

An underwater scene with a shark swimming in the upper right corner and bubbles rising from the bottom. The background is a light blue gradient. In the bottom left corner, there are colorful, stylized plants or coral in shades of green, red, and purple.

# 第五章 生物的遗传与变异

**第一节 遗传的物质基础**

**第二节 遗传物质的传递规律**

**第三节 遗传的分子生物学**

**第四节 遗传物质的改变**

A stylized illustration of a whale's head and tail, swimming towards the right in the upper right corner of the slide. The whale is dark blue with lighter blue stripes along its side.

# 第一节

# 遗传的物质基础



# 什么是遗传学 (genetics)

- ▶ **遗传学**是研究生物体的遗传和变异规律的科学。**繁殖与自身相似**（不同程度的差异）**的同类**（一个物种只能繁衍同种生物）。



# 遗传、变异和选择

- **遗传和变异**是生物界最普遍和最基本的特性。
- **遗传**：使生物体的特征得以延续，保持物种的相对稳定性。
- **变异**：产生形形色色的生物体，是生物进化的源泉。
- **生物与环境的统一**，是生命科学中公认的原则之一。
- **遗传、变异和选择（自然选择与人工选择）**是生物进化和新品种选育的三大要素。

# 遗传学的发展

## 1、遗传学的诞生

- **拉马克**认为环境条件的改变是生物变异的根本原因，提出器官的用进废退和**获得性遗传等学说**；
- **达尔文**提出了基于自然选择和人工选择的进化学说；提出**泛生学说**：每个器官都有微小的泛生粒，在体内流动，聚集到生殖器官，形成生殖细胞；
- **魏斯曼**提出了**种质学说**：在世代繁衍过程中，种质自身永世长存，在世代之间连续相传。
- **孟德尔**提出**性状分离和自由组合定律**：遗传是受细胞内的遗传因子所控制，遗传因子互不相容、互不干扰、具有颗粒性。
- 35年后，**3位科学家**在月见草、玉米和豌豆中重新发现和证实孟德尔遗传定律。
- 遗传学诞生。

# 遗传学的发展

## 2、细胞遗传学时期

- 细胞遗传学是通过细胞学手段对遗传物质的结构、功能和行为进行研究的遗传学分支学科（**光学显微镜**）。
- 20世纪初，利用光学显微镜研究受精和**减数分裂**时，发现孟德尔的遗传因子行为同染色体的行为间的平行现象，**提出了染色体是遗传因子的载体的假说**。
- 约翰逊首创“**基因 (gene)**”这个术语来表述孟德尔的遗传因子，指出基因型和表型的区别、遗传因子和环境因子对性状的表现都有作用、在不同环境下，相同的基因型可以表现出不同的性状、**表型是基因型和环境相互作用的结果**。
- **摩尔根**证明了基因位于染色体上，染色体是基因的载体，基因是物质的。发现了遗传学第三定律---连锁遗传法则。**染色体遗传学的提出**。

# 遗传学的发展

**3、生化和微生物遗传时期：研究基因的化学结构和调控因子的结构与合成机制等的遗传学分支。一基因一酶；肺炎链球菌转化实验、T2噬菌体感染、烟草花叶病毒实验等证实遗传物质是核酸；转座子的发现。**

**4、分子遗传学时期：研究遗传信息大分子结构与功能的遗传学分支学科。DNA双螺旋模型结构的提出；三联体密码的确立；中心法则的提出；可移动的遗传因子的证实、断裂基因的发现、基因表达调节等；基因工程技术的发展（多种工具酶的发现）；人类基因组计划（HGP）。**

# 基因的概念及其发展

## 早期基因概念

孟德尔“遗传因子”

摩尔根的染色体  
基因学说

一基因一酶

## 断裂基因与重叠基因

断裂基因：  
基因的不连续性，  
内含子和外显子

重叠基因：  
几个基因共用一段DNA。

## 顺反子与操纵子

顺反子（以病毒的视角）：  
基因是DNA分子上的一个特定的片段。

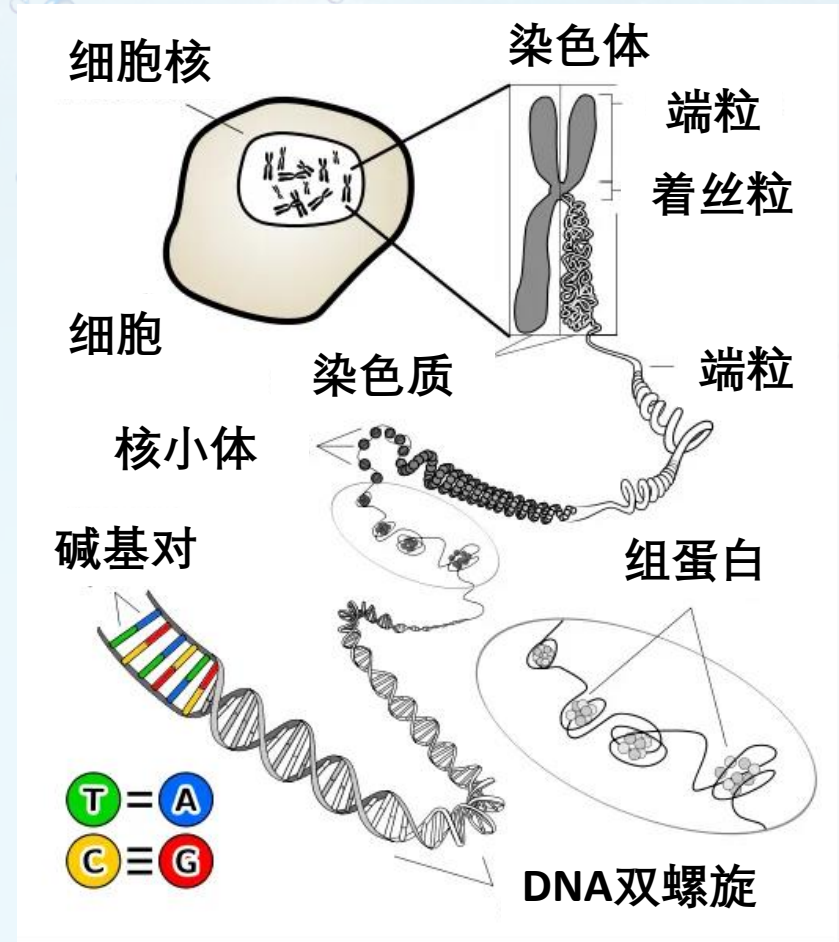
操纵子（以原核生物的视角）：  
在一个操纵子中，可分为调节基因、  
操纵基因和结构基因。

**转座子：**基因不仅是可分的，也是可以移动的DNA序列

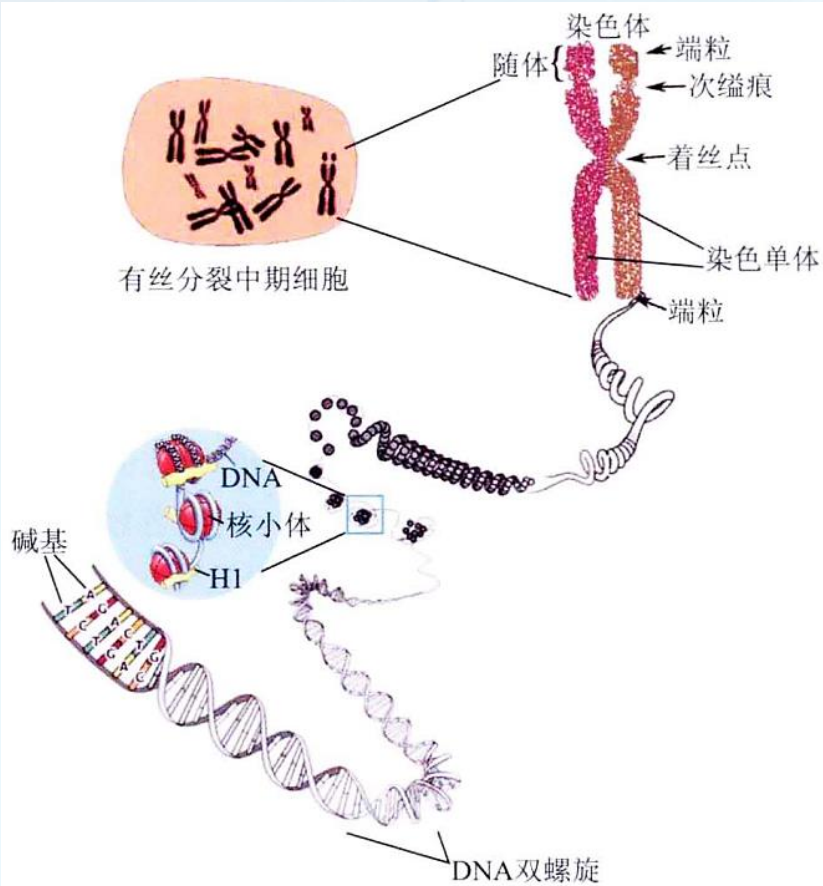
**基因的现代概念：**基因是合成一条有功能的多肽或RNA分子所必须的完整的DNA序列。

# 遗传的物质基础

- 遗传物质的本质：核酸；
- 遗传物质的载体：染色体（真核线状，原核环状）、线粒体和叶绿体（环状）等
- 遗传物质的载体：伴随染色体进行规律的、动态的变化。



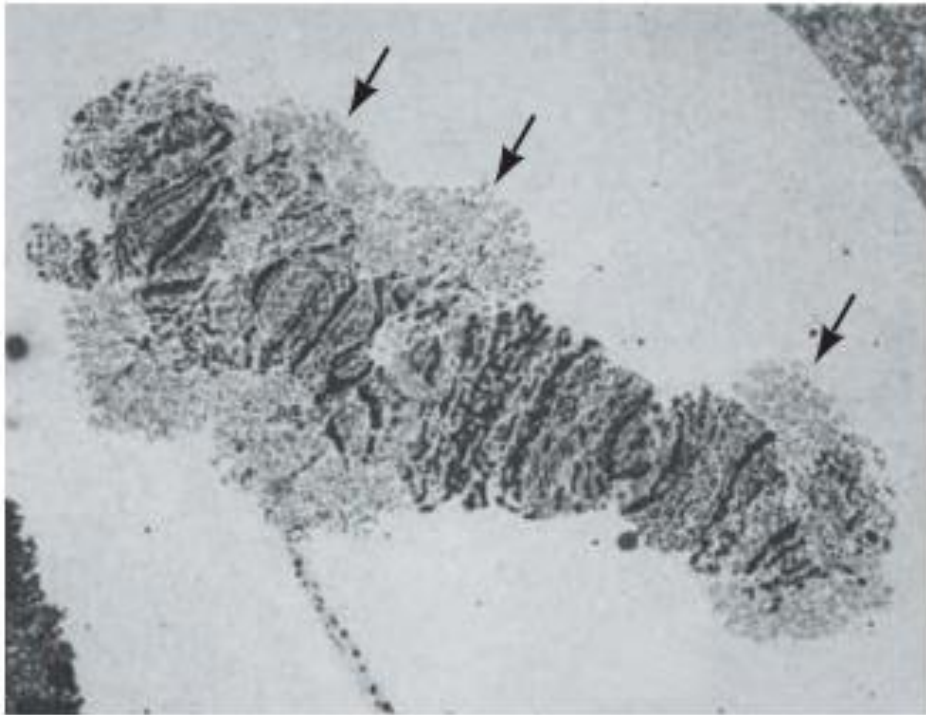
# 染色体的各级结构



被着丝粒（点）分开的**两条臂**：  
**短臂（p）**和**长臂（q）**；  
**着丝粒**（主缢痕）：染色体发生缢缩的部分；  
**次缢痕**：在染色体臂的一端缢缩的部分，着色较浅（常在短臂），与核仁形成有关（rRNA合成）；  
**随体**：次缢痕外端连接的端的染色体片段；  
**端粒**：真核生物染色体臂末端的特化部分，保护染色体；其复制依靠端粒反转录酶。

# 特殊形态的染色体

果蝇的多线染色体



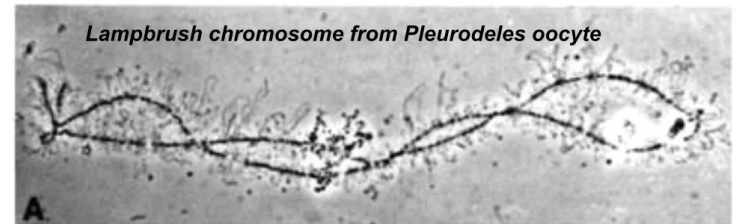
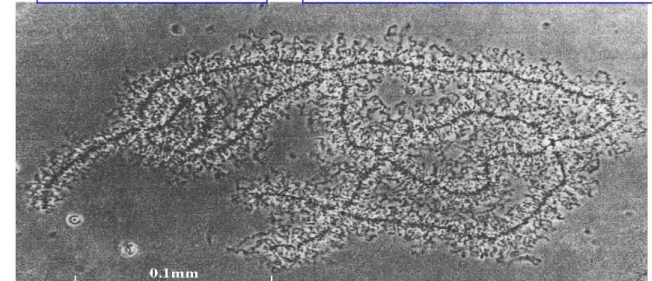
不同的染色区域意味着什么？

