

# 遗传和变异

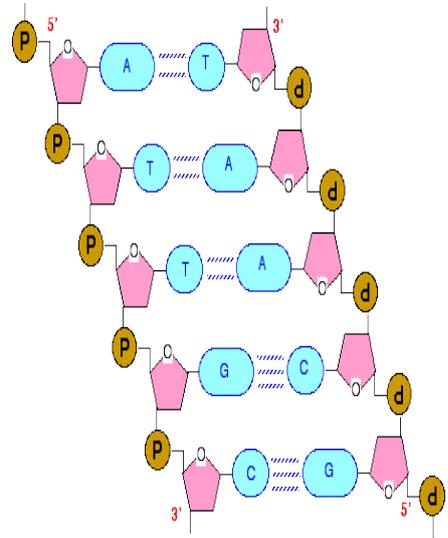
## DNA 是主要的遗传物质

- 染色体主要由蛋白质和 DNA 组成，主要的遗传物质是 DNA 而不是蛋白质

<p><b>肺炎双球菌的转化实验(Transformation experiment) 英国格里菲思(Griffith)</b></p> <p>粗糙型 (R) 菌株 (无毒性)    光滑型 (S) 菌株 (有毒性)    高温加热杀死的光滑型 (S) 菌株    粗糙型 (R) 菌株和高温加热杀死的光滑型 (S) 菌株混合</p> <p>小鼠存活    小鼠死亡    小鼠存活    小鼠死亡</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>实验说明加热杀死后的有荚膜肺炎球菌具有转化因素(transformation agent)，能进入无荚膜细菌内使它变成有荚膜</li> </ul>
<p><b>肺炎双球菌的转化实验(Transformation experiment) 阿佛利(Avery)</b></p> <p>Test tube</p> <p>Culture medium</p> <p>Rough bacteria    Smooth bacteria</p> <p>Carbohydrates of S - type bacteria    Protein of S - type bacteria    DNA of S - type bacteria    DNA of S - type bacteria + Deoxyribonuclease</p> <p>R=Rough, harmless bacteria; S= Smooth, virulent bacteria. Only the intact DNA function of the exact transformed R to S.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>以酶处理荚膜，抽取其转化因素并注入无荚膜细菌的培养液</li> <li>结构无荚膜细菌转化为有荚膜细菌</li> <li>正式转化因素是 DNA</li> </ul>
<p><b>噬菌体浸染细菌的实验 (1952 年赫尔希(Hershey)和蔡斯(Chase))</b></p> <p>亲代噬菌体    寄主细胞内    子代噬菌体</p> <p><sup>32</sup>P标记DNA    无<sup>32</sup>P标记DNA    DNA有<sup>32</sup>P标记</p> <p>被<sup>32</sup>P标记的噬菌体    被<sup>32</sup>P标记的噬菌体与细菌混合    搅拌器    离心后    上清液的放射性很低    沉淀物的放射性很高    在新形成的噬菌体中检测到<sup>32</sup>P</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>将放射性同位素 <sup>35</sup>S 标记噬菌体的蛋白质，并用放射性同位素 <sup>32</sup>P 标记了噬菌体的 DNA</li> <li>被标记的 T<sub>2</sub> 噬菌体分别去浸染大肠杆菌，发现大肠杆菌含有放射性同位素 <sup>32</sup>P，进入细菌体的是 DNA</li> <li>噬菌体 DNA 利用大肠杆菌细胞内的原料复制子噬菌体，将大肠杆菌裂解，释放子噬菌体以侵染其他细菌</li> </ul>

## DNA 的分子结构和复制

- 1953 年华生(Watson)和克里克(Crick)提出 DNA 分子的双螺旋结构模型
  - 两条反向平行的脱氧核苷酸链盘旋成双螺旋结构(double helix)
- 结构的基本单位：脱氧核苷酸
- 四种碱基/脱氧核苷酸：腺嘌呤(A)、胸腺嘧啶(T)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)
  - 脱氧核糖与磷酸交连接，排列外侧，构成基本骨架
  - 碱基排列在内侧，通过氢键碱基间配对
    - AT：2 对氢键
    - GC：3 对氢键
  - AT 或 GC 即嘌呤碱基及嘧啶碱基在 DNA 上各占一半



## DNA 分子的复制(Replication)

- 以亲代 DNA 分子为模板合成子代 DNA 的过程

时间	有丝分裂期间和减数分裂期间
场所	有 DNA 存在的地方如细胞核、线粒体、叶绿体（原核生物的拟核、质粒）
复制方式	新合成的 DNA 分子中保留了原来 DNA 分子中的一条链（DNA 半保留复制）(semiconservative replication)
复制过程： 边解旋边复制	<p>DNA 分子利用细胞提供的能力，在解旋酶(helicase)作用下，把两条螺旋的双链解开（解旋）</p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>以解开的母链为模板，将周围游离的四种脱氧核苷酸为原料，按照碱基互补配对，在 DNA 聚合酶(DNA polymerase)作用下，合成与母链互补的子链</p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>新合成的子链不断延伸，与母链绕成双螺旋结构，形成新的 DNA 分子</p>

条件	模板	亲代 DNA 分子
	原料	四种游离的脱氧核苷酸
	酶	DNA 解旋酶、DNA 聚合酶等
	能量	ATP
意义	通过 DNA 复制，使遗传信息从亲代传给子代，确保了遗传信息的连续性	

## 基因的表达

- 基因是 DNA 分子上具有的遗传效应的片断
- 基因为 DNA 的功能单位和结构单位
- 基因的遗传表达:基因控制蛋白质的合成
  - 基因在染色体上线性排列
  - 一个 DNA 分子上有多个基因，不同的基因含有不同的遗传信息
  - DNA 分子上含有非基因片断
- 基因的表达是通过 DNA 控制蛋白质的合成来实现，由本质上的基因、mRNA、tRNA、核糖体协调作用
- 在细胞核内，DNA 内的一条链为模板，按碱基互补配对原则合成 RNA

	DNA (脱氧核糖核酸)	RNA(核糖核酸)
基本组成单位	脱氧核糖核苷酸 碱基:ATGC	核糖核苷酸 碱基 : AUCG

	DNA	RNA						
	<p><b>Nucleotides</b></p>	<p><b>Nucleotides</b></p>						
	<p>Pyrimidines      Purines</p> <p><b>Bases</b></p>	<p>Pyrimidines      Purines</p> <p><b>Bases</b></p>						
	<p><b>Polynucleotides</b></p>	<p><b>Polynucleotides</b></p>						
空间结构	规则的双螺旋结构 双链	常为单链，具有一定的二级结构（如 tRNA 二级结构为三叶草结构）						
功能	储存、遗传及表达遗传信息	<table border="1"> <tr> <td>mRNA</td> <td>信使 RNA 携带特定氨基酸序列信息，暂时储存遗传信息，并将遗传信息传递给蛋白质</td> </tr> <tr> <td>tRNA</td> <td>转运 RNA 识别、转运特定氨基酸，通过反密码子对 mRNA 遗传密码子的解码将遗传信息传递给肽链</td> </tr> <tr> <td>rRNA</td> <td>核糖体 RNA 与蛋白质组成核糖体，成为合成多肽链的场所</td> </tr> </table>	mRNA	信使 RNA 携带特定氨基酸序列信息，暂时储存遗传信息，并将遗传信息传递给蛋白质	tRNA	转运 RNA 识别、转运特定氨基酸，通过反密码子对 mRNA 遗传密码子的解码将遗传信息传递给肽链	rRNA	核糖体 RNA 与蛋白质组成核糖体，成为合成多肽链的场所
mRNA	信使 RNA 携带特定氨基酸序列信息，暂时储存遗传信息，并将遗传信息传递给蛋白质							
tRNA	转运 RNA 识别、转运特定氨基酸，通过反密码子对 mRNA 遗传密码子的解码将遗传信息传递给肽链							
rRNA	核糖体 RNA 与蛋白质组成核糖体，成为合成多肽链的场所							

