

第2节 基因表达与性状的关系

-CH₃

问题探讨

同一株水毛茛，裸露在空气中的叶和浸在水中的叶，表现出了两种不同的形态。

讨论：

1.这两种形态的叶，其细胞的基因组成一样吗？

基因组成是一样的。

2.这两种叶形的差异，可能是由什么因素引起的？

可能是由叶片所处的环境因素引起的



我们吃的白萝卜其实是萝卜植株变态发育的根，若一直埋在土壤中生长，其通常是白色的，但如果生长过程中一部分暴露在土壤外，那一部分将表现出叶一样的绿色。这是为什么？



一、基因表达产物与性状的关系

案例1：豌豆的圆粒和皱粒

1.性状对比（淀粉在细胞中具有保留水分的作用）

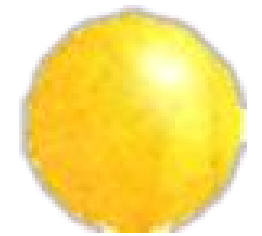
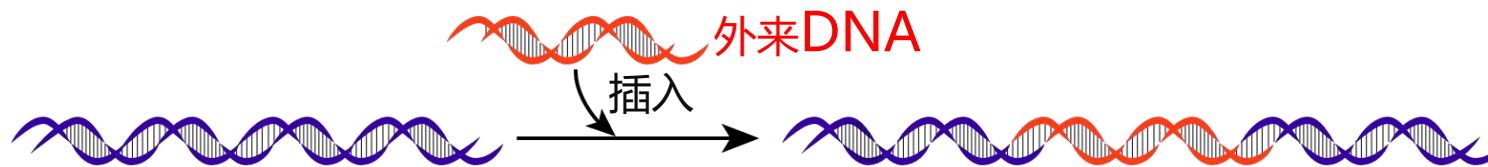
圆粒：饱满，能有效保留水分

皱粒：皱缩，失水

2.基因对比：

圆粒：含有编码**淀粉分支酶**的基因

皱粒：插入了一段外来DNA序列，打乱了编码淀粉分支酶的基因



圆粒豌豆

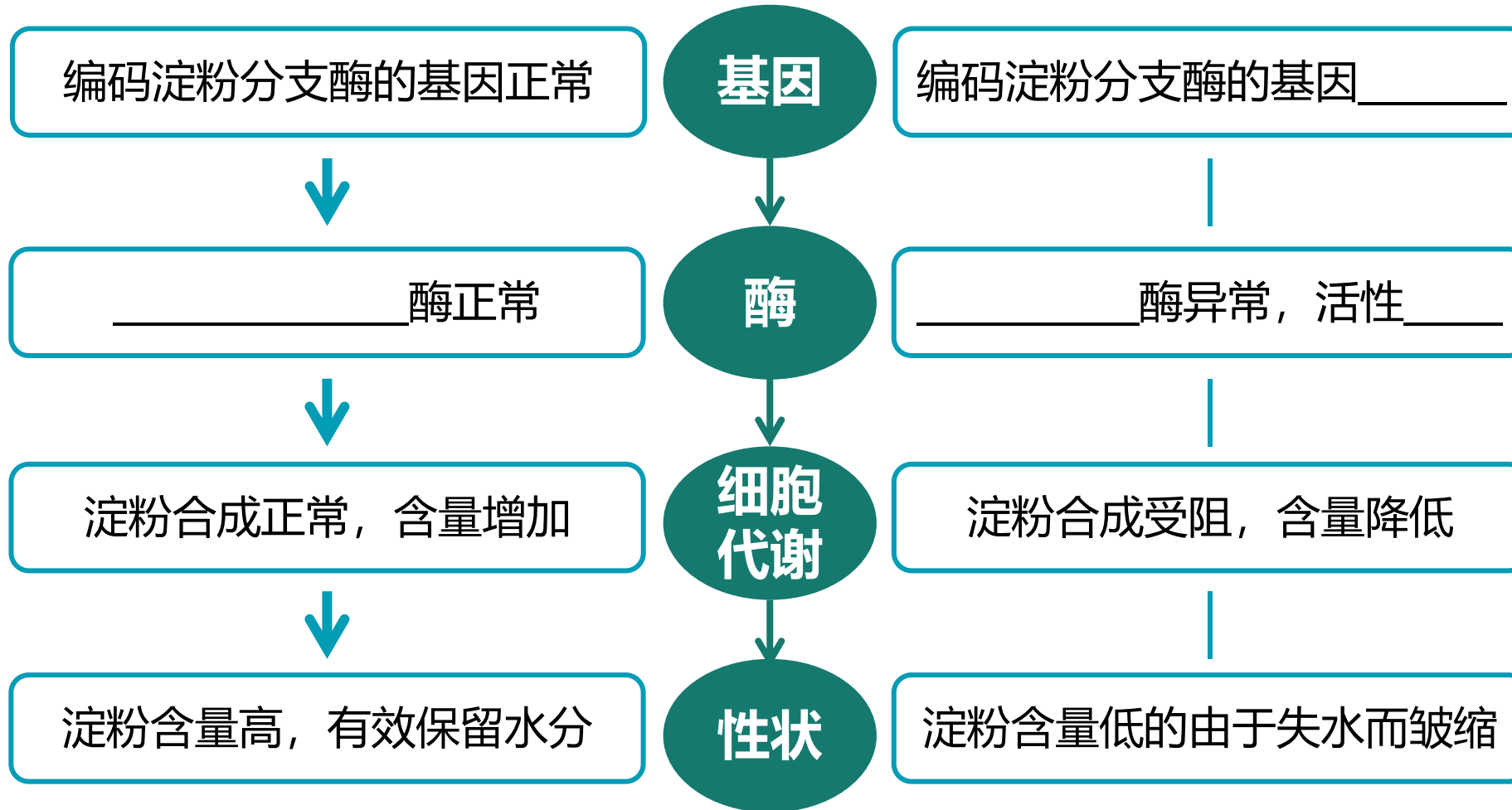


皱粒豌豆



一、基因表达产物与性状的关系

3.形成机制对比:



基因通过控制酶的合成来控制代谢过程, 进而控制生物体的性状



一、基因表达产物与性状的关系

案例2：白化病

1.性状对比

正常：皮肤颜色正常，毛发为黑色

患病：皮肤、毛发为淡白色

2.基因对比：

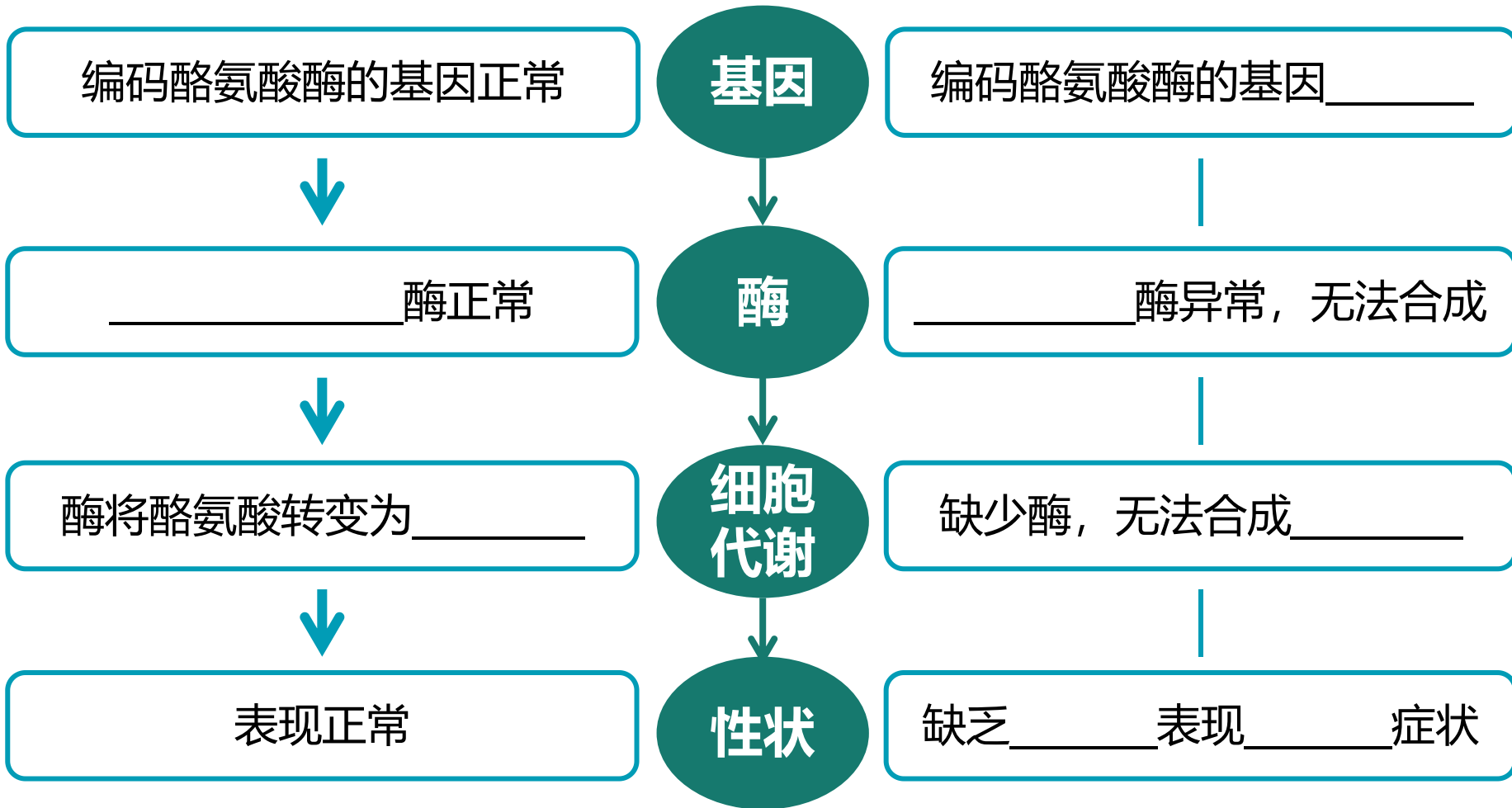
正常：含有编码酪氨酸酶的基因

患病：编码酪氨酸酶的基因异常



一、基因表达产物与性状的关系

3.形成机制对比:

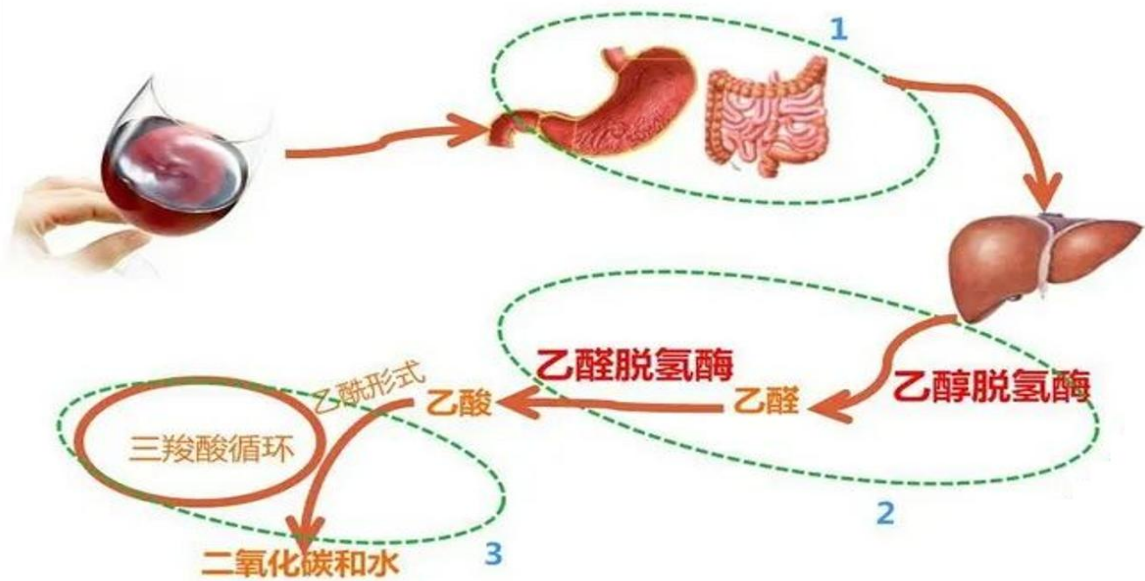


基因通过控制酶的合成来控制代谢过程, 进而控制生物体的性状

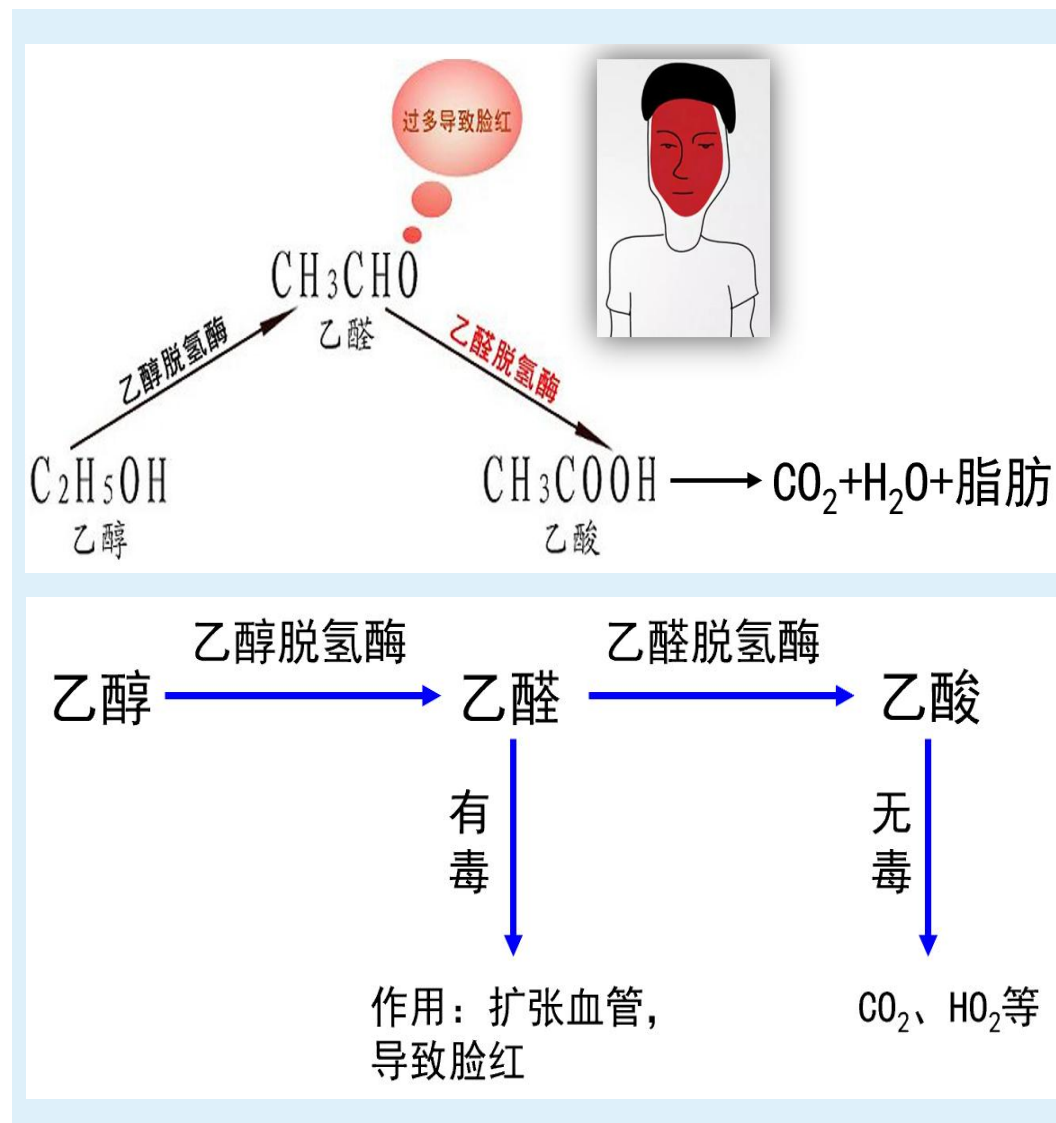


一、基因表达产物与性状的关系

从基因的角度来解释有些人饮酒后会表现“脸红”，有些人饮酒后会表现“脸白”。



喝酒“脸红”的人有高效的乙醇脱氢酶，而没有乙醛脱氢酶。
喝酒“脸白”的人是因为两种酶都缺乏。
千杯不醉的原因的人体内两种酶含量高。



一、基因表达产物与性状的关系

案例3：囊性纤维病

1.性状对比

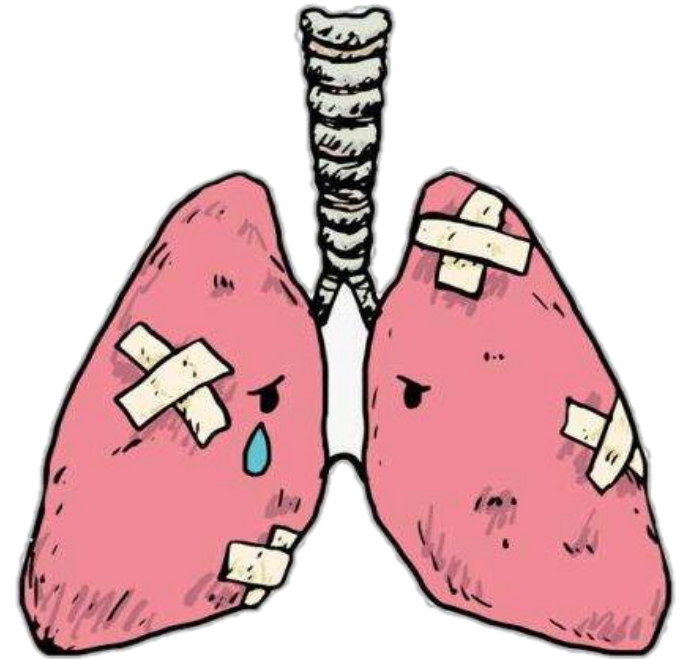
正常：肺部功能正常

患病：肺部功能严重受损

2.基因对比：

正常：含有编码**CFTR蛋白**的基因正常

患病：编码**CFTR蛋白**的基因缺失了3个碱基

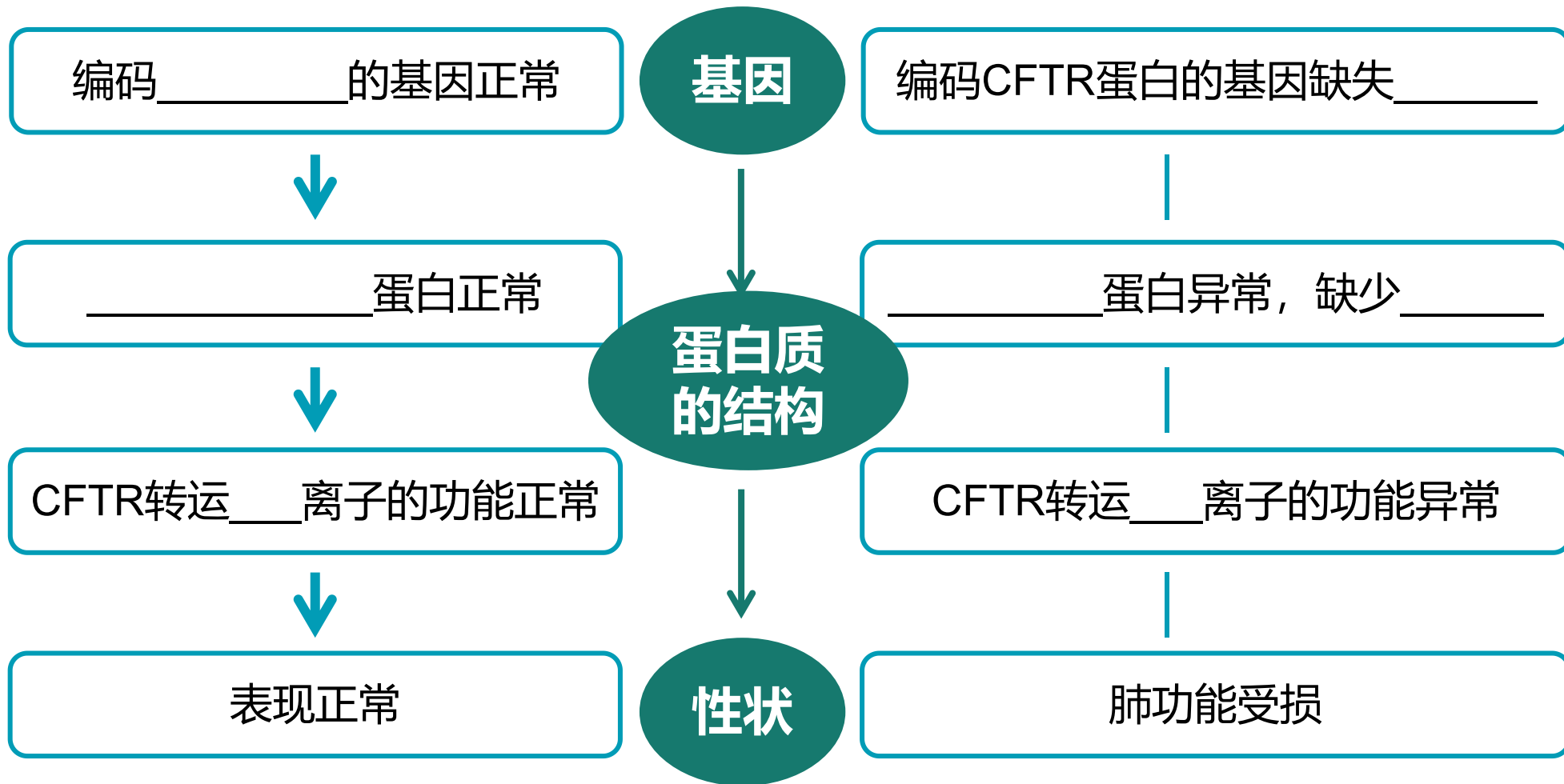


囊性纤维病患者的肺部



一、基因表达产物与性状的关系

3.形成机制对比:

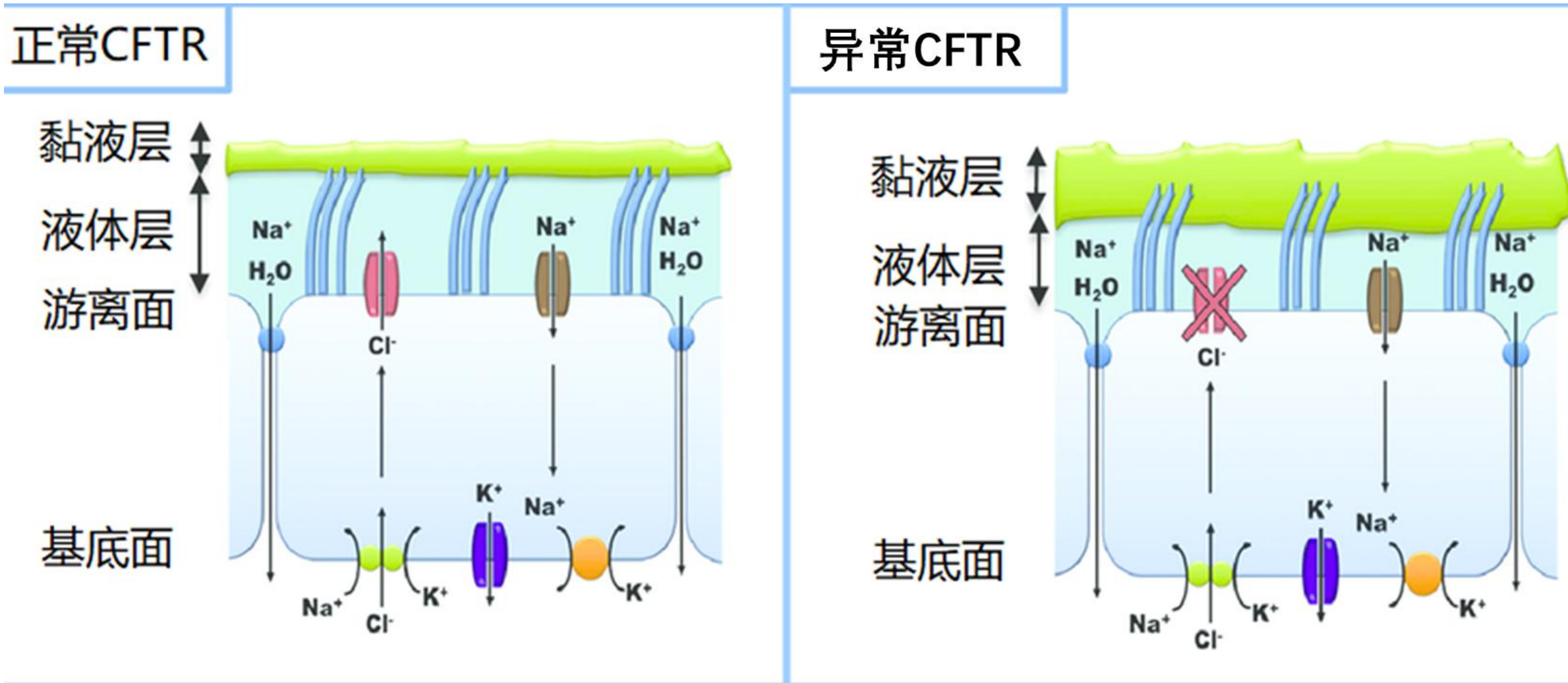


基因通过控制蛋白质结构来直接控制生物体的性状



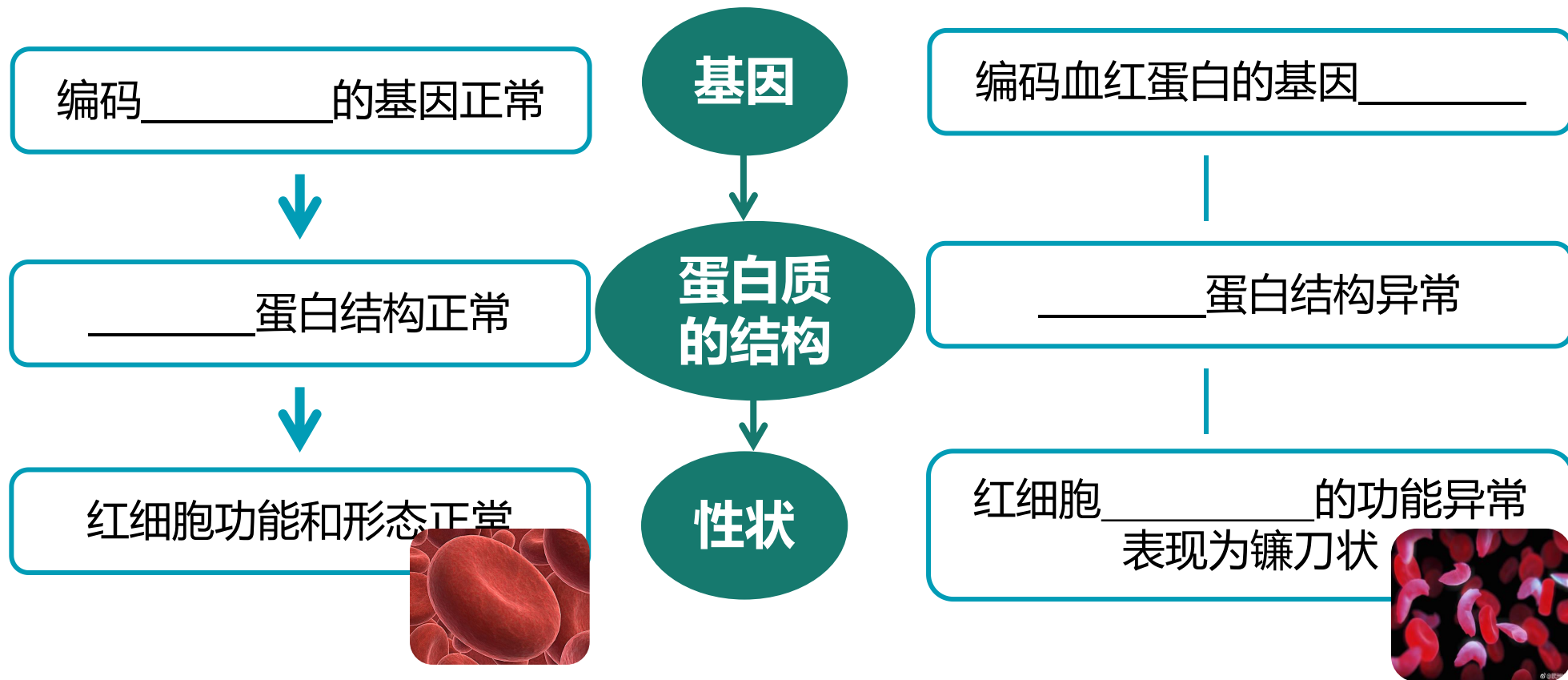
一、基因表达产物与性状的关系

3.形成机制对比:



一、基因表达产物与性状的关系

案例4：镰状细胞贫血

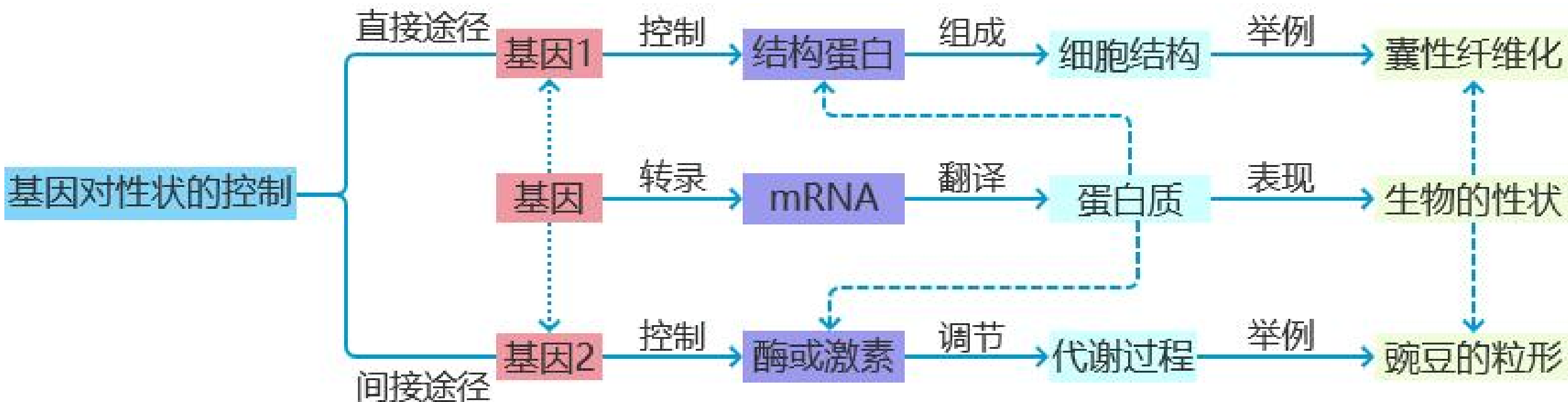


基因通过控制蛋白质结构来直接控制生物体的性状



一、基因表达产物与性状的关系

总结:



二、基因的选择性表达与细胞分化

思考·讨论：分析不同类型细胞中DNA和RNA的检测结果

科学家提取了鸡的输卵管细胞、红细胞（有细胞核）和胰岛细胞，对这3种细胞中的DNA和mRNA进行了检测，结果如下表所示：

检测的3种细胞	卵清蛋白基因、珠蛋白基因、胰岛素基因	卵清蛋白mRNA	珠蛋白mRNA	胰岛素mRNA
输卵管细胞	+++	+	-	-
红细胞	+++	-	+	-
胰岛细胞	+++	-	-	+

1. 这3种细胞中合成的蛋白质种类有什么差别？

3种基因转录的mRNA分别出现在3种细胞中，表明每种细胞只合成3种蛋白质中的一种，因此这3种细胞中合成的蛋白质种类不完全相同。



二、基因的选择性表达与细胞分化

思考·讨论：分析不同类型细胞中DNA和RNA的检测结果

科学家提取了鸡的输卵管细胞、红细胞（有细胞核）和胰岛细胞，对这3种细胞中的DNA和mRNA进行了检测，结果如下表所示：

检测的3种细胞	卵清蛋白基因、珠蛋白基因、胰岛素基因	卵清蛋白mRNA	珠蛋白mRNA	胰岛素mRNA
输卵管细胞	+++	+	-	-
红细胞	+++	-	+	-
胰岛细胞	+++	-	-	+

2. 3种细胞中的DNA都含有卵清蛋白基因、珠蛋白基因和胰岛素基因，但只检测到了其中一种基因的mRNA证明事实说明了什么？

这一事实说明细胞中并不是所有的基因都表达，基因的表达存在选择性。



二、基因的选择性表达与细胞分化

思考·讨论：分析不同类型细胞中DNA和RNA的检测结果

科学家提取了鸡的输卵管细胞、红细胞（有细胞核）和胰岛细胞，对这3种细胞中的DNA和mRNA进行了检测，结果如下表所示：

检测的3种细胞	卵清蛋白基因、珠蛋白基因、胰岛素基因	卵清蛋白mRNA	珠蛋白mRNA	胰岛素mRNA
输卵管细胞	+	+	-	-
红细胞	+	-	+	-
胰岛细胞	+	-	-	+

3. 3种细胞中有表达情况相同的基因吗？

虽然有一些特定功能的蛋白质，只在特定的细胞中合成，但也有些蛋白质在所有的细胞中都合成，比如ATP合酶基因、细胞呼吸酶基因、核糖体蛋白基因等。



二、基因的选择性表达与细胞分化

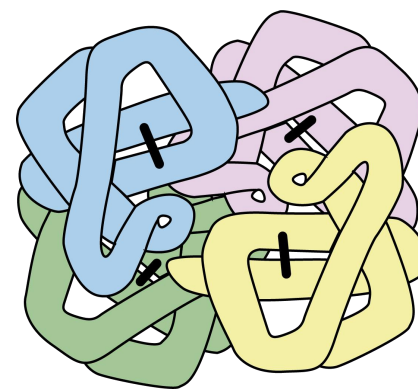
细胞分化的本质：**基因的选择性表达。**

基因的选择性表达与**基因表达的调控**有关

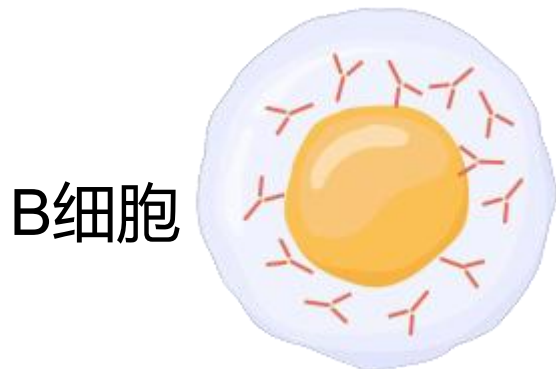


血红蛋白基因开启

抗体合成基因关闭

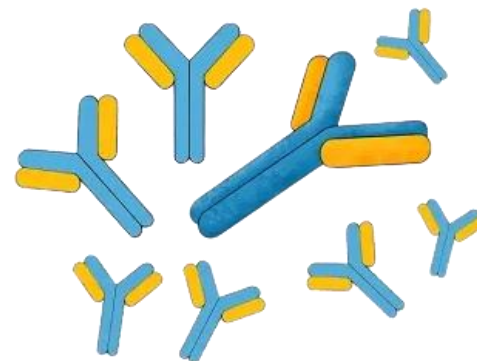


血红蛋白



血红蛋白基因关闭

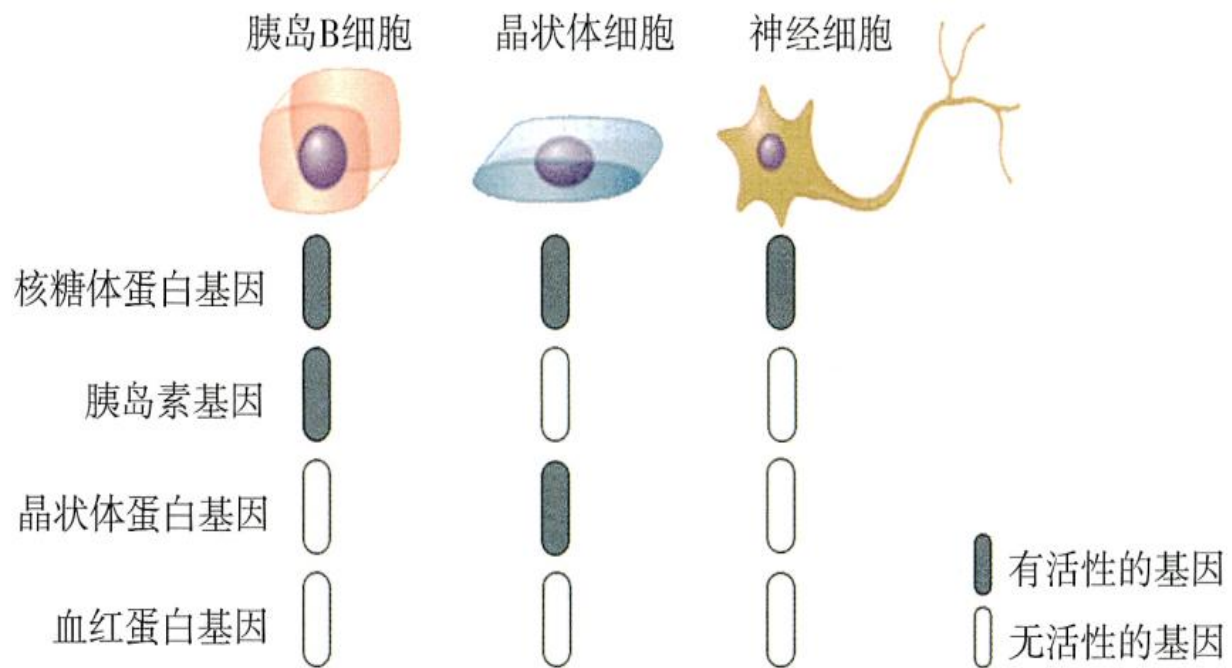
抗体合成基因开启



抗体



二、基因的选择性表达与细胞分化



(1)管家基因:

一类是在所有细胞中都表达的基因，指导合成的蛋白质是维持细胞基本生命活动所必需的。

(2)奢侈基因:

只在某类细胞中特异性表达的基因。





巩固练习

有人把分化细胞中表达的基因形象地分为“管家基因”和“奢侈基因”。“管家基因”在所有细胞中表达，是维持细胞基本生命活动所必需的；而“奢侈基因”只在特定组织细胞中表达。下列属于“奢侈基因”表达产物的是(**D**)

- A. ATP水解酶 B. RNA聚合酶 C. 膜蛋白 D. 血红蛋白



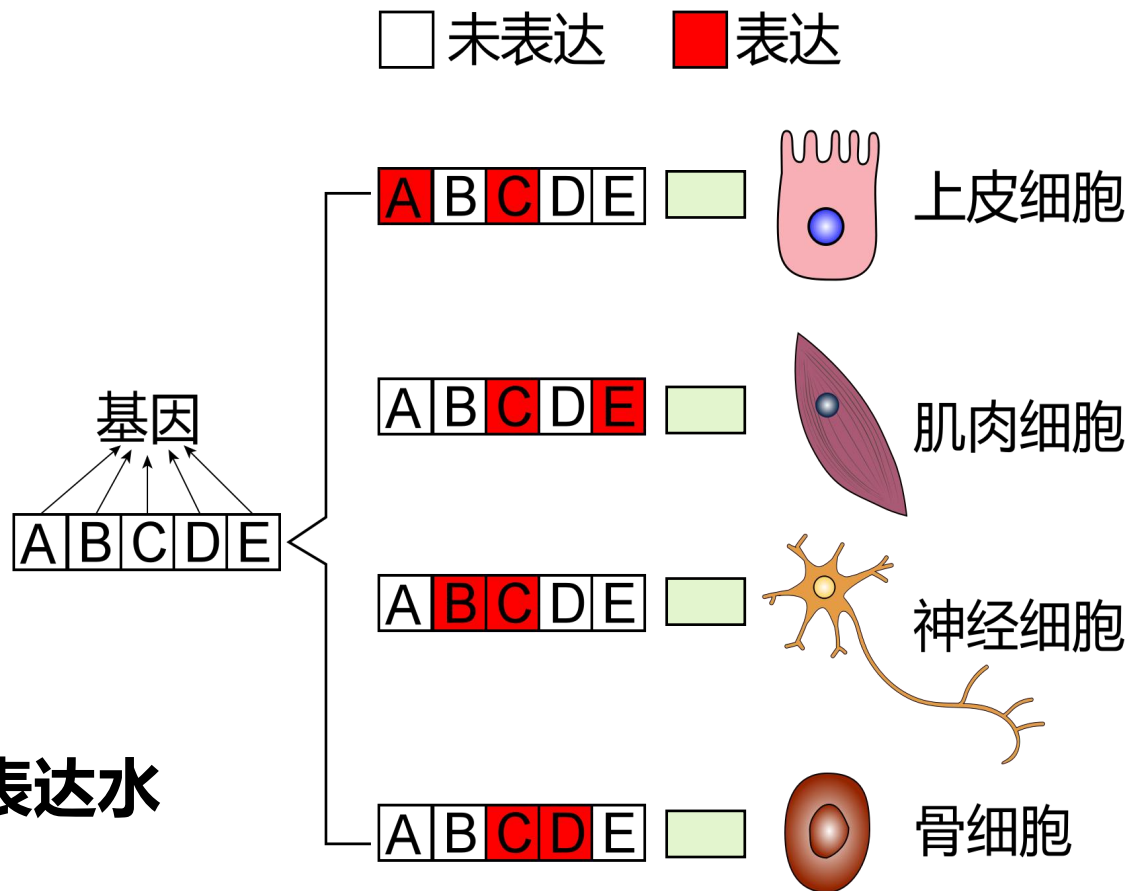
二、基因的选择性表达与细胞分化

细胞分化是基因选择性表达的结果，即在个体发育过程中，不同种类细胞中遗传信息的表达情况不同。

细胞分化的“不变”与“变”

