

普通高中教科书

# 生物学

必修2

## 遗传与进化

教师用书节选

第四章第一节

基因突变与基因重组

上海科技教育出版社

# 第一节 基因突变与基因重组

## ◆ 教学目标

1. 通过实例分析,运用归纳与概括的科学思维方法概述碱基的替换、插入或缺失会引发基因中碱基序列的改变。

2. 能用结构与功能相适应的生命观念阐明基因中碱基序列的改变有可能导致它所编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化,甚至带来致命的后果。

3. 结合实例描述细胞在某些化学物质、射线及病毒作用下,基因突变的概率可能提高,而某些基因突变能导致细胞分裂失控,甚至癌变。通过对结肠癌发生原因的讨论、对癌症预防和治疗措施的分析,形成关爱生命、积极健康的生活态度,勇于担当传播健康文明生活方式的社会责任。

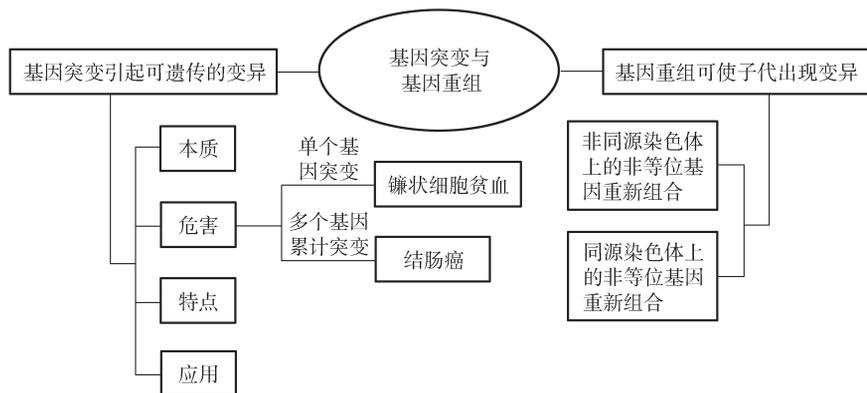
4. 能运用减数分裂知识,阐明染色体所发生的自由组合和交叉互换会导致控制不同性状的基因重组,从而使子代出现变异,初步形成进化与适应的生命观念。

5. 通过了解诱变育种和太空育种,认同科学技术对推动社会进步的重要作用。

## ◆ 学情分析

生物变异对于学生而言并不陌生,但学生对变异的认识仅仅停留在现象水平、宏观层次,另外,学生之前学习的“生物遗传”都是围绕着基因结构的稳定性展开的,而本章是学生认识生物“不变”到“变”的转折点,所以在教学上首先要引导学生比较深层次地认识变异现象,并能辩证认识遗传和变异的关系。通过初中以及前面内容的学习,学生已经初步认识到生物变异与遗传物质有关,也与环境有关,所以,自然会理解生物的变异分为可遗传变异和不可遗传变异两大类,而本节的重点是要引导学生在分子水平上理解基因突变和基因重组这两种可遗传变异的来源。这两个核心概念比较抽象,虽然有减数分裂和基因的自由组合定律等知识储备,但学生对于前后知识的迁移运用、概念内涵外延的理解还是有一定困难的,所以教学中应从实例入手,从现象到概念,从宏观到微观,借助问题串和减数分裂模型等手段,以符合学生认知规律的呈现方式来帮助学生突破难点。结肠癌以及诱变育种、航天育种等内容,是社会热点问题,也是生物学的热点问题,学生有强烈的求知欲和好奇心,应从学生实际出发,创设问题情境,帮助学生获得知识的同时,激发他们的社会责任感和使命感。

## ◆ 知识体系



## ◆ 版面说明

**【教材解读】**日本当地时间2011年3月11日14时46分,日本本州岛附近海域发生里氏9.0级地震,随后地震引发海啸,造成福岛第一核电站严重损坏,引发核泄漏事件,这是自1986年苏联切尔诺贝利核电站事故以来最为严重的核泄漏事件,其影响已超出日本国界,成为了全球危机。



