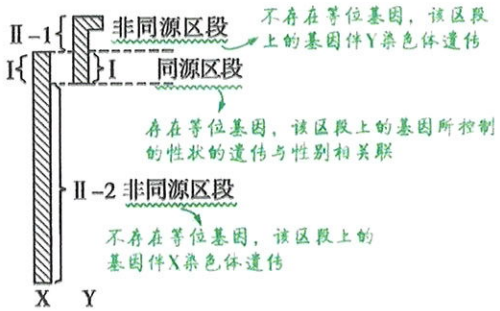
伴性遗传

概念：决定性状的基因位于性染色体上，在遗传上总是和性别相关联，这种现象叫~
特点：①遗传上总与性别相关联
②遵循孟德尔遗传规律
③表现上一般具有性别差异

一、伴性遗传与性染色体

1、常见的性别决定方式

性染色体类型	XY型	ZW型
雄性的染色体组成	常染色体 + XY	常染色体 + ZW
雌性的染色体组成	常染色体 + XX	常染色体 + ZZ
性别决定过程	P ♂XY × ♀XX 配子 X Y X F_1 XX XY 后代性别决定于父方有关	P ♀ZW × ♂ZZ 配子 Z W Z F_1 ZZ ZW 后代性别决定于女方有关
生物类型举例	大多雌雄异株的植物、全部哺乳动物、部分昆虫、部分鱼类和部分两栖类	鸟类、部分昆虫、部分两栖类和部分爬行类





（1）人类的性别由性染色体决定，女性的一对性染色体是同型的，用XX表示；男性的一对性染色体是异型的，用XY表示。
（2）人类的X染色体和Y染色体，无论大小还是携带的基因种类和数量都有差别。Y染色体只有X染色体大小的1/5左右，许多位于X染色体上的基因，在Y染色体上没有相应的等位基因。

注：①不是所有XY型性别决定的生物的X染色体都比Y染色体长，如果蝇Y染色体比X染色体长。
②不是所有生物都有性染色体，雌雄同株的植物（如水稻）、雌雄同体的动物（如蚯蚓）没有性染色体。
③X、Y染色体上基因的遗传都与性别相关，但并不都与性别决定有关。
④X、Y染色体同源区段上的基因是成对存在的。如某对基因（用A、a表示）位于X、Y染色体同源区段上，则在群体中，雌性个体的基因型有3种，雄性个体的基因型有4种。

补：生物性别决定的特殊形式
① X染色体的条数决定性别：蝗虫、螺蜂和蟑螂等动物，性染色体组成为XX时为雌性，性染色体组成为XO（"O"表示缺失一条X染色体）时为雄性
②染色体数目决定性别：如蜜蜂，雄蜂由未受精的卵细胞发育而来（体细胞中染色体数为16条），雌蜂（工蜂和蜂王）由受精卵发育而来（体细胞中染色体数为32条）
③基因决定性别：某些植物既可以是雌雄同株，也可以是雌雄异株，这类植物的性别往往是由某些基因决定的，常见的如玉米、喷瓜等
④环境条件决定性别：一些龟鳖类和鳄鱼的性别是由环境温度决定的
⑤动物激素决定性别：性反转现象，如原来下过蛋的母鸡，在雄性激素的作用下变成了公鸡，长出公鸡的羽毛，发出公鸡样的啼声（注意：发生性反转的生物，其染色体组成不会发生变化）

二、伴性遗传的类型及特点

1、伴X染色体隐性遗传

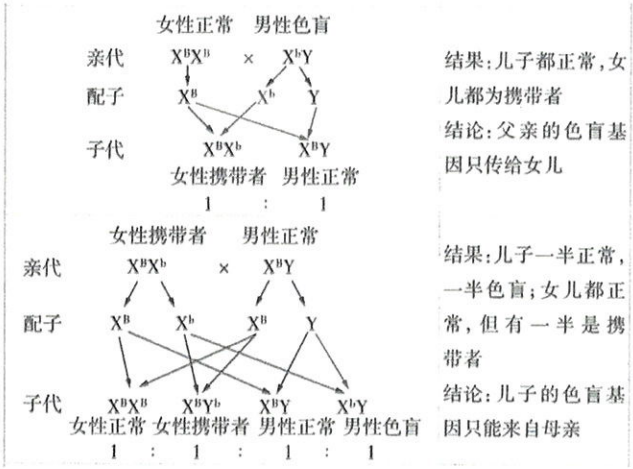
（1）基因位置：致病基因位于X染色体上，Y染色体上没有它的等位基因。

（2）实例：人类红绿色盲、血友病。

①基因型和表型（用B和b分别表示正常色觉基因和色盲基因）

性别	女性			男性	
基因型	X^BX^B	X^BX^b	X^bX^b	X^BY	X^bY
表型	正常	正常（携带者）	色盲	正常	色盲

②遗传分析

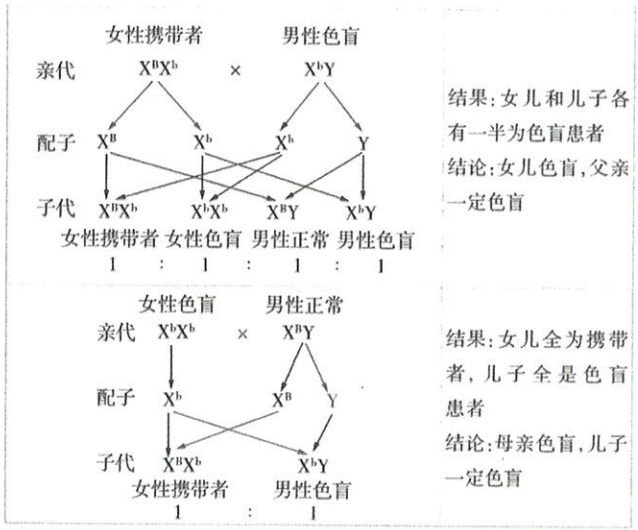


结果：儿子都正常，女儿都为携带者

结论：父亲的色盲基因只传给女儿

结果：儿子一半正常，一半色盲；女儿都正常，但有一半是携带者

结论：儿子的色盲基因只能来自母亲



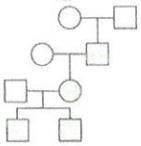
结果：女儿和儿子各有一半为色盲患者

结论：女儿色盲，父亲一定色盲

结果：女儿全为携带者，儿子全是色盲患者

结论：母亲色盲，儿子一定色盲

（3）遗传特点



①患者中男多于女；

②男性患者的致病基因只能来自母亲，以后只能传给女儿（隔代遗传）；

③女性患病，其父亲和儿子一定患病，即"女病父子病"

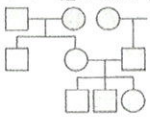
2、伴X染色体显性遗传

（1）基因位置：致病基因位于X染色体上，Y染色体上没有它的等位基因。

（2）实例：抗维生素D佝偻病。用D和d分别表示致病基因和正常基因，相关基因型和表型如表。

基因型	X^DX^D	X^DX^d	X^dX^d	X^DY	X^dY
表型	女性患者	女性患者	正常女性	男性患者	正常男性

（3）遗传特点



①患者中女多于男性；

②世代连续性（代代有患者）；

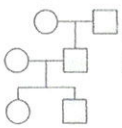
③男性患者，其母亲和女儿一定患病，即"男病母女病"

3、伴Y染色体遗传

（1）基因位置：基因仅位于Y染色体上，X染色体上没有它的等位基因，基因无显隐性之分。

（2）常见实例：人类外耳道多毛症。

（3）遗传特点



①患者全为男性，女性全部正常；

②父传子，子传孙，传男不传女。

补：常染色体遗传

4、常染色体隐性遗传

（1）遗传特点：①患者为隐性纯合体；
②男女患病机会均等；
③往往出现隔代遗传

（2）常见实例：苯丙酮尿症、白化病

5、常染色体显性遗传

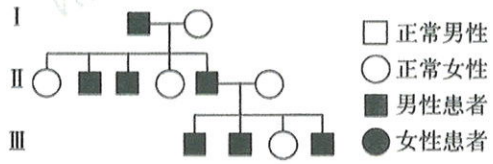
（1）遗传特点：①正常人为隐性纯合体；
②男女患病机会均等；
③往往出现连续遗传