主要存在部位	细胞核、线粒体、叶绿体	细胞质（细胞核内也有少量）
联系	转录 DNA → RNA 细胞核内	

### 密码子与反密码子

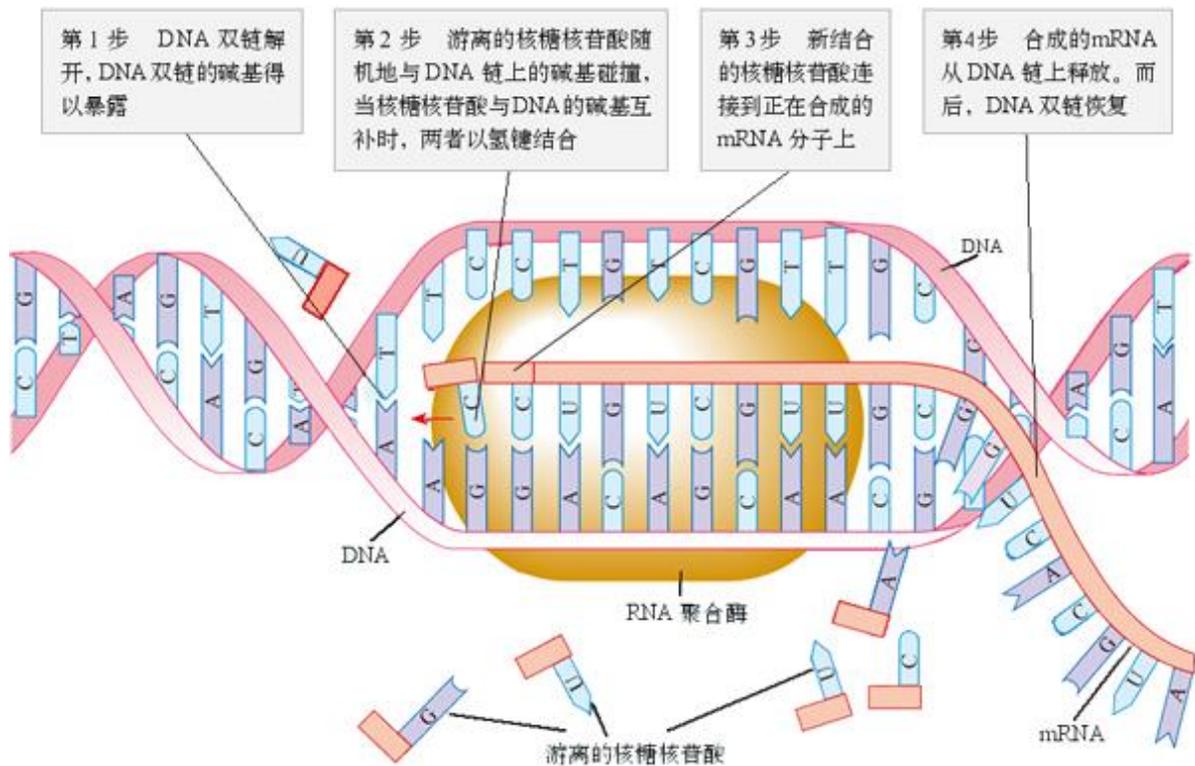
密码子 (codon)	mRNA 上，决定一个氨基酸的 3 个相邻的碱基 64 种密码子 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 3 种终止密码子：UAA, UGA, UAG</li> <li>• 61 种密码子负责编码：20 种蛋白质氨基酸（其中 AUG 为起始密码子，编码甲硫氨酸）</li> <li>• 一种密码子只能编码（一种氨基酸）</li> <li>• 一种氨基酸可对应多种密码子</li> </ul>	
反密码子 (anticodon)	tRNA 上一端的 3 个碱基只能专一性地与 mRNA 上相对应的三个碱基（密码子）配对，tRNA 上的 3 个碱基即为反密码子 一种 tRNA 只能识别并转运一种氨基酸 tRNA (三级结构，呈 L 形；二级结构，三叶草形)	
翻译	在细胞质中，严格按照 mRNA 上密码子的信息指导氨基酸分子合成多肽链	
条件	ATP	能量
	氨基酸	原料
	酶	催化剂
	mRNA	携带遗传信息
	tRNA	运载氨基酸
	核糖体	合成肽链场所

## 遗传密码表

		第二位					
		U	C	A	G		
第一位 (5'端)	U	UUU } phe UUC } UUA } leu UUG }	UCU } ser UCC } UCA } UCG }	UAU } tyr UAC } <b>UAA</b> 终止 <b>UAG</b> 终止	UGU } cys UGC } <b>UGA</b> 终止 <b>UGG</b> trp	U	C
	C	CUU } leu CUC } CUA } CUG }	CCU } pro CCC } CCA } CCG }	CAU } his CAC } CAA } gln CAG }	CGU } arg CGC } CGA } CGG }	U	C
	A	AUU } ile AUC } AUA } <b>AUG</b> 起始	ACU } thr ACC } ACA } ACG }	AAU } asn AAC } AAA } lys AAG }	AGU } ser AGC } AGA } arg AGG }	U	C
	G	GUU } val GUC } GUA } GUG }	GCU } ala GCC } GCA } GCG }	GAU } asp GAC } GAA } glu GAG }	GGU } gly GGC } GGA } GGG }	U	C
						A	G
						U	C
						A	G
						U	C
						A	G
						U	C
						A	G

