

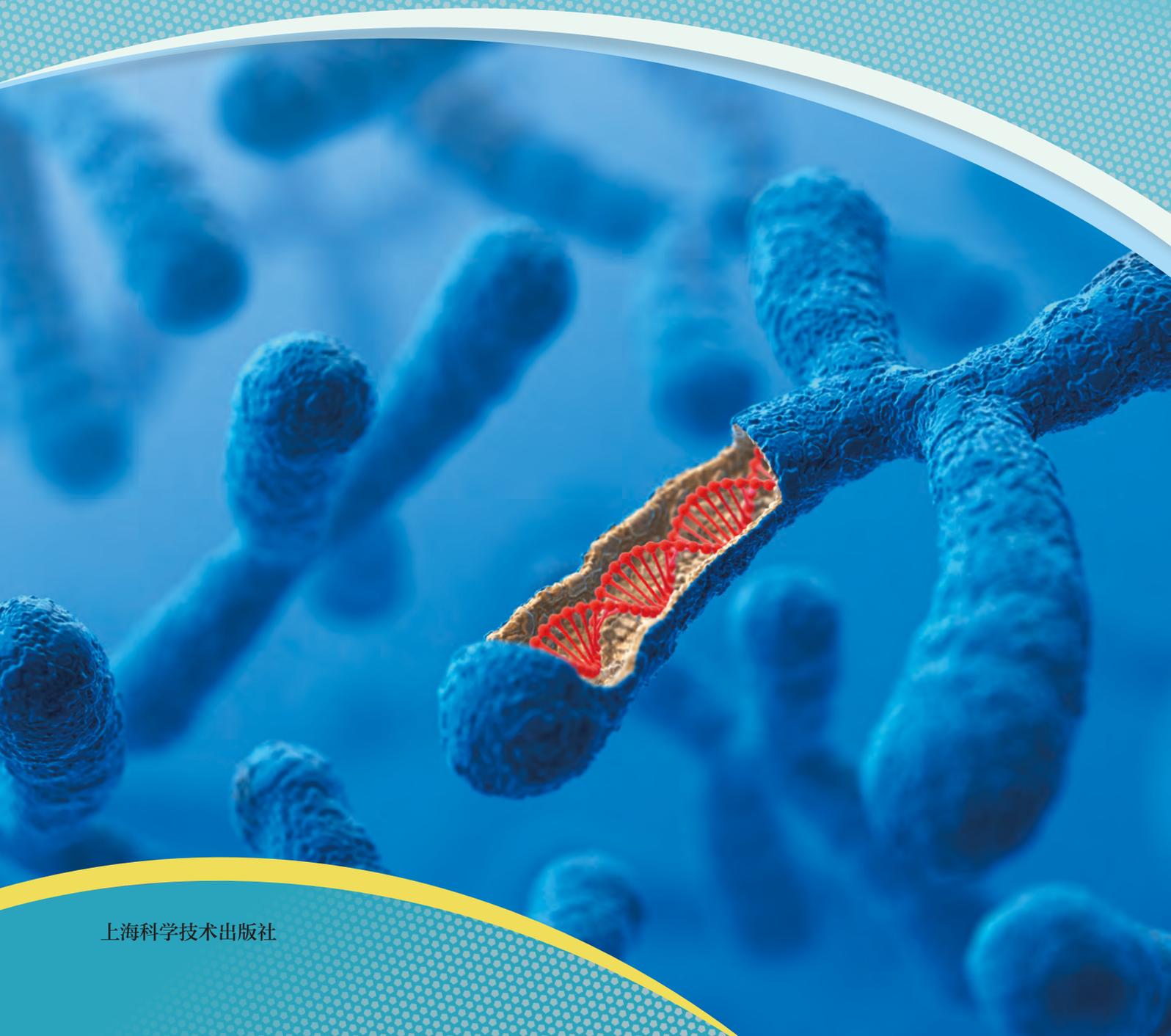


普通高中教科书

生物学

必修2

遗传与进化



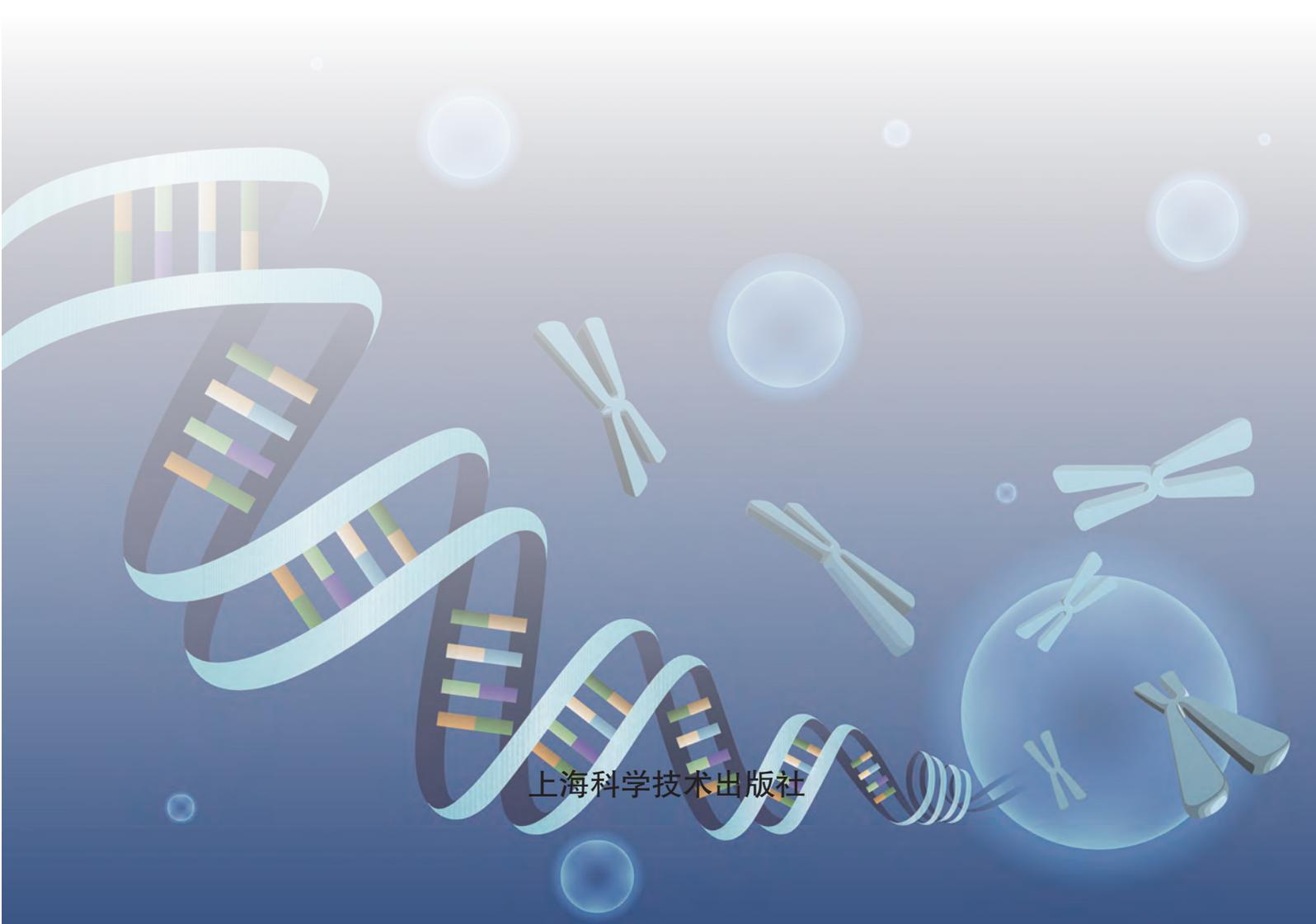
上海科学技术出版社

普通高中教科书

生物学

必修 2

遗传与进化



上海科学技术出版社

主 编：赵云龙 周忠良

本册主编：刘志学

编写人员：（以姓氏笔画为序）

阮文婕 李竹青 杨 桦 张秀珍 陈 曦

责任编辑：何孝祥 吴 玥

美术设计：蒋雪静

普通高中教科书 生物学 必修2 遗传与进化

上海市中小学（幼儿园）课程改革委员会组织编写

出 版 上海世纪出版（集团）有限公司 上海科学技术出版社
（上海市闵行区号景路 159 弄 A 座 9F-10F 邮政编码 201101）

发 行 上海新华书店

印 刷 上海中华印刷有限公司

版 次 2022 年 2 月第 1 版

印 次 2022 年 2 月第 1 次

开 本 890 毫米 × 1240 毫米 1/16

印 张 8

字 数 177 千字

书 号 ISBN 978-7-5478-5342-9/G · 1044

定 价 10.10 元

版权所有·未经许可不得采用任何方式擅自复制或本产品任何部分·违者必究
如发现印装质量问题或对内容有意见建议，请与本社联系。电话：021-64848025，邮箱：jc@sstp.cn
全国物价举报电话：12315

声明 按照《中华人民共和国著作权法》第二十五条有关规定，我们已尽量寻找著作权人支付报酬。著作权人如有关于支付报酬事宜可及时与出版社联系。

目录

第 1 章

遗传的分子基础 1



- 第 1 节 DNA 是主要的遗传物质 / 2
 - 探究·活动 1-1 探讨 DNA 分子双螺旋结构的发现过程并制作模型 / 7
- 第 2 节 遗传信息通过复制和表达进行传递 / 10
- 第 3 节 基因选择性表达导致细胞的差异化 / 20

第 2 章

有性生殖中的遗传信息传递 29



- 第 1 节 有性生殖中遗传信息通过配子传递给子代 / 30
 - 探究·建模 2-1 模拟减数分裂过程中染色体的变化 / 34
- 第 2 节 亲代基因传递给子代遵循特定规律 / 38
 - 探究·建模 2-2 模拟植物花色性状分离 / 42
- 第 3 节 性染色体上的基因传递与性别相关联 / 47

第 3 章

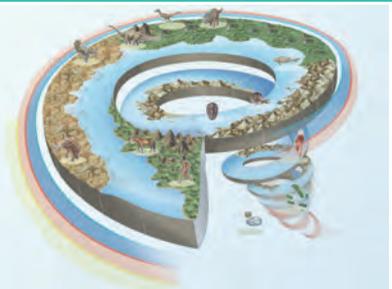
可遗传的变异 57



- 第 1 节 基因重组造成变异的多样性 / 58
- 第 2 节 基因突变是生物变异的根本来源 / 63
- 第 3 节 染色体变异会导致性状变化 / 70
- 第 4 节 人类遗传病可以检测和预防 / 80
- 探究·活动 3-1 人类常见遗传病的调查分析和预防宣传 / 86

第 4 章

生物的进化 91



- 第 1 节 多种证据表明生物具有共同祖先 / 92
- 第 2 节 生物进化理论在不断发展 / 99
- 探究·活动 4-1 探讨细菌耐药性与抗生素使用的关系 / 102
- 探究·建模 4-2 模拟自然选择对种群基因频率的影响 / 106
- 第 3 节 物种形成和灭绝是进化过程中的必然事件 / 110

第

1

章

遗传的分子基础

1953年，美国科学家沃森（J. D. Watson）和英国科学家克里克（F. Crick）等解析了DNA的双螺旋结构，标志着生物学研究进入分子生物学时代。DNA分子结构的阐明使得我们能够从分子层面对许多遗传学问题作出合理的解释。例如，什么是基因？基因与DNA具有怎样的关系？基因如何实现其功能？遗传信息怎样传递？诸如此类的问题都将在本章中得到解答。同时，从科学家们探究这些问题的历程中，我们能领悟到所蕴含的研究方法和科学精神。



学习目标

- 分析探究遗传物质本质和结构的实验，发展科学思维，培养严谨细致的探究意识和实事求是的科学精神。
- 概述多数生物的遗传物质是 DNA，有些病毒的遗传物质是 RNA。
- 概述 DNA 分子由四种脱氧核苷酸构成，遵循碱基互补、反向平行原则形成双螺旋结构，海量的遗传信息储存在四种碱基的排列顺序中。

概念聚焦

- 多数生物的遗传物质是 DNA，有些病毒的遗传物质是 RNA。
- DNA 分子中碱基的排列顺序储存着遗传信息。

“种瓜得瓜，种豆得豆”是指子代会表现出与亲代相同或相似的性状，这与亲代传递给子代的遗传物质相关。遗传物质的化学本质是什么？其结构如何？又是以何种形式储存遗传信息的？



格里菲斯的肺炎链球菌转化实验

肺炎链球菌有多种类型，其中一种在细胞外具有多糖荚膜，称为 S 菌，菌落较光滑、较大，小鼠感染后会死亡；另一种不具有多糖荚膜，称为 R 菌，菌落较粗糙、较小，小鼠感染后不会死亡。

1928 年，英国科学家格里菲斯（F. Griffith）进行了肺炎链球菌转化实验，其主要过程及结果如图 1-1 所示。



图 1-1 格里菲斯转化实验主要过程及结果示意图

思考与讨论：

分析以上转化实验，你能得出什么结论？

1. 实验研究发现遗传物质是 DNA 或 RNA

格里菲斯认为，有某种化学物质从加热灭活的 S 菌进入了活的 R 菌中，从而使 R 菌具有了 S 菌“使小鼠致死”的性状。他将这种物质称为“转化因子”。由于蛋白质结构复杂，而且是细胞生命活动的主要执行者，所以在很长的一段时间里，这种转化因子被认为是蛋白质。事实真的如此吗？

肺炎链球菌的遗传物质是 DNA 生物体中糖类、蛋白质、核酸等生物大分子分离技术的发展，为探究遗传物质的本质提供了可靠的技术和方法。1944 年，美国科学家艾弗里 (O. Avery) 等为了进一步探究格里菲斯提出的“转化因子”的化学本质，进行了肺炎链球菌体外转化实验。他们将 S 菌裂解，提取出较为纯净的蛋白质、RNA、DNA 等物质，分别与 R 菌混合，观察哪种物质能使 R 菌转化成 S 菌。实验结果如表 1-1 所示。

表 1-1 艾弗里“肺炎链球菌体外转化实验”的主要结果

组别	对 R 菌的处理	培养结果
1	加入 S 菌的 DNA	多数仍为 R 菌，少数转化为 S 菌
2	加入 S 菌的 DNA+DNA 酶 *	仍为 R 菌
3	加入 S 菌的蛋白质	仍为 R 菌
4	加入 S 菌的荚膜多糖	仍为 R 菌
5	加入 S 菌的 RNA	仍为 R 菌

* DNA 酶可降解 DNA。

艾弗里的实验结果表明：几种物质中，只有 DNA 能够导致转化现象发生，且 DNA 的纯度越高，转化的效率越高；用 DNA 酶对 DNA 提取物进行处理，则不能使 R 菌发生转化。R 菌转化为 S 菌之后，经细胞分裂产生的子代仍为 S 菌。

艾弗里由此得出结论：格里菲斯所说的“转化因子”不是蛋白质，而是 DNA。这项历时 15 年的研究首次证明了 DNA 可作为遗传物质。

T2 噬菌体的遗传物质是 DNA 1952 年，美国科学家赫尔希 (A. D. Hershey) 和蔡斯 (M. Chase) 以 T2 噬菌体为材料，利用放射性同位素标记技术，更加直观地证明了 DNA 是遗传物质。

学习提示

想一想格里菲斯和艾弗里转化实验的实验思路有什么不同。

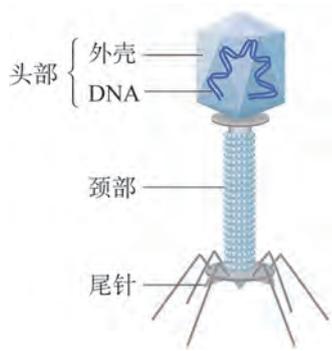


图 1-2 T2 噬菌体的结构示意图

T2 噬菌体是一种 DNA 病毒，可侵染大肠杆菌。T2 噬菌体的化学成分只有蛋白质和 DNA，DNA 包裹在头部蛋白质外壳内（图 1-2）。

赫尔希等用放射性同位素 ^{35}S 和 ^{32}P 分别标记噬菌体的蛋白质和 DNA 后，分别侵染不含放射性同位素的大肠杆菌。然后进行搅拌，再通过离心使混合物分离成上清液和沉淀物两部分。上清液中主要是较轻的噬菌体外壳，沉淀物主要是较重的、被侵染的大肠杆菌细胞。分别测定这两部分的放射性（图 1-3）。

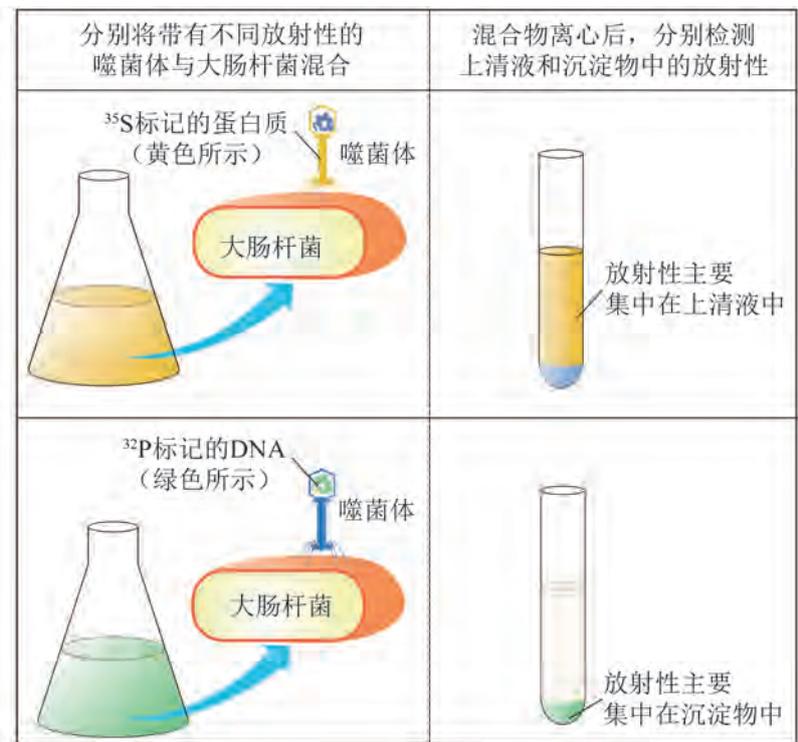


图 1-3 赫尔希和蔡斯的噬菌体侵染细菌实验示意图

检测结果表明：当使用 ^{35}S 标记时，大肠杆菌中几乎无放射性；当使用 ^{32}P 标记时，放射性则主要集中在大肠杆菌细胞内。这说明噬菌体在侵染时，其 DNA 进入细菌，而蛋白质留在细菌外。由此得出结论：T2 噬菌体的遗传物质是 DNA。

那么，T2 噬菌体的 DNA 是如何进入大肠杆菌细胞内的呢？T2 噬菌体侵染大肠杆菌时，首先附着在大肠杆菌表面并识别其特异性受体，识别成功后，尾针像注射器的针头那样插入大肠杆菌细胞，将头部中的 DNA 经中空的颈部注入细菌内，而蛋白质外壳则留在细胞外。在大肠杆菌细胞内，T2 噬菌体的各个部分在 DNA 指导下合成，然后组装成子代噬菌体并释放（图 1-4）。

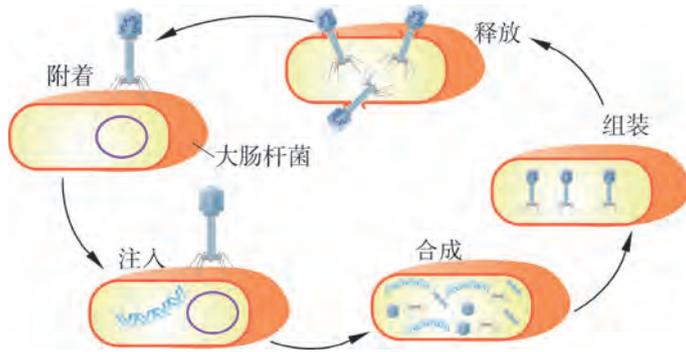


图 1-4 T2 噬菌体侵染大肠杆菌过程示意图

烟草花叶病毒的遗传物质是 RNA 烟草花叶病毒 (TMV) 是一种 RNA 病毒，只含有 RNA 和蛋白质衣壳。蛋白质衣壳由一定数目的蛋白质分子整齐排列成管状，包裹着弹簧状的 RNA。烟草叶片感染 TMV 后会产生病斑 (图 1-5)。那么，TMV 的遗传物质是蛋白质，还是 RNA 呢？

1955 年，美国科学家弗伦克尔-康拉特 (H. Fraenkel-Conrat) 和威廉姆斯 (R. Williams) 从 A、B 两种类型 TMV 中分离出蛋白质和 RNA，并重新组合成两种有活性的重组 TMV。用重组 TMV 去感染烟草，并从病斑处收集子代 TMV，鉴定其类型 (图 1-6)。

结果表明，决定子代 TMV 类型的物质是 RNA，而不是蛋白质。这说明 TMV 的遗传物质是 RNA，而不是蛋白质。



图 1-5 烟草叶片感染 TMV 后产生的病斑

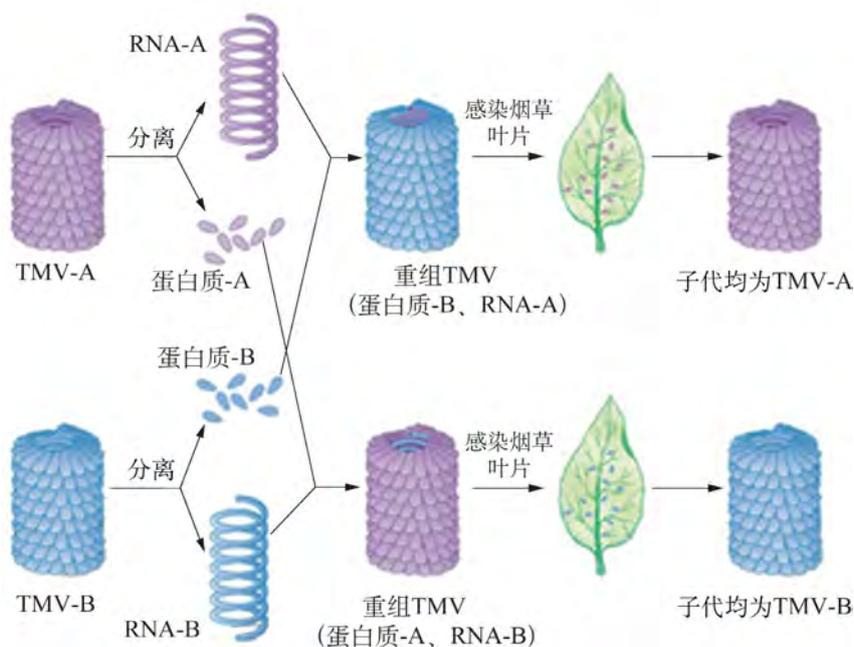


图 1-6 烟草花叶病毒 (TMV) 重组实验示意图

格里菲斯、艾弗里、赫尔希、蔡斯、弗伦克尔-康拉特和威廉姆斯等用科学实验探究了“遗传物质的化学本质”。之后，科学家经过不断研究，明确了绝大多数生物的遗传物质是 DNA，RNA 病毒的遗传物质是 RNA。

2. 绝大多数生物的遗传信息蕴含在 DNA 结构中

DNA 作为主要遗传物质，储存着大量的遗传信息。遗传信息是以什么形式储存在 DNA 中的？诠释这一问题必须从 DNA 分子的组成和结构入手。

DNA 是一种长链大分子，由多个脱氧核糖核苷酸连接而成，每个脱氧核糖核苷酸中含有磷酸基团、脱氧核糖和碱基，其碱基主要有 4 种：腺嘌呤 (A)、鸟嘌呤 (G)、胞嘧啶 (C) 和胸腺嘧啶 (T)。

脱氧核糖上有 5 个碳原子，依次编号为 1'~5'。相邻的脱氧核糖通过 5' 碳和 3' 碳之间形成的磷酸二酯键相连，组成“磷酸-脱氧核糖-磷酸-脱氧核糖……”的结构，成为 DNA 单链的基本骨架；碱基连接在脱氧核糖的 1' 碳上 (图 1-7)。DNA 单链的这种连接方式决定了其方向性：单链的一个末端的脱氧核糖 5' 碳上的羟基没有参与形成磷酸二酯键，这一末端称为 5' 端；另一个末端的脱氧核糖 3' 碳上的羟基没有参与形成磷酸二酯键，这一末端称为 3' 端 (图 1-8A)。按照国际惯例，书写 DNA 单链的碱基顺序时，常以左端表示 5' 端，如 ACGCGGT 表示 5' 端为 A、3' 端为 T 的 DNA 单链。

生物体中的 DNA 通常以双链形式存在。DNA 双链中，两条 DNA 单链主要借助彼此碱基之间的氢键结合在一起。通常情况下，A 与 T 配对，形成 2 个氢键；G 与 C 配对，形成 3 个氢键 (图 1-8B)。DNA 双链中的任意一端，既含一条单链的 5' 端，也含另一条单链的 3' 端。也就是说，DNA 双链中的两条单链是反向平行的。

DNA 分子中的两条单链虽然是平行的，但其走向并不是直线，而是由两条单链盘绕，形成双螺旋结构 (图 1-8C)。这种结构像一座“旋梯”：两条单链之间的碱基对处于螺旋的内部，层层相叠，形成了旋梯的踏板；磷酸基团和脱氧核糖组成的骨架形成旋梯踏板的支架。

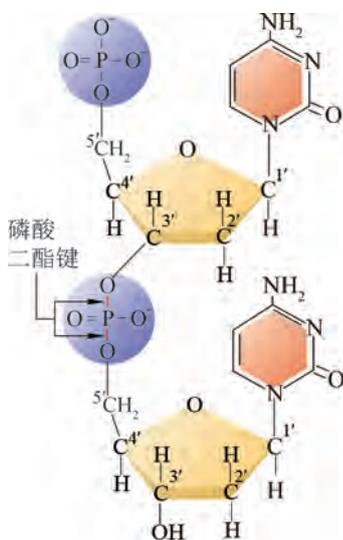


图 1-7 两个胞嘧啶脱氧核糖核苷酸形成磷酸二酯键示意图

学习提示

A-T、G-C 的碱基互补配对方式使 DNA 分子双螺旋结构具有较高的稳定性。

DNA 分子的结构与其作为遗传物质的功能相适应。

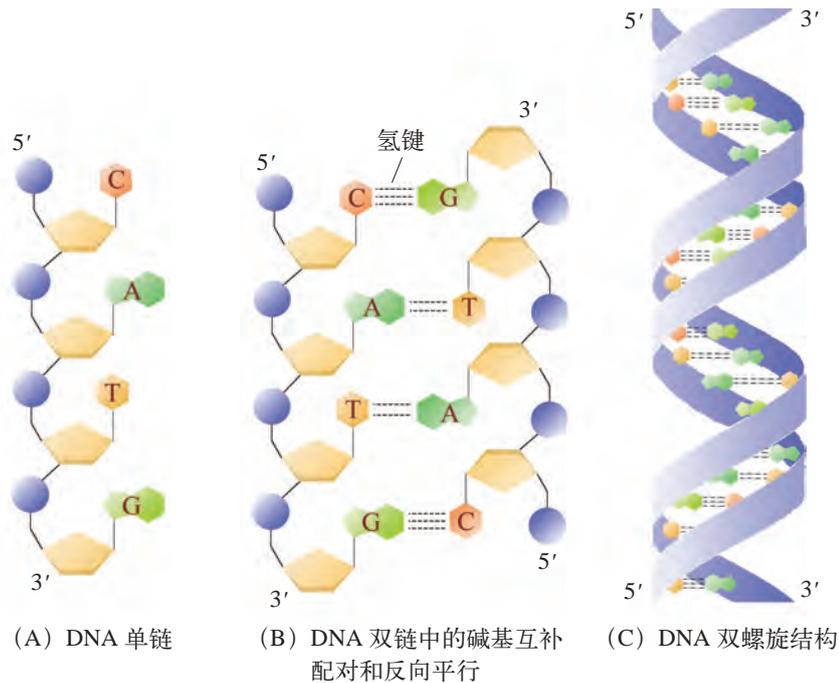


图 1-8 DNA 分子结构示意图

人类细胞核中的 DNA 约含有 60 亿个碱基对 (bp)。其中,最长的一条 DNA 分子上有多达 2.5 亿个碱基对。可以设想一下,这些碱基的不同排列方式会产生多么惊人的信息量。事实上,生物的遗传信息就是以碱基序列的形式储存在 DNA 分子中的。



探究·活动

1-1 探讨 DNA 分子双螺旋结构的发现过程并制作模型

▶ 活动目标:

1. 通过搜集 DNA 分子结构模型建立过程的资料,了解科学思维、科学技术与方法、多学科交流与合作在科学探究中的重要性。

2. 通过制作 DNA 模型,直观地了解 DNA 分子结构,加深对“遗传信息储存在 DNA 分子中”这一概念的理解。

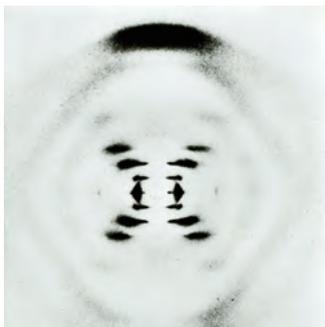


图 1-9 DNA 的 X 射线衍射照片

▶ 建模材料：

脱氧核糖、磷酸基团和 4 种碱基的模型组件。

▶ 活动内容：

1. 搜集资料

根据以下线索，搜集 DNA 分子结构模型建立过程的资料，并进行讨论和交流。

(1) 20 世纪初，德国科学家科塞尔 (A. Kossel) 等测定了核酸的化学组成以及碱基种类。

(2) 1950 年，美国科学家夏格夫 (E. Chargaff) 发现 DNA 中碱基组成的规律。

(3) 1952 年，英国科学家富兰克林 (R. E. Franklin) 清晰地拍摄到 DNA 的 X 射线衍射照片 (图 1-9)。

(4) 1953 年，沃森和克里克等经反复尝试并吸取各领域研究成果，成功搭建了 DNA 分子双螺旋结构模型。

2. 制作模型

选择合适的组件组装出 40 个脱氧核苷酸；然后，组装出由两条单链构成的 DNA 双链模型 (每条单链含 20 个脱氧核苷酸)，要求 DNA 双链中 G 占 30%，并与其他同学制作的模型进行比较。记录以下内容：

(1) 该 DNA 双链中 4 种脱氧核苷酸的数量，以及碱基、磷酸基团与脱氧核糖的连接方式。

(2) 该 DNA 双链中，两条单链的排列方向和氢键的数量。

▶ 思考与讨论：

1. 根据搜集到的资料，讨论多学科交叉合作的意义和各自的作用。在此过程中，所用到的科学思维方法有哪些？科学家是如何一步步接近真相的？

2. 每个小组所用 4 种碱基的数目一样吗？所制作的 DNA 模型一样吗？为什么？

3. 本活动限定了碱基的总数和比例，如不限定，会有怎样的改变？如何理解“DNA 携带海量遗传信息”？

4. 制作 DNA 分子模型时，你利用所给材料制作的 DNA 模型与实际 DNA 分子结构相比，存在哪些差异？



自我评价

1. DNA 作为主要遗传物质，需要承载大量的遗传信息。但构成 DNA 的碱基只有 4 种，DNA 分子是如何实现这一功能的？假设一个基因的长度是 1 000 个碱基对，其可能的碱基排列方式有多少种？有人认为：“遗传信息就是 DNA 分子上的碱基序列。”你是否认同？理由是什么？
2. 在艾弗里所处的时代，DNA、蛋白质等物质的提纯技术尚不完备，这对艾弗里转化实验的结果和结论可能产生怎样的影响？
3. 阅读图 1-3，尝试说明：该实验中为什么选用 ^{35}S 和 ^{32}P 进行标记？该实验的科学假设和预期结果是什么？若该实验仅使用 ^{35}S 标记蛋白质或仅用 ^{32}P 标记 DNA，能否得到“T2 噬菌体的遗传物质是 DNA 而不是蛋白质”这一结论？为什么？
4. 请查阅资料，列举以 RNA 作为遗传物质的生物，并说明其 RNA 结构有何特点，与 DNA 的结构有何区别。

第 2 节

遗传信息通过复制和表达进行传递

学习目标

- 分析有关遗传信息传递的实验，掌握科学探究的基本思路 and 主要方法，培养严谨求实的科学精神。
- 概述复制的基本过程，以及碱基序列中的遗传信息如何通过 DNA 复制完整地传递给子细胞。
- 概述基因表达的基本过程，以及基因表达决定蛋白质的种类、数量和活性，从而表现出特定的生物功能。

概念聚焦

- DNA 按照碱基配对、反向平行的原则，以半保留方式进行复制。
- DNA 中的遗传信息可转移给 RNA，并通过 RNA 指导蛋白质的合成，生物性状主要通过蛋白质表现。

早在 1909 年，丹麦遗传学家约翰逊 (W. L. Johannsen) 创造了“基因”(gene) 一词，表示控制某种性状或生物功能的遗传单位。既然生物的遗传物质是 DNA 或 RNA，那么基因与 DNA 或 RNA 有什么关系？母细胞中的遗传信息是怎样传递给子细胞的？DNA 中储存的遗传信息又是怎样控制生物性状的？



基因与性状

粗糙链孢霉生长所必需的精氨酸，可以从环境中获取，也可以自身合成。精氨酸合成步骤如下，每步由一种特定的酶催化，而合成特定酶的信息蕴含在特定基因（即特定 DNA 片段）中。



美国科学家比德尔 (G. W. Beadle) 等用 X 射线照射野生型粗糙链孢霉，获得了几种酶功能缺失的菌株。这些菌株在不同条件下的生长结果如表 1-2 所示。

表 1-2 粗糙链孢霉在不同培养条件下的生长状况

培养条件	野生型	菌株 A	菌株 B	菌株 C
必需无机盐	生长	不生长	不生长	不生长
必需无机盐 + 鸟氨酸	生长	生长	不生长	不生长
必需无机盐 + 瓜氨酸	生长	生长	生长	不生长
必需无机盐 + 精氨酸	生长	生长	生长	生长

思考与讨论：

1. 菌株 A、B、C 细胞内分别是哪种酶丧失了催化功能？
2. 已知 X 射线照射可使 DNA 的片段发生改变，菌株 A、B、C 中发生改变的 DNA 片段是否相同？这些片段与酶 A、B、C 有什么关系？
3. 粗糙链孢霉生长过程中可发生有丝分裂，那么与酶 A、B、C 合成有关的遗传信息是如何传递给子细胞的？

1. DNA 半保留复制使完整的遗传信息传给子细胞

在细胞有丝分裂过程中，母细胞将自身的 DNA 分子复制一份，并均等分配给两个子细胞，从而将遗传信息传递给子细胞。那么，DNA 复制是如何进行的，又是如何保障遗传信息传递的完整性呢？

沃森和克里克等在提出 DNA 双螺旋结构模型时，推测了 DNA 复制的方式——半保留复制。经过科学家们不断地研究，DNA 复制的过程得到诠释。

如图 1-10 所示，DNA 复制时，首先是 DNA 解旋酶从复制起点处打开 DNA 双链之间的氢键，使部分双链解开，形成两条单链，作为复制的母链。随后，单链 DNA 结合蛋白像“楔子”一样结合在这两条单链上，防止单链再次结合成为双链。然后，DNA 聚合酶和其他一些特定蛋白质被招募到 DNA 上，以打开的母链为模板，以 4 种脱氧核苷三磷酸（dATP、dTTP、dGTP、dCTP）为原料，遵循碱基配对的原则，从 5' 到 3' 方向合成新生链。

学习提示

正常情况下，DNA 复制具备高度保真性，错误率只有 10^{-8} ，甚至更低，这对物种的遗传稳定性具有重要意义。

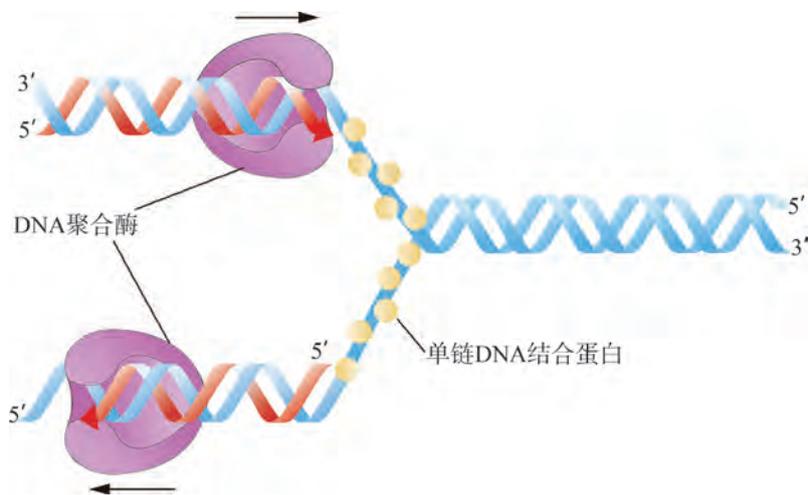


图 1-10 DNA 复制过程示意图
(图中箭头表示新生链的延伸方向)

随着 DNA 双链不断解旋，新生链不断延长，直至 DNA 复制全部完成。在复制得到的子代 DNA 中，一条单链来自母链，另一条单链是新合成的，因此称为半保留复制。



思维训练

DNA 半保留复制的实验证明

1958 年，美国科学家梅塞尔森 (M. Meselson) 和斯塔尔 (F. W. Stahl) 利用稳定同位素 ^{15}N 标记的方法首次证明了 DNA 的半保留复制方式 (图 1-11)。

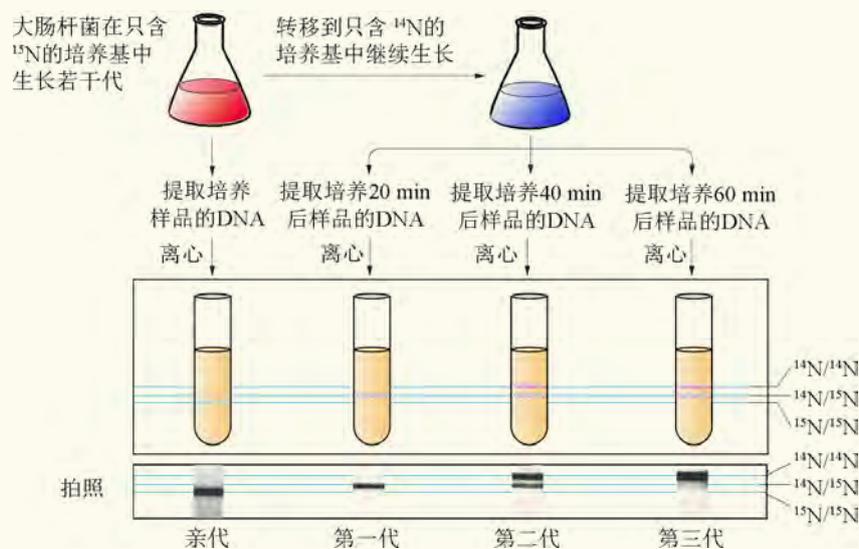


图 1-11 梅塞尔森等的实验过程及结果示意图

第一步，将大肠杆菌置于以 $^{15}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基中培养多代，取部分大肠杆菌提取其 DNA，作为亲代。