（2）常见实例：多指、并指

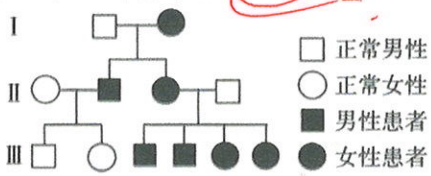
三、遗传系谱图的分析及判断

第一步：排除或确定伴Y遗传

→若系谱图中女性全正常，患者全男性，且患者的父亲、儿子全为患者，则最可能为伴Y染色体遗传

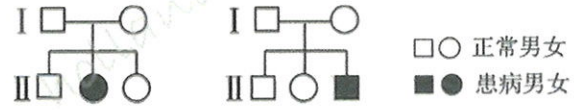


→若系谱图中患者有男有女，且母亲患病，子女全患病；或母亲正常，则子女全正常，与父亲是否患病无关，则最可能是细胞质遗传

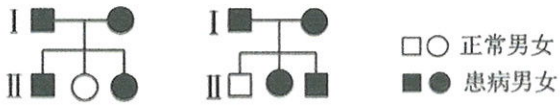


第二步：确定遗传病是显性遗传还是隐性遗传

→若双亲正常，子代有患病个体，是隐性遗传病（简记为"无中生有为隐性"）



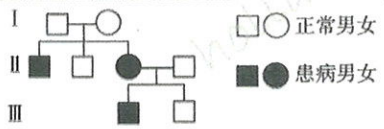
→若双亲患病，子代有正常个体，是显性遗传病（简记为"有中生无为显性"）



第三步：确定致病基因位于常染色体上还是性染色体上

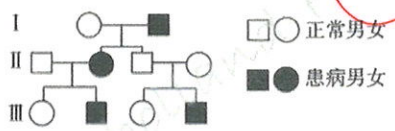
1、隐性病找女病

→若女患者的父亲和儿子中有正常的，则一定为常染色体隐性遗传



常染色体隐性遗传

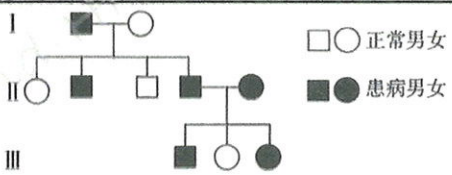
→若女患者的父亲和儿子都患病，则最可能为伴X染色体隐性遗传



伴 X 染色体隐性遗传

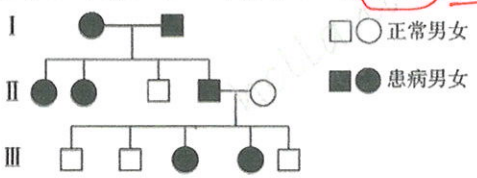
1、显性病找男病

→若男患者的母亲和女儿中有正常的，则一定为常染色体显性遗传



常染色体显性遗传

→若男患者的母亲和女儿都患病，则最可能为伴X染色体显性遗传



伴 X 染色体显性遗传

第四步：显隐性和位置无法确定，从可能性大小推测

⟶若该病在代与代之间呈连续遗传，则最可能为显性遗传病

⟶若该病在系谱图中隔代遗传，则可能为隐性遗传病

四、伴性遗传的应用

1、推测后代的患病概率，指导优生优育

①男性正常×女性色盲⟶生女孩（原因：所生男孩均患色盲）

②男性色盲×女性正常（纯合）⟶生男女都可（原因：所生男女均正常）

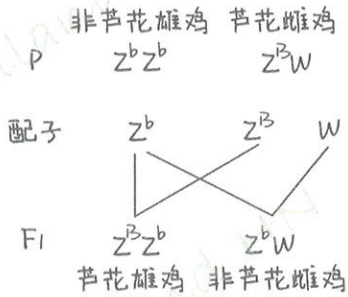
③男性正常×女性色盲基因携带者⟶生女孩（原因：所生男孩患色盲的概率为1/2）

④抗维生素D佝偻病男性×女性正常⟶生男孩（原因：所生女孩均患病，所生男孩均正常）

2、根据性状推断后代性别，指导育种工作

（1）鸡的性别决定方式是ZW型。依据早期雏鸡的羽毛特征把雌性和雄性区分开，从而做到多养母鸡，多得鸡蛋。

性别	雄性			雌性	
基因型	Z^BZ^B	Z^BZ^b	Z^bZ^b	Z^BW	Z^bW
表现型	芦花鸡	芦花鸡	非芦花鸡	芦花鸡	非芦花鸡



F1中雄鸡都是芦花鸡，雌鸡都是非芦花鸡，从F1中选择表型为非芦花的个体保留，即可达到育种目的。

3、"男孩患病"和"患病男孩"问题

（1）若性别在前、病名在后，求概率时只考虑相应性别中的发病情况，如男孩患红绿色盲的概率则是指在所有男孩中患红绿色盲的男孩所占的比例。

$$\text{男孩患病概率}=\frac{\text{患病男孩}}{\text{所有男孩}}=\text{患病孩子概率}$$

（2）若病名在前、性别在后，则从全部后代中找出患病男，即可求得患病男的概率，如患红绿色盲男孩的概率指的是全部后代中患红绿色盲男孩的概率。

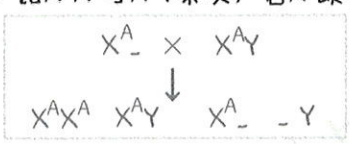
$$\text{患病男孩概率}=\frac{\text{患病男孩}}{\text{所有孩子}}=\text{患病孩子概率}\times 1/2$$

4、涉及两种或多种遗传病的患病概率问题时，可利用"分解组合法"

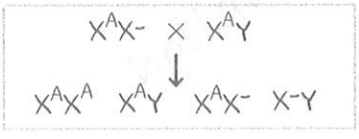
将基因的自由组合定律的问题转化为基因的分离定律的问题来分析，分别求出每种遗传病的正常概率与患病概率，再结合题中要求的相关问题综合分析，其具体过程如下：假设某夫妇生育一个孩子只患甲病、只患乙病的概率分别为a、b，则生育患病孩子的概率是1-(1-a)(1-b)，生育只患一种病孩子的概率是a(1-b)+b(1-a)，生育两病皆患孩子的概率是ab。

5、性染色体相关"缺失"分析

（1）染色体缺失：如X^AX^a与X^AY杂交，若X^a缺失，可用"_"代替缺失的染色体



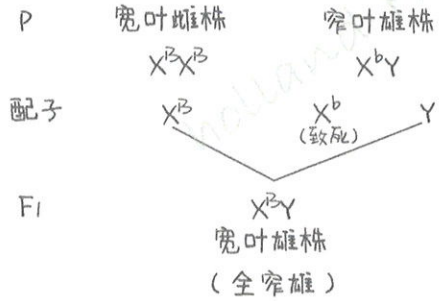
（2）部分基因缺失：如X^AX^a与X^AY，若a基因缺失，可用X^-代替缺失的基因

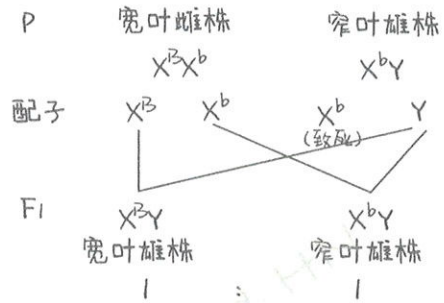


6、致死效应：常见的"致死效应"包括合子致死和配子致死两大类，不管是哪种类型，控制相关性状的基因在遗传时仍遵循遗传的基本规律。

（1）合子致死：一般是由某种显性基因或隐性基因纯合导致受精卵不能发育或胚胎期死亡。致死基因在X染色体上，一般导致后代的性别比例雌：雄子1:1，但不会出现只有一种性别的情况。

（2）配子致死：致死基因在配子中发挥作用，使含有某种基因的配子死亡或不育。如某些致死基因可以导致雄配子死亡，从而使后代只出现某一性别的子代。如菠萝植物叶形遗传[相关基因用B、b表示，控制其叶形宽叶(B)和窄(b)的基因位于X染色体上，且b基因会使雄配子死亡]，亲代组合为宽叶雌株(X^BX^-)×窄叶雄株(X^bY)，父本只产生含Y的可育配子，后代只有雄株，没有雌株：





一般情况下，若子代中雌：雄≈2:1，则说明雄性个体中有一半出现致死现象，致死的原因可能是雄性个体显性致死或隐性致死。

① 若同时子代性状比例为显性性状：隐性性状=1:2，则说明是雄性个体显性致死。

② 若同时子代全部表现为显性性状，则说明是雄性个体隐性致死。

摩尔根.侧重实验.　$X^BX^b \times X^bY$.