M1双线期的卵母细胞  
灯刷染色体

## ❖ Lampbrush chromosomes

Stay in meiosis I

In growing amphibian oocyte



它是一个二价体，含4条染色单体，由轴和侧丝组成，形似灯刷  
灯刷染色体的数量代表着什么？

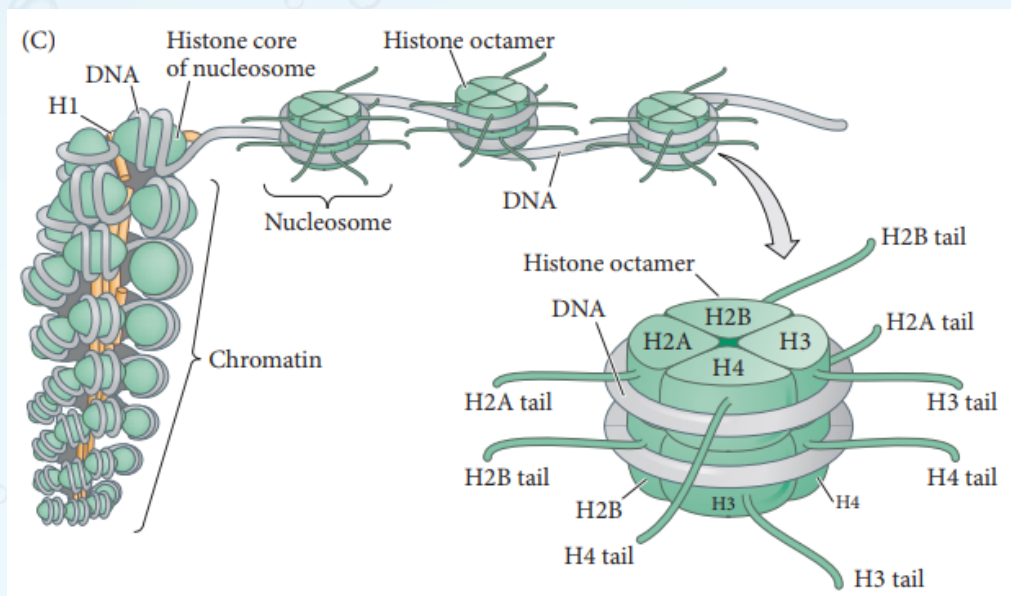
# 染色质结构

传统遗传学家将基因比作“串上的珠子”；

分子遗传学家将基因看成是“珠子上的串绳”，将核小体形象的比作珠子。

**异染色质 (heterochromatin)：致密包装的染色质区域；**

**常染色质 (euchromatin)：松散包装的染色质区域。**



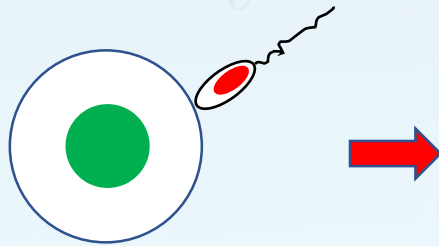
高致密度的螺线管染色质结构中的核小体排列的模型。  
从核小体亚基上深处的组蛋白尾部能够连接化学基团。

# 如何证明染色体是遗传物质？

海胆可以被人工诱导孤雌发育，即单套染色体可支持其发育。以两种有明显差异的海胆分别作为父本和母本。



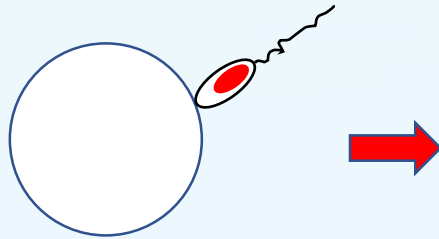
礁海胆



正常卵子和精子受精后，产生的后代很多后代是**正常混合态**



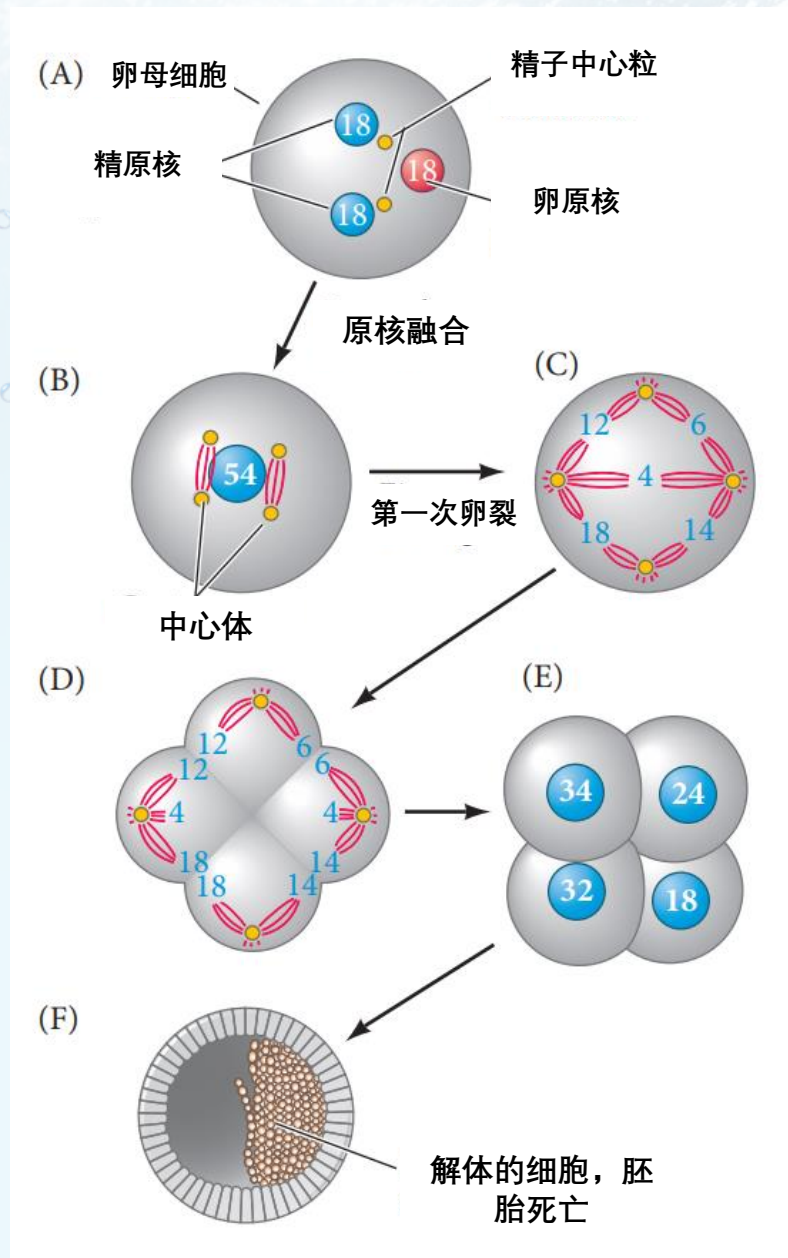
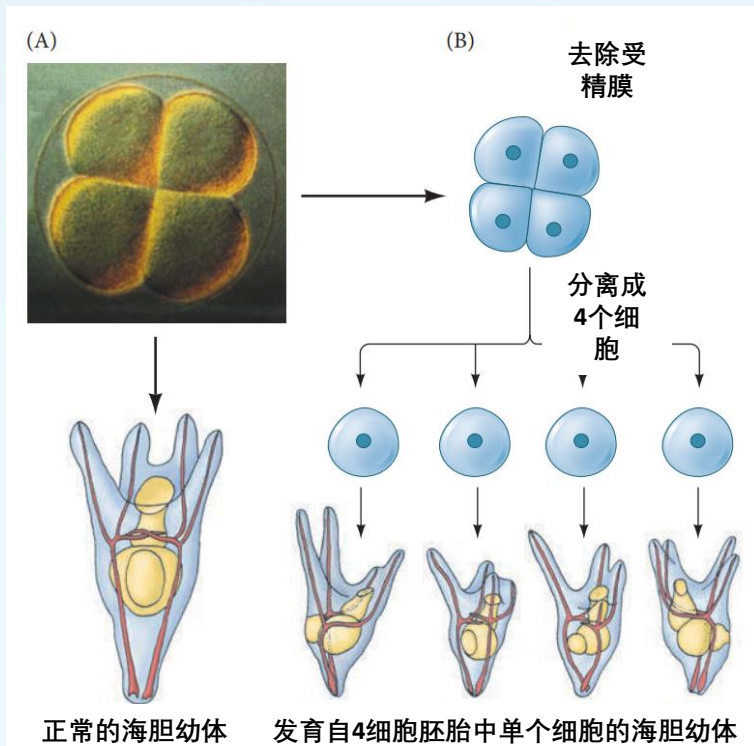
黑海胆



去核的卵子和精子受精后，产生的后代**表现出父本的特征**

Theodor Boveri (特奥尔多·博韦里的实验证据)

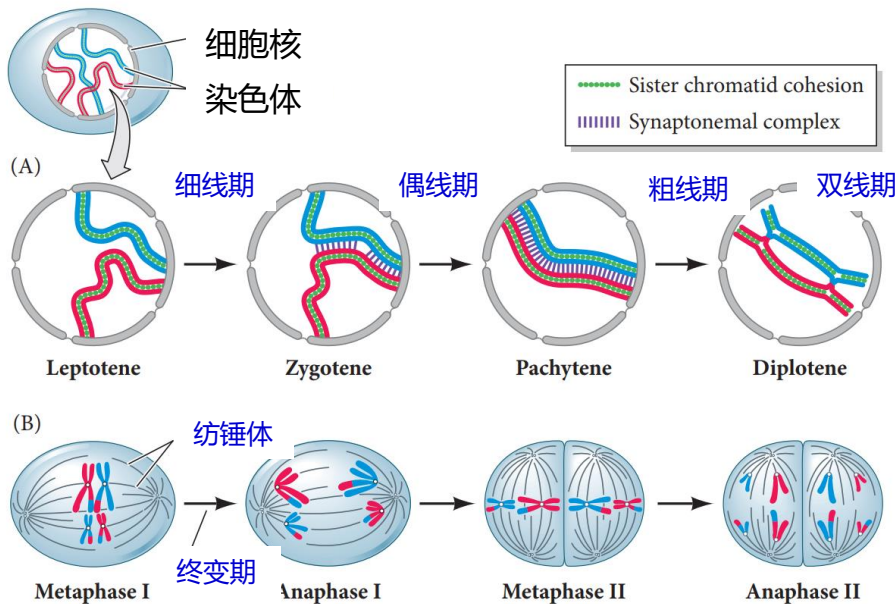
- 自4细胞胚胎中单个细胞都能发育为一个海胆幼体
- 利用**多精入卵受精实验**，获得具有不同染色体的受精卵；解离为单细胞
- 仅含有**正常染色体数目的胚胎细胞**可以发育为正常个体



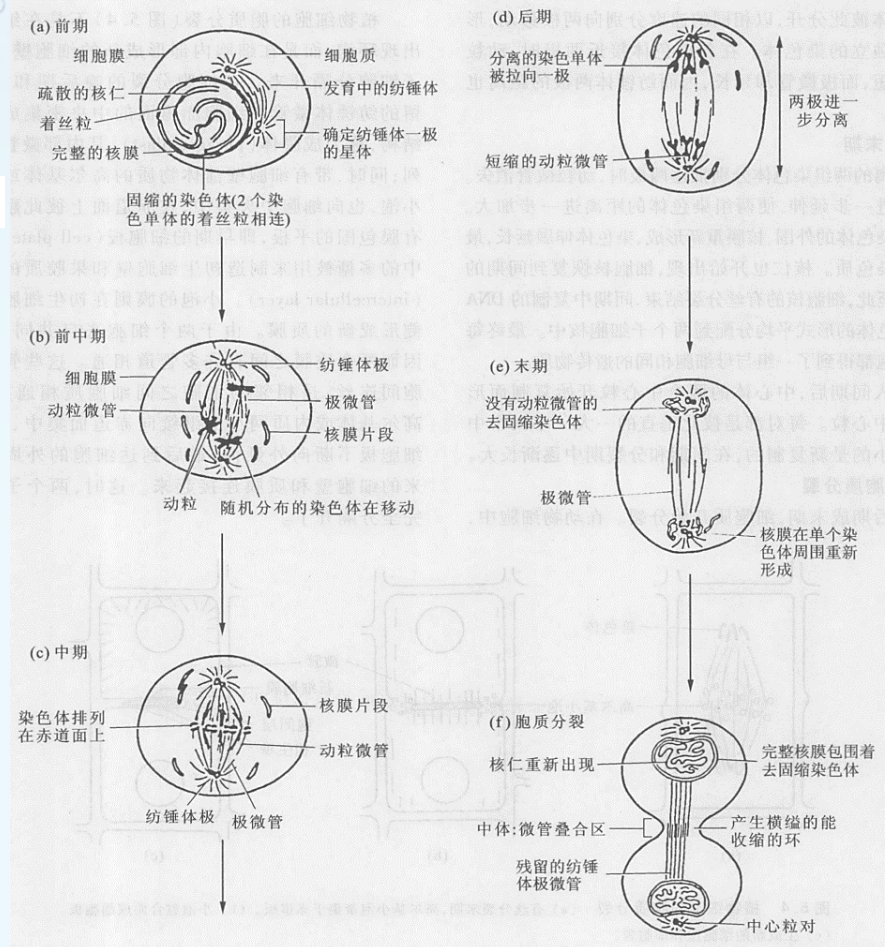
# 细胞周期和染色质行为


第一次减数分裂，第二次减数分裂类似有丝分裂（染色体行为）

有丝分裂：子代和亲代的DNA组成一样



姐妹染色单体配对为四分体



A stylized illustration of a whale's head and tail, swimming towards the right in the upper right corner of the slide. The whale is dark blue with lighter blue stripes along its side.

