

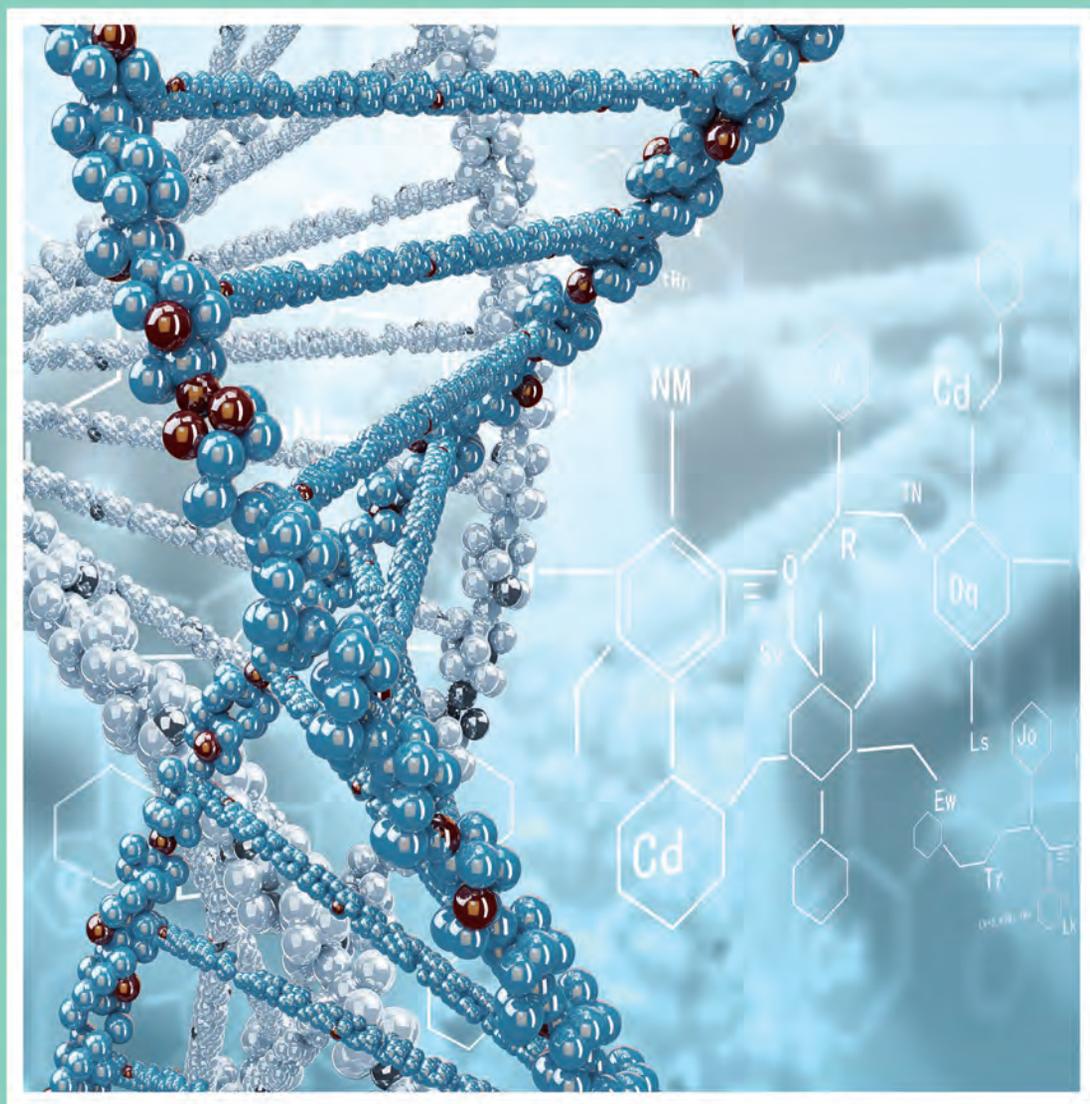


普通高中教科书

生物学

必修 2

遗传与进化



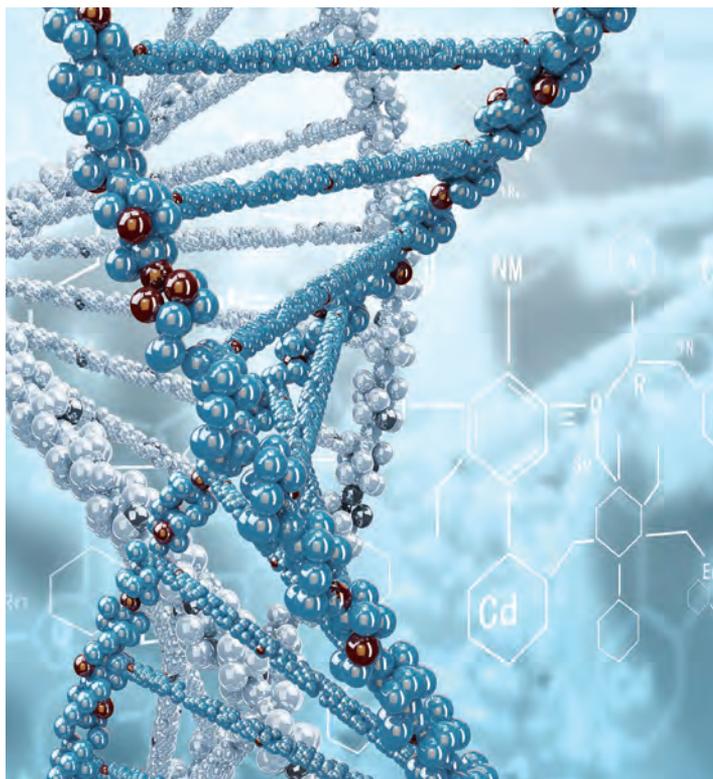
上海科技教育出版社

普通高中教科书

生物学

必修 2

遗传与进化



上海科技教育出版社

编写人员名单

主 编 张新时

执行主编 张可柱

分册主编 王月玲

编著者 (以姓氏笔画为序)

王 琰 王华峰 尹青春 仪慧兰

任力明 任铎锋 武少颖 袁子茜

审 读 王仁卿 李文军

致同学们

“最早的鱼儿怎么没下巴？最早的鸟儿怎么嘴长牙？最早登陆的鱼儿怎么没有腿？最早的树儿怎么不开花？”科学诗《化石吟》发出的疑问，引导我们思索和探究各种生物亿万年的神奇进化过程：生物个体不断繁殖后代，使其特征得以代代相传且随时间逐渐变异，构成了系统发育层面的进化史。

自古以来，科学家在惊叹生命的雄丽壮阔与缤纷多彩的同时，探索从未停步，他们逐步否定了造物主的存在，揭示生物进化的过程，认识到从宏观的自然史角度来看，生物进化在本质上也是生物与生物、生物与环境之间协同作用的结果。如今生物科技的发达让人们得以从分子水平进一步探究遗传物质的秘密。高中生物学必修2《遗传与进化》为同学们提供了一次与遗传学发展史上科学伟人跨时空对话的机会——重温先贤的研究历程，感受伟大科学家的研究方法与科学思维，也是一种曼妙的享受。

本模块包括遗传的细胞基础、遗传的分子基础、遗传的基本规律、生物的变异和生物的进化等内容，不仅从微观层面阐述了生命的延续性，而且从宏观层面阐述了生命的发展过程、原因和结果。通过必修1《分子与细胞》的学习，同学们已从细胞、亚细胞乃至分子水平上认识了生命的本质。《遗传与进化》的学习则会让同学们了解生命的延续和发展，认识生物界及生物多样性，形成生物进化的观点，树立正确的自然观，并能从中领悟生命科学在促进经济与社会发展、增进人类健康等方面的价值。同时，本模块内容还会成为同学们进一步学习和理解生态学知识的基础。

为了大家更好地学习，这一模块精心设立了如下栏目：

第三章 有性生殖中基因的分离和自由组合



无论参天大树还是小草小苗，无论飞禽走兽还是游鱼爬虫，在广袤的自然界里，形形色色的生物都有一个共同的特性：繁殖与自身相似的后代。这就是遗传。早在公元前3世纪的《吕氏春秋》中已经记载“夫种麦而得麦，种稷而得稷，人不性也”，可见人们很早就观察到遗传现象。并且从远古时期起，人们就开始驯化野生动植物，挑选对人类有用的个体繁育后代，形成优良品种。这期间，也有许多科学家对遗传现象进行了研究。直到19世纪中叶，奥地利生物学家孟德尔（G. Mendel）通过多年的豌豆杂交实验，用数学方法分析生物性状，揭示了遗传学的两大定律，开创了经典遗传学时代。孟德尔是如何通过豌豆实验揭示遗传学的两大定律的？孟德尔的杂交实验等方式能带给我们什么启示？两大定律如何帮助我们认识生物界中遗传现象的规律？



章首页 精美的图片和富有深意的章引言，让同学们带着问题出发，逐步学习一章的主要内容；以时间轴形式呈现的科学史，一目了然地呈现与本章学习内容有关的重要科学发现。



课题研究

课题研究 通过一个探究实验、调查研究活动或者模型制作活动实现任务驱动，引领全章内容的学习。



探究活动

探究活动 通过实验探究、资料探究、社会考察、经典再现、模型建构、方案设计、观点碰撞等形式引领同学们针对特定的主题进行观察提问、实验设计、方案实施、分析讨论，逐步增强对自然现象和社会现实的好奇心与求知欲，掌握科学探究的基本思路和方法，培养主动学习与思考的品质。



阅读空间

阅读空间 提供一些趣味性的自主阅读资料，既与正文相呼应，又引领同学们将学习与生活实际密切联系。

思维训练

思维训练 通过模型建构、曲线解读等形式，认识事物，探讨、阐释生命现象及其规律，进一步发展科学思维。

学业检测

学业检测 每节正文之后，以核心素养为指向，围绕本节内容精心设计一组自评自测题，促进学习目标内化和巩固，便于同学们自我反馈、自我评价、主动发展。



学业要求

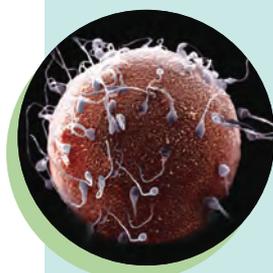
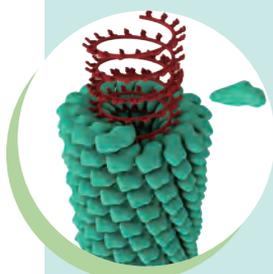
学业要求 聚焦生物学大概念，关注生物学学科核心素养，以表格的形式，简洁明了地将本章有关的课程标准内容要求和活动要求按一定逻辑呈现出来，有助于同学们将学习内容结构化联结，以提升本章内容学习水平。

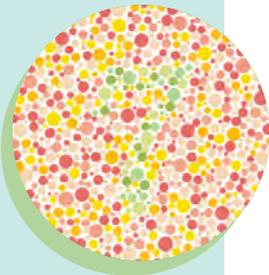


视野拓展

视野拓展 包括时代亮点、历史长河、榜样人物、科学生活和绿色视野等，展现与本章内容有关的最新研究进展，回顾重大历史发现，介绍榜样人物的高贵品质，为同学们提供更多的学习意义启发。

| | |
|-------------------------------------|----|
| 第一章 遗传信息主要编码在 DNA 分子上 | 2 |
| 课题研究——从常见动植物中提取 DNA | 3 |
| 第一节 DNA 是主要的遗传物质 | 4 |
| 一、遗传物质在染色体上 | 4 |
| 二、DNA 是遗传物质 | 5 |
| 三、少数病毒的遗传物质是 RNA | 7 |
| 第二节 DNA 分子的结构 | 10 |
| 一、DNA 分子由四种脱氧核苷酸构成 | 10 |
| 二、DNA 分子具双螺旋结构 | 11 |
| 第三节 DNA 分子的复制 | 17 |
| 一、DNA 分子的复制是半保留式的 | 17 |
| 二、DNA 分子复制的过程 | 18 |
| 第四节 遗传信息的表达 | 21 |
| 一、基因是核酸分子的功能片段 | 21 |
| 二、遗传信息指导蛋白质的合成 | 22 |
| 第五节 基因与性状的关系 | 28 |
| 一、基因控制性状 | 28 |
| 二、基因选择性表达 | 29 |
| 三、表观遗传现象 | 31 |
| | |
| 第二章 有性生殖中的染色体变化 | 36 |
| 课题研究——探索生殖细胞形成中染色体数量的变化 | 37 |
| 第一节 减数分裂产生染色体数量减半的生殖细胞 | 38 |
| 一、精细胞的形成过程 | 38 |
| 二、卵细胞的形成过程 | 42 |





第二节 有性生殖中遗传信息通过配子传递给子代45

一、受精作用形成合子45

二、受精过程中染色体的变化46

第三章 有性生殖中基因的分离和自由组合52

课题研究——探索果蝇的性状在亲子代之间的传递关系53

第一节 孟德尔遗传实验的科学方法54

一、选择恰当的实验材料54

二、运用由简到繁的方法55

三、采用统计学方法55

四、运用假说—演绎法56

第二节 有性生殖中发生基因的分离60

一、杂交实验，发现问题60

二、分析现象，提出假说61

三、演绎推理，设计实验63

四、实施实验，得出规律64

第三节 基因的分离定律在实践中的应用67

一、基因的分离定律在医学实践中的应用67

二、基因的分离定律在育种中的应用69

第四节 有性生殖中发生基因的自由组合71

一、探究性状间自由组合机制71

二、基因的自由组合定律的实质73

第五节 基因的自由组合定律在实践中的应用77

一、基因的自由组合定律在育种中的应用77

二、基因的自由组合定律在医学实践中的应用78

第六节 性染色体上的基因传递与性别相关联82

一、性别决定82

二、伴性遗传83

第四章 生物的可遗传变异88

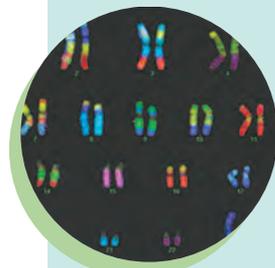
课题研究——探究紫外线对植物叶片的影响89

第一节 基因突变与基因重组90

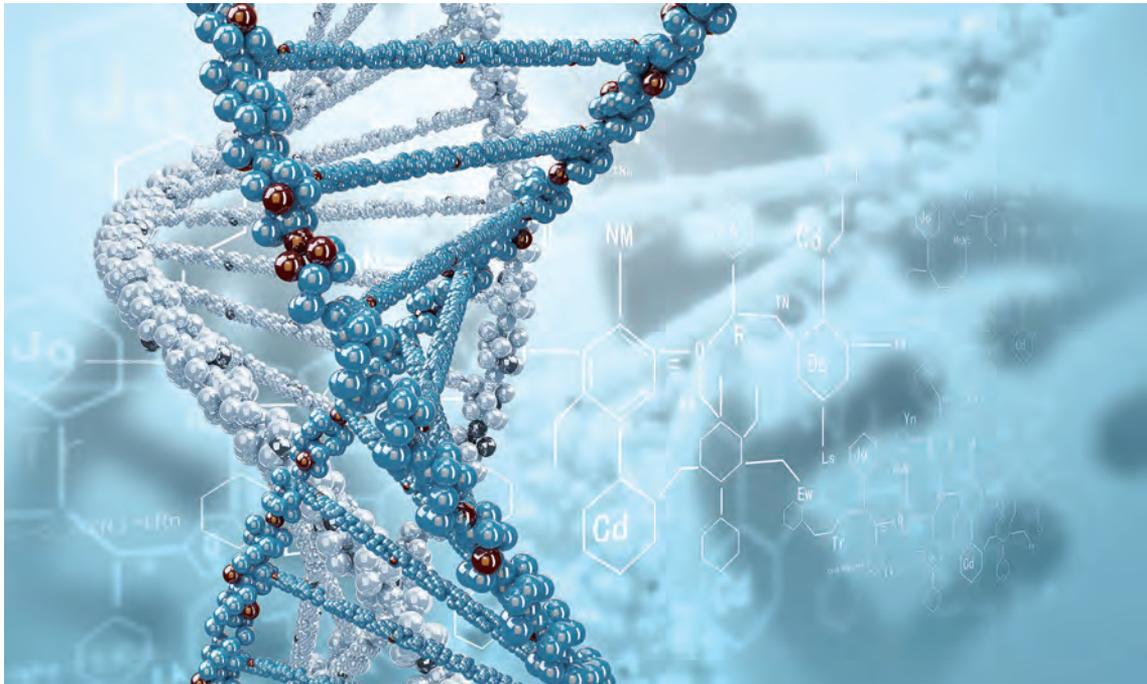
一、基因突变引起可遗传的变异90

二、基因重组可使子代出现变异94

| | |
|-----------------------------------|-----|
| 第二节 染色体变异 | 96 |
| 一、染色体结构变异可能改变生物性状 | 96 |
| 二、染色体数量变异对生物性状的影响 | 98 |
| 第三节 人类遗传病 | 103 |
| 一、遗传病概述 | 103 |
| 二、遗传病的检测和预防 | 105 |
| | |
| 第五章 生物的多样性和适应性是进化的结果 | 110 |
| 课题研究——调查某区域植物的多样性 | 111 |
| 第一节 现存物种来自共同的祖先 | 112 |
| 一、解剖学、胚胎学及化石证据 | 112 |
| 二、细胞生物学和分子生物学证据 | 115 |
| 第二节 自然选择使生物适应特定的环境 | 118 |
| 一、种群内的可遗传变异 | 118 |
| 二、种群基因频率的变化 | 119 |
| 三、自然选择形成适应 | 121 |
| 四、隔离是物种形成的必要条件 | 123 |
| 第三节 生命进化史是自然选择的结果 | 127 |
| 一、生命进化史及其成因 | 127 |
| 二、生物进化理论的发展 | 131 |



第一章 遗传信息主要编码在 DNA 分子上



奥地利物理学家薛定谔 (E. Schrödinger) 是量子力学的奠基人之一，也是分子生物学的先驱。他 1944 年出版的《生命是什么》一书，尝试用热力学、量子力学和化学理论来解释生命的本质。薛定谔在书中写道：“我们把染色体纤丝的结构称为密码正本时……当然，‘密码正本’这个名词太狭隘了，因为染色体结构同时也是促使卵细胞未来发育的工具。它是法典与行政权力的统一，或者用另一个比喻来说，是建筑师的设计同建筑工人的技艺的统一。” 现已知染色体主要由 DNA 和蛋白质组成，文中“法典与行政权力”所指的是蛋白质还是 DNA？“法典”是以什么形式储存的？又是怎样行使其“行政权力”的？





课题研究

从常见动植物中提取 DNA

英国科学家哈勒 (H. Harre) 曾说：“天才的实验家只用最简单的方法，便能揭示出问题的要害，进而改变人们传统的看法。”遗传学史上有许多这样的经典。同学们也可以尝试用简单的方法，从生物组织中提取 DNA。

提出问题

怎样从常见的动植物组织中提取 DNA？

制订并实施研究计划

1. 做哪些准备？

- ◆ 查阅资料，了解提取 DNA 的方法与原理。
- ◆ 搜集资料，了解哪些动植物材料（如香蕉）便于提取 DNA。

2. 提取 DNA 的方法和步骤是什么？

- ◆ 准备大烧杯、小烧杯、玻璃棒、纱布、研钵和无水乙醇（使用前置于冰箱冷藏室中预冷 12h 以上）、食盐、洗洁精、生物材料（香蕉，也可用鸡血或花椰菜等）。
- ◆ 取 12g 食盐和适量洗洁精，用蒸馏水定容至 100mL，制成研磨液。
- ◆ 取 30g 香蕉及 10mL 研磨液，充分研磨成浆状物。
- ◆ 继续加入研磨液，对浆状物进行稀释和溶解，然后用纱布过滤溶液于小烧杯中。
- ◆ 将冷却的无水乙醇沿杯壁缓缓加入烧杯，直至观察到大量絮状物出现于溶液中。停止加入无水乙醇，静置几分钟后，用玻璃棒轻轻缠绕捞取絮状物。

成果交流

1. 小组交流提取 DNA 的情况，展示各自的实验成果。

2. 查询证明玻璃棒上的絮状物是 DNA 的方法。



图 1-1 得到絮状物

第一节 DNA 是主要的遗传物质



图 1-2 中央电视台《等着我》栏目

中央电视台《等着我》栏目是一个利用国家力量打造的全媒体公益寻人平台(图 1-2)。当看到失散多年的亲人相聚,观众也为之动容。节目中需要确定离散者身份时,常采集血液等样本进行 DNA 鉴定。其实 DNA 鉴定技术的应用已经家喻户晓,可广泛用于血缘鉴定、刑事认定、物种亲缘关系比较等多个领域。DNA 为什么可用于亲子鉴定? DNA 分子具有怎样的结构特征? DNA 分子在生物繁衍过程中担任怎样的角色?

一、遗传物质在染色体上

1902 年,美国遗传学家萨顿(W. Sutton, 图 1-3)研究了蝗虫精子的形成过程。他发现染色体是各具独特形态的实体;体细胞中染色体成对存在,且每对染色体中的一条来自母方,另一条来自父方,就是说在产生后代时,父母双亲各自传递给后代一对染色体中的一条,染色体的这种行为,与当时人们认识到的基因(当时称为遗传因子)的行为一致。由此猜测,染色体可能是基因的载体,并提出了基因位于染色体上的假说。



图 1-3 萨顿

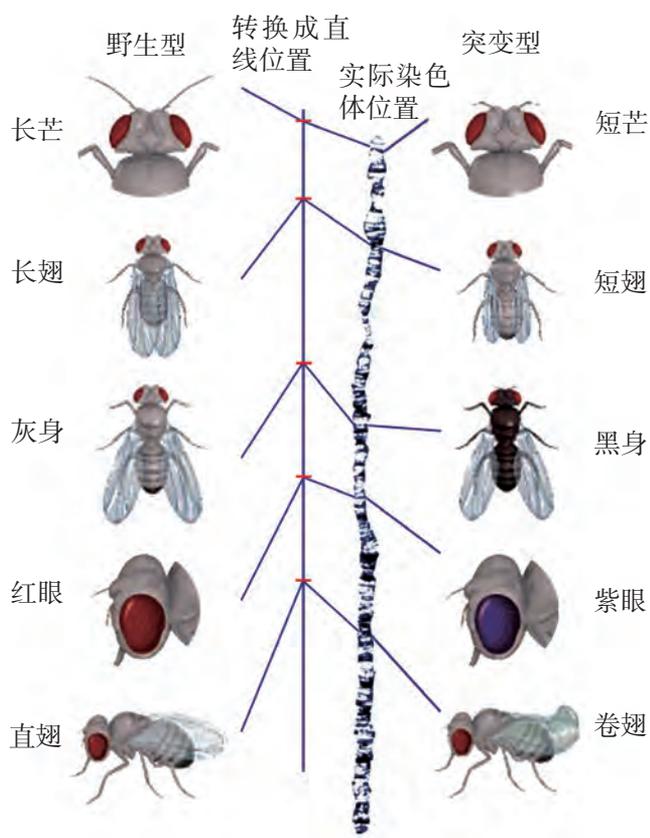


图 1-4 果蝇某染色体上的部分基因

1909 年,美国遗传学家摩尔根(T. Morgan)通过果蝇眼色的杂交实验,首次证明了基因在染色体上。随后摩尔根和他的学生通过十多年的研究,证实了基因在染色体上呈线性排列(图 1-4)。也就是说,染色体是基因

的载体，遗传物质在染色体上。但遗传物质究竟是什么，还不得而知。

二、DNA 是遗传物质

虽然当时已经知道染色体的成分主要是 DNA 与蛋白质，但由于生物体固有的复杂性及当时研究技术的限制，对遗传物质的确定，很长时间找不到下手之处。



经典再现

探索遗传物质的经典实验

起初，大多数科学家认为，蛋白质千变万化的氨基酸排列顺序可能蕴含着遗传信息，而 DNA 组成成分种类过少，难以担当储存大量遗传信息的重任。看来要解决什么是遗传物质这个问题，还有赖于精确而可靠的实验证据。

[资料 1] 1928 年，英国科学家格里菲思 (F. Griffith) 发现了肺炎链球菌的转化现象。肺炎链球菌有 2 种类型：一种菌体无多糖类的荚膜，没有毒性，菌落粗糙，称为 R 型；另一种菌体有多糖类构成的荚膜，有毒性，菌落光滑，称为 S 型。S 型肺炎链球菌可以使人患肺炎或使小鼠患败血症。格里菲思用肺炎链球菌感染小鼠，实验过程及结果如图 1-5。格里菲思认为加热杀死的 S 型菌体内的某种物质可使 R 型菌转化为 S 型菌，并将这种物质称为“转化因子”。

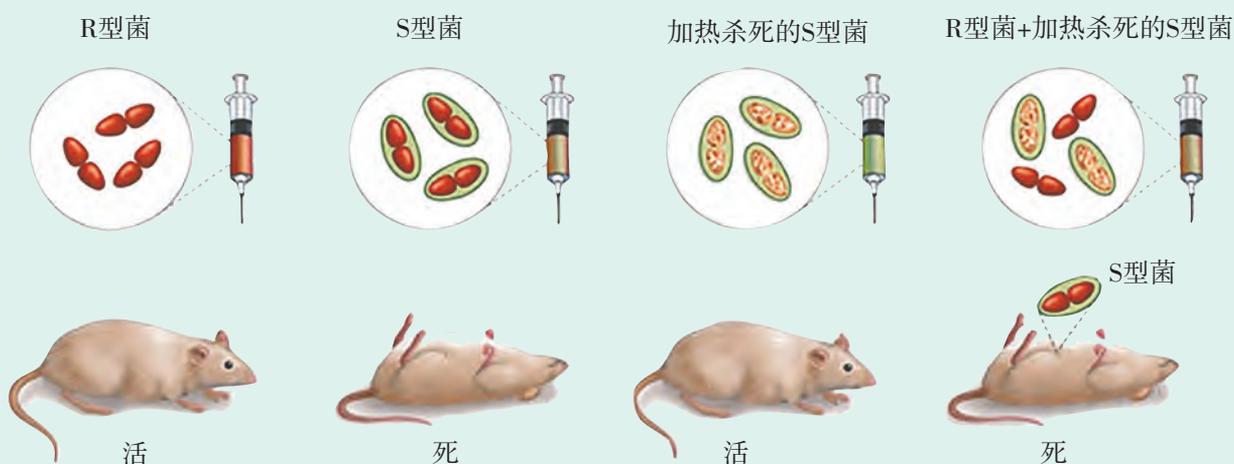


图 1-5 肺炎链球菌体内转化实验

[资料 2] 1944 年，美国科学家埃弗里 (O. Avery) 和他的同事们宣布 S 型菌体内具有转化活性的物质为 DNA。他们首先对 S 型菌的粗提取液进行多次分离和提纯，并测定提纯物的转化能力。在不断纯化并检测剩余提取物的转化能力后，对最

后仍具有转化能力的提取物进行了理化性质的分析和鉴定，其结果均指向了同一物质——脱氧核糖核酸。为进一步确定该物质，他们用不同的酶去破坏该物质的生物活性，结果表明胰蛋白酶、核糖核酸酶等对该物质的生物活性无影响，但脱氧核糖核酸酶可以使该物质失去转化能力。

[资料 3] T2 噬菌体是一种专门寄生在大肠杆菌体内的 DNA 病毒，由蛋白质外壳与 DNA 构成。1952 年，美国科学家赫尔希 (A. Hershey) 和蔡斯 (M. Chase) 用 ^{35}S 或 ^{32}P 标记的 T2 噬菌体分别侵染大肠杆菌，一定时间后搅拌，使吸附在大肠杆菌外表的噬菌体与大肠杆菌分离，再经离心处理使大肠杆菌留在沉淀物中，并检测上清液和沉淀物的放射性。 ^{35}S 标记实验的结果是，放射性主要集中在上清液； ^{32}P 标记实验的结果是，放射性主要集中在沉淀物 (图 1-6)。

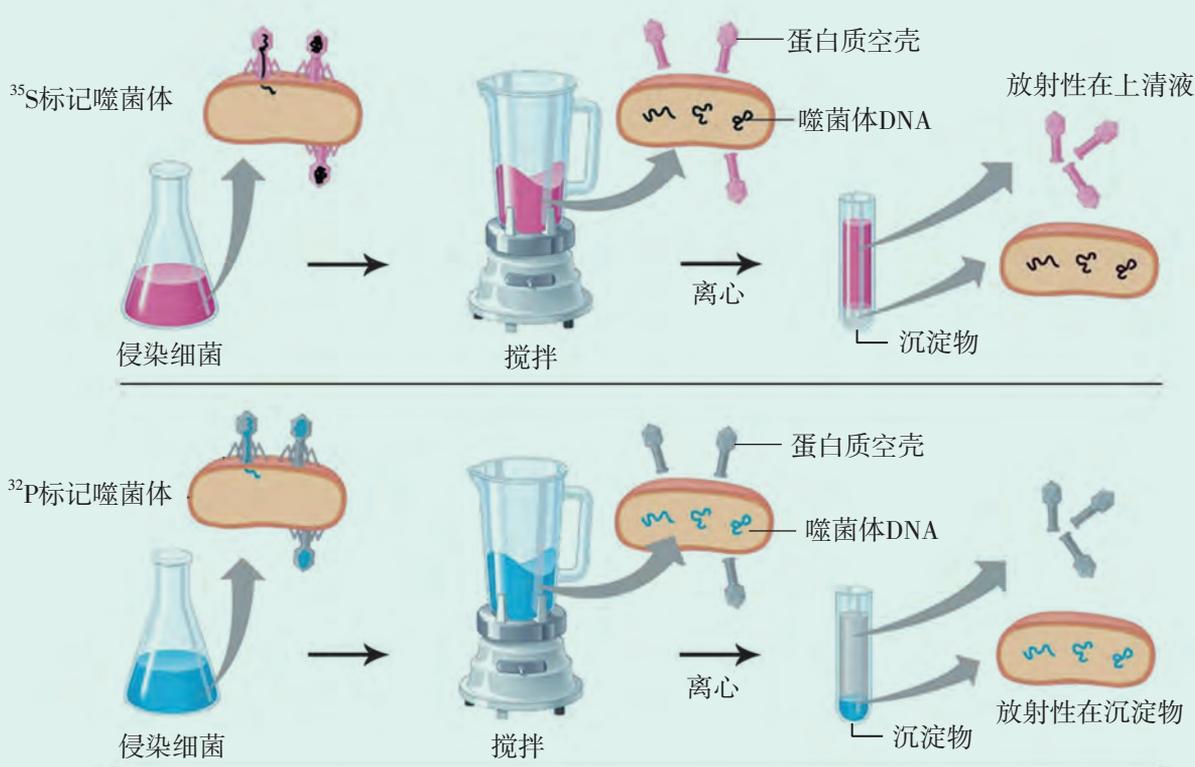


图 1-6 T2 噬菌体侵染实验

分析讨论

1. 根据肺炎链球菌转化实验结果，格里菲思认为存在“转化因子”，转化因子的作用是什么？
2. 埃弗里对转化因子的分析和鉴定，用到了哪些方法？推测埃弗里进行提纯物转化能力测定时，观测指标是什么？该实验证明了什么？
3. 资料 3 中 ^{35}S 和 ^{32}P 分别标记的是何种物质？它们分别是 T2 噬菌体的哪一结构？标记的目的是什么？
4. 为什么说噬菌体侵染细菌实验能证明 DNA 是遗传物质？该实验在设计上有什么巧妙之处？

通过肺炎链球菌小鼠体内转化实验，格里菲思发现了转化现象，认为导致R型菌发生转化的是S型菌的某种物质。埃弗里通过不断提纯S型菌的组成物质并检测其转化能力，发现S型菌体内具有转化活性的物质是DNA。由于埃弗里实验中提纯的DNA仍含有少量蛋白质，因此一直有人怀疑其结论。直到噬菌体侵染细菌实验成功后，质疑的声音才消失。因为噬菌体侵染细菌时，注入细菌细胞内的只是噬菌体的DNA，蛋白质外壳留在外面。因此，决定子代噬菌体DNA及蛋白质外壳的是DNA，DNA是遗传物质。

阅读空间

噬菌体侵染细菌的过程

在能侵染大肠杆菌的噬菌体中，T2噬菌体是研究得最多的一种。噬菌体侵染细菌时，先吸附在大肠杆菌细胞表面，然后将DNA注入细菌细胞内，蛋白质外壳留在细菌体外。随后噬菌体DNA指导宿主细胞利用细胞内的物质及能量系统，合成大量的噬菌体DNA与蛋白质，并组装成子代噬菌体。最后宿主细胞裂解，释放出大量与亲代噬菌体完全相同的子代噬菌体（图1-7）。

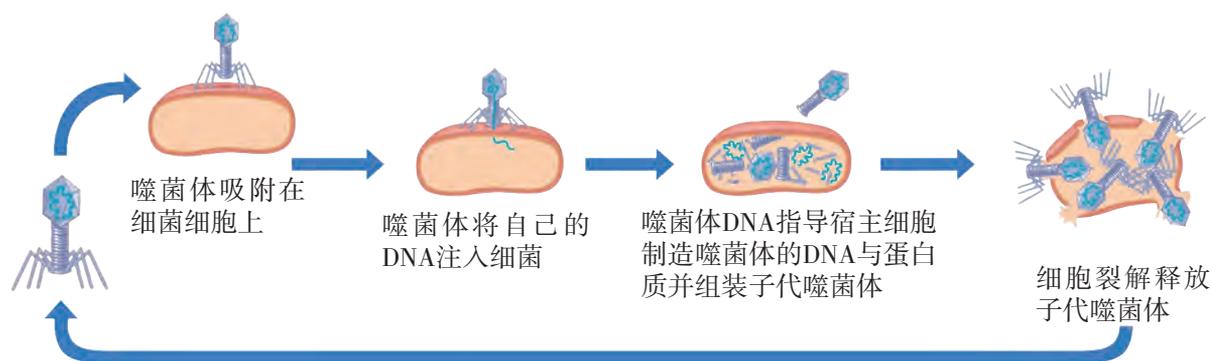


图 1-7 噬菌体侵染细菌过程示意图

三、少数病毒的遗传物质是 RNA

在自然界，所有的动物、植物以及细菌、蓝细菌等具细胞结构的生物均含有DNA，其遗传物质都是DNA。病毒没有细胞结构，通常由核酸与蛋白质外壳构成。依据病毒体内核酸的种类，可将病毒分为DNA病毒和RNA病毒。大多数病毒是DNA病毒，如T2噬菌体；少数病毒不含有DNA，而含有RNA，如烟草花叶病毒、流感病毒和艾滋病病毒（HIV）。

科学家从患烟草花叶病的烟草叶片中提取出一些病毒后，将其组成物质分离提纯，分别侵染健康的烟草，实验结果证明烟草花叶病毒的遗传物质是 RNA（图 1-8）。

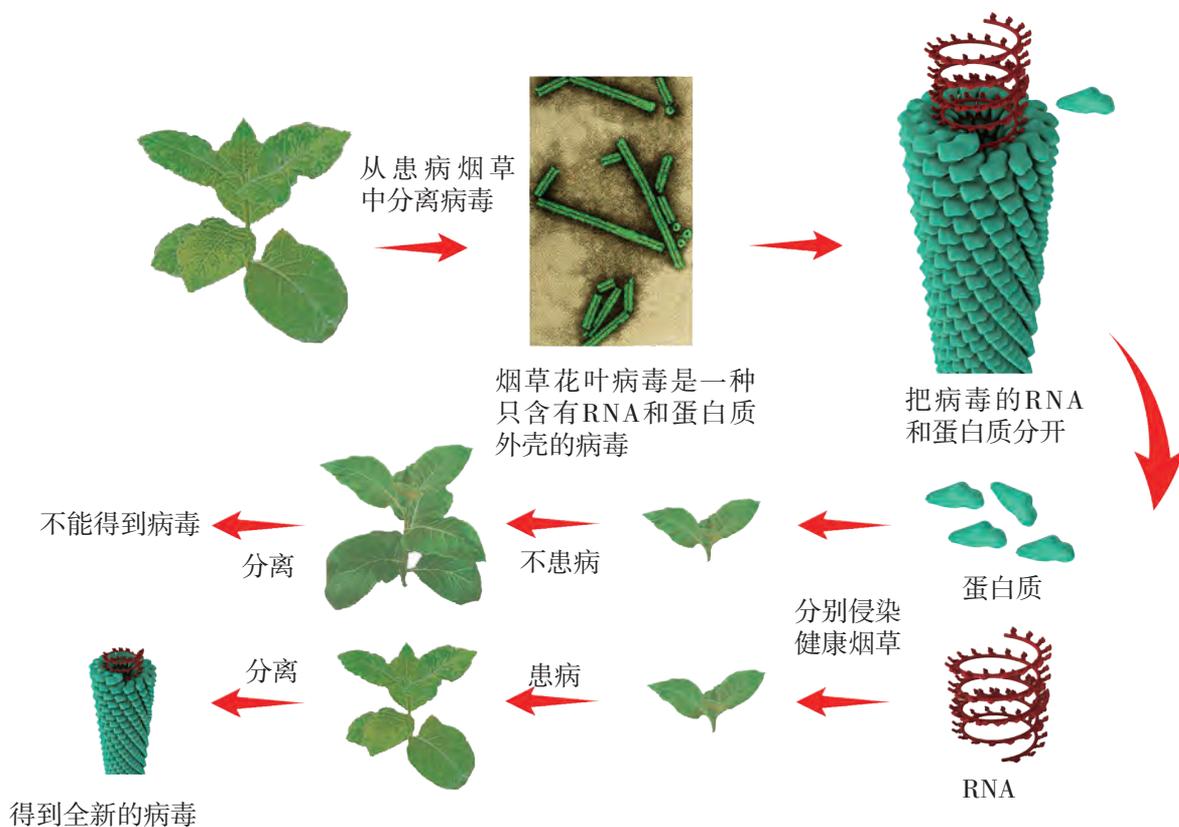


图 1-8 烟草花叶病毒组分单独侵染烟草实验

大量科学实验证明，大多数生物都是以 DNA 作为遗传物质，只有少数不含 DNA 的病毒，它们的遗传物质是 RNA。因此，DNA 是主要的遗传物质。

学业检测

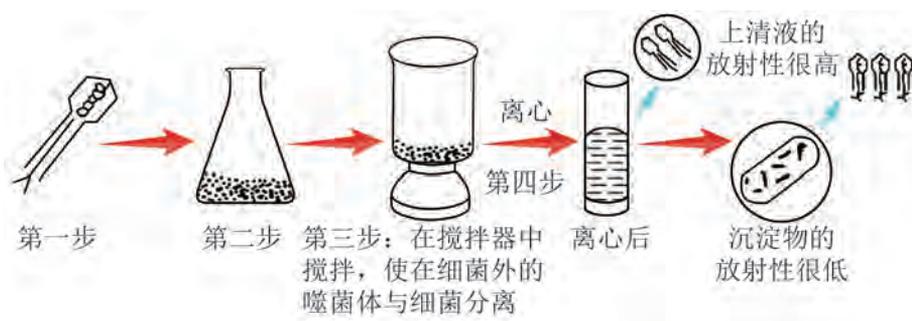
1. 1928 年，英国科学家格里菲思以小鼠为实验材料做了如下实验：

| | 第 1 组 | 第 2 组 | 第 3 组 | 第 4 组 |
|------|-----------|----------------------|--------------|----------------------|
| 实验处理 | 注射活的 R 型菌 | 注射活的 S 型菌 | 注射加热杀死的 S 型菌 | 注射活的 R 型菌与加热杀死的 S 型菌 |
| 实验现象 | 小鼠不死亡 | 小鼠死亡，从小鼠体内分离出 S 型活细菌 | 小鼠不死亡 | 小鼠死亡，从小鼠体内分离出 S 型活细菌 |

下列关于此实验的分析，不正确的是（ ）。

- A. 实验的关键现象是第 4 组小鼠死亡并分离出 S 型活细菌
- B. 对第 4 组实验的分析必须以 1—3 组的实验为参照
- C. 本实验说明 R 型肺炎链球菌发生了某种类型的转化
- D. 本实验结论为“DNA 是使 R 型菌转化为 S 型菌的转化因子”

2. 1952 年，赫尔希和蔡斯利用同位素标记法，完成了著名的噬菌体侵染细菌的实验，下图是实验的部分过程：



(1) 请完善以上实验的部分操作过程：

第一步：用 ^{35}S 标记噬菌体的蛋白质外壳。如何实现对噬菌体的标记？请简要说明实验的设计思路：_____。

第二步：用 ^{35}S 标记的噬菌体去侵染没有被放射性标记的_____。

第三步：一定时间后，在搅拌器中搅拌，再进行离心。

(2) 噬菌体侵染细菌之后，合成新的噬菌体 DNA 和蛋白质外壳的原料来自_____。

(3) 如果只有图中实验结果并不能说明遗传物质是 DNA，请完善设计：_____。

3. 在人类探索遗传物质的历史进程中，关于蛋白质和 DNA 到底哪一种才是遗传物质的争论持续了很长时间，经过多位科学家的努力探索，人们终于确定了 DNA 才是遗传物质。请结合遗传物质的探索历史，分析作为遗传物质的 DNA 应该具备哪些特点？

第二节 DNA 分子的结构



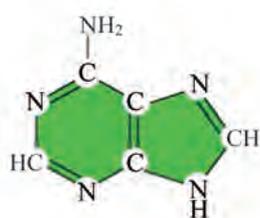
图 1-9 DNA 存储器

科学家发明了一项以 DNA 为介质的数据存储新技术(图 1-9)。与现有的各类存储介质相比, DNA 能够储存更多的信息。DNA 作为生物的遗传物质, 能够携带大量控制生物生长、发育和繁殖的遗传信息, 这是由 DNA 分子的特定结构决定的。为什么 DNA 分子特定的结构适合于储存遗传信息? 遗传信息以什么形式储存在 DNA 分子上? DNA 分子是如何保证遗传信息稳定保存的?

