

卫生部规划教材

高等医药院校教材
供基础、预防、临床、口腔医学类专业用

医用生物学

第四版

李璞 主编

人民卫生出版社

43

大学图书馆



高等医药院校教材

(供基础、预防、临床、口腔医学类专业用)

医用生物学

第四版

李 璞 主编

王芸庆 李 璞 陈汉彬
陈秀珍 杨抚华 郭汉璧 编写

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

医用生物学/李璞主编.—4版.—北京:人民卫生出版社,1995

ISBN 7-117-00019-8

I.医… II.李… III.普通生物学-医学 N.Q1

中国版本图书馆CIP数据核字(94)第12568号

医 用 生 物 学

第 四 版

李 璞 主 编

人民卫生出版社出版

(北京市崇文区天坛西里10号)

兰州新华印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

787×1092毫米16开本 15 $\frac{1}{2}$ 印张 340千字

1978年7月第1版 1996年4月第4版第21次印刷

印数:971 793—1 021 192

ISBN 7-117-00019-8/R·20 定价:11.90元

著作权所有,请勿擅自用本书制作各类出版物,违者必究。

全国高等医学院校临床医学专业 第四轮教材修订说明

为适应我国高等医学教育的改革和发展,卫生部临床医学专业教材评审委员会,在总结前三轮教材编写经验的基础上,于1993年5月审议决定,进行第四轮修订,根据临床医学专业培养目标,确定了修订的指导思想和教材的深度及广度,强调临床医学专业五年制本科是培养临床医师的基本医学教育,全套教材共46种,第四轮修订38种,另8种沿用原版本。

必修课教材

- | | | |
|-----------------|-------|--------|
| 1. 《医用高等数学》第二版 | | 罗洋祥主编 |
| 2. 《医用物理学》第四版 | | 胡纪湘主编 |
| 3. 《基础化学》第四版 | | 杨秀岑主编 |
| 4. 《有机化学》第四版 | | 徐景达主编 |
| 5. 《医用生物学》第四版 | | 李 璞主编 |
| 6. 《系统解剖学》第四版 | | 于 频主编 |
| 7. 《局部解剖学》第四版 | | 徐恩多主编 |
| 8. 《解剖学》第二版 | | 余 哲主编 |
| 9. 《组织学与胚胎学》第四版 | | 成令忠主编 |
| 10. 《生物化学》第四版 | 顾天爵主编 | 冯宗忱副主编 |
| 11. 《生理学》第四版 | 张镜如主编 | 乔健天副主编 |
| 12. 《医用微生物学》第四版 | | 陆德源主编 |
| 13. 《人体寄生虫学》第四版 | | 陈佩惠主编 |
| 14. 《医学免疫学》第二版 | | 龙振洲主编 |
| 15. 《病理学》第四版 | | 武忠弼主编 |
| 16. 《病理生理学》第四版 | | 金惠铭主编 |
| 17. 《药理学》第四版 | | 江明性主编 |
| 18. 《医学心理学》第二版 | | 龚耀先主编 |
| 19. 《法医学》第二版 | | 郭景元主编 |
| 20. 《诊断学》第四版 | 戚仁铎主编 | 王友赤副主编 |
| 21. 《影像诊断学》第三版 | | 吴恩惠主编 |
| 22. 《内科学》第四版 | 陈灏珠主编 | 李宗明副主编 |
| 23. 《外科学》第四版 | 裘法祖主编 | 孟承伟副主编 |
| 24. 《妇产科学》第四版 | | 乐 杰主编 |
| 25. 《儿科学》第四版 | | 王慕逊主编 |
| 26. 《神经病学》第三版 | | 侯熙德主编 |

- | | |
|-----------------|-------|
| 27. 《精神病学》第三版 | 沈渔邨主编 |
| 28. 《传染病学》第四版 | 彭文伟主编 |
| 29. 《眼科学》第四版 | 严 密主编 |
| 30. 《耳鼻咽喉科学》第四版 | 黄逸兆主编 |
| 31. 《口腔科学》第四版 | 毛祖彝主编 |
| 32. 《皮肤性病学》第四版 | 陈洪铎主编 |
| 33. 《核医学》第四版 | 周 中主编 |
| 34. 《流行病学》第四版 | 耿贯一主编 |
| 35. 《卫生学》第四版 | 王翔朴主编 |
| 36. 《预防医学》第二版 | 陆培廉主编 |
| 37. 《中医学》第四版 | 贺志光主编 |

选 修 课 教 材

- | | |
|------------------|-------|
| 38. 《医学物理学》 | 刘普和主编 |
| 39. 《医用电子学》 | 刘 骥主编 |
| 40. 《电子计算机基础》 | 华蕴博主编 |
| 41. 《医学遗传学基础》第二版 | 杜传书主编 |
| 42. 《临床药理学》 | 徐叔云主编 |
| 43. 《医学统计学》 | 倪宗璜主编 |
| 44. 《医德学概论》 | 丘祥兴主编 |
| 45. 《医学辩证法》 | 彭瑞骥主编 |
| 46. 《医学细胞生物学》 | 宋今丹主编 |

全国高等医学院校临床医学专业

第三届教材评审委员会

主任委员 裘法祖

副主任委员 高贤华

委 员(以姓氏笔画为序)

方 圻	王廷础	乐 杰	刘湘云	乔健天
沈渔邨	武忠弼	周东海	金有豫	金魁和
南 潮	胡纪湘	顾天爵	彭文伟	

第四版前言

本教材第三版已使用了五年，这五年中，生命科学又有新的进展。1993年5月，在济南市召开了临床医学专业教材评审委员会会议及主编人会议。会议提出，为适应我国高等医学教育的改革和发展，决定编写、出版适合国情，即培养五年制通科医生的本科高质量的教材。因此，第四版教材要具备思想性、科学性、先进性、启发性和实用性。思想性方面应注意贯彻预防为主战略思想，培养学生辩证唯物主义的世界观和为人民服务的人生观；科学性和先进性方面，要注意面向现代化、面向未来，同时又要为全科医生打基础，所以，应加强对基本理论、基础知识和基本操作技能的培养；启发性和实用性方面，应注意教材内容要层次分明、阐述严密、详略适度，使学生能从教材学习中获得自我发展能力。

医用生物学是一年级开设的一门医学基础课程，在教学内容安排上，既要与中学生物学课程衔接，避免重复，又要注意与高年级课程，如生物化学、医学遗传学等的联系，注意从不同角度阐述同一问题，使学生对该问题有全面的、深刻的认识。

第四版教材与第三版教材相比，首先是字数的减少，而且每章末尾列有小结。这样将更有利于学生的自学。其次是在教材的系统性上略作变动：全市共分“生命过程的一般原理”、“生命的多样性及其进化”和“生物和环境”三篇。在“生命过程的一般原理”一篇中，增加“生命的特征和生命的起源”一章，这将有利于学生对生命的辩证唯物主义观点的建立。删去“生命活动的调控”一章，以避免与生理学的重复并减少教材的字数。在“生命的基本单位——细胞”一章中，部分内容进行了更新，以反映细胞生物学方面的新进展。在“生殖”一章中，增加了细菌的生殖，以使学生对生殖过程有全面的了解。在“遗传”一章中，增加了“遗传的基本规律”，以使学生对之有清楚了解与掌握；“基因工程”一节也已更新，以反映近年来生命科学的新进展。在“发育”一章中，加强了对细胞分化和诱导机理的论述，以使学生对发育的机理有深入的理解。

在“生命的多样性及其进化”一篇中，“物种的概念和命名方法”一章和“生物分类方法和分类系统”一章着重介绍已被广泛接受的物种划分标准和两总界六界的分类系统。“生物的系统分类”一章全面地介绍了生物界的各主要类群，而删去了三版中的“植物界主要类群”、“动物界的主要类群”和“动物界类群结构和机能的进化”等各章的繁琐描述，这样就大大地减少了教材的字数。然而，增加了“动物界的进化概况和系统树”和“进化的机理”等章节，这样可使学生对动物界的进化过程有明确的概念，并对有关进化机理的各种理论有正确的认识。

在“生物与环境”一篇中，删去了“环境分析”一章；在“种群与环境”一章中，增加了 r 和 K 对策者的论述；“生态系的动力学”一章中删去了生态系的自我调节的描述；“生物圈的未来”一章中，对自然资源破坏、枯竭，环境污染、人口激增和粮食匮乏问题加强论述，使学生对人类面临的生态问题有清楚的认识。

本教材中的图、表以篇、章为序，顺次编号。

第四版教材的编审过程中，除编写组成员外，董孝詠、严明仁、李德俊、游仕湘、

许德新、宋土生、张贵寅等教授参加了审稿会并提出了很好的修改意见，对第四版教材的完成作出了贡献。在此，谨向他们表示衷心的感谢。

本次教材修订的效果如何，还有待教学实践的检验。希望使用本教材的广大师生和读者提出宝贵的意见，以使它更趋完善。

李 璞
于哈尔滨医科大学
1994.6

目 录

绪论	1
一、生物学及其分科	1
二、生物学与医学的关系	1
三、学习《医用生物学》的目的和要求	2
四、生物学的发展简史及其主要趋势	3
复习思考题	5

第一篇 生命过程的一般原理

第一章 生命的特征和生命的起源	6
第一节 生命的基本特征	6
一、细胞	6
二、新陈代谢	6
三、生长和发育	6
四、生殖	6
五、遗传和变异	6
六、进化	6
第二节 生命的起源	7
一、原始的生命	7
二、生命的早期历史	7
三、第一个自养生物	8
四、异养生物	8
五、大气氧的降临	9
六、真核生物的出现	9
小结	9
复习思考题	10
第二章 生命的基本单位——细胞	11
第一节 生命大分子和大分子组装	11
一、核酸	11
二、蛋白质	14
三、大分子的组装	15
第二节 原核细胞和真核细胞	15
第三节 细胞膜	17
一、细胞膜的化学成分及其分子结构	17
(一) 细胞膜的化学成分	17
(二) 细胞膜的分子结构	19
(三) 细胞膜的特性	20
二、细胞膜的功能	22

(一) 细胞膜的物质运输	22
(二) 信号跨膜传递	24
(三) 细胞膜抗原和细胞识别	26
第四节 细胞核	26
一、核膜	27
二、染色质	28
三、核仁	29
四、核基质	30
第五节 细胞质	30
一、内质网	31
二、高尔基复合体	32
三、溶酶体	33
四、过氧化氢体	35
五、核糖体	35
六、细胞中的蛋白合成	37
(一) mRNA 通过密码子决定蛋白质的一级结构	37
(二) 在酶的催化下tRNA携带着特定的氨基酸	38
(三) 蛋白质因子参与蛋白质合成	38
(四) 多肽链形成后的加工	38
七、线粒体	39
(一) 线粒体的形态结构和功能定位	39
(二) 细胞氧化及其基本过程	41
(三) 线粒体的半自主性	42
八、细胞骨架	42
(一) 微管	43
(二) 微丝	44
(三) 中间纤维	44
九、中心粒、鞭毛和纤毛	45
(一) 中心粒的结构和功能	45
(二) 鞭毛和纤毛的结构和功能	46
第六节 细胞周期	48
一、细胞周期各时相的动态	48
(一) G ₁ 期(合成前期)	48
(二) S期(合成期)	49
(三) G ₂ 期(合成后期)	49
(四) M期(分裂期)	49
二、分裂期的主要特征	49
(一) 前期	49
(二) 中期	49
(三) 后期	50
(四) 末期	51
(五) 胞质分裂	51

三、细胞周期的调控	51
第七节 细胞与机体	51
一、细胞的整体性	52
(一) 细胞各种结构的整体性	52
(二) 细胞各部功能的整体性	52
二、细胞与机体的相互关系	53
小结	53
复习思考题	54
第三章 生殖	55
第一节 细菌的细胞分裂	55
第二节 真核生物的细胞分裂	55
第三节 有性生殖	55
一、配子发生	55
(一) 精子的发生	56
(二) 卵子的发生	56
二、减数分裂	58
(一) 前期 I	58
(二) 中期 I	59
(三) 后期 I	59
(四) 末期 I	59
(五) 前期 II	59
(六) 中期 II	59
(七) 后期 II	59
(八) 末期 II	59
三、受精	62
小结	62
复习思考题	62
第四章 遗传和变异	63
第一节 遗传的基本规律	63
一、分离律	63
二、遗传分析中统计学原理的应用	64
(一) 概率	64
(二) 吻合度测验	65
三、自由组合律	66
四、连锁与交换律	68
第二节 人类的单基因遗传	70
一、常染色体显性遗传	70
二、不完全显性	73
三、共显性	73
四、常染色体隐性遗传	74
五、性别决定的机制	76

六、X连锁遗传	77
(一) X连锁隐性遗传	77
(二) X连锁显性遗传	79
七、Y连锁遗传	80
八、两种单基因遗传性状的传递	80
(一) 自由组合	80
(二) 连锁与交换	80
第三节 人类的多基因遗传	81
一、数量性状	81
二、多基因假说	82
三、多基因遗传病	82
(一) 易患性的变异与阈值学说	83
(二) 遗传率	83
(三) 多基因遗传病发病风险的估计	83
第四节 人类的染色体	85
一、人类的正常核型	85
(一) Denver 体制	85
(二) 显带核型	86
二、X染色质和Y染色质	88
(一) X染色质	88
(二) Y染色质	88
三、人类染色体上的基因定位	89
(一) 连锁分析法	89
(二) 体细胞杂交法	89
(三) 区域制图法	80
(四) 原位杂交法	90
四、染色体异常与疾病	92
(一) 染色体数目异常	92
(二) 染色体数目异常所致的疾病	94
(三) 染色体的结构畸变	96
第五节 基因的分子结构和功能	99
一、结构基因的分子结构	100
二、结构基因的功能	101
(一) 表达	101
(二) 复制	103
(三) 突变	106
三、基因的调控	111
(一) 原核生物的基因调控	111
(二) 真核生物的基因调控	112
第六节 基因工程——重组DNA技术	115
一、基因的分离与合成	115
(一) 限制性内切核酸酶切割	115

(二) 载体的选择	115
(三) 基因文库的建立	116
二、重组DNA 的形成与克隆化	117
三、克隆的筛选	117
四、目的基因表达的检测	118
五、基因工程在生产中的应用	118
(一) 工业生产	118
(二) 农业生产	118
(三) 医学实践	119
第七节 群体中的基因	123
一、基因频率	124
二、遗传平衡定律	124
三、影响遗传平衡的因素	127
(一) 突变	127
(二) 选择	127
(三) 突变率的计算	128
(四) 平衡多态	129
(五) 随机遗传漂变	129
(六) 非随机婚配	130
(七) 迁移	130
(八) 遗传负荷	130
小结	131
复习思考题	132
第五章 发育	135
第一节 胚胎发育	135
一、卵裂和囊胚形成	135
(一) 蛙受精卵的卵裂和囊胚形成	135
(二) 囊胚的不同形态	136
二、原肠胚形成	137
(一) 海胆的原肠胚形成	137
(二) 蛙的原肠胚形成	137
三、神经胚形成	139
蛙的神经胚形成	139
四、三胚层的发育	140
(一) 外胚层	141
(二) 内胚层	141
(三) 中胚层	141
第二节 胚胎形态发生的细胞基础	141
一、细胞粘着与识别	141
(一) 同类胚胎细胞的粘着识别	141
(二) 不同类细胞之间的特异粘着识别	143
(三) 胚胎细胞粘着识别的分子基础	143

二、细胞骨架在形态发生中的作用	143
(一) 细胞骨架与细胞形态变化和运动	143
(二) 细胞形态变化和神经管形成	144
三、形态发生中的细胞死亡	144
第三节 胚胎细胞的分化	146
一、细胞分化与细胞决定	145
二、细胞质在早期胚胎细胞决定中的作用	145
三、影响细胞分化的外在因素	145
(一) 外环境影响细胞决定	146
(二) 畸胎瘤是在错误环境中分化发育的胚胎	146
(三) 畸胎瘤细胞可被诱导而正常发育分化	147
四、细胞分化的分子基础	147
(一) 细胞表型特化的分子基础是特异蛋白质的合成	147
(二) 已分化的细胞仍具有发育的全能性	147
(三) 分子杂交表明细胞分化是基因选择性表达的结果	148
(四) 基因选择性表达的调节	149
第四节 胚胎诱导	149
一、胚胎诱导	149
二、诱导物的化学性质	151
三、诱导物的作用性质	152
四、激素对细胞分化的影响	153
第五节 胚后发育	153
一、胚后发育和变态	153
二、生长	153
三、衰老和死亡	153
(一) 衰老	153
(二) 细胞衰老学说	153
(三) 死亡	154
四、寿命	155
小结	155
复习思考题	155

第二篇 生命的多样性及其进化

第一章 种的概念和命名方法	156
第一节 种的概念	156
第二节 种的命名法	156
小结	157
复习思考题	157
第二章 生物分类方法和分类系统	158
第一节 分类的方法和等级	158
一、分类的方法	158

二、分类的等级·····	158
第二节 生物的分类系统·····	159
小结·····	160
复习思考题·····	160
第三章 生物的系统分类 ·····	161
第一节 病毒界·····	161
第二节 蓝藻界·····	161
第三节 裂殖菌界·····	162
一、裂殖菌类·····	162
(一) 细菌·····	162
(二) 放线菌·····	162
二、立克次体·····	163
第四节 原生生物界·····	163
一、中核生物·····	163
二、原生藻类·····	163
三、原生动物·····	163
第五节 真菌界·····	163
一、裸菌·····	163
二、卵菌·····	164
三、真菌·····	164
第六节 植物界·····	164
一、藻类植物门·····	165
二、苔藓植物门·····	165
三、蕨类植物门·····	165
四、种子植物门·····	165
(一) 裸子植物亚门·····	166
(二) 被子植物亚门·····	166
第七节 动物界·····	166
一、原生动物门·····	167
(一) 鞭毛纲·····	167
(二) 肉足纲·····	167
(三) 孢子纲·····	167
(四) 纤毛纲·····	168
二、海绵动物门·····	168
三、腔肠动物门·····	168
四、扁形动物门·····	169
(一) 涡虫纲·····	169
(二) 吸虫纲·····	170
(三) 绦虫纲·····	170
五、线形动物门·····	170
六、环节动物门·····	171
七、软体动物门·····	171

八、节肢动物门	172
(一) 甲壳纲	172
(二) 蛛形纲	172
(三) 多足纲	172
(四) 昆虫纲	173
九、棘皮动物门	173
十、半索动物门	173
十一、脊索动物门	174
(一) 尾索动物亚门	175
(二) 头索动物亚门	175
(三) 脊椎动物亚门	175
第八节 动物界的进化概况和系谱树	184
一、动物界演化的主要阶段	185
(一) 单细胞动物阶段	185
(二) 具有组织分化的阶段	185
(三) 具有器官系统分化的阶段	185
(四) 具有脊索和(或)脊椎的阶段	186
二、动物界的进化系统树	188
小结	189
复习思考题	190
第四章 进化的机理	191
第一节 达尔文学说	191
一、变异和遗传	192
二、生存竞争	192
三、自然选择	192
四、性状分歧	193
第二节 现代达尔文主义	194
一、突变为生物进化提供了原材料	194
二、选择是进化的主导因素	195
三、隔离是新种形成的必要条件	195
(一) 地理隔离	195
(二) 生殖隔离	195
第三节 中性突变学说	196
一、中性突变学说的依据	196
二、中性突变的类型	197
三、遗传漂变与进化	198
第四节 物种的形成	199
一、渐变式物种形成	199
二、爆发式物种形成	199
小结	200
复习思考题	200

第三篇 生物和环境

第一章 种群与环境	202
第一节 种群的大小和分布	202
一、种群的密度和分布类型.....	202
二、出生率、死亡率和存活曲线.....	202
(一) 出生率.....	202
(二) 死亡率.....	203
(三) 存活曲线.....	203
三、年龄分布.....	203
(一) 增长型种群.....	204
(二) 稳定型种群.....	204
(三) 下降型种群.....	204
第二节 种群的增长	205
一、 r 和 K 对策者.....	205
二、种间关系与种群增长.....	206
(一) 竞争.....	206
(二) 捕食.....	206
(三) 寄生.....	206
(四) 共栖与共生.....	207
第三节 种群的衰亡	207
小结.....	207
复习思考题.....	208
第二章 生态系的动力学	209
第一节 生态系的基本结构	209
一、非生物环境.....	209
二、生产者.....	210
三、消费者.....	210
四、分解者.....	210
第二节 生态系中的能量流	210
第三节 生态系中的生物地化循环	210
一、水的循环.....	211
二、气体型循环.....	211
(一) 碳的循环.....	211
(二) 氮的循环.....	212
三、沉积型循环.....	212
小结.....	213
复习思考题.....	213
第三章 生物圈的未来	214
第一节 自然资源的破坏、枯竭	214
一、能源枯竭.....	214

二、水的缺乏·····	215
三、森林减少·····	216
四、沙漠化·····	217
五、水产资源枯竭·····	219
六、二氧化碳增多·····	220
第二节 环境污染 ·····	220
一、大气污染·····	221
二、酸雨·····	221
三、水污染·····	222
四、化学污染·····	223
五、噪声污染·····	223
第三节 人口问题 ·····	224
一、我国人口增长与预测·····	224
二、人口增长与粮食生产之间的关系·····	225
小结·····	226
复习思考题·····	226
参考文献 ·····	227

绪 论

一、生物学及其分科

生物学 (biology) 是研究生命的科学, 所以也称生命科学 (life science), 是研究生命现象本质, 并探讨生物发生和发展规律的一门科学。

生物学的研究范围非常广泛。生物学的研究方法随着时代的不同, 在不断地发展着。19 世纪以前, 对生物学的研究一般采用描述和比较的方法。依研究的生物类群不同, 建立了分类学、植物学、动物学、微生物学、人类学等分科。依研究生命现象所取的侧重点不同, 建立了形态学 (又可分为解剖学、组织学、细胞学), 生理学、胚胎学等分科。20 世纪以后, 由于实验方法的出现, 建立了生物化学、生物物理学、实验生物学等分科。

近三四十年来, 由于物理学、化学、数学不断向生物学领域渗透和新技术、新方法的广泛应用, 生物学的发展非常迅速, 改变了描述生物学和实验生物学的面貌, 开始深入到分子水平的研究, 建立了分子生物学 (molecular biology)、细胞生物学 (cell biology) 等新分科。出现了一些边缘学科, 如仿生学 (bionics)、生物技术学 (biotechnology) 等分科, 使人类社会的生产力得以迅速而明显地提高。

二、生物学与医学的关系

现代医学的发展是以生物科学的发展为基础的。医学的发展一直遵循着“生物医学模式”。80 年代以来, 医学的发展逐步转向“生物心理社会医学模式”。无论如何, 医学的发展是离不开生命科学进展的影响。现代医学中重要问题, 如肿瘤、心血管疾病和脑血管疾病、遗传病的解决, 均有赖于分子生物学、细胞生物学、遗传学、免疫学、脑科学等的发展。从历史上来看医学的发展有赖于生物学的发展, 也可看得很清楚。

一方面生物学理论概念的建立对医学发展有重要的影响。例如, 关于细胞膜受体的研究使我们认识到受体缺乏病, 对溶酶体的研究使我们认识到溶酶体贮积病, 从而对这些疾病的发病机理有了深刻的理解; 对基因突变的分析使我们对遗传病的起源有了恰当的理解; 分子遗传学的研究更使我们找到了通过基因诊断、基因治疗、根治遗传病的途径。

另一方面, 一些基础医学课程, 如解剖学、生理学、生物化学、微生物学、免疫学、寄生虫学等基本上都是生物学的分科, 它们都遵从生物学的一般规律。一些病理变化、免疫反应、药物选择、毒理效应的观察, 莫不以实验动物为基础。临床医学中的诊断、治疗原理, 器官移植乃至新手术方式的建立, 也莫不基于动物实验。因此, 生物学的基本理论和基本知识以及动物实验的基本操作技能, 是医学生所不可缺少的。

总之, 掌握生物学中的一些基本理论、基本知识和基本操作技能, 是学好现代医学所不可缺少的条件。

三、学习《医用生物学》的目的和要求

生物学的研究范围非常广泛。一个医学生在有限的时间内，不可能了解与掌握生物学的全面知识。然而，作为一个医生，必须了解和掌握那些与医学有关的生物学基本理论和基本知识。《医用生物学》即为此而设置的一门医学基础课程。

《医用生物学》是为了培养医学生而进行选材的。它的目的是使医学生通过本课程的学习，了解、掌握与医学有关的生物学基本理论、基本知识和基本操作技能，为进一步学好其他基础医学课程和临床医学各科打下基础。这些具体的要求反映在教材内容中。

本教材共分三篇。第一篇生命过程的一般原理，介绍各种生物类型所共有的生命过程的一般原理。第一章生命的特征和生命的起源，说明细胞结构、新陈代谢、生长和发育、生殖、遗传变异和进化是从细菌到人各种生物共有的特征，并说明地球上的原始生命是从非生命物质经过一定的发展过程而产生，从而使学生对生命有一个概要理解，并能用辩证唯物主义的观点认识生命的起源。第二章生命的基本单位——细胞，介绍细胞的超微结构和功能，使学生对生物膜在细胞内、外物质的转运、细胞对外界刺激的接受、细胞间的识别和通讯中的作用，细胞中蛋白质等大分子的合成、分泌，细胞中能量的转移和供应，细胞中遗传信息的贮存和表达，细胞的增殖等过程有明确的认识，从而能从细胞水平对生命有基本的理解。第三章生殖，介绍无性生殖和有性生殖的差异，以及有性生殖过程中，配子发生和减数分裂，受精的方式和过程，使学生对生殖这一生命特征有基本的认识。第四章遗传和变异，介绍遗传的基本规律，人类单基因性状的遗传方式，多基因性状遗传的特点，人类的染色体和染色体病；并从分子水平阐明基因的结构和功能（复制、表达、突变），基因的调控、基因工程的原理和在医学实践中的应用，使学生能从个体水平、细胞水平、分子水平和群体水平深入理解遗传过程，并对遗传病的发生和传递有正确认识。第五章发育，介绍从受精后到个体发育过程的规律以及发育的机制，使学生对发育过程的遗传控制、分化的原理、诱导等有正确的认识，为理解肿瘤的分化和逆转打下基础。

第二篇生命的多样性及其进化。第一章物种的概念和命名方法，介绍划分物种的标准和“双名法”；第二章生物分类方法和分类系统，介绍已被广泛接受的两总界六界的分类系统；第三章生物的系统分类，扼要、全面地介绍了生物界各主要类群的特征，并着重介绍动物界进化的概况和系统树，使学生对多种多样的生物类群的独特性质有初步认识，并通过比较，对动物类群由简单到复杂、由低级到高级的进化有明确的概念。第四章进化的机理，介绍关于生物进化的理论：达尔文学说、现代达尔文主义进化学说以及从分子水平论述的中性突变学说，使学生对进化的机理有全面正确的理解。

第三篇生物和环境。第一章种群和环境，介绍种群的大小、分布、增长和衰亡与环境的关系。第二章生态系的动力学，介绍生态系中物质循环和能量流动的动态平衡。第三章生物圈的未来，介绍自然资源破坏、枯竭，环境污染，人口激增和粮食匮乏问题是人类面临的生态问题，使学生能从群体水平正确理解环境对人类生存的意义和与某些疾病发生的关系。

从以上《医用生物学》包括的内容来看，它既有一定的系统性，又明显地针对医学教育的需要，所以是一门医学教育中不可缺少的课程。

四、生物学的发展简史及其主要趋势

早在二千年以前，在我国和古希腊，已经有了不少关于生物学知识的记载。古代的人在栽种作物和驯养牲畜等农业生产实践中，在寻找药物治疗疾病的医学实践中，积累了许多关于动、植物形态、习性和用途等知识。例如，在《诗经》中，记载了动、植物 200 余种。在《神农本草经》中，记载了药物 360 种。《内经》中对人体的结构和生理以及疾病的机转，已有比较系统的探讨。

古希腊的医学之祖 Hippocrates 已认识到，疾病是由环境条件和生活条件所引起的，而不是“凶恶的灵魂”所致。Aristotle 对动、植物有广泛的研究，观察过 500 种动物。Theophrastus 研究描述了 550 种植物。古罗马的 Galen C 对解剖学有一定的贡献，他研究牛、羊、猪、狗、猿等的内部器官，从而推论人体有许多构造也和这些动物相似，这对中世纪以前的西方医学发展有很大的影响。

在古希腊时代，虽然有上述的动、植物知识的记载，但是，还没有能力对复杂的生命现象进行科学分析。Aristotle 相信灵魂的存在，并认为上帝是万物的始终。这些观点在以后的几百年中影响很大，成为生物学中各种唯心主义学说的根源。

在欧洲，4~15 世纪，由于封建制度和宗教思想的统治，自然科学的发展受到压制，生物学没有新的发展。16 世纪以后开始文艺复兴，资本主义发展起来。随着工业和商业发展的需要，随着对自然资源的探索，生物学积累了许多实际资料，获得了新的发展。Vesalius A (1514~1564) 对解剖学作了研究，他对 Galen C 的一些错误记述作了修正。Harvey W (1578~1657) 研究动物生理，特别是心脏中的血液循环，奠定了动物生理学的基础。Hooke R 用显微镜观察植物，于 1665 年首先描述了细胞。Malpighi M (1628~1694) 用显微镜观察皮肤和肾的结构，Leeuwenhock AV (1632~1723) 用显微镜观察微生物，发现了原生动物和细菌。

18 世纪，Linnaeus C (1707~1778) 把当时命名极为混乱的动、植物种类进行了系统的分类，并提出了“二名法”，奠定了分类学基础。值得注意的是早在 1593 年我国明朝的李时珍所著的《本草纲目》一书中，就结合形态、生态特点对植物进行了详细的分类，记载了 1892 种药物。迄今，它仍是一部有广泛影响的、世界性科学巨著。

16~19 世纪初这一时期，虽然生物学在各方面，如分类学、解剖学、生理学等，都获得了许多成就，但是，在学术观点上，唯心主义仍占统治地位，尤其是“特创论”和“物种不变论”的流行。它们认为动、植物的物种是孤立的、彼此间没有关系，都是由上帝创造的，一旦出现以后，它们的形态和特性永远不变。这期间，还出现了“生机论”或“活力论”。这种观点认为，生物与非生物的区别在于生物体中有一种非物质的“活力”，它控制着生物的全部生命活动。这种唯心主义观点在 19 世纪以后，随着生物科学的发展才逐渐被摒弃。

19 世纪生物学中的重大进展是“细胞学说”的出现和“进化论”的建立。Schleiden M 和 Schwann T (1838~1839) 综合了有关细胞方面的知识，于 1838~1839 年创立了细胞学说 (cell theory)。他们指出，细胞是一切生物构造和功能上的基本单位，整个机体是由细胞和细胞的产物所组成。细胞学说表明，不同生物都是由细胞构成，都是由细胞发展而来。

达尔文 (Darwin C) 综合当时生物学各方面成就并结合他自己对世界各地生物的敏锐观察, 于 1859 年完成了巨著《物种起源》一书, 提出了进化论 (theory of evolution)。达尔文用许多无可置疑的事实证明, 物种是进化的。进化的原因并非神的意志, 而是环境的变化、生物本身的变异和自然选择。在自然选择的作用下, 生物不仅形成了各种各样的类型, 也形成了它们的适应性。达尔文的进化论不仅震动了当时的科学界, 对当时流行的形而上学和宗教中的神创造世界、物种不变等观点, 也是一个极大的打击, 因而对群众的思想意识也产生了深刻的影响。

1865 年, 孟德尔 (Mendel G) 用豌豆所做的杂交实验揭露了遗传的基本规律。然而, 直到 20 世纪以后, 才被人们重新发现并总结为孟德尔定律。在此基础上, 逐渐形成了生物学的一个新的分科——遗传学。

20 世纪以来, 生物化学、生物物理学等分科陆续建立, 一些新方法引进到生物学的研究, 工程技术上的成就使研究手段不断改进, 形成了细胞生物学、分子生物学等新分科。60 年代以来, 细胞生物学和分子生物学的研究成果证明, 细胞有更微细的超微结构, 各种细胞都是由核酸、蛋白质等大分子构成的。Watson J. 和 Crick F (1953) 阐明了脱氧核糖核酸 (DNA) 分子的双螺旋结构, DNA 分子的自我复制, DNA 分子中遗传信息经转录而形成信使核糖核酸 (mRNA), 再经翻译而产生各种有功能的蛋白质。这是生物界中分子运动规律的核心, 称为“中心法则”, 它揭示了生物遗传、代谢、发育、进化等过程的内在联系。

由于技术上的改进和研究方法上的创新, 核酸、蛋白质、酶等大分子的结构已被搞清, 并开始人工合成。1965 年, 我国科学家首先人工合成胰岛素。生物界遗传信息中统一的“遗传密码”的发现, 从分子水平上证实了生物界各类型间的发展联系。同时, 也为重组 DNA 技术 (基因工程) 提供了理论基础。70 年代以来, 反转录酶、限制性内切核酸酶和连接酶等的发现与应用更为基因工程的发展提供必要的条件。

80 年代以来, 基因工程不仅广泛应用于医药工业、食品工业、农牧业生产, 而且也开始应用于遗传病的基因诊断与基因治疗, 生命科学中的高技术研究正在日益转化为巨大的生产力。扫描隧道显微镜 (STM) 的出现使我们可以观察单个原子的三维排布。在此基础上形成了纳生物学 (nanobiology), 即在 0.1~100nm 的长度上研究生物大分子的精细结构与功能的联系, 用纳传感器获取生化信息和电信息, 使生物学的发展有了新的基础。

另一方面, DNA 的聚合酶链反应 (PCR) 技术、酵母人工染色体 (YAC) 技术和 DNA 的快速序列测定技术等的应用, 使我们对人类基因组全部 DNA 序列 (约 30 亿个碱基对) 的分析有了必需的手段。现在国际上已出现人类基因组项目 (HGP), 计划在 2005 年以前用现代技术把人类基因组全部 DNA 序列分析清楚。这是一项意义深远的伟大研究课题, 所以被称为“大科学”, 由人类基因组组织 (HUGO) 进行国际协调, 目前的进展是令人鼓舞的!

生物学在宏观的、综合研究的基础上, 也有显著的进展, 产生了生态系生物学 (ecosystem biology)。它为环境保护、生物土壤资源的合理利用提供了理论基础, 对人类的影响也很深远。

综上所述, 从生物学的发展历史可以看到以下的主要发展趋势:

1. 由宏观到微观不断深入，结构与功能的相互联系、相互制约，分子生物学的迅猛发展就是明显的标志。

2. 由分析到综合的发展，着重辩证的综合是另一个趋势。多学科地综合探讨生物体中各种生命现象的内在联系，个体与群体之间、及其与外界环境之间的相互联系。例如，生态系生物学就是生物学与地学之间的边缘学科，生态系就是人类生活环境的重要背景，是环境评价的主要根据，也是环境保护、土壤资源合理利用的科学基础。

3. 新方法、新技术、新概念的广泛应用。数学、物理学、化学向生物学领域的渗透，整个工程技术的发展、电子学、纳米科学技术、控制论、信息论等新理论、新概念的应用，电子显微镜、隧道扫描显微镜、晶体衍射、电子计算机等新技术、新仪器的应用等，大大提高了对生命物质分析的精确性和对复杂生命系统的综合能力，极大地促进了生物学的发展。

沿着这些趋势发展，生物学必将出现更多的新成就，对农业、工业、医学、国防建设等各方面产生更大的影响，形成更高的生产力，在把我国建成伟大的社会主义现代化强国的过程中，起着愈来愈大的作用。

(李 璞)

复习思考题

1. 医学生为什么要学习医用生物学?
2. 现代生物学的发展趋势是什么?它在社会发展中有何作用?

第一篇 生命过程的一般原理

第一章 生命的特征和生命的起源

第一节 生命的基本特征

所有的生命，从最简单的原核生物如细菌到最复杂的人，都有以下的共同特征：

一、细 胞

细胞是生命过程得以进行的基本条件。所有的生命都有由膜包围的、大分子组装的细胞结构。

二、新 陈 代 谢

所有的生命都在不断地进行新陈代谢 (metabolism)。从外界摄取物质，经同化作用 (anabolism) 而获取能量，又经异化作用 (catabolism) 使自身部分地分解并释放能量。这种物质的更新和能量的转化是各种生命共有的特征。植物利用阳光进行光合作用，合成碳的共价键；动物则捕获植物，从碳化合物形成磷酸键，将能量贮存起来。异化时，磷酸键分解而释放能量，以供生命过程的需要。

三、生长和发育

生命的另一特征是在新陈代谢的基础上，得以生长 (growth)，并经历从幼小到成熟、衰老、死亡的发育 (development) 过程。

四、生 殖

所有的生命迟早终将死亡，但是通过生殖 (reproduction) 形成子代，使生命得以延续和发展。生命在生殖过程中表现出一个重要的特点——遗传。

五、遗传和变异

所有的生命都有一个遗传系统。遗传 (heredity) 是指上、下代之间特征的相似，它们之间的差异则称为变异 (variation)。生物借着复杂的脱氧核糖核酸 (DNA) 分子编码遗传信息，决定个体的特征，从而使子代生命与亲代生命相似；环境因子作用于 DNA 则可导致变异。没有遗传和变异也就没有生命的发展历史——进化。

六、进 化

在生命发展的历史中，一些变异改进了生命生存的机会，从而被保留下来；另一些

变异则消失了。生命在其发展的历史中，不断发生变异，于是就构成由简单到复杂的发展，这就是进化 (evolution)。

第二节 生命的起源

一、原始的生命

水是生命的摇篮。许多分子在水中彼此聚集，一些分子聚集后可形成 $1\sim 2\mu\text{m}$ 直径的球形原胞 (protecell)。微球形的原胞可由脂类分子悬浮于水中形成，也可由氨基酸形成。地球早期的原汤 (primeval soup) 中，可形成简单的原胞，这代表细胞结构发展的第一步。

生命起源之前，先有化学进化的过程，这包括脂类分子在水溶液中形成团聚体 (coacervate)。团聚体有以下值得注意的特征：

1. 有一个界膜，类似于类脂双层构成的生物膜；
2. 从外界聚集类脂分子而生长；
3. 可形成芽状突起，缢分成两个，类似于细菌的增殖；
4. 可能含有氨基酸，借以完成各种酸-碱反应，包括葡萄糖分解。

在原始海洋中，有无数的这类团聚体微滴。每个微滴自发地形成，存在一段时间后又分解。有些团聚体微滴含有带侧链的氨基酸，这比其他微滴更适于进行催化，促进生长，它们存在的时间可能更长。含有蛋白质和类脂的团聚体当它们进行代谢反应，如葡萄糖降解时，以及当它们活跃地生长时，存在的时间可大为延长。

经过亿万年，那些复杂的微滴能从无生命的海洋中摄入分子和能量，它们将比其他的微滴存在得更长久。它们利用这些分子增大体积，长大到足以分裂成与“亲代”微滴相似的“子代”微滴，“子代”微滴将像“亲代”微滴那样，利用有利的性状组合，并且增长和分裂。当一旦出现了一种机制能使这种新能力从亲代传于子代，即遗传，生命的进化历程就开始了。

遗传信息是借核酸传递的。1986年，Cech T 发现，酶性核糖核酸 (ribozyme) 是一种小分子 RNA，有类似酶的作用，能在 RNA 模板上催化组装成新的 RNA。这可能是最初的遗传物质。

进化历程中的第一步，第一个有遗传信息的大分子或许是 RNA，由此形成复杂的、稳定的 RNA 分子。以后，团聚体中围绕着 RNA 的物质使其稳定性得到改进。究竟 RNA 分子出现在团聚体样结构之前或以后，尚无一致的意见。至于 DNA 分子的出现，那更是以后的事情了。

二、生命的早期历史

地球已有 45 亿年的历史。地球起源 10 亿年以后，大约在 34 亿年前的一些岩石中，发现了细菌的化石。图 1-1-1 是澳大利亚某地岩石中所发现的 8.5 亿年前化石细菌。这些细菌很小，只能用电子显微镜才能看到其结构。它们中最古老的发现于 34 亿年前的岩石中。

这时期的生命很简单，像现在的细菌那样，它们很小，直径 $1\sim 10\mu\text{m}$ ，是单细胞生

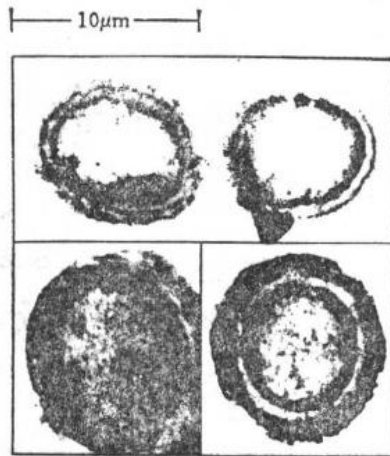


图 1-1-1 澳大利亚发现的8.5亿年前的化石细菌，化石微小，用电镜才能观察到，类似的化石在 34 亿年前也曾发现过

物。这种微化石无内部结构，也无外部突起。一直到 15 亿年前，即约 20 亿年的时间内，细菌是地球上仅有的生物。当然，它们的内部发生了重要的改变，从而使它们遍布世界。

三、第一个自养生物

早期细胞体内变化的证据来自碳的同位素。碳是生命分子的基石。生物体分子中的碳是从大气中获得的。这些碳原子有二种同位素：轻的 ^{12}C 和重的 ^{13}C 。大气中 CO_2 的碳原子在光合作用中被摄取、掺入到糖类、蛋白质和其他分子中。进行光合作用的生物显示优先应用 ^{12}C ，结果生物体中比大气含有更高比例的 ^{12}C 。

在 35 亿年前的化石中，研究者发现有机物质富含 ^{12}C 同位素的程度与同时期的生物体中的 ^{12}C 相同。这表明在这些岩石形成之前，生物从大气中的 CO_2 或许还从 CH_4 同化碳形成有机分子。从这种代谢途径可以认为，在 35 亿年前，生物并非依赖于地球化学来源的、经降雨后落入海洋中的碳分子而发生。富含轻的碳 (^{12}C) 被认为是细菌代谢的结果，即细菌从溶于水中的 CO_2 获得碳原子。这个过程称为厌氧性光合作用。这是光合作用的一种，利用 H_2S 作为氢的来源合成有机分子，硫则为副产品。因为在这个过程中并不产生气态氧作为副产品，所以称为厌氧性光合作用。

古代岩石中有聚集碳的生命存在，这可由碳 (^{12}C) 同位素的高比例得到证明。这是世界上第一个自养生物 (autotrophs)，它们能从简单的无机分子，如 H_2O 、 CO_2 和能量，借阳光合成全部有机分子。

四、异养生物

光合作用的细菌之后所发生的不同类型的生物，不是从阳光获得能源，而是从其他生物的化学键获得能源。这类生物称为异养生物 (heterotrophs)。地球历史的早期，有证据表明存在两类异养生物：第一类称为甲烷微生物 (methanogens)，它们将 CO_2 用从其他生物产生的有机分子中的氢还原为 CH_4 ，就像现在生存的甲烷菌那样；第二类是 27 亿年前的岩石中存在的有机物，它们富含轻的硫同位素 ^{32}S 而非 ^{34}S 。地球化学过程中未见到过 ^{32}S 的富集，但是，生物学的硫还原是可以作到的。这种沉积反应了生物从

无机硫酸盐，如 SO_4 变成 H_2S ，从而获得能源，称为硫酸盐呼吸 (sulfate respiration)。至于氢原子，则是从其他生物所形成的有机物中获得的。这类生物像甲烷微生物那样，但是，它们用 SO_4 代替 CO_2 作为氧化剂，称为硫酸盐还原生物 (sulfate-reducing organisms)。

五、大气氧的降临

在地球历史的前几十亿年的太古代中，上述自养生物和异养生物占统治地位，它们是当时地球上的生命。在 25 亿年前的岩石中，出现了新事物的证据。在太古代早期沉积物的检查中发现，早期海洋中富含铁，以亚铁离子 (Fe^{2+}) 溶于海水中，其化合物是水溶性的。然而，在约 25 亿年前，这种离子几乎全部被从地球的海洋中清除。在一个很短时期，约几百万年内，溶于海洋中的大量铁形成了沉积物中的氧化铁。铁被氧化了，亚铁离子 (Fe^{2+}) 的氧化产生了高铁离子 (Fe^{3+})，其化合物不溶于水而沉积为氧化铁。海洋中溶解的铁消失标志有大量氧气导入了地球。所有这些氧似乎都是经过生物的光合作用形成的 O_2 而来的。

这些和其他铁沉积的证据使我们可以认为，在 25 亿年前，地球的某些地方出现了另一类生命。它们可借分解水获得氢原子以形成碳水化合物，氧气是作为副产品而被释放。现代的光合作用的细菌——蓝菌 (cyanobacteria) 可能是这种生物的直系后裔，它们经历了 30 亿年而未发生显著变化。地球早期的蓝菌广泛释放氧气使海洋中逐渐达到饱和的氧气终于释放到大气中并成为其主要成分。这事件标志太古代的结束，大约在 25 亿年前，需氧生命便开始出现。

以后几十亿年的前半段称为元古代，岩石中的微化石有了一些变化。它们的细胞仍很小而简单，薄的细胞壁内有少量内部结构。这时期中，有的细胞失去光合作用的能力，代之从其他生物获得碳原子。这些生物是异养生物的新类型，即从有机食物分子脱氢与氧结合成水。现代地球上生存的所有动物都是它们的后代。

六、真核生物的出现

大约在 10 多亿年前的岩石中，出现了不同于早期简单生物类型的微化石。这些细胞较细菌大得多，有厚的细胞壁和内膜。这类细胞最早出现于 15 亿年前的岩石中，称为真核生物 (eukaryotes)。

早期的真核生物全为单细胞生物，直到几亿年后，也无多细胞生物产生。多细胞生物的出现标志着元古代的结束和古生代的开始。古生代的玄武纪常被用作首次出现多细胞生物的标志，这大约是在古生代开始 4000 万年之后。自那时开始，细菌与真核生物并存，一直延续到现在。

在以后的年代中，出现了多种多样的植物和动物，最后出现了人类。人类一旦出现，就使用工具征服了生物界。

小 结

生命的特征包括细胞结构、新陈代谢、生长和发育、生殖、遗传和进化。生命是物质的，地球上的生命是在约 34 亿年前由非生命物质产生的，经过团聚体、自养生物、异养

生物、原核生物、真核生物、单细胞生物和多细胞生物等几个阶段才逐渐演变形成现代的各种生物类型。

(李 璞)

复习思考题

1. 生命的特征是什么?它们之间有什么联系?
2. 地球上生命起源的过程如何?哪些证据可说明这一问题?

第二章 生命的基本单位——细胞

细胞是生物体的形态结构和功能的基本单位。细胞在形态上千差万别，但是它们都由生命物质所组成，称为原生质 (protoplasm)。组成生命物质最主要的化学元素是 C、H、O、N，约占细胞全重的 90%，其次，还有少量 S、P、Na、K、Ca、Cl、Mg、Fe 等元素。此外，还有些极微量的其他元素，如 Cu、Zn、Mn 等，其含量虽少，但在细胞代谢和引起机体疾病等方面，都具有重要的影响。这些化学元素组成细胞内的无机化合物如水、二氧化碳、氨、磷酸等和有机化合物如糖类、蛋白质、脂类、核酸等。蛋白质、糖类、脂类和核酸等化合物称为生物分子 (biomolecules)。蛋白质、核酸分子量巨大，分子结构复杂，具有生物活性，故又称做生命大分子。

第一节 生命大分子和大分子组装

细胞的生命物质大部分均由大分子构成，它们的分子量一般在 1 万到 100 万之间，细胞内大约有 3000 种大分子。大分子是由小分子彼此相连组成的多聚体：氨基酸与氨基酸组合成蛋白质；核苷酸与核苷酸组合成核酸；单糖与单糖组合成多糖。

一、核 酸

核酸是细胞中最重要的生命大分子之一，它分为两类，即核糖核酸 (ribonucleic acid, RNA) 和脱氧核糖核酸 (deoxyribonucleic acid, DNA)。DNA 携带着主宰细胞生命活动的全部信息、RNA 则与信息表达有关。

DNA 的基本结构成分为核苷酸，水解后生成磷酸、脱氧核糖和碱基。碱基中包括腺嘌呤 (adenine, A)、鸟嘌呤 (guanine, G)、胞嘧啶 (cytosine, C) 和胸腺嘧啶 (thymine, T) (图 1-2-1)。

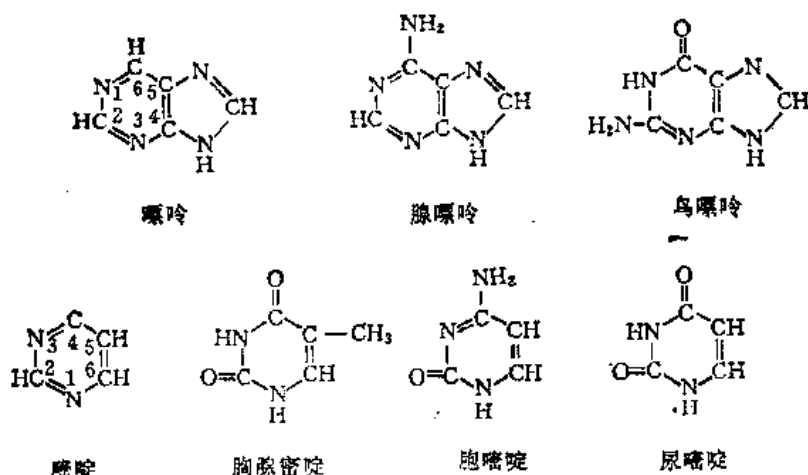


图 1-2-1 几种嘌呤和嘧啶分子的结构式

DNA 链是一条双螺旋结构的多聚体，它由 4 种不同的核苷酸组成。这 4 种核苷酸是脱氧腺苷酸 (dAMP)、脱氧鸟苷酸 (dGMP)、脱氧胞苷酸 (dCMP) 和脱氧胸苷酸

(dTMP)。核苷酸与核苷酸之间通过磷酸二酯键连接在一起，磷酸二酯键使上一个脱氧核糖第 3 位碳上的羟基与后一个核苷酸的脱氧核糖第 5 位碳上的磷酸结合，这样一一相连成一条长的多核苷酸链（图 1-2-2,3）。这个过程称为 DNA 聚合作用。

DNA 分子在生理温度下十分稳定，说明在这样分子结构中，有大量的键存在，并将其两条长链连在一起。当升高温度，可以使这些键断裂。当降低温度，这些键又重新结合，这就是 DNA 的热变性现象。

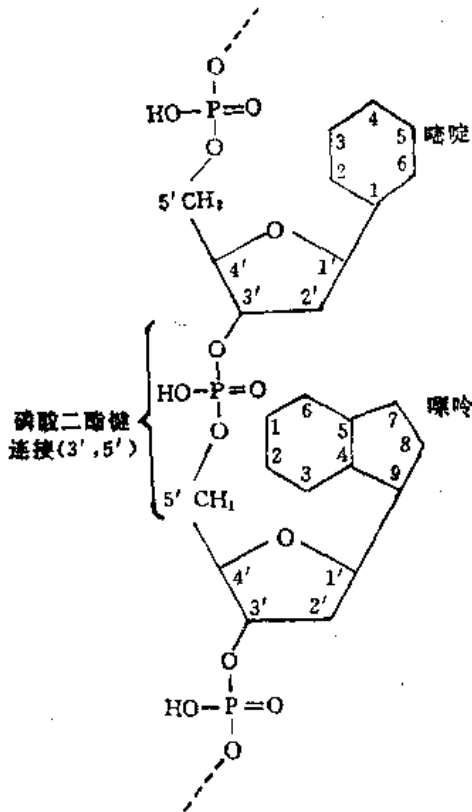


图 1-2-2 多核苷酸链中的磷酸二酯键

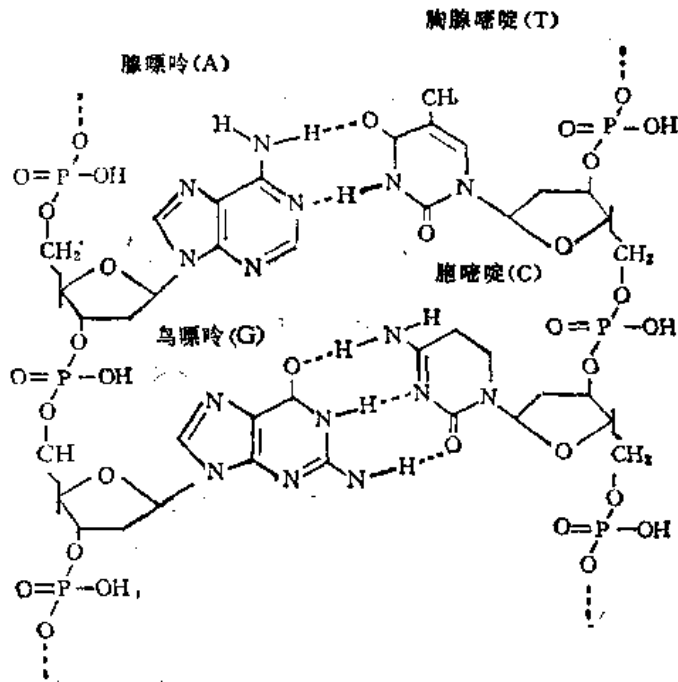


图 1-2-3 DNA 分子结构式

1953 年 Watson 和 Crick 提出了 DNA 分子的双螺旋结构模型（图 1-2-4）。这个模型的主要内容是 DNA 分子由两条多核苷酸链组成，每条链都围绕着同一个中心轴形成螺旋，两条链的走向相反，即一条链中磷酸二酯键连接的核苷酸方向是 5'→3'，另一条则是 3'→5'，两条多核苷酸链中所含碱基，在双螺旋内侧通过氢键形成互补的碱基对（A=T、C=G）。每一碱基对位于同一平面上，并垂直于螺旋轴，相邻碱基对旋转 36°，即每 10 个碱基对旋转 360°，相邻碱基对之间距离 0.34nm，双螺旋之间距离 2nm。这一模型很好地解释了 DNA 的结构和功能问题。

虽然 DNA 分子中只有 4 种核苷酸，但是 DNA 分子量巨大，它所含核苷酸数目很多，并且其排列顺序是随机的，这就决定了 DNA 分子的多样性和复杂性。一个 DNA 分子链如果由 n 个核苷酸组成，自由排列组合的序列总数为 4^n ，所以一段很短的 DNA 链，它们携带的信息也足够产生数目很多的生物变异。就人体而言，一个配子（即成熟的生殖细胞，其染色体数为单倍体）中 DNA 分子的长度约有 1.1m 长，约为 3×10^9 碱基对（base pair, bp），其携带的遗传信息可以达到天文数字。

DNA 分子中所携带的遗传信息能够精确地复制和传递给后代细胞。DNA 复制过程

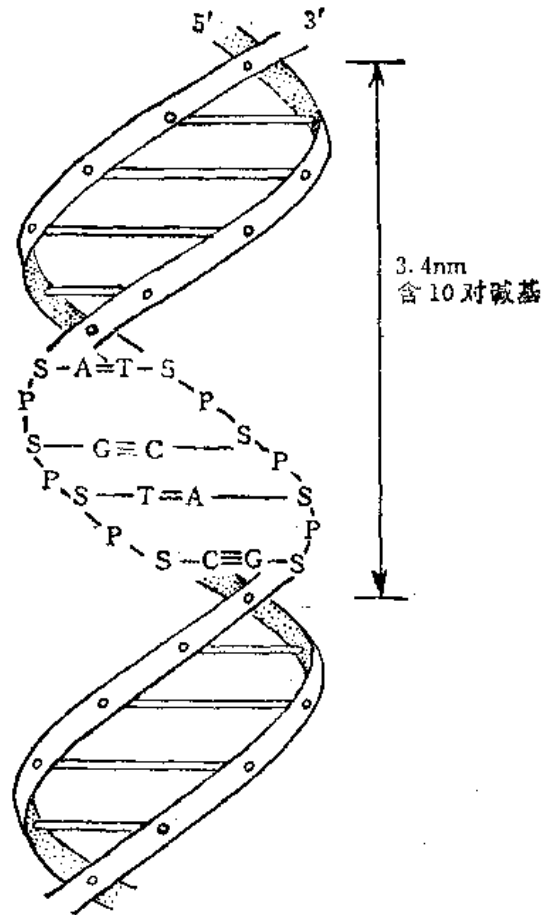


图 1-2-4 DNA双螺旋结构图解

是很复杂的，涉及到多种蛋白质和酶的协同作用。DNA 的复制从其两条互补的 DNA 链的局部解离开始，然后以每条链充当模板，在 DNA 聚合酶催化下，所加上去的核苷酸是与模板链上的核苷酸碱基互补的，从而产生与模板链序列互补的 DNA 子链，这样即可将遗传信息全盘复制出来，最终形成完整的 DNA 双螺旋结构。新形成的双螺旋 DNA 在核苷酸序列上与充当模板的亲代 DNA 完全相同。这过程称为复制 (replication)。因为每条亲代 DNA 分子中的一条单链保留下来成为子代 DNA 双链中的一条链，故称为半保留复制 (semiconservative replication)。

RNA 也是由核苷酸排列组成的一条多核苷酸链，但与 DNA 有以下不同：① RNA 分子中的糖不是脱氧核糖，而是核糖；② RNA 分子中不含胸腺嘧啶 (T)，而含尿嘧啶 (U)；③ RNA 多为一条多核苷酸链组成，但有时也可通过自身回折形成假双链结构。

以 DNA 为模板合成 RNA 的过程称为转录 (transcription)。DNA 转录不同于 DNA 复制，DNA 转录时以一条链 (3'→5') 的特定部分作模板，互补合成一条 RNA 链，在 RNA 合成之后，DNA 重新形成双螺旋，并释放出 RNA 分子。RNA 链是单链的，比 DNA 短得多，它们从 DNA 一定区域转录出来，指导合成一个或多个蛋白质分子。直接指导蛋白质合成的 RNA 称为信使 RNA (mRNA)，另外还有转移 RNA (tRNA) 和

表 1-2-1 三类RNA分子结构和功能

	信使RNA mRNA	转移RNA tRNA	核糖体RNA rRNA
细胞中含量	5%~10%	5%~10%	80%~90%
分子量	$(1\sim5)\times 10^6\sim 2\times 10^6$	$(2.4\sim 3)\times 10^4$ 70~80个碱基	$(0.36\sim 1.1)\times 10^6$
沉降系数	6S~25S	4S	5.8S 18S 28S
结构特点	基本上呈线形,局部呈双链,形成发夹式结构	呈三叶草状,柄部和基部呈双螺旋结构,柄部3'端有CCA三个碱基,其相对端为基部呈环形,称反密码环,中央有三个碱基,为反密码子	线形,局部呈发夹式结构,而形成双螺旋状
功能	转录DNA分子上贮存的遗传信息,并带到核糖体上,作为合成蛋白质的模板	运输被激活的氨基酸,形成氨酰-tRNA复合体,运输到核糖体上的mRNA特定位点,特定的tRNA运输特定的氨基酸	与蛋白质结合形成核糖体,是细胞内蛋白质合成的场所

二、蛋白质

蛋白质是构成细胞的主要成分,约占细胞干重的一半以上。蛋白质不仅决定细胞的形状和结构,参与细胞运动,控制膜的通透性,催化大量的化学反应,调节代谢物质浓度,在识别其他生物分子及控制基因的复制和表达等方面,也都起重要作用。

蛋白质是由20种化学性质差别很大的氨基酸组成的。每一个氨基酸均含有一个羧基($-\text{COOH}$)、一个氨基($-\text{NH}_2$)和一条侧链($-\text{R}$) (图 1-2-5)。不同侧链可使各种氨基酸具有不同的性质。蛋白质分子是由许多氨基酸分子通过肽键,依次缩合(脱水)而形成多肽链。由二个氨基酸分子,以各自的氨基和羧基之间脱去一分子水,缩合而成的化合物叫做二肽,这二个氨基酸之间的化学键,称为肽键(图 1-2-6)。

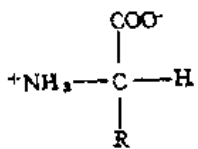


图 1-2-5 氨基酸分子结构式

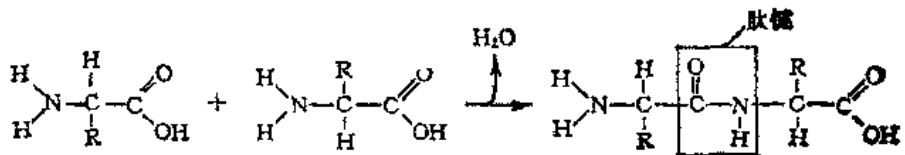


图 1-2-6 肽键的形式

构成蛋白质的多肽链,长短不等。长可达数千,短至数个,一般由40~1000个氨基酸组成。多肽链是蛋白质分子的骨架,即主链。由主链伸出的一些化学基团叫做侧链。任何一个蛋白质分子的结构,都包含着一条或一条以上的主链和许多侧链。这些不同数目和种类的侧链常担负着重要的化学功能,即能够表现出该蛋白质的特异性。

一个蛋白质分子,可以由一条多肽链所构成;也可以是由几条多肽链构成;这些多肽链既可以是相同的,也可以是不同的。大部分多肽链折叠成特定的三维空间结构,蛋白质分子的空间结构是很复杂的,可分为一级、二级、三级和四级结构。一级结构基本上应包含多肽链中氨基酸的种类、数目和排列顺序。其化学键主要是肽键,同时在侧链中也有少量的二硫键等。

由于蛋白质空间结构的形成,使蛋白质分子在外形上多呈紧密状态,但其状态不一,

有的是纤维状，称为纤维蛋白质，如毛发中的角蛋白、血浆中的纤维蛋白、肌肉中的肌球蛋白；有些是球状，称为球状蛋白质，如血清中的白蛋白与球蛋白、红细胞中的血红蛋白等。

根据蛋白质组成成分，将蛋白质分为单纯蛋白质和结合蛋白质。纯粹由氨基酸组成的蛋白质称为单纯蛋白质，如白蛋白、球蛋白、组蛋白等。单纯蛋白质还可以与非蛋白质类物质结合，组成结合蛋白质。结合蛋白质中的非蛋白质部分称为辅基。结合蛋白质可按照其所含的辅基的不同，而分为核蛋白、磷蛋白、糖蛋白、脂蛋白等。这些结合蛋白质都是由单纯蛋白质分别与核酸、磷酸、糖、脂类等结合而成的。

蛋白质除构成细胞主要结构成分之外，它的另一个重要功能就是作为酶，催化一定的化学反应的速度，而本身并不在这反应中改变。

酶具有以下几个特性：① 酶具有高度专一性。生物体内各个代谢环节的化学反应，往往只受一种酶的催化，它对底物有严格的选择性；② 酶的催化能力强于一般催化剂，比一般催化剂高 $10^8 \sim 10^{10}$ 倍；③ 酶的催化作用很易受温度、酸碱度 (pH)、金属离子及其它物质的影响而发生改变。因此，酶发挥作用是需要一定的条件。当酶处在适当条件下，酶的催化活性较高；当酶处在不适宜的条件下，酶的活性则较低，甚至完全丧失其催化活性。

细胞内有许多酶系属于结合蛋白质。因此，它也象其它结合蛋白质一样具有两个组成部分，即酶蛋白和酶的辅基。两部分结合后的分子称为全酶。辅基既参与了全酶的组成，也参加了酶的催化作用，即已成为其中不可缺少的部分。

三、大分子的组装

细胞中生命物质的大部分由大分子所组成，这些大分子物质又是怎样组装成执行不同的细胞器而形成完整的细胞呢？

细胞内大分子的组装首先需要足够的种类繁多的原材料，其次需要有相应的酶系或相应因子的存在，才能使某些大分子的组装有序地进行。例如，核糖体的组装需要有 5S、5.8S、18S、28S 的 rRNA 分子和 80 多种蛋白质分子为原料。由一个 18S rRNA 与 33 种不同的较小的蛋白质分子以非共价链相连接，形成小亚基；由 5S、5.8S、28S rRNA 分子与 50 种不同的蛋白质分子以非共价链连接，形成大亚基。大亚基和小亚基在核内组装后，移至细胞质中，在 Mg^{2+} 浓度大于 0.001 mol/L 时，大、小亚基互相组装为核糖体。染色体结构的亚单位为核小体，这是由 8 个组蛋白 (H_2A 、 H_2B 、 H_3 、 H_4 各 2 个分子) 形成核心，周围围以 $1\frac{3}{4}$ 圈长约 140 碱基对的 DNA 所形成，由核小体再经过螺旋化后形成染色质。

总之，细胞中的大分子并非混杂堆集，更不是机械的组合，而是按一定方式有序地组装成有生物活性的亚单位，再组装成各种细胞器，最后才组装成一个完整的细胞。

第二节 原核细胞和真核细胞

所有的生物都是由细胞组成。最简单的低等生物由单个细胞构成，而复杂的高等生物则由各种不同特定功能的细胞群组成。最初的细胞经过漫长的演化过程，先由简单有机物结合成多聚体，再形成蛋白质和核酸等大分子，之后又进一步演变成具有外膜的没

有完整细胞核的原核细胞。再由原核细胞进化成具有完整细胞核和含多种细胞器的真核细胞。

原核细胞 (prokaryotic cell) 结构简单, 种类极少, 如细菌 (bacteria) 和支原体 (mycoplasma); 真核细胞 (eukaryotic cell) 结构复杂, 种类繁多, 绝大多数动、植物和人类的细胞都属于真核细胞。

原核细胞和真核细胞的不同, 可以从下列几方面来区别。从体积大小来看, 原核细胞较小, 平均都在 $1\sim 10\mu\text{m}$; 真核细胞的体积常为 $10\sim 100\mu\text{m}$ 。从形态结构来看, 两者有很大的不同。过去, 有人把原核细胞称为无核细胞, 现在这一名词已不再用。因为, 原核细胞只是没有核膜、核基质、核仁等构造, 可是它却有与真核细胞核内遗传物质相当的染色质体 (chromatic body), 即 DNA 分子的聚合体。但是, 原核细胞的染色质体不含组蛋白, 而真核细胞核的 DNA 是与组蛋白一类的碱性蛋白结合在一起的。原核细胞没有成形的细胞核, 也就无所谓细胞质了。此外, 两者更重要的区别在于原核细胞没有胞内膜系统, 因而不存在内质网、高尔基复合体等膜性结构。在非膜性结构方面, 原核细胞内无微管、中心粒等结构。原核细胞与真核细胞虽然都有鞭毛和纤毛, 但在结构上大不相同。某些细菌虽有鞭毛, 但这类鞭毛是由一根丝状结构所构成, 形似一个微管, 而真核细胞中则是由多数微管所组成的鞭毛和纤毛; 原核细胞核糖体的构造虽与真核细胞相似, 但其大、小亚基的成分也有很大差别 (图 1-2-7)。

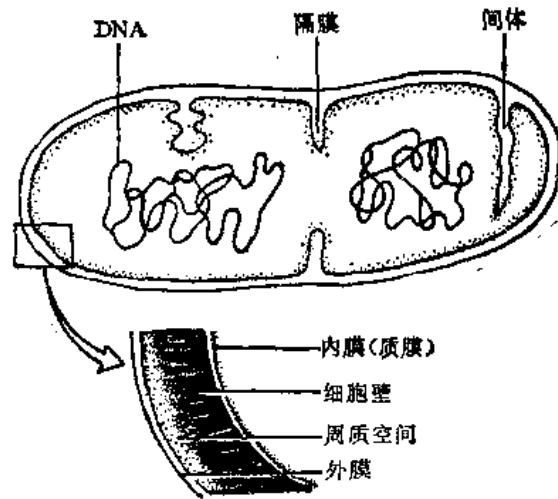


图 1-2-7 细菌的结构模式图

此外, 两者在功能上也有差别。① 原核细胞 DNA 的复制周期性不明显, 真核细胞

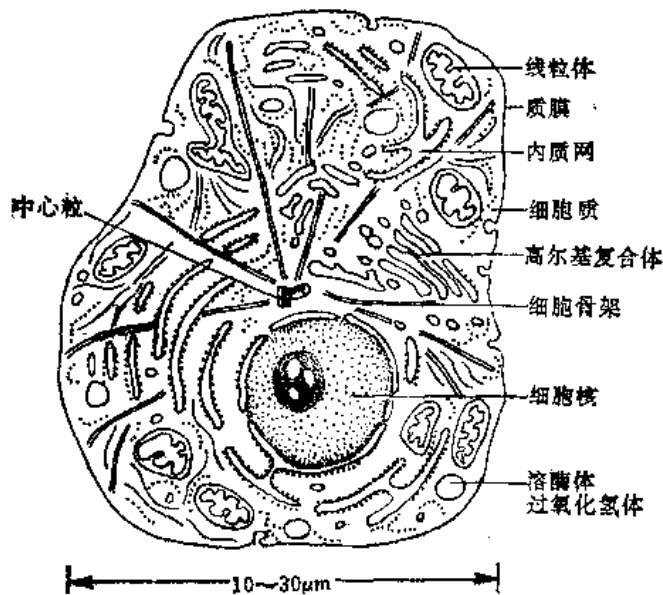


图 1-2-8 动物细胞切面模式图

DNA 复制是在细胞增殖周期中的一定时期进行。② 原核细胞繁殖方式是直接分裂为二，真核细胞则进行复杂的有丝分裂。③ 原核细胞在蛋白质合成过程中，DNA 复制、转录与翻译是连续进行的，真核细胞的 DNA 复制和转录均在核内进行，转录的 mRNA、tRNA、rRNA 都要转移到细胞质中，才进行蛋白质合成。

原核细胞和真核细胞 (图 1-2-8) 两者存在共同的特点。首先，两者都存在着遗传物质 (DNA)。其次，它们都具有细胞膜。第三，它们都具有独立进行生命活动的的能力。第四，两者之间的遗传密码以及代谢活动的某种酶系也是基本一致的。这共同特点的存在说明了它们之间有着一致性，也表明它们之间有着发展联系。

第三节 细胞膜

根据光镜观察总结，细胞结构分为细胞膜 (cell membrane)、细胞质 (cytoplasm) 和细胞核 (nucleus) 三部分。这种传统的描述方法简单明确，内外区域层次分明，目前仍被广泛地应用。自从用电子显微镜对细胞内部进行广泛研究之后，发现除了位于细胞最外层的细胞膜是属于膜性结构之外，细胞内部还有多种细胞器，也是由膜性结构形成的。所以，把真核细胞的内部结构分为膜性结构 (membranous structure) 和非膜性结构 (non-membranous structure) 两大类。膜性结构包括细胞膜、内质网、高尔基复合体、线粒体、核膜、溶酶体和过氧化氢体。非膜性结构，包括核糖体、中心体、微管、微丝、核仁、染色质等。应该指出，膜性结构的产生，在细胞功能活动方面具有十分重要的意义。细胞之所以能够生活并进行正常代谢活动，其基本条件之一就是要求全部的酶不能互相混杂，这是靠膜性结构将其隔开，使某些功能有关的酶系统集中于一定区域之内，形成若干专一的功能区，因而可使各酶系的机能更有效地发挥作用。这就是细胞内膜性结构的“区域化作用”，从而使细胞的各种活动趋于协调，并维持细胞在生物体内的立体形状。由于这些膜性结构在电子显微镜下都呈现出较为一致的三层结构，即电子致密度较高的内外两层 (各厚约 2.0~2.5nm) 之间夹着厚约 3.5nm 的电子致密度较低的中间层，而被称为单位膜 (unit membrane)。

位于细胞质中的膜性结构，如内质网、高尔基复合体、核膜以及各种小泡等将细胞内部区域化，形成执行不同功能的膜性细胞器。它们各有自己的特点，将其中在结构、功能及发生上具有一定联系的膜性细胞器称为内膜系统 (endomembrane system)。现在一般又将细胞膜和内膜系统总称为生物膜 (biological membrane)。

不同种类细胞的细胞膜和胞内膜中的脂类与蛋白质等组分的种类是不同的，因而各种生物膜各有其特殊功能，但它们的基本化学组成、分子结构和功能却有着共同的特征。本节重点介绍细胞膜的结构与功能。通过对细胞膜的介绍，也可对各种生物膜有一个基本的认识。

一、细胞膜的化学成分及其分子结构

(一) 细胞膜的化学成分

对各种细胞膜分析的结果表明，细胞膜主要含蛋白质和脂类，还有少量的糖类和微量的金属离子等。可是细胞种类不同，细胞膜中各种化学组分，特别是脂类和蛋白质的比例，有很大的差异。人体中的红细胞膜，其中脂类和蛋白质的含量大体相等，而神经组织中

约髓鞘细胞膜其脂类约占75%~80%，蛋白质约18%，糖类约3%。

脂类是细胞膜的主要成分之一。在真核细胞膜中主要脂类有磷脂、胆固醇和糖脂等，其中以磷脂为最多。磷脂主要有磷脂酰胆碱(卵磷脂)、磷脂酰乙醇胺、磷脂酰丝氨酸和鞘磷脂等。它们是由磷脂酰碱基和脂肪酸通过甘油结合在一起而形成的。磷脂酰碱基部分较短，称其为头部，为集中磷酸和碱基(如胆碱等)的部分，因而极性很强，有亲水性；脂肪酸部分是两条较长的脂肪酸链，称其为尾部，是疏水非极性的。这种一头亲水一头疏水的分子称为双亲媒性分子(图1-2-9)。

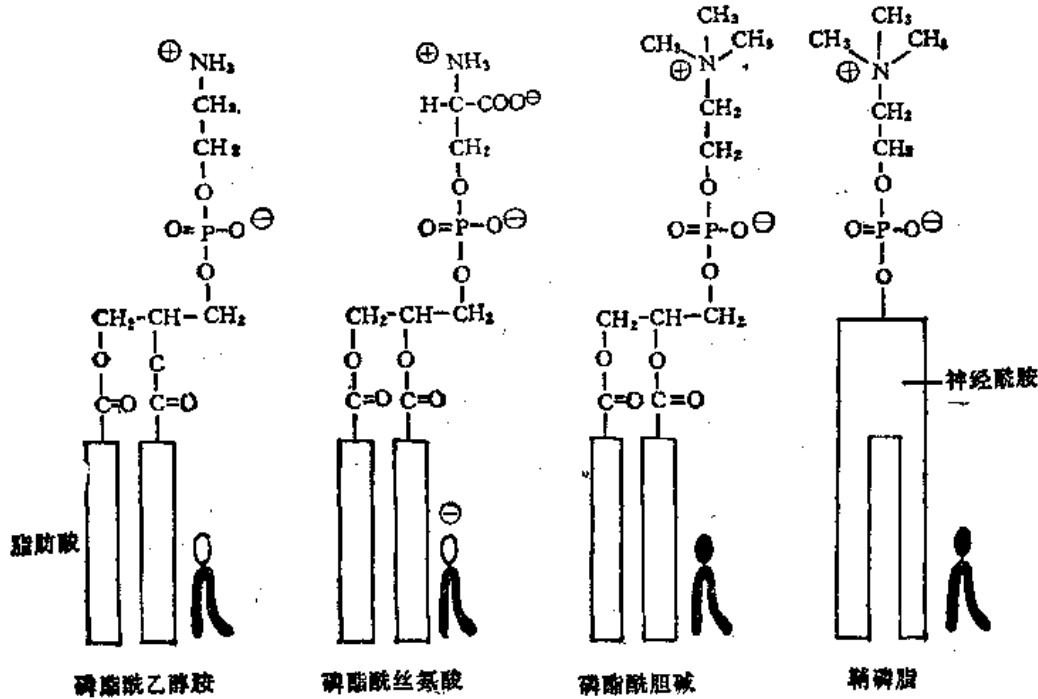


图 1-2-9 细胞中四种磷脂的分子结构模型

胆固醇在原核细胞和植物细胞中基本没有，而在真核细胞膜中含量较多，其分子数和磷脂分子之比，多者可达1:1。糖脂在所有动物细胞的细胞膜都有，约占脂双分子层的外层脂质分子的50%，其含量依细胞而异。

以上所述，细胞膜的三种主要脂质：磷脂、胆固醇和糖脂都是双亲媒性分子，有一个亲水的头部和疏水的尾部。在水相中，磷脂分子可自发地排成双分子层，两分子层的疏水极相互有亲合力，朝向膜中央方向相对排列，结合紧密，其中不含水，构成膜的疏水区。而其亲水极则均朝向膜的两侧与水相结合在一起，这样即形成了紧密排列有序的脂双分子层(图1-2-10)。

蛋白质是细胞膜最为重要的组分，它们在膜上具有特定的功能，膜如果缺少蛋白质就无功能活性。膜蛋白质在构型上多为球形蛋白，有的为单体，有的为二聚体，也有的为多聚体。根据其在膜中的位置不同，可分为两大类：镶嵌蛋白和周边蛋白。镶嵌蛋白(mosaic protein)是细胞膜功能的承担者，约占膜蛋白的70%~80%，一般在功能复杂的细胞膜中较多，反之较少。镶嵌蛋白也是双亲媒性分子，可不同程度地镶入脂双分子层中，有的贯穿膜的整层，两端露出于膜的两侧；有的深埋于膜内，另一端露出膜外(图1-2-9)。露出膜外的部分含有较多的极性氨基酸，属于亲水性。嵌入脂双分子层中者是疏水性氨基酸，所以它们能与双分子层中的疏水性脂肪酸链相结合。

糖类与膜蛋白的亲水端结合形成糖蛋白,与糖脂一起构成糖萼或细胞被(cell coat)。

周边蛋白(peripheral protein)约占膜蛋白质的30%,主要附着在细胞膜的内表面,它是以亲水性氨基酸为主,易与膜表面的极性基团亲近而附着在膜的内表面。由于周边蛋白质具有肌动蛋白和肌球蛋白的性质,能产生收缩作用,因而它与细胞的胞吞作用、细胞变形运动以及细胞分裂时的胞质与胞膜分隘作用等有关。又由于周边蛋白质中有一部分可与镶嵌蛋白露在膜内表面的部分相连,所以周边蛋白质的收缩作用也可以调节镶嵌蛋白的位置。

(二) 细胞膜的分子结构

对于细胞膜分子结构的研究,多年来一直是学者们最为重视的课题之一。从1931年到1977年这段时间内,先后提出过几个较为重要的细胞膜的分子结构模型:如片层结构模型;单位膜模型;和液态镶嵌模型等。目前被人们普遍接受的是液态镶嵌模型(fluid mosaic model)(图1-2-10)。

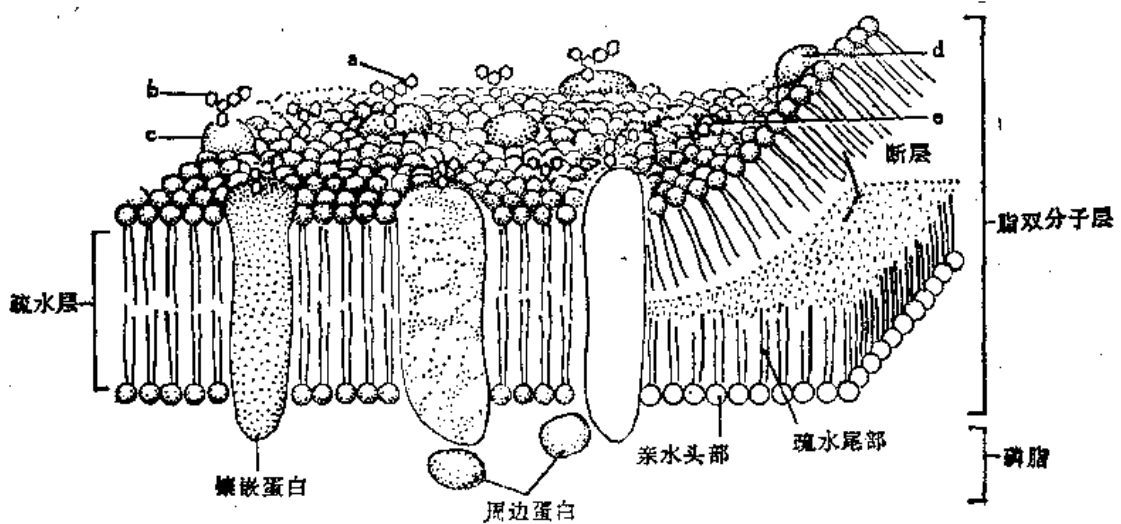


图 1-2-10 液态镶嵌模型

a. b. 寡糖链; c. 糖蛋白; d. 镶嵌蛋白; e. 糖脂

液态镶嵌模型的主要论点是:构成膜的脂双分子层具有液晶态的特性,它既有晶体的分子排列有序性,又有液体的流动性;球形的膜蛋白质以各种镶嵌形式与脂双分子层相结合,有的“镶”附膜的内表面,有的全部或部分嵌入膜中,有的贯穿膜的整层,这些大都是功能蛋白;糖类附在膜的外表面,与表层的蛋白质和脂类亲水端结合,构成糖脂和糖蛋白。这个模型突出地强调了膜的流动性和上述膜组分分布的不对称性。膜的流动性会使膜蛋白质彼此相互作用或与脂类相互作用。这种相互作用可能是膜的功能活动所必需的条件。如酶的激活、外界信号进入细胞、膜成分的更新和组装、细胞运动、细胞分裂和细胞内的新陈代谢调节等都与膜组分在膜内的运动有密切关系。

液态镶嵌模型能解释细胞膜的一些特性,但它还有不足之处。如它忽视了蛋白质分子对脂类分子流动性的控制作用,忽视了膜各部分流动性的不均匀性等等。从而使人们又提出了一些新的模型,主要的有晶格镶嵌模型和板块模型。这两种模型与液态镶嵌模型之间并无本质差别,它们只是对膜流动性的分子基础作了解释和补充,使人们对膜的复杂的分子结构和功能加深了认识,进一步支持充实了液态镶嵌模型。虽还不能说液态

镶嵌模型是已经完善了，不过随着新技术在生物膜研究领域的应用，将会提出更为合理地完善地反映膜的真实结构的模型。

(三) 细胞膜的特性

细胞膜的主要特性是细胞膜的不对称性和细胞膜的流动性。

细胞膜内外两层的组分分布和功能有很大的差异，人们称这种差异为膜的不对称性。

细胞膜内外层各有不同的脂质组分。细胞膜内外两层中的脂质种类是不同的，但这不是绝对的，仅在含量比例上有差异。以红细胞膜为例，含胆碱的磷脂，如磷脂酰胆碱、鞘磷脂主要分布在外层，含氨基酸的磷脂，如磷脂酰丝氨酸、磷脂酰肌醇、磷脂酰乙醇胺主要分布在内层。因带阴电荷的磷脂酰丝氨酸主要分布在内层，所以细胞膜内侧负电荷大于外层。鞘磷脂在外层较多，它有较长的碳氢链，可延伸于膜全层，从而可影响膜的流动性。胆固醇在一般细胞膜中的含量较多，磷脂与胆固醇分子数之比约为4:5。胆固醇与鞘磷脂和磷脂酰胆碱的亲合力较大，所以在外层含量较多，对膜的流动性有调节作用。

膜蛋白与脂双分子层的结合是不对称的。没有同一种蛋白质既分布于膜内层，又分布于膜外层，所以膜蛋白分布的不对称性是绝对的。用冰冻蚀刻法观察到，细胞膜内外层中镶嵌蛋白颗粒的分布是不对称的，内层多于外层。周边蛋白多附在膜内表面。在细胞膜上有多种酶蛋白和受体，有的只见于膜外表面；有的只见于膜内表面，如腺苷酸环化酶等。

糖脂和糖蛋白都分布于细胞膜的外表面。

综上所述，细胞膜内外两层的组分分布是不对称的，从而使膜的功能产生了方向性，使膜的两侧具有不同的功能。

所谓膜的流动性，是指组成膜的分子的运动。细胞膜所以能有流动性，是由于作为细胞膜基质的脂双分子层具有液晶态结构，它的排列既是有序性的，又是可以流动的。这是生物膜极为重要的特性。在生理常温下，膜脂质多呈液晶态，当温度下降到某一点时，液晶态则变为晶态，温度上升时晶态又可转变为液晶态。这一引起相变的温度称为相变温度。在相变温度时，膜脂质处于流动状态，嵌入其中的膜蛋白也处于流动状态，它们协同完成生物膜的各种功能。

近年来，人们应用了许多新技术如核磁共振、电子自旋共振等来测量膜脂质分子的运动。研究表明，大多数膜脂和膜蛋白在膜中是侧向移动的，或转动、翻转运动等。一般来讲，膜蛋白的旋转运动要比侧向移动的速度慢得多。为了要证明膜蛋白侧向移动，1970年 Edidin 等用细胞融合法，把离体培养的人和小鼠细胞融合在一起，形成人-鼠杂种细胞，应用免疫荧光法，通过观察两种细胞融合后膜抗原分布的变化过程来监测细胞膜蛋白的侧向扩散运动。具体作法是，把两种细胞表面膜抗原的抗体分别用不同荧光染料作标记(发绿光的荧光素和发红光的罗丹明)，当人和小鼠细胞融合成一个杂种细胞时，标有不同荧光的抗体分别已与两种细胞膜抗原相结合，在融合之初，一半为绿色，一半为红色。经 37℃ 孵育 40 分钟后，两种颜色的荧光点就逐渐均匀地分布在杂种细胞膜上(图 1-2-11)。

影响膜流动性的因素很多，主要决定于胆固醇含量、脂类组分和温度。首先，在真核细胞的细胞膜中，含有大量的胆固醇。在相变温度以上时，胆固醇可以增加脂质分子的

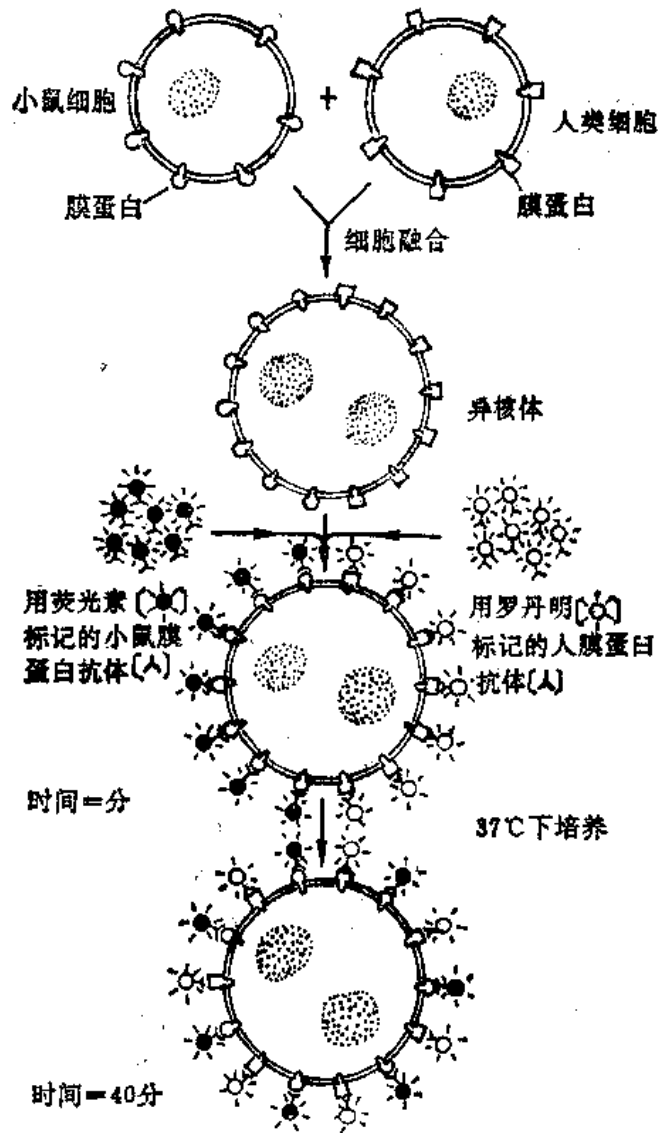


图 1-2-11 人-鼠杂种细胞膜蛋白相互扩散运动实验

有序性，从而限制膜的流动性；在相变温度以下，又可阻止磷脂分子互相凝集成为晶态结构，干扰脂质分子有序性的出现，防止低温时膜流动性的突然降低。所以胆固醇在生理条件下有调节膜流动性的作用。第二，脂肪酸链的长短与不饱和度。脂肪酸链的长短与膜的流动性有关，短链能减低脂肪酸链尾部的相互作用，在相变温度以下不易凝集；长链则增加分子的有序性，使流动性降低。饱和脂肪酸链直而不易弯曲，故流动性低；不饱和脂肪酸链的双键处易于弯曲，使脂质分子尾部难以相互靠近，彼此排列疏松。所以脂双分子层中含不饱和脂肪酸越多，其相变温度越低，流动性越大。第三，环境温度。环境温度的变化，对膜的流动性有很大影响。一般规律是随着温度的升高，流动性增大，反之亦然。

此外，影响流动性的因素还有卵磷脂与鞘磷脂的比值和膜蛋白含量。卵磷脂和鞘磷脂的比值越大，流动性越小，反之亦然。当膜蛋白嵌入脂质分子中，可使周围的脂质分子不能单独活动而形成界面质。镶嵌蛋白越多，界面质愈多，脂质的流动性就愈小。

二、细胞膜的功能

细胞膜的基本功能是保持细胞有相对独立和稳定的内环境，它是细胞膜内外物质流、信息流、能量流的出入门户。

(一) 细胞膜的物质运输

细胞与外环境间进行着活跃的物质交换，即细胞新陈代谢所需的各种物质不断地摄入细胞内，细胞内的新陈代谢产物及时地分泌或排出细胞外。这些物质交换过程都是通过细胞膜来实现的。细胞膜的物质交换作用是有选择性地进行的。如果细胞膜的选择性通透作用异常，将会产生病理状态，甚至导致细胞死亡。

细胞膜的物质转运机制概括起来，主要有离子和小分子的运输，大分子和颗粒物质的运输。

1. 离子和小分子的运输 离子和小分子经膜运输的基本类型可分为被动运输和主动运输两大类(图 1-2-12)。被动运输不需消耗细胞代谢的能量，而将物质从浓度高的一侧经细胞膜转运至浓度低的一侧。它又可以分为简单扩散、通道蛋白扩散和帮助扩散三种。主动运输即借助于镶嵌在细胞膜上的专一性很强的载体蛋白、把离子、营养物质和代谢物等，逆浓度梯度经细胞膜转运的过程，此过程要消耗能量。

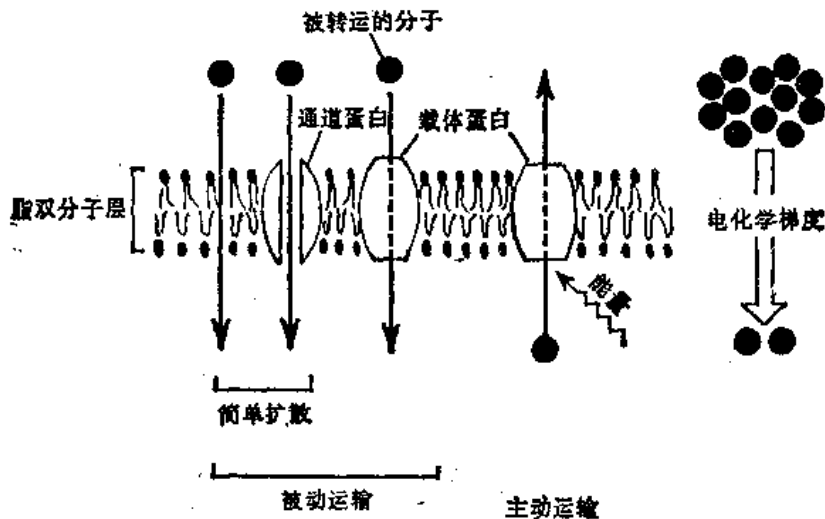


图 1-2-12 细胞膜的被动运输和主动运转概念图解

人们把不需要消耗能量和不依靠专一性膜蛋白分子而使物质顺浓度梯度从膜的一侧转运到另一侧的运输方式称为简单扩散。脂溶性物质如苯、乙醇、甾类激素以及 O_2 、 N_2 等可以通过脂双分子层按此方式扩散。有些不带电的极性小分子，如水、尿素、甘油、 CO_2 等，它们的分子量小，且为双极性，因而也能穿过脂双分子层的磷脂分子的极性头部穿进脂双分子层。

细胞膜中镶嵌一种贯穿整层的运输蛋白，称为通道蛋白，在膜上形成许多直径为 $0.35\sim 0.8nm$ 的小孔，通道蛋白的亲水基团镶在小孔的表面，小孔能持续开放，因而能使水和一些大小适宜的分子与带电荷的溶质经此小孔从膜的一侧以简单扩散的方式转运至膜的另一侧。近年来研究证明，镶嵌在细胞膜上的运输蛋白构成闸门通道，它与通道蛋白所形成的持续开放孔道不同，它的孔道不是连续开放的，仅在对特定刺激发生反应的

瞬间才开放，其他时间都是关闭着的。通道的开放与关闭受通道的闸门控制，其控制机理还不清楚。例如，细胞内游离 Ca^{2+} 浓度增加时，可启动 K^+ 的闸门通道开放，这是受细胞内特定离子浓度发生变化时才开放的。在许多情况下，闸门能迅速自动关闭。通道的开放常常只有几毫秒的时间，在这短暂的时间里，一些离子、代谢产物或其他溶质，顺浓度梯度经过闸门孔道扩散到细胞膜的另一侧。这样的转运过程即闸门通道扩散（图1-2-13）。

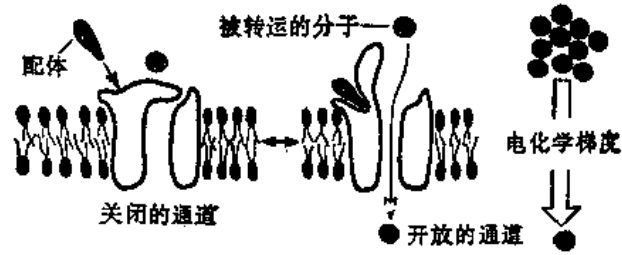


图 1-2-13 闸门通道扩散过程示意图

一些亲水性的物质，如葡萄糖、氨基酸、核苷酸和许多无机离子等，不能以简单扩散的方式通过细胞膜，而必须借助于细胞膜上的专一性很强的载体的帮助才能得以实现。凡是借助于载体的帮助顺浓度梯度的物质运输方式称帮助扩散。所谓的载体分子就是镶嵌于细胞膜上与某种物质运输有关的蛋白质，一般称其为载体蛋白。载体有高度的特异性，其上有结合点，能特异地与某一种物质进行暂时性的可逆结合。一个特定的载体上能运输一类化学物质或离子。载体与物质结合后，可能是通过载体蛋白的构象发生可逆性的变化而实现物质转运的(图 1-2-14)。

一些亲水性的物质，如葡萄糖、氨基酸、核苷酸和许多无机离子等，不能以简单扩散的方式通过细胞膜，而必须借助于细胞膜上的专一性很强的载体的帮助才能得以实现。凡是借助于载体的帮助顺浓度梯度的物质运输方式称帮助扩散。所谓的载体分子就是镶嵌于细胞膜上与某种物质运输有关的蛋白质，一般称其为载体蛋白。载体有高度的特异性，其上有结合点，能特异地与某一种物质进行暂时性的可逆结合。一个特定的载体上能运输一类化学物质或离子。载体与物质结合后，可能是通过载体蛋白的构象发生可逆性的变化而实现物质转运的(图 1-2-14)。

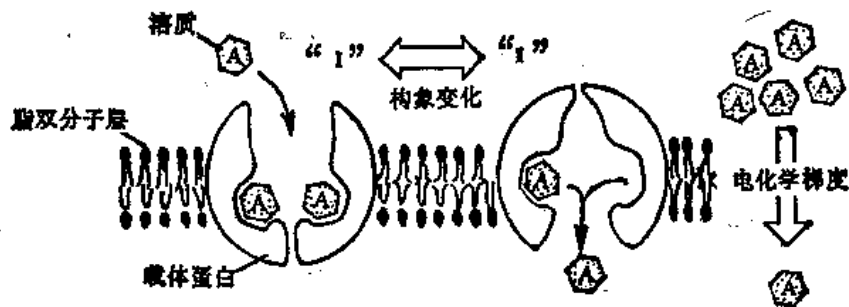


图 1-2-14 载体蛋白构象变化与帮助扩散机制图解

关于主动运输的机制，近年来发展了泵的概念。即靠泵的作用挤出或抽入某种被运输的物质。人们把镶嵌于细胞膜脂双分子层中的能把钾钠离子逆浓度运输的一种运输蛋白质称为钠钾泵 (Na^+-K^+ -pump)，又称钠泵。实质上它是 Na^+-K^+ ATP 酶 (Na^+-K^+ ATPase)，具有载体和酶的两重作用。一般认为它是由大小亚基组成；大亚基为贯穿膜全层的脂蛋白，为该酶的催化部位。在细胞质侧有与 Na^+ 和 ATP 结合的位点，外侧有与 K^+ 和乌本苷的结合点，乌本苷为 Na^+-K^+ ATP 酶的抑制剂；小亚基为细胞膜外侧半嵌合糖蛋白(图 1-2-15)，其作用机制尚不清楚，但如将大小亚基分开，酶活性即丧失。