第二步，将剩余的大肠杆菌转移到以 $^{14}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基中进行培养，待其分裂一次 (约 20 min)、两次 (约 40 min)、三次 (约 60 min) 时，分别提取其 DNA。

第三步，以亲代 DNA 为对照，对第一代、第二代、第三代大肠杆菌的 DNA 进行密度梯度离心，使 DNA 聚集成条带，条带位置与 DNA 中所含 ^{15}N 或 ^{14}N 的量有关。

第四步，观察并照相记录 DNA 条带的位置。

思考与讨论:

1. 第一步为什么要将大肠杆菌置于以 $^{15}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基中培养多代?
2. 第二步如果不严格控制培养时间，会对实验结果造成什么影响?
3. 分析图 1-11 中的实验结果，说明为什么本实验能证明 DNA 的复制方式是半保留复制。

2. 转录使特定遗传信息从 DNA 传递到 RNA

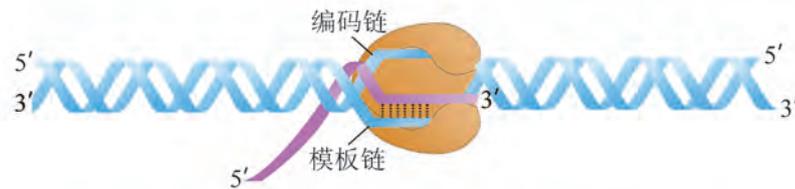
在生物体中，大多数的生物学功能是由蛋白质承担的。DNA 中蕴含的特定遗传信息，首先要被转录到 RNA 中，进而指导蛋白质的合成，这一过程称为表达。

在 RNA 聚合酶的作用下，以 DNA 上特定片段的一条链为模板合成 RNA 的过程称为**转录**（transcription）。这种在 DNA 上能转录出 RNA 的特定功能片段称为**基因**（gene）。转录的过程可划分为起始、延伸和终止三个阶段（图 1-12）。

① **起始**：RNA 聚合酶识别并结合到启动子区域，DNA 双链局部解旋，RNA 聚合酶催化形成 RNA 链的第一个磷酸二酯键。



② **延伸**：RNA 聚合酶沿着模板链向其 5' 方向移动，RNA 链不断延长。



③ **终止**：终止子的特定结构会导致 RNA 聚合酶和 RNA 链从 DNA 模板上脱离，转录过程终止。

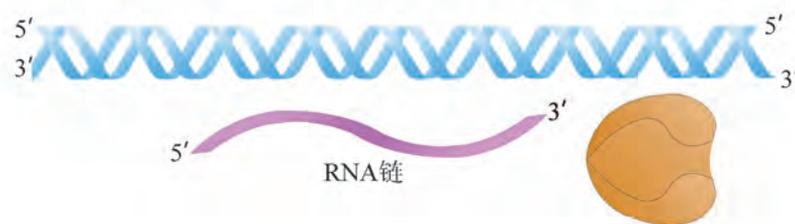


图 1-12 转录过程示意图

（图中启动子和终止子是位于基因两端的 DNA 序列，启动子与转录起始有关，终止子与转录终止有关）

转录过程中，以 DNA 单链为模板，以 4 种核糖核苷三磷酸（ATP、UTP、GTP、CTP）为原料，遵循 A-U、T-A、G-C 配对的原则，沿 5' → 3' 方向逐一连接成一条单链 RNA。转录的最终产物有 mRNA（信使 RNA）、tRNA（转运 RNA）和 rRNA（核糖体 RNA）等。转录将基因中碱基序列蕴含的信息转化成了 RNA 序列中的信息。

3. 翻译使特定遗传信息从 RNA 传递到蛋白质

RNA 指导蛋白质肽链合成的过程称为**翻译** (translation), 这一过程需要 mRNA、tRNA、rRNA 和各种蛋白因子的参与。

mRNA 序列中蕴含着指导蛋白质合成的信息, 是合成蛋白质的模板, 充当着将 DNA 上的遗传信息传递到蛋白质肽链的媒介。mRNA 中每三个相邻的核苷酸对应于一个氨基酸 (或翻译过程的终止信息), 称为密码子。破译密码子的含义是探究和理解多肽链合成过程的关键。科学家通过不断实验, 破译了所有密码子, 得到了遗传密码表 (表 1-3)。由两种及两种以上密码子对应同一种氨基酸的情况, 称为简并性。大多数生物所使用的遗传密码表是相同的。

表 1-3 通用遗传密码表

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

■ 起始密码子 ■ 终止密码子

注: 在某些原核生物中 GUG 也可作为起始密码子。原核生物起始密码子编码甲酰甲硫氨酸。

tRNA 担任着运送多肽链合成所需氨基酸的“运输车”和识别 mRNA 中密码子的“联络员”的双重角色。tRNA 中段的三个核苷酸称为反密码子, 可识别 mRNA 上的密码子, 如图 1-13 中 tRNA 反密码子 5'-GAA-3' 可识别密码子 5'-UUC-3' (苯丙氨酸)。氨基酸经活化后与 tRNA 结合, 形成氨酰 tRNA, 参与多肽合成。

学习提示

简并密码子中的核苷酸排列存在一定规律。请尝试概括这些规律。

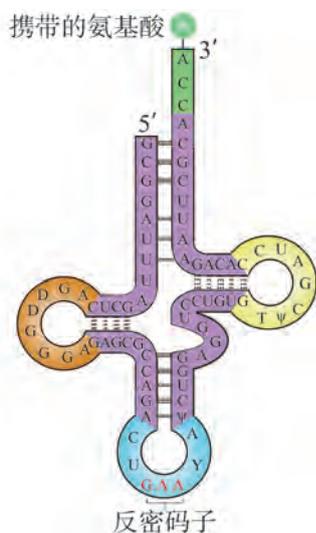


图 1-13 携带氨基酸的氨酰 tRNA 分子平面结构示意图

rRNA 与多种蛋白质结合形成核糖体，含大、小两个亚基，为翻译过程提供场所，并兼有识别 mRNA 以及催化肽键形成的功能。翻译的基本过程如图 1-14 所示。

① 核糖体小亚基与 mRNA 结合，并按照 5' → 3' 的方向沿 mRNA 滑动；当滑动到 mRNA 的起始密码子处时，携带第一个氨基酸的氨酰 tRNA（甲硫氨酰 tRNA）结合到 mRNA 上。

② 核糖体大亚基结合上来，形成完整的核糖体。携带第二个氨基酸的氨酰 tRNA 进入并识别第二个密码子。

③ 在酶的催化下，第一个 tRNA 携带的甲硫氨酸与第二个 tRNA 携带的氨基酸形成二肽。核糖体继续滑动，造成已成“空载”的第一个 tRNA 移位并释放，携带二肽的第二个 tRNA 也随之移位，空出的位置准备接受第三个 tRNA。

④ 二肽中第二个氨基酸与第三个 tRNA 上携带的氨基酸形成第二个肽键。如此重复，不断将新的氨基酸加入到肽链中。

⑤ 当“读码”进行到终止密码子时，肽链延伸终止，多肽链合成结束。

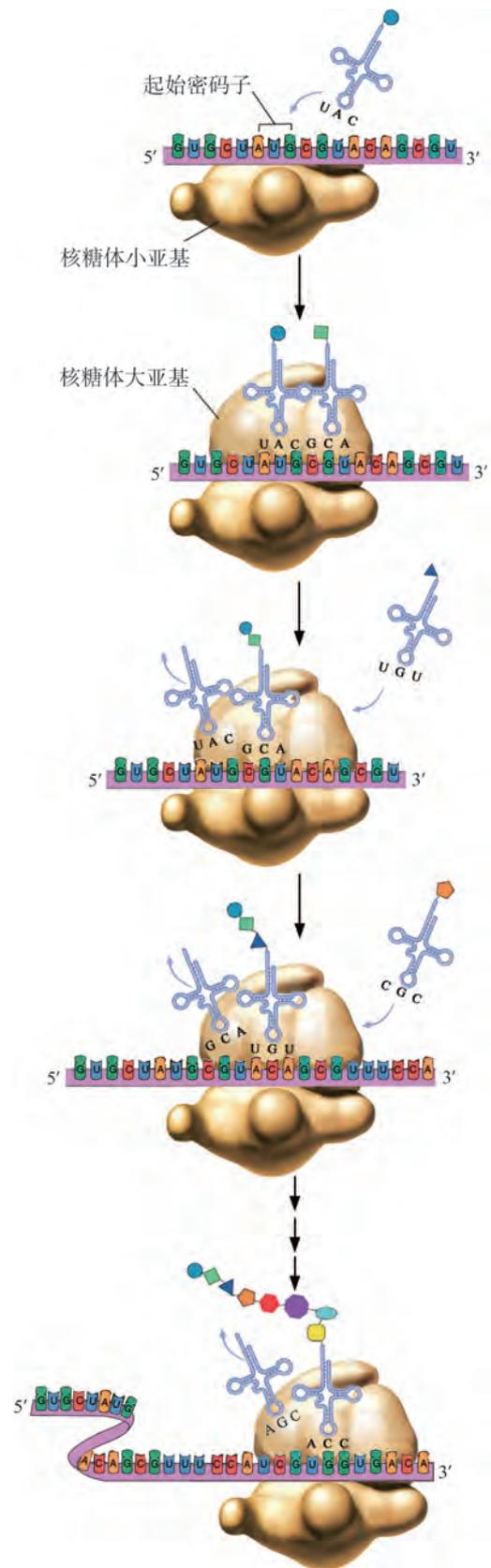


图 1-14 真核细胞中翻译过程示意图

多数真核生物转录产生的 RNA 称为 RNA 前体（如 mRNA 前体、rRNA 前体等）。这些 RNA 前体还需要经过转录后的加工过程，才能产生成熟的 mRNA、tRNA 和 rRNA。而在原核生物中，往往不需要这一加工过程。此外，真核生物细胞核内转录出的 RNA 需要穿过核孔进入细胞质，才能指导翻译过程，所以转录和翻译在时间、空间上都有不同。而原核生物没有核膜的隔断，转录还未结束时，核糖体就结合到正在延长的 mRNA 上开始翻译（图 1-15）。

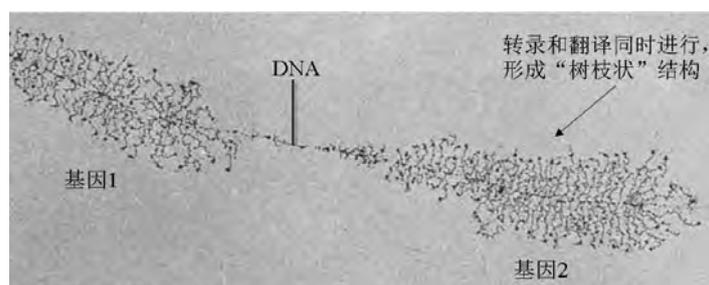


图 1-15 原核生物中转录和翻译的电镜照片（250 000 ×）



思维训练

遗传密码的破译

破译遗传密码首先要解决的问题是：几个核苷酸代表一个氨基酸？mRNA 中的核苷酸只有 4 种，而组成多肽的常见氨基酸有 20 种。显然，1 个或 2 个核苷酸编码 1 个氨基酸都不足以对应所有氨基酸。如果 3 个核苷酸对应 1 个氨基酸，可以得到 $4^3=64$ 种“密码”，数量上覆盖了 20 种氨基酸。所以遗传密码可能由 3 个核苷酸组成。

还有一个问题是：核苷酸与氨基酸的对应关系是什么？

美国科学家尼伦伯格（M. Nirenberg）巧妙地破译了第一个三联体密码子：通过人工合成一条只含多个尿嘧啶（U）的“mRNA”，在体外成功模拟了蛋白质合成的过程（图 1-16）。结果得到了全部由苯丙氨酸（Phe）组成的多肽链，并证实了密码子是由 3 个核苷酸组成的，确定了密码子 UUU 对应苯丙氨酸。

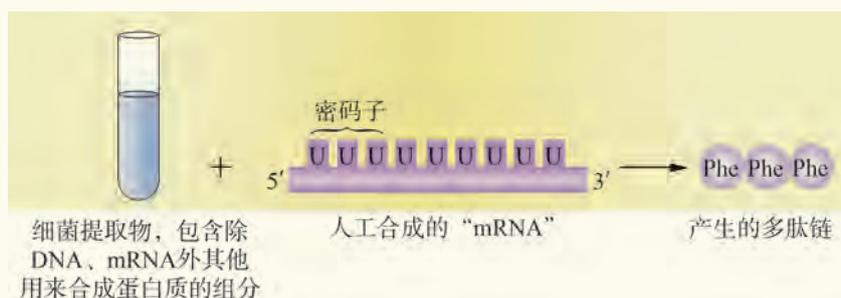


图 1-16 破译第一个密码子的实验示意图

按照类似的思路，科学家破译了所有 64 个密码子，得出了遗传密码表。在之后的研究中，科学家又发现在线粒体遗传密码中的个别密码子含义有所不同，并对遗传密码表进行了补充。

思考与讨论：

科学家破译遗传密码表所用到的科学思维方法有哪些？

4. 遗传信息的传递具有方向性

大多数生物遗传信息的传递方向是由 DNA 到 RNA，再到蛋白质。这就是克里克提出的**中心法则**（central dogma）的主要内容。然而自然界还存在一些 RNA 病毒，其遗传物质 RNA 分子上的功能片段也称为基因，其遗传信息的传递方向有特殊规律。

艾滋病病毒等 RNA 病毒属于逆转录病毒。病毒侵染宿主细胞后，在病毒自身编码的逆转录酶作用下，以病毒 RNA 作为模板合成一条 DNA 单链，这一过程称为逆转录。合成的 DNA 单链通过进一步复制形成双链 DNA，整合到宿主基因组中。这段 DNA 转录出的 RNA 链，有的用于指导病毒蛋白的合成，有的直接作为子代病毒的遗传物质（图 1-17）。

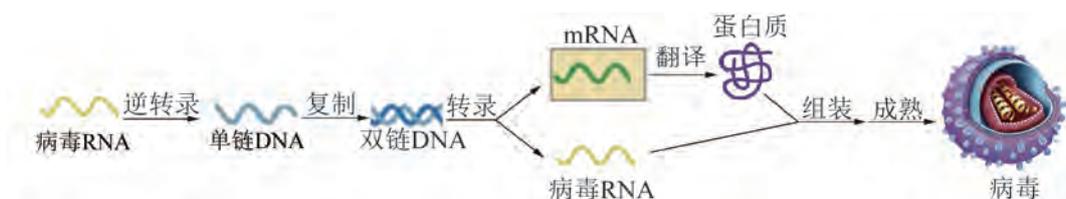


图 1-17 逆转录病毒增殖过程示意图

麻疹病毒、狂犬病病毒、埃博拉病毒、流感病毒等 RNA 病毒侵染宿主细胞后，其 RNA 单链可作为模板链，指导合成出一条与其互补的 RNA 链，这一过程称为 RNA 复制。新合成的互补 RNA 链可指导蛋白质合成，并作为模板链指导合成出更多的病毒 RNA，以实现病毒增殖（图 1-18）。

学习提示

尝试归纳艾滋病病毒和麻疹病毒遗传信息传递的方向。

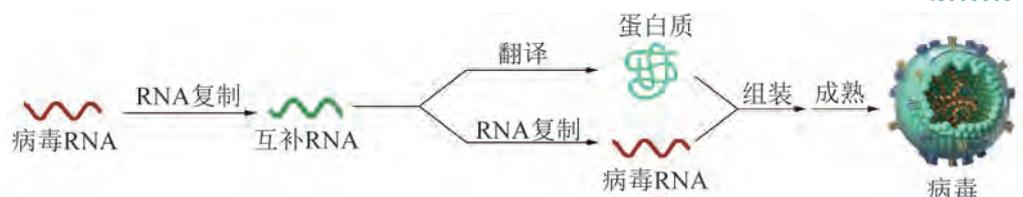


图 1-18 麻疹病毒等 RNA 病毒增殖过程示意图

还有一类 RNA 病毒,如新型冠状病毒等进入宿主细胞后,其遗传物质 RNA 单链可作为模板直接指导蛋白质的合成,同时还会复制出一条互补的 RNA 链;新合成的互补 RNA 链可作为模板复制出更多的病毒 RNA,以实现病毒增殖(图 1-19)。

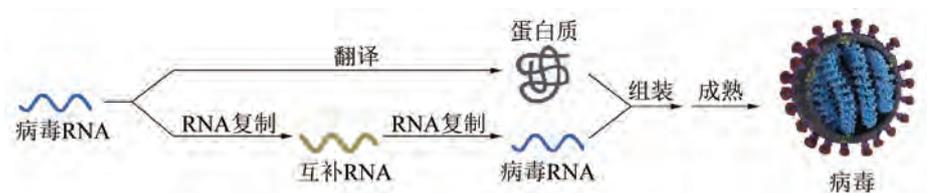


图 1-19 新型冠状病毒等 RNA 病毒增殖过程示意图

通过对不同物种遗传信息传递过程的研究,经不断补充和修正后形成的中心法则,诠释了 DNA 复制、转录、翻译、RNA 复制和逆转录等过程中遗传信息传递的方向(图 1-20)。随着对更多物种和生命现象的深入研究,中心法则还可能会得到进一步的补充和修正。

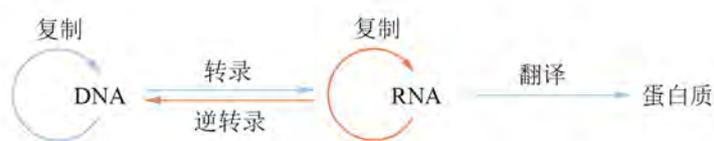


图 1-20 中心法则示意图



广角镜

端粒酶催化的逆转录与细胞寿命

研究人员发现,逆转录不仅存在于艾滋病病毒等逆转录病毒在宿主细胞内的增殖过程中,也存在于真核生物 DNA 和染色体复制过程中,对维持染色体 DNA 的完整性起着重要作用。

在真核生物染色体的末端存在一种特殊的结构——端粒(telomere),由 DNA 末端若干个串联的 DNA 重复片段和蛋白质结合而成。染色体中的 DNA 复制时,末端的若干个碱基得不到复制,染色体会缩短,从而破坏染色体 DNA 的完整性。

细胞中存在一种端粒酶(telomerase),由 RNA 和蛋白质组成。端粒酶的蛋白质组分具有逆转录酶的活性,能够以其 RNA 组分为模板进行逆转录,合成 DNA 片段,减少染色体缩短的长度(图 1-21)。

端粒酶的活性可能与细胞的寿命有关。正常细胞中端粒酶活性通常很低,随着细胞分裂次数的增加,染色体缩短;当细胞分裂达到一定次数后,细胞就会丧失分裂能力,逐渐衰老。而肿瘤细胞中端粒酶活性较高,所以肿瘤细胞具有较强的分裂增殖能力,甚至成为“永生细胞”。



图 1-21 染色体端粒中的逆转录过程示意图



自我评价

1. 请从发生部位、遗传信息传递方向、生物学功能三个方面，列表比较生物体内发生的DNA复制、转录、RNA复制、逆转录、翻译等。
2. 生物体中的DNA分子通常为双链，且呈规则的双螺旋。归纳说明“遗传物质”的功能，以及DNA分子实现遗传物质的功能与这种双螺旋结构的关系。
3. 完成“探究·活动1-1”后，取你们小组和另外两组制作的DNA模型，分别写出三组的DNA序列、可能的转录和翻译结果（写出翻译结果时不考虑起始密码子），说明“基因结构不同”的含义，并解释其功能可能不同、也可能相同的原因。
4. 科学家发现，有些RNA具有酶的催化功能，称为“核酶”。查阅资料，说明在DNA、RNA和蛋白质这三种物质中，为什么现有的生物多以蛋白质作为行使生物功能的分子？
5. 艾滋病病毒、流感病毒、新型冠状病毒都是RNA病毒，它们导致的疾病给人类造成了极大的危害和影响，而健康的生活方式和接种疫苗等防护措施可以有效减少其危害和影响。请查阅资料，了解这些病毒的传播途径、侵染方式、遗传信息传递特点、致病机理以及相应的防控措施，并做成海报进行科普宣传。



第 3 节

基因选择性表达导致细胞的差异化



学习目标

- 概述基因表达的几种调控方式及表观遗传现象。
- 概述细胞分化的本质是基因选择性表达的结果。

概念聚焦

- 生物体中基因表达受到严格调控，细胞分化的本质是基因选择性表达的结果。
- 表观遗传是指基因的碱基序列不发生改变，但表型发生可遗传的改变。

我们已经知道，细胞核 DNA 中含有成千上万个基因，蕴含着成千上万条与生物学功能相关的“指令”，都要通过基因表达进行“发布”。细胞采用怎样的机制保证“发布”有条不紊且适时地进行呢？当细胞的内部或外部环境改变时，“指挥中心”又会做出怎样的响应呢？



环境改变与基因表达

大肠杆菌生长主要利用葡萄糖，但也可以利用乳糖等其他糖类。利用乳糖相关的基因 *LacZ* 等依次排列在 DNA 上，由启动子 (P) 和阻遏蛋白结合位点 (O) 控制其表达。当生长环境中存在乳糖时，乳糖分子会优先与阻遏蛋白结合，使阻遏蛋白不能与 O 位点结合，RNA 聚合酶就能够结合在 P 上，使 *LacZ* 等基因进行转录；当环境中无乳糖时，阻遏蛋白会结合到 O 位点，使 RNA 聚合酶无法结合到 P 上，抑制了 *LacZ* 等相关基因的表达 (图 1-22)。

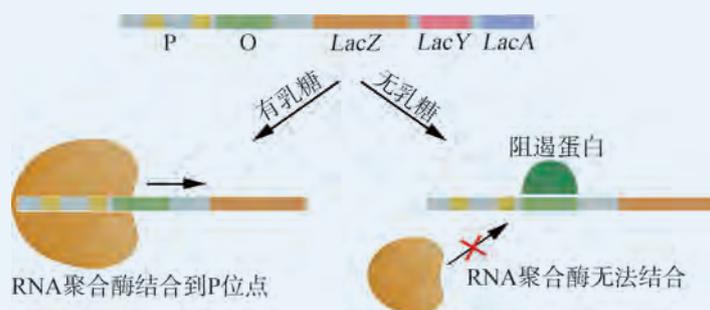


图 1-22 不同条件下大肠杆菌 *LacZ* 等基因差异化表达示意图

思考与讨论：

1. 根据上述资料，怎样理解大肠杆菌在不同条件下基因的差异化表达？
2. 通过上述实例，推测生物体中的基因表达受到严格调控的意义。

1. 细胞分化的本质是基因选择性表达的结果

通过大肠杆菌在不同条件下 *LacZ* 基因表达的实例可以看出，大肠杆菌能够根据所处的环境在转录水平对一些基因的表达进行调控。事实上，这种调控方式在原核生物和真核生物中都很重要。此外，在很多生物中还存在转录后水平调控、翻译水平调控和翻译后水平调控。正是依赖这些不同的调控方式，机体或者细胞可以根据环境的变化作出响应，关闭或启动一些基因的表达，这就是基因的选择性表达。

由一个受精卵经过多次细胞分裂形成胚胎的过程称为胚胎发育。受精卵第一次细胞分裂时，胞质分裂也是不均等的，这使得分裂产生的两个子细胞的内容物出现差异（图 1-23）。这种差异进一步导致这两个细胞中基因表达不完全相同，即基因的选择性表达，从而导致进一步的细胞分化。例如，在胚胎发育早期产生的胚胎干细胞，具有在胚胎发育过程中分化形成不同细胞的潜能。干细胞在分化的不同阶段开启某些特定基因的表达，分化为不同类型的细胞，包括肝细胞、血细胞和肌细胞等。

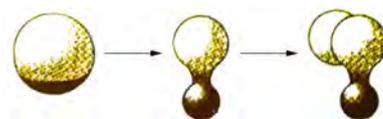


图 1-23 软体动物不均等胞质分裂示意图

果蝇中有一类基因，在果蝇早期胚胎的不同细胞中表达不同，使得不同细胞向着形成不同器官的方向进行分化。图 1-24A 中，用不同色块显示了果蝇的部分基因以及表达区域的对应关系。其中 *Antp* 基因在将要形成第二对足的细胞中表达。如果人为干预，使 *Antp* 基因在将要形成触角的细胞中表达，会导致胚胎发育异常，使原来长触角的位置长出了足（图 1-24B）。

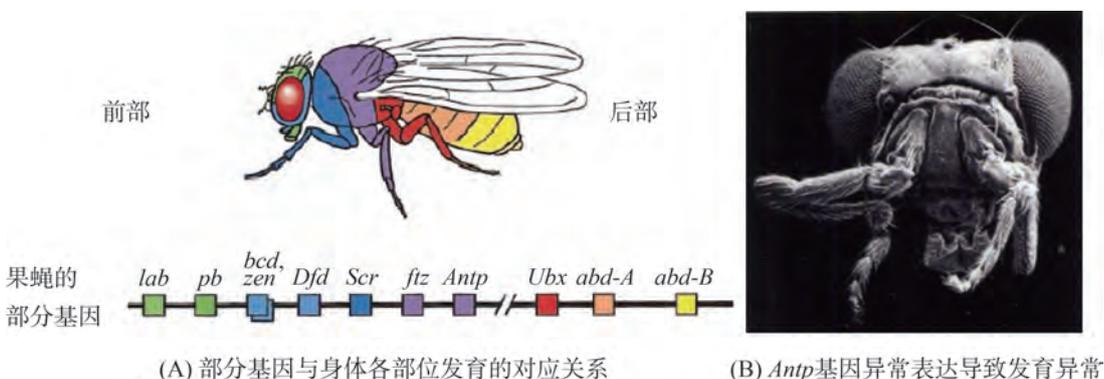


图 1-24 果蝇的部分基因与个体发育示意图



真核生物基因表达的多种调控方式

转录水平调控 凡是能影响 RNA 聚合酶催化活性的因素都会影响转录，从而在转录水平上实现对基因表达的调控。例如，某些蛋白质因子可以与 RNA 聚合酶结合，促进其与启动子结合，从而增强基因的表达；而阻遏蛋白则会抑制 RNA 聚合酶与启动子的结合，从而阻断基因的表达。

转录后水平调控 很多真核生物基因的碱基序列中，编码序列会被若干段非编码序列隔开。包含编码信息的序列称为外显子（图 1-25 中的①~⑥），其间的非编码序列称为内含子。在 mRNA 形成过程中，首先转录出 mRNA 前体，然后切除内含子转录出的 RNA 序列，使外显子转录出的 RNA 片段连接起来，这个过程称为 RNA 剪接。在此过程中，若外显子以不同数目或顺序进行连接就会产生不同的 mRNA，称为可变剪接，属于转录后水平的调控方式。

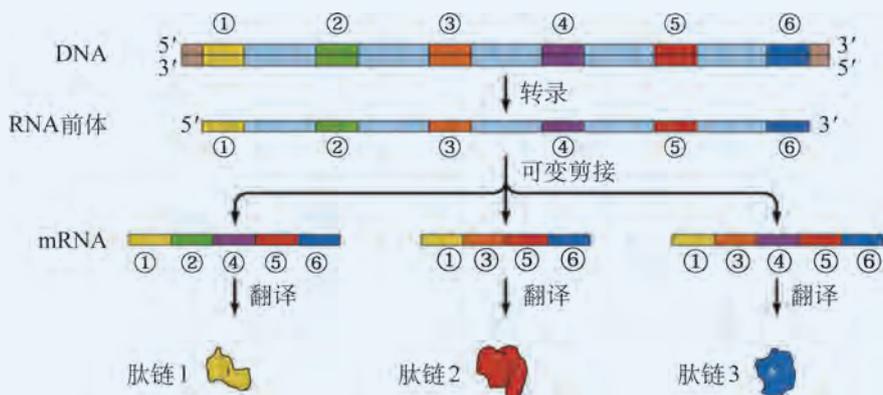


图 1-25 RNA 可变剪接示意图

翻译水平调控 凡是影响 mRNA 寿命或翻译效率的因素都会对翻译形成调控。例如，不同 mRNA 的寿命从几分钟到几个小时不等，有的甚至长达数年。这些 mRNA 参与翻译的次数不同，产生多肽链的量也不同，这属于翻译水平的调控方式。

翻译后水平调控 真核生物中，翻译产生的多肽链，往往需要经过加工、修饰等过程，才能形成有正确空间结构的蛋白质。例如，胰岛素基因表达的直接产物是前胰岛素原，经蛋白酶水解作用去除前肽后，生成由 A、B、C 三部分肽段组成的胰岛素原。只有剪切掉中间的 C 段，且 A 段和 B 段之间形成二硫键连接，才能变成有活性的胰岛素（图 1-26）。此外，翻译形成的多肽链有时还需与其他肽链结合才有活性。这些都属于翻译后水平的调控方式。

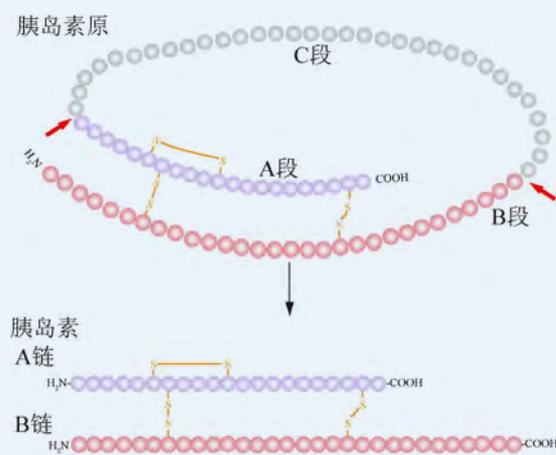


图 1-26 胰岛素原的加工示意图

2. 表观遗传机制调控基因表达

科学家研究发现有些基因中，在碱基序列没有改变的情况下，基因表达的过程也会受影响，从而使细胞或生物个体的表型发生可遗传的改变，称为**表观遗传** (epigenetic)。表观遗传现象也是一类基因表达调控的机制，广泛存在于真核生物细胞分化和个体发育过程中，主要包括 DNA 甲基化、组蛋白修饰和 RNA 干扰等。

DNA 甲基化 在酶的催化下，DNA 中的某些胞嘧啶会发生甲基化，阻碍转录的发生，使甲基化部位的基因不能表达 (图 1-27)。DNA 甲基化能够调控基因表达和个体发育，并能够在亲代和子代间传递表观遗传信息。例如，人体肌细胞的分化和肌肉组织的发育受 DNA 甲基化调控，肌肉组织不同部位的 DNA 甲基化水平存在差异，且随着生长发育的进行，DNA 甲基化程度下降。DNA 甲基化异常可能导致细胞分化和个体发育发生改变。例如，糖尿病前期雄性小鼠的精子中存在 DNA 甲基化异常，会增加子代患糖尿病的风险。

学习提示

遗传物质分子结构的解析和中心法则的提出，阐述了遗传信息的传递方式和方向，而表观遗传的研究为阐明“生物体繁殖和发育过程中遗传信息的表达调控”这一科学问题做出了贡献。

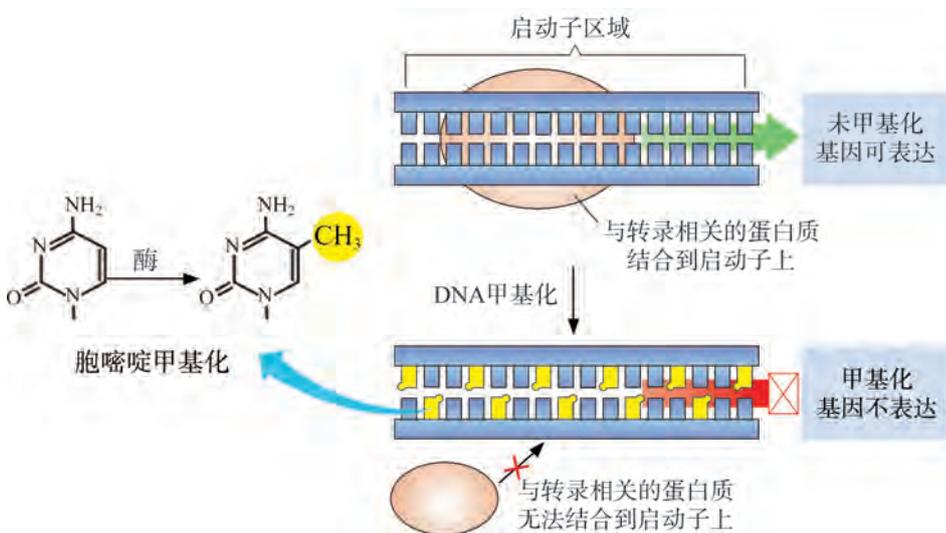


图 1-27 DNA 甲基化对基因表达的影响示意图

组蛋白修饰 真核细胞染色质的基本结构是由 DNA 和五种组蛋白 (H1、H2A、H2B、H3 和 H4) 组成的核小体。核小体之间由一段短的 DNA 相连，形成在电子显微镜下可观察到的“串珠”结构 (图 1-28)。组蛋白能够与 DNA 紧密结合，保护 DNA 免受细胞内外环境的影响，在保持 DNA 分子的结构稳定性方面起到了重要作用；同时，这种紧密结合也阻碍 RNA 聚合酶与 DNA 的结合，对基因表达调控具有重要意义。

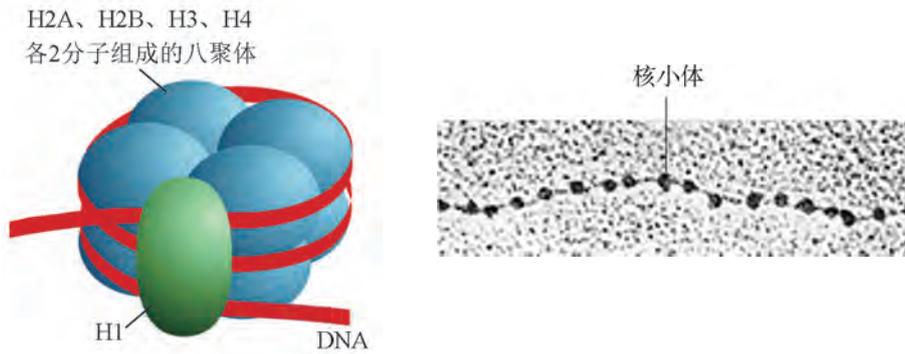


图 1-28 核小体模式图（左）和“串珠”结构的电镜照片（右，180 000 ×）

在酶的作用下，染色质中的组蛋白可被乙酰基、甲基等特定的化学基团修饰，使组蛋白与 DNA 结合的紧密程度发生改变，从而促进或关闭相关基因的表达。例如，在阿尔茨海默病患者脑内检测到组蛋白甲基化修饰水平发生改变；组蛋白 H4 乙酰化水平升高，致使某些基因过度表达，可能引发系统性红斑狼疮。

RNA 干扰 20 世纪末，研究人员向蓝紫色矮牵牛中转入了紫色素合成酶基因，希望能使花瓣变得更紫、更鲜艳，然而却意外地发现矮牵牛的花瓣变成了白色或杂色（图 1-29）。



图 1-29 矮牵牛花蓝紫色品系（左）和转入紫色素合成酶基因后（右）

原来，外源的紫色素合成酶基因进入矮牵牛细胞后，随机整合到宿主的染色体上。在进行转录后，产生的 RNA 可能形成局部双链。宿主细胞中的一种特殊的核酸酶（Dicer）可以识别这种“异常的”双链 RNA，并将其切割成 21~25 bp 的 RNA 片段（siRNA）。siRNA 可与一些蛋白质结合形成复合体。复合体中 siRNA 的一条链被降解，另一条链可与其碱基互补的 mRNA 结合，使这条 mRNA 被切割，从而阻断了翻译过程，这个过程称为 RNA 干扰（图 1-30）。

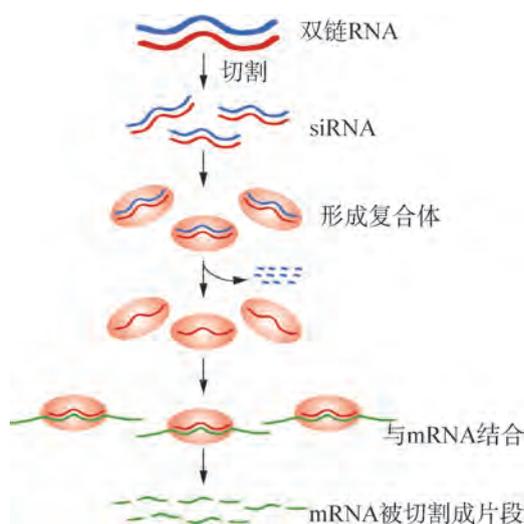


图 1-30 RNA 干扰作用原理示意图

科学研究中，RNA 干扰技术常被用于抑制特定基因的表达，并通过观察该基因表达抑制后产生的变化，探究该基因的功能。在临床上，也可以通过 RNA 干扰技术开展某些疾病的治疗。例如，在乙肝病毒（HBV）感染引起的慢性乙肝治疗研究中，可利用 RNA 干扰靶向抑制 HBV 基因表达或 HBV 的增殖。

自我评价

1. 有人认为：“表型（性状）改变一定是基因中碱基序列的改变引起的。”你是否认同？请阐明理由。
2. 正常果蝇幼虫中有将要发育成不同器官的细胞团。不同细胞团中基因表达有所不同，如正常果蝇幼虫中，*Ey* 基因在将要发育成眼睛的细胞团中表达，而在将要发育成腿的细胞团中不表达。如果人为地让 *Ey* 基因在将要发育成腿部的细胞团中表达，在果蝇成虫的腿部会长出类似于眼的结构。请用演绎、推理法解释果蝇腿部形成眼的原因。
3. 真核生物的基因表达调控使得基因表达差异化，这种差异化与细胞分化有关。而原核生物（如大肠杆菌）通常不发生细胞分化，但其基因表达也会受到某些机制的调控。这种基因表达调控的生物学意义是什么？
4. 比较 DNA 甲基化、组蛋白修饰和 RNA 干扰对基因表达影响的相同点与不同点。
5. 查阅资料，阐述人类胚胎发育过程中，是怎样从一个受精卵开始，通过细胞分裂和分化，逐步形成不同组织、器官的细胞，从而形成一个完整胎儿的。在此过程中，基因表达的变化与细胞分化的关系如何？



从基因工程到基因编辑

多年来，科学家一直在寻找能够按照设计“蓝图”精确改变生物遗传物质从而改变生物性状的方法。常规的基因工程技术利用限制性内切核酸酶和 DNA 连接酶等工具酶，在目标细胞的基因组中引入新的基因或 DNA 片段，改造目标细胞中的 DNA 分子。但是，所引入的基因或 DNA 片段可能会插入到基因组的不同位置，达不到预期的结果。