## DNA 的转录 (transcription)

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。



细胞核中的 DNA 双螺旋分子被 RNA 聚合酶(RNA polymerase)解旋



其中一条链为模板



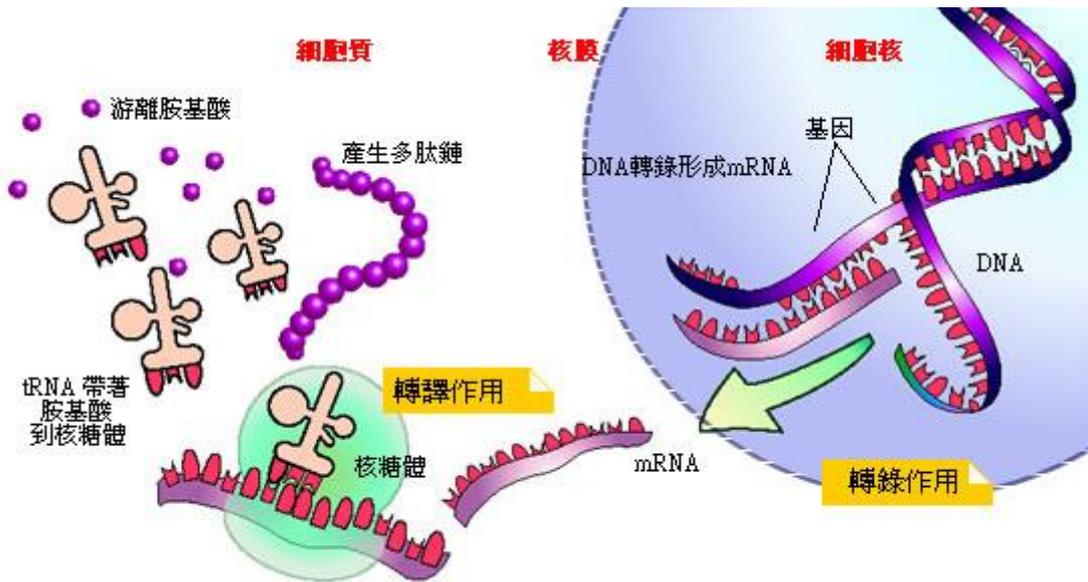
三磷酸核苷为原料，按照碱基互补配对原则，合成 mRNA 的核苷酸链



DNA 的遗传信息被抄录至 mRNA 上



mRNA 在细胞核内合成，然后与 DNA 分离，从核孔穿出细胞质中  
转译(Translation)



在细胞质 mRNA 附着在核糖体上，按照转录的信息示意 tRNA 将它翻译



tRNA 存在细胞质内，将细胞质的氨基酸运载至核糖体上的 mRNA



将反密码子装配到适当的密码子上



互补配对原理：将氨基酸送入核糖体



氨基酸分子之间脱水凝缩，形成多肽链(polypeptide chain)



tRNA 推离核糖体，重新投入细胞质搬运下个氨基酸



转译工作进行至 mRNA 上的终止密码，肽链合成

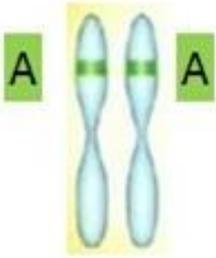
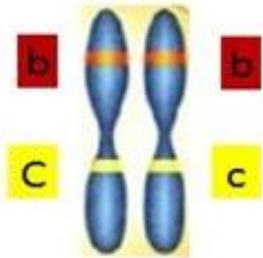


核糖体解体释放多肽链，多肽链盘曲、折叠成蛋白质分子

### 基因对性状的控制

- DNA 功能
  - 通过 DNA 自我复制：传递遗传信息
  - 通过控制蛋白质的合成：表达遗传信息、控制生物性状
- 性状
  - 形态特征，例如豌豆形状
  - 生理生物特征，例如人体对苯硫脲的尝味能力
- 基因与性状
  - 生物体的基因组成是生物体内在的遗传基础，是性状表现必须具备的内在因素
    - 间接控制：酶或激素（白化病）
    - 直接控制：结构蛋白（镰状贫血）
- 一种性状可由多个基因控制
- 一个基因可影响多种性状

### 遗传学常用名词

<p>等位或对偶基因(allele)</p>	<p>位于同源染色体的相同位置上，控制同一性状的基因 等位基因可能两种或两种以上，它们能互相影响，决定某一特征的表达方式</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;"> <div style="text-align: center;">  <p>a: AA是位于一对染色体上的等位基因， 该个体是显性纯合子</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>b: bb和Cc是位于一对染色体上的两对等位基因，bb是隐性纯合子，Cc是杂合子， C是显性基因，c是隐性基因</p> </div> </div>
------------------------	---

基因型 (genotype)	生物细胞内控制遗传基因性状的基因组合，一般为 TT, Tt 或 tt
表现型 (phenotype)	基因控制下所显示出来的外表特征，如高、矮、颜色
纯合子 (homozygote)	由两个基因型相同的配子结合而成的合子发育成的个体如 TT 为显性纯合子，tt 为隐性纯合子
杂合子 (heterozygote)	由两个基因型不同的配子结合而成的合子发育成的个体如 Tt 为显性杂合子
相对性状 (contrasting characteristics)	一种生物的同一种性状的不同表现类型如高度：高和矮
显性 (dominance)	在杂合子中显现出来的性状，一般以大写字母代表，如 T 代表高茎基因
隐性 (recessive)	在杂合子状态下没有表现出来的另一亲本性状，只能在纯合子中显现出来，一般以小写字母代表，如 t 代表矮茎基因

### 孟德尔 (Gregor Mendel, 1822-1884) 的豌豆杂交实验

- 孟德尔对豌豆的 7 对独立性状进行了杂交实验，在实验中他只是看到了亲代和子代的表型和独特的比数

性状	种子形状	种子颜色	种皮颜色	豆荚形状	豆荚颜色	花的位置	茎的高度
<b>显性</b>	 圆滑 5474	 黄色 6022	 灰色 705	 平滑 882	 绿色 428	 侧枝 651	 高茎 787
<b>隐性</b>	 皱缩 1850	 绿色 2001	 白色 224	 皱缩 299	 黄色 152	 顶枝 207	 矮茎 277

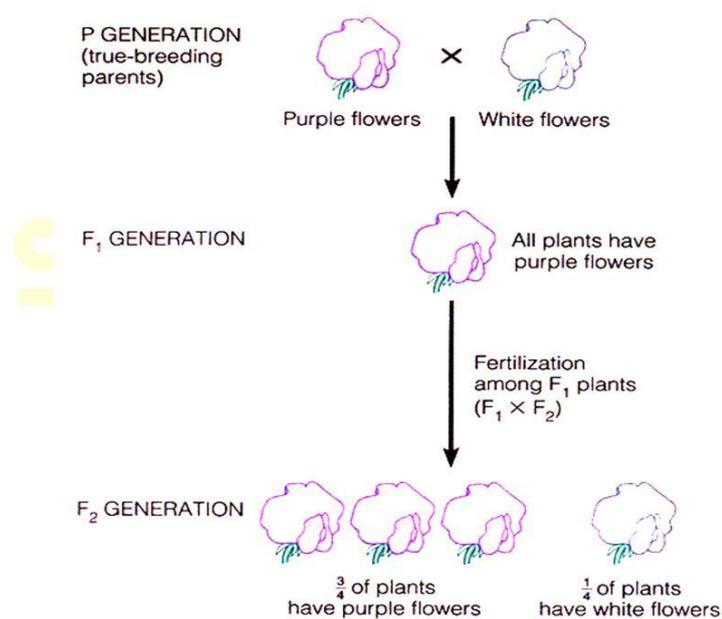
- 孟德尔假设这些相对性状是有遗传因子控制的，现代遗传学认为孟德尔所说的“因子”就是位于染色体上的基因
- 孟德尔所做的豌豆花颜色杂交试验，用基因这一术语可解释为：花的颜色是由一对等位基因（位于同源染色体同一位置上的基因，它们决定着同一性状）控