**【教材解读】**基因突变是发生在分子水平上的一种可遗传变异。将基因突变按DNA碱基序列改变类型区分,可以分为置换突变、移码突变、整码突变;按碱基置换对多肽链中氨基酸顺序的影响,又可分为同义突变、错义突变、无义突变和终止密码突变。无论是哪种类型,基因突变的本质都是基因中碱基序列的改变,从而导致遗传信息改变,进而可能影响生物性状。

**【教材解读】**镰状细胞贫血是一种常染色体隐性遗传病,主要发生在黑色人种中,在我国新疆、南方地区也发现有这类病例。正常成人血红蛋白是由两条 $\alpha$ 链和两条 $\beta$ 链相互结合形成的四聚体,其中 $\alpha$ 链由141个氨基酸组成, $\beta$ 链由146个氨基酸组成。镰状细胞贫血患者因 $\beta$ 链N端第6位氨基酸谷氨酸被缬氨酸取代,正常血红蛋白HbA变成了异常的血红蛋白HbS,在氧分压下降时HbS分子间相互作用,成为溶解度很低的螺旋形多聚体,使红细胞扭曲成镰状细胞(镰变)。镰状细胞容易破碎而致贫血,也易于堆积,引起血管堵塞,造成局部组织器官缺血缺氧,产生脾肿大、胸腹疼痛等临床表现。人群中,隐性患者( $Hb^S Hb^S$ )红细胞在缺氧时都呈镰刀状,携带者( $Hb^A Hb^S$ )在缺氧时,一部分红细胞呈镰刀状,血红蛋白有40%是异常的,纯合子( $Hb^A Hb^A$ )是正常人,红细胞不会成为镰刀状,血红蛋白都是正常的。

**【教学策略】**基因突变概念的理解较为抽象,建议结合镰状细胞贫血这一基因突变实例,借助基因表达、基因与性状的关系等知识,帮助学生由表及里地理解基因突变的本质。

**【教材解读】**根据大量的病例分析,癌症的发生一般并不是单一基因的突变,而是至少在一个细胞中发生5~6个基因突变,才能赋予癌细胞所有的特征。如结肠癌发生的病程中,开始的突变仅在肠壁形成多个良性的肿瘤(息肉),进一步突变才发展为恶性肿瘤(癌),全部过程至少需要10年或更长时间。从这点上看,癌症是一种典型的老年性疾病,它涉及一系列原癌基因和抑癌基因的致癌突变的积累。

第一节 基因突变与基因重组

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

表4-1 正常人与患者血红蛋白的部分氨基酸序列及其DNA碱基序列比较

	正常人	镰状细胞贫血患者
多肽链氨基酸序列	—苏氨酸—缬氨酸—谷氨酸—谷氨酸—	—苏氨酸—缬氨酸—缬氨酸—谷氨酸—
DNA碱基序列	ACT CCT GAA GAA TGA GGA CTT CTT	ACT CCT GTA GAA TGA GGA CAT CTT

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

图4-4 一系列相关基因突变导致结肠癌发生

分析讨论

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

**【答案提示】**1. DNA水平,血红蛋白基因中A-T碱基对替换为T-A; mRNA水平,决定氨基酸的密码子由GAA变为GUA;蛋白质水平,组成蛋白质的一个氨基酸由谷氨酸变为缬氨酸;细胞水平,血红蛋白结构和功能异常;个体水平,镰状红细胞携氧功能下降,造成贫血。

2. 若第5对碱基对缺失(或在第4和第5对碱基间插入1对碱基)会使缺失(插入)碱基部位以后的密码子移位,不仅会使原蛋白质中的氨基酸序列改变,还可能使终止密码子推后或提前出现,造成新合成的肽链延长或缩短;若插入3对碱基且3对碱基相邻,则会使合成的肽链增加1个氨基酸,但插入部位前后的氨基酸序列不变。