不能验证白眼基因.　X^BX^b　X^BY　X^bX^b　X^bY

是否在X片段.

$X^BX^b \times X^bY^b$

X^BX^b　X^bX^b　X^BY^b　X^bY^b.

生物变异

一、总述

1、变异：生物亲代和子代之间以及子代个体之间存在差异的现象称为～

2、变异的类型：

类型	可遗传变异	不可遗传变异
遗传情况	可遗传给后代	不能遗传给后代
表型情况	当代和后代都可表现出此变异	只有当代可表现出此变异
应用	作为育种的材料，可从中选育出符合人类需求的新类型或新品种	没有育种价值，但在生产上有价值
判断方法	（1）变异类型的后代出现一定数量的变异类型； （2）变异类型的遗传物质表现出可见的数目或结构的变化； （3）变异类型的后代与未变异类型的后代生活在同一环境下，仍表现出性状差异。	（1）变异类型的后代未出现一定数量的变异类型； （2）变异类型的遗传物质未表现出可见的数目或结构的变化； （3）变异类型的后代与未变异类型的后代生活在同一环境条件下，未表现出性状差异
实验设计：	变异个体自交或与其他个体杂交 → 此变异再次出现 → 可遗传变异；此变异不再出现 → 不可遗传变异	
联系	不可遗传变异 表型（改变）= 基因型（改变）+ 环境条件（改变） 基因型（改变）来源：基因突变、染色体变异、基因重组 环境条件（改变）诱因 可遗传变异	

3、变异的来源：基因突变、基因重组（发生在进行有性生殖的生物中）和染色体变异。（基因突变和染色体变异统称为突变）

二、基因突变

1、概念：DNA分子中发生碱基的替换、增添或缺失，而引起的基因碱基序列的改变。

2、发生原因

①内因：自然条件下（真核生物大多发生在细胞分裂的间期）DNA复制偶尔发生错误。

②外因

物理因素：X射线、紫外线及其他辐射损伤细胞内DNA

化学因素：亚硝酸盐、碱基类似物等改变核酸的碱基

生物因素：某些病毒的遗传物质能影响宿主细胞的DNA

3、发生时间：突变可在个体发育的任何时期发生。对于单个细胞来说，基因突变一般发生在细胞分裂间期的DNA分子复制过程中。

4、结果：产生新的基因（原来基因的等位基因，但基因的数目和位置不变）；还可产生前所未有的性状

（三种变异中只有基因突变，可以产生新的基因）

5、特点

（1）普遍性：基因突变在生物界普遍存在。无论是病毒、原核生物还是真核生物都会发生基因突变。

（2）随机性：

①基因突变发生的时间具有随机性：可以发生在生物个体发育的任何时期。【基因突变更易发生在细胞分裂间期的 DNA 分子复制过程中】

②基因突变发生的部位具有随机性：既可以发生在体细胞内，也可以发生在生殖细胞内；既可以发生在不同的DNA 分子上，也可以发生在同一个 DNA 分子的不同部位。

（3）不定向性：一个基因可以向不同的方向发生突变，产生一个以上的等位基因。

（4）低频性：自然状态下，生物基因突变的频率很低。【生殖细胞的基因突变频率>体细胞；分裂旺盛的细胞的基因突变频率>停止分裂的细胞】

6、不同基因突变类型对蛋白质的影响

（1）替换（较小），只改变1个氨基酸或不改变

（2）增添（较大），不影响插入位置前的序列而影响插入位置后的序列

（3）缺失（较大），不影响缺失位置前的序列而影响缺失位置后的序列

基因突变不一定导致生物性状的改变：

①突变可能发生在没有遗传效应的DNA片段。
②基因突变后形成的密码子与原密码子决定的是同一种氨基酸。（遗传密码的简并性）
③基因突变若为隐性突变，如 AA→Aa，不会导致性状的改变。
④某些突变虽然改变了蛋白质中个别氨基酸的种类，但并不影响该蛋白质的功能。

7、遗传情况

（1）发生在配子中：遵循遗传规律遗传给后代。

（2）发生在体细胞中：一般不能通过有性生殖遗传。（但植物可通过无性繁殖传给后代）

8、意义

（1）对生物体的意义

①有害：可能破坏生物体与现有环境的协调关系，而对生物体有害。

②有利：有些基因突变对生物体是有利的，如微生物的抗药性突变等。

③中性：有些基因突变既无害也无益，是中性的，如有的基因突变不会导致新的性状出现，属于中性突变。

（2）对进化的意义：基因突变是产生新基因的途径，是生物变异的根本来源之一，为生物的进化提供了丰富的原材料。

9、基因突变的结果与 RNA 生物的基因突变

（1）基因突变通常使一个基因变成它的等位基因，从而引起生物性状的改变。

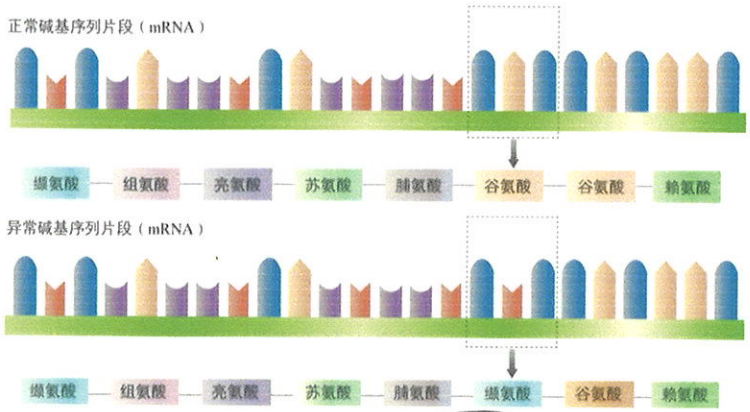
（2）以RNA为遗传物质的生物（RNA病毒），其RNA上核糖核苷酸序列发生变化，也可以引起基因突变，且RNA为单链结构，在传递过程中更易发生突变。

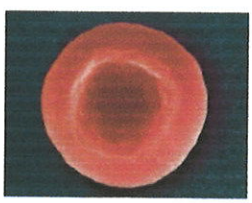
10、显性突变与隐性突变及其判断方法

（1）类型
- 显性突变：aa→Aa —— 一旦发生显性突变，突变基因所控制的性状在当代就表现出来
- 隐性突变：AA→Aa —— 突变后的隐性基因控制的性状在当代不表现，一旦表现该性状即为纯合子

（2）判断方法
- 方法一：突变体与其他已知未突变纯合子杂交，据子代性状表现判断
- 方法二：突变体自交，观察子代有无性状分离而判断

11、镰刀型细胞贫血症







直接原因：组成血红蛋白分子的一个谷氨酸被替换成了缬氨酸，导致蛋白质的结构发生改变。

根本原因：控制血红蛋白分子合成的基因中碱基由T-A替换为A-T

12、细胞癌变

(1) 概念：在一些致癌因子的作用下，细胞因遗传物质发生改变，变成了不受机体控制的、能够连续分裂的恶性增殖细胞，这种细胞就是癌细胞。在大多数情况下，癌变的细胞会被免疫系统识别并清除。但癌变的细胞不能被及时识别和清除，就会大量增殖而引发癌症。