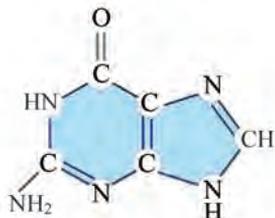
一、DNA 分子由四种脱氧核苷酸构成

科学家用 DNA 酶处理 DNA 得到 4 种脱氧核苷酸, 即 DNA 由 4 种脱氧核苷酸构成。每个脱氧核苷酸由一分子脱氧核糖、一分子含氮碱基和一分子磷酸结合而成, 含氮碱基与磷酸基团分别连接在脱氧核糖上。

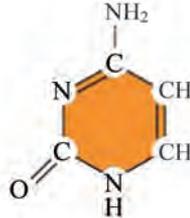
组成脱氧核苷酸的含氮碱基有 4 种, 分别是腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和胸腺嘧啶(T)(图 1-10)。由于所含碱基不同, 脱氧核苷酸也就有 4 种, 分别是腺嘌呤脱氧核苷酸、鸟嘌呤脱氧核苷酸、胞嘧啶脱氧核苷酸和胸腺嘧啶脱氧核苷酸。DNA 分子就是由这 4 种脱氧核苷酸以一定的顺序聚合形成的大分子化合物。



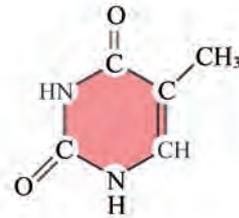
腺嘌呤 (A)



鸟嘌呤 (G)



胞嘧啶 (C)



胸腺嘧啶 (T)

图 1-10 4 种含氮碱基

二、DNA 分子具双螺旋结构

DNA 分子是由 4 种脱氧核苷酸按一定顺序连接而成的生物大分子，具有特定的空间结构，能够储存遗传信息。所以，揭示 DNA 分子结构就成为遗传学的核心问题。



经典再现

DNA 分子结构模型的建立

DNA 分子的空间结构究竟是怎样的？这一具有伟大科学价值的研究课题吸引了许多国家的科学家，他们前赴后继，克服重重困难，为揭开这一重要生命物质的神秘面纱，付出了坚持不懈的努力。

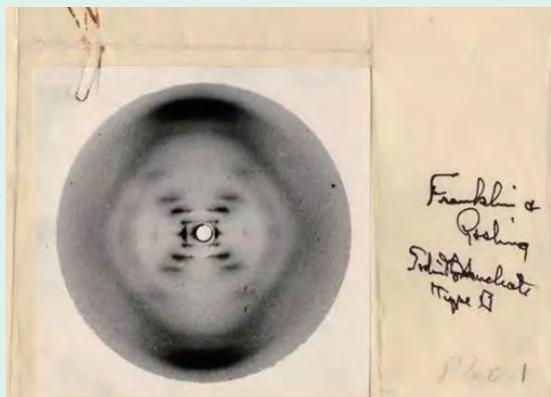


图 1-11 DNA 的 X 射线衍射图及富兰克林的签名

[资料 1] 英国女科学家富兰克林(R. Franklin)运用 X 射线衍射技术研究 DNA 结构时,于 1951 年获得了一幅衍射图像(图 1-11)。这幅图对建立 DNA 分子的结构模型起到了至关重要的作用。

[资料 2] 20 世纪 40 年代,科学家发现不同物种的 DNA 分子中碱基数目及比例有差异,但同一生物体内不同细胞的 DNA 分子中碱基数目及比例相同。表 1-1 是当时测定的几种生物 DNA 分子中 4 种碱基的数量关系。到 50 年代,科学家已

确定,在 DNA 分子中,碱基 A 的数量等于碱基 T 的数量,碱基 G 的数量等于碱基 C 的数量。

表 1-1 几种生物 DNA 分子中的 4 种碱基

| | 碱基组成 (%) | | | | 碱基比例 | | | |
|------|----------|------|------|------|------|------|-------------|-------------|
| | A | G | C | T | A/T | G/C | (A+G)/(T+C) | (A+T)/(G+C) |
| 人 | 30.9 | 19.9 | 19.8 | 29.4 | 1.05 | 1.01 | 1.03 | 1.52 |
| 鸡 | 28.8 | 20.5 | 21.5 | 29.2 | 0.99 | 0.95 | 0.97 | 1.38 |
| 海胆 | 32.8 | 17.7 | 17.3 | 32.1 | 1.02 | 1.02 | 1.02 | 1.85 |
| 酵母菌 | 31.3 | 18.7 | 17.1 | 32.9 | 0.95 | 1.09 | 1.00 | 1.79 |
| 大肠杆菌 | 24.7 | 26 | 25.7 | 23.6 | 1.05 | 1.01 | 1.03 | 0.93 |

[资料 3] 美国科学家沃森 (J. Watson) 和英国科学家克里克 (F. Crick) 以富兰克林等人提供的 DNA 衍射图像的有关数据为依据, 推算出 DNA 分子呈螺旋结构。他们尝试构建了各种不同的结构模型, 但很快就被否定。直到 1952 年, 他们从其他科学家那里了解到 DNA 分子中碱基数量的规律, 才终于成功构建了 DNA 双螺旋结构模型 (图 1-12), 并于 1953 年在英国《自然》杂志上发表, 论文标题为“核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的一个结构模型”。

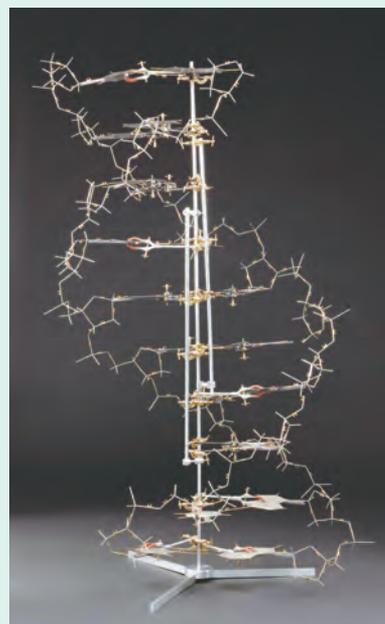


图 1-12 DNA 结构模型

分析讨论

1. 通过以上资料, 你认为现代科学的发展具有哪些特点?
2. 表 1-1 显示出 DNA 分子中各种碱基的数目比例有什么规律? 如何解释这种规律?
3. 若 2 个生物的 DNA 中碱基数 $(A+T)/(G+C)$ 值相同, 能说明它们是同种生物吗?
4. 依据 DNA 分子结构模型, 思考一下 DNA 分子作为遗传物质具有哪些特征。

DNA 双螺旋结构模型的主要特点是: (1) DNA 分子通常由 2 条碱基互补配对的反向平行长链形成双螺旋结构; (2) 双螺旋结构中, 脱氧核糖和磷酸交互连接形成的长链排列在分子外侧, 构成 DNA 分子的骨架, 碱基对位于双螺旋结构的内侧; (3) 碱基对之间通过氢键相连, 并遵循碱基互补配对原则, 即腺嘌呤与胸腺嘧啶互补配对, 鸟嘌呤与胞嘧啶互补配对 (图 1-13, 图 1-14)。

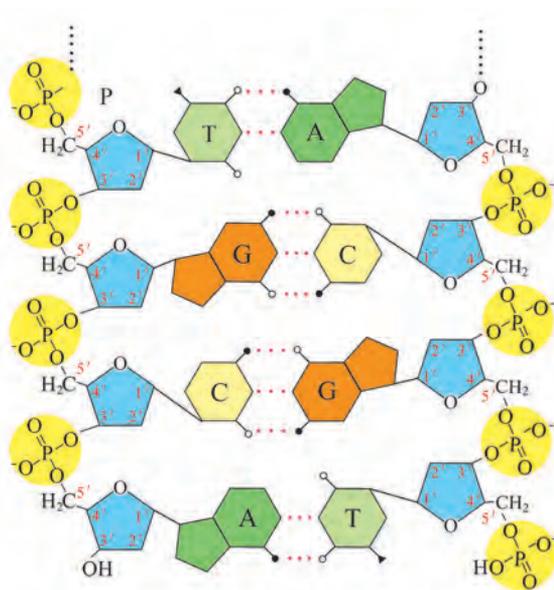


图 1-13 DNA 分子平面结构示意图

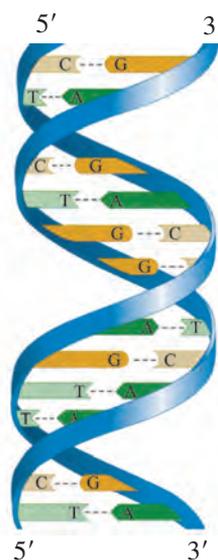


图 1-14 DNA 双螺旋结构示意图



模型建构

构建 DNA 双螺旋结构模型

DNA 分子很小，双螺旋直径为 2nm，不到成年人头发直径（约 70 μm ）的 1/30 000。模型建构可帮助我们直观地认识其结构及特点。

目的要求

通过构建 DNA 分子结构模型，加深对 DNA 双螺旋结构的直观认识和理解。

材料用具

质地较硬、易切的常见生物材料，如各色萝卜、马铃薯等；刀、牙签、瓶盖、订书针等。

活动程序

1. 制作模型前先进行小组讨论，进行模型的总体设计。主要解决以下问题：
 - (1) 需要选取几种材料？分别制成什么形状以代表 DNA 的各个组分？
 - (2) 各组分间应当在什么位置相互连接？
2. 将所用材料洗净、晾干，用刀切成约 5mm 厚的小片。
3. 制作各种组分的模型，同时，确定每种组分模型需要制作的数量。
4. 用一定方式，将分别代表磷酸基团、脱氧核糖和碱基的组分模型连接成一个脱氧核苷酸分子（图 1-15）。
5. 将单个脱氧核苷酸模型在桌面上排成纵列，依下图中的方式将它们串连成 DNA 分子单链模型（图 1-16）。



图 1-15 制作材料、工具、半成品



图 1-16 DNA 分子单链模型

6. 以做好的单链为模板，按照碱基互补配对原则，将其余脱氧核苷酸模型排列在已经做好的单链一侧，注意 2 条链要反向平行。再将它们彼此纵向连接，然后将各碱基对以一定方式连接，制作成 DNA 分子平面模型（图 1-17）。

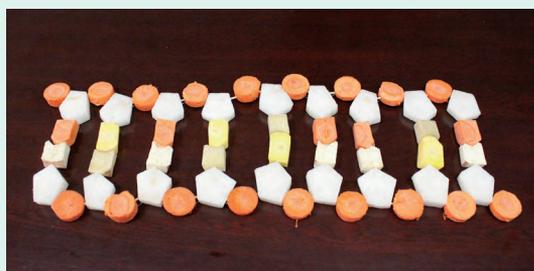


图 1-17 DNA 平面模型

7. 2 名同学分别握住模型两端左右旋转，展示 DNA 的双螺旋结构（图 1-18）。若组分间连接不牢导致模型松散，展示前可对模型各连接处进行加固。

分析讨论

1. 最初制成的代表各组分的小模型是否正好用完？这表明 DNA 分子中各组分的数量关系如何？

2. 在制作时如何保证 DNA 同种组分的形状相同？是否用到模具（如以瓶盖为模具制作磷酸基团模型）？模具在制作中可发挥怎样的作用？

3. 模型怎样体现 DNA 双链是反向平行的？

4. 对比各组制作的模型，构成 DNA 的碱基数量和碱基序列是否相同？这能反映 DNA 结构的什么特点？

5. 通过对构建 DNA 分子结构模型过程的认识，说说构建模型对科学发展有什么意义？



图 1-18 展示制作好的 DNA 双螺旋模型

阅读空间

DNA 空间结构的多样性

科学家构建的 DNA 双螺旋模型，指的是 2 条脱氧核苷酸链反向平行盘绕所形成的双螺旋结构。在真核生物中，此双螺旋结构多是线性（或链状）的，并且细胞核中的 DNA 与组蛋白等组成染色质；在原核生物中 DNA 常为环状（图 1-19），且不与蛋白质结合成染色质；少数病毒还具有单链 DNA。有报道称发现三链甚至四链 DNA。

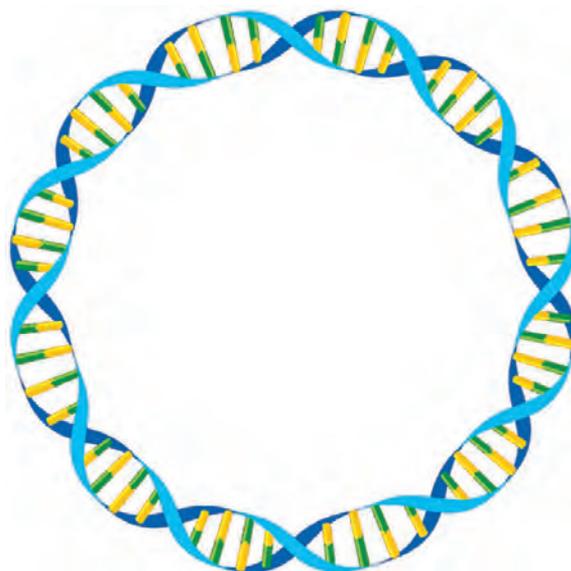


图 1-19 环状 DNA 示意图

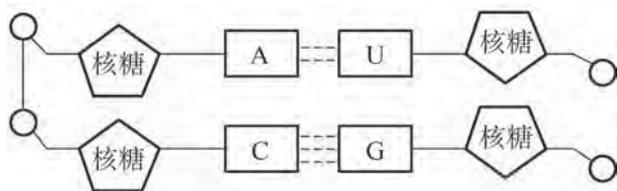
DNA 分子由 2 条反向平行长链形成双螺旋结构，2 条链之间严格地遵循碱基互补配对原则，这对 DNA 分子结构的稳定起到重要作用。DNA 分子中碱基的排列顺序编码了遗传信息，碱基的排列顺序千变万化，若一个 DNA 分子有 n 个碱基对，则可能出现的排序为 4^n 种，从而能够携带大量的遗传信息，这体现出 DNA 分子作为遗传物质的多样性。而每个 DNA 分子特定的碱基排列顺序，又构成了 DNA 分子的特异性。

学业检测

1. 经过多位科学家的研究，人们终于揭开了遗传物质——DNA 结构的神秘面纱。下列关于 DNA 分子结构的叙述，正确的是（ ）。

- A. 每一个脱氧核糖均连接有 2 个磷酸基团
- B. 碱基对一定是由一个嘌呤和一个嘧啶构成
- C. 2 条链中嘌呤碱基的数目相同
- D. 不同的 DNA 分子中碱基的种类不同

2. 下图为某同学在学习 DNA 的结构后画的 DNA 片段（其中○表示磷酸基团），另外几位同学对其进行了评价，其中正确的是（ ）。



- A. 该图没有物质和结构上的错误
- B. 该图有一处错误，就是碱基 U 应改为 T
- C. 该图有 3 处错误，其中核糖应改为脱氧核糖
- D. 如果说他画的是 RNA 双链，则该图就是正确的

3. DNA 作为生物的主要遗传物质，其特定的分子结构决定了它能携带大量遗传信息。假设某 DNA 分子的 2 条链分别为 m 链和 n 链

(1) 若在 m 链中， $(A+G)/(T+C)=a$ 。则在 n 链中，这种比例是 _____，在整个 DNA 分子中，这种比例是 _____。

(2) 若在 m 链中， $(A+T)/(G+C)=b$ 。则在 n 链中，这种比例是 _____，在整个 DNA 分子中，这种比例是 _____。

4. 下面是在“构建 DNA 双螺旋结构模型”活动中，某同学动手制作的模型。请在图的右侧写出图中①—⑤对应的结构名称。



- ① _____
- ② _____
- ③ _____
- ④ _____
- ⑤ _____

图中碱基 A 与③通过 _____ 键相连；①、②、A 组成的物质叫作 _____。
DNA 分子是由 2 条反向平行的 _____ 形成的双螺旋结构。

第三节 DNA 分子的复制

2002年初,随着首批成年体细胞克隆牛降生,我国成为掌握体细胞克隆牛关键技术的少数国家之一(图1-20)。图中5头牛的外貌极为相似,是缘于胚胎分割技术。应用胚胎分割技术可以获得双胎或多胎动物,从而快速繁育优良牲畜。这些小牛是由同一个受精卵经细胞分裂而来。由于分裂过程中的DNA复制,它们具有相同的遗传信息,表型几乎完全相同。那么,DNA复制发生在什么时期?它是如何保证遗传信息准确复制的?这与DNA分子的结构特点存在怎样的关系?



图 1-20 我国的首批克隆牛

一、DNA 分子的复制是半保留式的

在DNA双螺旋结构模型公布后不久,科学家就提出了DNA以半保留方式复制(semi-conservative replication)的假说,即以原有DNA双链分子中的2条单链分别作为模板,根据碱基互补配对复制出另一条单链,产生的子代DNA双链分子中,一条单链是完整保留下来的母链,另一条单链是新合成的互补链。



经典再现

DNA 分子半保留式复制的证明

半保留复制在当时只是一种假说,正确与否,还需要实验来证明。

[资料1] 1957年,美国科学家泰勒(J. Taylor)用含 ^3H 胸苷培养蚕豆根尖细胞一个有丝分裂周期,采用放射自显影技术,可以观察到每个姐妹染色单体都能显影。随后将标记的根尖移入普通培养液中,使其再经过一个细胞周期,观察到染色体中一条单体可显影,另一条单体不显影。

[资料2] 1958年,科学家用以 $^{15}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基培养大肠杆菌,使其DNA中的N元素为 ^{15}N ,变成“重”分子,然后提取其DNA样本,用密度梯度

离心法进行沉降实验，此 DNA 沉降于较低部，称为重带。而如果以 $^{14}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基培养大肠杆菌，其 DNA 中的 N 元素为 ^{14}N ，由于密度较小，离心后 DNA 沉降带偏上，叫作轻带。将大肠杆菌用 $^{15}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基长时间培养，然后转入以 $^{14}\text{NH}_4\text{Cl}$ 为唯一氮源的培养基培养，沉降实验结果如图 1-21 所示。

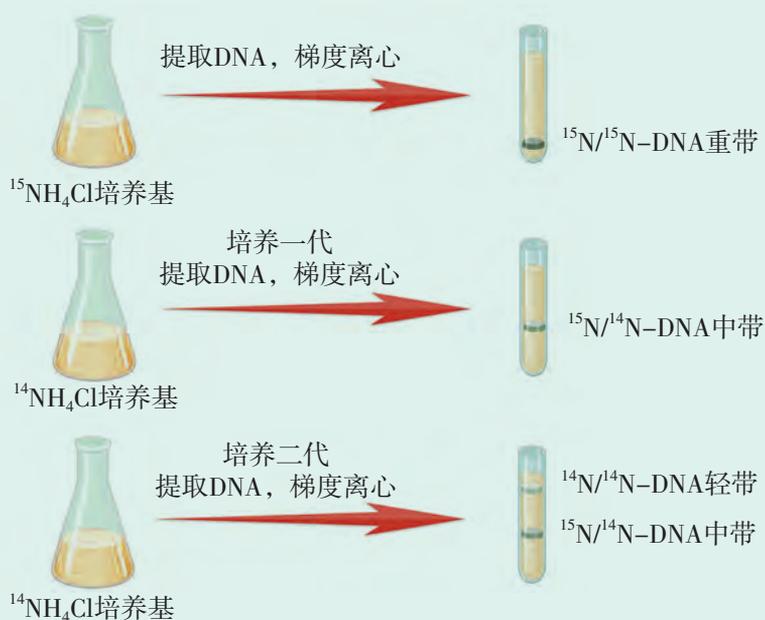


图 1-21 DNA 沉降实验

[资料 3] 电子显微镜在生物学上的广泛应用，为许多亚显微水平的研究提供了充分的证据。电镜下可清晰地观察到 DNA 复制过程中出现复制环（图 1-22）。

分析讨论

1. 资料 1 的实验为什么能证明半保留式复制？
2. 资料 2 中子一代 DNA 为什么均沉降于中带？子二代 DNA 为何分别沉降于轻带和中带？
3. 沉降实验的结果说明 DNA 以何种方式进行复制？
4. 技术进步对科学发展有何意义？

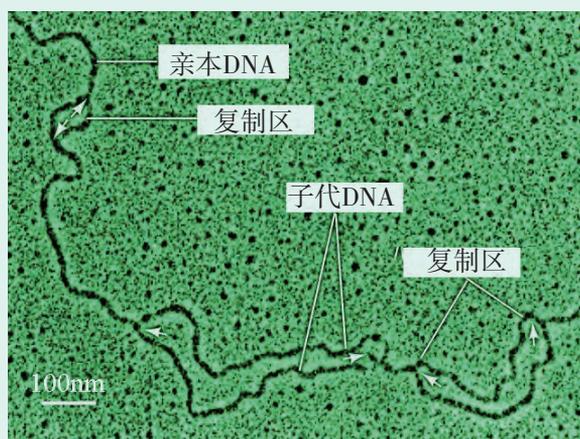


图 1-22 电镜下的 DNA 复制瞬间

遗传信息控制生物的性状，并代代相传，为此，必须有一套完备的遗传物质复制系统。大量实验证明，DNA 分子通过半保留方式进行复制，这种复制方式保证了遗传信息能够准确地由亲代传递给子代。

二、DNA 分子复制的过程

DNA 分子的复制（replication）是指以亲代 DNA 分子为模板合成子代 DNA 的过程。这一过程主要发生在细胞有丝分裂的间期和减数第一次分裂前的间期。

DNA 复制时，首先，在解旋酶的作用下，DNA 分子的 2 条脱氧核苷酸长链解螺旋。然后，分别以解开的每一条链为模板，以游离的 4 种脱氧核苷酸为原料，按照碱基互补配对原则，游离的脱氧核苷酸上的碱基与模板链上的碱基互补配对，随即在 DNA 聚合酶等参与下，合成分别与 2 条母链互补的 2 条子链。随着解旋过程的进行，新合成的子链不断延伸，紧接着每条子链与其对应的模板链盘绕成双螺旋结构，从而各形成一个新的 DNA 分子。这样，复制结束后，一个 DNA 分子就形成了 2 个完全相同的 DNA 分子（图 1-23）。复制过程需要消耗能量。

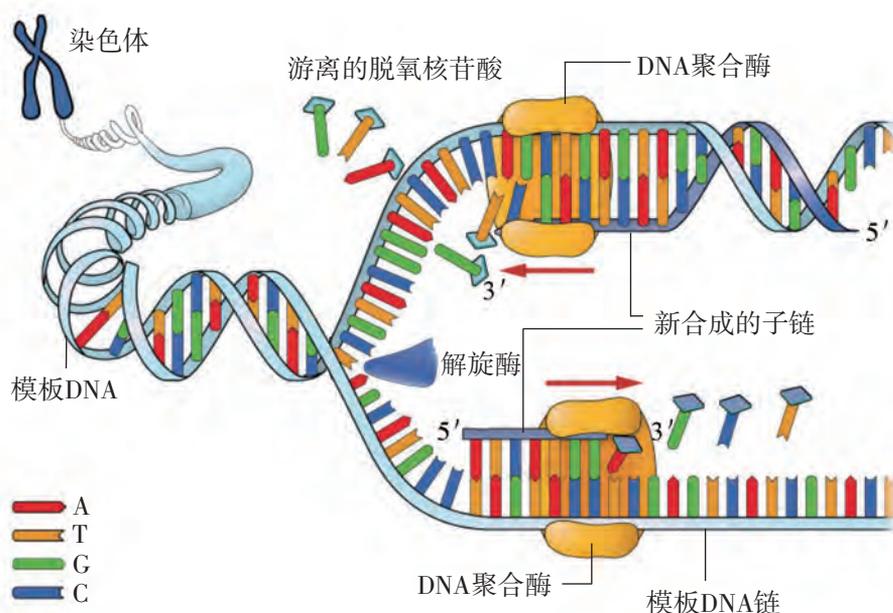


图 1-23 DNA 复制过程示意图

阅读空间

DNA 复制具有方向性

由于 DNA 聚合酶具有专一性，而 DNA 的 2 条链是反向平行的，所以在复制时一条子链的合成是连续进行的，而另一条子链的合成是反向不连续进行的。多数生物细胞内 DNA 的复制都是从固定的起点开始双向进行的。DNA 聚合酶只能延长已存在的 DNA 链，不能从头合成 DNA 链，所以 DNA 复制时，往往先由 RNA 聚合酶在 DNA 模板上合成一段 RNA 作为复制的引物，DNA 聚合酶就以此为起点。

真核生物 DNA 的复制从多个起点开始进行，使得复制能在较短时间内完成。原核生物 DNA 大多只有一个复制起点。

思维训练

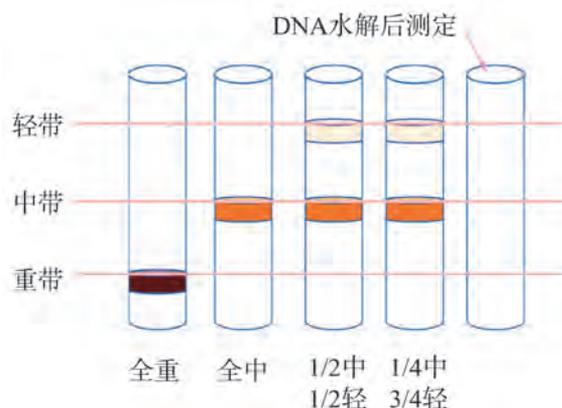
根据已知对未知提出假说

DNA 分子半保留复制方式遵循碱基互补配对原则，使 DNA 分子双链互补。而自然界中个别病毒只具有单链的 DNA 分子，侵入宿主细胞后，单链 DNA 如何进行复制？请试着对此提出假说。

DNA 分子复制的原理是碱基互补配对，复制时边解旋边复制，即解旋酶仍在解旋，已经解旋了的 DNA 片段就开始在 DNA 聚合酶等的作用下进行复制，直至整个 DNA 复制完成。DNA 的精确复制保证了生物遗传的稳定性。

学业检测

1. 为研究 DNA 分子的复制方式，科学家将大肠杆菌放在含有同位素 ^{15}N 的培养基中培养，若干代后，细菌 DNA 所含的 N 均为 ^{15}N ，它比 ^{14}N 分子密度大。然后将大肠杆菌转移到 ^{14}N 的培养基中培养，每增殖一代取样一次，提取 DNA 密度梯度离心，实验结果如图所示。请回答下列问题：



(1) 位于中带的 DNA 含有的 N 元素是 _____。

(2) 对第 4 代 DNA 进行密度梯度离心，位于中带的比例为 _____。

(3) 如果将第 2 代（全中）DNA 链的氢键断裂后进行密度梯度离心，这些 DNA 单链在试管中的分布位置是 _____，请将结果标于上图右边的试管内。

(4) 上述实验表明，DNA 复制的方式是 _____。

2. DNA 指纹技术正发挥着越来越重要的作用，在亲子鉴定、罪犯识别等方面是目前最为可靠的鉴定技术。请思考并回答下列有关 DNA 指纹技术的问题：

(1) DNA 亲子鉴定中，DNA 探针必不可少，DNA 探针实际是一种已知碱基顺序的 DNA 片段。请问：DNA 探针寻找基因所用的原理是 _____。

(2) 现在已知除了同卵双胞胎外，每个人的 DNA 是独一无二的，就好像指纹一样，这说明 _____。

3. 科学家用含 ^{32}P 的培养基培养细菌，随后用噬菌体感染这些细菌，结果子代噬菌体出现放射性。请回答下列问题：

(1) 应是子代噬菌体的 _____ 部位具有放射性，理由是 _____。

(2) 所有的子代噬菌体都有放射性吗？放射性强弱是否相同？为什么？

第四节 遗传信息的表达

“红珠斗帐樱桃熟，金尾屏风孔雀闲。”孔雀开屏是其生命篇章中极灿烂的瞬间，令人拍案叫绝(图 1-24)。“轻肌弱骨散幽葩，更将金蕊泛流霞。”菊花品种繁多，色艳群英，并被赋予清冷高洁的人文色彩。由 4 种脱氧核苷酸编码的遗传信息是如何在生命过程中发挥指令作用，从而创造出自然界中如此绚丽多彩、千姿百态的生物性状呢？



图 1-24 孔雀开屏

一、基因是核酸分子的功能片段

基因控制生物性状，并且摩尔根已经证明了基因位于染色体上，所以基因是一个化学实体，同时是控制生物性状的功能单位。



资料探究

分析基因与 DNA 的关系

直到目前，如何给基因下一个准确的定义，仍然是遗传学家们努力解决的问题之一。随着分子生物学技术和遗传学的发展，人们会对基因本质有更进一步的认识和了解，这必将揭示和丰富基因的结构、功能的内容。基因概念也将会得到更新和发展。

[资料 1] 1909 年，英国医生加罗德 (A. Garrod) 研究尿黑酸尿症的致病原理时发现，患者由于基因缺陷而缺失尿黑酸氧化酶(图 1-25)，因此尿黑酸不能被分解而在尿液中积累。患者排出的尿液在空气中被氧化而变成黑色。



图 1-25 尿黑酸代谢途径

[资料 2] 1978 年，科学家将哺乳动物体内与合成胰岛素有关的 DNA 分子片段剪切下来，移植到大肠杆菌体内，结果得到了能产生胰岛素的大肠杆菌新菌株。

[资料 3] 人类基因组计划的研究对象是人的 24 条染色体(22 条常染色体+XY 染色体)。对这 24 条染色体的 DNA 进行碱基序列测定，发现大约共有 31.6 亿

个碱基对，约 2.0 万 ~ 2.5 万个基因，这些基因序列占 DNA 序列的约 2%。大肠杆菌拟核 DNA 分子约有 470 万个碱基对，分布着约 4400 个基因。

分析讨论

1. 从上述哪个资料中可看出基因具有特定的功能？
2. 细胞中的 DNA 分子数目远远少于基因数目，而基因数目又远远少于 DNA 的碱基对数目。据此分析基因与 DNA 具有怎样的关系？
3. 人类基因约占 DNA 碱基序列的 2%，你认为其他 98% 的 DNA 碱基序列有什么功能？

近代遗传学认为，基因在染色体上有特定的位置，是一个可以从上一代传递到下一代的遗传信息的结构单位和功能单位。一个基因是控制合成一条有功能的多肽或 RNA 分子所必需的完整的一段核苷酸序列。一般来说，基因通过控制蛋白质的合成实现对生物性状的控制。但也有这样的情况，如脊椎动物的血红蛋白，它由 2 条 α 多肽链和 2 条 β 多肽链组成，分别由 2 个不同的基因控制合成。而对于某些基因序列，RNA 就是其终产物，譬如参与蛋白质合成过程中形成肽键的肽基转移酶、运输氨基酸的转运 RNA 等。概括地讲，多数生物的基因是 DNA 分子的功能片段。有些病毒（如烟草花叶病毒、流感病毒等 RNA 病毒）的基因是 RNA 分子的功能片段。大多数基因包括启动子、RNA 编码区和终止子（图 1-26），其中 RNA 编码区决定转录形成的 RNA 的碱基序列（详情见下页）。

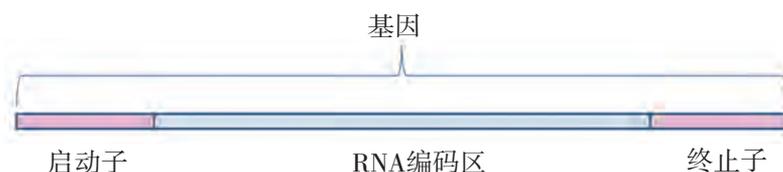


图 1-26 基因结构示意图

二、遗传信息指导蛋白质的合成

遗传信息的表达主要是通过控制蛋白质的合成实现的，此过程包括转录和翻译 2 个阶段。真核生物中，遗传信息的携带者 DNA 主要存在于细胞核中，而蛋白质的合成在细胞质中的核糖体上进行。就是说，遗传信息不能由 DNA 直接传递到蛋白质，而是需要另一种物质在 DNA 与蛋白质

之间充当信使，这种物质就是 RNA。即由 DNA 转录合成 RNA，RNA 直接指导蛋白质的合成。

与蛋白质合成过程直接有关的 RNA 有 3 类：（1）信使 RNA (mRNA)，它携带着从 DNA 分子转录来的遗传信息，是合成蛋白质的模板。研究表明，翻译过程中 mRNA 上 3 个相邻的碱基决定着蛋白质的一个特定的氨基酸。遗传学上把 mRNA 上这样相邻的 3 个碱基，称为密码子 (codon)。（2）转运 RNA (tRNA)，它的一端是氨基酸的结合部位，相对的一端有 3 个碱基决定着携带氨基酸的种类，并能与 mRNA 上特定的密码子配对，称为“反密码子” (anticodon)，每种 tRNA 只能携带一种特定的氨基酸 (图 1-27)。（3）核糖体 RNA (rRNA)，它是核糖体的组成成分，同时催化肽键的形成。

转录合成 RNA 以 DNA 为模板，通过 RNA 聚合酶合成 RNA 的过程叫作转录 (transcription)。转录过程和 DNA 的复制过程极为相似，不同的是：以 DNA 分子片段中的一条链作为模板链，合成单链 RNA 分子，与模板链互补的另一条 DNA 分子链叫作非模板链。通过转录合成 mRNA 的过程如下：首先，RNA 聚合酶与基因中的启动子结合，DNA 双链解螺旋，依据碱基互补配对原则，4 种游离的核糖核苷酸与 DNA 模板链上的碱基互补配对。核糖核苷酸不含有碱基 T，与模板链上的碱基 A 配对的是碱基 U。在 RNA 聚合酶的作用下，这些与模板链互补的核糖核苷酸依次聚合形成 RNA 链。随着 RNA 聚合酶在 DNA 分子上移动，RNA 链不断延伸，并随之与模板链分离，DNA 双链恢复原双螺旋结构 (图 1-28)。RNA 聚合酶转录至基因的终止子时，RNA 聚合酶脱离 DNA 分子，mRNA 合成完成。也就是说，

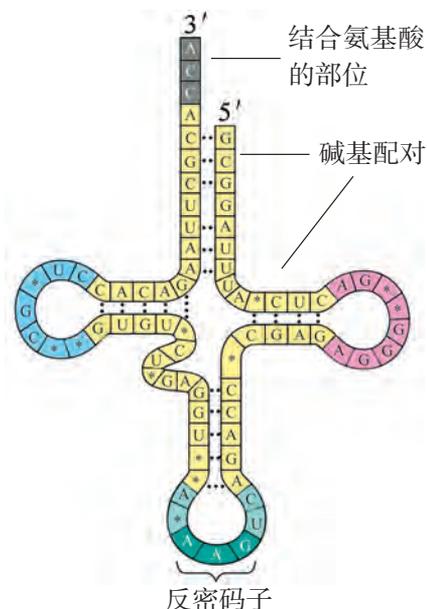


图 1-27 tRNA 结构示意图

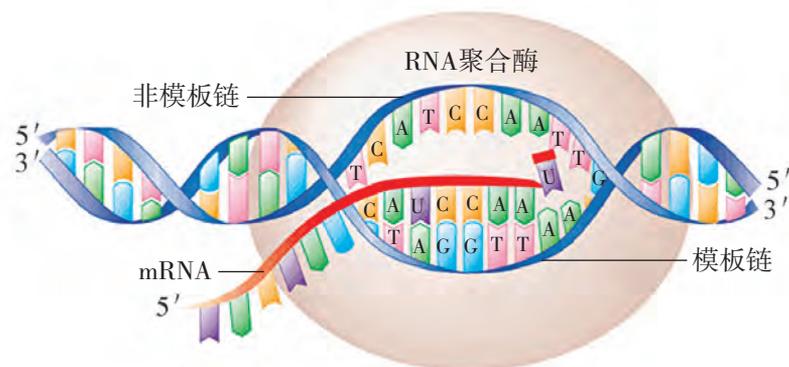


图 1-28 转录过程示意图

每次转录的只是 DNA 分子的特定片段，该片段携带着的遗传信息能准确地传递给 mRNA 分子。随后，mRNA 通过核孔进入细胞质，指导蛋白质的合成。

翻译合成蛋白质 蛋白质的合成是细胞中最复杂、最精确的生命活动之一。这是一个严格以 mRNA 为模板，以 tRNA 为运载工具，在核糖体上合成具有一定氨基酸序列的蛋白质的过程，称为翻译（translation）（图 1-29）。

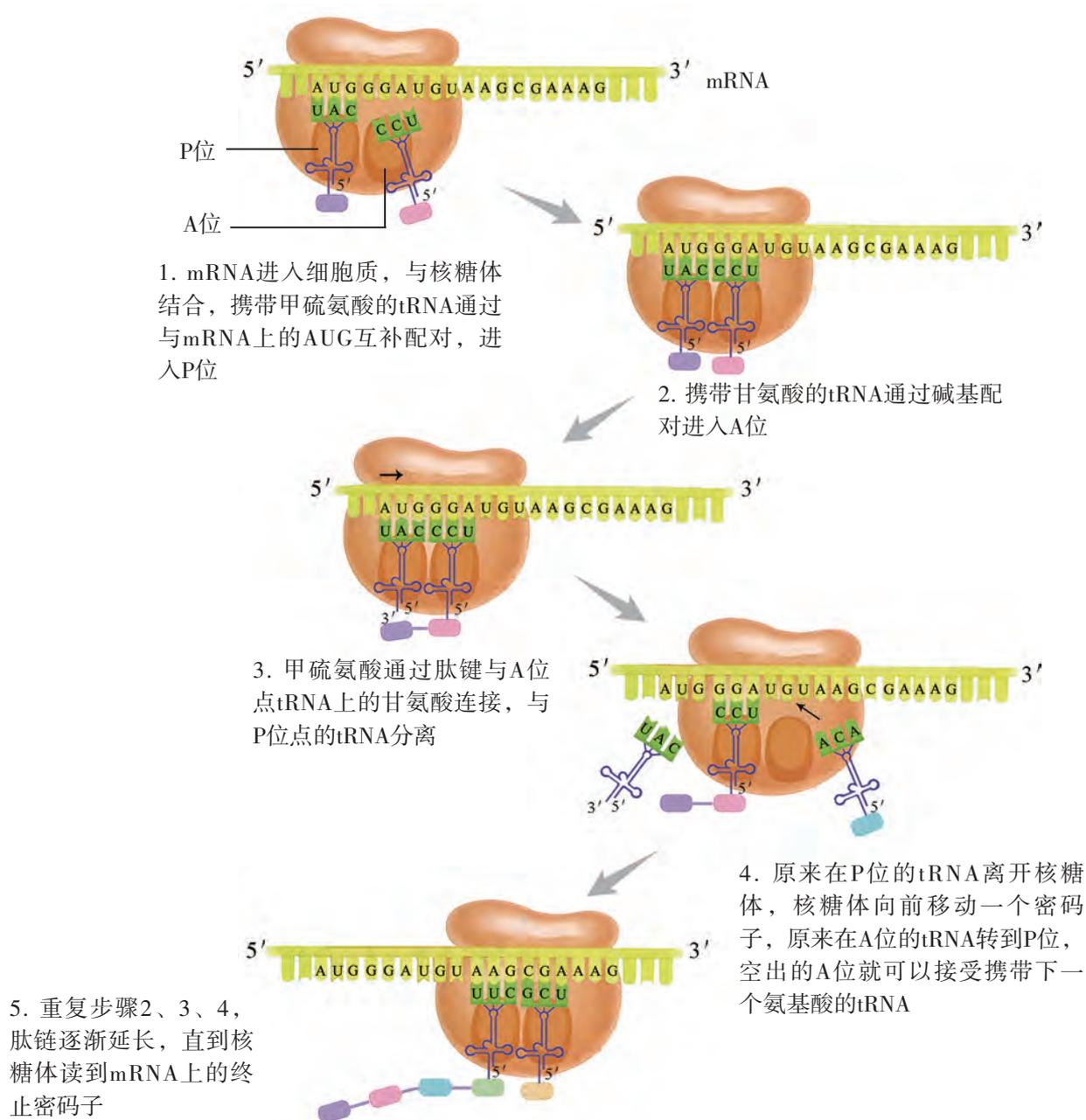


图 1-29 翻译过程示意图

第四节 遗传信息的表达

1966年，科学家完成了全部遗传密码的破译，在64个密码子中，61个密码子对应20种氨基酸，还有3个是终止密码子。大量证据说明自然界绝大多数生物是照此遗传密码合成蛋白质的（表1-2）。

表 1-2 密码子表

| 第一位碱基 | 第二位碱基 | | | | 第三位碱基 |
|-------|-----------------|-----|-------|-------|-------|
| | U | C | A | G | |
| U | 苯丙氨酸 | 丝氨酸 | 酪氨酸 | 半胱氨酸 | U |
| | 苯丙氨酸 | 丝氨酸 | 酪氨酸 | 半胱氨酸 | C |
| | 亮氨酸 | 丝氨酸 | 终止密码子 | 终止密码子 | A |
| | 亮氨酸 | 丝氨酸 | 终止密码子 | 色氨酸 | G |
| C | 亮氨酸 | 脯氨酸 | 组氨酸 | 精氨酸 | U |
| | 亮氨酸 | 脯氨酸 | 组氨酸 | 精氨酸 | C |
| | 亮氨酸 | 脯氨酸 | 谷氨酰胺 | 精氨酸 | A |
| | 亮氨酸 | 脯氨酸 | 谷氨酰胺 | 精氨酸 | G |
| A | 异亮氨酸 | 苏氨酸 | 天冬酰胺 | 丝氨酸 | U |
| | 异亮氨酸 | 苏氨酸 | 天冬酰胺 | 丝氨酸 | C |
| | 异亮氨酸 | 苏氨酸 | 赖氨酸 | 精氨酸 | A |
| | 甲硫氨酸 (起始密码子) | 苏氨酸 | 赖氨酸 | 精氨酸 | G |
| G | 缬氨酸 | 丙氨酸 | 天冬氨酸 | 甘氨酸 | U |
| | 缬氨酸 | 丙氨酸 | 天冬氨酸 | 甘氨酸 | C |
| | 缬氨酸 | 丙氨酸 | 谷氨酸 | 甘氨酸 | A |
| | 缬氨酸 | 丙氨酸 | 谷氨酸 | 甘氨酸 | G |

说明：少数原核生物也可用GUG作为起始密码子，编码甲硫氨酸。

在细胞质中，mRNA与核糖体结合并从起始密码子开始翻译，核糖体一边沿着mRNA移动，一边解读mRNA上的密码子。特定的tRNA通过反密码子与mRNA上的密码子互补配对，将其携带的特定氨基酸运达核糖体，2个氨基酸由肽基转移酶催化形成肽键。随着核糖体移动，游离的氨基酸一个接一个通过肽键加到肽链一端，肽链得以不断延长。当遇到mRNA上的终止密码子时，肽链合成终止，并从核糖体上释放出来。概括地说，翻译从mRNA的起始密码子开始，肽链不断延伸，直至终止密码子结束。然后，新合成的多肽链经过加工折叠，最后形成有特定结构和功能的蛋白质分子。

阅读空间

多聚核糖体

细胞中合成蛋白质的速度很快，其中一个主要原因是一个 mRNA 分子上的信息可由多个核糖体来解读，同时进行多条肽链的合成（图 1-30）。此时，多个核糖体串联附着在一条 mRNA 上，形成念珠状结构——多聚核糖体。从而，在少量 mRNA 的指导下就可高效合成大量的某种蛋白质。原核生物是单细胞生物，没有核膜及明显的核结构。原核生物基因表达时，转录尚未结束，核糖体就开始与 mRNA 结合，并开始翻译合成蛋白质。

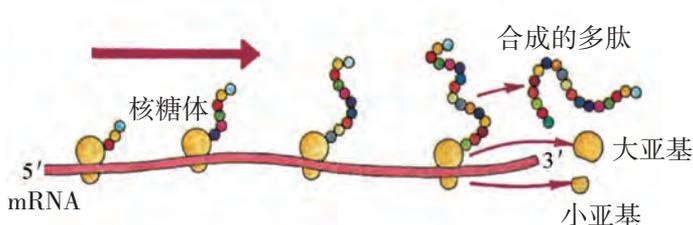


图 1-30 多个核糖体解读 mRNA

1957 年，克里克提出了中心法则，其要点是：“遗传信息无法从蛋白质传递至蛋白质或核酸。”在所有细胞中都会发生的事件是，遗传信息由 DNA 传递到 DNA，或由 DNA 传递到 RNA，然后决定蛋白质的特异性。后来科学家发现存在着以 RNA 为模板合成 DNA 的途径，称为逆转录，少数病毒的 RNA 也可复制（图 1-31）。

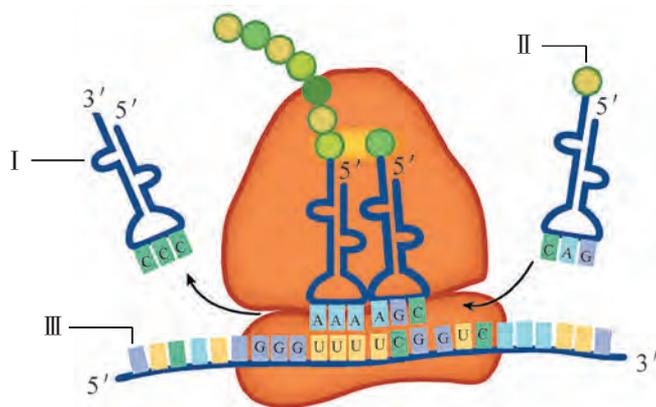


图 1-31 中心法则示意图

中心法则揭示了遗传信息的传递方向，反映了 DNA、RNA 和蛋白质之间的相互关系。基因的表达主要是通过控制蛋白质的合成实现的。通过转录，DNA 分子将遗传信息传递给 mRNA，再通过翻译传递给蛋白质。

