

普通高中教科书

# 生物学

必修2

遗传与进化

主编 付尊英 刘广发



北京师范大学出版社

基础教育教材网址 <http://www.100875.com.cn>

主 编：付尊英 刘广发

副 主 编：潘紫干 白文忠 李连杰 乔文军

本册主编：朱正歌

编 者：朱正歌 侯金海 刘 彤 王梦奇

### 绿色印刷 保护环境 爱护健康

亲爱的同学们：

你们手中的这本教科书采用绿色印刷标准印制，在它的封底印有“绿色印刷产品”标志。从2013年秋季学期起，北京地区出版并使用的义务教育阶段中小学教科书全部采用绿色印刷。

按照国家环境标准（HJ2503-2011）《环境标志产品技术要求 印刷 第一部分：平版印刷》，绿色印刷选用环保型纸张、油墨、胶水等原辅材料，生产过程注重节能减排，印刷产品符合人体健康要求。

让我们携起手来，支持绿色印刷，选择绿色印刷产品，共同关爱环境，一起健康成长！

北京市绿色印刷工程

---

出版发行：北京师范大学出版社 [www.bnupg.com](http://www.bnupg.com)

北京市西城区新街口外大街 12-3 号

邮政编码：100088

印 刷：保定市中华美凯印刷有限公司

经 销：全国新华书店

开 本：890mm×1240mm 1/16

印 张：9.25

字 数：211 千字

版 次：2019 年 8 月第 1 版

印 次：2019 年 8 月第 1 次印刷

定 价：10.60 元

ISBN 978-7-303-24755-4

---

责任编辑：乔萌萌 王梦奇 翁永良 装帧设计：王 蕊 胡美慧

责任校对：段立超

责任印制：孙文凯 窦春香

### 版权所有 侵权必究

反盗版、侵权举报电话：010-57654750

北京读者服务部电话：010-58808104

外埠邮购电话：010-57654738

如发现印装质量问题，影响阅读，请与印制管理部联系调换

印制管理部电话：010-56793774 010-56793777



## 第1章 遗传信息的分子基础

- 第一节 DNA是主要遗传物质的探索 / 2
- 第二节 核酸的分子结构 / 10

## 第2章 遗传信息的复制与表达

- 第一节 遗传信息的复制 / 17
- 第二节 遗传信息的表达 / 24
  - 一 转录 / 24
  - 二 翻译 / 29
- 第三节 基因的选择性表达及表观遗传现象 / 34

## 第3章 遗传信息在亲子代之间传递

- 第一节 染色体是遗传信息的主要载体 / 40
- 第二节 减数分裂与配子形成 / 44
- 第三节 受精作用 / 50

## 第4章 遗传信息传递的规律

- 第一节 孟德尔对基因分离规律的探索 / 56
- 第二节 基因的自由组合定律 / 66
- 第三节 伴性遗传 / 74

## 第5章 遗传信息的改变

- 第一节 基因突变 / 82
- 第二节 基因重组 / 88
- 第三节 染色体变异 / 92
  - 一 染色体结构变异 / 92
  - 二 染色体数目变异 / 95
- 第四节 人类遗传病的检测和预防 / 101

## 第6章 生物多样性与生物进化

- 第一节 生物进化的证据 / 108
- 第二节 自然选择与适应 / 116
  - 一 变异是自然选择的原材料 / 116
  - 二 种群的遗传平衡 / 120
  - 三 适应是自然选择的结果 / 125
- 第三节 物种形成与生物多样性 / 131
- 第四节 生物进化理论的发展 / 136



## 第 1 章

# 遗传信息的分子基础

春天来了，万物复苏，鸟语花香。生物学家欣赏着自然界形态各异、千差万别的生物，思考着重要的生物学问题：为什么生物的亲子代能够保持着形态和功能的一致？随着遗传学与化学、物理学等学科交叉研究的深入，生物学家认识到遗传的物质基础是由高度复杂的分子构成的，而生物体中又存在蛋白质、核酸等多种复杂的有机分子，到底哪种生物大分子能够携带遗传信息呢？让我们追随生物学家的脚步一探究竟吧！

### 学习目标

1. 在理解 DNA 和 RNA 分子结构的基础上，形成结构与功能观等生命观念，能用结构与功能相适应的观念，解释生物的主要遗传物质是 DNA。
2. 基于遗传物质探索实验的设计思路和研究方法的学习，能运用概括、归纳、演绎等科学思维方法阐述遗传物质的研究过程。
3. 针对 DNA 和 RNA 的分子结构特征，能选用合适的材料和用具，设计方案制作 DNA 的分子结构模型，阐明 DNA 和 RNA 作为遗传物质所具有的特征，论述 DNA 双螺旋结构的发现对于促进分子生物学发展的意义。
4. 主动关注生物遗传物质的稳定性及其相关问题，能基于 DNA 分子的结构特征等概念，阐释遗传物质的稳定性在生命过程中的重要作用。

## 第一节 DNA 是主要遗传物质的探索

1869年，瑞士生物学家米歇尔（Friedrich Miescher, 1844—1895）从脓细胞中分离得到了含磷量特别丰富的酸性物质。科学家通过进一步的研究，发现这种酸性物质广泛存在于动植物细胞核中，因此被称为“核酸”。但是，核酸的发现在当时并没有引起足够的重视。随着细胞有丝分裂过程的发现，科学家观察到染色体可以由亲代细胞传递给子代细胞，推测染色体可能携带某种信息。染色体的主要成分包含DNA和蛋白质，那么，生物遗传信息的载体究竟是DNA还是蛋白质呢？

### 肺炎链球菌的转化实验证明DNA是遗传物质



#### 寻找证据 阅读

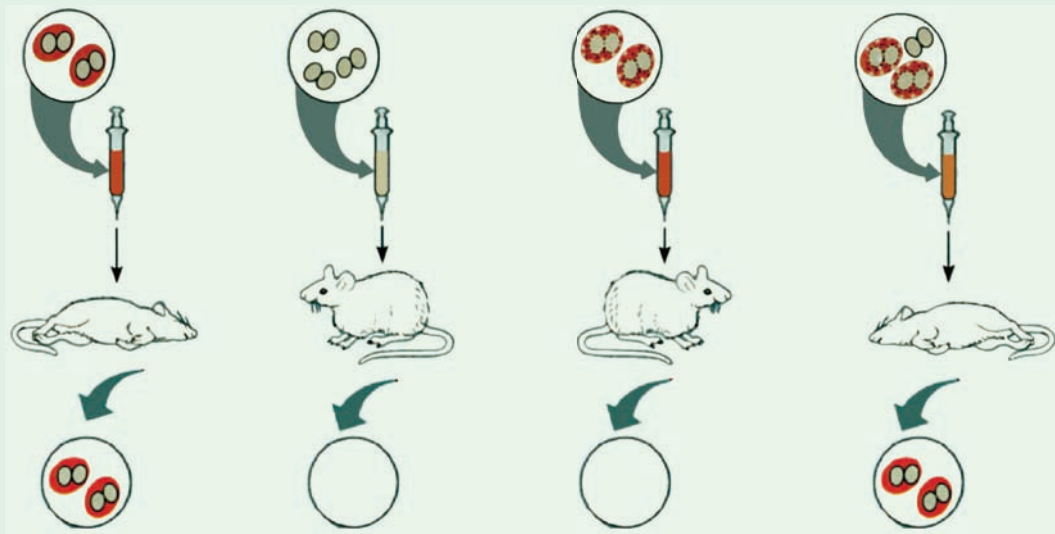
阅读下面资料，重点关注从S型肺炎链球菌裂解液中分离出来的DNA与R型肺炎链球菌混合培养后会出现什么结果。

自然界中，有两种不同类型的肺炎链球菌。一种有荚膜，菌落大而光滑，有强致病力，称为S型；另一种无荚膜，菌落小而粗糙，没有致病力，称为R型。

1928年，英国微生物学家格里菲斯（Frederick Griffith, 1879—1941）报道了一个很奇怪的肺炎链球菌转化现象。格里菲斯将S型肺炎链球菌注射到小鼠体内，小鼠感染肺炎死亡，从死去的小鼠血液中可分离出大量的S型肺炎链球菌；将R型肺炎链球菌注射到小鼠体内，小鼠没有感染肺炎；将经过加热杀死的S型肺炎链球菌注射到小鼠体内，小鼠也没有感染肺炎；将R型肺炎链球菌和经加热杀死的S型肺炎链球菌混合注射到小鼠体内，结果小鼠感染肺炎死亡，并且从小鼠血液内分离出了大量活的S型肺炎链球菌。格里菲斯猜想，一定有一种特殊的物质或因子，能使肺炎链球菌从R型转变成S型（图1-1）。

为了弄清楚究竟是什么物质或因子导致了肺炎链球菌的转化，1944年，美国生物学家艾弗里（Oswald Avery, 1877—1955）和他的同事们，将具有生物活性的R型肺炎链球菌和经加热杀死的S型肺炎链球菌一起培养，获得了具有生物活性的S型肺炎链球菌。然后，依次用蛋白酶、RNA酶和DNA酶酶解处理含S型肺炎链球菌的培养物，再加入R型肺炎链球菌，结果显示用蛋白酶和RNA酶处理的培养物，依然可使R型肺炎链球菌转化为S型；用DNA酶处理培养物后，没有发生转化现象。从S型肺炎链球菌中分离纯化的DNA可使R型肺炎链球菌转化为S型，而用DNA酶酶解DNA后，却不会出现S型肺炎链球菌。从S型肺炎

链球菌培养物中分离纯化的多糖也不能使 R 型肺炎链球菌转化成 S 型（图 1-2）。



注射有生物活性的 S 型肺炎链球菌，从死亡的小鼠血液里分离出 S 型肺炎链球菌

注射有生物活性的 R 型肺炎链球菌，小鼠正常，其血液里不含肺炎链球菌

注射没有生物活性的 S 型肺炎链球菌，小鼠正常，其血液里不含肺炎链球菌

注射有生物活性的 R 型肺炎链球菌和没有生物活性的 S 型肺炎链球菌，从死亡的小鼠血液里分离出 S 型肺炎链球菌

图 1-1 肺炎链球菌转化实验示意图

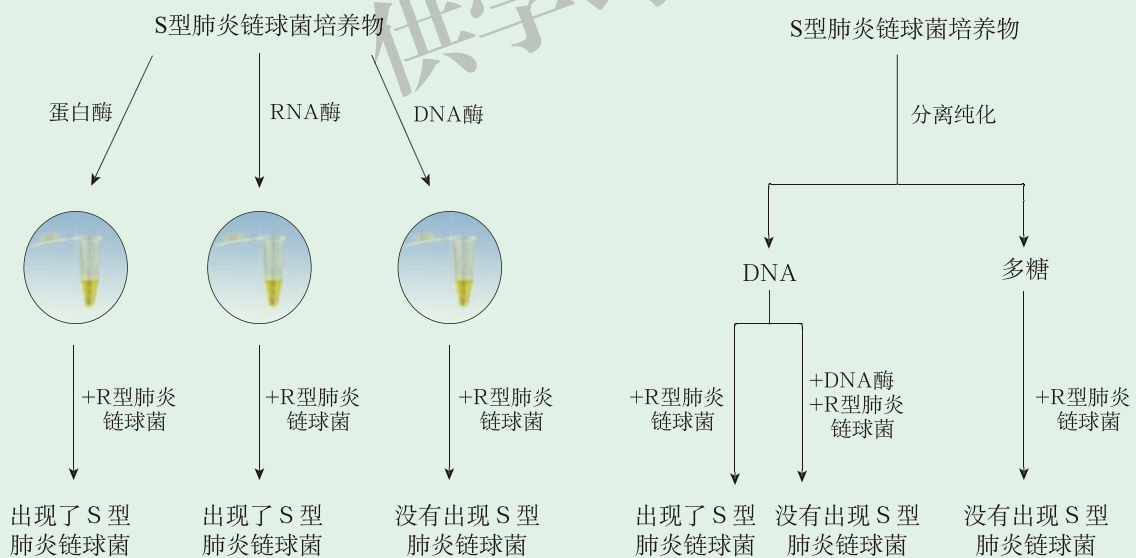


图 1-2 转化因子的探究实验示意图

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 在格里菲斯的实验中，S 型肺炎链球菌可以使 R 型肺炎链球菌转化为 S 型，说明了什么？

2. 在艾弗里的实验中，S 型肺炎链球菌的 DNA 可以使 R 型肺炎链球菌转化

为 S 型肺炎链球菌，说明了什么？

3. 在艾弗里的实验中，用 DNA 酶酶解 DNA 提取物会使转化现象消失，说明了什么？

R 型和 S 型两种肺炎链球菌，分别具有各自的特征，而且死亡的 S 型肺炎链球菌可以使有生物活性的 R 型肺炎链球菌转变为 S 型肺炎链球菌，说明 S 型肺炎链球菌内一定有某种物质促使了 R 型肺炎链球菌的转化。进一步的研究表明，只有 S 型肺炎链球菌的 DNA 能够使 R 型肺炎链球菌发生转化，蛋白质和多糖均没有这种转化功能。并且，在用 DNA 酶对 DNA 提取物进行完全酶解后，DNA 的转化功能消失，这说明“转化因子”是 DNA。由于 R 型肺炎链球菌具有了 S 型肺炎链球菌的 DNA，其菌落特征及功能与 S 型肺炎链球菌一模一样，说明肺炎链球菌的形态特征及功能是由其所携带的 DNA 决定的。R 型肺炎链球菌携带的是 R 型 DNA，S 型肺炎链球菌携带的是 S 型 DNA，两种细菌的形态特征及功能有所不同。由此可见，引起细菌转化的物质是 DNA，肺炎链球菌的转化实验证明了 DNA 是细菌的遗传物质。

目前细菌转化技术已被广泛应用于生物学研究。科学工作者经常把待研究的 DNA 片段经细胞的遗传转化，将其转移到其他生物的细胞中，观察细胞或个体在接受外源 DNA 片段后形态特征及功能的变化，以此判断目标 DNA 的功能。

自从艾弗里等人证明了导致肺炎链球菌转化的物质是 DNA 之后，科学界掀起了一场“井喷”式的核酸研究热潮。那么，是否还有其他实验证据来进一步证明 DNA 是遗传物质呢？

#### 小资料

##### 遗传转化

遗传转化是指细胞可以吸收外源的 DNA 分子，该 DNA 分子能在宿主细胞内独立复制或与宿主的 DNA 重组整合在一起，成为宿主基因组 DNA 的一部分。

## 噬菌体侵染细菌的实验进一步证明 DNA 是遗传物质



### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注  $^{32}\text{P}$  和  $^{35}\text{S}$  标记的核酸与蛋白质的去向。

$T_2$  噬菌体是一种专门寄生在细菌内的病毒，由头、尾和尾纤丝组成。 $T_2$  噬菌体的外壳几乎全部由蛋白质组成，内部含有 DNA（图 1-3）。为了确定噬菌体的遗传物质，1952 年，赫尔希（Alfred Hershey, 1908—1997）和蔡斯（Martha Chase, 1927—2003）进行了经典的噬菌体侵染细菌的实验。



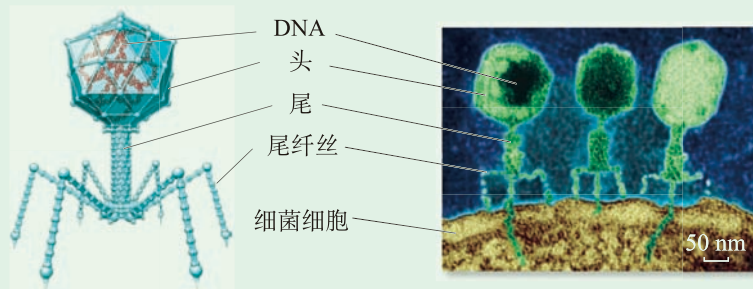


图 1-3 噬菌体结构示意图（左）及噬菌体正在侵染细菌的电镜照片（右）

他们将  $T_2$  噬菌体与细菌混合，分别在含放射性  $^{32}\text{P}$  和  $^{35}\text{S}$  的培养物中培养。因为硫元素几乎仅存在于蛋白质中，而大约 99% 的磷元素存在于 DNA 中，所以噬菌体的 DNA 可被  $^{32}\text{P}$  标记，蛋白质可被  $^{35}\text{S}$  标记。这样，细菌裂解后便获得了被  $^{32}\text{P}$  或  $^{35}\text{S}$  标记的噬菌体。用上述两种噬菌体再分别侵染未被感染过的细菌。培养一段时间后，他们发现用  $^{32}\text{P}$  标记的噬菌体侵染细菌后，细菌中有含  $^{32}\text{P}$  标记的 DNA；用  $^{35}\text{S}$  标记的噬菌体侵染细菌后，细菌没有放射性标记， $^{35}\text{S}$  标记的蛋白质几乎都留在了细菌的外面（图 1-4）。

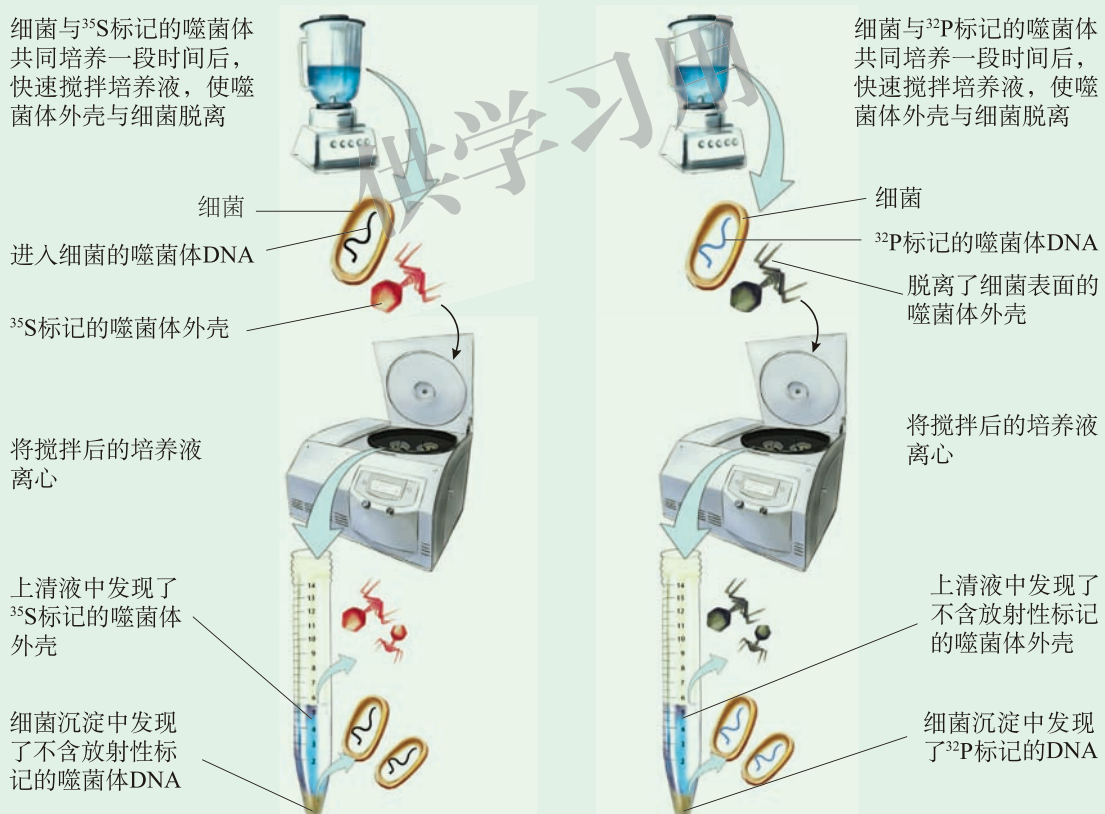


图 1-4 噬菌体侵染细菌的实验示意图

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 上述实验分别选用了含放射性  $^{32}\text{P}$  和  $^{35}\text{S}$  的培养物，目的是什么？
2. 在细菌内发现了放射性的  $^{32}\text{P}$ ，没有发现  $^{35}\text{S}$ ，说明了什么？

噬菌体是寄生在细菌中的病毒，它的繁殖完全依赖于细菌。通过实验可以看出，当用 $^{32}\text{P}$ 标记的噬菌体侵染细菌时，细菌内发现了 $^{32}\text{P}$ 标记的DNA，说明噬菌体的DNA进入了细菌，并且形成了含 $^{32}\text{P}$ 标记的DNA的新噬菌体，完成了噬菌体的繁殖；而当用 $^{35}\text{S}$ 标记的噬菌体侵染细菌时，细菌内没有发现放射性的 $^{35}\text{S}$ ，新产生的噬菌体也不含 $^{35}\text{S}$ ，说明原噬菌体的蛋白质没有进入细菌（图1-5）。由此可见，噬菌体DNA通过细菌的生物大分子合成体系合成噬菌体的DNA和蛋白质，进一步组装新噬菌体。这说明DNA是噬菌体的遗传物质。

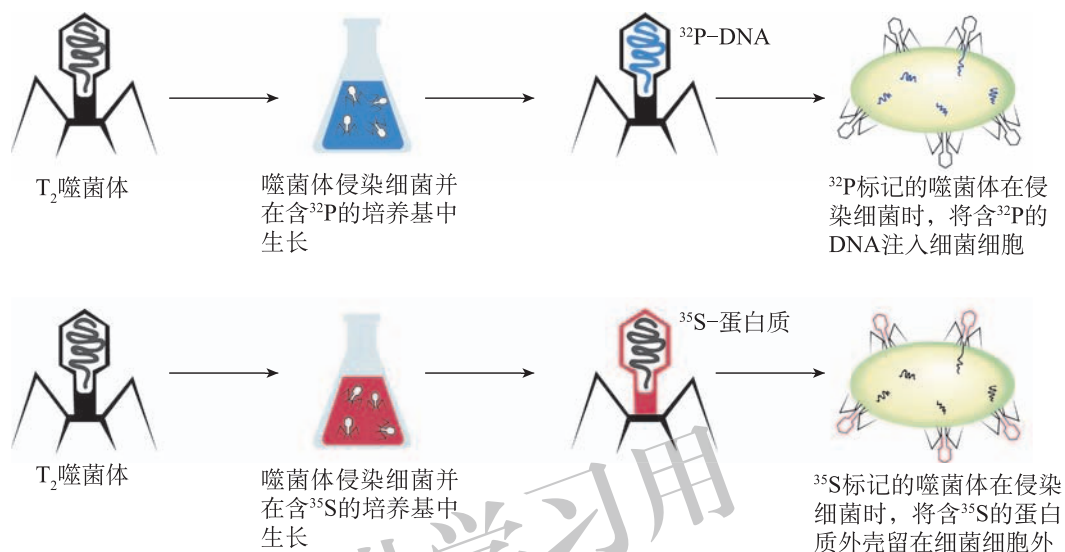


图 1-5 噬菌体侵染细菌实验的理论分析

研究表明，绝大多数生物的遗传物质为DNA。但还有一些生物，如部分病毒，它们不含有DNA，只含有RNA，侵入宿主后仍然可以正常地繁殖后代。那么，它们的遗传物质是什么呢？

## 烟草花叶病毒的重建实验证明RNA是遗传物质



### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注用新产生的病毒感染烟草叶片后，烟草叶片病斑的类型。

1886年，科学家发现烟草花叶病可以像细菌感染一样在植物间传播，但始终未能在显微镜下发现细菌。后来，有人证明了引起烟草花叶病的是病毒，它能够在植物组织中进行繁殖。烟草花叶病毒由蛋白质外壳和内部的RNA构成，是一种RNA病毒。这种病毒有不同的类型，且不同类型的病毒侵染烟草后产生的病斑也不同。1955年，弗伦克尔-康拉特（Heinz Fraenkel-Conrat, 1910—1999）和威廉姆

斯 (Robley Williams, 1908—1995) 证明了利用烟草花叶病毒的蛋白质外壳和纯化的烟草花叶病毒 RNA 可以重新组装出有功能的病毒。同时, 弗伦克尔-康拉特还用两种烟草花叶病毒 TMV 和 HRV 进行了如下实验: 首先分别获得 TMV 和 HRV 的蛋白质外壳和 RNA; 然后把 TMV 的蛋白质与 HRV 的 RNA 混合在一起, 再把 HRV 的蛋白质与 TMV 的 RNA 混合在一起; 在合适的条件下, 这些混合在一起的大分子产生了新的病毒。他用新产生的病毒感染烟草叶片, 在叶片上出现了病斑, 前者的病斑表现为 HRV 型, 后者的病斑表现为 TMV 型。

根据阅读获得的信息, 思考下列问题:

1. 用化学方法分别获得纯化的 TMV 蛋白质和 RNA, 然后再把蛋白质和 RNA 放在一起, 又会形成新的可以繁殖的 TMV, 说明了什么?
2. TMV 和 HRV 感染植物后, 植物叶片上会出现不同类型的病斑, 说明了什么?
3. 把 TMV 的蛋白质与 HRV 的 RNA 混合在一起侵染植物, 植物叶片出现病斑, 表现为 HRV 型, 说明了什么?

对于由 RNA 和蛋白质构成的病毒, 它们在体外可以完成自我组装, 并且在侵入宿主后可以繁殖后代, 说明病毒有自己的遗传物质。当用 TMV 感染烟草叶片时, 被感染的叶片出现了不规则的圆形病斑, 且从叶片中分离出了 TMV; 当用由 TMV 的蛋白质与 HRV 的 RNA 组装形成的新病毒去感染烟草叶片时, 被感染的叶片则出现了不规则的三角形病斑, 且从叶片中分离出了 HRV (图 1-6)。可见病毒感染叶片产生的病斑特征由病毒的 RNA 决定, 病毒遗传信息的传递由 RNA 承担。因此, 在由 RNA 和蛋白质构成的病毒中, RNA 是遗传信息的传递者。

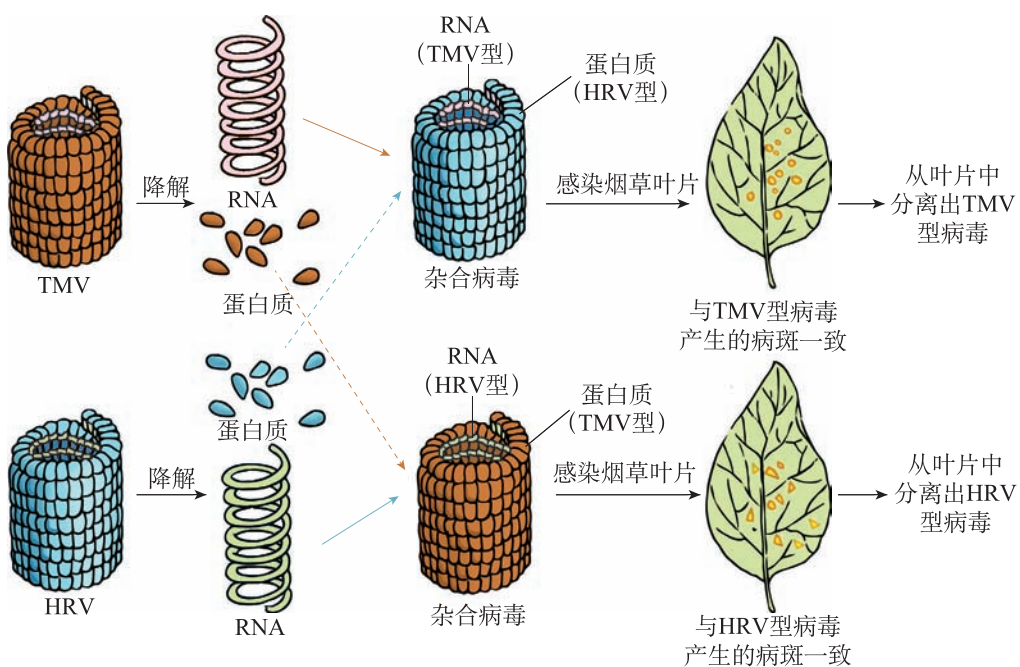


图 1-6 烟草花叶病毒重建示意图

从米歇尔提取获得含磷丰富的酸性物质到弗伦克尔-康拉特等证明 RNA 也可以作为遗传物质传递遗传信息，科学家探索什么是遗传物质耗费了漫长的时间。

这期间，艾弗里从格里菲斯偶然成功转化 S 型肺炎链球菌的实验中得到启发，认定偶然成功的背后一定有必然的道理，经过分析、推理以及坚持不懈的科学探究，终于以不可辩驳的证据确认 DNA 是遗传物质。但是遗传物质是否只有 DNA 一类呢？RNA 与 DNA 的分子组成相似，某些 RNA 是否也可以成为遗传信息的载体呢？弗伦克尔-康拉特以对比、归纳的科学思维方法设计、指导 RNA 病毒的重建实验，敲开了 RNA 遗传学的大门。在遗传物质的探索过程中，科学家体现出的理性缜密的科学思维方式和不屈不挠的科学探究精神，都值得我们学习。

### 检测评价

1. 自然界中有两种不同类型的肺炎链球菌：S 型肺炎链球菌有荚膜，菌落大而光滑；R 型肺炎链球菌没有荚膜，菌落小而粗糙。S 型肺炎链球菌有致病性，侵染小鼠会使小鼠患病死亡；R 型肺炎链球菌无致病性，不会导致小鼠患病。请回答下列问题：

(1) 在肺炎链球菌的转化实验中，为了寻找遗传物质，科学家将细胞内的主要生物大分子分离出来，分别验证它们的作用。请分析其中的科学依据是什么。

(2) 简要分析肺炎链球菌转化实验出现相关实验结果的原因。

①将有生物活性的 R 型肺炎链球菌注入小鼠体内，小鼠正常，说明\_\_\_\_\_。

②将有生物活性的 S 型肺炎链球菌注入小鼠体内，小鼠死亡，说明\_\_\_\_\_。

③将没有生物活性的 S 型肺炎链球菌注入小鼠体内，小鼠正常，说明\_\_\_\_\_。

④将有生物活性的 R 型肺炎链球菌和没有生物活性的 S 型肺炎链球菌同时注入小鼠体内，小鼠死亡，说明\_\_\_\_\_。

(3) 肺炎链球菌的转化实验分为两个部分：第一个部分是格里菲斯的细菌转化实验，结论是\_\_\_\_\_；第二个部分是艾弗里的细菌转化实验，结论是\_\_\_\_\_。

(4) 肺炎链球菌转化实验和噬菌体侵染细菌实验都证明 DNA 是遗传物质，这些实验的设计思想对你有哪些启示？

2. 赫尔希与蔡斯为了证明噬菌体的遗传物质是 DNA，利用放射性元素示踪技术分别对蛋白质和 DNA 进行标记，用  $^{35}\text{S}$  标记噬菌体的蛋白质，用  $^{32}\text{P}$  标记噬菌体的 DNA，选用这两种元素的依据是什么？是否可以改用其他元素进行标记？

3. H7N9 型禽流感病毒变异迅速, 对人类健康和家禽养殖造成严重威胁。为了预防 H7N9 型禽流感, 科研人员开始研制疫苗, 而研制疫苗首先必须了解该病毒的遗传物质是什么, 研究表明 H7N9 病毒由蛋白质和 RNA 组成。请回答下列问题:

- (1) H7N9 型禽流感病毒的遗传物质是 ( )。
- A. 蛋白质      B. 多糖      C. RNA      D. DNA
- (2) H7N9 型禽流感病毒的特点是 ( )。
- A. 能够侵染动物和植物  
B. 病毒的蛋白质外壳是遗传物质  
C. 病毒可在空气、水、土壤等介质中长期独立生存  
D. 病毒变异非常快, 说明遗传物质变异快



### 开阔眼界

## 细胞的“感受态”与基因的“水平传递”

自然界中只有极少数的细菌具有吸取外源 DNA 分子的能力, 从而实现遗传转化, 就像 R 型肺炎链球菌可以吸收死亡的 S 型肺炎链球菌释放出的 DNA 一样。能够吸收外源 DNA 分子的细胞所处的状态称为“感受态”。处于感受态的细胞可以接受其他细胞的遗传物质的传递, 这一现象被称为基因的“水平传递”。事实上, 在自然状态下, 基因的水平传递通常发生在亲缘关系较近的物种之间, 这是因为它们的遗传物质相近, 蛋白质的合成、运输等机制也比较相近。

为了研究的需要, 科学家把某些细胞改造成感受态, 使这些原本在自然状态下不能接受外源 DNA 分子的细胞, 也能够接受外来的遗传物质, 实现基因的水平传递。例如, 把编码胰岛素、干扰素、乙肝病毒表面抗原等的基因, 转化到大肠杆菌、酵母菌、体外培养的昆虫细胞等感受态细胞中, 即让目的基因进入感受态细胞, 然后经恢复培养使细胞恢复到正常状态, 生产人类所需要的蛋白产品。同时, 也可以把已在体外进行“编辑”的 DNA, 通过遗传转化转入处于感受态的受体细胞中, 应用“基因编辑”技术改造生物。

## 第二节 核酸的分子结构

自从米歇尔发现核酸以后，科学家发现核酸广泛存在于生物体中。德国科学家科赛尔（Albrecht Kossel, 1853—1927）用化学方法水解核酸，发现了组成核酸的碱基有五种：腺嘌呤、鸟嘌呤、胞嘧啶、胸腺嘧啶和尿嘧啶。随后，美国化学家利文（Phoebus Levene, 1869—1940）又发现了核酸中的核糖与脱氧核糖，而且指出了核酸中“磷酸-糖-碱基”的排列顺序。那么，磷酸、脱氧核糖和碱基如何巧妙地构成了 DNA 分子的空间结构，才使 DNA 能担当传递遗传信息的重任呢？

### DNA 是由两条多核苷酸链组成的双螺旋分子



#### 寻找证据 搜集

通过阅读图书报刊、查阅网络，搜集有关米歇尔分离脓血细胞的核素、科赛尔发现组成核酸的 5 种碱基、利文探索核酸中磷酸-糖-碱基的排列顺序、查盖夫提出碱基互补配对原则、富兰克林制备 DNA 晶体的实验、沃森和克里克构建 DNA 分子模型等资料。

根据搜集获得的信息，思考下列问题：

1. 沃森和克里克是如何提出 DNA 双螺旋结构模型的？
2. DNA 双螺旋结构模型的特点是什么？

20 世纪 50 年代初，人们已普遍认同 DNA 是主要遗传物质，DNA 把遗传信息从亲代传递给子代。但是，对于由碱基、脱氧核糖和磷酸组成的 DNA 分子为什么能够传递遗传信息，人们却感到困惑不解。科学家一致认为，DNA 的功能一定与其分子结构密切相关。因此，解析 DNA 的分子结构具有非常重要的价值。当时进行这一研究的有三组比较著名的科学家，他们是：美国加州理工学院的鲍林（Linus Pauling, 1901—1994）研究组，英国伯明翰大学伦敦国王学院的富兰克林（Rosalind Franklin, 1920—1958）和威尔金斯（Maurice Wilkins, 1916—2004），英国剑桥大学卡文迪许实验室的沃森（James Watson, 1928—）和克里克（Francis Crick, 1916—2004）。这是一场实力与智慧的科学竞赛。三组科学家各有自己的优势，鲍林研究组研究经验丰富，当时他们已经解析了蛋白质多肽链的  $\alpha$  螺旋结构；富兰克林和威尔金斯擅长生物大分子的 X 射线衍射实验；沃森与克里克虽然没有相关的研究经验，但他们是一对跨学科（生物学与物理学）的组合。

沃森与克里克根据鲍林构建蛋白质分子结构模型成果，依据 DNA 的化学组成，在头

脑中不断构思 DNA 分子的模型，并反复用许多球棍尝试组装模型。他们听取了富兰克林和威尔金斯关于 DNA 的 X 射线衍射结构的报告后，一张十分漂亮的 DNA 晶体 X 射线衍射图（图 1-7）激发了他们的灵感，DNA 双螺旋结构模型（图 1-8）在沃森和克里克的执着探索中诞生了。由此，沃森、克里克与威尔金斯分享了 1962 年的诺贝尔生理学或医学奖。



图 1-7 DNA 晶体 X 射线衍射图



图 1-8 DNA 双螺旋结构模型

DNA 由脱氧核糖核苷酸组成，脱氧核糖核苷酸由磷酸基团、脱氧核糖和碱基组成；组成 DNA 的碱基有四种，分别为腺嘌呤（A）、鸟嘌呤（G）、胞嘧啶（C）和胸腺嘧啶（T）（图 1-9）。

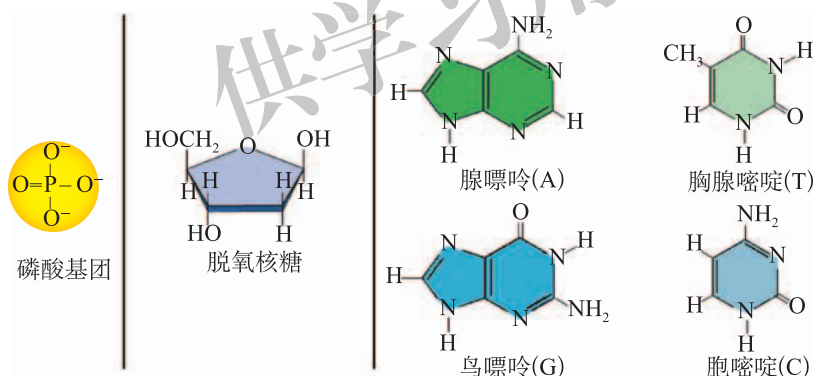


图 1-9 磷酸基团、脱氧核糖及碱基的分子结构

组成 DNA 的脱氧核糖核苷酸也有四种，分别为腺嘌呤脱氧核糖核苷酸（图 1-10）、鸟嘌呤脱氧核糖核苷酸、胞嘧啶脱氧核糖核苷酸和胸腺嘧啶脱氧核糖核苷酸。

四种脱氧核糖核苷酸按照不同的排列顺序经过化学聚合组成多核苷酸链。DNA 由两条具有方向性的多核苷酸链组成，两条多核苷酸链反向平行；脱氧核糖与磷酸基团交替连接，形成 DNA 分子多核苷酸链的骨架，排列在外侧，碱基排列在内侧；DNA 分子两条链上的碱基，按碱基互补配对原则形成碱基对，碱基对之间通过氢键连接，其中 A 与 T 通过两个氢键配对，G 与 C 通过三个氢键配对。

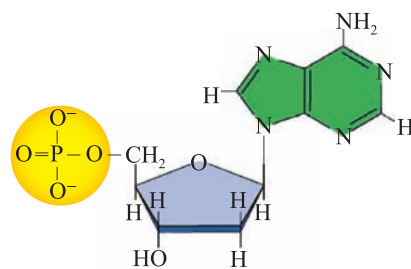


图 1-10 腺嘌呤脱氧核糖核苷酸

如果已知一条 DNA 链的碱基排列顺序为 AGCGGACGT，那么与之互补的另一条链的

碱基排列顺序为 ACGTCCGCT。遗传信息就蕴含在碱基排列顺序里面。**DNA 分子是由四种脱氧核糖核苷酸构成的长链，两条多核苷酸链按反向平行方式盘绕成双螺旋结构（图 1-11）。**DNA 双螺旋结构模型的提出，进一步阐释了 DNA 作为遗传物质的结构基础。

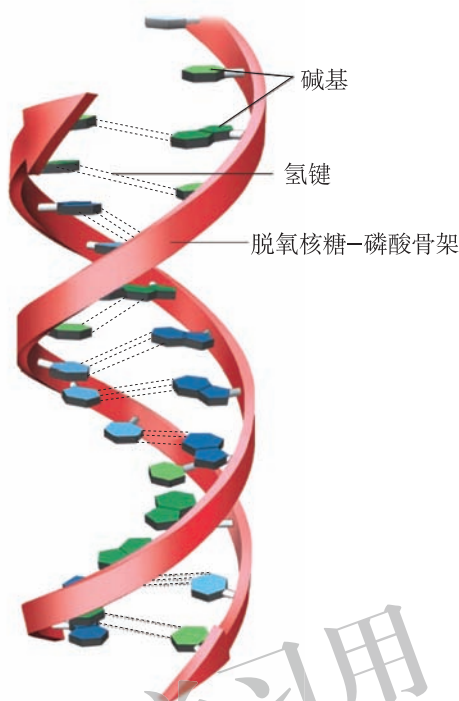


图 1-11 DNA 分子双螺旋结构示意图

沃森和克里克成功提出 DNA 双螺旋结构模型，与他们正确的科学探究方法及科学态度密切相关。他们能够主动借鉴已有的研究成果，大胆猜想，做出假设，在此基础上进行设计与制作，并逐步完善。DNA 双螺旋结构模型的提出开创了分子生物学领域的新篇章，奠定了人类对遗传物质研究的基础。

## DNA 的碱基排列顺序编码了遗传信息

现代遗传学的研究表明，生物的 DNA 分子中含有各种遗传信息，这些遗传信息的区别就是由碱基排列顺序决定的。例如，GAATTC 代表了一种遗传信息，GGATCC 则代表了另外一种遗传信息。尽管 DNA 只有四种碱基，但是四种碱基的排列顺序却有成千上万种变化。假如一个 DNA 分子有 10 000 个碱基对，这 10 000 个碱基对的排列方式就有  $4^{10\,000}$  种。由此可见，DNA 分子可以储存大量的遗传信息。

不同生物含有的 DNA 分子的种类和数目都不相同。例如，人的 DNA 分子约有  $3 \times 10^9$  个碱基对，水稻的 DNA 分子约有  $4.3 \times 10^8$  个碱基对，果蝇的 DNA 分子约有  $1.2 \times 10^9$  个碱基对。每一个 DNA 分子具有特定的碱基排列顺序，构成了遗传信息的特异性，不同的 DNA 分子具有不同的碱基排列顺序，又构成了遗传信息的多样性。通常人们把具有一定遗传功能的 DNA 序列称为基因（gene）。DNA 分子碱基的排列顺序编码了遗传信息。



## RNA 是由多核苷酸组成的单链分子

RNA 也是由许多核苷酸聚合而成的具有方向性的多聚体（图 1-12），但 RNA 与 DNA 具有明显的不同之处：RNA 通常是单链，有些区域也会形成双链结构；构成 RNA 的糖是核糖；构成 RNA 的四种碱基分别为腺嘌呤（A）、鸟嘌呤（G）、胞嘧啶（C）和尿嘧啶（U）；U 和 A 可以通过氢键配对。

多数生物的基因是 DNA 分子的功能片段，有些病毒的基因在 RNA 分子上，如烟草花叶病毒、人类免疫缺陷病毒、寨卡病毒等，其遗传信息由 RNA 分子的碱基排列顺序编码。

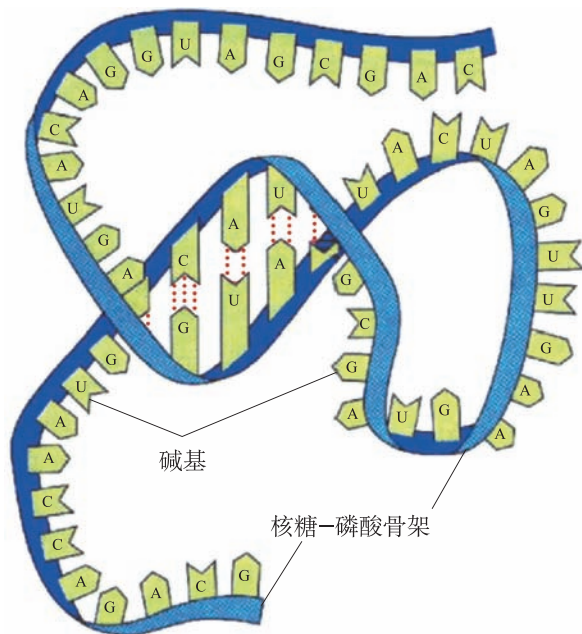


图 1-12 RNA 的分子结构示意图

### 实践应用 建模

#### 制作 DNA 分子双螺旋结构模型

构成 DNA 的基本单位是脱氧核糖核苷酸，DNA 由四种脱氧核糖核苷酸组成，脱氧核糖和磷酸组成了 DNA 分子的骨架，构成了反向平行长链。碱基通过互补配对排列在中间，两条反向平行的长链进一步形成双螺旋结构。根据 DNA 分子双螺旋结构特征，制作 DNA 分子双螺旋结构模型。

##### ● 方法建议

1. 参考图 1-13，在硬纸或塑料片上画出碱基、脱氧核糖和磷酸基团的图形，用彩笔涂上相应的颜色，再用剪刀将画好的图形剪下来。



图 1-13 DNA 分子双螺旋结构成分制作图形

2. 将剪好的磷酸基团和碱基分别与脱氧核糖连接起来（用透明胶带粘在一起），制作成一个个含不同碱基的脱氧核糖核苷酸模型。

3. 用透明胶带将一个个脱氧核糖核苷酸模型连接起来，形成一条多核苷酸长链；按碱基互补配对原则制作另一条与之完全互补的多核苷酸长链。将两条链平放在桌子上，使两条链反向平行，用透明胶带将配对的碱基两两连接好。

4. 将两条链的末端分别与塑料方块或硬纸片连接在一起，双手分别提起两端，轻轻旋转，即可得到一个 DNA 分子的双螺旋结构模型。

### ● 思考讨论

1. 每位同学构建的 DNA 分子模型是否相同？如果不同，有什么区别？
2. 还能用什么方法构建 DNA 分子模型？



### 检测评价

1. 在推测与构建 DNA 分子结构模型的过程中，很多科学家都投入了这项研究，最终沃森与克里克成功构建了 DNA 双螺旋结构模型。根据 DNA 双螺旋结构的特点，请回答下列问题：

- (1) 如果 DNA 的一条链为 CGCAACTAC，那么其互补链为（ ）。
 

A. GUAGUUGCG	B. AUACCAGCA
C. ATACCAGCA	D. GTAGTTGCG
- (2) 从 DNA 的碱基组成考虑，下列选项中碱基含量关系正确的是（ ）。
 

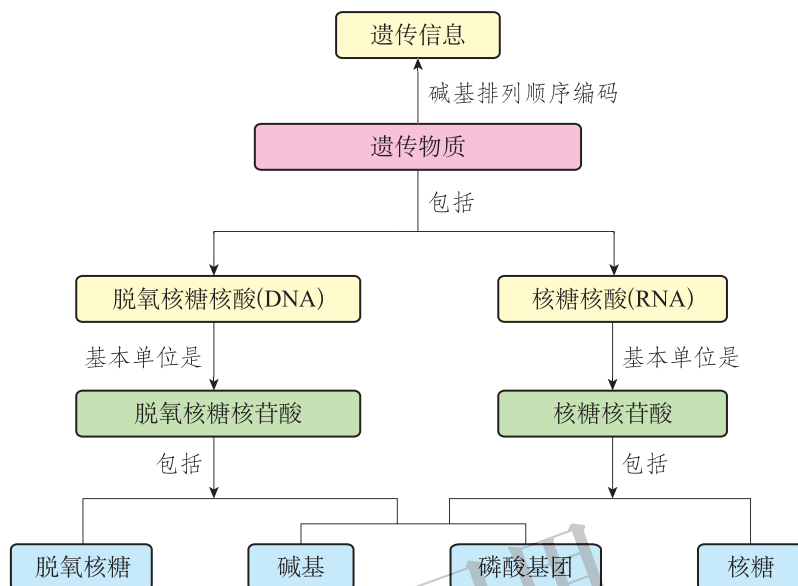
A. $A+T=G+C$	B. $A=G$
C. $A=G=C=T$	D. $A+G=T+C$
- (3) 从核苷酸的组成考虑，不同核苷酸的区别表现在（ ）。
 