(2) 特点：① 无限增殖：人正常体细胞一一般能够分裂 50-60 次，而癌细胞在适宜的条件下分裂却不受限制，能够无限增殖下去，成为“不死细胞”。

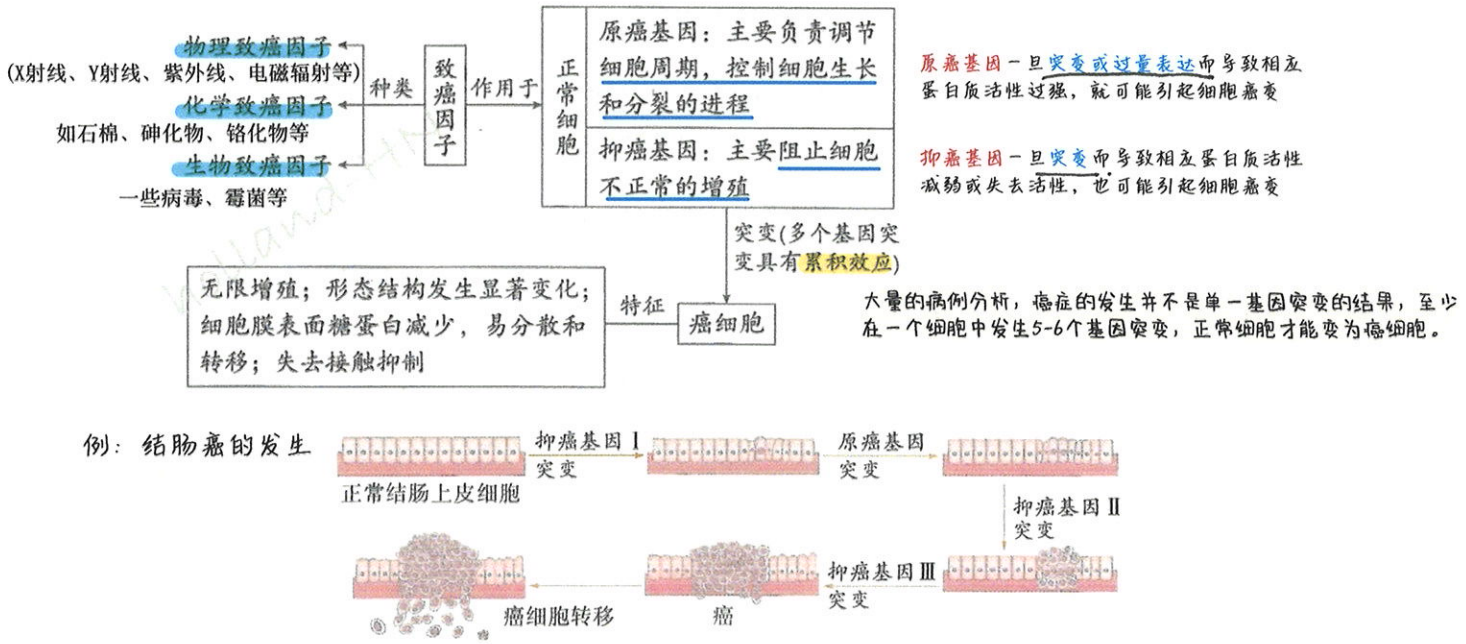
② 细胞膜上糖蛋白减少：癌细胞之间的黏着性下降，癌细胞易于浸润周围健康组织，通过血液或淋巴转移至身体其他部位并增殖，这是癌症引起死亡的主要原因。

③ 形态结构发生显著变化：正常细胞在没有发生癌变之前，呈现各种不同的形态，但癌变后则变成球形的未分化状态，体积上通常比正常细胞要大，核质比显著高于正常胞。

④ 能逃避免疫监视：癌细胞由于其结构发生了特定的变化，使免疫系统难以对其进行识别，往往能顺利逃过机体的免疫杀伤。

偏向无氧呼吸供能。

(3) 致癌因子与细胞癌变的原因



例：结肠癌的发生

三、基因重组

1、概念：基因重组是指生物体进行有性生殖的过程中，控制不同性状的基因的重新组合。

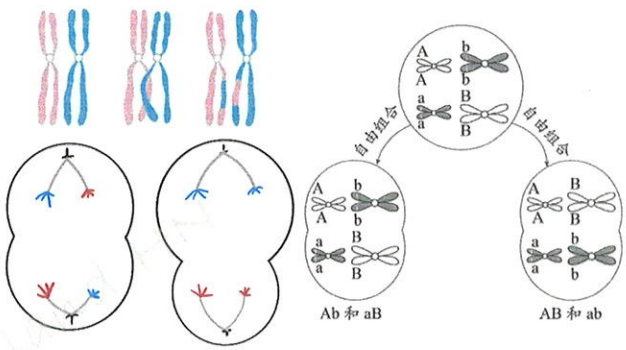
2、类型

(1) 交叉互换：减数分裂四分体时期（MI前期），同源染色体上的等位基因随着非姐妹染色单体之间的交叉互换而导致染色单体上的基因重组。

真核核

(2) 自由组合：MI后期，同源染色体分开，等位基因分离，随着非同源染色体的自由组合，非等位基因也自由组合

原核遗传物质交换、基因工程。



3、结果：产生新的基因型，并未产生新的基因，但无新蛋白质、无新性状（但不同性状发生了重新组合）。

4、特点：

(1) 普遍发生在真核生物有性生殖的核遗传中。原核生物之间及基因工程中也可以发生基因重组。

(2) 两亲本亲合性越高，遗传物质相差越大，基因重组类型越多，后代变异类型越多。

5、意义：(1) 有性生殖过程中的基因重组使产生的配子种类多样化，进而产生基因组合多样化的后代，有利于物种在一个无法预测的环境中生存。

(2) 基因重组是生物变异的来源之一，对生物的进化具有重要意义。

6、判断基因突变和基因重组

（1）看亲子代基因型

①如果亲代基因型为BB或bb，则引起姐妹染色单体B与b不同的原因是基因突变。（无中生有，一定是基因突变）

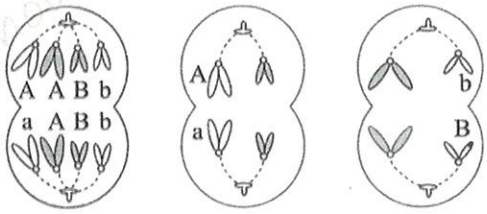
②如果亲代基因型为Bb，则引起姐妹染色单体B与b不同的原因是基因突变或互换（基因重组）。

