荚膜。致病菌株可引起人患肺炎,鼠患败血症。

3. 英国科学家格里菲斯(F. Griffith, 1877—1941) 在研究中选择肺炎链球菌作为实验材料,进行了一系列实验。

思考:

1. **分析** 科学家为什么常用细菌作为实验材料?
2. **推理** 为什么有的肺炎链球菌可以使人患病,而多数肺炎链球菌并不具有致病性?

在探究遗传物质的过程中,科学家需要选用合适的实验材料,还需要进行科学思维。20 世纪早期,科学家根据以下结果:组成蛋白质分子的常见氨基酸有 20 种,其排列组合的数量十分巨大,而 DNA 分子只含有四种核苷酸,其排列组合的数量一定没有蛋白质那样多,通过推理得出:遗传物质应该是蛋白质。这个推论正确吗? 科学家究竟是如何通过实验确定遗传物质是什么呢?

DNA 是多数生物的遗传物质

在生物学发展史上，许多科学家正是通过坚持不懈的努力和创造性的工作，才解开了一个个科学谜团，格里菲斯、艾弗里(O. Avery, 1877—1955)、赫尔希(A.D. Hershey, 1908—1997)和蔡斯(M. Chase, 1927—2003)等就是这样一群值得我们铭记的科学家。格里菲斯等科学家在探索遗传物质是什么的漫漫征程中，相继通过一系列实验，最终证明了DNA是遗传物质。我们不仅要学习他们的研究结论，也要向他们学习科学研究的态度、精神和方法。

19世纪末，科学家已经知道染色体主要是由蛋白质和DNA组成的。但是，这两种物质中究竟哪一种是遗传物质呢？格里菲斯等人为此开展了一系列实验。



积极思维

格里菲斯的肺炎链球菌实验说明了什么？

事实：

1. 1928年，格里菲斯发现，肺炎链球菌有多种类型，其中R型活细菌的菌体外无荚膜，在培养基上培养形成的菌落表面粗糙；S型活细菌的菌体外有荚膜，在培养基上培养形成的菌落表面光滑。S型活细菌是有毒性的肺炎链球菌，能使被感染的小鼠患败血症。

2. 格里菲斯采用S型和R型两种活细菌分别感染小鼠，进行实验(图2-1-2)。

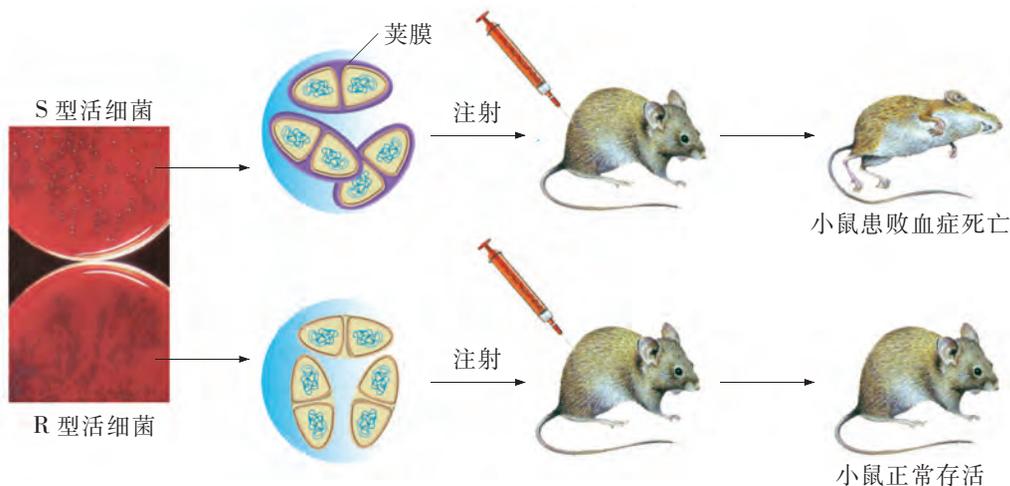


图 2-1-2 格里菲斯的肺炎链球菌实验示意图

思考：

分析 格里菲斯的肺炎链球菌实验能说明什么问题？



积极思维

格里菲斯的肺炎链球菌转化实验说明了什么?

事实:

格里菲斯又进行了肺炎链球菌的转化实验(图2-1-3)。这一实验得到了意想不到的结果。

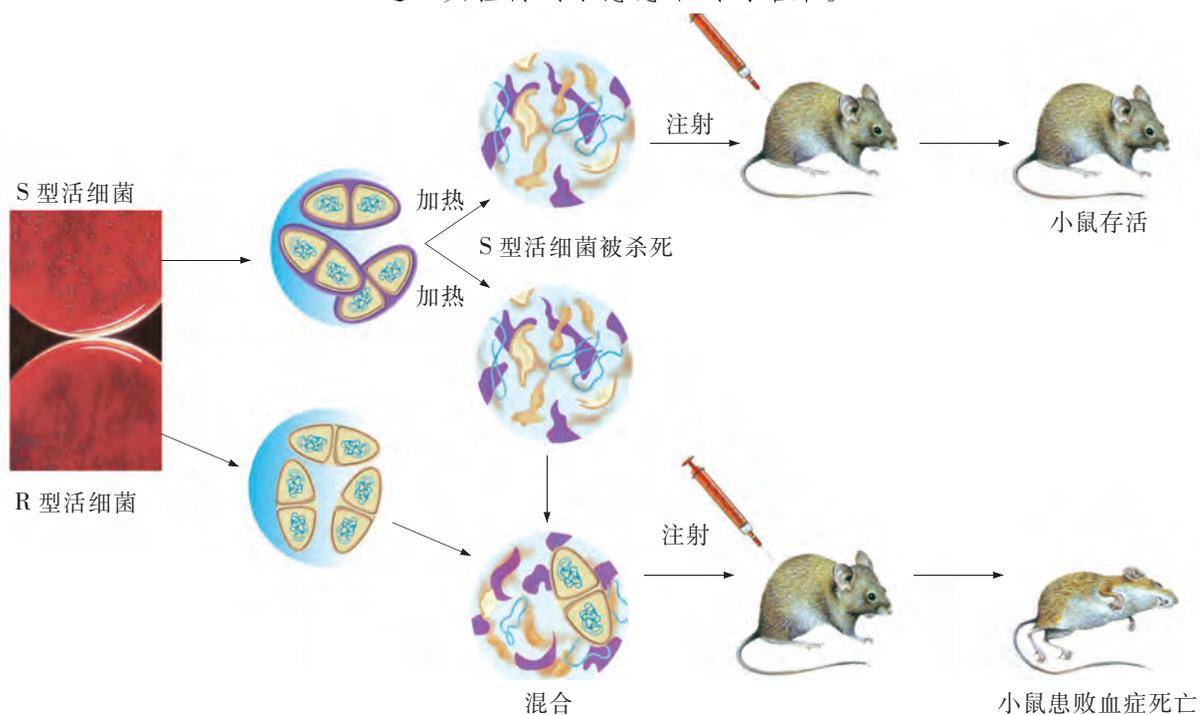


图2-1-3 格里菲斯的肺炎链球菌转化实验示意图

思考:

1. 概括 尝试概括格里菲斯这一实验的过程及实验结论。
2. 分析 S 型活细菌被加热杀死后,再与 R 型活细菌混合,给小鼠注射混合液,结果小鼠死亡。分析其原因。

由上述实验得出结果:加热后的 S 型死细菌不能使小鼠死亡;而把加热后的 S 型死细菌和 R 型活细菌混合后,将混合液注射到小鼠体内,小鼠患败血症死亡。这些结果表明,不是荚膜而是 S 型活细菌导致了小鼠死亡,说明有部分 R 型活细菌转化为 S 型活细菌,而且转化后的 S 型活细菌的后代也是有致病性的。格里菲斯认为被加热杀死的 S 型细菌中可能含有某种转化因子,使 R 型细菌转化为 S 型细菌,而且这种转化是可以遗传的。

格里菲斯的肺炎链球菌转化实验，虽然未能回答遗传物质是什么的问题，但是为进一步探索这个问题提供了思路。

美国科学家艾弗里及其合作者就敏锐地发现了这一点。他们采取化学分析方法分别提纯 S 型细菌的 DNA、RNA 和蛋白质后，再用肺炎链球菌反复进行转化实验，结果发现，使 R 型细菌转化为 S 型细菌并不需要 S 型细菌的完整细胞。



积极思维

艾弗里的肺炎链球菌转化实验说明了什么？

事实：

1944 年，艾弗里用提纯的 S 型细菌的 DNA、RNA、蛋白质分别与 R 型细菌混合培养，后来又用 DNA 酶降解 DNA 成分，用 RNA 酶降解 RNA 成分，用蛋白酶降解蛋白质成分，再分别用降解溶液与 R 型细菌混合培养，检测 R 型细菌能否被转化为 S 型细菌(图 2-1-4)。

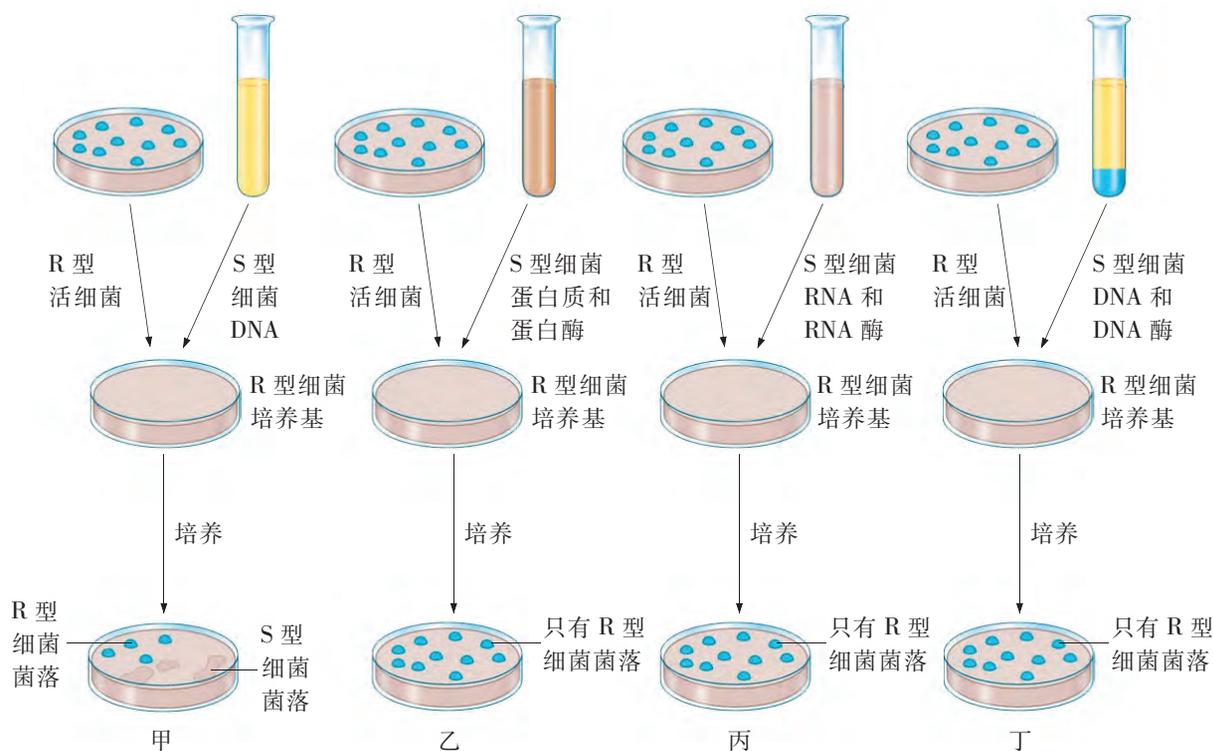


图 2-1-4 艾弗里的肺炎链球菌转化实验部分示意图

思考：

1. 概括 分别概括上述四组实验的结论。
2. 分析 上述四组实验结果能说明 DNA 是转化因子吗？

艾弗里的实验表明，RNA 和蛋白质降解后与降解前，R 型细菌转化为 S 型细菌的能力没有发生变化，而 DNA 降解后与降解前，R 型细菌转化为 S 型细菌的能力发生了变化。这些说

明在构成 S 型活细菌的 DNA、RNA 和蛋白质中，只有 DNA 能使 R 型细菌转化为 S 型细菌。虽然该实验证明 DNA 酶破坏了转化作用，但是仍有人提出质疑，认为艾弗里等人提纯的 DNA 中含有极少量的蛋白质，因此实验不能说明 DNA 一定就是遗传物质。

问题与讨论

人们质疑艾弗里的实验存在科学性问题，并认为实验不能证明遗传物质就是 DNA。

我们能解释艾弗里的实验不够严谨的原因吗？如果由我们来实施这一实验，会做哪些改进？

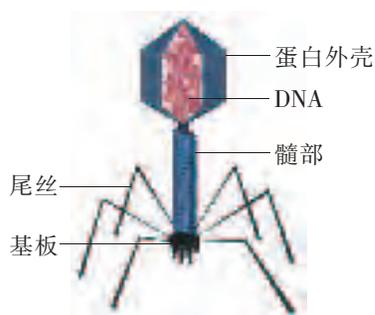


图 2-1-5 T2 噬菌体模式图

此后，科学家又孜孜不倦地探索，以求设计出更有说服力的实验，其中最令人信服的是赫尔希和蔡斯所做的噬菌体侵染细菌的实验。

噬菌体是一类细菌病毒，它们专门攻击细菌。T2 噬菌体一般具有头部和尾部两部分：头部为二十面体结构，外壳由蛋白质组成，外壳内有 DNA 分子；尾部主要有髓部、基板和尾丝，尾丝是可弯曲的中空杆状结构（图 2-1-5）。当噬菌体附着在细菌表面时，噬菌体的 DNA 会经过髓部释放到细菌细胞内。

T2 噬菌体的繁殖一般分为吸附、侵入、增殖、成熟和裂解等阶段（图 2-1-6）。

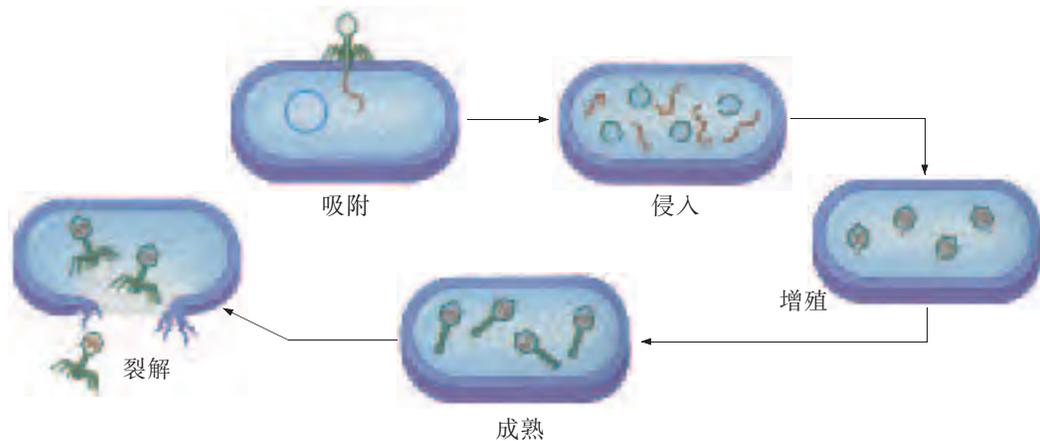


图 2-1-6 T2 噬菌体繁殖的一般过程示意图

科学家发现，T2 噬菌体侵染大肠杆菌时，蛋白质外壳留在大肠杆菌体外，注入大肠杆菌体内的是 DNA，在噬菌体 DNA 的作用下，大肠杆菌体内的物质被利用起来合成噬菌体的 DNA 和蛋白质等，接着已合成的 DNA 和蛋白质分子以一定方式结合，组装成完整的子代噬菌体。当子代噬菌体增殖到一定数量后，大肠杆菌裂解，释放出子代噬菌体。



事实:

1952年,赫尔希和蔡斯以 T2 噬菌体为材料,进行了实验:用放射性同位素 ^{35}S 和 ^{32}P 分别标记 T2 噬菌体的蛋白质和 DNA,再用分别标记的噬菌体侵染大肠杆菌,得到了明确的实验结果(图 2-1-7)。

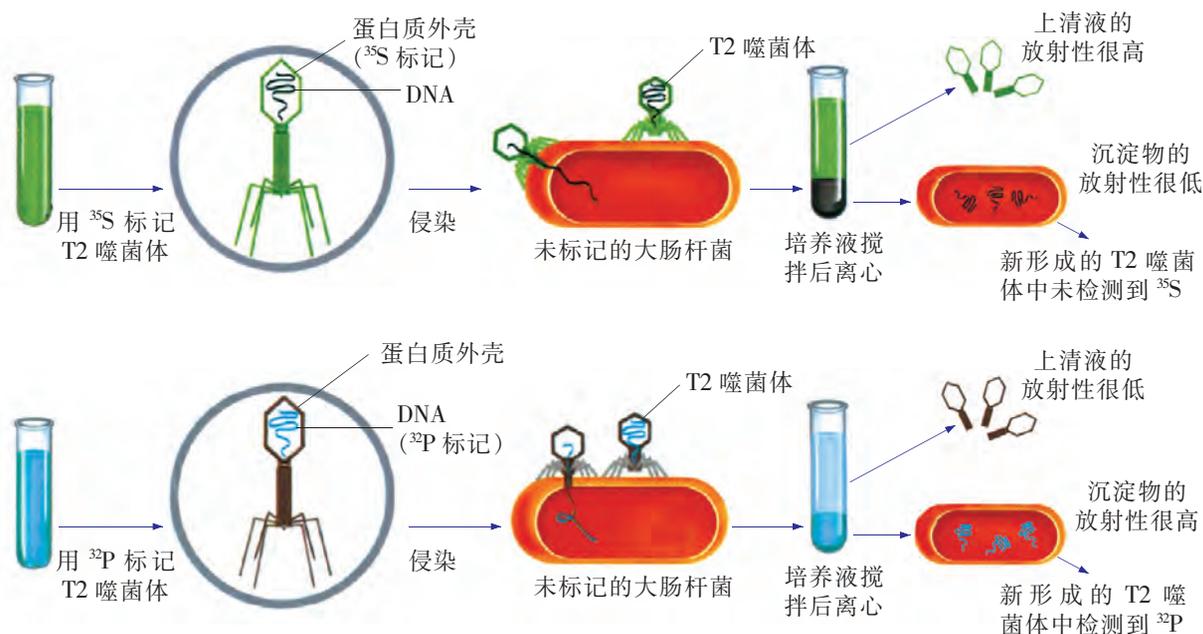


图 2-1-7 T2 噬菌体侵染大肠杆菌的实验示意图

思考:

1. **分析** 实验中搅拌和离心的作用分别是什么?上清液和沉淀物主要有哪些物质和结构?
2. **概括** T2 噬菌体的性状传递给子代噬菌体的过程。
3. **比较** 许多科学家认为,与其他实验相比,这一实验证明 DNA 是遗传物质更有说服力。我们同意这种观点吗?为什么?

在噬菌体 DNA 的指导下,新组装并释放出来的子代噬菌体与侵染大肠杆菌的噬菌体完全相同。上述实验证明了 DNA 才是真正的遗传物质。

跨学科视角

赫尔希和蔡斯在实验中使用放射性同位素 ^{35}S 和 ^{32}P 分别标记噬菌体的蛋白质和 DNA。

从化学视角,“标记”实际上是指什么过程?

RNA 是某些病毒的遗传物质

随着对遗传物质研究的深入,科学家发现,有些病毒只含有蛋白质和 DNA,有些病毒只含有蛋白质和 RNA,它们分别被简称为 DNA 病毒和 RNA 病毒。RNA 病毒虽然没有 DNA,却也像噬菌体一样,能自我复制并繁衍后代,那么它们的遗传物质是 RNA 吗?



图 2-1-8 烟草正常叶(蛋白质感染)和发病叶(RNA 感染)

烟草花叶病毒(简称 TMV)是一种较早被发现的 RNA 病毒,它由一个圆筒状的蛋白质外壳和 RNA 分子组成。有科学家把 TMV 放在水和苯酚中震荡,使病毒的 RNA 和蛋白质分离,然后用 RNA 和蛋白质分别去感染正常的烟草,结果发现只有被 RNA 感染的烟草叶片才发病(图 2-1-8)。后来,又有科学家利用 TMV 与车前草病毒(HRV)进行了病毒重建实验(图 2-1-9),用重组病毒感染正常的烟草和车前草,结果发现含有 TMV RNA 的重组病毒使烟草叶片发病,重组病毒的后代仍为 TMV;含有 HRV RNA 的重组病毒使车前草叶片发病,重组病毒的后代仍为 HRV。因此,科学家得出结论:烟草花叶病毒的遗传物质是 RNA。

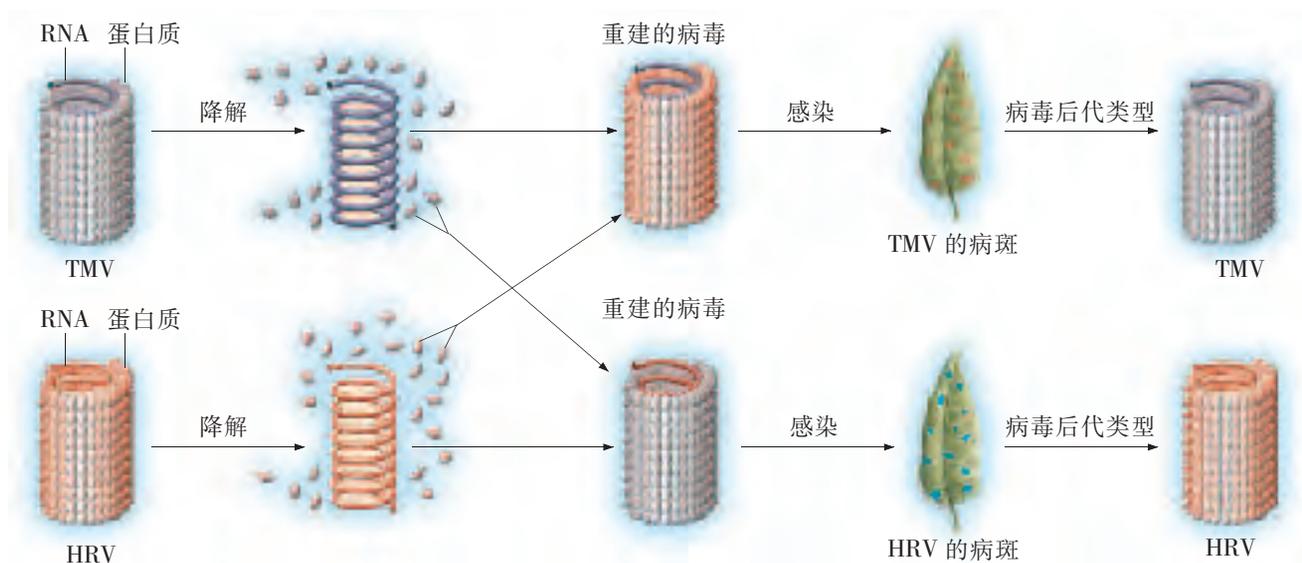


图 2-1-9 病毒重建实验示意图

后来的实验发现,流感病毒、脊髓灰质炎病毒、脑炎病毒、新城鸡瘟病毒等都只含有 RNA, RNA 是它们的遗传物质。

在真核生物的细胞中,既有 DNA,也有 RNA,它们都是遗传物质吗?科学家经过深入的研究发现,真核生物细胞中的遗传物质是 DNA,不是 RNA。由于绝大多数生物的遗传物质是 DNA,所以 DNA 是主要的遗传物质。

本节练习

一、思辨题

1. 格里菲斯在研究中选择肺炎链球菌进行了一系列实验,他在获得实验结果后,分析结果并得出了结论。下列结论和格里菲斯的结论不相符的是 ()

- A. S 型活细菌可以使小鼠患病而死亡
- B. R 型活细菌对小鼠生活没有明显影响
- C. 只有将 S 型细菌加热灭活,才能使 R 型细菌转化为 S 型细菌
- D. 在肺炎链球菌的转化实验中,R 型细菌转化为 S 型细菌后,其性状是可遗传的

2. 在噬菌体侵染细菌的实验中,指导子代噬菌体蛋白质外壳合成的是 ()

- A. 噬菌体 DNA
- B. 细菌蛋白质
- C. 噬菌体蛋白质
- D. 细菌 DNA

二、应用题

1. 格里菲斯和艾弗里等几位科学家在研究过程中独到的实验设计令人惊叹不已,但也有些人质疑他们的实验设计。

(1) 有人说,格里菲斯的肺炎链球菌转化实验并不能说明遗传物质是什么。这个观点正确吗?为什么?

(2) 有人认为,艾弗里的肺炎链球菌转化实验也不能说明遗传物质是 DNA。为什么艾弗里当时提纯的 DNA 中会含有极少量的蛋白质呢?

2. 赫尔希和蔡斯用放射性同位素 ^{35}S 和 ^{32}P 分别标记噬菌体,再进行侵染细菌的实验。

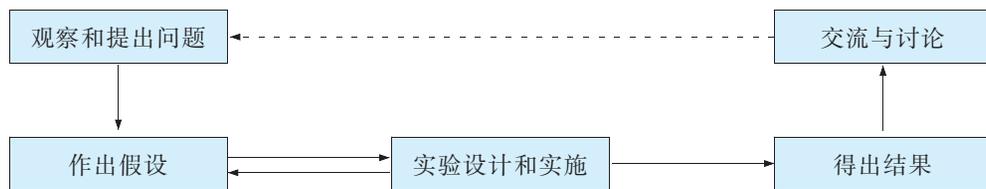
(1) 我们能理解他们的实验设计吗?

(2) ^{32}P 标记的是噬菌体的外壳,还是噬菌体的 DNA? ^{35}S 标记的是噬菌体的 DNA,还是噬菌体的外壳? 其原理是什么?

(3) 用放射性同位素标记的目的是什么?

3. 在 T2 噬菌体侵染大肠杆菌的实验中,用 ^{35}S 标记噬菌体去侵染大肠杆菌,培养一段时间后,经搅拌和离心,结果发现大量的放射性物质出现在上清液中。尝试解释这一现象。

4. 一位同学根据几位科学家探索遗传物质的过程,对科学探究的一般过程进行了归纳与概括(下图)。我们赞同这位同学的归纳与概括吗? 尝试用我们熟悉的科学家的研究事实加以说明。



科学研究过程图解

薛定谔跨学科探索生命奥秘



薛定谔

薛定谔(E. Schrödinger, 1887—1961)是奥地利物理学家,量子力学奠基人之一,因发展了原子理论,获得1933年诺贝尔物理学奖。薛定谔在物理学界声誉极高。出人意料的是,这位已经功成名就的物理学家,后来又跨学科探索生命奥秘。

由于光学显微镜放大倍数有局限而无法再深入微观世界,薛定谔利用理论物理学的原子构造和量子力学的思想,想象着生物的最微小结构,得出了两个极为重要的结论:基因中存在一种微型密码和基因遗传性状具有持久性,并且在1944年出版的《生命是什么?——活细胞的物理学观》一书中进行了阐述。这本著作在年轻的科学家中产生了巨大的影响,被誉为从思想上“唤起生物学革命的小册子”。

正是由于薛定谔在书中描述了十分新奇而引人入胜的观点,一批年轻有为的科学家被牢牢地吸引住,投身到生物学和遗传学的研究中,掀起了对DNA的研究热潮。这批科学家中有威尔金斯(M. Wilkins, 1916—2004)、克里克和沃森。这对开创分子生物学发挥了重要作用。有人甚至认为,薛定谔的理论直接引发了后来DNA分子双螺旋结构的发现。

这说明,生物学有着与自然科学中其他学科相同的性质,是自然科学中的一门基础学科。

走近职业



医学遗传学实验员正在进行遗传病样本显微观察与分析

医学遗传学实验员

医学遗传学实验员主要从事医学遗传学和分子生物学实验操作,进行遗传学观察和分析,需要掌握细胞培养、显微观察、繁育小鼠等实验技能。医学遗传学实验员要具有团队合作意识和技术服务观念,要工作勤奋,责任心强,动手能力强。

许多具有医学、生物学、药学等相关专业本科或以上学历的人在从事医学遗传学实验员的工作。



如果想要更多地了解本职业的相关情况,可访问我国关于职业介绍的网站。

第二节 DNA 分子的结构和复制

1962 年诺贝尔生理学或医学奖与 DNA 分子有关,在颁发时,英国科学家富兰克林(R.E. Franklin, 1920—1958)已经在四年前因病去世。很多科学家为富兰克林的英年早逝感到惋惜,认为不该忘记她为 DNA 分子结构模型的建立所做出的杰出贡献。那么,富兰克林为 DNA 分子结构模型的建立做出了哪些贡献呢?



积极思维

富兰克林为 DNA 分子结构模型的建立做出了什么贡献?

事实:

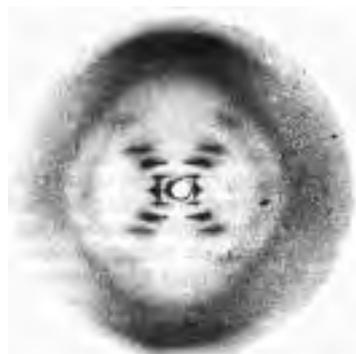
1. 20 世纪人类最伟大的成果莫过于遗传学中 DNA 分子双螺旋结构的发现。在此之前,人们对于 DNA 分子结构还不甚了解。许多科学家都在为此探索。

2. 英国科学家富兰克林用 X 射线穿过潮湿状态下的 DNA 纤维形成明暗交替的衍射图像,再把从不同角度获得的同一纤维的衍射图像综合起来,分析组成的原子如何排列。

3. 1952 年,富兰克林不断地完善研究工作,获得了一张 DNA 分子的 X 射线衍射图片(图 2-2-1)。她通过解析,推断 DNA 分子可能由两条链组成。这对 DNA 分子结构模型的建立具有重要意义。



富兰克林



一张 DNA 分子的 X 射线衍射图片

图 2-2-1 富兰克林和她获得的一张 DNA 分子的 X 射线衍射图片

思考:

1. **分析** 富兰克林所做工作对 DNA 分子结构模型的建立有什么意义?

2. **思辨** 有人认为富兰克林的成果应该获得诺贝尔奖。我们赞成这样的观点吗?为什么?

20 世纪 50 年代,科学界掀起了对 DNA 的研究热潮。当时,两位年轻科学家在富兰克林关于 DNA 分子 X 射线衍射图片的启发下,最终揭示了 DNA 分子结构。他们所建立的 DNA 分子结构模型具有哪些特点呢?

