

普通高中课程标准实验教科书

生物学  
遗传与进化

必修二

主编 张新时

上海科技教育出版社

## 编写人员名单

本册主编 王月玲

编著者 (以姓氏笔画为序)

尹青春 任衍钢 张晋英 鄢刚

徐应春 阎桂琴 常玉玺

# 目 录

## 第一单元 遗传与变异的细胞学基础

第一章 染色体在有性生殖中的变化 .....	2
第一节 减数分裂与配子形成 .....	3
第二节 受精作用 .....	7
课外阅读 蜜蜂家族揭密 .....	10
第二章 染色体变异对性状的影响 .....	12
第一节 染色体数目变异对性状的影响 .....	13
第二节 染色体结构变异对性状的影响 .....	18
课外阅读 羊膜穿刺术与染色体变异 .....	21

## 第二单元 遗传的基本规律

第一章 基因的分离规律 .....	24
第一节 孟德尔遗传实验的科学方法 .....	25
第二节 分离规律实验 .....	30
第三节 分离规律在实践中的应用 .....	34
第四节 伴性遗传 .....	37
课外阅读 孟德尔规律的重新发现 .....	40
第二章 基因的自由组合规律 .....	41
第一节 自由组合规律实验 .....	42
第二节 自由组合规律在实践中的应用 .....	46
课外阅读 显赫家族的“突变基因” .....	49

# 目 录

## 第三单元 遗传与变异的分子基础

第一章 遗传的物质基础 .....	52
第一节 遗传物质的发现 .....	53
第二节 DNA的分子结构 .....	57
第三节 DNA的复制 .....	61
课外阅读 双螺旋结构背后的故事 .....	63
第二章 基因对性状的控制 .....	65
第一节 认识基因 .....	66
第二节 基因的表达 .....	70
第三节 基因与性状 .....	75
第四节 转基因生物和转基因食品 .....	79
第五节 人类基因组计划 .....	84
第六节 人类遗传病 .....	88
课外阅读 遗传密码的破译 .....	92

## 第四单元 遗传变异与进化

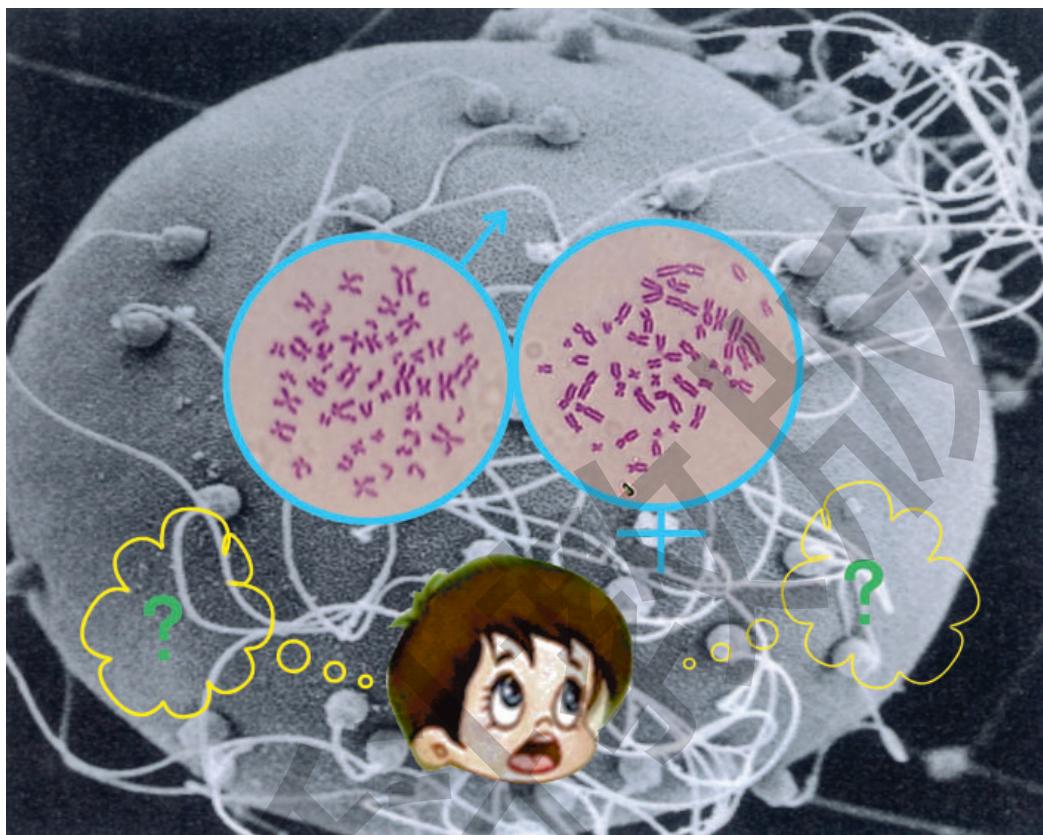
第一章 生物进化理论 .....	94
第一节 现代生物进化理论 .....	95
第二节 自然选择对基因频率的影响 .....	99
课外阅读 热爱科学的一生 .....	102
第二章 进化与生物多样性 .....	103
第一节 生物多样性简介 .....	104
第二节 生物多样性的形成 .....	108
课外阅读 物种基因的宝库 .....	110
中英文对照表 .....	112

# 第一单元 遗传与变异的细胞学基础



遗传与变异是生物的基本特征。染色体是遗传物质的载体，携带着遗传信息在亲子代细胞间通过减数分裂和受精作用有规律地传递，保证了物种的稳定。染色体的数目和结构变化，都可能引起生物性状的改变。

# 第一章 染色体在有性生殖中的变化



## 课题研究

每个人的发育起点都是受精卵。假如精子、卵细胞都是通过有丝分裂形成，那么，子女体细胞中的染色体不就比父母亲的多了一倍吗？人和所有进行有性生殖的生物都存在同样的问题。按照研究计划，探究染色体在有性生殖中的变化。

### ▲研究计划

1. 提出生殖细胞中染色体数目及产生方式的假说。
2. 确定一种研究材料（如雄蝗虫），并搜集研究生殖细胞及体细胞中染色体数目的方法。确定采集、保存、前处理、制片等的方法。
3. 采集材料，并制作所选材料的临时装片。
4. 观察生殖细胞各分裂时期的染色体变化，并用绘图方式记录。

### ▲总结交流

将你的研究结果总结成科学报告，连同染色体装片等，与其他同学交流，互相借鉴，集中全班同学的研究成果，编写一期科普小报。

## 第一节 减数分裂与配子形成

在课题研究中提出的问题，同样是科学家感兴趣的。1891年，德国细胞学家鲍维里(T. Boveri, 1862—1915)在研究马蛔虫细胞时，把马蛔虫的生殖细胞和体细胞内的染色体数目作了比较，他惊讶地发现，生殖细胞内的染色体数目是体细胞的一半。鲍维里把产生生殖细胞的这种分裂方式叫做减数分裂(meiosis)。

### 1 减数分裂

减数分裂是配子形成过程中进行的一种特殊有丝分裂，其间染色体复制一次，而细胞连续分裂两次。分裂的结果是每个子细胞中染色体数目只有母细胞的一半。为什么生殖细胞的染色体数目只有体细胞的一半呢？下面我们通过模拟实验来研究。

#### 模拟减数分裂过程中染色体的变化

减数分裂过程中，染色体的形态和数目变化可能与有丝分裂有所不同。在课题研究中你可能观察到与图1—1—1相似的结果，结合你观察到的结果，制作染色体模型，并模拟其在减数分裂过程中的变化。

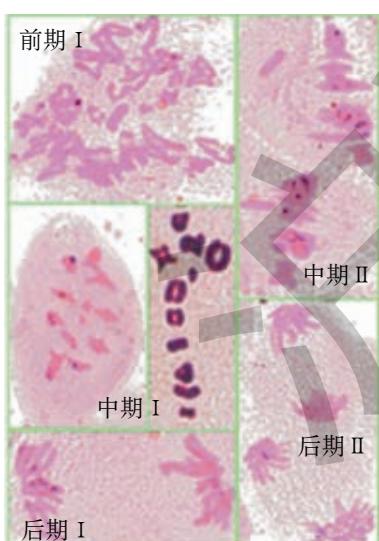


图1—1—1

蝗虫精原细胞减数分裂的部分时期

#### 材料器具

代表细胞、染色体、着丝粒的材料  
(彩色橡皮泥、软铁丝等)。

#### 活动程序

- 确定染色体的数目(至少两对)和形态，选择制作染色体的材料。
- 制作代表来自不同亲本的染色体模型。
- 模拟减数分裂过程中染色体的变化。
- 比较自己的模型和模拟过程与其他同学的有什么不同。

#### 注意事项

- 模拟过程中要保证“染色体”能够“复制”、“配对”和“分离”，最终要使每个子细胞中的染色体数目减少一半。
- 用简洁的方式体现染色体数目变化和细胞数目变化的关系。

#### 分析讨论

- 减数分裂过程中染色体的复制发生在什么时期？

2. 如何让染色体数目减少一半，并保证子细胞中的染色体形态、大小和数目完全一致？

3. 在减数分裂过程中染色体数目的变化有什么规律？

通过模拟活动，我们已经发现减数分裂过程中染色体的变化存在一定的规律。科学家把精巢中正在分裂的细胞进行了详细的比较，根据染色体的形态和数目的变化总结出了一个完整的分裂过程（图1-1-2）。

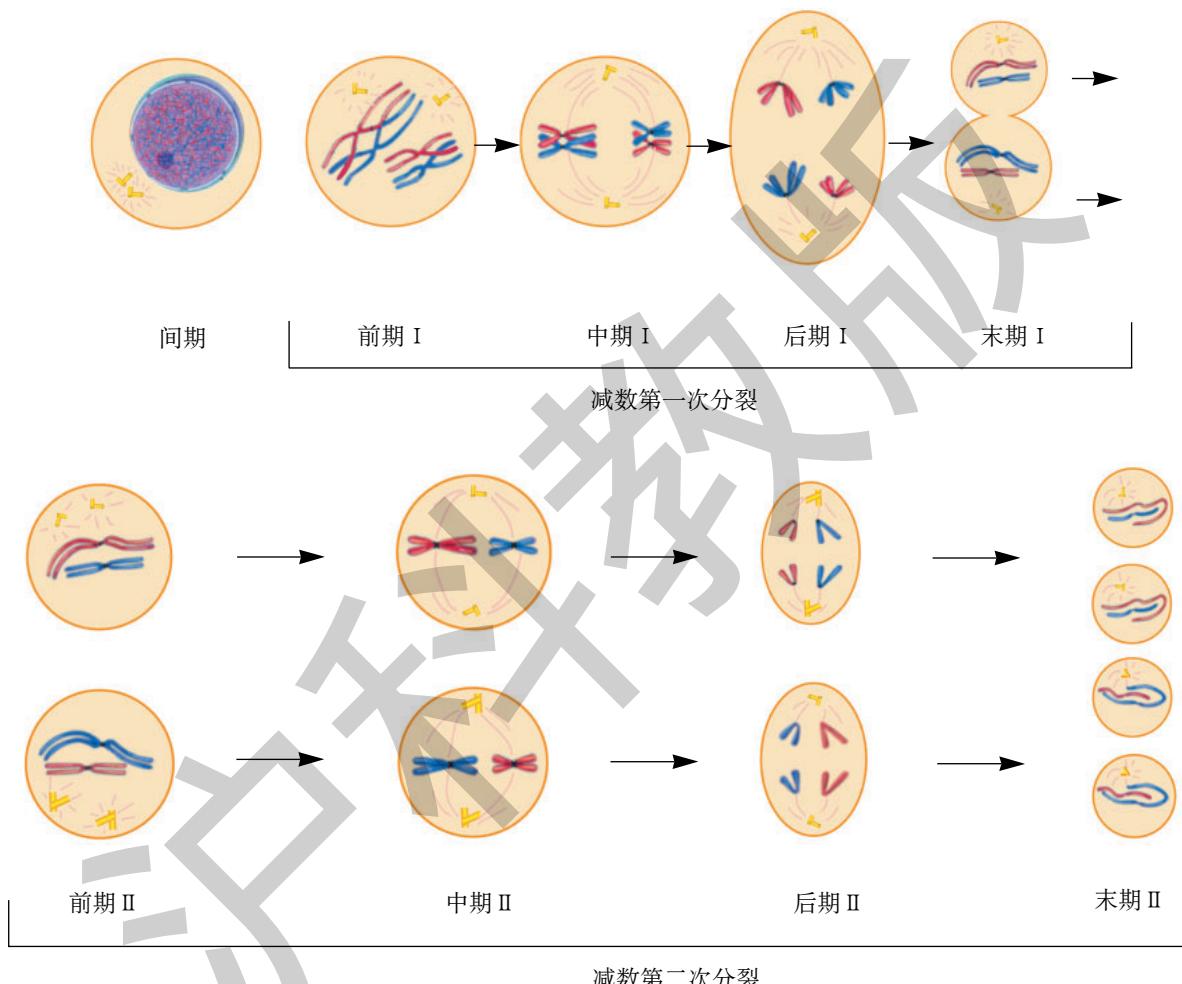


图1-1-2

减数分裂及精细胞形成的图解

精原细胞发生分裂前经过一个较长的间期。在间期，细胞体积增大，染色体进行了复制，成为初级精母细胞。复制后的每一条染色体包含两条染色单体，这两条染色单体由同一个着丝粒连接，称为姐妹染色单体。

初级精母细胞分裂时，细胞中形态大小相似的染色体两两配对，这种现象称为联会。配对的两条染色体分别来自父方和母方，叫做同源染色体。联会的一对同源染色体含有四条染色单体，称为四分体。

随后，同源染色体排列在细胞的赤道板上，然后在纺锤丝牵引下，配对的同源染色体彼此分离，分别移动到细胞的两极。同源染色体中哪一条染色体移向哪一极，完全是随机

的。随着细胞质的分裂，形成两个子细胞，称为次级精母细胞。与初级精母细胞相比，每个次级精母细胞中的染色体数目减少了一半，但每个着丝粒连接着两个姐妹染色单体。

次级精母细胞继续分裂。分裂过程中，着丝粒一分为二，使得两条姐妹染色单体彼此分开，成为两条染色体。在纺锤丝的牵引下，这两条染色体分别移向两极，并随着细胞质的分裂进入到两个子细胞中。结果两个次级精母细胞形成了四个精细胞。

综上所述，一个精原细胞经减数第一次分裂形成两个次级精母细胞；每个次级精母细胞经减数第二次分裂形成两个精细胞。各个精细胞与次级精母细胞相比，染色体数目并没有发生变化，但是每个精细胞中染色体数目都比精原细胞减少了一半。

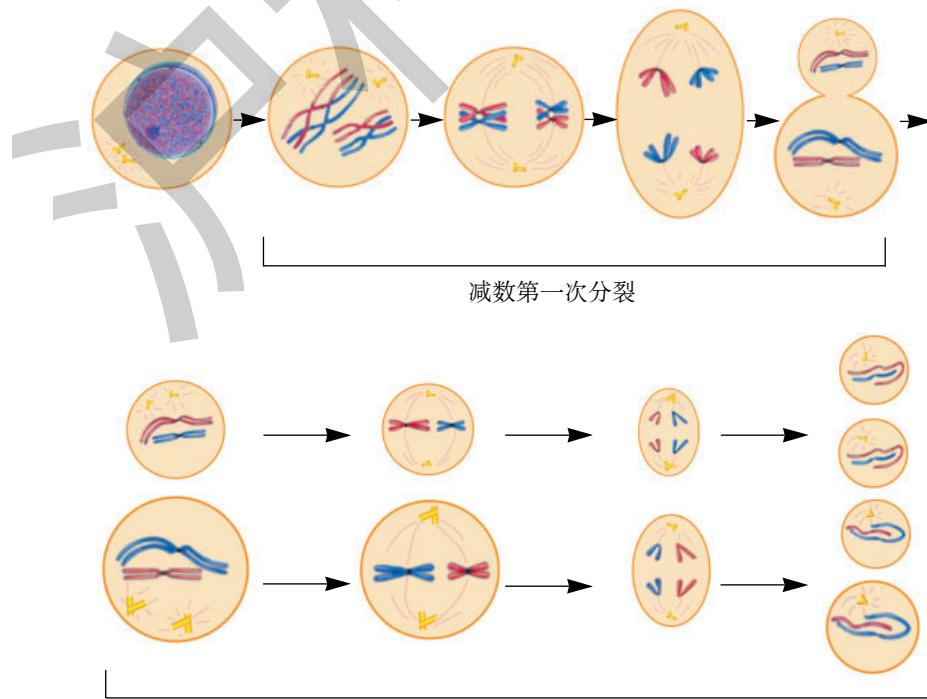
## 2 配子形成

像马蛔虫这样进行有性生殖(sexual reproduction)的生物，雌、雄配子都是经减数分裂形成的。

在精巢中，精原细胞经过减数分裂形成精细胞。精细胞再经过一系列的形态变化，形成具长尾的可以游动的精子，即雄配子。人和其他哺乳动物的精子是在睾丸(testis)中形成的。