制的(A 和 a)。红花是由显性(A)控制，白花则由纯合隐性(aa)控制，A 对 a 是完全显性，即杂合基因 Aa 表现为红花和 AA 相同

- 得到的结果
  - 子一代(F1):表现出一个亲本的形状如纯高茎豌豆与纯矮茎豌豆杂交，F1 只出现高茎
  - 子一代自花授粉产生子二代(F2)，亲本两种相对性状分别出现。如 F2 有高茎豌豆和矮茎豌豆
  - 子二代中，显性性状和隐性性状比例接近 3 : 1

### 孟德尔的分离律(law of segregation)

- 孟德尔的分离律可表述为一对等位基因在杂合状态 (Aa) 下，互不干预，保持其独立性，在形成配子时各自 (A 或 a) 分配到不同配子中去
- 在一般情况下，子一代配子分离比为 1 : 1，子二代基因型分离比为 1 : 2 : 1，子二代表现型分离比是 3 : 1
- 孟德尔为了验证这一规律，设计了测交实验。以 F1(Aa)杂种与亲代纯隐性个体杂交



### 不完全显性(incomplete dominance)

- F1 的性状表现介于显性和隐性的亲本之间
- 如纯合红色花 (RR) 亲本与纯合白色花(rr)亲本杂交，F1 表现型呈粉红色(Rr)

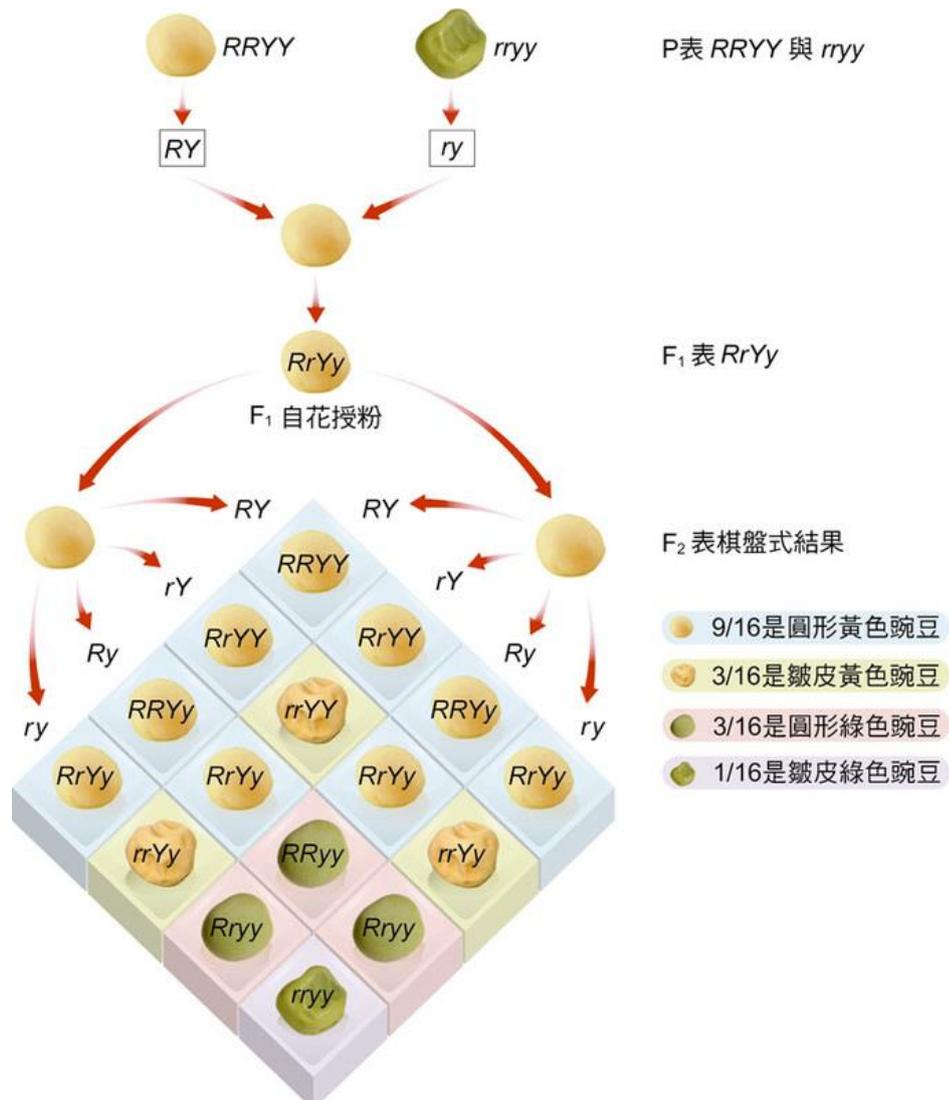
### 共显性

- 两个亲本的性状，同时在 F1 的个体上显现出来，而不是只单一的表现出中间的性状

- 如红毛马 (RR) 与白毛马 (rr) 交配, F1 是两色掺杂一起的混花毛马(Rr)

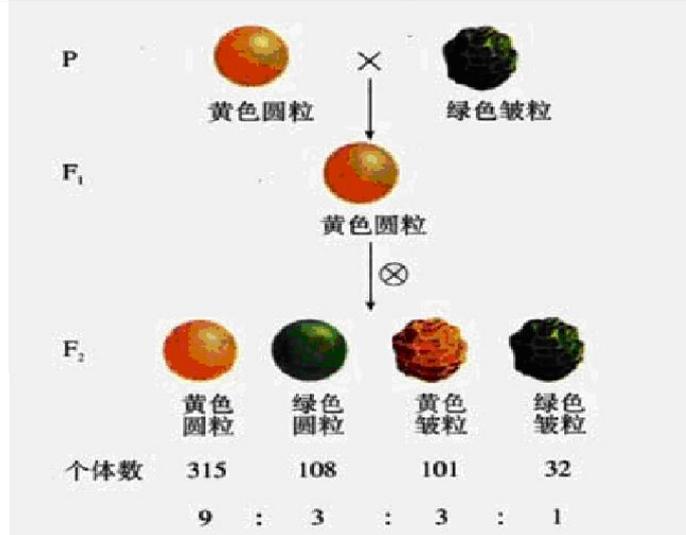
孟德尔第二定律——自由组合定律(law of independent assortment)

- 测交证明在杂种 F1 代非等位基因在配子形成时可以自由组合到不同配子中去。孟德尔设计了双交和三交实验, 均证实了所研究的豌豆的 7 对性状是独立遗传的
- 一对基因是位于一对同源染色体上的等位基因, 不同对的基因是位于非同源染色体上的非等位基因, 说明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