沃森和克里克解开了 DNA 分子结构之谜

在富兰克林采用 X 射线衍射技术研究 DNA 分子时,其他科学家也在为探索 DNA 分子结构进行不懈的努力。

20 世纪 30 年代后期,瑞典科学家证明了 DNA 分子是不对称的。20 世纪 40 年代后期,科学家又用电子显微镜观察,并通过计算得出 DNA 分子的直径约为 2 nm。

1951 年,奥地利科学家查哥夫(E. Chargaff, 1905—2002)在定量分析几种生物 DNA 分子的碱基组成后,发现 DNA 分子中腺嘌呤(A)的量总与胸腺嘧啶(T)的量相当,鸟嘌呤(G)的量总与胞嘧啶(C)的量相当。

当时,沃森和克里克也在一起研究 DNA 分子结构。与其他科学家相比,他们年轻,知识和经验也相对缺乏,但他们非常注意吸收其他科学家的成果和建议。他们学习并利用当时一些化学家建构蛋白质分子模型的方法来研究 DNA 分子结构。在建立模型的过程中,富兰克林的 DNA 分子 X 射线衍射图片对他们的启发很大。他们又参考了英国科学家威尔金斯关于图片的说明,在 1953 年提出了 DNA 分子的双螺旋结构模型(图 2-2-2)。据说,1953 年 2 月 28 日,克里克冲进剑桥大学校园内的“老鹰”酒吧,大声宣布:他和沃森“已经发现了生命的秘密”!大约两个月后的 4 月 25 日,他们撰写的千字论文(图 2-2-3)发表在《自然》上,在学术界引起轰动。



图 2-2-2 沃森和克里克制作的 DNA 分子结构模型(部分)

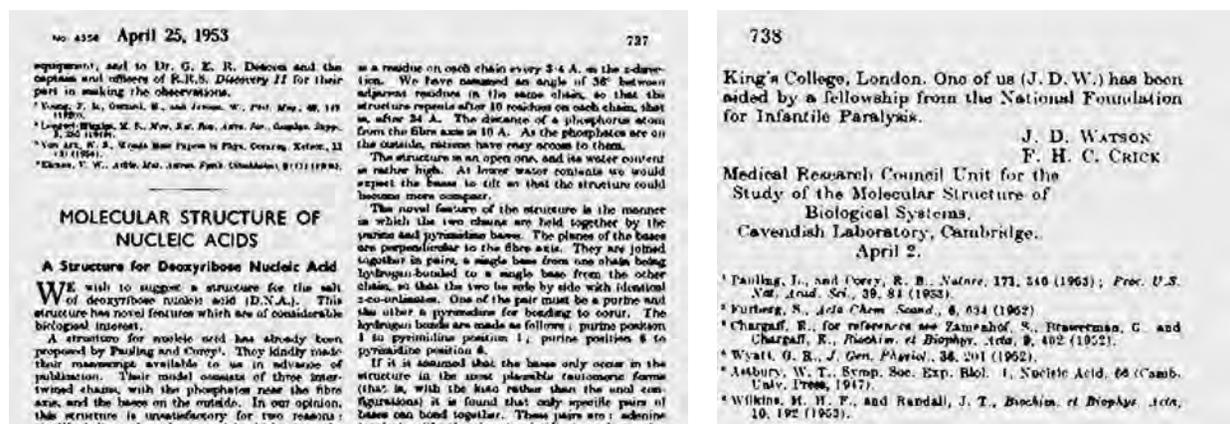


图 2-2-3 沃森和克里克发表的论文(部分)

沃森和克里克因提出 DNA 分子双螺旋结构模型,与威尔金斯一起,于 1962 年共同获得了诺贝尔生理学或医学奖。

DNA 分子的双螺旋结构模型

DNA 是一种生物大分子。它的基本组成单位是脱氧核苷酸(脱氧核糖核苷酸),许多脱氧核苷酸聚合成为脱氧核苷酸链。组成脱氧核苷酸的碱基有四种:腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和胸腺嘧啶(T)。

沃森和克里克认为:DNA 分子的立体结构由两条脱氧核苷酸链组成,这两条链按照反向平行的方式盘旋成双螺旋结构;DNA 分子中的脱氧核糖和磷酸交替连接,排列在双螺旋结构的外侧,构成 DNA 分子的基本骨架;DNA 分子两条链上的碱基,通过氢键连接成碱基对,排列在双螺旋结构的内侧。DNA 分子中碱基配对有一定的规律:A 与 T 配对,G 与 C 配对。碱基之间的这种一一对应关系,称为碱基互补配对原则(the principle of complementary base pairing)。在碱基对中,A 和 T 之间形成两个氢键,G 和 C 之间形成三个氢键(图 2-2-4)。

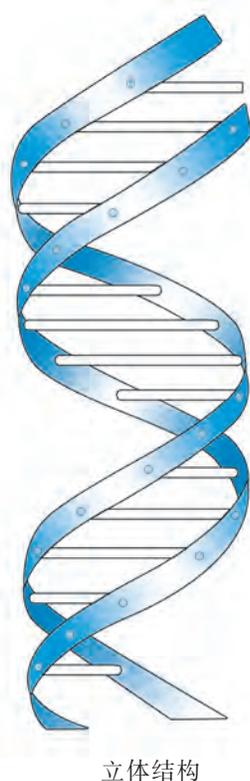
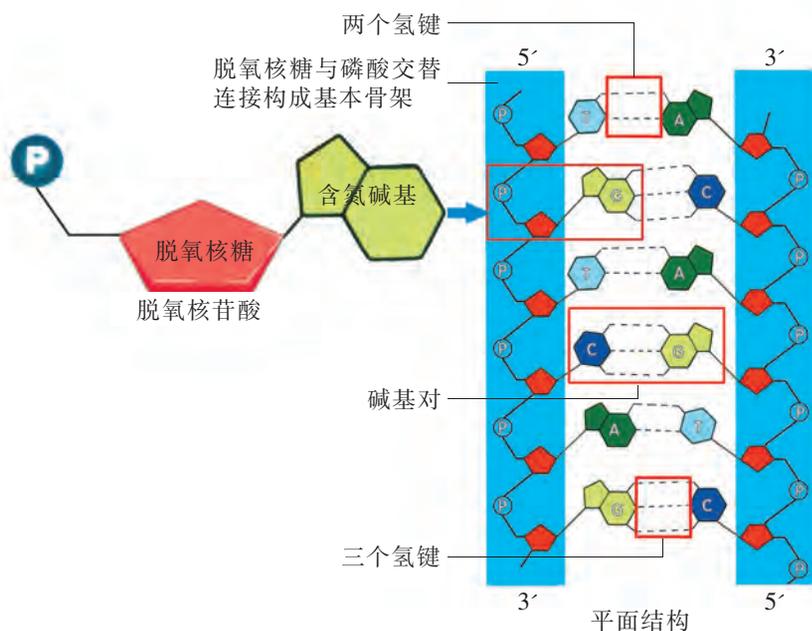


图 2-2-4 DNA 分子的组成和结构示意图

组成 DNA 分子的碱基虽然只有四种,但是碱基对的排列顺序却是千变万化的。例如,一个 DNA 分子如果有 4 000 个碱基对,这些碱基对就可能有 4^{4000} 种排列顺序,而碱基对不同的排列顺序可能代表不同的遗传信息(genetic information)。由此可见,DNA 分子能够储存大量的遗传信息。特定碱基对的排列顺序构成了 DNA 分子的特异性,而碱基对排列顺序的千变万化导致了 DNA 分子的多样性。



实践:

1. 一位同学用不同颜色的纸片制作了一种简易的 DNA 分子结构模型(图 2-2-5)。

2. 小组同学分析该模型的优缺点后,再确定本组的制作计划,并分工准备各种材料。

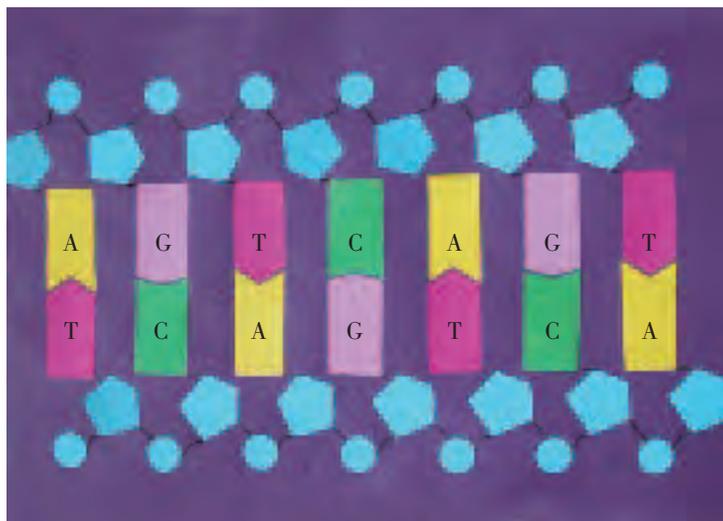


图 2-2-5 一位同学制作的 DNA 分子结构模型示意图

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

建议:先考虑模型和 DNA 分子各部分结构的数量关系,再考虑空间关系。

4. 用准备好的各种材料分别制作相关配件(如脱氧核糖、磷酸、碱基),再将各种配件整合在一起,逐步完成 DNA 分子双螺旋结构模型的制作。

5. 根据设计图,检查已经完成的 DNA 分子双螺旋结构模型,对模型的不足之处加以修正。

6. 全班展示制作的模型,开展小组内自评和小组之间的互评。

讨论:

1. DNA 分子双螺旋结构模型具有什么特点?

2. DNA 分子只含有四种脱氧核苷酸,却能储存大量遗传信息。根据自制的模型,解释原因。



安全使用刀、剪等锐器!

DNA 分子双螺旋结构模型确立之后,科学家们对 DNA 分子结构开展了更深入的研究。例如,脱氧核苷酸链只是 DNA 分子的一级结构,双螺旋结构只是二级结构,在双螺旋的基础上还有进一步的螺旋。



实践:

1. 利用互联网或图书馆, 搜集有关 DNA 分子结构模型建立过程和后续研究的资料; 或以自己希望进一步了解的某个科学家(如沃森、克里克、威尔金斯或富兰克林)为主线, 搜集他(她)的生平、研究成果等资料。资料可包括文字、图片、视频。要注明这些资料的来源。

2. 小组评价资料的可靠性, 在此基础上形成 DNA 分子结构模型建立过程的相

关报告。

3. 采用适当的方式如专题研讨会、读书报告会等, 与其他小组同学对 DNA 分子结构模型建立过程的史实进行交流。

讨论:

1. 沃森和克里克能成功建立 DNA 分子双螺旋结构模型, 原因是什么?

2. 有其他科学家在生物学研究中采用了模型建构法吗?

DNA 分子双螺旋结构模型, 不仅揭示了 DNA 的分子结构, 还为探索遗传物质如何复制、遗传信息如何传递等重大问题提供了全新思路。

DNA 分子通过半保留方式进行复制

DNA 分子能够储存大量的遗传信息, 那么, 遗传信息是怎样传递的呢? 科学家推测, 既然 DNA 分子的两条链是互补的, 那么每条链都应该能作为复制的模板合成互补链, 形成两条子代 DNA 分子。如果把以亲代 DNA 分子为模板合成子代 DNA 分子的过程称为 DNA 分子的复制, 那么, DNA 分子究竟是怎样复制的呢?

有人提出“全保留复制模型”, 即亲代的双螺旋形态结构完全不变, 其子代只是全新的复制品; 也有人提出“分散复制模型”, 即亲代的 DNA 会分散进入子代复制品的每条链中, 亲代和子代的 DNA 都是旧 DNA 和新 DNA 的混合物; 还有些人提出“半保留复制模型”, 即以亲代 DNA 的每条链为模板合成一条互补链, 再与互补链组成子代 DNA。

当然, 在研究中仅有推测是远远不够的。揭示 DNA 分子究竟以何种方式进行复制需要实证。两位美国科学家非常巧妙地设计并实施了一系列实验, 终于揭示了 DNA 分子复制的奥秘。

事实:

1. 在合适的条件下,细菌大约每 20 min 分裂一次,一个细菌分裂一次可以产生两个子代细菌。

2. 为了弄清 DNA 分子的复制方式,1958 年美国科学家米西尔森(M. Meselson,1930—)和斯塔尔(F. Stahl,1929—)设计了一个非常精巧的实验(图 2-2-6)。

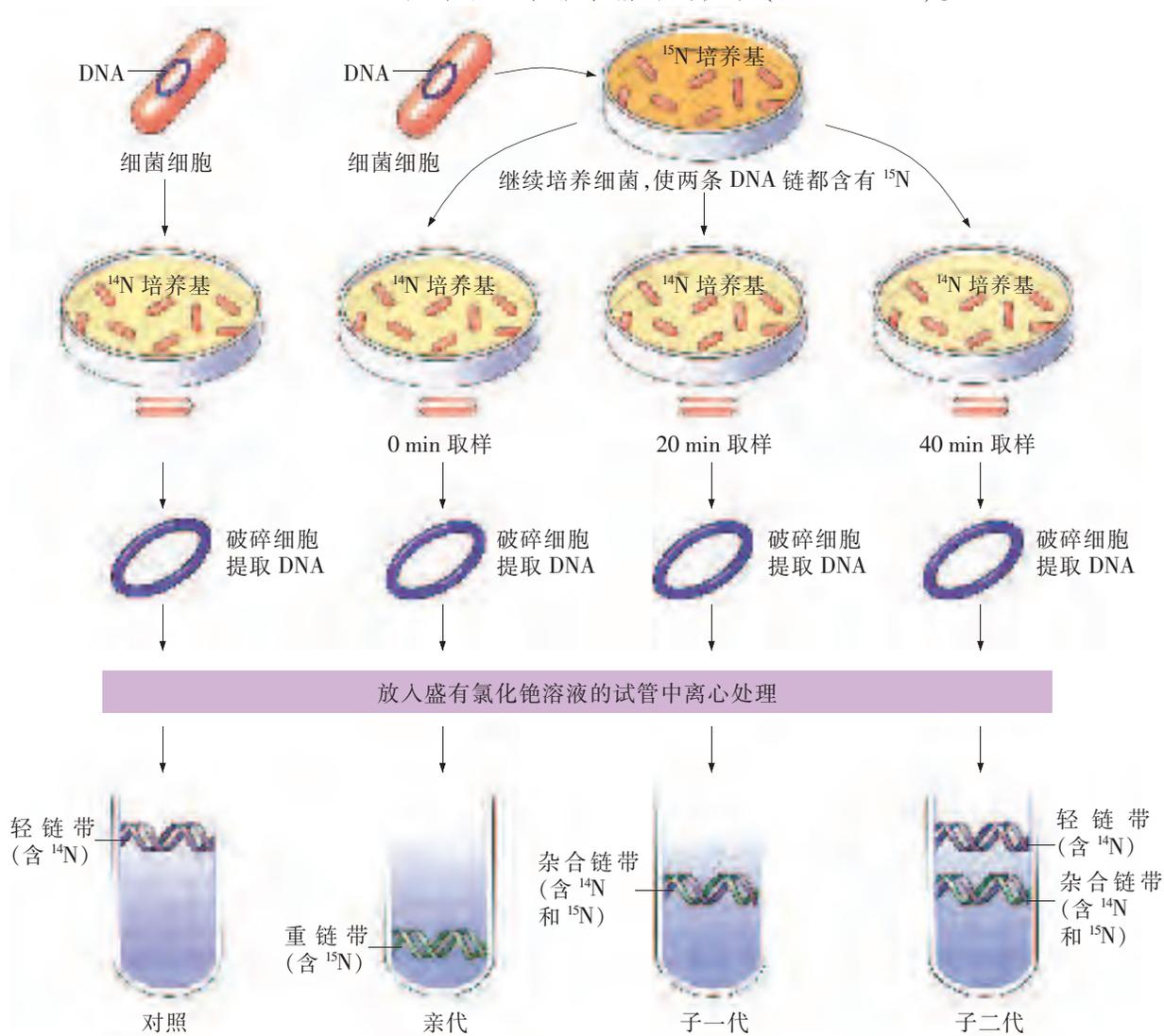


图 2-2-6 证明 DNA 分子半保留复制的实验过程示意图

思考:

1. **分析** 离心处理后,为什么子一代 DNA 分子为杂合链带(含 ^{14}N 和 ^{15}N)?

2. **归纳** 子二代 DNA 分子有什么变化? 归纳出现这种变化的原因。

研究表明,在新合成的每个 DNA 分子中,都保留了原来 DNA 分子中的一条链,因此,这种复制方式被称为 DNA 分子半保留复制(DNA semi-conservative replication)。在 DNA 分子半保留复制中,双螺旋结构为复制提供了模板,碱基互补配对原则保证了复制的精确进行(图 2-2-7)。

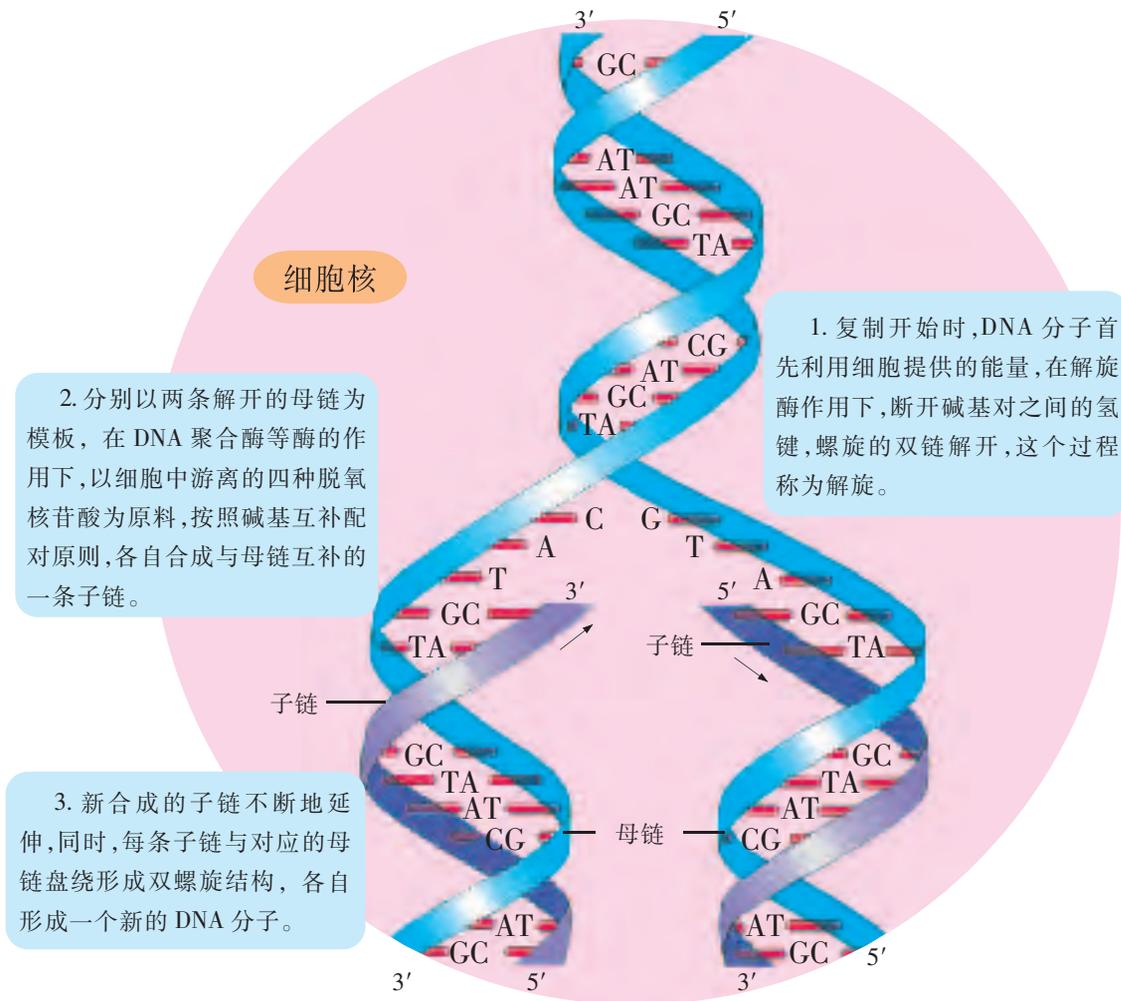


图 2-2-7 DNA 分子半保留复制示意图

进一步研究表明,DNA 分子的复制是一个边解旋边复制的过程,是以 DNA 分子的两条脱氧核苷酸链为模板,在细胞中四种脱氧核苷酸、能量和酶的参与下,通过碱基互补配对合成子代 DNA 的过程。复制结束后,一个 DNA 分子形成两个完全相同的 DNA 分子。正是 DNA 分子的半保留复制,确保了遗传信息代代传递的连续性。



如果想要更多地了解与 DNA 复制有关的知识,可参考下列资料。
吴相钰. 陈阅增普通生物学. 4 版. 北京:高等教育出版社,2014.
第二十一章 遗传的分子生物学 第二节 DNA 复制

本节练习

一、思辨题

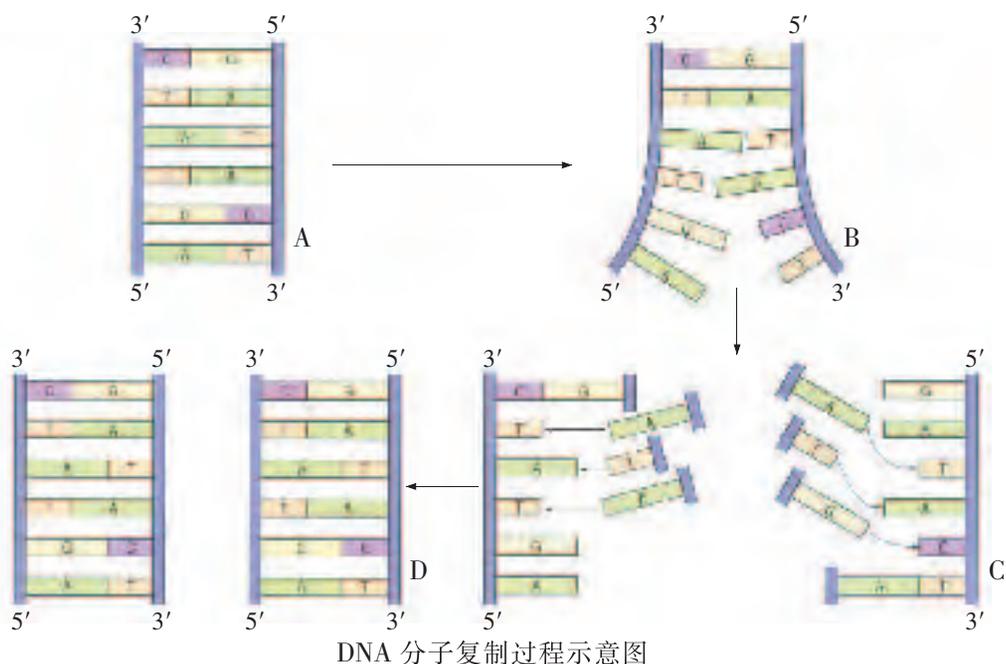
1. 根据 DNA 分子双螺旋结构进行推理,下列推论正确的是 ()

- A. A 和 T 含量高的 DNA 分子更加稳定
- B. 遗传信息多样性的原因是 DNA 分子中碱基种类多样性
- C. 不同 DNA 分子中(A+G)/(T+C)的值不同,这体现了 DNA 分子的多样性
- D. 脱氧核糖与磷酸交替连接构成基本骨架,是 DNA 分子结构稳定的基础

2. 在没有实验证据之前,克里克就猜想 DNA 分子是通过半保留方式复制的。请推测克里克作出上述猜想的依据可能有哪些? 哪些实验证据能够证明 DNA 分子是通过半保留方式复制的?

二、应用题

发现了 DNA 分子双螺旋结构后,克里克就推测 DNA 分子可能以半保留复制的方式进行复制。后来,米西尔森和斯塔尔通过实验证实了克里克的推测。下图是 DNA 分子复制过程(A→B→C→D)的示意图。



(1) 图 A 展示的是部分 DNA 分子模型的平面结构示意图,根据该图说明 DNA 分子结构的主要特征。

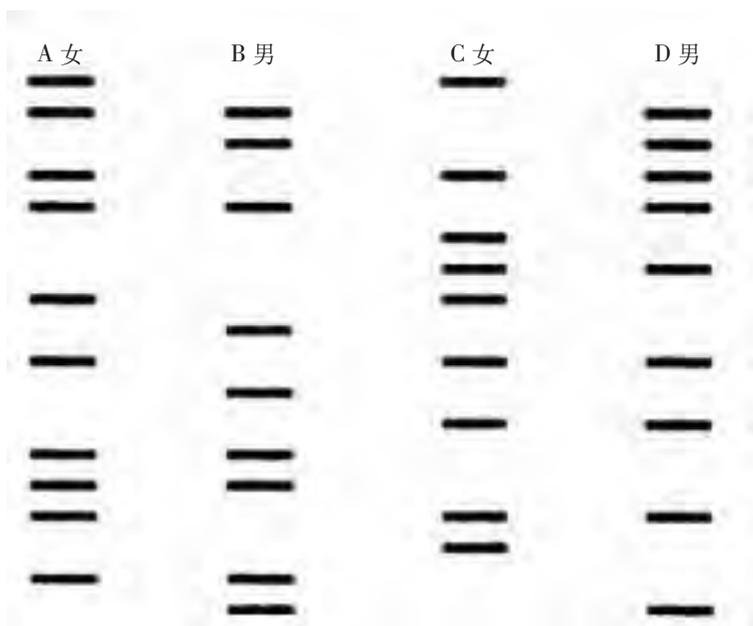
(2) 在上图所示的复制过程中,没有显示相关的酶和所需的能量。尝试在图中的相应位置画出相应的酶,并注明酶的名称。

(3) 图 C 隐含了一些信息,联系 DNA 复制的方式,解释图 C 所示的过程。

目前,鉴定亲子关系的方法主要是 DNA 指纹分析。从人的血液、毛发、唾液中都可以提取 DNA 分子,用于亲子鉴定。

特定的限制性内切核酸酶能将 DNA 分子切割成多个长度不同的片段,再利用电泳等技术分离这些片段,即可获得 DNA 片段图谱,即 DNA 指纹。

下图为 A、B、C、D 四人的 DNA 指纹模式图,其中 B 男和 C 女是夫妻,A 女和 D 男是这对夫妻的子女。



DNA 指纹模式图

提出问题

提出一个想要探究的问题。例如,如果 D 男仅为上述夫妻中一人所亲生,那么,D 男的 DNA 指纹模式图可能是什么样的?

推荐器材

白色纸板、各种颜色的水彩笔、剪刀、橡皮等。

作出假设

假设 D 男为 C 女所亲生,而非 B 男所亲生。

设计和实施活动

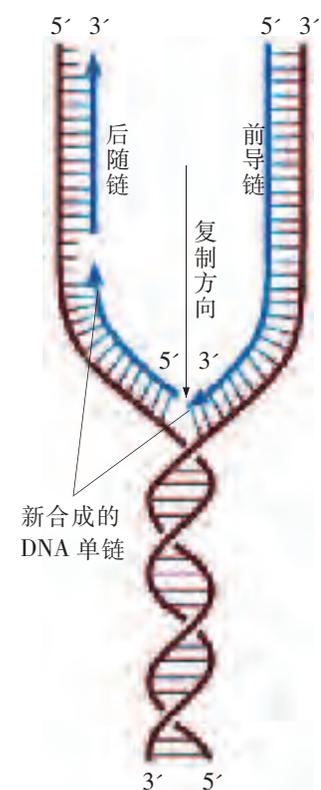
利用 DNA 指纹进行亲子鉴定时,要对数十个 DNA 位点做出检测。如果位点全部一样,就可以确定亲子关系;如果有三个以上的位点不同,则可排除亲子关系。

1. 小组讨论建构 DNA 指纹模式图的注意事项和有关材料。
2. 采用白色纸板、水彩笔等制作 D 男的新 DNA 指纹模式图。
3. 比对原模式图中 A、B、C、D 的 DNA 指纹,分析 D 男的新 DNA 指纹模式图,说明 D 男是否为上述夫妻中的一人所亲生。

结果与分析

根据 DNA 指纹分析,可以确定亲子关系。

DNA 分子复制的半不连续性



DNA 半不连续复制示意图

在细胞内,DNA 分子的两条链都能作为模板,同时合成两条新的互补链。由于 DNA 分子的两条链是反向平行的,每条链都通过磷酸和戊糖的 3'、5' 碳原子相连而成,因此每条链的两端是不同的。其中,一端是 3' 端(3'-羟基),另一端是 5' 端(5'-磷酸基团)。人们推测,DNA 分子中一条链的复制走向为 5'→3',另一条链的复制走向为 3'→5'。而在 DNA 分子复制中,DNA 聚合酶催化合成的方向是 5'→3',而不是 3'→5'。那么,DNA 聚合酶是不是只催化复制走向为 5'→3' 的那条链的复制呢?

针对这个问题,日本科学家冈崎(Okazaki)等人提出了“DNA 半不连续复制”假说,即一条模板链是 3'→5' 走向,其互补链在 5'→3' 方向上连续合成,并称为前导链;另一条模板链是 5'→3' 走向,其互补链也是沿 5'→3' 方向合成,但是与前导链的合成方向正好相反,随着复制的进行会形成许多不连续的片段,最后不连续片段连成一条完整的 DNA 单链,称为后随链。

1968 年,冈崎等人用 ^3H -脱氧胸苷标记 T4 噬菌体并感染大肠杆菌,然后通过一种特殊的离心法分离标记的 DNA 产物,发现在 DNA 分子复制中,短时间内首先出现的是较短的 DNA 片段,接着出现较长的片段。最初出现的 DNA 片段约有 1 000 个核苷酸,称为冈崎片段。许多冈崎片段再由 DNA 连接酶连接成长链。像这样,DNA 复制时,一条链是连续的,另一条链是不连续的,称为 DNA 分子复制的半不连续性。

走近职业



法医在收集毛发,为刑侦提供证据

法医

法医主要从事犯罪证据的调查和鉴定工作。法医能在案发现场采集犯罪嫌疑人等遗留的痕迹(如毛发、血液、精液),进行 DNA 指纹分析、血型鉴定等工作,为刑侦提供准确的证据。

许多具有生物学、医学硕士或博士学位的人在从事法医工作。



如果想要更多地了解本职业的相关情况,可访问我国关于职业介绍的网站。

第三节 遗传信息控制生物的性状

电影《永不消逝的电波》讲述地下工作者在战斗中破译敌特的电报密码,获取了重要信息,使敌特遭受沉重打击。电报是 19 世纪 30 年代发展起来的通信技术,电报密码被用来代替文字或数字远距离传送信息。科学家在破译遗传密码的过程中是不是借鉴了电报编码的思路呢?



积极思维

谁引领了遗传密码的破译?

事实:

1. 科学家破译遗传密码可能借鉴了电报编码的思路,但更重要的是科学思维和科学实验。克里克(图 2-3-1)在 DNA 分子双螺旋结构模型建立之后,就投身于遗传密码的破译研究。当时 DNA 上的遗传信息传递给 RNA 的过程已经研究清楚,但 RNA 如何指导蛋白质合成仍然是一个谜。克里克领导的研究团队考虑,组成蛋白质的氨基酸有 20 种,如果一个碱基决定一个氨基酸,则只能编码 4 种氨基酸;如果两个碱基决定一个氨基酸,则只能编码 16 种氨基酸;那么,至少要有 3 个碱基才足以决定 20 种氨基酸。

2. 遗传密码由 3 个碱基组成吗?它们中间是否有间隔?为了解决这些问题,克里克研究团队设计了精巧的实验:他们用化学试剂去掉噬菌体 DNA 分子中的一个、两个或 3 个核苷酸后,观察删除位点之后的基因能否被正确地“读取”。实验结果表明,只有删除 3 个相邻的核苷酸时,删除位点之后的基因才能被正确地“读取”。反过来,往 DNA 分子上添加一个、两个或 3 个核苷酸,实验结果表明,只有添加 3 个核苷酸时,才不会妨碍添加位点后基因的“读取”。

思考:

分析 克里克研究团队引领了遗传密码的破译工作。他们解决了哪些问题,还有哪些问题没有解决?

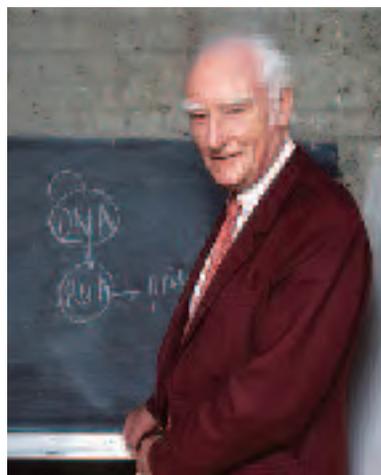


图 2-3-1 克里克

在克里克进行遗传密码破译工作的同时,其他许多科学家也在开展遗传密码研究。很快,遗传密码就被破译了。这样,DNA 分子指导蛋白质合成的全过程也就清楚了。

DNA 分子通过 RNA 指导蛋白质的合成

在沃森和克里克提出 DNA 分子双螺旋结构模型之后,科学家发现,从基因到蛋白质的信息传递不是直接的。那么,谁在其中“牵线搭桥”呢?从基因到蛋白质的过程犹如建筑师“建造房屋”,不仅需要识别“建筑图纸”,还要运输“建筑材料”,最后才能准确无误地“施工建设”。

人们逐渐认识到,多数生物的基因是 DNA 分子上的功能片段,DNA 分子上的遗传信息(基因)通过 RNA 指导蛋白质的合成。那么,在生物细胞中,这一过程是如何完成的呢?科学家首先研究清楚了遗传信息如何进行转录的问题。

遗传信息的转录

DNA 主要存在于细胞核中,而蛋白质的合成是在细胞质中进行的,DNA 所携带的遗传信息是怎样传递到细胞质中的呢?科学研究发现,传递遗传信息的主要是 RNA,RNA 主要是在细胞核中以 DNA 分子的一条链为模板,按照碱基互补配对原则合成的,这一合成过程称为转录(transcription)。

RNA 分子含有四种碱基,除了 A、G、C 外,还有 U(尿嘧啶)。在转录中,是 U 与 A 配对(图 2-3-2)。细胞中和蛋白质合成有关的 RNA 有三种,即信使 RNA(mRNA)、核糖体 RNA(rRNA)、转运 RNA(tRNA)。通过转录(图 2-3-3),DNA 分子上的遗传信息传递到 mRNA 上,然后 mRNA 通过核孔进入细胞质。



图 2-3-2 胸腺嘧啶脱氧核苷酸(左)和尿嘧啶核糖核苷酸(右)分子结构模式图

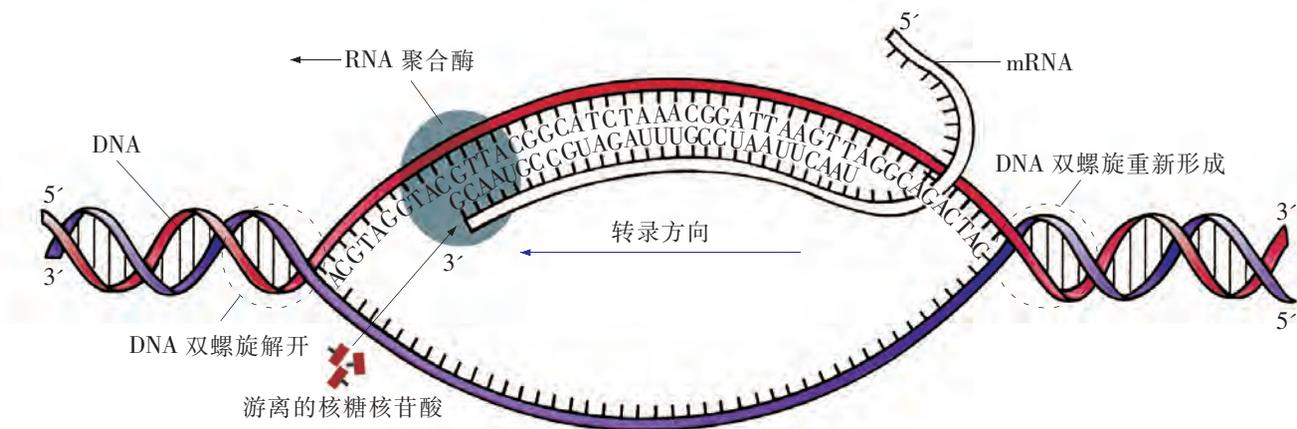


图 2-3-3 转录示意图

遗传信息的翻译

mRNA 上的碱基是如何决定蛋白质中氨基酸的种类、数

量和排列顺序的呢? 要解决这个问题,首先需要搞清楚的就是遗传密码。



积极思维

遗传密码是怎样被破译的?