## 第二节

# 遗传物质的传递规律



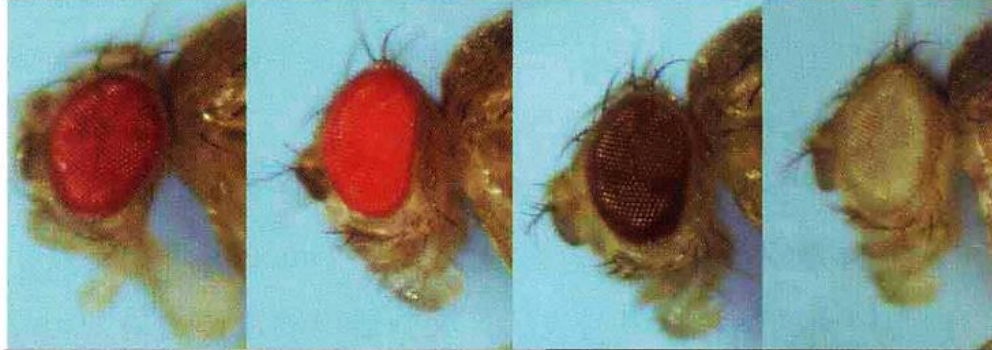
# 遗传学研究和性状

- **遗传学研究**通常是从生物的某个性状入手，**探索其表现型受哪种遗传因子（基因型）控制。**
- **表现型**：生物表现出现的性状；
- **基因型**：决定性状的基因组合。
- **质量性状**：性状之间差别很大、易于区分、不连续、可以明确分组、不易受环境条件影响的性状。
- **数量性状**：连续变化、没有明显界限，且容易受环境影响较大的性状。

# 质量性状与数量性状



牵牛花的花色



果蝇的眼色



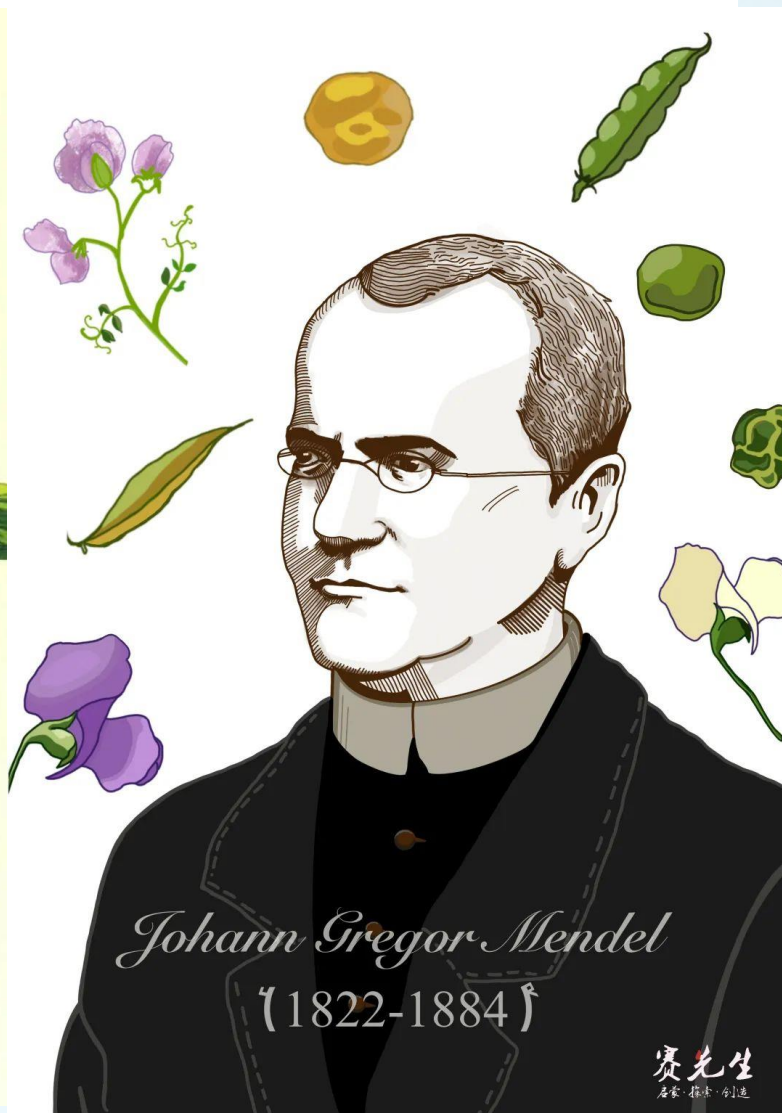
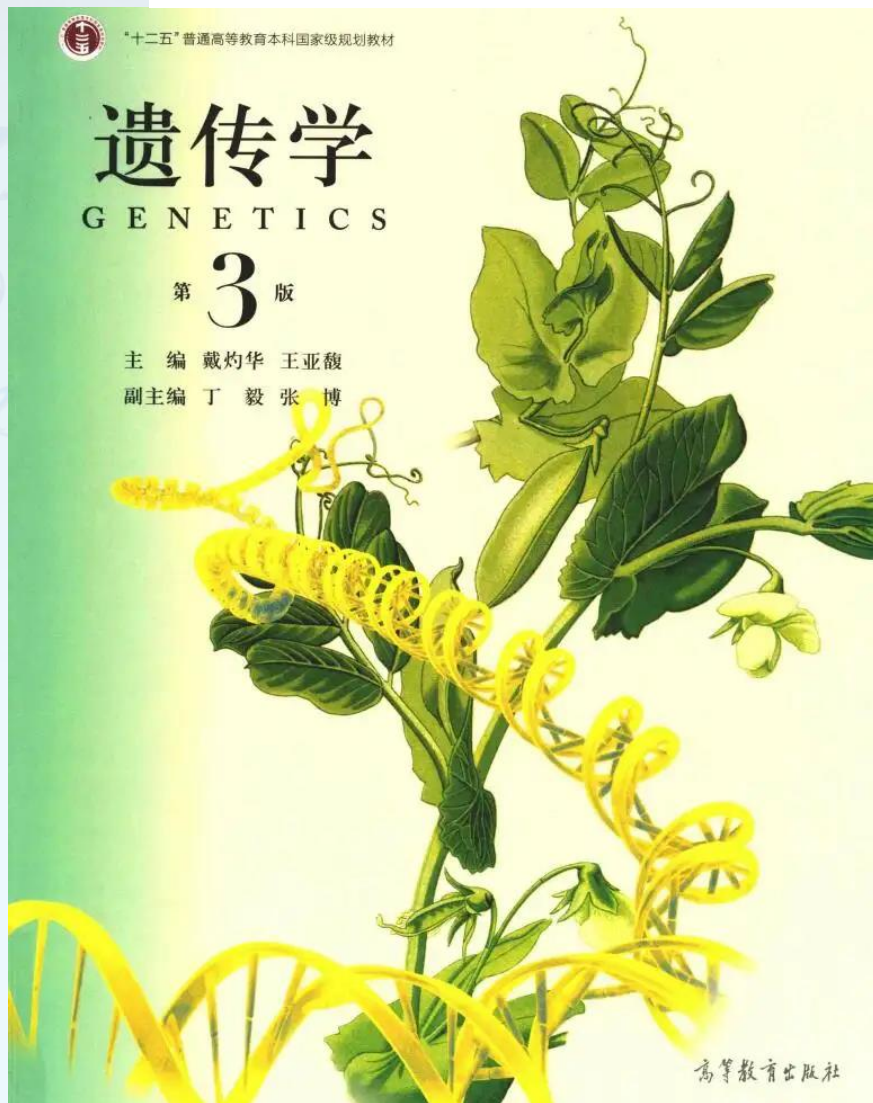
小麦的株高、穗长；  
籽粒形状和色泽

# 孟德尔遗传定律及其扩展

- “遗传学之父”的格雷戈尔·约翰·孟德尔 (Gregor Johann Mendel) 在1857-1864年间，成功地用豌豆进行了举世闻名的杂交实验。
- 1900年，在论文发表35年之后，孟德尔法则由其他植物学家重新发现，标志着遗传学现代纪元的开端。
- 我国遗传学家谈家桢：“如果将遗传学比喻为一颗根深叶茂的大树，孟德尔定律便是具有顽强生命的种子，由摩尔根等人建立起来的细胞遗传学法则是这颗巨树的主干。”

# 孟德尔诞辰200周年：今天我们为何纪念这位科学巨人？

原创 陈晓雪 知识分子 2022-07-20 10:00 发表于北京



# (一) 孟德尔式遗传分析

1. **分离定律**：孟德尔的**单基因（因子）**杂交实验及其遗传分析。
2. **自由组合定律**：孟德尔的**双因子**杂交实验及其遗传分析。

# 孟德尔的研究对象

1. 孟德尔指出“**任何实验的价值和用处取决于所用材料是否符合其目的**，所以选什么植物和怎么做实验并非不重要...必须特别小心地选择植物，从开始就避免获得有疑问的结果。”
2. **所选亲本必须是稳定遗传的、后代不出现性状分离的纯系；母本在实验前未经受精或者授粉；后代生殖能力不变。**
3. **研究对象--豌豆**：豌豆是**闭花授粉**的双子叶植物，且便于异花授粉（杂交）。豌豆子代性状与亲代的遗传一致性极高，**这种品系称为纯种或真实遗传。**

# 孟德尔的研究性状

1. 孟德尔选择成对的性状，研究他们在代间的传递规律。**这些性状可以在代间稳定遗传，且易于识别和区分。**子代性状一定相同于父本或母本的性状，而不是介于父母之间、或其他变异；一对性状的两种在后代不会变化，也不会永远消失。
2. 7 对单个性状：种子形状（平滑或皱褶）、种子颜色（黄或绿）、花的颜色（紫或白）、豆荚形状（鼓或狭）、豆荚颜色（紫或白）、花的位置（顶或侧）、茎的高度（长或短）

# 1、分离定律

## 孟德尔7对单基因（因子）杂交实验

表5-1 孟德尔7对相对性状杂交实验结果

性状	杂交组合	F <sub>1</sub> 表型	F <sub>2</sub> 表型及其比例		
			表型1/数量	表型2/数量	比例
植株高度	高植株×矮植株	高植株	高植株/787	矮植株/277	2.84/1
花着生位置	花腋生×花顶生	花腋生	花腋生/651	花顶生/207	3.14/1
花的颜色	紫色×白色	紫色	紫色/705	白色/224	3.15/1
豆荚形状	饱满×不饱满	饱满	饱满/822	不饱满/299	2.95/1
豆荚颜色	绿色×黄色	绿色	绿色/428	黄色/152	2.32/1
子叶颜色	黄色×绿色	黄色	黄色/6022	绿色/2001	3.01/1
种子形状	圆粒×皱粒	圆粒	圆粒/5474	皱粒/1850	2.96/1

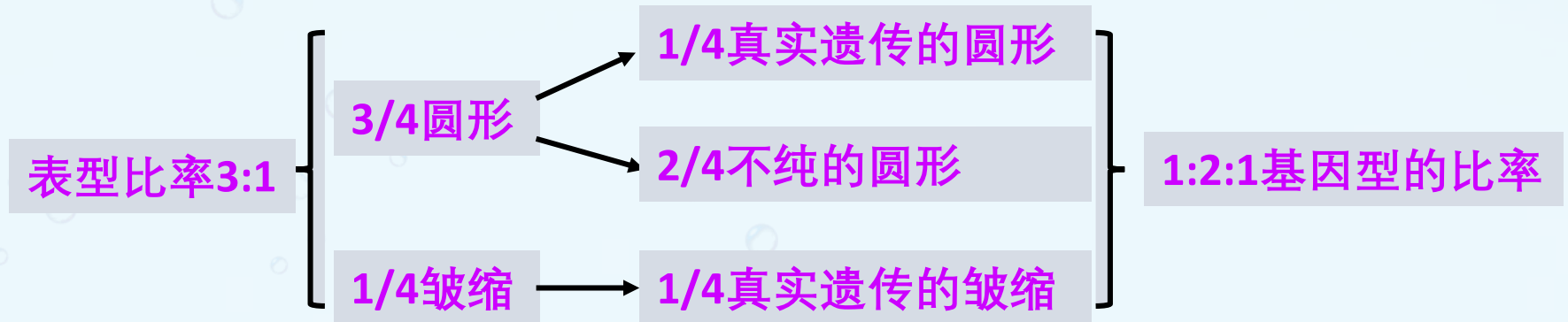
在统计学纠正偏离的情况下，孟德尔研究的豌豆的7对相对性状的分离结果在理论上符合3:1。

# 3:1究竟意味着什么？

将F<sub>2</sub>群体继续进行自花授粉（自交）到F<sub>3</sub>以及F<sub>4</sub>…… F<sub>6</sub>：

以种子的圆/皱为例，发现F<sub>2</sub>圆形种子表型虽然相同，但是其中1/3长成的植株只产生圆形种子，其他2/3长成的植株又产生3:1的圆形和皱形种子；余下1/3皱形种子的植株只产生皱形种子。

F<sub>2</sub>， F<sub>3</sub>， F<sub>4</sub>……中所产生的3:1的比率，实际是1:2:1的比例，即1/4是纯圆形，2/4是杂圆形，1/4是纯皱缩。



# 孟德尔对其实验结果的解释（颗粒遗传思想）

- ① 性状由**颗粒性的因子**决定的。1909年，Johannsen将特殊的“因子”改称为基因（gene）。
- ② 每一个植株有**一对等位基因**控制着他所研究过的每一对相对性状。
- ③ 每一对**基因的成员均等地分离到生殖细胞**（卵细胞或花粉粒）中去。
- ④ 每一个生殖细胞或**配子只含有每对基因中的一个**。
- ⑤ 每一对基因中，一个来自父本（雄性生殖细胞），一个来自母本（雌性生殖细胞）。在形成下一代新的个体（或合子）时，**配子的结合是随机的**。