在卵巢中，卵原细胞经过减数分裂形成卵细胞。卵细胞的形成过程中，染色体的变化与精细胞的形成过程大体上是相同的。

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，形成两个大小悬殊的细胞，大的叫次级卵母细胞，小的叫极体。二者继续进行分裂，最终形成一个大的卵细胞和三个小的极体（图1-1-3）。



减数第二次分裂

图1-1-3  
卵细胞形成的图解

另外，在某些动物（如哺乳动物）中，雌雄配子形成所经历的时间和过程还有一定的区别。以人为例：精原细胞经多次增殖后，其中一部分精原细胞进入生长期，细胞体积增大，形成初级精母细胞；初级精母细胞经过减数分裂形成精细胞，精细胞经过形态变化形成精子。这个过程是连续的，整个过程历时约八周。卵细胞的形成过程中，卵原细胞增殖是在胚胎发育早期的卵巢中进行。胚胎发育晚期，卵原细胞已生长形成初级卵母细胞。出生后，大部分初级卵母细胞退化，只有约400个继续分裂，最终形成卵细胞。

## 相关链接

**被子植物的配子形成**  
被子植物的雌配子是在子房中形成的。一个大孢子母细胞经减数分裂形成了共用一个细胞质的四个大孢子。四个大孢子中的三个退化，一个经过三次有丝分裂形成八核的胚囊（图1-1-4），其中靠近珠孔的一个核成为卵核（卵细胞），位于中央的两个核成为极核。

花药中的花粉母细胞，经过减数分裂产生四个小孢子（花粉粒）。小孢子经过一次有丝分裂产生两个核，一个核不再分裂，成为营养核，另一个再经过一次有丝分裂，成为两个精核（雄核）。

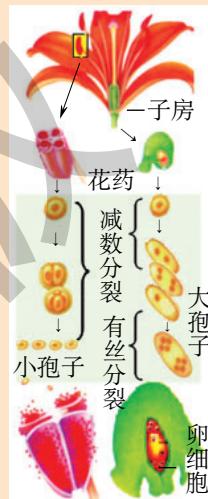


图1-1-4  
被子植物的配子形成

配子(gamete)的形成要经过减数分裂。由于减数分裂过程中染色体只复制一次，而细胞连续分裂两次，所以配子中的染色体数目只有体细胞中的一半。在雄性个体中，一个精原细胞能形成四个精细胞，精细胞需要经过变形才能成为精子；而在雌性个体中，一个卵原细胞只能形成一个卵细胞。

## 巩固提高

1. 据图1-1-5中染色体形态和数目回答问题：
  - (1) 可能来自同一个次级精母细胞的精细胞是哪些？
  - (2) 这六个精细胞至少来自几个次级精母细胞？几个精原细胞？
  - (3) 形成图中精细胞的初级精母细胞，在四分体时期有几条染色体？
  - (4) 这种生物的体细胞中有几条染色体？
2. 总结减数分裂过程中染色体数目及形态的变化特点。
3. 比较减数分裂和有丝分裂的异同，思考其生物学意义。

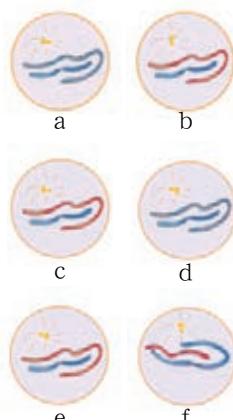


图1-1-5  
某种生物的精细胞

## 第二节 受精作用

生活中我们常以婴儿的呱呱坠地来形容一个新生命的到来(图1-1-6)，其实受精卵(fertilized egg)才是下一代新生命的起点，受精卵是通过父母的精子和卵细胞结合，即受精作用(fertilization)而形成的。



图1-1-6  
发育中的胎儿

### 1 精子和卵细胞向输卵管的转运

图1-1-7中许多精子(sperm)正游向卵细胞(egg cell)，去完成它们固有的使命。

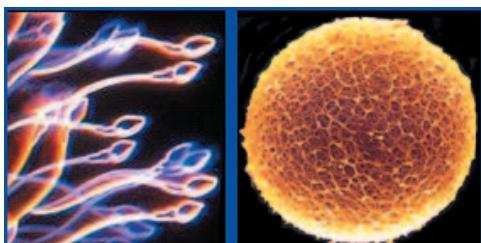


图1-1-7  
人的精子和卵细胞的电子显微镜照片

人的卵细胞是在卵巢(ovary)中形成的，卵巢位于输卵管附近，输卵管是卵细胞转运的通道，也是受精作用的场所。通常每个月，一个卵巢释放出一个卵细胞。卵细胞由卵巢排出后，从输卵管伞部向输卵管壶腹部运动，这一过程不仅依赖于输卵管伞部的收缩，还依赖于其上皮细胞纤毛的协调运动以及卵细胞放射冠的功能等。

精子是在睾丸中形成的，精子的生命周期相当短暂，必须迅速转运到输卵管受精。在转运过程中，只有少数精子能够通过子宫到达输卵管的壶腹部与卵细胞相遇。

### 2 精子和卵细胞的结合

精子和卵细胞在输卵管相遇后接着会发生受精作用。受精作用是一个精子与一个卵细胞融合而成为受精卵的复杂过程。如图1-1-8中的卵细胞正在受精，可以看出能够与卵细胞相遇的精子不止一个，但一般只有一个精子能与卵细胞结合而完成受精作用。

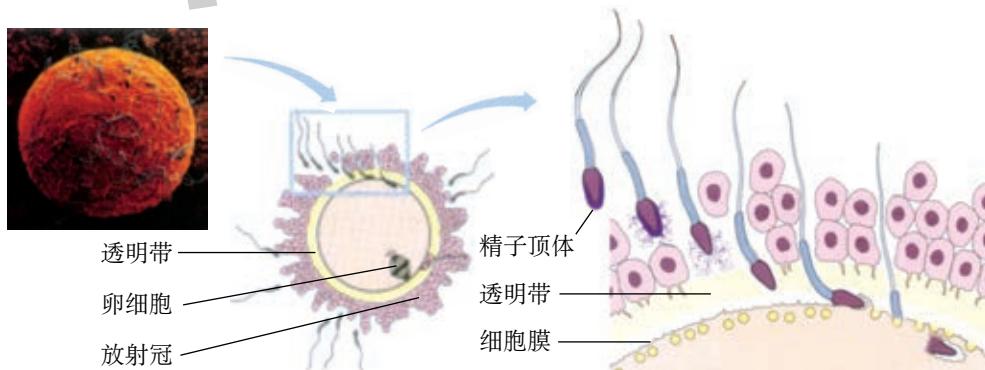


图1-1-8  
精子“围攻”卵细胞



## 受精过程中染色体的变化

经过减数分裂，卵细胞和精子中的染色体数目只有体细胞中的一半。受精作用形成的受精卵中染色体组成如何？请用上节探究活动中制作的染色体模型模拟受精过程中染色体的变化。

### 材料器具

制作好的染色体模型、代表精子和卵细胞的材料。

### 活动程序

1. 确定精子和卵细胞中染色体的数目和形态。
2. 制作精子和卵细胞模型，比较自己的模型与其他同学的有什么不同。
3. 模拟受精过程中染色体的变化。

### 注意事项

1. 考虑精子和卵细胞的大小。
2. 用简洁的方式体现染色体数目变化和细胞数目变化的关系。

### 分析讨论

1. 比较精子、卵细胞和受精卵，分析受精卵中染色体的来源和组成特点。
2. 分析减数分裂和受精作用，总结有性生殖过程中染色体的变化规律。

由模拟结果可以看出，精子和卵细胞通过受精作用形成了受精卵，受精卵的染色体数目与亲代体细胞中的染色体数目相同。

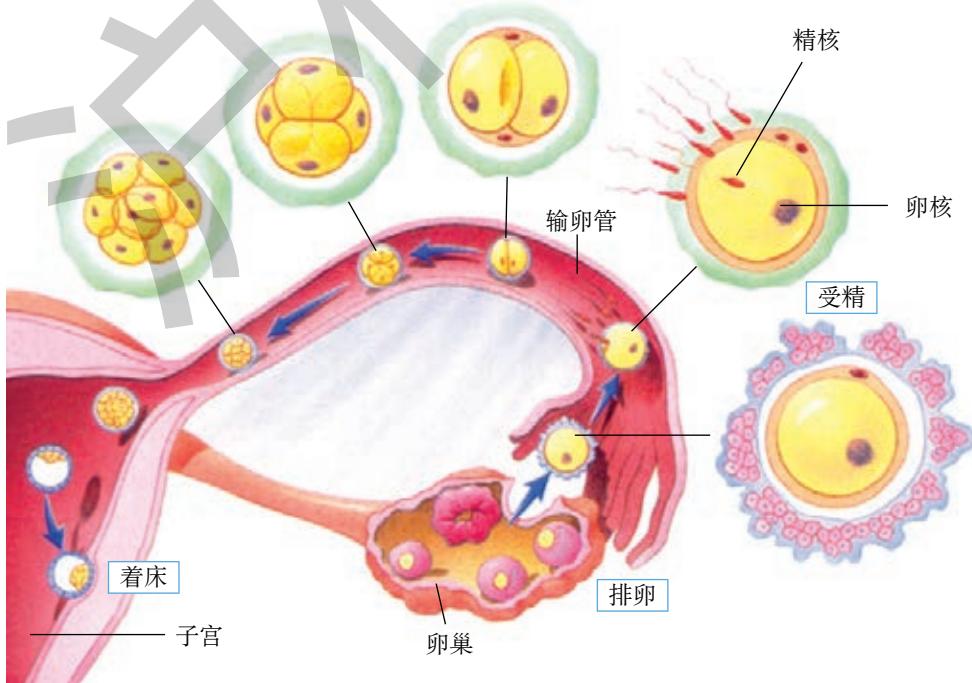


图1-1-9

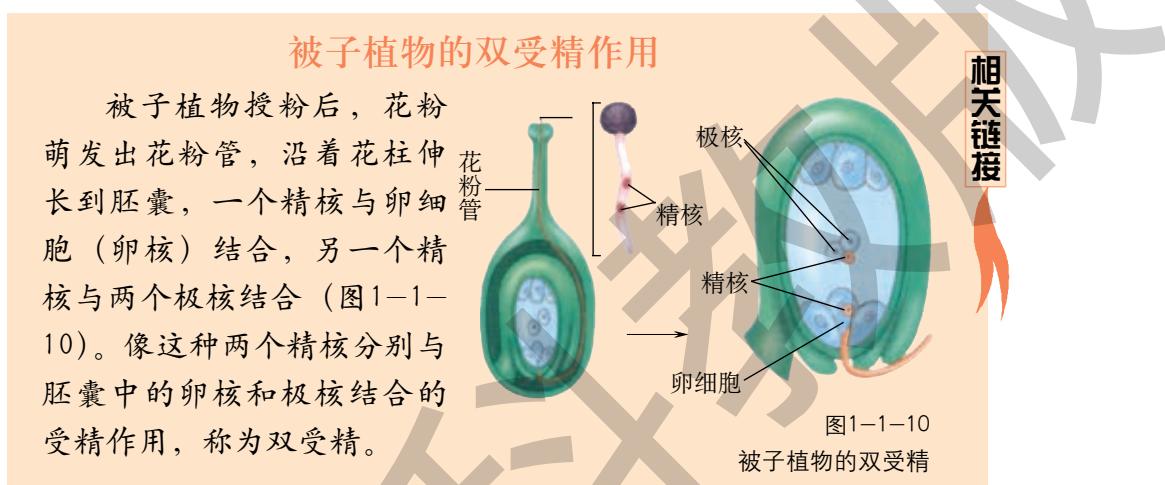
卵细胞的转运和受精过程示意图

事实上，受精作用是从精子识别卵细胞开始的。卵细胞透明带上存在特殊的糖蛋白，它是精子特异识别的受体，具有种的特异性。当一个精子进入卵细胞后，卵细胞周围的放射冠立即释放蛋白水解酶。这些酶使透明带中的蛋白质变性，从而阻止其他精子穿过透明带与卵细胞结合。

精子的头部进入卵细胞，而尾部断裂并留在卵细胞膜外水解消失。随后精核和卵核融合，形成受精卵。

受精卵在向子宫移动的过程中就开始了卵裂，在子宫壁着床之后，完成一系列细胞分裂、组织分化、器官形成等的胚胎发育，直到形成成熟的胎儿。然后由母体娩出（图1-1-9）。

受精作用包括精子和卵细胞的识别、精子进入卵细胞、精核和卵核的融合。



人和其他哺乳动物的受精作用发生在体内，有些生物如鱼类和两栖类是体外受精。在有性生殖过程中，来自父母双方的精子和卵细胞经过受精作用结合成受精卵，使受精卵中的染色体数目恢复到亲代体细胞中的染色体数目。减数分裂和受精作用既保证了生物前后代遗传物质的稳定性，又使子代具有更大的变异性，大大提高了生物对环境的适应能力。

## 巩固提高

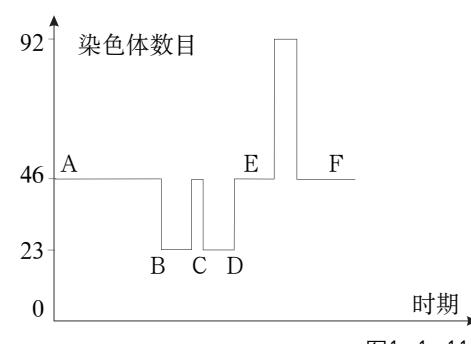
1. 图1-1-11是人类生殖和发育过程中细胞的染色体数目的变化。请据图分析回答下列问题：

(1) A~C进行的是\_\_\_\_\_，其中A~B是\_\_\_\_\_，B~C是\_\_\_\_\_。C时的细胞是\_\_\_\_\_。

(2) D~E发生的现象叫做\_\_\_\_\_，E时的细胞叫做\_\_\_\_\_。

(3) E~F进行的是\_\_\_\_\_。

(4) 一个人的体细胞中，染色体来自父方的有几



条？来自祖父的有几条？

2. 一对夫妇结婚多年，不能生育。经医院检查，发现妻子双侧输卵管堵塞。请你根据所学知识，分析他们不育的原因，并设计一个科学的解决方案。

3. 结合减数分裂和有丝分裂，分析受精作用的生物学意义。

收集有关试管婴儿的资料，探讨其意义及伦理问题。

## —课外实践—



### 回顾总结

减数分裂、配子形成和受精作用是有性生殖的生物在繁衍后代时出现的重要生理过程。减数分裂过程中染色体复制一次，细胞连续分裂两次，结果配子中染色体数目只有体细胞的一半。雌雄配子通过受精作用，使子代体细胞染色体数目与亲代保持一致。由此可见，进行有性生殖的生物，通过减数分裂和受精作用维持了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十分重要。



### 课外阅读

### 蜜蜂家族揭密

2003年8月22日，《细胞》杂志上发表的一篇文章，解决了一个困扰科学家长达150年之久的科学难题。

人们早就发现，在蜜蜂群体中存在着三种不同类型的个体，分别是蜂王、雄蜂和工蜂（图1-1-12）。蜂王是蜂群中唯一生殖器官发育完全的雌性蜂，其主要职能是产卵。雄蜂是蜂群中数量很少的雄性公民，它一生的职责就是和蜂王交配。工蜂是蜂群中的劳动者，数量最多，蜂群生活所需的一切物质均来源于工蜂的辛勤劳动，工蜂与蜂王一样也是雌性蜂，却不能生育。



