

经全国中小学教材审定委员会
2004年初审通过

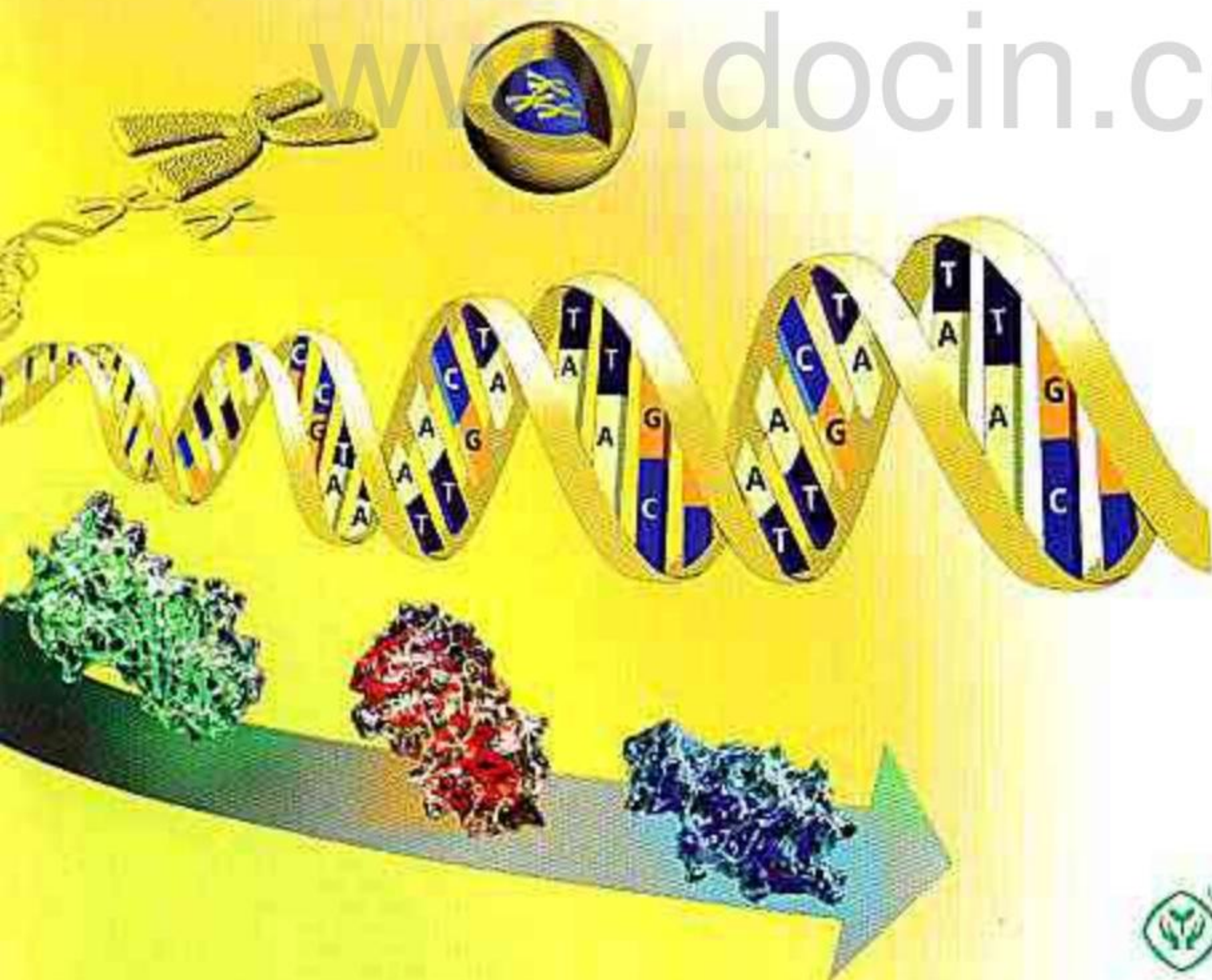
普通高中课程标准实验教科书

生物 2

必修

遗传与进化

人民教育出版社 课程教材研究所 编著
生物课程教材研究开发中心



人民教育出版社

普通高中课程标准实验教科书

生物 2

必修

遗传与进化

人民教育出版社 课程教材研究所
生物课程教材研究开发中心 编著

*

www.docin.com 人民教育出版社出版发行

(北京沙滩后街 55 号 邮编: 100009)

网址: <http://www.pep.com.cn>

北京人卫印刷厂印装 全国新华书店经销

*

开本: 890 毫米×1 240 毫米 1/16 印张: 8.75 字数: 175 000

2004 年 5 月第 1 版 2004 年 7 月第 1 次印刷

ISBN 7-107-17672-2 定价: 11.30 元
G·10761 (课)

著作权所有·请勿擅用本书制作各类出版物·违者必究
如发现印、装质量问题,影响阅读,请与出版社联系调换。
(联系地址:北京市方庄小区芳城园三区 13 号楼 邮编: 100078)

主 编

朱正威 赵占良

编写人员

李新花 王伟光 曹保义 朱正威 王真真
吴兢勤 吴成军 王永胜 赵占良 李 红

责任编辑

李 红 吴兢勤

美术编辑

林荣桓

插图绘制

林荣桓 刘 菊 姜吉维 王国栋 高 巍

设计排版

北京大洋立恒设计有限公司

摄影或提供照片

朱 京 杨焕明 王伟光等

目 录



科学家访谈 我赞叹生命的美丽

第1章 遗传因子的发现 1

第1节 孟德尔的豌豆杂交实验(一) 2

第2节 孟德尔的豌豆杂交实验(二) 9



第2章 基因和染色体的关系 15

第1节 减数分裂和受精作用 16

一 减数分裂 16

二 受精作用 23

第2节 基因在染色体上 27

科学家的故事 染色体遗传理论的奠基人——摩尔根... 32

第3节 伴性遗传 33



第3章 基因的本质 41

第1节 DNA 是主要的遗传物质 42

第2节 DNA 分子的结构 47

第3节 DNA 的复制 52

第4节 基因是有遗传效应的DNA片段 55

科学·技术·社会 DNA 指纹技术 58



第4章 基因的表达 61

第1节 基因指导蛋白质的合成 62

第2节 基因对性状的控制 68

科学前沿 生物信息学 72

第3节 遗传密码的破译(选学) 73

第5章 基因突变及其他变异	79
第1节 基因突变和基因重组	80
第2节 染色体变异	85
第3节 人类遗传病	90
科学·技术·社会 基因治疗	94



第6章 从杂交育种到基因工程	97
第1节 杂交育种与诱变育种	98
与生物学有关的职业 育种工作者	101
第2节 基因工程及其应用	102
与生物学有关的职业 生物技术产业的研发人员	106



第7章 现代生物进化理论	109
第1节 现代生物进化理论的由来	110
第2节 现代生物进化理论的主要内容	114
一 种群基因频率的改变与生物进化	114
二 隔离与物种的形成	119
与生物学有关的职业 化石标本的制作	122
三 共同进化与生物多样性的形成	123
科学·技术·社会 理想的“地质时钟”	127





我赞叹生命的美丽

——与杨焕明教授一席谈



杨焕明

1988年获丹麦哥本哈根大学博士学位。研究员、博士生导师。现为北京华大基因研究中心暨中科院北京基因组研究所所长，国际“人类基因组计划”中国协调人。

刚从祖国大西北风尘仆仆赶回北京，就接受本书编者采访的杨焕明教授充满激情地赞叹道：“世界上最美最美的就是生命，我们人类自己也是生命，对生命的赞美早已融入各国、各民族的文化。”

杨焕明教授是研究基因的专家之一。他和同事们参与了“人类基因组计划”，使我国成为这一划时代科学创举中惟一的发展中国家。之后，他领导的研究小组又对水稻基因组进行了测序，并于2002年4月在美国《科学》杂志上发表了水稻基因组工作框架图。杨焕明教授因此被美国的《科学美国人》杂志评为2002年度科研领头人。

“我们能想像吗？生命这么复杂，这么美丽，而生命与生命的连接点竟这么简洁。这个连接点就是DNA和基因。生命代代相传，就是通过基因，把遗传信息传递给下一代的。”说起他所热爱的基因研究工作，杨焕明教授侃侃而谈。

与杨焕明教授的对话

问：“人类基因组计划”完成



之后，将对人类的生活产生怎样的影响？

答：有了人类基因组图谱，我们就可以了解人类几万个基因的全部档案，如某个基因在哪条染色体的什么位置，这个基因的结构是怎样的，功能是什么。这样一来，人类对自身就会有比较全面的了解。了解了基因，就能够找到新的诊断和治疗疾病的方法。一个新生儿出世时，如果法律允许，父母可以拿到孩子的基因组图。这张图，将记录一个新生命的全部遗传奥秘。它可以告诉父母：这个孩子大概长多高，会不会秃顶、发胖，是不是色盲，以及有没有其他遗传病，等等。此外，人类基因组研究还会对生命科学其他领域的研究产生重大影响。

问：中国为什么要参与“人类基因组计划”，承担1%的测序任务？

答：“人类基因组计划”测定的序列由全人类共享，这是经过长期的斗争才争取到的。中国的参与是对“人类基因组计划”精神的支持，为全人类共享人类基因组信息作出了很大贡献。“1%测序项目”使我国能够理所当然地分享全部成果，包括数据、资源和技术，拥有有关事务的发言权。“1%测序项目”还使我国具备了自己的、接近世界水平的基因组研究的强大实力，为21世纪我国的生物技术产业带来了光明和希望。

问：您怎么想到要做水稻基因组的测序？

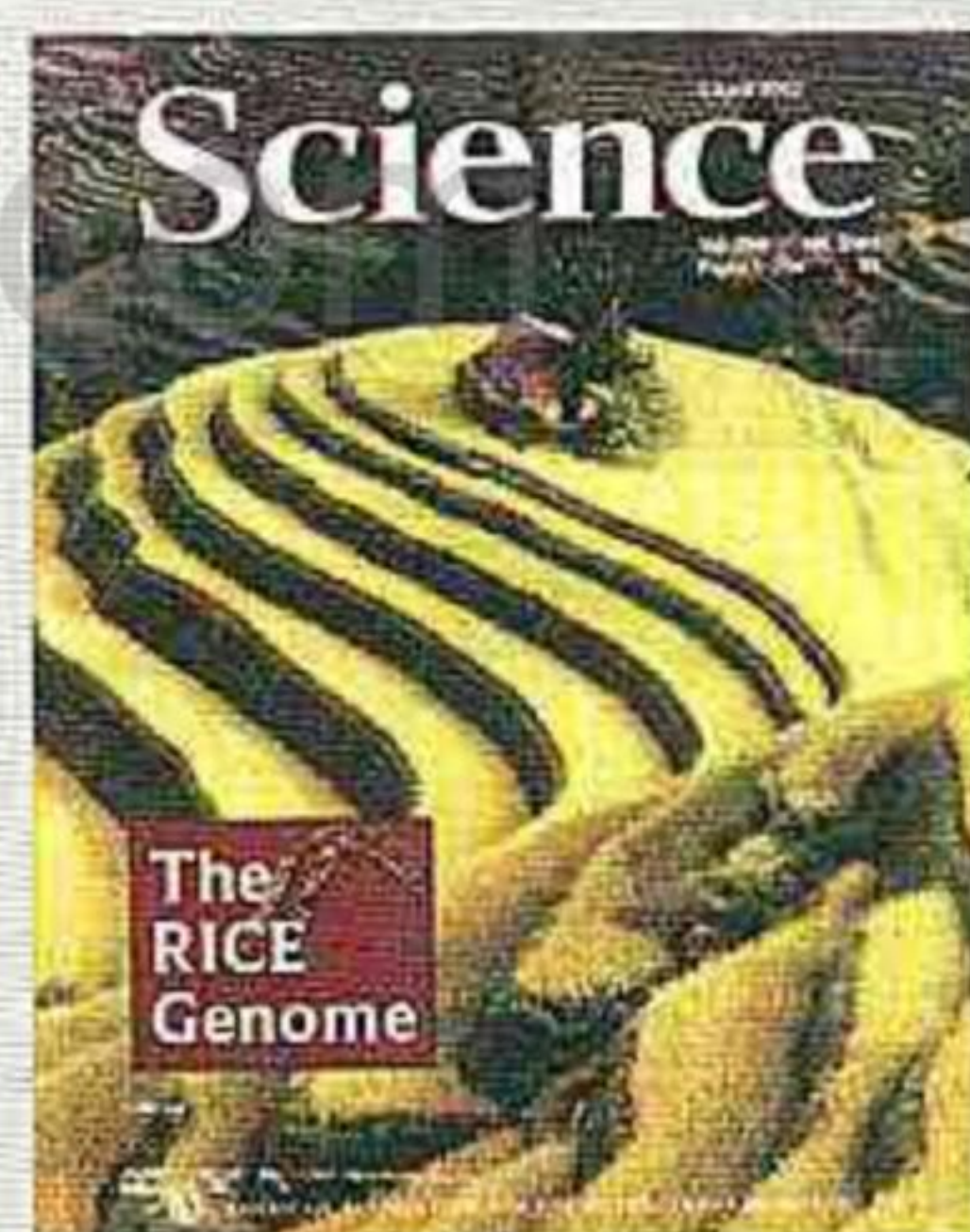
答：中国是农业大国，全世界约有30亿人以水稻为主要粮食，测定水稻基因组的序列对解决世界粮食问题无疑具有重大意义。

问：美国《科学》杂志刊登了水稻基因组序列的研究成果，该期封面是云南红河哈尼梯田，文中的插图上还写着“民以食为天”，这有什么深刻含义？

答：我国农业文明源远流长，种植水稻的历史有7000多年，采用梯田种植水稻体现了我国劳动人民在充分利用水、阳光等自然资源提高作物产量、品质方面的聪明智慧。我们希望这幅蕴涵中国悠久文明史的图片，能让人们感受到自然、科学与人文的和谐。

问：许多人对包括基因研究在内的生物技术忧心忡忡，您怎么看待科学研究有可能带来的负面效应？

答：这种担心不是没有道理的。一个小小的实验室，如果做出这样可怕的事：把艾滋病病毒与流感病毒接到一起，



让艾滋病像流感一样大范围地传播开，这非常危险。因此，科学技术是一把双刃剑，既可以为人造福，也可能给人类带来灾难。每一位科学家，甚至每一位公民，不仅应该有事业心，还应该要有社会责任感，能够意识到自己在做什么，所做的事情将会给社会带来怎样的影响，科学和技术应该为人类带来光明和福祉。

问：有人说：“只要将基因研究清楚了，在生命科学领域就可以随心所欲了。”您怎么看待这种观点？

答：了解了基因，我们确实可以做很多事情，比如合成所需要的蛋白质，改良生物品质，有效治疗人类疾病，延长人类寿命，等等。但是基因不能决定一切，环境因素也很重要。基因决定论是不对的。再说，人们利用基因做什么事情，都应该考虑到对社会的影响，与伦理、道德的关系。科学家不应生活在脱离社会的“象牙之塔”里。

问：现在的许多科研项目，都是由多位科研工作者组成的课题小组完成的，有时还需要省际，甚至国际间的合作。合作精神对于科研工作的顺利开展是不是很重要？

答：的确很重要。随着科学的发展，对一个科学问题的阐明，往往需要多个专业领域的研究作基础。而每一位研究者都有他的专业局限性。如果能够以团队的形式协同攻关，发挥每一个人的智慧和特长，就会大大加快科学研究的进程，“众人拾柴火焰高”嘛。其实不光科研工作，现代社会的很多工作都需要集体合作来完成。因此，团队精神，与人合作、与人交流的能力的培养，是十分重要的。



我最想对高中生说的话：

Life is beautiful ! Exploring the secret of life will make our life more beautiful, also make the living world more beautiful! (生命是美丽的。探索生命的奥秘一定会使我们的人生更美好，也将使生命世界更美好！)

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'H. K. 10' or similar, written in a stylized, cursive manner.

2004年1月

第2章 基因和染色体的关系

当孟德尔的遗传规律被重新发现以后，有一个问题始终没有解决：基因在细胞中究竟有没有物质基础呢？孟德尔所假设的颗粒状的因子，究竟是不是物质的实体？如果是，又存在于细胞中什么位置？

对细胞分裂的深入观察，使人们推测到基因和染色体的关联。摩尔根著名的果蝇杂交实验，使这一问题有了确凿的答案。

基因在哪里？

悠悠百年，寻寻觅觅。

怀疑、争论、推理……

最终是观察和实验，

探明它神秘的踪迹！



第1节

减数分裂和受精作用

问题探讨

左图是黑腹果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 雌雄个体体细胞和配子的染色体图。

讨论:

1. 配子的染色体与体细胞的染色体有什么区别?
2. 针对这幅图, 你还能提出什么问题或猜想?



本节聚焦

- 减数分裂的含义是什么?
- 配子的形成为什么必须经过减数分裂?
- 减数分裂是怎样进行的?

► 相关信息

1883年, 科学家用体细胞中只有两对染色体的马蛔虫作为材料进行研究, 发现马蛔虫精子和卵细胞中的染色体数目都只有体细胞的一半, 而在受精卵中又恢复成两对染色体。

1890年, 科学家确认精子和卵细胞的形成要经过减数分裂。

1891年科学家描述了形成精子和卵细胞的减数分裂的全过程。

一 减数分裂

当孟德尔向人们揭示遗传规律的时候, 细胞学的研究也取得了可喜的进展。与孟德尔同时代的生物学家魏斯曼 (A. Weismann, 1834—1914) 从理论上预测: 在卵细胞和精子成熟的过程中, 必然有一个特殊的过程使染色体数目减少一半。受精时, 精子和卵细胞融合, 恢复正常的染色体数目。这个天才的预见在19世纪80年代被其他科学家的显微镜观察所证实。魏斯曼预言的这个特殊的过程, 实际上是特殊方式的有丝分裂, 叫做减数分裂。减数分裂 (meiosis) 是进行有性生殖的生物在产生成熟生殖细胞时, 进行的染色体数目减半的细胞分裂。在减数分裂过程中, 染色体只复制一次, 而细胞分裂两次。减数分裂的结果是, 成熟生殖细胞中的染色体数目比原始生殖细胞的减少一半。

下面结合哺乳动物精子和卵细胞的形成, 介绍减数分裂的过程。

精子的形成过程

高等动植物的减数分裂发生在有性生殖器官内。人和其他哺乳动物的精子是在睾丸中形成的。睾丸里有许多弯弯曲曲的曲细精管 (图2-1)。曲细精管中有大量的精原细胞。精原细胞是原始的雄性生殖细胞, 每个精原细胞中的

染色体数目都与体细胞的相同。当雄性动物性成熟时，睾丸里的一部分精原细胞就开始进行减数分裂。经过两次连续的细胞分裂——减数第一次分裂、减数第二次分裂，再经过精细胞的变形，就形成了成熟的雄性生殖细胞——精子（图2-2）。

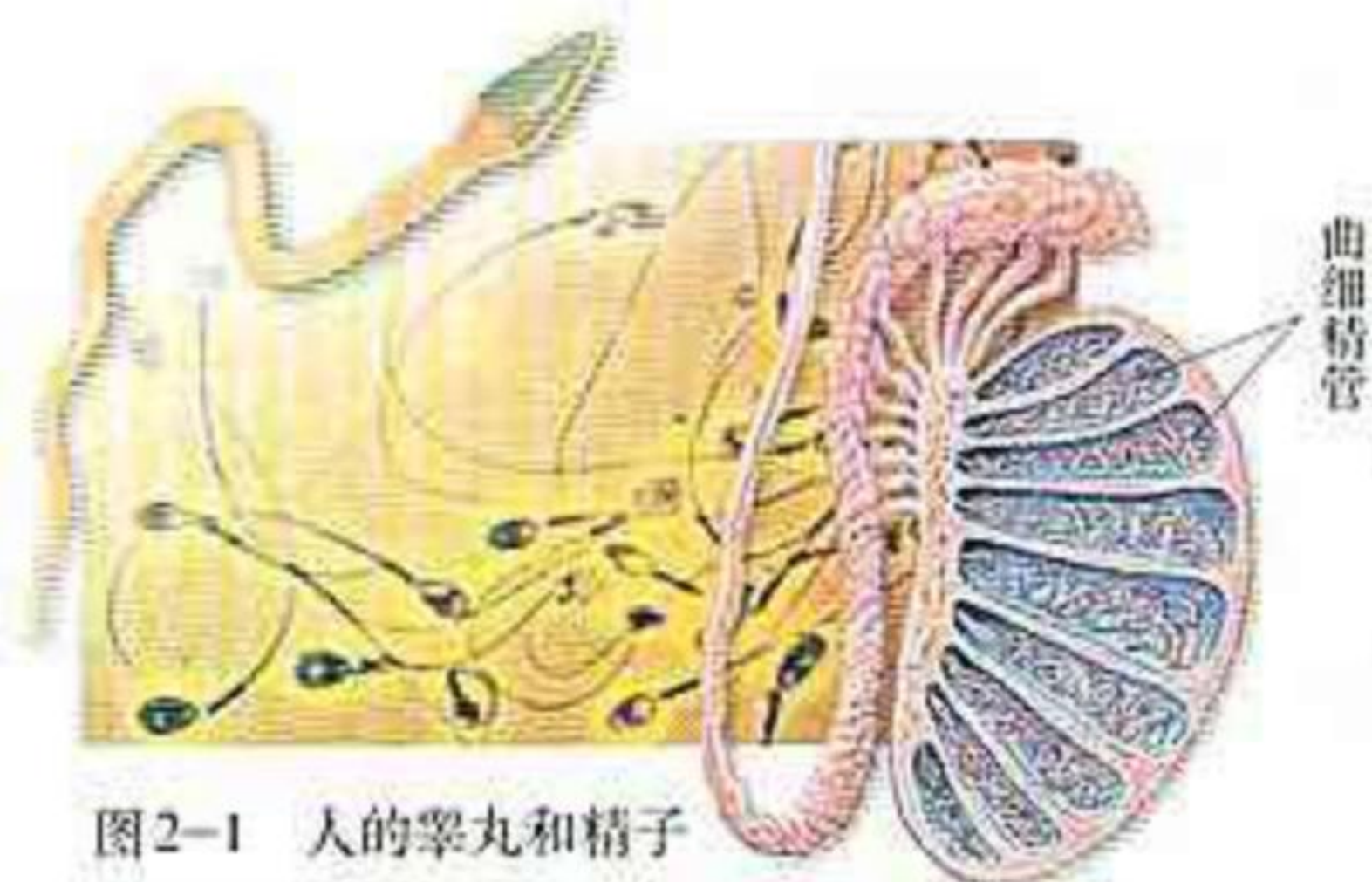


图2-1 人的睾丸和精子



图2-2 哺乳动物精子的形成过程图解

减数分裂的染色体复制发生在什么时候?

► 相关信息

减数第一次分裂前期。染色体复制后，每条染色体上的两条姐妹染色单体各是一条长的细丝，呈染色质状态。所以，这时候在光学显微镜下看不到每条染色体上的两条姐妹染色单体。

在减数第一次分裂的间期，精原细胞的体积增大，染色体复制，成为初级精母细胞。复制后的每条染色体都由两条姐妹染色单体构成。这两条姐妹染色单体由同一个着丝点连接。

减数第一次分裂期开始不久，初级精母细胞中原来分散的染色体进行两两配对。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，叫做同源染色体。同源染色体两两配对的现象叫做联会。由于每条染色体都含有两条姐妹染色单体，因此，联会后的每对同源染色体含有四条染色单体，叫做四分体。四分体中的非姐妹染色单体之间经常发生缠绕，并交换一部分片段（图2-3）。

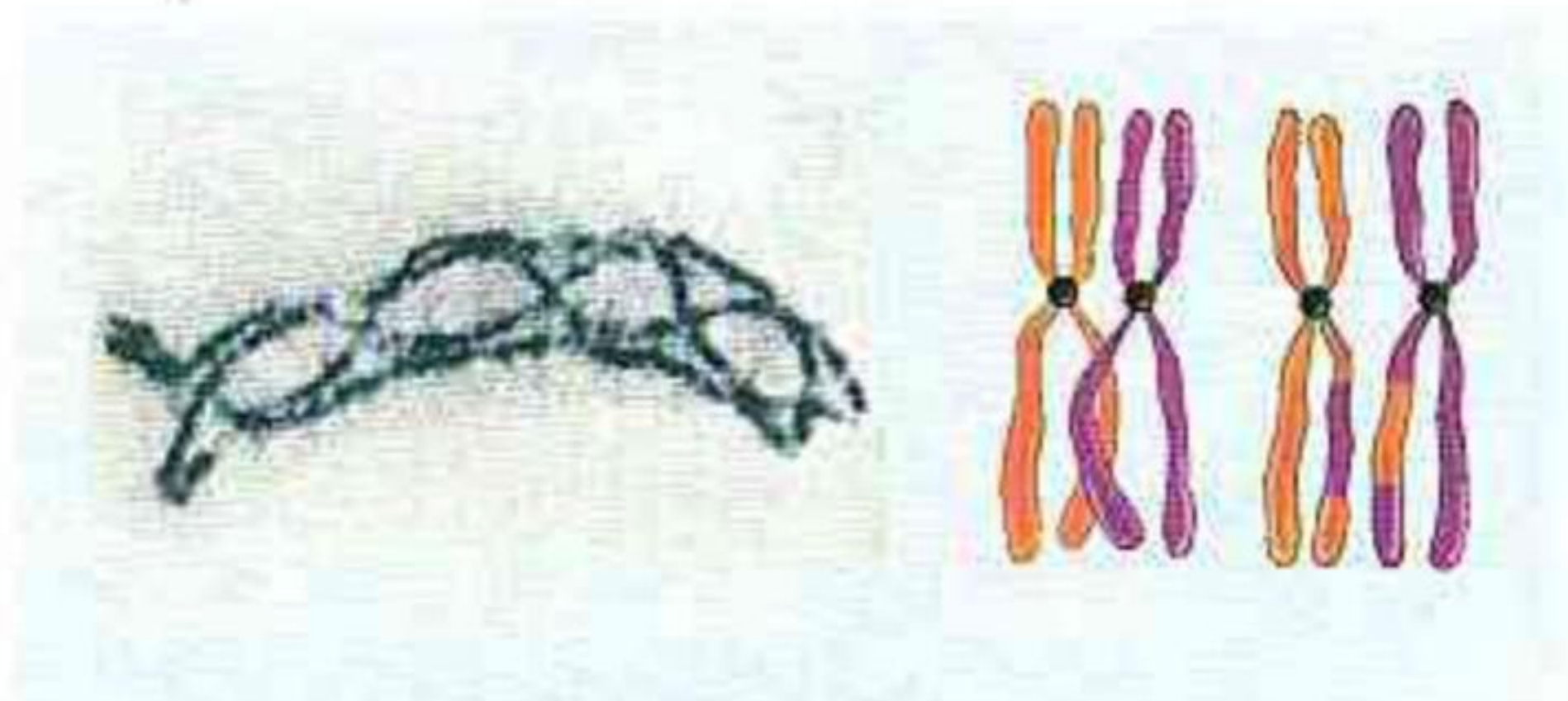


图2-3 染色体交叉互换的照片和示意图

细胞两极的这两组染色体，非同源染色体之间是自由组合的吗?

在减数第一次分裂中染色体出现了哪些特殊的行为?这对于生物的遗传有什么重要意义?

随后，各对同源染色体排列在赤道板上，每条染色体的着丝点都附着在纺锤丝上。不久，在纺锤丝的牵引下，配对的两条同源染色体彼此分离，分别向细胞的两极移动。这样，细胞的每个极只得到各对同源染色体中的一条。在两组染色体到达细胞两极的时候，一个初级精母细胞分裂成了两个次级精母细胞。

在这次分裂过程中，由于同源染色体分离，并分别进入两个子细胞，使得每个次级精母细胞只得到初级精母细胞中染色体总数的一半。因此，减数分裂过程中染色体数目的减半发生在减数第一次分裂。

减数第一次分裂与减数第二次分裂之间通常没有间期，或者间期时间很短，染色体不再复制。在减数第二次分裂过程中，每条染色体的着丝点分裂，两条姐妹染色单体也随之分开，成为两条染色体。在纺锤丝的牵引下，这两条染色体分别向细胞的两极移动，并且随着细胞的分裂进入

两个子细胞。这样，在减数第一次分裂中形成的两个次级精母细胞，经过减数第二次分裂，就形成了四个精细胞。与初级精母细胞相比，每个精细胞都含有数目减半的染色体。

精细胞要经过复杂的变形才成为精子。精子呈蝌蚪状，头部含有细胞核，尾长，能够摆动。

卵细胞的形成过程

人和其他哺乳动物的卵细胞是在卵巢中形成的。卵巢位于腹腔内，内部有许多发育程度不同的卵泡，位于卵泡中央的一个细胞就是卵细胞（图 2-4）。

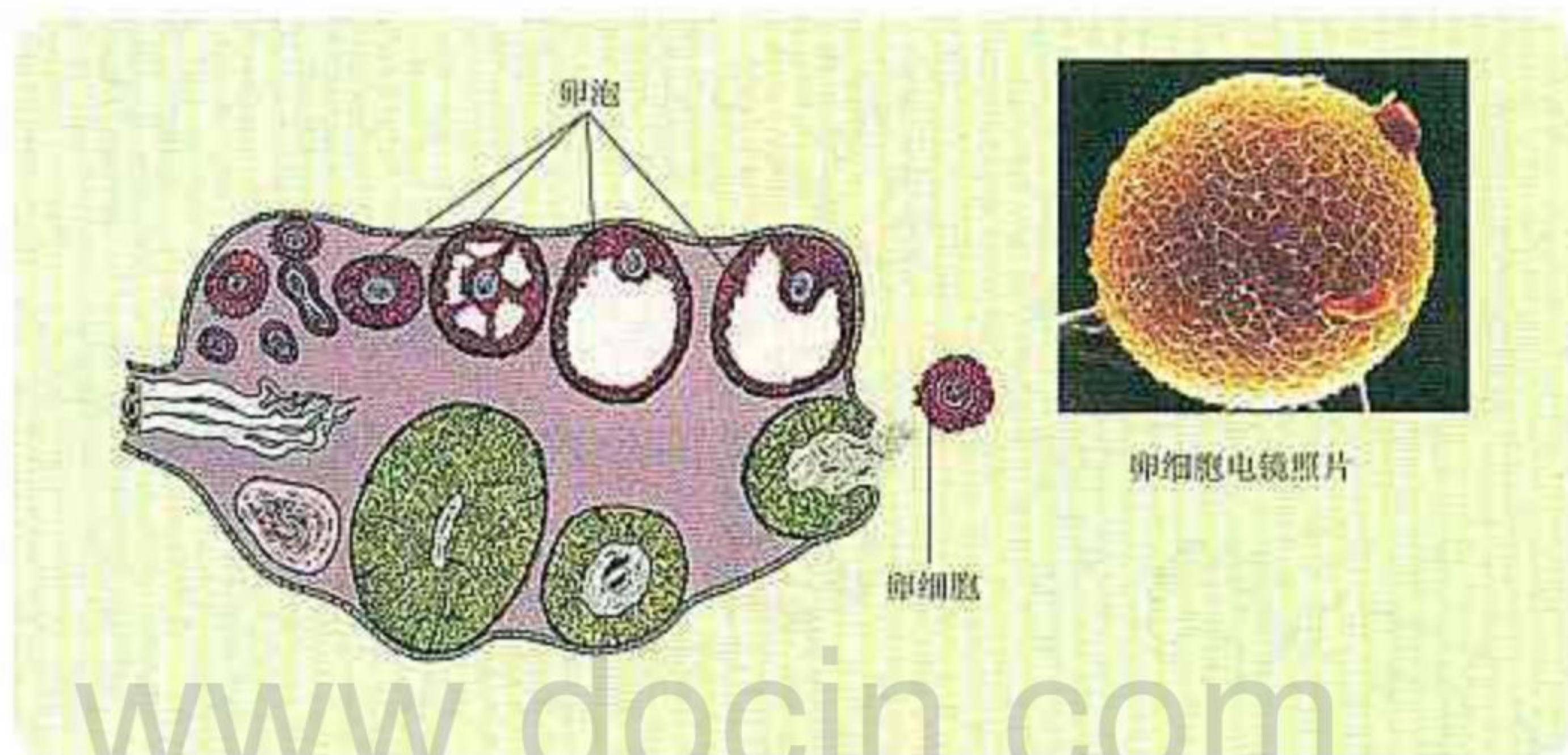


图 2-4 人的卵巢（横切面）和卵细胞

卵细胞的形成过程与精子的基本相同。首先是卵原细胞增大，染色体进行复制，成为初级卵母细胞。然后，初级卵母细胞经过减数第一次分裂和第二次分裂，形成卵细胞。卵细胞与精子形成过程的主要区别是：初级卵母细胞经过减数第一次分裂，形成大小不同的两个细胞，大的叫做次级卵母细胞，小的叫做极体。次级卵母细胞进行减数第二次分裂，形成一个大的卵细胞和一个小的极体。在减数第一次分裂过程中形成的极体也分裂为两个极体。这样，一个初级卵母细胞经过减数分裂，就形成一个卵细胞和三个极体（图 2-5）。卵细胞和极体中都含有数目减半的染色体。不久，三个极体都退化消失，结果是一个卵原细胞经过减数分裂，只形成一个卵细胞。