后人将该思想称为孟德尔分离定律

# 孟德尔分离定律

一对等位基因在杂合子中，各自保持其独立性，在配子形成时，彼此分开，随机地进入不同的配子，在一般情况下：F<sub>1</sub>中杂合子的配子分离比为1:1，F<sub>2</sub>中表型分离比为3:1，F<sub>2</sub>中基因型分离比为1:2:1。这三种特定的分离比率被称为孟德尔比率（Mendel ratio）。

# 重要概念

1. **基因座位**：基因在染色体上的位置。
2. **等位基因**：控制生物同一性状的基因位于同源染色体的同一位置上的基因。两个等位基因完全相同称为纯合，不同则称杂合。
3. **一对等位基因之间常见的一种关系是显隐关系**：在杂种 $F_1$ 中，一个基因可以掩盖另一个基因的表现，仅显示一个基因控制的性状称为显性性状，相应的控制基因称显性基因； $F_1$ 中未表现，到 $F_2$ 时重现的性状称隐性性状。
4. 在 $F_2$ 群体中**双亲性状同时出现的现象称为分离**。（即显性杂合 $F_1$ 亲本产生含有部分隐性性状的 $F_2$ 群体）

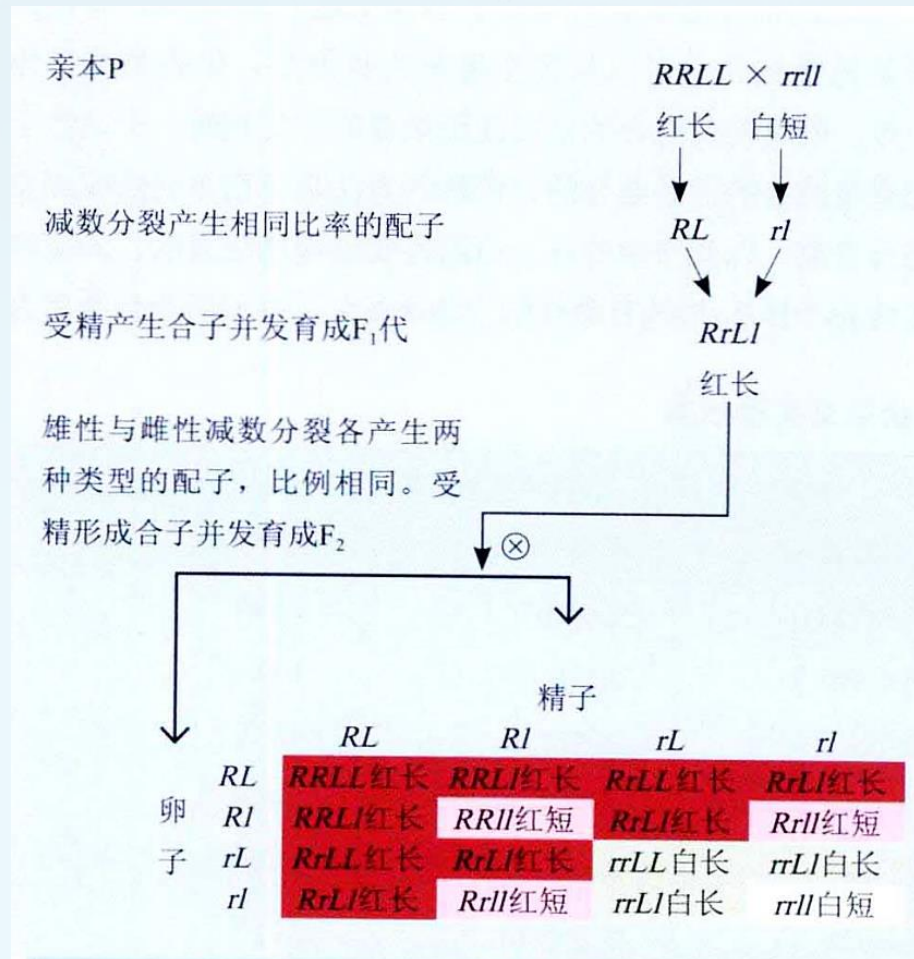
## 2、自由组合定律

- 支配两对不同性状的等位基因，在杂合状态保持其独立性，即独立的双因子在配子细胞中服从分离定律，并且自由、随机组合，即自由组合定律（独立分配定律）。
- 从现代分子遗传学的角度看独立的因子：两对等位基因位于不同的染色体；位于同一染色体上，但是彼此间距不足以影响减数分裂时染色体的交叉互换。

在一般情况下， $F_1$ 配子分离比为1:1:1:1；

$F_2$ 基因型分离比率为  $(1:2:1)^2$ ，即  $(1/4+2/4+1/4)^2$  三项式展开式的各项系数；

$F_2$ 表型比率为  $(3/4+1/4)^2$  二项式展开式的各项系数。



# 孟德尔定律的测交证明

- 证明 $F_1$ 杂种产生两种不同的，但数目相等的配子时，孟德尔首创的方法—测交（test cross）：将 $F_1$ 杂种与隐性的亲本进行授粉，其后代果然产生50%圆形种子和50%皱缩种子。
- 原理：隐性性状不能遮盖显性，但能显现纯合隐性性状，测交结果才能直接反应 $F_1$ 杂种所产生的配子的类型和数目，所以从测交子代的表型可以直接判断杂合体的基因组成。

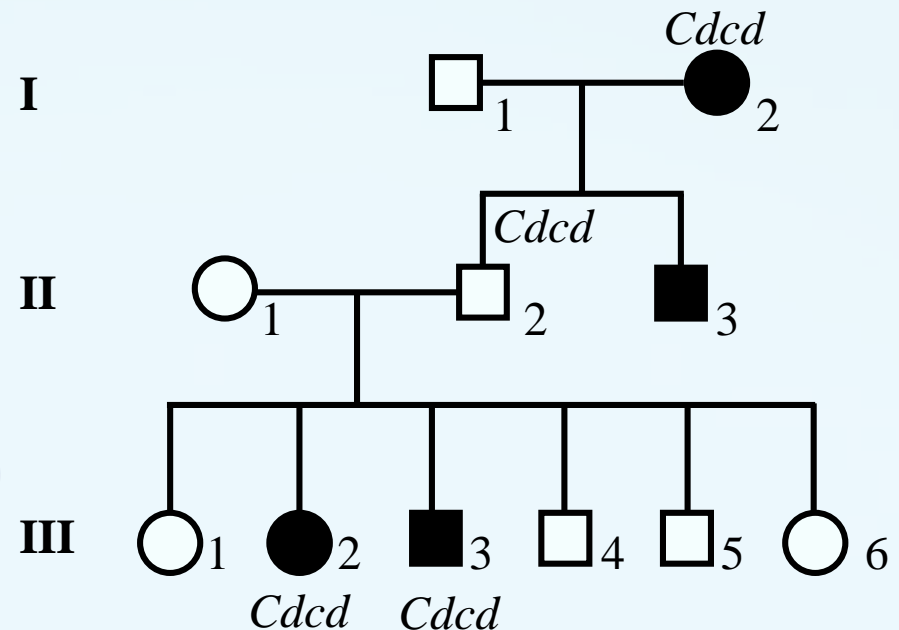
# 基因的作用与环境因素的相互关系 (延伸内容, 了解)

- 个体的发育是基因按照特定的时间、空间表达的过程, 是生物体的基因型与内外环境因子相互作用, 并**逐步转化为表型**的过程。
- 由于多变的环境因子或者其他基因的影响, **相同基因型**会呈现出不同的外显率和表现度。

# 外显率

- **外显率**：在特定环境中某显性基因在杂合状态下，或某隐性基因在纯合状态下，**显示预期表型的个体比率 (%)**。  
外显率低于100%时为不完全外显。
- **由于不完全外显，人类一些显性遗传病的系谱中，可以出现隔代遗传的现象。**

颅骨发育不全症的系统（不完全外显）。该病是显性基因 $Cd$ 决定的，所以II2个体一定带有 $Cd$ 基因，但他的表型正常，出现了隔代遗传现象。



# 表现度

- **表现度**：具有相同基因型的个体之间基因表达的变化程度。
- 不完全的外显率和可变的**表现度**在人类的一个显性基因决定的**特殊表型**---海勃氏堡下颌（Hapsburg Jaw）的遗传表现极为典型。突出的下颌，上下齿不能正常咬合。



高质量人类知识 bilibili



# 鞋拔子脸王室

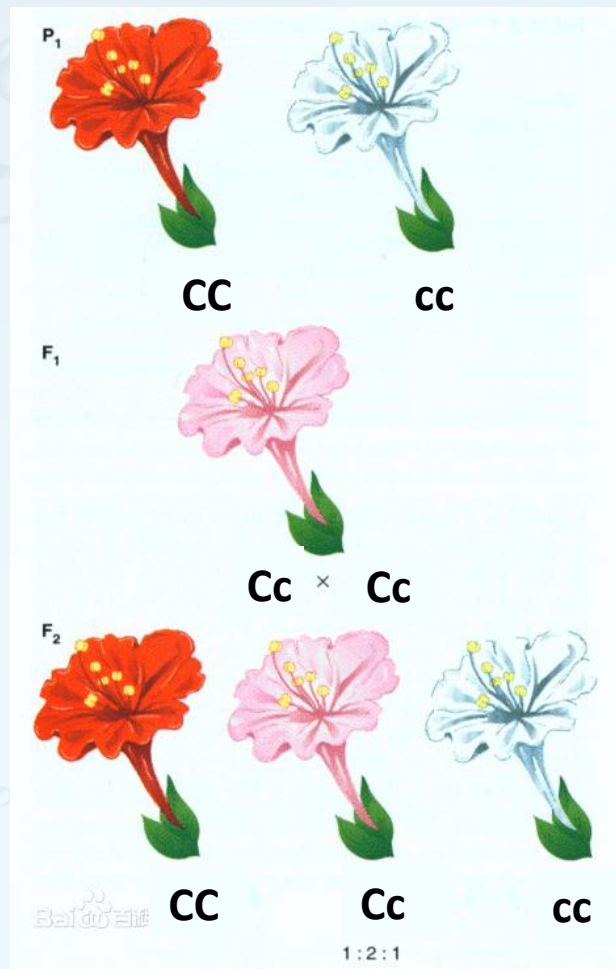
## (二) 孟德尔定律的扩展

- 除显隐性关系外，等位基因与非等位基因间还存在其他复杂关系，使得F<sub>2</sub>的表型的分离比偏离9:3:3:1的比率，究其本质：偏离的比率实际是9:3:3:1比率的修饰。譬如以下情况：

等位基因的相互作用：不完全显性、复等位基因等

非等位基因的相互作用：上位效应和互补效应等。

# 1、不完全显性



- 一对等位基因控制的性状，**杂合子表现出两亲的中间性状。**
- **不违背孟德尔颗粒遗传原理：**白花基因c在杂合体Cc中保持其纯洁性，在**F<sub>2</sub>又原样分离出来。**
- F<sub>1</sub>的中间类型是**C基因对c基因不完全显性导致；F<sub>2</sub>的表型比率3:1被修饰为1:2:1，与其基因型比率相同。**

## 2、共显性、镶嵌显性和致死基因（了解）

- **共显性**：一对等位基因的两个成员在杂合体中都表达的遗传现象。人类MN血型。
- **镶嵌显性**：由于等位基因的相互作用，**双亲的性状在子代同一个体的不同部位表现**的镶嵌图式。
- **致死基因**：使生物体或细胞不能存活的基因。



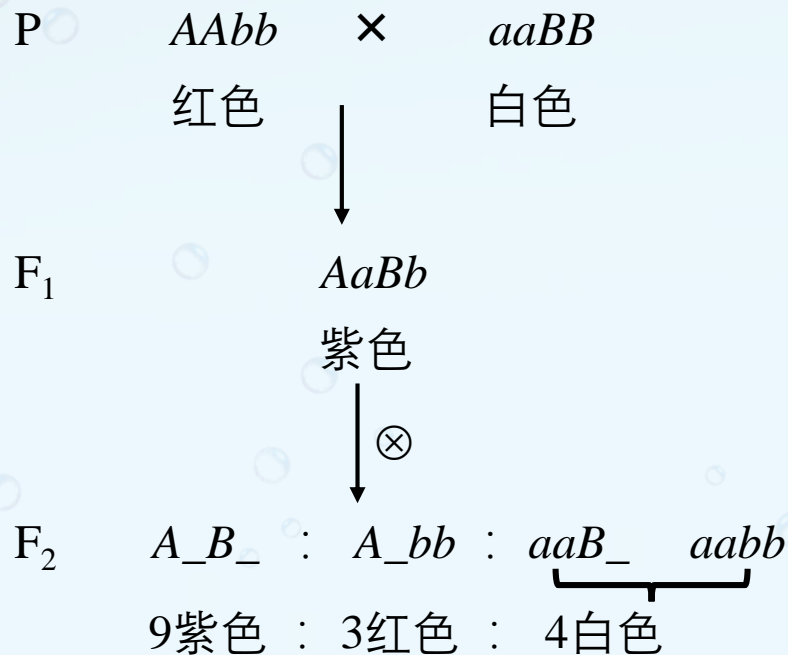
### 3、复等位基因

- **复等位基因**：一个基因座位上有2个以上的、**决定同一性状**的等位基因。**但对一个二倍体的细胞而言，最多只能具有其中的任意两个基因**，分离的规则与一对等位基因相同。
- 人类的ABO血型由 $I^A$ ， $I^B$ 和 $i$  3个复等位基因决定红细胞表面抗原特异性，任何一个细胞的同一基因座上只有其中的任意两个基因，表现出特定的血型。