（2）看细胞分裂方式

①如果是有丝分裂过程中染色单体上基因不同，则为基因突变的结果。

②如果是减数分裂过程中染色单体上基因不同，可能发生了基因突变或交叉互换（基因重组）。

（3）看细胞分裂图



甲　乙　丙

①如果是有丝分裂后期的图像，两条子染色体上的两基因不同，则为基因突变的结果（图甲）

②如果是减数第二次分裂后期的图像，两条子染色体（同白或同黑）上的两基因不同，则为基因突变的结果（图乙）

③如果是减数第二次分裂后期的图像，两条子染色体（颜色不一致）上的两基因不同则为互换（基因重组）的结果（图丙）

四、染色体变异

1、概念：生物体的体细胞或生殖细胞内染色体数目或结构的变化，称为~

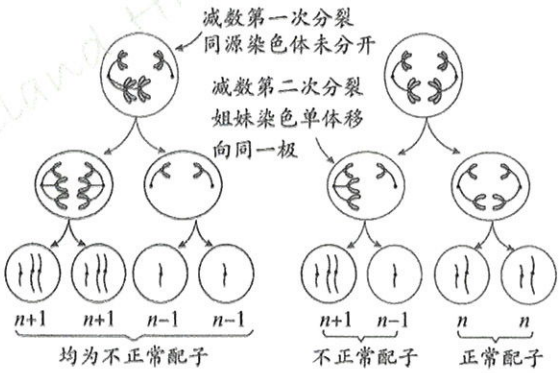
2、类型：包括染色体数目的变异和染色体结构的变异。

3、染色体数目变异

（1）个别染色体的增加或减少（如21三体综合征）

以二倍体生物（含有2n条染色体）为例。

①减数分裂时，某对同源染色体未分开或姐妹染色单体移向同一极，导致产生含有（n+1）、（n−1）条染色体的配子



②性染色体数目增、减与精子（卵细胞）形成过程中染色体分配异常有关。减数第一次分裂和减数第二次分裂染色体异常分配，产生的配子及子代异常如下表。

项目	卵原细胞减数分裂异常（精原细胞减数分裂正常）		精原细胞减数分裂异常（卵原细胞减数分裂正常）	
	异常卵细胞	异常子代	异常精子	异常子代
减Ⅰ异常	XX	XXX,XXY	XY	XXY
	O	XO,YO	O	XO
减Ⅱ异常	XX	XXX,XXY	XX/O	XXX/XO
	O	XO,YO	YY/O	XYY/XO

（2）染色体数目以染色体组为基数成倍地增加或成倍地减少（如多倍体、单倍体）

①染色体组：在大多数生物的体细胞中，染色体都是两两成对的，也就是说含有两套非同源染色体，其中每套非同源染色体称为一个染色体组。

举例：



雄果蝇



雄果蝇体细胞染色体组成

雄果蝇体细胞中染色体组为：Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ、X
或 Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ、Y

a.染色体组辨析

本质：组成一个染色体组的所有染色体，互为非同源染色体，即在一个染色体组中无同源染色体存在。

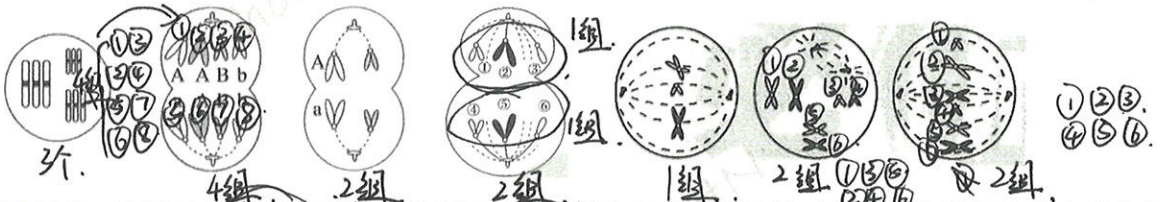
形态：一个染色体组中染色体形态、大小各不相同。

功能：一个染色体组中染色体功能各不相同，一个染色体组携带着生物生长、发育、遗传和变异的全部遗传信息。

物种类型：每种生物一个染色体组内的染色体数目、大小、形态基本都是一定的，不同种生物一个染色体组内染色体数目、大小、形态一般都是不同的。

b.染色体组数的判断方法

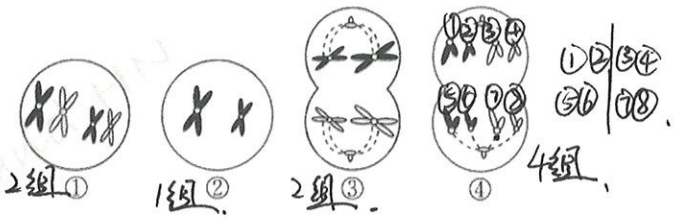
根据染色体形态判断：细胞内形态相同的染色体有几条，则含有几个染色色体组。（可以用两个手去理解）



根据基因型判断：细胞内发普相同的字母共出现几次，就含几个染色体组（每个染色体组内不含等位基因或相同基因）【如图所示，甲～丁中依次含4、2、3、1个染色体组】



根据染色体数目和染色体形态数来推算：染色体组的数目＝细胞内的染色体数÷染色体形态数。如图④中，细胞中有8条染色体，染色体形态数（形态、大小不相同）为2，所以染色体组数 8/2=4。同理，图①②③中分别有2、1、2个染色体组。



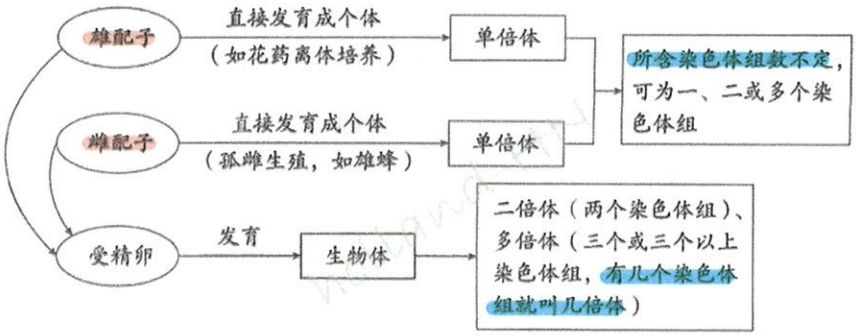
根据生殖细胞中的染色体组数来判断：体细胞的染色体组数=生殖细胞的染色体组数x2

② 二倍体、多倍体、单倍体

a.对比：

类型	概念	个体来源	染色体组数	形成原因	植株特点	实例
单倍体	由未受精的生殖细胞发育而来，体细胞中的染色体数目与本物种配子染色体数目相同的个体	配子	一或多个	单性生殖（花药离体培养，即用秋水仙素处理单倍体幼苗）	植株弱小，高度不育 一个染色体组	雄蜂，雄白蚁，玉米、小麦的单倍体等
二倍体	由受精卵发育而来，体细胞中含有两个染色体组的个体	受精卵	两个	有性生殖	正常可育	几乎全部动物和过半数的高等植物
多倍体	由受精卵发育而来，体细胞中含有三个或三个以上染色体组的个体	受精卵	三或三个以上	有性生殖或低温生境（秋水仙素处理萌发的种子或幼苗）	叶片、果实、种子都较大，营养物质含量增加，但生长发育延迟，结实率低	无子西瓜(3N)、马铃薯(4N)、普通小麦(6N)、小黑麦(8N)、香蕉(3N)

b.发育过程：



单倍体的判断：

首先考虑生物个体发育的直接来源：由配子直接发育来的个体，不管含有几个染色体组，都只能叫单倍体。单倍体不一定只含1个染色体组，可能含同源染色体，可能含等位基因，也可能可育并产生后代。

c.单倍体的育性：单倍体并非都不育，单倍体强调的是以配子为起点发育而来的个体，其体细胞中染色体组数取决于配子中所含染色体组数，可能为1组、2组或多组。某个单倍体是否可育，主要看其染色体组的组成（数目），凡具有奇数个染色体组的单倍体个体（如染色体组为A、AB、abd…）通常不可育，而具有偶数个染色体组的单倍体个体（如染色体组为AA、AABB、aabbdd…）是可育的。

d.多倍体的育性：多倍体并非都可育，多倍体强调的是通过受精作用发育而来的个体，其体细胞中的染色体组数为几组，其就为几倍体。某个多倍体是否可育，主要看其染色体组的组成（来源和数目），凡具有奇数个染色体组的多倍体个体（如染色体组为Aaa、AAaBBb…）通常不可育，若具有偶数个染色体组的个体(如染色体组为AAaa、AAaaBBbb)一般可育。

e.三倍体与三体：三倍体是指体细胞中含三个染色体组的个体，其每种形态的染色体为"三三相同"（图1）；三体则是二倍体个体（含两个染色体组）的某条染色体"多出了一条"而成为3条，其余染色体均为"两两相同"（图2、图3）