3. 分子水平:原癌基因和抑癌基因发生基因突变。细胞水平:癌变后的细胞无限增殖,形态结构发生改变,易扩散转移。个体水平:免疫力低下,常接触致癌因子等。

4. 定期体检可帮助人们及早发现病变,通过改变生活方式,或早期治疗,有效预防癌症的发生。

**【教学策略】**通过“单个基因突变-多个基因突变”这条主线将镰状细胞贫血和结肠癌这两种看似不相干的疾病联系在一起,体现基因突变的危害,渗透社会责任教育。

**【教材解读】**目前已识别的原癌基因有100多种,原癌基因的激活机制如下:(1)点突变,原癌基因受到射线、化学致癌物的诱导后发生微小变化使其成为有活性的癌基因,产生异常基因产物,导致细胞恶性转化。(2)原癌基因大量扩增,直接后果是这些原癌基因过量表达,导致肿瘤发生。(3)启动子插入,原癌基因附近插入一个很强的启动子,使原癌基因表达增加,促进细胞恶性转化。(4)染色体易位导致原癌基因重排等。

**【教学策略】**通过对癌症的诱因、预防和治疗的讨论,了解全球人类健康问题,激发学生的责任感和使命感,养成关注健康、关爱生命的生活方式。

第四章 生物的可遗传变异

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

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

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

基因突变普遍存在于动物、植物和微生物中,可发生于个体发育的任何时期及任何细胞。自然状况下,发生基因突变的频率很低,高等生物细胞发生基因突变的频率一般只有  $10^{-6} \sim 10^{-5}$ ;基因突变发生在基因组的任何位置,在大多数情况下,一个基因突变会对生物产生何种影响,是无法预知的。基因突变若是发生在生殖细胞中,可遗传给后代;若发生在体细胞中,则可能引起生物体性状改变,但一般不能遗传给后代。

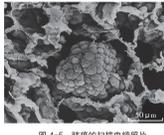


图 4-5 肿瘤的扫描电镜照片

**【教材解读】**基因突变可发生在个体发育的任何阶段,以及体细胞或生殖细胞周期的任何时期。如果突变发生在体细胞中,则变异不能直接遗传给下一代。如果突变发生在某一配子中,那么,子代中只有某一个体有可能继承这个突变基因。如果突变发生在配子发生的早期阶段,如发生在卵原细胞或精原细胞中,则多个配子都有可能接受这个突变基因,这样,突变基因传到后代的概率就会增加。通常,生殖细胞的突变率比体细胞高,这主要是因为生殖细胞在减数分裂时对外界环境变化更加敏感。

**【教材解读】** DNA的复制过程和环境中的诱变因素都可能使DNA不断地遭到损伤,但是生物对外界诱发因素的作用具有一定的防护能力并能对DNA的改变进行修复,如直接修复、切除修复和重组修复等,这些修复机制大大降低了突变率。

**【教学策略】** 通过本节学习,学生已经认识到细胞癌变的诱因,也明确了癌变与基因突变的关系,建议通过知识迁移,从癌变诱因推理出基因突变诱因,并加以细致区分。

**【教材解读】** 诱变育种目前存在的主要问题是:有益突变频率较低,变异的方向和性质尚难控制。因此如何提高诱变效率、迅速鉴定和筛选突变体、探索定向诱变的途径,是当前研究的重要课题。

**【教材解读】** 航天育种也称为空间技术育种或太空育种,就是把普通种子送往太空,使其在太空中的独特环境下进行变异的育种方法。具体分三个阶段:

阶段一,种子筛选。这一程序非常严格,需要专业技术选出遗传性稳定、综合性状好的种子。

阶段二,天上诱变。利用卫星和飞船等太空飞行器将植物种子带上太空,再利用太空特有的环境条件如宇宙射线、微重力、高真空、弱地磁场等因素对植物的诱变作用产生各种基因变异,再返回地面选育出符合要求的植物新种质、新材料、新品种。