蜂王

雄蜂

工蜂

图1-1-12

蜜蜂

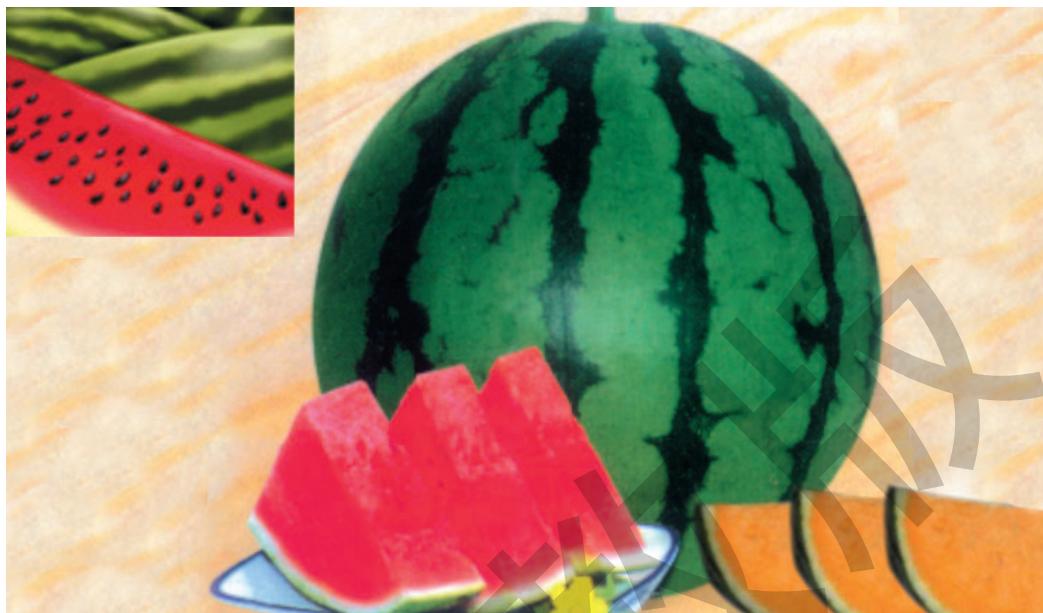
原来，蜂王依然像其他生物那样经过减数分裂，产生染色体数目减半的配子（卵细胞），而雄蜂也产生了与卵细胞染色体数目相同的配子（精子）。

蜂王产生的卵细胞中，绝大多数是受精卵，少数是未受精卵。受精卵有两种命运：极少数的受精卵产在宽大而突出的蜂房里，孵化后，终生享受有高度营养价值的王浆，结果发育成蜂王；而其余的受精卵产在小的蜂房里，孵出后，只喂三天王浆，以后则改喂花粉和花蜜调制的蜂粮，只能发育成工蜂。未受精的卵产在中等大小的蜂房里，孵化后发育成雄蜂。这样就保证了一个群体中只有一个蜂王，少数几只雄蜂和大量的工蜂。

那么，受精卵为什么能发育成雌蜂？而未受精卵为什么能发育成雄蜂？长期以来，人们百思不得其解。

如今，研究人员终于揭示了这个秘密：原来这是蜜蜂体内的一种称作“互补性别因子”的基因在“作怪”。受精卵因为含有两份这样的基因，所以发育成雌蜂；而未受精卵只有来自母亲的一份“互补性别因子”基因，因而发育成雄蜂。

## 第二章 染色体变异对性状的影响



### 课题研究

无籽西瓜是通过人工改变普通西瓜染色体数目培育而成的。染色体作为遗传信息的载体，无论是数目的变化，还是结构的改变都会影响生物的性状。按照下列研究计划，结合课堂学习和实践活动，通过自己的设计，人为地改变一种植物的染色体数目，探讨染色体变化对这种植物性状的影响。

#### ▲研究计划

1. 查阅科技文献获得有关低温诱导染色体加倍的资料，设计实验方案。
2. 请老师或有关科研工作者对设计方案予以评价和指导。
3. 选择合适的植物材料，如蚕豆、小麦、玉米种子或大蒜、洋葱的鳞茎等，设置温度梯度，分组进行培养。
4. 待根长到2~3 cm时，观察并记录根尖等部位的性状变化。
5. 保存材料，备用。

#### ▲总结交流

与同学交流实验结果，比较设计方案，探讨差别的原因。

## 第一节 染色体数目变异对性状的影响

当你逛农贸市场或者水果摊的时候,是否留意过这样的现象:同样是葡萄,大小相差很大,大的个个如乒乓球,而小的粒粒如豆(图1-2-1),味道也相去甚远。也许商家会告诉你,这是“品种”的差异。实际上,某些性状的差异往往是由染色体数目变异引起的。



图1-2-1

四倍体葡萄(左)和二倍体葡萄(右)

### 1 染色体数目与染色体组

各种生物的染色体数目基本是恒定的,由表1-2-1可知,豌豆有14条染色体,为7对同源染色体,形成的正常配子都含有7条染色体。这7条染色体包含了豌豆遗传变异和生长发育的全部遗传信息。像这样,细胞中的一组非同源染色体,在形态和功能上各不相同,却携带着控制某种生物生长和发育、遗传和变异的全部信息,这样的一组染色体,叫做一个染色体组(chromosome set, genome),用n来表示。

表1-2-1 部分动植物的染色体数目

动物	染色体数	植物	染色体数
人	46	洋葱	16
金丝猴	44	大麦	14
猕猴	42	普通小麦	42
黄牛	60	玉米	20
猪	38	陆地棉	52
狗	78	水稻	24
猫	38	豌豆	14
马	64	蚕豆	12
驴	62	菜豆	22
鸡	78	番茄	24
鸭	80	烟草	48
家蝇	12	青菜	20
果蝇	8	向日葵	34
蚊	6	甘蓝	18
蝗虫	雌性24雄性23	网脉瓶尔小草	1 260
蜜蜂	雌性32雄性16	单冠毛菊	4

在自然界中,多数生物个体是由受精卵发育而成,且体细胞中含有两个染色体组,这样的个体叫做二倍体(diploid)。例如,人的体细胞中有46条染色体,可配成23对。其中22对在男性和女性中是一样的,叫做常染色体(autosome)。另外一对同源染色体是性染色

体(sex chromosome)，在女性中是同型的，叫做X染色体，而在男性中，X染色体只有一条，与另外一条很小的Y染色体配成对(图1-2-2)。

大多数的真核生物都是二倍体，但也有例外，如蜜蜂中的雄蜂，是由未受精的卵细胞发育而来的，体细胞中只有一个染色体组， $n=16$ 。像雄蜂这样，体细胞中含有本物种配子染色体数目的个体，叫做单倍体(haploid)。



图1-2-2

用彩色荧光显带杂交技术获得的人的染色体  
(右下角为两对性染色体，男性为XY，女性为XX，其余为常染色体，男女相同)

## 2 染色体数目变异对性状的影响

一般情况下，每一种生物的染色体数目都是稳定的。但是在某些特定的条件下，生物体的染色体数目会发生变异。染色体数目的变异可以分为两类(表1-2-2)：一类是整倍性改变，以二倍体细胞或个体染色体组数为标准，如减少一个染色体组为单倍体，增加一个染色体组为三倍体，含有三个或三个以上染色体组的为多倍体(polyplloid)。另一类是非整倍性改变，染色体数目的变化不是完整染色体组的改变，通常以二倍体( $2n$ )细胞或个体染色体数为标准，在这个基础上增减个别染色体所致，如 $2n-1$ 是单体， $2n-2$ 是缺体， $2n+1$ 是三体等。染色体数目的变异往往引起相关性状的改变。

表1-2-2 染色体数目变化的一些基本类型

类别	类型	公式	染色体组
整倍体	二倍体	$2n$	(ABCD)(ABCD)
	单倍体	$n$	(ABCD)
	三倍体	$3n$	(ABCD) (ABCD) (ABCD)
非整倍体	单体	$2n-1$	(ABCD) (ABC)
	缺体	$2n-2$	(ABC) (ABC)
	三体	$2n+1$	(ABCD) (ABCD) (A)
	双三体	$2n+1+1$	(ABCD) (ABCD) (AB)
	四体	$2n+2$	(ABCD) (ABCD) (AA)

注：A、B、C、D代表一组非同源染色体



### 制作并观察根尖染色体加倍的装片

#### 目的要求

选用课题研究中准备好的材料，尝试用压片法制作临时装片，观察染色体加倍。

## 实验原理

大多数植物种子，在适宜条件下萌发时，根尖分生区细胞在不断地进行有丝分裂。如果这时我们改变萌发条件，使之处于一定低温状态下，就可能获得染色体加倍的细胞。

## 材料器具

选用课题研究中准备好的材料，如大蒜根尖；体积分数为70%的酒精溶液、龙胆紫染液、体积分数为95%酒精溶液+体积分数为98%浓硫酸溶液(1:1)；载玻片、盖玻片、试剂瓶、小镊子、吸水纸、培养皿、刀片。

## 活动程序

- 1.解离固定：将培养好的根尖置于体积分数为95%的酒精溶液与体积分数为98%的浓硫酸溶液(1:1)混合的解离固定液中1 min，然后取出，放入体积分数为70%的酒精溶液中保存。
- 2.取出根尖，剪留尖端2 mm，用龙胆紫染液染色1 min，然后用吸水纸吸去多余染液，滴加清水，盖上盖玻片。
- 3.在盖玻片上覆盖一层吸水纸，用大拇指垂直向下压片。使根尖分生组织平铺成薄薄的一层，用吸水纸吸去盖玻片周围的多余液体。
- 4.经过低倍显微镜检查后，选择理想的分裂细胞，再在这个细胞附近用镊子轻轻敲打，使重叠的染色体分散。
- 5.在高倍显微镜下观察染色体数目。

## 注意事项

实验过程要设对照组；压片材料不宜太多；用镊子敲打盖玻片时，用力要均匀，不要连续敲打；压片时勿使盖玻片移动；选择染色体分散良好，没有或者较少重叠的细胞进行染色体计数。

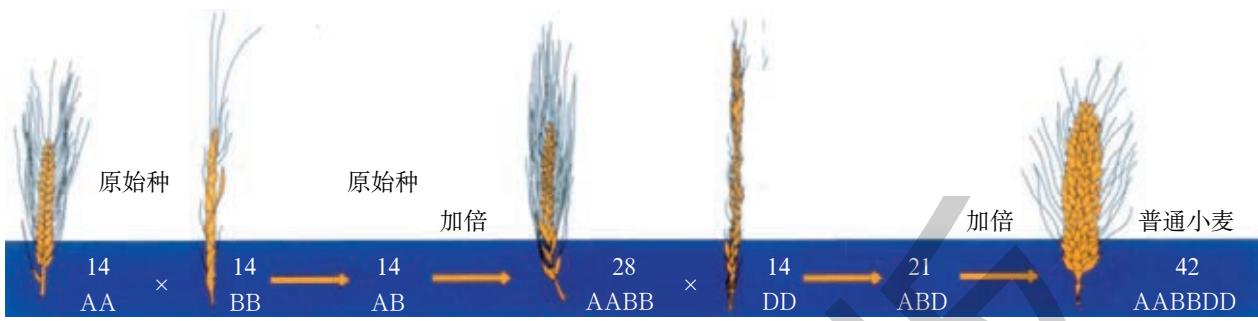
## 分析讨论

- 1.相互比较，找出诱导不同材料染色体加倍的最适温度。
- 2.比较对照组和实验组在染色体水平、细胞水平、组织水平和器官水平的异同。
- 3.总结出你实验中成功或失败的原因。

染色体数目的变异一般发生在细胞有丝分裂过程中，比如多倍体的产生就是在染色体完成复制后，由于某种因素（如温度骤变，某些化学物质影响等）使得染色体不能正常移向两极，细胞也不能分裂成两个子细胞，于是就形成染色体数目加倍的细胞。

这种现象如果出现在受精卵发育初期，则以后发育而成的个体是四倍体；如果在较晚的时候就可能成为四倍体和二倍体的嵌合体（即同一个体的不同组织细胞中染色体数目不同）。如果在减数分裂过程中产生染色体加倍的配子，在受精以后就发育成多倍体后代。一个染色体数未减半的配子和一个正常配子受精后就发育成三倍体。

植物中的多倍体，由于染色体数目成倍增加，细胞核和细胞的体积也相应地增大，结果使得茎秆粗壮、叶片以及叶片上的气孔明显增大、种子和果实等也大一些（图1—2—3）。此外，染色体加倍后还可能出现一些不良反应，如叶子皱缩、分蘖减少、生长缓慢、育性降低等。



在自然条件下，玉米、高粱、水稻、番茄等高等植物，偶尔也会出现单倍体植株，通常是由未受精的卵细胞发育而成。与正常的二倍体相比，单倍体植株一般表现出个体矮小，生活力较弱，高度不育等现象。在果蝇、蛙中也曾发现过单倍体，同样不能正常发育，在胚胎时期死亡，但是某些社会性昆虫例外，如白蚁中的雄蚁是由未受精的卵细胞发育而来的单倍体。

### ③ 染色体数目变异在实践中的应用

染色体数目变异在生产实践中已经得到广泛应用。从育种角度考虑，虽然单倍体没有直接的利用价值，但是通过染色体加倍处理，可以获得具有完全相同的两个染色体组的二倍体。因此，育种工作者常采用花药离体培养的方法来获取单倍体植株，然后经过人工诱导使染色体数目加倍，重新恢复到正常植株的染色体数。用这种方法可以在较短的时间内得到一个稳定的品种，从而明显缩短育种年限。

人工诱导多倍体往往是利用染色体加倍后出现的有益性状来培育优良品种。八倍体小黑麦就是一个典型的例子：用普通小麦（六倍体）与黑麦（二倍体）杂交，得到高度不育的后代，再将其染色体加倍就形成八倍体小黑麦。它具有抗逆能力强、穗大、子粒蛋白含量高和生长优势强等优良性状。在高寒山区种植，产量明显高于普通小麦和黑麦。这是我国著名科学家鲍文奎等创造出的自然界原本没有的作物。

生物的染色体在数目上一旦发生变化，其性状的遗传方式势必也会发生变化，这种变化发生在染色体水平，既是可见的，也是在动物和植物育种中可以利用的。

#### 巩固提高

1. 列举染色体数目变化的类型及其特点。
2. 搜集有关资料，总结染色体数目变化对性状的影响。

3. 据图1-2-4分析回答下列问题：

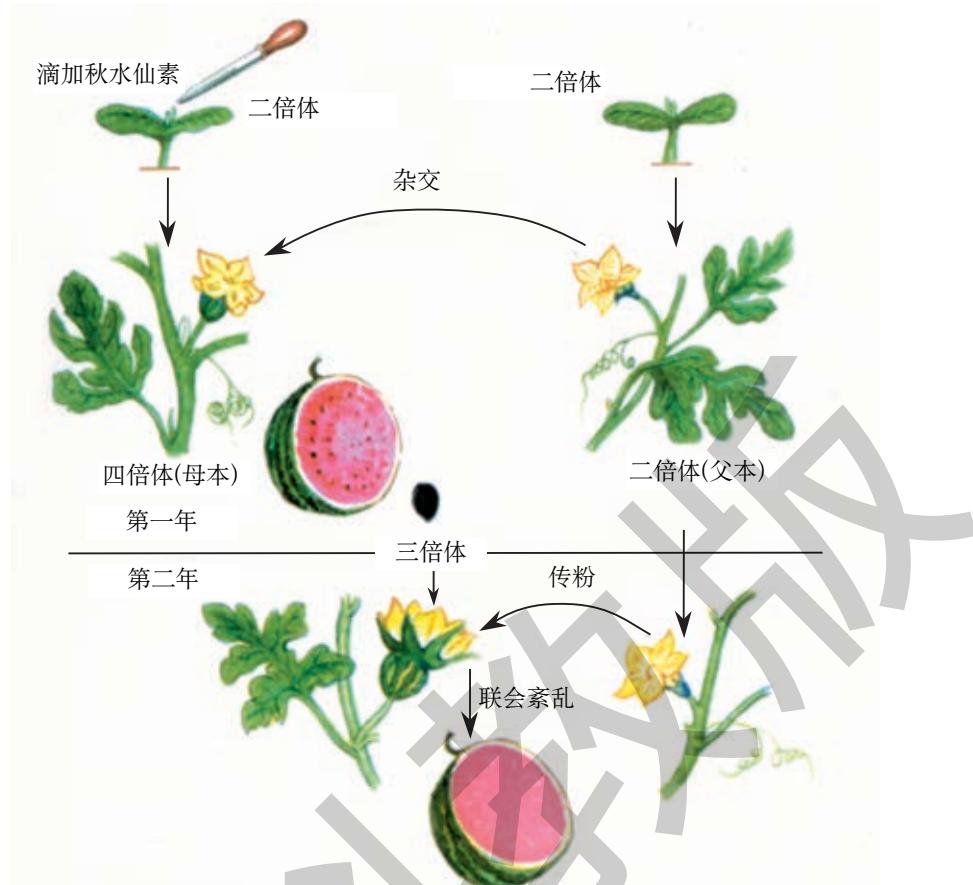


图1-2-4  
三倍体无籽西瓜的培育过程示意图

- (1) 秋水仙素能使二倍体幼苗变成四倍体植株的原因是什么？
- (2) 四倍体植株上结的西瓜是无籽西瓜吗？它的瓜皮和瓜瓤部分的细胞中各含有几个染色体组？
- (3) 三倍体植株上所结西瓜没有种子的原因是什么？