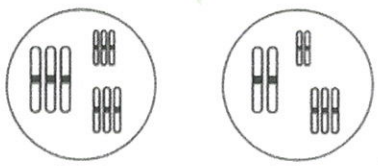


图1　图2

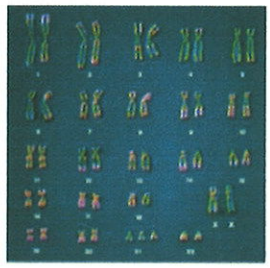


图3

例题：普通小麦是目前世界各地栽培的重要粮食作物。普通小麦的形成包括不同物种杂交和染色体加倍过程，如图所示（其中A、B、D分别代表不同物种的一个染色体组，每个染色体组均含7条染色体）。在此基础上，人们又通过杂交育种培育出许多优良品种。回答下列问题：



2n=14

4n=28

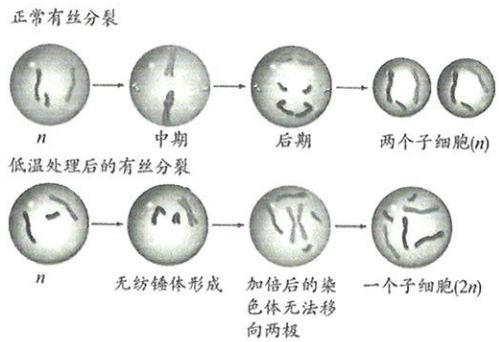
(1) 在普通小麦的形成过程中，杂种一是高度不育的，原因是杂种一植株细胞中无同源染色体，减数分裂联会紊乱，无法形成正常的配子。已知普通小麦是杂种二染色体加倍形成的多倍体，普通小麦体细胞中有42条染色体。一般来说，与二倍体相比，多倍体的优点是营养物质含量丰富，茎杆粗壮果实大（答出2点即可）。

(2) 若要用人工方法使植物细胞染色体加倍，可采用的方法有秋水仙素处理幼苗或萌发的种子（答出1点即可）。

(3) 现有甲、乙两个普通小麦品种（纯合体），甲的表现型是抗病易倒伏，乙的表现型是易感病抗倒伏。若要以甲、乙为实验材料设计实验获得抗病抗倒伏且稳定遗传的新品种，请简要写出实验思路。甲与乙杂交，筛选出抗病抗倒伏的F1代；继续将F1单株自交，筛选出抗病抗倒伏且不发生性状分离的F2代。

③ 实验：低温诱导植物细胞染色体数目的变化

a.原理：低温处理植物的分生组织细胞，能够抑制纺锤体的形成，以致影响细胞有丝分裂中染体被拉向两极，导致细胞不能分裂成两个子细胞，导致植物细胞的染色体数目发生变化（如图）。



b.实验试剂：卡诺氏液（固定细胞形态）；质量浓度为0.01 g/mL的甲紫溶液（醋酸洋红、龙胆紫）；质量分数为15%的盐酸；体积分数为95%的酒精。

拓展：高山植物多为多倍体，其中一个原因就是低温抑制纺锤体形成，使染色体数目加倍

c.实验步骤：

根尖培养：将蒜或洋葱在冰箱冷藏室（4度）内放置一周，取出后，将蒜或洋葱放在装满清水的容器上方，底部接触水面，置于室温（25度）条件下，使之生根。

低温诱导：待不定根长至1cm时，将整个装置放入冰箱冷藏室（4度）内诱导培养48～72h。

材料固定：剪取根尖0.5～1cm，放入卡诺氏液中浸泡0.5～1h，以固定细胞形态，然后用95%的酒精冲洗两次。（洗净卡诺氏液）

制作装片：解离－漂洗－染色－制片

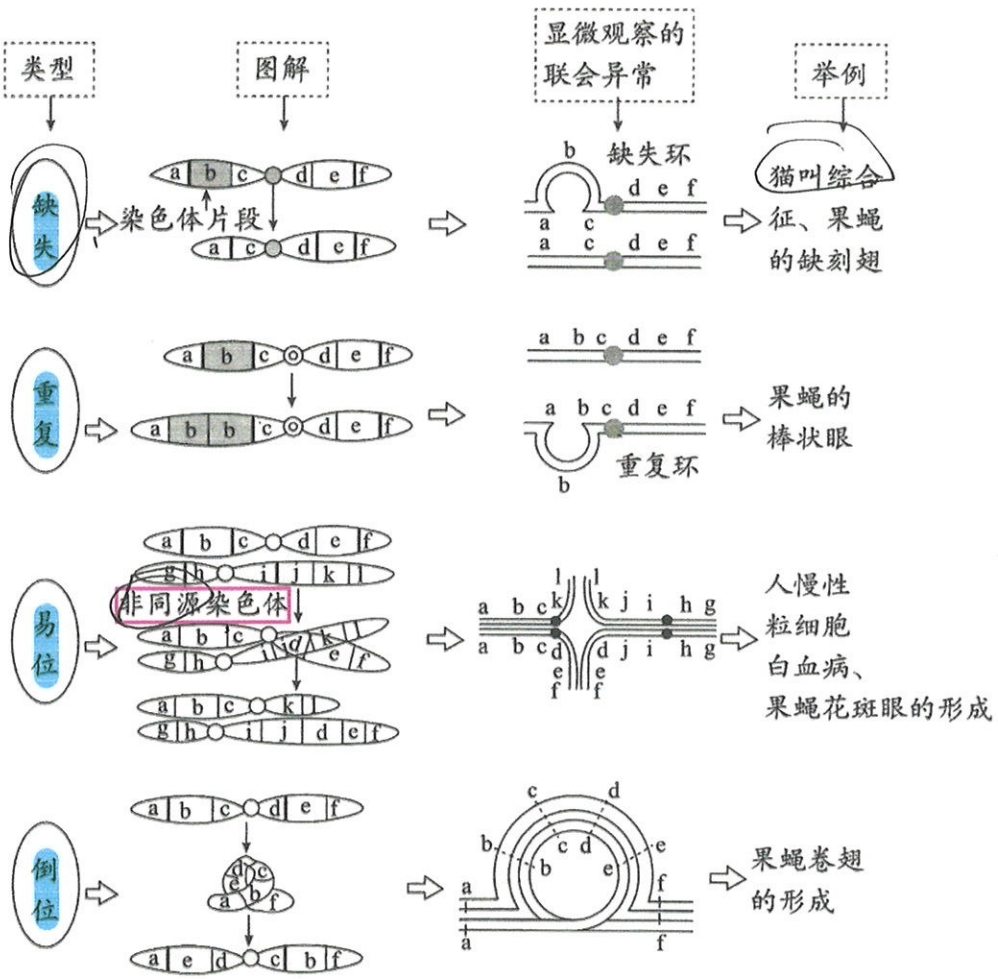
观察：先用低倍镜，找到染色体形态较好的分裂象，确认某个细胞发生染色体数目变化后，在换用高倍镜观察（视野中既有大量正常的二倍体细胞，也有少量染色体数目发生改变的细胞）

注意事项：
①染色前需漂洗，否则解离液中的盐酸会影响染色效果。
②解离时间过长会使根尖过于酥软，且染色体成分会被破坏；解离时间过短会使解离不充分，细胞不能相互分离。

易错：
①显微镜下观察到的细胞是已被杀死的细胞。
②选材应选用能进行分裂的分生组织细胞，否则不会出现染色体加倍的情况。
③着丝粒分裂与纺锤体无关：勿将“抑制纺锤体形成”等同于“着丝粒不分裂”，着丝粒是自动分裂的，无纺锤丝牵引，着丝粒也分裂。

4、染色体结构变异

（1）类型及其实例

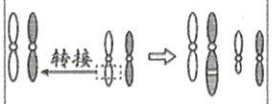
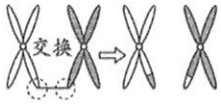