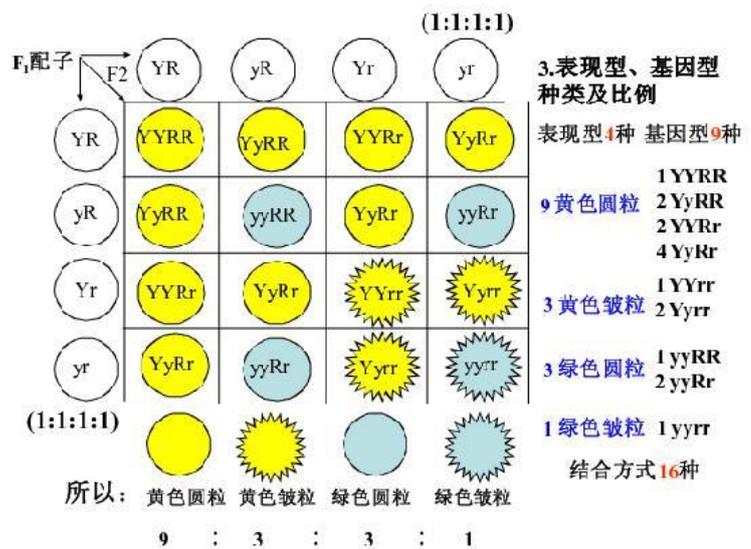


基因的自由组合定律

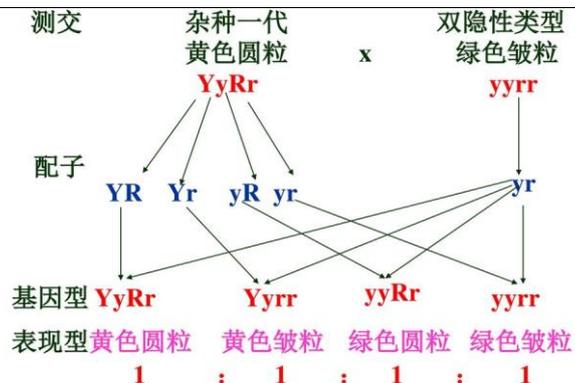
两对相对性状的杂交实验



- 出现不同性状的组合，新表型
- 四种表型的分离比 9 : 3 : 3 : 1
- 两对性状彼此独立（控制两对性状的基因彼此独立），性状间（基因间）可自由组合



对自由组合的验证实验 (测交)



解释

在减数分裂形成配子时，一个细胞中的同源染色体上的等位基因彼此分离；非同源染色体的非等位基因进行自由组合

## ABO 血型

- 控制血型遗传的等位基因有三个 ( $I^A, I^B, I^O$ )
- $I^A, I^B$  为显性,  $I^O$  为隐性,  $I^A, I^B$  无显隐关系

基因型	表现型 (血型)
$I^A I^A, I^A I^O$	A
$I^B I^B, I^B I^O$	B
$I^A I^B$	AB
$I^O I^O$	O

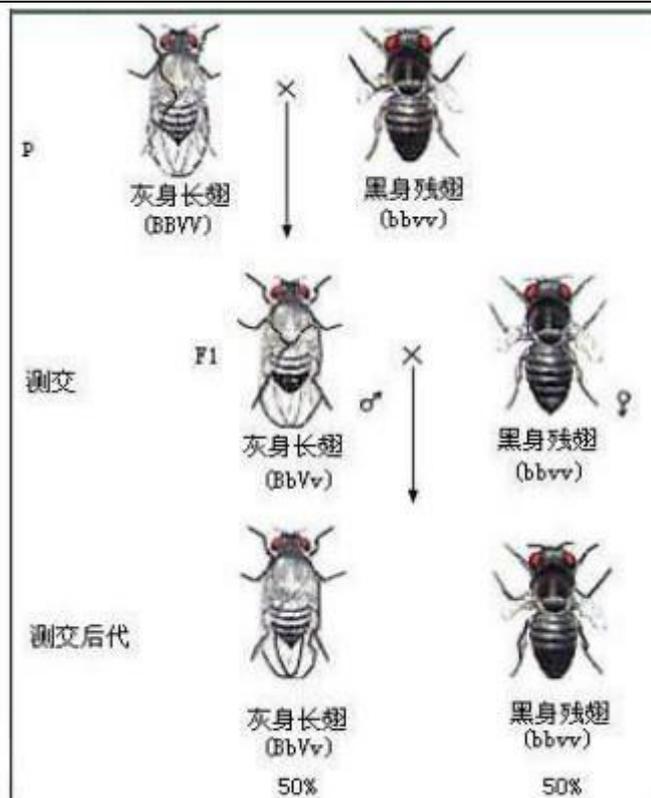
## 基因的连锁(linkage)与互换(crossing over)