走访有关的农场，了解无籽西瓜的培育过程。

—课外实践—

## 第二节 染色体结构变异对性状的影响

养蚕业在我国已经有很久的历史了（图1-2-5）。雄蚕的食桑量少，吐丝早，出丝率高，而且生丝质量好，所以蚕丝界喜欢专养雄蚕。现在人们常用雄蚕自动鉴别品系来专门选择雄蚕，其中主要是利用了染色体结构变异能够引起相关性状改变的原理。



图1-2-5  
我国古代养蚕业

### 1 染色体形态结构及变异

每个物种染色体的大小、形态和结构都是相对稳定的。细胞有丝分裂中期的染色体形态结构最为典型。从图1-2-2中可以看出，人的每条染色体大小形态不尽相同，有的着丝粒在中间称为中着丝粒染色体，如19号染色体；有的是亚中着丝粒，着丝粒把染色体明显区分出一个短臂和一个长臂，如12号染色体；而有的是近端着丝粒染色体，如22号染色体；某些染色体具有一个随体，如13号染色体（图1-2-6）。另外某些生物还有端着丝粒染色体。

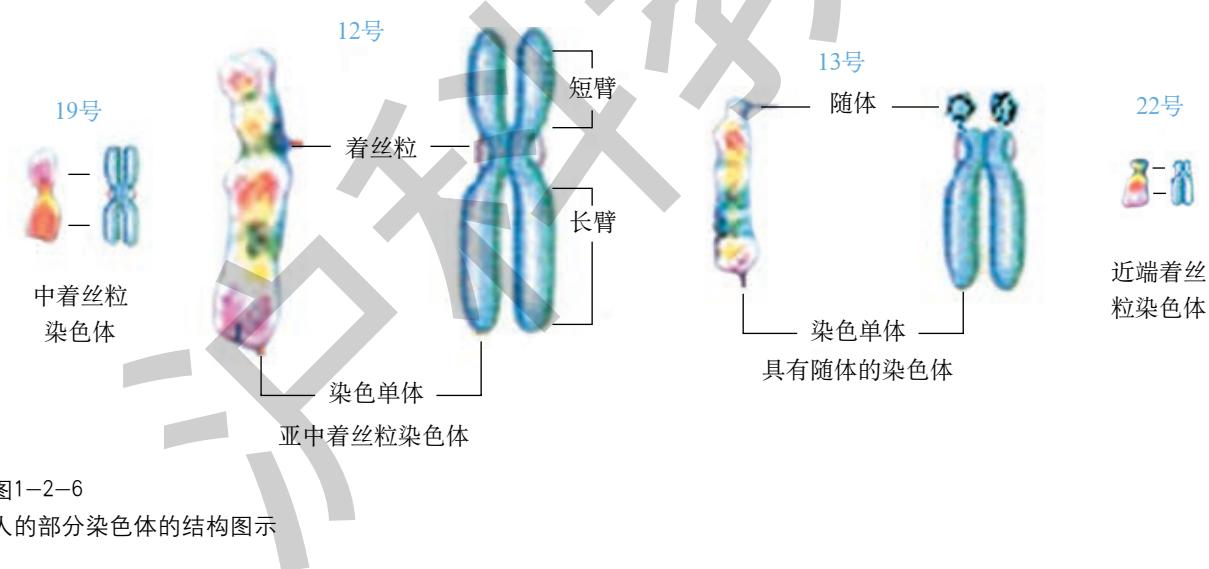


图1-2-6  
人的部分染色体的结构图示



### 探究染色体结构变异的类型

生活状态下，某些因素能够引起染色体的断裂。一般认为，染色体的结构变异起因于染色体或染色单体的断裂。染色体发生断裂之后命运如何？现在用代表两对正常同源染色体的材料开始模拟染色体断裂之后可能造成的结构变异。

#### 材料器具

选择能代表染色体的合适材料等。

### 活动程序

1. 制作并标记染色体，然后模拟染色体断裂。
2. 根据断裂的数目和位置、断裂端是否连接，以及连接的方式设计染色体“断裂”之后进一步发展的途径和结果。
3. 记录模拟过程，整理归纳变异类型。

### 分析讨论

1. 你模拟出了多少种变异？
2. 解释你对染色体进行标记的用途，设想它有什么意义？
3. 同学间互相交流，并评判对方的模拟行为和结果。

染色体由于某些自然条件或者人为因素的作用而发生断裂，并可能引起结构变异。生物体内代谢作用的产物、X射线、 $\gamma$ 射线或者某些化学药品等可以增加染色体断裂和结构改变的频率。染色体发生的结构变异主要有如下四种：缺失，染色体丢失了片段；重复，一条染色体的断裂片段连到同源染色体的相应部位；倒位，同一条染色体上某一片段颠倒了 $180^\circ$ ，造成染色体内的重新排列；易位，染色体断裂的片段移到非同源染色体上或同一条染色体上的不同区域。一般这些染色体结构的变异可以通过现代遗传学技术进行直接检验，如图1-2-7。

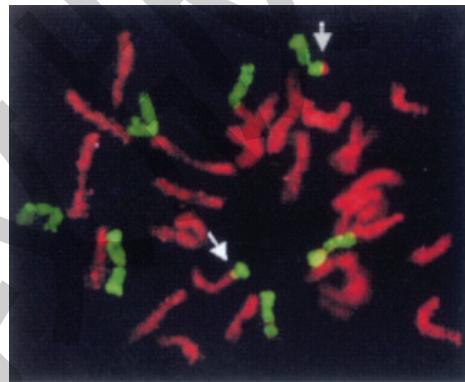


图1-2-7  
用荧光染色法检测染色易位

## 2 染色体结构变异对性状的影响

染色体结构的变异往往会导致性状发生改变，一般会引起异常性状的出现。猫叫综合征（图1-2-8）就是一个典型的例子，因患儿哭声轻、音调高，很像猫叫而得名。它是人的第5号染色体部分缺失引起的。患者表现为智力低下、发育迟缓、眼间距宽、外眼角上斜、内眦赘皮、鼻根低平、耳位低下、舌大外伸、时常流涎和生活力差等。

染色体某些区域的重复可以产生特定的效应，例如果蝇的棒眼现象就是X染色体上的部分重复引起的（图1-2-9）。



图1-2-8  
猫叫综合征患者

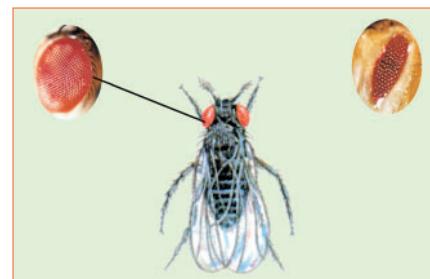


图1-2-9  
果蝇复眼形状：正常的呈卵圆形复眼（左）  
染色体重复引起的棒状复眼（右）

染色体结构变异对生物往往是不利的，有的甚至会导致生物体死亡。更严重的是如果这些变异出现在配子中，将来形成的合子也就含有变异的染色体，这种变异就遗传到了后代。

人类的某些遗传病是由染色体结构变异引起的，与染色体数目变异引起的疾病一起称为染色体病。在人类中染色体结构变异引起性状改变的现象引起了科学家的重视，对这些染色体变异的诊断研究也已经取得了一些进展，现在可以通过适当的手段进行产前诊断，有利于预防染色体病的发生。

## 相关链接

## 果蝇唾腺细胞染色体

果蝇唾腺细胞中的染色体比普通染色体大得多，相当于普通染色体的100多倍，是染色体经过多次复制而不分开，大约由1 000~4 000条染色体丝重叠而成的巨大染色体。经过染色之后，染色体上面出现深浅和疏密不同的横纹，这些横纹的数目和位置是恒定的(图1-2-10)。如果染色体有缺失、重复、倒位等，很容易在唾腺染色体上识别出来，因此是一种研究染色体结构变异的好材料。



图1-2-10  
果蝇唾腺细胞染色体(示横纹)

### ③ 染色体结构变异在育种中的应用

染色体结构改变并非全都是不利的，在农业生产上就有很好的利用。人们往往通过辐射或化学物质加以诱导，有目的地把染色体结构变异应用于实践。例如在养蚕业中，家蚕育种工作者利用辐射诱变的方法，使家蚕第10号染色体产生缺失变异，并把这种“缺失”转移到与性别有关的一条染色体上，结果这种被改变的家蚕经过交配后产生两种颜色的蚕卵：黑色的卵发育为雄性，淡黄褐色的卵发育为雌性。通过电子光学自动识别机选出黑色的蚕卵(图1-2-11)，进行孵育和饲养，满足了生产需要。

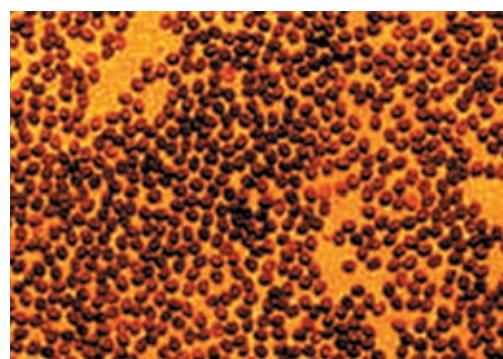


图1-2-11  
用电子光学自动识别机识别的蚕卵

染色体结构变异不仅在育种上有一定的应用，科学家还发现人的染色体断裂与致癌作用和衰老有关，而某些抗氧化剂如维生素C和维生素E等可以降低染色体断裂的频率。

各物种在长期进化过程中形成的染色体结构通常是稳定的，但在某些情况下可能会发生变异，从而引起相关性状的改变。某些改变对生物是不利的，而某些改变却有助于生物进化。

### 巩固提高

- 1.列举染色体结构变异的类型及其特点。
- 2.搜集有关资料，总结染色体结构变异对性状还有哪些影响。

### 回顾总结

通常情况下，细胞中的染色体是很稳定的。现在我们知道，不仅染色体的结构会发生变异，染色体的数目也会发生变异。而这种变异不仅可以通过细胞学的方法进行检验，也可以表现在个体性状的相应改变上。这种染色体的变异既可以在自然界自发产生，也可通过人工诱导的方法产生。自然界产生的染色体变异往往成为进化的原材料，人为地改变染色体数目和结构能够为人类的生产生活提供更多的变异材料。



### 课外阅读

#### 羊膜穿刺术与染色体变异

羊膜穿刺术是检查胎儿是否患有先天发育缺陷（如因染色体问题造成的唐氏综合征）等的产前诊断技术。胎儿及其四周的羊水，是由一层羊膜所包围。羊水中含有许多胎儿皮肤、呼吸道、消化道和泌尿道黏膜所剥落的细胞，可供检查。用外科注射器抽出胎儿周围的10~15 mL羊水，一般在妊娠的第14~16个星期间取样。羊水中含有的胎儿脱落细胞，可在实验室中培养，然后进行

细胞的染色体检查以确定胎儿的染色体核型是否异常。上清液可用来作各种生化测试以检出代谢缺陷（图1-2-12）。

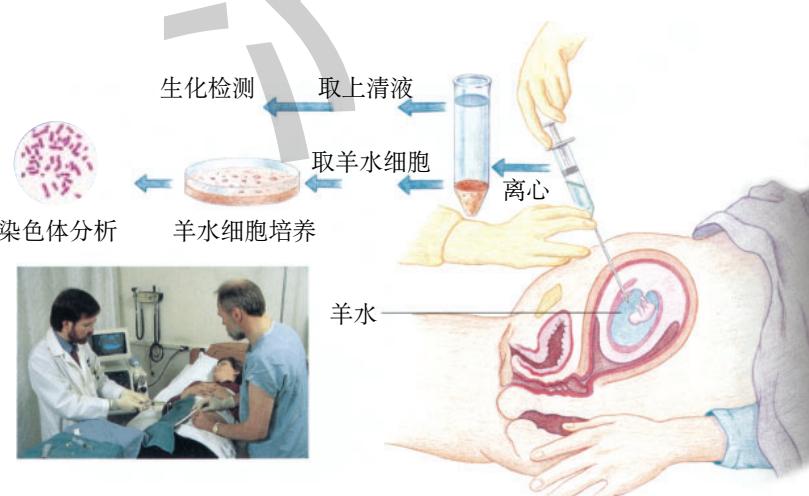


图1-2-12  
羊膜穿刺术示意图

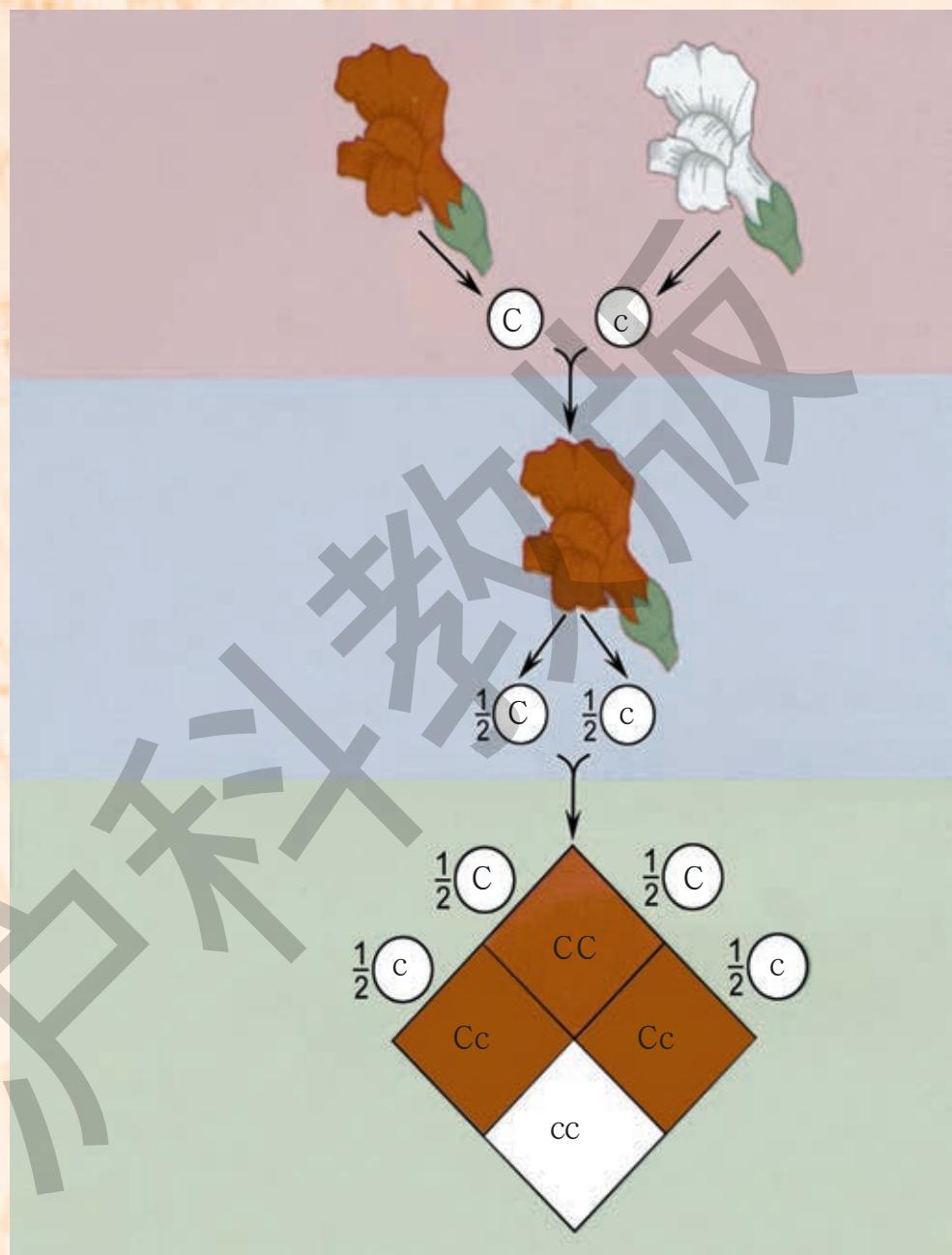
羊膜穿刺术对风险较高的妊娠特别有参考价值。如果夫妻双方都已知是严重遗传病的隐性基因携带者，年龄超过35岁的高龄孕妇，双亲之一是染色体易位的携带者等情

况，都可以通过羊膜穿刺术来检查胎儿的健康状况。如果胎儿有严重的染色体异常，可以中止妊娠。

先天性睾丸发育不全综合征的发生频率约0.2%。通常是XXY三体，其他核型如XXYY、XXXYY、XXXXY、XXXXYY也有同样的症状。先天性睾丸发育不全综合征患者是不育的男性，并有一点女性化，他们的睾丸和前列腺发育不全，体毛稀少，乳房隆起。有少数XXY个体智力迟钝，大部分患者的智商正常。性染色体数目越多，智力迟钝的发生率越大。