（2）结果：使排列在染色体上的基因的数目或排列顺序发生改变，从而导致性状的变异。

（3）影响：大多数染色体结构变异对生物体是不利的，有的甚至会导致死亡。

染色体变异：显微镜可见、基因突变基因重组看不到、可以测序

（4）染色体易位与交叉互换（基因重组）的区别：染色体易位属于染色体结构变异，发生于非同源染色体之间，可在显微镜下观察到；染色体；交叉互换属于基因重组，发生于同源染色体的非姐妹染色单体之间，在显微镜下观察不到。

项目		染色体易位	互换
图解			
区别	位置	发生于非同源染色体	发生于同源染色体的非姐妹染色单体之间
	原理	染色体结构变异	基因重组
	观察	可在光学显微镜下观察到	在光学显微镜下观察不到

5、三种变异类型的对比

项目	基因突变	基因重组	染色体变异
实质	基因结构的改变	控制不同性状的基因重新组合	染色体结构或数目的变化
范围	任何生物均可发生	真核生物进行有性生殖产生配子时	真核生物核遗传中发生
类型	自发突变、诱发突变	非同源染色体上的非等位基因自由组合、同源染色体的非姐妹染色单体之间互换	染色体结构的变异、染色体数目的变异
发生时期	一般发生在细胞分裂间期的DNA分子复制过程中	减数分裂Ⅰ的四分体时期(交叉互换)及减数分裂Ⅰ的后期(自由组合)	细胞分裂期
结果	产生新的基因，但基因数目不变	产生新的基因型，未发生基因的改变	可引起基因数目或排列顺序的变化
观察	光学显微镜下无法观察	光学显微镜下无法观察	光学显微镜下可观察
意义	生物变异的根本来源，为生物进化提供原材料	生物变异的来源之一，对生物进化有十分重要的意义	对生物进化有一定意义
实例	镰状细胞贫血	黄圆和绿皱豌豆杂交，后代产生黄皱和绿圆个体	八倍体小黑麦、无子西瓜

补：变异类型的判断方法

（1）根据生物类型推断：病毒和原核生物无染色体结构，故二者发生的变异一般为基因突变；真核生物具有染色体结构，故其发生的变异有基因突变、基因重组和染色体变异。

（2）根据细胞分裂方式推断：

细胞分裂方式	二分裂	无丝分裂	有丝分裂	减数分裂
变异类型	基因突变	基因突变、染色体变异	基因突变、染色体变异	基因突变、基因重组和染色体变异

（3）根据光学显微镜下是否可见推断：可见→细胞水平的变异→染色体变异
不可见→分子水平的变异→基因突变和基因重组

（4）根据变异水平推断

① 染色体水平：同源染色体的非姐妹染色单体发生互换 → 基因重组

非同源染色体间的片段互换 → 染色体结构变异（易位）

② DNA分子水平：DNA分子上若干基因的增加或缺失 → 染色体结构变异（重复或缺失）

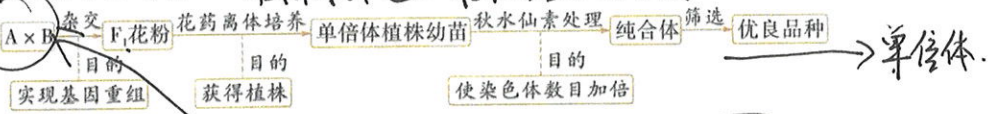
DNA分子中若干个碱基的增加或缺失 → 基因突变

五、变异在育种中的应用

1、单倍体育种

（1）原理：染色体数目变异　植物细胞全能性，基因重组。

（2）过程：



（3）优点：明显缩短育种年限，加速育种进程；可以得到稳定遗传的纯合子。（相比杂交育种）

（4）缺点：技术复杂，需要与杂交育种等配合使用

（5）例：利用蜜叶不抗病（AAbb）烟草和窄叶抗病（aaBB）烟草两个品种培育蜜叶抗病（AABB）的烟草新品种。

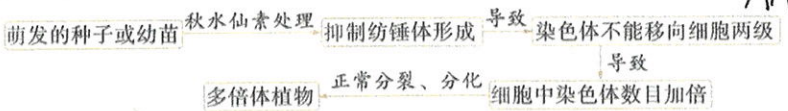


AA 秋水仙素 AAAA → AAA : A . AA .