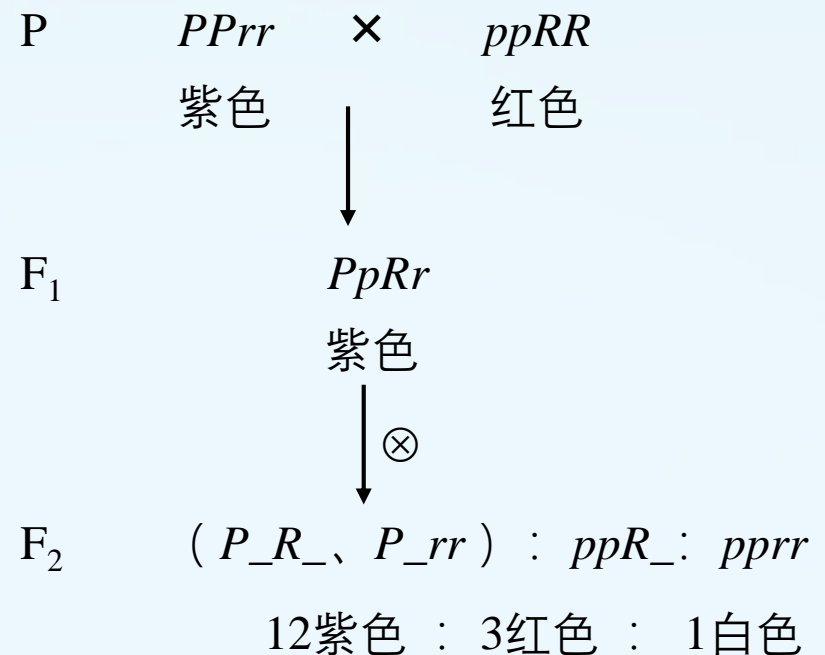
## 4、上位效应

- **上位效应**：控制同个性状的两对非等位基因，一对基因掩盖另一对基因的作用的现象。包括显性上位和隐性上位效应。

纯合隐性上位： $aa$ 掩盖了显性的 $B$ 基因的作用



显性上位：显性基因 $P$ 对另一对非等位的显性基因 $R$ 为上位性

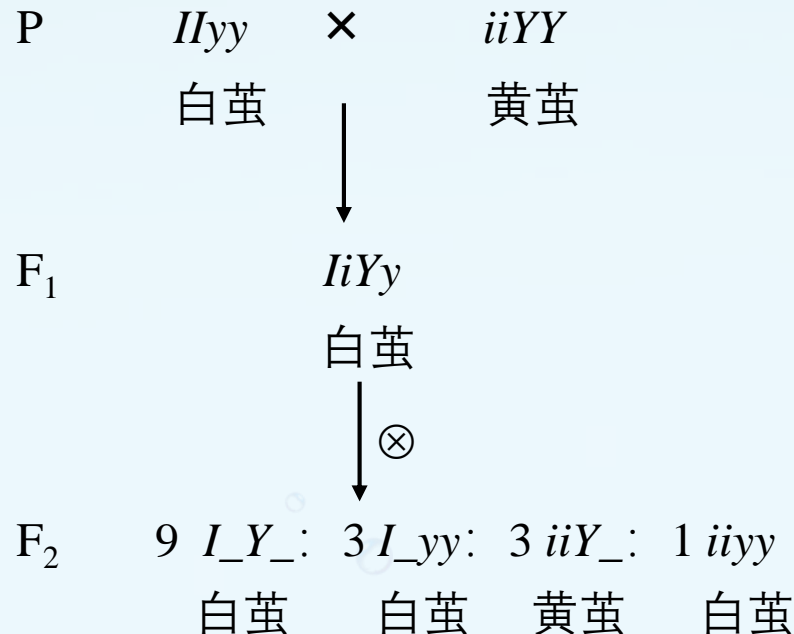




## 6、抑制效应

- **抑制效应：某些基因（如*I*基因）不能独立地表现出任何可见的表型效应，但可以完全抑制其他非等位基因的作用。**

将黄茧的家蚕与白茧的家蚕杂交， $F_1$ 全为白茧，将 $F_1$ 白茧自交， $F_2$ 白茧与黄茧的表型比率改为13:3



## (三) 连锁遗传

在自然界中，经常发生成对性状同时出现，甚至和性别有一定的关联。它们的表型和推测的基因型似乎都不符合孟德尔定律。比如果蝇眼的颜色、翅的长短和性别有关联。

**连锁遗传：**当控制两对相对性状的非等位基因在一条染色体上，且间距很小，染色体交换起来比较困难，从表型看，两对相对性状由联系在一起传给后代的倾向。

# 1、连锁遗传的形式

## 完全连锁

在测交 (1) 中，按照自由组合定律来预测，应该出现灰体长翅、灰体残翅、黑体长翅和黑体残翅4种表型的后代，比例为1:1:1:1，但是只有两种数量相等的灰体长翅和黑体残翅

在极端情形下，**染色体间不发生交换**，同一染色体的等位基因完全连锁。

测交 (1)

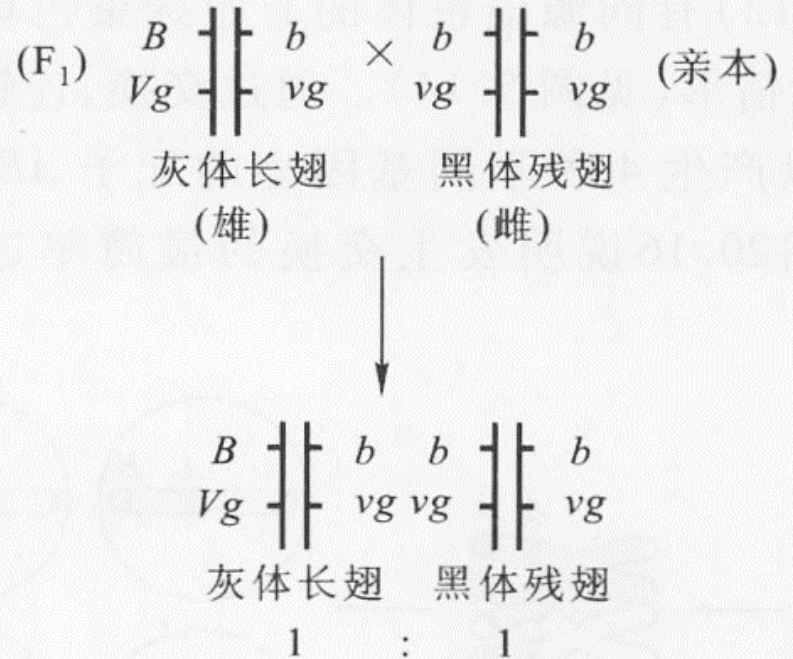


图 20.14 果蝇的完全连锁

# 不完全连锁

在测交 (2) 中, 后代出现灰体长翅、黑体残翅、灰体残翅和黑体长翅4种表型的后代, 比例为0.42:0.42:0.08:0.08。

亲本的比例远多于重组型。

发生不完全连锁和交换。

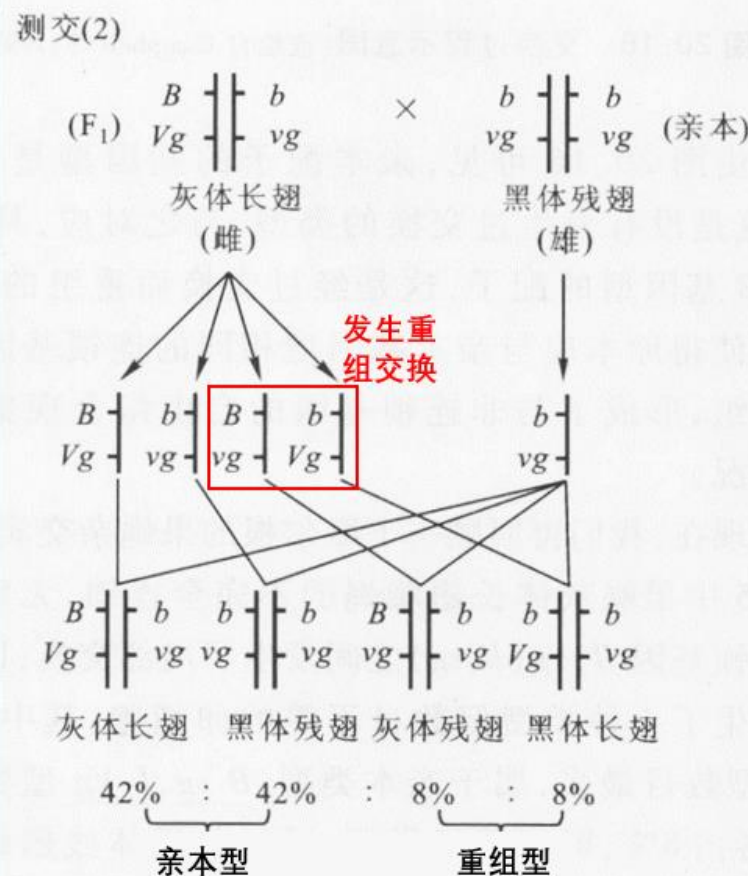


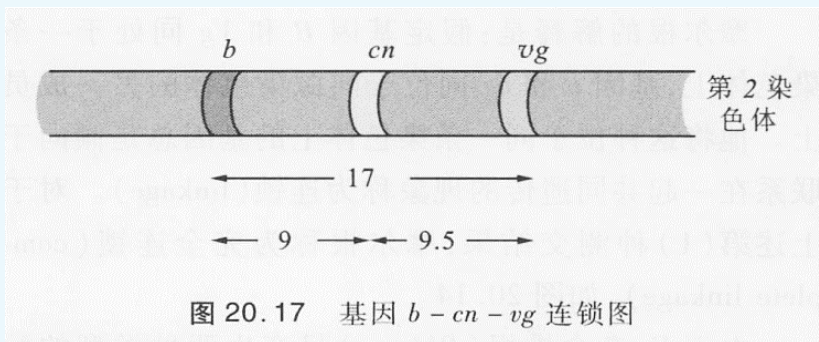
图 20.15 果蝇的不完全连锁

# 连锁图谱

$$\text{重组率 (RF)} = \frac{\text{重组型数目}}{\text{亲本型数目} + \text{重组型数目}}$$

$0 \leq \text{RF} \leq 50\%$ ,  $\text{RF} = 50\%$ , 则不存在连锁

- RF与两个基因在染色体上的距离成正比，且相对稳定。
- 经典遗传学从“基因在染色体上呈线性排列”，利用多基因之间的交换值，来**确定不同基因在染色体上的相对位置**。



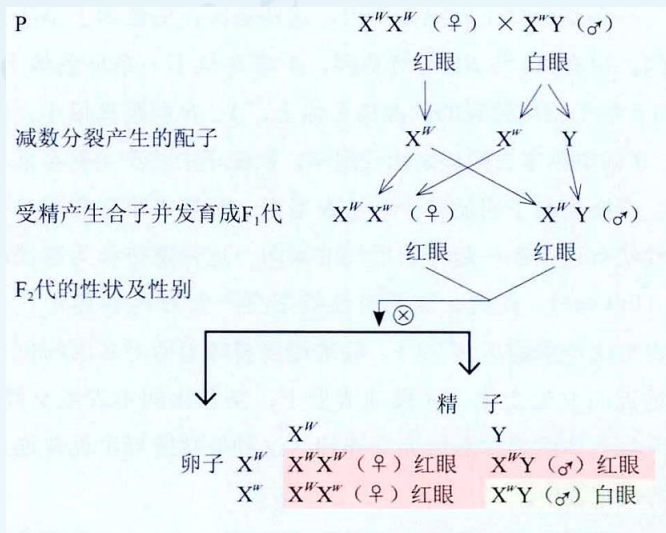
## 2、摩尔根及遗传学第三定律

- 处在同一染色体上的两对或两对以上的基因遗传时，**联合在一起共同出现在后代中的频率**大于重新组合的频率
- 重组类型的产生时由于配子形成过程中，同源染色体的**非姐妹染色单体间发生局部交换**的结果
- 重组频率的大小与连锁基因在染色体上的位置有关