事实:

1. 1960年,正在从事体外蛋白质人工合成研究的尼伦伯格(M.W. Nirenberg, 1927—2010)和一些青年科学家一起,开始了破译遗传密码的研究。

2. 他们在每支试管中预先加入 ATP、游离的氨基酸、酶和核糖体等,再加入多聚 U(如-UUUUUUUU-),结果其中的一支试管里产生了一些多肽。这让他们非常兴奋,因为他们并不确定多聚 U 是否带有遗传信息。在此基础上,他们精巧地设计实验,最终确认是在加入苯丙氨酸的试管中产生了多肽(图 2-3-4)。

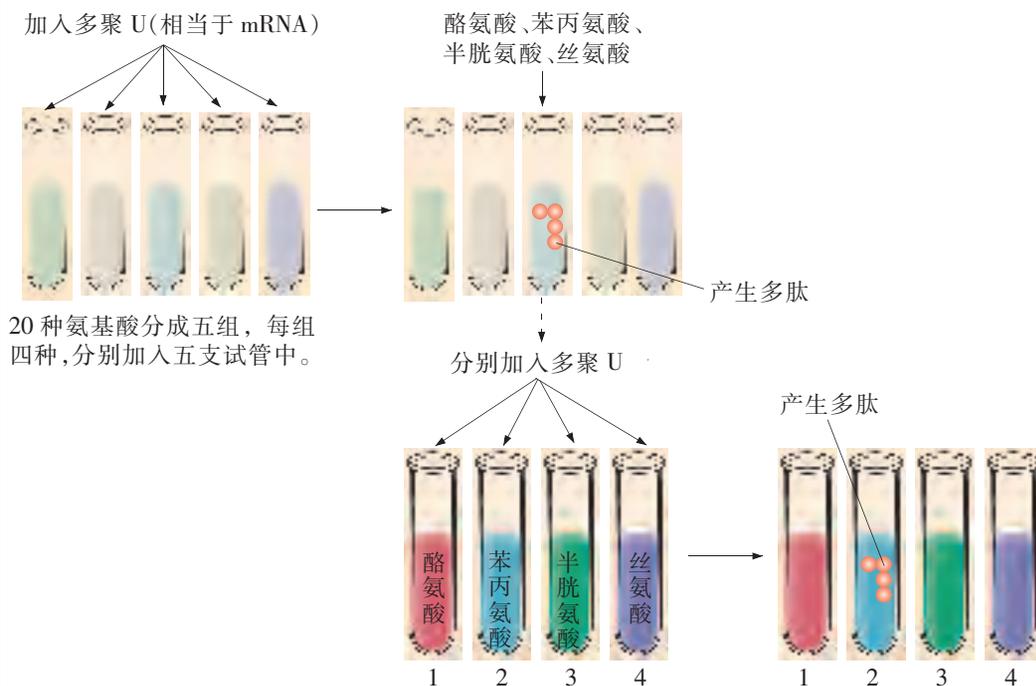


图 2-3-4 破译遗传密码的实验示意图

3. 此后,科学家又不断地改进实验,终于破译出全部遗传密码。

思考:

1. 概括 根据上述实验过程,概括实验结论。
2. 推理 用 AUCAUCAUCAUC 代替多聚 U,会产生什么样的多肽?

上述实验证明,多聚 U 指导了多聚苯丙氨酸的合成。后来科学实验确认,mRNA 中相邻的三个核苷酸上的碱基序列决



图 2-3-5 尼伦伯格

定一个氨基酸。科学家把 mRNA 上决定一个氨基酸的三个相邻的核苷酸称为一个密码子(codon)。通常以密码子中的碱基表示遗传密码。例如,遗传密码 UAU 或 UAC 编码酪氨酸,CAU 或 CAC 编码组氨酸,AAG 或 AAA 编码赖氨酸。遗传密码的破译是生物学史上一个伟大的里程碑,尼伦伯格(图 2-3-5) 等人因成功破译遗传密码而荣获 1968 年诺贝尔生理学或医学奖。

现在已知,在全部 64 个密码子中,有 61 个密码子负责 20 种氨基酸的编码,其中碱基序列为 AUG 的密码子不仅编码甲硫氨酸,而且是真核细胞唯一的起始密码子(翻译开始时的第一个密码子);另外三个(碱基序列为 UAA、UAG、UGA)不编码任何氨基酸,是终止密码子(翻译结束时的最后一个密码子)。科学家将 64 个密码子编制成密码子表(表 2-3-1)。

表 2-3-1 密码子表

第二位核苷酸

		第二位核苷酸					
		U	C	A	G		
第一位核苷酸(5'端)	U	UUU } 苯丙氨酸 UUC } UUA } 亮氨酸 UUG }	UCU } UCC } 丝氨酸 UCA } UCG }	UAU } 酪氨酸 UAC } UAA } 终止 UAG }	UGU } 半胱氨酸 UGC } UGA } 终止 UGG } 色氨酸	U	C
	C	CUU } CUC } 亮氨酸 CUA } CUG }	CCU } CCC } 脯氨酸 CCA } CCG }	CAU } 组氨酸 CAC } CAA } 谷氨酰胺 CAG }	CGU } CGC } 精氨酸 CGA } CGG }	A	G
	A	AUU } AUC } 异亮氨酸 AUA } AUG } 甲硫氨酸(起始)	ACU } ACC } 苏氨酸 ACA } ACG }	AAU } 天冬酰胺 AAC } AAA } 赖氨酸 AAG }	AGU } 丝氨酸 AGC } AGA } 精氨酸 AGG }	U	C
	G	GUU } GUC } 缬氨酸 GUA } GUG }	GCU } GCC } 丙氨酸 GCA } GCG }	GAU } 天冬氨酸 GAC } GAA } 谷氨酸 GAG }	GGU } GGC } 甘氨酸 GGA } GGG }	A	G
						U	C
						A	G
						U	C
						A	G
						U	C
						A	G
						U	C
						A	G

后来,科学家还发现,在细菌体内,除了 AUG 外,碱基序列为 GUG 的密码子,有时也可作为起始密码子,但编码的却是甲硫氨酸。

由于遗传密码的破译,探索 mRNA 指导多肽链合成的研究也取得了突破性的进展。

研究发现,在合成多肽链的过程中,核糖体按照 mRNA 所携带的信息,在 tRNA、多种氨基酸和多种酶的共同参与下,消耗能量,使氨基酸发生脱水缩合反应形成多肽链。其中,tRNA 发挥了独特的作用。

每种 tRNA 分子(图 2-3-6)只能携带一种氨基酸。在合成多肽链时,tRNA 负责将游离在细胞质基质中的 20 种不同的氨基酸运向核糖体。mRNA 携带的信息之所以能正确指导多肽链的合成,要依赖 mRNA 上每个密码子与相应的 tRNA 分子上反密码子(也用三个碱基表示)的结合,而这种结合要遵循碱基互补配对原则。

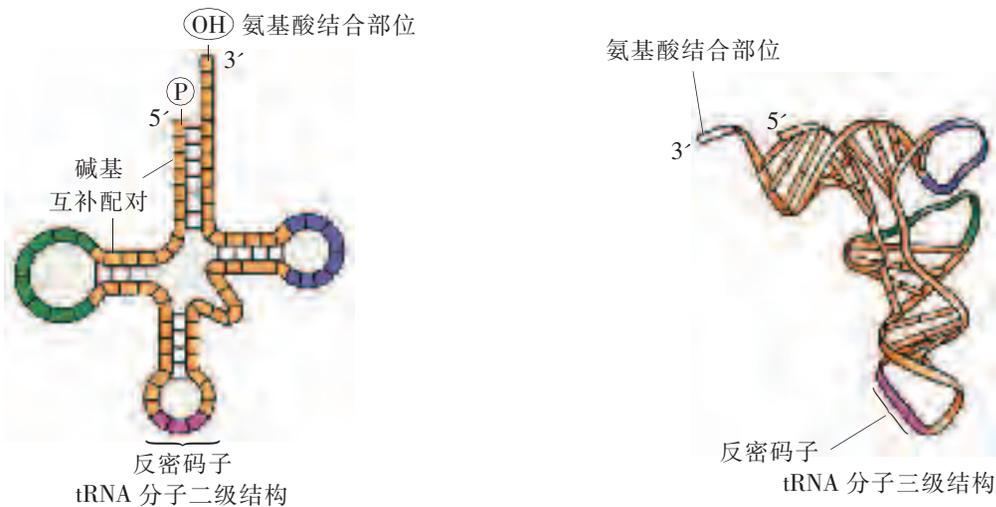


图 2-3-6 tRNA 分子结构示意图

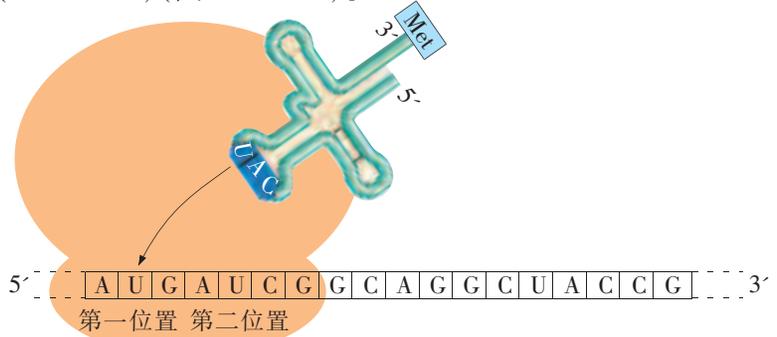
多肽链合成的具体过程是怎样的呢?在 mRNA 指导多肽链合成开始时,mRNA 与核糖体结合,mRNA 上的起始密码子进入核糖体上的第一位置,与携带甲硫氨酸的 tRNA 上的反密码子配对。当另一个携带氨基酸的 tRNA 进入核糖体上的第二位置后,第一位置的 tRNA 上携带的氨基酸通过与第二位置的 tRNA 上携带的氨基酸形成肽键,而转移到第二位置的 tRNA 上。然后,第一个空载的 tRNA 离开核糖体,核糖体在 mRNA 上发生位移,原先第二位置的 tRNA 前移到第一位置上,而空出来的第二位置又为接受携带氨基酸的 tRNA 做好准备……上述过程反复进行,多肽链不断延长。当核糖体在 mRNA 上移动并遇到终止密码子时,在释放因子参与下,多肽链合成过程即停止,多肽链释放出来。

综上所述,在细胞中,以 mRNA 为模板,从一个特定的起始位点开始,按照每三个相邻的核糖核苷酸代表一个氨基酸

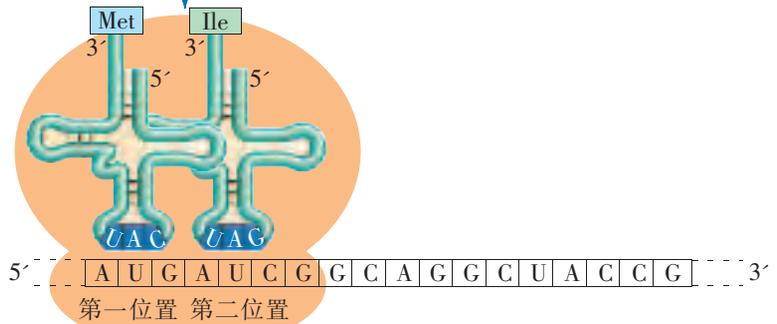
比较、归纳 mRNA、tRNA 和 rRNA 在蛋白质合成中的作用。

的原则，依次合成具有一定氨基酸顺序的多肽链的过程称为翻译(translation)(图 2-3-7)。

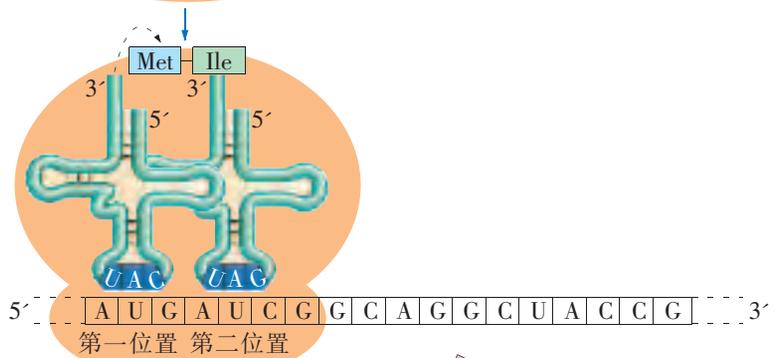
第 1 步 mRNA 进入细胞质,与核糖体结合。携带甲硫氨酸(Met)的 tRNA,通过与碱基 AUG 互补配对,进入第一位置。



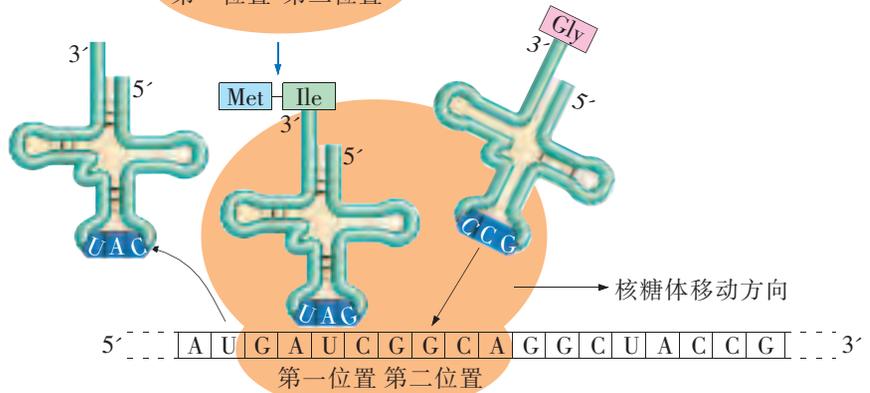
第 2 步 携带异亮氨酸 (Ile) 的 tRNA 以同样的方式进入第二位置。



第 3 步 甲硫氨酸通过与异亮氨酸形成肽键而转移到占据第二位置的 tRNA 上。



第 4 步 核糖体读取下一个密码子,原来占据第一位置的 tRNA 离开核糖体,占据第二位置的 tRNA 进入第一位置,一个新的携带甘氨酸(Gly)的 tRNA 进入第二位置,继续肽链的合成。



重复步骤 2、3、4,直至核糖体读取到 mRNA 上的终止密码子时,释放因子进入该位置,多肽链合成停止并被释放。

图 2-3-7 真核细胞中翻译过程示意图

一个 mRNA 分子上可以结合多个核糖体,同时进行多条多肽链的合成。多肽链合成后,从核糖体上脱离,经过盘曲、折叠、修饰等加工,形成特定的空间结构,最终成为具有一定功能的蛋白质分子。

中心法则诠释了基因与生物性状的关系

遗传信息可以从 DNA 流向 DNA(DNA 自我复制),也可以从 DNA 流向 RNA(转录),进而流向蛋白质(翻译)。这可以用 1957 年克里克提出的中心法则(图 2-3-8)来表示。当时,克里克认为,遗传信息流从 DNA 到 RNA 再到蛋白质是单向的。

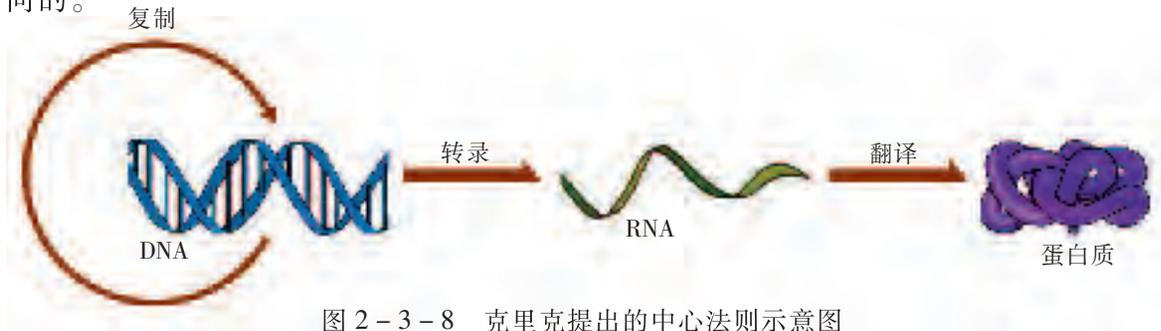


图 2-3-8 克里克提出的中心法则示意图



积极思维

遗传信息流是单向的吗?

事实:

1. 流行性感冒病毒等 RNA 病毒,在感染人体后,它们的 RNA 能够自我复制并以自身为模板指导蛋白质的合成。
2. 劳斯肉瘤病毒等 RNA 病毒,能以自身 RNA 为模板,反向合成一段 DNA,再以这段 DNA 为模板,互补合成病毒 RNA。
3. 朊病毒是一类不含核酸而仅由蛋白质构成的具有感染性的因子。朊病毒与正常蛋白质接触后能改变其折叠状态,将其变为朊病毒。朊病毒能引起羊瘙痒症、疯牛病。

思考:

质疑 根据上述事实,我们会质疑克里克提出的中心法则吗?如果有修改意见,怎样标示在图 2-3-8 上呢?

中心法则告诉我们,基因能指导蛋白质的合成。一方面,基因能通过控制蛋白质的结构直接控制生物性状。例如,敲除斑马鱼的一种 *tbx4* 基因,相关蛋白质的缺失会导致斑马鱼没有腹鳍。另一方面,基因还能通过控制酶的合成控制代谢过程,进而间接控制生物性状。例如,一个人由于酪氨酸酶基因异常不能合成酪氨酸酶,进而不能将酪氨酸转变为黑色素,结果表型为白化病。这说明一个基因一般控制一个性状。但是,基因和性状之间的关系也不总是线性的,有时多个基因控制一个性状,如人的身高就受到多个基因的综合作用;有时一个基因影响多种性状,如控制豌豆开紫色花的基因也控制其种皮呈现灰色的性状。

细胞分化的本质是基因选择性表达

多莉羊的成功克隆说明乳腺细胞含有全套基因组序列，而不是只保留与乳腺细胞特征相关的基因。有人统计过，虽然每个人都来自一个受精卵，但受精卵通过分裂和分化形成了约 200 种不同类型的细胞，如血细胞、肌细胞、神经细胞，每种类型细胞中的 DNA 序列都是相同的，那么，为什么基因组内的遗传信息会在特定发育阶段、特定组织部位、特定细胞类型上有不同的表达呢？这与基因选择性表达有关。

在不同的体细胞中，虽然基因组序列都一样，但基因的表达却是有选择性的。例如，在鸡的输卵管细胞、红细胞和胰岛细胞的 DNA 中，都存在卵清蛋白基因、珠蛋白基因和胰岛素基因，它们分别控制卵清蛋白、珠蛋白和胰岛素等蛋白质的合成。科学家在检测基因的表达情况后发现，仅输卵管细胞中有卵清蛋白 mRNA，仅红细胞中有珠蛋白 mRNA，仅胰岛细胞中有胰岛素 mRNA。

基因选择性表达的机制非常复杂，涉及多种调控方式。例如，不参与编码蛋白质的微 RNA(miRNA)也能在转录后介导对 mRNA 的降解，一些 miRNA 具有组织特异性和时序性，即只在特定的组织或某个发育阶段起着调控作用。

基因选择性表达造成了细胞分化，形成了在形态、结构和功能上不同的细胞类型。不同类型的细胞形成了组织、器官(系统)和个体，因此，细胞分化是多细胞生物个体发育的基础。



在人的皮肤细胞中有胰岛素基因，但它们没有表达。为什么呢？

表观遗传及其作用机制

明确了生物的基因组序列并不代表已经了解生命的全部奥秘。例如，为什么我们在同一棵树上找不到两片一模一样的叶子？为什么同卵双生子总会存在这样或那样的差异？像这种 DNA 序列一样而表型不一样的现象，用遗传学理论很难解释，近年来发展迅猛的表观遗传学(epigenetics)为我们打开了新视角。表观遗传学主要研究非基因改变所致基因表达水平的变化。

表观遗传(epigenetic inheritance)是指生物体基因的碱基序列保持不变，而表型发生可遗传变化的现象。表观遗传在一定的条件下才能遗传给后代。自然界中存在一些非常典型的表观遗传现象。例如，多年生花卉柳穿鱼通常是对称花型，在自然界中也发现了不对称花型的柳穿鱼。1999 年，英国科学家科恩(E. Coen)等人在《自然》上发表文章，揭示了柳穿鱼花型改变的分子机制。他们发现，对称花型的柳穿鱼，基因 *Lcyc* 甲基化水平低，基因正常表达；不对称花型的柳穿鱼，基因

Lcyc 发生了高度甲基化,引起基因表达水平下降,最终导致柳穿鱼的花器官由对称变成了不对称(图 2-3-9)。他们还证明了这种高度甲基化能通过种子遗传给后代。

基因组表观遗传修饰具有 DNA 甲基化和组蛋白修饰两种重要形式。DNA 甲基化主要发生在基因组 DNA 上某些区域的胞嘧啶上,它的第 5 位碳原子和甲基之间通过共价键结合,被修饰为 5-甲基胞嘧啶。组蛋白修饰是指在生物体内不同酶的作用下,在核小体的组蛋白不同氨基酸中加上多种化学基团的现象。这种修饰能改变染色质状态及其开放程度,进而调控基因的表达。2018 年,我国科学家运用体细胞核移植技术首次克隆出“中中”“华华”两只猕猴。在克隆过程中,科学家通过改变表观遗传修饰的水平,提高了猕猴胚胎发育的成功率。



图 2-3-9 柳穿鱼花型改变的表现遗传现象

问题与讨论

有研究表明,吸烟会使人的体细胞内 DNA 的甲基化水平升高,而戒烟多年后, DNA 的甲基化水平会降低。

表观遗传具有可遗传的特点。上述研究说明表观遗传还具有什么特点。尝试提出假说,并通过查阅资料进行解释。

表观遗传现象在自然界中广泛存在。其中,蜂王与工蜂的异型分化(图 2-3-10)就是一种表观遗传现象。在一个蜂群中,所有刚孵化出来的幼虫都能取食蜂王浆。3 天后,只有为数极少的幼虫能继续取食蜂王浆,发育为蜂王;绝大多数幼虫只能取食花粉和花蜜,发育为工蜂。一些研究表明,*Dnmt3* 蛋白是一种 DNA 甲基转移酶,它是 *Dnmt3* 基因的表达产物,能在没有被甲基化的 DNA 区域添加甲基基团。敲除 *Dnmt3* 基因后,蜜蜂幼虫发育为蜂王,这跟取食蜂王浆有相同的效果。这提示蜂王浆的作用之一应该与改变重要基因的甲基化特征有关。在蜂王和工蜂的脑中具有不同的 DNA 甲基化特征,而在被敲除了 *Dnmt3* 基因的蜜蜂的脑中,其 DNA 甲基化特征与那些由蜂王浆诱导的正常蜂王相似。可见,持续取食蜂王浆的营养效应之一与 DNA 甲基化有关。

当然,关于营养条件如何通过表观遗传导致蜂王和工蜂的异型,还有许多不明之处。但是,蜜蜂的异型分化明确启示我们,基因并不决定一切,许多现象不能简单地用基因型决定表型的遗传学理论来解释,而更可能是 DNA 序列信息、表观遗传信息和环境信息之间相互作用,共同调控着生物的各种生命活动。



图 2-3-10 蜂王(左)和工蜂(右)异型



有人认为,表观遗传学颠覆了传统的遗传学理论。这种观点对吗?为什么?

本节练习

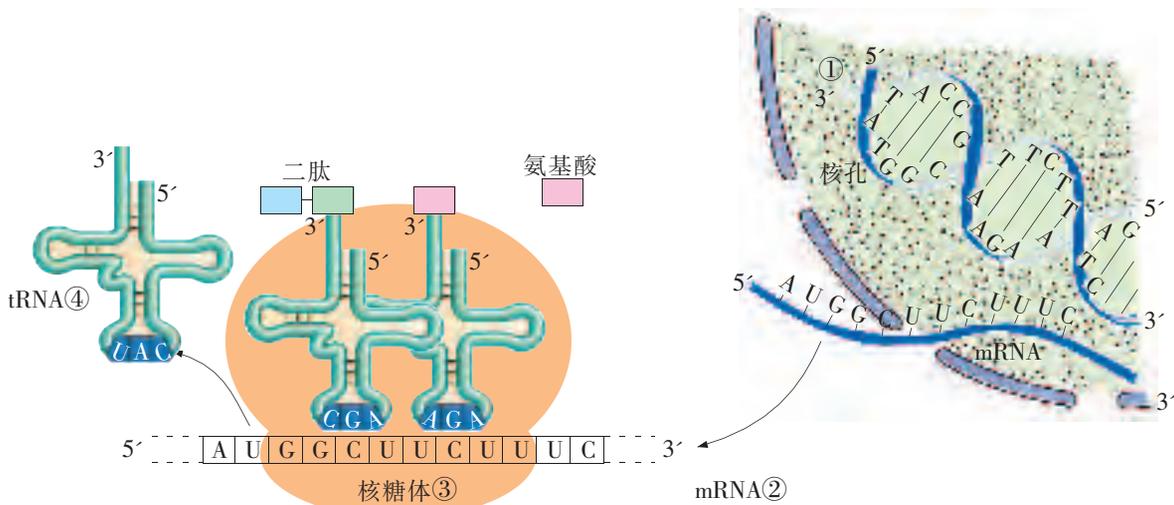
一、思辨题

1. 甲硫氨酸是人体的一种必需氨基酸，编码它的遗传密码是 AUG。那么，转录它的 DNA 分子片段中核苷酸种类有 ()
- A. 3 种 B. 4 种 C. 5 种 D. 8 种
2. 下列关于蛋白质合成的叙述，与事实不符的是 ()
- A. 翻译过程分为起始、延伸和终止三个阶段 B. 核糖体是蛋白质合成的场所
- C. 翻译过程中 tRNA 沿着 mRNA 移动 D. 遇到终止密码子，翻译自行停止

二、应用题

1. 自克里克提出中心法则以后，随着实验数据的不断积累，中心法则还在不断发展。对此，你有什么感悟？大胆猜测中心法则还可能发生哪些变化？

2. 基因指导蛋白质合成的过程是通过转录和翻译两个过程实现的。下图为真核细胞中翻译过程示意图。



真核细胞中翻译过程示意图

- (1) 上图中作为翻译模板的 mRNA 是怎样形成的？这一过程可发生在细胞的哪些结构内？
- (2) 经过翻译过程合成的蛋白质分子是生命活动的体现者。蛋白质分子除了决定细胞的形态结构外，对细胞代谢也有重要影响。尝试举例说明。
- (3) 上图中，mRNA 上共标注了 12 个碱基(部分)，查一查密码子表，它们分别代表哪几种氨基酸？
- (4) 上图所示的翻译过程其实在不同的细胞中是有选择地进行的。有人认为，如果一个生物体的细胞中基因全部都能表达，那么，人就不会患糖尿病。因为当胰岛细胞失去合成胰岛素的功能时，皮肤细胞、肌肉细胞等也能合成胰岛素。这样的观点正确吗？为什么？



如果想要更多地了解与基因指导蛋白质合成有关的知识，可参考下列资料。

吴庆余. 基础生命科学. 2 版. 北京: 高等教育出版社, 2006.

第五章 遗传及其分子基础 第三节 遗传密码与蛋白质合成

基因沉默与表观遗传

2006年10月2日,瑞典卡罗琳医学院诺贝尔奖评审委员会宣布,2006年度诺贝尔生理学或医学奖授予美国科学家菲尔(A.Z. Fire,1959—)和梅洛(C.C. Mello,1960—),以表彰他们发现了“RNA 干扰机制——双链 RNA 沉默基因”。

卡罗琳医学院在颁奖声明中称,2006年诺贝尔生理学或医学奖获得者发现了一种可以针对特定基因降解其 mRNA 的方式,在这种 RNA 干扰现象中,双链 RNA 以非常明确的方式抑制了基因的表达。植物、动物都存在 RNA 干扰现象, RNA 干扰对基因表达的调控、病毒感染的防护、跳跃基因的控制等具有重要的意义。RNA 干扰已经作为一种强大的“基因沉默”技术被用于全球的实验室,来确定各种病症中起主要作用的基因。

基因沉默与 DNA 的甲基化修饰,组蛋白甲基化、去乙酰化,非编码 RNA 作用等反应过程有关。基因沉默发生在两种水平上,一种是由 DNA 甲基化等引起的转录水平上的基因沉默;另一种是转录后的基因沉默,即在基因转录后的水平上通过对靶标 RNA 进行特异性降解而使基因失活。RNA 干扰特异性作用于 mRNA,导致靶标 mRNA 的降解,是一种转录后水平上的表观遗传调控机制。

基因沉默是基因表达调控的重要方式和自我保护机制。对基因沉默进行深入研究,可能帮助我们进一步揭示生物体基因表达调控的本质。



菲尔



梅洛



本章小结

概念回顾

●遗传信息控制生物性状,并代代相传。亲代传递给子代的遗传信息主要编码在 DNA 分子上,DNA 通过半保留方式进行复制,这种方式确保了遗传信息代代相传的连续性。病毒重建实验说明 RNA 病毒的遗传物质是 RNA。

●DNA 是主要的遗传物质。DNA 分子的组成元素、基本组成单位和空间结构特点等可以归纳为下表。

DNA 分子主要内容列表

组成元素	C、H、O、N、P
基本组成单位	四种脱氧核苷酸
空间结构特点	两条长链反向平行,并在碱基互补配对原则下形成双螺旋结构
多样性的原因	碱基对的排列顺序千变万化
特异性的原因	特定的碱基排列顺序编码遗传信息

●DNA 分子上的遗传信息通过 RNA 指导蛋白质合成。生物的性状主要通过蛋白质表现。生物性状(表型)还与表观遗传和环境因素有一定关系。每个体细胞都具有全套遗传信息,但基因的选择性表达导致了细胞分化。

●DNA 甲基化、组蛋白修饰等因素导致基因在其碱基序列不变的情况下,表达情况发生可遗传的变化,这就是表观遗传。表观遗传机制可以解释蜜蜂的异型分化、柳穿鱼花型改变等遗传学理论无法解释的现象。

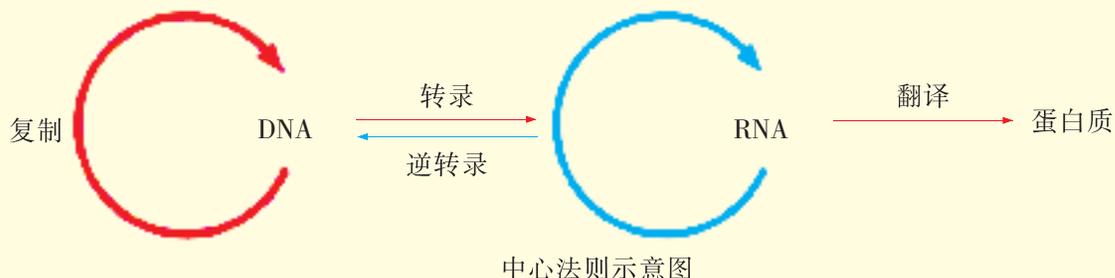
素养提升

●基于“遗传信息控制生物性状,并代代相传”的大概念建构过程,认同生物学不仅是一个结论丰富的知识体系,也包括科学家认识自然现象和规律的一些特有的思维方式和探究过程。基于中心法则不断被完善的有关事实和表观遗传学的发展事实,认同“科学知识可能随着研究的深入而改变”的科学本质观。

●基于格里菲斯、艾弗里、赫尔希、蔡斯、尼伦伯格、沃森和克里克等科学家的研究经历,认同“科学是创造性的工作”“科学工作采用基于实证的范式”等科学本质观。

本章练习

1. “中心法则”最先由克里克提出,指的是“遗传信息从 DNA 传递给 RNA,再从 RNA 传递给蛋白质,即完成遗传信息的转录和翻译的过程”。后来又有新的科学发现,中心法则不断得到完善。观察下图并回答问题:



(1) 如果 DNA 一条链上的一段碱基序列为 5' TACTTACGATCTAGTACGTAG3', 以此为模板,通过转录和翻译,所形成的多肽的氨基酸序列是什么?

(2) 乙型肝炎病毒是 DNA 病毒,该病毒的 DNA 是乙肝病毒复制的基础。在它携带的遗传基因的指导下,复制出子代病毒 DNA,合成蛋白质外壳。请推测肝脏细胞内乙肝病毒蛋白质的合成过程,并用文字和箭头等表示。

(3) 乙型脑炎病毒含有一条单链 RNA,该 RNA 编码包括病毒 RNA 聚合酶在内的所有病毒蛋白。请推测乙型脑炎病毒 RNA 在细胞内复制的大致过程。

(4) 以 RNA 为模板,经逆转录酶作用会形成双链 DNA,据此推测逆转录酶可能具有哪些催化活性?

(5) 朊病毒能导致牛羊患“疯牛病”,其只含有蛋白质(SC 型 PrP)。朊病毒致病机理为:朊病毒的 SC 型 PrP 接触到了生物体内正常的 C 型 PrP,导致 C 型 PrP 变成了 SC 型 PrP。尝试分析朊病毒的发现对“中心法则”产生了什么影响?