Na^+-K^+ ATP 酶为依赖于 Na^+-K^+ 的 ATP 酶，在 Na^+ 、 K^+ 离子存在时，它分解 1 个分子 ATP，产生的能量运送 3 个 Na^+ 从细胞内低浓度侧至细胞外高浓度侧，同时把 2 个 K^+ 从细胞外低浓度侧运到细胞内高浓度侧。运转的过程全要靠 Na^+-K^+ ATP 酶的构象变化完成。在正常生理条件下，人红细胞内 K^+ 的浓度为血浆中的 30 倍，细胞内 Na^+ 的浓度比细胞外低 13 倍，但 K^+ 仍可由血浆进入细胞内， Na^+ 仍可由细胞内转到血浆中。又如，在肠道中葡萄糖浓度低于血浆时，肠上皮仍可通过主动运输吸收葡萄糖

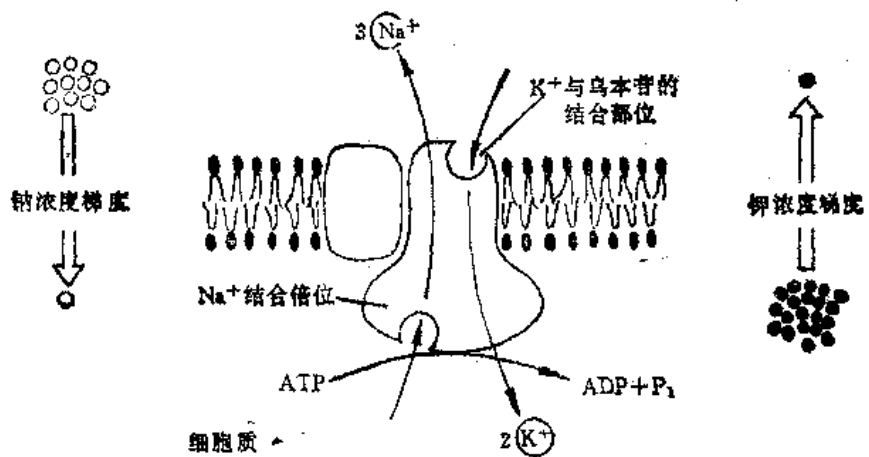


图 1-2-15 Na^+-K^+ 泵示意图

并转入血浆中，若肠道中葡萄糖高于血浆，此时除可进行顺浓度梯度的被动运输外，还可进行主动运输，其所消耗的能量加速了吸收率，比只由被动运输要快 10000 倍。

2. 大分子及其颗粒的膜泡运输 大分子和颗粒物质并不直接穿过细胞膜，而是通过一系列膜囊泡形成和融合来完成转运过程，所以称为膜泡运输。例如胰岛素在胰岛细胞粗面内质网合成之后，经高尔基复合体加工、包装形成分泌囊泡，接受细胞外信号后，分泌囊泡向外移，并与细胞膜融合，向细胞外腔开放，将胰岛素释放到细胞外，这个融合过程称为胞吐作用 (exocytosis)。细胞摄入的物质被细胞膜逐渐包裹，然后内陷，与细胞膜分离形成含有摄入物质的囊泡，进入细胞质，这个过程称为胞吞作用 (endocytosis)。胞吞作用主要分为三种类型：胞饮作用 (pinocytosis)、吞噬作用 (phagocytosis) 和受体介导的胞吞作用。胞饮作用即细胞的“喝、饮”，吞入的液体和溶质的囊泡直径小于 150nm；吞噬细胞的“吃”，吞入的大颗粒如微生物或细胞的残渣的大囊泡一般大于 250nm。大多数细胞具有胞饮作用，而只有少数特化的吞噬细胞才具有吞噬作用。所有真核细胞都以吞饮小泡形式不断地摄入小片细胞膜，以后通过胞吐作用又回到细胞表面。这种胞吞作用是在细胞膜的特定区域进行的，这个区域称为有被小窝 (coated pit)。在普通电镜图像这个区域的横切面可见细胞膜凹陷，其细胞质侧有毛状结构覆盖，这是由笼蛋白形成的多角形结构。有被小窝的寿命不长，在它形成之后一分钟内即内陷入细胞，与细胞膜脱离形成有被小泡 (coated vesicle)。在培养的成纤维细胞中每分钟约有 2500 个有被小窝形成并离开细胞膜。有被小泡寿命更短，在形成之后几秒钟之内，即失去其笼蛋白的外衣，而与细胞内囊泡 (内体) 融合，最后将其内含物转运至溶酶体。

受体介导的胞吞作用是一种选择性的浓缩机制，能使细胞摄入大量特定配体，而不需要摄入大量的细胞外液。大分子首先和细胞表面的受体相结合，然后经过有被小窝，继之形成有被小泡。它是高度特异性的，可以大大提高内吞效率。激素、转铁蛋白和低密度脂蛋白 (LDL) 等重要大分子都是通过这种途径进入细胞 (图 1-2-16)。

(二) 信号跨膜传递

细胞外的信号分子，包括激素、神经递质、抗原、药物以及其他有生物活性的化学物质，它们都必须与受体特异结合，通过受体介导作用，才能对细胞产生效应。这些信号分子，统称为配体 (ligand)。受体 (receptor) 是细胞的一种生物大分子，位于细胞

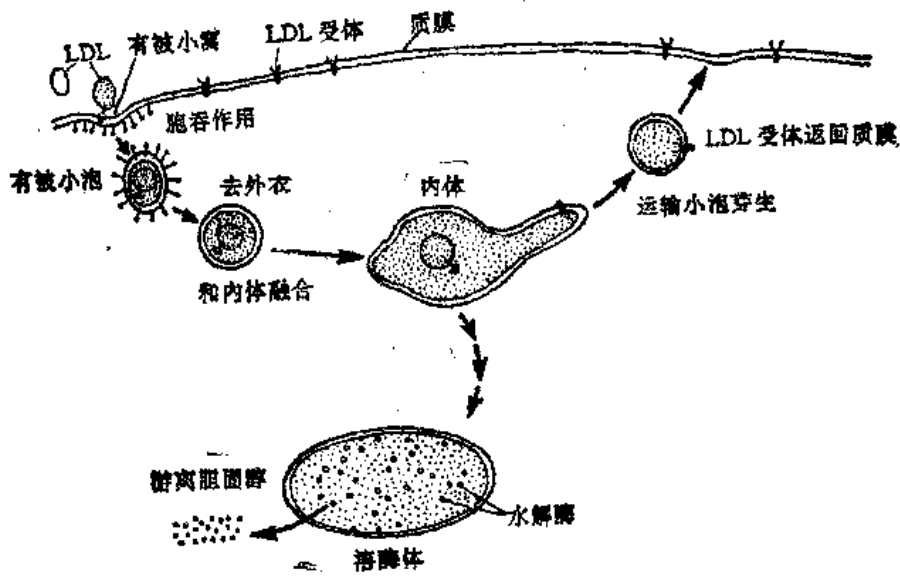


图 1-2-16 LDL的受体介导胞吞作用

膜上的称为膜受体。位于细胞质、细胞核或胞内膜上的称为胞内受体。膜受体多为膜上功能性糖蛋白。也有糖脂组成的，如霍乱毒素、百日咳毒素；有的受体是糖蛋白和糖脂组成的复合物，如促甲状腺激素受体等。

膜受体的主要功能是识别配体，并与之结合，将胞外信号转变成胞内信号，引起胞内效应。同种信号分子可以与不同类细胞结合，产生不同效应，主要决定于受体的不同类型。如乙酰胆碱可引起心肌细胞舒张，骨骼肌细胞收缩，分泌细胞进行分泌。

信号跨膜传递的机制，在不同的细胞上可以有很大的差异。但就绝大多数组织的细胞来说，信号跨膜传递的分子机构可分为：cAMP 信号体系和甘油二酯、三磷酸肌醇和 Ca^{2+} 的信号体系。下面主要介绍 cAMP 信号体系。

cAMP 是动物细胞内最普遍的信使，最初从骨骼肌和肝细胞糖原的代谢中被发现。当这些细胞置于含有肾上腺素的溶液中时，细胞中的糖原被分解。实验证明，在 ATP 存在下，肾上腺素作用于细胞膜上的 β 受体，活化膜上的腺苷酸环化酶 (Ac)，分解 ATP，在胞内产生 cAMP，而 cAMP 则介导某些激素产生胞内效应。

腺苷酸环化酶 (Ac) 是 cAMP 信号体系中结合在细胞膜上的催化单位。它在 Mg^{2+} 存在下能催化 ATP 生成 cAMP (第二信号)。细胞内另一种酶——环核苷酸磷酸二酯酶 (BDE) 可快速降解 cAMP 生成 5'-AMP，使细胞内 cAMP 的水平下降，适宜地终止 cAMP 作用。cAMP 特异地活化蛋白激酶 A (PKA)，活化的 PKA 将 ATP 末端的磷酸基转移到靶蛋白的苏氨酸或丝氨酸残基上，将靶蛋白磷酸化，活化的靶蛋白又依次激活其它靶蛋白，产生连锁效应。

动物细胞中还存在 cGMP 分子，但含量还不到 cAMP 的 $\frac{1}{10}$ 。cGMP 由鸟苷酸环化酶 (Gc) 分解 GTP 产生。能激活一种特异的蛋白激酶 (G)，使细胞内的靶蛋白磷酸化。鸟苷酸环化酶和腺苷酸环化酶不同，可存在细胞膜中，也有溶于细胞质中的，二者含量在不同组织细胞有差异。某些细胞中 cAMP 与 cGMP 浓度的升降存在拮抗关系，如 cGMP 升高促细胞分裂，cAMP 升高则促细胞分化。

(三) 细胞膜抗原和细胞识别

1. 细胞膜抗原 凡能刺激机体免疫系统(脾、骨髓、胸腺和淋巴细胞等)发生各种生理和病理过程的异物分子,统称为抗原(antigen)。细胞膜抗原多为镶嵌在细胞膜上的糖蛋白和糖脂,具有特定的抗原性。细胞膜上有多种细胞膜抗原,它们在输血、器官移植和肿瘤研究中都有重要的意义。下面介绍两种与医学有关的细胞膜抗原。

ABH(O)血型抗原是红细胞上的主要血型抗原。它是存在于人类红细胞膜上的糖脂。目前已发现有若干种类,且每种又有几种亚型。如ABH(O)血型抗原可分为A型、B型、O型和AB型四种亚型。其化学组分为糖脂,决定抗原性质的是其寡糖链部分。已知构成ABH(O)血型抗原寡糖链的共同结构基础是由4个单糖组成的。它们的排列顺序是半乳糖、乙酰氨基葡萄糖、半乳糖、葡萄糖。在此基础上,若其末端的半乳糖上接一个岩藻糖则为H抗原(O型血);若在H抗原末端半乳糖上再接一个乙酰氨基半乳糖则成为A抗原(A型血);若在H抗原上接一个半乳糖,则成为B抗原(B型血);若在H抗原末端半乳糖上分别有乙酰氨基葡萄糖和半乳糖时,则成为AB血抗原(AB血型)。ABH血型抗原不仅存在于红细胞膜上,还广泛地分布在人体组织细胞和体液中。

组织相容性抗原是存在于组织细胞膜上的抗原。能引起个体间组织器官移植排斥反应的抗原称组织相容性抗原(histocompatibility antigen),它们广泛存在于各种组织细胞的细胞膜上,现已知道的主要组织相容性抗原有140多种,可组成各种不同的组织型,它们代表个体的特征。当异体器官移植时,若组织型不相容时,则出现免疫排斥反应。目前普遍认为人的白细胞抗原(HLA)作为一种移植抗原,与同种或异种器官移植排斥反应有密切关系。

2. 细胞识别 细胞识别是指同种细胞之间,同种与异种细胞,以及对异己物质分子之间的认识的现象。细胞识别现象在生物界普遍存在,它是细胞膜的主要功能之一,许多重要的生命活动都与细胞识别有密切关系。如受精过程是精、卵之间相互识别的过程,具有物种的特异性,只有同种类精子和卵子才能够互相接触而结合。血液中的白细胞能将侵入的细菌吞噬,但从不吞噬血液中自体的正常细胞,这是异种间的细胞识别,不同的细胞膜上有不同的受体,而每种受体只能专一识别某一种信号分子并与它结合,而不与其他信号分子结合。关于细胞识别的机制,至今仍未完全明白。

第四节 细胞核

原核生物与真核生物细胞最主要的差别,在于有无完整的细胞核。所以细胞核的出现是生物进化史上极重要的转折点。细胞核是蕴藏遗传信息的中心,是细胞代谢、生长及繁殖的控制枢纽。任何有核细胞一旦去掉了核,细胞很快就死亡。

细胞核的形态、大小、位置和数量均因细胞类型的不同而异。每个真核细胞通常只有一个细胞核,但肝细胞和软骨细胞、破骨细胞可有几个核到许多个核。细胞核通常位于细胞的中央,也有的偏于细胞的某一端,如腺细胞,脂肪细胞的核被脂肪滴挤到细胞边缘。细胞核的形状常与细胞形状、细胞类型、发育时期以及机能状态有关。圆形或方形的细胞,核一般为圆形。柱状细胞的核多呈卵圆形、扁平细胞的为扁圆形,细长平滑肌细胞的核呈杆状。

细胞核组成部分包括:核膜、核仁、染色质和核基质等。

一、核 膜

核膜 (nuclear membrane) 内包装着遗传物质而形成了真正的核。它由两层单位膜构成核的内膜和外膜。内外膜之间的腔隙称为核周间隙。内膜的内侧为一种中间纤维包围, 叫做核纤层。它支持核膜, 并与核内的染色质和 RNA 相连。外膜面向细胞质, 其表面附有核糖体, 因此其形态与粗面内质网颇为相似, 甚至在某些部分可见到它与胞质中粗面内质网相连通。此外, 核膜的组成成分, 酶的种类与内质网也无明显区别。因

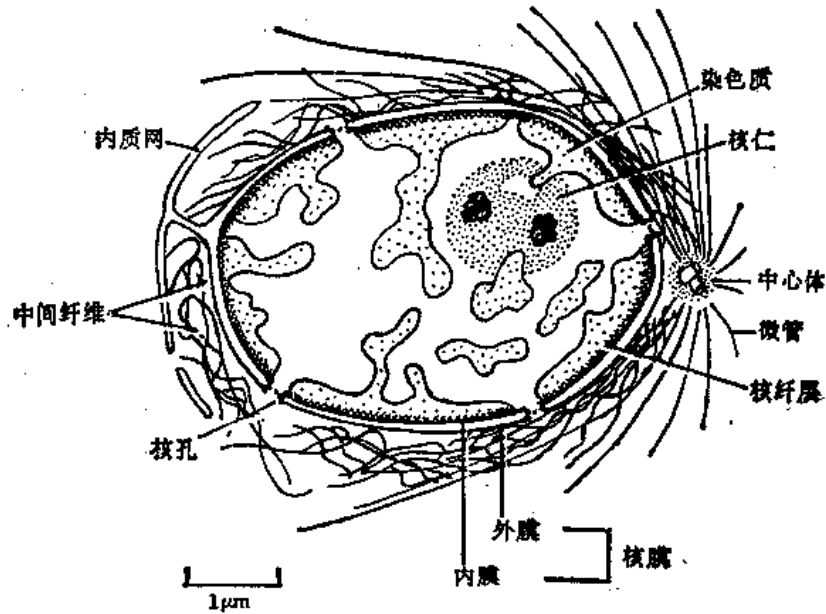


图 1-2-17 细胞核的横切面

此, 所谓核膜实际上就是包围核物质的内质网的一部分, 也是遍布于细胞中整个内膜系统的一部分 (图 1-2-17), 而不是分立的结构。它的意义就在于保护 DNA 分子, 使核物质的“区域化”。

真核细胞的核膜都有核孔 (nuclear pore)。每个核孔周围有一个盘状结构, 此结构叫核孔复合体。核孔复合体是由排列成八角形的蛋白质颗粒所组成 (图 1-2-18)。核孔复合体贯穿于两层膜之间, 使围着核孔边缘的内外膜愈合。核孔复合体中的孔是含水通道, 可允许水溶性物质出入于核和细胞质之间。对大分子物质的运输具有选择性, 在电镜下可以直接看到大的核蛋白颗粒, 如核糖体亚基、mRNA 分子通过核孔的情形。细胞内的 RNA 分子和核糖体亚基都由核内制造后输入核外, 而核内所需要的蛋白质都在细胞质内合成后送

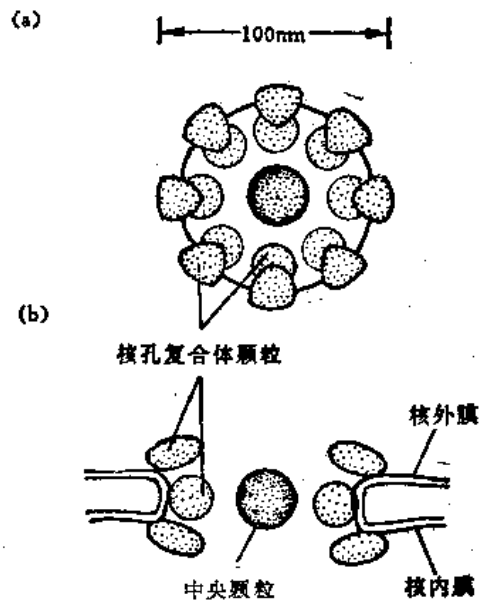


图 1-2-18 核孔复合体

a. 顶面观; b. 纵断面

入核内。因此，核膜既是细胞核的界膜，维持核内的稳定性，同时它又是核内外物质交换的调节通路，从而影响细胞功能。

二、染色质

真核细胞的遗传物质是集中在细胞核内的易被碱性染料着色的染色质(chromatin)。有丝分裂的间期，染色体去螺旋化成为染色质。所以染色体和染色质之间的不同只不过是同一物质在间期和分裂期不同存在形态而已。

染色质是 DNA 和组蛋白的复合物。其主要的化学成分是由核酸和蛋白质所组成，构成染色质的核酸的成分是 DNA。蛋白质主要有两大类：组蛋白 (histone, H) 和非组蛋白(non-histone, nH)。染色质的组蛋白有五种，即 H₁、H₂A、H₂B、H₃ 和 H₄。经研究发现，除了 H₁ 外，其他四种组蛋白在进化过程中都是高度保守的蛋白，其含量和结构都很稳定，没有明显的种属和组织的特异性。

组蛋白和 DNA 组装形成核小体。核小体 (nucleosome) 是一形似算盘珠的盘形的核心粒，DNA 分子以 146bp 长度绕在其外围 1.75 圈。核心粒是一个八聚体，由 H₂A、H₂B、H₃ 和 H₄ 各一对所组成的。相邻的核小体之间有连接 DNA (图 1-2-19)。每个核小体的连接 DNA 上都结合一个 H₁ 分子。

核小体是染色质基本结构单位，染色质的直径是 10 nm，呈纤丝状，纤丝变粗形成直径约 30 nm 的粗丝。粗丝是 6 个核小体组成一圈，紧密缠绕呈螺旋形排列，叫做螺线管 (图 1-2-20)。

螺线管再进一步螺旋，形成直径约为 400 nm 的超螺线管。由螺线管到超螺线管，DNA 长度压缩 40 倍。有人把核小体看做染色质的一级结构，把螺线管为染色质的二级结构，超螺线管为三级结构，染色单体则是四级结构。

细胞核内的染色质分为两种类型：常染色质 (euchromatin) 和异染色质 (heterochromatin)。常染色质细纤丝直径约 10nm，螺旋化程度小，分散度大，又称伸展性染色质，不易染上染料，折光性强在电镜下呈浅亮区，多位于核的中央位置。常染色质代表有活性的 DNA 分子部分，能活跃地进行复制和转录。异染色质是呈凝集状态的 DNA

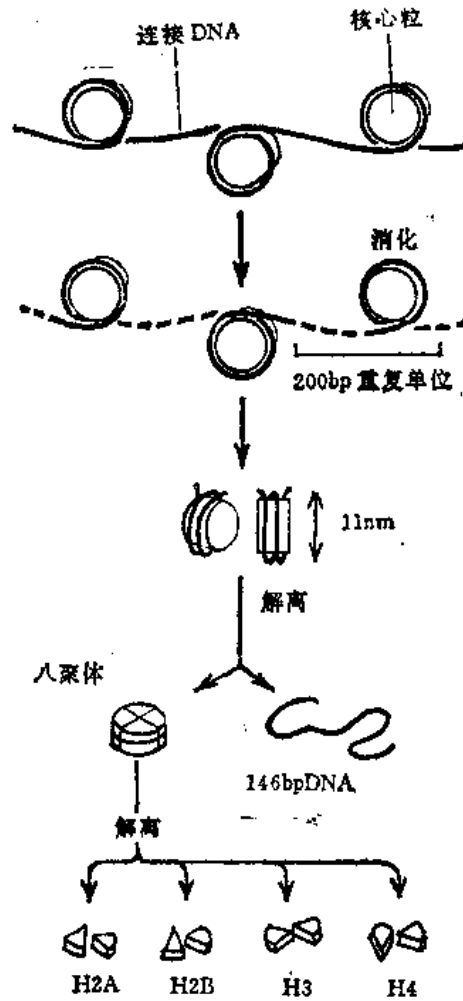


图 1-2-19 核小体各个组分

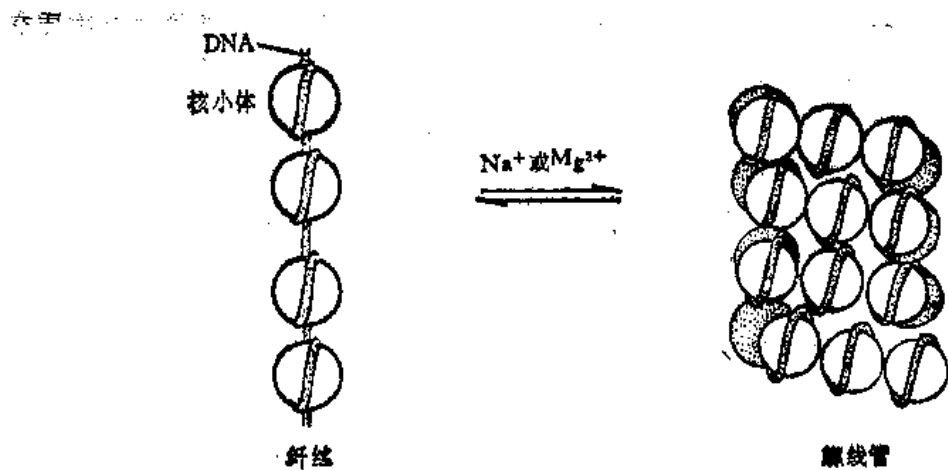


图 1-2-20 核内染色质模式图

与组蛋白的复合物，由于螺旋化程度高，形成直径约 20nm~30nm 的纤维，又称为浓缩染色质，一般位于核内膜的边缘形成一薄圈，即称周围染色质，还能与核仁结合，形成核仁伴随染色质的一部分。常染色质和异染色质有很明显的区别，在细胞核内的位置、螺旋化程度、所含 DNA 序列和功能等都有差异。

三、核 仁

原核细胞没有核仁，而真核细胞一般都有一个或数个核仁。核仁的存在也是真核细胞区别于原核细胞的标志之一。精子和肌细胞，核仁不明显或不存在，代谢旺盛的细胞如神经细胞，腺细胞可见到明显的核仁。细胞合成活跃时核仁变大，细胞处于静息状态，核仁萎缩。

核仁化学成分主要为蛋白质和 RNA。蛋白质占大部分，除 RNA 之外还有少量 DNA。核仁 DNA 中仅有 rRNA 基因。核仁中还包括 rRNA 转录酶、转录产物的前体 rRNA、45S、28S、18S、5.8S 的 rRNA 和微量脂类。

电镜下见到的核仁不同于细胞质中的细胞器，它们是没有膜包围的，而是由转录产物的前体 rRNA 相互缠绕而成的网状结构。核仁可分成三个区：① 浅色的原纤维区，含有无转录活性的 DNA；② 深色的纤维成分，含有 rRNA 分子；③ 颗粒成分，含有核糖体的前体颗粒（图 1-2-21）。

核仁内含有与核仁形成有关的染色体副缢痕部位，称作核仁组织区 (nucleolar organizing region NOR)。核仁组织区上的 DNA 具有编码 rRNA 的基因，称 rDNA。

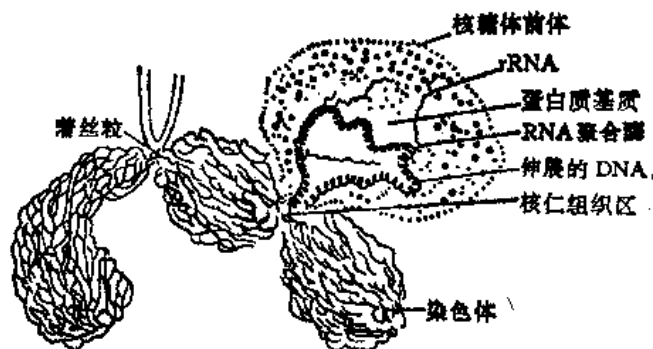


图 1-2-21 核仁结构及其与染色体关系模式图

rRNA 基因、在酶作用下进行快速的转录，一个正常的核仁大约含有 200 个 rRNA 基因，由于它是多拷贝，又是快速转录，在伸展开的核仁染色质标本中可见到 rRNA 基因的转录、组装。所以核仁就是进行 rRNA 转录和包装的场所（图 1-2-22）。图中长的轴丝为 rDNA，沿着 rDNA 丝有一系列重复的箭头样结构单位出现，每一个单位的这段轴丝就是一个基因。从轴丝的两侧伸展开的分支为 45S 的前体 rRNA 分子。在这个基因上，每隔 200bp 就有一个 RNA 聚合酶 I，有约 100 个这样的聚合酶分子。在“树尖”处是刚开始转录，合成中的 RNA 分子较短，随着转录的进行，前体 rRNA 逐渐加长，而形成了特殊的箭头样结构。前体 rRNA 末端与蛋白质颗粒相连接。转录形成的 45S rRNA 进行加工、剪接，去除一部分的 RNA，形成 5.8S、18S 和 28S rRNA 分子，在核仁内与蛋白质组装成核糖体大、小亚基。核糖体成熟必需在大、小亚基进入细胞质之后。这样，不难看出核仁是制造核糖体的工厂。

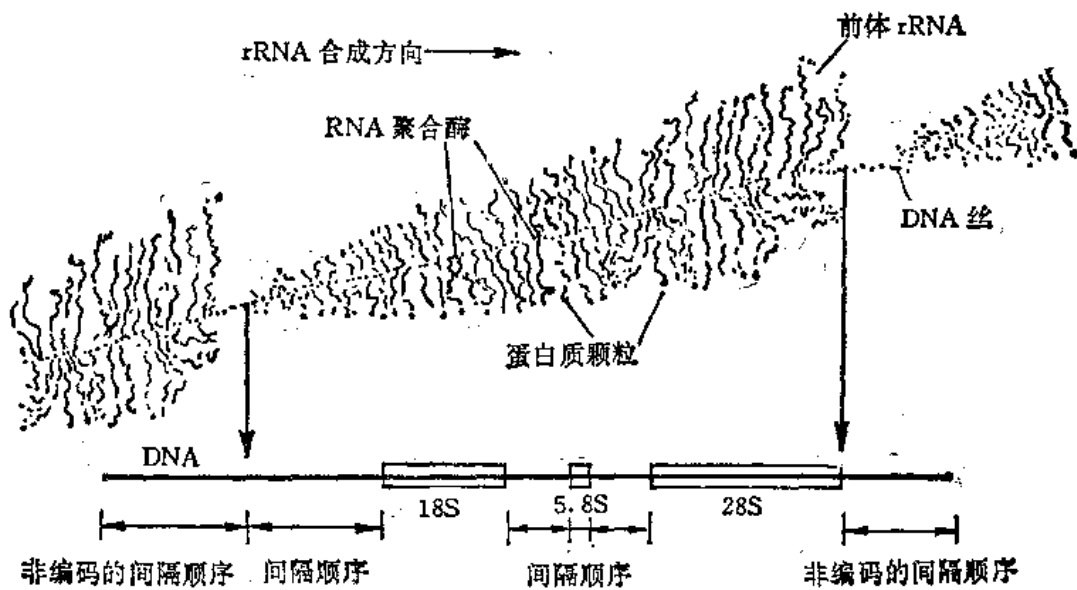


图 1-2-22 rDNA 的高效转录所形成的箭头样结构

四、核 基 质

核基质 (nuclear matrix) 是指在细胞核内，除核膜、核纤层、染色质与核仁以外的一个精密的网架体系。它的基本形态与细胞质内的细胞骨架很类似，且有一定的结构联系，故称为核骨架。它在结构上又与核纤层及核孔复合体有密切关联。

近年来，对核基质功能的研究表明，它是核内染色体 DNA 有序包装和构建，DNA 复制，基因表达和加工以及核内一系列生命活动的场所。

第五节 细 胞 质

细胞质是细胞内，细胞核之外的区域。它是细胞内完成各种主要的生命活动的基地。真核细胞除细胞膜外，还存在通过细胞膜的内陷而演变成的复杂的内膜系统。而内膜系统为细胞提供了生物化学反应足够的表面积。由内膜系统构成了各种细胞器，如内质网、高尔基复合体、溶酶体和过氧化氢体等。这些细胞器都是互相分隔的封闭性的结构，并

各具备一套独特的酶系，互不干扰地执行着专一的生理功能。

内膜系统分布于细胞质基质中。基质是细胞质中除各种细胞器和内容物以外较为均质而半透明的胶体部分。细胞质基质含有水、无机离子 (K^+ 、 Na^+ 、 Cl^- 、 Mg^{2+} 和 Ca^{2+} 等)、脂类、糖类、氨基酸、核苷酸及其衍生物等。还含有大量的酶，它们是一些大分子 (如蛋白质等) 合成和主要代谢途径所必需的酶。细胞质基质的主要功能是为各种细胞器维持其正常结构提供所需要的环境；为它们完成其各种功能活动提供所必需的底物；同时也是某些生化反应的场所。

一、内质网

所有的真核细胞内均含有内质网 (endoplasmic reticulum ER)。内质网是一种相互连通呈网状分布在细胞质中的膜性结构。内质网占细胞的整个膜成分一半以上。在电镜照片中见到内质网有的呈管状，有的呈扁囊，有些部分则呈大囊泡状。在靠近细胞核处，它与核外膜连接，靠近细胞膜部分可以与膜内褶部分相连接。内质网中被封闭的空间称内质网腔。内质网是个复杂的膜系统，它将细胞基质分隔成许多不同的小区域，使细胞一些生化活动在特定的环境中进行。内质网不仅与细胞蛋白质合成、脂类代谢、糖类代谢、物质交换及解毒作用等有密切关系，又对细胞起着支架的作用。

根据内质网表面有无附着颗粒状的核糖体，将内质网分为两种类型，即粗面内质网 (rough endoplasmic reticulum, RER) 和滑面内质网 (smooth endoplasmic reticulum, SER) (图 1-2-23)。

粗面内质网的表面附着大量颗粒状核糖体，显示表面粗糙而得名。在分泌蛋白质旺盛的细胞，如胰腺细胞和浆细胞中粗面内质网特别丰富。粗面内质网多呈扁平囊平行排列。滑面内质网由于它没有核糖体附着，它与合成蛋白质无关。在不同种类细胞中表现不同的作用，所以它是一个多功能性结构。如在肝细胞，它是合成脂类的场所，同时又对有害代谢产物以及药物有解毒作用。骨骼肌细胞的滑面内质网称为肌浆网，它能释放和收回 Ca^{2+} 调节肌肉的收缩运动。

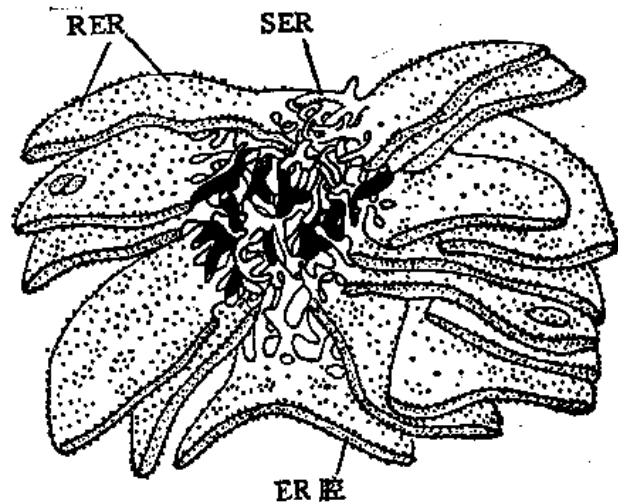


图 1-2-23 肝细胞中SER(滑面内质网)和RER(粗面内质网)区域三维结构图

经蔗糖密度梯度离心法将细胞匀浆进行离心后，内质网断裂成许多封闭小泡，称为微粒体 (microsome)。它的直径约为100nm。附有核糖体的微粒体为粗面微粒体，无核糖体附着为滑面微粒体。微粒体虽然是在离心过程中产生，不再是真正的内质网，仍有内质网基本特点，粗面微粒体还具有蛋白质合成的能力。所以，它是一个小型极好的研究材料。

下面讨论一个问题，核糖体怎样会附着在内质网表面上以及合成的蛋白质又如何进入内质网腔内？

附着在粗面内质网中的核糖体和游离在细胞质中的核糖体,都有相同的结构和功能。来自核内的 mRNA,在细胞质中与游离核糖体结合形成多聚核糖体,并在核糖体上先合成一小段多肽链,凡是带有这小段额外多肽链的核糖体移向并附着在内质网上。这小段多肽链约有 15~30 个氨基酸,它是个信号分子,是附着核糖体的一个标记,而被引向内质网膜上。把这段肽链称之为信号肽。带有信号肽的核糖体如何与内质网结合?研究证实,当游离核糖体一旦合成信号肽,即被细胞质中一种信号识别颗粒 (signal recognition particle, SRP) 识别而结合。在内质网上有识别 SRP 的受体,称为 SRP 受体。带有 SRP 的信号肽核糖体与 SRP 受体结合,定向安置在内质网膜后,进行蛋白质合成。与此同时 SRP 即离开核糖体,回到细胞质中参加再循环 (图 1-2-24)。当核糖体上蛋白质即将全部合成完之前,信号肽被内质网膜上特异性的水解酶切断,使成熟的蛋白质 (多肽链) 游离落入内质网腔内。核糖体在一种脱落因子作用下被分离。

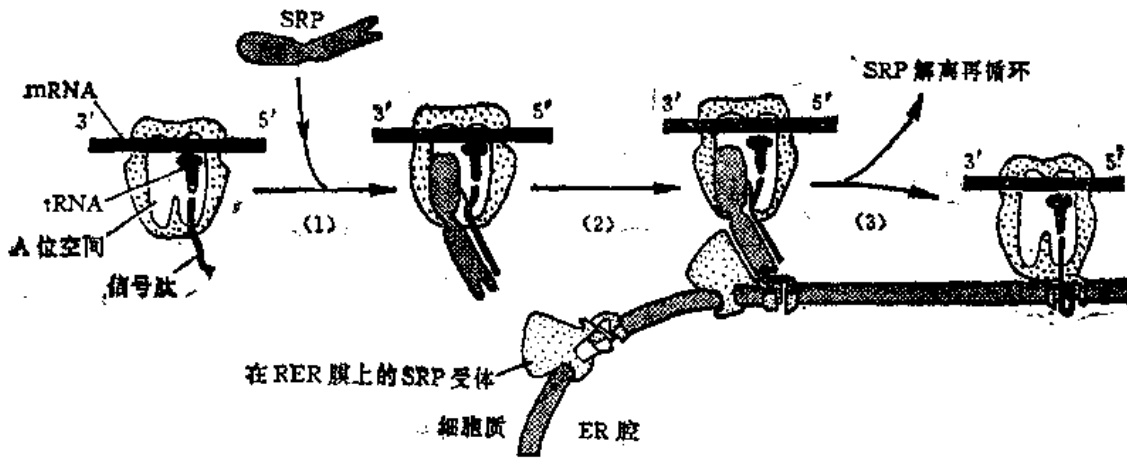


图 1-2-24 SRP与SRP受体协同作用

二、高尔基复合体

高尔基复合体 (Golgi complex, Gc) 普遍存在于各种动植物细胞中,是细胞内一种固有的细胞器,它在细胞的蛋白质加工和分泌过程中有着重要的作用。

高尔基复合体是由小泡、扁平囊泡和大泡所组成的一种比较复杂的膜性结构 (图1-2-25)。在不同类型的细胞中,高尔基复合体的形态结构差异很大。在神经细胞、浆细胞、白细胞和分泌细胞中,高尔基复合体具有上述典型的三种基本形态结构。在肿瘤细胞、早期再生组织的细胞和组织培养细胞内,高尔基复合体仅

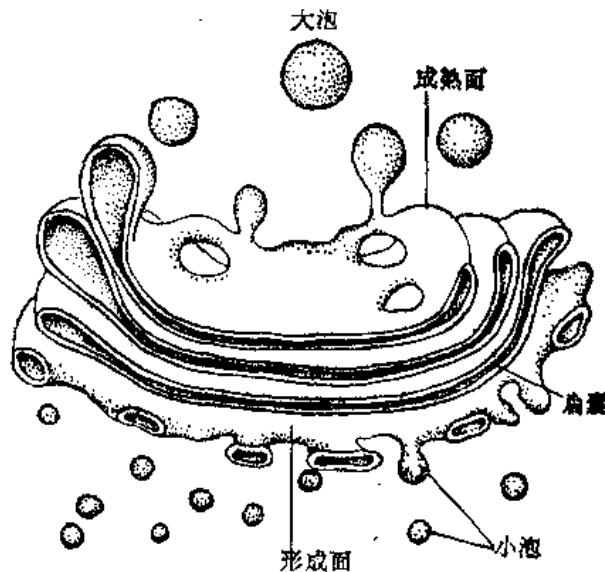


图 1-2-25 高尔基复合体切面图

有少量的泡状或扁平囊泡结构。

在细胞中，一般有 3~8 层扁平囊泡平行排列在一起，成为高尔基复合体最具有特征性的部分。扁平囊泡向着细胞游离而稍微内凹，形成弓形。扁平囊泡凹面向着细胞膜一侧称成熟面，而凸面朝向细胞核和内质网，称形成面。在扁平囊泡的形成面，常可见到许多直径约 40~80nm 的小泡，称为高尔基复合体小泡。多数的小泡表面是光滑，只有少数小泡表面呈绒毛状，称为有被小泡。一般认为，高尔基复合体小泡是由附近的粗面内质网“出芽”而来。这些小泡移向高尔基复合体的扁平囊泡并与其融合，使扁平囊泡的膜成分和内含物不断得到更新和补充。因为这些小泡在从粗面内质网脱离下来的同时，带走内质网内蛋白质、脂肪等物质到高尔基复合体扁平囊泡中。因此，这种小泡又称运输小泡。在扁平囊泡的成熟面，常有体积较大，数量不等的大泡，称高尔基复合体大泡。其直径约 100~500nm。一般认为大泡是从扁平囊泡的末端或侧面部分膨大凸出，并带走扁平囊泡内所形成的物质脱离出来而形成的。在分泌细胞中，这种大泡称为分泌泡或浓缩泡，随着分泌物而被排到细胞外，大泡的膜却参加到细胞膜，因而细胞膜得到补充和更新。由此不难看出，内质网、小泡、扁平囊泡、大泡和细胞膜之间存在着一种膜移动的动态平衡。

高尔基复合体在细胞的分泌活动中起重要的作用。最典型的例子是胰腺外分泌细胞内蛋白质分泌过程。用豚鼠胰腺分泌细胞为材料，应用放射自显影技术，将标记 ^3H -亮氨酸微量注入到胰腺细胞的培养物中，3 分钟后，观察到标有 ^3H 的银粒主要聚集在细胞的粗面内质网区域。17 分钟后，银粒就出现在分泌泡内，117 分钟后，银粒聚集在细胞顶部一端的酶原颗粒上。之后，在胰腺细胞外见到标记物，说明已排出细胞。从这个实验了解到，分泌蛋白质首先在粗面内质网的核糖体上合成，而后进入内质网腔运行，通过运输小泡，送到高尔基复合体扁平囊泡内进行浓缩、加工、组成分泌颗粒，最后与细胞膜融合，把分泌物排到细胞外。

高尔基复合体具有糖蛋白合成和修饰的作用。用 ^3H 标记半乳糖和唾液酸，放射自显影观察，标有 ^3H 的银粒只存在高尔基复合体内。这些未完全糖化的蛋白质在内质网以出芽的方式形成运输小泡，进入高尔基复合体的扁平囊泡中，在其膜上的糖基转移酶作用下，使糖链延伸。糖基转移酶只有在高尔基复合体中存在，它的存在是与高尔基复合体的加糖作用分不开。糖蛋白合成后，经高尔基复合体的扁平囊泡内运输，然后由大泡转运分泌物排放到细胞外。

高尔基复合体还参与溶酶体的形成。溶酶体中含有酸性水解酶，这些酶是由粗面内质网上核糖体合成的，移入内质网腔，通过运输小泡转运到高尔基复合体，进行加工。溶酶体酶含有 6-磷酸甘露糖，而在高尔基复合体的内膜上有它的专一受体，能特异地与溶酶体酶糖末端的 6-磷酸甘露糖结合，诱导溶酶体酶聚集并出芽离开高尔基复合体形成溶酶体。动物精子顶体实际上是一个大溶酶体，也是由高尔基复合体形成的。

综上所述，高尔基复合体是一个结构复杂和高度组织化的细胞器。每一个部分都有其独特的结构和酶系统，它们在高尔基复合体的功能活动中起不同的作用。

三、溶 酶 体

溶酶体 (lysosome) 是细胞内一种膜性结构。它是由一层单位膜包围而成一个含有

水解酶的膜性囊，大小约在 $0.25\sim 0.8\mu\text{m}$ 范围。水解酶包括蛋白酶、核酸酶、糖苷酶、脂肪酶、磷酸酶、磷酸酯酶及硫酸酯酶等。这些酶在 pH 为 5 左右时酶活性最佳，所以它们属于酸性水解酶。目前发现的有 50 余种酶，但这许多酶并非同时存在于每一个溶酶体内，而且每一个溶酶体也不仅含有一种酶。溶酶体内的酶类能将蛋白质、脂类、多糖和核酸等大分子物质水解为小分子。但只有当被水解的物质进入溶酶体内部时，这些酶才发挥作用。如果溶酶体膜被损，所含水解酶逸出时，整个细胞会被消化并影响周围的细胞。因此，溶酶体是细胞内消化的主要场所。

根据溶酶体的形成过程和功能把溶酶体分为内溶酶体 (endolysosome) 和吞噬性溶酶体 (phagolysosome) 两大类。内溶酶体是由高尔基复合体成熟面的扁平囊泡产生有被小泡 (coated vesicle)，当有被小泡从高尔基复合体脱离下来时，包于其表面的笼蛋白便脱落，成为光滑的转运小泡。这个小泡与由细胞的胞吞作用形成的内体 (endosome) 合并而变成内溶酶体。当内溶酶体与细胞内的自身产物 (自体吞噬体) 或由细胞吞噬的外来物质 (吞噬体) 互相融合时，便各自形成自体吞噬溶酶体和吞噬溶酶体 (图 1-2-26)。自体吞噬溶酶体所作用的物质，来自细胞内衰老和残缺的细胞器如内质网、线粒体等。吞噬溶酶体所作用的物质，来自细胞外经细胞的胞饮或胞吞而摄入的外源性物质，如细菌等。自体吞噬溶酶体和吞噬溶酶体将物质水解成小分子物质，被细胞吸收，还残留一些不被消化和吸收的物质称为残余体，被保留在细胞内，如脂褐质等。

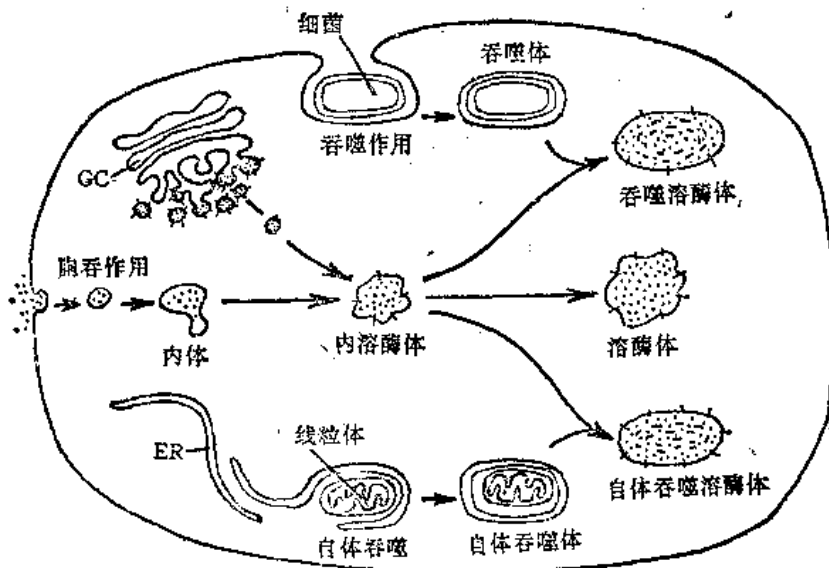


图 1-2-26 自体吞噬体和吞噬溶酶体形成过程示意图

溶酶体除进行消化、分解各种物质和保护细胞之外，在分泌过程中也有着重要作用。因为溶酶体含有的酶在某些分泌细胞中起着对分泌物质的加工和活化作用。例如，甲状腺中的激素释放就有溶酶体的参加。甲状腺滤泡上皮细胞内合成的甲状腺蛋白，分泌到滤泡腔内被碘化后，又通过胞饮作用把甲状腺球蛋白摄入细胞内，形成大胶滴。大胶滴与细胞内的溶酶体融合，溶酶体内的蛋白酶将碘化甲状腺球蛋白水解而生成甲状腺素，具有活性的甲状腺素通过胞吐作用分泌到血液中。

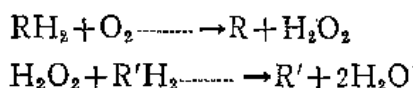
由于溶酶体在细胞中起重要作用，如溶酶体消化作用的减退或增加，都会直接或间接地影响到正常机能，从而产生某些病理现象，导致机体出现某些疾病。溶酶体引起的

疾病，有的是属于遗传性的，如肝糖原累积病Ⅱ型。也有的是由环境因素诱发而引起的溶酶体病，如矽肺等。

四、过氧化氢体

过氧化氢体 (peroxisome) 又称微体 (microbody)。它是由一层单位膜围成圆形或卵圆形小体，其直径约 $0.5\mu\text{m}$ 。它含有三种氧化酶：D-氨基酸氧化酶、尿酸氧化酶和过氧化氢酶。哺乳动物细胞内的过氧化氢体中常常含有一个由尿酸氧化酶组成的晶体状结构，叫做类核体。

过氧化氢体利用氧和过氧化氢进行氧化反应。现已知过氧化氢体含有 40 多种酶，不同细胞所含酶的种类不同，但是过氧化氢酶则存在于所有细胞的过氧化氢体中。因此，过氧化氢酶是过氧化氢体的特征性酶，故称为过氧化氢体。过氧化氢体中各种氧化酶能氧化它相应的底物 (RH_2)，同时，氧化酶使氧还原成过氧化氢，而过氧化氢酶又将过氧化氢还原成 H_2O ：



这种氧化反应对肝、肾细胞是非常重要的，因为过氧化氢体担负着解除血液中各种毒素的作用。人们从酒中摄入的酒精，有一半是通过这个途径被氧化。其他，如细胞中 H_2O_2 积累过多时，对细胞有毒性作用，过氧化氢酶也把它分解成水 (图 1-2-27)。

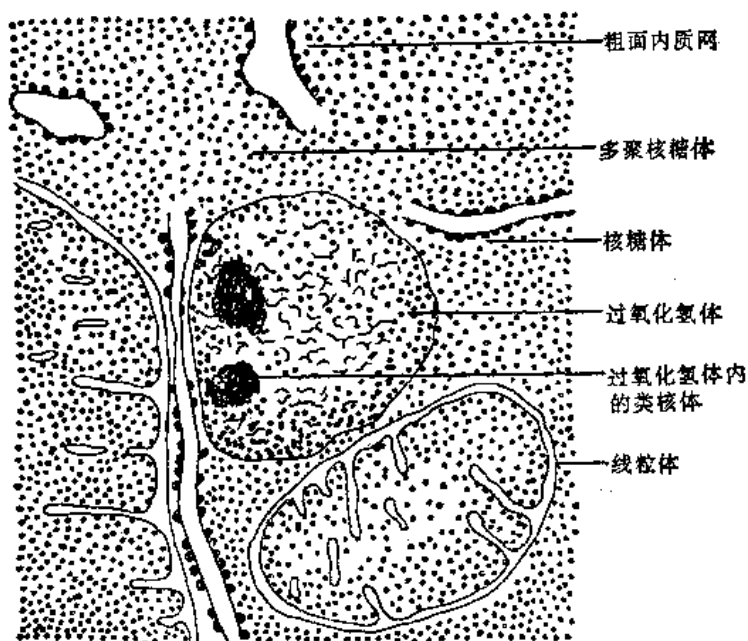


图 1-2-27 哺乳类动物肝细胞的过氧化氢体

五、核糖体

核糖体 (ribosome) 是细胞质中的一种非膜性结构。在电镜下的核糖体是圆形结构。它含有几种 rRNA 和几十种蛋白所组成的。原核细胞和真核细胞核糖体的主要 rRNA 分子的长度、蛋白质数量以及所形成的的大小亚基也是不同的 (图 1-2-28)。在细胞质中

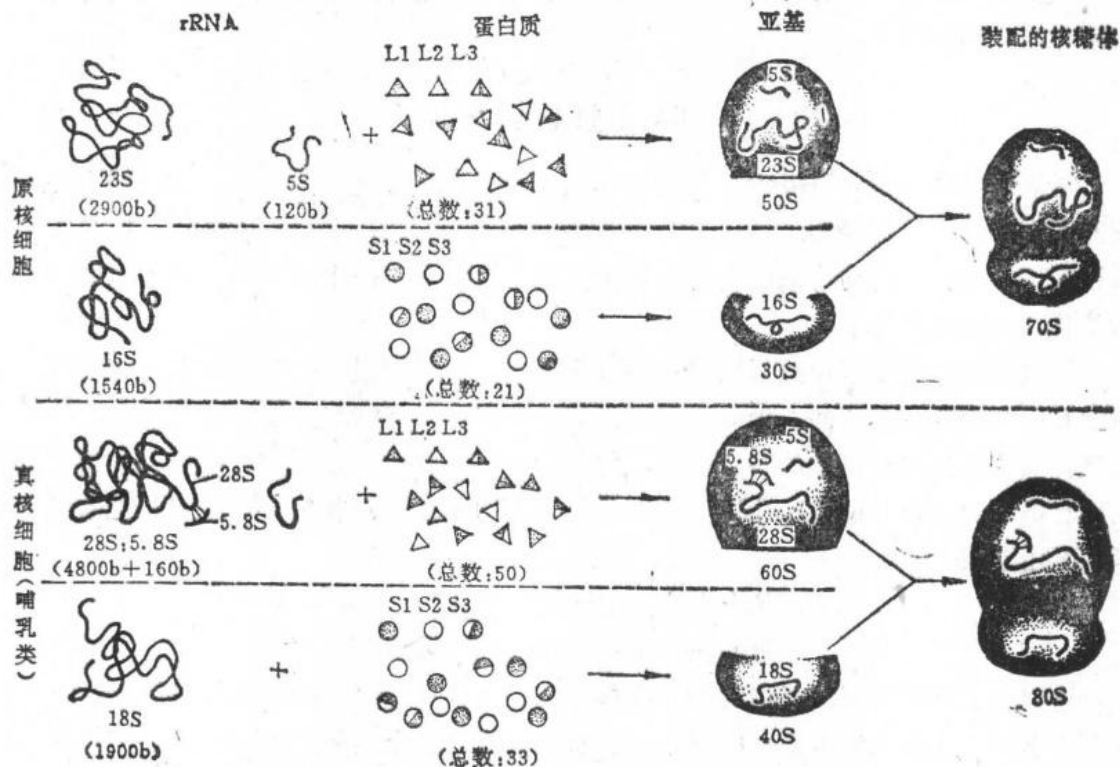


图 1-2-28 原核细胞和真核细胞核糖体的各个组分

除了附着于内质网表面外，其余的是呈游离状态的核糖体。无论是附着核糖体或游离的核糖体通常由 mRNA 串连在一起进行蛋白质的合成。被串连的核糖体少则几个，多则达几十个，排列成环状或菊花状，称之为多聚核糖体 (poly some)。

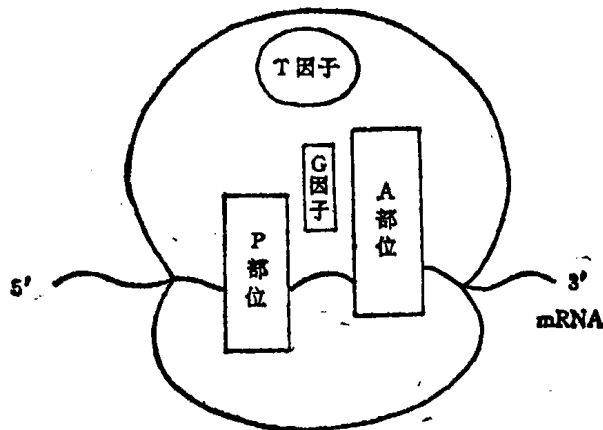


图 1-2-29 核糖体四个功能区

核糖体是蛋白质合成的场所。这和核糖体上 4 个功能区有关系(图 1-2-29)。A 位 (A site)、又称受位或称氨酰基位，这功能区位于大亚基上，是接受氨酰-tRNA 的部位。P 位(P site)，又称供位或称肽酰基部位。这主要也位于大亚基上，是肽酰基-tRNA 移交肽链后，tRNA 脱落的部位。③ 肽基转移酶位，又称 T 因子，位于大亚基上，其作用是催化氨基酸与氨基酸间形成肽键。④ GTP 酶位，又称 G 因子，位于大亚基上，能分解

GTP 分子并将肽酰基-tRNA 由 A 位移到 P 位。它们在蛋白质合成中起特定的作用。

附着于内质网上的核糖体主要合成外输性的分泌蛋白质，如酶、激素以及各种抗体等。而游离的核糖体主要合成细胞本身所需要的结构蛋白。

六、细胞中的蛋白合成

前面已提到，核糖体是蛋白质合成的场所。而真核细胞的遗传信息贮存在细胞核里，DNA 是怎样控制蛋白质合成的呢？

(一) mRNA 通过密码子决定蛋白质的一级结构

遗传信息蕴藏于 DNA 链上 4 种碱基的不同组合中，通过转录，传递到 mRNA 分子中，mRNA 也是由 4 种碱基组成，那么这 4 种碱基又是如何决定 20 多种氨基酸参加蛋白质合成呢？起初推想，如 3 个相邻的碱基所代表的遗传信息决定某 1 种氨基酸，4 种碱基随体组合可以组合成 64 种三联体，即可以决定 64 种氨基酸。经实验室多种研究，结果到了 1966 年，全部 20 种氨基酸与 64 种 3 个相邻碱基所代表的遗传信息间的关系得到证明。并得出结论：每 3 个相邻的碱基构成了一种氨基酸的密码子 (codon)，所有 64 种密码子总称为遗传密码 (genetic codon) (表 1-2-2)。遗传密码具有以下一些特点：

① 密码子是对 mRNA 分子的碱基序列而言的，它的阅读方向从 5' 端到 3' 端，例如 5'UUG-3' 与 5'GUU-3' 不能等同，前者代表亮氨酸，后者代表缬氨酸。② 密码子的兼并。总共有 64 个密码子，除了 3 个为终止密码 UAA、UAG 和 UGA 外，余下的 61 种

表 1-2-2 遗传密码子表

第一碱基 (5'端)	第二碱基				第三碱基 (3'端)
	U	C	A	G	
U	UUU 苯丙氨酸	UCU 丝氨酸	UAU 酪氨酸	UGU 半胱氨酸	U
	UUC 苯丙氨酸	UCC 丝氨酸	UAC 酪氨酸	UGC 半胱氨酸	C
	UUA 亮氨酸	UCA 丝氨酸	UAA 终止	UGA 终止	A
	UUG 亮氨酸	UCG 丝氨酸	UAG 终止	UGG 色氨酸	G
C	CUU 亮氨酸	CCU 脯氨酸	CAU 组氨酸	CGU 精氨酸	U
	CUC 亮氨酸	CCC 脯氨酸	CAC 组氨酸	CGC 精氨酸	C
	CUA 亮氨酸	CCA 脯氨酸	GAA 谷氨酰胺	CGA 精氨酸	A
	CUG 亮氨酸	CCG 脯氨酸	CAG 谷氨酰胺	CGG 精氨酸	G
A	AUU 异亮氨酸	ACU 苏氨酸	AAU 门冬酰胺	AGU 丝氨酸	U
	AUC 异亮氨酸	ACC 苏氨酸	AAC 门冬酰胺	AGC 丝氨酸	C
	AUA 异亮氨酸	ACA 苏氨酸	AAA 赖氨酸	AGA 精氨酸	A
	AUG 甲硫氨酸+起始	ACG 苏氨酸	AAG 赖氨酸	AGG 精氨酸	G
G	GUU 缬氨酸	GCU 丙氨酸	GAU 门冬氨酸	GGU 甘氨酸	U
	GUC 缬氨酸	GCC 丙氨酸	GAC 门冬氨酸	GGC 甘氨酸	C
	GUA 缬氨酸	GCA 丙氨酸	GAA 谷氨酸	GGA 甘氨酸	A
	GUG 缬氨酸	GCG 丙氨酸	GAG 谷氨酸	GGG 甘氨酸	G

为氨基酸密码子。氨基酸只有 20 种，所以一些氨基酸的对应密码子就不止一种。这就出现了“兼并”现象，即同一种氨基酸可以由 2 种或 2 种以上的密码子所决定。决定同一氨基酸的密码子，互称为同义密码子。另一方面，一个密码子可有 2 种作用，例如 AUG，它既是起始密码子，又是甲硫氨酸的密码子。③ 密码子的通用性。从病毒、原核细胞到真核细胞，使用的都是同一个氨基酸编码方法。④ 密码子是不重叠的，无标点的。

(二) 在酶的催化下 tRNA 携带着特定的氨基酸

tRNA 是蛋白质合成过程中的运输工具。根据 mRNA 的密码子。tRNA 携带特定的氨基酸进入到核糖体，并将氨基酸转运到特定位置上。合成肽链后，tRNA 离开核糖体，开始新的转运，因此，构成一个 tRNA 循环。tRNA 与特定氨基酸的结合



有些蛋白质仅由一条多肽链组成，有些蛋白质则可能是由二条以上多肽链所形成的复合体。构成这一复合体的每一条多肽链称为亚基。这些亚基在其合成后必须以特定的形式聚合在一起才能形成有功能的蛋白质。例如：血红蛋白就是由2条 α 亚基和2条 β 亚基聚合而成的。

前面述到，附着于内质网上的核糖体主要合成的蛋白质是运输到细胞外的，如酶类、激素和抗体等。而在游离核糖体上主要合成组成细胞本身所需要的结构蛋白质，或某些特殊蛋白质，如细胞膜上结构蛋白、细胞内代谢酶、以及红细胞的血红蛋白等。

七、线粒体

线粒体 (mitochondrion) 是一个敏感而多变的细胞器，是细胞内能量储存和供给的场所。它收回食物中所包含的能量，并经氧化磷酸化作用，以 ATP 高能键的形式贮存起来，供给细胞生命活动的需要。因此，它是细胞的氧化中心和动力站。

(一) 线粒体的形态结构和功能定位

光镜下的线粒体呈线状、粒状、杆状等 (图 1-2-31)，直径 $0.5\sim 1.0\mu\text{m}$ 。不同类型或不同生理状况的细胞，线粒体的形态、大小、数目都不相同。

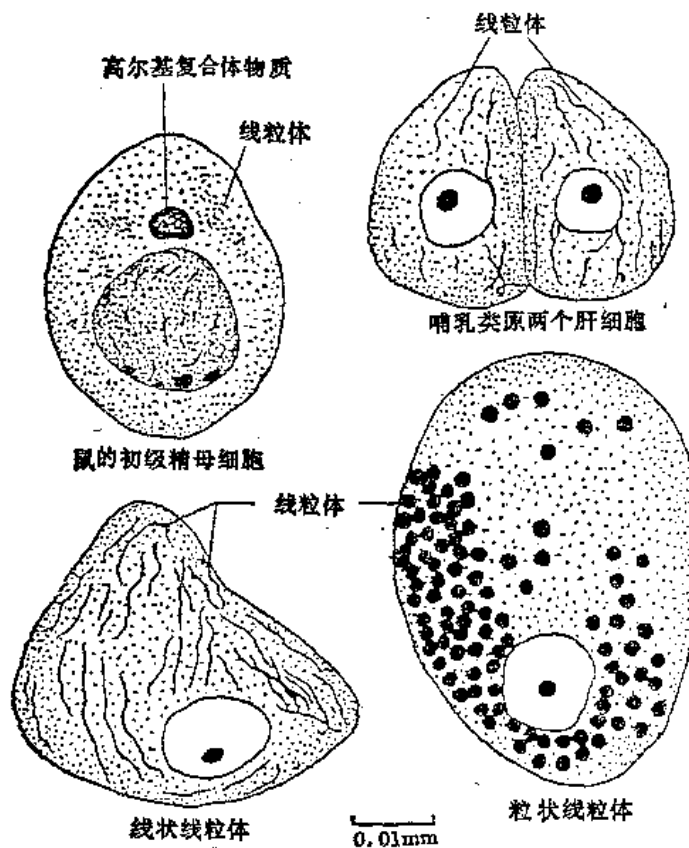


图 1-2-31 光镜下线粒体的各种形态(自Gersson, 1948)

电镜下，线粒体是由二层单位膜围成的膜性囊，外膜和内膜组成线粒体的支架，但不相连 (图 1-2-32)。外膜平整光滑，内膜向内褶皱形成嵴 (crista) (图 1-2-33)。嵴的形态、数目随不同细胞和细胞的不同生理状况而异。在嵴膜上，有许多与其垂直的有柄小体，称基本微粒 (elementary particle)。它由头、柄和基片组成，是线粒体进行化学

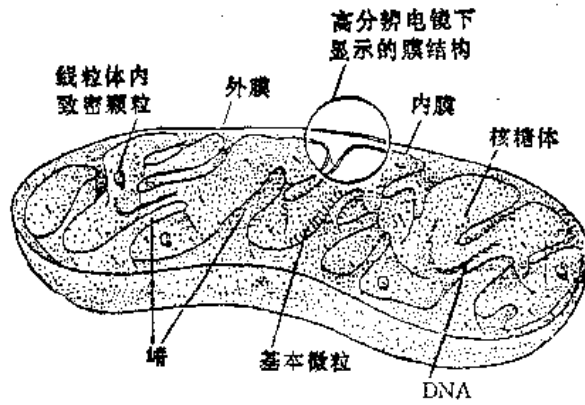


图 1-2-32 线粒体的亚微结构
(自De Witt, 1977)

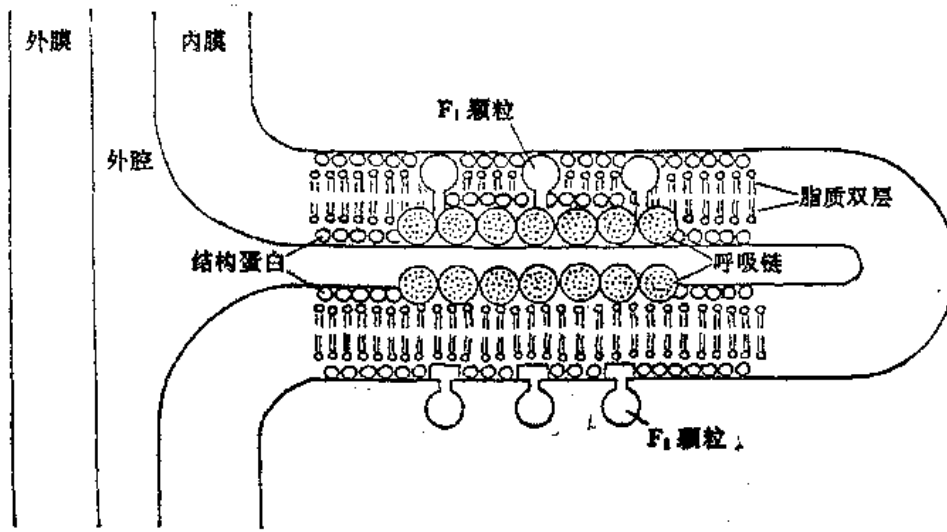


图 1-2-33 线粒体嵴的分子结构图解
(自Lehninger, 1962)

反应的基地。其上有可溶性 ATP 酶 (F_1)，对寡霉素敏感蛋白 (OSCP) 和疏水蛋白 (HP或 F_0)。其中，分子量约为 10000 的多肽，称为 ATP 酶复合体的抑制多肽，可能具有调节酶活性的功能 (图 1-2-34)。

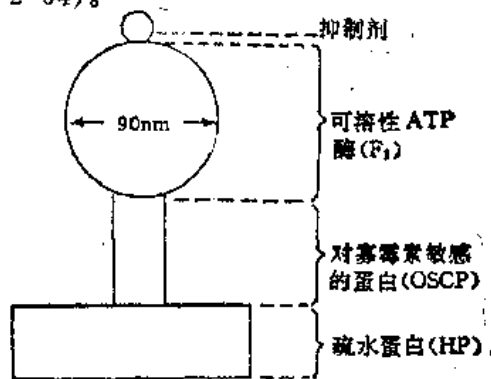


图 1-2-34 ATP酶复合体的组分
(自相福翰, 1982)

外膜与内膜之间形成宽约 6~8nm 的空间，称膜间腔，其间充满无定形液体，含少量的酶。嵴与嵴之间为基质，内含蛋白质、脂类、DNA、RNA 和核糖体等。线粒体基质可以扩大或缩小，这与线粒体的能量状态有密切关系。

线粒体基质中含有与各大分子物质彻底氧化分解有关的酶系统。

(二) 细胞氧化及其基本过程

细胞生命活动过程中所需的能量约有 95% 是来自线粒体，其来源是将细胞内的供能物质氧化、分解、释放能量，并排出 CO_2 和 H_2O ，这一过程称为细胞氧化 (cellular oxidation)，由于这一过程在组织细胞内进行，要消耗 O_2 ，释出 CO_2 和 H_2O ，故又称细胞呼吸 (cellular respiration)。

细胞氧化的基本过程是由以下四个主要步骤来完成的 (图 1-2-35)：即糖酵解、乙酰辅酶 A (CoA) 的形成、进行三羧酸循环及电子传递和化学渗透偶联磷酸化作用。

在细胞质内无氧情况下，葡萄糖等能源物质，经过糖酵解的一系列反应，形成三碳的丙酮酸。这是无氧呼吸的过程。

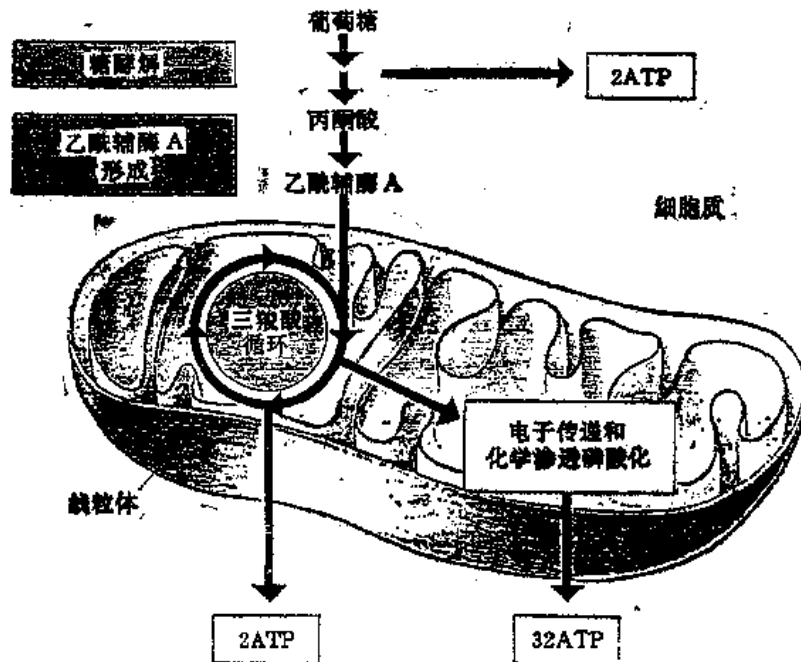
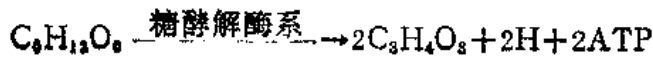
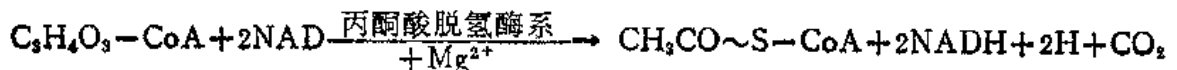


图 1-2-35 细胞氧化的四个主要步骤示意图
(自 Villee, 1989)

丙酮酸进入线粒体后，在内膜丙酮酸脱氢酶系的作用下，经脱氢、脱羧后与辅酶 A 结合，生成乙酰辅酶 A。



从乙酰辅酶 A 的乙酰基与含四碳的草酰乙酸缩合成含三个羧基的柠檬酸开始，进行一系列的氧化脱氢、脱羧后，又回复转变为草酰乙酸，又与另一个乙酰辅酶 A 结合，再生成柠檬酸，称这样的循环为三羧酸循环。每次三羧酸循环所脱下的 2 个 CO_2 ，直接呼出体外，脱下的 4 对 H，则通过电子传递系统，逐级传递。电子传递是通过呼吸链酶系发挥

作用来完成的。

呼吸链 (respiratory chain) 是一组酶的复合体, 遍布在线粒体内膜上。细胞呼吸吸入的氧, 在这条链上被利用与氢化合, 最后生成水。由于呼吸链在递氢时, 也同时传递电子, 所以, 也称为电子传递呼吸链。

在生活细胞的线粒体内, 伴随呼吸链在传递氢和电子生成水的氧化过程中, 有能量释放, 这些能量一部分用于将 ADP 磷酸化为 ATP, 这样氧化和磷酸化就成对地进行, 故称为氧化和磷酸化的偶联作用, 一般称为氧化磷酸化 (oxidative phosphorylation)。这一过程在线粒体内膜紧连呼吸链的基本微粒上进行的。

活细胞内能量的释放和储存, 都是通过 ATP 的形成和分解完成的。因此, ATP 是细胞内能量的获得、转换、储存、释放和利用的中心环节。根据 ATP 形成时能级变化的结果得知, 从 AMP 磷酸化为 ADP, 再从 ADP 磷酸化为 ATP, 每增加一个磷酸键, 都使分子能级升高成为一种高能化合物。实验证明, 若断裂每 1 克分子这样的磷酸键, 约可放出 30.56kJ 能量, 而断裂同等量的普通化学键, 只能释放 12.56kJ。因此称这种磷酸键为高能磷酸键。由此可见, ATP 和 ADP 在细胞的能量代谢过程中是极为重要的。当细胞内的氧化还原反应释放了物质中的自由能时, 即可通过 ADP 的磷酸化把这些能量及时储存于 ATP 的高能磷酸键中备用; 当细胞内各种功能活动需要能时, 又可以通过 ATP 的脱磷酸化断裂一个高能磷酸键, 并立即释放出能量以供利用。

(三) 线粒体的半自主性

60 年代以前, 普遍认为细胞内所有的 DNA 都在细胞核内, 以后, 从多种线粒体中分离出了 DNA。线粒体 DNA 常呈环状的双螺旋, 裸露的, 不与组蛋白结合, 长约 5 μ m, 分子量小, 多为 15kb, 并富含鸟嘌呤和胞嘧啶, 遗传信息量较小。线粒体 DNA 通常与线粒体内膜结合, 故较难发现, 但在线粒体分裂前 DNA 复制时, 则出现在线粒体基质中。

线粒体中不仅存在 DNA, 而且也有蛋白质合成系统 (mRNA、rRNA、tRNA、氨基酸活化酶等)。据目前所知, 仅有少数线粒体蛋白质是在线粒体 DNA 分子上编码, 在线粒体核糖体上合成。而大多数线粒体蛋白质还是在核 DNA 上编码, 在细胞质核糖体上合成后, 再运进线粒体的。所以, 线粒体蛋白质的生物合成涉及到两个彼此分开的遗传系统。在完整的细胞中, 这两个遗传系统通过反馈机制相偶联, 现还不完全了解这种反馈机制的作用机理。

线粒体内的核糖体, 其沉降系数为 70S, 由 50S 和 30S 两个亚基组成, 与真核细胞的核糖体不同, 而类似于原核细胞的核糖体。

哺乳动物线粒体的遗传密码也不完全同于通用的遗传密码。如 UGA 编码色氨酸, 而不用作终止密码; AUA 编码甲硫氨酸, 而不编码异亮氨酸等。

由上可知, 线粒体既是一个不完全受核控制的, 具有一定自主复制和再生能力的细胞器, 又由于其遗传信息量小, 大部分功能蛋白质分子必须依赖于核基因编码, 由两套遗传系统共同控制, 故线粒体是一个半自主性的细胞器。

八、细胞骨架

真核细胞所具有的特定形状及其运动等, 均有赖于细胞质内由蛋白质丝组成的网状

结构，这就是细胞骨架 (cytoskeleton) (图 1-2-36)。它是横越在细胞核和细胞膜内侧面的一种纤维状蛋白基质，这些纤维状结构，有时密布如网，有时又排列成结晶体或聚集成束、编织成带或膜。

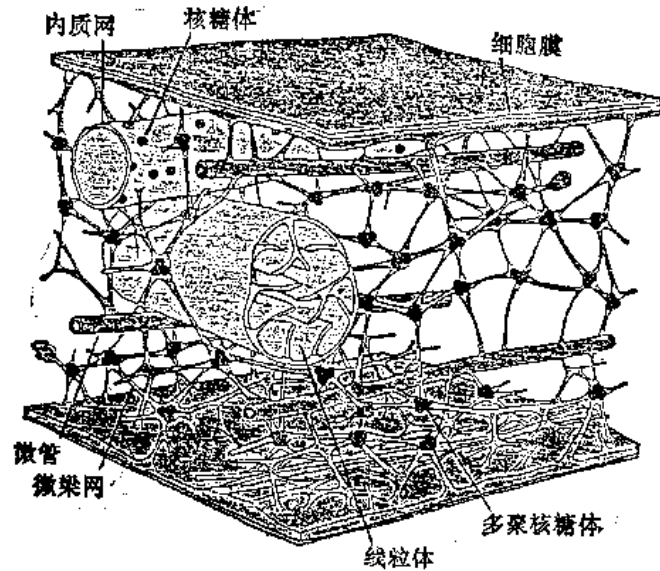


图 1-2-36 细胞骨架的立体观
(自Villev, 1989)

细胞骨架由微管 (microtubule) (20~30nm)、微丝 (microfilament) (5~6nm) 和中间纤维 (intermediate filament) (7~11nm) 组成。有人认为，细胞质中还有一种镶嵌在其它纤维系统中的微梁网格 (microtrabecular lattice) (3~6nm)。但也有人认为，它是微管、微丝及中间纤维紧密联系和交错相插，或是某些被磨损的细胞骨架的结果。

(一) 微管

微管是直而中空的纤维状结构，其管壁由 13 条直径为 4~5nm 的原纤维聚合而成，内径约 12nm。在细胞边缘多，内部则较少。微管既有较强的刚度，又有一定的弹性，其长度可因所处细胞的形态而不同。

原纤维的主要成分是微管蛋白 (tubulin)，以 α 和 β 两种单体形式存在。微管除主要由微管蛋白组成外，还有微管相关蛋白 (microtubule-associated protein, MAP)。它可能存在于微管的表面，也可能存在于微管与其它细胞器的连接部位。有人认为，MAP 的存在，可能与微管聚合和解聚的调节、微管与其它细胞成分之间的连接以及细胞运动等有关。从结构和功能来看，MAP 和微管蛋白共同构成了一个完整的系统。

微管是一种不很稳定的细胞结构，可以不断聚

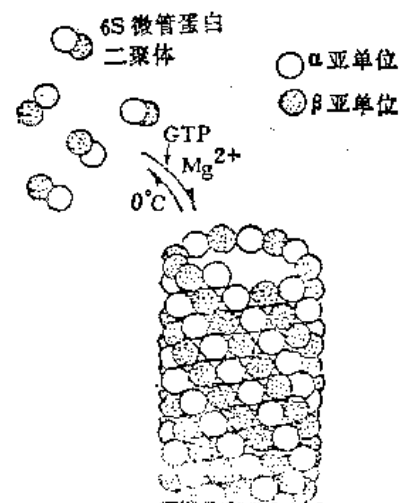


图 1-2-37 微管及其组装
(自周郑, 1983)

合和解聚。在其组装过程中， α 、 β 微管蛋白先形成二聚体(图 1-2-37)。目前已发现温度、 Ca^{2+} 浓度、酸碱度以及压力、药物等因素，可以影响其组装与解聚。

微管在细胞内有三种存在的形式：一是排列不规则的分散在细胞质中，常见于血管内皮细胞；二是呈平行束状的，见于神经轴突和树突之中；三是成束的微管呈几何图案样的排列，见于鞭毛、纤毛和中心粒等细胞器内等。

微管的主要功能可归纳如下：① 构成细胞的网状支架，维持细胞形态具机械支架作用；② 构成纤毛与鞭毛的基本结构，参与细胞收缩与变形运动；③ 参与细胞器的位移，尤其是细胞分裂中染色体的运动和细胞质的分裂；④ 参与细胞内物质的运输等。

(二) 微丝

微丝普遍存在于多种细胞中，在具有运动功能和非对称性的细胞内尤为发达。微丝常成群或成束存在，在一些高度特化的细胞（如肌细胞），它们能形成稳定的结构，但更常见的是形成不稳定的束或复杂的网。

微丝是一种实心的纤维状结构，其主要成分是肌动蛋白 (actin)，因此，常被称为肌动蛋白丝。纯化的肌动蛋白是单体的（一个分子单位），这种肌动蛋白称为球形肌动蛋白。每一个肌动蛋白单体与相邻的单体聚合成双股细丝的多聚体，即纤维状肌动蛋白。微丝是由两列球形肌动蛋白单体先自体组装成长链后，再相互缠绕成双螺旋形。

目前，已弄清楚三类肌动蛋白，即 α 、 β 和 γ 肌动蛋白。 α 肌动蛋白存在于完全成熟的肌肉组织， β 和 γ 肌动蛋白共同存在于大部分的非肌肉细胞。在培养的细胞中，已分离到翻译这三类肌动蛋白的 mRNA。因此，每一个细胞中至少存在三种不同肌动蛋白

是由三个纤维状多肽组成的。

各型中间纤维的蛋白质分子，都是首先形成双股超螺旋，再由这种双股超螺旋形成四聚体（四聚体被认为是可以在溶液中存在的最小稳定单位）；由两个四聚体形成一根亚丝，再由四根亚丝盘绕成一根完整的中间纤维（图 1-2-38），所以在横切面上可见到 32 个多肽；杆状中心区域成为纤维的核心，头尾部则突出在纤维之外。

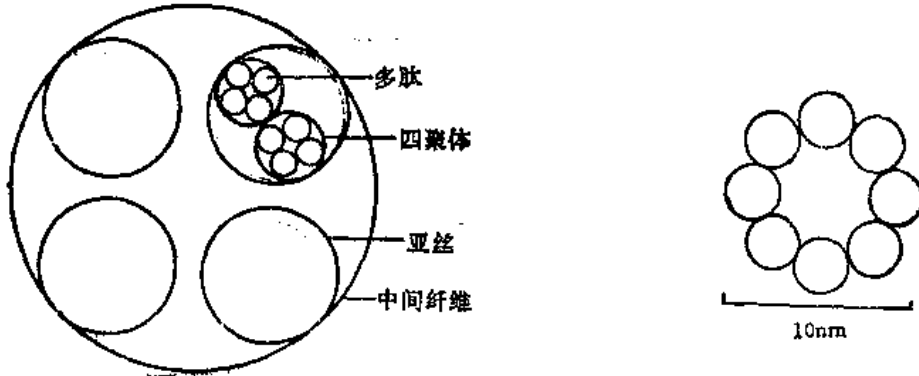


图 1-2-38 中间纤维横切面示意图
(自汪藻仁, 1990)

中间纤维的主要功能：① 对细胞核可能有固定作用；② 细胞内的运输作用；③ 细胞分裂时，对纺锤体与染色体起空间定向支架作用，并负责子细胞中细胞器的分配与定位；④ 在细胞癌变中发挥一定作用；⑤ 中间纤维蛋白可能与 DNA 的复制与转录有关。

中间纤维对肿瘤的诊断有较高的价值，即肿瘤细胞的中间纤维仍保持原来细胞的中间纤维，因此，可用抗中间纤维的抗体对肿瘤进行鉴别诊断，特别是对未分化癌及转移肿瘤的诊断价值较高。

九、中心粒、鞭毛和纤毛

中心粒 (centriole) 普遍存在于动物细胞和低等植物细胞之中，参与细胞的分裂活动，并为细胞运动和染色体移动提供能量，也与细胞运动器的形成有关。鞭毛 (flagellum) 和纤毛 (cilium) 也是广泛存在于动物和低等植物细胞的运动装置，常将少而长的叫鞭毛。短而多的叫纤毛。

(一) 中心粒的结构和功能

中心粒是由微管构成的细胞器，它成对出现于动、植物细胞中。光镜下所见的中心体 (centrosome)，实际上是一种复合的构造，包括中心粒及中心球 (centrosphere) (图 1-2-39)。

1. 中心粒的亚微结构 电镜下所见到的中心体实际上是中心粒，为圆柱形小体，成对彼此相互垂直地排列，故有人将其称为双心体 (diplosome) 其横切面可见，壁由九组微管环列而成，各组微管间及其周围，有较致密的细粒状物质。每组均由 A、B、C 三个更小的亚微管所组成，9 组微管相互之间呈斜向排列，略似风车的旋翼，故称为中心粒小轮。每个亚微管壁由 13 根直径为 4.5nm 的纤维结构所组成，这些小纤维的主要成分是微管蛋白的鸟苷酸，与细胞分裂时出现的纺锤丝的成分相类似 (图 1-2-40)。此外，还有 ATP 酶、糖蛋白、RNA 及少量的 DNA 等。

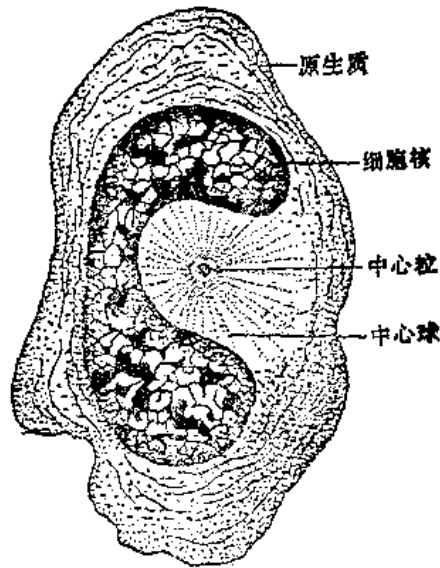
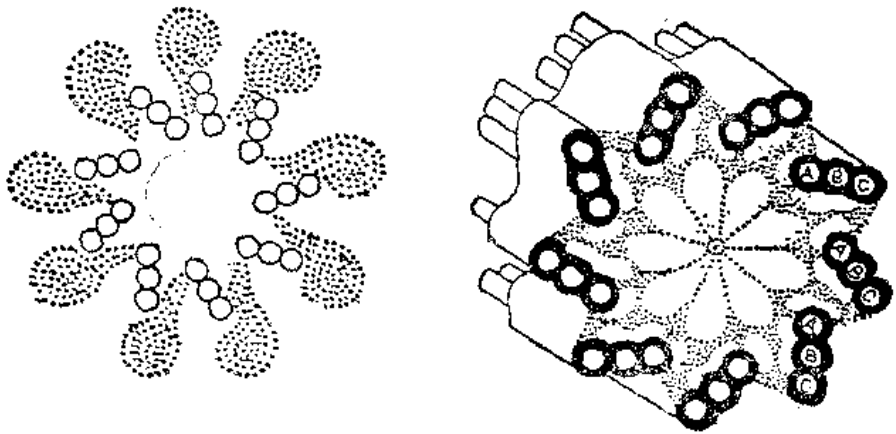


图 1-2-39 光镜下莱病的白细胞，示中心粒
(自马努伊洛娃，1953)



A 在三联体附近有中心粒卫星

B 风车状的中心粒中有时出现细丝状结构

图 1-2-40 中心粒亚微结构横切示意图
(自郑国福，1982)

在中心粒附近，常有电子致密的圆形小体，称中心粒卫星，其大小约 70nm，在其上常见有微管附着。中心粒的中央电子致密度低，似中空无物，有时可见一 60nm 的小泡，有时还可在沿 9 组微管的内缘，见到螺旋的纤维状结构，可能与固定微管的位置有关。

2. 中心粒的功能 一般认为，中心粒的功能是组织形成鞭毛和纤毛，并参与细胞的有丝分裂，与微管蛋白的合成和微管的聚合有关。由于中心粒存在 ATP 酶，因而与细胞能量代谢有关，为细胞运动和染色体移动提供能量。又因其含有少量 DNA，因此，认为中心粒也有细胞质遗传的功能。

(二) 鞭毛和纤毛的结构和功能

鞭毛和纤毛是伸出细胞表面，并能运动的特化结构。

1. 鞭毛和纤毛的形态和结构 鞭毛和纤毛均被质膜包围，内由微管组成轴，轴的基

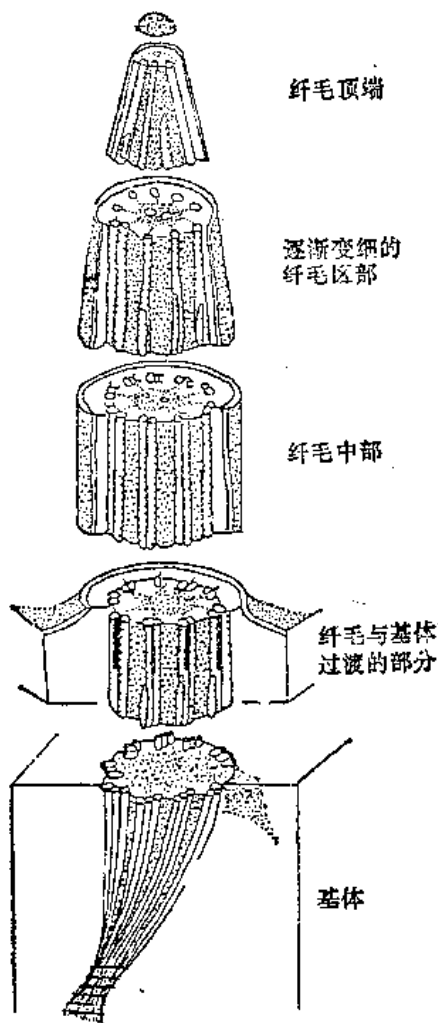


图 1-2-41 纤毛的亚微结构整体图
(自第二军医大学电镜室, 1981)

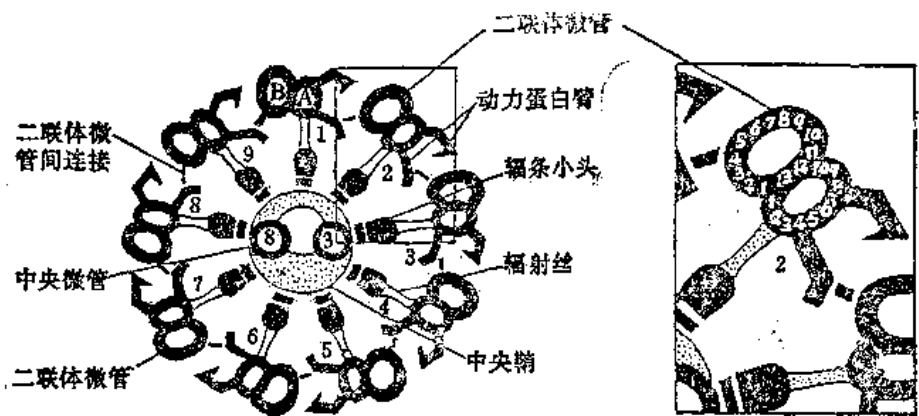


图 1-2-42 纤毛的横切面图解, 右图为左图部分放大
(自De Robertis, 1980)

部与基体相连, 由基体的一条根丝进入细胞质内 (图1-2-41)。鞭毛和纤毛轴的结构为: 中央的2条中央微管, 外包中央鞘, 周围环绕排列着二联体微管, 由微管A和微管B组成, 管径30~50nm, 每对微管在切面上呈8字型 (图1-2-42)。微管A有两个短臂, 伸向邻近二联管的微管B, 由微管A向中央鞘伸出辐射丝, 其末端稍膨大, 称为辐条小头。

微管壁由 13 根细丝呈螺旋状排列而成，每根细丝呈念珠状串联而成。由于微管 A 和 B 共同占有一部分管壁，因此每条二联管的壁，由 23 根细丝构成 (图 1-2-42)。

鞭毛和纤毛主要含动力蛋白 (dynein) 和微管蛋白。动力蛋白具有 ATP 酶活性，是构成周围微管上短臂的蛋白质，其作用是变化学能为机械能，促进鞭毛或纤毛的运动。

2. 鞭毛和纤毛的功能 鞭毛和纤毛的主要功能都是运动，但两者的运动形式不同，鞭毛运动为均匀波动，而纤毛则为双相搏动。

第六节 细胞周期

细胞周期 (cell cycle) 是指细胞从一次分裂结束开始，到下一次分裂终止所经历的全过程。

过去，人们根据细胞在周期中的形态变化，将其分为二个时期，即间期 (interphase) 和分裂期 (mitotic phase)。但近来由于细胞生物学和分子生物学的进展，对细胞周期提出了一些新的概念。目前，将细胞周期分为合成前期 (G_1)、合成期 (S)、合成后期 (G_2) 及分裂期 (M)。

在哺乳动物细胞周期中，还有一类所谓静止的细胞群，在一般的情况下，它们是不能合成 DNA 和进入分裂的，但在给予适当的刺激后，可以重新进入细胞周期进行分裂，这类细胞叫 G_0 期细胞， G_0 期和 G_1 期细胞无论在形态上和功能上都是不同的 (图 1-2-43)。

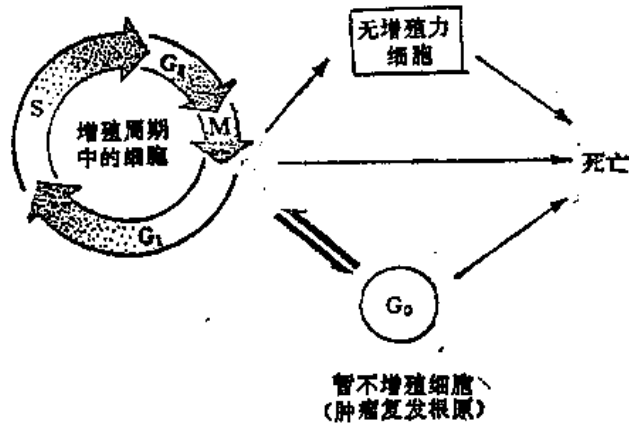


图 1-2-43 细胞增殖活动示意图

(自李采娟等, 1981)

一、细胞周期各时相的动态

近年来，许多学者用放射性标记化合物示踪，对细胞周期各时相在分子层次上的动态有了更深入的了解。细胞周期各时相都有各自的特点。

(一) G_1 期 (合成前期)

G_1 期是分裂期结束到 DNA 合成开始前的细胞生长、发育时期。 G_1 期制造产生三种 RNA 及核糖体，RNA 及蛋白质的合成始终处于高水平。细胞一进入 G_1 期，有丝分裂抑制因子和 cAMP 的含量明显升高，而到 G_1 期后期则主要合成 DNA 复制所需要的前体物质和酶类，如脱氧核苷酸、胸苷激酶等。

G_1 期对一些环境因素有一敏感点，可以限制细胞通过周期，所以称其为限制点 (restriction point)，简称 R 点。细胞越过 R 点后，就加速合成 DNA 复制所必需的各种前体物质和酶，如各种脱氧核苷酸、胸苷激酶、DNA 聚合酶等等。同时 DNA 解旋酶和 DNA 合成启动因子也急剧增加。

G_1 期末是推进细胞周期的一个关键时刻，也是药物等因素作用于细胞周期的一个敏感点。

(二) S 期 (合成期)

S 期是从 DNA 合成开始到 DNA 合成结束的全过程。

DNA 的复制是细胞增殖的关键,其复制又局限在 S 期。而 DNA 的合成需要有启动信号,即 S 期激活因子,它是一类非组蛋白。这种 S 期激活因子是在 G₁ 期和 S 期交界的时候开始合成,到 S 中期时含量最高,S 期结束时立即消失。一般来说,富含 C—G 碱基的片断、有转录活性的常染色质区在 S 期较早地进行复制;而含 A—T 碱基较多的片断、高度重复序列的异染色质区则较晚地进行复制。这种严格的顺序性既能保证全部基因都得到复制,又能防止复制的重复现象发生,对维持遗传的稳定性起重要作用。

在 S 期还不断合成新的蛋白质,如与 DNA 复制相关的酶(胸苷激酶、DNA 聚合酶等)。组蛋白的合成与 DNA 复制是同步进行的。

(三) G₂ 期 (合成后期)

从 DNA 合成结束到分裂期开始前的阶段,这一时期主要为细胞分裂准备物质条件。G₂ 期加速合成新的 RNA 和蛋白质。其中最主要的是合成有丝分裂因子和微管蛋白等构成有丝分裂器的组分。

(四) M 期 (分裂期)

分裂期是细胞进一步将染色质加工、组装成染色体,并将其均等分配,形成两个子细胞的过程。在这一时期形成有丝分裂器,细胞核产生一系列复杂的变化,细胞质进行分裂。

二、分裂期的主要特征

分裂期都是从间期结束时开始,到新的间期出现时的一段时期。这一时期的明显标志是细胞核的形态结构发生明显的变化。人为地将其分为前期 (prophase)、中期 (metaphase)、后期 (anaphase) 和末期 (telophase) (图1-2-44)。

(一) 前期

主要特征是染色质的凝集,确定了分裂极,核仁的解体和核膜的消失。前期开始,细胞核内的染色质形成丝状或颗粒状结构,这些丝状体叫染色体 (chromosome)。每条前期染色体是由两条螺旋化的姐妹染色单体 (sister chromatid) 所组成。每条染色单体上排列了一串染色较深的小颗粒,即染色粒 (chromomere), 串连这些颗粒的丝叫染色丝 (chromonema)。随着前期的进展,染色单体缩短变粗,含有着丝粒 (centromere) 的主缢痕 (primary constriction) 变得清晰可见。

在早前期时,染色体均匀分布在核内,以后,它们便趋向于核膜,使核中央变空,染色体的这种移动标志着核膜近于崩解。前期末,核膜破裂,断片和小泡分散于细胞质中,前期结束。

在核内发生上述变化的同时,细胞质内最显著的变化是形成纺锤体 (spindle)。纺锤体的出现与中心粒的存在有关。

(二) 中期

染色体达到最大的凝缩,排列在赤道面上形成赤道板 (equatorial plate), 这与力量的平衡有关。这一阶段是从细胞核膜消失到有丝分裂器形成的过程。

染色体在着丝粒区有一特化部位,称动原粒 (kinetochore), 它是一种附加结构,每条染色体上有一个。动原粒为染色质成分,在着丝粒区将两条染色单体结合在一起,此