学业检测

1. 如图表示人体骨骼肌细胞内发生的某项生理过程，I、II、III 代表相关物质，请回答下列问题：



第四节 遗传信息的表达

(1) 该图表示蛋白质合成中的_____过程，图中 I 表示____，II 表示的是____，III 表示_____。

(2) 该过程不会发生在人体的 ()。

- A. 乳腺细胞 B. 肝细胞 C. 成熟的红细胞 D. 神经细胞

(3) 请说出细胞内 RNA 的种类，并描述它们在蛋白质合成过程中发挥的作用。

2. 下表是珠蛋白基因表达过程中 DNA、RNA、蛋白质上相关信息的关系，请完成相关内容。

| | | | | | | | | | | | | | |
|------------|------|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| DNA (基因) | I 链 | | | | | T | | | | | | | |
| | II 链 | | T | | A | | C | | | | | | |
| mRNA | | A | U | G | | | | | | | | | |
| tRNA 的反密码子 | | | | | | | | C | U | G | | | |
| 蛋白质的氨基酸 | | | | | | | | | | | | | |
| 密码子 | | | | | | | | | | | C | G | C |

一些氨基酸的密码子: 甲硫氨酸(AUG)、酪氨酸(UAC)、天冬酰胺(AAC)、亮氨酸(UUG)、亮氨酸(CUG)、天冬氨酸(GAC)、精氨酸(CGC)

3. 劳斯肉瘤病毒是一种能引起禽类患恶性肉瘤的病毒，其结构分为三层，外层为脂被膜，中层是蛋白质衣壳，内部含有遗传物质。研究人员破坏掉病毒的脂被膜后，将病毒分成两等份，分别加入培养有鸡胚细胞的 A、B 两个烧杯中。向 A 烧杯内加入用 ³H 标记的 4 种脱氧核苷酸，40℃ 恒温条件下培养，发现放射性物质进入一种对 RNA 酶稳定但能被 DNA 酶破坏的物质中。向 B 烧杯中加入 RNA 酶，再重复上述实验，结果没有这种物质产生。

(1) A 烧杯内合成的这种物质可能是_____，B 烧杯内不能合成这种物质的原因是_____。该实验结果表明，劳斯肉瘤病毒的遗传物质可能是_____。

(2) 请推测劳斯肉瘤病毒遗传信息流动的具体过程。

第五节 基因与性状的关系



图 1-32 南橘（上）北枳（下）

“橘生淮南则为橘，生于淮北则为枳，叶徒相似，其实味不同。所以然者何？水土异也。”（图 1-32）像这种随环境不同，生物性状发生改变的例子非常普遍。北极附近生活着一种雷鸟，它们四季换羽，羽色多变，春夏季为灰褐色，秋季为黄栗色，冬季则为雪白色，在不同季节始终与环境保持一致。可见遗传信息对生物性状的控制，存在着复杂的调控机制。为什么相同的生物在不同的环境中会出现性状差异？基因、蛋白质、性状三者间究竟有怎样的关系？为什么生物在不同的发育阶段会先后出现不同的性状？

一、基因控制性状

大多数基因通过转录、翻译控制蛋白质的合成，蛋白质是生物性状的主要体现者，即基因通过控制蛋白质的合成从而控制生物的性状。



资料探究

探究基因、蛋白质、性状的关系

基因的碱基序列决定蛋白质的氨基酸序列，基因碱基序列的改变就可能编码的蛋白质氨基酸序列改变，进而使蛋白质结构与功能改变，最终影响生物性状。

[资料 1] 囊性纤维化是美国高加索人中一种常见的遗传病，每 1800 个人中就有一个患者，每 25 个人中就有一个致病基因携带者。该病的病因是基因的碱基序列缺失了 3 个碱基，使得所编码的氯离子载体蛋白中少了一个氨基酸，导致细胞对氯离子的转运发生异常，造成黏液分泌过多，堵塞呼吸道，诱发感染。

[资料 2] 白化病患者体内缺乏黑色素，全身皮肤呈乳白或粉红色，毛发为白或淡黄色（图 1-33）。由于缺乏黑色素的保护，患者皮肤对光线高度敏感，日晒后易发生晒斑和各种光感性皮炎，并可发生基底细胞癌或鳞状细胞癌。白化病的患病原因是患者体内的酪氨酸酶缺乏或功能减退，使得黑色素不能正常合成（图 1-34）。



图 1-33 白化病患者

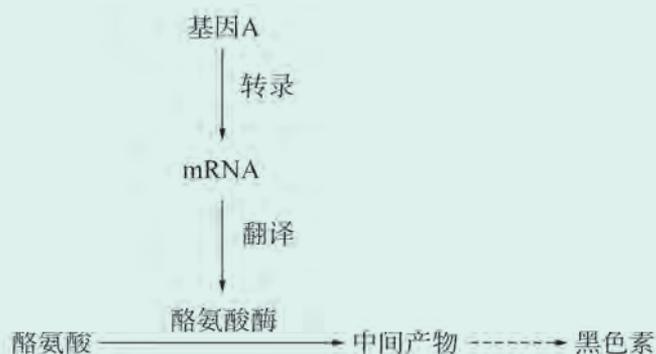


图 1-34 合成黑色素的代谢途径

分析讨论

1. 囊性纤维化的根本病因是什么？
2. 什么原因导致酪氨酸酶缺乏而患白化病？
3. 举 1—2 例说明基因的碱基序列改变对生物性状的影响。
4. 生活中总会接触到生理缺陷者，应该如何与之相处？

蛋白质是生命活动的主要承担者，且都是基因表达的产物，因此相关基因中碱基序列的变化可能导致蛋白质的结构和功能改变，从而影响生物性状。一方面，基因决定蛋白质结构，直接控制生物性状，如囊性纤维化是由于基因碱基序列改变，引起该载体蛋白缺少一个氨基酸，使得转运氯离子异常，患者呼吸道易发生感染，消化道吸收营养功能减退；另一方面，基因决定酶的合成，间接控制生物性状，如白化病是由于基因碱基序列改变而不能合成酪氨酸酶，最终使得皮肤等处的细胞缺乏黑色素。

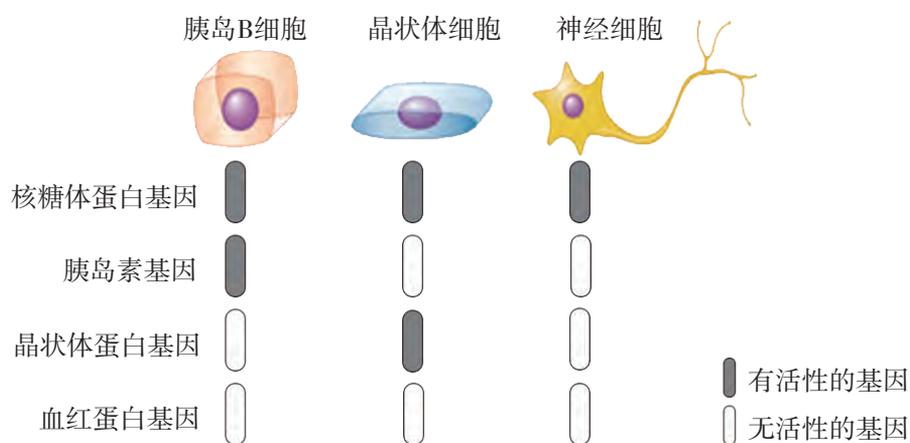
基因与生物性状的关系并不都是一一对应的线性关系，有些性状可能由多对基因控制，如人的身高和体重；而有的基因可能影响多个性状，如控制豌豆花青素合成的基因，既控制花的颜色，又控制叶腋斑点和种皮色泽。环境也会影响基因的表达，如玉米种子只有在有光的条件下才可能发育成绿色幼苗。

二、基因选择性表达

科学家早就发现，将酵母菌培养在含有乳糖的培养基中时，酵母菌细胞内能产生利用乳糖的酶，把它们转移至不

含乳糖的培养基后，利用乳糖的酶就会消失。也就是说，酵母菌控制利用乳糖的酶的基因，只有乳糖存在时才发挥其功能——通过转录与翻译合成相应的酶。这样，酵母菌通过对基因表达的调控，使得细胞在需要的时间和空间产生相应的蛋白质。

多细胞生物的个体发育过程是通过细胞的分裂和分化实现的。同一个受精卵有丝分裂产生的子细胞，它们的基因组成相同，为什么会在结构与功能方面出现差异？在个体发育过程中，不同细胞中基因的表达情况是不同的，不同细胞表达合成各自特定的一组蛋白质，导致细胞形态、结构与功能出现差异，即细胞分化。如胰岛 B 细胞内合成胰岛素，组成人体眼睛的晶状体细胞合成晶状体蛋白，对于维持细胞基本结构与功能的核糖体蛋白在绝大多数细胞中均会合成。就是说，人体不同细胞具有相同的基因组成，但在不同的细胞中，各基因是否表达是有选择性的（图 1-35）。在胰岛 B 细胞、晶状体细胞和神经细胞这 3 种细胞中，编码核糖体蛋白的基因均有活性，胰岛素基因只在胰岛 B 细胞中有活性，晶状体蛋白基因只在晶状体细胞中有活性。而血红蛋白基因在这 3 种细胞中都没有活性，相关基因只在将要形成红细胞的细胞中才有活性。



不同类型的细胞或不同发育阶段的细胞都含有相同的 DNA，即相同的基因组成，但并非所有的基因都表达。某类型的细胞在发育过程中的某个阶段表达一组特定的基因，其产物不仅决定细胞的形态结构，而且决定细胞的生理功能。

在细胞中的全部基因只是为生物体提供了生命活动的

蓝图，不同细胞在特定时空发生着基因的选择性表达。细胞分化的本质是基因选择性表达的结果，而这种选择性表达的调控机制极为复杂，其中涉及对染色体的修饰等表观遗传调控。

三、表观遗传现象

关于细胞分化过程中的基因选择性表达是如何实现的，其中涉及近年来方兴未艾的表观遗传学（epigenetics）研究的重要方面。

同卵双胞胎来源于同一个受精卵，具有完全相同的DNA，从经典遗传学角度来说，两者应具有完全一样的表型，如体貌特征、生理特征及疾病易感性等。但事实并非如此，随着发育的进行，同卵双胞胎个体之间的差异会逐渐增大，“表观遗传”正是造成这种差异的重要原因之一。

各种环境因素可以通过不同的表观遗传机制影响基因的表达。研究人员选取遗传背景完全相同的大鼠幼崽，随机分为2组，分别由“负责任”母鼠（善于舔舐和清洁幼崽）和“不负责任”母鼠（不善于舔舐和清洁幼崽）抚养，结果幼鼠成年后对轻微社交刺激的反应明显不同（图 1-36）。进一步研究得知，幼鼠应激反应的形成与皮质醇受体基因的表达有关，而2组鼠的基因序列是相同的，即DNA碱基序列没有发生变化，但由于母鼠关爱程度的差异造成基因表达模式改变，最终使得幼鼠成年后对外界刺激

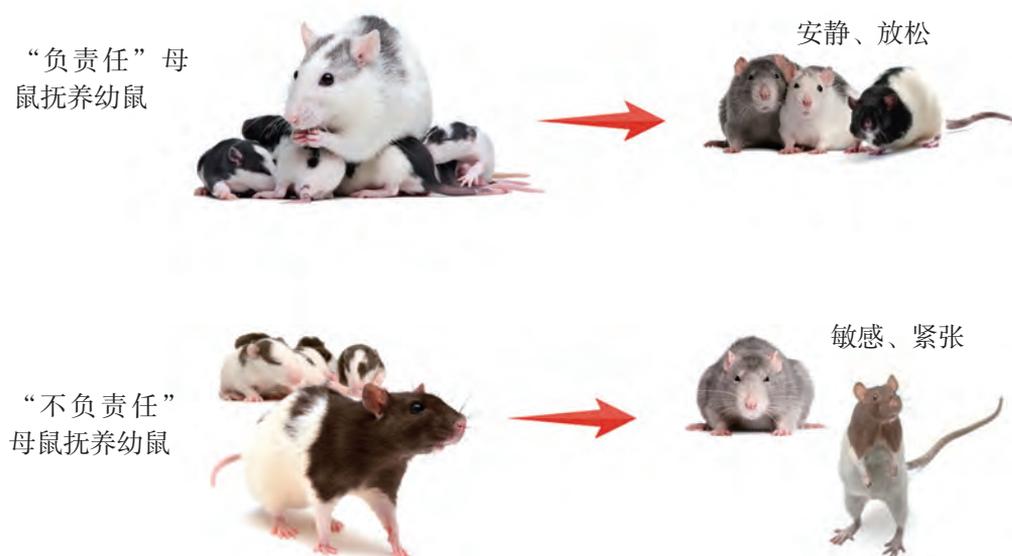


图 1-36 抚养条件对幼崽应激反应的影响

表现出不同的生理反应。这种 DNA 序列不变，而基因表达发生可遗传的变化的现象，称为表观遗传。

经典遗传学将遗传物质的改变置于核心地位，认为生物的变异均是由于 DNA 碱基序列改变导致的。而表观遗传学主要研究基因碱基序列不变但表型改变的现象。这种表型改变可能通过多种机制，包括 DNA 甲基化、组蛋白修饰、染色质重塑和非编码 RNA 调控等，调控基因的表达。这种调控方式往往可通过有丝分裂延续，若发生在生殖细胞中，则影响下一代的性状。

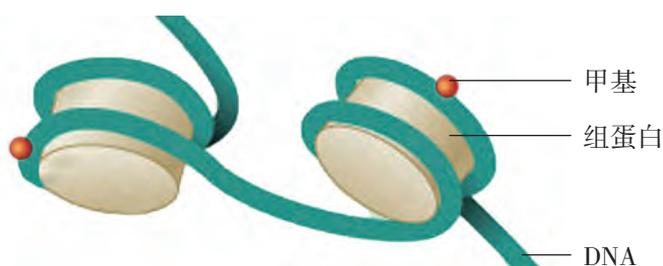


图 1-37 DNA 甲基化示意图

DNA 甲基化（图 1-37）是最早被发现的表观遗传调控方式，也是表观遗传学研究领域中的一个重要内容。DNA 甲基化能引起 DNA 与蛋白质相互作用方式发生改变，从而影响染色质结构，调节基因表达。通常，基因表达调控区域的甲基化程度的降低使基因表达的效率提高。

阅读空间

首例克隆猴“中中”和“华华”在中国诞生

自 1996 年第一只克隆羊“多莉”诞生以来，各国科学家先后克隆了牛、狗等多种其他哺乳动物，但一直没能跨越与人类最相近的非人灵长类动物的“屏障”。



图 1-38 克隆猴“中中”和“华华”

2017 年 11 月，体细胞克隆猴“中中”和“华华”在上海中国科学院神经科学研究所诞生（图 1-38）。“克隆非人灵长类动物的唯一目的是服务人类健康，不考虑对人类进行相关研究。”研究人员如是说。

克隆猴的难点之一，是体细胞与受精卵相比，细胞核中的 DNA 基本相同，但其上的表观遗传修饰不同，因此基因表达也有所差异，于是体细胞细胞核转移入去核卵细胞后，无法正常“指挥”生长发育过程。因此研究

人员在细胞核转移后，引入表观遗传调节剂，关闭抑制胚胎发育的基因。他们向融合细胞中注入去甲基化酶 Kdm4d 的 mRNA，去除甲基化修饰，并用组蛋白去乙酰化抑制剂 TSA 处理细胞，最终在表观因子的刺激下，重新激活被抑制的基因，大大提高了胚胎发育的效率和代孕母猴成功怀孕的比例。

中心法则阐述的是遗传信息在细胞内的传递，而表观遗传学研究的是基因中碱基序列不变而表型改变的调控机制，即遗传信息在体内何时、何处表达，是对中心法则的补充，是遗传学的重要内容，并且在肿瘤等许多疾病的防治中具有十分重要的意义。

基因与基因之间、基因与基因产物之间，构成了一个相当复杂但又非常精确的相互作用网络，在这个网络系统中还需要考虑环境因子的作用。生物体能有序地生长、发育和繁殖，是基因表达调控的结果。性状是基因和环境相互作用的产物。

学业检测

1. 果蝇的眼睛具有红色眼色素时，表现为红眼，而红色眼色素的形成须经一系列生化反应，每一个反应涉及的酶都受相应基因控制。

(1) 从基因与性状的关系来讲，果蝇的眼色是_____控制生物性状的实例。

(2) 现有一只白眼果蝇，出现白眼果蝇的原因可能有哪些？

2. 检测某正常人 4 种细胞中的部分物质，结果如下表。

| 检测 结果 检测物质 | 细胞种类 | 皮肤表皮细胞 | 未成熟的红细胞 | 甲状腺细胞 | 胰岛 B 细胞 |
|------------------|------|--------|---------|-------|---------|
| 酪氨酸酶 mRNA | | + | - | - | - |
| 血红蛋白 mRNA | | - | + | - | - |
| 胰岛素 mRNA | | - | - | - | + |
| 黑色素 | | + | - | - | - |
| 血红蛋白 | | - | + | - | - |
| 胰岛素 | | - | - | - | + |

说明：+ 表示含有，- 表示不含有。

据表回答下列问题：

(1) 4 种细胞基因种类是否相同？

(2) 能体现基因通过控制蛋白质结构直接控制生物性状的是_____。

(3) 由此可见，细胞分化的本质是_____。

(4) 4 种细胞中，tRNA 种类是否相同？

3. 据报道, 在胚胎睾丸发育期给予怀孕大鼠烯菌酮, 子代中雄性个体的生殖能力会降低。后来即使不再给予烯菌酮, 这种雄性个体生殖能力降低的现象仍然会延续到之后的三代。

(1) 若以上情况属实, 请从表观遗传角度对“这种现象仍然会延续到之后的三代”进行解释。

(2) 试举出几例自然界中的表观遗传现象。

(3) 试讨论环境对生物性状的影响, 其可能的机制有哪些?

业业要求

| 重要概念 | 节次 | 学科素养 |
|----------------------------|-----|--|
| 亲代传递给子代的遗传信息主要编码在 DNA 分子上。 | 第一节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆概述多数生物的基因在 DNA 分子上, 有些病毒的基因在 RNA 分子上。 ◆通过分析 DNA 是遗传物质的证据, 体会科学家的研究历程, 掌握科学探究的基本方法, 培养基于事实和证据进行演绎推理的科学思维方法。 |
| | 第二节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆概述 DNA 分子是由四种脱氧核苷酸构成, 通常由两条碱基互补配对的反向平行长链形成双螺旋结构, 碱基的排列顺序编码了遗传信息。 ◆阐明 DNA 分子作为遗传物质所具有的特征, 形成结构与功能观, 认识生物的统一性和复杂性。 ◆通过分析 DNA 分子模型的建立过程及构建 DNA 双螺旋结构模型的活动, 体验模型与建模的科学思维方法。 |
| | 第三节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆概述 DNA 分子通过半保留方式进行复制。 ◆通过分析 DNA 复制的相关实验, 培养尊重事实和证据, 崇尚严谨和务实的求知态度。 |
| | 第四节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆概述多数生物的基因是 DNA 分子的功能片段。 ◆概述 DNA 分子上的遗传信息通过 RNA 指导蛋白质的合成。认识生命的统一性与独特性, 形成科学的自然观。 |
| | 第五节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆分析基因—蛋白质—性状的关系, 形成生命的物质观。 ◆概述细胞分化的本质是基因选择性表达的结果, 生物的性状主要通过蛋白质表现。 ◆概述某些基因中碱基序列不变但表型改变的表观遗传现象, 认识生物的复杂性。 |



发现双螺旋结构背后的故事

1953年4月25日，英国《自然》杂志刊登了题为“核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的一个结构模型”的论文。这篇论文揭示了DNA的分子结构，是整个生物科学的一次重大革命，它极大地促进了生物科学在分子水平上的研究。这个重大的发现是由37岁的英国科学家克里克和25岁的美国科学家沃森完成的。但是，DNA双螺旋结构的发现其实是建立在诸多科学家的成果之上的。

1944年，薛定谔在《生命是什么》一书中，以通俗的语言阐明了用物理学的观点研究生命现象的重要性。这本书激励了不少当时研究物理学的科学家转而研究生物学。例如，学物理学出身的克里克正是受其思想影响，毅然转向生物学研究。

构建DNA双螺旋结构的工作还受到了其他人卓越工作的激发：一是英国生物物理学家威尔金斯和英国女科学家富兰克林（图1-39）拍摄的DNA X射线衍射照片；二是美国哥伦比亚大学生物化学家查加夫关于DNA分子中嘌呤和嘧啶碱基定量关系的研究；三是美国化学家鲍林关于蛋白质分子结构的研究。其中，富兰克林具有重大的贡献。可以说，没有富兰克林的贡献，DNA结构的发现可能会推迟几年。

富兰克林早年毕业于剑桥大学物理化学专业。1945年获得博士学位后，她前往法国学习X射线衍射技术。回国之后，富兰克林与威尔金斯一起运用X射线衍射技术研究DNA的结构，1952年得到了DNA分子的X射线衍射图像。正是以DNA的X射线衍射图像为基础，DNA的双螺旋结构才被构建出来。

当时英国社会的宗教、种族、妇女地位等因素在一定程度上影响了富兰克林的成功。克里克也在DNA结构发现40周年的纪念文中提到“富兰克林的贡献没有得到足够的肯定”。但这些并没有影响富兰克林的工作热情。后来，她又领导了关于烟草花叶病毒与脊髓灰质炎病毒的研究。即使到1956年9月发现长了肿瘤，她仍继续工作，并发表十多篇论文。为纪念富兰克林的杰出工作，2003年，伦敦国王学院将一栋新大楼命名为“富兰克林-威尔金斯楼”。



图 1-39 富兰克林

第二章 有性生殖中的染色体变化



染色体是遗传物质的主要载体，携带着遗传信息，在亲代与子代之间通过减数分裂和受精作用有规律地传递，维持了物种遗传物质的稳定。1875年，德国动物学家赫特维希（O. Hertwig）观察了海胆的受精过程，发现精细胞进入卵细胞才导致两种细胞核融合。然而令人疑惑不解的是，两个细胞核融合后本应染色体数量加倍，而实际上后代细胞中的染色体数量与亲代细胞中的染色体数量相同。为什么会出现在这样的结果？在有性生殖过程中，染色体发生了怎样的变化？染色体上携带的遗传信息是如何从亲代传递给子代的？





课题研究

探索生殖细胞形成中染色体数量的变化

人的生命起始于受精卵，而受精卵是由精子和卵细胞相互识别、结合而形成，因而亲代是通过生殖细胞将遗传信息传递给子代的。人的体细胞中有 23 对染色体，受精卵的染色体数量与体细胞相同。

提出问题

在生殖细胞形成过程中，染色体数量发生了怎样的变化？

制订并实施研究计划

1. 怎样作出假设？

- ◆根据已学知识作出假设，如生殖细胞是通过有丝分裂形成的。
- ◆还可以提出其他合理假设，如 DNA 不复制，细胞分裂一次；DNA 复制一次，细胞连续分裂 2 次。

2. 怎样演绎推理？

- ◆可用橡皮泥、卡片或绘制过程简图等形式进行演绎推理。
- ◆根据以上不同的假设，推理生殖细胞及受精卵中的染色体数量。
- ◆分析假设推理的结果能否维持每代体细胞中染色体数量不变。

3. 怎样验证假设？

- ◆以玉米、水稻等植物的花药为材料，进行实验。
- ◆在适当的时期采集植物的花药，经固定、染色、压片等操作后，在显微镜下观察染色体的变化。

成果交流

1. 展示小组制作的橡皮泥、卡片或绘图构建的模型，并从科学性和艺术性等方面进行比较。

2. 交流小组作出的假设及推理方案，并评价假设的合理性。

3. 领悟假设—演绎—验证的研究思路，体会模型建构的研究方法，并尝试利用该研究思路及方法解释其他生物学观点和现象。



图 2-1 精子包围卵细胞扫描电镜图

第一节 减数分裂产生染色体数量减半的生殖细胞



图 2-2 显微镜下蝗虫体细胞染色体

19 世纪与 20 世纪之交，染色体行为及其在遗传中重要性的研究是一个极为令人关注的领域。1883 年，比利时细胞学家贝内登（É. van Beneden）观察马蛔虫受精过程时，发现精细胞和卵细胞的染色体数量只有体细胞的一半，而受精后的细胞染色体数量又恢复正常。1902 年，美国遗传学家萨顿通过观察蝗虫精子发生时染色体的行为，发现染色体总是成对出现，同一对染色体形态大小极其相似，不同对染色体则差异显著（图 2-2）。是什么样的过程导致精细胞和卵细胞的染色体数量只有体细胞的一半？为什么有性生殖中生殖细胞的染色体数量只有体细胞的一半？染色体成对出现有什么重要意义？

一、精细胞的形成过程

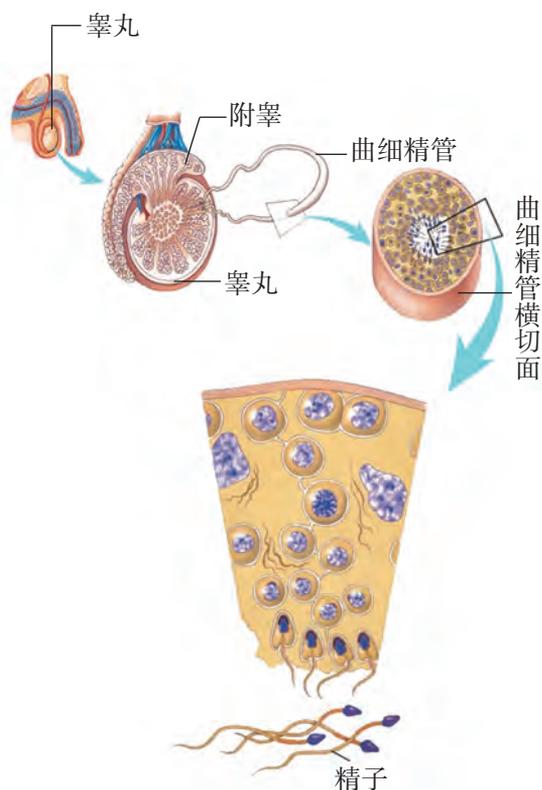


图 2-3 人的睾丸及精子的产生

早在 1891 年，德国细胞学家博韦里（T. Boveri）就已确认了生殖细胞染色体数量减半的普遍性。1905 年，法默（J. Farmer）和穆尔（J. Moore）把进行有性生殖的生物中，生殖细胞通过分裂使染色体数量减半的分裂方式称为减数分裂（meiosis）。

哺乳动物的精子是在睾丸中形成的（图 2-3）。睾丸中有许多弯弯曲曲的曲细精管，曲细精管中有大量精原细胞。当雄性动物性成熟后，睾丸里的部分精原细胞经过减数分裂形成精细胞（图 2-4）。

在减数分裂前的间期，精原细胞内染色体进行了复制，细胞核体积增大，成为初级精母细胞，随后进入 2 次连续的细胞分裂，即减数第一次分裂（减 I）和减数第二次分裂（减 II）。

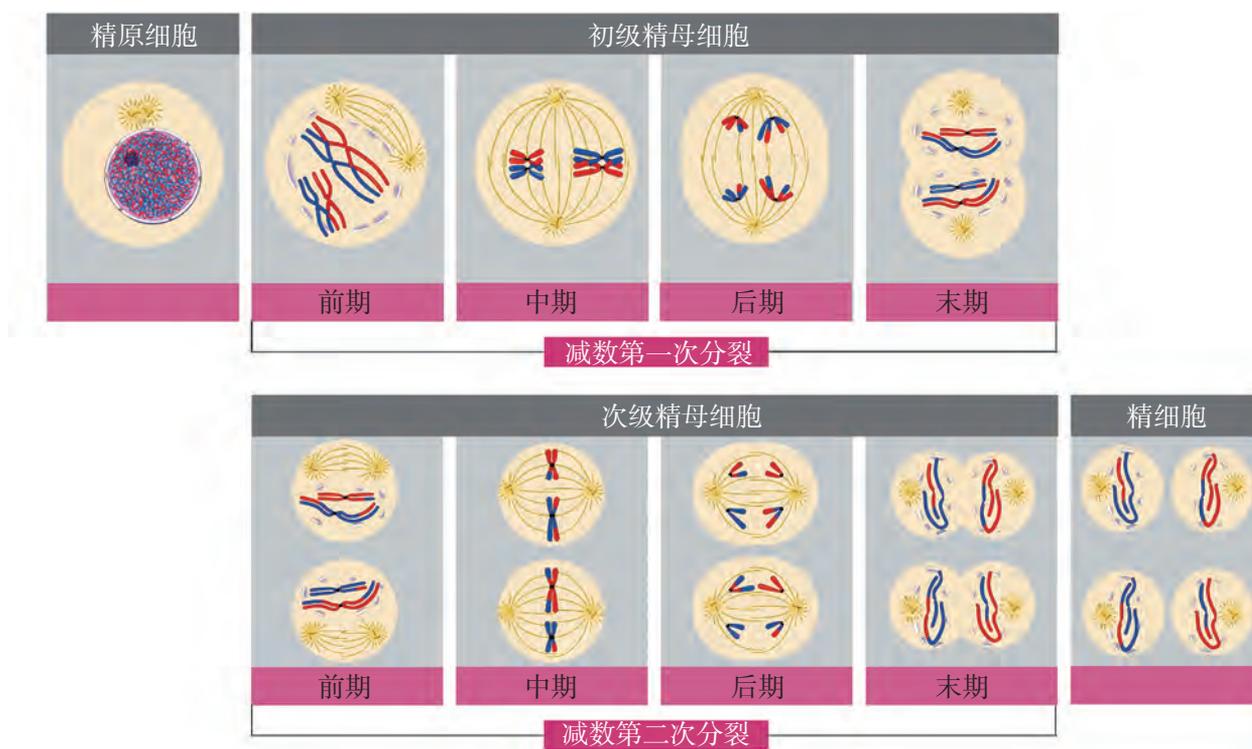


图 2-4 哺乳动物精细胞形成过程图解

减 I 与有丝分裂相比具有非常鲜明的区别，主要表现在减 I 前期和减 I 后期。减 I 前期持续时间较长，其间最显著的特点是同源染色体两两配对，这种现象称为联会（synapsis）。同源染色体是指形态和大小一般都相同的一对染色体，其中一条来自父方，一条来自母方。联会后的一对同源染色体含有 4 条染色单体，称为四分体。四分体中的非姐妹染色单体之间往往会发生交叉并互换一部分片段，这种遗传物质的局部互换，具有重要的遗传意义（见第四章）。

减 I 中期，成对的同源染色体都排列在细胞中央的赤道面上。减 I 后期，在纺锤丝牵引下，配对的同源染色体彼此分离，分别移向细胞的两极。这样，细胞的每一极只得到各对同源染色体中的一条，即细胞一极的染色体彼此均为非同源染色体。随着细胞质的分裂，形成 2 个子细胞，称为次级精母细胞。与初级精母细胞相比，每个次级精母细胞中的染色体数量减少一半，但每条染色体上的着丝粒连着 2 条姐妹染色单体。

减 I 与减 II 之间通常没有间期或者间期时间很短，染色体不再复制。减 II 过程与有丝分裂过程非常相似。减 II 后期每条染色体的着丝粒一分为二，姐妹染色单体分开，

成为2条染色体。在纺锤丝的作用下，2条染色体分别移向细胞两极，并随着细胞质的分裂进入2个子细胞。这样，2个次级精母细胞形成了4个精细胞。



模型建构

模拟或观察减数分裂过程中染色体的变化

通过模型建构来解释某些生物学现象，可使这些现象变得直观易懂。模拟染色体在减数分裂过程中的行为，可以加深对其认识和理解。

目的要求

以2对染色体为例，模拟减数分裂中染色体行为变化，观察子细胞中染色体数量变化，体会生命变化的规律性。

材料器具

彩色橡皮泥或者彩色纸（至少准备3种颜色，如红色、黄色、蓝色等）、大头针、A3大小的白纸、减数分裂固定装片等。

活动程序

1. 选择3种颜色的橡皮泥，其中2种用来制作染色体，第三种用来制作着丝粒。例如，红色和黄色用来模拟染色体（红色染色体代表来自母方，黄色染色体代表来自父方），蓝色用来模拟着丝粒，制作好2对复制后的同源染色体（图2-5）。

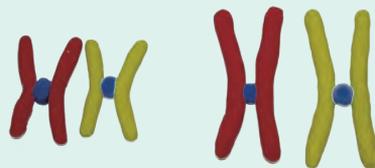


图 2-5 制作好的染色体

2. 在A3纸上画一个足够大的细胞（要能容纳制作好的染色体），在细胞内画出中心体（也可以用其他颜色的橡皮泥模拟中心体）和纺锤体，把制作好的染色体放在细胞中。

3. 依次模拟减Ⅰ过程中同源染色体的联会、分离，减Ⅱ过程中着丝粒分裂，姐妹染色单体分开，染色体移向细胞两极等各个重要环节（图2-6）。

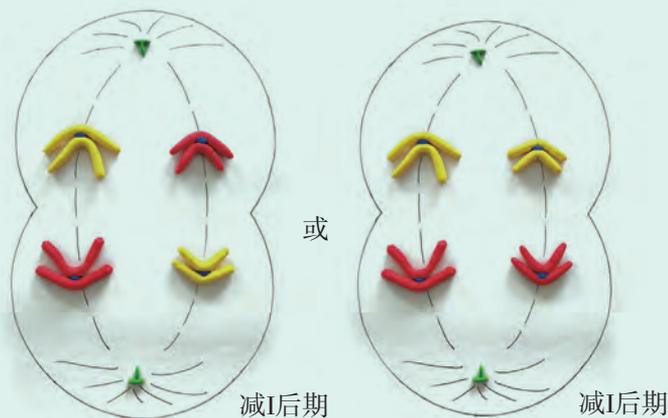


图 2-6 模拟减Ⅰ后期的染色体行为

4. 有条件的话,可通过观察减数分裂固定装片,识别减数分裂过程中染色体联会、形成四分体、同源染色体分离等行为以及染色体的数量变化,根据观察结果,绘制减数分裂不同时期细胞简图。

分析讨论

1. 同源染色体的制作为什么需要选用不同颜色?
2. 染色体数量减半是如何模拟的? 发生在减数分裂的哪一时期?
3. 对照减数分裂的全过程,该活动中没有模拟到的染色体行为有哪些?
4. 减数分裂结束时形成的子细胞中有多少条染色体? 自己小组的子细胞模型中只含红色染色体的配子有几个?

对雄性动物来说,一个精原细胞经过减数分裂形成4个精细胞。每个精细胞中染色体数量都只有精原细胞的一半。同时,减数分裂过程中,每对同源染色体中的2条染色体随机分配到子细胞中,同时非同源染色体发生自由组合,导致所产生配子的染色体组成也是多种多样的。请思考:产生多种类型的配子对生物的多样性有何意义?

精细胞经过复杂的形态变化,最终形成精子。精子的头部含有细胞核,尾部很长,可以游动。

阅读空间

有性生殖与配子

配子是生物进行有性生殖时产生的成熟生殖细胞,包括雌配子和雄配子。高等动物产生的雌配子通常称为卵,雄配子通常称为精子。在生物进化过程中,雄配子和雌配子是分别向着运动和贮存养料两个方向发展的。受精时,雌雄配子结合形成合子,又叫受精卵。这种产生配子并形成合子(受精卵),再由合子发育成新个体的生殖方式叫有性生殖。

绝大多数高等生物都是通过有性生殖繁衍后代的。在有性生殖中,由遗传组成存在差异的两性配子结合成合子,使合子发生遗传物质的重组,从而使后代产生丰富的遗传变异,有利于提高后代生命力和对环境的适应能力。

二、卵细胞的形成过程

哺乳动物的卵细胞是在卵巢中形成的，卵巢内有许多发育程度不同的卵泡，卵原细胞经染色体复制成为初级卵母细胞，初级卵母细胞经减数第一次分裂形成次级卵母细胞，该过程发生在卵泡中。次级卵母细胞进入输卵管，遇到精子后开始减数第二次分裂，产生卵细胞（图 2-7）。

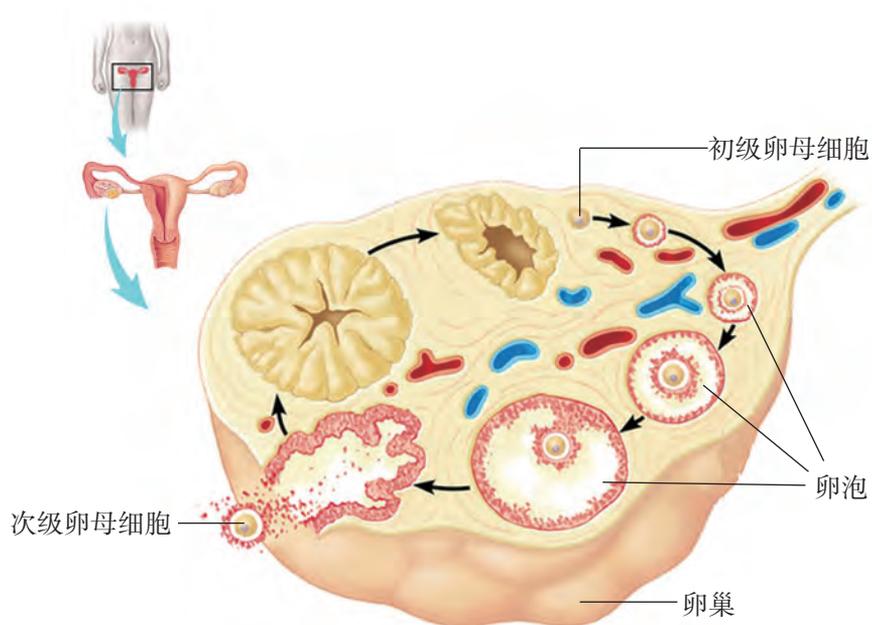


图 2-7 人的卵巢及卵细胞的产生

卵细胞形成过程中染色体的行为与精细胞形成过程中染色体的行为大体上是相同的。卵细胞与精细胞形成过程的主要区别是：初级卵母细胞在减 I 后期细胞质发生不均等分裂，形成 2 个大小悬殊的细胞，大的叫次级卵母细胞，小的叫极体。两者继续进行分裂，次级卵母细胞在减 II 时又发生了一次细胞质的不均等分裂，形成一个大的卵细胞和一个小的极体，原先的极体则均等分裂为 2 个极体。这样，一个卵原细胞最终形成一个大的卵细胞和 3 个小的极体（图 2-8）。3 个极体不久后退化消失，一个卵原细胞最终只形成一个卵细胞。卵细胞形成过程中的这种不均等的细胞质分裂，可以保证将来形成的受精卵有充足的营养物质供早期胚胎发育利用。

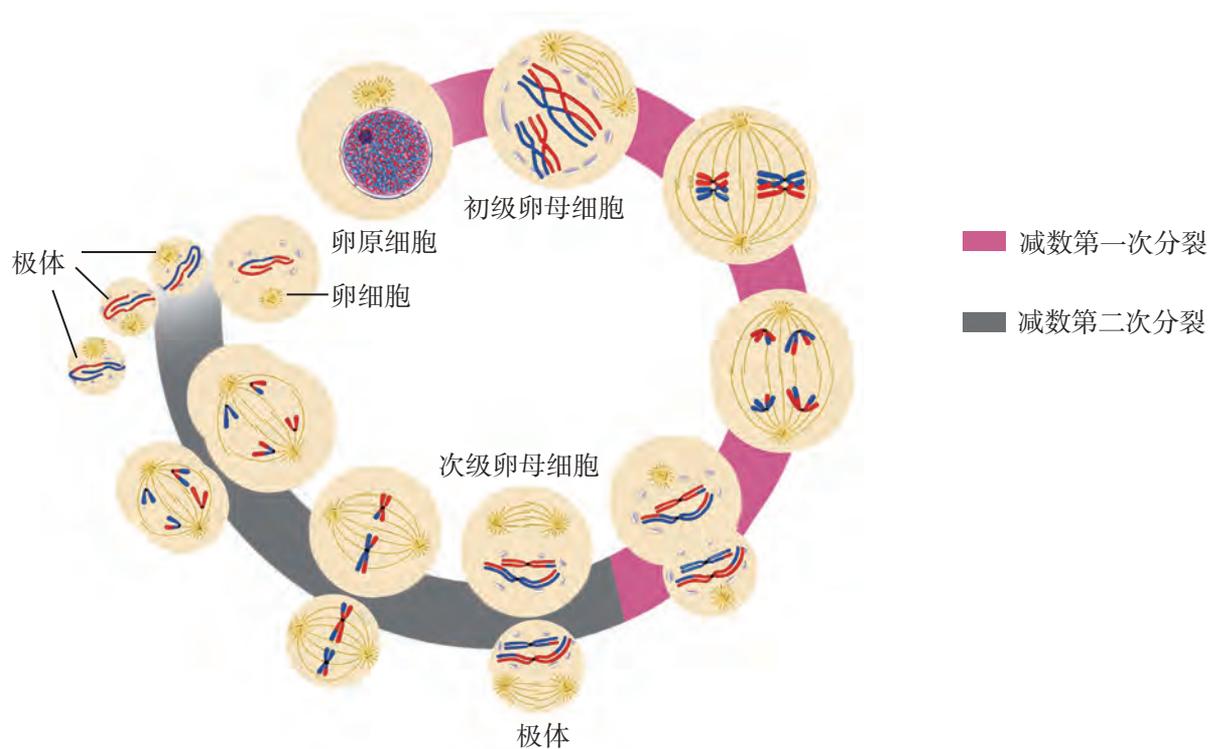


图 2-8 哺乳动物卵细胞形成过程图解

总之，在减数分裂过程中，染色体只复制一次，而细胞连续分裂 2 次，每对染色体相互分离，并被分配到 2 个子细胞中去，结果是，每个生殖细胞中染色体数量只有精（卵）原细胞的一半。同时，染色体携带的遗传信息也将随着配子传递给子代。

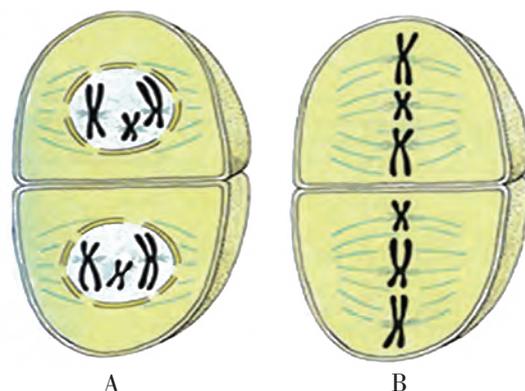
学业检测

1. 在 19 世纪末期，人们对动植物细胞有丝分裂与减数分裂中染色体的行为进行了大量研究，这与薄片切片机发明有很大关系。切片机能够切出足够薄的连续切片供显微观察，使得在显微镜下观察动植物细胞染色体的效果大为改观。右图为某植物减数分裂过程中的部分细胞切片的示意图，请据图回答：

(1) A 图表示_____时期，判断依据是_____。

(2) B 图表示的细胞进入下一时期时，细胞内的染色单体数目为_____条，特点是_____。

(3) 该植物体细胞中染色体数目是_____



条，导致配子中染色体数量减半的原因是_____。

(4) 与有丝分裂相比，减数分裂最显著的特点是()。

- A. 染色体进行了复制
- B. 姐妹染色单体分离
- C. 同源染色体相互分离
- D. 核仁核膜有规律地消失和重建

2. 细胞学家贝内登发现马蛔虫的受精卵中，染色体的数目为4，而卵子与精子中的染色体数都为2，但未能指出这种变化的意义。1887年，魏斯曼提出减数分裂的意义在于遗传物质的减半。

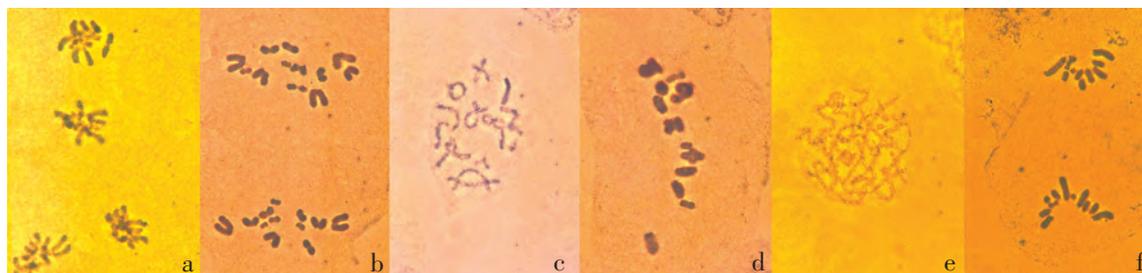
(1) 处于分裂过程中的动物细胞，排列在赤道面上的染色体的形态和大小各不相同，该细胞可能是()。