- ①不变 { DNA、tRNA、rRNA
细胞的数目
- ②变 { mRNA、蛋白质的种类
细胞的形态、结构和功能

基因在何时表达？在什么细胞中表达？表达水平的高低是如何调节的？



三、表观遗传

思考·讨论：柳穿鱼花的形态结构和小鼠毛色的遗传

资料1：柳穿鱼花的形态结构

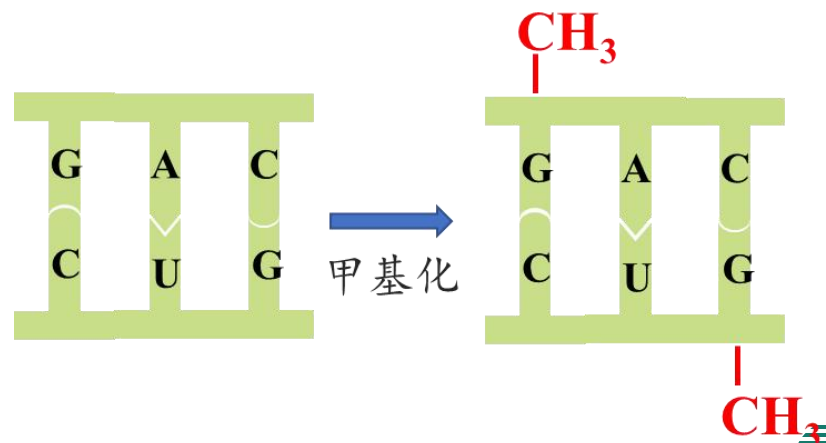
柳穿鱼花的形态结构与*Lcyc*基因的表达直接相关。上图所示的两株柳穿鱼，它们体内*Lcyc*基因的序列相同，只是植株A的*Lcyc*基因在开花时表达，植株B的*Lcyc*基因不表达。研究表明，植株B的*Lcyc*基因不表达的原因是它被高度甲基化（*Lcyc*基因有多个碱基连接甲基基团）了。科学家将这两个植株作为亲本进行杂交， F_1 的花与植株A的相似， F_1 自交的 F_2 中绝大部分植株的花与植株A的相似，少部分植株的花与植株B的相似。



植株A

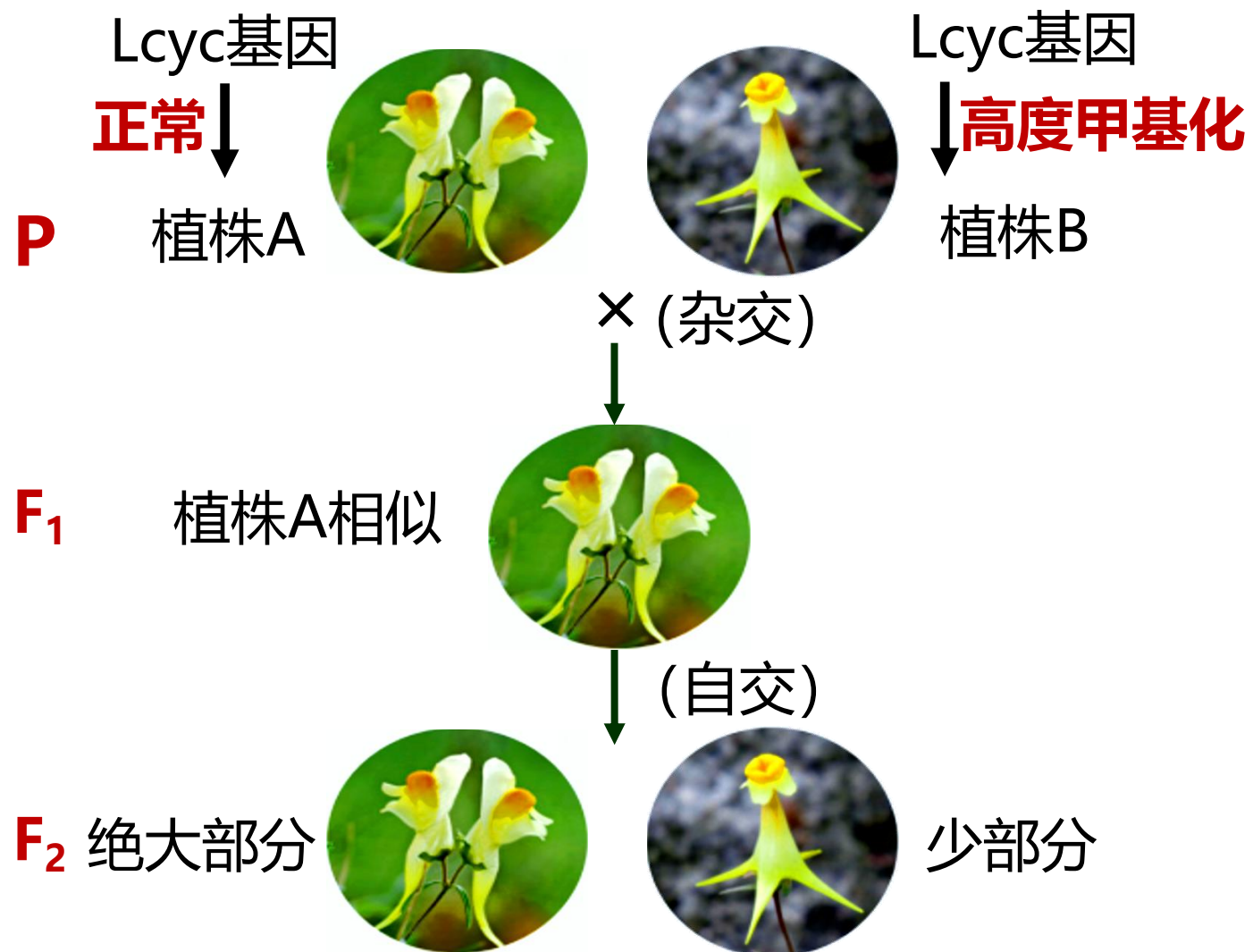


植株B



三、表观遗传

思考·讨论：柳穿鱼花的形态结构和小鼠毛色的遗传



三、表观遗传

思考·讨论：柳穿鱼花的形态结构和小鼠毛色的遗传

资料2：小鼠毛色的遗传

某种实验小鼠的毛色受一对等位基因 A^{vy} 和 a 的控制， A^{vy} 为显性基因，表现为黄色体毛， a 为隐性基因，表现为黑色体毛。将纯种黄色体毛的小鼠与纯种黑色体毛的小鼠杂交，子一代小鼠的基因型都是 $A^{vy}a$ ，却表现出不同的毛色：介于黄色和黑色之间的一系列过渡类型。