为什么一个卵原细胞经过减数分裂只形成一个卵细胞？

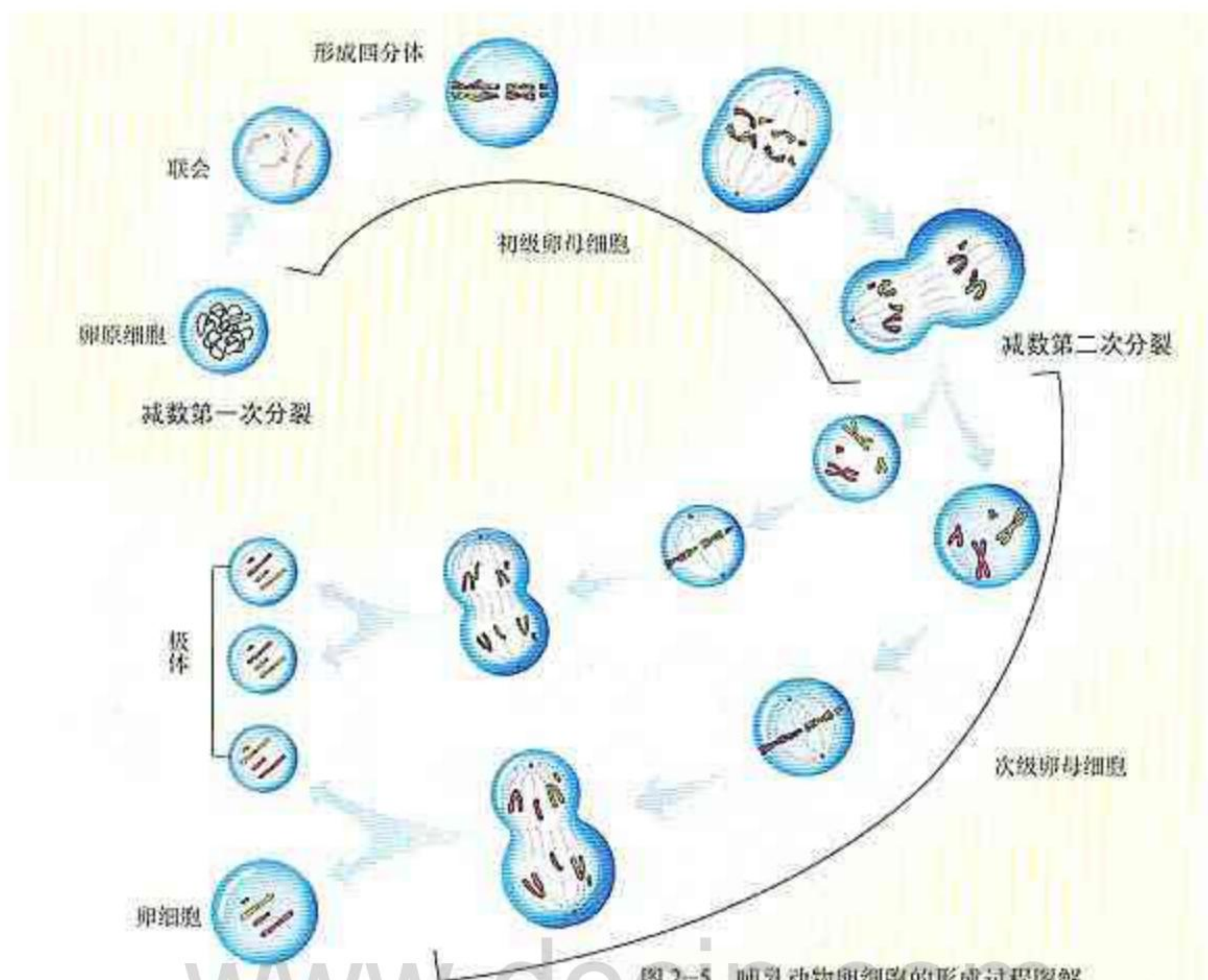


图 2-5 哺乳动物卵细胞的形成过程图解

综上所述，减数分裂的过程可以用图 2-6 来概括：

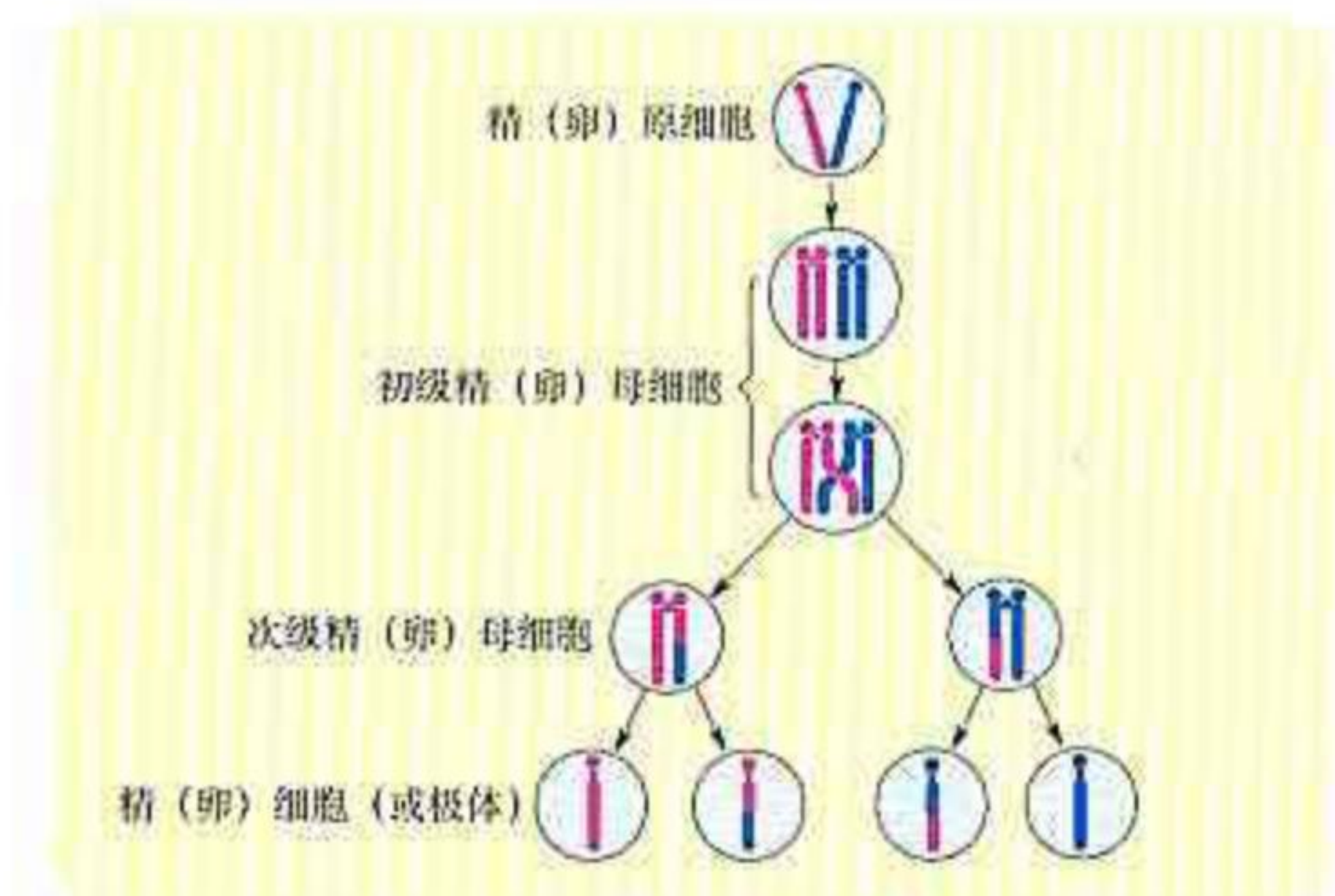


图 2-6 减数分裂图解



实验

观察蝗虫精母细胞减数分裂固定装片

目的要求

通过观察蝗虫精母细胞减数分裂固定装片,识别减数分裂不同阶段的染色体的形态、位置和数目,加深对减数分裂过程的理解。

材料用具

蝗虫精母细胞减数分裂固定装片,显微镜。

方法步骤

1. 在低倍显微镜下观察蝗虫精母细胞减数分裂固定装片。识别初级精母细胞、次级精母细胞和精细胞。

2. 先在低倍镜下依次找到减数第一次分裂中期、后期和减数第二次分裂中期、后期的细胞,再在高倍镜下仔细观察染色体的形态、位置和数目。你还能找到减数分裂其他时期的细胞吗?

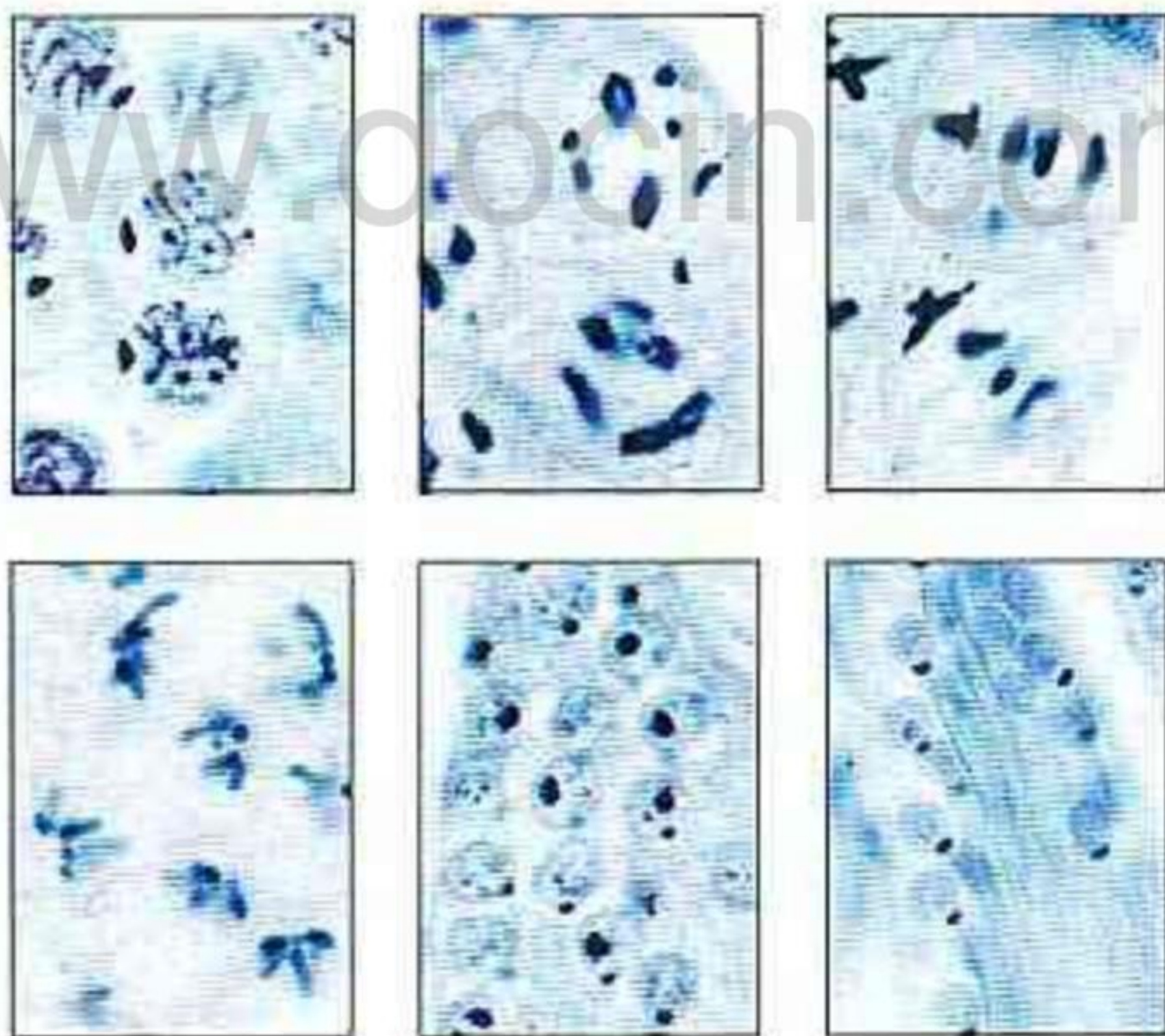
3. 根据观察结果,尽可能多地绘制减数分裂不同时期的细胞简图。

讨论

1. 当你的目光聚焦在显微镜视野中的一个细胞时,你是怎么判断它是处于减数第一次分裂时期,还是处于减数第二次分裂时期的?

2. 减数第一次分裂与减数第二次分裂相比,中期细胞中染色体的不同点是什么?末期呢?

3. 你是通过比较同一时刻同一种生物不同细胞的染色体特点,来推测一个精母细胞在不同分裂时期的染色体变化的。这一做法能够成立的逻辑前提是什么?



蝗虫精母细胞减数分裂显微照片



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 在减数分裂过程中, 染色体数目减半发生在减数第一次分裂。 ()

(2) 玉米体细胞中有 10 对染色体, 经过减数分裂后, 卵细胞中染色体数目为 5 对。 ()

(3) 每个原始生殖细胞经过减数分裂都形成 4 个成熟生殖细胞。 ()

(4) 人的精子中有 23 条染色体, 那么人的神经细胞、初级精母细胞、卵细胞中分别有染色体 46、46、23 条, 染色单体 0、46、23 条。 ()

2. 与有丝分裂相比, 减数分裂过程中染色体最显著的变化之一是:

- A. 染色体移向细胞两极;
- B. 同源染色体联会;
- C. 有纺锤体形成;
- D. 着丝点分开。

答 []

3. 下图所示的细胞最可能是:

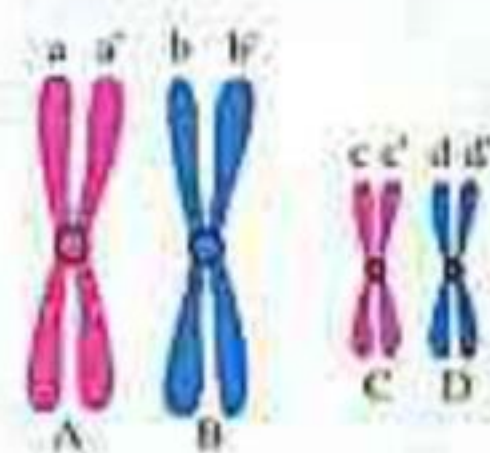


- A. 精细胞;
- B. 卵细胞;
- C. 初级精母细胞;
- D. 次级精母细胞。

答 []

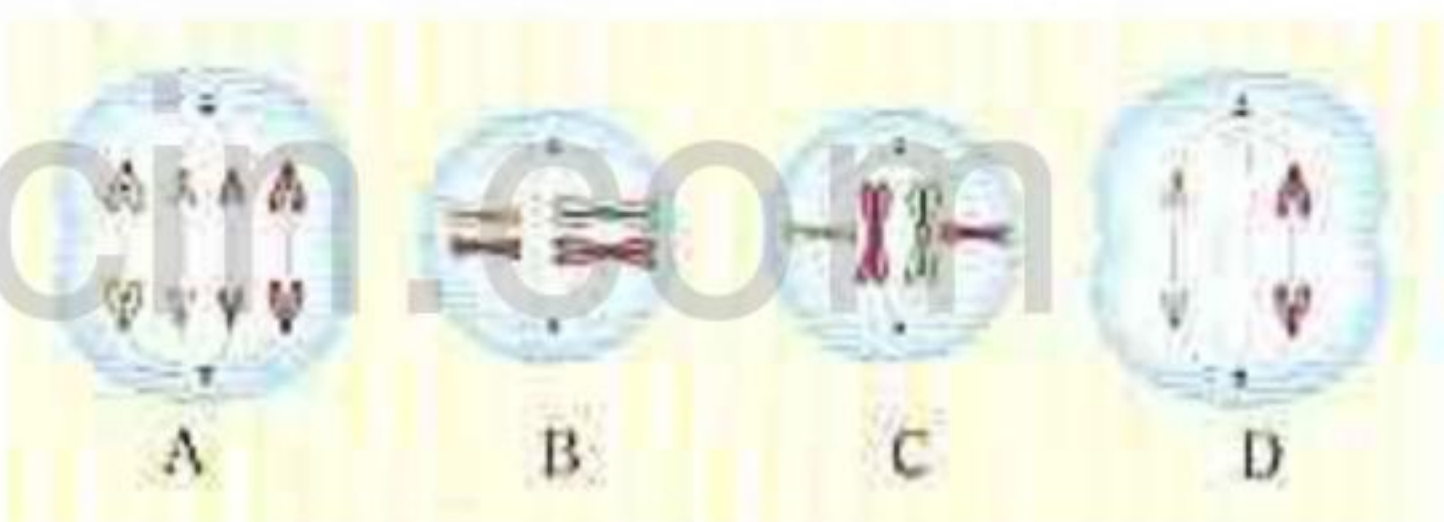
4. 识图作答

(1) 若右上角图所示细胞正在进行细胞分裂, 看图回答问题。



- ① 这个细胞正在进行哪种分裂? 为什么?
- ② 细胞中有几条染色体? 几条染色单体?
- ③ 细胞中有几对同源染色体? 哪几条染色体是非同源染色体?
- ④ 细胞中哪些染色体是姐妹染色单体?
- ⑤ 这个细胞在分裂完成后, 子细胞中有几条染色体?
- ⑥ 画出这个细胞的分裂后期图。

(2) 下图是某动物细胞分裂的一组图像, 看图回答问题。



- ① 这个动物体细胞中染色体数目是_____条。
- ② 图中属于减数分裂的细胞是_____, 含有染色单体的细胞是_____。

二、拓展题

经过减数分裂形成的精子或卵细胞, 染色体数目一定是体细胞的一半吗? 有没有例外? 出现例外时会造成什么后果? 请选择你认为最便捷的途径寻找答案。

二 受精作用

减数分裂形成的精子和卵细胞，必须相互结合形成受精卵，才能发育成新个体。对配子的进一步了解，有助于理解受精作用（fertilization）的实质。

配子中染色体组合的多样性

父亲体内所有的精原细胞，染色体组成并无差别；母亲体内的卵原细胞也是如此。可是，“一母生九子，九子各不同”。同样的精（卵）原细胞会产生不同的配子吗？

本节聚焦

- 配子中染色体的组合为什么是多种多样的？
- 什么是受精作用？受精作用对于生物的遗传有什么重要意义？



模型建构

建立减数分裂中染色体变化的模型

活动准备

本活动由两人一组合作完成。

1. 课前准备好红色和黄色的橡皮泥，一张较大的白纸。

2. 用橡皮泥做出4条黄色和4条红色的染色单体，其中2条黄色的染色单体长3~4 cm，2条长6~8 cm；2条红色的染色单体长3~4 cm，2条长6~8 cm。

3. 把颜色、长度相同的两条染色单体成对并排放置。用同种颜色的小块橡皮泥代表着丝点，在两条染色单体中部用小块橡皮泥粘起来，代表减数分裂开始时已完成复制的染色体。

4. 在纸上画一个足够大的初级精母细胞的轮廓，能够容纳所做的4条染色体。画出中心体和纺锤体。

一、模拟减数分裂中染色体数目及主要行为的变化

方法步骤

1. 把做好的染色体放在画好的细胞内，让长度相同、颜色不同的两条染色体配对，使着丝

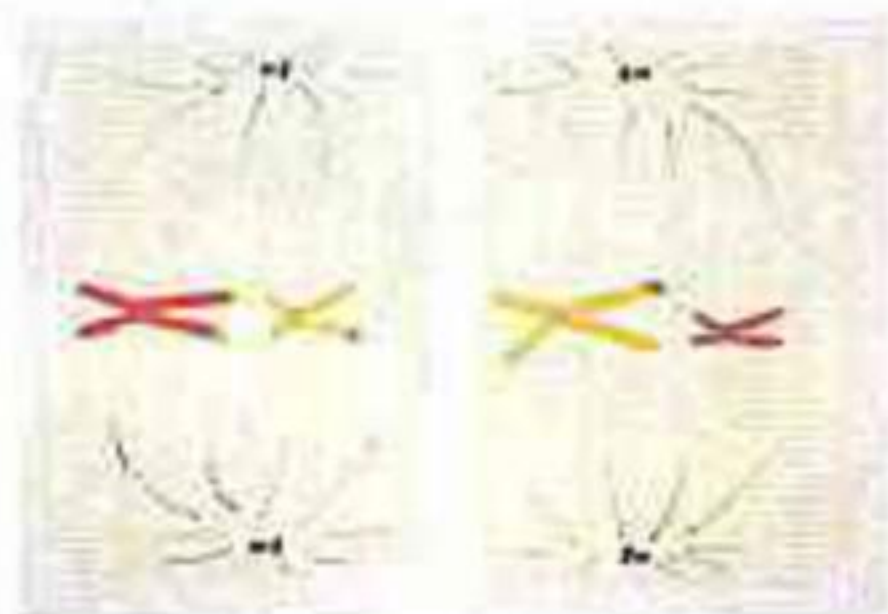
点靠近。红色代表来自母方的染色体，黄色代表来自父方的染色体。

2. 将两对染色体横向排列在纺锤体中部赤道板处，红色染色体放在赤道板的一侧，黄色染色体放在另一侧。

3. 双手分别抓住并移动染色体的着丝点，使红色和黄色的染色体分离，分别移向细胞的两极。

4. 在另一张纸上再画两个次级精母细胞的轮廓，并画出中心体和纺锤体。将已经移到细胞两极的染色体分别放到这两个新细胞中。

5. 把新细胞中的染色体



横向排列在细胞中央的赤道板处。平均分开每条染色体上的小块橡皮泥——相当于着丝点分离。抓住粘有小块橡皮泥（即着丝点）的部位，把染色体分别拉向细胞的两极。尽量一次移动所有的染色体，像在活细胞中发生的那样。然后，在两极有染色体的部分画出细胞轮廓，代表新细胞生成。

讨论

1. 让长度相同、颜色不同的两条染色体配对代表什么？
2. 减数分裂开始时细胞内有多少条染色体？染色体数目减半发生在什么时候？减数分裂结束时形成的每个子细胞中有多少条染色体？
3. 你模拟了减数分裂中哪些染色体行为？
4. 你们小组的模型中只含红色染色体的配子有几个？只含黄色染色体的配子有几个？

二、模拟减数分裂过程中非同源染色体的自由组合

方法步骤

1. 同活动一的方法步骤1。
2. 将两对染色体横向排列在赤道板处，注意，这次要在赤道板的每一侧放两条不同颜色的染色体。

3. 继续活动一的3、4、5步骤，完成减数分裂全过程。

讨论

1. 本次模拟形成的配子与活动一形成的配子有什么不同？
2. 同活动一的结果一并考虑，含两对同源染色体的初级精母细胞能产生几种配子？
3. 如果用3对染色体进行模拟，将产生多少种类型的配子？

表达与交流

与其他小组交流建构模型的过程和结果，用语言和图解说明减数分裂中染色体数目及主要行为的变化。如果条件允许，建议在计算机上制作减数分裂的动态模型。

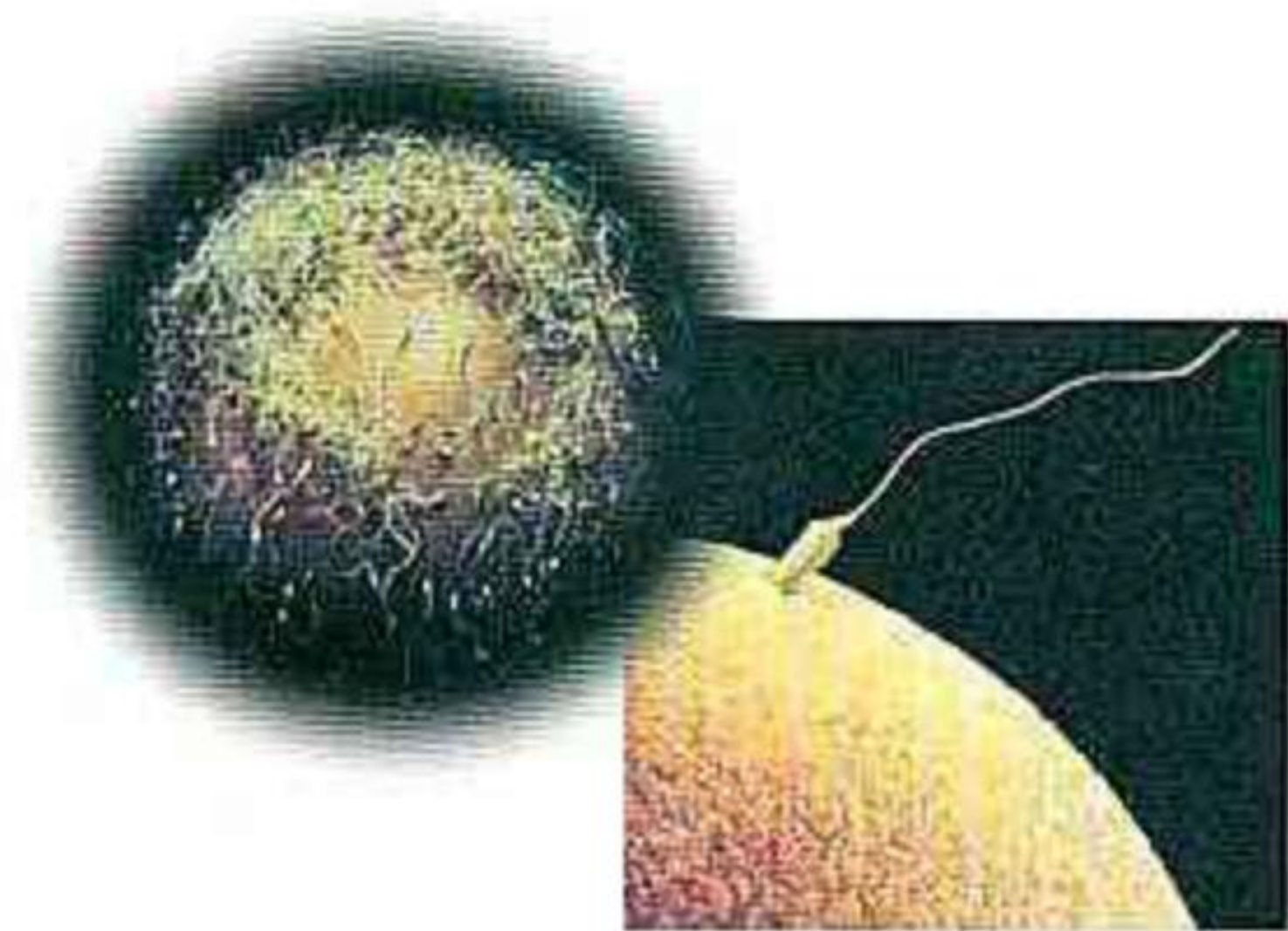


图2-7 受精过程的开始

在生物的体细胞内，染色体的数目往往是比较多的。比如，人的体细胞中就有23对染色体。那么人在形成精子或卵细胞时，可能产生多少种类型的配子呢？如果再把非姐妹染色单体间的交叉互换考虑进去，通过减数分裂产生的配子种类就更多了。请你想一想，这对于生物多样性的形成有什么意义？

受精作用

受精作用是卵细胞和精子相互识别、融合成为受精卵的过程。在受精作用进行时，通常是精

子的头部进入卵细胞(图2-7),尾部留在外面。与此同时,卵细胞的细胞膜会发生复杂的生理反应,以阻止其他精子再进入。精子的头部进入卵细胞后不久,精子的细胞核就与卵细胞的细胞核相融合,使彼此的染色体会合在一起。这样,受精卵中的染色体数目又恢复到体细胞中的数目,其中有一半的染色体来自精子(父方),另一半来自卵细胞(母方)。

未受精时,卵细胞好像睡着了,细胞呼吸和物质合成进行得比较缓慢。受精过程使卵细胞变得十分活跃。然后受精卵将迅速进行细胞分裂、分化,新生命由此开始了遗传物质与环境相互作用的发育过程。

新一代继承了父母双方的遗传物质。由于减数分裂形成的配子,染色体组成具有多样性,导致不同配子遗传物质的差异,加上受精过程中卵细胞和精子结合的随机性,同一双亲的后代必然呈现多样性。这种多样性有利于生物在自然选择中进化,体现了有性生殖的优越性。此外,就进行有性生殖的生物来说,减数分裂和受精作用对于维持每种生物前后代体细胞中染色体数目的恒定,对于生物的遗传和变异,都是十分重要的。

► 想像空间

子代从双亲各继承了半数的染色体,双亲对子代的贡献是一样的吗?卵细胞含有丰富的细胞质,细胞质中什么结构含有DNA?它会影响生物的遗传吗?

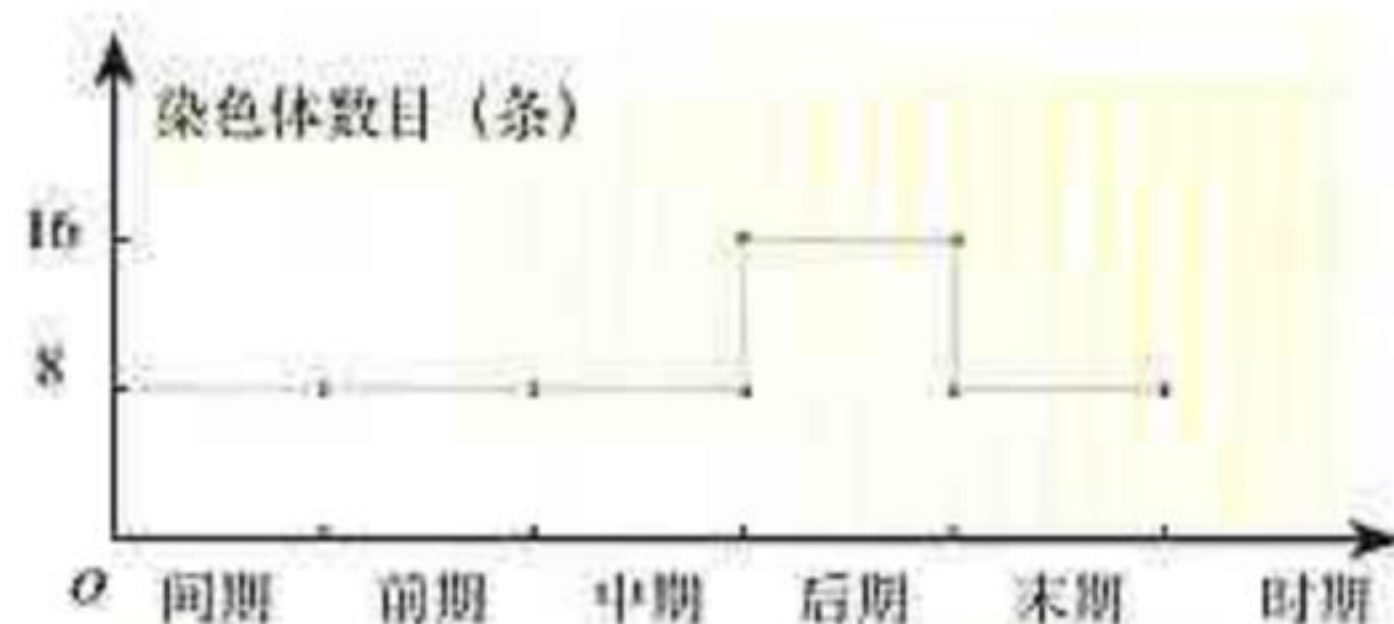


技能训练

识图和作图

某种生物的精原细胞含有4对同源染色体。

1. 参照曲线图填表



精原细胞有丝分裂过程中染色体数目变化图

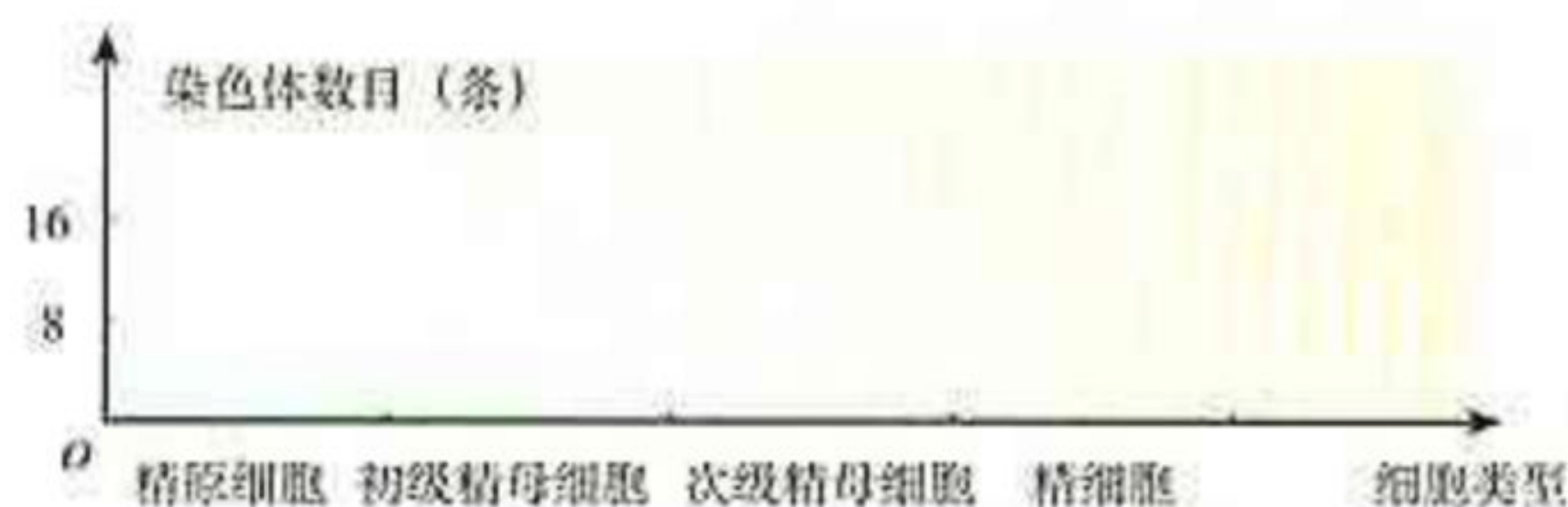
精原细胞有丝分裂过程中染色体数目变化表

时期	间期	前期	中期	后期	末期
染色体数目(条)					

2. 填表并画出曲线图

精原细胞形成精子过程中染色体数目变化表

细胞类型	精原细胞	初级精母细胞	次级精母细胞	精细胞
染色体数目(条)				



精原细胞形成精子过程中染色体数目变化图

练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

- (1) 同一个生物体在不同时刻产生的精子或卵细胞, 染色体数一般是相同的。 ()
- (2) 同一个生物体在不同时刻产生的精子或卵细胞, 染色体组成一般是不同的。 ()
- (3) 一个卵细胞一般只能同一个精子结合, 形成受精卵。 ()

2. 从配子形成和受精作用两方面, 简要说明遗传的多样性和稳定性的原因。

二、拓展题

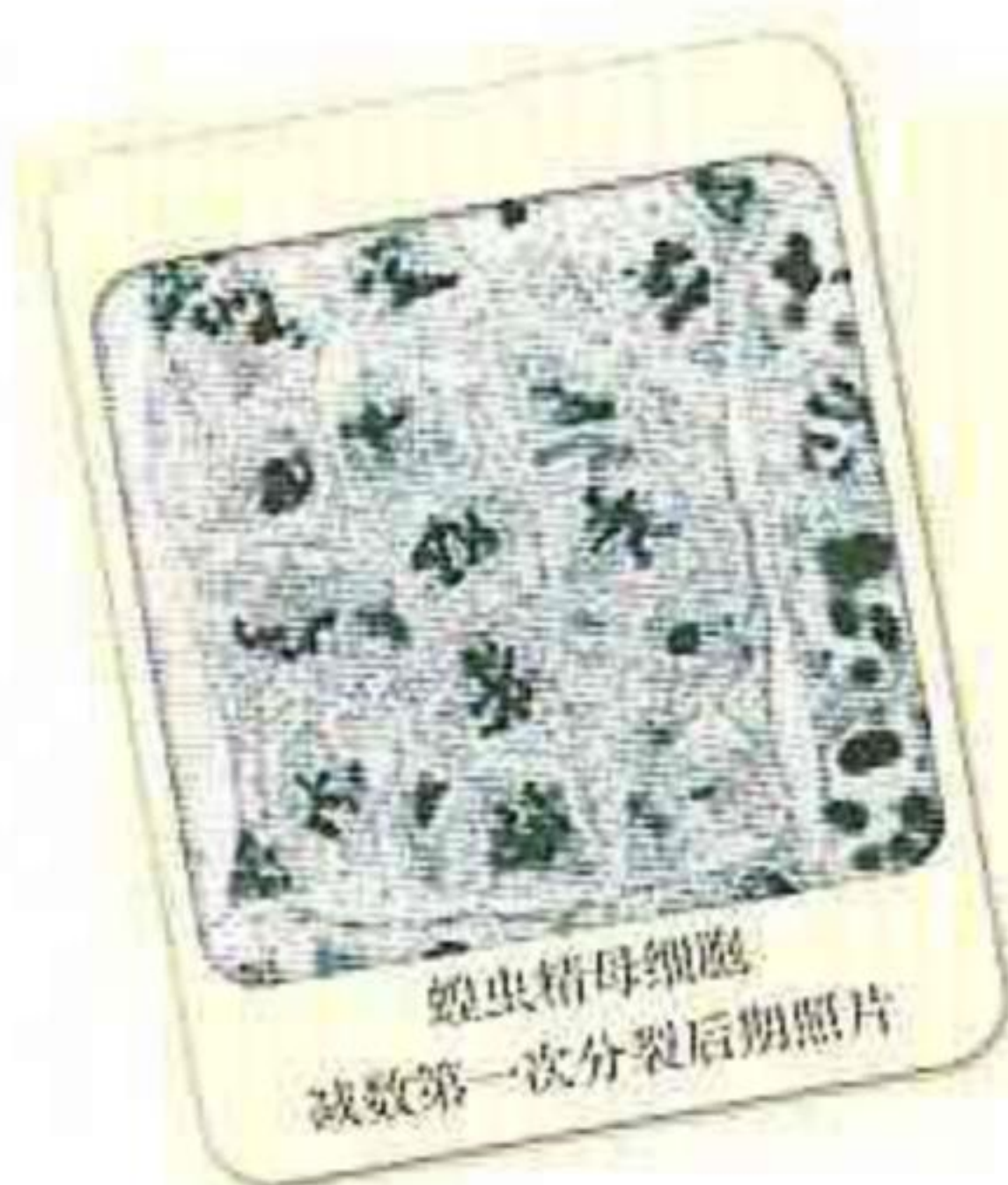
正常人有 23 对染色体。有一种叫“21 三体综合征”的遗传病, 患者智力低下, 身体发育缓慢。对患者进行染色体检查, 发现患者的 21 号染色体不是正常的 1 对, 而是 3 条。你能从精子或卵细胞形成的角度推测这种病的病因吗?