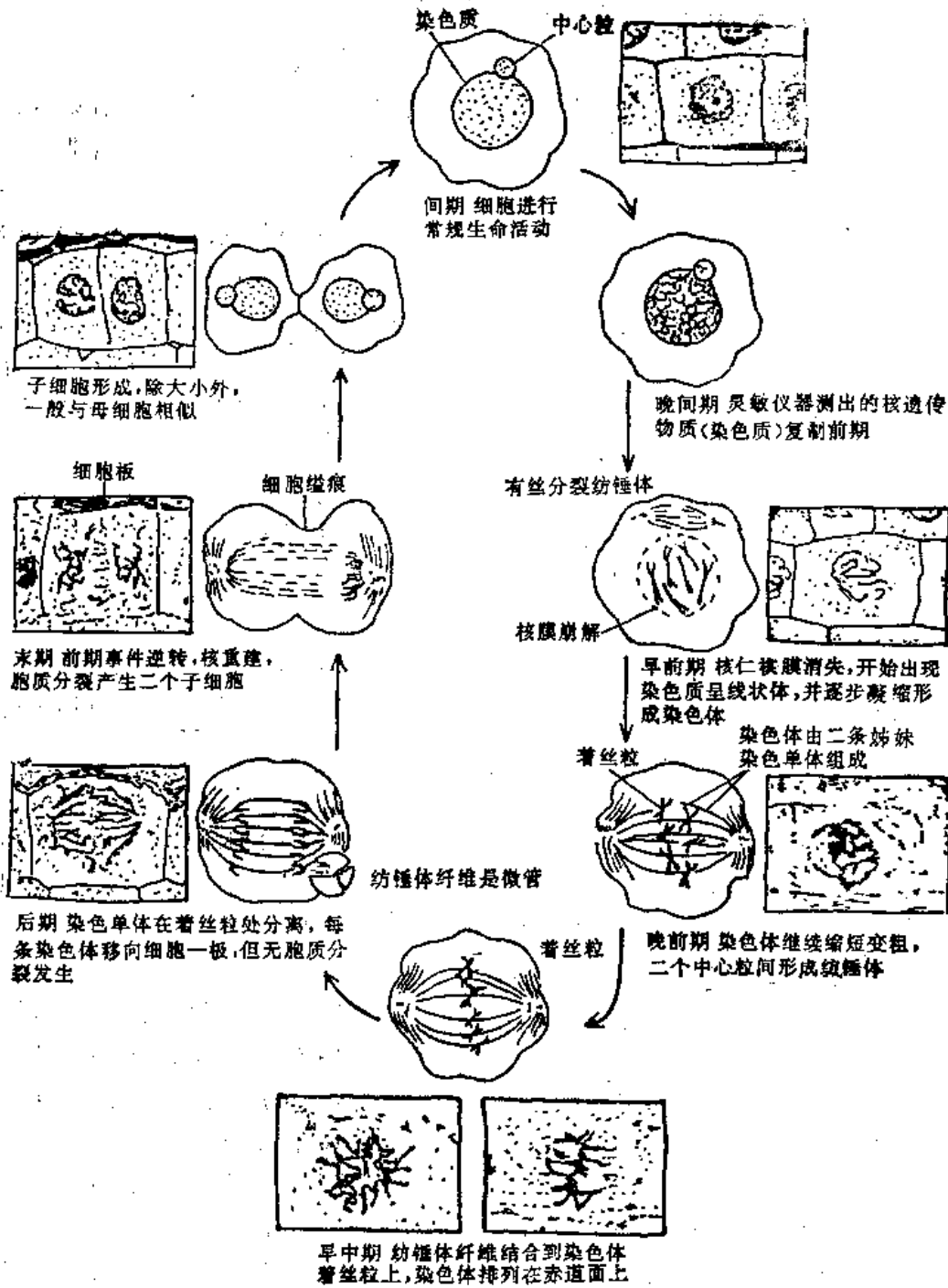


图 1-2-44 动、植物细胞有丝分裂图解
(自Vilce, 1989)

处有弱的 DNA 阳性反应, 说明有 DNA 通过。动原粒的主要功能和染色体纤维相联系, 微管可穿透动原粒, 此外, 它还起着微管组织中心的作用。

光镜下, 动原粒与染色体纤维之间的连接清晰可见, 但每根纤维由 4~10 根微管组成以及附着在动原粒的详细情况, 则需借助电镜才能看到。

(三) 后期

这一时期是从着丝粒分离至染色单体分别到达两极。后期开始, 所有的姐妹染色单体同时分离, 实验证明, 此种分离动力并非来自与两极相连的染色体纤维的张力。着丝

粒区的分离，立即打破力的平衡，动原粒受到不断缩短的染色体纤维的牵引而产生染色体的向极移动。

后期结束时，染色体在两极合并成团，在这两组染色体团之间，仍然留有刚刚由染色体通过的纺锤体部分。

(四) 末期

末期开始的标志是：两组子染色体不再向两极移动。这时染色体解旋开始，并伸长变为细丝。这一过程在某种方式上是前期的逆转。同时，染色体逐渐集合在一起，成为若干块状，并由不连续的核膜片段包围着，其周围也有内质网的成分。这些由内质网及原来崩解的核膜片段再愈合，形成两个子细胞核的完整核膜。最后在核仁组织区位置上重新出现核仁，有丝分裂遂告完成。

(五) 胞质分裂

胞质分裂 (cytokinesis) 通常在后期末或末期开始。动物细胞围绕着细胞中部、垂直于纺锤体轴和在子细胞核之间的细胞膜由于微丝的活动而向内收缩，形成分裂沟，分裂沟逐渐深陷，直到与两个核之间残存纺锤体逐渐瓦解消失，但在细胞中部微管反而增加，其中掺杂有浓密物质和囊状物，这一结构称为中间体。细胞内陷逐渐加深而达到中间体，最后细胞完全分为二个子细胞。

植物细胞的胞质分裂和动物细胞不同。后期在纺锤体中央区域出现成膜体，由它再融合成细胞板，进而在细胞板的两侧，有多糖类积累成细胞壁，最后形成两个子细胞。

三、细胞周期的调控

细胞在周期过程中，发生一系列的形态结构及生物化学的变化。据研究，这种变化是各类细胞按各自的基因表达而进行细胞周期活动的。此种基因称为细胞分裂周期基因，简称 cdc 基因。

此外，细胞周期的调控，还受到环境中生长因子及其受体的影响。静止的细胞被激活至增殖有两个阶段。第一阶段所需要的启动因子及其受体，如血小板生长因子 (PDGF) 等，可将细胞从 G_0 期激发并过渡到 G_1 期。第二阶段的推进因子，如表皮生长因子 (EGF) 等能使细胞从 G_1 后期进入 S 期。另外，还有一些细胞因子对特定的细胞增殖有促进或抑制作用，如白细胞介素-2 (IL-2) 能促进细胞毒性 T 细胞迅速增殖。

细胞内的一些蛋白质对细胞周期调控也发挥一定的作用。如细胞周期蛋白，它可活化细胞分裂周期激酶，在适当的时间引起细胞分裂。现在多数学者认为，细胞周期从 G_2 期进入 M 期的调控点，涉及细胞周期蛋白 B，而从 G_0 期到 G_1 期和从 G_1 后期进入 S 期的二处调控点，与细胞周期蛋白 A 有关。此外，细胞本身产生的抑素，是具有组织特异性的抑制生长的调节分子，可选择性地调控和对抗生长因子的促进增殖作用。

近年来，对癌基因的研究，发现其与细胞周期的调控有一定的关系，因而，对细胞周期调控机理有了进一步的了解。但细胞周期调控中，还有一些理论和实际问题，并未根本解决，还有待于深入研究。

第七节 细胞与机体

从以上各节，明确了细胞的主要功能与结构。同时，也认识到细胞并不是生命物质

Q1-43
HEB
=4

的杂乱堆积,而是由各种生命大分子物质,经过组装成一个结构上和功能上的统一整体,细胞各部分之间也是紧密联系、密切相关的。

一、细胞的整体性

(一) 细胞各种结构的整体性

细胞膜相结构之间的关系是极为密切的,形成一个统一的整体。细胞膜位于细胞表面,形成与环境之间的界膜。内质网是膜相的管网状结构;高尔基复合体也是由膜形成的小泡融合构成的囊状结构。而线粒体、溶酶体等也是由膜结构所包围的、执行特殊功能的细胞器。以上这些膜相结构的膜,其厚度、层次及形态等虽各不相同,但其基本结构都是以蛋白质及脂类为其主要成分,并都以脂双分子层为其骨架;基本结构也是单位膜;并具不对称性和流动性。膜相结构的膜,不论从化学组成、分子结构、分子组装的形式,还是主要特性都是类似的,也是紧密联系的,这就说明它们的统一性和整体性。

就一些非膜相结构来看,其联系也是非常紧密的。如细胞骨架中的微管,其基本成分均为微管蛋白,是由13根原纤维形成的圆形中空的管状结构。纤毛和鞭毛的基本结构也是微管,其周围排列着9组成对的微管,中央有2根微管,因此,成为9+2的排列形式。而纺锤体、星体也都是由微管构成。此外,中心粒的壁由9束环状结构环列而成,每束均由三根微管联合形成三联微管。以上说明一些非膜相结构之间,也有着极其紧密的联系,这也表明其统一性。

再从细胞内有关结构的空间位置来看,彼此以一定方式连接在一起,有着千丝万缕的联系,并构成一个统一整体。内膜系统的内质网既与细胞核膜相连,也可伸至细胞周围与质膜相连,而两型内质网在细胞内也有连续的情况。高尔基复合体是一个处于动态平衡的细胞器,内质网分出的小泡不断加入到扁平囊,而扁平囊释出的大囊泡形成分泌囊泡,其膜又不断补充到细胞质膜中。又如细胞骨架中的微丝、微管及中间纤维,它们在细胞中既发挥支架作用,将细胞内的结构固定在一定位置,同时,对细胞内某些结构的运动,甚至细胞的整体运动,也有着极为重要的作用。

此外,从细胞各部的来源看,也反映出细胞的统一性。溶酶体中含多种水解酶,而这些酶是由粗面内质网上的核糖体合成,然后再经高尔基复合体浓缩,分离出一个个小泡,形成溶酶体。高尔基复合体的小囊泡,是来源于内质网,然后转移至高尔基复合体的形成面,再加入到扁平囊,成为高尔基复合体的一部分。

由此可见,细胞内各种结构之间是相互依存,相互制约。这清楚的表明,细胞是一个整体,而非各部分结构的杂乱堆砌,更不是一囊袋。

(二) 细胞各部功能的整体性

细胞是有机体的基本功能单位。因此,各种生命现象往往是通过细胞表现的。而细胞各部分的功能虽各不相同,但各部分功能却能彼此协调统一,构成一个统一的整体。细胞的生命活动也是由于其各部分的密切配合,协调一致的结果。

细胞的新陈代谢是一个极其复杂的过程,细胞内的各种结构都要发挥其独特的作用。细胞膜是物质进出细胞的门户,它担负着细胞内外物质的转运、信息的传递、能量的转换等一系列的生理功能,细胞的正常代谢和动态平衡需要细胞膜的调节控制,否则正常的生理活动就无法进行。内膜系统的各种细胞器进行着外输性蛋白质的合成,以及浓缩、

加工、运输和分泌。这些功能活动也是细胞正常代谢所不可缺少的。线粒体是细胞的动力工厂，细胞生命活动所需要的能量约有95%均由线粒体供给，没有线粒体的供能，细胞的正常生命活动将无法进行。溶酶体则可看作是细胞内的消化系统。通过膜流，发生胞吞、内移和胞吐作用，使细胞获得的大分子物质，在溶酶体内消化，分解成小分子物质，供细胞生命活动的需要。同时，从膜流现象也说明，细胞膜结构的移位、融合和重组，以及细胞内各种膜相结构间的相互联系和转移。细胞骨架则是使细胞的各种结构相对稳定在一定位置以发挥作用，并进行细胞整体和局部的运动。而细胞核则进行着DNA复制，各种RNA的转录与合成，保证遗传信息的贮存，指导蛋白质的合成。

如果就细胞的某一种生理活动来看，也可清楚地说明细胞的整体性。如细胞周期的间期进行着极为复杂的动态变化，各种大分子物质积极进行合成，这就必须要有细胞膜、细胞质中的各种细胞器及细胞核的积极参与，各自发挥其应有的功能。当细胞进入分裂期后，细胞核和细胞质内进行着复杂的形态变化，核膜及核仁逐渐消失，染色体出现，细胞质中的微管激烈活动，形成星体及纺锤体，染色体的向两极运动，也是由于微管的滑动以及极部的去组装。内质网也参与核膜的重新形成。而胞质分裂在植物细胞中，其赤道板处由纺锤体微管、高尔基小泡和内质网来的颗粒小泡等形成成膜体。再由它融合成细胞板，进而在细胞板的两侧多糖物质积累而成新的细胞壁。在动物细胞中，由微丝参与组成缢缩环，因此其胞质分裂是缢缩型的。由此可见，细胞周期的整个进程，细胞的各部结构进行着极其复杂的功能性活动，如果没有细胞各部正常功能的协调一致，细胞周期的正常活动是无法进行的。

二、细胞与机体的相互关系

多细胞有机体是由一个细胞（受精卵）发育而成的。受精卵经过一系列的分裂，形成许多形态和功能不同的细胞群，这就是细胞的分化（cell differentiation）。已分化的不同细胞群，连同没有细胞结构的细胞间质共同构成组织（tissue）。如高等动物的上皮组织、结缔组织、肌肉组织和神经组织等。由各种组织构成执行一定功能的器官（organ）。如高等动物的心、肺和肾等。由专门执行某种共同生理功能的器官结合在一起，则称为系统（system）。如高等动物由口腔、食管、胃、肠、肝、胰等器官构成消化系统等。

在高等动植物有机体内没有一种组织或器官能够独立生存，任何一种器官的活动也必须服从有机体的整体需要。例如，心的跳动，就必须要有血液供给养分和氧气，并运走代谢产物，还需要神经控制，否则心就不能进行正常的生理活动，如果心停止活动，血液循环不能运行，其他器官也就不能进行正常的活动。

越高级的有机体，细胞间的分化越复杂、越精细，各种组织、器官的相互依存关系也就越密切。这就说明有机体是由无数细胞组成的一个完整的统一整体，而非个别细胞、组织、器官、系统的简单总和。这也如同细胞并不是由各种细胞器简单堆砌组合一样。

小 结

生命的物质基础是以核酸和蛋白质为主的生命物质构成的原生质。核酸和蛋白质是由许多单体组成的聚合物，称为生命大分子。

~~核酸是由许多单核苷酸聚合而成的多核苷酸。~~核酸分为DNA和RNA两类。双螺

旋的 DNA 贮存遗传信息, RNA 因功能不同而有三类, 在蛋白质的生物合成中发挥重要作用。蛋白质是由氨基酸通过肽键缩合而成的多肽链。它是细胞的结构、功能和代谢调节的主要成分。

细胞内的大分子物质, 按照一定的规律和方式, 组装成不同层次的结构, 最后组装成整个细胞。

细胞是生命的基本结构单位和功能单位, 是自然界进化发展的产物。现存细胞分为原核细胞和真核细胞。

细胞结构在光镜下分为细胞膜、细胞核和细胞质。而电镜下则划分为膜性结构和非膜性结构。

细胞膜由脂类双分子层作为骨架, 并镶嵌不同的蛋白质分子, 其表面还有糖链。细胞膜的不对称性和流动性与其功能有极其密切的联系。细胞膜是细胞内外物质出入的门户, 能控制物质的出入, 信息传递、细胞识别能力等都有重要作用。

细胞核的出现, 是活细胞进化的显著标志之一。原核细胞和真核细胞的主要区别, 在于有无完整的核膜。细胞核在一定程度上控制着细胞代谢、生长、分化和繁殖等活动。遗传的物质基础主要在细胞核中。细胞核在细胞内蛋白质生物合成中发挥极为重要的作用。

细胞质中的细胞器, 各自发挥其重要的功能。内质网是合成蛋白质和脂类等的结构。高尔基复合体具包装、加工和输送分泌物的作用。溶酶体是细胞内的“消化系统”, 也有防御等功能。线粒体是细胞内能量供应的基地, 也是动物细胞中唯一具有半自主作用的细胞器。这些细胞器都是膜性结构的, 它们在细胞内共同组成一个复杂的内膜系统, 这样使膜结构发挥重要的区域化作用, 并大大增加了细胞生化反应的面积。细胞质中还有非膜性结构, 如蛋白质合成场所的核糖体, 起支持、运动等功能的、由微管、微丝和中间纤维组成的细胞骨架, 与细胞分裂有关的中心粒以及执行运动功能的纤毛、鞭毛等。

细胞增殖是细胞发育的一个阶段。细胞周期分为间期和分裂期。间期分为 G_1 、 S 、 G_2 各期, 各期进行着复杂的生物化学变化, S 期进行 DNA 的合成。分裂期分为前、中、后、末各期, 此期进行着复杂的形态变化, 分裂结果使原来的一个细胞分成两个带有原来细胞相同遗传物质的细胞。

有机体是由细胞、组织、器官和系统组成的一个完整的统一体。

(第 1~5 节六 陈秀珍)

(第 5 节七~7 节 杨抚华)

复习思考题

1. 原核细胞和真核细胞在结构和功能上都有哪些异同?
2. 什么是细胞膜的液态镶嵌模型? 其特点是什么?
3. 细胞膜在膜内外物质交换、抗原性、信息传递上各有什么作用? 举例说明。
4. 细胞核的结构如何? 它们各有何功能?
5. 内膜系统形成了哪些细胞器? 它们在生命活动中有何功能? 彼此间有何联系?
6. 细胞中的蛋白质合成是怎样进行的? 都与哪些超微结构和大分子有关?
7. 什么是细胞骨架? 它有什么功能?
8. 细胞周期不同时相在形态上和生物化学上各有何变化?
9. 你是怎样认识细胞的整体性?

第三章 生 殖

生殖是生命的特征之一，通过生殖，生命才得以延续、繁衍，并完成进化过程。在结构简单的生物，如原核生物或单细胞真核生物，常常进行无性生殖 (asexual reproduction)。在结构复杂的动物、植物中，则都进行有性生殖 (sexual reproduction)。

成熟、变形等四个时期，其间虽有一些差异，但是，却有一个共同的特点，除有丝分裂外，在成熟期中都要进行减数分裂。

(一) 精子的发生

睾丸曲细精管上皮中，有少数精原细胞 (spermatogonium)，其细胞核中的染色体数目是二倍数 ($2n$)，所以是二倍体。以人为例，精原细胞具有 46 条染色体 (23 对)。

在增殖期中，精原细胞经过多次有丝分裂而增殖，结果形成多数精原细胞。

以后进入生长期。此时，精原细胞体积增大，形成初级精母细胞 (primary spermatocyte)，其染色体数目仍为 $2n$ ，在人则仍为 46。

在成熟期中，初级精母细胞经过两次连续的分裂，称为成熟分裂或减数分裂 (meiosis)。第一次分裂后，形成两个次级精母细胞 (secondary spermatocyte)，每个次级精母细胞再经第二次分裂，结果共形成四个精细胞 (spermatid)。上述两次分裂中，只在第一次分裂中染色体复制了一次，细胞却分裂两次，结果形成的四个精细胞中，染色体数目减少一半，由 $2n$ 变为 n 。以人为例，精细胞中只有 23 条染色体。因此，这两次连续的分裂合称为减数分裂。

在变形期中，精细胞经过形态的改变，丢掉细胞质而形成尾部，变为成熟的精子 (图 1-3-2)。

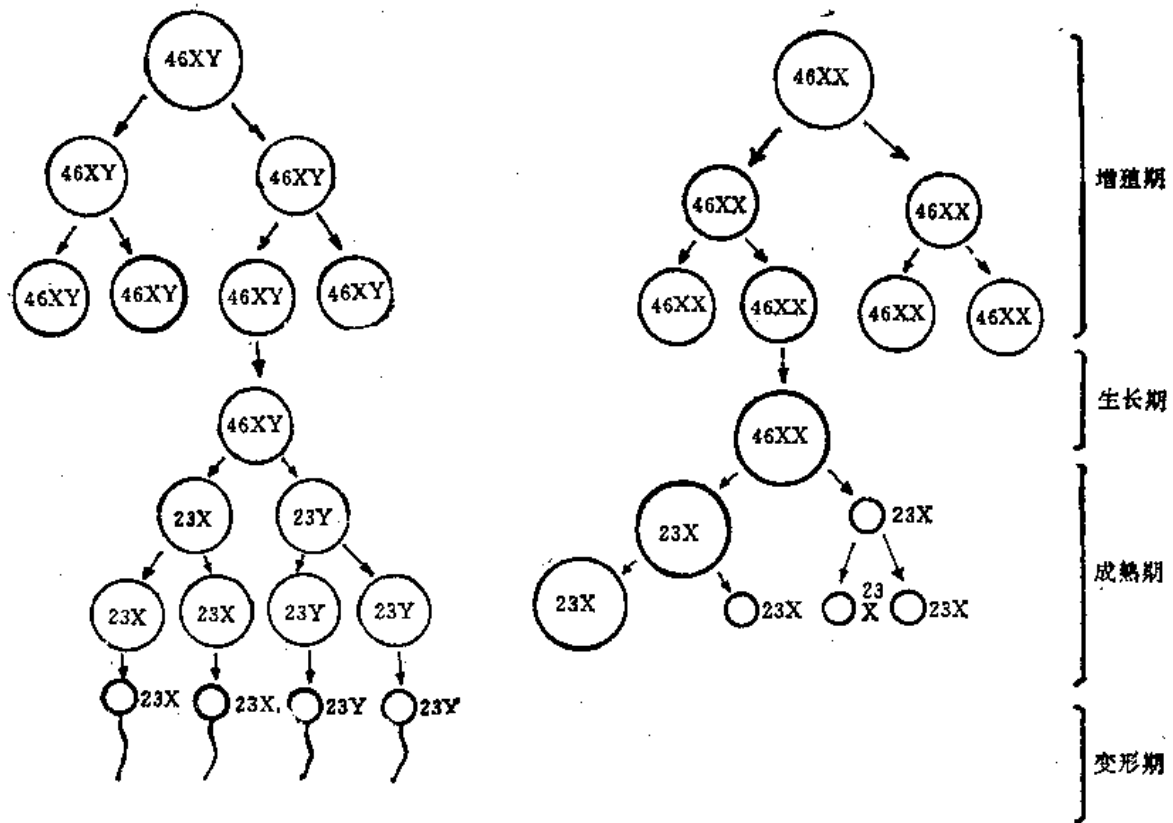


图 1-3-2 配子发生图解

雄性动物在性成熟后，精原细胞可不断地进行增殖，并经过减数分裂形成精细胞，经变形而产生大量精子 (图 1-3-3)。

(二) 卵子的发生

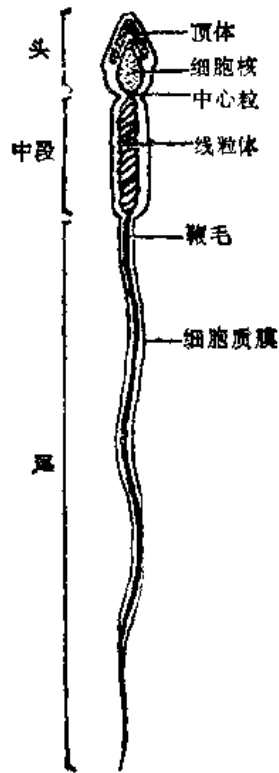


图 1-3-3 精子的结构图解

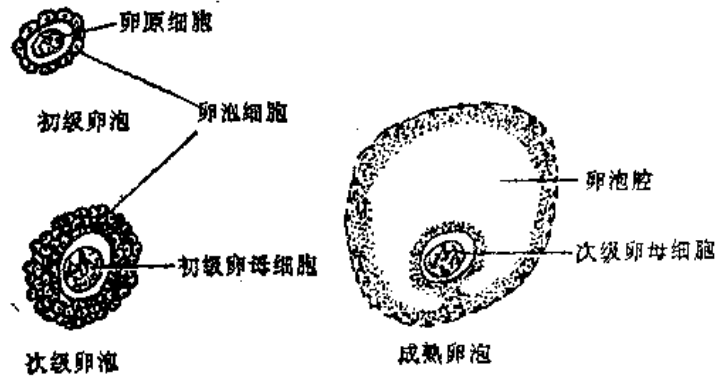


图 1-3-4 卵泡的发生、生长和成熟

卵巢生殖上皮的卵原细胞 (oogonium) 中, 有二倍数染色体 ($2n$), 所以, 也是二倍体, 以人为例, 它也有 46 条染色体。

在增殖期中, 经过多次有丝分裂形成多数卵原细胞, 每个卵原细胞围有一层卵泡细胞 (follicle cell) 而构成初级卵泡 (primary follicle)。卵子发生的增殖期在胚胎期即已完成。人的胚胎期中卵巢内约有 600 万个卵原细胞, 出生后, 大多数初级卵泡退化, 只余 30 万~40 万个初级卵泡。

生长期中, 卵原细胞体积增大成初级卵母细胞 (primary oocyte), 细胞内积累了大量卵黄、RNA 和蛋白质等营养物质, 染色体数仍为二倍数 ($2n$)。初级卵母细胞围有多层卵泡细胞, 构成次级卵泡 (secondary follicle)。以后, 次级卵泡的卵泡细胞之间出现卵泡腔, 其中充满卵泡液 (图1-3-4) 即为成熟卵泡。

成熟期中, 初级卵母细胞也进行减数分裂。第一次分裂形成两个细胞: 一个是次级卵母细胞 (secondary oocyte); 另一个体积很小, 叫第一极体 (first polar body)。第二次分裂后, 次级卵母细胞形成一个卵细胞 (ootid) 和一个小的细胞即第二极体 (second polar body); 第一极体则形成两个第二极体。极体以后不能继续发育而退化、消失; 卵细胞即成为卵子, 它们都具有单倍数染色体 (n), 在人即为 23 条染色体。这样, 一个初级卵母细胞经过减数分裂形成一个卵细胞和三个极体。

人的卵子发生过程中, 成熟期是在性成熟后开始的。卵巢中的初级卵母细胞大约只有 400 个能进入成熟期并停止在前期 I 的双线期, 每月有一个卵细胞成熟并有成熟卵泡的排放, 其中的次级卵母细胞停留在减数分裂第二次分裂的中期, 受精时, 它才完成第二次分裂, 形成卵细胞; 如未受精, 次级卵母细胞就不能完成减数分裂而死亡。

二、减数分裂

减数分裂是配子发生成熟期中进行的两次连续的分裂（图1-3-7）。第一次分裂的过程比较复杂，包括以下各期：

（一）前期 I

细线期 (leptotene)：细胞核中的染色体呈细线状，此时染色体的复制已完成，但在光镜下看不出染色单体，所以每条染色体呈一条细线，称为染色线 (chromonema)，盘旋凝缩的部分染色较深，称为染色粒 (chromomere)。

偶线期 (zygotene)：每对形态、大小相同的同源染色体从靠近核膜的某一点开始相互靠拢在一起，在相同位置上的染色粒准确地配对，这个过程称为联会 (synapsis)。联会的结果，每对染色体形成一个紧密相伴的二价体 (bivalent)。人的 23 对染色体形成 23 个二价体。

联会时，同源染色体之间形成一种蛋白质的复合结构，称为联会复合体 (synaptonemal complex)。联会复合体是在同源染色体之间沿纵轴方向形成的。在电镜下，每个联会复合体呈三条纵带状结构，总宽度约为 150~200nm，两侧的电子密度高的纵带为侧体 (lateral element)，是同源染色体的染色单体一部分；中央区较明亮，正中有一色暗的纵线为中央成分 (central element)，这是蛋白质构成的。中央成分和侧体之间经梯形排列的横纤维相连接。同源染色体的染色单体之间借此就联会在一起（图1-3-5）。

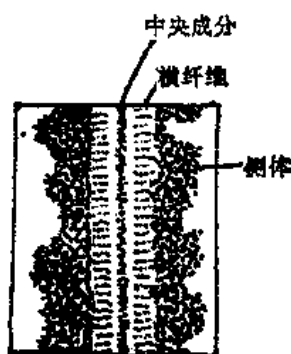


图 1-3-5 电镜下的联会复合体

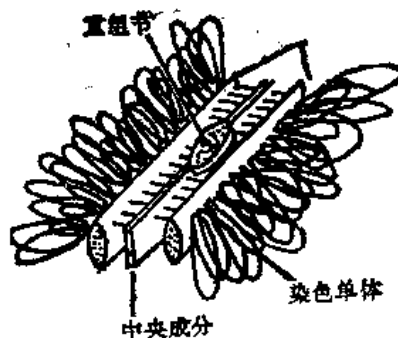


图 1-3-6 联会复合体的结构，示重组节

粗线期 (pachytene)：染色体进一步螺旋化，变得短粗。在光镜下可以看到每个二价体都是由两条同源染色体组成，每条染色体有二条姐妹染色单体 (sister chromatids) 连于一个着丝粒。这样，每个二价体含四条染色单体，称为四分体 (tetrad)。同源染色体的染色单体之间互称为非姐妹染色单体 (non-sister chromatids)。

此时，在二价体的某些区域上，两条非姐妹染色单体之间存在交叉 (chiasma)，这代表它们之间发生了片段的交换 (crossing-over)。联会复合体的中央区中有一些圆形、椭圆形或棒形的、直径约 90nm 的蛋白质集合体，称为重组节 (recombination nodule) (图1-3-6)。

重组节中含有大量的与 DNA 重组有关的酶，是一个多酶集合体。重组节的数目与交叉的数目大致相等，重组节在联会复合体的分布与交换的分布基本一致。因此，一般认为重组节是与交换有关的结构。

粗线期的过程较长，人的粗线期约为 16 天。

双线期 (diplotene)：随着二价体进一步螺旋化、缩短，联会复合体的解体，联会的同源染色体相互排斥而发生分离，交叉点逐渐向两端移动，称为交叉的端化 (terminalization)。人的生殖细胞，每个二价体平均有 2.36 个交叉。

此期中，初级卵母细胞内有 rRNA 基因的扩增，形成大量核糖体，贮备起来供早期胚胎发育应用。

终变期 (diakinesis)：二价体高度螺旋化，变得很粗短并移至核的周边区。交叉数目减少，往往只二价体的端部保留交叉。核仁、核膜消失。

(二) 中期 I

各二价体排列在赤道面上，纺锤体形成，纺锤丝的微管与着丝粒区的动原粒相连。一对同源染色体的动原粒朝向两极。这时，二价体仍有交叉联系着。

(三) 后期 I

二价体中的同源染色体彼此分开，分别被纺锤丝拉向两极，每一极只获得同源染色体的一条，即二分体 (dyad)。由于粗线期中同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了交换，所以，每条染色体的姐妹染色单体上 DNA 的组成并不相同。

(四) 末期 I

各二分体移至两极后，解旋、伸展，核膜重新形成。结果减数分裂的第一次分裂中，成对的同源染色体分离，进入了不同的细胞。分裂后所形成的细胞中，染色体数目也减少了一半。以人来说，只有 23 个二分体而且发生了重组(交换)，再也不是 23 对染色体了。

第二次分裂的间期很短，并无 DNA 的复制。

(五) 前期 II

每个二分体凝缩，核膜消失。

(六) 中期 II

各二分体排列于赤道面上形成赤道板，着丝粒纵裂而形成二条染色体，其着丝粒区的动原粒连于纺锤丝的微管。

(七) 后期 II

各染色体被纺锤丝拉向两极。

(八) 末期 II

各染色体移至两极后，解旋伸展，分别形成细胞核。结果，分裂后所形成的细胞中只含单倍数染色体，以人来说只含 23 条染色体。

上述两次连续分裂过程中，只在第一次分裂中染色体复制了一次，所以，分裂结果所形成的四个细胞中，染色体数目减少一半，由二倍数 ($2n$) 变成单倍数 (n)，称为减数分裂 (图 1-3-7)。

在第一次分裂中，有同源染色体的联会和分离，成对的染色体分别进入不同的细胞中。不同对各成员经过二次分裂是否进入一个细胞中，完全是随机的。在有二对染色体的细胞中，例如有染色体 Aa 和 Bb，经过减数分裂，将形成 $2^2=4$ 种不同染色体组成不同的生殖细胞，即 AB、Ab、aB、ab。这还未计算重组所带来的染色体改变。这样，按理论计算，人的细胞中有 23 对染色体，经过减数分裂将形成 $2^{23}=8\ 388\ 608$ 种不同染

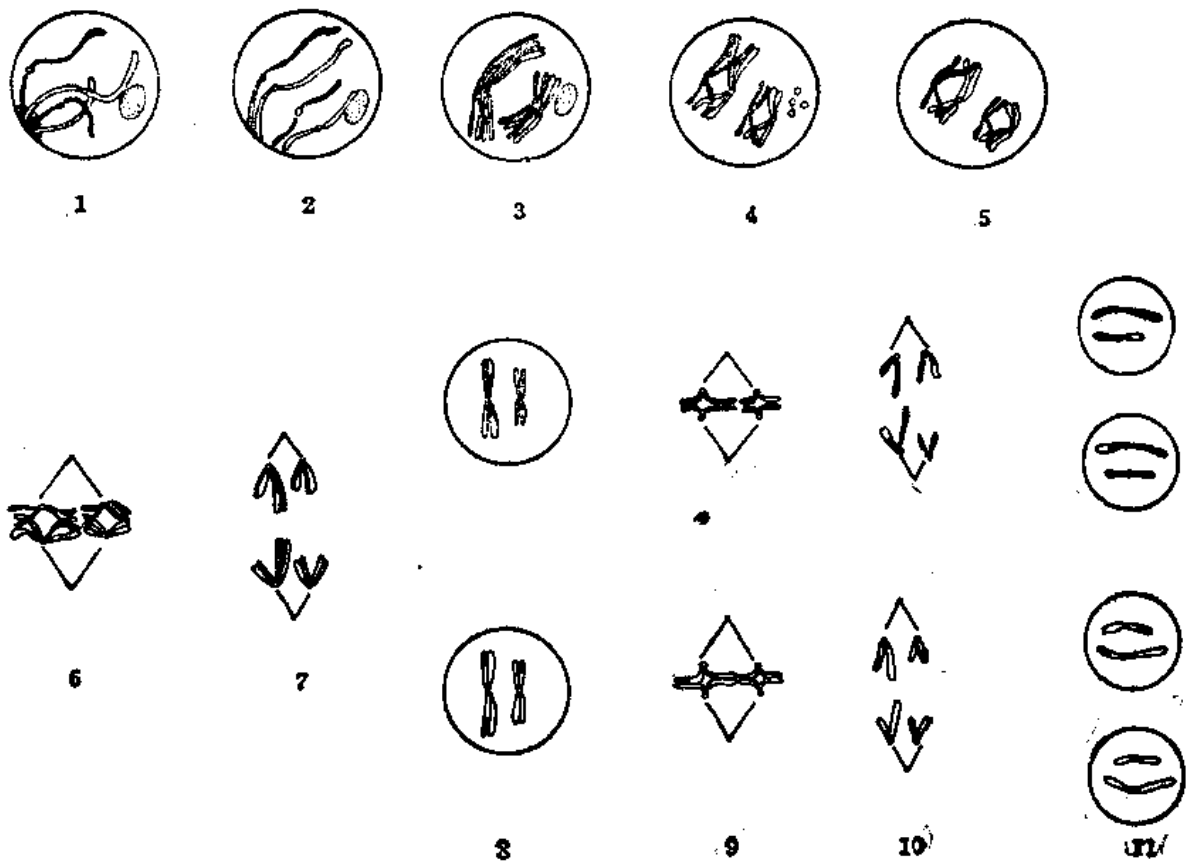


图 1-3-7 减数分裂图解

1. 细线期 2. 偶线期 3. 粗线期 4. 双线期 5. 终变期 6. 中期 I
7. 后期 I 8. 末期 I 9. 中期 II 10. 后期 II 11. 末期 II

染色体组成的生殖细胞。如果再考虑第一次分裂中每个二价体平均形成 2.36 个交叉, 从而经重组改变染色体的组成, 这又会增加生殖细胞中染色体组成的差异。因此, 人类经过减数分裂所形成的生殖细胞中染色体组成的差异, 将会广泛得多。

在精子与卵子经过受精而形成多精卵过程中, 其结合也是随机的。这样, 按理论计算, 人类受精卵中的染色体组成将有 $2^{23} \times 2^{23} = 70\ 368\ 744\ 177\ 664$ 种差异, 这还未考虑重组带来的变异! 正因为如此, 除去一卵双生 (monozygotic twins), 即由一个受精卵发育而来的二个个体以外, 任何二个个体在遗传上是不会完全相同的。

三、受 精

精子和卵子结合成合子 (受精卵) 的过程称为受精 (fertilization)。

在低等脊椎动物, 如鱼类和两栖类中, 大多进行体外受精。雌性动物把大量卵子排入水中, 雄性动物将精液 (含有大量精子) 排至卵子附近的水中。精子主动游动, 接近卵子并穿过卵膜而入卵, 完成精卵结合过程。由于精子活动能力有限, 因而受精的成功率不高。然而, 鱼类和两栖类一般都排出大量卵子, 弥补了这方面的缺陷, 所以, 它们也能有效地繁衍后代。

在高等脊椎动物, 如羊膜类动物 (包括爬行类、鸟类和哺乳类), 它们都有交配器官而进行体内受精, 这是对于干旱的陆地环境的适应。经过交配, 雄性动物将精液射入雌性

的生殖道（如输卵管），精子在输卵管中与卵子结合成受精卵后，围以卵膜并排至外界环境中进行发育。哺乳类中，受精卵并不排至外界而是移入子宫中，在子宫内发育，通过胎盘从母体获得营养。这使发育中的胚胎得到充分营养与保护，增高了受精的成功率和胚胎的存活率。所以，羊膜类动物排放的卵子数目虽很少，但是，它们也能有效地繁衍后代。

在哺乳类动物的受精过程中，精液射入雌性动物生殖道以后，精液中的大量精子向卵子游动。如果精液中的精子数目过少或运动能力不良，则难于完成受精。在输卵管中，精液对精子顶体（溶酶体）酶释放的抑制解除，称为获能（capacitation）。多数精子顶体所释放的顶体酶可把卵细胞周围的卵泡细胞（放射冠）溶散脱落，露出透明带（图1-3-8）。透明带是一层卵膜，可以防止异种动物精子穿透入卵，同种动物的精子则可以穿过透明带，进入卵细胞膜。

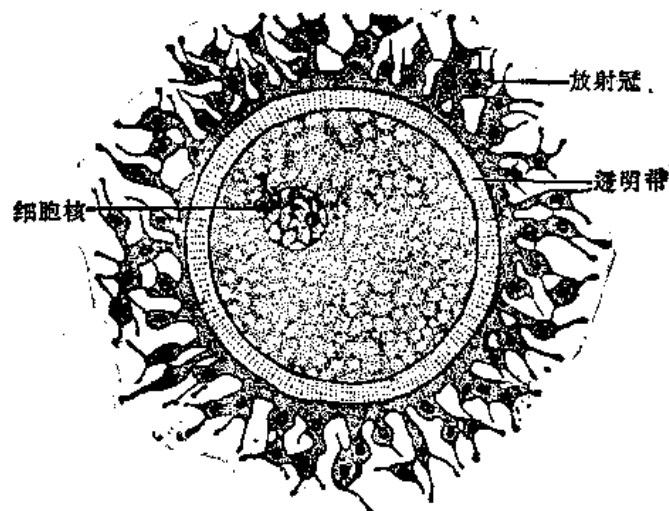


图 1-3-8 哺乳类卵子的结构

当第一个精子头部进入卵细胞膜后，卵细胞的皮质发生反应，形成受精膜，可以防止其余精子进入卵细胞。因此，在一般情况下，受精都是一个精子和一个卵子的结合。

精子入卵后，头部膨大形成雄原核（male pronucleus）；卵完成减数分裂第二次分

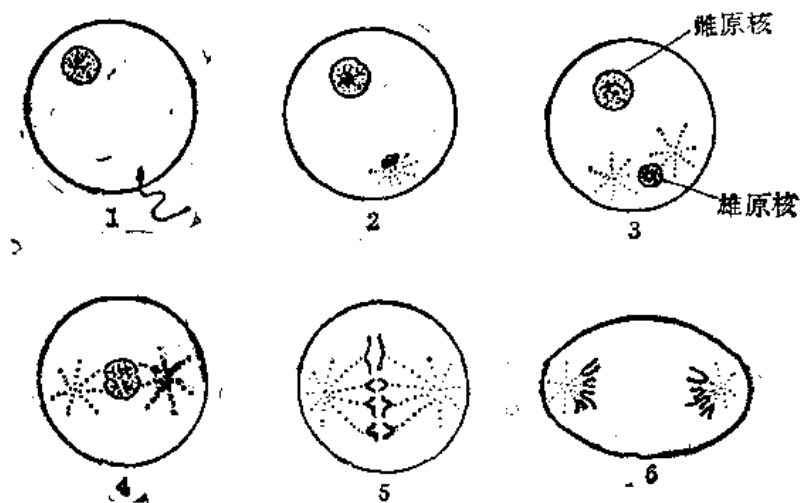


图 1-3-9 受精过程图解

裂，排出第二极体，卵细胞形成雌原核 (female pronucleus)。雌、雄原核逐渐靠近、融合为一，受精即告完成并开始第一次卵裂。因此，受精卵和卵裂所形成的细胞中，又恢复了二倍体的染色体数 ($2n$) (图1-3-9)。

小 结

原核生物和单细胞真核生物都进行无性生殖，杂复的动、植物则进行有性生殖。有性生殖过程中，生物先形成雌雄配子，结合成合子 (受精卵) 后，由受精卵发育成新个体。配子发生过程中的减数分裂是连续两次分裂，但是，染色体只复制一次，所以，减数分裂结果所形成的配子中染色体数目减少一半，成为单倍体，受精后的受精卵中又恢复了二倍体染色体数。减数分裂前期 I 变化复杂，有同源染色体的联会、交叉和交换，后期 I 有同源染色体的分离和非同源染色体的随机组合，后期 II 有姐妹染色单体的分离和非同源染色体的随机组合。这些过程是分离律、自由组合律、连锁和交换律的细胞学基础。

(李 璞)

复习思考题

1. 解释并区分下列各名词
 - (1) 二价体与二分体
 - (2) 交叉与交换
 - (3) 着丝粒与动原粒
 - (4) 初级卵泡与初级卵母细胞
 - (5) 姐妹染色单体与非姐妹染色单体
2. 人的精子发生和卵子发生的过程有何不同？这在医学实践中有什么意义？
3. 同对染色体的分离，不同对的染色体的随机组合各发生于减数分裂的第几次分裂？绘图说明。

第四章 遗传和变异

第一节 遗传的基本规律

一、分离律

孟德尔曾用豌豆的七对性状为指标进行实验观察。性状 (character, trait) 是指生物所具有的形态的、机能的或生化的特点。相对性状是一些相互排斥的性状，一个个体非此即彼，不能同时具备两种性状。例如豌豆种皮的圆滑与皱缩就是相对性状。

豌豆是自花授粉植物，在自然条件下，每种性状都是纯种的，也就是说，经过自花授粉后，只产生同型的子代。为了观察杂交的结果，孟德尔将豌豆去掉雄蕊或雌蕊而进行人工授粉，以控制一定的杂交方式。为了分析实验结果，孟德尔观察单一性状的传递，并用统计学方法处理杂交实验的结果。以上几点是孟德尔获得成功的重要条件。

孟德尔用纯种圆滑和纯种皱缩豌豆进行杂交，子₁代都是圆滑的，子₁代自花授粉后所结的种子（即子₂代）中，有圆滑的，也有皱缩的，两者的数量约成 3:1 的比例(图1-4-1)。

上述实验结果，即子₂代中出现了不同的性状，称为分离 (segregation)。分离比例 3:1 是从多数观察中统计分析的结果。如果只计算少数观察结果，则子₂代的分离比例与 3:1 可能有很大差别 (表1-4-1)。

表 1-4-1 中，植株 1、4、6、7、8、9 所结的种子中，圆滑与皱缩的比例都明显偏离于 3:1，如果将 10 株所结的种子总计起来观察，就与 3:1 的比例相近了。

上述实验中，亲代为圆滑的纯合体 (homozygote) (RR) 和皱缩的纯合体 (rr)。这里，圆滑或皱缩是可观察到的性状，称为表型 (phenotype)。与之有关的遗传基础称为遗传因子 (现在称为基因)，RR 或 rr 称为基因型 (genotype)。基因型 RR 或 rr 的个体，由于这一对基因彼此相同，称为纯合体。子₁代圆滑的基因型为 Rr，由于这一对基因彼此不同，称为杂合体 (heterozygote)。杂合体 Rr 的表型是圆滑的，圆滑就是显性性状 (dominant character)，相反，皱缩在杂合体中未表达出来，称为隐性性状 (recessive character)。

杂合体中，基因 R 和基因 r 存于同一细胞中，在形成生殖细胞时，成对的基因彼此

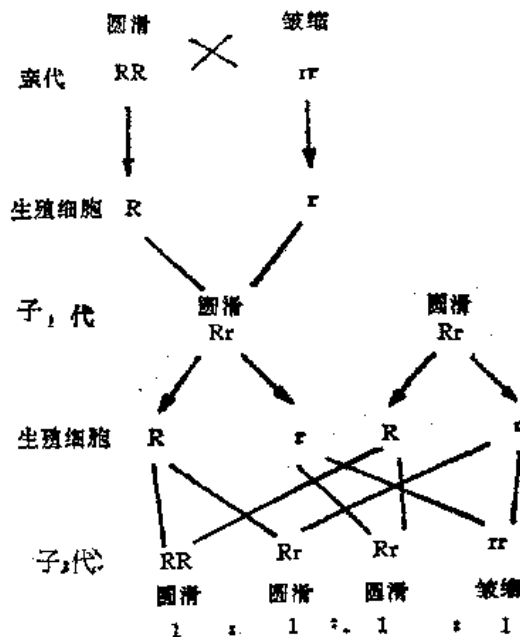


图 1-4-1 圆滑豌豆和皱缩豌豆杂交图解

表 1-4-1 10株圆滑X皱缩子₁代所结的种子

植株号	圆滑种子	皱缩种子
1	45	12
2	27	8
3	24	7
4	19	16
5	32	11
6	26	6
7	88	24
8	22	10
9	28	6
10	25	7
总计	338 (3.14)*	107 (1)

* 示二类型的比例

分离, R 和 r 分别进入不同的生殖细胞。这一基因的行动规律就称为分离律 (law of segregation), 也称为孟德尔第一定律。减数分裂中, 同源染色体的分离就是分离律的细胞基础。

为了验证分离律, 孟德尔设计了测交 (test cross) 实验, 即用杂合体子₁代 (Rr) 与纯合隐性的亲代 (rr) 回交(图1-4-2)。按孟德尔分离律来预测, 杂合体子₁代在形成生殖细胞时, 将形成含基因 R 或 r 两种数量相等的生殖细胞, 亲代则只形成含基因 r 的生殖细胞。随机受精后, 将形成基因型 Rr 和 rr 两种数量相等的受精卵, 由于圆滑对皱缩为显性, 后代中圆滑与皱缩的种子将成 1:1 的分离比例。实验的结果与预期的相一致, 即证实了分离律。

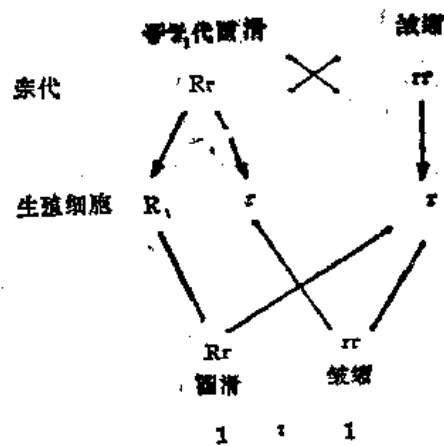


图 1-4-2 豌豆的回交图解

二、遗传分析中统计学原理的应用

(一) 概率

概率 (probability) 是生物统计学中最基本的概念, 是一种事物随机发生可能性的 大小。例如掷硬币, 硬币落地时不是国徽的一面朝上, 就是有币值的一面朝上, 这是随 机发生的, 概率各为 $\frac{1}{2}$ 。然而, 这要从许多次观察中才能体现出来, 如果只进行少数观 察, 结果会与 $\frac{1}{2}$ 的概率有很大的偏差。

概率的第一个定理, 称加法定理, 两个相互排斥的事件的总概率是各个概率的和。 例如, 掷硬币时, 国徽朝上与币值朝上是相互排斥的事件。国徽朝上的概率是 $\frac{1}{2}$, 币值 朝上的概率也是 $\frac{1}{2}$ 。总概率为两者相加, 即 $\frac{1}{2} + \frac{1}{2} = 1$ 。

概率的另一定理，称为乘法定理，两个独立事件同时发生的概率是各个概率的乘积。例如，同时掷两个镍币时，一个镍币掷出的结果与另一个镍币掷出的结果是独立无关的事件。因此，两个镍币同时为国徽朝上的概率是 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ；两个镍币同时为币值朝上的概率也是 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ 。这个镍币国徽朝上而那个镍币币值朝上的概率是 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ；这个镍币币值朝上而那个镍币国徽朝上的概率也是 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ 。这样，一个镍币国徽朝上而另一个镍币币值朝上的总概率为 $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$ 。

孟德尔的豌豆杂交实验中，子₁代 (Rr) 自花授粉后，子₂代所结种子中，基因型 RR:Rr:rr 的比例按概率计算，应为 $\frac{1}{4}:\frac{2}{4}:\frac{1}{4}$ 。由于基因型 RR 与 Rr 在表型上是相同的，所结的种子都是圆滑的，所以子₂代的表型中，圆滑与皱缩的比例按概率来估计应为 3:1。

然而，在实际观察中，每个子₂代植株所结的种子，圆滑与皱缩的比例都与 3:1 有差异，即使观察多数植株的种子，汇总起来后仍会与 3:1 的比例有偏差。那么，这个实验结果可否用孟德尔分离律来说明呢？这就要作吻合度测验。

(二) 吻合度测验

吻合度 (goodness of fit) 的测验有各种方法。统计学认为，当观察结果与理论预期值差异的概率 (P) < 0.05 时，表明观察值与理论预期值的差异显著，即表明这种差异由机会造成的可能性小于 5%，所以，结果不符合理论假设。当 P < 0.01 时，表明差异极显著，完全有把握否定这个理论假设。如果 P > 0.05，就表明观察结果与理论预期值差异不显著，这种差异可以用机会来解释，所以，观察结果符合理论假设。

常用的吻合度检测方法为 χ^2 法。 χ^2 的公式是 $\chi^2 = \sum \left(\frac{d^2}{e} \right)$ ，这里，e 为理论预期值，d² 为观察值 (o) 与理论预期值相差的平方， Σ 为总合。

例如，孟德尔在子₁代圆滑豌豆自花授粉后所结的种子中，253 株共结 7324 个种子，圆滑的有 5474 个，皱缩的有 1850 个。这是否符合 3:1 的分离比例呢？

先计算如表 1-4-2。

表 1-4-2 χ^2 值的计算

子 ₂ 代共结7324个种子		
	圆滑	皱缩
e	5493	1831
o	5474	1850
d=e-o	19	-19
d ²	361	361
$\frac{d^2}{e}$	0.0657	0.1973
$\chi^2 = \sum \left(\frac{d^2}{e} \right) = 0.263$		

再查表 1-4-4 的 χ^2 表。表中 P 是概率的值；n 是自由度，即各项数值中可以自由变动的项数，一般等于被观察类型数减去 1。本实验中只观察了两种类型的比值，自

由度 = 2 - 1 = 1。注意，用 χ^2 检测法时，观察数值不能用百分率表示，必须是具体数值，且预期数值不应小于 5。

从表 1-4-4 的 $n=1$ 那一横行看， $\chi^2_1=0.148$ 时， $P=0.70$ ； $\chi^2_1=0.455$ 时， $P=0.50$ ，所以， $\chi^2=0.263$ 时， P 在 0.70 和 0.50 之间。这个数值远大于 0.05。这表明观察值与 3:1 的理论预期值的差异不显著，所以实验结果的分离比值完全符合 3:1。

三、自由组合律

孟德尔用豌豆的两对相对性状进行杂交实验。黄色圆滑种子的豌豆与绿色皱缩种子的豌豆杂交后，子₁代都结黄色圆滑种子。子₁代自花授粉后，子₂代种子分为四种：黄色圆滑和绿色皱缩与亲代的性状相同，称为亲组合，黄色皱缩和绿色圆滑为新出现性状，称为重组组合。黄色圆滑 (315)、黄色皱缩 (101)、绿色圆滑 (108)、绿色皱缩 (32) 成 9:3:3:1 的比例 (图 1-4-3)。

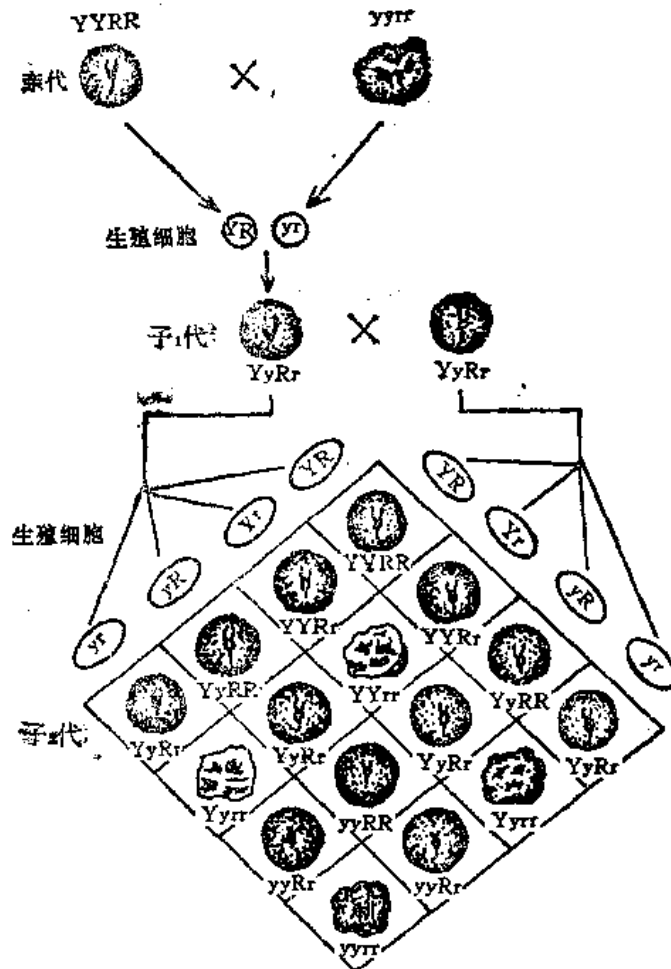


图 1-4-3 黄圆豌豆与绿皱豌豆杂交图解

这里，黄色对绿色是一对性状，黄色是显性，子₂代中黄色 (416) 对绿色 (140) 的比例是 3:1；圆滑对皱缩是一对性状，圆滑 (423) 对皱缩 (133) 的比例也是 3:1。这均符合分离律。两对性状总起来看，如果子₁代形成生殖细胞时，两对基因在其中随机组合，将可形成含有 YR、Yr、yR、yr 的四种数量相等的配子，随机受精后，将形成

基因型 YYRR(1)、YYRr(2)、YyRR(2)、YyRr(4) 者为 9, 将来形成黄色圆滑种子; YYrr(1)、Yyrr(2) 者为 3, 将来形成黄色皱缩种子; yyRR(1)、yyRr(2) 者为 3, 将来形成绿色圆滑种子; yyrr(1) 者为 1, 将来形成绿色皱缩种子。这样, 子₂代的种子即将为黄色圆滑:黄色皱缩:绿色圆滑:绿色皱缩=9:3:3:1 的比例。

为了验证上述假设, 孟德尔用子₁代黄圆豌豆 (YyRr) 与绿色皱缩 (yyrr) 亲代进行测交, 按孟德尔的假设预测, 子₁代将形成 YR、Yr、yR、yr 四种数量相等的配子, 亲代则只形成 yr 一种生殖细胞。随机受精后, 将形成黄色圆滑 (YyRr)、黄色皱缩 (Yyrr)、绿色圆滑 (yyRr)、绿色皱缩 (yyrr) 四种种子, 且成

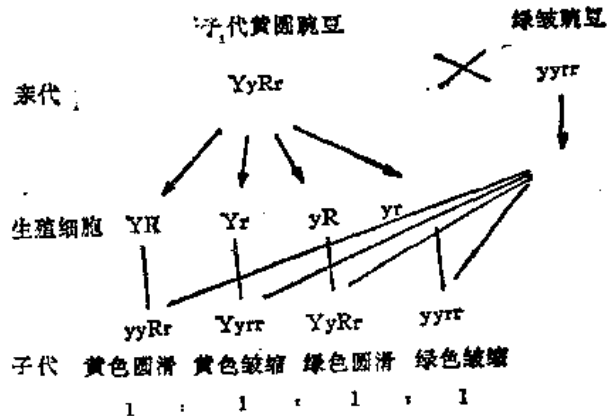


图 1-4-4 子₁代黄色圆滑豌豆与绿色皱缩豌豆亲代回交图解 1:1:1:1 的比例。实验结果完全证实了他的预测 (图 1-4-4)。

上述实验结果与理论预期的数值差异是否显著呢? 这也要进行吻合度测验 (表 1-4-3)。

表 1-4-3 子₁代与亲代回交的 χ^2 值的计算

子 ₁ 代共结 556 个种子				
	黄色圆滑	黄色皱缩	绿色圆滑	绿色皱缩
e	310.5	103.5	103.5	34.5
o	315	101	108	32
d = (e - o)	-4.5	2.5	-4.5	2.5
d ²	24.25	6.25	24.25	6.25
$\frac{d^2}{e}$	0.079	0.060	2.343	1.811
$\chi^2 = \sum \left(\frac{d^2}{e} \right) = 4.293$				

表 1-4-4 χ^2 表

n	P							
		0.99	0.95	0.70	0.50	0.30	0.05	0.001
1		0.00016	0.0039	0.148	0.455	1.074	3.841	6.635
2		0.0201	0.103	0.713	1.836	2.408	5.991	9.210
3		0.115	0.352	1.426	2.366	3.665	7.815	11.341
4		0.297	0.711	2.195	3.357	4.878	9.488	13.277
5		0.554	1.145	3.000	4.351	6.064	11.070	15.086

查 χ^2 表, 自由度 $=4-1=3$ 。从 $n=3$ 横行查看, $\chi^2=3.665$ 时, $P=0.30$; $\chi^2=7.815$ 时, $P=0.05$ 。所以, $\chi^2=4.293$ 时, P 在 0.30 和 0.05 之间。这表明差异不显著, 上述实验结果符合 9:3:3:1 的分离比例。

因此, 生物在形成生殖细胞时, 不同对的基因独立行动, 可分可合, 随机组合在一个生殖细胞中。这就是自由组合律 (law of independent assortment) 或称为孟德尔第二定律。

四、连锁与交换律

摩尔根 (Morgan, T. H.) 用果蝇进行杂交实验, 发现了连锁与交换, 证明基因位于

和长翅、黑身和残翅是联合遗传的，也就是说，在子₁代配子发生过程中，只形成 BV 和 bv 两类精子，与卵子 (bv) 受精后，形成灰身长翅 (BbVv) 和黑身残翅 (bbvv) 两种类型的后代。这种现象称为完全连锁 (complete linkage) (图 1-4-5)。

如果让子₁代雌果蝇与黑身残翅的雄果蝇进行回交，子₂代中将出现四种类型：灰身长翅 (BbVv) 占 41.5%，黑身残翅占 41.5%，灰身残翅 (Bbv) 占 8.5%，黑身長翅 (bbVv) 占 8.5%。这表明 83% 为亲组合，17% 为重组组合，重组率为 17%。这种现象称为不完全连锁 (incomplete linkage) (图 1-4-6)。

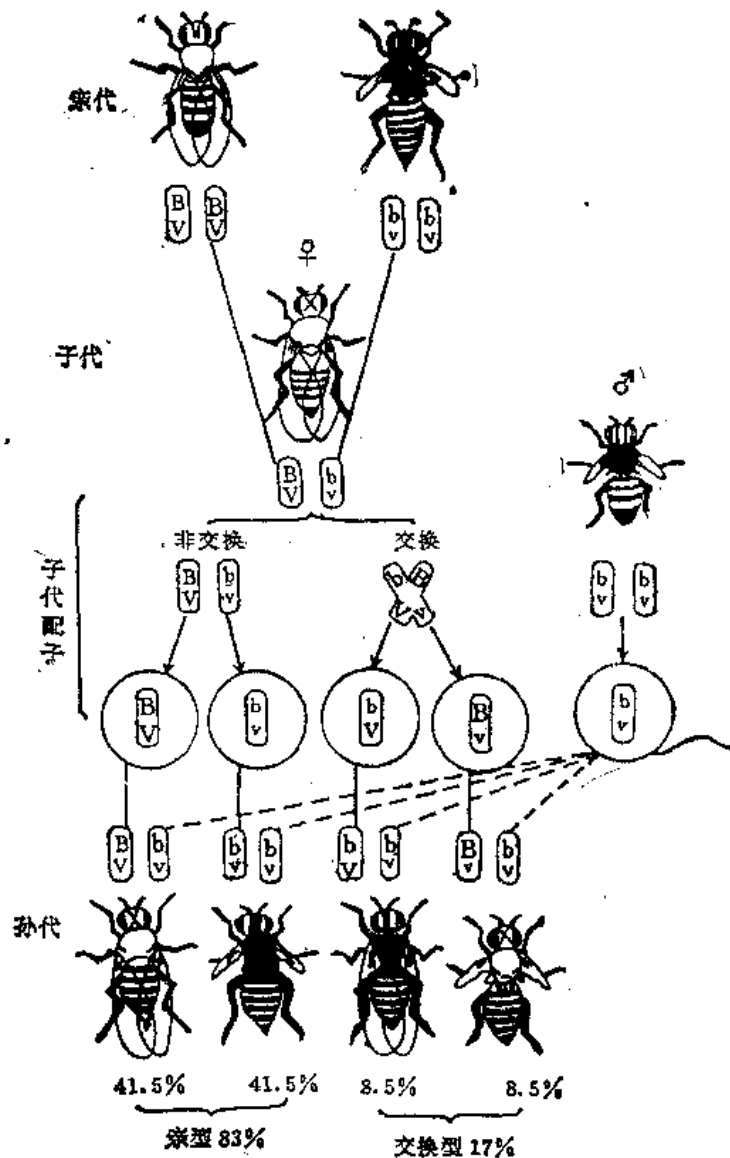


图 1-4-6 果蝇的不完全连锁

怎样来说明上述现象呢？摩尔根指出，果蝇的灰身基因 (B) 和黑身基因 (b) 是一对等位基因，长翅基因 (V) 和残翅基因 (v) 是另一对等位基因。这二对基因中，B 和 V 在一条染色体上，b 和 v 位于另一条同源染色体上。这样，在遗传过程中就不能自由组合而是连锁遗传。子₁代雌果蝇的卵子发生过程中，这对同源染色体 (第 2 号) 之

间发生联会和交叉，基因 BV 和 bv 之间发生交换，形成了新的连锁关系 (Bv 和 bV)，所以多精后才会出现重组类型。本实验中的重组率为 17%。本实验中，突变基因 b 和 v 位于同一条染色体上，称为互引相 (coupling phase)，经过交换，b 和 v 分别位于两条不同的同源染色体上，称为互斥相 (repulsion phase)。

连锁和交换是生物界普遍存在的遗传规律。凡是位于同一染色体上的基因彼此间必然都是连锁的，这就构成了连锁群 (linkage group)。一种生物所具有连锁群的数必然与其生殖细胞中的染色体数目相当或与体细胞的染色体的对数相当。例如，果蝇有 4 对染色体，已知的几百个基因分别构成 4 个连锁群；豌豆有 7 对染色体，它的全部基因分别构成 7 个连锁群。

同一连锁群的各对等位基因之间都可以发生交换而重组，一对染色体上的两对等位基因之间相距愈远，发生交换的机会愈大，重组率愈高。因此，重组率可反映两个基因在一条染色体上的相对距离。基因之间在染色体上的距离可用图距单位来衡量，即重组率为 1% 时计为 1 厘摩 (centiMorgan, cM)。

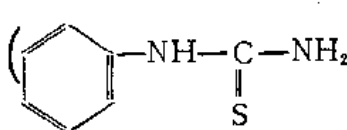
根据不同基因在同一染色体上的重组率不同，可以推测出它们在染色体上的相对位置。例如，果蝇的黑身 (b)、残翅 (v) 和朱砂眼 (cn) 三个基因都位于第 2 号染色体上，b 和 v 之间的重组率为 17%，b 和 cn 之间的重组率为 8%，v 和 cn 之间的重组率为 9%。由此可以推测它们的相对位置是 b-cn-v，而且是直线排列的。摩尔根和他的学生们经过大量观察，把果蝇的几百对基因在 4 对染色体上的相对位置推定出来，形成连锁图 (linkage map)。

第二节 人类的单基因遗传

人类的一些遗传性状受一对基因控制，这类性状的遗传就称为单基因遗传 (single gene inheritance) 或孟德尔式遗传 (Mendelian inheritance)。

一、常染色体显性遗传

一种遗传性状其基因位于 1~22 号常染色体上，杂合状态时表达出相应的性状，就称为常染色体显性遗传 (autosomal dominant inheritance, AD)。例如，人对苯硫脲 (phenylthiocarbamide, PTC) 的尝味能力就受一对等位基因控制。PTC

( $\text{NH}-\text{C}(\text{NH}_2)=\text{S}$) 是一种白色结晶状药物，由于有 $\text{C} \begin{matrix} \text{N} \\ \text{S} \end{matrix}$ 基团，所以有苦味。有

的人味蕾细胞有 PTC 受体，能尝出其苦味，称为 PTC 尝味者，这决定于基因 T 的存在，基因型 TT 或 Tt 的人均有尝味能力，所以，PTC 尝味能力是显性的性状；相反，基因型 tt 的人则因味蕾细胞中缺少 PTC 受体而尝不出苦味，称为 PTC 味盲，这是隐性性状。

纯合尝味者 (TT) 与味盲者 (tt) 婚后所生子女都是杂合尝味者 (Tt)。杂合尝味者 (Tt) 与味盲 (tt) 婚后所生子女中， $\frac{1}{2}$ 为杂合尝味者， $\frac{1}{2}$ 为味盲。两个杂合尝味者 (Tt) 同婚后所生子女中， $\frac{3}{4}$ 是尝味者， $\frac{1}{4}$ 是味盲。这里，我们清楚地看到了孟德尔式遗传。

一些常见的人类单基因遗传性状列于表 1-4-5。

表 1-4-5 一些人类的单基因遗传性状

	遗传方式	
	常染色体显性	常染色体隐性
性 状 名 称	眼有蒙古褶	眼无蒙古褶
	褐色虹膜	蓝色虹膜
	长睫毛	短睫毛
	有耳垂	无耳垂
	湿耳垢	干耳垢
	有腋臭	无腋臭
	有中指毛	无中指毛
	钩鼻尖	直鼻尖
	能卷舌	不能卷舌
	顶发旋顺时针方向	顶发旋逆时针方向

至于常染色体显性遗传病，患者大多数是杂合体 (Aa)。因为致病基因 A 是由正常基因 a 突变而来，而突变是稀有事件，其频率约为 $10^{-6} \sim 10^{-5}$ /基因/代，所以，基因 A 的频率很低，一般看不到纯合患者 (AA)。

常染色体显性遗传病患者 (Aa) 与正常人 (aa) 婚后所生子女中，约有 $\frac{1}{2}$ 是患病个体， $\frac{1}{2}$ 为正常人。也可以说，他们每生育一次都有 $\frac{1}{2}$ 的患病风险。这与孟德尔的测交结果相类似 (图 1-4-7)。

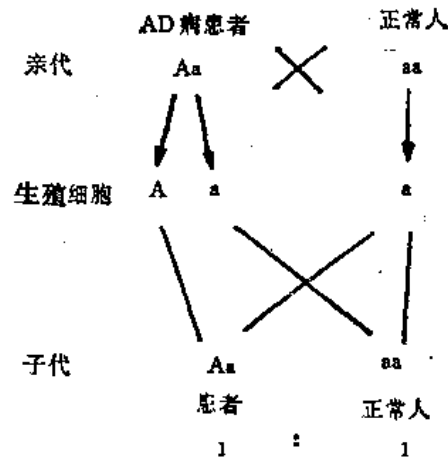


图 1-4-7 AD病患者与正常人婚配图解

在对遗传病分析中，常常先绘制系谱，在系谱分析的基础上，即可判断某种遗传病的遗传方式。系谱 (pedigree) 是在详细调查某种遗传病患者家族中各成员的发病情况后，按一定形式绘成的一个图解。系谱中常常采用的符号见图 (1-4-8)。

常染色体显性遗传病系谱的特点如下：

1. 患者的双亲中常常有一方是患者。由于致病基因是稀有的，频率约为 $0.01 \sim 0.001$ ，所以患病的亲代常为杂合体。
2. 患者同胞中，约有 $\frac{1}{2}$ 患病而且男女的患病机会均等。这一点在小家系中不一定能反映出来。如果将系谱中几个婚配方式相同的小家系总计起来看，就会得到近似的患病比例。
3. 患者子女中，约有 $\frac{1}{2}$ 的个体将患病，也可以说，每一个子女都有 $\frac{1}{2}$ 的发病风险。所以系谱中可以看到在几代中连续传递。
4. 双亲无病时，子女一般不患病，只有在突变的情况下才能看到双亲无病而子女中

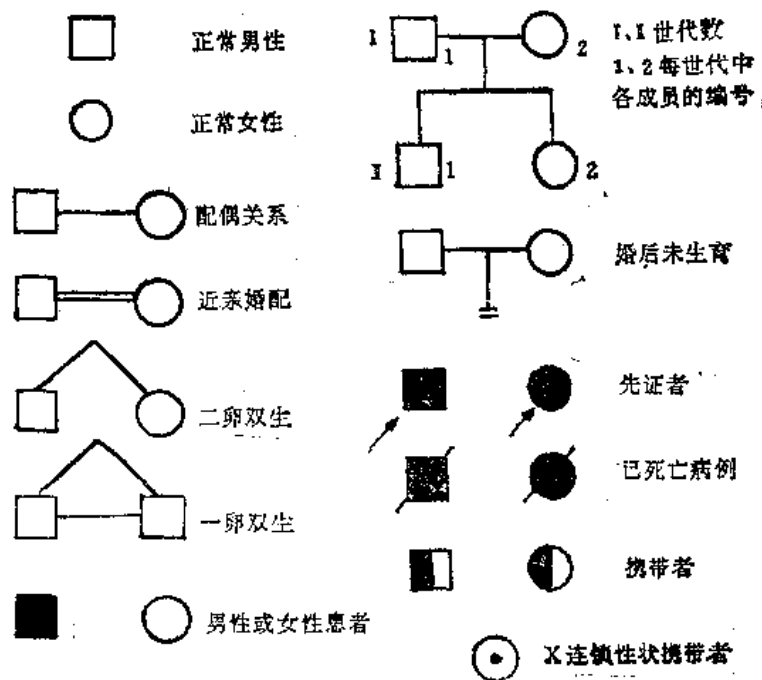


图 1-4-8 系谱中常用的符号

有散发的个别病例。

家族性结肠息肉症 (FPC) 就是常染色体显性遗传病, 这决定于5号染色体上(5q31)的致病基因。FPC 患者的结肠壁上有许多大小不等的息肉, 用钡灌肠后 X 线透视可看得很清楚。主要症状是便血、伴有粘液。这是一种癌前状态, 患者于 20 岁以后, 息肉可发生恶变而成结肠癌。患者子女中有 $\frac{1}{2}$ 的风险有结肠息肉。

图 1-4-9 是一个 FPC 的系谱。系谱中, 先证者 II₃ 的结肠息肉已恶变为结肠癌, 术后复发。他的母亲 I₂、姐姐 II₁ 均死于结肠癌。系谱的特征符合常染色体显性遗传。先证者 II₃ 的三个子女中均无症状, 这可能是由于他们年龄小, 未出现恶变, 但是, 他们可能有结肠息肉。应及时钡灌肠检查, 及时手术切去有息肉的结肠段, 以防止结肠癌的发生。

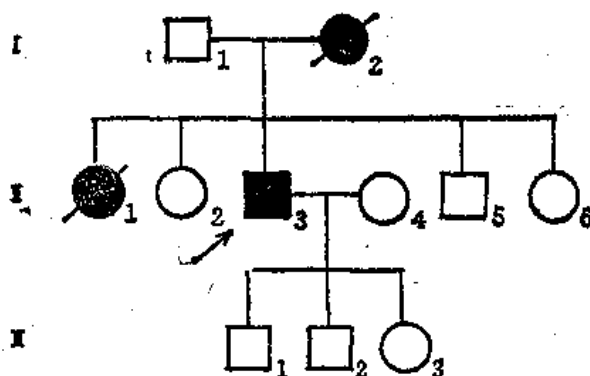


图 1-4-9 一个家族性结肠息肉症的系谱

在 AD 病的杂合体患者中, 常常看到表现度不一致 (variable expressivity) 和不完全外显率 (incomplete penetrance)。

表现度是指一定基因型所形成表型缺陷的严重程度。表现度不一致是指具有同样基因型的个体, 其表型缺陷严重程度有差别。外显率是指一定基因型个体形成一定表型的百分率, 如果是 100%, 称为完全外显率, 低于 100% 的称为不完全外显率, 其中外显率高的可达 80%~90%, 外显率低的可仅为 20%~30%。

多指（趾）是一种常染色体显性遗传的畸形，可分轴前型和轴后型，前者赘生指在拇指侧，后者赘生指在小指侧。

赘生指可能有完整的指骨、关节、肌肉等，也可能发育不全而只有残迹，最轻者只有赘生的皮肤蒂。这代表了不一致的表现度。有的系谱中还可看到不完全外显率而出现隔代遗传（图 1-4-10）。

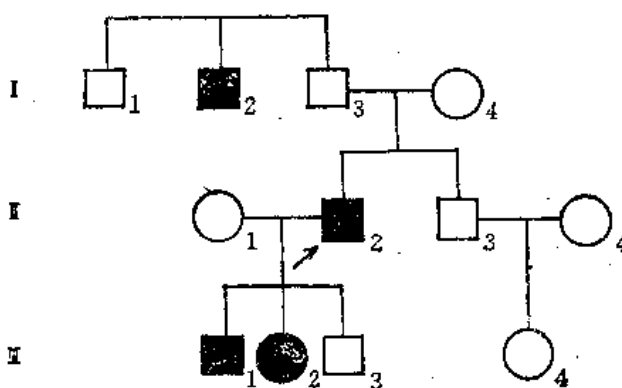


图 1-4-10 一个多指的系谱

图 1-4-10 中，先证者 II₂ 的子女 III₁、III₂ 也有多指，先证者的父、母均无多指，但先证者的伯父 I₂ 有多指。这里可以看出，先证者 II₂ 是杂合体患者，因为其子女中有非多指者（III₃），而且他的致病基因（A）并非来自突变，因为他的伯父（I₂）也有多指。一个家系中不可能同时发生两次稀有的突变，所以，II₂ 的致病基因（A）很可能来自他的父亲 I₃，由于 I₃ 是杂合体而存在不完全外显率。

表现度不一致和不完全外显率是由于在杂合体（Aa）中，受到遗传背景（指基因组中除 A 和 a 一对主基因以外其他的基因）和/或环境因素的作用，影响了致病基因 A 表达所致。

二、不完全显性

显性和隐性是相对的。一些单基因遗传的性状，杂合体（Aa）的表型介于纯合体显性（AA）与纯合体隐性（aa）之间，而不是与纯合体（AA）者相同。这种性状的遗传方式称为不完全显性遗传（incomplete dominant inheritance）或半显性遗传（semidominant inheritance）。例如软骨发育不全症就是一种不完全显性遗传。杂合体患者（Aa）在出生时即有体态异常：四肢短粗，躯干相对的长，垂手不过髋关节，手指短粗，各指平齐；前额突出，马鞍形鼻梁，下颏前突；腰椎明显前凸，臀部后突，下肢常向内弯。这主要是由于长骨骺端软骨细胞形成及骨化障碍，影响骨的增长所致。本病的纯合体患儿（AA）病情严重，多死于胎儿期或新生儿期。

三、共显性

一对等位基因在杂合体中，两个基因的作用都表达出来，不存在隐性状态，这种遗传方式就称为共显性（codominant inheritance）。例如，人类的 MN 血型就是共显性遗传的。M 血型的人，其红细胞表面有 M 抗原，这决定于 4 号染色体（4q）上的基因 M；N 血型的人，其红细胞表面有 N 抗原，这决定于基因 N。M 和 N 是一对等位基因，基因型 MM 者有 M 血型，基因型 NN 者有 N 血型。基因型 MM 者与基因型 NN 者婚后，子女中均有杂合的基因型 MN，并均有 MN 血型。这里，共显性遗传的特征十分显著。

人类的 ABO 血型系统中也包括了共显性遗传。人类的红细胞表面有 A 和 B 两种抗原，血清中有 α 和 β 两种天然抗体。依抗原和抗体存在的情况不同，可将人类的血型分为 A、B、AB 和 O 四种（表 1-4-6）。

表 1-4-6 ABO 血型的特点

血型	红细胞抗原	血清中的天然抗体	基因型
A	A	β	$I^A I^A, I^A i$
B	B	α	$I^B I^B, I^B i$
AB	A, B	—	$I^A I^B$
O	—	α, β	ii

人类的 ABO 血型是单基因遗传的,决定于9号染色体 (9q34) 上的一组复等位基因 (multiple alleles)。复等位基因是指在一个基因座位上,不只有两个不同的成员,而是有三个以上的成员 (例如, I^A 、 I^B 和 i) ,然而,对每个人来说,只能有其中的任何两个基因。人类的 ABO 血型决定于 I^A 、 I^B 和 i 三个基因所构成的复等位基因。基因 I^A 对基因 i 为显性,所以,基因型 $I^A I^A$ 和 $I^A i$ 的个体都有 A 型血;基因 I^B 对基因 i 也为显性,所以,基因型 $I^B I^B$ 、 $I^B i$ 的个体都有 B 型血;基因型 ii 的个体具有 O 型血。基因型 $I^A I^B$ 的个体,由于基因 I^A 和基因 I^B 为共显性,所以为 AB 型血。

根据分离律的原理,已知双亲的 ABO 血型,就可以估计出其子女中可能有什么血型和不可能有什么血型 (表 1-4-7)。已知母亲和孩子的 ABO 血型,就可以判断父亲可能有什么血型,尤其是不可能有什么血型。这在法医学的亲权鉴定上有一定作用。

表 1-4-7 双亲和子女之间 ABO 血型遗传的关系

双亲的血型	子女中可能有的血型	子女中不可能有的血型
A × A	A, O	B, AB
A × O	A, O	B, AB
A × B	A, B, AB, O	—
A × AB	A, B, AB	O
B × B	B, O	A, AB
B × O	B, O	A, AB
B × AB	A, B, AB	O
AB × O	A, B	AB, O
AB × AB	A, B, AB	O
O × O	O	A, B, AB

四、常染色体隐性遗传

一种遗传性状是隐性的,控制它的基因位于 1~22 号常染色体上,其传递方式就称为常染色体隐性遗传 (autosomal recessive inheritance, AR)。

常染色体隐性遗传病只有在致病基因纯合体 (aa) 中才发病。由于致病基因频率低,一般为 0.01~0.001,所以,形成纯合体而发病的患者更为少见,仅为 1/10 000~1/

1000 000。

常染色体隐性遗传病患者的双亲都是致病基因的杂合体 (Aa)，他们虽带有一个致病基因 (a)，但是一般并不发病而是致病基因的携带者 (carrier)。携带者与携带者婚后所生的子女中，约有 $\frac{1}{4}$ 的个体是患病的个体，也可以说，他们每生一个孩子，都有 $\frac{1}{4}$ 的患病风险 (图 1-4-11)。这与孟德尔的子₁代之间的杂交结果相类似。注意，这样的双亲所生的无病子女中，各有 $\frac{2}{3}$ 的可能性也是携带者。

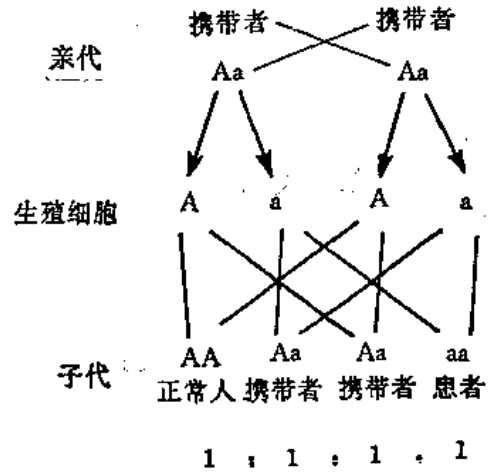


图 1-4-11 两个携带者婚配图解

常染色体隐性遗传病的系谱有如下特点：

1. 患者双亲都无病，他们都是肯定携带者 (obligate carrier)。

2. 患者同胞中约有 $\frac{1}{4}$ 患病，而且男女患病机会均等。在同胞数量小于 4 的小家系中，患者的比例偏高，这是选择偏倚造成的。

3. 患者的子女中一般无患儿，所以本病看不到连续传递，往往是散发的。

4. 近亲婚配时，子女中患病风险比非近亲婚配者高，而且疾病愈少见，这种倾向愈明显。这是由于近亲之间从共同祖先继承了某些相同的致病基因所致。

先天聋哑是一种常染色体隐性遗传病，患者由于内耳发育不全而无听觉，不能学习说话，所以聋哑。图 1-4-12 是一个先天聋哑的系谱。

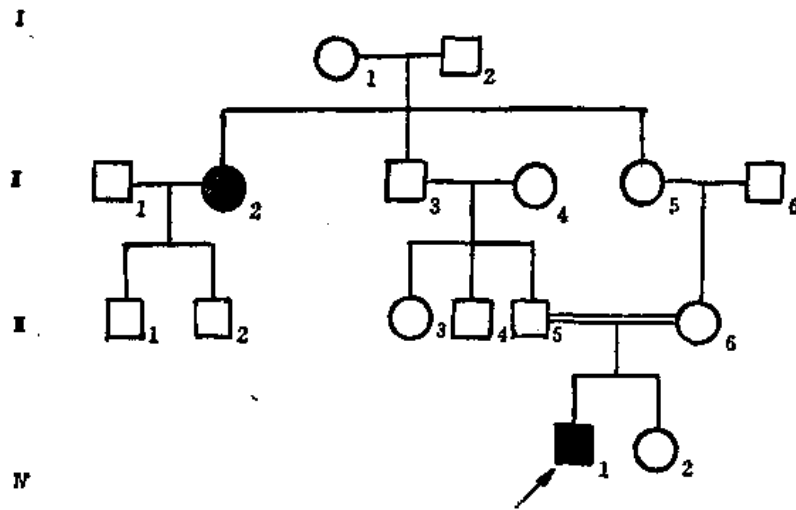


图 1-4-12 一个先天聋哑的系谱

系谱中，先证者 IV₁ 的双亲 III₅ 和 III₆ 都不聋哑，但为表兄妹婚配，系谱中也未见到连续传递。所以，系谱特征符合常染色体隐性遗传。

这里，我们要讨论两个问题。一个是为什么在实际观察中，AR 病患者同胞中的发病比例偏高呢？这主要是选择偏倚造成的。当一对夫妇都是致病基因携带者，如果他们只生一个孩子，这个孩子无病时就不会到医院来就诊，所以，不会被列入医生的统计中；只有当这个孩子患病后才会找医生诊治或咨询，从而被列入医生的统计中。因此，在医

生的统计中，那些只生一个孩子的家庭中，夫妇都无病，子女却 100% 发病。在一对携带者夫妇共生两个孩子的家庭中，两个孩子都无病的概率为 $3/4 \times 3/4 = 9/16$ ，这部分孩子不会列入医生的统计中。第一个孩子无病而第二个孩子有病的概率为 $3/4 \times 1/4 = 3/16$ ，第一个孩子有病而第二个孩子无病的概率也是 $1/4 \times 3/4 = 3/16$ 。总之，两个孩子中一个是患儿的概率为 $6/16$ 。两个孩子都患病的概率为 $1/4 \times 1/4 = 1/16$ 。因此，在共生两个孩子的家庭中，医生能看到的子女发病比例近于 $1/2$ 。在生孩子数多的家庭中，AR 病患儿在子女中的发病比例才近于 $1/4$ 。

另一个问题是为什么近亲婚配后所生子女中患病风险增高呢？这主要是由于近亲之间从共同祖先继承了某些相同的致病基因所致。以表兄妹来说，他们之间的每个基因都有 $1/8$ 的概率是相同的。

一对亲兄妹间，设哥哥有一个基因 a，这个基因有 $1/2$ 可能性从父亲传来，父亲的这个基因传给他妹妹的可能性也是 $1/2$ 。兄妹二人是否从父亲传来基因 a，是两个相互独立的事件，同时从父亲传来基因 a 的概率是 $1/2 \times 1/2 = 1/4$ 。同理，同时从母亲传来基因 a 的概率也是 $1/2 \times 1/2 = 1/4$ 。一个基因 a 究竟从母亲传来还是父亲传来呢？这是相互排斥的事件。因此，兄妹从双亲传来基因 a 的总概率为 $1/4 + 1/4 = 1/2$ 。象亲子之间或同胞之间那样，基因相同的概率为 $1/2$ ，彼此间称为一级亲属 (first degree relatives)，其亲缘系数 (coefficient of relationship) 为 0.5。依此推算，一个人和他的叔、伯、姑、舅、姨、祖父母、外祖父母、半同胞之间，基因相同的概率为 $1/4$ ，彼此间称为二级亲属 (second degree relatives)，其亲缘系数为 0.25。同理，表兄妹或堂兄妹之间，基因相同的概率为 $1/8$ ，称为三级亲属 (third degree relatives)，其亲缘系数为 0.125。

致病基因的频率很低，约为 0.01~0.001，群体中的携带者频率仅为 0.02~0.002，即 $1/50 \sim 1/500$ 。如以致病基因频率为 0.01 来计算，群体中的携带者频率为 $1/50$ 。在随机婚配情况下，夫妇二人都为携带者的概率为 $1/50 \times 1/50 = 1/2500$ ，生出 AR 病患儿风险为 $1/50 \times 1/50 \times 1/4 = 1/10\ 000$ 。在表兄妹婚配的情况下，生出 AR 病患儿的风险为 $1/50 \times 1/8 \times 1/4 = 1/1600$ 。相比之下，近亲婚配比随机婚配生出 AR 病患儿的风险高 6.25 倍。如致病基因频率为 0.001，群体中的携带者频率为 $1/500$ 。随机婚配后生 AR 病患儿的风险为 $1/500 \times 1/500 \times 1/4 = 1/1000\ 000$ 。近亲婚配后生 AR 病患儿的风险为 $1/500 \times 1/8 \times 1/4 = 1/16\ 000$ 。相比之下，近亲婚配比随机婚配生出 AR 病患儿的风险高 62.5 倍。所以，一种 AR 病愈少见，近亲婚配所生子女的相对风险愈高，即危害愈大。

五、性别决定的机制

摩尔根的工作表明，果蝇的性别决定于受精卵中性染色体 (sex chromosome) 的差异。以后的研究工作表明，哺乳动物 (包括人类) 的性别决定于 XX-XY 机制。受精卵中 X 染色体上有决定卵巢发育的基因，但有 Y 染色体者则决定了睾丸的发育，所以，核型为 46, XY 者，即受精卵的 46 条染色体中含有 Y 染色体者，发育成男人；核型为 46, XX 者，即受精卵的 46 条染色体中无 Y 染色体者，发育成女人 (图 1-4-12)

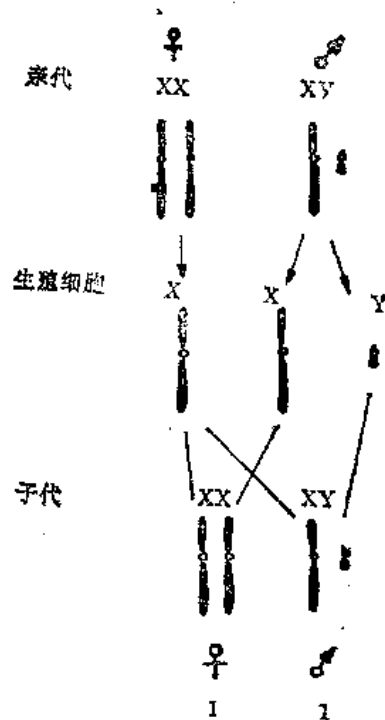


图 1-4-13 性别决定的XX-XY机制

TDF。正常男性的Y染色体上都有SRYP基因，所以都能有睾丸发育而有男性表型。但是，在一些罕见的病例，如46,XY女性，经检查其Y染色体虽然存在，但SRYP基因已经丢失，所以，不能形成睾丸而有女性表型。又如46,XX男性，经检查虽无Y染色体存在，但却有SRYP基因存在，所以，有睾丸形成和男性表型。因此，从分子水平来看，说性别差异决定于某个基因，可能更为确切。当然在一般情况下，这与XX-XY机制并无矛盾。

六、X连锁遗传

一种遗传性状的基因位于X染色体上，Y染色体由于非常短小，缺少相应的基因，所以，这些基因将随着X染色体的行动而传递。这种遗传方式就称为X连锁遗传(X-linked inheritance, XL)。X连锁遗传中，男性的致病基因只能从母亲传来，将来传给自己的女儿，不存在由男性向男性的传递，称为交叉遗传(criss-cross inheritance)。

(一) X连锁隐性遗传

一种隐性性状的基因位于X染色体上，其传递方式称为X连锁隐性遗传(X-linked recessive inheritance, XR)。

红绿色盲决定于X染色体上(Xq28)紧密连锁的两个基因座位，即红色盲基因(CBP)和绿色盲基因(CBD)，但是，一般都将它们综合在一起来考虑而称为红绿色盲基因(b)。

女性有两条X染色体，杂合时($X^B X^b$)为携带者，只有纯合时($X^b X^b$)才患红绿色盲。男性则只有一条X染色体，所以他只能有一个相应的基因，称为半合体(hemizygote)，因此，只要有一个致病基因($X^b Y$)，即将患红绿色盲。所以，男性的患病率即为致病基因的频率。相反，女性的患病率将为致病基因频率的平方。例如，我国汉族人

群中，男性红绿色盲患病率约为7%，所以，致病基因频率为0.07。依此计算女性纯合体的频率应为 $(0.07)^2=0.0049$ ，即女性红绿色盲患病率应近于0.5%。这与实际观察到的数值相近。

男性红绿色盲患者与正常女性婚后，所生子女中由于交叉遗传，女儿都将是携带者，儿子的色觉都将正常（图1-4-14）。

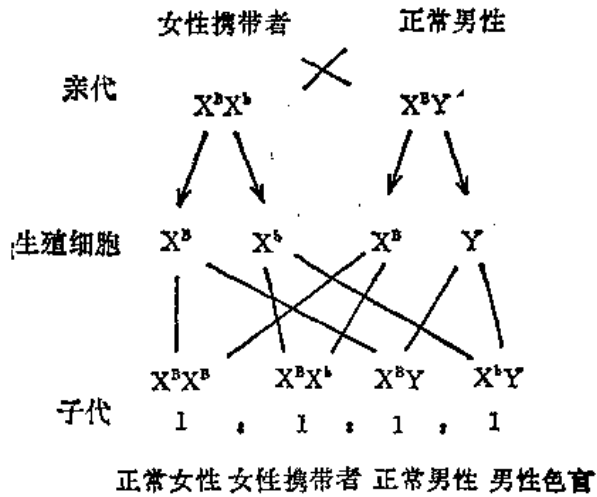
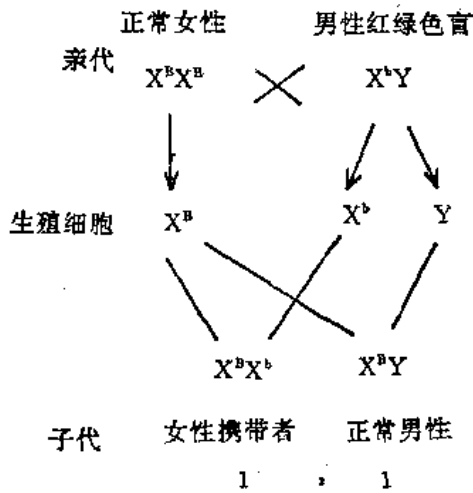


图1-4-14 男性红绿色盲与正常女性婚配图解 图1-4-15 女性携带者与正常男性婚配图解

女性携带者与正常男性婚后，女儿中 $\frac{1}{2}$ 正常， $\frac{1}{2}$ 为携带者，儿子中将有 $\frac{1}{2}$ 是红绿色盲（图1-4-15）。

女性携带者如果与男性红绿色盲患者婚后，子女中女儿将有 $\frac{1}{2}$ 为红绿色盲， $\frac{1}{2}$ 为携带者；儿子将有 $\frac{1}{2}$ 为红绿色盲（图1-4-16）。

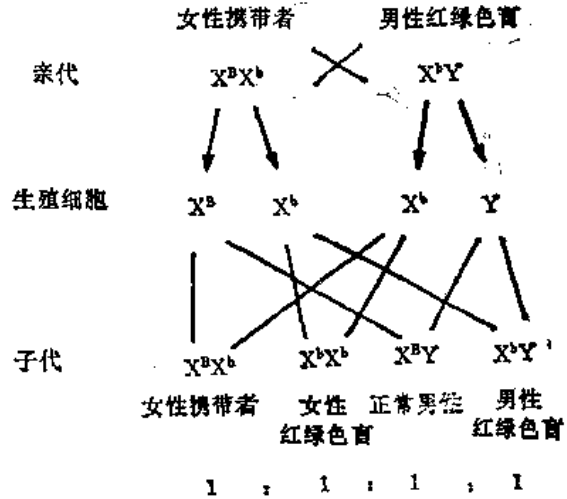


图1-4-16 女性携带者与男性红绿色盲婚配图解

X连锁隐性遗传病系谱的特点是：

1. 人群中男性患者远多于女性患者，在一个罕见的XR病的系谱中，只有男性患者。

2. 双亲无病时，儿子可能发病，女儿则不会发病。患儿的致病基因可以从母亲遗传而来，也可能由于卵细胞发生时的突变所致。

3. 在家族性的病例中，患者的兄弟、舅父、姨表兄弟和外甥各有 $\frac{1}{2}$ 的发病风险，外祖父发病在理论上讲是可能的，但大部分XR病的病情都很重，很少有机会婚配生育，所以，事实上很少看到这种情况。其他的亲属一般不会患病。

图1-4-17是一个甲型血友病的系谱。本病患者血浆中缺少凝血因子Ⅷ或抗血友病球蛋白(AHG)，所以凝血发生障碍，皮下、肌肉内反复出血而形成瘀斑，下肢各关节腔内出血可使关节呈僵直状态，颅内出血可导致死亡。

系谱中先证者Ⅲ₁和他的弟弟Ⅲ₂的致病基因都是从母亲（携带者）传来，他们的舅

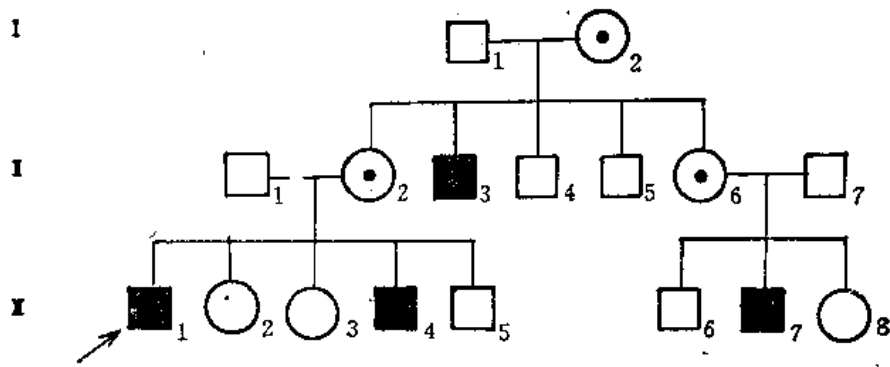


图 1-4-17 一个甲型血友病的系谱

父 II₃、姨表兄弟 III₇ 都是甲型血友病患者，他们的致病基因分别从 I₂ 和 II₆ 传来。注意，患者都是男性，患者父母都无病，但其致病基因都是从母亲传来。所以，系谱完全符合 X 连锁隐性遗传特征。本系谱中，II₂、II₃、II₆ 各有 1/2 的概率为携带者，她们将来婚后可能生出甲型血友病患者儿。

(二) X 连锁显性遗传

一种显性性状的基因位于 X 染色体上，其遗传方式称为 X 连锁显性遗传 (X-linked dominant inheritance, XD)。女性有两条 X 染色体，其中任何一条带有致病基因 (X^AX^a 或 X^aX^A) 都会患病，如果是纯合体患者 (X^AX^A)，则病情更为严重。男性只有一条 X 染色体，如果带有致病基因 (X^AY) 也会患病，而且病情严重。总的来看，这类病的女性发病率约高于男性一倍。

抗维生素 D 性佝偻病就是一种 XD 病。患者由于肾小管对磷的重吸收有障碍，所以，血磷水平低，肠对磷、钙的吸收不良，因此形成佝偻病。这种佝偻病不仅会出现在婴儿期，在整个儿童期都存在，甚至在青春期仍在进展。患者可有 O 形腿、骨骼发育畸形、多发性骨折、行走困难和生长缓慢等症状。女性杂合体患者病情较轻，有时只有血磷低而无明显佝偻病骨骼变化。

男性患者与正常女性婚配后，子女中女儿都将患病，儿子均正常 (图 1-4-18)。

女性患者与正常男性婚配后，子女中各有 1/2 将患病 (图 1-4-19)

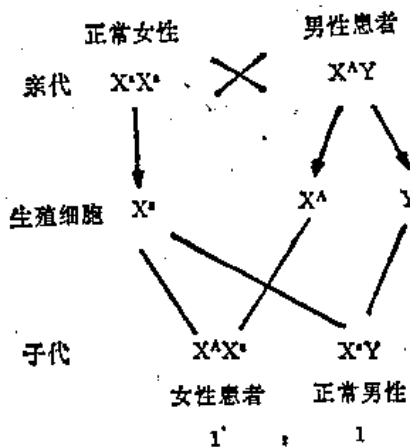


图 1-4-18 抗维生素 D 性佝偻病男性患者与正常女性婚配图解

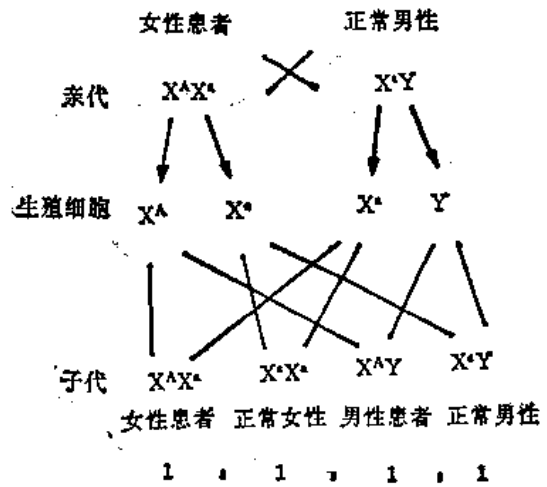


图 1-4-19 抗维生素 D 性佝偻病女性患者与正常男性婚配图解

X连锁显性遗传病系谱的特点是：

1. 系谱中女性患者多于男性患者，女性患者的病情可较轻。
2. 患者的双亲中，有一方也是该病患者。
3. 男性患者的后代中，女儿都将患病，儿子都正常；女性患者的后代中，子女各有 $\frac{1}{2}$ 患病风险。
4. 系谱中可看到连续传递。

