

学校的理想装备

电子图书·学校专集

校园网上的最佳资源

现代科技与人文大观

生命科学的奥秘—生物学（下）



现代科技与人文大观

生命科学的奥秘

——生物学（下）

卢浩泉 编著

细胞学

1. 认识生命的里程碑

——细胞的发现

据科学家推算，地球上的生命现象发生在距今大约 32—37 亿年前。但是，人们对构成生命的最基本单位——细胞的认识却只有二三百年的历史，细胞的发现敲开了生命奥秘的大门，为生命现象的研究奠定了基础。如果把生命比作一座“大厦”，那么细胞就像砌成“大厦”的“砖”。因此对细胞进行观察、分析和研究，是生命科学领域的重要任务。你可知道历史上最早观察和发现细胞的是谁吗？他是英国的物理学家、天文学家，名叫罗伯特·胡克（1663—1703）。他创制了第一架有科学研究价值的显微镜，并利用这架显微镜做了大量观察，发现软木是由一个个蜂窝状的小空洞组成。将此结果整理成《显微图谱》一书，于 1665 年发表。在该书中他以极其兴奋的心情写道：“我一眼看到这些形象就认为是我的发现，因为它的确是我第一次见到的微小空洞，也可能是历史上的第一次发现。这显然使我理解了软木为什么这么轻的原因。”他把所观察到的小室称之为“Cell”（细胞），历史上首次提出了细胞的概念，是人类认识生命的里程碑。

毫无疑问，细胞的发现要归功于胡克，但是，后人发现胡克观察到的只是植物细胞壁围成的轮廓，是死的细胞。那么，真正观察到活细胞的是谁呢？

与胡克同时代，有个荷兰布商叫列文虎克（1632—1723），他为检测布的质量，掌握了磨制透镜的技术，一生亲自磨制了 550 块透镜，装配了 247 架显微镜，为人类创造了一批宝贵的财富。他于 1677 年用自制的高倍放大镜观察了池塘中的原生动物、人及哺乳动物的精子等完整细胞，还在鲑鱼的血细胞中看到细胞核。这些工作是十分难能可贵的，与胡克相比，列文虎克的工作毫不逊色，所以后人认为，活细胞的发现应归功于列文虎克。鉴于列文虎克在生物学中的卓越贡献，1680 年他当选为英国皇家学会会员，1699 年被授予巴黎科学院通讯院士的荣誉称号。列文虎克的一生是刻苦奋斗的一生，他勤奋不息，刻苦钻研，由一个布店学徒成长为一位著名的学者，为后人树立了一个自学成才的楷模，在历史上写下了光辉的一页。

细胞的发现，树起了人类认识生命的里程碑，揭开了人类研究生命的序幕。

2. 十九世纪自然科学的三大发现之一

——细胞学说

1838—1839 年，施旺（Schwann）、施莱登（Schleiden）提出：一切植物、动物都是由细胞组成的，细胞是一切动植物的基本结构单位。这就是著名的“细胞学说”。它是最早的生物科学概念，对生物学的发展具有重要的指导意义。恩格斯把它与能量守恒定律和达尔文的进化论列为 19 世纪自然科学的三大发现。

在 17 世纪初，虽然对细胞的基本轮廓有了些粗浅的了解，但由于当时所

使用的显微镜比较简单，分辨力差，限制了人们对细胞的深入认识。在胡克发现细胞后的 200 年中，人们对细胞的认识基本上没有什么新的进展。直到 19 世纪 30 年代，显微镜制作技术有了明显的改进，同时发明了切片机，使显微解剖学取得了新的进展。1831 年，布朗（Robert Brown）在兰科植物和其他几种植物的叶片表皮细胞中发现了细胞核；1835 年，杜亚丁（E. Dujardin）把低等动物根足虫和多孔虫细胞中的粘稠物质称为“肉样质”，1839 年著名的显微解剖学家浦金野（Purkinje）首先提出细胞的原生质概念；随后，莫尔（Mohl）和纳哲里（Nageli）发现动物细胞中“肉样质”和植物细胞中的原生质在性质上是一样的。至此，人们便确定了动、植物细胞具有最基本的共性成分——原生质。

在这一时期中，学者们开始思考细胞与生物体的关系。植物细胞外面有一层厚的细胞壁，而动物细胞的边界很不明显，两者在形态上差别很大，很难看出有什么共同性。尽管如此，细胞是生物体的基本结构单位的观点已逐步明确。早在 1808—1809 年，穆贝尔（Mirbel）就指出“植物是由有膜的细胞组织构成”。1824 年，杜罗切特（Dutrochet）更明确地提出：“一切组织，一切动、植物器官，实质上只是由于形态不同的细胞所构成”。虽然在相当长的时期内，对有机体的细胞构造没有做出完整的理论概括，但是，这一切研究为细胞学说的建立提供了必要而丰富的实验资料 and 思想基础。

在总结前人工作的基础上，1838 年德国的植物学家施莱登根据他的研究，发表了《植物发生论》，指出细胞是构成植物的基本单位。一年以后，1839 年，另一位德国动物学家施旺发表了《关于动植物的结构和生长的一致性的显微研究》论文，指出所有的动物体也是由细胞所组成的。这两份研究报告提出的论证，使细胞及其功能有了一个较为明确的定义，宣告了著名的“细胞学说”的建立。

施莱登和施旺虽提出了细胞学说，但对细胞的来源问题却存在着不正确的认识。他们认为细胞的繁殖是由新细胞在老细胞的核中产生，通过细胞崩解而完成的。这种看法到 1840 年被一系列学者的研究所修正。认识到细胞的繁殖是通过某种形式的“分裂”而完成的。尤其是德国医生和病理学家微尔和（Virchow）于 1858 年指出：“细胞只能来自细胞”，进一步指明了细胞作为一个相对独立的生命活动基本单位的性质，通常被认为是对细胞学说的一个重要补充。因此，有些人建议细胞学说应是在 1858 年才最后完成。所以现代完整的细胞学说的内容包括：（1）细胞是多细胞生物的最小结构单位，对单细胞生物来说，一个细胞就是一个个体；（2）多细胞生物的每一个细胞为一个代谢活动单位，执行特定的功能；（3）细胞只能通过细胞分裂而来。其中第三点显然是微尔和的贡献。人们通常把细胞学说、达尔文的进化论、孟德尔的遗传学称为现代生物学的三大基石。而实际上，可以说细胞学说又是后二者的“基石”。

细胞学说的建立把生物学的注意力引向细胞，有力地推动了对细胞的研究。这一学说的创立，对当时生物学发展起了巨大的促进和指导作用。明确了整个生物界在结构上的统一性，推进了人类对整个自然界的认识，有力促进了自然科学和哲学的进步。

3．超微世界的眼睛

——电子显微镜

300 年以前，英国科学家胡克所发明的显微镜为人们认识细胞，探讨微观世界的奥妙奠定了坚实基础。自此以后，人们便在显微镜上大作文章，相继发明了各种不同功能的光学显微镜，利用这些光学显微镜观察到了细胞内的各种微观结构。尽管如此，人们对生命的探讨绝非就停留在这一水平上。由于光学显微镜使用的光为可见光，波长较大，使分辨力无法突破 $0.2\mu\text{m}$ 这一光学显微镜的分辨极限。所以小于 $0.2\mu\text{m}$ 的一些细微结构，就分辨不清了。为此，隐藏在光线背后的许多微观世界的奥妙就无法得以认识。为了解决这一难题，1931 年德国的两位科学家 Knoll 和 Ruska 等创制了世界上第一台电子显微镜，使人们对细胞的研究由显微结构进入到了亚显微结构。

电子显微镜（以下简称电镜）自诞生之日起到现在已有半个多世纪，经过科学家的不断改进和创新，使分辨力已达 $1.4\text{\AA}$ （ $1\text{\AA} = 10^{-8}\text{cm}$ ），给人类带来了用肉眼直接观察单个原子排列的新时代，我国已能制作 80 万倍，分辨力为 $1.44\text{\AA}$ 的电镜。

迄今为止，除电镜之外，尚没有一种仪器使人们能用肉眼看到细胞亚显微结构的细节，病毒、前病毒的存在，以及核酸、蛋白质大分子、小分子甚至原子的形态，为此电镜被人们誉为“超微世界的眼睛”、“崭新的科学之眼”。

最常用的电镜有透射电镜和扫描电镜两种，一般所说的电镜是指透射电镜，它是借助电子束穿过样品而成像的。与光学显微镜比较，大致有以下一些特点。

首先是用电子束代替照明的光源。因为电子束也有波动的性质，并且其波长远比光波的波长短，因而电镜分辨本领比光镜显著提高。

其次，电子透镜代替了可见的由玻璃制成的光学透镜。电子透镜是不可见的物质透镜，是由磁或电所形成的磁场或电场的局部空间来起到透镜的作用。正如光学透镜能使光线入射到玻璃时产生折射一样，电子束经过电子透镜时也能发生偏转、会聚成像。

第三个重要特点是成像原理与光镜不同。在电镜中，通过被检物的散射电子束打到荧光屏上，电子能转换成光能，成为人眼可见的映象，或是投到底片上使底片感光。从而得到了清晰可见的物象图片。光镜中，成像的反差度（即亮度差）是因被检物的不同结构吸收光线的强弱程度不同造成的。而电子象中浓淡的差别是由于被检物对电子产生散射而形成的。被检物的不同部位对电子有不同的散射度，这样就形成了电子象的浓淡。

透射电镜主要由电子光学系统、真空系统和电气系统三部分组成。电子光学系统包括电子枪、聚光镜、样品室、物镜、中间镜、投影镜、荧光屏、照像室等；真空系统包括扩散泵和机械泵；电气系统包括低电压和高电压电源。

上面介绍的是透射电镜，这种电镜主要用于观察细胞的超微结构以及分子结构。另外还有一种常用的电镜即扫描电镜。主要用于观察细胞等的表面以及断面的立体形貌。

除透射电镜、扫描电镜外，近些年来，又相继发明了一些新型的电镜，如高压电镜、扫描隧道电镜、晶体电镜和扫描式透射电镜等，这些电镜的问

世将人们带到了直接用肉眼观察分子和原子的新时代。据报道,1985年,日本一研究组在高压电镜下观察到了DNA分子的三维双螺旋结构;1988年,美国、日本研制成功了扫描隧道电镜,通过它能显示出晶体表面的原子布局,并拍摄原子和分子键的照片。1987年,我国也研制成功了扫描隧道电镜,达到国际先进水平。目前,新型电镜可对完整细胞进行观察,具有透射、扫描、衍射和能谱分析等多种功能,并继续朝高分辨力、多功能、易操作和自动化方向发展。

4. 细胞世界的两大家族

——原核细胞和真核细胞

据科学家估计,地球上现存的生物大约有150多万种,包括100多万种动物,30多万种植物和几万种微生物。按照细胞结构复杂程度的不同,可将这些生物分为原核生物和真核生物两大类。原核生物由原核细胞组成,真核生物由真核细胞组成。原核细胞和真核细胞被看作细胞世界的“两大家族”。

原核细胞的生物可算是现在地球上历史最悠久、最古老的生物。它们的祖先大约在32亿年前就出现在地球上了。如前几年在南非太古代地层发现的古杆菌和巴贝通球藻化石之类的生物,其后代如细菌、蓝藻及枝原体等现广泛存在于地球上。原核生物经历了30多亿年的漫长进化岁月,结构没有多大进展,仍然很简单,全身只有一个细胞,细胞内的成分——原生质也没有多大的分化,这些充分反映了它们在进化中的落后和保守状况。所以难怪在150多万种现存的生物中,它们仅仅只占5000多种。

真核生物被认为是由原核生物进化而来的。真核细胞大约在12亿多年前出现,它的出现大大推动了生物界由低级向高级的进化和发展。在12亿多年间,由于它向不同的方向进化与发展,于是出现了形形色色、种类繁多、生机勃勃的生物界。在真核生物中,有的仅由一个细胞组成(如草履虫、变形虫),有的由许多乃至千万亿个细胞组成。例如一个成年人,据估计大约有1800万亿个细胞,而新生的婴儿约有 2×10^{12} 个细胞。真核生物不仅在细胞数目上有别于原核生物,其细胞的结构也远远比原核生物复杂。

目前原核细胞的生物种类主要包括:枝原体、细菌、放线菌、蓝藻几种,它们之间的差别很大。例如,类胸膜肺炎枝原体大小仅有 $0.1 \mu\text{m}$,是目前已发现的能独立生存的最小的生物体,仅有细胞膜,没有细胞壁。而大多数细菌的大小在 $0.5 \sim 10 \mu\text{m}$ 之间,除有细胞膜之外,还有细胞壁。虽然这样,它们之间仍然存在着许多共同性。一般来讲,原核细胞内部结构没有多少分化,没有真正的细胞核,只有一个核区,特称拟核。拟核周围无核膜,核内无核仁,仅有不与蛋白质结合的裸露的DNA;细胞质内也不具有由膜围成的各种功能的细胞器。

真核细胞的种类繁多,包括从原生动物到人,从绿藻到高等植物的细胞都是真核细胞。真核细胞的结构比较复杂,细胞内由膜把细胞划成许多功能区。最明显的是含有由膜(核膜)包围的真正的细胞核,核内有核仁,此外还有由膜围成的执行特定功能的细胞器,如线粒体、叶绿体、内质网和高尔基体等。细胞内功能分区化是细胞进化高等的特征。关于原核细胞与真核细

胞的主要区别，见表 1。

表 1 原核细胞与真核细胞的主要区别

比较要点	原核细胞	真核细胞
大小	大多数很小 (1—10 μm)	大多数较大 (10—100 μm)
细胞壁	主要由肽聚糖组成，不含纤维素	主要由纤维素组成，不含肽聚糖
细胞质	除极少数外，绝大多数无细胞器	有各种细胞器
细胞核	无核膜、核仁，为拟核	有核膜、核仁，为真核
细胞分裂	以二分体，出芽的方式进行，无有丝分裂	能进行有丝分裂

5 . 细胞王国的 “ 国界 ”

——细胞膜

生物体最基本的结构单位是细胞，它尽管极其微小，但在其内部，却包含了极其繁多的细胞器（如细胞核、线粒体、内质网和高尔基体等）、生物大分子（如蛋白质、脂类、糖类等）多种小分子（如 H_2O 、无机盐等）和各种质子（如 Na^+ 、 K^+ 、 Ca^{2+} 、 Mg^{2+} 等）。这些众多的内容物就是细胞王国的各种成员，它们有机地组合在一起，被一层膜所包绕，这一层膜就是细胞王国的“国界”——细胞膜。

细胞膜，亦称质膜，是各类细胞都具有的相同结构，是细胞的主要组成部分，包围在细胞的表面，形成细胞的边界。

细胞膜的出现漫长的生命进化过程中，具有特殊的意义。我们知道，细胞来自非细胞的生命物质。由非细胞到细胞的发展过程，是在特定的历史环境条件下发生的，这个过程经历了亿万年的漫长时间。而细胞膜的形成就是非细胞的有机体走向细胞生物的一个转折点。已知原始有机体最初出现在海水中，它的生存一点也离不开水，但又不能同水完全混在一起。离开了水，原始的有机体就失去了养料来源，干枯而死。但如果完全和水混为一体，原始有机体内的生命物质就完全跑到海水里或者外面的海水大量挤进了有机体的内部，有机体本身的存在也就不可能。因此，即要靠水吃水，又要抗水防水，这是一个尖锐的矛盾。也正是这个矛盾促进了原始有机体内物质的一分为二，其中脂类分子和一部分蛋白质分子逐渐同其他生命物质分离，在四周形成了一层极为精致的薄膜——这就是细胞膜。由于脂类不溶于水，这就解决了防水抗水的问题，同时又由于膜的内外两侧布满了蛋白质分子，又大大提高了原始有机体与外界进行物质交换的水平。原来水溶液中的物质依靠渗透作用通过一定的膜质界面时，一般总是从浓度高的一边流向浓度低的一边。有了细胞膜，出入细胞的物质都要经受细胞膜上蛋白质分子的检验和选择，这里的蛋白质分子可以比作“边防哨兵”。这样，细胞膜既保证了细胞与外界正常的物质交换，又有效地防止体内生命物质的外流和敌害的侵入，

提高了细胞与环境作斗争的主动性和生活能力。总之，细胞膜的形成宣告了原始细胞的诞生，同时又推动了细胞内物质的进一步分化，向着更高的细胞形态——真核细胞发展。

根据对各种细胞膜分析的结果表明，细胞膜主要是由脂类（50%）和蛋白质（40%）组成。另外，有的质膜还含有少量的糖类。脂类主要是磷脂、糖脂和胆固醇（动物细胞），它们构成膜的基本“骨架”。蛋白质有的镶嵌在膜的内部，为内在蛋白，有的在膜的内、外表面，为外在蛋白。根据蛋白质在膜中所起的作用不同又可以分为酶、受体和载体。

组成质膜的诸多成分是怎样构建成膜的呢？下面我们来看一下关于质膜的分子结构模型。

关于质膜的分子结构多年来经过许多学者进行多方面的研究，曾提出了许多模型。影响比较大的有：1935年丹尼尔和达夫逊（Danielli—Davison）提出的双分子片层模型；1959年罗伯逊（Robertson）提出的单位膜模型；1972年美国学者辛格和尼考松（Singer—Nicolson）提出的流动镶嵌模型。其中流动镶嵌模型受到广泛的重视和公认。

流动镶嵌模型是通过冰冻蚀刻电镜观察后提出的，它强调了作为主体的脂类双分子层并不是凝固不动的，而是可以从固态变成液态，进行横向移动。膜蛋白质也不是一律地覆盖在脂类双层的表面，它们可以分为内在蛋白和外在蛋白。

有人曾形象地把在可流动的脂类双分子层比喻为海洋，而把蛋白质分子比喻成无规则地分散在“脂类海洋”之中的“孤岛”。蛋白质分子和脂类分子一样，可以在膜上进行多种形式的运动。总之，质膜流动镶嵌模型的特点可概括为三点，即：流动性、镶嵌性和不对称性。尽管该模型为大家所普遍接受，但这一模型也不是完美无缺的，相信随着研究手段的改进和研究技术的提高，将会提出更加完善、更加完美的质膜模型。

细胞膜最基本的作用是维持细胞内微环境的相对稳定，并与外界环境不断地进行物质交换、能量和信息的传递，对细胞的生存、生长、分裂、分化都至关重要。生物膜与生命科学中许多基本问题以及有关的一些迫切需要解决的实际问题都有密切关系。例如，细胞起源、细胞分裂分化、细胞识别、免疫、物质运输、信息传递、代谢调控、能量转换、神经传导以及肿瘤发生等无不与质膜有关。因此，正确认识质膜的结构与功能不仅对揭开生命的奥秘有重要意义，而且对解决医学、农业及工业上一些实际问题也将发挥重要的作用。

6. “封闭”与“开放”的辩证法

——细胞膜的功能

每一个细胞都有一层薄薄的细胞膜。膜的存在使细胞“封闭”起来，与外界环境分隔开，便于各种物质在其中完成各自的功能，使细胞有一个稳定的内环境。但是，这种“封闭”又是相对的，细胞可通过这层膜与外界进行物质交换和运输，此时质膜又是“开放”的。质膜始终处于“封闭”与“开放”的矛盾之中。“封闭”与“开放”的辩证统一就是细胞膜的功能。下面我们重点分析细胞膜“开放”的功能。更确切地讲，“开放”是细胞通过细

胞膜从外界获取物质和信息等的过程。

(1)通过质膜的物质运输方式分为大分子和颗粒物质的膜泡运输和小分子和离子的穿膜运输两种方式。

膜泡运输：某些单细胞生物或多细胞生物体内的某些细胞，能主动地吞噬固体颗粒或吞饮液滴，这种现象称吞噬或吞饮（或胞饮）。其过程是这样：首先是颗粒或液滴贴附于细胞膜外表面，接着，这部分细胞膜内陷，并逐渐把异物包围起来，形成小泡，以后，小泡与表面的细胞膜脱离，成为游离在细胞质内的吞噬小体或吞饮小泡。吞噬小体或吞饮小泡在细胞内与溶酶体融合，所吞入的物质被溶酶体内的酶消化、分解，为细胞提供营养。消化、分解完毕后剩余的残渣通过外排作用排出细胞。

穿膜运输：细胞与外界环境进行物质交换都要通过细胞膜。细胞膜可允许一定的物质穿过，从而使物质由膜的一侧到达另一侧。物质的穿膜运输可分为被动运输和主动运输。被动运输是一种顺物质浓度从浓度高的一侧向浓度低的一侧进行的运输。不需要细胞代谢提供能量。如果在运输过程中既不需要能量，同时也不需要运载物（载体），这种被动运输称做简单扩散。一些疏水性的非极性分子即是以这种方式进行运输。如果运输过程中虽然不需要能量，但需要载体，这种被动运输则称之为协助扩散。有时细胞膜的运输作用并非一律听从浓度差的摆布。对于需要吸收的物质，可以从浓度低得多的外界不断吸收到细胞内。对于不需要的物质，可以“拒绝”接受。它们还可以把必须排出的物质从浓度很低的细胞质内不断送到浓度高得多的外界。这种逆浓度差的运输方式称主动运输。主动运输的进行，一般认为是通过一种特殊的“分子泵”而起作用的。关于“泵”的作用机理现在还不十分了解。有一种载体学说认为“泵”就是镶嵌在细胞膜上的蛋白质，由它作为载体，可以和被运输的物质结合，从膜的一侧运到另一侧，进行释放。有人把这种载体蛋白比作在小河中摆渡的小船。小船每摆渡一次就把货物从此岸运送到彼岸。只要提供能量，小船就可以不断地摆渡，货物也就可以不断送到彼岸。在这里，大家应知道，载体蛋白对物质的运输具有严格的选择性和专一性，一定的载体只能和一定的物质结合。

(2)通过质膜的信息传递。多细胞生物体内，有千千万万的细胞，它们分工合作，共同维持生命活动。生物体内各类细胞怎样协调一致的呢？这全靠一套严密的通讯联络。这种信息的联络与细胞膜有着直接关系，是细胞所施展的一项重要功能。如神经冲动的传递就是通过细胞膜来完成的。神经信息传递主要是通过细胞受到刺激时所释放的神经递质（乙酰胆碱）作用于另一个细胞的细胞膜而实现的。

细胞膜的“开放”，即对外界物质、信息和能量的吸收，对细胞的生命活动具有重大的作用。若其“开放”功能异常，整个细胞的代谢就会发生紊乱，甚至导致细胞的死亡。

7. 细胞的“生物合成工厂”

——内质网

蛋白质、脂类和糖类等是细胞的重要化学组成成分，这些物质主要是在细胞内的细胞器——内质网上合成的，内质网是这些物质在细胞内的合成基

地，被称之为细胞的“生物合成工厂”。

内质网普遍存在于真核细胞中，是细胞质中由一层单位膜围成的囊状、泡状或管状相互连接的结构。这种结构在细胞质中纵横交错，互相沟通，形成比地图上“江南水网”更为复杂的连续的网状膜系统。这一细胞器最早是由法国人盖尼尔（Garnier）于1897年用光学显微镜观察分泌活动旺盛的胰腺和唾液腺细胞时发现的。在这些细胞中有一个呈现碱性的特化区域，在这个区域中存在着条形和丝状结构。这种结构随细胞的活动而有变化，盖尼尔把这种经常处于变化中的结构称为“动质”或“酿造质”。1945年，著名超微结构学家Porter在电镜下对“动质”的形态特点进行了深入研究，发现这一网状结构多存在于细胞质内部的细胞核附近，很少分布于细胞周围部分，于是改名为内质网。

依内质网膜的细胞质面是否附有核糖体可分为粗面内质网和滑面内质网两大类。

（1）粗面内质网。又称颗粒内质网，因在内质网膜外表面上附有核糖体，其表面显得粗糙而得名。多存在于分泌活动比较旺盛的细胞，例如胰腺外分泌细胞、腮腺细胞、唾液腺细胞和卵母细胞等。其功能在于：蛋白质合成。细胞内的分泌蛋白，如免疫球蛋白、酪蛋白、胰岛素、催乳激素、甲状腺球蛋白、丝心蛋白等在这里合成。提供物质运输通道。粗面内质网不仅能合成生物大分子，而且也是运输这些物质的通道。在粗面内质网上合成的分泌性蛋白质，先进入内质网腔中，再输入高尔基体，然后包装成分泌颗粒，排到细胞外面。此外，粗面内质网还参与细胞内膜的生成以及对形成的蛋白质、多肽链进行改造等活动。

（2）滑面内质网。这类内质网膜表面不附有核糖体，表面光滑。多呈管状和泡状。并常与粗面内质网、核膜及高尔基体相连，偶尔也与细胞膜相连。在植物细胞中滑面内质网可以穿过细胞壁贯通细胞，使细胞之间发生物质交换。滑面内质网的功能是进行脂类合成（如合成甘油三酯、磷脂和胆固醇等）、输送蛋白质、分解糖元以及氧化解毒等。

一般说来，细胞内如果有丰富的粗面内质网，滑面内质网就少些，反之亦然。但是肝细胞往往例外，两类内质网可以同时都很丰富，并且两者可互相连通，有时还可互相转化。

总之，内质网是细胞内重要物质的合成基地，由它提供细胞建成和代谢所需要的各种物质。

8．意大利医生的重大发现

——高尔基复合体

早在1898年，意大利著名的医生高尔基采用硝酸银固定染色猫头鹰的金字塔形神经细胞（小脑的蒲肯野氏细胞），在细胞核的四周，第一次发现一个巨大的黑色网状体，并将它命名为“内网器”。进入本世纪之后，细胞学界围绕着“内网器”进行了激烈的争论，许多学者怀疑它在活细胞内存在的真实性，认为“内网器”是一种实验假象。随着对“内网器”研究手段的提高，人们借助电镜直接观察到了这一结构的存在，因而“内网器”在细胞内的存在也就得到了大家的公认，后人为了纪念高尔基，于是将“内网器”这

一名词改名为高尔基体或高尔基器。进入本世纪五十年代以后，通过冰冻蚀刻以及电镜技术搞清了这种细胞器的微细结构，发现它是由几部分组成的复合结构，因此现在学者多称这种结构为高尔基复合体。

在电镜下观察，一个典型的高尔基复合体由三部分组成：扁平囊泡、高尔基小泡和高尔基液泡。

(1) 扁平囊泡。又称高尔基囊或潏泡等。因外形似囊状，故得名。每一扁平囊由两层光滑的单位膜围成。扁平囊是高尔基体的基本成分。通常 5—8 个扁平囊彼此重叠，构成高尔基复合体的主体结构。每个扁平囊的立体形状很像一只盘子。远离细胞核的一面略为凹入，称为分泌面或成熟面。靠近细胞核的一面稍稍凸出，称为形成面或未成熟面。故扁平囊具有极性。

(2) 高尔基小泡。位于高尔基复合体主体结构形成面周围的泡状结构，又称之为小泡，直径约 40~80nm，小泡膜厚约 60 Å；在某些细胞中，有两种形式的小泡，一种表面光滑，数量较多；一种表面有绒毛附着，称衣被小泡，数量较少。一般认为，高尔基小泡是由附近粗面内质网通过“出芽”方式而产生，负责将粗面内质网上合成的蛋白质等运输至高尔基扁平囊，据此，有人又称这种小泡为转运小泡或过渡小泡。

(3) 高尔基液泡。位于高尔基复合体主体结构分泌面周围的泡状结构，又称大泡或浓缩泡。直径约 100—500nm，液泡膜厚约 80 Å；数量少于高尔基小泡。一般认为它是由扁平囊宽大的末端膨大、断裂而形成的，包裹经扁平囊加工形成的分泌物向外运输。

高尔基体在细胞内担负着艰巨的使命，行使众多的功能。其中最主要的功能是具有“加工”作用，它能够把内质网上合成的一些向细胞外输送的“半成品”物质（如分泌蛋白），进行“加工，改造”，最后输送到细胞外面。据此，有的人又将高尔基体看作是细胞内的“加工改造车间”。其中加工改造的一个重要步骤，是在糖基转移酶的作用下，使蛋白质形成糖蛋白。此外，高尔基复合体还参与细胞内某些细胞器的形成，并与植物细胞壁的形成有关。

9. 细胞内的“废物处理站”