- A. 体细胞
- B. 精细胞
- C. 初级精母细胞
- D. 次级卵母细胞

(2) 减数分裂过程中，染色体数量减半对于生物而言有什么意义？

(3) 对于贝内登的遗憾，你认为在科学探究过程中除了需要细致地观察、严谨地记录数据外，还需要哪些能力和因素？

3. 本节的“模拟或观察减数分裂过程中染色体的变化”活动程序4中，如果观察的是蝗虫精原细胞减数分裂固定装片，可以推测一个精原细胞的连续分裂过程吗？若可以的话，这一做法能够成立的前提是什么？下图的a—f是蝗虫精原细胞减数分裂的部分时期的图片，请通过观察染色体的特点，将其按照减数分裂的过程排序。



第二节 有性生殖中遗传信息通过配子传递给子代

1677年，荷兰生物学家列文虎克（A. Leeuwenhoek）用自制的显微镜观察到人和动物的精液中含有会游动的小东西——精子（图 2-9）。随着细胞学说的发展、哺乳动物卵细胞的发现以及受精过程的显微观察，发现大多数动植物中精子和卵细胞结合形成的受精卵，才是下一代生命的起点。受精卵是如何形成的？受精卵的遗传信息与双亲的遗传信息有何关系？

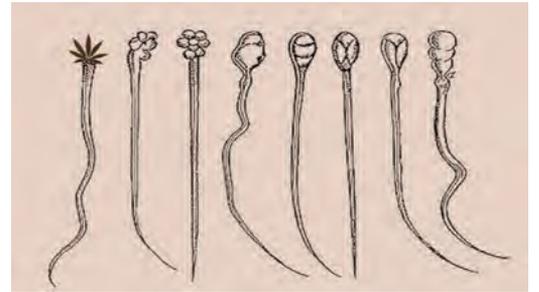


图 2-9 列文虎克描绘的精细胞

一、受精作用形成合子

人的卵巢位于输卵管附近，输卵管既是卵细胞转运的通道，也是受精作用的场所。通常情况下，女性每个月只有一个卵泡成熟并排卵。卵细胞由卵巢排出后，进入输卵管，等待与进入输卵管的精子相遇。

成年男性一次排出的精子数量很大，至少有一亿个，但是最后大约只有几百个精子与卵细胞相遇，而最终只有一个精子能和卵细胞结合，完成受精作用（图 2-10）。

受精作用是一个精子与一个卵细胞结合成为受精卵的复杂过程，是从精子识别卵细胞开始的。卵细胞质膜上有特殊的蛋白质，是精子特异性识别的受体。当一个精子接触到卵细胞时，精子的头部（含细胞核）先进入卵细胞，其尾部断裂，留在卵细胞外，随后水解消失。与此同时，卵细胞也发生一系列复杂的生理反应，阻止其他精子进入。随后精核与卵核融合，形成受精卵，完成受精作用。此后受精卵开始发育，经过细胞分裂、分化，孕育出新的个体。

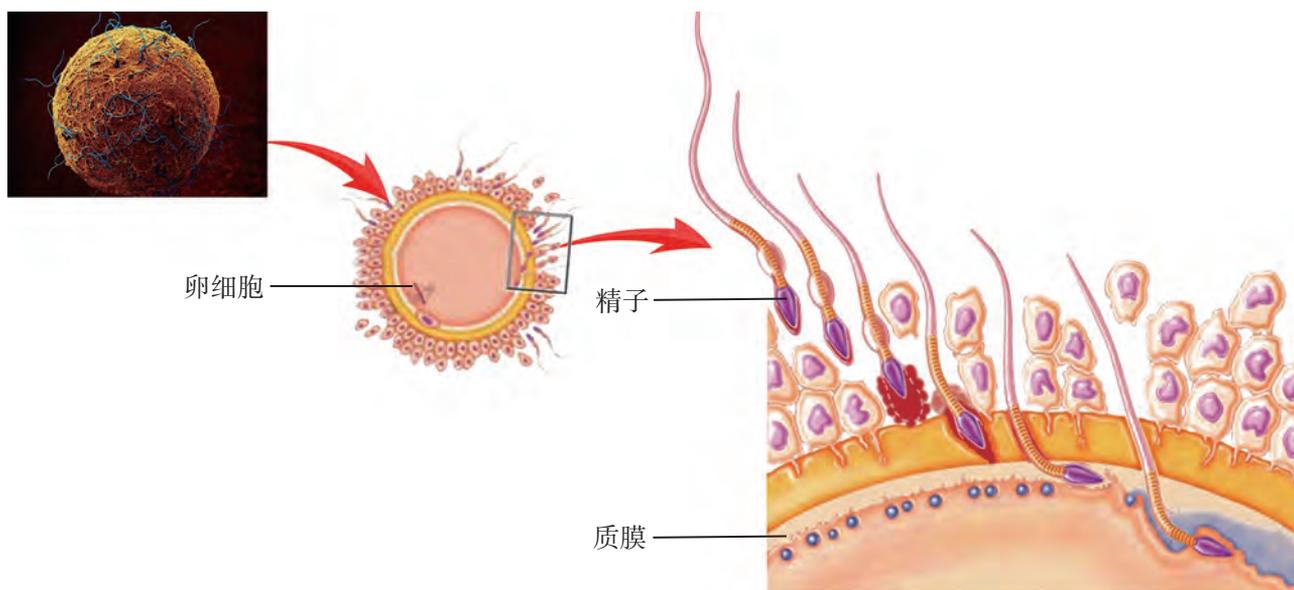


图 2-10 精子“围攻”卵细胞

阅读空间

生殖医学

生殖医学是一门新兴学科，涉及与生殖有关的诸多领域，如优生优育、不孕不育等。自1978年世界第一例“试管婴儿”在英国诞生以来，辅助生殖技术（ART）迅速发展。1988年，中国第一例“试管婴儿”于北京大学第三医院诞生。如今，全世界每年约1%~3%的新生儿是通过ART出生的。试管婴儿技术是先使精子和卵细胞在体外人工控制的环境中完成受精过程，待其发育至早期胚胎阶段后移植到女性子宫中，在子宫中孕育成胎儿。该技术已成为有效解决不孕不育问题的一个重要技术，为无数生育困难家庭带来福音。

目前生殖医学技术发展到现在建立冷冻胚胎库。在一个ART操作中，将部分或全部胚胎先进行冷冻保存，再对移植前的胚胎进行遗传诊断或筛查，评估后选择质量最好的胚胎进行移植。剩余的胚胎继续冷冻保存，用于后续移植过程。生殖医学工程实施不当也会带来不利影响，例如，选择胎儿性别的技术一旦被滥用，将导致男女比例失调等社会问题。

二、受精过程中染色体的变化

有性生殖须经过生殖细胞的结合才能形成新个体，与此同时生殖细胞中的染色体进入新个体。



模型建构

构建受精过程中染色体变化的模型

经过减数分裂，卵细胞和精子中的染色体数量均只有体细胞的一半。通过受精作用形成的受精卵，其染色体数量和组成如何呢？

目的要求

以 2 对染色体为例，观察和模拟受精过程，重点观察染色体组成在受精过程中的变化。

材料器具

染色体模型、A3 纸、剪刀等。

活动程序

1. 在 A3 纸上画出精子的轮廓图，并沿着轮廓图边缘剪下。将一组染色体模型放入其中，制作精子模型（图 2-11）。

2. 在另一张 A3 纸上画出卵细胞的轮廓图，将一组染色体模型放入其中，制作卵细胞模型。制作时要考虑染色体的大小和颜色。

3. 拿起一个精子模型靠近卵细胞模型，将精子中的染色体融入卵细胞中，模拟受精作用过程中染色体的变化，观察并记录染色体数量和组成，并在图 2-12 所给区域内画出受精卵染色体组成，绘制时须考虑染色体的大小和颜色。

4. 用上一节“模拟或观察减数分裂过程中染色体的变化”活动中小组模拟的 2 对染色体形成的卵细胞，与另外一个小组模拟的 2 对染色体形成的精子，进一步模拟受精过程，仔细观察每一次模拟形成的受精卵中染色体组成的差异，并分析原因。

分析讨论

1. 如何模拟受精卵中的同源染色体？
2. 子代从双亲各继承了半数的染色体，在遗传性状上双亲对子代的贡献一样大吗？
3. 完成受精作用后子代的染色体数量恢复到与亲代相同，遗传信息是否也一样？
4. 人有 23 对染色体，从减数分裂和受精作用过程中的染色体组成来分析，解释人类的多样性和每个人的独特性。



图 2-11 制作好的精子模型



图 2-12 受精卵细胞模型

在精子和卵细胞结合形成受精卵时，彼此的染色体汇合在一起，染色体数量恢复到与亲代细胞相同，其中一半来自精子（父方），一半来自卵细胞（母方），使得新一代个体继承了双亲的遗传物质。

对进行有性生殖的生物来说，通过减数分裂和受精作用可以保持生物体世代之间染色体数量的恒定，使得亲代的遗传信息通过配子传递给子代，从而使遗传性状也保持相对稳定。同时，减数分裂形成的配子，其染色体组成具有多样性，这为生物的变异提供了物质基础；受精过程中精子和卵细胞的结合是随机的，导致形成的受精卵中的染色体组成呈现出多样性，这就为后代进行遗传信息的重新组合创造了条件。因此，减数分裂和受精作用对于生物的遗传、变异具有十分重要的意义。

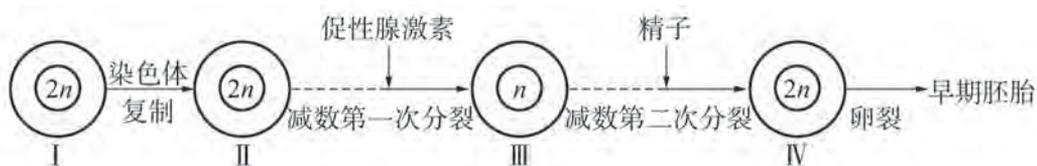
思维训练

绘制遗传物质变化曲线

真核生物的遗传信息主要存在于细胞核内的染色体上。在有性生殖产生新个体的过程中，伴随着减数分裂和受精作用的进行，物种的亲子代体细胞染色体数量始终保持一致。尝试以时间（减数分裂时期）为横坐标，细胞核中 DNA 含量（ $0\sim 4n$ ）为纵坐标，画出生物在繁殖过程中（包括减数分裂和受精作用）DNA 含量的变化曲线。

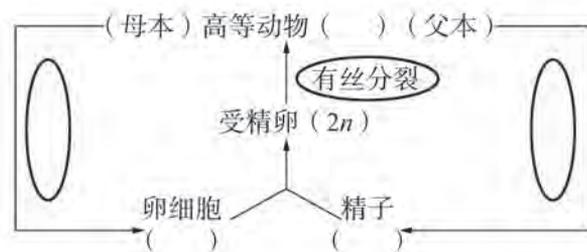
学业检测

1. 早在胚胎时期，人的卵原细胞就已陆续分裂、分化而产生了初级卵母细胞。初生女婴的 2 个卵巢中共有初级卵母细胞约 200 万个，它们都已进入减数第一次分裂的前期，并滞留在前期。卵原细胞减数分裂形成成熟卵子的过程，只有在促性腺激素和精子的诱导下才能完成。下图为人类卵细胞及早期胚胎的形成过程示意图（ n 表示染色体数）。



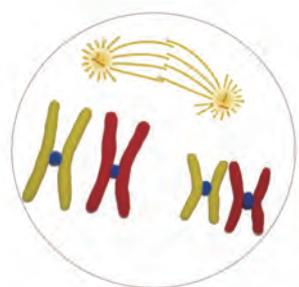
第二节 有性生殖中遗传信息通过配子传递给子代

- (1) 据图分析，下列叙述错误的是 ()。
- A. 次级卵母细胞形成的过程需要激素调节
 - B. 细胞Ⅲ只有在精子的作用下才能形成成熟卵子
 - C. Ⅱ、Ⅲ和Ⅳ细胞分裂后期染色体数目相同
 - D. 细胞Ⅳ的卵裂方式为有丝分裂
- (2) 完成下列关于减数分裂与受精作用的概念图：



2. 当现代生命科学研究变得更加量化，建立数学模型就变得越来越重要。数学模型是针对某种事物系统的特征或数量依存关系，采用数学语言来描述系统的特征及其内部联系或与外界联系的模型。

(1) 请利用染色体模型模拟精原细胞的减数分裂，并在下面的坐标系中画出减数分裂过程中细胞核内的染色体数目变化。



(2) 细胞所含的同源染色体对数与形成的配子类型有什么关系？请继续利用染色体模型模拟细胞的减数分裂，完成下表（不考虑交叉互换）。

| 个体精原细胞所含同源染色体对数 | 精子的类型 | 个体卵原细胞所含同源染色体对数 | 卵细胞的类型 |
|-----------------|-------|-----------------|--------|
| 1 对 | 2 种 | 1 对 | 2 种 |
| 2 对 | | 2 对 | |
| 3 对 | | 3 对 | |
| n 对 | | n 对 | |

(3) 人的体细胞中有 23 对染色体, 那么人在形成精子或卵细胞时, 可能产生多少种类型的配子? 受精作用后形成的受精卵又有多少种类型? 这对生物多样性的形成有什么意义?

业要求

| 重要概念 | 节次 | 学科素养 |
|---|-----|---|
| 减数分裂产生染色体数量减半的精细胞或卵细胞。 有性生殖的生物体的遗传信息通过配子传递给子代。 | 第一节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 阐明减数分裂产生染色体数量减半的精细胞或卵细胞。 ◆ 通过模拟减数分裂过程中染色体变化, 体验模型与建模的科学思维方法。 |
| | 第二节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 说明进行有性生殖的生物体, 其遗传信息通过配子传递给子代, 阐明减数分裂和受精作用在遗传信息传递中的意义。 ◆ 通过模拟受精过程中染色体数量变化, 体验模型与建模的科学思维方法。 ◆ 运用细胞减数分裂模型, 阐明遗传信息在有性生殖中的传递规律, 领悟推理的科学思维方法。 |

科学生活

用显微镜观察染色体上的基因

美国遗传学家摩尔根利用果蝇研究其眼色的遗传时, 通过艰辛的探索, 最后利用一只白眼雄果蝇设计了巧妙的实验, 才把一个特定的基因和一条特定的染色体——X 染色体联系起来, 从而用实验证明了基因在染色体上。随着科技的进步, 现在已经能用显微镜清晰地观察基因在染色体上的位置, 这依赖于一项重要的技术——荧光原位杂交技术 (FISH, 图 2-13)。

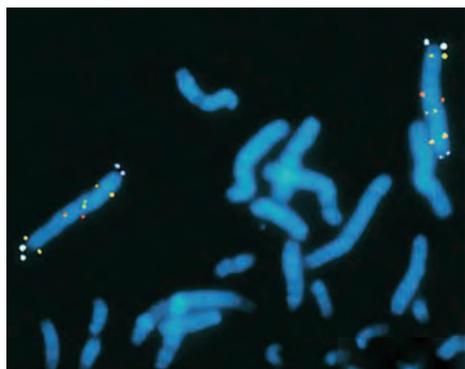


图 2-13 荧光显微镜观察基因在染色体上的位置 (放大倍数: 1000×)

荧光原位杂交技术是在放射性原位杂交技术基础上发展起来的一种非放射性分子生物学和细胞遗传学结合的新技术。它的基本原理是先将 DNA (或 RNA) 探针用特殊的荧光染料标记, 然后将探针直接杂交到染色体上, 通过荧光染料发出的荧光, 在荧光显微镜下检测 DNA 序

列在染色体上的定位，进行定性和相对定量分析（图 2-14）。FISH 具有安全、快速、灵敏度高、探针能长期保存、能同时显示多种颜色等优点，不但能显示中期分裂相，还能显示间期相。

由于该技术可测定基因等 DNA 序列在染色体上的位置，因此被广泛应用于细胞遗传学、肿瘤生物学、基因作图、基因扩增、产前诊断及哺乳动物染色体进化研究等领域。例如，可以用 FISH 技术检测患者细胞中的染色体结构变异现象。图 2-15 为某淋巴瘤患者的淋巴细胞中检测出第 14 号和第 18 号染色体易位，红色标记的第 14 号染色体和绿色标记的第 18 号染色体发生易位后，呈现出黄色的双色融合现象。此外，FISH 技术还可用于 21 三体综合征的检测和诊断。

FISH 技术将分子生物学与细胞生物学有机地连接起来。尽管目前杂交率还无法达到 100%，特别是在应用较短 cDNA 探针时存在杂交效率明显下降的问题，但随着各种新型分子探针，以及更为精密高端的光学显微镜和功能强大的计算机分析系统的不断问世，上述问题将会逐步得到解决，该技术的作用正变得日益重要，应用领域也不断扩展。FISH 技术在研究领域的巨大潜力与光明前景将引领我们进入全新时代。

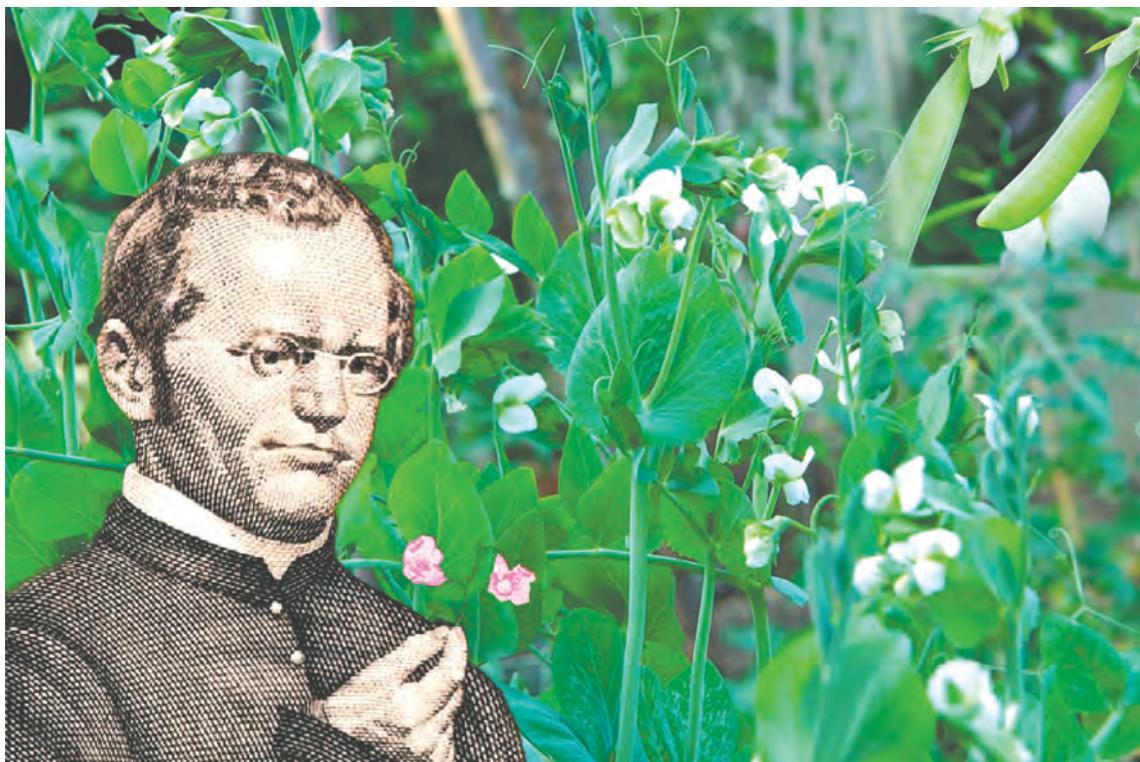


图 2-14 荧光显微镜及镜下看到的染色体探针杂交结果（放大倍数：1000×）



图 2-15 某淋巴瘤患者染色体易位 FISH 诊断图（左为正常细胞，右为异常细胞）（放大倍数：1000×）

第三章 有性生殖中基因的分离和自由组合



无论参天大树还是丛生小草，无论飞禽走兽还是游鱼爬虫，在广袤的自然界里，形形色色的生物都有一个共同的特性：繁殖与自身相似的同类后代，这就是遗传。早在公元前3世纪的《吕氏春秋》中已经记载“夫种麦而得麦，种稷而得稷，人不怪也”，可见人们很早就观察到遗传现象，并且从远古时期起，人们就开始驯化野生动植物，挑选对人类有益的个体培育后代，形成优良品种。这期间，也有许多学者尝试解释遗传的本质，但均未得其果。直到19世纪中叶，奥地利的修道士孟德尔（G. Mendel）通过多年的豌豆杂交实验，用数学方法分析生物学现象，揭示了遗传学的两大定律，开创了经典遗传学时代。孟德尔是如何通过豌豆杂交实验揭示遗传学的两大定律的？孟德尔的研究和思考方式能带给我们什么启示？两大定律如何帮助我们认识生活中和自然界中的现象？

1865年孟德尔提出遗传学
两大定律

1910年摩尔根发现伴性遗传，
同时证明基因位于染色体上

1905年威尔逊和史蒂文斯
分别发现性染色体同性别的
关系

1973年袁隆平取得杂交
水稻育种重大突破



课题研究

探索果蝇的性状在亲子代之间的传递关系

豌豆可以算是遗传学界的明星植物了，它是孟德尔获得成功的重要原因之一。而果蝇就是遗传学界的明星动物，在过去的 100 多年里，无数生物学家为它着迷。2017 年，诺贝尔生理学或医学奖授予 3 位用果蝇研究昼夜节律的生物学家，这是诺贝尔奖第 6 次颁给以果蝇为实验材料而获得重大突破的科学家。

提出问题

如何通过果蝇的杂交实验，探索亲子代之间的性状传递关系？

制订并实施研究计划

1. 做哪些准备？

- ◆ 搜集果蝇的饲养、麻醉、观察及杂交方法等资料。
- ◆ 准备培养瓶、解剖镜、麻醉瓶、白瓷板、毛笔、口罩、培养基、乙醚等实验用具及试剂。
- ◆ 制备果蝇培养基。

2. 怎样进行杂交实验？

- ◆ 确定一对容易观察的相对性状（如灰身/黑身或红眼/白眼），用具有该相对性状的一对雌雄果蝇进行杂交实验，观察并统计子一代的性状及数量（注意多培养几组）。
- ◆ 选取果蝇子一代雌雄个体若干继续进行杂交实验，观察并统计子二代的性状及数量。

3. 怎样分析果蝇性状的遗传规律？

- ◆ 子一代和子二代果蝇的性状，与亲代果蝇的性状有何不同？针对观察的现象提出合理问题。
- ◆ 统计子二代性状的数量，是否发现数量之间的规律？尝试作出合理假设。
- ◆ 针对所作假设，尝试设计实验验证其是否成立。

成果交流

1. 展示本组记录的果蝇性状，运用科学术语汇报本小组进行的杂交实验结果。
2. 结合前面所学知识，尝试分析果蝇亲子代之间的性状传递现象，并解释原因。
3. 谈谈本次课题研究的体验和收获，特别是针对在研究中用到的科学思维方法进行交流和讨论。



图 3-1 装有果蝇的培养瓶（左）和红眼、白眼的果蝇（右）

第一节 孟德尔遗传实验的科学方法

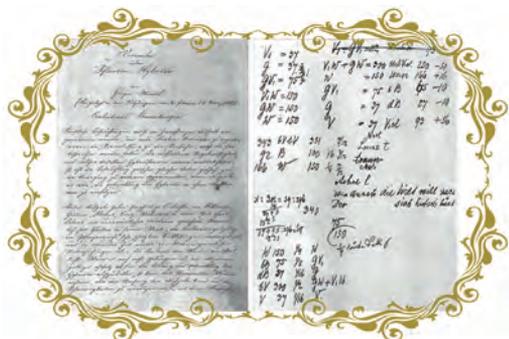


图 3-2 孟德尔手稿

在探索生物遗传规律的历程中，有不少学者做过动物或植物的杂交实验，但都没有发现遗传规律。达尔文（C. Darwin）也进行过多年植物杂交实验，后人从他的报春花研究结果中发现，当用杂合体相互授粉时，得到显性个体占后代总数的 75%、隐性个体占 25%（比例为 3 : 1），但达尔文未能意识到这个结果的重要性，就此与现代遗传学失之交臂。而发现遗传学上两大著名定律的，是当时名不见经传的孟德尔。孟德尔的研究方法有何独特之处呢（图 3-2）？从他的研究方法中能学习到哪些科学思维和科学方法？

阅读空间

孟 德 尔

孟德尔出生于奥地利的一个农民家庭。父亲擅长嫁接，母亲是园林工人。受家庭影响，孟德尔自幼酷爱自然科学，但由于家境贫寒，要想读书，唯一的办法是进修道院。他 1843 年进入布尔诺的奥古斯汀修道院当神甫，1851 年到维也纳大学学习数学、物理学、化学和博物学等课程，其间接受了物理学、细胞学的许多先进思想。1856 年，孟德尔在修道院的花园里，开始了长达 8 年的豌豆杂交实验。1865 年，他在布尔诺自然史学会上报告了实验研究结果，并于 1866 年发表《植物杂交实验》一文，但由于当时人们对遗传的认识有限等原因，并未引起关注。直到 1900 年，在孟德尔故去多年之后，有 3 位科学家分别用不同植物为实验材料取得了同样的研究结果，才使孟德尔揭示的遗传规律重新被发现。孟德尔的成就，不仅来自他坚韧的意志和持之以恒的探索精神，还来自严谨求实的科学态度和正确的研究方法。孟德尔被公认为现代遗传学的奠基人。

一、选择恰当的实验材料

孟德尔说过，任何实验的价值和用途，决定于材料是否适用于研究目的。

孟德尔通过种植多种植物进行杂交实验，发现豌豆作为实验材料具有明显的优点。第一，它是严格的自花授粉植物，而且是闭花授粉，不受外来花粉的干扰。第二，豌豆花冠大，容易人工去雄和授粉（图 3-3）。第三，豌豆具有许多稳定的、可以明显区分的相对性状（relative character），如花的

紫色与白色，种子的圆粒与皱粒，植株的高茎与矮茎等。

实验材料的选取往往是决定研究工作成功与否的关键，这在遗传学发展史中表现得尤为突出，如孟德尔选用豌豆杂交成功地揭示了基因的分离定律和自由组合定律，摩尔根选用果蝇进行杂交实验证明基因在染色体上，都表明了这一点。可以说，遗传学发展史中，每一次适合实验的材料选取都导致一次学科的飞跃式发展。由此可见，选择与研究目的相适应的实验材料是成功的前提。

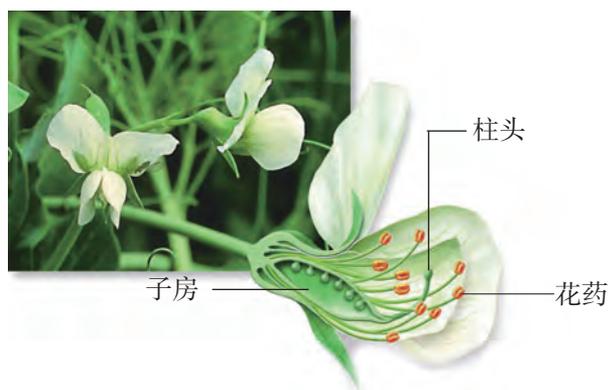


图 3-3 豌豆花的结构

二、运用由简到繁的方法

孟德尔发现，前人以整个植株作为单位或者同时进行多对相对性状的实验研究，都难以从获得的数据中找到规律。他决定从众多的相对性状中，只选择一对相对性状进行研究，而不考虑其他性状(图 3-4)。就这样，他通过单因子分析，发现了基因的分离定律。

当一对相对性状的遗传规律研究清楚后，他由简到繁，进一步同时研究 2 对或多对相对性状的遗传现象，从而发现了基因的自由组合定律。

三、采用统计学方法

孟德尔共进行了 200 多次杂交实验，观察植株数多达 27 225 株。他做了豌豆 7 对相对性状的杂交实验，分别追踪几代，对所研究的性状进行观察，并详细记录不同性状在各代出现的数量，在此基础上研究这些性状在各代间是如何传递的。为此，孟德尔合理地引入了统计学的方法处理这些数据。

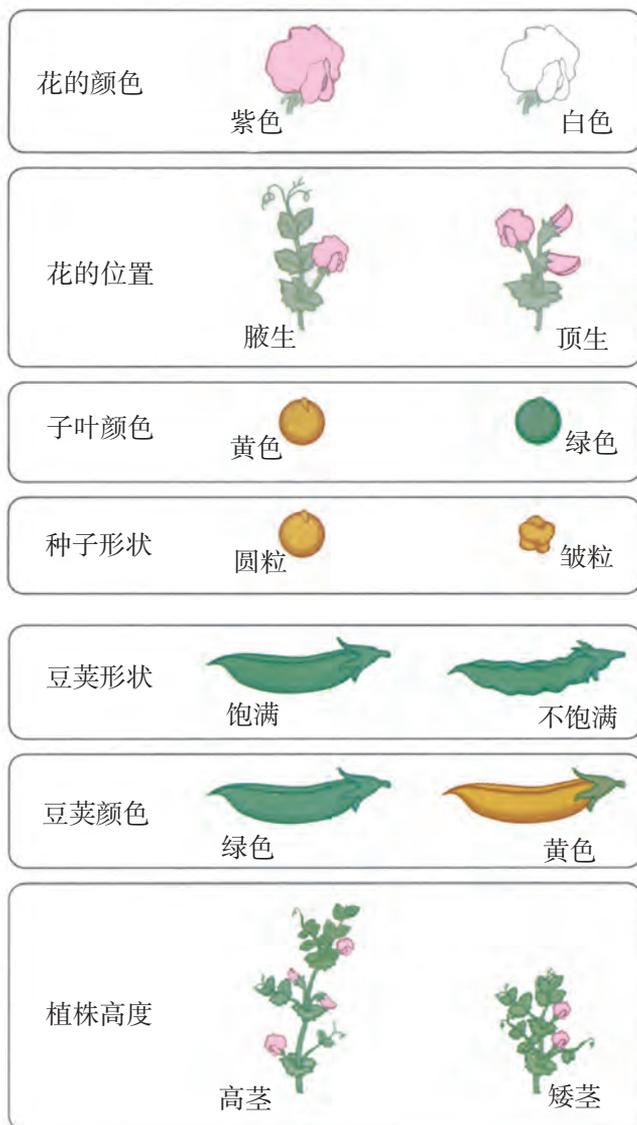


图 3-4 豌豆的 7 对相对性状

思维训练

分析杂交实验中子二代性状表现

表 3-1 是孟德尔针对豌豆的一对相对性状所做的杂交实验中统计所得的数据，请分析子二代不同性状之间的数量关系，将结果填入表中，并分析统计结果，找出规律。

表 3-1 豌豆一对相对性状杂交实验的统计结果

| 目的性状 | 亲代杂交组合 | 子一代的性状表现 | 子二代的性状表现 | | 子二代的性状表现的数量关系 |
|---------|----------|----------|----------|---------|---------------|
| | | | 绿色 428 | 黄色 152 | |
| 未成熟豆荚颜色 | 绿色 × 黄色 | 绿色 | 绿色 428 | 黄色 152 | |
| 花的位置 | 腋生 × 顶生 | 腋生 | 腋生 651 | 顶生 207 | 3.14 : 1 |
| 花的颜色 | 紫花 × 白花 | 紫花 | 紫花 705 | 白花 224 | |
| 植株高度 | 高茎 × 矮茎 | 高茎 | 高茎 787 | 矮茎 277 | 2.84 : 1 |
| 豆荚形状 | 饱满 × 不饱满 | 饱满 | 饱满 882 | 不饱满 299 | |
| 种子形状 | 圆粒 × 皱粒 | 圆粒 | 圆粒 5474 | 皱粒 1850 | 2.96 : 1 |
| 子叶颜色 | 黄色 × 绿色 | 黄色 | 黄色 6022 | 绿色 2001 | |

从表 3-1 中可以看出，在一对相对性状的杂交实验中，虽然得到的子二代数量不同，但是经过数学统计处理后发现，子二代中 2 种性状的数量比例都符合 3 : 1。在研究 2 对相对性状时，孟德尔又统计得出 4 种组合性状的数量比例关系为 9 : 3 : 3 : 1。当然只有满足大样本的条件，才能够实现这些比例关系。

孟德尔运用统计学方法来研究生物的遗传问题，并从中发现遗传的规律，把遗传学研究从单纯的描述推进到定量的计算分析，开拓了遗传学研究的新途径。正如马克思所认为的，一种科学只有成功地运用数学时，才算达到了真正完善的地步。

四、运用假说 - 演绎法

恩格斯曾经说过：“只要自然科学在思维着，它的发展形式就是假说。”这句话精辟地阐明了假说在自然科学发展中的重要作用。同样是假说，孟德尔的成功之处又体现在哪里呢？



经典再现

假说——从混沌到有序

在探索遗传奥秘的历程中，众多科学家经过不懈的努力，对生物遗传规律的认识逐步从混沌走向有序。

[资料 1] 法国科学家诺丹 (C. Naudin) 研究了报春花等 10 多个属的植物，观察到报春花后代的性状几乎恢复到其亲本性状的現象，他还在第 3 代至第 5 代中发现性状分离的現象。1863 年，他得出结论：正交反交具有同一性，子一代具有一致性；子一代常处在两个亲本的中间状态；子二代出现了特别乱的变异；以后各代出现逐渐恢复到亲本的现象。

[资料 2] 英国博物学家达尔文曾用两侧对称花和整齐花的金鱼草做杂交实验，他注意到子一代的花全是两侧对称的，子一代自交后，下一代有 88 棵是两侧对称花，37 棵是整齐花。达尔文提出了“泛生子”假说：身体里的每个细胞都含有胚芽，杂合体的性状镶嵌是由于亲本芽球的混合。他试图用这种假说去解释其他现象，但未能提供这种“微芽”存在的任何证据。

[资料 3] 19 世纪 50 年代，孟德尔用豌豆进行杂交实验，明确选定一对相对性状做研究 (图 3-5)。针对实验中出现的现象，他提出了假说：生物的遗传性状是通过“遗传因子”进行传递的。他据此合理解释了实验中出现的现象，并根据假说进行推理，设计实验验证假说，在其他植物 (桔梗、玉米等) 中进行实验推广，最终提出了分离定律和自由组合定律。

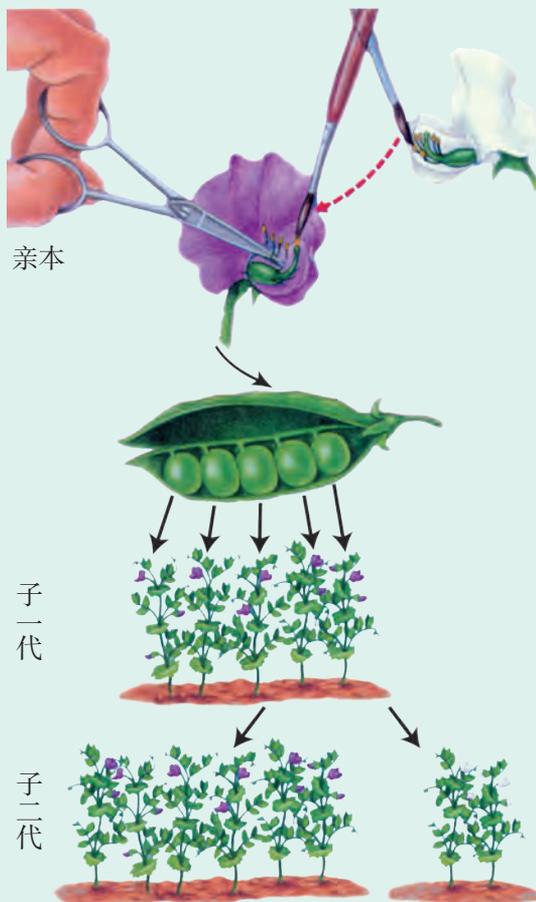


图 3-5 孟德尔的豌豆杂交实验示意图

分析讨论

1. 从 3 位科学家的实验中能否发现相似的实验现象?
2. 诺丹的研究发现“子二代出现了特别乱的变异”，试分析这是为什么。
3. 与达尔文相比，孟德尔研究方法的成功之处体现在哪些方面?
4. 假说提出的依据是什么？提出的假说一定是正确的吗？比较 3 位科学家的研究，可以得到什么启示？

在相当长的历史时期里，许多科学家通过各种研究探索生物的遗传规律。诺丹和达尔文在研究时也发现了相似的实验现象，并针对发现的现象提出问题或者作出相应的假说，但并没有揭示遗传规律。而孟德尔能够运用“假说—演绎”的研究方法，针对已有事实，发现问题，提出假说；更重要的是通过演绎推理，设计实验验证假说，即在不同植物的杂交实验中分别验证了假说的正确性，从而使假说变成普遍规律。

思维训练

假说—演绎法

假说—演绎法是指在观察现象、提出问题并分析现象、提出假说的基础上，根据假说进行演绎推理，最后通过实验检验演绎推理是否正确来得出结论。如果实验结果与预期相符，则证明假说是正确的；反之，则说明假说是错误的。假说—演绎法是科学研究中最能体现科学探索精神的一种方法。

想一想，前面学过的知识中，哪里用到了假说—演绎法？是如何运用的？

一切规律的探索，同时也是方法的探索。在科学研究过程中，往往伴随着科学方法的创新。孟德尔在探索遗传规律的过程中创造性地运用了科学的思维方法，其价值绝不亚于发现遗传规律本身，它对后人的科学研究具有不可估量的指导意义！

学业检测

1. 豌豆具有许多相对性状，这些性状既稳定又能明显区分，如种子形状有圆粒和皱粒、未成熟豆荚颜色有绿色和黄色等。下列性状中属于相对性状的是（ ）。

- A. 番茄的红果和黄果
- B. 人的直发与黑发
- C. 果蝇的长翅和灰身
- D. 玉米的高茎和豌豆的矮茎

2. 实验材料的选取往往是决定研究工作成功与否的关键。孟德尔在做遗传实验时种植过山柳菊、紫茉莉、豌豆等多种植物，最终选定豌豆作为遗传杂交实验材料。请回答下列问题：

(1) 选择豌豆作为遗传杂交实验材料的优点有哪些？

(2) 若对豌豆进行杂交实验，是否需要进行去雄、套袋、人工授粉等操作？对这些操作技术有何要求？为什么？

(3) 如果选用玉米做遗传实验，在杂交技术上和豌豆的杂交技术有何不同？

(4) 若要做一个简单的遗传杂交实验，你会选取哪种实验材料？为什么？

(5) 回忆曾经做过的实验，在实验材料的选取上是否有要求？请举例说明。

第二节 有性生殖中发生基因的分离



图 3-6 白虎

“秋浦多白猿，超腾若飞雪。”白猿等动物因其体色的缘故，自古就被视为珍奇之物，甚至被赋予某些神话色彩。其实，白色皮毛的动物并不神秘，也不一定是患有白化病。例如动物园常见的白虎，其野外生存能力正常（图 3-6）。科学家已经通过基因组分析发现，白虎是孟加拉虎的一种罕见的突变型，并不是患了白化病的虎，全球仅存 200 多只，是濒危动物。若让其与黄色的孟加拉虎进行杂交，后代会是白虎吗？控制其体色的基因是如何传递给子代的？遵循怎样的规律？孟德尔当初是怎样回答这类问题的呢？

一、杂交实验，发现问题

孟德尔选用纯种紫花豌豆与纯种白花豌豆作为亲本（P）进行杂交，结果发现，无论用紫花豌豆做母本（正交）还是用白花豌豆做母本（反交），子一代（F₁）全部开紫花。那么，白花的性状消失了吗？他用 F₁ 植株自交，发现得到的子二代（F₂）中有 705 株开紫花，有 224 株开白花，两者比例接近 3 : 1（图 3-7）。这又是为什么呢？

孟德尔对其他 6 对相对性状也做了杂交实验，并对每一对相对性状的实验结果进行了统计学分析，最后都得到类似的结果：无论是正交还是反交，F₁ 总表现出相同的性状；若 F₁ 自交，F₂ 中都出现亲本的 2 种性状，且 2 种性状的数量比总是接近 3 : 1。

为什么 F₁ 仅表现出一种亲本的性状？亲本的另一性状在 F₂ 中为什么又出现了？F₂ 出现的亲本的 2 种性状，其数量比为什么又都接近 3 : 1 呢？

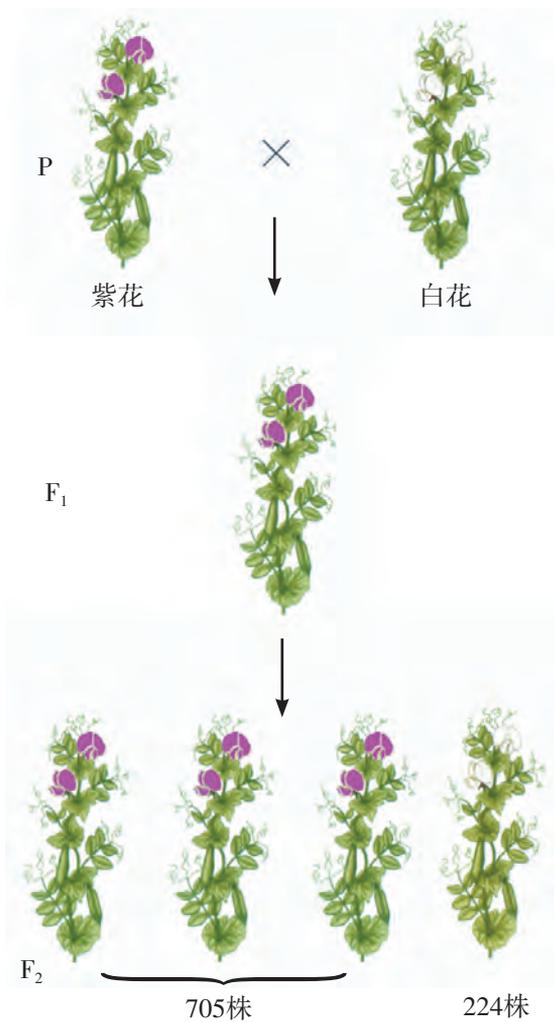


图 3-7 紫花与白花的杂交实验

二、分析现象，提出假说

分析紫花豌豆与白花豌豆的杂交实验时，孟德尔认为，虽然 F_1 全部表现为紫花，但白花性状在 F_1 中并没有消失，只是隐而未现，在 F_2 中可以重现。于是把 F_1 显现出来的亲本性状称为显性性状（dominant character），未显现出来的亲本性状称为隐性性状（recessive character），把 F_2 中同时出现显性性状和隐性性状的现象称为性状分离（character segregation）。

孟德尔分析，豌豆的花色性状是由生物体内的遗传因子控制，虽然不知道这个遗传因子是什么物质，但他认为这个“因子”是存在的。每个遗传因子决定着一种特定的性状，其中决定显性性状的遗传因子用大写字母（如 C）来表示，决定隐性性状的遗传因子用相应的小写字母（如 c）来表示。在生物的体细胞中，控制性状的遗传因子是成对存在的，如纯种紫花豌豆的体细胞中含有成对的遗传因子 CC，纯种白花豌豆的体细胞中含有成对的遗传因子 cc。当紫花豌豆作为母本产生雌配子时，成对的遗传因子彼此分离，雌配子中便只有其中一个遗传因子 C；同理，作为父本的花豌豆产生的雄配子中，只有其中一个遗传因子 c。当雌雄配子结合时，在 F_1 的体细胞中遗传因子成为 Cc。由于遗传因子 C 对遗传因子 c 具有显性作用，因此 F_1 只表现出显性性状——紫花。