阶段三,地下攻坚。由于这些种子的变化是分子层面的,要想筛选出人类所需的性状,需要将它们播种、筛选,期间还要进行品系鉴定、区域化试验等,经过连续几年的筛选鉴定,其中的优系还要经过考验和农作物品种审定委员会的审定才能被称为“太空种子”。

第一节 基因突变与基因重组

---

**阅读空间**

**DNA复制过程中的突变**

DNA复制过程严格遵循碱基互补配对原则,其间还会有“校正机制”及时发现错误配对并将其纠正,就像进行一项“高保真”的“抄写”工作。即便如此,“抄写”错误还是会偶尔发生,这就造成了DNA序列改变而发生基因突变。如果有外界干扰,“抄写”出现错误的频率就会提高,基因突变率增加。DNA复制过程中的差错,是产生突变的原因之一。

图 4-6 复制过程中碱基错误配对示意图

细胞在某些化学物质、射线以及病毒的作用下,基因突变频率可能提高,而某些基因突变能导致细胞分裂失控,甚至发生癌变。诱发基因突变的化学因素有碱基类似物、亚硝酸、黄曲霉素、香烟烟雾等;物理因素有 $\gamma$ 射线、X射线、紫外线等,病毒因素有肿瘤病毒等。

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

**阅读空间**

**航天育种**

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

93

**【教材解读】**我国航天育种研究开始于1987年,到目前为止,利用返回式卫星和神舟飞船,先后进行了十多次搭载,有1000多个品种的种子和生物材料上天,走在世界前列。

**【教学策略】**基因重组属于分子水平的可遗传变异。可先引导学生阅读教材,通过关键词,对概念形成初步的理解。

**【教材解读】**目前基因重组有广义的基因重组和狭义的基因重组之分,从广义上看,任何造成基因型变化的基因交流过程都叫作基因重组,包括原核生物的转化、转导和结合,病毒的基因重组,以及DNA重组技术等,而狭义上的基因重组仅指真核生物在有性生殖减数分裂过程中,由于同源染色体的非姐妹染色单体之间的交叉互换造成的交叉重组和由于非同源染色体的自由组合造成的自由重组。

**【教学策略】**通过问题串和减数分裂模型,深度理解“基因重组”的概念和内涵。由于学生已经获得了基因的自由组合定律以及减数分裂过程中同源染色体的交叉互换等知识,因此可直接让学生绘制位于一对或两对同源染色体上两对等位基因的杂合子(AaBb)减数分裂过程图,再分析得出只有含有两对及以上等位基因的杂合子的减数分裂才能发生基因重组,产生基因重组的配子,进而通过受精作用和个体发育在子代中表现出重组性状,使学生加深对减数分裂和基因重组关系的理解,构建完善的基因重组概念。

第四章 生物的可遗传变异



图 4-7 航天育种培育出的大西瓜

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

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

**二、基因重组可使子代出现变异**

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

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

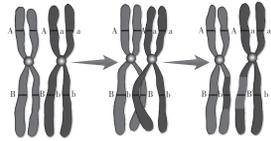


图 4-8 同源染色体间交叉互换示意图

94

**【教材解读】**基因重组是控制不同性状的基因重新组合。基因重组不产生新的基因,只产生新的基因型,是生物变异的丰富来源,是形成生物多样性的重要原因,对生物进化具有重要意义。

**【教学策略】**基因突变与基因重组的结果和意义是教学中的难点,建议通过绘制概念图、列表横向纵向比较等方式夯实基础,突破难点。

第一节 基因突变与基因重组

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

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

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

**学业检测**

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

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

(2) 关于航天育种的叙述,错误的是( )。

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

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

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

3. 生物细胞中的基因碱基序列发生改变一定引起生物性状的变化吗?为什么?