——溶酶体

细胞尽管极其微小，但它与我们生活的这个博大的世界一样，是由许多个“功能团体”组合而成的。有的行使“生产”合成之功能，如内质网等；有的执行能量转换作用，如线粒体、叶绿体等；其中还有专门担负着将细胞内代谢产生的一些“废物”、“废品”及侵入细胞的一些“毒素”（如病毒、细菌等）等进厅处理或消除的“功能团体”，这就是溶酶体。

所谓溶酶体是指细胞质内由一层单位膜围成的，含有高浓度的各种酸性水解酶，并具有潜在酶反应的一种细胞器。是在本世纪 50 年代发现并命名的。

溶酶体这一结构几乎存在于所有的原生动物和多细胞动物中（哺乳动物红血细胞除外），在植物细胞中也发现有类似溶酶体的细胞器，如圆球体和糊粉粒等；但在细菌中目前还没有发现溶酶体的存在。

溶酶体的大小在不同细胞类型中差别较大，即使在同一细胞中也有大小

差异，通常直径在 $0.2 \sim 0.8 \mu\text{m}$ 之间。外形上一般为球状，外面有一层单位膜所包绕。溶酶体内含有活性范围非常广的各种高浓度水解酶（约 50 余种），这些酶几乎都呈现酸性，其最适 PH 在 $3 \sim 6$ 之间，其中，有的可消化蛋白质，有的可消化核酸和脂类，还有的可消化有机硫化物或有机磷化物。

根据溶酶体的功能状态不同，人们把溶酶体大体上分为两类：一类溶酶体是刚从高尔基扁平囊的边缘膨大部分分离下来，还未同消化物质融合，未行使功能，称为初级溶酶体，它们含有多不具生物活性的水解酶。另一类是初级溶酶体与吞噬小体或胞饮小泡融合后形成的囊状物，称为次级溶酶体或消化泡。次级溶酶体是一种正在进行或已经进行消化作用的溶酶体。在消化泡内，食物或病菌被水解酶消化，分解后的产物透过消化泡的膜扩散到细胞质里，用于细胞本身的生命活动；不能消化的残渣，由膜包裹形成残质体，再通过外排作用排出细胞外。这种对外源性异物或病菌的消化作用称为异溶作用，行使该功能的次级溶酶体又叫做异噬溶酶体。由于生理或病理原因而破损或衰亡的其他细胞器，溶酶体也同样可以将它们吞入并加以消化，这类消化作用称为自溶作用，行使该功能的次级溶酶体叫做自噬溶酶体。消化后的物质供细胞再利用，废物也排到细胞外。此外，在细胞“饥饿”时，溶酶体还能消化细胞本身的部分结构，以便更新一些必要的成分，达到保存细胞的目的，从而使得细胞暂时渡过“饥饿危机”，以避免自身的永久性伤亡。由此看来，溶酶体所具有的消化功能和动物的消化器官一样，所以人们又把它称为细胞的消化器官。另一方面，溶酶体又像“清除机”一样，能把外来的异物、病菌以及细胞本身的损坏成分消除掉，而起到保护作用。有趣的是，它们的清除工作并不是单纯的“大扫除”，而是在“扫除”的同时，能够“去伪存真，有利必图”。

尽管溶酶体行使着细胞内一系列重要的功能，在细胞的正常生理活动中起着重要的作用，但它的作用也不是尽善尽美，有时甚至会给生物体本身造成祸害，引起疾病，如矽肺、肺结核、类风湿性关节炎等均与溶酶体功能异常有关。

10. 细胞“动力站”

——线粒体

细胞好比一座分子工厂。在其内部存在着许多“车间”和“机器”，它们便是形态各异、功能独特的细胞器。它们都在各自的岗位上“不辞辛苦”地工作着，各自生产制造自己的“产品”。这些活动都是基于有足够能量的供应前提下，一旦停止能量的供应，“机器停转”，整个“工厂”就会瘫痪。那么，细胞内部源源不断的能量是由谁来提供的呢？原来，担负这一重任的细胞器叫线粒体。细胞生命活动所需的大部分能量（80—90%）是由线粒体提供的。故将其比喻成细胞的“动力站”。

早在 19 世纪后半期人们就发现了线粒体这个细胞器，但是关于它的功能，却是后来通过电镜观察，对其微细结构有了认识之后才逐渐了解的。

线粒体广泛存在于动植物细胞中，形态、大小和数量常因细胞种类和生理状况不同而异。线粒体的外形呈多样化，如圆形、椭圆形、圆柱形、哑铃形甚至线形。但绝大多数类型细胞的线粒体呈椭圆形或圆柱形。特殊情况下，

在某些细胞内可观察到畸形线粒体，如分枝状线粒体，多孔状线粒体等。圆柱形线粒体直径约为 $0.5\text{—}1.0\mu\text{m}$ ，长几个微米 (μm)，最长的可达 $10\mu\text{m}$ ，有“巨大线粒体”之称。在不同组织细胞中线粒体的数目不同，甚至差别很悬殊。许多哺乳动物成熟的红细胞中没有线粒体；单细胞的小鞭毛虫及海藻中只有一个线粒体；而巨大阿米巴一个细胞中可达几十万个线粒体。此外，线粒体的数量还与细胞生理功能变化有关。飞翔鸟类的胸肌细胞线粒体的数量显然比不飞翔的鸟类多得多；长期坚持锻炼的运动员肌细胞线粒体的数量比缺乏锻炼的人要多；新生细胞比衰老或病变的细胞中线粒体数量要多。

电子显微镜下观察，整个线粒体是一个封闭的膜系统，内膜和外膜套叠构成所谓“囊中之囊”。而内外“囊”并不沟通。外膜上有排列整齐的筒状圆柱体，中央有小孔，可使小分子透入外膜；内膜向内折叠形成管状或板状的嵴，嵴是线粒体最富有标志性的结构。嵴的出现使线粒体内膜的表面积大大地扩大，对保证线粒体高效率的行使功能具有重要作用。一般认为嵴的多少与细胞的功能状况密切相关。在内膜和嵴内表面密布着许多小颗粒，称之为基粒。它实质上是一种 ATP 合成酶，与能量形成密切相关。内外膜之间的空隙，称为外室，宽度约 $60\sim 80\text{\AA}$ 。内膜所包围的空间称内室，含有丰富的 DNA、RNA、核糖体和酶等。

线粒体的重要功能是作为“动力站”，为细胞生命活动提供能量。线粒体具有一系列氧化酶系，能够把营养物质（如糖和脂肪等）完全氧化形成 ATP。ATP 是一种能量“贮存库”，细胞就利用贮存在 ATP 中的能量进行各种生命活动。

11. “绿色革命”的发源地

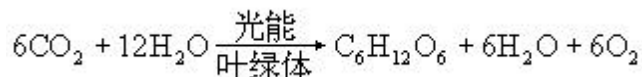
——叶绿体

雨露滋润禾苗壮，万物生长靠太阳。这足以说明世上万物对太阳的依赖性。绿色植物利用太阳能，把二氧化碳和水制成营养物质，维持自身的生命，同时也为动物乃至我们人类提供了食物的来源。那么绿色植物又是如何利用太阳能制造营养的呢？原来，太阳能转变成为“食物”中的化学能，是植物细胞中特有的细胞器——叶绿体来完成的。人们把叶绿体的这一功能称为光合作用。就是说叶绿体通过光合作用，将太阳的光能贮存在营养物质内，为世上万物和人类提供了食物、能量及氧气。

叶绿体主要存在于绿色植物叶片的叶肉细胞和幼茎的皮层细胞中，每个细胞中所含叶绿体的数目因细胞的种类不同而有很大变化。如高新植物中，每个细胞含有 $30\text{—}500$ 个叶绿体；藻类细胞中，只有一个或数个叶绿体。在显微镜下观察，叶绿体多呈椭圆形或圆形，其直径约为 $4\text{—}6\mu\text{m}$ ，厚度约 $2\mu\text{m}$ 左右。叶绿体也是由两层单位膜围成在内膜所包围的空间内，含有许多称为基粒的结构，构造十分复杂，是由多个扁平的小囊堆叠而成。这种扁平的小囊称为类囊体，可分为两类，一类是基粒类囊体，多个基粒类囊体堆叠就形成了基粒；另一类是基质类囊体，通过它将基粒与基粒互相连在一起。叶绿体中含有多种色素，包括叶绿素、胡萝卜素和叶黄素等，这些色素都能吸收太阳光。但是，进行光合作用时吸收和传递光能的主要是叶绿素。叶绿素分布在类囊体的膜上，正是由于它的存在，才使得植物呈现绿色。除基粒

外，在内膜围成的空间内，充满了液态的基质，在基质内含有 DNA、RNA 及核糖体等。

当太阳光照射到绿色植物的叶片上时，就如化工厂开动了机器，叶绿体不断吸收二氧化碳和水作为原料，以太阳光为能源，合成碳水化合物，并放出氧气。这一过程叫做光合作用。可用下列反应式来表示。



光合作用包括两个过程。第一是叶绿素吸收光能，并将光能转变成不稳定的化学能，同时还将水分解成氧和氢，氧以分子状态释放出来。这一过程因需要阳光，称为光反应。第二步是利用第一步合成的富能物质，把二氧化碳转变为碳水化合物。这一步不需阳光，称为暗反应。光反应在类囊体膜上进行，而暗反应则在叶绿体基质中进行。

由以上我们可以看出，光合作用的结果不仅为世上万物解决了食物问题，而且还能吸收空气中的二氧化碳，同时将产生的氧气释放到大气中，为生物的呼吸提供氧气。据估计，每年大约有 1500 亿吨二氧化碳和 600 亿吨水被转变成 1000 亿吨有机营养物质和 1100 亿吨氧气。因而，我们毫不夸张地说，没有植物体中叶绿体的光合作用，就没有今日丰富多彩的生物世界。

12. 蛋白质合成的“工作台”

——核糖体

蛋白质作为细胞中的重要化学成分，在生物的生命活动中起着至关重要的作用。研究表明，这一重要物质是在细胞内的特定细胞器——核糖体上合成的，因此人们把核糖体称作蛋白质合成的“工作台”。

核糖体普遍存在于真、原核细胞中，呈颗粒状，直径约为 150—250 Å。主要成分为蛋白质和 RNA。蛋白质分子主要排列在核糖体表面，而 RNA 则位于内部。在真核细胞内，一部分核糖体附在内质网膜的表面，称为附着核糖体；还有一部分呈游离状态，分布在细胞质的基质中，称为游离核糖体。附着核糖体与游离核糖体所合成的蛋白质的去向不同，前者主要合成向细胞外输送和分泌性的蛋白质，负责“外销”活动，如抗体和蛋白质类的激素等。而后者主要是合成细胞的结构蛋白、基质蛋白以及细胞本身所需要的酶蛋白，即合成细胞生长与繁殖所需要的蛋白质，负责“内销”活动。

目前发现在所有生物体细胞内有两种大、小不同的核糖体，一种沉降系数为 70S，其分子量为 2.6×10^6 ，这种核糖体存在于原核细胞内，线粒体内与叶绿体内的核糖体也近似于 70S；另一种为 80S，其分子量为 4.1×10^6 ，存在于真核细胞内。不论是 70S 还是 80S 的核糖体均由两个大、小不同的亚单位构成、大小亚单位之间有一条沟，大亚单位近似椭圆形，小亚单位颇似扁帽形或杆形。

核糖体在蛋白质合成过程中作用的具体细节目前尚不太清楚，一般认为可能有两方面：一是与 mRNA 的连接，这主要由小亚单位完成，mRNA 在大、小亚单位之间的沟中穿过。二是为多肽链的形成提供表面位置，这主要由大亚单位完成，在大亚单位上具有两个位区，一个是多肽链形成位点，另一个是接受氨基酸的位点。

核糖体在合成蛋白质时并不是单个独立地执行功能，而是由很多个，甚至几十个核糖体通过 mRNA 串在一起形成多聚核糖体，高效率地进行蛋白质的合成。

13. 细胞“骨骼”和“肌肉”

——胞质骨架

众所周知，任何动物体都是有特定的体型和复杂的运动方式。体型的维持靠骨骼支撑，运动的机能由肌肉行使。同样，构成生物体的细胞，也具有多种多样的形态和极其复杂的运动形式，这些机能是靠细胞内某些细胞器来完成的。这些细胞器的作用相当于细胞内的“骨骼”和“肌肉”，被称作胞质骨架。

胞质骨架是指由微管、微丝、中等纤维和微梁系统构成的细胞内的网络结构。为细胞内最新发现的一种结构，普遍存在于真核细胞的细胞质中，是目前研究最为热门的一个领域。下面我们来看一下它的基本结构成分和各自的功能。

(1) 微管微管是真核细胞质和部分原核细胞中存在的细长而具有一定硬性和弹性的管状结构，直径为 18—25nm。长数微米。它的基本化学成分是微管蛋白和微管附属蛋白。微管蛋白为酸性蛋白，有 α 和 β 两个亚基。在形成微管时， α 、 β 两亚基首先结合成异二聚体，然后，异二聚体首尾相连构成原纤维，每 13 条原纤维围成筒状的微管结构。

微管能自行装配和拆卸，即可自身产生也可自身分解，对某些因子敏感。如化学试剂秋水仙素、温度等。在细胞质中分散分布的称分散微管，它们是细胞的“胞质架”，相当于细胞的骨骼，具有维持细胞形状的作用，同时，它还与细胞的变形运动有关。另外，某些物质颗粒或大分子等在细胞质内移动时，可沿分散微管行走，因而它也起到“运行轨道”的作用。除此之外，微管还能聚集而构成某些特化细胞器，如纤毛、鞭毛、中心体以及纺锤体等。这些细胞器在细胞的生命活动中具有重要作用。

(2) 微丝是真核细胞中普遍存在的一种细长实心的纤维状结构。直径约为 5~6nm，比微管细得多，在细胞内分布很广，尤其是密集于细胞膜下方。在细胞中，通常以两种状态存在，一是微丝相互平行排列，成束状分布，在某些高度分化的细胞中，可形成有规则的稳定结构。如肌细胞中的粗肌丝和细肌丝。二是交织成网络状，主要存在于非肌细胞中。这种结构在细胞周期中随细胞运动而发生改变，还可根据细胞的需要聚合或解聚。如有丝分裂时，微丝分布在纺锤体区域；胞质分裂时，微丝集中于收缩环处；胞质分裂完成后微丝又恢复间期时的状态。微丝的主要成分是肌动蛋白和肌球蛋白等。正是由于这两种蛋白质的相互作用，才使细胞有种种复杂的运动。如肌肉的收缩运动，染色体的运动，细胞的移动等。

(3) 中等纤维是一类存在于不同细胞中，由不同蛋白质形成的相同纤维结构。其直径约 10nm，介于微管与微丝之间，故又叫中间丝。目前对中等纤维的功能认识还不很全面，可能同微管、微丝一起担负细胞运动的机能。

(4) 微梁系统这一结构是本世纪七十年代以后由美国学者利用高压电镜发现的。它是细胞质内一些细短纤维连接而成的不规则的网架。纤维直径约

3~4nm，长度一般小于0.2 μm 。纤维主要横跨在微管与微丝之间，形成致密的立体网络，起支架作用。

上述四种结构组成了细胞质中的骨架系统，作为细胞内的“骨骼”和“肌肉”，共同行使维持细胞形状的功能和完成细胞各种复杂的运动。

14．操纵细胞生命活动的“大本营”

——细胞核

细胞在其一生中所发生的一切变化，所进行的一切生命活动都具有严格的规律性和时间性。那么，细胞中哪一部分结构作为“中枢神经系统”，来调控其生命周期活动的呢？科学家们通过研究发现，细胞核是操纵细胞生命活动的“大本营”。

细胞核是真核细胞中最明显最重要的一个细胞器，并且是细胞中最大的细胞器。它是由英国生物学家布朗于1831年发现命名的。细胞核的出现是细胞进化的显著标志之一，原核细胞与真核细胞的主要区别在于有无真正的细胞核。

细胞核的形态多为圆形或卵形，大小差异较大，最小的不到1 μm ，最大的为苏铁科植物的卵细胞核，可达500—600 μm 。细胞核的数目通常一个细胞一个核，也有2个以上的，尤其在动物细胞中多核现象较常见。在某些特化的细胞中也有的呈现无核现象，如哺乳动物成熟的红细胞。

分裂间期细胞核的主要结构有核膜、核仁、染色质及核液。

(1) 核膜：是细胞核的最外层结构，它把细胞质与细胞核分开。为两层单位膜，内层核膜光滑，外层核膜粗糙，常有核糖体附着，并在局部位置与内质网相通。另外，核膜的内、外两层在一定部位可彼此融合，形成许多环状的开口，称为核孔。核孔是细胞质与细胞核之间的重要物质通道。核孔的数目因不同细胞类型而异，功能活动性强的细胞其核孔数目较多。核膜的最重要功能是作为核与质之间的屏障，使细胞核有一个相对独立和稳定的内环境。另外它还参与细胞的一些代谢活动，某些物质还可以通过核膜及核孔在核与质之间进行交流。

(2) 核仁：是细胞核内最显著的结构。其数量以一个为多见，但也有的出现2个或多个。核仁的大小变化幅度很大，其数量与大小随细胞的类型而异，而且在同种细胞里也因生理状态不同而有变化。如肝细胞中核仁数目可在1至5个之间变化。核仁常位于细胞核的一侧，靠近核膜。它由蛋白质、DNA、RNA、酶类和少量脂类组成。它在细胞分裂前期消失，分裂后期产生。与核膜的消失和重建在时间上是一致的。核仁的结构比较复杂，在电镜下观察可区分为纤维区、颗粒区和基质三部分。纤维区的纤维成分主要是rDNA以及初转录产物rRNA；颗粒区的颗粒成分是处于不同成熟阶段的核糖体大亚基单位的前体，常分布在核仁边缘；核仁基质则是颗粒和纤维存在的环境，与核液相互连通。

核仁的主要功能是转录rRNA和装配核糖体大亚基单位。

(3) 染色质：为细胞核的最重要结构，是遗传物质DNA的载体。

(4) 核液：是间期细胞核内染色质和核仁存在的环境。主要成分为水、蛋白质、酶、无机盐等。

细胞核的出现是细胞进化的显著标志之一。与原核细胞相比，遗传信息量大大增加，并且装置复杂化。遗传信息的贮存、复制和转录都在此进行，并控制着整个细胞的结构和全部生命活动。

15．遗传物质的载体

——染色体

种瓜得瓜，种豆得豆；子女特征酷似父母。诸类事实，都说明了生物界中的遗传现象。那么是什么结构负责携带亲代的遗传物质传递给下一代的呢？科学家们通过长期的观察与研究，终于找到了这一问题的答案，发现细胞核中的染色体是遗传物质的载体。

在细胞核中有一种分布不甚均匀的物质。因它很容易被碱性染料染色，故称染色质。在细胞进行有丝分裂时，染色质浓缩并经反复螺旋化，缩粗变短，成为具有特定形态的结构，这就是染色体。分裂结束，染色体又分散开来，成为染色质。所以染色质和染色体是同一种物质在细胞周期不同时期的两种不同形态。

每一物种的染色体都有自己的固定形态和大小，在有丝分裂的中期看得最清楚，每条染色体含有纵向并列的两条染色单体。这两条染色单体互称为姐妹染色单体。两条染色单体在着丝粒处相互连接。

染色体的大小，在不同生物体内差别很大，即使在同一个个体内的不同组织中也有区别。染色体的长度从 0.2 到 50 微米，直径从 0.2 到 2 微米。例如人的染色体约长 4—6 微米，最大的一号染色体可长达 10 微米。如果把人的全部染色体首尾相接，总长可达 220 微米。

在每种生物的细胞中，染色体数目是相对固定的。例如人体的染色体数为 46 个，水稻是 24 个，普通小麦是 42 个。染色体最少的是线虫，只有 2 个；最多的是蕨类植物，有 500 个。在多数高等植物的体细胞中，染色体都成双配对，也就是说，每种形态的染色体都有两个。形态和大小相同的两个染色体分别来源于父母两亲本的对应染色体，故称同源染色体，它们含有相同的基因序列。体细胞具有双套染色体的这种个体称二倍体。而在生殖细胞、或某些由孤雌生殖产生的个体、或由花粉培养而成的个体，其细胞只有一套染色体，称单倍体。例如人的体细胞染色体数目 $2n=46$ ，人的性细胞染色体数目 $n=23$ 。此外，还有一些物种，物别是高等植物，染色体成倍增加为 $3n$ 、 $4n$ 、 $6n$ 、 $8n$ 等。当每个体细胞中的染色体数有三套或更多套数时，称为多倍体。例如无籽西瓜的染色体数目为 $3n=33$ 。在动物界中，多倍体现象很少见。

染色体的主要成分是 DNA 和蛋白质。蛋白质分为组蛋白和非组蛋白。关于这些物质是如何构建成染色体的，串珠模型作了较好的解释，内容是：由 8 个组蛋白分子 (H_{2a} 、 H_{2b} 、 H_3 和 H_4 各二分子) 形成核心颗粒，DNA 链以 140 个碱基对的长度在核心颗粒表面缠绕 1.75 圈，形成所谓核小体的结构。一个核小体与另一个核小体间由 50—60 碱基对的 DNA 连接，在连接线部位结合着一个组蛋白的 H_1 分子。由核小体连接起来的线螺旋化，形成染色体的二级结构（螺旋体）；螺旋体再进一步螺旋化形成染色体的三级结构（超螺旋体）；超螺旋体的进一步螺旋化和盘绕，就形成了四级结构（染色单体）。经过这样逐级螺旋之后、染色体中的 DNA 总共被压缩了大约 8000—10000 倍。庞大

的遗传信息局限在小小的细胞核里，随着染色体的复制和细胞的分裂在世代间传递。

16．睦邻友好关系

——谈细胞核与细胞质的相互作用

众所周知，任何一个生物体，其内部的各个组织和器官都是互相配合，紧密协调来完成其功能，从而使生物体成为一个统一的整体。同样细胞也是一个具有高度组织的统一体，是一个完整生命单位，细胞的生命活动必须依靠细胞核和细胞质的相互作用和相互协调来完成。尽管核与质之间有核膜相隔开，核膜似乎成了核、质之间不可逾越的“鸿沟”，将核、质分为互不相干、各行其事的两个独立单位，其实不然。不论从结构上还是功能上，核与质之间都存在着极其密切的关系，两者相互作用，相互协调，形成一个统一的整体，共同肩负细胞各种生命活动的“重担”。

首先我们来看一下核的作用。有这么一个实验，有人将变形虫切割成两部分，一部分带核，一部分无核。在显微镜下可以看到有核部分经过一定时间和普通正常的变形虫一样，能伸出伪足，摄取食物。而无核部分慢慢成球形，丧失摄取食物的能力。大约只能生活 10 日左右就死去。如果给它移植新核，则可正常生活下去。这说明无核细胞在一定时间内细胞质能维持其功能，但超过一定时间这些功能就不存在了。据推测，这可能是由于核内合成的 mRNA 在细胞质中有相当多的储备，从而在缺少细胞核的情况下，细胞质能暂时维持其功能。可见，核在细胞生命活动中起重要作用，其机制是通过 RNA（主要是信使 RNA）控制细胞质的蛋白质合成。

其次，我们通过核移植的实验来看一下细胞质在细胞中的作用。我国著名生物学家童第周先生，将已经高度分化的细胞中的核，如蛙类或鱼类红细胞中的细胞核，移植到事先去掉了细胞核的蛙类或鱼类成熟卵的细胞质内，这种高度分化细胞的核结果在卵细胞质的作用下重新变成有功能的核，奇迹般地参与卵的细胞分裂，并能发育成为一个完整的蛙或鱼。这一实验结果说明，细胞核的活性可受细胞质支配。

事实上，细胞核中的遗传信息，通过转录成的 mRNA 到细胞质中指导翻译蛋白质，从而表现出细胞的结构特点和各种代谢活动，同样，细胞质中的各种因子，特别是一些酶类，通过核孔进入细胞核，供给细胞核行使各种功能。由此不难看出：细胞是一个整体，核和质之间不是彼此孤立，而是相互依赖，相互影响，相互协调的，在构造上，它们通过核膜及核孔互相沟通；在功能上，不论核作用于细胞质或细胞质作用于核，它们可以互相激发或抑制。共同维持细胞的正常分化和发育。

17．细胞生命活动的“生物钟”

——细胞周期

细胞生长到一定阶段，不是繁殖就是死亡，几乎没有例外。细胞的产生、生长、发育、分裂、繁殖以及分化等各种生命活动的进行有着严格的时间性

和周期性，受到细胞内一种“特殊机构”的控制。细胞内的这种“特殊机构”就是细胞生命活动的“生物钟”，即细胞周期。

细胞周期是指细胞从一次分裂结束到下次分裂结束之间的时限。在 50 年代以前，人们把细胞周期划分为分裂期和静止期。分裂期经历的时期尽管短暂，但却进行着一些重要的活动，在显微镜下可观察到一系列极为明显的形态变化，所以被认为是细胞周期中的主要阶段。因而，人们对细胞周期的研究重点也就集中在分裂期。与之相对，静止期细胞（分裂间期）在形态上没有什么明显的变化，被认为处于休止状态，是不太重要的阶段，因而长期以来未受到人们的重视。五十年代开始，随着分子生物学的建立和发展以及各种实验技术的提高，对于细胞周期的本质有了进一步的全新认识。发现过去一直被忽视的所谓“静止期”，事实上并不“静止”，并且是十分重要的活跃时期。在这期间，细胞经历着非常旺盛的合成活动，如 DNA 的复制，蛋白质的合成等等。故“静止期”这一名词随之也就被另一名词“间期”所替代。以 DNA 的复制合成活动为主要特征，间期又依次分为 DNA 合成前期（ G_1 期）、DNA 合成期（S 期）、DNA 合成后期（ G_2 期）。其中 S 期最为关键，细胞在这一时期进行 DNA 的复制，使其含量倍增，为进入分裂期打基础。分裂期（M 期）以染色体形态的变化为主要特征，又大致划分为前期、中期、后期和末期。因此细胞周期可综合如下：



细胞周期中， G_1 、S、 G_2 和 M 这四个时期持续时间的长短因细胞种类而异，但有相似之处，即 S 期长，M 期短。 G_1 期的变化幅度较大，有的细胞，如卵细胞，细胞分裂之后，马上进入 S 期，接着又进入 M 期，几乎测不出 G_1 期。但有的细胞 G_1 期则较长，如白血病细胞可在 G_1 期停留 10 天以上。

细胞周期的各个时期，生物化学的特点也是各不相同的。在 G_1 期，主要合成 RNA，蛋白质和细胞生长所需的各种酶，同时储备能量，为进入 S 期做好准备。 G_1 期可以再分为变动期和固定期，所有分裂后的子细胞都先进入变动期，而只有向 S 期继续前进的细胞才进入固定期。变动期和固定期之间有一个能否进入 S 期的决定时期，即有一个是否进入下一个细胞周期的调控点（R 点）。 G_1 期时间之所以变化大，可能与存在的 R 点有关系。也可能正是由于这个原因，进入 G_1 期的细胞，将来有三种不同的命运。一类细胞保持继续分裂的能力，能再进入细胞周期，由这次分裂进入下一次分裂，称为增殖细胞；另一类细胞不能越过 R 点，失掉分裂能力，分化后逐渐走向衰老、死亡，称为丢失细胞；再一类细胞暂时退出细胞周期，不进行 DNA 合成和继续分裂，但当给予适当刺激之后，可重新进入细胞周期进行分裂，称为 G_1 期细

胞。S 期的主要特征是 DNA 进行复制，使 DNA 含量增加一倍；同时合成组蛋白和一些非组蛋白，以供形成新的染色体。到达 G_1 期，DNA 合成已终止，但仍有少量 RNA 和蛋白质的合成。与细胞分裂有关的微管蛋白也是在这一时期合成的。细胞分裂的开始标志着 G_1 期的结束，细胞一分为二后，新的子细胞又进入 G_1 期，开始下一次细胞周期循环。

18．生生不息，世代相传

——谈细胞分裂

繁殖是生物的基本属性之一，在自然界，生物个体的繁殖现象到处都可看到。其实，个体的繁殖是建立在细胞的繁殖基础上。所谓细胞的繁殖就是细胞分裂。单细胞生物的细胞分裂也就是个体的繁殖，而多细胞生物的细胞分裂只是增加个体的细胞数目，使个体不断发育长大。细胞通过分裂一分为二，原来的一个母细胞变成了两个较小的子细胞。此时母细胞不再存在，而子细胞则获得母细胞的潜能，成为与母细胞一样的细胞。子细胞逐渐长大，又可以再分裂，变成两个子细胞。如此周而复始，延绵不绝。在“细胞家庭”里，没有“母子共堂”，只有“兄弟共处”。