连锁	位于同一条染色体上的许多基因, 彼此不遵守自由分配律, 而随着染色体一起分配到同一个配子
互换	同一连锁群的各对等位基因之间可以发生交换而重组

## 完全连锁遗传(complete linkage inheritance)和不完全连锁遗传(Incomplete linkage inheritance)

- 美国遗传学家摩尔根 Thomas Hunt Morgan (1866-1945) 果蝇试验

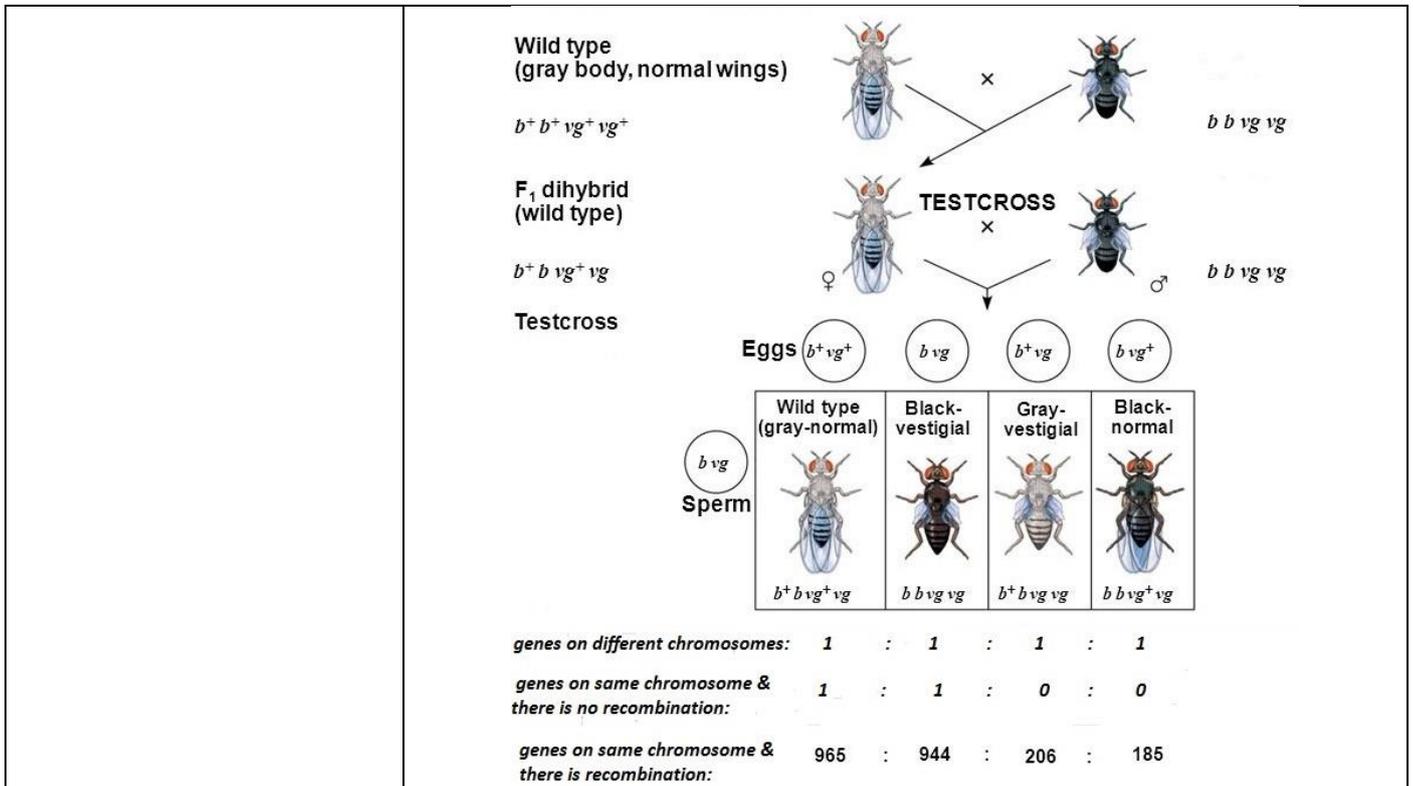
完全连锁遗传 (complete linkage inheritance)	同一同源染色体的两个非等位基因之间不发生非姐妹染色单体之间的交换, 则二者总是连系在一起而遗传的现象	
	试验 1	将灰身长翅果蝇与纯种黑身残翅果蝇交配 结果: F1 都是灰身长翅
	试验 2	让 F1 自交 结果: 灰身长翅和黑身残翅比例 3 : 1 (与孟德尔两对形状的遗传 F2 比例 9 : 3 : 3 : 1 完全不同)
	试验 3	让 F1 与双隐性类型的果蝇测交 结果: 两种和亲本完全相同的表现型, 比例为 1 : 1



总结 不能用自由组合定律来解释，没有基因之间的互换  
果蝇的体色和翅长基因位于一对同源染色体上，在形成配子时，位于同一染色体上的两个基因（B 和 V、b 和 v）不能分离，而是连在一起传递给后代，称连锁

不完全连锁遗传  
(Incomplete linkage inheritance)

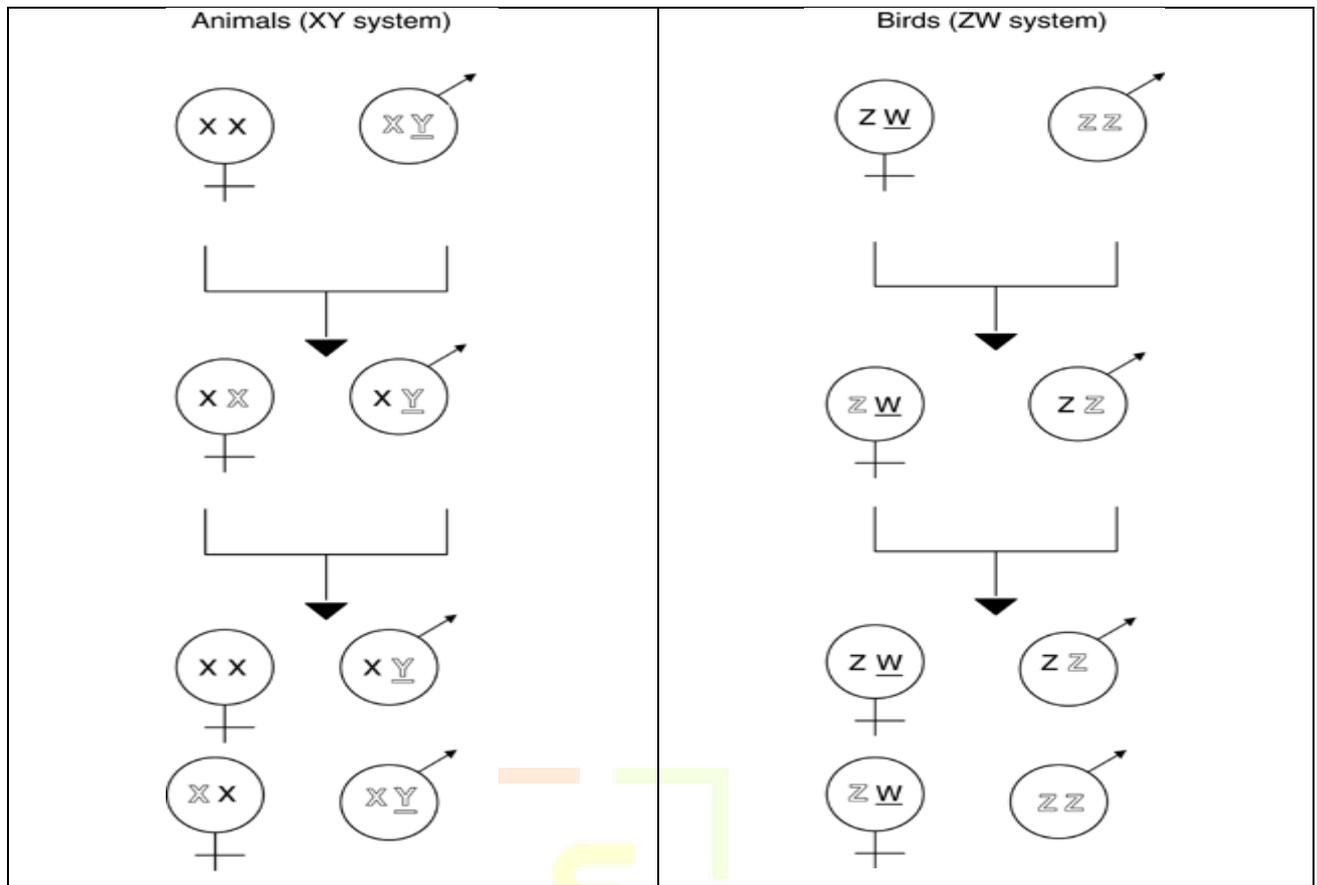
将 F1 的果蝇与隐性纯合子的果蝇测交  
结果：后代虽然是 4 种类型，比例不符合自由组合定律 1 : 1 : 1 : 1  
特征：与亲本表现型同类型的比例很大，与亲本表现型不同类型的比例较小  
总结：在形成配子的过程中，由于同源染色体中的染色单体交叉并相互交换了部分基因，可交换产生新的基因组合