A. 磷酸基团不同	B. 五碳糖不同
C. 碱基不同	D. 五碳糖和碱基不同
- (4) RNA 分子与 DNA 分子结构有何不同？

2. 根据沃森和克里克提出的 DNA 分子双螺旋结构模型，组成 DNA 分子的碱基是严格遵守碱基互补配对原则的。某科研人员对提取的小鼠肝脏细胞 DNA 进行测定，结果显示碱基 G 的含量为 14%，T 的含量为 9%，请根据所学知识分析这一结果是否可信，为什么？

## 本章小结

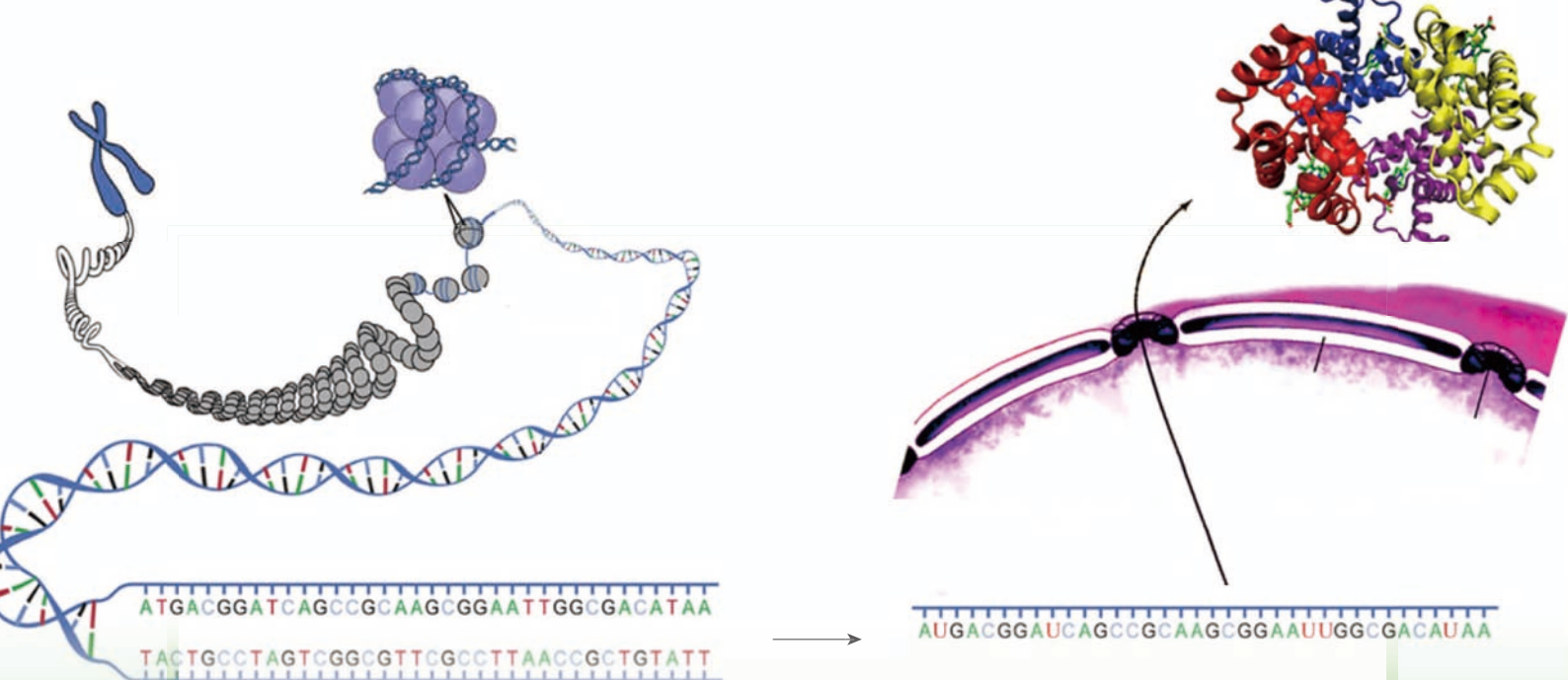
## ● 基础知识梳理



绝大多数生物都含有 DNA，DNA 是生物的主要遗传物质。DNA 分子由四种脱氧核糖核苷酸构成，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。组成 DNA 的碱基包括 A、T、G、C，碱基与脱氧核糖及磷酸形成脱氧核糖核苷酸。脱氧核糖与磷酸交替连接，形成 DNA 分子的骨架，排列在外侧，碱基排列在内侧。生物界还有少数仅由 RNA 和蛋白质组成的病毒，它们的遗传物质为 RNA。RNA 是由核糖核苷酸组成的单链大分子，组成 RNA 的碱基为 A、U、G、C。DNA 和 RNA 的碱基排列顺序编码了遗传信息。

## ● 学科素养提示

结合科学家探索生物遗传物质的科学史，领会实验、观察、统计和归纳等科学方法的重要性，举例说出科学方法在遗传物质的探索及 DNA 双螺旋结构模型构建过程中的应用。结合制作 DNA 双螺旋结构模型，阐明 DNA 分子作为遗传物质所具有的特征，形成结构与功能相适应的生命观念。关注 DNA 遗传信息与人类健康生活及生产实践的密切联系，阐释 DNA 分子的稳定对维持生命活动的重要性。



## 第 2 章

# 遗传信息的复制与表达

当我们看到一个幼小的孩子因为某种情况与父母失散多年，长大后才重新团聚，我们会为他们的重逢喜极而泣，更加赞叹帮助他们确定亲子关系的“DNA 指纹技术”的神奇。由于 DNA 指纹可代表生物的遗传信息，因此可以作为判断亲缘关系的依据。科学工作者可以利用一滴血、一根带有毛囊的头发等材料，获得 DNA 指纹。DNA 是如何实现由亲代向子代准确传递遗传信息的？储存在 DNA 分子中的核苷酸序列信息，又是如何与功能多样的蛋白质密切相关的呢？让我们一起来揭开遗传信息的奥秘吧！



### 学习目标

1. 在理解遗传信息的复制、转录和翻译过程基本原理的基础上，形成结构与功能观等生命观念，阐释遗传信息在生命活动中的重要作用。
2. 基于对 DNA 的复制、转录和翻译过程的了解和认知，能运用观察、比较和推理等科学思维方法，阐述遗传信息传递的基础和机制。
3. 针对基因表达的过程，能够分析细胞分化的本质是基因选择性表达的结果，能够通过阅读、实验等科学探究过程，阐明遗传信息的表达是生物完成生命活动的基础。
4. 主动关注遗传信息的修饰及表达对生命活动的影响，能用整体性、稳定性和适应性等观点，阐释遗传信息的表达调控对生命活动是至关重要的。

## 第一节 遗传信息的复制

子代之所以能够从亲代得到完整且稳定的遗传信息，是由于在每次细胞分裂之前，DNA 都能准确地复制，由一个母本 DNA 复制成两个一模一样的子代 DNA。那么，DNA 是如何完成复制过程，并保证子代的每个细胞都能得到亲代全部遗传信息的呢？

### DNA 复制为半保留复制

沃森和克里克于 1953 年在《自然》(Nature) 杂志发表论文，提出了“DNA 分子的双螺旋结构”。他们当时尽管没能够提出 DNA 分子复制的模型，但已经明确指出，特异的碱基互补配对原则说明 DNA 分子肯定存在一种“复制机制”。那么，DNA 是如何依据碱基配对完成复制的呢？



#### 寻找证据 阅读

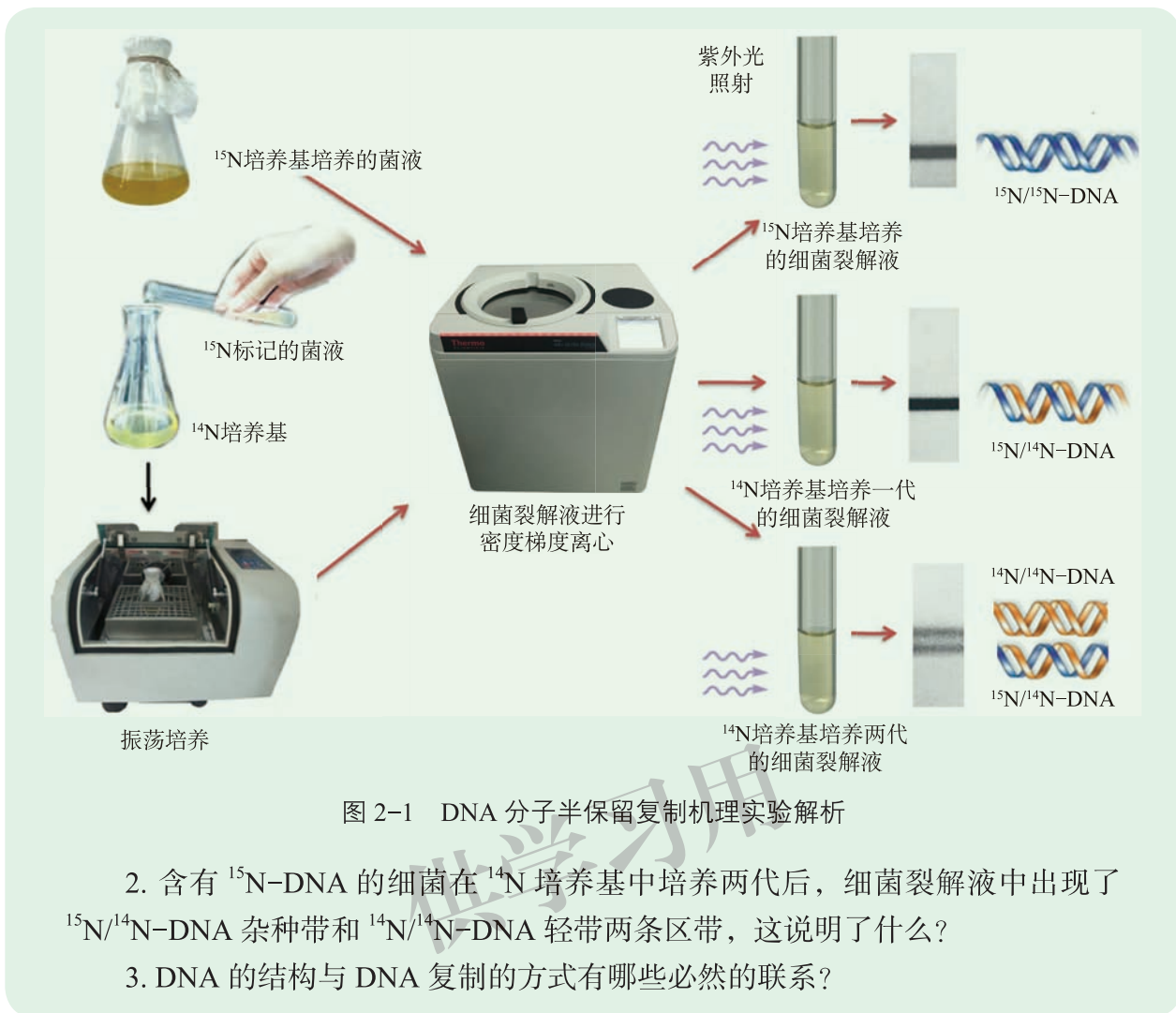
阅读下面资料，重点关注在不同时间点取样的菌液，经裂解和密度梯度离心后，离心管中出现的 DNA 分子条带的类型。

1958 年，美国遗传学家梅瑟生 (Matthew Meselson, 1930— ) 和斯达尔 (Franklin Stahl, 1929— ) 进行了如下实验：他们先将大肠杆菌在含  $^{15}\text{N}$  的培养基中培养多代，使几乎所有的细菌 DNA 中的 N 元素被  $^{15}\text{N}$  标记，再将  $^{15}\text{N}$  标记的细菌菌液转移到只含有  $^{14}\text{N}$  的培养基中培养。

在培养细菌的过程中，他们于不同的时间点收集细菌样品，包括在含  $^{15}\text{N}$  培养基中培养的菌液、转移到  $^{14}\text{N}$  培养基中培养一代和培养两代的菌液。他们首先用裂解液裂解上述细菌细胞，然后将细菌裂解液在氯化铯 ( $\text{CsCl}$ ) 溶液中进行密度梯度离心。从管底到管口，溶液密度分布从高到低，形成了密度梯度。接着他们把离心管放在紫外光下观察，这时他们兴奋地看到了自己期望的实验结果，离心管中有 3 种不同密度类型的 DNA 分子形成的区带：停留在离管口较近的位置的区带，是分子密度较小的  $^{14}\text{N}/^{14}\text{N}$ -DNA 带，称为轻带；离管底较近的位置的区带，是分子密度较大的  $^{15}\text{N}/^{15}\text{N}$ -DNA 带，称为重带；介于轻带和重带之间的条带为  $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ -DNA 带，称为杂种带。取样的时间点不同，离心管中出现的区带也不同 (图 2-1)。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 含有  $^{15}\text{N}$ -DNA 的细菌在  $^{14}\text{N}$  培养基中培养一代后，细菌裂解液只有一条低于  $^{15}\text{N}/^{15}\text{N}$ -DNA 的区带，这说明什么？



通过实验可以看出，细菌在含  $^{15}\text{N}$  的培养基中培养，细菌裂解液中只含一条重带；含有  $^{15}\text{N}$ -DNA 的细菌在  $^{14}\text{N}$  培养基中培养一代后，细菌裂解液也只有一条区带，但这条带的相对分子质量小于重带，这时细菌裂解液中已没有  $^{15}\text{N}/^{15}\text{N}$ -DNA 重带，说明此时的 DNA 分子，一条链来自亲代的  $^{15}\text{N}$ -DNA，另一条链为新合成的含有  $^{14}\text{N}$ -DNA 的链，表明子代 DNA 都是  $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ -DNA 分子（杂种带）；含有  $^{15}\text{N}$ -DNA 的细菌在  $^{14}\text{N}$  培养基中培养两代后，细菌裂解液中又出现了两条区带： $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ -DNA 杂种带和  $^{14}\text{N}/^{14}\text{N}$ -DNA 轻带。这说明 DNA 的复制是分别以 DNA 双螺旋的一条链为模板合成新的 DNA 链的过程。

由 DNA 的双螺旋结构特征可知，如果腺嘌呤 A 位于一条链上，另一条链上与 A 配对的一定是胸腺嘧啶 T。同理，鸟嘌呤 G 一定和胞嘧啶 C 配对。两条链的碱基通过氢键连接在一起。DNA 分子复制时，首先两条链解旋成为单链，然后以每条链为模板，按碱基互补配对原则，合成新的互补链。这样一个 DNA 分子就形成了两个新的 DNA 分子，每一个新

**思考**

如果上述细菌在  $^{14}\text{N}$  培养基中继续培养，用第 3 代和第 4 代的细菌裂解液进行 CsCl 密度梯度离心，可能会出现什么样的带型？

的 DNA 分子中含有一条模板链和一条新合成的链。DNA 通过这种半保留方式进行复制。

## DNA 的复制过程

DNA 以半保留方式进行自我复制，以每一条链为模板，按照碱基互补配对原则合成新的 DNA 分子。然而，研究表明仅靠 DNA 自身并不能独立完成复制过程，DNA 复制需要许多酶和大分子参与。那么 DNA 复制过程到底是怎样的呢？



### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注 DNA 的合成过程。

1956 年美国生物化学家科恩伯格 (Arthur Kornberg, 1918—2007) 研究组从大肠杆菌中分离出参与 DNA 复制的组分，并且把 DNA 模板、DNA 引物、四种三磷酸脱氧核糖核苷和 DNA 聚合酶一起放在小管里，合成了新的 DNA 分子 (图 2-2)。经过反复实验，科恩伯格认为，在 DNA 模板和三磷酸脱氧核糖核苷存在的前提下，DNA 聚合酶可以催化合成新的 DNA 分子。

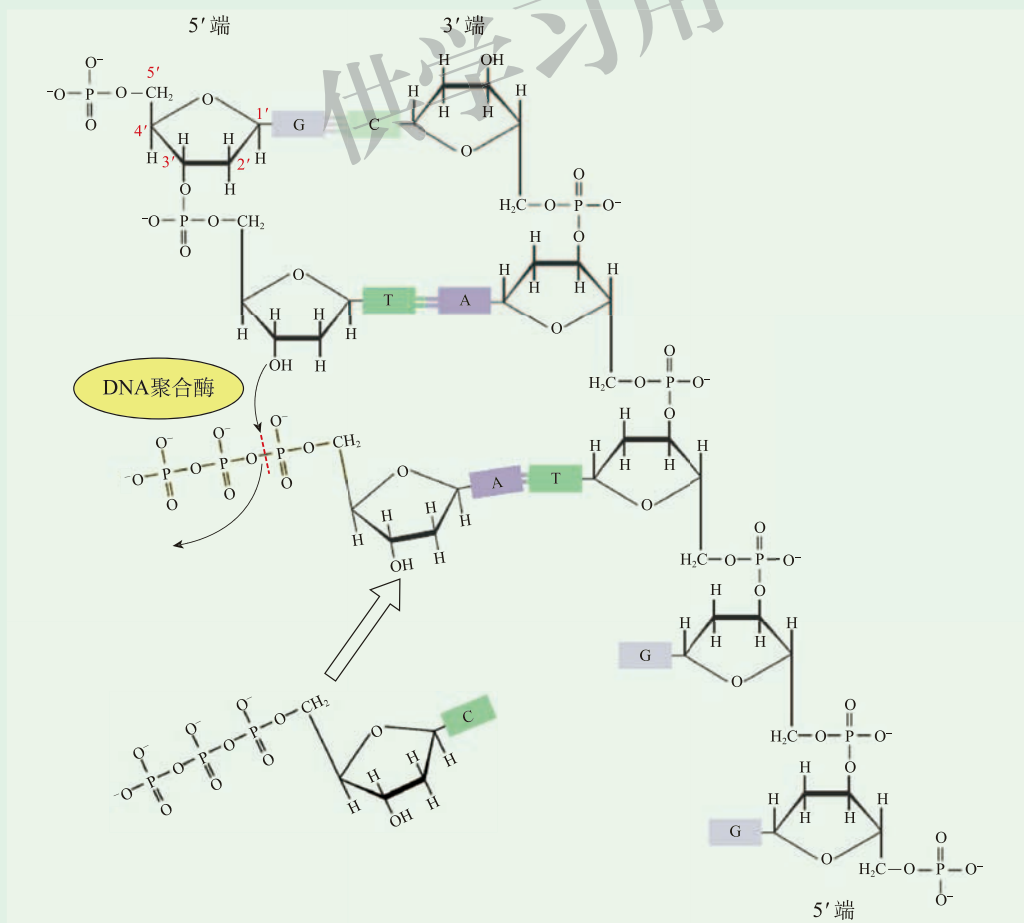


图 2-2 DNA 的合成过程示意图

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. DNA 合成的原料包括哪些？
2. DNA 复制过程主要包括哪些步骤？
3. DNA 合成过程的发现对生物遗传信息的研究有哪些意义？

DNA 聚合酶只能把单核苷酸添加在 DNA 链的 3'-OH 上，即脱氧核糖第 3 位碳原子的羟基上，这决定了 DNA 的合成方向只能是 5'→3'。

DNA 复制起始时，首先是解旋酶在 DNA 分子的复制起点打开双螺旋，这时氢键连接的碱基对被分开，DNA 分子的两条链随即分开，每条链的碱基都暴露出来，这个过程往往是在起始位点处同时双向打开。通常，原核生物 DNA 只有一个复制起点，而真核生物由于基因组 DNA 分子比较长，往往有多个复制起点。

复制起点处解开大约十几个核苷酸后，DNA 的合成便开始了。以解开的每一条 DNA 链为模板，在 DNA 聚合酶和其他大分子蛋白质的作用下，利用周围环境中游离的脱氧核糖核苷酸，按照碱基互补配对原则，DNA 聚合酶催化三磷酸脱氧核糖核苷的磷酸基团与 DNA 链上脱氧核糖的 3'-OH 结合形成磷酸二酯键，新合成的子链不断地延伸，于是每条新链与互补的母链又盘绕成新的 DNA 双螺旋结构，从而各形成一个新的 DNA 分子（图 2-3）。

**小资料**

**复制起点**

复制起点是指 DNA 合成开始的部位，一般 A、T 含量较高。因为 A、T 之间只有 2 个氢键结合，G、C 之间有 3 个氢键结合，所以解开 A-T 碱基对所需的能量要比解开 G-C 碱基对所需的能量少。

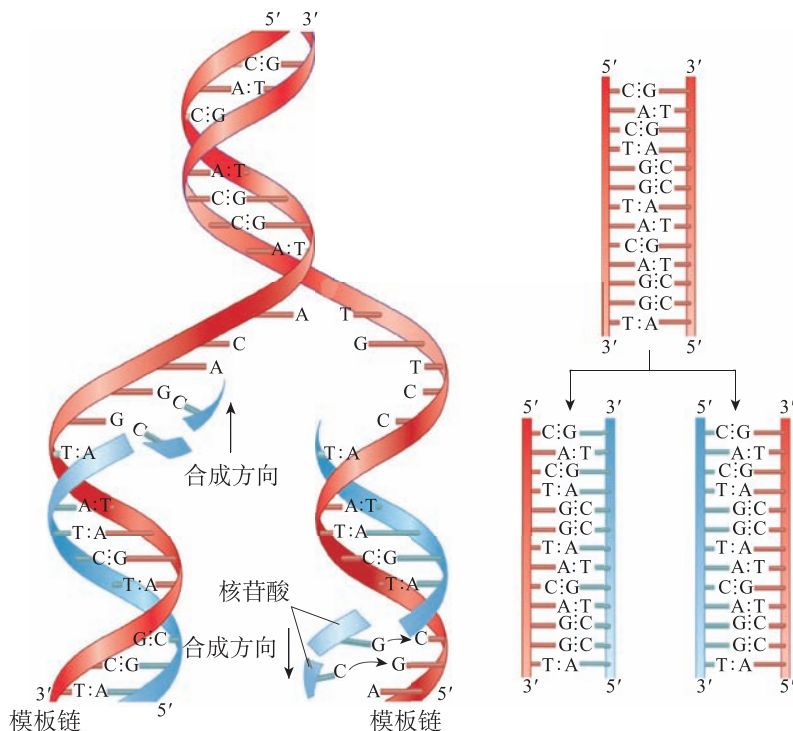


图 2-3 DNA 以母链为模板合成子链的过程示意图



复制结束后，由一个DNA分子形成了两个完全相同的新的DNA分子。这两个DNA分子都含有一条模板链和一条新合成的与模板链互补的子链。

对于DNA的合成，DNA模板、引物、四种脱氧核糖核苷酸和DNA聚合酶都是必不可少的。DNA的复制是伴随着细胞分裂过程进行的非常精确的过程，新形成的两个DNA分子随着细胞分裂准确地分配到两个子细胞中。由于DNA分子结构的稳定性和复制的严谨性，经过许多代的复制，DNA分子所蕴含的遗传信息仍可准确地传递。

DNA复制的精确性，并不意味着DNA的复制过程不产生一点儿差错。DNA在复制过程中，有时会出现一些错配碱基，DNA聚合酶具有一定的纠错功能，它能及时地把错配的碱基切除，然后再补上正确的碱基。然而，即便如此，在DNA复制的过程中仍然会有极个别的错误被保留下来，导致遗传物质的变异。

生物体的细胞里都含有一整套完整的DNA分子，因此，可以从一滴血或头发的毛囊中获取待测者的DNA，利用聚合酶链式反应（polymerase chain reaction, PCR）技术实现目标DNA的体外复制，进而获得较多的DNA分子，得到待测者的DNA指纹。在日常生活和工作中，PCR技术具有广泛的用途，如亲子鉴定、种质资源鉴定、新品种鉴定、转基因品种鉴定等。

### 小资料

#### PCR

PCR是一种在体外快速合成DNA的方法。耐高温的DNA聚合酶以DNA为模板，利用四种脱氧核糖核苷酸以及与模板配对的DNA引物，在体外大量快速合成目的DNA片段。

### 检测评价

1. 科学工作者利用已获得的小鼠细胞，进行细胞有丝分裂过程中基因表达调控的研究。小鼠细胞生长正常，且其基因组中含有这样一段DNA序列：5'-GATCCCGATCCGCATACATTTACC-3'。在小鼠细胞进入S期前在培养基中加入荧光标记的一种脱氧核糖核苷酸。请回答下列问题：

- (1) 如果以上述DNA片段为模板，小鼠细胞新合成的DNA分子序列是什么？
- (2) 如果一个细胞由间期进入细胞分裂中期，细胞内是否含有被荧光标记的DNA分子？
- (3) 如果把该小鼠的细胞在含荧光标记的培养基中培养多代后，再转移到不含荧光标记的培养基中培养一代，一条染色体中被标记的染色单体有几条？
- (4) 如果在不含荧光标记的培养基中继续培养几代该小鼠的细胞，是否还能找到含荧光标记的DNA分子？
- (5) 在日常生活中，一些化学试剂或恶劣环境都有可能对DNA的复制产生影响，请你给出避免DNA复制过程受到损伤的建议。

2. 1956年，科恩伯格研究组发现，如果把从细菌中分离出来的DNA模板、

DNA 聚合酶和 DNA 引物、四种脱氧核糖核苷酸放在一个小管子里，在合适的条件下，就能合成新的 DNA 分子。目前这一技术广泛用于各种生物基因组的测序、目的基因的扩增等。请回答下列问题：

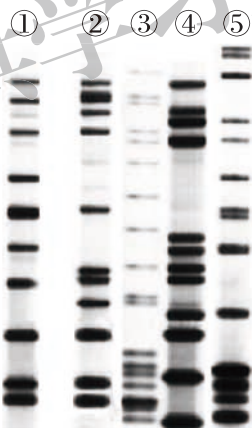
(1) 已知某生物的基因组序列，想获得其中一段 DNA 序列，非必需的原料包括 ( )。

- A. DNA 模板                      B. DNA 引物  
C. 该 DNA 编码的蛋白质      D. DNA 聚合酶

(2) 关于 DNA 复制的特点，下列描述错误的是 ( )。

- A. 分别以一条链为模板合成一条新的 DNA 链  
B. 半保留复制  
C. 新合成的 DNA 链中包含部分旧链片段  
D. DNA 的合成方向只能是 5' → 3'

3. 某动物园的一头驴产下了一头长相既像斑马又似驴的小“斑马驴”。科技人员采集母驴、小“斑马驴”和一同喂养的三匹雄斑马的血样，利用 PCR 技术寻找小“斑马驴”的父亲。假设获得了如下图所示的 DNA 指纹图，图中①为小“斑马驴”DNA 指纹，②③④分别为三匹斑马的 DNA 指纹，⑤为母驴的 DNA 指纹。



请回答下列问题：

(1) 根据上述资料，请分析小“斑马驴”的父亲可能是几号斑马。

(2) 利用 PCR 技术进行亲子鉴定，主要是通过 DNA 的体外复制实现的，请分析这一技术的可靠性。

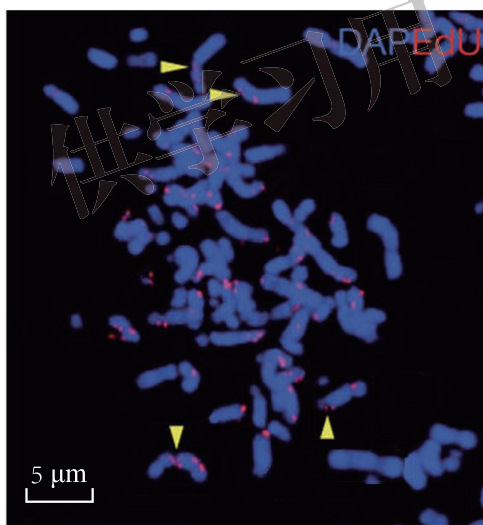
(3) 假如无法获得母驴的 DNA 指纹，还能否利用 DNA 指纹技术找到小“斑马驴”的父亲？

(4) 根据上述资料，分析获取生物的 DNA 指纹有哪些利弊。



## 细胞有丝分裂的 M 期也存在 DNA 合成

DNA 的复制确保了亲子代细胞具有相同的遗传信息。目前科学界普遍认为 DNA 复制只能发生在细胞间期的 S 期。然而，2015 年 12 月的《自然》杂志刊登了我国科学家与丹麦科学家合作研究的新发现：在肺癌细胞有丝分裂的 M 期，也存在 DNA 的合成，而且 M 期 DNA 合成主要存在于染色体的“脆性位点”（该区域与染色体的其他区域连接有间隙，看起来就像染色体有断裂区域一样）。肿瘤细胞的过度增殖，使 DNA 存在复制压力，导致 DNA 在 S 期因快速复制而产生很多错误。在细胞分裂的 M 期，DNA 需要通过新一轮合成对脆性位点进行修复。经过进一步研究，科学家发现至少有两种蛋白质参与调控这一不同寻常的 DNA 合成过程。通过抑制这些蛋白质的功能，可以有效地阻断这一过程。虽然还没有证据表明人类多数的恶性肿瘤都依赖这一过程，但是该研究为特异性地控制肿瘤细胞增殖提供了新思路，也为靶向治疗肿瘤提供了潜在位点。



染色体的脆性位点

黄色箭头所指为染色体的脆性位点

## 第二节 遗传信息的表达

蛋白质是生命活动的主要承担者，而生物的遗传信息主要储存在 DNA 分子中。那么，DNA 与蛋白质是如何联系在一起的，DNA 是如何影响细胞内生物大分子的组成和功能的，DNA 分子编码的遗传信息又是如何决定生物性状的呢？

### 一 转 录

DNA 是由多个脱氧核糖核苷酸组成的具有双螺旋结构的大分子，两条链上的碱基排列顺序蕴含了遗传信息，遗传信息决定了氨基酸的顺序，进而决定了蛋白质的结构和功能。可是，DNA 主要存在于细胞核中，而蛋白质是在细胞质中合成的，储存在 DNA 上的遗传信息是怎样传递出来，并指导蛋白质合成的呢？



#### 寻找证据 阅读

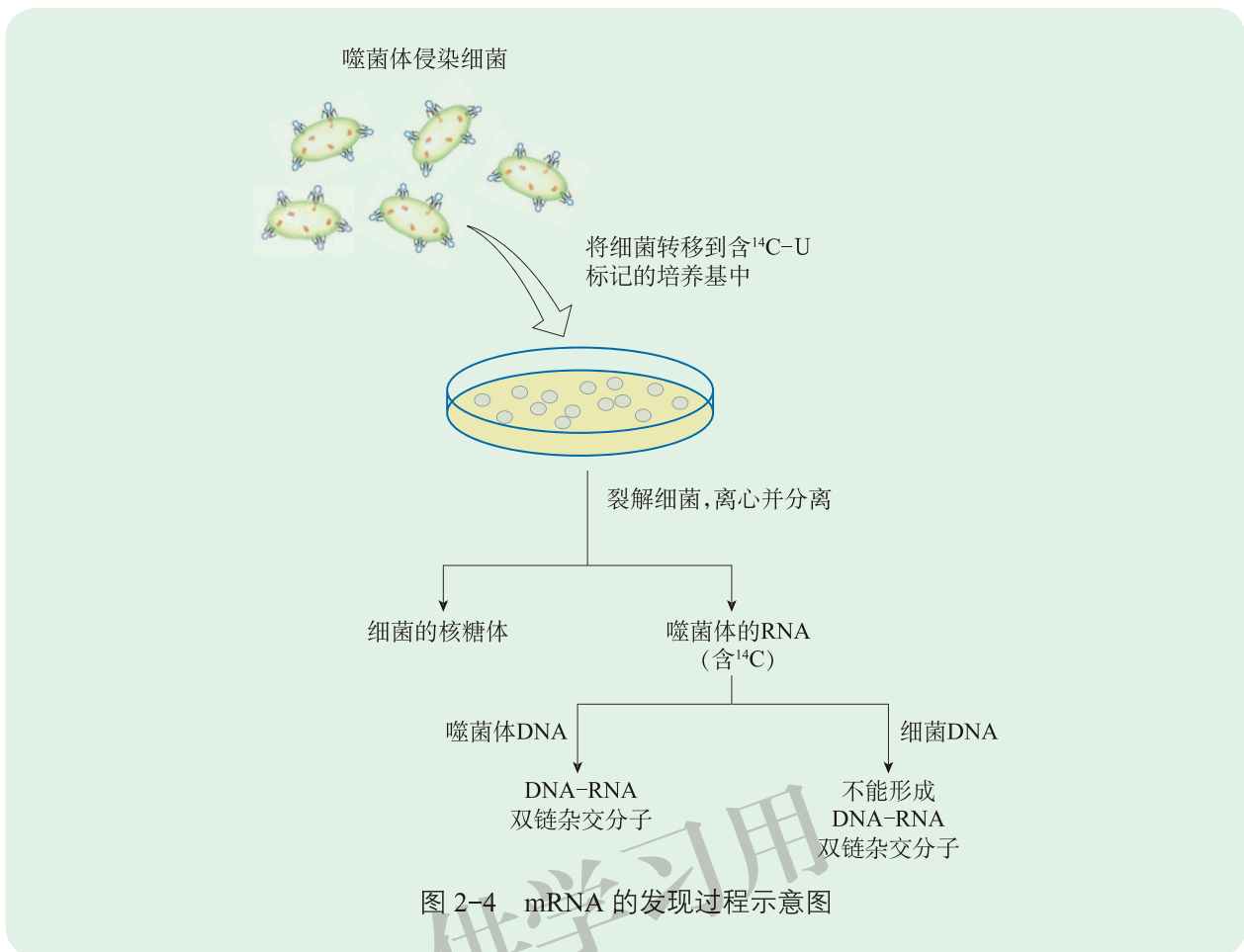
阅读下面资料，重点关注 DNA 的遗传信息是如何传递给 RNA 的，RNA 所代表的遗传信息与 DNA 是否一致。

20 世纪 60 年代初期，科学家对“遗传信息如何从 DNA 传递到蛋白质”这一问题展开了广泛而深入的研究，并提出了不同的假说。由于首先验证了蛋白质是在细胞质内的核糖体上合成的，寻找 DNA 到蛋白质之间的媒介就成了科学家聚焦的主要问题。

1961 年，南非生物学家布伦纳（Sydney Brenner, 1927—）、法国生物学家雅各布（François Jacob, 1920—2013）和美国遗传学家梅瑟生经过实验发现，用噬菌体侵染细菌，在培养基中添加含  $^{14}\text{C}$  标记的尿嘧啶，培养一段时间后，裂解细菌离心并分离出 RNA 与核糖体，分离出的 RNA 含有  $^{14}\text{C}$  标记。他们把分离得到的 RNA 分别与细菌的 DNA 和噬菌体的 DNA 杂交，发现 RNA 可与噬菌体的 DNA 形成 DNA-RNA 双链杂交分子，不能与细菌的 DNA 结合（图 2-4）。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 细菌中新合成的含  $^{14}\text{C}$  标记的 RNA，能与噬菌体的 DNA 形成杂交分子，不能与细菌的 DNA 结合，说明什么问题？
2. 上述实验为什么选择  $^{14}\text{C}$ -U 作为标记物？



新合成的 RNA 与噬菌体的 DNA 可以形成杂交分子, 说明了新合成的 RNA 与噬菌体的 DNA 具有很高的同源性, 新合成的 RNA 是以噬菌体的 DNA 为模板合成的。因为尿嘧啶是 RNA 特有的成分, 所以实验中选择  $^{14}\text{C}$ -U 作为标记物可以只标记新合成的 RNA。研究表明, 以 DNA 为模板合成 RNA 的过程即为转录 (transcription); 合成的 RNA 携带的遗传信息来自 DNA, 该 RNA 在蛋白质合成中起模板作用, 称为信使 RNA (messenger RNA, mRNA)。

转录是如何进行的呢? 是不是所有的 DNA 序列都可以被转录? 转录过程主要是在细胞核内进行的。首先, RNA 聚合酶 (RNA polymerase) 与其他蛋白质形成转录复合物结合在 DNA 分子上, 随着转录复合物的移动, 该部位的 DNA 双螺旋解开成为单链。然后, 以一条 DNA 链为模板, 按照碱基互补配对原则, 利用细胞内游离的核糖核苷酸为原料, 在 RNA 聚合酶的作用下合成一条 RNA 分子。最后, 合成的 RNA 分子逐渐被甩出, 解旋的两条 DNA 单链很快又结合在一起, 恢复为原来的双链结构 (图 2-5)。作为模板的 DNA 链被称为非编码链 (non-coding strand); 与模板链互补的 DNA 链被称为编码链 (coding strand)。细胞中的 mRNA、转运 RNA (transfer RNA, tRNA) 和核糖体 RNA (ribosome RNA, rRNA) 都是以 DNA 为模板合成的。

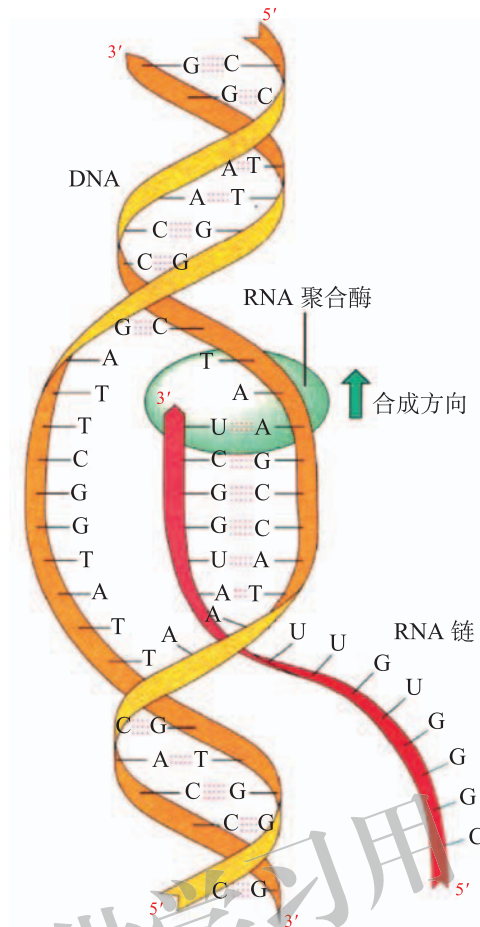


图 2-5 RNA 的合成示意图

有些 DNA 分子中既含有编码氨基酸的碱基序列，称为外显子 (exon)，又含有不编码氨基酸的碱基序列，称为内含子 (intron)。外显子和内含子均能被转录，因此，新合成的前体信使 RNA 分子中既有外显子也有内含子。它的序列与作为模板的 DNA 序列完全互补。前体信使 RNA 的内含子在 RNA 自身以及其他蛋白复合物的作用下被剪切，使外显子连接在一起，形成有功能的 mRNA (图 2-6)。

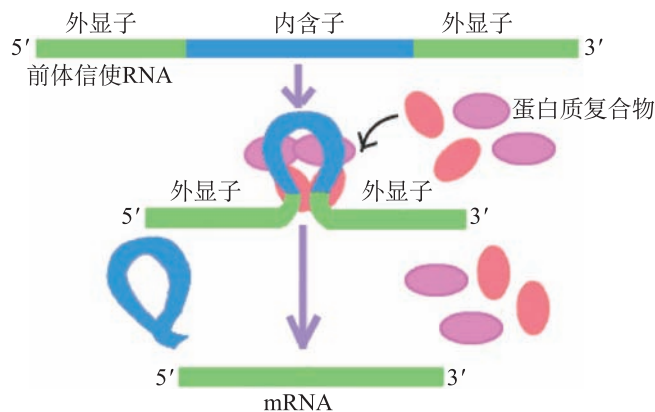


图 2-6 前体信使 RNA 的剪接示意图

当一条完整的 RNA 分子被合成后，转录过程便停止了。经过遗传信息的转录，DNA

序列上的遗传信息传递到 mRNA。mRNA 通过核孔进入细胞质，指导蛋白质的合成。这样，遗传信息便由细胞核传递到细胞质。

RNA 的合成过程可以被一些抗生素抑制。例如，利福平可以抑制原核生物 RNA 的合成，在临床上经常用于抵抗细菌感染。

### 实践应用 建模 (选做)

#### 构建 RNA 合成的模型

转录是以 DNA 为模板，在 RNA 聚合酶等生物大分子的参与下合成 RNA 的过程。根据转录的基本原理，以给出的 DNA 链为模板，拼出转录后形成的 RNA 分子。

##### ● 方法建议

1. 按图 2-7 所示，在硬纸片上画出组成 DNA 的四种碱基、脱氧核糖和磷酸，组成 RNA 的四种碱基、核糖和磷酸，并涂上不同的颜色，保证至少有 10 个核苷酸对。

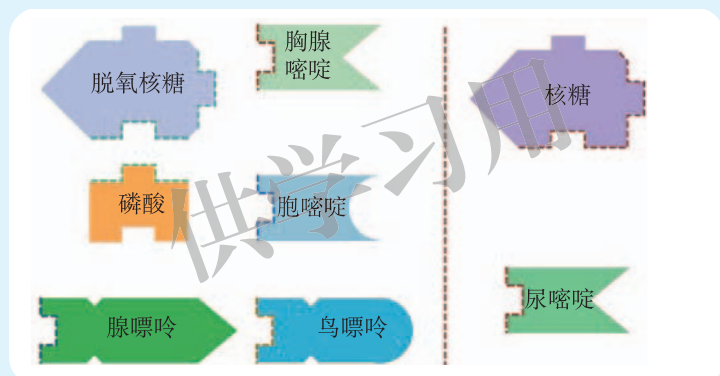


图 2-7 构建 RNA 合成的模型

2. 用剪刀仔细地把每个脱氧核糖、核糖、磷酸和碱基剪下来。
3. 按“5'-ATGCCGTACG-3'”的顺序或者自己希望的顺序组成 DNA 双链。
4. 以其中的一条 DNA 链为模板，用组成 RNA 的四种碱基、核糖和磷酸，组成一条新的 RNA 链。

##### ● 思考讨论

比较新构建的 RNA 链与非编码链和编码链间的异同。

#### 检测评价

1. 1961 年，布伦纳、雅各布和梅瑟生在实验中发现，如果将细菌在普通培养基中培养一段时间后，向培养基中加入含  $^{14}\text{C}$ -U 标记的化合物，再用噬菌体侵

染细菌，然后裂解细菌，细菌的核糖体可与新合成的含有 $^{14}\text{C}$ -U标记的RNA结合在一起。请回答下列问题：

(1) 新合成的含有 $^{14}\text{C}$ -U标记的RNA分子的模板是( )。

- A. 细菌的DNA                      B. 噬菌体的DNA  
C. 细菌的RNA                      D. 噬菌体的RNA

(2) RNA是以DNA为模板，在RNA聚合酶等大分子的参与下合成的，上述实验过程中噬菌体RNA的合成是在哪里进行的？原料有哪些？

(3) 根据RNA的合成过程分析某些抗生素抑制RNA合成的原因，并进一步分析为什么临床上可用抗生素抑制细菌感染。

2. HIV侵染人体细胞会形成双链DNA分子，并整合到宿主细胞的染色体DNA中，以它为模板合成mRNA和子代单链RNA，再以mRNA为模板合成病毒蛋白。请回答下列问题：

(1) 根据已有知识分析，下列叙述不正确的是( )。

- A. 合成RNA需要RNA聚合酶等多种酶  
B. 以RNA为模板合成生物大分子的过程包括DNA的复制  
C. 以mRNA为模板可以合成病毒蛋白质外壳  
D. HIV的突变频率较高，其原因是RNA单链结构不稳定

(2) 根据HIV的传播特点，你认为有哪些方法可以预防艾滋病的传播？



开阔眼界

### 逆转录与艾滋病

自然界中有一些病毒仅由RNA和蛋白质组成，这些病毒侵入宿主细胞后是如何完成自身繁殖的呢？原来，病毒侵入宿主细胞后，首先释放出RNA，在逆转录酶作用下合成一条DNA链，再经RNA水解酶降解其中的RNA，随后以上述DNA链为模板合成DNA双链，在整合酶等蛋白质的作用下，线性的双链DNA分子整合到宿主细胞的染色体上。这样，病毒就可以随宿主细胞DNA的转录而转录，从而对宿主造成伤害。艾滋病是由HIV引起的传染性疾病。HIV是一种逆转录病毒。HIV传播的主要方式有性接触传播、血液传播和母婴传播。HIV的感染致死率极高，据不完全统计，全球已有超过千万的感染者失去了生命。



## 二 翻 译

mRNA 到达细胞质之后与核糖体结合进行蛋白质的合成。可是，各种各样的氨基酸是如何到达核糖体上，并且按照 mRNA 的序列信息合成蛋白质的？mRNA 的序列信息与氨基酸有怎样的对应关系？DNA 与蛋白质的合成有哪些联系呢？

### 密码子决定氨基酸



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注 mRNA 的碱基排列顺序与氨基酸的对应关系。

早在 1954 年，物理学家伽莫夫（George Gamow, 1904—1968）就根据核苷酸和氨基酸的种类，做出数学推理：如果 1 个核苷酸编码 1 个氨基酸，4 种核苷酸只能决定 4 种氨基酸（ $4^1=4$ ）；如果 2 个核苷酸编码 1 个氨基酸，可决定 16 种氨基酸（ $4^2=16$ ）；如果 3 个核苷酸编码 1 个氨基酸，可编码 64 种氨基酸（ $4^3=64$ ）；如果 4 个核苷酸编码 1 个氨基酸，可编码 256 种氨基酸（ $4^4=256$ ）；依此类推。伽莫夫认为三个碱基编码一个氨基酸是合理的，因此提出了“三个碱基编码一个氨基酸”的假说。1961 年，尼伦伯格（Marshall Nirenberg, 1927—2010）和马太（Heinrich Matthaei, 1929—）用人工合成的 1 条只含尿嘧啶核苷酸的 RNA，在体外没有细胞的体系中，合成了 1 条多肽链，经过测序发现该多肽链的氨基酸残基全部为苯丙氨酸。因此，可以确定 UUU 编码苯丙氨酸。后来尼伦伯格用相似的方法证明了 AAA 编码赖氨酸，CCC 编码脯氨酸。紧接着奥乔亚（Severo Ochoa, 1905—1993）发明了用 2 个碱基的混合共聚物破译遗传密码的方法。由于破译遗传密码的贡献，尼伦伯格和霍拉纳（Har Khorana, 1922—2011）等人分享了 1968 年的诺贝尔生理学或医学奖。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 用多聚尿嘧啶核苷酸的 RNA 链和氨基酸等作为原料，合成氨基酸残基均为苯丙氨酸的多肽链，氨基酸直接与 RNA 的碱基序列相对应，说明了什么？
2. 实验结果显示，tRNA 可与核糖体-mRNA 的复合物相结合，说明了什么？
3. 伽莫夫提出“三个碱基编码一个氨基酸”的假说，尼伦伯格和马太是如何破译遗传密码的？他们又是如何根据实验结果进行推理的？

在没有细胞的蛋白质合成体系中，如果只加入多聚尿嘧啶核苷酸的 RNA，可以合成多聚苯丙氨酸的肽链；加入多聚腺嘌呤核苷酸的 RNA，可以合成多聚赖氨酸的肽链。由此可见，组成 RNA 的核苷酸序列决定了蛋白质的氨基酸序列，mRNA 把 DNA 的遗传信息传递