细胞分裂可分为三类不同的方式：无丝分裂、有丝分裂和减数分裂。

（一）无丝分裂这是较原始的一种细胞分裂方式，同时也是最为简单的分裂方式。由于细胞分裂时不伴随染色体和纺锤丝的出现，故称无丝分裂或直接分裂。当细胞行无丝分裂时，先是核仁分裂为二，接着细胞核拉长，核仁向核的两端移动，然后核的中部凹陷断裂，细胞质也从中部收缩分两部分，于是，一个细胞分为两个细胞。

无丝分裂时由于不经过染色体有规律的平均分配，故存在遗传物质不能保证均等分配的问题，由此有些人认为这是一种不正常的分裂方式。不过，从近年来研究的大量事实表明，在正常组织中也经常发生无丝分裂现象，所以世界上有些知名学者提出这是一种正常的、且有独特优点的分裂方式。一是消耗能量少；二是即便细胞分裂时仍行使功能；三是当细胞处于不利环境条件时，以无丝分裂作为一种适应性分裂方式而使细胞得以增殖。

（二）有丝分裂是多细胞有机体细胞增殖的主要方式。因分裂过程中有纺锤丝及染色质的形态变化而得名。又称为间接分裂或体细胞分裂，分裂过程较复杂，根据染色体的变化，将整个过程划分为前、中、后、末四个时期。

（1）前期染色质凝缩变粗，逐渐形成染色体，核仁解体，核膜消失。

（2）中期染色体在纺锤体微管的牵引下，逐渐向纺锤体中部移动，最后每一个染色体的着丝点都排列在赤道面上形成所谓赤道极。

（3）后期着丝点一分为二，在牵引丝作用下使两个染色单体分开形成子染色体。后期末两组子染色体移至两极。

（4）末期移到两极的子染色体又弥散成染色质，在其周围，核膜重建，核仁再现，成为两个子细胞核，接着发生胞质分裂，细胞一分为二。

（三）减数分裂这是发生在生物有性生殖时生殖细胞成熟时的一种特殊有丝分裂，又称成熟分裂。这种分裂方式比有丝分裂更为复杂，前后包括两次分裂，分别称为减数分裂 I 和减数分裂 II，其间尚有一个短暂的分裂间期。

两次分裂过程都划分为前、中、后、末四个时期。其中减数分裂 的前期持续时间长，染色体活动复杂，又细分为细线期、偶线期、粗线期、双线期和终变期五个时期。减数分裂 与有丝分裂过程相同。以下我们主要分析一下减数分裂 中的主要变化。

(1) 减数分裂 前期

细线期染色质凝缩成染色体，呈细线状，虽已复制，但此时看不出染色体的双重性。

偶线期又叫合线期。同源染色体配对联会，非姊妹染色单体之间发生交换。

粗线期同源染色体靠在一起，变得更为粗短。

双线期联会渐消失，同源染色体彼此分离，出现交叉现象。

终变期又叫浓缩期。染色体更粗短，核仁、核膜消失，纺锤体出现，配对的染色体向赤道面移动。

(2) 减数分裂 中期纺锤体完全形成，染色体的着丝粒分列于赤道面两旁。

(3) 减数分裂 后期同源染色体彼此分开，各向两极移去，此时姊妹染色单体仍连在一起，所以每一极只得到半数的染色体，即由 $2n \rightarrow n$ 。

(4) 减数分裂 末期核膜重建、核仁形成，细胞质发生分裂产生两个子细胞。

可见在减数分裂过程中，染色体复制一次，细胞分裂两次，由此产生的子细胞（生殖细胞）染色体数目只有母细胞的一半。当精、卵结合成受精卵后，染色体数目又恢复到亲代的数目。通过这种方式，确保了生物种族遗传物质的稳定，同时由于在此过程中发生联会交换，出现遗传物质的重组，这为生物进化发展提供了可能。

19．同出一辙，分道扬镳

——谈细胞分化

几乎所有多细胞生物的生活史告诉我们：一个生物体是来自一个受精卵的生长发育。一靠受精卵的分裂增加细胞数目，二靠细胞分裂过程中细胞的分化增加细胞的种类。所以细胞分化是指同源细胞（如受精卵）通过细胞分裂，发生结构、功能、乃至生比特征稳定差异的过程。

同是一个受精卵，为什么分裂后的众多子细胞会变得如此不同呢？这是近半个世纪以来许多科学家为之付出毕生精力去探讨，而至今仍未作出圆满解答的问题。一般认为，受精卵在胚胎发育过程中所以相继产生新的细胞类型，是由于在同一些细胞中的同一时期，有的细胞内基因有活性能表达，而有的细胞内基因不具活性不表达，这种现象称基因的顺序表达或差次表达，这便是细胞分化的实质所在。

那么细胞为什么会有选择的相继活化某些基因呢？研究表明，细胞内所有的基因可以分为两大类，一类是与各种分化细胞的特殊性状有关的基因，叫“奢侈基因”，丧失这些基因对细胞的基本生存无直接影响；另一类与细胞分化关系不大，但却是维持细胞最低限度的功能不可缺少的，叫做“管家基因”。显而易见，有选择的相继活化的基因是“奢侈基因”。对于“奢侈

基因”是如何相继活化的，目前虽有些解释，但还停留在推测阶段。可以肯定的是，在细胞分化过程中细胞核、细胞质以及环境因素均对基因表达有影响。

首先，细胞核作为遗传物质的“仓库”，可根据“需求”随时“调拨”基因，转录成 mRNA，到达细胞质指导蛋白质合成，从而使细胞表现出特异性。其次，细胞质中有定区分布的各种因子，随着细胞的分裂不同程度地分配到各个子细胞中去，分别激活各自细胞中的相应基因，从而表达并呈现出细胞的特性。

对细胞分化的研究，不仅具有重大的理论意义，而且具有重要的应用价值。比如，肿瘤、畸形发育、各种遗传病的防治，都有可能在弄清细胞分化机理的情况下得到解决，对人类控制生命、制造生命都将起积极作用。

20．有生有死，不可抗拒

——细胞的衰老和死亡

每一个细胞都要经历它自身的新生、生长、分化、成熟、衰老和死亡。就是说每个细胞都有它自己的年龄，各有寿命。细胞有生有死，这是不可抗拒的。一般说来，衰老是死亡的前兆。一切生物都存在着衰老过程，这是生物进化中的一种规律性的现象，机体的衰老与细胞的衰老之间有着密切的关系，但两者又不能混为一谈。对单细胞生物体来说，细胞的衰老或死亡就是机体的衰老或死亡。但对多细胞生物来说，细胞的衰亡与机体的衰亡并不是一回事。多细胞有机体，在它生命的任何时候，体内细胞总是在不断更新着，总有一部分细胞处于衰老或走向死亡的状态。就我们人体来讲，人体大约由 60 万亿个细胞组成。据估计，每天发生衰亡的细胞约占 1—2%。即每天就有 6000—12000 亿个细胞衰亡。即使是最幼小的动物，也总有一些细胞在衰老、退化和死亡着。但是有机体不是细胞机械堆积，因而机体死亡并不是机体的全部细胞死亡的结果，而是其中一部分细胞或组织失去活力，从而引起某一器官或系统机能障碍而导致死亡。例如，心肌梗死或脑溢血导致死亡时，体内许多细胞还活着。当人体死亡之后，如立即将某种组织取出移植到他人身上，则细胞仍能进行生长和繁殖。在生物体内生与死是同时存在的，两者发生着激烈的斗争，只是到了某一时刻，死战胜了生，死亡才真正到来。在多细胞生物体中，所有的体细胞最终都是要衰亡的。但是，各类细胞的寿命却是不同的。就人体而言，肝细胞寿命约为 18 个月，红细胞为 100 天左右，白细胞为 5—7 天，消化道内壁细胞寿命仅有几 10 个小时。

细胞衰老过程中，发生着一系列形态与生理的变化。衰老细胞的细胞核，常常发生收缩，核染色加深，核结构模糊不清；水分减少，细胞质脱水收缩，粘度增加，同时细胞质中出现一些没有活性的物质。如体内某些老年细胞胞质内常有色素出现，即脂褐质，又称衰老色素。另外，细胞衰老时一些细胞器数目减少，如线粒体、高尔基体、核糖体等。

延年益寿的根本途径在于掌握衰老过程的主动权，而控制衰老的关键在于了解衰老的原因。生物体衰老的原因是复杂的，至今尚未完全研究清楚。一般认为有以下四方面的原因：

(1) 内在因素细胞的衰老是由于原生质胶体情况的改变和蛋白质的变

性。

(2) 外在因素各种外界环境因子影响细胞的衰老过程,如紫外线、宇宙射线、环境污染等都会导致细胞内部损伤。损伤经过长时间的积累,导致细胞的衰老与死亡。

(3) 遗传因素细胞衰老是由细胞本身所固有的遗传因子(致死因子)决定的。由于遗传的原因,使得细胞本身具有不同的寿命。

(4) 有机体分子的衰老细胞衰老的原因是由细胞产生了一部分无活性的酶,由于酶活性的丧失,造成细胞的工作效率低。如果变化的酶数量较多,由量变到质变,细胞衰老就出现。

细胞衰老的结果,就是死亡。细胞死亡是细胞生命现象的终止,不能再复返。细胞死亡最显著的现象,就是原生质的凝固。

生物有生也有死,这是自然界的必然规律。每一种生物,尽管个体不断死亡,种族却可以生生不息、延绵万代。生活的有机体内时刻都在进行着生与死的斗争,一些细胞衰老和死亡伴随着另一些细胞的新生。由于细胞经常在更换,有机体的自我更新、生长和发育才能进行,有机体的个体发育才有可能完成。我们研究细胞衰老死亡的规律,目的并不是为了避免死亡,而是要延缓细胞衰老的到来,使人类有更长的时间生活在这美好的世界上,为人类社会创造更多财富,为人类社会的进步做出更多的贡献。

21. 潜伏特命

——谈记忆细胞

随着社会的发展和进步,人们对身体健康状况日益重视。新生儿出生后便有一系列的预防疾病的措施,其中主要的是接种疫苗,不知你是否知道,原来这是一种免疫记忆在医学上的应用。

免疫记忆是指当免疫系统接触一种异物抗原时,会对该抗原发生反应,即初次免疫应答。以后如果再遇到这种抗原,免疫系统能识别辨认出,并迅速与其发生免疫反应,反应的强度比初次接触时高得多。免疫记忆是一种适应性免疫,它是后天获得的,其免疫力随着再次接触抗原而得到加强,“记忆”加深。人体之所以能发生免疫记忆,是因为体内存在记忆细胞的缘故。

记忆细胞是一种致敏(初次反应)后处于休止状态的淋巴细胞,是再循环细胞中的主要成分,一旦遇到相应抗原的刺激,即能迅速地引起比初次反应更强的免疫反应,使机体在尚未发病的状态下消灭抗原。记忆细胞能在抗原刺激消失几个月甚至几年后仍能与再次入侵的相应抗原起更大的反应。

记忆细胞来源于淋巴细胞。当某种抗原侵入机体时,首先被巨噬细胞吞噬和处理,然后转递给处女型T细胞或B细胞。在辅助性T细胞的协助下,T或B细胞识别抗原并被激活,激活的淋巴细胞反复分裂增殖形成大量T细胞或B细胞。它们的功能活跃,具有对相应抗原发生免疫效应的能力,所以又称之为效应细胞。这类细胞失去了继续分裂的能力,寿命较短,属终末细胞。另外还有一部分细胞“无动于衷”,转入静止休息状态,这便是记忆细胞。记忆细胞体积较小,寿命长,能积极参与再循环,是一种后备力量。当未接触相应抗原时处于“卧薪尝胆、潜伏待命”之状态,一旦遇到相应抗原的再侵入,便迅速出击,转变成效应细胞,行使免疫功能,消灭抗原,从而达到

保护机体之目的。

22．我行我素，恶性增殖

——癌细胞的特点

提到癌症，人们总不免“谈癌色变”。可以说，癌症是当今威胁人类生命的最大“敌人”。癌症是由癌细胞而引发的。癌细胞是生物体内由正常细胞转变成的不受控制地恶性增殖的细胞。与正常的细胞不同，癌细胞一经产生，即“忘记了”正常细胞有限增殖的“优良本色”，我行我素，恶性增殖，变得一发而不可收，大量地复制自己，诱发癌肿。

癌细胞具有许多不同于正常细胞的属性，所呈现的主要特征有：（1）接触抑制现象丧失正常细胞相互接触后，其运动和分裂活动即停顿下来，而癌细胞则不然，它的增殖并不因相互接触而中止，而是继续增殖。（2）失去最高分裂次数的限制在营养条件充足的情况下，癌细胞可无限增殖，成为“永生不死”的细胞。（3）产生新的膜抗原癌变细胞，在质膜表面出现了一些新抗原，因而引起一定的免疫反应。（4）凝集性增强与正常细胞相比，更容易为一些凝集素所凝集。此外，癌细胞内的结构也发生某些变化。

能诱发细胞癌变的因素很多，有化学因子、物理因子和生物因子等。化学致癌因子有石棉、砷、铬、镍的化合物等无机物质，以及黄曲霉素、煤焦油等有机物质。物理致癌因子，主要有放射性物质所发生的各种射线，如 X—射线、紫外线等。生物致癌因子是指能引起癌变的肿瘤病毒。

现在发现，在人类或其他动物细胞中存在着能诱发细胞癌变的癌基因。癌基因在通常情况下处于被抑制状态，并且对细胞增殖、分化和胚胎发育具有重大作用。只是当细胞内某些环节出现异常时，癌基因才表达，从而导致细胞发生癌变。

目前，的确还没有一种非常好的方法对付这种疾病。但是，癌细胞毕竟是一种有生命的结构，它们的活动也遵循一定的规律，只要掌握了它的活动规律，我们就有办法制服它。下面我们介绍一种从细胞周期出发，治疗癌症的一种方法。根据近年来的研究，癌细胞也有类似正常细胞的繁殖周期，利用这一点，人们已在征服癌症的征途上取得了一定的成绩。医疗实践证明，典型的肿瘤组织是由增殖细胞、丢失细胞和暂不增殖细胞三类细胞组成。其中的增殖细胞，处于不断的增殖过程。这是癌肿恶性生长的根源。人们发现，这类细胞对于现有的抗癌药物都比较敏感，是化疗容易制服的对象。丢失细胞，由于已丧失繁殖分裂能力，最终都将衰老死亡，所以其危害性不大。暂不增殖细胞是最危险的，因为它们保持着繁殖的潜力，一旦条件适宜，即开始兴风作浪，由 G_1 期进入 S 期，开始增殖，从而使肿瘤继续增长，这是肿瘤复发的基础，更坏的是，这类细胞对于化疗药物较不敏感，被认为是化疗难攻的堡垒。不过事物总有它的两面性，肿瘤中的暂不增殖细胞，在一定条件下可以继续增殖这一点，好像是埋在患者体内的一颗定时炸弹，这是可怕的祸根。但是，也正是这一点给人们提供了一个方便，例如，可以利用手术切除或药物治疗，杀伤肿瘤组织的大部分，借此诱使暂不增殖细胞从 G_1 期过渡到 S 期而进入细胞周期。进入细胞周期以后的细胞对于药物比较敏感，就容易杀灭了。总之，随着对癌细胞的不断认识，以及抗癌药物的不断发现，人

类终究会制服癌症。

遗传学

23. 探讨生命延续的真谛

——遗传学的诞生

20 世纪初，围绕着杂交育种方面的工作，许多科学家做了大量的实验来探寻遗传性状的传递规律。其中成效卓著的首推奥国学者孟德尔，他通过豌豆杂交实验建立起遗传学的两大基本规律，为近代颗粒性遗传理论奠定了科学的基础。1900 年，在三个不同的国家的三位学者（德国的 Correns、荷兰的 DeVries 和奥国的 Tschermak）分别在不同植物上同时取得了与孟德尔相同的试验结果，从此，遗传学作为一门独立的学科诞生了。

什么是遗传学呢？为弄清这个问题，我们先来分析一下生命延续的基本特征。

首先，生物繁衍种族是通过各种生殖方式。单细胞生物一般通过细胞分裂来繁殖自己，多细胞生物则无性繁殖和有性繁殖都有。无论是哪种生殖方式，都是保证生命在世代间的延续，这种世代间的延续就称为“遗传”。

还有，有性生殖从精卵结合形成受精卵开始。有一定遗传结构的受精卵从细胞外部吸收物质，在细胞内发生一系列的代谢变化，结果导致细胞的生长、分化和增殖。这些变化在时间和空间上有相当严密的程序，从而保证了受精卵沿着一定的途径发育成一定的个体，具有一定的结构和功能，并与外界环境保持一定的关系。生物的这种结构和功能互有差异，这取决于它们的遗传结构的不同和随之而来的代谢过程的差别。生物个体间的差异我们称为“变异”。

遗传学就是研究生物的遗传与变异规律的科学。

遗传学如同其他学科一样，经历了从建立到发展的漫长过程。大致划分为经典遗传学和现代遗传学两大阶段。

（1）经典遗传学阶段：19 世纪末，随着对细胞的全面认识，特别是细胞学说的建立和达尔文进化论的提出，为遗传学的研究提供了有力的证据，促进了细胞学与遗传学的结合，开拓了细胞遗传学的研究方向，从而扩展了对遗传规律的认识，加深了对遗传物质基础的理解，使遗传学从观察研究生物性状的外部表现的个体水平进入到细胞水平。这时期做出突出贡献的有：魏斯曼（1834～1914）提出“种质论”；约翰逊（1859～1927）提出“基因”一词取代了孟德尔的遗传“因子”；摩尔根（1866～1945）建立起基因学说，不但进一步证实了孟德尔定律，更重要地是把基因具体落实到细胞核内的染色体上。也正是这一理论的提出，才带来遗传学的飞跃发展。

现代遗传学阶段 20 世纪 40 年代以后，遗传学开始了一个新的转折点。1940 年，比都尔提出“一基因一酶”的理论，把基因与蛋白质的功能结合起来；1944 年，阿弗莱等人通过细菌转化试验有力地证明了 DNA 是遗传物质；特别是 1953 年，沃森和克利克提出的 DNA 双螺旋结构模型，更清楚地说明了基因就是 DNA，它控制着蛋白质的合成。这标志着遗传学进入了一个新阶段——分子遗传学时代。使遗传学的研究由细胞水平进入到分子水平。随后，中心法则的建立，三联体密码的确定，蛋白质和核酸的人工合成相继成功，使遗传学的发展走在了生物科学的前列。

现代遗传学的发展，不仅从宏观到微观，同时还向群体水平发展。特别是进入 70 年代后，已跨入人工合成基因的新时期，正朝着定向改造生物的遗传结构的高水平迈进。

24．从神甫到科学家

——孟德尔

孟德尔（1822—1884），遗传学的创始人，出生在奥地利的一个叫海钦多夫的小村庄，家境清贫，父母都是农民。孟德尔自幼聪颖过人，在他年仅 11 岁时，老师说服了孟德尔的父母，让他到离家较远的一所中学读书。由于贫穷，他的父母只能提供一半的伙食费，孟德尔常常要忍受饥饿的折磨。然而，他坚持学习，直到 1840 年以优异成绩毕业。

为了生活，孟德尔曾经去做家庭教师。他渴望学习的精神，以及为此而忍饥挨饿的倔强性格，也感动了他的妹妹。孟德尔用做家庭教师挣来的钱和妹妹的嫁妆费在阿罗木次又继续读书。由于他竭尽全力刻苦学习，在 1843 年以最优成绩毕业。毕业后，他去修道院作了一名修道士。五年后被任命为神父。当时的修道院长纳普发现孟德尔具有超群的天赋和热心于研究自然科学的精神，于是他改变了当初想要孟德尔做传教士的想法，培养孟德尔走上研究自然科学的道路。后来在纳普的资助下，孟德尔被送到维也纳大学继续深造。

孟德尔在维也纳大学学习期间，有两位科学家给他以深远的影响。一位是植物生理学家翁格尔，另一位是世界著名的物理学家多普勒。孟德尔从翁格尔那里领会到了植物学和阐明遗传法则的重要性，从多普勒那里学习到了数学的统计方法。

1853 年，孟德尔从维也纳大学回到了修道院。他利用从维也纳带回来的豌豆种子，开始了他的豌豆杂交试验。从 1856 年到 1863 年，孟德尔默默地进行了 8 年的豌豆试验，于 1866 年发表了《植物的杂交试验》这篇论文，揭示了生物性状的分离和自由组合的遗传规律，以后称为孟德尔定律。这个重大发现当时未受到学术界的重视，在孟德尔有生之年，这篇论文一直默默无闻地躺在许多国家的图书馆里。

1868 年纳普院长逝世，孟德尔继任院长，并且在 1871 年放弃了他的系统研究工作。他终生未婚，孑然一身。学术上的不得志以及因纳税问题与政府间的纠葛，使他常常郁郁寡欢，但他坚信他的遗传理论终有一天会得到公认。

直到 1900 年才由荷兰学者德弗里斯、德国的科伦斯和奥地利的丘马克在各自的豌豆杂交试验中分别予以证实，从而揭开了现代遗传学的帷幕。孟德尔因此被誉为遗传学的真正的奠基人。

1994 年 1 月 6 号是孟德尔逝世 110 周年，全世界的生物学家都将缅怀和讴歌这位伟大学者对遗传学乃至整个生物科学所做出的不朽贡献。

25．近代遗传学的先驱

——摩尔根

摩尔根（1866—1945），美国实验胚胎学家。遗传学家，是经典遗传学的主要奠基人之一。

20 世纪初，孟德尔原理的重新发现和细胞学的发展，促使人们设想孟德尔遗传因子与染色体行为之间的联系。这期间人们已得到不少关于染色体的知识，但对染色体的功能所知不多。1909 年，摩尔根及其同事选择果蝇作为遗传试验动物，结合细胞学的研究，进行一系列的杂交遗传试验。其结果不但论证了孟德尔的分离规律和独立分配规律，而且发现了基因的相互连锁和交换现象。他们从果蝇白眼基因的遗传与 X 染色体的传递之间存在的密切关系，进一步肯定染色体是基因的载体。摩尔根等通过无数次杂交试验，将 400 多种突变基因定位在染色体上，制成表示基因位置的“染色体地图”，即连锁图。

摩尔根于 1926 年出版了“基因论”专著，系统地介绍他所创立的基因学说，使基因概念得到了具体而明确的认识。由于在染色体遗传理论上的杰出发现，摩尔根第一个获得遗传学方面的“医学和生理学”诺贝尔奖。

摩尔根在果蝇遗传研究中所发现的连锁交换现象后来被人们称为遗传学上的第三大规律，他本人被确认为 20 世纪的孟德尔。他一生写出了 22 本书和大约 370 篇论文。摩尔根及他领导下的研究小组在遗传学研究中取得了如下几方面的成就：

- （1）证明了基因是染色体的一部分，是物质性的实体。
- （2）证明了孟德尔法则；证明性别决定是受染色体支配的，发现了伴性遗传。
- （3）发现了基因是线性排列，能够测定基因间的相对位置和距离；绘制了染色体图。
- （4）发现了缺失、重复、倒位和易位等染色体畸变现象。

摩尔根把实验方法和定量分析引进遗传学等生物学领域。他创立的基因学说，实现了遗传学上的第一次理论大综合。摩尔根遗传学在胚胎学和进化论之间架起了桥梁，直接推动了细胞学的发展，并促使生物学的研究从细胞水平向分子水平过渡；遗传学向生物学各学科的渗透，为生物学实现新的大综合奠定了基础。摩尔根在生物学上的成就，完全可以和物理学上的伽利略、牛顿相媲美。他在现代生物学史上建立了伟大的功勋。

26．种瓜得瓜，种豆得豆

——遗传的稳定性

自古以来，人们在生产斗争中早就发现子代和亲代相似的遗传现象。俗话说：“种瓜得瓜，种豆得豆”，就是对遗传现象的简单说明。水稻种下去总是长成水稻，优良品种可以获得较多的收成。事实上，任何生物都能通过各种生殖方式产生与自己相似的个体，保持世代间的连续，以绵延其种族。生物按照亲代所经历的同—发育途径和方式，摄取环境中的物质建造自身，产生与亲代相似的复本的一种自身繁殖过程叫做遗传。从现代遗传学来认识，遗传的本质就是遗传物质通过不断地复制和传递，保持亲子间相似的过程。遗传是相对稳定的，生物不轻易改变从亲代继承的发育途径和方式。因

此，亲代的外貌、行为、习性、以及优良性状，可以在子代重现，甚至酷似亲代。

遗传是一切生物的基本属性。它使生物界保持相对的稳定，使人类可以识别包括自己在内的生物界。

27．一母生九子，九子各异

——变异的绝对性

生物的遗传是相对稳定的，但这种稳定性只是相对的，后代只和亲代相似，绝不会完全和亲代相同，“一母生九子，九子各异”，这是普通的常识。生物界没有绝对相同的两个个体，即使是孪生同胞，也不会完全相同。事实上，亲代与子代之间、子代个体之间，总是存在着不同程度的差异，高秆水稻品种可能产生矮秆植株，在同一稻穗上的种子长成的植株在性状上也有或多或少的差异，这充分说明了遗传的稳定性是相对的，而变异是绝对的。

遗传和变异是生命运动中的一对矛盾，这对矛盾是生物通过各种繁殖方式而反映出来的，他们是既对立又统一，是同一事物的两个方面，遗传可以发生变异，发生的变异可以遗传。正常健康的父亲，可以生育出智力与体质方面有遗传缺陷的子女，并把遗传缺陷（变异）传给下一代。但是，遗传是相对的，保守的；而变异是绝时的、发展的。没有遗传，不可能保持性状和物种的相对稳定性，变异无从说起；没有变异，不会产生新的性状，遗传只是简单的重复过程，育种学家失去选育的素材，也就不可能有物种的进化和新品种的选育。遗传和变异这对矛盾不断的运动，经过自然选择，才形成形形色色的物种。同时经过人工选择，才育成适合生产需要的各种品种。因此，遗传和变异是生物进化发展和品种形式的内在因素。

28．从豌豆杂交试验得到的启发

——谈孟德尔遗传规律

孟德尔在维也纳学习期间，受到植物学权威翁格尔的启发，很想从事一些自然研究，解决诸如植物的形态和花的颜色等是根据什么法则传递给后代的问题。道尔顿的原子学说使孟德尔联想用“因子”概念来表述遗传法则。其次，确定用什么材料进行研究。他首先选了豌豆。理由是：（1）豌豆具有稳定的可以区分的性状。如花色、种皮颜色，这些性状都很稳定，都能真实遗传；（2）豌豆是自花授粉植物，而且是闭花授粉，因此没有外来花粉混杂，若人工去雄，用外来花粉授粉也容易；（3）豆荚成熟后籽粒留在豆荚中，便于各种类型的籽粒的准确计数。

孟德尔从种子商那里买来 34 个豌豆品种的种子，作了两年的测试。从中选取 22 个稳定的品种作为实验材料。在孟德尔之前也曾有人进行过豌豆及其他植物的杂交试验，但都未得到孟德尔的结果。只有孟德尔获得了不朽的成就，其原因是：（1）选择合适试验材料是试验成功的一个关键；（2）在一系列实验中，每次只观察分析一对性状，其他性状暂时不考虑。（3）详细记录各代每种性状的个体数目，并进行统计分析。

实验从 1856 年开始，连续进行了 8 年的豌豆杂交试验。孟德尔在具有明显不同特征的豌豆品种中，只选出 7 对易于区别的性状。即种子的圆与皱、子叶的黄与绿、种皮的灰与白、豆荚的饱满与不饱满、豆荚色的黄与绿、花的位置的腋生与顶生、茎的高与矮。他把 7 对性状分组进行试验，并进行统计分析，发现一对相对性状个体杂交时，在第二代，两性状以 3 : 1 的比例出现；两对性状杂交时，第二代出现 $9 : 3 : 3 : 1$ 的比例；三对时为 $27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1$ 这样孟德尔就得到了 3 : 1 的遗传规律。并由此而建立了孟德尔定律，即分离定律和独立分配定律。

孟德尔定律不仅为现代的人类遗传学、动物遗传学、植物遗传学、微生物遗传学等遗传学各分支学科的发展奠定了基础，同时他所建立的研究方法，包括回交法和单因子分析法，已成为现代遗传学研究的主要方法。