虽然 F_1 表现出与亲本之一完全相同的性状，但通过分析，孟德尔认为紫花 F_1 和紫花亲本在遗传组成上有了区别，导致 F_2 出现了白花性状。那么， F_1 产生的配子和紫花亲本产生的配子有何不同呢？

当 F_1 产生配子时，成对的遗传因子 Cc 彼此分开，分别进入不同的配子中，并且机会均等，所以理论上 F_1 可以产生 2 种比例相等的配子，一种含有遗传因子 C，另一种含有遗传因子 c。受精时，雌雄配子随机结合， F_2 便出现 3 种组合类型——CC、Cc 和 cc，且数量比接近 1 : 2 : 1，但在性状表现上只有 2 种类型——紫花和白花，且性状分离比接近 3 : 1（图 3-8）。

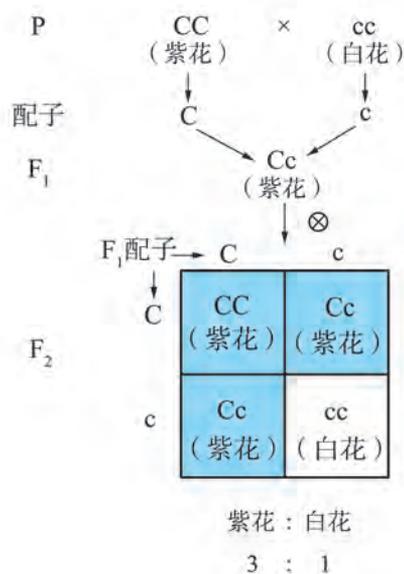


图 3-8 紫花与白花杂交实验的遗传分析图解



实验探究

模拟生物性状分离的杂交实验

依据孟德尔对一对相对性状遗传实验的分析，尝试利用不同颜色的小球模拟配子的形成和雌雄配子的随机结合，探索后代的性状分离比。

目的要求

通过模拟实验，认识形成配子时成对遗传因子的分离和受精作用时雌雄配子的随机结合与生物性状之间的数量关系，从中领悟孟德尔的解释，理解性状分离的实质。

材料器具

相同大小的紫色小球和白色小球各 2 颗、小烧杯 2 只、大烧杯 2 只。

活动程序

1. 将 2 颗紫色小球（用字母 C 表示）放入一只小烧杯中，再将 2 颗白色小球（用字母 c 表示）放入另一只小烧杯中。

2. 分别从 2 只小烧杯中随机取 1 颗小球，并排放在一起，按要求做好记录，然后把小球放入一只大烧杯中。（说明：记录颜色组合时，只要有紫色小球即记录为紫色，只有白色小球时记录为白色。）

记录如下：

| 程序 2 | 记录结果 |
|--------|------|
| 小球字母组合 | |
| 小球颜色组合 | |

3. 将 2 只小烧杯中剩余的小球取出，一同放入另一只大烧杯中。

4. 分别从 2 只大烧杯中随机取出 1 颗小球，用程序 2 的方法观察并做好记录，然后将小球分别放回原烧杯里。

5. 重复进行程序 4 多次，记录结果。

| 程序 4 的重复次数 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | …… | 合计 |
|------------|---|---|---|---|---|----|----|
| 小球字母组合 | | | | | | | |
| 小球颜色组合 | | | | | | | |

分析讨论

1. 实验中，小烧杯和大烧杯分别模拟了什么？小球字母组合和颜色组合分别表示的是什么？
2. 程序 4 第一次抽取的组合结果是什么？与其他小组的结果相同吗？
3. 如果重复程序 4 的次数达到 20 次，其性状分离比符合 3 : 1 吗？如果不符合，原因可能是什么？统计全班同学的实验结果，其性状分离比符合 3 : 1 吗？
4. 为何每次要将抽取的小球再分别放回原烧杯中？

可以发现，模拟的结果很直观地揭示了 F_1 产生配子的类型及比例、 F_2 的性状表现类型及比例关系等，和孟德尔的分析是相呼应的。通过严谨的推理分析后，孟德尔大胆地提出了假说：

(1) 生物体的遗传性状是由遗传因子控制的。

(2) 体细胞中控制性状的遗传因子成对存在，一个来自父方，一个来自母方，相互独立，互不干扰。

(3) F_1 形成配子时，成对的遗传因子彼此分离，分别进入不同配子中，每个配子只含每对遗传因子中的一个。

(4) 受精时，雌雄配子的结合是随机的。

现代遗传学用基因代替了当时的“遗传因子”。把生物个体表现的性状叫作表型，如紫花和白花；与生物个体表型有关的基因组成叫作基因型，如紫花豌豆的基因型为 CC 或 Cc，白花豌豆的基因型为 cc。由含相同基因的配子结合成合子并发育成的个体，称为纯合体 (homozygote)，如 CC 和 cc；由含不同基因的配子结合成合子并发育成的个体，称为杂合体 (heterozygote)，如 Cc。

三、演绎推理，设计实验

孟德尔根据假说进行了演绎推理——若假说成立，杂合体 F_1 可产生 2 种类型的配子，比例为 1 : 1，用 F_1 与产生一种配子的隐性纯合个体进行杂交，预期杂交后代会出现 2 种表型，比例为 1 : 1。接下来，孟德尔设计了测交实验，用来检验其假说正确与否。

思维训练

完善测交实验遗传图解

依据孟德尔的假说，完善其测交实验遗传图解，填入图 3-9 中。



图 3-9 测交实验遗传图解

四、实施实验，得出规律

孟德尔实施了他所设计的测交实验，即用 F_1 (Cc) 和隐性纯合体白花豌豆 (cc) 进行杂交，结果得到 166 株豌豆后代，其中 85 株开紫花，81 株开白花，这一对相对性状的分离比例接近 1 : 1。孟德尔针对其他相对性状进行了多次实验，结果与预期都相符。

由孟德尔首创的测交实验，实质上是用隐性亲本来检测 F_1 基因型的一种杂交方式。因为隐性亲本的配子仅携带隐性基因，不会掩盖 F_1 配子中基因的作用，所以测交子代性状表现能反映出 F_1 产生配子的种类和比例，若用显性亲本与 F_1 杂交则达不到这样的目的。

测交实验结果令人信服地证明，孟德尔提出的假说是正确的。孟德尔对一对相对性状的实验结果及其解释进行了总结，并于 1866 年发表。后人把孟德尔对一对相对性状的杂交实验作出的解释归纳为孟德尔第一定律，又称为分离定律 (law of segregation)。

20 世纪初，科学家通过大量实验证明基因位于染色体

上，并将位于一对同源染色体的相同位置、控制着一对相对性状的基因称为等位基因（allele），进而从细胞遗传学的角度对基因的分离定律进行了完善。基因的分离定律可以表述为：一对等位基因在杂合体中保持相对的独立性；在进行减数分裂形成配子时，等位基因随着同源染色体的分开而分离，分别进入2个配子中，独立地随配子遗传给后代。

阅读空间

颗粒遗传理论

在孟德尔定律被重新发现之前，人们普遍接受的是融合遗传（blending inheritance）的观点，认为遗传就是“黑 + 白 = 灰”，子女与双亲的相似性是双亲“血液”混合的结果，如同一杯黑墨水加一杯清水，两者一旦混合就再也分不开。而孟德尔提出的观点是“颗粒遗传”，认为每一个基因是一个相对独立的功能单位；一对等位基因在杂合状态下互不混合，两者共处一体却依然保持各自的独立性，虽然显性基因对隐性基因的表型效应有遮盖，但不会改变隐性基因的本质；形成配子时，成对的等位基因相互分离，分别进入不同的配子中。随着现代遗传学的发展，人们对颗粒遗传的理解得到了进一步的深化，而分子遗传学和基因工程的兴起，也从根本上证实了基因的颗粒性。孟德尔的成就，100多年来催生了多个现代科学学科，对于科学和人类，今后还将有深远的影响。

孟德尔在豌豆杂交实验中发现的性状分离现象在生物界普遍存在。基因的分离定律是遗传学上最基本、最重要的规律，从理论上说明了生物性状遗传的本质。孟德尔在揭示基因的分离定律的过程中使用的科学方法，也为研究更复杂的遗传现象提供了有力的依据和手段，为遗传学的发展奠定了基础。

学业检测

1. 利手是指人类习惯使用的手。某些人习惯使用右手，称为右利手（右撇子）；某些人习惯使用左手，称为左利手（左撇子）。右利手（R）对左利手（r）是显性。已知一对夫妇均为右利手，生了一个左利手男孩和一个右利手女孩，若该女孩成年后与一左利手男子结婚，将来生出左利手孩子的概率是（ ）。

- A. 1/2 B. 1/3 C. 1/4 D. 0

2. 已知豌豆的高茎（D）对矮茎（d）为显性，现有一株高茎豌豆，欲知其为纯合体还是杂合体（就植株高度而言），可以通过什么实验来鉴别？请拟定实验方案并预期实验结果。

3. 水稻的非糯性和糯性是一对相对性状，其中非糯性（W）对糯性（w）是显性。含非

糯性基因的花粉和籽粒所含淀粉为直链淀粉，遇碘呈蓝黑色；只含糯性基因的花粉和籽粒所含淀粉为支链淀粉，遇碘呈红褐色。将纯种非糯性水稻和纯种糯性水稻杂交得到的种子种下去，让其自交，先后获取花粉和籽粒，分别滴加碘液并观察、统计。请分析后作答：

- (1) 观察花粉和籽粒的方法一样吗？为什么？
- (2) 观察到花粉中蓝黑色和红褐色的比例是 _____。出现这种比例的原因是什么？
- (3) 观察到籽粒中蓝黑色和红褐色的比例是 _____。出现这种比例的原因是什么？
- (4) 让 F_2 自交，用碘液处理 F_2 的花粉，蓝黑色和红褐色的比例为 _____； F_2 结的籽粒中非糯性籽粒与糯性籽粒的比例为 _____。
- (5) 题中提到的实验方法是否能证明基因的分离定律？为什么？

第三节 基因的分离定律在实践中的应用

人的许多性状存在着明显的显隐性关系和性状分离现象，例如连生耳垂和离生耳垂（图 3-10）、双眼皮和单眼皮、正常肤色和白化病等。父母均肤色正常，子女必定肤色正常吗？父母若有一方是白化病患者，子女会患病吗？基因的分离定律在人类健康、农业生产等方面有哪些指导意义？



图 3-10 离生耳垂（左）
和连生耳垂（右）

一、基因的分离定律在医学实践中的应用

随着科学的发展和社会的进步，人们对生命规律的认识也普遍提高。利用基因的分离定律，可以分析家族系谱中某种遗传病的遗传方式，预测后代的发病风险，给患者及其家属提出合理的建议和指导。这对于预防遗传病的发生、保障人类的健康是非常重要的。

阅读空间

系谱分析法

系谱分析法是人类遗传学研究中的常用方法，用来分析人类性状或遗传病在亲子代之间的传递规律，是指在调查某家族若干代成员的表型后，按一定的方式将调查结果绘制成系谱图进行分析。系谱图是用于记载家族中某些成员具有某个特定性状的树状图，系谱中所记载的可以是一般的性状，也可以是某种遗传病等（图 3-11）。应用系谱分析法，可以由亲本类型推知后代可能的基因型或表型，并推测出后代患有某种遗传病的概率。

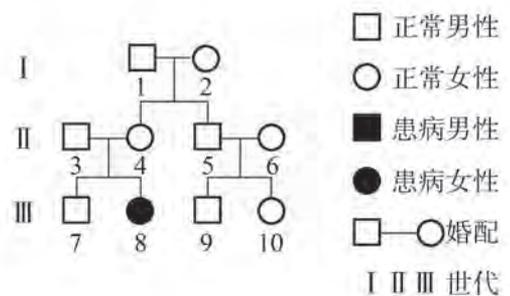


图 3-11 某遗传病系谱图



资料探究

遗传风险预测

人类有许多遗传病是由一对等位基因决定的，这些致病基因的存在给人类带来了许多困扰。

[资料 1] 高度近视是指屈光度在 -6.0 度以上、常常有 -10.0 度以上的近视，患者在幼年时即可出现近视。该病在我国的发生率约为 $1/100$ 。李先生和王女士有个儿子患高度近视，他们很想知道如果再生一个孩子，其患高度近视的潜在风险，于是来到遗传门诊进行咨询。医生根据他们提供的情况绘制了系谱图，并预测他们的第二个孩子患高度近视的概率是 $1/4$ （图 3-12）。

[资料 2] 并指是较常见的一种遗传病，多见于 3—4 指之间，指间有蹼，末节指骨愈合，治疗时需手术分离和全厚皮移植。通过遗传咨询了解到图 3-13 中患儿的父母均有并指症状，但其姐姐手指正常。

分析讨论

1. 结合资料判断，高度近视和并指分别是显性性状还是隐性性状？
2. 医生预测李先生和王女士的第二个孩子患高度近视的概率是 $1/4$ ，依据是什么？自己周围有高度近视的朋友吗？请为他 / 她提一些合理的用眼卫生建议。
3. 尝试将此并指家庭的并指性状用系谱图表示，并为该家庭作出遗传咨询方案。

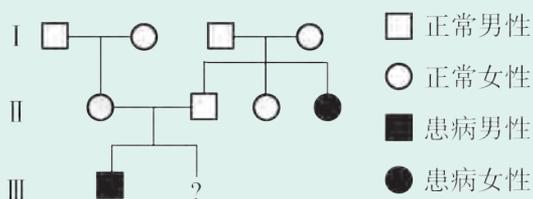


图 3-12 李先生一家的系谱图



图 3-13 并指患儿的手

人类的许多遗传病是由一对等位基因控制的，致病基因可能是显性的，也可能是隐性的。显性基因控制的遗传病，只要有一个致病基因就会表现出病症，因此，在家族中往往每代都有患者出现。例如并指就是显性基因控制的，该性状一旦在该家族中消失，正常性状就可以稳定遗传。而隐性基因导致的遗传病，必须同时存在 2 个隐性致病基因，才会表现出病症，所以在家族中，往往表现出不连续传递的特点。例如高度近视就是隐性基因控制的遗传病，杂合

时携带致病基因但不发病，称为携带者 (carrier)。由此可见，基因的分离定律对人类的身体健康具有重要的指导意义。

二、基因的分离定律在育种中的应用

一般在动植物的育种实践中，科学家的目标是培育出性状可以稳定遗传的优良品种。基因的分离定律表明：出现显性性状的个体可能是显性纯合体，也可能是杂合体；表现隐性性状的个体则是隐性纯合体。因此，如果要选育的优良性状是隐性性状，只要出现优良性状就可认为是纯种；如果要选育的优良性状是显性性状，则后代中可能出现性状分离，这时，为了获得优良性状能稳定遗传的纯种，需要通过不断自交的方法逐代选择需要的性状，最终得到符合要求的新品种。

思维训练

计算有关子代中纯合体与杂合体比例

水稻的抗稻瘟病性状由显性基因 (R) 控制，易感稻瘟病性状由隐性基因 (r) 控制。表 3-2 表现的是杂合抗稻瘟病水稻 (Rr) 通过不断自交，逐代淘汰易感稻瘟病性状，获得纯种抗稻瘟病水稻的过程。请计算每一代经过淘汰后，抗病水稻中纯合体与杂合体所占比例，并思考自交法能否完全淘汰 r 基因。

表 3-2 抗稻瘟病水稻 (Rr) 逐代自交淘汰易感瘟病水稻后子代中纯合体和杂合体比例

| | 纯合体比例 | 杂合体比例 |
|-------|-------|-------|
| 第 1 代 | 1/3 | 2/3 |
| 第 2 代 | | |
| 第 3 代 | | |
| 第 4 代 | | |
| | | |
| 第 N 代 | | |

基因的分离定律在实践中的应用价值并非局限在医学实践和育种实践中，在其他领域中也有广泛的应用价值。

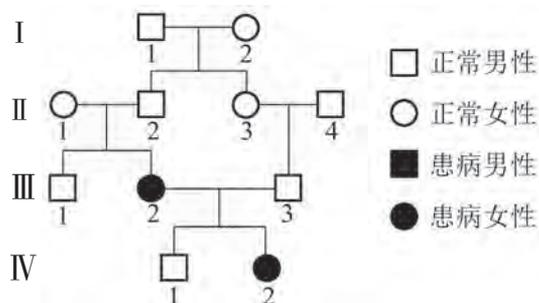
学业检测

1. 已知牛的有角与无角为一对相对性状，由常染色体上的等位基因 A 与 a 控制。在自由放养多年的一群牛中，随机选出 1 头无角公牛和 6 头有角母牛，分别交配，每头母牛只产了 1 头小牛。在 6 头小牛中，3 头有角，3 头无角。

(1) 根据上述结果能否确定这对相对性状中的显性性状？请简要说明推断过程。

(2) 为了确定有角与无角这对相对性状的显隐性关系，用上述自由放养的牛群（假设无突变发生）为实验材料，设计新的实验方案。（简要写出杂交组合，预期结果并得出结论。）

2. 遗传病不仅给患者个人带来痛苦，也给家庭和社会造成负担。医生可以通过家庭病史，对子代患病可能性作出预测。先天性聋哑有很多类型，下图为先天性聋哑 I 型的某患病家庭系谱图。已知正常基因 (A) 对聋哑基因 (a) 为显性，其中 I₁、II₄、III₁ 个体的基因型为 AA。请据图作答：



(1) 请写出图中 I₂、II₂、II₃、III₂、III₃、IV₁ 个体的基因型。

(2) 预计 III₂ 和 III₃ 再生一个先天性耳聋男孩的概率是多少？

(3) IV₁ 携带致病基因的概率是多少？

(4) 据报道，先天性（遗传）聋哑患者中，70% 为父母近亲结婚造成的。请从后代患病概率的角度分析为什么近亲结婚会增大该病的发病率？

第四节 有性生殖中发生基因的自由组合

每种生物均可以同时具有许多相对性状。如豌豆种子的子叶颜色有2种即黄色和绿色，种子形状也有2种即圆粒和皱粒(图3-14)。那么，黄色子叶的豌豆一定是饱满的，绿色子叶豌豆一定是皱缩的吗？决定子叶颜色的基因与决定种子形状的基因彼此会发生联系吗？将这2对基因一起考虑时，它们之间的遗传又遵循什么规律呢？



图3-14 不同颜色和形状的豌豆

一、探究性状间自由组合机制

孟德尔研究了豌豆的一对相对性状的遗传后，并没有满足已经取得的成果，而是进一步探索豌豆的2对相对性状的遗传规律。



经典再现

2对相对性状的遗传分析

孟德尔用纯种的黄色圆粒豌豆和纯种的绿色皱粒豌豆进行杂交实验，利用假说—演绎法，揭示了基因的自由组合定律。

[资料1] 孟德尔在进行2对相对性状的杂交实验时发现，无论是正交还是反交， F_1 均表现为黄色圆粒； F_1 自交， F_2 出现4种表型，除了亲本原有的黄色圆粒和绿色皱粒外，还出现了新的性状组合即黄色皱粒和绿色圆粒。统计黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒4种表型的数量依次为315、101、108和32，比例接近9:3:3:1(图3-15)。

[资料2] 孟德尔首先对每对性状进行了分析。如果不考虑种子形状，只统计子叶的颜色，其结果是黄色416:绿色140=2.97:1。如果单纯考虑种子形状，其结果是圆粒423:皱粒133=

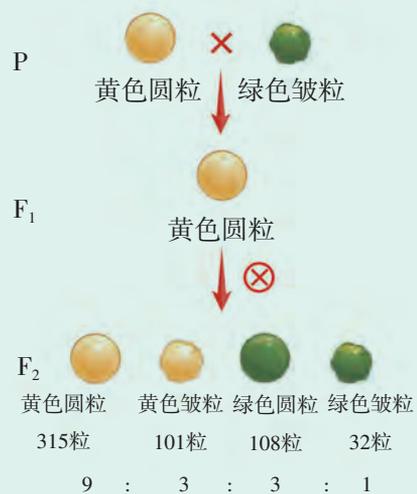


图3-15 黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆的杂交实验

3.18 : 1。每一对性状的比例均接近 3 : 1，这与一对相对性状的遗传实验结果是一致的。

分析讨论

1. 子叶颜色和种子形状这 2 对性状中的显性性状分别是什么？分析依据是什么？
2. 子叶颜色这对相对性状是否遵循基因的分离定律？种子形状呢？如何判断？
3. 从孟德尔的 2 对相对性状的杂交实验中，可以提出什么问题？
4. 针对所提问题，结合孟德尔基因分离定律的遗传分析方法，能作出什么假设？
5. 请依据假设设计测交实验，并用遗传图解表示。
6. 回顾自己提出问题、作出假设、演绎推理并验证等思维过程，进一步领悟假说—演绎法。

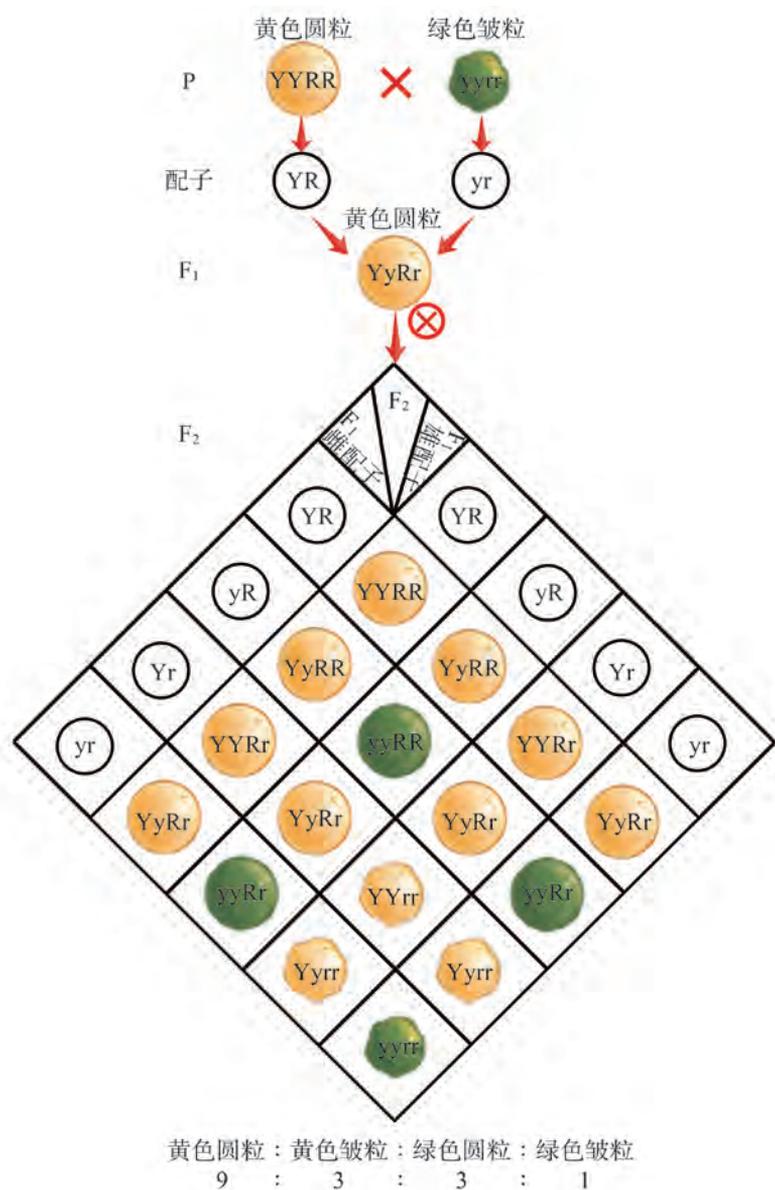


图 3-16 黄色圆粒豌豆和绿色皱粒豌豆的杂交实验分析图解

孟德尔通过对种子形状和子叶颜色 2 对相对性状进行单独分析，结果发现，每一对性状的遗传在 F₂ 中均表现出 3 : 1 的性状分离比，遵循基因的分离定律。于是，在此基础上，孟德尔再次作出大胆的解释——假设豌豆的黄色和绿色分别由基因 Y、y 控制，圆粒和皱粒分别由基因 R、r 控制，亲本黄色圆粒的基因型为 YYRR，绿色皱粒的基因型为 yyrr，杂交产生的 F₁ 的基因型即为 YyRr，表型为黄色圆粒。

孟德尔假设，F₁ 在形成配子时，等位基因 Y 和 y 分离，R 和 r 分离，2 对等位基因相互分离的同时发生自由组合，于是 F₁ 产生的雌雄配子各 4 种：YR、Yr、yR、yr，比例为 1 : 1 : 1 : 1。受精时雌雄配子随机结合，结合方式有 16 种，F₂ 出现 9 种基因型，即 YYRR、YyRR、YYRr、YyRr、YYrr、Yyrr、yyRR、yyRr、yyrr；4 种表型，即黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒、绿色皱粒，它们的数量比为 9 : 3 : 3 : 1 (图 3-16)。

为验证假说的正确性，孟德尔仍然通过演绎—推理设计测交实验：将 F₁ 杂合体 (YyRr) 与隐性亲本 (yyrr) 进行杂交，预期测交结果应该得到 4 种数目相等的表型，

即黄色圆粒：黄色皱粒：绿色圆粒：绿色皱粒 = 1：1：1：1。
孟德尔的测交实验结果见表 3-3，发现无论 F₁ 做母本还是做父本，均符合实验预期。

表 3-3 黄色圆粒豌豆 (F₁) 与绿色皱粒豌豆的测交实验结果

| | 黄色圆粒 | 黄色皱粒 | 绿色圆粒 | 绿色皱粒 | 测交比 |
|--------------------|------|------|------|------|---------------|
| F ₁ 做母本 | 31 | 27 | 26 | 26 | 1 : 1 : 1 : 1 |
| F ₁ 做父本 | 24 | 22 | 25 | 26 | 1 : 1 : 1 : 1 |

二、基因的自由组合定律的实质

孟德尔在他所研究的豌豆 7 对相对性状中，任选 2 对性状进行杂交实验，结果都是一样的，于是提出了第二个遗传定律，即自由组合定律 (law of independent assortment)。

细胞遗传学的研究表明，减数分裂形成配子时，位于非同源染色体上的非等位基因在分离和组合时互不干扰，等位基因随着同源染色体的分开而分离，非同源染色体上的非等位基因随着非同源染色体的自由组合而自由组合 (图 3-17)。这就是基因的自由组合定律的实质。

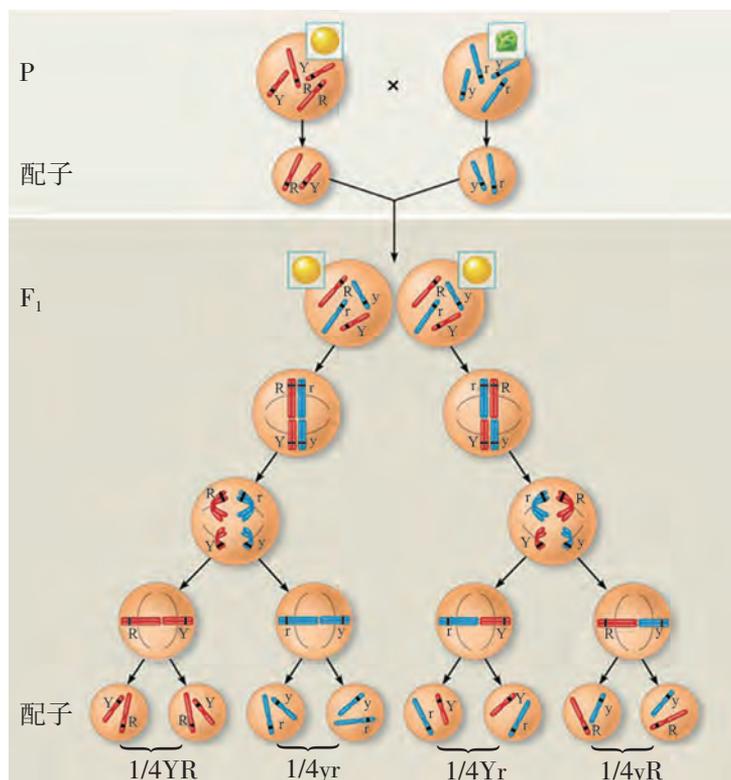


图 3-17 自由组合定律的染色体基础

基因的分离定律揭示的是控制一对相对性状的一对等位基因的遗传规律，而基因的自由组合定律揭示的是位于非同源染色体上的控制 2 对（或多对）相对性状的非等位基因之间的遗传规律。由于基因的自由组合，杂交后代中不仅出现亲本类型，还出现双亲性状重新组合的新类型。进行有性生殖的生物，每个个体都有很多性状，控制这些性状的基因之间自由组合，会导致生物性状的多样化，使生物界多样性不断丰富，这有利于生物对环境的适应。

阅读空间

多对基因的杂合体自交产生子代的情况

孟德尔在弄清楚 2 对相对性状的遗传规律之后，又继续对 3 对相对性状杂交的遗传进行研究，发现在 F_2 中，有 8 种表型，其比例为 $27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1$ ，即 $(3 : 1)(3 : 1)(3 : 1)$ ，也就是 $(3 : 1)^3$ 的展开式。随着相对性状数目的增加，杂交结果可依此类推（表 3-4）。由于孟德尔有良好的数学和统计学基础，他从一个简单的二项式展开式的各项系数中，发现了豌豆杂交实验数据中显示出来的规律，深刻地认识到 $(3 : 1)$ 比例中隐藏着的深刻含义。数学分析结合遗传学实验研究，在科学领域产生了很重要的意义，孟德尔也是将数学模型运用于生物学研究的先驱。

表 3-4 不同对基因的杂合体杂交产生子代的情况

| 杂交的基因对数 | F_1 产生的配子种类 | F_2 的基因型种类 | F_2 的表型种类 | F_2 的表型分离比 |
|---------|---------------|--------------|-------------|--------------|
| 1 对 | 2 种 | 3 种 | 2 种 | $(3 : 1)^1$ |
| 2 对 | 4 种 | 9 种 | 4 种 | $(3 : 1)^2$ |
| 3 对 | 8 种 | 27 种 | 8 种 | $(3 : 1)^3$ |
| 4 对 | 16 种 | 81 种 | 16 种 | $(3 : 1)^4$ |
| | | | | |
| n 对 | 2^n | 3^n | 2^n | $(3 : 1)^n$ |

学业检测

1. 大鼠的毛色由独立遗传的 2 对基因控制。用黄色大鼠与黑色大鼠进行杂交实验，结果如下页图。据图判断，下列叙述正确的是（ ）。

- (1) 南瓜果实的白色和黄色、盘状和球状 2 对相对性状中，显性性状分别为 _____，判断的依据是 _____。
- (2) 白色球状甲、黄色盘状乙、黄色盘状丙的基因型依次为 _____。
- (3) 若黄色盘状乙自交，理论上，下一代的表型及比例为 _____。
- (4) 若实验 3 中的子代自交，理论上，下一代的表型及比例为 _____。
- (5) 实验 2 中得到的子代黄色盘状的基因型有 _____。

4. 家鸡的鸡冠有多种表型，除了常见的单冠外，还有玫瑰冠、豌豆冠和胡桃冠。让玫瑰冠个体与豌豆冠个体杂交， F_1 既非玫瑰冠也非豌豆冠，而是胡桃冠。让 F_1 个体相互交配， F_2 鸡群中出现了 4 种表型且比例为 9 : 3 : 3 : 1，其中单冠占 1/16。请分析后回答：



单冠



玫瑰冠



豌豆冠



胡桃冠

- (1) 控制该表型的基因是否遵循基因的自由组合定律？请说明理由。
- (2) 请自拟基因符号，用遗传图解表示上述杂交实验过程。
- (3) 如果一组杂交实验的后代中，鸡冠的表型比例为 3 : 3 : 1 : 1，那么亲本的基因型可以是 _____，请说明理由。

第五节 基因的自由组合定律在实践中的应用

黑白花奶牛学名叫荷斯坦牛，原产于荷兰，后被引种到世界各地。早在19世纪，中国就从国外引进各种类型的荷斯坦牛，与国内的黄牛杂交，经过多年选育，形成兼具双方特点的优良品种，称为中国荷斯坦牛，目前我国产乳量最高、数量最多、分布最广的奶牛品种（图3-18）。除了奶牛，很多农作物品种也是通过杂交育种选育形成的。为什么通过杂交能选育出优良品种？杂交后代必定表现出优良性状吗？基因的自由组合定律对杂交育种有何指导意义？



图3-18 中国荷斯坦牛

一、基因的自由组合定律在育种中的应用

在农作物育种工作中，人们利用杂交的方法，有目的地使生物不同品种间的基因重新组合，以便使不同亲本的优良性状组合在一起，从而创造出对人类有益的新品种。



资料探究

杂交育种示例

杂交育种是改良农作物品质、提高农作物产量的常用方法。遗传组成不同的亲本杂交产生的后代在生活力、长势、抗逆性和产量等方面往往超过亲本。

[资料1] 在水稻中，易倒伏(D)对抗倒伏(d)是显性，抗稻瘟病(R)对不抗稻瘟病(r)是显性。有2个不同品种的纯系水稻，分别是易倒伏抗稻瘟病水稻和抗倒伏不抗稻瘟病水稻，人们将两者杂交，以获得能稳定遗传的既抗倒伏又抗稻瘟病的双抗水稻，杂交过程如图3-19。



图3-19 2个水稻品种的杂交示意图

[资料2] 生产实践中，马铃薯品种是杂合体（有一对基因杂合即可称为杂合体），通常用块茎繁殖。现有的马铃薯品种有黄肉不抗病和白肉抗病2种，如果要选育黄肉抗病（AaBb）的马铃薯新品种，也可以通过2个品种杂交来获得。

分析讨论

1. 通过杂交，在F₂中出现的双抗水稻是稳定遗传的纯合品系吗？如果不是，还需要进行怎样的处理才能获得所需品种？
2. 选育黄肉抗病的马铃薯新品种，应选用怎样的亲本类型？用遗传图解表示选育黄肉抗病马铃薯的杂交育种过程。
3. 通过走访当地农科院或者上网查询等，说说还有哪些新品种是利用杂交育种培育的。

像马铃薯、甘薯等可以进行无性繁殖的农作物，通过不同品种间的杂交可直接获得杂种优势。当所需优良性状组合出现后，无须继续杂交，可直接选留所需要的个体，淘汰不符合要求的个体，之后进行无性繁殖即可保持其优良性状。

在小麦、水稻的育种实践中，将2个或多个品种的优良性状组合在一起后，还须经过多代自交，不断地择优汰劣，才能获得符合要求的新品种。例如，要选育既抗倒伏又抗稻瘟病（ddRR）的双抗水稻，一般是由易倒伏抗稻瘟病（DDRR）和抗倒伏不抗稻瘟病（ddrr）的品种通过有性杂交而获得的。实际育种时，当首次在F₂中出现抗倒伏抗稻瘟病（ddRR和ddRr）的个体后，需要经过多代自交，逐代筛选，直到得到符合要求的新品种（ddRR）。

目前，人们已经利用杂交育种培育出了数以万计的家禽、家畜、农作物和花卉品种。我国著名的“丰产三号”小麦是由“丹麦一号”和“6028”小麦杂交选育而成的；“京科糯928”甜玉米是由“京糯6”和“甜糯6”杂交选育而成的；乌克兰大白猪是由英国大白猪和乌克兰本地猪杂交选育而成的，等等。杂交育种迄今仍然是世界各国培育新品种的主要手段，为满足人们的粮食需求、提高人们的生活品质作出了重大贡献。

二、基因的自由组合定律在医学实践中的应用

基因的自由组合定律不仅在动植物育种方面有着广泛

的应用，对人类某些性状的遗传方式的推断及对遗传病的风险预测等也有积极的指导意义。

思维训练

分枝法推算基因型和表型

在遗传咨询中，预测 2 种或 2 种以上遗传病同时发生的风险时，可以采用分枝法推算后代基因型和表型及其比例（图 3-20）。如在一个家庭中，父亲是多指患者（由显性基因 P 控制），母亲的表型正常，他们婚后生了一个手指正常但患白化病（由隐性基因 a 控制）的儿子。经推断，这对夫妇的基因型为 PpAa 和 ppAa。请用分枝法分析子代的基因型和表型，并预测后代同时患 2 种遗传病的概率。

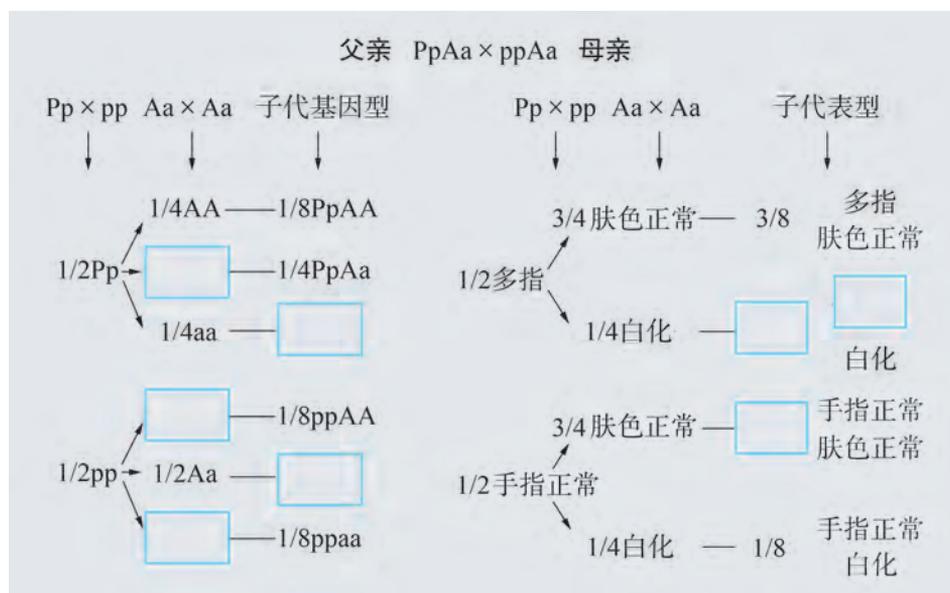


图 3-20 分枝法推算后代基因型和表型及其比例

可以看出，人们可以根据基因的自由组合定律来分析 2 种或 2 种以上遗传病的传递规律，通过推断后代的基因型和表型，预测胎儿遗传病的发病概率，为优生优育及预防遗传病提供理论依据。

多年来，两大遗传定律指导着科学家进行了无数科学实践，在培育新品种、预防遗传病等方面发挥了极大的作用，在解决粮食问题的同时维护着人类健康，相信对今后的科学发展依然会有深远的影响。

科学实践

尝试进行杂交实验

选择当地容易得到的实验材料，如玉米、大豆、番茄、辣椒等，利用当地资源，如农田、大棚、学校的生物园等，也可以利用自家小院或者阳台，采用去雄、人工授粉、套袋等操作技术，尝试进行杂交育种实验。



图 3-21 套袋的番茄花

学业检测

1. 人类有多种血型系统，MN 血型系统和 Rh 血型系统是其中 2 种。MN 血型系统中，血型由常染色体上的一对等位基因 M、N 控制，M 血型的基因型为 MM，N 血型的基因型为 NN，MN 血型的基因型为 MN；Rh 血型系统中，血型由另一对常染色体上的一对等位基因 R 和 r 控制，RR 和 Rr 表现为 Rh 阳性，rr 表现为 Rh 阴性。

(1) 若某对夫妇中，丈夫和妻子的血型均为 MN 型 -Rh 阳性，且已生出一个血型为 MN 型 -Rh 阴性的儿子，则再生一个血型为 MN 型 -Rh 型阳性女儿的概率是 ()。

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

(2) 在人类社会中，Rh 阴性血型比较罕见，因此又被称为“熊猫血型”。查阅资料，了解 Rh 阴性血型稀有的原因。与同学讨论，有哪些措施可以有效缓解稀有血型临床用血紧缺的状况？

2. 自然栽培的大蒜通常不育，主要靠播种鳞芽进行无性繁殖，但多年繁殖后易受病毒感染而减产，且不能通过传统的杂交育种方法来改良大蒜品种。科研人员经过多年研究，恢复了大蒜的有性繁殖能力，并进行了相关的杂交育种实验。请回答下列问题：

(1) 已知抗病大蒜品系具有显著的抵抗病虫害的能力，在生产上具有重要应用价值，

但控制该性状的基因显性纯合时植株不能存活。用杂合抗病大蒜为亲本进行自交，其后代中抗病与不抗病植株的比例为_____。

(2) 大蒜鳞茎颜色有红皮(显性)和白皮(隐性)2种表型,现欲研究大蒜鳞茎颜色和抗病能力2对性状的遗传是否遵循基因的自由组合定律,请以杂合的红皮抗病大蒜为研究材料,设计实验并预测可能的实验结果及结论。

3. 基因的自由组合定律在作物育种中可以用来预测某些重组性状出现的概率。在番茄培育时,研究者欲获得叶片缺刻、矮株、抗病的纯合体,而现有的品系分别为叶片缺刻、矮株、不抗萎蔫病的番茄品种(AAbbee),叶片缺刻、高株、不抗萎蔫病的番茄品种(AABBee),叶片完整、高株、抗萎蔫病的番茄品种(aaBBEE)(已知这3对基因属于独立遗传)。请你为研究者选出合适的杂交亲本、设计合理的杂交方案,并预测获得叶片缺刻、矮株、抗病的纯合体的概率。

4. 有人说,孟德尔是“孤独的天才”。请查阅资料,谈谈自己对这句话的认识。

第六节 性染色体上的基因传递与性别相关联

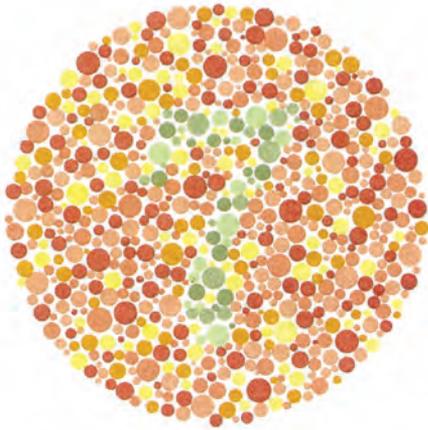


图 3-22 红绿色盲的一种检查图

红绿色盲是一种常见的人类遗传病。在高考体检、驾考体检、一些入职体检时，会检测体检者色觉是否正常（图 3-22）。而如今已经有了一种神奇的眼镜，可以让红绿色盲患者看到多彩的世界。调查发现人群中的男性色盲患者往往多于女性患者，为什么该遗传病多发于男性？控制该性状的基因传递遗传信息时有何特点？有没有一些遗传病多发于女性？了解其遗传特点对我们的生活有何指导意义？

一、性别决定

1891 年，德国细胞学家亨金（H. Henking）在观察半翅目昆虫的精母细胞减数分裂时发现了一种特殊的染色体，并命名为“X”染色体，却未将其与性别联系起来。直到 1902 年，美国细胞学家麦克朗（C. McClung）在研究直翅目昆虫时发现了决定昆虫性别的染色体，也就是今天我们所说的性染色体（sex chromosome），人们才把性别决定（sex determination）与染色体联系起来。

人类的性别是由一对性染色体决定的。正常情况下，女性含有 2 条同型的性染色体（XX），男性含有 2 条异型的性染色体（XY）。因此，女性只能产生一种含有 X 染色体的卵细胞，男性则能产生 2 种精子，一种是含 X 染色体的精子，另一种是含 Y 染色体的精子，比例为 1:1。受精时，2 种精子与卵细胞的结合机会均等，所以子代的性别比例为 1:1（图 3-23）。这种性别决定方式属于 XY 型。

自然界中，大多数生物的性别是由性染色体决定的。常见的由性染色体决定性别的类型主要有 XY 型和 ZW 型（表 3-5）。除此之外，性别决定还有其他方式，如蜜蜂的性别是由染色体倍数决定的；还有由环境决定性别的生物，如鳄的性别与受精卵发育时的温度有关。