2. 中心法则的建构过程说明:科学有时是在“建构—推翻—再建构”中曲折前行的。正当大家认为基因型决定表型的遗传奥秘已经被完全揭示的时候,科学家又发现自然界中还有很多生命现象难以用孟德尔的遗传规律去解释。正当许多人认为遗传学对生命现象和遗传本质的研究愈加清晰的时候,表观遗传学出现了。

(1) 尝试通过实例说明表观遗传现象。这些实例能说明表观遗传学动摇了中心法则的科学性吗?

(2) 根据现阶段对表观遗传学的认识,大胆推测其进一步发展对现有“遗传规律”的影响。

3. 在这一章里,从“DNA 是多数生物的遗传物质”的科学探究史中,我们认同了 DNA 是生物的主要遗传物质的观点,还学到了开展科学探究的基本方法;从 DNA 分子结构的科学探究史中,我们知道了 DNA 分子一般由两条反向平行的长链形成双螺旋结构,也学到了科学探究的模型建构法。通过学习科学家的探究实例,我们还有什么感悟?



如果想要更多地了解与本章有关的内容,可访问:
细胞生物学、遗传学、表观遗传学、进化生物学等相关的网站。



我国航天育种的产品琳琅满目

第三章

生物的变异

普通的青椒种子经历太空遨游返回地面之后,经过选育,能培育成五颜六色、茎秆粗壮、果型更大和营养价值更高的太空椒。太空椒吃起来清香润滑、鲜嫩可口。

这些普通的青椒种子在太空中究竟发生了怎样的变化?除此之外,农业生产中还有哪些育种方法?这些育种方法依据了哪些遗传学原理?人类遗传病和遗传物质的变异有什么关系?

第一节 染色体变异及其应用

染色体是 DNA 的主要载体,每一种生物细胞中的染色体数量一般都是恒定的。从 20 世纪初开始,科学家就不断地发现生物细胞中染色体的结构和数量会发生各种异常。染色体的各种异常其实就是变异。科学家对染色体结构变异的认识,最早是从观察果蝇幼虫唾腺染色体开始的。那么,在观察果蝇幼虫唾腺染色体的过程中,科学家发现了什么样的染色体变异呢?



积极思维

果蝇幼虫唾腺染色体的异常说明了什么?

事实:

1. 果蝇幼虫唾腺染色体一般长约 $400\ \mu\text{m}$, 宽约 $5\ \mu\text{m}$, 比普通的染色体粗大很多。这是因为唾腺染色体(染色质)经过多次复制后并不分开。在光学显微镜下观察到的一条染色体,实际上是由数千条染色质丝组成的。

2. 在光学显微镜下,一位科学家观察到唾腺染色体某些部位呈现异常形态,如图 3-1-1 A 所示。经过思考,他推测染色体发生了一种如图 3-1-1 B 所示的结构变异。



图 3-1-1 染色体结构变异示意图

思考:

1. **分析** 如果我们观察到了上述现象,会考虑这是染色体发生了变异吗?

2. **联想** 科学家的上述推测对我们有什么启发呢? 由此联想一下,染色体还可能发生哪些结构变异?

现在已知,在一些因素的作用下,染色体的结构和数量有可能发生一定的变异。这些变异会影响生物体或细胞的生命活动。那么,染色体一般会发生哪些变异呢?

染色体结构会发生变异

在光学显微镜下,一般无法直接观察到基因结构的改变,但有可能观察到染色体的某些结构变异。



边做边学

模拟染色体的结构变异

实践:

1. 染色体结构变异主要是由染色体断裂所形成的片段不正常地重新连接所致,包括缺失、重复、倒位和易位四种类型。观察图 3-1-2,小组交流观察结果。

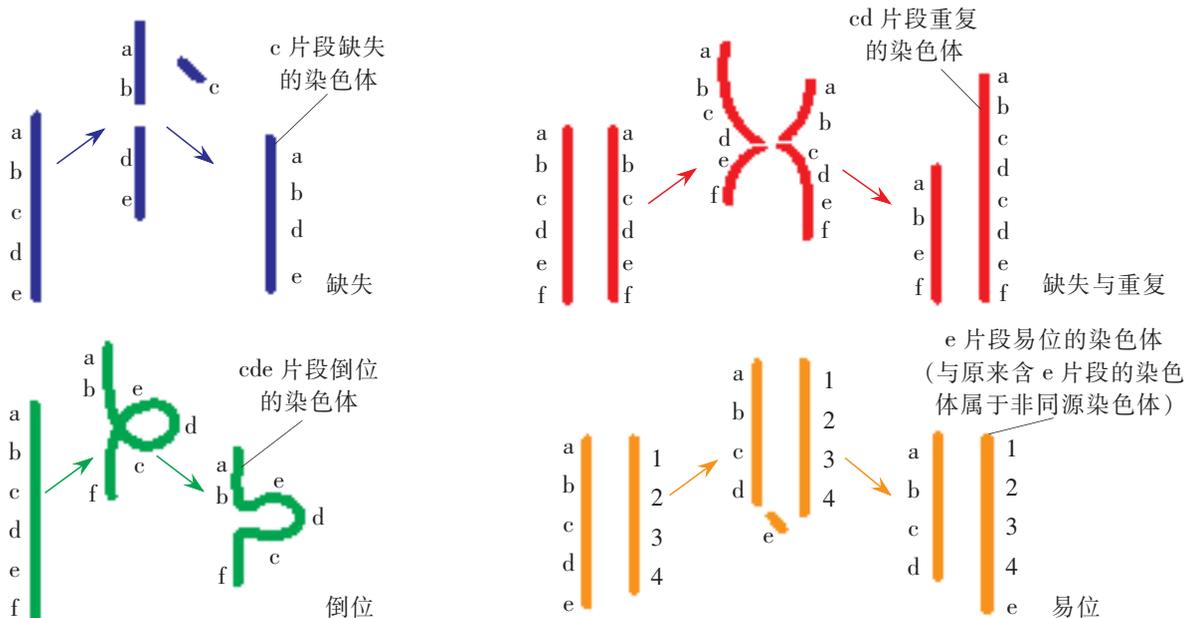


图 3-1-2 四种染色体结构变异示意图

2. 设计模拟染色体结构变异的方案。
3. 按照方案,模拟染色体的各种结构变异。

讨论:

我们能发现不同于上述类型的结构变异吗?

由细胞中染色体发生的缺失、重复、倒位和易位现象可以得出,染色体的结构变异会改变染色体上基因的数量或排列顺序,从而导致性状的变异。大多数染色体的结构变异,对生物体是不利的,有时甚至会导致生物体死亡。在正常情况下,染色体发生结构变异的概率是很低的。当细胞受到电离辐射、病毒感染或化学药剂诱导时,染色体发生结构变异的概率会增加。

人类的许多遗传病就是由染色体的结构变异引起的。例如,人第 5 号染色体的部分缺失会引起猫叫综合征,患者在婴儿期的哭声就像猫叫一样,两眼距离过宽,生长发育迟缓,存在严重的智力障碍。

染色体数量会发生变异

在正常情况下,每种生物体细胞的染色体数量都是恒定的(表 3-1-1)。不同物种之间,染色体数量差别很大,少的只有几对,多的可达数百对。例如,马蛔虫的体细胞只含两对染色体,而瓶尔小草的体细胞含 510 对染色体。细胞中的一组非同源染色体,形态和功能各不相同,但又互相协调,共同控制生物的生长、发育、遗传和变异,称为一个染色体组(genome)。例如,人的精子或卵细胞中有 23 条非同源染色体,构成一个染色体组;而人的体细胞中有 23 对染色体,构成两个染色体组。



有人认为,越高等的生物体细胞中的染色体数量越多。这种观点对吗?为什么?

表 3-1-1 一些生物体细胞中的染色体数量与染色体组数

动物	染色体/条	染色体组/个	植物	染色体/条	染色体组/个
金丝猴	44	2	普通小麦	42	6
黄牛	60	2	陆地棉	52	4
猪	38	2	烟草	48	4
狗	78	2	大麦	14	2
猫	38	2	玉米	20	2
马	64	2	番茄	24	2
驴	62	2	豌豆	14	2
兔	44	2	蚕豆	12	2
鸡	78	2	甘蓝	18	2
家蚕	56	2	拟南芥	10	2

由受精卵发育而成的生物个体,体细胞中含有两个染色体组的称为二倍体(diploid),含有三个或三个以上染色体组的称为多倍体(polyploid)。目前已知,几乎全部动物和超过一半种类的高等植物都是二倍体。

染色体数量以染色体组的方式成倍地增加或减少,或个别染色体增加或减少,都称为染色体数量的变异。因此,染色体数量的变异分为整倍性变异和非整倍性变异两种。

染色体整倍性变异又分为单倍性变异和多倍性变异。体细胞含有的染色体数量等于本物种配子含有的染色体数量的变异是单倍性变异,由此产生的个体称为单倍体(haploid)。在动物中,果蝇、蛙、蝾螈、鸡和小鼠的单倍体都曾有过报道,但它们都不能正常发育,在胚胎期即死去。但也有例外,如蜜蜂中的雄蜂是由未受精的卵发育来的单倍体。一个蜜蜂群体中

的蜂王和工蜂是二倍体,体细胞中有 32 条染色体;而雄蜂是单倍体,体细胞中只有 16 条染色体。植物中也有许多自然发生的单倍体,如番茄、棉花、咖啡、小麦中都有自发的单倍体。普通小麦体细胞中含 42 条染色体(图 3-1-3),而其单倍体的细胞中含 21 条染色体。

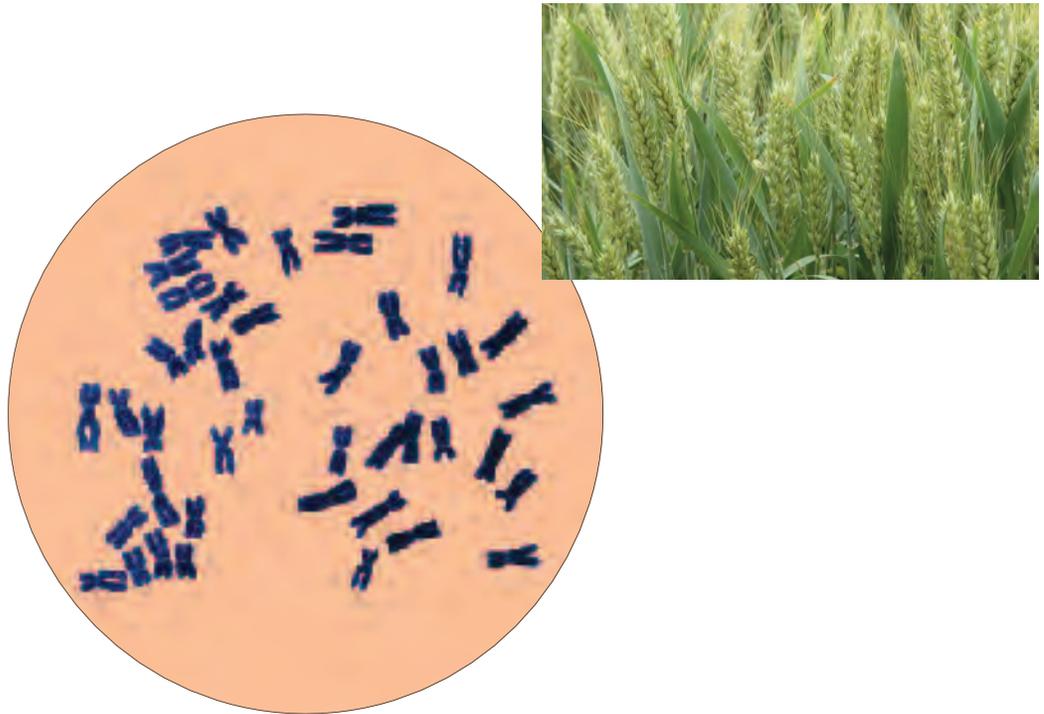


图 3-1-3 普通小麦及其体细胞中的染色体示意图



香蕉是果实,果实中几乎没有种子。尝试推理香蕉的繁殖方式。

与二倍体细胞相比,具有更多染色体组的变异是多倍性变异,由此产生的个体是多倍体。具有偶数染色体组的多倍体植物,在减数分裂中,若染色体能够配对,一般是可育的。具有奇数染色体组的多倍体植物,在减数分裂中染色体不能正常配对,是不可育的。例如,市场上销售的香蕉是三倍体,含三个染色体组,减数分裂中染色体在联会时会发生配对紊乱,产生不可育的配子,因此果实里几乎没有种子。一般情况下,动物多倍性变异是致死性的。

与整倍性变异相比,非整倍性变异只是增减一条或几条染色体,增减后的染色体数量不是整倍数。一般情况下,动物染色体的非整倍性变异往往是致死性的,植物染色体的非整倍性变异产生的影响相对较小。

在低温、电离辐射、化学药剂等的作用下,生物体的染色体数量可能发生改变,进而产生可遗传的变异。

染色体变异在育种上得到广泛应用

在育种工作中,传统的杂交育种(cross breeding)方法一直受到重视。在遗传学上,杂交育种是将两个或多个品种的优良性状通过杂交集中在一起,再经过选择和培育获得新品种的方法。

在杂交过程中,染色体上控制不同亲本优良性状的基因,随着配子的结合而重新组合在一起,经过选育会获得优良的新品种。在杂交育种中,杂合子后代容易发生性状分离,不能成为稳定遗传的优良品种,还要进行连续的选育,直到选育出不发生性状分离的纯合子后代为止(图 3-1-4)。杂交育种的过程可能很缓慢。

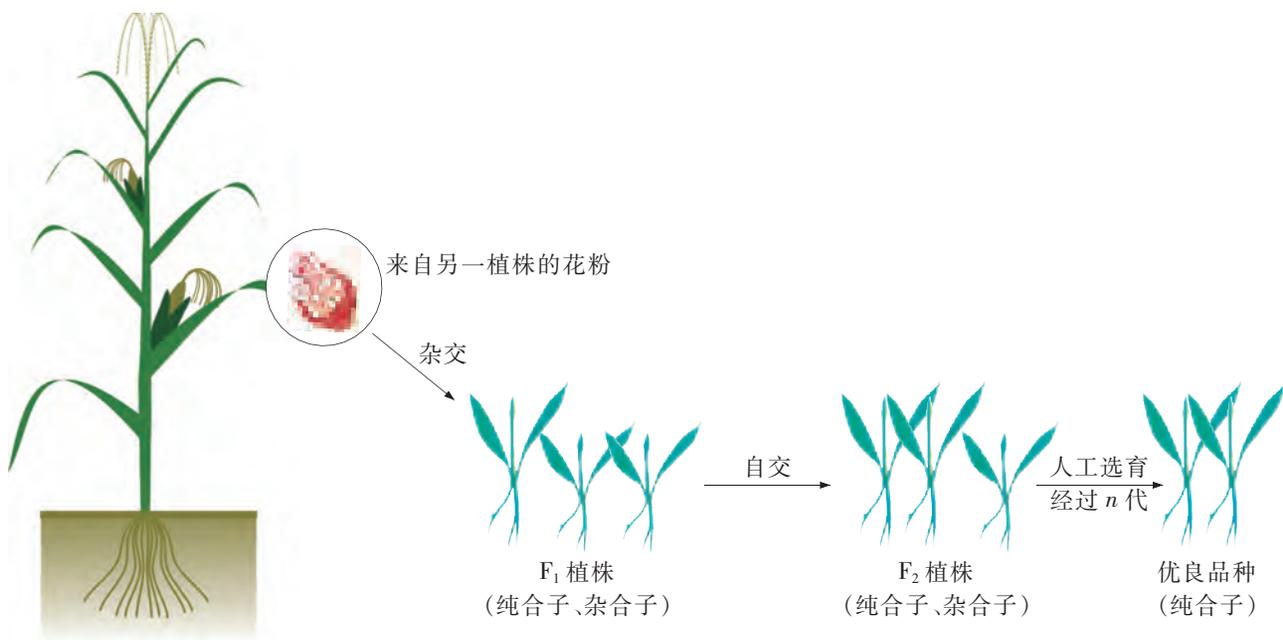


图 3-1-4 常规杂交育种过程示意图

问题与讨论

袁隆平培育出享誉全世界的杂交水稻,为解决粮食问题做出了杰出的贡献。我们知道杂交水稻的培育原理吗?

现在,育种工作者通常采用诱导染色体变异的方式来培育作物新品种。染色体变异(chromosomal variation)是染色体结构和数量变异的统称。在植物育种中,人们常常利用染色体数量变异来育种。

单倍体育种

曼陀罗(图 3-1-5)是自然界中的一种野生草本植物,全株有毒。曼陀罗是四倍体,体细胞中含有 48 条染色体。1964



图 3-1-5 曼陀罗

年，科学家应用组织培养技术首次获得了曼陀罗花药的单倍体植株。

与二倍体正常植株相比，单倍体植株一般弱小，高度不育，因此在生产上几乎没有直接应用价值。但是，单倍体在育种上有着特殊的价值。育种工作者通常采用花药(花粉)离体培养的方法获得单倍体植株，然后经过人工诱导使染色体数量加倍，从而恢复到正常植株的染色体数量，再通过人工选育获得优良品种(图 3-1-6)。



图 3-1-6 单倍体育种过程示意图

从育种角度考虑，虽然许多单倍体植株本身并无直接利用价值，但通过单倍体育种得到的植株，不仅能够正常生殖与发育，而且每对染色体上成对的基因都是纯合的，自交产生的后代不会发生性状分离。因此，与常规的杂交育种相比，单倍体育种明显缩短了育种年限。

在生产实践中，人工诱导染色体数量加倍的方法有低温处理、化学试剂处理等。最常用的化学试剂是秋水仙素。秋水仙素作用于正在分裂的细胞时，抑制分裂前期形成纺锤体，导致分裂后期染色体不能移向细胞两极，结果细胞中的染色体数量就加倍了。目前，秋水仙素已被广泛地应用于细胞生物学、遗传学研究和植物育种实践中。

多倍体育种

在自然条件下，生物体细胞染色体数量加倍可产生多倍体新物种。在人工条件下，采用秋水仙素处理萌发的种子或幼苗，也能培育出多倍体植株。三倍体无子西瓜就是在人工诱导染色体数量加倍后通过杂交育种获得的产品。



据统计，被子植物中多倍体约占 1/3。在日常生活中，你食用过哪些多倍体植物？

事实:

1. 二倍体西瓜具有 11 对染色体,果实里有种子。
2. 将二倍体西瓜和四倍体西瓜经过专门处理,再杂交获得三倍体无子西瓜,其培育过程(图 3-1-7)并不复杂。

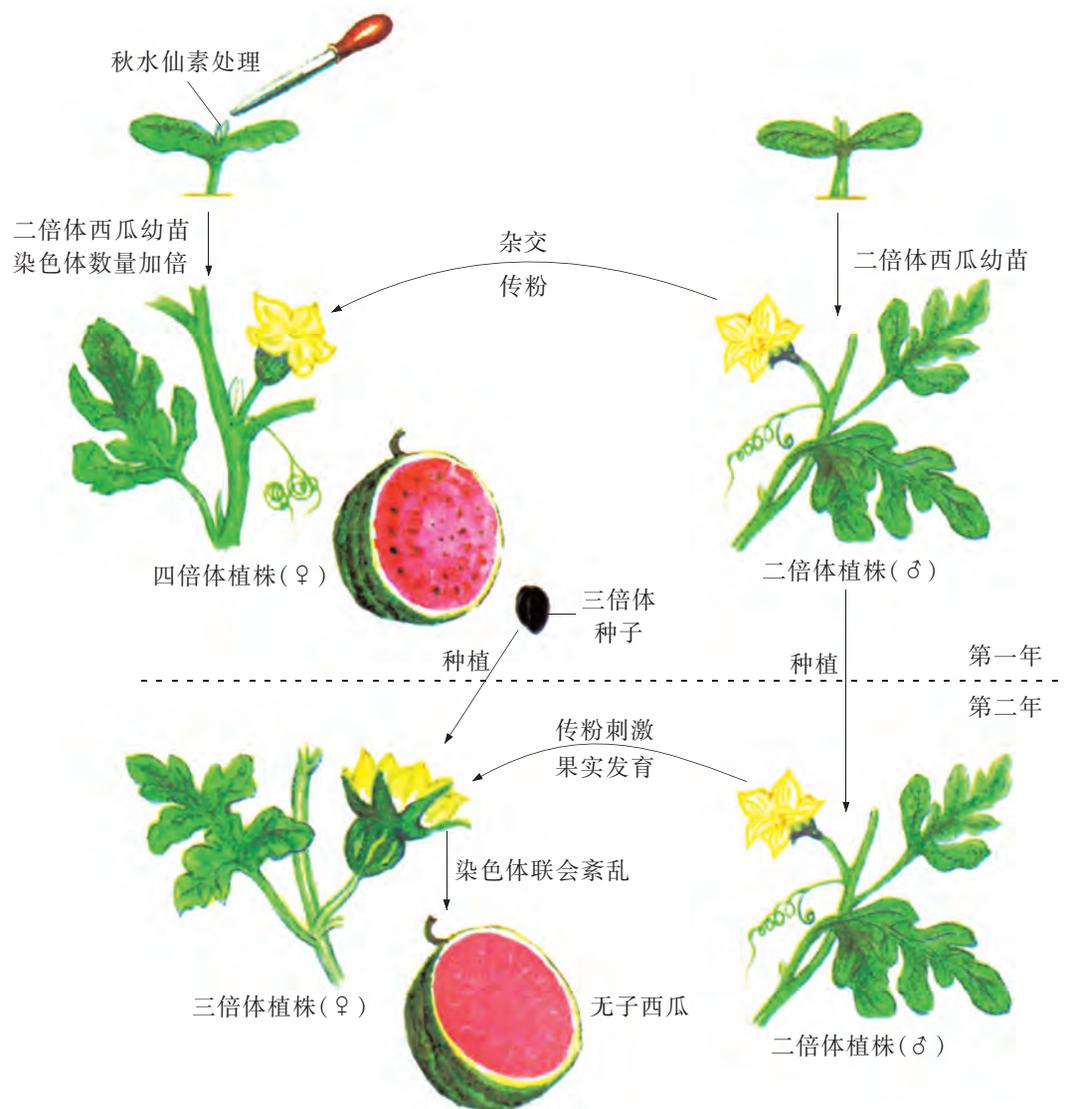


图 3-1-7 三倍体无子西瓜的培育过程示意图

思考:

1. **概括** 培育三倍体无子西瓜的关键步骤有哪些?
2. **分析** 三倍体西瓜没有种子的原因。
3. **推理** 根据上述无子西瓜的培育过程,推理自然环境下形成三倍体香蕉的过程。

在生产实践中,培育无子西瓜时,还会注意选择具有显性性状的二倍体作父本。例如,果皮深绿色平行条斑对嫩绿色无条纹是显性,选择具有深绿色平行条斑的为父本,这样在下一代三倍体植株结的果实中,就可以根据这个显性性状鉴别出无子西瓜。

在自然界中,当环境因素发生骤变(如干旱、低温)时,正在分裂的细胞中,纺锤体有可能受到破坏,已经复制的染色体不能分配到两个子代细胞中,于是就形成了染色体组加倍的细胞。这样,多倍体植株就可能自发产生。例如,在自然环境下,二倍体一粒小麦(14条染色体)和二倍体麦草(14条染色体)杂交后,杂交后代经过染色体数量加倍,再与麦草杂交,杂交后代再经过染色体数量加倍和长期演变,成为现在栽培的普通小麦(42条染色体)。

多倍体植株一般比二倍体植株的茎秆更粗壮,叶片、果实和种子更大,糖类、蛋白质等营养物质的含量更高。例如,四倍体番茄(48条染色体)的维生素C含量比二倍体番茄的几乎增加了一倍;铁皮石斛的花和茎都可以入药,四倍体植株(76条染色体)与二倍体植株相比,花更大,茎更粗,叶片更厚,叶色更绿(图3-1-8)。



图3-1-8 铁皮石斛的花(左)和茎(右)

多倍体植物在自然界中普遍存在,它们在形态结构、生理特性等方面发生了变化,一般能适应不良的环境条件,具有耐寒、耐旱、抗病等优良性状,在植物的进化中具有重要的作用。

本节练习

一、思辨题

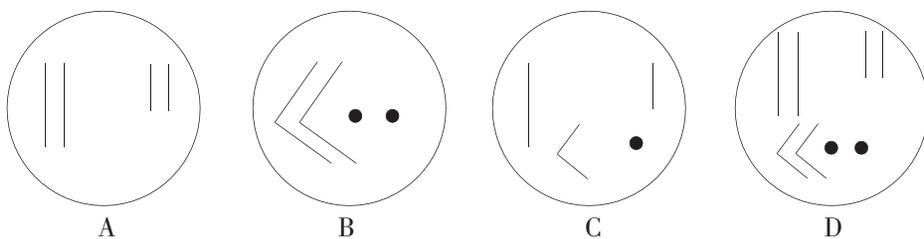
1. 染色体变异和人的健康、农作物生产关系密切。下列情况中与染色体结构变异有关的是 ()

- A. 人的猫叫综合征
B. 香蕉产生不可育配子
C. 培育三倍体无子西瓜
D. 用小麦花药培育单倍体植株

2. 普通小麦是在自然条件下产生的多倍体植株,其体细胞中含有 42 条染色体。有人判断单倍体普通小麦的细胞含 21 条染色体,也有人判断单倍体普通小麦的细胞含 7 条染色体。尝试推测他们的判断依据。

二、应用题

1. 有一位同学在观察某种植物(体细胞含有 8 条染色体)不同部位的组织切片时,发现有四种不同的细胞,并记录成下列四幅图像。



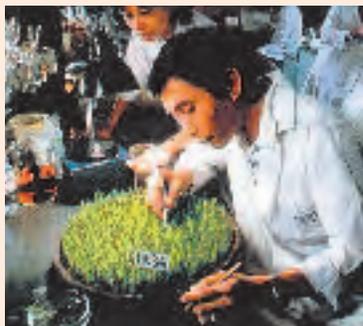
四幅细胞示意图

(1) 该同学绘制的图像有没有错误? 如果有,请指出并加以说明。

(2) 观察 A、B、C、D 四幅图像,帮他分析一下,哪幅图像中含有一个染色体组? 图 C、图 D 可能来源于哪些器官和组织? 尝试用绘图的方法分别表示由该植物获得三倍体和六倍体的过程。

2. 科学地设计探究方案是取得正确结论的重要保证。在自然条件下,玉米、高粱、番茄等高等植物偶尔会出现单倍体植株。假设玉米有一种高蛋白性状是由显性基因 A 决定的,现有一株具有高蛋白性状的玉米,尝试设计单倍体育种方案。

走近职业



遗传育种工作者在培育水稻新品种

遗传育种工作者

遗传育种工作者利用遗传学规律,通过传统的育种技术(如杂交)和现代生物技术(如基因工程、细胞工程)来选育具有抗病、抗逆、高产等优良性状的品种,以造福人类社会。

许多具有农学硕士学位或在遗传育种实践中积累了一定经验的人在从事遗传育种工作者的工作。



如果想要更多地了解本职业的相关情况,可访问我国关于职业介绍的网站。

在有丝分裂后期,染色体在纺锤丝的牵引下移向细胞两极,保证了染色体的平均分配。低温处理有可能抑制纺锤体的形成,导致子代细胞内染色体数量发生变化。

提出问题

小组讨论,尝试提出问题,如“低温能诱导染色体数量加倍吗”。

实验器材和试剂

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

作出假设

根据提出的问题,作出相应的假设。例如,针对上述问题,作出“低温能诱导染色体数量加倍”的假设。

设计与实施实验

根据假设,结合已经做过的“观察植物根尖细胞有丝分裂”实验,设计实验方案。按照实验方案,实施实验。



在水溶液中培养蚕豆

1. 将一些蚕豆种子分别等量放入四个培养皿,加入适量的清水,浸泡,在培养皿上覆盖2~3层潮湿的纱布(左图)。

2. 在蚕豆幼根长至1.0~1.5 cm时,将两个培养皿放入冰箱的低温室(4℃),诱导培养36 h。同时,将另外两个培养皿放在25℃下培养。

3. 剪取被诱导处理的根尖(长5 mm左右),采用卡诺氏固定液固定0.5~1 h,以固定细胞的形态。随后用体积分数为95%的乙醇溶液冲洗2~3次。

4. 参照“观察植物根尖细胞有丝分裂”实验,制作根尖临时玻片标本。

5. 先用低倍镜寻找染色体形态较好的分裂相,注意观察视野中有染色体数量发生改变的细胞,再换用高倍镜继续观察。

6. 同样,剪取培养在25℃下的蚕豆根尖,按上述3~5步骤完成实验并观察。

建议:

1. 考虑正常蚕豆根尖细胞中的染色体数量。

2. 在显微镜下,细胞中染色体数量加倍都是由低温诱导产生的。判断这句话是否正确,为什么?

3. 反思本实验,重复实验体现在哪里?

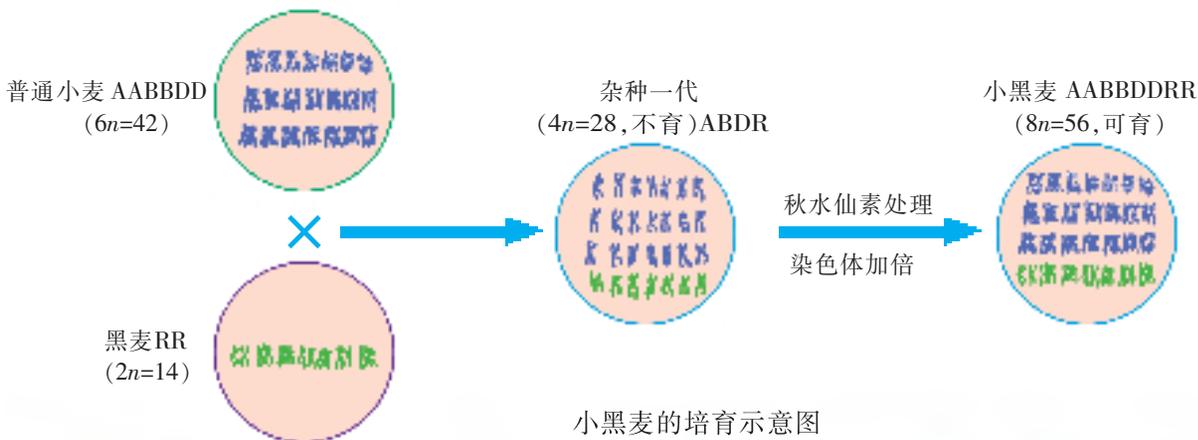
结果与分析

分析实验数据,得出实验结论:低温能诱导染色体数量加倍。

异源多倍体

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

母本普通小麦的雌配子中有三个染色体组(ABD)，共21条染色体；父本黑麦的雄配子中有一个染色体组(R)，共7条染色体；杂交后的子一代包括四个染色体组(ABDR)。这四个染色体组来自不同的物种，因此，子一代不能进行正常的减数分裂，需要用人工的方法使子一代的染色体数量加倍。染色体数量加倍后的植株，能够形成正常的雌雄配子，能够正常受精、结实、繁殖后代。普通小麦和黑麦杂交后，得到的杂种子一代再经染色体数量加倍，产生的小黑麦具有56(42+14)条染色体，8个染色体组。由于这些染色体组来自不同的物种，因此，把这种小黑麦称为异源八倍体小黑麦。小黑麦具有穗大、粒重、抗病、抗逆和品质好等优点，已经在我国西北、西南高寒地区得到大面积推广。



第二节 基因突变和基因重组

1987年8月5日,随着我国第九颗返回式科学试验卫星的成功发射,一批水稻和青椒等农作物种子被送向了太空,这是我国农作物种子的首次太空之旅。目前,我国作为掌握返回式卫星技术的国家之一,在航天育种领域已经取得了一系列开创性研究成果。那么,被送上太空的农作物种子为什么能培育出新品种呢?



积极思维

航天育种技术的原理是什么?

事实:

1. 随着科学技术的发展,人类探索外部世界的活动由陆地延伸到海洋、拓展到太空。太空环境的特点是高洁净、高真空、微重力、多种宇宙射线等(图3-2-1)。

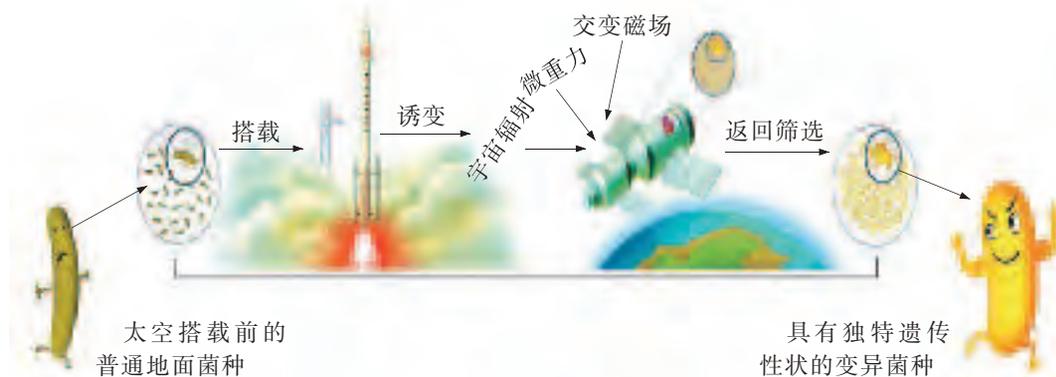


图3-2-1 太空育种示意图

2. 2006年9月9日15时,我国自行研制的“实践八号”航天育种卫星,由“长征二号丙”运载火箭在酒泉卫星发射中心成功发射。这是我国第一颗专门服务于农业科技、应用于航天育种的卫星。卫星上装载水稻、麦类、玉米、棉麻、油料、蔬菜、林果、花卉、微生物菌种等多种材料。

思考:

1. 分析 太空中什么因素可能会影响农作物种子的遗传特性?
2. 推理 基因突变与航天育种技术的应用有关系吗?