2017 年实现的“基因编辑”（gene editing），是一种比较精确地对生物体基因组特定基因进行操作的基因工程技术，可以理解为像编辑文档中的文字一样，对 DNA 分子中某个或若干个特定脱氧核苷酸进行替代、删除或增加。目前应用较广的基因编辑工具是 CRISPR/Cas9 系统，它使得科学家能够按照设计，在活细胞中比较精准地改变几乎所有的特定基因。

CRISPR/Cas 原本是一种广泛存在于古菌和细菌中的防御系统。其中，CRISPR 是 DNA 分子中的多个短序列，而 Cas 是一种能够对特定的 DNA 双链进行切割的核酸酶，这种酶需要与 DNA、RNA 和某些蛋白质因子结合才能起作用。

那么，利用这一系统来改造基因的原理是怎样的呢？

这一系统的关键是设计并人工合成一段 RNA（向导 RNA）。简单地说，该向导

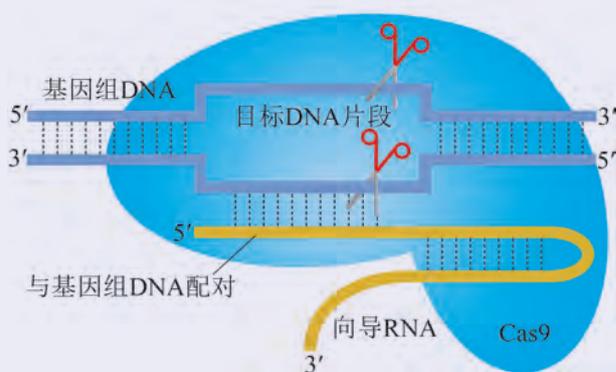


图 1-31 基因编辑示意图

RNA 能够与目标生物基因组中特定 DNA 片段的一条单链进行碱基互补配对。向导 RNA 与 Cas9 结合后，在目标生物的 DNA 上“巡航”，寻找目标 DNA 片段后，向导 RNA 就与目标 DNA 的一条链互补配对结合，使 Cas9 正确定位，并对目标 DNA 的两条链进行切割，使之断裂（图 1-31）。之后，在细胞中 DNA 修复机制的帮助下，按照设计把外源 DNA 插入到断裂位置并连接起来。

由于向导 RNA 的使用，利用这一系统向细胞中引入外源基因时，引入位置更加精准。该系统可通过细胞质直接注射，从而实现对多个靶基因的一次性同时敲除，具有效率高、速度快、简单经济等特点，进一步增加了基因靶向修饰的应用范围。与单细胞基因表达分析技术相结合，基于 CRISPR 的基因编辑工具使得干扰或删除关键基因以阐明其功能成为可能。

需要注意的是基因编辑也存在潜在的风险。例如，向导 RNA 的错配可能使 Cas9 定位到错误的位置，可能造成不完全可控的基因突变，甚至可能诱发可世代遗传的伤害等，也就是所谓的“脱靶效应”。此外，除了技术自身需要改进外，还需要保障其伦理安全，规范基础研究和临床应用，通过法律法规和监管措施，为基因编辑技术的有序发展和应用保驾护航。

本章回顾



本章小结

所有由细胞组成的生物和 DNA 病毒的遗传物质是 DNA，RNA 病毒的遗传物质是 RNA。组成 DNA 的基本单位是 4 种脱氧核苷酸。通常，两条 DNA 单链中的碱基遵循 A-T、G-C 的碱基配对原则形成氢键，两条单链遵循反向平行的原则构成 DNA 双螺旋结构。遗传信息储存在 DNA 或 RNA 的碱基序列中，基因是 DNA 或 RNA 分子的功能片段，基因的结构决定其功能。DNA 或 RNA 分子中所蕴含的遗传信息可按一定规则进行传递。

遗传信息的传递方向遵循中心法则，包括 DNA 复制、转录、翻译、RNA 复制和逆转录等过程。DNA 以半保留的方式进行复制，从而将母细胞中蕴含的遗传信息忠实地传递给子细胞。转录是以 DNA 片段（基因）的一条单链为模板，指导一条与其碱基互补的 RNA 合成，从而将基因中携带的遗传信息传递给 RNA。真核生物中，转录出的 RNA 往往需要进行加工。翻译是以 mRNA 为模板指导多肽链合成的过程，从而将 mRNA 中的遗传信息传递给蛋白质。多肽链经加工形成具有特定结构的蛋白质，从而行使特定功能，控制相应性状。转录和翻译都属于基因表达。

在转录、翻译和加工修饰等不同水平上，基因表达受到严格调控。不同基因表达的差异决定了生物体中蛋白质的种类和数量，这是细胞分化的基础。细胞分化的本质是基因选择性表达的结果。基因中的碱基序列不变而表达发生改变，使得生物体表型发生可遗传改变的现象称为表观遗传，主要包括 DNA 甲基化、组蛋白修饰和 RNA 干扰等。

对“什么是遗传物质，遗传物质怎样起作用”等问题的解答经历了长期的探索过程。在这些探究过程中，科学实验、科学假设和科学思维以及严谨求实、实事求是的科学精神是非常重要的。

基于 DNA 和基因从分子水平对许多生物学现象作出的合理解释，是对经典遗传学理论的补充和完善，也是将遗传学知识更好地应用于生活、生产实践并服务于人类社会的基础。



学业评价

- 某班同学在课堂活动中，开展对于遗传物质、基因及其功能的讨论。
 - 部分同学提出了以下观点，你认为正确的是（ ）。
 - 基因是具有遗传效应的核酸片段
 - DNA 的两条单链编码相同的氨基酸序列
 - 基因中碱基对数目一定是其编码蛋白质中氨基酸数目的三倍
 - 只要 RNA 聚合酶能结合启动子，基因就能够正确表达
 - 资料显示某真核生物的某个基因可以编码三种不同蛋白质。甲同学认为：这说明该基因中存在 3 个位置不同的启动子，mRNA 转录时从不同启动子开始转录。请写出其他的解释。
- 某同学为了验证艾弗里的实验，在 S 菌提取液中分别加入不同的酶或生物提取液，处理一段时间后检测其使 R 菌转化为 S 菌的能力。结果如表 1-4 所示。

表 1-4 处理方法及结果

处理	RNA 酶	胰蛋白酶	胰凝乳蛋白酶	磷酸酶	DNA 酶	狗血清	狗肠黏液	细菌自溶物
转化活性	有	有	有	有	无	无	无	无

- 假定 S 菌提取液中含有 DNA、RNA、蛋白质和荚膜多糖，请分析上表，确定 S 菌提取液中使 R 菌转化为 S 菌的“转化因子”不可能是什么物质？可能是什么物质？
 - 能否判断狗肠黏液和细菌自溶物中不含有 RNA 酶和蛋白酶？为什么？
 - 如何理解“不同蛋白质行使特定的生物学功能”？
- DNA 指纹技术是一种以 DNA 序列比对为基础的分析技术，其结果可在 DNA 水平上反映个体的差异。图 1-32 中不同位置的条带代表不同大小的 DNA 片段，①号为母亲，④号为父亲，②、③号为他们的双胞胎女儿。
 - 下列分析该图得出的推论中，合理的是（ ）。
 - 女儿的 DNA 序列与父亲的 DNA 序列相同
 - 女儿的 DNA 序列与母亲的 DNA 序列相同
 - 凡是双胞胎，其 DNA 序列都相同
 - 女儿的部分 DNA 片段来自父亲，部分来自母亲
 - 你认为 DNA 指纹技术可以应用的领域有哪些？



图 1-32 DNA 指纹图

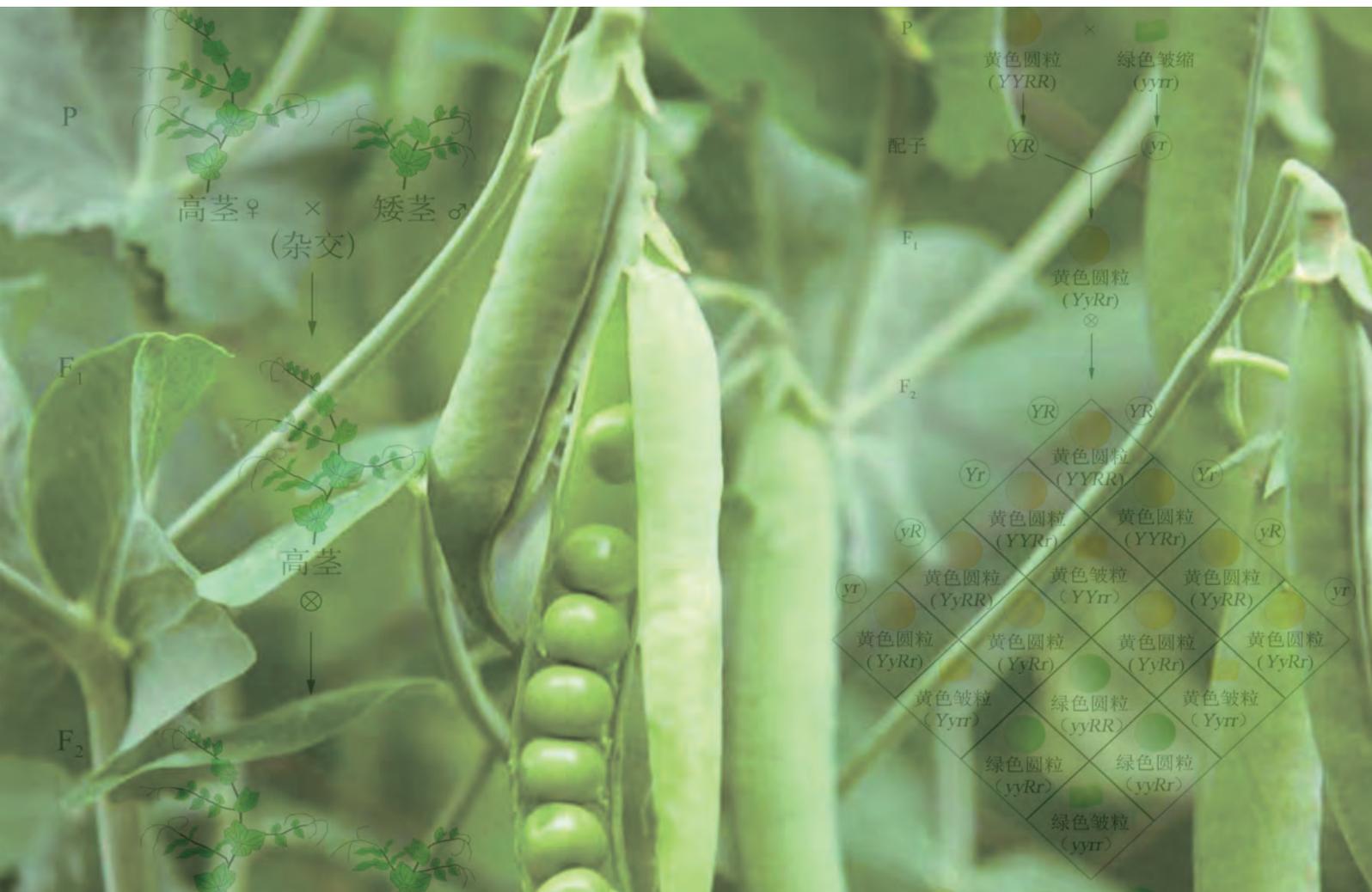
第

2

章

有性生殖中的
遗传信息传递

春天，美丽的桃园里，一只只蜜蜂在花丛中忙着传粉。等花谢之后，桃树上会结出果实，果实中的种子又可以长出新的桃树，这是有性生殖的过程。那么，在有性生殖过程中，亲代是通过什么方式产生配子的呢？亲代的遗传信息是怎样通过配子传递给子代的呢？传递过程中，染色体和基因会遵循怎样的遗传规律？在日常生活和生产实践中，我们应该如何利用这些规律呢？



第 1 节

有性生殖中遗传信息通过配子传递给子代

学习目标

- 概述减数分裂不同时期的染色体变化。
- 阐明在有性生殖过程中，减数分裂产生染色体数目减半的雌雄配子，受精作用使子代体细胞的染色体数目与亲代保持一致。
- 说明减数分裂过程中，基因随染色体分配到子细胞，从而通过配子将遗传信息传递给子代。

概念聚焦

- 有性生殖过程中，通过减数分裂产生染色体数目减半的雌雄配子。
- 亲代的遗传信息通过配子传递给子代。

“无心插柳柳成荫”是一种无性繁殖方式，然而自然界中大多数高等生物是通过有性生殖进行繁殖的。在有性生殖过程中，两性各自产生配子，并通过雌雄配子结合产生子代。在此过程中，子代的染色体数如何与亲代保持一致呢？亲代的遗传信息又是怎样传递给子代的呢？



小鼠的有性生殖过程

小鼠体细胞中有 20 对染色体。在小鼠有性生殖过程中，雄鼠和雌鼠分别产生精子和卵子，通过精卵结合产生的受精卵发育成子代小鼠。这一过程中，细胞中的染色体数目如图 2-1 所示。

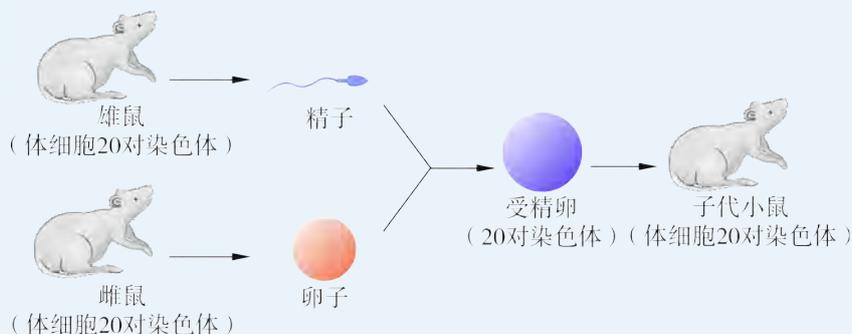


图 2-1 小鼠有性生殖过程示意图

思考与讨论：

1. 推测小鼠精子和卵子中的染色体数目。子代小鼠与亲代小鼠的体细胞中含有相同数目的染色体，其遗传意义何在？
2. 精子和卵子都是由细胞分裂形成的，这种细胞分裂方式与有丝分裂是否相同？为什么？

1. 减数分裂产生染色体数目减半的精子或卵细胞

1883 年，比利时胚胎学家比耐登 (E. van Beneden) 在研究中发现，马蛔虫形成配子时染色体数目减半，受精作用后形成的子代细胞染色体数与亲代体细胞相同。1902 年，美国遗传学家萨顿 (W. Sutton) 在研究蝗虫生殖细胞的形成过程中也发现了类似现象。1905 年，科学家把这种染色体数目减半的细胞分裂方式称为**减数分裂** (meiosis)。

通常，高等生物体细胞中的染色体以成对的方式存在，一条来自父本，一条来自母本，且形态、大小基本相同，并在减数分裂过程中能够相互配对，它们互称为**同源染色体** (homologous chromosome)。雄性或雌性个体经减数分裂产生的配子中只含有一套染色体。例如，人体初级精母细胞或初级卵母细胞的两套染色体形成 23 对 (图 2-2)，经减数分裂后产生的配子中染色体数目减半，只有 23 条。

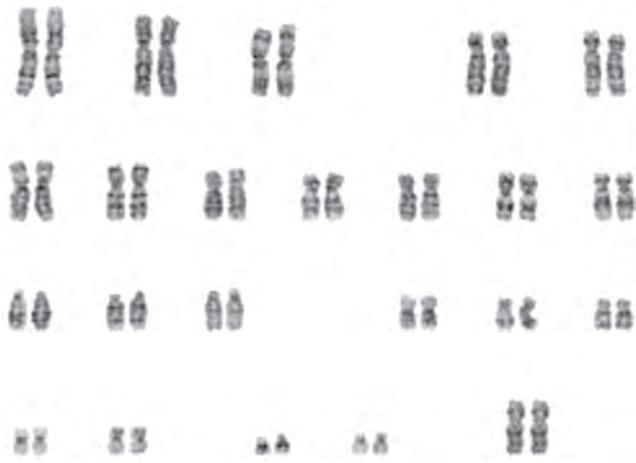
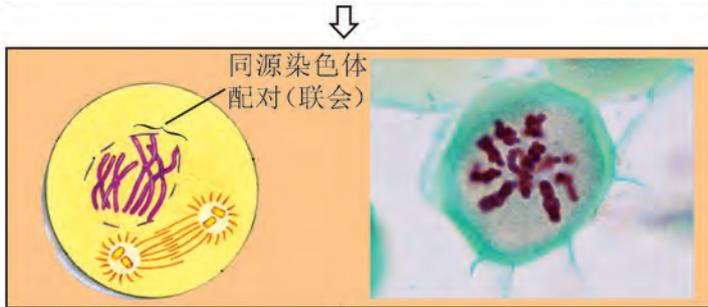


图 2-2 人体初级卵母细胞中 23 对同源染色体示意图

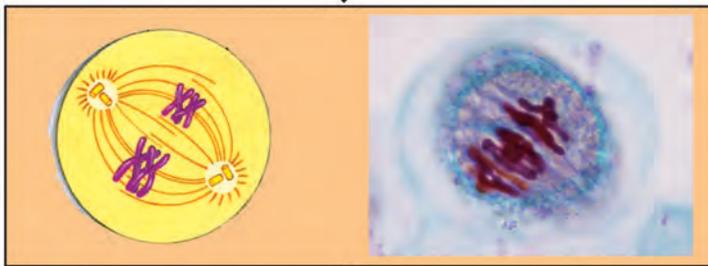
一次减数分裂过程会发生两次连续的细胞分裂，分别称为**减数第一次分裂** (减数分裂 I) 和**减数第二次分裂** (减数分裂 II)。减数分裂各时期细胞和染色体的变化如图 2-3 所示。



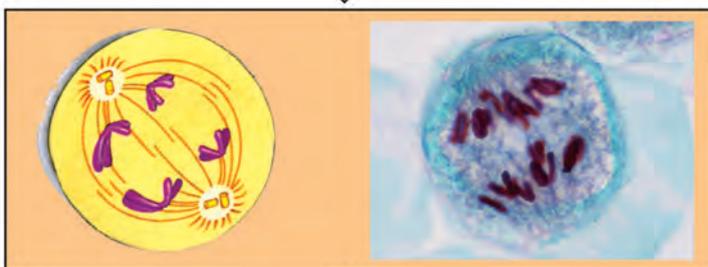
间期 I：完成 DNA 复制，细胞核体积增大；合成与分裂相关的蛋白质。间期 I 后，进入减数第一次分裂。



前期 I：核膜、核仁解体；染色质凝缩成染色体；同源染色体联会，可能发生交叉互换。



中期 I：同源染色体成对排列到赤道面上。



后期 I：同源染色体分开，随机移向两极。

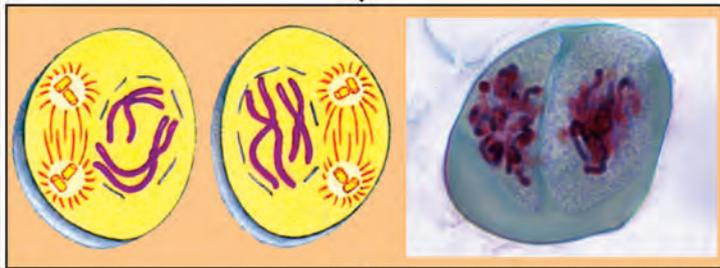


末期 I：核仁、核膜重建，形成两个子细胞核；经胞质分裂形成两个子细胞。

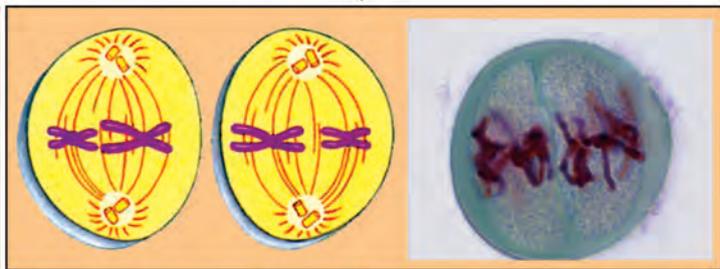
(A) 减数第一次分裂 (减数分裂 I)



间期 II：合成与减数分裂 II 有关的蛋白质，但不进行 DNA 复制（多数物种没有间期 II，有些物种的间期 II 很短暂）。间期 II 后，进入减数第二次分裂。



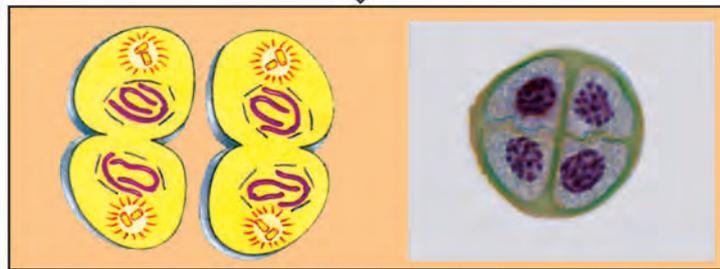
前期 II：核仁、核膜再次解体，染色质凝缩成为染色体，中心体（动物或低等植物）移向细胞的两极。



中期 II：染色体的着丝粒排列到赤道面上。



后期 II：姐妹染色单体分开，成为独立的染色体，并移向细胞两极。



末期 II：细胞核重建，并完成胞质分裂，共形成 4 个子细胞。

(B) 减数第二次分裂（减数分裂 II）

图 2-3 减数分裂过程示意图
（左为动物细胞模式图；右为植物细胞光学显微镜照片，40 ×）



探究·建模

2-1 模拟减数分裂过程中染色体的变化

▶ 建模目标：

通过模拟减数分裂过程，直观地认识同源染色体、非同源染色体在减数分裂过程中的变化。

▶ 建模材料：

细胞分裂中染色体模型材料。

▶ 建模内容：

模拟具有 2 对同源染色体的细胞在减数分裂过程中的染色体变化，要求能体现出染色体数目减半、同源染色体联会和分开、非同源染色体自由组合，以及配子中基因的变化。

▶ 建模步骤：

1. 前期 I：将染色体组件放在底板上，找到同源染色体组件，组装成联会复合体。观察和记录着丝粒、染色体和染色单体的数目。**选做**：将同源染色体中的染色单体片段进行互换，观察并记录染色单体上基因的顺序。
2. 中期 I：移动染色体，使联会复合体整齐排列在赤道面上。观察并记录染色体的位置变化。
3. 后期 I：将同源染色体分开，并移向两极。观察并记录染色体的位置和数目变化。
4. 末期 I：将底板划分为二，表示减数分裂 I 完成。
5. 参照 1~4 步，模拟减数分裂 II 各时期染色体行为，观察和记录染色体和染色单体的数目；观察记录 4 个子细胞中的基因组成。**选做**：观察记录各基因在染色体上的位置变化。

▶ 思考与讨论：

1. 完成每一步后拍照记录，作为交流的依据，与其他同学构建的模型比较：得到的子细胞中，染色体数目是否相同？染色体组成是否相同？与母细胞的差异有什么关系？
2. 若减数第一次分裂前期同源染色体之间发生交叉互换，对子细胞的影响如何？
3. 人类体细胞有 23 对染色体，不同精（卵）细胞形成的受精卵中，染色体上基因的组合是否相同？为什么？

2. 配子结合将亲代的遗传信息传递给子代

不同物种的减数分裂过程基本相同，但雌雄配子发生、结合以及之后发育成子代个体的过程有所差别。

高等动物的精子发生起始于精原细胞。一部分精原细胞分化形成初级精母细胞。1个初级精母细胞经减数分裂最终产生4个精细胞，并通过变形等一系列过程成为成熟的精子（图2-4A）。

高等动物的卵子发生起始于卵原细胞。卵原细胞分化形成初级卵母细胞后，进行减数分裂。由于在减数分裂过程中的胞质不均等分裂，1个初级卵母细胞最终产生1个成熟的卵子和3个极体（图2-4B）。极体一般不参与受精而退化。

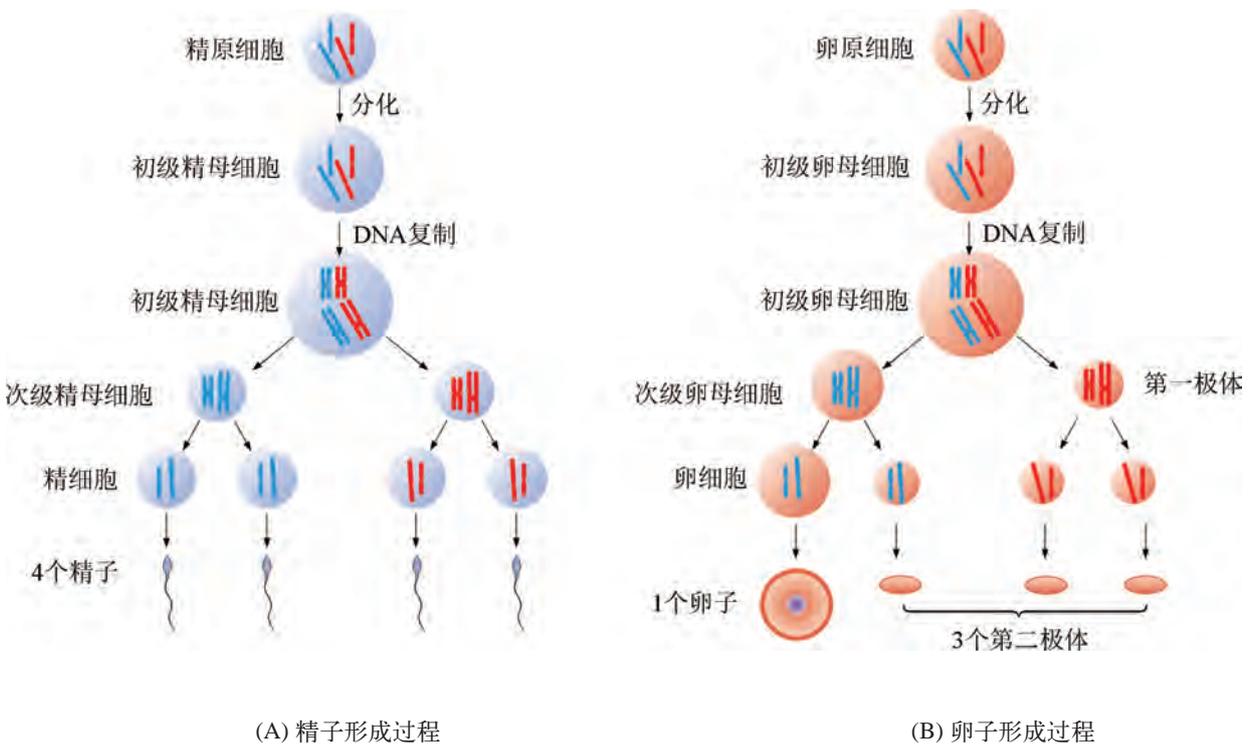


图 2-4 高等动物配子形成过程示意图
(示两对同源染色体)

通常，高等动物产生的精子体积小而数目多，产生的卵子体积大而数目少。所以，往往是多个精子同时识别一个卵子，卵子会接受其中的一个精子成为受精卵。这一精卵结合的过程称为受精作用（图2-5）。受精完成后，卵子会阻止其他精子进入。受精卵经不断增殖、分化形成子代个体。

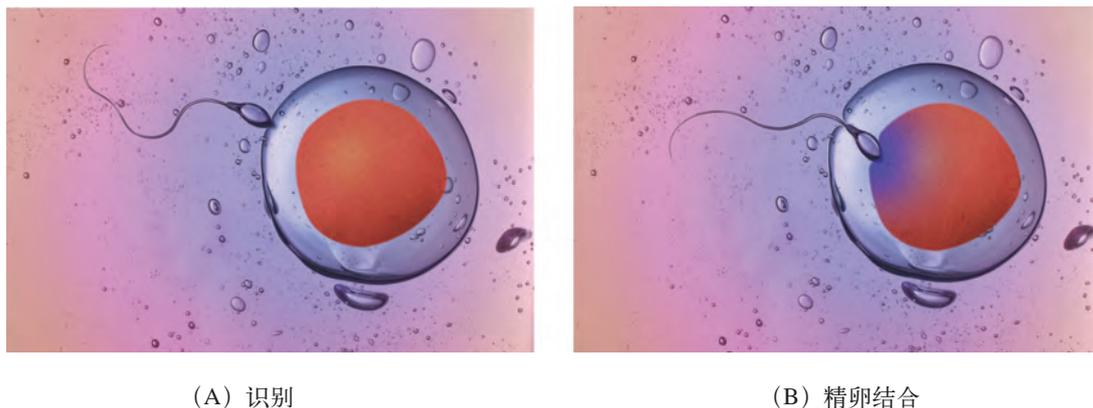


图 2-5 高等动物受精作用示意图

广角镜

被子植物的配子发生和双受精现象

被子植物的雌雄生殖器官是雌蕊和雄蕊，分别产生雌配子和雄配子。

雄蕊顶端花药中的花粉母细胞（相当于动物的初级精母细胞）经过减数分裂产生 4 个单核花粉粒。每个单核花粉粒再经过有丝分裂，最终形成 2 个精细胞核和 1 个营养核（图 2-6），成为成熟花粉粒。

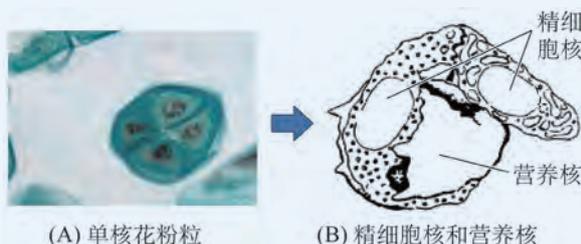


图 2-6 被子植物花粉产生和精子形成过程示意图

雌配子发生于子房内部的胚珠中。

胚珠由珠被细胞包裹珠心构成，珠被不完全愈合形成珠孔。当花发育成熟时，珠心中形成的大孢子母细胞（相当于动物的初级卵母细胞）经减数分裂形成 4 个子细胞，其中的 1 个细胞体积增大，其细胞核进行 3 次有丝分裂形成胞质分裂不完全的 8 核胚囊。8 核胚囊中含有 1 个卵细胞和 2 个极核等。

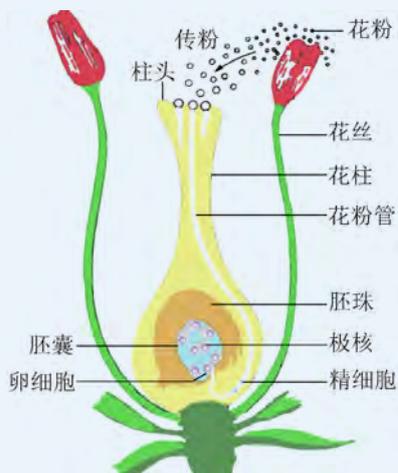


图 2-7 被子植物双受精过程示意图

花粉落到雌蕊顶端的柱头上之后，萌发形成花粉管，并一直延伸到珠孔。花粉中的 2 个精细胞经花粉管穿过珠孔进入 8 核胚囊。一个精细胞与卵细胞受精形成受精卵，将来发育成种子中的胚；另一个精细胞与 2 个极核融合，将来发育成为种子中的胚乳。这就是被子植物特有的“双受精”现象（图 2-7）。

双受精完成之后，子房发育成为果实；胚珠发育成果实中的种子，其中，受精卵发育为胚，受精的极核发育为胚乳。种子萌发后，胚发育成为子代植株；胚乳为子代植株的形成提供营养物质，而不作为子代植株的组成。



自我评价

1. 根据在“探究·建模 2-1”活动中所模拟减数分裂过程中染色体的行为，列表说明减数分裂与有丝分裂过程中染色体的行为有何不同，其分裂结果有何不同。
2. 细胞中的染色体数目和 DNA 分子数保持相对恒定是生物遗传稳定性的基础。请分别绘制折线图说明：在有性生殖过程中，细胞中的染色体数和 DNA 分子数是如何保持恒定的（应分别说明染色体数、染色单体数和 DNA 分子数在各个时期的变化）。
3. 根据减数分裂和受精作用过程，说明有性生殖过程中，蕴含在亲代 DNA 中的遗传信息怎样通过配子传递给子代？解释子代个体得到的遗传信息与父母不完全相同的原因。
4. 在减数分裂过程中，若同源染色体不分离或着丝粒不分裂，可能造成的后果有哪些？
5. 查阅资料，归纳“减数分裂”这种特殊的细胞分裂方式发现的历程，并说明其在遗传学发展历程中的意义。

第2节

亲代基因传递给子代遵循特定规律

学习目标

- 阐明在有性生殖过程中，亲代基因传递给子代时分别遵循的分离定律和自由组合定律，以及对子代性状造成的影响。
- 学会运用分离定律和自由组合定律预测子代的遗传性状，解决生活和生产中的相关问题。
- 学会对复杂问题进行分解的科学思维方法。

概念聚焦

- 等位基因分离和非等位基因自由组合可使子代产生多种基因型和表型。
- 运用遗传规律可对子代的遗传性状和比例进行预测。

如果用褐色种皮蚕豆的花粉对白色种皮蚕豆的雌蕊进行授粉，能预测子代蚕豆的种皮颜色吗？如果选出10粒大小一样的蚕豆种子播种，收获了300粒蚕豆，它们都会和亲代大小相同吗？这些问题与有性生殖过程中遗传信息的传递规律有关。奥地利的孟德尔（G. J. Mendel）通过植物杂交实验首次揭示了遗传规律。

植物杂交方法

植物杂交方法是通过人为控制，用某一植株的花粉对另一植株的雌蕊进行授粉，以获得子代的研究方法（图2-8）。所用植株统称为亲本，其中提供花粉的植株称为父本（♂），提供雌蕊的植株称为母本（♀）。

为了防止其他花粉的干扰，对于雌雄同花的物种，必须在母本发生自花授粉前去除花中的雄蕊（人工去雄），且授粉前后都要将花套上纸袋。杂交后，通常收获同一株母本植株上的种子，种成一行（株系），代表一对杂交亲本得到的全部子代，作为遗传分析的材料。

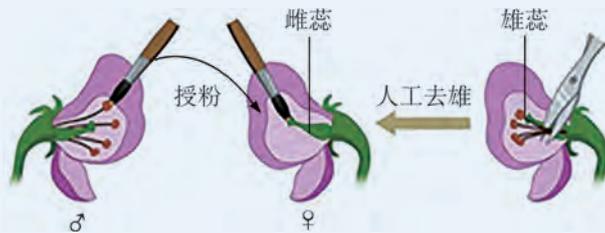


图 2-8 植物杂交方法示意图

思考与讨论：

1. 在杂交过程中，为什么要防止其他花粉的干扰？实验中是如何做到的？
2. 请归纳植物杂交方法的一般步骤。在遗传学研究和农业生产实践中，植物杂交方法有哪些用途？
3. 用红花豌豆与白花豌豆杂交，子代全都开红花，请预测子代间相互杂交后得到的豌豆花的颜色。

1. 性状分离是由等位基因分离引起的

孟德尔做过许多植物杂交实验，其中最具代表性的是长达 8 年的豌豆杂交实验。孟德尔从 22 种豌豆品种中选出了红花 / 白花、高茎 / 矮茎等 7 对具有可明显区分性状的品种进行杂交，并对不同杂交组合得到的子代及其后代进行了细致观察、计数和分析，发现了遗传规律，并于 1866 年发表在《植物杂交实验》一文中。

遗传学上将细胞或个体所具有的可观察、测定的形态特征或生理特性，如豌豆花的颜色、水稻的抗病性等，称为**性状** (character)；将性状的表现称为**表型** (phenotype)；将同种生物一种性状的不同表现类型，如豌豆的红花和白花、水稻的抗病性和非抗病性等，称为**相对性状** (relative character)。

豌豆杂交实验 孟德尔从分析一对相对性状入手，如用高茎豌豆与矮茎豌豆进行杂交时，只关注豌豆植株茎的高矮，而暂时忽略花色和种子形状等其他性状。孟德尔观察到，用纯种高茎豌豆与纯种矮茎豌豆作亲本 (P) 进行杂交时，得到的子一代 (F_1) 植株都表现为高茎，矮茎这一表型似乎消失了。他将在 F_1 中表现出的性状称为**显性性状** (dominant character)，没有表现出的性状称为**隐性性状** (recessive character)。当他用 F_1 植株进行自交，得到的子二代 (F_2) 植株中又出现了高茎和矮茎两种表型 (图 2-9)，孟德尔将此现象称为**性状分离** (segregation)。

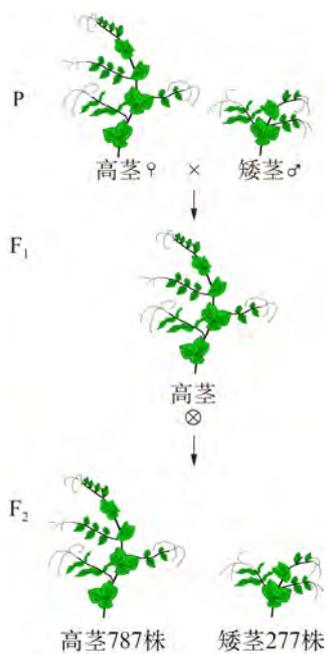


图 2-9 高茎豌豆与矮茎豌豆杂交实验示意图
 (“x”表示杂交，“⊗”表示自交)

学习提示

孟德尔的研究中，对于 F_1 、 F_2 中高茎和矮茎植株数的统计是十分重要的。想一想株系在统计时的作用是什么。

孟德尔并没有停留在对实验现象的简单观察和描述上，他统计了 F_2 中高茎植株和矮茎植株的数量，发现高茎植株约占 $3/4$ ，矮茎植株约占 $1/4$ 。孟德尔对 7 对相对性状进行了统计分析，结果表明， F_2 中都出现了接近 3:1 的性状分离比（表 2-1）。怎样解释这种现象呢？

表 2-1 豌豆 7 对相对性状统计分析表

性状	亲本表型	F_1 表型	F_2 表型 (数量)	F_2 性状分离比
茎的高度	高茎 × 矮茎	全部高茎	高茎 (787), 矮茎 (277)	2.84:1
种子形状	圆粒 × 皱粒	全部圆粒	圆粒 (5 474), 皱粒 (1 850)	2.96:1
子叶颜色	黄色 × 绿色	全部黄色	黄色 (6 022), 绿色 (2 001)	3.01:1
种皮颜色	褐色 × 白色	全部褐色	褐色 (705), 白色 (224)	3.15:1
豆荚形状	饱满 × 皱缩	全部饱满	饱满 (882), 皱缩 (299)	2.95:1
豆荚颜色	绿色 × 黄色	全部绿色	绿色 (428), 黄色 (152)	2.82:1
花的部位	腋生 × 顶生	全部腋生	腋生 (651), 顶生 (207)	3.14:1