给了蛋白质。mRNA 上编码 1 个氨基酸的 3 个相邻碱基，被称为 1 个密码子 (codon)。

经过数年的探索，科学家破译了决定氨基酸的全部密码子 (表 2-1)。密码子有很多特点。(1) 连续性和方向性。遗传密码在 mRNA 分子上是连续排列的，密码的阅读必须从一个正确的起点开始，按一个方向依次顺序读取，直至读到终止信号。(2) 简并性。遗传密码有 64 种，而生物体中组成蛋白质的基本氨基酸只有 20 种，因此，多数氨基酸必定有几个密码子与之对应。(3) 专一性。每种密码子只对应一种氨基酸。(4) 起始和终止密码子。AUG 既是编码甲硫氨酸的密码子，又是肽链合成的起始密码子；UAA、UAG 和 UGA 不编码任何氨基酸，是肽链合成的终止密码子。(5) 通用性。遗传密码对病毒、原核生物和真核生物大多数情况下都是通用的，这也是生命统一性的一个有力证据。

表 2-1 遗传密码子表  
第二位

		U	C	A	G		
第一位	U	UUU } 苯丙氨酸	UCU } 丝氨酸	UAU } 酪氨酸	UGU } 半胱氨酸	U	第三位
		UUC } 亮氨酸	UCC } 丝氨酸	UAC } 酪氨酸	UGC } 半胱氨酸	C	
		UUA } 亮氨酸	UCA } 丝氨酸	UAA } 终止	UGA } 终止	A	
		UUG* } 亮氨酸	UCG } 丝氨酸	UAG } 终止	UGG } 色氨酸	G	
	C	CUU } 亮氨酸	CCU } 脯氨酸	CAU } 组氨酸	CGU } 精氨酸	U	
		CUC } 亮氨酸	CCC } 脯氨酸	CAC } 组氨酸	CGC } 精氨酸	C	
		CUA } 亮氨酸	CCA } 脯氨酸	CAA } 谷氨酰胺	CGA } 精氨酸	A	
		CUG } 亮氨酸	CCG } 脯氨酸	CAG } 谷氨酰胺	CGG } 精氨酸	G	
	A	AUU } 异亮氨酸	ACU } 苏氨酸	AAU } 天冬酰胺	AGU } 丝氨酸	U	
		AUC } 异亮氨酸	ACC } 苏氨酸	AAC } 天冬酰胺	AGC } 丝氨酸	C	
		AUA } 甲硫氨酸	ACA } 苏氨酸	AAA } 赖氨酸	AGA } 精氨酸	A	
		AUG } 甲硫氨酸起始	ACG } 苏氨酸	AAG } 赖氨酸	AGG } 精氨酸	G	
	G	GUU } 缬氨酸	GCU } 丙氨酸	GAU } 天冬氨酸	GGU } 甘氨酸	U	
		GUC } 缬氨酸	GCC } 丙氨酸	GAC } 天冬氨酸	GGC } 甘氨酸	C	
		GUA } 缬氨酸	GCA } 丙氨酸	GAA } 谷氨酸	GGA } 甘氨酸	A	
		GUG* } 缬氨酸	GCG } 丙氨酸	GAG } 谷氨酸	GGG } 甘氨酸	G	

\* 在大肠杆菌中，有时 GUG 和 UUG 也可被用作起始密码子，编码甲酰甲硫氨酸。

## mRNA 指导蛋白质合成

mRNA 通过核孔进入细胞质之后，很快便与多个核糖体紧密结合形成多聚核糖体 (图 2-8)。核糖体是细胞内利用氨基酸合成蛋白质的场所。那么，细胞内游离的氨基酸是怎样被运送到核糖体的呢？

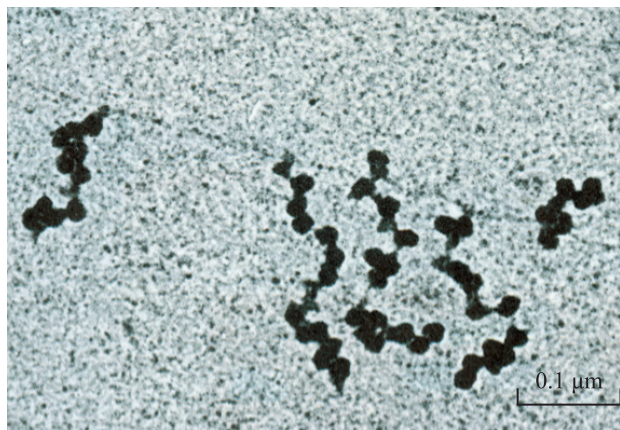


图 2-8 多聚核糖体

科学家发现 tRNA 可与特异的氨基酸结合，然后再与核糖体-mRNA 形成复合物。也就是说 tRNA 可以携带氨基酸向核糖体-mRNA 复合物靠近。tRNA 的种类很多，但每一种 tRNA 只能识别并转运一种氨基酸。这是因为 tRNA 的一端是携带氨基酸的部位，另一端的 3 个碱基决定携带氨基酸的种类。tRNA 上的这 3 个碱基，称为反密码子 (anticodon)，它与 mRNA 上特定的 3 个碱基配对 (图 2-9)。

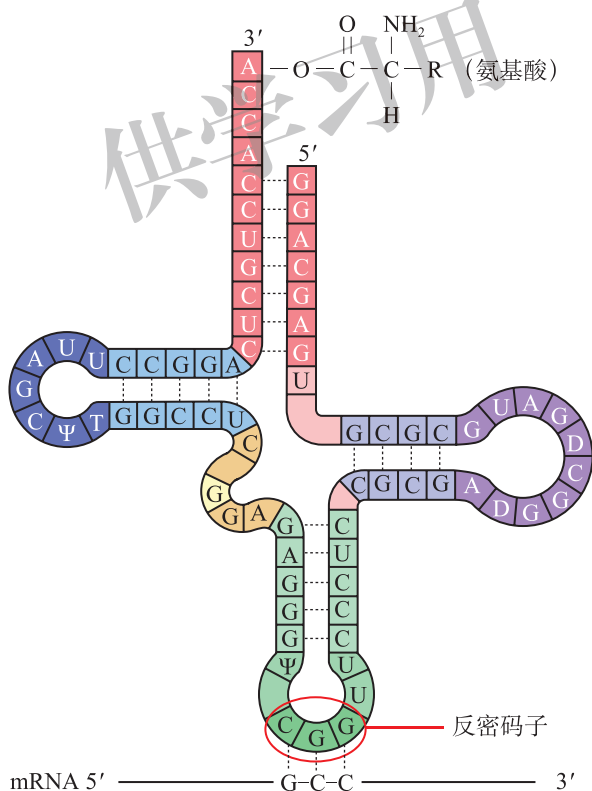


图 2-9 tRNA 的反密码子与 mRNA 密码子配对

核糖体是蛋白质合成的场所。对于真核生物来讲，翻译起始的时候，携带甲硫氨酸的 tRNA 与 mRNA 上的起始密码子 AUG 配对，首先占据核糖体上的一个位点 (P)，当第二个携带相应氨基酸的 tRNA 到达核糖体时，便占据了核糖体的另一个位点 (A)。P 位点上

tRNA 携带的甲硫氨酸与 A 位点上 tRNA 携带的氨基酸形成肽键，同时核糖体向前移动，A 位点上的 tRNA 转移到 P 位点，P 位点上的 tRNA 随即转移到 E 位点，随时准备释放出来。第三个携带相应氨基酸的 tRNA 进入核糖体并占据 A 位点，继续肽链的合成。上述过程依次进行，一个个的氨基酸通过肽键组合在了一起，形成肽链（图 2-10）。当核糖体到达 mRNA 的终止密码子 UGA、UAA 或 UAG 中任何一个时，肽链的合成便终止了。

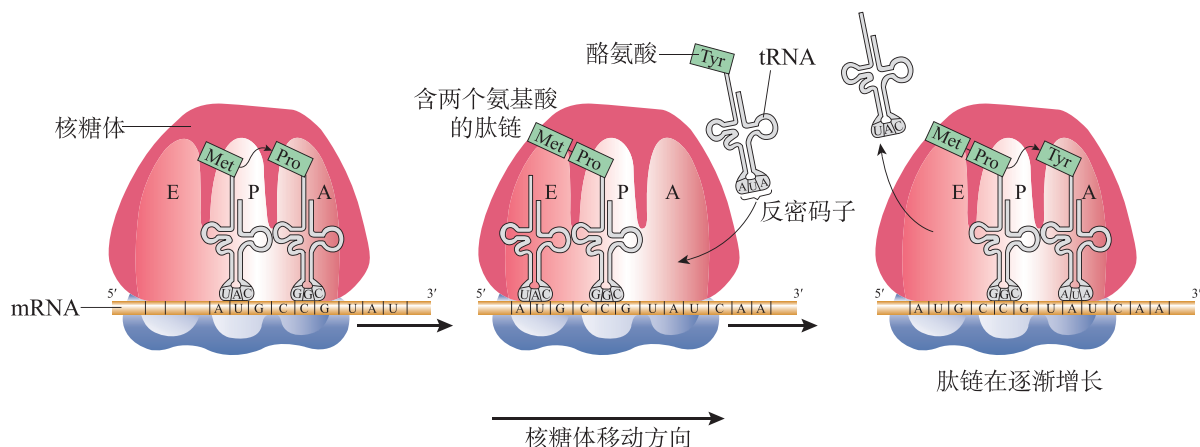


图 2-10 肽链的合成过程示意图

肽链合成以后，从核糖体上脱离。一条或多条肽链经过一定的折叠盘曲及加工修饰，可以形成具有一定功能的蛋白质分子。

由此可见，组成蛋白质的氨基酸的排列顺序完全取决于 mRNA 中核糖核苷酸的排列顺序。而 mRNA 中的核糖核苷酸排列顺序是由 DNA 的脱氧核糖核苷酸序列决定的。因此，DNA 分子上的遗传信息通过 RNA 指导蛋白质的合成。蛋白质的氨基酸序列是由基因决定的。

## 生物的性状主要通过蛋白质表现

DNA 的碱基排列顺序决定了氨基酸的排列顺序，氨基酸的排列顺序决定了蛋白质结构与功能的特异性，从而使生物体表现出多样的遗传性状。例如，正常人与镰状细胞贫血患者编码血红蛋白的基因只有一个碱基的差异，但合成的血红蛋白在功能上却表现出了较大的差异，一个表现正常，另一个却表现为严重的贫血。因此说，生物的性状主要是通过蛋白质表现的。

随着对蛋白质合成过程的解析，我国科学家于 1965 年人工合成了结晶牛胰岛素，这是世界上首次人工合成蛋白质。1968 年我国科学家又开始了人工合成酵母丙氨酸转移核糖核酸的研究，并于 1981 年获得圆满成功。这说明我国在蛋白质及核糖核酸的人工合成领域取得了开创性的成就，为生命科学的发展做出了卓越贡献。目前，随着多肽合成仪的推广，人工合成多肽已非常普遍，利用人工合成多肽进行相关研究已成为生物学实验室的常规技术。



## 检测评价

1. 半乳糖血症是一种先天性的代谢疾病，由于缺少分解半乳糖的某种酶，患儿不能分解乳汁中的半乳糖。一名新生儿的检测报告显示其患有半乳糖血症。请回答下列问题：

(1) 该新生儿能否喂母乳？为什么？

(2) 已知编码与半乳糖血症相关蛋白酶的 DNA 序列，能否利用 DNA 的体外复制技术，判断患儿的致病因素是否为遗传原因？为什么？

(3) 假如该患儿编码与半乳糖血症相关蛋白酶的 DNA 序列完全正常，请从转录和翻译的角度分析可能的致病因素。

2. DNA 的碱基排列顺序决定了氨基酸的排列顺序，决定了蛋白质的结构与功能，进而决定了生物的性状。为了研究决定细胞分裂的蛋白质序列，科学家获得了如下一段编码细胞分裂相关蛋白酶的 DNA 序列。

非模板链：5'-ATGTTAGAGGCGAGCGGGGATAGGTTACTG-3'

请回答下列问题：

(1) 与上面 DNA 序列相应的 mRNA 序列为 ( )。

- A. 5'-ATGTTAGAGGCGAGCGGGGATAGGTTACTG-3'  
 B. 5'-TACAATCTCCGCTCGCCCCTATCCAATGAC-3'  
 C. 5'-AUGUUAGAGGCGAGCGGGGAUAGGUUACUG-3'  
 D. 5'-UACAAUCUCCGCUCGCCCCUAUCCAAUGAC-3'

(2) 如果翻译该序列对应的 mRNA 序列，需要的 tRNA 有 ( )。

- A. 10 种      B. 9 种      C. 8 种      D. 5 种

(3) 翻译出的蛋白质序列的氨基酸排列顺序为 \_\_\_\_\_

## 第三节 基因的选择性表达及表观遗传现象

一个受精卵经过细胞分裂、生长和分化，发育成了生物体的各种组织和器官，如被子植物的根、茎、叶、花、果实和种子，高等动物的心、肝和肾等。组成生物体的每个细胞都含有一模一样的遗传信息，为什么同样的 DNA 经转录成 mRNA、翻译成蛋白质，却能发育成不同的组织和器官呢？为什么基因会有这种差异表达呢？

### 基因的选择性表达导致细胞的分化



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注同一种生物在不同的生长发育阶段基因表达的变化。

生物的特定细胞或组织，在某一生长状态下所转录出来的 mRNA 是不同的。通过高效的测序技术，对生物在特定条件下转录形成的 RNA 进行分析，可以了解基因表达情况。科学家对体外培养的小鼠受精卵、2-细胞胚、4-细胞胚、8-细胞胚和桑葚胚阶段细胞的基因表达情况进行了多次转录组测序，测得各个时期 mRNA 的分子平均数目（图 2-11）。

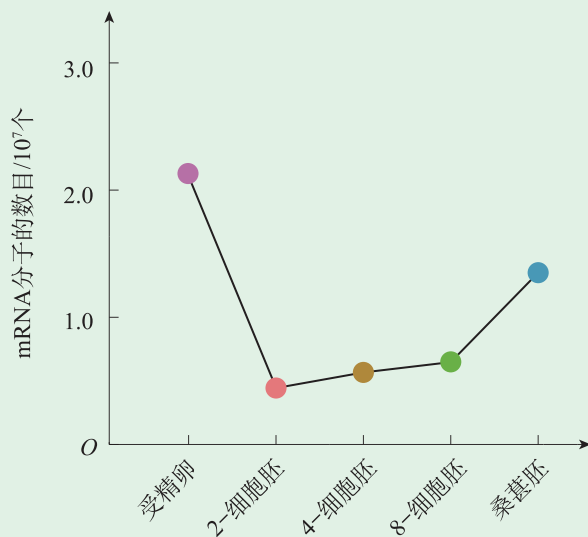


图 2-11 小鼠胚胎发育早期基因表达数目的变化

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 随着受精卵和胚胎的发育，细胞逐步分化，基因表达数目有明显的变化，

说明了什么问题？

2. 生物体在生长发育的不同时期，形态发生了明显的变化，基因表达的数目也不同，基因的表达与细胞分化有什么关系？

虽然受精卵经过细胞有丝分裂产生的子细胞含有相同的遗传物质，但是，多细胞生物在生长发育过程中，会逐渐分化出不同类型的细胞，出现不同的形态特征。细胞分化过程中，不同的组织转录形成的 mRNA 的种类和数量均有差异，基因表达的数目和表达水平都发生了变化。也就是说，不同细胞表达的基因数目和基因表达水平都不尽相同，这就是基因的选择性表达。由此可见，**细胞分化的本质是基因选择性表达的结果。**

每个细胞都有复杂的基因表达调控系统，各种蛋白质只有在需要时才合成，这样生物才能适应多变的环境，防止生命活动中的浪费现象和有害后果的发生，保证体内代谢过程的正常进行。基因的选择性表达受基因和环境的共同控制与影响。

根据基因选择性表达的特性，医学上可以采取靶向治疗或精准医疗来治疗各种疾病。例如，有关恶性肿瘤的治疗，可以通过抑制一些基因的表达，直接抑制癌细胞的生长，提高治疗效果和患者的生存质量。

即使生物体具有完全相同的基因组，也有可能发育成形态特征不同的个体，而且这种形态特征还能够通过细胞分裂传递。遗传学分析表明，在基因序列不变的前提下，基因的表达却发生了变化，原因是什么呢？

## 表观遗传是不依赖于 DNA 碱基序列变化的遗传现象



### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注 DNA 序列与基因表达的关系。

科学家对小鼠毛色的变化进行了相关研究。某种小鼠毛色受 *A* 基因控制，*A* 基因可周期性表达（时而表达时而关闭），小鼠的毛色呈现为黄色（基因 *A* 表达）和黑色（基因 *A* 表达关闭）相间的带状。进一步研究表明，小鼠的毛色除了受 *A* 基因控制外，还受到 *A* 基因上游的一段 DNA 序列（*a*）调控。*a* 序列既可使 *A* 基因的表达处于完全关闭状态（小鼠毛色全部为黑色），也可使 *A* 基因持续表达（小鼠毛色全部为黄色），还能够调控 *A* 基因的表达水平，使小鼠毛色呈现黑色、黑黄带状以及介于二者之间的颜色。*a* 序列为什么能调控 *A* 基因的表达变化呢？科学家经研究发现，*a* 序列的 DNA 碱基可被甲基化，这种甲基化会抑制 *A* 基因的表达，而且抑制的程度取决于 DNA 甲基化的水平（图 2-12）。DNA 甲基化是指给 DNA 的碱基添加甲基（ $-\text{CH}_3$ ）。这意味着如果 *a* 序列的碱基被完全甲

甲基化，*A* 基因的表达就完全被关闭，小鼠毛色为黑色；如果 *a* 序列的部分碱基被甲基化，*A* 基因的表达就会受到部分抑制，*A* 基因的表达被抑制的程度导致小鼠的毛色出现了介于黑色和黄色的中间类型。科学家通过对这些小鼠毛色的观察发现，这种毛色变化可遗传给子代。

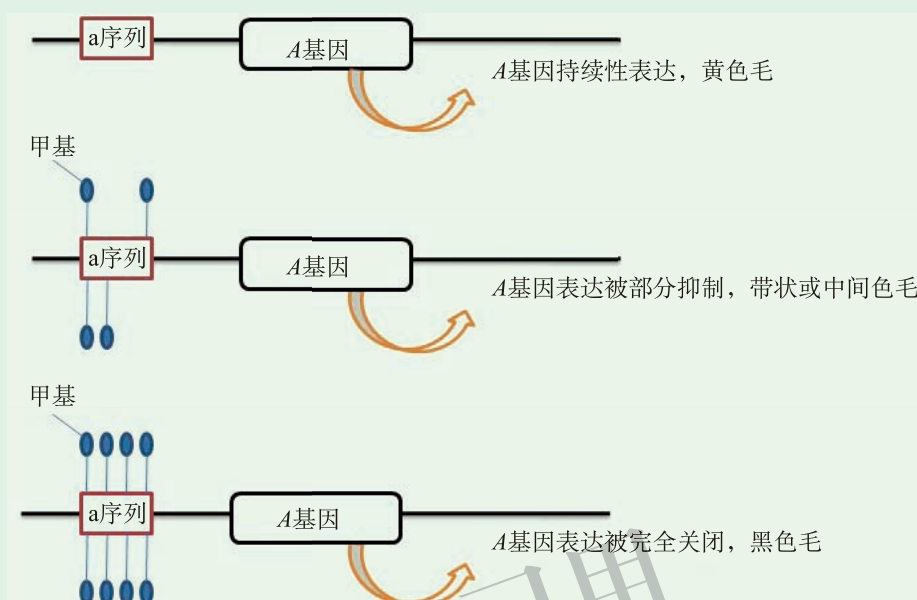


图 2-12 DNA 甲基化影响基因的表达示意图

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 从小鼠毛色变化来看，编码毛色相关蛋白的 *A* 基因 DNA 序列及调控 *A* 基因表达的 *a* 序列都没有变化，小鼠的毛色却发生了变化，说明什么问题？
2. DNA 的甲基化对小鼠毛色的影响，在小鼠的子代中仍然出现，进而导致小鼠毛色的变化，说明了什么？

造成小鼠毛色改变的直接原因是 *A* 基因上游的一段 DNA 序列。这段序列可以促进 *A* 基因的表达，使小鼠的毛色为黄色；但是，当该 DNA 序列被甲基化后，又反过来抑制 *A* 基因的表达，使小鼠毛色发生变化。由此可见，DNA 甲基化会改变基因的表达，导致基因控制的性状发生改变。而且，这种 DNA 甲基化对基因表达的影响还可以传递给子代。因此，性状的改变并非完全由基因改变引起。某些基因中碱基序列不变但表型改变的现象属于表观遗传。

不只 DNA 甲基化可引起表观遗传现象，还有很多生物学变化也会导致表观遗传现象的发生，如组蛋白的修饰和染色质构象变化等。染色质的主要组成成分是 DNA 和蛋白质（组蛋白）。在 DNA 转录和翻译的过程中，DNA 要经过解螺旋化，而这一过程与和

**小资料**

**组蛋白修饰**

组蛋白修饰是指组蛋白的某些氨基酸被加上或去掉一些化学基团，包括添加甲基、乙酰基，或去掉甲基、乙酰基等。



DNA 紧密有序结合的组蛋白密切相关。如果组蛋白修饰发生变化,将直接影响 DNA 的转录和翻译。因此在 DNA 的碱基序列保持不变的前提下,染色质的结构与活性发生变化,使基因的表达与功能发生改变,进而导致生物的表型发生可遗传的改变。

由于表观遗传调控的遗传机制不涉及 DNA 序列的改变,只涉及基因表达的活性,通过改变基因表达活性即可达到和改变基因序列类似的结果,给治疗人类疾病带来了新的契机。目前,表观遗传效应在疾病诊断、治疗和药物开发方面都有广阔的应用前景。

### 检测评价

1. 为了获得影响稻米品质的关键基因,服务于水稻的杂交育种,科学家分析了水稻发育过程中不同生长阶段的 DNA 转录和蛋白质表达情况,发现在种子萌发期、幼苗期、分蘖期、孕穗期和灌浆期 DNA 的转录和翻译均不同。请回答下列问题:

(1) 影响稻米品质的关键基因,表达得最多的可能是在 ( )。

A. 幼苗期      B. 种子萌发期      C. 分蘖期      D. 灌浆期

(2) 如果不考虑突变,水稻在上述生长发育过程中的各个时期的 DNA 是否相同?为什么?

(3) 一粒水稻种子发育成了一棵水稻植株,不同组织中 DNA 的转录和翻译是否相同?说明了什么问题?

2. 高等真核生物由受精卵经过胚胎发育和胚后发育形成完整的生物个体,个体的不同组织和器官的细胞都来自受精卵。请回答下列问题:

(1) 人体神经细胞与肝细胞的形态结构和功能不同,其根本原因是这两种细胞的 ( )。

A. DNA 碱基排列顺序不同      B. 核糖体不同  
C. tRNA 不同      D. mRNA 不同

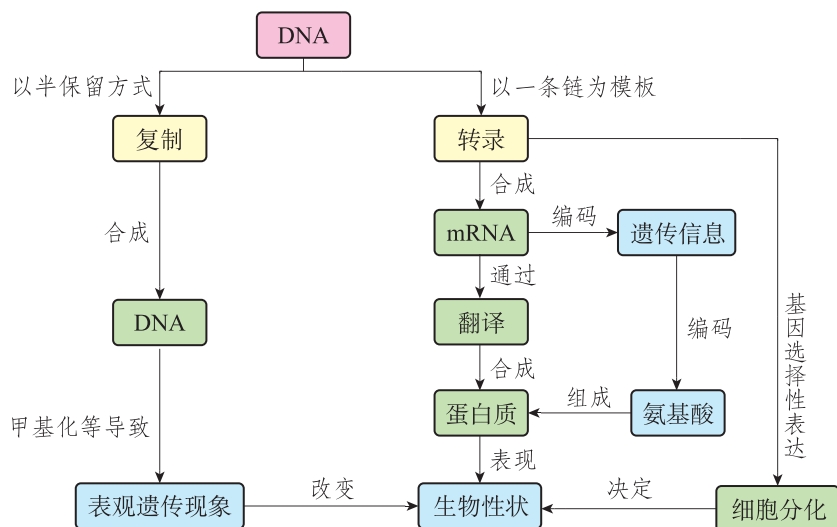
(2) 不同组织的细胞是否都具有同样的遗传物质?什么原因导致同样来源的细胞发育成不同的组织?

(3) 在 DNA 序列没有发生改变的前提下,表达的蛋白质却会发生变化,导致这一现象的原因可能是 \_\_\_\_\_。

① DNA 甲基化      ② 转录形成的 mRNA 不同  
③ 转运 RNA 出现差错      ④ DNA 复制出现差错

## 本章小结

### ● 基础知识梳理



遗传信息的传递以 DNA 复制为前提，遗传信息的表达依赖转录和翻译。DNA 分子通过半保留方式进行复制。转录是以 DNA 为模板合成 RNA 的过程，翻译是以 mRNA 为模板合成蛋白质的过程。mRNA 上 3 个相邻碱基可以编码 1 个氨基酸。DNA 的碱基排列顺序决定了氨基酸的排列顺序，进而决定了蛋白质的结构与功能。细胞分化的本质是基因选择性表达的结果。基因的碱基序列不变但表型改变的现象属于表观遗传。

### ● 学科素养提示

根据自然界中存在的氨基酸种类，通过猜想、实验、统计和推理等方法，说明碱基与氨基酸内在关系的重要意义。结合遗传信息从 DNA 到蛋白质的表达过程，阐明遗传信息在生物生长发育过程中的重要作用。通过阅读、实验等方法，分析说明基因选择性表达的结果和重要意义，举例说出常见的表观遗传现象。认同遗传信息的表达是生物完成生命活动的基础，关注基因表达在动植物育种及疾病治疗方面的应用。



## 第 3 章

# 遗传信息在亲子代之间传递

婴儿呱呱坠地的那一刻，全家人都会为新生命降临这个世界而感到高兴。孩子长得既有像爸爸的地方，又有像妈妈的地方，这个“像”字就暗示人们，父母的某些性状通过遗传信息传递给了子女。父母是如何将自己的遗传信息传递给子女的？让我们一起来探索生物生生不息的奥秘吧！

### 学习目标

1. 在理解染色体的组成与结构、性母细胞通过减数分裂产生配子过程的基础上，形成结构与功能观等生命观念，阐释染色体的结构在遗传信息传递过程中的重要作用。
2. 基于对染色体的形态、结构和组成成分的了解，结合对性母细胞减数分裂过程的认知，能用观察、比较和推理等科学思维方法，阐述遗传信息由亲代传递给子代的结构基础和机制。
3. 针对性母细胞减数分裂过程，能够说明进行有性生殖的生物，其遗传信息通过配子由亲代传递给子代。通过模拟减数分裂的过程，阐明染色体的结构和行为变化有助于遗传信息的传递。
4. 主动关注配子形成对进行有性生殖的生物的重要作用，能用稳定性和适应性等观点，阐释遗传信息的传递对农作物和动物育种以及人类生长发育的影响，为农业生产和人类健康提出合理的建议。

## 第一节 染色体是遗传信息的主要载体

人类基因组大约有  $3 \times 10^9$  个碱基对，每个碱基对长约 0.34 nm，理论上这些碱基对的总长度约为 100 cm，而人的细胞直径为 10~20  $\mu\text{m}$ ，这就意味着细胞核里的 DNA 或者以散乱的细丝状存在，或者被浓缩成其他的形式。作为遗传物质的 DNA，传递遗传信息时，在细胞内必须有序地排列才能准确地传递给子代。那么，DNA 在细胞核里的存在形式是什么样的？又是以哪种形式向子代细胞传递的呢？

### DNA 和蛋白质的结合构成了染色质与染色体



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注 DNA、染色质以及染色体的相互关系。

德国生物学家弗莱明 (Walther Flemming, 1843—1905) 在 1878—1882 年的科学研究中发现了细胞的有丝分裂，同时观察到了细胞中的丝状物质，将其命名为染色质；德国解剖学家瓦尔德-哈茨 (Wilhelm von Waldeyer-Hartz, 1836—1921) 和比利时生物学家贝内登 (Edouard Van Beneden, 1846—1910) 又不约而同地观察到了比染色质粗的丝状物质，并将其命名为染色体。

鲍维里 (Theodor Boveri, 1862—1915) 在对海胆胚胎发育的研究中，发现在不同的胚胎发育时期，染色质和染色体总能以合适的形式存在；萨顿 (Walter Sutton, 1877—1916) 通过对蝗虫细胞分裂过程的观察，发现染色体在母细胞里可以配对，到了子细胞中又分开的现象。鲍维里和萨顿分别在 1902 年和 1903 年发表了相同的学术观点：染色体与遗传因子有一定的平行关系，DNA 和染色体一定有某种密不可分的关系。

随着电子显微镜的发明，科学家对染色质和染色体的结构进行了进一步的研究，并提出在细胞周期里，遗传物质出现了从 DNA 到染色体的变化，包括 DNA 与蛋白质的结合、螺旋化和超螺旋化等。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. DNA 与蛋白质结合构成了丝状的染色质，进而又形成染色体的结构，说明了什么问题？
2. 染色质和染色体出现在细胞分裂的不同时期，说明了什么问题？

科学家通过对染色质 (chromatin) 和染色体 (chromosome) 的进一步研究发现，DNA

与蛋白质结合形成了核小体。核小体之间仍由 DNA 紧密连接，形成一长串念珠状的染色质丝（图 3-1）。DNA 贯穿于染色质丝的始终。染色质丝螺旋盘绕成中空管状结构，又进一步螺旋折叠，就形成了在普通光学显微镜下看到的染色体（图 3-2）。染色质和染色体是由 DNA 和蛋白质构成的，是同一种物质在细胞周期的不同阶段的表现形式。

染色体主要出现在细胞分裂期，尤其在细胞分裂中期，染色体的压缩程度最大。在细胞周期的间期，染色体主要以细丝状的染色质状态存在。

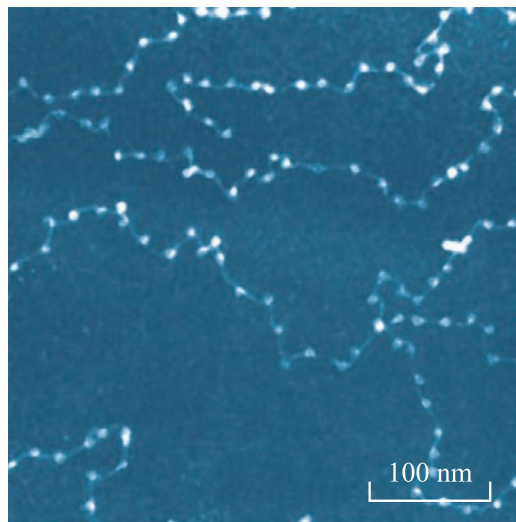


图 3-1 电子显微镜下的染色质丝



图 3-2 从 DNA 到染色体结构示意图

## 染色体的结构有助于 DNA 在子细胞中均等分配

细胞分裂中期的染色体（图 3-3）已经完成了 DNA 的复制，因此含有 2 条姐妹染色单体，2 条姐妹染色单体在着丝粒处相连。通常着丝粒区域不容易被碱性染料着色或着色较浅且缢缩变细，被称为主缢痕。细胞分裂期间，纺锤丝与着丝粒相连，有助于染色体向两极移动。着丝粒将染色体分为两个部分：长臂（p）和短臂（q）。

依据着丝粒在染色体上位置的不同，可以将染色体分为中着丝粒染色体、近中着丝粒染色体、近端着丝粒染色体和端着丝粒染色体（图 3-4）。

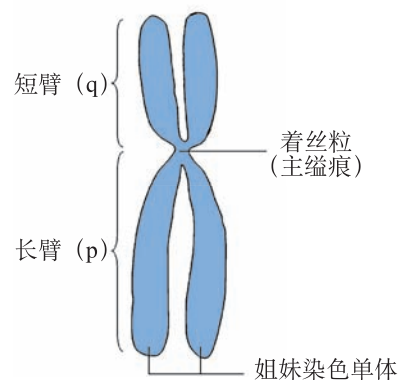


图 3-3 细胞分裂中期的染色体示意图



图 3-4 细胞分裂中期的染色体

在细胞周期的不同时期，染色质和染色体交替出现。在细胞分裂期，染色质逐渐形成染色体，染色体的着丝粒与纺锤丝相连。在细胞分裂后期，着丝粒一分为二，两条姐妹染色单体分离，在纺锤丝的牵引下移向细胞两极，随着细胞的分裂，分别进入两个子细胞。这样，染色体的 DNA 就被平均分配到了两个子细胞。

通常，同一种生物细胞内的染色体数目和大小都比较稳定；不同种生物的染色体数目和大小有很大差异，具有物种特异性。

染色体大小通常用染色体的长度来表示。染色体的长度为  $0.5\sim 30\ \mu\text{m}$ 。例如，果蝇体细胞的常染色体约为  $5\ \mu\text{m}$ ，玉米染色体为  $8\sim 10\ \mu\text{m}$ ，人的染色体为  $4\sim 6\ \mu\text{m}$ 。

每一种生物都有一定数目的染色体，不同种生物，染色体数目往往不同（表 3-1）。

表 3-1 一些常见生物的染色体数目

生物	人	大鼠	小鼠	果蝇	蚊	玉米	豌豆	小麦	水稻
染色体数目 / 条	46	42	40	8	6	20	14	42	24

自然界中，有一些生物具有特殊形态的染色体。例如，果蝇幼虫的唾液腺细胞染色体（图 3-5）比其他细胞的染色体大很多，因此又称为巨大染色体。巨大染色体是 DNA 经过了很多次复制后，染色质丝没有分开形成的。用碱性染料将巨大染色体染色，会发现它上面分布着许多深浅不一的条纹，这些条纹的数目和位置都是相对固定的。另外，果蝇的唾液腺细胞染色体总是处于配对状态，当其中一条染色体发生结构变异时，可以很容易被识别出来。因此，果蝇的唾液腺细胞染色体是观察和研究染色体结构变异的好材料。



图 3-5 果蝇幼虫唾液腺细胞染色体

染色体也可以人工合成。例如，我国科学家经过精心设计，利用化学物质人工合成了具备完整生命活性的酵母染色体，标志着人类在创造生命过程中的重要突破。该研究成果被评为 2017 年中国十大科技进展之一。

 检测评价

1. 玉米是我国常见的粮食作物，主要产于北方，其中黄玉米含有较多的维生素 A，对人的视力有益。正常玉米的体细胞中含有 20 条染色体。请回答下列问题：

(1) 玉米染色体的主要组成成分是 ( )。

A. RNA 和糖类

B. DNA 和磷脂

C. DNA 和蛋白质

D. RNA 和蛋白质

(2) 处于有丝分裂中期的玉米体细胞的染色体有 ( ) 种形态。

A. 5

B. 10

C. 20

D. 40

(3) 如果要绘制玉米染色体组型图，依据染色体的哪些特点可对染色体进行分组？

2. 人类正常的体细胞中含有 46 条染色体。研究表明，约 50% 早期自然流产的胎儿染色体数目异常。一名女性婚后 3 年多次发生自然流产，医生建议做染色体检查和基因检查。请回答下列问题：

(1) 如果需要观察人类的染色体，所观察的细胞应处于 ( )。

A. 间期

B. 分裂前期

C. 分裂中期

D. 分裂后期

(2) 如果该女性染色体数目正常，她的体细胞中应该含有 ( )。

A. 23 条染色体

B. 23 对染色体

C. 92 条染色体

D. 46 对染色体

(3) 检测该女性染色体的数目和形态能否判断其自然流产的原因，为什么？

## 第二节 减数分裂与配子形成

1883年，比利时生物学家贝内登在研究马蛔虫的细胞分裂时惊奇地发现，马蛔虫的体细胞中有4条染色体，而生殖细胞内只有2条染色体。也就是说，马蛔虫生殖细胞中的染色体数目，正好是体细胞染色体数目的一半。后来科学家在很多进行有性生殖的生物体内都发现了这种染色体数目减半的生殖细胞。生殖细胞的染色体数目究竟是如何减少的？染色体数目减少一半又有何意义呢？

### 精母细胞分裂形成精细胞



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注蝗虫精巢的精母细胞在形成精子的过程中，染色体的数目和形态发生的变化。

为了了解蝗虫精细胞的形成过程，科学家取蝗虫精巢内部的精小管进行染色压片，在显微镜下观察蝗虫精巢的精母细胞分裂的变化。经过仔细观察，科学家在光学显微镜下看到了细胞大小、染色体数目及细胞形态各异的细胞分裂相（图3-6）。

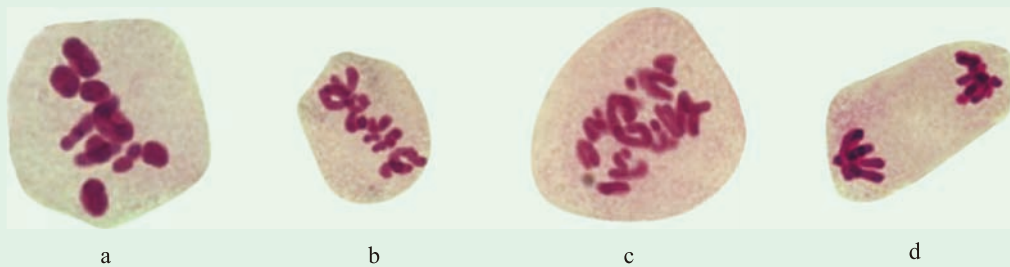


图3-6 蝗虫精巢精母细胞分裂过程的观察（400×）

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 图3-6a和图3-6b中的细胞均处于细胞分裂的中期，图中细胞的大小以及细胞内染色体大小却都不同，说明了什么？
2. 图3-6c和图3-6d中的细胞均处于细胞分裂的后期，二者的染色体数目是否相同？两图中细胞大小明显不同说明了什么？

雄性动物性成熟后，在进入细胞分裂前，部分精原细胞的体积会略微增大，染色体进行复制，成为初级精母细胞。复制后的每条染色体都含有两条姐妹染色单体，这两条姐妹



染色单体并列在一起，由同一个着丝粒连接。初级精母细胞中分散存在的染色体会进行配对，配对的两条染色体形状和大小一般都相同，一条来自父方，一条来自母方，称为同源染色体（homologous chromosome）。同源染色体配对的现象，叫作联会（synapsis）。联会后的每对同源染色体中含有四条染色单体，叫作四分体。由于这个时期的染色体呈细丝状，在光学显微镜下几乎看不到联会和四分体的状态。

随着细胞分裂过程的进行，染色质会逐渐螺旋化成为光学显微镜下可见的染色体，配对的同源染色体在纺锤丝的牵引下，其着丝粒排列在细胞的赤道板上，这就是初级精母细胞第一次分裂的中期，图 3-6a 中的细胞就处在这个时期。由于同源染色体联会，观察到的染色体显得较粗，此时看到的“一条”染色体实际为“一对”同源染色体。在纺锤丝的牵引下，配对的同源染色体彼此分离，分别向细胞的两极移动，成为新的两组染色体，这就是初级精母细胞分裂的后期，图 3-6c 中的细胞处在这个时期，此时观察到的染色体比图 3-6a 的明显变细，主要是因为配对的同源染色体已经分开。在两组染色体到达细胞两极的同时，一个初级精母细胞分裂为两个次级精母细胞。在这次细胞分裂过程中，由于同源染色体相互分离，分别进入不同的次级精母细胞，每个次级精母细胞含有的染色体数目是初级精母细胞中染色体数目的一半。

初级精母细胞在完成第一次分裂后，形成的两个次级精母细胞的体积明显小于初级精母细胞，因此，尽管图 3-6a 和图 3-6b 中的细胞同处在细胞分裂的中期，但图 3-6b 中细胞的体积要小于图 3-6a。次级精母细胞紧接着开始第二次分裂，此时的次级精母细胞中的每条染色体都含有两条姐妹染色单体，因此接下来的细胞分裂过程与有丝分裂基本相同。在次级精母细胞分裂的后期，每条染色体的着丝粒分开，两条姐妹染色单体也随着分开，成为两条染色体，并在纺锤丝的牵引下，向两极移动，随着细胞分裂进入两个子细胞，图 3-6d 中的细胞就处在这个时期。

经过两次连续的细胞分裂，一个初级精母细胞形成了四个精细胞。精细胞经过一系列的形态和生理变化，形成精子（图 3-7）。科学家在研究中发现不同生物的精子形状各不相同，如人的精子呈蝌蚪形（图 3-8）。

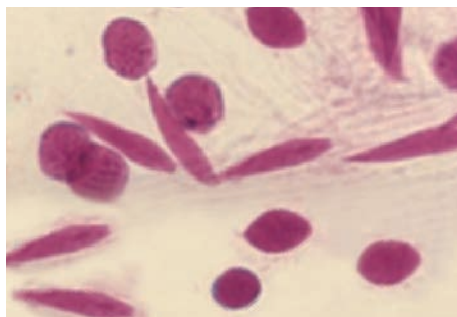


图 3-7 蝗虫的精细胞和精子（400×）

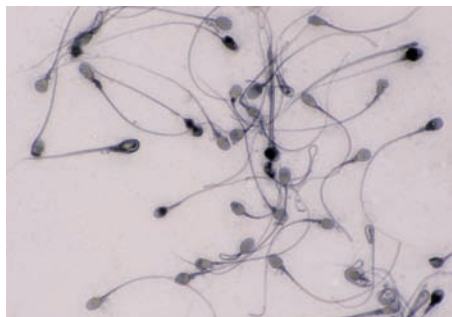


图 3-8 人的精子（250×）

由上述过程可见，雄性动物性成熟以后，精巢（或睾丸）里的一部分精原细胞经过一次染色体复制和两次细胞分裂，最后形成成熟的生殖细胞——精子。

高等生物进行有性生殖时都要先产生生殖细胞（精细胞或卵细胞），在精细胞或卵细

胞的形成过程中，初级性母细胞染色体仅复制一次，而细胞进行连续的两次分裂，最终形成的子细胞染色体数目仅为初级性母细胞染色体数目的一半，这个过程被称为细胞的减数分裂。由初级精母细胞分裂产生次级精母细胞的过程，为减数第一次分裂，包含前期 I、中期 I、后期 I 和末期 I；由次级精母细胞分裂产生精细胞的过程，为减数第二次分裂，包含前期 II、中期 II、后期 II 和末期 II（图 3-9）。

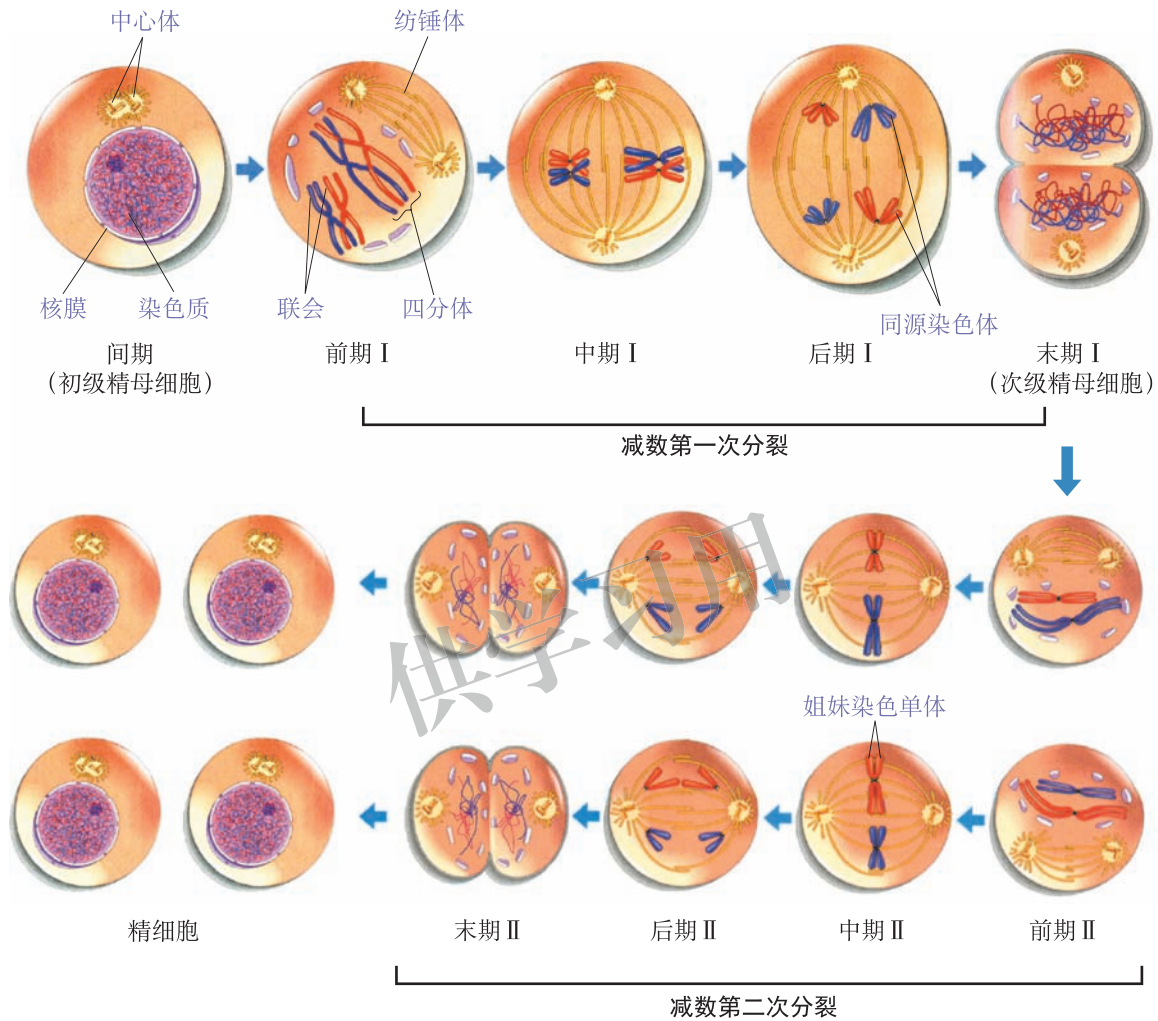


图 3-9 精母细胞减数分裂示意图

在精细胞的形成过程中，细胞中的染色体复制了一次，而细胞分裂进行了两次，因此精细胞中的染色体数目是精原细胞中的一半（图 3-10）。

## 卵母细胞分裂形成卵细胞

动物的卵细胞是由雌性动物卵巢中的卵原细胞分裂形成的。卵细胞的形成过程与精细胞的形成过程基本相同。首先是卵原细胞增大，染色体进行复制，成为初级卵母细胞。初级卵母细胞经过减数第一次分裂，形成一个大的细胞（次级卵母细胞）和一个小的细胞（极体）。随后，次级卵母细胞和极体分别进行减数第二次分裂，形成一个大的卵细胞

和三个极体（图 3-11）。不久，三个极体退化消失。经过染色体的一次复制和细胞的两次分裂，一个卵原细胞经分裂可形成一个卵细胞和三个极体。卵细胞和极体中都含有数目减半的染色体。