表现出不同毛色的 $A^{vy}a$ 小鼠

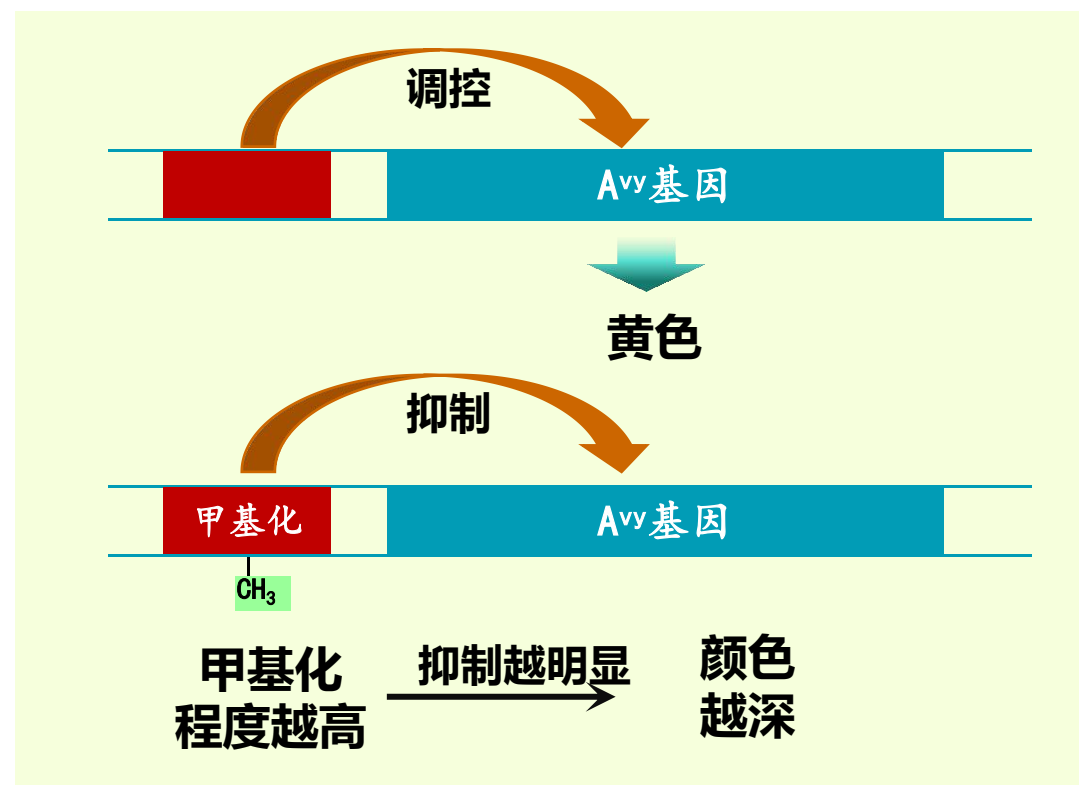
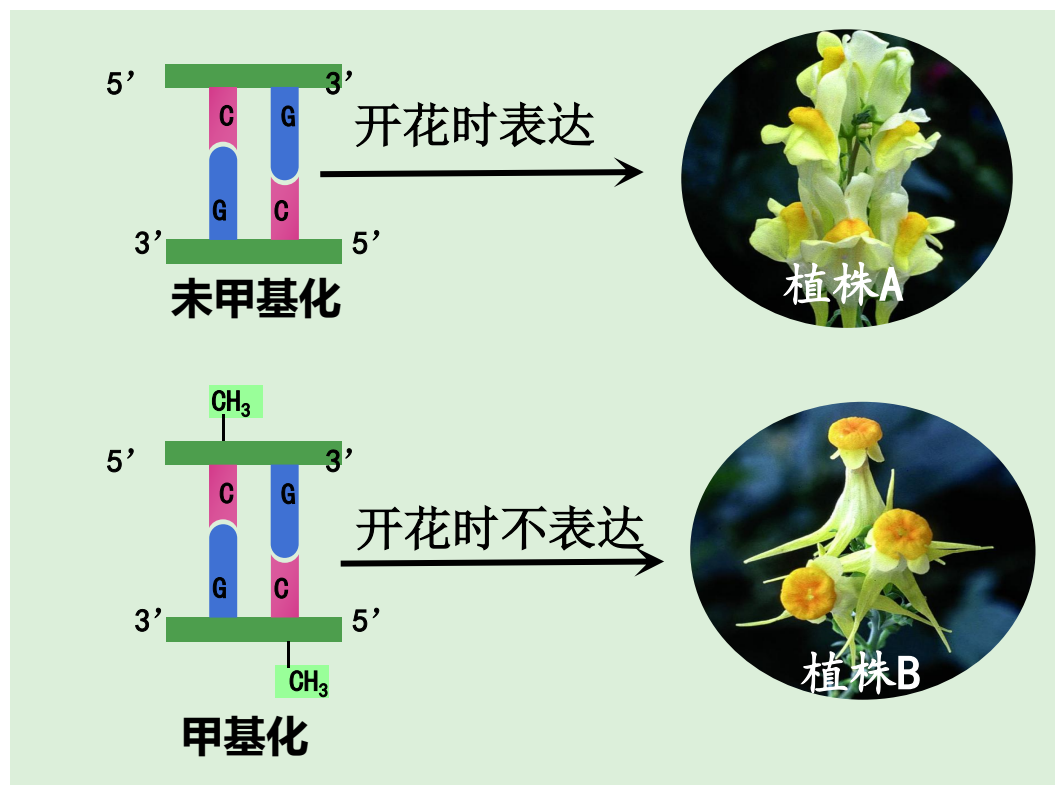


三、表观遗传

思考·讨论：柳穿鱼花的形态结构和小鼠毛色的遗传

1. 上述资料中，柳穿鱼和小鼠性状改变的原因是什么？

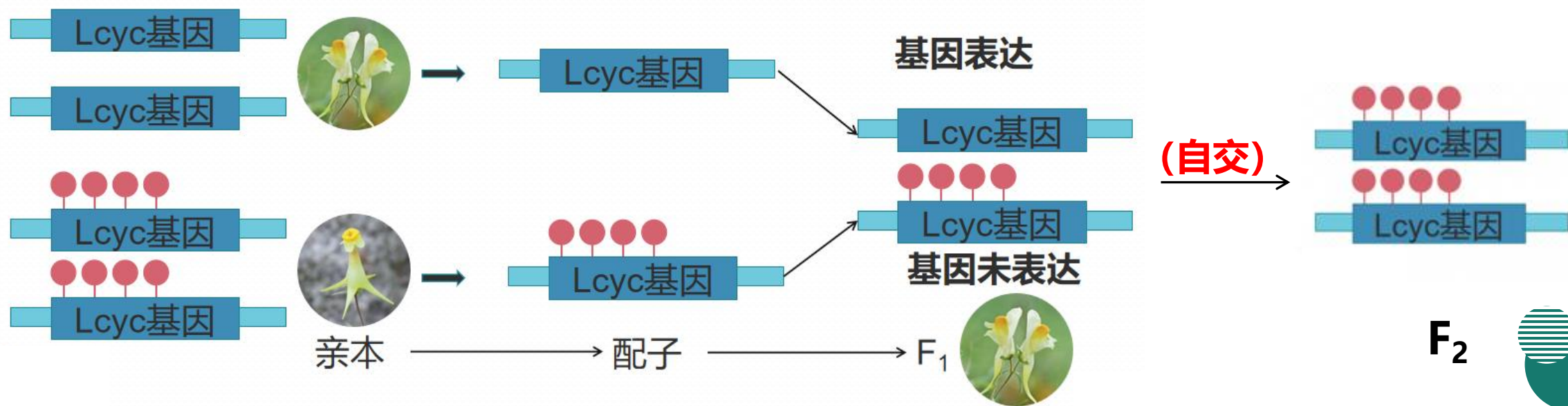
柳穿鱼花的形态改变是因为Lcyc基因的部分碱基被高度甲基化，小鼠毛色的改变是因为A^{vy}基因的前端有一段影响A^{vy}基因表达的特殊碱基序列被甲基化。发生在基因或基因前端的甲基化修饰均导致相关基因的表达受到抑制，进而影响性状。



三、表观遗传

2.分析资料1，F₁的花为什么与植株A的相似？在F₂中，为什么有些植株的花与植株B的相似？

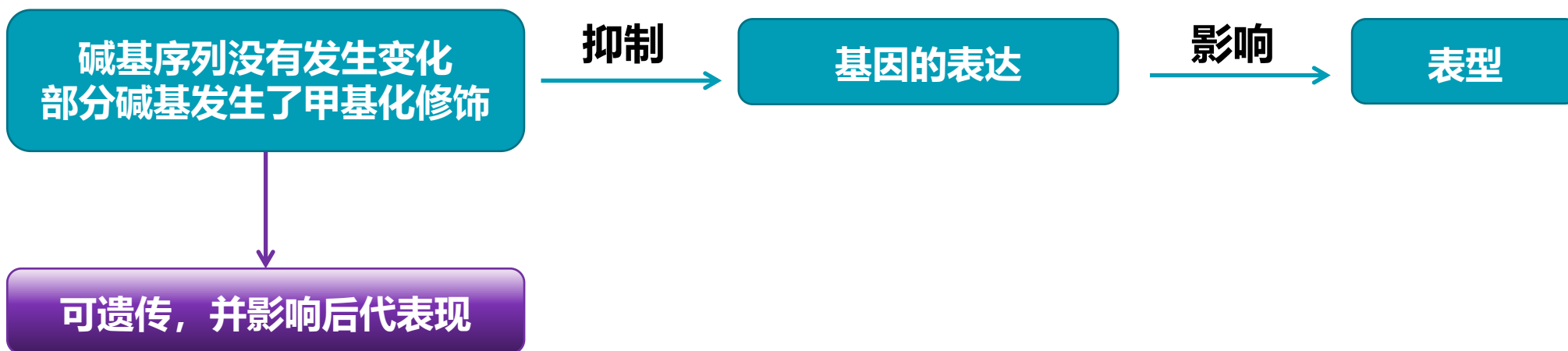
F₁植株同时含有来自植株A和植株B的Lcyc基因。植株A的Lcyc基因能够表达，表现为显性；植株B的Lcyc基因由于部分碱基被甲基化，基因表达受到抑制，表现为隐性。因此，同时含有这两个基因的F₁中，F₁的花与植株A的相似。F₁自交后，F₂中有少部分植株含有两个来自植株B的Lcyc基因，由于该基因的部分碱基被甲基化，基因表达受到抑制，因此，这部分植株的花与植株B的相似。



三、表观遗传

3.资料1和资料2展示的遗传现象有什么共同点？这对你认识基因和性状的关系有什么启示？

都表现为基因的碱基序列保持不变，但部分碱基发生了甲基化修饰，抑制了基因的表达，进而对表型产生影响。这种DNA甲基化修饰可以遗传给后代，使后代出现同样的表型。基因的碱基序列保持不变，性状发生改变，这表明基因与性状的关系并不是简单的一一对应的关系，基因的表达受到很多因素的影响，体现了基因与性状之间关系的复杂性。



三、表观遗传

1.概念:

生物体基因的碱基序列保持不变，但基因表达和表型发生可遗传变化的现象。

2.发生时期:

普遍存在于生物体的生长、发育和衰老的整个生命活动过程中。



基因组成相同的同卵双胞胎所具有的微小差异就与甲基化有关



基因甲基化决定了蜜蜂发育成工蜂还是蜂王，二者在DNA序列方面是完全一致的



三、表观遗传

表观遗传

定义

- 1 生物体基因的碱基序列保持不变，但基因表达和表型发生可遗传变化的现象。

类型

- 2 DNA甲基化修饰
染色体上蛋白质的修饰

存在时期

- 3 普遍存在于生物体的生长、发育和衰老的整个生命活动过程中。

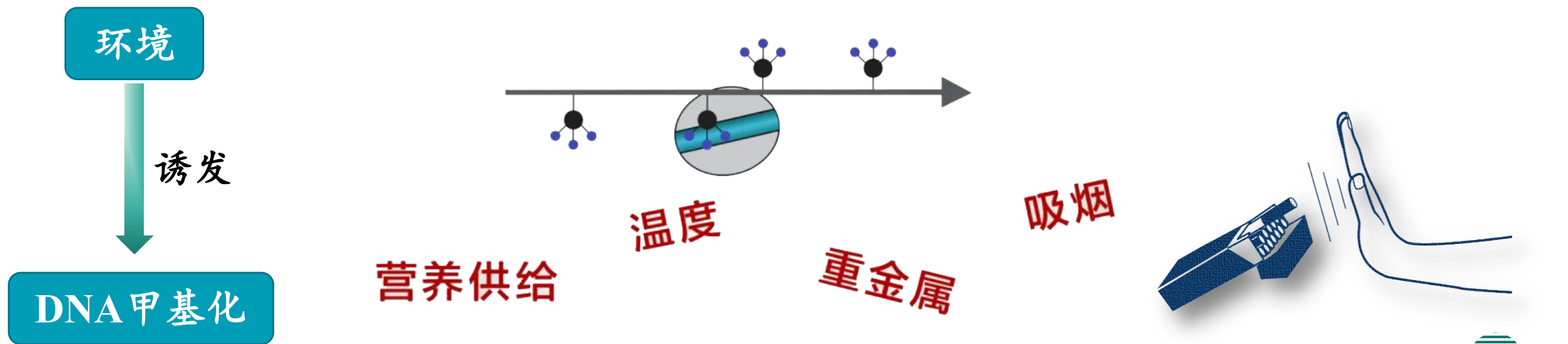


三、表观遗传

与社会的联系

吸烟会使人体细胞内DNA的甲基化水平升高，对染色体上的组蛋白也会产生影响，还有研究发现，吸烟可使男性精子活力下降，精子中DNA的甲基化水平明显升高。

请查阅相关资料，结合表观遗传、烟草烟雾中含有的化学物质及其危害等知识，向亲友和周围人群深入宣传戒烟的道理。



思维训练 提出假说

遗传学家曾做过这样的实验：果蝇幼虫正常的培养温度为 25°C ，将刚孵化的残翅果蝇幼虫放在 31°C 的环境中培养，得到了一些翅长接近正常的果蝇成虫，这些翅长接近正常的果蝇在正常环境温度下产生的后代仍然是残翅果蝇。请针对高温培养残翅果蝇幼虫得到翅长接近正常的果蝇成虫的原因提出假说，进行解释。