## 性别决定

- 性染色体：决定生物的性别
- 性别决定主要方式有两种：XY型和ZW型

XY 型	ZW 型
XX 表示雌性个体的一对性染色体（同型）；XY 表示雄性个体的一对性染色体（异型）	决定性别的方式和 XY 型刚好相反 ZW 表示雌性个体两个异型的性染色体，ZZ 表示雄性个体含有两个同型的性染色体
大多雌雄异体的植物，全部哺乳动物，多数昆虫，部分鱼类与两栖类	鸟类，鳞翅目昆虫（蛾类，蝶类），部分两栖类，爬行类
生小孩，男孩，女孩出现的概率一样，均为 1/2，即 50%	



### 伴性遗传(sex-linked inheritance)

- 随着性染色体将遗传性状传给后代
- X、Y 染色体不是完全同源配对，存在非同源区段，即有的基因只有 X 染色体上有，而 Y 染色体上没有，有的基因只有 Y 染色体上有，X 染色体上没有

伴 X 染色体遗传 (此基因只存在于 X 染色体，Y 上无等位基因)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 伴 X 隐性遗传：人类红绿色盲、血友病，果蝇眼色（白色）等</li> <li>• ♀ 患病为 <math>X^aX^a</math>, ♂ 患病为 <math>X^aY</math></li> </ul>			
	<table border="1"> <tr> <td>母亲患病，则 儿子一定患病</td> <td> <math>X^aX^a</math>      <math>X^aY</math>   <math>X^a</math>    <math>X^a</math>      <math>X^a</math>    <math>Y</math>   <math>X^aX^a</math>      <math>X^aY</math>  ♀                      ♂ (患病) </td> </tr> <tr> <td>父亲正常，则 女儿一定正常</td> <td> <math>X^AX^a</math>      <math>X^AY</math>   <math>X^A</math>    <math>X^a</math>      <math>X^A</math>    <math>Y</math>   <math>X^AX^A</math>      <math>X^AY</math>  ♀                      ♂ </td> </tr> </table>	母亲患病，则 儿子一定患病	$X^aX^a$ $X^aY$  $X^a$ $X^a$ $X^a$ $Y$  $X^aX^a$ $X^aY$ ♀                      ♂ (患病)	父亲正常，则 女儿一定正常
母亲患病，则 儿子一定患病	$X^aX^a$ $X^aY$  $X^a$ $X^a$ $X^a$ $Y$  $X^aX^a$ $X^aY$ ♀                      ♂ (患病)			
父亲正常，则 女儿一定正常	$X^AX^a$ $X^AY$  $X^A$ $X^a$ $X^A$ $Y$  $X^AX^A$ $X^AY$ ♀                      ♂			

		$\begin{array}{cc} X^A X^- & X Y \\ \text{♀ (正常)} & \text{♂} \end{array}$
隔代交叉遗传	$\begin{array}{cc} X^A X^A & X^a Y \\ \\ X^A & X^A & X^a & Y \\ \\ X^A X^a & \times & X^A Y \\ \\ X^A X^A & X^A X^a & X^A Y & X^a Y (\text{患病}) \end{array}$	
<p>男患者一般多于女患者，女性只有染色体上（2条X）都有隐性致病基因才会患病，而男性只需要X染色体上含有隐性致病基因就患病</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 伴X显性遗传：维生素D佝偻病</li> <li>• ♀患病为 <math>X^B X^-</math>; ♂患病为 <math>X^B Y</math></li> </ul>		
父亲患病，则 女儿一定患病	$\begin{array}{cc} X^- X^- & X^B Y \\ \\ X^- & X^- & X^B & Y \\ \\ X^B X^- & & X^- Y \\ \text{♀ (患病)} & & \text{♂} \end{array}$	
母亲正常，则 儿子一定正常	$\begin{array}{cc} X^b X^b & X Y \\ \\ X^b & X^b & X^- & Y \\ \\ X^- X^b & & X^b Y \\ \text{♀} & & \text{♂ (正常)} \end{array}$	
世代连续遗传	$\begin{array}{cc} X^B X^B & X^b Y \\ \\ X^B & X^B & X^b & Y \end{array}$	

		$X^B X^b$ (患病) x $X^B Y$ (患病) $X^B X^b$ (患病) x $X^b Y$ $X^B X^b$ (患病) $X^B Y$ (患病) $X^b X^b$ $X^b Y$
	男患者一般多于女患者，女患者只有 2 条 X 染色体上均为隐性基因（非显性致病基因）才为正常，而男患者只要 X 染色体上位隐性基因（非显性致病基因）就为正常	
伴 Y 染色体遗传 (致病基因只存在于 Y 染色体, X 染色体上没有)	例子：外耳道多毛症 特点：患者全部都为男性，即限于雄遗传，父亲患病后，则儿子一定患病；儿子患病，则父亲一定患病	

### 人类遗传病

- 基因病（染色体正常）
  - 多基因遗传病：由多对基因控制
  - 单基因遗传病：由一对等位基因控制

多基因遗传病	腭裂、无脑儿，原发性高血压，青少年型糖尿病，哮喘等	
单基因遗传病	位于常染色体上	位于性染色体上 (X 染色体)
隐性致病基因	白化病，先天性聋哑 黑尿病，苯丙酮尿症	红绿色盲，血友病，果蝇眼色
显性致病基因	多指（趾）或并指（趾） 软骨发育不全	抗维生素 D，佝偻病

- 染色体遗传病：染色体异常引起的遗传病

常染色体遗传病	先天性智力障碍（21 三体综合症）：体细胞中多了一条 21 号染色体 猫叫综合症：第 5 号染色体部分缺失
性染色体遗传病	性腺发育不全综合症：缺失一条 X 染色体，即 45, XO 女性 先天性睾丸发育不全综合症：体细胞中多了一条 X 染色体，染色体组成为 47, XXY

XYY 综合症：体细胞中多一条 Y 染色体，即 47, XYY

- 遗传病的监测与预防
  - 临床诊断：判断遗传病的可能类型
  - 遗传咨询：据遗传学理论，发病规律提出对策或建议
  - 实验室诊断：生化分析/染色体分析
  - 禁止近亲结婚：双方共同祖先继承致病基因的机会大大增大，后代易患遗传病
- 近亲：三代以内直系血亲或旁系血亲
  - 直系血亲：父母、祖父母、外祖父母、儿女、孙女、孙子
  - 旁系血亲：兄弟姐妹（堂、表、同父母）及其父母、祖父母、外祖父母子女、孙子、孙女