图 1-4-20 是一个抗维生素D性佝偻病的系谱，先证者Ⅲ₄和其妹Ⅲ₇的母亲Ⅱ₄也是患者，他们的同胞中，男女各有 $\frac{1}{2}$ 患病。Ⅱ₂是一名男性患者，其3名女儿Ⅲ₁、Ⅲ₂、Ⅲ₃都受本病所累。Ⅱ₂、Ⅱ₄的致病基因一定是从他们的母亲Ⅰ₂传来，不过他已亡故多年而无从确认。因此，这一系谱完全符合X连锁显性遗传的特征。

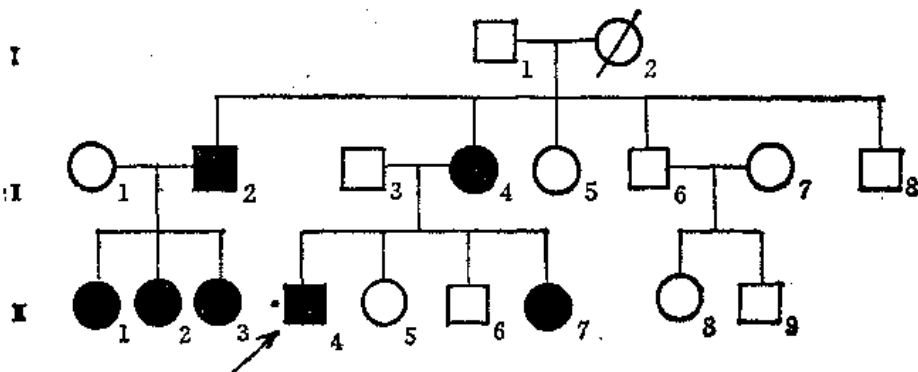


图 1-4-20 一个抗维生素D性佝偻病的系谱

七、Y 连锁遗传

一种遗传性状的基因位于Y染色体上，这种性状必将随Y染色体的行动而传递，父传于子，女性一般并无这种性状。这种遗传方式就称为Y连锁遗传 (Y-linked inheritance, YL)。上述的决定睾丸发育的SR Y基因就按Y连锁遗传。

八、两种单基因遗传性状的传递

(一) 自由组合

当两种性状的基因位于不同对染色体上时，它们的遗传将符合自由组合律。例如，ABO血型的基因位于9号染色体上(9q34)，MN血型的基因位于4号染色体上(4q)。母亲有O型血型和MN型血型，父亲有B型血型和M型血型，他们婚后所生子女中会有怎样的血型呢？

有两种可能性：一种情况是父亲有纯合的B型血型($I^B I^B$)，婚后所生后代中， $\frac{1}{2}$ 将有B型血型($I^B i$)和M型血型(MM)， $\frac{1}{2}$ 将有B型血型($I^B i$)和MN型血型。另一种情况是父亲有杂合的B型血型($I^B i$)，婚后所生后代中，B型血型($I^B i$)和M型血型(MM)、B型血型($I^B i$)和MN型血型、O血型(Mm)和M型血型、O血型(Mm)和MN型血型者各占 $\frac{1}{4}$ 。

(二) 连锁与交换

当两种性状的基因位于同一对染色体上时，它们的遗传将符合连锁与交换律。例

如，ABO 血型的基因和指甲髌骨综合征的致病基因(NP)都位于 9 号染色体上(9q34)。后者是一种 AD 病，患者的指甲发育不良且髌骨缺如。在某一家庭中，NP 基因和 I^A 基因相连锁，NP 的正常等位基因 np 与 I^B 基因或 i 基因连锁，又已知 NP 和 I^A 之间的重组率为 10%。因此，可以推测，在这个家庭中所生的孩子，只要有 A 型或 AB 型血型，一般也将患指甲髌骨综合征，但也有 10% 的可能性有 A 型或 AB 型血型而不患指甲髌骨综合征。

第三节 人类的多基因遗传

一、数量性状

单基因遗传的性状决定于单个的主基因 (major gene)，其变异在群体中的分布是不连续的，称为质量性状 (qualitative character)。例如，豌豆的植株有高、矮之分。在群体中测量，可以看到变异分布有两个峰：一个峰在 3m 处，另一个峰在 30cm 处。这两种变异分布不连续，一种变异决定于基因型 AA 或 Aa，另一种变异决定于基因型 aa (图 1-4-21A)。有一些质量性状是不完全显性遗传的，其变异分布有三个峰，彼此也是不连续的，分别受控于基因型 AA、Aa 和 aa (图 1-4-21B)。

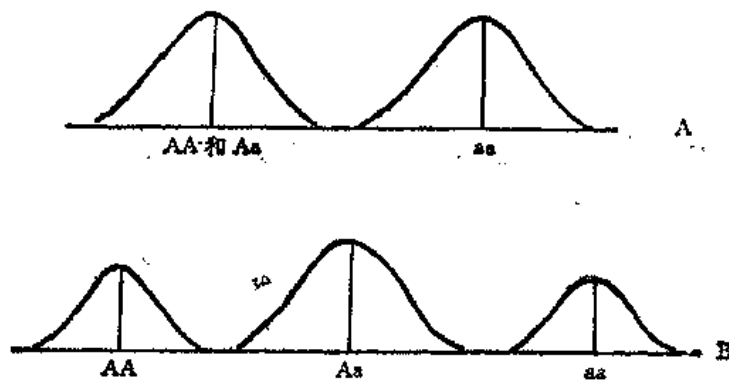


图 1-4-21 质量性状的变异分布
A. 完全显性；B. 不完全显性

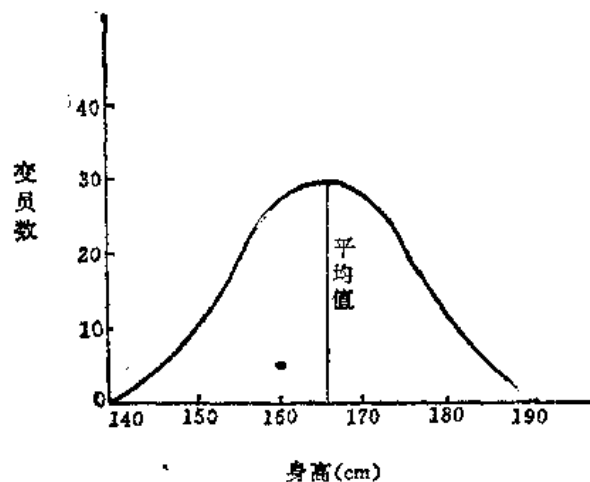


图 1-4-22 人的身高变异分布图

生物界还有另一种性状，其变异在群体中的分布是连续的，不同个体间的差异只是量的差异，称为数量性状 (quantitative character)。例如人的身高就是数量性状，在一个随机取样的群体中，不同个体身高变异由高到矮是逐渐过渡的，即变异是连续的，其变异呈正态分布，只有一个峰，即平均值。大部分人的身高近于平均值，极高和极矮的个体都很少 (图 1-4-22)。

数量性状的遗传与质量性状的单基因遗传相比，要复杂得多。

二、多基因假说

瑞典的遗传学家 Nilsson-Ehle 提出了多因子假说 (multiple factor hypothesis) 或多基因假说 (polygene hypothesis) 来说明数量性状的遗传。其要点：① 数量性状的遗传基础也是基因，不过不是一对基因，而是两对以上的基因；② 这些基因都是共显性的；③ 这些基因对表型的影响较小，所以是微效基因 (minor gene)，但它们有加性效应，即多个微效基因的效应相加起来可形成明显效应，所以，也称为加性基因 (additive gene) 或多基因 (polygene)；④ 数量性状除受多基因的遗传基础影响外，环境因素对它也有一定影响。

多基因遗传的特点是：① 两个纯种类型杂交后，子₁代都是中间类型，但是，它们也有一定的变异范围，显然，这种变异是环境因素作用的结果；② 两个中间类型子₁代杂交后，子₂代中大部分仍是中间类型，但是，其变异范围比子₁代者更为广泛，有时会出现极端变异的个体。这除去环境因素的影响外，基因的分离与自由组合对变异的产生有重要作用；③ 在一个随机杂交的群体中，变异范围很广泛，但是，大多数个体接近中间类型，极端变异的个体很少。在这些变异的产生上，多基因遗传基础和环境因素都有作用。

例如，玉米穗的长短是多基因遗传的。短穗品种平均穗长约 6.6cm，长穗品种平均穗长约 16.8cm。长穗和短穗玉米杂交后，子₁代的平均穗长约 12.1cm，介于两个亲代品种之间。子₁代自交所生的子₂代，平均穗长与子₁代者相近，约 12.9cm，但是变异范围较子₁代更为广泛 (表 1-4-8)。

表 1-4-8 玉米不同穗长的品种杂交后，子代中的变异分布

品种	长 度 (cm)																	总计
	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
亲代(短穗)	4	21	24	8														57
亲代(长穗)									3	11	12	15	26	15	10	7	2	101
子 ₁ 代					1	12	12	14	17	9	4							69
子 ₂ 代			1	10	19	26	47	73	68	68	39	25	15	9	1			401

三、多基因遗传病

一些先天畸形或疾病，它们的发病率多超过 0.1%，所以可算作常见病。这些畸形或疾病的发病有一定家族倾向，即有一定的遗传基础。但是，患者同胞中的发病率并不象单基因遗传病那样，为 $\frac{1}{2}$ 或 $\frac{1}{4}$ ，而远比这个发病率要低，约为 1%~10%。过去，临床医生常常认为，这些病的发病有遗传素因 (predisposition)。近年来的研究工作表明，这

些病就是多基因遗传病。

(一) 易患性的变异与阈值学说

在多基因遗传病中,由遗传基础和环境因素共同作用决定了一个个体是否易于患病,称为易患性 (liability)。一个群体中的易患性变异象数量性状那样,呈正态分布。当一个个体的易患性高度达到一定限度后,这个个体即将患病。这个易患性的限度就称为阈值 (threshold)。这样,阈值就将一个易患性有连续变异的群体区分为两部分:一部分是正常人,另一部分是患病个体。在一定条件下,阈值标志着患病所需的、最低的易患性基因的数量 (图 1-4-23)。这就是阈值学说。

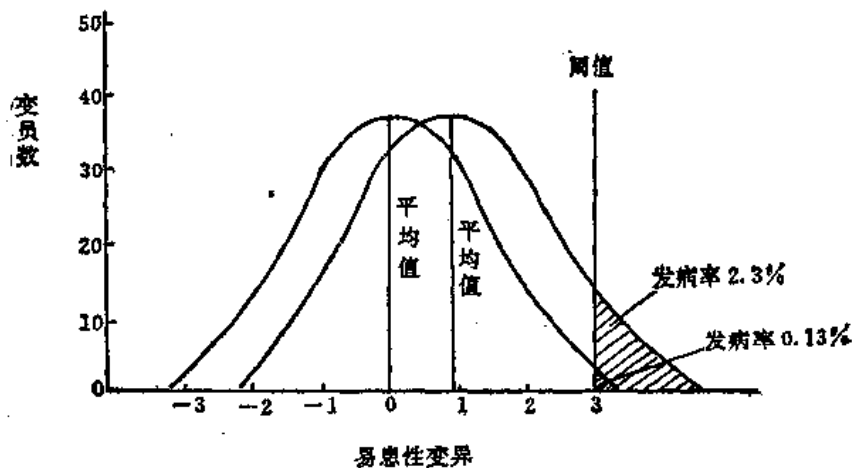


图 1-4-23 易患性的测量图解

一个人的易患性高度如何,是无法准确测量的,只能依家庭成员中的发病情况做出大致的估计。一个群体易患性平均值的高低,可以从其与阈值间的距离来衡量,衡量的标准是两者距离的大小。距离大者,群体易患性平均值低,或说阈值高,群体的发病率低。例如,当两者相距3个标准差(σ)时,群体发病率为0.13%。相反,距离小者,群体易患性平均值高,或说阈值低,群体的发病率高。例如,当两者相距2个标准差(σ)时,群体发病率为2.3%。

(二) 遗传率

多基因遗传病的发病受遗传基础和环境因素的双重影响,其中遗传因素所起作用的大小称为遗传率 (heritability)。遗传率一般用百分率 (%) 来表示。一种疾病的发病如果完全由遗传基础所决定,其遗传率就是100%,多基因遗传病中不存在这种情况。遗传率高者可达70%~80%,这表明遗传基础在决定易患性变异上有重要作用,环境因素作用较小。相反,遗传率低者可低于30%~40%,这表明遗传基础在决定易患性变异上作用较小,环境因素对发病来说,可能更为重要。

遗传率是从患者亲属中的发病率与一般群体的发病率或与对照者亲属中的发病率的差异中计算出来的。

表 1-4-9 是一些常见的多基因遗传的畸形和疾病的遗传率举例。

(三) 多基因遗传病发病风险的估计

多基因遗传的畸形或疾病发病风险的估计应注意以下几点:

1. 在遗传率较高而群体发病率为0.1~1%的病种中,患者一级亲属的发病率约近

表 1-4-9 一些常见畸形和疾病的遗传率

畸形的名称	一般群体	遗传率	疾病名称	一般群体	遗传率
	发病率(%)	(%)		发病率(%)	(%)
唇裂+腭裂	0.17	76	哮喘	4	80
先天性幽门狭窄	0.3	75	精神分裂症	1	80
先天性髋关节脱位	0.07	70	躁狂抑郁症	0.6	70
先天性畸形足	0.1	68	癫痫	0.36	56
脊柱裂	0.1	60	强直性脊柱炎	0.2	70
无脑畸形	0.3	60	冠心病	3	65
先天性巨结肠	0.02	80	原发性高血压	6	62
先天性心脏病(各型)	0.5	35	糖尿病(早发型)	0.2	75
			消化性溃疡	4	35

于群体发病率的平方根。即 $f = \sqrt{P}$ 。例如唇裂在我国人群中的发病率约为 0.17%，遗传率为 76%，代入公式 $f = \sqrt{P} = \sqrt{0.0017} = 0.04$ 或 4%。

2. 在一个家庭中有两个以上患者时，患者一级亲属的发病风险相应地增高。例如，当一对正常夫妇生出两个唇裂患儿后，这就表明这对夫妇携带有更多的易患基因，他们的易患性虽未达到阈值，但是，与只生出一个唇裂患儿的夫妇相比，必然更为接近阈值。所以，他们再次生育时，将有更高的生出唇裂患儿的风险，实际观察的发病率为 10%。这一点与单基因遗传病是不同的。在那种情况下，不论已生出几个患儿，再发风险都是 $\frac{1}{2}$ 或 $\frac{1}{4}$ 。

3. 病情严重的患者，其一级亲属发病风险增高。这是因为病情严重者表明他具有更多的易患基因，他的父、母的易患性与病情轻者相比，必然更为接近阈值，所以，再发风险将会增高。例如，一侧唇裂患者的同胞中再发风险约为 2.6%，两侧唇裂并发腭裂患者的同胞中再发风险约为 5.6%。这一点与单基因遗传病也是不同的。在那种情况下，不论病情轻重如何，只是表现度的差异，都不影响其再发风险，都仍有 $\frac{1}{2}$ 或 $\frac{1}{4}$ 的再发风险。

4. 在发病率有性别差异的多基因遗传病中，发病率低的性别阈值高，患者一级亲属的发病风险高；相反，发病率高的性别阈值低，患者一级亲属的发病风险低。这称为 Carter 效应。这一点与单基因遗传病也不相同。在那种情况下，发病率的性别差异是由于致病基因 X 连锁遗传的缘故。在多基因遗传病中则是由于不同性别易患性的阈值不同所致（图 1-4-24）。

例如，先天性幽门狭窄的男性发病率为 0.5%，女性发病率为 0.1%，男性发病率高于女性者 5 倍。男性患者的儿子发病风险为 5.5%，女儿的发病风险为 1.4%；女性患者的儿子发病风险为 20%，女儿的发病风险为 7%。这里，Carter 效应是十分明显的。

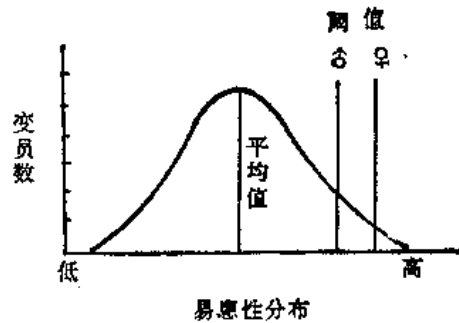


图 1-4-24 阈值有性别差异的多基因遗传病发病情况图解

由于多基因遗传病有以上特点，在估计发病风险时，要全面综合考虑问题才能得出正确结果。

第四节 人类的染色体

一、人类的正常核型

本世纪 50 年代中期，由于低渗处理、秋水仙碱处理等技术的应用，对染色体的研究起了巨大推动作用，使我们能够有把握制备出清晰的细胞分裂中期相的染色体标本。中期染色体的结构典型，易于识别。每条中期染色体含有两条染色单体，借一个着丝粒(c)彼此相连接。由着丝粒向两末端伸展的部分构成染色体的臂，一般可分为短臂(p)和长臂(q)。臂的末端有端粒。

按着丝粒位置的不同，人类的染色体可分为三类(图 1-4-25)。如果着丝粒位于染色体纵轴的 $\frac{1}{2} \sim \frac{5}{8}$ 处，就称为中央着丝粒染色体(metacentric chromosome)；如果着丝粒位于染色体纵轴的 $\frac{5}{8} \sim \frac{7}{8}$ 处，就称为亚中着丝粒染色体(submetacentric chromosome)；如果着丝粒位于染色体纵轴的 $\frac{7}{8} \sim$ 末端处，就称为近端着丝粒染色体(acrocentric chromosome)。

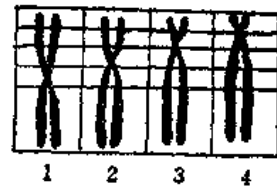


图 1-4-25 人类的几类染色体

1. 中央着丝粒染色体 2, 3. 亚中着丝粒染色体 4. 近端着丝粒染色体

染色体的着丝粒区也称为主缢痕(primary constriction)。染色体臂上某区如果解旋浅染，称为副缢痕(secondary constriction)。近端着丝粒染色体有时可见借一副缢痕区连于一个球形小体，称为随体(satellite)。

一个体细胞(somatic cell)中的全部染色体就构成核型(Karyotype)，它含有两个染色体组(Chromosome set)。人类体细胞中含 46 条染色体，由 23 对染色体组成，每 23 条染色体构成一个染色体组。生殖细胞中则只含一个染色体组(23 条)。

人类体细胞的染色体依染色体的大小和着丝粒的位置，可把它们分成 7 组，分别编号，即 Denver 体制。

(一) Denver 体制

A 组：包括 1~3 号三对染色体。第 1 号最大，有中央着丝粒，长臂近侧有时可看到副缢痕；第 2 号有亚中着丝粒；第 3 号有中央着丝粒。

B 组：包括 4~5 号二对染色体，都有亚中着丝粒，短臂较短，这二对染色体不易区分。

C 组：包括 7~12 号七对染色体和 X 染色体。中等大小，都有亚中着丝粒，彼此间不易区分。以下几点有助于识别本组中的各对染色体：① 第 9 号染色体长臂上有时可看到副缢痕；② 第 6、7、8、11 号染色体的短臂较长，而 9、10、12 号染色体的短臂较短；X 染色体的大小介于 7、8 号之间。

女性的体细胞中有两条 X 染色体，所以，共有 C 组染色体 16 条(8 对)；男性的体细胞中只有 1 条 X 染色体，所以，共有 C 组染色体 15 条(7 对半)。

D 组：包括 13~15 号三对染色体，中等大小都有近端着丝粒，短臂末端都可能看到

随体，彼此间不易区分。

E组：包括16~18号三对染色体，体积较小。第16号染色体有中央着丝粒，长臂上有时可看到副缢痕；第17和18号染色体都有亚中着丝粒，后者的短臂较短。

F组：包括19~20号二对染色体，体积小，都有中央着丝粒，彼此间不易区分。

G组：包括21~22号和Y染色体，体积最小，都有近端着丝粒。第21号和22号染色体的长臂常呈二分叉状，短臂末端有时可看到随体。Y染色体比21~22号略大，长臂的两条染色单体常常平行伸展，短臂末端无随体。

以上的人类正常核型中，第1~22号染色体是男女所共有，称为常染色体 (autosome)；X和Y染色体称为性染色体 (sex chromosome)。女性的体细胞中有两条X染色体，核型写作46, XX；男性的体细胞中有一条X染色体和一条Y染色体，核型写作46, XY (图1-4-26、27)。

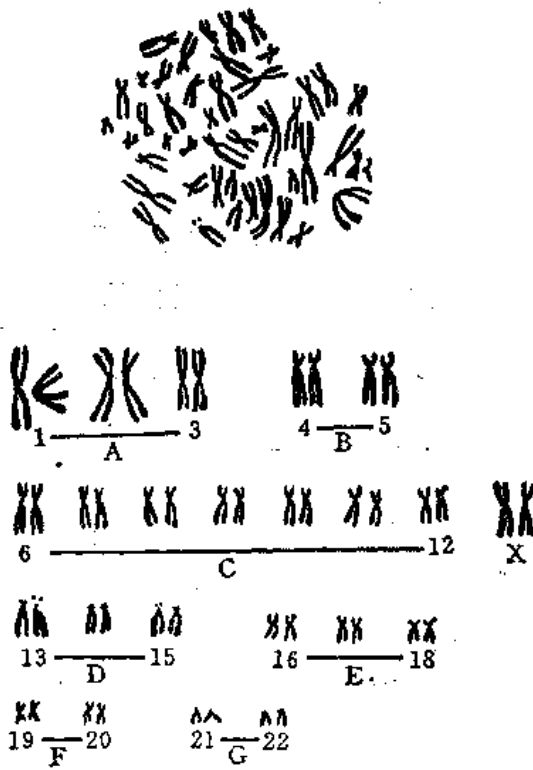


图 1-4-26 正常女性核型

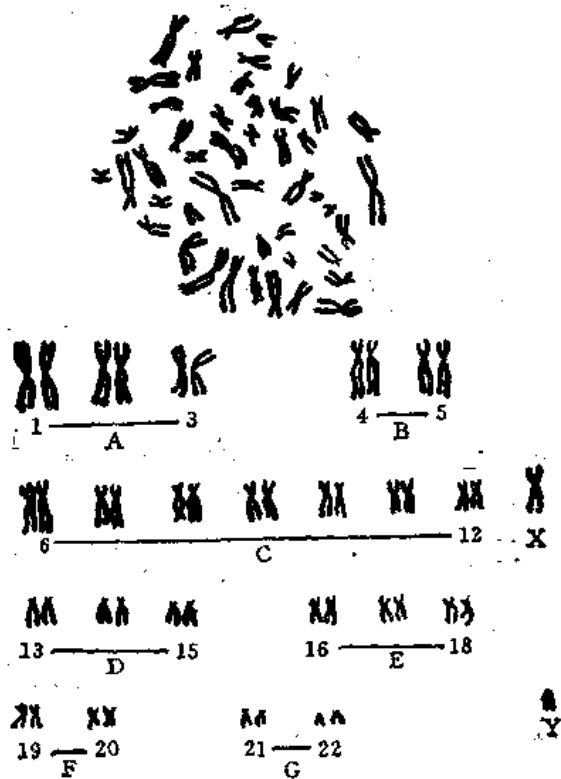


图 1-4-27 正常男性核型

细胞中染色体的数目和形状是相对稳定的，但是又是可变的。以体外培养的外周血淋巴细胞来说，如果计数100个细胞，其中绝大多数细胞具有46条染色体，但是也有少数细胞的染色体数目可有增减，一般只占1%~2%，最多不超过5%。至于染色体结构的改变，频率更低，一般不到1%。

(二) 显带核型

70年代以来，出现了染色体显带技术 (banding technique)。用特殊的染色方法可使染色体在其长轴上显出一个个明暗交替或染色深浅不同的横纹——带 (band)。用芥子喹吖因 (QM) 或盐酸喹吖因 (QH) 等荧光染料所显示的带，称为Q带；用Giemsa染色法所显示的带，称为G带。染色体显带技术不仅使我们能准确地识别常规染色所不能识别的B、C、D、E、F、G组中的个别染色体，而且对染色体结构的改变，也能

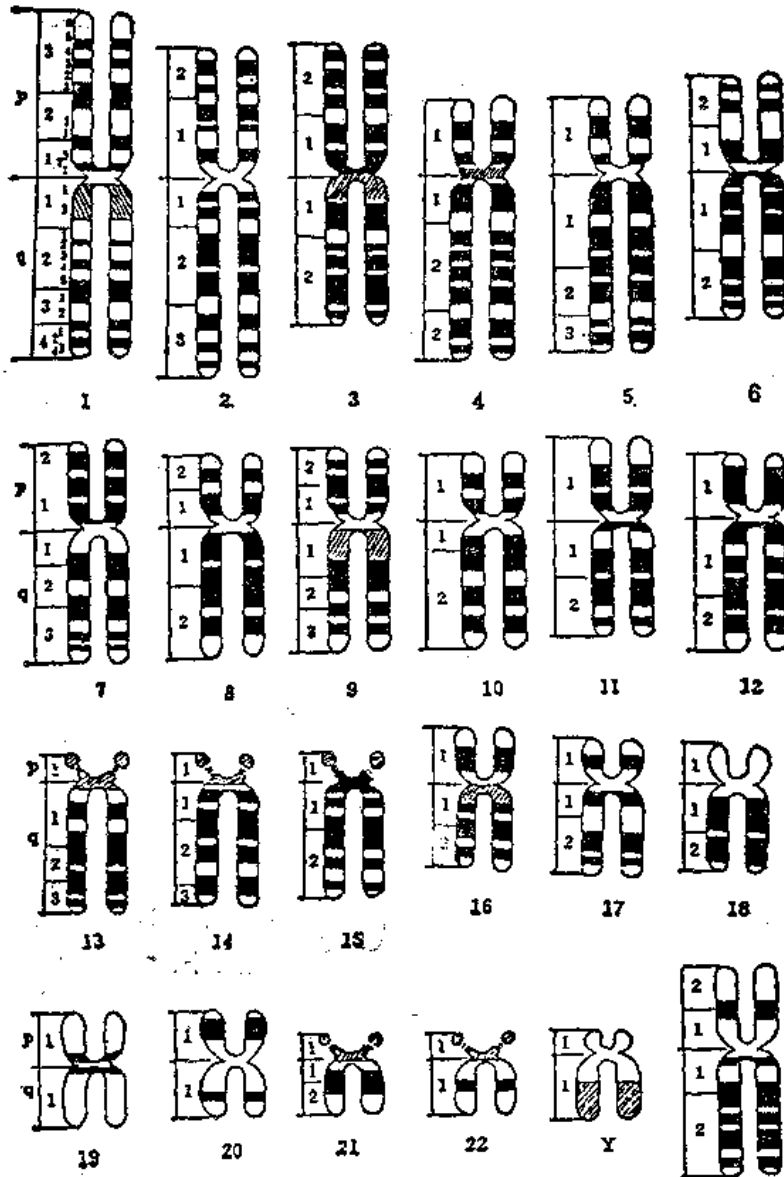


图 1-4-28 正常人体细胞的显带核型模式图

空白部分为Q带的暗带，G带的浅染带；黑色部分为Q带的亮带，G带的深染带；斜线部分为着色不定区

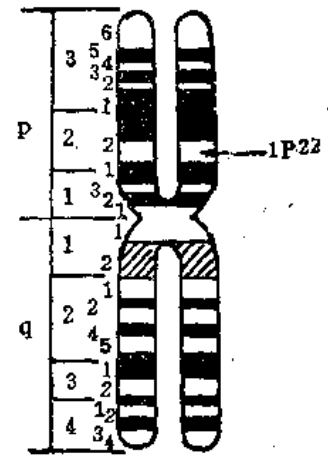


图 1-4-29 人类1号染色体的带型和带的命名示意图

确认。图 1-4-28 是 1971 年巴黎会议确定的、正常人体细胞的带型模式。

每条染色体都以显著的形态特征作界标而区分为若干区，每个区中都含一定数量、一定排列顺序、一定大小和染色深浅不同的带，这就构成了每条染色体的带型(banding pattern)。

区和带的命名是从着丝粒开始，向臂的远端序贯编号。“1”是最靠近着丝粒的，其次是“2”、“3”……等。界标处的带应看作此界以远区的“1”号带。一个带的名称用连续书写的符号表示，第1个符号为染色体号序，依次为臂、区、带的符号。例如，图 1-4-29 为人类 1 号染色体的带型模式图，它的短臂有 3 个区：1 区有 3 个带，2 区有 2 个带，3 区有 6 个带；长臂有 4 个区：1 区有 2 个带，2 区有 5 个带，3 区有 2 个带，4 区有 4 个带。1p22 表明为 1 号染色体短臂 2 区 2 带。

80 年代以来，由于同步化技术的应用和对早中期、晚前期染色体的研究，出现了高

分辨显带技术 (high resolution banding technique), 使对染色体的分析达到了亚带 (subband) 的水平。这就使我们能够确认那些更为微小的染色体结构改变了。带的符号也有相应的变化。例如, 1p22.2 表明为 1 号染色体短臂 2 区 2 带第 2 亚带。

二、X 染色质和 Y 染色质

(一) X 染色质

男性和女性的体细胞中, 性染色体组成有所不同。女性有两条 X 染色体, 男性则只有一条 X 染色体和一条 Y 染色体。Y 染色体上只有很少几个基因, X 染色体上则有多数基因。一些位于 X 染色体上的 X 连锁基因在男女的体细胞中存在着数量差异。那么, 这些基因产物, 例如凝血因子 VIII, 在男女之间是否也存在数量差异呢? 事实上并非如此。

Barr 在 1949 年首先在雌猫的神经细胞核中发现紧贴核膜内缘有一平凸形的深染的小体, 直径约 $1\mu\text{m}$, 称为 Barr 小体。以后发现, 在雌性哺乳动物上皮细胞中, 普遍存在 Barr 小体。

Lyon M.F. 为此提出了一个假说, 即失活 X 假说 (inactive X hypothesis) 或 Lyon 假说, 其要点如下:

1. 女性细胞中的两条 X 染色体只有一条有转录活性, 另一条无转录活性, 在间期细胞核中螺旋化呈异固缩 (heteropycnosis) 状态, 结果形成 Barr 小体或称 X 染色质 (X chromatin) (图 1-4-30A)。正因为这样, 男女细胞中的 X 连锁基因产物在数量上就基本相等了。这称为剂量补偿 (dosage compensation)。如果一个细胞中有 3 或 4 条 X 染色体, 那么, 也只有一条 X 染色体有转录活性, 其余的 X 染色体均失活, 因此, 形成 2 或 3 个 X 染色质。这样, 一个细胞中所含 X 染色体的数目等于 X 染色质数 + 1。



图 1-4-30 X 染色质和 Y 染色质

2. 异固缩的 X 染色体可以是来自父亲的, 也可以是来自母亲的, 这种失活是随机发生的。

3. 异固缩最早发生于胚胎发育的早期 (人胚第 16 天)。此后, 分裂所产生的细胞中, 都保持同样的失活特点。如果一个细胞中呈异固缩的 X 染色体是父源的, 那么, 由它分裂而来的细胞中, 呈异固缩的 X 染色体也都是父源的。

(二) Y 染色质

男性的细胞中只有一条有转录活性的 X 染色体, 所以, 看不到 X 染色质。但是, 男性的细胞中有一条 Y 染色体。如果用荧光染料, 如盐酸喹吖因 (QH) 染色后, 在中期分裂相中, 可以看到 Y 染色体长臂 (Yq12) 发出强荧光。在间期细胞核中, 用 QH 染色后, 也可以看到一个直径约 $0.3\mu\text{m}$ 的强荧光小体, 这代表 Y 染色体长臂的一部分

(Yq12), 称为荧光小体 (F body) 或Y染色质 (Y chromatin) (图 1-4-30B)。

X染色质和Y染色质在鉴定一个人的性别上是有作用的。这种细胞核中染色质的性别差异称为核性别 (nuclear sex)。

三、人类染色体上的基因定位

人类体细胞中有两个染色体组, 各由 23 条染色体组成。每个染色体上的 DNA 就构成了一个基因组。据估计, 人类基因组中有约 100000 对结构基因。因此, 每条染色体上都有上千个基因。那么, 每条染色体上都有什么结构基因呢? 它们经过转录和翻译而表达, 控制着哪些蛋白质的合成呢? 认识到这一点不仅在理论上, 而且在实践上也有十分重要的意义。到 1992 年为止, 用不同的方法, 已将 2325 个基因和 6831 个随机的 DNA 片段定位在某一染色体的特定位置上, 这一工作就称为基因定位 (gene mapping)。

基因定位的方法包括以下几种方法

(一) 连锁分析法

这是最早应用的基因定位法。一般要求先找到一个标记基因 (marker gene), 例如, 已知 ABO 血型的基因位于 9q34。然后, 检测某个基因与它紧密连锁, 就可以把该基因定位于相应位置上。例如, 指甲膈骨综合征基因 (NP) 与 ABO 血型基因紧密连锁, 两者间重组率为 10%, 因此, 可以把 NP 基因定位于 9q34。

(二) 体细胞杂交法

用体外培养的方法, 将人和其他动物 (如小鼠、地鼠) 的体细胞混合培养, 向培养基中加入仙台病毒或聚乙二醇, 振荡后, 可使它们产生细胞融合 (cell fusion)。融合的细胞具有两个种的染色体, 所以, 可以称为“杂种细胞” (hybrid cell)。“杂种细胞”经过几次分裂以后, 人的染色体大部分丢失, 只保留 1~2 条。由于人细胞和小鼠细胞各具不同的生化特点, 因此, 借检测“杂种细胞”的生化特征就可以把某些人类基因定位于某号染色体上。例如, 胸腺嘧啶激酶基因 (TK) 就是用这种方法定位于人的 17 号染色体上的 (图 1-4-31)。小鼠细胞是不能形成胸腺嘧啶激酶的 (TK^-), 但是, 它能形成次黄嘌呤鸟嘌呤磷酸核糖转移酶 (HGPRT⁺); 人细胞则是 TK^+ 和 $HGPRT^-$ 。将人-小鼠“杂种细胞”放在 HAT 培养基中培养, 只有 TK^+ 和 $HGPRT^+$ 的细胞才能生存。检查生存的“杂种细胞”, 均含有人的 17 号染色体; 相反, 无人 17 号染色体的“杂种细胞”都是 TK^- , 不能生存。因此, 可以把 TK 基因定位于人 17 号染色体上。

如果建立了一些“杂种细胞”的克隆 (clone) (所谓克隆是指由一个细胞分裂增殖而来的、在遗传上相同的细胞群), 不同克隆保存了人的不同染色体, 把它们巧妙地组合起来, 就构成克隆嵌板 (clone panel), 用它就可以迅速定位某个基因。如表 1-4-10 所示, 用 A、B、C 三个克隆组合成的克隆嵌板来检测, 可将某个基因在 8 条染色体上的定位弄清。如果 A、B、C 三个克隆都为 +, 则该基因定位于 1 号染色体; 如果 A、B 两个克隆为 +, C 克隆为 -, 则该基因定位于 2 号染色体……。这样, 按理论计算, 四个克隆可弄清 $2^4=16$ 条染色体上的基因定位, 五个克隆可弄清 $2^5=32$ 条染色体上的基因定位。当然, 有多一些的克隆组合, 会有更为明确的结果。

(三) 区域制图法

如果人的染色体发生了易位、缺失或重复, 用染色体显带法是可以检出的。在有畸

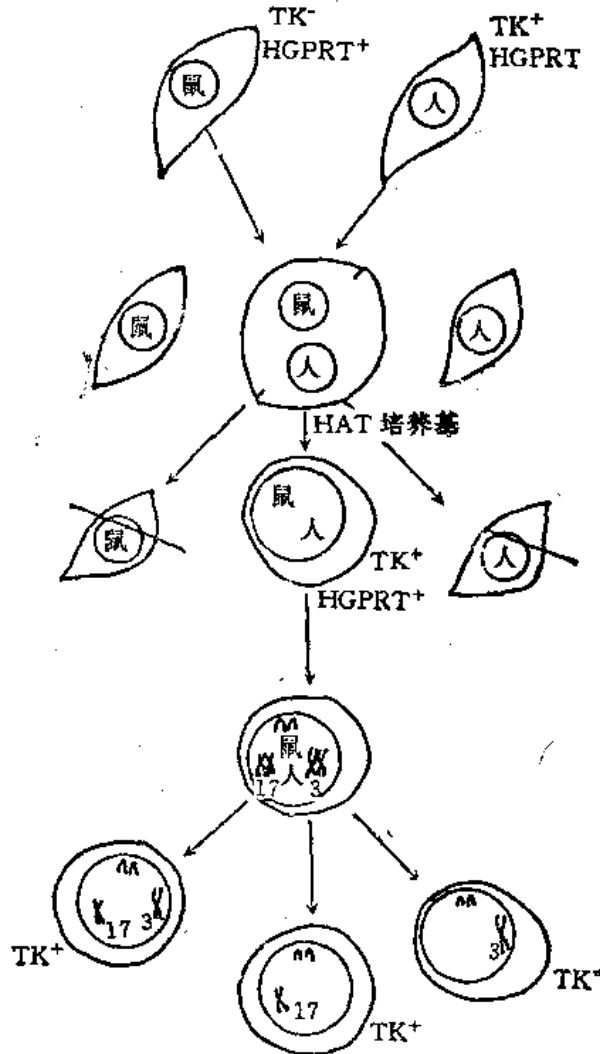


图 1-4-31 体细胞杂交与基因定位图解

表 1-4-10 克隆嵌板法示意

克隆名称	保留的染色体号数							
	1	2	3	4	5	6	7	8
A	+	+	+	+	-	-	-	-
B	+	+	-	-	+	+	-	-
C	+	-	+	-	+	-	+	-

变的染色体的“杂种细胞”中，检测基因产物的数量变化就可以将某个基因定位在某号染色体的某个区、带上。例如，酯酶D基因 (ESD) 就是用缺失制图法定位于 13q14 的；超氧化物歧化酶基因 (SOD₁) 就是用重复制图法定位于 21q21 的。

(四) 原位杂交法

用放射性同位素标记的 RNA 或 cDNA 作探针(probe),与培养中的细胞相互作用,依探针的碱基顺序与基因的单链 DNA 互补结合的原理,两者可完成分子杂交 (molecular hybridization)。然后,用放射自显影的方法可检出分子杂交发生于某号染色体的某个位置,从而将该基因定位。用这种方法最早定位的是 18S、28S rRNA 基因(RNR),

它们定位于 13、14、15、21、22 五对染色体的短臂 (p12)。以后, 用 cDNA 为探针将血红蛋白 α 链基因 (AG) 定位于 16p13。现在, 原位杂交法已成为基因定位的重要方法。

用以上各种方法, 现在已定位了 2325 个基因和 6831 个随机 DNA 片段。表 1-4-11 是一些对医学实践有重要意义的基因定位举例。

表 1-4-11 人类的一些重要基因的定位

染色体上的位置	基因名称	性 状
1pter-p34	Rh	Rb 血型
1pter-p34	E11	椭圆形细胞增多症
1p32	NB	神经母细胞瘤
1q21	GBA	高雪氏病
2p12	IGK	免疫球蛋白 κ 轻链
3p23-21	SCLC	小细胞肺癌
4p16.3	HD	Huntington 舞蹈症
4p31-28	MN	MN 血型
5q21-22	FPC	家族性结肠息肉症
6p21.3	MHC	人类主要相容性复合体 (HLA-A、B、C、D、DR、Dp、 DQ)
6p21.3	CAH	先天性肾上腺皮质增生 (21 羟化酶缺乏)
6p21.3	HFE	血色素沉着病
7q21.3-q22.1	Col1A2	成骨不全
7q35	MCT	先天性肌强直
8p11-q21	RP1	视网膜色素变性
9p13	GACT	半乳糖血症
9q13-q21	FRDA	Friedrieich 共济失调
9q32-q34	XPA1	着色性干皮病
9q34	ABO	ABO 血型
9q34	NP	指甲髌骨综合征
10q11.2	MEN2	多发性内分泌腺瘤 I
11p15	NAG	血红蛋白非 α 链
11p13	AN	无虹膜
11p13	WT1	Wilms 瘤
11p13	CAT	无过氧化氢酶症
11q13	MEN1	多发性内分泌腺瘤 I
11q14-21	OCA1	白化病
12q24	PAH	苯丙酮尿症
13q14.2	RB	视网膜母细胞瘤
13q14-q21	WND	肝豆状核变性
14q11.2-q13	CMH1	肥大性心肌病

续表

染色体上的位置	基因名称	性 状
14q32.1	PI	α_1 抗胰蛋白酶缺乏症
14q32	IGH	免疫球蛋白重链
15q21.1	MFS	马凡综合征
15q23-q24	HEXA	氨基己糖酶缺乏(黑矇性白痴)
16p13.3	APKD	成年人多囊肾
16p13	AG	血红蛋白 α 链
17q11.2	NF1	神经纤维瘤
18q	HNPCC	遗传性结肠癌
19q13	FHC	家族性高胆固醇血症
19q13.3	DM	强直性肌营养不良
20p13	HOS	Holt-oram综合征
21q21-q22.1	AD1	早老性痴呆
22q11	IGL	免疫球蛋白 λ 轻链
Xp22.2-p22.1	HYP	低磷酸盐性佝偻病 (抗维生素D性佝偻病)
Xp21.3-p21.2	DMD	假肥大型肌营养不良
Xq11.2-q22	DHTR	睾丸女性化
Xq22	ATS	遗传性肾炎
Xq26.1	HPRT	Lesch-Nyhan综合征
Xq27.3	FRAXA	脆性X综合征
Xq28	HEMA	甲型血友病
Xq28	G6PD	G6PD缺乏症
Xq28	CBD	绿色盲
Xq28	CBP	红色盲
Yp11.3	SRY	Y染色体上的性别决定区
Yq11	AZF	无精子症

四、染色体异常与疾病

染色体上有按一定顺序排列的、一定数量的基因。如果由于内部或外界的原因，染色体数目发生了变化或染色体结构发生改变，就会引起多方面的异常，包括躯体和颜面、内部器官的畸形、生长发育迟滞、智力低下等，所以称为染色体综合征(chromosome syndrome)或染色体病(chromosome disease)。

(一) 染色体数目异常

正常人的体细胞中，染色体数目都是46，称为二倍体。染色体数目变化中，如果是染色体数目整组增加，将形成数目为69的三倍体(triploid)或92的四倍体(tetraploid)等。凡是三倍体数目以上的细胞，就称为多倍体(polyploid)。这在植物界比较常见，人的自然流产儿中有一部分就有三倍体核型。四倍体核型在人的体细胞体外培养中可偶然见到。

如果染色体数目只有少数几条的增减，就将构成非整倍体。比二倍体染色体数目多的称为超二倍体 (hyperdiploid)，其中多出的染色体必将构成某号染色体的三体 (trisomy)；比二倍体染色体数目少的称为亚二倍体 (hypodiploid)，其中丢失的染色体必将构成某号染色体的单体 (monosomy)。

非整倍体一般是由于在生殖细胞减数分裂过程中，产生了染色体的不分离 (non-disjunction)，受精后所形成 (图 1-4-32)。减数分裂后期 I 发生不分离，即同源染色体联会成二价体以后，未能分离成二分体而联合进入一个次级精母细胞或一个次级卵母细胞中，分裂结果所形成的细胞中，一个得到一对同源染色体，另一个则未得到该染色体。

如果减数分裂的第一次分裂正常，后期 II 中，姐妹染色单体不分离，分裂结果所形成的细胞中，一个得到一个二分体，将来形成两条染色体；另一个则未得到该染色体 (图 1-4-33)。

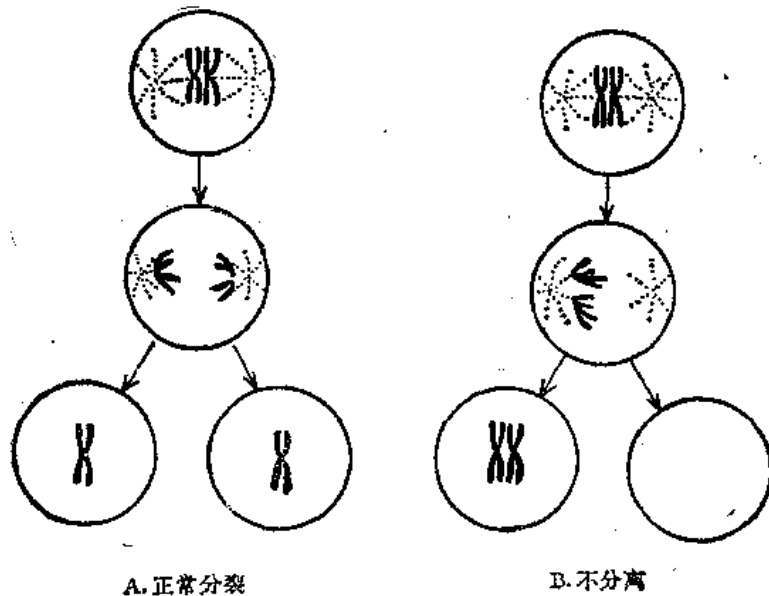


图 1-4-32 减数分裂后期 I 的不分离

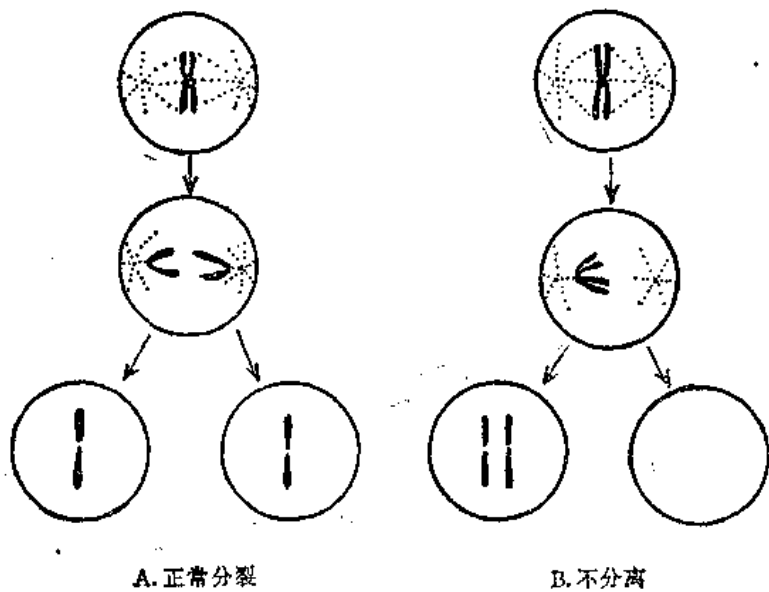


图 1-4-33 减数分裂后期 II 的不分离

实验观察表明，不分离多发生在减数分裂的第一次分裂中。

有时，减数分裂正常，但在受精卵分裂中，发生有丝分裂不分离，也可导致分裂后的细胞中的染色体数目发生变化，即一个细胞染色体数目为 47，另一个细胞则有 45 条染色体。由这样的染色体数目改变的细胞分裂所形成细胞，都将有同样数目的染色体而构成两个不同的克隆。由两个以上染色体数目不同的克隆形成的个体称为嵌合体(mosaic) (图 1-4-34)。

在受精卵分裂中，如果发生后期迟滞 (anaphase lag)，某条染色体将因未与纺锤体相连而停留于赤道板上，从而导致一个细胞中某号染色体的遗失。结果使分裂后生成的两个细胞中，一个细胞有 46 条染色体，另一个细胞有 45 条染色体。这也将形成嵌合体 (图 1-4-35)。

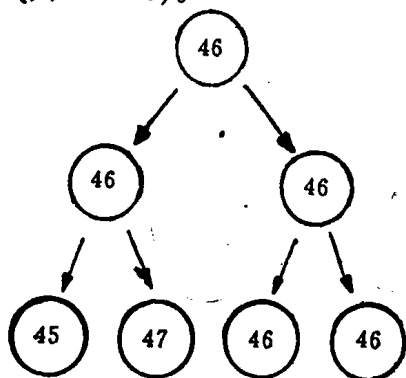


图 1-4-34 有丝分裂不分离与嵌合体形成图解

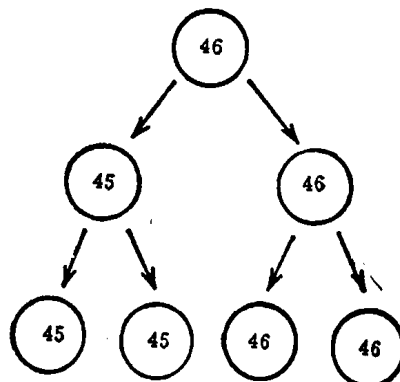


图 1-4-35 后期迟滞所致染色体遗失与嵌合体形成图解

(二) 染色体数目异常所致的疾病

这包括常染色体异常与性染色体异常两类。

1. 常染色体数目异常的疾病 最常见的是先天愚型或称 Down 综合征。这是一种最常见的染色体病，新生儿中的发生率约为 1/600~1/800。患儿呈特殊的呆滞面容 (图1-4-36)。眼裂小而向外上方倾斜、眼距宽、鼻根低平、颌小、腭狭、舌大并常常外伸口外。四肢关节可过度屈曲，肌张力低，所以也叫“软白痴”。指短、小指内弯，其中间指骨发育不良，拇趾与第二趾之间相距较宽。50%左右的患儿有先天性心脏病，其中房间隔缺损约占 50%。患儿生长迟缓，体力和智力发育均有障碍，坐、立、走都开始得晚，智力低下，缺少抽象思维能力。男性患儿常有隐睾，所以无生育力。患儿易患呼吸道感染和白血病。



图 1-4-36 先天愚型儿的面容

患儿的核型常常为 47, XX (XY), +21。这表明染色体总数为 47，女或男性性染色体组成正常，21 号染色体多了一条，也称为 21 三体 (图 1-4-37)。

21 三体的大部分是由于母亲的卵子发生过程中发生了不分离，形成了有 24 条染色体 (+21) 和 22 条染色体 (-21) 的异常卵子，受精后即可形成 21 三体的受精卵而发育成先天愚型儿，也可形成 21 单体的受精卵而导致早期自然流产。随着母亲年龄增高，

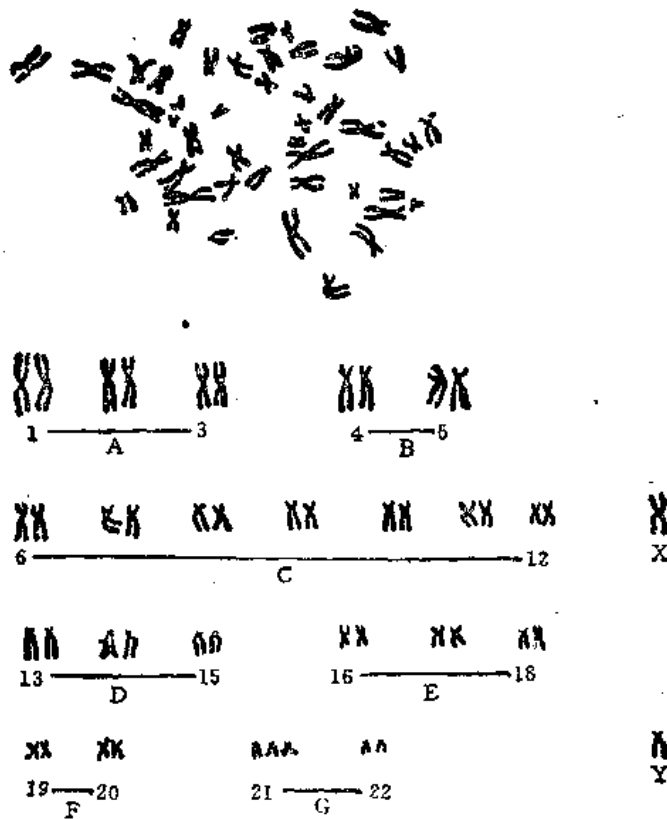


图 1-4-37 男性先天愚型儿的核型

卵子发生不分离的机会增多。40岁以上的母亲生出先天愚型儿的风险比 25~29 岁的母亲者要高 10 倍以上。父亲年龄增高，精子发生过程中发生不分离的机会也增多，据研究，21 三体先天愚型儿中约有 30% 是由于父亲精子发生中发生不分离所致。

除此以外，也有 46, XX(XY)/47, XX(XY)+21 的嵌合型先天愚型。在这种情况下，患儿的临床表现可以典型，也可以较轻，这取决于异常克隆是否占优势。

2. 性染色体异常的疾病

(1) 先天性睾丸发育不全症或 Klinefelter 综合征：本病的发生率约占男性的 1/800~1/700。患者在儿童期无任何症状，青春期出现临床症状。患者外观男性，体形高大，约 25% 有男子女性型乳房，睾丸小且发育不全，细精管呈玻璃样变性，不能产生精子，无生育能力。患者体毛稀少，男性副性征发育不良，约 25% 有中轻度智力障碍。

患者的 X 染色质阳性，Y 染色质也是阳性，核型为 47, XXY(图 1-4-38)。有的患者核型为 46, XY/47, XXY 的嵌合体，患者可一侧有正常睾丸而有生育能力。

大部分病例是由于卵子发生过程中，减数分裂发生了不分离，形成了有 24 条染色体 (+X) 的卵子，与 Y 型精子受精后所形成。随着母亲年龄增长，生出本病患儿的危险也大为增高。

(2) 性腺发育不全症或 Turner 综合征：本病比较少见，约占女性中的 1/3500。外观女性，体矮(身高约 120~140cm)，面容呆板，上颌狭，下颌小而内缩，形成错咬合，后发际低。50% 的患者颈部有蹼颈(小儿时则颈部皮肤过度松弛)；盾状胸，乳房不发育，肘外翻。35% 的患者有心血管畸形，主要是主动脉狭窄。原发闭经，性腺呈条索状，

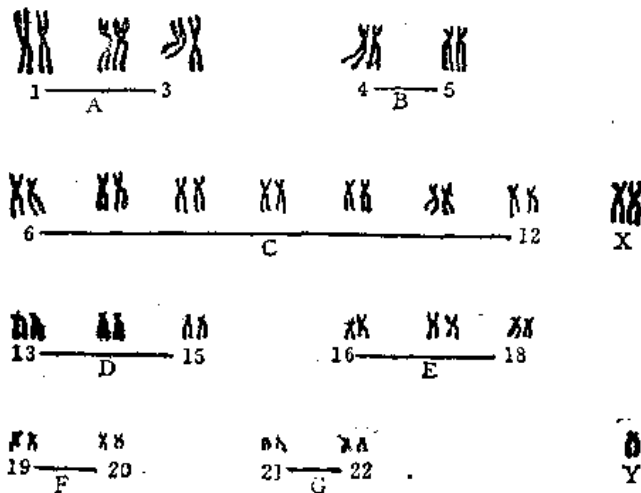


图 1-4-38 先天性睾丸发育不全症患者的核型

其中只有卵巢基质而无卵泡，外生殖器幼稚，女性副性征缺乏，无生育能力。

患者的X染色质阴性，Y染色质也是阴性，核型为45, X(图 1-4-39)。

也有的性腺发育不全症患者具有45, X/46, XX的嵌合型核型。这类患者体征可以不典型，只有体矮，条索状性腺和原发闭经等症状。

大部分是由于精子发生过程中，减数分裂时发生了不分离，形成染色体数目异常的精子(24, XY和22, O)，与卵子受精后所形成。从理论上讲，这样所形成的后代中，47, XXY和 45, X两种畸形的机率应该是相同的。不过，45, X型的受精卵成活率低，大部分死于早期胚胎发育而流产，所以，本病的发生率就大为降低了。

(三) 染色体的结构畸变

1. 染色体结构畸变的类型 在一些内、外因素作用下，染色体可在其长轴的某一点断开，称为断裂(breakage)。这是染色体结构变化的根本原因。依断裂下来的片段行动的不同，可以形成以下几种畸变：

(1) 缺失：一条染色体断裂所形成的断片未与断端相接，结果就将造成染色体的缺失(deletion)。其中，末端缺失(terminal deletion)只包括一次断裂；如果染色体发生了两次断裂，中间的断片缺失，两断端重接，就将构成中间缺失(interstitial deletion)(图 1-4-40)。

(2) 倒位：一条染色体发生了两次断裂，中间的断片转动180°后重接，就将形成倒位(inversion)。这又可以分为发生在同一染色体臂之内的臂内倒位(paracentric inver-

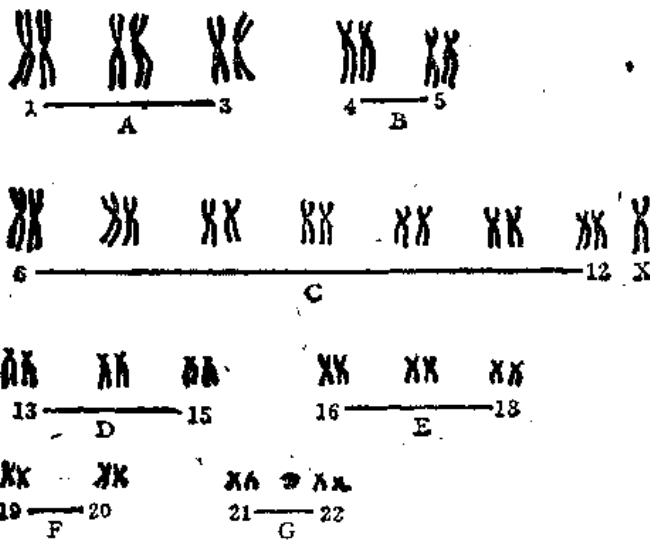
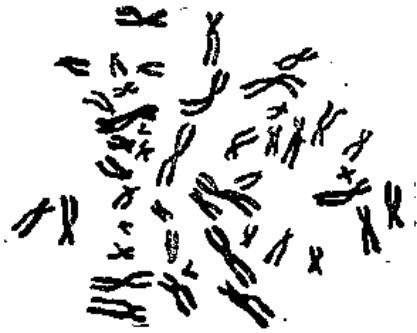


图 1-4-39 性腺发育不全症患者的核型

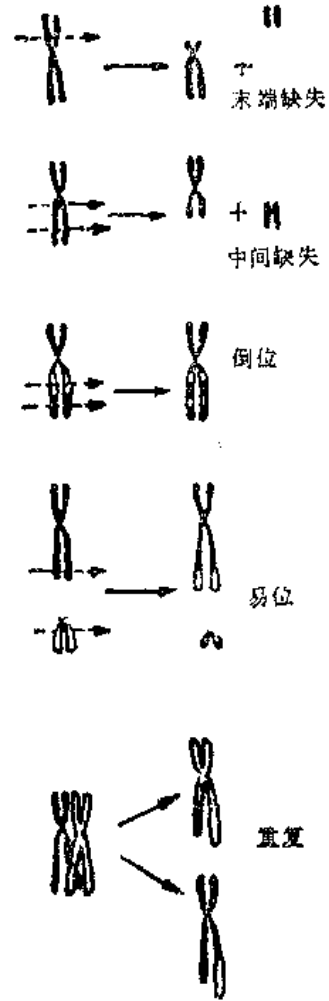


图 1-4-40 染色体结构畸变图解

sion) 和发生在两个染色体臂之间的臂间倒位 (pericentric inversion)。

(3) 易位: 两条非同源染色体同时发生断裂, 断片相互交换位置后重接, 就将形成易位 (translocation)。上述的易位可称为相互易位 (reciprocal translocation)。如果两条近端着丝粒染色体分别在着丝粒附近处断裂、重接, 就可形成罗伯逊易位 (Robertsonian translocation) 或着丝粒融合 (centric fusion)。

(4) 重复: 两条同源染色体在不同点断裂, 交换后重接, 将使某一条染色体因不等交换而引起部分染色体重复 (duplication), 结果导致部分三体 (partial trisomy); 并将导致另一条同源染色体部分单体 (partial monosomy)。

2. 染色体结构畸变所致的疾病

(1) 5p-综合征或猫叫综合征: 本病少见, 约占新生儿的1/50000。患儿脸圆, 眼裂向外下方倾斜, 眼距宽, 耳低位, 下颌小, 哭声如同猫叫, 因而得名。患儿肌张力低下, 智力低下。

核型分析表明, 患儿的一条5号染色体的短臂末端缺失, 核型为46, XX(XY), del(5)(p15), 这表明, 患儿5号染色体有缺失, 缺失的断裂点在p15, 即自短臂1区5带以远的部分已缺失了 (图 1-4-41)。

(2) t(14; 21)易位型先天愚型: 易位型先天愚型患儿有典型的临床症状, 但患儿的

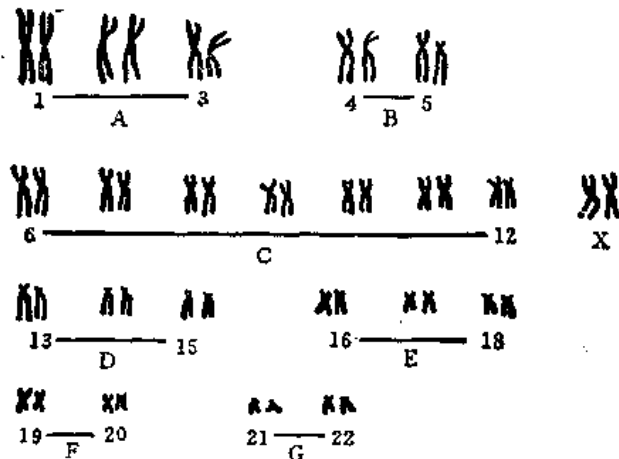


图 1-4-41 猫叫综合征女性患者的核型

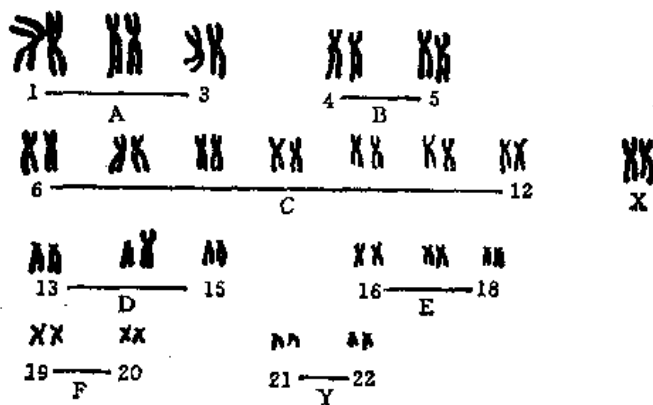
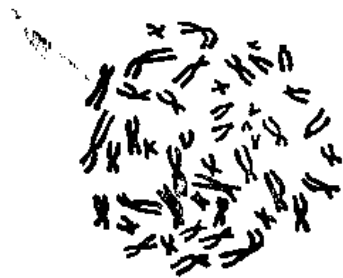


图 1-4-42 t(14; 21)易位型先天愚型女性患者的核型

母亲的年龄较低。患儿的核型为46, XX(XY), -14, +t(14; 21) (p11;q11), 这表明患儿的核型中, 染色体数仍为46, 缺少一条14号染色体, 多了一条由14号短臂与21号长臂所形成的易位染色体, 断裂点在14p11和21q11(图1-4-42)。

这种易位可以是新发生的，也可以是由双亲之一传来的。在后一种情况下，母亲是易位携带者 (translocation carrier) 的可能性远高于父亲，其核型为45, XX(XY), -14, -21, +t(14; 21)(p11; q11)。

易位携带者与正常人婚配时，将形成四种配子，与正常配子受精后所生的子女中， $\frac{1}{4}$ 有正常核型， $\frac{1}{4}$ 为14/21易位携带者， $\frac{1}{4}$ 为14/21易位型先天愚型儿， $\frac{1}{4}$ 因缺少一条21号染色体而流产 (图 1-4-43)。

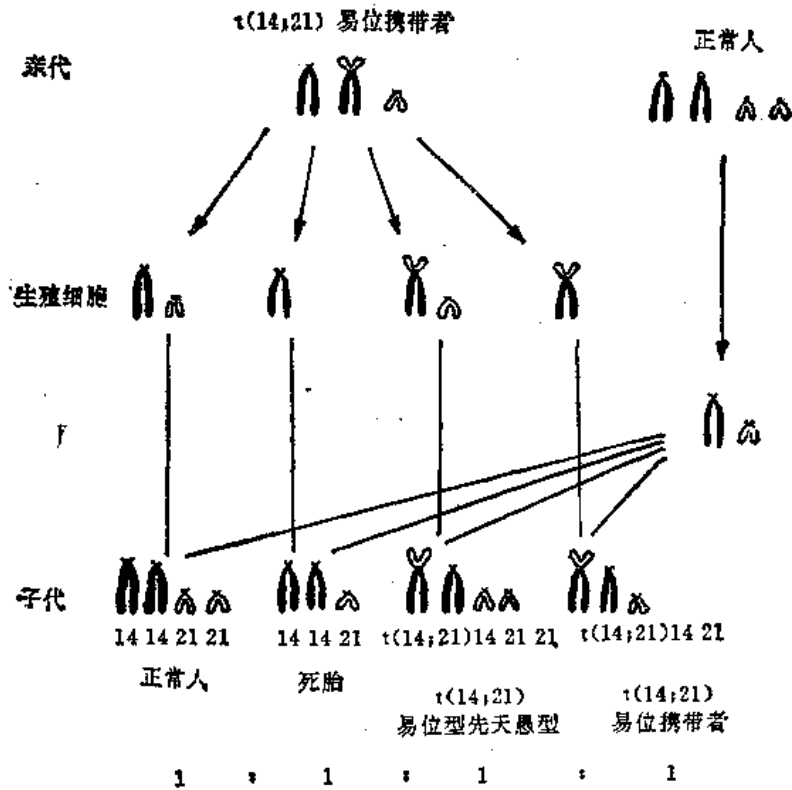


图 1-4-43 t(14; 21)易位携带者与正常人婚配后子女中核型分布情况

第五节 基因的分子结构和功能

基因原称为遗传因子，以一定符号来代表。1909年，Johannsen将之称为基因。摩尔根的“基因论”证明，基因是位于染色体上呈直线排列的遗传单位。1941年，Beadle和Tatum对红色链孢霉的营养缺陷型分析表明，基因的功能是控制酶的合成，提出了“一个基因一种酶学说”。1944年，Avery等对肺炎双球菌的研究证明，基因的化学成分是脱氧核糖核酸(DNA)。1953年，Watson和Crick提出了DNA分子的双螺旋结构模型，阐明DNA的自我复制，DNA分子中的碱基顺序蕴藏着遗传信息，经过转录和翻译控制蛋白质的合成。1957年，Benzer对T₂噬菌体rI突变型A、B亚区二个顺反子(cistron)的分析表明，顺反子是功能单位，即基因，它编码一种多肽链。A亚区有a、b二种突变，当这二种突变为顺式(cis)时 $\left(\frac{a \ b}{+ \ +}\right)$ ，可有基因产物而引起细菌裂解，反式(trans)时 $\left(\frac{a \ +}{+ \ b}\right)$ 则无基因产物，不能引起细菌裂解。所以，a、b只是突变单位，称为突变子(muton)。

突变子之间可发生重组，重组子 (recon) 代表一个空间单位，最小可为一个核苷酸。最小的突变子也是一个核苷酸。1965年，Nirenberg 和 Matthai 破译了三联体遗传密码。1975年，Khorana 合成了第一个有活性的基因。1978年，Gilbert 发现断裂基因，Sharp 证明真核生物的基因多为断裂基因。这样，基因的本质才逐渐为人们所认识。

基因的化学本质是 DNA。在原核生物中，DNA 分子中约 1000 个碱基对相当于一个基因，这些基因连续编码。病毒的 DNA 长约几万个碱基对，可构成十几个基因。细菌的 DNA 长约几百万个碱基对，构成几千个基因。

真核生物中情况要比这复杂得多。人的体细胞中有两个基因组 (genome)，分布在两个染色体组上。每个基因组的 DNA 约有 3×10^9 个碱基对，碱基对间的距离为 0.34nm，每个基因组 DNA 的长度可达 1.1m。

这些 DNA 中，约 60%~65% 为单一顺序，即在一个基因组中只有一个特定顺序。单一顺序构成结构基因，即编码蛋白质的基因。另外 30%~35% 的 DNA 为重复顺序，即在一个基因组中可以有多个特定顺序的拷贝。其中有的特定顺序只有 2~6 个碱基，或十几个碱基，但重复次数可达 10^6 以上，如 $(CA)_n$ ，称为高度重复顺序。高度重复顺序常常集中于染色体的着丝粒区，构成卫星 DNA，其功能可能与减数分裂中同源染色体的配对有关。另一些高度重复顺序在基因组中散在分布，构成基因的间隔或维持染色体的结构。

有的称为中等重复顺序，特定顺序长约几百个到几千个碱基对，在一个基因组中可重复 $10^2 \sim 10^5$ 次。例如，人类特有的 Alu 顺序长约 300 个碱基对，可被限制性内切酶 AluI 切成两个 130 个碱基对的片段，中间插入部分碱基对。Alu 顺序在基因组中散在分布，平均每 5000 个碱基对中就有一个 Alu 顺序，其功能可能与基因转录的调节有关。

一、结构基因的分子结构

高等真核生物的结构基因多为断裂基因 (split gene 或 interrupted gene)。一个断裂基因含有几段编码顺序，称为外显子 (exon)。两个外显子之间被一段不编码的间隔顺序 (intervening sequence) 隔开，这些间隔顺序也称为内含子 (intron)。不同结构基因的结构复杂程度不同。例如，人血红蛋白 β 珠蛋白基因有三个外显子和两个内含子，全长约 1700 个碱基对，它所编码的 β 珠蛋白含 146 个氨基酸 (图 1-4-44)。人的凝血因子 VII 基因有 26 个外显子和 25 个内含子，全长 186000 个碱基对，编码的凝血因子 VII 含有 2552 个氨基酸。

每个断裂基因在第 1 个和第末个外显子的外侧都有一非编码区，称为侧翼序列 (flanking sequence)，其上有一系列调控顺序。

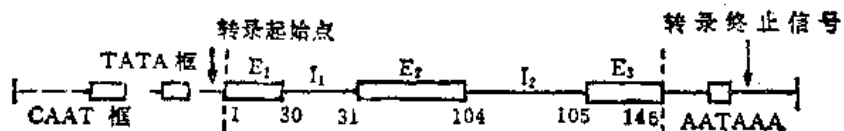


图 1-4-44 人 β 珠蛋白基因结构图解

E_1 、 E_2 、 E_3 : 外显子; I_1 、 I_2 : 内含子 1~30、31~104、
105~146: 密码子顺序

DNA 双链中，5'→3' 链为编码链 (coding strand)，其碱基顺序为基因编码，3'

→5' 链为反编码链 (anticoding strand), 其碱基顺序与编码链者互补, 是 mRNA 合成的模板。编码链上有基因调控顺序: ①在 5'端转录起始点的上游约 19~27 个碱基的地方, 有 TATA 框 (TATA box)。TATA 框的顺序相当保守, 其顺序为 TATA $\frac{A}{T}$ A $\frac{A}{T}$, 其周围为富含 G、C 的顺序。TATA 框是一种启动子 (promoter), 它能准确识别转录起始点并促进转录。②在 5'端转录起始点上游约 70~80 个碱基的地方, 有 CAAT 框 (CAAT box), 这也是一种启动子。CAAT 框的顺序为 GG $\frac{T}{C}$ CAATCT, 其顺序也相当保守, 是 RNA 聚合酶结合的部位, 能促进转录的进行。③在 CAAT 框的两侧, 有 GGCGGG 组成的 GC 框 (GC box), 两个拷贝的 GC 框能激活转录, 所以, 也是一种启动子。④增强子 (enhancer) 是由串联重复的两个 72 个碱基对的顺序组成, 可位于转录起始点上游 1400 个碱基对处或转录起始点下游 3300 个碱基对处, 可增强转录活性 200 倍。⑤在 3'端非编码区的下游有终止子 (terminator), 这是由 mRNA 裂解信号 AATAAAA 和一个倒位重复顺序所组成。AATAAAA 是 mRNA 裂解信号和多聚腺苷酸附加的部位, 其下游为一倒位重复 (inverted repeat)。这个顺序经转录后可形成一个发卡结构, 发卡结构阻碍了 RNA 聚合酶的移动, 其末尾的一串 U 与模板中的 A 结合不稳定, 从而使 mRNA 从模板上脱落, 转录终止 (图 1-4-45)。

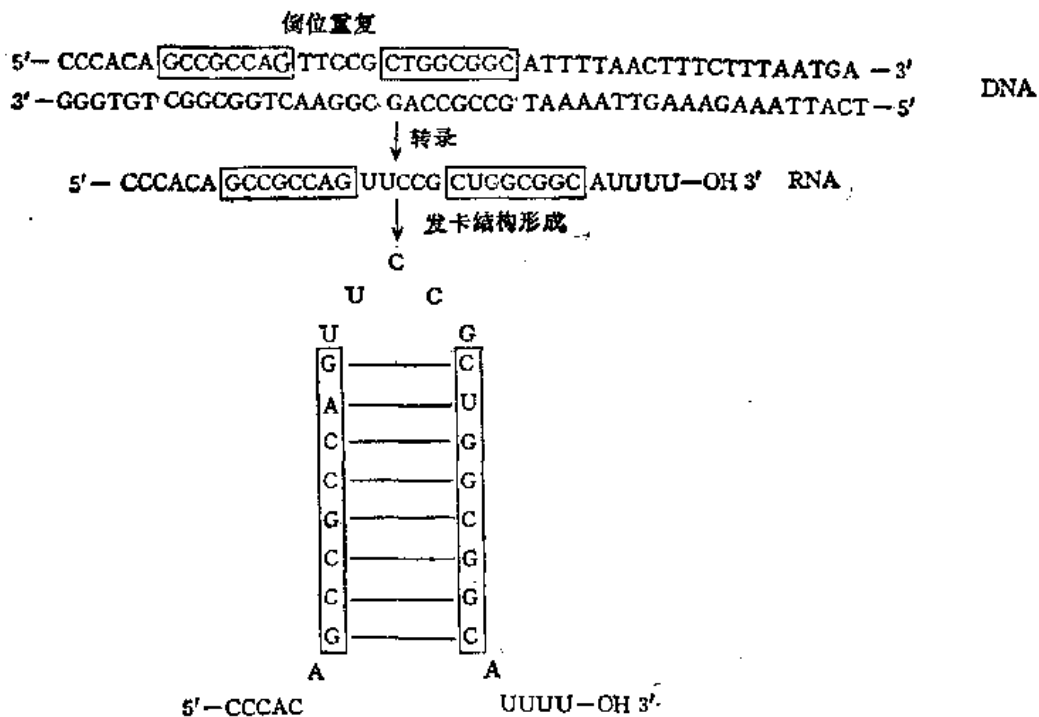


图 1-4-45 倒位重复顺序与发卡结构形成图解

二、结构基因的功能

(一) 表达

基因的表达 (expression) 包括转录和翻译两个过程。在原核生物中, 这二个过程是同步进行的。图 1-4-46 是大肠杆菌的基因表达图。左侧示随着 RNA 从 DNA 转录出来,



图 1-4-46 大肠杆菌中基因的表达

核糖体即与之结合,自左向右侧移动,mRNA逐渐加长而与核糖体相结合成多聚核糖体,进行翻译而产生蛋白质。

在真核生物中,结构基因的转录和翻译是在不同时间、不同地点进行的

1. 转录 真核生物基因的转录是在细胞核中进行的。转录时,以DNA的反编码链为模板,从转录起始点开始,以碱基互补的方式合成一个RNA分子。这种RNA称为核内异质RNA (hnRNA),它包含着外显子、内含子和部分调控顺序。hnRNA要经过戴帽、剪接、加尾等加工过程才能形成成熟的mRNA。

剪接 (splicing) 是指在酶的作用下,切掉不编码的内含子。每个内含子的 5'端都有GT二个碱基, 3'端都有AG二个碱基,这称为GT-AG法则,这样就便于被酶识别与切割。切割后,由外显子转录的编码部分相连为成熟的mRNA(图 1-4-47)。

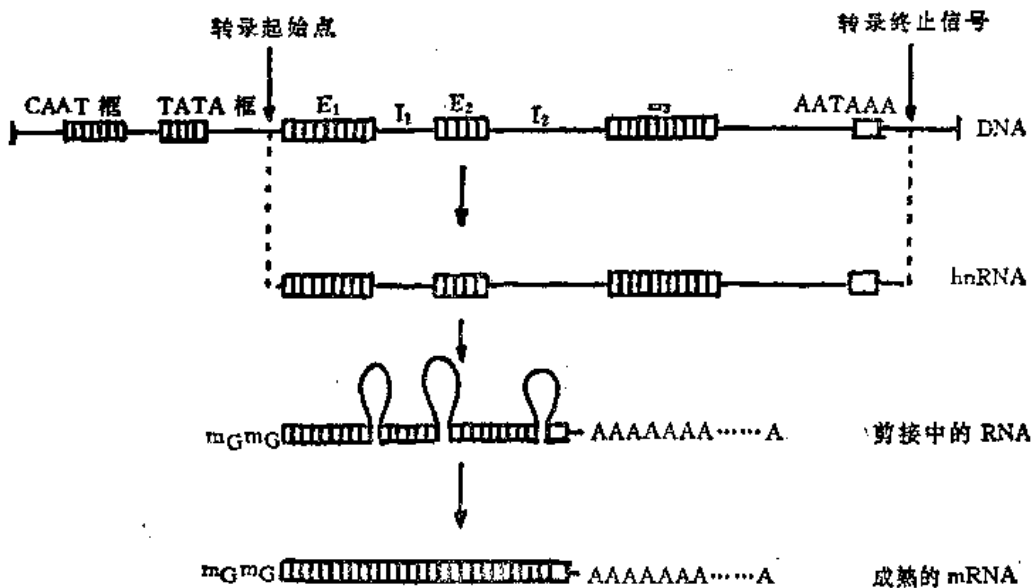


图 1-4-47 hnRNA的转录和加工过程图解

戴帽 (capping) 是指在剪接的mRNA分子的 5'端第一个核苷酸 (常为G) 的前方,以 5'-5' 连接的方式连接上一个 7'氮上甲基化的鸟嘌呤 (m^7G),随后,在原来第一个核苷酸 (G) 的 2'氧上也甲基化 (图 1-4-48)。这样就形成了“帽”。“帽”使mRNA移入细胞质中后,能被核糖体小亚基所识别并与其结合而进行翻译。

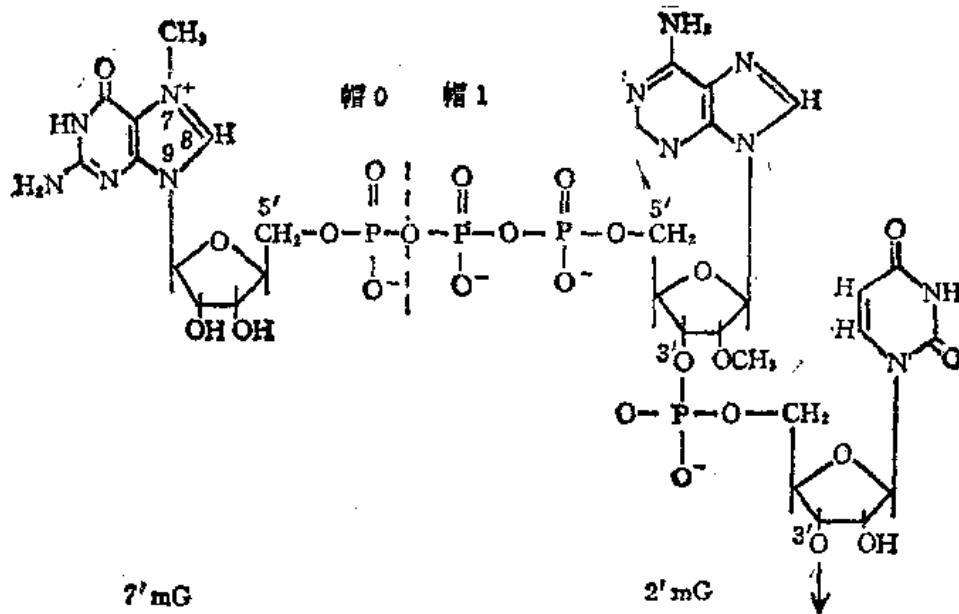


图 1-4-48 真核生物mRNA的戴帽

加尾 (tailing) 是指剪接的mRNA, 在AATAAA处裂解并加合上 180~200 多个多聚腺苷酸 (poly A)。poly A的存在可使mRNA保持稳定而不易解聚, 并可促使它由核经核孔移入细胞质中。

经过剪接、戴帽和加尾, 形成了成熟的mRNA, 进入细胞质中后即可与核糖体小亚基结合而作为蛋白合成的模板, 进行翻译了。

2. 翻译 翻译过程实质上就是以mRNA为模板合成蛋白质多肽链的过程, 第二章中已有讲述, 此地从略。

(二) 复制

基因的复制 (replication) 是以DNA复制为基础的。在原核生物如细菌中, 其环形DNA只有一个复制起始点, 从这一点沿两个方向复制, 在复制过程中, 将形成一个θ形分子。以后, 两个复制叉相汇于一点而DNA分子复制成两个 (图 1-3-1)。

在高等真核生物中, DNA构成细胞核中的染色体, 每条染色体由一个DNA分子构成。每条染色体上都有多数复制单位, 称为复制子 (replicon)。每个复制子都有一个复制起始点, 从该点开始复制。每个复制子约含 30000~300000 个碱基对。一个人的基因组中可能有 10000 个复制子。一条染色体上的多数复制子在细胞周期的S期中, 在ATP供能下, 只复制一次。但是, 复制的过程有先后的不同: 常染色质部分复制较早; 异染色质部分复制较晚, 称为迟复制 (late replication)。

复制开始时, 在复制起始点处形成复制叉 (replication fork), 然后, 沿两个方向进行复制。随着复制叉的移动, 在两条解开的链上, 合成两个新链 (图 1-4-49)。由于DNA聚合酶只能催化在DNA链的3'端加上脱氧核苷酸, 所以新合成DNA的链只能沿5'→3'方向进行。这样, 在3'→5'模板链上, DNA可沿5'→3'方向连续复制, 复制的速度较快, 称为前导链 (leading strand)。另一方面, 在5'→3'模板链上, DNA的合成就需要一引物 (primer), 即一个长约 10 个碱基的RNA以提供DNA聚合酶所需的3'端, 而且每一引物只能始动合成一定长度的DNA片段, 称为冈崎片段 (Okazaki fragment)。在

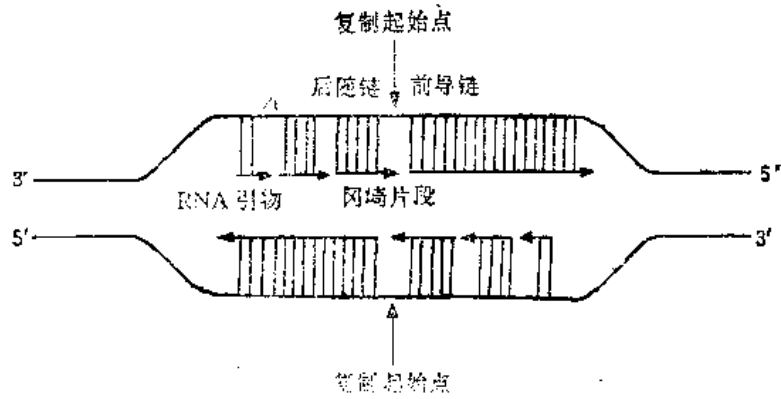


图 1-4-49 DNA的复制叉中两条链的复制

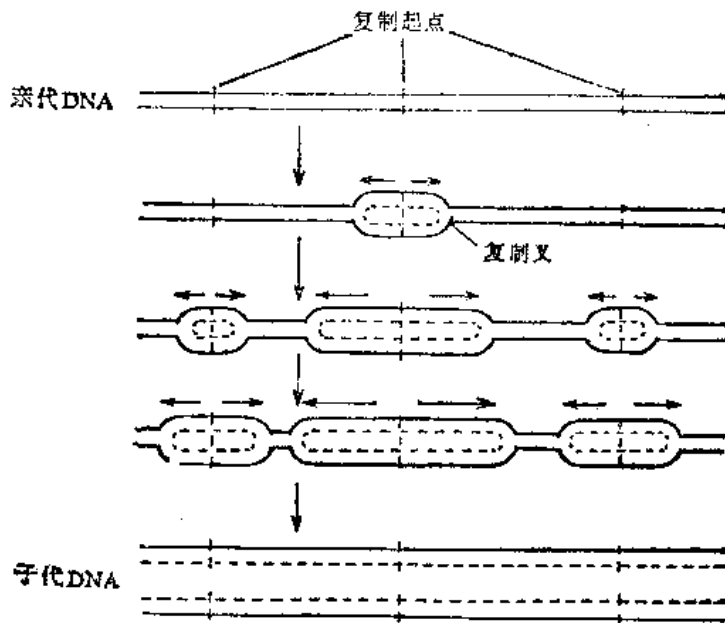


图 1-4-50 真核生物染色体中多数复制子的DNA复制

真核生物中，这个片段长约 100~200 个碱基。因此，在 5'→3' 模板链上，DNA 的复制是不连续的。只有当一个个冈崎片段合成完了后，引物才被除去并在 DNA 连接酶 (ligase) 的作用下，补上一段 DNA。所以，这一条 DNA 链合成较慢，称为后随链 (lagging strand)。

总的来看，DNA 的复制是半不连续复制 (semidiscontinuous replication)。复制从复制起始点沿两个方向进行。当两个复制子的复制叉相接后，即相连在一起。许多复制子的复制叉相接后，一个 DNA 分子就形成两个 DNA 分子 (图 1-4-50)。

复制后的两个 DNA 分子中的碱基顺序与复制前的 DNA 分子相同，而且每一个 DNA 分子都含有一条旧链和一条新合成的链。所以，DNA 的复制是半保留复制 (semiconservative replication)。近年来发展起来的姐妹染色单体分化 (sister chromatid differentiation, SCD) 染色技术充分证实了 DNA 的半保留复制。

在体外培养人类外周血淋巴细胞制作染色体标本时，如果在培养开始时向培养基中加入 5-溴脱氧尿苷 (BrdU)，由于 BrdU 在结构上与胸腺嘧啶 (T) 相似，所以，在 DNA

合成过程中可以取代T而掺入新合成的DNA链。这样，经过两个细胞周期，DNA复制两次以后，每个中期染色体的两条染色单体中，一条染色单体的DNA两条链都是新合成的，所以，都含有BrdU；另一条染色单体的DNA则只有一条链是新合成的而含有BrdU，另一条链则是原有的，不含BrdU(图 1-4-51)。这时，如果用Giemsa染液染色，则含有BrdU的DNA单链不易着色而浅染，所以，可以看到两条染色单体着色深浅不同，这称为SCD。SCD的存在表明DNA确实是半保留复制。

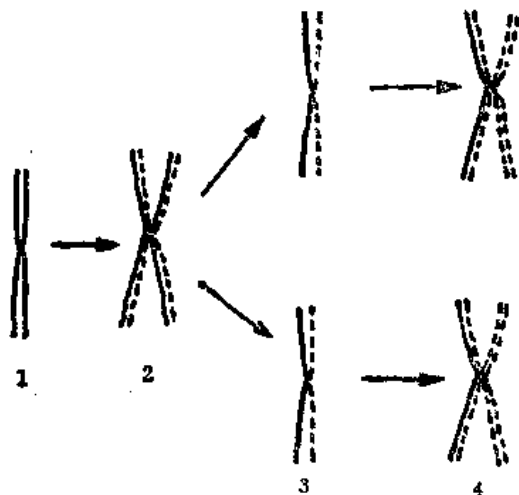


图 1-4-51 DNA的半保留复制与姐妹染色单体分化染色

1. 复制前的DNA双链，2. 在BrdU中复制一次，虚线代表含BrdU的单链；3. 第一次复制完了；4. 在BrdU中复制二次，双链含BrdU者染色浅，只一条链含BrdU者染色深

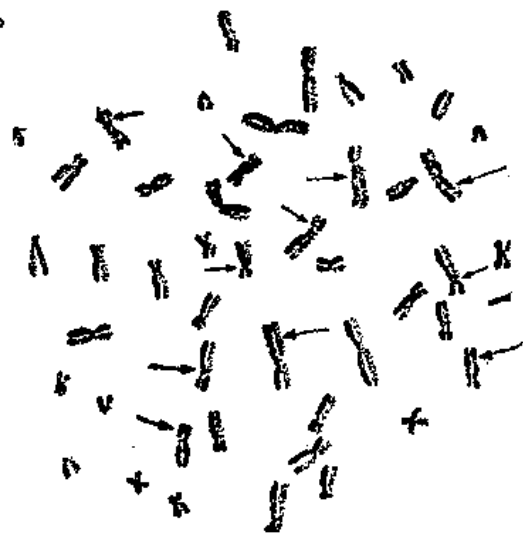


图 1-4-52 姐妹染色单体交换的染色体标本

箭头示有交换的部位

如果在这样染色的姐妹染色单体之间发生了片段的交换，将在深染的姐妹染色单体上出现一段浅染的区段，而在浅染的姐妹染色单体的对应区段出现深染，这称为姐妹染色单体交换 (sister chromatid exchange, SCE) (图 1-4-52)。

SCE的出现反映染色体曾受到损伤而未能修复。SCE率的增高可作为检出环境中诱变剂的有效手段。

(三) 突变

基因突变(gene mutation) 普遍存在于自然界中，从病毒、细菌到人类，其基因都会以一定的频率发生突变。基因突变可以发生在生殖细胞中，在这种情况下，将引起后代中遗传的变化。未发生突变的类型称为野生型 (wild type)，突变后所形成的新类型称为突变型 (mutant)。事实上，各种等位基因都是经过基因突变而形成的。基因突变所形成的突变型可以是中性的，即既没有什么有利的，也没有什么有害的效应。突变也可以是有利的而为生物进化提供丰富的原料；还可以是有害的，各种致病基因最初都是由正常基因突变而来。

突变也可以发生在体细胞中，称为体细胞突变 (somatic mutation)。在有性生殖的个体中，这不会造成后代的遗传改变，却可以引起当代某些体细胞的遗传结构发生改变，导致突变的细胞在形态上和功能上发生变化。突变的体细胞经有丝分裂可形成一群有相同遗传改变的细胞，这样的细胞群就构成一个突变克隆或突变的无性系，它是细胞恶变

的基础。

Knudson A. G. (1971)曾提出一个恶性肿瘤形成的二次突变论 (two mutation theory)。他认为,一个正常细胞经过二次或二次以上的突变,就可以转化成恶性细胞。以后,这个恶性细胞在一定条件下,形成增殖优势,产生优势克隆,就将形成恶性肿瘤。所以恶性肿瘤是经突变和克隆化而形成。二次突变论的根据是对一些遗传性恶性肿瘤的观察。例如,视网膜母细胞瘤存在着遗传型和非遗传型。遗传型患者由于从亲代生殖细胞传来一个突变基因,每个体细胞都有一个突变基因。在这个基础上,任何一个体细胞只要再发生一次突变,就可以形成恶性细胞,而且一旦形成增殖优势,就会形成视网膜母细胞瘤。体细胞突变的频率虽然不高($10^{-8} \sim 10^{-6}$ /基因/代),但是却按一定频率发生着。因此,比较容易形成恶性肿瘤而发病早(1.5岁以前)且可能是双侧发病。与此相反,在非遗传型中,视网膜母细胞有一对正常基因,一个细胞必须连续发生两次体细胞突变,才能形成恶性细胞。这种机率很小($10^{-8} \sim 10^{-5} \times 10^{-6} \sim 10^{-5}$ /基因/代),所以,必须在漫长的过程中才会遇到这种机会。因此,非遗传型视网膜母细胞瘤发病较晚(2岁以后),而且是单侧发病。

结肠癌也有遗传型和非遗传型的区分。遗传型者由亲代获得一个突变基因,导致家族性结肠息肉症,这是一种癌前状态。在这个基础上,任何一个结肠细胞只要再发生一次体细胞突变,即可完成恶变,所以二十几岁即可患结肠癌而且可以有多个原发灶。非遗传型结肠癌则多在60岁左右才发病,而且是单发的。

根据二次突变论,一种遗传型的癌往往是发病早,而且是多发的或双侧的,非遗传型的癌则发病晚而且是单发的。这种现象用生殖细胞和体细胞突变可以作出很好的解释。

1. 基因突变的分子机理 基因突变可以是自发的或诱发的。自发突变(spontaneous mutation)是在细胞正常生活过程中产生的,或受环境因素随机地作用而发生的。诱发突变(induced mutation)则是在诱变剂(mutagen)的作用下人为地产生的。

基因突变中,最常见的是DNA分子中单个碱基的改变;称为点突变(point mutation)。一种形式称为转换(transition),即嘌呤为另一种嘌呤替代或嘧啶为另一种嘧啶替代,这是最常见的点突变形式。另一种形式是颠换(transversion),即嘌呤为嘧啶或嘧啶为嘌呤替代,这种点突变形式较为少见。

一些化学诱变剂可诱发基因突变。例如,亚硝酸作用于碱基,可使胞嘧啶(C)氧化脱氨转换成尿嘧啶(U),在下次DNA复制中,U不与G配对而与A配对,复制的结果,DNA中C-G转换为T-A(图1-4-53)。

烷化剂中的硫酸二乙酯可使鸟嘌呤(G)乙基化成烷基化鸟嘌呤(m G),结果在DNA复制中, m G不与C配对而与T配对,经过复制,G-C转换成A-T(图1-4-54)。

羟胺可作用于胞嘧啶(C),使其氨基变为醇基,不与G配对而与A配对,经过DNA复制后,C-G转换为T-A(图1-4-55)。

此外,碱基类似物掺入DNA分子中后,替代单个碱基,也可以引起点突变。例如,5-溴尿嘧啶(BU)是一种胸腺嘧啶(T)类似的化合物,在DNA复制过程中,可取代T并与G配对,经过DNA复制,使A-T转换为G-C(图1-4-56)。

一些化合物作用于DNA,可在原有的碱基顺序中插入一个碱基,结果必将使该插入位置以下的碱基编码内容全部改变,这类突变称为移码突变(frame-shift mutation)。

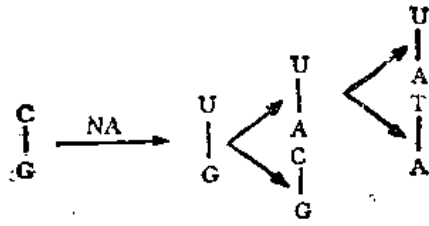


图 1-4-53 亚硝酸胺(NA)引起的DNA碱基对的转换

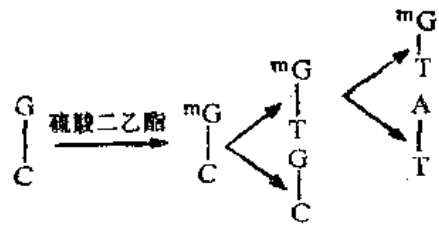


图 1-4-54 硫酸二乙酯诱发的DNA碱基对的转换

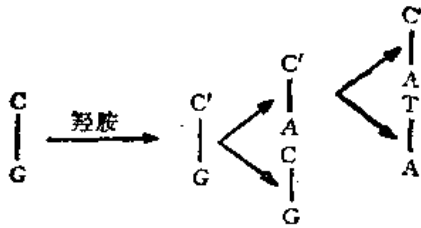


图1-4-55 羟胺(HA)引起的DNA碱基对的转换

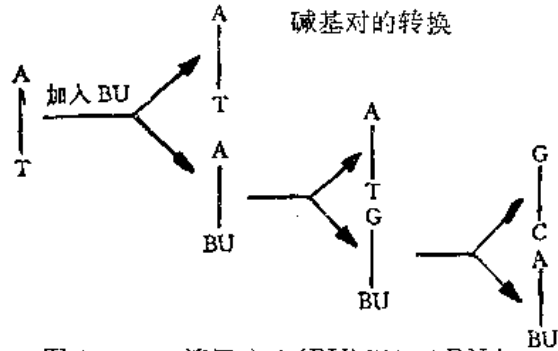


图 1-4-56 溴尿嘧啶(BU)引起的DNA碱基对的转换

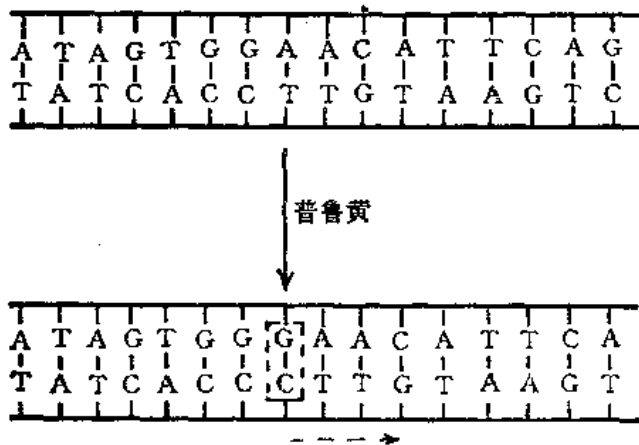


图 1-4-57 普鲁黄引起的移码突变

例如，普鲁黄可在DNA分子中插入G-C碱基对，从而引起移码突变（图 1-4-57）。

如果一种化合物引起DNA分子个别碱基的丢失，也将导致移码突变。

DNA分子中碱基顺序的改变(点突变)可引起几类不同的效应：一种情况是碱基的改变并未引起编码的改变，这是由于碱基改变发生于一个密码子的第三个碱基，由于密码子的第三个碱基可能是兼并的，所以不会引起编码的改变。例如，CCA是为脯氨酸编码的，当A变为G后，CCG仍为脯氨酸编码。这类突变称为同义突变(synonymous mutation)。