2、多倍体育种

（1）原理：染色体数目变异

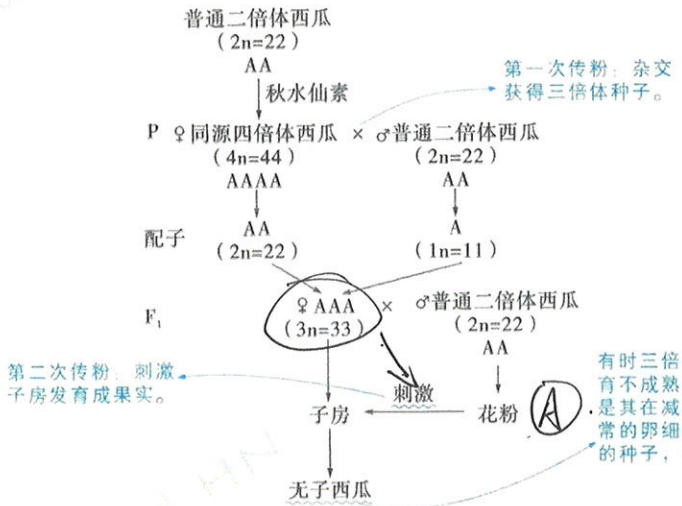
（2）过程：



（3）优点：操作简单，能较快获得所需品种；所得植株营养物质含量丰富，茎杆粗壮，果实大

（4）缺点：一般适用于植物，所得植株发育迟缓，结实率低。

（5）例：三倍体无子西瓜



① 两次传粉

第一次传粉：杂交获得三倍体种子

第二次传粉：刺激子房发育成果实

② 用秋水仙素处理幼苗后，分生组织分裂、分化产生的茎、叶、花染色体数目加倍，而未经处理部分（如根部细胞）的染色体数不变。

③ 三倍体西瓜无子的原因：三倍体西瓜在减数分裂过程中，染色体联会紊乱，不能产生正常配子。

注：① 单倍体育种过程中染色体组先减半后倍增，多倍体育种过程中染色体组直接倍增。

② 含有一个或奇数个染色体组的生物一般高度不育，原因是没有同源染色体或同源染色体联会紊乱。

③ 通过细胞融合也可以获得多倍体，如二倍体体细胞和配子细胞融合可得到三倍体。

3、杂交育种

（1）原理：基因重组

（2）过程：①培育杂合子品种：选取符合要求的纯种双亲杂交（♀×♂）→ F1（即为所需品种）。

②培育隐性纯合子品种：选取符合要求的双亲杂交（♀×♂）→F1 → F1自交→ F2 → 选出表型符合要求的个体种植并推广

③培育显性纯合子品种

a.植物：选择具有不同优良性状的亲本杂交，获得F1，F1自交－获得F2－鉴别、选择需要的类型，自交　至不发生性状分离为止

b.动物：选择具有不同优良性状的亲本杂交，获得F1 → F1雌雄个体交配→获得F2 →鉴别、选择需要的类型与隐性类型测交，选择后代不发生性状分离的F2个体。

（3）优点：操作简单，能将多种优良性状集中在一个个体上

（4）缺点：育种时间长，局限于同一物种或亲缘关系较近的物种

（5）例：

P 高秆抗病 × 矮秆不抗病

↓

高秆抗病

↓连续自交

纯合矮秆抗病

4、诱变育种

（1）原理：基因突变

（2）过程：物理方法（紫外线、X射线、激光、微重力等）
化学方法（亚硝酸盐、硫酸二乙酯等）→ 萌发的种子或幼苗

（3）优点：可以提高突变频率在较短的时间内获得更多的优良变异类型

（4）缺点：有利变异少，需要大量处理实验材料

（5）例：高产青霉菌株的培养：低产青霉菌株通过物理因素、化学因素进行诱变产生高产青霉菌株。

5、基因工程育种

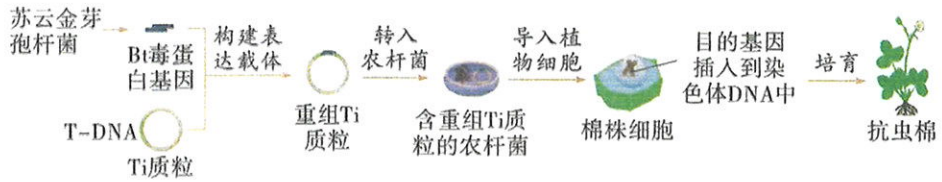
（1）原理：基因重组

（2）过程：提取目的基因→构建基因表达载体→导入受体细胞→目的基因的检测和表达→筛选出符合要求的新品种

（3）优点：可以定向改变生物性状，打破物种界限

（4）缺点：技术复杂，成本高昂

（5）例：抗虫棉的培育



补：（1）杂交育种不一定需要连续自交。若选育显性优良纯种，需要连续自交筛选，直至性状不再发生分离；若选育隐性优良纯种，则只要出现该性状个体即可。

（2）设计育种方案时，应区分"动物育种"和"植物育种"：

①植物育种时，一般用连续自交的方法获得纯合子，其原因是植物中雌雄同体的物种较多。

②动物只能选择具有相同性状的个体相互交配，待性状出现分离后进行筛选，然后用测交法检测出纯合子，其原因是动物大多是雌雄异体，不能"自交"。

（3）出现"染色体数目加倍"不一定是多倍体育种，若操作对象是单倍体植株，则属于单倍体育种，若操作对象为正常植株，则属于多倍体育种。

（4）花药离体培养只是单倍体育种中的一个环节，若要得到可育品种，一般还需要用秋水仙素处理单倍体使染色体数目加倍。

六、人类遗传病

1、概念：人类遗传病通常是指由遗传物质改变而引起的人类疾病，主要可以分为：

① 单基因遗传病：指受一对等位基因控制的遗传病。单基因遗传病可能由隐性致病基因引起，如镰状细胞贫血、白化病、先天性聋哑、苯丙酮尿症等；也可能由显性致病基因引起，如亨廷顿舞蹈症、多指、并指、抗维生素D佝偻病等。

② 多基因遗传病：指受两对或两对以上的等位基因控制的遗传病。多基因遗传病主要包括一些先天性发育异常和一些常见病，如原发性高血压、冠心病、哮喘和青少年型糖尿病等。

③ 染色体异常遗传病：由染色体变异引起的遗传病叫作染色体异常遗传病（简称染色体病）。目前已经发现的人类染色体异常遗传病有500多种，这些病几乎涉及人类的每一对染色体。其中，21三体综合征又叫唐氏综合征，是一种常见的染色体病。对患者进行染色体检查，可以看到患者比正常人多了一条21号染色体。

注：①细胞或个体中无致病基因也是遗传病。如染色体异常遗传病。
②先天性疾病不一定是遗传病，家族性疾病不一定是遗传病
③大多数遗传病是先天性疾病且有些遗传病，在个体生长发育到一定年龄才表现出来
④遗传病与孟德尔遗传规律的联系：单基因遗传病，遵循孟德尔遗传规律，多基因遗传病和染色体异常遗传病不遵循孟德尔遗传规律，单基因遗传病和多基因遗传病，其染色体数目结构未改变，只是染色体上基因发生改变。
⑤“症”和“综合征”的区别：“症”是“症状”；“综合征”是指“多种症状的体征”，多种疾病混合在一起，很难分清是哪一种疾病所导致。
⑥携带遗传病基因的个体不一定会患遗传病（如白化病致携带者）；不携带遗传病基因的个体也可能患遗传病（如染色体异常遗传病）。

2、类型

遗传病类型		遗传特点	举例
单基因遗传病	常染色体遗传病 显性	①男女患病概率相等； ②连续遗传	并指、多指、软骨发育不全
	常染色体遗传病 隐性	①男女患病概率相等； ②隐性纯合发病，隔代遗传	苯丙酮尿症、白化病、镰状细胞贫血
	伴X染色体遗传病 显性	①患者中女性多于男性； ②连续遗传； ③男患者的母亲和女儿一定患病	抗维生素D佝偻病
	伴X染色体遗传病 隐性	①患者中男性多于女性； ②交叉遗传； ③女患者的父亲和儿子一定患病	红绿色盲、血友病
	伴Y染色体遗传病	男性代代传	外耳道多毛症
多基因遗传病		①常表现出家族聚集现象； ②易受环境影响； ③在群体中发病率较高	冠心病、哮喘、原发性高血压、青少年型糖尿病
染色体异常遗传病		往往造成较严重的后果，甚至在胚胎期就引起自然流产	21三体综合征、猫叫综合征（人体5号染色体部分缺失引起）
细胞质遗传病		母亲若患病，则子女全为患者	线粒体脑肌病

3、调查遗传病“发病率”和“遗传方式”的比较

项目	调查对象、范围	注意事项	分析
发病率	广大人群随机抽样	选择发病率较高的单基因遗传病，考虑年龄、性别等因素，群体足够大	患病人数÷被调查总人数×100%
遗传方式	患者家系	正常情况与患病情况	分析基因显隐性及所在的染色体类型

4、遗传病的检测和预防

优生措施	具体内容
禁止近亲结婚	直系血亲及三代以内旁系血亲禁止结婚，能有效预防隐性遗传病发生
进行遗传咨询	医生对咨询对象进行身体检查，了解家族病史，对是否患有某种遗传病作出诊断 → 分析遗传病的传递方式 → 推算出后代的再发风险率（后代的发病概率） → 向咨询对象提出防治对策和建议，如进行产前诊断、终止妊娠等
提倡适龄生育	不宜早育，也不宜过晚生育
开展产前诊断	①羊水检查；②B超检查；③孕妇血细胞检查；④基因检测（检测基因异常病）

注：通过遗传咨询和产前诊断等手段，可在一定程度上有效地预防遗传病的产生和发展，但无法预防遗传病的发生。

5、产前诊断

（1）羊水检查：需从母体抽取羊水后离心，羊水中液体和细胞分层；对液体进行成分分析；对细胞进行培养，用于染色体分析、性别确定、序列测定和分析等，可以检测染色体异常遗传病。

（2）B超检查：可以检测胎儿的外观和性别。

（3）孕妇血细胞检查：可以筛查遗传性地中海贫血病等。

（4）基因检测

①概念：基因检测是指通过检测人体细胞中的DNA序列，以了解人体的基因状况。

②作用：a. 可以精确地诊断病因，帮助医生对症下药。

b.预测个体患病风险，帮助个体通过改善生存环境和生活习惯，规避或延缓疾病的发生。

c.检测父母是否携带遗传病的致病基因，预测后代患病概率。

③意义：在一定程度上能够有效地预防遗传病的产生和发展。

6、遗传病、先天性疾病和家族性疾病的区别与联系

项目	先天性疾病	家族性疾病	遗传病
特点	出生时已经表现出来的疾病	一个家族中多个成员都表现为同一种病	能够在亲子代个体之间遗传的疾病
病因	可能由遗传物质改变引起，也可能与遗传物质无关	可能由遗传物质改变引起，也可能与遗传物质无关	由遗传物质改变引起
关系	不一定是遗传病	不一定是遗传病	大多数遗传病是先天性疾病
举例	①遗传病：先天性愚型、多指、白化病、苯丙酮尿症； ②非遗传病：胎儿在子宫内受天花病毒感染，出生时留有瘢痕	①遗传病：显性遗传病； ②非遗传病：因饮食中缺乏维生素A，一个家族中多个成员都患夜盲症	红绿色盲、血友病等

注：判断是否为遗传病的最重要的依据在于遗传物质是否发生了改变，以及发生了什么程度的改变。遗传病往往表现为家族聚集的特征，但这一点只能作为判断遗传病的一个依据，而不能直接判定。另外，生活环境、生活习惯等诸多因素的影响也会导致一些非遗传病表现出家族特征，所以家族性疾病与遗传病之间不存在必然的关系。