综上所述，减数分裂可产生染色体数量减半的精细胞或卵细胞。

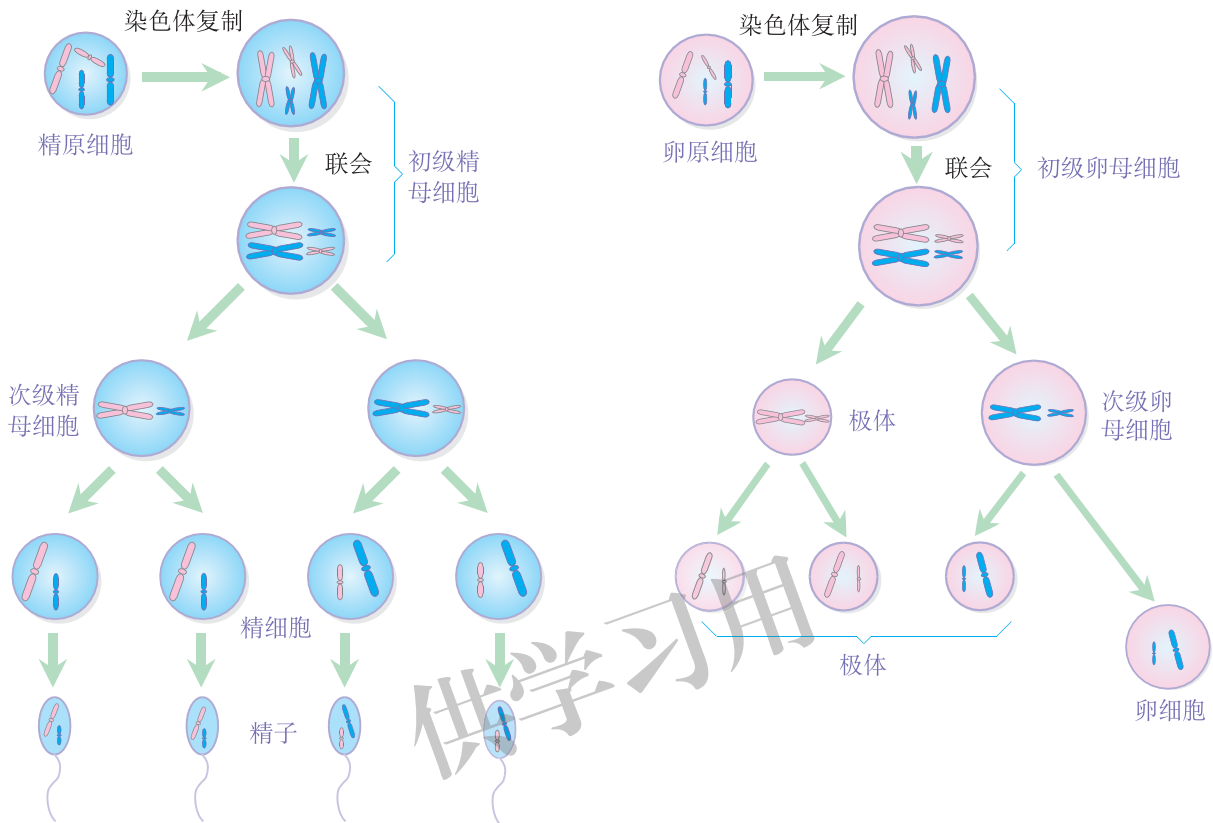


图 3-10 精母细胞减数分裂形成精子示意图

图 3-11 卵母细胞减数分裂形成卵细胞示意图

在减数第一次分裂过程中，由于同源染色体配对，形成结构紧密的联会复合体。此时，同源染色体的非姐妹染色单体之间可能发生部分 DNA 片段的交换（图 3-12），交换发生的部位可观察到染色体交叉现象。

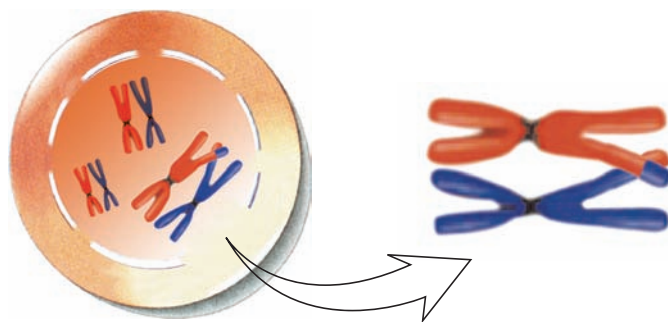


图 3-12 染色单体交换示意图

减数分裂是配子形成过程中的必要阶段。由于减数第一次分裂后期各四分体的同源染色体向两极移动是随机的过程，配子中的染色体组合有多种形式。物种的染色体数目越

多，染色体的组合方式就越多，配子所携带的遗传信息就越丰富。假如细胞内有  $n$  对同源染色体，染色体就可能有  $2^n$  种组合方式。例如，人类有 23 对同源染色体，一个人可能产生的精子或卵细胞就有  $2^{23}$  种染色体组合。

## 实践应用 实验

### 模拟减数分裂过程中的染色体行为

#### ● 目的要求

1. 尝试模拟减数分裂过程中染色体的变化。
2. 说明减数分裂的特征和意义。

#### ● 实验原理

染色体复制后每条染色体含有 2 条姐妹染色单体；减数第一次分裂同源染色体分离，染色体数目减半；减数第二次分裂着丝粒分裂，2 条姐妹染色单体分离，形成的子细胞中的染色体数目是性母细胞中染色体数目的一半。

#### ● 材料用具

红色和蓝色两种颜色的硬纸板，按扣（图 3-13），丝线，双面胶。



图 3-13 按扣

#### ● 方法步骤

1. 用红色硬纸板做出 2 个 10 cm 长的染色单体以及 2 个 6 cm 长的染色单体代表母本来源的染色体；用蓝色硬纸板做出 2 个 10 cm 长的染色单体以及 2 个 6 cm 长的染色单体代表父本来源的染色体。

2. 将一副按扣用双面胶分别粘在 2 个 10 cm 长的红色染色单体的相同位置上，代表着丝粒，按扣上连接丝线代表纺锤丝。依此类推，做出 4 条带有染色单体的染色体。

3. 在一张白纸上画出细胞轮廓，将 4 条染色体（2 条红色、2 条蓝色）放入细胞，两手抓丝线代表中心体，模拟减数第一次分裂过程中染色体的联会、中期排列、后期移向两极等染色体行为。

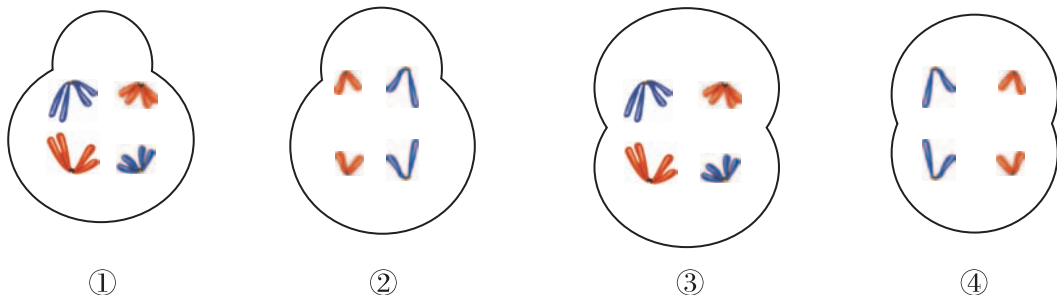
4. 打开到达两极的染色体的按扣，分别接上丝线，模拟减数第二次分裂过程中姐妹染色单体的分离。

#### ● 思考讨论

1. 在上述模拟过程中，哪个模拟阶段发生了染色体“减数”？
2. 一个细胞经减数分裂能形成几个子细胞？在减数分裂过程中染色体数目是如何变化的？
3. 观察不同小组模拟出的 4 个子细胞的染色体组成，给你带来什么启示？

## 检测评价

1. 下图为某种生物减数分裂过程各时期的模式图。



请回答下列问题：

(1) 图中属于次级卵母细胞的是 ( )。

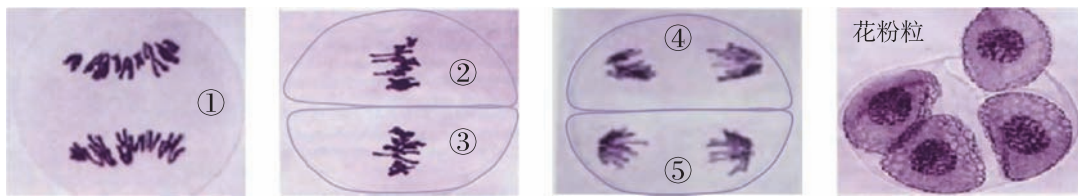
- A. ①      B. ②      C. ③      D. ④

(2) 图中含有同源染色体的是\_\_\_\_\_，做出该判断的理由是\_\_\_\_\_。

(3) 与有丝分裂相比，该过程中染色体变化的显著特点是 ( )。

- A. 间期进行染色体复制  
B. 中期染色体排列在赤道板上  
C. 同源染色体联会形成四分体  
D. 着丝粒分裂，一条染色体变成两条染色体

2. 下图是玉米 ( $2n=20$ ) 的花粉母细胞减数分裂过程中几个特定时期的显微照片，①~⑤代表不同的细胞。



观察各图像中的染色体行为特点，请回答下列问题：

(1) 在图中的几个细胞时期中，①细胞处于什么时期？为什么？

(2) ④细胞中的染色体数目是多少？为什么？

(3) 玉米的细胞中有 10 对同源染色体，那么在不发生交叉互换的情况下，经过减数分裂产生的花粉粒有几种染色体组成？

(4) 如果①细胞的分裂过程中，有一对同源染色体没有分离，移向了同一极，那么形成的 4 个花粉粒有几个是正常的呢？为什么？

## 第三节 受精作用

春暖花开的季节，勤劳的蜜蜂在翩翩起舞、辛勤采蜜的同时，也在为植物传播着花粉。泛绿的池塘中，青蛙在抱对产卵、排精，繁殖着自己的后代。进行有性生殖的生物产生精子和卵细胞，通过受精作用结合成受精卵，再发育成个体。受精作用是如何发生的？有性生殖的生物发生减数分裂和受精作用的意义是什么？为什么有性生殖的生物后代有更大的变异性和更强的生活力呢？

### 受精是配子融合形成合子的过程

依照动物种类的不同，受精方式可以分为体内受精和体外受精。哺乳动物的受精属于体内受精，受精发生在雌性动物体内的输卵管中。精子沿雌性动物的生殖道进入输卵管，与次级卵母细胞通过细胞质膜表面的蛋白质相互识别。精子头部的细胞核携带的遗传物质进入次级卵母细胞，刺激次级卵母细胞继续完成减数第二次分裂形成卵细胞。最终精子的细胞核和卵细胞的细胞核相融合，形成受精卵（图 3-14）。多数水生动物的受精方式属于体外受精。例如，在繁殖季节，雌、雄蛙抱对后，雌蛙和雄蛙分别将卵细胞和精子排入水中，在体外完成受精过程，形成受精卵。

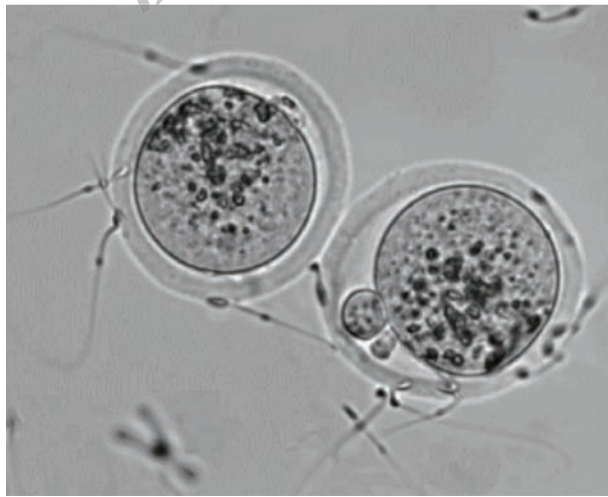


图 3-14 哺乳动物的受精（200×）

被子植物的受精作用发生在胚珠的胚囊中，发育成熟的胚囊内参与受精的有一个卵细胞和两个极核。受精发生时，由一个花粉粒产生的两个精子进入胚囊，一个精子与卵细胞结合成为受精卵，另一个精子与中央细胞的两个极核结合成为受精极核，这种受精过程称为双受精（图 3-15）。受精卵发育为胚，是新植物体的幼体；受精极核发育为胚乳，为今后胚的发育储备营养。

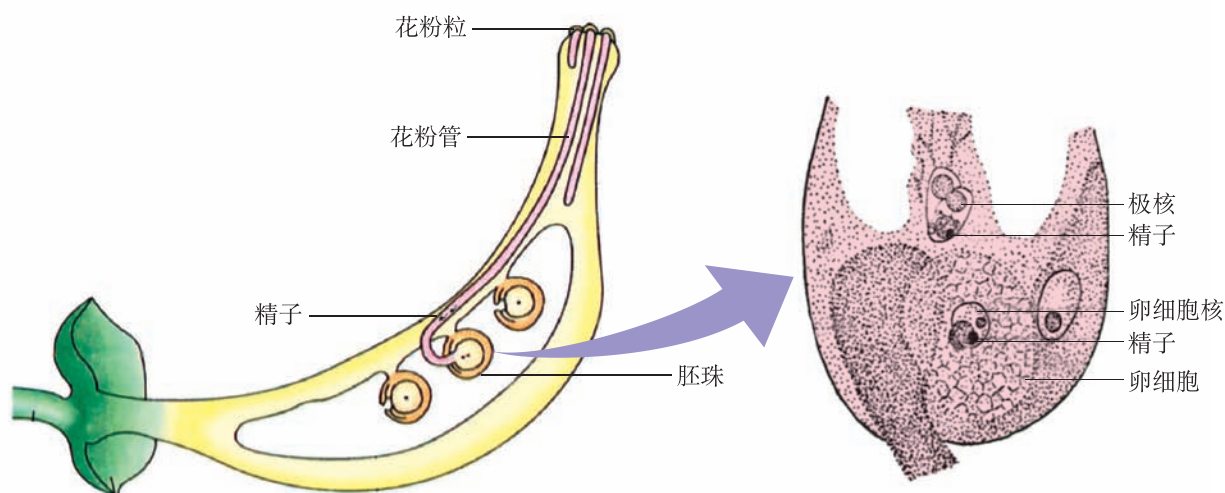


图 3-15 被子植物的双受精作用示意图

在生物体的有性生殖过程中，精子（雄配子）和卵细胞（雌配子）融合在一起形成受精卵（合子），受精卵发育成新个体。

## 亲子代通过配子传递遗传信息

一个物种的遗传信息主要存在于细胞核内的染色体上。配子的染色体数目为体细胞的一半，即配子中只含有各对同源染色体中的一条染色体。受精卵中具有成对的同源染色体。受精卵中染色体上的遗传信息一半来自父本，一半来自母本。生殖细胞经过减数分裂产生配子，配子再经受精作用形成合子，进而发育成新生物体。进行有性生殖的生物体，其遗传信息通过配子传递给子代。

生物在世代传递过程中，通过减数分裂形成配子。在减数分裂过程中，所有同源染色体都会集合在一起，且会各自独立地在细胞的中央排列，随后每对同源染色体随机分离，即每对染色体的排列及随后的分离不会影响其他染色体的行为。染色体独立分配的最后结果是染色体以不同的组合方式分配到各配子中。配子又通过受精作用形成受精卵，受精卵中的两条同源染色体一条来自父方，一条来自母方。正是这样，生物才得以保持一定的染色体数目而一代一代繁衍下去。

受精作用的本质是精子与卵细胞的结合。科学家已经成功地研究出“试管婴儿”技术，将女性的卵细胞从身体中取出，放在试管中培养，然后与男性的精子在体外融合。“试管婴儿”技术的成功为患有不育、不孕症的夫妇带来了希望。

在农业生产实践中，人们常采取多种措施促进农作物受粉或家畜受精。例如，采用人工授粉帮助玉米等农作物完成受精，通过人工授精技术繁殖良种奶牛等。

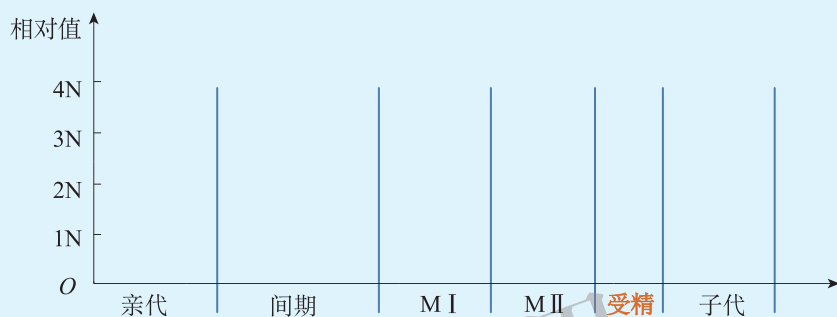
实践应用 **建模** (选做)

### 构建生物亲代细胞中染色体数目和 DNA 含量变化的数学模型

染色体数目和 DNA 含量在性母细胞进行减数分裂时发生变化, 通过受精作用得以恢复。通过构建数学模型, 可以帮助我们理解遗传信息在亲代之间的传递。

● **方法建议**

根据减数分裂过程中染色体行为变化和 DNA 含量变化, 在坐标系中绘制某生物亲代细胞中染色体数目和 DNA 含量的变化曲线。



● **思考讨论**

1. 分析减数分裂过程中染色体数目的变化和 DNA 含量的变化是否同步。
2. 说明减数分裂和受精作用的意义是什么。

**检测评价**

1. 2015 年 11 月, 我国科学家通过刺激雌鼠甲的卵细胞有丝分裂, 培养了卵生胚胎干细胞, 然后修改了该细胞的基因, 使这些细胞具备精子的功能, 最后将这些细胞注入雌鼠乙的卵细胞, 由此产生了一批具有两个“母亲”的小鼠。请回答下列问题:

(1) 已知小鼠有 20 对染色体, 则雌鼠甲的卵细胞含有的染色体数为\_\_\_\_条, 同源染色体为\_\_\_\_对。培养得到的卵生胚胎干细胞中的染色体组成为\_\_\_\_( $n/2n$ )。

(2) 如果雌鼠甲与雄鼠进行正常的有性生殖, 则下列叙述不正确的是( )。

- A. 每个卵细胞继承了初级卵母细胞四分之一的细胞质
- B. 进入卵细胞并与之融合的精子几乎不携带细胞质
- C. 受精后, 精子的细胞核与卵细胞的细胞核融合
- D. 受精卵中的染色体一半来自精子, 一半来自卵细胞



(3) 用上述方法繁殖出来的小鼠体内有多少条染色体？子代小鼠的性别是什么？为什么？

2. 在某医院的生殖门诊，有两对婚后五年都没有生育的夫妇来求医。检查结果显示，甲夫妇中女性的输卵管阻塞，乙夫妇中男性的精液无精子。请回答下列问题：

(1) 现代医学可以采取哪些技术手段帮助这两对夫妇生育后代？

(2) 你对于国家建立精子库帮助那些患不育、不孕症的夫妇持何种态度？



### 开阔眼界

## “试管婴儿”之父——张民觉

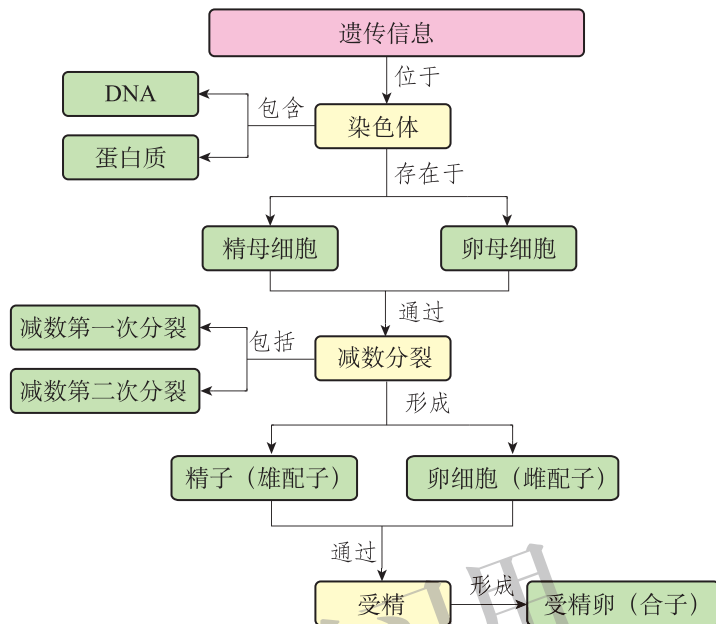
2004年10月，我国山西省岚县树立了一座铜像以纪念华裔国际生殖生理学界大师、“试管婴儿”之父——张民觉。

在国际生殖学界，张民觉被视为体外受精研究的先驱和权威。1950年他与澳大利亚学者奥斯汀同时发现精子获能现象。国际生理学界把他们的研究成果命名为“张-奥斯汀原理”。这一现象的发现不仅有助于解开受精之谜，而且是人们最终实现体外受精（试管授精）的重要里程碑。

张民觉不断改进和完善体外受精技术，摸索出一套使精子能在体外活化的办法，于1969年完成了人卵的体外受精。他的开创性实践和成功经验，为日后实现人的体外受精和“试管婴儿”技术的成功提供了良好的实践和理论基础。为此，国际胚胎学会专门授予他“开拓奖”。

## 本章小结

### ● 基础知识梳理



遗传信息通过细胞分裂由亲代传递给子代。染色体是遗传信息的主要载体，染色体主要由DNA和蛋白质组成。生物的性母细胞经过减数分裂产生染色体数目减半的配子，雌、雄配子结合形成受精卵，将遗传信息从亲代传递给了子代。减数分裂过程中，伴随着同源染色体的分离，非同源染色体的自由组合，同源染色体间的交叉互换等现象，形成了遗传信息多样化的配子。减数分裂和受精作用确保了遗传信息在物种世代传递过程中的稳定性和连续性；配子的多样性和受精的随机性，又为生物的变异提供了物质基础。

### ● 学科素养提示

基于对染色体的组成和结构的了解，阐释染色体在遗传信息传递中的重要作用。结合对生物性母细胞减数分裂过程的观察，运用细胞减数分裂的模型，阐明遗传信息在生物有性生殖中的传递规律。运用稳态与平衡观，阐释生物细胞染色体数目恒定对物种稳定的重要作用。关注配子形成和受精作用对有性生殖生物的重要作用，尝试将生物有性生殖的规律应用到生产实践中。



## 第 4 章

# 遗传信息传递的规律

我国古代人民很早就认识到生物的性状可以世代相传。“物生自类本种。”“种豆，其苗必豆；种瓜，其苗必瓜。”这些词句形象地描述了生物性状的遗传现象。生物的性状是由遗传信息控制的，能够世代相传。让我们沿着“遗传学之父”——孟德尔的足迹一起去探寻遗传信息在世代间的传递规律吧！



### 学习目标

1. 在理解分离定律和自由组合定律的基础上，形成结构与功能观、整体与局部观等生命观念，能够解释生活中常见的遗传现象并预测子代的遗传性状。
2. 基于孟德尔遗传实验现象，能够运用假说、演绎等科学思维方法，构建遗传信息传递规律的数学模型，阐释基因遗传定律的本质。
3. 针对分离定律的实质，通过模拟、实验等科学探究过程，阐明基因在性状代代相传过程中的作用。
4. 关注遗传学发展，能够运用基因的遗传定律及伴性遗传理论对现实生活中的遗传学问题进行分析并提出建议。

## 第一节 孟德尔对基因分离规律的探索

18世纪，人们普遍接受“混合遗传学说”的观点，以为子代是双亲性状的“中间体”，即生物性状的遗传符合“黑+白=灰”的规律。19世纪初，法国博物学家拉马克（Jean-Baptiste Lamarck, 1744—1829）提出另一种看法，他认为生物可以通过“使用或不使用”来影响器官的变化，导致新器官的产生，即“获得性遗传”。然而，奥地利的牧师孟德尔（Gregor Mendel, 1822—1884）经过长达8年的研究，却发现生物性状的遗传遵循另外的规律。孟德尔是如何发现问题并提出自己的理论的呢？

### 孟德尔进行豌豆杂交实验

孟德尔通过查阅前人的研究资料领悟到，生物性状遗传的奥秘隐藏在各种表象的深处。要想获得有价值的发现，首先要有明确的实验目的，并且认真选择纯正的实验材料，保证实验结果不产生歧义；其次，要用不同的实验材料进行杂交实验，得出的结论才具有普遍意义；最后，要进行严格、大量的数学统计，才能分析出亲子代之间性状的相对数量关系。孟德尔这种缜密的思维、独特的眼光，为他的成功奠定了基础。

#### 思考

孟德尔选择豌豆做实验材料有哪些优点？为保证实验数据准确可信，孟德尔采取了哪些措施？

### 豌豆性状的选择

豌豆是自花闭花授粉植物，孟德尔着手进行豌豆杂交实验时就注意到种质的纯正问题。孟德尔从种子商手中买了34个不同的豌豆品种，并将这些豌豆品种连续种植了2年，从中挑选出性状稳定的22个品种，即纯合种作为实验材料，这是他成功进行实验的前提和保证。孟德尔对豌豆性状也进行了选择，他选择的性状都可直接观察，而且都成对存在。例如，他重点关注了7对性状（图4-1），包括茎秆的高度（高秆和矮秆）、花的颜色（紫色和白色）、花芽的位置（腋生和顶生）、种子的颜色（黄色和绿色）、种子的形状（圆滑和皱缩）、豆荚的颜色（绿色和黄色）和豆荚的形状（饱满和皱褶）。这些性状稳定且容易区分，每一对性状互为相对性状。

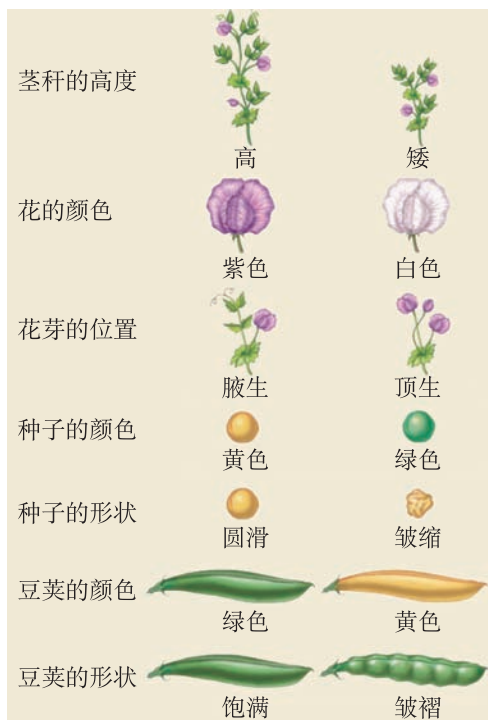


图4-1 孟德尔豌豆杂交实验的7对性状

## 实验方案的设计

孟德尔对将要进行的实验进行了严密的设计。针对 7 对相对性状，他设计了 7 个独立的实验。每个实验都要进行杂交（图 4-2），杂交用符号“ $\times$ ”表示，包括正交和反交。例如，针对花的颜色这对性状，既要有母本紫花和父本白花的组合，又要有母本白花和父本紫花的组合。两个亲本（P）杂交获得的子代为杂交第一代或称子一代（ $F_1$ ）， $F_1$  自花授粉（自交，用符号“ $\otimes$ ”表示）获得的子代为杂交第二代或称子二代（ $F_2$ ）。孟德尔关于种子颜色的杂交实验用了 10 株植物，进行了 58 次人工授粉；关于豆荚颜色的杂交实验用了 10 株植物，进行了 35 次人工授粉……

### 小资料

#### 正交和反交

选择 2 个品种（甲和乙）进行杂交：如果把用品种甲做母本、品种乙做父本进行的杂交称为正交，那么用品种乙做母本、品种甲做父本进行的杂交就称为反交。

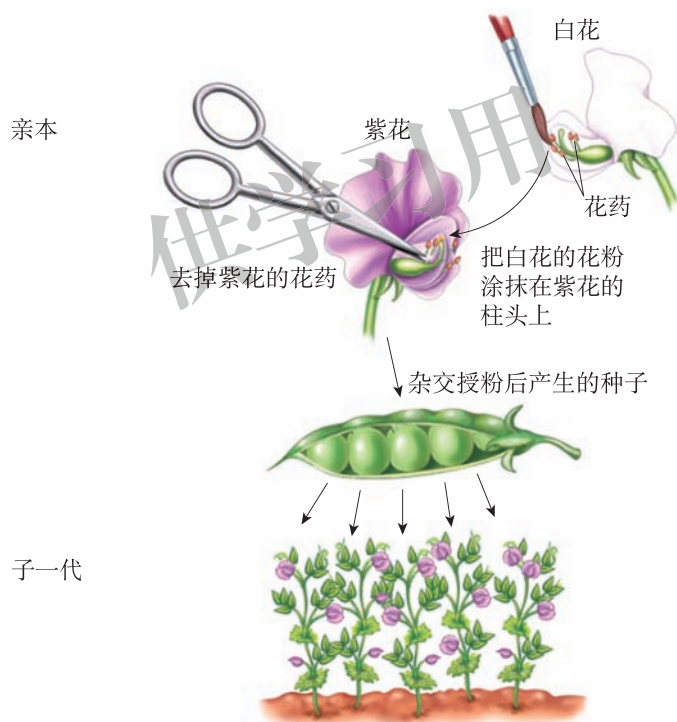


图 4-2 孟德尔豌豆杂交示意图

## 实验结果观察与统计

孟德尔在豌豆杂交实验中，认真地观察、统计并准确记录实验结果。他发现在种子的形状（圆滑和皱缩）杂交实验中，子一代收获的都是圆滑的种子。把 253 粒  $F_1$  的圆滑种子种下并开

### 思考

数学统计对孟德尔的科学研究有哪些帮助？

花结果后，孟德尔共收获了7 324粒F<sub>2</sub>种子。其中圆滑与皱缩种子分别为5 474粒和1 850粒。在种子颜色的杂交实验中，子一代收获的都是黄色种子。把258粒F<sub>1</sub>的黄色种子种下并开花结果后，孟德尔收获了8 023粒F<sub>2</sub>种子，其中黄色6 022粒、绿色2 001粒……为什么会出现这样的结果呢？这显然与“混合遗传学说”是矛盾的，子一代并没有表现“混合遗传”的“中间性状”。而且，在F<sub>1</sub>不表现的性状，在F<sub>2</sub>又会出现，这里面的奥秘是什么呢？

## 孟德尔提出性状遗传分离规律的假说

孟德尔对豌豆进行了17 610次杂交授粉，并对7对相对性状实验的结果进行了认真、不厌其烦的统计分析。他惊奇地发现实验结果惊人地相似：F<sub>1</sub>都仅表现其中一个亲本的性状，F<sub>2</sub>却出现了2个亲本的性状，且F<sub>2</sub>中2个亲本性状的比均非常接近3:1（表4-1）。

### 思考

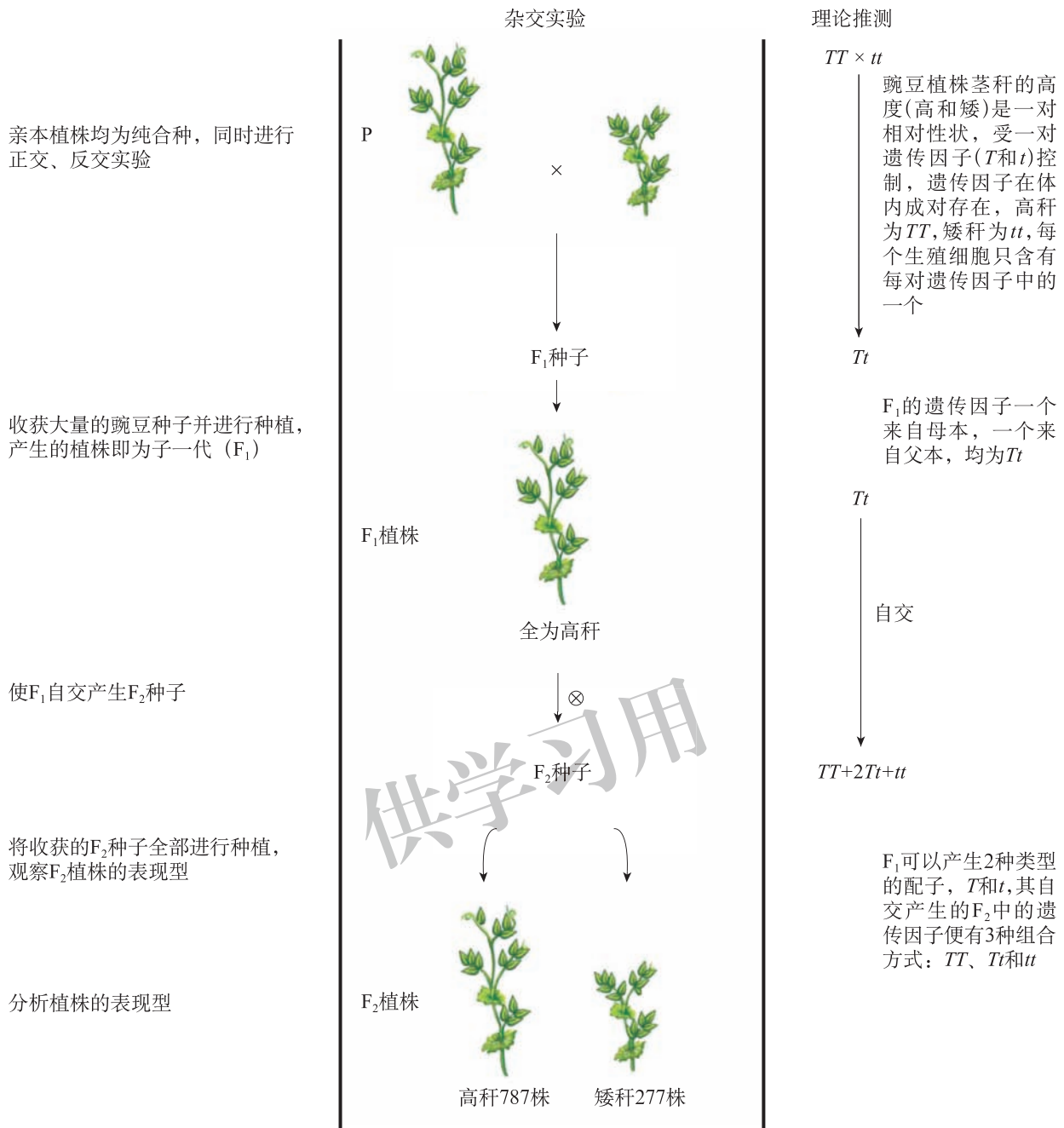
仔细分析表4-1的实验数据，F<sub>2</sub>中出现的2个亲本类型的比例是否有规律？

表4-1 孟德尔豌豆杂交实验数据统计

性状	P	F <sub>1</sub>	F <sub>2</sub>		F <sub>2</sub> 比例
茎秆的高度	高 × 矮	高	787 (高)	277 (矮)	2.84 : 1
花的颜色	紫色 × 白色	紫色	705 (紫色)	224 (白色)	3.15 : 1
花芽的位置	腋生 × 顶生	腋生	651 (腋生)	207 (顶生)	3.14 : 1
种子的颜色	黄色 × 绿色	黄色	6 022 (黄色)	2 001 (绿色)	3.01 : 1
种子的形状	圆滑 × 皱缩	圆滑	5 474 (圆滑)	1 850 (皱缩)	2.96 : 1
豆荚的颜色	绿色 × 黄色	绿色	428 (绿色)	152 (黄色)	2.82 : 1
豆荚的形状	饱满 × 皱褶	饱满	882 (饱满)	299 (皱褶)	2.95 : 1
总计			14 949	5 010	2.98 : 1

## 数学模型的使用

在杂交实验过程中，常选择同一性状的不同类型的个体进行研究。例如，植物的茎秆有高、矮之分；种子的颜色有黄色、绿色之分等。我们将这种同一性状在个体间的不同表现，称为相对性状。在孟德尔的杂交实验中，能在子一代中显现出来的性状称为显性性状（dominant character），不能在子一代中显现出来的性状称为隐性性状（recessive character）。孟德尔推测性状由遗传因子控制，控制显性性状的遗传因子用A表示，控制隐性性状的遗传因子用a表示。那么，F<sub>1</sub>自交产生的F<sub>2</sub>数目就都可以抽象成AA+2Aa+aa的数量关系。实际上，这种现象与 $(a+b)^2=a^2+2ab+b^2$ 的数学公式完全符合（图4-3）。



### 严谨的科学实验态度及推理

面对重复率如此高的实验结果，孟德尔还进行了严谨的分析和排查。第一，就某一性状来讲，孟德尔使用的亲本是纯合体（其自交后代只产生与亲本相同的性状）；第二，每个杂交实验只关注一对相对性状（如紫花和白花）；第三，他排除了因生长发育和环境因素对种子造成的影响；第四，他分析了杂交植株的数目对F<sub>2</sub>比例的影响（表4-2），说明F<sub>2</sub>的分离比为3:1是建立在子代个体数目较多的基础上，如果子代个体数目较少，这个比值会有明显的波动。总之，孟德尔用缜密的思维方式，客观地、实事求是地分析实验结果，进一步保障了实验结果的可靠性。孟德尔这种严谨的科学态度为他成功提出性状遗传规律的假说奠定了基础。

表 4-2 孟德尔豌豆杂交实验单株数据统计

F <sub>1</sub> 植株号码	圆滑种子	皱缩种子
1	45	12
2	27	8
3	24	7
4	19	10
5	32	11
6	26	6
7	88	24
8	22	10
9	28	6
10	25	7

**思考**

表 4-2 中，不同的豌豆植株自花授粉后产生 F<sub>2</sub> 的数目和比例不同，说明了什么？

### 分离现象的普遍性和分离规律假说的提出

孟德尔除了用豌豆进行杂交实验外，还使用其他植物，如大豆、菜豆等进行杂交，实验结果与豌豆的杂交实验结果完全吻合。由此，孟德尔对这些结果进行总结归纳，确定了分离现象的普遍性。

面对大量可重复的实验结果，孟德尔经认真分析提出了有关遗传规律的假说。他认为生物的性状由细胞内成对的遗传因子决定，其中一个遗传因子为显性（如豌豆的高秆性状），一个为隐性（如豌豆的矮秆性状）；生殖细胞内只含有成对遗传因子的一个。这样，雌、雄配子结合后形成的受精卵细胞就含有成对的遗传因子。F<sub>1</sub> 的表型取决于其细胞内所含有的显性遗传因子。以豌豆种子的颜色（黄色和绿色）这一对相对性状为例（图 4-4），黄色种子的纯合体（YY）和绿色种子的纯合体（yy）杂交，产生黄色种子 F<sub>1</sub>（Yy）。当 F<sub>1</sub> 自交时，就会产生两种类型的配子，雌、雄配子结合后，F<sub>2</sub> 就出现了显性纯合体（YY）、显性杂合体（Yy）和隐性纯合体（yy）三种遗传类型，但黄色种子与绿色种子的比例接近 3 : 1。这一假说能够完美地解释孟德尔关于植物的一对相对性状杂交实验。

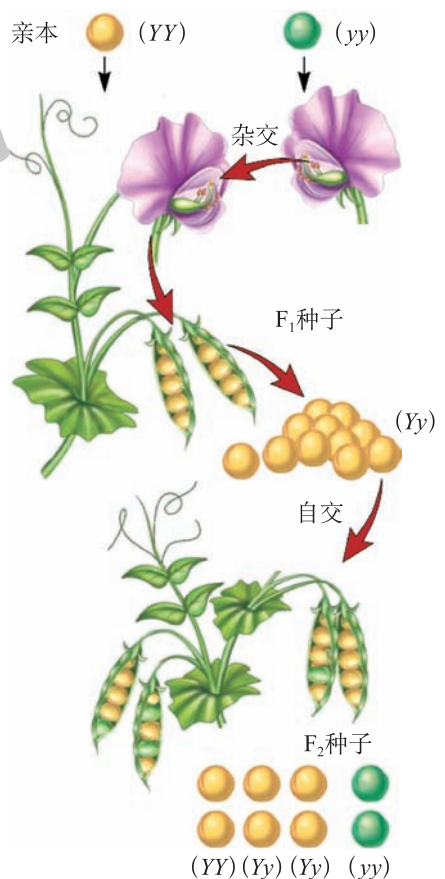


图 4-4 对孟德尔分离规律的解释

### 测交实验验证分离规律假说

孟德尔提出生物性状分离规律的假说后，为了验证这一规律的正确性，进行了进一步



的杂交实验。

孟德尔将子一代紫花豌豆植株与亲代的白花豌豆植株进行杂交，按照假设， $F_1$  的遗传因子组成应为  $Cc$ ，可产生两种数目相等的配子  $C$  和  $c$ ，而白花植株只能产生一种类型的配子  $c$ 。它们的杂交后代应该是  $1/2$  的植株开紫花，遗传因子组成为  $Cc$ ； $1/2$  的植株开白花，遗传因子组成为  $cc$ （图 4-5）。事实上，孟德尔共获得 166 粒二代种子，种植后得到的植株 85 株开紫花，81 株开白花，实验结果与预期相符。用遗传因子类型未知的显性个体与隐性个体进行杂交，鉴定显性个体基因型的方法，称为测交（test cross）。子代与亲代的杂交称为回交（back cross）。



### 思考

根据分离规律的假说，孟德尔将子一代紫花豌豆植株与亲代的白花豌豆植株进行杂交，后代植株会出现什么样的花色呢？

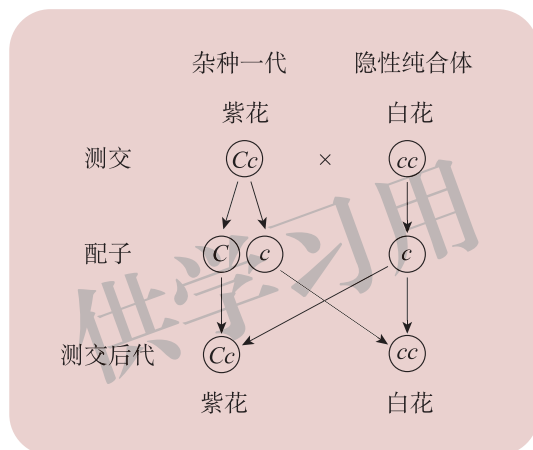


图 4-5 一对相对性状的测交实验示意图

## 科学家解释孟德尔的分离规律

通过大量的豌豆杂交实验，孟德尔只能观察到亲本和杂交子代的表型，并借助科学统计分析的结果得出 7 对相对性状在子二代中所共有的显隐性特征比值为 3 : 1 的分离规律。因为当时还没有人能够证明 DNA 是遗传物质，也没有人能够说明染色体是遗传物质的载体，所以，他只能根据看到的杂交子代的表型进行实验机理的推理和假设。这种假设不是空中楼阁，而是依据杂交实验的结果推测出来的。如果一种假设能够成立，它不仅能够说明已得到的实验结果，而且还能够预期与之相关的其他实验结果。孟德尔设计的植物的测交实验很好地解释了性状遗传的分离规律。由此可见，在科学思维指导下进行科学实验是非常重要的。

随着分子生物学的发展，人们知道了孟德尔当时提出的遗传因子就是基因。决定同一性状的一对遗传因子，如紫花因子（ $C$ ）和白花因子（ $c$ ）是一个基因的两种不同形式，

$C$  和  $c$  的 DNA 碱基组成只有微小差异，它们是一对等位基因（allele）。同理，控制豌豆株高性状的高秆基因  $T$  和矮秆基因  $t$  也是一对等位基因。

生物的性状是由基因决定的，生物的基因组成又称为基因型（genotype）。例如，纯合的紫花豌豆基因型为  $CC$ ，纯合的白花豌豆基因型为  $cc$ ，杂合的紫花豌豆基因型为  $Cc$ 。基因型代表了 DNA 的组成，无法用肉眼识别，只能通过杂交实验进行检验。能够识别的性状被称为表型（phenotype），如高秆和矮秆、紫花和白花均为表型。通常情况下，相同的基因型会有相同的表型，而相同的表型不一定具有相同的基因型。

从基因水平上，科学家通过减数分裂过程对孟德尔的分离规律进行了合理的解释。以豌豆茎秆的高矮这一对相对性状为例， $T$  和  $t$  是位于一对同源染色体上的一对等位基因，分别控制豌豆的高秆和矮秆这一对相对性状。高秆纯合体的基因型为  $TT$ ，矮秆纯合体的基因型为  $tt$ ，亲本  $TT$  只能产生一种类型的配子（ $T$ ），亲本  $tt$  也只能产生一种类型的配子（ $t$ ），雌、雄配子结合发育成基因型为  $Tt$  的植株。由于  $T$  对  $t$  为显性， $F_1$  的表型为高秆。当  $F_1$ （ $Tt$ ）自交时，可产生的雌、雄配子分别有两种， $T$  和  $t$ 。雌、雄配子结合产生的全部  $F_2$  中， $TT$  占  $1/4$ ， $Tt$  占  $1/2$ ， $tt$  占  $1/4$ （图 4-6）。其中  $1/4$  的  $TT$  和  $1/2$  的  $Tt$  均表现为高秆， $1/4$  的  $tt$  表现为矮秆。以上基因型的比例为  $TT : Tt : tt = 1 : 2 : 1$ ，表型的比例为高秆 : 矮秆 = 3 : 1。

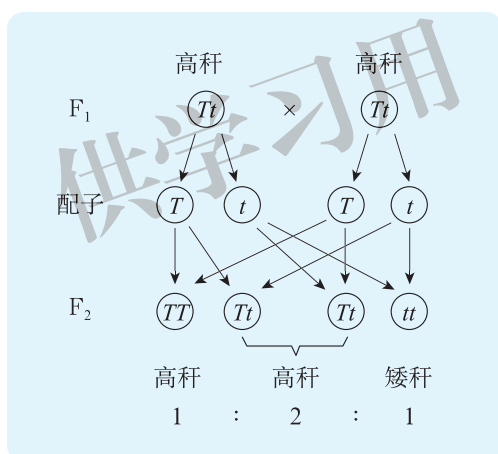


图 4-6 对孟德尔分离现象的分析示意图

## 科学家重新发现孟德尔遗传规律

虽然孟德尔关于豌豆杂交实验的结果非常完美，推理缜密，也撰写和发表了相关论文，但是，由于孟德尔的理论超越当时科学家的普遍认识，他们还很难认可孟德尔有关豌豆杂交实验的结果。直到 1900 年，三位不同国籍的科学家分别用不同的实验材料进行杂交实验，得出与孟德尔相同的遗传规律，并且重新发现了孟德尔的重要论文，孟德尔的遗传规律才得以大放光彩，标志着遗传学的正式诞生。

随着遗传学的飞速发展，后人把孟德尔关于一对相对性状实验结果的分析称为“分离定律（law of segregation）”。分离定律是指一对基因在杂合体中保持相对独立。杂合体形成配子时，每对等位基因彼此分开，分别进入不同的配子，形成两种数目相同的配子。杂

合体自交后，子二代基因型分离比为显性纯合：显性杂合：隐性纯合 = 1 : 2 : 1，子二代表型比为显性性状：隐性性状 = 3 : 1。

虽然孟德尔提出的有关生物性状遗传的规律能够解释很多遗传现象，但生物界也有一些遗传现象不能用分离定律来解释。例如，生物体内控制某些性状的基因可能位于细胞质 DNA 上，后代没有典型的性状分离比例。同时，一些基因的表达可能受很多因素的控制。例如，DNA 甲基化、染色质的结构变化、组蛋白的修饰等都会影响相关基因的表达，导致子代没有典型的性状分离比。

另外，基因的显隐性关系有时也受到生理和环境因素的影响。例如，虽然豌豆的圆滑性状对皱缩性状为显性，但杂交子代中偶尔会出现介于圆滑豌豆和皱缩豌豆的中间类型。因为豌豆种子的圆滑与皱缩程度取决于种子中淀粉的含量。圆滑类型的豌豆中大部分糖都已转化为淀粉，而皱缩豌豆中大部分糖没有转化成淀粉，淀粉转化率的高低可能还受其他因素的影响。因此，基因控制性状的显隐关系还会受到其他因素的制约。

有些植物花色的显隐性也存在一定的差异，以金鱼草为例，如果将开红花与开白花的金鱼草杂交， $F_1$  全为粉红花， $F_1$  自交产生的  $F_2$  中出现红花、粉红花和白花三种性状，比例为 1 : 2 : 1。像金鱼草这样，具有相对性状的两个亲本杂交， $F_1$  并不是表现一个亲本的性状，而是表现两个亲本的中间性状，这样的表现方式称为不完全显性（图 4-7）。此外，遗传学家还相继发现了多种遗传类型。这说明随着科学技术的进步，遗传学的研究也在不断深入。

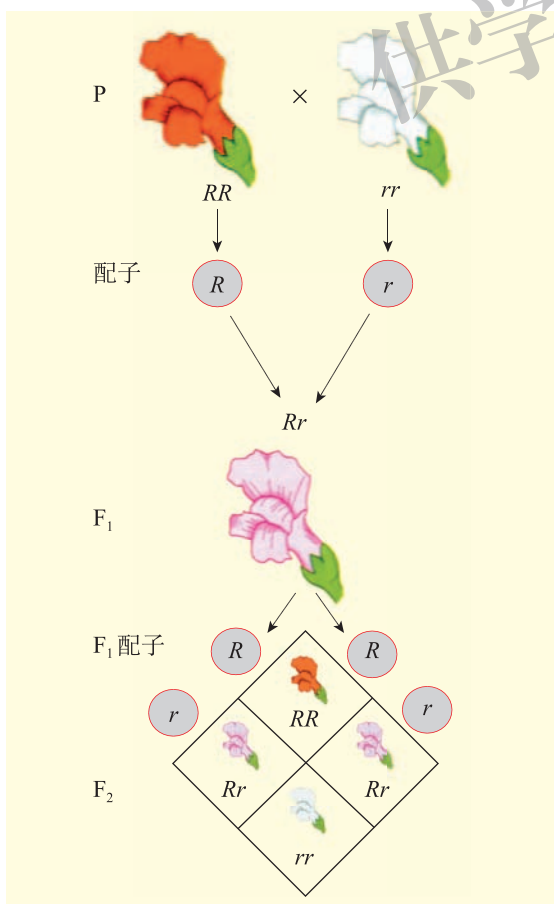


图 4-7 不完全显性遗传示意图

#### 小资料

##### 遗传类型的多样性

除了完全显性和不完全显性外，遗传学家相继发现了镶嵌显性、共显性、复等位基因控制、表观遗传等多种遗传类型。

实践应用 **实验**

## 模拟遗传因子分离的现象

### ● 目的要求

1. 阐明等位基因的分离和雌、雄配子随机结合与生物性状之间的数量关系。
2. 模拟遗传因子分离，分析性状分离的实质。

### ● 实验原理

杂种  $F_1$  ( $Bb$ ) 通过减数分裂形成配子时，等位基因会发生分离，雌、雄配子各产生两种类型的基因  $B$  和  $b$ ，且比例均为  $1:1$ ，受精时雌、雄配子随机结合。因此， $F_1$  自交后代会出现基因分离，且比例接近  $1:2:1$ 。

### ● 材料用具

100 粒黑色围棋子，100 粒白色围棋子，2 个围棋罐。

### ● 方法步骤

1. 用围棋子代表雌、雄配子，黑子代表含有基因  $B$  的配子，白子代表含有基因  $b$  的配子。两个围棋罐分别代表雌、雄生殖器官，每个罐中各 50 粒黑子和 50 粒白子。

2. 将棋子混合均匀后，两手同时从 2 个罐中随机各抓取一粒围棋子，记录抓取结果。

3. 将棋子放回，重新混合均匀。再次随机抓取，重复 50 次左右，记录每次抓取结果。

4. 统计抓取组合为  $BB$  (黑+黑)、 $Bb$  (黑+白)、 $bb$  (白+白) 的次数，计算 3 种组合比例，将结果填入表 4-3。

表 4-3 模拟遗传因子分离统计表

统计项目	数量统计与计算	
	出现次数 / 次	所占比例 / %
$BB$ (黑 + 黑)		
$Bb$ (黑 + 白)		
$bb$ (白 + 白)		

5. 统计全班同学的数据。

### ● 思考讨论

1. 全班同学测定的总体数据与每个同学测定的数据哪个更接近  $1:2:1$ ?
2. 这一结果对你在遗传学实验设计上有什么启发?