另一种情况是碱基的改变引起编码的改变，称为错义突变(missense mutation)。例如，GAG是为谷氨酸编码的，当第二个碱基A为T替代以后，转录出的mRNA，将颠换为GUG，它为缬氨酸编码而不再为谷氨酸编码了。

第三种情况是碱基的改变使该三联体不再构成任何氨基酸的密码子，而形成终止信号。这类突变称为无义突变(nonsense mutation)。例如，TAC是为酪氨酸编码的，当C

为A替代以后，按TAA转录出的mRNA将为UAA，就构成了终止信号了。

至于移码突变所引起DNA分子中多个密码子的改变，常常导致所表达的蛋白质分子重大改变而丧失正常功能。

2. 基因突变的表型效应 从基因到表型是一个复杂的过程，基因突变所引起的表型效应也是很复杂的。一类基因突变引起细胞中结构蛋白的改变，从而引起严重的疾病。例如，人类的血红蛋白 (hemoglobin) 是由两条 α 链和两条 β 链构成。正常血红蛋白的结构可简写为HbA($\alpha_2\beta_2$)。 α 链由141个氨基酸构成， α 链基因 (AG) 位于16号染色体短臂 (16p13) 上，而且有二对 (α_1, α_2)； β 链由146个氨基酸构成， β 链基因 (NAG) 位于11号染色体短臂 (11p15) 上。 β 链基因 (NAG) 第一个外显子的第6个密码子为GAG，如果经点突变颠换为GTG，经过转录以后，将成为GUG，其编码将由谷氨酸变为缬氨酸 (表 1-4-12)。

表 1-4-12 HbA与HbS的 β 链基因和表达产物的差异

血红蛋白	密码子顺序						
	1	2	3	4	5	6	7
HbA	GTG 缬氨酸	CAC 组氨酸	CTG 亮氨酸	ACT 苏氨酸	CCT 脯氨酸	GAG 谷氨酸	GAG 谷氨酸
HbS	GTG 缬氨酸	CAC 组氨酸	CTG 亮氨酸	ACT 苏氨酸	CCT 脯氨酸	GTG 缬氨酸	GAG 谷氨酸

结果，正常血红蛋白 (HbA) 即将变成异常血红蛋白(HbS)。在纯合体(HbSHbS)中即将导致一种严重疾病——镰状细胞贫血，这是赤道非洲一种常见的常染色体隐性遗传病。患者红细胞在静脉中时，由于氧分压低下，血红蛋白形成结晶而使红细胞呈镰刀状 (镰化)。由于红细胞镰化，血液的粘着性增高而形成红细胞堆积，可引起各器官的梗塞。因此，可以出现脾肿大、腹痛、四肢疼痛、血尿和肾功衰竭、心力衰竭、脑血管意外等症状。

现已认识到，由于基因突变而造成的 β 链异常的血红蛋白病约350多种， α 链异常的血红蛋白病约210多种。这些异常血红蛋白大部分都是由于点突变所造成的 α 链或 β 链上单个氨基酸的改变。这类由于分子结构异常所造成的疾病称为分子病(molecular disease)。

基因突变所导致的结构蛋白异常还包括血清蛋白异常、转运蛋白异常、受体异常等，都可导致各种分子病。

基因突变另一种效应是引起酶的异常。从基因到表型的形成要经过一系列代谢和发育过程，代谢过程的每一步都需要酶的催化。酶是一种蛋白质，受控于一定的基因。当基因发生了突变后，经转录、翻译而表达出无酶活性的蛋白质，由于酶活性的缺失或降低，代谢过程将会中断或紊乱，从而产生相应的疾病。这类病称为先天性代谢缺陷(inborn errors of metabolism) 或遗传性代谢病 (genetic metabolic disease)。

人类的苯丙氨酸代谢是说明基因通过对酶的控制，影响遗传性状形成的典型实例(图 1-4-58)。

人体内的蛋白质分解成苯丙氨酸以后，在苯丙氨酸羟化酶(phenylalanine hydrox-

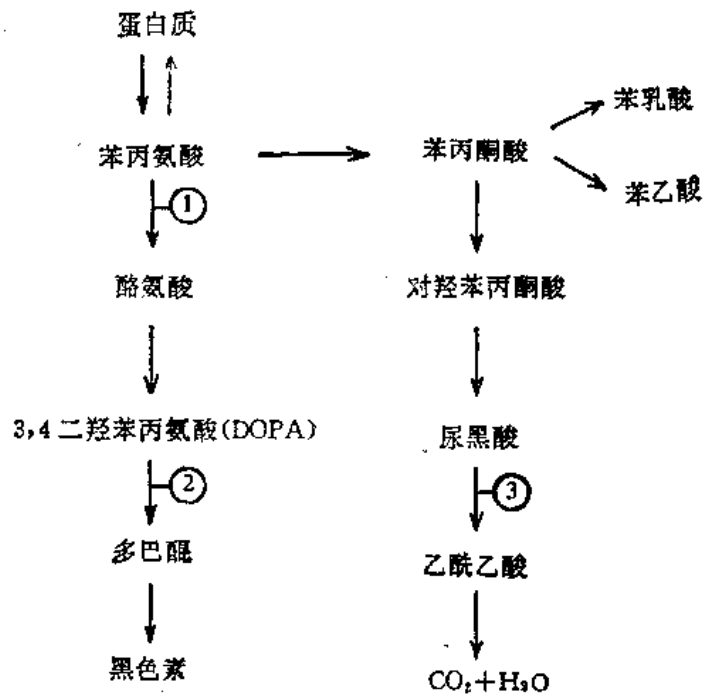


图 1-4-58 苯丙氨酸代谢图解

① 苯丙氨酸羟化酶；② 酪氨酸酶；③ 尿黑酸氧化酶

ylase, PAH) ① 的催化下，加羟基转变成酪氨酸，酪氨酸再加羟基形成 3、4 二羟苯丙氨酸 (DOPA)，在酪氨酸酶 (tyrosinase, TN) ② 的催化下，形成多巴醌和黑色素。如果有纯合的突变基因 (pp)，则不能形成苯丙氨酸羟化酶，苯丙氨酸不能转变成酪氨酸，经过代谢旁路，形成苯丙酮酸和其代谢产物，这些物质聚积在血液和脑脊液中，部分经尿排出，导致苯丙酮尿症 (phenylketonurea, PKU)。PKU 患儿由于这种代谢紊乱，脑发育障碍而成白痴。另外，患儿由于酪氨酸缺少，黑色素形成减少，所以，皮肤、毛发色淡。

如果有纯合的突变基因 (aa)，则不能形成酪氨酸酶，因而不能形成黑色素，结果导致白化病。患者全身皮肤、毛发、虹膜、眼底均缺少黑色素，全身毛发都是白色，皮肤、虹膜呈粉红色或淡红色，畏光。由于缺少黑色素，在紫外线照射下，皮肤容易发生癌变。

如果有纯合的突变基因 (alal)，则不能形成尿黑酸氧化酶，尿黑酸不能分解而聚积于血液中，经尿排出体外氧化后，使尿呈黑色。尿黑酸多聚物沉积于软骨和关节中，形成变性关节炎，这就是尿黑酸尿病。

现在已认识到的遗传性代谢病有几百种，酶缺陷清楚者已有约 100 种。实质上也都是酶分子改变所致的分子病。

上述资料表明，一种基因控制着一种酶的合成。因此，有人曾提出“一种基因一种酶”假说。另一些资料表明，一种酶可以有几条多肽链，分别受控于不同的基因。所以，以后又有“一种基因一条多肽链”假说。然而，基因的结构和功能是复杂多样的，一种看法很难说明全部问题。例如，rRNA 基因、tRNA 基因只转录出 RNA，并不翻译成多肽链。免疫球蛋白 (Ig) 由两条重链和两条轻链构成，不论重链或轻链 (κ 、 λ) 都受控于恒定区基因 (C)、可变区基因 (V) 和连接基因 (J) 等几个基因。

3. 突变的修复 DNA分子在环境中的X线、紫外线、化学品等因素的作用下，均可受到损伤而导致基因突变。然而，基因是相对稳定的。基因的稳定性是靠DNA损伤的修复 (repair) 而实现的。DNA的损伤包括单个碱基的缺失、单个碱基以共价键连于新基团而性质改变、单个碱基被替代后不能与原对应的碱基配对，发生单链断裂，一个链内碱基间的联结，两个链间碱基的交联等。

高等真核生物中，DNA损伤的修复有以下不同形式：

(1) 切除修复：切除修复 (excision repair) 是经过一系列酶的作用将受损的DNA部位切除，然后再合成一个片段连接到切除的部位以修补损伤。最常见的切除修复是DNA在紫外线 (UV) 作用下，在DNA的一条链中形成胸腺嘧啶二聚体 (T-T) 后的修复。首先，由内切核酸酶 (endonuclease) 识别损伤部位T-T作一个切口，然后在外切核酸酶 (exonuclease) 的作用下扩大切口，越过损伤部位切除一个小片段。同时，在DNA聚合酶的催化下，以正常的单链为模板，合成一段新的互补顺序。最后，在DNA连接酶的作用下，将新合成的片段连接好而封闭缺口 (图 1-4-59)。

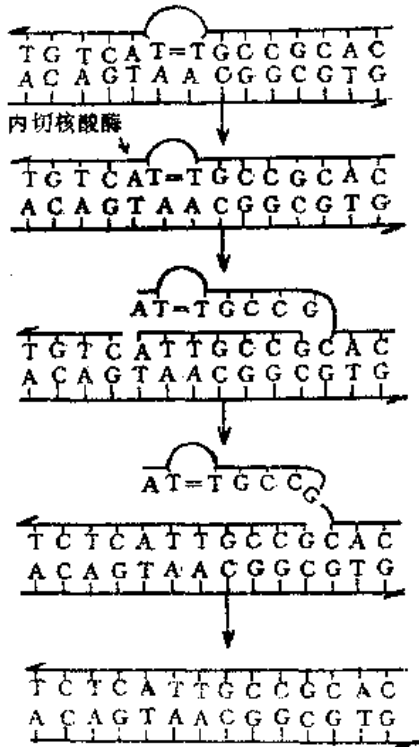


图 1-4-59 DNA的切除修复图解

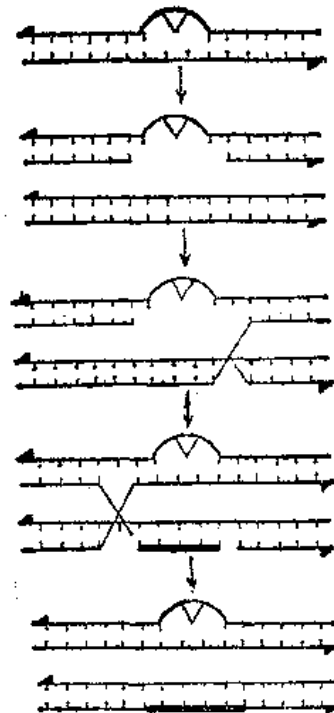


图 1-4-60 DNA的复制后修复图解

如果切除修复系统有缺陷，例如，缺少内切核酸酶，则不能修复受损的部位T-T，这种联结将抑制DNA的复制。复制时，DNA聚合酶停止于损伤部位，在此点的下游继续进行DNA合成，结果，在单链上形成一个裂隙。联结也使转录提前中止而形成严重的突变效应。人类的着色性干皮病 (XP) 患者的切除修复系统即有缺陷，对紫外线特别敏感，因为紫外线可诱发DNA单链产生胸腺嘧啶二聚体 (T-T)，并不能被患者切除修复。所以，患者对阳光特别敏感。体表暴露于阳光的部位在儿童期即可形成皮肤癌。

(2) 复制后修复：复制后修复 (postreplication repair) 是在DNA受损产生胸腺嘧啶二聚体 (T-T) 以后，当DNA复制到损伤部位时，在与T-T相对的部位形成一个切口，完整的DNA链上出现一个断点，其5'端与有切口的新链的3'端相连接，其3'端与有切口的新

链 5'端相连接，这两条链间完成了交换。在本来完整的DNA旧链上出现了缺口，在DNA聚合酶的作用下，以完整的DNA新链为模板，复制一个新的片段来弥补上。这样就完成了复制后修复（图 1-4-60）。

复制后修复并未从DNA中除去损伤部位T-T，当再次复制时，仍需重复这一过程。不过，经过若干次复制以后，损伤逐渐被“稀释”，终于使损伤效应降低而近于正常。

由于复制后修复过程与重组相似，所以也叫重组修复。人类的Bloom综合征（BS）患者的复制后修复可能有缺陷，其SCE率和染色体畸变率均增高，患儿很易患白血病。

三、基因的调控

（一）原核生物的基因调控

基因的调控系统首先是在大肠杆菌中发现的。大肠杆菌对乳糖代谢的调节受控于乳糖操纵子（operon）。这个操纵子包括两类基因：结构基因、操纵基因和启动子。结构基因中，LacZ、LacY、LacA分别编码β-半乳糖苷酶、透性酶和转酰化酶。这些结构基因的一端有一个操纵基因（operator gene），它长约38个碱基对，含一倒位重复顺序并有26个碱基对与启动子（85个碱基对）相重叠。启动子（TATA框和TTGACA）是二段特定的DNA顺序，是RNA聚合酶II识别、结合的部位并可识别转录起始点，从而催化DNA的转录。操纵子上游较远的部位有一调节基因（regulator gene），它可以转录、翻译形成阻遏物（repressor）。阻遏物与操纵基因的倒位重复顺序结合后，妨碍了RNA聚合酶II与启动子的结合，从而使操纵子处于关闭状态，不能进行转录和翻译（图 1-4-61）。

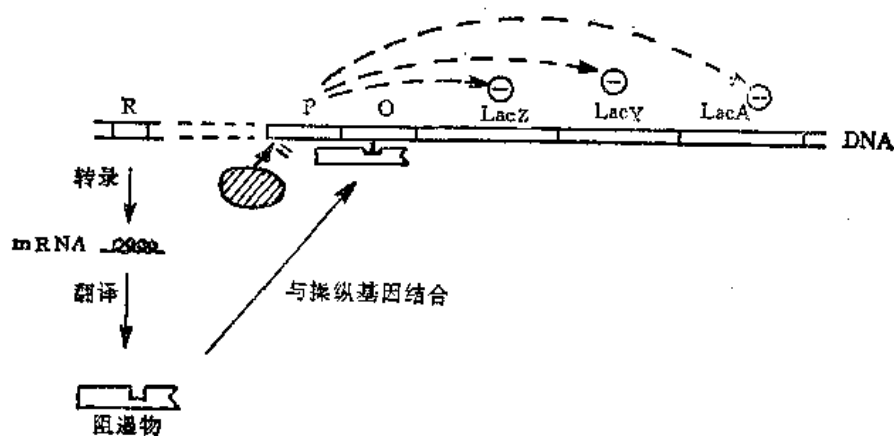


图 1-4-61 乳糖操纵子的关闭状态图解

R: 调节基因 P: 启动子 O: 操纵基因

乳糖操纵子在大肠杆菌中一般处于关闭状态。当环境中存在乳糖时，乳糖分子与阻遏物相结合，引起阻遏物的构象发生变化，再不能与操纵基因相结合，RNA聚合酶II就与启动子结合而开始转录、翻译。结果，由三个结构基因分别形成β-半乳糖苷酶、透性酶和转酰化酶。β-半乳糖苷酶将乳糖分解为葡萄糖和半乳糖并被细菌吸收和利用（图 1-4-62）。

上述过程称为诱导（induction）。当乳糖加入到环境中后2~3分钟，酶的分子即可形成，不久，每个细菌可形成5000个酶分子。当乳糖被分解完了，阻遏物恢复了原有的构象而与操纵基因结合，三个结构基因又回到关闭状态。这样，酶的合成在2~3分

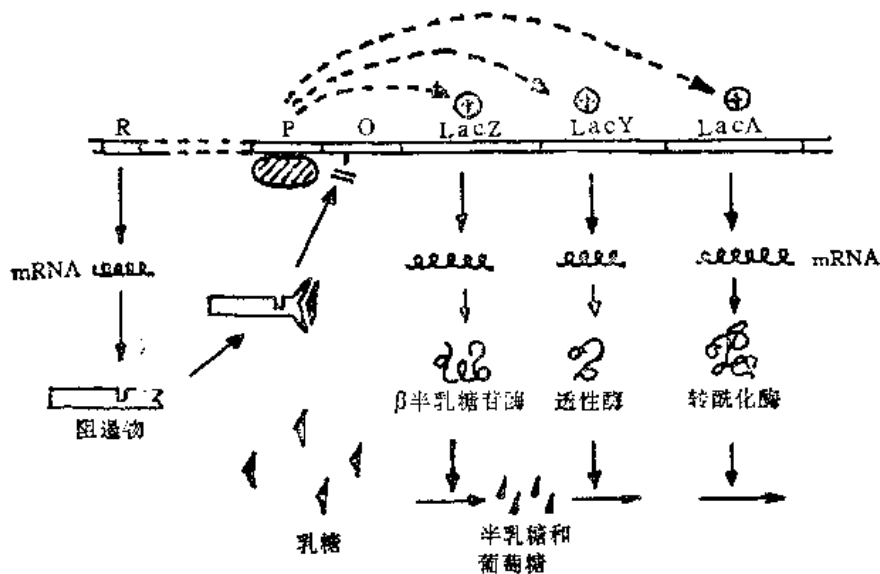


图 1-4-62 乳糖操纵子的打开状态图解

钟内停止。

基因的调控系统表明，它能使一个代谢系统中的酶系能够同时按所需要的数量准确地合成。乳糖操纵子只在环境中存在乳糖时才开始合成这个酶系，乳糖分解完了之后，酶的合成停止，这就使细菌能更有效地适应环境的变化。

(二) 真核生物的基因调控

真核生物的每个体细胞中有两个基因组。每个细胞在一定时期内，在一定的条件下，只有部分特定的基因在表达，这表明存在着有效的基因调控系统。真核生物的基因调控系统比原核生物要复杂得多，包括了几个水平的调控。

1. 转录前的调控 真核生物细胞核染色质的化学组成中，除DNA之外还有组蛋白、非组蛋白和RNA。此外，染色质螺旋化的程度与DNA的转录活性有关。螺旋化程度低的常染色质可以进行转录，异固缩的异染色质由于存在着DNA的“超级螺旋化”，阻碍着RNA聚合酶沿着DNA前进，从而抑制了转录。

另一方面，染色质中DNA与组蛋白结合后，即不进行转录。这是从“染色质重组实验”证实的。在体外，用生物化学方法将染色质中的各种化学成分分解开来，然后再以各种方式重新搭配，再组成染色质，以分析染色质中各种成分的功能。如果用酸将组蛋白从染色质中除去，余下来的物质比原有染色质有更高的转录活性。如果再将组蛋白放回去，重组染色质又恢复了低的转录活性。这表明组蛋白能抑制DNA的转录活性。

非组蛋白在间期细胞核中与DNA相连能解除组蛋白对DNA转录的抑制，促进DNA转录，而且还能决定转录出mRNA的性质。这表明非组蛋白是重要的基因调控成分。

近来，有人提出一个“组蛋白转位模型”来说明真核细胞的基因调控(图1-4-63)。

组蛋白与DNA结合能抑制基因的转录。一种特异性的非组蛋白原来连接在DNA的一个特定位置上。这个非组蛋白磷酸化以后，磷酸基带负电荷，于是非组蛋白就与带负电荷的DNA相斥，并与带正电荷的组蛋白强烈结合在一起。组蛋白与非组蛋白复合体从DNA上脱离开来，这部分DNA也就裸露出来，不再受组蛋白的抑制而可以开始

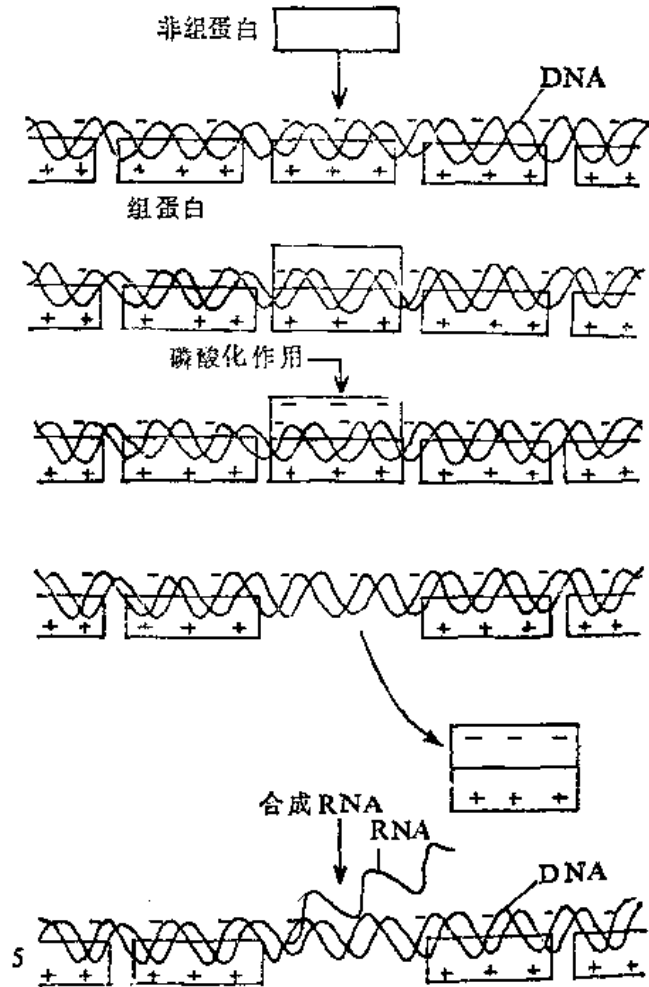


图 1-4-63 组蛋白转位模型图解

转录。

真核生物的代谢系统很复杂,可能涉及多种酶,这些酶的基因可能分散在不同染色体的不同部位上。那么,这又是通过怎样的机制达到协调控制呢?有人提出一个真核细胞基因调控系统的模型(图1-4-64)。真核生物的结构基因受控于其相邻的感受器(receptor),感受器相当于原核生物的操纵基因,经常抑制着结构基因的转录活性。此外,整合基因(integrator)相当于原核生物的调整基因,它可以形成活化物(activator),活化物可能是一种RNA或蛋白质,作用于感受器,使之解除对结构基因的抑制。整合基因又受感受基因(sensor)的激活。当细胞膜上的受体与激素结合成激素-受体复合物以后,作用于感受基因,感受基因可激活其邻近的整合基因,整合基因所形成的活化物可解除感受器对结构基因的抑制,从而开始转录。

由于一个感受基因可以控制几个整合基因,一个整合基因所形成的活化物可作用于几个感受器和结构基因,所以,在一个感受基因的作用下,分散在不同染色体不同部位上的不同基因可以得到协调的控制。另一方面,一个结构基因又可以有几个感受器(图1-4-65),所以,可受几种外界环境的影响而表达,以适应外界环境的各种变化。

当然,上述真核细胞基因调控系统的模型还有待证实。

2. 转录水平的调控 在真核生物中,每个基因的5'端都有启动子(TATA框和

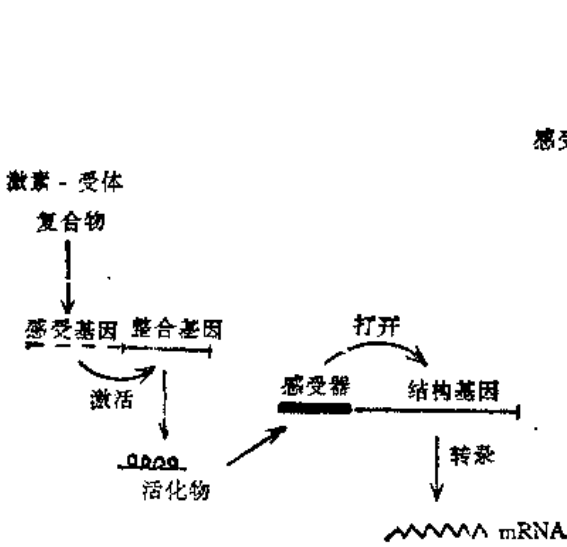


图 1-4-64 真核细胞基因调控系统模型

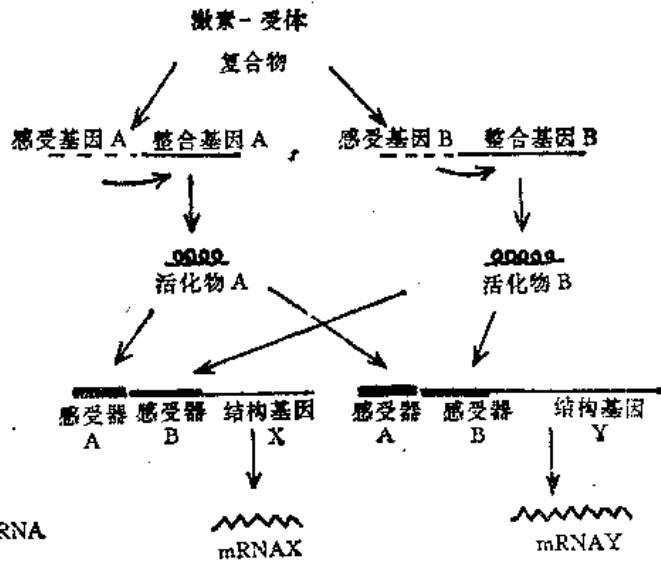


图 1-4-65 真核细胞基因的复杂调控系统

CAAT 框等), 能为 RNA 聚合酶提供附着部位并准确识别转录起始点, 转录因子 (TF) 则可使启动子与 RNA 聚合酶结合而开始转录。增强子的存在更能加强启动子的效应。此外, RNA 聚合酶的种类和数量对转录也有重要作用。RNA 聚合酶 I 催化 rRNA 的转录, RNA 聚合酶 II 催化 mRNA 的转录, RNA 聚合酶 III 催化 tRNA 和 5sRNA 的转录。这些因素对转录水平都有重要影响。

3. 转录后调控 真核细胞中, 转录的最初产物是核内异质 RNA, 其长短比成熟的 mRNA 大得多。经过加工: 剪接切掉内含子和非编码的侧翼顺序, 把几个外显子连接起来, 戴帽和加尾才形成成熟的 mRNA。这种加工的效率以及 mRNA 的稳定性决定了转录后过程的特点。

4. 翻译水平的调控 真核细胞中, 翻译过程受核糖体的数量、mRNA 的成熟度 (戴帽的 mRNA 可被核糖体小亚基识别并与之结合, 作为蛋白合成模板)、始动因子 (IF)、延伸因子 (EF)、释放因子 (RF) 以及各种酶的影响。这些都属于翻译水平的调控。

5. 翻译后的调控 真核细胞翻译的最初产物是一个大的蛋白质分子。有时, 必须经酶切成更小的分子才能有生物活性。这个过程属于翻译后修饰。例如, 胰岛素基因 (INS) 翻译的最初产物为胰岛素原 (proinsulin), 由 86 个氨基酸组成, 包括 A、B、C 三条肽链, 生物活性很低。当把 C 链切掉后, 由 A、B 链相连成胰岛素 (insulin), 共含 51 个氨基酸, 才有较强的生物活性 (图 1-4-66)。

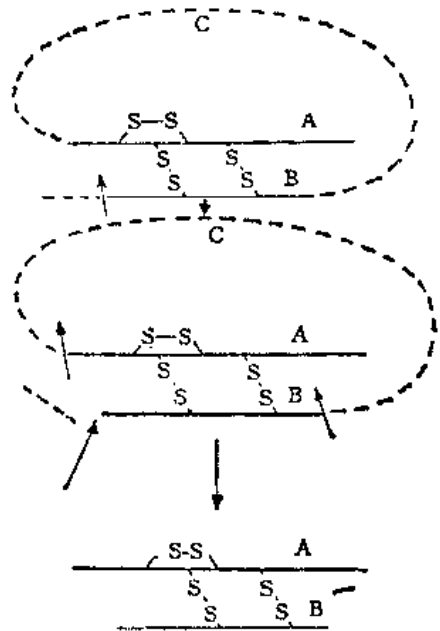


图 1-4-66 INS 基因的翻译后修饰
A、B、C: 不同的多肽链

第六节 基因工程——重组 DNA 技术

基因工程 (genetic engineering) 是70年代开始发展起来的、按人类的意愿定向改变生物遗传性状的技术, 经过十几年的发展, 现在已成为生物技术学的核心, 并已转化为巨大的生产力, 在工业、农业、医学、国防上都已结出重要的成果, 推动着人类生产力的发展, 对人类的生活产生了重要的影响。

基因工程也称为重组 DNA 技术 (recombinat DNA technique)。它是把一种生物的基因 (DNA) 分离或合成出来, 经过与载体 (vector) 结合而将之导入受体细胞中, 使之与受体细胞的基因组 DNA 整合在一起, 经过表达, 使受体细胞出现相应的表型改变并能大量生产这种可利用的表型产物。这个过程的关键是 DNA 的人工重组, 所以称为重组 DNA 技术。

基因工程不仅为动、植物、微生物的育种提供了有效的新手段, 也为人类遗传病和癌的诊断和治疗提供了新方法, 为控制遗传病和征服癌瘤开辟了新途径。

一、基因的分与合成

基因是 DNA 的一个片段, 分离基因的基本方法就是用限制性内切核酸酶 (restriction endonuclease, 简称限制酶) 将 DNA 切成大小不同的片段, 经载体导入大肠杆菌中进行扩增和筛选, 从而获得所需的目的基因。

(一) 限制性内切核酸酶切割

限制酶是一类有特定功能的酶, 它能在 DNA 一定部位上切割, 它不仅对切点附近二个碱基有识别能力, 而且对较远的碱基顺序也能识别, 一般能识别 4~6 个碱基, 近来也发现有的限制酶能识别 8 个碱基。例如, EcoRI 的识别顺序为 GAATTC, 切点

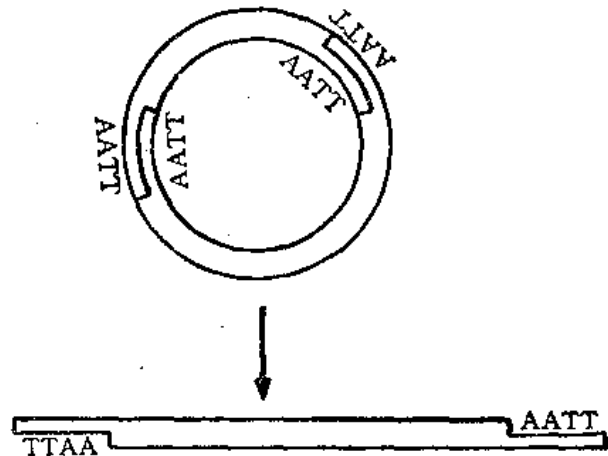


图 1-4-67 EcoRI 切割 DNA 所形成的粘性末端

在 G 与 A 之间 (图 1-4-67); BamHI 的识别顺序为 GGATCC, 切点在 G 与 G 之间; HindIII 的识别顺序为 AAGCTT, 切点在 A 与 A 之间。

现在已从各种细菌中提纯出上千种的限制酶, 常用于基因工程的则只有几十种。

限制酶在切割 DNA 时, 两条链常常不在同一部位切开, 解离后, 每条链各留下几个碱基长的单链, 称为粘性末端 (sticky end)。由于两条单链是互补的, 在适当的条件下“退火”时, 可以再连接起来。这一特点很重要, 如果用一种限制酶, 切割两种不同的 DNA, 产生相同的粘性末端, 相混后“退火”, 它们可能交错相接, 形成一个重组 DNA。

(二) 载体的选择

载体可将分离或合成的基因导入细胞, 在基因工程中, 载体应具备以下特点:

(1) 能进行复制, 导入细胞后使与之连接的目的基因也复制而扩增;

(2) 最好有一个限制酶切点,这样才能将目的基因连接到它本身上;

(3) 含有一种标记基因(如抗新霉素基因 Neo),以便在导入细胞后,根据标记特征筛选目的基因是否已由载体导入细胞;

(4) 最好含有启动子,从而能有效地表达。

常用的载体有以下几类:

1. 质粒 质粒(plasmid)是细菌染色体外的环状双链的 DNA 分子,它能独立进行复制,也可以整合到细菌的基因组 DNA 中,随之一同复制。质粒含有各种标记基因,这可以从细菌的表型特征来识别,如抗四环素、抗新霉素等。质粒的大小不同,长约1~200kb,均可自由进出细胞。

常用的质粒有 pBR322,分子不太大,仅 4368bp,容易提纯、剪切,它有 4 种限制酶切点,即 EcoRI、BamHI、PstI 和 PvuI 切点,还有抗四环素和抗氨基苄青霉素标记。另外,其复制不太受大肠杆菌的控制,这对导入的外源基因的扩增十分有利。缺点是只能容纳 10kb 以下外源基因。

2. λ 噬菌体 λ 噬菌体的环状双链 DNA 分子有 46500bp,长约 17.2 μ m。它在细菌体内能大量繁殖,有利于外源基因的扩增,而且对其结构和功能认识得比较清楚,它可以容纳 20kb 以上的外源基因,所以,也常被用作载体。

由于 λ 噬菌体有 5 个 EcoRI 切点,必须经过改造,使它只有 1~2 个 EcoRI 切点,才能用作载体。EMBL₃ 和 EMBL₄ 都有 MboI 和 EcoRI 切点,可运载 23kb 长的 DNA 片段。

3. 科斯质粒 科斯质粒(cosmid)是含质粒和 λ 噬菌体部分顺序的载体,长约6~7kb,带有 λ 噬菌体的 Cos 部位和质粒 ColEI DNA 片段,后者的复制率高,所以,科斯质粒复制得很快,可以运载 20~40kb 的大 DNA 片段,这对运载真核生物的基因很有用。

(三) 基因文库的建立

包括基因组 DNA 文库和 cDNA 文库

1. 基因组 DNA 文库 当将真核生物如人的基因组 DNA 用限制酶切成多数片段以后,在体外与载体重组。每个载体只能重组上一段 DNA,因而可获得数以万计的不同重组载体。每个重组载体只能进入一个细菌细胞,所以,在转化后,会出现数以万计的含有不同重组载体的细菌细胞,经过培养将形成不同的菌落,各含不同扩增的 DNA 克隆。这就构成了基因组 DNA 文库(genomic DNA library)(图1-4-68)。

基因组 DNA 文库的建立是分离高等生物基因常用的方法。在筛选时,常用探针筛选法。即将某一个蛋白质氨基酸顺序中的部分核苷酸编码人工合成后,用放射性同位素标记作为探针,与基因组 DNA 文库中的各个菌落作分子杂交,凡能杂交的则含有与探针相似的 DNA。探针的 DNA 顺序愈长愈好,因为这可以保证杂交的特异性。从杂交的菌落中提取有放射性的重组质粒,用限制酶酶切后,即可得到目的基因。

2. cDNA 文库 细胞中的结构基因在一定时间内只有少数表达,mRNA 含量较少,所以难于提取、纯化。一般是先把总 mRNA 从细胞中提出,作成特定组织的总 mRNA 的 cDNA 文库,然后再从其中筛选单一 mRNA 的 cDNA 分子克隆。

cDNA 文库包括细胞中所有表达的基因,不包括不能表达的基因,cDNA 中只含

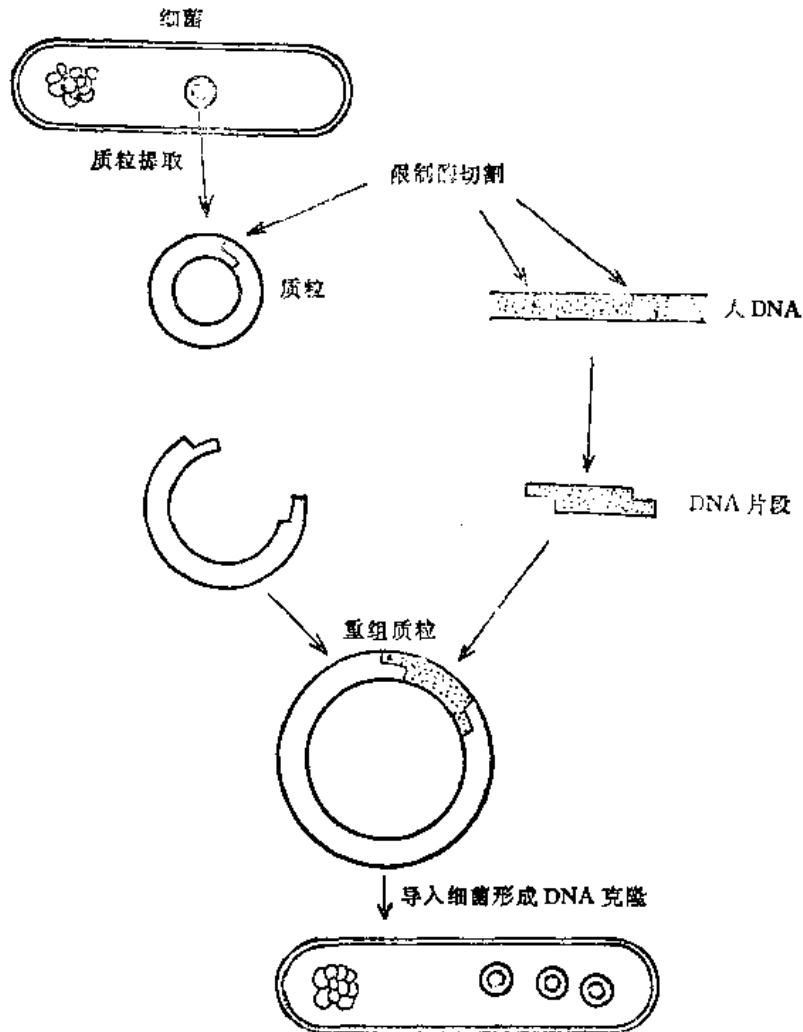


图 1-4-68 重组质粒的形成与在细菌体内的扩增

编码顺序而不含内含子，也无调控顺序。这些特征在研究基因功能时有特别的益处。

二、重组 DNA 的形成与克隆化

将目的基因重组到适当质粒上，即形成重组 DNA。目的基因上应带有强大的启动子，以保证重组质粒再导入细菌后，能表达出所需的基因产物。质粒上应有特异的抗药性标记，如抗四环素、抗青霉素、抗氨基苄青霉素等，以便在特定培养基中筛选出导入重组 DNA 的细菌。

重组 DNA 再导入细菌后，在细菌细胞中迅速繁殖，目的基因也随之复制而扩增，形成克隆，称为克隆化 (cloning)。通过克隆化产生了大量的目的基因，为产生大量基因产物提供了重要条件。

三、克隆的筛选

重组 DNA 并非能进入每一个细菌细胞，因此，需要对培养中的细菌进行筛选。用含有抗生素（如四环素、氨基苄青霉素等）的培养基培养细菌，即能选留含有带抗抗生素标记的重组质粒的细菌而杀死不带此标记的细菌(图1-4-69)。

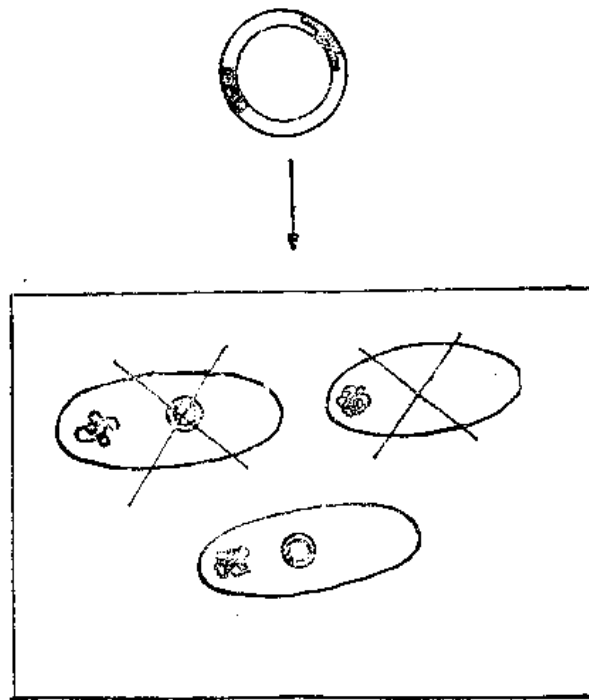


图 1-4-69 重组DNA克隆的筛选

四、目的基因表达的检测

从培养细菌的发酵罐中取出部分培养物，分析其中目的基因产物的含量，即能估计出重组 DNA 的表达效率。

五、基因工程在生产中的应用

(一) 工业生产

基因工程对工业生产，尤其是制药工业的发展起了巨大的推动作用。现在国际上已建立了几百家基因工程公司，专门用基因工程的方法生产产品。例如，将胰岛素基因(INS)与细菌质粒重组后，将重组 DNA 经质粒转移到大肠杆菌中，经过筛选后放入发酵罐中培养，生产出胰岛素原，再用化学方法去掉 C 链，形成 A、B 链组成的、有活性的胰岛素(图1-4-70)。

我国一些生物制品研究所也能用基因工程的方法生产干扰素、乙型肝炎疫苗等，生产成本大为降低而产品纯度显著提高。展望未来，只要我们所需蛋白质的分子结构是清楚的，就可设计出一个基因探针，从生物基因组中钓出相应的基因，并用基因工程方法来生产它。因此，基因工程有着无限的生产潜力。

(二) 农业生产

植物中的基因工程开展较为困难，因为缺少适合的载体。近来发展土壤杆菌 (*agrobacterium tumefaciens*) 中有一种质粒——Ti 质粒可以侵入阔叶植物如大豆、蕃茄、烟草的细胞中，并可运载其他基因。

烟草花叶病毒 (TMV) 是烟草生产的一大危害。将 TMV 基因经 Ti 质粒运载导入烟草细胞后，再感染 TMV 后，就不再患烟草花叶病。

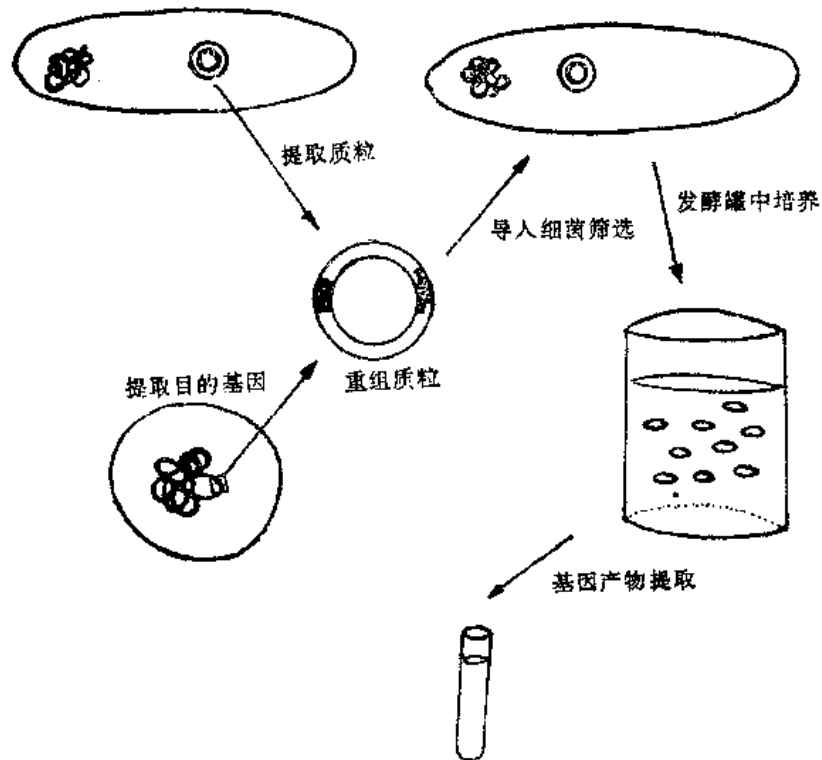


图 1-4-70 基因工程生产程序图解

农作物生长需要氮肥,因为空气中的氮不能被农作物所利用。因此,建立了化肥厂,人工制造氮肥。据统计,全球每年需要6000万吨化肥,因此,粮食生产的成本很高。豆科植物根部有根瘤,其中有共生的根瘤菌,可以将土壤中的氮固定成植物所需要的氮肥。人们十几年来一直在研究固氮的基因,试图将之转移到其他农作物。

肺炎克氏杆菌能自然固氮,它的固氮基因簇 (*nif*) 包括15~20个基因,其 *nifH*、*nifD*、*nifK* 是结构基因,分别编码固氮酶的 γ 、 α 、 β 亚基, *nifA* 和 *nifL* 是调控基因,前者有正调控作用,后者有负调控作用。豆科根瘤菌中有巨大的质粒,其中含有与肺炎克氏杆菌同源的 *nif* 基因簇和共生固氮所必需的 *fix* 基因簇,如 *fixA*、*fixB*、*fixC*、*fixX* 可能与电子传递有关, *fixK*、*fixL* 则是调控基因。结瘤基因 (*nod*) 也有A、B、C等构成基因簇, *nodD* 则是调控基因。

这些研究成果为进行植物固氮功能的转移提供了光辉的前景。这一问题的解决必将大大改变农作物生产的现状。

(三) 医学实践

重组 DNA 技术在医学上的应用,主要包括遗传病的基因诊断和基因治疗等。

1. 遗传病的基因诊断 遗传病是难于治疗的,如果能在致病基因表达以前探知其是否存在,就可采取措施,或是人工流产以预防遗传病患儿的出生,或是在出生后,早期治疗以取得满意的疗效。

以镰状细胞贫血为例,纯合体患者 (*HbS**HbS*) 病情严重,只能靠输血维持生命;杂合体 (*HbA**HbS*) 只有部分红细胞形态异常,称为镰状细胞性状。*HbA* 和 *HbS* 的差异在于它们的血红蛋白 β 链第6位氨基酸由谷氨酸变为缬氨酸,这是由于 DNA 的编码链中的 GAG 变为 GTG 所致。用限制性片段长度多态 (restriction fragment length

polymorphism, RFLP) 连锁分析法可以对之进行产前基因诊断。其过程是从患儿、父、母外周血和胚胎绒毛提取 DNA, 用限制酶(如 Hpa I) 酶切, 将基因组 DNA 切成大小不同的片段。用琼脂糖凝胶电泳将这些 DNA 片段按片段大小的不同分离开来, 变性后使这些 DNA 片段变成单链。用 Southern 印迹法将这些单链 DNA 片段从琼脂糖转印到硝酸纤维膜上, 用 ^{32}P 标记的 DNA 探针与之杂交后, 经过放射自显影, 即可在正片上看到患儿、父、母和胚胎的 DNA 片段的分布(图1-4-71)。

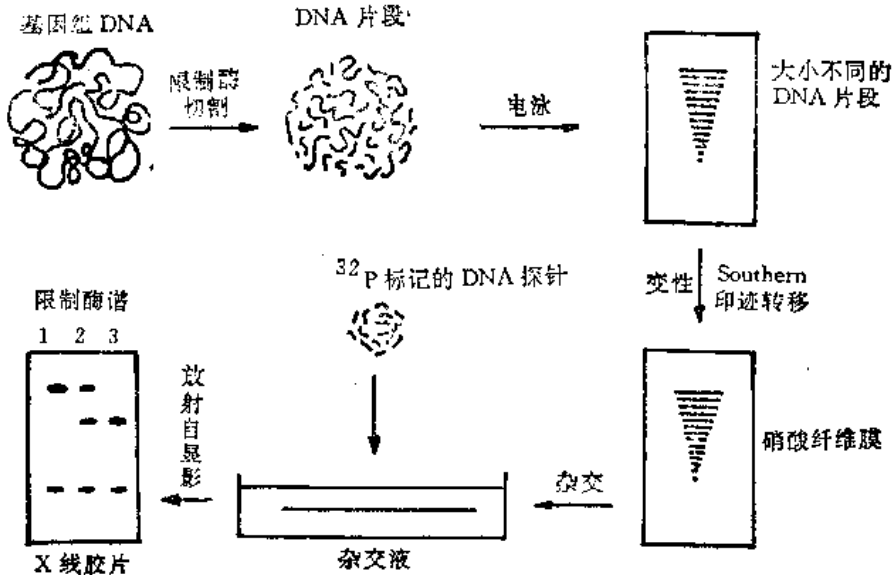


图 1-4-71 RFLP 连锁分析程序的图解

人类的基因组 DNA 用 Hpa I 酶切后, 可形成 13kb、7.6kb 和 5.4kb 不同长度的片段, 这是由于在 β 链基因下游的一个 HpaI 切点的存在与否所决定(图1-4-72)。由于这些 DNA 片段在正常人都可能存在, 故称为 RFLP。

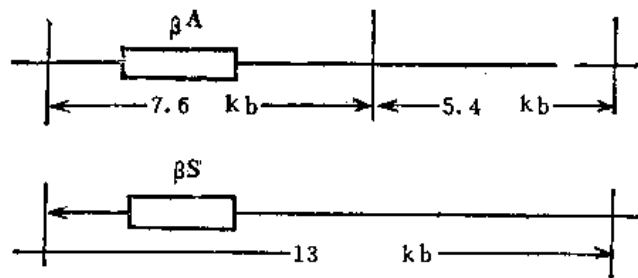


图 1-4-72 HpaI 切割人类 DNA 所形成的不同长度的 DNA 片段

如果在一个生出过链状细胞贫血症患儿的家庭中检测, 患儿仅出现 13kb DNA 片段, 父、母均出现 13kb、7.6kb 和 5.4kb DNA 片段, 则表明父、母均为杂合携带者。在这个家庭中, 链状细胞贫血基因 (β^S) 与 13kb DNA 片段相连锁。

再次妊娠时, 经绒毛细胞 DNA 的检测表明, 胚胎具有 13kb DNA 片段。这表明胚胎有纯合的 β^S , 如果出生将为链状细胞贫血患儿。因此, 用人工流产即可防止患儿出生(图1-4-73)。

RFLP 连锁分析法不仅对致病基因顺序和功能已知的遗传病, 如苯丙酮尿症等进行

产前基因诊断，可能对致病基因结构不清、基因产物不明、发病机理不详的遗传病如假肥大型肌营养不良症（DMD）等进行产前基因诊断，而且可预防这类病患儿的出生，因而是一种非常有效的遗传病诊断手段。

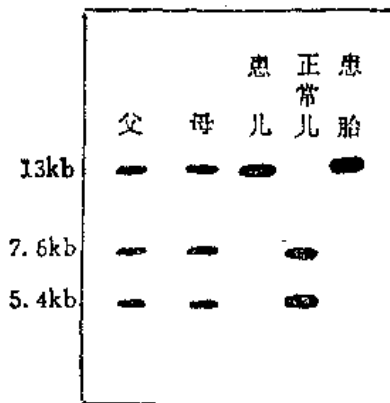


图 1-4-73 用RFLP连锁分析法进行链状细胞贫血的产前基因诊断

5' CTCCTGAGGAGGAGTCTGC 3' β^A 探针

5' CTCCTGTGGAGGAGTCTGC 3' β^S 探针

图 1-4-74 β^A 和 β^S 探针的碱基顺序比较

对那些基因顺序明确而致病基因突变位点已知的遗传病，如镰状细胞贫血则可采用等位特异性寡核苷酸（allele specific oligonucleotide, ASO）探针检测法进行基因诊断。例如，对镰状细胞贫血的基因诊断可先合成一条20个核苷酸的链，其中含有 β 链第6位密码子（ β^A ），再合成一条20个核苷酸的含有突变的 β 链第6位密码子的链（ β^S ），用 ^{32}P 标记作为探针（图1-4-74）。从待测胚胎的绒毛细胞提取DNA，用限制酶切成大小不同的DNA片段，变性后与 β^A 和 β^S 的探针分别杂交。凡能与 β^A 探针杂交者为正常人（HbA/HbA），凡能与 β^S 探针杂交者为镰状细胞贫血患者（HbS/HbS），凡能与两者均杂交者为杂合体（HbA/HbS）。如确诊为镰状细胞贫血患胎，进行人工流产即可防止患儿出生。

近年来，出现了一种新技术，称为聚合酶链反应（polymerase chain reaction, PCR），其基本原理是在目的基因的两端人工合成两段寡核苷酸引物，在DNA聚合酶（TaqI）作用下，以溶液中四种脱氧核苷酸为原料，以待测的目的基因为模板，在人工控制的条件下合成目的基因的新拷贝。

开始是在95℃中使模板DNA变性，再降温到55℃使引物与模板DNA复性结合，然后，在70℃中使新合成的DNA链延伸。经过这样的往复循环20~30周期后，可使目的基因的拷贝数增加到几百万倍。这里，关键是从水生嗜热菌（*Thermus aquaticus*）中提取的DNA聚合酶TaqI，在95℃中也仍有高活性而只有少部分失活，复性和延伸的温度又分别为55℃和70℃，因而反应迅速，并在短期内完成DNA的体外扩增（图1-4-75）。

我国南方流行的 α 地中海贫血中最严重的类型是Bart's胎儿水肿综合征，这是由于16号染色体短臂上（16q13）的 α_1 和 α_2 四个基因均缺失所引起的。用两段寡核苷酸PCO₁和PCO₂作为 α 珠蛋白基因扩增的引物，另外，以PCO₃和PCO₄作为 β 珠蛋白基因（位于11号染色体短臂上）扩增的引物作为内对照（图1-4-76）。从疑为Bart's胎儿水肿综合征患胎的绒毛或羊水细胞提取DNA，用PCR法体外扩增，经30个周期后，将扩

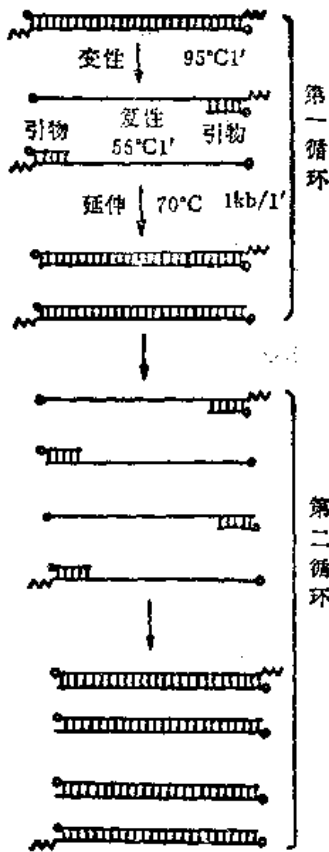


图 1-4-75 PCR程序图解

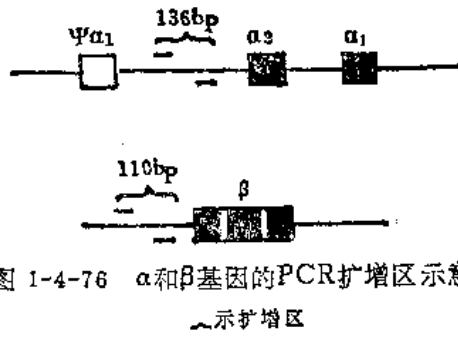


图 1-4-76 α 和 β 基因的PCR扩增区示意图

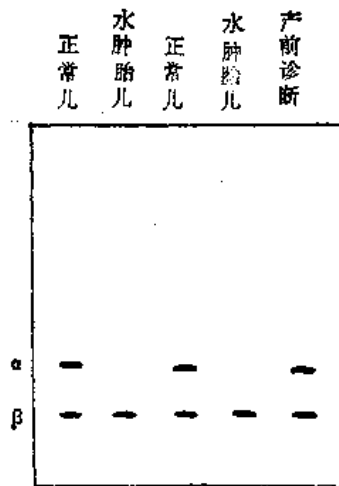


图 1-4-77 PCR法基因诊断
Bart's胎儿水肿综合征图解

增的样本用溴乙啶染色，很快即可作出明确诊断(图1-4-77)。这种方法不需放射性同位素，也无需放射自显影而且可在一天内即可完成基因诊断。一旦确诊为 Bart's 胎儿水肿综合征，即可人工流产以防止患儿的出生。

2. 遗传病的基因治疗 基因治疗是从基因水平上对遗传病进行治疗，这又分为体细胞基因治疗 (Somatic cell gene therapy) 和生殖细胞基因治疗(germ cell gene therapy)。

体细胞基因治疗大多是取骨髓细胞或体外培养的成纤维细胞作靶细胞进行实验。一般选用小鼠 Moloney 白血病病毒 (Mo-MLV) 作载体，Mo-MLV 是一种反转录病毒 (retrovirus)，它是一种 RNA 病毒，其5'和3'端各有一长末端重复顺序(long terminal repeat, LTR), LTR 含有启动子、转录起始点和增强子。中间有病毒核心抗原(gag)、反转录酶 (pol)、病毒外壳蛋白 (env) 基因和包装信号 (ψ)。去掉中间的顺序，插入目的基因，Mo-MLV 即可将之导入靶细胞(图1-4-78)。

以苯丙酮尿症的基因治疗为例，苯丙氨酸羟化酶 (PAH) 位于12号染色体长臂上 (12q24)，约含 90kb，有13个外显子和12个内含子，其成熟的 mRNA 只有2400核苷酸，为451个氨基酸编码。先从肝细胞提取 PAH 的 mRNA，再用反转录酶催化形成 cDNA，然后，将 cDNA 克隆化，插入到改造过的 Mo-MLV 中形成重组病毒 ZPAH (+) (图1-4-79)。

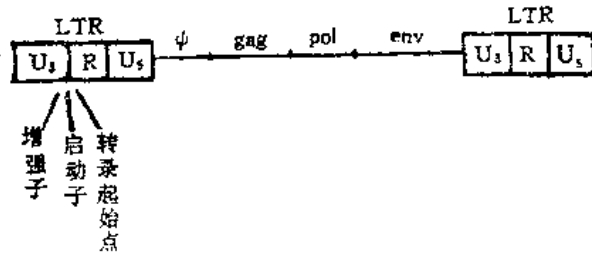


图 1-4-78 小鼠 Moloney 白血病病毒 (Mo-MLV) 的结构

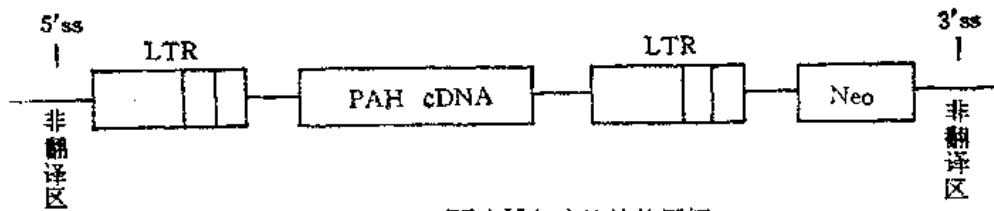


图 1-4-79 ZPAH(+) 的结构图解

ZPAH(+) 的一端有一个抗新霉素标记 (Neo)，以便于筛选。在磷酸钙作用下，将 ZPAH(+) 转移入小鼠的成纤维细胞，用含新霉素的培养基 G418 筛选，表明 ZPAH(+) 已将 PAH 基因转移到细胞内。用 ZPAH(+) 转染培养中的肝细胞，可见有苯丙氨酸羟化酶的表达。这表明，在实验动物的体细胞上已实现了基因治疗，

现在，用类似的方法已在人体上完成了腺苷脱氨酶 (ADA) 缺乏症 (一种严重的联合免疫缺陷病)、次黄嘌呤鸟嘌呤磷酸核糖转移酶 (HPRT) 缺乏症 (Lesch-Nyhan 综合征)、乙型血友病的基因治疗实验，前景十分光明。

生殖细胞的基因治疗是更为困难，而且应格外慎重从事，但是，也有人用动物进行了初步尝试。一般是将目的基因与质粒组成重组 DNA，用显微注射法 (microinjection) 将重组 DNA 直接注入受精卵，以后将受精卵移入妊娠小鼠的子宫中继续发育，待鼠仔出生后检查效果。

小鼠中有一种因生长激素缺乏所致的侏儒症，这相当于人类生长激素缺乏 I 型的垂体性侏儒 (AR)。有人将含有生长激素基因 (GH) 的重组 DNA 显微注射于侏儒小鼠的受精卵，然后，移入妊娠小鼠的子宫中发育。共注射了 41 个受精卵，其中 7 只获得了外源基因的生长激素基因 (GH)，其表达水平在 6 只中增高了几百倍，结果长成了体大 1.5 倍的“巨鼠”，另一只则未能表达。

看来，由于显微注射法注射了大量的重组 DNA，有的生长激素基因 (GH) 虽进入了受精卵，可能由于甲基化而失去活性，未能表达，另一些 GH 则得到超量表达，要想达到基因治疗的目的是难于控制的。生殖细胞的基因治疗还有待进一步的探索。

第七节 群体中的基因

群体或种群 (population) 是同一个物种生活某一地区的、能相互杂交的个体群。这样的群体也叫孟德尔式群体 (Mendelian population)。研究群体的遗传变化，可了解生物类型演变的基本过程。

一、基因频率

一个群体所含有的全部基因叫基因库 (gene pool)。一个个体的基因型只代表基因库的一小部分。研究群体的遗传变化首先要分析基因频率。

基因频率 (gene frequency) 是指群体中某一基因的数量。由于只有出现了等位基因时, 才知道有某一基因的存在, 才能估计某一基因的频率。所以, 准确地说, 基因频率是指等位基因的频率。

群体中某一基因的频率可以从基因型的频率推算出来。例如, MN 血型系统是共显性遗传的。M 血型 (MM) 和 N 血型 (NN) 分别决定于纯合的基因型, MN 血型 (MN) 则代表杂合的基因型。有人在一个地区调查 747 人, 结果 M 血型有 223 人, 占 31.2%; N 血型有 129 人, 占 17.3%; MN 血型有 485 人, 占 51.5%。

设 M 的基因频率为 p , N 的基因频率为 q , $p+q=1$ 或 100%。

$$p = MM + \frac{1}{2} MN = 0.312 + \frac{0.515}{2} = 0.57$$

$$q = NN + \frac{1}{2} MN = 0.173 + \frac{0.515}{2} = 0.43$$

这样, 用上述方法就可以很容易计算出共显性遗传的等位基因频率。然而, 如果等位基因之间在表型效应上有显隐的区分, 纯合显性与杂合显性个体之间, 在表型上无法区别, 上述方法就不适用了。可是, 假如一个群体的某对等位基因已达到遗传平衡, 那么, 对表型效应有显隐区分的等位基因来说, 仍然有法推算出其基因频率。

二、遗传平衡定律

1908 年, Hardy 和 Weinberg 分别应用数学的方法来探讨群体中基因频率的变化, 得到一致的结论。在一定的条件下, 群体中基因频率和基因型频率在一代一代的繁殖中, 保持不变。这就是遗传平衡定律 (Hardy-Weinberg law)。如果一个群体达到了这个状态, 就叫达到遗传平衡。

上述的一定条件是: ① 群体很大; ② 进行随机交配而不是选择性交配; ③ 没有自然选择; ④ 没有突变发生; ⑤ 没有个体的大规模迁移。如果这些条件发生变化, 就不就保持遗传平衡。

假定基因 A 的频率为 p , 其等位基因 a 的频率为 q , $p+q=1$ 。按数学原理,

$(p+q)^2=1$ 。将二项式展开,

$p^2+2pq+q^2=1$ 。这里, p^2 为 AA, q^2 为 aa, $2pq$ 为 Aa。

如果达到了这个状态, 就达到了遗传平衡。如果未达到这个状态, 就是遗传不平衡的群体, 这样的群体很容易达到遗传平衡状态。

例如, 一个群体中有 100 个个体, 其中纯合体 AA 有 60 人, 纯合体 aa 有 20 人, 杂合体 Aa 有 20 人。这是一个怎样的群体呢?

先计算基因型频率 (表 1-4-13):

再计算基因频率:

$$\text{基因 A 的频率 } p = 0.60 + \frac{0.20}{2} = 0.70$$

表1-4-13 基因型频率的计算方法

基因型	数量	频率
AA	60	0.60
Aa	20	0.20
aa	20	0.20
总计	100	1.0

$$\text{基因 a 的频率 } q = 0.20 + \frac{0.20}{2} = 0.30$$

$$p + q = 0.70 + 0.30 = 1$$

如果这个群体是遗传平衡的群体，它应当符合： $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ，即

$$0.49 + 0.42 + 0.09 = 1$$

即 AA 的频率应为 0.49，aa 的频率应为 0.09，Aa 的频率应为 0.42。然而，情况并非如此。所以，上述群体是一个遗传不平衡的群体。

上述遗传不平衡的群体在随机交配的情况下，下一代中，基因 A 的频率仍然是 0.70，基因 a 的频率仍然是 0.30。基因型 AA:Aa:aa 的比例将会发生变化(表1-4-14)：

表1-4-14 基因型AA:Aa:aa的比例变化

精 子		
	A (0.70)	a (0.30)
卵子 A (0.70)	AA (0.49)	Aa (0.21)
a (0.30)	Aa (0.21)	aa (0.09)

即 $AA(p^2) = 0.49$ ， $Aa(2pq) = 0.42$ ， $aa(q^2) = 0.09$ 。这样，下一代中的基因频率： $A = 0.70$ ， $a = 0.30$ ；基因型频率： $AA = 0.49$ ， $Aa = 0.42$ ， $aa = 0.09$ 。也就是达到了遗传平衡状态。再次随机交配所生的以后各代中，都将保持这个基因频率和基因型频率，而不再发生变化。

因此，一个遗传不平衡的群体，只要是进行随机交配，一代以后即可达到遗传平衡。

根据遗传平衡定律，从一个群体中调查所得到的纯合隐性基因型 (aa) 的频率，就可以推算出等位基因的频率。其原理为：

$$aa = q^2$$

$$a = q$$

$$A = p = 1 - q$$

例如，一个群体中白化病的发病率为1/20000，怎样计算基因频率呢？

已知白化病是常染色体隐性遗传的疾病，纯合的隐性基因型 (aa) 决定发病。按遗传平衡定律计算：

$$aa = q^2 = 1/20000 = 0.00005$$

$$a = q = \sqrt{1/20000} \approx 0.007$$

$$A = p = 1 - q = 1 - 0.007 = 0.993$$

$$\Delta a = 2pq = 2 \times 0.007 = 0.014$$

在这个群体中，致病基因 a 的频率为0.007，其正常等位基因 A 的频率为0.993。虽然发病率只有1/20000，但是，杂合携带者的频率却相当高，约为0.014，即1/70。

一对复等位基因中的各等位基因频率，也可以按类似的原理来计算。例如，有人调查了一个190177人的群体中 ABO 血型的分布，结果，A型血型的人有79324人，B型血型的人有16276人，O型血型的人有88717人，AB型血型的人有5860人。怎样来计算其基因频率和基因型频率呢？

设 I^A 的频率为 p， I^B 的频率为 q，i 的频率为 r， $p + q + r = 1$

$$(p + q + r)^2 = 1$$

$$p^2 + q^2 + r^2 + 2pr + 2qr + 2pq = 1$$

这里， $I^A I^A = p^2$ ， $I^A i = 2pr$ ， $I^B I^B = q^2$ ， $I^B i = 2qr$ ， $ii = r^2$ ， $I^A I^B = 2pq$

设O型血型的频率为 \bar{O} ，B型血型的频率为 \bar{B} ，A型血型的频率为 \bar{A} ，AB型血型的频率为 \bar{AB} 。

$$\bar{O} = r^2 = 88717/190177 = 0.4665$$

$$r = \sqrt{0.4665} = 0.683$$

$$\bar{B} + \bar{O} = q^2 + 2qr + r^2 = (q + r)^2 = (1 - p)^2$$

$$p = 1 - \sqrt{\bar{B} + \bar{O}} = 1 - \sqrt{16276/190177 + 88717/190177}$$

$$= 1 - \sqrt{0.0856 + 0.4665} = 1 - \sqrt{0.5521}$$

$$= 1 - 0.743 = 0.257$$

$$\bar{A} + \bar{O} = p^2 + 2pr + r^2 = (p + r)^2 = (1 - q)^2$$

$$q = 1 - \sqrt{\bar{A} + \bar{O}} = 1 - \sqrt{79324/190177 + 88717/190177}$$

$$= 1 - \sqrt{0.4172 + 0.4665} = 1 - \sqrt{0.8837}$$

$$= 1 - 0.94 = 0.06$$

这样，在所调查的群体中，基因 I^A 的频率 $p = 0.257$ ，基因 I^B 的频率 $q = 0.06$ ，基因 i 的频率 $r = 0.683$ 。

在X连锁遗传病中，由于等位基因位于X染色体上，男性只有一条X染色体，因此，男性的表型频率就代表了基因频率。所以，在一个遗传平衡的群体中，从男性表型的分布就可以直接得出基因频率。女性纯合体的频率是男性相应性状频率的平方。因此，在X连锁隐性遗传性状中，女性纯合隐性性状者要比男性隐性性状者少得多。

例如，红绿色盲在男性中占7%， $q = 0.07$ ，女性红绿色盲的频率预期应为 $q^2 = (0.07)^2 = 0.0049$ ，这与实际观察到的数值0.5%是很相近的。又如，甲型血友病的男性

发病率为 0.00008, $q=0.00008$, 女性甲型血友病患者的频率应为 $q^2=(0.00008)^2=0.0000000064$, 由于数值过小, 所以, 很少看到女性血友病 A 的患者。

三、影响遗传平衡的因素

(一) 突变

自然界中普遍存在着突变, 每个基因都有一定的突变率 (mutation rate), 这一般用每一代中, 每一百万个基因中发生突变数来表示, 即 $n \times 10^{-6}$ /代。

一对等位基因 A 和 a, 设 A 突变为 a 的突变率为 u , a 突变为 A 的突变率为 v 。每一代中, 有 $(1-q)u$ 的 A 突变为 a, 有 qv 的 a 突变为 A。若 $(1-q)u > qv$, 则 a 的频率将增加; 若 $(1-q)u < qv$, 则 A 的频率将增加。在一个遗传平衡的群体中, 设 $\Delta q = (1-q)u$, $\Delta p = qv$,

$$\Delta q = \Delta p$$

$$(1-q)u = qv$$

$$u - uq = qv$$

$$u = qu + qv$$

$$u = q(u + v)$$

$$q = \frac{u}{u + v}$$

$$\text{同理, } p = \frac{v}{u + v}$$

这样, 在这种情况下, 基因频率完全由其等位基因突变率 u 和 v 的差异来决定。这里, 未看到选择的作用。一些“中性突变”中, 可能存在这种情况。如果 $u = 0.9 \times 10^{-6}$ /代, $v = 2.1 \times 10^{-6}$ /代, $q = \frac{0.9}{2.1 + 0.9} = 0.30$ 。我国汉族人群中, PTC 味盲的频率 (tt) 为 9%, 味盲基因 (t) 的频率为 0.30。这样, PTC 味盲基因 (t) 就可以看作是来源于“中性突变”, 它对机体既无什么特殊利益, 也无什么特殊的害处, 选择的作用不显著。不少基因分子结构的改变, 也都未表现出什么有益或有害的效应, 都可以看作“中性突变”, 都可以以一定的频率保留于群体中, 形成 DNA 分子的限制性片段长度多态 (RFLP)。据估计, 在人类的 DNA 分子中, 平均每 100~200 个碱基对就有一个 RFLP 的位点。

然而, 自然界中普遍存在着自然选择。基因突变可能产生有害的表型 (如遗传病), 因而面临选择的作用。

(二) 选择

选择的作用在于增高或降低个体的适合度 (fitness, f)。适合度是指一个个体能生存并能把它的基因传给下一代的能力。这可用在同一环境中不同个体间的相对生育率来衡量。例如, 有人在丹麦进行调查, 108 名软骨发育不全性侏儒生育了 27 个孩子, 这些侏儒的 457 个正常同胞共生育了 582 个孩子。如以正常人的生育率为 1, 侏儒患者的相对生育率 (f) 则为

$$f = \frac{27/108}{582/457} = 0.20$$

这表明在软骨发育不全性侏儒中，适合度降低， $f=0.20$ 。

选择的作用常用选择系数 (selection coefficient, S) 来表示。 S 代表在选择的作用下，降低了的适合度。 $S=1-f$ 。例如，软骨发育不全性侏儒的选择系数 $S=1-f=1-0.20=0.80$ 。

如果在一定的条件下，一个群体的突变率明显增高，必然给群体带来有害的表型效应，形成突变压力 (mutation pressure)。另一方面，在某些环境条件的影 响下，有害表型遭受选择的作用，而使群体内的遗传结构发生变化，这叫选择压力 (selection pressure)。

一个群体中，突变与选择的作用如果达到了平衡，群体的遗传结构就趋于稳定，形成遗传平衡的群体。现存的群体大多数都是遗传平衡的群体。

(三) 突变率的计算

在一个遗传平衡的群体中，由选择所淘汰基因必将由突变所产生的基因来补偿。依此可计算出突变率。

1. 显性基因突变率的计算 一个群体中，基因 A 的频率为 p ，基因 a 的频率为 q 。如果基因 A 是有害的致病基因，其选择系数为 S ，在选择的作用下，每一代中基因频率的改变将为 S_p 。

实际上，显性遗传病患者都是杂合体 (H)，其频率为 $2pq$ ，由于 p 的值很小，所以 q 近于 1。因此， $H=2p$ ，即 $p=\frac{1}{2}H$ 。

这样，每一代中选择的作用将为 S_p 或 $S \cdot \frac{1}{2}H$ ，即每一代都将淘汰一些显性致病基因 p 。然而，在一个遗传平衡的群体中，被淘汰的基因 p 必将由突变率 v 来补偿，以维持平衡。即 $v=S_p=S \cdot \frac{1}{2}H$ 。用这个公式即可求出显性基因的突变率。

例如，在丹麦的哥本哈根市，几年来在院所生的 94075 个孩子中，有 10 个患软骨发育不全性侏儒症，其发病率为 $10/94075=0.0001063$ 。又已知本病的选择系数 (S) 为 0.80。因此，可以用公式 $v=S_p=S \cdot \frac{1}{2}H$ 来求突变率

$$v=0.80 \times \frac{1}{2} \times 0.0001063=0.0000425=42.5 \times 10^{-6}/\text{代}$$

2. 隐性基因突变率的计算 一个群体中，隐性有害基因 a 只有在纯合状态下才面临选择，在杂合状态 (Aa) 中，则可在群体中保留许多世代而不受选择的影响。纯合隐性基因型 (aa) 的频率为 q^2 ，如果其选择系数为 S ，则每一世代中，将有 Sq^2 隐性基因被淘汰。在一个遗传平衡的群体中，这必将由突变率 u 来补偿，即 $u=Sq^2$ 。因此，用这个公式即可求出隐性基因的突变率。

例如，苯丙酮尿症是一种隐性遗传病，在我国人群中的发病率约为 $1/16500$ ，即 0.00006。又已知这种病患者的适合度为 0.15，所以， $S=0.85$ 。代入公式 $u=Sq^2=0.85 \times 0.00006=51 \times 10^{-6}/\text{代}$ 。

3. X 连锁隐性基因突变率的计算 一个群体中，X 连锁隐性基因只有在男性才受选

择的影响；女性中的杂合体以携带者状态存在而不受选择的影响，女性纯合体由于数量过少而可以忽略。

如果致病基因频率为 q ，选择系数为 S ，那么，每一代中将有 $\frac{1}{3}Sq$ 隐性致病基因被淘汰。在一个遗传平衡的群体中，这必将由突变率 u 来补偿，即 $u = \frac{1}{3}Sq$ 。因此，用这个公式即可求出 X 连锁隐性基因的突变率。

例如，甲型血友病的男性发病率 (q) 为 0.00008，适合度为 0.25， S 为 0.75。代入公式

$$u = \frac{1}{3} Sq = \frac{1}{3} \times 0.75 \times 0.00008 = 0.00002 = 20 \times 10^{-6} / \text{代}$$

(四) 平衡多态

选择还可以形成平衡多态。群体中只要有等位基因的存在，就会有两种或更多种的基因型，这叫遗传多态 (genetic polymorphism)。例如，异常表型可以由正常等位基因突变而产生，但这只有很低的频率，而且，由于选择的作用，这种多态可能是暂短的。

另一种是平衡多态 (balanced polymorphism)，这是指一个群体中有两种或更多种等位基因，其中最低的基因频率也不能用突变来说明，即远高于突变率，而且，可以维持很多世代不变。例如，赤道非洲黑人的镰状细胞贫血患者 (HbS HbS) 可高达 4%，因此，HbS 和 HbA 的基因频率分别为 0.2 和 0.8。镰状细胞贫血患者一般都在成年前死亡而不会把 HbS 基因传于后代。按一般情况估计，HbS 基因将会逐代减少。然而，事实上并非如此。在这样的群体中，杂合体 (HbA HbS) 频率可高达 32%。由于杂合体的血红蛋白结构特点而有抗疟性，其适合度略高于正常人 (HbA HbA)。这样，就可以因选择优势而补偿因纯合患者死亡而失去的隐性基因 (HbS)，以维持平衡多态。

在北美的黑人中，由于杂合体不存在对恶性疟疾的抗疟性而无选择优势，就不能形成平衡多态，因而 HbS 基因的频率逐代降低。

(五) 随机遗传漂变

在一个小的隔离群体中，由于机会所造成的某一等位基因频率的随机增减，叫随机遗传漂变 (random genetic drift)。例如，在一个由 25 人组成的小群体中，基 A 和 a 的频率各占 0.5，按电子计算机计算，只要经过 42 代，等位基因 A 即可固定下来，而等位基因 a 即可能消失 (图 1-4-80)。如果在一个 250 人组成的群体中，基因频率的波动不会这样显著，即使在 150 代之后，任何一个基因 (A 或 a) 都不会固定。如果是一个 2500 人组成的群体，基因频率的波动在每一代中都非常小，任何一个等位基因 (A 或 a)，都永远不会固定。

在小的隔离群体中，还可以看到建立者效应 (founder effect)。这是指由少数个体离开大群体后，形成一个相对隔离的状态，由于他 (她) 们只能彼此婚配，他们的基因型对将形成的新群体的基因频率，会有重要影响。例如，太平洋的东卡罗林群岛中的 Pingelap 岛，18 世纪末，由于台风的袭击，岛上居民大部分死亡，只剩下 30 人。从这 30 人形成了现在的 1600 人的群体，其中 5% 的人是一种罕见等位基因纯合体 (bb) 而致全色盲。依遗传平衡定律估计，该群体中

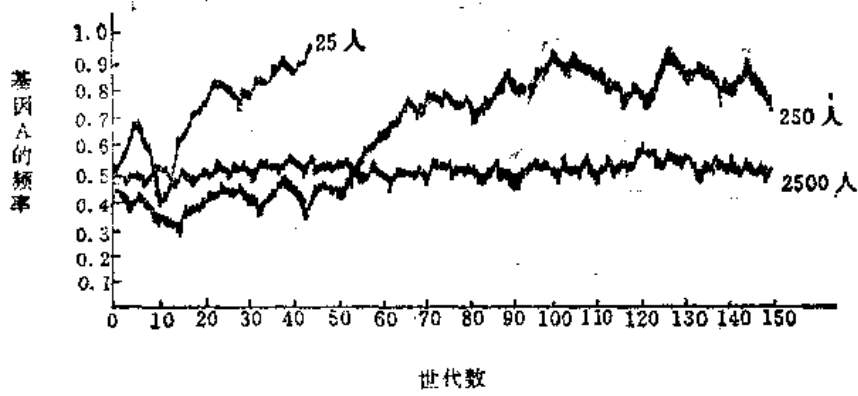


图 1-4-80 在小隔离群体中的随机遗传漂变

$$bb = q^2 = 0.05$$

$$b = q = 0.22$$

$$Bb = 2pq = 0.34$$

然而，在这 30 个建立者中，最初可能只有一个人是携带者 (Bb)。所以，在原始小群体中， $q = 1/60 = 0.014$ 。经过若干代的隔离繁育， q 很快上升为 0.22。这种建立者效

量。

遗传负荷的来源包括突变负荷和分离负荷。突变负荷 (mutation load) 是指由于突变率增高而使群体适合度降低。显性致死突变发生后, 由于选择的作用, 致死基因将随突变个体的死亡而消失, 不会增高群体的遗传负荷。相反, 隐性致死基因突变发生后, 突变基因在群中可以杂合状态保留许多世代, 所以, 可以增高的遗传负荷。X 连锁隐性基因突变在男性中, 与常染色体显性基因突变相同, 并不增高群体的遗传负荷; 在女性则与常染色体隐性基因突变类似, 可保留于杂合状态中。所以, 这类突变也会在一定程度上增高群体的遗传负荷。

分离负荷 (segregation load) 是指有利的杂合体 (Aa) 由于基因分离而产生不利的纯合体 (aa), 从而降低群体的适合度。

至于突变负荷和分离负荷在群体中所起的相对作用的大小, 尚很难估计。不过, 在人类群体中, 平均每个人都是 5~6 个有害基因的携带者, 这就是我们的遗传负荷, 而且环境因素诱发的突变率的增高将导致遗传负荷增高而影响群体的生存和发展。

小 结

分离律、自由组合律、连锁和交换律是遗传学的基本规律, 人类单基因遗传的性状 (疾病) 在上、下代之间的传递也遵循这些基本规律。哺乳动物中, XX-XY 机制是决定性别的因素, Y 染色体上的 SRY 基因决定睾丸的发育。AD、AR、XD、XR、YL 是几种单基因性状 (疾病) 的遗传方式。在临床上各种单基因遗传病要根据系谱来确认。多基因遗传病的易患性决定于微效基因和环境因素的共同作用, 它在群体中呈正态分布, 超过阈值者即将患病, 其再发风险的估计除按 $f = \sqrt{p}$ 公式计算外, 还应考虑家庭中患病人数、病情严重程度和群体发病率的性别差异。

人类体细胞中染色体数目为 46, 1~22 对为常染色体, X 和 Y 为性染色体。X 染色体失活假说阐明了剂量补偿。失活的 X 染色体在间期细胞核中形成 X 染色质; 男性的 Y 染色体长臂在间期细胞核中形成 Y 染色质。减数分裂或有丝分裂中的不分离或染色体丢失会导致染色体数目异常, 染色体在断裂基础上可形成缺失、易位等染色体结构畸变。染色体数目异常或结构畸变均可导致染色体病。这大部分为突变所致, 再发风险低; 若为由平衡易位携带者遗传而来, 则再发风险高 (1/4)。

高等生物的断裂基因包括外显子、内含子和侧翼顺序中的调控顺序 (启动子、增强子、终止子等)。基因的表达包括转录和翻译二步过程。基因的复制是由多数复制子完成的半不连续和半保留复制。基因突变包括点突变和移码突变, 突变基因通过它所控制的结构蛋白和酶的改变而导致各种遗传病。体细胞突变是恶性肿瘤发生的基础 (二次突变论和克隆起源)。突变的修复使 DNA 维持稳定, 这包括切除修复和复制后修复。

操纵子学说阐明了原核生物的基因调控机制, 真核生物的基因调控包括转录前、转录、转录后、翻译、翻译后等不同水平。

基因工程 (重组 DNA 技术) 是分子遗传学应用于工、农业生产和医学实验的高技术。基因诊断包括遗传病的 RFLP 连锁分析、ASO 探针检测和 PCR 检测等方式, 基因治疗主要是用反转录病毒 (MO-MLV) 作载体, 切去病毒基因, 插入目的基因后导入受体细胞来进行。

群体中的基因一般均处于遗传平衡状态，依此可计算基因频率和杂合体频率。突变和选择是经常影响遗传平衡的因素，依此可计算基因突变率，小群体的随机遗传漂变、非随机婚配，大规模迁移等都可以破坏群体的遗传平衡而引起群体遗传结构的改变。遗传负荷一般是以群体中每个个体平均所带有的致死（或有害）的基因数量来衡量，这对群体的未来是不利的。环境因素所致的突变率增高将导致遗传负荷的增高而影响群体的生存和发展。

(李 璞)

复习思考题

1. 解释并区分下列各名词

- (1) 等位基因与复等位基因
- (2) 主基因与微效基因
- (3) 交叉与交叉遗传
- (4) 连锁与X连锁
- (5) 亲缘系数与近交系数
- (6) cm 与 cM
- (7) 可能携带者与肯定携带者
- (8) 表现度不一致与不完全外显率

2. 下列杂交组合中，子代会不会出现表型的分离？分离的比例如何？

- (1) $Aa \times aa$
- (2) $AA \times Aa$
- (3) $AA \times aa$
- (4) $\Lambda a \times Aa$

3. 在豚鼠中，皮毛黑色（B）对白色（b）为显性，皮毛粗糙（R）对光滑（r）为显性。下列交配中产生了各种比例的子代。试估计亲代的基因型如何？并用 χ^2 检验测定一下，你的工作假设能否成立？

	黑色粗糙	黑色光滑	白色粗糙	白色光滑
(1) 黑色光滑 × 白色光滑	0	18	0	14
(2) 黑色粗糙 × 白色光滑	10	8	7	9
(3) 黑色粗糙 × 白色粗糙	15	6	16	3
(4) 黑色光滑 × 白色粗糙	25	0	0	0

4. 白化病是一种常染色体隐性遗传病。一对夫妇肤色正常，先后生出过一个白化病女孩和一个正常肤色的男孩。试估计这对夫妇的基因型，并说明这对夫妇如果再次生育，生出白化病儿的风险如何？

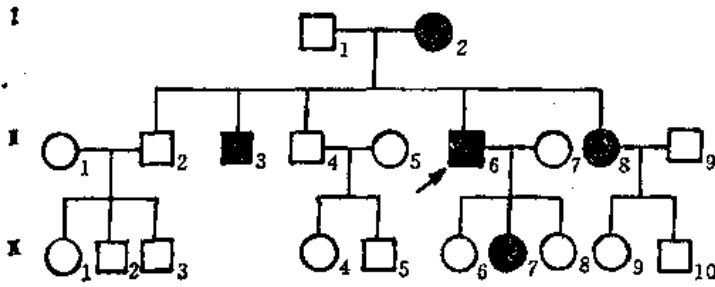
5. 苯丙酮尿症是一种常染色体隐性遗传病，在中国人群中的发病率约为 $1/16000$ ，携带者频率约为 $1/85$ 。一个人的侄子患苯丙酮尿症，这个人如果和他的姑表妹结婚，所生子女中苯丙酮尿症的发病风险如何？他如果随机婚配，所生子女中的苯丙酮尿症发病风险又如何？

6. 先天聋哑是一种常染色体隐性遗传病。一对夫妇均患先天聋哑，婚后生出一个先天聋哑儿，他们再次生育时，子女中患先天聋哑的风险如何？又有一对夫妇均患先天聋哑，婚后生出二个听力正常的女儿，这是为什么，他们如果再次生育，生出先天聋哑儿的风险又如何？

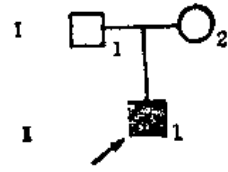
7. 假肥大型肌营养不良(DMD)是一种X连锁隐性遗传病。一个女性的弟弟和舅父都患DMD，试问这个家庭中的DMD基因是否由突变而来？谁是肯定携带者？谁是可能携带者？这位女性婚后所生子女中，患DMD的风险如何？

8. 下列系谱符合哪种遗传方式？判断的根据是什么？写出父母的基因型。

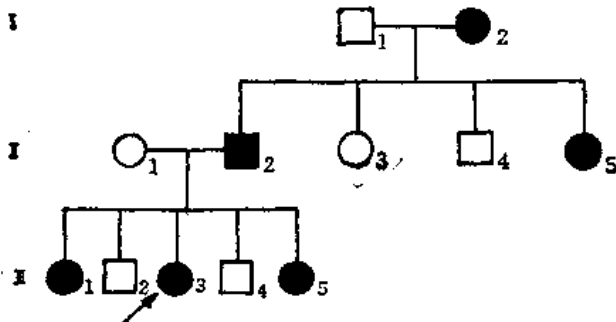
(1) ↓



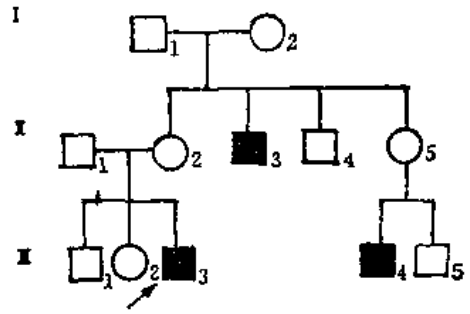
(2)



(3)



(4)



9. 对比多基因遗传病和单基因遗传病, 在传递规律上有什么不同? 为什么会有这种差异?

10. 一个婴儿的父亲和叔父都患哮喘病。哮喘病是一种多基因病, 群体发病率约4%, 遗传率约80%。试问这个婴儿将来患哮喘病的风险如何?

11. 解释并区分下列各名词:

- | | |
|---------------|------------------|
| (1) 核型和带型 | (2) X染色质和X染色体 |
| (3) 常染色质和常染色体 | (4) 缺失和遗失 |
| (5) 三倍体和三体 | (6) 体细胞杂交和原位杂交 |
| (7) 易位和倒位 | (8) 后期I和后期II的不分离 |

12. 下列核型各有什么含义? 它们最可能是怎样产生的?

- (1) 46, XX, del(5)(p15)
- (2) 47, XY, +21
- (3) 46, XX, -14, +t(14; 21)(p11; q11)
- (4) 47, XXY
- (5) 46, XX/45, X

13. 解释并区分下列各名词:

- | | |
|-----------------|------------------|
| (1) 外显子与内含子 | (2) 转录与反转录 |
| (3) 编码链与反编码链 | (4) hnRNA与mRNA |
| (5) 基因组DNA与cDNA | (6) Alu顺序与倒位重复顺序 |
| (7) 启动子与增强子 | (8) 点突变与移码突变 |

14. 断裂基因的转录有什么特点?

15. 基因的复制有什么特点? 为什么会如此?

16. 基因怎样控制先天性代谢病的产生? 举例说明。

17. 什么是操纵子? 它在原核生物的基因调控上有什么作用?

18. 真核生物的基因调控有何特征?

19. 什么是RFLP? 它在遗传病的基因诊断上有什么作用? 举例说明?
20. 什么是PCR? 它的基本原理如何? 它在遗传病的基因诊断上有什么用途? 举例说明。
21. 在一次群体普查中发现, 该群体中M血型的人有 362人, N血型的人有 158人, MN血型的人有477人, 试问就MN这一基因座位来说, 该群体是否为遗传平衡的群体? 以 χ^2 法检验之。
22. 哪些因素可破坏遗传平衡而引起群体遗传结构的改变?
23. 什么是遗传负荷? 哪些因素可以增高群体的遗传负荷? 这会产生怎样的效应?