航天育种技术利用返回式航天器将植物种子带到太空,利用宇宙空间特殊的环境诱发植物种子产生基因突变(gene mutation),为培育新品种增加突变材料。其实,在地球环境中,基因突变也是普遍存在的。

基因突变

在 DNA 分子复制过程中,子链与母链的碱基一般是严格配对的,这保证了子代 DNA 分子与亲代 DNA 分子在遗传上的稳定性。但是,许多研究发现,在 DNA 分子复制过程中也有可能出现差错。

1904 年,一位美国医生发现一名病情特别的贫血患者。经检查,与一般贫血患者不同,该患者的红细胞呈镰状,而正常人的红细胞是中央微凹的圆饼状(图 3-2-2)。这种疾病后来被称为镰状细胞贫血。缺氧不严重时,患者的红细胞为镰状;缺氧严重时,红细胞破裂,造成患者严重贫血,甚至丧失生命。

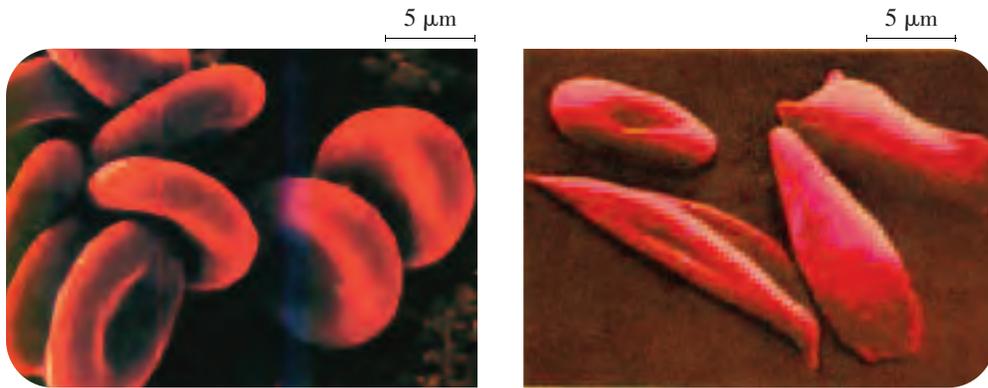


图 3-2-2 扫描电镜下圆饼状的红细胞(左)和镰状的红细胞(右)

深入研究发现,在镰状细胞贫血患者的红细胞中,血红蛋白的一条多肽链在氨基酸组成上发生了变化。DNA 分子测序的结果表明,决定这条多肽链的相关基因发生了变化(图 3-2-3)。

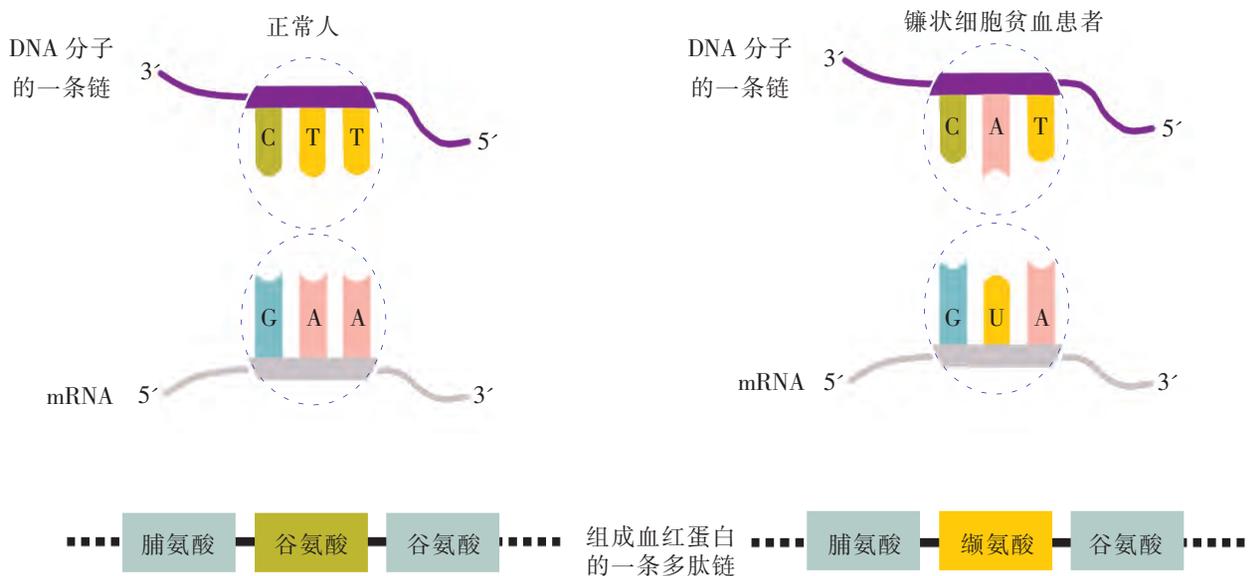


图 3-2-3 镰状细胞贫血的病因图解



有人认为,基因突变只发生在 DNA 分子复制的过程中。用事实判断这种观点是否正确。

在 DNA 分子复制过程中,一个碱基对的替换引起基因序列的改变,导致了镰状细胞贫血的发生。而碱基对的增添或缺失也能造成基因序列的改变。像这样,由 DNA 分子中碱基对的增添、缺失或替换等引起基因的碱基序列的改变,称为基因突变。例如,Duchenne 型肌营养不良症是一种常在儿童期发病的遗传病,该病就是由基因突变引起的,患者常表现出四肢近端肌无力、肌萎缩的症状。

基因突变可能导致疾病,但在诱变育种中却发挥着重要作用。科学家在研究不同生物的基因突变后,发现基因突变有一些明显的特点。

基因自发突变的频率很低

在自然界中,由自然因素诱发产生的基因突变,也称为基因的自发突变。在自然条件下,每个生物基因自发突变的频率都很低,但对整个生物界来说,基因自发突变却是普遍存在的(表 3-2-1)。

表 3-2-1 不同生物基因的自发突变频率举例

生物	基因决定的性状	突变频率	生物	基因决定的性状	突变频率
玉米	皱粒种子	1.0×10^{-6}	人	血友病	2.0×10^{-5}
	紫色种子	1.0×10^{-5}		视网膜色素瘤	2.0×10^{-5}
	无色种子	1.0×10^{-5}		软骨发育不全	5.0×10^{-5}

基因突变可以自发产生,也可以诱发产生。诱发突变是有机体暴露在诱变剂中引起的遗传物质改变。在人为干预下,利用物理因素(如紫外线、X 射线、激光)、化学因素(如亚硝酸盐、碱基类似物)、生物因素(如病毒、细菌)处理生物,生物发生基因突变的频率就会明显提高。这种利用人为因素诱发基因产生突变的方式称为人工诱变。在生产实践中,人们常常利用人工诱变来提高基因突变频率,以筛选出更多具有有利突变性状的生物。

跨学科视角

经紫外线照射后,DNA 分子结构可以发生多种形式的改变,导致生物体发生突变,甚至死亡。

从物理学视角,我们能解释紫外灯常用于生物学实验室灭菌的原因吗?

基因突变是不定向的

一个基因可以向不同的方向发生突变,产生一个以上的等位基因。例如,在果蝇的眼色遗传中,野生型红眼果蝇的红眼基因向着不同的方向发生突变,出现了多种眼色的等位基因(图 3-2-4)。这说明基因突变是不定向的。

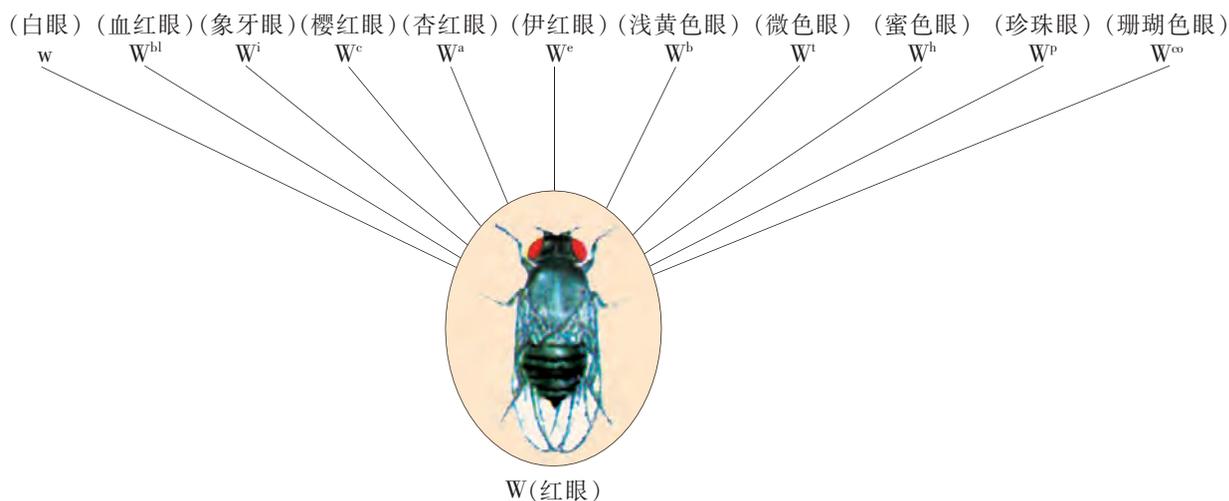


图 3-2-4 果蝇眼色基因不定向突变示意图

基因突变是随机的

基因突变具有随机性,它可能发生在生物个体发育的任何时期,也可能发生在不同细胞内或同一细胞内的不同 DNA 分子上,甚至可能发生在同一 DNA 分子的不同部位。发生在体细胞中的基因突变可以引起生物体在当代的形态或生理上的变化,但一般不能遗传给后代,发生在配子中的基因突变有可能在子代中表现出新性状。基因突变是新基因产生的重要途径,也是生物变异的根本来源。

知识链接

基因突变的可逆性

正常生物的一个野生型基因 A,可以突变为基因 a,基因 a 又可以通过突变成为野生型基因 A,我们把 $A \rightarrow a$ 、 $a \rightarrow A$ 的过程分别称为正向突变和回复突变。回复突变说明基因突变具有可逆性。一般而言,回复突变的突变率比正向突变的突变率要低很多。

回复突变一般通过点突变使突变型逆转为野

生型。点突变实质上是 DNA 分子上一个碱基的变化。碱基的变化包括碱基替换、碱基的插入及缺失。碱基替换多见于一种嘌呤替换另一种嘌呤,一种嘧啶替换另一种嘧啶,少见于一嘌呤被嘧啶替换或嘧啶被嘌呤替换。碱基的插入及缺失指的是一个碱基对被插入或从 DNA 分子中删除,有时也可能一次同时发生碱基对的插入和缺失。

基因突变可能导致细胞癌变

现在人们已知,一定量的黄曲霉素能引起肝癌,过度的紫外线照射会导致皮肤癌。在当今的生活环境中,每个人都可能接触各种各样的药品、化妆品、食品防腐剂、杀虫剂、工业用试剂、污染物等,它们中的很多化合物被证明具有致癌性,即能通过诱发基因突变而致癌。因而科学地治理环境、保护环境,尽量避免接触致癌物,就是保护人类自身。

一种细胞癌变的理论

癌症(cancer)是如何发生的呢? 1969年,一些科学家提出了癌基因学说。后来,科学家又提出了许多解释癌症发生的理论。其中一种关于抑癌基因和(或)原癌基因发生突变导致癌症的理论被许多人接受(图3-2-5)。

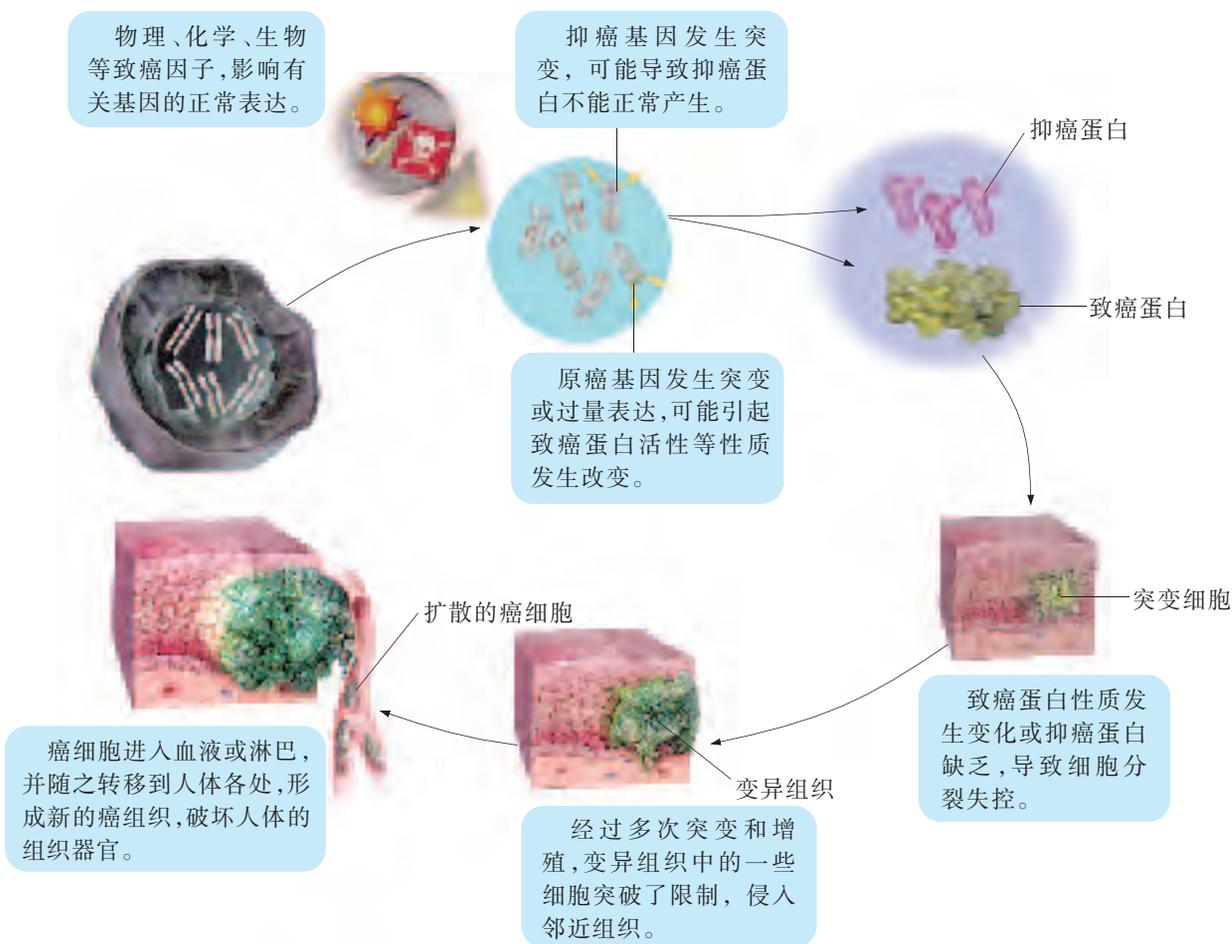


图3-2-5 一种细胞癌变理论的模式示意图

癌症主要是由携带遗传信息的DNA的病理变化而引起的疾病。人体的正常细胞中存在着原癌基因和抑癌基因。在正常情况下,原癌基因编码产生的蛋白质能调控细胞周期,控制细胞分裂和生长的进程;抑癌基因编码产生的蛋白质可抑制细胞异常增殖,从而潜在抑制细胞癌变。

根据大量的病例分析,细胞基因组中产生与肿瘤发生相关的某一原癌基因的突变,并不马上形成癌,而是继续生长直至细胞群体中新的偶发突变的产生。例如,在结肠癌发生的病程中,开始的突变仅在肠壁上形成多个良性肿瘤(息肉),进一步突变才发展为恶性肿瘤(癌)。其中涉及一系列的原癌基因与抑癌基因的致癌突变的积累。

此外,少数癌细胞(cancer cell)的基因组DNA序列并未改



有人认为,没有致癌因子的作用,DNA复制过程的差错也能引发癌症。这种观点对吗?为什么?

变,但由于 DNA 甲基化、组蛋白修饰等发生了变化,即表观遗传改变导致基因表达模式的改变,从而引起癌症的发生。

知识链接

癌细胞的主要特征

与正常细胞相比,癌细胞具有以下主要特征。在适宜的条件下,癌细胞能够无限地增殖。目前,世界上许多实验室仍在使用的海拉(Hela)细胞,就是一种癌细胞,它源自一位患宫颈癌的美国妇女。这位妇女在 1951 年死于宫颈癌。癌细胞容易在体内分散和转移。癌细胞质膜上的糖蛋白减少,引起表面结构发生了变化,使得

癌细胞之间的黏着性显著降低,结果癌细胞容易通过血液和淋巴分散和转移到健康组织。这是癌症引起死亡的主要原因。

癌细胞之间无接触抑制现象。正常细胞生长到彼此接触,就会停止分裂,而癌细胞在彼此接触后仍继续分裂。

癌症防治在于早发现、早诊断、早治疗

人类在与癌症的抗争中,逐步积累了防治癌症的经验,形成了多种科学的防治方法。



边做边学

搜集癌症防治方面的资料

实践:

1. 根据自己的生活经历,选择一个感兴趣的主体,如肺癌的防治、胃癌的防治、白血病的防治。
2. 通过互联网或图书馆,搜集有关主题的资料。资料最好包括文字、图片、视频。要注明资料的来源。

3. 整理和分析所搜集的资料,并基于相关的证据,提出自己的观点。

讨论:

1. 当前有哪些医疗手段用于治疗癌症?
2. 在日常生活中,有哪些措施可以预防癌症的发生?

每年的 2 月 4 日是世界癌症日。2016 年,世界癌症日的主题是“我们能,我能战胜癌症”。这一主题旨在帮助人们消除对癌症的错误认知,引导公众养成健康的生活方式。

癌症是一类慢性病,严重威胁着人类的健康和生命安全,目前,大多数癌症虽然还无法完全治愈,但相应的预防措施对癌症防治有一定意义。例如,一些医学家提出,应将预防医学和临床医学、康复医学等融为一体,形成一种三级预防体系。

病因预防为一级预防,即消除或减少可能致癌的因素,防止癌症的发生,降低发病率。一级预防的具体内容包括研究各种癌症病因和危险因素,针对物理、化学、生物等致癌、促癌因素和体内外的致病条件,采取预防措施。控制危险因素是病因预防的重点。例如,接触石棉可能导致肺癌,因此,除了加强职业场所的控制和管理外,从业人员也要穿戴防护用具。

临床前预防为二级预防,即防止初发疾病的发展。二级预防的具体内容包括对癌前病变或早期肿瘤,采取“早发现、早

诊断、早治疗”措施,阻止或减缓疾病的发展。例如,乳腺癌是女性发病率第一位的恶性肿瘤,通过乳腺普查,可以提高早期乳腺癌的检出率。

临床期预防为三级预防,即防止病情恶化。三级预防的具体内容包括采取多学科的综合诊断和治疗,正确选择合理的治疗方案,进行诊治后的康复,促进功能恢复,减少并发症,防止复发转移、病情恶化,提高生存率、康复率和生存质量,减轻由癌症引起的痛苦,延长生命。

治疗癌症已有一定的方法

手术切除是目前治疗癌症的主要手段之一(图 3-2-6),它的优点是能最快地切除癌症原发病灶。对早期癌症,特别是对放疗、化疗不敏感的癌症,如胃癌、肠癌、食道癌,手术切除的治疗效果更好。

放射治疗(简称放疗)用放射线照射癌症病灶,杀死癌细胞,从而治疗癌症。目前,大约有 70%的癌症病人在治疗过程中需要放疗。

化学治疗(简称化疗)是指运用药物作用于癌细胞治疗癌症的方法。手术切除和放疗只能作用于病灶部位的癌细胞,而化疗不仅作用于病灶部位的癌细胞,还作用于扩散到全身

各处的癌细胞。因此,对于中晚期的癌症患者,化疗是主要的治疗手段。

目前,以基因或基因组为治疗或矫正对象的基因治疗与以恢复或加强免疫系统功能为主的免疫治疗,在基础研究和临床实践上方兴未艾,很可能成为最直接和最有效的治疗癌症的方法。

癌症的免疫疗法是让人体自身的免疫系统与癌症作斗争的一种治疗方法。它是继手术切除、放疗和化疗等传统疗法

之后出现的新疗法。传统疗法着眼于打击癌细胞,而新疗法着力于研究整个人体免疫系统。在 2013 年美国《科学》评选出来的十大科学突破排行榜中,癌症的免疫疗法高居榜首。2018 年,美国科学家艾利森(J. Allison, 1948—)(图 3-2-7)和日本科学家本庶佑(Tasuku Honjo, 1942—)(图 3-2-8)因在癌症免疫治疗方面的突出贡献,荣获诺贝尔生理学或医学奖。



图 3-2-6 手术切除癌症原发病灶



放射治疗即利用放射性同位素产生的 α 、 β 、 γ 射线和各类X射线治疗机、加速器产生的X射线、质子束等来治疗。这些放射线对人体正常细胞有没有伤害?



图 3-2-7 艾利森



图 3-2-8 本庶佑

问题与讨论

我国中医药治疗肿瘤的思路和方法也受到医学界的关注。中医药治疗肿瘤在提高肿瘤病人的生存率和生存质量方面,具有一定的优势。

我们了解中医药治疗肿瘤的思路和方法吗?

随着医学科学和相关学科的发展,癌症的诊治水平不断提高,被治愈的癌症病例越来越多,癌症患者也能存活较长时间,谈癌色变的时代已经结束。对于癌症患者,我们不仅要积极帮助他们配合治疗,而且要关注他们的心理健康,帮助他们树立战胜癌症的信心。

基因重组

在孟德尔进行的豌豆两对相对性状杂交中,由于控制子叶颜色和种子形状的两对非等位基因位于不同的染色体上,在形成配子时两对非等位基因之间自由组合,杂交后,子一代与亲本性状相同,子二代出现了两种不同于亲本的性状。在减数分裂过程中,除了非同源染色体上非等位基因自由组合外,同源染色体上非姐妹染色单体之间也可能发生遗传物质互换,即交叉互换(图 3-2-9)。交叉现象通常发生在减数分裂过程前期 I 的四分体时期。非姐妹染色单体之间的交叉互换,导致了染色体上基因组成的改变,是基因重组的来源之一。

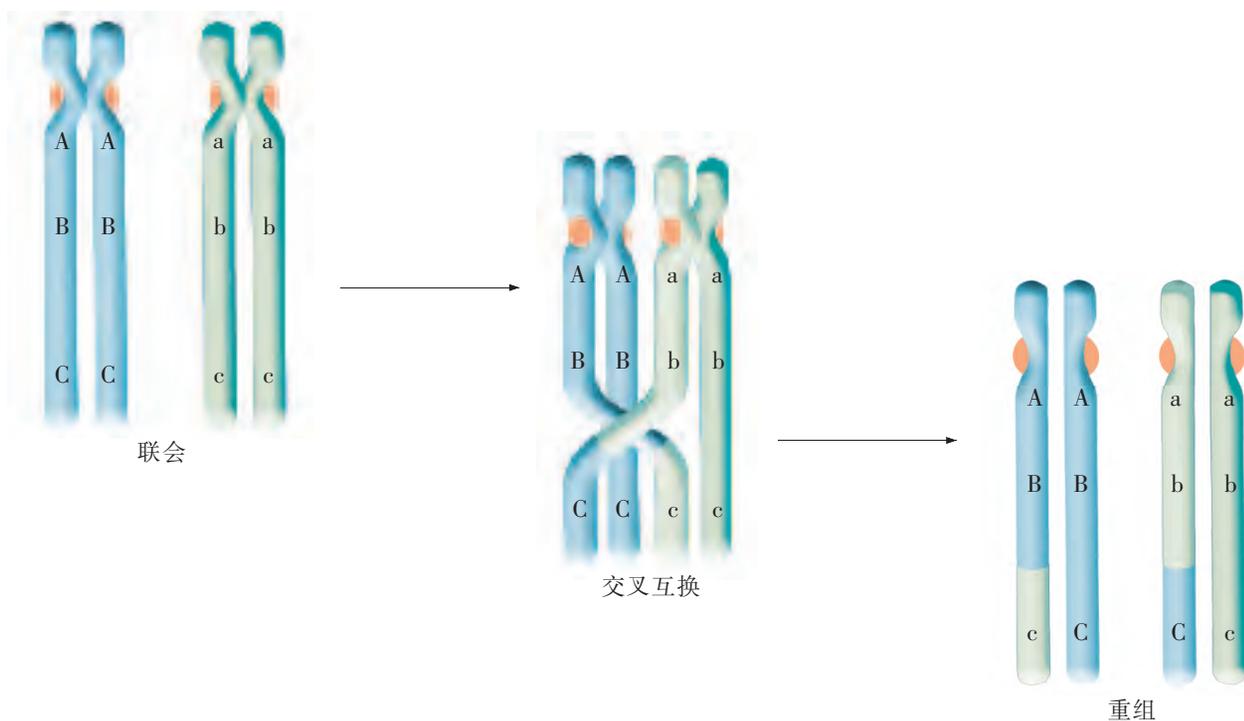


图 3-2-9 同源染色体之间的交叉互换示意图

同源染色体之间都会发生交叉互换吗？

事实：

1. 摩尔根通过果蝇实验发现，位于一条染色体上的不同基因，在形成配子时，通常连在一起不分离，他把这种现象称为基因的连锁遗传。

2. 在观察果蝇灰身与黑身、长翅与残翅的遗传现象后，摩尔根还发现，雄果蝇的连锁是完全连锁，雌果蝇的连锁是不完全连锁(图 3-2-10)。

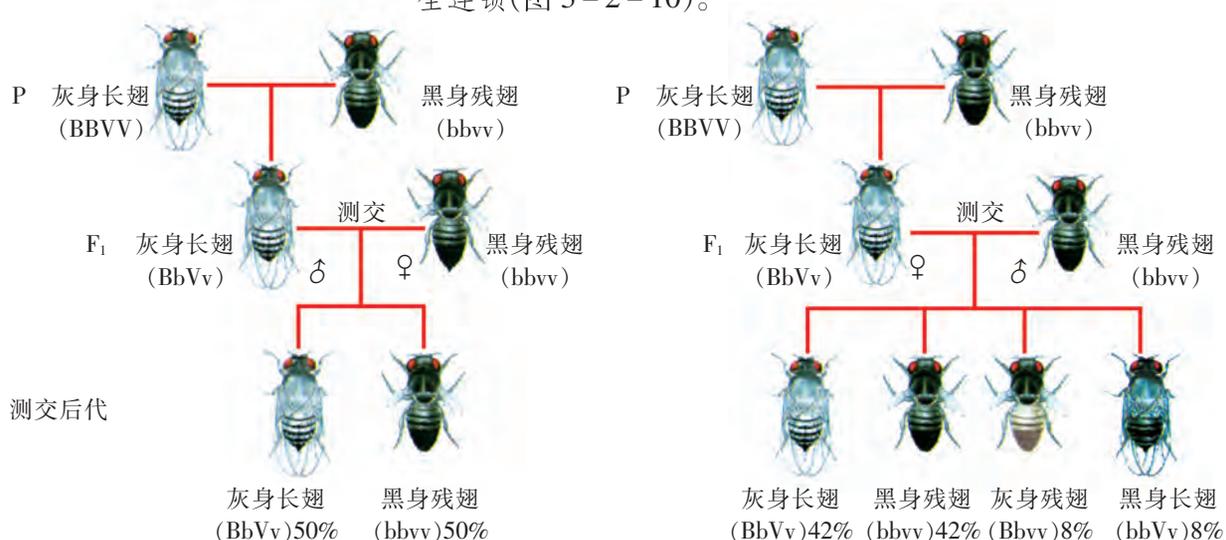


图 3-2-10 雄果蝇基因的完全连锁(左)和雌果蝇基因的不完全连锁(右)示意图

思考：

1. **推理** 根据上述果蝇的性状遗传示意图，尝试推理基因完全连锁和不完全连锁的结果有什么不同。

2. **解释** 在雌果蝇的不完全连锁遗传中，出现了少量不同于亲本性状的子代。尝试解释其原因。

在上述果蝇性状的遗传中，雄果蝇同源染色体的非姐妹染色单体之间没有发生交叉互换，染色体上的基因是完全连锁的；雌果蝇同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了部分交叉互换，染色体上的基因是不完全连锁的。可见，在减数分裂过程中，染色体所发生的自由组合和交叉互换，会导致控制不同性状的基因发生重组，使子代出现不同于亲本性状的组合。

大量的实验结果表明，基因的连锁遗传现象在生物界是普遍存在的。摩尔根认为，处于同一条染色体上的两个或更多个基因遗传时，它们共同出现在子代中的频率大于重新组合的频率。

本节练习

一、思辨题

1. 下列育种过程体现了基因重组原理的是 ()

- A. 水稻花药经组织培养后用秋水仙素处理,获得了纯合的水稻植株
- B. 大豆种子经过射线照射,播种后获得大豆新品种
- C. 白色盘状南瓜与黄色球状南瓜杂交后获得白色球状南瓜
- D. 运用二倍体西瓜和四倍体西瓜培育三倍体西瓜

2. 有同学发现,基因突变可产生新基因,而基因重组只是原有基因的重新组合。因此,他认为基因重组在育种实践中没有基因突变的意义大。他的观点正确吗?为什么?

二、应用题

1. 自然界引起植物细胞发生基因突变的因素很多,一位同学对提高基因突变频率的因素进行了归纳,并采用列表的方式整理如下:

提高基因突变频率的因素列表

影响因素	举 例
物理因素	紫外线、X 射线、激光
化学因素	亚硝酸盐、碱基类似物

(1) 列表归纳所学内容是一种很好的学习方法。尝试帮他归纳影响基因突变频率的其他因素。

(2) 列表梳理本节中学习的其他内容,如癌症的防治方法。

2. 航天育种可使作物或种子在太空强辐射、微重力和高真空等环境下,高频率地发生染色体变异或基因突变。航天育种培育的农作物新品种已应用到农业生产中。

(1) 航天育种所用的技术原理与基因突变和染色体变异有什么关系? 现有一些蛋白质含量低的水稻种子或幼苗,尝试利用太空育种技术设计一套方案,通过卫星搭载的方式,培育蛋白质含量高的水稻新品种。

(2) 我们可能已经食用过太空椒等蔬菜。运用学习到的知识,分析这些新品种与原有品种有什么不同。用证据解释航天育种的原理,并消除人们对航天育种产品安全性的担忧。

走近职业



基因测序和信息分析员正在进行基因测序

基因测序和信息分析员

基因测序和信息分析员要掌握基因组学、生物信息学等基础知识,熟练操作 DNA 测序仪、高压电泳仪、PCR 仪等仪器,通过基因组测序技术对样本进行生物信息学分析。

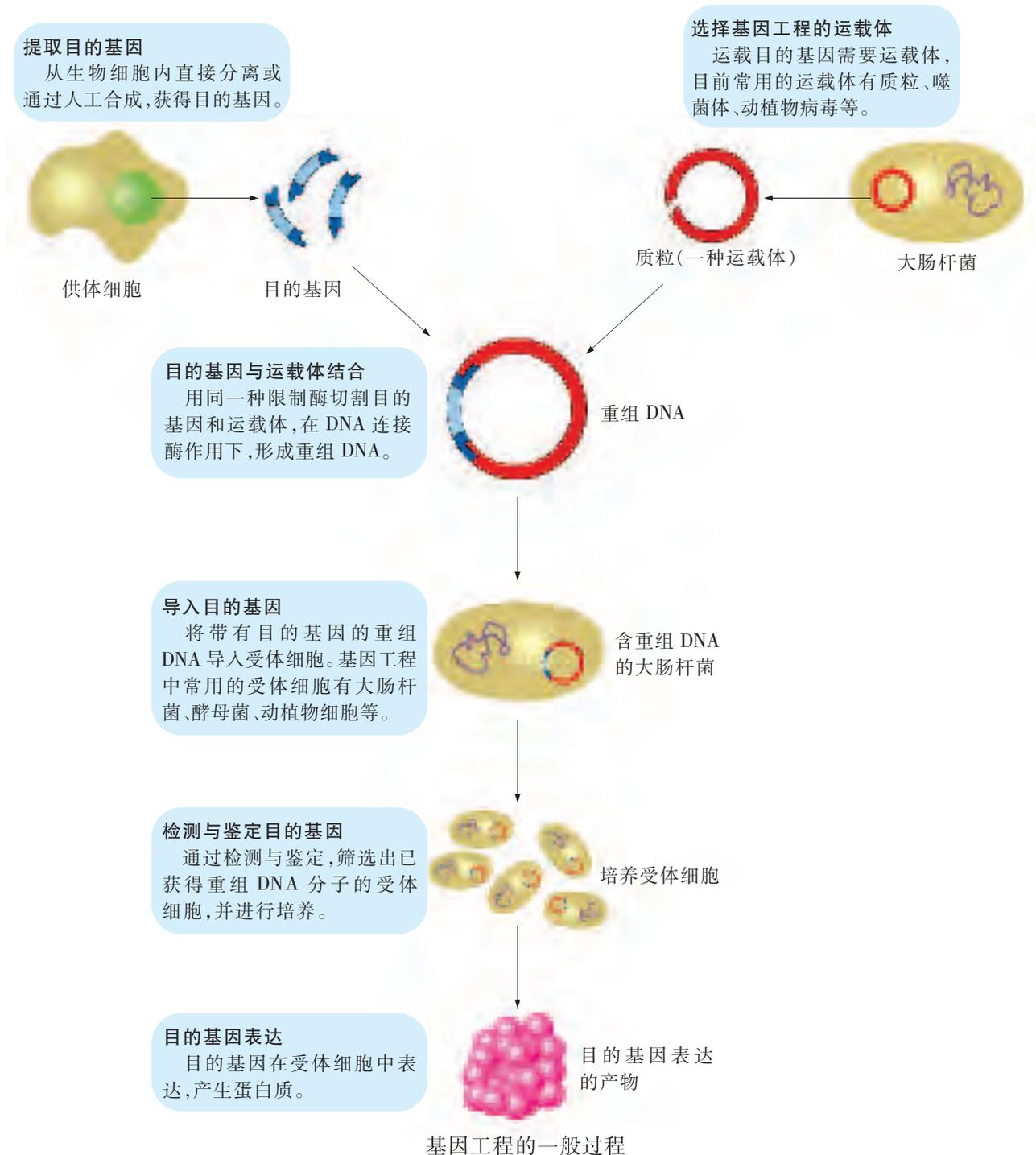
许多具有生物信息学或生物学专业本科或以上学历的人在从事基因测序和信息分析的工作。



如果想要更多地了解本职业的相关情况,可访问我国关于职业介绍的网站。

基因工程

基因工程又称为 DNA 重组技术,是把从一个生物体内分离得到或人工合成得到的目的基因导入另一个生物的细胞,定向地使后者获得新的遗传性状或表达所需产物的技术。



第三节 关注人类遗传病

先天性色觉障碍通常称为色盲,患者不能分辨自然光谱中的各种颜色。它是人类遗传病中的常见病。说到色盲,不得不提起 18 世纪英国著名的化学家兼物理学家道尔顿 (J. Dalton, 1766—1844),他既是一名色盲患者,也是第一个发现色盲的人。那么,道尔顿是怎样发现色盲的呢?