29 . 奇怪的 3 : 1

——遗传的分离规律

1853 年，孟德尔从维也纳学习归来时带回了一些豌豆种子，并立刻开始了预备试验。

经过几年的预备试验，孟德尔从众多性状中，只选出 7 对易于区别，且能稳定遗传的性状。他最初进行杂交时，所用的两个亲本（即父本和母本）都只相差一个性状。或者更确切地说，不论其他性状的差异怎样，他都只把注意力集中在一个清楚的性状差异，或者说一对相对性状。豌豆品种中，有开红花的和开白花的。把开红花的植株与开白花的植株杂交，母本豆荚中结的种子及由这些种子长成的植株为子一代，这个试验中的子一代全部开红花，这些开红花的子一代自花授粉，所得的种子和它们长成的植株叫子二代。子二代中，除红花植株外，又出现了白花植株，这种白花植株和亲代的白花植株是一样的。孟德尔对子二代中红花植株和白花植株分别进行统计分析，发现红花占 75%，白花占 25%，对其他 6 对相对性状子二代的统计分析也得出同样结论，即在单因子杂交的情况下，子二代都出现 3 : 1 的分离比。

孟德尔对上述现象进行了解释，并设计实验进行验证。验证结果表明，他的假设是正确的。在上例的子一代中，虽然只表现红花，但白花因子并没有消失，也没有被吞并，经子一代自交后，到子二代白花又重新被分离出来，其比例是红花 : 白花 = 3 : 1，这样，孟德尔就得到了 3 : 1 的遗传规律，并由此确立了遗传的分离规律。

但必须注意，在单因子分析的情况下，子二代中出现 3 : 1 的分离比，反映了生物的分离规律具有统计学的性质。该比例的出现是有条件的，并非任何情况下都出现 3 : 1，如果条件不能满足，还可能出现 1 : 2 : 1、1 : 1，甚至 2 : 1 的分离比。如果找不到 3 : 1，因此而否定分离规律，这是不正确的态度。所以我们说，不管分离规律的表现形式具有什么多样性，分离规律的根本原因是一致的，即分离规律的实质是相对因子（即现代遗传学中的等位基因）的分离，而不是 3 : 1，3 : 1 只是其中之一表现形式。3 : 1 实现的其中之一条件是子一代只表现一个亲本性状，即所谓显性完全，子一代未表现的是隐性。现在看来，显隐性关系是相对的，可能因依据的标准不同而显隐关系发生改变，也可能会受到环境的影响，只有分离现象才有普遍意义。

30 . 从遗传决定性状

——谈身高的奥秘

一个高个子男子和一个高个子女子结婚，生出的子女不会都是一样的。有的比父母矮，有的比父母高，有的和父母差不多。矮个子男子和矮个子女子结婚也是一样，有的比父母高有的比父母矮。如果一个高个和一个矮个结婚，生出的子女更是高矮不齐。

从遗传学的角度如何解释这种现象呢？遗传学家提出了一个多基因遗传的假说。他们认为数量性状不是单基因决定的，而是受两对基因或多对基因控制的，它们可以在同一对染色体的不同位点上，也可以分布在不同对的染色体的位点上。但它们的效应是相同的，都是控制身材的高矮。基因数越多，后代高矮的变异幅度就越大；反之，就越小。各对基因间通常不存在显性和隐性的作用。这些基因的效应微小并相等，称为微效多基因。它们之间存在有效和无效的区别。有效的基因对性状的表现具有累加的作用。在合子中，有效的基因越多，性状表现的强度越大。有效的基因对环境条件的影响表现敏感，可使性状表现出一定幅度的变异。

研究数量性状的遗传，需要用统计的方法来整理和分析各种数据。我们从最简单的两对基因，来说明这种多基因遗传的基本原理。

假如决定身高的有两对基因 AA 和 BB。其等位基因是 aa 和 bb。这样每对位点各有三种可能的基因组合。在 A 位点上是 AA, Aa 或 aa。同样，在 B 位点上是 BB、Bb 或 bb。两对位点上的四个等位基因 A、a、B、b 可以有 9 种不同的组合。这些组合及频率如下：

AABB	1/16	AABb	2/16	Aabb	1/16
AaBB	2/16	AaBb	4/16	Aabb	2/16
aaBB	1/16	aaBb	2/16	aabb	1/16

AABB 基因的效应是累加的。假定每一个基因可增加身高一个单位，那么，AABB 可增加四个单位，AABb 和 AaBB 可增加三个单位，AAbb、aaBB、AaBb 可增加两个单位，Aabb 和 aaBb 可增加一个单位。a 和 b 是无效应基因，所以 aabb 是一个单位也不增加。如果按基因的分离规律，在 F₂ 代中有一个以上高基因的基因型数与只有矮基因的基因型数之比，应为 15 : 1。在有高基因的基因型中，有四个高基因的 1 个，三个高基因的 4 个，两个高基因的 6 个，一个高基因的 4 个。因此，表现为身材很高的、较高的、中等的、较矮的四种类型，还有一种是只带矮基因的矮个子一类。每类各相差一个单位的高度。五类的表现型及频率如下：

类 别	(表现型特征)	基因型	频率
第一类	(增加 4 个单位)	AABB	1
第二类	(增加 3 个单位)	2AABb+2AaBB	4
第三类	(增加 2 个单位)	AAbb+aaBB + 4AaBb	6
第四类	(增加 1 个单位)	2Aabb+2aaBb	4
第五类	(不增加)	aabb	1

依次类推，有三对基因位点 AA、BB、CC，将有七种不同的表现型特征，其频率各为 1、6、15、20、15、6、1。即从最高到最矮的可以分为七个类型。

据上可知，基因对数越多，F₂ 代越显出连续的变异。

人的身高除受多基因控制外，还受到许多环境因素的重大影响，特别是营养、生活方式等。另外，身高还受内分泌和代谢的影响，如内分泌失调会出现巨人症或侏儒症等。

31. 失误澄清的科学事实

——人类染色体数目的确定

本世纪的前半世纪，细胞遗传学的发展主要依赖于对植物和昆虫染色体的研究。许多重要的发现都是在检查这些材料时发现的，而且技术达到了标准化。但是作为生物界的一组最重要的类型——脊椎动物的染色体细胞学，却远远未得到发展，就人类染色体研究而言也局限在条数多少的争论上。现在已经清楚，在这一时期得到的关于脊椎动物细胞遗传学的绝大多数资料是不可靠的，可以毫不夸张地说，本世纪前半叶是哺乳类和人类细胞遗传学的黑暗年代。

这一期间在染色体细胞学上有二项重要的技术上的改进——挤压制片法和秋水仙素预处理法，它们都是由植物细胞遗传学家创立的。这些技术用于研究动物和人类染色体时却得不到理想的结果，无法进行计数。另外，缺乏良好的实验材料，也是其中一个原因。人们在那时只能研究睾丸材料。

鉴于技术上的困难，几乎没有几个细胞学家敢于涉足人类染色体研究。自 1923 年佩斯特确定人类染色体条数为 48 之后 30 多年时间其他细胞学家发表的所有文章都支持他的这一看法。

后来，美籍华人徐道觉在做一些治疗性流产的胚胎组织培养时，竟在标本中看到铺展得很好的染色体，他一时捉摸不定，于是出去围着大楼转了一圈，并到咖啡店，再回到实验室，再次观察证明确是如此。他想一定是在培养物中出现了什么差错。他大约花了三个月的时间力图去试每一个因素：培养基成分、培养条件、培养温度、加秋水仙素、固定步骤、染色方法等，一次试验一个因素。但直到 1952 年 4 月当他改变平衡盐溶液的张力时才得到了成功（实验室中的每个人总要在固定前用这种盐溶液冲洗培养物）。当徐使蒸馏水和平衡盐溶液相混合以减少张力时，“奇迹”又重新出现了。可以肯定是该实验室的某位女助手在配制平衡盐溶液时读错了刻度标尺以致误配为低渗液。大约在四个月的时间里一直未能追问出是谁配错了溶液，是这位女士对细胞遗传学做了重要的贡献，但直到今天仍不知道这位“女英雄”之姓名。

徐道觉利用低渗处理方法发现许多细胞中的染色体并不是 48。可是人 $2n=48$ 的偏见及另一些技术和心理学的因素导致了徐道觉不敢怀疑当时担任他学习和工作过的得克萨斯大学的佩因特校长的看法，他失去了本已到手的发现人类正确染色体数目的巨大成果。

1956 年，华裔学者庄有兴和他的同事莱文用秋水仙素处理、低渗铺片和醋酸固定等制片技术，积累了足够的证据表明人的 $2n$ 是 46，而不是 48。尽管他们的标本十分清晰，计数也很一致，但是“已肯定了的”人类染色体数的阴影仍然缠住这二位研究者的思想。他们经历了忧虑和怀疑，决定发表实验结果，但只把此结论局限于所研究过的 4 个胚胎的肺细胞。

后来，二位英国研究者在观察人精母细胞中发现人的染色体是 46，庄有兴的结论得到了证实。为此 1962 年庄有兴荣获肯尼迪国际奖。

可以说，人类染色体数目的修正是研究技术改进的结果。如果不是那位女助手的失误，人们还要在黑暗中摸索更长的时间。

32 . 争论 30 余载见分晓

——性别决定基因的发现

1991 年 5 月，英国科研人员通过转基因小鼠的研究，终于确定了哺乳动物 Y 染色体上决定雄性性别的基因为 SRY 基因，从而结束了历时 30 年的有关雄性决定基因的探求工作，使哺乳动物性别决定领域的研究取得重大的突破。

众所周知，雌雄哺乳动物的性染色体组成是不同的，雌性由 XX 性染色体组成，雄体由 XY 性染色体组成。Y 染色体的存在与否最终决定了个体的雄性或雌性。但是并非 Y 染色体上所有基因都与性别分化有关，从 1959 年发现 Y 染色体与雄性发育有关一直到现在，人们对于到底谁是雄性基因的问题一直存有争议。1990 年科学家们在人 Y 染色体上的一个 35kb 的区域发现了新的性别决定基因——SRY 基因，并认为它是一种睾丸基因。在雄性小鼠中也含有与人 SRY 基因同源的 SRY 基因。进一步研究发现 XY 型小鼠如果缺失了 SRY 基因后则表现为雌性。

为了进一步证明 SRY 基因就是鼠的雄性决定基因，研究人员将包含 SRY 基因的 14kby 染色体片段通过显微注射法导入到 XX 雌性受精卵中，由于外源 SRY 基因的整合，结果发生整合的转基因小鼠 XX 最后实现了性反转，即由雌性发育成雄性。这种转基因小鼠在大小、体重、交配行为方面均与正常 XY 雄性小鼠一致。由此说明含有 SRY 基因的 14kb 片段，足以启动小鼠胚胎的睾丸分化及继此之后的雄性特征发育，这样，从正反两方面的实验结果都表明 SRY 基因成为雄性决定基因便是确定无疑的了。

研究还发现，SRY 基因在哺乳类雄性性别分化中起着决定性的作用，只在睾丸细胞中表达，编码睾丸特异性转录产物，对发育中的睾丸起调节作用。SRY 基因是目前人类雄性性别决定基因 TDF 的最佳候选基因。现已将 SRY 基因分离克隆。

SRY 基因的发现，加深了人们对哺乳类性别决定基因的认识，这不仅对阐明人和哺乳类的性别决定机制和性别分化中基因的作用有着重要的理论意义，而且以 SRY 基因为探针进行早期性别的基因诊断在医学遗传学、优生学和动物育种学上也有很大的运用潜力。如目前已发现孕妇外周血中可能含有少量的胚胎脱落细胞，如果能用某种技术将这些细胞分离出来，就可对这些细胞进行 SRY 基因的检测，从而确定早期胚胎的性别分化方向。如果以后能做到这一点，必将为产前诊断开辟一个崭新的途径，来预防性连锁遗传病的发生。近年来利用胚胎切割和胚胎移植技术，结合早期性别的基因诊断，进行经济动物（如奶牛）的育种已获初步的成功，此领域的潜力很大，必将推动育种业的迅速发展。

33 . 从“怪人”、“疯子”到诺贝尔奖获得者

——谈麦克林托克及转座因子

基因在染色体上的位置一直认为是固定的，它的位置的更换只有通过重组，而重组必须在同源性的 DNA 顺序间进行。美国遗传学家麦克林托克 1932 年在冷泉港卡内基实验室期间，以玉米为实验材料开始对籽粒色斑遗传的研究。当她 1951 年在冷泉港生物学专题讨论会上提出有些遗传因子在染色体上没有固定的位置，它可以移动，它的作用可促进、改变或阻止它邻近的基因的表达这一新理论时，论文虽被收入会议论文集，但科学界却一直持否定和漠视态度，有的学者甚至认为她是“怪人”、“疯子”。乃至 60 年代中期，研究者在细菌中发现了转化和转导现象，人们开始接受转导和转化作用的概念，却不愿接受转位作用的概念。麦氏为此大声疾呼，但她的声音毕竟太微弱了。然而，真理还是显示了自己的力量。随着 60 年代后期转座子的发现和 70 年代更多的可移动的遗传因子的发现，麦氏的理论得到了愈来愈多的验证和支持。到了 80 年代，生命科学界已经以信服的口吻不断提到她的名字和她的理论了。

1983 年 10 月 9 日，瑞典斯德哥尔摩卡罗琳医学院宣布，美国遗传学家麦克林托克由于发现了可移动的遗传因子被授予诺贝尔医学奖。卡罗琳医学院将麦氏的成就同 100 年前的孟德尔的成就相比拟。诺贝尔奖获得者、DNA 双螺旋结构的发现者之一沃森也说：“她是个伟人，她孤军作战，标新立异。她的工作是极为重要的。”这样，生性好静甚至有些孤癖、耐得住寂寞又淡泊名利的麦克林托克终于在耄耋之年看到了自己的理论的胜利。

34．究竟鸡生蛋，还是蛋生鸡

——谈遗传物质的起源

生物界种类繁多，千变万化。但构成生物界的物质大致可分为两大类：蛋白质和核酸。大家都知道，核酸的合成需要酶，而蛋白质的合成又需要核酸，因此，生命初起的时候，究竟先有核酸，还是先有蛋白质？这样一个类似于“鸡生蛋、蛋生鸡”的问题一直困扰着人们。

蛋白质就其结构和功能而言，不可能起到遗传物质的作用。蛋白质主要由 20 种氨基酸构成，这 20 种氨基酸的形状、大小、侧链都相差很大，况且不能复制。所以，人们认为最初的遗传物质不是蛋白质，而是核酸。现在的一切生物表明，它们的遗传物质不是 DNA，就是 RNA，二者必居其一。

既然核酸的合成早于蛋白质，那么最初的遗传物质是 DNA 还是 RNA？DNA 肯定不是最初的遗传物质，因为 DNA 是惰性的，其复制必须由 DNA 聚合酶来催化，而酶是蛋白质。近年来发现 RNA 具有酶活性，很可能在几 10 亿年以前，具有合成酶活力的 RNA 起了作用。

科学家把具有酶活性的 RNA 命名为 RNA 拟酶，发现此酶的两位美国科学家因此分享了 1989 年度诺贝尔化学奖。

RNA 催化功能的发现对于了解生命进化过程有着重大的意义。可以设想，原始生命出现之前的环境中存有各种各样的核糖核苷酸。在这种条件下，某些核糖核苷酸自发随机连接起来，成为不长的 RNA。其中少数短 RNA 有酶

学活性，能催化自身或其他的 RNA 的切割——连接反应，甚至不精确的复制；经过亿万年的选优汰劣，终于出现了 RNA 世界。

根据从遗传信息到蛋白质合成的过程中 RNA 的多方面作用（信使分子、转运、构成核糖体），人们早就推测 RNA 是生物体系中最先出现的大分子种类（克星克，1968）。因此 RNA 催化功能必然出现在 DNA 成为遗传信息载体之前。也就是说，在原始生命中遗传信息载体是 RNA 而不是 DNA。后来，由于 DNA 的稳定性和空间结构方面的某种优势而取代 RNA 成为主要的遗传物质，而最初的 RNA 一旦被翻译成为蛋白质，而且其中某些蛋白质又具备酶学活性，蛋白质酶是比 RNA 拟酶更好的酶，前者催化反应精巧而细致，是钥匙和锁的关系；后者相形见绌是门问和问的关系。因而蛋白质酶取代 RNA 拟酶成为主要的催化剂。

有了蛋白质酶，就有可能出现反转录酶，把 RNA 反转录成 DNA。有了 DNA，才有可能出现高等生物，才有可能出现人类社会。现今一切细胞，其遗传物质都是 DNA 而非 RNA，这是 DNA 优于 RNA 的又一证据。

然而 RNA 并没有消声匿迹，一切 DNA 生物必然伴随有 RNA，RNA 在微生物界仍保存着很大一片领地。细菌、植物、动物和人都寄生着种类繁多的 RNA 病毒；有些 RNA 病毒威力强大，如艾滋病病毒令人谈虎色变；黄瓜花叶病毒遍布全球，危害各种作物；狂犬病毒几乎侵染一切哺乳动物。

RNA、蛋白质和 DNA 三者，虽然“资历”不同，优、缺点各异，但是并不互相“扯皮”，互相“诋毁”，而是各尽所能，同舟共济。也正是这个非线性系统的不断完善、进化和发展，才创造了独一无二的人类文化。

35. “植物果蝇”

——拟南芥

由于果蝇在细胞遗传学发展史中曾是一种极为重要的研究材料，因此把拟南芥比作果蝇，反映了当时研究工作者对这一材料在植物遗传学及其他方面研究中作用的高度重视。人们重视这一材料主要因为它具有以下特点：（1）植株体积小，生活周期短。植株高度在一般条件下，抽苔时也只有 30cm 高，1cm² 内可栽培 5~10 株甚至更多；种子极小，在 1.5ml 试管中可以容纳 50000 粒，生活期 5~6 周。这样，在实验室条件下可大规模种植，1 年可以种 8 代。（2）染色体数目少。二倍体细胞中含 5 对很小的染色体，从而便于进行遗传分析和基因定位等工作。（3）便于筛选突变体。由于植株生长空间小，生活期短，可供筛选的群体大，代数也可以在短时间内迅速扩大。

给拟南芥以“植物果蝇”的美称始于本世纪 40 年代，当时人们想在植物中寻找一种模式材料，以便于进行遗传学的研究。40 多年后，在分子生物学蓬勃发展的今天，美国的《科学》、《细胞》、英国的《自然》等国际著名学术刊物频频介绍有关这一植物的研究成果，则表明这种植物作为模式材料，已经开始表现其应有的作用。

拟南芥为十字花科拟南芥属的植物，在《中国植物志》中称鼠耳芥，是一种没有经济价值的杂草。但由于其生态类型复杂，又易于诱导突变体，因此生理学家多把它用于开花机理的研究。遗传学的研究是对拟南芥研究开始最早的一个领域。早在 1907 年，就已确定它有 10 个染色体，作为传统的遗

传学研究材料也已有 40 多年的历史。80 年代以前，对拟南芥的遗传学研究主要集中在细胞遗传学、突变体研究和生理遗传学研究方面。

进入 80 年代，随着现代分子生物学技术的不断创新、完善，对拟南芥的研究有了一些重要的新内容和新观念。

实验证明，拟南芥是高等植物中核基因组最小、重复序列最少、单拷贝序列比例最高的一种植物。因此拟南芥的基因易于被诱变和用染色体步查来克隆大的功能片段，分离其重迭部分，研究其基因功能。

利用诱发突变和杂交等方法，分析了 100 个突变位点，将它们以经典遗传学图谱的形式归于五个连锁群，定位在 5 个染色体上，这个基因图总的遗传学距离有 437 厘摩。由于对突变体的研究必将涉及染色体中特殊基因的活动，因此这一类工作具有十分重要的意义。

可以看出，拟南芥这种植物尽管很小，没有什么经济价值，但它作为一种模式植物，具有许多适合于遗传学研究的特性，在植物发育和分子遗传学研究中正在发挥越来越重要的作用。

36 . 从 “ 鸡蛋+适当的温度 → 小鸡 ”

——谈遗传与环境的关系

鸡蛋在适当的温度下可以孵出小鸡，而温度不能使石头变成小鸡，这一现象可用来说明遗传与环境的关系。遗传是指生物的遗传物质，或称基因组。环境则包括生物体出生前、出生时及出生后起作用的全部非遗传影响，如温度、气压、食物、风俗、习惯、教育等。遗传和环境对一个人的躯体和智力发育的影响或对健康和疾病的影响在历史上一直是个争论不休的问题。从本世纪初到 30、40 年代，某些遗传学家和人类学家过份地强调遗传的作用。认为人的智力、体力和品性都由遗传决定，小偷的孩子一定是小偷，以致制定出歧视性的移民法。可以说：人类的智力、体力、健康和绝大多数疾病无一不是遗传和环境相互作用的结果。不能否认人与人之间在天赋上有差别（即遗传上的差别）。但同样必须承认，爱因斯坦如果生在穷乡僻壤，也只能一辈子从事原始的体力劳动；同样真实的是：亿万富翁的一个 21 三体（染色体数目异常引起的遗传病）孩子即使在第一流教师和医生的帮助下，也只能做到生活自理，学校考试及格希望不大。有长寿背景的人如果得不到起码的营养或长年处在精神高度紧张的环境里大概也会早逝；患遗传性早老症的人即使有最好的后天调整恐怕也活不过 30 岁。这些都是极端的例子。遗传与环境的不同影响也可说明一般情况。如某些疾病的发生，加糖和不加糖的饮食可能对许多人都是无害的。但对于患遗传性糖尿病的人却大不一样；喝牛奶对大多数人都是有益的，但对于对牛奶过敏的人却会引起严重后果。可见，生物体性状的表现既与遗传有关，同时也受环境的影响。遗传是性状发育的内因，而环境条件是性状发育的外因。性状的表现是发育的结果，是遗传与环境相互作用的结果。当然在不同性状的发育与表现中，两者的相对重要性是不同的。某些性状明显地受遗传支配，而另一些则受环境的显著作用。

37 . 看不见的敌人

——人工辐射

随着科学和文化的发展，人类接触并运用人工辐射源的机会也日趋增多，包括来自核爆炸的放射性落下灰、医疗照射和职业照射等。

原子弹试验产生的落下灰是值得注意的放射源。1957 年核试验以来，大量放射性物质注入同温层，目前还不断向地球降落。据估计，大约只要试验 500 个氢弹，就足以使地球的天然辐射本底增加一倍。核爆炸时的热空气把放射性物质带到大气层和同温层，停留一段时间后降落地球（即落下灰）。由于气流，放射性落下灰可遍及全世界。

医疗照射是指为了诊断和治疗目的而人为地使病人接受的照射，因此，在医疗实践中必须权衡诊断性医疗照射的潜在危险及诊断上的价值。如必须使用，应特别严格控制到达性腺的剂量。

某些职业特别容易遭致辐射。例如在医疗放射学（放射线透视与摄影）和原子能企业中工作的人员；用 X 线进行铸件的探伤和检查商品的人员；从事放射性同位素应用的科研工作者等。即使在工作中没有受到照射的人，也可能在生活中（如手表上的发光表盘或电视的显象管）受到很少剂量的辐射。

辐射作用于生物体，可诱发基因突变和染色体断裂。它们的频率跟辐射剂量成比例，而且辐射效应是积累的，即低强度长期照射（慢性照射）与高强度短期照射（急性照射）效果是一样的。由于自然群体中出现的大多数突变是有害的。所以对照射源的不必要接触，如果可以避免的话，应尽量避免。

如果辐射损害生殖细胞内的遗传物质，生殖细胞会发生突变，从而使后代患各种遗传病。同时，这种遗传效应会在以后的许多世代中得到表现。当然受到照射的亲代中也有部分生殖细胞未受损害，所以也可生育健康后代。

研究人员认为母亲因受照射而在 X 染色体上产生隐性突变，则会在男性后代立即表现出来。假如突变是致死的，男孩出生的数目就会减少，性别比率（男/女）降低。如果产生的是显性致死突变，则男女致死的机会相等，以致性别比率不变。

放射性物质对胎儿有强烈的致畸效应，尤其是中枢神经系统的细胞对 X 线有较高的敏感性，引起胎儿的智力发育不全，并可诱发胎儿生殖细胞的染色体畸变，把变异传递给后代。特别是怀孕 2—3 个月孕妇照射 X 线有很高的致畸危险性。第二次世界大战期间，在日本广岛、长崎原子弹爆炸时，死亡 10 几万人，但灾难并未就此结束。据报道在广岛爆炸中心 1200 米范围内幸存的孕妇中，有 28% 发生流产，分娩的新生儿在第一年的死亡率为 25%，尚有 25% 新生儿有中枢神经系统异常的先天畸形。

为了你自己的健康和全人类的素质，务必警惕辐射效应这一看不见的敌人。

38 . 借尸还魂

——谈细菌转化实验

细菌转化是证明 DNA 是遗传物质的一个经典实验。1928 年，美国学者格里菲思用肺炎双球菌为实验材料，首先发现了细菌的转化。

这种球菌毒性很大，人感染上也会得肺炎，小鼠受到感染患败血症死亡。

但不是所有的球菌都能引起严重的病症。一种是所谓毒性的球菌，在细胞外面包被着一个多糖荚膜，保护它们不受宿主破坏，并在培养基上长出平滑光亮的菌落，因此人们称之为 S 型。其他菌株缺乏这种荚膜，不具有毒性，不能杀死小鼠，并且长出的菌落是粗糙的，因而叫做 R 型。

把活的 R 型和高温灭活的 S 型球菌分别注射到小鼠体内，都不会使小鼠死亡。可是，当实验者把少量的活的 R 型与大量的、高温灭活的 S 型混合起来同时注入到小鼠体内，不仅小鼠大量死掉，而且尸检出活的 S 型球菌，它们都有荚膜，有毒性，菌落光滑。这里应该着重指出：R 型单独注射，不能使小鼠发病死亡，但细菌是注入小鼠体内了。高温灭活的 S 型之所以不能使小鼠发病，是因为球菌已被杀死，那么，二者同时注射而产生大量的 S 型球菌，显然是由于活的 R 型获得了 S 型的荚膜合成能力，先使自己变为 S 型，然后大量地繁殖起来导致小鼠的死亡。R 型这种“借尸还魂”的现象，就叫做细菌转化。格里菲思只发现了转化现象，但并不清楚导致转化的物质（转化因子）的化学本质。

艾弗里及其同事经过 10 年工作之后，不仅重复了前人的一些工作，而且对 S 型细菌的无细胞抽提物进行分离、纯化，并用以进行实验研究。他们发现把取自 S 型菌抽提物的纯化 DNA，加到 R 型菌的培养物中，甚至低至六亿分之一的剂量，仍然具有使 R 型菌转化为 S 型菌的能力，而抽提物中的其它成分（如蛋白质、多糖、脂类等）都不能进行这种转化作用。于是，他们得出所谓“转化因子”就是 DNA 的结论。

在分子生物学发展史上，在对 DNA 遗传功能的认识过程中，艾弗里的发现和结论是划时代的，贡献是巨大的。但是，生命科学界并未立即接受他们的结论，仍以怀疑的眼光看待它。有人争辩说，转化是 DNA 中蛋白质不纯物的结果，蛋白质才是有作用的因素。研究者继续纯化 DNA，证明蛋白质不可能是转化因素。直到 1949 年，蛋白质杂质已降低到仅仅是 0.02%，得到的高度纯化的 DNA 不仅仍可引起转化，而且 DNA 纯度越高，转化频率也越高。

后来，随着对 DNA 的认识逐渐深入，尤其是 1952 年赫尔希等证明了噬菌体 DNA 能携带母体病毒的遗传信息到后代中去以后。关于 DNA 是遗传信息载体的理论才渐被接受。

生命科学界对艾弗里理论的长期争论和怀疑，使得诺贝尔奖评选委员会在是否给艾弗里授奖问题上举棋不定。意味深长而又十分可惜的是，当争议平息，诺贝尔奖评选委员会准备授奖之时，艾弗里却在 78 岁那年溘然长逝。年迈的艾弗里没能等到领取桂冠的那一天，而只是默默地将自己的出色工作留给了后人。这一情景，无论对于他本人还是对于科学界，都不能不说是一大憾事。诺贝尔评奖委员会也只好惋惜地表示：艾弗里于 1944 年作出的贡献“代表了遗传学领域中一个最重要的成就，他没能得到诺贝尔奖金是很遗憾的”。人们惋惜艾弗里的早逝，同时也反省自身的失误。