第五章 发 育

多细胞动物的生命是从最初的单个细胞——受精卵开始，经过一系列复杂而有序的变化，包括细胞分裂、生长、分化和形态建成，形成一个与亲代相似的新个体，再经幼年、成年、老年，最后以死亡结束。个体发生过程的发展变化总称之为发育 (development)。个体发育一般分为两个阶段：在卵膜内或母体内进行胚胎发育 (embryonic development)，从卵膜孵化出或从母体娩出以后继续进行胚后发育 (postembryonic development)。

多细胞动物的身体结构虽然很复杂，但却是通过有限的几种细胞活动建成的，这些细胞活动有：细胞分裂、生长、运动、变形、分泌物质影响邻近细胞、互相识别粘着和分化等等。两栖类的卵和胚胎是研究发育的良好材料，许多有关发育的理论来自两栖类的胚胎实验。本章主要以两栖类为例，说明在胚胎早期发育过程中，这些细胞活动怎样在适当时间和地点进行的。

第一节 胚胎发育

脊椎动物的胚胎发育都经过几个共同的主要阶段：卵裂和囊胚形成、原肠胚形成、神经胚形成和器官发生。

一、卵裂和囊胚形成

(一) 蛙受精卵的卵裂和囊胚形成

1. 蛙卵 蛙卵富含卵黄，其主要成分为脂类和蛋白质，是供胚胎发育所贮存的营养物质。卵黄比重大，没有生物活性，集中分布于卵的下部，使卵表面呈现褐色，将卵的下端称作植物极，卵的上端称为动物极，由于表层细胞质富含色素而呈黑褐色，适于获取阳光热能有利于胚胎发育。细胞核位于动物极的胞质中。

蛙卵的直径为 1~2mm，而典型的体细胞直径平均约 20 μ m，这表明成熟卵的体积可增大百万倍，以至细胞核与细胞质的比例严重失常。卵成熟以后几乎不再进行物质合成，处于新陈代谢休眠的状态。

蛙卵在水中受精，只有一个精子进入卵内与卵核结合，精子入卵引起卵表层细胞质流动，在对侧赤道下方出现一个弯月形的灰色区，称灰新月 (gray crescent)。精子入卵的部位将来形成胚胎头部，这时未来动物的体轴 (前-后、背-腹、中-侧) 即已决定。

2. 卵裂 卵受精后不久，开始分裂，由单个受精卵形成多数分裂球。受精卵的早期分裂虽属有丝分裂，但细胞周期短，几乎不存在 G₁ 期，S 期也非常短。这是由于卵在母体内成熟时已积存了大量的 RNA、蛋白质和其它物质。所以分裂球每次分裂，细胞质并不增长，但是 DNA 却快速复制。分裂球在其数目增多的同时体积变小，细胞核与细胞质的比例逐渐趋于正常。受精卵的这种特殊有丝分裂方式称为卵裂 (cleavage)。蛙的卵裂末期形成约 1 万个细胞的囊胚，其总体积并不比原来的受精卵增大多少。

3. 囊胚形成 蛙受精卵第一次卵裂的分裂面从动物极垂直向下，左右平分灰新月

区，直达植物极，将受精卵分割为左右两个分裂球。第二次卵裂仍是经过动植物极垂直纵裂，但是卵裂面与第一次的成 90° 角，结果形成四个分裂球。第三次卵裂在四个分裂球同时进行，卵裂面是水平的，位于赤道上方稍靠近动物极，产生8个分裂球，上面的4个较小，下面的4个较大含卵黄多。以后，动物极细胞比卵黄多的植物极细胞分裂的快，从而动物极细胞不但小而且数目也多，逐渐向表面迁移，在细胞团内部出现一个密闭而充满液体的腔，称为囊胚腔，这种囊状的早期胚胎称为囊胚 (blastula)。囊胚的形成标志着卵裂期的结束 (图1-5-1)。

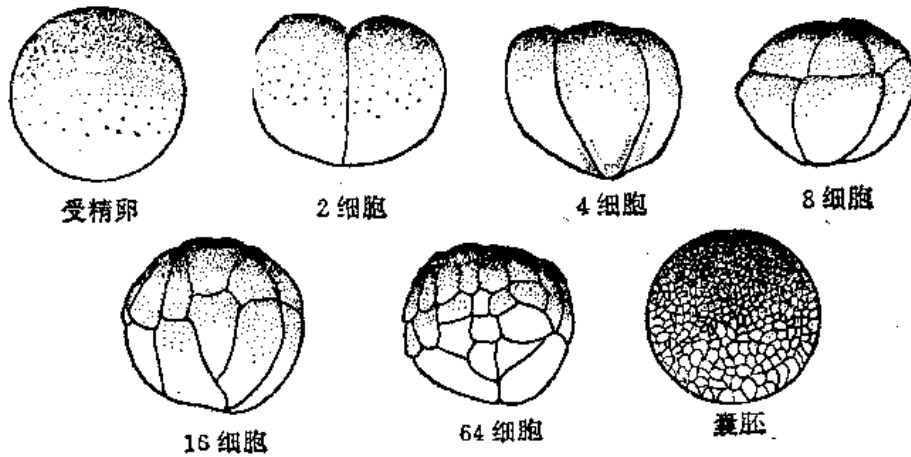


图 1-5-1 蛙的卵裂

(二) 囊胚的不同形态

由于卵和卵裂类型的不同，各种动物的囊胚也有不同的形态。例如，海胆的幼体很早期就从卵膜孵化出来，在水中自由生活摄取食物进行胚后发育，因而海胆卵含卵黄少，直径不足 $100\mu\text{m}$ ，囊胚是单层细胞的，动物极和植物极的卵裂球大小相似。两栖类的卵富含卵黄，卵的构造有明显的极性，植物极细胞分裂慢，体积大而数目少，囊胚由大小不等的多层细胞构成。哺乳动物的卵直径约 $60\sim 150\mu\text{m}$ ，卵黄含量很少，囊胚壁由单层细胞构成，称滋养层 (trophoblast)，能分泌蛋白酶将母体子宫内膜溶解，胚胎在囊胚期植入母体子宫壁获取营养。囊胚腔的一端有一群细胞称为内细胞团 (inner cell mass)，将来形成胚体 (图1-5-2)。



图 1-5-2 几种囊胚的比较

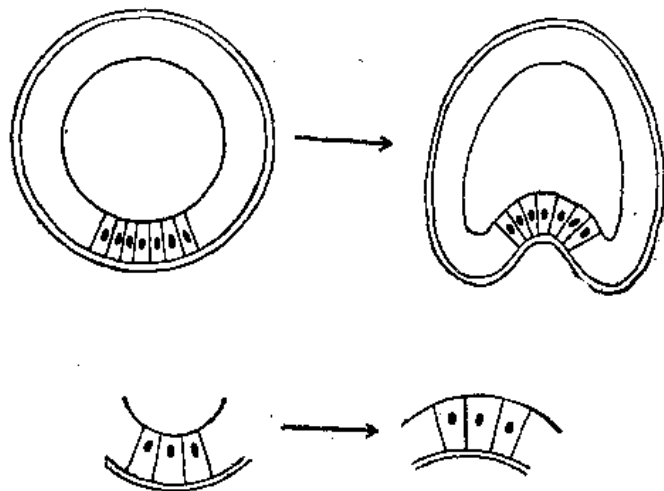
两栖类囊胚的表层细胞之间由紧密连接封闭，使胚体内部与外环境隔离。深层细胞以间隙连接互相结合，允许离子和一些小分子通过，进行细胞间的通讯联系。

二、原肠胚形成

囊胚继续发育，细胞连续地分裂而迅速增加数目，空球状的囊胚由于一部分细胞向胚体的内部陷入而转变成二层的结构。陷入的胚层所包围的腔与外界以胚孔相通，即为原肠腔。这时期的胚胎称原肠胚 (gastrula)。以海胆和蛙为例说明原肠胚形成。

(一) 海胆的原肠胚形成

海胆的胚胎是透明的，不但可以观察生活胚胎的外形发育，还可以观察其内部变化，甚至能够追踪单个细胞在胚胎发育过程中的活动。海胆的囊胚大约由 1000 个细胞排列成单层，外包一薄层细胞外基质。原肠形成的方式非常简单。开始时，植物极细胞向囊胚腔内陷，这个过程是以该区细胞改变形状开始的：植物极细胞朝向囊胚腔的一端比朝向体表面的一端变得宽大，使这层上皮的弯曲度改变，由向外表面凸出变为向囊胚腔陷入 (图 1-5-3)。但是单靠这种方法不能产生很深的内陷，以后的原肠形成运动是通过内陷植物极的一些细胞活动来实现的。这些细胞向囊胚腔内伸出细长的具有粘性末端的伪足，伪足与腔壁接触并粘着，然后收缩，于是把植物极深深地拉向动物极而形成原始的消化道称原肠 (archenteron)，以胚孔 (blastopore) 与外界相通。当原肠的盲端到达动物极时，两层细胞接触并融合形成开孔，这便是口。那些伸出伪足将原肠拉向胚胎内部的细胞，从上皮层松脱移入囊胚腔内成为间充质细胞。将胚胎的外层细胞称外胚层 (ectoderm)，内层细胞称内胚层 (endoderm)，两层细胞之间充填的间充质细胞称中胚层 (mesoderm)。这样便形成了具有原肠、胚孔和三个胚层的原肠胚 (图 1-5-4)。



细胞形状改变使上皮弯曲度改变

图 1-5-3 囊胚植物极细胞内陷示意图

(二) 蛙的原肠胚形成

蛙的原肠胚形成比海胆的要复杂的多，因为蛙的囊胚是多细胞层的，而且植物半球是富含卵黄的大细胞，不能象海胆那样以简单的内陷方式形成原肠。原肠形成开始时，在灰新月区出现一个唇形凹陷称背唇 (dorsallip)，即是胚孔的开端。分裂得很快动物极半球细胞，在植物极半球的表面迁移下包，经背唇卷入囊胚腔内，下包的细胞越来越多，相继从背唇两侧卷入形成侧唇，后来越过植物极下包的细胞也从胚孔卷入形成腹唇。最后由背唇、侧唇、腹唇围成一个环形的胚孔。内陷细胞将囊胚腔挤掉形成原肠腔，原

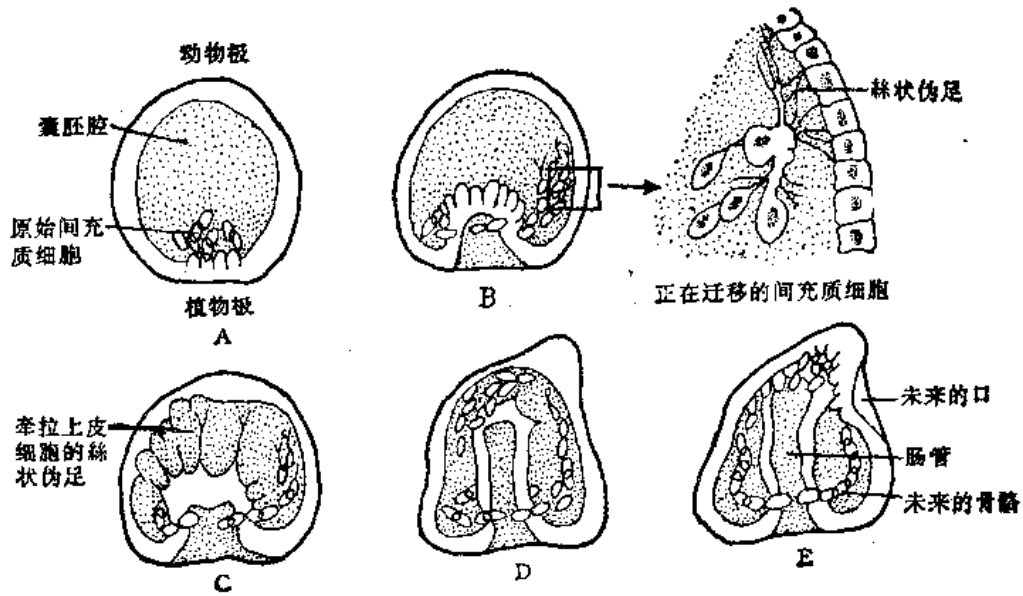


图 1-5-4 海胆的原肠胚形成

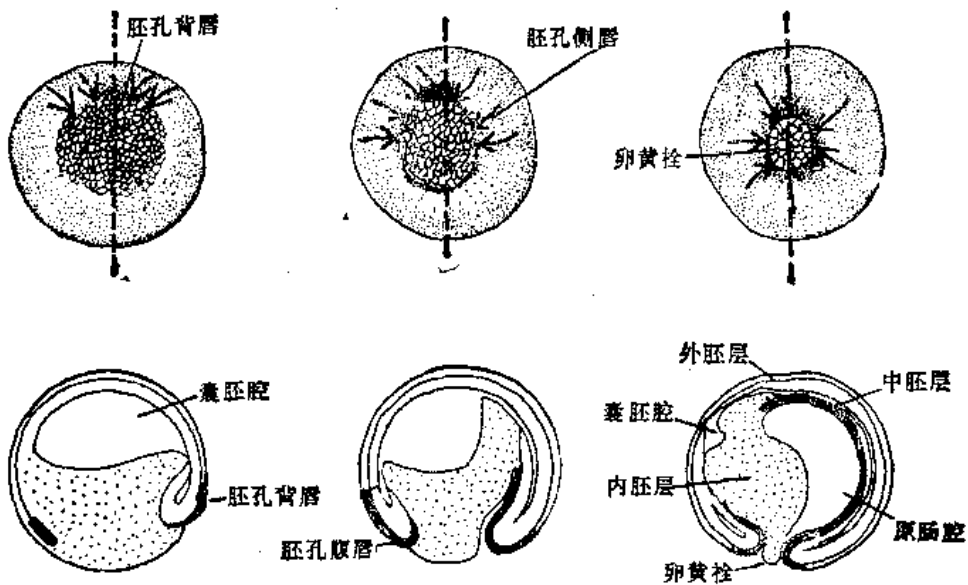


图 1-5-5 蛙的原肠胚形成

上：从植物极观察外形 下：上图虚线纵剖面

肠腔的顶壁和侧壁是未来的中胚层，原肠腔的底是未来的内胚层，整个胚胎表面被来自动物极半球的外胚层所覆盖，只是胚孔尚露出未完全陷入的植物极细胞，称之为卵黄栓。原肠胚形成结束时，卵黄栓全部进入内部。经过外包、卷入、内陷等细胞迁移活动，终于形成具有原肠、胚孔和三胚层的原肠胚（图1-5-5）。

两栖类原肠形成的内陷过程其机制与海胆的基本相似。开始时，胚孔处的细胞变形为瓶状细胞，朝向胚孔的细胞基部变细，细胞远端膨大成为泡状，插入内胚层深部，细胞变形收缩所产生的拉力使胚孔内陷，有些陷入的间充质细胞以伪足运动沿着富含纤连蛋白的外胚层内壁向深处迁移，拉着胚孔处的细胞深陷（图1-5-6A）。如向囊胚腔内注射纤连蛋白的抗体，抗体与纤连蛋白特异性结合，阻断间充质细胞伪足的粘着，则原肠

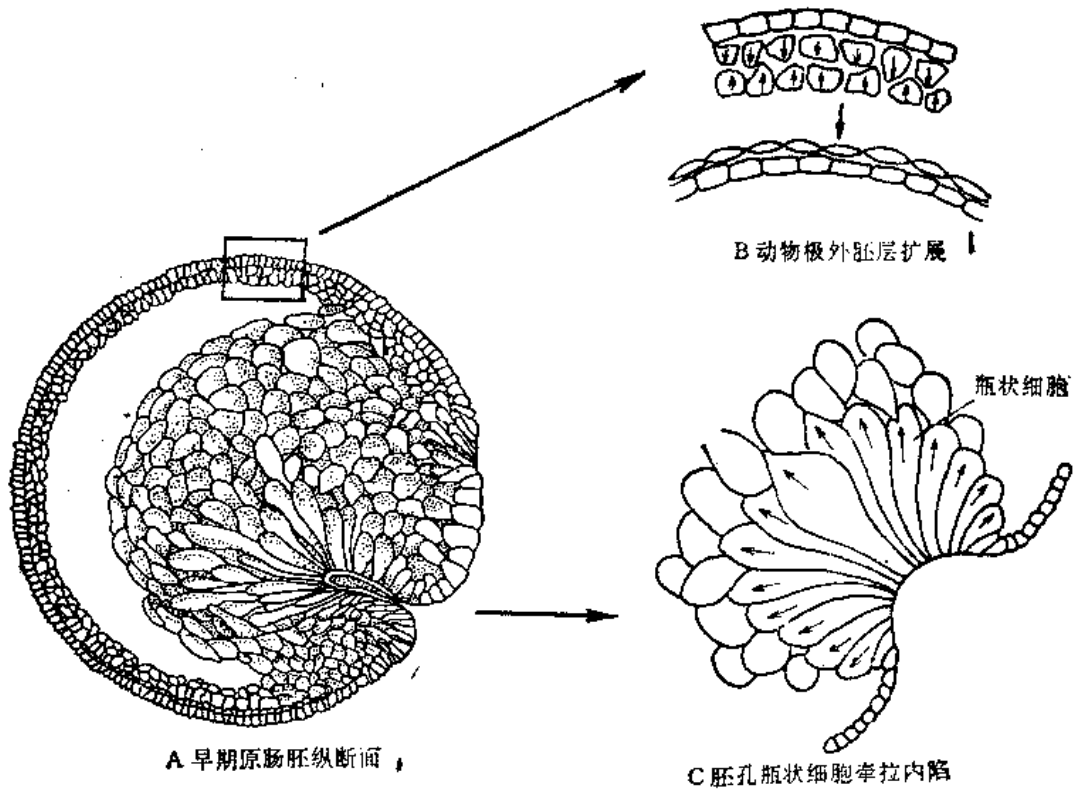


图 1-5-6 两栖类原肠形成过程中的细胞活动

胚形成运动停止。与此同时，动物极半球的外胚层细胞在分裂和生长的基础上，以二种细胞活动方式向植物极下包：① 表层细胞由方形变为扁平，致使细胞层变薄面积扩大；② 深层细胞变为楔形互相穿插，使细胞层次减少面积扩大(图 1-5-6B)。以瓶状细胞收缩内陷为先导，继之以间充质细胞的牵拉，动物极半球的细胞变形而扩展下包，经过胚孔卷入内部。

尽管各种动物原肠胚形成的细节有所不同，原肠胚的形状大同小异，但是都经过变形、迁移、粘着、内陷等几种形式的细胞活动，最终建成的原肠胚都具有一个原肠腔和三胚层结构。

三、神经胚形成

原肠胚继续发育，胚体开始伸长，在背部形成神经管和脊索，中胚层与内胚层分离，扩展于内、外胚层之间，原肠腔完全被内胚层包围，胚体从外到内由外、中、内三个胚层构成，这个时期的胚胎称为神经胚 (neurola)。以蛙为例说明神经胚形成。

蛙的神经胚形成

如图 1-5-7 所示，蛙胚神经管的形成包括三个步骤：① 胚胎背部的外胚层增厚成为神经板 (neural plate)，神经板的周边隆起为神经褶 (neural fold)；② 两侧神经褶升起向背中线靠拢，神经板的左右两边卷起而正中凹陷成神经沟 (neural groove)；③ 神经褶靠近并融合，神经沟闭合成神经管 (neural tube)，然后神经管自外胚层脱离，其上方的外胚层封闭。一部分神经褶细胞留在神经管的背部两侧形成神经嵴 (neural crest)。

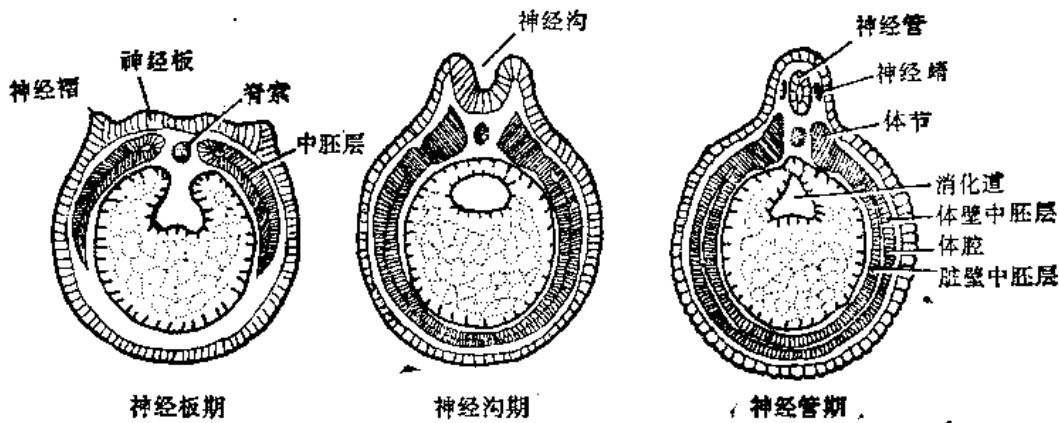


图 1-5-7 蛙神经胚形成的三个阶段

在神经管形成的同时，位于原肠腔顶及侧壁的中胚层，在胚体左右两侧的内外胚层之间扩展，最后于腹中线会合。中胚层按其所在部位将来朝三个主要方向发育：① 背正中区形成脊索 (notochord)，脊索是一条圆柱形结构，外包脊索鞘，脊索细胞由于含有多数大液泡而产生张力，使得整条脊索具有一定的强度。脊索的背侧有神经管，腹侧有消化管，两侧有中胚层，成为纵贯胚体的中轴；② 脊索两侧的中胚层形成分节排列的体节 (somite)，将来主要发育为肌肉和泌尿生殖系统；③ 侧腹部的其余中胚层分裂为内外两层，外层衬贴于外胚层的内面称体壁中胚层，内层被覆于内胚层的外面称脏壁中胚层，体壁中胚层和脏壁中胚层之间的裂隙就是体腔 (coelom)。

内胚层和中胚层分开之后，紧贴着两侧的中胚层内壁向上扩展，在脊索的腹侧会合，于是整个原肠腔完全被内胚层所包围，成为原始的消化道，将来在尾端的胚孔处形成肛门，头端的内外胚层接触后开孔发育为口。

这时的胚胎已形成神经管、脊索和原始的消化管，中胚层有了初步分化，成为具有中轴器官的神经胚。

四、三胚层的发育

胚胎发育到神经管和体节形成之后，体长达数毫米，大约由 10^5 个细胞构成，其外形和内部构造无论在鱼类、两栖类、爬行类、鸟类和哺乳类都极为相似，都具有脊椎动物身体共同的基本模式 (图 1-5-8)，这时胚体未来器官的形成区已基本定位，这些形成未来器官的细胞群就是器官原基 (organ rudiment)。由器官原基发育分化成各种器官的过程称为器官发生 (organogenesis)。有变态的动物，胚胎时期发育成幼体的器官，如蝌蚪的鳃和尾，幼体器官在变态时退化消失，再发育出成体器官，如蛙的肺和四肢。无变态的动物，如哺乳动物，器官原基直接发育为成体器官。器官发育是极其复杂的过程，它既包含细胞的分裂与分化，也存在组织与组织之间、器官与器官之间、器官与内、外环境之间的相互影响，是胚胎学专门研究的内容。

不同种动物的器官，在形状、大小和构造方面可能有明显的差异，但是同一类组织和器官的胚层来源，在整个动物界都是一致的，这个事实反映动物界由共同祖先起源进化而来。

下面列举三个胚层发育成的主要组织和器官：

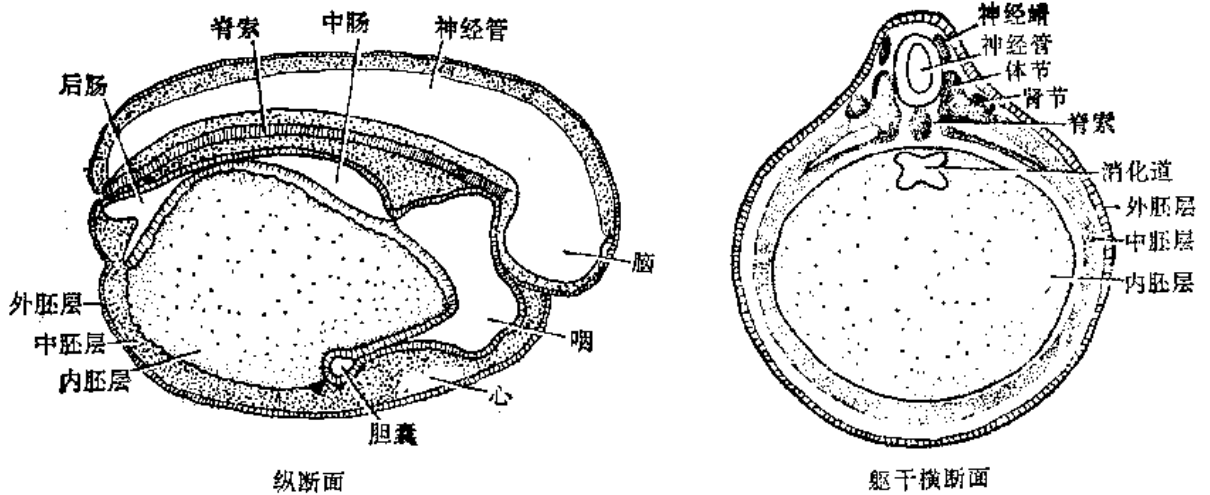


图 1-5-8 3mm蛙胚的纵断面和躯干部横断面

(一) 外胚层

覆盖胚体外表面的外胚层最终形成皮肤的表皮及其衍生物；来自外胚层的神经管发育成脑和脊髓；神经嵴细胞迁移到不同部位形成神经节、肾上腺以及皮肤的色素细胞等；视、听、嗅等感受器也直接或间接来自外胚层。

(二) 内胚层

围绕原肠腔的内胚层将来形成消化管内表面的上皮，各种附属消化腺（肝、胰）以及呼吸器（气管、肺）的上皮成分。

(三) 中胚层

除去上述内、外胚层所衍生的各种组织和器官，其余的组织器官均来自中胚层，主要的是：肌肉、血液、心脏和血管、泌尿生殖系统、结缔组织包括骨、软骨、皮肤的真皮等。

第二节 胚胎形态发生的细胞基础

动物胚胎发育的早期，经过卵裂使细胞数目增加形成囊胚，此时构成未来器官的物质位于胚胎表面。到原肠形成期，通过复杂的迁移运动，原来位于表面的一些细胞进入内部，排列成为三个胚层的胚胎。在以后的发育中，三个胚层细胞有的加厚卷曲成神经管，有的聚集成束如肌节，有的分散而单独活动如间充质细胞，有的伸出细长突起与其它细胞远距离联系如神经细胞。经过一系列变化，各器官逐步分化定型。这种胚胎的形态发育称为形态发生 (morphogenesis)。在形态发生过程中，细胞形状变化、细胞运动、细胞识别和相互粘着有重要作用。

一、细胞粘着与识别

发育中的细胞互相之间具有选择性的亲和作用称为细胞粘着 (cell adhesion)，包括细胞识别、细胞迁移和细胞聚集的过程。不同类型的细胞之间表现出不同程度的粘着性，这在胚胎形态发生中起着重要作用。例如，海胆和蛙的间充质细胞的伪足与囊胚内壁粘着，对原肠形成具有重要作用。常用体外培养细胞研究细胞粘着的机理。

(一) 同类胚胎细胞的粘着识别

研究胚胎细胞粘着识别作用的经典实验是，将两栖类的三个胚层各取一块，分别放入缺 Ca^{2+} 、 Mg^{2+} 或含蛋白水解酶的培养液中，使之分散成单个细胞。把不同胚层的细胞混合放入生理盐水中培养，加外力摇荡促使细胞聚成团，根据三个胚层细胞的色素差异及形态不同，可以追踪它们的去向。开始时不同胚层来源的细胞随机聚集成混合的细胞团，1~2天之后，同种细胞自行归类互相粘着，粘着性大的细胞挤入内部，将粘着性小的细胞推向表面，组成类似正常胚胎的结构。如图 1-5-9 所示，① 表皮外胚层细胞和神经板外胚层细胞混合在一起：表皮细胞移至表面形成表皮层，神经外胚层细胞沉入内部，形成类似脑泡的结构，② 表皮外胚层细胞和中胚层细胞混合：表皮细胞移至表面形成表皮层，中胚层细胞沉入内部形成体腔和结缔组织，③ 神经板外胚层细胞和内胚层细胞混合：先是神经板外胚层细胞在细胞团内部形成神经管，随后，神经管被排出到内胚

表皮细胞+神经板细胞

表皮细胞+中胚层细胞

内胚层细胞+神经板细胞

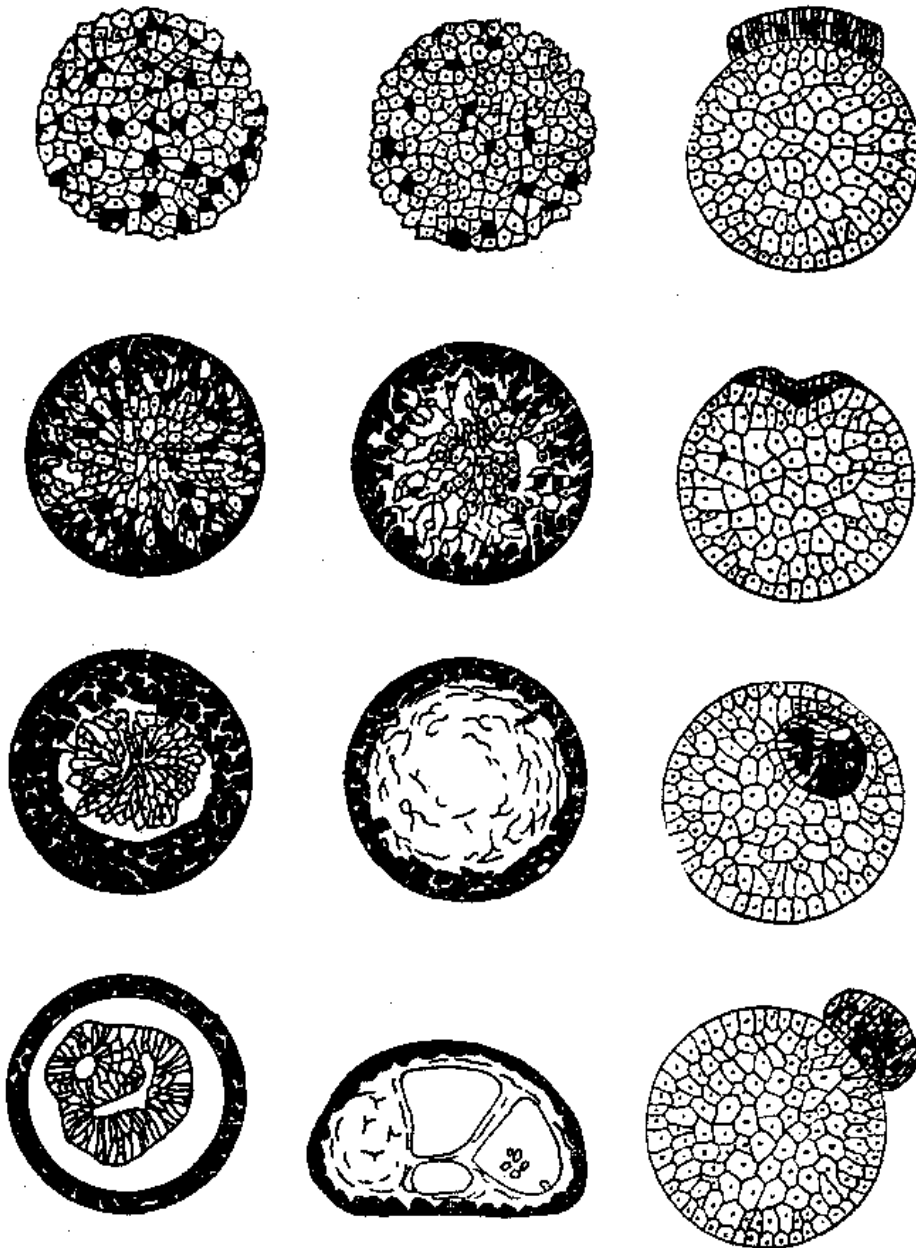


图 1-5-9 两栖类胚胎细胞分散后再聚合的图解

层细胞团之外。这种分散的胚胎细胞重新排列进行形态发生的过程，充分地表明同类细胞之间彼此能够粘着识别。

(二) 不同类细胞之间的特异粘着识别

不同类型胚胎细胞相互间的粘着识别是有选择性的。视神经是由眼球视网膜中的神经细胞长出来的轴突所组成的，在发育过程中视神经从眼球生长到达间脑的视觉中枢，与那里的脑细胞建立联系。在体外培养的胚胎视网膜神经细胞，只与视觉中枢的神经细胞有最大的亲合力且粘着在一起，这表明两者之间存在特异的粘着识别，这种识别对胚胎形态发生起重要作用，它使相同细胞聚合成组织，不同细胞之间有选择地建立联系。

(三) 胚胎细胞粘着识别的分子基础

胚胎细胞粘着识别的机理尚不清楚，根据不同的实验结果已提出抗体-抗原、酶-底物、氢键、糖基转移酶反应等假说，日前有较多实验依据的是糖基转移酶-糖受体模型(图 1-5-10)。这个模型表明，在粘着识别中起关键作用的成分是细胞表面的糖链，因为糖链从细胞表面伸出分支包绕细胞形成细胞被，首先与外界接触。用糖苷酶除去胚胎细胞表面的糖基，可使细胞粘着性改变。在细胞表面存在糖基转移酶，这种酶催化糖基从核苷二磷酸糖转移到糖蛋白和糖脂的糖链末端，进行细胞表面的糖链合成。不同的糖基被催化转移到特定的位置上，具有很强的特异性。有可能细胞表面的糖基转移酶抓住临近细胞表面的糖链，形成酶-底物复合物，使细胞互相粘着，复合物解离则粘着松开。酶和底物作用的专一性，可以解释细胞粘着在不同细胞之间有特异的识别作用。这个模型只是说明细胞互相接触的开始，在此基础上细胞间将形成更为稳定的细胞连接。

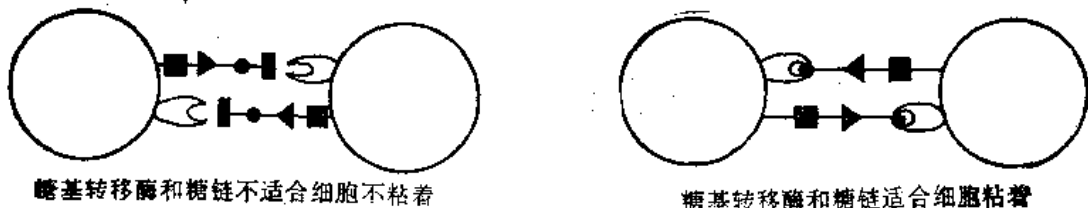


图 1-5-10 胚胎细胞粘着识别模型

二、细胞骨架在形态发生中的作用

细胞运动和形态变化主要是细胞骨架成分中微丝和微管的作用。微丝和微管都是由大分子组装起来的亚细胞结构，秋水仙素 (colchicine) 抑制微管的组装，细胞松弛素 B (cytochalasin B) 抑制微丝的组装，二种药物的作用都很专一，常用来研究微管和微丝在细胞活动中的作用。

(一) 细胞骨架与细胞形态变化和运动

在整体胚胎中难以研究单个细胞的活动，常用体外培养细胞施以药物影响来研究微管和微丝的作用。研究单个细胞形态变化和运动的最好例子是成纤维细胞，这种细胞是结缔组织中的主要细胞成分，能够产生纤维和基质，在动物生长发育中维持器官形态起重要作用。体外培养时，成纤维细胞在基质上铺展开以伪足迁移运动。用细胞松弛素 B 处理时，伪足活动停止，洗去细胞松弛素 B，细胞又恢复运动，可见微丝对细胞运动起作用。微丝在胚胎形态发生中的作用见于原肠内陷、神经板卷曲、腺泡形成等多种过程。

微管在细胞里顺着细胞移动方向排列，加秋水仙素阻止微管组装，一般不妨碍细胞

移动，但是细胞缩成球形，运动方向不定，可见微管在维持细胞形态方面起着支架作用。在两栖类胚孔周围细胞变形推进内陷、神经板由于细胞变长而增厚、神经细胞突起变长而伸展等形态发生过程中，均可见微管顺细胞长轴延长呈平行排列。

(二) 细胞形态变化和神经管形成

在两栖类神经管形成过程中可看到细胞形态有二步明显变化：① 预定形成神经板的外胚层细胞，垂直于胚胎表面伸长为高柱状，使整个神经板增厚；② 随后，细胞顶端变细，由柱形变成圆锥形，结果使整个神经板的表层面积为缩小，于是凹陷成神经沟，最后卷成神经管（图 1-5-11）。电镜下观察，神经管形成过程中微丝和微管有明显变化，神经板前期，胞质微管较短而且随机排列，神经板期细胞伸长呈高柱状时，微管变长而且排列方向与细胞长轴平行。每个细胞顶端的周边胞质中有环形微丝束，微丝收缩使微丝环的周长变短细胞顶端变细（图 1-5-12）。

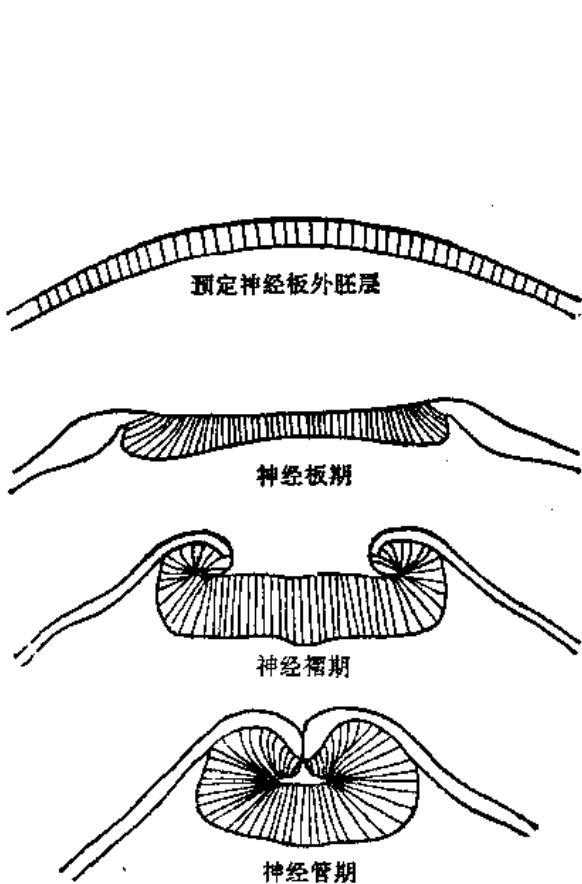


图 1-5-11 神经管形成

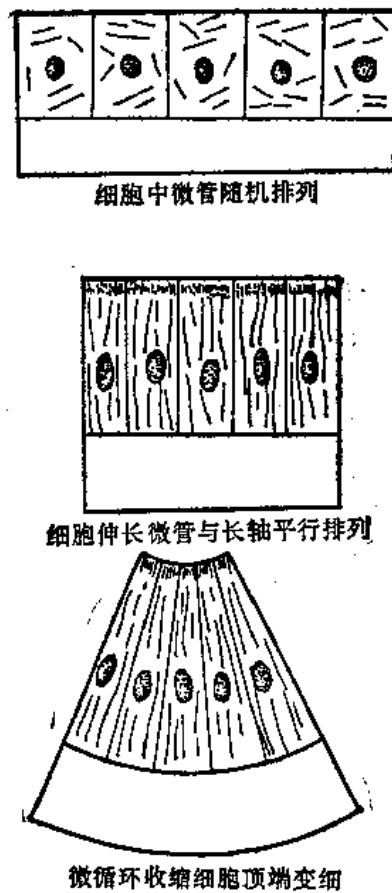


图 1-5-12 神经管形成时细胞形态变化

在神经板细胞伸长的时期，用秋水仙素处理胚胎，则神经板细胞不能伸长，阻碍神经管形成。在神经沟期，用细胞松弛素 B 处理，则神经沟展开变平，此期如用秋水仙素处理，神经沟照常凹陷，表明微管对神经沟形成不起作用。如果用两种药物同时处理，则神经胚立即停止发育。胚胎其它形态发生过程，如原肠内陷、腺体分支、肺泡形成等过程，都有实验证明，微丝和微管起着不可缺少的作用。

三、形态发生中的细胞死亡

一般情况下，细胞死亡是病理现象或衰老的结果，然而，活跃的生长发育着的胚胎

中，在一定时间一定部位，出现有规律的细胞死亡，却是正常形态发生必不可少的。脊椎动物的手指和脚趾的分离就是细胞选择性死亡的结果。如在手和脚发育过程中，指（趾）间细胞不发生或少发生死亡，则形成并指（趾）或指（趾）间有蹼相连的畸形。

第三节 胚胎细胞的分化

一、细胞分化与细胞决定

在多细胞动物个体发育过程中，受精卵产生的后代细胞，不仅出现了可见的形态变化，而且不同类型细胞所执行的功能也有差别。例如，神经细胞伸出长的突起，具有传导神经冲动和储存信息的功能；肌细胞呈长条形，具有收缩功能。各种细胞能合成各自特有的专一性蛋白质，如红细胞合成血红蛋白，肌细胞合成肌动蛋白，表皮细胞合成角蛋白等。受精卵产生的同源细胞，在形态、功能和蛋白质合成方面形成稳定性差异的过程称为分化（differentiation）。通常，细胞分化是指细胞表型的变化。许多情况下，细胞在发生可识别的表型变化之前，就已受到约束而向着特定方向分化，这时细胞内部已发生变化，确定了未来的发育命运，谓之决定（determination）。决定之后，分化方向一般是不会中途改变的。

脊椎动物的身体由200种以上不同类型的细胞构成，一个受精卵所产生的同源细胞为什么会变得如此的多样与不同，这是两个世纪以来许多生物学者为之付出毕生精力而至今尚未取得满意解答的课题。弄清楚细胞分化的机理，对于了解个体发育、基因的表达与调控以至癌的发生与防治都有极其重要的意义。

二、细胞质在早期胚胎细胞决定中的作用

不同的动物胚胎中，最早出现细胞决定的时间是不一样的，这与卵细胞质的不均一分配有密切关系。受精卵每次分裂，细胞核物质包括基因组都经过复制倍增，然后平均地分配到两个子细胞中，因而它们在发育上是等能的（equipotent）。有些动物受精卵细胞质的物质分布及其在子细胞中的分配并不是均等的，有的物质在细胞质中有一定的区域分布，这种不均一性对胚胎的早期发育有很大影响，在一定程度上决定细胞的早期分化。例如，蛙受精卵的灰新月区，第一次卵裂面将之垂直等分，两个分裂球都含有 $\frac{1}{2}$ 灰新月物质，分离培养时都能发育成正常胚胎。若人为地使第一次卵裂面与灰新月区平行，这样，就有一个分裂球完全得不到灰新月物质，其结果，只是含有灰新月物质的分裂球才能正常发育。灰新月区以后控制胚孔背唇形成的区域，对脊索中胚层和神经板的决定与分化都起着关键性的作用。

三、影响细胞分化的外在因素

与上述两栖类动物不同，哺乳类卵的细胞质均匀分布，早期胚胎细胞具有很强的适应性。将2-细胞期的小鼠胚胎取出，用针捣毁其中一个细胞，将剩下的“半胚胎”植入寄母子宫中，多数“半胚胎”能发育成一只完全正常的小鼠。相反的实验，将两只8-细胞期的鼠胚合并，也能发育成正常小鼠，这只特殊的小鼠来自四个亲体，其血缘关系可以借助遗传标志加以证明，若一对亲体是白毛品系，另一对亲体是黑毛品系，则所得四亲小

鼠毛色是黑白相间的。这种由遗传上不同基因型细胞群组成的动物称作嵌合体。在这里，嵌合体小鼠的产生证明，哺乳类动物早期胚胎细胞发育到8-细胞期，细胞的分化方向尚未决定。

(一) 外环境影响细胞决定

在嵌合体实验中，将数个8-细胞期小鼠胚胎合并，如果一个标记的胚胎完全被未标记的胚胎包围，形成一个嵌合体，则标记胚胎形成内细胞团。反之，如果使一个未标记胚胎位于中间，被标记胚胎在外包围，则标记胚胎形成滋养层。这就表明，哺乳类动物早期胚胎细胞的决定，与细胞所处的环境有关。覆盖在胚胎表面的细胞就形成滋养层，能分泌蛋白酶将母体子宫内膜溶解，使胚胎植入母体子宫壁以获取营养；内部细胞则发育成为内细胞团，将来形成胚体。

(二) 畸胎瘤是在错误环境中分化发育的胚胎

动物的卵细胞偶尔可以未经排卵就被激活。在卵巢中进行异位发育，这时细胞的增殖和分化失控，已分化的毛发、牙齿、骨、腺上皮等和未分化的干细胞 (stem cell) 杂乱聚集成肿块，称畸胎瘤(teratoma)。雄性动物或人睾丸中的生殖细胞也可能形成畸胎瘤。将正常的早期胚胎植入成年动物的肾或睾丸，则产生人工诱发的畸胎瘤。

各种途径所产生的畸胎瘤相似，它们都有转化成畸胎癌 (teratocarcinoma) 的可能，畸胎癌能无限生长导致带癌宿主死亡，也能用在宿主间连续移植癌细胞或体外培养的办法无限期地保持下去，体外培养的畸胎癌干细胞，可被某些化学物质如维甲酸或二

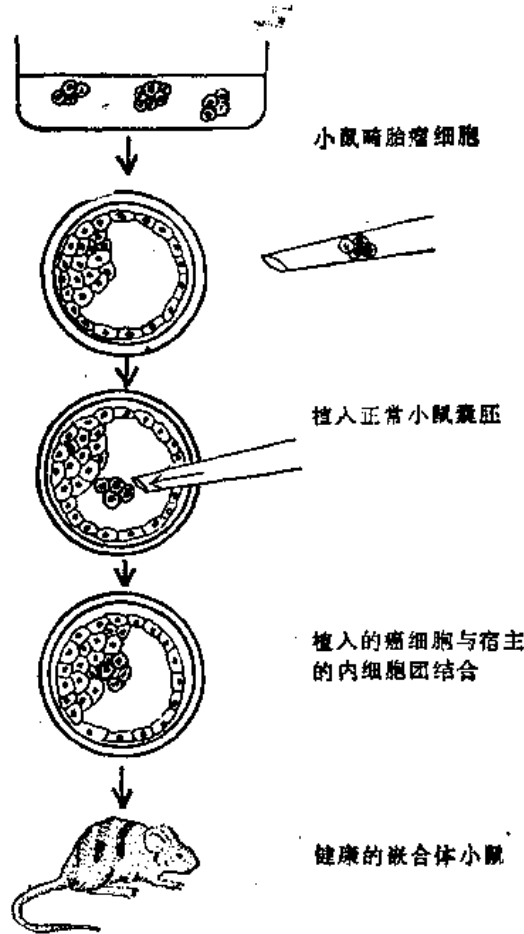


图 1-5-13 畸胎瘤细胞与正常囊胚细胞联合形成正常的嵌合体小鼠

甲基亚砷等诱导分化为多种正常的细胞，这表明畸胎瘤细胞的恶性转化并非由于控制细胞正常增殖分化的基因突变，很可能是基因调控失误而使表型异常。

(三) 畸胎瘤细胞可被诱导而正常发育分化

畸胎瘤细胞持续地增殖而不分化，这种行为非常像早期胚胎细胞，把它们移植到正常发育的早期胚胎体内，可以研究外环境因素对癌细胞分化的影响。

如图 1-5-13 所示，取出白化系小鼠的囊胚，将有色素小鼠畸胎瘤的少量干细胞，用微吸管注入囊胚腔中，把囊胚移植入寄母小鼠的子宫，注入的干细胞合并于囊胚的内细胞团，最终发育成一个正常的嵌合体小鼠，它的所有组织几乎都包含来自畸胎瘤的细胞后代。

上述实验进一步证明了，环境影响细胞的决定和分化，异常环境干扰了细胞增殖和分化的程序，可诱发正常细胞增殖失控转化为癌细胞；适宜的环境条件能启动细胞的正常发育程序，诱导癌细胞转向正常的决定和分化。这表明细胞决定和分化不是不可以逆转的。这不但是发育生物学的重要理论问题，也提示癌细胞逆转为正常细胞的可能性。

四、细胞分化的分子基础

(一) 细胞表型特化的分子基础是特异蛋白质的合成

细胞分化一般是指细胞表型的特化，常以细胞水平明显可查的指标判断细胞是否分化和分化程度，如表皮细胞的角蛋白、红细胞的血红蛋白、腺细胞的分泌蛋白等特异蛋白的出现、含量、成熟程度等。这类蛋白对细胞自身生存并无直接影响，却是细胞向特殊类型分化的物质基础，故称为奢侈蛋白 (luxury protein)，将那些维持细胞生命活动所必需的，各类细胞普遍共有的蛋白质称为持家蛋白 (house keeping protein)。如膜蛋白、核糖体蛋白、线粒体蛋白、糖酵解酶、核酸聚合酶等。

(二) 已分化的细胞仍具有发育的全能性

从分子水平来看，蛋白质的结构是由 DNA 的碱基顺序所决定的，DNA 通过 mRNA 转录的遗传密码指导蛋白质合成，蛋白质的氨基酸排列顺序决定蛋白质的结构和功能。那么，红细胞的特化，是否由于它们在发育过程中，除了保留编码血红蛋白的基因之外，丢失了角蛋白、肌动蛋白、分泌蛋白等其它奢侈蛋白的编码基因呢？回答是否定的。

高等植物体的一部分或器官可以长成完整的植株，利用插枝或种植地下茎、块根来培育植物是人所共知的。将胡萝卜根组织的一个细胞在试管中培养，经过分裂增殖和发育，最终长成具有根、茎、叶的完整植株，这个实验证明已分化的植物根细胞具有发育的全能性 (totipotency)。

目前尚不能像植物那样把单个动物细胞培养成整个动物体，但是可以把一个体细胞核植入去核的卵，使之发育成为正常的个体。用手术法去除爪蟾卵的细胞核，或经紫外线照射使核失去活性，然后用微吸管将爪蟾蝌蚪的小肠上皮细胞核植入去核的卵中。微吸管的刺入可以激发卵开始分裂，这样的实验能够检验植入核的发育潜能。接受小肠上皮细胞核的去核卵有一些可以发育为成熟而有生育能力的爪蟾 (图 1-5-14)。实验结果表明：植入的上皮细胞核如同受精卵的核一样，具有全套基因，在发育上是全能的。重复以上实验，植入其它体细胞如皮肤表皮细胞核，所得结果同样。上述实验证实了，体细胞的分化并非由于它们丢失了基因或所含基因不同。基因的“开关”是可以“打开”或

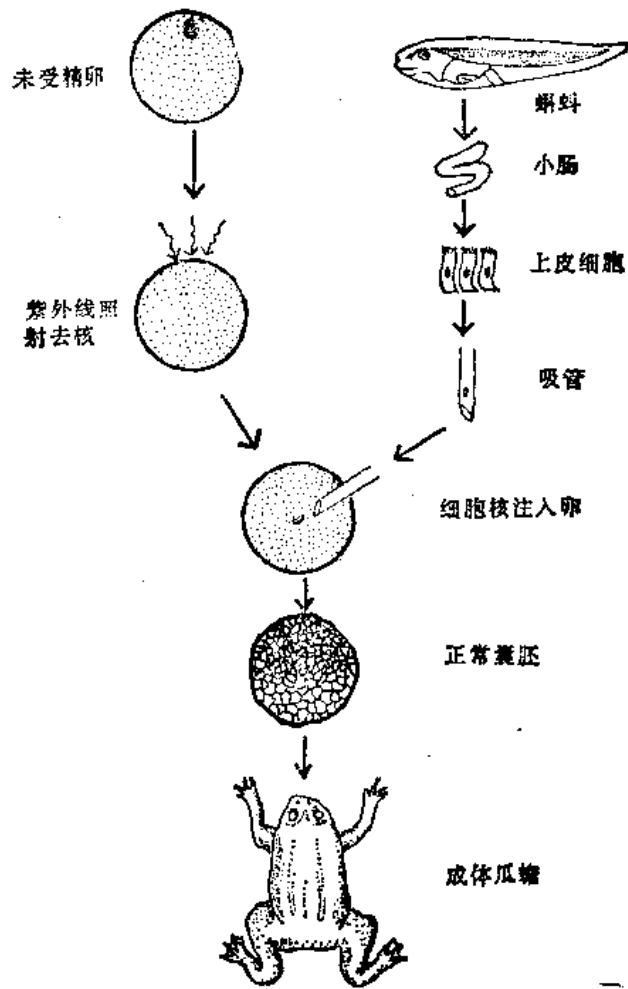


图 1-5-14 爪蟾蝌蚪小肠上皮细胞核植入去核卵的实验

“关闭”的，分化的细胞，各自选择性地“打开”并表达了不同的“奢侈”基因。

(三) 分子杂交表明细胞分化是基因选择性表达的结果

应用 DNA-DNA 杂交实验已测知同一种动物的不同组织之间，DNA 没有差别，即 DNA 没有组织特异性分化。同样原理应用 DNA-RNA 杂交实验测出：小鼠的肝、脾、肾等含有不同的 RNA，亦即 RNA 有组织特异性分化；还测出海胆受精卵、囊胚、原肠胚的 RNA 不同，这表明在发育的不同阶段出现不同的 RNA 分子，即 RNA 有阶段特异性分化。

综括上述分子杂交实验结果可以得出以下结论：一个动物体内的不同类型细胞所含 DNA 相同，表明它们具有相同的基因，显然这是因为它们都是从一个受精卵复制而来；在发育的不同阶段和不同类型的组织中发生差别基因表达，因而 RNA 有所不同，已知 rRNA 和 tRNA 是没有组织特异性的，这只能是由于编码特异蛋白的结构基因在不同细胞中被选择性地激活、转录产生了不同的 mRNA，很可能这就是在分子水平上细胞决定的过程。从不同的 mRNA 翻译产生的蛋白质是专一的特异性蛋白质，特异蛋白质在细胞中出现就是细胞表型分化的标志。

从上述事实及其它大量资料可以认为，动物细胞表型的差异即细胞分化，是由于各自表达不同基因的结果。构成动物体的不同细胞，按其发育潜能来说都是“全能”的，即包含有整套的遗传信息，但各种细胞所携带的遗传信息在发育过程中并不都能表达，而

是按严格的时空程序，有选择地表达其中的一部分。事实上，已分化的细胞其基因 90% 以上被抑制，而只转录其中的一小部分，因而细胞分化实质上是不同的特异性基因被选择性表达的结果。

(四) 基因选择性表达的调节

细胞分化既然是由于基因有选择性表达所致。那么，选择性表达又是如何受调节控制的，就成为研究的焦点。

1. 细胞对 mRNA 翻译无选择性 为了检测细胞对基因表达是否在转录水平进行调节，分别把兔、小鼠和鸭的编码珠蛋白 mRNA 注入爪蟾卵母细胞中，进行体外培养，然后分析测定细胞中的蛋白质。正常情况下爪蟾卵母细胞不合成珠蛋白，但注入不同种动物的珠蛋白 mRNA 之后，爪蟾卵母细胞中相应地产生了注入 mRNA 所编码的兔、鼠或鸭的珠蛋白分子，表明爪蟾的卵母细胞对不同的 mRNA 一律翻译，没有选择性。还有其它的类似实验证明无论是未分化的卵母细胞，还是已分化的肌肉、神经细胞，都没有对不同的 mRNA 进行选择性的翻译的机制。

2. 基因选择性表达在转录水平进行调节 大量的实验研究表明，细胞分化的选择性基因表达主要在转录水平上进行调节。最明显的证据是果蝇唾腺染色体上所看到的膨松区的形成。膨松区是正在转录 mRNA 的基因活化区膨胀而形成的。膨松区的位置和数目在同一类型细胞中一致，在不同类型细胞中则不同，即使同一类型细胞在不同的发育阶段也有变化，这表明在细胞发育分化过程中染色体上的基因转录是按一定顺序进行的。

所有脊椎动物血红蛋白都是由四条珠蛋白肽链组成的四聚体，成体动物珠蛋白肽链由 1 对 α 链和 1 对 β 链组成，即 $\alpha_2\beta_2$ 。随着胚胎发育进行，血红蛋白的四聚体组成发生变化，在早期胚胎中四聚体组成为 $\alpha_2\varepsilon_2$ ，随着胚胎发育进行，改变为 $\alpha_2\gamma_2$ ，出生后主要为 $\alpha_2\beta_2$ 。这些肽链的氨基酸顺序基本相同，但稍有差别。胎儿血红蛋白和成体血红蛋白相比，前者对氧有更高的亲合性，以便于从母体血液中获得氧。不同的珠蛋白肽链分别由相应的结构基因所编码。用重组 DNA 技术已将珠蛋白基因在染色体上定位，用 DNA-RNA 杂交实验已查出，各型珠蛋白的出现与其编码基因的活化顺序一致，亦即不同类型的珠蛋白在动物发育过程中依次出现是基因差别表达的结果，这就直接证明不同类型血红蛋白合成的调节发生在转录水平。

第四节 胚胎诱导

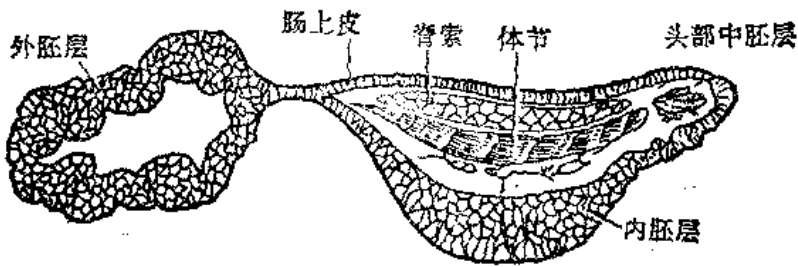
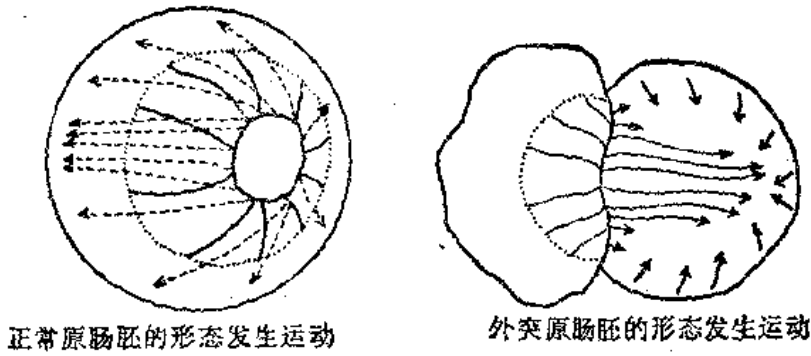
胚体内每个细胞与其邻近的细胞紧密接触，一些细胞对另一些细胞的影响，是分化的重要因素。

一、胚胎诱导

在胚胎发育中，一部分细胞对邻近的另一部分细胞产生影响，并决定其分化方向的作用称为胚胎诱导(embryonic induction)。最初是在两栖类动物胚胎发现诱导作用的，后来证明胚胎诱导普遍存在于各种脊椎动物的组织细胞分化和器官形成过程中。

如前所述，两栖类受精卵的灰新月区含有胚胎发育的必需物质，灰新月区以后成为胚孔的背唇区，在原肠胚形成时，背唇细胞从胚孔卷入内部成为原肠顶脊索中胚层，紧贴在其上方的外胚层以后分化为神经板。如将受精卵培养在高渗溶液中，则原肠形成过

程受阻，中胚层和内胚层物质不能内陷，却相反地向外突出形成外突原肠胚。这样一来，脊索中胚层便不能和外胚层接触，外胚层也就不能分化出神经板（图1-5-16）。



外突原肠胚的主要结构分化
图1-5-15 两栖类的外突原肠胚

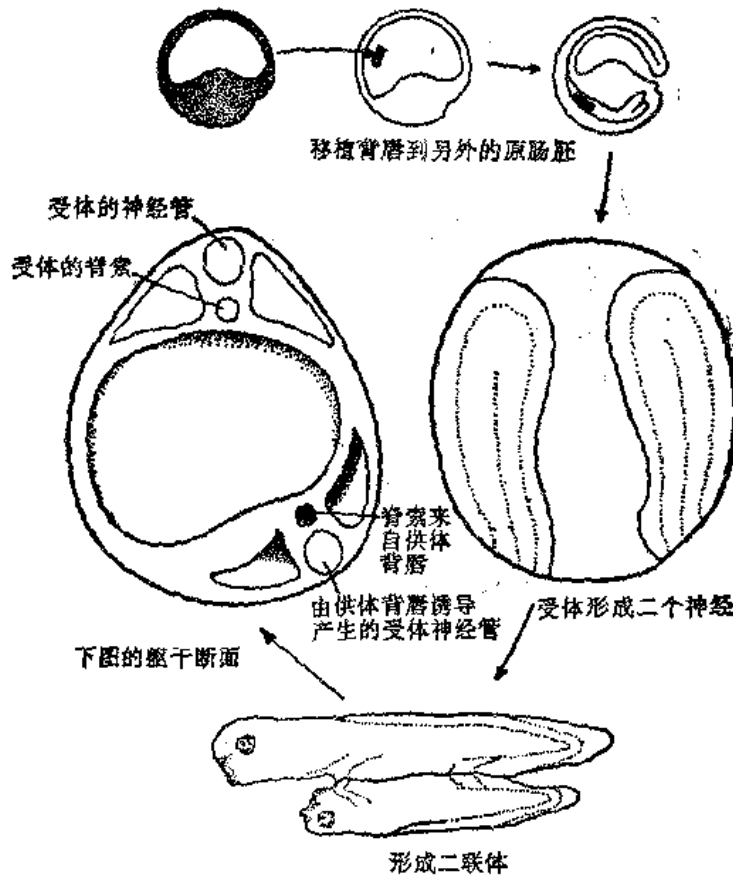


图 1-5-16 移植背唇到另一个原肠胚的实验

为了证实原肠顶脊索中胚层对外胚层神经分化的诱导，将蝶螈的胚孔背唇移植到另一个蝶螈的囊胚腔中，植入的移植物被原肠形成运动推挤到宿主的腹部外胚层下面，在那里参加宿主的发育，为了追踪移植物在异体胚胎中的去向，选用两种色素明显不同的蝶螈分别作为供体 (donor) 和宿主 (host)。实验结果，宿主胚胎最终发育成具有两个神经系统的个体，有的还能发育成两个完整个体的联体。移植来的背唇按正常发育形成脊索和背部肌节，但不能发育成神经管。宿主的两个神经系统都来源于本身的细胞 (图 1-5-16)。在移植实验中，胚孔背唇不但能启动并控制原肠形成，而且还可诱导神经管的分化并组织一个联体胚胎结构的形成，故将背唇称为组织者 (organizer)。

综上所述，外凸原肠胚实验表明外胚层进行神经分化需要脊索中胚层的诱导，背唇移植实验能直接证明是脊索中胚层诱导外胚层分化为神经组织的。以后的大量实验证明羽毛、鳞、腺体、肌肉、血液、肾脏等所有组织器官的分化都离不开诱导作用。将产生影响的一部分细胞或组织称为诱导者 (inductor, inducer)，接受影响而进行分化的一部分组织或细胞称为反应组织或细胞。

脊椎动物器官的形成是一系列多级胚胎诱导的结果，例如原肠胚的外胚层接受脊索中胚层的诱导形成神经板的过程称为初级诱导，初级诱导奠定了胚体的中枢神经结构。

兴趣。为了弄清诱导者的化学性质，有人做了间接的实验分析：割取背唇，培养于悬滴生理盐水中，培养 10 天后，将背唇从培养液取出，重新放入一小块早期原肠胚的外胚层，外胚层在培养液中分化为神经组织。对照实验以外胚层或其它组织代替背唇，则不出现神经诱导，这令人设想在培养期间背唇会把神经诱导物质释放到培养液中。背唇释放出来的诱导物是什么化学成分，用各种酶分别进行降解实验，只有蛋白水解酶能完全破坏培养液的诱导能力，可以认为神经诱导物是某种蛋白质。近年有人发现爪蟾的中胚层诱导物是一种多肽生长因子。

三、诱导物的作用性质

选择具有明显分类标志的两栖类，进行外胚层对诱导反应的实验研究。蝾螈幼体头部腹侧有两个杆状的平衡器，蛙的蝌蚪有两个吸盘，两者都是原肠顶前端中胚层诱导外胚层分化的产物。在原肠胚早期，平衡器和吸盘的分化方向尚未决定时，将预定平衡器外胚层和预定吸盘外胚层交换移植，结果蝾螈长出了吸盘，蛙长出了平衡器(图1-5-18)。这提示，原肠顶前端的中胚层作为诱导者，只能触发其所接触的外胚层进行分化，至于反应系统向哪个方向分化，则由其本身所储存的遗传信息来决定。或者说，诱导者对吸盘和平衡器的作用性质是同样的，都是给反应者提供“打开”基因开关的信息，而不是改变反应者遗传性的指令。就像电灯开关接通电源将灯泡点亮，至于发出红光还是蓝光，由灯泡本身的构造所决定。

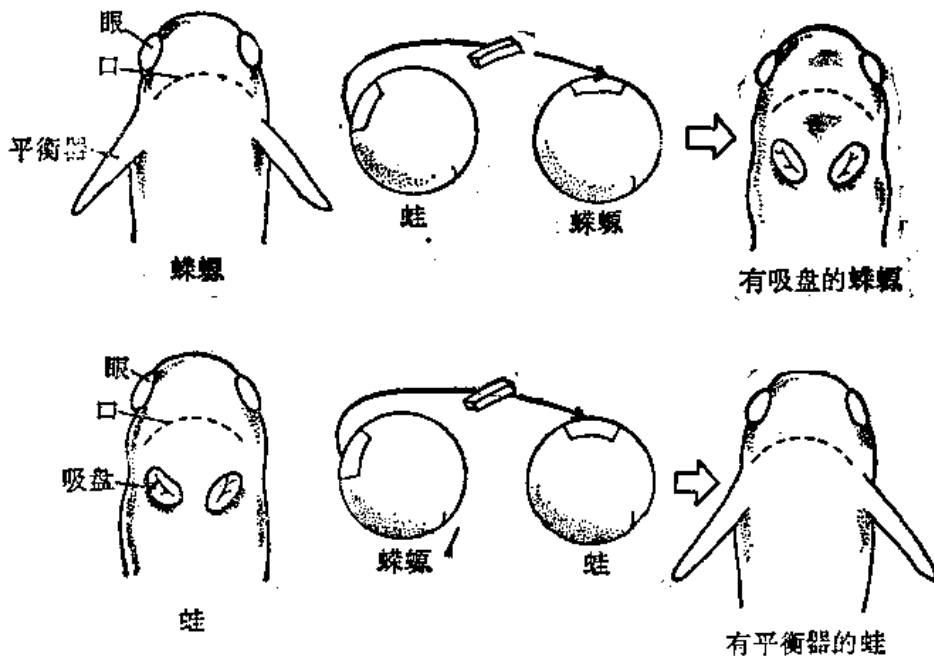


图 1-5-18 蛙的吸盘和蝾螈平衡器的诱导实验

还有另外的实验可以证明诱导者的作用是激活基因转录，将蝾螈的原肠胚外胚层与神经诱导者一起培养，然后除去诱导者，立即加入放线菌素D抑制 RNA 合成，外胚层就不能分化为神经组织。对照组实验，不加放线菌素D，外胚层分化为神经组织。上述实验表明，诱导者对反应系统的始发作用是激活基因转录合成 mRNA，下一步将是 mRNA 指导蛋白质合成，最终导致细胞结构和功能的分化。

四、激素对细胞分化的影响

随着多细胞动物发育的复杂化和体积的增大，细胞的相互作用就不仅限于近邻细胞之间，远距离细胞之间也有相互作用，这种远距离作用往往是通过激素实现的。激素(hormone)是由机体产生的一种物质，它携带着特定的生物信息到达靶细胞，对靶细胞的发育分化起作用。两栖类动物幼体临近变态时，甲状腺素在血液中的浓度达到一定浓度即可引起变态，使蝌蚪鳃和尾退化，肢芽生长和分化，割除甲状腺的蝌蚪不能变态发育为成体。又如脊椎动物的卵巢产生雌性激素，促使雌性副性征的发育分化，睾丸产生雄性激素，促进雄性副性征的发育分化。各种激素的来源和作用大致已搞清楚，激素作为胞外信息与靶细胞的专一性受体结合，引起一系列细胞内反应，最终在一定座位有选择性地激活特定基因，诱导特定的 mRNA 转录，而发挥其作用。

第五节 胚后发育

一、胚后发育和变态

从卵膜孵化出的幼体或从母体娩出的幼体和成体相比，不论形态、生理和生活习性都有差别，幼体继续生长发育，经过幼年、成年、直到衰老死亡，称为胚后发育。胚后发育过程中，仍有一些细胞继续分化，如牙的发生和性成熟等。有的动物从幼体发育到成体的过程中，在形态结构、生理机能和生活习性方面发生显著的改变，称为变态(metamorphosis)。如蛙的幼体生活于水中，以植物为食，用鳃呼吸，运动器官是尾，成体适应陆生，食昆虫，鳃和尾退化，生出肺和四肢。

二、生 长

从幼体发育到成体要经过一个明显的生长期达到成体的体积，增加体积的方式依靠细胞数量的增加，如人的新生儿约有 2 万亿个细胞，而成年人约由 60 万亿个细胞构成。到了成体以后，生长停止，代谢水平维持一定的平衡。但有的动物种类，如鱼类和爬行类可以终生持续生长直到死亡。

三、衰老和死亡

(一) 衰老

大多数动物达到成熟期后，在结构和功能上呈现种种衰退性改变，这种变化随年龄而增加，最终导致个体的死亡。人类个体随着年龄的增长，将出现毛发变白、牙齿脱落、肌肉萎缩、血管硬化、感觉迟钝、记忆力衰退、代谢功能下降等衰老的变化。很难为衰老下一个确切的定义，这是因为尚没有适当的定量参数作为衰老的指标，通常将机体的形态结构和生理功能逐渐衰退的总现象称为衰老(aging)。与衰老有关的因素很多，不仅包括人体衰老的生理与病理过程，还有社会环境、心理和精神因素的影响。细胞是生物体的基本组成单位，机体的衰老是细胞衰老的结果。

(二) 细胞衰老学说

与细胞衰老有关的因素非常复杂，而且对于细胞的某些改变究竟是衰老的原因还是

衰老的结果也不易判定。现已提出多种细胞衰老学说，大致可以归纳为从以下二方面解释细胞衰老的机制。

1. 衰老因子的积累引起细胞衰老 随着细胞的生长和发育，在细胞中积存了一些代谢废物，如脂褐质等，这些物质影响了细胞的正常活动，引起细胞衰老。

还有人认为，从 DNA 复制 to 蛋白质合成过程中，任何阶段都可能发生差错，在差错还少的时候，不致引起异常后果，甚至可能自行修复。当差错积累过多或者修复系统也发生差错时，就会造成蛋白质合成的错误，引起细胞衰老。例如，从老年动物提纯的 DNA 聚合酶就比幼年动物的活性低，而且进行 DNA 合成的精确性也差。

2. 细胞内衰老钟的程序表达 细胞也像生物体一样，有一定的寿命，正常人的成纤维细胞，在体外培养条件下，即使条件适宜，其分裂次数也是有限的，在最初期的活跃增殖之后，就表现出有丝分裂能力的逐渐丧失，最终停止分裂而死亡。将正常人胚胎成纤维细胞培养，细胞传代 40~60 次即死亡，从新生儿到青年取得的细胞，可以传 20~40 代，从成年人身上取下的成纤维细胞进行培养时，只能传 10~30 代就死亡。若将培养细胞于 -196℃ 条件下冻存，数年之后将之复苏并继续传代培养，其冷冻前后细胞增殖传代的总次数，与未经冷冻处理的基本相同，这好象是在细胞内有一个生物钟在计数分裂次数。

近年来有人运用细胞杂交实验，发现衰老细胞与年青细胞杂交时，年青细胞核 DNA 的合成受到抑制，衰老细胞产生 DNA 合成抑制剂，这种抑制剂是蛋白质。在此基础上提出细胞衰老的可能机制：正常细胞含有产生阻断 DNA 合成的遗传信息，培养细胞在到达其增殖限度以前这种信息并不表达，即编码抑制剂的基因受到阻遏，阻遏抑制基因表达的物质称为阻遏物，编码阻遏物的基因有许多拷贝，细胞每分裂一次，阻遏基因就丧失一份或几份拷贝。随着细胞分裂次数的增加，阻遏基因的拷贝数越来越少，产生的阻遏物浓度递减，阻遏效率下降，最后当阻遏物的浓度不足以阻遏抑制基因表达时，抑制蛋白合成，最终导致细胞分裂停止，由衰老而死亡。这个关于阻遏物基因多拷贝及其逐渐丢失的假说，提供了一种对细胞衰老钟 (cellular aging clock) 机理的最新解释。

(三) 死亡

细胞的衰老最终将引向细胞的死亡。细胞死亡的一般定义是细胞生命现象不可逆的停止。单细胞动物的细胞死亡即是个体死亡，多细胞动物个体死亡时，并不是机体的所有细胞都立即停止生命活动，人的心停止跳动后，气管上皮细胞还在进行纤毛摆动，皮肤表皮细胞可继续存活 120 小时以上。所以，死后 10 小时的皮肤仍可用于手术植皮，死后离体冻存的角膜可供角膜移植。活体内的细胞也并非全都活着，无论青年或老年机体内都存在着大量死亡细胞，如红细胞、白细胞和上皮细胞，它们分化成熟后，生存一定时期即逐渐衰老而死亡，即使胚胎体内，也存在着大量衰老死亡细胞，例如退化中的脊索和中肾管等。

引起细胞死亡的因素很多，环境因子超过一定限度就可造成细胞死亡。正常情况下，人体内的不同类型细胞各有一定的寿命，神经细胞和肌细胞的寿命基本与个体寿命等长，红细胞的寿命约 120 天，白细胞的寿命约 10 天。机体内一些细胞衰老死亡，伴随着另一些细胞的新生，机体得以自我更新。有人认为多细胞机体内细胞的自然死亡是受基因编码程序决定的，称之为程序死亡 (programmed death)，例如，鸡的后肢在发育过程中

由于某些细胞死亡才形成趾，这些细胞的死亡总是发生在一定的发育阶段，如果在此发育阶段之前，将这些预定要死亡的细胞离体培养，它们仍按时死亡。

四、寿 命

生物的生命各不相同，要看它们所处的生活环境和营养、温度等条件而定。但就物种来讲，寿命还是有一定范围的，寿命的长短是种的特征。

人类的寿命有多长，还很难说出确切的数字，根据对哺乳类动物的调查分析，动物寿命为其性成熟年龄的8~10倍，为其生长期的5~7倍。一般认为人类的寿命应不低于120~150岁。如果是这样，则绝大多数人都是早衰或因患病而死亡，并没有活到自然的寿命。人类既是生物进化的产物，又受到社会条件的制约，现今，许多传染疾病已被控制，研究老年病的发病机理，防止早衰，使更多的老年人健康长寿，已成为生物学、医学、老年学等学科所注意的问题了。

小 结

发育包括胚胎发育和胚后发育。胚胎发育从受精卵开始，经卵裂形成囊胚、原肠胚、神经胚、三胚层分化和器官发生而成幼体。受精卵、胚胎细胞和已分化的细胞中细胞核都是等能的。早期分裂球之间由于获得不均等的细胞质或所在位置的效应不同而出现差别，三胚层和器官原基的分化主要是通过细胞之间的诱导。诱导作用的性质可能是诱导物或激素激活染色体上特定基因的表达，导致特异蛋白质的合成。基因的表达是在发育过程中按时、空顺序依次进行。畸胎瘤就是生殖细胞在基因表达时空程序失控情况下发育的结果。某些癌细胞可被实验诱导而正常分化，这提示临床上使癌细胞逆转为正常细胞的可能性。

胚后发育包括生长、成熟、衰老和死亡等阶段，有的动物胚后发育中有变态。

(王芸庆)

复习思考题

1. 解释下列各名词：
(1) 卵裂 (2) 囊胚 (3) 原肠胚 (4) 神经胚 (5) 组织者
2. 举例说明微丝和微管在胚胎形态发生中的作用。
3. 什么是细胞分化？为什么说细胞分化是基因差别表达的结果？
4. 什么是胚胎诱导？举例说明胚胎诱导对细胞分化的作用。

第二篇 生命的多样性及其进化

大约在 34 亿年前,地球上开始出现生命并步入生生不息的生物进化历程。生物进化的直接结果是形成芸芸众生的生物界。现存业经鉴定的生物约近 200 万种,而实际生存着的估计有 500 万~5000 万种。形形色色的生物,有着不同的空间分布、形态结构和遗传特性,并与其生活环境形成了统一的整体。

生物多样性或叫生物多样性 (Biodiversity) 是指地球上物种、遗传和生态系统的多样性。其中最基本的是物种多样性,它蕴藏着巨大的经济潜能。我国是全世界 12 个高度生物多样性的国家之一,并已加入“全球生物多样性保护公约”。当前,地球正面临大规模的动物和植物灭绝的危险。保护和利用物种,特别是濒危物种已成为国际社会重点关注的课题之一。

第一章 种的概念和命名方法

生命多样性的核心问题是物种。为了更好地保护、开发和利用物种,首先必须搞清物种的概念和命名方法。

第一节 种的概念

种 (species) 或称物种,是分类学的基本单位。种的概念曾是一个学术上有争议的问题。归纳起来主要有两种观点:一是以形态特征作为主要的分种依据,把种定义为形态结构相似的个体群,即所谓的形态学种或叫分类学种;二是强调种间生殖隔离的机制,认为种是具有实际或潜在生殖能力并通过交配可产生正常后代的个体群。上述两种观点各有千秋,却又不尽完善。随着学科的发展,分类学家企图采用生物的综合性状提出多维性种的新概念,认为种是形态、生理、行为和生殖的动态种群。如我国学者陈世骧认为“种是由种群所组成的生殖单元(和其它单元生殖上隔离着),在自然界占有一定的生境,在系谱线上代表一定的分支(种是生物的进化单元)”。这定义包括四个标准:即种群组成、生殖隔离、生境地位和系谱分支,是一个广泛被接受的、较为完善的定义。

种是客观存在的,又是进化发展的。一个种通过遗传、变异和自然选择,可能发展成另一个新种。现在地球上众多的种,就是从其共同祖先逐渐演化而来的。

种不同于亚种 (subspecies) 和变种 (variety)。亚种是种下的分类阶元,是指同一种内由于地理隔离彼此分化而形成的个体群;变种不是分类阶元,是指种内的种型或个体变异。

第二节 种的命名法

生物种类繁多,不同国家不同民族的语言文字各不相同,如果没有统一的命名法规,

势必会出现大量同物异名或同名异物的混乱现象。为此，国际上规定，每一个物种只能有一个统一的学名 (scientific name)。国际命名法规规定种的正式命名法是采用瑞典学者 Linnaeus C. 所创建的双名法 (binomial nomenclature)。即种的学名是由两个拉丁单词或拉丁化的文字组成，第一个拉丁单词是表示该种所在属的属名，通常是名词，其第一个字母要大写。第二个拉丁单词是种名，多为形容词，字母均小写，其性、数、格与属名一致。一个完整的学名，在种名之后还应附上命名人姓氏或其缩写，有时还要加上命名年分，以便核查原始文献。当种名不能确定时，可在属名之后附以“sp”表示。学名应排斜体字，手写学名之下需加横线。例如：

中华按蚊 *Anopheles sinensis* Wiedemann, 1828

属名(按蚊) 种名(中华的) 命名人 命名年份

黑斑蛙 *Rana nigromaculata* Hall. (Hallowell的缩写)

属名(蛙) 种名(黑斑的) 命名人

待定种按蚊 *Anopheles* sp.

对于亚种，一般采用三名法 (trinomial nomenclature)，即在种名之后再加上一个亚种名的拉丁单词。例如尖音库蚊淡色亚种 (淡色库蚊) (*Culex pipiens pallens* Coquillett, 1898)。

随着人们对种及其所在属的认识加深，如发现种的命名欠妥，按规定允许修订，将种名从一个属移入另一属后，应把原命名姓氏加括号，后面再加上修订者的姓氏即可。例如崇安湍蛙 (*Staurois chunganensis* (Pope) Liu)、大熊猫 (*Ailuropoda melanoleuca* (David))。

小 结

生物多样性或叫生物多样性，是指地球上物种、遗传和生态系统的多样性，其中最基本的是物种的多样性。

生物多样性的核心问题是物种。种是生物分类学的基本单位，也是生物的繁殖单元和进化单元。种的概念曾是一个学术上颇有争议的问题。分类学种、生物学种和多维性种，反映了不同时期、不同学者对种的不同见解。生殖隔离被认为是划种的本质属性。以生殖隔离为主结合形态、生态习性、地理分布和系统发育等综合因素来划种，已被广泛接受。

种的命名法采用国际通用的双名法。学名是由两个拉丁单词或拉丁化的单词组成。一个完整的种的学名除了属名和种名外，还应附上命名人姓氏和命名年分。

(陈汉彬)

复习思考题

1. 生物多样性的含义是什么？
2. 什么是种？什么是种的学名？种和亚种有什么区别？

第二章 生物分类方法和分类系统

生物界种类繁多，千差万别，必须加以分类以便于识别。分类学 (taxonomy) 就是一门根据各个生物类群或物种的异同和亲缘关系的亲疏程度加以分门别类，建立一个足以说明生物亲缘关系和进化系统，以便于记载、鉴别和利用的生物学分支学科。

第一节 分类的方法和等级

一、分类的方法

古今中外，人们在不同的历史时期，都对生物进行过分类。分类的方法很多，但归纳起来，不外乎人为分类法和自然分类法两种。

人为分类法是根据人们的主观意志或选定生物表象上的某些用途、习性或形态上的某一特征作为分类标准，而并不强调其间的亲缘关系。如把动物分为有血的和无血的，或者分为水生、陆生和空中飞翔等类别。这种分类法便于检索生物名称，也利于初学者掌握，但它不能反映生物进化的自然系谱，并不可取。

自然分类法则是根据生物之间存在着不同程度的亲缘关系，从生物的外部形态、内部结构、生理生化、生态、行为、地理分布、系统发育，乃至细胞遗传学、分子生物学和生物数学资料来进行分类。这种分类法可以较真实地反映生物之间的亲缘关系。但是，由于生物在进化过程中往往有分歧、趋同、退化等错综复杂的情况存在，致使目前大多数自然分类系统中，仍然不同程度地带有人为的因素。

二、分类的等级

根据自然分类法，分类学家将生物归类划分为自高而低的 7 个等级(阶元)，其顺序是：界 (kingdom)、门 (phylum)、纲 (class)、目 (order)、科 (family)、属 (genus) 和种。上述 7 级分类阶元是最基本的。必要时，还可增加辅助性的阶元，在某一等级之前增设一个“超级”或在之后增加一个“亚级”或“下级”，分别在其拉丁文名称前冠以 super- (超)、sub- (亚) 等字头来表示，如超科 (superfamily)、亚纲 (subclass) 等。

每一种生物都可以通过分类系统，依不同的分类阶元，表示出它在生物界的分类地位。反映该种生物的分类属性以及与它种生物的亲缘关系。现以人 (*Homo sapiens* L.) 为例，列出其分类系统以示分类地位：

动物界 Kingdom Animalia
 脊索动物门 Phylum Chordata
 脊椎动物亚门 Subphylum Vertebrata
 哺乳纲 Class Mammalia
 真兽亚纲 Subclass Eutheria
 灵长目 Order Primates

类人猿亚目 Suborder Anthropeidea

人科 Family Homonidae

人属 Genus *Homo*

人种 Species *sapiens*

第二节 生物的分类系统

分类学家根据自然分类法，把不同的生物类群依不同的分类等级编制成一定的分类系统。由于各人的学术观点和采用的方法不同，从而建立的分类系统也就各异。下面将重点介绍高阶元的分类系统。

最早的界级分类是二界系统。古希腊的 Aristotle 首次把生物分为动物和植物两大界。这一系统一直沿用到19世纪中叶。德国学者 Haeckel 从进化的观点提出一个三界系统，把动物界复分为原生动物界 (Protozoa) 和后生动物界 (Metazoa)。直到本世纪60年代，随着电镜技术和分子生物学的发展，搞清了原核生物和真核生物的巨大差异。Copeland (1956) 提出把生物划分为原核生物、原生生物、植物和动物的四界系统。Whittaker 则在前人工作的基础上，根据生物的结构和营养方式的差异，进一步提出把生物分为原核生物、原生生物、植物、真菌和动物的五界分类系统 (图2-2-1)。

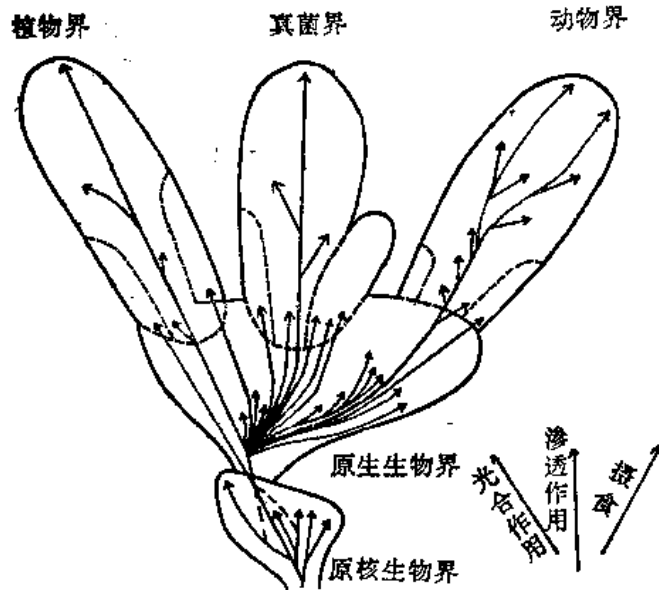


图 2-2-1 Whittaker五界系统简图

(仿杨昌凤等, 1983)

五界系统首先依细胞结构把原核生物划为原核生物界 (Monera); 把真核生物中的单细胞生物划为原生生物界 (Protista); 再根据营养方式的不同, 把多细胞生物中行光合作用的自养生物划为植物界 (Plantae); 把营腐生生活的异养生物划为真菌界 (Fungi); 以摄食为主、有消化管道的生物划为动物界 (Animalia)。

五界系统既反映纵的阶段发展, 也反映横的分支发展。强调了真核生物分支发展三大方向的生态关系, 得到分子生物学资料的有力支持, 已成为当代生物分类的基础。但是, 其中的原生生物界并非一个自然类群, 尚有许多争议。另一个突出问题是对非细胞

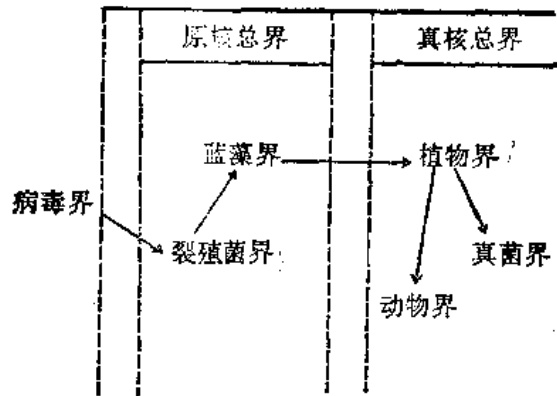


图 2-2-2 陈世骧两总界(六界)系统图

生物病毒类未能妥善安排。我国学者陈世骧针对以上问题提出一个更为完善的两总界(六界)系统(图2-2-2)。

小 结

生物多样性反映了生物的进化历程。分类学是生物进化的历史总结。分类方法有人为的分类法和自然的分类法两种。用人为分类法建立的人为分类系统,不能反映自然系谱;而用自然分类法建立的自然分类系统,则力求建立一种能反映亲缘关系的分类系统。

根据生物亲缘关系,可将生物归类划分为界、门、纲、目、科、属和种等7个分类阶元。每一种生物都可以通过分类系统,表示出它在生物界的分类地位。

按照自然分类法,可将不同生物类群依不同的分类阶元编制成一定的分类系统。生物分类系统首先涉及高阶元的分界。本书采纳已被广泛接受的Whittaker的五界系统,以及在此基础上由陈世骧提出的两总界(六界)系统。

(陈汉彬)

复习思考题

1. 依序列出生物分类的等级。
2. 何谓Whittaker的五界系统和陈世骧的两总界系统?