第2节 基因在染色体上

问题探讨

请你试一试，将孟德尔分离定律中的遗传因子换成同源染色体，把分离定律念一遍，你觉得这个替换有问题吗？由此你联想到什么？

人只有23对染色体，却有几万个基因，基因和染色体之间可能有对应关系吗？



蝗虫精母细胞
减数第一次分裂后期照片

1903年，美国遗传学家萨顿（W. Sutton, 1877—1916）用蝗虫细胞作材料，研究精子和卵细胞的形成过程。他发现孟德尔假设的一对遗传因子，也就是等位基因，它们的分离与减数分裂中同源染色体的分离非常相似。

萨顿的假说

萨顿发现，有一种蝗虫的体细胞中有24条染色体，生殖细胞中只有12条染色体。精子和卵细胞结合形成的受精卵，又具有了24条染色体。蝗虫子代体细胞中的染色体数目，与双亲的体细胞染色体数目一样。子代体细胞中的这24条染色体，按形态结构来分，两两成对，共12对，每对染色体中的一条来自父方，另一条来自母方。

萨顿由此推论：基因是由染色体携带着从亲代传递给下一代的。也就是说，基因就在染色体上，因为基因和染色体行为存在着明显的平行关系。

（1）基因在杂交过程中保持完整性和独立性。染色体在配子形成和受精过程中，也有相对稳定的形态结构。

（2）在体细胞中基因成对存在，染色体也是成对的。在配子中成对的基因只有一个，同样，成对的染色体也只有一个。

（3）体细胞中成对的基因一个来自父方，一个来自母

本节聚焦

- 科学家发现基因与染色体有哪些平行关系？
- 什么实验证明了基因在染色体上？
- 对孟德尔遗传规律的现代解释是什么？

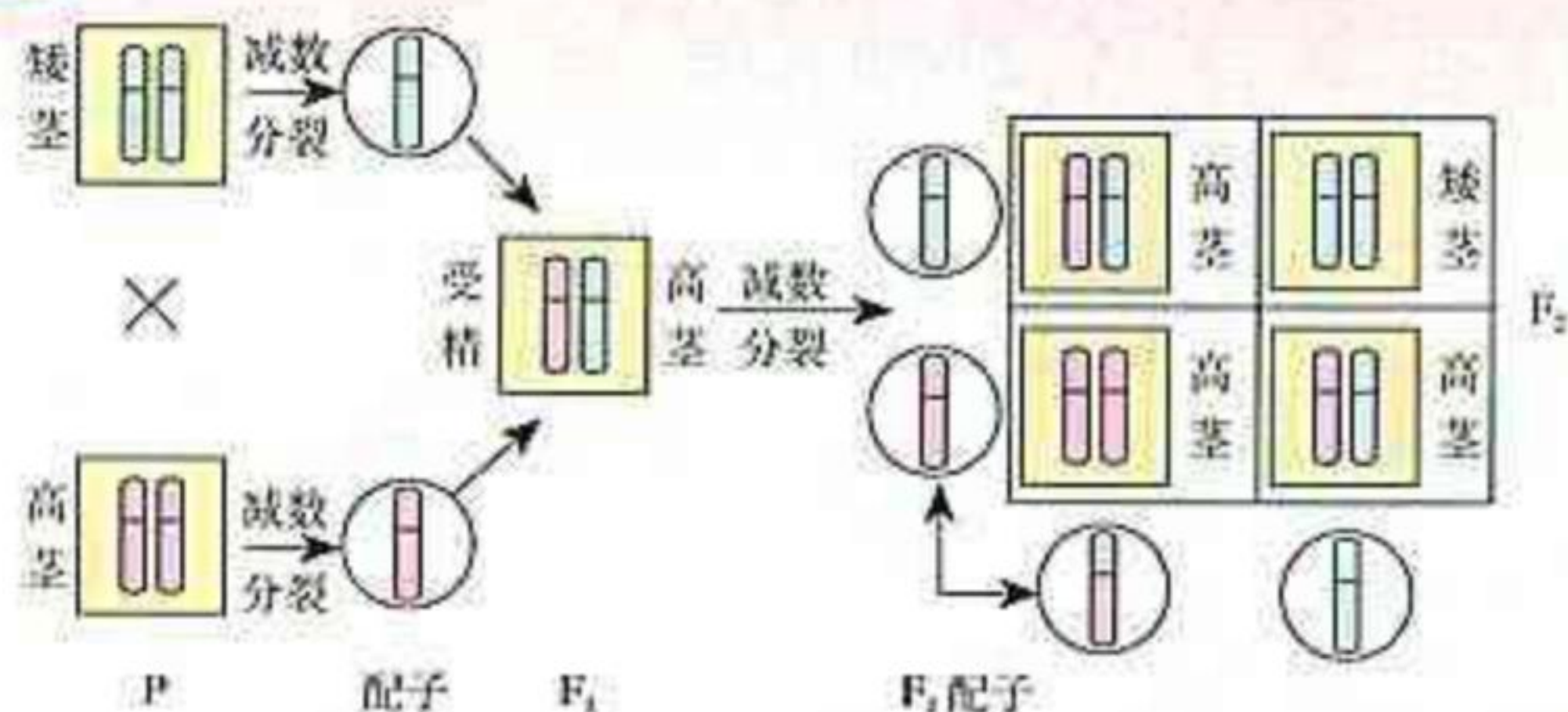
方。同源染色体也是如此。

(4) 非等位基因在形成配子时自由组合,非同源染色体在减数第一次分裂后期也是自由组合的。



思考与讨论

你同意以上分析吗?
如果你也认为基因在染色体上,请在图中染色体上标注基因符号,解释孟德尔一对相对性状的杂交实验(图中染色体上黑色横线代表基因的位置)。



类比推理 这是科学研究中常用的方法之一。19世纪物理学家研究光的性质时,曾经将光与声进行类比。声有直线传播、反射和折射等现象,其原因在于它有波动性。后来发现光也有直线传播、反射和折射等现象,因此推测光也可能有波动性。上面介绍的萨顿的推理,也是类比推理。他将看不见的基因与看得见的染色体的行为进行类比,根据其惊人的一致性,提出基因位于染色体上的假说。应当注意的是,类比推理得出的结论并不具有逻辑的必然性,其正确与否,还需要观察和实验的检验。

基因位于染色体上的实验证据

美国生物学家摩尔根 (T. H. Morgan, 1866—1945), 曾经明确表示过不相信孟德尔的遗传理论。对萨顿的基因位于染色体上的学说更持怀疑态度,认为这是主观的臆测,缺少实验证据。他一直琢磨着设计一个实验,看看生物的遗传与染色体到底有什么关系,基因又是怎么回事。

用什么作实验材料呢? 这是个关键问题。材料选对了,就等于实验成功了一半。腐烂水果周围飞舞的果蝇吸引了他和他的学生们的注意,经过观察,正合他的心意。

于是,从1909年开始,摩尔根开始潜心研究果蝇的遗传行为。一天,他偶然在一群红眼果蝇中发现了一只白眼雄果蝇。白眼性状是如何遗传的? 他做了下面的实验(图2-8)。

► 相关信息

果蝇是昆虫纲双翅目的一种小型蝇类,在制醋和有水果的地方常常可以看到,体长3~4 mm。因为果蝇易饲养,繁殖快,10多天就繁殖一代,一只雌果蝇一生能产生几百个后代,所以生物学家常用它作为遗传学研究的实验材料。





从上述实验不难发现，就果蝇红眼与白眼这一对相对性状来看， F_1 全为红眼， F_2 红眼和白眼之间的数量比是 3:1，这样的遗传表现符合分离定律，表明果蝇的红眼和白眼是受一对等位基因控制的。所不同的是白眼性状的表现，总是与性别相联系。如何解释这一现象呢？

20 世纪初期，一些生物学家已经在一些昆虫的细胞里发现了性染色体。果蝇的体细胞中有 4 对染色体，3 对是常染色体 (autosome)，1 对是性染色体 (sex chromosome) (图 2-9)。在雌果蝇中，这对性染色体是同型的，用 XX 表示；在雄果蝇中，这对性染色体是异型的，用 XY 表示。

由于白眼的遗传和性别相联系，而且与 X 染色体的遗传相似，于是，摩尔根及其同事设想，如果控制白眼的基因 (用 w 表示) 在 X 染色体上，而 Y 染色体不含有它的等位基因，上述遗传现象就可以得到合理的解释 (图 2-10)。

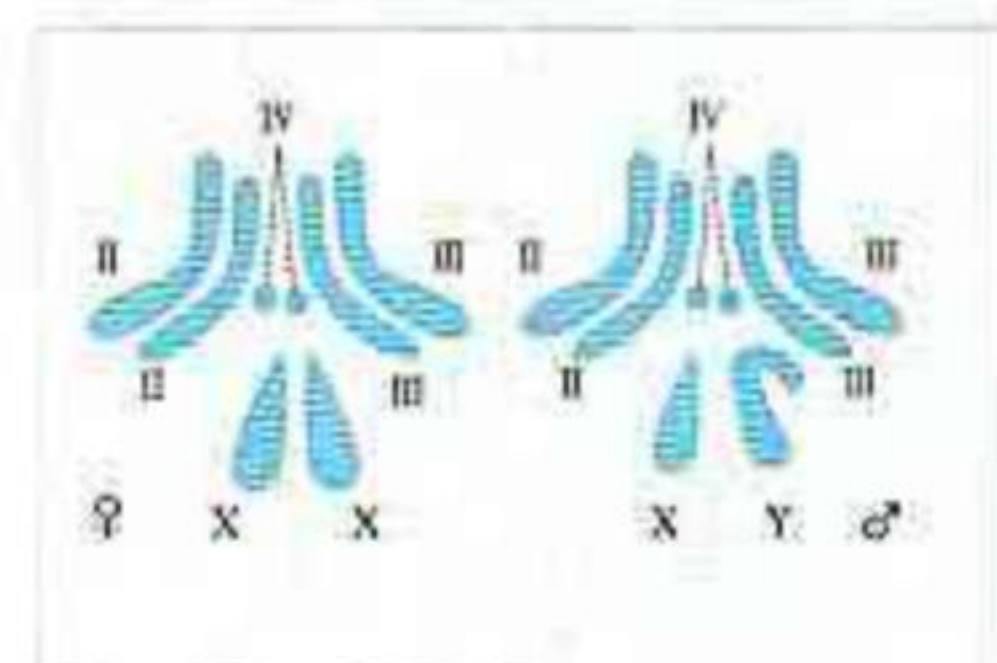


图 2-9 雌雄果蝇体细胞的染色体图解

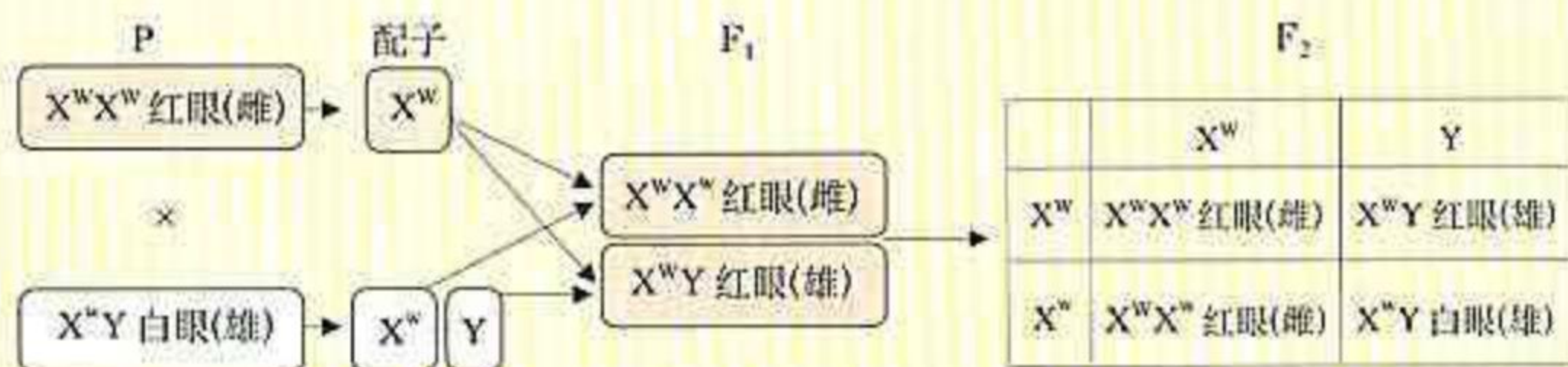


图 2-10 果蝇杂交实验分析图解

从图 2-10 可以看出，摩尔根等人的设想可以合理地解释实验现象。后来他们又通过测交等方法，进一步验证了这

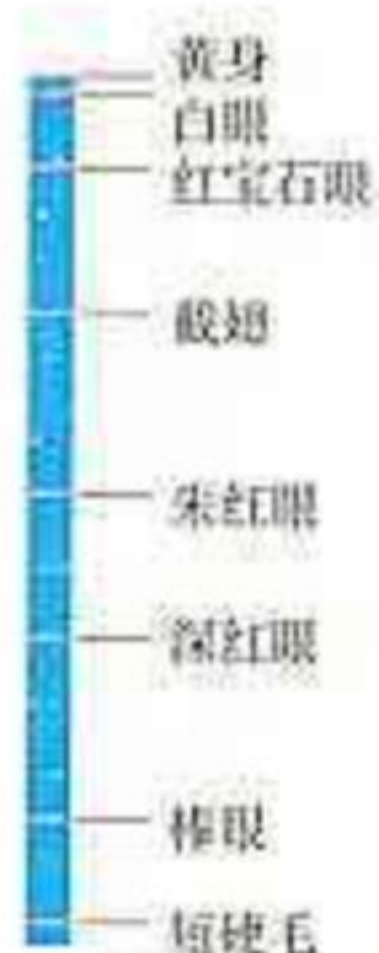
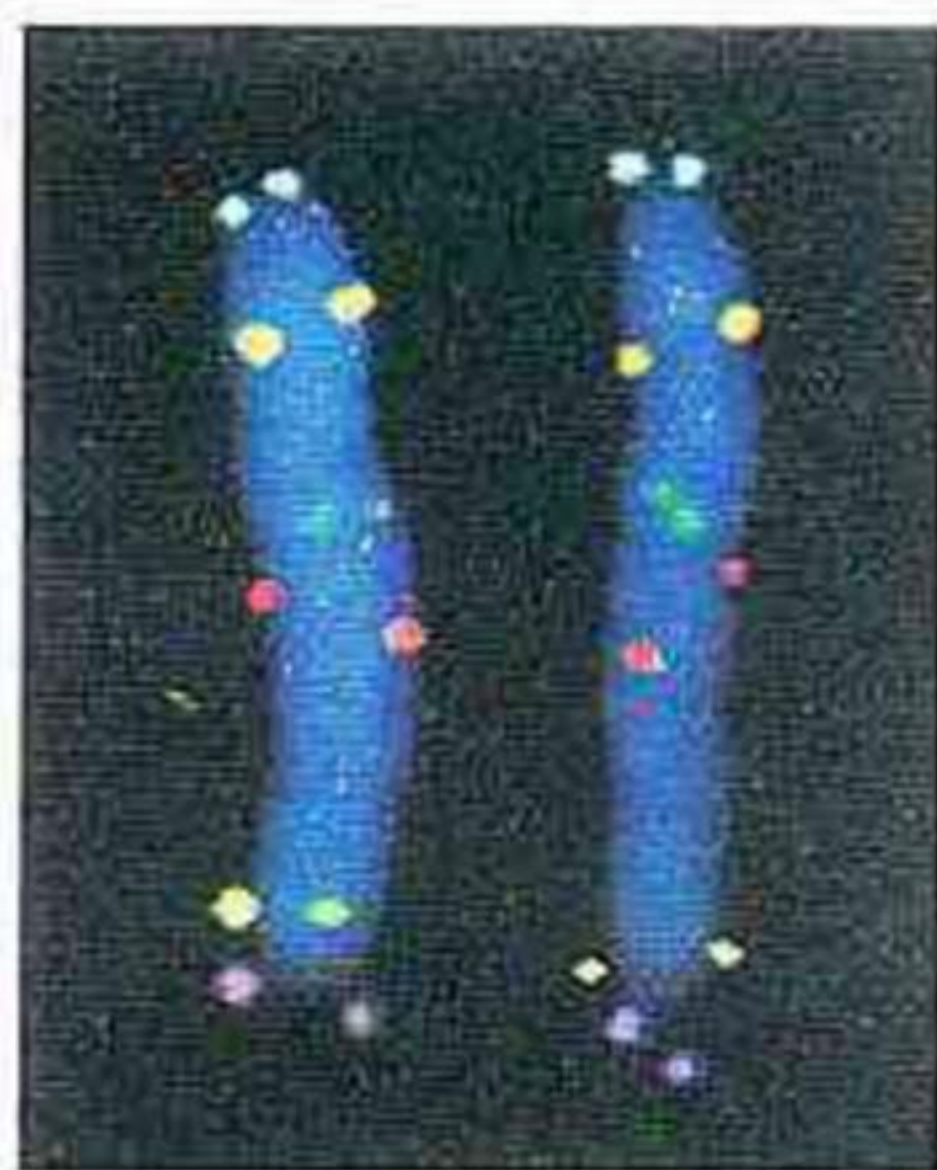


图 2-11 果蝇某一条染色体上的几个基因



现代分子生物学技术将基因定位在染色体上

些解释。正是他们的工作，把一个特定的基因和一条特定的染色体——X 染色体联系起来，从而用实验证明了基因在染色体上。从此，摩尔根成了孟德尔理论的坚定支持者。

我们知道，每种生物的基因数量，都要远远多于这种生物染色体的数目。例如，果蝇体细胞内有 4 对染色体，被人们研究过的基因就达数百个；又如，人类的体细胞中有 23 对染色体，携带的基因大约有几万个。显然，一条染色体上应该有许多个基因。摩尔根和他的学生们经过十多年的努力，发明了测定基因位于染色体上的相对位置的方法，并绘出了第一个果蝇各种基因在染色体上相对位置的图，说明基因在染色体上呈线性排列（图 2-11）。

现代分子生物学技术能够用特定的分子，与染色体上的某一个基因结合，这个分子又能被带有荧光标记的物质识别，通过荧光显示，就可以知道基因在染色体上的位置。

孟德尔遗传规律的现代解释

细胞遗传学的研究表明，孟德尔所说的一对遗传因子就是位于一对同源染色体上的等位基因，不同对的遗传因子就是位于非同源染色体上的非等位基因。

基因的分离定律的实质是：在杂合体的细胞中，位于一对同源染色体上的等位基因，具有一定的独立性；在减数分裂形成配子的过程中，等位基因会随同源染色体的分开而分离，分别进入两个配子中，独立地随配子遗传给后代。

基因的自由组合定律的实质是：位于非同源染色体上的非等位基因的分离或组合是互不干扰的；在减数分裂过程中，同源染色体上的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。



技能训练

类比推理

科学家观察到基因和染色体的行为存在着明显的平行关系，通过类比推理的方法，推断出

基因位于染色体上。后来这一推断得到了实验的证实，实验还表明基因在染色体上呈线

性排列。

作为主要遗传物质的DNA也位于染色体上,1条染色体中有1个DNA分子。在细胞分裂时,DNA也复制,随染色体平均分配到两个

子细胞中。DNA是脱氧核苷酸连接成的长链。请你运用类比推理的方法,推断基因与DNA长链的关系。你的推理是否正确,学完第3章、第4章后,就会豁然开朗。



练习

一、基础题

1. 下列关于基因和染色体关系的叙述,错误的是:

- A. 染色体是基因的主要载体;
- B. 基因在染色体上呈线性排列;
- C. 一条染色体上有多个基因;
- D. 染色体就是由基因组成的。

答 []

2. 下列关于基因和染色体在减数分裂过程中行为变化的描述,错误的是:

- A. 同源染色体分离的同时,等位基因也随之分离;
- B. 非同源染色体自由组合,使所有非等位基因之间也发生自由组合;
- C. 染色单体分开时,复制而来的两个基因也随之分开;

D. 非同源染色体数量越多,非等位基因组合的种类也越多。

答 []

二、拓展题

1. 生物如果丢失或增加一条或几条染色体,就会出现严重疾病甚至死亡。但在自然界中,有些动植物的某些个体是由未受精的生殖细胞(如卵细胞)单独发育来的,如蜜蜂中的雄蜂等。这些生物的体细胞中染色体数目虽然减少一半,但仍能正常生活。你如何解释这一现象?

2. 人的体细胞中有23对染色体,其中第1号~第22号是常染色体,第23号是性染色体。现在已经发现第13号、第18号或第21号染色体多一条的婴儿,都表现出严重的病症。据不完全调查,现在还未发现其他常染色体多一条(或几条)的婴儿。请你试着作出一些可能的解释。



染色体遗传理论的奠基人——摩尔根

说来也巧，就在遗传学之父孟德尔发表研究成果的那一年，也就是1866年，又一位遗传学巨人——摩尔根出生了。时间的巧合，足以使人浮想联翩。

摩尔根是一位敢于怀疑、勤奋实践的人。在一次国际遗传学会议上，摩尔根曾这样介绍自己的科学发现过程：“你若问我怎样去获得这些发现……那么，我会这样说，靠勤奋……靠聪明地运用假设，靠寻觅有利的材料……”摩尔根就是抱着这样的态度，无论对自己的假说，还是对别人的学说，都一概采取依靠事实和运用实验来检验理论是否正确的科学态度。他对于孟德尔遗传规律的确证过程就是最好的例子。最初，摩尔根认为孟德尔遗传规律是正确的，因为它们建立在可靠的实验基础上。后来，由于在自己所进行的实验中没能取得类似的结果，他便对这些定律产生了怀疑。于是，他又勤奋地进行了一系列新的实验。当大量的果蝇实验结果确证了孟德尔的定律之后，他不仅承认，而且还发现了新的定律。

说起摩尔根，人们很自然地会联想到果蝇。小小的果蝇帮了摩尔根的大忙，而摩尔根也与果蝇结下了不解之缘。1908年，摩尔根安排一个研究生在暗室里饲养果蝇，希望能产生一种果蝇，它们的眼睛因不用而退化。这位学生让果蝇在暗无天日的世界里繁殖了69代，研究也毫无进展。在第69代时出现了眼睛暂时昏花的果蝇，学生想逗逗摩尔根，叫摩尔根快来，当摩尔根赶到实验室，这些果蝇却恢复了视力，向窗外



飞去。虽然这项研究没有取得结果，但是这种近乎理想的实验动物，却被引进摩尔根在哥伦比亚大学的实验室里来了。果蝇开始大量繁殖，摩尔根用果蝇做了一个又一个的实验。大约在1910年5月，在摩尔根实验室中诞生了一只白眼雄果蝇，而它的兄弟姐妹的眼睛都是红色的。很明显，这是一只变异个体，它注定要成为科学史上著名的动物。摩尔根精心照料这只果蝇。在自己的第三个孩子出生时，摩尔根赶到医院，他妻子的第一句话竟是：“那只白眼果蝇怎么样了？”摩尔根的第三个孩子长得很好，但那只果蝇却很虚弱。摩尔根晚上把它带回家中，让它呆在他床边的一个瓶子里，白天又把它带回实验室。在实验室，它临死前抖擞精神，与一只红眼果蝇交配，把突变基因传了下来。

摩尔根用果蝇做了大量实验，发现了基因的连锁互换定律，人们称之为遗传学的第三定律。他还证明基因在染色体上呈线性排列，为现代遗传学奠定了细胞学基础。摩尔根由于在染色体遗传理论上的杰出贡献，成为第一个以遗传学领域的贡献而获诺贝尔生理学或医学奖的科学家。

第3节 伴性遗传

问题探讨

红绿色盲是一种常见的人类遗传病。患者由于色觉障碍，不能像正常人一样区分红色和绿色。据调查，红绿色盲患者男性远远多于女性。

抗维生素D佝偻病，也是一种人类遗传病，患者的小肠由于对钙、磷的吸收不良等障碍，病人常常表现出O型腿，骨骼发育畸形，生长缓慢等症状。但这种病与红绿色盲不同，女性患者多于男性。

讨论：

1. 为什么上述两种遗传病在遗传表现上总是和性别相联系呢？
2. 为什么两种遗传病与性别关联的表现又不相同呢？

红绿色盲检查图

人类的红绿色盲、抗维生素D佝偻病的遗传表现与果蝇眼色的遗传非常相似，它们的基因位于性染色体上，所以遗传上总是和性别相关联，这种现象叫做伴性遗传 (sex-linkage inheritance)。为什么这些疾病，有的多发于男性，有的却多发于女性？伴性遗传还有哪些特点？下面通过实例进行分析。

人类红绿色盲症

18世纪英国著名的化学家兼物理学家道尔顿 (J. Dalton, 1766—1844)，在圣诞节前夕买了一件礼物——一双“棕灰色”的袜子，送给妈妈。妈妈看到袜子后，感到袜子的颜色过于鲜艳，就对道尔顿说：“你买的这双樱桃红色的袜子，让我怎么穿呢？”道尔顿感到非常奇怪，袜子明明是棕灰色的，为什么妈妈说是樱桃红色的呢？疑惑不解的道尔顿又去问弟弟和周围的人，除了弟弟与自己的看法相同以外，被问的其他人都说袜子是樱桃红色的。道尔

本节聚焦

- 什么是伴性遗传？
- 伴性遗传有什么特点？
- 伴性遗传在实践中有什么应用？

顿对这件小事没有轻易地放过,他经过认真地分析比较,发现他和弟弟的色觉与别人不同,原来自己和弟弟都是色盲。道尔顿虽然不是生物学家和医学家,却成了第一个发现色盲症的人,也是第一个被发现的色盲症患者。为此他写了篇论文《论色盲》,成为世界上第一个提出色盲问题的人。后来,人们为了纪念他,又把色盲症称为道尔顿症。

让我们先做一下红绿色盲症的遗传分析。



资料分析

分析人类红绿色盲症

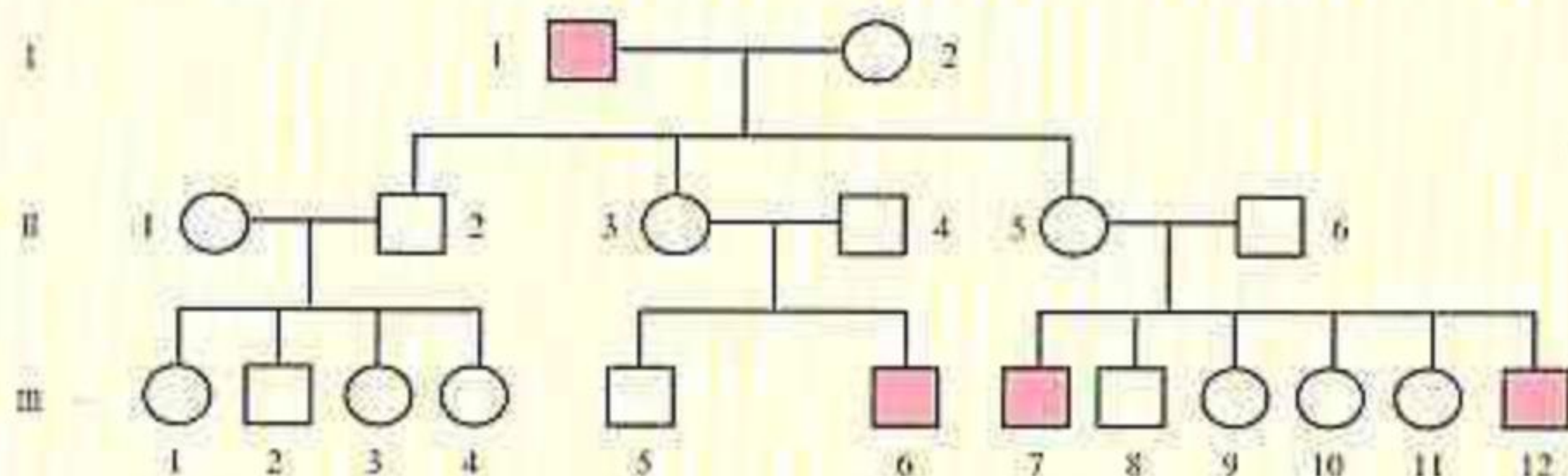
研究人类的遗传病,我们不能做遗传学实验,但是可以从家系图的研究中获取资料。表示一个家系的图中,通常以正方形代表男性,圆形代表女性,以罗马数字代表代(如 I、II 等),以阿拉伯数字表示个体(如 1、2 等),深颜色表示患者。下图是一个典型的色盲家系。

通过对家系图的分析,可以发现红绿色盲遗传的几个特点:这个家系中只有男性患者,而且男性患者的子女都是正常的;男性患者的女儿与正常人结婚后,生下的儿子却大约有一半是患者。

人类的 X 染色体和 Y 染色体无论在大小和携带的基因种类上都不一样。X 染色体携带着许多基因,Y 染色体只有 X 染色体大小的 1/5 左右,携带的基因比较少。所以许多位于 X 染色体上的基因,在 Y 染色体上没有相应的等位基因。

讨论:

1. 红绿色盲基因位于 X 染色体上,还是位于 Y 染色体上?
2. 红绿色盲基因是显性基因,还是隐性基因?