39．癌症新克星

——肿瘤坏死因子（TNF）

癌症，像一个残暴的恶魔，无情地吞噬着人们宝贵的生命。人们对癌症的恐惧犹如烈火猛兽，人人谈癌色变。癌症真的成了不治之症了吗？不是的。

当今医学和分子生物学的发展以及生物高技术的开发和应用，使人们终于探索出一些征服癌症的途径。肿瘤坏死因子产品的问世便是其中一例。

生物技术是下一世纪世界高技术开发的重点，目前国际上生物技术研究工作中的约 70% 都集中在医药领域，抗肿瘤药物的研究则更是热点之一。80 年代中期，美、日、德等国积极从事研究开发用基因工程菌获得 TNF 这种新型有效的抗肿瘤药物。将它注射在肿瘤块中或其周围，可以成功地抑制肿瘤细胞的营养供给而导致它的坏死，所以它被称为肿瘤的克星。大量动物实验和临床研究证明，TNF 对多种癌细胞有不同程度抗肿瘤疗效，其中使胃、肺、乳腺癌等癌肿细胞迅速消退，甚至全部杀灭。它不损伤正常机体组织和器官，较之众多毒性大的抗癌化学药物，更具高效、安全、可靠的优越性。

我国科技人员经过近 3 年的攻关，完成了技术难度大、具有当今国际先进水平的高技术研究成果。在国内首次用基因工程方法获得第一批肿瘤坏死因子的白色粉末制品，纯度达 95% 左右。测试表明，其生物学活性达到了国际同类药物的水平。这一成果的取得，不仅填补了国内空白，而且为我国用生物高技术开发 TNF 抗癌新药途径打下良好基础。

40 . 因祸得福

——有害基因之利

人类中有一种血红蛋白病，叫镰形细胞贫血症，在遗传上通常说是由一对隐性基因控制的，患者贫血很严重，发育不良，关节、腹部和肌肉疼痛，多在幼年期死亡。患者的红细胞在缺氧时，都变为镰刀形，他们的红细胞中有一种异常血红蛋白，叫血红蛋白 S。携带者的红细胞在缺氧时，一部分成为镰刀形，细胞内有 40% 左右的异常血红蛋白 S，还有 60% 左右是正常成人血红蛋白 A。而正常人的红细胞不会呈镰刀形，红细胞中的蛋白质都是正常的。

许多年以前，人们就注意到在疟疾高发区，镰刀形细胞贫血的发病率也高。而携带着镰刀形细胞贫血基因的人对恶性疟原虫的抵抗力大得多。因为这类个体细胞中有两型血红蛋白：A 和 S。这种组合可能影响疟原虫的营养。此外，细胞膜的结构可能不利于疟原虫寄生。镰形细胞贫血是一种隐性疾病，父母双亲都同样传递此基因。为这种贫血病所累个体得病，而携带者却无恙。的确对疟疾的抗病力方面，携带者比我们这些没有镰形细胞贫血基因的人要有利得多，或者说要“适应”得多。还有证据表明，携带者女人的生育率也比正常女人高，可能是流产率低的缘故。

另外，携带地中海贫血基因的人对疾病的适应性也高于正常人。这种病是与镰刀形细胞贫血相似的一种致命的遗传性贫血（引起骨骼和皮肤病变及脾脏肿大），主要发现于生活在地中海地区或原籍是地中海地区的人中，特别是意大利人和希腊人，以及非洲人和印度人，还有一些携带者对疟疾有较大的抵抗力。葡萄糖—6—磷酸脱氢酶性连锁酶疾病的女性携带者对疟疾有更大的抵抗力，该病也是发生于世界上疟疾流行地区的居民中。人们认为家族黑蒙性白痴的携带者对结核病的抵抗力较正常人高。

上面的例子说明，携带者的适应性比正常人稍有增加后，就可补偿因致病基因患者的致死而丧失的隐性基因，使群体保持遗传平衡多态现象，可谓

是因祸得福。

41 . 黄牌警告

——近亲结婚

我国婚姻法第六条规定：“直系血亲和三代以内的旁系血亲禁止结婚。”这是根据遗传规律和客观情况所制定的。这对于减少遗传病的患病率、优生优育、提高人口素质，具有极其重要的意义。

据目前统计，人类遗传病有 3000 多种，其中约 1000 多种遗传病是受常染色体上的隐性基因所控制。这类遗传病只有在致病基因是纯合状态时（aa），才能表现出症状来。如白化病患者的基因型为 aa。如果在杂合（Aa）状态时，其表现是正常的，遗传学上称为携带者。如果两个致病基因的携带者结婚，其后代中患病婴儿的机率是 $1/4$ 。近亲结婚可能从共同祖先传来某种相同的致病基因。例如，某一家族中有苯丙酮尿症的病史，这个家族中的一对表（堂）兄妹结婚，他们有一个病孩的机率为 $1/36$ 。在整个群体中，苯丙酮尿症基因的携带者的机率为 $1/50$ 。因此，两个没有亲缘关系的人结婚，有一个病孩的机率为 $1/10000$ 。从概率来看，表（堂）兄妹结婚，产生一个有苯丙酮尿症的孩子的概率要比两个没有亲缘关系的人结婚产生一个有苯丙酮尿症孩子的概率要大 300 倍。据有关方面统计，近亲婚配跟随机婚配比较，子女患先天性鱼鳞癣的比例高 63.6 倍；患黑蒙性痴呆症的比例高 35.7 倍；患全身白化病的比例高 13.5 倍；患小口病的比例高 12.2 倍；患全色盲的比例高 17.9 倍；患着色性干皮病的比例高 10.5 倍。据有关资料记载，近亲婚配子女患遗传病的比例高 11.25 倍。

近亲婚配不仅后代中遗传病的患病率高，而且后代的早期死亡率和畸形率也都高。国际卫生组织有关资料表明：近亲婚配所生婴儿死亡率比随机婚配所生婴儿死亡率高 3 倍多；20 岁以前死亡率高 8 倍。近亲婚配后代患先天性腭裂的比例高 4 倍；患脑积水的比例高 3 倍；患合并畸形的比例高 3 倍；患小头畸形的比例高 18.3 倍。

由以上统计数字不难看出，近亲结婚的后果是严重的，但在我国的一些偏远落后地区，近亲结婚的现象仍然存在，仍在制造一个个人间悲剧。我们应当敲响警钟，亮出黄牌，严禁近亲结婚。

42 . 奇怪的多毛人、有尾人

——变异与返祖现象

返祖现象在生物界中是广泛存在的，例如不同品种的家鸽杂交，有时产生的后代很像野生型岩鸽。在人类中，偶尔也会出现多毛的人、有尾的人、多乳头的人。因为人类的远祖和猿猴是近亲，他们是有长毛和尾巴的。

20 世纪 30 年代邓司福斯（Denthforth）就收集到 30 个长毛人家族的资料。这些人面部和全身都有灰黑色长毛，有的长达 10 英寸（25.4 厘米）。在日本、缅甸、前苏联、波兰、墨西哥等国都曾发现过多毛人。我国 1977 年 7 月 30 日辽宁省岫岩县曾出生一个毛孩，当时引起了学术界的重视和广大

群众的注意。有关研究单位和医院曾组成调查组，进行过细致的调查研究。毛孩出生时浑身都长有黑毛，在8个月时头发长12厘米，额部毛长6.3厘米，眉毛长3.4厘米，这三部分的毛连成一片。除了鼻尖和嘴唇外满脸都有毛。肩部毛长5.5厘米，背部毛长2.7厘米，腹部毛长1.5厘米，四肢毛长2.5厘米，仅手掌和脚底无毛。体重、身长等体质及精神发育均正常，体检未发现任何病理性改变，染色体分析也正常。江苏省沙洲县也曾有一毛人家庭，毛人是女性，1979年36岁时，她的两臂和双腿上都有黑色长毛，额部和头顶部的毛发连成一片，两眉浓黑，也长到一起，两鬓、口唇周围和整个脸部都毛发浓密。身体健康，智力正常。她的第一胎是一个男孩，出生时，头发和眉毛连在一起，身上也长有柔软的毛。男孩长到10岁时，颈部、两臂和腿上有黑毛长2.5厘米，尾骶部毛长4.8厘米，脸上除口唇和鼻子外都有细毛，但各方面发育正常。

关于有尾人历史上也有过多次报道，1884年巴特尔斯(Bartels)就报道过126例有尾人，885年李士纳记录一女孩的尾巴长12.5厘米，爱立西夫报道，有一女孩尾巴长36—45厘米。1959年我国沈阳某医院曾发现一个6个月的女婴尾长12厘米，并长有少许黄褐色毛。

还有的人胸部有多个乳头，1886年曾报道华沙一妇女有8个乳房，都能分泌乳汁。我国古书中也有类似记载，例如《闻见广言》中说，“浙中一女，亦四乳，……上者房小，下者房大，乳子亦仅用下两乳。”等等。

进化论告诉我们，个体发育重演种族发育，也就是说，一个人的胚胎发育，能从单细胞进化到人的全部发展过程，都在子宫这个舞台上，极概括地一幕一幕地重新演出一番。人的胚胎在第七周时，有一个长12毫米，含有8—10个尾节的尾巴，后来才慢慢消失掉。在第五和第六个月时，浑身长有胎毛，到第八个月时逐渐脱落干净，但某些部分还保留着。如果由于某种原因，胚胎的尾部不吸收，胎毛不脱落，还会继续生长，就会形成一个有尾人或多毛人了。究竟是什么原因产生这样的结果呢？以前遗传学家认为这可能是由于受精卵父方的基因和母方的基因重组结合，如果凑巧有一次在某些基因方面恢复到远祖的基因组合，于是就突然出现祖先的性状，例如人的尾巴或黑毛。也有些学者认为这是由于有些基因突变的结果，不过这种突变的机会是很小的，约为十亿分之一。根据现代分子遗传学的理论，还可能是由于某种未知原因，引起遗传物质中某个调控系统失灵，使得决定某种蛋白质合成的结构基因解除了抑制，因而重新活动起来，不断合成与毛发或尾巴生长有关的蛋白质，所以就发育成一个多毛人或尾人。

43. 哈里的爷爷、爸爸都有耳毛

——限雄遗传现象

人类的染色体可以分为常染色体和性染色体两种，常染色体上的基因所决定的性状，在男、女中的表现是一样的，不因性别而异。而性染色体上的基因所控制的性状，在后代中的表现却和男女性别有关。例如X染色体上的基因所控制的性状，有些从母亲传给儿子，但不传给女儿；有些从父亲传给女儿，而不传给儿子，这称为绞花遗传现象。俗话说“儿子像妈妈，女儿像爸爸。”Y染色体与X不同，由于它只存在于男性中，所以Y染色体上的基

因所决定的性状也只能表现在男子身上，而且只能从父亲传给儿子，儿子传给孙子，“传男不传女”，这种遗传现象叫做伴Y遗传或限雄遗传。

由于Y染色体很小，上面的基因也很少，所以限雄遗传的现象不太多。最典型的例子就是“耳毛”的遗传，即有些人的耳轮上长出浓密而硬的长毛。有人在系谱调查中发现，毛耳性状只能从爷爷传给父亲，父亲传给儿子，而不传给女性，可见毛耳基因位于Y染色体上。哈里的爷爷、爸爸都有耳毛，小哈里（男）也必定长有耳毛。

除了“耳毛”基因外，Y染色体上还有一个已经确定的基因，即睾丸决定基因，也称H—Y抗原结构基因，该基因决定睾丸的形成，从而决定男性性别，因此该基因的遗传也称为限雄遗传。

从以上可以看出，表现限雄遗传的性状仅在雄性（男性）中出现，但也有仅限于在雌性（女性）中才表现的性状，这些现象称为限性遗传，即只限于某种性别。有一种与此相类似的情况叫从性遗传，它与限性遗传的不同在于：它在两种性别中都可以出现，只不过在某一性别中出现得更多，而在另一种性别中出现得很少。某些疾病的发生常常会出现这样的情况，例如：女性患者较多的疾病有：甲状腺肿瘤、先天性髋脱位、胆石病、风湿性关节炎、二尖瓣狭窄、周期性偏头痛、三叉神经痛等。而在男性中患者较多的疾病有：腹股沟疝、先天性幽门狭窄、胃溃疡和十二指肠溃疡、膀胱癌、内耳性眩晕病、哮喘、畸形足等。这些从性遗传现象通常为多因子控制的性状，有的遗传学家曾对此提出这样的解释：性别不同，提供了微小的“环境”差别，但足以影响到多基因的易感性（易病性）。因此，某一性别的个别更易发生这个疾病。看来从性遗传和限性遗传是有本质的区别。

44．为何双胞胎有些像，有些不像

——谈谈同卵与异卵双生子

双生子，也叫双胞胎，是人类中常见的现象，也是人们常感兴趣的问题，双生儿的父母也常引以为自豪。双生子在人类遗传学研究中占有重要地位，特别是在研究人类遗传与环境的关系上有着极为重要的意义。

大多数妇女在正常情况下，每月只产生一个成熟卵，受精怀孕后只有一个胎儿，这叫单胎妊娠。如果怀孕后子宫内不止一个胎儿，而是双胞胎甚至更多胚胎，则称为多胎妊娠，其中的双胞胎又可分为同卵双生和异卵双生。同卵双生在开始时和单胎妊娠一样，也只有一个成熟的卵排出和受精，但在受精卵早期，细胞不按常规分裂发育成一个胚胎，而是等分为二，各自发育成一个胚胎，结果成为双胞胎。这两个胎儿由于最初是来自一个卵，称为同卵双生。同卵双生的基因型完全相同，因此外貌也极其相像。而异卵双生则是由两个不同的卵分别受精后产生的两个胎儿，他们的基因型不同，性状表现也就不同。

双生子出现的频率在不同人群中是不同的，如尼日利亚人群出生的双生子占全部出生的4.15%，南美、中国和日本占0.8%，美国白人占0.94%，黑人占1.37%，双生子出生的频率与哪些因素有关呢？研究发现与母亲的年龄、胎次有一定关系。在15岁到39岁期间，母亲生双生子的倾向逐渐增加，同卵双生频率增加较慢，异卵双生则十分明显。母亲年龄在40—44岁期间，

同卵双生频率继续增加，而异卵双生则迅速下降。由于母亲年龄同怀孕次数是高度相关的，因此双生频率不仅与年龄有关，还与胎次有关，两者对双生频率有着同样的影响。除此以外，有些研究者还发现双生现象有一定的遗传倾向。如表现在不同性别的异卵双生子中，女性再生双生子的频率高于男性婚后生双子的频率，例如有一个人群中总双生率为 1.16%，异卵双生子的女性再生双生子的频率是 1.7%，而双生男性婚后生双生子只有 1.1%，这说明母亲基因型是影响异卵双生的重要因素。有些双生家系比普通家庭有较高的双生频率，例如：有人对若干个隔离的农村家系进行调查，发现这几个村落双生频率平均为 1.24%，而有的个别家系双生频率竟高达 8.23%，这就说明双生现象有一定的遗传基础。然而也不完全排除环境条件所产生的可能影响。

一般认为双胞胎在各方面的特征都是非常相像的，实际情况并非如此，有些双胞胎在体形、长相、皮肤等各种性状上都极为相似，以致很难分辨，甚至双胞胎的父母也常常辨认不清；而有的双胞胎则差别较大。究其原因，不外乎几个方面：

（1）遗传的作用：同卵双生由于来自一个相同的卵，遗传基础都是完全相同的，加之生活在同一个家庭，同一环境中，况且大多数双生子的父母都是刻意去安排他们享受同样的生活条件，甚至连穿戴都追求一致，这样的双生子无论在哪一方面都会表现出高度一致性。而异卵双生虽然生活在同一家庭中，环境条件相同，但他们基因型是不同的，在某些方面比同卵双生的一致性要差一些（见表 2）。

表 2 双生子在某些性状上的一致率（1%）

性状	同卵双生	异卵双生	性状	同卵双生	异卵双生
开始行走	68	31	原发性癫痫	72	15
发色	89	22	佝偻病	88	22
眼色	99.6	28	胃癌	27	4
麻疹	95	87	精神分裂症	80	13
畸形足	32	3	躁郁精神病	77	19
糖尿病	84	37	先天愚型	89	7

有些研究者认为，由于异卵双生在遗传上相当于普通的细胞，他们并不比在不同时间出生的两个同胞更相像。

（2）环境的影响：无论是同卵双生还是异卵双生，如果他们出生后生活在不同的环境中，由于环境的影响，将使他们之间的差异性增大。例如：如果将同卵双生子在生命的早期分开，并在不同的家庭中抚养长大，他们在身高、体重、智力等方面的差异程度大于同一家庭中抚养的同卵双生子。相反，异卵双生子如果长期生活在同一家庭中，相同的环境也会使他们原有的差异性相对减小。

（3）遗传和环境比重不同：对于双生子的不同性状来讲，遗传和环境因素所占的比重是不同的，在有些性状中，遗传因素起主要作用，而另一些性状中，环境因素可能起主要作用。例如：已知有不少的同卵双生个体，他们

很早就各自分开，生活经历各不相同，但后来几乎是同时双双成为精神病患者。这表明遗传因素（或者说体质背景）对精神病的发生起主导作用。还有些生活在不同环境中的同卵双生子，若干年后，他们在身高、体重方面会出现明显差异，在这里，环境起的作用是不容忽视的。

总之，双胞胎相像或不像，是由多方面原因造成的，既与遗传有关，也与环境有关，具体问题要具体分析。

45. 婚姻法为什么禁止表兄妹结婚

——谈谈近亲结婚的危害

我国的婚姻法明确规定三代以内的近亲不能婚配。在美国各州也有禁止近亲结婚的规定。例如美国各州都禁止同胞间和亲子间的婚姻，大多数州还宣布一个人同他亲本的同胞之间的婚姻是违法的等等。近亲之间为什么不能结婚？会带来什么样的危害？许多人对这些问题并不清楚。

先谈谈什么是近亲？所谓近亲一般是指五代以内的直系血亲和旁系血亲。直系血亲是指和自己有直接血缘关系的亲属，包括生自己的长辈（父母，祖父母，外祖父母以及更高的直接长辈）和自己生的晚辈（子女，孙子女，外孙子女以及更下的直接晚辈）。旁系血亲是指直系血亲以外在血源上和自己同出一源的亲属，如兄弟姐妹，堂（表）兄弟姐妹，叔伯，姑母，舅父，姨母等。五代以内的旁系血亲，是指从本身这一代起，向上数至父母、祖父母、曾祖父母、高祖父母这五代以内的旁系血亲，也就是指从高祖父母一脉所出，又不是直系血亲的人。人类三代以内的近亲关系从近到远可分为四个等级：（1）一等近亲：父一女，母一子；（2）二等近亲：祖孙、同胞兄妹；（3）三等近亲：叔一侄女，舅一外甥女，姑一侄；（4）四等近亲：堂兄妹、表兄妹。我国婚姻法规定三代以内近亲不能结婚，也就是说这四个等级以内近亲不能婚配。

为什么近亲不能婚配呢？首先是因为近亲结婚能大幅度提高隐性遗传病的发病率。由单基因控制的隐性遗传病，杂合体时表现正常，只有当基因处于隐性纯合时才发病。近亲成员之间往往具有较多的共同基因，如果近亲结婚，就会提高致病隐性基因的纯合频率，出现较多的遗传病患者。亲缘关系越近，其子女出现隐性遗传病的可能性就越大，所以在我国和西方一些国家亲子间和同胞间的婚姻是绝对禁止的。在我国有些落后地区，表兄妹之间的婚配还时常发生，说是“亲上加亲”，其实这正是愚昧无知的表现。可以设想在一个封闭的社会圈里，如果长期近亲繁衍、最终必将导致人的“退化”。某些隐性遗传病的近亲婚配和非近亲婚配的发病率见表3。

表3 隐性遗传病的近亲婚配和非近亲婚配的发病率

病名	隐性遗传病的发病率		表兄妹结婚发 婚配的倍数	此病患者 中所占%
	非近亲婚配	表兄妹婚配		
苯丙酮尿症	1 14500	1 1700	8.5	35
色素性干皮肤	1 23000	1 2200	10.5	40
白化病	1 40000	1 3000	13.5	46
全色盲	1 73000	1 4100	17.5	53
小头症	1 77000	1 4200	18.5	54
黑蒙性白痴	1 310000	1 8600	35.5	70
先天性鱼鳞癣	1 1000000	1 16000	63.5	80

一些多基因遗传病的发病率，近亲婚配也高于非近亲婚配。据统计，先天性心脏病，无脑儿，脊椎裂变等多基因病，近亲婚配，子女发病率约为 1.64%，非近亲婚配，子女发病率仅为 0.57%。

近亲婚配除大幅度提高遗传病的发病率外，对人的寿命也有明显影响，例如亲表堂兄妹结婚所生子女，20 岁以前死亡率达 0.139%，非近亲婚配子女只有 0.017%（见表 4）。

表 4 近亲婚配与非近亲婚配子代的死亡率（%）

	非近亲婚配	近亲婚配（亲表 堂兄妹结婚）
流产	0.129	2.145
死亡和新生儿死亡	0.044	0.111
产生 24 小时死亡	0.024	0.081
婴儿与少年死亡	0.089	0.156
少年死亡	0.160	0.229
20 岁以前死亡	0.017	0.139

此外，近亲婚配还会带来体质下降，体重减轻，身高变矮。例如：在美洲哥伦比亚与委内瑞拉交界处的莫迪洛里斯山森林里，有一个小部落，名叫“尤斯卡”，由于他们与世隔绝，长期部落内近亲婚配，结果尤斯卡人身高只有 0.6—0.8 米，最高的不足 1 米。

由于近亲婚配有可能给子女带来如此众多的危害，所以我国的婚姻法明确规定三代以内的近亲不能结婚。

46．世界上有两个完全相同的人吗？

——谈谈基因与环境的关系

现在全世界已有 50 多亿人口，在如此众多的人数中，能不能找到两个完全相同的人呢？不能。即使是非常相像的同卵双胞胎，也只能是十分相像而已，不可能完全相同，原因就是生物的一切性状表现，既受遗传的控制，又受环境影响。

从远古时代起，人们就知道生物体必须在一定的环境中生长发育。人类

所处的环境是指出生前、出生时及出生后起作用的全部非遗传性因素，包括自然环境（如：饮食、温度、光照、辐射等）和社会环境（如：人际关系、所受的教育等）。人的各种性状特点必须在一定的环境条件下才能实现，当环境条件适合时，遗传物质与环境条件共同作用才发育成特定的性状（表现型）如果环境条件不适宜，基因就不能正常表达，相同的基因处在不同的环境中，性状表达也会发生差异。因此可以说，基因型并不决定某一性状的必然实现，而是决定着一系列发育的可能性，究竟其中哪一个可能性得到实现，要看环境而定。看来生物体的基因型是发育的内因，环境条件是发育的外因，表型是发育的结果，是遗传基础和环境条件相互作用的最终体现。即：性状（表现型）= 遗传基础（基因型）+ 环境条件。根据这个公式，不难理解为什么有些同卵双生子在表型上差别也较大。因为，虽然他们具有相同的基因型，但在长期的生长发育过程中，所接受的环境条件不可能完全相同，因而造成了表型上的差异。这种差异不仅表现在身体状况上，也表现在智力、个性、生活行为等方面，例如：曾经有人对一对同卵双生进行行为调查，由于这对双生有着极不相同的社会环境和不同的受教育的经历，结果一个有稳定的职业和受人尊敬的社会地位，另一个却长期失业，而且有几次已触犯法律。这个例子是否说明人的个性、行为等特点不受遗传控制，只受环境影响呢？不是的。事实上生物体没有个性状，它的发育不是与遗传有关的，也没有个性状，它的发育是与环境无关的，只能说在某一特定条件下，个体间性状发育的差异主要是由基因型的差异所决定，还是主要由环境条件的差异所决定。有人调查发现：人的慈悲心、意志、神经过敏等方面特征主要受环境影响所决定，而在同卵双生身上的调查发现：眼色、精神分裂症、先天愚型等主要是遗传因素决定，双生子虽然处于不同环境中，他们在这几方面的表现仍有较高的一致性。

尽管上面的理论和实例都是准确无误的，但在谈到生物的性状表现时，人们往往还是会强调遗传的作用，很少意识到环境对性状表现的影响是广泛而深刻的。不论是在个体发育的早期，还是成熟期，环境有时甚至可以凌驾于基因型之上，使基因型决定的性状无法体现，或偏离预定方向甚至走向对立面。我们再举几个环境影响动物性别分化的例子。

蜜蜂是我们熟悉的益虫，在一个蜜蜂群体中，有蜂皇、雄蜂和职蜂。雄蜂是由不受精的卵发育成的，为单倍体。而蜂皇和职蜂都是由受精的卵发育成的，为二倍体。那么这些受精卵为什么有的发育成蜂皇，有的发育成职蜂呢？这主要靠环境——蜂皇浆的影响。蜂皇浆是职蜂头部的腺体产生的，是所有蜜蜂的食物。如果在幼虫期只吃 2—3 天蜂皇浆，将来就发育成终日忙碌不能生育的职蜂；如果吃 5 天蜂皇浆，将来就会发育成大而丰满、能正常生育的蜂皇。可见由于环境的影响，同样的受精卵有的发育为蜂皇，有的则发育为职蜂，再如：牛一般是怀单胎的，但有时也可以怀双胎。如屡怀双胎，性别不同，即一雌一雄，但生下来的雌性牛往往没有生育能力。这说明怀孕时的体内环境对牛犊将来的生育能力产生了特定的影响。另外，母鸡不下蛋，变成公鸡，且能打鸣，甚至能和母鸡交配，这种情况常有所闻，这种性转变现象也是由环境的影响造成的。以上这些例子都说明在考察一种性状决定时，基因的作用固然重要，但绝不可忽视环境的影响。

——人工种子制作

随着植物组织培养技术的不断发展，人工种子的制作在生产实践中的应用越来越受到重视。目前，这门技术已为农业、林业、园艺等植物的繁殖提供了一条新途径，特别是在园艺方面某些珍贵植物品种已经通过组织培养方法实现了商品化生产并显示出良好的经济效益。更重要的是，这项技术有可能彻底改变传统的农业生产方式，实现农业产品的工业化生产。人工种子的概念就是在这技术的基础上产生的。

1958 年，Reinert 和 Steward 在胡萝卜的组织培养中，首先发现体细胞能形成胚状体，类似合子胚一样的结构，称为体细胞胚（也称体胚或胚状体），随后不少学者又利用多种植物材料进行研究，发现这些植物不仅能形成体细胞胚，而且体细胞胚在发育阶段、外形结构及生理生化等特性方面，均与天然的合子胚有许多相似之处。于是人们便萌生一种设想：可否利用体胚制作人工种子呢？大家都知道，天然的植物种子是由胚、胚乳（指有胚乳种子）、种皮三部分组成的。既然组织培养中能产生体细胞胚，如果再给它包上人工胚乳和人工种皮不就成了人工种子吗？国内外许多学者从 80 年代初就开始了人工种子的研制。最著名的，是美国加州植物遗传公司（PGI）的 Redenbaugh，他领导一个研究小组，从 1982 年开始寻找适于用作人工胚乳和种皮的物质，并取得了重大进展。同时许多研究人员在提高体细胞胚的同步化，提高体胚的质量等方面也做了大量工作。

人工种子的概念是 Redenbaugh 提出来的：人工种子是由植物的体细胞胚、营养性胶被（人工胚乳）及保护性薄膜（人工种皮）所组成的类似天然种子的结构。但随着研究的不断深入，人工种子的概念也有所扩展。如：目前在一些不易得到体细胞胚的种类中，可以用芽或短枝等来代替胚，制成人工种子并得到了正常植株。花叶芋和百合的芽，直杆按的短枝等经包裹获得了成功。

人工种子不仅像天然种子一样可以贮存、运输、播种、萌发和长成正常植株，还有许多独特的优点：人工种子的生产可以常年进行，不受季节和气候条件的限制，同时只占用很小的空间，而不需大片农田；人造胚乳中除含有足够供胚萌发所需要的养分外，还可以包含植物生长调节剂、固氮菌、杀虫剂、杀菌剂等，以充分改善幼苗的生长条件；人工种子不仅可在工厂内机械化生产，而且体细胞胚可以用生物反应器大规模生产。所以，人工种子比天然种子的生产效率大为提高，并且成本低。如一只胡萝卜经培养可获得数以百万计的体胚，据估计这样的每粒人工种子只值 0.0264 美分，尤其重要的是：人工种子还可以克服某些难以形成种子的不育性植物繁殖上的困难，和避免有性植株的近亲繁殖造成的不利后果。如：松、柏、胡桃、板栗及一些名贵花卉、蔬菜等经济价值很高，但不易大量繁殖的植物，都可以利用体细胞胚制成人工种子。