孟德尔的假设 通常，合理的假设是对实验结果进行科学解释的前提。孟德尔在认真分析统计结果的基础上，提出了自己的假设：

(1) 生物的性状是由基因（孟德尔当时表述为“遗传因子”）决定的，这些基因是独立的，既不会相互融合，也不会传递中消失；

(2) 每一对相对性状受一对基因控制，这对基因属于**等位基因** (allele)，其中一个为显性，一个为隐性。当显性基因与隐性基因共存于一个植株时，表现出显性性状；

(3) 体细胞中的一对等位基因，一个来自父方，一个来自母方；在形成配子的过程中，彼此分开，每个配子只能得到其中的一个。

对豌豆杂交实验的解释 如图 2-10 所示，对于高茎与矮茎亲本杂交组合而言，高茎含有 TT 基因，矮茎含有 tt 基因。高茎植株产生的配子中含有 T 基因，矮茎植株产生的配子中含有 t 基因。含 T 基因的配子与含 t 基因的配子结合成为 F_1 ，含有 Tt 基因。由于 T 基因对于 t 基因为显性，所以 F_1 植株表现为高茎。

F_1 植株产生配子时， T 基因与 t 基因分开，产生的雌雄配子中仅含有 T 基因或 t 基因中的一个。雌雄配子随

学习提示

通常，显性基因用大写字母表示，隐性基因用小写字母表示，书写时应注意规范。

机结合，最终产生 TT 、 Tt 和 tt 三种基因组合，其比例为 $TT:Tt:tt=1:2:1$ ，所以 F_2 表现为高茎:矮茎 = 3 : 1。

通过上述分析可以看到，表型相同的个体，其基因组成并不一定相同，如高茎有 TT 和 Tt 两种基因组合。我们把个体或细胞的内在基因组成称作**基因型** (genotype)。 TT 和 tt 这两种基因型的个体或细胞属于**纯合子或纯合体** (homozygote)， Tt 基因型的个体或细胞则属于**杂合子或杂合体** (heterozygote)。

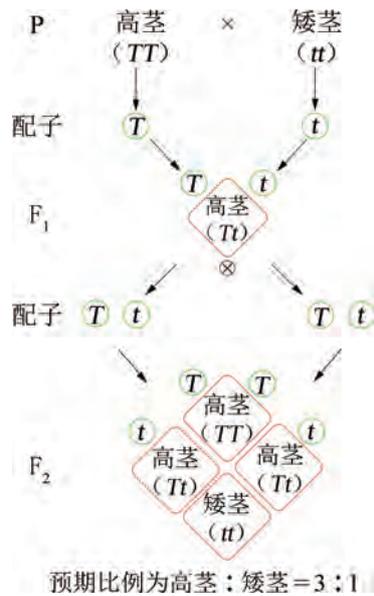


图 2-10 一对相对性状杂交实验的遗传图解

对实验解释的验证 对于科学问题的解释必须进行验证，才能上升为科学理论。孟德尔验证其实验解释的关键点，就是“产生配子时等位基因彼此分开”这一假设是否成立。

孟德尔设计了测交实验对这一关键点进行验证。所谓测交，是指将基因型未知的个体与隐性纯合体（如 tt ）进行杂交，以确定其基因型。这也是孟德尔对于遗传学的另一重要贡献。将 F_1 高茎 (Tt) 豌豆与矮茎豌豆 (tt) 进行测交，如果假设成立，可预测子代中高茎与矮茎的比例应为 1 : 1 (图 2-11)。结果得到了 64 株后代，其中高茎 30 株，矮茎 34 株，其比例接近 1 : 1，证实了实验的假设是成立的，也就验证了解释是正确的。

之后，孟德尔豌豆杂交实验的解释又得到了其他更多方法的验证，上升为遗传规律之一的**分离定律** (law of segregation)：在生物体细胞中，控制同一性状的等位基因成对存在，不相融合；在减数分裂产生配子时，等位基因发生分离，随配子独立地遗传给子代。

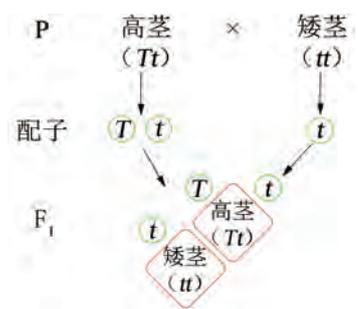


图 2-11 测交实验的遗传图解



探究 · 建模

2-2 模拟植物花色性状分离

▶ 建模目标：

通过模拟实验，理解基因分离、配子随机结合等事件，理解这些事件与遗传信息的传递及子代性状之间的关系。

▶ 建模材料：

模拟基因分离计算机程序。

▶ 建模步骤：

1. 模拟等位基因分离及配子结合的过程
 - (1) 在亲本基因型选项中选择相应基因型。
 - (2) 点击“配子生成”，自动生成父本和母本的配子。
 - (3) 选择子代产生的方式为“手动生成”，在父本和母本配子中随机抓取，放入子代框中，点击“显示子代”，模拟配子的随机结合过程。
2. 等位基因分离及配子结合产生子代的统计分析
 - (1) 亲本基因型设置、配子生成步骤同上。
 - (2) 选择子代产生的方式为“自动生成”，设置“子代个数”并生成子代。
 - (3) 查看子代统计结果。
 - (4) 请设计结果统计表，记录亲本基因型、产生的配子、子代个数的预期值和实测值等，并将程序生成的统计结果记录在表中。

▶ 思考与讨论：

1. 结合模拟过程中观察到的现象，描述雌雄配子产生和子代个体形成的过程。
2. 若子代个体数设定为 100、1 000、10 000，模拟得到的结果最符合预期表型分离比的是哪组？为什么模拟结果与预期比例有偏差？

2. 非等位基因的自由组合可产生新的表型组合

为了进一步探究两对或两对以上相对性状的遗传规律，孟德尔同时观察、分析了子叶颜色和种子形状这两种性状。如图 2-12 所示，当亲本种子分别为黄色圆粒和绿色皱粒时，杂交得到的种子 (F_1) 都表现为黄色圆粒。而 F_1 自交得到的 F_2 中出现了 4 种表型：黄色圆粒 315 粒、黄色皱粒 101 粒、绿色圆粒 108 粒以及绿色皱粒 32 粒，其比例接近 9 : 3 : 3 : 1。其中，黄色皱粒和绿色圆粒是两个新的表型组合，黄色圆粒和绿色皱粒是与亲本相同的表型组合。

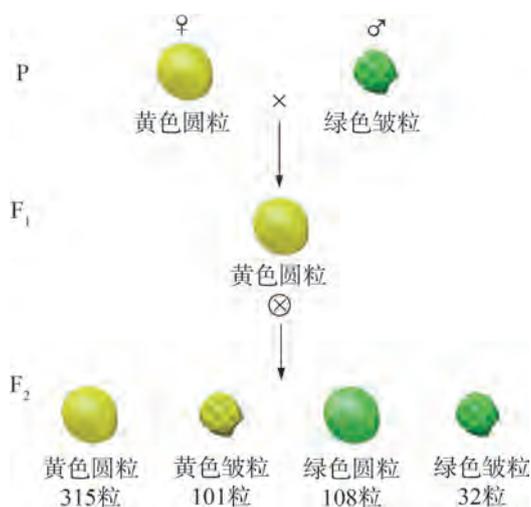


图 2-12 两对相对性状的杂交实验示意图

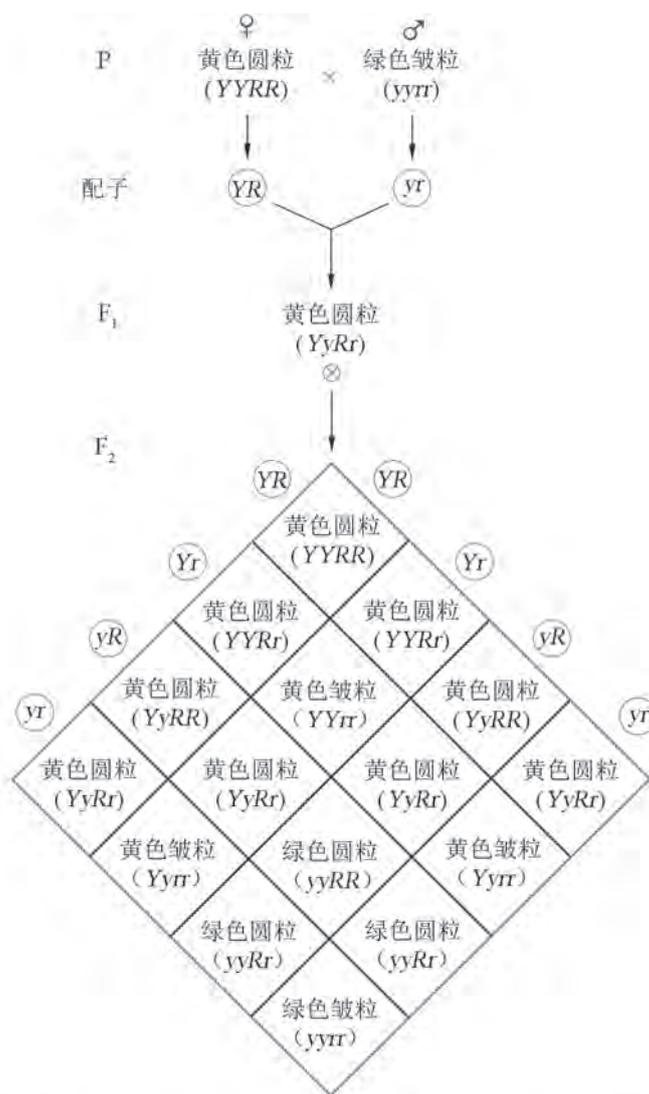
为了解释这一结果，孟德尔增加了新的假设：在形成配子时，控制不同性状（如子叶颜色与种子形状）的基因互不干扰，独立分离和随机组合，形成各种配子，且各种配子结合的机会均等。

根据这些假设，对上述杂交实验的解释如图 2-13 所示。子叶颜色由 Y 基因（黄色）和 y 基因（绿色）控制，种子形状由 R 基因（圆粒）和 r 基因（皱粒）控制。亲本可产生 YR 的雌配子和 yr 的雄配子，两者结合产生的 F_1 基因型为 $YyRr$ （黄色圆粒）。在 F_1 产生雌雄配子时，等位基因 Y 和 y 分离、 R 和 r 分离， Y 或 y 与 R 或 r 组合的机会均等，产生的雌雄配子均有 YR 、 Yr 、 yR 、 yr 四种，且各占 $1/4$ 。其中， YR 和 yr 是亲本配子中存在的组合，而 Yr 和 yR 是亲本配子中不存在的新组合。雌雄配子随机结合产生的 F_2 中有 9 种基因型，其中有 7 种基因型是不同于亲本的。

学习提示

理论上，如果改用黄色圆粒作父本、绿色皱粒作母本，在 F_2 中应该得到同样的比例。

图 2-13 所示的分析方法称为“棋盘法”，更快捷的分析方法还有“公式法”和“分枝法”。



预期比例为黄色圆粒：黄色皱粒：绿色圆粒：绿色皱粒 = 9:3:3:1

图 2-13 两对相对性状杂交实验的遗传图解



图 2-14 两对相对性状的测交实验结果

孟德尔用测交法对实验假设和解释进行验证，预测子代中黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒应各占 1/4，结果与预期一致（图 2-14）。

孟德尔发现在所研究的多对相对性状中，任选两对性状都是自由组合的。后人将这一规律称为**自由组合定律** (law of independent assortment)。这一定律可归纳为：位于不同染色体上的两对或两对以上非等位基因，在配子形成过程中，同一对基因彼此分离，分别进入不同的配子；不同对的基因可自由组合。



科学史话

孟德尔的成功与孟德尔定律的重新发现

在孟德尔之前，包括达尔文这样的科学巨匠在内的许多科学家，都进行过植物杂交实验，试图找出遗传规律，但都没有成功。孟德尔获得成功的原因有很多，除了材料的选择和坚持不懈的科学精神外，还体现在思维方式上：

第一，在设计实验时，孟德尔从分析一对相对性状入手，这就将以个体为研究对象转变成了以特定性状为研究对象，从而将一个复杂问题转换成若干个简单问题。

第二，孟德尔并没有停留在对实验现象的简单观察和描述上，而是将统计学的方法引入了他的研究中，并提出了“性状分离比”的概念，对杂交实验的结果进行了量化分析。

第三，在孟德尔之前，被多数人认同的观点是：双亲的遗传物质在子代体内混合，子代得到的是一种混合后的新物质，无法再分开。但孟德尔的假设摒弃了这种观点，提出了“颗粒式遗传”的理念，这是孟德尔对遗传学极其重要的贡献。

第四，孟德尔在对遗传物质还一无所知的情况下，超前地提出了“遗传因子”的概念和“基因型”的雏形，即亲代遗传给子代的不是表型本身，而是内在的基因组成。这为之后的遗传学，尤其是分子遗传学的发展指明了方向。

孟德尔提出的分离定律和自由组合定律是经典遗传学创立的基石。遗憾的是，这一伟大的发现在当时并没有得到应有的重视。直到1900年，荷兰的德弗里斯(H. M. de Vries)、德国的科伦斯(C. E. Correns)和奥地利的切尔马克(G. Tschermak-Seysenegg)三位科学家独立开展植物杂交实验时，发现了30多年前孟德尔发表的《植物杂交实验》。他们都认识到论文中遗传理论的重要意义，不约而同地将发现遗传定律的殊荣归功于孟德尔。至此，遗传学成为一门独立的学科。这三位科学家实事求是、尊重事实，承认和尊重前人研究成果的良好品质和科研道德，是值得我们认真学习的。



自我评价

1. 科学假设、科学解释和实验验证是科学探究中非常重要的环节。孟德尔在解释其豌豆杂交实验结果时，提出了若干假设。
 - (1) 归纳这些假设，并分别说明孟德尔是如何根据这些假设解释一对相对性状和两对相对性状杂交实验结果的。
 - (2) 孟德尔采用测交法对其解释进行了验证。请以一对相对性状的杂交实验为例，说明孟德尔验证实验需要验证的关键点是什么。
2. 豌豆体细胞有7对染色体，控制花色的等位基因 (A/a) 位于2号染色体上，控制茎高的等位基因 (B/b) 位于3号染色体上。请绘图表示基因型为 $AaBb$ 的细胞发生减数分裂时，前期 I、中期 I、后期 I、后期 II 细胞中相关染色体和基因 (染色体或染色单体用线条表示即可)。
3. 亲本为黄色圆粒的豌豆与黄色皱粒的豌豆杂交， F_1 出现黄色圆粒、绿色圆粒、黄色皱粒、绿色皱粒四种表型，其比例为 $3:1:3:1$ 。请写出亲代的基因型。这两对相对性状中，哪一对的显隐性关系无法确定？为什么？
4. 对于有些性状而言，当两对等位基因自由组合时，杂交后 F_2 表型分离比可能不符合 $9:3:3:1$ ，这与基因之间的相互作用有关。请查阅资料，归纳在有性生殖过程中，非等位基因之间的相互作用类型有哪些。

第 3 节

性染色体上的基因传递与性别相关联

人有男女之别，大多数动物和部分植物也有雌雄之分。某些性状在两性个体中的表现存在明显差异，如红绿色盲患者中男性显著多于女性。那么，这种差异是如何造成的呢？控制这类性状的基因与性别有何关联？



红绿色盲与社会关注

为了维护交通秩序，在每个主要路口都设置有红绿灯。但是，有些人无法分辨红色和绿色，医学上统称为红绿色盲。对于机动车驾驶员，必须进行红绿色盲测试（图 2-15）。为了帮助和关爱红绿色盲患者，有人设计了一种“符号红绿灯”，让他们也能识别交通信号。

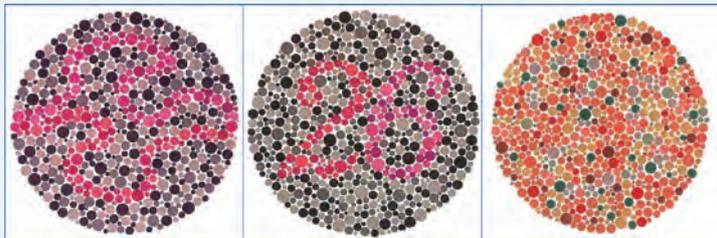


图 2-15 红绿色盲测试图

思考与讨论：

1. 你知道男性与女性的染色体组成有何差异吗？
2. 尝试从男女染色体差异的角度，分析红绿色盲患者存在性别比例差异的原因。
3. 如果请你设计一种正常人和红绿色盲患者都能使用的红绿灯，你有什么好的方案？



学习目标

- 概述性别决定的主要方式；通过对摩尔根果蝇实验的分析，阐明伴性遗传的特点。
- 通过实例了解伴性遗传规律在日常生活和生产实践中的应用。

概念聚焦

- 位于性染色体上的基因，其遗传方式与性别有关。

1. 最常见的性别决定类型是 XY 型

1902 年，科学家在对昆虫的研究中发现了性染色体，首次将生物的性别与染色体联系起来。人的体细胞中 1 ~ 22 号染色体，每对中的两条同源染色体形态、大小相同，属于常染色体；还有 1 对特殊的同源染色体 (X、Y)，形态、大小不同，属于性染色体。男性和女性体细胞中常染色体是相同的，而性染色体组成是不同的 (图 2-16)。

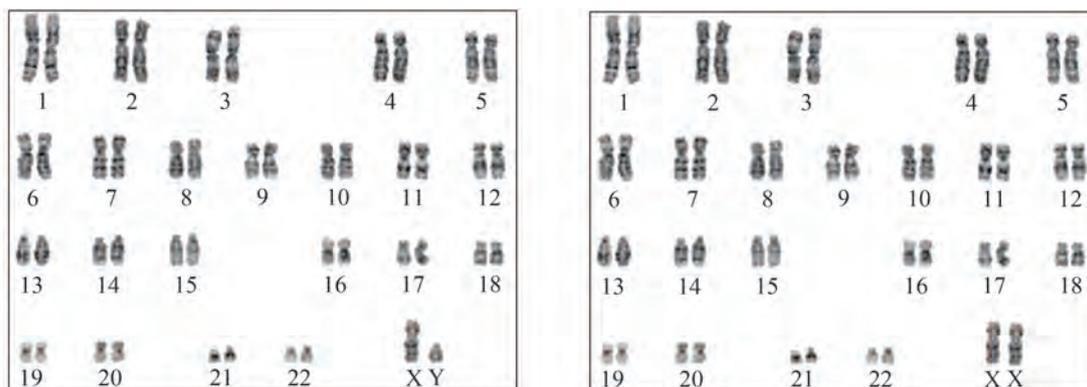
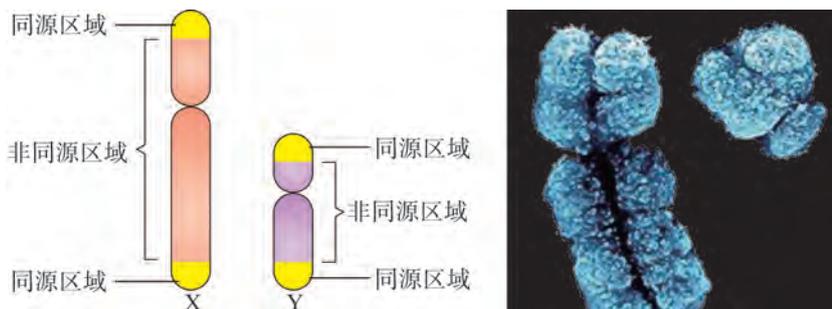


图 2-16 男性 (左) 和女性 (右) 体细胞染色体组成示意图

所谓性别决定，是指生物体合子发育成某种性别个体的预决定。不同生物具有不同的性别决定类型，如性染色体决定型、基因决定型和环境决定型等。XY 型是最常见的性别决定类型，人、所有哺乳类、大多数昆虫、某些鱼类、两栖类，以及部分雌雄异株的植物 (如女娄菜、菠菜等) 都属于这种类型。XY 型的特点是：在雄性体细胞中，含有“一对”只有部分同源区域的同源染色体——X、Y 染色体 (图 2-17)，两条染色体上的基因组成有差异；而在雌性的体细胞中，则含有两条 X 染色体。



(A) 人的 X、Y 染色体的区段示意图 (B) 人的 X、Y 染色体扫描电镜照片 (3 000 ×)

图 2-17 人的性染色体

2. 性染色体上的基因传递是伴性遗传

X 染色体上基因传递规律的发现归功于美国科学家摩尔根 (T. H. Morgan) 等所进行的果蝇杂交实验。

果蝇是一种 XY 型性别决定的昆虫，其生活周期短、生命力强，容易饲养，是遗传学研究的好材料。通常，野生型果蝇的眼色是红色的。1910 年，摩尔根在研究中偶然发现了一只白眼雄果蝇。摩尔根用这只白眼雄果蝇与一只红眼雌果蝇进行了杂交实验① (图 2-18)，结果显示， F_1 的表型完全符合孟德尔遗传定律—— F_1 全部表现为红眼，表明红眼对于白眼为显性，且 F_2 基本符合根据分离定律所预期的红眼：白眼 = 3 : 1。按照孟德尔分离定律， F_2 中的白眼果蝇应当有雄有雌，但结果显示， F_2 中的雌蝇全部为红眼，而雄蝇中红眼与白眼约各占一半，表明这一相对性状与性别有关。

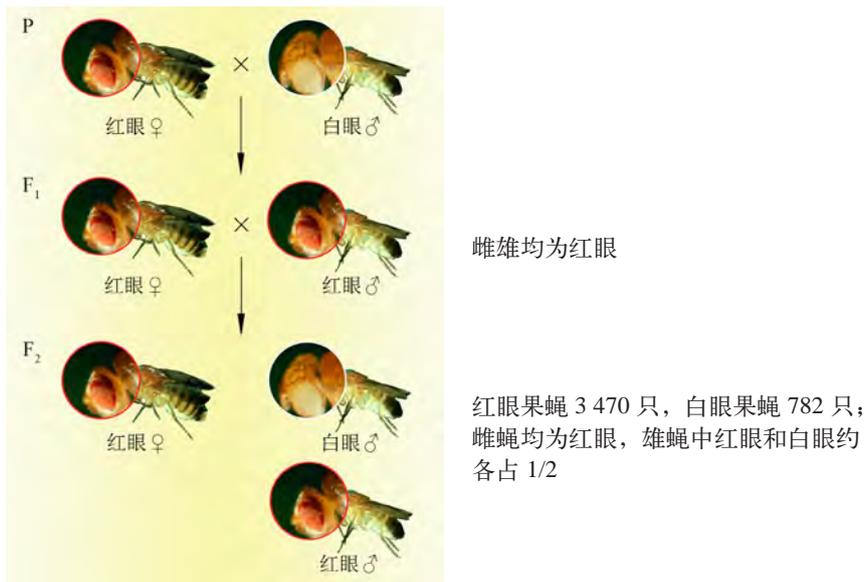


图 2-18 摩尔根的果蝇杂交实验①示意图

为了探究产生这一现象的原因，摩尔根又用白眼雄蝇与实验①中 F_1 红眼雌蝇进行杂交实验② (图 2-19)。结果显示，子一代中无论雌雄果蝇都呈现出红眼：白眼约为 1 : 1，说明实验①中 F_1 红眼雌蝇是杂合体。

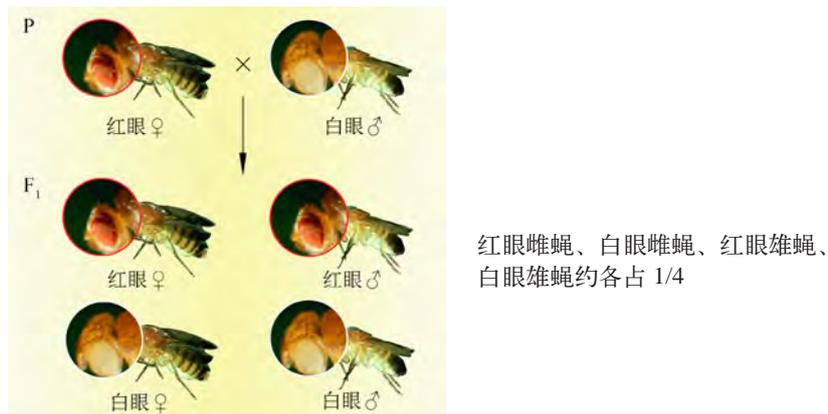


图 2-19 摩尔根的果蝇杂交实验②示意图

摩尔根再用白眼雌蝇与红眼雄蝇进行杂交实验③（与实验①互为正反交）。结果显示，F₁ 中雌蝇全部为红眼，雄蝇全部为白眼。而 F₂ 中无论雌雄果蝇都呈现出红眼：白眼约为 1：1（图 2-20）。

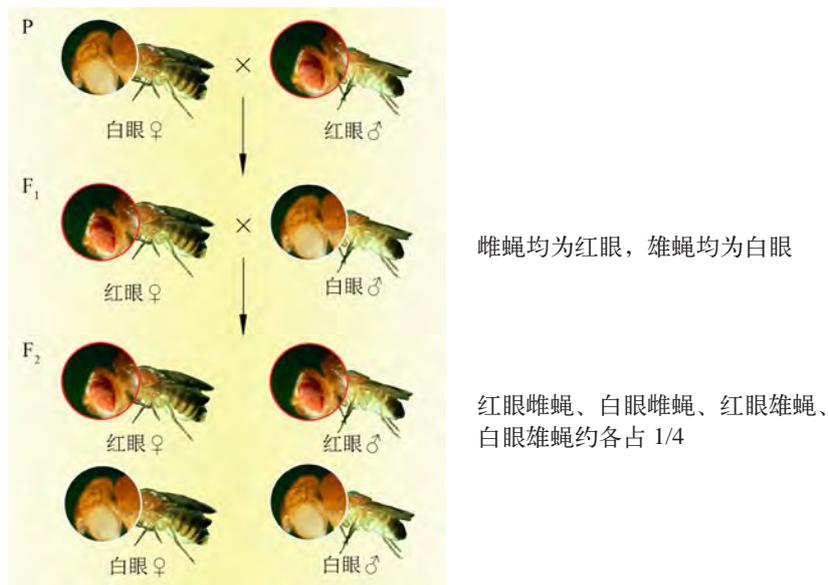


图 2-20 摩尔根的果蝇杂交实验③示意图

根据以上实验结果，摩尔根提出假设：控制眼色的基因 W 和 w 位于 X 染色体上。当 W 存在时 ($X^W X^W$ 、 $X^W X^w$ 、 $X^W Y$) 表现为红眼，而 W 基因不存在时 ($X^w X^w$ 、 $X^w Y$) 表现为白眼。根据这一假设，摩尔根对这三组杂交实验进行了解释，见表 2-2。

表 2-2 对三组果蝇杂交实验的解释

实验①	实验②	实验③
<p>P 红眼雌蝇 (X^wX^w) × 白眼雄蝇 (X^wY)</p> <p>↓</p> <p>F₁ 红眼雌蝇 (X^wX^w) × 红眼雄蝇 (X^wY)</p> <p>↓</p> <p>F₂ 红眼雌蝇 (X^wX^w) 红眼雌蝇 (X^wX^w) 红眼雄蝇 (X^wY) 白眼雄蝇 (X^wY) 1 : 1 : 1 : 1</p>	<p>P 红眼雌蝇 (X^wX^w) × 白眼雄蝇 (X^wY)</p> <p>↓</p> <p>F₁ 红眼雌蝇 (X^wX^w) 白眼雌蝇 (X^wX^w) 红眼雄蝇 (X^wY) 白眼雄蝇 (X^wY) 1 : 1 : 1 : 1</p>	<p>P 白眼雌蝇 (X^wX^w) × 红眼雄蝇 (X^wY)</p> <p>↓</p> <p>F₁ 红眼雌蝇 (X^wX^w) × 白眼雄蝇 (X^wY)</p> <p>↓</p> <p>F₂ 红眼雌蝇 (X^wX^w) 白眼雌蝇 (X^wX^w) 红眼雄蝇 (X^wY) 白眼雄蝇 (X^wY) 1 : 1 : 1 : 1</p>
<p>F₂中, 红眼:白眼 = 3:1, 且雌蝇均为红眼, 雄蝇中红眼、白眼比例均等</p>	<p>F₁中, 红眼:白眼 = 1:1, 雌、雄果蝇中红眼、白眼比例均等</p>	<p>F₂中, 红眼:白眼 = 1:1, 雌、雄果蝇中红眼、白眼比例均等</p>

摩尔根对于这一系列果蝇杂交实验的解释, 首次揭示了 X 染色体上基因的传递规律, 同时, 也首次将一个特定基因定位在一条特定的染色体上。像果蝇眼色这样, 控制性状的基因传递与性别相关联的现象属于**伴性遗传** (sex-linked inheritance)。

红绿色盲的遗传也属于伴性遗传。控制红绿色觉的基因位于 X 染色体上。导致红绿色盲的是隐性基因, 用 X^b 表示, 色觉正常的显性基因用 X^B 表示。基因型为 X^BX^B、X^BX^b 的女性和 X^BY 的男性红绿色觉正常; 基因型为 X^bY 的男性和 X^bX^b 的女性表现为红绿色盲; 表型正常, 但携带隐性致病基因的个体 (如 X^BX^b) 属于携带者。

男性的 Y 染色体上没有 B 的等位基因, 只要 1 条 X 染色体带有致病基因即可表现为红绿色盲。而女性必须两条 X 染色体带有致病基因时, 才表现为红绿色盲。所以, 红绿色盲的患者中男性远多于女性, 这是伴 X 染色体隐性性状的遗传特点之一。

伴性遗传的另一种方式是限雄遗传, 即控制性状的基因位于 Y 染色体上, 如外耳道多毛、蹼状趾 (图 2-21) 等, 这种性状只能由父亲传给儿子。



图 2-21 蹼状趾

生物学与社会

伴性遗传规律的应用

在家禽饲养场中，为了提高产蛋量，通常会多养母鸡，少养公鸡。但在雏鸡阶段，多数品种一般很难从外观上区分雌雄（图 2-22），如何尽早区分雌雄雏鸡，来提高鸡舍的利用效率并节省饲料和人工呢？可以用伴性遗传规律解决这一问题。



图 2-22 难辨雌雄的雏鸡

鸡属于鸟类，其性别决定属于 ZW 型。除常染色体外，这类生物的体细胞中也含有两条形态、大小不同的性染色体——Z、W 染色体。其雌性的性染色体组成为 ZW，而雄性为 ZZ（与 XY 型相反）。

芦花鸡是我国常见家鸡品种，其羽毛有黑白相间的横斑条纹，这是由位于 Z 染色体上的显性基因 B 控制的，而当等位基因 b 纯合时，就表现非芦花（图 2-23）。用芦花母鸡（ $Z^B W$ ）和非芦花公鸡（ $Z^b Z^b$ ）杂交，在子代中，公鸡都表现为芦花（ $Z^B Z^b$ ），而母鸡都表现为非芦花（ $Z^b W$ ）。这样，通过特定的杂交组合，很容易根据这一特征在雏鸡阶段识别出雌雄（图 2-24）。



图 2-23 芦花鸡（左）和非芦花鸡（右）



图 2-24 芦花雏鸡

想一想，如果用芦花公鸡和非芦花母鸡杂交能达到同样效果吗？此外，伴性遗传规律在医疗、育种等领域中还有许多应用，通过信息检索，你能再列举出一些具体案例吗？



自我评价

1. 如有两对夫妇，第一对是患有红绿色盲的女性与表型正常的男性婚配，第二对是红绿色盲基因携带者女性与色盲男性婚配。
 - (1) 如果第一对夫妇所生的男孩与第二对夫妇所生的女孩结婚，生出患红绿色盲儿子、患红绿色盲女儿、患红绿色盲孩子的概率各是多少？
 - (2) 如果第一对夫妇所生的女孩与第二对夫妇所生的男孩结婚，生出患红绿色盲儿子、患红绿色盲女儿、患红绿色盲孩子的概率各是多少？
 - (3) 列表比较伴 X 染色体隐性遗传与常染色体隐性遗传的相同点和不同点。
2. 阅读“生物学与社会”栏目，分别绘制芦花母鸡和非芦花公鸡杂交、芦花公鸡和非芦花母鸡杂交的遗传图解（包括亲本基因型和表型、产生配子的基因型、子代的基因型和表型），并据此对养鸡场的生产提出一些建议。
3. 女娄菜的性别决定类型为 XY 型。该植物有宽叶和窄叶两种叶形，宽叶对窄叶为显性。控制这对相对性状的基因（ B/b ）位于 X 染色体上，含有基因 b 的花粉不育。窄叶性状可能出现在雌株中吗？若宽叶雌株与窄叶雄株杂交，子代会出现雌株吗？请分别解释其原因。
4. 查阅资料，了解除了 XY 和 ZW 这两种性别决定方式之外，还有哪些性别决定方式？

本章回顾



本章小结

在有性生殖过程中，亲代个体中的特定细胞通过减数分裂产生染色体数目减半的配子，并通过雌雄配子的结合，形成与亲代细胞染色体数目一致的受精卵（合子），进而发育成子代个体。这是物种遗传相对稳定的细胞学基础。

孟德尔基于基因是“颗粒式”的理念，提出了分离定律和自由组合定律。1900年，孟德尔遗传学定律的重新发现，标志着经典遗传学的诞生。分离定律的实质是：亲代细胞中，位于一对同源染色体上成对的等位基因相互独立，不相融合，在产生配子时随同源染色体的分开而分离，分别进入不同的配子，并随配子独立地遗传给子代；自由组合定律的实质是：亲代细胞中，位于非同源染色体上的非等位基因随机组合，产生的亲本型配子和重组配子都能遗传给后代。同源染色体联会和非同源染色体自由组合，导致等位基因分离和非等位基因自由组合，从而产生基因组合不同的配子；受精时不同配子的随机结合，也会使双亲产生的子代具有多种新的基因组合。这是同一物种不同个体具有遗传差异的物质基础。

有些生物细胞中的染色体具有常染色体和性染色体之分。性染色体上基因所控制的性状，往往在不同性别中表现不同，属于伴性遗传。

个体或细胞中特定的基因使其表现出特定的遗传性状，特定的基因组合使其表现出可遗传性状的特定组合。决定这些性状的基因可通过配子传递给子代。染色体和基因的结构决定了个体表现出性状的功能。

在发现遗传学规律的过程中，杂交实验占有非常重要的地位。在这里，实验材料的选择、研究方法、合理的假设和解释、实验验证和预测是科学探究成功必不可少的因素。而科学的、正确的思维方式对于这些因素的合理使用起到了至关重要的作用。孟德尔遗传定律的重新发现启示我们，在科学探究和科学发现中，必须尊重前人的工作和功绩，这是一个科研工作者必须具备的基本科研素养与道德。

学习遗传学规律，不仅可以训练科学思维和科学探究能力，培养科学精神，而且可以根据遗传规律对某些遗传性状进行合理的预测，解决生活、生产实践中的实际问题。现代遗传学的飞速进展，无疑使得遗传学的应用更加广泛和深入。



学业评价

- 合理假设对于解释科学实验是非常重要的。孟德尔在解释其豌豆杂交实验时提出若干假设，其核心是“来自双亲的遗传因子（即基因）在子代细胞中不会发生融合”。
 - 绘图表示 $AaBb$ 杂合子经减数分裂产生不同类型配子的过程（需要画出染色体、染色单体、基因位置，表示出等位基因分离以及 A/a 与 B/b 这两对基因自由组合等信息）。
 - 如果来自双亲的遗传因子在子代细胞中发生融合（即 A 与 a 合二为一）， AA 与 aa 个体杂交， F_1 自交后， F_2 中会出现等位基因分离以及 $3:1$ 的表型分离比吗？为什么？

- 油菜是重要的油料作物，通过杂交可以增加其菜籽的产量。正常油菜的花是两性花（雌蕊和雄蕊在同一朵花中），杂交过程中需要人工去雄，操作繁琐。为解决这一问题，研究者选育出雌蕊正常、雄蕊无花粉的雄性不育系（ M ）。

- 如果要用正常油菜与 M 进行杂交实验，下列叙述正确的是（ ）。（多选）
 - 油菜开花时，用 M 的花粉对正常油菜的花进行授粉，完成传粉、受精作用
 - 油菜开花时，用正常油菜的花粉对 M 的花进行授粉，完成传粉、受精作用
 - 选用 M 作为亲本进行杂交，既能获得杂交后代，又能避免人工去雄的繁琐
 - 根据 M 用于杂交的原理，可培育牛、羊、马等动物的雄性不育系用于杂交。
- 研究发现， M 的雄性不育性状由隐性基因 d 控制。若用纯种 DD 与 M 杂交，从 M 上收获的种子基因组是_____。生产上，若要保证每年都有雄性不育用于杂交，可采取的措施是_____。
- 进一步研究发现， M 在 $3 \sim 10^\circ\text{C}$ 、日照小于 12 h 时表现为雄性可育，在 $11 \sim 23^\circ\text{C}$ 、日照大于 12 h 时表现为雄性不育。 M 的育性是_____共同作用的结果。根据这一特征，种植 M 获得雄性不育后代的方法是_____。

- 兔的尾巴有弯曲和正常两种表型。现有一系列杂交实验结果如表 2-3 所示。

表 2-3 杂交实验结果

组别	亲代				子代	
	雌(♀)		雄(♂)		雌(♀)	雄(♂)
	表型	基因型	表型	基因型	表型	表型
1	正常		弯曲		全部弯曲	全部正常
2	弯曲		正常		50% 弯曲, 50% 正常	50% 弯曲, 50% 正常
3	弯曲		正常		全部弯曲	全部弯曲
4	弯曲		弯曲		全部弯曲	50% 弯曲, 50% 正常

- 据表判断控制兔尾巴弯曲的基因是隐性基因还是显性基因，位于常染色体还是性染色体上？并说出判断依据。

(2) 请用 A 和 a 表示控制这对相对性状的等位基因, 填写表中各杂交组别的亲本基因型。

4. 果蝇的灰身、长翅、红眼为显性性状。现有四个果蝇纯合品种, 其表型及隐性基因所在的染色体如表 2-4 所示。

表 2-4 纯合品种果蝇表型及隐性基因所在染色体

品种编号	①	②	③	④
表型	黑身长翅红眼	灰身残翅红眼	灰身长翅白眼	灰身长翅红眼
染色体	II	II	I	

- (1) 在表中品种④的三对相对性状所涉及的显性基因所在的染色体编号是_____。
- (2) 利用这四个品种, 选择合适的杂交组合, 验证这三对相对性状的遗传是否符合分离定律和自由组合定律(要求写出: 杂交组合、预期结果和结论)。
- (3) 果蝇的性染色体为 I 号染色体。在设计上述杂交组合时, 是否需要考虑亲本性别的影响(正交或反交), 为什么?
- (4) 现有翅型为裂翅的果蝇新品系, 已知裂翅(A)对非裂翅(a)为显性。某同学用裂翅雌蝇与非裂翅雄蝇进行交配, F_1 得到裂翅雌蝇 102 只, 裂翅雄蝇 92 只, 非裂翅雌蝇 98 只, 非裂翅雄蝇 109 只, 并据此认为控制裂翅/非裂翅这一对相对性状的基因位于常染色体上。该同学的判断依据是否充分, 为什么? 请设计杂交实验, 对该同学的结论进行验证。

5. 有一种蜂的复眼颜色由两对等位基因(D/d , E/e)控制, 它们分别位于两对常染色体上。当显性基因 D 和 E 同时存在时, 复眼为黑色, 当 D 或 E 存在时, 复眼为褐色, 当 D 和 E 都不存在时, 复眼为白色。

- (1) 若 D 、 E 基因各控制一种正常酶的合成, 推测基因 D 和基因 E 是如何控制性状的, 并绘图表示。
- (2) 若纯合黑色复眼个体与白色复眼个体杂交, F_1 复眼应为_____。 F_1 后代雌雄个体相互交配后, F_2 中表型及其预期比例为_____, F_2 中基因型及其预期比例为_____。若你得到的表型比例不符合孟德尔自由组合定律的比例, 其原因是_____。

6. 遗传规律对于生产实践具有一定指导意义。例如, 有香味是优质水稻品种的特性之一, 受隐性基因(a)控制; 另一对独立遗传的相对性状抗病(B)对感病(b)为显性。某研究小组用一株无香味感病水稻与一株无香味抗病水稻植株杂交, 得到 998 粒种子, 种植后单独统计这两对相对性状发现: 抗病 503 株、感病 495 株, 有香味 249 株, 无香味 749 株。

- (1) 据此推断, 无香味抗病亲本的基因型是_____和_____。
- (2) 请预测在子代的 503 株抗病植株中有香味的有多少株。如果用这些抗病有香味的植株进行自交, 子代是否都能保持抗病有香味的性状? 为什么?
- (3) 根据有香味为隐性性状进行推测, 该基因控制水稻香味物质累积的机理可能是什么?