人的正常色觉与红绿色盲的基因型和表现型可以有以下5种情况（表2-1）。

表2-1 人的正常色觉和红绿色盲的基因型和表现型

	女 性			男 性	
基因型	X^BX^B	X^BX^b	X^bX^b	X^BY	X^bY
表现型	正常	正常 (携带者)	色盲	正常	色盲

人类红绿色盲的遗传方式主要有以下几种情况。

如果一个色觉正常的女性纯合子和一个男性红绿色盲患者结婚，在他们的后代中，儿子的色觉都正常；女儿虽表现正常，但由于从父亲那里得到了一个红绿色盲基因，因此都是红绿色盲基因的携带者（图2-12）。

如果女性红绿色盲基因的携带者和一个色觉正常的男性结婚，在他们的后代中，儿子有1/2正常，1/2为红绿色盲；女儿都不是色盲，但有1/2是色盲基因的携带者（图2-13）。在这种情况下，儿子的色盲基因是从母亲那里遗传来的。

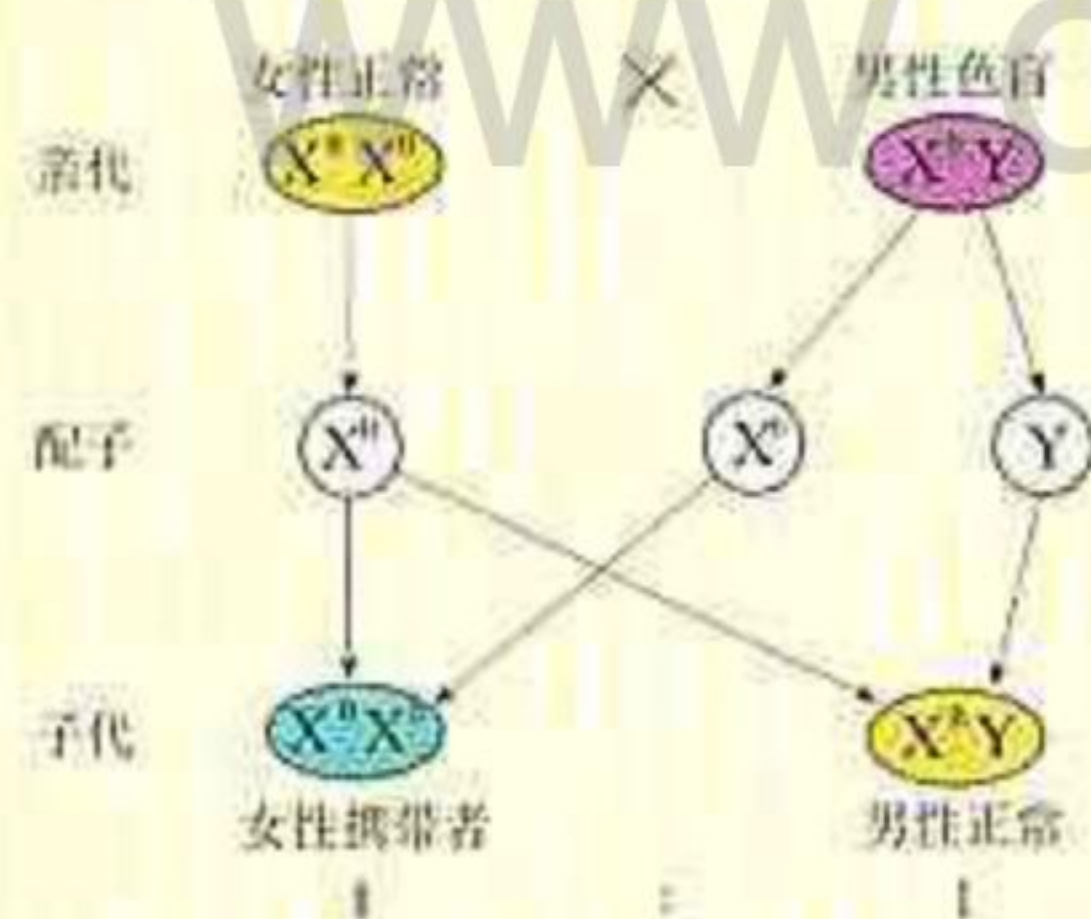


图2-12 正常女性与男性色盲婚配的遗传图解

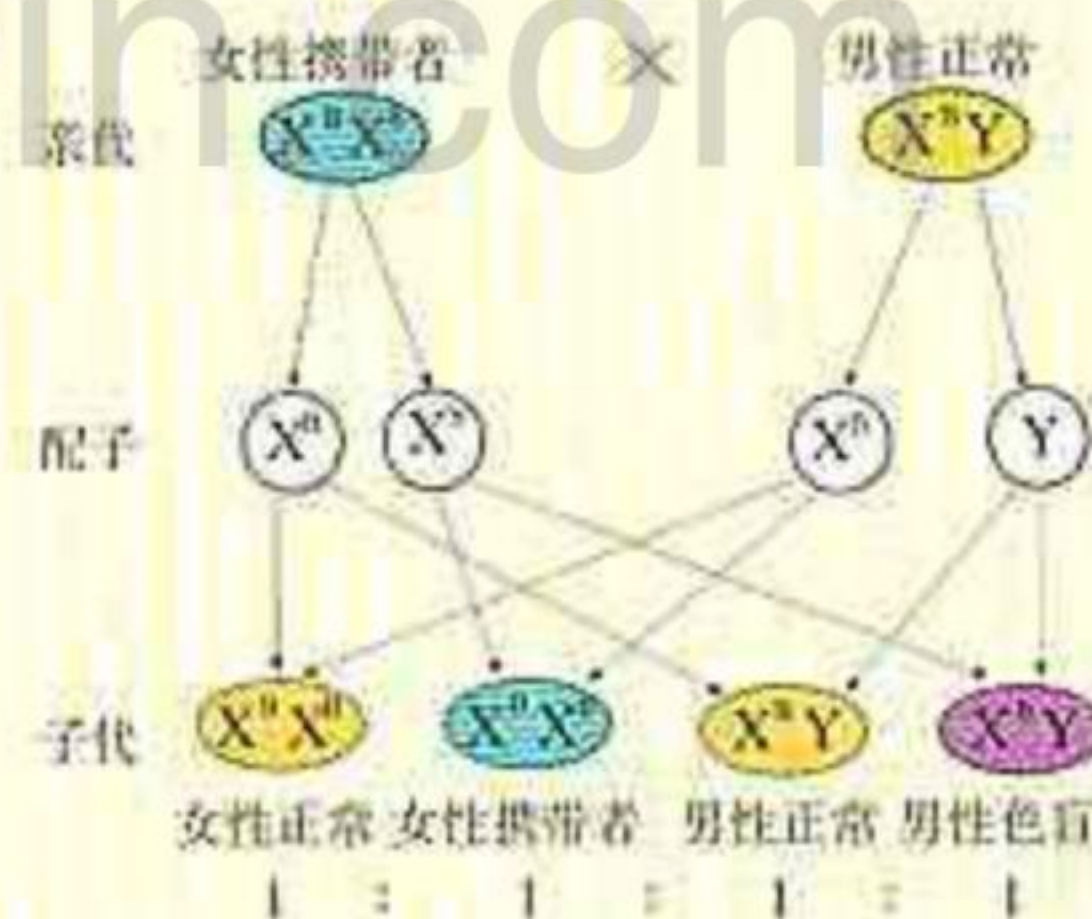


图2-13 女性携带者与正常男性婚配的遗传图解

如果一个女性红绿色盲基因的携带者和一个男性红绿色盲患者结婚，所生子女的基因型和表现型会怎样呢？如果一个女性红绿色盲患者和一个色觉正常的男性结婚，情况又会如何？请完成以下遗传图解（图2-14，图2-15）。

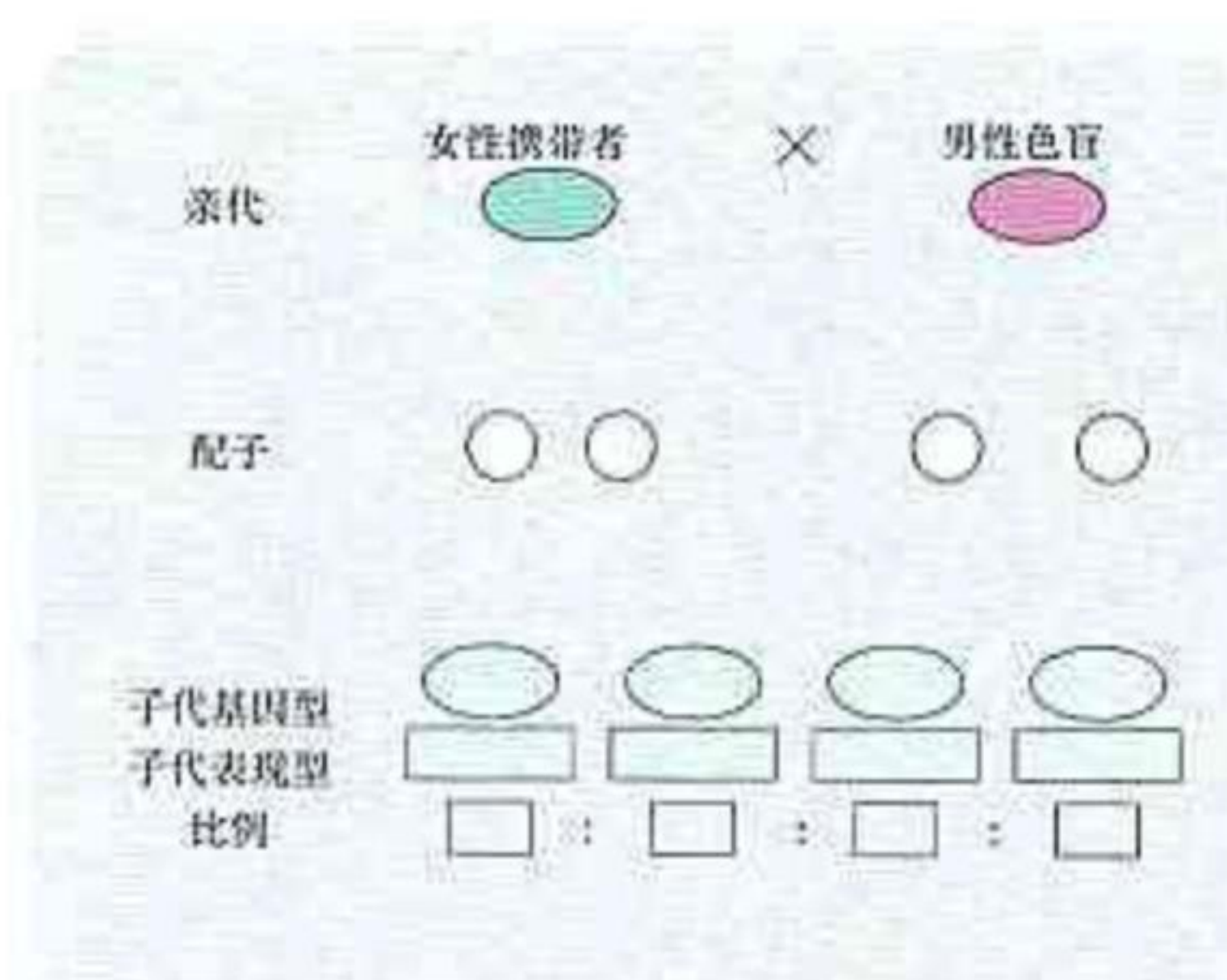


图 2-14 女性携带者与男性色盲婚配的遗传图解

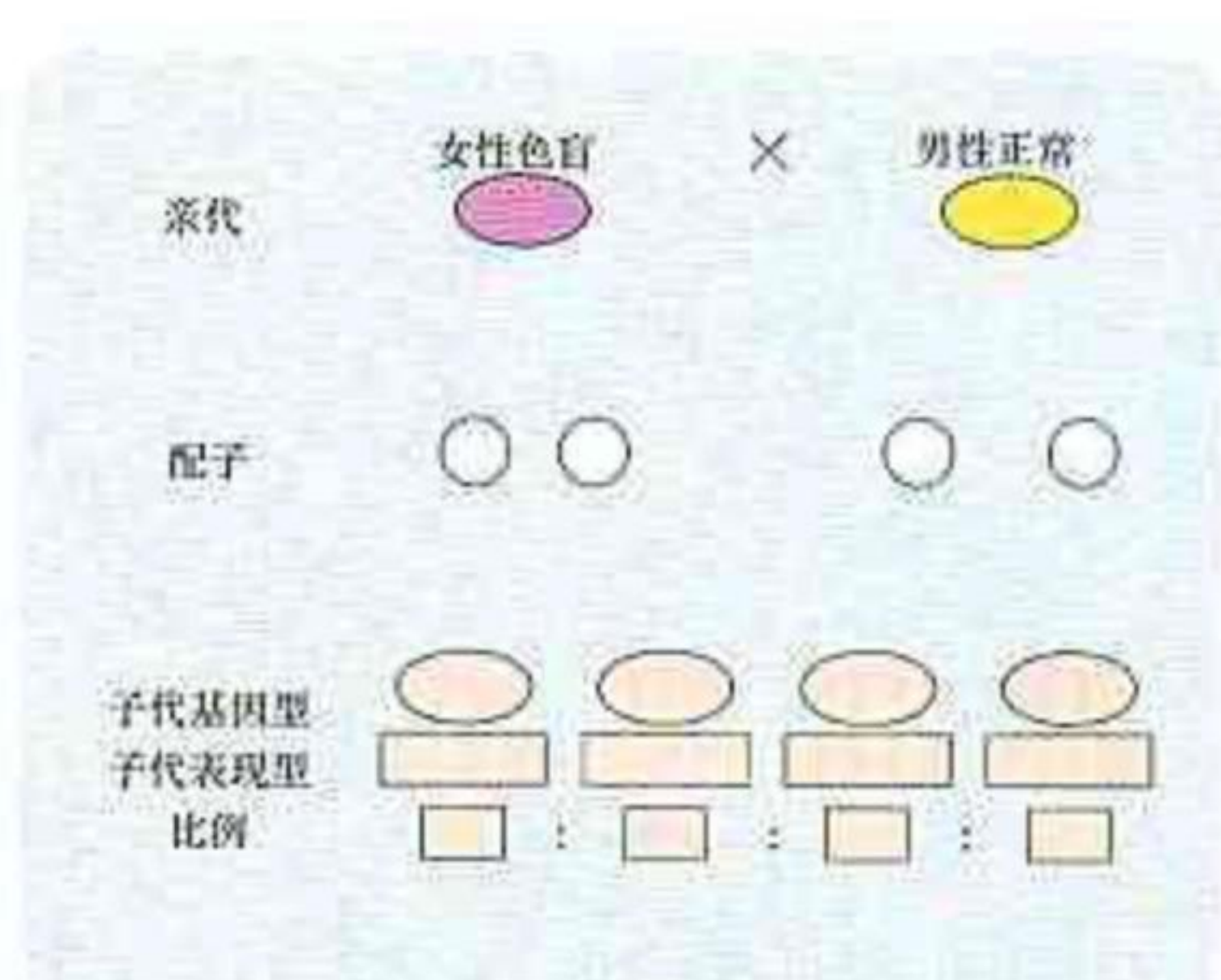


图 2-15 女性色盲与正常男性婚配的遗传图解

当红绿色盲基因携带者的女性和红绿色盲的男性结婚，后代中，儿子和女儿各有 1/2 患病。当红绿色盲女性和色觉正常男性结婚，后代中，儿子均为色盲，女儿均为携带者。

通过对以上四种婚配方式的分析，我们可以看出，男性红绿色盲基因只能从母亲那里传来，以后只能传给女儿。这种遗传特点，在遗传学上叫做交叉遗传。

抗维生素 D 佝偻病

位于 X 染色体上的基因，有隐性基因，也有显性基因。前面提到的抗维生素 D 佝偻病就是一种显性伴性遗传病 (图 2-16)。这种病受显性基因 (D) 控制，当女性的基因型为 X^DX^D 、 X^DX^d 时，都是患者，但后者比前者发病轻。男性患者的基因型只有一种情况，即 X^DY ，发病程度与 X^DX^D 相似。因此，位于 X 染色体上的显性基因的遗传特点是：女性多于男性，但部分女性患者病症较轻。男性患者与正常女性结婚的后代中，女性都是患者，男性正常。

伴性遗传在实践中的应用

伴性遗传在生物界中是普遍存在的。除前面提到的人的红绿色盲和抗维生素 D 佝偻病以及果蝇的红眼和白眼的遗传外，人的血友病，芦花鸡羽毛上黑白相间的横斑条纹，以及雌雄异株植物 (如杨、柳) 中某些性状的遗传都是伴性遗传。



图 2-16 抗维生素 D 佝偻病患儿

伴性遗传在生产实践中是很有用的。例如，鸡的性别决定方式和人类、果蝇正好相反。雌性个体的两条性染色体是异型的，雄性个体的两条性染色体是同型的。芦花鸡羽毛有黑白相间的横斑条纹，这是由显性基因B决定的，当它的等位基因b纯合时，鸡表现为非芦花，羽毛上没有横斑条纹。如果用芦花雌鸡(B)与非芦花雄鸡(bb)交配，那么F₁中，雄鸡都是芦花鸡(Bb)，雌鸡都是非芦花鸡(b)。这样，对早期的雏鸡就可以根据羽毛的特征把雌性和雄性区分开，从而做到多养母鸡，多得鸡蛋。

如果你有兴趣，还可以查阅相关资料，了解伴性遗传规律在生产实践中的其他应用。



练习

一、基础题

1. 下列关于性染色体的叙述，正确的是：

- A. 性染色体上的基因都可以控制性别；
- B. 性别受性染色体控制而与基因无关；
- C. 女儿的性染色体必有一条来自父亲；
- D. 性染色体只存在于生殖细胞中。

答 []

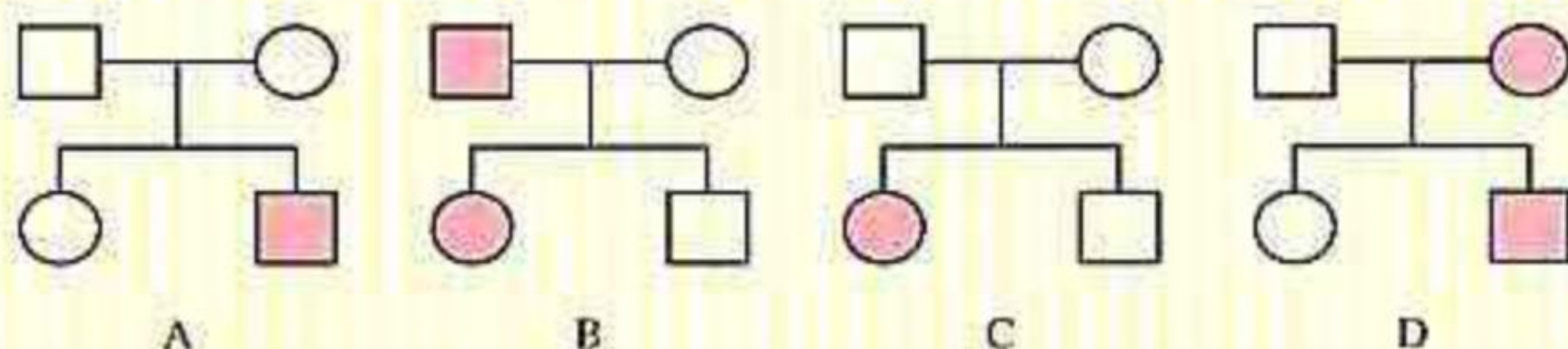
2. 由X染色体上隐性基因导致的遗传病：

- A. 如果父亲患病，女儿一定不患此病；
- B. 如果母亲患病，儿子一定患此病；
- C. 如果外祖父患病，外孙一定患此病；
- D. 如果祖母为患者，孙女一定患此病。

答 []

3. 在下列4个图中，只能是由常染色体上隐性基因决定的遗传病(图中深颜色表示患者)是：

答 []



4. 人的白化病是常染色体遗传, 正常(A)对白化(a)是显性。一对表现型正常的夫妇, 生了一个既患白化病又患红绿色盲的男孩。

(1) 这对夫妇的基因型是怎样的?

(2) 这对夫妇的后代中, 是否会出现既不患白化病也不患红绿色盲的孩子? 试写出这样的孩子的基因型。

二、拓展题

按照遗传规律, 白眼雌果蝇(X^wX^w)和红眼雄

果蝇(X^WY)交配, 后代雄果蝇都应该是白眼的, 后代雌果蝇都应该是红眼的。可是有一天, 摩尔根的合作者布里吉斯(Bridges)发现白眼雌果蝇和红眼雄果蝇杂交所产生的子一代中出现了一个白眼雌果蝇。大量的观察发现, 在上述杂交中, 2 000~3 000只红眼雌果蝇中会出现一只白眼雌果蝇, 同样在2 000~3 000只白眼雄果蝇中会出现一只红眼雄果蝇。你怎样解释这种奇怪的现象? 如何验证你的解释?

本章小结

在卵细胞和精子成熟的过程中, 要经过减数分裂, 以保证生物体在传宗接代过程中染色体数目的恒定。在减数分裂过程中, 染色体只复制一次, 而细胞分裂两次。减数分裂的结果是, 成熟生殖细胞中的染色体数目比原始生殖细胞的减少一半。同时, 在这个过程中, 同源染色体先联会后分离, 在联会时同源染色体的非姐妹染色单体间还发生交叉互换, 非同源染色体则自由组合, 使配子的遗传组成多种多样。

受精作用是卵细胞和精子结合成受精卵的过程。受精过程使配子中已经减半了的染色体数目, 恢复为受精卵中与亲代一样的染色体数, 使遗传性状相对稳定。同时, 由于配子的多样性和受精的随机性, 同一双亲的后代又呈现多样性。

在孟德尔的遗传规律被重新发现之后, 科学家迫切地寻找基因在哪里, 通过大量的观察, 发现基因与染色体的行为具有平行关系。摩尔根的果蝇杂交实验证实了基因在染色体上。

位于性染色体上的基因控制的性状在遗传中总是与性别相关联, 这种现象称为伴性遗传。由于基因具有显性和隐性的不同, 又由于它们与性染色体相关联, 因此, 在遗传中会表现出不同的特点。

生物学研究离不开细致的观察, 并需要有一定的想像力。当然也需要在观察的基础上提出假说或预测, 但是任何假说和预测最终都需要通过实验验证才得以确立。在本章的学习过程中, 可以深切感受到科学家在科学研究过程中表现出的丰富的想像力、大胆质疑和勤奋实践的精神, 以及对科学的热爱。

自我检测

一、概念检测

判断题

1. 果蝇体细胞中有8条染色体,那么,控制果蝇性状的所有基因应该平均分布在这8条染色体上。()
2. 位于同源染色体上相同位置的基因控制同一种性状。()
3. 非等位基因都位于非同源染色体上。()
4. 位于X或Y染色体上的所有基因,在遗传过程中总是连在一起传递,其相应的性状表现总会与一定的性别相关联。()
5. 位于性染色体上的基因,在遗传中不遵循孟德尔定律,但表现伴性遗传的特点。()

选择题

1. 减数分裂过程中每个四分体具有:
A. 4个着丝点; B. 2条姐妹染色单体;
C. 4个DNA分子; D. 2对染色体。
2. 精子形成过程中出现联会现象时,DNA分子数与染色体数之比是:
A. 1:1; B. 1:2;
C. 2:1; D. 4:1。

3. 男性患病机会多于女性的隐性遗传病,致病基因很可能在:
A. 常染色体上; B. X染色体上;
C. Y染色体上; D. 线粒体中。

4. 下列关于染色体上显性基因决定的遗传病的说法,正确的是:

- A. 患者双亲必有一方是患者,人群中的患者女性多于男性;
- B. 男性患者的后代中,子女各有1/2患病;
- C. 女性患者的后代中,女儿都患病,儿子都正常;

D. 表现正常的夫妇,性染色体上也可能携带致病基因。

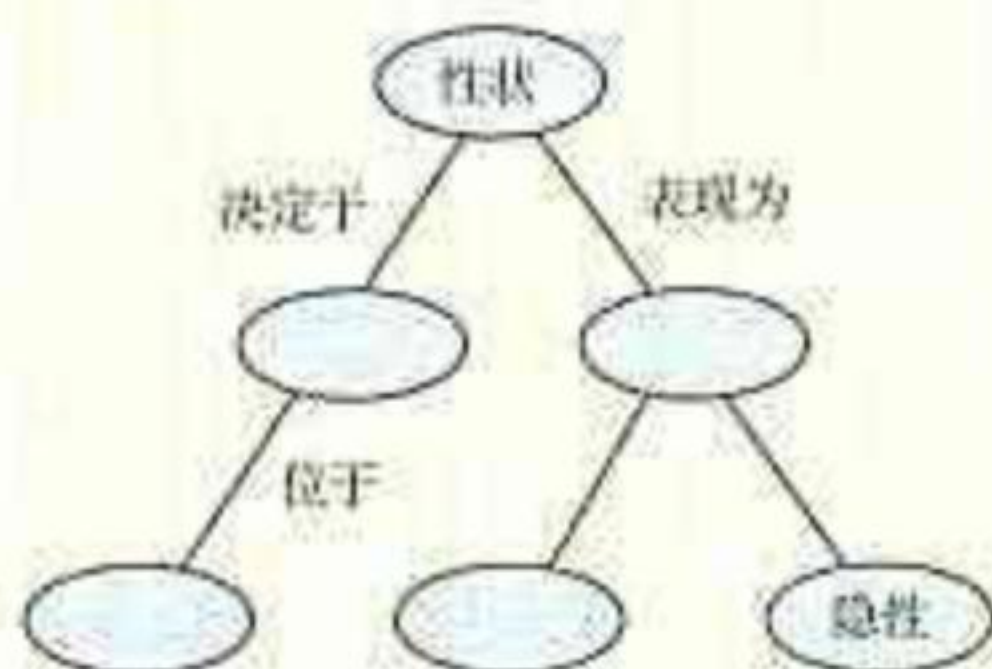
答 []

5. XY型性别决定的生物,群体中的性别比例为1:1,原因是:

- A. 雌配子:雄配子=1:1;
- B. 含X的配子:含Y的配子=1:1;
- C. 含X的精子:含Y的精子=1:1;
- D. 含X的卵细胞:含Y的卵细胞=1:1。

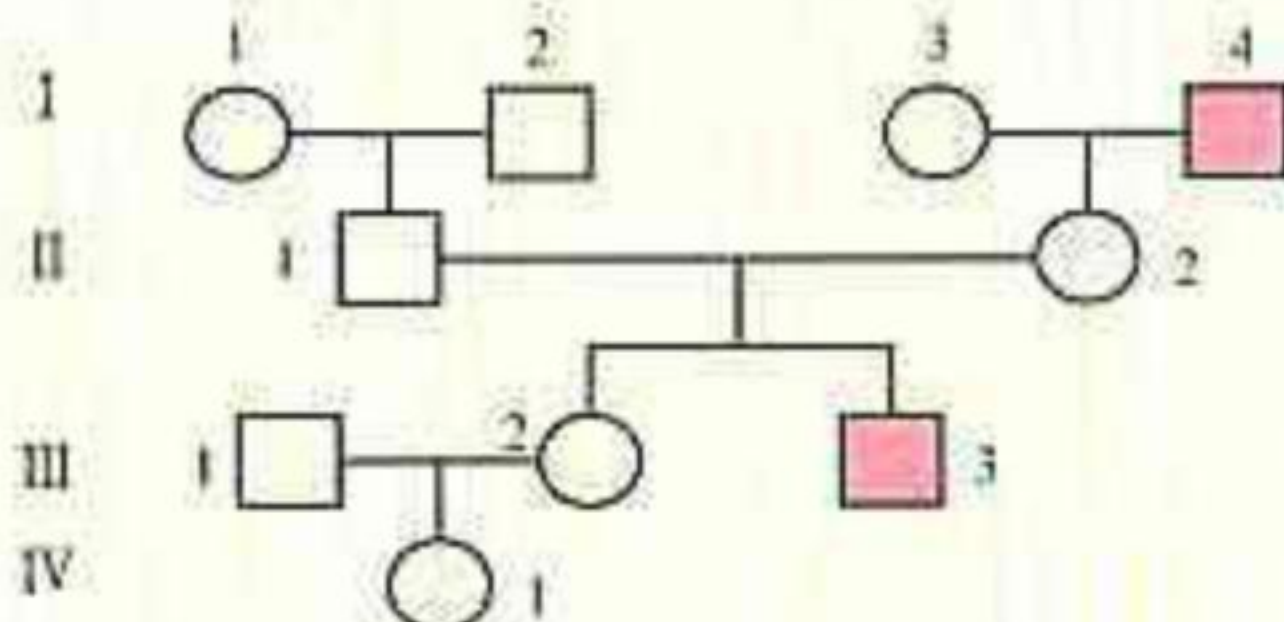
答 []

画概念图



二、知识迁移

1. 下图是某家庭红绿色盲遗传图解。图中除深颜色代表的人为红绿色盲患者外,其他人的色觉都正常。据图回答问题。



(1) 图中Ⅲ代3号的基因型是_____,Ⅲ代2号的可能基因型是_____。

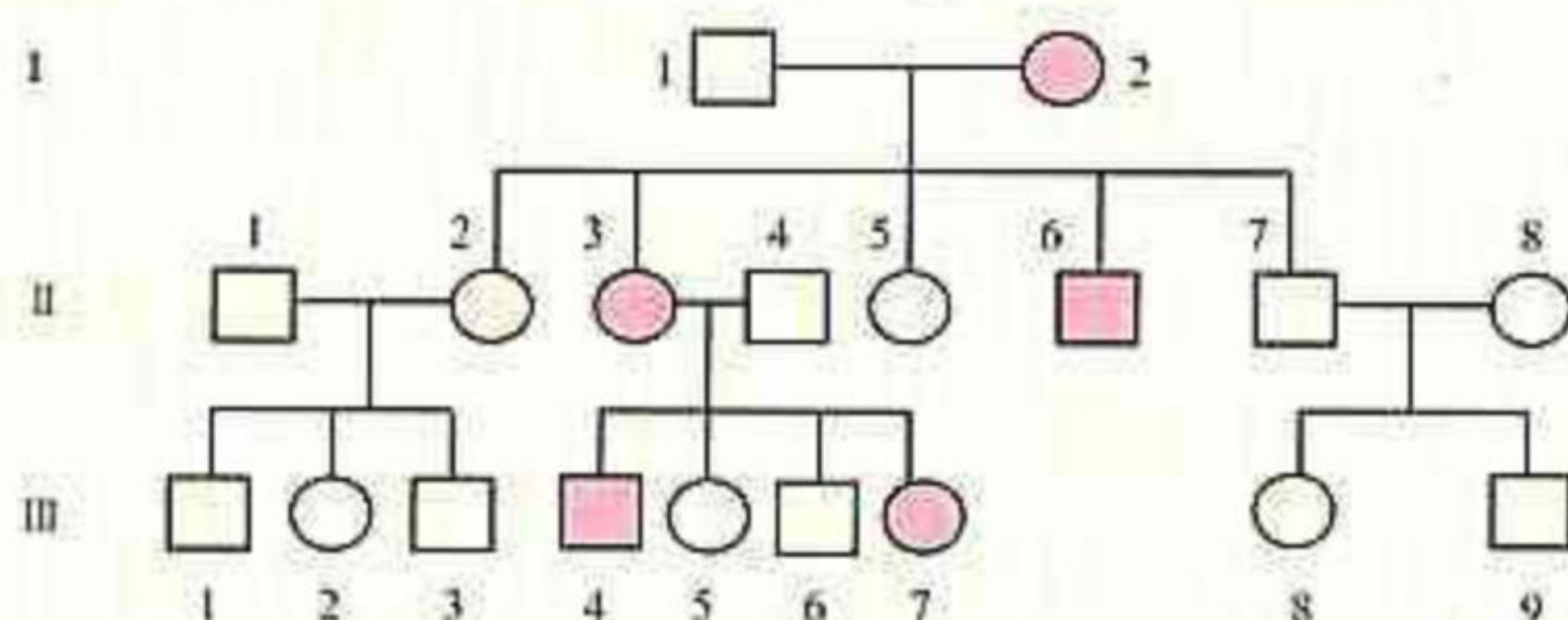
(2) IV代1号是红绿色盲基因携带者的可能性是_____。

2. 下图是抗维生素D佝偻病家系图, 据图回答问题。

(1) 科学家已经确定这种病是显性基因控制的疾病, 你能根据家系图找出依据吗?

(2) 如果图中II代的6号与正常女性结婚, 要想避免后代出现患者, 可以采取哪种优生措施?

(3) III代的5号和6号是否携带致病基因? 为什么?



3. 1961年首次报道性染色体为3条的XYY男性, 患者的临床表现是举止异常, 性格失调, 容易冲动, 部分患者生殖器官发育不全。你认为这种病是父母哪一方, 在减数分裂的哪个阶段出现异常引起的?

三、技能应用

设计表格, 并填表比较减数分裂与有丝分裂的主要相同点和不同点。

四、思维拓展

1. “牝鸡司晨”是我国古代人民早就发现的

性反转现象。原来下过蛋的母鸡, 以后却变成公鸡, 长出公鸡的羽毛, 发出公鸡样的啼声。从遗传的物质基础和性别控制的角度, 你怎样解释这种现象出现的可能原因? 鸡是ZW型性别决定, 公鸡的两条性染色体是同型的 (ZZ), 母鸡的两条性染色体是异型的 (ZW)。如果一只母鸡性反转成公鸡, 这只公鸡与母鸡交配, 后代的性别会是怎样的?

2. 从细菌到人类, 性状都受基因控制。是否所有生物的基因, 都遵循孟德尔遗传规律? 为什么?

网站登录

<http://www.cella.cn/book/>

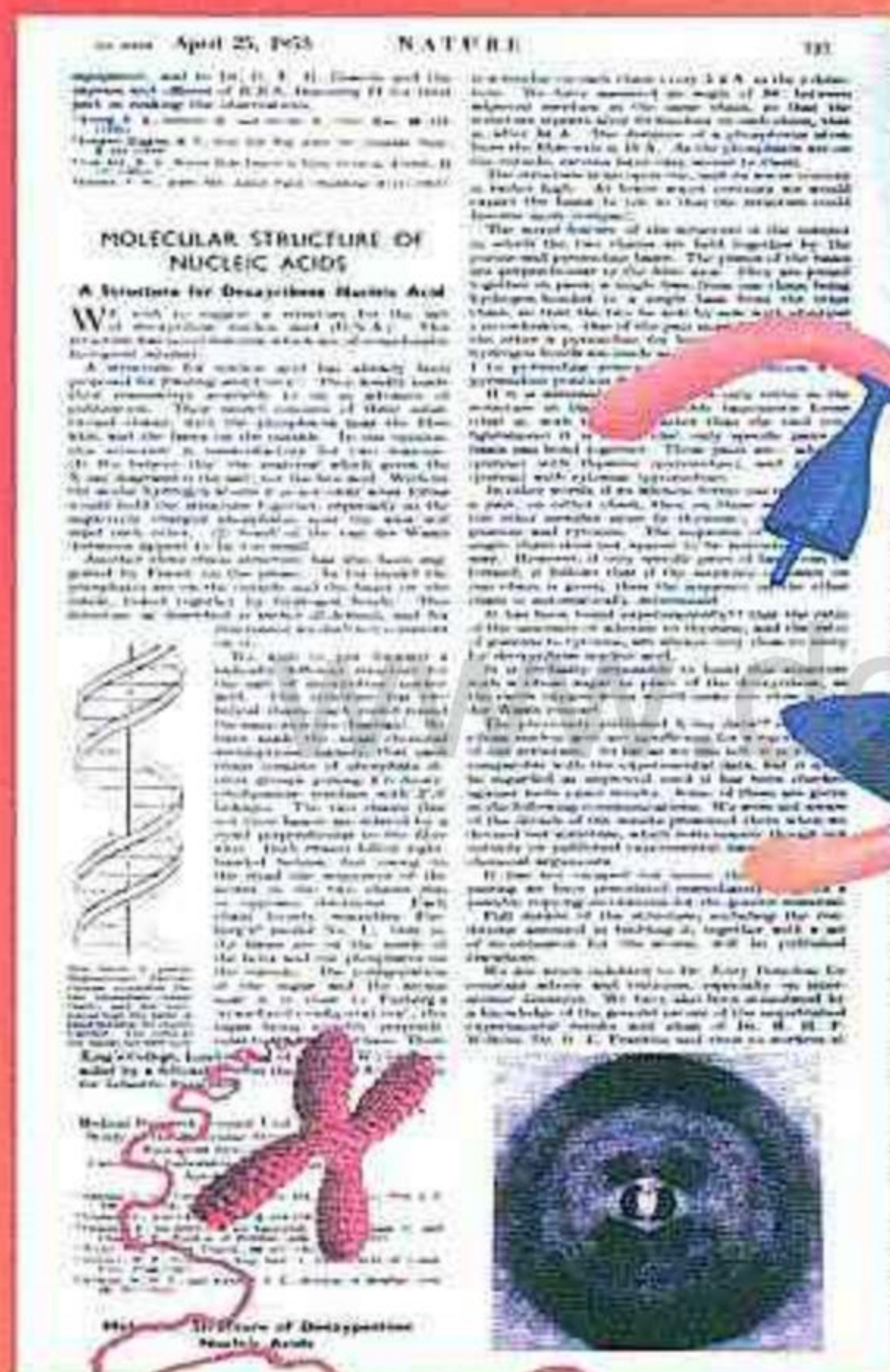
<http://www.pep.com.cn/200301/>

<http://www.shuku.net:8080/novels/zhuangji>

<http://edu.cqnc.com/hj/xuesheng/xsxxpt>

第3章 基因的本质

自从摩尔根提出基因的染色体理论以后，基因在人们的认识中不再是抽象的“因子”，而是存在于染色体上的一个个单位。但是基因到底是什么呢？摩尔根在他的《基因论》一书的末尾说：“我们仍然很难放弃这个可爱的假设：就是基因之所以稳定，是因为它代表着一个有机的化学实体。”这个假设能成立吗？



基因是什么？
DNA 或蛋白质？
几多实验，几多论争。
是谁将谜底揭破？

第1节 DNA 是主要的遗传物质

问题探讨



20世纪中叶,科学家发现染色体主要是由蛋白质和DNA组成的。在这两种物质中,究竟哪一种是遗传物质呢?这个问题曾引起生物学界激烈的争论。

讨论:

1. 你认为遗传物质可能具有什么特点?
2. 你认为证明某一种物质是遗传物质的可行方法有哪些?