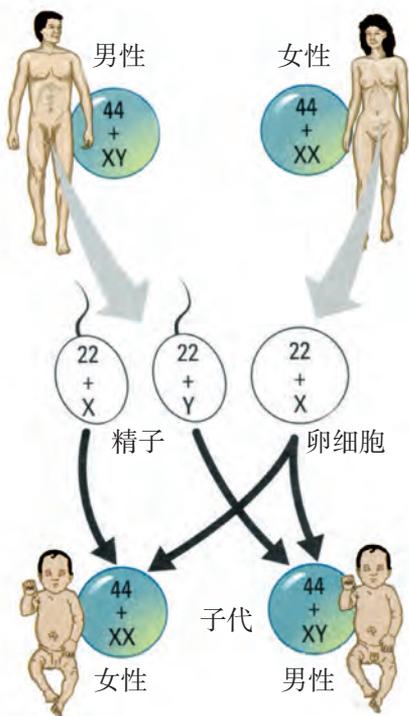


图 3-23 人类性别决定图解

表 3-5 自然界中常见的性别决定类型

| 类型 | 雌性性染色体 | 雄性性染色体 | 生物类别 |
|------|--------|--------|-------------------------------|
| XY 型 | XX | XY | 哺乳类、双翅目昆虫、某些鱼类和两栖类、某些雌雄异株的植物等 |
| ZW 型 | ZW | ZZ | 鸟类、鳞翅目昆虫、某些两栖类和爬行类等 |

二、伴性遗传

既然很多生物的性别与性染色体有关，那么性染色体上的基因在遗传表现上有什么特点呢？

思维训练

分析红绿色盲相关的基因型与表型

以人类的红绿色盲为例，红绿色盲是由位于 X 染色体上的隐性基因 (b) 控制的，Y 染色体上没有与其相应的等位基因，即红绿色盲基因是随着 X 染色体向后代传递的。请根据红绿色盲基因的显隐性关系，完成下表。

表 3-6 人类色觉正常与红绿色盲的基因型和表型

| 基因型 | 女性 | | 男性 | |
|-----|-----------|-----------|------|---------|
| | $X^B X^B$ | $X^B X^b$ | | $X^b Y$ |
| 表型 | | 正常 (携带者) | 红绿色盲 | 正常 |



资料探究

性染色体上基因的遗传分析

[资料 1] 据统计，我国红绿色盲的发病率男性约为 7%，女性约为 0.5%。为了调查红绿色盲遗传病的遗传方式，某小组同学从 2 位患者入手，在征得患者同意后，追溯调查了他们家族部分成员的性状表现，并绘制了 2 个系谱图 (图 3-24)。

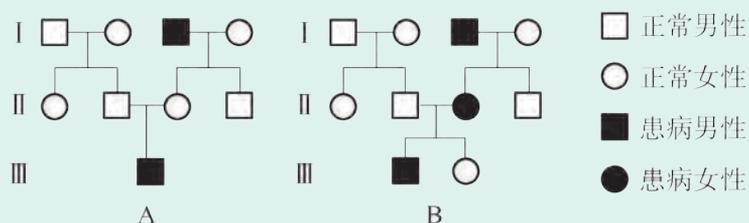


图 3-24 2 个红绿色盲的家庭系谱图

[资料 2] 抗维生素 D 佝偻病是一种伴 X 染色体显性遗传病，其致病基因 D 只位于 X 染色体上。患者由于肾小管对磷的重吸收障碍，引起血磷下降而尿磷偏高，此外小肠对磷和钙的吸收功能不良，导致患者表现出身材矮小、下肢进行性弯曲、呈膝内翻或外翻等症状。

分析讨论

1. 请写出资料 1 中 A 家庭的第Ⅲ代中红绿色盲患者的基因型，其致病基因来自母亲还是父亲？与外祖父的红绿色盲有无关系？
2. 资料 1 中 B 家庭女性患者的致病基因与其母亲有无关系？其女儿不患病的原因是什么？如果再生一个男孩，患病的概率有多大？
3. 综合分析红绿色盲致病基因的传递过程，可以发现什么规律？
4. 请根据资料 2 写出抗维生素 D 佝偻病患者的基因型（用 A/a 表示），并分析该病在人群中是多发于女性还是多发于男性？为什么？

位于性染色体上的基因的遗传不仅符合基因的分离定律，而且所控制的性状表现还与性别相关。人们把性染色体上的基因所控制的性状与性别相关联的遗传现象叫作伴性遗传（sex-linked inheritance）。像红绿色盲这样，由 X 染色体上的隐性基因控制的伴性遗传病，其遗传特点是：群体中男性患者远远多于女性；代与代之间会表现出明显的不连续现象；男性患者的致病基因只能从母亲那里传来，以后也只能传给自己的女儿，而表型正常的女儿，也可能生下患病的外孙。可见，红绿色盲基因并不能由男性传给男性，男性患者 X 染色体上的致病基因必然来自母亲，而且必定会传给女儿，这种遗传方式称为交叉遗传。

像抗维生素 D 佝偻病这样，是由 X 染色体上的显性基因控制的伴性遗传病，在人群中女性患者远远多于男性患者。因为女性的 2 条 X 染色体上只要有一条带有致病基因就会发病，而男性仅有一条 X 染色体，携带致病基因的概率要低于女性。

人类还有一种罕见的毛耳性状，控制该性状的基因位于 Y 染色体上，在 X 染色体上无相应的等位基因，所以该性状只限于男性，女性无此性状。

阅读空间

果蝇的伴性遗传

1909年，摩尔根和他的同事在果蝇眼色的杂交实验中偶然发现一只白眼雄果蝇。他用这只白眼雄果蝇与红眼雌果蝇交配，结果 F_1 无论雌雄均为红眼。让 F_1 的雌雄红眼果蝇相互交配，得到的 F_2 中红眼果蝇与白眼果蝇的数目比例为3:1，符合基因的分离定律，可以推断红眼基因(W)是显性基因，白眼基因(w)是隐性基因。但他同时发现， F_2 中白眼性状总是出现在雄性果蝇中。通过一系列实验，摩尔根发现，如果不考虑性别因素，后代的性状分离比符合孟德尔豌豆实验中的性状分离比；如果考虑性别因素，则不然。于是，他假设白眼基因在X染色体上，Y染色体上没有控制眼色的等位基因。后来，他设计实验验证了上述假设，即这对性状的遗传与性别有关，且控制该性状的基因在X染色体上。摩尔根对果蝇眼色伴性遗传的成功研究，为遗传的染色体学说提供了第一个实验证据，由此开辟了细胞遗传学的新方向。

伴性遗传现象在生物界普遍存在。除了上面介绍的例子，鸡羽毛的芦花性状的遗传、雌雄异株植物中某些性状如女娄菜叶形的遗传，均表现出伴性遗传的现象。生物伴性遗传的研究，常被人们用于指导生产实践和医学实践。

学业检测

1. 19世纪时，英国维多利亚女王家族是一个著名的“血友病”家族。皇族间联姻使致病基因从英国皇族传到了俄国、西班牙等欧洲皇室，使这些皇室产生了多名患者和携带者，且所有患者都为男性。后来科学家发现血友病属于X染色体隐性遗传病，致病基因用h表示。某男孩患血友病，而其父母和姐姐均表现正常。请分析后回答：



(1) 该男孩的基因型为 _____，该致病基因来自 _____ (填“父亲”或“母亲”)。

(2) 其父母的基因型分别为 _____，如果再生一个孩子，患病概率为 _____。

(3) 如果其姐姐与一正常男子结婚，请根据该病的遗传方式，向该夫妇提出对策和建议，以达到优生优育的目的。

2. 摩尔根最初以小鼠和鸽为实验动物研究遗传学，效果并不理想。后来经人介绍，摩尔根于1908年开始饲养果蝇。果蝇只有4对染色体，数量少而且性状有明显差别，这对遗传学研究很有好处。

(1) 果蝇的性染色体存在于()。

- A. 体细胞中 B. 精子中 C. 卵细胞中 D. 以上都有

(2) 果蝇白眼为 X 染色体上的隐性基因所控制, 其相应的显性性状为红眼。若要利用眼色这对性状直接来区分性别, 且只能进行一次杂交实验, 应该选择怎样的果蝇来做亲本?

(3) 果蝇的灰身对黑身是显性, 由一对基因 B、b 控制。现有各型灰身、黑身的未交配过的雌雄果蝇若干, 请设计实验证明灰身和黑身的基因是位于常染色体上还是位于 X 染色体上。

(4) 近百年来, 豌豆、玉米、果蝇等许多生物被应用于遗传学研究, 请思考它们具有哪些共同的优点?

 **学业要求**

| 重要概念 | 节次 | 学科素养 |
|--------------------------------|-----|---|
| 有性生殖中基因的分离和重组导致双亲后代的基因组合有多种可能。 | 第一节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 体验基于遗传杂交实验的科学探究方法。 ◆ 领悟假说-演绎法的科学思维方法。 |
| | 第二节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 阐明有性生殖中, 基因的分离使得子代的基因型和表型有多种可能, 并可由此预测子代的遗传性状。 ◆ 模拟植物或动物性状分离的杂交实验, 学会运用统计与概率的相关知识, 提高分析结果、讨论结果方面的科学探究能力。 |
| | 第三节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 解释基因的分离定律在现实生产生活中的应用。 ◆ 运用遗传学的知识指导解决实际问题, 预测遗传风险, 形成优生优育的社会责任意识。 |
| | 第四节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 阐明有性生殖中, 基因的自由组合使得子代的基因型和表型有多种可能, 并可由此预测子代的遗传性状。 ◆ 运用统计与概率的相关知识, 分析两对相对性状的遗传实验, 领悟演绎与推理的科学思维方法。 |
| | 第五节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 运用遗传和变异的观点, 解释基因的自由组合定律在现实生产生活中的应用。 ◆ 分析杂交育种示例, 运用概率与统计的知识, 探索科学育种的方法, 承担科学知识服务于人类的社会责任。 |
| | 第六节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆ 概述性染色体上的基因传递和性别相关联。 ◆ 基于分析伴性遗传与分离定律的关系, 领悟推理与归纳的科学思维方法。 |



麦田的守望者

我国的“国家最高科学技术奖”是授予在当代科学技术前沿取得重大突破或在科学技术发展中有卓越建树的科学技术工作者的最高奖项。中国科学院李振声院士（图 3-25）长期从事小麦遗传与远缘杂交育种的研究，因在显著提高中国小麦产量方面作出巨大贡献而获此殊荣，被誉为“中国小麦远缘杂交之父”和“当代后稷”。

小麦是我国最主要的粮食作物之一，小麦的产量直接关系到粮食安全和社会稳定。然而，20 世纪 50 年代，我国爆发了严重的小麦条锈病，造成小麦产量骤减。小麦条锈病菌变异速度很快，平均 5 年半就能产生一个新的病种，而要培育一个优良抗病麦种至少需要 8 年！攻克小麦条锈病成了当时一个世界性的难题。为了提高我国小麦的抗病害能力，李振声院士选择了一种当时很多人不敢轻易涉足的“远缘杂交”研究方向，具体做法就是用小麦与一种具有很强抗病虫害能力的牧草进行杂交。牧草和小麦不是同一种植物，亲缘关系较远，杂交后代通常不育，因此育种难度极大。为此，他搜集、整理并研究了 800 多种牧草，终于筛选出具有很好抗病性的牧草——偃麦草，并从长穗偃麦草与小麦杂交的后代中筛选可育且稳定遗传的品种，通过长达 20 年的实验，到 20 世纪 80 年代末才培育出杂交小麦——“小偃 6 号”，这个新品种使我国的小麦年产量增加近百亿斤。

“小偃 6 号”的成功，并未让李振声院士停止探索的脚步。他以“小偃 6 号”作为亲本，又培育了几十个衍生品种，累计种植面积超过 3 亿亩，增产 150 亿斤以上，其中衍生品种“高原 333”还创造了单产最高的世界纪录。同时，他也深感 20 年的育种过程实在太过漫长。经过进一步的探索，他利用中国春小麦单体系统，将远缘植物的染色体转移到小麦中，以此建立小麦染色体工程，缩短育种周期。经多年努力，他终于建立了快速选育小麦异代换系新方法——缺体回交法。利用这种方法，只用三年半的时间，便培育成了小麦-黑麦异代换系——“代 96”，至今全国累计推广面积达 1000 万亩以上，为小麦染色体工程育种的实用化开辟了一条新路。

李振声院士深知粮食安全是影响中国发展的战略性问题，他对此始终怀有深深的忧虑。于是，退居二线的老人再次回到麦田，并于古稀之年开创了小麦磷、氮营养高效利用的育种新方向，发现了一批“磷高效”和“氮高效”的小麦种质资源……

迄今，李振声院士为解决中国粮食问题已经奋斗了半个多世纪。他的心始终贴着土地，贴着农民，想农民之所想，急农民之所急，数十年如一日地默默坚守在麦田，心静无尘，守望无期。



图 3-25 李振声院士在田间

第四章 生物的可遗传变异



变异是生物界普遍存在的一种现象。1901年，孟德尔定律的重新发现者之一、荷兰植物学家德弗里斯（H. de Vries）在一片月见草中发现有某些植株发生了明显变化，且这些变化可以延续到下一代，他将这类偶然出现的、明显的、可遗传的变化称为“突变”。随着突变概念的提出，人们得以将生物体中遗传物质变异引起的可遗传的变异与环境变化引起的不可遗传的变异严格区分开来。1927年，美国遗传学家缪勒（H. Muller）发现，被大剂量X射线照射的果蝇变异概率比未受照射的果蝇高100多倍。除基因突变外，X射线照射还能造成大片段的染色体变异。他的工作让人们认识到X射线等辐射的危害，使科学家找到了高效诱导突变从而研究基因功能的方法，并为诱变育种奠定了理论基础。1946年，缪勒荣获诺贝尔生理学或医学奖。如今我们知道，基因突变、染色体变异和基因重组都能引起可遗传的变异，那其中机制是什么？对这些机制的理解和应用能解决哪些现实问题？





课题研究

探究紫外线对植物叶片的影响

高剂量的紫外线照射会使植物细胞发生变异，这意味着紫外线对植物有一定的损害，尤其是对植物幼嫩叶片的损害更为明显。人们猜测，紫外线对植物的损害有可能遗传给下一代，长此以往将导致植物物种的不稳定。

提出问题

紫外线对植物叶片的影响能否遗传？

制订并实施研究计划

1. 做哪些准备？

- ◆ 选择常见的、生长周期较短的、易于扦插繁殖的绿色植物，如月季、吊兰、常春藤、铜钱草等，每种植物至少2盆以上且长势相似。
- ◆ 准备30W紫外灯等实验用具及实验记录表。

2. 怎样进行实验？

- ◆ 对选择的绿色植物分组并编号，置于自然光下培养。A组为对照组；B组每天在固定时间给予紫外灯照射1h。持续5~7d，观察并记录叶片的变化。（注意：避免紫外灯照射到人。）
- ◆ 从A组植株截取正常的枝条进行扦插繁殖（标记为C组），同时从B组植株截取发生明显变化的枝条进行扦插繁殖（标记为D组），在自然光照下长成幼苗，观察并记录新叶的生长状况。

3. 怎样分析结果？

- ◆ 比较扦插繁殖前同种和不同种植物叶片的变化，从实验条件的控制、生物种类等方面分析原因。
- ◆ 比较扦插繁殖后幼苗新叶的生长状况，从遗传物质的改变、环境因素的影响等方面分析原因。

成果交流

1. 展示各小组绿色植物叶片变化的照片和实验观察记录表。

2. 交流各小组根据实验结果得出的结论，辨别各组实验结果对应的变异类型。

3. 讨论不利的环境因素对植物生长的危害，树立保护生态环境的意识。



图 4-1 A 组和 B 组扦插植物

第一节 基因突变与基因重组



图 4-2 福岛核电站泄漏

发展核电对于减少化石性燃料的使用、降低 CO₂ 排放量、解决人类社会的能源短缺问题等，具有深远意义，但也存在一定的安全隐患。2011 年 3 月 11 日，在大地震中受损的日本福岛核电站发生严重核泄漏事故，引起全球恐慌(图 4-2)。在日本核电站周围检测到的放射性物质包括 ¹³¹I 和 ¹³⁷Cs。其中，¹³¹I 如果被人体吸入，可能会引发甲状腺疾病。类似的核泄漏事件其实还发生过几次，核污染的辐射作用可直接造成人体损伤，并诱发基因突变。基因突变的本质是什么？对生物体会造成什么样的影响？

一、基因突变引起可遗传的变异

作为 DNA 分子的功能片段，基因的碱基序列就是它所携带的遗传信息。基因若发生碱基的替换、插入或缺失，会引发基因中碱基序列的改变，导致遗传信息改变，进而可能影响生物性状，遗传学上把这种基因中碱基序列的改变叫作基因突变 (gene mutation)。



资料探究

探究基因突变的本质及危害

我们可以通过分析基因的碱基序列与 mRNA 密码子序列、蛋白质氨基酸序列的关系，认识基因突变的本质。

[资料 1] 正常人的红细胞呈圆饼状，镰状细胞贫血患者的红细胞呈弯曲的镰刀状(图 4-3)，携带氧的功能只有正常红细胞的一半。患者血红蛋白异常，易发生溶血性贫血。科学家分别对正常人和镰状细胞贫血患者的血红蛋白进行检测对比，发现两者

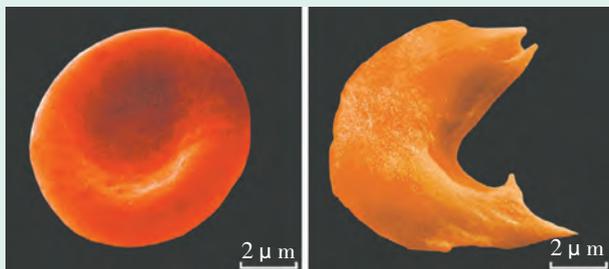


图 4-3 正常的红细胞(左)
与镰刀状红细胞(右)电镜图

多肽链的氨基酸序列有差异，深入研究得知，其根本原因是编码血红蛋白的基因的碱基序列不同（表 4-1）。

表 4-1 正常人与患者血红蛋白的部分氨基酸序列及其 DNA 碱基序列比较

| | 正常人 | 镰状细胞贫血患者 |
|----------|---|---|
| 多肽链氨基酸序列 | —苏氨酸—脯氨酸—谷氨酸—谷氨酸— | —苏氨酸—脯氨酸—缬氨酸—谷氨酸— |
| DNA 碱基序列 | A C T C C T G A A G A A T G A G G A C T T C T T | A C T C C T G T A G A A T G A G G A C A T C T T |

[资料 2] 结肠癌是常见的发生于结肠部位的恶性肿瘤。根据部分临床结肠癌样本的基因研究结果，发现肿瘤发生机制与一系列相关基因突变有关（图 4-4）。正常细胞发生基因突变，形成肿瘤细胞，肿瘤细胞需要累积连续的突变，突破机体在多个层次的监控和防御，才能逐步发展成为可以恶性增殖并具有侵袭能力的癌。

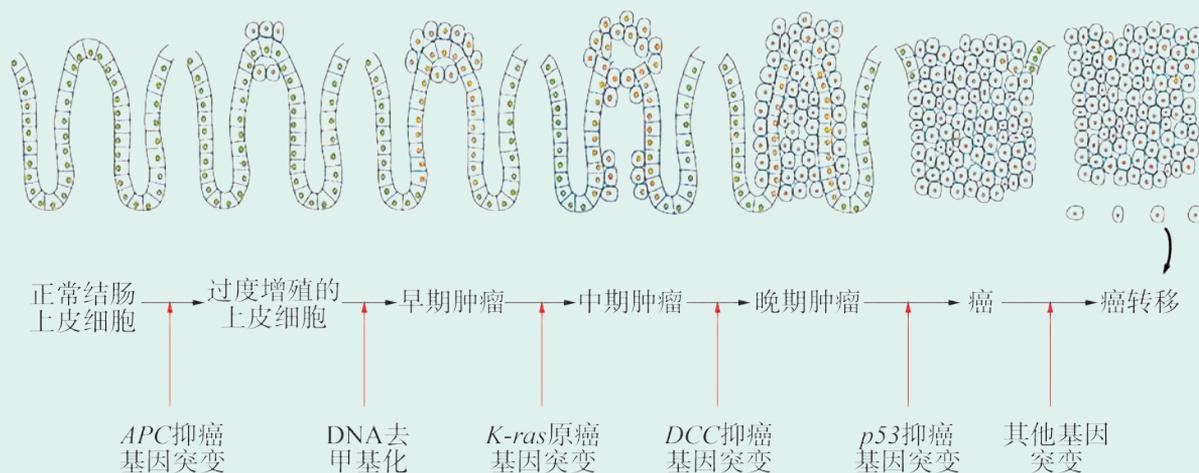


图 4-4 一系列相关基因突变导致结肠癌发生

分析讨论

1. 从 DNA、mRNA、蛋白质、细胞、个体 5 个不同角度分析，引起镰状细胞贫血的病因分别是什么？
2. 表 4-1 中 DNA 的第 5 对碱基缺失会对相应蛋白质产生什么影响？在第 4 和第 5 对碱基间插入 1 对碱基又会产生什么影响？插入 3 对碱基呢？
3. 针对资料 2，从分子水平、细胞水平和个体水平分析，发生结肠癌的原因是什么？
4. 定期体检对预防癌症有何意义？

基因特定的碱基序列决定蛋白质的氨基酸序列，若基因序列发生改变，以其为模板转录而成的 mRNA 的碱基序列就会发生改变，有可能导致它所编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化，甚至带来致命的后果。镰状细胞贫血就是基因内发生了一个碱基对的替换，导致血红蛋白结构异常引起的；结肠癌等致命疾病的发生原因，是多个基因突变导致的相应蛋白质及细胞功能变化。

癌症是威胁人类健康的主要疾病之一。在人体正常的细胞基因组中存在原癌基因和抑癌基因。原癌基因是对细胞正常生命活动起主要调控作用的基因，如果发生突变或过量表达，会被异常激活而转化为癌基因，从而使细胞的增殖和分化出现异常；抑癌基因在正常细胞增殖过程中起负调控作用，防止细胞过度增殖或促进细胞凋亡，如果发生突变，会导致细胞过度增殖。这两大类基因一旦发生突变或异常表达，破坏了正常的细胞增殖机制，会引起细胞增殖失控，甚至变成癌细胞。有可靠证据表明，癌症的发生一般并不是单一基因突变的结果，而是至少在一个细胞中发生 5 ~ 6 个基因突变，逐渐累积，从而引发细胞癌变。

一旦发生癌变，细胞就会分裂失控而恶性增殖，肿瘤扩张性增生，破坏受侵染的脏器，进而危及生命(图4-5)。同时，癌细胞表面的糖蛋白等物质减少，细胞彼此之间的黏着性显著降低，在体内容易扩散转移，这是癌症难以根治的原因之一。目前，对于癌症的治疗，已经有手术切除、化疗和放疗等手段。虽然部分患者通过治疗得以康复，但癌症仍严重危害人类健康与生命。科学研究显示，不当饮食和吸烟是引发癌症的重要原因，所以应当养成良好的生活习惯，少食熏制的食品，不吸烟，远离辐射，以减少细胞癌变的机会。

基因突变普遍存在于动物、植物和微生物中，可发生于个体发育的任何时期及任何细胞。自然状况下，发生基因突变的频率很低，高等生物细胞发生基因突变的频率一般只有 10^{-8} ~ 10^{-5} ；基因突变能发生在基因组的任何位置，在大多数情况下，一个基因突变会对生物产生何种影响，是无法预知的。基因突变若是发生在生殖细胞中，可遗传给后代；若发生在体细胞中，则可能引起生物体性状改变，但一般不能遗传给后代。

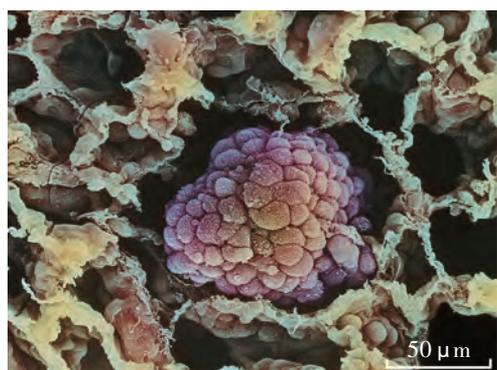


图 4-5 肺癌的扫描电镜照片

阅读空间

食物、营养与癌症的预防

美国癌症研究所与世界癌症研究基金会的《食物、营养与癌症预防》专题报告中指出，保持营养均衡与正常体重、降低加工类食品摄入量且经常运动，可使全世界癌症病例减少。具体建议为：主要选择植物性食物；每天应吃 600~800 g 谷类、豆类、根茎类食物和 400~800 g 多样化的水果蔬菜，动物蛋白摄入量低于 80 g；摄入脂质能量不超过摄入总能量的 30%；少吃精制糖、腌制食物和明火直接烧烤的食物；不吃室温下存放过久的或烧焦的食物；添加剂、污染物的残留量水平控制得当；减少烹调用盐；不饮酒或控制少量饮酒，不吸烟；避免体重过低或超重；成年人每周至少进行 150 min 中等强度有氧运动或 75 min 高强度运动。

DNA 复制过程中的差错，是导致突变的原因之一（图 4-6）。细胞在某些化学物质、射线以及病毒的作用下，基因突变频率可能提高，而某些基因突变能导致细胞分裂失控，甚至发生癌变。诱发基因突变的化学因素有碱基类似物、亚硝胺、黄曲霉素、香烟烟雾等；物理因素有 γ 射线、X 射线、紫外线等；病毒因素有肉瘤病毒等。

科学家利用基因突变培育新品种，即采用物理或化学因素人工诱发基因突变，以提高突变率，从而选育出人们需要的优良品种，这种育种方法叫诱变育种。如一般水稻的蛋白质大多分布在米粒的外层，碾成白米时蛋白质会流失很多，而经过人工诱变得到的新品种，不仅提高了蛋白质含量，还使蛋白质分布在整个米粒中。青霉素是目前人类所掌握的最有效的抗生素之一，它是青霉分泌的一种化合物。野生青霉分泌的青霉素很少，科学家多次采用诱变育种方法对生产用青霉进行选育，使其产量比野生青霉高了数千倍。

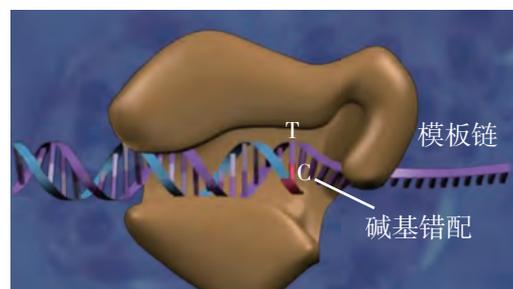


图 4-6 复制过程中碱基错误配对示意图

阅读空间

航天育种

航天育种，又称空间技术育种、太空育种，是利用空间具有强辐射、高真空、微重力及其他原因不明的特殊环境，对植物育种材料进行诱变处理，以获得优良新品种或特殊种质材料的育种新技术。空间诱变因素多、诱变范围广和诱变幅度大，有利于加速育种进程。我国



图 4-7 航天育种培育出的大南瓜

从1960年开始研究空间植物生长发育和遗传变异，在空间植物研究领域具有国际领先水平，通过此方法已培育出抗病番茄、大型青椒、优质棉花和大南瓜（图4-7）等。

航天育种只是空间生物学研究的一个方面。空间生物学还涉及空间生理学和医学、重力生物学、可控生态生保系统、生物圈和地外生物学、空间站生物医学工程、空间生物材料的加工生产等。目前，太空育种中的许多原理是未知的，这方面的研究受到各国科学家关注。

二、基因重组可使子代出现变异

基因重组也称作遗传重组，主要指在有性生殖过程中，控制不同性状的基因重新组合，导致后代出现不同于亲代的重组类型。

有性生殖过程的基因重组有2个来源，一是减数分裂时，非同源染色体上的基因伴随非同源染色体的自由组合而发生重新组合。孟德尔发现的自由组合定律揭示的就是这一来源的本质。二是减数分裂的四分体时期，由于同源染色体的非姐妹染色单体间发生交叉互换，从而导致同源染色体上的非等位基因之间重新组合（图4-8）。如图所示，分别来自双亲的一对同源染色体上，A和B基因位于一条染色体，a和b基因位于另一条染色体，减数分裂形成配子时，随着这对同源染色体的相互分离，能够产生与亲代相同的2种配子AB和ab，比例为1：1。但若是在2对基因之间发生交叉互换，除产生AB和ab的配子外，还能产生Ab和

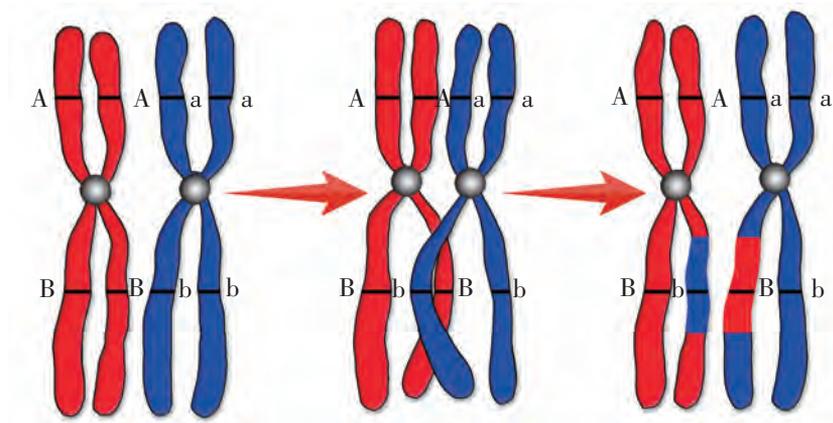


图 4-8 同源染色体间交叉互换示意图

aB 的重组配子。由于减数分裂时，不是所有细胞都发生交叉互换，所以在这个基因型为 AaBb 的个体产生的大量配子中，与亲代相同的 AB 和 ab 的配子数量多，aB 和 Ab 的重组配子数量少，且两者间互换率越低，重组配子越少。

由于基因重组，同一亲本产生的配子，其基因组成多种多样，而受精作用时不同种类的雌、雄配子随机结合，使后代的基因型具有多样性，导致性状的多样性。如人有 23 对同源染色体，只考虑染色体的自由组合，一个人就可以产生 2^{23} 种不同的配子，再考虑到交叉互换，一个人所产生的配子类型就更加多样。这是生物多样性的原因之一。

基因突变是基因内部碱基序列发生改变，基因重组是非等位基因间发生重新组合，两者都可以改变生物性状。这些变异导致的遗传多样性，对于生物进化具有重要的意义，是人们培育生物新品种的基础。

学业检测

1. 自 1987 年以来，我国利用返回式卫星和“神舟”飞船，先后将 1000 多个品种的种子和生物材料送入太空进行航天育种。航天育种发生的变异多、变幅大，易于获得具有高产、优质、早熟、抗病力强等特点的变异。例如，水稻种子经卫星搭载，获得了植株高、分蘖力强、穗型大、籽粒饱满和生育期短的性状变异，培育成的太空椒枝叶粗壮，果大肉厚，免疫力强。

(1) 基因突变是指基因中碱基的_____、_____或替换，可能引起其控制合成的蛋白质中_____序列改变，进而导致生物性状改变。

(2) 关于航天育种的叙述，错误的是()。

- A. 将种子或种苗送入太空的原因是此时期发生基因突变的频率较高
- B. 返回地球的种子或试管苗长成的植株的性状不一定发生改变
- C. 航天育种引起的变异对生物体的生存都是有害的
- D. 强辐射、微重力等太空条件引起基因突变的频率增大

(3) 航天育种除了可以应用于农作物新品种的培育之外，还可以在哪些方面推广应用？

2. 毛棘豆的红花(R)对白花(r)是显性，花顶生(D)对腋生(d)是显性，2对基因均位于同一对染色体上。对一红花顶生植株(基因型为 RrDd)进行测交，请分析其子代可能出现的表型种类及比例，并写出遗传图解。

3. 生物细胞中的基因碱基序列发生改变一定引起生物性状的改变吗？为什么？

4. 收集资料，了解本地区多发癌症的种类，分析其原因，总结出适用于本地居民防癌治病的方法，在社区和学校进行健康宣传活动。

第二节 染色体变异



图 4-9 我国古代养蚕业

“蚕欲老，箔头作茧丝皓皓。”养蚕业在我国已经有悠久的历史（图 4-9），雄蚕食桑量少、吐丝早、出丝率高，而且生丝质量好，所以蚕农喜欢专养雄蚕。如果能够早早区分出蚕的性别，就有利于提高蚕丝的产量和品质。科学家通过对家蚕的染色体进行改造，使得雄蚕在孵化前出现一个可以机器识别的独特性状，解决了生产上的一大难题。科学家是如何对家蚕的染色体进行改造的？染色体结构和数量的变异有哪些类型？这种变异为什么会改变生物性状？

一、染色体结构变异可能改变生物性状

一般来说，染色体的形态和结构是相对稳定的，但同种生物体的非同源染色体形态和结构各不相同。从图 4-10 中可以看出，人的不同染色体形状、大小各不相同。

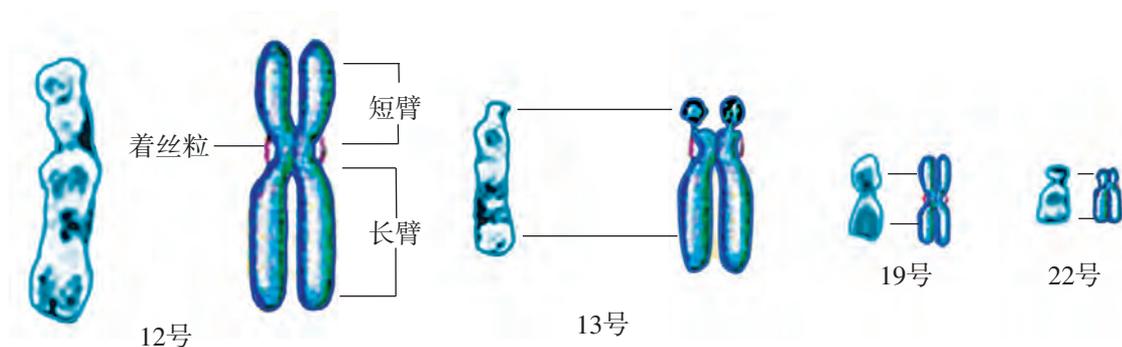


图 4-10 人的部分染色体的结构示意图



模型建构

自制模具探究染色体结构变异的类型

自然状态下，某些内、外因素能够引起染色体的断裂，如果断裂后的染色体未按原位重接，则会引起染色体结构的变异。

目的要求

模拟染色体的断裂和重接，探索染色体断裂后可能导致的结构变异。

材料器具

彩色卡纸、剪刀、尺子、透明胶带等。

活动程序

1. 选取 2 种不同颜色的卡纸，分别表示来自不同亲本的染色体，如黄色代表来自母方的染色体，红色代表来自父方的染色体。

2. 取黄色卡纸，剪取一条 25cm×1.5cm 的长方形，模拟 I-1 染色体；取红色卡纸，剪取同样规格的长方形，模拟 I-2 染色体。用同样的方法，制作第二对同源染色体，规格为 20cm×1.5cm，分别模拟 II-1 和 II-2 染色体。

3. 在 I-1 染色体模型的某个位置上标出着丝粒位置，然后从染色体模型的一端按顺序标记出 a、b、c、d……并用线间隔；在 I-2 的相应位置也做同样的标记。用同样的方法，标记 II-1 和 II-2 染色体，标记方式要和 I-1、I-2 不同，例如可以用数字标记（图 4-11）。

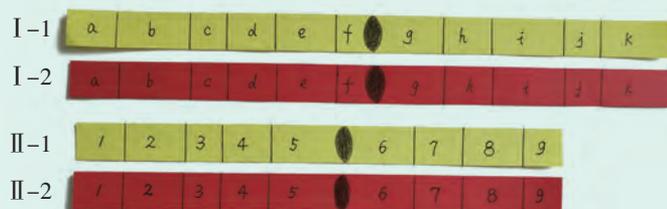


图 4-11 制作好的 2 对同源染色体模型

4. 确定染色体断裂的位置，并用剪刀将其剪切（从间隔线处进行剪切），模拟染色体断裂。注意，染色体结构变异发生的频率不高，模拟染色体断裂 1~2 次即可。

5. 将断裂的染色体进行拼接，探索多种拼接方式。例如：假设 I 号的一对染色体中，I-1 发生了如图 4-12 所示的断裂和重接，与 I-2 相比有什么不同呢？



图 4-12 重接后的染色体模型

分析讨论

1. 对染色体进行标记的目的是什么？为什么要对 I 和 II 做不同的标记？
2. 整理结果，一共模拟出多少种染色体变异类型？
3. 取其中一条变异的染色体，与其正常的同源染色体联会，观察会有怎样的现象发生？
4. 科学家把家蚕常染色体上一个片段移植到 W 染色体，使得雌、雄蚕卵的颜色不同，易于分辨。你模拟的染色体变化中包括这类变异吗？

染色体结构变异主要有 4 种类型，即缺失、重复、倒位和易位（图 4-13）。

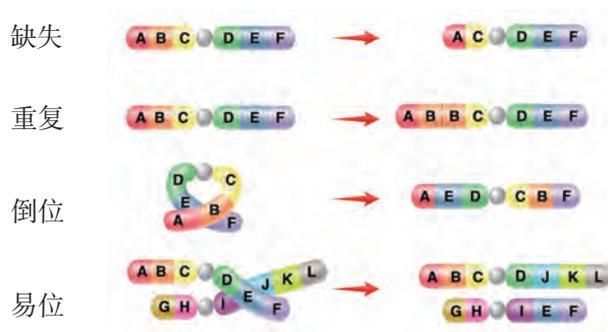


图 4-13 染色体结构变异类型示意图

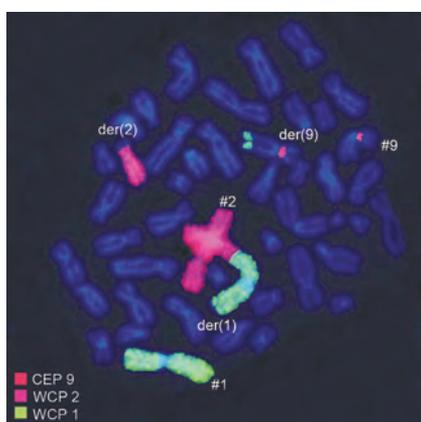


图 4-14 用荧光染色法检查染色体易位（放大倍数：1000×）

染色体由于某些自然条件或者人为因素的作用而发生断裂，并可能引起结构变异，而这些变异常常可以通过显微镜直接观察到（图 4-14）。X 射线、 γ 射线、某些化学药品或者生物体某些代谢产物等，可以增加染色体结构改变的频率。

染色体结构的改变，会导致染色体上的基因的结构、数量或排列顺序发生改变，从而引起生物性状的变化，这种变异对生物往往是不利的，甚至会导致生物体死亡。科学家还发现人的染色体断裂与致癌作用及衰老等有关。

二、染色体数量变异对生物性状的影响

每一种生物的染色体不仅结构稳定，而且数量恒定。例如，果蝇的体细胞中有 8 条染色体，共 4 对同源染色体（图 4-15）。

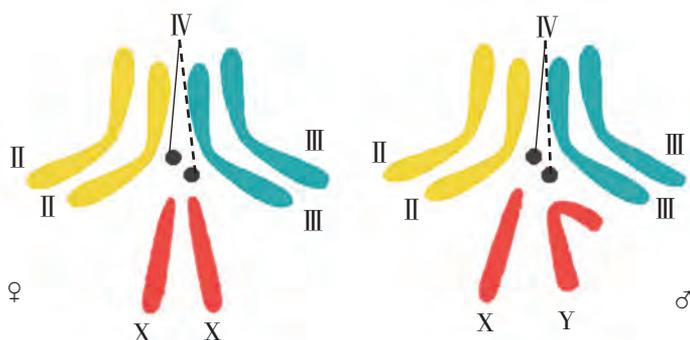


图 4-15 雌雄果蝇体细胞的染色体示意图

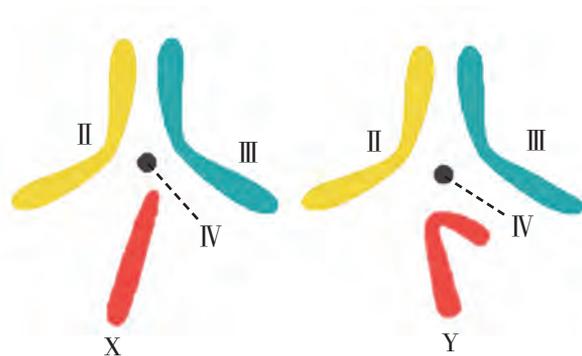


图 4-16 雄果蝇的 2 个染色体组示意图

果蝇精母细胞经减数分裂，4 对同源染色体相互分离，最后形成的精子细胞中只含有一组非同源染色体，它们在形态和功能上各不相同，但携带着控制生物生长、发育和繁殖的基本信息。这样的一组染色体，叫作一个染色体组（chromosome set）（图 4-16）。

在自然界中，多数生物个体是由受精卵发育而成，体细胞中含有 2 个染色体组，这样的个体叫作二倍体（diploid）。几乎所有动物和一半以上的植物都是二倍体，例如人、狗、马、水稻、拟南芥等都是二倍体。如果体细胞中含有 3 个或 3 个以上染色体组，这样的个体叫作多倍体（polyploid），如香蕉是三倍体，马铃薯是四倍体，普通小麦是六倍体。与二倍体相比，多倍体由于染色体数量成倍增加，细胞核与细胞的体积也相应地增大，通常使得茎秆粗壮，叶片以及叶片上的气孔明显增大，种子和果实等大一些（图 4-17）。

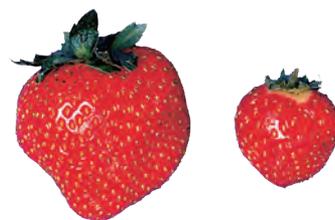


图 4-17 八倍体草莓（左）和二倍体草莓（右）

在细胞有丝分裂过程中，染色体完成复制后，细胞受低温或某些化学药物（如秋水仙素）的影响，纺锤体的形成受抑制，导致染色体不能正常移向细胞两极，细胞质不分裂，细胞不能分裂成 2 个子细胞，于是就形成染色体数量加倍的细胞。利用此原理，人工诱导染色体加倍成功培育出多倍体草莓等许多新品系。三倍体则是由二倍体生物的正常配子与染色体数量未减半的异常配子受精后发育成的个体，或是由四倍体和二倍体杂交形成。由于三倍体不能正常进行减数分裂，一般是不育的。

如果体细胞中只含有本物种配子的染色体数量，这样的个体为单倍体（haploid）。单倍体在自然界很少见，雄蜂就是由未受精的卵直接发育而成的单倍体。植物中偶尔会

出现单倍体植株。单倍体植株长得弱小，高度不育。科学家常采用花药离体培养的方法获得单倍体幼苗，然后经过人工诱导使染色体数量加倍，重新恢复到正常植株的染色体数量。这种育种方法叫作单倍体育种，可以在较短的时间内得到一个稳定的品种，从而明显缩短育种年限。

个别染色体增加或丢失也可以改变生物性状，而且往往导致个体无法正常发育。例如，人类的性腺发育不全（也称特纳综合征），就是体细胞中缺少一条性染色体导致的。体细胞中若是多了一条21号染色体，即有3条21号染色体，就表现为先天愚型，称为21三体综合征（也称唐氏综合征）。染色体数量非整倍变异的主要原因，是在配子形成过程中，个别染色体不分离而形成了多一条或少一条染色体的配子，然后这些配子与正常配子结合或它们相互结合。