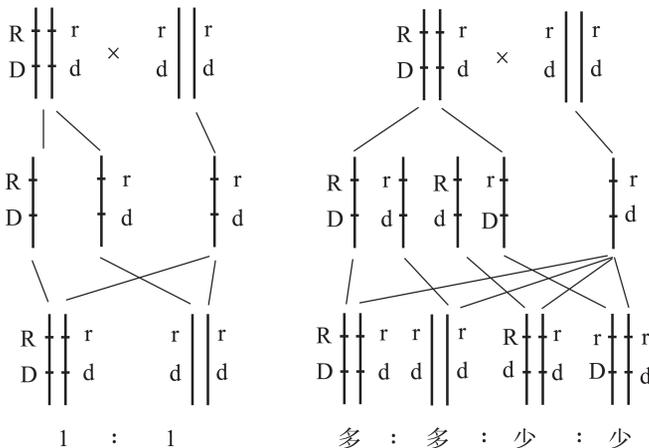
4. 收集资料,了解本地区多发癌症的种类,分析其原因,总结出适用于本地居民预防癌症的方法,在社区和学校进行健康宣传活动。

95

### ◆ 学业检测答案

1. (1) 插入 缺失 氨基酸  
(2) C  
(3) 获得特殊种质材料。

2. 若RD在一条染色体上,rd在另一条染色体上,则在不发生交叉互换的时候,子代红花顶生:白花腋生为1:1;若发生交叉互换,则子代为四种表型,分别是红花顶生、白花腋生、红花腋生、白花顶生,其中前二者较多且为1:1,后二者较少也为1:1。也可能是Rd、rD分别



3. 不一定引起生物性状改变。因为基因突变了,转录的密码子变了,但翻译的氨基酸可能没有变,生物性状也就不会发生变化。

## ◆ 教学案例

### 第一节 基因突变与基因重组(第一课时)

#### 教学设计

#### 一、教材分析

“基因突变与基因重组”是《普通高中教科书·生物学·必修2·遗传与变异》第四章“生物的可遗传变异”第一节的内容。这部分内容既是对前面所学的基因的概念、位置及功能等知识合乎逻辑的延续和拓展,又是学习后面生物多样性和生物进化理论的重要基础。本节知识主要包括“基因突变引起可遗传的变异”和“基因重组可使子代出现变异”两块内容,在“基因突变引起可遗传的变异”这部分内容中,教材以单基因突变实例镰状细胞贫血和多基因突变实例结肠癌入手,揭示了基因突变的本质和危害,并分析了癌症发生的原因、特点、预防和治疗。最后,用简短的文字介绍了基因突变的特点、诱因,以及在诱变育种上的应用。基因突变的概念比较抽象,是本节的重点和难点,教学中应从教材实例入手,从现象到本质,从宏观到微观,借助基因表达及基因与性状的关系等知识,以符合学生认知规律的呈现方式来帮助学生突破难点,掌握概念的内涵和外延。

#### 二、设计思路

《普通高中生物学课程标准(2017年版)》明确提出生物学课程的四个基本理念,其中一项就是内容聚焦大概念,并且课标中也明确提出“倡导学生在解决实际问题的过程中,深入理解生物学的核心概念”。“基因突变”是高中生物的核心概念之一。因此,在教学过程中,围绕“基因突变的本质”这一教学重点,以血红蛋白分子病为主线,学生先通过自主分析镰状细胞贫血的病因,形成基因突变表象概念;再通过对另外两种血红蛋白分子病发病机制的合作探究,由表及里地整理和改造表象概念,理解基因突变的概念内涵,把握概念外延;最后,分别从成因、影响效应、结果三个方面,将基因突变中容易混淆出错的知识点进行归纳提升,帮助学生系统、清晰地构建起“基因突变”这一核心概念。

在“基因突变的危害”这一教学内容上,依据课标、立足教材,围绕教材实例“结肠癌”设计了四个递进问题,以问题为先导,以逻辑思维训练为突破口,引导学生自主思考、主动探索,学生在阅读教材、图文转化的过程中,获取知识体验,化解癌症的原因这一难点。同时在问题解决的同时穿插三个癌症科普内容,旨在细化知识的同时唤醒学生正视癌变、珍爱生命的意识,确立积极的生活态度和健康的生活方式,坚定人类终将战胜癌症的信心,担当传播健康文明生活方式的社会责任。