第

3

章

可遗传的变异

我国北魏时期的农学家贾思勰在《齐民要术·种谷》中写道：“凡谷，成熟有早晚，苗秆有高下，收实有多少，质性有强弱，米味有美恶，粒实有息耗。”意思是谷物不仅成熟期有早晚，而且在多种性状上都有着差异。这样的案例在生活中还有很多，比如玫瑰花的颜色多样，猫的斑纹各异，人也有高矮胖瘦，即便是外形极其相似的同卵双胞胎其指纹等也是不同的……那么，同一物种不同个体间性状存在差异的根本原因是什么？这些差异对个体生存以及我们的生活、生产有什么作用和影响呢？



学习目标

- 阐明减数分裂过程中，染色体自由组合和染色体交叉互换导致基因重新组合，从而导致所控制性状的重新组合，使子代出现可遗传的变异。

概念聚焦

- 减数分裂过程中染色体自由组合和染色体交叉互换导致基因重新组合，从而使子代出现变异。

在孟德尔遗传定律被重新发现之后，英国学者贝特森 (W. Bateson) 和庞纳特 (R. C. Punnett) 在对香豌豆的两对相对性状的研究中，得到了与孟德尔的自由组合定律不完全符合的实验结果；摩尔根的果蝇杂交实验也有类似发现。如何解释这些现象？减数分裂过程中，染色体的哪些行为会导致基因的重新组合，从而使子代出现变异？

果蝇配子中的基因组合

果蝇体细胞中有 4 对同源染色体。假设有 5 对等位基因 A/a 、 B/b 、 C/c 、 D/d 和 E/e ，它们在染色体上的位置如图 3-1 所示。

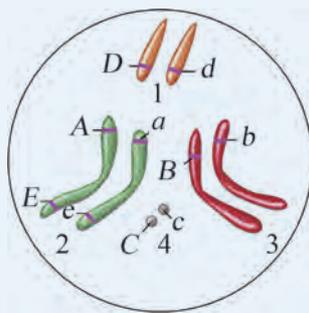


图 3-1 雌果蝇细胞染色体示意图
(1 号为性染色体)

思考与讨论:

- 就等位基因 A/a 、 B/b 、 C/c 和 D/d 而言，该果蝇可产生多少种基因型的配子？
- 就等位基因 A/a 和 E/e 而言，该果蝇可产生多少种基因型的配子？为什么？

1. 染色体自由组合可导致基因重新组合

在减数分裂过程中，非同源染色体的自由组合可导致控制不同性状的基因重新组合，使产生的配子具有多种多样的基因组合类型。受精过程中配子的随机结合，使得子代产生不同于亲本的新基因型，从而使子代个体出现表型变异。这就是自由组合定律的细胞学解释（在这种情况下，新基因型的产生不涉及染色体 DNA 的断裂与重接）。

物种的染色体数目越多，通过染色体自由组合产生的新基因型就越多，子代的变异类型也就越多。从进化的角度来看，以减数分裂和受精作用为核心的有性生殖方式对生物多样性的产生具有重要意义。

在农业生产实践中，由染色体自由组合产生的变异类型也具有重要意义。育种工作者常通过将两个或多个不同动植物品种进行杂交，使它们的优良性状组合在一起，并通过筛选达到品种改良的目的。迄今为止，应用这一方法已培育出数以万计的动植物新品种。例如，国光苹果肉质脆、汁多且抗病性强，但味道偏酸、果实也较小；红元帅苹果果实大、味甜，但抗病性较弱。科学家以国光为母本、红元帅为父本进行杂交，历经 20 余年选育出兼具两者优点的苹果新品种（图 3-2），深受人们的喜爱。

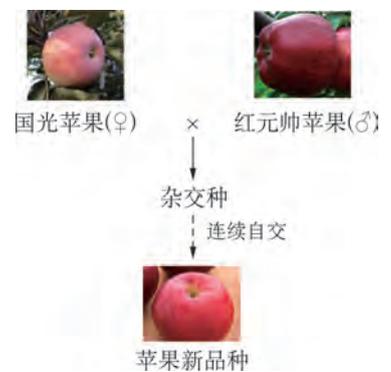


图 3-2 苹果新品种育种示意图

2. 染色体交叉互换导致基因重组

在减数分裂过程中发生的染色体交叉互换，涉及染色体 DNA 的断裂和重接。这一发现归功于摩尔根。

摩尔根等将纯种灰身长翅雌蝇与纯种黑身残翅雄蝇杂交，发现 F_1 都是灰身长翅。用 F_1 雌果蝇与黑身残翅的雄果蝇进行交配，根据自由组合定律预测， F_2 中应出现四种不同性状（灰身长翅、灰身残翅、黑身长翅和黑身残翅），其数量比应为 1:1:1:1。但实际统计结果表明： F_2 中与亲本表型相同（灰身长翅和黑身残翅）的个体数远多于预期，而与亲本表型不同（灰身残翅和黑身长翅）的个体数又远少于预期值（图 3-3）。如何解释这种现象呢？

在此之前，摩尔根已通过实验证实了基因位于染色体上。摩尔根根据本实验结果提出的假设是：控制长翅 / 残翅、灰身 / 黑身这两对相对性状的基因位于同一对同源染色体上。

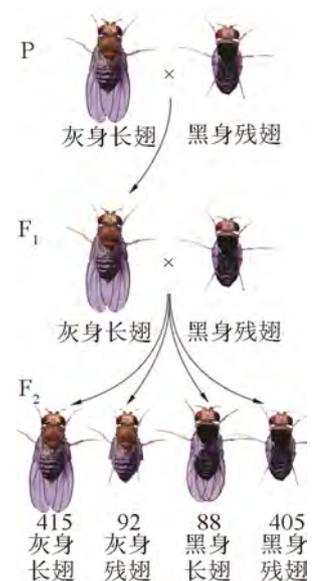


图 3-3 摩尔根果蝇杂交结果示意图

根据这一假设，对实验结果作出这样的解释：母本中，长翅基因 Vg 与灰身基因 B 在同一条染色体上；父本为隐性纯合体，残翅基因 vg 与黑身基因 b 同在另一条染色体上。在减数分裂形成配子时，来自母本的 Vg 基因与 B 基因通常会随着它们所在的那条染色体一起移动，从而进入同一个配子中。同理，父本中的 vg 和 b 也会一起出现在配子中。杂交形成的 F_1 中，这对同源染色体一条带有 Vg 和 B 基因，另一条带有 vg 和 b 基因。

在 F_1 产生配子时也会发生类似的过程，产生 $Vg-B$ 和 $vg-b$ 两种卵子。此外，一条带有 Vg 和 B 基因的染色单体与一条带有 vg 和 b 基因的染色单体之间还可能发生互换，产生一条带有 Vg 和 b 基因的染色单体、一条带有 vg 和 B 基因的染色单体，最终形成带有 $Vg-b$ 基因和 $vg-B$ 基因的重组类型卵子（图 3-4）。而父本产生带有 $vg-b$ 基因的精子， F_2 中就出现了两种不同于亲本的性状组合。

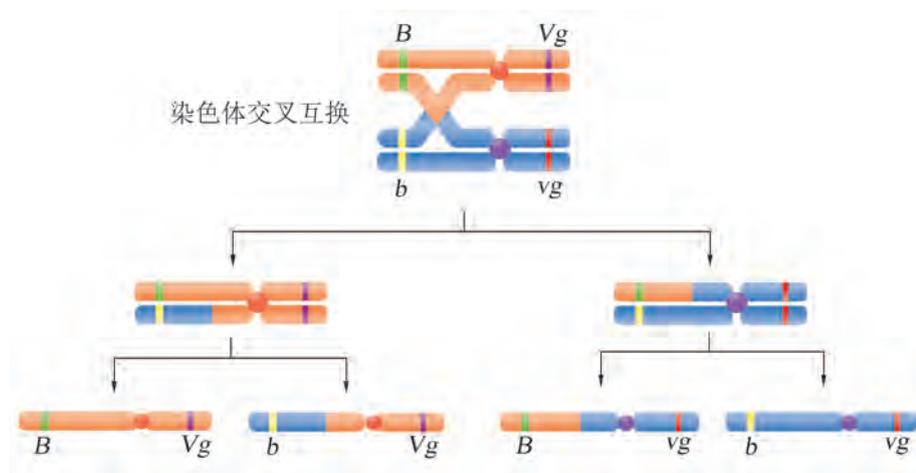


图 3-4 F_1 雌果蝇染色体交叉互换产生配子类型示意图

在减数分裂过程中，同源染色体联会并发生非姐妹染色单体交叉互换，可能导致**基因重组**(gene recombination)。通常，并不是每一个细胞中都会发生染色体交叉互换，且每一次染色体交叉互换一般只涉及两条非姐妹染色单体，另外两条不发生交换，所以重组类型配子少于亲本型配子。

 思维训练

基因重组的直接证据

科学家们很早就在显微镜下观察到了减数分裂时的染色体交叉现象（图 3-5）。那么，如何通过观察染色体的交叉互换，为基因重组提供细胞学的直接证据呢？

1931 年，美国遗传学家克雷顿（H. Creighton）和麦克林托克（B. McClintock）得到了一种玉米杂合体：其两条 9 号染色体形态不同，一条 9 号染色体形态正常，带有决定籽粒无色的隐性基因 c 和决定籽粒淀粉质的显性基因 Wx ；另一条 9 号染色体一端带有染色质结，另一端带有其他染色体的片段，染色体上带有决定籽粒有色的显性基因 C 和决定籽粒蜡质的隐性基因 wx 。

以上述玉米杂合体为母本，与染色体形态正常、籽粒表现为无色蜡质的玉米进行测交，得到的子代中，较多的是有色蜡质和无色淀粉质的表型；同时还出现了较少的有色淀粉质以及无色蜡质两种表型，且在显微镜下观察发现这两种子代的细胞中分别存在一条仅带有染色体结或其他染色体片段的 9 号染色体（图 3-6）。



图 3-5 显微镜下观察到的染色体交叉现象（100 ×）

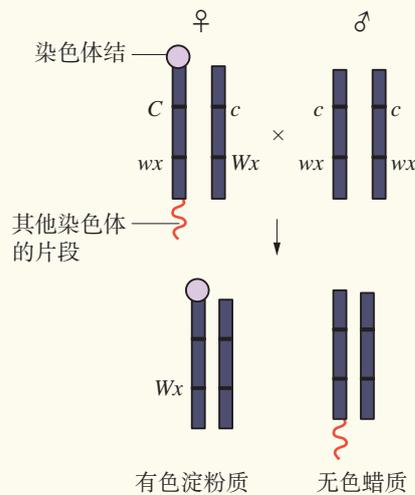


图 3-6 测交亲本及子代中的重组类型示意图

思考与讨论：

1. 在图 3-6 中标出测交子代染色体上的相应基因。
2. 本实验是如何证明母本在配子形成时 9 号染色体发生交叉互换导致基因重组的？
3. 这一实验设计的巧妙之处有哪些？



自我评价

1. 当两对等位基因位于非同源染色体上或位于同源染色体上时，产生重组类型配子的过程有什么不同？
2. 对于两对等位基因而言，减数分裂产生配子时，重组类型配子的比例不会超过50%。请分别假设其位于非同源染色体上或位于同源染色体上，分析其原因。
3. 假定现有长毛不抗病兔 ($BBEE$) 和短毛抗病兔 ($bbee$) 两个纯合品系，请设计育种策略培育长毛抗病兔 ($Bbee$) 品系。
4. 人类细胞中有23对同源染色体。试从基因重新组合的角度进行分析，为什么人类群体中人的长相各不相同？为什么同卵双胞胎（由受精卵一分为二，形成两个胚胎）的长相非常相近？
5. 果蝇体细胞有4对染色体，控制果蝇灰身 (B) / 黑身 (b) 与控制果蝇正常翅 (Vg) / 残翅 (vg) 的等位基因都位于2号染色体上。绘图表示杂合体 $BbVgvg$ 的2号染色体以及存在于染色体上的基因。预期当存在染色体交叉互换时，雌、雄果蝇产生的配子类型（注：雄果蝇不发生交叉互换）。
6. 查阅资料，探究孟德尔实验中所用的控制豌豆7对性状的基因是否位于7对非同源染色体上，请分析为什么孟德尔得到了较为理想的实验结果。

第2节

基因突变是生物变异的根本来源

分析“AMY AND HER CAT CAN RUN”和“AMY AND HER CAP CAN RUN”两个句子，发现它们都包含六个单词，每个单词都由三个字母组成，这与遗传密码的组成方式十分类似。两个句子中一个字母的替换，就使句子所表达的意义完全不同。假如基因中碱基序列的一个“字母”发生改变，会对基因编码的蛋白质造成什么样的影响？是否会改变个体的性状呢？



镰状细胞贫血

正常红细胞为圆盘状，而镰状细胞贫血患者红细胞发生镰刀状改变（图 3-7），导致了红细胞较难通过毛细血管而发生阻塞或破裂，引起组织器官缺血、缺氧，严重时会导致死亡。



图 3-7 正常细胞与镰状细胞（400 ×）

研究发现，镰状细胞贫血患者体内编码血红蛋白β链基因的一个碱基发生了改变，相关碱基序列如下所示。

正常基因	5'-GTG CAT CTG ACT CCT GAG GAG-3'
异常基因	5'-GTG CAT CTG ACT CCT G ^T G GAG-3'

思考与讨论：

1. 列表比较上述正常基因和异常基因部分序列转录的 mRNA 和翻译的多肽链序列。

2. 如果基因中发生碱基改变，一定会改变蛋白质的氨基酸序列吗？一定会产生性状变异吗？为什么？



学习目标

- 概述碱基替换、插入或缺失属于基因突变，可能导致所编码的蛋白质功能改变，从而使细胞的相应功能发生变化。
- 概述基因突变可产生新等位基因，是生物变异的根本来源。
- 概述利用某些理化或生物因素能够提高基因突变率；举例说明基因突变可以带来致命的后果，但也可以为人类所利用。

概念聚焦

- 碱基的替换、插入或缺失会引起基因中碱基序列的改变，这种改变可能导致蛋白质及细胞相应的功能发生变化。
- 某些环境因素可提高基因突变的概率，而某些基因突变能导致细胞分裂失控，甚至发生癌变。

1. 碱基替换、插入或缺失都可能引起基因突变

通过镰状细胞贫血的例子可以看出：基因碱基序列中一个碱基发生替换后，会使对应的密码子发生变化，可能改变所编码氨基酸序列，造成蛋白质结构和功能改变，从而表现出性状变异。

除了碱基的替换之外，DNA 序列中如果发生碱基的插入或缺失会造成怎样的后果呢？在肽链合成时，tRNA 对于 mRNA 上密码子的“阅读”是连续进行的。如果 DNA 序列中发生了碱基的插入或缺失，就会造成变化位点之后所有密码子出现错位“误读”，从而合成氨基酸序列截然不同的肽链（图 3-8）。相对于碱基的替换，通常插入或缺失对蛋白质结构和功能的影响更大，造成的变异往往更加显著。

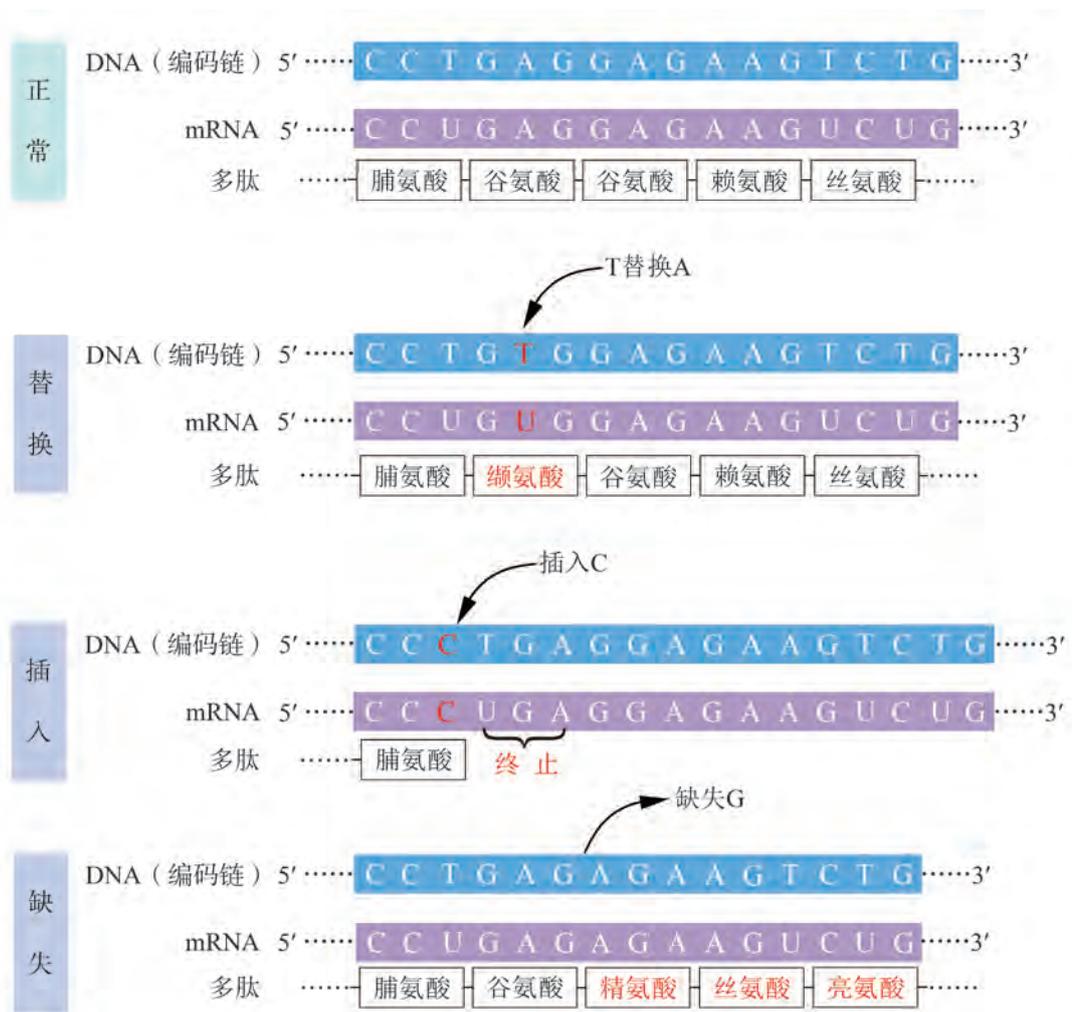


图 3-8 碱基替换、插入和缺失示意图

这些由 DNA 分子中碱基替换、插入或缺失所引起的基因碱基序列改变，都属于**基因突变** (gene mutation)。基因突变可产生新的等位基因形式，是生物变异的根本来源。

通常，基因突变主要发生在 DNA 复制过程中。如果 DNA 中一条单链发生的碱基改变不被修复，就会因复制造成 DNA 双链中碱基对的改变。在自然界中，基因突变具有普遍性，可以发生在所有生物体中，以及同一生物不同阶段、不同细胞、不同基因或同一基因的不同碱基中。

学习提示

体细胞和生殖细胞中均可能发生基因突变。在有性生殖过程中，只有发生了基因突变的生殖细胞参与受精，突变基因才可能传给下一代。

广角镜

DNA 损伤与修复

对于人体细胞而言，理论上每一次 DNA 复制可能会发生 100~200 个碱基的改变。然而实际的基因突变率却远低于这一水平。这是因为人体细胞中存在一套功能强大的 DNA 校正和损伤修复系统。该系统中有多种蛋白因子和酶，可识别并修复 DNA 中错配的碱基、嘧啶二聚体等，从而大大降低了基因突变的频率。如果编码这些蛋白因子和酶的基因发生突变，则可能使修复系统缺陷，从而会造成严重的后果。

例如，紫外线会造成 DNA 损伤，但正常人仍可以享受阳光，这是因为皮肤细胞中的 DNA 修复系统能及时修复损伤。若体内的 DNA 修复系统存在缺陷，可能造成着色性干皮病（图 3-9）。该病患者对阳光极度敏感，皮肤会出现严重斑点，极易诱发癌变。

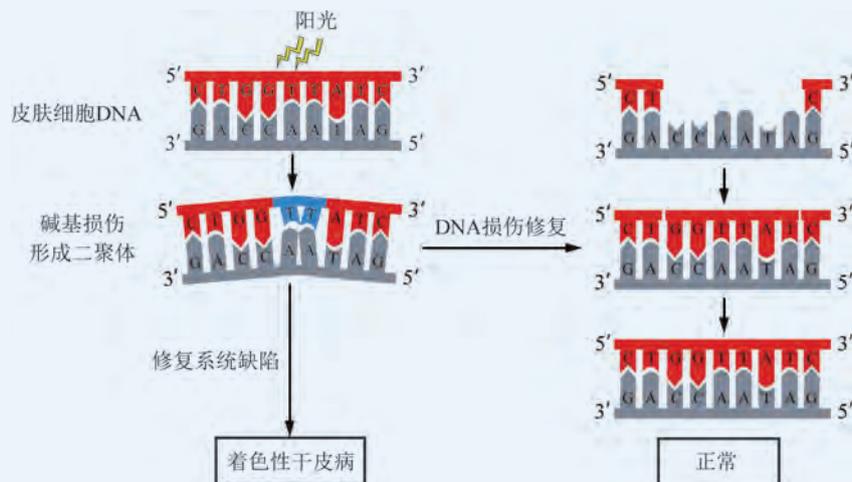


图 3-9 DNA 损伤修复示意图

对于某一个基因而言，可能发生突变的碱基位点有多个，突变的形式也有多种，即使是同一位点的碱基改变也有多种可能。例如，果蝇红眼由基因 W^+ 控制，对不同眼色突变体的分析发现，它们的基因 W 在不同碱基位点发生了突变，从而表现出不同的眼色（图 3-10）；突变碱基还可能再次发生改变，从而使该基因回复成 W^+ 。可见，基因突变可以向不同方向发生。

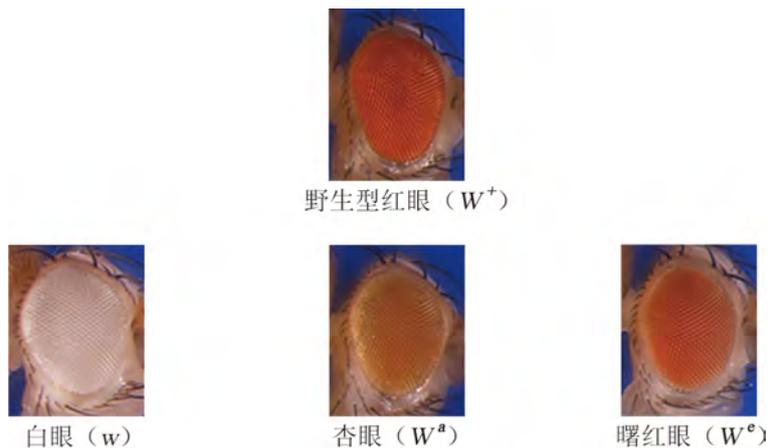


图 3-10 果蝇眼色基因 W 的不同突变形式示意图

2. 诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率

自然条件下，基因突变发生的频率很低。除了病毒外，各种生物细胞每复制一次可检测到的突变率仅在 10^{-11} 到 10^{-9} 之间。1927 年，美国遗传学家缪勒 (H. J. Muller) 等发现，用 X 射线照射果蝇后，子代中出现突变个体的概率提高了上百倍。之后证明 X 射线对其他生物体也具有类似的效应。人们逐渐认识到，环境中的某些物理、化学或生物因素可以诱发基因突变。例如，紫外线、X 射线以及其他高能射线可以破坏 DNA 结构；亚硝酸等化学物质会诱导碱基结构改变，引起碱基错配；而某些微生物（如病毒、真菌等）的感染和代谢毒素也会诱发基因突变。人为地利用这些因素可以提高基因突变率。

基因突变可能会影响细胞的正常功能。特别是对细胞增殖和分裂具有重要作用的基因发生突变，将会使细胞的增殖和分裂失去控制，甚至可能引发癌变。

与正常细胞相比，癌细胞最显著的特点是获得了无限增殖的能力。细胞的癌变与细胞中原癌基因和抑癌基因的突变有关。

原癌基因和抑癌基因是两类在动物细胞中具有重要功能的正常基因。在正常细胞中，原癌基因的表达水平一般较低，其适量表达是细胞正常生长和分裂所必需的。而抑癌基因在细胞增殖过程中主要起负调控作用，抑制细胞增殖、促进细胞凋亡。原癌基因和抑癌基因的正常表达，协同调控细胞周期。

当原癌基因发生突变导致过度表达，或者抑癌基因发生突变而不表达时，就可能导致细胞分裂失控，细胞发生癌变。例如，原癌基因 *ras* 的异常激活或抑癌基因 *TP53* 的功能丧失，与约 30% 的人类癌症发生密切相关。在日常生活中，远离各种基因突变的诱发因素，对于预防肿瘤具有积极的意义。



广角镜

DNA 测序法检测基因突变

判断某个基因是否发生突变的方法有多种，其中最直接的是测定该基因的碱基序列，并与正常基因的序列进行比对。

在各种不断发展的 DNA 序列测定方法中，DNA 双脱氧链终止法和四色荧光标记法的联用为实现全自动测序奠定了基础。这种测序法的基本原理是：以待测 DNA 片段为模板，以四种脱氧核苷三磷酸（dNTP）和四种用不同荧光标记的 2',3'- 双脱氧核苷三磷酸（ddNTP）为原料，在体外 DNA 复制体系中得到不同长度的新生链，通过检测其末端碱基的荧光即可推断待测链的相应碱基序列。

例如，待测 DNA 某位点上脱氧核苷酸的碱基为 T，在 DNA 复制时，新生链的相应位点就会以 ddATP 或 dATP 为原料进行碱基互补配对。当以 ddATP 为原料时，由于其 3' 碳上没有羟基，无法与下一个脱氧核苷酸形成磷酸二酯键，合成就会在此位点终止，并出现 A 的标记荧光，检测荧光后即可判断待测链的相应位点为 T；而以 dATP 为原料时，新生链能够继续合成，也不在该位点出现荧光，直至下一个 ddNTP 被引入，并出现相应的荧光。由于在任一位点上遵循碱基互补配对原则所添加的 dNTP 或 ddNTP 是随机的，所以最终会产生各种大小片段、末端带有不同荧光的新生链。片段的长度也就代表相应核苷酸的位置。通过分离和检测，结合计算机技术，可实现自动“读取”DNA 碱基序列（图 3-11）。

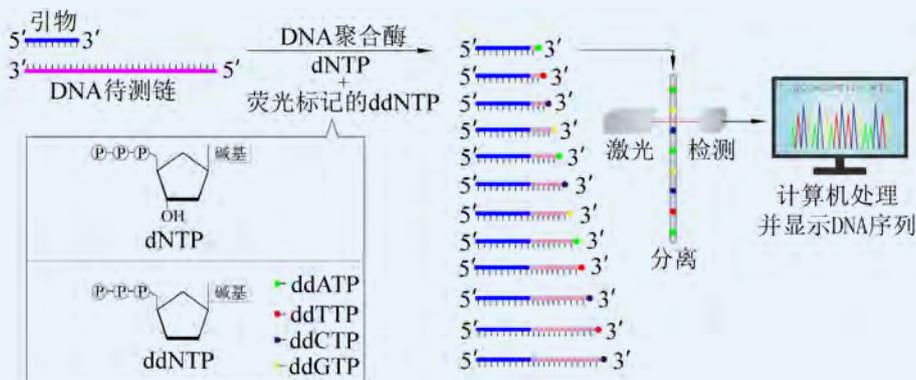


图 3-11 双脱氧链终止法测序示意图

3. 基因突变可为人类所用

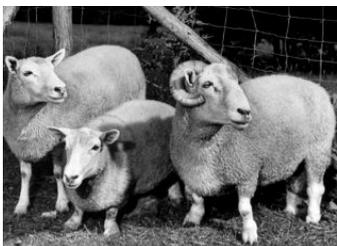


图 3-12 正常绵羊和显性突变的安康羊（中）

学习提示

诱发突变通常并不是定向地产生某种突变类型，而是提高了各种突变类型产生的频率。这是一把“双刃剑”，有利有弊。

如前所述，基因突变可能会给个体的生存带来不利影响。但是，基因突变所带来的变异也可能使生物更好地适应环境。例如，水稻的矮秆突变使其不易倒伏；人体 *CCR5* 基因（表达一种膜蛋白）的某些特定突变体在欧洲历史上的黑死病肆虐中得以幸存。

还有些突变对生物自身未必有利，却能为人类所利用。比如，谷类作物落粒性的某些突变更方便人们收获；最早利用基因自发突变所培育的安康羊品系，因短腿难以跨越栅栏，便于圈养（图 3-12）。

在生产实践中，人们常利用物理、化学等因素诱发突变。例如使用 ^{60}Co 射线照射，可使生物的基因突变率提高成百上千倍，并结合常规杂交育种技术选育新品种，可以在短期内快速产生极其丰富的新类型以供选择，大大缩短了育种周期。

宇宙空间具有特殊环境，太空育种为通过基因突变进行农作物育种提供了一种有效手段。我国通过返回式卫星和神舟飞船搭载，在太空中诱导生物材料发生基因突变，然后在地面进行选育，现已培育出包括水稻、小麦、番茄、烟草、西瓜等上百个农作物新品种，表现出高产、优质、抗病等突出性状。目前，只有中国、美国和俄罗斯拥有返回式卫星技术，我国在太空育种领域走在了世界前列（图 3-13）。



图 3-13 在中国杨凌农业高新科技成果博览会上展出的太空育种成果



生物学与社会

日常生活中的致癌物

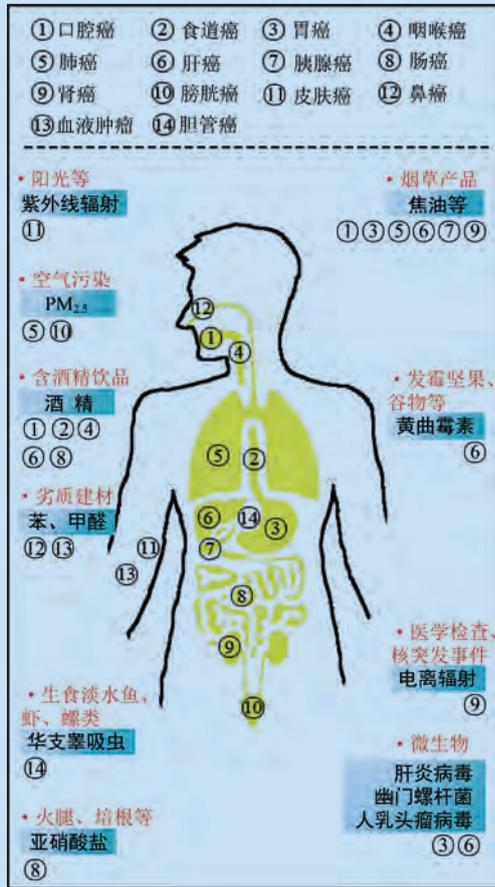


图 3-14 常见致癌物质示意图

癌症不仅给患者带来痛苦，也给家庭和社会带来极大的压力。对于癌症，我们能够做些什么？

能够引起基因突变的物质多数具有致癌效应，也就是我们所说的“致癌物”。世界卫生组织下属的国际癌症研究中心对日常生活中可能接触到的 900 多种理化因素进行了医学证据和动物实验评估。结果表明，长期接触或一次性大量接触具有致癌作用的物质，会增加患癌风险（图 3-14）。在日常生活中，要对致癌物特别注意加以避免和防护。

长期吸烟、过量饮酒会增加肺癌、肝癌等肿瘤的发病率。以吸烟为例，我国有超过 3 亿吸烟者，每年有超过 100 万人死于吸烟造成的相关疾病，还有约 10 万人死于二手烟暴露。为了减少空气中因吸烟所产生的致癌物质，2017 年，《上海市公共场所控制吸烟条例》正式实施，在室内公共场所、室内工作场所、公共交通工具内等场所全面禁烟。

某些病毒也可能导致癌症，如乙型肝炎病毒（HBV）可能会引发肝癌，人乳头瘤病毒（HPV）引起宫颈癌等。在临床实践中，可以通过注射疫苗预防病毒感染，从而减少这些癌症的发病率。

总之，净化环境、守护健康需要我们大家共同努力。



自我评价

1. 举例说明基因突变有哪些类型，有哪些因素可以增加基因突变的发生？
2. 仙人掌叶变为刺状，茎变为肉质、绿色，根系较浅，对于沙漠环境中生长的仙人掌而言，这是一种有利的变异还是不利变异？请说明你的理由。
3. 如果在一群羊中发现一只短腿羊，能否通过杂交实验判断此短腿表型是基因突变，还是环境影响所导致的不可遗传变异？如果确由基因突变所导致，又如何确定该突变基因是显性还是隐性？
4. 查阅太空育种的资料，设计一个辣椒或马铃薯的太空育种方案，并在班级中交流。



学习目标

- 概述染色体结构和数目变异的类型，举例说明染色体变异可导致生物性状改变。
- 举例说明诱变育种在工农业生产中的实践意义。

概念聚焦

- 染色体数目和结构的变异都可能导致生物性状的改变甚至死亡，但也可能会产生对人类有利的变异类型。

同一种生物的细胞中，染色体数目和结构通常都是稳定的。但在某些因素（如射线、化学物质等）作用下，生物的染色体数目和结构会发生改变，称为**染色体变异**（chromosomal variation）。例如，不同葡萄的培育过程中，其染色体的组成会发生变化。染色体变异有哪些类型？会对生物性状产生怎样的影响？在生产实践中有怎样的应用价值？



葡萄品种培育中的染色体变化

培育果实大、口感好的优质葡萄品种是育种工作者孜孜不倦追求的目标。通过不同的育种方式，可以得到巨峰、红旗特早玫瑰、四倍体玫瑰香等葡萄品种（图 3-15）。

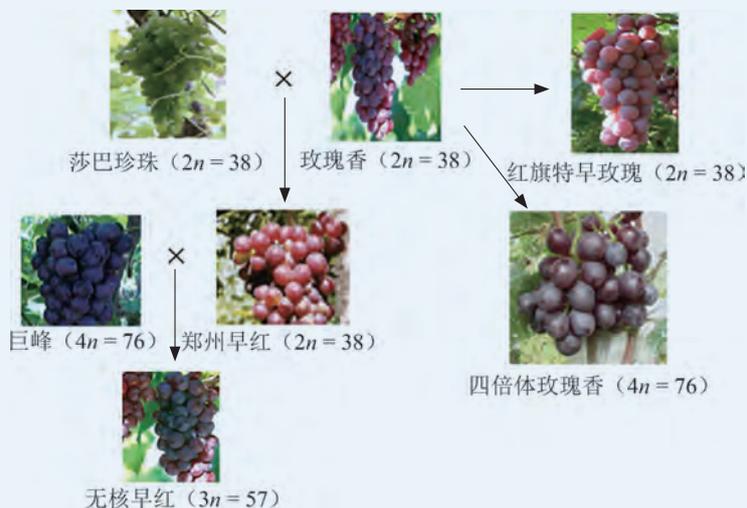


图 3-15 不同葡萄品种的培育示意图
（图中数字 38、57、76 表示染色体数目）

思考与讨论：

- 图中的 $2n$ 、 $3n$ 、 $4n$ 表示什么？
- 红旗特早玫瑰与四倍体玫瑰香都来源于玫瑰香，但染色体数目不同，造成这种不同的原因可能是什么？
- 无核早红是无核品种，分析其无核的原因。通过哪种繁殖方式可以保留其优良性状？

1. 染色体数目变异可能导致生物性状的变化

由受精卵发育而来的动植物的体细胞中通常有两套染色体，我们将一套完整的非同源染色体称为该物种的染色体组，每组的染色体数用 n 表示，把体细胞中含有 2 个染色体组的细胞或个体称为二倍体。例如：正常人的受精卵以及由受精卵发育而来的细胞或个体是二倍体 ($2n=46$)。自然界中常见的水稻、玉米、番茄等植物以及哺乳类、鸟类等动物都属于二倍体 (表 3-1)。

表 3-1 常见二倍体生物的染色体数目

生物	体细胞 ($2n$)	生物	体细胞 ($2n$)	生物	体细胞 ($2n$)
果蝇	8	鸭	80	大麦	14
狗	78	兔	44	马铃薯	48
黑猩猩	48	青蛙	36	高粱	20
猫	38	人	46	苹果	34
猪	38	大豆	40	豌豆	14
马	64	烟草	48	玉米	20
鸡	78	西瓜	22	水稻	24
猕猴	42	蚕豆	12	番茄	24

对某一物种而言，体细胞中染色体数目相对恒定。如果体细胞中染色体的数目发生增加或减少，称为**染色体数目变异** (chromosome number variation)，包括整倍体变异和非整倍体变异。

对二倍体生物 ($2n$) 而言，细胞中的染色体数目以染色体组 (n) 为基数的整倍增加或减少，称为**整倍体变异** (euploid variation)，若染色体组减少至 n ，称为单倍体 (例如：配子、由配子发育而来的细胞或个体)；若增加至 $3n$ ，称为三倍体；若增加至 $4n$ ，称为四倍体，以此类推……通常将 $3n$ 及 $3n$ 以上的整倍体变异个体统称为多倍体。