用体细胞胚包埋制作人工种子，其制作流程主要是由 Reaenbaugn 等人建立起来的，可归纳如下：选取目标植物→从合适外植体诱导愈伤组织→将愈伤组织转移到液体培养基→愈伤组织在液体培养基中增殖扩大→愈伤组织转入分化培养基→体细胞胚大量发生→体细胞胚被包埋人工胚乳→包裹人工种皮→温室（大田）播种→获得目标植物。人工种子的生产和应用虽然有着诱

人的前景，但有关研究仍处于“襁褓之中”。目前仍面临着许多难题有待于解决。首先是体细胞胚的质量问题，它直接决定种子苗的质量，这是人工种子研究的关键。目前，人工种子技术比较成熟的有苜蓿、芹菜、胡萝卜、花椰菜等，它们几乎成为人工种子研制的模式材料，但其成苗萌发率和形成植株率也不算高，如苜蓿的这两项指标只有 30% 和 7%。其次，人工胚乳和人工种皮基质的选择也是这项技术的重要课题。目前，较多的是使用海藻酸钠作为人工胚乳的包埋基质，因为这种材料是有生物活性，无毒，包埋后的胶囊有较好的强度，并且成本低工艺简单，用这种材料包埋苜蓿和芹菜的体细胞胚，已萌发并获得了正常植株。但也存在缺点：保水性差，营养成分易渗漏，在空气中易失水干燥等。给人工种皮涂覆外皮目的在于更有效地提高人工种子的保水能力和防止营养渗漏；保护人工种子不受土壤微生物、温度等不利因素的影响，同时也便于人工种子的运输、贮藏和播种。目前，已建立了多种在人工胚乳外面包装外皮的工艺。Redenbaugh 等人曾采用 Elvax4260（一种乙烯、乙烯基乙酸、丙烯酸的三元共聚物）作为外皮材料，包埋苜蓿的体胚，获得了较好的效果。从研究趋势看，理想的人工种皮将是经过分子设计而合成的复合材料。

自 80 年代初期以来，人工种子的研究已获得很大进展，越来越受到各国重视。美国加州的植物遗传公司（PGI）生产的人工种子芹菜，鲜嫩爽脆，味道极佳。并在西红柿、甘蓝、花椰菜、莴苣多种蔬菜上开展了人工种子的试验。新泽西州的 DNA 植物技术公司则大规模生产体细胞胚。法国、瑞士、西班牙对人工种子的研制也表现了极大兴趣。日本麒麟啤酒公司与美国 PGI 合作，联合研制和生产蔬菜及水稻的人工种子，并研制出一种新的包埋基质。在我国，人工种子技术已被列入国家 863 高技术项目之中，从 1987 年至今，已成功地在胡萝卜、玉米、水稻、芹菜、百合、花叶芋、桉树等植物上获得了成功。

我国植物资源丰富，植物组织培养技术比较普及，相信人工种子的研究会有更新的突破，并最终得到广泛应用。

48．前途远大的“微观医学”

——基因诊断与治疗

基因工程除了可以广泛地应用于农业、工业、畜牧业等方面外，对医学的诊断和治疗也起着巨大的作用。最近兴起的基因诊断与基因治疗正是基因工程在医学方面的成功应用。

利用基因工程对遗传病进行产前诊断，能在妊娠早期对某些严重影响人体健康的疾病作出准确判断，以便及时采取措施，中止妊娠，防止有病胎儿的出生。目前，进行基因诊断主要有两种方法：一各称为分子杂交法，即首先提出正常人的某种蛋白质 mRNA，由 mRNA 制备出 DNA，用放射性元素（如 ^{32}P ），将这种 DNA 作上标记，然后再从羊水细胞中提取胎儿的 DNA，让这两种 DNA 杂交，如果两者不发生杂交，说明胎儿缺乏产生该蛋白质的基因，因此就可断定患了相应的遗传病。如：地中海贫血症的胎儿缺少 α —珠蛋白基因，就可以用这种方法诊断。另一种方法称为限制酶法，限制酶是一种特殊的酶，它像切菜机一样，能把 DNA 切成许多片段，它是基因诊断中一个很有

用的工具。如果胎儿的某个基因发生了突变，用限制酶切割时，就会使切割位点或切成的片段数目发生改变，因而可以断定发生了遗传病。如果知道某一种遗传病是跟某一特定的片段有关，则根据酶切以后生成的 DNA 片段情况就可以判断胎儿患了什么遗传病。例如有一孕妇以前生育过地中海贫血的儿子，她现在又怀孕了，要求对她的胎儿进行产前诊断。用限制酶切割正常人的 DNA 并给一定的杂交后，只产生 4400 碱基对的 DNA 片段，而这个孕妇及其丈夫都能产生 4400 和 3700 碱基对的两种 DNA 片段，这就说明大小为 3700 的片段带有一个隐性的致病基因，对她的胎儿诊断发现仅含有 3700 碱基对的片段，因此可以断定这个胎儿又是一个地中海贫血儿，可进行人工流产，防止患儿出生。随着限制酶切割法和 DNA 重组技术的不断发展，目前已经有许多遗传性疾病都可以利用基因工程的方法作出早期诊断。

基因工程不仅可以应用于疾病诊断，而且在遗传病的治疗方面也有重大应用价值。因为传统的防治遗传病的方法，虽然有一定的甚至良好的疗效，但这些都不过是治标的办法，没有从根本上解决问题。在治好的病人的后代中还可能再出现这个疾病。要彻底消灭这些遗传病，不使这一代和下一代以及子孙万代再遭受它们的毒害，就必须清除疾病的根源。随着人类基因转移试验从实验室走向临床，基因治疗的梦想终于得以实现。目前，基因治疗已成为医学生物学研究的热点之一。

由于遗传病是患者体内某种基因缺乏、缺陷或突变而引起的，因此基因治疗的策略就是要对基因进行替换，修正或修复。目前条件下，研究的最多，也是较为可行的就是将有功能的正常基因转移到疾病细胞或个体基因组的某一部位上，以替代缺陷基因发挥作用，达到治疗疾病的目的。基因治疗按实验步骤可分为两种：一种是二步法基因治疗，即将受体细胞在体外培养导入外源正常基因，然后把这种经遗传修饰后的受体细胞送回到病人体内，让正常基因表达，以改善症状。目前将基因导入细胞的方法很多，如磷酸钙沉淀法，DEAE—葡聚糖法，细胞融合，脂质体介导，显微注射，电脉冲介导，病毒感染等，其中以病毒感染法效率较高。另一种方法称为“直接法或一步法”，即将外源基因以某种载体（常是病毒）作介导，直接带到人体中去；或用“基因枪”将 DNA 直接打入体内。这种方法简便，很有发展前途，已逐渐引起人们的关注。

基因治疗根据靶细胞不同，还可以分为生殖细胞基因治疗和体细胞基因治疗。前者是将生殖细胞作为治疗目标，改变生殖细胞的遗传物质。从理论上说，生殖细胞基因治疗，可使遗传疾病不仅在当代得到治疗，而且还能将新的正常基因传给下一代，使遗传病得到根治。这方面已在人和动物的体外受精胚胎中取得一些进展。但这种治疗涉及到一系列伦理道德问题，不易为人们接受，同时生殖系统比较复杂，一旦发生错误，将给后代带来严重后果，因此进展较慢。现在发展较快的还是体细胞基因治疗，就是将正常基因导入合适的体细胞，然后通过输入、注射或手术等方法，将修改后的活细胞送到病人体内以产生治疗效应。可见体细胞基因治疗实际上类似药物治疗，只不过这种药物不是普通的药物，而是带有特定功能的基因。这种基因治疗只对当代有效，而对其后代无效。

可用于基因治疗的疾病主要包括遗传性疾病，免疫力缺陷和癌症等。目前，基因治疗已有成功的报道。例如：1990 年美国国家卫生院（NIH）的两名科学家 Blaese 和 Anderson，首次进行一次经批准的人体基因治疗试验，

患者是一个苷脱氨酶（ADA）缺陷和免疫缺陷综合症的女孩，经基因治疗后，患者的免疫力有了明显改善。随后他们又做了第二例，也获得了成功。1991年，有4位黑色素瘤病人经基因治疗，情况良好，无不良副作用。这些成功事例为人类征服遗传病带来了希望。据报道，1991年5月，美国已有5项人类基因治疗方案获准进行；7月，又有6项进行基因治疗的申请交到美国国家卫生院，其中有5项是有关恶性肿瘤的基因治疗。

可见基因治疗这一全新的技术即将成为医治人类疾病的重要手段。尽管在前进的道路上困难重重，但这一崭新技术已为临床医学带来了新的希望和曙光。

49．有意思的翻毛鸡

——基因的多效性

根据孟德尔遗传学的基本理论，一个基因只决定一种性状，例如视神经萎缩病基因只造成视神经的萎缩，多指基因只决定多指畸形等等。但是实际上基因对性状的控制往往要复杂得多，一个基因常常影响身体的许多不同部分，同时引起多种不同的异常表现，我们把单一基因的多方面表型效应叫做基因的多效性。基因的多效现象在生物界是非常普遍的。

例如：有一种翻毛鸡，羽毛是反卷的，这种鸡与正常的鸡只有一对基因的差别，翻毛鸡是FF，正常鸡是ff，F这一对基因不仅引起翻毛，在许多其他性状上都使翻毛鸡与正常鸡不同。首先，翻毛鸡羽毛保持体温的能力不如正常鸡的羽毛，身体热量散失较多，因此，翻毛鸡的体温比正常鸡低。体温散失多了，会促进代谢作用来补偿消耗，这样一来，一方面使心跳加快，心脏慢慢扩大，心脏的形状也发生改变，血液增加，与血液有重大关系的器官——脾脏也因之慢慢扩大；另一方面，代谢作用增强，必然要多吃东西，因而使消化器官、消化腺和排泄器官都发生变化。最后，代谢作用又影响了肾上腺，甲状腺等重要的内分泌腺体，因而使生殖能力大大降低。可见翻毛基因引起了多方面的效应。

在人类中，有一种叫做蜘蛛指症的病（又叫马芬化综合症），它是一个常染色体的显性遗传病。患这种病的人会表现出多方面的病症，例如：身体比正常人要高，长形头，眼的晶体易脱位，近视，自发地视网膜剥离，蓝色巩膜，肌肉不发达，肢体细而瘦，有先天性心脏病。可见一个基因对身体的许多不同部分的发育都发生了作用，引起了多种病变。人类中另一个基因多效性的典型例子是威尔逊氏病，此病通常在10岁到20岁时突然发作，某些脑的中心退化，正常的肝细胞被纤维组织代替，造成肝硬化，在角膜中间出现一个特殊的色环，眼球震颤，肌张力亢进，尿中排出大量的氨基酸残基和短肽，患者还具有铜代谢缺陷，因此，脑、眼、肝中铜含量显著增高，而且尿中含有大量的铜，而血清中铜的含量却异常的低。除此以外，还有很多显性遗传的疾病，都有类似情况，例如：软骨发育不良症，心和手综合症，甲一髌综合症等等。

为什么会出现这样的多效现象呢？这是因为在生物体发育过程中，各种各样的生理生化过程都是相互联系、相互制约的。基因是通过生理生化过程而影响性状的，所以，一个基因的改变也往往会影响到其他生化过程的正常

进行，而引起其他性状的相应改变，而且基因与基因之间，基因与环境之间也存在相互作用。可见，基因与性状之间的关系是复杂的，并不是简单的一对一的关系。除了单一基因的多效性之外，还有多因一效现象，即多个基因共同控制同一个性状。总之，一因多效和多因一效的发现，进一步充实和发展了孟德尔的遗传规律，深入研究和分析这些复杂的关系，对于我们解决实际问题是有重要意义的。

50．为什么男人秃顶的比女人多

——性激素对性状表现的影响

在现实生活中，大家会发现男性秃顶的比较多，而女性则相对较少，为什么会出现这种现象呢？原因是，在人类及某些高等动物中，有些性状表现除受基因控制外，还与性激素的作用有关。人类的秃顶遗传，是由于秃顶基因 B 的作用。在男性，BB 和 Bb 皆表现为秃顶，而在女性只有 BB 才表现轻度秃顶，Bb 不表现秃顶。为什么 Bb 在男女性别中的表现不一样呢？这是由于性激素对基因发生了作用，男性产生的雄性激素多，对 B 基因发挥作用是有利的，所以在 Bb 男性中也表现秃顶，而女性产生的雌性激素多，对 B 的作用不利，所以 Bb 的女性表现不出秃顶，只有 BB 纯合体才表现出轻度秃顶。再如：绵羊角的遗传，也是一对基因控制的，当纯合的有角羊（HH）与纯合的无角羊（hh）杂交时，所得的子一代都是杂合体（Hh），基因型相同，可在雌雄性别中表现不同，杂合体公羊都有角，而杂合体母羊都无角。在这里，基因的显性作用也是受到了性激素的影响。

性激素不仅影响常染色体上的基因的作用，对性染色体上的基因同样能够产生作用。最明显的例子就是性激素对性别分化的影响，我们知道，性别主要是由性染色体决定的，在人类和哺乳类动物中，XX 决定女性（或雌性），XY 决定男性（或雄性），一般来说，遗传所决定的 XX 和 XY 总能顺利的发育成正常的女性和男性。这是因为在性染色体决定了性别的发育基础之后，性腺和由性腺分泌的性激素可以进一步促进性的正常分化。由于卵巢分泌的雌性激素通过血液输送到全身，使身体内的各部分向女性方面分化，维持第一性征并激发第二性征的出现。睾丸分泌的雄性激素和由它代谢产生的其他激素通过血液运送到全身，使身体的各部分分别向男性方面分化，维持第一性征并激发第二性征的出现。这样男女个体之间除了在内外生殖器官方面存在差异之外，还在喉部、解剖特点、声调高低、骨盆形态、乳房发育、毛发生长等方面也产生了明显的差异。此外，肌肉、骨骼、血液以及新陈代谢率、血压、心跳、呼吸频率等生理方面也表现出一系列两性差异。这是在性激素分泌正常的情况下所发生的正常的性别分化。如果由于某种原因，性激素分泌异常，就会因性别分化异常而导致性别畸型，例如：女性假阴阳人，核型为 46、XX，本来应该是正常女性，可是由于在胚胎发育中，肾上腺皮质过度发育，最终引起了过量的雄性激素产生，而使女性生殖器开始男性化，具有了男人的表型特点。再如：男性假阴阳人，核型为 46、XY，本应是男性，可是这种人由于基因突变，不能产生雄性激素，或者虽然有雄性激素，但缺乏激素受体，使得雄性激素不能发挥作用，从而导致男性性器官不能分化，使患者自然地向着女性化发展，具有女人的外貌和女性的特征。

在其他动物中，性激素对性别分比的影响例子也很多，如牛怀异性双胞胎时，产生下的雌牛常常没有生育能力；母鸡不下蛋，变成公鸡，并能报晓等，这些现象的发生都与性激素有关。由此可见，生物的性状表现是很复杂的，除了主要受控于基因的作用之外，性激素在某些性状表现上的作用也是不可忽视的。

51．生男育女的秘密

——性染色体及其作用

古希腊人认为，生男育女与母亲受孕前的睡姿有关。母亲左侧睡，卵就从右侧卵巢排出，如与父亲右侧睾丸排出的精子结合，就会生出女孩。但许多人照此试来，往往是大失所望。

有人曾在动物试验中发现，把动物的一侧卵巢切除，只有一侧卵巢仍能排卵受孕，结果并没有得到人们期望的只是一种性别的后代，而仍能产生两种性别的后代。

我国古书《淮南子》上说“山气多男，泽气多女”，意思是：靠近山的地方，人们受山的仙气的影响多生男孩，近水的地方，受水的灵气的影响多生女孩。

还有人认为胎儿的性别可受到“神仙”及气功的影响等等。这些说法都缺乏科学的依据，经不起实践的检验。

直到 1901 年，美国学者麦克克隆（McClung, C·E·1870—1946），在直翅目昆虫中发现性染色体，并把性别的决定与性染色体的遗传首次联系起来，提出“副染色体”或“额外染色体”，标记为 X 的染色体，并决定着性别的假说，指出这种 X 染色体若与 Y 染色体结合即产生雄性后代；若与另一个 X 染色体结合便会产生雌性后代。至此，性别是怎样决定的问题有了科学的依据。

1956 年，瑞典庄有兴等报道人类身体细胞中的染色体数目是 46 条，可配成 23 对。其中有一对与决定男性或女性有直接关系，称之为性染色体，其他的 22 对染色体被称为常染色体。

在女人细胞中具有成对的 X 染色体，以 XX 表示，所以有时称女性为同配性别；而男人细胞中只有一个 X 染色体，另外还有一个很小的 Y 染色体，所以有时称男性为异配性别。X 染色体比 Y 染色体大，上面包含的基因也比较多，而 Y 染色体较小，上面包含的基因也较少，X 染色体与 Y 染色体上虽然含有的基因大多数不同，但还有相同的区段。要区分 X 与 Y 染色体，可借助于人类全部染色体的核型分析和利用荧光显微镜，对经过荧光染料（盐酸阿的平）染色的间期细胞进行观察，Y 染色质长臂末端有一个强的荧光点（黄色荧光），可与其他所有的染色体区分开来（图 7）。

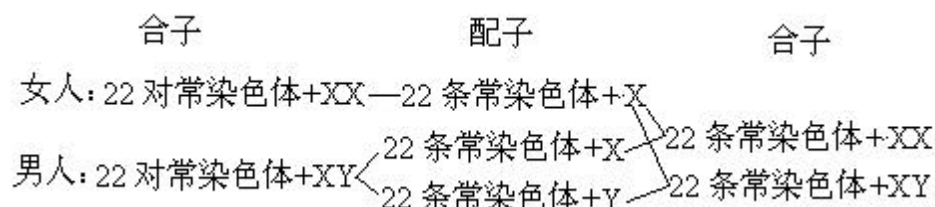
怀孕妇女可能生男孩，也可能生女孩，为什么？

这与男性所提供的精子有关，具体的说是与 Y 染色体有关。任何两性生物，在形成生殖细胞时，要经过一个减数分裂的过程，这个过程使得原来二倍性的体细胞中的染色体数目减少一半。

对人来讲，性染色体为 XY 的男子，可产生两种类型的精子。一种是 $22 + X$ ；另一种是 $22 + Y$ （都是 23 条染色体）。

性染色体为 XX 的女性，只能产生一种卵，其包含的染色体是 $22 + X$ （也为 23 条染色体）。

受精时，含 X 染色体的卵与含 Y 染色体的精子结合是随机的，机会均等各为 $1/2$ 的可能性。若含 X 的卵与含 X 的精子结合，形成 XX 受精卵，将来发育成女性；含 X 的卵与含 Y 的精子结合，形成 XY 受精卵，将来发育成男性。所以，在一个大的群体中，生男生女的数目应该是相等的。这个过程可表示如下：



为什么 Y 染色体具有决定男性的作用？

这与 Y 染色体的结构有关。

在 Y 染色体短臂的末端存在一个睾丸决定基因，它的产物是一种含有 162 个氨基酸的 H—Y 抗原，存在于 XY 型胚胎性腺的细胞膜上。受精卵在分化发育形成早期胚胎时，原始的性腺具有分化成女性和男性的两种可能。如果存在 H—Y 抗原，在它的刺激下，原始胚胎性腺就形成睾丸，将来发育成男性；如不存在 H—Y 抗原，原始胚胎性腺就形成卵巢，将来分化发育成女性。

因此，人类生男生女有两个特点：

（1）起决定作用的是男性所产生的精子，而卵则属中性的。

（2）所怀胎儿的性别是在受孕时，形成为受精卵的一瞬间就决定了的。

此后，任何所谓的能够呼风唤雨的“神灵”、“法术”都不能将男胎转为女胎，也不能将女胎转成男胎。

52．母鸡变公鸡的怪事

——遗传上的性反转现象

暑假，小刚到乡下奶奶家去玩，奶奶养了十只下蛋的母鸡。一天早晨，小刚正在给鸡喂食，看到一只母鸡像公鸡一样引颈打鸣。小刚将这奇怪的现象告诉奶奶，奶奶惊慌的马上提起这只母鸡剥去鸡头，当晚又是烧香又是拜佛很是紧张。小刚不解，奶奶说这不是好兆头。开学后，小刚将这事报告给教生物课的刘老师，刘老师在课堂上给同学们讲解了出现这种现象的原因。

母鸡变成公鸡不是神灵的显现，而是常见的自然现象。

正常的母鸡，受到卵巢分泌的雌激素的作用，性格温和，发育到一定时期就开始下蛋（产卵）。但有时卵巢发生病变，使得母鸡分泌的雌激素减少，迫使已下蛋的母鸡停止下蛋，并开始从外形和表现上向雄鸡转变。例如，颈部和尾部都出现公鸡样的颈毛和尾毛，有些表现为像公鸡一样好斗和啼叫，这就是古人所说的“牝鸡司晨”。

遗传学家们很早就开始注意和研究鸡的这种性别变化，通过对这些鸡的染色体的分析研究发现，这些母鸡在变成“公鸡”之后，它的性染色体并没有发生变化，仍然是母鸡的性染色体构成，所以称鸡的这种变化为“性转换”。

下面这个实验可以验证这只变性“公鸡”的基因型。

现在知道鸡的芦花斑纹，受到位于性染色体 Z 上的 B 基因控制的，表现为显性遗传。所以，基因型为 $Z^B Z^B$ 、 $Z^B Z$ 的公鸡，表现芦花；基因型 ZZ 公鸡，为非芦花；基因型为 $Z^B W$ 的母鸡，表现芦花；基因型 ZW 母鸡，为非芦花。

实验中选取偶然得到的一只非芦花斑纹的雌变雄的鸡。这只鸡以前产过卵，后来不产卵了，逐渐向雄鸡转化，最后能和雌鸡交配。如果我们让这只非芦花的“公鸡”与正常的芦花母鸡交配，根据鸡的伴性遗传规律，后代情况应为：

P (亲代):	♂(雄性)	ZZ	×	$Z^B W$	♀(雌性)
		(非芦花)		(芦花)	
			↓		
F ₁ (子一代):		♂ $Z^B Z$		♀ ZW	
		(芦花斑纹)		(非芦花斑纹)	

后代中，雄鸡为芦花斑纹，雌鸡为非芦花斑纹。而实验中发现，若让变性的“公鸡”与正常芦花斑纹雌鸡交配，得到的子一代中，雄性鸡全为芦花斑纹，雌性鸡斑纹有芦花的，也有非芦花的。为什么呢？

通过对这偶然得到的变性“公鸡”的染色体组型分析发现，这非芦花的“公鸡”虽然性别发生了变化，但它的遗传结构（性染色体）没有改变，仍为雌鸡的性染色体 ZW ，所以，当它与芦花斑纹的正常母鸡（ $Z^B W$ ）交配时，其后代情况为：

P:	ZW	×	$Z^B W$
	(非芦花“公鸡”)		(正常芦花母鸡)
		↓	
	$Z^B Z$, ZW ,		$Z^B W$, WW
F ₁ :	(芦花公鸡) (非芦花母鸡)		(芦花母鸡) (死亡?)

上面实验解释了变性“公鸡”的遗传情况，我们得出如下结论：性别是一种表型，可受到环境等因素的影响，虽然由于环境等因素的影响会发生一些改变，但基因型是不会发生相应的改变的。

刘老师的讲述，使小刚又增加许多知识，他暗暗地想，下次到奶奶家一定要告诉奶奶及乡亲们：“母鸡打鸣”不是不祥征兆，而是一种自然现象。

53. 怎样在雏鸡中辨出母鸡

——谈谈鸡的伴性遗传

养鸡场中常遇到这样的问题：为了节省饲料，希望从小鸡时就能辨别雌雄，将雄鸡从小就淘汰，而只留下将来能产蛋的雌鸡，以便于进行工厂化饲养。刚孵出的小鸡个个都是毛绒绒的，很难辨别雌雄，怎么办？遗传学原理能助我们一臂之力。

这需从遗传学的基础讲起。鸡的雌雄性别决定方式与包括人在内的哺乳类的性别决定方式相反，它的雄性有一对相同的性染色体，雌性的性染色体是不相同的。为了与哺乳类的 XY 型性别决定方式相区别，把它们记作 Z 和 W。因此，母鸡基因型是 ZW ，能产生含有 Z 或 W 的两种类型的卵子；而公鸡基因型为 ZZ ，只能产生含有 Z 染色体的一种类型的精子。所以鸡的卵子起着决定

鸡的雌雄性别的主要作用。这比 XY 型性别决定方式正好相反，下图表示了鸡的伴性遗传规律。

与哺乳类的 X 染色体类似，Z 染色体上有许多基因，而 W 染色体上的基因很少。鉴于鸡的性染色体的特殊的遗传方式，人们想，如果 Z 染色体上含有容易检出的决定特殊性状的基因，将有助于辨别鸡的雌雄。

现在已经发现了控制鸡的芦花斑纹的基因。芦花鸡，绒羽黑色，头上有黄色斑点，羽毛上有横纹，是黑白相间的特殊图案，很容易认出。通过遗传实验知道，这芦花鸡的羽毛的性状主要是由一个显性基因 B 决定的。它的等位基因 b 不能使羽毛的颜色黑白相间。因此，芦花鸡与非芦花的交配为：

$$\begin{array}{rcccl}
 P: & \text{♀} & Z^b W & \times & Z^B Z^B & \text{♂} \\
 & & \text{(非芦花鸡)} & & \text{(芦花鸡)} & \\
 & & \downarrow & & & \\
 F_1: & & \text{♂} Z^B Z^b & & \text{♀} Z^B W & \\
 & & \text{(芦花)} & & \text{(芦花)} &
 \end{array}$$

非芦花母鸡与芦花公鸡交配后代不论雌雄都为芦花鸡。反之，用芦花母鸡与非芦花公鸡交配，后代中雄性鸡全为芦花斑纹，而非芦花斑纹的鸡全是母鸡。

$$\begin{array}{rcccl}
 P: & \text{♀} & Z^B W & \times & Z^b Z^b & \text{♂} \\
 & & \text{(芦花鸡)} & & \text{(非芦花鸡)} & \\
 & & \downarrow & & & \\
 F_1: & & \text{♂} Z^B Z^b & & \text{♀} Z^b W & \\
 & & \text{(芦花鸡)} & & \text{(非芦花鸡)} &
 \end{array}$$

从上面的分析可知，我们可将芦花基因 B 作为选择标记来帮助我们从小鸡中辨认雌雄。具体方法为：让丰产的芦花母鸡与丰产的非芦花公鸡交配，产生的小鸡中，凡是头顶上有一块黄斑的小鸡（芦花斑纹）都是公鸡；头顶没有黄斑性状的都是母鸡。将头顶有黄斑的小鸡淘汰，而保留头顶没有黄斑的小鸡，就能达到从小分辨鸡的雌雄的目的。

54．儿子随妈，女儿随爸

——谈谈伴性遗传规律

俗话说：儿子像妈，女儿像爸。根据实际观察和遗传学理论分析，这话虽不全面，但还是有一定的道理的。

我们知道，性状是由基因决定的。常染色体上基因所决定的遗传性状，在男或女中的表现是一样的，不因性别而异。而位于性染色体上的基因所决定的遗传性状，则因性别的差异而表现不同。这种遗传方式称为伴性遗传。位于 X 染色体上基因的遗传规律叫伴 X 遗传，位于 Y 染色体上基因的遗传规律叫伴 Y 遗传。

伴 X 遗传和常染色体上遗传一样，也有显性与隐性之分。但又有独特的地方，与女性的性染色体为 XX；男性的性染色体为 XY 有关。

(1) 伴 X 隐性遗传

人们早就注意到，某些性状或先天性疾病，在男性中出现的机率高于女性。据研究是因为男子只有一个 X 染色体，Y 染色体上没有与 X 染色体相对

应的等位基因。如这 X 染色体上有一个隐性基因，由于没有相对应的正常基因掩盖，它就会表现出来。而位于女性 X 染色体上的隐性基因，只有在纯合的时候，所控制的性状，才能表现出来。