积极思维

色盲是怎样被发现的?

事实:

1. 道尔顿在圣诞节前夕买了一双“棕灰色”的袜子送给妈妈。妈妈看到袜子后,对道尔顿说:“你买的这双袜子颜色太鲜艳了,让我怎么穿呢?”道尔顿感到非常奇怪,袜子很鲜艳吗?疑惑不解的道尔顿又去问弟弟和周围的人,除了弟弟与自己的看法相同以外,其他人都说袜子的颜色很鲜艳。

2. 道尔顿虽然不是生物学家和医学家,但他没有轻易地放过这件小事。研究后,道尔顿发现自己患了一种色盲。

3. 现在可以通过检测卡确定一个人是否患色盲。《机动车驾驶证申领和使用规定》对辨色力的要求是无红绿色盲。红绿色盲患者分不清街道上的红绿灯(图 3-3-1)。



图 3-3-1 红绿色盲患者分不清街道上的红绿灯

思考:

1. **推理** 道尔顿虽然不是生物学家和医学家,但他没有轻易地放过袜子颜色这件小事。这对我们有什么启发?

2. **分析** 为什么要限制红绿色盲患者申领机动车驾驶证?

红绿色盲是一种由基因控制的遗传病。我们还知道哪些遗传病是由基因控制的? 哪些遗传病是由染色体异常引起的? 这些遗传病又有什么危害呢?

单基因遗传病和多基因遗传病

人类遗传病是指完全或部分由遗传因素决定的疾病。人类遗传病种类很多,有的是单基因遗传病(single-gene disorder),如红绿色盲、血友病 A、黑尿症、软骨发育不全、白化病、抗维生素 D 佝偻病;有的是多基因遗传病(polygenic disease),如脊柱裂、唇裂……你关注过这些遗传病吗?一些遗传病属于常见病和多发病,一些遗传病具有致死性、致愚性、致残性。遗传病不仅影响患者的生活,还给患者家庭带来沉重的负担。

单基因遗传病

由一对等位基因控制的遗传病,称为单基因遗传病。目前已经确定的单基因遗传病有几千种。其中,有些单基因遗传病是由显性致病基因引起的,有些则是由隐性致病基因引起的。

一种家族性多发性结肠息肉病已被查明是显性遗传病。正常个体为隐性纯合子,患者一般为杂合子。患者的结肠或直肠(图 3-3-2)内常布满大小不等的息肉,这些息肉发生癌变的可能性很大。患者的主要症状为腹泻、黏液便或血便。这种遗传病的发生与年龄有关。患者出生时肠道内并无息肉,通常随青春期发育逐渐出现息肉,高发年龄段为 20~40 岁。

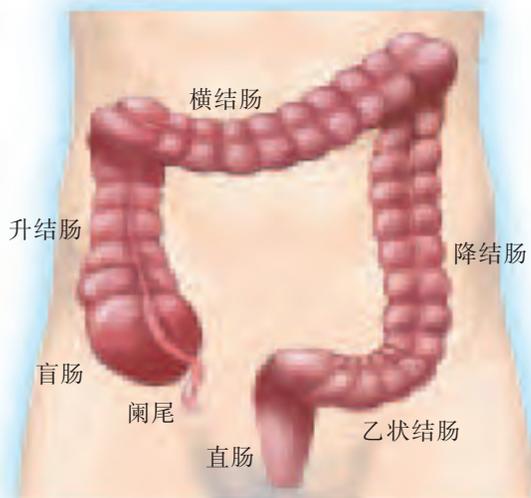


图 3-3-2 大肠的组成结构模式图

黑尿症是一种罕见的隐性遗传病,因患者的尿液颜色发黑而得名。研究发现,正常人能合成尿黑酸氧化酶,将酪氨酸代谢过程产生的尿黑酸转变为乙酰乙酸,乙酰乙酸再分解为二氧化碳和水。黑尿症患者体内控制尿黑酸氧化酶的基因发生突变,导致酪氨酸代谢过程产生的尿黑酸无法转变为乙酰乙酸(图 3-3-3),尿黑酸随尿液排出体外。尿液中的尿黑酸本身无色,但在空气中放置一段时间后,就会与氧发生反应生成黑色物质。除了尿液颜色发黑,患者刚开始并无太多症状,只是成年后骨关节及脏器会受到损害。

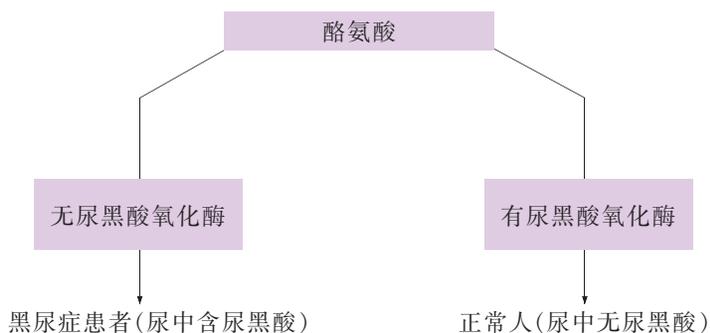


图 3-3-3 由基因突变引起黑尿症的病因示意图

多基因遗传病

多基因遗传(polygenic inheritance)是指多对非等位基因共同控制遗传性状。这些基因之间没有显隐性关系,每对基因的作用微小,但多对基因的作用累加起来就会产生一个明显的表型效应。因此,多基因遗传性状呈现出数量性状特征,即变异是连续的(如人的身高)。而单基因遗传性状属于质量性状,变异不连续(如人的单双眼皮)。多基因遗传性状除了受多对基因控制外,还受环境因素的影响。例如,人的身高、血压和智力等多基因遗传性状,就受到营养、情绪、文化等的影响。

与单基因遗传病相比,多基因遗传病受多对致病基因(非等位基因)的累积效应和环境因素的双重影响。

与环境因素相比,遗传因素所起作用的大小称为遗传度,常用百分数表示。例如,精神分裂症是危害极大的精神疾病,属于多基因遗传病,其遗传度为 80%。这说明在精神分裂症的形成中,遗传因素起了很大作用,而环境因素所起的作用则相对较小。

多基因遗传病一般有家族性倾向,与患者血缘关系越近,患病的可能性越大。患者的近亲发病率一般比普通人群高得多。数据表明,无论是单基因遗传病,还是多基因遗传病,近亲结婚所生子女比非近亲结婚所生子女的发病率要高很多。

目前已发现的多基因遗传病有 100 多种,其群体发病率各不相同(表 3-3-1)。



多基因遗传病一般有家族性倾向,近亲结婚患病率更高。尝试解释其原因。

表 3-3-1 一些多基因遗传病及其群体发病率

病名	群体发病率(%)	病名	群体发病率(%)
腭裂	0.01	先天性心脏病	0.50
先天性髋关节脱臼	0.10~0.20	无脑儿	0.20
先天性幽门狭窄	0.30	原发性高血压	4.00~8.00
先天性畸形足	0.10	冠心病	2.50
脊柱裂	0.30	消化性溃疡	4.00

染色体遗传病

人的染色体结构或数量发生异常,也会引起染色体遗传病。目前,确定由染色体异常引起的遗传病已经超过 100 种。其中,21 三体综合征就是一种常见的由染色体数量变异引起的遗传病。患者智力低下,眼间距宽,外眼角上斜,口常半张,舌常伸出口外。在我国每年新生儿中,21 三体综合征患者约有 2 万人,其中约 50% 出现先天性早夭。该病在人群中的发病率为 1/1 000~1/500。



有人认为先天性疾病就是遗传病。这种观点对吗？为什么？

21 三体综合征患者体细胞中 21 号染色体多了一条,这是导致患者先天智力障碍的病因。像这样,由常染色体异常引起的疾病称为常染色体遗传病。这类遗传病的病因除了常染色体数量异常,还有常染色体结构异常。

由性染色体异常引起的疾病称为性染色体遗传病。其中,由性染色体数量的增加或减少引起的遗传病比较常见。1938 年发现了一种性腺发育不全综合征,患者身材矮小,卵巢、女性第二性征发育不良。这种病在女性中的发病率约为 1/1 000,患者体细胞中仅含一条 X 染色体,染色体数量为 45。1942 年发现了先天性睾丸发育不全综合征,患者睾丸发育不全,无生殖能力。这种病在男性中的发病率约为 1/500,患者体细胞中多了一条 X 染色体,染色体数量为 47。后来又陆续发现了其他类似的性染色体遗传病。

人类遗传病的监测和预防

人类遗传病种类很多,到目前为止,只有少数遗传病能够得到有效的治疗,对大多数遗传病的治疗还处于探索阶段。因此,采取遗传病监测、遗传咨询和产前诊断等预防措施,可以有效地防止遗传病的发生。

遗传病的监测包括对相关人群的跟踪调查,目的是分析各种遗传病的发病原因,探求防治方法。



边做边学

调查常见的人类遗传病

实践:

1. 以小组为单位,设计调查表格,确定调查方式,明确成员分工。
2. 调查重点通常选择发病率较高的单基因遗传病,如色盲、白化病。调查对象一般选择小组成员比较熟悉的若干家系。如

果调查人群发病率,就要随机进行。

3. 调查全过程应保护个人隐私。

讨论:

1. 为什么要对人类遗传病进行监测?
2. 如何预防人类遗传病的发生?

遗传咨询是指应用人类遗传学和临床医学的基本原理和技术,对遗传病进行确认,解答遗传病患者及其家属的各种疑难问题,并在权衡个人、家庭和社会三方面利弊的基础上,对婚姻、生育、治疗等给予医学指导。遗传学分析表明,每个

人都可能携带 5~6 个不同的隐性致病基因。在正常情况下，夫妇双方携带相同致病基因的概率很小。遗传咨询有助于人们了解家族遗传病史，预测遗传风险。



积极思维

多指症的遗传风险能预测吗?

事实:

1. 人类多指是手部常见的一种先天性畸形，单侧手指多于五个，多见于拇指和小指。多指会影响手部外观和功能，也会影响患者的心理发育。

2. 多指(如六指)是一种由显性致病基因控制的畸形性状(图 3-3-4)。两个家系的多指性状遗传如图 3-3-5 所示。



图 3-3-4 人类多指性状

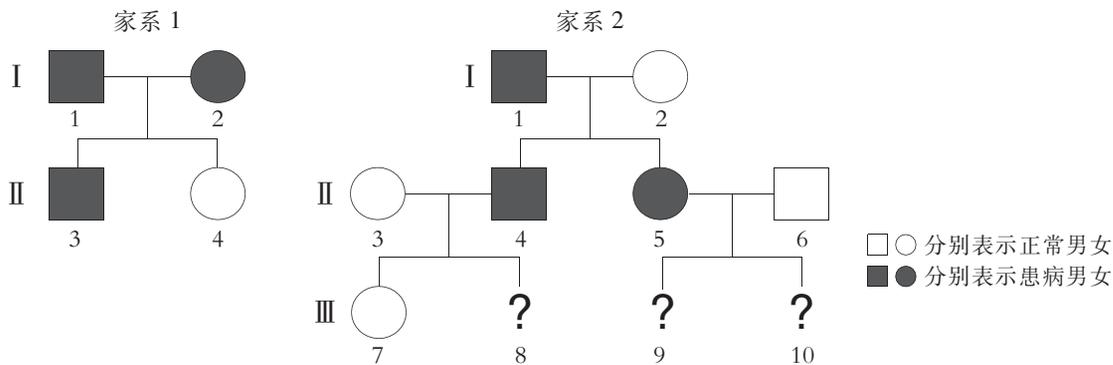


图 3-3-5 两个家系多指症系谱图

思考:

1. **分析** 如果双亲都是多指症患者(假设基因型为 DD 或 Dd),子女肯定是患者吗?

2. **推理** 在图 3-3-5 中,子代 III₈、III₉、III₁₀ 患多指症的风险有多大?

在近亲结婚的情况下，夫妇双方从共同祖先那里继承某种致病基因的概率大大增加，双方很可能都是同一种致病基因的携带者，因此，近亲结婚的后代患遗传病的可能性就会明显增加。

产前诊断是指医生在胎儿出生前采用相应的检测手段进行的检查。图 3-3-6 是采用羊膜腔穿刺术采集羊水中胎儿的脱落细胞，用于细胞培养，当初诊为先天性代谢病时，应重点进行相应的生化分析，当初诊为染色体遗传病时，应重点

进行染色体分析。羊膜腔穿刺术是一种侵入性产前诊断手段，可能给孕妇和胎儿造成伤害，带来流产风险。

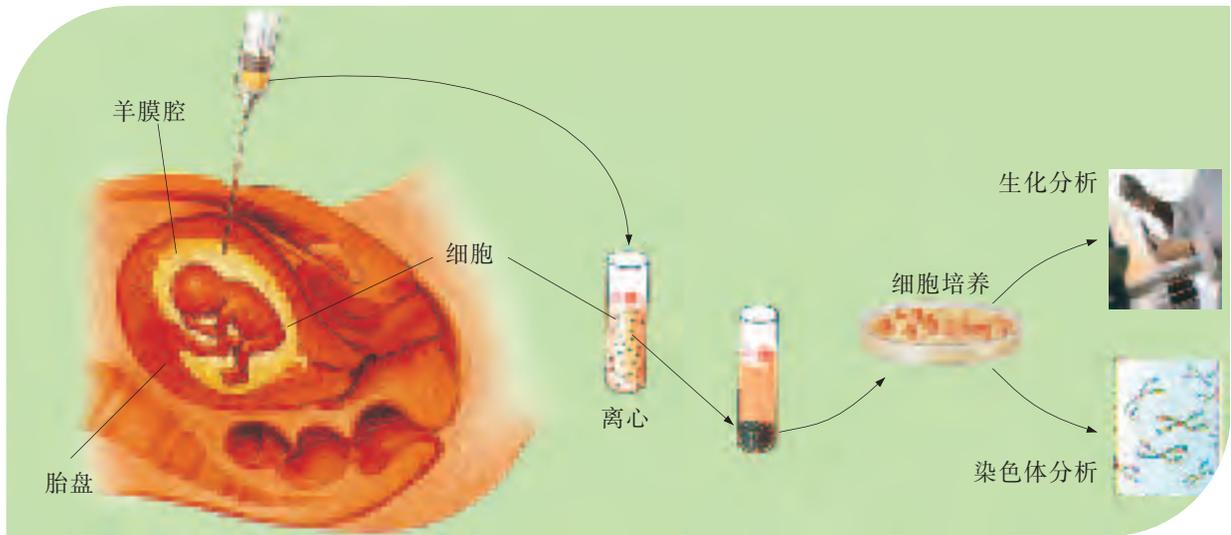


图 3-3-6 产前诊断(医学检查)示意图

1997年，我国科学家卢煜明教授领衔的团队在国际著名医学期刊《柳叶刀》上发表论文，宣布他们在世界上首次发现孕妇的血浆中存在游离的胎儿DNA。这项发现在理论上可以通过检测游离在孕妇血浆中的胎儿DNA，来分析胎儿的遗传物质，从而实现非侵入性产前检测。后来，研究团队研发了21三体综合征的非侵入性产前检测方法，成功将以DNA分析为基础的产前诊断技术，从科学研究层面应用至临床诊断领域，这项创造性的技术迅速被100多个国家所采用。2010年，研究团队利用孕妇血浆中的胎儿DNA，成功地描绘出胎儿整个的基因图谱，为产前诊断遗传病甚至癌症带来了重大突破。



如果想要更多地了解与人类单基因遗传病有关的知识，可参考下列资料。

刘洪珍. 人类遗传学. 北京:高等教育出版社,2009.

第七章 人类常见遗传病 第二节 单基因遗传病

本节练习

一、思辨题

1. 下列关于遗传病和非遗传病的描述,可以认同的是 ()

- A. 家族中只有一代患者的疾病为非遗传病
- B. 遗传病都是基因发生突变引起的
- C. 遗传病为先天性疾病,非遗传病为非先天性疾病
- D. 遗传病高风险人群可通过产前诊断获知妊娠状况

2. 某科学家和他的表妹婚配后生育了多个子女,其中有的夭折,有的终身不育。这说明近亲结婚会大大增加遗传病的发病率。为什么近亲婚配会使后代患遗传病的概率大大增加呢?

3. 一对夫妇曾经有过甲型肝炎病史,他们在生育之前很忐忑地去医院进行遗传咨询。这有必要吗?为什么?

二、应用题

1. 单基因遗传病和多基因遗传病在概念和致病原因等方面存在一定差异。完成下列表格,进行单基因遗传病和多基因遗传病的比较。

单基因遗传病和多基因遗传病比较

类 型		概 念	致病原因	举 例
基 因 遗 传 病	单基因遗传病	由_____基因控制的遗传病	显性基因或隐性基因	软骨发育不全、抗维生素 D 佝偻病、黑尿症
	多基因遗传病	由_____基因控制的遗传病	_____和环境因素	_____、青少年 I 型糖尿病

2. 苯丙酮尿症(病症由常染色体隐性基因控制)患者口服苯丙氨酸溶液后,血浆中苯丙氨酸的含量会上升;隐性致病基因的携带者口服苯丙氨酸溶液后,血浆中苯丙氨酸的含量会缓慢下降。尝试推理正常人口服苯丙氨酸溶液后,血浆中苯丙氨酸的含量发生什么变化。

走近职业



遗传咨询师在为—对夫妇提供遗传咨询服务

遗传咨询师

遗传咨询师能对咨询者的婚姻、生育、治疗、护理等问题提供多种可行的对策和建议,或根据基因检测报告,进行解读,或对疾病进行相关遗传分析,为咨询者提供个性化的健康指导方案,使咨询者及其家庭能够做出恰当的选择。

许多具有医学硕士或博士学位的人在从事遗传咨询师的工作。



如果想要更多地了解本职业的相关情况,可访问我国关于职业介绍的网站。

遗传咨询是预防遗传病和提倡优生的重要措施之一。遗传咨询的内容主要有：双亲中是否有遗传病？是否生育过遗传病患儿？孕妇是否接触过放射性物质或有毒化学物质？

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

案例一：

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

案例二：

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

提出问题

各小组阅读上述两个案例，提出一个想要探究的问题。例如，在这两对夫妻各自准备再生一个孩子时，孩子的性别与患该种遗传病的可能性有什么关系？假设我们所在的小组是某医院的遗传咨询师组，我们会对这两对夫妻提出什么样的建议？

活动器材

白纸，各种颜色的水彩笔，橡皮等。

作出假设

根据问题，作出假设。例如，生育男孩或生育女孩时，患囊性纤维化或上述某种皮肤遗传病的可能性较小。

设计和实施活动

1. 小组讨论和分析上述两个家庭的遗传病患状况。例如，两对夫妻的基因型和表型。根据分析情况，在两张白纸上分别画出两个家庭的遗传系谱图，系谱图中应包括家庭中已知成员及其患病状况。

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

3. 计算两对夫妻再生一个患病男孩或患病女孩的可能性。

结果与分析

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

本章小结

概念回顾

●由染色体变异引起的变异是可以遗传的。细胞在减数分裂过程中,染色体所发生的自由组合和交叉互换,会导致控制不同性状的基因重组,从而使子代出现变异。染色体结构和数量的变异,会导致生物性状的改变或生物死亡。有关染色体结构和数量变异的内容可被简要归纳为下表。

染色体结构和数量变异的内容比较

	类型	结果
染色体结构变异	缺失	会改变原先染色体上基因的数量或排列顺序,导致性状变异
	重复	
	倒位	
	易位	
染色体数量变异	整倍性变异	减数分裂联会时染色体的配对紊乱,会造成植物的不可育;对动物而言,多倍性变异或非整倍性变异,一般是致死性的或对生存有很大影响
	非整倍性变异	

●由基因突变和基因重组引起的变异也是可以遗传的。因碱基对的替换、插入或缺失而引发的基因序列改变,有可能导致它编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化,甚至会带来致命的后果。人类也因此会患单基因遗传病和多基因遗传病。

●基因的自发突变普遍存在、频率很低,在生产实践中可以利用人为因素诱发基因突变。例如,在某些化学物质、射线等的作用下,可大大提高细胞基因突变的概率,从而筛选出产生有利突变性状的生物。

素养提升

●基于医学进步使得人类遗传病得到有效控制的事实,认同如下观点:在生活中采取遗传病监测和遗传咨询、产前诊断等预防措施,能有效地防止遗传病的发生。

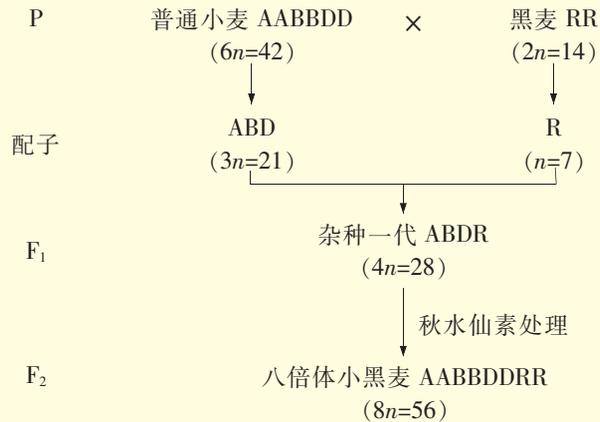
●认同遗传病对社会、家庭影响很大的观点,能身体力行地关爱、帮助遗传病患者。

●基于人工育种和航天育种的事实,理解人工育种和航天育种技术的原理,认同科学技术影响社会发展的观点。

●通过“搜集癌症防治方面的资料”等活动,相信通过科学家的努力,攻克癌症终将实现。

本章练习

1. 普通小麦是异源六倍体(AABBDD),其配子中有三个染色体组(ABD),共 21 条染色体;二倍体黑麦(RR)的配子中有一个染色体组(R),共 7 条染色体。采用普通小麦与黑麦杂交,培育八倍体小黑麦是人造麦类新作物(下图),为我国学者鲍文奎首创。他开辟了人工制造新物种和快速培育新作物的新途径。八倍体小黑麦培育成功,说明生物的变异在生产 and 生活中有广泛的应用价值。



八倍体小黑麦培育图解

(1) 为什么把异源八倍体小黑麦称为首创的人造麦类新作物? 它与传统的杂交育种有什么不同?

(2) 为什么普通小麦和黑麦的杂交后代——杂种四倍体是不育的? 用秋水仙素处理杂种四倍体,染色体数量加倍的原因是什么? 采用太空育种技术能达到同样的结果吗? 为什么?

(3) 异源八倍体小黑麦具有抗逆性强和抗病害等特点,非常适合在高寒山区、丘陵旱地种植。已知控制抗逆性的基因 W 位于 D 染色体组的 1 号染色体上,控制抗病害的基因 Z 位于 D 染色体组的 3 号染色体上,控制高产的基因 H 位于 B 染色体组的 2 号染色体上,如何获得适合在高寒山区、丘陵旱地种植的麦类新作物? 选择一种育种方式,简述其育种方案。

2. 对新生儿进行产前遗传病筛查时,我国许多地区在病种数量上比以前有了较大的增加,这说明我国医学在迅速发展。如何通过产前诊断确定遗传病? 尝试举例说明。如果有困难,可以请教老师或同学。



如果想要更多地了解与本章有关的内容,可访问:
细胞生物学、遗传学、表观遗传学、进化生物学等相关的网站。



我国云南省禄丰地区出土的恐龙化石

第四章

生物的进化

我国先后在四川自贡、云南禄丰地区发现了恐龙化石。随着恐龙化石被发现的次数越来越多,人们也认识到:在很久以前,地球上曾经出现过一个被恐龙所“统治”的时期。事实上,科学家也在通过化石比较来研究生物之间的亲缘关系和生物进化的秘密。

为什么化石能成为生物进化的证据?达尔文基于哪些证据提出了自然选择学说?这一学说对生物学和人类社会产生了什么影响?为什么说不同物种起源于共同祖先?现代生物进化理论又有哪些进展?

第一节 生物进化理论

生物进化(biological evolution)理论是生命科学的核心理论。世界上第一位比较系统地阐明生物进化理论的是法国著名科学家拉马克(J.B. Lamarck, 1744—1829)。早在 1802 年,拉马克在研究巴黎近郊不同地质年代地层中的化石时,发现古代生物与现代生物既相似又不同。拉马克依据这些证据提出了生物进化理论。拉马克生物进化理论包括哪些主要观点呢?



积极思维

拉马克生物进化理论有哪些主要观点?



鼯鼠穴居,视觉明显退化,前足适宜挖掘。



白鹭的腿特别长。

图 4-1-1 鼯鼠和白鹭适应各自的环境

事实:

1. 拉马克认为,环境发生变化,使得原先生活在这个环境中的生物发生了某些变异,环境多样性是生物多样性的原因。

2. 拉马克认为,生物有的器官由于经常使用而发达,有的器官由于不使用而退化,即“用进废退”。例如,鼯鼠长期生活在地下,视觉逐步退化,前足变得适宜挖掘。

3. 拉马克认为,由于适应环境的变化而引起的能够遗传的性状变异称为“获得性遗传”。例如,白

鹭为了在水中觅食时不沾湿身体,用力伸长两腿,久而久之,代代相传,导致两腿渐渐变长(图 4-1-1)。

思考:

1. **分析** 有人认为,拉马克生物进化理论中“获得性遗传”的观点没有道理。我们持什么样的观点呢?为什么?

2. **推理** 动物园里长颈鹿的长颈和长前肢一直吸引着人们。我们能拉马克进化理论加以解释吗?

“创世说”认为生物是由上帝创造的,物种是不变的。而拉马克不相信“创世说”并提出了生物进化理论。19 世纪中叶,达尔文在拉马克生物进化理论的基础上,提出了比较完整的生物进化理论。

达尔文生物进化理论

英国科学家达尔文被誉为生物进化理论的奠基人。他于1831~1836年乘坐“贝格尔号”舰进行了历时五年的环球考察。在航行中,他观察和记录了许多许多的生物,收集了大量的动植物标本,最后通过深入的研究,提出了以“自然选择”(natural selection)学说为核心的生物进化理论。

达尔文生物进化理论的第一个基本观点是“物种演变和共同起源”。他认为,物种是可变的,生物进化通过物种的演变而进行,地球上现今生存的物种,都是曾经存在过的物种的后代,源于共同的原始祖先。例如,在南美草原的地层中发现的巨大的动物化石(图4-1-2),与现代哺乳动物犰狳(qiú yú)(图4-1-3)形态结构十分相似,说明现代生物与古代生物之间存在着一定的亲缘关系。

达尔文生物进化理论的第二个基本观点是“生存斗争(struggle for existence)和自然选择”。他认为,生存斗争包含了生物与同种或异种生物以及无机环境之间的斗争。他还观察到生存斗争是由生物的过度繁殖引起的。例如,一株一年生的植物每年产生两粒种子,假如其后代也以每年产生两粒种子的方式繁殖下去,20年后就可能会有100多万株植物,以致有限的空间内无法容纳这么多的植株。生存斗争的结果是“适者生存,不适者被淘汰”,这一过程就是自然选择。

达尔文生物进化理论的第三个基本观点是“适应是自然选择的结果”。例如,在马德拉群岛的克格伦岛上,达尔文观察了550多种甲虫,其中有200种甲虫的翅明显退化或无翅,而另一些甲虫的翅则非常发达。他对这一现象的解释是,强烈的海风对甲虫翅的多种性状进行了选择。在连续的世代中,翅非常发达和翅明显退化的甲虫获得了最好的生存机会,而那些翅较弱、飞行能力不强的甲虫常常被海风吹落到海水里。翅非常发达和翅明显退化的甲虫能适应海岛的海风环境,并世代繁衍,这是自然选择的结果。

综上所述,达尔文生物进化理论的核心是自然选择学说。



图4-1-2 南美草原一种动物化石复原图



图4-1-3 犰狳



积极思维

果蝇耐药性是怎样形成的?

事实:

1. 有研究者做了果蝇对 DDT 耐药性形成过程的实验。实验分两组进行。
2. 第一组实验:将许多果蝇混合饲养,任其自由交配,同

时加入一定量 DDT;果蝇群体一代代地繁殖,每代都用 DDT 处理,逐代增加 DDT 浓度。经过十几代后,果蝇对 DDT 的耐药性明显增强,可以耐受比原来高出几百倍剂量的 DDT。

3. 第二组实验:改混合饲养为单独饲养,即选择亲代中从未接触 DDT 的雌果蝇和雄果蝇,按一雌一雄成对放入独立的培养瓶,组成若干家系,繁殖后再将每个家系分成两瓶,一瓶放入一定量 DDT,另一瓶不放 DDT,结果表明,不同家系后代的存活数量明显不同。淘汰死亡率高的家系,保留死亡率很低的家系。在死亡率很低的家系中有未经 DDT 处理的培养瓶,从中选取果蝇,按一雌一雄成对的方式再建立若干家系,每一家系仍分成两瓶重复上述步骤,经过十几次选择,出现了 DDT 有明显耐药性的家系,其耐药性快速增强,速率与第一组实验相当。

思考:

1. 分析 第一组实验和第二组实验能说明什么?
2. 解释 DDT 在果蝇耐药性形成中发挥的作用。

实验说明,使用 DDT 前,果蝇群体中已经存在对 DDT 耐受程度不同的个体,只不过在没有 DDT 的环境中,耐药性性状无法表现出来。使用 DDT 后,耐药性差的个体被淘汰而无法繁殖后代;随着 DDT 剂量的不断增加,耐药性强的个体被保留,并通过繁殖活动逐渐成为群体中的主体。依据达尔文生物进化理论,果蝇群体中耐药个体的增多是 DDT 选择的结果。

问题与讨论

有人通过实验发现,使用青霉素后,有些细菌群体出现了耐药性。他们认为,滥用青霉素是导致细菌耐药性增强的原因之一。

我们能用达尔文生物进化理论解释耐药菌出现与抗生素滥用的关系吗?

达尔文生物进化理论形成于 19 世纪中期,那时生态学才开始形成,细胞生物学刚有雏形,遗传学尚未建立,因此,达尔文对于遗传和变异的本质以及自然选择如何对可遗传的变异起作用等问题,还不能做出科学的解释。后来,随着生物学及其相关分支学科的发展,特别是遗传学的发展,达尔文生物进化理论被不断地完善。

现代生物进化理论以自然选择学说为核心

在达尔文生物进化理论的基础上,许多科学家不断研究,使之进一步完善。其中,生物学家杜布赞斯基(T. Dobzhansky, 1900—

1975)提出了现代综合进化论。该理论认为,种群(population)是生物进化的基本单位,突变(基因突变和染色体变异)和基因重组提供进化的原材料,自然选择决定生物进化的方向,隔离(isolation)是物种形成的必要条件。

种群是生物进化的基本单位

种群是指生活在一定区域内的同种生物的全部个体的集合。一个种群中全部个体所含有的基因总和称为种群基因库(gene pool)。在种群数量变化的过程中,旧个体不断死亡,新个体不断出生,新出生的个体可能携带由基因突变产生的新基因。因此,种群基因库的组成是不断变化的。这种变化主要体现为基因频率和基因型频率的改变。在一个种群基因库中,某个基因占全部等位基因数的比率被称为基因频率(gene frequency)。某种基因型的个体在种群中所占的比率被称为基因型频率(genotype frequency)。



积极思维

如何计算种群内基因频率和基因型频率的变化?

事实:

1. 调查一个由 100 个个体组成的人群,发现 M 血型($L^M L^M$)有 30 人, MN 血型($L^M L^N$)有 60 人, N 血型($L^N L^N$)有 10 人(表 4-1-1)。

表 4-1-1 人类 MN 血型的基因频率和基因型频率表

基因型	$L^M L^M$	$L^M L^N$	$L^N L^N$	总 数
个体数	30	60	10	100
基因型频率				
基因 $\begin{cases} L^M \\ L^N \end{cases}$	$30 \times 2 = 60$	$60 \times 1 = 60$	0	120 } 200
	0	$60 \times 1 = 60$	$10 \times 2 = 20$	
基因频率 $\begin{cases} L^M \\ L^N \end{cases}$				1

2. 计算该群体中的基因频率和基因型频率,填入表中。

思考:

1. **推理** 假设人群中基因型为 $L^N L^N$ 的个体因某种原因而无法婚配,那么,人群中 L^M 、 L^N 的基因频率会发生变化吗?为什么?