第三章 生物的系统分类

如上所述,生物分界问题尚无定论。本书拟采用陈世骧的六界系统,即包括病毒界、原核生物总界的蓝藻界和裂殖菌界、真核生物总界的真菌界、植物界和动物界。并保留传统的原生生物界,扼要分述于下:

第一节 病毒界

病毒界(Vira)是一类非细胞形态的微小生物,没有完整的酶系统和细胞器,也没有胞内膜和成形的细胞核。主要有下列三个特点:

1. 体积微小 病毒直径仅约 $10\mu\text{m}\sim 300\mu\text{m}$ 。一般需用电子显微镜才能看到。

2. 结构简单 非细胞形态。由核酸(DNA或RNA,或两者兼有)和蛋白质构成。成熟的有感染性的病毒称为病毒粒子,系由一个核酸芯子和外包的蛋白质衣壳组成(图2-3-1)。有些种类衣壳外还有一层囊膜包围着。没有完整的细胞器。

3. 超级寄生 在普通培养基中不生长,是一类严格的专性内寄生生物,必须在敏感的活细胞内才能繁殖并使宿主感染致病。

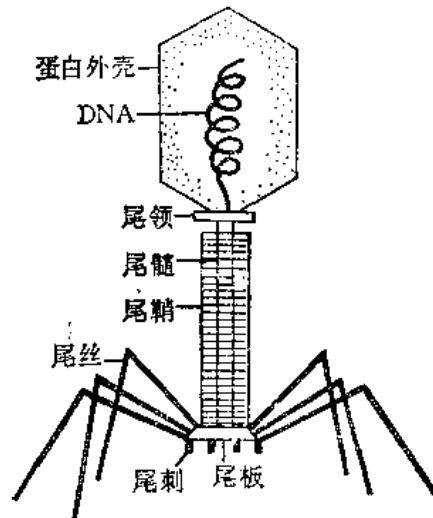


图 2-3-1 大肠杆菌T₂噬菌体模式图

自然界病毒种类很多,已知有1000多种。可分为动物病毒、植物病毒、细菌病毒(噬菌体)和真菌病毒四大类。其形状大多呈球形或多面形,少数为杆状、丝状、弹状或砖块状,细菌病毒大多呈蝌蚪状。目前已知侵害人类的病毒有数百个种型,如天花、麻疹、水痘、流感、狂犬病、腮腺炎、脊髓灰白质炎、传染性肝炎以及爱滋病等都是由相应的病毒引起的。

第二节 蓝藻界

蓝藻(图2-3-2)是一类自养原核生物。单细胞、群体或丝状体。具细胞壁,分内、外两层,内层为纤维素,外层为胶质层。具细胞膜而无胞内膜。细胞膜包着原生质体。原生质体分成周质和中央质两部分。中央质是核区,为一环状的DNA双链分子。周质又称色素体,内有分散的核糖体、液泡及光合片层等。光合作用色素即存在于光合片层上。细胞内除含叶绿素、胡萝卜素和叶黄素外,尚有藻红素和藻蓝素,多呈蓝绿色,故又称蓝绿藻。

蓝藻一般能进行光合作用,并产生氧气,既是大气中自由氧的释放者,又是自由氮的固定者。其种类很多,分布很广。常以一群营养细胞聚集成不同的群体,呈块状、片状或丝状体。如地木耳(*Nostoc commune*)、发菜(*N. commune* var. *flagelliforme*)

等，可供食用。

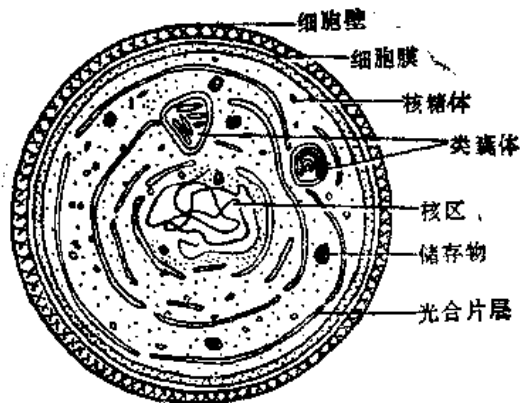


图 2-3-2 蓝藻模式图

(仿黄厚哲等, 1984)

第三节 裂殖菌界

裂殖菌界或称细菌界，是一类不含光合色素、个体微小的原核生物。一般由单细胞组成。不行光合作用，即使行光合作用，也不产生氧气。多营寄生或腐生生活。主要包括下列两类。

一、裂殖菌类

主要包含细菌和放线菌。

(一) 细菌

是一类微小的单细胞原核生物。结构简单，表面具细胞壁，其主要成分为肽聚糖。壁内有质膜。细胞内没有成形的细胞核，但有染色质体，由双链 DNA 环扭成一团形成核区。许多细菌染色体外还有小段环状的 DNA，称为质粒 (plasmid)，能自我复制。质粒的种类很多，也带有遗传信息。细胞质没有叶绿体，但有核糖体和各种内含物。有的还含有载色体，或具中介体、荚膜、鞭毛和芽孢等特殊构造。营寄生或腐生生活。基本形态有球菌、杆菌和螺旋菌三大类。分裂繁殖，环境适宜时 20~30 分钟即繁殖一代。

细菌种类多，分布广。目前已知不下 1500 种，其中 300 多种为致病菌。如人类的霍乱、伤寒，家畜的炭疽病，都是由细菌引起的。不过，多数细菌是有益的，如某些细菌的代谢过程可促使自然界的物质循环形成氮肥；将动植物尸体分解转化成 CO_2 及无机氮、磷、硫等，供给绿色植物吸收以行光合作用；在工业上的乳酪制造、制革、制醋、纤维脱胶等发酵工程，都有赖于细菌的作用。

(二) 放线菌

介于细菌和真菌之间的一类异养原核生物。其菌落大多呈放射状，故名。细胞结构及细胞壁的化学组成与细菌相似，但在形态和繁殖方式上有明显区别。多数具有发育良好的菌丝体，部分菌丝分化形成各种形状的孢子丝，产生孢子进行无性繁殖。

放线菌种类很多，大量生活于土壤中，也分布于淡水、海水、空气、动植物体内及其它物体表面。代谢途径各有差异，有些代谢产物对某些细菌有抑制作用，即为抗生素

(antibiotic)。目前已知的2000多种抗生素中，有 $\frac{2}{3}$ 以上是由放线菌产生的。如链霉素、土霉素、金霉素、卡那霉素及庆大霉素等。某些放线菌还是人类某些疾病，如脑膜炎、肺部感染等的病原体。

二、立克次体

是一类介于细菌和病毒之间，营专性细胞内寄生的原核生物。细胞结构、繁殖方式和细菌相似，一般为球形或杆状，并常具多型性。大小约450nm。通常寄生在节肢动物（蚤、虱、蜱、螨等）的活细胞内，并以这些动物为传播媒介。少数种类系人或脊椎动物的病原体，如人类流行性斑疹伤寒、恙虫病、Q热等。

第四节 原生生物界

原生生物是一类较原始的单细胞真核生物。是原核生物进化到高等生物的阶梯。实际上是一个多类型、多分支的类群，并非一个自然类群。包括以往被列入植物界的原生藻类和划入动物界的原生动物，乃至划入真菌界的单细胞类型等。主要包括下列三大类群：

一、中核生物

中核生物 (Mesokaryote) 是一类较原始的真核生物，细胞质内有多种超微结构，但细胞核带有原核生物的特征：染色质呈环状，由DNA与非组蛋白构成，如眼虫类 (Euglenoids)、双鞭甲藻类 (Dinoflagellates) 和夜光虫 (Noctiluca) 等。

二、原生藻类

是一类真核单细胞鞭毛藻，具细胞核，细胞内有叶绿素a、叶绿素b、胡萝卜素和叶黄素等光合色素，并有了光合片层结构，营养方式向自养方向发展。如单衣藻 (*Chlamydomonas ovalis*) 等。

三、原生动物

原生动物 (Protozoa) 是一类异养型的单细胞真核生物。其分类地位尚有争议，本书拟纳入动物界作进一步讨论。

第五节 真菌界

真菌界 (Fungi) 是一类专性异养的真核生物。营腐生或寄生生活。大多没有色素，无根、茎、叶的分化，以孢子繁殖为主。可分为裸菌、卵菌和真菌三大门类。

一、裸 菌

裸菌 (Gymnomycota) 属低等菌类，以爬行的、无细胞壁的营养体原生质团摄取食物，细胞核分裂时呈“十”字形，其生理、结构和行为很象动物，但繁殖体结构却很象真菌。

二、卵 菌

卵菌 (Oomycota) 的营养体细胞壁多含纤维素。其结构、赖氨酸生物合成途径等性状与真菌迥然不同,但在功能上却很象真菌。

三、真 菌

真菌 (Eumycota) 有多种形态,包括营养体和繁殖体。细胞壁多含甲壳质。行无性和/或有性生殖,生殖时产生孢子。营养体除少数种类是单细胞型外,一般都是由菌丝构成的菌丝体。某些高级类型,如香菇、银耳、灵芝等表面上个体分为几部分,实际上都是由许多菌丝编织而成的菌丝体。菌丝体的一部分埋入被寄生的物体中吸取养料,另一部分向空中生长,在其顶端生出孢子。孢子成熟后散落,遇适宜的环境又生长为菌丝体 (图2-3-3)。

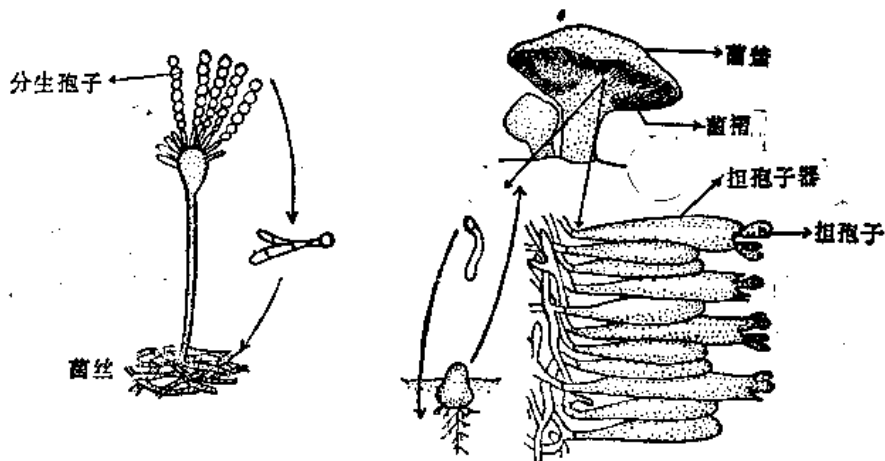


图 2-3-3 真菌的孢子生殖

(仿黄厚哲等, 1984)

真菌属异养型,有别于植物界;是同型多细胞群体,有别于原生动物。已知有7000多种,广布于自然界。某些种类对人类有益,如香菇 (*Lentinus edodes*)、木耳 (*Auricularia auricula*) 可供食用;麦酒酵母菌 (*Saccharomyces cerevisiae*) 在代谢过程中产生维生素B;青霉菌 (*Penicillium notatum*) 用于生产青霉素;冬虫夏草 (*Cordyceps sinensis*) 及灵芝 (*Ganoderma lucidum*) 等可入药。某些种类对人类有害,有的是病原体;有的是毒蕈,误食会中毒。

第六节 植 物 界

植物界包括了光合自养生物的所有类型,少数种类也兼营异养(如捕虫植物)。其细胞具有核膜、线粒体、质体和其它细胞器的分化,细胞质内有液泡;其营养体至少在生活史的某个阶段的细胞具有纤维素的细胞壁;一般都含有光合色素,行光合作用。

全世界现存的植物近50万种,其中低等植物10多万种(含真菌),高等植物30多万种。可分为四大门类:低等植物只包含藻类植物门;高等植物则包括苔藓植物、蕨类植物和种子植物三门。高等植物的特点是植物体构造复杂,有根、茎、叶的分化,并且大

多出现维管束以输送水分和养料；生活史中有明显的世代交替现象，即用孢子生殖的无性世代和用配子生殖的有性世代互相交替；有多细胞构成的性器官，有性生殖形成的合子，要先发育成胚，再发育成新植物体。

一、藻类植物门

藻类植物 (Algae) 是一类低等植物。多数水生或生活在潮湿的陆地上；一般无根、茎、叶的分化，呈单胞型、叶状体或原植体；大多具有叶绿体，含有叶绿素和其它色素，行光合作用；生殖器官多由单细胞构成，无胚胎发育。

已知有 18000 种左右。根据色素的差异和其它特征，可分为绿藻、红藻、褐藻和轮藻等类群。常见的如淀粉小球藻 (*Chlorella pyrenoidosa*)、水绵 (*Spirogyra sp.*)、普通轮藻 (*Chara vulgaris*)。可供食用的有鹧鸪菜 (*Caloglossa leprieurii*)、海带 (*Laminaria japonica*) 和紫菜 (*Prophyra sp.*) 等。

二、苔藓植物门

苔藓植物 (Bryophyta) 是一类从水生向陆生过渡的小型高等植物。生活史有明显的世代交替现象。其特点是孢子体退化，配子体发达，有性过程要在有水的条件下才能完成受精作用。

通常见到的苔藓植物体是配子体，由孢子萌发而成，具假根，但无维管束系统。配子体系雌雄异株，分别产生具有多细胞的生殖器官，雄的叫藏精器，雌的叫颈卵器。在有水的条件下，藏精器顶端张开，游动精子游入颈卵器与卵受精，成为合子。合子在颈卵器中发育成胚，胚依赖配子体的营养继续发育成为无性世代的孢子体。

苔藓植物已知约有 40000 种，大多生于潮湿的地方，有的能附生于裸岩和峭壁上。如地钱 (*Marchantia polymorpha*)、葫芦藓 (*Funaria hygrometrica*) 等。

三、蕨类植物门

蕨类植物 (Pteridophyta) 是一类逐渐摆脱水生环境的陆生植物。又名羊齿植物。是介于苔藓植物和种子植物之间的类型。生活史有明显的世代交替，但其配子体退化，孢子体发达。通常见到的植物体是无性世代的孢子体，有根、茎、叶的分化。由于出现了维管束系统，根能从土壤中吸收水分和无机物，茎能更好地传送水分和养料以适应陆生。孢子体的叶上能产生集成点状的孢子囊群，囊内生有孢子，成熟后随风散落，发育成能独立生活的配子体，行有性生殖。

蕨类植物曾经繁盛于古生代中期，这些古蕨是煤的主要来源。现存蕨类约有 12000 种，如可供食用的蕨菜 (*Pteridium aquilinum*)；可供入药的贯众 (*Cyrtomium fortunei*) 等。

四、种子植物门

种子植物 (Spermatophyta) 是真正适应陆生的高等植物。主要特征是出现花粉管和种子。孢子体构造复杂而完善，配子体简单而细小。孢子体有发达的根、茎、叶、花、果实 (裸子植物无真正的果实) 及种子等器官。配子体只是在短暂的时期内出现，完全

寄生在孢子体上。有性生殖不再借水为媒介，精子由花粉管直接送入胚囊与卵结合，受精卵萌发成胚，胚珠发育成种子，种子成熟后才离开母体，萌发成下一代孢子体。

已知种子植物有 250000 种。根据种子外面有无包被，分为裸子植物和被子植物两亚门。

(一) 裸子植物亚门

裸子植物 (Gymnospermae) 是种子植物的低级类型。孢子体占绝对优势，多为常绿乔木。叶多为针状、片状或鳞片状。具初级的花——雄球花和雌球花。胚珠和由

表 2-3-1 动物界主要门类表

一、原生动物	单细胞动物	原生动物门(Protozoa)
二、后生动物	多细胞动物, 细胞分化	
(一)无脊椎动物(非脊索动物)	无脊索、背神经管和咽部鳃裂	
1. 两胚层动物		
(1)原始多细胞, 体层两层细胞		海绵动物门* (Spongia)
(2)真正两胚层, 辐射对称, 组织分化		腔肠动物门 (Coelenterata)
2. 三胚层动物		
(1)两侧对称, 无体腔		扁形动物门 (Platyhelminthes)
(2)假体腔, 具肛门, 体不分节		线形动物门 (Nemathelminthes)
(3)真体腔, 同型体节, 闭型循环系		环节动物门 (Annelida)
(4)体柔软, 具外套膜及介壳		软体动物门 (Mollusca)
(5)异型体节, 分节的附肢, 具几丁质外骨骼		节肢动物门 (Arthropoda)
(6)后生辐射对称, 后口		棘皮动物门 (Echinodermata)
(7)具背、腹神经索, 后口		半索动物门 (Hemichordata)
(二)脊索动物	有脊索、背神经管和咽部鳃裂	脊索动物门 (Chordata)

• 海绵动物体壁虽有内外两层细胞, 但并非与腔肠动物的内外胚层同源, 严格地说, 不是真正的两胚层动物。

一、原生动物门

原生动物是一类最低等、最原始的单细胞动物, 少数是单细胞群体。单细胞原生动物属真核细胞的原始类型, 有定型的细胞核和多种细胞器。细胞骨架特别发达。以特化的细胞器来执行不同的生理功能, 如运动(鞭毛、纤毛等)、消化(胞咽、胞口、食物泡等)、排泄(伸缩泡、储蓄泡等)以及呼吸、感应和生殖等全部生命活动。在生理上, 它是独立的、完善的有机体, 不同于多细胞动物的个别细胞。

已知的原生动物约有 30000 种, 分布较广。多营自由生活, 少数营寄生生活。根据其运动细胞器的不同, 分为下列四纲:

(一) 鞭毛纲

鞭毛纲 (Mastigophora) 动物的运动细胞器是鞭毛。体表有质膜, 一般具单核。有些种类含有叶绿体, 营光合营养。有的通过体表渗透吸收养料, 营渗透营养。如绿眼虫 (*Euglena viridis*) (图2-3-4), 可混合营养。既具动物特征 (有眼点、鞭毛), 又具有植物的特征 (具叶绿体), 反映了原始鞭毛类是动、植物的共同祖先。本纲也有一些寄生于人体的, 如利什曼原虫 (*Leishmania donovani*)、阴道毛滴虫 (*Trichomonas vaginalis*) 等。

(二) 肉足纲

肉足纲 (Sarcodina) 动物的运动细胞器是伪足 (pseudopodium)。伪足系临时性的原生质突起, 借以运动和摄食, 通过吞噬作用吞食食物颗粒形成食物泡。细胞质膜之下的原生质分为外质和内质。内质中有细胞核、伸缩泡和食物泡等。随着伪足的形成而进行变形运动。如自由生活的大阿米巴 (*Amoeba proteus*) (图2-3-5); 寄生于人体的溶组织内阿米巴 (*Endamoeba histolytica*) 等。

(三) 孢子纲

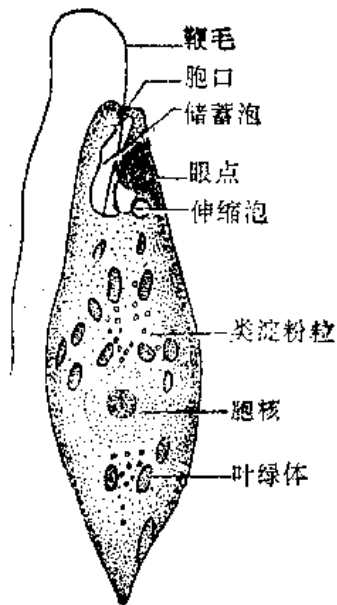


图 2-3-4 绿眼虫

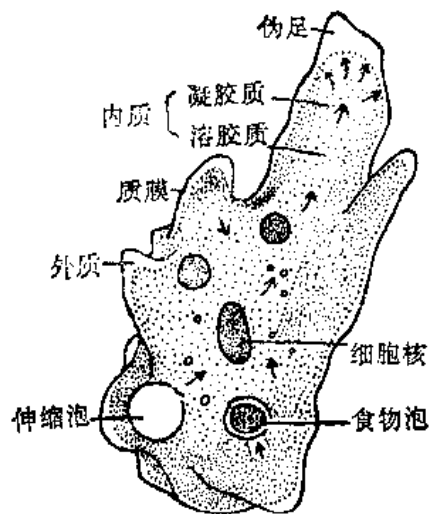


图 2-3-5 大阿米巴

孢子纲 (Sporozoa) 动物营寄生生活，无特殊的运动细胞器，或只在生活史的某一阶段以鞭毛或伪足运动。生活史复杂，有世代交替现象。如间日疟原虫 (*plasmodium vivax*) 等。

(四) 纤毛纲

纤毛纲 (Ciliata) 动物的运动细胞器为纤毛，并兼有摄食作用。纤毛的结构与鞭毛相似，但较短，且运动节律性强。细胞结构较复杂，有大核和小核，并大多具有胞口、胞咽和胞肛等摄食细胞器。如自由生活的大草履虫 (*Paramecium caudatum*)、寄生于人体的结肠小袋纤毛虫 (*Balantium coli*) 等。

二、海绵动物门

海绵动物 (Spongia) 代表着多细胞动物中最原始、最低级的类型。是处于细胞水平的多细胞动物。虽然体层有两层细胞，开始细胞分化，但尚无组织和器官系统，从胚胎发育来看，它和腔肠动物的内外胚层并非同源，并非真正的两胚层动物。体型多数不对称而无定型，体表多小孔，故又名多孔动物 (porifera)。体内有骨针或海绵丝，幼体营游泳生活，成体营固着生活，绝大多数海产。如毛壶 (*Grantia sp.*)、淡水海绵 (*Ephydatia sp.*)。全世界已知约 10000 种。

三、腔肠动物门

腔肠动物 (Coelenterata) 是真正的两胚层后生动物，已进入组织水平的分化和器官发生的阶段。体层由外胚层和内胚层两层细胞组成 (图2-3-6)。内外胚层之间为中胶层。两层细胞又分化为皮肤细胞、神经细胞、刺细胞、腺细胞和生殖细胞等。各种细胞在结构上有分化，在机能上有分工，互相依赖而生存。内胚层所围绕的腔并非体腔，它兼有消化和循环的功能，称为消化循环腔。其上触手间有一口与外界相通，具摄食和排遗的功能。口即为胚胎发育时的胚孔。因此，腔肠动物相当于高等动物的原肠胚阶段。

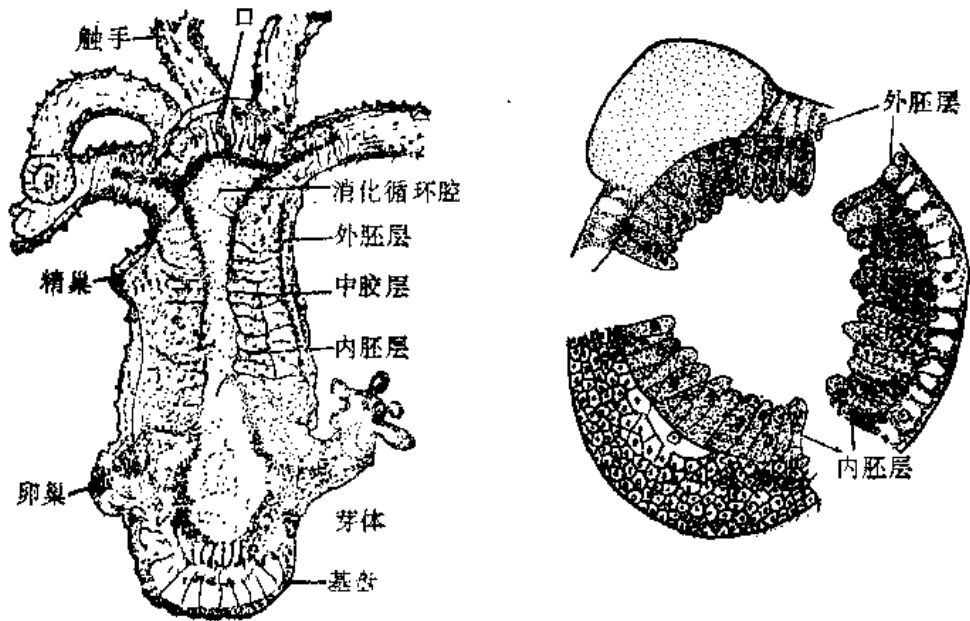


图 2-3-6 水螅的纵切和横切面

从腔肠动物开始，动物体制有了固定的对称形式，本门动物属辐射对称，即通过其身体中轴、任何切面切成的两部分都是对称的。这种体制是与它长期营固着或漂浮的生活方式有关。

腔肠动物具原始而简单的神经系统，其神经细胞以神经突起互相连接形成网状神经系统。

现存的腔肠动物约有9000种，水生，多为海产。由于生活方式不同，形成两类不同的体型：一种是适于固着生活的水螅型，呈筒状。如棕色水螅 (*Hydra fusca*)；另一种是适于漂浮生活的水母型，呈盘状。如桃花水母 (*Craspedacusta sowerbyi*)、海蜇 (*Rhopelima esculenta*) 等。

四、扁形动物门

扁形动物门 (Platyhelminthes) 包括一些两侧对称、三胚层、无体腔的蠕虫状动物。在动物进化上进入了一个新的阶段。

扁形动物身体扁平，呈两侧对称或叫左右对称，即通过身体中轴，只能有一个切面将身体分成左右对称的两部分。

扁形动物有内、中、外三胚层，但尚无体腔，体壁和肠管之间充满着来源于中胚层的柔软组织。身体结构已有器官系统的分化。口通常在腹面，消化道不具肛门；排泄系统是末端有焰细胞的原肾管；生殖系统发达；具感受器；神经系统逐渐集中于身体前端，为梯形神经系统。

扁形动物由于出现了两侧对称体制，使身体有了前后、左右、背腹之分，有利于定向运动，由于中胚层的出现，引起了一系列组织、器官系统的分化，提高了代谢水平。

本门已知约有 15000 种。包括营自由生活和寄生生活两大类。分为三纲：

(一) 涡虫纲

涡虫纲 (Turbellaria) 是本门中最原始的类群。大多营自由生活。身体扁平而柔

软。体表具纤毛。有消化系统，口位于腹面后三分之一处。神经系统和感受器官发达。例如涡虫 (*Planaria gonocephala*)。

(二) 吸虫纲

吸虫纲 (Trematoda) 全部营寄生生活。身体一般呈扁平叶状。成虫 体表纤毛消失。体表被有较厚的角质膜，具保护作用。消化系统、神经系统和感受器趋于退化，而适应于寄生生活的吸盘、钩等附属器和生殖系统则特别发达。生活史复杂，有的种类要通过二个以上的宿主，有宿主更换。如华支睾吸虫 (*Clonorchis sinensis*)、日本血吸虫 (*Schistosoma japonica*)、布氏姜片虫 (*Fasciolopsis buski*) 和卫氏并殖吸虫 (*Paragonimus westermani*) 等。

(三) 绦虫纲

绦虫纲 (Cestoidea) 营内寄生生活。消化系统和感觉器官完全退化。而生殖系统则高度发达。身体呈长带状，背腹扁平，由一系列节片组成，最前端的一节叫头节，其上有吸盘和小钩，借以附着在宿主的肠壁上。在头节以后的各节片内，都有一套完整而发达的两性生殖器官。排泄系统和神经系统则纵贯各节。如猪肉绦虫 (*Taenia solium*)、牛带吻绦虫 (*Taeniarrhynchus saginatus*) 等。

五、线形动物门

线形动物门 (Nemathelminthes) 动物是进化上的一个盲支。身体细长，呈线状或筒状；不分节；口在前端，消化道末端首次出现肛门；体表有角质膜，膜下是无细胞界限的下皮层；在体壁中胚层肌肉和肠壁内胚层之间有原体腔 (primary coelom) 或称假体腔 (pseudocoelom) (图 2-3-7)，相当于胚胎时期的囊胚腔。原体腔只有体壁中胚层而无肠壁中胚层和体腔膜，腔内充满体腔液；大多为雌雄异体，具梯形神经系统。

线形动物由于出现了原体腔，使消化道吸收的养料可通过体腔液输送到体壁和生殖系统。出现了肛门，与口有了分工，提高了摄食和排遗的机能，比扁形动物有了发展。

本门动物约有 12000 种。营自由生活或寄生生活，包含不少危害人类和动、植物的寄生虫。如寄生于人体的人蛔虫 (*Ascaris lumbricoides*)、斑氏丝虫 (*Wuchereria bancrofti*)、十二指肠钩虫 (*Ancylostoma duodenale*) 和鞭虫 (*Trichuris trichiura*) 等。

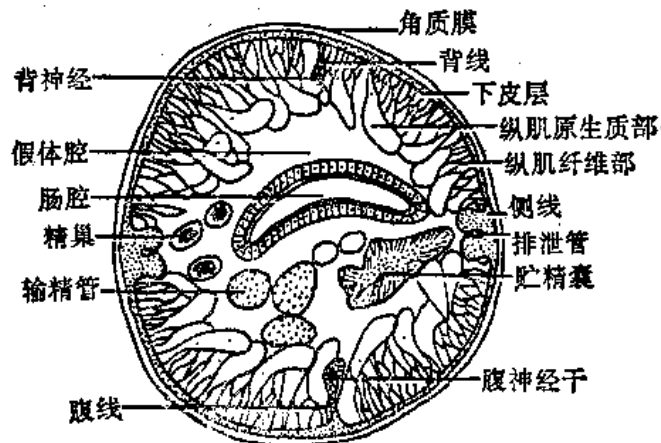


图 2-3-7 雄蛔虫的横切面

六、环节动物门

环节动物门 (Annelida) 为两侧对称、三胚层、同型体节、具有真体腔的一类动物。大多身体呈圆筒形，由一系列相似的体节组成，许多重要器官系统是分节排列的，称为同型体节。多数种类体表有刚毛，某些种类出现了原始附肢——疣足；体壁中胚层和肠壁中胚层之间出现了真体腔或称次生体腔 (secondary coelom) (图 2-3-8)。真体腔周围有体腔膜包围，并有管道与外界相通；有比较完善的肌肉、消化和生殖系统；出现按节排列的后肾管和闭型的循环系统；神经系统较集中，为链状神经系统；有的种类已明显分化为头和躯干两部分，头部具有发达的感受器；雌雄同体或异体。

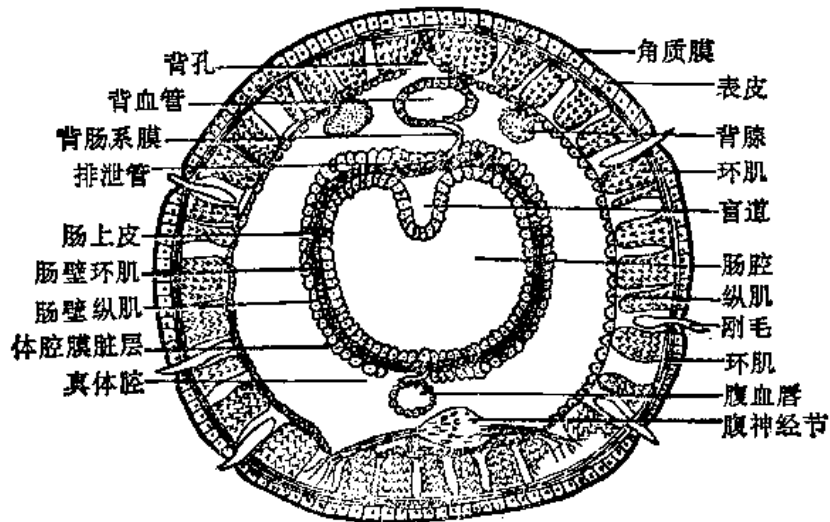


图 2-3-8 蚯蚓的横切面

环节动物在进化上具有重要的地位。同型体节的出现，有利于身体增长，运动灵活。为出现异型体节提供了可能性；真体腔的出现使脏壁形成了来源于中胚层的肌肉层，增加肠蠕动，提高了代谢水平；闭型循环系的出现使血液在血管里流动，提高了运送氧气和养料的功能；链状神经系统比扁形动物的梯形神经系统更为集中，控制着全身的感觉和运动。因此，环节动物在进化上已达到相当复杂和完善的程度。

本门动物约有 35000 种。大多营自由生活。分布于海水、淡水和土壤中。如沙蚕 (*Nereis Japonica*)、环毛蚯蚓 (*Pheretima asiatica*) 等。少数营半寄生生活，如日本医蛭 (*Hirudo japonica*) 等。

七、软体动物门

软体动物门 (Mollusca) 是进化上的一个侧支。多数种类为两侧对称。身体柔软而不分节，由头、足和躯干 (内脏囊) 三部分组成；多数种类体外有外套膜，并由它分泌出钙质的介壳覆盖于体外；假体腔和真体腔同时存在，但后者已极度退化；多数种类为开型循环，即其血液自动脉流出后进入身体各部组织的血窦 (即原体腔) 中，经过呼吸器官和排泄器官，然后再流入静脉管；神经系统多不发达，感受器较为发达；雌雄同体或异体。

已知软体动物约有 100000 种，多数生活在海水、淡水或陆地上。如中国河蚌 (*A-*

nodonta chinensis)、中华田螺 (*Viviparus chinensis*)、乌贼 (*Sepia esculenta*) 等。有的种类是人体寄生虫的中间宿主。如日本血吸虫的中间宿主钉螺 (*Oncomelania huapiensis*)、华支睾吸虫的第一中间宿主纹沼螺 (*Parafossarulus striatulus*) 以及卫氏肺吸虫的第一中间宿主川卷螺 (*Semisulcospira cancellata*) 等。

八、节肢动物门

节肢动物门 (Arthropoda) 是无脊椎动物中最高级、真正适应陆生的一门。

一般认为,节肢动物是起源于环节动物或类似环节动物的祖先。因此,它具备环节动物的基本特征,如两侧对称、真体腔、链状神经系统等,但也具备比环节动物复杂的高级特征:体表被有含氮的多糖类的几丁质或甲壳类的外骨骼,具有支持、保护和防止水分蒸发的功能,使之能更好地适应陆生生活;身体一般分化为头、胸、腹三部,这种分节叫异型体节。随着身体的分部,机能也相应地分化:头部成为摄食和感受的中心,胸部成为运动和支持的中心,腹部则成为代谢和生殖的中心;在胸部或全部体节上有分节的附肢,节间具关节,大大加强了运动的灵活性,适应于多种功能;肌肉发达,出现了横纹肌,加强了运动能力;神经系统更加集中,神经节随体节而愈合。感受器发达,具复眼、触角等;有些种类在胚后发育期中有变态。

尽管本门动物也出现一些较原始的特征,如体腔属混合体腔,由假体腔和真体腔混合而成。由于混合体腔经常充血,故又称血腔;又如循环系属开型,效率不如闭型的高。但纵观其全面特征,无疑是相当高级的类型。

本门是动物界中最大的一门,种类繁多,分布极广,已知约有 930000 种,占已知动物的 80% 以上。有自由生活于水中、陆地和空中的,也有营寄生生活的。主要可分为下列四纲:

(一) 甲壳纲

甲壳纲 (Crustacea) 体表被以石灰质甲壳;以鳃呼吸;头部与胸部常愈合为头胸部,背侧有头胸甲;一般具有复眼和触角 2 对;各部附肢多对;多数种类雌雄异体,发育中有变态。基本体型可分为有尾的虾型和无尾的蟹型两类。

本纲动物多数生活于海水、淡水或湿润的土壤中。少数营寄生生活。有的可供食用,如东方对虾 (*Penaeus orientalis*)、中华绒毛蟹 (*Eriocheir sinensis*);有的与医学关系密切,如螯蛄 (*Astacus dauricus*) 和锯齿石蟹 (*Potamon denticulatus*) 是卫氏并殖吸虫的第二中间宿主。

(二) 蛛形纲

蛛形纲 (Arachnoidea) 主要包括一些陆生的捕食性的节肢动物。身体分为头胸部和腹部,或愈合不分。头胸部无头胸甲和触须,即使有眼也不具复眼,具 6 对附肢,第一对转化为螯肢,第二对为须肢,后 4 对为步足。腹部附肢退化。用页肺或气管呼吸或二者兼有。

本纲动物大多陆生。与人类关系密切,有些是农作物的益虫或害虫;有些是人畜病原体的传播媒介;有些可以入药。如钳蝎 (*Buthus martensi*)、十字圆蛛 (*Aranea diadema*)、全沟蜱 (*Ixodes persurcatus*) 和人疥螨 (*Sarcoptes scabiei*) 等。

(三) 多足纲

多足纲 (Myriapoda) 是一类蠕虫状的陆栖节肢动物。身体分节明显, 可分头和躯干两部分。头有单眼多对, 触角一对。躯干多节, 每节有附肢 1~2 对。如赤蜈蚣 (*Scolopendra morsitans*)、大马陆 (*Julus terrestris*) 等。

(四) 昆虫纲

昆虫纲 (Insecta) 是节肢动物中也是动物界中最繁盛的类群。身体分为头、胸、腹三部分: 头部有眼、触角、触须和口器等附属器官, 成为感觉和摄食中心; 胸部是运动的中心, 分前、中、后三胸节, 每节具足一对。多数种类中, 后胸背侧有翅两对。足的多型化和翅的发展使昆虫大大地扩展了活动范围和适应环境的能力; 腹部由 10~11 节组成, 通常无附肢, 但末节多有尾须一对, 末端具肛门和外生殖器。昆虫的消化、呼吸、排泄等器官系统都集中在腹部, 成为代谢和繁殖的中心。多数种类在胚后发育期有变态。

本纲动物种类繁多, 分布极广, 遍布水中, 陆地和空中。已知约有 850000 种, 约占动物界的 75%。与人类有密切的关系。许多为经济益虫、天敌昆虫、药用昆虫, 可供利用。如家蚕 (*Bombyx mori*)、蜜蜂 (*Apis indica japonica*); 有些是农业害虫, 如东亚飞蝗 (*Locusta migratoria manilensis*); 有些则是危害人畜的医学昆虫, 是多种病原体的传播媒介, 如嗜人按蚊 (*Anopheles anthropophagus*)、家蝇 (*Musca vicina*)、人蚤 (*Pulex irritans*)、人头虱 (*Pediculus humanus capitis*)、中华白蛉 (*Phlebotomus chinensis*) 等。

九、棘皮动物门

棘皮动物门 (Echinodermata) 是一类古老的后口动物 (deuterostomia)。

从胚胎发育来看, 棘皮动物和下述的半索动物及脊索动物同属于后口动物, 而前面所述各门均系原口动物 (protostomia)。原口动物指的是胚胎时期的胚孔 (原口), 后来成为成体的口; 而后口动物指的是胚胎时期的胚孔以后将发育成为成体的肛门, 成体的口则是在原肠胚后期, 在胚孔的相对端由外胚层内陷而紧贴内胚层, 最后穿孔而重新形成的。

棘皮动物的体形多样, 幼体为两侧对称, 但成体为后生辐射对称, 这种体制的变化与成体长期适应固着或不太活动的底栖生活方式有关。

棘皮动物的体表都覆盖着纤毛上皮, 其下具有由中胚层形成的石灰质内骨骼, 并常向体表突出形成棘突, 故名。真体腔发达, 并有部分体腔形成特有的水管系统, 水管系统呈辐射状排列并伸出体表形成司运动的管足。

本门动物约有 5700 种, 全为海产。营固着或少活动的底栖生活, 如砂海星 (*Luidia quinaria*)、紫海胆 (*Anthocidaris crassispina*) 及刺参 (*Stichopus japonicus*) 等。

十、半索动物门

半索动物门 (Hemichordata) 是无脊椎动物和脊索动物之间的一个过渡类型。具有背、腹神经索 (前端有空腔); 消化管背面有鳃裂; 口腔背面向前伸出一条短盲管——口索。

本门仅约 50 种, 均海产。代表动物是柱头虫 (*Balanoglossus sp.*)。全身分吻、颌

和躯干三部。

半索动物的分类地位颇有争议。以往通常被划入脊索动物的原索动物亚门，因为它和脊索动物的主要特征很相似。近年来通过深入研究，多数学者认为它具有一些无脊椎动物的特征，特别是与棘皮动物近缘，如具有腹神经索；开型循环系；肛门位于身体末端；幼虫与棘皮动物的羽腕幼虫很相似等。况且，把口索视为脊索的论据尚不足。据此，把它作为非脊索动物中一个独立的门较为合理。

以上共介绍无脊椎动物 10 门，具有如下共同特征：① 体内无支持身体的脊索或脊椎；② 如有血管，则主要血管位于消化道背面；③ 如有中枢神经系统，则非管状，且位于消化道的腹面。

各门无脊椎动物尽管形态各异，但总遵循一定的进化规律，由简单到复杂，由低级到高级，从水生到陆生而不断进化发展。这种进化趋势表现在机体结构上是多方面的，如体制、体层、体腔、体节、细胞组织分化和各种器官系统的形成（表 2-3-2）。

表 2-3-2 无脊椎动物各门特征比较表

门类	体制	体层	体腔	体节	附肢	循环系统	生殖系统	神经系统
原生动物门	不对称 辐射对称			无	无	无	无	无
海绵动物门	多不对称	两层细胞	无	无	无	无	无	无
腔肠动物门	辐射对称	两胚层	无	无	无	无	♀	网状神经系
扁形动物门	两侧对称	三胚层	无	无	无	无	♀	梯形神经系
线形动物门	两侧对称	三胚层	假体腔	无	无	无	♂/♀	梯形神经系
环节动物门	两侧对称	三胚层	真体腔	同型体节	无或有 原始附肢	闭型	♀或♂/♀	链状神经系
软体动物门	两侧对称 不对称	三胚层	真体腔 退化	不分节	无	开型	♂/♀	数对神经节 和神经
节肢动物门	两侧对称	三胚层	混合体腔	异型体节	分节附肢	开型	♂/♀	链状神经系
棘皮动物门	后生 辐射对称	三胚层	真体腔发 达	不分节	无	闭型	♂/♀	围咽神经 及辐神经
半索动物门	两侧 对称	三胚层	真体腔	异型体节	无	开型	♂/♀	背、腹神经 索

(转引自武汉大学等, 1978)

十一、脊索动物门

脊索动物门 (Chordata) 是动物界中最高等的一门。包括许多在形态、机能和生活方式上很不相同的类型。具有如下基本特征 (图 2-3-9)：

(1) 具脊索 (notochord)：脊索是一条位于消化道背方纵贯全身的索状结构，起着支持身体的作用，系原始的主轴骨骼。在低等类型终生保留，在高等类型则仅在胚胎时期存在，以后被脊柱所取代。

(2) 具背神经管：它位于脊索的背侧，呈管状，系脊索动物的中枢神经系统。在高等动物中分化为脑和脊髓。

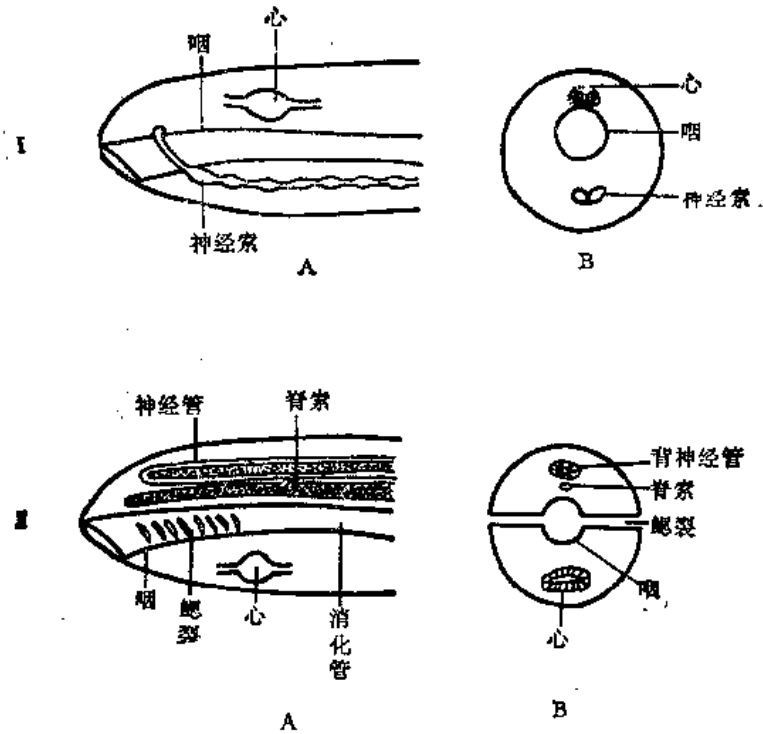


图 2-3-9 无脊椎动物和脊索动物模式结构比较

(3) 具咽部鳃裂：是咽部侧壁上成对的裂缝状构造，直接或间接与外界相通。在鳃裂的边缘有许多羽状鳃，起呼吸作用。低等水生类型终生存在，高等脊索动物则仅在胚胎期出现。

脊索动物除上述三大特征外，还有一些重要特征，如心脏位于消化管的背面；尾部位于肛门的后方；具有支持身体的内骨骼等。此外，本门动物和无脊椎动物的高等类型也有一些相似的特征：如后口、真体腔、两侧对称和分节现象等，这说明其间的亲缘关系。

现存的脊索动物约有 70000 种，根据脊索的发达程度，分为三个亚门：即尾索动物亚门、头索动物亚门和脊椎动物亚门。前两个亚门又合称为原索动物 (Protochordata)，是本门的低级类型，结构简单，只有脊索，没有脊柱。

(一) 尾索动物亚门

尾索动物亚门 (Urochordata) 是原索动物的低等类型。具有脊索动物的三大特征，但脊索只存在于尾部。成体包被于类似纤维质的被囊中。营固着生活或自由生活，海产。如柄海鞘 (*Styelia clava*)。

(二) 头索动物亚门

头索动物亚门 (Cephalochordata) 是原索动物的高级类型。三大特征表现典型。脊索自身体后端伸达前端。身体只有前、后端之分，没有明显的头部，故又称无头类 (Acrania) (图 2-3-10)。

头索动物是一类浅海底栖动物，在进化上有重要的研究意义，如青岛文昌鱼 (*Branchiostoma tsingtaoensis*)。

(三) 脊椎动物亚门

脊椎动物亚门 (Vertebrata) 是动物界最高等的类群。已知不下 70000 种，约占整

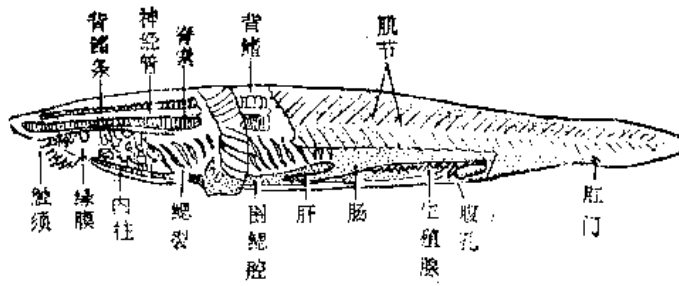


图 2-3-10 文昌鱼

个脊索动物的 96%。与人类的关系也十分密切。

尽管脊椎动物种类繁多，形态各异，但却具有下列共同特征：胚胎期虽有脊索，但在成体时则部分或全部被脊柱所取代，内骨骼系统发育完善；神经系统高度发达，背神经管明显分化为脑和脊髓；咽部鳃裂多数见于胚胎期，少数见于成年期；有结构分明的头部，其上有眼、耳、鼻等感受器，所以又称为有头类 (Craniata)；除少数外，躯干部均有两对附肢；心脏位于消化道腹面；除圆口纲外，都有上、下颌 (图 2-3-11)。

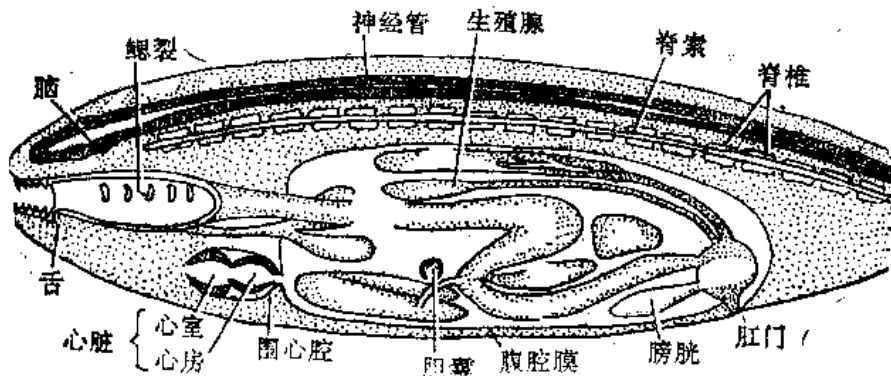
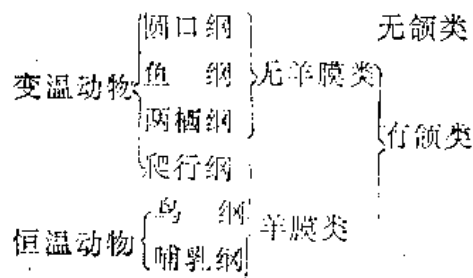


图 2-3-11 脊椎动物主要结构模式图

脊椎动物生活方式多样，生活范围广泛。有水生的、两栖的和陆生的或空中飞翔，甚至有半寄生的。本亚门可分为六纲：



1. 圆口纲 圆口纲 (Cyclostomata) 是一类最原始的脊椎动物，保留了许多原始特征：水生；无上、下颌，所以又称无颌类 (Agnatha)；体呈圆筒状，没有偶鳍 (仅具奇鳍) 和鳞；单鼻孔；有鳃孔 5~15 对；终生保留脊索，没有真正的脊椎骨，头骨十分简单等。同时，由于长期适应于寄生或半寄生生活，也出现一些适应寄生的特征，如头部前端有口吸盘 (口漏斗)，借此吸附于宿主上，口吸盘及舌上具有的角质齿，可刮破宿主皮肤吮吸其血肉。

本纲种类很少，栖息于海水或淡水中。如分布于我国东北的七鳃鳗(*Lampetra japonica*)。

2. 鱼纲 鱼纲(Pisces)是一类典型的水生脊椎动物。终生以鳃呼吸、鳍运动。

鱼类在结构机能上比圆口类进化，主要表现在：开始具有上、下颌，颌的出现使之由被动摄食变为主动摄食；具有成对的附肢，即胸鳍和腹鳍，大大加强了运动能力；骨骼系统更加发展，脊索残存(软骨鱼)或消失(硬骨鱼)而为脊柱所取代。脊柱分颈椎和尾椎两部分。从而加强了支持、运动和保护的机能；神经系统和感受器也有了进一步发展，使之能更好地适应水生生活。

鱼类在身体结构和机能上也表现出一系列水生适应的特征：多数种类的标准体型为纺锤形，体表覆以鳞片，皮肤富有粘液腺等，可减少与水的摩擦力；身体两侧各有一条侧线，能感受水流的压力和方向；多数种类在消化道背方有鳔，借以调节自身的比重，控制上浮或下沉；鼻孔2个，一般不与口腔相通；终生以鳃呼吸，鳃裂若干对，鳃裂之间的鳃间隔两面具有很多鳃丝，其中充满微血管，气体即在此进行交换(图2-3-12)；与鳃呼吸相联系的循环系统也与陆栖脊椎动物不同。心由静脉窦、一心房、一心室及动脉圆锥组成(图2-3-13)。静脉窦接受全身回心的静脉血，经心房再回心室，心室收缩时将血液压入动脉圆锥，再进入腹主动脉，经入鳃动脉进入鳃中，血液在微血管处进行气体交换变为充氧的动脉血，再经出鳃动脉汇入背主动脉，通过其分支输送到身体各部(图2-3-14)。这样血液循环全身一周，只经心脏一次，称为单循环。脑明显地分为端脑、间脑、中脑、小脑和延脑五部，但端脑不发达，大脑半球很小，背壁只有原脑皮或具旧脑皮，司嗅觉、高级中枢在中脑(图2-3-18)；多数种类是雌雄异体，体外或体内受精，卵生或卵胎生，生殖过程离不开水。

鱼类是脊椎动物中种类最多的一纲。已知约有24000种。根据骨骼性质的不同，可分为软骨鱼和硬骨鱼两类；软骨鱼类(Chondrichthyes)多海产。骨骼为软骨，脊索残存。头骨由软骨颅和咽颅组成。如白斑星鲨(*Mustelus manazo*)。硬骨鱼类(Osteichthyes)海产或淡水产，骨骼主要为硬骨。头骨大部由硬骨取代，多达180块。脊柱分颈椎

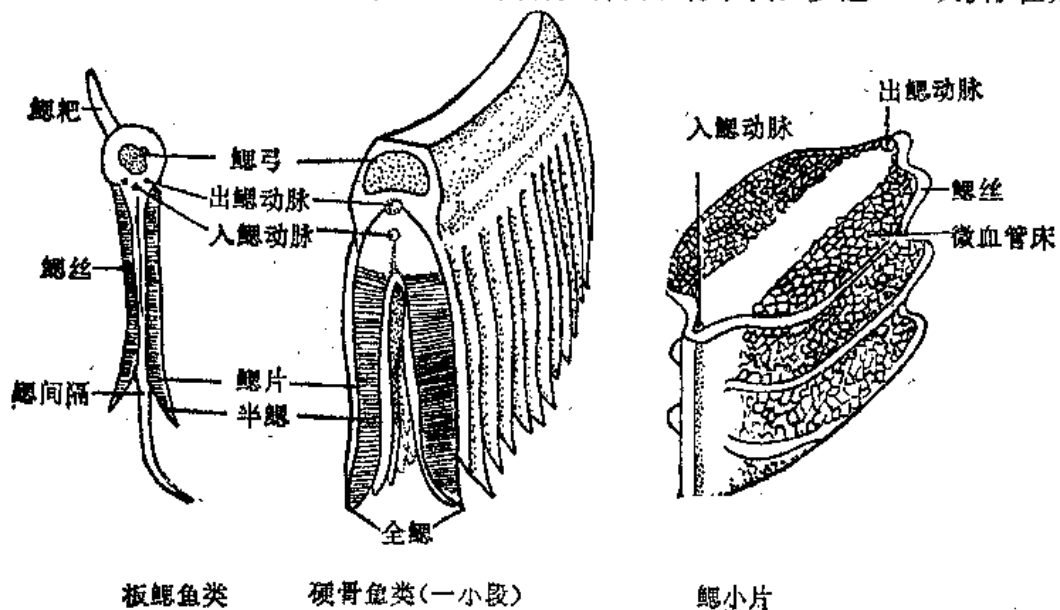


图 2-3-12 鱼类鳃的结构

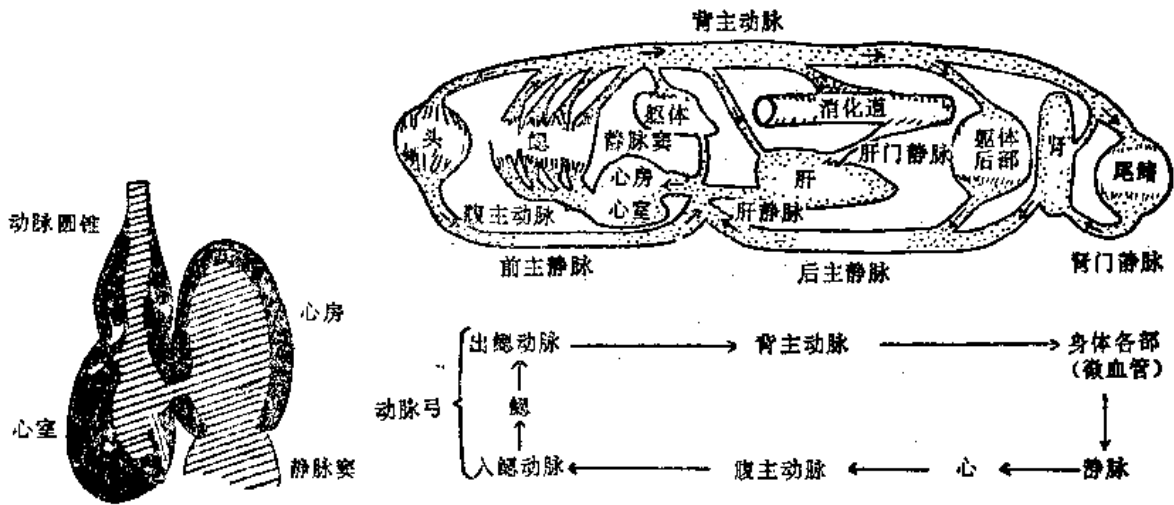


图 2-3-13 鱼类心模式图

图 2-3-14 鱼类血液循环途径示意图

椎和尾椎两部分。如鲤鱼 (*Cyprinus carpio*)。

3. 两栖纲 两栖纲 (*Amphibia*) 是从水生向陆生过渡的脊椎动物。还不能摆脱对水的依赖。在个体发育中有变态，卵生、体外受精和幼体 (蝌蚪) 发育均在水中进行。幼体用鳃呼吸，没有成对的附肢，以尾部的摆动进行运动，经变态成陆生型的成体。由于缺乏防止体内水分蒸发的结构，通常只能生活在潮湿的环境中。

两栖类的成体上陆后，大多有两对五趾型四肢，借肩带和腰带与脊柱联结支撑身体，趾无爪而有趾间蹼。头骨数减少，咽颅退化。脊柱分化为颈椎、躯椎、骶椎和尾椎四部分。颈椎只有一个环状的寰椎，与头骨的枕髁相关节，使头部可上下运动。骶椎与腰带髌骨联结，使后肢获稳固支持。

两栖类成体口腔内出现了内鼻孔，改用肺呼吸，但其肺呈囊状 (图 2-3-15)，结构简单，表面积很小，不能担负全部呼吸机能，还需借助皮肤辅助呼吸，皮肤裸露，利于进行气体交换。由于呼吸器官的改变，导致了循环系统的相应变化。心为过渡式心 (图 2-3-16)，由左、右心房和一心室组成。循环途径除体循环外，还出现肺皮循环。来自身体各部分的静脉血汇入静脉窦然后进入右心房。来自肺部的动脉血，经肺静脉进入左心房，由于心室尚未分隔，来自左心房的充氧血和来自右心房的缺氧血在心室内混合。由于动脉圆锥偏于心室的右方，当心室收缩时，心室右部的缺氧静脉血首先压出，经肺动脉到肺。其次是心室中部的混合血进入主动脉弓到身体各部及内脏。最后是心室左部的充氧动脉血进入颈总动脉弓，循环到头部 (图 2-3-17)。这种具有过渡式心，动、静脉血不能分流的血液循环称为不完全的双循环。

两栖类的脑与鱼类基本相似 (图 2-3-18)，分为端脑 (嗅叶、大脑半球)、间脑、中脑 (视叶)、小脑和延脑等部分。但大脑比较发达，每侧大脑半球顶壁除由上皮细胞构成的原脑皮外，还出现一些神经细胞称旧脑皮，仍然司嗅觉。中脑视叶较发达，构成高级中枢。小脑不发达，这与简单的运动有关。此外，感受器也相应地发生变化，如产生了中耳；眼睛出现了眼睑、泪腺和半透明的瞬膜等。

现存的两栖类约 2500 种，主要分布于热带和亚热带地区。绝大多数是有益动物，能消灭农村害虫。有的可供食用或入药，如中国林蛙 (*Rana temporaria chensinensis*) 的

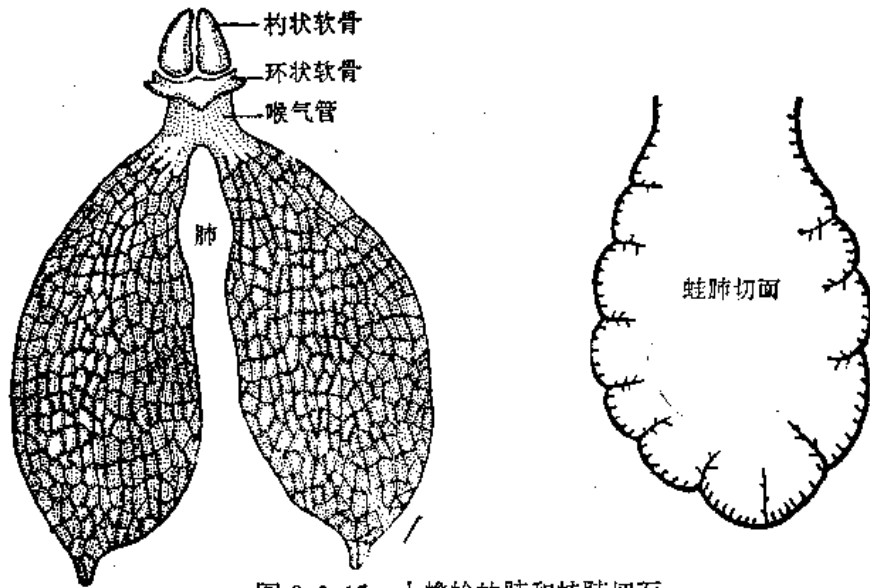


图 2-3-15 大蟾蜍的肺和蛙肺切面

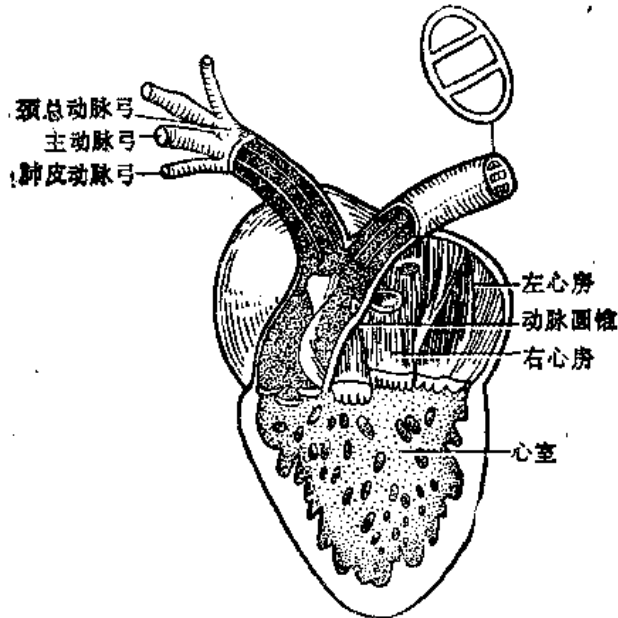


图 2-3-16 大蟾蜍的心解剖

(自杨孤华等, 1987)

干制雌体, 可作滋补药, 治疗神经衰弱等。

两栖类可分为三个目: 无足目 (Apoda), 如双带鱼螈 (*Ichthyophis glutinosus*); 有尾目 (Urodela), 如大鲵 (*Megalobatrachus davidianus*)、东方蝾螈 (*Cynops orientalis*); 无尾目 (Anura), 如大蟾蜍中华亚种 (*Bufo bufo gargarizans*)、黑斑蛙 (*Rana nigromaculata*) 等。

4. 爬行纲 爬行纲 (Reptilia) 是一类真正陆生的变温羊膜动物。具有一系列适应陆地生活的特征: 皮肤干燥, 无皮肤腺, 体表被以角质鳞或兼有来自真皮的骨板, 可防止或减少体内水的蒸发; 身体分化为头、颈、躯干和尾四部, 具有四足动物的基本型, 四肢比两栖类强壮, 趾具爪。颈部发达, 加强了头部运动的灵活性; 肺较发达, 成为唯一的呼吸器官。肺的构造复杂, 有褶皱, 呈蜂窝状, 增加了气体交换面积, 同时还出现了胸廓, 借助肋间肌的收缩改变胸廓的大小, 来进行呼吸以加强呼吸功能; 心基本上与两栖类相

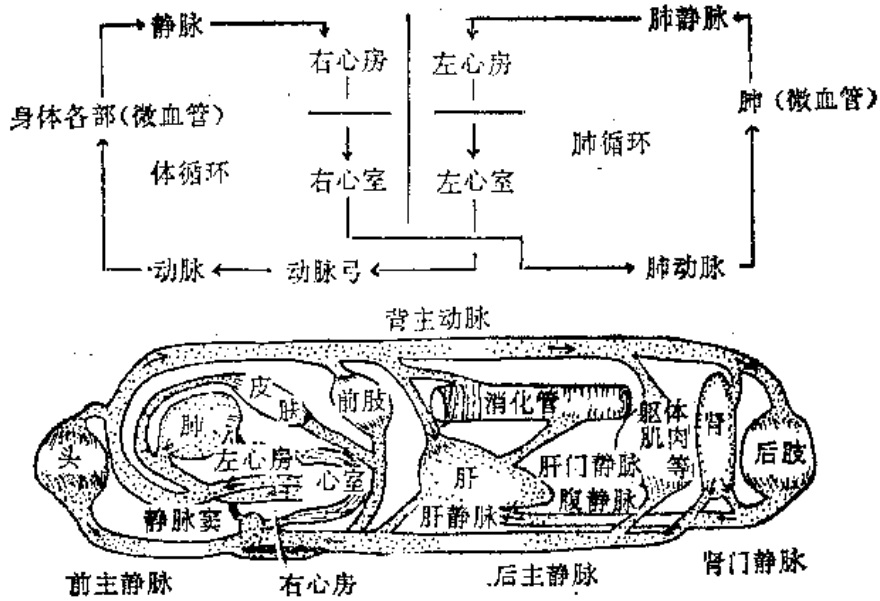


图 2-3-17 两栖类血液循环途径示意图

(自中央广播电视大学生物学组, 1981)

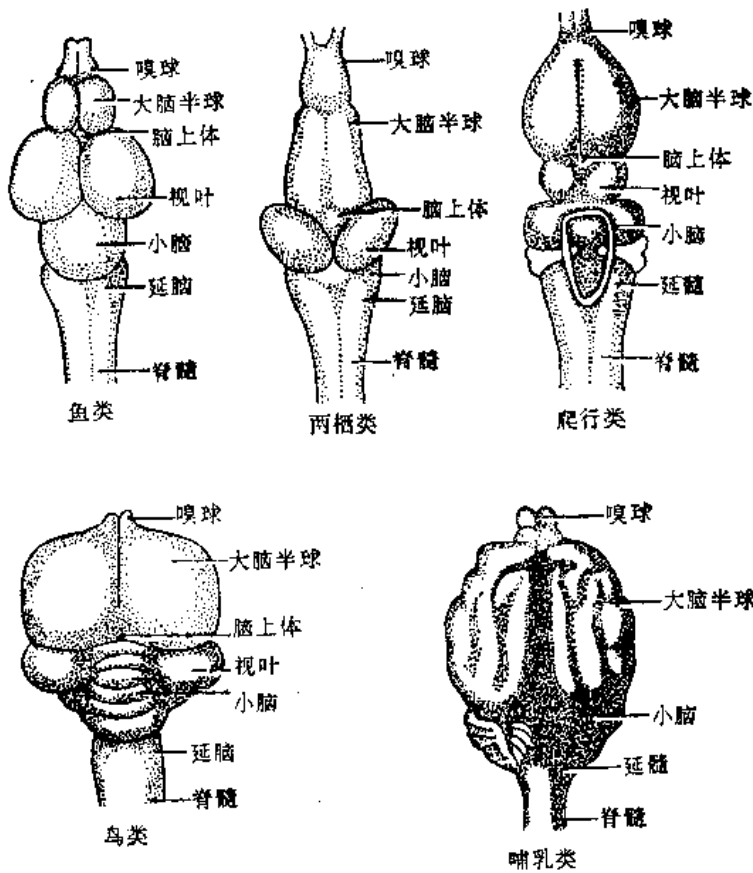


图 2-3-18 各类脊椎动物脑的背面观

(自杨抚华等, 1987)

似，属过渡式心。但静脉窦并入右心房，动脉圆锥消失，除心房分隔外，心室也分隔为左右两个，但心室大多分隔不完全，室间隔上仍有室间孔相通，动、静脉血在二心室内混合，也是不完全的双循环，但充氧血和缺氧血开始分流；骨骼已进一步骨化，脊柱分化为颈椎、胸椎、腰椎、骶椎和尾椎五部。颈椎数目多，第一、二颈椎分化为寰椎和枢

椎，形成左右可动的关节，使头的活动更加灵活。胸椎部分有肋骨伸向两侧，与腹面的胸骨一起构成陆生脊椎动物特有的胸廓，加强呼吸并保护内脏。骶椎 2 块，与腰带的髌骨成关节，这对于支持身体、保护内脏和加强运动都有重要意义。

爬行类的脑较两栖类的发达，大脑半球显著，主要是腹壁的纹状体加厚，并在大脑表层出现一层薄的灰质结构，称为新脑皮（大脑皮质）。高级中枢已从中脑视叶逐渐移向新脑皮。

爬行类的生殖是体内受精（不用水为媒介），卵生或卵胎生，产卵于陆地，卵有卵壳司保护，在胚胎发育过程中产生羊膜（amnion），即在胚胎发育早期，胚体背侧形成皱褶，从背方包围胚体之后互相愈合打通，在胚胎外构成羊膜腔，羊膜腔的壁称为羊膜（图 2-3-19）。羊膜腔内充满羊水，这就保证了胎儿在水域环境中发育，避免了陆地环境的干燥和机械损伤。鸟类和哺乳类是爬行类的更高水平的后裔，三者胚胎发育中都出现羊膜，因而合称为羊膜动物（amniota）；两栖类、鱼类和圆口类等脊椎动物则称为无羊膜动物（anamnia）。

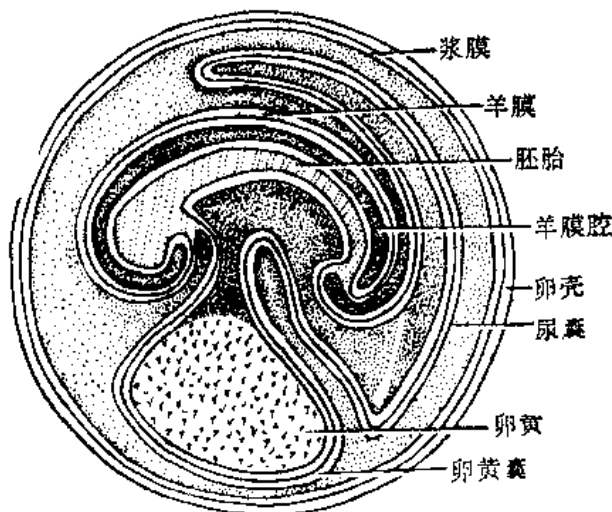


图 2-3-19 羊膜动物的胚胎图解
(自Rand, 1955)

现存的爬行动物约有 5000 种，大多数有益，有些种类消灭田间害鼠或农林害虫；有些可供食用或入药，如蛤蚧（*Gecko gecko*）等。爬行类的最大危害是某些毒蛇对人畜的伤害。但毒蛇也有可供利用的一面（如蛇毒可用于治病），并且在生态系统中占有重要的地位。我国常见的毒蛇，有金环蛇（*Bungarus fasciatus*）、银环蛇（*Bungarus multicinctus multicinctus*）、眼镜蛇（*Naja naja atra*）、眼镜王蛇（*Ophiophagus hannah*）、蝮蛇（*Agkistrodon hylas*）、五步蛇（尖吻蝮）（*Akistodon acutus*）、中国水蛇（*Enhydris chinensis*）、竹叶青（*Trimeresurus stejnegeri stejnegeri*）、烙铁头（*Trimeresurus macrosquamatus*）以及斑海蛇（*Hydrophis cyanocinctus*）等。若被毒蛇咬伤，应及时进行局部处理，尽快排除毒液，减缓毒性的扩散，并及时送诊。

爬行纲可分四个亚纲：原蜥亚纲（Prosurla），现存仅有新西兰的楔齿蜥（*Sphenodon punctatum*）；有鳞亚纲（Squamata），如常见的多疣壁虎（*Gekko japonica*）；鳄亚纲（Crocodilia），如产于我国长江流域的扬子鳄（*Alligator sinensis*）；龟鳖亚纲（Chelonia），如金龟（*Geoclemys reevesii*）、鳖（*Amyda sinensis*）等。

5. 鸟纲 鸟纲（Aves）是由爬行类分化出来、适应空中飞翔的恒温脊椎动物。在形态结构、机能上表现出一系列与飞翔生活相适应的变化：身体呈流线型，以减少空气阻力；体表被羽，有喙而无齿，颈长而灵活，尾退化；前肢变翼，后肢多样化。骨骼轻而坚实，头骨骨片大部愈合。脊柱除颈和部分尾椎外，也大部愈合。胸椎经肋骨与胸骨相连构成胸廓，肋骨有钩状突，胸骨有龙骨突起。附肢骨骼部分愈合或消失，骨片薄而

中空，长骨充气；直肠很短；没有膀胱；雌鸟一般仅具右侧卵巢，这些变化可减轻体重，以适应飞翔生活。

鸟类比爬行类进化，主要表现在：具有更加发达的神经系统和感受器官。大脑、小脑和视叶都较发达而嗅叶退化。感受器官的视觉特别发达，眼具上、下眼睑及瞬膜，眼球大，适于远视；鸟类属恒温动物，具有高而恒定的体温（ $37.0\sim 44.6^{\circ}\text{C}$ ），标志着代谢水平的提高，减少了对环境的依赖性。这显然与其呼吸系统和循环系统的完善化有关。鸟类由于适应空中剧烈的飞行生活，需要大量氧气供应。它除了有构造复杂的肺之外，还有与肺相通的气囊（图 2-3-20），气囊又广布于内脏、骨腔及某些运动肌肉之间。鸟类在吸气时，胸腹壁向腹前方移动，胸腔因而增大，空气经由气管进入肺内，但肺的膨胀能力有限，空气便由肺进入气囊。呼气时，因胸腹壁的收缩，气囊受压，空气再度通过肺经气管排出体外。这样在呼气和吸气时，肺内均进行气体交换。这种独特的呼吸方式称为双重呼吸。鸟类的心为复合式心，已完全分隔为二心房和二心室，静脉窦已消失。充氧血和缺氧血完全分流，为完全的双循环，从而保证了充氧血对机体的供应。此外，鸟类具有比爬行类更为完善的生殖方式，也是体内受精，卵生，卵外具卵壳，卵内含有丰富的卵黄，但在造巢、孵卵和育雏方面更为进步，保证了后代有更高的成活率。

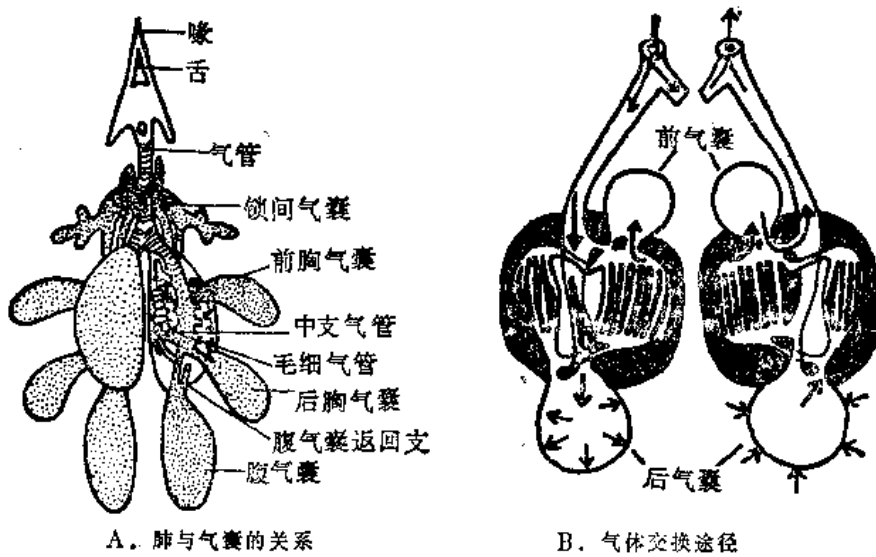


图 2-3-20 鸟类的肺与气囊

（自武汉大学等，1978）

现存的鸟类约有 8600 种，其中不少是农林益鸟，被称为森林卫士。少数是害鸟。如红腹锦鸡（*Chrysolophus pictus*）、家燕（*Hirundo rustica*）、麻雀（*Passer montanus*）等。

6. 哺乳纲 哺乳纲（Mammalia）是动物界中最高等的一个类群。其高级特征表现在：

具有高度发达的神经系统和感受器官，尤其是大脑最为发达，表现在重量、体积增加及表面沟回的增多。大脑皮层主要由新脑皮构成，几乎占大脑半球全表面的 96%，旧脑皮被挤到大脑半球的背内侧，称为海马。原脑皮被挤到大脑半球的腹内侧，称为梨状叶。纹状体仍存在，它对动物本能性运动的调节起重要作用。所以，哺乳类尤其是人类

的大脑皮质已成为神经活动的最高中枢。感受器官也十分发达，表现在嗅觉和听觉的高度灵敏，外耳具特有的耳廓，中耳具听骨 3 块，这就保证了对环境的适应及对机体内环境的协调。

哺乳动物属胎生、哺乳的羊膜动物。胚胎在子宫内发育，胎儿借脐带通过胎盘与母体联系，吸取母体的营养和向母体排出废物。雌体躯干部有乳头，产后以母体的乳汁哺育幼子，这就保证哺乳动物能够在各种不同的环境中繁衍后代，大大提高了成活率。

哺乳动物也是恒温动物，其体表具毛或皮下脂肪发达，并通过汗腺分泌汗液来辅助调节体温。与鸟类一样，恒温与呼吸系统和循环系统的完善化有关。肺的构造复杂，呈海绵状，由大量的细支气管及其末端的肺泡构成（图 2-3-21）。成年人肺泡多达 4 亿个，其表面积共约 100 平方米，为身体表面积的 50 多倍，这就大大提高了气体交换面积。同时，在体腔中还有膈肌，膈肌是组成膈的主要部分。膈将体腔分为胸腔和腹腔。膈的存在使呼吸运动更为加强。吸气时，肋骨上提，膈下降，胸廓变大，肺内压降低，空气即被吸入；呼气时，肋骨下降，膈上升，胸廓缩小，肺内压增高，气体即被呼出。与鸟类一样，哺乳类的心属复合式心，由二心房和二心室组成（图 2-3-22）。循环途径属完全双循环，即血液循环全身一周，经过心两次。心室里的动、静脉血不再混合，左心房和左心室中全是动脉血，右心房和右心室中全是静脉血。当心脏收缩时，右心室内的静脉血通过肺动脉送入肺，在肺泡里进行气体交换后变为动脉血，再经肺静脉进入左心房然后返回左心室，完成肺循环。从左心室发出主动脉，把动脉血送到身体各个部分，然后通过毛细血管和组织细胞交换气体及其它物质后，变成静脉血，再由各级静脉汇成前、后腔静脉流回右心房而进入右心室，完成体循环（图 2-3-23）。完全双循环加强了对身体各部分血液的供应，提高了代谢水平，使身体有足够热量来维持其恒定的体温，减少了对环境的依赖性。

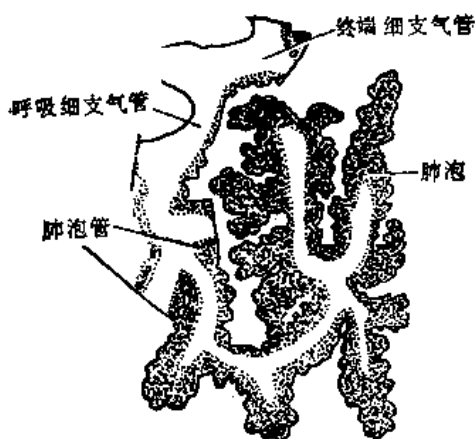


图 2-3-21 人肺的部分切面

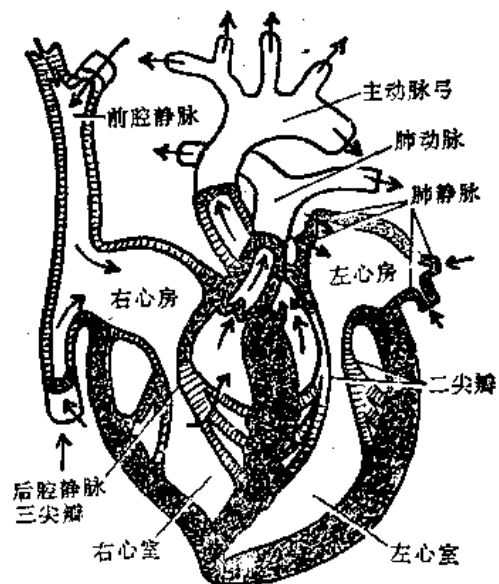


图 2-3-22 哺乳类心的模式图

哺乳动物的代谢水平极高，消化系统分化完善，消化腺发达。具肉压唇和异型齿，有口腔消化，形成了咽交叉。小肠粘膜富有绒毛，绒毛上有大量微血管和毛细淋巴管，从而加强了食物的消化和吸收功能。

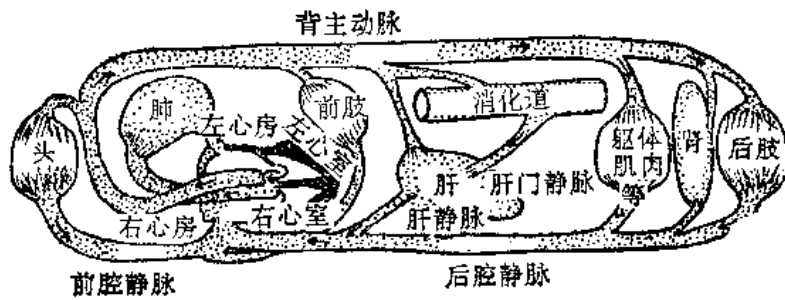


图 2-8-23 哺乳类血液循环途径示意图

(自中央广播电视大学生物学组, 1981)

哺乳动物的骨骼系统也有较大的分化,头骨具次生腭,枕髁 2 个,下颌由齿骨构成,脊柱分为颈、胸、腰、骶和尾椎五部。颈椎一般 7 个。胸椎经肋骨与胸骨相连,构成胸廓。骶椎数目多。椎骨为双平型,椎骨与椎骨间有软骨性的椎间盘。骨骼系统的完善化,使它提高了在陆上生活的快速运动能力。

现有哺乳动物约有 3500 种,分布全球,与人类关系极为密切。根据其躯体结构和功能,可以分为三个亚纲:

(1) 原兽亚纲 (Prototheria): 系一原始类群,具有一系列爬行类的特征,卵生,具乳腺,但不具乳头,有尿殖肛腔,因而又称单孔类;成年无齿;大脑皮层不发达,如生活在澳洲的鸭嘴兽 (*Ornithorhynchus anatinus*)。

(2) 后兽亚纲 (Metatheria): 属比较低等的哺乳动物,胎生,但尚不具真正的胎盘,雌体具乳腺,乳头位于育儿袋内。大脑皮层不发达。如分布于澳洲的大袋鼠 (*Macropus giganteus*)。

(3) 真兽亚纲 (Eutheria): 是一类最高等的哺乳动物。具有真正的胎盘,故又称有胎盘类。乳腺发达,有乳头,异型齿,门齿少于 5 枚,不具尿殖肛腔,尿殖孔和肛门分

系。现存有些动物仍然停留在进化的某一阶段，是由于当它们进化到某一阶段时，当时的环境条件比较稳定，因而那些动物变化不大，一直保存到现在。可是有的动物则随着环境条件不断变化而不断地演化，发展为更高级的类型。

一、动物界演化的主要阶段

动物界的进化始自元古代异养型原核生物，经过中核阶段进化为古原生生物类群，继而发展为具有细胞分化和组织分化阶段，其中一支演进为原始的二胚层辐射对称的后生动物。古生代的后生动物出现中胚层，促使器官系统的分化，引起对称体制的改变，逐步发展为三胚层两侧对称动物的祖先。三胚层动物发展出真体腔之后，遂向原口和后口两大支分化。循着原口方向的一支演变为高等的无脊椎动物，如环节动物和节肢动物等。而向后口方向发展的一支，则成为脊索动物的祖先。脊索和脊椎的出现，为神经系统和骨骼系统的变革打开了新局面。鱼类、两栖类，特别是具有羊膜卵的爬行类的相继出现，为鸟类和哺乳类等恒温动物的出现创造了条件。

(一) 单细胞动物阶段

当元古代异养型原核生物经中核阶段进化为古原生动物类型，其中有一部分由于外界环境的影响，体内合成了叶绿素，进行自养型的同化作用，发展成为单细胞植物，有的没有叶绿素，营异养型的同化作用，成为单细胞动物。后者进一步发展就是代谢机能及其相应构造的进一步复杂化，即以特化的细胞器来执行不同的生理功能。现存的许多构造复杂的原生动物，就和这一阶段的原始类型很相似。

(二) 具有组织分化的阶段

单细胞动物在进化过程中，向着两个不同的方向发展。一支是细胞本身的分化，现存的原生动物就是其后裔；另一支则发展为多细胞动物。

多细胞动物即后生动物，其起源的最基本形式是通过单细胞群体发展而来。所谓群体是指一群同型的单细胞有机体通过构造上的联系或分泌物质而连在一起，其中的每一个细胞都能独立生活。群体的进一步发展可能是个别细胞发生特化，导致生理上彼此依赖的细胞出现。这些细胞不再是独立生活的细胞，群体也就变成了多细胞的有机体。现存的海绵动物，代表着多细胞动物中最原始、最低级的类型，是一类处于细胞水平的多细胞动物。从现存的海绵动物，可以推想多细胞动物的原型已开始出现了组织和体层的分化，其体层已分为内、外两个胚层，并分化出在结构上有分化，在机能上有分工的各种细胞（即组织分化）。随着多细胞动物的出现，动物的体制也相应发生了演变，但只有组织分化的动物，一般多停留在辐射对称状态，这与它们营固着或漂浮生活的方式有关。

(三) 具有器官系统分化的阶段

由组织分化阶段向前发展，便进入器官系统的形成和发展阶段。各种组织结合起来构成一定的形态、执行一定功能的器官，若干器官密切联系一起共同完成一类生理功能，称为系统。器官系统形成和发展是基于三胚层，尤其是中胚层的出现和分化，主动生活方式更导致两侧对称体制的形成。随后，出现体腔、体节和器官系统的进一步复杂化和完善化。现存的海绵动物以上的高级无脊椎动物，就基本上反映着动物进化史上的这一阶段。

(四) 具有脊索和(或)脊椎的阶段

从单细胞动物发展到有器官系统分化动物的过程,体制的结构基本上已很一致。它们的形状和结构虽然千差万别,但并没有在体制水平上发生变革性的重大进展。在这一过程中主要表现在形态结构上的逐步复杂化和完善化。这些变化都在现存的无脊椎动物各类型中表现出来,并在脊索动物进一步发展。

当动物进化到更高级阶段时,在形态结构方面比较明显的变化是动物体的支架结构外骨骼消失了,出现了高等动物特有的内骨骼。内骨骼在进化上的意义在于它能有效地支持身体又不阻碍动物体积的增大。现存的脊索动物属于这一发展阶段。

脊索动物是动物界中最高等的类群,它具有区别于所有无脊椎动物的三大特征:具有支持身体的脊索,在低等类型终生保留,在高等类型则仅在胚胎期存在,成体被脊柱所取代;具有咽部鳃裂,低等水生类型终生保存,高等类型仅在胚胎期出现;具有中空的背神经管。

从进化历程看,脊椎动物应是从无脊椎动物进化而来,但这过程要经历许多中间类型阶段。原索动物虽然各异,但都不同程度地存在着脊索动物的三大特征,而这些特征也是脊椎动物在其个体发育过程中所具有的。因此,脊椎动物与原索动物具有共同的祖先,即原始无头类。后来,由原始无头类再演化出前端具有脑和感受器的原始有头类,成为脊椎动物的祖先。现存的尾索动物和头索动物,可能是原始无头类两个特化了的分支。

脊椎动物的演化与其生活环境密切相关,大致可分为三个阶段:

1. 水生演化阶段——鱼类的演化 从原始无头类演变为有头类,主要是头部(包括脑和感受器)的出现和脊柱取代了脊索,为生存竞争提供了有利条件。原始有头类在进化中分为两支:一支比较原始,没有上下颌,称无颌类,如出现于奥陶纪的甲冑鱼,由于其体外被有笨重的甲,不能很好地适应环境,不久就被淘汰了。现存的无颌类只有圆口纲少数种类,营寄生生活或半寄生生活,其吸盘状的口和锉刀式的牙齿,是寄生适应的产物;另一支由鳃弓产生了上下颌,使之摆脱了被动摄食,再加上出现了偶鳍,增加了活动能力。这些原始有颌类便成为鱼类的祖先。

最早的原始有颌类出现于古生代的志留纪。与此同时,分化出原始软骨鱼类,进而演化为原始硬骨鱼类。硬骨鱼类一开始就向两个方向发展:一支包括活泼游泳的多数鱼类,它们没有内鼻孔,偶鳍基部没有发达的肌肉,不能脱离水生环境。现有的大多数硬骨鱼类属于这一支。另一支进化为总鳍类和肺鱼,能适应于近岸的淡水生活,具内鼻孔和囊状肺,可直接呼吸空气,偶鳍基部有发达的肌肉以支撑身体,或在湿地爬行,可能是由于古生代干旱性气候的变化,使一部分总鳍鱼类从水中爬到陆地上来生活,发展成为原始的四足动物。

2. 从水生过渡到陆生阶段——两栖类的演化 从水栖生活转入陆栖生活的过程中,动物体结构须有极大的变化,如鳃呼吸变为肺呼吸;循环系统由单循环变为双循环;偶鳍变为能支持身体的四肢;脊柱的分化使具有能转动的头部等。古总鳍鱼类的身体结构就提供了这种演化的内在条件。

然而,只有内在条件而无外界因素变化,进化也是不可能的。在古生代泥盆纪末期因陆地气候潮湿而温暖,已出现真正的陆生植物,到了石炭纪已十分繁盛。当时的森林

如巨大的木贼类或树状蕨类沿着广阔的湖沿和河岸生长，结果使许多植物落叶入水中，加上树根腐烂，水中缺氧，迫使古总鳍鱼类爬上陆地吸取新鲜空气，或迁移到附近的淡水区域。这样就逐渐演变为原始的两栖类。最早的两栖类化石见于泥盆纪称为坚头类 (*Stegocephalia*)。坚头类在进化中出现了多种多样的适应不同环境的后代，其中大多已灭绝，有的则成为现代两栖类的原祖。

3. 陆生演化阶段——羊膜动物的演化 脊椎动物从水生过渡到陆生，必须解决陆上生存和种族延续这两个基本问题。两栖类初步解决了一些与陆上生存有关的矛盾，但仍须回到水中生殖，并没有从根本上摆脱水的束缚。到了古生代石炭纪末期，由于地壳出现了很大的变动，在许多地区气候变为干燥和寒冷，松树和苏铁类开始出现并代替了湿生植物。动物要适应这样的环境，身体结构就要发生重大的改变以防止水分的蒸发，胚胎发育方面也要有更好的保护机制，从而由古两栖类中演进出一支具有羊膜卵的动物，获得了陆地生殖的能力，成为真正陆栖动物的原祖，称为爬行动物。由于爬行动物具有防止水分蒸发的角质化皮肤，有陆上生殖的能力（体内受精、具羊膜卵）和比较发达的大脑等，在与两栖类的生存竞争中占优势，到了中生代（距今约二亿年），就成为当时最繁盛的陆栖脊椎动物。此后，由古爬行类进一步演化出两支恒温动物，一支是适应空中飞翔的鸟类；另一支是动物界最高级的哺乳类。由于爬行类、鸟类和哺乳类的胚胎都有羊膜结构，故统称为羊膜动物。

羊膜动物都有羊膜卵。卵外包有司保护的卵壳。卵内含有丰富的卵黄，保证了胚胎发育的营养供给。在胚胎发育过程中产生羊膜。羊膜腔内充满羊水，这就保证了胎儿在胚胎本身的水域环境中发育，避免了陆地的干燥和机械损伤，从而真正地征服了干旱的陆生环境，取得了向陆地纵深发展的主动权。这就是中生代爬行类在地球上占统治地位的重要原因之一。

原始爬行动物不仅演化出爬行纲的各种类型，而且也演化出日后发展成为鸟类和哺乳类的古爬行动物。到了中生代末期，地球发生了强烈的地壳运动（造山运动），气候变冷，使植物类型发生了改变，被子植物出现并居于优势，这就给狭食性的古爬行动物带来严重的威胁，加之鸟类和哺乳类等恒温动物的兴起，使古爬行动物在生存竞争中处于劣势，导致大量灭绝。

鸟类是从中生代侏罗纪的一种古爬行动物进化而来的，其直接祖先尚未查明。化石始祖鸟 (*Archaeopteryx lithographica*)，可以作为爬行类和鸟类过渡形态的佐证。鸟类与爬行类比较具有很多进化特征，其中最重要的是呼吸和循环系统的完善化，使之由变温变为恒温，这是脊椎动物进化史上的又一次大飞跃。在脊椎动物中，只有鸟类和哺乳类是恒温动物，它们具有较高而稳定的新陈代谢水平和调节产热和散热的能力，从而体温保持相对的稳定，大大减少了对环境的依赖性，扩大了生活和分布的范围。鸟类的恒温除了独具的羽毛有保温机能外，与其呼吸和循环系统的完善化有关，其肺发达，并与多个气囊相通，进行双重呼吸；其心为复合式心，已完全分隔为二心房二心室，静脉窦已消失，充氧血和缺氧血已彻底分流，为完全双循环，从而保证了充氧血对机体的供应。

哺乳类的起源比鸟类还早，是在中生代初期（距今约一亿八千万年前），从兽形爬行类演化而来的。它的直接祖先是兽孔类 (*Therapsida*)。兽孔类在进化中分为二支：一

支发展为现代的原兽亚纲如鸭嘴兽；另一支发展为后兽亚纲如大袋鼠和真兽亚纲。后者具有真正的胎盘，故又称有胎盘类。最早的有胎盘类是一类小型的古食虫类，进入新生代后就得到空前的发展，分化出许多分支，发展为现代哺乳动物中的多数目和原始猴类及古猿，最终发展为现代的猴类、类人猿和万物之灵的人类。

哺乳动物在体形结构和生理上完成了重大的变革，使之成为动物界中最高级的类型。表现具有发达的神经系统和感受器官，尤其是大脑最为发达，表现在重量、体积增加和表面沟回的增多。大脑皮层主要为新脑皮构成；属胎生、哺乳的羊膜动物，胚胎在母体的子宫内发育，胎儿借脐带通过胎盘与母体联系，吸取母体的营养和向母体排出废物。雌体有乳头、产后以乳汁哺育幼儿，这就保证能在不同的环境中繁衍后代，大大提高了成活率；恒温，其体表具毛或皮下脂肪发达、并通过汗腺分泌来辅助调节体温。与鸟类一样，恒温与其呼吸和循环系统的完善化有关。肺构造极为复杂，产生了大量肺泡，大大提高了气体交换面积。同时由于膈的存在使呼吸运动更为加强。心也为复合式心，循环途径为完善双循环，这种循环的特点是气体交换在肺内，直接吸收大气中的游离氧，效率高，使之保持相对稳定的体温，从而减少了对外界环境的依赖性。

二、动物界的进化系统树

生物界种类繁多，它们是遵循着一定的进化规律进化发展的。为了简明地表示生物的进化历程和亲缘关系，生物学家将各类群的生物放在一种有分支的树状图的适当位置上，这种图表就是所谓的系统树 (phylogenetic tree)。

系统树的最基部是最原始的类群，沿着树干发出分支，分支的末端就是现存的类群。分支越往上，生物越高等。系统树生动地说明，现存一切动植物都是来自共同的祖先，

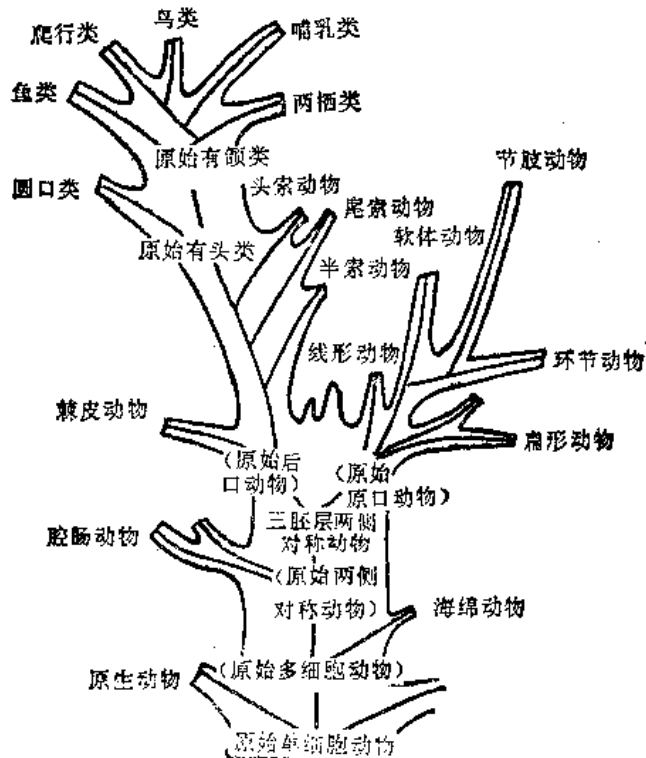


图 2-3-24 动物界进化系统树

(自彭奕欣, 1985)

它们之间有或近或远的亲缘关系，现对动物进化系统树加以说明（图 2-3-24）。

从系统树看出，动、植物界都从原始单细胞生物（原始鞭毛类）进化而来，然后分道扬镳。原始鞭毛类一方面演化为原生动物，另一方面又发展为原始多细胞动物。后者又分两支：一支发展为处于细胞分化水平的海绵动物；另一支发展为两胚层辐射对称的动物祖先。从这种祖先一方面发展为有组织分化的腔肠动物；另一方面发展为三胚层两侧对称动物的祖先。这种祖先再发展出许多较高等的类群。根据其胚胎发育中口的形成方式，可分为原口动物和后口动物两大支。从原始原口动物演化出扁形动物、线形动物、软体动物、环节动物和节肢动物。其中软体动物和环节动物可能来自共同祖先。而环节动物和节肢动物则可能是由原始环节动物进化而来的两个分支。原始后口动物也分为两支：一支演化为棘皮动物；另一支发展为半索动物和原始脊索动物。后者再进化为两支：一支是原索动物；另一支是脊椎动物。脊椎动物先出现原始有头类，进而发展为原始无颌类和原始有颌类，前者演化为圆口类和已灭绝的甲胄鱼，后者则演化为软骨鱼类和硬骨鱼类。原始鱼类中的古总鳍鱼或古肺鱼登陆演化为原始两栖类，进而有一支发展为原始爬行类。原始爬行类再进化为现存的两支恒温动物，即鸟类和哺乳类。哺乳类中的一支灵长类通过劳动最终发展为人类。

小 结

根据陈世骧的两总界系统，整个生物界的系统分类可包括六大界：即非细胞形态的病毒界，原核生物总界的蓝藻界和裂殖菌界和真核生物总界的真菌界、植物界和动物界。此外，Whittaker 的五界系统中的原生生物界，虽然并非一个自然类群，但按传统的分类习惯，本书仍然将它保留作为真核生物总界中的一界加以简单介绍。

上述生物七界系统中，动物界与医学的关系最为密切，特别是原生动物、扁形动物、线形动物、节肢动物和脊索动物等，有不少种类是人类疾病的病原体、传播媒介或储存宿主，有的则是实验动物或经济动物。

习惯上把动物界分为无脊椎动物和脊椎动物两大类，严格地说，应该把动物界分为无脊椎动物和脊索动物两大类。现存动物可分为 33 门，其中主要的有 11 门。包括无脊椎动物的原生动物门、海绵动物门、腔肠动物门、扁形动物门、线形动物门、环节动物门、软体动物门、节肢动物门、棘皮动物门和半索动物门以及脊索动物门，后者又分为圆口纲、鱼纲、两栖纲、爬行纲、鸟纲和哺乳纲等六纲。脊索动物又可归类为：从无头类（头索动物）到有头类（脊椎动物）；从无颌类（圆口纲）到有颌类（鱼纲以上）；从无羊膜类（圆口纲、鱼纲和两栖纲）到羊膜类（爬行纲、鸟纲和哺乳纲）；从变温动物（爬行纲以下）到恒温动物（鸟纲和哺乳纲）。

生物界的系统发育主要通过两个途径，即多样化和复杂化。多样化是生物种类从少到多，向不同方向发展、分化为形形色色的物种。然而，也有通过退化或简化而实现其进化发展的，从而形成生物的多样性。复杂化则是机体结构和机能水平的提高，是从简单到复杂，从低级到高级的前进运动。例如从非细胞到细胞形态；从原核细胞到真核细胞，是早期进化最重要的复杂化过程。随着真核生物的出现，动物界从单细胞到多细胞，从无脊椎动物到脊椎动物，从鱼类到哺乳类，都反映了生物形态和生理机能发生全面的复杂化。其结果，使生物对环境条件具有广泛的适应性，最终导致物种的繁荣。动物界

在其演化过程中大致经历如下四个阶段：单细胞动物阶段；具有组织分化阶段；具有器官系统分化阶段和具有脊索和脊椎阶段。进化系统树可以简略地反映生物进化的轮廓。

(陈汉彬)

复习思考题

1. 病毒界和原生生物界的分类地位是什么？
2. 解释并区分下列名词：①非细胞形态和细胞形态；②原核生物和真核生物；③假体腔和真体腔；④无脊椎动物和脊索动物；⑤原口动物和后口动物；⑥无头类和有头类；⑦无颌类和有颌类；⑧羊膜动物和无羊膜动物。
3. 联系生活环境，试比较鱼类、两栖类和哺乳类的呼吸系统和循环系统的异同并说明其进化。
4. 体制、体层、体腔和体节的形成在进化上有什么意义？
5. 动物界神经系统的进化方向是什么？这种进化方向有什么意义？

第四章 进化的机理

本篇前三章论述了生命的多样性，特别是动物界进化的概况，但是，对于进化的机理问题，历史上曾有人提出过各种臆测和推论，其中以拉马克和达尔文的学说最具代表性。本世纪以来，在现代科学条件下得到了新的发展。

法国学者拉马克 (J. Lamarck) 是生物进化论的先驱，1809年他首次提出了生物进化的“用进废退学说 (theory of the use and disuse)。他认为：生活环境的变化可以引起生物需求的改变，形成新的习性。器官经常应用，会愈来愈发达，器官不常使用，会退化或消失，而由此产生的获得性状可以通过生殖保存在它们的后代之中。如非洲的长颈鹿，就是在干旱的草原上不得不经常伸长脖子吃高树上叶子的结果，穴居的鼯鼠因不常使用眼，致使眼退化和萎缩。进而他以系统树的方式将当时的所有动物从简单结构到复杂结构依次排列，表示其间的亲缘关系，主张已有的生物是从以前存在的物种衍生而来的。拉马克的进化学说由于他所生活的时代的科学与历史条件限制，致使推论多于事实，而不能为其后的实验所证实。但他作为生物进化论的倡导者，肯定生物的演变和联系，否定神灵作用的论点，是具有伟大历史功勋的。

英国学者达尔文是科学生物进化论的创始人，他在 1859年发表的名著《物种起源》(Origina of species) 中建立的“自然选择学说 (theory of natural selection) 以极其丰富的材料，阐述了生物进化的动力是自然选择，从而不仅摧毁了以往居统治地位的物种不变等非科学的传统观点，而且把生物科学统一在共同的基础上，有力地推动了生物学各分支学科的发展。但是，由于他对生物的变异和遗传问题了解粗浅，以后随着科学的发展，这一缺陷暴露出来，说明他的学说需要补充和修正。

本世纪以来随着孟德尔遗传学的发展，特别是 50年代分子生物学的建立，使得生物进化动力问题的研究提高到了新的阶段。它表现在：一方面自 30年代起由杜布赞斯基 (T. Dobzhansky) 等人在继承达尔文的自然选择学说的基础上，结合群体遗传学等现代生物学成果发展出了现代达尔文主义，而另一方面在 60年代由木村资生 (M. Kimura)、金 (T. King) 和朱克斯 (T. Jukes) 根据核酸和蛋白质分子中碱基与氨基酸的置换研究提出了“中性突变学说” (neutral mutation theory)。他们认为，在分子水平上生物进化的原因，不是自然选择，而是中性突变。这是一种非达尔文主义的进化理论。因而导致近几十年来关于生物进化原因这一根本性问题上的大争论。迄今论战仍在继续。显然，在一定科学水平上自然科学理论也只有相对的真理性，任何理论都必须在发展过程中不断地接受科学实践的检验。因而，生物进化机制问题的研究，也必然将随科学的发展而不断地发展，从而取得生物界进化机制的更加完善化的认识。

第一节 达尔文学说

达尔文学说是达尔文总结前人经验和自己多年潜心研究，特别是从人工选择得到启发而建立起来的生物进化理论。达尔文学说的核心思想是自然选择理论。他认为：如果说在人类农业选种和畜牧业育种起主导作用的是人工选择，那么，自然界中生物进化的

动力，则是具体的自然界，即自然的选择，而不是其他什么原因。

自然选择理论的要点如下：

一、变异和遗传

根据观察，达尔文确定自然界中生物普遍存在着变异。生物特性上的变异大小不一，有些变异微小，如绵羊毛的长短、粗细和颜色上的变化等；有的变异较大，突然发生，一步完成，如人的多毛，短腿安康羊的出现等。进而，达尔文又根据同类生物的各个个体的变异一致与否，而将变异分为二类：一类是指在若干世代生长在相似的环境条件下，所有个体或大部分个体都按同样的方式发生变异的一定变异，例如，食物量的多少影响生物身体的大小，气候的不同影响皮毛的厚密稀疏等；另一类则指在相似环境条件影响下，不同的个体彼此有所差异的不定变异，例如，同一胎的幼仔，同一穗的种子，它们彼此间不会完全相同。二类变异中以微小的不定变异更为重要，它是自然选择的主要材料。

在变异的遗传方面，达尔文同样注意到了亲子间相似的遗传现象，而认为构造上稀有的变异和常见的变异都是遗传的，且在相同条件下的变异，在后代中可以逐代加强成为遗传的特性。但他同时也承认对于有关遗传的规律大半还不知道。

二、生存竞争

按达尔文计算，即使以生殖率最低的象来说，假定象能活 100 年，并从 30 岁开始生殖，到 90 岁为止共生 6 子，那么 740~750 年内，从一对象便会增加到 190 万头。据此，他认为生物皆有按几何级数增殖的倾向。如果生物都按此情况生殖而不被消灭，那么，其后代很快便将充满地球上每一个可能生存的空间。但事实上，这种高速生殖倾向却从敌害和自然环境方面受到约制。之所以如此，是因为在自然界中生物存在生存竞争 (struggle for existence)。生物的生存竞争可以发生在同一物种的个体之间、不同物种之间，也发生在与外界生活条件之间。例如，狼与兔、狼与狼、兔与兔间都有事实上的竞争关系，而且环境中食物的丰盛与否，同样决定着它们后代能够成活的数量。这里，狼、兔、草的关系就决定着它们后代的生存机会。又如，海岛上由于有翅昆虫易被大风吹到海里淹死，而无翅或小翅的昆虫因易于隐蔽，则对生存有利而被保留。此外，温度、光

什么地方，把各种生物与有机和无机的生活条件的关系加以改进”。从而使生物更好地适应于极其复杂的生活环境。

四、性状分歧

进化论的主题，就是物种起源问题。达尔文的研究结论是：进化就是对环境的适应。自然界里原始种处于不同的自然条件下，自然选择按不同方向进行，其结果就会产生不同的变种（亚种）。亚种的性状分歧在长期自然选择中积累加强，中间类型被淘汰，亚种就发展成独立的物种。例如，在太平洋中的加拉巴哥斯（Galapagos）群岛上发现鸚鸟（地雀）有14种，其中包括煤灰地雀（*Geospiza fuliginosa*）等六个地栖种及草地鸚鸟（*Camarchnchus psittacula*）、青歌雀（*Certhidia olivacea*）、丑陋歌雀（*Pinarolaxia mornada*）等八种树栖种类。它们主要的区别在于随食物的不同及栖息地的差异而表现在喙的形状、大小及体形的变化上。地栖者，保持祖先的习性，吃不同形状、大小的种子，但有的则改吃仙人掌的种子和其花蜜。树栖者，有的改吃树表大小不同的昆虫，有的则吃树皮下的昆虫，有的更为特殊，占领着像啄木鸟那样的生态位置、取食生活。研究表明，这些地雀仅与南美洲的一个种非常相似，而世界其他地区并不存在。合理的解释是：它们都是大陆雀类的后代，由于长期隔离在岛上发生了变异。变异的原因在于觅食方式的不同，形成了喙的各种形式，以利于吃小型、中型和大型种子，吃仙人掌的种子和花蜜，吃各种昆虫。之所以有这些变化，那是因为移居到岛上的雀生殖到种子不够吃时，只有那些能够吃较大的、较硬的种子或改吃昆虫的雀才能有机会保存下来。其结果是适应类型在环境中找到并占领一个新的未被占领的生态位置，经过自然选择最终形成不同的种。

分歧（divergence）就是由于适应不同的生态条件或地理条件而发生的物种的分化的过程。分歧不仅可以一分为二，如我国的虎，由于分布地区不同，而形成东北虎和华南虎；亦可向着各种不同的方向发展，称为适应辐射（adaptive radiation）。如哺乳动物从原始的类型逐渐发展成适应于各方向的动物类群。有的哺乳动物是向奔跑方面发展（马、鹿）；有的向地下发展（鼯鼠、竹鼠）；有的向树上发展（松鼠、树懒）；有的向空中发展（鼯鼠、蝙蝠）；有的向水中发展（鲸、海豹）。它们都是哺乳类，有共同的起源，由于适应于不同的环境条件而发生分化，在形态构造上发生了许多差别。据此，达尔文认为：生物进化的过程，具有性状分歧的性质，而且每一个门、纲、目、科、属、种都是通过自然选择、性状分歧后产生的。

总之，达尔文学说不仅认为物种可变，生物进化是逐渐和连续的过程，而且提出了生物起源于共同祖先和自然选择的新科学观点，从而把过去那些把动物植物看成是毫无联系的、神造的、不变的东西的陈腐思想赶出了生命科学，极大地推动了生物学的发展。尽管达尔文学说存在有关于变异和遗传问题上认识不足的缺点，也不论将来这一学说有什么样的修正和补充，它做为十九世纪科学上的伟大发现之一，不仅过去是生物进化机制研究的主流，而且今后由达尔文建立起来的生物进化的自然选择框架必然会在现代科学基础上得到充实和发展。

第二节 现代达尔文主义

现代达尔文主义是达尔文学说的发展，它结合群体遗传学的成果弥补了达尔文学说的不足，因而由 Dobzhansky 等学者所开创的研究工作成果又称为综合进化理论或新达尔文主义。

现代达尔文主义以群体为进化单位，研究生物的遗传与变异问题、研究生物的进化。它的基本论点是：生物进化是群体通过突变、选择和隔离这三个相互联系的环节，产生分化，形成亚种而后发展成为新种的过程。

一、突变为生物进化提供了原材料

突变是指生物遗传物质的变化以及由这一变化所引起的表型的改变。

遗传的变异有二种：一是突变，包括基因突变和染色体畸变；一种是基因的不同组合。

基因突变在自然界中是很普遍的，虽然单个基因的突变率，一般只在 $1 \times 10^{-4} \sim 1 \times 10^{-9}$ 之间。而一旦突变，就可能产生新的等位基因。这种新产生的等位基因，通过有性生殖，产生重组基因型的频率则是相当高的。新产生一对等位基因就有三种基因型，若产生出 10 对等位基因，就将有 3^{10} 种（59049 种）重组的基因型。同时通过基因突变还可以产生复等位基因，这就进一步增加了生物变异的巨大潜力。

染色体畸变由于是遗传物质的载体发生了数目和结构上的变化，所以能保留的将是不同于原有生物的变异个体。染色体畸变有许多来源于远缘杂交、细胞的不均等分裂或融合，其结果可能产生多倍体，而多倍体则提供了一个在进化上形成新种的途径。

基因重组的基础是个体的杂合性。假如人体平均杂合性为 6.7%，若有 100000 个基因，则一个人的 6700 个基因将是杂合的。因而，这个个体就能产生 26700 种不同的生殖细胞，如此巨大的配子类型，说明群体中具有惊人的遗传变异量可供进化创造多样性材料的来源。