人类有许多伴 X 隐性基因控制的性状或疾病。例如：最早被记载的伴 X 隐性疾病——血友病。有一种患 A 型血友病（hemophiliaA）患者，血液里缺少一种凝血因子——因子（抗血友病球蛋白），受到轻微损伤，即出血不止，血液不易凝结，出血量虽不多，但可持续数小时至数周。过去血友病人常因微小伤口而死亡，现在随着科学的发展，可以使患者只要小心，就能与正常人一样地生活。

现假定控制血友病的基因 h 在 X 染色体上，记作 X^h ，是隐性遗传的，而且 Y 染色体上没有相应的等位基因。男人只有一个 X 染色体，如上面有血友病基因（ X^hY ），症状马上就显示出来，而女人有两个 X 染色体，要都带有血友病基因（ X^hX^h ）才能显示出血友病来，所以像血友病这样罕见的遗传病，患者（几乎）都是男性。据统计，男性发病率为 1/万，而女性发病率为 1/亿。

男性血友病患者与正常女性婚配，他们生的儿子都正常，女儿都从父亲那里获得一个致病基因，表现为致病基因的携带者。所以男性的致病基因只能随 X 染色体传给女儿，而不能传给儿子。“女儿随爸”是有道理的。如下图：



女性血友病患者与正常男性婚配，他们所生的儿子都患此病，女儿虽不患病，但为血友病某因的携带者。如下图：

亲代 $X^hX^h \times X^+Y$
 (母亲患血友病) (父亲正常)
 配子 X^hX^h, Y
 子代 X^+X^h, X^hY
 (女儿为携带者) (儿子为血友病患者)

携带血友病基因的女性与正常男性婚配，生下的女儿都是正常的，基因型有两种 X^+X^+ 和 X^+X^h ，儿子的基因型也有两种，一种是 X^+Y ，表现正常，另一种是 X^hY ，为血友病患者。可见“儿子随妈”是有道理的。

“儿子随妈，女儿随爸”是一种遗传上称为交叉遗传的现象，是伴 X 染色体隐性遗传的特点。

(2) 伴 X 显性遗传

伴 X 显性遗传，不管是男性还是女性，只要有一个基因存在，它所决定的性状（或疾病）就一定会表现出来。例如：抗 V_D 佝偻病（低血钙佝偻病）。佝偻病是由于 V_D 或钙的缺乏。但对于含有抗 V_D 佝偻病基因的人来讲，即使食物中有适量 V_D 时，仍要发生佝偻病。不论男女都会发生此病。男性病人将此病传给所有的女儿，但不会传给儿子。现假定此病是由显性基因 D 控制的，则遗传方式为：

亲代	XX	×	X ^D Y
	(母亲正常)		(父亲患病)
配子	X	↓	X ^D , Y
子代	X ^D ×		XY
	(女儿患病)		(儿子正常)

若女性为该病的杂合体，她与正常男性婚配，儿女中正常与患者各占一半，如下图：

亲代	X ^D X	×	XY
	(母亲患病)		(父亲正常)
配子	X ^D , X	↓	X, Y
子代	X ^D X		XX
	(女儿患病)		女儿正常
	X ^D Y		XY
	(儿子患病)		(儿子正常)

可见在整个群体中患有伴 X 显性遗传病的女子比男子的数目要高出 2 倍以上。

55. 生物的性别都由父方决定吗

——介绍性别决定的几种方式

生物除了大多数由性染色体控制性别以外，还有由环境等其他因素导致生物出现雌、雄性别分化的生物。

(1) 性染色体控制性别

包括人在内的哺乳类等，生男生女都由父方提供的含不同性染色体的精子决定。

此外，还有鸡、鸭、鸟类、家蚕及少数两栖类、部分爬行类等，其后代的性别都由母方产生的不同卵子决定。性染色体以 Z 和 W 表示。而蝗虫、蟑螂和虱子等为 X0 型性决定。

X0 型性决定比较少见，它们的雌雄性别分化不是两性的性染色体在形态、大小和结构等方面有区别，而主要是数量差异。例如：飞蝗雌性个体有 24 条染色体， $2n=24$ ，有 2 条 X 染色体。雄性个体 $2n=23$ ，只含有 1 条 X 性染色体。这类生物性别仍由父方决定的。父方在减数分裂时产生含有 X 性染色体和不含性染色体的两类精子；母方仅能产生含有 X 性染色体的一类卵子。受精时，含 X 染色体的精子可与含 X 性染色体的卵子结合，产生基因型为 XX 合子，将来发育成雌蝗虫；同样，不含性染色体的精子可与含 X 染色体的卵子结合，产生基因型为 X0 合子，将来发育为雄蝗虫。

(2) 其他类型的性别决定

性染色体的分离能导致雌雄性别分化，此外，营养、环境等外界因素对雌雄性别分化也有影响。

蜂类的雌雄性别分化就很有意思，如图 8。

蜜蜂在飞行中进行婚配，交配后雄蜂就死了，蜂皇得到的精子足够它一

生所需（约4~5年）。蜂皇产卵时，少数是没有受精的，将来发育成雄蜂，所以雄蜂是单倍性的，染色体为 $n=16$ 。大多数的卵是受精卵，将来发育成雌蜂，染色体数为 $2n=32$ 。

雌蜂也有蜂皇（能育）与不育的职蜂之分，这主要取决于环境（即摄取的营养——蜂皇浆）的影响。蜂皇浆是职蜂头部产生的腺体。吃2—3天质量差的蜂皇浆的幼虫，将来发育成职蜂；吃5天质量好的蜂皇浆的幼虫，将来发育成蜂皇。蜂皇和职蜂的染色体虽然都是32条，但由于受环境的影响，发育成蜂皇的个体能生育且丰满，而发育成职蜂的个体不育且瘦小。雄蜂是单倍体，减数分裂形成精子的情况是怎样的呢？

雄蜂仍然形成的是单倍性精子。不过它的减数分裂是一个异常的过程。

雄蜂的精母细胞也经过相继的两次减数分裂，第一次分裂时，出现单极纺锤体，结果使单倍性的染色体全部分向一极，另一极只产生一个无核的细胞质芽体。染色体实际上并没有减半。第二次分裂，则按正常的方式进行，相当于一般的有丝分裂。所以，从一个精母细胞能形成两个精细胞，仍保留雄蜂原来的单倍性染色体数。

蜂皇按正常的减数分裂形成卵子，受精方式也是正常的。

还有一类水生生物，它的雌雄性别分化则主要与受精卵所处的环境有关。如海生蠕虫——后缢，如图9。它的雌雄性别体型大小相差很悬殊。雌虫很大，有2英寸长，身体像一颗豆子，口吻很大，远端分叉。雄虫特小，约有雌体的 $1/500$ ，生活在雌虫的子宫中，像寄生虫似的。它的雌雄性别分化完全取决幼虫所处的环境。自由游泳的幼虫是中性，落到海底的幼虫，将来发育成雌虫，落在雌虫口吻上的幼虫，将来发育成雄虫。人们通过一个有趣的实验发现，把已落到雌虫口吻上的幼虫拿开，让它在离开雌虫的情况下继续发育，它就发育为中性状态，而且偏于雌性或偏于雄性的状态，取决于幼虫在雌虫口吻上停留时间的长短，停留时间越长，则越偏向雄性，越短则越偏向雌性。

据研究，雌虫的口吻上有一种激素类的化学物质，对于幼虫的性别分化有一定的影响。

所以，我们说生物的性别可与性染色体有关，也与所处的环境等其他因素有密切的关系，世界的千变万化，也导致了整个生物界的各种各样的变化。

56. 令奥运官员头痛的事

——运动员的性别鉴定与阴阳人

自从1896年，现代奥运圣火第一次在希腊的雅典点燃至今，许多优秀运动员创造和打破了无数次的奥运纪录，涌现了一大批被载入奥运史册的体育明星。

1932年的奥运会，是奥运史上破纪录最多的一届，被誉为“创纪录的奥运会”。其中美籍波兰运动员斯特拉·瓦尔什，在女子100米决赛中，以11分9秒获金牌，开始了她辉煌的运动生涯。此后的七八年间，她获得了约5000枚的各类奖牌，近半个世纪来，她的周围一直笼罩着神秘的色彩。可是1980年12月4日，69岁的她被人暗杀，尸体检查发现她竟是一名男性，世人被震惊了，人们有种被愚弄被欺骗的感觉。此后，奥运史上又接二连三地出现

男扮女装的“假女人”，给伟大的奥林匹克运动的真实性蒙上了阴影。

自 1968 年墨西哥城夏季奥运会和 1972 年日本札幌的冬季奥运会起，奥委会采取措施，对女运动员进行性别检查，以剔除企图蒙混世人的骗子。

国际奥委会法律条文上明文规定：性别检测不得采用外力方法和妇科检查法。这给性别检查带来相当困难。

我们知道，成年男女在外观上有很明显的形态差别，一般是无法隐瞒的，为什么有些“假女人”不易被人们发现呢？

原来，在人类和动物中都有一种很不常见的表现型——“半阴阳”或称“中性人”、“两性人”的病态表现。

“半阴阳”是指个别人，他们的外生殖器模糊不清，很难确定他们属于男性还是属于女性。他们体内同时存在着男性和女性的性腺组织，因此，他们既有男性特征，又有女性特征。又可细分为真两性人和假两性人。

真两性人（雌雄嵌合型）：卵巢和睾丸组织同时存在于一个个体中，有一个卵巢和一个睾丸；或者有一个卵巢（这种人的性腺，有一部分是卵巢，另一部分是睾丸）和一个卵巢或睾丸。这种人的性染色质检查（巴氏小体检查）呈现阴性或阳性。外生殖器官变异很大，染色体是嵌合体，内外生殖器官也常表现为两性特征，常分辨不出是男是女。第二性征的发育可是男性或女性，甚至兼有。

假两性人：体内仅有卵巢或睾丸，染色体组型正常（XX 或 XY）。巴氏小体检测仅呈一性——男性或女性。外生殖器和其副性征模糊不清。又分男假两性人和女假两性人。

男假两性人：有睾丸，染色体组型 46, XY。巴氏小体检测呈阴性，表明他是一个真正的男性。但外生殖器模糊不清，像女性，副性征也是女性占优势，如乳房发达，外生殖器官呈女性，有正常阴蒂和不通阴道，不生育等。

女假两性人：有卵巢，染色体组型 46, XX。巴氏小体检测呈阳性，表明他是一个真正女性。但外貌男性化，外生殖器官也像是男性的，阴蒂过度发育成阴茎状。

此外，还有 XY 女性型性腺发育不全：患者染色体组型 46, XY，智力正常，外表为女性，第二性征发育欠佳。此病实际上是一种睾丸发育不良症。一般认为是一种与遗传有关的多基因控制的遗传病。它的病因是由于在胚胎早期睾丸即停止了发育，只保留三条索状性腺的形式。是因为中肾管抑制激素及雄性激素分泌量不足，使得女性生殖管道得以保留，体外雄性化程度不足。

由上面的分析我们看到，有些女性乳房不发达，声调低哑，有点或非常像男人。有些男子乳房发达，说话尖声细气，有点像或非常像女人。真是雌雄难辨。

半阴阳现象在动物界中的表现也是多种多样的，不同的个体具有不同的表现，这里就不一一介绍了。

半阴阳现象的出现有着很复杂的原因。胚胎学家认为，人和一些高等动物的每一性别中，都含有处于潜伏态的另一性别的残余。如原来占优势的雄（或雌）性，由于某种原因，突然退化了，潜伏态的雌（或雄）性便会逐渐发育起来，最后由雄性变成雌性或由雌性变成雄性了。

遗传学家们通过多年的研究认为，大多数的半阴阳是由于在胚胎早期发育中基因突变导致的。这种突变有些表现为隐性，一般不会带来明显的变化，

占有多数；也有些是显性突变的，会带来明显变化，占少数。

真两性人产生的主要原因：一种可能为受精卵在有丝分裂过程中，性染色体不分离或发生了丢失造成的，结果同一个体内形成两种不同的性染色体组合，如图 10。另一种可能是已分开的胚胎又相互融合到一起，结果导致性染色体错误结合与分离，而出现嵌合体。

男假两性人产生原因：是由于 X 染色体上的基因突变导致的。促使男性具有明显的男性特征的主要原因是产生雄性激素。雄性激素的受体基因位于 X 染色体的 Tfm 位点上。当受体基因为显性时 (Tfm)，就可正常形成雄性激素受体，使雄性激素发挥正常作用，从而该男性就表现正常。但当 Tfm 基因突变为隐性 Tfm 基因时，就不能产生受体。此时，即使有雄性激素，也不能发挥效能，导致各个性器官都不能正常分化并发挥作用，则该男人自然向女性方向发展，外形就偏于女性。

女假两性人产生原因，是由于胚胎早期发育中胎儿肾上腺皮质的过度发育而引起的两性畸形。肾上腺皮质的过度发育是由于常染色体上的隐性基因的纯合，造成了类固醇代谢中的某些特殊酶的减少，影响了皮质素的合成。血液中缺少皮质素，使脑垂体分泌的促肾上腺皮质激素增加，引起肾上腺皮质增生。肾上腺皮质能够产生雄性激素。如果这过分发达的肾上腺皮质发生在胚胎期，胚胎发育三个月后，会促使女性生殖器官开始男性化，那么虽然她具有正常的卵巢和输卵管，可她的外部却有发育不良的男性生殖器官，且副性征多呈男性的特点。

由于人会出现这各种各样的真两性人和假两性人的病理现象，所以，仅靠外貌观测是很难将男性与女性区分开来的，加之奥委会又要尊重每位女运动员的人格，不让采取外力和妇科检查的方法来分辨真正的男性与女性。为此就促使世界各地的医学及各类学科的科技人员、发明和发现正确判断男女的科学技术。

57. 运动员性别鉴定的新方法

——Barr 小体检测法及其他

国际奥委会明文规定：性别检测不得采用外力和妇科检查法。那么现在用的是什么呢？

现在常用的是遗传学基本的实验技术——人类 Barr (巴氏) 小体的快速检测法；也可以用要附加用荧光染料的染色法来检测。

Barr 小体检测法是一种不需要进行人的所有染色体的核型分析，仅利用间期的体细胞就能快速分辨男女的一种准确、简便的方法。原理是对人的间期时的体细胞中 X 染色质的异固缩状态的检出。

为什么称其为 Barr 小体检出法？

原来，1949 年美国学者 M. I. Barr 等人在研究猫的神经元细胞时发现，所有雌猫间期细胞靠近核膜的地方，有一个可被碱性染料染色的小体，而雄猫间期细胞中却没有。后来在包括人类在内的许多哺乳动物中都观察到这种现象。为了铭记 Barr 所做的贡献，现在人们称这种在间期细胞中存在的染色较深的小体为 Barr 小体，或称为 X 小体，有时也称 X 性染色质。

一个正常女性，她的口腔上皮、阴道上皮、皮肤、结缔组织、宫颈、羊

水等组织的细胞中都可检测到 Barr 小体。人类 Barr 小体平均大小为 0.7 ~ 1.2 微米，女性检出率为 15 ~ 60%，男性则低于 2%。

遗传学家认为，Barr 小体是两个 X 染色体中的任何一个，在间期细胞时发生异固缩而形成的。不论男女，只要她（他）含有两个 X 性染色质，那么就可在她（他）的体细胞的间期核中发现 Barr 小体。通常情况下，Barr 小体数目是 X 染色体数目减一，如核型为 45, X0 的女性，就没有 Barr 小体；核型为 47, XXY 的异常男性，有一个 Barr 小体；核型为 47, XXX 的异常女性，有两个 Barr 小体。随着 X 染色体数目的增多，Barr 小体的数目也增加，说明 Barr 小体与 X 性染色体有密切关系。

Barr 小体检测法虽然快速、准确，在奥运会性别鉴定中起着重要的作用，但也有出错误的时候。那是在 1988 年卡尔加里冬奥会上，一名运动员被查出性别有误，因她的 Barr 小体检测为阴性（没有 Barr 小体），组委会怀疑她的性染色体为男性，即为 XY 型，结果被组委会请出了赛场。后来经进一步的染色体组型分析发现，这名运动员确属女性，但她是一个不正常的女性，身体细胞中只有一个 X 染色体，而无 Y 染色体，也就是说她的染色体的核型为 45, X0，故而检测不出 Barr 小体的存在。这个结果给她造成难堪和心理伤害，也使人们对 Barr 小体检测法来分辨男女的准确无误性打了折扣。

1992 年，在法国阿尔贝维尔举行第 16 届冬奥会之前，一位法国医生发明了一种新的性别检测法，被称为“丹容法”。该法特点是：取口腔唾液，因含 X 染色体的细胞与含 Y 染色体的细胞所带电荷不同，通过电泳可将带 Y 染色体的细胞与带有 X 染色体的细胞分开。只要分别测定电泳槽两极“X”与“Y”染色体出现的情况，就可辨别出被检测者是男性还是女性。

检测 X 染色体可通过 Barr 小体检测法。而 Y 染色体可通过荧光染色来鉴定。

1970 年，Pearson 等人用荧光染料（盐酸喹吖因）染色，借助于荧光显微镜来观察男性的间期本细胞，如口腔上皮细胞、外周淋巴细胞、成纤维细胞、羊水细胞及精子等。在其核内近中央处可见一呈黄色荧光的圆形或椭圆形小体，称 Y 染色质，或 Y 小体。Y 染色质直径约为 0.25—0.3 微米，在男性不同类型细胞中，其检出率也有差异，一般在 40% 以上。Y 染色质是由 Y 染色体长臂远端部分形成的。正常男性可见一个 Y 染色质，正常女性则无。

上面介绍的方法，虽能帮助奥运官员解决一些棘手的问题，但也不是万无一失的。

1992 年冬奥会前，“丹容法”刚一提出，就在法国科学界引起强烈反响。法国 22 名科学家联合签名表示抗议，反对使用“丹容法”。他们认为，一些女性可能含有活动不积极的 Y 染色体，但如她身体内无男性荷尔蒙（激素），也就不可能使她们具有男人般的力量。他们认为“人的性别是由心理、荷尔蒙及染色体等几方面综合决定的，像这样只检查一种因素的做法，难免出差错。”

面对法国国内一片抗议声，新检测法发明者丹容不得不承认新方法还不够完善……

国际奥委会越来越感到“性别”检查的棘手。此外，服用违禁药物，也给性别确定带来新的难题。大量服用某些强壮剂、激素等药剂，打乱了人体正常的内分泌系统，造成某些激素分泌被抑制，而另一些激素的分泌量增加。

这些不平衡的分泌使一些女运动员会逐渐变成“两性人”，甚至更偏于

向男性发展等等。

为了奥运会的神圣纯洁，新的、更快速、更准确、更先进的鉴别男女性别的方法还有待于人们去发现。

58．什么是不完全的男人和女人

——人类的性染色体畸变

在人群中，有这样一些特殊的男人或女人。说男，他们不能做父亲。说女，她们不能做母亲。他们都有明显的性畸形。

1938 年 Turner 记载了这样一个病例：患者看起来是女性，可是卵巢不发达或仅有少量结缔组织，不能产卵，也无月经，第二性征发育不良，无生育能力。所以，现在常称这类患者为不完全女性或称此病为 Turner 氏综合症。患者身材矮小，具蹼颈，肘外翻，常伴有先天性心脏病，智力低下。经检查她们体细胞染色体数 $2n=45$ ，包括 22 对常染色体和 1 条 X 性染色体，核型为 45, X0，这种病发病率不太高，约占新生儿的 1/2500 左右。

1942 年 Klinefelter 等人，首先报道了不完全男性的病例，此病也称 Klinefelter 综合症。这些人表面看来是男性，可是睾丸（精巢）很小，不能产生精子或产生的很少，智力较低下，如结婚也不会产生后代。体细胞染色体数 $2n=47$ ，核型为 47, XXY。他们除含有 22 对常染色体和 1 对 X 性染色体外，还有一个 Y 性染色体。发病率占新生儿的 0.1% ~ 0.26%。

正常人体内包含有 46 条染色体。而不完全的男性或不完全的女性性染色体为什么比正常人多或少呢？

科学家们认为，之所以出现性染色体的增减，关键是减数分裂时，发生了性染色体的不分离。

正常减数分裂时，性染色体随着同源染色体的分离而分配到子细胞中去，这时男性经减数分裂产生分别含有一个 X 染色体和一个 Y 染色体的两类精子；女性则产生仅含有 X 染色体的卵子。

异常减数分裂的女性，在形成卵子时，XX 性染色体并不伴随着同源染色体的分离而分开，结果产生的卵子分别为含有 22 条常染色体和 1 对 X 染色体，以及仅含有 22 条常染色体而不含性染色体的两类卵子。

异常减数分裂的男性，在形成精子时，XY 性染色体不发生分离，结果产生的精子分别为含有 22 条常染色体加 1 对 XY 性染色体，以及仅含 22 条常染色体而不含性染色体的两类精子。

受精时，含 XX 的卵子与正常精子结合，产生 XXX 或 XXY 合子；不含性染色体的卵子与正常精子结合，产生 X0 或 Y0 的合子；含 XY 精子与正常卵子结合，产生 XXY 合子；不含性染色体精子与正常卵子结合，产生 X0 合子。XXX 合子发育为异常女性；XXY 合子发育为异常男性；X0 合子发育为异常女性；Y0 基因型合子一般认为是不能成活的。而 X0 基因型发病率远比 XXY 患者低。专家认为，体内少一条染色体比体内多一条染色体的致死效应高。因此，可与 X0 受精卵致死率较高有关。

59．爸妈都是 B 型血，为什么我是 O 型

——ABO 血型的遗传方式

学校组织查体，验出我是 O 型血。可我知道爸爸和妈妈都是 B 型血，为什么我是 O 型血？带着这个疑惑，我去问教生物课的黄老师，黄老师耐心地给我讲述了有关血型遗传问题。

现在，人类通常将血型分为 A、B、AB、和 O 型——即 ABO 血型。它的遗传受到遗传上被称为 I^A 、 I^B 和 i 三个复等位基因控制的。复等位基因是指在同一基因座位上，两个以上且作用雷同的一组基因，所以 I^A 、 I^B 与 i 这三个基因之间都呈等位关系。不过， I^A 、 I^B 是并显关系，只要这两个基因存在，它的产物（A 抗原和 B 抗原）能同时显现出来。而 I^A 、 I^B 相对于 i 基因则表现完全显性关系，即只有 I^A 或 I^B 基因有产物（A 抗原或 B 抗原）， i 基因无产物（没有抗原）。

I^A 、 I^B 和 i 三个基因能够组成六种基因型，分别为 $I^A I^A$ 、 $I^B I^B$ 、 $A I^B$ 、 $I^A i$ 、 $I^B i$ 和 ii 。其中 A 型血的基因型可以是 $I^A I^A$ 、 $I^A i$ ；B 型血的基因型可是 $I^B I^B$ 、 $I^B i$ ；O 型血的基因型 ii ；AB 型血的基因型为 $I^A I^B$ 。

知道了各血型可能会有的基因型，我们就可以按照孟德尔定律来推算人类婚配生下子女的可能血型。在医学上不仅可用于急救输血，组织和器官移植时进行亲和性鉴定；还可在医学或法学上进行亲子关系鉴别等。

父母都为 B 型血，所生子女血型可以是 B 型，也可以是 O 型，这是因为父母的血型都是由杂合基因 $I^B i$ 控制，在遗传过程中 I^B 与 i 基因发生分离。

同样，都为 AB 血型的人结婚，生下子女可以是 A 型、B 型或 AB 型。B 型血的人与 A 型血的人结婚，所生子女可以是 AB 型、A 型、B 型或 O 型。现将各血型的可能婚配方式及所生子女可能具有的血型和不会有的血型列表如下，由表中各子女的血型也可推知父母可能有的血型。

婚配类型	子女可能有的血型	子女不可能有的血型
A × A	A, O	B, AB
B × B	B, O	A, AB
A × B	A, B, AB, O	
A × AB	A, AB, B	O
B × AB	A, AB, B	O
AB × AB	A, AB, B	O
A × O	A, O	B, AB
B × O	B, O	A, AB
AB × O	A, B	AB, O
O × O	O	A, B, AB

60 . 输血的禁忌

——抗原和抗体的关系

抢救失血过多的病人，有效的方法是给病人输血。在输血前，首先要化验病人和供血者的血型，进行配型。为什么？

原来，很早以前，为了抢救流血过多的病人，医生就采取给病人输血的

办法，但输血有时救活了病人，有时却出现了事故，病人会因接受了外来的血液而死亡，给医疗工作带来很大的麻烦。

随着科学的发展，长期困扰医学界之谜，于 1900 年，终于被奥国医生兰特登纳（K.Landsteiner）经过系统的分析研究所揭示。他在实验中。把不同人的血液相互混合时发现，有时血液彼此混合得很好，有时则发生凝集现象。据此，他把人的血液分为四种类型，现称四种血型——A、B、AB、O 血型。

通过对血液成分的研究，人们发现，血液主要是由红细胞与血清组成的。红细胞上存在着一种叫抗原的特殊物质，血清中存在着一种叫抗体的物质。不同的血型，它的抗原和抗体是不相同的。

A 血型的人，红细胞上有抗原 A，血清里含有抗体 B；B 血型的人，红细胞上有抗原 B，血清中有抗体 A；AB 血型的人，红细胞上有抗原 A 和抗原 B，血清中没有抗体 A 和抗体 B；O 血型的人，红细胞上既没抗原 A 也没抗原 B，血清中有抗体 A 和抗体 B（见表 5）。

表 5

	A 血型	B 血型	AB 血型	O 血型
红细胞	抗原 A	抗原 B 抗原 A 和 B	无抗原 A 和 B	
血清	抗体 A	抗体 B	无抗体 A 和 B	抗体 A 和 B

输血时，抗体和相应的抗原相遇时，要发生抗原抗体反应。这是一种特异性很强的反应。

A 抗原与 B 抗体，或 B 抗原与 A 抗体相遇绝不发生反应。但是，A 抗原与 A 抗体，或 B 抗原与 B 抗体相遇，立刻会发生抗原抗体反应。表现在临床上，若把 A 型血错输给 B 型血的病人，或把 B 型血错输给 A 型血的病人，就要发生抗原抗体反应，使血液在静脉中凝结成块堵塞血管造成事故。

明白了输血发生事故的原因，为确保安全，输血时要输同型血，但有时输血量较少时可给受血者输以异型血。下表表示供血者与受血者之间能否正常输血。“+”表示可以输血，“-”表示不能输血（表 6）。

表 6

供血者血型	受血者血型			
	A	B	AB	O
A	+	-	+	-
B	-	+	+	-
AB	-	-	+	-
O	+	+	+	+

人们常称 O 型为“大方”的供血者，AB 型为“自私”的受血者。这主要是由于 O 型血的人其红细胞上没有抗原 A 和抗原 B，进入受血者血管中不会发生抗原抗体反应，供血者尽管血液中含有抗体 A 和 B，由于输入的血量不多，一旦进入到受血者体内，抗体就被稀释了，所以，一般不会把受血者的红细胞凝集起来，但为了谨慎起见，医生输血时尽量采取同型相输的原则，以减少不必要的麻烦。

AB 型血的人，血液中含有抗原 A 和抗原 B，而 A 型血含有抗体 B；B 型血

含有抗体 A；O 型血含有抗体 A 和抗体 B。若将 AB 型血输给 A、B、O 型血的人，都会发生抗原抗体反应而引起血液凝集，所以，AB 型的血不能输给其他血型的人，而只能输给同型血的人。

抗原是什么？抗体又是什么？

抗原大多数是蛋白质，而且种类繁多。不同的蛋白质就意味着含有不同的抗原。对人体来讲，病毒和细菌都是抗原。

A 抗原是由 $I^A I^A$ 和 $I^A i$ 基因型产生的； $I^B I^B$ 和 $I^B i$ 产生抗原 B； ii 不产生任何抗原； $I^A I^B$ 产生 A 抗原和 B 抗原。

抗体是一些分子很大的球蛋白，多达几百万种。每种抗体分子都有独特的位点，可与特定的刺激它的外来物（抗原决定簇）结合，并引起一些显著的效应。如使抗原大分子凝集；使抗原的毒性中和等等。