本节聚焦

- 科学家是怎样证明DNA是遗传物质的?
- 为什么说DNA是主要的遗传物质?

对遗传物质的早期推测

20世纪20年代,人们已经认识到蛋白质是由多种氨基酸连接而成的生物大分子。各种氨基酸可以按照不同的方式排列,形成不同的蛋白质。这就使人们很自然地想到,氨基酸多种多样的排列顺序,可能蕴含着遗传信息。当时对于其他生物大分子的研究,还没有发现与此类似的结构特点。因此,当时大多数科学家认为,蛋白质是生物体的遗传物质。

到了20世纪30年代,人们才认识到DNA是由许多脱

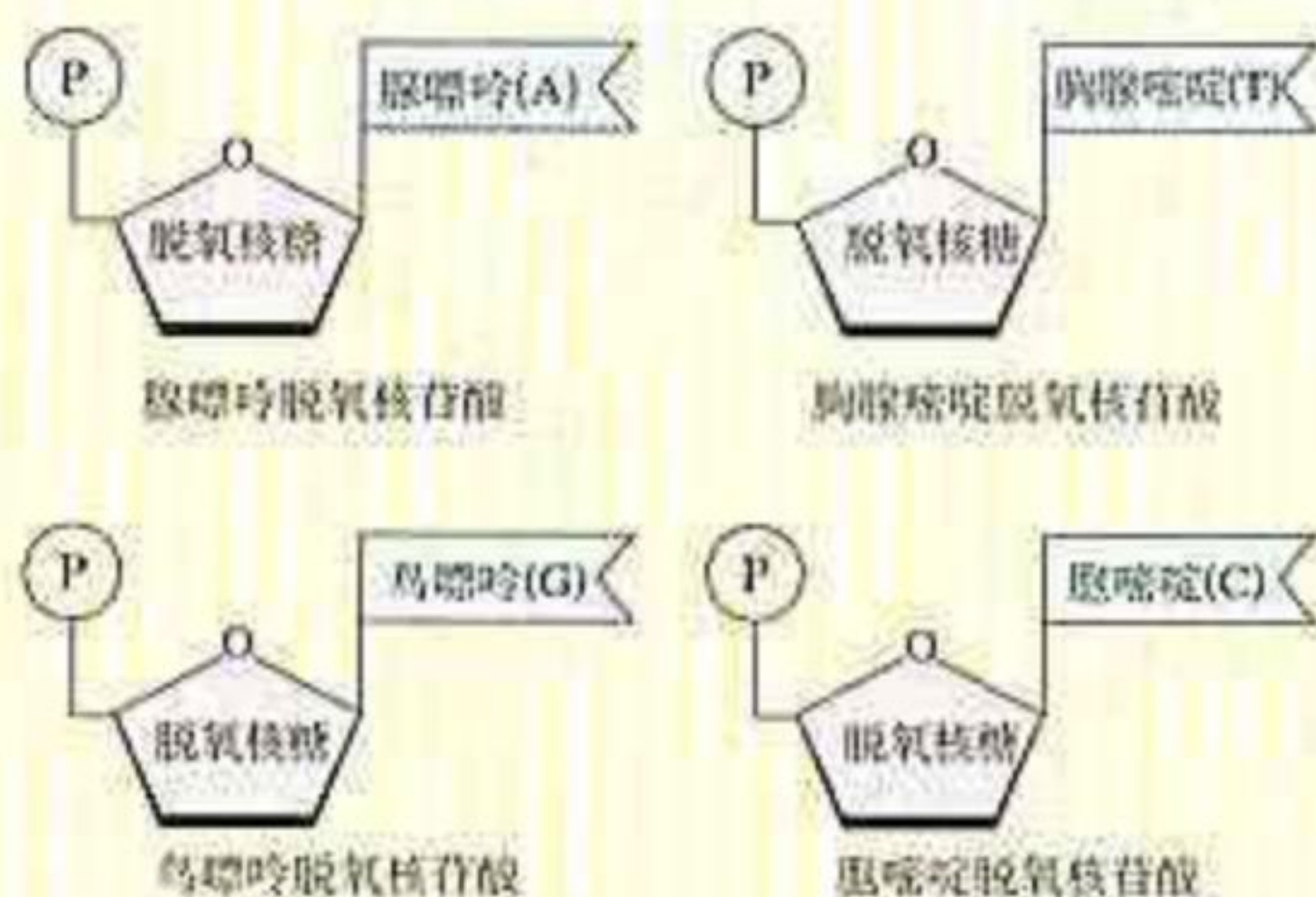


图3-1 脱氧核苷酸的化学组成

氧核苷酸(图3-1)聚合而成的生物大分子,脱氧核苷酸的化学组成包括磷酸、碱基和脱氧核糖。组成DNA分子的脱氧核苷酸有四种,每一种有一个特定的碱基。这一认识本可以使人们意识到DNA的重要性,但是,由于对DNA分子的结构没有清晰的了解,认为蛋白质是遗传物质的观点仍占主导地位。

肺炎双球菌的转化实验

通过确凿的实验证据向遗传物质是蛋白质的观点提出挑战的,首先是美国科学家艾弗里(O. Avery, 1877—1955),而艾弗里的实验又是在英国科学家格里菲思(F. Griffith, 1877—1941)的实验基础上进行的。

1928年,格里菲思以小鼠为实验材料,研究肺炎双球菌是如何使人患肺炎的。他用两种不同类型的肺炎双球菌去感染小鼠。一种细菌的菌体有多糖类的荚膜,在培养基上形成的菌落表面光滑(smooth),叫做S型细菌;另一种细菌的菌体没有多糖类的荚膜,在培养基上形成的菌落表面粗糙(rough),

叫做R型细菌。在这两种细菌中,S型细菌可以使人患肺炎或使小鼠患败血症,因此是有毒性的;R型细菌不能够引发上述症状,因此是无毒性的。

格里菲思的实验过程如图3-2所示。

格里菲思从第四组实验的小鼠尸体上分离出了有毒性的S型活细菌,而且这些S型活细菌的后代也是有毒性的S型细菌,这表明无毒性的R型活细菌在与被加热杀死的S型细菌混合后,转化为有毒性的S型活细菌,而且这种性状的转化是可以遗传的。于是,格里菲思推论:在第四组实验中,已经被加热杀死的S型细菌中,必然含有某种促成这一转化的活性物质——“转化因子”,这种转化因子将无毒性的R型活细菌转化为有毒性的S型活细菌。

这种转化因子究竟是什么物质呢?为了弄清楚转化因子,艾弗里及其同事对S型细菌中的物质进行了提纯和鉴定。他们将提纯的DNA、蛋白质和多糖等物质分别加入到培养了R型细菌的培养基中,结果发现:只有



图3-2 肺炎双球菌的转化实验

加入DNA，R型细菌才能够转化为S型细菌，并且DNA的纯度越高，转化就越有效；如果用DNA酶分解从S型活细菌中提取的DNA，就不能使R型细菌发生转化（图3-3）。

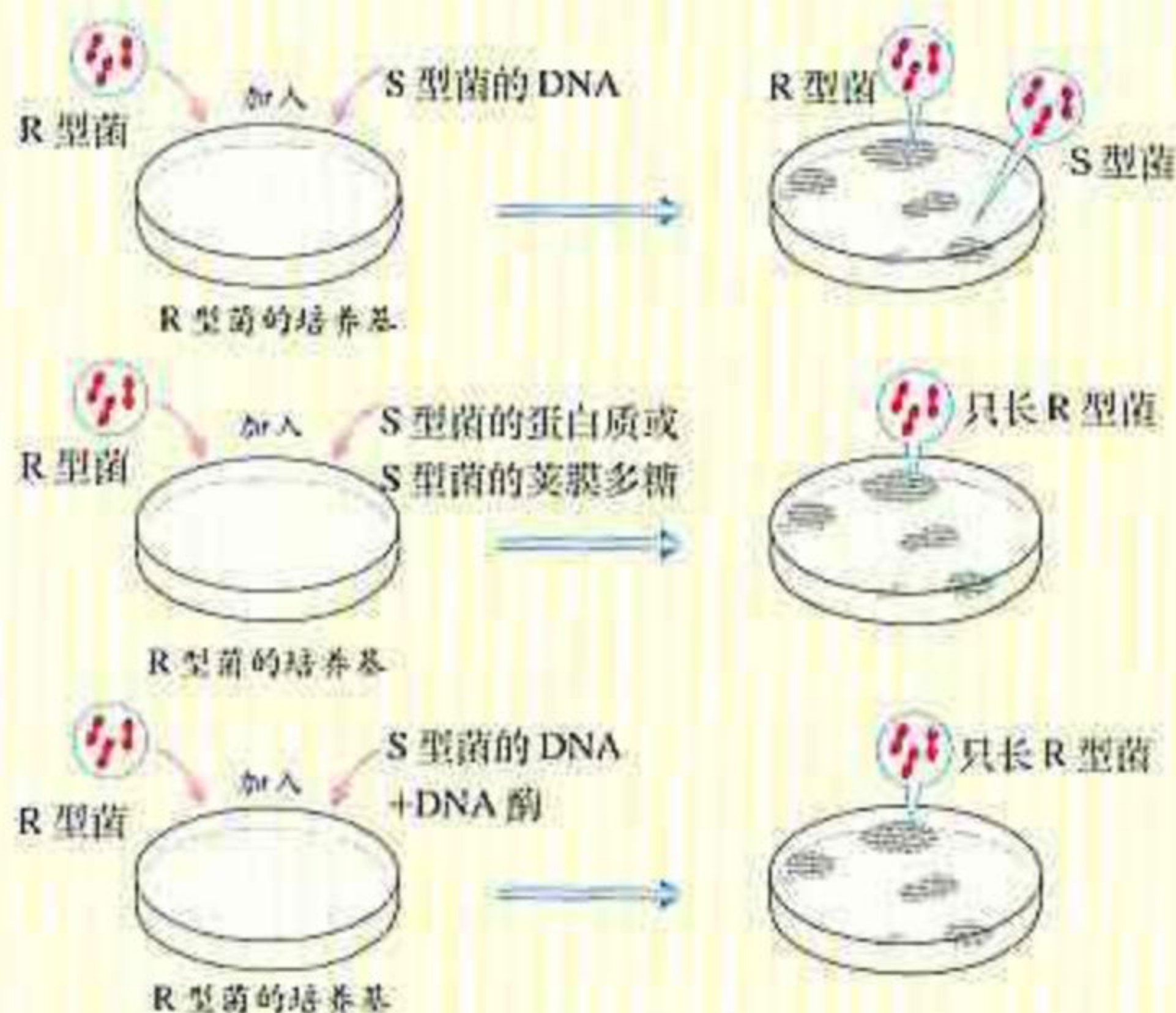


图3-3 艾弗里证明DNA是遗传物质的实验

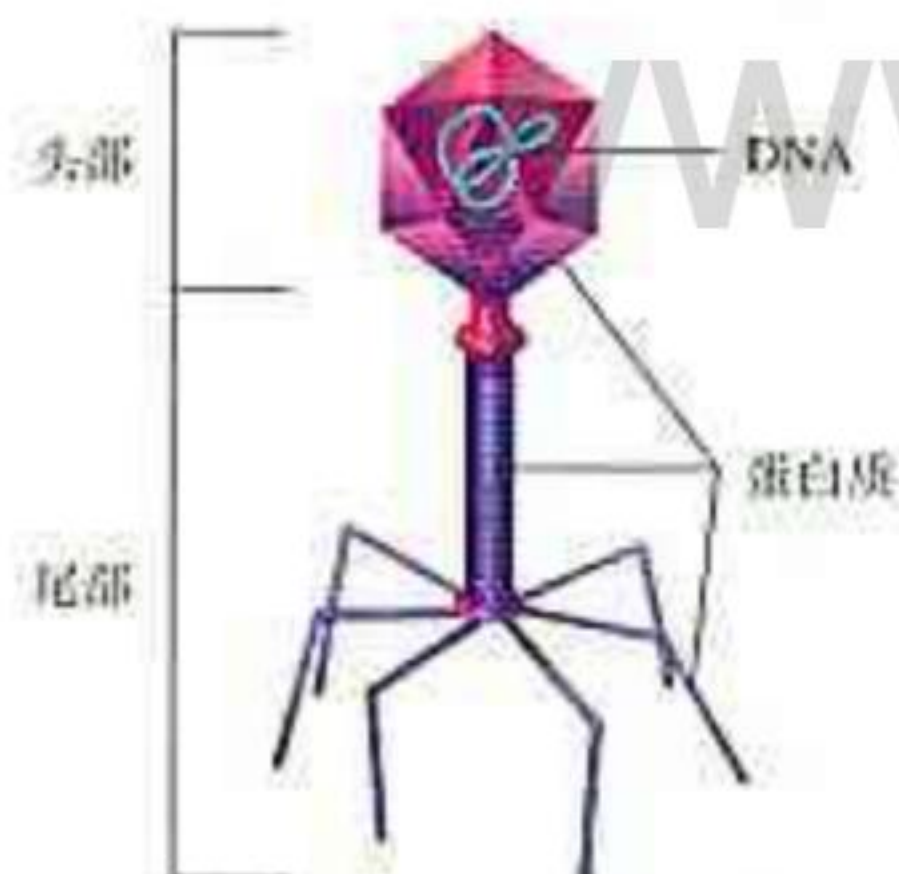


图3-4 T₂噬菌体的模式图

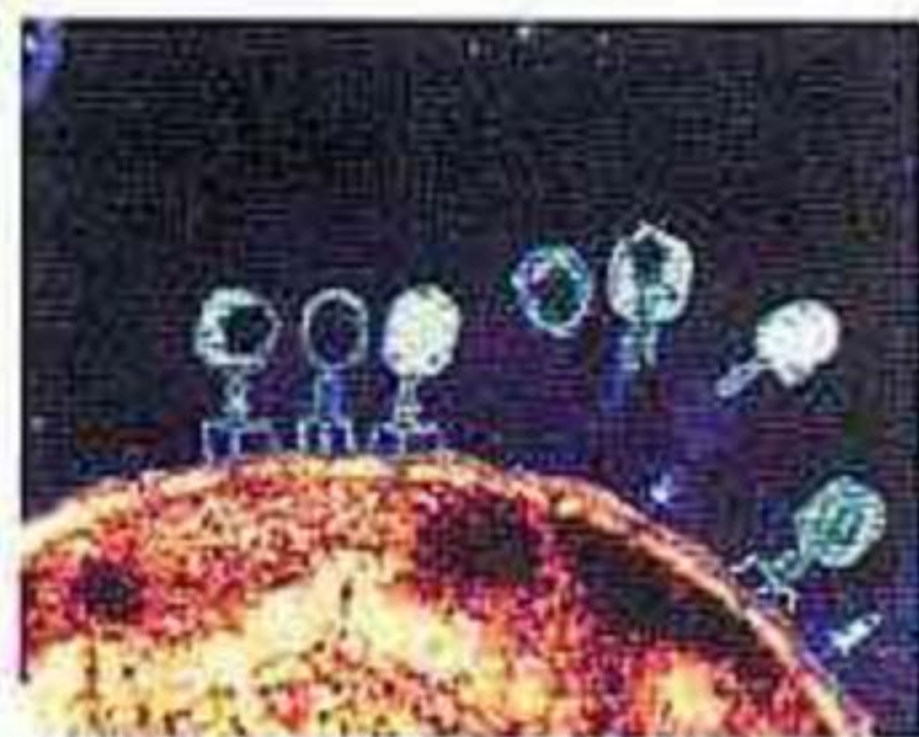


图3-5 噬菌体侵染细菌

实验结果甚至出乎艾弗里自己的预料，于是艾弗里提出了不同于当时大多数科学家观点的结论：DNA才是使R型细菌产生稳定遗传变化的物质。

噬菌体侵染细菌的实验

艾弗里的实验引起了人们的注意，但是，由于艾弗里实验中提取出的DNA，纯度最高时也还有0.02%的蛋白质，因此，仍有人对实验结论表示怀疑。

1952年，赫尔希（A. Hershey, 1908—）和蔡斯（M. Chase）以T₂噬菌体（图3-4）为实验材料，利用放射性同位素标记的新技术，完成了另一个更具说服力的实验。

T₂噬菌体是一种专门寄生在大肠杆菌体内的病毒，它的头部和尾部的外壳都是由蛋白质构成的，头部内含有DNA。T₂噬菌体侵染大肠杆菌后（图3-5），就会在自身遗传物质的作用下，利用大肠杆菌体内的物质来合成自身的组成成分，进行大量增殖。当噬菌体增殖到一定数量后，大肠杆菌裂解，释放出大量的噬菌体。

赫尔希和蔡斯首先在分别含有放射性同位素 ^{35}S 和放射性同位素 ^{32}P 培养基中培养大肠杆菌，再用上述大肠杆菌培养 T_2 噬菌体，得到DNA含有 ^{32}P 标记或蛋白质含有 ^{35}S 标记的噬菌体。然后，用 ^{32}P 或 ^{35}S 标记的 T_2 噬菌体分别侵染未被标记的大肠杆菌，经过短时间的保温后，用搅拌器搅拌，离心(图3-6)。搅拌的目的是使吸附在细菌上的噬菌体与细

► 相关信息

在 T_2 噬菌体的化学组成中，60%是蛋白质，40%是DNA。对这两种物质的分析表明：仅蛋白质分子中含有硫，磷几乎都存在于DNA分子中。



菌分离，离心的目的是让上清液中析出重量较轻的 T_2 噬菌体颗粒，而离心管的沉淀物中留下被感染的大肠杆菌。离心后，检查上清液和沉淀物中的放射性物质发现：用 ^{35}S 标记的一组感染实验，放射性同位素主要分布在上清液中；用 ^{32}P 标记的一组实验，放射性同位素主要分布在试管的沉淀物中。想一想，这一结果说明了什么？

进一步观察发现：细菌裂解释放出的噬菌体中，可以检测到 ^{32}P 标记的DNA，但却不能检测到 ^{35}S 标记的蛋白质。想一想，这一结果又说明了什么？

赫尔希和蔡斯的实验表明：噬菌体侵染细菌时，DNA进入到细菌的细胞中，而蛋白质外壳仍留在外面。因此，子代噬菌体的各种性状，是通过亲代的DNA遗传的。DNA才是真正的遗传物质。

💡 在上述实验中，为什么选择 ^{35}S 和 ^{32}P 这两种同位素分别对蛋白质和DNA标记？用 ^{14}C 和 ^{18}O 同位素标记可行吗？



思考与讨论

1. 艾弗里与赫尔希等人的实验选用了结构十分简单的生物——细菌或病毒。以细菌或病毒作为实验材料具有哪些优点?

2. 虽然艾弗里与赫尔希等人的实验方法不同,但是实验的设计思路却有共同之处。思考一

下,他们最关键的实验设计思路是什么?

3. 艾弗里和赫尔希等人分别采用了哪些技术手段来实现他们的实验设计?这对于你认识科学与技术之间的相互关系有什么启示?

从1928年格里菲思的肺炎双球菌转化实验,到1944年艾弗里的实验,再到1952年赫尔希和蔡斯的噬菌体侵染实验,前后历经24年,人们才确信DNA是遗传物质。

后来的研究证明,遗传物质除了DNA以外,还有RNA。有些病毒不含有DNA,只含有蛋白质和RNA,如烟草花叶病毒。从烟草花叶病毒中提取出来的蛋白质,不能使烟草感染病毒,但是,从这些病毒中提取出来的RNA,却能使烟草感染病毒。因此,在这些病毒中,RNA是遗传物质。因为绝大多数生物的遗传物质是DNA,所以说DNA是主要的遗传物质。



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 染色体是生物体的遗传物质,DNA也是生物体的遗传物质。()

(2) 真核生物细胞中的遗传物质都是DNA,病毒中的遗传物质都是RNA。()

2. 在原核生物中,DNA位于:

- A. 细胞核; B. 核糖体;
C. 细胞质; D. 组蛋白。

答 []

3. 赫尔希和蔡斯的工作表明:

- A. 病毒中有DNA,但没有蛋白质;
B. 细菌中有DNA,但没有蛋白质;

C. 遗传物质包括蛋白质和DNA;

D. 遗传物质是DNA。

答 []

二、拓展题

1. T_2 噬菌体感染大肠杆菌时,只有噬菌体的DNA进入细菌细胞,噬菌体的蛋白质外壳留在大肠杆菌细胞外。但当大肠杆菌裂解后,释放出大量的噬菌体却同原来的噬菌体一样具有蛋白质外壳。请分析子代噬菌体的蛋白质外壳的来源。

2. 结合肺炎双球菌的转化实验和噬菌体侵染细菌的实验,分析DNA作为遗传物质所具备的特点。

第2节 DNA分子的结构

问题探讨

坐落于北京中关村高科技园区的DNA雕塑,以它简洁而独特的双螺旋造型吸引着过往行人。你知道为什么将它作为高科技的标志吗?

2003年是DNA分子双螺旋结构发现50周年。上网查一查有关DNA的信息,收集你感兴趣的资料与同学交流共享。



DNA雕塑

在通过实验证明DNA是生物体的遗传物质以后,人们更加迫切地想知道:DNA分子是怎样储存遗传信息的?又是怎样决定生物性状的?要回答这些问题,首先需要弄清楚DNA的结构。

DNA双螺旋结构模型的构建

在对DNA分子结构的研究中,于1953年摘取桂冠的是两位年轻的科学家——美国生物学家沃森(J.D. Watson, 1928—)和英国物理学家克里克(F. Crick, 1916—)。下面的资料讲述了这两位科学家构建DNA双螺旋结构模型的故事。阅读这个故事,思考它带给你的启示,并尝试总结DNA双螺旋结构模型的特点。

本节聚焦

- 沃森和克里克是怎样发现DNA分子的双螺旋结构的?
- DNA分子的双螺旋结构有哪些主要特点?

1951年春天,一直对基因的奥秘深感兴趣的沃森,出席了在意大利举行的生物大分子结构会议。会上,英国著名生物物理学家威尔金斯(M. Wilkins, 1916—)(图3-7)在报告中展示了一张DNA的X射线衍射的幻灯片,给沃森留下了极其深刻的印象。这年秋天,沃森来到英国剑桥大学卡文迪什实验室工作。在这里,他遇到了同样对DNA的结构着迷的克里克。

物理学家出身的克里克对衍射图谱的分析十分熟悉,能够帮助沃森理解晶体学的原理,而沃森可以帮助



图3-7 威尔金斯



图3-8 富兰克林



图3-9 DNA衍射图谱

克里克理解生物学的内容。当时，科学界对DNA的认识是：DNA分子是以4种脱氧核苷酸为单位连接而成的长链，这4种脱氧核苷酸分别含有A、T、C、G四种碱基。沃森和克里克以威尔金斯和其同事富兰克林 (R.E. Franklin,

1920—1958) (图3-8) 提供的DNA衍射图谱 (图3-9) 的有关数据为基础，推算出DNA分子呈螺旋结构。

沃森和克里克尝试了很多种不同的双螺旋和三螺旋结构模型，在这些模型中，碱基位于螺旋的外部。但是，这些模型很快就被否定了。在失败面前，沃森和克里克没有气馁，他们又重新构建了一个将磷酸—核糖骨架安排在螺旋外部，碱基安排在螺旋内部的双链螺旋。在这个模型中是相同碱基进行配对的，即A与A、T与T配对。但是，有化学家指出这种配对方式违反了化学规律，于是，这个模型又被抛弃了。

1952年春天，奥地利的著名生物化学家查哥夫 (E. Chargaff, 1905—) 访问了剑桥大学，沃森和克里克从他那里得到了一个重要的信息：腺嘌呤 (A) 的量总是等于胸腺嘧啶 (T) 的量；鸟嘌呤 (G) 的量总是等于胞嘧啶 (C) 的量。于是，沃森和克里克又兴奋起来，他们改变了碱基配对的方式，让A与T配对，G与C配对，构建出新的DNA模型。结果发现：A-T碱基对与G-C碱基对具有相同的形状和直径，这样组成的DNA分子具有稳定的直径，能够解释A、T、G、C的数量关系，同时也能解释DNA的复制。当他们把这个用金属材料制作的模型与拍摄的X射线衍射照片比较时，发现两者完全相符 (图3-10)。

1953年，沃森和克里克撰写的《核酸的分子结构——脱氧核糖核酸的一个结构模型》论文在英国《自然》杂志上刊载 (见本章扉页)，引起了极大的轰动。1962年，沃森、克里克和威尔金斯三人因这一研究成果而共同获得了诺贝尔生理学或医学奖。

沃森和克里克在构建模型的过程中，利用了他人的哪些经验和成果？

沃森和克里克在构建模型的过程中，出现过哪些错误？他们是如何对待和纠正这些错误的？

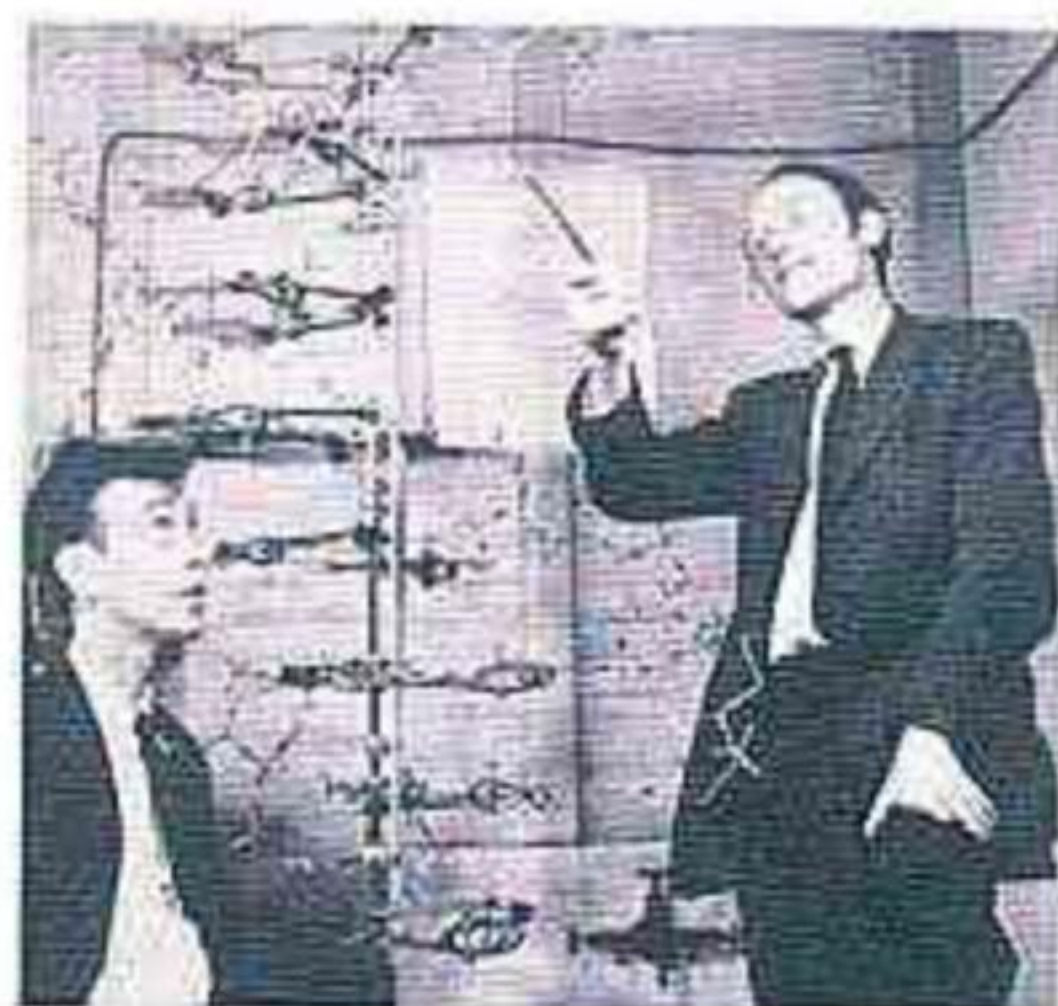


图3-10 沃森 (左) 和克里克 (右) 创建的DNA分子双螺旋结构模型



思考与讨论

1. 请你根据资料回答有关DNA结构方面的问题。

(1) DNA是由几条链构成的?它具有怎样的立体结构?

(2) DNA的基本骨架是由哪些物质组成的?它们分别位于DNA的什么部位?

(3) DNA中的碱基是如何配对的?它们位

于DNA的什么部位?

2. 上述资料中涉及到哪些学科的知识和方法?这对你理解生物科学的发展有什么启示?

3. 沃森和克里克默契配合,发现DNA双螺旋结构的过程,作为科学家合作研究的典范,在科学界传为佳话。他们的这种工作方式给予你哪些启示?

DNA分子的结构

DNA分子双螺旋结构(图3-11)的主要特点是:(1) DNA分子是由两条链组成的,这两条链按反向平行方式盘旋成双螺旋结构。(2) DNA分子中的脱氧核糖和磷酸交替连接,排列在外侧,构成基本骨架;碱基排列在内侧。(3) 两条链上的碱基通过氢键连接成碱基对,并且碱基配对有一定的规律:A(腺嘌呤)一定与T(胸腺嘧啶)配对;G(鸟嘌呤)一定与C(胞嘧啶)配对。碱基之间的这种一一对应的关系,叫做碱基互补配对原则。