与二倍体生物相比，多倍体生物在减数分裂时，同源染色体可能无法正常联会，最终可能产生染色体数目不均衡的

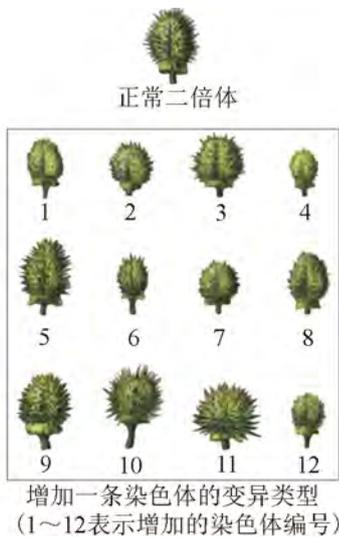


图 3-16 正常二倍体曼陀罗与 12 种 $2n+1$ 变异类型的果实形态比较示意图

配子，从而导致该配子不育或死亡。单倍体在减数分裂时无法进行联会，产生的配子大部分不育或死亡，所以在自然条件下很难通过有性生殖繁殖后代。在人工培养条件下，如用水稻、玉米等植物的花粉进行人工培养，能够得到单倍体植株，但其在育性、大小、形态等方面都可能产生变异。

如果细胞中染色体数目在 $2n$ 的基础上不是以染色体组 (n) 的倍数变化，而是增减一条或几条，统称为**非整倍体变异** (aneuploid variation)，如 $2n+1$ 、 $2n-1$ 等。非整倍体变异可能会导致非常明显的性状改变，也可能产生严重的后果甚至死亡。

曼陀罗 ($2n=24$) 增加一条不同的染色体可形成 12 种非整倍体变异类型 ($2n+1$)，这些变异类型的果实差异很大 (图 3-16)。玉米、番茄等植物的单倍体植株能够存活，但缺少一条染色体植株 ($2n-1$) 却不能存活。人缺少或增加一条染色体会致病，有些甚至致死。例如，唐氏综合征患者多一条 21 号染色体 (图 3-17)，平均寿命很短，且往往伴有智力障碍。特纳综合征患者女性少一条 X 染色体，虽然可以存活，但往往伴有生育缺陷。

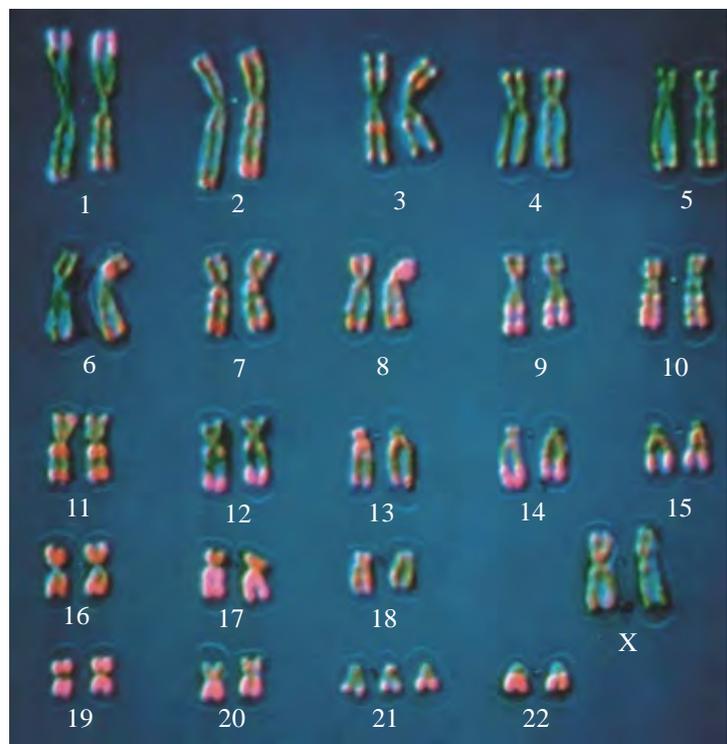


图 3-17 唐氏综合征患者的染色体组成



广角镜

普通小麦的家世不普通

普通小麦是小麦属的单粒麦 (*T. monococcum*, $2n=14$, 染色体组记为 A)、斯氏麦草 (*T. searsii*, $2n=14$, 染色体组记为 B) 和滔氏麦草 (*T. tauschii*, $2n=14$, 染色体组记为 D) 这 3 个二倍体祖先种经过杂交和染色体加倍形成的 (图 3-18)。单粒麦与斯氏麦草杂交, 子代中 7 条染色体来自单粒麦, 另外 7 条染色体来自斯氏麦草。子代植株偶然经染色体自然加倍, 形成了含有 28 条染色体的四倍体的可育植株, 其染色体组为 AABB。这种植株与滔氏麦草杂交, 形成含有 ABD 三组染色体的子代, 再经染色体加倍形成了含有 42 条染色体 (AABBDD) 的普通小麦。

在自然界中, 由不同物种杂交形成新物种的例子还有很多。

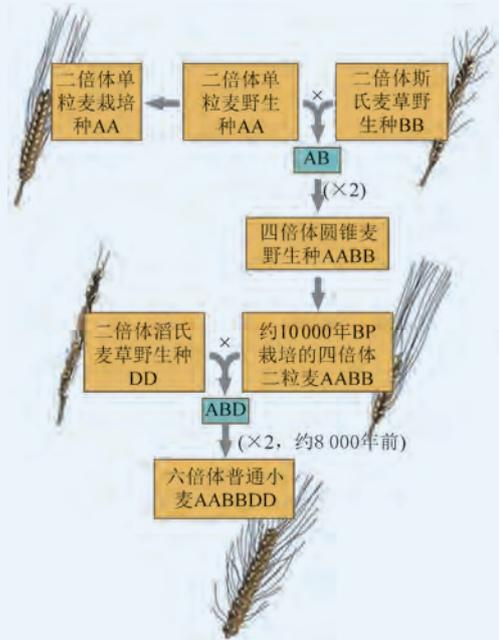


图 3-18 普通小麦起源示意图

2. 染色体结构变异也可能导致生物性状的变化

在射线等因素的作用下, 染色体会发生断裂。如果发生断裂的染色体重新连接时发生错误, 就会产生染色体片段的缺失、重复、倒位或易位等**染色体结构变异** (chromosome structural variation), 可能导致位于该染色体上的基因数目或顺序发生改变。通常情况下, 染色体结构变异对生物体是不利的, 甚至会导致个体死亡。

人类的猫叫综合征就是由于第 5 号染色体短臂缺失造成的 (图 3-19), 其显著特征是患儿会发出像猫叫一样的特殊哭声, 且智力及身体严重受损, 多在幼年死亡。

野生型果蝇的眼睛是由约 800 个小眼组成的椭圆形复眼。当果蝇 X 染色体上的 16A 片段发生重复时, 小眼数目就会减少, 形成棒状的复眼, 称为“棒眼”。小眼数目与 16A 片段的数目有关: 有 2 个 16A 片段时, 小眼数量减少至 68 个; 有 3 个 16A 片段时, 小眼数量约为 45 个 (图 3-20)。

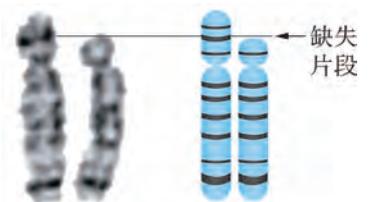


图 3-19 猫叫综合征患者的 5 号染色体片段缺失示意图

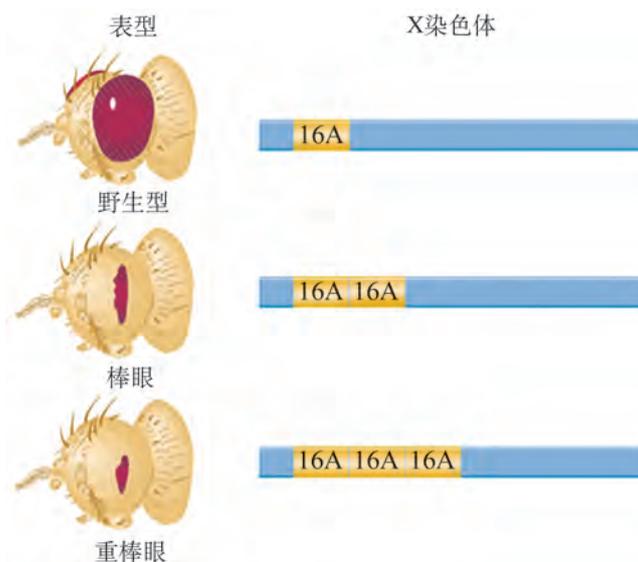


图 3-20 棒眼果蝇 X 染色体片段重复示意图

人体伤口愈合需要包括凝血因子Ⅷ在内的许多凝血因子共同作用。血友病患者由于缺乏某种凝血因子，造成止血和伤口愈合障碍，严重时可导致死亡。临床上，50% 以上的重症甲型血友病是因为染色体发生倒位（图 3-21），从而不能正常表达凝血因子Ⅷ所致。

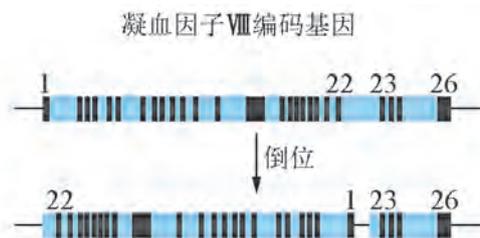
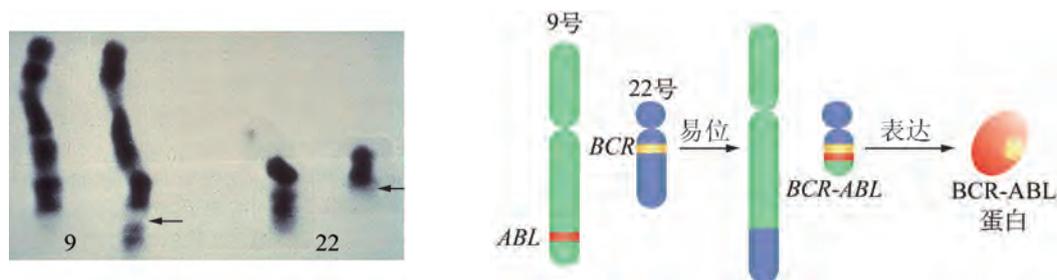


图 3-21 甲型血友病患者染色体片段倒位示意图

人的酪氨酸激酶基因 *ABL* 位于 9 号染色体长臂上，与黑色素合成等正常代谢有关。当 9 号染色体与 22 号染色体的长臂发生易位后，*ABL* 基因与 22 号染色体上的 *BCR* 基因相连（图 3-22），使 *ABL* 基因的表达增强，导致细胞内酪氨酸激酶活性异常升高，造成白细胞异常增殖，从而引发慢性粒细胞白血病。



(A) 显微镜照片
(100×，箭头指示易位发生位置)

(B) 易位过程的模式图

图 3-22 慢性粒细胞白血病患者的染色体易位示意图



科学史话

人类与白血病抗争的历程

慢性粒细胞白血病（缩写为“CML”）俗称“血癌”，患者表现为贫血、易出血和感染，平均生存期仅为3~4年。1845年，德国病理学家魏尔肖（R. Virchow）发现患者骨髓内有大量不成熟的白细胞，抑制了造血功能，因此将该症命名为“白血病”。

1960年，美国科学家诺埃尔（P. C. Nowell）及亨格福德（D. A. Hungerford）在美国费城发现CML患者的白细胞中有一个小的异常染色体，遂命名为“费城染色体”。当时的科学界曾普遍认为“病毒是癌症的致病原因”，而费城染色体的发现表明癌症和染色体变异存在关联。

1973年，美国科学家罗利（J. D. Rowley）发现费城染色体的形成是9号和22号染色体长臂易位的结果，这是人类首次发现染色体易位。研究发现约95%的CML病例都带有费城染色体，并且染色体的改变早于血液学和临床的转变。因此，费城染色体成为CML临床诊断、进展及预后评价的重要指标。此后历经十年的努力，科学家们揭示了是染色体易位所形成的BCR-ABL融合蛋白促使了白细胞的异常增殖。

美国科学家德鲁克（B. J. Druker）设想：如果有药物能够抑制BCR-ABL蛋白的活性，就有可能治疗CML。他通过与英国药学家莱顿（N. B. Lydon）合作发现：人工合成物STI571可通过竞争性结合ATP结合位点，对BCR-ABL蛋白的活性产生很强的抑制作用，杀灭患者体内的癌细胞。

1998年，德鲁克协同美国肿瘤学家索耶斯（C. L. Sawyer）指导了STI571用于CML的I期临床试验，患者在使用药物六个月后，血液中白细胞数降至正常范围，疗效显著。

2001年，STI571批准上市使用。它是第一个被批准的小分子类药物，已拯救了超过10万人的性命。

自CML的发现到治疗药物的上市，在150余年的历程中，世界各地的几代科学家前赴后继、不懈追求，最终打破了世纪难题，挽救了无数人的生命与家庭幸福（图3-23）。这样的事例在人类破解生命奥秘、战胜疾病的过程中还有很多，其中许多人甚至并未在科学史上留下自己的名字，但是他们为人类科学进步所作出的贡献是不可磨灭的。

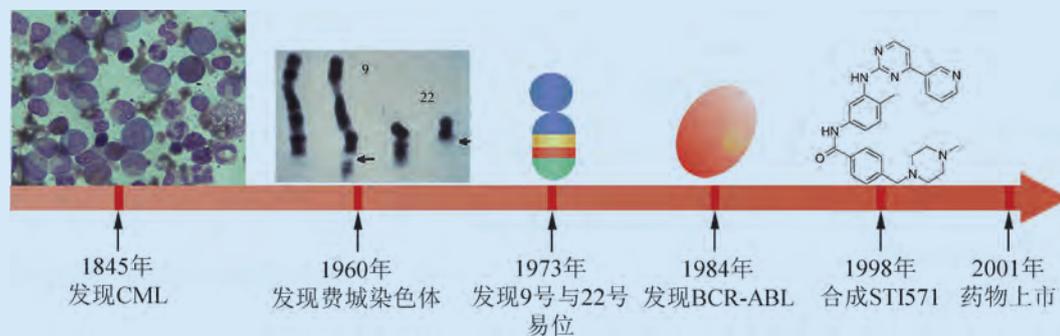


图 3-23 人类对白血病的研究历程示意图

3. 染色体变异具有一定的应用价值

染色体变异可能会对生物产生不利的影 响，但有些染色体变异也具有一定的应用价值。例如，用宽叶不抗病 ($WWdd$) 和窄叶抗病 ($wwDD$) 两个烟草品种为材料，若要培育出宽叶抗病 ($WWDD$) 的新品种，杂交育种的方法是将两个品种杂交，得到表型为宽叶抗病 $WwDd$ 的 F_1 ，从 F_1 自交得到的 F_2 中选出宽叶抗病的植株，再进行自交、选择，至少需要自交 6~7 代。若采用染色体变异的方法，用 F_1 的花粉进行离体培养获得单倍体植株，再用秋水仙素等药物处理使染色体加倍，得到各种不同的纯合二倍体，经筛选即可得到纯合宽叶抗病的植株。这种育种方法称为**单倍体育种**。与杂交育种相比，单倍体育种极大缩短了育种周期，提高了纯合率 (图 3-24)。在小麦、水稻、茄子等农作物育种中，已运用单倍体育种技术选育出了一些优良的新品种。

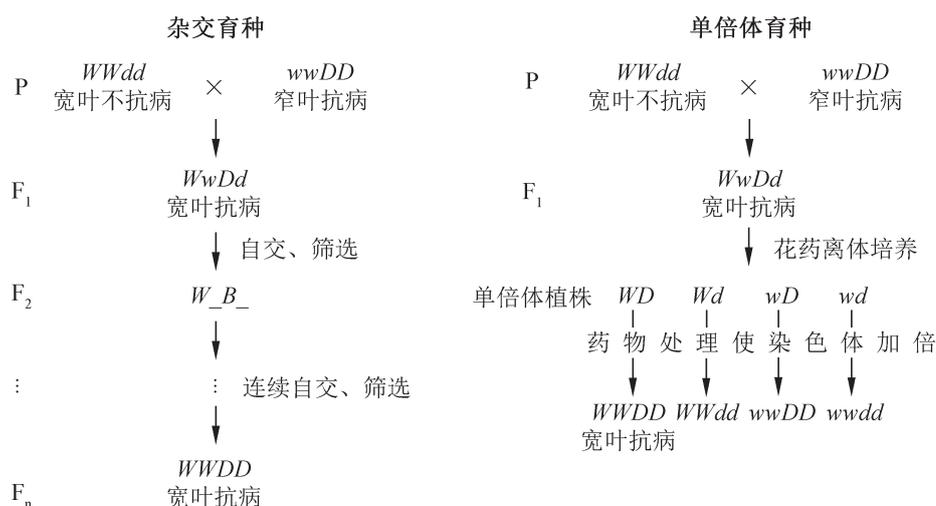


图 3-24 杂交育种和单倍体育种的比较

多倍体在植物界中较为常见，如栽培种香蕉、马铃薯、小麦等，单子叶植物中有一半以上物种是多倍体 (表 3-2)。

表 3-2 植物中的多倍体物种数

植物类别	调查物种总数	二倍体		多倍体	
		物种数	占比 (%)	物种数	占比 (%)
裸子植物	138	120	87.0	18	13.0
双子叶植物	10 169	5 942	57.2	4 227	42.8
单子叶植物	4 886	1 535	31.4	3 351	68.6

多倍体植株大多茎粗叶茂、果实壮大，糖类和蛋白质等营养物质的含量高，抗病能力也较强。例如，棉花的棉纤维随染色体组数增加而变长（图 3-25）；多倍体香蕉的果实、多倍体马铃薯的块茎都比二倍体的大；四倍体玉米中胡萝卜素含量比二倍体增加约 43%；四倍体番茄的维生素 C 含量比二倍体几乎增加了一倍。这些性状为农业上的遗传育种提供了丰富的素材。



图 3-25 不同染色体组数棉花的棉纤维

在农业生产中，常采用人工诱导多倍体的方法来培育新品种，如四倍体棉花、十二倍体山药、多倍体玫瑰、菊花和郁金香等。广受市场欢迎的无籽西瓜是利用多倍体育种技术培育出来的三倍体（图 3-26），具有无籽、甜度高等优点。

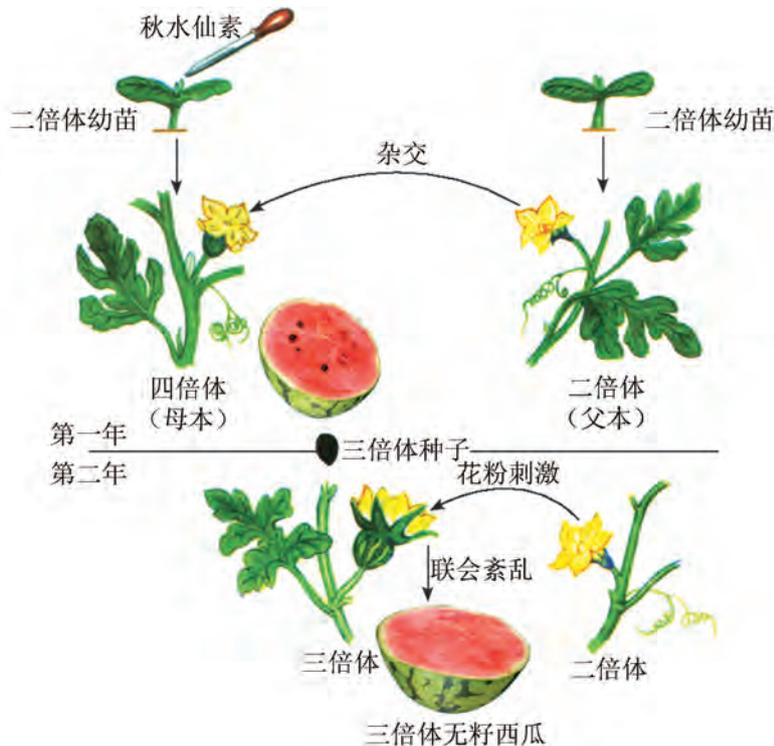


图 3-26 三倍体无籽西瓜培育过程示意图



生物学与社会

把饭碗端在自己手里，装自己的粮食

“民以食为天”，粮食供给关乎民生和国家安全。2018年，习近平总书记在黑龙江省考察时，用非常形象的语言说明了我国粮食生产和供给的重要意义：“中国人要把饭碗端在自己手里，而且要装自己的粮食。”

小麦和水稻是我国两大主要粮食作物。保证我国粮食生产最根本的环节之一就是要培育中国人自己的优良小麦和水稻品种。我国几代科学家一直在为此进行着不懈努力，并取得了举世瞩目的成绩，为中国和世界的粮食生产作出了巨大贡献。



图 3-27 鲍文奎院士

从20世纪40年代开始，鲍文奎院士（图3-27）经过几十年的不断探索，利用远缘杂交和多倍体育种技术培育出了八倍体小黑麦，兼有普通小麦脱粒性好、淀粉含量高和黑麦抗病性好、蛋白含量高等优点。鲍文奎院士等科学家还实现了籼稻和粳稻之间的远缘杂交，制造了大批四倍体水稻的育种材料，改进了四倍体水稻的性状，为水稻常规杂交育种作出了突出贡献。

李振声院士（图3-28）系统研究了小麦与偃麦草远缘杂交，培育出了小偃4号、5号、6号等高产、抗病、优质的“小偃”系列小麦品种；利用“小偃”系列的八倍体和单体系列，建立了小麦染色体工程育种的新体系，解决了小麦的“单价染色体漂移”和“染色体数目鉴定工作量过大”两大难题；育成自花结实的缺体小麦，为小麦染色体工程育种奠定了基础。为此，李振声院士于2006年荣获国家最高科学技术奖。



图 3-28 李振声院士



图 3-29 袁隆平院士

袁隆平院士（图3-29）毕生致力于杂交水稻研究。他带领团队经过长期的寻找和培育，得到“野败”等一系列水稻雄性不育系，并战略性提出从“三系”“两系”到“一系”的杂交水稻育种方法，以及利用从品种间到亚种间、再到远缘杂种优势的三个发展阶段等思想。目前，利用遗传工程雄性不育系配制的第三代杂交水稻，其产量潜力达到每公顷15 t左右。袁隆平创建的超级杂交水稻技术体系，为我国粮食安全、农业科学研究和世界粮食供给作出杰出贡献。为此，袁隆平院士获得首届国家最高科学技术奖、世界粮食奖等，并获“改革先锋”荣誉称号，被授予“共和国勋章”。

在这些艰苦卓绝的工作中，基因自由组合、基因重组、基因突变和染色体变异引起的生物性状变异得到充分的应用，体现出我国科学家善于利用遗传变异方法服务于人类的聪明才智，以及勇于担当、为世界作贡献的责任感。作为新时代青年，我们要向老一辈科学家学习，加倍努力，让中国人的饭碗稳稳地端在自己手里，满满地盛上自己的粮食，让世界不再有饥饿！



自我评价

1. 列表比较染色体变异的类型。
2. 正常果蝇的某条染色体上基因排列顺序为 $abcd \cdot efghijk$ ，中间的点代表着丝粒。现检出4只果蝇分别在该染色体上发生了如下的结构异常：① $abcd \cdot eihgfjk$ ；② $abcd \cdot ehijk$ ；③ $abcd \cdot effghijk$ ；④ $abcd \cdot efmnopqijk$ 。分别说明这些染色体变异的类型，标示出发生变异的位置。这4个变异中，哪些涉及了非同源染色体？
3. 甜菜可用于生产食糖，含糖量是衡量甜菜品质的重要指标。可通过下列两种方法提高甜菜的含糖量：在种植甜菜时施加适量氮肥；用化学药剂处理使甜菜的染色体加倍。这两种处理方法的遗传效应一样吗？为什么？
4. 查阅资料，并请举例说明几种生物育种方法（如无性繁殖、杂交育种、诱变育种、单倍体育种等）的特点及其应用。

第4节

人类遗传病可以检测和预防



学习目标

- 概述人类常见遗传病的类型、遗传方式和预防措施，树立正确对待人类遗传病的观念和社会责任。
- 学会常见遗传病调查的基本方法，并能够开展初步的调查和宣传。

概念聚焦

- 人类遗传病是由基因突变或染色体变异引起的疾病，有些遗传病是可以检测和预防的。

20世纪初，英国医生加罗德（A. E. Garrod）通过调查尿黑酸尿症患者的家族史，发现该病的遗传符合孟德尔遗传定律。这是历史上第一次将人类疾病与孟德尔遗传定律联系起来，从而揭开了遗传病研究的序幕。一些我们所熟悉的疾病，如白化病、红绿色盲、血友病等都属于人类遗传病。它们的遗传具有什么规律？结合其规律，我们应如何检测和预防遗传病呢？



血友病的遗传

血友病是一种单基因突变导致的遗传病。这种疾病曾经困扰欧洲王室近百年（图 3-30）。

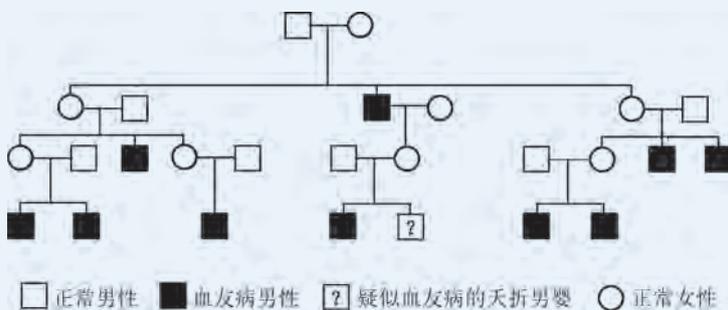


图 3-30 欧洲王室部分成员血友病的系谱图

思考与讨论：

1. 遗传病与先天性疾病能否等同？请举例说明。
2. 根据图 3-30，试分析血友病基因的传递规律。
3. 你还知道哪些人类遗传病？它们分别是由哪种变异引起的？

1. 人类遗传病有多种类型

由于细胞中的基因突变或染色体变异导致的遗传性疾病，统称为**遗传病** (genetic disease)。有些遗传病从出生即可发病，而有些遗传病在特定年龄期才表现出症状。

人类遗传分析主要采用系谱法：首先进行遗传调查，收集所研究的家族中有关性状的信息，然后将这些信息整理成系谱，根据相应的遗传学定律进行分析，以确定这种遗传病的传递规律。系谱的绘制常采用一系列国际通用符号来表示性别、个体的遗传性状以及家族成员间的关系等 (图 3-31)。

学习提示

通过系谱分析可以追踪遗传性状和致病基因在世代中的传递，预测子代中表现某种遗传病的概率，是遗传咨询和遗传诊断的常用方法。

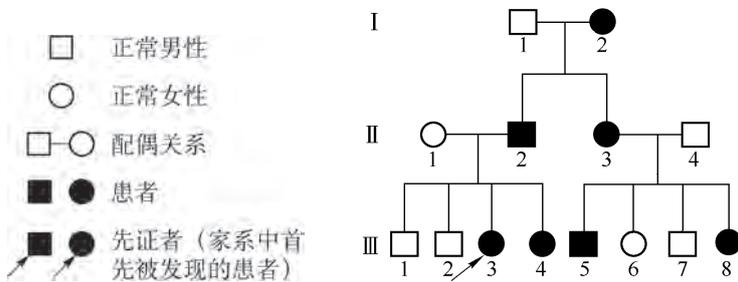


图 3-31 系谱图常用符号及示例

人类遗传病主要包括单基因遗传病、多基因遗传病以及染色体病等。

由一对等位基因控制的遗传病称为单基因遗传病。根据人类孟德尔遗传在线数据库的统计，已明确的人类单基因遗传病多达 5 000 种以上。依照致病基因所在染色体以及显隐性关系，主要包括常染色体显 / 隐性遗传和伴 X 染色体显 / 隐性遗传 (表 3-3)。

表 3-3 单基因遗传病主要类型

遗传方式及基因型示例	遗传病举例	典型系谱图示例
常染色体显性遗传 患者： AA 、 Aa 正常： aa	软骨发育不全	

(续表)

遗传方式及基因型示例	遗传病举例	典型系谱图示例
常染色体隐性遗传 患者： aa 正常： AA 携带者： Aa	白化病	
伴 X 染色体显性遗传 患者： $X^A X^A$ 、 $X^A X^a$ 、 $X^A Y$ 正常： $X^a X^a$ 、 $X^a Y$	抗维生素 D 佝偻病	
伴 X 染色体隐性遗传 患者： $X^a X^a$ 、 $X^a Y$ 正常： $X^A X^A$ 、 $X^A Y$ 携带者： $X^A X^a$	红绿色盲、血友病	

有些疾病，如原发性高血压、精神分裂症、糖尿病、唇腭裂等，与两对及两对以上等位基因有关，这样的遗传病称为多基因遗传病。导致这类疾病的每一对基因的作用都是微效、具有累积效应的。疾病的表现更易受到环境因素的影响，使得疾病的诊断较为困难，但也为通过改变环境来控制发病提供了可能。

染色体病是由染色体数量或结构变异所致，往往涉及许多基因。人体细胞染色体异常可能会造成严重后果，如染色体异常的胎儿容易发生流产，即使出生，也可能表现出先天性器官畸形、智力和生长发育迟缓（如唐氏综合征）等。

2. 采取积极措施检测和预防遗传病

尽管多数遗传病的发病率较低，一旦患病却将伴随终生，往往会给患者及其家庭造成沉重负担。遗传病虽然是先天性的，但可以积极采取措施进行检测和预防，尽可能降低遗传病的发病率。

禁止近亲结婚，提倡婚前体检和适龄生育 我国法律规定：直系血亲和三代以内的旁系血亲禁止结婚。血亲关系如图 3-32 所示。近亲婚配会使单基因隐性遗传病的发病率显著增加。例如苯丙酮尿症和白化病这两种隐性遗传病，表兄妹婚配的发病率分别为非近亲婚配的 8.5 倍和 13.5 倍。

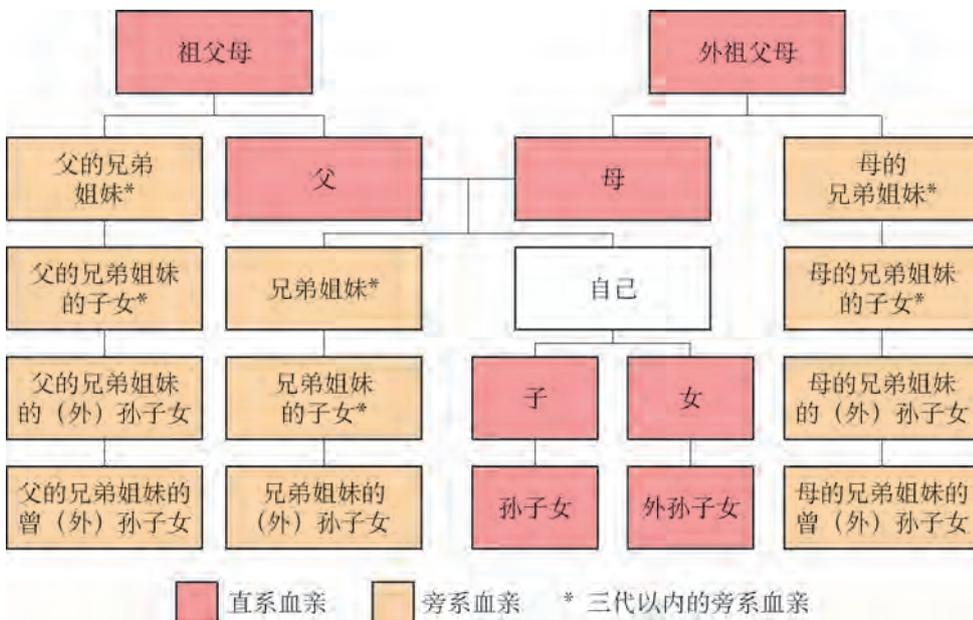


图 3-32 血亲关系示意图

通过婚前体检，可以了解双方的健康状况和既往病史，以便发现一些医学上认为不适宜生育的严重遗传病等疾病，是保障婚后健康幸福的重要措施。

提倡适龄生育也有利于优生。女性最适生育年龄段是 24~29 岁。随着女性生育年龄的增加，尤其到 35 岁以后，子代发生唐氏综合征等各类染色体病的概率将大幅升高。可见，适龄生育对于预防遗传病具有重要意义。

遗传咨询 对于遗传病患者以及高风险人群（如家族中有遗传病史、生育过遗传病患儿、有多次流产史者），可由遗传咨询师根据病史和家族史来评估遗传病的发生风险及预防措施。遗传咨询的基本流程如图 3-33 所示。例如，苯丙酮尿症是一种常染色体隐性遗传病，一对表型正常、曾生育过苯丙酮尿症患儿的夫妇进行遗传咨询，想知道再次生出患儿的风险率。根据推断，这对夫妇均为致病基因携带者；若再次生育，他们的子女表型正常的概率为 25%，患病概率为 25%，携带者概率为 50%。据此，咨询师建议这对夫妇可以结合产前诊断指导生育。



图 3-33 遗传咨询的基本程序

产前诊断 可以通过多种检测技术，如 B 超、胎儿细胞检查和孕妇血液样本分析等对胎儿进行形态观察、染色体分析和基因检测等（图 3-34）。例如，之前进行了苯丙酮尿症遗传咨询的夫妇再次怀孕后，如果产前基因检测发现胎儿只是致病基因的携带者，表型正常，则可建议生育；如果检测结果是患儿，则可建议终止妊娠或进一步干预治疗。

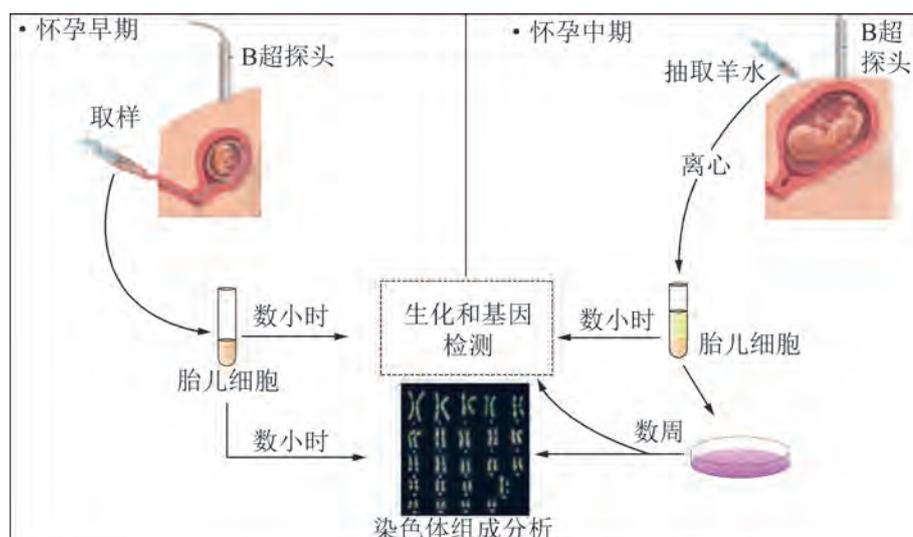


图 3-34 产前诊断方法示意图

环境控制和人为干预 对于一些发病机理非常明确的遗传病,可以通过改变环境减少发病的可能性。比如,射线、烟草、酒精等环境因素会提高基因突变频率,因此在备孕和孕期要避免接触这些因素,以降低突变风险。

苯丙酮尿症患者是由于催化苯丙氨酸代谢的苯丙氨酸羟化酶缺陷,导致体内苯丙氨酸过量积聚,严重损害中枢神经系统,造成智力发育障碍。对于苯丙酮尿症新生儿,可采取低苯丙氨酸奶粉喂养来避免发病。2009年,我国启动了“苯丙酮尿症患儿特殊奶粉补助项目”,为苯丙酮尿症新生患儿免费提供无苯丙氨酸配方奶粉,帮助这些特殊孩子和家庭。



广角镜

无创产前 DNA 检测

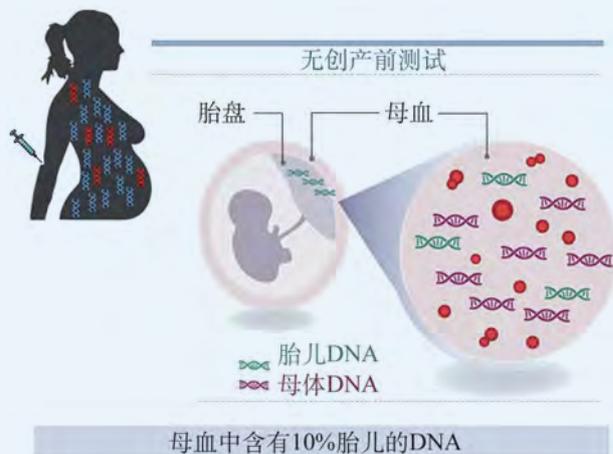


图 3-35 无创产前检测技术示意图

染色体三体综合征的产前筛查,诊断正确率可达到 98% 以上,最重要的是彻底避免了传统羊水检测可能对孕妇和胎儿造成的伤害。

该技术目前的局限性在于:在双胞胎妊娠,超重孕妇($> 100\text{ kg}$)或孕早期(< 12 孕周)等情况下,母血中胎儿游离 DNA 的含量可能会低于 4% 的最低检测水平而造成假阴性;尚不能应用于由基因突变或染色体缺失所导致遗传病的诊断。科学家们正在不懈努力提高该技术的检测准确率、拓展技术应用范围,期望能早日实现遗传病产前检测的无创时代。

1997年,卢煜明教授在国际著名医学期刊《柳叶刀》(*Lancet*)上发表了《孕妇血浆与血清中存在胎儿 DNA》一文,首次发现在孕妇的外周血中带有来自胎儿的游离 DNA(图 3-35)。在此基础上,无创产前 DNA 诊断技术得以开发。在检测时,只需采集孕妇静脉血样本,利用新一代 DNA 测序技术对母体外周血中的游离 DNA 片段(包含胎儿游离 DNA)进行测序,并结合生物信息学定量分析,就可以得知胎儿染色体数目是否异常。

这项技术已应用于 21、18 和 13 号



探究·活动

3-1 人类常见遗传病的调查分析和预防宣传

▶ 活动目标：

1. 通过调查几种常见的人类遗传病，掌握调查和统计人类遗传病的初步方法。
2. 了解几种常见人类遗传病的发病现状、临床表现及其诊断和预防措施。
3. 通过科普宣讲，提高公众对遗传病的认知和关注程度，并提高自身的社会交流能力以及社会责任感。