检测评价

1. 孟德尔通过植物杂交实验的结果提出了性状分离规律，奠定了遗传学发展的基础。孟德尔关注了豌豆的7对相对性状，进行了豌豆的杂交、自交、测交等实验。请回答下列问题：

- (1) 孟德尔提出的性状分离规律的假说包含哪些主要内容？
- (2) 统计实验结果时，孟德尔是如何保证实验的客观性的？
- (3) 面对大量的实验数据，孟德尔是如何分析的？
- (4) 你从孟德尔豌豆杂交实验中受到了哪些科学思想的启迪？

2. 在自然环境中，玉米可以自交也可以杂交，靠风力传播花粉。科学家发现，有些甜粒玉米穗上会结有少量非甜粒玉米的籽粒，而邻近种植的非甜粒玉米穗上却不会出现甜粒玉米的籽粒。请回答下列问题：

- (1) 玉米的甜粒和非甜粒性状是否属于相对性状？为什么？
- (2) 根据上述现象推断玉米甜粒和非甜粒这对性状的显隐性关系，简单描述判断依据。
- (3) 设计一个遗传学实验方案，验证你对玉米“甜”与“非甜”这一相对性状显隐性关系的判断。
- (4) 目前我国科学家正致力于培育甜度更高的“超甜玉米”，请搜集文献资料，了解我国“超甜玉米”育种的研究进展。

## 第二节 基因的自由组合定律

水稻是我国的主粮，也是世界上三分之一以上人口的主粮。因此，水稻的产量、生态适应性以及稻米的外观品质、蒸煮食味品质等性状都是育种学家要考虑的重要问题，如何将水稻的优良性状集于一身呢？遗传杂交技术能解决这一问题吗？

### 两对相对性状的杂交实验

孟德尔通过分别关注豌豆的7对相对性状的杂交实验，提出遗传因子分离的假说。亲本通过减数分裂形成配子时，位于一对同源染色体上的等位基因彼此分离，分别进入不同配子。如果同时关注两对相对性状的杂交实验，其结果又会是什么样的呢？ $F_1$ 会表现出什么性状？两对相对性状在亲子代之间传递时，会不会相互影响呢？



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注种子颜色、种子形状的遗传特点以及两对相对性状之间的关系。

孟德尔在观察两对相对性状的杂交实验时，选取了黄色圆滑粒（简称黄色圆粒）纯种豌豆植株与绿色皱缩粒（简称绿色皱粒）纯种豌豆植株作为亲本，进行杂交实验。结果显示，无论是正交还是反交， $F_1$ 种子的表型全部是黄色圆粒。孟德尔将 $F_1$ 植株进行自交，对收集到的556粒 $F_2$ 种子，依据种子的表型进行分类统计，发现 $F_2$ 种子出现4种不同的表型，其中黄色圆粒和绿色皱粒是与亲本一模一样的表型，黄色皱缩粒（简称黄色皱粒）和绿色圆滑粒（简称绿色圆粒）是与亲本不同的表型，且4种类型种子的数量也各不相同（图4-8）。

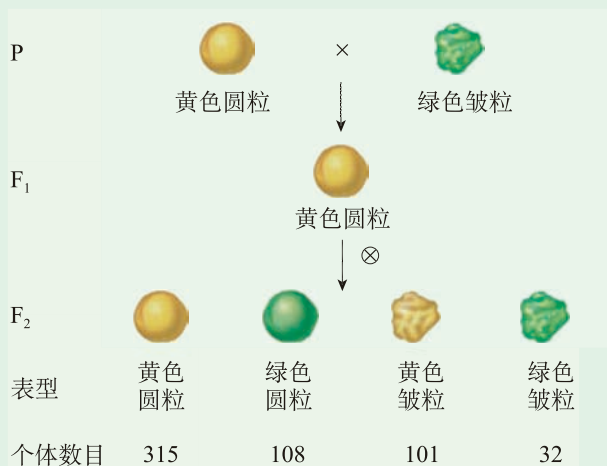


图4-8 两对相对性状杂交实验结果

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 如果分别关注豌豆种子的颜色及形状，2 种性状的遗传是否仍遵循基因的分离定律？
2.  $F_2$  中出现了 2 种新的表型，即黄色皱粒和绿色圆粒，产生新性状的原因是什么？
3.  $F_2$  中出现了 4 种表型的种子，其数目各不相同，是否遵循一定的规律呢？

孟德尔对上述实验结果进行了仔细分析，他发现如果仅仅关注其中的一对相对性状，如豌豆种子的颜色，黄色和绿色这一相对性状， $F_1$  均表现黄色种子，说明控制种子黄色的遗传因子为显性（用  $Y$  表示），控制种子绿色的遗传因子为隐性（用  $y$  表示）， $F_1$  自交形成的  $F_2$  中黄色种子数目为 416，即黄色圆粒（315）和黄色皱粒（101）的和，绿色种子数目为 140，即绿色圆粒（108）和绿色皱粒（32）的和。 $F_2$  中黄色种子与绿色种子的数目比为 416 : 140，约为 3 : 1。这说明遗传因子  $Y$  和  $y$  的遗传符合分离规律。同样，如果仅仅关注种子的形状，圆粒与皱粒这一相对性状， $F_1$  均表现圆粒，说明控制圆粒的遗传因子为显性（用  $R$  表示），控制皱粒的遗传因子为隐性（用  $r$  表示）， $F_1$  自交形成的  $F_2$  中圆粒数目为 423，即黄色圆粒（315）和绿色圆粒（108）的和，皱粒数目为 133，即黄色皱粒（101）和绿色皱粒（32）的和。 $F_2$  中圆粒与皱粒的数目比为 423 : 133，约为 3 : 1。这说明遗传因子  $R$  和  $r$  的遗传也符合分离规律（表 4-4）。那么， $F_2$  中出现新的表型的原因是什么呢？

表 4-4 两对相对性状杂交实验结果统计表

性状	表型	数目	百分比 / %
种子颜色	黄色种子	315+101=416	74.8
	绿色种子	108+32=140	25.2
种子形状	圆滑种子	315+108=423	76.1
	皱缩种子	101+32=133	23.9

孟德尔根据杂交实验获得的数据，经过猜想、假设、推理提出了进一步的理论分析。孟德尔假设控制种子颜色的  $Y$ （黄色）和  $y$ （绿色）是一对遗传因子，控制种子形状的  $R$ （圆滑）和  $r$ （皱缩）是另一对遗传因子。由于最初选用的亲本都是纯合体，用于杂交实验的黄色圆粒纯合体植株可以用  $YYRR$  表示，绿色皱粒纯合体植株用  $yyrr$  表示。从子代的表型来看，这两对遗传因子的传递是独立的，彼此没有相互干扰。当  $YYRR$ （黄色圆粒）和  $yyrr$ （绿色皱粒）杂交时，它们分别产生了  $YR$  和  $yr$  配子，雌、雄配子结合后发育成为杂种  $F_1$ ，基因型为  $YyRr$ 。由于  $Y$  和  $R$  相对  $y$  和  $r$  分别为显性， $F_1$  杂合体表型为黄色圆粒。

表型为黄色圆粒的  $F_1$  杂合体在减数分裂产生配子的过程中，成对的遗传因子  $Y$  和  $y$  彼此分离，分别进入不同的配子；同样， $R$  和  $r$  彼此分离，也分别进入不同的配子。而  $Y$  和  $R$  或  $r$

可以自由组合， $y$  和  $R$  或  $r$  也可以自由组合。因此， $F_1$  可以产生 4 种类型的雌配子或雄配子，分别为  $YR$ 、 $Yr$ 、 $yR$  和  $yr$ ，它们的比例为  $1:1:1:1$ 。由于雌、雄配子结合形成合子的机会是均等的，雌、雄配子的结合方式有 16 种，根据遗传因子的组合方式，可以将其归为 9 种类型，即  $YYRR$ 、 $YyRR$ 、 $YYRr$ 、 $YyRr$ 、 $YYrr$ 、 $Yyrr$ 、 $yyRR$ 、 $yyRr$  和  $yyrr$ 。由于遗传因子的显隐关系， $F_2$  中的表型仅有 4 种，即黄色圆粒、绿色圆粒、黄色皱粒和绿色皱粒，它们之间的比例为  $9:3:3:1$ （图 4-9）。

**思考**

位于染色体上的两对等位基因，除了可以自由组合外，是否还有其他的重组方式？

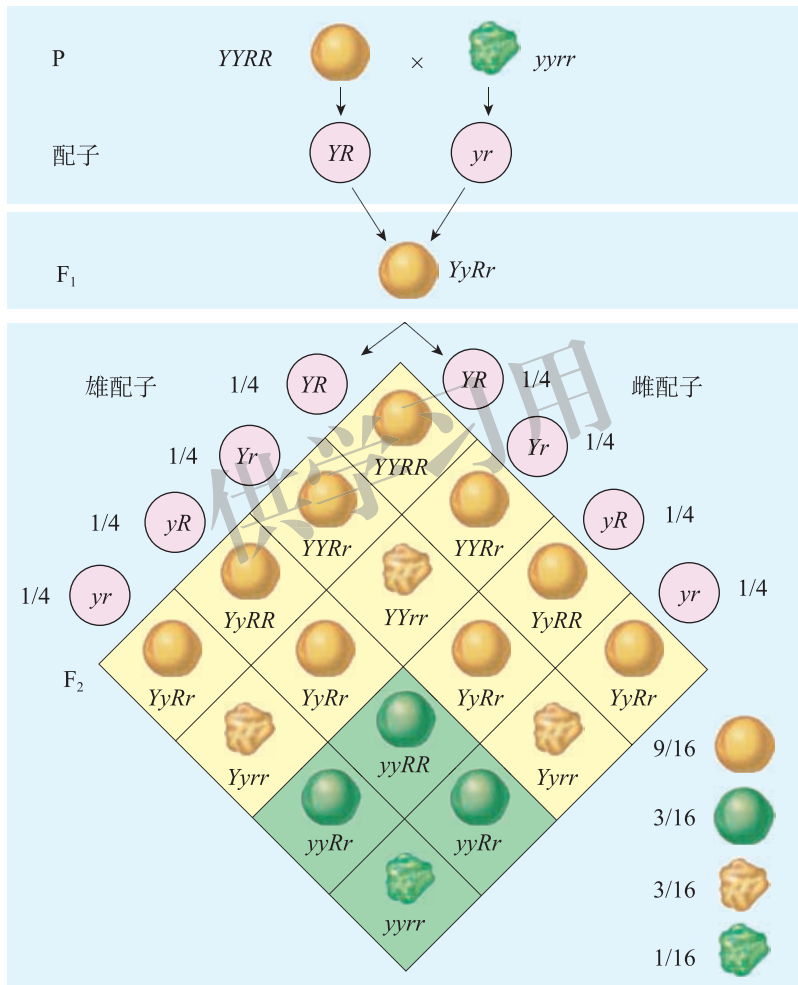


图 4-9 孟德尔关于两对相对性状杂交实验结果的理论推测

孟德尔不仅分析了豌豆种子的颜色和形状一起遗传的方式，还分析了豌豆其他两个性状一起遗传的方式，如豌豆株高和种子的颜色。孟德尔把茎秆为高秆、种子为黄色的豌豆与茎秆为矮秆、种子为绿色的豌豆杂交， $F_1$  表型茎秆为高秆、种子为黄色。将  $F_1$  自交， $F_2$  中出现 4 种表型，即黄色种子高秆、黄色种子矮秆、绿色种子高秆和绿色种子矮秆，它们的比例为  $9:3:3:1$ 。这一结果显示这两对相对性状的遗传方式与种子颜色和形状的遗传方式一致，说明孟德尔观察和统计的有关两对相对性状实验的结果具有一定的普遍性。



## 测交实验验证自由组合假说

孟德尔用两对遗传因子分别控制两对相对性状的假说，完美地解释了两对相对性状杂交实验的结果，那么，孟德尔关于两对相对性状的遗传分析是否具有科学依据呢？



### 寻找证据 讨论

依据孟德尔关于两对相对性状遗传方式的推测，通过讨论推导遗传因子组成为  $YyRr$  的个体自交产生子代的遗传组成及比例。重点关注染色体与基因在此过程中的变化及规律。

根据讨论获得的信息，思考下列问题：

1.  $YyRr$  个体进行减数分裂产生的配子类型和比例如何？配子的类型与染色体在减数分裂过程中的行为是否相关？
2. 将  $YyRr$  个体与隐性亲本进行测交，产生的子代个体的基因型类型及比例如何，说明了什么？

孟德尔提出两对遗传因子控制两对相对性状的假说后，为了验证这一假说的正确性，他仍然选择了测交实验。将  $F_1$  ( $YyRr$ ) 与双隐性亲本 ( $yyrr$ ) 个体杂交，由于  $F_1$  可以产生 4 种类型的配子，即  $YR$ 、 $Yr$ 、 $yR$  和  $yr$ ，比例为  $1:1:1:1$ ，双隐性亲本 ( $yyrr$ ) 只能产生一种类型的配子  $yr$ ，因此，依据成对的遗传因子彼此分离、分别进入不同的子细胞，非成对的遗传因子可以自由组合这一假说，测交子代中应该有 4 种表型，即黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒，比例应为  $1:1:1:1$  (图 4-10)。

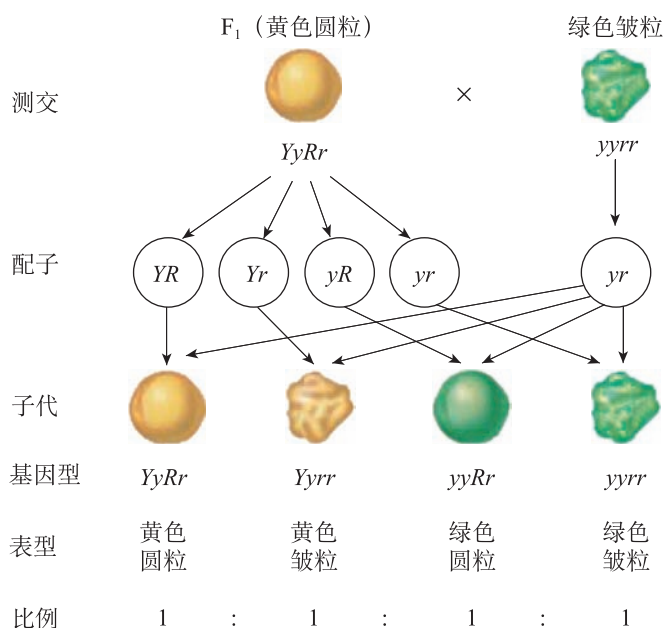


图 4-10 测交实验遗传图解

孟德尔对上述测交实验进行反复验证,他发现无论正交还是反交,结果均比较一致,即产生4种类型的豌豆:黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒,这四种类型豌豆的比例均为1:1:1:1(表4-5)。这一结果进一步说明了孟德尔关于两对相对性状遗传方式的分析是可信的。

表4-5 F<sub>1</sub>测交实验结果

杂交组合	测交后代表型			
	黄色圆粒	黄色皱粒	绿色圆粒	绿色皱粒
F <sub>1</sub> 黄圆♀ × 绿皱♂ (正交)	31	27	26	26
F <sub>1</sub> 黄圆♂ × 绿皱♀ (反交)	24	22	25	26
不同性状数目比	1:1:1:1			



## 思考

除了测交实验外,还有哪些杂交实验可以验证自由组合假说?

随着细胞遗传学的发展,人们认识到孟德尔所说的一对遗传因子实际上就是位于一对同源染色体上的一对等位基因。例如,控制豌豆种子颜色的 $Y$ 和 $y$ 是一对等位基因,控制种子形状的 $R$ 和 $r$ 是一对等位基因。依据基因与染色体的关系以及上述杂交实验结果,基本可以推测 $Y$ 和 $y$ 位于一对同源染色体上, $R$ 和 $r$ 位于另一对同源染色体上。自由组合定律的实质可以归纳为:控制两对或两对以上相对性状的等位基因,当它们分布在非同源染色体上的时候,在减数分裂形成配子的过程中,同源染色体上的等位基因彼此分离,非同源染色体上的非等位基因自由组合。这样,位于非同源染色体上的非等位基因,在减数分裂形成配子的过程中,彼此独立、互不干扰,它们可以组合在一起传递给子代。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。

自由组合定律在实践中的重要应用之一是动植物的杂交育种,可以通过杂交有目的地将两个或多个品种的优良性状组合在一起,再经过自交,不断地进行纯化和选择,从而得到符合要求的新品种。袁隆平院士推动了我国杂交水稻的培育和推广。科学家经过大量水稻杂交实验,培育出了许多“超级杂交稻”优良品种。李家洋院士团队经过精心设计,将传统的杂交育种与分子设计育种相结合,成功地将优质性状集中在了高产品种上,培育出了外观品质优、口感味道好且产量高的超级杂交水稻品种。

### 实践应用 实验 (选做)

#### 模拟 F<sub>1</sub> (YyRr) 的配子产生过程

##### ● 目的要求

1. 模拟 F<sub>1</sub> (YyRr) 产生配子的过程。
2. 阐明 F<sub>1</sub> 形成配子时等位基因分离,非等位基因自由组合。

### ● 实验原理

杂种  $F_1$  在通过减数分裂形成配子的过程中，等位基因彼此分离的同时，非同源染色体上的非等位基因自由组合，会产生 4 种不同类型、比例相等的配子。用黑色围棋子代表控制种子颜色的一对等位基因  $Y$ 、 $y$ ，白色围棋子代表控制种子形状的一对等位基因  $R$ 、 $r$ ，2 个围棋罐分别代表两对同源染色体。

### ● 材料用具

100 粒黑色围棋子，100 粒白色围棋子，两个围棋罐。

### ● 方法步骤

1. 在一个围棋罐中放入 100 粒黑子，50 粒标注  $Y$ ，50 粒标注  $y$ 。另一个围棋罐中放入 100 粒白子，50 粒标注  $R$ ，50 粒标注  $r$ 。

2. 将棋子混合均匀后，两手同时分别从两个罐中随机各抓取一粒围棋子，记录抓取状况。

3. 将棋子放回，重新混合均匀。再次随机抓取，重复 50 次左右，记录每次抓取状况。

4. 统计抓取组合为  $YR$ 、 $Yr$ 、 $yR$ 、 $yr$  的次数，计算 4 种组合的比例，将结果填入表 4-6。

表 4-6 模拟两对相对性状杂种  $F_1$  配子类型实验统计

统计项目	数量统计与计算	
	出现次数 / 次	所占比例 / %
$YR$		
$Yr$		
$yR$		
$yr$		

5. 与其他同学交流、分享你的数据。

### ● 思考讨论

1. 随机抓取一粒棋子模拟了减数分裂的哪个过程？
2. 通过此模拟实验，你对自由组合定律有哪些更深的理解和认识？



### 检测评价

1. 中国金鱼的鳞片有珍珠鳞和普通鳞，尾鳍形状有单尾鳍和双尾鳍。实验研究已证明，珍珠鳞( $D$ )对普通鳞( $d$ )为显性，单尾鳍( $E$ )对双尾鳍( $e$ )为显性。现有能稳定遗传的珍珠鳞、单尾鳍金鱼与普通鳞、双尾鳍金鱼两个品种可作为亲本。请回答下列问题：

(1) 将珍珠鳞、单尾鳍金鱼与普通鳞、双尾鳍金鱼杂交，子一代的表型是什么？

(2) 子一代相互交配，后代会出现几种表型、几种基因型？分别是什么？请简要说明理由。

(3) 如何利用现有品种培育出能稳定遗传的珍珠鳞、双尾鳍金鱼新品种？请简单写出育种思路。

2. 冬瓜是我国主要的蔬菜品种之一，为了满足消费者的不同需求，育种专家对冬瓜的很多农艺性状进行了研究。冬瓜果实形状多样，主要为圆柱状和球状；果实颜色主要为白色和绿色。已知冬瓜果实的白色( $A$ )对绿色( $a$ )为显性，圆柱状( $B$ )对球状( $b$ )为显性，两对等位基因独立遗传。请回答下列问题：

(1) 如果将下列各组亲本进行杂交，所产生的后代中，结白色球状果实概率最大的一组是( )。

A.  $AaBb \times aabb$

B.  $AAbb \times Aabb$

C.  $AaBb \times aaBB$

D.  $AaBb \times AABB$

(2) 如果将甲( $AABB$ )和乙( $aabb$ )杂交得 $F_1$ ， $F_1$ 自交得到 $F_2$ ， $F_2$ 中的白色圆柱状冬瓜的基因型有\_\_\_\_\_种。将 $F_2$ 中的白色圆柱状冬瓜各自自交，其中，基因型为\_\_\_\_\_的个体自交，子代表型比例为 $9:3:3:1$ 。基因型为\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_的植株自交，子代表型比例为 $3:1$ 。基因型为\_\_\_\_\_的植株自交，子代全部表现为白色圆柱状。

3. 人类的多指( $A$ )对正常指( $a$ )为显性，正常肤色( $B$ )对白化病( $b$ )为显性。现有一个家庭，父亲多指，母亲表型正常，他们婚后生有一个手指正常却患白化病的孩子。请回答下列问题：

(1) 根据自由组合定律，这对夫妇的基因型分别是什么？

(2) 依据这对夫妇的基因型，他们的后代可能出现几种表型？

(3) 如果这对夫妇想再生一个孩子，这个孩子表现为完全正常的概率是多少？



开阔眼界

## 品种繁多的中国金鱼

作为最早出现的观赏鱼品种，金鱼起源于中国，已经陪伴人类生活了十几个世纪，成为世界文明史上的一颗明珠。金鱼在我国有着悠久的培育历史，金鱼的祖先是“金鲫”，早在晋代已有将红色鲫鱼作为观赏鱼的记录出现。唐宋时期，聪慧的中国人民已经开始对金鱼进行品种选育。1502年，中国金鱼传到了日本，随后陆续传入欧洲各国。现在，金鱼已经是深受世界人民喜爱的观赏动物。

从19世纪以来，生物学家依据自由组合定律，利用不同的金鱼品种进行品种间的杂交来选育金鱼新品种。我国科学家在20世纪初利用紫龙睛与蓝龙睛杂交，培育出了紫蓝龙睛的新品种，此后，陆续获得了更多的金鱼新品种。例如，五花龙睛由透明龙睛和各色龙睛杂交而来；朱顶紫罗袍由鹤顶红和紫高头杂交而来；龙背绒球由龙睛球和蛋鱼杂交而来；龙睛珍珠由龙睛鱼和珍珠鱼杂交选育而成。近几十年以来，杂交育种作为一种培育新品种的方法普遍被金鱼饲养者采用，杂交选育使金鱼的许多性状得到重组，新品种层出不穷，目前我国金鱼品种已超过1000种。

供学习用

## 第三节 伴性遗传

果蝇是遗传学家最常用的一种动物遗传学实验材料。科学家在培养果蝇的过程中发现一个有趣的现象，果蝇的某些性状在雌、雄果蝇中出现的比例有很大差异。例如，雄果蝇白眼的概率大于雌果蝇。类似的现象在人类中也可以看到。例如，患红绿色盲的男性远远多于女性。性状的遗传为什么会与性别关联？这些与性别关联的性状的遗传是否仍符合孟德尔遗传定律呢？

### 摩尔根发现了果蝇眼色的伴性遗传现象



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注果蝇眼色遗传与性别的关系。

最早观察到果蝇性状遗传与性别关联现象的人是美国生物学家摩尔根 (Thomas Morgan, 1866—1945)。1910年，摩尔根在研究果蝇时，偶然发现了一只白色复眼的雄果蝇 (图 4-11 左)，这引起了他的注意，因为野生型果蝇的眼色一般为红色 (图 4-11 右)。摩尔根利用这只白眼雄蝇与红眼雌蝇进行了交配，得到的 1240 只后代 ( $F_1$ ) 都表现为



图 4-11 白眼果蝇 (左) 和野生红眼果蝇 (右)

红眼， $F_1$  的雌、雄个体相互交配，得到的  $F_2$  中 3 470 只为红眼，782 只为白眼。出人意料的是， $F_2$  果蝇的眼色遗传出现了明显的性别差异，所有的雌蝇都长有正常的红眼，雄蝇中红眼为 1 011 只，白眼为 782 只，即所有的白眼果蝇全为雄性 (图 4-12)。摩尔根又将  $F_1$  的红眼雌蝇与白眼雄蝇交配，结果后代表现为 1/4 红眼雌蝇、1/4 红眼雄蝇、1/4 白眼雌蝇和 1/4 白眼雄蝇 (图 4-13)。红眼和白眼的比例为 1 : 1，白眼果蝇既有雌性的，也有雄性的。

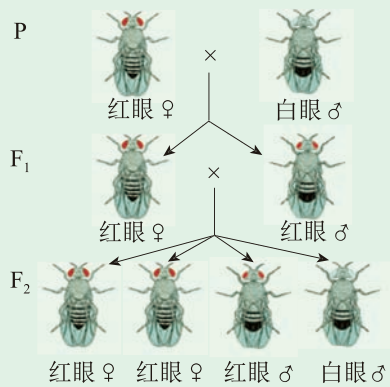


图 4-12 果蝇眼色性状的杂交实验

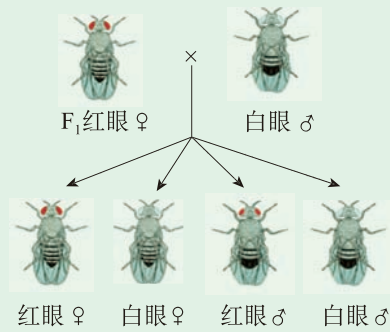


图 4-13  $F_1$  红眼雌蝇回交实验

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 能否根据实验结果推断出果蝇眼色的显隐性关系？
2. 若依据实验结果分析，果蝇的眼色遗传是否符合孟德尔分离定律？
3. 请从雌、雄果蝇染色体组成的角度尝试对  $F_2$  果蝇中白眼果蝇全为雄性这一现象做出解释。

从果蝇眼色性状的遗传实验可以看出，红眼对白眼为显性。如不考虑性别， $F_2$  中红眼与白眼之比为 3 : 1，说明红眼和白眼性状受一对等位基因控制，其遗传符合基因的分离定律。但与孟德尔遗传定律不同之处在于  $F_2$  中白眼性状只出现在雄果蝇个体上，性状的遗传有明显的性别差异。

果蝇的性染色体 XY 为一对异型染色体，其形态结构不同，含有的基因也不同。摩尔根及其合作者认为：控制果蝇红眼的基因 ( $R$ ) 和控制白眼的基因 ( $r$ ) 只位于 X 染色体上，Y 染色体不含有它的等位基因。由于雄果蝇的 X 染色体只能来自它的母本，并传递给它的雌性后代，位于 X 染色体上的眼色基因的遗传就与性别相关联。据此，他绘制了果蝇眼色性状杂交实验的遗传图解（图 4-14）。

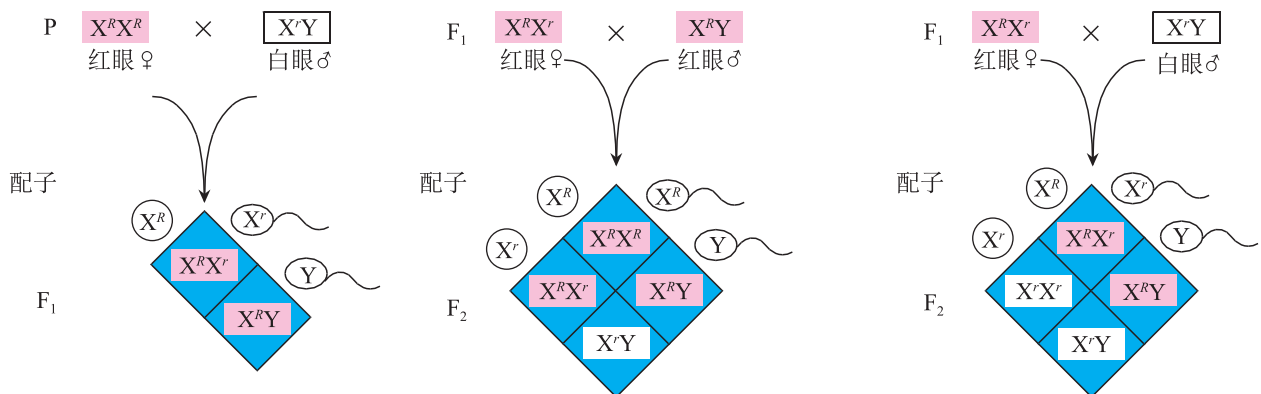


图 4-14 果蝇眼色性状杂交实验的部分遗传图解





表 4-7 正常色觉与红绿色盲个体的基因型和表型

性别	女性			男性	
基因型	$X^B X^B$	$X^B X^b$	$X^b X^b$	$X^B Y$	$X^b Y$
表型	正常	正常 (携带者)	色盲	正常	色盲

研究红绿色盲的遗传, 人群中不同基因型之间的婚配方式应该有 6 种。其中,  $X^B X^B$  与  $X^B Y$  婚配和  $X^b X^b$  与  $X^b Y$  婚配, 在遗传学研究上没有什么意义, 我们可以通过其他 4 种婚配方式来探求红绿色盲的遗传特点 (图 4-17 至图 4-20)。

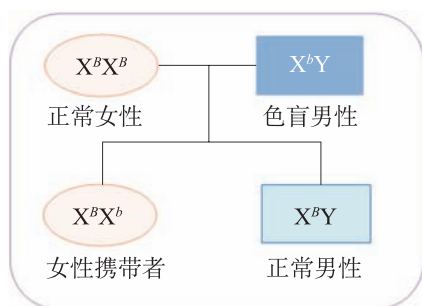


图 4-17 正常女性与色盲男性的婚配图解

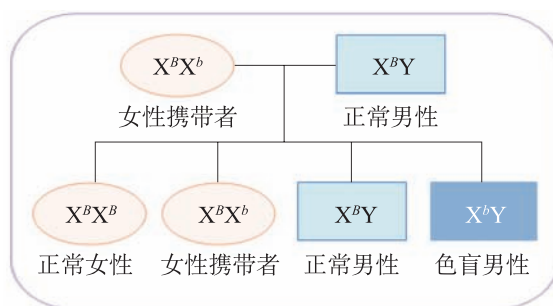


图 4-18 女性携带者与正常男性的婚配图解

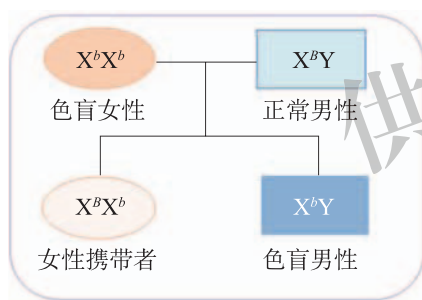


图 4-19 色盲女性与正常男性的婚配图解

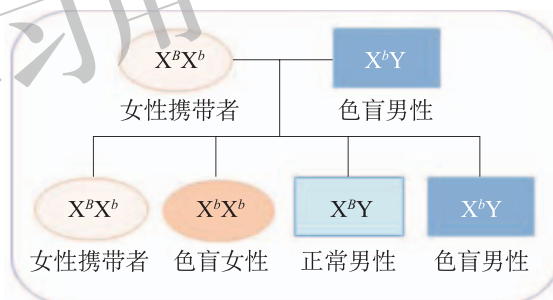


图 4-20 女性携带者与色盲男性的婚配图解

观察通过上述 4 种婚配方式生育后代的特点, 可以看出伴 X 染色体隐性遗传病发病特点之一是男性发病率高于女性。这是因为女性在显性基因纯合 ( $X^B X^B$ ) 和基因杂合 ( $X^B X^b$ ) 时, 表型都为正常, 只有在隐性基因纯合 ( $X^b X^b$ ) 条件下, 才会表现出患病。而男性由于 Y 染色体上不携带相应基因, 只要 X 染色体上携带隐性基因, 就会表现出患病。

伴 X 染色体隐性遗传还具有交叉遗传特点。男性 X 染色体上的隐性基因只能来自他的母亲, 传递给他女儿, 不能传递给他儿子。因此, 在伴 X 染色体隐性遗传病的系谱图中, 经常可以看到男性患者的双亲表型正常, 但外祖父是患者。

据统计, 在人类的遗传疾病中, 现已发现属于伴性遗传的有 80 多种。与红绿色盲的遗传方式一样, 人类的血友病遗传也是伴 X 染色体隐性遗传, 只是血友病基因在群体中出现的概率要比红绿色盲基因小得多。除伴 X 染色体隐性遗传, 还有伴 X 染色体显性遗传 (如抗维生素 D 佝偻症) 和伴 Y 染色体遗传 (如外耳道多毛症) 等。

实践应用 调查

### 人群中红绿色盲发生率的调查

调查可参考以下提示开展。

1. 利用所给的红绿色觉检查图（图 4-21），以小组为单位，测试自己周围的人群。



图 4-21 红绿色觉检查图

2. 将测试结果填写在表 4-8 中。

表 4-8 红绿色盲调查表

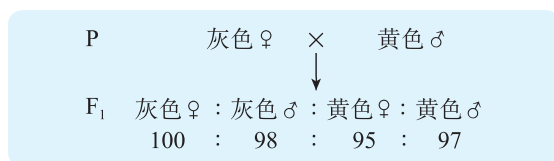
被调查 家庭序号	亲代表型		子代表型			
	父亲	母亲	女性正常	女性色盲	男性正常	男性色盲
1						
2						
3						
⋮						

3. 依据调查数据计算在男性、女性、随机人群中红绿色盲的发生率（发生率 = 红绿色盲人数 / 调查总人数）。

4. 能否依据你所调查的数据，判断控制红绿色盲基因的显隐性？你所调查的数据是否表现了红绿色盲的家庭遗传倾向？能否表现出红绿色盲遗传与性别相关联？

## 检测评价

1. 摩尔根在证明果蝇的白眼基因存在于X染色体上之后，又发现了果蝇的黄色等突变性状。他发现果蝇的体色灰色(A)对黄色(a)为显性，之后开展了一组果蝇的杂交实验，结果见下图。



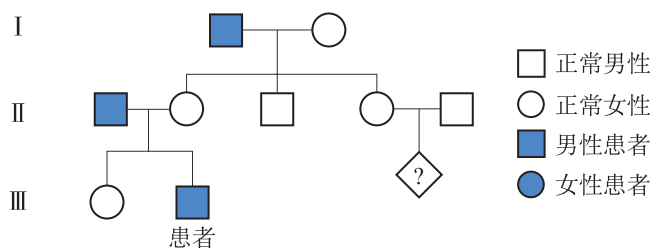
请回答下列问题：

(1) 上述亲本中，灰色果蝇为\_\_\_\_\_（纯合体/杂合体）。做出该判断的理由是\_\_\_\_\_。

(2) 依据上述实验结果，某同学认为该等位基因位于常染色体上。请你就上述实验，以遗传图解的方式说明该等位基因也可能位于X染色体上。

(3) 现欲利用上述果蝇进行一次杂交实验，以确定该等位基因是位于常染色体还是X染色体。请写出一组杂交组合的表型：\_\_\_\_\_（♀）×\_\_\_\_\_（♂）。

2. 血友病为一组遗传性凝血功能障碍的出血性疾病，其共同的特征是凝血酶生成障碍。血友病通常为伴X染色体隐性遗传。某人被确诊患有血友病，医生对他进行了家系调查，发现他的外祖父和父亲都为血友病患者，下图是该患者家庭的血友病调查结果。



请回答下列问题：

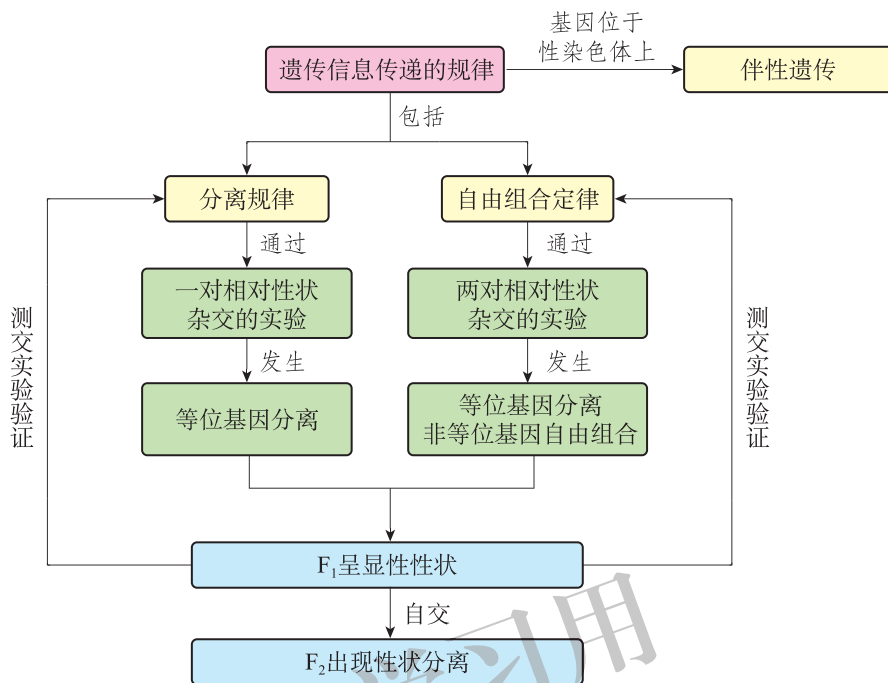
(1) 该患者的血友病基因来自父亲还是母亲？与他的外祖父患病是否有关？

(2) 如果该患者的姨妈想生育一个孩子，则这个孩子不患血友病的概率是多少？

(3) 如果该患者的姨妈刚刚生了一个男孩，这个孩子患血友病的概率是多少？

## 本章小结

### ● 基础知识梳理



遗传信息传递的规律包括分离规律、自由组合定律等。控制一对相对性状的一对等位基因，形成配子时分别进入不同配子，雌、雄配子结合形成合子，杂种一代表现显性基因的性状，杂种二代出现性状分离，表型分离比为3:1。位于非同源染色体上控制两对相对性状的两对等位基因，在形成配子时等位基因彼此分离，非等位基因自由组合，形成不同类型的配子，杂种一代表现显性基因的性状，杂种二代出现性状分离，表型分离比为9:3:3:1。位于性染色体上的基因传递和性别相关联。由于基因的分离与组合使得子代的基因型和表型有多种可能，由此可以预测子代的遗传性状。

### ● 学科素养提示

基于孟德尔等科学家探索生物遗传规律的历程，说明正确的科学思维和科学探究方法是科学研究成功的必要条件。举例说出明确研究目标、精心设计实验、统计分析实验数据等科学方法对发现遗传规律的重要作用。结合基因与表型关系的相关知识，运用基因的分离与自由组合规律，尝试分析生产和生活中常见的遗传现象，并预测子代的遗传性状。运用伴性遗传理论，探讨生活及生产实践中与性别相关联的遗传现象。针对遗传多样性，认同人类对遗传规律的认识是不断发展变化的。



## 第 5 章

# 遗传信息的改变

一只花猫生下一窝可爱的小猫，它们毛色各异，而且小猫和它们的父母长得也不完全相同。为什么小猫和小猫之间、小猫和父母之间会有一些性状差异呢？这些差异是怎么产生的？能不能遗传下去？让我们一起来探究生物变异产生的奥妙吧！



### 学习目标

1. 在理解由基因突变、基因重组和染色体变异等引起的变异可以遗传的基础上，形成结构与功能观等生命观念，阐释遗传信息的改变在生物变异中的重要作用。

2. 基于生物变异的自然现象，能结合遗传信息改变的类型与效应，运用归纳与概括、演绎与推理、模型与建模等科学思维方法，阐释遗传信息改变的分子机制。

3. 针对遗传信息改变给生物生长发育带来的影响，能合理选用生物材料，开展改变遗传信息的科学探究活动。阐明遗传信息改变在动植物育种及人类遗传病预防与治疗中的应用。

4. 主动关注遗传信息改变对动植物及人类带来的不良后果，能运用遗传信息变异的机理，提出避免发生遗传信息改变的方法，尤其是对于降低癌症和遗传病发病率的指导建议。同时，还可以用遗传信息改变的机理，指导动植物育种和医学实践活动。

## 第一节 基因突变

2015年8月28日，我国某野生动物园中的东北虎生出了三只白色幼崽。这只虎妈妈前六胎所生幼虎均是黄黑相间的正常东北虎，唯独这次生下三胞胎白虎。性状是由遗传信息控制的，控制虎毛色的基因发生了什么改变导致该三胞胎出现白色性状？环境中可能导致基因改变的因素有哪些？基因的改变会对生物体产生什么样的影响呢？

### “基因碱基序列”的改变有多种类型



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注两位眼皮肤白化病患者患病机理的差异。

眼皮肤白化病是一种常染色体隐性遗传病，属于白化病的一种，患者表现为眼、皮肤、毛发黑色素缺乏。该病是由酪氨酸酶缺乏导致的。对不同患者的研究表明，其体细胞内编码酪氨酸酶的基因与正常人不同（表5-1）。

表5-1 眼皮肤白化病患者编码酪氨酸酶的基因的变异

患者	基因碱基序列的突变	与正常人酪氨酸酶的差异
患者1	<p>基因的第1199位碱基改变</p>	第400位的色氨酸残基变为亮氨酸残基
患者2	<p>基因的第929位与第930位碱基之间插入了一个碱基C</p>	第310位氨基酸后的氨基酸序列都发生了变化，编码的蛋白质缺少了一个功能区

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 患者1和患者2的基因碱基序列分别发生了什么变化？
2. 基因碱基序列的改变给生物体带来什么效应？
3. 基因碱基序列的改变有几种方式？

在上述病例中，患者 1 编码酪氨酸酶的基因序列中的一个碱基 G 突变成了 T，导致 G-C 被碱基对 T-A 替换，使第 400 位的氨基酸种类发生了改变。这种碱基变化导致该基因编码的酪氨酸酶的空间结构发生改变，从而失去了催化黑色素合成的生理活性，使患者出现白化症状。这种由于基因的单个碱基对发生改变而引起的单个氨基酸的变化，称为点突变。点突变可能会改变氨基酸种类，最终产生另一种蛋白质，可能影响、改变或使原有蛋白质的功能丧失，或获得新的功能，此种突变称为错义突变；由于密码子具有简并性，有时发生的点突变并不会导致氨基酸种类改变，不影响蛋白质的结构和功能，称为同义突变；如果一个编码氨基酸的密码子发生点突变后变成了一个终止密码子，则会使肽链的合成提前终止，多数情况下产生的蛋白质没有活性，称为无义突变。