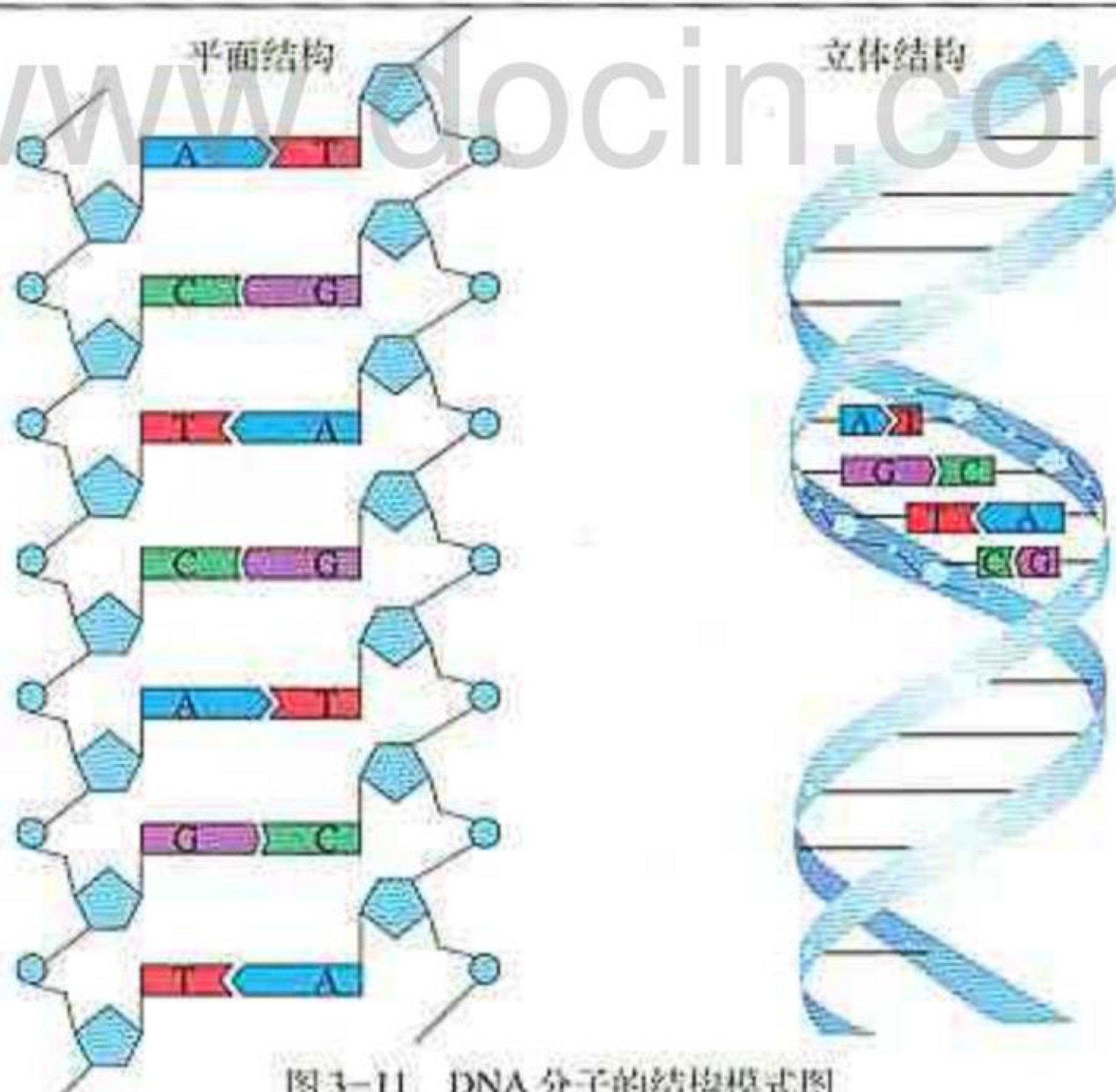


图3-11 DNA分子的结构模式图



制作DNA双螺旋结构模型

目的要求

通过制作DNA双螺旋结构模型，加深对DNA分子结构特点的认识和理解。

材料用具

曲别针、泡沫塑料、纸片、牙签、橡皮泥等常用物品都可用做模型制作的材料。

模型设计

制作模型前首先应该进行设计，并考虑以下问题。

1. 分别用哪几种材料来代表组成DNA分子的磷酸、脱氧核糖和碱基？这三种物质是在什么部位相互连接的？怎样将这几种材料正确地连接起来？

2. 在DNA分子中，每个脱氧核苷酸之间是在什么部位相互连接的？怎样将脱氧核苷酸正确地连接起来？

3. 在模型中，如何体现DNA分子的两条链是反向平行的？又怎样体现两条链的碱基之间互补配对？

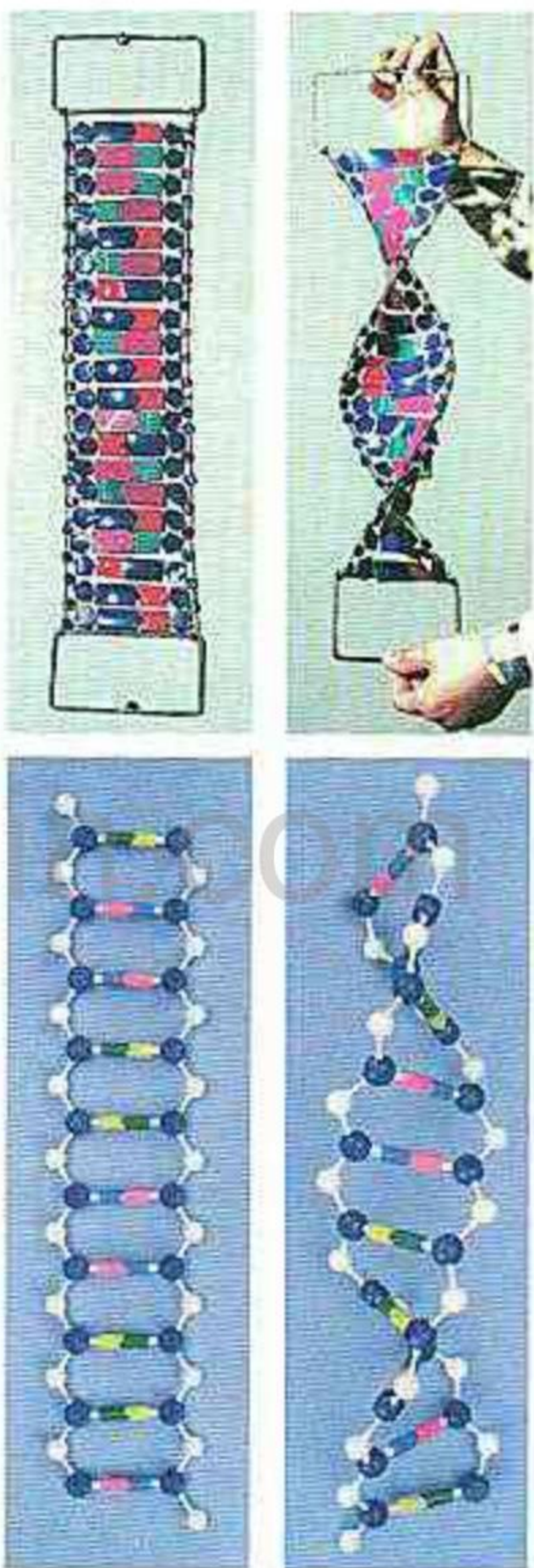
讨论

1. DNA只含有4种脱氧核苷酸，它如何能够储存足够量的遗传信息？

2. DNA分子是如何维系它的遗传稳定性的？

3. 你能够根据DNA分子的结构特点，设想DNA分子的复制方式吗？

模型制作举例

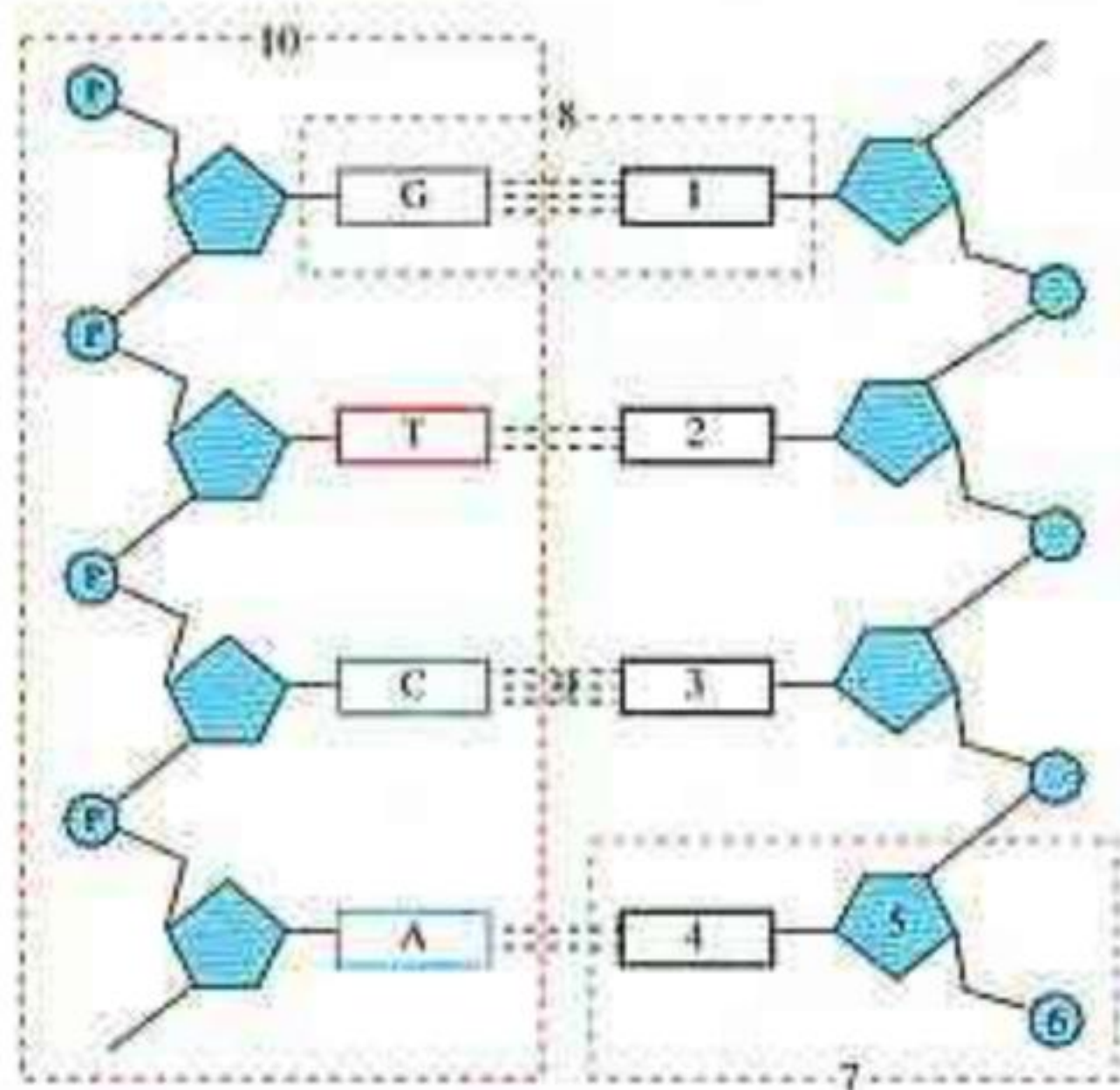




练习

一、基础题

1. 下面是DNA分子的结构模式图, 请用文字写出图中1-10的名称。



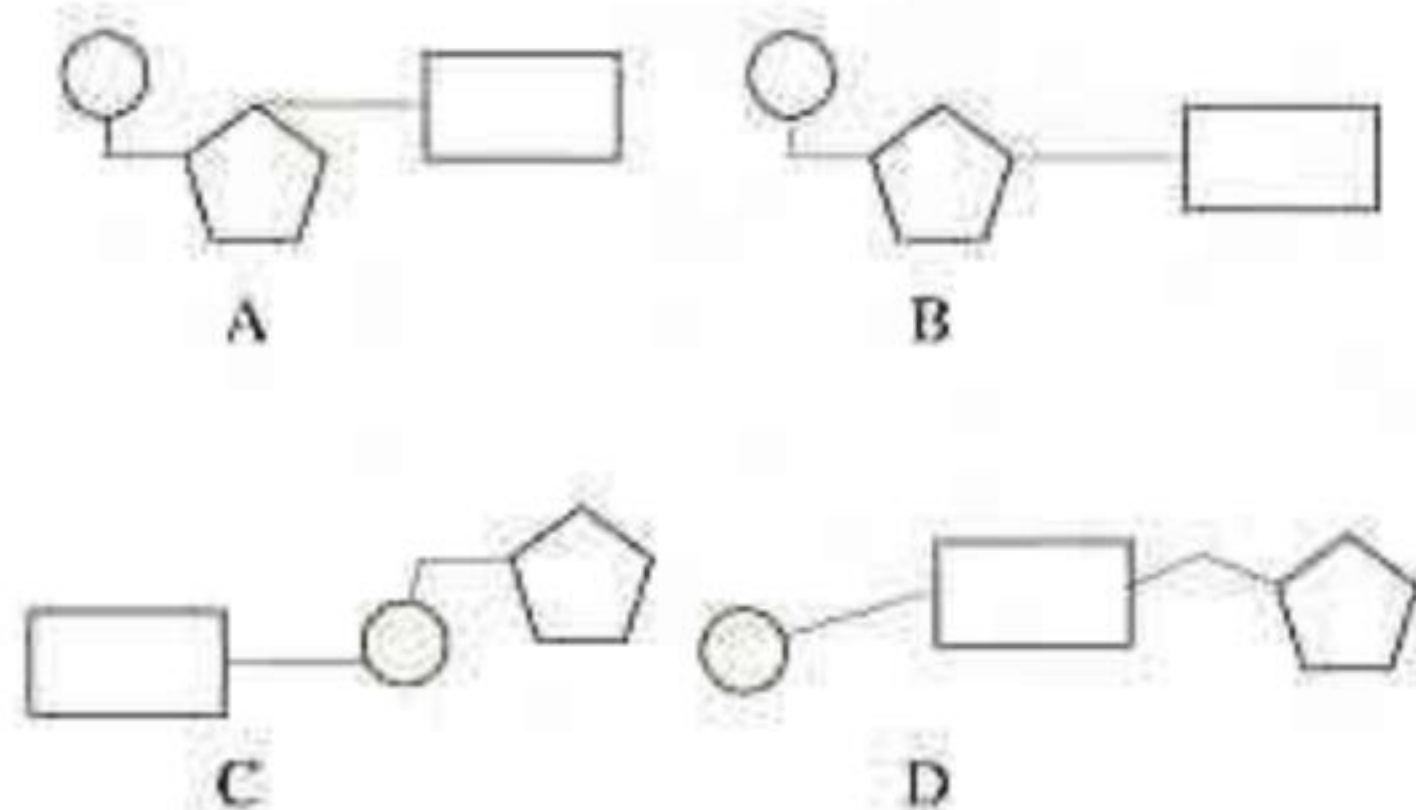
- | | |
|----------|-----------|
| 1. _____ | 2. _____ |
| 3. _____ | 4. _____ |
| 5. _____ | 6. _____ |
| 7. _____ | 8. _____ |
| 9. _____ | 10. _____ |

2. 已知1个DNA分子中有4 000个碱基对, 其中胞嘧啶有2 200个, 这个DNA分子中应含有的脱氧核苷酸的数目和腺嘌呤的数目分别是:

- A. 4 000个和 900个;
B. 4 000个和 1 800个;
C. 8 000个和 1 800个;
D. 8 000个和 3 600个。

答 []

3. 下列各图中, 图形 $\bigcirc$ $\square$ $\square$ 分别代表磷酸、脱氧核糖和碱基, 在制作脱氧核苷酸模型时, 各部件之间需要连接。下列连接中正确的是:



答 []

二、拓展题

你能根据碱基互补配对原则, 推导出相关的数学公式吗? 推导后, 尝试进一步总结这些公式, 从中概括出一些规律。

$$\because A = T \quad G = C$$

$$\therefore A + G = T + C$$

$$\therefore \frac{A + G}{(\quad)} = \frac{T + C}{(\quad)} = 50\%$$

也可以写成以下形式:

$$\frac{A + G}{T + C} = \frac{(\quad)}{(\quad)} = \frac{(\quad)}{(\quad)} \dots\dots = 1$$

规律概括: 在DNA双链中, 任意两个不互补碱基之和_____, 并为碱基总数的_____。

第3节 DNA的复制

问题探讨

北京奥运会会徽“中国印·舞动的北京”，将中国传统的印章和书法等艺术形式与体育运动特征结合起来，巧妙地勾画出一个向前奔跑、舞动着迎接胜利的人形。

要将这枚会徽复制成两个印章(由于时间紧迫，由两个人手工刻制)：一个送交国际奥委会，一个留在中国。想一想，如何才能将两个印章做得一模一样？做成后又怎样验证这两个印章的相似程度？



本节聚焦

- 科学家对DNA分子的复制作出了哪些推测？
- 怎样证明DNA分子是半保留复制的？
- DNA分子复制的过程是怎样的？

对DNA分子复制的推测

沃森和克里克在发表DNA分子双螺旋结构的那篇著名短文的结尾处写道：“在提出碱基特异性配对的想法后，我们立即又提出了遗传物质进行复制的一种可能机理。”你能从DNA分子的双螺旋结构，设想出DNA复制的方式吗？

沃森和克里克紧接着发表了第二篇论文，提出了遗传物质自我复制的详细假说：DNA分子复制时，DNA分子的双螺旋将解开，互补的碱基之间的氢键断裂，解开的两条单链作为复制的模板，游离的脱氧核苷酸依据碱基互补配对原则，通过形成氢键，结合到作为模板的单链上。由于新合成的每个DNA分子中，都保留了原来DNA分子中的一条链，因此，这种复制方式被称做半保留复制。

DNA半保留复制的实验证据(选学)

要分析DNA的复制究竟是半保留的还是全保留的，就需要区分亲代与子代的DNA。1958年，科学家以大肠杆菌为实验材料，运用放射性同位素示踪技术，设计了一个巧妙的实验(图3-12)，证实了DNA的确是以半保留的方式复制的。

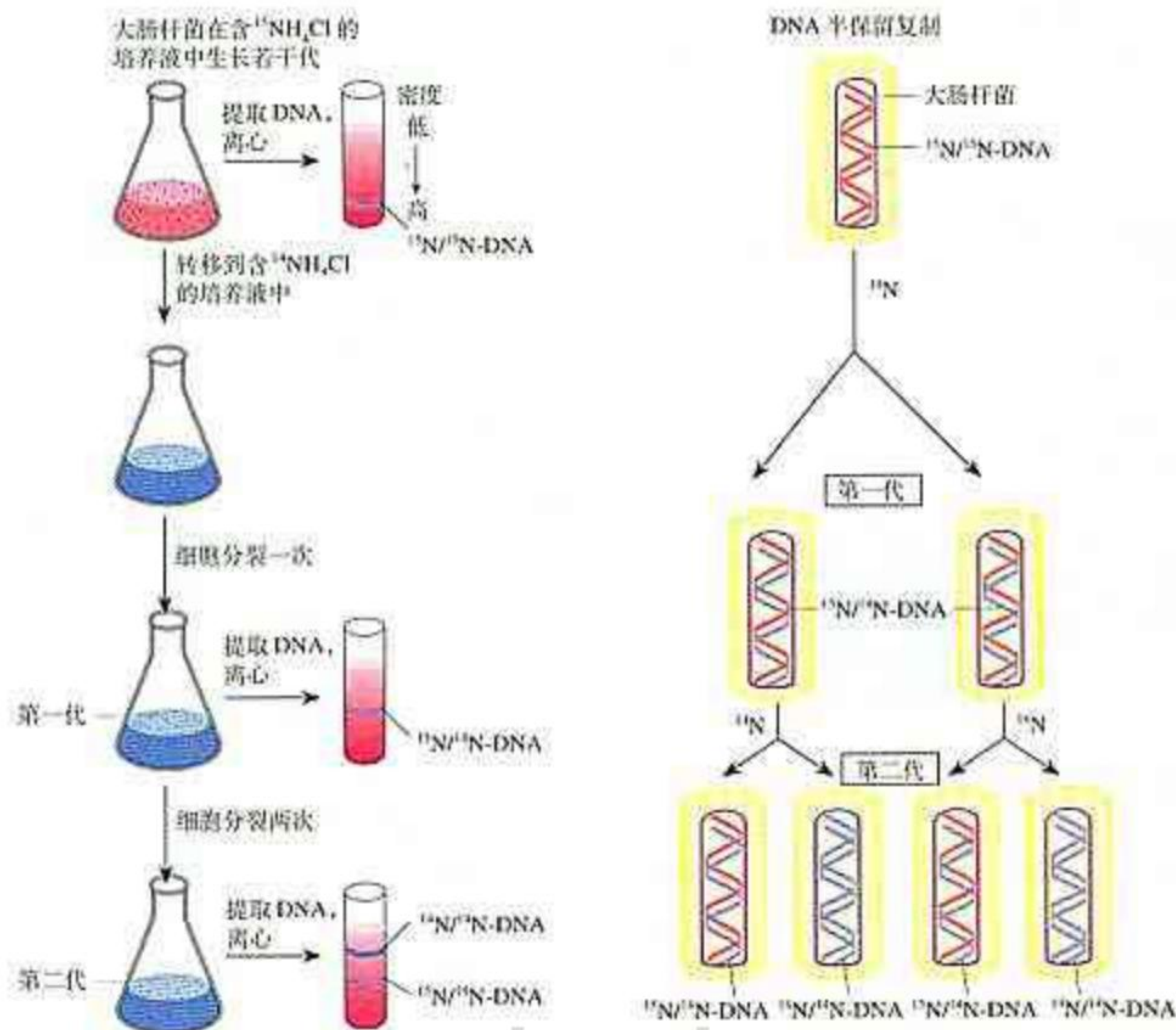
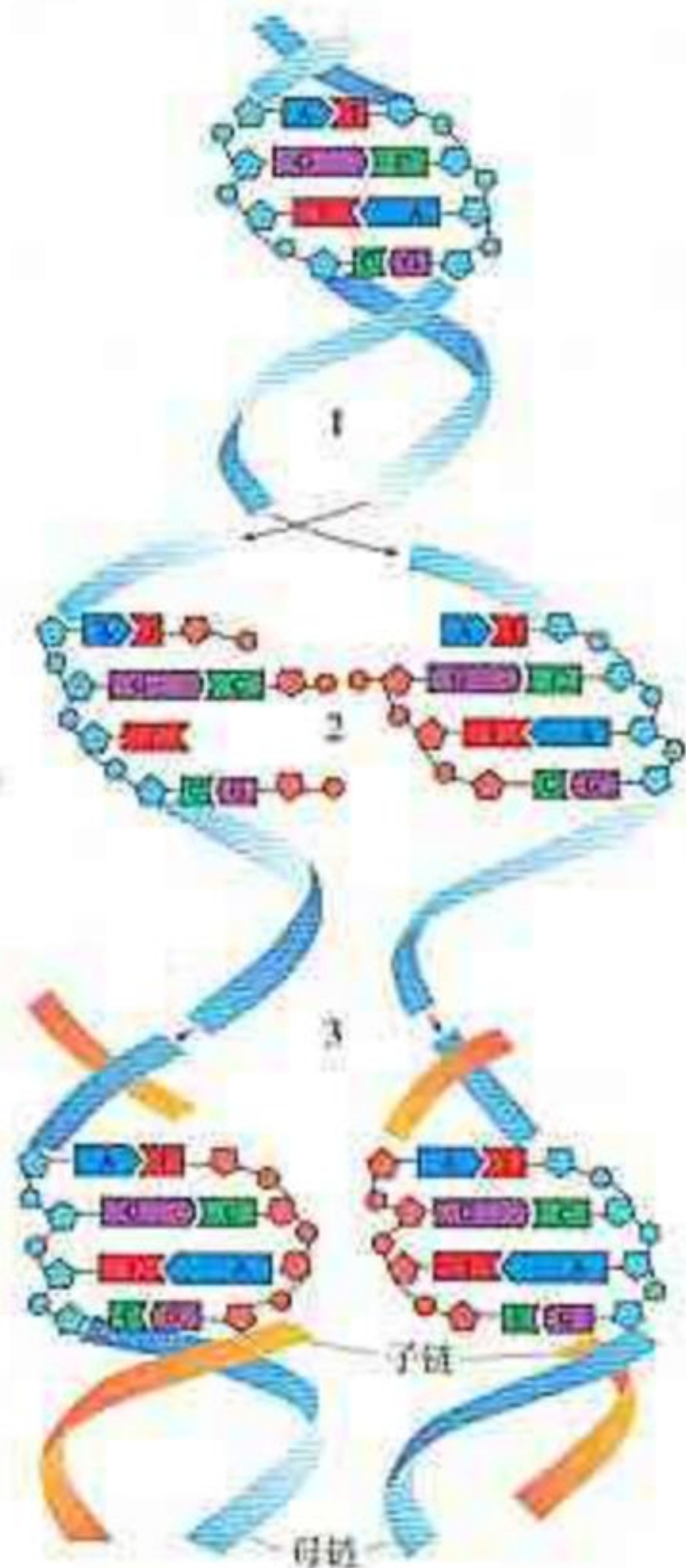


图 3-12 证明 DNA 进行半保留复制的实验

首先, 科学家以含有 ^{15}N 标记的 NH_4Cl 培养液来培养大肠杆菌, 让大肠杆菌繁殖几代, 再将大肠杆菌转移到 ^{14}N 的普通培养液中。然后, 在不同时刻收集大肠杆菌并提取DNA, 再将提取的DNA进行离心, 记录离心后试管中DNA的位置。

如果DNA是以半保留的方式复制的, 那么离心后应该出现三条DNA带: 一条带是 ^{15}N 标记的亲代双链DNA (用 $^{15}\text{N}/^{15}\text{N}$ 表示), 其密度最大, 最靠近试管底部; 一条带是只有一条DNA链被 ^{15}N 标记的子代双链DNA (其中一条链为 ^{15}N , 另一条链为 ^{14}N , 用 $^{15}\text{N}/^{14}\text{N}$ 表示), 其密度居中, 位置也居中; 还有一条带是两条DNA链都未被 ^{15}N 标记的子代双链DNA (用 $^{14}\text{N}/^{14}\text{N}$ 表示), 密度最小, 离试管底部最远。实验结果与预期的一样, 在试管中出现了DNA的这三条带, 证明DNA的复制是以半保留的方式进行的。

这个实验是如何区分亲代与子代的DNA分子的?



1. 解旋
2. 以母链为模板进行碱基配对
3. 形成两个新的DNA分子

图 3-13 DNA 分子的复制图解

DNA 分子复制的过程

DNA 的复制是指以亲代 DNA 为模板合成子代 DNA 的过程。这一过程是在细胞有丝分裂的间期和减数第一次分裂的间期，随着染色体的复制而完成的。

复制开始时，DNA 分子首先利用细胞提供的能量，在解旋酶的作用下，把两条螺旋的双链解开，这个过程叫做解旋（图 3-13）。然后，以解开的每一段母链为模板，在 DNA 聚合酶等酶的作用下，利用细胞中游离的 4 种脱氧核苷酸为原料，按照碱基互补配对原则，各自合成与母链互补的一段子链。随着模板链解旋过程的进行，新合成的子链也在不断地延伸。同时，每条新链与其对应的模板链盘绕成双螺旋结构。这样，复制结束后，一个 DNA 分子就形成了两个完全相同的 DNA 分子。新复制出的两个子代 DNA 分子，通过细胞分裂分配到子细胞中去。

DNA 分子的复制是一个边解旋边复制的过程，复制需要模板、原料、能量和酶等基本条件。DNA 分子独特的双螺旋结构，为复制提供了精确的模板，通过碱基互补配对，保证了复制能够准确地进行。

DNA 分子通过复制，将遗传信息从亲代传给了子代，从而保持了遗传信息的连续性。

练习

一、基础题

1. 在 DNA 分子中，由于组成脱氧核苷酸的碱基有 4 种（A、G、C、T），因此，构成 DNA 分子的脱氧核苷酸也有 4 种，它们的名称是：_____，_____和_____。

2. 从 DNA 分子的复制过程可以看出，DNA 分子复制需要_____、_____和_____等条件。DNA 分子的_____结构能够为复制提供精确的模板，通过_____保证了复制能够正确地进行。

3. 将单个的脱氧核苷酸连接成 DNA 分子的主要的酶是：

- | | |
|-------------|-------------|
| A. DNA 连接酶； | B. DNA 酶； |
| C. DNA 解旋酶； | D. DNA 聚合酶。 |

答 []

4. 1 条染色单体含有 1 个双链的 DNA 分子，那么，四分体时期中的 1 条染色体含有：

- A. 4 个双链的 DNA 分子；
- B. 2 个双链的 DNA 分子；
- C. 2 个单链的 DNA 分子；
- D. 1 个双链的 DNA 分子。

答 []

二、拓展题

虽然 DNA 复制通过碱基互补配对在很大程度上保证了复制的准确性，但是，DNA 复制仍有约 10^{-9} 的错误率。请根据这一数据计算，约为 31.6 亿个碱基对的人类基因组复制时可能产生多少个错误，这些错误可能产生什么影响？

第4节 基因是有遗传效应的DNA片段

问题探讨

如果全班同学排成一排,代表一条DNA单链的碱基排列情况,每个同学代表DNA链上的一个碱基,每人都可以从A、T、C、G四种碱基中自由选择自己所代表的碱基,全班同学一起可以组合出多少种排列?

全班同学排成一排,代表一条DNA单链的碱基排列情况

摩尔根将基因定位于染色体上,后来证明染色体中只有DNA是遗传物质。那么,基因等同于DNA吗?

说明基因与DNA关系的实例

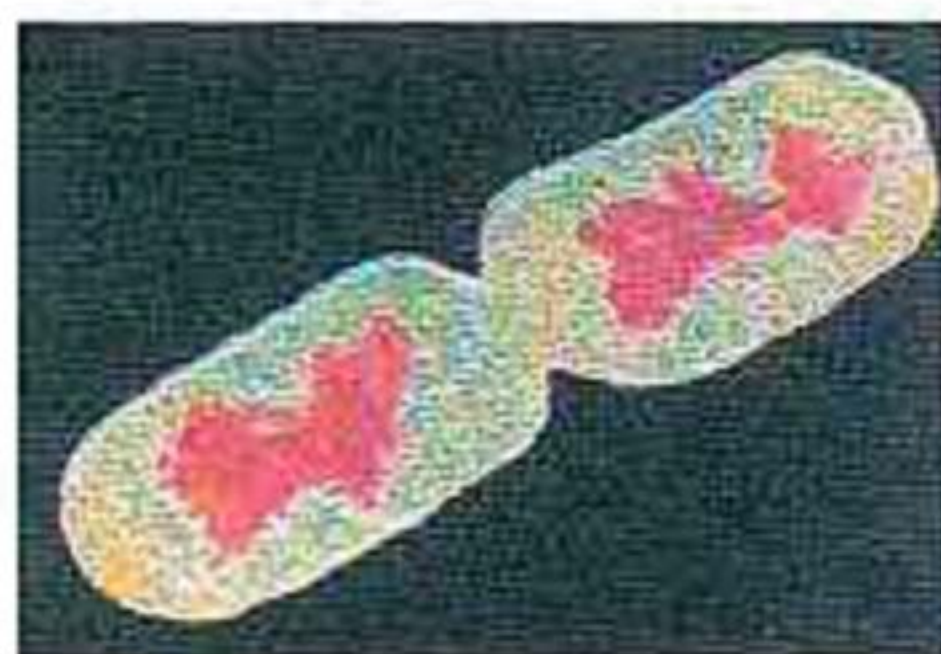
基因与DNA究竟是什么关系?下面的资料会给你许多启示,请阅读和讨论。

本节聚焦

- 基因是什么?
- DNA分子是如何携带遗传信息的?
- DNA分子为什么能够携带丰富的遗传信息?

资料分析

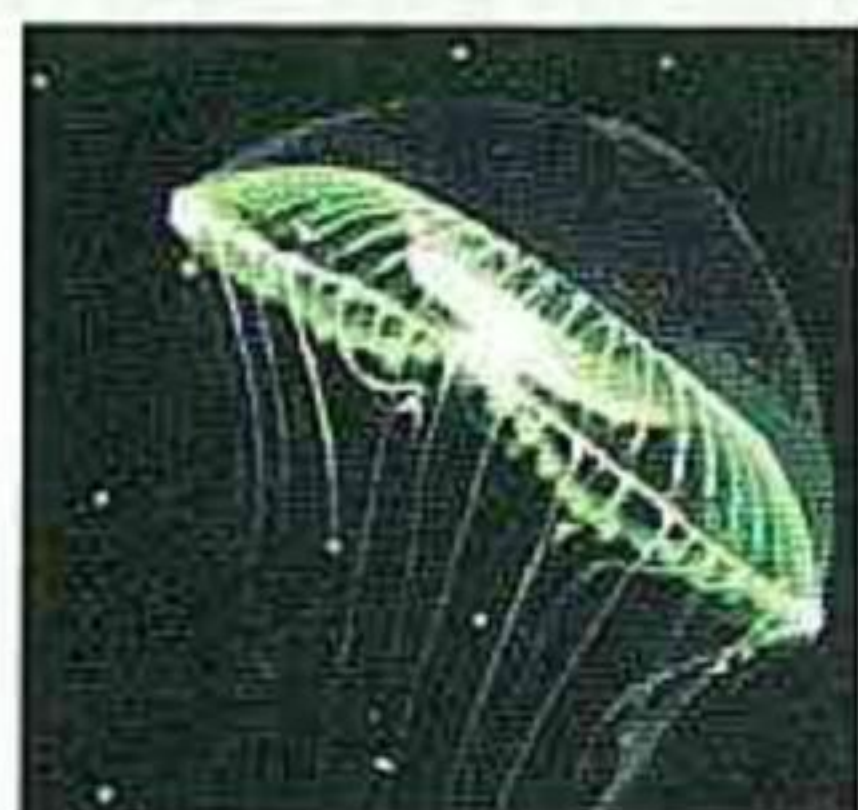
1. 大肠杆菌细胞的拟核有1个DNA分子



图A 正在分裂的大肠杆菌,细胞内的DNA分子被染成红色

子(图A),长度约为4 700 000个碱基对,在DNA分子上分布着大约4 400个基因,每个基因的平均长度约为1 000个碱基对。

2. 生长在太平洋西北部的一种海蜇能发出绿色荧光(图B),这是因为海蜇的DNA分子上有一段长度为5 170个碱基对的片段——绿色荧光蛋白基因。转基因实验表明,转入了海蜇的绿色荧光蛋白基因的转基因鼠,在紫外线的照射下,也能像海蜇一样发光(图C)。



图B 发出绿色荧光的海蜃



图C 正常光线(左)及紫外线照射下(右)的4只小鼠,其中第3号小鼠为对照组,第1、2、4号小鼠转入了绿色荧光基因

3. 人类基因组计划测定的是24条染色体(22条常染色体+X+Y)上DNA的碱基序列。其中,每条染色体上有一个DNA分子。这24个DNA分子大约有31.6亿个碱基对,其中,构成基因的碱基数占碱基总数的比例不超过2%。

4. 不少人认为,人和动物体的胖瘦是由遗传决定的。近来的科学研究发现,小鼠体内的HMGIC基因与肥胖直接相关。具有HMGIC基因缺陷的实验鼠与作为对照的小鼠,吃同样多的高脂肪食物,一段时间后,对照组的小鼠变得十分肥胖,而具有HMGIC基因缺陷的实验鼠体

重仍然保持正常。

讨论:

1. 生物体内的DNA分子数目与基因数目相同吗?生物体内所有基因的碱基总数与DNA分子的碱基总数相同吗?如果不同,说明了什么?

2. 你如何理解基因具有遗传效应?

3. 请从DNA水平上给基因下一个定义,要求既能反映基因与DNA的关系,又能体现基因的作用。

► 相关信息

第一个把遗传物质设定为一种信息分子,提出遗传是遗传信息的复制、传递与表达的科学家,是量子物理学的奠基人薛定谔(E. Schrödinger, 1887—1961),他的著名演讲是《生命之光》。

除了上述资料以外,你还知道哪些实例,能够揭示基因的含义,说明基因与DNA的关系?

DNA片段中的遗传信息

不难看出,一个DNA分子上有许多基因,每一个基因都是特定的DNA片段,有着特定的遗传效应,这说明DNA必然蕴含了大量的遗传信息。DNA分子为什么能储存大量的遗传信息呢?我们知道,一个DNA分子的基本骨架是由脱氧核糖和磷酸交替连接而成的,从头至尾没有变化,而骨架内侧4种碱基的排列顺序却是可变的。那么,由4种碱基排列而成的脱氧核苷酸序列,足以储存生物体必需的全部遗传信息吗?



探究

脱氧核苷酸序列与遗传信息的多样性

七种音符可以组成各种美妙的旋律。26个英文字母可以组成许许多多词汇和句子，形成传递和交流信息的语言。

问题

4种碱基排列而成的脱氧核苷酸序列，是否足以表达生物体必需的各种遗传信息？

探究思路

可以采用数学推算的方法探究这个问题。推算前首先要创设具体的数字化情境。基因是复杂多样的，但是，为了便于研究，需要尽可能使问题情境简单化。

下面的问题可供你参考，你也可以自己设置情境。

情境1：假设长度为17个碱基对的脱氧核苷酸序列组成一个基因（当然，这仅仅是假设），那么，17个碱基对可以排列出多少种基因？

提示：如果1个碱基对组成1个基因，4种碱基对的排列可能形成4种基因；如果2个碱基对组成1个基因，则可能形成16（即 4×4 ）种基因；如果3个碱基对组成1个基因，则可能形成64（即 $4 \times 4 \times 4$ ）种基因。如果是4个、5个或者更多个碱基对组成1个基因呢？

情境2：全球人口总数约为60亿。假设人类基因组中第1号染色体的第1个基因是由17个碱基对随机排列构成的，那么，17个碱基对的所有排列是否都有机会出现？你与你的同桌相比，这个基因的脱氧核苷酸序列完全相同的可能性有多大？

提示：与情境2中第2问类似的情境是：袋子中装有红、橙、黄、绿、青、蓝、紫7个小球，从中抓出1个小球，抓到红球的可能性为 $1/7$ 。

讨论

1. 你如何理解DNA分子的多样性和特异性？你能从DNA水平分析生物体具有多样性和特异性的原因吗？

2. 在刑侦领域，DNA分子能像指纹一样用来鉴定个人身份。你能结合脱氧核苷酸序列的多样性和特异性，分析这一方法的科学依据吗？

3. 上面的探究是建立在所有碱基对的随机排列都能构成基因这一假设下的。事实上，大部分随机排列的脱氧核苷酸序列从来不曾出现在生物体内。而有些序列却会在生物体内重复数千甚至数百万次。你认为基因是碱基对随机排列成的DNA片段吗？为什么？

研究表明，DNA分子能够储存足够量的遗传信息；遗传信息蕴藏在4种碱基的排列顺序之中；碱基排列顺序的千变万化，构成了DNA分子的多样性，而碱基的特定的排列顺序，又构成了每一个DNA分子的特异性；DNA分子的多样性和特异性是生物体多样性和特异性的物质基础。DNA分子上分布着多个基因，基因是有遗传效应的DNA片段。



练习

一、基础题

1. 判断下列表述是否正确。

(1) 遗传信息是指 DNA 中碱基的排列顺序。 ()

(2) DNA 和基因是同一概念。 ()

2. 下列有关基因的叙述, 不正确的是:

- A. 可以准确地复制;
- B. 能够存储遗传信息;
- C. 是 4 种碱基对的随机排列;
- D. 是有遗传效应的脱氧核苷酸序列。

答 []

3. 请分析 DNA 为什么能够作为遗传物质?