阅读空间

八倍体小黑麦

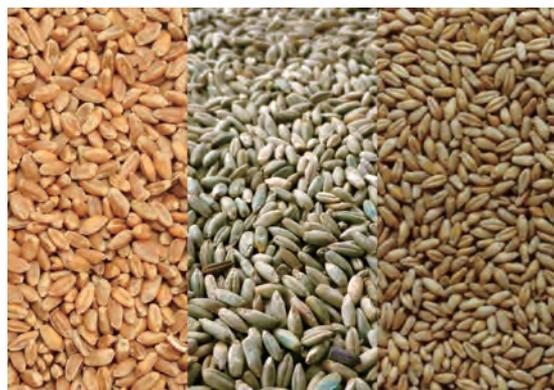


图 4-18 小麦（左）、黑麦（中）
和小黑麦（右）的麦粒

八倍体小黑麦自然界原本没有，是我国著名科学家鲍文奎等在 20 世纪 50 年代人工创造出的物种：用普通小麦（六倍体）与黑麦（二倍体）杂交，得到高度不育的后代，再通过人工诱导其染色体加倍，就形成八倍体小黑麦（图 4-18）。小黑麦具有抗逆能力强、穗大、子粒蛋白含量高和生长优势强等优良性状。在高寒山区、丘陵旱地种植，其产量明显高于普通小麦和黑麦。

一种生物的染色体结构和数量基本是恒定的，染色体结构和数量的变异都可能导致生物性状的改变甚至生物死亡。染色体变异与基因突变、基因重组引起的变异都是可以遗传的。

学业检测

1. 人体细胞含有 23 对同源染色体，普通小麦只有 21 对。这些染色体上包含了几乎全部关于个体生长发育及繁殖的基因。一旦染色体结构或数量发生变化，就会导致生物性状发生改变。

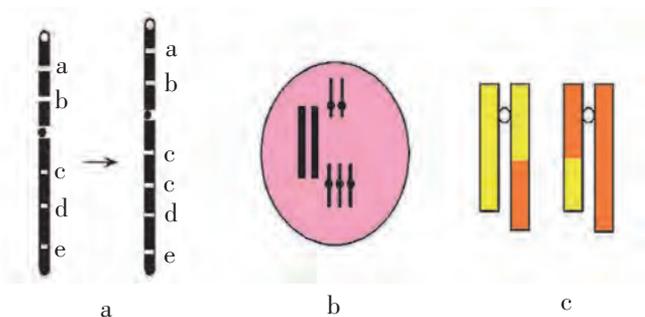
(1) 下列描述的情况中不属于染色体变异引起的是 ()。

- A. 人的第 5 号染色体缺失引起的遗传病
- B. 由于多一条第 18 号染色体而导致的人类遗传病
- C. 用花药离体培养得到的单倍体小麦植株
- D. 由于非同源染色体自由组合导致子代出现多种表型

(2) 下列结构和概念中一定不含同源染色体的是 ()。

- A. 小麦的花粉细胞
- B. 人的精细胞
- C. 小麦的染色体组
- D. 人的生发层细胞

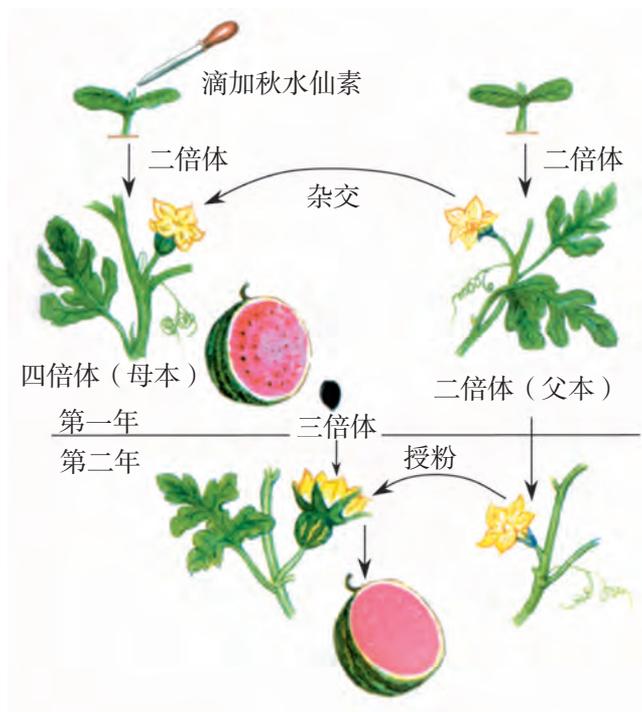
2. 通过“自制模具探究染色体结构变异的类型”活动，同学们加深了对染色体结构变异的认识，在对染色体变异概念进行总结概括时，有 3 个小组在黑板上各自通过示意图（见右）来解释变异类型。



(1) 右图中 3 种情况是否都发生了染色体结构变异？分别属于结构变异的哪种类型？

(2) 3 种变异是否都只会出现在有丝分裂过程中？是否都可以用显微镜观察检验？

3. 市场上经常见到无籽西瓜，这是人们根据染色体变异的原理培育的。右图是利用二倍体西瓜获得三倍体无籽西瓜的培育过程示意图，请分析后作答：



(1) 在二倍体西瓜幼苗的芽尖滴加秋水仙素的目的是什么？依据的原理是什么？

(2) 四倍体西瓜植株作母本，产生的雌配子中含几个染色体组？若对未受精的雌配子进行离体培养，得到的个体是几倍体？

(3) 四倍体植株上结的西瓜是无籽西瓜吗？

(4) 三倍体植株上所结西瓜没有种子的原因是什么？

4. 某兴趣小组的同学查询资料得知“低

温可诱导植物细胞染色体加倍”。为验证这一点，该组同学在实验室进行了如下实验：

(1) 将洋葱置于 4℃ 条件下 24h，然后撕取洋葱鳞茎表皮制成标本玻片。

(2) 用秋水仙素进行染色，接着在显微镜下观察染色体数量。

该组同学的实验有许多不当之处，请至少找出 2 处。

第三节 人类遗传病

19世纪末，英国医生加罗德在诊治尿黑酸尿症（患者尿液会变成黑色）时发现，这种病在普通人中发病率极低，但患者在近亲婚配的后代中相当常见。经过研究他认为，这是遗传缺陷导致的代谢病，而且遗传模式类似于孟德尔豌豆实验中的隐性遗传。1909年，加罗德的专著《遗传性代谢缺陷》出版，提出“遗传缺陷导致遗传疾病”的观点，第一次明确地揭示了某些疾病和基因之间的关系。现今，基因测序作为一种新型基因检测技术，可以从血液或唾液中分析测定全基因组序列，从而预测罹患多种疾病的可能性（图4-19）。目前已发现了哪些遗传病？如何检测和预防遗传病？为了提高我国人口遗传素质，我们应该注意些什么？

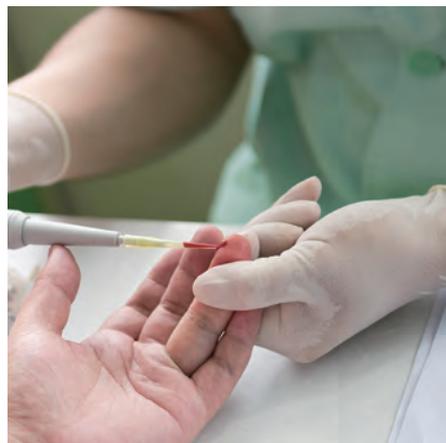


图4-19 医务人员抽取血样

一、遗传病概述

因遗传物质改变并按一定的方式传于后代引起的疾病称为遗传病。大多数遗传病是先天性疾病，但也有不少遗传病要到一定年龄才发病，如骨营养不良在儿童期发病，糖尿病、原发性高血压常到青年期甚至成年期才发病。



社会考察

调查常见的人类遗传病

人类遗传病的种类很多，这些遗传病威胁着人类的健康甚至生命。对常见的人类遗传病，如红绿色盲、高度近视、平足、六指症等，选择适当的方法与途径进行调查。

目的要求

初步学会人类遗传病的调查方法，对数据进行整理、分析与计算；进一步探讨遗传病的预防措施。

材料器具

纸、笔、录音设备、相机等记录工具，色盲测试图等检测用具。

活动程序

1. 以小组为单位确定调查课题,如选择一种常见遗传病,调查发病率或遗传方式,也可调查本地区常见的遗传病种类。选定的课题应尽可能小而具体、易操作。
2. 根据本组课题制订相应的调查计划。若调查发病率,可利用校园网或社区对选定的群体进行普查登记;若调查遗传方式,应对若干患者家庭进行至少三代的追踪记录;若调查常见的遗传病种类,应到医院和社区医疗机构进行访谈,并做好记录。
3. 设计调查表格,组内分工开展调查,过程中做好记录。若调查发病率,所选样本数量应尽可能大。
4. 发病率的计算,应汇集全年调查同类遗传病的数据统一整理计算(发病率 = 患者人数 / 调查总数 $\times 100\%$);遗传方式的调查应绘制系谱图并进行分析,以确定其遗传方式;常见的遗传病种类应分类整理。
5. 通过查阅资料及走访专家或医生,探讨所调查遗传病的发病机制和预防措施。

分析讨论

1. 所调查的遗传病在本地的发病率是多少?与全国相比,发病率是高还是低?
2. 依据调查后绘制的系谱图能确定这种遗传病的遗传方式吗?判断的依据是什么?
3. 列举遗传病的预防措施,相互交流。

人类遗传病种类很多,主要分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体遗传病。

单基因遗传病是受一对等位基因控制的遗传病,目前发现有 8000 多种。单基因遗传病根据致病基因的显隐性关系及所在染色体的种类进一步分类,包括常染色体上的隐性基因引起的白化病等,常染色体上的显性基因引起的多指、并指等,X 染色体上的隐性基因引起的血友病、红绿色盲等,X 染色体上的显性基因引起的抗维生素 D 佝偻病等。

多基因遗传病是受多对等位基因控制的遗传病,目前发现有 100 多种。多基因遗传病的发病率往往较高,并易受环境因素影响,家族聚集倾向比较明显,例如冠心病、原发性高血压、唇裂、青少年型糖尿病和神经管裂等。

染色体遗传病大约有 100 多种,是染色体结构或数量变异引起的,由于涉及的基因较多,因此常表现为多种症状的综合征,如 21 三体综合征、猫叫综合征和性腺发育不全等。

随着生活水平的提高和医疗条件的改善,人类的传染

性疾病已经得到有效控制，但部分遗传性疾病仍难以控制，已成为影响人口素质的一个重要因素。

二、遗传病的检测和预防

人类遗传病不仅严重影响患者的正常生活，也给家庭和社会带来了负担。遗传病多具有终身性，往往难以治疗或目前尚无有效疗法，即使有些遗传病能治疗，也由于费用昂贵，难以普遍施行。因此，遗传病的检测和预防就显得尤为重要。为了提高人口的遗传素质，提倡优生优育，目前的主要措施有禁止近亲结婚、提倡“适龄生育”、进行遗传咨询和产前诊断等。

近亲结婚是指亲缘关系相近的男女之间的婚配。近亲结婚时，双方有可能是同一种隐性致病基因的携带者，所生子女患遗传病的概率会大大增加。因此，我国婚姻法明确规定“直系血亲和三代以内的旁系血亲禁止结婚”。

一般来说，女性 23~29 岁是生育的最佳年龄段。30 岁以后生育头胎，孩子患染色体遗传病的概率增大，并且生育年龄越大，孩子患病的概率也越大。如 21 三体综合症的发病率随母亲生育年龄增大而增大（表 4-2）。

表 4-2 母亲生育年龄与 21 三体综合症发病率的关系

| 生育年龄（岁） | < 29 | 30~34 | 35~39 | 40~44 | 45~49 |
|---------|--------|-------|-------|-------|-------|
| 发病率 | 1/3000 | 1/600 | 1/280 | 1/70 | 1/40 |

遗传咨询是指育龄夫妇咨询相关医务人员，医生依据对咨询对象的身体检查状况、家族遗传病史的了解，对胎儿是否患某种遗传病作出可能性的推测，或者通过分析遗传病的遗传方式，推算出胎儿的发病概率，从而向咨询对象提出对策和建议，如终止妊娠、进行产前诊断等。

产前诊断是降低出生遗传病及其他缺陷婴儿的重要手段。一般先是通过简便、经济和较少创伤检查方法对孕妇群进行整体筛查，包括进行早、中孕期血清学产前筛查，三维/四维超声筛查，核磁共振成像，母亲外周血胎儿游离 DNA 检测等。这是一种风险评估，如存在高风险，则需要进一步产前诊断。目前我国已规范开展孕中期 21 三体、18 三体、神经管缺陷等的血清学产前筛查。筛查后约有

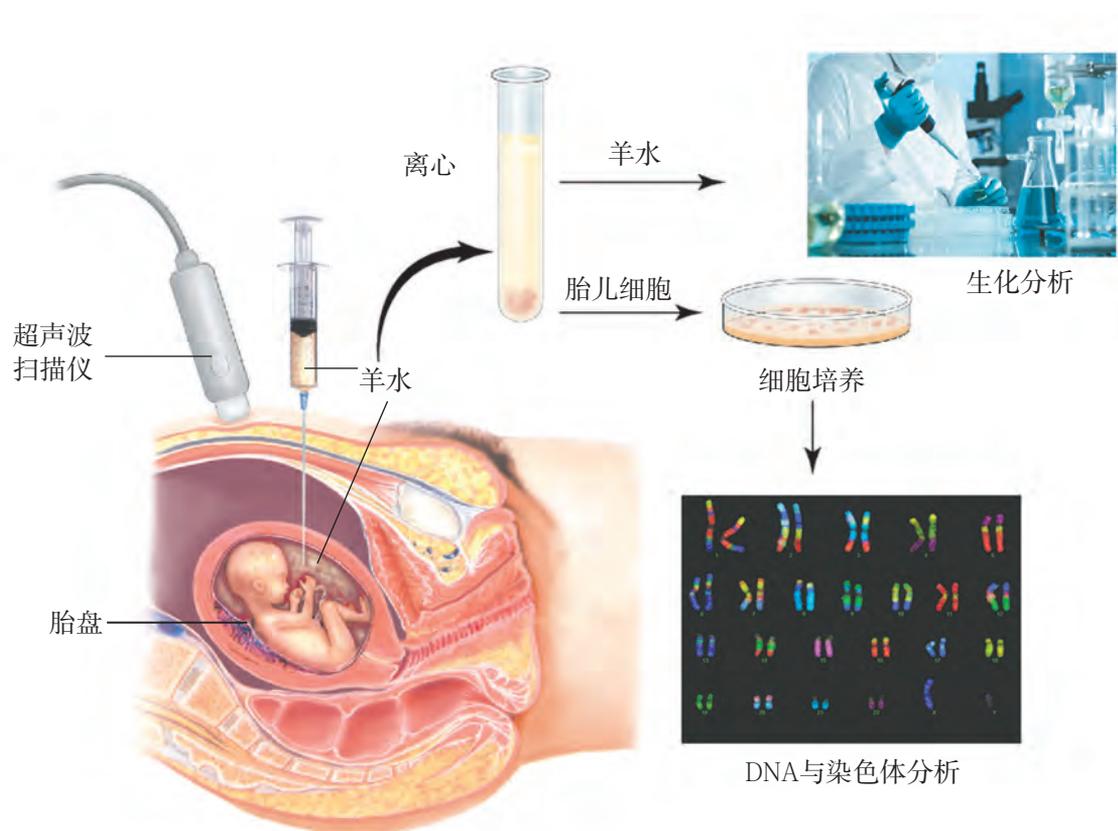


图 4-20 产前羊水检查

12%~15% 的孕妇被视为高危人群，需通过羊膜腔穿刺（图 4-20）、绒毛活检、脐静脉穿刺、胎儿镜检、滋养层组织基因探针 DNA 分析等手段，对胎儿进行细胞遗传学、分子遗传学、生化遗传学水平的诊断，并对怀有患病胎儿的孕妇建议终止妊娠。随着二胎政策的放开，高龄孕妇增加，为防止胎儿出生缺陷，产前诊断更显重要。

我国是人口大国，优生优育工作涉及整个社会、家家户户。在政府的高度重视下，相关行政管理、临床工作和科研领域受到广泛关注。依托妇幼保健医疗机构，在全国设置了完善的产前筛查网络，形成了完整的产前筛查 - 产前诊断 - 干预和监测工作三级网络，光谱核型分析等许多新技术也不断得以推广应用，对提高全球人口素质作出了显著贡献。

阅读空间

基因治疗

基因治疗（Gene Therapy）是治疗遗传病的有效手段，是通过基因工程技术将正常基因引入患者体内，以纠正致病基因的缺陷而根治遗传病。我国是世界上最早开展基因诊断与治

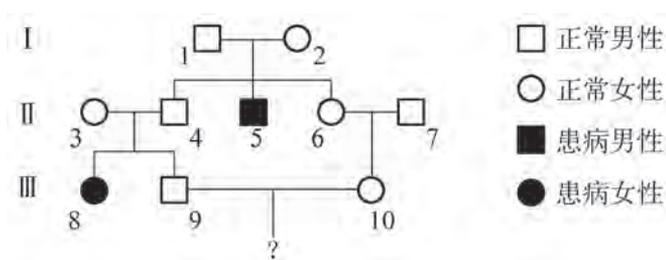
疗临床研究的国家之一。

1991年10月，一个患有血友病B遗传病的小男孩，在复旦大学薛京伦教授团队和长海医院医生的合作下接受了基因治疗。科学家将带有健康人正常凝血因子基因的病毒导入男孩体外培养的皮肤细胞，并制成基因治疗临床注射用的针剂，注入男孩体内，最终使他恢复了健康。这是全世界第二个遗传病基因治疗的成功案例。

积极开展遗传病的检测和预防工作，对提高人类遗传素质非常重要。随着科技水平的发展，将有更多的遗传病可通过产前诊断得到有效控制。

学业检测

1. 在“调查常见的人类遗传病”活动中，某同学绘制出如下某单基因遗传病系谱图，请分析后回答：



- (1) 此遗传病属于_____染色体上的_____遗传病，依据是_____。
- (2) 若用 B、b 表示相关基因的话，图中个体 1、5、9 的基因型分别是_____。
- (3) 假如图中个体 7 是纯合体，9 与 10 的子女患此病的可能性为 _____，患病率这么高，其原因是_____，所以我国现行婚姻法明确规定_____。

2. 下表是对某单基因遗传病进行调查后整理出的数据。

| 双亲 | | 调查的家庭数 | 子女 | | | | 子女总数 |
|----|----|--------|----|----|----|----|------|
| 父亲 | 母亲 | | 儿子 | | 女儿 | | |
| | | | 正常 | 患病 | 正常 | 患病 | |
| 正常 | 正常 | 9 | 5 | 2 | 6 | 0 | 13 |
| 正常 | 患病 | 4 | 0 | 1 | 4 | 0 | 5 |
| 患病 | 正常 | 3 | 2 | 1 | 0 | 2 | 5 |
| 患病 | 患病 | 6 | 0 | 3 | 0 | 4 | 7 |
| 合计 | | 22 | 7 | 7 | 10 | 6 | 30 |

(1) 该小组的研究课题是调查该遗传病的_____ (填“发病率”或“遗传方式”)。

(2) 该小组的同学利用表中数据计算出该遗传病在人群中的发病率约为 40%，此结论可靠吗？为什么？

(3) 小组结论之一是“此病属于伴 X 隐性遗传病”，该结论可信吗？为什么？

3. 一位患有红绿色盲的孕妇，想知道自己未出生的孩子是否也患有红绿色盲。假如你是一位遗传咨询师，请你为她提供科学的遗传咨询。

4. 结合调查活动，举例说明“人类遗传病是可以检测和预防的”。

学业要求

| 重要概念 | 节次 | 学科素养 |
|------------------------------|-----|--|
| 由基因突变、染色体变异和基因重组引起的变异是可以遗传的。 | 第一节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆概述碱基的替换、插入和缺失会引发基因中碱基序列的改变。 ◆阐明基因中碱基序列的改变有可能导致它所编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化，甚至带来致命的后果。通过分析基因突变实例，形成结构与功能相适应的生命观念。 ◆描述细胞在某些化学物质、射线以及病毒的作用下，基因突变的概率可能会提高，而某些基因突变能导致细胞分裂失控，甚至癌变。 ◆阐明进行有性生殖的生物在减数分裂过程中，染色体所发生的自由组合与交叉互换，会导致控制不同性状的基因重组，从而使子代出现变异。 |
| | 第二节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆举例说明染色体结构和数量的变异都可能导致生物性状的改变甚至死亡。 ◆通过分析染色体数量变异的实例，掌握科学探究的基本思路和方法，探讨生命活动规律，发展科学思维。 |
| | 第三节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆能举例说明人类遗传病是可以检测和预防的。 ◆通过人类遗传病的调查，探讨预防措施，解释遗传学技术在现实生活中的应用，宣传关爱生命的观念和知识，崇尚健康文明的生活方式。 |



人类基因组与精准医学

每个人身体的生长、发育、结构与功能都源于自己的生命蓝图——基因组。1990年，人类基因组计划（Human Genome Project，简称 HGP）正式启动，揭开人类第一次在分子水平全面认识自己的大幕。

人类基因组计划最初由美国、德国、英国、日本、法国承担，中国于1999年9月参加到这项研究计划中，承担人类3号染色体短臂上约3000万个碱基对的测序任务。2000年6月26日，人类基因组草图的绘制工作完成，2004年10月出版的《自然》杂志，研究人员公布的最新人类基因组图谱表明，人类基因数量实际在2万至2.5万之间。

人类基因组计划的目的是，在于解码生命，了解生命的起源，认识种属之间和个体之间存在差异的起因；促进人们认识基因的结构、基因表达的调控、细胞生长与分化、生物遗传与进化等一系列重大问题，了解生命生长发育的规律，把握疾病产生的机制以及长寿与衰老等生命现象，为遗传疾病的诊断、治疗和预防提供科学依据。

随着人类基因组计划的完成，以揭示基因组功能及调控机制为目标的功能基因组学、医学基因组学开始登场，人类对基因的研究进入后基因组时代。2011年，参与起草人类基因组计划的著名基因组学家奥尔森博士，再次起草提交了一份名为“走向精准医学”的后基因组计划报告，提出了通过遗传关联研究与临床医学紧密接轨，来实现人类疾病精准治疗和有效预警。

精准医学旨在利用人类基因组及相关研究数据，依据患者的生物学信息以及临床症状和体征，整合个体或众多患者的临床电子医疗病例，为患者制订、实施个性化的疾病治疗方案。在这种模式下，精准医学的检查会深入到最微小的分子和基因组信息，根据患者这些信息的细微不同来调整疾病的预防和治疗方案，以实现医疗方案定制。例如，7岁的美国小女孩帕克患有获得性再生障碍性贫血，医生对她体内230多种影响药物作用的基因进行了检测，发现她对伏立康唑（一种抗真菌药物）分解过快。于是医生给她换用另一种药物以预防真菌感染。

基因治疗技术的应用也促进了精准医学的发展，2017年，一名患有I型脊髓性肌萎缩症的小女孩，通过基因治疗而获得新生（图4-21）。此项技术的成功打开了使用基因疗法治疗其他神经退行性疾病的大门。有学者提出：“精准医学的时代已经到来。”



图4-21 患有I型脊髓性肌萎缩症的小女孩获得新生

第五章 生物的多样性和适应性是进化的结果



达尔文在《物种起源》中有段精彩的描述：“凝视纷繁的河岸，覆盖着形形色色茂盛的植物，灌木枝头鸟儿鸣啭，各种昆虫飞来飞去，蠕虫爬过湿润的土地……‘生殖率’如此之高而引起的‘生存斗争’，并从而导致了‘自然选择’，造成了‘性状分异’以及改进较少的类型的‘灭绝’……无数最美丽与最奇异的类型，即是从如此简单的开端演化而来、并依然在演化之中；生命如是之观，何等壮丽恢弘！”生命之美激发了达尔文的研究兴趣。他通过历时五年的科学考察，根据采集的标本、化石以及观察结果，提出了关于物种起源和生物进化的观点。地球上现存的丰富多样的物种是如何进化来的？它们是否来自共同的祖先？新的物种又是如何形成的？生物与地球环境之间的协调关系是如何演化来的？





课题研究

调查某区域植物的多样性

地球上生存着多种多样的生物，每种生物都是一座独特的基因库，它们的存在增加了地球生命系统的稳定和繁荣。因此每种生物都是生态系统的重要成员，也是人类在这颗美丽的星球上生存的伙伴。对本地区植物的多样性进行调查，可加深对生物多样性的认识。

提出问题

你对本地植物的多样性了解多少？

制订并实施研究计划

1. 做哪些准备？

- ◆ 可选择适合调查的某一区域，如学校、公园、小区花园或家乡附近的农田、荒地等。
- ◆ 准备绳子、一次性筷子、卷尺、笔、植物分类图鉴、实验数据统计表等材料用具。
- ◆ 通过网站、图书馆等途径，查阅并学习调查物种多样性的方法。

2. 怎样实施调查？

- ◆ 确定囊括最多物种的最小面积，作为调查样方。
- ◆ 对所调查的植物进行编号并做好记录，并将计数的结果记录在实验数据统计表上。对于不认识的植物，可借助识别植物的小程序进行识别。

3. 如何分析讨论？

- ◆ 比较不同小组在同一区域的调查结果，并分析出现差异的原因。
- ◆ 比较不同区域植物多样性的差异，并分析引起差异的原因。

成果交流

1. 展示各种类型的植物照片或植物标本。
2. 分析交流引起植物多样性调查结果不同的因素，讨论如何减小误差。
3. 探讨保护植物多样性对于保护环境的意义，践行“绿水青山就是金山银山”的生态理念。



图 5-1 多彩多姿的植物

第一节 现存物种来自共同的祖先

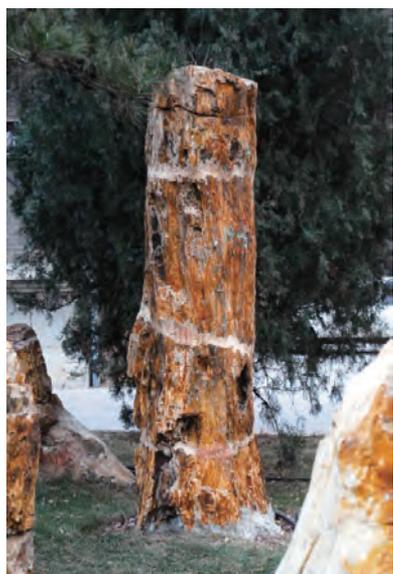


图 5-2 硅化木

在北京林业大学的校园内有一处利用硅化木制作的景观（图 5-2）。硅化木由远古树木埋入地下，经长期硅化过程形成，它们虽然是化石，但是树木的纹理依然清晰可辨、栩栩如生，具有珍贵的科研和观赏价值。从硅化木挺拔的姿态，我们隐约可以看出，这棵曾经生长的大树，经历了一场地震或火山爆发，被埋在地层中千百万年，成为现在的模样。唐代著名诗人陆龟蒙就有诗句：“东阳多名山，金华为最大。其间绕古松，往往化为石。”令我们不解的是：在已经发现的大量生物化石中为什么许多物种都已灭绝？这些灭绝的物种和现存物种之间究竟有着怎样的联系？除了化石证据，还有哪些证据能说明现存生物源自共同的祖先？

一、解剖学、胚胎学及化石证据

生命历史的长河蜿蜒曲折，不断进行着复杂的演变。虽然我们无法倒转历史的车轮，去直接观察生物进化的历程，却可以通过对古生物学、比较解剖学、胚胎学以及分子生物学等学科的研究，进行科学论证和逻辑推理。



资料探究

生物起源于共同祖先的例证

生物进化的证据很多，其中最直接、最有说服力的证据是化石。如果我们把地层比作一部记载地球演化的史册，那么化石就如同地层中的特殊文字，记载着生物进化的历史。此外，研究现存的生物，也能为研究生物进化提供许多线索。

[资料 1] 人的手臂、猫的前肢、鲸的鳍、蝙蝠的翼手功能不尽相同，其外部形态也有显著差异。对这些结构进行解剖，骨骼构造如图 5-3 所示，同时发现它们还有相似的肌肉和血管。



图 5-3 几种脊椎动物前肢结构的比较

[资料 2] 鱼、龟、鸟、人这 4 种生物的成体存在着很大的差异，而观察其胚胎发育的过程，却发现它们在某个时期都经历了相似的发育阶段（图 5-4）。

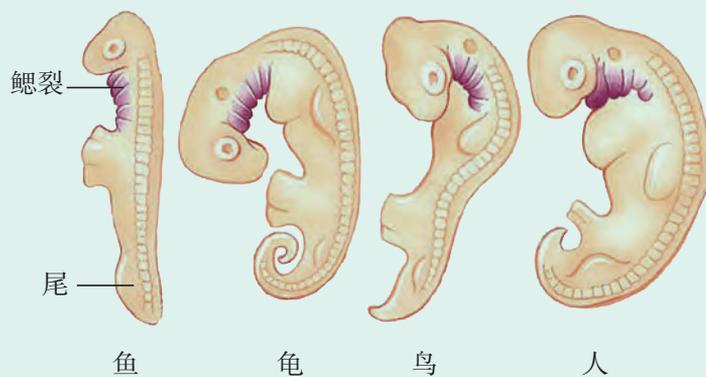


图 5-4 脊椎动物某时期的胚胎

[资料 3] 利用放射性同位素 ^{14}C 等以恒定速率衰变的特点，可以测定化石的绝对年龄。按绝对年龄排序的化石，呈现了不同生物在地球上出现的先后顺序（图 5-5），并显示出在每个阶段都会有新的物种出现。

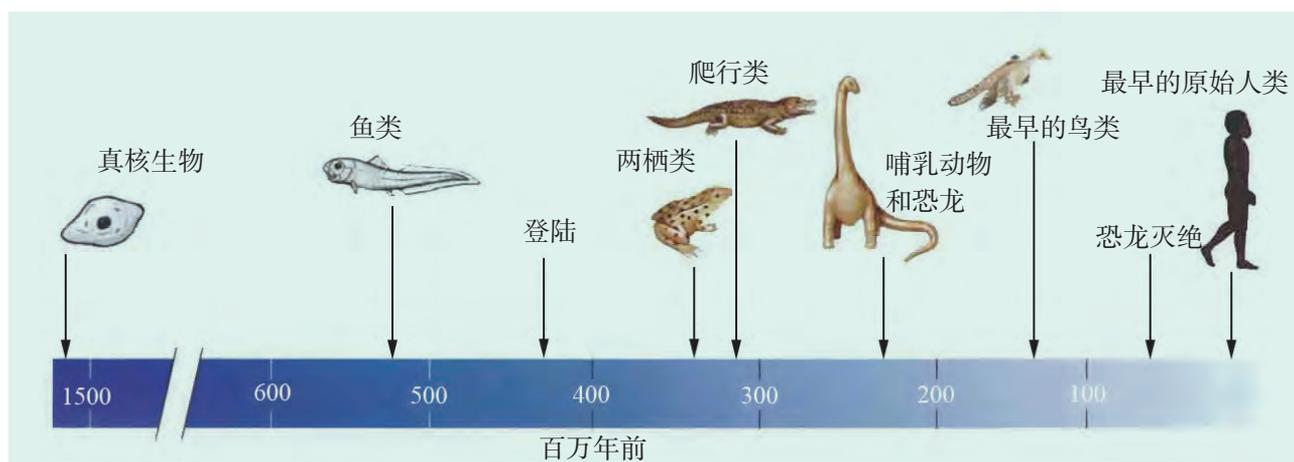


图 5-5 脊椎动物进化基本历程

分析讨论

1. 观察图 5-3 中骨骼部分，找出它们的共同之处，并用绘图的方法构建模型。不同生物的前肢有相同的骨骼组成能否说明这些生物源自共同的祖先？为什么？
2. 资料 2 所示 4 种脊椎动物的早期胚胎发育有什么共同特点？这说明了什么？
3. 地层中的化石呈现了脊椎动物出现的大致顺序，从中能发现哪些进化规律？

在研究脊椎动物的进化过程中，发现人的手臂、猫的前肢、鲸的鳍、蝙蝠的翼手，其骨骼结构相同。虽然这些器官的功能不尽相同，但它们的基本结构和发育过程彼此相同，可以看出它们是从同一个“模型”进化而来的，这些具有共同来源的结构被称为同源器官。由于生存环境不同，这些生物向不同方向进化，导致同源器官外形上并不相似，功能上也有差别。脊椎动物的个体发育都是由一个细胞——受精卵开始的，说明高等动物起源于原始的单细胞生物。人和鱼类、爬行类、鸟类在胚胎发育过程中都有鳃裂和尾出现，说明不同种类的脊椎动物继承了来自远古共同祖先的相同发育程序，才具有一个彼此相似的胚胎发育阶段。

通过化石记录可以推断出最早出现的真核生物是单细胞生物，最早出现的脊椎动物是鱼类，后来依次出现了两栖类、爬行类（包括恐龙）、鸟类和哺乳类，一直到人类的出现。化石不仅提供了生物在地球上出现的时间顺序，也清楚地反映了早期生命的出现和生物进化的历史，揭示了生物是由简单到复杂、由低等到高等逐渐进化来的。同时也可以推测，现今的生命个体是由单细胞生物进化来的。

二、细胞生物学和分子生物学证据

19 世纪，施莱登（M. Schleiden）和施旺（T. Schwann）发现动物和植物都由细胞组成。细胞还拥有一些相同的细胞器，不同细胞中相同细胞器的结构也非常相似。例如，仅由电镜下观察到的内质网照片，很难判断出它属于动物细胞、植物细胞还是真菌细胞（图 5-6）。虽然真核细胞和原核细胞的细胞结构差别比较显著，但也存在着相似性，例如，它们都有质膜、细胞质、核糖体等结构。另外，具有细胞结构的生物在细胞代谢过程中都需要酶的催化，都需细胞呼吸为生命活动供能，也都具有细胞分裂、分化、衰老等共同的生命特征。不同细胞在结构或细胞代谢过程中的共性，说明在细胞水平上生物具有某些共同的特征。

从分子水平对生物进化的研究表明，在核酸的碱基序列和蛋白质的氨基酸序列中，保留着大量的进化信息。例如，在进行有氧呼吸的真核生物中都存在着一种功能相同的蛋白质——细胞色素 C，它是由 104 个氨基酸组成的。比较不同生物的细胞色素 C 的氨基酸序列，发现其中 35 个位置上的氨基酸种类完全相同。这说明不同生物的细胞色素 C 的结构具有明显的一致性。同时，对所有生物遗传物质的研究发现，其核酸分子结构相似；遗传信息在复制、转录和翻译的过程中都严格遵循碱基互补配对原则；翻译过程基本使用同一套密码子等。这说明，整个生物界遗传信息的复制与表达具有相同的模式。

科学家通过对基因的研究也找到了生物进化的证据。例如，人们最早在果蝇 DNA 中发现了一类决定果蝇体节形成的发育基因，后来发现在小鼠和人体中也存在着功能相同的这类基因——同源异形基因（homeotic gene）。无脊椎动物果蝇与脊椎动物小鼠在分类学上差异巨大，比较它们的同源异形基因，却发现都含有一段相同的 DNA 序列，而且在生命漫长的进化过程中一直没有发生明显改变（图 5-7）。这种高度保守性暗示，同源异形基因的原始版本在生命史的早期就已经出现。目前科学家已经发现许多生物体内都存在同源异形基因，这反映了进化史的一个核心：多样性中包含着统一性，生物具有某些共同的特征。

类似的例子还有很多。当今细胞生物学和分子生物学

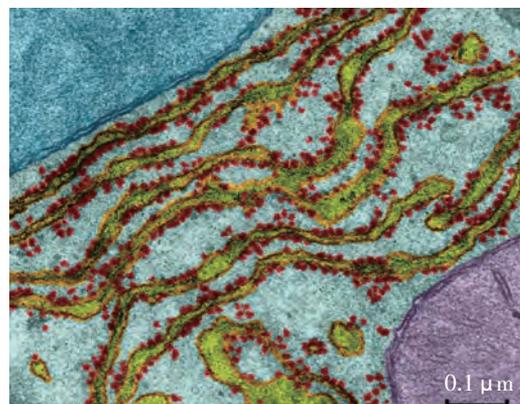


图 5-6 电子显微镜观察到的内质网

等知识，都说明当今生物在新陈代谢、DNA 的结构与功能方面具有许多共同特征。

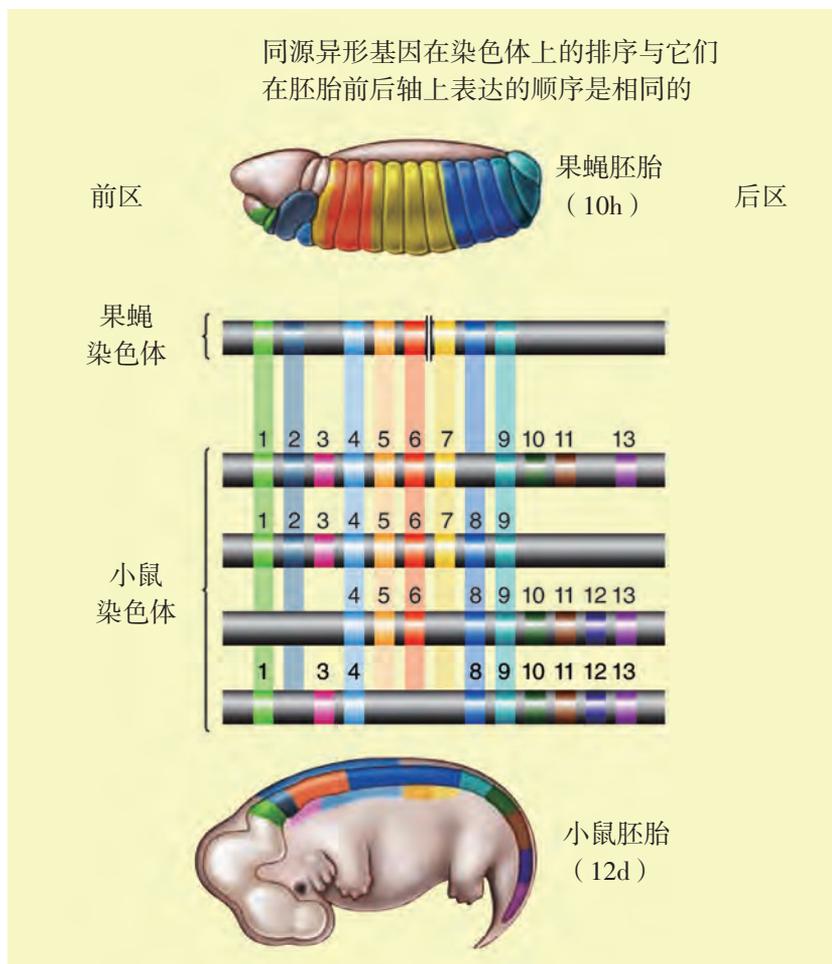


图 5-7 果蝇和小鼠的同源异形基因在染色体上的分布及其对体节发育相应部位的控制

阅读空间

同源异形基因和同源异形框

同源异形基因是生物形态蓝图的设计师，是一类专门调控生物形体的基因。1946 年，美国科学家刘易斯发现了一种长了 2 对翅膀的突变果蝇，但发生变化的不是翅膀，而是果蝇的体节：不长翅膀的第 3 胸节变成了长翅膀的第 2 胸节。研究发现，在动物的体节和体轴模式基本形成后，一系列同源异形基因在发育过程中控制身体各部分发育成何种形态，一旦这些基因发生突变，就会导致某些器官异位生长，即本来应该形成的正常结构被其他器官取代，使身体的一部分发生变形。同源异形基因的特色之一，就是它们在染色体上的排列顺序与体节特征的空间顺序相对应。

在许多同源异形基因中都有一段特殊的 DNA 序列，在许多截然不同的生物类群中是相似甚至是相同的，这类 DNA 序列片段含 180 个核苷酸，被称为同源异形框，编码一个含有 60 个氨基酸的多肽片段。近年来科学家发现，在酵母菌、植物、昆虫、鱼类、蛙类、鸟类、哺乳类和人类等真核生物的同源异形基因组中普遍存在一致或十分相似的同源异形框，调控机制也相似，这表明它们在最早的祖先中就已存在，控制着各种生物相似的躯体结构。

综上所述，来自化石记录、脊椎动物的结构解剖比较、早期胚胎发育研究，以及 DNA 和蛋白质序列分析等各个方面的事实和证据，构成了完整的证据链，显示出地球上的各种生物之间存在着或近或远的亲缘关系，这些证据之间相互补充、相互印证，充分说明丰富多样的生物界蕴含着深刻的统一性，生物来自共同祖先。地球上的每一个生命个体都应该得到人类的保护和尊重。

学业检测

1. 始祖鸟化石到现在总共发现 12 具，均在德国发现。化石显示它既像鸟类又有爬行类的特征。目前，学术界普遍认可始祖鸟是一种早期的基础恐龙类。发现于我国辽宁的热河鸟和孔子鸟的化石显示，这两者更接近现代鸟类，被归类于鸟纲，这为鸟类起源增添了最新的证据。

(1) 这些化石在生物进化的研究中有什么作用？

(2) 除化石外，生物学家还通过哪些研究方法，找到了生物具有共同特征的证据？

2. 绿头鸭、琵嘴鸭、绿翅鸭和斑嘴鸭都是野生鸭类，它们常常在同一栖息地生活。绿头鸭的 ND2 基因长度为 1041bp，另外几种鸭与绿头鸭 ND2 基因的同源性比较如下表：

| 物种 | ND2 基因长度 (bp) | 同源性 (%) |
|-----|---------------|---------|
| 琵嘴鸭 | 1041 | 90.97 |
| 绿翅鸭 | 1041 | 94.62 |
| 斑嘴鸭 | 1041 | 100 |

(1) 如表数据属于进化证据中的_____证据。

(2) 根据表中数据分析，与绿头鸭进化关系最近的是_____，判断的依据是_____。

3. 小鼠和果蝇在分类学上差异巨大，但比较果蝇和小鼠的同源异形基因，发现它们都含有一段相似的 DNA 序列。

(1) 该基因突变率如何？同源异形基因为何如此保守？

(2) 查阅资料，尝试解释果蝇同源异形基因突变后对发育的影响。

第二节 自然选择使生物适应特定的环境



图 5-8 冰鱼幼鱼

布韦岛在辽阔的南大西洋上就像是一个小点，岛上覆盖着数百米厚的冰层，平均温度在零度以下。这里生活着一种奇特的“冰鱼”，它们身体几近透明，没有鳞片，而且血液中完全没有红细胞，只有约 1% 的白细胞。可以说，它们血管中流动的是冰水！原来，5500 万年前，南极海域温度大幅度下降，生活在此的大多数鱼类因无法适应环境变化而灭绝，而冰鱼的祖先由温水、依赖血红蛋白的生活方式，逐步进化为冰水、无需血红蛋白的生活方式，变得“抗冻”，最终在天寒地冻的南极海域生存繁衍下来。导致这一改变的生物学机制是什么？这样的改变还能找到其他实例吗？

一、种群内的可遗传变异

种群（population）是指生活在一定区域同种生物的全部个体。例如生活在某一地域的全部非洲象就是一个种群（图 5-9）。同一种群中，生物个体通过交配繁殖进行基因交流，并且使基因代代相传，从而使种群保持一个相对稳定的基因库（gene pool）。基因库是一个生物种群含有的全部基因。



图 5-9 一个非洲象种群的部分个体

在自然界的生物种群中都存在着一定程度的可遗传变异。可遗传变异的来源有基因突变、基因重组和染色体变异，其中基因突变和染色体变异统称为突变。种群是由许多个体组成的，每个个体的每个细胞内有成千上万个基因，因此，虽然每个基因的自发突变率很低，但对整个种群而言依然会产生大量突变。例如，在某个区域内，某种野鼠种群规模约 10 万只，鼠基因组约有 2.5 万~3.0 万个基因，每 10 亿个碱基位点上会有 2 个发生突变，每个基因平均有 1000 个可以发生突变的位点，因此某个基因发生突变的概率是 2×10^{-6} 。对于这个种群而言，出现的基因突变数将是 $1 \times 10^4 \sim 1.2 \times 10^4$ 个。可见，可遗传变异为生物进化提供了大量的原材料。等位基因中存在的突变基因，通过有性生殖过程中的基因重组，可以形成多种基因型，从而使种群出现大量的可遗传变异。