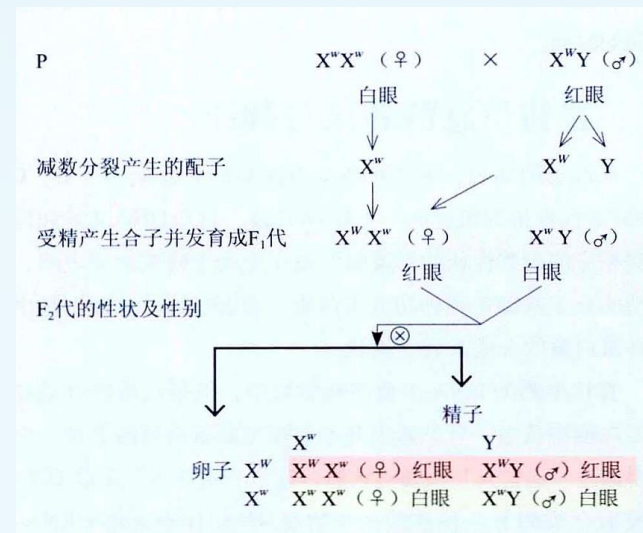
### 连锁交换定律

# 3、伴性遗传（性连锁遗传）

- **伴性遗传**：性染色体上的基因伴随性别一同遗传（性染色体上还有调控其他生理过程的基因）
- 最早发现的伴性遗传——果蝇的红白眼。



**正交：红眼（♀）和白眼（♂）**  
**F<sub>1</sub>都是红眼，F<sub>2</sub>白眼局限于雄性**



**反交：白眼（♀）和红眼（♂），F<sub>1</sub>都是雄性白眼，雌性为红眼，F<sub>2</sub>进一步分离**

# 伴性遗传的特点

- ① 正反交结果不一样，母本是纯合隐性的反交，**F<sub>1</sub>出现两种性状的分离**。思考一下如果全部F<sub>1</sub>都是隐性呢？
- ② **母亲X染色体连同其上基因传给儿子**（也能传给女儿，不过儿子的由母亲决定），父亲的X则传给女儿，**X染色体表现为交叉遗传**。父亲的Y只能传给儿子。

# 正/反交

➤ 正反交 (reciprocal crosses) 又称互交, 指两个杂交亲本相互作为母本和父本。例如以A (♀) × B (♂) 为正交, 则B (♀) × A (♂) 为反交, **正交与反交是相对**。

➤ **正反交的意义:**

- ① 判断是细胞核遗传还是细胞质 (母系) 遗传;
- ② 判断是细胞核遗传中的染色体还是伴性遗传。

## 4、细胞质遗传

- ▶ **细胞质遗传**：存在于细胞质中、染色体以外的遗传因子（**主要存在于线粒体和叶绿体基因组**）所控制的遗传现象。因其遗传传递行为不按核基因方式进行，不出现相应的分离比，又称为非孟德尔式遗传。
- ▶ **主要特点**：
  - ①细胞器基因组通过细胞质遗传给下一代；
  - ②不出现孟德尔式分离；
  - ③正反交结果不同，杂交子代某些性状通常只表现母本表型特征；
  - ④核外遗传因子不能进行遗传重组作图。

# 紫茉莉花斑叶的遗传

在正反交中，子代茎叶的颜色完全依母本花所在的枝条而定，与花粉来自哪一枝无关。唯有来自母本的绿白斑枝条的种子可以产生白色、绿色和绿白斑的幼苗。

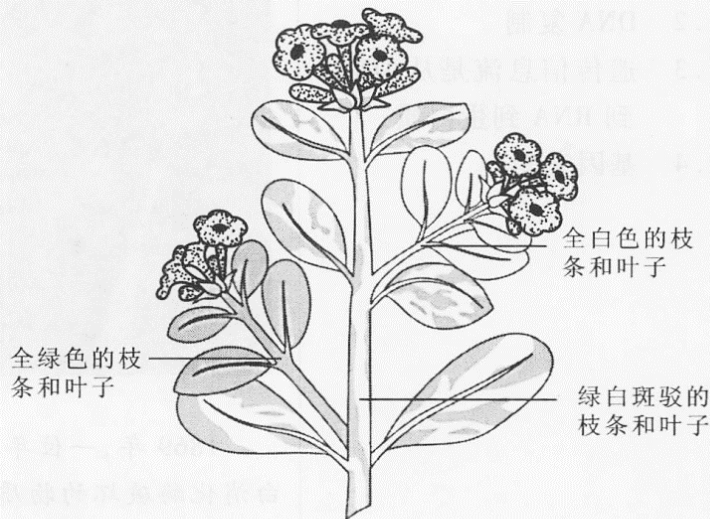


图 20.18 紫茉莉的细胞质遗传(改绘自 Griffiths 等,2000)

母本枝条表型	父本枝条表型	子代表型
白色	白色	白色
	绿色	白色
	绿白斑	白色
绿色	白色	绿色
	绿色	绿色
	绿白斑	绿色
绿白斑	白色	绿白斑、绿色、白色
	绿色	绿白斑、绿色、白色
	绿白斑	绿白斑、绿色、白色

A stylized illustration of a whale's head and tail, swimming towards the right in the upper right corner of the slide. The whale is dark blue with lighter blue stripes along its side.

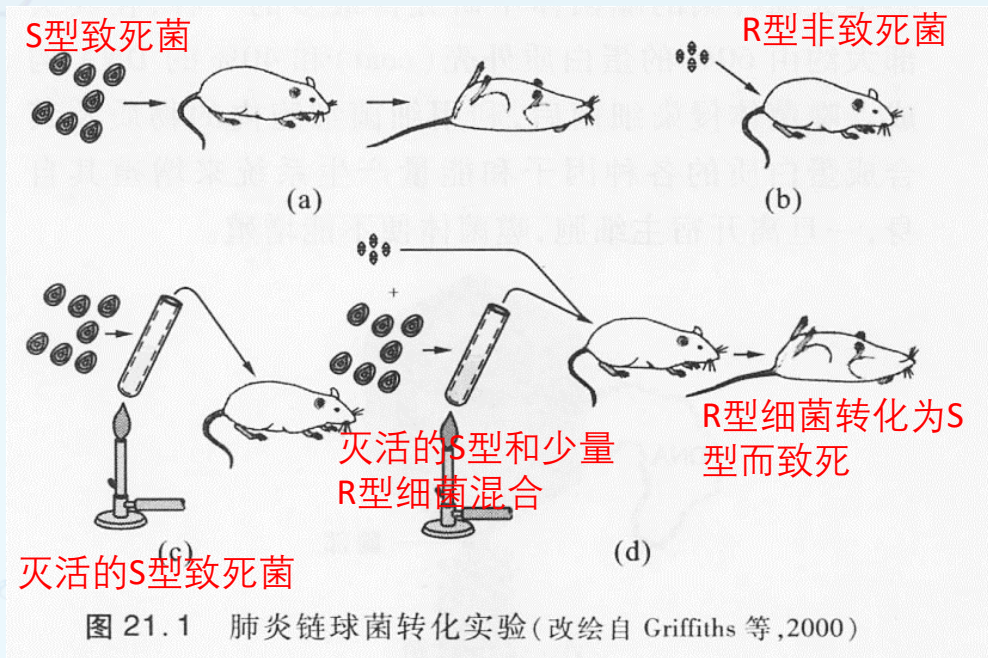
## 第三节

# 遗传的分子生物学



# (一) 遗传物质是DNA (RNA) 的证明

遗传物质位于染色体上，而染色体由蛋白质和DNA组成。  
究竟是DNA还是蛋白质？



1. 光滑 (S) 型肺炎链球菌的致病性源自细胞表面的多糖类物质；
2. 灭活的S型链球菌，究竟是何种物质保留而发生R型链球菌的转化？DNA、蛋白质还是多糖类物质？

证实：抽提S型细菌的DNA、蛋白质和多糖类物质，分别与R型细菌混合。只有DNA组分能够将R型细菌转化为S型细菌。如果用DNA酶而非蛋白酶处理，才回破坏这种转化能力。

格里菲斯肺炎链球菌转化实验

# 赫尔希-蔡斯关于T2噬菌体的感染实验

- T2噬菌体只有蛋白组分含硫，而DNA组分中所含的磷至少占T2磷含量的99%。
- 用 $^{32}\text{P}$ 标记的噬菌体实验中，几乎全部的 $^{32}\text{P}$ 都和细菌在一起。
- 用 $^{35}\text{S}$ 标记的噬菌体实验中，几乎全部的 $^{35}\text{S}$ 都在上清液中。
- 一些子噬菌体有 $^{32}\text{P}$ 标记的DNA，且其蛋白质外壳与留在细菌外面的外壳一模一样

决定T2噬菌体的蛋白质外壳的特性的物质是DNA。

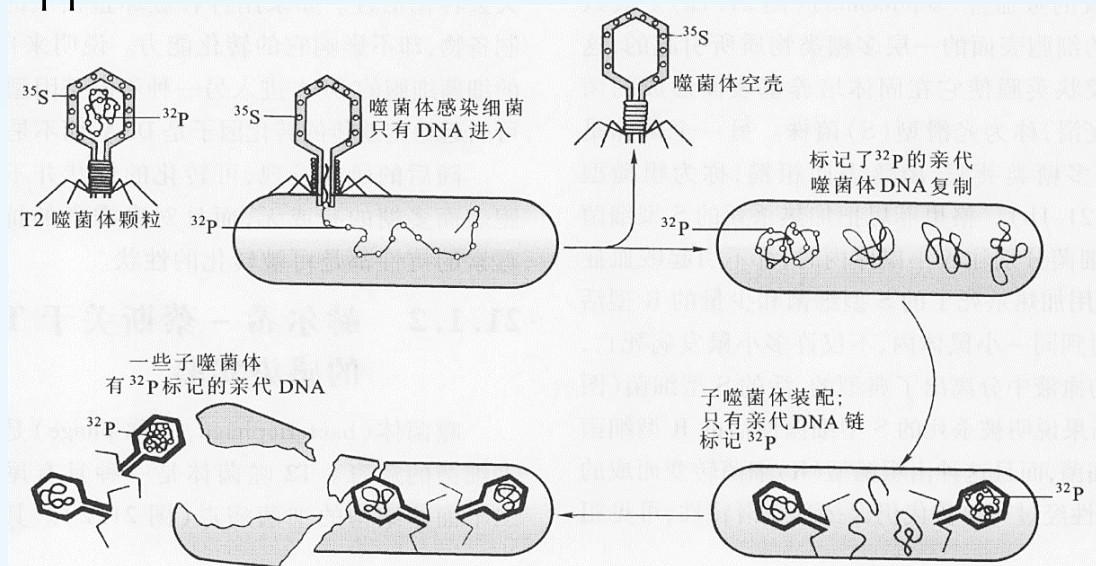


图 21.3 T2 噬菌体感染实验

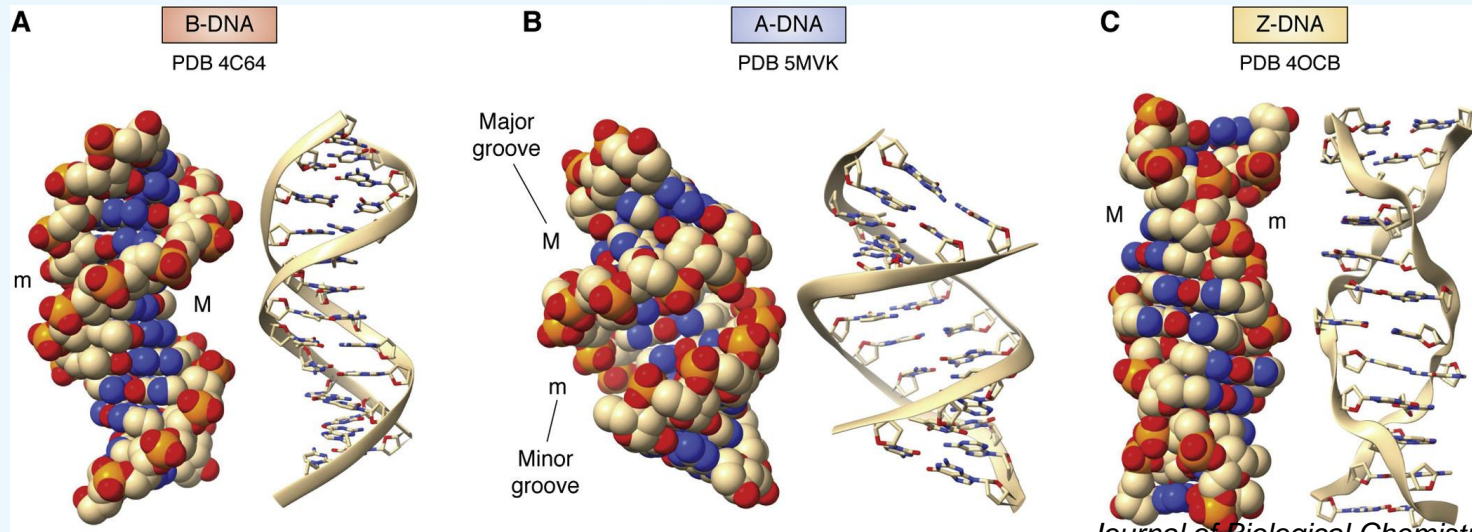
## (二) DNA的分子结构及其复制

DNA双螺旋结构，由A/T/C/G四种脱氧核糖核苷酸组成，其中A-T，C-G分别配对。

DNA一级结构：核苷酸在DNA分子中的排列；

DNA二级结构：DNA双链形成双螺旋结构；

DNA高级结构：DNA超螺旋结构和染色体DNA所具有的的复杂折叠状态。



# DNA复制的规则

Watson和Crick提出DNA半保留复制的10条基本规则：

- 1. 一般按照半保留、半不连续方式进行**
2. 复制起始在原点的特定序列
3. 在复制的起点处控制复制
4. 复制叉的移动有单向或双向
- 5. 链的延伸只能是5'-3'方向**
6. 在存在模板的条件下，DNA聚合酶以短的RNA片段作为引物开始合成DNA的短片段
7. 存在各种DNA链的合成起始机制，除了RNA引发，还有DNA链与末端蛋白共价结合，缺口的共价延伸等
8. 终止也是在复制过程中的某个固定点
9. 复制的机制取决于基因组结构和构象来保持产生完整的染色体
10. 即使在同一个细胞内也可进行多种复制机制的操作。

# DNA半保留半不连续复制

亲代DNA分子的两条链，在半保留复制中，一条链按5'-3'方向连续合成（以3'-5'模板链）；另一条链按5'-3'方向不连续合成的方式，合成一系列不连续的冈崎片段。