#### 三、教学目标

1. 通过实例分析,运用归纳与概括的科学思维概述碱基的替换、插入或缺失会引发基因中碱基序列的改变。
2. 能用结构与功能相适应的生命观念阐明基因中碱基序列的改变有可能导致它所编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化,甚至带来致命的后果。
3. 结合实例描述细胞在某些化学物质、射线及病毒作用下,基因突变的概率可能提高,而某

些基因突变能导致细胞分裂失控,甚至发生癌变。通过对结肠癌发生原因的讨论、对癌症预防和治疗措施的分析,形成关爱生命、积极健康的生活态度,担当传播健康文明生活方式的社会责任。

#### 四、教学过程

程序	组织与指导	预期学生活动	设计意图
创设情境,导入新课	<p>以时间轴的形式依次展现镰状细胞贫血病因过程中的大事件:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1910年,美国芝加哥赫里克医生诊所接诊患者的病理报告,拉开探究镰状细胞贫血病因的序幕。</li> <li>1949年,英国化学家鲍林将正常血红蛋白和患者血红蛋白进行电泳,发现二者电泳图谱明显不同。</li> <li>1956年,英国英格拉姆对正常血红蛋白和患者血红蛋白进行氨基酸序列测定。</li> </ol>	<p>通过分析,师生达成以下共识:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>通过显微镜下观察,从细胞水平揭示病因:镰状细胞贫血与红细胞异常有关。</li> <li>通过对比,从分子水平揭示病因:镰状细胞贫血可能与血红蛋白异常有关。(蛋白质层面)</li> <li>比对发现患者血红蛋白<math>\beta</math>链上的第6个氨基酸谷氨酸被缬氨酸所替代。(氨基酸层面)</li> </ol>	<p>通过科学史的引入,让学生沿着科学家探究镰状细胞贫血病因之路,从宏观到微观分析病因,理解科学的本质及科学研究的思路和方法,激发学生的好奇心和求知欲,提升科学探究兴趣,并在重温历史的过程中,体会科学与技术的关系。</p>
任务一:模型建构,揭示基因突变的本质	<p>自主学习,形成表象概念</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>问题过渡:氨基酸为什么会发生上述替换,如果让同学深入研究,会从什么层面进一步揭示镰状细胞贫血的病因?</li> <li>任务布置:请同学带着揭示镰状细胞贫血根本病因的使命自主学习,完善镰状细胞贫血病因分析图解,并试着从DNA、mRNA、蛋白质、细胞、个体5个不同角度归纳引起镰状细胞贫血的病因?</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>学生思考后回答:要想解决氨基酸替换的原因,应深入基因层面揭示镰状细胞贫血的病因。</li> <li>学生自主完善病因分析图解,并从5个不同角度归纳病因。</li> </ol>	<p>将同学名字与科学家一起出现在时间轴上,突出其使命感和责任感。</p>
	<p>合作探究,揭示概念本质</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>问题过渡。除了碱基对的替换能造成基因改变,从而引起其所控制的蛋白质及生物性状改变外,碱基对还可能有哪些改变?又会引起怎样的效应?</li> <li>任务布置。对照图1所示正常血红蛋白基因片段,完成图2中两种异常血红蛋白基因片段的转录和翻译过程分析,总结这两个突变基因片段中碱基对的改变在mRNA和蛋白质层次分别造成怎样的影响。</li> </ol> <p>氨基酸位置 137 138 139 140 141 142            非模板链 —ACC TCC AAA TAC CGT TAA—            模板链 —TGG AGG TTT ATG GCA ATT—</p> <p>图1 正常血红蛋白(HbA)基因片段</p> <p>Hb Constant Spring: 第142位氨基酸所对应的密码子第一对碱基由T//A替换为C//G            Hb Wayne: 第138位氨基酸所对应的密码子第二对碱基C//C缺失</p> <p>图2 两种异常血红蛋白基因中碱基改变情况</p>	<p>小组合作完成转录和翻译过程分析,并总结在mRNA和蛋白质层面造成的影响:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Hb Constant Spring血红蛋白分子病中,由于142位碱基对的替换,导致原本的终止密码子“UAA”变为“CAA”,肽链合成无法正常终止,从而导致合成的肽链延长。</li> <li>Hb Wayne血红蛋白分子病中,由于一对碱基对的缺失,导致缺失位点之后的密码子全部移码,不仅使突变肽链延长,也使缺失位点之后的氨基酸序列全部发生改变。</li> </ol>	<p>通过另外两种基因突变实例模型的建构,学生在合作与交流中思维相互碰撞,由表及里地整理和改造对基因突变的认识,使学生在获得感性材料的真切体验中生成概念,理解基因突变的概念内涵,把握概念外延。</p>