羊膜穿刺术对胎儿本身并无伤害，只是偶然会引起流产。但是，该项技术对于一个家庭生出一个健康的宝宝非常重要，因此该项技术在优生优育方面有一定的参考价值。

## 第二单元 遗传的基本规律



孟德尔把3:1与一对遗传因子联系在一起，揭示了基因的分离规律；他又从(3:1)<sup>2</sup>到9:3:3:1，发现了基因的自由组合规律。这两大遗传规律的发现为遗传学的发展奠定了科学的基础。

# 第一章 基因的分离规律



## 课题研究

“种瓜得瓜，种豆得豆。”遗传是生命世界的一种普遍自然现象，它使生物体的特征得以延续。你可曾留意过自身的哪些性状与爸爸相似，哪些性状又与妈妈相似？现在，请与你的父母一起来观察、记录你们的一些性状，探索这些性状是如何从父母那里传递到你身上的。

### ▲研究计划

1. 选择两种容易研究的性状（如色觉正常与否，单眼皮还是双眼皮等）。
2. 用适当的方式记录双亲与你的性状表现。
3. 将全班同学的记录按双亲与子女的性状表现汇总、整理和分类。

### ▲总结交流

1. 将整理分类的结果向全班展示并保存备用。
2. 将自己家庭亲子代间性状遗传的研究结果与父母交流，并与父母探讨家族的遗传情况。

## 第一节 孟德尔遗传实验的科学方法

“我所以会有少许的成就，是因为我站在巨人的肩膀上。”在探索生物遗传规律的历程中，许多植物学家和育种者通过研究遗传问题，有过不少发现。1865年，孟德尔(G.J.Mendel, 1822–1884, 图2–1–1)提出了遗传学上两大著名规律——分离规律(law of segregation)和自由组合规律(law of independent assortment)，这与他独特的研究思路和科学的研究方法是密切联系的。

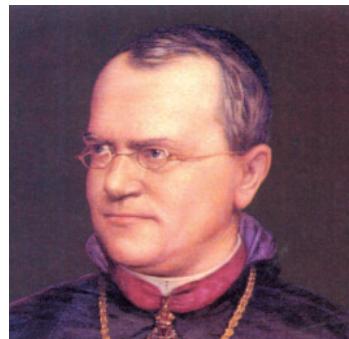


图2–1–1  
孟德尔

### 孟德尔

孟德尔是现代遗传学的奠基人，出生于奥地利的一个贫寒农民家庭。1843年进入布隆修道院当神甫，1851年到维也纳大学学习数学、物理学、化学和博物学等课程。其间他接受了当时物理学、细胞学的许多先进思想。1857年，孟德尔在修道院的花园里，通过种植豌豆、菜豆、山柳菊等进行杂交实验，同时还饲养了小家鼠和蜜蜂做杂交实验。其中，最有成效的是连续8年的豌豆杂交实验。1865年2月8日和3月8日，他在布隆自然研究协会上报告了他的实验研究结果，并于第二年发表了“植物杂交实验”一文，但当时并未引起人们注意。直到1900年，在孟德尔故去多年之后，另外三位科学家用不同植物为实验材料取得了同样的研究结果，才使孟德尔揭示的遗传规律再次被发现。遗传学研究从此得到了迅速的发展。

相关链接

### 1 恰当地选择实验材料

孟德尔说过，任何实验的价值和用途，决定于材料是否适用于实验的目的。

孟德尔种植了多种植物进行杂交实验，在分析他人研究成果的基础上，发现豌豆作为实验材料具有明显的优点。

首先，它是严格的自花授粉植物，不受外界花粉的干扰。其次豌豆花大（图2–1–2），容易去雄和人工授粉。更重要的是，豌豆具有稳定的、可以明显区分的相对性状，如花

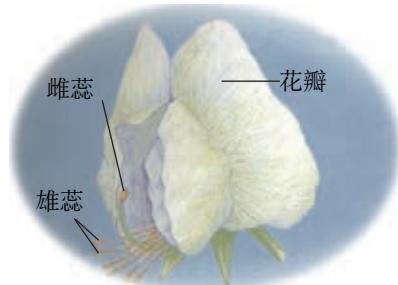


图2–1–2  
豌豆花的结构

的紫色与白色，种子的圆粒与皱粒，植株的高与矮等等。因此，孟德尔选用豌豆做杂交实验。

实验材料的选取往往是决定研究工作成功与否的关键，这在遗传学发展史中表现得尤为突出，不仅孟德尔在选用豌豆成功地揭示遗传规律上表明了这一点，而且后来摩尔根选用果蝇，分子遗传学家们选用真菌、细菌（特别是大肠杆菌）和噬菌体为实验材料都证明了这一点。可以说，遗传学发展史中，每一次适合实验的材料的选取都导致了一次学科的飞跃发展。由此可见，选择与研究目的相适应的材料是成功的前提。

## 2 巧妙地运用由简到繁的方法

孟德尔发现，前人以整个植株作为单位或者同时考虑多对相对性状(relative character)进行研究，从获得的数据中难以找到规律。孟德尔决定从相对性状（图2-1-3）入手研究复杂的遗传问题，在众多的相对性状中，他只选择一对相对性状进行研究，而对其他性状不加以注意，这样通过单因子分析，发现了基因的分离规律。

当一对相对性状的遗传规律研究清楚后，由简到繁，进一步同时研究了两对以至多对相对性状的遗传情况，最终发现了基因的自由组合规律。

花的颜色		
花的位置		
子叶颜色		
种子形状		
豆荚形状		
豆荚颜色		
植株高矮		

图2-1-3

豌豆的七对相对性状

## 3 合理地运用数理统计

孟德尔在连续8年的时间里，进行了200多次杂交实验，观察植株数多达27 225株。他做了7对相对性状的杂交实验，分别追踪几代，对所研究的性状进行观察，并详细记录了不同性状在各代出现的数据，研究目的性状在各代间是如何传递的。为此，孟德尔巧妙地引入了数理统计的方法处理这些数据。



表2-1-1是孟德尔一对相对性状杂交实验中统计所得的数据，请分析子二代数据之间的数量关系，将结果填入表中。

从表中可以看出，在一对相对性状的杂交实验中，得到的子二代不同性状的数据虽然不同，但是经过数理统计处理后，都接近3:1的比例关系。在同时研究两对性状时，得出了9:3:3:1的比例关系。孟德尔扎实的数学基础起到了关键的作用，由 $a^2+2ab+b^2=(a+b)^2$ 想到 $AA+2Aa+aa=(A+a)^2$ 等。后人在继续研究中发现，只有满足大样本的条件，才能够实现孟德尔数理统计的比例关系。

表2-1-1 孟德尔一对相对性状杂交实验的统计结果

目的性状	亲代杂交组合	子一代的性状表现	子二代的性状表现		数量关系
			性状表现		
未成熟豆荚颜色	绿色×黄色	绿色	绿色428	黄色152	
花的位置	腋生×顶生	腋生	腋生651	顶生207	3.14:1
花的颜色	紫花×白花	紫花	紫花705	白花224	
植株高度	高茎×矮茎	高茎	高茎787	矮茎277	2.84:1
豆荚形状	饱满×不饱满	饱满	饱满882	不饱满299	
种子形状	圆粒×皱粒	圆粒	圆粒5 474	皱粒1 850	2.95:1
子叶颜色	黄色×绿色	黄色	黄色6 022	绿色2 001	

孟德尔成功地运用数理统计的方法来研究生物的遗传问题，从而把遗传学研究从单纯的描述推进到定量的计算分析，化无形为有形，开拓了遗传学研究的新途径，正如马克思所说，一种科学只有成功地运用数学时，才算达到了真正完善的地步。

### 有趣的概率

孟德尔在一对相对性状杂交实验中提出的3:1，虽然反映的是基因在有性生殖过程中所发生的规律性活动，但其基础是概率。

相关链接

概率中两个著名的定理是加法定理和乘法定理。

加法定理：当一个事件出现时，另一个事件就被排除，这种互斥事件出现的概率，是它们各自概率之和。例如同时抛出两个硬币，我们不分辨硬币币面值朝上和币面值朝下是来自哪一个硬币的，那么币面值朝上和币面值朝下相遇的概率就为 $1/4+1/4=1/2$ 。

乘法定理：当一个事件的发生不影响另一个事件的发生时，这样的两个独立事件同时发生，或相继发生所出现的概率是各自概率的乘积。例如一位母亲的第一个孩子是男孩不影响她的第二个孩子也是男孩，所以，这位母亲第一个和第二个孩子都是男孩的概率是 $1/2 \times 1/2 = 1/4$ 。

## 4 严密地假说演绎

当时，许多科学家在探索性状遗传规律时，也曾使用过上面的一种或几种方法，但最终没有揭示出能够普遍适用的规律。恩格斯曾经说过，只要自然科学在思维着，它的发展形式就是假说。这句话精辟地阐明了假说在自然科学发展中的作用。



## 实验 猜想 假说 —— 从混沌到有序

在人类探索遗传奥秘的历程中，众多科学家经过不懈的努力，逐步从混沌走向有序。

**[资料1]** 诺丁(C. Naudin, 1815—1899)研究了报春花等10多个属的植物，观察到报春花的后代几乎恢复到他的亲本种的现象，在进行第三代至第五代的实验中，发现性状分离的现象。1863年，他得出结论：正反交具有同一性，子一代具有一致性；子一代常处在两个亲本的中间状态；子二代出现了特别乱的变异；以后各代逐渐出现回复到亲本的现象。

**[资料2]** 达尔文(C. R. Darwin, 1809—1882)曾用两侧对称花和整齐花的金鱼草做杂交实验，他注意到子一代的花全是两侧对称的，子一代自交后，下一代有88棵是两侧对称花，37棵是整齐花。达尔文提出了“泛生子”假说：身体里的每个细胞都含有胚芽，杂合体的性状镶嵌是由于父母本芽球的混合。一直以来，他试图用这种假说去解释其他现象，但他未能提供这种“微芽”存在的任何证据。

**[资料3]** 19世纪60年代，孟德尔用豌豆进行杂交实验，明确选定一对相对性状做杂交实验（图2-1-4）。面对实验中出现的现象，他提出了假说：生物的遗传性状是通过被他称为“遗传因子”的物质进行传递的。并据此合理解释了实验中出现的现象，且根据假说的推理，设计实验验证假说，在其他植物如桔梗、玉米等中进行实验、推广，最终提出了“分离规律和自由组合规律”。

### 分析讨论

1. 诺丁的工作对后续研究的影响是什么？
2. 达尔文没有发现遗传规律的主要原因是什么？
3. 孟德尔研究方法的成功之处在哪里？
4. 比较三位科学家的研究，你能得到什么启示？

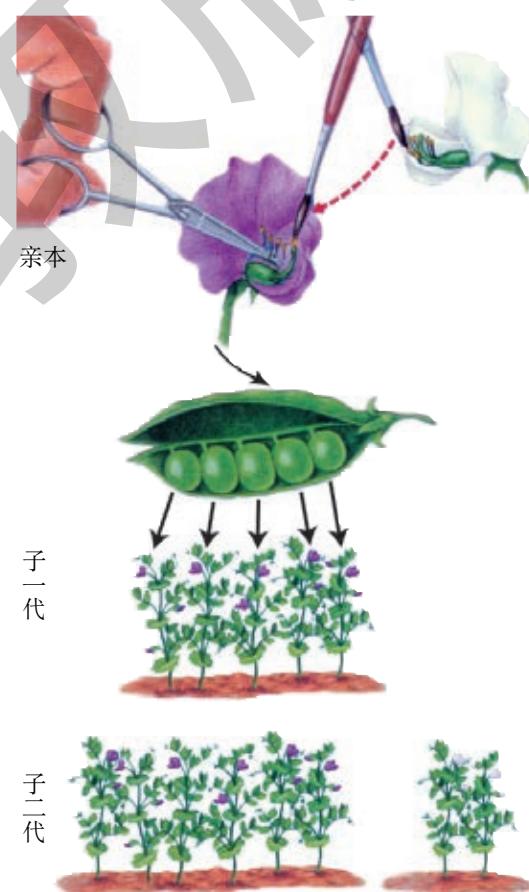


图2-1-4  
孟德尔的豌豆杂交实验示意图

长期以来,许多科学家通过各种研究探索生物的遗传规律。孟德尔在假说—演绎的科学思维方法指导下,针对已有事实,发现问题,提出假说,更重要的是设计实验验证假说,并在不同植物的杂交实验中分别验证了假说的正确性,从而使假说变成普遍的规律。

一切规律的探索,归根结底是方法的探索。在科学创造过程中,往往伴随着科学方法的创新。孟德尔在探索遗传规律的过程中开创的研究思路和研究方法,其价值绝不亚于遗传规律本身,它对后人的科学的研究具有不可估量的指导意义!

### 巩固提高

请再次体会孟德尔的科学方法。

## 第二节 分离规律实验

爱美之心，人皆有之。父母总希望子女能够遗传得到自己的优良性状，这能够如愿以偿吗？某同学在分析课题研究中整理的关于眼皮这一性状遗传的调查资料（表2-1-2）时，发现虽然不能人人如愿，但似乎有某种规律可循。早在一个多世纪前，孟德尔已经通过豌豆杂交实验，揭示了这个规律。让我们循着孟德尔的思路走近一对相对性状遗传的研究历程。

表2-1-2 人的眼皮性状调查结果

亲代组合	子代性状表现
双眼皮 × 双眼皮	双眼皮或单眼皮
双眼皮 × 单眼皮	双眼皮或单眼皮
单眼皮 × 单眼皮	单眼皮

## 1 杂交实验，发现问题

孟德尔选用只有一对性状差异的纯种豌豆亲本（P）进行杂交实验（如紫花与白花），发现子一代（F<sub>1</sub>）全开紫花，那么白花的性状消失了吗？子一代自交，得到的子二代（F<sub>2</sub>）中既有开紫花的，又有开白花的，而且紫花与白花的植株比例近似3:1（图2-1-5），这又是为什么呢？

孟德尔连续做了七对相对性状的杂交实验，发现在子一代都只表现出亲本之一的性状，子一代自交，在得到的子二代中都出现了两亲本的性状。这引起了孟德尔的深思。

孟德尔把子一代显现出来的亲本性状称为显性性状（dominant character），未显现出来的亲本性状称为隐性性状（recessive character）。子二代中同时出现显性性状和隐性性状的现象称为性状分离（character segregation）。

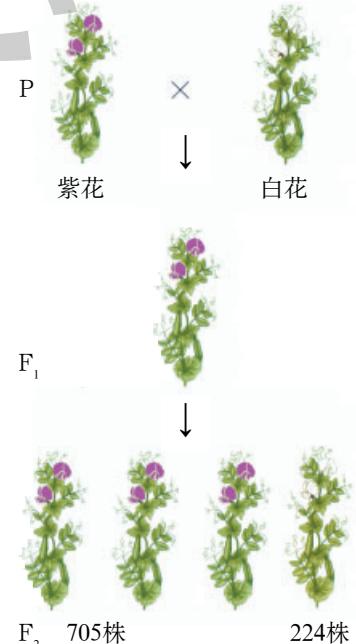


图2-1-5 紫花与白花的杂交实验

## 2 提出假说，解释现象

在认真分析上述问题后，孟德尔认为，决定白花性状的遗传因子在子一代没有消失，而是决定紫花性状的遗传因子影响了子一代的花色。于是，孟德尔提出假说：遗传性状是由遗传因子控制的；控制性状的遗传因子成对存在，一个来自父方，一个来自母方；在子一代中一个遗传因子能够掩盖另一个遗传因子的作用；子一代形成配子时，这对遗传因子

相互分开，随配子独立遗传给后代。

现代遗传学把遗传因子称为基因(gene)，把位于一对同源染色体的相同位置上控制相对性状的基因称为等位基因(allele)，控制显性性状的基因称为显性基因，控制隐性性状的基因称为隐性基因。

### 模拟性状分离的杂交实验

根据孟德尔的假说，用红色小球（代表A基因的配子）和无色透明的小球（代表a基因的配子）做性状分离的模拟实验，探讨性状的分离机制。



#### 材料器具

红色小球和无色透明小球各3颗，小烧杯2个，大烧杯2个。

#### 活动程序

1. 将2颗红色小球放入一个小烧杯中，再将2颗无色透明小球放入另一个小烧杯中。
2. 分别从两个小烧杯中随机取1颗小球，并排放在一起，记录从侧面和正面观察到的颜色结果，然后把小球放入一个大烧杯中。
3. 再取与步骤2的大烧杯中小球颜色组合相同的2个小球放入另一个大烧杯中。
4. 分别从两个大烧杯中随机取出1颗小球，用步骤2的方法观察并记录小球的颜色组合，然后放回原位。
5. 重复步骤4多次，记录结果。