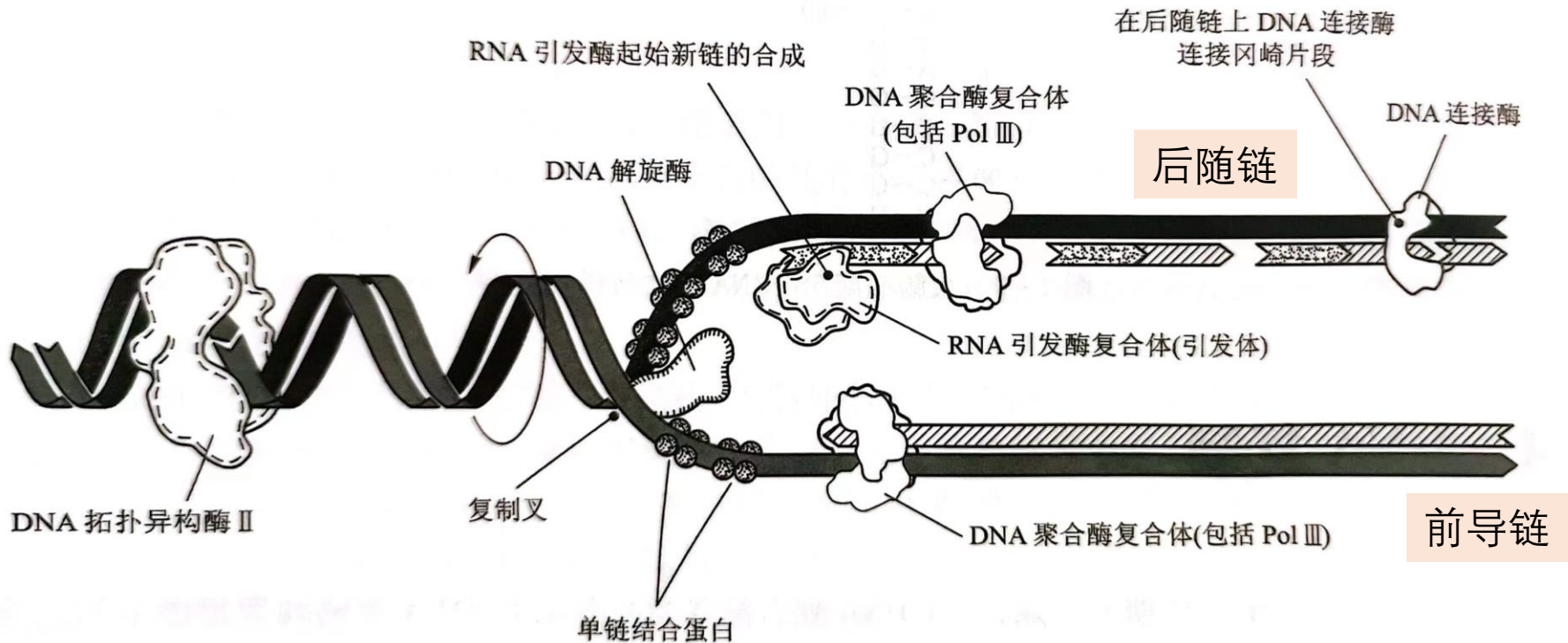


图 2 - 10 DNA 的半保留半不连续复制模型(引自 Hartl, 1998)

# DNA replication



## (三) 遗传信息的转录与翻译

- 在真核生物中，位于细胞核携带遗传信息的DNA如何在细胞质中编码产生系列不同功能的蛋白质？
- DNA到蛋白质的信息传递，依赖于信使RNA (mRNA)
- **转录**：RNA的转录是以DNA为模板，按照碱基互补的原则合成，将DNA的遗传信息被拷贝成RNA的遗传信息的过程；
- **翻译**：mRNA在细胞质合成相应的蛋白质。
- **基因表达**：经过转录与翻译，遗传信息准确地从DNA传递到蛋白质，实现从基因型到表型的转变。

# 密码子

DNA和mRNA链上决定氨基酸序列的三联体碱基顺序。  
64个密码子，包含3个终止密码子，对应20种氨基酸。

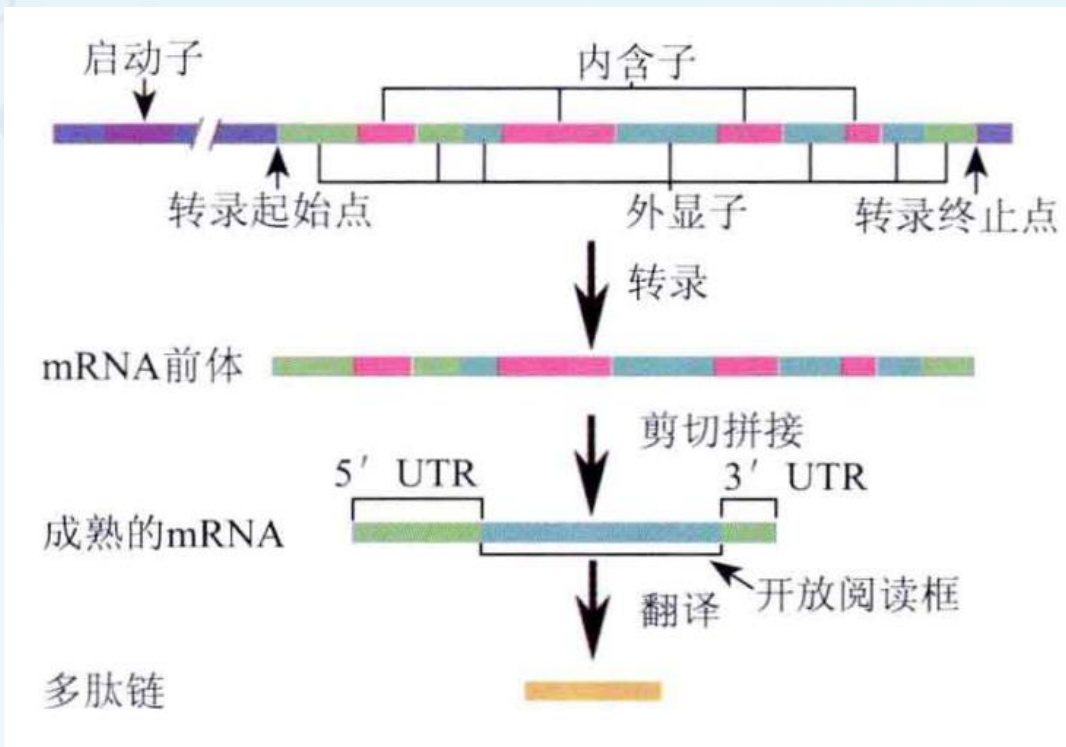
表 21 -1 遗传密码表

第一位(5'端) 核苷酸	第二位(中间)核苷酸				第三位(3'端) 核苷酸
	U	C	A	G	
U	苯丙氨酸(Phe,F)	丝氨酸(Ser,S)	酪氨酸(Tyr,Y)	半胱氨酸(Cys,C)	U
	苯丙氨酸(Phe,F)	丝氨酸(Ser,S)	酪氨酸(Tyr,Y)	半胱氨酸(Cys,C)	C
	亮氨酸(Leu,L)	丝氨酸(Ser,S)	终止(Stop)	终止(Stop)	A
	亮氨酸(Leu,L)	丝氨酸(Ser,S)	终止(Stop)	色氨酸(Trp,W)	G
C	亮氨酸(Leu,L)	脯氨酸(Pro,P)	组氨酸(His,H)	精氨酸(Arg,R)	U
	亮氨酸(Leu,L)	脯氨酸(Pro,P)	组氨酸(His,H)	精氨酸(Arg,R)	C
	亮氨酸(Leu,L)	脯氨酸(Pro,P)	谷氨酰胺(Gln,Q)	精氨酸(Arg,R)	A
	亮氨酸(Leu,L)	脯氨酸(Pro,P)	谷氨酰胺(Gln,Q)	精氨酸(Arg,R)	G
A	异亮氨酸(Ile,I)	苏氨酸(Thr,T)	天冬酰胺(Asn,N)	丝氨酸(Ser,S)	U
	异亮氨酸(Ile,I)	苏氨酸(Thr,T)	天冬酰胺(Asn,N)	丝氨酸(Ser,S)	C
	异亮氨酸(Ile,I)	苏氨酸(Thr,T)	赖氨酸(Lys,K)	精氨酸(Arg,R)	A
	甲硫氨酸(Met,M)	苏氨酸(Thr,T)	赖氨酸(Lys,K)	精氨酸(Arg,R)	G
G	缬氨酸(Val,V)	丙氨酸(Ala,A)	天冬氨酸(Asp,D)	甘氨酸(Gly,G)	U
	缬氨酸(Val,V)	丙氨酸(Ala,A)	天冬氨酸(Asp,D)	甘氨酸(Gly,G)	C
	缬氨酸(Val,V)	丙氨酸(Ala,A)	谷氨酸(Glu,E)	甘氨酸(Gly,G)	A
	缬氨酸(Val,V)	丙氨酸(Ala,A)	谷氨酸(Glu,E)	甘氨酸(Gly,G)	G

注:括号中的符号为氨基酸的缩写和代号。

# 真核生物结构基因的典型结构

基因包括调控区和编码区。**真核基因编码区与多肽产物呈非共线性，但是其外显子拼接而成的开放阅读框（ORF）与多肽产物成共线性。**



**开放阅读框（open reading frame）**：外显子拼接成从起始密码到终止密码连续的编码序列

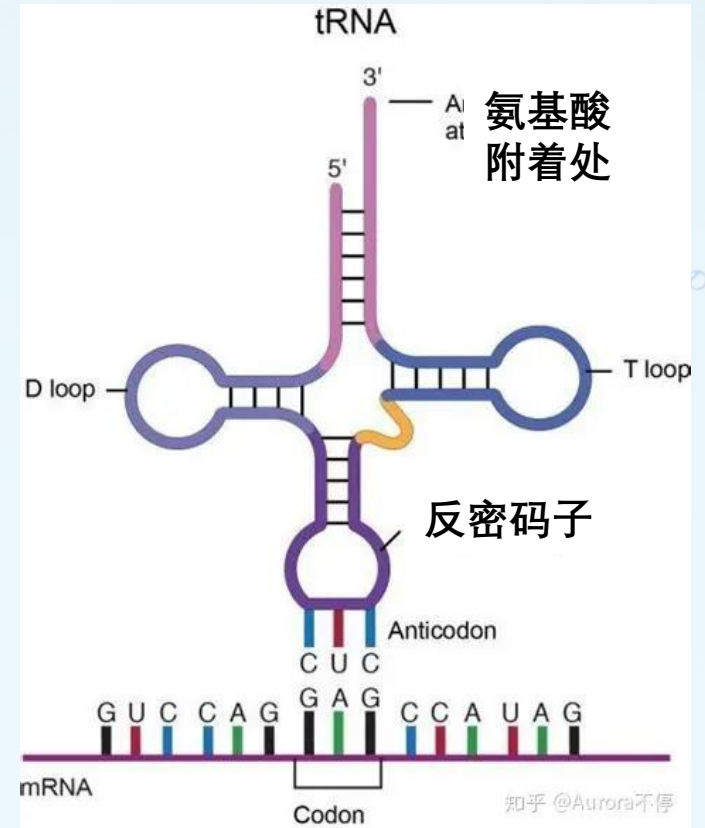
# RNA的结构与功能

从DNA到蛋白质至少需要几种RNA的作用：

- ① **信使RNA**：携带来自DNA上合成蛋白质的遗传信息，在蛋白质合成中起模板作用的RNA
- ② **核糖体RNA (rRNA)**：与核糖体蛋白质构成核糖体的主要结构部分；
- ③ **转运RNA (tRNA)**：大约含有80个核苷酸的单链分子。

# tRNA的结构

- tRNA自身折叠，形成4个双链区域；
- 一个单链的环上有特定的3个核苷酸组成反密码子与mRNA上特定的密码子配对
- tRNA的另一端，3'端的-OH与相应的氨基酸链接。





# 从DNA到蛋白质



## (四) 基因表达的调控 (了解)

- 基因表达调控的5个层次

1. **转录水平的调控**: 控制mRNA的拷贝数
2. **转录后调控**: mRNA的化学修饰
3. **翻译水平调控**: 核糖体与mRNA结合等
4. **翻译后的调控**: 蛋白质折叠和修饰
5. **蛋白质活性调控**: pH等

A stylized illustration of a whale's head and tail, swimming towards the right in the upper right corner of the slide. The whale is dark blue with lighter blue stripes along its side.