二、拓展题

下面是有关 DNA 与基因相互关系的认识, 你同意这些观点吗? 你认为 DNA 与基因有哪些区别与联系?

- 1. 基因是 DNA 的片段, 基因与 DNA 是局部与整体的关系。
- 2. 基因在 DNA 上, DNA 是基因的集合。
- 3. 基因与 DNA 都是描述遗传物质的概念。基因侧重描述遗传物质的功能, DNA 主要反映遗传物质的化学组成。



科学·技术·社会

DNA 指纹技术

世界上除同卵双生外, 几乎没有指纹一模一样的两个人, 所以指纹可以用来鉴别身份。那么, 什么是 DNA 指纹技术呢? 研究表明, 每个人的 DNA 都不完全相同, 因此, DNA 也可以像指纹一样用来识别身份, 这种方法就是 DNA 指纹技术。

应用 DNA 指纹技术, 首先需要用合适的酶将待检测的样品 DNA 切成片段, 然后用电泳的方法将这些片段按大小分开, 再经过一系列步骤, 最后形成如右图所示的 DNA 指纹图。因为每个人的 DNA 指纹图是独一无二的, 所以我们可以根据分析指纹图的吻合程度来帮助确认身份。

在现代刑侦领域中, DNA 指纹技术正在发挥着越来越重要的作用。刑侦人员只需要一滴血、精液或是一根头发等样品, 就可以进行 DNA 指纹鉴定。你能从右边的 DNA 指纹图中判断出怀疑对象中谁是罪犯吗? 此外, DNA 指纹技术还可以用于亲子鉴定、死者遗骸的鉴定等。



DNA 指纹图

本章小结

1944年艾弗里的肺炎双球菌的转化实验和1952年赫尔希与蔡斯的噬菌体侵染细菌的实验表明：亲代的各种性状是通过DNA遗传给后代的；DNA，而非蛋白质，是遗传物质。1953年，沃森和克里克提出了DNA分子的双螺旋结构模型，它的主要特点是：DNA分子由两条链组成，这两条链按反向平行方式盘旋成双螺旋结构；DNA分子中的脱氧核糖和磷酸交替连接，排列在外侧，构成基本骨架，碱基排列在内侧；DNA分子两条链上的碱基按照碱基互补配对原则连接成碱基对。

DNA分子的双螺旋结构为复制提供了精确的模板，通过碱基互补配对保证了复制的准确性，新合成的每个DNA分子中都保留了原来DNA分子的一条链。DNA分子通过复制，将遗传信息传递给子代。分析DNA的双螺旋结构发现：组成DNA分子的碱基虽然只有4种，但是，碱基对的排列顺序却是千变万化的。碱基序列的多样性构成了DNA分子的多样性，DNA分子因而能够储存大量的遗传信息。

当DNA这一物质实体与孟德尔假设的“遗传因子”、摩尔根定位于染色体上的基因相遇时，基因这一抽象的概念便在分子水平上找到了物质载体。经历了近百年的追寻，人们终于认识到：基因位于染色体上，基因是有遗传效应的DNA片段。

提纯生物大分子、离心、X射线衍射、放射性同位素示踪等技术与物理学和化学方法的应用紧密结合，系统地应用于探测生命活动的过程，使人们能够从崭新的分子的视角理解生命。

本章中，与重要结论一同展示的是最初获得这些结论的科学实验，这能使我们在学习的时候不忘记科学知识直接来源于实验而非书本，又能使我们领略科学研究的严谨与奥妙。而沃森和克里克默契配合发现DNA双螺旋结构的过程，会让我们认识到合作与交流的重要。

网站登录

<http://www.ornl.gov/hgmis/>

<http://www.dnafb.org/dnafb/>

<http://www.pbs.org/wgbh/aso/tryit/dna/>

http://www.accessexcellence.org/AB/GC/dna_molecule.html



自我检测

一、概念检测

判断题

1. DNA 是遗传物质，遗传物质是 DNA。
()
2. DNA 复制遵循碱基互补配对原则，新合成的两条子链形成新的 DNA 双链。
()
3. 在细胞有丝分裂的中期，每条染色体是由两条染色单体组成的，所以 DNA 的复制也是在这个时期完成的。
()
4. 基因是 DNA 分子携带的遗传信息。
()

选择题

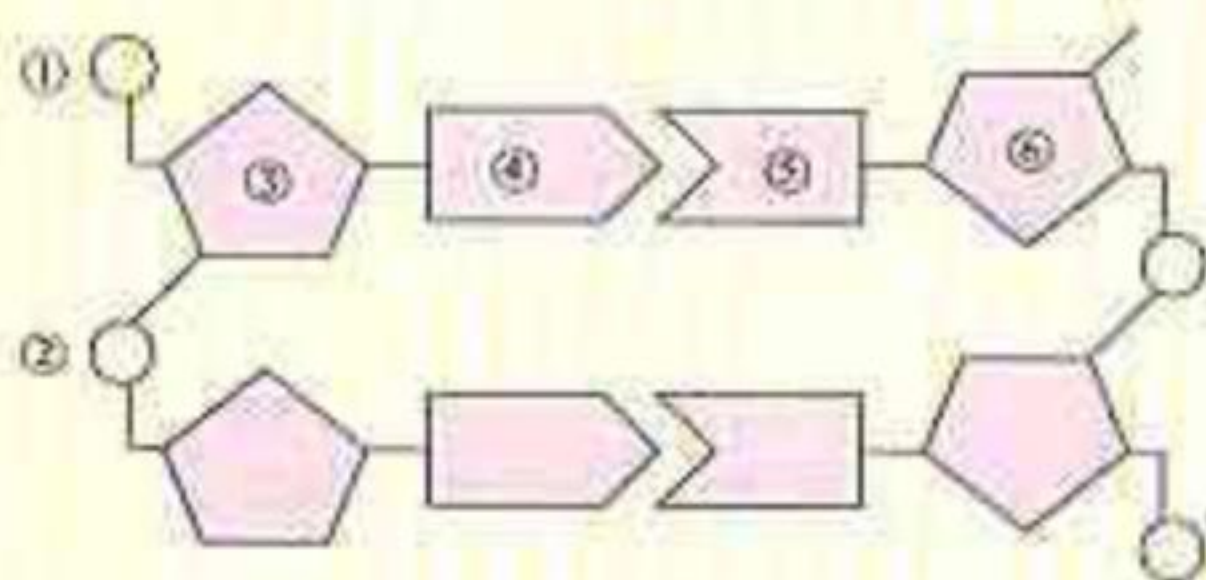
基因是指：

- A. 有遗传效应的脱氧核苷酸序列；
- B. 脱氧核苷酸序列；
- C. 氨基酸序列；
- D. 核苷酸序列。

答：1

识图作答题

下图是 DNA 分子的局部组成示意图，请据图回答。



1. 图中有_____种碱基，有_____个完整的脱氧核苷酸单位，有_____个游离磷酸基。

2. 从主链上看，两条单链方向_____；从碱基关系看，两条单链_____。

3. 图中的①、②是_____，③是_____，④、⑤是_____，⑥是_____。

二、知识迁移

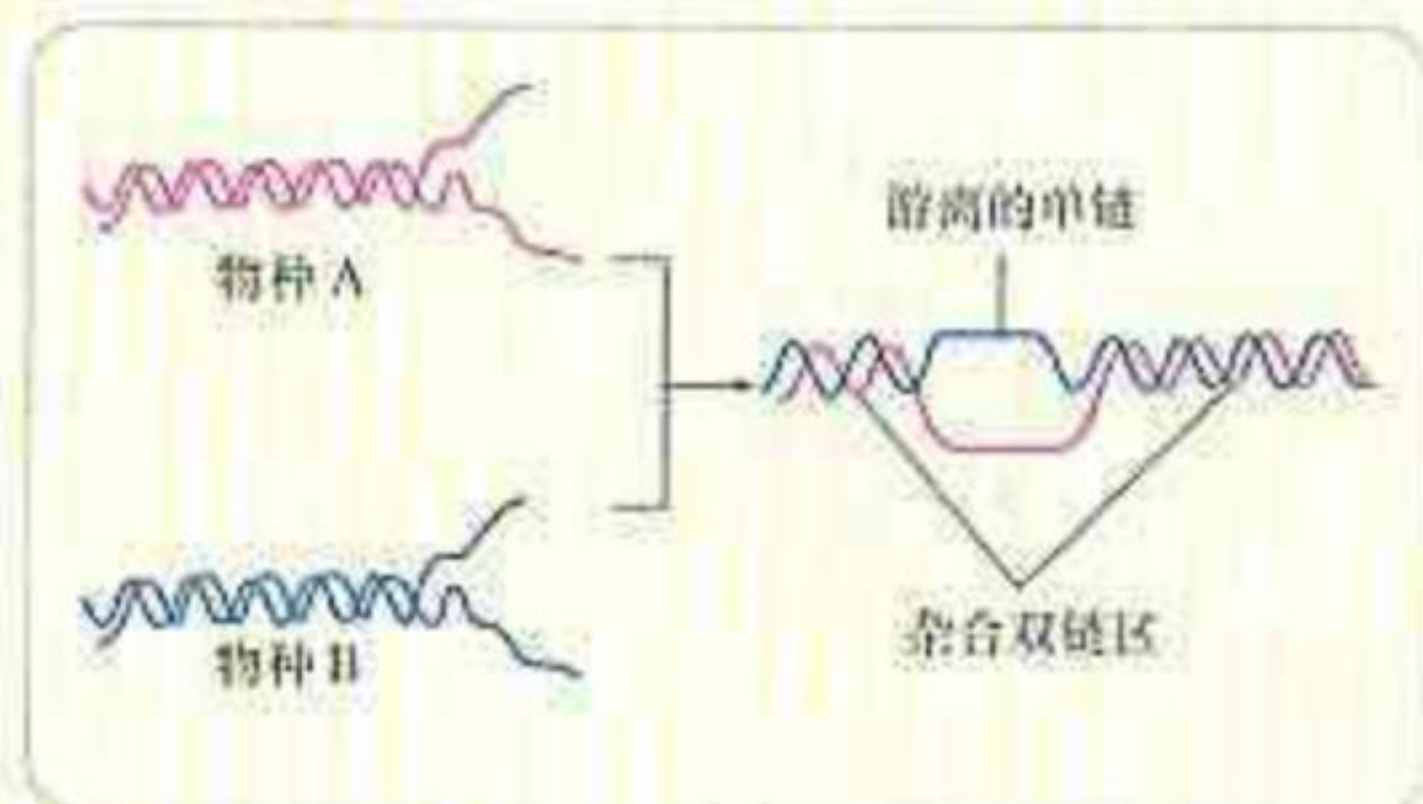
在噬菌体侵染细菌的实验中，下列对噬菌体衣壳蛋白质合成的描述，正确的是：

- A. 氨基酸原料和酶来自细菌；
- B. 氨基酸原料和酶来自噬菌体；
- C. 氨基酸原料来自细菌，酶来自噬菌体；
- D. 氨基酸原料来自噬菌体，酶来自细菌。

答：1

三、思维拓展

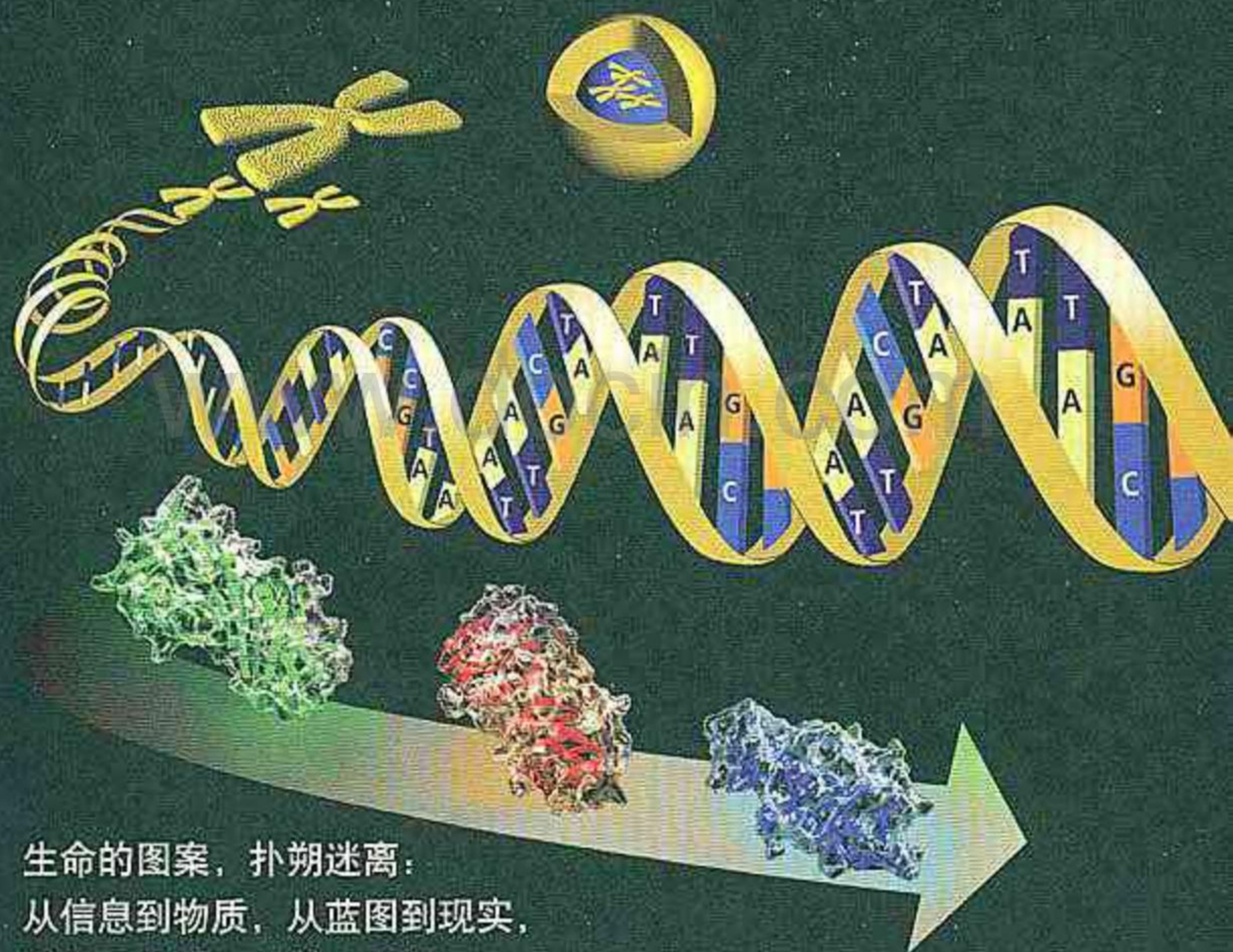
DNA 分子杂交技术可以用来比较不同种生物 DNA 分子的差异。当两种生物的 DNA 分子的单链具有互补的碱基序列时，互补的碱基序列就会结合在一起，形成杂合双链区；在没有互补碱基序列的部位，仍然是两条游离的单链（如图）。形成杂合双链区的部位越多，说明这两种生物的亲缘关系越近，这是为什么？



第4章 基因的表达

遗传物质实验证据的获得和DNA双螺旋结构模型的建立，解决了“基因是什么”的问题，生物学的研究从此以空前的步伐前进。另一个长期悬而未决的问题——“基因是如何起作用的”，成为研究的新热点。

关于蛋白质的研究，此时也有了长足的进展。人们认识到性状的形成离不开蛋白质（特别是酶）的作用，于是推测基因通过指导蛋白质的合成来控制性状，并将这一过程称为基因的表达。



生命的图案，扑朔迷离：
从信息到物质，从蓝图到现实，
繁复、简约，粗放、精细，
是谁创造出，如此的和谐与统一？

第1节 基因指导蛋白质的合成

问题探讨

美国科幻电影《侏罗纪公园》曾轰动一时。在侏罗纪公园中，生活着各种各样的恐龙，它们在原野中跳跃飞奔、相互争斗，给观众留下了极为深刻的印象。影片说，复活的恐龙是科学家利用提取出的恐龙的DNA分子培育繁殖而来的。

讨论：利用已灭绝的生物的DNA分子，真的能够使灭绝的生物复活吗？



电影《侏罗纪公园》中的恐龙

本节聚焦

- 哪些细胞组分参与了蛋白质的合成？
- 什么是遗传密码？
- 基因如何指导蛋白质的合成？

想像空间

把细胞核想像成司令部，把细胞质想像成战场，DNA相当于什么角色？它为什么不能到细胞质中直接指挥蛋白质的合成？

基因如何指导蛋白质的合成？我们知道，基因是有遗传效应的DNA片段；DNA主要存在于细胞核中，而蛋白质的合成是在细胞质中进行的。那么，DNA携带的遗传信息是怎样传递到细胞质中去的呢？当遗传信息到达细胞质后，细胞又是怎样解读的呢？

遗传信息的转录

细胞核中的DNA如何指导细胞质中的蛋白质合成？科学家推测，在DNA和蛋白质之间，还有一种中间物质充当信使。后来发现细胞中的确有这样的物质，它就是RNA。

为什么RNA适于作DNA的信使呢？

RNA是另一类核酸，它的分子结构与DNA很相似：它也是由基本单位——核苷酸连接而成的，核苷酸也含有4种碱基，可以储存遗传信息，因此，有人把RNA称做DNA的副本。与DNA不同的是，组成RNA的五碳糖是核糖而不是脱氧核糖（图4-1）；RNA的碱基组成中没有碱基T（胸

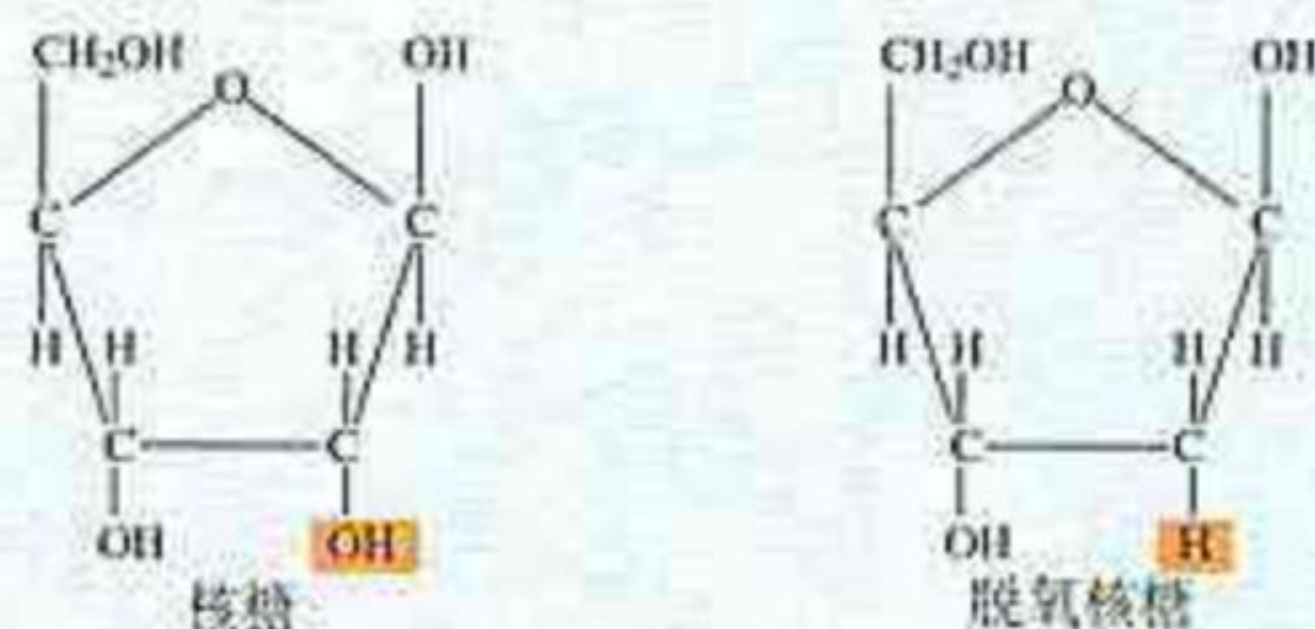


图4-1 核糖与脱氧核糖

腺嘧啶), 而替换成碱基U (尿嘧啶) (图4-2); RNA一般是单链, 而且比DNA短, 因此能够通过核孔, 从细胞核转移到细胞质中。

RNA有三种 (图4-3)。上面介绍的作为DNA信使的RNA叫信使RNA (messenger RNA), 也叫mRNA。此外还有转运RNA (transfer RNA), 也叫tRNA, 以及核糖体RNA (ribosomal RNA), 也叫rRNA。

DNA的遗传信息是怎么传给mRNA的?

科学家通过研究发现, RNA是在细胞核中, 以DNA的一条链为模板合成的, 这一过程称为转录 (transcription)。当细胞开始合成某种蛋白质时, 编码这个蛋白质的一段DNA双链将解开 (图4-4), 双链的碱基得以暴露。细胞中游离的核糖核苷酸与供转录用的DNA的一条链上的碱基互补配对, 在RNA聚合酶的作用下, 依次连接, 形成一个mRNA分子。

脱氧核糖	磷酸	核糖
DNA	腺嘌呤(A)	RNA
	鸟嘌呤(G)	
胸腺嘧啶(T)	胞嘧啶(C)	尿嘧啶(U)

图4-2 DNA与RNA在化学组成上的区别

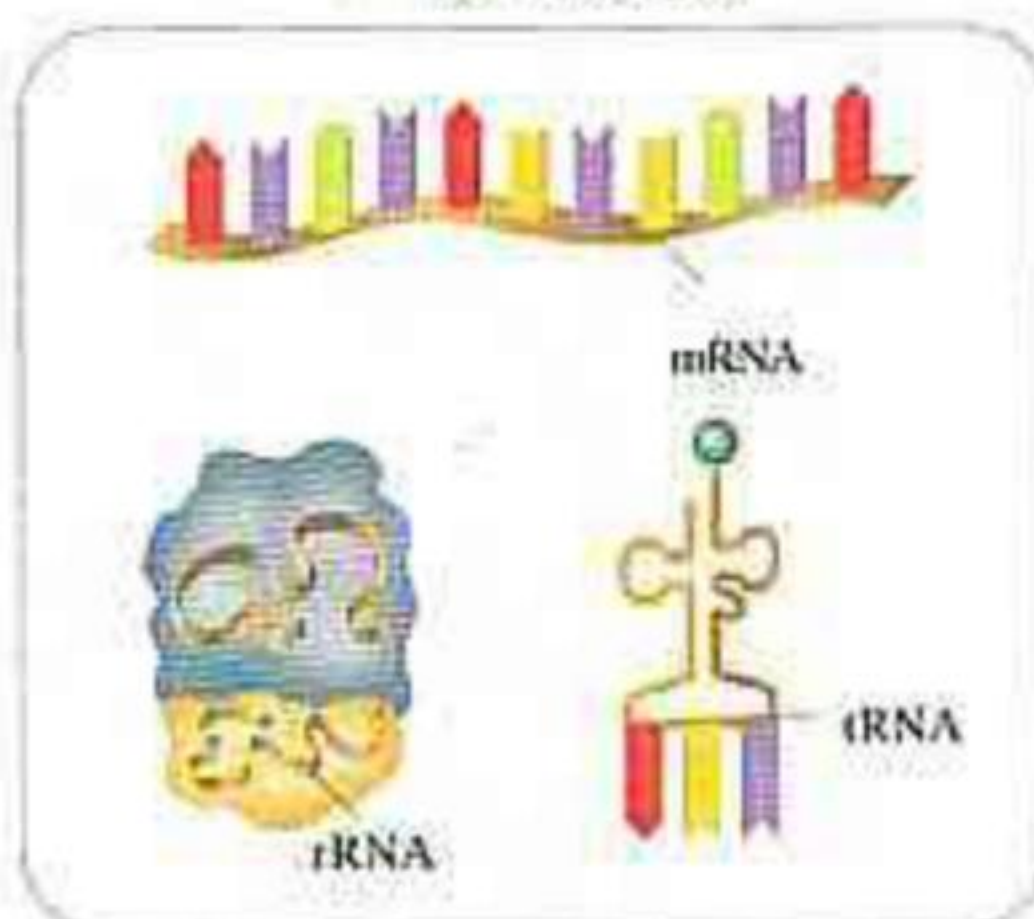


图4-3 三种RNA示意图

转录是在细胞核内进行的, 是以DNA双链中的一条为模板, 合成mRNA的过程。

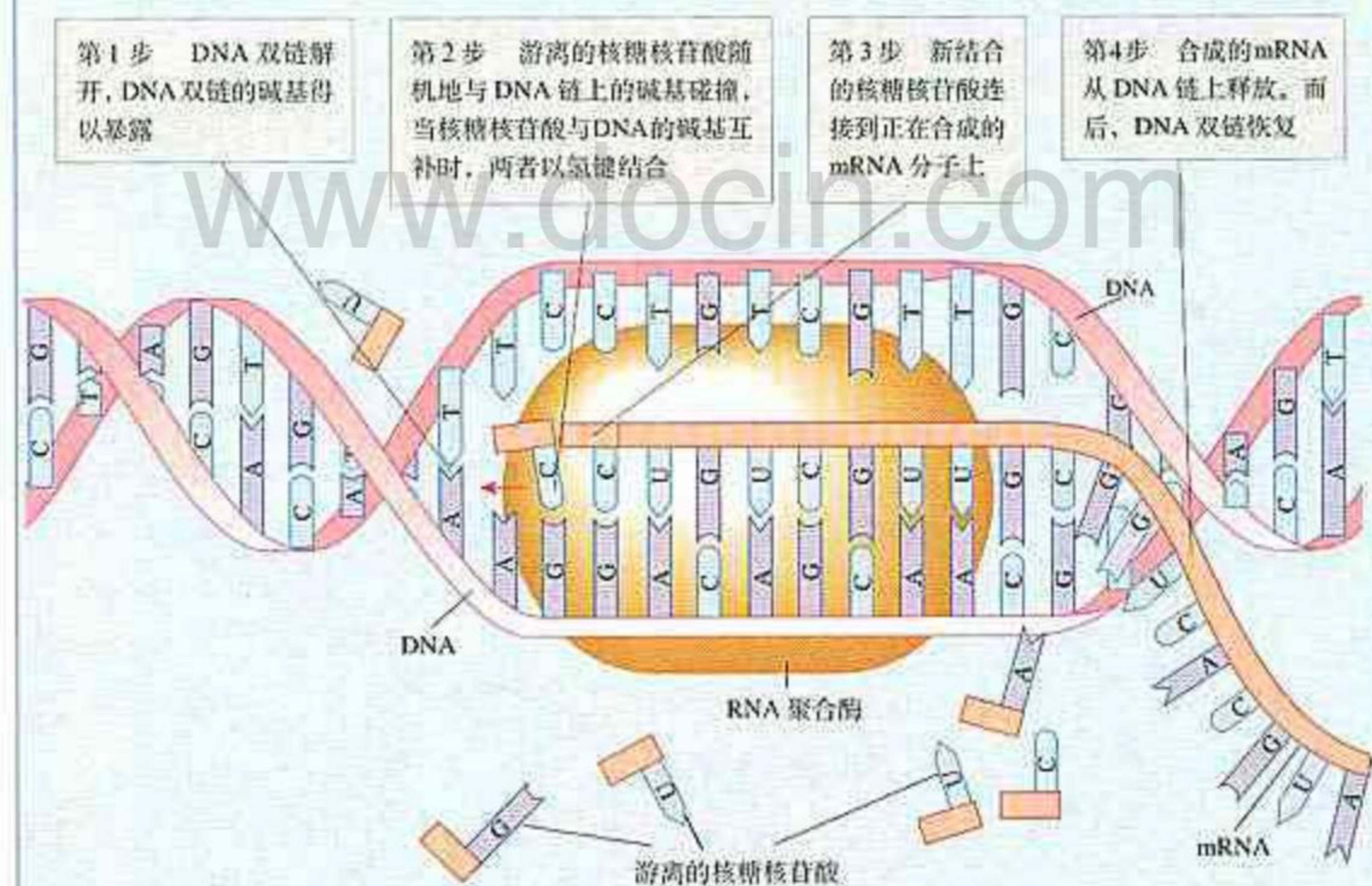


图4-4 以DNA为模板转录RNA的图解



思考与讨论

1. 转录与DNA复制有什么共同之处？这对保证遗传信息的准确转录有什么意义？
2. 转录成的RNA的碱基序列，与作为模板

的DNA单链的碱基序列有哪些异同？与该DNA的另一条链的碱基序列有哪些异同？

遗传信息的翻译

mRNA合成以后，就通过核孔进入细胞质中。游离在细胞质中的各种氨基酸，就以mRNA为模板合成具有一定氨基酸顺序的蛋白质，这一过程叫做翻译（translation）。

你已经知道，核酸中的碱基序列就是遗传信息。翻译实质上是将mRNA中的碱基序列翻译为蛋白质的氨基酸序列。想一想你查阅英汉词典的过程，正是借助于英文词与汉字的对应关系，你才能将一篇英文翻译成汉语。要想知道mRNA是如何翻译成蛋白质的，首先也要寻找mRNA的碱基与氨基酸之间的对应关系。

碱基与氨基酸之间的对应关系是怎样的？

DNA和RNA都只含有4种碱基，而组成生物体蛋白质的氨基酸有20种。这4种碱基是怎么决定蛋白质的20种氨基酸的呢？如果1个碱基决定一个氨基酸，那么，4种碱基只能决定4种氨基酸。这种组合显然是不够的。



思考与讨论

请沿着上述思路，讨论：

1. 如果2个碱基编码一个氨基酸，最多能编码多少种氨基酸？

2. 一个氨基酸的编码至少需要多少个碱基，才足以组合出构成蛋白质的20种氨基酸？

上述推测只是破解遗传密码过程中的一步。后来，科学家又通过一步步的推测与实验，最终破解了遗传密码，得知mRNA上3个相邻的碱基决定1个氨基酸。每3个这样的碱基又称做1个密码子，科学家将64个遗传密码子编制成下面的密码子表（表4-1）。

表4-1 20种氨基酸的密码子表

第一个字母	第二个字母				第三个字母
	U	C	A	G	
U	苯丙氨酸	缬氨酸	酪氨酸	半胱氨酸	U
	苯丙氨酸	缬氨酸	酪氨酸	半胱氨酸	C
	亮氨酸	缬氨酸	终止	终止	A
	亮氨酸	缬氨酸	终止	色氨酸	G
C	亮氨酸	脯氨酸	组氨酸	精氨酸	U
	亮氨酸	脯氨酸	组氨酸	精氨酸	C
	亮氨酸	脯氨酸	谷氨酰胺	精氨酸	A
	亮氨酸	脯氨酸	谷氨酰胺	精氨酸	G
A	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	U
	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	C
	异亮氨酸	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	A
	甲硫氨酸 (起始)	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	G
G	缬氨酸	丙氨酸	天冬氨酸	甘氨酸	U
	缬氨酸	丙氨酸	天冬氨酸	甘氨酸	C
	缬氨酸	丙氨酸	谷氨酸	甘氨酸	A
	缬氨酸 (起始)	丙氨酸	谷氨酸	甘氨酸	G



思考与讨论

请结合密码子表，讨论下列问题。

1. 已知一段 mRNA 的碱基序列是 AUGG AAGCAUGUCCGAGCAAGCCG，你能写出对应的氨基酸序列吗？
2. 地球上几乎所有的生物体都共用上述密

码子表。根据这一事实，你能想到什么？

3. 从密码子表中可以看到，一种氨基酸可能有几个密码子，这一现象称做密码的简并。你认为密码的简并对生物体的生存发展有什么意义？

mRNA 进入细胞质后，就与蛋白质的“装配机器”——核糖体结合起来，形成合成蛋白质的“生产线”。有了“生产线”，还要有“工人”，才能生产产品。

游离在细胞质中的氨基酸，是怎样运送到合成蛋白质的“生产线”上的呢？

将氨基酸运到“生产线”上去的“搬运工”是另一种 RNA——tRNA。tRNA 的种类很多，但是，每种 tRNA 只

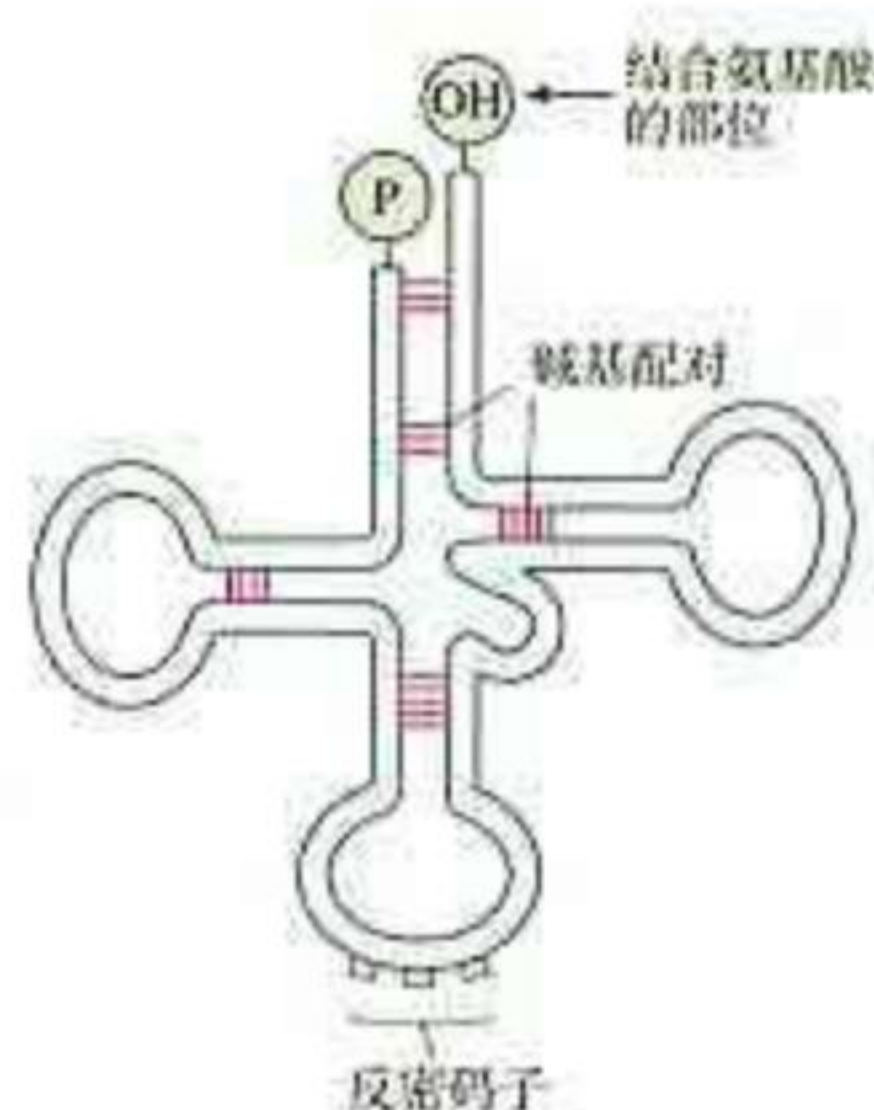


图4-5 tRNA的结构示意图

能识别并转运一种氨基酸。tRNA分子比mRNA小得多，分子结构也很特别（图4-5）：RNA链经过折叠，看上去像三叶草的叶形，其一端是携带氨基酸的部位，另一端有3个碱基。每个tRNA的这3个碱基可以与mRNA上的密码子互补配对，因而叫反密码子。