种群内产生的某些可遗传变异将赋予个体在特定环境中的生存和繁殖优势。例如生活在土壤中的动物，前肢有力、视力弱化的个体往往比其他个体更容易生存；生活在经常刮大风的海岛上的昆虫，残翅和无翅昆虫因为不能飞行而避免被风浪吹到海里，就比普通的有翅昆虫具有更强的生存优势；生长在海拔 2400 ~ 4000 米雪线以下高山地带的雪莲，生长期很短，那么能在短期内开花的个体就具有繁殖优势（图 5-10）。



图 5-10 冰山雪莲

现代生物进化理论认为种群不仅是生物繁殖的基本单位，也是生物进化的基本单位；种群中的可遗传变异具有多样性，为生物进化提供了丰富的原材料。如果没有可遗传的变异，生物就不可能进化。在生物进化过程中，每个种群的基因库是会发生变化的。

二、种群基因频率的变化

个体的基因组成是种群基因库的组成部分。在基因库中，不同基因的基因频率是有差异的。基因频率（gene frequency）是指在一个特定种群中，某个基因占全部等位基因数的比例。基因型频率（genotype frequency）是指某种基因型的个体在种群中所占的比例。

例如，在某个种群中随机抽取 200 个个体，AA、Aa、aa 个体分别有 60、100、40 个，就这对等位基因来说，这 200 个个体共 400 个基因，这个种群中 A 基因的总数 220 个，a 基因的总数 180 个。由此可知 A 基因的频率为 $220 \div 400 \times 100\% = 55\%$ ，a 基因的频率为 $180 \div 400 \times 100\% = 45\%$ 。种群的基因频率会不会发生变化呢？



实验探究

自然选择使种群基因频率发生变化

自然界中存在着自然选择、突变、迁移等许多因素，因此种群的基因频率总是在不断变化，其中自然选择是影响基因频率的重要因素。

目的要求

尝试用数学方法讨论基因频率和基因型频率的变化；根据计算结果理解自然选择对基因频率的影响。

活动程序

假设某海岛上分趾海龟 WW 占 25%，Ww 占 50%，连趾海龟 ww 占 25%。在食物缺乏的环境下，分趾海龟（WW、Ww）的个体数每年减少 20%，那么在未来 2 年中随机交配的海龟种群各种基因型频率和基因频率将以怎样的规律变化？

1. 计算这个种群当年 W、w 的基因频率是多少？
2. 计算第二年和第三年的基因型频率和基因频率并填入表 5-1 相应的空格内。

表 5-1 自然选择对显性个体不利时种群基因型频率和基因频率的变化

| | | 当年 | 第二年 | 第三年 |
|-------|----|-----|-----|-----|
| 基因型频率 | WW | 25% | | |
| | Ww | 50% | | |
| | ww | 25% | | |
| 基因频率 | W | | | |
| | w | | | |

分析讨论

1. 若海龟长期处于食物缺乏状态下，种群中分趾海龟会最终消失吗？
2. 在自然选择过程中，环境因素是作用于海龟的基因型还是表型？
3. 根据计算结果，此海龟种群是否发生了进化？为什么？

自然选择是导致种群基因库变化的重要因素，使控制有利性状的基因频率增加，控制不利性状的基因频率降低。这是因为在自然选择的作用下，具有有利变异的个体有可能留下更多的后代，具有不利变异的个体留下后代的机会逐渐减少。最终，具有优势性状的个体在种群中所占比例将会增加。

三、自然选择形成适应

1859年达尔文提出的自然选择学说很好地解释了生物适应性的形成，但受当时科学水平的限制，对于遗传和变异的本质以及自然选择对遗传变异如何起作用等问题还不能作出科学的解释。而现代生物进化理论从分子水平进一步解释了生物进化的原因，认为自然选择导致种群基因频率改变，从而使生物形成适应性。



资料探究

耐药菌出现与抗生素滥用

抗生素的发现及应用使细菌感染性疾病得到了有效的治疗和控制。但随着抗生素的大量使用，许多细菌产生了不同程度的耐药性，甚至产生了对所有抗生素都耐药的“超级细菌”。

[资料 1] 在一个细菌群体中，细菌会自发产生突变，突变是随机发生的、不定向的。其中一些突变会让细菌对抗生素产生抗性而成为耐药菌。细菌的繁殖速度很快，一般 20 分钟就能繁殖一代，因此细菌对一种抗生素产生耐药性，快则数月，慢则两年。细菌群体耐药率达到 70% ~ 80% 也仅需 10 年左右（图 5-11）。

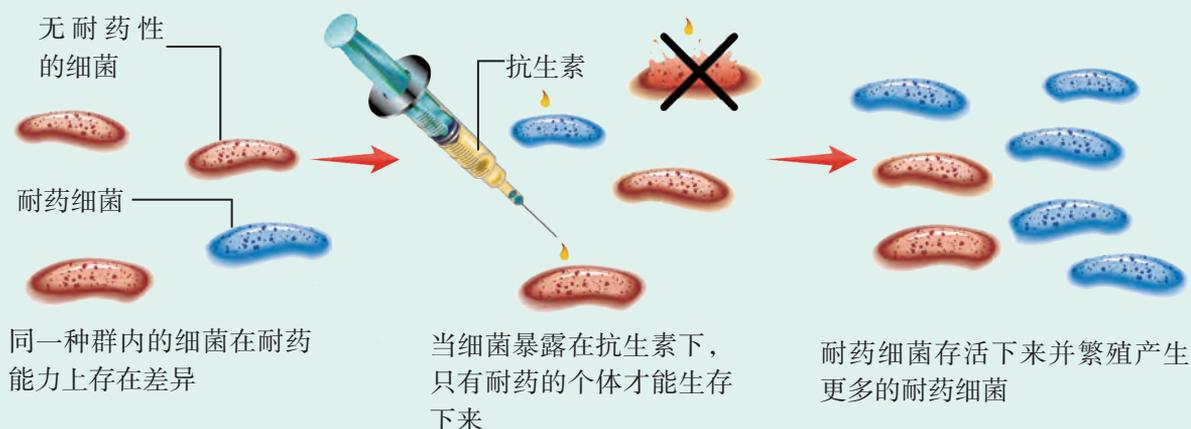


图 5-11 细菌耐药性的形成

[资料 2] 1928 年，英国科学家弗莱明（A. Fleming）发现青霉素。1932 年，德国科学家多马克（G. Domagk）发现磺胺，磺胺是第一个商品化的抗生素。抗生素的发现掀起医学革命，人类由此进入了抗生素的黄金时代，它的使用至少使人类的平均寿命延长了 10 岁（图 5-12）。据统计，如今研发一个新抗生素约需 2 亿~3 亿美元，耗时 8~10 年。

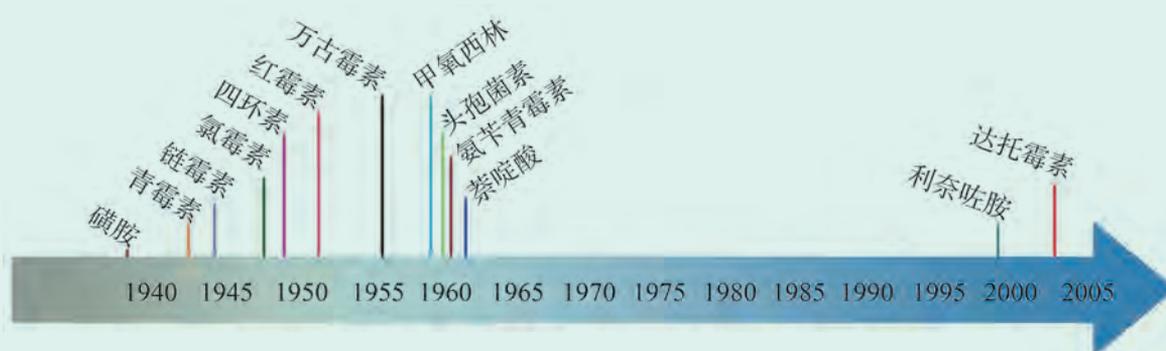


图 5-12 部分抗生素商品化时间

[资料 3] 世界卫生组织 2012 年针对我国抗生素使用情况的调查报告显示：

- (1) 我国感冒病人中至少有 60% 使用抗生素，而且发烧就使用抗生素。
- (2) 一般家庭中常备抗生素药品，有时当作预防药品使用。喜欢选择价格贵的和新的抗生素药品。
- (3) 现在某些感染性疾病患者青霉素静脉注射使用量达到 800 万~1200 万单位。（说明：在青霉素发现之初，只要肌肉注射几十万单位就能控制住细菌感染。）
- (4) 我国药品销售额前 100 位的药品中，抗生素药品占一半以上。人均年消费抗生素量为 140g 左右，是欧美国家的 10 倍。

分析讨论

1. 分析资料 1，总结耐药菌产生与抗生素滥用的关系。
2. 滥用抗生素使大量细菌出现耐药性，致使许多抗生素失去疗效，大大缩短抗生素药品的“寿命”，人类可能会回到“无抗菌药的年代”。利用资料所提供的信息，谈谈对这个观点的看法。
3. 结合自己的生活，说说应该从哪些方面遏制抗生素滥用。
4. 为避免产生“超级细菌”，在抗生素使用上个人仅仅“独善其身”行吗？我们还能为止“超级细菌”的产生做些什么？

细菌在个体性状上存在着许多差异，耐药性个体出现是细菌变异的结果。抗生素应用对细菌耐药性具有选择作用，可以定向选择对细菌生存有利的耐药性变异，使微小的有利变异得到积累，成为显著变异直至出现对所有抗生素都耐药的“超级细菌”。人类大量使用抗生素必然加快

耐药菌的产生和耐药性的加强，因此合理使用抗生素需要全人类共同重视。2012年，我国正式颁布了《抗菌药物临床应用管理办法》，以规范抗生素的合理使用。

细菌耐药性的产生，对人类而言是一场灾难，但对细菌自身而言，则是对人为改变了的生存环境的一种适应性结果。在自然界中，有很多例子可以说明，自然选择促进生物更好地适应特定的生存环境。如：生活在北极地区的北极熊（图 5-13），毛色是纯白色的，与冰天雪地的环境融为一体，这样有利于它们捕猎。许多实例都说明自然选择可以定向逐代积累微小、有利的变异，最终成为显著变异，从而决定了生物进化的方向。可见，地球上形形色色的生物所形成的适应性是自然选择的结果。生物进化过程就是生物更好地适应特定环境的过程。



图 5-13 北极熊

阅读空间

达尔文与自然选择学说

1931年，22岁的达尔文作为博物学家跟随英国皇家海军考察船“贝格尔号”进行了为期5年的环球科学考察。途中他采集了丰富多样的生物标本，进行了大量细致的观察。这次环球考察所收集到的材料成为他后续进行详细研究的基础，并成为进化理论的最早也是最重要的证据之一。

达尔文在进化理论方面的贡献是多方面的。最重要的是实现了两个理论突破：共同由来学说和自然选择学说。自然选择学说指出：群体是由同种个体组成的，在群体中存在着相当大的变异性。达尔文注意到，生物具有很强的生殖能力，而自然界提供给每种生物的生活资源是有限的，生物群体的个体数量却往往是相对稳定的。他由此推论，在一个群体中，生物个体之间必然存在着生存斗争。生存斗争在互有差异的个体之间进行，具有有利变异的个体在生存斗争中生存并留下后代的机会多，具有不利变异的个体则容易在生存斗争中被淘汰，这种有差别的存活和繁殖就是选择。达尔文认为，通过连续的选择，可以使生物更加适应所处的环境，经过长期的自然选择，有利变异逐代积累，不断进化出适应环境的新类型。

四、隔离是物种形成的必要条件

人们可以从不同角度定义物种。生物进化学家根据有性生殖生物的特征认为，所谓物种（species），是能够在自然状态下相互交配且产生可育后代的一群生物。也就是说，不同物种之间一般是不能相互交配的，即使



图 5-14 雄狮和雌虎(上)与狮虎兽(下)

交配成功，也不能产生可育的后代，这种现象叫作生殖隔离（reproductive isolation）。例如，雄狮和雌虎虽然可以交配产生后代狮虎兽，但是杂交后代是不育的，因此狮和虎之间存在生殖隔离，它们属于两个物种(图 5-14)。生殖隔离，实质上是阻碍不同物种间的基因交流，使各物种在遗传上有较强的稳定性。

同一物种的不同种群，由于河流、高山、沙漠等地理条件的限制，阻碍了种群间生物个体的基因交流，这种现象叫作地理隔离（geographical isolation）。由于突变是随机的、不定向的，所以不同种群产生的可遗传变异是有差异的，同时由于各种群生活环境存在差异，自然选择对不同种群基因频率的改变所起的作用就有差别。久而久之不同种群的基因库差异越来越大，最终形成了生殖隔离，产生了新的物种。如达尔文在加拉帕戈斯群岛上观察到有 13 种地雀，他认为这些地雀都来自一群由南美洲迁来的地雀，经过长期的地理隔离和进化，逐渐演化成为 13 种地雀（图 5-15）。

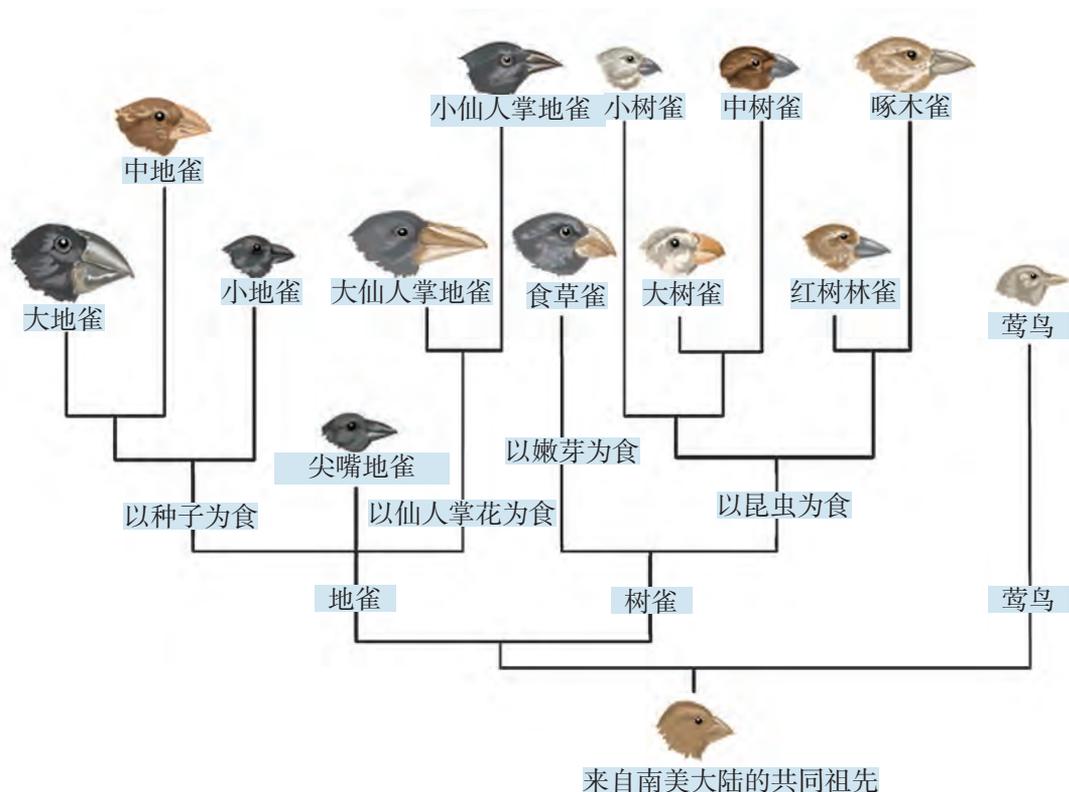


图 5-15 加拉帕戈斯群岛地雀的进化关系

在自然界中还存在其他的物种形成方式。例如由于有些个体的染色体数量成倍增加，同一地区可以产生新的物种。例如，帕米尔高原上昼夜温差大，有的二倍体植物经过夜间低温诱导就可形成四倍体，与原二倍体存在生殖隔离，该四倍体植物成为新物种。

如果一个种群生存条件发生了比较大的变化，其命运将如何变化取决于种群中的可遗传变异和自然选择。因此，新物种的形成是生物与环境相互影响相互作用的结果。

现代生物进化理论认为，种群是生物进化的基本单位；突变和基因重组等造成的遗传变异为进化提供了原材料；自然选择使基因频率定向变化，从而决定了进化方向；隔离阻碍了种群间基因的交流，是新物种形成的必要条件。变异、选择和隔离可导致新物种形成。生物适应性和多样性的形成是自然选择的结果。

学业检测

1. 某地区发现一蜗牛种群，常被鸟捕食，鸟在石头上打破蜗牛，吃掉柔软的身体留下外壳。种群中有的蜗牛有条纹，有的无条纹。记录的相关数据如下表：

| | 有条纹的 | 无条纹的 |
|-----|------|------|
| 活着的 | 264 | 296 |
| 破裂的 | 486 | 377 |

(1) 请将表中数据转换为柱形图，以显示 2 种蜗牛被鸟类捕食的概率。



(2) 预测经过几个世代后，有条纹和无条纹的基因频率将发生的变化是_____。引起这一变化的原因是_____。

(3) 已知蜗牛条纹受控于常染色体上一对基因 A（有条纹）、a（无条纹）。在这一蜗牛种群中，有条纹（AA）个体占 55%，无条纹个体占 15%，若蜗牛间进行自由交配得到 F₁，则 A 基因的频率是_____，F₁ 中 Aa 的基因型频率是_____。

2. 程海古名程河，是云南境内的内陆型大湖泊。明代中期以前，湖水通过期纳河流入金

沙江，后来湖水水位下降，期纳河断流，程海渐渐成为封闭式内陆湖。科学工作者对生活在金沙江和程海中的鲤鱼进行比较，发现其特征出现显著差异，这些差异如下表所示：

| 种类 | 主要食物 | 栖息水层 | 口的位置 | 背鳍起 点位 | 尾鳍高与眼后 头长比较 | 体长与背鳍长 的倍数 |
|-------|------------------|------|------|-----------|----------------|---------------|
| 程海鲤鱼 | 浮游动物、丝状藻类 | 中上层 | 端位 | 稍后 | 小于 眼后头长 | 3.0~3.4 倍 |
| 金沙江鲤鱼 | 软体动物、昆虫幼虫、 水草 | 中下层 | 下位 | 稍前 | 大于 眼后头长 | 2.3~2.7 倍 |

(1) 请用现代生物进化理论解释 2 个水系中鲤鱼形态特征等的分化。

(2) 有人认为，2 个水系的鲤鱼形态特征差异显著，说明已经进化成 2 个鲤鱼物种。你是否同意此结论？请依据进化理论说出你的判断与理由。

3. 疟原虫是一种寄生在红细胞中的寄生虫，可以引起疟疾。近几年，这种寄生虫出现了抵抗现有抗疟疾药的新品种。这是自然选择发生的实例吗？为什么？

第三节 生命进化史是自然选择的结果

在哺乳动物中，马的进化（图 5-16）是研究得较为清楚的。最早的马——始祖马出现于 5000 万年前，体高仅 30cm。以后马逐渐变得高大，趾数逐渐减少，最后仅留中趾成为单蹄。通过对马化石的研究，让我们清楚了现代马是如何演变来的，那么地球上的其他生物又是如何演变成今天这个样子的？生物的进化是否一定是一个相当缓慢的过程呢？

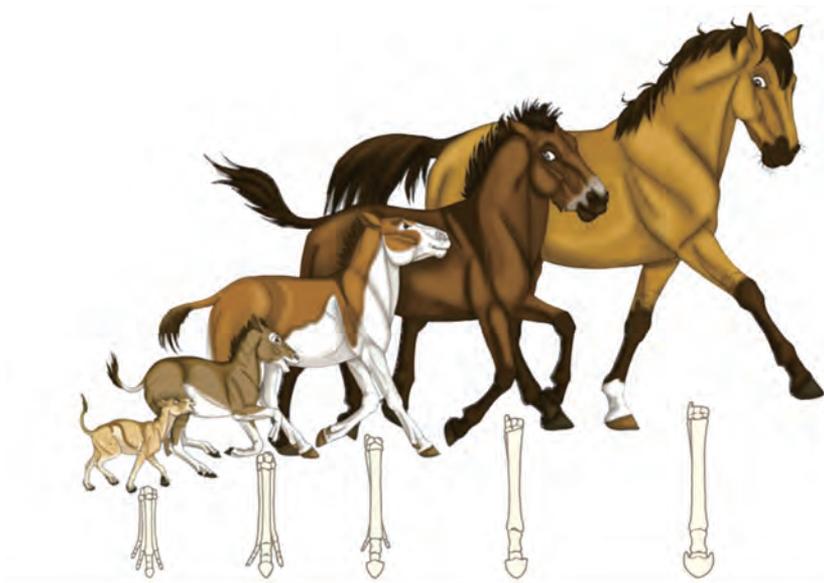


图 5-16 马的演化过程

一、生命进化史及其成因

地球上的生命自产生以来，经历了一个漫长的进化过程。在这一过程中，曾发生许多重大的进化事件。保存在不同地质年代的沉积岩中的化石，是物种曾经存在的重要证据，是生命的足迹，也是地球的记忆。化石记录了地球上的生物及其生活环境的演化历史（图 5-17）。

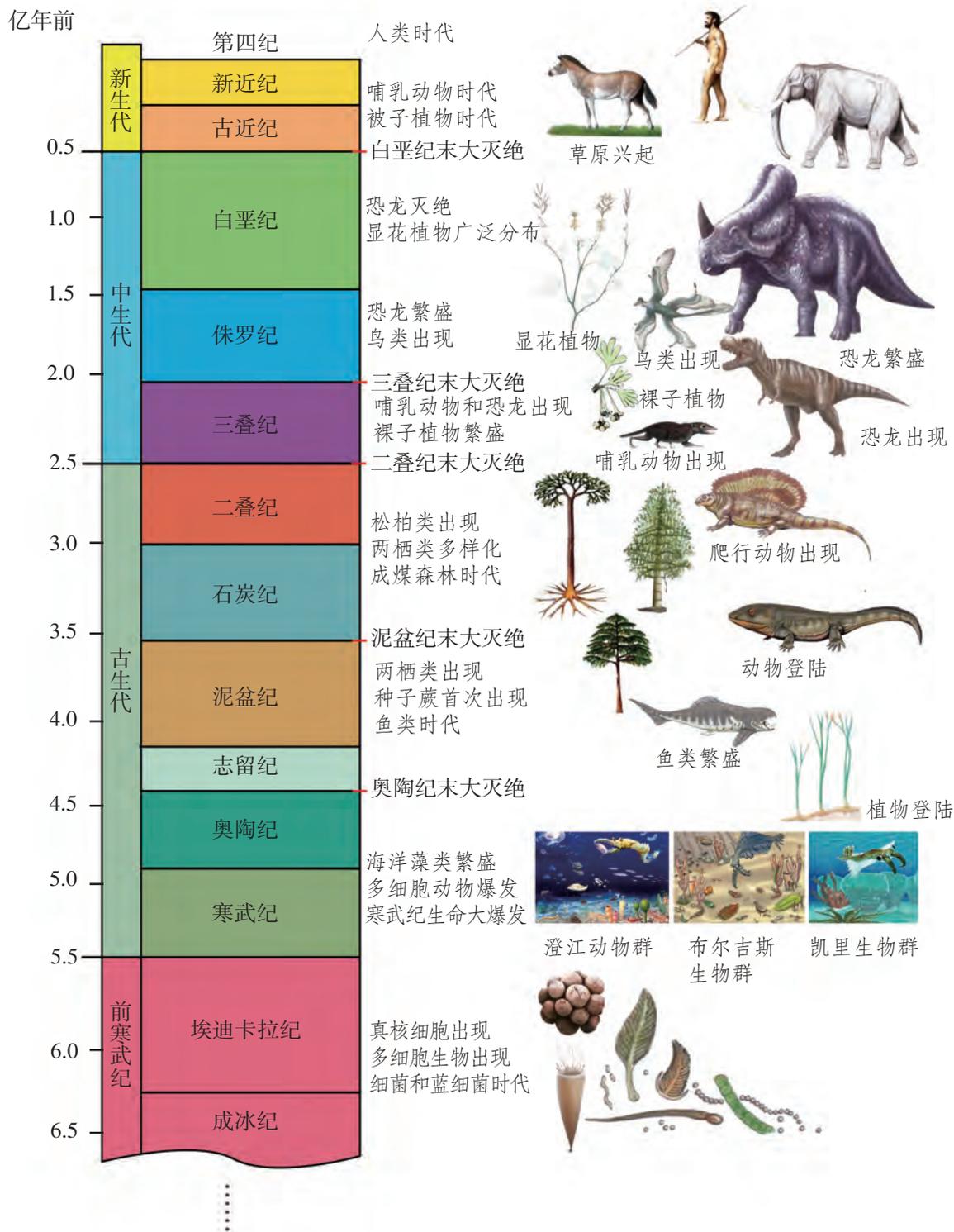


图 5-17 根据化石记录推断地球生物进化历程示意图

说明：地质年代是指地壳上不同时代的岩石、地层在形成过程中的时间（年龄）和顺序。地质学家根据地层叠加原则及标准化石，将地质年代划分为大小不同的单位，如代、纪等。如古生代又分为寒武纪等 6 个纪。在各地质年代单位中，发生着特定的地质事件和生物演化过程。

地球上原始生命出现在大约 35 亿年前。当时单细胞原核生物是唯一的生命形式。到前寒武纪末期，多细胞真核生物的出现使海洋世界变得丰富多彩。之后的古生代时期生物种类发生爆发式的增加，各种类型的藻类和海洋无脊椎动物空前繁盛。在古生代漫长的进程中，种子蕨和原始裸子植物出现并进一步发展，动物中的鱼类率先爬上陆地，“登陆”使生命进化了一大步。到了古生代末期，生物发生了大规模的灭绝，这期间大约有 90% 的海洋生物和 70% 的陆地生物消失。进入中生代时期，裸子植物和爬行动物走向繁盛。在白垩纪末期，物种又一次发生大的更替，地球步入新生代。这是哺乳动物、鸟类和被子植物占优势的时代，我们人类就诞生于这个时代的后期，地球上的生物进入欣欣向荣、快速发展的崭新时期。



资料探究

生命进化史上的三个事件

生命进化的历史长河中，生物与其生存环境相互作用，并通过遗传、变异和自然选择不断进化。这期间有的物种出现，有的物种灭绝……发生了许多重要事件。

[资料 1] 恐龙最早出现在约 2.35 亿年前的三叠纪时期。自从 1989 年南极洲发现恐龙化石后，全世界七大洲都已发现了恐龙的遗迹。目前世界上被描述的恐龙很可能在 1000 种以上。恐龙不仅种类多，体形和习性也相差很大（图 5-18）。其



图 5-18 中生代时期的恐龙

中较大的，重量可以达到有几十头大象加起来那么大，小的却跟一只鸡差不多。就食性来说，有温顺的草食者和凶暴的肉食者，还有杂食性恐龙。在中生代的地层中，曾发现许多呈现各式各样形状的恐龙化石。但是，在之后的新生代地层中，却完全看不到恐龙化石，由此推知恐龙在中生代结束时灭绝了。

【资料2】 英国伦敦大学学院的古生物学家哈利迪（T. Halliday）等人对白垩纪早期哺乳动物的化石与后来的哺乳动物化石进行了对比分析。研究人员发现，最早哺乳动物都很小，有体毛和乳腺，胎生、哺乳，具有哺乳类的本质特征。在从侏罗纪到白垩纪长达一亿多年的漫长岁月里，它们未能超过兔子大小。但是，自恐龙灭绝以后，哺乳动物迅速散布到各地，逐渐适应了各地的环境，繁衍出无数的分支，遍布世界各个角落。新生代时期哺乳动物呈现爆发式发展，物种进化速度大大快于恐龙灭绝前。

【资料3】 1984年我国云南澄江动物群的发现，是生命进化史上的重大事件。澄江动物群距今5.6亿~5.3亿年，其化石精美完好，种类繁多，据统计包括67种以上的化石，为世界古生物研究史上所罕见（图5-19）。研究发现，现今世界上所有动物的门类都在这一时期同时出现，之后再没有产生新的门类，而这些动物中的极大部分在此以前从未发现过，它们比较原始。在动物进化史上，这是任何时期无法相比的。澄江化石群再现了远古海洋生命的壮丽景观和现有动物的原始特征，是寒武纪“生命大爆炸”的生动体现，澄江动物群的发现也被誉为“20世纪最惊人的科学发现之一”。



图 5-19 澄江动物群部分生物化石

分析讨论

1. 对于恐龙灭绝的原因，科学家提出了几十种假说，查阅资料进行了解。请用学到的现代进化理论解释恐龙灭绝的原因，并推测恐龙灭绝对生物多样性会产生怎样的影响？
2. 分析从侏罗纪到白垩纪长达一亿多年的时间里，哺乳动物进化速度保持稳定，其后新生代时期哺乳动物却呈现爆发式发展的原因。
3. 寒武纪大爆发的原因至今是未解之谜，说说你的看法。现代生物进化理论能否解释“寒武纪生命大爆发”？为什么？

恐龙的灭绝和哺乳动物的繁盛说明，当生存条件发生变化时，如果生物没有发生适应环境的有利变异，就会被环境所淘汰；而具有适应环境的有利变异的生物就能够生存下来。当然也有大量的生物仍然保持了远古的样子，这是因为遗传的保守性和没有遇到能够彻底淘汰它们的环境变化。在生命的进化史中，生物不断发生着变异，环境也在发生着变化，环境的变化促进了生物的进化，原有物种逐渐演变成另外一个新物种，新物种是在原有物种的基础上形成的，是继承的发展，同时为下一个物种的形成奠定了基础。从现代生物进化理论来看，这种变化是极其缓慢的。生物进化的积累，使得进化向着一定的方向进行，从低等到高等，从水生到陆生，从简单到复杂，地球上的生物也逐渐变得丰富多彩起来，最终形成今天复杂多样的生物界。生命进化史就是自然选择不断发生与发展的历史。

二、生物进化理论的发展

“寒武纪大爆发”现象，说明生命的进化并不总是缓慢的，有时是间断性的、快速的飞跃。科学家认为生物进化是长期缓慢进化与迅速进化交替进行的，两种方式在地球漫长的历史中都曾经发生过。物种形成的这两种方式丰富了生物进化理论。正如生物进化过程一直处在一个不断发展的动态变化中，生物进化理论也不是一个静态的体系，而是新理论对旧理论的不断修正、深入，是对旧理论的包含和完善，不是简单的否定和排斥，进而促进了生物进化理论的发展。

生物进化理论形成发展中不仅注重收集进化的事实证据，而且将孤立的生命现象联系起来分析，用整体化的、相互联系思路研究生物的进化。



观点碰撞

探讨生物进化理论的发展对人们思想观念的影响

根据图 5-20 中的线索，以小组为单位，查阅某一时期或某科学家的进化学说及其对人们思想观念的影响，在班级或年级汇报展示。

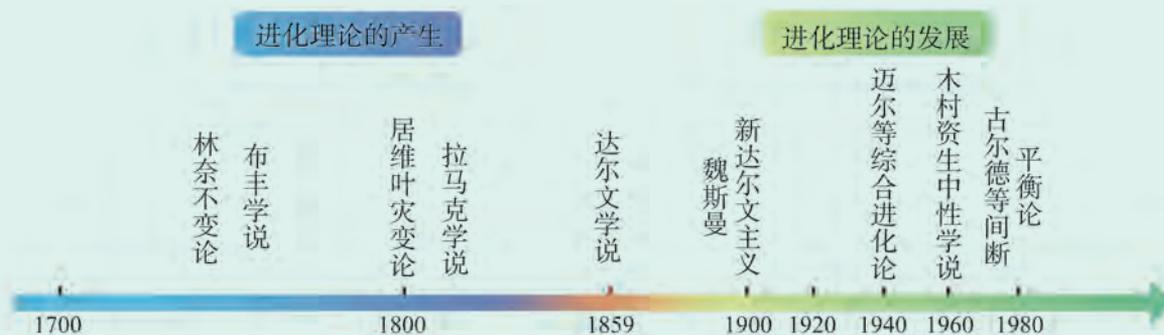


图 5-20 进化理论的产生与发展

分析讨论

1. 试着说出一种生物进化理论产生的背景。
2. 生物进化理论为什么会不断发展？你是怎么看的？
3. 生物进化理论在不断发展，进化的观点也在不断变化。你认为这对人们的思想观念有什么影响？
4. 说说生物进化观点对自己的思想观念的影响。

生命科学各个层次的研究以及各分支学科体系的建立，无不以生物进化理论为指导思想，因此进化论是生物学中最大的统一理论。现代生物进化理论以自然选择学说为核心，为地球上的生命进化史提供了科学的解释。生物进化理论在不断发展着、完善着，人们对自然界的认识也在不断发展着、完善着。

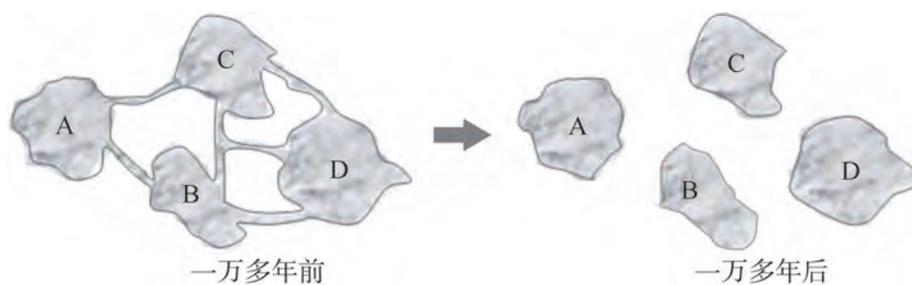
地球上的生物进化复杂而漫长，美丽而神奇。人们在研究进化的同时认识到生命是物质的，它有着从非生物到生物的演变过程；物种是可变的，且有着从简单到复杂，从低等到高等的进化过程。生命因遗传而延续，因变异而

多样。进化的最终结果是形成新的物种，同时也是新的适应的开始。物种无疑是向着适应环境的方向发展的，适应的多样性正是进化的必然结果。生物进化过程中多样性也在不断增加，并且还在不断延续着、发展着。

学业检测

1. 一万多年前，某地区的湖泊（A、B、C、D）通过小溪连结，湖中生活着鲮鱼。后来小溪渐渐消失，各湖泊生活的鲮鱼（a、b、c、d）差异也逐渐变得明显。

有人将4个湖泊中的一些鲮鱼混合养殖，发现：A、B两湖的鲮鱼（a和b）能进行交配，但其后代的雄性个体不能产生正常的精子；来自C、D两湖的鲮鱼（c和d）交配，能生育具有正常生殖能力的子代；A、B两湖鲮鱼的繁殖期在5月，C、D两湖的鲮鱼繁殖期在7月。



(1) 能体现遗传多样性的是_____湖的鲮鱼，原因是_____。

(2) 能体现物种多样性的是_____湖的鲮鱼，请用现代生物进化理论解释出现这种多样性的原因和机制：_____。

2. “绿水青山就是金山银山。”习近平总书记在党的十九大报告中指出，要实施重要生态系统保护和修复重大工程，提升生态系统质量和稳定性。结合本章的课题研究，以下对这句话的理解错误的是（ ）。

- A. 人类活动对生物多样性有影响
- B. 保护生物多样性仅指保护物种多样性
- C. 适应性和多样性是自然选择的结果
- D. 生态系统类型的丰富多样有利于提升生态系统稳定性

3. 国际自然和自然资源保护同盟的调查显示，近100年来，每年都有一种鸟灭绝，哺乳动物的灭绝速度更快。在热带雨林，平均每天至少有一个物种灭绝。请查阅资料，探讨导致物种灭绝的主要原因，并对生物多样性的保护提出自己的建议。

 学业要求

| 重要概念 | 节次 | 学科素养 |
|--|-----|--|
| <p>地球上的现存物种丰富多样，它们来自共同祖先。</p> <p>适应是自然选择的结果。</p> | 第一节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆尝试通过化石、比较解剖学和胚胎学等事实，说明当今生物具有共同的祖先。 ◆尝试通过细胞生物学和分子生物学等知识，说明当今生物在新陈代谢、DNA 的结构与功能等方面具有许多共同特征，能够从生命观念的角度认识生物的统一性。 ◆基于不同类型生物进化的事实证据，运用归纳与概括，演绎与推理的科学思维方法，阐释生命进化的现象及规律。 ◆树立生物进化的观点，形成拒绝迷信和伪科学的责任意识。 |
| | 第二节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆举例说明种群内的某些可遗传变异将赋予个体在特定环境中的生存和繁殖优势。 ◆阐明具有优势性状的个体在种群中所占比例将会增加。 ◆学会用模型与建模的方法讨论自然选择使种群基因频率发生变化，并能够阐释自然界中种群的基因频率会发生改变。 ◆说明自然选择促进生物更好地适应特定的生存环境。 ◆探讨耐药菌的出现与抗生素滥用的关系，理解选择是适应形成的机制，认识并向他人宣传滥用抗生素的危害。 ◆阐述变异、选择和隔离可导致新物种形成。 |
| | 第三节 | <ul style="list-style-type: none"> ◆概述现代生物进化理论以自然选择学说为核心，为地球上的生命进化史提供了科学的解释。 ◆通过搜集进化理论资料，探讨进化观点对人们思想观念的影响，树立辩证唯物主义的世界观。 ◆通过分析生物进化实例，理解多样性是适应性的表现，适应性是自然选择的结果，形成进化与适应观。 |



走出非洲——基因技术揭开人类起源地的奥秘

人类从何而来？这个问题一直是人类在努力探寻的神秘领域。19世纪中叶，以达尔文、赫胥黎为代表的进化论学者提出“人猿同祖”，人类对自身起源的认知由“神创论”转向“进化论”。经过历代科学家的不懈探索，现在对人类进化的过程基本形成共识。大约500万年前，出现了基本具有人类特征的南方古猿。在250万~150万年前，南方古猿的一支进化为早期猿人（能人）。在约200万~20万年前，出现能够直立的人类祖先——晚期猿人，也称直立人。在20万~4万年前，出现早期智人，广泛分布于欧亚非大陆。在5万~1万年前，晚期智人出现，其特质形态与现代人类已没有明显差别。

与此同时，人类的发祥地一直困扰科学家们。进化论学者、德国博物学家海克尔早在1863年所著《自然创造史》中就提出：人类起源于南亚。而达尔文在1871年出版的《人类的由来及性选择》一书中大胆预测：非洲是人类的摇篮。其后，分别有人类起源的中亚说、北亚说、欧洲说等。随着在亚非两大洲发现的众多人类化石，人类起源于欧洲的学说退出舞台。近一个世纪，由于所发现的化石无法完整体现人类进化的路径，主要依赖考古学和古生物学的数据开展研究的古人类学家，一直为“非洲起源说”与“多地区起源说”而争论不休。

20世纪80年代开始，基因组测序以及古DNA抽取富集方法上的巨大技术进步，使科学家们能够从骨骼残骸中提取几万年前的古人甚至其他早期人类成员的基因组并进行测序。通过囊括广泛历史时期以及不同地理位置的样品，基因组测序研究增加了时间和空间的维度，从而为人类演化研究提供了全新的视角。科学家通过检测、分析各大洲人种的母系线粒体DNA和父系Y染色体DNA，以确定不同人群的系谱关系、迁移路径以及基因混合的情况。对非洲、欧洲和亚洲人种的母系线粒体DNA和父系Y染色体DNA进行分析，发现不同人种的共同祖先距今14.4万~14.3万年。中国科学院院士金力教授的研究团队，从覆盖大部分东亚地区的163个群体中，采集样本并检测了12 127个Y染色体，进行分析后发现，所有个体都来自非洲一脉。这都为“非洲起源说”提供了强有力的证据。

时至今日，对现代人和古人类的基因组学研究表明，黑猩猩与人类的亲缘关系最近，它们与人类有着共同的祖先。在700万~400万年前，人类开始独立进化。

当然，人类起源的研究中还有着许多未解之谜。在揭示人类起源奥秘的征途中，人们将迎接更多新的挑战。

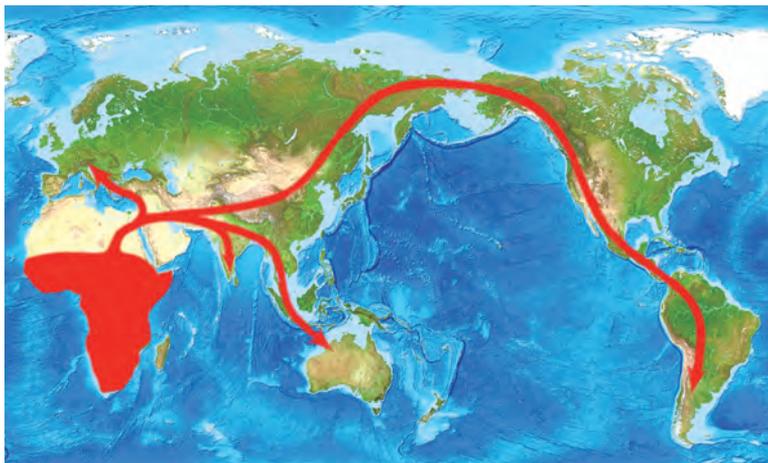


图 5-21 智人“走出非洲”线路图

后 记

本套教科书是根据教育部制定的《普通高中课程方案（2017年版）》和《普通高中生物学课程标准（2017年版）》编写的。教科书突出对学科核心素养的培养，通过创设学习情境实现双重驱动——任务驱动和问题驱动，以每章的研究课题和每节的问题串分级驱动项目式学习和探究式学习，调动学生的学习积极性，引导学生主动学习，主动建构新知。

本套教科书共5册，其中必修教科书2册，选择性必修教科书3册。必修教科书包括《分子与细胞》和《遗传与进化》，选择性必修教科书包括《稳态与调节》《生物与环境》及《生物技术与工程》。

本套教科书是集众人智慧的成果。本书编写过程中，得到了诸多教育界前辈和专家学者的热情帮助和大力支持。在教科书出版之际，我们特别感谢郑光美、刘植义、杨帆、阎桂琴、常玉玺、张晋英、郜刚、徐应春、任衍钢、王引连、王冠懿、沈健、谈云超、吉继辉、武佳佳、邢立栋、郝晶晶等专家、学者、教师和社会各界人士。

声明 按照《中华人民共和国著作权法》第二十三条，关于“为实施九年义务教育和国家教育规划而编写出版教科书，除作者事先声明不许使用的外，可以不经著作权人许可，在教科书中汇编已经发表的作品片段或者短小的文字作品、音乐作品或单幅的美术作品、摄影作品，但应当按照规定支付报酬，指明作者姓名、作品名称”的有关规定，我们已尽量寻找原作者支付报酬。原作者如有关于支付报酬事宜可及时与出版社联系。

由于水平有限，书中难免有疏漏之处，希望使用本套教科书的师生们能够及时把意见和建议反馈给我们，对此我们将不胜感谢。我们的联系方式如下：

电话：021-64702058

E-mail: office@sste.com

高中生物学教科书编写组

2019年3月

PUTONG GAOZHONG JIAOKESHU
SHENGWUXUE

普通高中教科书
生物学 必修2
遗传与进化

上海科技教育出版社有限公司出版发行
(上海市柳州路218号 邮政编码200235)

山东省新华书店经销 山东鸿君杰文化发展有限公司印刷
开本 890×1240 1/16 印张9

2020年1月第1版 2020年1月第1次印刷

ISBN 978-7-5428-7029-2/G·4070

定价: 10.27元

批准编号:鲁发改价格核〔2019〕938002 举报电话:12358



此书如有印、装质量问题, 请向印厂调换

印厂地址: 山东淄博市桓台县寿济路14666号 电话: 0533-8520001

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