## 第四节

# 遗传物质的改变



# 遗传物质的改变（基因突变）

**广义的基因突变：染色体畸变**，包括染色体的结构和数量的变化。例如：染色体数目的增加或减少，染色体中部分染色体或一段染色体片段的增加、缺失和重复等。

**狭义的基因突变：DNA或者RNA序列中单个或多个碱基的突变。**

突变可以发生在**生殖细胞（可遗传）**，也可以发生在**体细胞（当代生物体的形态或生理变化，但一般不遗传）**。

# (一) 染色体畸变--结构变异

主要包括四种类型：

**缺失：**染色体断裂丢失了一段

**重复：**按照正常的直线顺序或颠倒的顺序增加了一份

**倒位：**染色体上片段断裂、180°颠倒、重连，造成基因顺序的重排。

**易位：**非同源染色体间相互交换染色体片段。

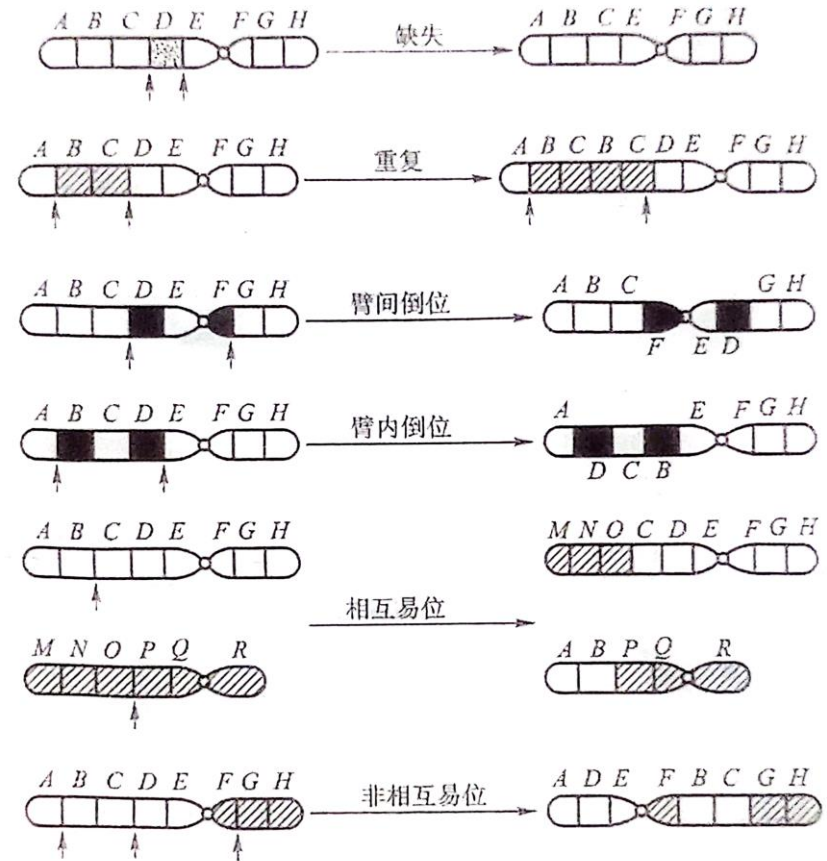


图 12-4 染色体结构变异类型  
短箭头显示断裂(或重接)处

# 染色体数目变异

染色体数目变异包括**染色体整倍和非整倍的数目**变化。

**染色体组**：一个正常配子中所包含的整套染色体。

**单倍体**：细胞核中含有一个完整染色体组的生物体或细胞

**二倍体/多倍体**：含有两/**多**个相同染色体组的细胞或个体。

**整倍体的改变**：增加或减少具有某物种特有的一套或几套染色体

**非整倍体的改变**：在 $2n$ 的基础上增加或减少个别染色体

# 整倍体及其遗传特征（延伸内容）

- **单倍体孤雌生殖**：由未受精的卵细胞发育成胚（雄蜂）
- **孤雄生殖**：精核进入胚囊/卵子后，直接发育成胚
- 从育种的角度考虑，**单倍体无直接利用价值**，但经过染色体加倍处理可**获得双单倍体，为纯合二倍体，表现稳定的遗传且表型正常**。
- 多倍体包括**同源多倍体和异源多倍体**，植物种较为常见，但是**多倍体动物很罕见（通常减数分裂出现障碍，不育）**。

# 植物多倍体的起源

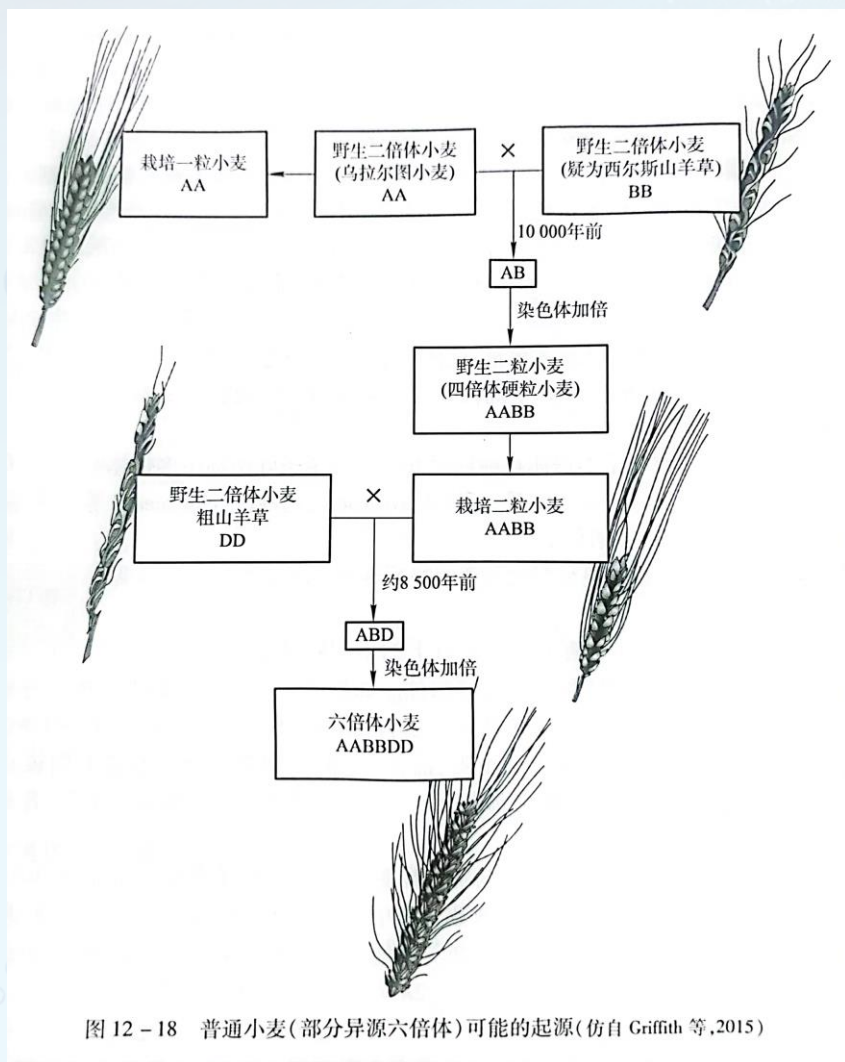
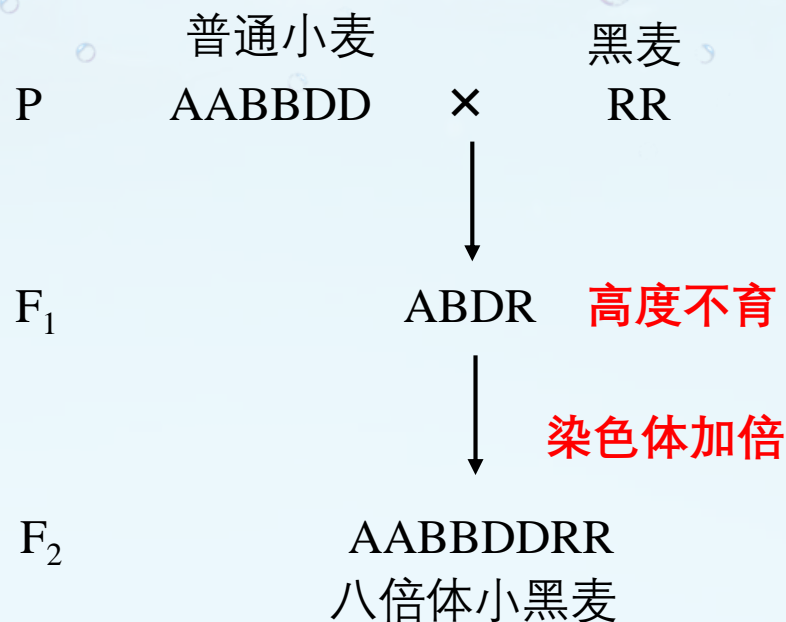


图 12 - 18 普通小麦(部分异源六倍体)可能的起源(仿自 Griffith 等,2015)

## 人工八倍体小黑麦的创制:



具有抗逆性强、穗大、蛋白质含量高和生长优势强等优良特性

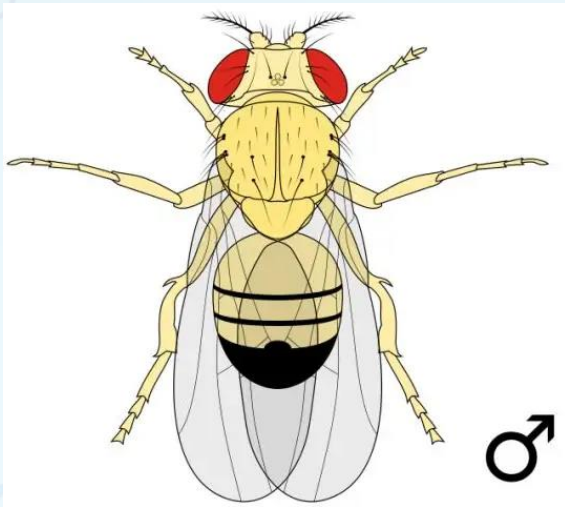
# 正在进行以人工合成六倍体雌鱼为核心的多倍体鲫育种新途径



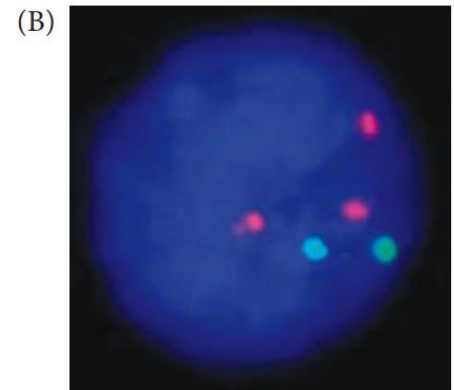
# 非整倍体

非整倍体通常会导致严重的发育障碍甚至致死

缺失一条X染色体的  
XO果蝇，不育雄性



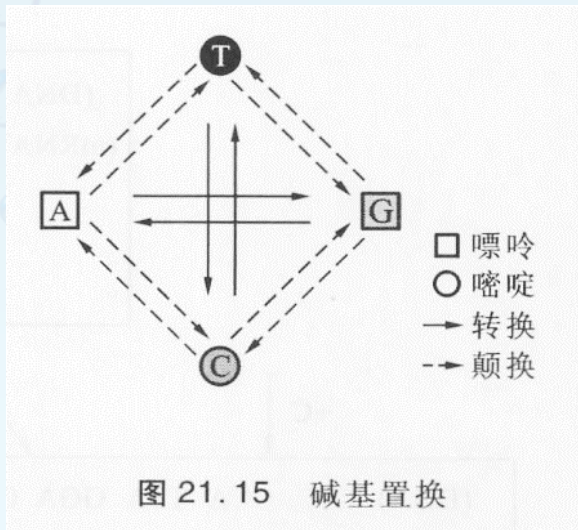
21三体综合征（增加了21号染色体的副本），13号染色体正常



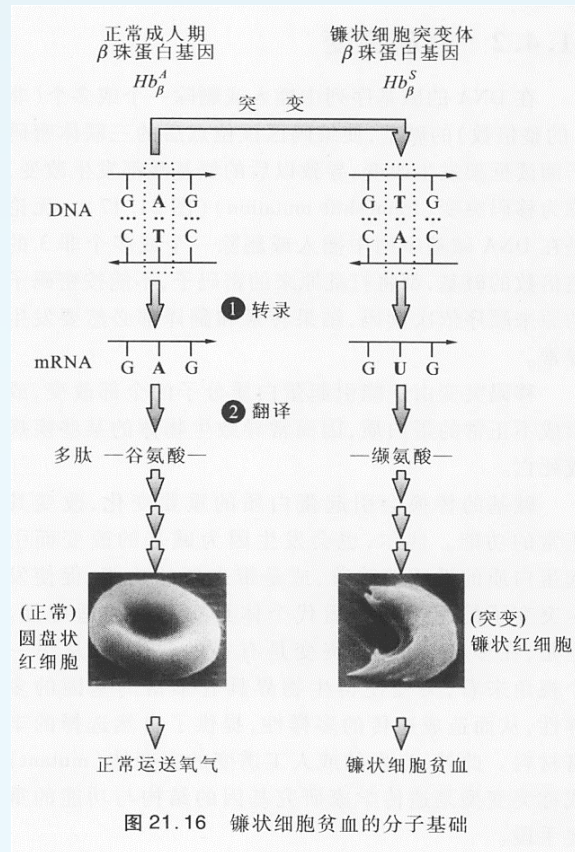
唐氏综合征特殊的面部图式、认知缺陷、鼻骨缺失等

# 基因突变

基因突变包括碱基置换和碱基的插入或者缺失



碱基类型是否变化，  
置换分为转换和颠换



调控区或者编  
码区的单碱基  
突变，有可能  
改变基因的功能或者基因功  
能消失

# 思考题

1. 你认为孟德尔成功的秘诀是什么？
2. 运用现代遗传学的观点，如何解释和诠释“颗粒遗传”理论？为什么遗传物质是颗粒性的？
3. 染色体和核酸是遗传物质分别是如何被证明的？
4. 大麦的刺芒对无芒为显性，黑稔对白稔为显性。现给你提供白稔、刺芒及黑稔、无芒的两个品种。用这两个品种，如何培育白稔、无芒的新品种？请自定基因符号，并设计育种方案。
5. 从分子水平上，基因是如何控制一个性状的表达？
6. DNA的半保留半不连续复制的实质是什么？