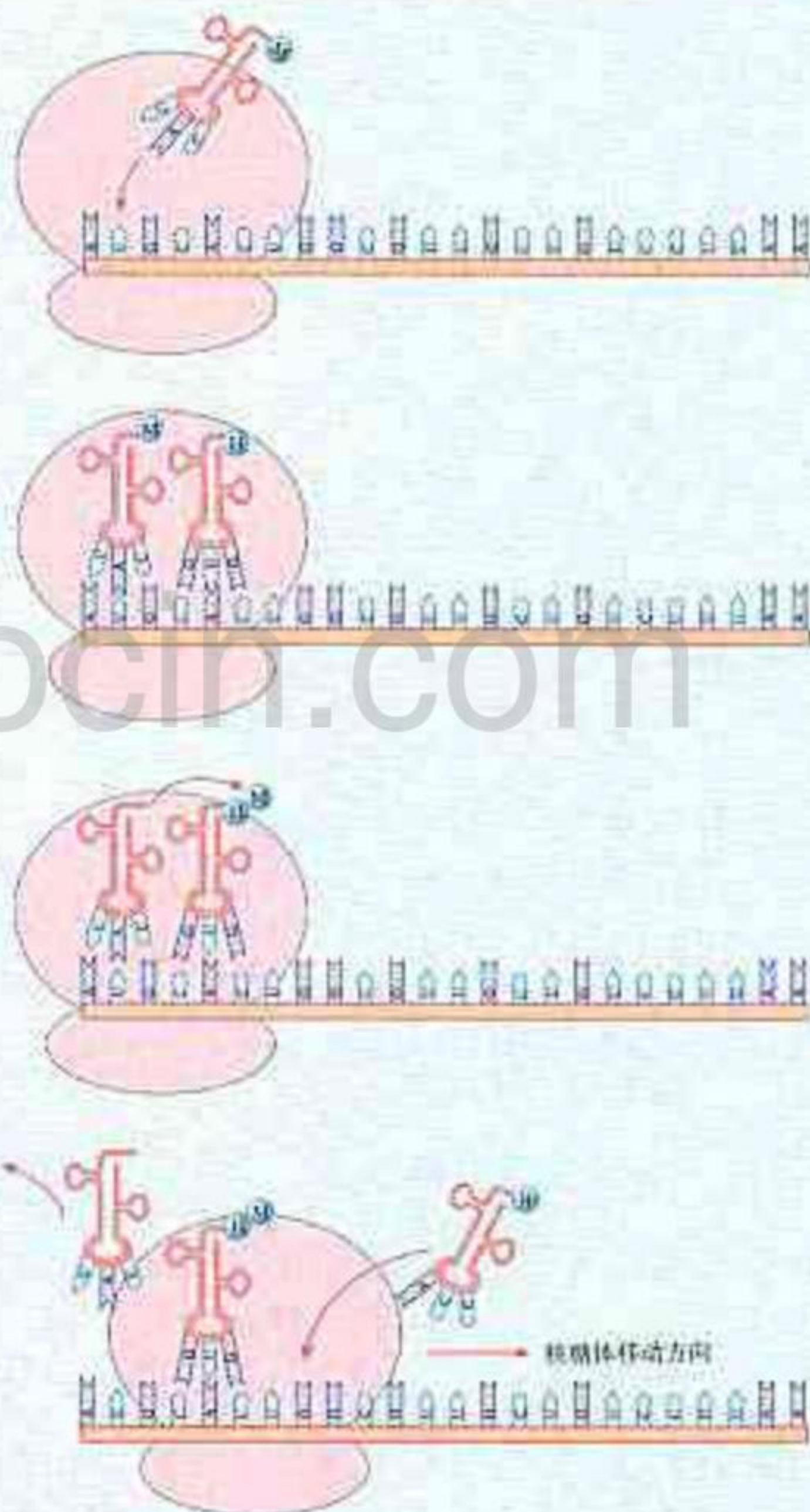
图4-6向你展示了蛋白质合成这条“生产线”的情景。注意，核糖体是可以沿着mRNA移动的。核糖体与mRNA的结合部位会形成2个tRNA的结合位点。如图所示，反密码子为UAC的tRNA携带甲硫氨酸，通过与mRNA的碱基AUG互补配对，进入位点1。携带组氨酸的tRNA以同样的方式进入位点2。甲硫氨酸通过与组氨酸形成肽键转移到

第1步 mRNA进入细胞质，与核糖体结合。携带甲硫氨酸的tRNA，通过与碱基AUG互补配对，进入位点1

第2步 携带组氨酸的tRNA以同样的方式进入位点2

第3步 甲硫氨酸通过与组氨酸形成肽键而转移到占据位点2的tRNA上

第4步 核糖体读取下一个密码子，原占据位点1的tRNA离开核糖体，占据位点2的tRNA进入位点1，一个新的携带氨基酸的tRNA进入位点2，继续肽链的合成。重复步骤2、3、4，直至核糖体读取到mRNA的终止密码



M: 甲硫氨酸 H: 组氨酸 W: 色氨酸

图4-6 蛋白质合成示意图

占据位点2的tRNA上。然后，核糖体沿着mRNA移动，读取下一个密码子。原占据位点1的tRNA离开核糖体，又去转运下一个甲硫氨酸，占据位点2的tRNA进入位点1，一个新的携带氨基酸的tRNA进入位点2，继续肽链的合成。上述步骤沿mRNA链不断进行，直至读取到mRNA上的终止密码，合成才告终止。



思考与讨论

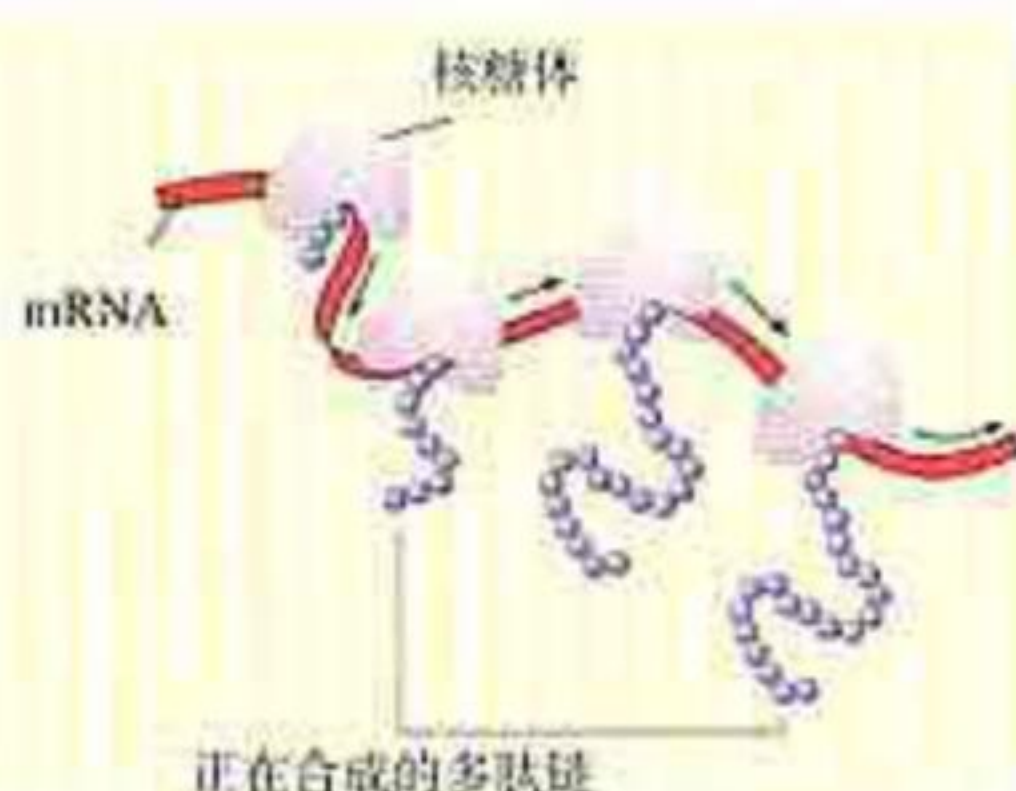
1. 图4-6中所示的是前3个氨基酸的连接过程，请你画图表示第4、第5个氨基酸连接到肽链上的过程。与同学讨论，怎样将示意图画得

正确和清晰。

2. 图4-6中所示的正在合成的肽链的氨基酸序列是什么？

在细胞质中，翻译是一个快速的过程。在37℃时，细菌细胞内合成肽链的速度约为每秒连接15个氨基酸。通常，一个mRNA分子上可以相继结合多个核糖体，同时进行多条肽链的合成（如右图），因此，少量的mRNA分子就可以迅速合成出大量的蛋白质。

肽链合成后，就从核糖体与mRNA的复合物上脱离，经过一系列步骤，被运送到各自的“岗位”，盘曲折叠成具有特定空间结构和功能的蛋白质分子，开始承担细胞生命活动的各项职责。



一个mRNA分子上结合多个核糖体，同时合成多条肽链



练习

一、基础题

1. 如果DNA分子一条链的碱基排列顺序是……ACGGATCTT……，那么，与它互补的另一条DNA链的碱基顺序是_____；如果以这条DNA链为模板，转录出的mRNA碱基顺序应该是_____。在这段mRNA中包含了_____个密码子，需要_____个tRNA才能把所需要的氨基酸转运到核糖体上，这些氨基酸的种类依次是_____。

2. 决定氨基酸的密码子指：

- A. DNA上的3个相邻的碱基；
- B. tRNA上的3个相邻的碱基；
- C. mRNA上的3个相邻的碱基；
- D. 基因上的3个相邻的碱基。

答 []

二、拓展题

1. 假设编码亮氨酸的密码子CUA中的一个碱基发生了改变，可能的变化是：第1个碱基C变成了U、A或G；或第2个碱基U变成了C、A或G；或第3个碱基A变成了U、C或G。请分析在这9种可能的变化中，哪几种变化确实引起了氨基酸的变化。通过这个实例，你认为密码的简并对生物体的生存发展有什么意义？

2. 你能根据肽链的氨基酸顺序，如甲硫氨酸—丙氨酸—亮氨酸—甘氨酸，写出确定的RNA的碱基序列吗？你认为遗传信息在从碱基序列到氨基酸序列的传递过程中，是否有损失？如果有，又是如何损失的？

第2节 基因对性状的控制

问题探讨

同一株水毛茛，裸露在空气中的叶和浸在水中的叶，表现出了两种不同的形态。

讨论：

1. 这两种叶形有什么区别？
2. 这两种形态的叶，其细胞的基因组成一样吗？
3. 你还能提出什么问题吗？



本节聚焦

- 什么是中心法则？
- 为什么说基因控制生物体的性状？
- 基因如何控制生物体的性状？

你能根据基因指导蛋白质合成的过程，画出一张流程图，表示遗传信息的传递方向吗？在蛋白质的合成过程完全弄清楚之前，科学家克里克首先预见了遗传信息传递的一般规律，并将这一规律命名为中心法则 (central dogma)。“中心”二字显示了这一法则在生物学中的重要地位。

中心法则的提出及其发展

1957年，克里克提出中心法则：遗传信息可以从DNA流向DNA，即DNA的自我复制；也可以从DNA流向RNA，进而流向蛋白质，即遗传信息的转录和翻译（图4-7）。但是，遗传信息不能从蛋白质传递到蛋白质，也不能从蛋白质流向RNA或DNA。

此后五六年，科学家揭示了蛋白质的合成过程，中心法则由此获得公认。但是，随着实验数据的积累，人们开始注意到传统的中心法则存在的不足之处。



图4-7 中心法则图解



资料分析

中心法则的发展

1. 1965年,科学家在RNA肿瘤病毒里发现了一种RNA复制酶,像DNA复制酶能对DNA进行复制一样,RNA复制酶能对RNA进行复制。

2. 1970年,科学家在致癌的RNA病毒中发现逆转录酶,它能以RNA为模板合成DNA。

3. 1982年,科学家发现疯牛病是由一种结构异常的蛋白质在脑细胞内大量增殖引起的。这种因错误折叠而形成的结构异常的蛋白质,可能促使与其具有相同氨基酸序列的蛋白质发生同样的折叠错误,从而导致大量结构异常的蛋白质的形成。

讨论:

1. 你认为上述实验证据是否推翻了传统的中心法则,为什么?

2. 作为生物学的核心规律之一,中心法则应该全面地反映遗传信息的传递规律。根据上述资料,你认为传统的中心法则是否需要修改?如果需要,应该如何修改?

3. 请根据讨论结果,修改图4-7的中心法则图解,建议用实线表示确信无疑的结论,用虚线表示可能正确的结论。

历经考验后的中心法则,补充了遗传信息从RNA流向RNA以及从RNA流向DNA这两条途径,比以往更加完善。这又一次向我们提示,科学的发展是无止境的。

基因、蛋白质与性状的关系

一百多年前,孟德尔曾经研究过豌豆的圆粒与皱粒这一相对性状,并用遗传因子的假设作出了精彩的解释。如今,如何从基因控制蛋白质合成的角度来解释这一相对性状的形成呢?原来,与圆粒豌豆的DNA不同的是,皱粒豌豆的DNA中插入了一段外来DNA序列,打乱了编码淀粉分支酶的基因,导致淀粉分支酶不能合成,而淀粉分支酶的缺乏又导致细胞内淀粉含量降低,游离蔗糖的含量升高。淀粉能吸水膨胀,蔗糖却不能。当豌豆成熟时,淀粉含量高的豌豆能有效地保留水分,显得圆圆胖胖,而淀粉含量低的豌豆由于失水而显得皱缩。但是皱粒豌豆的蔗糖含量高,味道更甜美。

从上述实例可以看出,基因通过控制酶的合成来控制代谢过程,进而控制生物体的性状。又如,人的白化症状是由于控制酪氨酸酶的基因异常而引起的。酪氨酸酶存在于正常人的皮肤、毛发等处,它能将酪氨酸转变为黑色素;如果一个人由于基因不正常而缺少酪氨酸酶,那么这个人就不能合成黑色素,而表现出白化症状(图4-8)。

基因的改仅仅引起生物体单一性状的变化吗?



图4-8 白化病患者



图 4-9 囊性纤维病的病因图解

除了上述方式以外，基因还能通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状。下面以囊性纤维病为例来分析基因的这种控制作用。囊性纤维病是北美白种人中常见的一种遗传病，患者汗液中氯离子的浓度升高，支气管被异常的黏液堵塞，常于幼年时死于肺部感染。研究表明，在大约70%的患者中，编码一个跨膜蛋白（CFTR蛋白）的基因缺失了3个碱基，导致CFTR蛋白在第508位缺少苯丙氨酸，进而影响了CFTR蛋白的结构，使CFTR转运氯离子的功能异常，导致患者支气管中黏液增多，管腔受阻，细菌在肺部大量生长繁殖，最终使肺功能严重受损（图4-9）。此病目前还没有有效的治疗措施，但在基因水平上理解病因，将有助于人们找到合理有效的治疗方法。又如，由正常基因编码的血红蛋白组成的红细胞结构正常，呈圆饼状；而异常基因编码的血红蛋白组成的红细胞结构异常，其正常功能受到影响。

上述实例涉及的都是单个基因对生物体性状的控制。事实上，基因与性状的关系并不都是简单的线性关系。例如，人的身高可能是由多个基因决定的，其中每一个基因对身高都有一定的作用。同时，身高也不完全是由基因决定的，后天的营养和体育锻炼等也有重要作用。

基因与基因、基因与基因产物、基因与环境之间存在着复杂的相互作用，这种相互作用形成了一个错综复杂的网络，精细地调控着生物体的性状。

细胞质基因 1962年，科学家用电子显微镜观察衣藻、玉米等植物叶绿体的超薄切片，发现在叶绿体的基质中有长度为20.5 nm左右的细纤维存在。用DNA酶处理，这种细纤维就消失。由此证明，这种细纤维就是叶绿体DNA。后来，科学家用生物化学的方法，证明了细胞的线粒体中也含有DNA。线粒体和叶绿体中的DNA，都能够进行半自主自我复制，并通过转录和翻译控制某些蛋白质的合成。为了与细胞核的基因相区别，将线粒体和叶绿体中的基因称做细胞质基因。

对人的线粒体DNA的研究表明，线粒体DNA的缺陷与数十种人类遗传病有关。这些疾病很多是与脑部和肌肉有关的。例如，线粒体肌病和神经性肌肉衰弱、运动失调及眼视网膜炎等。这些遗传病都只能通过母亲遗传给后代。

► 批判性思维

你如何评价基因决定生物体的性状这一观点？



技能训练

提出假说，得出结论

遗传学家曾做过这样的实验：长翅果蝇幼虫正常的培养温度为 25°C ，将孵化后4~7 d的长翅果蝇幼虫在 $35\sim 37^{\circ}\text{C}$ 处理6~24 h后，得到了某些残翅果蝇，这些残翅果蝇在正常环境



长翅果蝇（左）和残翅果蝇（右）

温度下产生的后代仍然是长翅果蝇。

1. 请针对出现残翅果蝇的原因提出假说，进行解释。

提示：翅的发育是否经过酶催化的反应？酶与基因的关系是怎样的？酶与温度的关系是怎样的？

2. 这个实验说明基因与性状的关系是怎样的？



练习

一、基础题

1. 下面是关于基因、蛋白质和性状三者间关系的叙述，其中不正确的是：

- A. 生物体的性状完全由基因控制；
- B. 蛋白质的结构可以直接影响性状；
- C. 基因控制性状是通过控制蛋白质的合成来实现的；
- D. 蛋白质的功能可以影响性状。

答 []

2. 判断下列表述是否正确。

- (1) 基因与性状之间是一一对应的关系。()
- (2) 基因通过控制酶的合成来控制生物体的所有性状。()
- (3) 中心法则总结了遗传信息在细胞内的传递规律。()

二、拓展题

1. 形成果蝇红眼的直接原因是红色色素的形成，而红色色素的形成需要经历一系列生化反应，每一个反应所涉及的酶都与相应的基因有关，因此，红眼的形成实际上是多个基因协同作用的结果。但是，科学家只将其中一个因突变而导致红眼不能形成的基因命名为红眼基因。请你根据上述事实，分析红眼的形成与红眼基因的关系。

2. 摩尔根通过白眼这一异常性状发现了控制果蝇眼色的基因。还有许多科学家也是从生物体的异常性状入手，研究相关基因的作用。想一想这是为什么？



生物信息学

——融合生物学与计算机科学的新兴学科

在过去的十几年中，生物学与计算机科学都经历了突飞猛进的高速发展。据统计，DNA 序列数据平均每 14 个月翻一番，而计算机的运算速度平均每 18 个月翻一番！与日俱增的 DNA 序列数据，要求强大的数据处理工具，而计算机正具备这样的能力。生物信息学就在这两门学科相互渗透的背景中诞生了。

生物信息学涵盖的范围很广,从基因组数据分析的角度来说,主要是指核酸和蛋白质序列数据的计算机处理和分析,即利用具有高速运算能力的计算机,处理数以亿计的序列数据,解决DNA碱基序列中究竟包含着什么信息,这些信息怎样控制有机体的发育,基因组本身又是怎样进化的等问题。

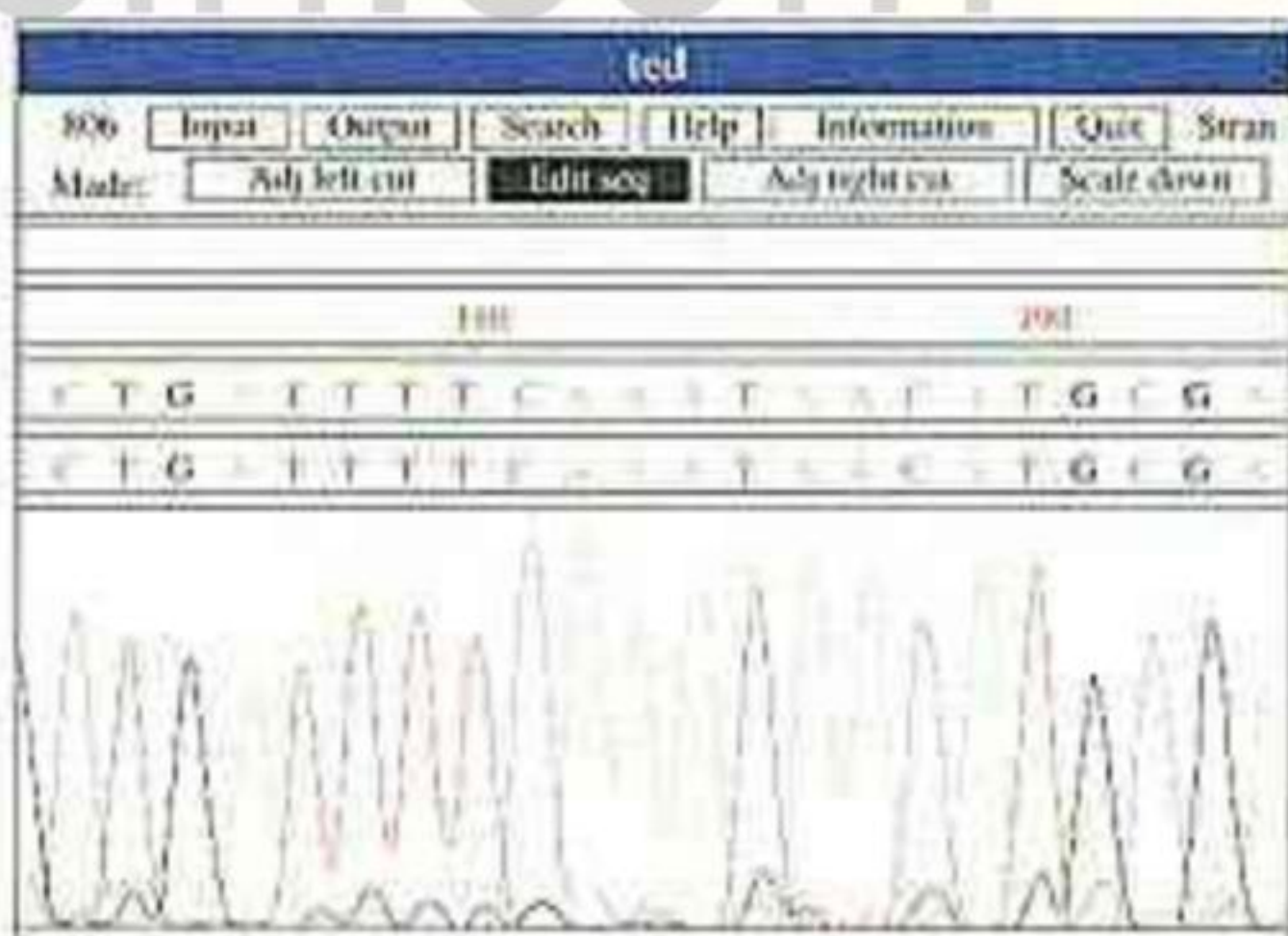
20 世纪 90 年代以来, 伴随着各种基因组测序计划的展开和互联网的普及, 生物学数据库如雨后春笋般迅速出现和成长。在国际核酸序列数据库中, 影响最大的三个数据库是, 美国的 GenBank、欧洲分子生物学实验室的 EMBL 和日本的 DDBJ。

诺贝尔奖获得者吉尔伯特(W. Gilbert)在1991年曾经指出:“传统生物学解决问题的方式是从实验出发的。现在,全部基因

都将知晓,并以电子可操作的方式驻留在数据库中,新的生物学研究模式的出发点应是理论的。一个科学家将从理论推测出发,然后再回到实验中去,追踪或验证这些理论假设。”



DNA 测序仪



DNA 序列分析

第3节 遗传密码的破译（选学）

问题探讨

莫尔斯密码是一种电报密码。

1. 请你根据左侧提供的莫尔斯密码表，将下面用莫尔斯密码编写的问题译成英文，每个密码子之间已用斜线分隔开。

· — — — / · · · · / · / · — — / · / · — — / ·
/ — — — / · / — — / · / · · · · / · — — / — — — /
— — — / · — — / — — / · / — — · /

2. 请用莫尔斯密码回答上面的问题。

3. 如果没有左图，你能够根据用莫尔斯密码写成的句子及其对应的英文，破译莫尔斯密码，总结出左图这样的密码表吗？



遗传密码的破译是生物学史上一个伟大的里程碑。自1953年DNA双螺旋结构模型提出以后，科学家就围绕遗传密码的破译展开了全方位的探索。在伽莫夫（G. Gamov, 1904—1968）提出3个碱基编码1个氨基酸的设想之后，科学家通过不断地推测与实验，最终找到了答案。

遗传密码的阅读方式

回顾“问题探讨”中由莫尔斯密码写出的问题，其中每个密码子之间都已用斜线分隔开，阅读时只需逐个翻译密码就可以了。类推到遗传密码，如果3个碱基决定1个氨基酸，是不是也只需以3个碱基为1个阅读单位，依次阅读呢？从理论上分析，除了这种方式以外，还存在着另外一种阅读方式，即重叠的阅读方式（图4-10）。

科学家为什么要分析遗传密码的阅读方式呢？这是因为，即使是同一个碱基序列，不同的阅读方式解读出来的含义会完全不同。要正确地理解遗传密码的含义，必须掌握密码的阅读方式。

本节聚焦

- 遗传密码是如何破译的？
- 遗传密码有哪些特点？

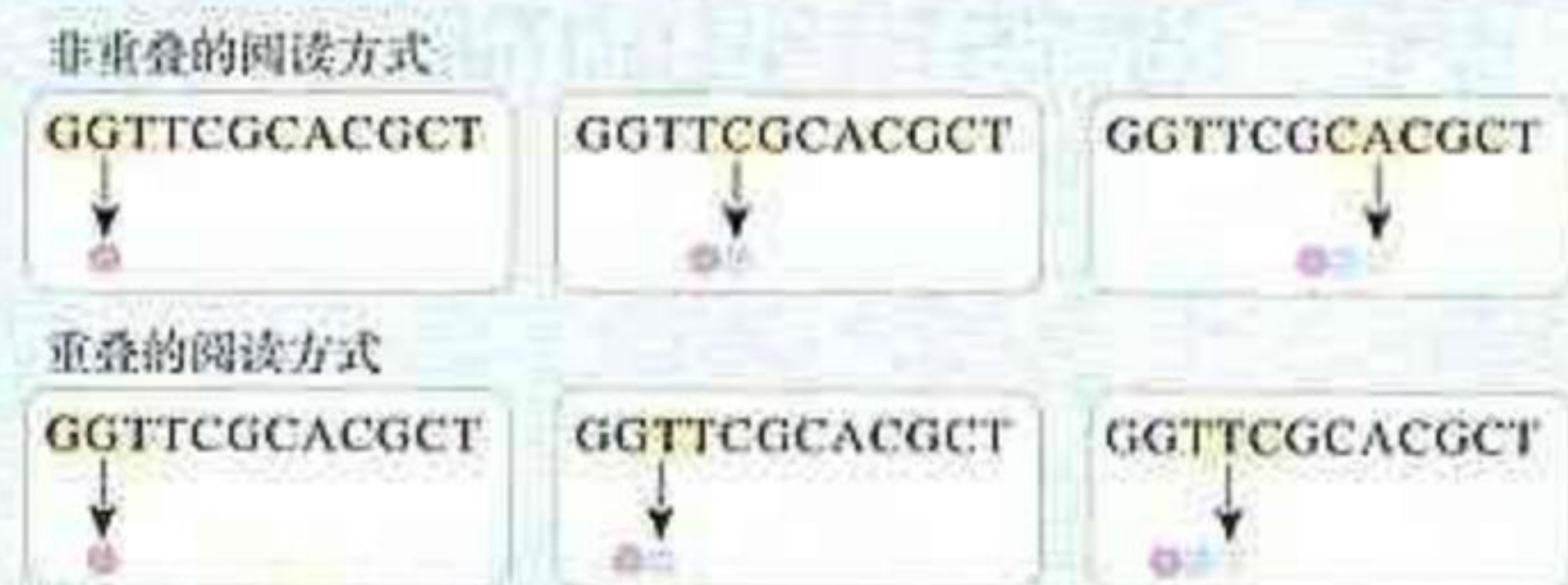


图4-10 以重叠和非重叠的方式阅读DNA序列



思考与讨论

1. 当图中DNA的第三个碱基(T)发生改变时,如果密码是非重叠的,这一改变将影响多少个氨基酸?如果密码是重叠的,又将产生怎样的影响?

2. 在图中DNA的第三个碱基(T)后插入一个碱基A,如果密码是非重叠的,这一改变将影响多少个氨基酸?如果密码是重叠的,又将产生怎样的影响?如果插入2个,3个碱基呢?

克里克的实验证据

遗传密码真的是以3个碱基为一组吗?遗传密码的阅读方式究竟是重叠的还是非重叠的?密码之间是否有分隔符?解答这些问题,不能只靠理论推导,必须拿出实验证据。科学家克里克和他的同事通过大量的实验工作,于1961年找到了答案。

克里克以T₂噬菌体为实验材料,研究其

中某个基因的碱基的增加或减少对其所编码的蛋白质的影响。克里克发现,在相关碱基序列中增加或者删除一个碱基,无法产生正常功能的蛋白质;增加或者删除两个碱基,也不能产生正常功能的蛋白质;但是,当增加或者删除三个碱基时,却合成了具有正常功能的蛋白质。为什么会产生这样的结果?请你结合下面的实例,进行类比分析。

THE FAT CAT ATE THE BIG RAT

句中的每个单词都由3个字母组成,7个单词连成一句。

THE FAT CAR TAT ETH EBI GRAT

第3个单词中插入字母R,仍然按照3个字母组成一个单词的阅读方式阅读,从插入处开始的所有单词都被改变。

THE FAT CAR TAR TET HEB IGR AT

第3和第4个单词中分别插入字母R,从插入处开始的所有单词都被改变。

THE FAT CAR TAR TOE THE BIG RAT

当第3、4、5个单词中都插入1个字母时,除了插入处的单词以外,其他部分的单词都没有改变。

克里克是第一个用实验证明遗传密码中 3 个碱基编码 1 个氨基酸的科学家。这个实验同时表明：遗传密码从一个固定的起点开始，以非重叠的方式阅读，编码之间没有分隔符。

遗传密码对应规则的发现

克里克的实验虽然阐明了遗传密码的总体特征，但是，却无法说明由 3 个碱基排列成的 1 个密码对应的究竟是哪 1 个氨基酸。就在克里克的实验完成的同一年，两个名不见经传的年轻人尼伦伯格（M.W.Nirenberg, 1927—）和马太（H. Matthaei）破译了第一个遗传密码。

与克里克的思路完全不同，尼伦伯格和马太采用了蛋白质的体外合成技术。他们在每个试管中分别加入一种氨基酸，再加入除去了 DNA 和 mRNA 的细胞提取液，以及人工合成的 RNA 多聚尿嘧啶核苷酸，结果加入了苯丙氨酸的试管中出现了多聚苯丙氨酸的肽链（图 4-11）！

为什么要除去细胞提取液中的 DNA 和 mRNA？



图 4-11 蛋白质体外合成的实验示意图

如果你是尼伦伯格或马太，你将如何设计对照组的实验，确保你的重大发现得到同行的认可？

实验结果说明，多聚尿嘧啶核苷酸导致了多聚苯丙氨酸的合成，而多聚尿嘧啶核苷酸的碱基序列是由许多个尿嘧啶组成的（UUUUU……），可见尿嘧啶的碱基序列编码由苯丙氨酸组成的肽链。结合克里克得出的 3 个碱基决定 1 个氨基酸的实验结论，与苯丙氨酸对应的密码子应该是 UUU。在此后的六七年里，科学家沿着蛋白质体外合成的思路，不断地改进实验方法，破译出了全部的密码子，并编制出了密码子表（表 4-1）。



练习

一、基础题

1. 组成 mRNA 分子的 4 种核苷酸能组成多少种密码子?

A. 16; B. 32; C. 46; D. 64.

答 []

2. 比较本节“问题探讨”中的莫尔斯密码与

遗传密码的异同, 总结遗传密码的特点。

二、拓展题

比较克里克与尼伦伯格所采用的实验方法, 想一想这两种方法各有哪些优势和不足。

本章小结

基因的表达是通过 DNA 控制蛋白质的合成来实现的。蛋白质的合成包括两个阶段——转录和翻译。转录是在细胞核内进行的, 是以 DNA 的一条链为模板, 按照碱基互补配对原则, 合成 mRNA 的过程。翻译是在细胞质中进行的, 是指以 mRNA 为模板, 合成具有一定氨基酸顺序的蛋白质的过程。mRNA 上 3 个相邻的碱基编码 1 个氨基酸, 这样的 3 个碱基又称做密码子。tRNA 是氨基酸的运载工具, 它能够识别 mRNA 的密码子。每种 tRNA 只能识别并转运 1 种氨基酸。核糖体是细胞内利用氨基酸合成蛋白质的场所。

中心法则描述了遗传信息的流动方向, 其主要内容是: 遗传信息可以从 DNA 流向 DNA, 即 DNA 的自我复制, 也可以从 DNA 流向 RNA, 进而流向蛋白质, 即遗传信息的转录和翻译。但是, 遗传信息不能从蛋白质传递到蛋白质, 也不能从蛋白质流向 RNA 或 DNA。修改后的中心法则增加了遗传信息从 RNA 流向 RNA 以及从 RNA 流向 DNA 这两条途径。

基因控制生物体的性状是通过指导蛋白质的合成来实现的。基因可以通过控制酶的合成来控制代谢过程, 进而控制生物体的性状; 也可以通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状。

基因与性状之间并不是简单的一一对应关系。有些性状是由多个基因共同决定的, 有的基因可决定或影响多种性状。一般来说, 性状是基因与环境共同作用的结果。