患者 2 控制酪氨酸酶的基因碱基序列增添了一个 G-C 碱基对，碱基插入点后几乎所有氨基酸都发生了改变，其蛋白质结构发生了很大的变化，也使患者出现白化症状。同理，如果 DNA 中缺失一个或几个碱基对，也会发生类似的变化。这种增添或缺失碱基对的突变称为移码突变，这种突变往往导致合成的蛋白质没有活性，或是形成终止密码子，使肽链合成提前终止，对生物的危害相对较大。

生物性状是由基因通过控制蛋白质的合成直接或间接控制的。基因碱基序列的改变可能会导致其编码的蛋白质结构和功能发生改变，甚至带来致命的后果。

不同基因的突变产生的效应不同。基因突变可引起酶结构的改变导致变异出现，如白化病。基因突变常常引起蛋白质正常结构的改变而直接导致细胞形态、结构以及功能的改变，如镰状细胞贫血。正常人的红细胞是圆饼状的，而镰状细胞贫血患者血液出现了镰刀状红细胞（图 5-1）。镰刀状红细胞携氧能力低且容易破裂，使人患溶血性贫血，严重时导致死亡。

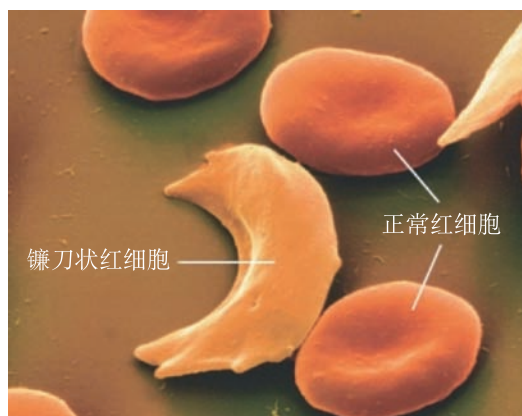


图 5-1 镰状细胞贫血杂合体的红细胞形态

### 思考

如果同时插入或缺失 3 个相邻碱基，会产生什么样的后果？如果点突变使 mRNA 上的终止密码子提前出现又会产生什么样的后果？

分子生物学的研究表明，镰状细胞贫血是基因突变的结果。由于控制血红蛋白分子合

成的 DNA 碱基序列发生了改变，即 DNA 上的一个碱基对发生了改变，引起了血红蛋白分子多肽链上的一个谷氨酸被缬氨酸代替，导致了镰状细胞贫血的发生（图 5-2）。

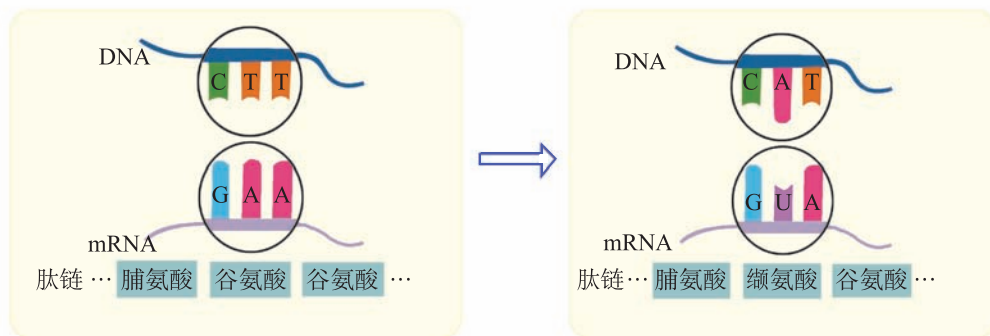


图 5-2 镰状细胞贫血病因图解

由此可见，基因突变是基因内部由于碱基的替换、缺失、插入而导致的碱基排列顺序的改变。基因突变使一个基因变成了它的等位基因，并且可能会引起表型某种程度的改变。

基因突变可以产生新的基因，因此它是生物变异的根本来源，为生物进化提供了原始材料，同时基因突变也使人工诱变育种、改造生物成为可能。

### 基因突变有多种特点

基因突变在自然界是广泛存在的，任何生物都可能发生基因突变，所以基因突变具有普遍性。例如，果蝇的红眼突变为白眼、水稻的高秆突变为矮秆。野生动物园中正常毛色的虎妈妈生出三胞胎的白色虎是由于控制老虎毛色的基因发生了改变，从而使橙黄色底黑色条纹的毛发转变成白底黑纹。

在自然状态下，对一种生物来说，基因突变的频率是很低的（表 5-2）。在高等生物中， $10^5 \sim 10^8$  个生殖细胞中，才会有一个生殖细胞发生基因突变，也就是说，突变率是  $10^{-8} \sim 10^{-5}$ 。

表 5-2 几种生物不同基因的自然突变率

生物名称	突变类型	突变频率
大肠杆菌	组氨酸缺陷	$2.0 \times 10^{-6}$
玉米	皱缩种子	$1.0 \times 10^{-6}$
果蝇	白眼	$4.0 \times 10^{-5}$
小鼠	粉红色眼	$3.5 \times 10^{-6}$
人	软骨发育不全	$5.0 \times 10^{-5}$



基因突变还具有随机性。基因突变可以发生在生物个体发育的任一时期，也可以发生在细胞内的不同 DNA 分子或一个 DNA 分子的任意基因上。基因突变可以发生在生殖细胞中，这种突变可以通过受精作用直接遗传给后代，导致后代产生变异。基因突变也可以发生在体细胞中，如茶花的体细胞突变引起茶花花瓣颜色的改变（图 5-3）。体细胞发生的突变一般不能传递给后代，但可以通过营养繁殖将突变保留下来。一些果树和花卉的著名品种，就是通过这种方法产生的。



图 5-3 体细胞突变的茶花

基因突变具有多方向性。一个基因可以向不同的方向发生突变，产生一个以上的等位基因。例如，控制果蝇野生型红眼的基因 ( $R$ ) 可以突变为白眼基因 ( $r$ )，也可以突变为杏色眼基因 ( $wa$ )、浅黄色眼基因 ( $wb$ )、樱红色眼基因 ( $wc$ ) 等。

## 基因突变大多是有害的

现存的生物都是经历长期进化形成的，其形态结构、生理功能及发育特征都与环境形成了相对平衡的协调关系。基因突变导致原有基因功能降低甚至丧失，进而导致原有的协调关系遭到破坏或削弱，所以大多数的基因突变是有害的。有害的突变一般表现为某种性状的缺陷或生活力和育性的降低，如果蝇的残翅（图 5-4）、植物的雄性不育等。严重的基因突变甚至能导致生物体的死亡，如玉米的白化突变。



图 5-4 正常翅果蝇（左）与残翅果蝇（右）

有些基因的功能是微效的，即使它们发生突变，也不会影响生物正常的生理活动。例如，小麦的有芒和无芒，这样的突变属于中性突变。也有一些基因突变对生物的生存有利，如某些农作物出现的抗病性突变、某些微生物出现的抗药性突变等。因此，基因突变的有害性和有利性也是相对的，在一定条件下突变的效应是可以转化的。例如，昆虫的残翅突变在一般情况下是有害的，但在多风的海岛上却可以使昆虫避免被飓风刮走而有利于生存。

联系到基因突变与人类的关系时，基因突变的有害性和有利性更不是绝对的。例如，玉米、小麦等作物的雄性不育突变对其自身的繁衍是不利的，但是在育种工作中可以避免人工去雄的繁重劳动，因此对人类是有利的；无毛鸡无毛性状的出现对鸡是不利的，但也使它具有良好的散热机能和低脂特征，使其适宜在热带地区饲养。

## 环境因素可以诱发基因突变

基因突变可能由 DNA 复制过程中自发的碱基配对错误未能正确修复造成。生物体细胞有很多机制避免 DNA 复制差错，所以在正常情况下，基因突变发生的频率是很低的，但细胞在射线、某些化学物质以及病毒的作用下，基因突变概率可能提高。

引起基因突变的物理因素主要是多种射线，包括紫外线、X 射线以及  $\gamma$  射线等。它们大多能破坏 DNA 分子中的某些化学键，使 DNA 长链发生断裂或空间立体结构发生改变，从而引起基因突变。例如，阳光中的紫外线容易引发基因突变，对皮肤造成严重伤害。

有些化合物的化学结构式与某些碱基很类似，如 5-溴尿嘧啶与胸腺嘧啶的结构很接近。如果这些物质被细胞吸收，细胞在 DNA 复制时很容易发生碱基的替换，导致基因结构的改变。有些化合物（如亚硝酸）会对 DNA 上的碱基进行化学修饰，改变碱基种类，引发碱基配对错误，导致基因突变发生。例如，在传统的腌制食品制作过程中，常常产生相当数量的亚硝酸和亚硝酸胺，它们可促进胞嘧啶脱氨基转变成尿嘧啶，导致基因序列发生改变。

实验表明，一些病毒侵入生物体细胞后，其 DNA 能整合到宿主细胞的 DNA 中，改变基因的内部结构，引起基因突变。

癌症是目前人类面临的一类严重疾病，研究表明癌症的发生与原癌基因和抑癌基因的突变直接相关。原癌基因是控制细胞生长和分裂的一类基因，这些基因一旦发生突变或被异常激活、过量表达，可使细胞发生癌变。抑癌基因编码的蛋白质可阻止细胞周期进程，或者是促进细胞凋亡，或者既抑制细胞周期调节，又促进细胞凋亡。因此，某些基因突变能导致细胞分裂失控，甚至发生癌变。

能引起癌症的物质称为致癌剂。研究表明，肝癌的发生与黄曲霉素有密切的关系。长期大量吸烟、酗酒以及在日光下过度暴晒等都是可能导致细胞发生癌变的危险行为。肺癌一直在我国癌症发病死亡率中占据第一位，烟草在诱发肺癌中的作用最为显著。所以预防癌症首先要养成良好的生活饮食习惯，不吸烟、不酗酒、不摄入霉变食物等，尽量减少与致癌因素接触的机会。

自然条件下基因的突变率很低，不能满足遗传研究和育种的需要，科学家利用基因突变的机理，通过物理、化学因素诱导基因突变，增加突变的频率，提高育种效率。



### 检测评价

1. 20 世纪初，医学界发现了一种特殊的贫血症，患者的红细胞不是正常的圆饼状，而是镰刀状。镰刀状红细胞携氧能力低且容易破裂，使人患溶血性贫血，严重时导致死亡。进一步研究表明，正常编码血红蛋白基因的一段序列为 5'-GGGCTTCTTTTT-3'，镰状细胞贫血患者的这段序列为 5'-GGGCATCTTTTT-3'。请回答下列问题：

(1) 编码镰状细胞贫血患者的血红蛋白基因的改变是点突变还是移码突变？请分析原因。

(2) 疟疾是由疟原虫引起的一种传染病，疟原虫只能生活在宿主正常的红细胞中。镰刀状红细胞虽然携氧能力差，但镰状细胞贫血杂合体患者对疟疾有较强的抵抗力，而正常人对疟疾的抵抗力很差。如何看待这一现象？

2. 在白色梅花品种栽培园中，偶然发现了某白花植株的一个枝条上全部开红花，科学家推测该红花表型的出现是花色基因突变的结果。请回答下列问题：

(1) 为了确定该推测是否正确，应该检测和比较红花枝条与白花枝条中的 DNA 的碱基组成还是 DNA 的碱基序列？

(2) 如果确定该变异是某个基因发生的突变，该突变发生在生殖细胞还是体细胞中？

(3) 如何利用该红花变异枝条尽快培育出红色梅花品种？

(4) 请设计一个实验方案以判断该突变基因是显性突变还是隐性突变。

## 第二节 基因重组

果蝇是常用的遗传学实验材料，其可见的突变类型较多，既容易培养也方便观察。科学家曾经培育出了同时具有白眼、棒眼、残翅、小翅脉性状的果蝇，这些性状是怎么集中到一只果蝇身上的？果蝇作为实验材料在基因定位的研究中做出了重要贡献，基因定位具体又是如何操作和实现的呢？



### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注测交后代果蝇的表型和基因型。

果蝇灰身 ( $B$ ) 与黑身 ( $b$ )、大翅脉 ( $E$ ) 与小翅脉 ( $e$ ) 是两对相对性状而且独立遗传。摩尔根用灰身大翅脉雌蝇与灰身小翅脉雄蝇杂交，子代中 47 只为灰身大翅脉，49 只为灰身小翅脉，17 只为黑身大翅脉，15 只为黑身小翅脉 (图 5-5)。

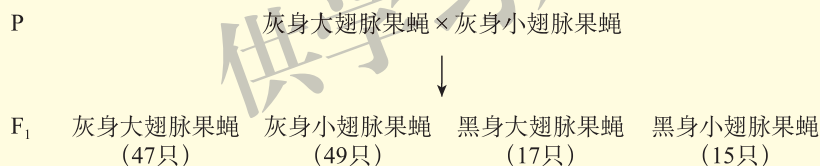


图 5-5 摩尔根的果蝇杂交实验

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 杂交后代中与亲代性状不同的表型和基因型分别是什么？
2. F<sub>1</sub> 出现的几种性状的比例大约是多少？
3. F<sub>1</sub> 出现新性状的原因是什么？

果蝇的杂交子代中除了具有与亲代性状相同的个体外，还出现了新的类型，即黑身大翅脉和黑身小翅脉。控制果蝇灰身的基因  $B$  和控制黑身的基因  $b$  位于Ⅱ号染色体上，而控制大翅脉的基因  $E$  和控制小翅脉的基因  $e$  位于Ⅲ号染色体上。在亲代个体减数分裂产生配子的过程中，亲本灰身大翅脉 ( $BbEe$ ) 果蝇的性母细胞内发生基因的自由组合，形成了  $BE$ 、 $Be$ 、 $bE$ 、 $be$  四种比例相同的配子 (图 5-6)。而亲本灰身小翅脉 ( $Bbee$ ) 果蝇的性母细胞，只能产生  $Be$ 、 $be$  两种类型的配子。雌、雄配子结合后出现了灰身大翅脉、灰身小翅脉、黑身大翅脉和黑身小翅脉四种类型的果蝇，其比例为 3 : 3 : 1 : 1，其中黑身大翅脉和黑身小翅脉果蝇为重组类型。

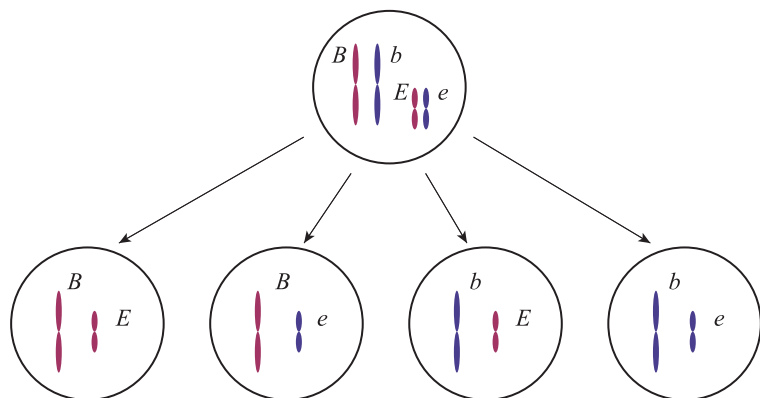


图 5-6 双杂合亲本产生配子的类型

生物体在减数分裂形成配子时，非同源染色体上非等位基因之间的自由组合，使控制不同性状的基因进行了重组，新的重组类型配子的随机结合又导致了后代出现新的基因型和表型。

除此之外，细胞中同源染色体上的非姐妹染色单体，也可能在减数分裂形成配子时由于发生偶然的交叉互换，形成重组类型的配子。交叉互换发生于减数第一次分裂前期的联会阶段，非姐妹染色单体之间的互换形成了新的染色体类型（图 5-7）。

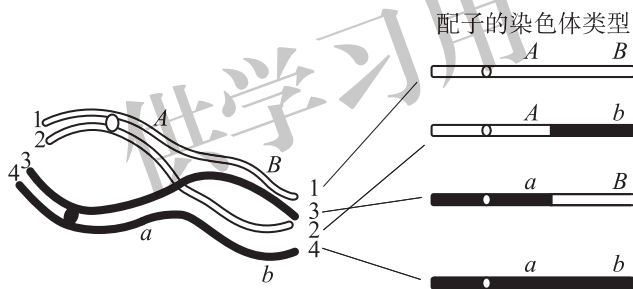


图 5-7 同源染色体的交叉互换与形成的配子类型

减数分裂过程中，非同源染色体的自由组合和同源染色体的交叉互换，会导致控制不同性状的基因重组，从而使子代出现变异。基因重组是生物变异的主要来源，也是形成生物多样性的主要原因，为生物进化提供了原材料。

父本与母本的杂合性越高，二者间遗传物质的差异越大，基因重组产生变异的可能性也就越大。例如，一个杂合植株有  $n$  对等位基因，这些基因独立遗传，理论上将能产生  $2^n$  种配子，自交后代将产生  $3^n$  种基因型。基因数目越多，产生的重组类型也越多，生物的变异类型就越丰富。

杂交育种是利用基因重组的原理培育新品种的过程。小麦和水稻等很多农作物都利用杂交育种的原理来选育优良品种，如我国推广种植的“汕优 63”杂交水稻等。易倒伏、易感稻瘟病一直以来是水稻种植中被重点关注的问题。抗倒伏、高抗稻瘟病品种，就是利用抗倒伏、易感稻瘟病水稻品种和易倒伏、高抗稻瘟病水稻品种作为亲本，进行杂交和多年选育获得的。

通过杂交技术，科学家培育出了多个适合在我国养殖的高品质牲畜品种。波尔山羊原

产于南非，是世界著名的优秀肉羊品种，具有体形大、体格壮、生长快、出栏早等特点。黑山羊是我国华中、西南一带山羊的重要品种，具有抗逆性强、耐粗饲、适于高寒山区放牧等优良性状，其鲜美独特的肉质风味深受消费者青睐。虽然黑山羊品种具有众多优良特征，但与波尔山羊相比明显存在个体小、生长慢等不足，这对其养殖经济效益具有较大影响。

为弥补黑山羊生长性状的不足，进一步提高其养殖的经济效益，育种专家进行多次山羊杂交和多代选育，培育出了具有黑山羊和波尔山羊双方优良特征的后代。杂交后代既有波尔山羊生长快、体形大的特征，又有黑山羊肉质好、瘦肉率高、适于在当地环境生长的特性（图 5-8）。



图 5-8 波尔黑山羊杂交图解

杂交波尔黑山羊的培育成功，对解决山区脱贫致富问题、促进我国畜牧业的发展起到了积极的推动作用。

### 检测评价

1. 波尔黑山羊是利用波尔山羊和我国的黑山羊通过杂交选育得到的优良品种。该品种既具有波尔山羊生长快、体形大的特征，又有我国当地黑山羊肉质好、瘦肉率高、适于在当地环境生长的特性。请回答下列问题：

- (1) 关于波尔黑山羊  $F_1$  选育过程有关基因重组的叙述，错误的是 ( )。
- A.  $F_1$  个体在有性生殖过程中可发生基因重组
  - B.  $F_1$  个体在减数分裂过程中非同源染色体上的基因可发生基因重组
  - C.  $F_1$  个体在形成配子时，基因重组是等位基因分离的结果
  - D.  $F_1$  个体产生配子时的基因重组包括同源染色体非姐妹染色单体的交叉互换

(2) 下列关于波尔黑山羊培育过程中基因重组的意义, 错误的是 ( )。

- A. 基因重组能为进化提供原材料
- B. 基因重组可以产生丰富的变异类型
- C. 基因重组是形成山羊的遗传多样性的主要原因
- D. 基因重组是山羊产生新基因的重要途径

2. 现有三个马铃薯品种的亲本, 高产品种A (基因A)、高抗逆品种B (基因B)、抗病品种C (基因C), 每对相对性状由一对等位基因决定, 三对基因位于三对同源染色体上。科研人员利用以上品种培育出了高产、抗逆、抗病的马铃薯品种。请回答下列问题:

(1) 上述品系杂交育种的遗传学原理是什么?

(2) 请写出运用上述A、B、C品种进行杂交育种, 培育出高产、抗逆、抗病品种的简要方案。

(3) 在杂交育种过程中, 最多会有几种杂交培育类型?

(4) 在高产、抗逆、抗病品种的育种过程中, 是否一定需要获得纯种? 为什么?



### “杂交水稻之父”袁隆平

中国工程院院士袁隆平是我国著名的水稻育种专家, 被誉为“杂交水稻之父”。他从1960年开始水稻的育种研究, 1964年发现了水稻天然雄性不育植株, 并开始了水稻雄性不育研究。1966年, 他又提出杂交水稻育种“三系法”, 为杂交水稻育种指出了具体途径; 之后又带领科研团队成功研究“两系法”, 提出超级杂交水稻的研究设想并获得成功。2000年, 袁隆平院士获得国家最高科学技术奖。2017年, 超级杂交稻品种“湘两优900 (超优千号)”在河北省的超级杂交稻示范基地创造了 $17.2 \text{ t/hm}^2$ 的产量新纪录, 为我国粮食的持续稳定增产做出了新的贡献, 这一贡献对我国和世界粮食安全均具有重大意义。

## 第三节 染色体变异

一般情况下，生物的体细胞内染色体数目和结构是稳定不变的，这样才能很好地维持生物遗传的稳定性。然而在某些情况下，细胞内的染色体也可能发生某种变化，称为染色体变异。染色体变异包括染色体结构变异和染色体数目变异。

### 一 染色体结构变异

黑腹果蝇的眼通常呈红色卵圆形，由近 800 只小眼组成。遗传学家在实验过程中偶然发现了一种眼型为棒状的果蝇，小眼集中分布呈棒状，其复眼中仅有 68 只小眼（图 5-9）。是什么原因导致果蝇出现棒眼性状的呢？它的遗传物质发生了哪些变化？

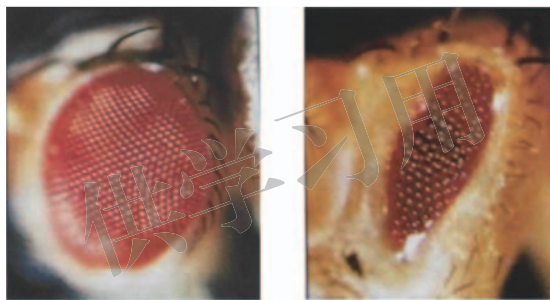


图 5-9 正常果蝇（左）和棒眼果蝇（右）的复眼



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注黑腹果蝇棒眼性状产生的原因。

遗传学家发现，正常复眼的果蝇与棒眼果蝇的 X 染色体部分区段有一定区别。正常果蝇的 X 染色体，其 16 区含 A、B 两个组成部分，而棒眼果蝇 X 染色体的 16 区含 A、A、B 三个部分（图 5-10）。科学家后来又发现了小眼更少的重棒眼果蝇，其棒眼性状更为明显。镜检显示，重棒眼果蝇的 X 染色体的 16 区含 A、A、A、B 四个部分。

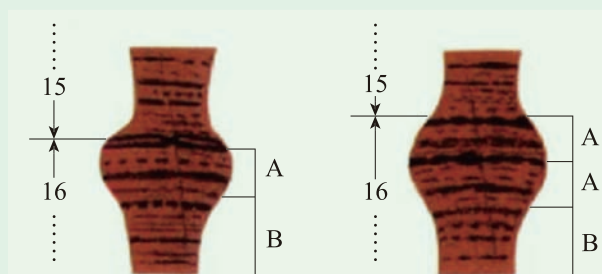


图 5-10 正常果蝇（左）和棒眼果蝇（右）的 X 染色体相关区段分析图



根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 正常果蝇和棒眼果蝇的 X 染色体的结构有什么区别？
2. 果蝇 X 染色体 16 区的变化与果蝇复眼性状改变有何关联？
3. 染色体结构变异是否会影响生物性状？

棒眼果蝇的 X 染色体在 16A 区出现了重复，而野生型果蝇 X 染色体的 16A 区没有重复。显然，该区域的重复与复眼棒状具有对应关系。果蝇的棒眼是由 X 染色体上的片段 16A 区重复造成的，如果 X 染色体 16A 区继续重复，复眼还会继续缩小，复眼中的小眼还会继续减少。这说明造成果蝇出现棒眼性状的原因不是基因突变，而是染色体上相应区段的重复。

重复 (duplication) 是指一条染色体上某一片段出现两份或两份以上的现象。重复使位于这个片段上的基因多了一份或几份 (图 5-11)。



图 5-11 染色体重复示意图

这种染色体结构发生的变化，称为染色体结构变异。染色体结构变异除了重复以外，还有缺失、倒位和易位。

缺失 (deletion) 是指染色体丢失了一个片段，使得位于该片段上的基因也随之丢失。人类的猫叫综合征是一种 5 号染色体部分短臂缺失所导致的遗传病 (图 5-12)，患者头小且畸形、满月脸、智力严重低下、喉部发育不良，婴儿的哭声如猫叫的声音，常并发先天性心脏病，往往夭折。

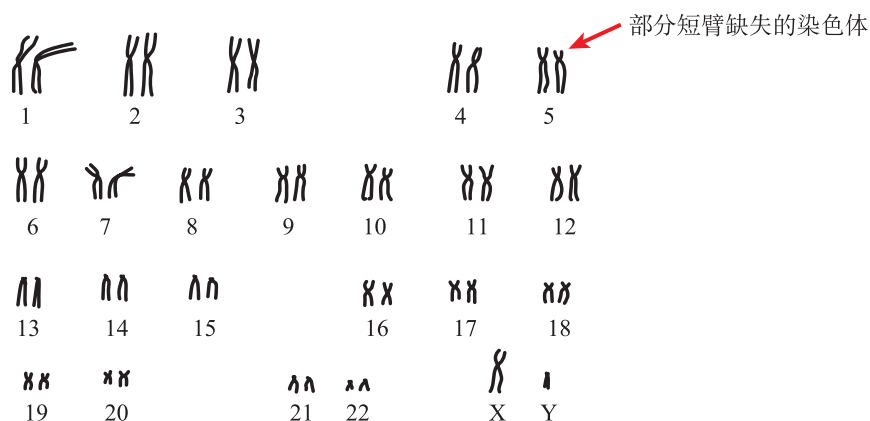


图 5-12 猫叫综合征患者染色体组型及染色体缺失示意图

倒位 (inversion) 是指同一染色体上某一片段断裂后又以相反的方向插回原位, 造成染色体上的基因顺序重排的现象 (图 5-13)。倒位常常影响生物的育性。

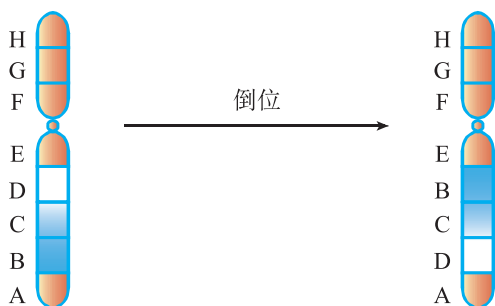


图 5-13 染色体倒位示意图

易位 (translocation) 是指一条染色体臂上的某一片段移接到另一条非同源染色体的臂上或两条非同源染色体之间互换片段的现象 (图 5-14)。易位造成染色体之间基因的重新组合, 从而影响生物的性状。

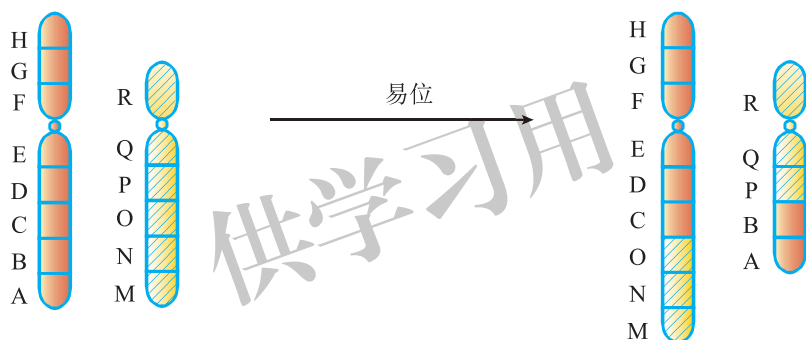


图 5-14 染色体易位示意图

染色体结构出现变异, 通常涉及诸多基因, 使个体的代谢活动出现严重障碍或缺陷, 对生物的生长发育和生命活动带来严重影响。

易位在家蚕的育种中有重要的价值。易位能改变基因连锁群, 家蚕育种正是利用这一遗传特性, 进行优良品种培育的。家蚕的性别决定方式是 ZW 型, 雄性家蚕的性染色体为 ZZ, 雌性家蚕的性染色体为 ZW。与雌蚕相比, 雄蚕产丝多且质量高。科学家把常染色体上带有的标记基因如普斑 (+P) 片段易位到 W 染色体上得到具有斑纹的雌蚕。这样, 只根据蚕幼虫有无斑纹即可迅速筛选出雄蚕个体, 既能很好地保持高品质蚕丝, 也能获得较高的产量。

**检测评价**

1. 在研究中人们发现, 果蝇的复眼结构相当复杂, 有的复眼有成百上千的小眼结构, 有的复眼中的小眼数量很少, 整个复眼呈短棒状, 称为棒眼。

请回答下列问题：

(1) 果蝇棒眼性状产生的原因是( )。

- A. 染色体缺失一段                      B. 染色体重复一段  
C. 染色体发生易位                      D. 染色体交叉互换

(2) 染色体C-带显色分析技术是通过将染色体染色，从而观察染色体相应区段结构的技术。人们曾经用此技术分析果蝇的棒眼现象。能否通过该技术分析出染色体交叉互换和染色体倒位现象是否发生，为什么？

2. 2009年，某医学研究所的一项关于甲醛可导致胎鼠肝脏细胞出现微核及染色体畸变的研究引起了人们的关注。实验数据显示：随着甲醛浓度的提高，胎鼠肝细胞中微核及染色体断裂等结构变异显著发生，且二者的发生率与甲醛的浓度呈现正相关。所谓微核，一般认为是由细胞有丝分裂后期丧失着丝粒的染色体片段产生的。请回答下列问题：

(1) 染色体断裂会直接导致不带着丝粒的片段丢失，这属于染色体结构变异中的\_\_\_\_\_。

(2) 如果断裂下来的染色体片段移接到另一条非同源染色体的末端，则属于染色体结构变异中的\_\_\_\_\_。

(3) 为什么在细胞的有丝分裂过程中，丧失着丝粒的染色体会在细胞核外形成额外的微核？

(4) 对于甲醛等易导致染色体出现结构变异的化学物质，生活中需要注意什么？

## 二 染色体数目变异

市场上经常能见到无子西瓜，由于这些西瓜没有“籽”，食用方便，受到很多人喜爱。无子西瓜“无子”的原因是它们的细胞中染色体数目发生了变化。无子西瓜细胞中染色体数目到底发生了哪些变化？这些变化与西瓜的“无子”性状有什么关系？

### 染色体数目的整倍变异可改变生物的性状



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注三倍体无子西瓜产生的原因。

1957年，我国科学家通过染色体加倍技术培育出了无子西瓜。科学家在西

瓜幼苗上滴加秋水仙素，使西瓜幼苗细胞的染色体数目加倍（ $4n=44$ ）。西瓜幼苗开花后接受普通西瓜（ $2n=22$ ）植株的花粉，收获的种子（ $3n=33$ ）种植后，用普通西瓜的花粉刺激，便可结出无子西瓜（ $3n=33$ ）（图 5-15）。

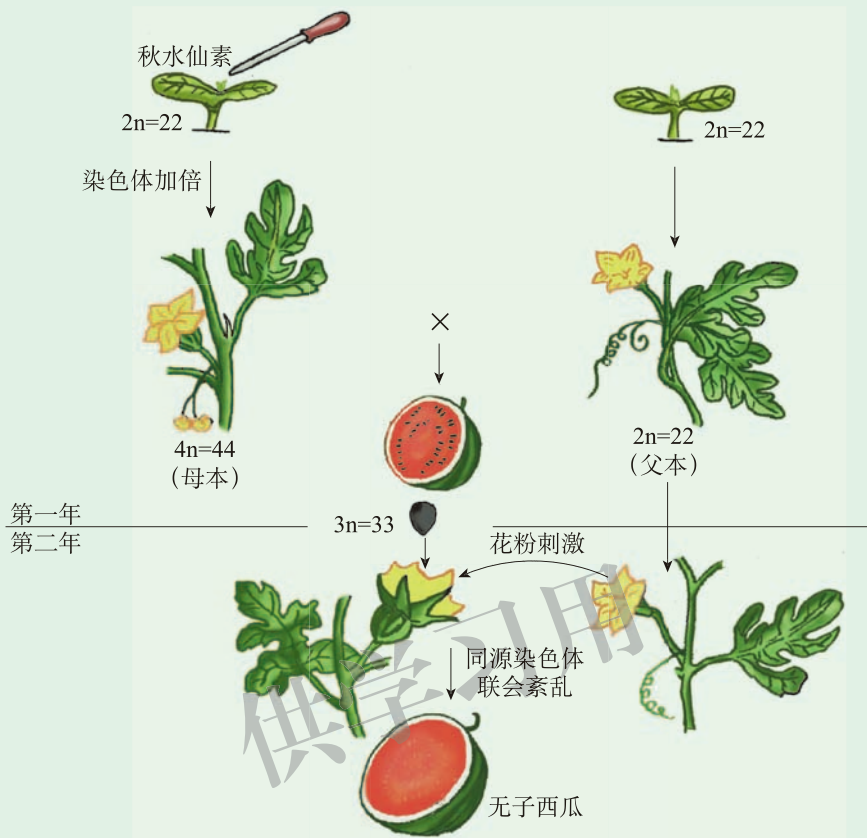


图 5-15 三倍体无子西瓜的培育过程

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 在无子西瓜的培育过程中，秋水仙素的作用是什么？
2. 在无子西瓜的培育过程中，细胞中染色体的数目发生了怎样的变化？
3. 西瓜性状的改变与细胞中染色体数目变化有什么关系？

秋水仙素是一种从植物中提取出来的生物碱。用秋水仙素处理普通西瓜萌发的种子或幼苗（ $2n=22$ ），可以干扰植物分生组织细胞有丝分裂过程中纺锤体的形成。这样，染色体复制、加倍后不能分离到 2 个子细胞中去，从而获得染色体数目加倍（ $4n=44$ ）的细胞和组织，形成了四倍体西瓜苗。由四倍体西瓜产生的配子（ $2n$ ）与普通西瓜产生的配子（ $n$ ）结合，就得到染色体数目为  $3n$  的西瓜（ $3n=33$ ）。由于  $3n$  西瓜的卵母细胞在减数分裂过程中同源染色体发生联会紊乱，几乎不能产生正常可育的配子，在正常花粉刺激下不能产生正常的种子，于是形成了无子西瓜。可见，随着染色体数目的改变，西瓜的性状会发生相应的改变。

细胞中的染色体按照来源，可以分为不同的染色体组，什么是染色体组呢？

果蝇的体细胞中共有 4 对染色体，这 4 对染色体两两可以配对，称为同源染色体。同时，又可以将这些染色体分为两组，每组包括 3 条常染色体（Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ）和 1 条性染色体（X 或 Y）。经减数分裂形成生殖细胞的过程中，染色体数目减半，精子中只含有一组非同源染色体，即Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ和 X 或 Y（图 5-16）。



图 5-16 果蝇细胞染色体显微照片（左，400×）和模式图（右）

细胞中的一组非同源染色体，在形态大小和功能等方面各不相同，但是携带着生物生长发育、遗传变异的遗传信息，这样的一组染色体称为一个染色体组。

一般来说，由受精卵发育而来，体细胞中含有 2 个染色体组的生物称为二倍体生物。自然界中的许多动物和植物为二倍体生物。例如，果蝇的体细胞中染色体数目为  $2n=8$ （ $2n$  表示体细胞中含有 2 个染色体组，数字代表体细胞中的染色体数目），人类体细胞中染色体数目为  $2n=46$  等。

染色体数目的整倍性增减可形成多倍体或单倍体。自然界中由受精卵发育而来的生物，其体细胞中含有 3 个或 3 个以上染色体组，称为多倍体生物。无子西瓜的染色体数目为 33，染色体组数为 3，为三倍体生物（ $3n=33$ ）。多倍体现象在植物界中非常普遍。例如，香蕉的体细胞中含有 3 个染色体组，马铃薯体细胞含有 4 个染色体组，棉花、小麦、烟草等都是多倍体生物。帕米尔高原上的高山植物，有 65% 的种类是多倍体生物。

与二倍体植株相比，多倍体植株茎秆粗壮，叶片、果实比较大（图 5-17），糖类、蛋白质等营养物质含量也比较高。但是，多倍体植株也有一些缺点，如结实率低、发育延迟等。自然条件下，由于低温等环境因素作用，细胞中的纺锤体形成受到影响，染色体不能移向两极，从而使细胞的分裂受阻，染色体加倍。染色体加倍后的细胞经减数分裂形成配子，配子



图 5-17 二倍体葡萄（左）与四倍体葡萄（右）

再结合形成的受精卵，就能发育成多倍体植株。

在生产上，利用人工诱导多倍体可以培养多倍体植株。除了三倍体西瓜外，四倍体白菜、四倍体茄子等大批蔬菜新品种已被开发和利用。我国科学工作者还培育出了八倍体小黑麦、多倍体草莓等，为现代农业做出了重要贡献。

在生物的体细胞中，染色体数目也可以整倍性地减少。例如，蜜蜂中的蜂王和工蜂，均由受精卵发育而来，而雄蜂由未受精的卵细胞发育而来，雄蜂的细胞中染色体数目只有蜂王和工蜂细胞中的一半。体细胞中含有本物种配子染色体数目的个体，称为单倍体。

大多数情况下，单倍体植株不能进行正常的减数分裂，表现为高度不育。但是在通过花药离体培养获得单倍体细胞的基础上，再用秋水仙素等处理，就可以获得纯合的二倍体植株，该技术称为单倍体育种。与杂交育种相比，该方法更容易获得纯种个体，可以明显地缩短育种年限，加快育种进程。

我国科学家将花药离体培养技术应用于育种，建立了先进的科学技术规范。目前通过该技术获得的优良品种有小麦、水稻、玉米等多种农作物新品种。其中，小麦“京花一号”和“中花11号”就是采用该技术获得的优良品种。

## 染色体数目个别增减可改变生物的性状



### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注染色体数目的变化与疾病产生的关系。

2004—2010年，某医院对表现出不明原因的身材矮小、第二性征发育不良、蹼颈、肘外翻、智力障碍等特征的51名患者进行了染色体分析。结果表明，这些患者体细胞的染色体数目为45条，细胞中仅有一条X染色体。早在1938年，特纳就对这一病征的临床体征进行了描述，他称此病征为先天性卵巢发育不全综合征，后人又称其为特纳综合征。这是一种较为常见的性染色体异常现象。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 特纳综合征患者体细胞中的性染色体组成与正常人有何不同？
2. 哪些因素可能诱发特纳综合征？

特纳综合征患者体细胞中的性染色体仅有一条X，比正常人少一条性染色体。研究表明，亲本在减数分裂形成配子的过程中，由于某些原因会发生性染色体不分离的现象，导致有的配子中没有性染色体。这种配子与正常含X性染色体的配子结合，就形成了仅有一条X性染色体的受精卵。由这样的受精卵发育而成的个体，即为特纳综合征的患者（45，XO）。

生物细胞中缺少或增加一条或几条染色体的情况，属于染色体数目的个别增减。在减

数分裂形成配子的过程中，同源染色体不分离或姐妹染色单体不分离都可导致染色体数目的个别变化，由这样的配子与正常配子受精后可形成非整倍体的个体。由于一条或几条染色体的缺失，一些隐性有害基因可以直接表现出来，多数情况下生物个体不能存活，但是也有例外情况。果蝇中的性染色体组成为 XO 时表现为雄性，能存活但是不具有生育能力。雄蝗虫的性染色体组成为 XO 型，表现为正常可育。有的染色体数目的个别增加会影响生物的性状，如人类的唐氏综合征（21 三体综合征），就是细胞中的 21 号染色体多了一条，导致先天愚型。患者智力低下，眼距宽，神经系统和生殖系统发育不良，没有生育能力。

利用染色体数目的变异，科学家开展了大量研究工作，取得了显著成果。例如，缺失一条染色体的个体处于“半合子”状态，由于整条染色体的缺失，导致另一条同源染色体上的隐性基因表达出来。科学家利用生物的这个特点进行基因的定位研究，能够很好地了解该基因位于哪条染色体上。

染色体可能发生结构上的变化，也可能发生数目上的变化，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。

### 实践应用 搜集

#### 搜集生物变异在育种上应用的实例

分小组搜集生物变异在育种上的应用实例。分析搜集到实例的原理、培育过程和方法，填在下表中并分组讨论，与同学进行交流。

小组编号：\_\_\_\_\_

实例	原理	培育过程和方法

#### 检测评价

1. 一粒小麦（染色体组  $AA$ ， $2n=14$ ）与山羊草（染色体组  $BB$ ， $2n=14$ ）杂交，产生的杂种植株  $AB$  染色体自然加倍，形成了具有  $AABB$  染色体组的四倍体二粒小麦（ $4n=28$ ）。后来，二粒小麦又与节节麦（染色体组  $DD$ ， $2n=14$ ）杂交，形成了具有  $AABBDD$  染色体组的六倍体小麦（ $6n=42$ ）。这就是现在农业生产中广泛种植的普通小麦。

请回答下列问题：

- (1) 下列关于普通小麦与二粒小麦的叙述，正确的是 ( )。
- A. 普通小麦与二粒小麦拥有共同的染色体，所以为同一物种
  - B. A 或 B 染色体组中的染色体，形态、功能彼此不同
  - C. 野生二粒小麦与普通小麦可以杂交获得可育后代
  - D. 普通小麦与二粒小麦共有的染色体为 A、A、B、B
- (2) 在普通小麦形成的过程中，涉及多种生物变异类型，但是不包括 ( )。
- A. 染色体结构变异
  - B. 染色体数目变异
  - C. 基因重组
  - D. 染色体加倍
- (3) 普通小麦性母细胞在减数分裂时，染色体可以配成 ( )。
- A. 2 对
  - B. 7 对
  - C. 14 对
  - D. 21 对

2. 虹鳟鱼为二倍体生物，通过正常的有性生殖繁殖后代。近些年科学家利用染色体加倍技术，成功培育出三倍体虹鳟鱼。该鱼不能产生正常的配子，体重为普通二倍体鱼的 1.5 倍，产量明显增加。请回答下列问题：

- (1) 能正常繁殖的虹鳟鱼体细胞内含有的染色体组数是多少？
- (2) 为什么三倍体虹鳟鱼不能产生正常的配子？
- (3) 人们是否有必要担心三倍体虹鳟鱼因体形巨大、缺少天敌而成为“入侵物种”导致环境灾难？为什么？



## 开阔眼界

### 育种专家李振声

中国科学院院士李振声是我国著名植物育种专家，被誉为“小麦远缘杂交之父”。他长期从事小麦远缘杂交和育种研究，通过系统研究小麦与偃麦草的远缘杂交过程，育成了小偃麦八倍体、异附加系、异代换系、易位系等系列小麦良种，开创了小麦育种的染色体工程新系统。为了有目的、快速地将外源基因导入小麦，他用远缘杂交获得的“小偃蓝粒”育成了以种子蓝色为遗传标记的蓝粒单体小麦和自花结实的缺体小麦系统，建立了快速选育小麦的新方法——缺体回交法，为我国粮食安全、农业科技进步和农业可持续发展做出了杰出的贡献。



## 第四节 人类遗传病的检测和预防

经医学方法初步检测，一位孕妇腹中的胎儿可能患有一种遗传病——唐氏综合征，需要做进一步的检查。那么，唐氏综合征是如何发生的？它属于什么类型的遗传病？怎样检测和预防遗传病的发生呢？

### 遗传物质的改变会引发人类疾病



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料（图 5-18、图 5-19），重点关注正常人与唐氏综合征患者染色体数目的不同。

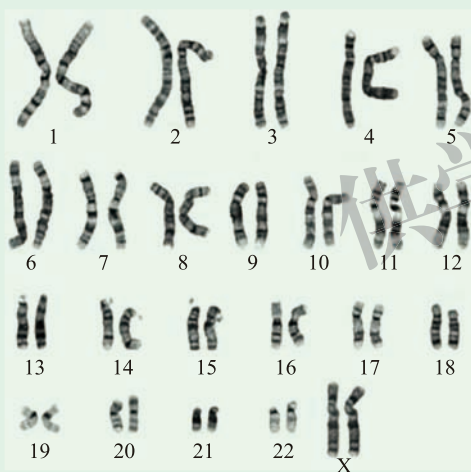


图 5-18 正常人（女）染色体组型



图 5-19 唐氏综合征患者（女）染色体组型

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 唐氏综合征患者的染色体组型与正常人有何区别？
2. 唐氏综合征患者染色体发生的变异属于哪种可遗传变异？
3. 还有哪些可遗传变异会引发人类遗传病？

唐氏综合征又叫先天愚型，是一种常见的染色体病，在新生儿中发病率为  $1/800 \sim 1/600$ 。比较正常人和唐氏综合征患者的染色体组型，可以看出唐氏综合征患者体细胞中的染色体比正常人多了一条 21 号染色体。因此，该病又称为 21 三体综合征。患者的智力低下，身体发育缓慢，常表现出特殊的面容。50% 的患儿有先天性心脏病，部分患儿在发育过程中夭折。

由此可见，单个染色体数目的改变会导致人类遗传病的发生。除染色体数目变异外，

基因突变等其他变异也可以引起人体患病。一般把遗传物质改变所引起的疾病称为遗传性疾病，简称遗传病。按照遗传物质改变的不同，可以将遗传病分为单基因病、多基因病、染色体病等几种类型。

由于一条染色体包含许多基因，染色体的数目或结构变异可以引起遗传物质较大的改变，常表现为复杂的综合征。它的危害往往大于多基因病和单基因病，甚至在胚胎期就造成胎儿自然流产。像唐氏综合征这样，由染色体结构或数目异常引起的遗传性疾病，称为染色体病。常见的染色体病还有 18 三体综合征、猫叫综合征和特纳综合征等。

由单个基因突变而引发的遗传病称为单基因病。单基因病在人群中相对较少见，不同种族中发病频率不同。根据决定某一疾病的基因在常染色体上还是性染色体上，以及致病基因是显性基因还是隐性基因，单基因病可大致分为四类（图 5-20）。单基因病的遗传受一对等位基因控制，遗传方式符合孟德尔遗传定律，所以可以用孟德尔遗传定律来解释和分析。