翅的发育需要经过酶的催化的反应，而酶是在基因指导下合成的，而酶的活性受到温度、pH的影响。



残翅果蝇



翅长接近正常的果蝇



四、基因与性状的关系

1.基因通过其表达产物蛋白质来控制性状，细胞内的基因表达与否以及表达水平的高低都是受到调控的。

细胞分化的实质是基因选择性表达的结果，
表观遗传能够使生物体在基因的碱基序列不变的情况下发生可遗传的性状改变

2.基因和性状并不是简单的一一对应关系：

一个性状可以受多个基因的影响，如人的身高；

一个基因也可以影响多个性状，如水稻的 *Ghd7* 基因。

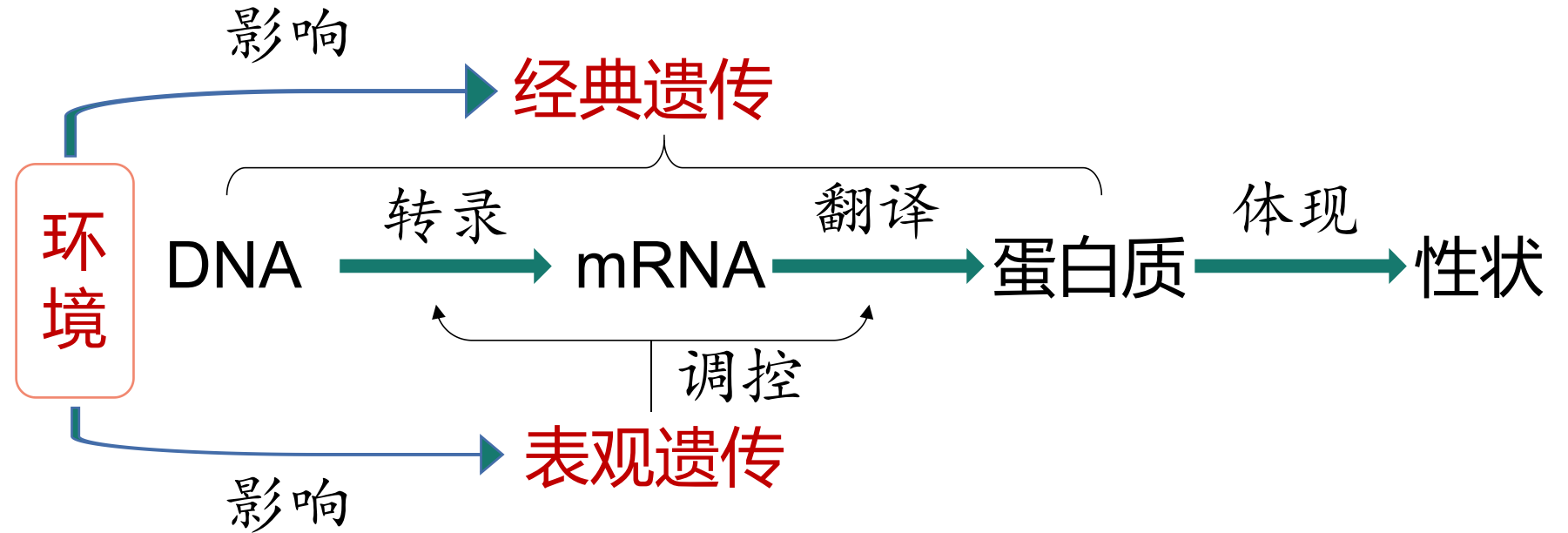
生物的性状也不完全是由基因决定的，环境对性状也有着重要的影响

3.基因与基因、基因与基因表达产物、基因与环境之间相互作用形成一个复杂的网络，精细地调控着生物体的性状。



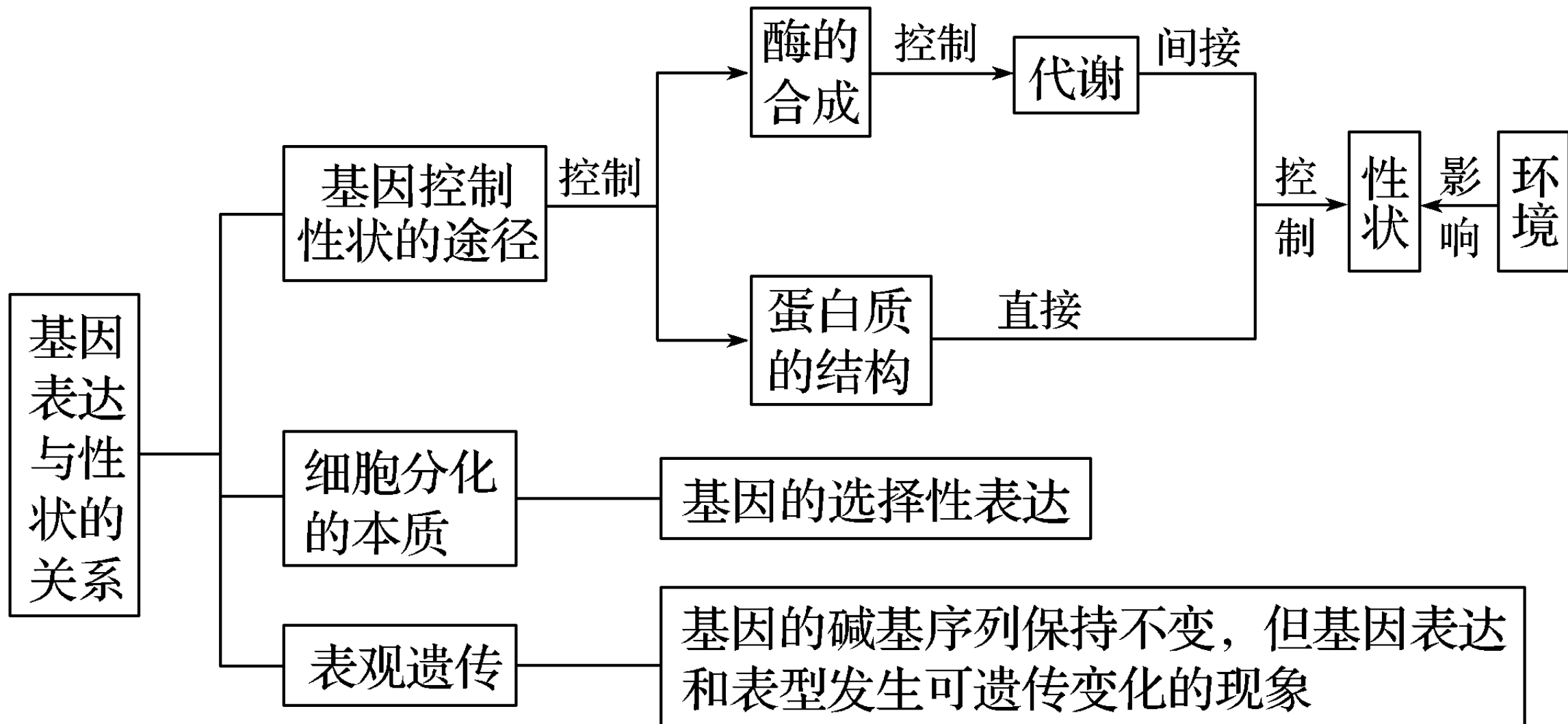
课堂小结

经典遗传、表观遗传、环境等对表型的影响



1. 经典遗传：碱基序列改变，引起的性状变化可遗传
2. 表观遗传：碱基序列不变，引起的性状变化可遗传
3. 仅由环境变化引起的性状变化，不可遗传





基因表达与性状的关系

基因表达产物与性状的关系

基因通过蛋白质控制性状

直接：通过改变蛋白质的结构

间接：通过控制酶来控制代谢

基因的选择性表达与细胞分化

表达基因的种类

二者的关系

表观遗传

基因的碱基序列保持不变

基因的表达和生物的表型

发生可遗传变化

基因与表型间的对应关系

不是简单的一一对应

表型 = 基因型 + 环境

调控



练习与应用

一、概念检测

1. 个体的性状和细胞的分化都取决于基因的表达及其调控。判断下列相关表述是否正确。

(1) 基因与性状之间是一一对应的关系。 (×)

(2) 细胞分化产生不同类型的细胞，是因为不同类型的细胞内基因的表达存在差异。
(√)

2. 我国科学家将含有人凝血因子基因的DNA片段注射到羊的受精卵中，由该受精卵发育而成的羊，分泌的乳汁中含有人的凝血因子，可治疗血友病。下列叙述错误的是 (C)

A. 这项研究说明人和羊共用一套遗传密码

B. 该羊的乳腺细胞中含有人的凝血因子基因

C. 该羊分泌的乳汁中含有人的凝血因子基因

D. 该羊的后代也可能含有人的凝血因子基因



练习与应用

二、拓展应用

1.有人说,“基因是导演,蛋白质是演员性状是演员的表演作品。”你认为这种说法有道理吗?为什么?