▶ 活动内容：

1. 选取群体中发病率较高的遗传病，如白化病、红绿色盲、高度近视和唐氏综合征等。
2. 以小组为单位开展调查工作，通过查阅文献、家系调查或网络信息搜索等途径，获取关于疾病的表现、诊断、预防及治疗的相关信息。
3. 集体交流、讨论，汇总调查资料，制作展板或宣传册，在校园或社区进行人类遗传病检测和预防的宣讲。

学习提示

在进行家系调查时，应以适当方式告知被调查者并取得其同意，应采取适当措施对被调查者和调查结果进行保密，以免侵犯个人隐私。



自我评价

1. 遗传病与先天性疾病、家族性疾病有什么区别？有同学说：“遗传病是遗传性疾病，因此遗传病患者的祖辈中一定有遗传病患者。”这种说法对吗？为什么？
2. 由于X射线过度照射所引起的皮肤癌，属于遗传病吗？请说明理由。
3. 囊性纤维化是一种反复发生肺部感染及肺气肿的常染色体隐性遗传病。一对夫妻各有一个亲兄妹患有此症，但这对夫妇和他们的父母表型均正常。这对夫妻生出囊性纤维化患儿的概率是多少？请绘制遗传系谱图进行说明。
4. 查阅资料并讨论我国在遗传病预防方面有哪些相关举措。

本章回顾



本章小结

每一生物具有该物种的基本特征，而同一物种的不同个体之间具有差异。这意味着遗传的稳定是相对的，而变异是绝对的。由基因重新组合、基因突变和染色体变异导致的变异是可遗传的，这是生物多样性的基础。

减数分裂过程中非同源染色体的自由组合和染色体交叉互换可能使这些染色体上基因重新组合，导致性状的重新组合，从而产生个体水平上的变异，这些变异往往是可遗传、可预测的，是常规杂交育种的遗传学基础。

DNA 分子中碱基的替换、插入或缺失属于基因突变，可以产生新的等位基因形式，是生物变异的根本来源。突变可能改变所编码肽链的序列，从而改变蛋白质的结构和功能。染色体数目和结构的改变属于染色体变异。染色体变异往往涉及多个基因的改变，导致生物性状发生变异。有些基因突变和染色体变异对生物个体是不利的，甚至是致命的；而有些则是新物种产生的基础，也能够被人类所利用。人工诱发基因突变或染色体变异，在动植物品种改良和育种中广泛应用，取得了令人瞩目的成果。

基因突变和染色体变异等可导致人类遗传病的发生。人类遗传病包括单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病等。单基因遗传病具有不同的遗传方式，符合孟德尔遗传定律。通过遗传咨询、早期筛查以及环境控制等措施，可预防或降低遗传病的发生，甚至治疗某些遗传病。

环境中存在多种化学、物理和生物因素，能够诱发基因突变和染色体变异。基因突变和染色体变异都是“双刃剑”。我们应该充分利用变异的规律，趋利避害，更好地为人类社会服务。同时，从身边小事做起，减少环境污染，远离环境中的诱变因素，选择健康的生活方式。



学业评价

- 造成生物性状发生改变的可能原因包括环境改变、基因突变、染色体变异、减数分裂时基因的自由组合以及染色体交叉互换引起的基因重组。
 - (1) 在这些引起性状改变的因素中，哪些会产生新基因？哪些不涉及 DNA 中碱基序列的改变？哪些引起的变异不可遗传？
 - (2) 列表比较这些变异，并说明如何通过实验区分这些变异。
- 控制果蝇的灰身 / 黑身、长翅 / 残翅这两对相对性状的基因位于 II 号染色体上（常染色体），已知灰身和长翅均为显性性状，且雄果蝇减数分裂过程中不发生染色体交叉互换，用纯合的灰身残翅果蝇与纯合的黑身长翅果蝇交配得到 F_1 。
 - (1) F_1 雌、雄果蝇可能产生的雌配子类型有哪些？雄配子类型有哪些？
 - (2) 如果 F_1 的雌雄果蝇相互交配，产生的 F_2 会出现哪些表型？会出现 9:3:3:1 的比例吗？为什么？
 - (3) 若要对 F_2 个体的基因型进行测交，则应该用双隐性亲本作为_____（选填：“父本”“母本”“父本或母本”），其原因是_____。
- 据报道，有两个隐性突变都能导致小鼠的眼睛变小，一个称为小眼基因，另一个称为细眼基因。现有正常眼（野生型）、小眼和细眼 3 个纯合品系。
 - (1) 如果在正常眼与小眼品系杂交的 F_1 中出现了小眼个体，可能的原因是_____。请设计实验验证不是由于环境因素造成的（要求写出实验思路、预期结果和结论）。
 - (2) 在不考虑基因突变可逆性的前提下，利用上述 3 个品系设计实验，探究小眼基因和细眼基因是同一基因的突变，还是不同位置上基因的突变（要求写出杂交组合、预期结果和结论）。
- 镰状细胞贫血是一种常染色体隐性遗传病，带有致病基因的杂合个体的部分红细胞在缺氧状态下会发生镰刀状改变。将表型正常的女性甲和其丈夫乙的血样放置在缺氧环境中，发现甲的血样中部分红细胞会变成镰刀状，而乙的红细胞形态均正常。
 - (1) 以 A 表示正常基因， a 表示突变基因，推测这对夫妇的基因型是_____。
 - (2) 这对夫妇的孩子患镰状细胞贫血的概率是_____，带有致病基因的概率是_____。
 - (3) 如果乙的血样中也有部分红细胞呈镰刀状，这对夫妇的孩子患镰状细胞贫血的概率是_____，不患病但带有致病基因的概率是_____。你对他们产前检查的建议有哪些？

5. 香蕉的原始种是尖苞野蕉和长梗蕉两个野生芭蕉属品种，尖苞野蕉味甜但多籽，长梗蕉软糯但酸涩。人们利用低温或化学物质处理等手段，使细胞中染色体数目加倍（图 3-36，图中 A、B 分别表示不同的染色体组），从而培育出口感更好、茎秆粗壮的香蕉，其糖类和蛋白质等物质含量显著增多。

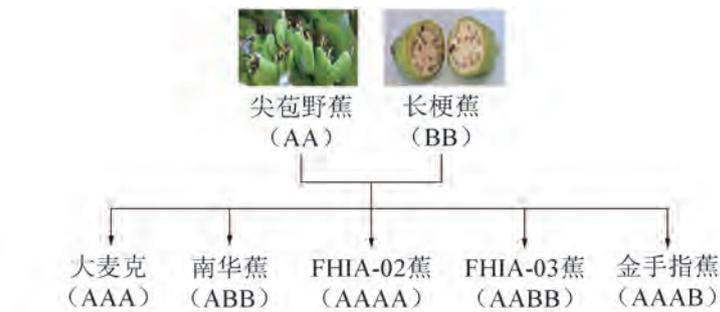


图 3-36 多倍体香蕉品种示意图

- (1) 香蕉培育过程中发生的染色体数目变异为_____。
- (2) 如果这些香蕉品种中，有一部分（如 AAA 型）是无籽的。推测其原因是_____。
- (3) 这些香蕉品种的果实普遍比原始种的大，推测其原因。
6. 某对表型正常的夫妇已有一个 6 岁的、表型正常的孩子，妻子再次怀孕后到医院进行产前诊断，医生建议她做以下检查：①进行超声波等检查，观察胎儿的器官、骨骼结构等发育是否良好；②测定某些酶的活性或细胞代谢产物；③通过技术手段获得胎儿细胞，并进行染色体检查、DNA 分析。
- (1) 该孕妇认为：“我的第一个孩子是正常的，没有必要进行这些检查。”你认为这种看法是否正确，为什么？
- (2) 第②、③项检查中，对这些细胞进行染色体检查、DNA 分析、某些酶活性或代谢产物测定的目的分别是什么？
- (3) 如果在第①项检查中，超声波检查显示胎儿的器官以及身体结构的发育良好，是否还有必要进行第②、③项检查，为什么？
7. 研究发现，人类第 17 号染色体上 *NF-1* 基因编码的神经纤维瘤蛋白 (*NF-1*) 是人类很多类型细胞正常发挥功能所必需的。若 *NF-1* 基因发生突变或染色体发生变异，可导致多种恶性肿瘤。图 3-37 的系谱图表示单纯由 *NF-1* 基因突变导致的黑色素瘤在该家系的分布。图 3-38 示 *NF-1* 蛋白与恶性肿瘤的关系，其中 SOS、RAS 表示相关的其他蛋白质，GDP 是鸟苷二磷酸，GTP 是鸟苷三磷酸。

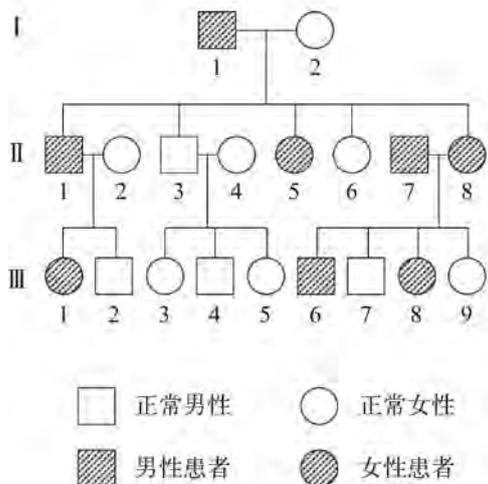


图 3-37 某黑色素瘤患者的系谱图

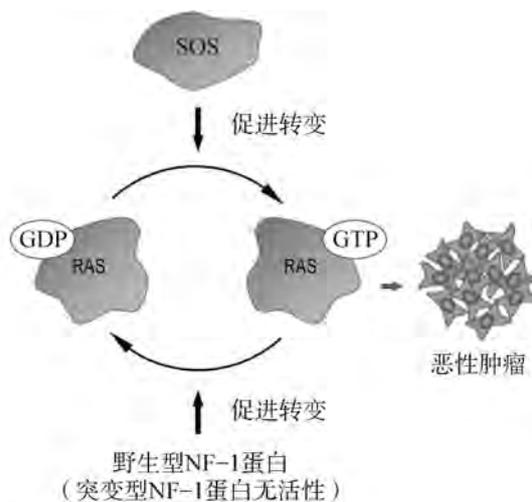


图 3-38 NF-1 蛋白与恶性肿瘤的关系示意图

- (1) 根据图 3-37 推测, 该遗传病的遗传方式属于 ()。
- A. 常染色体显性遗传 B. 伴 X 染色体显性遗传
C. 常染色体隐性遗传 D. 伴 X 染色体隐性遗传
- (2) 图中 III-1 的基因型可表示为 _____ (分别用 *A*、*a* 表示显性、隐性基因); 如果她与正常人婚配, 其子代的患病概率应为 _____。
- (3) 结合图 3-38 分析, 下列过程可能导致子代发生恶性肿瘤的是 ()。(多选)
- A. 子代的 *SOS* 基因内发生 8 对碱基的插入
B. 双亲的表皮细胞中野生型 *NF-1* 基因变为突变型
C. 双亲第 17 号染色体与第 1 号染色体发生易位
D. 子代的 *RAS* 基因发生突变使 *RAS* 蛋白结合 GTP 的能力增强
- (4) 染色质由组蛋白和 DNA 构成, 通常在组蛋白密集区域内, 基因既不易表达 (即基因沉默) 也不易发生突变, 反之亦然。若 III-1 与正常人婚配, 子代的两条第 17 号染色体上, *NF-1* 基因所在区域在胚胎早期都被组蛋白密集包裹, 则子代患病的概率是 _____, 理由是 _____。

第

4

章

生物的进化

在人类居住的这个星球上，共同生活着许许多多的动物、植物和微生物。已定义和命名的生物超过 1 000 万种，还有很多物种未被定义或尚未发现。无论是在水土肥沃的平原，还是在浩瀚无垠的海洋，甚至在酷热的赤道和冰封的极地，都有不同的生物在生存、繁衍；同时，也有物种在不断地灭绝。正是这些丰富多样的生物物种，使得我们的星球如此美丽和与众不同。那么，地球上如此丰富多样的物种究竟是怎样形成的？生物是如何适应不同环境的？又是什么因素造成了某些生物的灭绝？对此，人类又能做些什么呢？



第 1 节

多种证据表明生物具有共同祖先

学习目标

- 尝试通过化石、胚胎学、比较解剖学、细胞生物学和分子生物学等进化证据，说明当今生物具有共同的祖先。
- 通过对生物进化证据的分析、归纳和演绎，认识生物界的统一性和差异性，形成生物进化的观念。

概念聚焦

- 化石记录、胚胎学和比较解剖学证据表明当今生物具有共同的祖先。
- 当今生物在 DNA 的结构与功能、新陈代谢等方面具有许多共同特征。

在生命诞生之后的漫长岁月里，发生了许多至今还无法确切知道的事件。生物进化研究就是要对这些事件进行追溯，通过获得有效的证据，并利用科学方法进行分析，尽可能还原生物形成、发展和灭绝过程的真相。随着研究的不断深入和科技的发展，越来越多的证据表明当今生物具有共同祖先。这样的证据有哪些？如何对这些证据进行分析和解释？



化石的 ^{14}C 同位素测年法

元素检测可用来获取生物进化历程的重要数据。如 ^{14}C 具有可检测的放射性，活的生物体可吸收 ^{14}C ，死亡后停止吸收。留在残骸内的 ^{14}C 放射性不断衰减，衰减程度与所经历的时间成正比，其半衰期（放射性衰减到一半所需时间）基本恒定。因此，检测化石样本中残留 ^{14}C 的放射性即可推算出该生物体死亡的大致年代（图 4-1）。

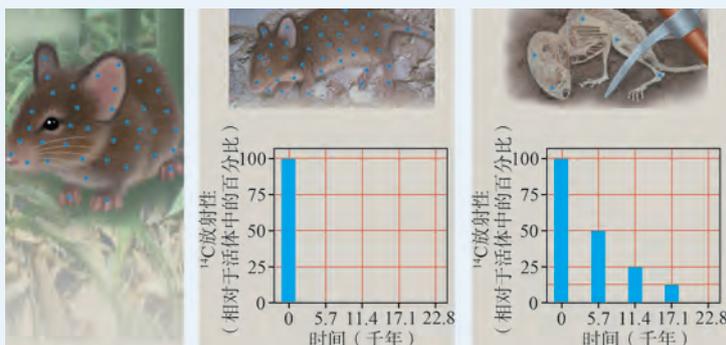


图 4-1 小鼠骨骼化石的 ^{14}C 同位素测年法示意图

思考与讨论：

1. 分析上图，化石中 ^{14}C 的放射性衰减一半约需要多少年？如果化石中 ^{14}C 的放射性衰减至 1/8 约需要多少年？
2. 试从化石形成的角度分析，经 ^{14}C 检测，如何根据生物化石的年龄推断该生物生存的年代？对于长达若干万年甚至上亿年的化石而言， ^{14}C 测年法可能存在哪些不足之处？

1. 化石为生物进化研究提供了直接证据

在漫长的进化过程中，有些生物虽然已经灭绝，但形成的化石给我们留下了许多可供观察、考证和研究它们曾经存在过的证据。

化石是在特殊条件下，保存于地层中的古生物遗体、遗物，以及它们的生活遗迹。我们可以设想一下：在白垩纪，突如其来的山洪将恐龙冲进了沼泽，将它们掩埋沉积在泥沙之下。在这种环境下，恐龙的骨骼、牙齿等保留了下来。经过数百万年，泥沙沉积物一层层地沉积，而恐龙的骨骼、牙齿等吸收了钙或硅而石化，变成了恐龙化石（图 4-2）。生物的卵、遗骸，甚至粪便、脚印都能以类似的方式形成化石（图 4-3）。



图 4-2 恐龙骨骼化石坑



(A) 恐龙蛋化石



(B) 软体类化石



(C) 恐龙脚印化石

图 4-3 不同类型的化石

在我国河南西部山区开采煤层时，发现有一些煤矸石上带有树枝、树叶等图案。经鉴定，这些是生活在距今约 1.8 亿年前侏罗纪时期的银杏和杉树化石（图 4-4）。现在，银杏、水杉等植物仍然存活在地球上，被称为“活化石”。通过对这些植物特性的分析，我们还可以大致了解它们当时所处的环境。



图 4-4 煤矸石中的杉树化石

研究发现，各类生物化石在地层中的出现是有一定规律的。通常，深层、古老的地层中出现的化石所代表的生物简单、低等，而浅层、新近的地层中出现的化石所代表的生物则较为复杂、高等。美国科罗拉多大峡谷的两侧暴露出的沉积岩层，仿佛就是生命史的书页。每一个地层中埋藏的化石代表着存在于地球史上特定时期的生物。从大峡谷底部到顶部逐一地探察，就像是在重温这几亿年的生物发展史（图 4-5）。



图 4-5 科罗拉多大峡谷的沉积岩化石层

通过对不同化石证据的比较和分析，我们就能够推断生物的进化历程。以马为例（图 4-6）：通过化石分析，科学家推断现代马的祖先是出现在约 5 800 万年前的始祖马；通过骨骼化石推测出始祖马的身高约 0.3 m，背部弯曲，前肢有 4 趾；研究牙齿化石发现它们的臼齿小而齿冠低，推断出它们生活在温暖潮湿的矮丛中，以多汁的嫩叶为食。随着地球上的自然环境发生变化，一部分灌木丛演化为辽阔的草原。与这种环境变化相适应，马的体型逐渐变大，4 趾变为 3 趾，最后变为现代马的单趾，趾端形成硬蹄，更利于奔跑和攻击；臼齿由低冠变为高冠并具有复杂的皱褶，更有利于食用干草。通过对骨骼化石年代的测定，还可以推算出这些进化过程发生的大致时间。

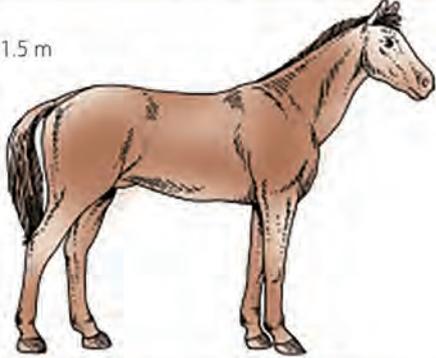
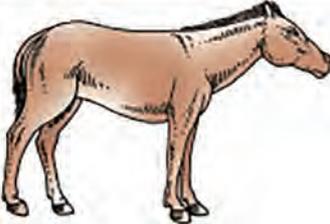
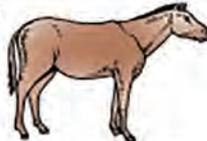
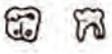
进化阶段	牙齿	前肢	身高
现代马 (约200万年前)	 顶面 侧面	 单趾	1.5 m 
上新马 (约1 300万年前)		 单趾	1.2 m 
中新马 (约2 500万年前)		 3趾	0.9 m 
渐新马 (约3 600万年前)		 3趾	0.6 m 
始祖马 (约5 800万年前)		 4趾	0.3 m 

图 4-6 现代马的进化模式图

对于数以亿计的生物来说，目前发现的化石证据还太少，尤其是某些进化分支点上关键物种的化石缺失，使得进化证据链上出现缺环。随着地质工作者、生物工作者的不懈努力，越来越多的化石正在被发现和研究，并结合胚胎学和比较解剖学证据，越来越多证据链的缺口正在被填补。

2. 胚胎学和比较解剖学为生物进化研究提供了间接证据

对鱼类、鸟类和哺乳类等动物胚胎发生过程的比较研究发现：尽管这些生物成年个体的形态存在很大差异，但在胚胎发育早期却存在着许多相似之处（图 4-7）。例如：早期胚胎都有尾，都有乳头状突起——肢芽等。在发育后期，人类胚胎的尾因细胞凋亡而消失，肢芽则进一步发育成为四肢；而另外一些生物如鱼类，尾得以保留而肢芽消失。对此，一个合理的解释是：生物在胚胎发育过程中重演了其祖先的进化特征，并由此推测陆生脊椎动物是由原始的水生动物进化而来。



图 4-7 几种脊椎动物胚胎发育的模式图

在比较解剖学中，比较人的上肢与龟、马、蝙蝠、海豹的前肢以及鸟翼，发现尽管它们在外形和功能上差异很大，

但骨骼的排列方式却具有很高的相似性（图 4-8）。它们都是由前肢的肢芽发育而来的，由于对不同生活环境的适应，人类指间的蹼退化消失，而在龟、蝙蝠和海豹中得以保留；人的五指保留，而马的合并为单趾。科学家将这种在发生上有共同来源，而在形态和功能上不完全相同的器官称为**同源器官**（homologous organ）。类似的情况在植物界也能够观察到，如葡萄的卷须、洋葱的鳞茎、皂角树枝上的刺等都是茎的变态，花瓣、子房等则是叶的变态等。生物具有同源器官说明它们可能来自共同的祖先，比较、分析不同物种同源器官的结构差异程度可以推断它们亲缘关系的远近。

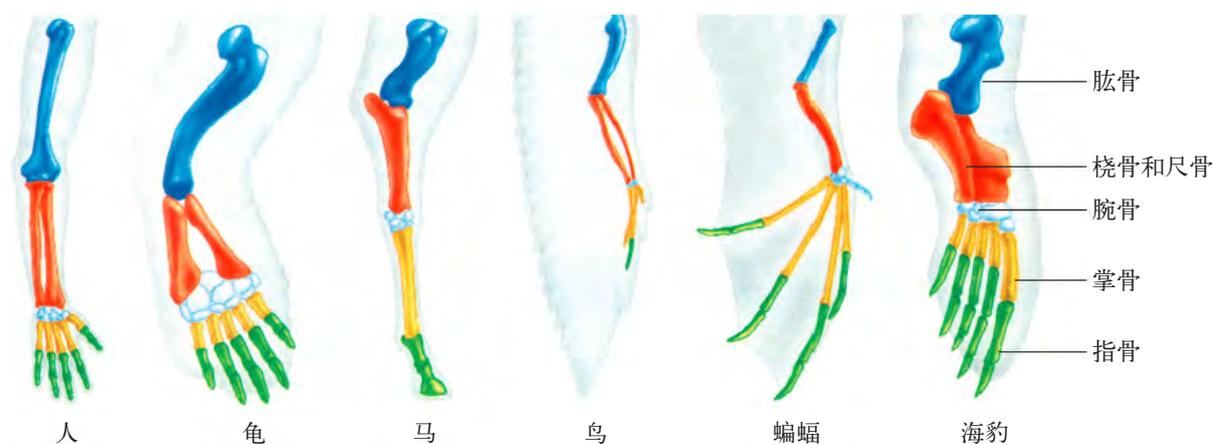


图 4-8 几种动物的前肢骨骼结构比较模式图

学习提示

同源器官的形态和功能差异是因为长期适应不同环境出现适应性分化的结果，这体现了进化与适应观。

比较解剖学为生物进化提供的另一方面的证据是**痕迹器官**（vestigial organ）的存在。痕迹器官是指生物体内存在但其功能已基本丧失的器官。例如，植食性动物的阑尾通常较大，且直接参与消化过程；人类保留了阑尾，但其没有消化功能且较小（图 4-9），这说明人类可能起源于植食性生物。



图 4-9 人类的阑尾模式图

蟒蛇的外形上没有四肢，但是它的体内保留了后肢骨的残余（图 4-10），说明蟒蛇可能起源于有四肢的生物。我们可以根据痕迹器官追溯生物之间的亲缘关系和进化线索。

3. 细胞生物学和分子生物学为生物进化研究提供了微观证据

对细胞结构的研究表明：尽管各种生物的形态差异很大，但组成这些生物的细胞却具有相似的特征，且分类学地位越近的生物，其细胞的特征越接近。例如，不同的真核生物细胞都具有细胞核、细胞质膜和细胞器，表明这些生物可能具有相同的祖先。又如，植物细胞和动物细胞之间的差异较大，而不同植物的细胞之间则差异较小，表明植物和动物在进化历程中的分支时间较早。

近代的分子生物学研究，从分子层面为生物进化的研究提供了新的证据。例如，细胞色素 *c* 是真核细胞有氧呼吸过程的重要蛋白质之一，由 104 个氨基酸组成。科学家比较了人类与部分生物细胞色素 *c* 的氨基酸差异，结果如表 4-1 所示。分析表中数据可知：这些生物的细胞内都具有细胞色素 *c*，说明这些生物在细胞呼吸等新陈代谢方面具有共同特征，提示了其可能来自共同的祖先；而细胞色素 *c* 的差异程度提示了这些生物在进化历程中的分支时间不同。根据最早出现这些生物的地质年代分析表明：细胞色素 *c* 中氨基酸序列发生变化的速率是基本恒定的，这类氨基酸序列发生恒速变化的蛋白质称为分子钟。

当然，我们也可以直接以 DNA 作为分子钟，从分子层面对根据化石分析判定生物亲缘关系远近的结果进行验证。例如，化石记录表明，黑猩猩和人类是在 700 万 ~ 600 万年前由同一祖先分支进化而来，而黑猩猩与旧大陆猴的进化分支出现得更早，约在 3 000 万年前。部分基因的碱基序列测定结果表明，黑猩猩 DNA 序列与人类的差异不足 2%，而与旧大陆猴的差异超过 7%（图 4-11）。DNA 序列差异所体现出的进化关系和化石证据完全吻合。DNA 测序技术和生物信息学正在飞速发展，为获得不同物种的海量 DNA 序列分析数据提供了强有力的工具。根据获得的数据，我们将可以勾勒出更多重要基因的进化历程。

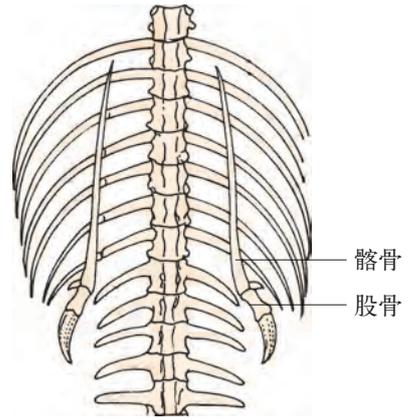


图 4-10 蟒蛇体内残余的后肢骨模式图

表 4-1 人与部分生物细胞色素 *c* 的氨基酸差异

生物名称	氨基酸差异数
黑猩猩	0
猕猴	1
马	12
鸡	13
金枪鱼	21
小麦	35
链霉菌	43
酵母	44

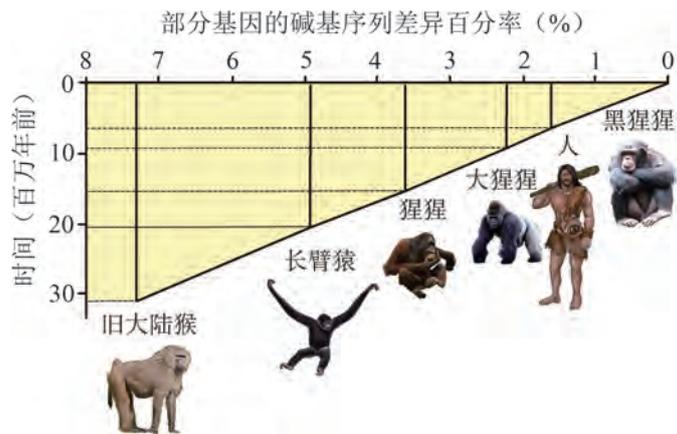


图 4-11 部分灵长类动物 DNA 序列的分子进化示意图



自我评价

1. 生物进化的证据对生物进化理论起到直接或间接的支持作用。它们有哪几类？有什么关联？对于解释生物进化现象而言，分别有哪些不足之处？
2. 古生物化石在地层中分布的规律是什么？为什么说古生物化石证据是生物进化的直接证据？
3. 举例说明什么是同源器官、痕迹器官，它们在生物进化研究中的意义是什么？
4. 什么是分子钟？以旧大陆猴到人类的进化线索为例，说明如何根据分子钟描述不同物种来源于共同祖先。
5. 2013 年，复旦大学的历史学和人类遗传学研究团队联合在国际著名学术期刊《人类遗传学报》上公布了关于曹操家族 DNA 的研究成果，为鉴定曹操后裔提供了遗传学方法。查阅资料，了解这一研究的要点和 DNA 分析技术在人类进化研究中的用途。

第2节

生物进化理论在不断发展

地球上的生物是通过长期进化而来的。在进化过程中，生物的结构由简单变为复杂，生物的种类由少到多。那么，不同生物在进化过程中存在哪些普适性的规律呢？这就是进化理论需要研究和解释的问题。



对进化现象的解释

最早系统提出生物进化理论的是法国博物学家拉马克 (J. B. Lamarck) 和英国生物学家达尔文 (C. R. Darwin)。他们在列举进化证据时，都提到过几种现象：食蚁兽的舌头细而长；盲鱼的眼睛很小，甚至没有；长颈鹿的脖子很长 (图 4-12)。



(A) 食蚁兽



(B) 盲鱼



(C) 长颈鹿

图 4-12 几种进化现象

思考与讨论：

1. 根据你的理解，如何解释上述现象？
2. 以长颈鹿的进化为例，你知道拉马克和达尔文的生物进化理论对此分别是怎样进行解释的吗？你的解释与他们的有何异同？

学习目标

- 在变异与遗传、自然选择和适应性等概念的基础上，阐明自然选择使得种群中适应特定环境的个体比例增加，使生物种群更加适应环境。能运用进化与适应的生命观念解释生物进化。
- 基于选择对种群基因频率的影响，运用演绎与推理等科学思维方法，从生物大分子及其功能的角度解释生物进化。

概念聚焦

- 种群内的某些遗传变异赋予个体在特定环境下的生存和繁殖优势，而自然选择促进生物种群更好地适应特定的生存环境。
- 现代进化理论以自然选择学说为核心，为生物进化提供了科学解释。

1. “自然选择学说”解释了生物的适应现象

在“神创论”统治的时代，法国博物学家拉马克就率先提出了“用进废退”“获得性遗传”的进化学说，明确指出“物种可变”和“生物与环境相适应”等观点。

在继承了进化论先驱思想的基础上，对自然科学有极大兴趣的达尔文开启了对进化问题的探索。1831年，达尔文开始了为期五年的航海考察。他收集了数千种化石样本和动植物标本，同时还坚持记录观察到的现象。经整理、分析，1859年达尔文出版了划时代巨著《物种起源》(图 4-13)，提出了“自然选择学说”，首次对生物进化机制做出了较为系统、完整的诠释。

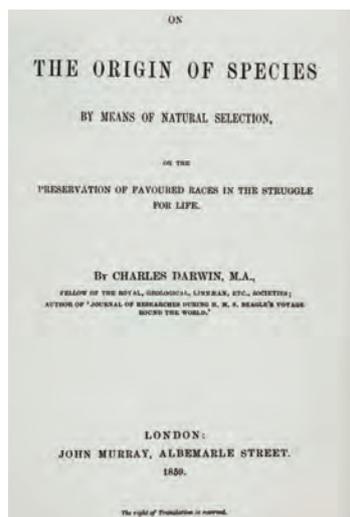


图 4-13 达尔文的《物种起源》封面

考察期间，达尔文注意到生物界普遍存在着的变异现象导致了个体间的差异，有些变异使得个体在特定环境下具有生存或繁殖的优势。例如，加拉帕戈斯海鬣蜥的尾扁而长，有利于游泳，这与生活在岛内和南美洲大陆上的蜥蜴不同；长颈鹿的脖子很长，有利于取食高处的桉树叶；有些动物的体色存在差异，有利于在不同环境条件下的隐蔽等。这些变异有的能够遗传，有的不能遗传。

生物普遍具有产生大量后代的能力。体长不足 10 cm 的蝗虫在几代之内就可以繁殖到“遮天蔽日”，所到之处寸草不留，给农业生产造成巨大灾难。即便是繁殖率很低的动物，如大象，理论上也可以在 700 年左右由一对繁殖成拥有一千

多万只的庞大种群。达尔文从经济学家的研究中获得灵感，推论：由于任何给定环境中的资源是受限的，生物大量繁殖会导致生存斗争，使得每一代中仅有一部分能生存下来。这种斗争包括种间斗争、种内斗争以及生物与无机环境之间的斗争。那么，生存斗争的结果如何呢？

达尔文从农作物和家畜育种经验中进一步认识到，人工选择包含两个必需要素：变异和遗传。个体间的变异，如玉米穗有大有小、奶牛的产奶量有多有少，可让育种者挑选最佳的性状特征作为繁殖后代的良种；且这种性状要能从亲代传递给子代，即具有遗传性。达尔文认为在自然界中也存在着选择机制，即自然选择。在自然选择过程中，适应环境条件的变异类型（有利变异）具有较大的生存和繁殖机会，而不适应环境条件的变异类型（不利变异）则被淘汰。达尔文推断：相对于人工选择能在较短的时间周期内发挥作用，自然选择则是一个漫长的过程。在漫长的时间跨度中，适应环境的性状得到积累，使生物表现出适应性。

然而，有利变异和不利变异是相对的。如果环境发生改变或者个体迁移到新的环境，原来的有利变异可能会变成不利变异，自然选择会重新发生。例如，在内陆，长翅的昆虫具有较强的飞行能力，有利于它们的觅食和躲避天敌。而在远离大陆的科格伦岛上，由于经常刮海风，使得有翅昆虫在飞翔时容易被吹离海岛而死亡；无翅或翅不发达的昆虫紧紧趴在岩石上，反而不容易被风吹走，获得了更多的生存机会。久而久之，在科格伦岛的特定环境下，翅已经退化的昆虫作为一种“有利变异”被保留下来（图 4-14）。

在长期的生存斗争中，各种生物都经历着一轮又一轮的自然选择，最终可形成适应不同环境的变异类型，并进一步形成不同的物种，如适应沙漠干旱缺水环境的仙人掌、适应北极寒冷环境的北极熊等。

达尔文自然选择学说的要点可归纳为“变异和遗传、过度繁殖、生存斗争和适者生存”。他认为过度繁殖使得生存斗争加剧，自然选择使得能够适应环境的变异个体生存下来；个体可遗传的变异是生物进化的内在因素，而自然选择是生物进化的外在因素。同时，达尔文还明确提出了生物有共同的起源、生物是不断变化的、物种有形成也有灭绝等基本思想，这一学说对进化生物学的发展产生了深远影响，是现代进化理论的重要基石。

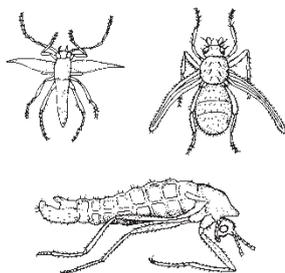


图 4-14 科格伦岛上的无翅或翅不发达的昆虫示意图

学习提示

由于时代的局限性，达尔文并没有对可遗传变异的本质以及这些变异如何遗传作出解释。



探究·活动

4-1 探讨细菌耐药性与抗生素使用的关系

青霉素类抗生素能抑制细菌生长，对控制伤口感染非常有效。随着青霉素的广泛使用，发现有些金黄色葡萄球菌表现出对青霉素的耐药性。科学家研究出一种新的半合成青霉素，即甲氧西林，1959年应用于临床后曾有效地控制了金黄色葡萄球菌产酶株的感染。可随后又出现了耐甲氧西林金黄色葡萄球菌(MRSA)。MRSA从发现至今几乎遍及全球，已成为医院感染的主要病原菌之一。那么，抗生素的使用与耐药菌的出现有何关系呢？

安全提示

抗生素是处方药，服用剂量和适用范围不尽相同。服用抗生素需遵医嘱。

▶ 活动目标：

阅读以下活动资料，探讨抗生素对细菌种群耐药性改变的作用。

▶ 活动资料：

资料 1：

临床实践发现，随着青霉素的用量不断增加，细菌的耐药性也在增强，进而迫使注射剂量再次增加。青霉素的有效一次注射剂量从最初的10万~20万单位，上升到目前800万单位以上。与之类似，其他抗生素的用量也在增长。同时发现，耐药菌的比例在逐年增加(图4-15)。据相关报告，17种细菌感染已无法用标准的抗生素进行治疗，其中大部分病菌被认为对公共健康构成紧急或严重威胁。

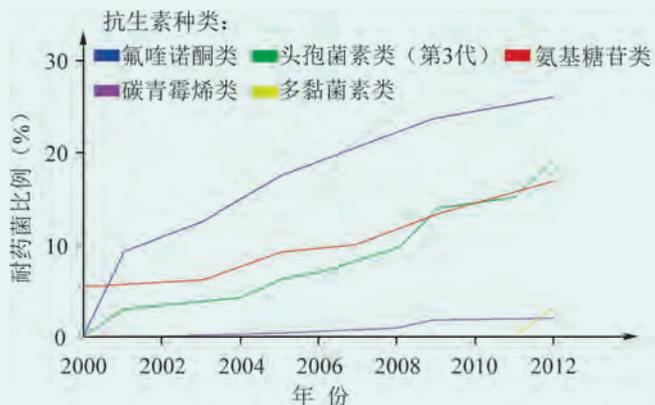


图 4-15 2000 ~ 2012 年间不同抗生素耐受菌比例的变化

资料 2：

细菌在含有足量营养物质的基质上（培养基）能生长良好，在固体培养基上则能长出菌落（细菌大量繁殖所出现的肉眼可见的集合）。如果在固体培养基中加入抗生素，则只有耐药性细菌能生长良好并形成菌落。

（1）研究人员将对链霉素（一种抗生素）敏感的大肠杆菌涂布在不含链霉素的培养基平板①上，待其长出密集的小菌落后，原位（即按各菌落在平板①上的位置）接种到不含链霉素的培养基平板②上，随即再原位接种到含有链霉素的培养基平板③上。

（2）对培养皿②和③进行比较，在平板②上找到与平板③上相对应的抗性菌落，挑取其中一个菌落接种至不含链霉素的培养液④中，经培养后，再涂布在平板⑤上。

（3）如图 4-16 所示，重复以上各步骤，最后若将试管⑫中的细菌接种到平板上，则可获得较纯的抗性菌落。

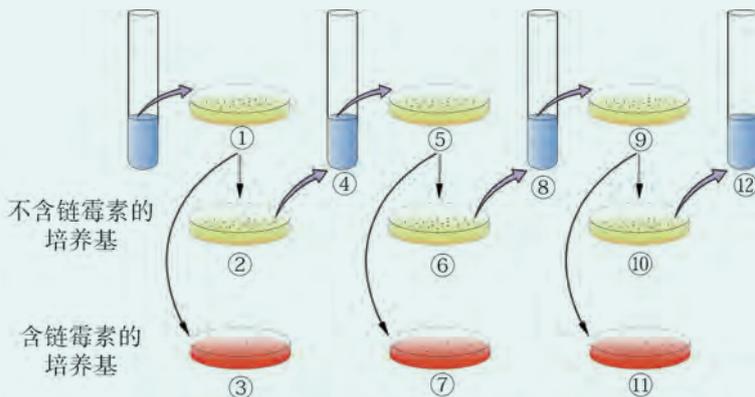


图 4-16 接种过程示意图

思考与讨论：

1. 培养基③、⑦、⑪的作用是什么？
2. 培养基③上的菌落比②少很多，原因是什么？
3. 资料 2 中实验证明细菌耐药性产生的原因是什么？尝试用进化理论解释这一现象。据此推断，如果有人从未使用过抗生素，他某次患病时感染的细菌会具有耐药性吗？为什么？
4. 从进化角度分析，为什么抗生素的用量越来越大？细菌耐药与抗生素滥用有怎样的关系？
5. 设计一份板报，宣传细菌耐药性的危害、出现原因以及与滥用抗生素的关系，并提出合理使用抗生素的倡议。