一般说来，由于基因突变破坏了原有的遗传平衡，所以大多是有害的、隐性的。但这种不利是相对的，而在特定条件它们是可以转变的。例如：镰形细胞贫血症的遗传基础很简单，仅仅只是由于它的 DNA 编码链中一个碱基的改变（GAA→GTA）所致。隐性纯合体通常在成年前就死亡，但杂合体的个体则是正常的。由此可见，这一突变产

二、选择是进化的主导因素

自然选择的主导作用是通过选择对基因型的影响和基因重组的作用定向改变群体的基因频率表现出来的，其结果是使群体能适应各种不同的环境，导致生物类型的改变。

群体基因频率的定向改变，归根到底是生殖作用的选择性，就是那些个体得到传给后代的机会。这里是有选择的，不是完全随机的。在自然界里，群体中具有不同变异的个体，各有不同的适应和生存能力，若个体仅能生存，不能传留后代，从进化角度讲，仍被淘汰，因为对进化没有作用，只有那些能够传代生殖者才具有进化意义，才是真正的适应者，在这个意义上，适者生存，就是适者生殖。

如前所述，在自然界中突变与选择是经常起作用的因素。当一个群体的突变率增高时，必然给群体带来有害的表型效应，而形成突变压力。当表型遭受到选择的作用，使群体内的遗传结构发生改变时，就构成了选择压力。一般在选择压力增强时，如在恶劣的自然条件下，选择作用会发生最大效率，这时选择压力增加的原因可归为诸如捕食者数目增加或捕食技巧加强或种间生物争食、争栖息场所、争阳光、水分及其他生存条件或种内个体的竞争、疾病的袭击，使得种间、种内变异减少，遗传特性趋向一致，从而造成适应面狭窄，使小环境利用效应大的生物类型产生。而当选择压力放松时，即捕食和疾病等严酷的条件减少，食物增多，通过有性生殖产生出更多的变异，且这些变异个体都能生存，不同个体向着不同方向发展，因而导致群体的分化和繁荣。由此可见，选择作用是通过选择压力的加强与减弱来影响生物演变的。

选择的结果，在自然界的群体中可见有三种形式出现：保留中间类、淘汰两端；保留两端，淘汰中间；保留一端、淘汰另一端。进而导致物种的分化和新种的形成。

三、隔离是新种形成的必要条件

隔离是阻止不同群体在自然条件下相互交配的机制。如果没有隔离，群体内任何一个个体所发生的突变，若在选择上有利，就会逐渐扩散到整个群体，不同个体所发生的突变在群体中可以进行各种组合，一个群体将始终保持一个群体；如果有隔离，就把群体分为两个，自然选择必然对这两个群体独立地起作用，一个群体中所发生的突变不会扩散到另一个群体，这两个群体就可进行彼此独立的进化，这样就可造成表型上的不一致，从而使原来的一个群体分化，进而出现亚种到新种的形成。因此隔离在新种的形成中具有重要的意义。

隔离有不同的方式，主要的有空间性的地理隔离和遗传性的生殖隔离二类。

(一) 地理隔离

地理隔离 (geographical isolation) 是指两个群体占据着不连续的分布区，由于空间上的隔离阻止两个群体间个体的交配，而使它们不能进行基因交流。例如自然界中的山、水、沙漠、陆地、岛屿等均可能是形成地理隔离的因素。

一个繁荣的群体总是先扩大它的分布区，不同分布区的自然条件复杂多样，经选择，如果能生存，则群体就可能分化成许多独立进化的地理族 (亚种)，所以地理隔离往往是物种形成的第一步。

(二) 生殖隔离

生殖隔离 (reproductive isolation) 则是指生物由于遗传结构上的差异,而产生的不能交配或交配而不育的隔离方式。它包括受精前的生殖隔离和受精后的生殖隔离二类。

1. 受精前生殖隔离 有5种主要类型。① 生态隔离 (ecological isolation): 指群体虽居住在同一地区,但生活在不同的生态位置,因而不能相遇。② 季节隔离 (seasonal isolation): 由于动物的交配期和植物的开花期发生在不同季节或不同时间而阻止基因交流。③ 行为隔离 (ethological isolation): 主要指有求偶行为的动物异性个体之间缺乏引诱力的现象。④ 机械隔离 (mechanical isolation): 则是因为生物生殖器的结构、形状或大小不同而不能交配的状况。⑤ 不亲和性 (Incompatibility): 这表现为配子在生殖道中失去活动性或生活力,最终不能完成受精作用的方式。

2. 受精后生殖隔离 亦有二种主要类型。① 杂种不活 (hybrid inviability): 为杂种不能正常发育或不能达到性成熟的情况。② 杂种不育 (hybrid sterility): 则是指杂种不能产生有功能配子的现象。

由于物种是生殖上被隔离的群体,所以物种形成的问题实质上就是生殖隔离怎样形成的问题。现代达尔文主义认为,导致上述障碍的产生,可能有三种不同的过程。第一:两个群体在地理上被分隔,在分化适应的过程中出现变化,而构成生殖上的隔离;第二:原来的地理分化还没有发展到不能杂交的程度,但已导致杂交潜力的降低,如果这两个群体在同一地区重合,但它们的杂种又不能很好地适应这两个亲本之一所占的生态位置,那么,选择将连续起作用而趋于生殖隔离;第三:一个群体若能适应于同一地区的两种不同的生态位置,就可能分裂为两个独立的群体,并在两者间发展出生殖隔离。从物种形成的角度来看,则可将第一、第二两种过程称之为异域的 (allopatric) 物种形成过程,而把不经过地理隔离的第三种过程称为同域的 (sympatric) 物种形成过程。

总之,现代达尔文主义以现代遗传学的成就阐明了生物群体在进化中的变异性质和来源,选择作用的本质和方式,隔离的类型和作用等问题,弥补了达尔文学说的不足,清晰地描绘了生物表型上的进化图象,发展了达尔文主义。说它描绘的是表型进化图象,是因为它当时还不能解决分子水平中所发现的问题,这说明它也不是完美的。

第三节 中性突变学说

随着分子生物学的建立和发展,木村 (1968) 和 King 及 Jukes (1969) 提出了中性突变学说这一新的分子进化理论。他们认为:分子水平的进化是由基因不断地产生中性突变,并通过随机漂变在群体中消失或被固定,经过亿万年的积累而形成的。因此DNA中的进化并非都是,也非大半是自然选择作用的结果。所以这一学说又称为非达尔文主义进化理论。

一、中性突变学说的依据

中性突变是指群体中产生的,结果对生物的生存既没有好处,也没有坏处,因而在选择上是中性的这类突变。

中性突变学说有以下依据:

1. 同义突变 分子生物学研究确定,遗传密码具有兼并性,决定一个氨基酸的密码

子可以有 1~6 个的不同情况，如 UUU 和 UUC 都是编码苯丙氨酸的密码子，虽然第三位的碱基被置换了，但编码的氨基酸并没有发生改变，这种不伴有氨基酸变化的碱基

种情况下,它们是有条件的中性),它们的效应将与中性突变相似。

3. 有条件的中性突变 这是指一种在过去情况下呈中性或准中性的突变,但在以后的某些遗传和外界环境下,可能是非中性的或中性的突变。例如,在 DNA 结构的重复顺序中的一些突变不会影响生物的适合度,但这些顺序在以后的进化过程中可能成为一个新的基因而具有新的功能,因而在未来的条件下会影响到适合度,而不再是中性突变了。又如两个同工酶,一个在 33℃ 失活,一个在 44℃ 失活,但它们的生化功能相同。当一个群体生活在 33℃ 以下时,两个同工酶是完全相同的,但若温度超过 33℃ 而在 44℃ 以下,那么前一种同工酶将失活。这说明,在 33℃ 以下,它是中性突变,而超过 33℃ 低于 44℃ 时,它就不是中性突变,选择就起作用了。

三、遗传漂变与进化

中性突变既然不受自然选择的作用,那么突变基因又是如何在群体中固定下来或被淘汰的呢?中性突变学说认为这是通过群体里个体的随机交配,突变基因随同一些基因型固定下来或消失实现的。

基因漂变不仅在小群体中,而且当大群体发生迁徙和隔离的时候,也可能起作用的。如假定在一些小岛上,每个岛上都有基因型 Aa 的两性个体,它们婚配,子代的基因型应是 1AA:2Aa:1aa。进而,再随机交配将可能产生的结果如下:

	AA	Aa	aA	aa
AA	AA×AA	AA×Aa	AA×aA	AA×aa
Aa	Aa×AA	Aa×Aa	Aa×aA	Aa×aa
aA	aA×AA	aA×Aa	aA×aA	aA×aa
aa	aa×AA	aa×Aa	aa×aA	aa×aa

这就表明,在极端的情况下,有的小岛上将可能只留基因型 AA, A 基因被固定下来, a 基因被淘汰;而在另一小岛上,只有基因型 aa, a 基因被固定下来而 A 基因被淘汰,但在大多数的小岛上 A 和 a 则将以不同的比例保留下来,这里没有选择的作用,基因即可随机地保留或淘汰。因而,中性突变学说认为生物的进化是由于中性突变在群体中随机漂变的结果,而不受自然选择的制约。

从以上中性突变学说的主要内容可见,它是一种新的分子进化理论。其贡献显然在于它揭示了基因突变在分子水平上进化的特殊性,如分子进化速率恒定,氨基酸发生了置换而不改变蛋白质的功能,非功能性的突变不会改变细胞合成蛋白质分子的能力以及功能较不重要的分子进化速度比功能上重要的分子进化速度快等的事实。这就填补了达尔文学说(包括现代达尔文主义在内)的空白,从而推动了进化论的研究。但由于中性突变学说并没能解释基因型怎样变成表型以及物种形成的原因,加之木村等认为“进化与环境无关,不受自然选择制约”及“中性学说认为命运好的中性突变才能增殖下去”的观点,既违反了生命是一个开放系统的事实,又强调了纯偶然性的作用性质,则是不妥的。

总之,从达尔文学说(包括现代达尔文主义)与中性突变学说各自主要论点的介绍下可见,它们的研究层次不一,因而彼此间的分歧不是简单的否定关系,而应是在深入

解决诸如生物进化的主导因素，进化方向和进化速率等问题中如何联系或统一表型进化与分子进化间的矛盾问题。在目前科学条件下，是否把两者关系看成是互补的，或看成中性突变学说是达尔文进化理论的补充和发展？因为至少还没有比达尔文学说能更好解释自然界中生物进化的理论。

第四节 物种的形成

生物进化研究的中心问题，就是物种如何形成的问题。从达尔文学说产生以来，多数学者认为，物种形成有渐变式和爆发式两种方式，而且前者是主要方式。

一、渐变式物种形成

这是群体通过突变、选择和隔离渐次地形成亚种，再由亚种形成新种的方式，它的完成需要经过漫长时间和许多世代的演变才能达到的过程。例如山雀中的小山雀 (*Parus major minor*) 绿背白腹，分布在东亚，从库页岛、朝鲜、日本，我国东北以至华南。在华南跟淡灰长尾的南山雀 (*P. major backbarensis*) 交错而能够杂交，南山雀分布于亚洲南部，经印度、伊朗直到土耳其，而在伊朗，南山雀跟欧洲的绿背黄腹的大山雀 (*P. major major*) 相遇。在分布重叠区也能够产生杂种，而大山雀从欧洲经西伯利亚跟分布在中亚的灰背白腹的灰山雀 (*P. major cinercus*) 相遇，也能产生杂种，但大山雀在黑龙江流域跟小山雀相遇，却彼此不相杂交，完全跟两个不同的种一样。从而明显的可见：由种群分化先产生亚种，通过地理隔离形成新种的实例。

二、爆发式物种形成

这是一种自然界存在的由于染色体畸变和多倍体的产生，不通过亚种这一阶梯而直接形成新种的方式。

1. 染色体畸变和新种形成 动物方面染色体发生倒位、易位等结构变化可形成新种，这是因为有染色体畸变的个体和原始种杂交能育性降低，已有初步的生殖隔离，而它们的纯合体则是完全能育的，因此它们是不同的物种。例如：在非洲发现一种鼠类 (*Mus minuloides musculoides*) 存在有二个群体，一个染色体数为 $2n=36$ ，另一个染色体数为 $2n=34$ 。进一步的研究表明，后者有一对常染色体易位到性染色体上了，虽然这两个群体在南部非洲分布区是重叠的，但由它们之间不存在中间类型，因此这种染色体演化已经达到了生殖隔离的水平。又如果蝇 (*Drosophila melanogaster* 和 *D. simulans*)，它们两者在形态上完全相同，可以杂交，但产生的杂种不育，研究发现，二种果蝇染色体数虽然都是 $2n=8$ ，但染色体结构不同，差异在于后一种果蝇染色体有倒位。由此说明，物种可能通过染色体的畸变形成。

2. 多倍体和新种形成 在植物界多倍体的形成是物种形成的主要途径之一。

大月见草 (*Oe. gigas*)。由两个种杂交和杂种染色体加倍形成的多倍体,叫异源多倍体 (allopolyploid)。自然的异源多倍体,如普通小麦、陆地棉、烟草等都是较常见的代表。人工也可以合成异源多倍体,例如小黑麦 (*Trilicale sp.*)就是通过普通小麦 (*Triticum vulgare*) 与黑麦 (*Secale Cereale*) 属间杂交,然后再使染色体人工加倍而获得的新种。它的具体过程是:先以黑麦 [$2n(2x)=14$] 为父本,与普通小麦 [$2n(6x)=42$] 进行杂交,杂种 1 代共有 28 条染色体。检查表明,其中 7 条染色体来自黑麦,21 条染色体来自普通小麦,因而在减数分裂时染色体不能配对,然后在杂种 1 代进行染色体人工加倍,结果形成了异源八倍体小黑麦新种 [$4n(8x)=56$]。

小 结

生物进化的关键是动力 (原因) 问题。

达尔文是科学进化论的创始人。达尔文学说的核心思想是自然选择。他认为:① 生物普遍存在变异,在进化上微小的不定变异是自然选择的主要材料;② 生物具有过渡繁殖的倾向,而自然界又普遍存在种间、种内以及生物与生活环境之间的生存斗争;③ 生存竞争能保存有利的变异个体,而不适应环境的个体将被淘汰,这就是“适者生存”或“自然选择”,④ 物种形成是通过变异个体对变异的积累,形成明显的性状分歧以适应原始种所难于生存的环境,从而产生亚种,并进而发展成新种。达尔文学说的基本论点是:物种是可变的,进化是在自然选择下逐渐和连续的过程,生物起源于共同祖先。

现代达尔文主义继承达尔文的自然选择理论,结合群体遗传学和细胞遗传学的研究成果发展了达尔文学说,他们以群体为单位,研究生物的遗传与变异,研究生物的进化,认为:① 突变为进化提供了原材料;② 选择是进化的主导因素,自然选择通过选择压力的加强与减弱来促进生物性状分歧和转化来完成的;③ 隔离是新种形成的必要条件。隔离是阻止不同群体在自然条件下相互交配的机制。在隔离的条件下,原来的种分歧发展,经过亚种而形成新种。

中性突变学说是一种分子进化学说。他们认为:分子水平的进化是基因不断地产生中性突变,通过随机遗传漂变在群体中消失或被固定实现的,其中没有自然的选择作用。它的贡献在于揭示了基因突变在分子水平上进化的特殊性,但未能解释基因型怎样变成表型以及物种形成的原因等问题。在目前科学条件下,它可看成是达尔文主义 (包括现代达尔文主义) 的补充和发展。

关于物种形成问题,多数学者同意存在渐变式和爆发式两种新种形成方式。前者通过变异的积累,由亚种而形成新种;后者是由染色体畸变和多倍体的产生而不经亚种阶梯,快速形成新种的一种方式。

(郭汉璧)

复习思考题

1. 达尔文学说是如何论述生物进化的?
2. 现代达尔文主义是如何论述生物进化的?
3. 中性突变学说有什么特点? 这与达尔文学说有什么矛盾? 你怎样理解这个问题?
4. 物种形成有哪些方式? 各有何特点?

第三篇 生物和环境

生物在长期进化过程中与其环境保持着极为密切的联系。生物是自然环境的产物，任何生物的生存，都离不开一定的环境条件；生物又是环境的组成部分，各种生物在其生命活动过程中，都不同程度地、直接或间接地影响，甚至改造着他们的生存环境。生物和环境，在漫长的自然演化历史中，形成一个统一的整体。因此，生物及其环境的统一，是生命的基本特征之一。

当前，生命科学中的四大前沿学科之一的生态学 (ecology)，就是研究生物与环境关系的一门学科。

人对环境的利用和改造已取得巨大的成就，创造出各种具有物质文明和精神文明的环境，使人类的生活水平大大提高，这充分反映了人类从处于适应环境的地位，逐渐在环境中居于主导地位。但是，自 20 世纪以来，由于人类的某些活动，带来了严重的生态问题。当前，人类面临的环境污染、自然资源破坏、粮食匮乏、能源枯竭以及人口激增等重大的社会问题，无不与环境息息相关，这些问题的产生，导致生态平衡的失调，直接威胁到人类的健康与生存。而这些问题的发生，又无不与人口的盲目增长有关。我国将计划生育定为基本国策是很有远见的，也是十分正确的。

生态规律是生物和环境长期相互适应形成的客观规律。人类只有根据生态规律进行生产和生活，才能真正成为自然界的主人，也只有这样，人类才能解决面临的许多难题。我国在“四化”建设中，为避免或尽早清除可能象资本主义国家所经历的公害和污染等问题的困扰和危害，就必须严格按生态规律办事，切不可违背生态规律而受到自然界的惩罚。

生态学与医学的关系也日益显示其重要性，工业技术的迅速发展，使污染物不断增加；人口增长并向城市集中增加了污染的程度；用化学方法对有害动物的防治引起了一系列生态学问题，直接给人类健康带来严重危害。

1987 年，世界环境与发展委员会的报告中指出，当今世界面临 16 个严重的环境问题，其中有人口激增，大气污染日益严重，水污染加剧，人体健康状态恶化，大气“温室效应”加剧，大气臭氧层被破坏，滥用化学药品等，都与医学有极为密切的关系，说明人类正面临生态环境问题的严峻挑战。

近年来，现代科学技术的发展，为生物和环境的研究开辟了更为广阔的途径。生态学已由定性描述深入到建立一定的实验模型而进行定量的研究。此外，生态学研究不仅仅向宏观领域的扩展，也深入到微观世界，晚近兴起的微生态学即表明这一新的发展趋势。特别是人类生态学的研究，涉及到人类社会的各个领域，因此，生态学已经成为生命科学中的前沿学科之一。

第一章 种群与环境

种群是由同种个体组成，但绝非是个体的简单集合，而是通过一定的种内关系所形成的统一整体。如某块森林中的梅花鹿种群，某个池塘的鲤鱼种群等等。从个体到种群，不仅有量的变化，而且是质的飞跃。由此，就必然产生群体水平上新的特征。当然这些群体特征又是基于个体特征的。明确个体与种群的这种辩证关系，对于准确理解种群的涵义，在新的层次上认识生物与环境的相互关系，无疑是十分必要的。

一般来说，自然种群有三个基本特征：① 空间特征，即种群具有一定的分布区域；② 数量特征，每单位面积（或空间）上的个体数量（即密度）是变动的；③ 遗传特征，种群具有一定的基因组成，即系一个基因库，以区别于其他物种，但基因组成同样是处于变动之中的。

第一节 种群的大小和分布

每一个种群的大小和分布是其重要的特征。种群的大小和分布对某一物种生存能力有直接的影响。从个体到种群是一个质的飞跃，因此，种群除了个体所具有的特征以外，又出现了种群水平才有的群体特征。例如，个体有生有死，而种群则有出生率、死亡率和年龄分布等。

一、种群的密度和分布类型

种群密度（density）是单位时间或空间内种群的大小，通常以个体数目或生物量（biomass）来表示。如每平方米土壤节肢动物可达数十万，田鼠只有数千只，而鹿等大型哺乳类可能平均每平方公里只有几头，这说明种群数量在数量级上变动的范围很大。在很多情况下，我们难以确定种群的绝对密度（absolute density），即单位面积或空间上的个体数目，往往以种群的相对密度（relative density），即表示动物数量是多少的相对指标来代替。如统计单位时间内一定区域的鸟鸣数；每夜百夹的捕鼠数等。

现代人口调查是最完善的种群数量统计方法，能获得有关人口动态的一切重要信息。

种群中个体分布的方式有三种：即随机分布型，个体的分布是偶然性的，每个个体的出现都有同等的机会；平均分布型，各个个体多少为等距离分布；群聚分布型，是最普通的分布方式，个体成群或成团分布。

二、出生率、死亡率和存活曲线

（一）出生率

出生率（natality）是泛指任何生物产生新个体的能力。出生率以单位时间内出生的新个体数来表示，其所表示的并非指单一个体，而是种群的平均生殖能力，因为种群中某些个体往往会出现超常的生殖能力。出生率是种群增长的因素，影响着种群的密度。

出生率常可区分最大出生率和实际出生率（生态出生率）。最大出生率是指种群处于理想条件下的出生率。实际出生率是指种群在特定环境条件下实际上的出生率。但各种

动物的出生率还是有其特点，变动也有一定范围。

出生率的高低，还受以下一些因素的影响：性成熟的速度、每次产仔数、每年繁殖次数、胚胎期和孵化期的长短以及繁殖年龄的长短等等。

(二) 死亡率

死亡率 (mortality) 是一定时间内种群中死亡个体数的百分比。与出生率相反，是使种群内数量减少的因素。死亡率同样可区分最低死亡率和实际死亡率，前者是种群在最适的环境条件下，种群中的个体都是由于年老而死亡，即动物都活到了生理寿命才死亡的。种群的生理寿命是指种群处于最适条件下的平均寿命，而不是某个特殊个体可能具有的最长寿命。实际死亡率则是指种群在特定环境条件下的平均实际寿命。即只有一部分个体才能活到生理寿命，其余的则因捕食者、饥饿、疾病或不良气候等原因而死亡。

(三) 存活曲线

存活曲线 (survivorship curve) 是用来表示一个种群在一定时间过程中存活量的方便指标。人们关心的是一定时间过程中的存活量。每当死亡出现一次，存活的数量就减少一个，直到最后全部死亡，一个不留。动物死亡速率的大小随时间和种类而不同。

一般存活曲线有三种类型(图3-1-1)：第一种表示直到生命晚期存活数一直很高，这是人类和一些大型动物的常见形式；第二种是幼体存活机会很小(死亡率高)，这是一些小型动物的情况，如青蛙等；第三种是介于前两者之间，地球上没有一种生物死亡率在各年龄期是稳定不变的，但有些鸟类和小型哺乳动物比较接近这一类型。所有这些不同的生存曲线都是物种在长期适应中形成的固有特征，是自然选择的结果，在物种进化上各有其特殊的作用。

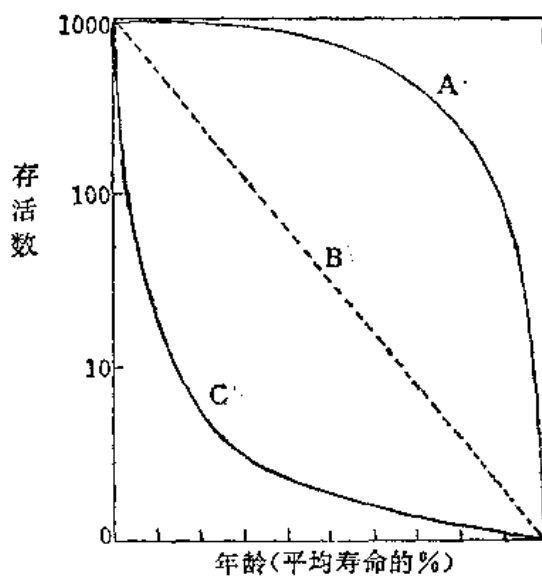


图 3-1-1 存活曲线的类型
(仿 Odum, 1971)
A、B、C 表示二种类型的曲线

三、年龄分布

种群的年龄分布，就是不同年龄组在种群内所占的比例或配置的情况，它对于种群的出生率和死亡率都有很大影响。一般来说，如果其他条件相同，种群中具有生殖能力年龄的个体比例越大，种群的死亡率就越低；而种群中无生殖能力的年老个体比例越大，种群的死亡率就越高。由此可见，种群的年龄分布对于种群未来动态的趋势是十分重要的。种群中幼年期的比例高意味着种群将增长，而种群中老年期的高比例则意味着种群将衰退。

从种群年龄组成常常可以看出种群数量变化的动向。一般用年龄锥体来表示种群的年龄结构。年龄锥体是从下到上的一系列不同宽度的横柱作成的图，横柱的宽度表示各年龄组的个体数或百分比，横柱的高低位置表示由幼年到老年的不同年龄组。Bodenh-

cimer 将年龄锥体分为以下三个基本类型 (图3-1-2)。

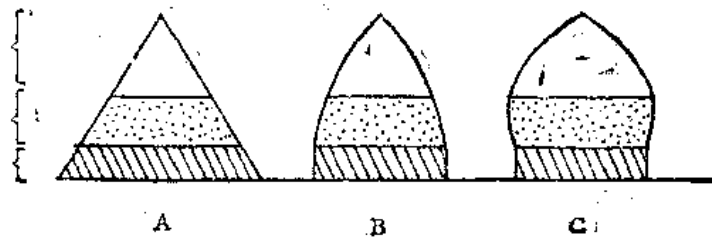


图 3-1-2 年龄锥体的三种类型

(仿Kormondy, 1976)

A. 增长型种群; B. 稳定型种群; C. 下降型种群

(一) 增长型种群

其年龄锥体呈典型的金字塔形, 基部宽阔而顶部狭窄, 表明种群中有大量的幼体, 而老年个体却很少。这样的种群出生率大于死亡率, 是迅速增长的种群。

(二) 稳定型种群

其年龄锥体大致呈钟型, 表明种群中幼年个体与中老年个体数量大致相等, 其出生率与死亡率也大致平衡, 种群数量稳定。

(三) 下降型种群

其年龄锥体大致呈壶形, 基部比较狭窄而顶部较宽。表明种群中幼体所占的比例很

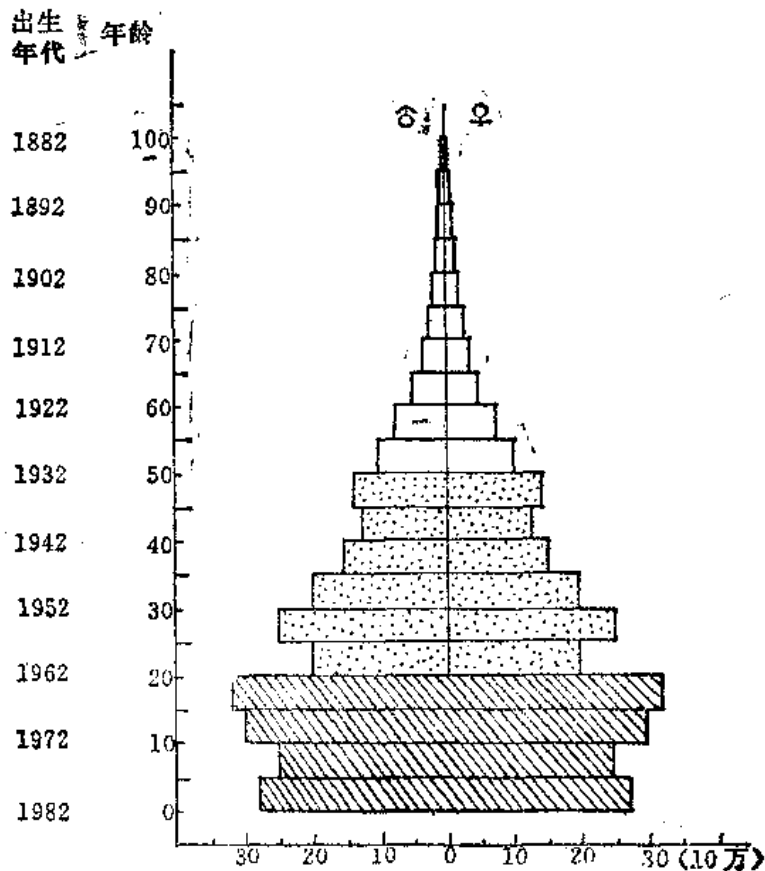


图 3-1-3 1982年我国河北省人口的年龄结构

(按1982年全国人口普查数据绘制)

(自孙儒泳, 1987)

小，而老年个体的比例较大，种群的死亡率大于出生率，是一种数量趋于衰退的种群。

有时，将年龄锥体分为左右两半，左半表示雄性各年龄组的百分比，右半表示雌性各年龄组的百分比。

据1982年我国人口普查中，河北省人口年龄结构的年龄锥体基本形状呈三角形（图3-1-3），可见属增长型。

但是，近10年来，我国人口出生率已明显减少，表现在0~5和5~10岁两个年龄组的横柱已明显变窄。这说明计划生育工作是有成效的。而10~15和15~20岁这两个年龄组的横柱仍然较宽，这是自1962年以来放松了计划生育工作的结果。由此可见，人口的年龄结构也能反映社会因素对人口状况的影响。又如35~40和40~45岁两个年龄组的横柱也较窄，距三角形的边缘较远，这些年龄的人是1937~1947年间出生的，这正是日本军国主义发动侵华战争的年代，使人口出生明显地减少。

第二节 种群的增长

在自然条件下，任何动物的种群与生物群落中的其他生物密切相关，不能从其中孤立开来。人们为了解种群的增长与动态规律，往往从分析单种种群开始。但单种种群只有在实验室才可能存在。

一、 r 和 K 对策者

1967年，MacArthur和Wilson按栖息环境和进化对策将生物分为 r 对策者（ r strategist）和 K 对策者（ K strategist）两大类（ r 和 K 是种群增长的两个基本参数）。他们认为，环境是一个连续的谱系，其一端是气候稳定的，很少有难以预测的天灾的系统，例如热带雨林就属于这种情况，它是生态上饱和的系统，动物密度很高，竞争剧烈；另一端是气候不稳定，难以预测的天灾多的地方，如寒带或干旱地区，它们属于生态上的真空，没有密度影响、没有竞争的类型。在前一类环境中，动物种群数量达到或接近环境容纳的水平，即与 K 值接近，因此称 K 对策。在后一类环境中，种群密度处于 K 值以下的增长数，因此种群常经受扩展增大，是高增长率（ r ）的，所以称 r 对策。

在分类单位内，同样可以进行对策比较。如鸟类中的鹭、鹰等是典型的 K 对策者，它们的体型大、生育力低，对幼鸟有良好的保护；而小型的山雀、虎皮鹦鹉等则是典型的 r 对策者。由此可见， r 对策者和 K 对策者是两个进化方向不同的类型，其间有各种过渡，有的更接近于 r 对策，有的更接近于 K 对策；也就是说从极端的 r 对策者到极端的 K 对策者之间为连续的。

近来 r - K 对策的概念已被广泛应用于杂草、害虫等，说明这些生物的进化对策。农田生态系统是人类种植并进行喷药、施肥等活动的场所，要成为这种系统的杂草或病虫害，就必须有较高的生殖潜能和扩散能力，以便补偿耕作和人工杀灭的损失，迅速侵入和占领这类系统。因此，杂草和病虫害一般都是 r 对策者。

r 和 K 两类生态对策，在进化过程中各有其优缺点。 K 对策者的种群保持在 K 值临近，但不超过，因为超过 K 值有导致生境退化的可能。生育力降低，相应地存活率增加，因此 K 对策者防御和保护幼代的能力较强。因为有亲代的关怀，生育力又低，寿命长且个体大都容易达到，所有这些特征保证 K 对策者在激烈的生存竞争中取得胜利。但是，

当K对策者种群在受到过度死亡或激烈动乱之后，回到平衡水平的能力是有限的。如果确实很低，还有可能灭绝。大熊猫、虎等珍稀动物就属此类。因此K对策者的资源保护，比r对策者更困难，更重要。

相反，r对策者的密度是经常激烈变动的，常常突然暴发并猛烈下降，它们的死亡率很高，防御能力弱，竞争能力不强，种群不稳定。在数量很低时，它们不象K对策者易于灭绝，通过迅速增殖而恢复到较高水平。当密度很高时可能大量消耗资源使生境破坏，但r对策者通常具有较大的扩散和迁移能力，离开恶化了的生境，并在别的地方建立了新的种群。这就是r对策者的各别种群虽然易于灭绝，但物种整体却是富有恢复力的。如果说，K对策者在生存竞争中是以“质”取胜，而r对策者则是以“量”取胜，一遇好的机会就会大发生。r对策者的高死亡率、广运动性和连续地面临新局面，可能使其成为物种形成的丰富源泉。

二、种间关系与种群增长

种群间的相互关系是极为复杂的。如有的是对抗性的，一个种的个体直接杀死另一种的个体；有的是很疏远的，如一个种群对另一个只产生很小的、间接的影响；有的又是互助的关系，两个种的个体相互帮助，互为依赖而生存，关系是极为密切的。

(一) 竞争

两种生物因具有共同的食物、空间或水域等所产生的竞争关系。通常在同一地区内，动物的种类越丰富，种间竞争也就越激烈。

争夺资源是同居在一起的物种间竞争的主要形式，在表现上也是极为普遍的。但其竞争强度因生活习性不同而有所差别。动物中食物相同的关系紧张，食物不同的较为缓和。

任何动物都需要栖息的空间，因此，空间上的争夺也是极为普遍的，如许多鸟兽在领地上的争夺，还可以表现为通过形成环境对他种进行抑制。

此外，生物间的竞争还有化学的相互作用的物质。如信息素 (phormone) 可对动物之间的生殖行为、识别、追踪、寻觅食物等起重要作用。近年在物理生态和化学生态方面的进展，发现了重要的物质基础，这也为生物防治提供了有力的武器。

种间关系不仅有竞争，也有许多相互依赖、协同进化的例子。

(二) 捕食

除上述的竞争食物和空间等资源以外，种间还有直接的捕食现象，可以是杀死被食者，也可能不杀死。最典型的捕食是食肉动物捕食食草动物或其他食肉动物。捕食者与被捕食者的相互关系很复杂，这是长期协同进化逐步形成的。捕食动物常有形态上、生理上和行为上的特征，以利于捕杀猎物，而被捕食者也产生一系列适应性特征，以逃避捕食者。

捕食动物常有捕杀猎物的利爪、牙、喙、毒腺等。食肉动物的神经系统和感受器较发达，因此其反应灵敏，行动迅速；且消化道较短，有消化动物性蛋白的多种多样的酶等。而被捕获物也并非坐以待毙，而是具机械或化学的保护，同时也有各式各样的保护色以及拟态等等。

(三) 寄生

一些寄生虫侵入高等动物体内，生活在消化道或血液等内脏和组织内；又如细菌和真菌可以侵入人体及动物体内。一个物种的个体（寄生物）以消耗另一个物种的个体（寄主）物质为生，这种关系在生物界是常见的。作为一种生活方式的寄生现象，带给寄生物很多好处，但对寄主则带来严重的危害，甚至引起寄主的死亡。

由于寄生物的存活率不高，所以，它们必须有很强的生殖能力；但若很快致寄主死亡，则将使寄生物失去栖息的场所，所以两者往往处于一种平衡关系，但绝非永久的，最后两者之一终将死亡。

（四）共栖与共生

当两个不同物种的个体生活在一起，其中一方受益而另一方也不受害，叫共栖。如藻类附生在鲸身上，它既不从鲸的身体中获取食物，也不伤害它，但却被鲸带至不同的环境而受益。

另外，也有不同种的两个个体在生活中彼此互相依赖，如果缺少一方，另一方也不能生存，这叫共生。如白蚁消化道中生活有一种厌气性鞭毛虫，这种鞭毛虫分泌水解纤维素的酶，用来消化白蚁的食物——木材。如将白蚁消化道中这种鞭毛虫杀死，白蚁会因饥饿而很快死亡。此外，豆科植物与根瘤菌共生形成根瘤，可固定空气中的氮气等等。都是共生的例子。

以上这些种间关系，对于种群的增长都有直接的关系。

第三节 种群的衰亡

种群在进入一个新的环境时，如果条件适合，其数量就不断增长，并可持续相当一段时间。但是，当种群长久地处于不利的条件下，或栖息地被破坏、人类过度捕猎等，

仅在个体层次上，更重要的是反映在种群层次上。

种群是在一定区域内同种生物个体的组合，每一个种群的大小和分布是其重要的特征：即种群的密度、出生率、死亡率、年龄分布等。种群密度的变化，反映了各种群在属性以及种群与环境之间的相互作用。

种群的增长和动态规律往往与其所处群落中的其他生物密切相关。因此，必须了解 r 和 K 对策者和种间关系，从而明确种群的增长衰亡的原因。

(杨抚华)

复习思考题

1. 种群有哪些属性?
2. 控制和影响种群密度大小及其增长和衰亡的主要因素是什么?

第二章 生态系的动力学

生态系 (ecosystem) 的概念是英国生态学家 Tansley (1936) 首次提出的。它与生物群落 (biotic community) (生物群落是多种种群的集合体) 有明显的区别。生态系主要在于强调一定地域中, 各种生物之间及其与环境之间功能上的统一性。生态系强调的是功能, 即物质循环和能量流动。生态系就是在一定空间内, 生物的和非生物的成分通过物质循环和能量流动而互相作用、互相依存所形成的一个生态学功能单位。

近二十余年来, 生态系理论的发展, 是与环境问题、人口问题、生物资源的保护和科学管理等实践问题有极为密切的联系。

第一节 生态系的基本结构

目前, 分析生态系的结构, 主要从营养结构着眼, 当然, 也还有空间结构和物种结构。

生态系的结构成分, 可以为非生物和生物两大类, 包括以下四种基本结构成分 (图 3-2-1):

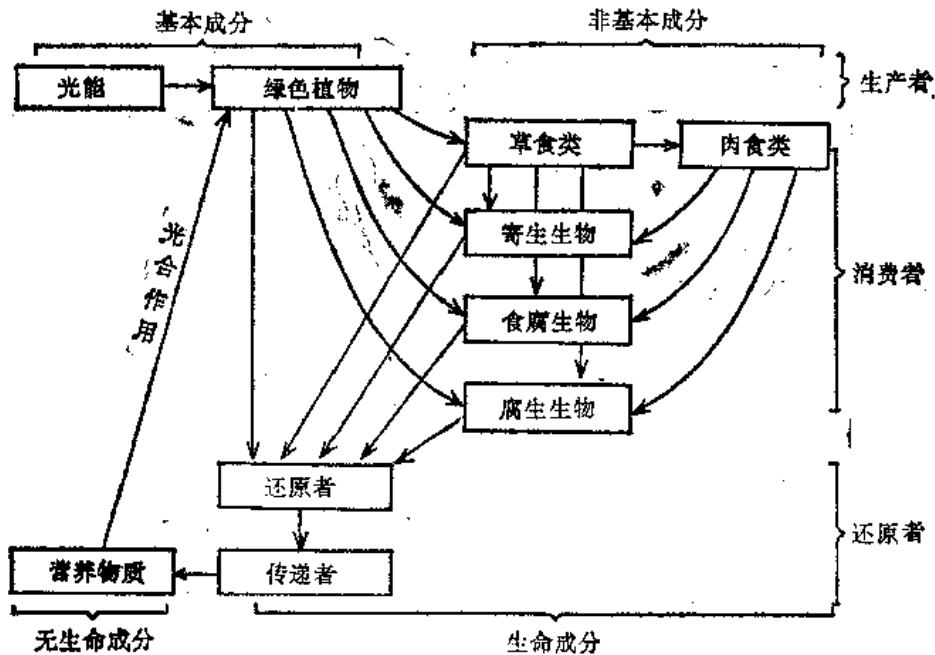


图 3-2-1 一个生态系中各成分的性质和相互关系
(自南开大学等, 1983)

一、非生物环境

非生物环境包括参加物质循环的无机物 (如 C、H、O、N、Ca、P、K 等元素和无机盐、 H_2O 、 CO_2 等), 有机物 (如糖、脂类、蛋白质和腐植质等) 以及气候条件和其他物理条件 (如温度、湿度、气压等)。

二、生产者

主要是绿色植物，能利用简单的无机物制造食物的自养生物，也包括一些光合细菌，它们在生态系中进行初级生产，即光合作用。太阳光能只有通过生产者才能输入生态系，成为消费者和分解者的能源。此外，还有营化能合成作用的微生物。

三、消费者

消费者不能将无机物制造成为有机物，而是直接或间接依赖于生产者所制造的有机物质，因此，属异养生物。除生产者以外的所有生物都是消费者，它们直接或间接以植物为食。根据其食性区分为草食动物（或称一级消费者）和肉食动物两类。以草食动物为食的动物称二级消费者，以二级消费者为食的动物称三级消费者。寄生生物是特殊的消费者，根据食性可看成是草食动物或肉食动物，杂食动物则介于草食动物和肉食动物之间。

四、分解者

分解者也属于异养生物，主要是细菌和真菌。也有某些原生动物和腐食动物（如食枯木甲虫、白蚁、蚯蚓和某些软体动物等），它们将复杂的生物残体分解为简单化合物，最终成为无机物质，归还到环境中去，被生产者再利用。它们在物质循环和能量流动中有重要意义。如果没有它们，动植物尸体将会堆积成灾，物质不能循环，能量不能流动，生态系也将被毁灭。

以上的四种基本结构成分，互相依赖，互相制约，进行着物质循环和能量流动，以保持生态系的平衡。

第二节 生态系中的能量流

生态系中所有生物都需要能量，所有生物能量的最后来源都直接或间接来自太阳。能量在生态系中是单向流动的，这也是生态系的基本功能。生态系的能流，就是能量在生态系中，从一种形式转变为另一种形式的动态规律。

一个生态系中的各种生物彼此互相关联，组成食物链。例如兔子吃草，老鹰吃兔子，猛兽又食老鹰。食物链包括的每一环节为一营养级，而能量沿着食物链从一个营养级流向另一个营养级，能流量将逐级减少。这样便形成一种金字塔形的营养关系，称为能量锥体。

由于一种消费者常常不是只吃一种食物，而同一种食物又可能被不同的消费者食用。因此，各食物链又相互交叉连在一起，而形成复杂的食物网。生态系中的食物链是可以改变的。如自然界食物条件的改变、食性的季节性特点、动物个体发育不同阶段对食物的不同要求等等，这些都可以使食物链的各环节产生变化。因此，食物链常具有暂时的性质。

第三节 生态系中的生物地化循环

生命的存在不仅需要能流，而且还要有各种物质，在生态系中，生物地化循环就是

物质循环，这也是生态系的重要功能之一。生态系中物质循环有三种：即水循环、气体型循环和沉积型循环。

一、水的循环

水是大自然的驱动力，没有水循环，就不存在生态系的功能，生命也就不能维持。水大约占地表面积的70%。地球上的海洋、江河、湖泊等水面不断蒸发，变成水汽，水汽进入大气，遇冷成雨、雪等降落地表，其中一部分汇集在江河、湖泊重新流入海洋；另一部分渗入土壤或松散岩层，有的又成地下水，有些被植物吸收。被植物吸收的部分，除少量结合在植物体内，大多数将通过叶面蒸腾返回大气。

水循环受太阳能量、大气环流、热量收支和陆地海洋之间水的平衡的影响。

有人将水看成是某种局部现象，如一条溪流或一场秋雨，但水却构成一种单一的广布于大陆、海洋和大气的世界资源，并通过水的循环将世界各地的水体联结起来。

我国北方由于降水在时间和空间上的分布极不均匀，雨季暴雨成灾，洪水泛滥，但大部分时间又干旱缺水，不能满足工农业用水的需要。因此，有人提出南水北调的主张，因为长江多年的平均水量为9300亿立方米，而黄河、淮河、海河合起来才有1100亿立方米。长江流域的耕地占四个流域的耕地总数的40%多，而水量却占90%。但是，长江流域能调出多少水量？调出后，对生态平衡、水污染的北移、水生生物的生存以及地方病将带来什么影响？这些都必须科学的反复论证，如果衡量利弊后认为是可行的，则必将对我国北方工农业生产的发展和人民生活的改善起到极大的有益作用。

二、气体型循环

(一) 碳的循环

碳、氮等元素主要的贮存库是大气，并在大气中以气态形式出现。

在所有养分循环中碳循环可能最简单的一种。碳是生命的基本元素，约占生活物质的25%左右。碳分子可以结合成一个长链——碳链，它可为生物大分子——蛋白质、核酸等提供骨架。

碳循环的主要途径是（图3-2-2）：自养生物（生产者）通过光合作用或化能合成作用将 CO_2 和 H_2O 合成糖类，再与其他物质合成脂肪和蛋白质；异养生物（消费者）则以自养生物为食，同化为自身的物质。无论何种生物，在呼吸过程中均吸收 O_2 ，将有机物分解，排出 CO_2 于大气中。

生物的尸体被细菌等分解，形成 CO_2 ，也回到大气中去。碳就是这样周而复始地循环。

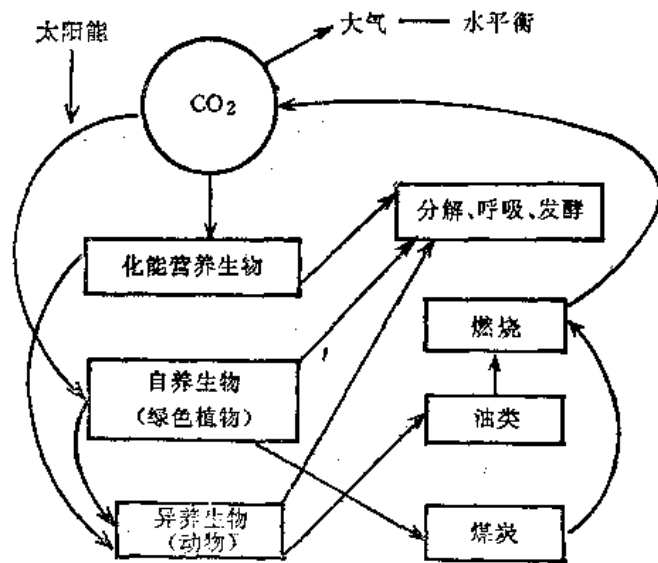


图 3-2-2 碳循环的主要途径示意图

(自李璞等, 1990)

关于大气中 CO_2 的含量增加的生态后果，还有待进一步研究，但气候学家认为，地球上气候冷暖的交替，与大气中 CO_2 的含量波动有关。另外，大气中 CO_2 的增加对空气的污染也是极其严重的。

(二) 氮的循环

自然界氮的蕴藏十分丰富，它们以三种形态存在着：分子态氮最多，约占空气的 $\frac{1}{2}$ ；其次是有机态氮化物；第三是无机态氮化物。前两类数量很大，但植物不能直接利用，只有无机氮植物才能利用，但数量却很少。

这三种氮的形态在自然界不断进行转化，形成生态系统中的氮循环，微生物在其中起重要的作用（图3-2-3）。

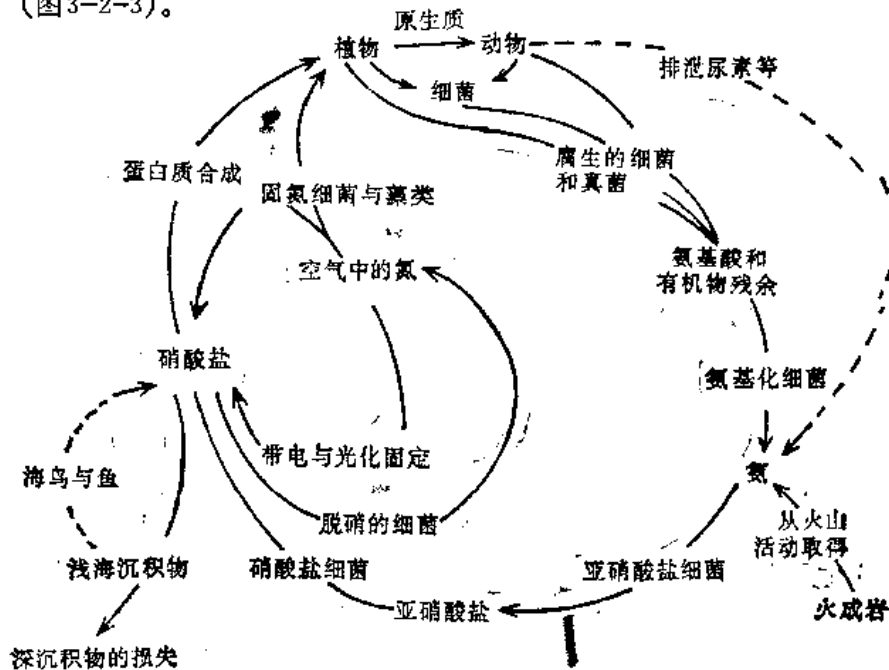


图 3-2-3 氮的循环
(自Odum, 1971)

少数植物如豆科植物在根部有固氮细菌——根瘤菌，还有一些自生固氮细菌、蓝藻也能固定空气中的分子氮，使之变成动、植物能利用的氮化合物。

专一性的分解细菌和真菌利用已固定的氮化合物作为能源，可以把氮恢复到无机形态而完成氮循环。当生物死后，这些微生物把生物体内的物质分解成氨基酸和有机的渣滓。氨化细菌将氨基酸分解为氨，然后亚硝酸细菌将氨转化成亚硝酸盐，硝酸细菌又将亚硝酸盐转变为硝酸盐。硝酸盐能直接被绿色植物利用合成蛋白质，而反硝化细菌能把硝酸盐变成亚硝酸态氮、氨态氮和分子态氮重新回到大气。自然界陆地和海洋生物每年大约固定氮4000万吨，另外加上闪电和其它大气过程固定700万吨，人类种植豆科植物可增加几百万吨，还有3000万吨来自工业生产的氮肥。

三、沉积型循环

一些元素如磷、硫、碘等，其主要贮存库是岩石圈（包括土壤），沉积物主要通过岩石风化作用和沉积物本身分解作用，转变成生态系统中可利用的营养物质，这类循环是缓慢的、非全球性的、不显著的循环。

现以磷为例，说明沉积型循环的过程。磷是构成 ATP 的重要元素，假如生态系中缺少磷，生物生长将明显地受到限制。大气中通常没有磷，磷是随水循环，由陆地到海洋。但磷从海洋返回陆地，则是比较困难的。因此，磷循环是不完全的循环。

磷酸盐岩石是磷的主要来源，植物可以通过雨水侵蚀和溪流得到营养。当植物及其摄食者死亡或排泄后，磷就回到土壤中。但当它成为溶解状态时，许多可被淋洗掉，流入海洋，被海洋生物利用和沉入海底，这些磷被海洋沉淀物埋藏，除非地质活动或深海水上升将沉淀物带至表面，一些磷由吃鱼鸟类带回陆地（图3-2-4）。如此周而复始，往复循环。

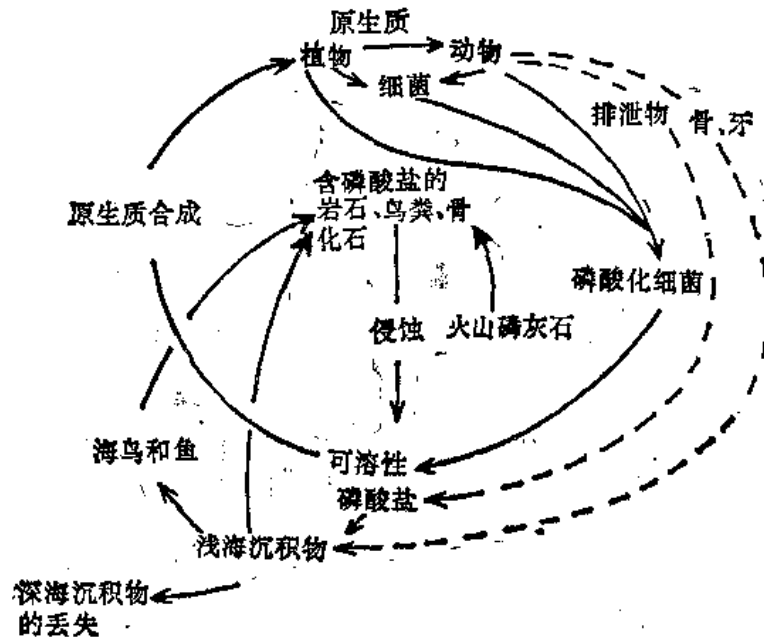


图 3-2-4 磷的循环
(自Odum, 1971)

沉积入海洋的磷重新返回时，往往不足以弥补其丢失的，人类如果想避免因磷循环不完全而造成的短缺，则必须使这个不完全的循环变成完全的循环。

小 结

种群及其栖息环境所构成的整体功能单位称为生态系。生态系是由非生命物质、生产者、消费者和分解者所组成。

生态系具有能量流转和物质循环等基本功能。这些功能集中地反映了自然生态系中无机环境和生物群落之间的各种相互作用和相互关系。

生态系具有趋于相对平衡稳定的特性。生态系的相对稳定，是建立在不断的物质、能量循环基础之上的动态平衡过程。如果破坏了这种平衡，就会导致生态系功能的失调和结构的崩溃。

(杨抚华)

复习思考题

1. 什么叫生态系？其组成和功能为何？
2. 试述生态系的能量和物质流转的过程和规律。

第三章 生物圈的未来

生物和环境之间存在着相互依赖和相互制约的关系，使它们结合成为一个严密的统一体，即生物圈（biosphere）。它是地球表面全部生物及其生活领域的总称，生物圈由地壳表面（土层和岩石层）、水层、大气层和生活于其中的一切生物（包括人类）所组成。生物在地表面以上分布的最高限和海平面以下分布的最深处都是 10 公里左右。在这个范围内，生物最集中、最活跃的地方仅只在树木的顶端和根系分布所达到的土壤深度之间，亦即有植物生长的地方。生物圈不仅是生物生存的场所，而且是太阳辐射能在地球上引起一系列变化，以及生物从中取得生命必需能量和物质来源的场所。

生物与环境在漫长的自然演化历史中形成了紧密的联系，构成一个统一的整体。近二、三十年来，工业技术飞速发展，农业走上工业化的道路，人口增加很快，带来了严重的生态问题，即所谓的生态平衡失调。生态平衡（ecological equilibrium）是生态系统的结构和功能处于相对稳定的状态。其基础是生物与环境的关系，也就是生态系统中的植物、动物和微生物之间（结构上），能流和物质流的输入和输出之间（功能上）保持着相对平衡的关系。这种关系如果遭到破坏，超过了生态系统本身的自我调节能力，就会导致它的衰退，甚至崩溃，这就产生生态平衡失调。引起生态平衡失调的原因来自人为因素和自然因素的破坏，尤以人为因素的破坏最为严重。当今社会面临的五大社会问题：自然资源的破坏、环境污染、粮食匮乏，能源枯竭以及人口激增都与环境息息相关。这些问题的产生，导致生态平衡失调，直接威胁着人类的健康与生存。因此，人类必须面对现实，时刻注意保护环境的质量，处理好与大自然的关系。

第一节 自然资源的破坏、枯竭

生态平衡的失调与自然资源的严重破坏、枯竭有着不可分割的关系。自然资源是社会经济的物质基础，一旦遭受破坏，则将给人类的生产和生活带来灾难性的危害。自然资源分为可更新的资源和不可更新的资源两大类。

一、能源枯竭

能源短缺是当今的世界性问题之一。就当今全世界所利用的能源来看，煤、石油和天然气等不可更新的资源占 95%。从总量上来说，我国是一个能源较为丰富的国家。煤和水能资源的蕴藏量都居世界前列。截止 1989 年底，经勘探证实煤的储量为 9015 亿吨，原煤产量达到 10.54 亿吨，居世界第一位。可开发利用的水能资源为 3.78 亿千瓦，年平均总发电量可达到 1.92 万亿千瓦小时，也居世界首位。核能资源也较丰富。石油资源也比较丰富，陆上石油储量约 300 亿~1000 亿吨，海洋石油储量约 53 亿吨，原油年产量为 1.376 亿吨，居世界第五位。其他如生物质能（薪炭林等）、太阳能、海洋能、风能以及地热能等可更新能源的蕴藏量也较丰富。

根据世界能源会议估计，世界最终可以开发的煤约有 11 万亿吨，经济上有开采价值的约有 7370 亿吨。从当前的消耗量来看，估计煤的开发时间为 30~190 年，潜在储量开

发时间为 150~250 年, E. Cook (1972) 估计, 煤还可供人类使用 400 年左右。据法国石油研究所 (1980) 估计, 石油可供开采储量为 3000 亿吨, 天然气储量约为 220000 亿立方米。石油储量开发时间为 14~18 年, 潜在时间为 30~40 年; 天然气储量开发时间为 18~19 年, 潜在时间为 25~40 年。总之, 世界能源面临着行将枯竭的危险, 而人口继续增加, 能源消耗量不断上长, 因此, 能源问题成为人类面临的严重挑战之一。

如果把当前世界能源的消耗一律折算成煤, 那么世界每年消耗的能源相当于 80 多亿吨标准煤, 按世界人口计算, 平均每人消耗约 1.6 吨标准煤的能量。不过各国能源的消耗量差别却很悬殊, 如美国、日本、欧洲和前苏联人口只占全世界的 27%, 而每年消耗的能量却占世界总能量的 94%。美国消耗的能量竟占世界能量的 33%, 人平均年消耗能量相当于 11 吨标准煤的水平。而印度、非洲及其他发展中国家的能量消耗, 仅人平均年消耗约 0.5 吨标准煤。

建国以来, 我国能源生产有了很大的发展, 1949~1983 年的 34 年中, 能源生产能力增长 26 倍, 能源消费量居世界第三位, 但我国人均消费量, 每人每年约为 0.8~0.9 吨标准煤, 只相当于世界工业发达国家的 7%~17%, 比世界平均水平还低 60% 左右。而我国能源消费增长系数 (即能源消费增长率与工农业生产总值增长率之比, 这个数字表示工农业总值的增加所要求能源增长的数值) 约 1.24, 比世界工业发达国家高 23%~170%, 所以在能源问题上, 我国面临的困难是不可轻视的。

农村的能源问题是我国能源形势发展中一个特别值得关注的重要方面。联合国的一份文件中指出: “目前全世界有 15 亿人口靠薪柴获得热能, 其中一半是中国农民”。据测算, 我国农村每年能耗总量为 3.27 亿吨标准煤, 其中生活用能约占 80%, 基本上是以自给性生物燃料——柴、草和秸秆为主。全国每年的秸秆产量约为 5 亿吨 (相当于 2.5 亿吨标准煤), 其中 60% 的秸秆作为燃料烧掉。即使如此, 全国至少有 3 亿农民缺柴, 平均每年缺柴 2~3 个月, 由于缺柴, 只好将树根、树叶、树皮乃至成材林都作为燃料。

目前, 我国能源短缺集中表现在工业动力不足, 城乡生活用电没有保障, 农村缺少柴烧, 这一切严重地影响了国民经济的发展和人民生活的改善, 而且随着人口的增长, 能源的紧张程度更加突出。

能源的紧缺所带来的后果是严重的, 植被大面积被破坏; 秸秆不能还田, 全国每年烧掉的秸秆中, 含氮、钾、磷肥总量相当于全国化肥总产量; 水土严重流失、地力减退、土质沙化等, 使我国的生态环境日趋恶化, 应当引起我们的高度重视。

二、水的缺乏

水是生命之源, 是一种宝贵的自然资源, 是自然环境的基本要素, 是人类和一切生物赖以生存和发展的物质基础。水是可以更新的自然资源, 通过自然过程, 在陆地-海洋-空间-陆地之间不断循环。在生生不息的生物圈中, 生物地球化学循环是靠水进行调节的。能量的传递离不开水, 物质循环也离不开水。

生命系统离不开水, 人类的工农业生产活动同样离不开水。根据我国工业用水量定额, 电炉炼钢中每生产 1 吨钢需 18~25 立方米水, 每生产一辆汽车要 46 立方米水, 用草浆造纸每生产 1 吨纸需 130~165 立方米水, 生产 1 吨人造丝需 2000~2100 立方米水 (包括空调及棉浆用水), 单机 60 千瓦火电站循环用水每小时 2945~3926 立方米, 生产

1吨维生素E需36万立方米水，我国华北地区种1亩蔬菜需25~35立方米水，种1亩小麦需40~50立方米水。

我国多年平均降水总量约6万多亿立方米，全国降水量地区分布为东南多，西北少，山区多于平原，降水量的分布趋势是由东南向西北递减。我国河川年径流总量27000亿立方米（约占全球年径流量的5.1%），居世界第五。按人均占有径流量计算，我国每人每年平均约2400立方米，只相当于世界人均占有量的1/4。日本水资源只有我国的1/6，但我国人均水量却只有日本的3/4。耕地均占有径流量也只有1900立方米，低于世界平均水平。因此，我国水资源并不富裕。

据最新估算，我国多年平均地下水资源为8716.83亿立方米，其中山丘区多年平均地下水资源量为6743.79亿立方米，平原区多年平均浅层地下水资源量为1872亿立方米。我国可采地下水资源为2943亿立方米/年，占天然地下水资源的34%。

由于受地理条件和季风气候的影响，我国的水资源有以下特点：①在时间分布上，降水季节不均匀。②在地区分布上不均匀，水与土之间矛盾突出。③由于地质条件和污染程度不同，水的化学性质差异明显。④部分河流含沙量大等。

1949年以来，我国人口增长了1倍多，相当于人均水资源占有量减少一半，同时各种用水量大增，导致大范围的缺水现象。如北京市，1983年夏季大旱，全市90%以上的地区水压不足，给人民生活造成很大困难。夏季用水高峰时，全市每天缺水10万多吨，有353家企业被限制用水，其中大部分工厂因缺水不得不停产，就连医院做手术还得从楼下向楼上提水。

我国城市人均生活用水量约90升/天，一般大城市人均用水量100~150升/天，最高为200~250升/天，最低为50~100升/天。而国外一般大城市人均用水量为200~300升/天，最高在600升/天以上，最低也在100升/天以上。

我国在现有的灌溉耕地面积中，半数以上没有灌溉设施，依旧靠天吃饭。我国有14亿亩草场缺水。全国每年有3亿亩农田受旱。在西北农牧区每年有4000万人口和3000万牲畜吃水、饮水困难。据1979年统计，全国有154个城市不同程度缺水，日缺水量达到880万吨。到1984年，缺水城市已有192个，日缺水量超过1200万吨。

另外，我国既存在水源不足，处处缺水告急问题，又存在用水定额高，效率低，浪费严重，这就加剧了人-水矛盾。同时，我国对地下水超采日趋严重，据有关部门统计，作为北京地区重要水源的地下水，由于多年来大规模超量开采，水位以平均每年1米多的速度迅速下降，严重地区已下降40多米，部分地下水含水层已被抽干，总开采能力以每年5%的速度衰减。

随着人口增长和经济发展，对水的需求量将大大增加，必须采取有效措施，使我国水资源的紧缺情况，逐步有所缓解。

三、森林减少

我国是一个森林资源丰富的国家。在春秋战国时期，森林覆盖率达42.9%。以后，随着人口的增长，耕地需求的增加，大量森林被砍伐破坏，使我国变成了一个少林国。到70年代，森林覆盖率到最低点12%，以后又逐渐恢复，1982年达到13.4%，远低于世界的平均数，在世界160个国家和地区中，名列第120位。

我国森林资源的特点是：① 林地条件复杂多样，适宜各种林木生长。② 森林覆盖率低，人均资源占有量少。③ 森林资源分布极不平衡。④ 林地利用率低，林种结构不合理，森林环境效益差。⑤ 森林生长率低，生长量小。

当前我国森林资源面临以下几个问题：首先，我国经济建设对木材等林产品的需要量大，因此，森林的消耗量已大大超过其生长量，有的林区超过量达25%~50%。如四川省50年代初森林覆盖率达19%以上，现在下降到13.3%；海南省建国初森林覆盖率为25.7%，现仅达7%。其次，农村能源短缺，导致乱砍滥伐。如黑龙江伊春地区年产原木500万立方米，被烧掉的便达300万立方米；云南西双版纳州的农民每年每户烧去木材3.38立方米。据估计，全国每年砍伐树木的 $\frac{1}{3}$ ，约1.8亿立方米，都被用作燃料，这更加速了森林资源的破坏过程。同时，大面积的毁林开荒加剧了水土流失，造成了生态环境的恶化，黄河流域就是典型的例证。大规模的采伐，使森林减少，对气候特别是降水量有很大影响，并加大了自然灾害发生的频率，四川省近十年来，年年有泥石流、滑坡和洪水发生，其主要原因是金沙江、岷江和嘉陵江上游森林植被大量破坏，涵养水源能力降低，一遇大雨，便山洪暴发。云贵高原的许多地区，由于森林破坏，变成了秃山裸地，河流水患不断，旱灾发生频率增加。我国林区人口密度是世界最高的，由于人口多，素质差，加上管理不善，法规不健全，加重了森林灾害。1987年5月6日~6月2日，由于一些林业工人擅自用火，使我国最大的大兴安岭林区发生了世界林业史上罕见的特大火灾。据统计，这次火灾过火面积为101万公顷，其中有林面积70万公顷。共烧毁贮木场存材85万立方米；各种设备2488台；桥涵67座，总长1340米；铁路专用线9.2公里；通讯线路483公里；输变电线路284公里；粮食325万公斤；房屋61.4万平方米。受灾群众达10807户，56092人。其中死亡193人，受伤226人。至于无形的损失和影响，如森林过火和烟尘造成的生态环境问题及其恶果，更无法估量。

目前，我国正以最大的努力，实现绿化国土，改善生态环境的宏伟目标。全球每年共造人工林1451.1万公顷，我国成为年度造林逾百万公顷的三个国家之一（另两个是美国和前苏联）。我国最具代表性的行动是正在建设“五大防护林体系”，即“三北”防护林、长江中上游防护林、沿海防护林、太行山绿化工程和平原绿化工程。同时，正进行四大林业基地的建设，即用材和防护林基地、南方速生丰产林基地、特种经济林基地及果树生产基地。

我国林业发展面临诸多困难，主要是：生产、生活用地扩大，林地受到侵蚀；森林资源的增殖受到病虫害、火灾、污染和乱砍滥伐等天灾人祸的威胁；林业的发展速度受到投资不足的限制；林业生产力的提高受到人口素质低和科技力量不足的制约等等，因此，我们必须采取科学的对策，解决矛盾，克服困难，使我国森林资源得到更好的保护和发展，以维护生态平衡，造福于子孙后代。

四、沙漠化

我国国土总面积960万平方公里，约占世界陆地面积的 $\frac{1}{15}$ ，或亚州面积的 $\frac{1}{4}$ 。但大部分是山地、高原和沙漠，平原面积很小。在这些土地中，被用作天然草地的面积最大，其次是林地和耕地，不易利用的土地如沙漠戈壁、石山裸地、冰川和永久积雪及海拔3000米以上的高寒土地比重很大，占了国土总面积的 $\frac{1}{3}$ 还多。

草地资源是可再生资源，也是数量可观的土地资源。我国有各类草地 4 亿公顷 (60 亿亩)，占国土总面积的 40%，是全国耕地面积的 4 倍，占世界草地面积的 13.3%，居世界第二位。

由于我国人口急剧增加，因而，盲目开荒、过度放牧，破坏植被的情况非常严重，致使土地和草地不断沙化。土地、草地沙漠化的过程如图 3-3-1。据统计，中国北方沙漠化土地达 33.4 万平方公里，南方沙漠化土地 1.88 万平方公里。我国每年形成沙漠化土地约 1560 平方公里。其原因除自然因素外，绝大部分 (约占 94.5%) 是人为因素造成的 (表 3-3-1)。

表 3-3-1 人为因素造成土地沙漠化分类统计(自曲格平等, 1992)

人为因素沙漠化	所占比例(%)
总比重	94.5
不合理开垦	25.4
过度放牧	28.3
樵木、砍伐森林	31.8
工矿、交通建设	0.7
水资源利用不当	8.3

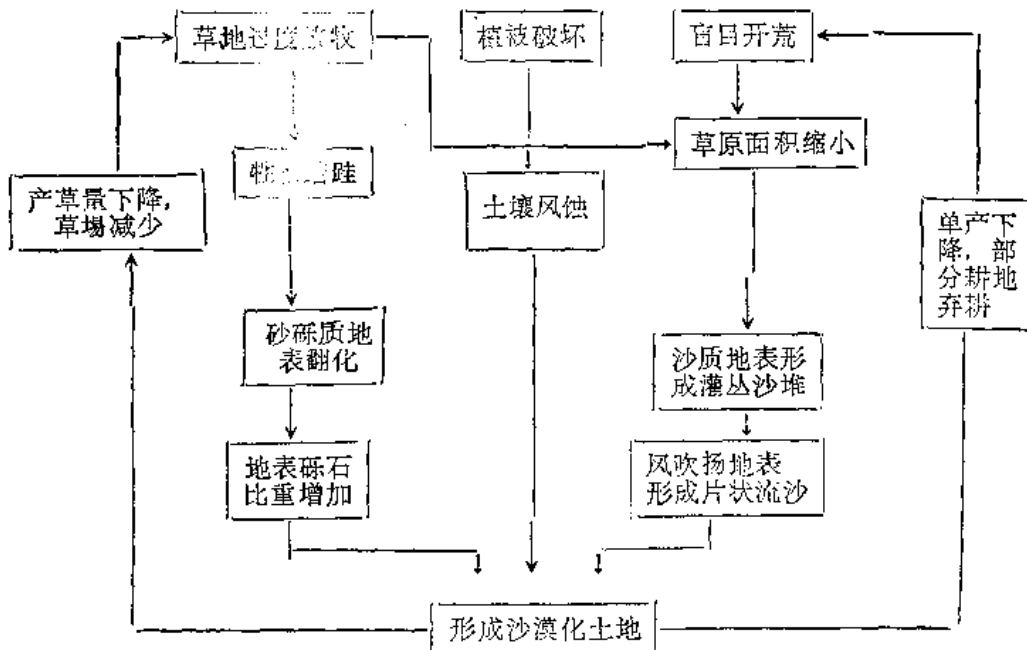


图 3-3-1 土地、草地沙漠化过程示意图

(自曲格平等, 1992, 略修改)

过度放牧常导致土壤结构过于坚实，有效水分减少，沙质土壤继而形成斑状裸地，进而又风蚀形成沙地，引起草地沙化。草地沙化的结果，使风流中含有大量的尘埃和沙粒，沉落成沙丘。风沙轻则阻塞道路压没农田和草地，重则埋没房屋甚至村庄，使人口被迫迁移，正所谓沙进人退。据调查，因过度放牧引起的沙化草地面积占全部沙化草场面积的 20%。并且在草场退化后，植被覆盖率降低，截留降水能力减小，致使暴雨季节

形成严重的水土流失。同时，草场沙化还引起气候恶化，大风和沙暴次数增加，蒸发量加大，气候更加干燥。

我国草原沙化地区主要在东经 107 度以东的半干旱地带，自内蒙西部向东可达东北的西部。1961 年草原沙化面积 285 万亩；1976 年达 589 万亩，16 年平均沙化速度为 17.2 万亩/年，目前草原沙化面积已占草原总面积的 58%。

目前，我国沙漠化土地约有 10% 得到了初步控制，12% 得到了一定改善。所以，在采取有力措施的情况下，沙漠化进展可有所减缓，到 2000 年沙漠化土地将减少 2.6 万平方公里，特别是干草原地区，一些正在发展中的沙漠化土地可能发生逆转。

我国沙漠化防治的重点，要放在农牧交错的过渡地带，在这一地带坚持以林牧为主的方针，对强烈发展的沙漠化旱作农田，要坚决退耕、还林、还草。对正在发展中的沙漠化地区，要减轻其利用强度。对潜在沙漠化土地要坚持以防为主，保持天然植被，增加覆盖率，不断改善生态环境。

五、水产资源枯竭

水产资源可供给人类生活所需的蛋白质，其营养价值和含量之丰富高于陆生动物和其他来源。据调查，人类所需要的动物性蛋白质，有 17% 来自水产品，比其他肉类所占的百分比还高。世界上有 32 个国家从海产动物获得 34% 以上的蛋白质。但由于捕捞过度，水产资源遭到严重破坏，我国渔获量每年减少 700 万吨，至少有 25 种经济价值高的鱼类已经明显减少。

我国的海产或淡水资源都比较丰富，但近年来，不论从数量上、种类上还是质量上都大大减少。如大黄鱼 (*Pseudosciaena crocea*) 从年产 18 万吨减为 7 万吨；小黄鱼 (*Pseudosciaena polyotis*) 从 16 万吨减为 2 万吨；墨鱼 (*Sepiella maindroni*) 从 7 万吨减为 3 万吨；带鱼 (*Trichiurus haumela*) 从 57 万吨减为 43 万吨。淡水鱼类也从年产 60 万吨减为 30 万吨，还有继续下降的趋势。

产量和质量不断下降的原因：一是过度捕捞和滥捕。捕鱼机动船增加了 4 倍多，捕鱼网的网眼极为细小，底拖作业，入泥三分，大鱼、小鱼、亲鱼、仔鱼一起捕捞。这样盲目的捕鱼，不仅捕鱼质量低劣，而且使鱼类“断子绝孙”。例如，有时捕到的黄鱼 1 斤达几十尾，带鱼则有 200 多尾，有的淡水鱼达 500 多尾。如再让这些鱼生长几个月，则可得到上千斤。另一方面，淡水面积减少，也是一重要原因。全国“围湖造田”严重地破坏了地表水资源，破坏了鱼类等赖以生存的环境。本来我国湖泊众多，水产资源丰富，但片面强调以粮为纲，很多地方不仅破坏植被，造成水土流失，大量泥沙被河水带入湖泊水库之中，淤积湖底，许多天然湖泊逐渐由大变小、由小变无。

据不完全统计，建国后全国湖面缩减了 133 万公顷以上。损失淡水资源约 350 亿立方米，湖泊数量由 2800 个减少到 2350 个，减少了 16%，湖泊面积减少了 11%。鄱阳湖是我国最大的淡水湖，早在 10 年前，就已被人们围湖造田垦掉 40% 以上。洞庭湖在 80 年代初的湖泊面积比 50 年代初减少了 40.2%。全国其他大大小小的湖泊也有类似情况。盲目地“向湖水要粮”，破坏了水产资源，也没有收到耕作效益。结果是不仅水产品减少，蓄水能力也大大降低，往往造成洪水泛滥，灾害频繁。

此外，工业废水和生活污水大部分未经处理就直接或间接排入水域，使水质被严重

污染，不仅水产品受害非浅，人类也受其直接危害。这样的教训是极其深刻的。

六、二氧化碳增多

随着能源消耗量的增长，排放到大气中的二氧化碳数量也越来越多。据调查，目前全世界的工厂和发电厂每年向大气中排放的二氧化碳有 50 多亿吨。由于海洋受到石油污染，水面形成大面积油膜，海洋吸收二氧化碳的能力下降，加以地球表面植被的覆盖率减少，对二氧化碳的消费量也随之减少。由于大气中二氧化碳输入大于输出，因而二氧化碳的浓度逐年增加。据推算，地球大气层中二氧化碳的浓度，1860 年以前为 280ppm，到 1900 年增加到 300ppm，1970 年上升到 320ppm，1981 年则为 331ppm。如按此速度增加，预计到 2000 年时，可达 375~400ppm，到 2050 年二氧化碳的浓度可达 640ppm。

二氧化碳一般只吸收长波辐射，而不吸收短波辐射，因而太阳的短波辐射得以穿过地球大气层到达地球表面。当太阳的短波辐射在地面上转变成长波辐射向外散热时，便被大气层中的二氧化碳吸收，大气层中的二氧化碳阻止地球表面向外层空间散热。这就必然导致地球气温的升高，大气中二氧化碳含量愈高，地球气温也愈高，这就是“温室效应”。由于“温室效应”，使过去 100 年来大气平均温度增加了 0.3~0.6℃。预测到 2070 年，地球平均气温还要增加 2.4℃ 左右。这就必然导致两极的冰层融化，使原来脱离地球水循环的封存水，重新进入海洋，有可能使世界海平面提高 20~140cm，这将使大片陆地沉入海底。据报道，在过去 40 年间，已经有 4.1 万立方 km 的冰融化，世界海平面因之上升 13cm。目前，每年海平面约上升 1.5~6mm 左右，约为 40 年前海平面上升速率的 10 倍。

近 100 年来，我国的气温也有升高，其中三北地区平均升高 0.3~1.0℃，尤以冬季最为明显。例如，沈阳从 1906 年到 1970 年经历近 70 年，年平均气温增加 1.1℃。50 年来，沈阳冬季平均气温增加 2℃。冬季正是北方取暖时间，二氧化碳排放量高出其他季节，冬季温度升高更为明显。

据报道，我国海平面在过去 100 年中，平均上升 14cm，其中，南海和东海分别上升 20cm 和 19cm。据测算，1989 年比 1988 年上升 1.45cm，如按此速率，60 年后的 2050 年中国海平面将上升 80~90cm，将必然给我国沿海地区带来一系列严重的生态问题。

地球环境的变化极其复杂，70 年代以来，某些地区的温度又表现出下降的趋势。有的学者认为，这是由于工业排放的尘埃在大气中积累，阻碍了太阳的短波辐射，引起地面气温下降，称这种现象为“阳伞效应”。

总之，人口的增加和工业的高度发展，必然引起地面大气层热状况的改变，这种变化必将导致全球自然过程的连锁反应，这是值得特别注意的问题。

第二节 环境污染

环境污染是危害人类生存的三大问题之一。在工业革命以前，世界上地广人稀，生产力较低，少量工业“三废”尚能通过生态系统本身的自净作用，恢复并保持平衡。但自工业革命以后，工业迅速发展，因而“三废”增多，未经科学处理即进入自然环境，其积累之大，超过了生态系的自净能力，以致造成环境污染。各种污染物分布于大气、水域、土壤和食物中，而且经过食物链的传递，污染了整个生物圈，破坏了生态平衡，对于人

类的生活和健康的影响日趋严重。为此，联合国发布了“人和自然”的宣言，要求各国采取措施加以防止和解决。

一、大气污染

大气中污染物及其转化成的二次污染物的浓度达到了有害程度的现象叫大气污染。如 SO_2 、 HCl 、氨的多种氧化物，烟尘和固体粉尘以及飘浮在空气中的有害微生物等。美国科学家测知，8000 万年前，空气中氧的含量为 30%，而现在仅为 21%。这说明，我们周围的空气正在变坏，生命极需的氧气正在减少，而其他有害成分却增多了。

污染物进入大气扩散很快，其对人体的危害主要取决于浓度及毒性的大小。成年人平均每天需十几公斤空气，比水和食物的需要量要多几倍，受污染的大气进入人体，可导致呼吸、心血管、神经等系统疾病，甚至死亡。更多的情况是人群生活在低浓度污染环境，体质下降或引发某些慢性病。大气污染使人精神抑郁，也会影响工作效率和健康。

1990 年中国环境状况公报指出，我国大中城市大气污染较重，小城镇大气污染有加重趋势。全国废气排放量（不包括乡镇工业）为 8150000 亿立方米，其中二氧化硫排放量为 1495 万吨；烟尘、粉尘排放量分别为 1324 万吨和 718 万吨。

1990 年，我国城市总悬浮微粒年日均值的平均值为 $387\mu\text{g}/\text{m}^3$ ，北方城市为 $475\mu\text{g}/\text{m}^3$ ，南方城市为 $286\mu\text{g}/\text{m}^3$ 。总悬浮微粒污染严重的城市为石家庄、南充、吉林、乌鲁木齐、洛阳和唐山。城市二氧化硫污染南方重于北方，污染严重的城市为重庆、贵阳、宜宾，南充、石家庄、青岛和乌鲁木齐。城市氮氧化物年日均值的平均值为 $42\mu\text{g}/\text{m}^3$ ，北方城市为 $47\mu\text{g}/\text{m}^3$ ，南方城市为 $38\mu\text{g}/\text{m}^3$ 。

大气污染造成的危害很大，如 50 年代发生的伦敦烟雾事件，使空气聚集了过量的二氧化硫、氧化氮及二氧化碳，四天中即死亡 4000 多人；洛杉矶曾因大气中含有大量氧化氮，在日光条件下形成光化学烟雾，而发生了光化学烟雾事件。大气污染程度与癌症的发病率及死亡率呈正相关。从全国来看，癌症高发区集中在工业发展较早、大气污染较重的地区。天津市 1976~1980 年癌症死亡调查表明，死亡率比 1973~1975 年增长 20.6%，肺癌死亡率增长 50.4%。据美国卫生部的资料，如果美国大城市的空气污染减轻 50%，可使人口平均寿命延长 4~5 岁。

二、酸雨

酸雨也是大气污染带来的直接后果。由于大量的二氧化硫和氧化氮被释放到空中，在空气中发生反应，形成含有硫酸或硝酸的雨、雪、雾、尘埃降落到地面上。据联合国环境署的粗略估计，全球每年排放二氧化硫为 1.5×10^{10} 吨。1970~1981 年，二氧化硫的排放量平均每年增长 5%，十年总共增长了 40%~50%。通常酸雨比正常雨水含酸量高 10~100 倍，在某种情况下，甚至要高出 1000 倍。

酸雨是一种严重污染物，其造成的影响也是多方面的，不仅腐蚀各种建筑物，对大自然的危害也是触目惊心的。酸雨可造成整片森林变为荒芜之地。在欧洲和美国的广大地区，900 万英亩的森林正受到酸雨的侵害，前联邦德国受害森林面积已从 1982 年的 8% 迅速扩大到 1985 年的 55%。前民主德国的 300 万公顷森林中有 80% 受到污染。法国东部

的孚日山林区,每5棵树中就有一棵受害。前捷克斯洛伐克遭受破坏的森林达20%以上。

酸雨降落到地面和水体,造成土壤和水质的酸化,使土壤含硫量增加,生态系生物量显著下降,即使1%浓度的二氧化硫,就能使棉花、小麦等农作物明显减产。在加拿大,因酸雨污染,4000多个大小湖泊成了没有生命的“死亡之湖”。瑞典有18000多个湖泊的生态平衡遭到破坏,有的湖中生物几近绝迹。

酸雨还直接威胁着人类健康。1980年,仅美国和加拿大就有51000人因此丧生。每立方米空气中二氧化硫超过110mg,就会使人患呼吸道疾病,若达170mg会诱发马脾风等严重呼吸道疾病,在前联邦德国每年这种病的发生率达5%~7%。

1985年7月,欧洲30个国家和美国的代表在赫尔辛基举行会议,决定到1993年使本国二氧化硫气体排放量比1980年减少30%。加拿大政府正在执行一项控制酸雨的长期规划,决心在1994年前使酸雨量减少一半,因此,还对汽车的废气排放量规定了严格的标准,如使用无铅汽油和安装废气回收装置等。

我国的二氧化硫排放量接近1500万吨,是世界少数几个排放量大的国家之一。我国以西南地区酸雨的污染最为严重。据测,北京空气中二氧化硫含量,1982年冬季为1981年同期的1.8倍,上海是1.3倍等。这已引起环保部门的重视,正采取积极措施加以防治。

三、水 污 染

由于人类活动而产生的各种污染物进入水体,其含量超过了水的自净能力,致使水质变坏叫水污染。水污染主要来自工业废水,主要污染物是氮氮,其次是耗氧有机物和挥发酚。生活污水、工业废渣、矿业开采、农业生产等也对水体造成一定程度的污染。

据世界卫生组织调查,全世界有一半居民饮用水是不符合卫生要求和对身体有害的。发展中国家里80%的传染病是由于饮用了被污染的水造成的。美国加利福尼亚州的“硅谷”是世界举世闻名的“计算机心脏”,这里的水被制造硅片的溶剂和其他化学药品污染,该地区近年来孕妇的流产率和婴儿的畸形出生率不断上升,平均每3名孕妇中就有一人流产或生下有缺陷的婴儿。

现在全世界每年约有1000万吨石油、近万吨汞和成亿吨垃圾以及废弃的放射性物质被倒入海洋,全球渔场资源的25%已受到破坏。在太平洋等大洋海域,塑料垃圾也泛滥成灾。据统计,每年至少有660吨塑料制品,包括塑料渔网和钓具被扔入大海。每年因塑料网缠身或吞食塑料制品而死的海鸟和巨鲸、海豚等哺乳动物有几百万之多。

1990年,我国废水排放量为354亿吨,其中工业(不包括乡镇工业)废水排放量为249亿吨,生活污水排放量为105亿吨。工业废水中化学耗氧量为708万吨,重金属(汞、镉、铅和六价铬)排放量为2189吨,砷排放量为1226吨,氰化物排放量为3891吨,挥发性酚排放量为9325吨,石油类排放量为66560吨。1990年,我国在做过污染评价的94个河流城市段中,65个受到不同程度的污染,占69.1%。主要污染物是氮氮、挥发性酚和耗氧有机物。1990年,我国主要城市地下水水质较好,但由于受到点状或面状污染,多数城市地下水局部水质有所恶化。主要污染物是硝酸盐、硫酸盐、氯化物和挥发性酚等。

水污染造成的受害是多方面的,如过多的营养物质—氮、磷、钾、硫及其化合物进

入天然水体，会恶化水质，影响渔业的发展和危害人体健康；汞、镉、铅、铬和砷等天然水体中只要有微量浓度即可产生毒性效应。它们通过食物链及其放大作用，进入人体并逐渐积累，可使人致畸、致癌和致突变。

四、化学污染

除工业三废、农药及塑料等造成环境化学污染外，地球表面化学组成的变化也形成了污染，动摇了生命存在的物质基础。由于人的作用，一些元素在地球表面的聚集，破坏了原有的平衡，从而引起严重的危害。

氮和磷虽是生物体不可缺少的，但当它们在生物地球化学循环中聚集过多失去平衡时，可造成水体的富养化，影响水质和生物生长及人的健康。铅对人体和动植物均有毒害，往往以铅的氧化物形式而散布到空气、水系、土壤从而到食物中。汞、镉、砷等和铅一样，都是生态系中生物地球化学污染物，进入人体可引起水俣病、骨痛病等。汞的危害是最严重的。由于采矿的洗矿废水、浮选废水和炼汞废水等未经处理，排入江河，长期积累，成为汞的贮存库，并成为潜在的排放源。我国为产汞国，汞资源的开发污染了矿区的大气、水系、土壤以及农作物和水产等。由食物进入人体后参与全身循环，破坏酶的功能，并在肾及小脑中积累而损害健康。

由于含放射性核素的矿产资源的开发，核工业的不断发展以及原子能的广泛应用，

国外一些大城市中，大约有30%的自杀事件是由噪声所引起。据美国科学家试验，连花卉也怕噪声，在所试验的十二种花卉中，生长速度减慢了47%，其中有一种在火车轰鸣中（100dB），经过12天就枯萎而死。1959年，美国一架超音速飞机低空飞掠地面，竟将地面站着的10个人统统震死。美国约有8000万人受噪声的危害，其中一半有丧失听力的危险。日本有80万工人在100分贝的噪声环境中工作，而受汽车噪声影响的多达3810万人，占人口的30%。印度的新德里、孟买及加尔各答三大城市中的噪声，在20年前即超过90dB。据联合国教科文组织的调查，有的音乐会声强高达110~130dB，大约有10%的听众离开这样的音乐会时，听力已受到永久性损害。据报道，在纽约生活的青年，20岁时的听力和非洲70岁人的相似。

我国大城市和工厂附近噪声也很严重。北京汽车的数量还不到东京的十分之一，而平均噪声的强度却比东京高6~7dB，现略有降低。上海南京路上第一百货商店附近噪声达100dB以上。

噪声污染和危害已引起人们重视，并已采取一系列措施控制和防护。降低噪声需要根据声源、途径、防护三方面进行。传统的隔震、机罩、吸收、隔声、屏障、护耳器等工程措施现仍发挥有效的作用。近年来，在声源研究等方面有了不少发展，这将有助于噪声的控制工作。

第三节 人口问题

人口是生活在一定历史过程中和一定社会范围内人的种群的总体。人口的增长有其生物学的规律，它也应遵循生态学规律。因此，当人口爆炸式激增时，会受到食物和空间的限制，受到环境抗拒的压力。人类与环境是相互作用的，人口的激增加重了环境对人的压力，同时人们的各种生产和生活活动，有的又违反生态规律，这就加剧了对生态环境的冲击。这种压力和冲击使自然界的生态环境质量逐渐降低，形成恶性循环。

一、我国人口增长与预测

人口激增的重要标志是成倍增长的时间越来越短。据统计，世界总人口从5亿到10亿用了200年；从10亿到20亿用了100余年；从20亿增长到40亿不到70年。据调查，现在世界人口增长率平均为每年17.3%，估计不到40年的时间人口将翻一番，即从40亿增长到80亿。即是到2025年世界人口将达到83亿，到2050年将达100亿。

我国从来就是人口大国，人口增长在公元1~1600年间，人口大约变动在4000~6000万之间。1600年后，人口增长速度加快了，到1764年已超过2亿，达205591017人；1849年已超过4亿，达412986149人；1928年为4.74亿。1949年中华人民共和国成立时，人口已达5.4亿。此后，经过50年代和60年代两次人口增长高峰，人口数量又有大幅度增长。1975年世界人口约50亿，中国差不多占了四分之一。1989年我国人口已达11.42亿，到1990年7月，我国人口已达11.6亿（包括台湾），占世界人口的22%。

我国人口现状有以下几个特点：① 绝对数量大；② 增长速度快；③ 年龄结构轻；④ 分布不均匀；⑤ 农业人口比重大；⑥ 百万以上的大城市增长快。因此，我国将计划生育定为基本国策是十分正确的。

宋健等（1985）根据1975和1978两年人口抽样统计，并预测其结果，得出以下几

点结论:

1. 1975年中国妇女平均生育率为3.0,如果1980年以后一直保持这个生育水平,到2000年时,我国人口总数将达到14.2亿。

2. 如果从1980年起,一直保持妇女生育率为2.3,中国人口到2000年将是12.8亿,而且是一直增加的。

3. 如果从1980年起,妇女平均生育率一直保持为2,总人口还要继续增长72年,到2000年人口总数为12.22亿,2052年达到最高峰值15.5亿,从2053年人口开始下降。

4. 如果从1980年起,妇女平均生育率为1.5,也就是说一半妇女生两个孩子。另一半妇女只生一个孩子,即使这样,全国人口还要继续增长74年,到2000年总人口为11.3亿,2007年人口达到最大值11.78亿,从2008年起人口开始下降,直到100年后的2080年下降到7.81亿,这相当于1968年全国人口的总数。

5. 如果从现在起,大幅度降低妇女平均生育率,则1985年降到1.0,以后一直保持1,全国人口还要继续增长25年。2000年人口总数为10.5亿,2004年达到最大值10.53亿,从2005年人口开始下降,约经50年的时间才恢复到1978年人口总数9.5亿。在75年后才能降低到1964年的水平,即7亿左右。

以上几点结论说明,在一段时间内每对夫妇只生一个孩子,将人口上升的势头刹住,并将人口总数降低到适当的水平,然后再将妇女平均生育率提高到临界生育率水平,使人口进入稳态。所谓临界生育率是指社会人口的自然增长率为零。

根据现有的一些研究资料,我国适度人口应控制在10亿以下,最好在7亿以下。

二、人口增长与粮食生产之间的关系

粮食是人类赖以生存和繁衍的前提,也是当今困扰着人类的一大问题。尽管人类社会随着科学技术的进步大大扩展了人类开发利用自然资源的范围,然而由于世界人口过度增加,对粮食的需求量已超过了生态系的现实负载能力,同时也因为粮食生产和消耗的不平衡,进一步加深了人类粮食危机的严重性,因此粮食问题成为当今人类社会的五大社会问题之一。

本世纪50年代至70年代,世界粮食曾有大幅度增长,1950年为6.23亿吨,1973年近15亿吨,几乎增加9亿吨。然而在这个时期人口增长率也是破纪录的,几乎增加了%。1973年以来,世界粮食增长率已低于2%,粮食产量普遍呈下降趋势,几年来世界人均粮食年产量一直徘徊在325公斤左右。据联合国亚太经社会预言,从1980年到2050年间,全世界约有10%的人口处于饥饿状态,约%的人营养不良,而亚洲将有5000万人挨饿。造成粮食短缺最主要的原因是人口增长过快。据联合国1977年的资料,1971年到1975年,小麦、水稻、玉米、土豆和大麦等五种主要粮食的产量都没有明显增长,而世界人口从1971年到1975年却增长3.5亿。

在我国,粮食供需矛盾是极为突出的。众所周知,我国的耕地面积只占世界耕地面积的7%,却要供养占世界22%的人口,因此,我国的粮食困境,实质是人口激增的直接后果。从1949~1982年,33年增加了4.5亿人口,每年递增约2%,共增长了80%,与此同时,粮食增长的情况是:1949~1981年粮食产量每年递增3.4%,高于世界同期

水平(2.8%)，1979年粮食总产量达3312亿公斤；1981年为3252亿公斤，从总产量来看居世界首位，但粮食的增加却被激增的人口抵销了，因此我国人均占有粮食数量仍然很低，只是勉强够吃，约为美国的 $\frac{1}{4}$ ，前苏联的 $\frac{1}{2}$ 。一般认为，人均粮食占有量应有600公斤以上才算较好解决粮食问题，如按这一标准衡量，我国目前人均粮食占有量还相差一半。

如果到下世纪20年代，我国人口一旦达到或突破15亿，在人均粮食播种面积不足1亩的情况下，如何解决十几亿人口的吃饭问题，仍是我国将面临的重大难题。

美国经济学家J. W. Weller认为，拥有大量人口的发展中国家，当其从低收入向中等收入过渡时，对农副产品的需求量将达到最高点，这是一个规律。这就意味着，到2000年，当我国跨越温饱型进入小康水平时，随着人均收入的提高，我国对粮食的总需求量可高达0.68万亿公斤(按人均500公斤计算)，而粮食的总供给量(加上进口)只有4900~5000亿公斤，供需缺口1300~1850亿公斤。因此，粮食需求远大于供给将成为今后30~40年我国面临的重大问题。

小 结

早期人类的技术活动对生物圈影响的广度和深度都较小。一般说来，生态系尚能自我调节和更新，保护良性循环，尚未达到难以恢复的程度。但自从工业革命以后，情况急剧恶化，自然资源的破坏、枯竭，环境的严重污染，粮食的极度匮乏以及人口的盲目增长，造成了生态危机。

人口问题是当今地球上的自然资源、环境、粮食以及能源等重大社会问题的焦点，必须给予充分重视，以维持生态平衡和保护人类环境，为人类的生存创造一个美好的生活和工作环境，造福于子孙后代。

(杨托华)

复习思考题

1. 为什么说人口的盲目增长是影响生态平衡的关键问题？
2. 如何保护人类环境，造福于子孙后代？

参 考 文 献

1. 丁汉波, 等。发育生物学。北京: 高等教育出版社, 1987。
2. 中国科学院。生物科学与技术局。未来十年的生物学。上海: 上海科学技术出版社, 1991。
3. 方宗熙, 普通遗传学。北京: 科学出版社, 1979。
4. 刘祖洞, 遗传学(第二版)。北京: 高等教育出版社, 1991。
5. 曲格平, 等。中国人口与环境。北京: 中国环境科学出版社, 1992。
6. 孙儒泳, 动物生态学原理。北京: 北京师范大学出版社, 1987。
7. 李璞, 等。医用生物学(第三版)。北京: 人民卫生出版社, 1990。
8. 李璞, 等。医学遗传学(第二版)。北京: 人民卫生出版社, 1993。
9. 李采娟, 等。医学细胞生物学。上海: 上海医科大学出版社, 1992。
10. 杜传书, 刘祖洞。医学遗传学(第二版)。北京: 人民卫生出版社, 1992。
11. 宋今丹, 等。医学细胞生物学。北京: 人民卫生出版社, 1993。
12. 汪堃仁, 等。细胞生物学。北京: 北京师范大学出版社, 1990。
13. 杨抚华, 等。医学细胞生物学概论(第二版)。成都: 四川科学技术出版社, 1991。
14. 武汉大学, 等。普通动物学。北京: 高等教育出版社, 1979。
15. 郑国辑。细胞生物学(第二版)。北京: 高等教育出版社, 1992。
16. 夏家辉, 李麓芸。染色体病。北京: 科学出版社, 1987。
17. 黄厚哲。生物学概论。北京: 高等教育出版社, 1984。
18. 爱德华兹, 等(彭奕欣译)。现代生物学的进化论。北京: 北京师范大学出版社, 1982。
19. 崔学增, 等。医学细胞生物学。北京: 中国医学科学技术出版社, 1992。
20. 摩尔根(卢惠霖译)。基因论。北京: 科学出版社 1959。
21. Alberts B et al. Molecular Biology of the Cell 2nd ed. Garland Pub. Inc. 1989.
22. Barnes R D Invertebrate Zoology W B saunders co. 1963.
23. Darnell J et al. Molecular Cell Biology Scientific American Books Inc. 1986.
24. Gelehrter T D Principle of Medical Genetics Williams Wilkins 1990.
25. Nora J and F C Fraser Medical Genetics, Principle and Practice 3rd ed. Lea and Febiger 1989.
26. Oppenheimer S B et al. Introduction to Embryonic Development 3rd ed. Allyn and Bacon Inc. 1989.
27. Ravan P H and G B Johnson Biology Times Mirror/Mosby College Pub. 1989.
28. Thompson J S and M W Thompson Genetics in Medicine 4th ed. W B Saunders Co. 1986.
29. Villee C A et al. Biology Saunders College Pub. 1989.
30. Wessels N K Vertebrate Structure and Function W H Freeman 1974.