2. **预测** 有两个群体,分别由 1 000 人和 10 000 人组成,起初两个群体中控制 MN 血型的基因型频率基本相同,那么这两个群体以后基因型频率的变化也相同吗?

种群内基因频率和基因型频率一般处于不断的变化之中。只有在一个种群很大、个体间随机交配、种群没有迁移和突变以及没有自然选择的情况下,种群的基因频率和基因型频率才可能不发生明显的变化。一个种群中的个体虽然一代代地死亡,但是它们所携带的基因却可以通过有性生殖代代相传。

知识链接

种群基因频率发生变化的原因

在研究种群基因频率发生变化的原因时,科学家发现影响种群基因频率的因素很多。

1. 少数突变基因对生物的生存和繁衍是有利的,可能被更多地保留和扩散。

2. 随着一些个体单向或双向迁入或迁出,种群会获得或失去某些等位基因。

3. 比较小的种群因发生某种偶然事件,会引起

携带某种基因的个体死亡或失去交配机会。

4. 种群内雌雄个体相互交配往往不是随机的,或者说雌雄个体的交配机会一般是不相等的。

5. 由不同个体组成的种群普遍存在着可遗传的变异。由于自然选择,某些基因型的个体能存活到性成熟并得到交配机会,它们会为下一代基因库贡献多种基因。

突变和基因重组提供进化的原材料

生物在繁衍后代的过程中,通过基因突变、基因重组或染色体变异,会产生各种可遗传的变异。在自然界中,由突变和基因重组产生的可遗传的变异,为生物进化提供了原材料。

基因突变产生新的等位基因,是影响基因频率变化的主要原因。在生殖过程中,等位基因通过基因重组形成不同的基因型,产生可遗传的变异。例如,果蝇约有 2.0×10^4 个基因,假定每个基因的突变频率为 1.0×10^{-5} , 对于一个约有 1.0×10^7 个个体的种群来说,即使自然突变的频率很低,每一代出现的基因突变数也将达 2.0×10^6 个。这些可遗传的变异为果蝇的进化提供了大量的原材料。

自然选择决定生物进化的方向

在种群中产生的突变和基因重组是随机的和不定向的,它们无法决定生物进化的方向。自然选择的作用可以使种群的基因频率发生定向改变,最终导致生物朝着一定的方向不断进化。在特定的环境中,种群内可遗传的变异将赋予某些个体生存和繁殖的优势,经过自然选择,这些具有有利变异的个体能更好地适应这种特定的生存环境,有更多的机会繁衍后代;相反,具有不利变异的个体较难生存下去,留下后代的机会更少。

自然选择通过定向改变种群的基因频率影响种群的发展,这在自然界中广泛存在,其中经典的例子之一就是英国曼彻斯特地区一种桦尺蛾的黑化。这种桦尺蛾夜间活动,白天栖息在树干上,是当地各种食虫鸟的天然食物。杂交实验表明,桦尺蛾的体色受一对等位基因 S 和 s 控制,黑色型(S)对浅色型(s)是显性。在英国工业革命后,曼彻斯特变成了工业城市,受到的污



有人认为,基因重组过程并没有产生新基因,不能为生物进化提供原材料。这种观点是否正确?为什么?



桦尺蛾是一种昆虫,桦尺蠖(huò)是其幼虫,呈毛虫状。你能推断桦尺蛾这种昆虫是怎样危害植物的吗?

染越来越严重,而不同体色的桦尺蛾在种群数量上也发生了较大的变化。



积极思维

不同体色的桦尺蛾数量为什么会变化?

事实:

1. 黑色型桦尺蛾在未污染区、浅色型桦尺蛾在污染区都容易被天敌捕食(图 4-1-4)。

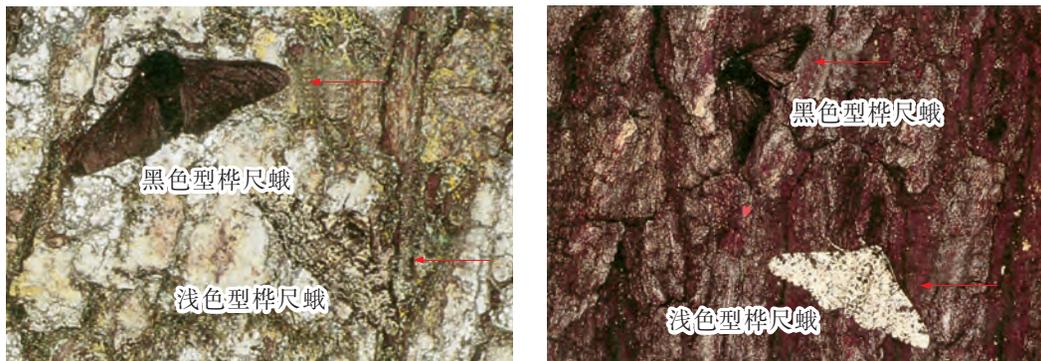


图 4-1-4 未污染区(左)和污染区(右)树干上的桦尺蛾

2. 19 世纪中叶,英国曼彻斯特部分地区桦尺蛾种群中 S 基因的频率很低,约为 5% 以下。随着该地区工业的发展,工厂排出的煤烟使当地树干上的地衣不能生存,导致树皮裸露并被煤烟熏成褐色。20 世纪在这些地区所做的调查表明,桦尺蛾种群中 S 基因的频率上升到 95% 以上。

3. 有科学家对此现象进行了专题研究,并将研究结果汇集成表(表 4-1-2)。

表 4-1-2 未污染区和污染区桦尺蛾实验的结果统计表

环境	实验	浅色型桦尺蛾	黑色型桦尺蛾
未污染区	放出个体(只)	496	473
	重新捕捉个体(只)	62	30
	重捕率(%)	12.5	6.3
污染区	放出个体(只)	201	601
	重新捕捉个体(只)	32	205
	重捕率(%)	15.9	34.1

思考:

1. 分析 分析上表中的数据,能得出什么结论?
2. 解释 在污染区,黑色型桦尺蛾个体在种群中所占比例增加的原因是什么?

这项研究表明,在污染区这种特定的环境中,黑色型桦尺蛾能更好地适应环境而成为该环境中具有优势性状的个体。这是自然选择的结果。

在上述桦尺蛾种群中,基因频率发生了很大的变化,但是,相同或不同体色的桦尺蛾之间继续交配,并一代代地繁衍下去。像这样,具有一定的形态结构和生理功能特征,在自然状态下能够相互交配并繁殖可育后代的一群生物个体,通常称为物种(species),简称为“种”。可见,黑色型桦尺蛾和浅色型桦尺蛾仍然属于同一个物种。那么,新物种是如何形成的呢?

隔离是物种形成的必要条件

达尔文在环球考察中发现,加拉帕戈斯群岛的各个岛屿之间环境差异很大,有的岛屿上生长着茂密的森林,有的岛屿上却布满低矮的灌木。原先以种子为食的地雀,因多种原因分布在环境条件不同的岛屿上,其中的某些个体在喙形上发生了可遗传的变异,在食物和栖息条件的选择下,易于获取食物的类型能更好地生存下来,随着种群中基因频率的变化和有利变异的积累,逐渐进化成为不同的地雀种群。原先以种子为食的地雀种群逐步变为喙形不同的地雀种群(图4-1-5)。

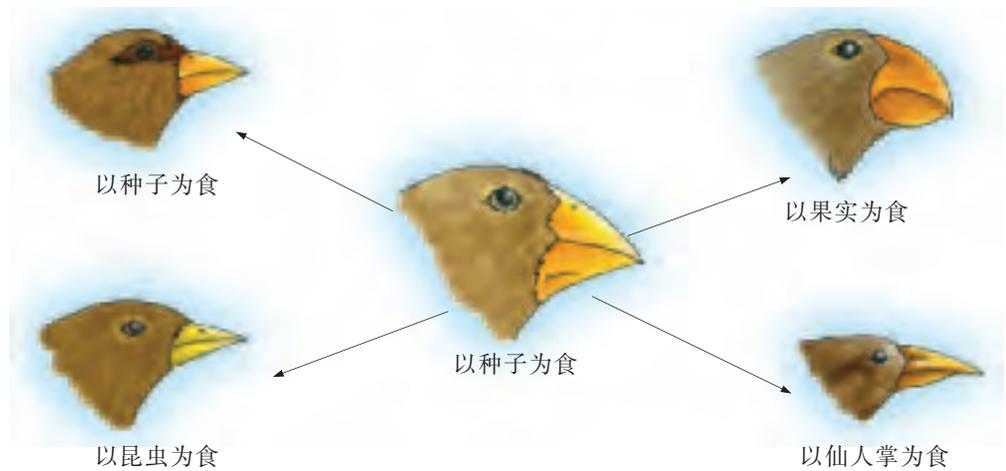


图4-1-5 加拉帕戈斯群岛上地雀的喙形进化示意图

这一现象促使达尔文思考隔离在物种形成中的作用。隔离是指同种生物中不同种群的个体在自然条件下不能自由交流基因的现象。隔离主要包括地理隔离(geographical isolation)和生殖隔离(reproductive isolation)。

在自然界中,由于高山、河流、沙漠、海洋等地理屏障的存在,同属一个物种的全部个体并不都生活在同一地域里。像这样,同一种生物由于地理屏障而被分隔成不同的种群,各种群之间不发生基因交流的现象,被称为地理隔离。同种生物在地理隔离下一代代地生长、繁衍,由于不同地域里环境条件有所差异,长时间后就有可能形成新物种。例如,东北虎目前仅分布于我国长白山地区、俄罗斯远东地区和朝鲜北部地区,华南虎曾主要分布于我国中南部亚热带山区,由于长期的地理隔离,它们已经变为两个不同的虎亚种。



动物园里的东北虎经过100年的驯化后,会因地理隔离而形成不同于自然界中东北虎的新物种吗?

经过长期的地理隔离,同一物种可能演化为不同的物种,这些物种的个体之间不能自由交配或交配后不能产生可育后代的现象,称为生殖隔离。例如,马和驴两个物种杂交产生不可育的骡(图 4-1-6),动物求偶方式不同、植物花期不同使得不同物种之间的生物不能杂交,这些都属于生殖隔离。生殖隔离虽然阻断了不同物种之间遗传物质的自由交流,但是保证了物种的遗传稳定性。可见,隔离是新物种形成的必要条件。



图 4-1-6 因生殖隔离产生不可育的后代

问题与讨论

豌豆是闭花授粉植物。生活在同一地域中的各种豌豆会由于闭花授粉而形成生殖隔离。

我们能举例说明植物中其他生殖隔离的实例吗?

生物进化理论发展的意义

生物进化理论在不断发展

随着细胞生物学、遗传学、分子生物学等生物学分支学科以及其他自然科学的不断发展,生物进化理论也得到了长足的进步。



边做边学

搜集生物进化理论发展的资料

实践:

1. 每小组确定感兴趣的主题,如达尔文生物进化理论的主要观点及其发展,其他生物进化理论的主要观点及其发展。利用互联网或图书馆搜集相关资料,每份资料应包括资料名称、主要观点、证据和数据,还要注明资料来源。

2. 小组讨论和分析资料,围绕某主题撰写资料综述,要注意关键证据和数据的使用。

3. 可以在学校橱窗中展示撰写的资料综述,使大家深入了解有关生物进化理论的新发展。

讨论:

1. 各种生物进化理论的发展过程及主要观点是什么?

2. 生物进化理论对人们的思想观念有什么影响?

分子进化的中性学说

20 世纪 60 年代以后,随着分子生物学的发展,日本科学家木村资生(M. Kimura, 1924—1994)首先提出了“中性突变”

进化理论,简称“中性学说”。中性学说认为,生物进化的主导因素不是自然选择,而是中性突变的随机固定。在进化过程中,核酸、蛋白质等分子的碱基、氨基酸会发生一定的置换,通常用它们的置换率来计算相应分子的进化速率。例如,血红蛋白 α 链上氨基酸的年置换率约为 10^{-9} ,细胞色素c上氨基酸的年置换率约为血红蛋白 α 链上氨基酸的1/4,再根据这些置换率,可以计算出相应蛋白质的进化速率(图4-1-7)。

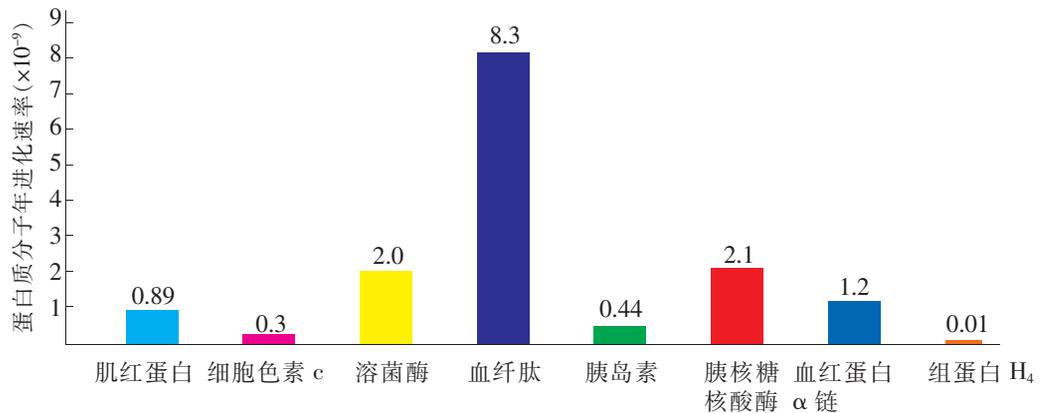


图4-1-7 以氨基酸的置换率计算出的蛋白质进化速率

木村资生还计算了鲨鱼、鲤鱼、蝾螈、鸡、针鼹、袋鼠、狗7种动物和人血红蛋白 α 链上氨基酸的差异与分歧时间。例如,人和鲨鱼的血红蛋白 α 链氨基酸差异率为53.2%,人和狗的血红蛋白 α 链氨基酸差异率为16.3%。这说明人和鲨鱼的亲缘关系较远,人和狗的亲缘关系较近。

中性学说认为,DNA分子产生的突变大部分是中性的,即对生物的生存既无利也无害。而在小种群中,不同基因型个体生育的子代个数有所变动,会导致一些等位基因消失,另一些等位基因被保留下来,从而使种群中基因频率随机波动。其中一些中性突变被随机保留后,经过日积月累会积少成多,使同种生物的不同种群间出现巨大的差异,形成不同的物种。当积累的中性突变导致生物的性状出现差异之后,自然选择才会发生作用,造成表型进化。木村资生提出中性学说之后,又有许多证据支持了这一学说。目前,中性学说已被普遍接受。

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

生物进化理论对生物学的发展具有重要影响

生物进化理论对整个生物界的发生和发展做出了符合唯物史观的解释,把发展变化的思想引入生物学研究,使生物学发生了革命性的变化。一方面,生物进化理论的建立,使早年创立的动物学、植物学、生理学、解剖学、古生物学等分支学科统一为生物学。这些学科既有共同的理论基础,即生物界发展的规律性,也有共同的研究目标,即从不同侧面研究生命运动及其规律性。另一方面,生物进化理论包含了发展变化、相互联系和整体化的内在思想,这一思想促进不同学科之间的相互渗透和综合,导致了一些交叉学科和边缘学科(如生物化学、生物物理、生物数学、仿生学、控制论、系统论)的产生。这对生物学的迅猛发展具有重要意义。

此外,生物进化理论所揭示的原理,有助于指导人们进行良种选育、植物栽培、动物饲养等实践活动,也对疾病防治、人工合成新物种等具有重要的指导意义。

生物进化理论对人们的思想观念具有重要影响

生物进化理论颠覆了“创世说”的统治地位。在达尔文之前,大多数人相信“创世说”,认为世界是由上帝有目的地设计和创造的。生物进化理论认为,宇宙中存在的各种形式都是通过自然进化过程产生的,不是上帝创造的。这就排除了上帝的存在,突破了目的论和决定论的束缚,为我们提供了新的思维方式,对破除迷信、解放思想和形成科学的自然观和世界观很有帮助。

生物进化理论促进了生态伦理的发展。正像哥白尼和伽利略把地球从宇宙中心的地位上拉下来一样,达尔文也把人类从“仅次于天使”的地位上拉下来,让人类认识到自己与鸟兽有亲缘关系。物种之间不存在线性的等级关系,也没有任何高低贵贱之分,地球上所有的物种有着共同的起源。既然物种是自然发展的,那么,我们就要尊重物种多样性这一自然规律。这对确立以人与自然和谐共处为核心的生态伦理具有重要意义。

恩格斯在 1883 年总结马克思一生的贡献时说:“正像达尔文发现有机界的发展规律一样,马克思发现了人类历史的发展规律。”这一类比是对达尔文创立的生物进化理论的极高评价,也是对生物进化理论影响人们的思想观念的肯定。



如果想要更多地了解与生物进化理论有关的知识,可参考下列资料。

沈银柱,黄占景. 进化生物学. 3 版. 北京:高等教育出版社,2013.

第六章 生物的微观进化 第八章 生物的宏观进化

本节练习

一、思辨题

1. 近年来,人们发现现有的大多数抗生素对“超级细菌”不起作用。“超级细菌”产生的主要原因是 ()

- A. 抗生素的药效下降
- B. 使用的抗生素剂量不够
- C. 超级细菌变异为病毒
- D. 抗生素的选择作用导致细菌抗药性增强

2. 尝试举例说出生物进化理论在思想观念上对人们的影响。

二、应用题

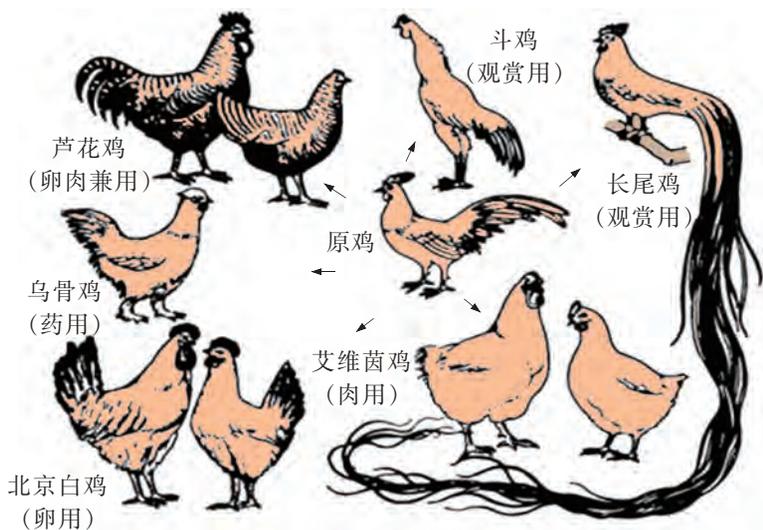
在生产实践中,人们通过对原鸡长时间的人工选择,分别培育出卵肉兼用的芦花鸡、药用的乌骨鸡、卵用的北京白鸡、肉用的艾维茵鸡、观赏用的长尾鸡和斗鸡等(右图)。

(1) 达尔文生物进化理论的核心是自然选择学说。在上述各品种鸡的培育中,人工选择是怎样进行的?以药用乌骨鸡为例,概述由原鸡到药用乌骨鸡的培育过程。

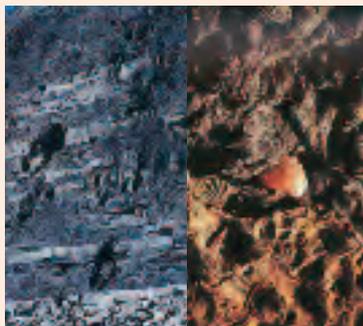
(2) 达尔文生物进化理论认为,自然选择决定生物进化的方向。人工选择在新品种的选育过程中发挥了什么作用?它和自然选择有什么异同?

(3) 隔离是物种形成的必要条件。在上述各品种鸡的人工选择过程中,存在地理隔离吗?存在生殖隔离吗?

(4) 达尔文生物进化理论可解释由原鸡培育成长尾鸡的过程。尝试用中性学说解释这一过程。



走近职业



古生物研究工作者在发掘生物化石

古生物研究工作者

古生物研究涉及对古代动植物化石的发掘、整理等工作,以探究古代生物如何进化与发展。例如,古生物研究工作者对云南省澄江县帽天山的发掘和研究,为揭示脊椎动物的起源和进化做出了重要贡献。

许多具有生物学本科以上学历并拥有健壮体魄的人在从事古生物研究工作。



如果想要更多地了解本职业的相关情况,可访问我国关于职业介绍的网站。

通过模拟自然选择,解释遗传因素和环境因素是如何共同对物种进化起作用的。

提出问题

物种是如何进化的?

推荐器材

剪刀,记号笔,褐、白、红三种颜色的薄纸板,白纸,纸盒等。

作出假设

自然选择决定物种进化的方向。

设计和实施活动

1. 用薄纸板制作“鼠”卡和“事件”卡:

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

表 1 纸盒 A 中的“鼠”卡

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

表 2 纸盒 B 中的“事件”卡

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

2. 模拟“白色沙丘”环境中的“自然选择”:

(1) 学生甲和乙分别从纸盒 A 中随机抽出一张“鼠”卡,两张“鼠”卡是 W 和 W 或是 W 和 w,则表示白鼠;两张“鼠”卡是 w 和 w,则表示褐鼠。学生丙在表格中用写“正”字的方式进行记录。

(2) 学生丙从纸盒 B 中随机抽取一张“事件”卡。S 卡表示这只“鼠”存活下来;D 或 P 卡表示这只“鼠”会死亡;C 卡表示“鼠”的毛色与白色沙丘环境不同时,会被天敌捕食,即白色“鼠”能存活,褐色“鼠”会死亡。

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

(4) 用剩下的“鼠”卡重复步骤(1)~(3),并记录实验结果,这些结果表示第一代“鼠”的存活情况。

(5) 死“鼠”的卡搁置一边不再计数,将活“鼠”卡重新混匀,“事件”卡也重新混匀。

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

3. 模拟“褐色林地”环境中的“自然选择”:

重复上述各步骤,注意在本次活动中的 C 卡表示白色“鼠”会死亡。

结果与分析

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

人类起源发展的几个阶段

一般认为，人类在进化过程中先后经历了地猿、南方古猿、能人、直立人和智人五个发展阶段。

地猿阶段

1994年，在埃塞俄比亚中部地区发现了距今已有440万年的女性地猿“阿尔迪”的骨骼化石。“阿尔迪”被认为是迄今最接近人与黑猩猩的最后的共同祖先(原始人)。

南方古猿阶段

20世纪70年代在埃塞俄比亚阿法地区发现较古老的(约320万年前)南方古猿化石，被命名为阿法南猿，其中较为完整的骨骼被称为“露西”，她具有直立行走的明显特征。南方古猿最显著的特征是能用双脚直立行走。

能人阶段

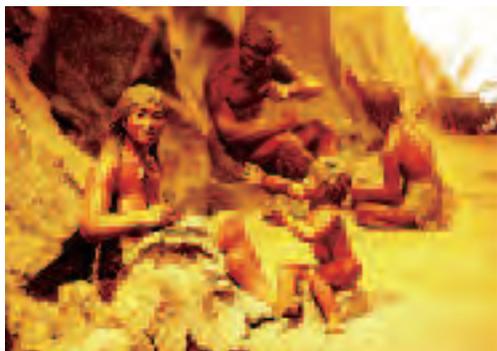
1959年，在东非坦桑尼亚奥杜威峡谷发现了南猿鲍氏种头骨化石。1985年，我国在四川巫山县龙骨坡灰岩裂隙中，发掘出一块与东非能人同时代的人类下颌骨化石(距今200万年前)，被初步定名为“巫山能人”。能人是最早的人属成员，生存时间大约距今250万~100万年前。

直立人阶段

1891年，在印度尼西亚爪哇特里尼尔发现的头骨和股骨化石被命名为直立猿人，其生存时间为距今200万~50万年前的旧石器时代早期。我国也先后发掘出与其同时代的北京直立人化石、蓝田直立人化石、元谋直立人化石、和县直立人化石和南京直立人化石。直立人的大腿骨与直立行走的人的很像。

智人阶段

1856年，在德国尼安德特河谷发现的早期智人化石是尼安德特人，生存时代为距今20万~4万年前。我国也先后发掘出与其同时代的辽宁金牛山人，以及晚期智人广西柳江人、四川资阳人、内蒙古河套人和北京山顶洞人(左图)化石。智人是人科中唯一生存至今的物种，包括现代人种的各个不同种族。



北京山顶洞人生活场景复原图



第二节 生物多样性和适应性是进化的结果

鸟类的骨薄而脆弱,再加上鸟类在遇到突发的地质灾害时,具有迅速逃脱的飞翔能力,因此,形成化石(fossil)的概率相对较小。完整的古鸟类化石的稀缺导致有关鸟类起源的问题一直是学术界的争论热点。20世纪90年代以来,在我国辽宁等地出土了大量的中生代鸟类化石,它们对研究鸟类起源和进化有什么意义呢?



积极思维

鸟类是从古代爬行类进化来的吗?

事实:

1. 到2000年前后,辽宁省朝阳地区共发掘超过1 000件孔子鸟属的化石。中国已成为世界古鸟类研究的中心之一。

2. 化石表明,孔子鸟体型大小与鸡相近,上下颌已经没有牙齿,有清晰的羽毛印迹。根据出土地点的地质形成史推断,孔子鸟生活在距今约1.25亿年到1.1亿年间(图4-2-1)。



孔子鸟化石



孔子鸟化石复原图

图4-2-1 我国出土的孔子鸟化石为鸟类进化提供了新证据

思考:

1. **概括** 列举在我国发现的其他古鸟类化石。

2. **分析** 回忆初中生物学课程所学的内容,列举爬行类和鸟类分别有哪些主要特征。为什么说孔子鸟化石为古代爬行类进化成鸟类提供了新的证据?

通过对孔子鸟化石的研究,我们发现孔子鸟身体结构既有和爬行动物相似之处,又有和鸟类相同之处,孔子鸟是目前已知的最早拥有角质喙且无齿的鸟类。那么,通过对各种化石的研究,就能证明生物是进化的吗?除化石外,还有哪些生物进化的证据呢?

生物进化的证据越来越多

生物进化的古生物学证据

自从地球上生命诞生以来,生物就经历了一个漫长的进化过程。化石为生物的进化历程提供了证据。化石是指经过自然界的作用,保存在地层中的古生物遗体、遗物和它们的生活遗迹。例如,恐龙化石、恐龙蛋化石、恐龙足迹化石,分别属于恐龙的遗体、遗物和生活遗迹(图 4-2-2)。



图 4-2-2 化石是研究生物进化的古生物学证据

对化石年龄的研究发现,距今大约 34 亿~18 亿年前,细菌、蓝细菌等原核生物已经在地球上生长、繁衍,成为当时生物的主要类群。从古生代早期开始,化石数量突然增加,各种类型的真核藻类和海洋无脊椎动物空前繁荣,表明各类生物已进入真核藻类和无脊椎动物时代(图 4-2-3)。在古生代漫长的历史进程中,原始裸子植物和原始爬行类等陆生生物开始出现并进一步发展。中生代又称为裸子植物和爬行类的时代(图 4-2-4)。原始哺乳类和原始鸟类的出现,是中生代动物进化史上的重大事件。到了新生代,鸟类、哺乳类和被子植物得到了更大的发展,第四纪诞生了现代人类,自此地球上的生物历经快速发展,进入到欣欣向荣的崭新时期。



图 4-2-3 原始海洋中的古生物复原图



图 4-2-4 侏罗纪恐龙繁盛复原图

知识链接

地质年代划分和主要进化事件

我们无法再现生物进化的真实历程，但是，了地球地质年代的划分和各地质年代的主要进化事件(下表)。

地质年代的划分及各地质年代的主要进化事件

代	纪	世	百万年前	植 物	动 物
新生代	第四纪	全新世	0.01	热带雨林加速灭绝	人类进入文明时代
		更新世	许多哺乳类灭绝		
	第三纪	上新世	6~2	草本被子植物繁盛	人科灵长类首次出现
		中新世	24~6	森林减少,草原广泛分布	类猿哺乳类、草食哺乳类、昆虫繁盛
		渐新世	37~24	许多现代显花植物科演化	叶食哺乳类及类猴灵长类出现
		始新世	58~37	雨量充沛的亚热带森林繁盛	所有现代哺乳纲的目出现
		古新世	66~58	被子植物多样化	原始灵长类、草食类、肉食类、虫食类出现
中生代	白垩纪	恐龙和大多数爬行类灭绝			
			144~66	显花植物广布,松柏类衰退	胎盘哺乳类和现代昆虫类群出现
	侏罗纪		208~144	苏铁和其他裸子植物繁盛	恐龙繁盛,鸟类出现
	三叠纪	大灭绝			
		245~208	苏铁、银杏出现,裸子植物和蕨类统治地球	哺乳类、恐龙类首次出现,珊瑚和软体动物统治海洋	
古生代	二叠纪	大灭绝			
			286~245	松柏类出现	爬行类多样化,两栖类衰退
	石炭纪		360~286	成煤时代:石松、问荆和其他蕨类繁盛	两栖类多样化,爬行类首次出现,昆虫类经历第一次大的适应辐射
	泥盆纪	大灭绝			
			408~360	种子蕨首次出现	有颌鱼类多样化并统治海洋,昆虫类、两栖类首次出现
	志留纪		438~408	低矮的维管植物在陆地上出现	有颌鱼类首次出现
	奥陶纪	大灭绝			
		505~438	海洋藻类繁盛	无脊椎动物广泛分布并多样化,无颌鱼类及脊椎动物首次出现	
寒武纪		570~505	海洋藻类繁盛	具外骨骼的无脊椎动物占统治地位	
前寒武纪 (4 600 百万年~570 百万年以前)			700	多细胞生物出现	
			2 100	真核细胞首次出现	
			3 500~3 100	原核细胞在叠层岩中首次出现	
			4 600	地球形成时期	

问题与讨论

通过对大量生物化石的对比研究,可以了解地质年代各时期各种生物类群的进化关系。

我们能列举自己熟悉的化石,说明某种生物的进化过程吗?