2. 多学科交叉融合形成现代进化理论

在《物种起源》发表后不久，孟德尔发表了关于分离定律和自由组合定律的论文，在一定程度上诠释了遗传和变异的规律，但当时并没有得到应有的认可和关注。直到20世纪中叶，进化论与遗传学、生态学等学科融合、交叉，形成了现代综合进化理论，简称现代进化理论。现代进化理论以达尔文“自然选择”为核心，综合了现代遗传理论等，为生物进化提供了科学解释，其主要观点如下。

种群是生物进化的基本单位 种群是指生活在同一区域内同一物种个体的集合。种群内的个体能通过交配等形式进行繁殖，从而将基因（包括发生了突变的基因）传递给后代。

种群中某种等位基因形式（如 A ）在所有等位基因形式（ A 和 a ）中所占的比例称为等位基因频率，简称**基因频率**（gene frequency）；某种基因型（如 AA ）在所有基因型（ AA 、 Aa 和 aa ）中所占比例称为基因型频率；某个相对性状中某种表型（如红花）在该相对性状所有表型（红花和白花）中所占比例称为表型频率。

在不考虑基因突变、选择、迁移等事件的前提下，种群的基因频率、基因型频率和表型频率都不会发生改变。这种理想中的种群被称为遗传平衡（genetic equilibrium）种群。但事实上，在自然界中，种群中的基因突变和选择是必然发生的，个体的迁移也会发生。这就会导致种群原有的遗传平衡被打破，使基因频率和基因型频率发生改变。这种基于基因频率和基因型频率的分析方法，是衡量种群进化的量化指标，从本质上解释了突变和选择对进化的作用。

可遗传的变异为自然选择提供了丰富素材 在同一种群中，个体携带的该物种特定基因基本相同，但基因突变和染色体变异等都可能个体的某些性状发生可遗传的变异。基因突变具有多方向性，会导致多种等位基因形式的产生，进而产生新的基因型，并有可能导致该性状的表型发生可遗传的变异；染色体自由组合以及交叉互换可引起非等位基因的重新组合，增加了基因型的种类数；染色体变异也可能产生新的表型。这些可遗传变异极大地丰富了自然选择的基本素材（图 4-17）。



图 4-17 蛱蝶翅纹饰的多种可遗传变异

自然选择主导进化的方向 通常，同一物种可能分布在不同地域构成不同的种群。由于地域的环境不同，使得具有相同基因型的个体面临不同的环境条件。在不同环境下，这些个体的适应性存在差异，受到选择的机会就存在差异，从而使种群向着不同方向进化。例如：在不喷洒农药的地块里，具有抗药性的昆虫（ RR 或 Rr ）与不具有抗药性的昆虫（ rr ）的生长和繁殖能力可能接近，这一种群可能就会维持着某个特定的基因频率和基因型频率不变；但在喷洒农药的地块里，只有具有抗药性的昆虫才可能存活，抗药性基因频率上升，农药喷洒就改变了种群的遗传结构。如果长期不断地喷洒农药，就可能使得这个地块中的种群朝着抗药性不断增强的方向改变。

除基因突变、自然选择之外，种群中个体的迁入和迁出、偶然交配等因素也会影响种群的基因频率和基因型频率，从而造成进化方向或者进化速率的改变。

隔离可能导致新物种的形成 由于大陆板块漂移、河流改道等地质活动的发生，或者由于迁徙等，原来属于同一种群的个体可能被大山、河流、海峡和沙漠等地理障碍隔开，最终形成新的种群。这些新种群间存在地理障碍，无法进行交配或授粉，从而失去了基因交流的机会，称为地理隔离。

地理隔离阻止了基因交流，在不同环境条件的自然选择下，种群可能独立地朝着不同的方向进化。经过长期的进化过程，不同种群中个体的遗传组成、机体形态结构、生理功能等方面可能会发生不可逆的改变，导致它们丧失相互交配的能力，或者无法形成可育后代，这标志着新物种的形成。



探究·建模

4-2 模拟自然选择对种群基因频率的影响

桦尺蛾是一种夜间活动的昆虫，其体色由一对等位基因控制，深色（ S ）对浅色（ s ）为显性。桦尺蛾白天栖息在树干上，若桦尺蛾的体色与树干的颜色相近，就不容易被鸟类等天敌发现（图 4-18）。这种选择可能会影响不同体色桦尺蛾的生存率，进而可能影响种群的基因频率。



图 4-18 栖息在不同颜色树干上的桦尺蛾

► 建模目标：

模拟树干颜色不同时，天敌的选择性捕食对桦尺蛾种群基因频率的影响。

▶ 建模材料：

计算机程序“模拟天敌捕食对桦尺蛾种群基因频率的改变”。

▶ 建模步骤：

1. 进入模拟程序，分别设置树干颜色、桦尺蛾总数量、三种基因型（ SS 、 Ss 和 ss ）的比例和捕食时间等参数。

2. 在设定的时间内，在不同树干上点击桦尺蛾图片，完成模拟捕食过程，并尽可能多地捕食。同一树干颜色可捕食多次，并记录不同树干颜色条件下捕食到的深色和浅色桦尺蛾的数量及其基因型数量。

3. 以每一种颜色树干上的桦尺蛾作为一个种群，分别计算现存种群（捕食后）中的 SS 、 Ss 和 ss 的基因型频率，以及 S 和 s 的基因频率。

基因型频率 = 种群中某种基因型个体数 / 种群个体总数；

S 基因频率 = (SS 基因型个体数 + $0.5 \times Ss$ 基因型个体数) / 种群个体总数；

s 基因频率 = (ss 基因型个体数 + $0.5 \times Ss$ 基因型个体数) / 种群个体总数。

4. 比较不同颜色树干上，种群基因频率改变的方向和幅度。

▶ 思考与讨论：

1. 根据计算结果，比较不同颜色树干上桦尺蛾种群基因频率的变化，并说明其原因。

2. 根据你的计算结果，验证自然选择淘汰的是表型而不是基因型。

3. 依据本活动的结果，尝试解释“在欧洲某些工业污染区，桦尺蛾的体色多为深色，而在未污染区多为浅色”这一现象。



自我评价

1. 达尔文自然选择学说的基本论点有哪些？现代生物进化理论的基本论点有哪些？列表比较两者的异同点。根据这两种进化理论归纳出生物进化的实质。
2. 假如最早的祖先物种不发生变异，生物进化能够实现吗？假如发生变异但不能遗传给下一代，生物进化能够实现吗，为什么？
3. 假设最初在自然界的细菌种群中，抗药性基因频率只有 1%，而在大量使用抗生素之后，其抗药性基因频率上升为 50%。尝试用自然选择学说解释细菌抗药性基因频率上升的原因。
4. “表观遗传”现象与拉马克“用进废退、获得性遗传”的学说有关联吗？如何理解“进化的观点实际上是发展的、相对稳定与绝对变异相统一的观点”？
5. 查阅资料，了解生物进化理论的发展历程，阐述生物进化的研究中，科学家们是如何克服困难，不断寻找证据直至提出新理论的。



前沿视窗

进化理论的新发展——中性学说

自然选择学说的重要论点之一是在进化中不利的变异被淘汰，有利的变异得以保留。然而，20世纪50年代以来，通过比较不同生物中某些相同功能蛋白质的氨基酸序列或编码蛋白质的核酸碱基序列，科学家发现多种同源分子都有完整的高级结构，都能很好地完成各自的功能（如各种血红蛋白分子都能运输氧气、细胞色素c都能完成电子传递等），即突变大多是中性的，无所谓有利或有害。研究还发现，与表型的多样性相比，分子层面的多样性更为丰富；亲缘关系近的物种间差异较小，而亲缘关系远的物种间差异较大，与物种的表型进化情况基本一致。随着生物从低级向高级演化，同源分子在每个位点上发生氨基酸或核苷酸替换速率大致恒定，也就是说，生物大分子以一定的速率进化着，与环境的变化和生物世代的长短无关。

20世纪60年代，根据对蛋白质“分子钟”的研究，日本科学家木村资生（M. Kimura）首先提出了分子进化的中性理论，也称为中性突变的随机漂变理论（简称中性学说）。中性学说的出发点是中性突变，指不影响核酸和蛋白质的功能，对生物个体既无害也无利，自然选择对它们几乎不起作用的突变。

木村资生认为，大多数分子水平上的突变是中性或近中性的。从分子生物学的角度来看，原因可能有：一个核苷酸替代引起的同义突变约占核苷酸置换的1/4，且由于tRNA识别的“摆动”可能使密码子编码的氨基酸不变；突变可能发生在非转录区，从而不影响蛋白质的结构与功能；有些氨基酸的替代可能不影响蛋白质的结构与功能等。这些因素使得分子进化层面观察到的氨基酸替换中，保守替换（即不产生表型变化的替代）可达到68%。

中性学说认为，在众多的中性突变中，哪一种变异能够流传，哪一种变异趋于消失，完全取决于遗传漂变（图4-19），即种群中个体存活并产生子代的随机性引起的基因频率改变。美国遗传学家赖特（S. Wright）在20世纪30年代提出遗传漂变的概念时，认为遗传漂变仅发

生在小群体中，对生物进化的贡献是极其有限的。但木村资生则证明：遗传漂变并不限于小群体，对任何一个大小确定的群体，都能通过遗传漂变引起基因的固定，从而导致进化。所以，遗传漂变是分子进化的基本动力，决定着进化的速率。

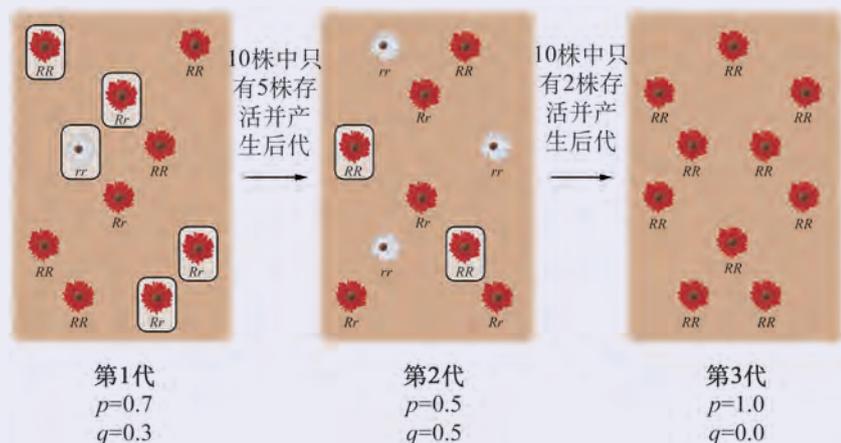


图 4-19 遗传漂变示意图
(p 表示 R 基因频率, q 表示 r 基因频率)

第 3 节

物种形成和灭绝是进化过程中的必然事件

学习目标

- 阐述隔离、变异和选择是新物种形成的基本环节。
- 举例说明物种的形成和灭绝过程中的主要事件及其意义，能运用进化与适应的生命观念解释新物种形成过程中的适应辐射。
- 关注人类活动加快物种灭绝的实例，概述物种的形成和灭绝在生物进化过程中都是有意义的必然事件，人类活动以及环境的剧烈改变可增加物种灭绝的速度。宣传关爱生命、保护生物与环境的观念和知识。

概念聚焦

- 隔离、变异和选择可导致新物种的形成。

侏罗纪时期，恐龙是地球上的优势物种，其种类和数量繁多。但到白垩纪结束，恐龙灭绝。而恐龙的“近亲”，如鳄鱼、鸟类等，存活至今。漫长的生物进化历程实际上就是一些物种不断产生、一些物种不断灭绝的过程。生物进化的结果就是物种与其原始祖先产生进化分支，形成新的物种。那么，物种是如何界定的呢？物种是怎样形成，又是怎样灭绝的呢？

物种的界定

我们通常从外观上辨别生物，如狗与猫、玫瑰与蒲公英，认为它们分属于不同物种。事实上，这并不是严谨的科学分类方法。例如，游隼和凤头鹰在外观上非常相似，但它们并不能相互交配（图 4-20）；而世界各地的人种在外观上差别很大，但他们婚配能生出可育的后代。



图 4-20 游隼（左）和凤头鹰（右）

思考与讨论：

1. 游隼和凤头鹰属于同一物种吗？不同地区的人属于同一物种吗？你认为应该根据什么来界定两个个体是否属于同一物种？
2. 有些情况下，不同物种的个体能够进行杂交并产生子代（如骡、狮虎兽等）。这些现象会给物种的界定造成困扰吗？为什么？

1. 生殖隔离是区分不同物种的重要标志

对进行有性生殖的生物而言，同一物种具有相似的形态和生理特征，能自然交配并能产生可育后代。不同物种不能交配或交配后不能产生可育后代，形成生殖隔离。生殖隔离具有多种形式。

有些物种间的生殖隔离会阻止它们进行交配和受精。例如，某平原西部的斑臭鼬在秋季繁殖，但其东部的近亲却在晚冬繁殖，繁殖期的不同使它们不能相互交配，产生时间隔离；某种花纹蛇主要生活在水里，而其亲缘关系很近的另一物种却生活在陆地，存在栖息隔离；不同种的蓝脚鲣鸟因为特殊的气味、着色，或不同的求偶行为会导致行为隔离；不同种蜗牛的身体结构不相容会导致机械隔离等（图 4-21）。



(A) 斑臭鼬的时间隔离 (B) 花纹蛇的栖息隔离 (C) 蓝脚鲣鸟的行为隔离 (D) 两种蜗牛的机械隔离

图 4-21 生殖隔离的几种形式

生殖隔离的另外一种情况发生在受精后，阻止受精卵发育成个体，或者发育成为不能进行有性生殖的个体。例如，有些亲缘关系很近的火蜥蜴能够进行交配，但合子不能正常发育成子代个体；母马与雄驴杂交能产生骡，但骡通常没有生育能力等。

2. 隔离、变异和选择可导致新物种形成

通常情况下，新物种的形成是一个缓慢的过程。从一个祖先物种演化出不同新物种往往起始于种群间的地理隔离。15 世纪时，有人将一窝欧洲家兔释放到原本没有兔子的北大西洋中的帕托桑托岛上，这些兔子与欧洲大陆的家兔就产生了地理隔离。19 世纪时，人们发现，该岛上的兔子已经和欧洲家兔有了很大不同，体型只有欧洲近亲的一半大小（图 4-22），更喜欢夜间活动等，且已无法与欧洲家兔产生后代。



图 4-22 欧洲家兔（上）和帕托桑托岛上的兔子（下）

一个原始种群从地理上被隔离为两个或多个新的种群后，种群间的基因交流被切断。这些新的种群在不同的自然环境下接受不同的选择，会使得种群朝着不同的方向积累变异，基因组成差异逐渐增大，直到形成生殖隔离，标志着新物种的形成。可见，种群内由于变异等造成的个体差异是物种形成的内在条件，而隔离和自然选择是物种形成的外在条件。

新物种形成的速度与地理隔离的程度有关，而地理隔离程度主要取决于生物体的迁徙能力。鸟类和大型动物（如熊、狮等）能轻松跨越的山区、河流和峡谷，却可能成为小型啮齿类动物不可逾越的障碍。例如，分布在科罗拉多大峡谷南侧的哈里斯氏羚松鼠（*A. harrisi*）与相距仅数千米的北侧的近亲白尾羚松鼠（*A. leucurus*）分属于两个物种（图 4-23），而这一峡谷并未使鸟类等容易跨越峡谷的生物形成不同物种。



图 4-23 科罗拉多大峡谷南北两侧的羚松鼠

有时，仅仅存在地理隔离未必能产生新的物种。例如，虎最早栖息于亚洲东北部，后来逐渐分别向西、向南扩展，形成目前的东北虎、华南虎、巴厘虎、印度支那虎、马来虎、爪哇虎、苏门答腊虎、孟加拉虎、里海虎等不同种群，它们的体型、习性等都有一定差异，但仍属于同一物种（图 4-24）。



图 4-24 东北虎（左）和华南虎（右）



广角镜

物种形成的其他方式

由地理隔离导致的物种形成方式称为“异域物种形成”，这可能是多数物种形成的方式。此外，在没有地理隔离或地理隔离不明显的情况下，也可能形成新的物种。

同域物种形成 生活在同一区域的不同个体，可能因关键性状的变异产生对环境适应方式不同的极端类型。存活下来的个体就会以该性状差异分成泾渭分明的“两派”，使交配受到影响，导致生殖隔离。例如，在一个年轻的火山岛上，大量生长着两种棕榈——豪爵棕 (*H. forsteriana*) 和拱叶豪爵棕 (*H. belmoreana*)。前者偏好富含钙质的碱性土壤，从1月中旬进入盛花期；而后者偏好酸性和中性土壤，盛花期晚6周，它们在外观和生理习性上具有明显区别。所以，尽管两者来自共同祖先，而且岛很小，从距离上并不妨碍它们之间的传粉，却几乎无法发生杂交，存在明显的生殖隔离。

邻域物种形成 一个分布区很广的物种，虽然不存在地理隔离，但由于栖息地边缘环境的差别，成为基因流动的障碍，在自然选择的作用下，逐渐形成生殖隔离，从而形成新的亚种乃至物种。例如，银鸥 (*Larus argentatus*, 图 4-25) 的不同亚种环北极分布形成一条链，链上相邻的亚种之间都有基因交流，但不相邻的亚种间却无法杂交产生可育后代。



图 4-25 银鸥

3. 生物进化历程伴随着物种的形成和灭绝

有许多研究表明，约 38 亿年前，地球上出现了生命；约 35 亿年前，浅海中出现了蓝细菌，地球上开始有了产生氧气的光合作用，从而构建了最早的生态系统；约 20 亿年前，地球上出现了第一次生物大繁荣，细菌、蓝细菌的多样性得到了发展，并出现了真核生物，大气中的氧气含量达到了 1%；约 9 亿年前，多细胞生物开始出现；到了约 5.4 亿年前的寒武纪，生物出现了又一次大繁荣。我国云南澄江地区发现了距今约 5.3 亿年的寒武纪生物化石群，对其研究表明，从“门”一级分类标准看，寒武纪海洋生物的多样性已经超过了现存的海洋生物。



广角镜

寒武纪——生物进化的黄金时代

1984年7月，中国科学院南京地质古生物研究所的研究者在云南澄江帽天山地区发现了我国第一块寒武纪动物化石。之后发现的大量化石标本中，小的只有几厘米，大的可达两米多（图4-26）。令人惊讶的是，这些化石标本囊括了菌类、藻类、海绵动物、腔肠动物、软体动物、环节动物、节肢动物、棘皮动物、脊索动物等门类，以及不同的蠕虫和大量暂时还无法归类的动物。其中，云南虫的发现（图4-27），将脊索动物的起源时间确定在前寒武纪，不仅证实了20世纪初根据加拿大布尔吉斯岩化石群的发现提出的“寒武纪生物大爆发”的假设，还将大爆发的时间提前了1500万年，确定在5.3亿年前。澄江化石群成为人类已知最早的、最能代表“寒武纪生物大爆发”的化石群。



图4-26 云南澄江帽天山发现的部分化石



图4-27 云南虫复原图



图4-28 寒武纪三叶虫

按照岩石地层学的传统分期，寒武纪可划分为早寒武世（约5.42亿~5.13亿年前）、中寒武世（约5.13亿~5.01亿年前）和晚寒武世（约5.01亿~4.88亿年前）。寒武纪动物群以具有坚硬外壳的、门类众多的海生无脊椎动物大量出现为其特点，是生物史上的一次大发展。其中，三叶虫最为常见（图4-28），是划分寒武纪的重要依据。植物群则以藻类为主。

根据达尔文对于进化机制的解释，生物遗传特性的改变是逐代积累的结果，所以，生物的进化是渐进式的、非常缓慢的。从生命起源的约35亿年前到约6亿年前的化石证据，也有利于达尔文的这一解释——地球几乎是一个以单细胞生物为主建立的生物圈。但是，在澄江发现的寒武纪化石群却是在大约3900万年的时期内形成的，只相当于地球生命进化时间的约1%。这让人们不得不思考：在这么短的时间内，这么多的生物种类是怎样形成的？

任何科学理论都是在不断发展之中的，不断地被后来者证实、证伪或者补充，达尔文的进化论也不例外。寒武纪大量生物化石的发现，表明生物进化不是只有渐进式一种模式，还有爆发式。在漫长的进化过程中，这两种模式可能是交替进行的。

寒武纪之后，生物从水生向陆生进化。在距今约4亿年前的古生代中期，地球表面大规模的造山运动使地面上的许多地方由原来的海洋变为陆地。一部分原来生活在海洋中的生物不适应新的环境而灭绝，一部分则在陆地繁茂生长，演化出最早的蕨类。陆生植物的大量生长使大气中的氧气含量快速增加，最终达到并稳定在现在的水平，为植食性动物从水生到陆生的进化提供了重要条件。古代鱼类中，有些原来生活在水中的总鳍鱼类在造山运动产生的陆地上存活了下来，逐渐适应陆地环境，得到了发展。陆生动物之后的进化由两栖类到爬行类，再到哺乳类，而爬行类的一支演化出鸟类。

我们可以想象：当恐龙的祖先——杯龙繁荣时，当时的环境应该具有足够其生长、繁衍所需的食物及生存空间。但是，随着环境的改变和杯龙种群的不断扩大，原有食物和空间无法满足杯龙种群的生存。同时，在杯龙种群内的不同个体间存在变异，导致它们对于环境的适应能力不同。在不停进行着的、严酷的自然选择面前，它们必须选择寻求新的环境，或是留下来适应当地的环境变化。于是，一部分适应当地环境的个体留下来，在当地继续生存繁衍，而另一部分个体去寻找更适合它们的新环境。在此过程中，只有适应新环境的类型能够生存下来并产生后代，在形态、结构、习性等方面发生变化，逐渐形成新的物种。这样的过程不断重复上演，一次又一次的分支，就形成了不同的生物物种。我们把这种来自共同祖先，由于环境不同造成的适应性分化称为适应辐射（图4-29）。适应辐射增加了生物的多样性。

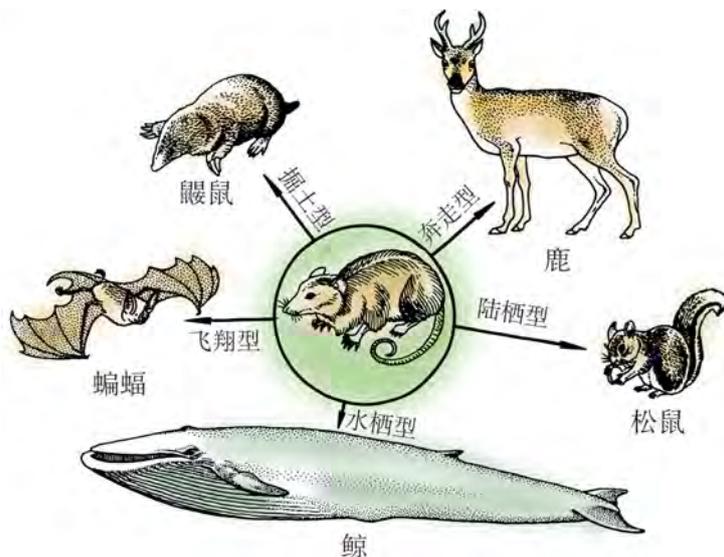


图 4-29 哺乳动物的适应辐射示意图

当然，地球不可能无限地容纳物种的增长。部分物种的灭绝为新物种的形成创造了生存空间和食物等条件。所以在生物进化史中，灭绝和新物种形成一样重要。据研究，自寒武纪以来，发生过明显的生物灭绝事件有 15 次，其中大灭绝 5 次。近年来的相关研究报告称：地球可能已进入第 6 次物种大灭绝期，与以往不同的是，此次物种灭绝主要受人类活动影响。



生物学与社会

人类活动与物种灭绝

目前，全球野生动植物生存面临的最大威胁是人类活动对环境的影响。从 16 世纪开始，在不到 400 年的时间里，鸟类和哺乳类动物的灭绝不断增加，这种趋势与人口的上升趋势相吻合（图 4-30）。

由于人类活动对环境的影响，全球野生动物数量自 1970 年以来已锐减 58%，如不采取有效行动，世界上半数以上的野生动物可能会在短期内消失。

有记载的第一种因人类活动而灭绝的动物是非洲毛里求斯岛上的渡渡鸟（*Raphus cucullatus*, 图 4-31）。渡渡鸟不会飞的“缺点”使其成了殖民者捕猎的对象。同时，殖民者带上岛的猫、狗、鼠等不仅挤占了渡渡鸟的生存空间，还捕食渡渡鸟的卵和雏鸟。这些原因导致渡渡鸟在被人类发现后不到 200 年就彻底灭绝。

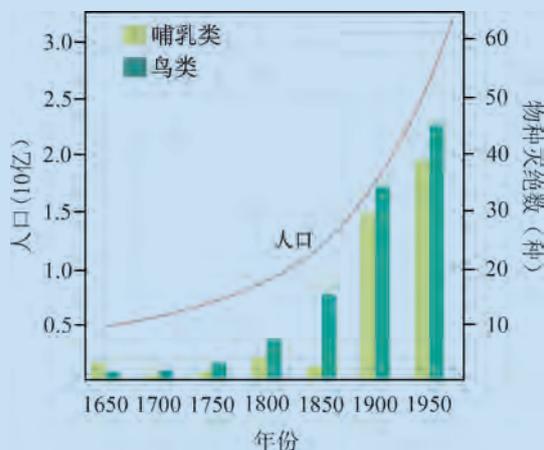


图 4-30 世界范围内物种灭绝与人口上升趋势



图 4-31 渡渡鸟标本

即使是处于食物链顶端、在自然界几乎没有天敌的虎，也没有逃脱因人类活动而面临灭绝的厄运。20世纪以来，因为人类活动而导致虎的栖息地丧失并被大量猎杀，地球上的野生虎从100年前的超过10万只急剧减少到如今的3000只左右。虎的9个亚种中，已有3个灭绝。此外，猛犸象、北美旅鸽、大海雀、猫狐等物种的灭绝，无不与人类的活动有关。

《自然》杂志发文称：由于人类活动的影响，物种灭绝速度比自然灭绝速度快了1000倍，平均每小时就有一个物种灭绝！有一则公益广告发人深省：分针转动一圈就有一个物种在地球上消失——保护环境、保护生命已到了争分夺秒的地步（图4-32）。



图 4-32 呼吁关注人类影响生物灭绝的公益广告

人类活动极大地加快了物种灭绝，我们应该做什么？又能够做什么？在人类经济发展与生态环境保护之间，应该怎样找到平衡点呢？2003年，西班牙和法国科学家曾成功“让时光倒转”，克隆出一只已于1999年灭绝的动物——比利牛斯野山羊。此外，科学家们也正在用干细胞等技术尝试复活袋狼、猛犸象等。但对此，科学界也有不同的看法：虽然让灭绝的动物“死而复生”的意义深远，但投入大量时间和精力挽回“逝者”与关注、保护“生者”相比，孰轻孰重？

我国四川卧龙国家级自然保护区主要保护西南高山森林生态系统及大熊猫、雪豹和珙桐等珍稀野生动植物，保护区内的大熊猫数量约占全国总数的10%。保护区内通过互动一体的功能区设计，实行半野生放养（图4-33），为进一步将人工繁殖的大熊猫完全放归自然提供了探索性思路，真正实现自然生态原则。

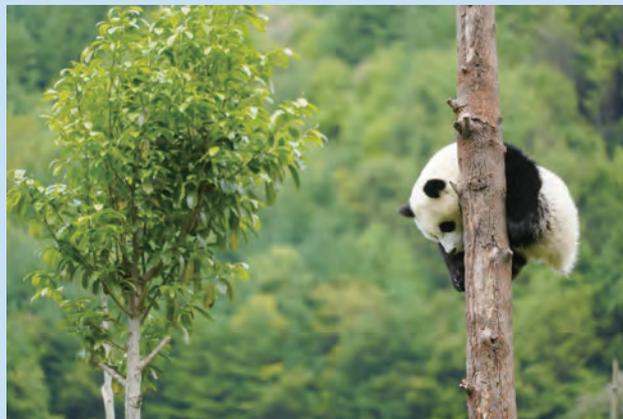


图 4-33 四川卧龙国家级自然保护区内的大熊猫



自我评价

1. 种群被地理隔离为两个小种群，一定能产生新的物种吗？如果没有地理隔离，就一定不会产生新物种吗？请解释。
2. 生殖隔离的表现形式有哪些？
3. 在形成新物种的过程中，变异、隔离和选择的作用分别是什么？
4. 查阅资料，了解在进化过程中，物种灭绝的意义是什么？有人认为，人类的活动导致了物种灭绝，你认为这样的说法对吗？为什么？

本章回顾



本章小结

生物进化理论需要大量证据的支持，主要包括化石证据、比较解剖学和胚胎学证据、细胞生物学和分子生物学证据等。这些证据从不同方面证实了地球上丰富多彩的生物具有相同的起源或共同的特征。

拉马克提出的“用进废退”“获得性遗传”的观点打破了“神创论”的桎梏，奠定了“物种可变”的思想。达尔文提出的“自然选择学说”指出变异和遗传是生物进化的内因，为现代进化理论的发展奠定了基础。现代进化理论以“自然选择”为核心，引入了基因频率和基因型频率等概念，指出生物进化的实质是由于突变、选择和迁移等因素导致基因频率的改变。其基本论点是：种群是进化的基本单位；遗传变异为自然选择提供了丰富的素材；自然选择决定进化的方向；隔离是新物种形成的必要条件。现代进化理论大大充实了“自然选择”的内涵。

隔离、变异和选择是新物种形成的基本环节。隔离包括地理隔离和生殖隔离。地理隔离可阻断种群间的基因交流，从而使不同种群的突变积累产生差异，最终可能形成生殖隔离。生殖隔离标志着新物种的形成。在有些情况下，不存在地理隔离的种群也可能形成不同物种。

生物进化的历程实际上就是新物种不断形成而有些物种不断灭绝的过程。物种灭绝为新物种的形成和繁衍提供了生存条件，其意义与新物种形成一样重要。物种产生和灭绝可以是渐进式的，也可以是爆发式的，这可能与环境的变化程度有关。人类活动会加剧物种的灭绝，所以，我们必须学会与自然环境以及其他生物和谐共处，实现可持续发展，利用科学知识合理保护环境和生物多样性，承担起“地球公民”的义务和责任。

生物进化的观点是现代生物学最重要的观点之一。通过各种证据的了解和进化理论的学习，认同生物进化的观念，自觉抵制封建迷信和伪科学。探讨变异和自然选择对基因频率的影响，理解种群进化的过程，养成科学思维的习惯。

学业评价

1. 鲸属于水生哺乳动物，古生物学家和分子生物学家关于其起源研究的部分主要线索有：

- 20 世纪 60 年代，通过对古生物牙齿化石的比较分析，形成了“鲸是原始有蹄动物即狼样食肉动物的后裔”的假说（假说 1）。
- 20 世纪 70 年代初，发现了丰富的过渡态化石，显示其后肢和髌骨尺寸的确存在逐渐变小、减退的特征（图 4-34）。
- 采用 DNA 技术分析现今存活动物之间的关系，发现鲸与食草动物类裂蹄型哺乳动物亲缘关系更近（图 4-35）。提出了“鲸是一种裂蹄型祖先的后裔”的假说（假说 2）。
- 裂蹄型哺乳动物拥有独特的踝骨，但早期发现的鲸类动物样本不完整，没有一种化石含有踝骨。2001 年发现的巴基鲸和罗德侯鲸均拥有裂蹄型哺乳动物独特的踝骨。



图 4-34 鲸进化中的过渡形式示意图

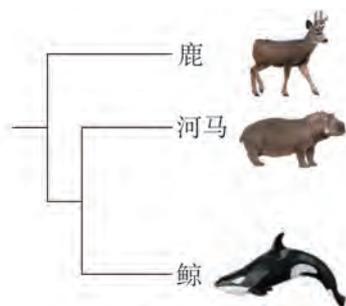


图 4-35 鲸与食草类裂蹄型哺乳动物的进化关系示意图

- (1) 生物学家追溯鲸的进化起源，采用了哪些方面的证据？试分析它们的优势和不足。
- (2) 促使古生物学家认为“鲸是由有蹄动物进化而来”的证据有哪些？
- (3) 分析图 4-35，你认为鲸、河马和鹿等生物中，亲缘关系最近的是_____，可以用什么方法来佐证你的判断？

- (4) 图 4-35 中, 鲸和河马来自共同祖先, 但现在两者的外形和生存环境均有了较大差异, 这种现象称为 _____, 该现象在生物进化中的意义是 _____。
- (5) 约 4 亿年前, 造山运动迫使一部分脊椎动物登陆。图 4-34 表明, 鲸的祖先也曾经登陆, 但现代鲸却返回了海洋。尝试用你所掌握的进化理论解释这一现象。
- (6) 某河马初始种群中, 等位基因 A 和 a 的基因频率均为 0.5, 一段时间后, a 基因频率变为 0.05、 A 基因频率变为 0.95。据此判断, 下列说法正确的是 ()。(多选)
- A. 初始种群中 AA 的基因型频率为 0.25
- B. 该种群中 95% 个体的表型更适应环境
- C. 该种群所处环境可能发生了较大变化
- D. 显性基因 A 所控制的性状更适应环境

2. 1962 年, 科学家对比了不同生物血红蛋白分子中的氨基酸序列, 发现其中的氨基酸在进化中以几乎恒定的速率进行置换。后来, 许多学者对若干具有代表性蛋白质进行了类似的分析。其中, 对细胞色素 c 的研究结果如表 4-2 所示。

表 4-2 各物种与人的细胞色素 c 的氨基酸差异

生物	氨基酸差异数	生物	氨基酸差异数
黑猩猩	0	猴	1
兔	9	牛	10
狗	11	马	12
鸡	13	响尾蛇	14
龟	15	金枪鱼	21
蝇	23	天蚕蛾	31
小麦	35	酵母	44

- (1) 分析表 4-2, 尝试归纳出物种的亲缘关系远近与细胞色素 c 氨基酸组成差异的关系。
- (2) 细胞色素 c 是由 104 个氨基酸组成的一条多肽链折叠而成。表中数据显示, 细胞色素 c 的氨基酸差别最大可达到 44 个, 约占 42%, 但仍可作为细胞生物氧化过程中重要的电子传递体。你认为这一事实与“结构决定功能”的基本概念是否矛盾, 为什么?

3. 林麝是一种哺乳动物, 因雄麝在脐部和生殖器之间有香囊, 能分泌和贮存麝香, 故又名香獐。林麝曾在我国广泛分布, 但目前野生种群数量迅速下降, 已被列入国家一级保护动物名录。为了给这一物种的保护和管理提供有用

的信息，研究者对陕西省4个林麝种群线粒体DNA的遗传多样性（即物种内基因及基因型的多样性）进行了测定，并由此计算出这4个种群的遗传距离如表4-3所示，表中的数值是相应行与列种群的遗传距离值。遗传距离越大，表示亲缘关系越远。

表4-3 4个种群的遗传距离

种群	留坝（野生）	陇县（野生）	凤县（野生）	凤县（养殖）
留坝（野生）	—	—	—	—
陇县（野生）	0.045	—	—	—
凤县（野生）	0.052	0.042	—	—
凤县（养殖）	0.059	0.051	0.046	—

- (1) 从进化的角度分析，所检测的林麝种群遗传多样性差异主要表现在哪些方面？
- (2) 保持林麝种群的遗传多样性对该物种的保护有什么意义？
- (3) 导致林麝遗传多样性下降的原因可能有哪些？（答出两个以上）
- (4) 根据表中数据，在人工饲养条件下，应如何增加林麝物种的遗传多样性？

4. 许多病毒依靠人体或动物进行生存和繁殖。例如，SARS病毒的宿主为蝙蝠、猴、果子狸等野生动物，HIV来源于非洲的灵长类动物，H5N1流感病毒来自鸟类或禽类……人类捕捉、猎取甚至食用这些野生动物很可能会被感染。这些病毒导致的传染病会给人类生活造成严重影响。2020年，新型冠状病毒造成的新冠肺炎疫情波及全球，造成的损失和社会影响难以估量。

- (1) 在新型冠状病毒感染过程中，病毒通过识别并结合宿主细胞质膜上某种特定的蛋白质实现入侵。从生物进化角度分析，新型冠状病毒是如何实现跨物种传播的？
- (2) 为了控制这些病毒导致的传染病，有人建议彻底捕杀那些病毒的宿主动物。但也有研究发现：传染病发病率升高与生物多样性降低具有相关性。请以新冠肺炎疫情为例，从防范物种资源丧失和外来物种入侵的角度，分析以上建议是否合理。

后记



本册教材根据教育部颁布的《普通高中生物学课程标准（2017年版2020年修订）》编写并经国家教材委员会专家委员会审核通过。

编写过程中，上海市中小学（幼儿园）课程改革委员会专家工作委员会，上海市教育委员会教学研究室，上海市课程方案教育教学研究基地、上海市心理教育教学研究基地、上海市基础教育教材建设研究基地、上海市生命科学教育教学研究基地（上海高校“立德树人”人文社会科学重点研究基地）及基地所在单位华东师范大学给予了大力支持。还有许多学科专家、教育专家、教研人员及一线教师给我们提出了宝贵意见和建议，我们感谢所有对教材编写、出版提供帮助与支持的同仁和各界朋友！对于教材中选用的图片等作品，我们已通过多种渠道联系作者或通过购买取得授权，对此我们深表感谢！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。

我们深知，由于时间和能力所限，教材中还存在不足之处。希望广大教师、学生及家长在使用本册教材过程中能提出宝贵意见和建议，并反馈给我们，使我们的教材更加完善。

2020年5月

本册教材图片提供信息：

本册教材中的图片由视觉中国、 IC photo、 中国全球图片总汇（图 3-13）、袁隆平和王精敏（图 3-29）、薄顺奇（图 4-20）、钱涛（图 4-28）、何晓安（图 4-33）等提供。

生物学
必修 2
遗传与进化

SHENGWUXUE



绿色印刷产品

ISBN 978-7-5478-5342-9



9 787547 853429 >

定价：10.10 元

YOUJ
365优教
大学生共享家教联盟

致力于用榜样的力量提升学生成绩的共享家教平台

中国家庭教育学会荣誉会员单位

985/211 大学生 1对1 上门辅导

找家教就像叫“代驾”一样简单
家长们都在偷偷用的家教预约神器

记得拍照留存哦



扫码关注 预约上门

关注送200元优惠券

小初高全科辅导

学霸云集任您挑

学历真实可担保



与优秀大学生同行，激发孩子无限潜能



微信搜索公众号：365优教网

咨询热线：4000-711-365

YOUJ 优教

既是找老师，更是找榜样

家教老师全国招募中