表2-1-3 模拟结果记录表

姓名						
大烧杯中小球颜色组合						
步骤4的重复次数	1	2	3	4	.....	数据统计
正面观察小球颜色组合						
侧面观察小球颜色						

#### 分析讨论

1. 如果把步骤2大烧杯中的小球放回原处，重复操作。每次大烧杯中的小球组合相同吗？为什么？
2. 你的小组在步骤4时抽取第1次的组合结果是什么？与其他小组的结果相同吗？
3. 你的小组抽取100次的组合结果有几种？每种占多大比例？与其他小组的结果相同吗？
4. 如果再抽取1次，你想想结果可能是什么？试一下，你的预测对吗？
5. 将模拟实验与孟德尔杂交实验比较，分析每一步骤的含义。

根据模拟实验的分析可以得出：在一对相对性状的杂交实验中，亲本各形成一种配子，雌雄配子结合产生子一代。而子一代产生的雄配子和雌配子各有两种，比例为1:1。受精时，雌雄配子随机结合，形成子二代。子二代中有三种基因型：CC、Cc和cc，数量比应为1:2:1；表现型有两种：紫花和白花，数量比接近3:1(图2-1-6)。

遗传学上把生物个体表现的性状叫做表现型，与生物个体表现型有关的基因组成叫做基因型。由含相同基因的配子结合成合子，发育成的个体，称为纯合体(homozygote)，如CC和cc。由含不同基因的配子结合成合子，发育成的个体，称为杂合体(heterozygote)，如Cc。

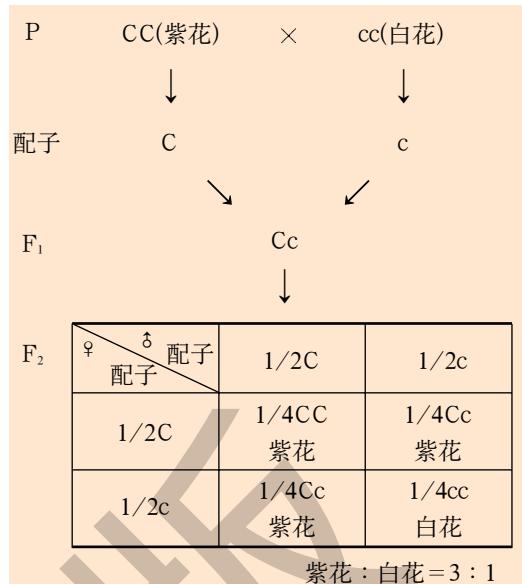


图2-1-6 紫花与白花杂交实验的遗传分析图解

### 相关链接

#### 配子形成时发生分离的证明

科学家发现：水稻的非糯性（W）对糯性（w）是显性。含非糯性基因的花粉有直链淀粉，遇碘变为蓝黑色；含糯性基因的花粉有支链淀粉，遇碘变为红褐色。将纯种非糯稻和纯种糯稻杂交，取F<sub>1</sub>植株的花粉加碘染色，在光学显微镜下观察，花粉粒有蓝黑色和红褐色两种，大约各占50%。这一事实证明了等位基因的分离发生在形成配子时。

### 3 设计实验，验证假说

孟德尔根据假说推断，如果子一代是杂合体，就可以产生两种类型的配子，比例为1:1，用只能产生一种配子的隐性个体与子一代进行杂交，预期杂交后代会出现两种表现型，比值为1:1。孟德尔根据实验方案，进行实验，结果得到166株豌豆，其中85株开紫花，81株开白花，分离比例接近于1:1。其他相对性状进行多次实验与预期结果基本相符，从而验证了假说。



后人把用基因型未知的显性个体与隐性纯合体杂交，以检定显性个体基因型的方法称为测交(test cross)。直到今天，测交仍然是检验植株基因

型的常用方法。请你完善图2-1-7的孟德尔测交实验的遗传图解。

#### 4 归纳综合，总结规律

1866年，孟德尔发表了他的研究成果，后人把孟德尔的一对相对性状的实验结果归纳为孟德尔第一规律，又称为基因的分离规律。直到20世纪初，通过大量的实验证明基因存在于染色体上，等位基因位于一对同源染色体的相同位置上。

基因的分离规律是指：一对等位基因在杂合体中保持相对的独立性，在进行减数分裂形成配子时，等位基因随着同源染色体的分开而分离，分别进入到两个配子中，独立地随配子遗传给后代。这就是基因分离规律的实质。

基因的分离规律是遗传学上最基本、最重要的规律，从理论上说明了生物界由于杂交而出现变异的普遍性。孟德尔在揭示分离规律过程中使用的科学方法也进一步为研究更复杂的遗传现象提供了有力的依据和手段，为遗传学的发展奠定了基础。

#### 巩固提高

1. 用基因分离规律解释本节表2-1-2中关于眼皮的遗传现象。

2. 牛的黑毛和棕毛是一对相对性状，并且黑毛（B）对棕毛（b）显性。已知两只黑毛牛交配，生了一只棕毛小牛。试推断这两只黑毛牛和棕毛小牛的基因型？想一想这两只黑毛牛是否能够生出黑毛小牛？如果可能，生出黑毛小牛的概率是多少？

3. 在丹麦，蓝色眼睛的人居多，也有人是褐色眼睛。下面是有关眼色的调查结果：

表2-1-4 丹麦部分家庭眼色遗传的调查结果

婚配方式	家庭数目	子女（蓝眼）	子女（褐眼）
①蓝眼×蓝眼	150	625	0
②蓝眼×褐眼	158	317	322
③褐眼×褐眼	29	25	82

(1) 请判断这一相对性状的显隐性关系，并说明判断依据。

(2) 假设控制眼色这一相对性状的基因为A和a，试写出三种婚配方式中每组亲本的基因型。

(3) 请分别写出三种婚配方式的遗传分析图解。

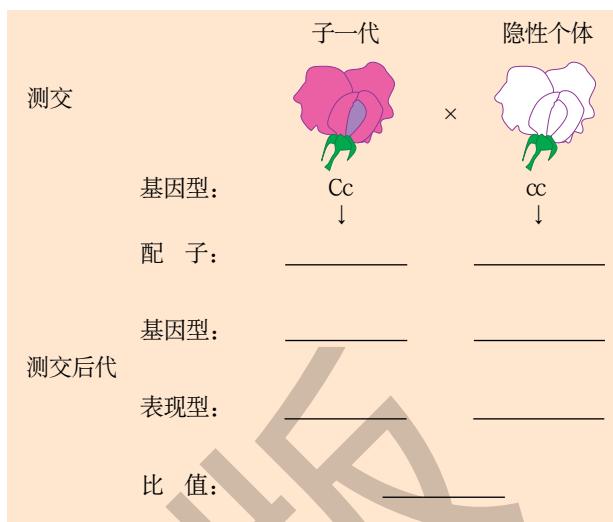


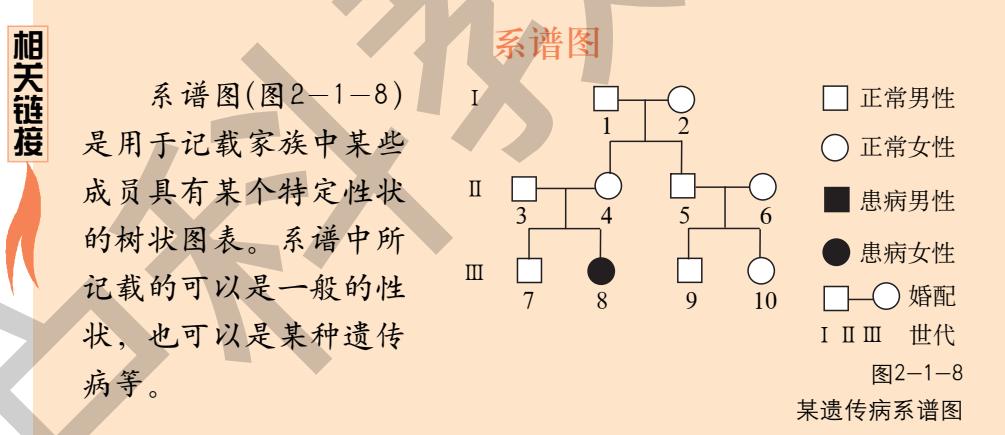
图2-1-7  
测交实验遗传图解

### 第三节 分离规律在实践中的应用

“秋浦多白猿，超腾若飞雪。”白猴、白虎等白化动物浑身雪白，历来被视为珍奇之物，甚至被赋予某些神话色彩。其实，动物的白化现象与人类的白化病一样，都是一种遗传性状，遵循着基因的分离规律。

#### 1 分离规律在医学实践中的应用

人类有许多遗传病，掌握这些遗传病的发病规律，预测后代的发病情况，对于预防这些病的发生，保障人类的健康是非常重要的。在研究人类性状的遗传方式时，不能够像研究豌豆那样进行杂交实验。因此，常常追踪某一性状在一些家族中的遗传，并采用系谱分析法进行研究。系谱分析法是指在调查某家族若干代成员的表现型后，按一定的方式将调查结果绘制成系谱图进行分析。



#### 遗传风险率预测

白化病基因在正常人群中的携带率是1/10 000。李先生和王女士的儿子患有白化病，他们意识到如果再生一个孩子将存在患同样遗传病的潜在风险，因而对是否生育不能作出决策，于是来到遗传门诊进行咨询。图2-1-9是他们提供的情况以及根据这个情况绘制的系谱图。假如你是遗传咨询医生，请你运用所学知识为李先生提供遗传咨询服务。

#### 分析讨论

1. 白化病是由显性基因控制的，还是由隐性基因控制的？
2. 小刚的病与他的妈妈有关系吗？

3. 推算李先生和王女士的基因型。
4. 请预测李先生和王女士再生一个孩子患白化病的风险率。
5. 如果李先生的二妹与一个正常男性结婚, 请预测他们的后代患白化病的风险率。

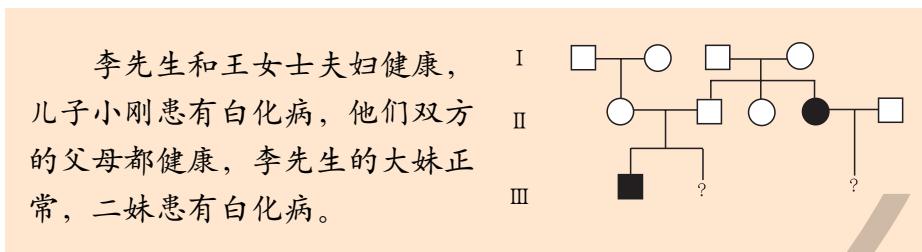


图2-1-9

李先生一家的系谱图

人类的许多遗传病是由一对基因控制的, 致病基因可能是显性的, 也可能是隐性的。显性基因控制的遗传病, 只要有一个致病基因, 就能表现出病症, 因此, 在家族中往往每代都有患者出现。而隐性基因导致的遗传病, 必须同时存在两个致病基因时, 才能够表现病症, 所以在家族中, 往往表现出不连续传递的特点。在医学实践中, 常常用遗传规律分析遗传病的遗传方式, 推断后代患病的风险率, 给患者及其亲属提出建议与指导, 从而达到预防的目的。

## 2 分离规律在育种中的应用

在育种实践中, 科学家最终要培育出性状可以稳定遗传的优良品种。基因的分离规律表明: 出现显性性状的个体可能是显性纯合体, 也可能是杂合体; 表现隐性性状的个体则是隐性纯合体。因此, 如果我们要选育的优良性状是隐性性状, 只要出现优良性状就可认为是纯种; 如果要选育的优良性状是显性性状, 则后代中可能出现性状分离。为了获得优良性状能稳定遗传的纯种, 需要通过自交的方法逐步淘汰由于性状分离出现的不良性状, 直到后代不再发生性状分离为止。

 **技能训练** 番茄的红果由显性基因(R)控制, 黄果由隐性基因(r)控制。表2-1-5是红果番茄(Rr)通过不断自交, 逐步淘汰黄果性状获得纯种红果的过程。请计算每一代经过淘汰后, 红果中纯合体和杂合体所占的比例。

由上可知, 孟德尔分离定律在育种实践上的用处是很大的。无论在植物育种中还是在动物、微生物的育种中都具有重要的指导意义。

表2-1-5 红果番茄 (Rr) 逐代自交淘汰黄果后子代中纯合体和杂合体比例

	纯合体比例	杂合体比例
第一代	1/3	2/3
第二代		
第三代		
第四代		
...	...	...
第N代		

基因的分离规律在实践中的应用不止局限在医学实践和育种实践中，在其他领域也有广泛的应用价值。

### 巩固提高

1. 家族多发性结肠息肉是一种显性遗传病，双亲之一为杂合体(Ee)患病者，另一方正常，那么，他们的子女发病的可能性有多大？原因是什么？

2. 某农场养了一群马，有栗色马和白色马，已知栗色基因(B)对白色基因(b)呈完全显性。现有一匹健壮的栗色公马，请你根据毛色这一性状设计方案，在一个配种季节里鉴定它是杂种还是纯种。

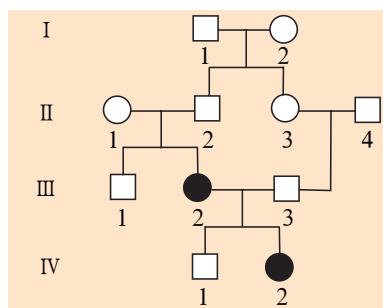


图2-1-10  
某先天性聋哑家族系谱图

3. 已知正常基因(A)对聋哑基因(a)显性，其中Ⅰ<sub>1</sub>、Ⅱ<sub>4</sub>、Ⅲ<sub>1</sub>个体的基因型为AA，Ⅱ<sub>1</sub>个体的基因型为Aa。请根据图2-1-10分析回答：

(1) 请写出图中Ⅰ<sub>2</sub>、Ⅱ<sub>2</sub>、Ⅱ<sub>3</sub>、Ⅲ<sub>2</sub>、Ⅲ<sub>3</sub>、Ⅳ<sub>1</sub>个体可能的基因型。

(2) 预计Ⅲ<sub>2</sub>和Ⅲ<sub>3</sub>再生一个先天性聋哑男孩的概率是多少？

(3) Ⅳ<sub>1</sub>携带致病基因的概率是多少？

## 第四节 伴性遗传

人分男女，是大自然的“巧妙安排”，自古以来就引起人们浓厚的兴趣。性别是包括植物、动物和人类在内的大多数真核生物具有的重要遗传特征(图2-1-11)。既然生物普遍存在性别，那么，性别是怎样决定的呢？“十只黄猫九只雄”，这种遗传现象又怎样解释呢？

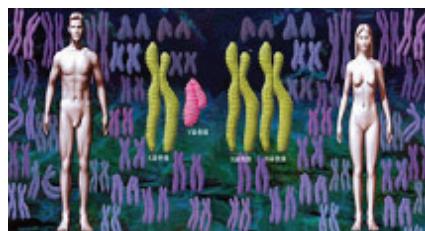
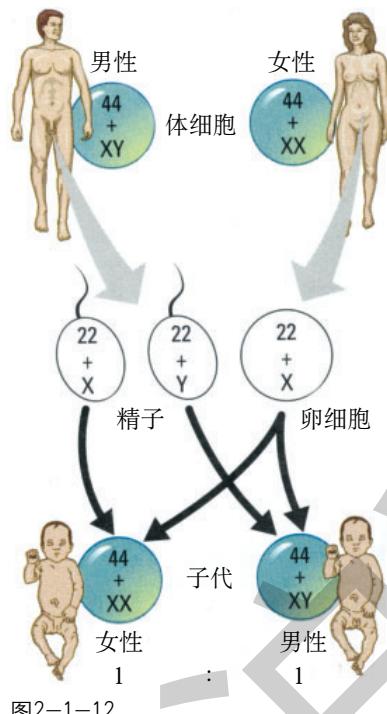


图2-1-11

人类的性染色体

### 1 性别决定

图2-1-12  
人类性别决定图解

大量观察和研究发现，在多数两性生物中，雌雄个体的比例近似于1:1，这是为什么呢？曾经有许多科学家做过这方面的研究。直到1901年，麦克朗(C. E. McClung, 1870-1946)在直翅目昆虫中首次发现性染色体后，人们才把性染色体与性别决定(sex determination)联系起来。