生物的变异有三种

基因突变	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DNA 分子中碱基对的增添(addition), 缺失(deletion), 替换(substitution)等</li> <li>• 时间：细胞分裂期间（DNA 复制过程中为主）</li> <li>• 原因：           <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 物理因素：X 射线、激光等</li> <li>○ 化学因素：亚硝酸盐、碱基类似物等</li> <li>○ 生物因素：病毒、细菌等</li> <li>○ 自然突变(spontaneous mutation):基因突变自然发生，发生效率较低</li> <li>○ 诱发突变(induced mutation):由人为条件诱发如温度、紫外线、X 射线等，发生率较高</li> </ul> </li> <li>• 特点：           <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 方向不确定：一个基因向不同方向产生一个以上等为基因</li> <li>○ 随机发生：可能发生在生物个体发育的任何时期</li> </ul> </li> <li>• 意义：           <ul style="list-style-type: none"> <li>○ 生物变异的根本来源</li> <li>○ 增加基因存在的方式多样性，为生物进化提供了原始材料，揭示了生物性状遗传变异的规律，动植物改良的基础</li> </ul> </li> <li>• 例如：</li> <li>• 镰刀型细胞贫血病</li> </ul>	
	正常	镰刀型细胞贫血症患者

	DNA	GAA CTT	突变	GTA CAT
	mRNA	GAA		GUA
	氨基酸	谷氨酸		缬氨酸

基因重组	<ul style="list-style-type: none"> <li>生物体进行有性生殖过程中，控制不同性状的基因重组的过程</li> </ul>	
	基因的自由组合	减工分裂后期 非同源染色体上的非等位基因自由组合
	基因的连锁与交换	减工分裂前期 同源染色体，非姐妹染色单体交叉互换
	有性生殖	父本和母本遗传物质杂交，重新组合
<ul style="list-style-type: none"> <li>意义：产生新的基因型，是生物进化的源泉，是生物多样性的的重要因素</li> <li>只有生殖细胞中发生的变异才能遗传给后代</li> <li>基因突变一定会导致 DNA 的变化，但不一定会导致生物性状的变化，如碱基改变后，编码与变异前相同的氨基酸</li> </ul>		
染色体变异	染色体结构的变异	自然条件或人为因素，染色体结构发生变异如某一段缺失(deletion)、重复(duplication)、倒位(inversion)、易位(translocation),导致性状变异 大多数染色体结构变异对生物体不利，会导致生物体死亡
	染色体数目的变异	i. 细胞内的染色体组成倍增加或减少 <ul style="list-style-type: none"> <li>染色体组：配子内的全部染色体，在形态和功能上各不相同，但包含了控制生物生长、发育、遗传变异等信息</li> <li>大部份的动物和植物都是二倍体(diploid)</li> <li>单倍体(haploid)含有一个染色体组的个体，由未受精卵细胞发育而来，如蜂蜜的雄蜂</li> <li>多倍体(polyploidy)含有三个或三个以上染色体组</li> <li>多倍体植株一般是有粗壮的茎，较大的叶、果实和种子</li> <li>三倍染色体(triploid)如香蕉,四倍染色体(tetraploid)如马铃薯</li> </ul>

		<p>ii. 细胞内的个别染色体增加或减少</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 当减数分裂时，同源染色体不配对，配对后不分离或分离迟缓都会使正常体细胞(2n)的个别染色体发生增减</li> <li>• 单体(monosomy):缺少一个染色体如 XO</li> <li>• 三体(trisomy)：增加一个染色体如先天性卵巢发育不良症 (Turner Syndrome), 先天性睾丸发育不全(Klinefelter Syndrome), 唐氏症(Down syndrome), XXY</li> </ul>
<p>人工诱导多倍体</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 用秋水仙素(colchicine) 来处理萌发种子或幼苗</li> <li>• 抑制纺锤丝形成，使染色体不分离，使细胞内染色体数目加倍，形成多倍体植株</li> <li>• 如三倍体无子西瓜</li> </ul>		

基因工程(genetic engineering)

- 也称基因拼接技术或 DNA 重组技术
- 体外通过人工“剪切”与“拼接”等方法，对基因进行改造与重组，导入受体细胞表达获得目的基因产物
- 重组 DNA 基本步骤

提取目的基因	<p>通过限制性内切酶(restriction enzyme)，切取和分离出“目的基因”</p> <p>限制性内切酶可辨认特定的含氮碱基排列位置，将 DNA 切开，使 DNA 两段呈单链</p>
目的基因与运载体结合	<p>将细菌的质粒、噬菌体或动植物病毒等，用同样的限制性内切酶切开，当作运载体(vector)</p> <p>利用 DNA 连接酶(DNA ligase)，把分离出来的“目的基因”跟运载体质粒连接起来，重组 DNA 分子</p>
将目的基因导入受体细胞	<p>将重组 DNA 分子导入受体细胞</p> <p>常用的受体细胞是大肠杆菌、枯草杆菌、酵母菌、动植物细胞等</p>
目的基因的检测和表达	<p>当大肠杆菌分裂时，“目的基因”随大肠杆菌 DNA 复制受体细胞进行基因检测和性状检测</p>

--	--

## 细胞工程

- 按照人们的意愿来改变细胞内的遗传物质或获得细胞产品的科学技术

动物细胞工程	动物细胞融合	不同种类的动物细胞之间与人的细胞之间都能进行融合 可用于研究动物发生过程中基因表达及认了遗传疾病
	胚胎移植	用激素促进良种母牛排卵，然后把卵细胞从母牛体内取出，在试管内与人工采集精子进行体外受精，培育成胚胎，将胚胎送入激素处理，植入代理母牛子宫内，孕育成小牛产出
植物细胞工程	组织培养	利用植物的茎顶、胚、花药等植物器官、组织或细胞来进行试管苗的快速繁殖、无病毒植物的培育等研究  离体的植物器官、组织或细胞 ↓ 细胞分裂，形成愈伤组织（细胞排列疏松而无规则，高度液泡化无定形态的薄壁细胞） ↓ 重新分化成根、芽等器官
	细胞杂交	由两个来源不同的植物体细胞融合成一种杂种细胞，将杂种细胞培育成新的植物体

## 生物科技的发展

医学	大量产出高质量、低成本的药物与疫苗如胰岛素、干扰素、预防百日咳、霍乱、狂犬病等疫苗 DNA 片断分析，提早诊断出癌症或遗传疾病
农业	培育高产、优良品质和具有特殊用途的动植物新品种如将大豆蛋白基因转移到水稻、小麦等，提高作物的蛋白质含量 基因工程培育出抗虫、抗病毒、抗除草剂、抗高温等新品种 毒蛋白基因使昆虫无法吸收养分而饿死，有抗虫能力
畜牧	品种改良，将生长素植入动物中，使动物体重增加或牛奶产量增多 利用重组 DNA 激素，大量产生疫苗，对抗家畜感染病

工业	<p>利用微生物大量生产商品如酶（工业酶）用于清洁剂可助于清除油垢、食品制造如凝乳酶用于制造乳酪，淀粉制造高糖果酱，蛋白质用于软化肉质，酒精发酵等</p> <p>制造化学原料如氨基酸、乙醇、丙酮等</p> <p>制造食品原料乳甜味剂、酸味料、维生素等</p>
环境	<p>假单胞杆菌属(Pseudomonas)细菌能分解石油</p> <p>“吞噬”汞河降解土壤中的细菌，能净化镉污染植物</p> <p>减低环境污染的农药与杀虫剂</p>