(续表)

程序	组织与指导	预期学生活动	设计意图
任务一:模型建构,揭示基因突变的本质	<p>课堂小结,发展完善概念</p> <p>通过对上述实例的分析,试着从成因、影响效应和结果三个方面总结基因突变。</p>	<p>归纳总结:</p> <p>从成因看,造成基因突变的原因有碱基对的缺失、替换、插入。从影响效应看,替换一般比插入和缺失引起的效应小。从结果看,基因突变一定会引起基因中碱基序列改变、基因中携带的遗传信息改变,不一定造成蛋白质中氨基酸序列和生物性状改变,一定不造成染色体上基因的数目和位置改变。</p>	<p>通过对事实的抽象和概括,因势利导,帮助学生内化思维,形成完整的基因突变概念模型。</p>
任务二:走进实例,感受基因突变的危害	<p>问题驱动,认识癌症</p> <p>结合教科书第94页第二、三自然段及图4-4,回答下列问题:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 在图上标出与结肠癌发生有关的基因,说出其作用分别是什么?(分子水平)</li> <li>2. 在图上找出结肠癌细胞具有哪些特点?(细胞水平)</li> <li>3. 结合生活经验,说出人群中哪些个体容易发生癌症?(个体水平)</li> <li>4. 你认为:对于癌症,_____是上策,_____是中策,_____是下策</li> </ol> <p>A. 治疗 B.2 预防 C. 筛查(B,C,A)</p>	<p>学生思考、讨论、回答:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 与结肠癌有关的基因有原癌基因和抑癌基因,原癌基因调控细胞正常的增殖和分化,抑癌基因阻止细胞不正常增殖。</li> <li>2. 癌细胞具有过度增殖、易扩散转移、形态结构发生改变等特点。</li> <li>3. 免疫力低下、有不良生活习惯、常接触辐射源的人群细胞更容易发生癌变。</li> <li>4. 对于健康机体,预防是上策,筛查是中策,治疗是下策;对于高危人群,应定期筛查;对于患者,则应选择合适的治疗方案治疗。</li> </ol>	<p>以问题为先导,以逻辑思维训练为突破口,引导学生自主思考、主动探索,构建细胞癌变知识网络。</p>
	<p>癌症科普,完善认知</p> <p>癌症科普一:是不是只有癌症患者体内才有原癌基因、抑癌基因?</p> <p>癌症科普二:癌症是一种典型的老年性疾病。</p> <p>癌症科普三:目前常用的癌症治疗手段有哪些?</p>	<p>通过三方面科普,深化对癌症的认识:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 原癌基因和抑癌基因是正常细胞基因组中存在的两类基因,共同调节这细胞正常的增殖和分化。</li> <li>2. 癌症的发生一般并不是单一基因的突变,而至少在一个细胞中发生5~6个基因突变,才能赋予癌细胞所有的特征。从这点上看,癌症是一种典型的老年性疾病。</li> <li>3. 对于癌症治疗,已经有手术切除、放疗和化疗以及免疫疗法等。</li> </ol>	<p>从知识走向实际,引导学生崇尚科学,正视癌症,形成正确的价值观,激发养成并积极宣传健康生活方式的责任感和使命感。</p>