人类的性别是由一对性染色体决定的，正常情况下，女性含有两条同型的性染色体(XX)，男性含有两条异型的性染色体(XY)。因此，女性只能产生一种含有X染色体的卵细胞，男性则能产生两种精子：含有X染色体或含有Y染色体，比值为1:1。受精时，两种精子与卵细胞的结合机会均等，所以子代的性别比例为1:1(图2-1-12)。这种性别决定方式属于XY型，在生物界中普遍存在，如所有的哺乳动物和多种昆虫，某些鱼类、两栖类以及一些雌雄异株植物。

性别主要是由性染色体决定的。除此之外，有些生物性别的决定还与受精与否，基因的差别以及环境条件的影响等有密切关系。

### 自然界中的性别决定

在自然界中，由性染色体决定性别的类型，如表2-1-6所示。除此之外，性别决定方式还有由染色体倍数决定的，如蜜蜂；由基因决定的，如玉米；环境决定的，如某种海生蠕虫等。

表2-1-6 自然界中常见的性别决定类型

相关链接

类型	雌体	雄体	生物类别
XY型	XX	XY	哺乳类、双翅目昆虫、某些植物等
XO型	XX	XO	蝗虫、黄瓜虱、椿象
ZW型	ZW	ZZ	鸟类、鳞翅目昆虫、某些两栖类

## 2 伴性遗传

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

以人类的红绿色盲（图2-1-13）为例，红绿色盲是由位于X染色体上的隐性基因(b)控制的。Y染色体由于过于短小，缺少与X染色体的同源区段，因而没有这种基因。

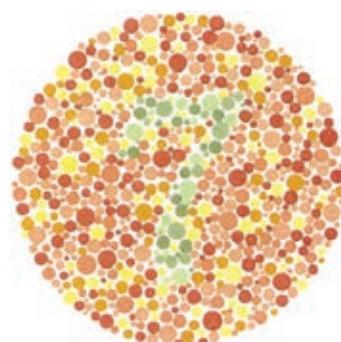


图2-1-13  
红绿色盲的一种检查图



请根据表2-1-7以及红绿色盲基因的显隐性关系，完成下表。

表2-1-7 人类正常色觉与红绿色盲的基因型和表现型

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



### 分析红绿色盲的遗传

红绿色盲患者由于色觉障碍，不能像正常人一样区分红色和绿色。

据调查，我国红绿色盲的发病率男性为7%，女性只有0.5%。课题研究中，有部分同学对红绿色盲的遗传进行了调查分析。图2-1-14是依据部分同学的调查结果绘制的系谱图。

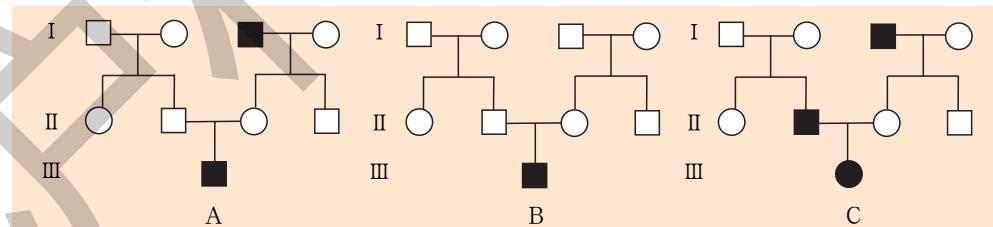


图2-1-14  
三个红绿色盲家庭系谱图

### 分析讨论

- 图A的第Ⅲ代中红绿色盲患者的致病基因来自母亲还是父亲？他的红绿色盲与外祖父的红绿色盲有无关系？
- 图B中红绿色盲患者的致病基因来自Ⅰ代和Ⅱ代的哪个个体？
- 图C第Ⅲ代中红绿色盲患者与母亲和父亲有无关系？她的红绿色盲与祖父有无关系？
- 综合分析三个图中红绿色盲致病基因的传递过程，你能发现什么规律？
- 男性红绿色盲患者多于女性红绿色盲患者的原因是什么？

位于性染色体上基因的遗传不仅符合基因的分离规律，而且所控制的性状表现还与性别相关。人们把性染色体上的基因所控制的性状与性别相关联的遗传现象叫做伴性遗传 (sex-linked inheritance)。像红绿色盲这样，由X染色体上的隐性基因控制的伴性遗传病的共同的遗传特点是：男性患者远远多于女性；男性患者的子女均正常，代与代之间表现出明显的不连续现象；男性患者的女儿虽然表现正常，但可生下患病的外孙，表现为交叉遗传。

人类中还存在其他的伴性遗传现象，如由X染色体上显性基因控制的抗维生素D佝偻病等，由Y染色体上的基因控制的外耳道多毛症等。

### 果蝇的伴性遗传

#### 相关链接

1910年，摩尔根和他的同事在果蝇杂交实验中发现了白眼的雄果蝇。在一系列实验中，他发现如果不考虑性别因素，后代的性状分离比符合孟德尔比数；如果考虑性别因素，则不然（图2-1-15）。于是，他假设白眼基因(w)在X染色体上，是隐性的，Y染色体没有它的等位红眼基因(W)。后来，他设计实验验证上述假设，从而证明了果蝇眼色的遗传与性别有关。



图2-1-15  
果蝇眼色的伴性遗传

严格来讲，XY型的性别决定方式只是在染色体水平上的性别决定。虽然，性别决定的发生机制尚未彻底弄清，但性别与某些性状相关的特点，却常被人们用于指导生产实践。

#### 巩固提高

- 解释“十只黄猫九只雄”的遗传现象。
- 血友病属于隐性伴性遗传病。某人患血友病，他的岳父表现正常，岳母患血友病，请你预测他的子女的表现型及患病子女的概率。
- 雌雄异株的高等植物剪秋罗有宽叶和狭叶两种类型。宽叶(B)对狭叶(b)是显性，等位基因位于X染色体上，其狭叶基因会使花粉致死。请分析回答下列问题：
  - 如果后代全为宽叶雄性植株，则亲本基因型为\_\_\_\_\_。
  - 如果后代全为宽叶，雌雄各半时，则亲本的基因型为\_\_\_\_\_。
  - 如果后代全为雄性植株，宽狭叶各半时，则亲本的基因型为\_\_\_\_\_。
  - 如果后代雌雄各半，狭叶植株占1/4，则亲本的基因型为\_\_\_\_\_。



科学的研究方法是孟德尔获得成功的关键。恰当地选择实验材料、由简到繁的研究方法、数理统计方法的应用和严密的假说演绎推理，对后人的科学的研究具有重要的指导意义。

孟德尔通过豌豆一对相对性状的杂交实验，发现了基因分离规律。基因分离规律是指位于一对同源染色体上的一对等位基因，在进行减数分裂时，随着同源染色体的分开而分离，分别进入两个配子中，独立地随着配子遗传给后代。基因的分离规律理论上可以解释某些遗传现象，实践中可用于遗传咨询和杂交育种。

生物的性别通常是由性染色体决定的。性染色体上某些基因的遗传既符合基因分离规律，又与性别相关联。



### 课外阅读

#### 孟德尔规律的重新发现

由于孟德尔的成就在当时远远超越了世人的认识和理解水平，所以他生前一直默默无闻。

1893年，德·弗里斯(H.de.Vries, 1848—1935, 图2—1—16)进行了拉马克月见草和小蕊月见草的杂交。他在研究中发现，杂种子一代完全像拉马克月见草，子一代自花授粉得到的子二代中，两种亲本的性状又都出现了，而且性状分离比为3:1。为了弄清楚前人是否做过同样的研究，他查阅了文献，在《植物育种》一书中了解到孟德尔的工作。他将自己的研究成果用德文写成论文“杂种的分离法则”，刊登在《德国植物学会杂志》第18卷上。他在论文中写到：孟德尔的“植物杂交实验”竟极少被人引用，当我在完成了我的大部分实验时才发现，孟德尔早就发表过相同的结果。同时，德·弗里斯用法文写成“关于杂种的分离定律”论文，刊登在法国科学院报《报告文集》的第130卷上。但在他的法文论文中对孟德尔的工作只字未提。

同年4月，德国科学家柯伦斯(Correns, 1864—1935, 图2—1—16)在自己的研究工作中得出相同的结论。后来他看到了孟德尔的论文，同样感到异常惊讶。同时，他收到了德·弗里斯给他寄来的法文论文副本，更加惊讶！于是，他将自己的研究总结成文——“在杂种后代的表现方式中的孟德尔法则”，发表在《德国植物学会杂志》的第18卷上。他在论文的标题中特别突出强调了孟德尔。

与此同时，维也纳农业大学的丘歇马克(Von Tschermak, 1871—1962, 图2—1—16)在研究豌豆杂种后代的性状时，也观察到性状的分离现象。他认为这是一个重大发现，并撰写了论文“关于豌豆的人工杂交”。这篇论文的摘要也刊登在《德国植物学会杂志》第18卷上。

就这样，三位植物学家的论文同时刊登在同一杂志上，证实了孟德尔的遗传规律，引起了学术界的重视，孟德尔的时代，终于来到了。孟德尔遗传规律的重新发现标志着经典遗传学时代的到来，遗传学研究从此得到迅速的发展。生物学的研究也从此进入实验生物学阶段。



德·弗里斯



柯伦斯



丘歇马克

图2—1—16  
重新发现孟德尔规律的  
三位科学家

## 第二章 基因的自由组合规律



### 课题研究

袁隆平培育出了世界著名的优质高产新品种杂交水稻，为解决世界粮食问题作出了巨大贡献。利用杂交育种的方法，科学家已经培育出许多种具有多个优良性状的农作物新品种。现在需要培育既抗稻瘟病又抗倒伏的水稻品种，请你设计育种程序。

#### ▲研究计划

1. 获取育种文献资料。
2. 搜集原始材料，并说明原始材料是本地品种、外地品种还是野生植物资源。
3. 选配亲本，并说明所选亲本的性状、亲缘关系的远近、对本地环境的适应程度。
4. 说明授粉前、授粉过程及授粉后各种技术操作的时间和方法。
5. 说明从亲本到获得所需纯系品种的具体方法和步骤。
6. 说明推广的手段及范围。

#### ▲总结交流

将你设计的育种程序与其他同学交流，互相借鉴，并完善你的设计。

## 第一节 自由组合规律实验

生物可以同时具有多对相对性状，豌豆也不例外，如有的表现为高茎，有的表现为矮茎，有的开紫花，有的开白花等。孟德尔在研究了豌豆一对相对性状的遗传后，遵循科学实验由简单到复杂的原则，进一步对豌豆的两对相对性状，如种子形状和子叶颜色，做了如图2-2-1的研究，得出基因的自由组合规律。

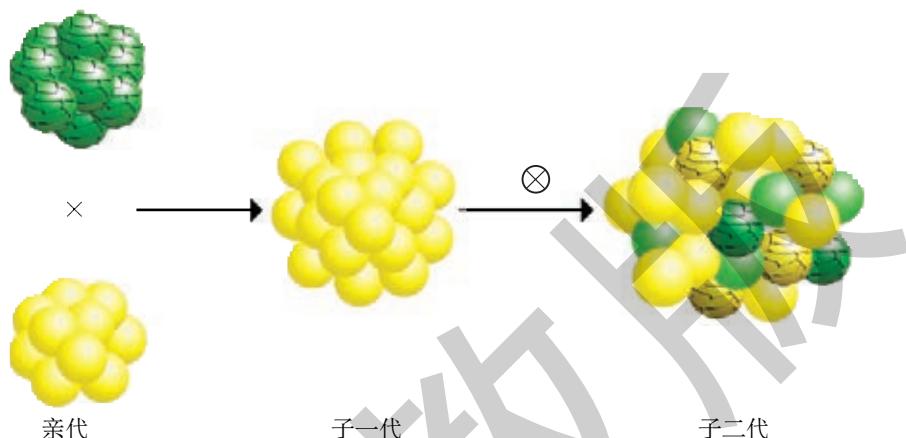


图2-2-1  
两对相对性状的杂交实验

### 1 探究性状间自由组合机制

仔细观察图2-2-1，豌豆子二代中出现了四种表现型：黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒和绿色皱粒，这是为什么呢？统计结果表明，四种表现型的数量分别为315、108、101和32，这样的数据又能够说明什么呢？



#### 分析两对相对性状的遗传实验

对上述纯种黄色圆粒和纯种绿色皱粒豌豆进行杂交的实验结果进行分析，作出假设，并设计实验方案来验证假设。

1. 从以上实验结果可以看出，黄色圆粒在子一代和子二代中都表现出来，绿色皱粒在子二代中也重新出现，同时子二代中还出现了两种性状的新组合：黄色皱粒和绿色圆粒。从中可以得知子叶颜色、种子形状这两对性状是分开遗传的，根据这一发现结合子二代的实验数据，提出你的假设。

2. 根据你的假设，自拟基因符号，在图2-2-2中写出亲代和子一代的基因型及配子类型。用棋盘法推导子二代基因型、表现型及其比例关系，对照上述实验结果确立你的假设。

3. 根据你的假设, 设计测交实验方案, 用遗传图解的方法预期实验结果, 完成图2-2-3。

4. 请你思考还有什么方法可以验证你的假设。

5. 反思你发现问题、提出假设、验证假设、得出结论的整个过程, 体会假说演绎的科学方法。

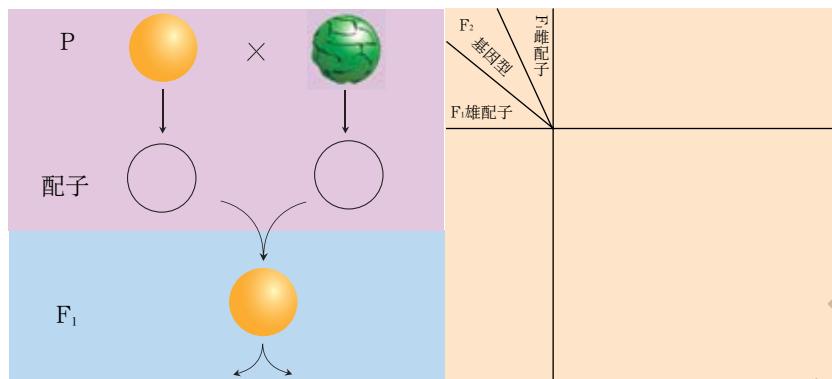


图2-2-2  
自由组合规律的遗传图解

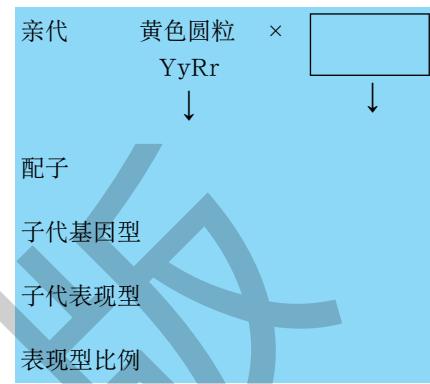


图2-2-3  
两对相对性状的测交实验

### 分析讨论

1. 任意两对相对性状都可以作为这项探究的对象吗?

2. 子二代出现黄色皱粒、绿色圆粒的根本原因是什么?