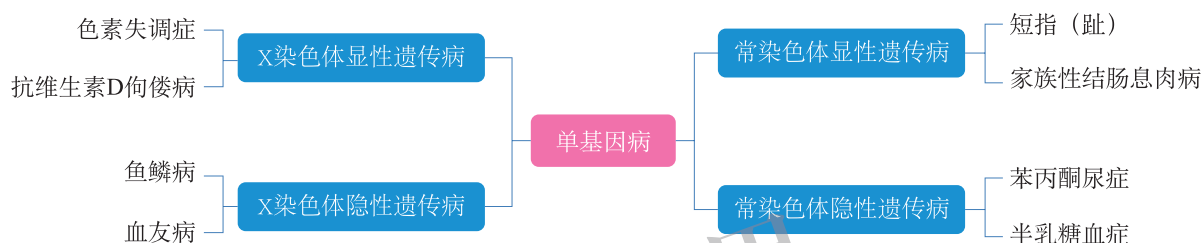


图 5-20 常见单基因病

家族性结肠息肉病，是一种常染色体显性遗传病，致病基因位于 5 号染色体长臂上。杂合体患者 ( $Aa$ ) 的结肠上有许多息肉，常因有血性腹泻而被误诊为肠炎。这是一种癌前病变，在此病的基础上，如果再发生体细胞突变，就可能恶变为结肠癌，恶变可能发生在任何年龄段。

苯丙酮尿症是由常染色体上的隐性基因引起的单基因遗传病，致病基因位于第 12 号染色体长臂上。患者缺少正常基因  $P$  (基因型是  $pp$ )，导致体内缺少苯丙氨酸羟化酶，使体内的苯丙氨酸不能沿正常的代谢途径转变成酪氨酸，只能按另一条代谢途径转变成苯丙酮酸。患儿出生后，一旦进食苯丙氨酸含量高的食物 (如母乳或牛奶)，即可引起体内苯丙酮酸积累中毒而发病。患者除毛发和肤色浅淡外，主要表现为智力低下。如果出生早期确诊后，控制饮食，可使患儿智力不受损伤或少受损伤。

多基因病属于常见、多发的遗传病，人类的一些常见病，如糖尿病、原发性高血压、阿尔茨海默病等都属于多基因病。多基因病的发生有一定的家族史，涉及多对基因，但又不单纯由基因控制，常常需要不同程度的环境因素共同作用才会发病。

## 人类遗传病可以检测和预防

遗传病往往发病早，困扰患者终生。大多数遗传病目前尚无有效疗法，但是，人类遗传病是可以检测和预防的。目前预防遗传病最有效的措施是禁止近亲结婚。据科学家推

测，每个人都有可能携带隐性致病基因。近亲婚配时，双方可能都是同一种致病基因的携带者，他们所生子女患隐性遗传病的机会远远高于非近亲结婚者。例如，表兄妹结婚，他们的后代患苯丙酮尿症的风险是非近亲结婚者的 8.5 倍，而患黑蒙性痴呆症的风险是非近亲结婚者的 36 倍。

目前对遗传病的预防主要通过遗传咨询、产前诊断和遗传病筛查等方法进行。遗传咨询是由咨询医师应用遗传学与临床医学原理及技术，解答咨询者提出的有关遗传病的病因、遗传方式、诊断、治疗、预防、预后等问题，评估患者亲属及子女中某病的再发风险，提出建议和指导，帮助咨询者做出合理的生育决定，使出生遗传病患儿的危险降至最低，以达到最佳的预防效果。

对于高风险和危害较大的遗传病需要进行产前诊断。可以通过 B 超技术对胎儿进行形态特征检查（图 5-21）。此外，还可以利用胎儿镜检查、羊膜穿刺术和绒毛取样法等技术手段，对胎儿进行形态特征检查、生物化学分析、染色体核型分析或基因诊断。例如，为了预防唐氏综合征患儿的出生，我国对于 35 岁以上孕妇或 30 岁以下生育过唐氏综合征患儿的孕妇，在孕早期抽取孕妇血液进行唐氏综合征筛查；对于高危人群，可以再取羊水或绒毛膜细胞做染色体检查，如果染色体核型为 21 三体，则建议终止妊娠。



图 5-21 胎儿 B 超图像

通过对新生儿进行遗传筛查，对某些遗传病及时诊断、治疗，可在一定程度上阻止症状的发生和发展。例如，先天性甲状腺功能减退症患儿如在出生后 3 个月内开始用甲状腺素治疗，80% 以上的患儿智力发育可达到正常水平，如治疗不及时，患儿会出现发育滞后、智力低下等症状。

环境中的各种有害因素均可能使遗传物质发生改变，从而引发遗传病，或者虽然不发病但成为遗传病基因的携带者。因此，人们应该尽量避免接触有害物质，如改变嗜烟、嗜酒习惯，少吃或最好不吃熏制、烧烤食品等。

实践应用 调查

### 调查常见的人类遗传病

调查可参考以下提示开展。

1. 利用网络、报刊、专业书籍搜集本地区常见遗传病的资料，也可走访社区卫生服务站或乡镇卫生院等处，调查本地区常见遗传病的种类及发病率。
2. 探讨本地区遗传病发生的影响因素。
3. 结合本地区实际情况提出遗传病的检测和预防措施。

### 检测评价

1. 人类遗传病中，抗维生素D佝偻病是由X染色体上的显性基因控制的，短指为常染色体显性遗传病，血友病通常为X染色体隐性遗传病，白化病为常染色体隐性遗传病。请回答下列问题：

(1) 下列关于这4种遗传病遗传特征的叙述，正确的是 ( )。

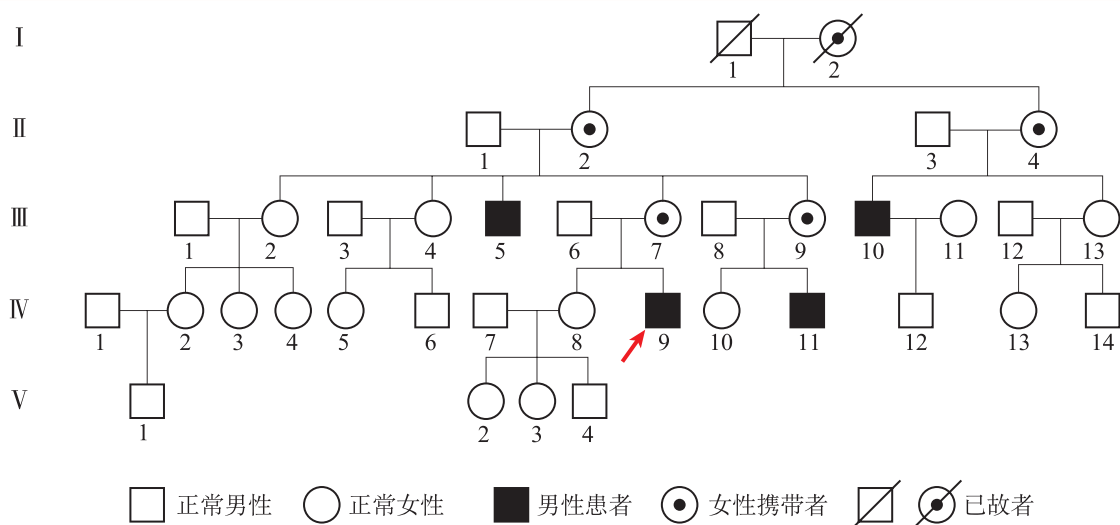
- A. 短指的发病率男性高于女性
- B. 血友病女性患者的父亲是该病的患者
- C. 抗维生素D佝偻病的发病率男性高于女性
- D. 白化病通常会在一个家系的几代人中连续出现

(2) 如果一个家庭中，父亲是色觉正常的短指，母亲的表型正常，他们却生了一个手指正常但患血友病的孩子，据此可推测 ( )。

- A. 这个孩子的血友病基因来自外祖母
- B. 这对夫妇再生一个男孩，其只患血友病的概率是  $1/2$
- C. 这对夫妇再生一个正常女儿的概率是  $1/4$
- D. 父亲的精子不携带致病基因的概率是  $1/3$

(3) 如果甲家庭丈夫患抗维生素D佝偻病，妻子表现正常，妻子的父母表现也正常，乙家庭夫妻都表现正常，但妻子的弟弟是血友病患者，从优生的角度考虑，哪种性别的孩子健康概率更大？请说明理由。

2. 某男性患者(IV-9)出生时身高、体重均正常，3岁时发现其生长发育落后于同龄人，青春期身高明显落后于同龄人，智力、运动发育正常。该患者现已婚，希望生育一个健康的后代。医生推测他可能患有迟发性脊柱骶发育不良(一种单基因病)，经询问后绘制患者家族系谱图。



请回答下列问题：

- (1) 据系谱图推断，该病的遗传方式最可能是哪种方式？
- (2) 可以通过什么方式确定该患者是否携带迟发性脊柱骨骺发育不良基因？
- (3) 如果已确诊咨询者患有该病，他与一家族中从未出现过该病患者的正常女性结婚，后代患病风险有多大？



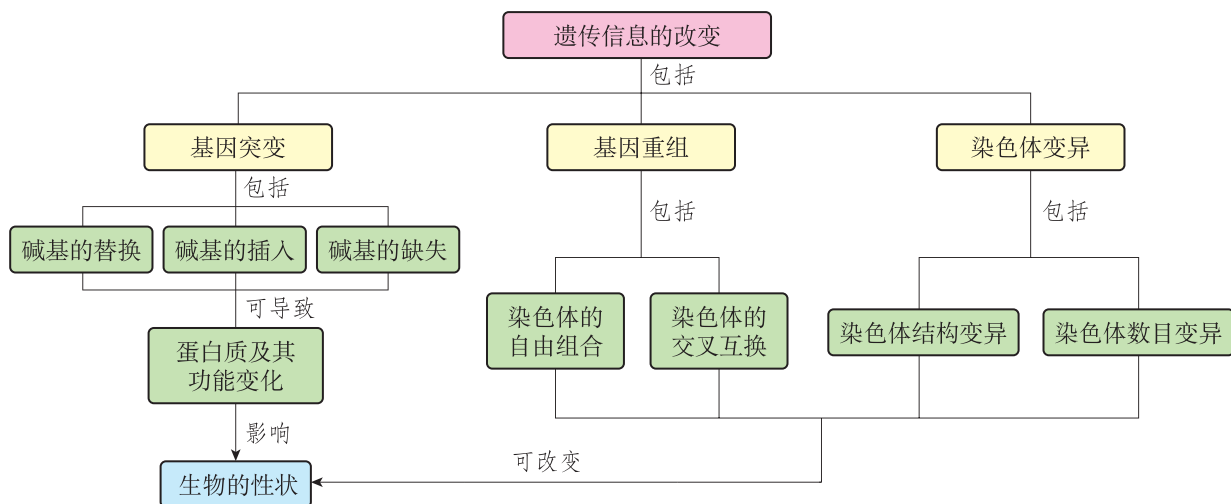
## 唐氏筛查

唐氏筛查是一种具有特殊意义的检查方法，它针对特定的没有任何相应疾病提示的人群（如所有的孕妇人群），通过检查将胎儿患唐氏综合征可能性较大的孕妇人群筛选出来。其筛查方法是通过抽取孕妇的外周血，检测其血清中甲型胎儿蛋白（AFP）和人绒毛膜促性腺激素（HCG）的浓度，这样可以查出60%~70%的先天愚型胎儿。

在孕妇怀孕9~13周时，进行一期唐氏筛查，应用“超声波”和“验血”两种筛检方式估算胎儿患唐氏综合征的风险；怀孕15~20周时抽取孕妇血液进行二期筛查，依据孕妇的预产期、年龄、抽血时的孕周、体重，结合一期结果估算出胎儿罹患唐氏综合征的“风险系数”。如果风险系数高，则进一步通过绒毛取样法（早期）或羊膜穿刺术（中期），进行胎儿染色体核型分析进一步明确诊断。

## 本章小结

### ● 基础知识梳理



生物的遗传信息决定了生物性状。遗传信息在遵循一定的规律，由亲代传递给子代的同时，也在发生着各种各样的变化，如基因突变、基因重组和染色体变异。基因突变包括碱基的替换、碱基的缺失和碱基的插入等，基因突变可能导致其编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化。在减数分裂形成配子的过程中，非同源染色体的自由组合和同源染色体的交叉互换，会导致基因重组，从而使自身出现变异。染色体结构变异包括重复、缺失、倒位、易位等；染色体数目变异包括染色体数目的个别增减和染色体整倍性的变化。

### ● 学科素养提示

基于基因突变、基因重组和染色体变异等现象，阐释遗传信息的改变在生物变异中的重要作用，形成遗传与变异对立统一的生命观念。结合镰状细胞贫血、体细胞突变的茶花、杂交波尔黑山羊、棒眼果蝇等实例，说明遗传信息改变的种类、特点和原因，探讨基因突变、基因重组和染色体变异的结果和意义。结合三倍体无子西瓜、四倍体葡萄等生物的表型特征，合理选用生物实验材料，预测遗传信息改变给生物生长发育带来的影响。运用遗传与变异的观点，解释常规遗传学技术在现实生活中的应用。针对遗传信息改变对动植物及人类带来的不良后果，尝试提出降低人类遗传病及恶性疾病发病率的指导建议。



## 第 6 章

# 生物多样性与生物进化

地球上现存的生物种类繁多，生活方式多种多样。有的动物能翱翔蓝天，有的动物能畅游大海，即使是生活在陆地上的动物，也有不同的食性和生活类型：有警觉性强的食草动物，有凶猛狡黠的食肉猛兽，还有各种杂食动物。大自然中的植物，既有参天蔽日的大树，也有纤细美丽的小草。各类微生物更是形态结构多样，生活方式各异。在漫长的年代中，这些生物是如何形成的呢？它们祖先的形态结构是相同的吗？让我们一起探索生物进化的历程吧！



### 学习目标

1. 在理解地球上现存的丰富多样的物种来自共同祖先和适应是自然选择的结果的基础上，形成进化与适应观等生命观念，并能用来解释生物的适应性和变异性。
2. 基于现代生物进化理论，能运用归纳与概括、演绎与推理、模型与建模、批判性思维等方法，探讨种群遗传性状的分布规律及自然选择对种群等位基因频率的影响。
3. 针对生物进化和适应，能通过观察、提问、设计、搜集和分析各种进化的证据、结果的交流讨论等科学探究活动，阐述丰富多彩的现存物种是由共同的祖先经过长期进化形成的。
4. 主动关注生物进化理论对人类社会的影响，以及生物多样性的现实问题对人类社会发展造成的影响，能运用生物进化与适应的观点，提出保护生物多样性的措施和建议。

## 第一节 生物进化的证据

在我国云南的澄江地区，有一个巨大的古生物化石群。科学家在这里共发现化石点 30 余处，采集化石 3 万余块，涵盖 40 个门类 100 多个物种的古生物。其中不仅有大量海绵动物、腔肠动物、环节动物和节肢动物化石，而且有一些鲜为人知的珍稀动物化石，以及一些形态奇特、现在还难以归入已知动物门类的生物的化石。这些神奇的生物化石是怎样形成的呢？化石能带给我们哪些关于生物进化、演变的信息呢？

### 生物具有共同的祖先



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注化石的外形、形成年代和类型等。

三叶虫是出现于寒武纪时期的节肢动物，体长 2~700 mm。全身背甲坚硬，背甲有两条背沟，纵向分为三片，因此名为三叶虫（图 6-1）。5 亿~4.3 亿年前三叶虫发展到高峰，至 2.4 亿年前完全灭绝。如果有的昆虫恰巧被松科植物的树脂包裹并埋藏于地下，经过漫长的地质年代和一定的化学变化后可形成昆虫遗体化石（图 6-2）。



图 6-1 三叶虫化石



图 6-2 昆虫遗体化石

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 化石是如何形成的？
2. 化石能够为生物进化提供什么信息？

在漫长的地质年代变迁中，总能留下一些生物生存过的痕迹。三叶虫生存于距今 5.6 亿~2.4 亿年前。图 6-2 为琥珀中的昆虫化石，该昆虫生存年代至少距今 0.2 亿年。人们发现在不同的地质年代，生物也明显不同。越是年代久远的化石，其生物的类型就越低等；越是在较近地质年代形成的地层里，越是能找到高等生物的化石。



化石是那些保存在地层中的古代生物的遗体或遗迹等，经过漫长的地质年代被矿物质填充、取代而逐渐石化形成的。根据保存的特点，化石分为遗体化石、模铸化石、遗物化石和遗迹化石。

遗体化石是古生物的遗体所形成的化石，如硅化木（图 6-3）。模铸化石是生物体在岩石中所留下的印模和复铸物，如古代动物的羽毛、枝叶的印痕（图 6-4）。遗物化石是指古代动物的粪便、卵（图 6-5）等，或人类祖先使用的工具等。遗迹化石是古代动物活动时留下的痕迹，如恐龙的足迹（图 6-6）等。



图 6-3 硅化木



图 6-4 枝叶印痕



图 6-5 恐龙蛋化石



图 6-6 恐龙足迹化石

随着科学技术的发展，古生物学研究方法也在不断改进。用放射性元素测定地质年代、用扫描电镜观察化石结构等新技术和方法的应用，大大促进了古生物学研究。

1861 年，人们在德国的巴伐利亚地区发现了始祖鸟化石。形成该化石的生物既具有爬行动物的某些特征，也具有一些现代鸟类的特点。1996 年，在我国的辽西热河生物群中发现了比始祖鸟更原始的中华龙鸟化石（图 6-7）。中华龙鸟生活于距今 1.4 亿年的晚侏罗纪。骨架长约 1 m，前肢粗短、爪钩锐利，后腿较长、适宜奔跑，全身还披覆着一层原始绒毛。这些特征说明它适于高速奔跑，但不能真正飞翔。这是继始祖鸟之后又发现的一种介于恐龙和鸟

#### 小资料

##### 放射性元素测定年代法

放射性元素测定年代法是古生物学研究的重要年代测定方法。放射性元素的衰变不受环境的影响，故应用现代放射性元素计时可测定年代。 $^{14}\text{C}$  的半衰期约为 5 730 年，可用于测定几千到几万年化石的年代。 $^{40}\text{K}$  的半衰期长达 13 亿年，可以测定的年代较久远。



图 6-7 中华龙鸟化石

类之间的过渡类型生物。中华龙鸟化石的发现为鸟类和现存爬行动物共同起源于古爬行类动物的观点提供了新的证据。

化石记载着生物的特征和相关的地质年代信息，是生物进化历程的缩影。虽然有些化石记录还不尽完美，但是依然能揭示出各种现存的生物是由共同的祖先进化而来的。

通过对脊椎动物的器官进行比较，科学家发现这些动物的前肢与人的上肢的形态和功能差异较大：人的上肢适于做灵巧动作；猫的前肢适于快速运动和捕获猎物；鲸的前肢已经特化为胸鳍，适于游泳；而蝙蝠的前肢特化为翼手，适于飞翔。虽然从外形来看，它们的形状各不相同，执行各自不同的功能，但是这些动物的前肢骨和人的上肢骨具有共同的基本结构特征：它们都由肱骨、桡骨、尺骨、腕骨、掌骨和指骨组成（图 6-8）。这些具有共同演化

起源的器官称为同源器官。不同生物同源器官的排列和结构组成具有一定的相似性，说明这些生物在进化上具有共同祖先。

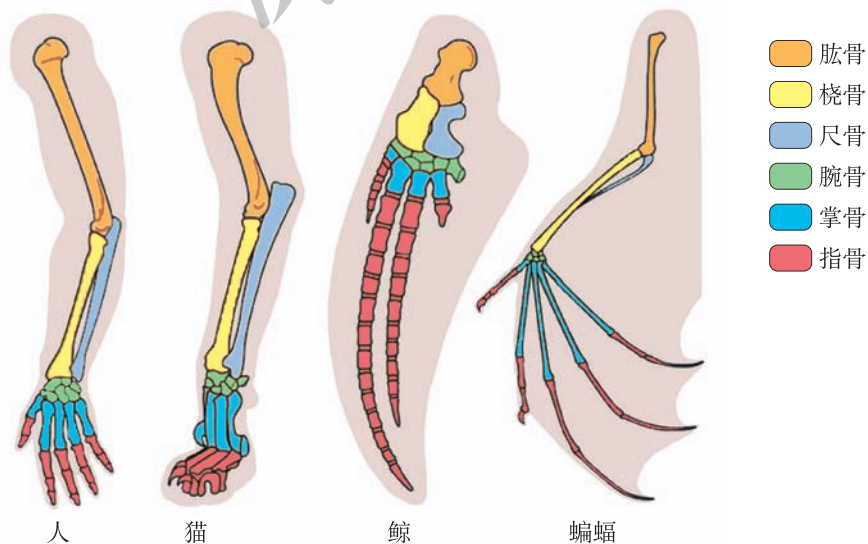


图 6-8 几种脊椎动物的前肢比较

胚胎学研究表明，虽然各类脊椎动物形态结构的差异很大，但是在胚胎发育的早期都会出现鳃裂、脊索、背神经管和肛后尾（图 6-9），而且水生的鱼类和部分两栖类动物终生具有鳃裂，肛后尾是所有脊椎动物共有的特性。这说明脊椎动物之间有一定的亲缘关系，它们很可能由共同的祖先进化而来。

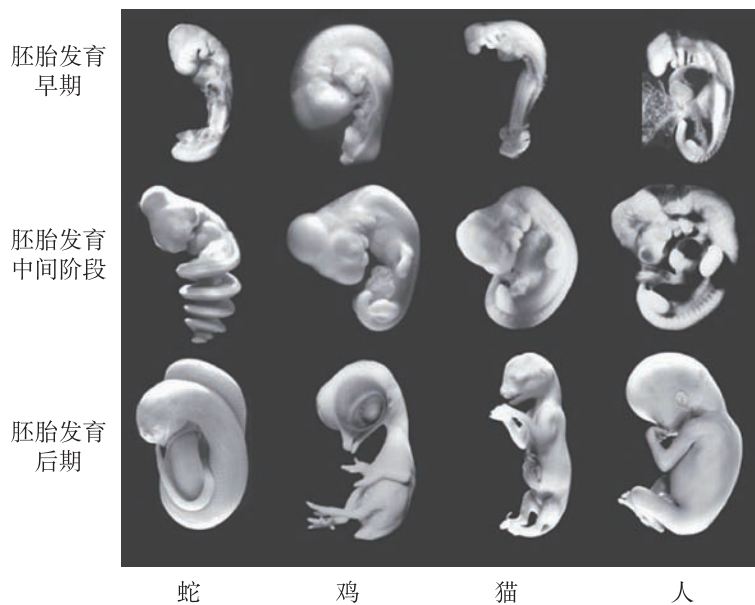


图 6-9 几种脊椎动物的胚胎发育比较

比较解剖学和胚胎学研究表明，具有亲缘关系的生物有着相似的身体结构和胚胎发育过程。科学家推测，这些生物的相似性可能是因为细胞中具有某些相同的遗传信息。

化石记录、比较解剖学和胚胎学等事实，说明当今生物具有共同祖先。

## 生物具有许多共同特征



### 寻找证据 阅读

阅读表 6-1，重点关注人、黑猩猩、恒河猴与兔编码血红蛋白基因的部分 DNA 碱基序列的异同。

表 6-1 4 种哺乳动物血红蛋白编码基因部分序列

物种	血红蛋白编码基因部分序列
人	5'-TGACAAGAACA_GTTAGAG_TGTCCGAGGACCAACAGATGGGTACCTGGGTCTC-3'
黑猩猩	5'-TCACGAGAACA_GTTAGAG_TGTCCGAGGACCAACAGATGGGTACCTGGGTCTC-3'
恒河猴	5'-TGACGAGAACAAGTTAGAG_TGTCCGAGGACCAACAGATGGGTACCTGGGTCTC-3'
兔	5'-TGGTGATAACAAGACAGAGATATCCGAGGACCAGCAGATAGGTACCTGGGTCTC-3'

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 编码血红蛋白基因的部分序列，在上述几种生物中有哪些共同点？这些共

同点说明了什么问题？

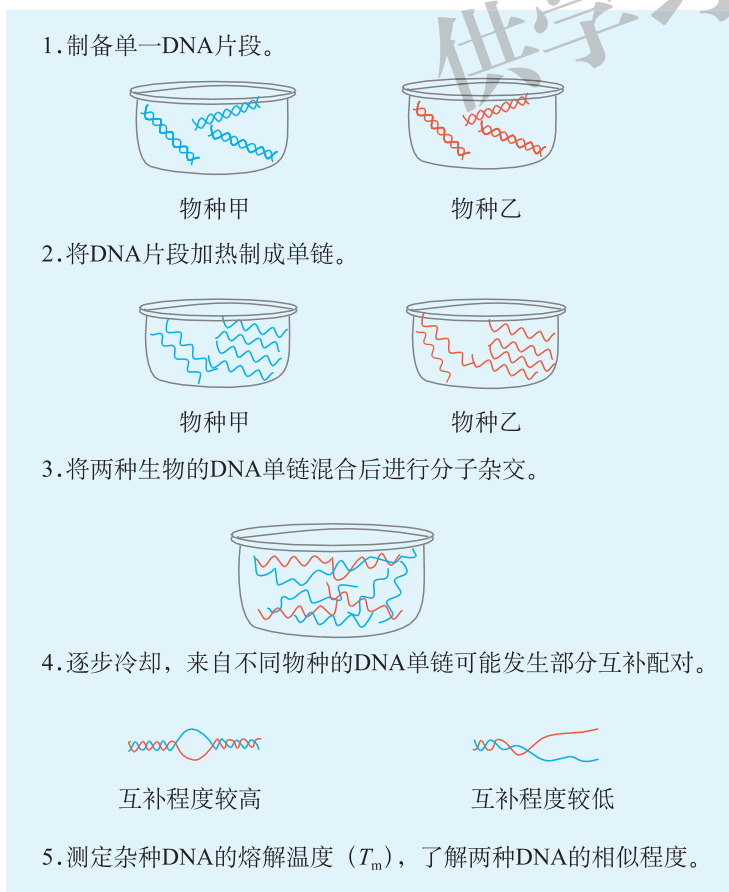
2. 编码血红蛋白基因的部分序列，在上述几种生物中有哪些不同？这说明什么问题？

3. 根据上述 DNA 序列特征，能否说明人、黑猩猩、恒河猴与兔的亲缘关系，为什么？

组成上述 DNA 序列的碱基排列顺序相似程度非常高，由此推测它们编码蛋白质的氨基酸序列也基本近似，这些蛋白质可能具有相同或相似的功能。由此可见，当今生物在 DNA 的结构与功能方面具有许多共同特征。

通常，编码蛋白质的基因的碱基组成差异越大，其编码的氨基酸序列差异也就越大，蛋白质的结构与功能差异也就越大；反之，蛋白质的结构与功能越相近。两种生物的亲缘关系越近，它们的形态结构及功能越相近，蛋白质的结构与功能也就越相近。因此，通过比较上述几种生物的 DNA 序列，可初步推测出人、黑猩猩、恒河猴与兔的亲缘关系。

随着 DNA 测序技术的进步和普及，通过比对不同生物的基因序列，便可推断生物之间的亲缘关系。另外，还可运用 DNA-DNA 分子杂交技术（图 6-10）比较不同生物 DNA 序列的相似性，进而判断不同生物的亲缘关系。



**小资料**

**熔解温度**

加热杂种 DNA 的双链片段，半数的 DNA 片段又重新变为单链时的温度，称为熔解温度 ( $T_m$ )。杂种 DNA 互补配对程度越低，需要打断的氢键就越少， $T_m$  就越低。相反， $T_m$  就越高。由此可知两物种 DNA 分子的相似程度。

图 6-10 DNA-DNA 分子杂交示意图

地球上的各类生物，绝大多数都是依靠有氧呼吸分解葡萄糖等有机物来供能的。尽管各种生物体细胞的结构不同，但其细胞内的有氧呼吸过程都经历了葡萄糖分解为丙酮酸、再由丙酮酸彻底氧化为  $\text{CO}_2$  和  $\text{H}_2\text{O}$  的过程。有氧呼吸释放能量以后，细胞利用 ATP 分子作为直接能源，为生物体提供直接能量。这些都说明不同生物之间具有共同的代谢特征。

综上所述，由细胞生物学和分子生物学等证据可见，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。

### 实践应用 讨论

## 分析比较人与几种动物的亲缘关系

每种动物的血清中都含有一系列特异的蛋白质。如果把一种动物的血清作为抗原注射到另一种动物的体内，这种动物的免疫系统将产生特定的抗体与抗原反应。有科学家做了如下的实验（图 6-11），研究后发现，不同动物的血清产生的沉淀（代表抗原-抗体反应）量不同（表 6-2）。

### 小资料

#### 抗原-抗体反应

抗原-抗体反应指在生物体内或体外发生的抗原与相应抗体之间的特异性结合反应。抗原、抗体的结合会出现凝聚成团等现象。

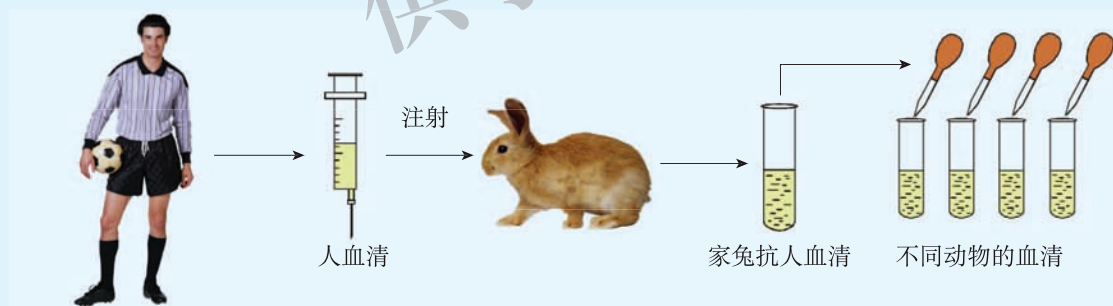


图 6-11 家兔抗人血清实验示意图

表 6-2 家兔抗人血清与人及几种动物血清的反应强度

生物	反应强度 / %	生物	反应强度 / %
人	100	蜘蛛猴	58
黑猩猩	97	狐猴	37
大猩猩	92	食蚁兽	17
长臂猿	79	猪	8

根据图中实验和表中信息讨论：每一种动物的血清都能与兔的抗人血清发生

一定程度的反应，说明什么？不同生物的血清与兔抗人血清的反应程度不同，又说明什么？

### 检测评价

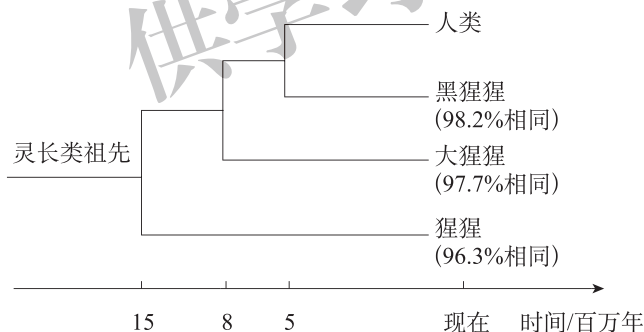
1. 1860年，梅耶在德国发现了始祖鸟的羽毛化石。1861年年初，他又在德国发现了一具除了头部缺失外其他结构比较完整的始祖鸟化石，化石清楚地显示出始祖鸟有一对长羽毛的翅膀。2005年德国人梅尔与美国人保尔发现了最新的较为完整的始祖鸟化石，该化石标本保存非常完整，为解释生物是从爬行类进化到鸟类的理论提供了证据。请回答下列问题：

(1) 梅耶在德国发现的始祖鸟羽毛化石属于( )。

- A. 遗体化石
- B. 模铸化石
- C. 遗物化石
- D. 遗迹化石

(2) 随着放射性元素技术的引进，古生物学也在焕发新的生机，已知<sup>14</sup>C的半衰期约为5730年，该元素是否适合研究2亿~1.4亿年前始祖鸟的具体年代？

2. 科学家比对了人类与黑猩猩、大猩猩、猩猩的相应DNA序列，如下图所示。



请回答下列问题：

(1) 图中显示的哪一种灵长类动物与人类的亲缘关系最近，为什么？

(2) 人类和黑猩猩能否产生具有相同氨基酸序列的蛋白质，为什么？

(3) 分析人类与灵长类之间的亲缘关系时，可作为研究材料的生物大分子有哪些？



## “许昌人”挑战传统的人类起源说

2017年3月,美国《科学》(*Science*)杂志发表了《中国许昌发现晚更新世古人类头骨》,对“走出非洲”理论(该理论认为人类起源于东非,之后向各地迁徙)提出了挑战。该研究作为一项关键证据,证明中国的“许昌人”和尼安德特人有交流并过渡为现代人。“许昌人”头骨化石由河南文物考古队发现于许昌灵井遗址,由挖掘出的45块古人类头骨化石断块拼接成较为完整的人类头骨。经测定,“许昌人”生活在12万~10万年前,属于新型的古人类。“许昌人”脑容量达到了1800 mL,骨壁变薄、纤细化。“许昌人”与典型的尼安德特人在枕骨和半规管方面有相似的特征。化石证据可以肯定,东亚更新世晚期的人类演化比过去学术界认为的要复杂得多。也就是说,在20万~10万年前,东亚地区可能并存着多种古人类群体,并且相互之间存在一定的基因交流。

供学习用

## 第二节 自然选择与适应

在动物园里，往往能看到各种各样的珍禽异兽，其中有凶猛的东北虎和华南虎。虽然它们形态相似，但各自也有许多易被辨识的特征：东北虎体形大，体重约 300 kg，体毛厚重，颜色略浅，尾粗短，耳较小；而华南虎体毛较短，花纹颜色鲜明，体重一般为 150~200 kg，尾细长，耳较突出。为什么同是一个物种，东北虎和华南虎却有明显的差异呢？它们的身体特征是怎样适应环境的呢？

### 一 变异是自然选择的原材料

家鸽是我们熟悉的鸟类，与人类亲近友好。每当走过广场，看到家鸽成群地起飞和降落，不禁使人深感受人与自然和谐相处的美好。其实家鸽是形态各异，品种繁多的。家鸽亲代与子代之间以及子代个体之间的差异有的是由遗传物质的改变引起的，有的仅仅是环境影响所致。究竟哪些变异能对生物进化发挥作用呢？变异在进化过程中能发挥怎样的作用呢？



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注众多品种家鸽产生的原因。

家鸽有很多品种，不同品种的家鸽形态特征各异，如信鸽、扇尾鸽、球胸鸽、凤头鸽、喇叭鸽，均有独特的外形（图 6-12）。

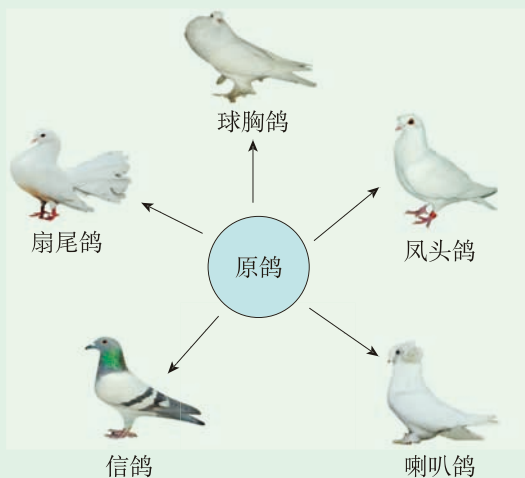


图 6-12 各品种家鸽外形比较



现代家鸽的祖先是原鸽，它们体形简洁呈流线型，非常容易辨识。然而现在的家鸽品种间差异非常大，这种情况不禁令人生疑：家鸽的各品种仅仅是通过祖先的个体杂交就能获得吗？例如，球胸鸽，如果它的祖先没有巨大的喙囊，那么，杂交之后是如何产生这种性状的呢？类似的情况还有扇尾鸽巨大的扇形尾部、凤头鸽独特的头部特征等。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 家鸽的喙囊只是通过杂交出现的吗？
2. 家鸽所产生的各种变异，是否都能遗传给后代？
3. 生物的各种形态变异，对生物进化有什么影响？

仅仅通过有性杂交不可能出现如此之多品种的家鸽。英国生物学家达尔文（Charles Darwin, 1809—1882）在《物种起源》一书中写道：“如果球胸鸽的祖先没有巨大的喙囊，那么，仅仅通过杂交如何产生巨大的喙囊呢？”短时间内，养殖家鸽就能培育出多个品种的家鸽，说明“喙囊”这一性状并非是由杂交产生的，而是另有原因，即生物细胞内的遗传物质发生了改变，从而导致生物性状的变化。由于这种改变是由遗传物质改变导致的，因此属于可遗传的变异。

除了家鸽，自然界里的生物在生存和繁衍过程中，都能产生各种变异。植物花色的不同、株高的差异、果穗形状的不同、种子颜色的差异等，都是变异的结果。动物界普遍存在的形态、生理差异也很容易被识别，如同一种动物不同个体在形态、耐寒性等方面的差异明显。不同人种之间差异显著，即使在一个家庭或一个种族内的群体中，相互之间的差别也清晰可见。自然界中的各种变异，有的属于遗传物质控制的可遗传变异，也有的是受环境影响的不可遗传变异。家鸽所产生的各种变异中，只有遗传物质改变所引起的变异，才可能遗传给后代。通常仅仅由环境改变导致的变异是不能遗传给后代的。

基因突变会产生新的等位基因，基因重组能形成新的基因型。染色体变异通常有害，但是也可能导致有益基因的数量增加。例如，哺乳动物远古祖先嗅觉受体基因的数量仅一个，然而人类大约有 1 000 个，家鼠约有 1 300 个。染色体变异后该基因经多次重复，有助于这些生物更灵敏地区分微弱的气味差异。

由此可见，基因突变、基因重组和染色体变异等可遗传的变异将赋予个体在特定环境中的生存和繁殖优势。

生物所产生的可遗传变异，对生物的生存会有什么影响呢？北大西洋西海岸的加拿大底鳉，是一种小型鱼类。其体内线粒体中与细胞呼吸有关的乳酸脱氢酶基因 *LDH-B* 有多种等位基因，其中等位基因 *LDH-B<sup>b</sup>* 出现的比例表现出随温度和纬度变化的规律（图 6-13）。研究表明，该等位基因与低温下供能有关，其控制合成的线粒体中与呼吸有关的蛋白可以利用氧气快速供能，这样能够使该鱼更好地在低温下快速游动。可遗传变异能产生的多数变异类型可能会因不适应环境被淘汰。但是只要有新性状出现，就有可能在特定环境中体现出生存和繁殖优势。

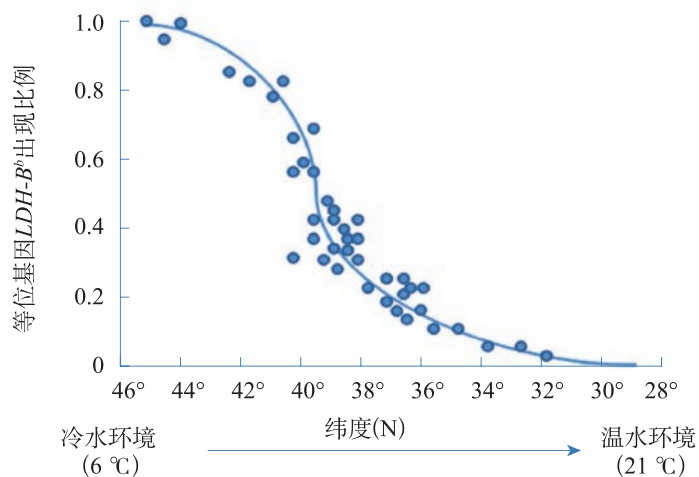


图 6-13 加拿大底鳉的乳酸脱氢酶等位基因  $LDH-B^b$  出现比例随温度和纬度变化曲线

可遗传的变异可以为生物进化提供大量原始材料，也为人工选择提供了理论依据。在人工培育动植物品种的过程中，可遗传的变异也能为选择新品种提供变异来源。人类通过发现可能的有利变异，筛选相应的性状，从而培育出家禽、家畜的新品种。

### 实践应用 讨论

#### 家禽的培育与变异

人类在生产生活过程中，驯化、培育出了大量的家禽。历经几千年甚至上万年的变迁，有些种类已经发生了很大变化，无论是外形还是生理机能等，人工饲养的群体都和野生群体产生显著差异。与同学们一起，就家禽的培育与变异展开讨论：人类培育的常见家禽有哪些？在培育这些家禽的过程中，人类发现了哪些可以利用的变异类型？与祖先种相比，家禽有哪些性状上的优势？

#### 检测评价

1. 达尔文在《动物和植物在家养条件下的变异》一书中写道：家鸽有很多品种，而且不同品种的家鸽形态特征各异，如信鸽、扇尾鸽、球胸鸽、凤头鸽、喇叭鸽等均有独特的外形。经过长时间的人工杂交和选育，家鸽的品种日渐繁多。请回答下列问题：

(1) 下列选项能够为家鸽选育提供原材料的是 ( )。

- A. 人工筛选
- B. 环境因素
- C. 突变和重组
- D. 家鸽孵卵

(2) 关于家鸽体内能发生的突变, 下列叙述最准确的是 ( )。

- A. 基因突变和基因重组
- B. 基因突变和染色体变异
- C. 染色体结构变异和染色体数目变异
- D. 基因突变、染色体变异和基因重组

(3) 家鸽在演化过程中所产生的全部变异类型, 是否都能存活并被人类保留下来, 为什么?

2. 镰状细胞贫血的致病机理是决定血红蛋白的一段基因序列中的一个密码子由 GAG 变为 GTG, 导致单个氨基酸变化。研究表明, 镰状细胞的缺氧可导致入侵红细胞的疟原虫死亡。请回答下列问题:

(1) 根据该遗传病的致病机理, 镰状细胞贫血属于哪种遗传变异?