蝙蝠的翼手和鲸的鳍是同源器官。用证据说明它们和昆虫的翅不属于同源器官。

迄今为止,科学家运用化石记录基本确定了生物进化的历程。而比较解剖学、比较胚胎学、细胞生物学和分子生物学的研究也分别为生物进化提供了其他证据。

生物进化的其他证据

比较解剖学对动物同源器官的研究结果,也是生物进化的证据之一。起源相同,结构和部位相似,而形态和功能不同的器官称为同源器官。同源器官的存在,表明具有同源器官的生物是由共同的原始祖先进化而来的,只是在进化过程中,由于生活环境的不同,同源器官逐渐出现了形态和结构的差异。例如,蝙蝠的翼手、鲸的鳍、猫的前肢、猿的上肢和人的上肢,这些器官从外形和功能上来看并不相同,但是它们的内部结构基本一致(图 4-2-5)。

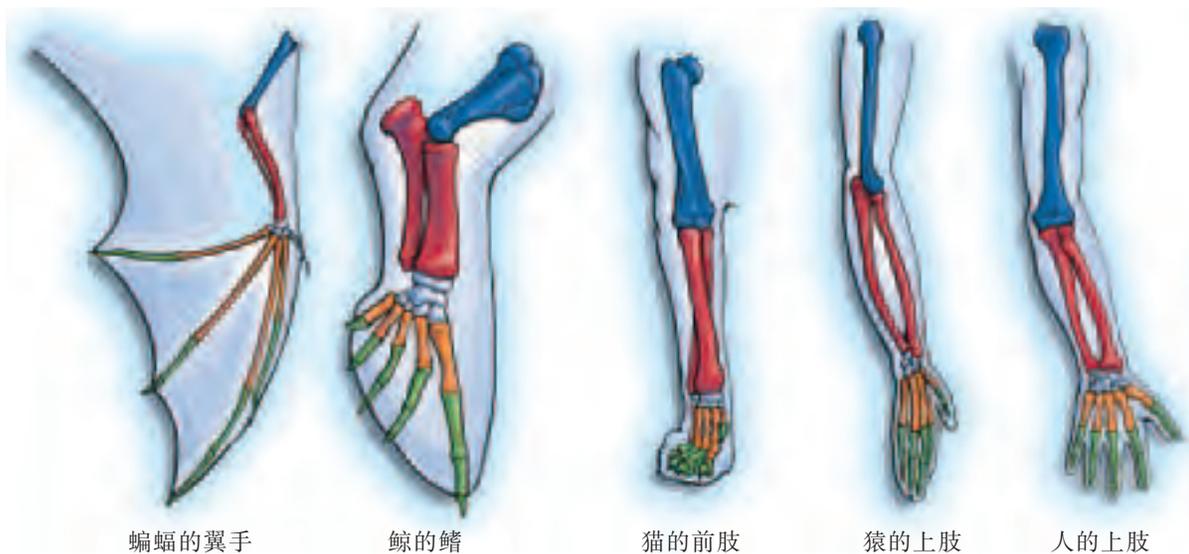


图 4-2-5 同源器官示意图

比较胚胎学对不同生物胚胎发育过程的研究也揭示了不同生物是由同一祖先进化而来的事实。亲缘关系相近的生物在胚胎发育中有相同的发育阶段。例如,龟(爬行类)、鸡(鸟类)、鼠(哺乳类)和人的成体之间有显著的差异,但它们的早期胚胎却很相似(如都有鳃裂和尾,头部较大,身体弯曲),彼此不易区分。这些生物的四肢最初只是一些乳头状突起,后来才出现越来越明显的差别,表现不同的形态。比较胚胎学证据表明,脊椎动物具有共同的祖先,人类是从曾经有尾、有鳃裂的祖先进化来的(图 4-2-6)。

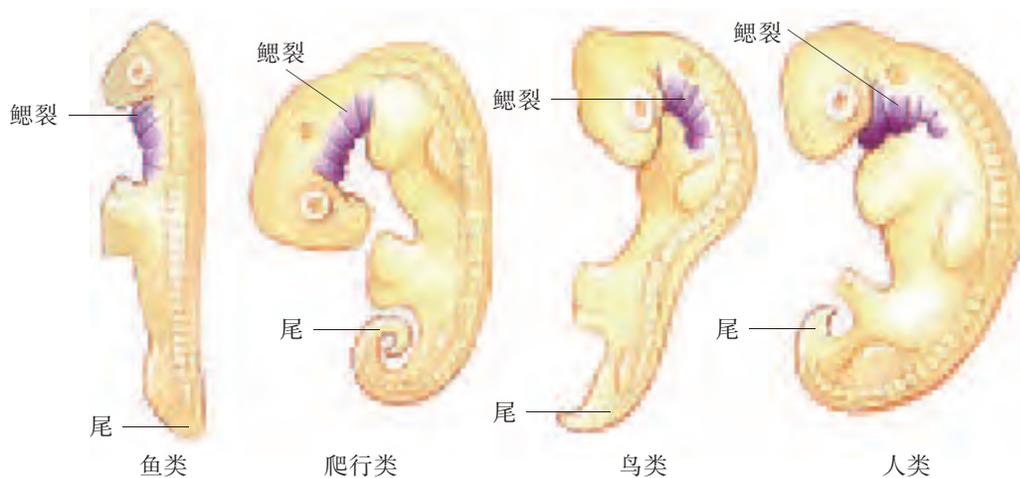


图 4-2-6 几种脊椎动物胚胎发育的早期形态模式图

知识链接

生物进化的免疫学方面的证据

免疫学方面证明动物有亲缘关系的一个经典实验就是血清免疫实验,即用某种动物的血清作为抗原给另一种动物做免疫注射。经多次注射后,接受血清注射的动物体内就会产生抗体,由这种动物血液制备的血清中即含有此种抗体,名为抗血清。将抗血清与作为抗原的血清混合,就会发生沉淀现象。如果用其他动物的血清作为抗原与某种抗血清混合,则亲缘关系愈近者产生的沉淀愈多,由此可判断动物间亲缘关系的远近。例如,每隔一定时间用人的血清给家兔注射,多次注射后制成含有抗人抗体的血清,再用这种抗血清与人血清混合,即可出现百分之百的沉淀现象。用这种抗血清与其他一些动物的血清相混合,则会产生不同量的沉淀,据此可判定各种动物与人之间亲缘关系的远近。

兔抗人血清免疫实验

测试种类	沉淀量(测试种类血清+兔抗人血清)(%)
人	100
黑猩猩	97
大猩猩	92
长臂猿	79
狒狒	75
蛛猴	58
狐猴	37
刺猬	17
猪	8

细胞生物学取得的进展,也加深了人们对生命本质的认识。在真核生物中,每个物种细胞内的染色体数量和每条染色体的形态结构都是恒定的。通过比较不同物种的染色体组型和核型,可以研究不同物种间的亲缘关系。而对细胞代谢等方面的研究发现,当今生物都具有共同特征。例如,细胞呼吸方式多为细胞有氧呼吸或细胞无氧呼吸。

分子生物学取得的进展也为生物进化提供了丰富的证据。一些科学家利用分子生物学技术对不同生物的生物大分子进行组成分析,或利用分子杂交方法,来判断生物之间的亲缘关系和进化顺序。例如,一些科学家将来自两种生物的DNA片段加热,导致碱基对中的氢键断裂,双链DNA变为单链DNA,再将这些单链DNA混合,通过冷却,两种生物的单链DNA经过碱基配对发生杂交,形成双链DNA。两种生物的

DNA 单链之间互补程度越高,通过分子杂交形成双螺旋片段的程度也就越高,两者的亲缘关系就越近;反之,亲缘关系就越远。所以,可以通过 DNA 分子杂交方法来鉴定物种之间亲缘关系的远近。



边做边学

模拟用 DNA 分子杂交方法分析人猿间的亲缘关系

实践:

1. 黑猩猩、人大猩猩的 DNA 分子的某个片段,在加热后形成单链,它们的脱氧核苷酸序列(用碱基表示)分别为:

黑猩猩 3'TCCGGGAAGGTTGGCTAAT5'

人 5'AGGCATAAACCAACCGATTA3'

大猩猩 3'TCCGGGAAGGTTGGTCCGG5'

2. 每组讨论并选择材料模拟 DNA 单链。例如,用四种颜色的回形针分别表示碱基 T(黄)、C(红)、A(蓝)、G(绿)。

3. 先相互连接回形针,模拟三条 DNA 单链,再将它们放在一起,模拟 DNA 分子杂交(图 4-2-7)。

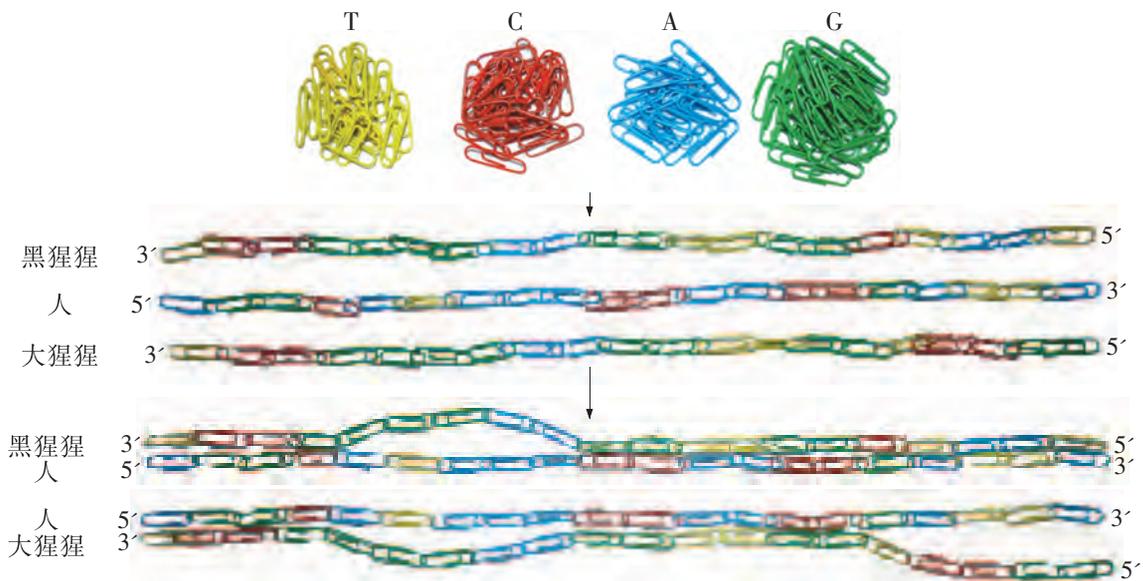


图 4-2-7 模拟 DNA 分子杂交示意图

讨论:

1. 根据模拟 DNA 分子杂交的结果,分析黑猩猩与人的亲缘关系比大猩猩更近的原因。

2. 讨论与分析模拟过程的优缺点,还能设计更好的模拟方案吗?

和细胞生物学证据一样,分子生物学证据也说明,当今生物具有共同特征。例如,几乎所有生物都共用一套遗传密码,遗传信息的传递都遵循中心法则。

正是由于许许多多科学家的持续努力,生物进化的新证据才能不断地被发现。这些证据有力地说明,地球上的现存物种丰富多样,但它们来自共同的祖先。在生物进化过程中,许多物种相继灭绝,又有许多新物种不断产生,正是这种灭绝和新生的相生相伴,才构成了一部轰轰烈烈的生物进化发展史。

生物进化导致生物的多样性和适应性

现在已经有记录的生物超过 200 万种,而科学家估计自然界中的生物约有千万种。达尔文曾经问道,“最美丽的、最奇异的、无限多的生物类型”是如何“由最简单的类型产生出来的”呢?研究表明,生物多样性(biodiversity)是生物进化的结果,而生物的多样性和适应性与生物进化的方式有关。

分歧进化

由一个原始物种经过漫长的地质年代,因适应不同的环境而向不同的方向进化,逐渐形成新物种的方式,称为分歧进化(divergent evolution)。

化石记录说明,早期爬行类经过分歧进化逐步形成现代爬行类、现代鸟类、现代哺乳类(图 4-2-8),已经灭绝的早期爬行类是这些现代生物的共同祖先。



有人认为,虽然植物和人的亲缘关系很远,但两者也来自共同的祖先。这种观点对吗?为什么?

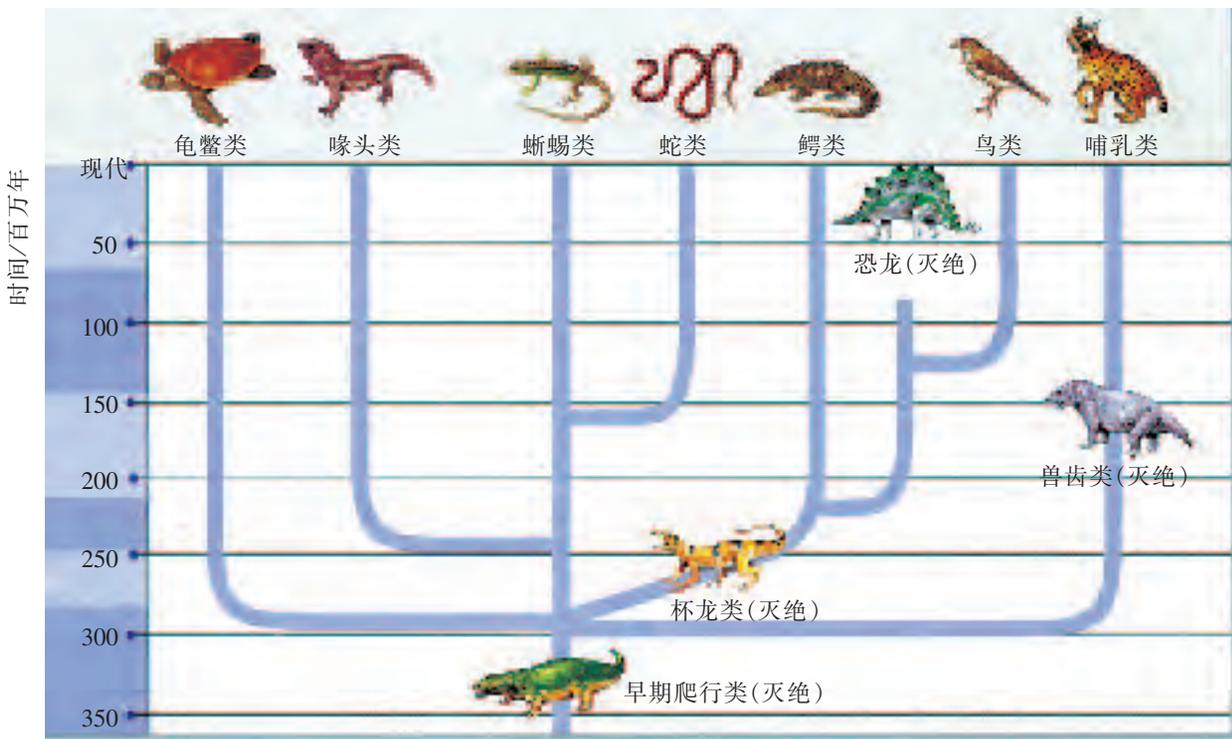
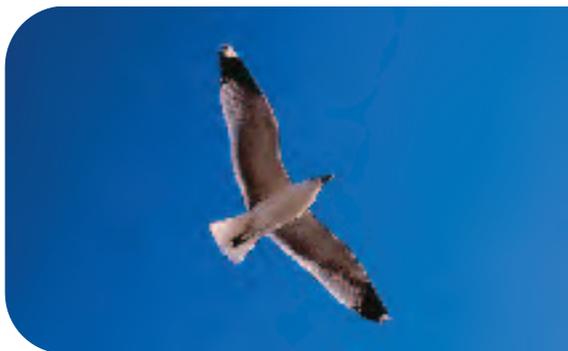


图 4-2-8 早期爬行类进化发展图解

趋同进化

分歧进化也可以称为趋异进化。相反,由于相似或相同的生活环境,一些不同种类的生物在自然选择下出现形态结构向着同一方向进化的方式,称为趋同进化(convergent evolution)。例如,鸟和蝙蝠因适应飞翔生活而趋同进化,形成具有相同功能的翼和翼手(图 4-2-9)。



信天翁



蝙蝠

图 4-2-9 鸟类中的信天翁(左)和哺乳类的蝙蝠(右)都适应飞翔生活

趋同进化现象说明,不同种类的生物发生适应相似或相同环境的进化,是自然选择的结果。

协同进化

任何一个物种都不是单独进化的。不同物种之间、生物与无机环境之间,在相互影响中不断进化和发展,这被称为协同进化(coevolution)或共同进化。



积极思维

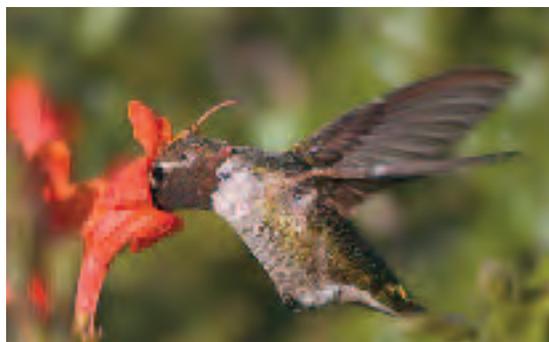
协同进化是如何影响生物多样性的?

事实:

1. 在亚马孙热带雨林,蜂鸟取食一种凤梨科植物的花蜜,这种植物的花筒刚好能容纳细长的蜂鸟喙。除了蜂鸟外,几乎没有其他动物前来采食这种植物的花蜜。细长的喙刚好适合长长的花筒,这种不同物种之间的适应不是偶然产生的,而是协同进化的结果(图 4-2-10)。



蜂鸟的喙细长



蜂鸟的喙伸入花筒吸食花蜜

图 4-2-10 动物和植物的协同进化

2. 动物与动物之间可能存在捕食与被捕食的关系。捕食者一般不会把所有的猎物都吃掉,这在生物进化中称为“精明的捕食者”策略。捕食者吃掉的大多是被捕食者中的老弱病残个体,而健壮个体得以逃脱并生存下来。同样,捕食者中能够捕猎到猎物的也是那些健壮个体。因此,当被捕食者发

生变异,提高了防御能力时,捕食者也会相应地增强捕食能力,与被捕食者协同进化(图4-2-11),否则就会因为不能适应新变化而被自然选择所淘汰。



捕食者的捕食能力因被捕食者的防御得以提高



被捕食者的防御能力因捕食者的捕猎得以提高

图4-2-11 捕食者与被捕食者的协同进化

思考:

1. **分析** 不同物种之间通过相互作用而协同进化,这能说明适应是自然选择的结果吗?

2. **推理** 以物种间的协同进化为例,尝试通过推理得出“生物多样性是生物进化的结果”的结论。

协同进化的现象在自然界普遍存在。彼此关系密切的生物,如绿色开花植物和传粉动物、寄生虫和寄主、捕食者和被捕食者,双方相互选择,协同进化,能更好地适应生存环境。协同进化促进了多种类型的生物的出现,丰富了生物多样性。

生物的进化导致了生物物种的多样性

在漫长的进化历程中,生物体在形态结构、生理功能等方面发生着全面的进化。例如,在动物进化中,最先出现的是水生的原始无脊椎动物,以后出现了鱼类,再从鱼类到两栖类、到爬行类、到鸟类或哺乳类;在植物进化中,从藻类进化到蕨类植物,再到裸子植物、被子植物。这种趋势可以用五界系统进化树(图4-2-12)来表示。从进化树可以看出,多种多样的生物是由共同的祖先经过长期进化形成的,即生物的进化导致了生物物种的多样性。

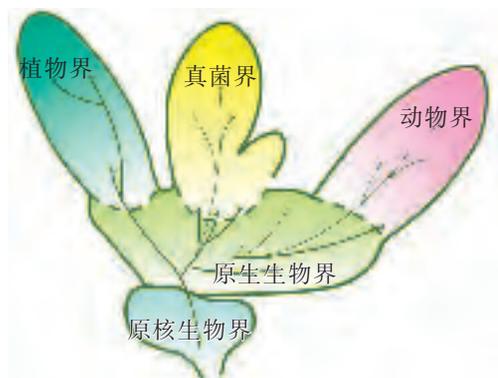


图4-2-12 五界系统进化树示意图

原核生物都是一些微小的单细胞生物,没有核膜将其遗传物质与细胞质分开,如幽门螺杆菌(图4-2-13A)。

原生生物是最简单的真核生物,大多生活在水环境中,如草履虫(图4-2-13B)。

真菌属于真核生物,无叶绿素,不能进行光合作用,大多营腐生,如花菇(图4-2-13C)。

植物属于真核生物,有细胞壁;多数植物体具有根、茎、叶和分化的繁殖器官;能进行光合作用;属于自养生物,如小麦(图4-2-13D)。

动物也属于真核生物,无细胞壁;大多数动物体结构复杂,具有完善的器官系统;一般能运动;属于异养生物,如丹顶鹤、金丝猴(图4-2-13E、F)。

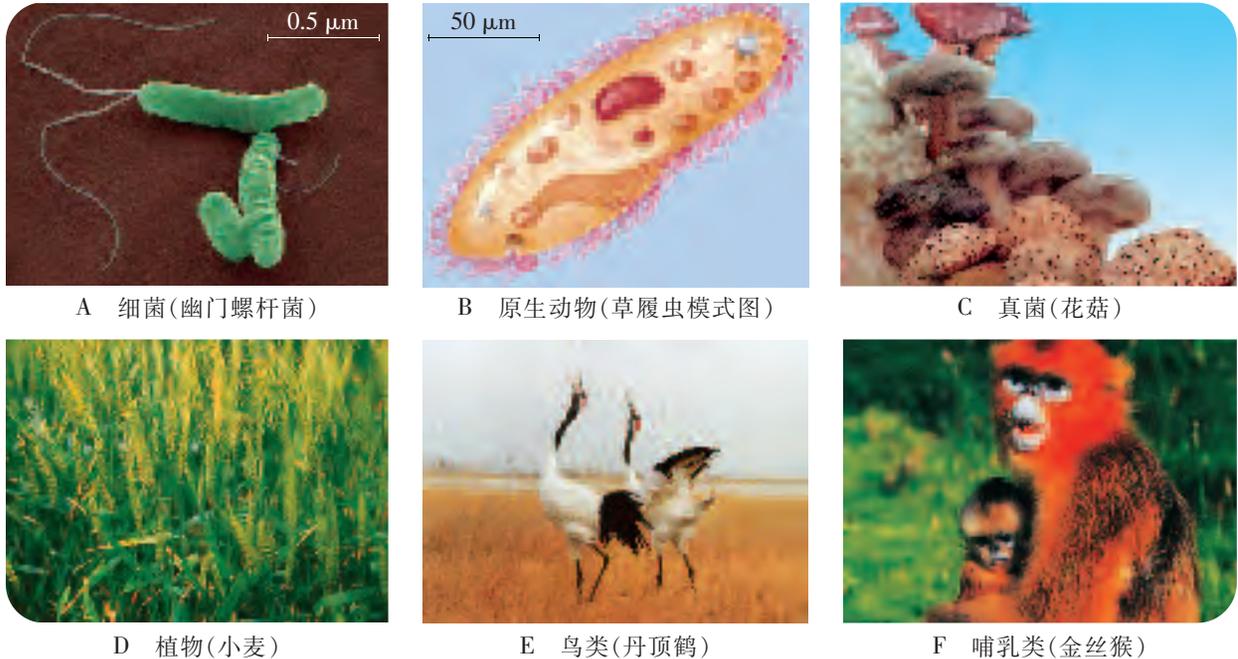


图4-2-13 五界系统生物举例

五界系统是在生物分类的两界系统(植物界和动物界)、三界系统(原生生物界、植物界、动物界)、四界系统(原生生物界、真菌界、植物界和动物界)基础上,由美国生物学家魏泰克(R.H. Whittaker, 1924—1980)在1969年提出的。五界系统没有包含病毒。病毒虽然是非细胞生物,结构简单,但能借助多种细胞进行繁殖。在自然界中,病毒的种类也十分繁多。

生物多样性除了包括上述的物种多样性,还包括遗传多样性。所有生物既能保持各自物种的繁衍,又能使同种生物的不同个体之间表现出差别,这主要源于遗传物质的作用和基因表达的差异。DNA是生物主要的遗传物质,而四种碱基在DNA长链上不同的排列组合,决定了基因及遗传的多样性。每种生物都具有复杂而独特的基因库。任何一个物种的灭绝,都会带走该物种拥有的独特基因,从而危及生物的遗传多样性。

生物多样性是指地球上生物的物种多样性和遗传多样性,以及由这些生物与环境相互作用所构成的生态系统多样性。地球上丰富多样的生物物种来自共同的祖先,自然选择促进它们更好地适应特定的生存环境。所以,生物多样性和适应性都是生物进化的结果。

细胞色素 c 是一种与线粒体内膜有关的血红蛋白。亲缘关系越近的生物,细胞色素 c 分子中相同的氨基酸越多。因此,通过比较不同生物细胞色素 c 中氨基酸的差异大小,可以确定生物间亲缘关系的远近。

提出问题

狒狒、黑猩猩、狐猴、大猩猩,哪个与人的亲缘关系更近?

推荐器材

剪刀、记号笔、白纸等。

作出假设

人和黑猩猩的亲缘关系最近。



设计和实施活动

1. 阅读下表。

灵长类细胞色素 c 部分片段氨基酸序列表

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

2. 上述各种动物与人的细胞色素 c 片段中,有多少个氨基酸不同?
3. 将所得的数据除以 15(该片段有 15 个氨基酸),再乘以 100,计算差异的百分率。

结果与分析

根据数据分析,人与哪种动物的亲缘关系最近?与哪种动物的亲缘关系最远?

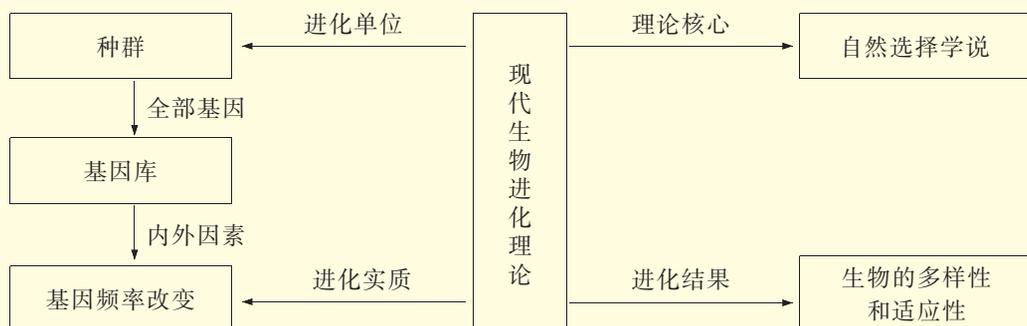
本章小结

概念回顾

● 达尔文提出了以“自然选择”为核心的生物进化理论。达尔文生物进化理论包括“物种演变和共同起源”“生存斗争和自然选择”“适应是自然选择的结果”等观点。

● 地球上现存物种来自共同祖先。化石记录、比较解剖学和胚胎学等证据,以及细胞生物学和分子生物学的研究成果,都说明当今生物具有共同的祖先。

● 适应是自然选择的结果。现代生物进化理论认为,种群内某些可遗传的变异,会赋予个体在特定环境中的生存和繁殖优势;具有优势性状的个体在种群中所占比例将会增加;自然选择会促进生物更好地适应特定的生存环境。生物多样性和适应性是进化的结果。现代生物进化理论的部分重要内容可以概括如下图。



现代生物进化理论的部分重要内容

素养提升

● 基于不同类型的证据,能认识到地球上现存的丰富多彩的物种是由共同祖先经过长期进化形成的;能运用数学方法计算种群基因频率和基因型频率,并能够从基因频率角度解释生物进化的实质。

● 基于可遗传的变异以及变异可能带来的生存与繁殖优势等方面的生物学事实,能认同生物的适应是自然选择的结果。

● 基于现代进化理论发展和物种形成等资料,能认识生物界及生物多样性,认同生物多样性和统一性,树立正确的自然观;能运用科学思维,参与相关问题的讨论,能鉴别并自觉抵制封建迷信和伪科学。

本章练习

1. 达尔文在环球航行中,于 1835 年登上远离南美大陆的加拉帕戈斯群岛,这片岛屿是在距今几百万年前由海底火山爆发形成的,岛上有几百种特有物种,其中一些特有物种引起了达尔文的关注,因此他在岛上进行了一个多月的考察。

(1) 有人认为,岛屿上奇花异草荟萃,珍禽怪兽云集,说明该群岛上的环境条件很适合各种各样的生物生存。这样的观点正确吗?为什么?用达尔文生物进化理论应如何解释?

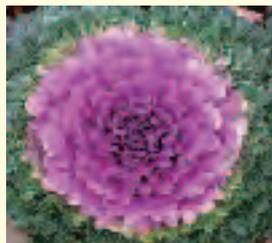
(2) 根据各种不同的需要,对芸薹属甘蓝种植物进行人工选育,选育出了花椰菜、卷心菜和羽衣甘蓝等品种(下图),各个品种之间的外观形态、营养价值有明显差异。上述不同甘蓝品种植物的选育过程,能否作为支持达尔文生物进化理论的证据?为什么?



花椰菜



卷心菜



羽衣甘蓝

2. 解剖学证据揭示蝙蝠和鸟类的前肢骨骼具有同源性(右图),尝试据图回答问题:

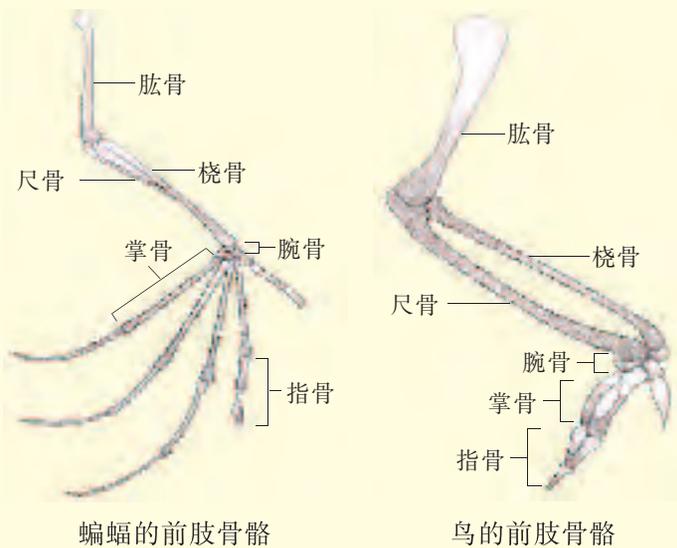
(1) 蝙蝠和鸟类的前肢骨骼具有同源性,说明了什么?

(2) 有人认为,蝙蝠翼手和鸟类翅膀的功能相同,因此,蝙蝠和鸟类的共同祖先肯定具有飞翔能力。这样的观点正确吗?尝试基于证据说明理由。

3. 有人运用现代生物进化理论,构建了一个加拉帕戈斯群岛上物种演化的模型(右图)。其中,A、B、C、D 为四个物种。

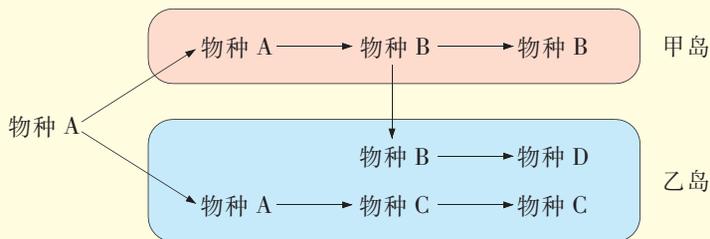
(1) 原有物种 A 进化为物种 B、C 的外部因素是什么?

(2) 甲岛上的物种 B 后来迁移到乙岛,没有进化为物种 C,而进化为物种 D,原因是什么?



蝙蝠的前肢骨骼

鸟的前肢骨骼



加拉帕戈斯群岛上物种演化的模型



如果想要更多地了解与本章有关的内容,可访问:
细胞生物学、遗传学、表观遗传学、进化生物学等相关的网站。

中英文名词对照及索引

	A	多倍体(polypld)75
癌症(cancer)88		单倍体(haploid)75
癌细胞(cancer cell)89		单基因遗传病(single-gene disorder)96
	B	多基因遗传病(polygenic disease)96
表型(phenotype)29		多基因遗传(polygenic inheritance)97
伴性遗传(sex-linked inheritance)35		地理隔离(geographical isolation)112
表观遗传学(epigenetics)66		E
表观遗传(epigenetic inheritance)66		二倍体(diploid)75
	C	F
初级精母细胞(primary spermatocyte)8		分离定律(law of segregation)20
次级精母细胞(secondary spermatocyte)8		翻译(translation)64
初级卵母细胞(primary oocyte)10		分歧进化(divergent evolution)125
次级卵母细胞(secondary oocyte)10		G
纯合子(homozygote)17		隔离(isolation)109
测交(test cross)20		H
常染色体(autosome)33		合子(zygote)12
	D	化石(fossil)119
等位基因(allele)29		J
DNA 半保留复制 (DNA semi-conservative replication)55		减数分裂(meiosis)6
		精原细胞(spermatogonia)6

精子(sperm cell)6

精细胞(spermatid)10

极体(polar body)10

基因(gene)29

基因型(genotype)29

碱基互补配对原则 (the principle of complementary base pairing)51

基因突变(gene mutation)84

基因库(gene pool)109

基因频率(gene frequency)109

基因型频率(genotype frequency)109

L

卵原细胞(oogonium)6

联会(synapsis)8

卵细胞(egg cell)10

M

密码子(codon)62

Q

趋同进化(convergent evolution)125

R

染色体(chromosome)5

染色单体(chromatid)8

染色体组(genome)75

染色体变异(chromosomal variation)77

S

四分体(tetrad)8

受精(fertilization)12

受精卵(fertilized egg)12

生物进化(biological evolution)106

生存斗争(struggle for existence)107

生殖隔离(reproductive isolation)112

生物多样性(biodiversity)125

T

同源染色体(homologous chromosome)8

W

物种(species)112

X

相对性状(relative character)16

显性性状(dominant character)17

性状分离(segregation of character)17

性染色体(sex chromosome)33

协同进化(coevolution)126

Y

有性生殖(sexual reproduction)12

隐性性状(recessive character)17

遗传因子(hereditary factor)17

遗传信息(genetic information)51

Z

杂交(cross)16

杂合子(heterozygote)17

自由组合定律(law of independent assortment)28

转录(transcription)60

杂交育种(cross breeding)77

自然选择(natural selection)107

种群(population)109

后 记

自 2004 年在全国实验区实验以来,全国广大教师、学生和教研人员以及专家学者在广泛实践的基础上,对本套教科书的实验本提出了许多建设性的意见,这对进一步提高教科书的质量起到了积极的作用。这次在根据教育部颁发的《普通高中课程方案》《普通高中生物学课程标准(2017 年版)》修订本套教科书的过程中,编写组又在许多实验学校召开座谈会,广泛听取生物学教师的意见,也进一步获得了学科专家、教育专家、心理学家的指导和帮助,使得本套教科书在原有基础上,更加反映课程标准的精神和理念、更加贴近学生生活、更加关注学生的学习过程,这些都有利于培养学生多样化的学习方式,促进每一个学生的核心素养全面提升。

本套教科书共五册,其中必修两册,选择性必修三册。必修包括“分子与细胞”“遗传与进化”,选择性必修包括“稳态与调节”“生物与环境”“生物技术与工程”。在修完必修模块的基础上,进行选择必修的学习。每模块(册)教学用 36 学时,计 2 学分。

本套教科书由汪忠担任主编,陈建秀、许晓凤担任副主编,岑芳、李其柱担任本册教科书主编,孙传友、许晓凤、李朝晖、汪忠、吴举宏、赵智辉、徒香福、高勍等(按姓氏笔画排序)参加本册教科书的编写。

在编写本册教科书的过程中,我们也得到了广大高中生物学教师和教研部门的大力支持和帮助(包括试读、试教和预做部分实验等),这为教科书的质量提升奠定了基础。在此向他们致以诚挚的谢意!

本册教科书出版之前,我们通过多种渠道与教科书所选作品(包括照片、画作)的作者进行了联系,得到了他们的大力支持。对此,我们表示衷心的感谢!但仍有部分作者未能取得联系,恳请入选作品的作者与我们联系,以便支付稿酬。

由于时间仓促,书中难免有错漏之处,恳请广大教师、学生和教研人员以及专家、学者在使用中提出宝贵的意见。

联系方式:

电子邮箱:yinn@ppm.cn

电 话:025-83658731



绿色印刷产品

审批号:苏费核(2021年)0442号

举报电话:12315

ISBN 978-7-5499-9264-5



9 787549 992645 >

定价:10.85元