请你整理总结基因、蛋白质和性状三者之间的关系。

这种说法有一定的道理。

基因通常是有遗传效应的DNA片段, DNA上特定的碱基排列顺序, 蕴含着一定的遗传信息, 可类比成组织者(导演), 负责整部作品的呈现; 蛋白质是生命活动的主要承担者, 具体参与细胞的各项生命活动, 可类比成执行者(演员); 而性状则是生物体表现出来的形态结构、生理和行为等特征的总和, 主要是由蛋白质参与完成的, 可类比成呈现方式(作品)。当然, 打比方总会有比得不合理之处, 因此, 只能说有一定的道理。

三者之间的关系是: 基因通过控制蛋白质的合成控制生物体的性状。



练习与应用

2.孟德尔通过豌豆杂交实验发现了分离定律和自由组合定律，然而，与他同时代的一些生物学家利用某些植物做一些性状的杂交实验时，并没有得出3:1和9:3:3:1的数量比；孟德尔用山柳菊也未得到与豌豆杂交实验相同的结果。请回答下列问题。

(1)为什么利用这些植物进行某些性状的杂交实验时，难以得出3:1和9:3:3:1的数量比？请运用所学知识对可能的原因作出推测。

- ①基因与性状的关系并不是简单的一一对应的关系，存在多对基因控制对性状和一对基因控制多对性状的情形；
- ②核基因在染色体上呈线性排列，因此这些基因有可能位于同源染色体上，导致这些基因控制的性状不遵循自由组合定律；
- ③某些植物进行无性生殖，性状传递也不遵循孟德尔遗传规律；
- ④个别性状可能是细胞质基因控制或与母本提供的细胞质成分有关。



练习与应用

2.孟德尔通过豌豆杂交实验发现了分离定律和自由组合定律，然而，与他同时代的一些生物学家利用某些植物做一些性状的杂交实验时，并没有得出3:1和9:3:3:1的数量比；孟德尔用山柳菊也未得到与豌豆杂交实验相同的结果。请回答下列问题。

你怎样看待科学实验的可重复性？

科学实验必须是可重复的，只有这样才能说明实验的现象和结果是一种必然规律，而不是偶然发生的。科学实验的可重复性包括两方面：

第一，实验样本量足够大，在相同实验条件下要有足够的重复观察次数；

第二，任何实验结果的可靠性应经得起独立重复实验的考验，重复实验是检查实验结果可靠性的唯一方法。由于生物多样性的存在，不同生物的背景条件隐蔽且不一致(如山柳菊以无性生殖为主)，导致生命世界的很多现象具有独特性，不能用统一的定律解释。因此，生命科学实验的可重复性是有一定前提和条件限制的。



练习与应用

3. 某种猫的雄性个体有两种毛色：黄色和黑色；而雌性个体有三种毛色：黄色、黑色、黑黄相间。分析这种猫的基因，发现控制毛色的基因是位于X染色体上的一对等位基因： X^O （黄色）和 X^B （黑色），雄猫只有一条X染色体，因此，毛色不是黄色就是黑色。而雌猫却出现了黑黄相间的类型，这是为什么呢？是不是雌猫的有些细胞内 X^O 表达，而另一些细胞内 X^B 表达呢？请查找资料，寻找答案。

对于基因型为 $X^B X^O$ 的雌猫，如果体细胞中携带黑毛基因B的X染色体失活， X^B 就不能表达，而另一条X染色体上的 X^O 表达，那么由该细胞增殖而来的皮肤上会长出黄色体毛；同理，如果体细胞中携带黄毛基因O的X染色体失活，则 X^O 不表达， X^B 表达，由该细胞增殖而来的皮肤上就会长出黑色体毛。因此，基因型为 $X^B X^O$ 的雌猫会呈现黑黄相间的毛色。



一、选择题

1. 已知一段双链DNA中，鸟嘌呤所占的比例为20%，由这段DNA转录出来的mRNA中，胞嘧啶的比例是(**D**)
A. 10% B. 20% C. 40% D. 无法确定

2. 一条肽链有500个氨基酸，则作为合成该肽链模板的mRNA和用来转录mRNA的DNA的碱基至少有 (**D**)
A. 500个和1000个 B. 1000个和2000个
C. 1500个和1500个 D. 1500个和3000个



3. 基因指导蛋白质合成的过程包括转录和翻译，下列相关叙述错误的是（ C ）

- A. 转录和翻译都遵循碱基互补配对原则
- B. 转录以核糖核苷酸为原料，翻译以氨基酸为原料
- C. 遗传信息既可以从DNA流向蛋白质，也可以从蛋白质流向DNA
- D. 在真核细胞中，染色体上基因的转录和翻译是在细胞内的不同区室中进行的

4. 基于对基因与生物体性状关系的理解，判断下列表述正确的是（ C ）

- A. 生物体的性状主要是由基因决定的
- B. 每种性状都是由一个特定的基因决定的
- C. 基因都是通过控制酶的合成来控制性状的
- D. 基因的碱基序列相同，该基因决定的性状一定相同



复习与提高

5. 人体的神经细胞和肌细胞的形态、结构和功能不同，是因为这两种细胞内(**C**)
- A. tRNA不同
 - B. rRNA不同
 - C. mRNA不同
 - D. DNA上的遗传信息不同



复习与提高

1. 我国科学家发现在体外实验条件下，某两种蛋白质可以形成含铁的杆状多聚体，这种多聚体能识别外界磁场并自动顺应磁场方向排列。编码这两种蛋白质的基因，在家鸽的视网膜中共同表达。请回答下列问题。

(1) 家鸽视网膜细胞表达这两种蛋白质的基本过程是_____。

在视网膜细胞的细胞核中，编码这两种蛋白质的基因分别转录出相应的mRNA，mRNA通过核孔进入细胞质，在核糖体上翻译出蛋白质。

(2) 家鸽的所有细胞是否都含有这两个基因并进行表达（答“是”或“否”）_____，判断的理由是_____。

否。家鸽的所有细胞均由受精卵发育而来，因此所有的细胞都含有这两个基因，但这两个基因只在部分细胞（如视网膜细胞）中特异性表达，不会在所有细胞中都表达。



复习与提高

1. 我国科学家发现在体外实验条件下，某两种蛋白质可以形成含铁的杆状多聚体，这种多聚体能识别外界磁场并自动顺应磁场方向排列。编码这两种蛋白质的基因，在家鸽的视网膜中共同表达。请回答下列问题。

(3) 如果这两个基因失去功能，家鸽的行为可能发生的变化是_____。要验证你的推测，请设计实验来验证，写出你的实验思路：_____。

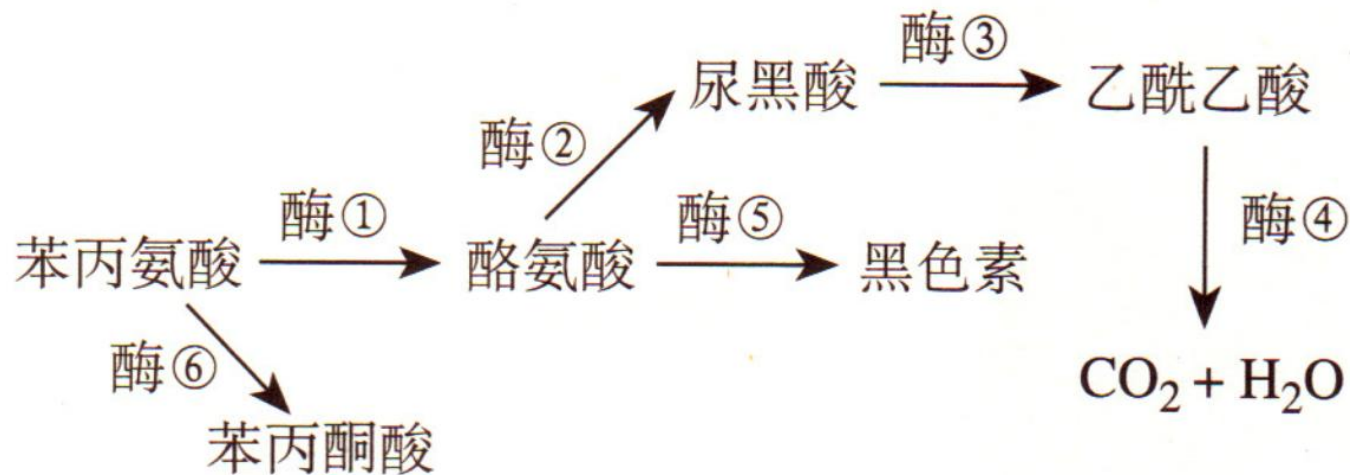
无法合成有功能的含铁的杆状蛋白质多聚体，可能导致家鸽无法“导航”，失去方向感。

以A、B分别代表编码这两种蛋白质的基因。先设法去除家鸽的这两个基因（基因敲除），组别为①去除A基因，②去除B基因，③同时去除A基因和B基因，④不去除基因的家鸽（对照组）；分别测定4组家鸽视网膜细胞中是否有含铁的杆状蛋白质多聚体，如果有，进一步测定含量；然后在同一条件下放飞4组家鸽，观察它们的定向运动能力；实验要重复多次，确保可重复性。



复习与提高

2. 在人群中，有多种遗传病是由苯丙氨酸的代谢缺陷所致。人体内苯丙氨酸的代谢途径如下图所示。



请回答下列问题。

(1) 哪种酶的缺乏会导致人患白化病？尿黑酸在人体内积累会使人的尿液中含有尿黑酸，这种尿液暴露在空气中会变成黑色，这是尿黑酸症的普遍表现。请分析缺乏哪种酶会使人患尿黑酸症。

缺乏酶⑤，会使人患白化病；缺乏酶③，会使人患尿黑酸症。



复习与提高

(2) 从这个例子可以看出，基因、营养物质的代谢途径和遗传病这三者之间有什么关系？

由这个例子可以看出，白化病等遗传病是由某些缺陷基因所引起的，这些基因的表达产物可能是参与营养物质代谢途径的重要的酶。基因可以通过控制酶的合成来控制代谢过程，进而控制生物体的性状。

(3) 苯丙酮尿症表现为苯丙氨酸的代谢产物之一——苯丙酮酸积累，并从尿中大量排出，而苯丙酮酸在脑中积累可阻碍脑的发育，造成智力低下。从2009年起，我国政府启动了苯丙酮尿症患者特殊奶粉补助项目，这种特殊奶粉不含苯丙氨酸。启动这个项目的意义是什么？

为贫困苯丙酮尿症患者免费提供无苯丙氨酸配方奶粉，帮助他们解决特殊食物问题。不仅使苯丙酮尿症患者得到救助，还推动了社会对苯丙酮尿症及其他罕见病群体的关注。这些政策是党和政府对国民健康状况的关怀，彰显了我国社会主义制度的优越性。