(2) 在一些疟疾多发的地区, 镰状细胞贫血患者却能得以幸存, 从基因变异对环境适应角度, 解释这一现象。



开阔眼界

### 关于变异来源的争论

没有变异就没有进化。关于变异的来源历来是科学家的兴趣点和争论点。拉马克强调动物的主动性适应, 他认为生物在趋于完美意志力的驱动下进行变异与适应而获得遗传, 这种适应的形式就是所谓的用进废退。达尔文承认他并不知道变异产生的真正原因, 他认为将家养动物饲养在不同环境之中就会产生更多的变异, 有性生殖只具有次要的作用。德国进化生物学家魏斯曼认为有性生殖是能产生个体变异的唯一途径, 受精是产生变异的根本来源。甚至物理学家薛定谔也参与到讨论之中。这些观点为现代生物学的变异理论发展奠定了基础。

## 二 种群的遗传平衡

Rh 血型系统是人类重要的血型系统之一，我国绝大多数人为 Rh 阳性，只有 0.3% 左右的人为 Rh 阴性。虽然 Rh 阴性血型的人数量很少，但是随着人类繁衍生息、代代相传，该血型基因还是被保存下来，而没有被淘汰、彻底消失。Rh 阴性血型基因能保存下来的原因是什么呢？这和种群的遗传平衡有关系吗？

### 种群是进化的基本单位



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注引起中地雀喙大小变化的原因，以及这种变化对环境的适应性。

地雀是生活于南太平洋加拉帕戈斯群岛的小型鸟类，达尔文曾经在《物种起源》中重点描述过地雀的进化。英国科学家格兰特（Peter Grant, 1936— ）和他的夫人于 20 世纪重走达尔文的研究之路，在南美洲的大达夫尼岛上开展了对中地雀的观察。在研究的 20 多年时间里，该岛遭遇了多次严重的干旱。干旱使岛上的浆果减少，这些鸟只能更多地取食更大、更硬的坚果。格兰特夫妇发现，干旱发生前后中地雀种群喙的平均深度有较大变化（图 6-14），但是每只中地雀在经历干旱时，喙的大小没有发生变化。

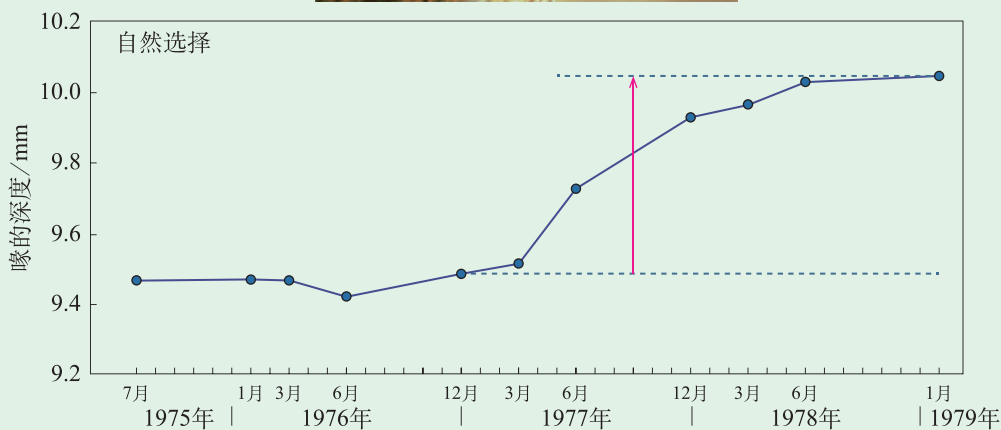
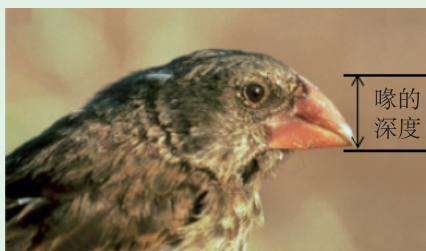


图 6-14 中地雀喙的深度变化

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 经历干旱后中地雀喙深度变化的趋势是什么？
2. 导致中地雀喙大小发生变化的环境因素是什么？
3. 进化的单位是个体还是群体？

经历多次干旱之后，中地雀种群喙的平均深度显著变大，造成这种变化的原因是干旱不断地对中地雀喙的大小进行选择。在中地雀的群体中，每只中地雀喙的深度存在差异，这些差异是不定向突变的结果。干旱使当地的浆果减少，中地雀只能更多依靠坚硬的种子为食。有些中地雀能使用它们大而厚的喙撬开坚硬的种皮，因而在干旱的年份能获得食物并维持一定的繁殖率；而那些喙较短小的个体，由于不能得到必需的食物而被自然淘汰。于是在中地雀的群体中喙大而厚的个体所占的比例逐渐增大。可见，正是在这种选择压力下中地雀群体喙的大小在较短的时间里发生了进化。

其实在中地雀群体中喙的形态和大小存在个体间差异，这种差异是由可遗传的变异导致的。然而调查显示，群体中每只鸟的喙在经历干旱时其大小不会随环境的变化而改变。可见，喙大小的进化是生物群体的进化。生活在同一环境空间、能自由交配并产生下一代的同种个体称为种群（population）。种群是进化的基本单位。

### 基因频率是等位基因在种群中的相对比率

绵羊的毛色受一对等位基因控制，白色（ $W$ ）对黑色（ $w$ ）为显性。假设一个由 1 000 只绵羊组成的种群，其中有 200 只黑羊、800 只白羊。白色个体中有 200 只杂合体（ $Ww$ ）、600 只纯合体（ $WW$ ）（图 6-15）。种群中的全部个体所含有的全部遗传信息，称为该种群的基因库（gene pool）。对于二倍体生物来说，种群基因库的等位基因总数为个体总数的 2 倍。如果已知某一种群所有个体的基因型，就可以知道每一个等位基因的数目，从而计算出它在基因库中所占的比率，这个比率叫作等位基因频率（allele frequency），其数值通常用小数表示。



图 6-15 个体的基因型与种群的基因库

对于一个个体数量非常庞大的种群，一般情况下，很难得知每一个个体的基因型。如果要了解该群体的基因库组成，通常采用抽样调查的方法，获得群体中各种样本表型所占的比率。可是，如果仅仅获得样本的表型，但无法判断它们的基因型，仍然无法计算等位基因频率。然而，科学家经过统计分析发现，在一定条件下，可以通过计算群体中某样本表型的比率，推算出等位基因频率。

## 哈迪-温伯格定律揭示了种群遗传平衡的本质

显性纯合子 ( $WW$ ) 和隐性纯合子 ( $ww$ ) 杂交， $F_2$  中有  $3/4$  的显性表型。长此以往，种群中会不会显性基因越来越普遍，隐性基因越来越少呢？

实际上，种群中的隐性基因不会越来越少。现在仍然以一个绵羊种群为例，假设其基因库中等位基因频率：

显性等位基因 ( $W$ ) 频率  $p=0.7$ ,

隐性等位基因 ( $w$ ) 频率  $q=0.3$ 。

同时该种群还满足了以下条件：

- (1) 种群的规模是极大的；
- (2) 种群内个体间随机交配；
- (3) 没有突变的发生；
- (4) 没有个体的迁入和迁出；
- (5) 没有发生自然选择。

已知该种群中

$$p+q = 0.7+0.3 = 1,$$

$$\text{所以: } (p+q)^2 = 1,$$

$$p^2+2pq+q^2 = 1。$$

配子频率即等位基因的频率，随机交配后，

后代基因型在种群中所占比率叫作基因型频率。后代基因型频率与等位基因频率的关系如图 6-16。

由图 6-16 可知该种群后代基因型频率 (表 6-3)。

表 6-3  $Ww$  基因型个体随机交配后代基因型频率

$WW$ 基因型频率	$Ww$ 基因型频率	$ww$ 基因型频率
$p^2 = 0.7^2 = 0.49$	$2pq = 2 \times 0.7 \times 0.3 = 0.42$	$q^2 = 0.3^2 = 0.09$

从表 6-3 不难看出，后代中等位基因频率依然是：

显性等位基因 ( $W$ ) 频率  $p=0.7$ ,

隐性等位基因 ( $w$ ) 频率  $q=0.3$ 。

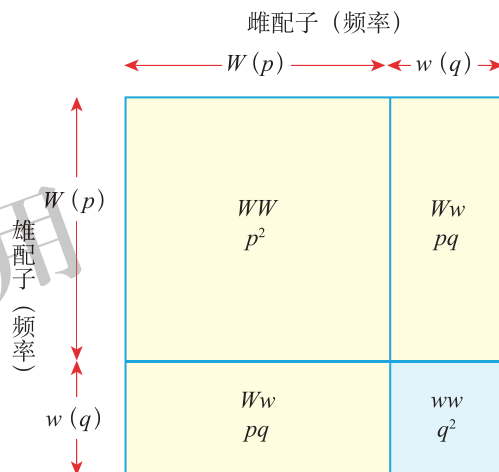


图 6-16 等位基因频率 (配子频率) 与后代基因型频率的关系

由于等位基因频率保持不变，它们产生的配子频率不会改变，下一代的基因频率也不会改变。依此类推，如果没有其他因素作用于该种群，其等位基因频率会一代接一代地保持稳定不变，维持遗传平衡，即哈迪-温伯格平衡（Hardy-Weinberg equilibrium）。这是由英国数学家哈迪（Godfrey Hardy, 1877—1947）和德国医生温伯格（Wilhelm Weinberg, 1862—1937）于 1908 年提出的著名的哈迪-温伯格定律（Hardy-Weinberg law）。他们指出种群中的各种基因型的频率可以用数学方法加以描述，开创了群体遗传学的研究新领域。

哈迪-温伯格定律描述的是进行有性生殖的整个种群的基因型频率。它告诉我们，如果种群的等位基因频率没有发生改变，种群就没有发生进化。如果等位基因频率发生改变，也就是发生了进化，种群是进化的基本单位，进化的实质是等位基因频率的改变。

Rh 阴性血型基因能保存下来的原因是 Rh 血型系统处于遗传平衡状态。因此，虽然我国绝大多数人为 Rh 阳性，但是 Rh 阴性血型仍然没有被淘汰。

### 实践应用 实验

## 模拟自然选择对种群等位基因频率的影响

### ● 目的要求

1. 模拟自然选择对种群基因频率的影响。
2. 分析等位基因频率的变化规律。

### ● 实验原理

自然选择的本质是选择相应的基因，通过选择种群中一定的表型，进而改变相应的基因型频率和基因频率。用两种颜色的围棋子（白子-白子代表  $AA$ ，白子-黑子代表  $Aa$ ，黑子-黑子代表  $aa$ ）模拟自然选择对基因频率的影响。

### ● 材料用具

黑、白围棋子，纸袋。

### ● 方法步骤

1. 50 粒白子和 50 粒黑子均放在同一个袋子里。
2. 随机取出 2 粒棋子组成一组，同样方法取出另外 49 组，统计  $AA$ 、 $Aa$ 、 $aa$  的数量。
3. 去掉一半的  $aa$  组，代表自然选择形成一定的压力。统计剩余每组黑、白子的数量，计算  $AA$ 、 $Aa$ 、 $aa$  所占的比例。
4. 按照步骤 3 计算出来的比例，重新使用 100 粒围棋子重复步骤 2~3 的过程，这样连续计算 5 代。
5. 设计表格，列出每个世代的等位基因频率和各种基因型的频率。

### ● 思考讨论

1. 随着模拟自然选择次数的增加，后代群体中基因频率有什么变化规律？
2. 随着模拟自然选择次数的增加，后代群体中基因频率与基因型频率变化的趋势是否相同？



### 检测评价

1. 某山区林场现有一个仓鼠群体，因缺乏天敌快速成长。假如仓鼠皮毛棕褐色和灰黑色为一对相对性状，且由一对等位基因控制，其中棕褐色 ( $H$ ) 对灰黑色 ( $h$ ) 为显性。调查表明处于遗传平衡的仓鼠群体共 256 只，其中灰黑体色个体为 64 只。请回答下列问题：

- (1) 该山区的一个林场里的所有仓鼠共同构成一个\_\_\_\_\_。
- (2) 判断棕褐色纯合与杂合个体理论上应该各有\_\_\_\_\_只， $H$  与  $h$  等位基因频率分别是\_\_\_\_\_。
- (3) 处于遗传平衡的该群体，需要符合的条件不包括 ( )。
  - A. 相互之间能自由交配
  - B. 没有迁入、迁出个体
  - C. 没有自然选择的发生
  - D. 群体的数量不能过大
- (4) 由于仓鼠数量较多，对山林和农作物造成一定危害，林业部门决定捕杀一批。捕杀后该种群是否仍然维持遗传平衡？捕杀后令该种群自由交配繁殖一代，种群能否构成新的平衡，为什么？

2. 在一个较大的人工池塘里，生活着一群金鱼，这些金鱼有透明体色 ( $TT$ )，有普通体色 ( $tt$ )，还有通过自然繁育获得的半透明体色 ( $Tt$ )。由于饲养需要，从中挑选出一些金鱼 (A) 放到小培育池中进行单独饲养，池塘里还剩下多数金鱼 (B)。请回答下列问题：

- (1) 如果种群中某一条金鱼的体色发生了变化，能否代表发生了进化？进化的单位是什么？
- (2) 从池塘中挑选出的群体 A 是否符合哈迪-温伯格定律？为什么？
- (3) 据调查，群体 B 中透明体色、普通体色、半透明体色金鱼所占比例分别为 16%、36%、48%， $T$ 、 $t$  在该群体中的等位基因频率分别是\_\_\_\_\_。
- (4) 如果已知群体 A 中等位基因频率分别为  $T=0.3$ ， $t=0.7$ ，能否根据等位基因频率计算得出各种体色的金鱼数目？为什么？
- (5) 请从生物多样性角度，分析如何对待金鱼种群中出现的新变异类型？





## 开阔眼界

### 科学家发现中地雀喙进化的关键基因

2015年，英国科学家格兰特夫妇发现了控制鸟喙形状的基因——*ALX1*。根据格兰特夫妇等采集的120只鸟类个体的DNA样本，研究人员对同源基因样本进行比对分析，从中识别出了控制中地雀喙部形状的基因序列。

该基因序列的发现对揭示鸟喙进化的机制起到了关键作用。由于该基因的基因序列差异以及该差异的逐渐累积，自然选择朝着某种方向发展。种群内的一部分个体拥有大而厚的喙，另外一些个体的喙部则较尖。在同一物种内部，大而厚的喙可以让它们更方便地啄碎果实的外壳。当干旱来临，食物来源更多为坚硬的种子时，具有大而厚的喙的个体有更多的机会生存下来并繁殖后代，从而在这一过程中将相关的基因遗传下去，而那些喙部较尖的个体则由于在竞争中处于劣势而逐渐消亡。格兰特表示：“这就是基因内在的差异性，在这一基础上，自然选择将发挥它的作用。”

## 三 适应是自然选择的结果

候鸟总能在冬季来临之前向温暖地带迁徙，昆虫以卵或蛹越冬。温带植物有秋末落叶的现象，冬季草本植物会变得枯黄，只有春季到来才再次焕发生机。这些现象，反映了生物与环境的密切关系。在自然选择过程中生物是如何适应环境的呢？

### 自然选择使种群中优势个体得以生存



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注桦尺蛾的颜色与环境变化的关系。

19世纪，伴随欧洲工业革命，英国的环境发生了变化。随之而来的是人们发现黑色桦尺蛾都集中在空气污染严重的工业化地区，曼彻斯特工业区附近的黑蛾所占的比例激增到接近100%；而在非工业化地区，灰蛾仍然占绝对优势（图6-17）。究竟什么因素导致



图 6-17 工业化中的灰色桦尺蛾与黑色桦尺蛾

灰色和黑色桦尺蛾的数量变化呢？科学家提出了很多看法，也有人设法通过实验来验证。最初有人认为是工业污染诱发桦尺蛾产生基因突变，导致黑色桦尺蛾大量出现。英国遗传学家福特（Edmund Ford, 1901—1988）认为：在桦尺蛾群体中，随机的基因突变总能产生极少数黑蛾。在非工业化地区，这些黑蛾很快被自然选择淘汰；但是在污染地区，黑蛾却有生存优势。

在牛津大学福特实验室工作的凯特威尔（Bernard Kettlewell, 1907—1979）专注于野外实验和观察，并且用统计方法分析实验结果。他首先解决了一个问题，即鸟类能否分辨不同颜色的蛾。他在鸟舍中释放了同等数目的灰蛾和黑蛾，然后放进一对食虫鸟。他发现，鸟总是会积极地捕捉那些在环境中比较显眼的蛾。有人怀疑他的实验结果是人为条件下的假象，不是自然环境中的真实情况。1952年，凯特威尔开始在工业污染严重的伯明翰地区进行野外实验。他将大量灰蛾和黑蛾做了标记（涂上記号），然后释放，一周后用汞汽灯和诱饵捕捉。结果表明，重新捕获的黑蛾比例大约是重新捕获的灰蛾的2倍。凯特威尔认为，在工业污染地区黑蛾的生存机会是灰蛾的2倍。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. 凯特威尔利用鸟舍做的实验，解决了什么问题？
2. 通过蛾的放收实验，凯特威尔为什么说在工业污染地区，黑蛾的生存机会是灰蛾的2倍？
3. 不同体色桦尺蛾的生存与环境有什么关系？

凯特威尔利用鸟舍做的实验中，体色与周围环境接近的蛾，很难被鸟发现并捕食，而体色与环境差异明显的蛾，容易被鸟发现并被捕食。这说明鸟是能够通过环境与蛾之间颜色对比的差异大小来识别蛾的，颜色区分度越大，鸟越容易辨别和找到蛾。环境的污染和黑色粉尘作为选择的环境因素对蛾的体色进行了选择。在工业污染严重的地区，由于植物表面被黑色粉尘覆盖，那些灰蛾很容易被鸟类发现并被捕食，而黑蛾因为体色和环境颜色相近，不容易被发现，从而生存率高。数据表明，黑蛾的回收率是灰蛾的2倍。这样就很好地解释了随着工业污染的加剧，桦尺蛾出现了明显的黑化现象。环境对桦尺蛾的体色进行了选择，那些体色与环境颜色接近的蛾更容易生存，而那些容易被天敌发现的蛾很容易被环境淘汰。也就是说，虽然由于变异的作用，种群中同时具有黑蛾与灰蛾，但是那些与环境颜色接近的蛾成为优势变异个体，经过自然选择，这样的个体在种群中的比例会逐渐增加，因此实现了进化。

在生物的进化过程中，自然界可以通过寒冷、酷热、食物短缺、天敌危害等诸多方式，对生物的原有的性状进行选择。其中，具有某种（些）优良性状的个体能在新的环境中表现出生存优势并得到更多的繁殖机会。种群中具有优势性状的个体所占比例将会增加。

## 自然选择有利于生物适应环境

生物通过自然选择所形成的后代，有利变异经过逐代积累，从而使其后代能够很好地适应环境，地球上现存的众多物种的生存实例能说明这一点。

大熊猫是我国独有的珍稀动物，被称为“活化石”，分类上属食肉目。据考证，200 多万年前大熊猫曾广泛分布于华南地区。随着大面积冰川的出现，与其同时代的许多生物已灭绝，而大熊猫却一直繁衍下来，这与其食性的改变密切相关。如今的大熊猫，具有适应食草习性的特征：白齿大而平（图 6-18），与食草动物更接近。食性的这种改变和相应结构特征的出现，使大熊猫在食物匮乏时能通过取食竹子生存，进而使种群数量得以继续保持和扩大，最终表现出生存优势，适应了生存的环境。后来，由于人类过度开发、环境破坏导致大熊猫的主要食物竹子显著减少，再加上人类的捕猎，大熊猫出现生存危机。20 世纪 80 年代，我国通过多种措施对大熊猫进行有针对性的保护。经过 30 多年的保护，大熊猫已基本脱离极度濒危的境地。



图 6-18 大熊猫及其白齿

在长期的自然选择过程中，生物的生存环境往往可能发生剧烈变化，使得生物体的有利变异被保存和筛选出来，在外形特征、内部结构以及代谢上形成了大量的适应特征。这些特征不但能使生物适应环境而生存下去，还让自然界变得更加丰富多彩。

生物在外形上能很好地适应环境。例如，东北虎主要生活在寒冷的东北和西伯利亚地区，其体形硕大，身体突出部分较小，尾粗短，有利于减少散热和保温；华南虎主要生活在亚热带等比较炎热的地区，故其体形略小，身体突出部分细长，有利于散热。生物外形的适应还包括拟态、保护色和警戒色等特征（图 6-19）。这些外形特征有利于动物隐藏自己，保护自己不易被天敌发现，或者警告对方不要接近和捕食自己。那些易被天敌发现或对天敌缺乏警告作用特征的个体，在长期的生存斗争中逐渐被自然所淘汰。



图 6-19 动物的拟态（左）、保护色（中）和警戒色（右）

在进化过程中，生物还形成了一些适应性的结构（图 6-20）。例如，在地下穴居的鼹鼠不仅眼睛退化，而且还形成了适应穴居的身体结构，如前足铲状，可挖掘土壤。又如，靠捕食为生的螳螂，前足特化为强大的捕捉足；蜜蜂的足形成花粉刷和花粉筐，便于收集和携带花粉。这些适应性结构的出现，是生物在长期的自然选择过程中，淘汰了那些不利于生存的结构，能更好适应所生存环境的结果。由此可见，自然选择促进生物更好地适应特定的生存环境。



图 6-20 鼹鼠的眼睛、铲状前足（左）和螳螂的前足（右）

此外，生物在代谢上也表现出适应的特征。细菌对抗生素抗药性的变化是一个直接证据。人们最初发现青霉素时，极少有细菌对它具有抗性。但是在人们广泛使用抗生素后，一些对抗生素不敏感的细菌被陆续发现和筛选出来。类似的例子还有昆虫对杀虫剂、植物对除草剂表现出的抗性等。

### 实践应用 讨论

#### 探讨耐药菌的出现与抗生素滥用的关系

抗生素是一类常见药物，在治疗细菌感染方面发挥着重要作用。进入 21 世纪后临床上经常出现一些顽固的耐药菌，这些耐药菌的出现和抗生素滥用有什么关系呢？耐药菌的产生，是细菌原有抗药性发生了变异，还是经历抗生素作用后才出现对抗生素的抗性呢？查阅相关资料，与同学们进行讨论。

#### 检测评价

1. 鼹鼠是一种穴居的哺乳动物。其体长约 10 cm，毛黑褐色，鼻尖，前肢发达，脚掌向外翻，有利爪，适于掘土，眼部退化藏在毛中。此外，鼹鼠的嗅觉发达，能够辨识立体空间方位的不同气味。它白天住在土穴中，夜晚出来捕食昆虫、蚯蚓等，也吃农作物的根。

请回答下列问题：

(1) 鼯鼠的上述特征不属于对白天穴居习性适应的是( )。

- A. 眼部退化，藏于毛中
- B. 前肢发达，脚掌向外翻，有利爪
- C. 嗅觉发达，有立体嗅觉
- D. 毛色呈黑褐色

(2) 下列关于鼯鼠对穴居环境适应的叙述，错误的是( )。

- A. 自然选择能使鼯鼠更好地适应穴居生活
- B. 鼯鼠的穴居生活使其眼逐渐失去作用而退化
- C. 鼯鼠的眼退化、嗅觉发达对其穴居生活属于优势特征
- D. 鼯鼠种群中也会出现嗅觉不发达个体，但其更容易被淘汰

(3) 鼯鼠喜挖洞，危害农作物，不利于农业生产。但鼯鼠对保持生态平衡有重要作用。请提出几条有关控制鼯鼠对农作物的危害，同时又不损害食物链的建议。

2. 自然界中的生物一直处于不断的演变和进化过程中，经过漫长年代的演化形成了如今的形态、结构和习性。人们通过野外观察发现了一些实例：啄木鸟栖息于树洞中，并用喙凿食隐藏在树干内部的虫子，其喙形如凿子，长而坚硬；信天翁生活在沿海地区，以海洋鱼类和沿岸软体动物为食，其鼻孔处形成专门的泌盐结构。请回答下列问题：

(1) 在啄木鸟的喙和信天翁泌盐结构的形成过程中，分别是环境中的什么因素起到了选择作用？

(2) 啄木鸟喙的外形特征和信天翁的泌盐结构在特定的环境中能起到什么作用？

(3) 高纬度地区海水的盐浓度更高，假设由于食物短缺信天翁不得不迁徙到高纬度地区，预计信天翁泌盐结构的进化方向是什么？



开阔眼界

### 澄江动物化石群

澄江动物化石群位于云南澄江帽天山附近，最早由中国科学院南京地质古生物研究所的研究人员在帽天山采集高肌虫动物化石时发现，是目前保存极其完整的寒武纪早期古生物化石群。科学家通过对澄江动物化石群的发掘和研究，先后发现了保存完整的化石标本3万多块。该化石群生动地再现了约5.3亿年前海洋

生物和现生动物的原始特征，证实了大爆发式的演化事件确实曾经发生（几乎所有现生动物的门类和许多已经灭绝了的生物突发式地出现于寒武纪地层），为研究地球早期生命起源、演化、生态等理论提供了珍贵证据。

该化石群从实物上为达尔文进化论提供了重要的补充，它使人们认识到地球生命在“渐变”过程中也有“突变”发生。



澄江动物群国家地质公园

供学习用

## 第三节 物种形成与生物多样性

在我们美丽的祖国，从东北的长白山到南海的三沙，从东海之滨到新疆的喀纳斯，处处可见生机盎然、郁郁葱葱的景象。如今地球上鱼类有 3.5 万多种，绿色开花植物 25 万多种，昆虫更是超过 100 万种。如此种类繁多的物种是如何形成的？生物多样性又是如何维持的呢？

### 隔离是物种形成的必要条件



#### 寻找证据 阅读

阅读下面资料，重点关注夏威夷群岛上各种蜜旋木雀形成的关键因素。

夏威夷群岛是一群坐落在太平洋上的孤立小島，距离大陆最近的也有几千千米。这些由火山喷发形成的小島已经存在了至少 500 万年。多种蜜旋木雀生活在这些島上。不同的蜜旋木雀生活习性不同，尤其是喙的形态和大小有很大差异（图 6-21）。



图 6-21 夏威夷群岛各种蜜旋木雀的头部

科学家推断，大约在 500 万年以前，或许由于某种偶然因素，如飓风的作用，少量的蜜旋木雀来到了某座島上。島上有着丰富的食物资源和各种各样的栖

息地。第一批定居海岛的蜜旋木雀有着麻雀一样的喙，取食果实、种子和昆虫。在没有竞争的岛上，这批最初的蜜旋木雀迅速繁殖并传播到其他岛上。定居在不同岛屿上和同一座岛屿不同地区的蜜旋木雀种群相互隔离。蜜旋木雀的基因发生随机突变，出现了包括喙的形状和大小等多种变异。随着时间的推移，在自然选择的作用下，形成了许多种长有形态各异喙的蜜旋木雀。它们适于取食不同的食物。有的喙细长而弯曲，适于从管状花中取食花蜜；有的喙则短而粗，适于凿开树皮取食昆虫。

根据阅读获得的信息，思考下列问题：

1. “蜜旋木雀可能是从大陆迁移过来，而不是从海岛当地进化而来”这一说法有何道理？
2. 经过几百万年后，最初属于同一个物种的蜜旋木雀，为什么可进化出形态各异、食性不同的多个种？
3. 什么是隔离？隔离在进化过程中所起的作用是什么？

蜜旋木雀生活的夏威夷群岛，是由几百万年前火山喷发形成的，在短短的几百万年时间内，该岛不可能从无到有，进化形成鸟类。蜜旋木雀只能是由于偶然原因由远处的大陆迁徙而来的。由于该群岛距离大陆太远，鸟类不大可能多次迁徙到该群岛上，它们最初可能属于同一物种。随着繁殖和发生变异，蜜旋木雀形成了形态结构和生理机能各异的后代类型。这些不同类型的后代，能适应在各自环境中生存并繁衍后代。由于很多小岛是相互隔离的，位于不同岛上的鸟往往由于地理环境的阻隔不能相互繁殖交配并产生后代。各岛之间环境也有很大差异，于是分布于不同小岛上的鸟可能朝着不同方向进化，经过多代积累和加强，各个岛上的蜜旋木雀后代差异越来越大，最终形成了不同的物种。在这些蜜旋木雀形成的过程中，被海洋分隔开的小岛起到了关键性作用。

生物在适应环境的过程中，通过可遗传变异可以使物种发生分化，形成多种多样的性状表现。在不断变化的环境中，后代经受自然选择的定向作用，只有适应环境和环境变化的个体才能生存，否则就会被自然淘汰。因此，自然选择决定了生物进化的方向。当物种的类型分化到一定程度时，再经过自然选择和隔离，最终可能形成新物种。

所谓隔离，是指在自然条件下生物不能自由交配，或者即使能交配也不能产生可育后代的现象。隔离主要分为地理隔离与生殖隔离两类。地理隔离是指生物的种群之间由于地理环境的阻隔，不能相互交配繁殖产生后代的现象。高山、峡谷、河流、湖泊等均能形成阻隔，从而阻碍交配或传粉。生殖隔离是指在自然条件下，由于生物之间不能交配或者交配后不能产生可育后代的现象。生物之间无法交配，不能完成受精或杂种不活、杂种不育等都属于生殖隔离。

一般情况下，经过物种内的基因突变、自然选择与迁移，将逐渐形成不同的种群。又经过漫长年代的地理隔离，各种群可能朝着不同方向发展，导致种群之间在形态、结构、



生理功能等方面的差异越来越大，各种变异得到积累和加强。直至种群之间的基因组成发生较大变化，导致个体不能完成交配或即使能交配也不能产生可育后代，即形成了生殖隔离（图 6-22）。少数情况下，不经过漫长年代的地理隔离，生物也可以通过染色体加倍等变异，直接形成生殖隔离，新的物种就此形成。因此，生殖隔离标志着新物种的形成。

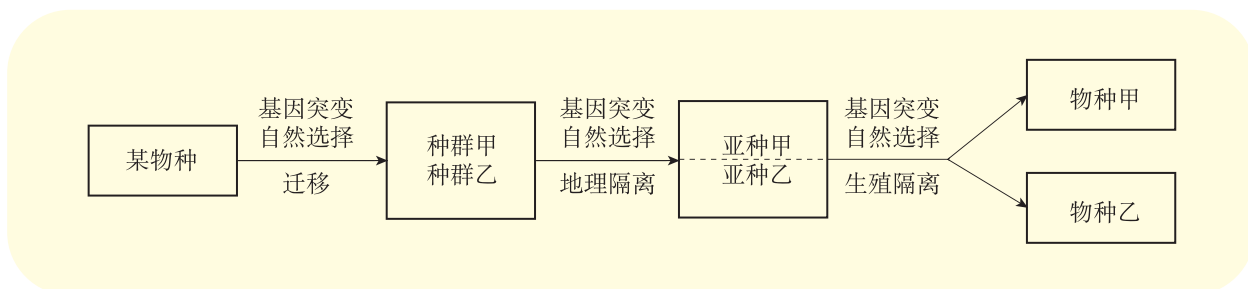


图 6-22 隔离与物种形成过程示意图

可见，隔离是物种形成的必要条件。物种形成的三个环节是可遗传变异、自然选择和隔离。其中，可遗传变异为物种形成提供原材料，自然选择决定生物进化的方向，隔离可导致新物种的形成。

## 生物多样性的形成是生物进化的结果

地球已有 40 多亿年的历史了。如今五彩斑斓的自然面貌，是历经数十亿年的演变、进化而来的。

最初从原始海洋中起源的生物，只能利用当时原始海洋中丰富的有机物进行异养代谢。进化过程中出现的光合作用，使生物能利用水通过放氧改变原始大气的成分，这就为需氧生物的生存提供了条件。氧气增多和太阳紫外线的照射，在地球大气上层形成厚厚的臭氧层，吸收了阳光中绝大部分的紫外线，进一步为生物的登陆创造了有利条件。植物和动物登陆后，通过与环境之间的相互作用、相互影响，共同演变和适应，最终形成了如今的面貌。可见，生物多样性是生物逐渐进化的结果。

生物多样性（biological diversity, biodiversity）是指生物及其环境形成的生态复合体以及与此相关的各种生态过程的综合，包括动物、植物、微生物和它们所拥有的基因以及它们与其生存环境形成的复杂的生态系统。生物多样性包括三个层次：遗传多样性、物种多样性和生态系统多样性。

遗传多样性是指物种的基因组成中遗传特征的多样性，主要包括种群内不同个体之间以及物种内不同种群之间的遗传变异性。物种多样性主要是指物种的数目多少，也叫物种的丰富度。生态系统多样性是指生态系统的多样化程度，包括生态系统的类型、结构、组成和功能等。

其中，物种多样性是生物多样性的核心，它不仅体现了生物与环境之间的复杂关系，而且还体现了生物资源的丰富性。形形色色的生物种类构成了物种多样性，所以生

生物多样性优先保护的對象是物种多样性。只有物种存在，遗传物质才能够不丢失，生态系统才不至于退化或消失。在此基础上，才能进一步有效研究和保护遗传多样性和生态系统多样性。

生物多样性是地球经历近 40 亿年的生物进化留下来的宝贵财富，是人类赖以生存和发展的基础。

首先，多样的生物为自然界中的各种生物提供了丰富多彩的生存环境。生物之间具有捕食、共生、竞争等关系，它们相互作用、相互依存，形成了相互适应的统一整体。生态系统不但能给自然界带来充足的氧气和食物来源，还能通过微生物的分解作用等实现自我循环，为人类的生存和社会可持续发展提供良好的环境。

其次，生物多样性的直接价值在于为人类提供丰富的资源和适宜的生存环境。这些资源与农业、林业、渔业等国民经济产业的发展密切相关，一些生物是食品工业、医药、化工、保健品等生物制品的重要原料。例如，小麦、水稻、玉米等是主要的粮食作物；一些动物产生的肉、蛋、奶等是人类重要的食物来源；一些微生物可供人类提取抗生素；裸子植物紫杉中能提炼出抗癌药物紫杉醇，为医治疾病和人类健康做出重要贡献。因此，生物多样性是衡量一个国家综合国力和社会可持续发展的重要指标之一。

此外，生物多样性还在科学研究、美学、艺术等方面具有很多潜在价值。

随着人类社会发展和科学技术进步，人类在对生物多样性价值的认识不断深化的同时也意识到，生物多样性正面临重大的挑战和前所未有的危机。人类开始运用一定的科学技术手段进行合理保护。例如，建立自然保护区，有计划地就地或迁地保护濒危和珍稀物种；通过立法与实践行动，保护生物遗传多样性，保护特定的生态系统类型；制定减排措施，大力提倡环保产业等。让我们携起手来，一起保护我们所生存的自然环境，共同维护好我们的家园。

### 检测评价

1. 云南水稻中带花青素的品种多，如花壳、麻壳、条叶、紫米、红米等品种。科学家在研究云南稻种资源的基础上，提出了亚洲栽培稻分类体系，该体系将亚洲稻种分为 5 级，即亚洲栽培种—亚种—生态群—生态型—品种。请回答下列问题：

(1) 水稻的稻种资源类型属于生物的\_\_\_\_\_多样性，水稻等生物多样性的核心是\_\_\_\_\_多样性。

(2) 云南多山和河谷，环境往往相互阻隔。各地种植的不同水稻品种之间处于\_\_\_\_\_隔离，如果人为将不同的生态群或品种种植在一起，能否杂交产生可育后代？为什么？

(3) 按照亚洲栽培稻分类体系中的“生态群—生态型—品种”分级体系，该

体系形成过程中没有发挥作用的是( )。

- A. 基因突变      B. 自然选择      C. 地理隔离      D. 生殖隔离

2. 暗绿柳莺是一种广泛分布的小型鸟类,可分为5个亚种:①新疆亚种——分布在中国新疆到欧洲一带;②拉达亚种——分布在克什米尔地区,与新疆亚种的分布区接近并可相互杂交;③指名亚种——分布在中国喜马拉雅山地区,与拉达亚种的分布区接近并可相互杂交;④甘青亚种——分布在中国甘肃、青海一带;⑤东北亚种——分布于中国东北和内蒙古中东部,分布区与甘青亚种衔接。请回答下列问题:

- (1) 暗绿柳莺新疆亚种和拉达亚种之间是否存在地理隔离,为什么?
- (2) 判断其中2个亚种是否属于同一物种的标准是什么?
- (3) 科学家想知道新疆亚种与东北亚种是否属于同一物种,应怎样开展探究活动?
- (4) 针对暗绿柳莺等保护鸟类,可从哪几个方面开展和实施保护行动?



开阔眼界

### 《生物多样性公约》

20世纪80年代后期,国际社会开始酝酿制定一份对生态系统、物种和遗传资源3个层次实行全面保护的国际法律文书。自1988年开始进行政府间谈判,1992年5月《生物多样性公约》文本达成,随后在巴西里约热内卢“联合国环境与发展大会”开放签署。中国于1993年年初批准加入该公约,是较早加入《生物多样性公约》的国家之一。我国于2011年建立了“中国生物多样性保护国家委员会”,并针对《生物多样性公约》的目标,实施了多项生物多样性研究和保护行动,包括森林、草原、荒漠、湿地、海洋等自然生态系统保护,物种资源调查、编目、数据库建设以及珍稀濒危物种保护,外来入侵种防治与转基因生物生态风险评估等。进入21世纪,人们对生物多样性保护又提出了更高的标准,亟待生物多样性本底调查、监测体系的建立、就地保护措施、遗传资源的获取与分享等方面加大开展研究和实施保护的力度。

## 第四节 生物进化理论的发展

进化论诞生在 19 世纪的欧洲，在这块有着浓厚宗教氛围的大陆上，进化论从它诞生的那天起，就同神创论进行着不懈的斗争，而且斗争的范围逐渐扩大到美洲、亚洲乃至全世界，直到进化论逐渐为世人所接受。这是一场人类世界观的革命，其意义远远超出生物学界。同时，进化论本身又在争论中不断地发展。进化论到底对人类的思想观念产生了哪些影响？它是否已经完美无缺了呢？

### 早期生物进化思想提出生物进化是一种自然现象

世间万物从何而来？对于这一问题，神创论的答案长期占据统治地位。神创论认为，地球及万物是上帝创造出来的。自从被上帝创造出来以后，地球上的生命没有发生任何变化。在那个时代，大多数人相信世界是上帝有目的地设计和创造的，世界由上帝制定的法则所主宰，是有序协调、安排合理、美妙完善且永恒不变的。当时，即使是影响巨大的瑞典生物分类学家林奈（Carl Linnaeus, 1707—1778）也将世间万物归于“上帝的荣耀”，认为物种是不变的。

然而科学家根据化石记录、比较解剖学和胚胎学等方面的研究，都发现了生物进化的有力证据。1809 年，第一个系统研究生物进化的法国博物学家拉马克在《动物哲学》一书中表达了他的进化观点：环境条件的改变导致了生物的进化；用进废退与获得性遗传既是生物产生变异的原因，又是适应环境的过程。虽然这一理论在遗传机制被发现以后便遭到否定，但是拉马克对科学的贡献是不可否认的，因为他第一个提出生物随着时间推移在不断变化，生物进化是一种自然现象，而非神灵干预的结果。



思考

如何用批判性思维看待神创论？

### 达尔文提出自然选择学说

1831 年开始，达尔文作为自然科学家随英国海军军舰“贝格尔”号进行了为期 5 年的环球科学考察。沿途，达尔文采集了大量生物标本和化石进行研究。特别是在南太平洋加拉帕戈斯群岛，他观察到这里的大量动植物物种既是岛上特有的，又与周围大陆上的一些物种很相似，令他对神创论以及物种不变论产生了怀疑。

在形成自己的进化理论时，达尔文还借鉴了英国经济学家马尔萨斯的人口论。马尔萨斯认为：人口增长快于地球粮食等资源的生长。达尔文也注意到，当繁殖出大量的后代时，许多物种的后代个体会竞争有限的资源、栖息地和配偶等。达尔文通过驯养家鸽，发

现一些性状的变异能够在短时间内遗传给后代。由此他推断，自然界中也有类似于人工条件下的选择机制，这个机制是自然选择。

1859年，达尔文的《物种起源》出版。在书中他详细介绍了自然选择学说的主要内容：绝大多数物种繁殖的后代数量，都远远超过自然环境的承受能力，但这些个体中的多数不能存活。例如，蛙每次能产成百上千枚卵，这种现象为过度繁殖；生物之间必然因资源、栖息地和配偶等展开竞争，生物也必须适应环境，称为生存斗争；同种生物个体之间既有很多共同特征，也有很多差异，称为遗传变异；由于生物个体之间存在变异，在竞争中对生物体自身有利的变异使一些生物更具有竞争优势，利于生存和繁衍后代，称为适者生存（图 6-23）。



过度繁殖



生存斗争



遗传变异



适者生存

图 6-23 自然环境中的蛙

自然选择学说第一次揭示出了生物的变异性与进化的关系，提出生存斗争是进化的动力，适应是进化的结果。虽然达尔文对于遗传变异的本质还不能做出科学解释，对进化也仅仅关注个体水平，强调物种形成是渐变的，但是自然选择学说仍然在科学界和社会上引起了轰动和激烈的争论。

达尔文的进化理论来源于实践，反映了自然的本来面貌，总结了生命历史发展的客观规律，不仅是科学研究的卓越成就，而且也是人类思想解放的助推剂。进化论不仅推动了现代生物学的发展，也对哲学思想产生了巨大的影响，被恩格斯列为 19 世纪自然科学的三大发现之一。直到今天，进化论还在深刻地影响着人的世界观和发展观，推动着人类思想进步、社会不断向前发展。

## 现代生物进化理论为地球生命史提供了科学解释

在 20 世纪上半叶，随着遗传学和细胞学的发展，生物学家将达尔文的生物进化理论与孟德尔的遗传学结合形成了现代生物进化理论。

现代生物进化理论的代表作是美国生物学家杜布赞斯基（Theodosius Dobzhansky, 1900—1975）撰写的《遗传学与物种起源》（1937 年出版）和《进化过程的遗传学》（1970 年出版）。现代生物进化理论阐明了生物进化的遗传学原理，认为物种形成和生物进化的单位是种群，生物进化是种群在世代延续过程中所发生的等位基因频率的改变。这是继达尔文之后生物学领域里又一了不起的进步。

概括来说，现代生物进化理论的主要内容是：

- （1）种群内存在着因随机突变和重组而产生的遗传变异，自然选择决定着进化的方向；
- （2）进化的实质是种群内等位基因频率的改变；
- （3）突变、重组和隔离是物种形成与生物进化的机制，物种形成导致了生物的多样性。

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。现代生物进化理论有着不可低估的时代意义。它重申了达尔文的自然选择学说在论证生物进化过程中的重要地位，较好地解决了生物个体和种群层次上的自然选择机理，并用分子生物学的成就，解释了达尔文自然选择学说中的许多难以解释的问题，开辟了生物进化研究的新领域，从而使进化论再度跨入现代科学的行列，为人类的生产实践提供了新的理论指导。

20 世纪中叶，随着科学技术的进步和发展，分子生物学的研究在为生物进化补充重要证据的同时，也使进化论得到了新的发展。

1968 年，日本生物学家木村资生（Kimura Motoo, 1924—1994）提出了分子进化中性学说。这一学说认为多数或绝大多数基因突变是中性的，无所谓有利或不利，对生物体既没有好处也没有害处。例如，决定氨基酸的密码子大多不止一个，密码子中的第三个碱基置换往往不会改变氨基酸的组成，如密码子 UUU 突变成 UUC，它们编码的氨基酸都是苯丙氨酸；另外，基因中的内含子和重复序列发生突变同样也不会影响蛋白质的氨基酸组成；还有一些基因的突变虽然能够改变蛋白质的氨基酸组成，但这种蛋白质的功能并不受影响或影响很小。因此，自然选择对于这些中性突变不起作用。生物的进化主要是中性突变在自然群体中进行随机遗传漂变的结果，即突变在种群中被随机地固定或消失，而不是通过自然选择才被保留或淘汰。这是分子进化中性学说与达尔文进化论的不同之处。此学说一经提出便引发了一场大辩论。随着分子生物学研究的不断深入，科学家可以通过比较 DNA 的碱基组成以及组成蛋白质的氨基酸序列的相似性，进一步揭示生物之间的亲缘关系，为生物进化的研究提供新的有力证据。这同时也说明生物的形态进化和基因进化存在着明显不同的机制，寓示进化机制的探讨亟须形态和分子两个层次的结合。因此，如何将分子水平的进化与表型进化加以统一，是有待进一步探索的重大理论问题。

按照传统的渐进式进化的观点，化石记录应当是一个循序渐进的完整连续过程。但一

些古生物学的研究表明，在连续的地层中，新物种往往在较短时间内突然出现，且保持长期的停滞状态。这样的跳跃式进化现象在我国云南澄江地区的“寒武纪生命大爆发”中也能找到。这一理论被称作间断平衡理论。该理论是对达尔文自然选择学说的补充和发展，说明在丰富多彩的生命世界中，进化形式并非唯一的，既有渐变过程，也有间断平衡形式。

如今，生物进化理论已经深入生命科学的各个学科领域，并且在农业、基础医学、生物技术等研究中发挥着重要的作用。随着当代科学技术的进步，人们的认识随着科学研究和实践的发展不断深入，生物进化理论必将不断得到充实和发展，对工农业发展和人类社会发挥越来越大的作用。

### 实践应用 搜集

#### 生物进化理论的发展和对人们思想的影响

搜集关于生物进化理论发展的资料，探讨这些理论的要点、发展的先后顺序和理论之间的联系等。讨论生物进化理论对人们思想观念和现代生活产生的影响。可以从拉马克、达尔文、杜布赞斯基等科学家着手搜集，也可以从中性突变学说、分子进化等关键词来搜集。

#### 检测评价

1. 1831年，达尔文作为自然科学家随英国海军军舰进行了为期5年的环球科学考察，采集了大量生物和化石标本进行研究。在借鉴了马尔萨斯的人口论和进行了大量家养动物的变异选择工作之后，他提出了自然选择学说。请回答下列问题：

- (1) 达尔文提出自然选择学说的著作名称是( )。
 

A. 《动物哲学》	B. 《物种起源》
C. 《进化过程中的遗传学》	D. 《遗传学与物种起源》
- (2) 达尔文认为，自然选择的动力和结果分别是( )。
 

A. 生存斗争，适者生存	B. 适者生存，生存斗争
C. 生存斗争，遗传变异	D. 遗传变异，生存斗争
- (3) 自然选择学说很好地解释了( )。
 

A. 生物的适应性	B. 生物的遗传变异
C. 种群为进化的单位	D. 进化的间断平衡

2. 20 世纪上半叶, 随着遗传学和细胞学的发展, 生物学家杜布赞斯基将达尔文的理论与孟德尔的遗传学相结合形成了现代生物进化理论, 这也为生物进化理论的后续发展奠定了基础。请回答下列问题:

- (1) 杜布赞斯基提出, 生物进化的实质是\_\_\_\_\_。
- (2) 现代生物进化理论认为, 物种形成和生物进化的单位是\_\_\_\_\_。
- (3) 以下属于现代生物进化理论基本观点的是 ( )。
  - A. 进化的实质是种群内基因型频率的改变
  - B. 种群和个体均为生物进化的单位
  - C. 物种形成和生物进化的机制是突变、重组、隔离
  - D. 变异的实质是基因突变、基因重组和染色体变异

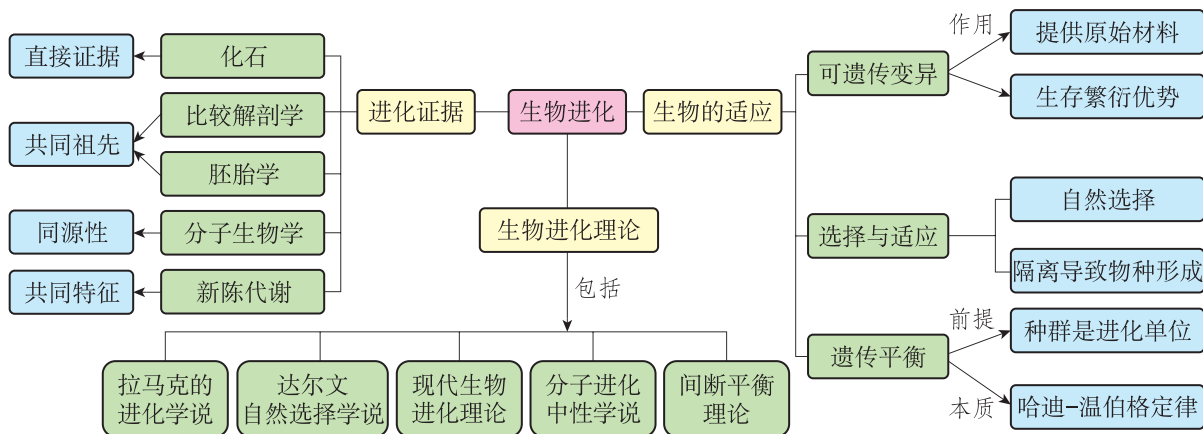
3. 科学家木村资生提出了分子进化中性学说。他认为 DNA 分子结构中的突变并不像达尔文进化论所说的区分为“有利”或“有害”突变, 而是不好不坏的“中性突变”。因此, 他认为分子水平的进化是由基因不断地产生中性突变, 并通过随机漂变在群体中消失或被固定, 经过亿万年的积累而造成的, 在基因水平上的进化速度基本不变。请回答下列问题:

- (1) 关于分子进化中性学说的认识和理解, 以下说法正确的是 ( )。
  - A. 分子进化中性学说是达尔文进化论的全面否定
  - B. 分子进化中性学说有效地补充和修正了现代生物进化理论的内容
  - C. 分子进化中性学说内容本身就属于现代生物进化理论
  - D. 分子进化中性学说和现代生物进化理论都发现表型水平的进化与基因水平的进化有不同之处
- (2) 根据分子进化中性学说, 自然选择对中性突变是否起作用? 为什么?
- (3) 区别于现代生物进化理论, 分子进化中性学说的相应观点是 ( )。
  - A. 生物的变异是不定向的
  - B. 生物进化的速率既有渐变也有突变
  - C. 突变的性质分为有利、有害
  - D. 进化的实质是随机漂变中基因被固定



## 本章小结

## ● 基础知识梳理



生命不仅能生生不息，而且还能不断进行演化，以适应不断变化的环境。化石证据、胚胎学和比较解剖学证据、分子生物学证据等，均有力地阐释了生物进化思想，地球上现存丰富多样的物种均来自共同祖先。达尔文依据获得的第一手资料，提出自然选择学说，科学地解释了生物的适应、物种及其多样性的形成。变异是物种形成的基础，隔离是物种形成的必要条件，自然选择导致了生物多样性的形成。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。

## ● 学科素养提示

分析不同类型的生物进化的证据，探讨地球上现存的丰富多样的物种是由共同祖先长期进化形成的，形成进化与适应的生命观念。运用统计与概率的相关知识，解释与预测种群内某一遗传性状的分布及变化。基于可遗传的变异以及变异可能带来的生存与繁殖优势等方面的实例，解释生物的适应是自然选择的结果。利用生物进化知识，尝试解释生活及生产中的相关问题。

供学习用

## 后 记

北师大版普通高中教科书《生物学》是根据经全国中小学教材审定委员会 2004 年初审通过的普通高中课程标准实验教科书《生物》(主编:刘植义 付尊英)修订而成的。本次修订以教育部制定的《普通高中生物学课程标准(2017 年版)》为依据,力图在落实课程标准要求的基本理念,完成课程标准中课程目标、课程内容和学业质量等要求的基础上,全面提升教科书的水平。编写组着力围绕培养学生生物学核心素养、帮助学生构建生物学大概念进行总体设计,注重从真实情境出发,引导学生通过科学探究获取证据,再通过科学思维构建概念,进而形成生命观念,力求在解决实际问题中培养学生的社会责任意识,最终做到培养并提升学生的生物学学科核心素养。

本套教科书由付尊英和刘广发担任主编,潘紫千、白文忠、李连杰和乔文军担任副主编,乔文军、朱正歌、白文忠、万五星、边艳青(以教科书模块前后为序)担任分册主编。本套教科书的核心编写人员有(以教科书模块前后为序):刘欣、张斌、胡彬、肖振龙、朱正歌、侯金海、刘彤、王梦奇、白文忠、裴柳、张雪倩、乔萌萌、宋洁莲、陈华、闫白洋、边艳青、毕诗秀、周春江、周予新、齐永平、李冰。

本册教科书由朱正歌担任主编,主要编写人员有朱正歌、侯金海、刘彤、王梦奇。参与本册教材编写、讨论的人员还有党凤良、韩玉珩、赫子瑞、乔萌萌、张静洁、翁永良、王亚琴。

在教科书编写过程中,许多学科专家、教研员以及一线教师对教科书的修改给予了热情的帮助,同时也提出了许多宝贵的意见和建议,在此一并表示感谢!

希望广大师生在使用过程中提出宝贵意见,以便我们进一步修改和完善。欢迎来电来函与我们联系:北京师范大学出版社基础教育一分社(100088),(010)56793767,shengwu2@bnupg.com。

北京师范大学出版社

供学习用