在体验自由组合规律发现的过程中, 我们采用测交方法验证自己提出的假设时, 从理论上得到的测交后代表现型比值为: 黄色圆粒: 黄色皱粒: 绿色圆粒: 绿色皱粒=1:1:1:1。孟德尔当年验证假说时实际得到的结果如表2-2-1, 说明我们的假设是成立的。

表2-2-1 黄色圆粒豌豆F<sub>1</sub>与绿色皱粒豌豆的测交实验结果

	黄色圆粒	黄色皱粒	绿色圆粒	绿色皱粒	测交比
F <sub>1</sub> 作母本	31	27	26	26	1:1:1:1
F <sub>1</sub> 作父本	24	22	25	26	1:1:1:1

## 2 总结基因的自由组合规律

现在, 让我们再次对照孟德尔的实验结果和解释, 总结基因的自由组合规律。

孟德尔在解释纯种黄色圆粒和绿色皱粒豌豆的杂交实验时, 认为豌豆的子叶颜色和种子形状分别由一对等位基因决定, 黄色和绿色由Y和y基因控制, 圆粒和皱粒由R和r基因控制。子一代在形成配子时, Y和y分离, R和r分离。两对基因分离的同时相互自由组合, 形成的雌雄配子各四种, 为YR、Yr、yR、yr, 比值为1:1:1:1。雌雄配子随机结合, 产生的子二代有九种基因型, 其比值为YYRR:YyRR:yyRR:YYRr:YyRr:yyRr:

YYrr: Yyrr: yyrr=1: 2: 1: 2: 4: 2: 1: 2: 1, 子二代有四种表现型, 其比值为黄色圆粒: 黄色皱粒: 绿色圆粒: 绿色皱粒=9:3:3:1 (图2-2-4)。在其他两对或多对相对性状研究中, 以上规律也得到了验证。后人把这一规律又称为孟德尔第二规律。

细胞遗传学的研究结果表明, 位于非同源染色体上的非等位基因在分离和组合时互不干扰。减数分裂形成配子时, 等位基因随着同源染色体的分开而分离, 非同源染色体上的非等位基因自由组合。这就是基因自由组合规律的实质。

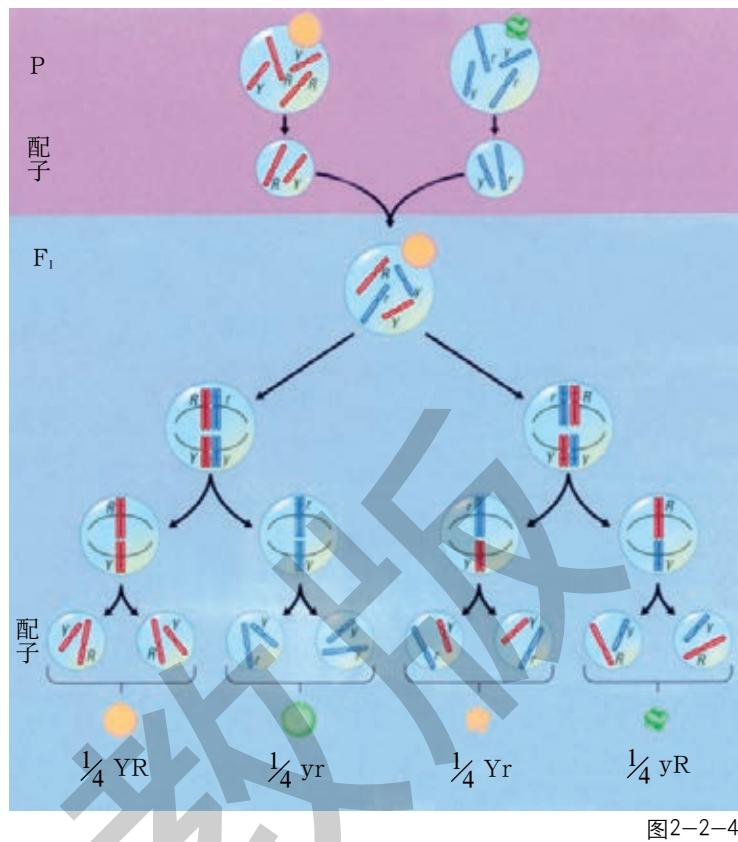


图2-2-4  
自由组合规律的染色体基础

### 相关链接

**多对基因的杂合体自交产生子代的情况**

孟德尔在弄清楚两对相对性状遗传规律之后, 他又继续从事三对相对性状杂交的遗传研究, 得到了在子二代64种组合中, 27种基因型, 8种表现型, 其表现型比为27:9:9:9:3:3:3:1, 即 $(3:1)(3:1)(3:1)$ , 也就是 $(3:1)^3$ 的展开式。随着相对性状数目的增加, 杂交结果可依此类推(表2-2-2)。

表2-2-2 不同对基因的杂合体自交产生子代的情况

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

由于基因的自由组合, 杂交后代中不仅出现了亲本类型, 还出现了双亲性状重新组合的新类型。进行有性生殖的生物, 每个个体都有很多性状, 控制这些性状的基因之间的自由组合, 会导致生物性状的多样化, 使生物界多样性不断丰富, 这有利于生物对环境的适应。

## 巩固提高

- 用遗传图解的形式表示你在课题研究中所设计的抗稻瘟病和抗倒伏的水稻新品种培育方案。
- 孟德尔两对相对性状的杂交实验中，子一代自交得到的子二代共有四种表现型，子二代植株自花授粉又得到子三代。表2-2-3是实验结果的统计数据。请仔细分析并填写相对应的子二代的基因型。

表2-2-3 子二代自交得到子三代的表现型统计数据

F <sub>2</sub> 表现型	F <sub>2</sub> 基因型	F <sub>2</sub> 植株数	F <sub>3</sub> 表现型
黄色圆粒		38	黄色圆粒
黄色圆粒		60	黄色圆粒、黄色皱粒
黄色圆粒		60	黄色圆粒、绿色圆粒
黄色圆粒		138	黄色圆粒、黄色皱粒、绿色圆粒、绿色皱粒
黄色皱粒		28	黄色皱粒
黄色皱粒		68	黄色皱粒、绿色皱粒
绿色圆粒		35	绿色圆粒
绿色圆粒		67	绿色圆粒、绿色皱粒
绿色皱粒		30	绿色皱粒

- 某种哺乳动物的直毛(L)对卷毛(l)为显性，黑色(B)对白色(b)为显性，这些性状是独立遗传的。基因型为LlBb的个体与“个体X”交配，得到的子代有直毛黑色、卷毛黑色、直毛白色和卷毛白色四种表现型，其相互比值依次为3：3：1：1。试判断“个体X”的基因型。

## 第二节 自由组合规律在实践中的应用

玉米是主要的粮食作物。过去，品种单一；现在，紫糯玉米、果味玉米、爆裂玉米、饲料玉米、油料玉米（图2-2-5）等可以满足不同的消费需求。其中，不乏由杂交育种技术培育出来的。



图2-2-5  
各种玉米（左、中为爆裂玉米，右上为饲料玉米，右下为紫糯玉米）

### 1 自由组合规律在育种中的应用

在动植物育种实践中，人们常常发现所期望的优良性状散布在许多个体中，有些植物品种在具有某个优良性状的同时，又具有需要淘汰的不良性状。应用基因的自由组合规律，可以将许多优良性状集中在同一个体中，培育出人们希望的优良品种。



#### 设计马铃薯优良品种的杂交和选育方案

生产实践中，马铃薯品种是杂合体（有一对基因杂合即可称为杂合体），通常用块茎繁殖。现要选育黄肉（ $Yy$ ）、抗病（ $Rr$ ）的马铃薯新品种。请设计马铃薯优良品种的杂交和选育方案。

##### 活动程序

1. 确定母本和父本的表现型和基因型。
2. 确定杂交方式。
3. 选育符合要求的新品种。
4. 良种繁育。

##### 注意事项

1. 确定杂交方式和繁育方案时，要考虑马铃薯的生殖方式。

2. 方案要求用遗传图解表示并加以简要说明。

### 分析讨论

1. 要选择的性状组合最早出现在第几代?
2. 本方案与课题研究中的杂交、选育方案有何异同?

像马铃薯、甘薯等可以通过无性繁殖利用杂种优势的作物，通过品种间的杂交可直接获得杂种优势。当需要的优良性状组合出现后，可通过选择的方法，直接选留所需要的个体，淘汰不符合要求的个体。

在小麦、水稻等纯种自花授粉植物的育种实践中，当有目的地将两个或多个品种的优良性状组合在一起后，还需经过自交，不断地进行纯化和选择，才能获得符合要求的新品种。如：课题研究中要选育的抗倒伏抗稻瘟病( $ddRR$ )水稻，是由易倒伏抗稻瘟病( $DDRR$ )和抗倒伏不抗稻瘟病( $ddrr$ )的品种通过有性杂交而获得的。实际育种时，当首次出现抗倒伏抗稻瘟病( $ddRR$ 和 $ddRr$ )的个体后，需要经过多代自交，逐代纯化和选择，最终才能得到符合要求的新品种。

杂交育种迄今仍然是世界各国培育新品种的主要手段。目前，人们已经利用这一方法培育出了数以万计的家禽、家畜和农作物新品种，如我国著名的“丰产三号”小麦是由“丹麦一号”和“6028”小麦杂交选育而成的，乌克兰大白猪是由英国大白猪和乌克兰本地猪杂交选育而成的，等等。

## 2 自由组合规律在医学实践中的应用

自由组合规律不仅适用于动物和植物，也同样适用于人类。人们可以根据基因的自由组合规律来分析两种或两种以上遗传病的传递规律，通过推断后代的基因型和表现型，预测家庭、家族以及某一群体中遗传病的发病率，为预防遗传病提供理论上的依据。

### 技能训练

遗传咨询中，在预测两种或两种以上遗传病同时发生的遗传方式和再发风险率时，可以采用图2-2-6分枝法推算后代基因型和表现型及其比例。如在一个家庭中，父亲是多指患者（由显性基因P控制），母亲的表现型正常，他们婚后却生了一个手指正常但患白化病（由隐性基因a控制）的儿子。经推断，这对夫妇的基因型为 $PpAa$ 和 $ppAa$ 。请用分枝法分析子代的基因型和表现型，预计后代同时患两种遗传病的概率。

在实践中，由于基因的自由组合，可以获得综合了双亲性状的多种个体。这样，人们可以用具有互补性状的亲本杂交，从后代可能出现的新类型中，得到符合育种目标的新品种。在医学实践中，则要根据这一规律，积极开展遗传咨询，通过预测遗传病的发病率，避免有害基因的重新组合，减少人群中有害基因的频率，优化人群遗传素质，提高人口质量。

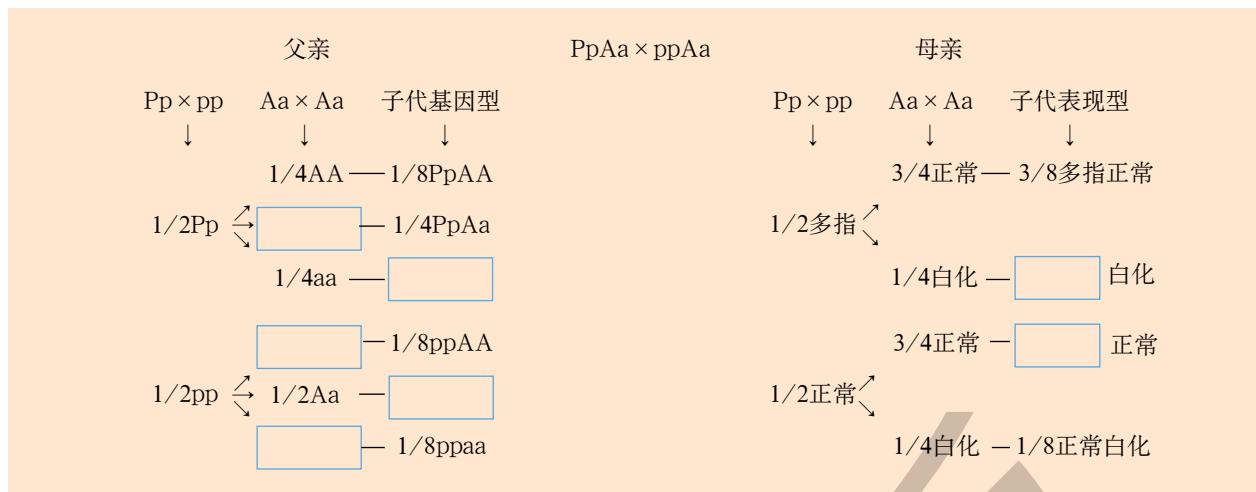


图2-2-6  
分枝法推算后代基因型和表现型及其比例

### 巩固提高

1. 一对外观和色觉均正常的夫妇，生了一个患白化病的女儿和一个外观正常而患红绿色盲的儿子。试推断：

(1)这对夫妇的基因型是怎样的？预计他们再生一个只患白化病的女儿或只患红绿色盲的儿子的概率各是多少？

(2)在这对夫妇的后代中，若能出现既患白化病又患红绿色盲的孩子，其基因型如何？概率是多少？

2. 表2-2-4列出三种纯系果蝇各自的特殊性状，以及控制该性状的基因所在染色体的编号。其中，野生型果蝇的各种性状均为显性，各个纯系果蝇的特殊性状为隐性，其他性状与野生型果蝇相同。

(1)要获得纯种的粗眼残翅果蝇，应选择何种基因型的亲本进行杂交？

(2)若通过一次交配获得了基因型为VvX<sup>W</sup>X<sup>w</sup>的长翅红眼果蝇，选作母本和父本的纯种果蝇基因型是什么？

表2-2-4 纯系果蝇几种基因的染色体位置

果蝇	野生型	白眼型	残翅型	粗眼型
性状	长翅 V		残翅 v	
	红眼 W	白眼 w		
	细眼 R			粗眼 r
染色体		X	II	III

3. 豌豆的高茎和矮茎分别由基因D和d控制；紫花和白花分别由C和c控制。某科技小组在进行遗传实验过程中，用高茎紫花和矮茎紫花进行杂交，发现后代出现4种表现型，对每对性状作出的统计结果如图2-2-7所示，请回答：

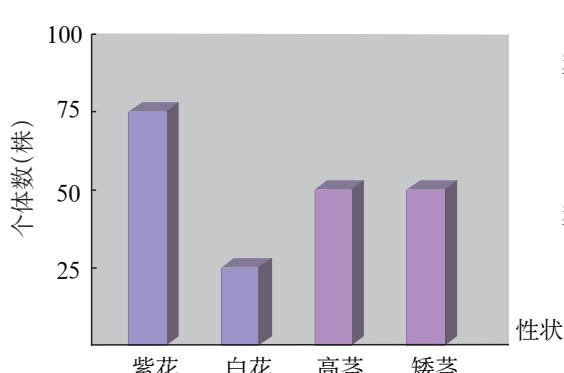


图2-2-7

杂交后代性状组合的统计结果

(1)杂交后代中,两对相对性状的比例分别是多少?

(2)写出亲本的基因型。

(3)杂交后代中高茎开白花的植株所占的比例是多少?表现型为非亲本类型所占的比例是多少?



基因的分离规律揭示的是位于一对同源染色体上的一对等位基因的遗传规律,而基因的自由组合规律揭示的是位于两对或多对同源染色体上的两对或多对等位基因的遗传规律。基因的分离规律是基因的自由组合规律的基础。

在生物体减数分裂形成配子时,所有位于同源染色体上的等位基因,都随着同源染色体的分开而分离,随配子独立地遗传给后代;在等位基因分离的同时,所有位于非同源染色体上的非等位基因,则自由组合。基因的重新组合,为杂交育种培育新品种提供了遗传基础。



### 课外阅读

**显赫家族的“突变基因”**  
摩尔根(T. H. Morgan, 1866—1945, 图2-2-8)出生于美国肯塔基州列克星敦的一名门望族。这个家族曾出现许多显赫的政治家、企业家。但摩尔根最终违背了家族的传统和父母的意志,走上了科学的道路。用摩尔根自己的话说:他是家族中的“突变基因”。

他从小对大自然充满了浓厚的兴趣,最终通过对果蝇的研究,揭示了遗传学第三规律——基因的连锁与交换规律,由于他的突出贡献,后人尊称他为遗传学第二创始人。

果蝇个体小,体长不到0.5 cm,一个牛奶瓶里就可以养上数百只;饲养管理容易;生活周期短,只有10~14 d;繁殖力强,雌雄易辨别;体细胞中只有四对染色体,且每对形态、大小各不相同,易在显微镜下观察、计数。由于果蝇具备这些特点,所以是遗传实验的好材料。

像许多重大的科学成就一样,摩尔根的发现来自对不符合预期结果的例外现象所做的研究。他和同事们用纯种灰身



图2-2-8  
摩尔根

长翅果蝇与纯种黑身残翅果蝇进行交配，得到的子一代都是灰身长翅。子一代灰身长翅雄蝇与黑身残翅雌蝇测交，子代只出现两种与亲本完全相同的类型，数量各占50%；子一代灰身长翅雌蝇与黑身残翅雄蝇测交，子代出现了4种类型，与亲本表现型相同的类型占84%，与亲本表现型不同的类型占16%，这一现象明显不符合基因自由组合规律。怎样解释这一现象呢？摩尔根认为决定灰身和长翅的基因位于一条染色体上，决定黑身和残翅的基因位于另一条染色体上。形成配子时，雄果蝇同一条染色体上决定体色和翅形的基因连锁在一起不相分离，而雌果蝇在形成配子时，由于同源染色体中非姊妹染色单体间发生了交换，因而产生了新的基因组合。由此，摩尔根提出了基因的连锁和交换规律，确立了基因作为遗传单位的基本概念，并因此而获得1933年诺贝尔生理学或医学奖。他不仅在遗传学方面成就卓著，而且在胚胎学、进化论和细胞学等诸多科学领域中都有建树。另外，在摩尔根的实验室里面，还带领出一批卓越的科学家，有好几位也荣获了诺贝尔奖。

摩尔根是染色体遗传学的创始人，他在孟德尔遗传学向分子遗传学发展的过程中，起着承上启下、继往开来的作用。