抗体是怎样识别抗原的？

主要通过抗体可变区的氨基酸所形成的凹结构来辨别抗原位点的，如两者立体结构相吻合，就结合在一起，形成抗体抗原复合体。在血液中就表现凝集反应，见图 11。

由此，我们知道，输血不当是造成输血医疗事故的祸手，根源是红细胞上存在的抗原及血清中存在的抗体。

61．差之毫厘，失之千里

——危害极大的镰形细胞贫血症

1910 年，医生在一名黑人体内发现一种罕见的严重的贫血病。病人的红细胞在缺氧条件下，显微观察呈现特异的又长又弯的镰刀形，有别于正常人的圆饼形红细胞。在该病人的患贫血病的父亲和患贫血病的儿子的血液中都看到这种异常的红细胞，因此，称这种病为镰形细胞贫血病。

1949 年，Pauling 发现该病是由红细胞内存在的异常血红蛋白分子所致。在西非黑人中发病率较高，我国广东也报道过此病。许多研究确定该病是由一对被命名为 $Hb^S Hb^S$ 的隐性基因控制的。患者贫血很严重，发育不良，关节、腹部和肌肉疼痛，多在幼年期死亡，其红细胞中有由 $Hb^S Hb^S$ 基因控制产生的异常血红蛋白 Hb^S ，在缺氧时，红细胞都变成镰刀形。

我们正常人的控制红细胞的基因型为 $Hb^A Hb^A$ ，红细胞中有正常的血红蛋白 Hb^A ，对镰形细胞贫血杂合的人的基因型为 $Hb^A Hb^S$ ，其血液中有 40% 的异常血红蛋白 Hb^S 和 60% 的正常血红蛋白 Hb^A ，血红蛋白在表面上是完全正常的，但在缺氧条件下检查发现有部分呈镰刀形，如图 12。

血红蛋白是一种红色的含铁的蛋白质，红细胞之所以呈红色并能运送氧，就是由于氧与正常的血红蛋白 Hb^A 结合，而达到携带氧气的目的。异常的血红蛋白 Hb^S 则无此功能。

现已查明，血红蛋白是由四个亚单位组成的，每一亚单位有一个含铁的血色素部分和一个多肽链。正常人的血红蛋

白是由四条多肽构成的，包括二条 α 链，各含 141 个氨基酸；二条 β 链，各含 146 个氨基酸，共有 574 个氨基酸。

图 12 人的红细胞

1. 正常人 (Hb^A 、 Hb^A) 的红细胞，都是正常的
2. 杂合体 (Hb^A 、 Hb^S) 的红细胞，一部分呈镰刀形
3. 镰形细胞贫血症患者 (Hb^S 、 Hb^S) 的红细胞，完全镰形化

镰形细胞贫血症患者的 β 链 N 端第六个氨基酸，由正常人的谷氨酸突变为缬氨酸，这就产生了异常血红蛋白 HbS 。当血红蛋白分子与氧分解时，血红蛋白分子连接起来，形成血红蛋白多聚体。在脱氧情况下，血红蛋白 HbS 的溶解度比血红蛋白 HbA 大大降低。于是，在氧张力低的毛细血管中，溶解度低的血红蛋白发生凝胶化，使红细胞呈镰刀状。镰变的红细胞使血液粘滞性增强，造成小血管栓塞，严重者可造成局部组织缺血、缺氧，从而导致红细胞更进一步镰变，形成恶性循环。

正常人与镰形细胞贫血症患者仅有一个氨基酸的差别，实质上是在分子水平上发生了一个突变。在蛋白质的转译过程中，根据碱基配对原则，C 与 G、A 与 T (或 u) 可正确配对。所以，不论 DNA 中 $\text{CTT} \xrightarrow{\text{突变}} \text{CAT}$ ，或 $\text{CTC} \xrightarrow{\text{突变成}} \text{CAC}$ ，其产物 mRNA 在翻译中都可引起谷氨酸变成缬氨酸，即使 HbA 变成 HbS 。这种基因突变所产生的主要表现是：产生有缺陷的基因或丧失了一个基因，从而不能合成正常的蛋白质。

62. 平平的尿为什么放一会儿就变黑了

——谈谈遗传上的代谢缺陷

刚出世的平平非常可爱，开始哺乳之后，他妈妈注意到平平的尿放置一会儿就变成黑色的了。经化验检查，平平患的是一种叫黑尿症的蛋白质代谢失调病。是由于体内尿黑酸氧化酶的先天缺陷，使身体中代谢的中间产物——尿黑酸的代谢途径受阻，不能氧化成水和 CO_2 。及一些黄褐色物质而大量的排出体外（正常的尿液）。尿黑酸就随着血液 → 肾 → 膀胱 → 排出体外。这尿黑酸在体内是无色的，暴露于空气中一会儿，就被氧化成黑色的物质，使尿液或尿布呈现黑色。

人体内的物质代谢是一个非常复杂的过程。其中蛋白质代谢的中间产物酪氨酸及苯丙氨酸的代谢就表现得异常的复杂。

酪氨酸和苯丙氨酸都来自于食物，食物中过多的苯丙氨酸可转化为酪氨酸，然后再进一步加工或降解。见图示。

酪氨酸既是蛋白质、黑色素及某些激素的前体，也可被降解为 H_2O 和 CO_2 。

人有成千上万个相互联系的细胞，进行着相互联系相互作用的生化过程。一旦某一过程或某一反应受到阻碍，正常的代谢就不能进行，临床上就表现为一些先天性的代谢疾病。

体内尿黑酸氧化酶的基因突变，导致黑尿症。肝脏中缺乏苯丙氨酸羟化酶，过多的苯丙氨酸不能转化为酪氨酸，使得苯丙氨酸大量堆积，在血和脑脊液中堆积，并随尿液排出体外，就会导致苯丙酮尿症。

体内酪氨酸酶缺陷，酪氨酸就不能转化为 3,4 双羟苯丙氨酸，进而不能形成黑色素，则导致人的白化病症。

黑尿症患者 20 岁以后，由于黑色素沉积于组织中，出现褐黄病。患者双颊、鼻、巩膜及耳廓呈灰黑色或褐色，色素沉着于关节时并发关节炎。该病

发病率为新生儿的 1/10 万。

治疗：在儿童期，限制苯丙氨酸及酪氨酸的摄入，苯丙氨酸摄入量以每日 200 ~ 500mg 为宜。

苯丙酮尿症患儿在新生儿期智力正常，以后发育落后。毛发、皮肤、瞳孔色素少，25% 患儿有湿疹。尿和汗有霉臭味。有兴奋、情绪不稳定等症状。肌张力高，躯干常前后摆动，行走时脚步小。发病率约为新生儿的 1/12000。

治疗：尽早给患儿低苯丙氨酸饮食。出生后 3 个月内给予饮食治疗效果较好。现有特制的低苯丙氨酸奶制品，食时另加糖、脂肪、含蛋白质低的蔬菜及维生素，就可使血浆中苯丙氨酸水平近于正常值，从而维持代谢平衡。饮食治疗需持续到七、八岁大脑发育完全后才能停止，以避免造成智力缺陷。

白化病患者体内黑色素很少或完全没有，一般表现为眼球、皮肤及毛发色素缺乏，据病情又可分为酪氨酸酶阴性及阳性两类。阴性者视网膜色素减少，虹膜呈灰或青灰色，瞳孔呈红色，伴有羞明、眼球震颤、视野异常及中心暗点扩大等，皮肤呈白色，阳光照射后易出现红斑，毛发细弱。酪氨酸酶阳性者毛发稍呈黄色，随年龄增大逐渐出现色素沉着。该病遍及全世界，发病率为 3—7/10 万。

治疗：该病尚无特殊治疗方法。应避免日光引起灼伤，配戴合适眼镜可减轻羞明及屈光不正。

上面三种代谢病的生理原因是由于细胞里缺少代谢所需要的酶。究其分子水平的原因发现，酶的变化或缺少是与常染色体上基因的隐性突变有关。

基因怎样来调节酶的作用呢？

假定我们分别以显性基因 A 来表示控制产生尿黑酸氧化酶的基因；以基因 B 来表示控制产生苯丙氨酸羟化酶的基因；以基因 C 表示控制产生酪氨酸酶的基因。

正常情况下，基因 A 的存在，可以控制产生尿黑酸氧化酶，使尿黑酸能够被氧化成乙酰乙酸（如上图）进而将乙酰乙酸氧化成 H^2O 和 CO^2 而排出体外，一旦发生一个隐性突变，基因 A $\xrightarrow{\text{突变成}}$ 基因 a，由于基因 a 不能控制产生尿黑酸氧化酶，反应就中止于产物为尿黑酸的地方，导致体内大量尿黑酸堆积，最后尿黑酸就会被排出体外，使病人的尿呈黑色。

同理，若基因 B 发生隐性突变变为基因 b 时，体内就不能产生苯丙氨酸羟化酶。过多的苯丙酮酸就会在体内堆积，最后部分随尿或汗液排出体外，此人就患苯丙酮尿症。

若基因 C 隐性突变为基因 c，体内不能形成酪氨酸酶，酪氨酸不能被氧化成 3, 4 双羟苯丙氨酸，不能进而形成黑色素，则导致人患白化病。

63. 辉辉的妈妈为什么生个傻弟弟

——谈谈先天愚型的形成

辉辉的妈妈在四十岁时又给辉辉生个小弟弟，全家高兴万分。可是弟弟长到三、四岁了，还常流口水，走路不稳，说话也不清楚，家人很是着急。

经大夫全面检查确诊，辉辉的弟弟为“21 三体综合症”患者，俗称先天愚或白痴。

该病患者面容呆板，鼻梁扁平，眼间距宽，舌头外伸，指短。小拇指内

弯，第二指节短小或缺少。“通贯掌”。更严重的是；患者智力发育差，智商仅为 25—50，只会说“爸”“妈”等单音节语言，多半低能或白痴，有一部分不能自己独立生活，需要特殊照顾。许多患儿合并先天性心脏病。男性患者无生育能力，女性患者可能有生育能力，但其后代半数也为先天愚患者。

先天愚是怎样造成的？

此病最早是 1866 年，由 Down 首次记载，所以又称 Down 综合症。什么原因导致胎儿患此病一直是个谜。直到 1959 年才由 Lejeune 等人证实，这是一种可遗传的疾病，是由于染色体发生了某些变化导致的。染色体发生了什么变化？

是第 23 号染色体比正常人多一条。为 $2n=47$ 。患者体内的染色体为什么会多一条呢？为什么会导致这么严重的后果？

Hanhart 等人研究了患“21 三体综合症”的母亲和她的患病孩子的染色体证明，出现多一条染色体的现象是由于在卵子产生过程中，存在次级不分离现象（如图 14），即在细胞图 14 配子形成中染色体不分裂所形成的 $n+1$ 和 $n-1$ 型配子

1. 示第一次成熟分裂中的染色体不分离

2. 示第二次成熟分裂中的染色体不分离分裂的中、后期，21 号这对姐妹染色单体（或称同源染色体）同时进入到一个子细胞核中，结果可产生两种类型卵子，一类含有 24 条染色体（多了一条 21 号染色体），这种卵子与正常精子受精，就产生具有 47 条染色体的个体；另一类卵子含有 22 条染色体（少了一条 21 号染色体），这类卵子自身成活率很低，故常无后代。

学者们认为，在一个细胞中，染色体的一定数目和细胞里的其他成分保持一定的动态平衡，染色体数目增加一条或几条，减少一条或几条，都搅乱了这个平衡，对人都有影响，于是在整体上出现了缺陷，这就是染色体病。不同染色体的增减，后果是不一样的。

研究中发现一个特别有趣的重要问题：出现这“21 三体综合症”人的母亲至少是 36 岁。辉辉的妈妈生小弟弟时已年届 40。可见该病与母亲的生育时的年龄有一定关系。据统计 20~30 岁母亲所生孩子中有万分之一患病机率；40 岁母亲中则有 1% 机率；45 岁以上的母亲就有 3% 的机会了。

高龄母亲为什么生先天愚患儿的机会增多呢？

这与卵子的发生过程有关。

女性的减数分裂通常在胚胎的第四个月就已开始，在第五个月的胎儿中，减数分裂已进入双线期，直到性成熟排卵时，都停留在这个时期。从初次月经开始，每个月都有一个初级卵母细胞完成减数分裂而排出一个成熟的卵，排卵年龄一般在 12~50 岁之间。所以双线期一直可停留这几十年的时间。过长的双线期，会由于周围环境的影响而使细胞处于衰老状态，从而导致某些染色体的不正常分离，产生各含 24 条染色体和 22 条染色体的卵。胚胎学家认为，生育先天愚型患儿与母亲年龄有关，因为母亲不仅提供含有大量细胞质的卵子，而月提供子宫内胚胎发育的环境。因此，母亲的生理状况自然会影响到她卵巢中的正在成熟的卵细胞及子宫内环境。

为什么父亲对先天愚患儿的影响较小？

因为男性的精母细胞发育成精子需要时间一般为 60 天左右，因时间短，受到周围环境的不良影响比卵要小得多。

患先天愚的男性为什么不育？

细胞遗传学家研究认为，一般 $n+1$ 卵子的败育率较低（ n 为染色体数），而 $n+1$ 精子的败育率极高，所以，三体型可由卵子传递给后代，而三体型精子多不成活，故而三体型男性表现不育。

64．中国人的骄傲

——鲍文奎先生和小黑麦的故事

中国是一个人口众多，幅员广阔的农业大国，小麦是主要的粮食作物，北方大部分地区都耕种。但它的抗寒、抗旱、抗病、抗贫瘠性能差。

黑麦作为粮食，不如小麦好吃，产量也较低。但它的抗寒、抗病和抗贫瘠力较强。

能否把小麦与黑麦的优点集中起来？

国内外科学家们经过三四十年的艰苦努力取得了成功，创造出了新的远缘杂交的作物品种——小黑麦。它具有产量高、抗寒、抗病、抗贫瘠的功能。在我国，中国农业科学院的鲍文奎先生，经过 40 年的艰苦努力，培育出了小黑麦，并成功地应用于生产，取得了良好的效果。世界震惊了！中国人深深地为之骄傲。小黑麦是怎样培育的？

培育小黑麦主要是通过远缘杂交的方法，结合系统定向选择的原则。

远缘杂交是什么？

生物中，不同物种或不同的属的品种间所进行的杂交叫做远缘杂交。

动物不同物种间的血缘关系较远，一般交配很难进行，即使交配成功，后代大多也是不育的。例如，马和驴属于不同的种，它们进行杂交，产生的后代——骡。骡就是远缘杂种，是不育的。原因是，属于不同种的马和驴，它们精子与卵子的同源性很少，遗传性也很不相同，产生配子时，染色体不能进行配对。因此，不能进行正常的减数分裂，产生的配子绝大多数不正常，所以不育。

植物的远缘杂种可育吗？

植物的远缘杂种是可育的，但要采用一定的实验手段。

主要采用人工加倍的方法。用适当浓度（0.1% ~ 0.2%）的秋水仙素处理远缘杂种植株的生长点。秋水仙素主要破坏纺锤丝的形成，而细胞内染色体仍能不断复制。但复制的染色体不能平均分成两半移向两极，从而抑制了细胞的分裂，起到细胞内染色体加倍的目的。这样，细胞里的每一条染色体都变成双数了，单倍体变成二倍体，每一条染色体都有了自己的同源染色体。减数分裂就可以正常地进行了，正常的雌雄配子就产生了。

所以，植物的远缘杂种可育的关键是使杂种的染色体加倍。于是，以鲍文奎先生为代表的我国遗传育种工作者们，培育的远缘杂种——小黑麦诞生了。它具有穗大、粒多、秆壮、耐贫瘠、抗病性强等一系列的优点，营养价值比小麦高 3%，赖氨酸含量高 1/4 以上。在我国的云贵高原等高寒山区得以广泛的种植。带动着我国遗传育种工作走在了世界的前列。

为什么要处理远缘杂种的生长点？

生长点是细胞分裂旺盛的地方，如果此处染色体由单倍（以 n 表示）加倍成二倍体（以 $2n$ 表示），那么整个植株都是二倍性的（ $2n$ ），产生的花朵也是 $2n$ 的，它就能育了。同样，处理小麦与黑麦的远缘杂种的生长点，加倍

了的小黑麦的远缘杂种就能产生种子，种子种下之后，长出的植株就能育了。

小麦与黑麦的杂交是否很容易进行呢？

不是的。

鲍文奎先生经过三十多年理论和实践上的探索，才解决了两个物种间进行杂交的困难。鲍文奎先生指出，小麦能否与黑麦杂交是由小麦的可杂交基因决定的。如在含有可杂交基因的小麦品种间进行杂交，可从杂交后代中筛选到许多极易和黑麦进行杂交的类型，用它们做为母本与黑麦进行杂交时，由于雌配子在遗传组成上各不相同，所以每得到一粒杂种种子，经染色体加倍后，就有可能成为一个小黑麦的新品系。

鲍文奎先生经过艰苦努力，制造出了几千个原始品系，进行反复杂交选育，结果选出了具有各种优良性状的小黑麦品系。具体的选育过程可概括如下：

“X”表示杂交；“A、B、D、R”表示基因型，“n”代表染色体的倍性。

65．育种的捷径

——单倍体在育种中的应用

单倍体是指体细胞中只有一套染色体组（或只具有配子染色体数）的个体。例如：玉米二倍体有20条染色体，而其单倍体只有10条染色体。

单倍体的动物有：蜜蜂、土蜂、蚂蚁的雄性个体。

单倍体植物在自然界偶然也有发现，但出现的频率极低。这是由单倍体自身体弱和不育的特点决定的。

单倍体植物的体弱表现为它的个体较小，生活力较差，死亡率较高。不育是指它不能产生正常的生殖细胞，这是因为单倍体的孢母细胞内各染色体组都是单个的，没有与自己进行联会的同源染色体，不能进行正常的减数分裂，所以产生不出正常的生殖细胞。

单倍体植株虽然高度不育，自身没有可利用的价值。但是通过人工处理，使染色体加倍成二倍体，就可使植株由不育变为可育，而且全部基因都是纯合的，自交后代不会发生分离。科学家们就是根据单倍体的体细胞内只具有一套染色体的特点，来进行人工诱变育种的。

为什么选择单倍体进行诱变？

单倍体植物体细胞内只有一套遗传物质——染色体。性状表现时不存在显性与隐性之分。其染色体上某一特定基因只有一个，如经过理化处理，使某一基因发生了突变，当代就表现出性状变异。通过筛选可得到所需性状的单倍体突变植株，对该植株进行染色体加倍处理，可得到具该性状的纯合的二倍体植株。该二倍体植株不但可育，而且可进行遗传。这是一种快速简便地获得新品系的好方法，克服了杂交育种时，杂种后代不断分离，难以获得具有优良性状的稳定的可遗传的品系。

从选择的效率看，加倍单倍体比一般的二倍体优越，它可保证基因型的纯合，所需性状不会像杂合体一样因后代分离而分离，因而加快了育种速度，缩短了育种周期。

常规的杂交育种法为什么周期长？

主要是杂种后代不断地进行分离。杂种一代（ F_1 ）在进行有性生殖时，

来自双亲的两套染色体上的遗传结构是很不相同的，进行重组时产生许多结构不同的精、卵细胞（称为异质配子）。异质配子结合又形成杂合的 F_2 代， F_2 代又同样的在形成配子时进行分离……如此进行下去，需经过若干代的分离、选择，才能得到稳定的、可遗传的品系。

单倍体育种方法怎样进行？

很早以前，就有人提出过在育种工作中利用单倍体植物的设想，但是由于找不到一种大量获得单倍体植物的方法而无法实现。

1964年 Guha 和 Maheshwari 在进行曼陀罗花药培养试验时发现，从花药中长出许多胚状体，1966年又进一步证明，它们是从花粉发育而成的幼小的单倍体植物。

这个发现引发了相继在烟草、水稻等各种植物上进行花粉培育单倍体植物的成功。目前，单倍体育种方法主要有：（1）花药培养。（2）人工孤雌生殖。现在多以花药培养为主。

花药培养的目的，在于诱导单个花粉粒长成一棵完整植株。每一粒花粉都是单倍体。因而，通过一定的培养，得到的完整植株往往也是单倍的。

花药培养的过程可概括为：适当的时期取下花药，无菌条件下，在含有多种营养元素的无机和有机物组成的培养基上进行培养，使它进行细胞分裂，长成愈伤组织或胚状体，进一步的再分化成绿芽（单倍体），就可离开无菌环境，移入花盆，用秋水仙素处理幼苗的生长点，使其染色体加倍，由单倍（ n ）加倍为二倍体（ $2n$ ）植株（图15）。

由于以上工作能在实验室中通过控制温度、光照时间、湿度等实验方法完成，因而，培育周期较短，所以称单倍体育种是一个简捷的育种途径。

66．不再为吐西瓜籽烦恼了

——无籽西瓜的奥秘

西瓜是炎热的夏季降温解暑的最佳水果之一，含水量最高达96.6%。既能利便解渴，又可去暑散热，具有利尿、促代谢、养身体的妙用。因此，夏季患病时医生常告诫病人要多吃西瓜。特别是幼儿们，患病后不愿喝水，家长常常买些西瓜给孩子吃，以开胃口、助消化、去暑疾。

西瓜虽好吃，但孩子小不懂得将瓜籽吐出，有时会卡在喉咙处，甚至会进入气管，危及生命。于是，人们就想要能培育出不长籽的西瓜，吃起来就方便多了。

现在，这个想法已变成事实，遗传学家们根据遗传的特性培养出了无籽西瓜。

这无籽西瓜并非完全无籽，而是在该长籽的地方只能看到一些没有壳的发育不全的籽，可随瓜瓢一起咀嚼下咽。无籽西瓜的育出，标志着我们人类在改造物种方面取得了很大的成绩。无籽西瓜是怎样育出的？为什么不长籽？

这是人工诱变多倍体在实践中的应用。

自然界各种生物细胞内染色体数目是相当恒定的，遗传上把一个配子中所包含的染色体数称为染色体组。各种生物由于来源不同，细胞核内可能具有一个或一个以上的染色体组。凡是含有一套完整染色体组的个体就叫单倍

体；具有两套完整染色体组的个体就叫二倍体；细胞内多于两套染色体组的生物称为多倍体。

多倍体普遍存在于植物界，如小麦、香蕉、金针菜等都是多倍体，它们是自然存在的多倍体。现代科学技术的发展，人们又可采用高温、低温、X射线照射、药物处理等物理和化学的方法来进行人工诱发多倍体。

在人工诱发多倍体中，尤以化学药剂诱发更为有效，这些药剂为秋水仙素、异生长素、“富民农”等，其中秋水仙素诱发多倍体是广为应用的一种。

秋水仙素是由百合科植物秋种番红花——秋水仙（*Colchicum autumnale*）的种子及器官中提炼出的一种生物碱。具有麻醉作用，对植物种子、幼芽、花蕾、嫩枝等可产生诱变作用。它主要抑制细胞分裂时纺锤体的形成，使染色体不能向两极移动而被阻止在分裂中期，这样的细胞不能继续分裂，从而产生染色体数目加倍的核。

实验中，常用秋水仙素浓度较低；它可以抑制纺锤体的形成，但不杀死细胞，当已加倍了的细胞不再接受秋水仙素处理时，它就恢复正常有丝分裂，结果形成多倍体组织。若染色体加倍的细胞继续分裂，就形成多倍性组织，由多倍性组织分化产生的性细胞，所产生的配子也是多倍性的，因而可通过有性繁殖的方法把多倍体繁殖下去。

繁育无籽西瓜的步骤怎样？

选用隐生的瓜皮浅绿色的二倍体西瓜（ $2n=22$ ）良种，以 0.2%秋水仙素水溶液点滴处理其子叶期幼苗的生长点，诱导出的四倍体植株（ $4n=44$ ）。将四倍体种子与瓜皮有显性深绿条纹的二倍体种子间行播种。以四倍体为母本，二倍体为父本进行杂交，从四倍体母本上收获三倍体种子。第二年将三倍体种子与二倍体种子按 3~4 比 1 的行比播种。用二倍体植株提供花粉，便能在三倍体植株上结出三倍体西瓜，这些西瓜中凡是带有深绿色条纹的都是三倍体西瓜，如所结的西瓜和母本一样，为淡绿色无条斑的，就表明是四倍体自花授粉所得到的四倍体西瓜（图 16）。

将这三倍体西瓜切开，便会发现果实内仅有很薄的白色种皮的痕迹（像嫩黄瓜种子一样可食用），而且瓜瓤含糖量高，抗性强，产量也较高。

三倍体西瓜为什么会无籽？

三倍体西瓜不结籽，是因为在减数分裂中，染色体要进行联会和分离，正常情况下联会时，一对同源染色体两两相互配合在一起，而三倍体西瓜其细胞中每一种染色体的数目都有三条，为同源三倍体。因而这三条同源的染色体不能正常的联会，分离后产生的配子的染色体数目都是不平衡的（不育），表现为三倍体西瓜基本不结籽。

67．二十世纪生物学的最大进展

——分子生物学的建立

分子生物学是从分子水平上研究生命现象的一门学科。它的核心内容是通过生命的主要物质基础——核酸、蛋白质、酶等生物大分子结构、功能及其相互作用等运动规律的研究来揭示生命现象的本质。

20 世纪生物学的最大进展是分子生物学的建立。20 世纪初，德国化学家费歇尔提出蛋白质的肽键结构理论。1901 年他首先把两个甘氨酸分子缩合到

一起。1907 年他又合成一条由 18 个氨基酸（15 个甘氨酸和 3 个丙氨酸）组成的肽链。

1951 年，美国化学家鲍林和考利提出蛋白质构型的螺旋结构模型，并测定了每圈螺旋的长度。1956 年桑格发表论文，公布了牛胰岛素两条链的全部 51 个氨基酸的连接顺序（A 链 21 个氨基酸，B 链 30 个氨基酸），并且确定了两条链硫桥键的位置。这样就可能用氨基酸人工合成蛋白质。1965 年我国首先用化学方法人工合成了具有全部生物活性的结晶牛胰岛素。1971 年又在测定猪胰岛素晶体结构的研究中取得重要成果。近年来还通过基因工程的方法在实验室中制出了人胰岛素、干扰素、生长激素等蛋白质。

1869 年，瑞士生物化学家米歇尔从脓液和鲑鱼精子的细胞核中分离出一种物质。当他在德国用蛋白酶分解蛋白质的同时，也对这种物质进行了分解试验，结果发现这种从细胞核中提取出来的物质不能被酶分解，经过进一步分析，米歇尔发现它含磷量很高，不同于蛋白质，因而把它叫作“核素”，以后发现它呈强酸性，又改称为“核酸”。

德国生物化学家柯塞尔系统地研究了核酸的化学组成。他把核酸水解，分离出 4 种含氮化合物，分别命名为：腺嘌呤（A）、鸟嘌呤（G）、胞嘧啶（C）、胸腺嘧啶（T）。1911 年生物学家莱文发现酵母核酸中有“核糖”，胸腺核酸里也有一种类似“核糖”的糖，只是缺少一个氧原子，称“脱氧核糖”。相应地这两种核酸就分别称为“核糖核酸”（RNA）和“脱氧核糖核酸”（DNA）。1934 年他把核酸分解成一些相似的片段，每个片段都至少包含一个含氮碱基，一个核糖和一个磷酸。这些片段就是“核苷酸”；核酸分子是由若干核苷酸组成的。莱文当时认为核酸是以四个含有不同碱基的核苷酸为基础的高分子聚合物，这就是“四核苷酸假说”。

1953 年英国分子生物学家克里克与美国生物学家沃森，利用 X 射线衍射法，提出并建立了 DNA 分子的双螺旋结构模型，打开了探索生物体遗传奥秘的大门，奠定了分子遗传学的基础，开创了分子生物学时代。

近年来，核酸、特别是 DNA 化学结构的测定，有了飞跃发展。许多实验室竞相测定出一些大的 DNA 分子的化学结构，如线粒体 DNA（约 17000 个核苷酸）。1981 年，我国科学工作者人工合成了酵母丙氨酸转运 RNA。

自本世纪后半叶以来，分子生物学是整个自然科学中发展最迅速的学科之一。这不仅带动了生物学的全面发展，并且为农业、畜牧业、工业、医学以及国防方面的研究开辟了广阔的前景。它的基本理论已渗透到分子细胞学、分子生理学、分子病理学、分子药理学、分子免疫学、分子病毒学、遗传工程等各个领域，促进了一大批新学科、新技术的兴起和发展。分子生物学的应用前景是无量的。

68．分子舞台上的两位名角

——沃森和克里克

沃森（生于 1928 年），美国著名的分子生物学家，人类基因领域的开拓者。克里克（生于 1916 年），英国物理学界一位具有独到见解的科学家。科学巨匠的召唤把不同研究领域的两位知名学者紧紧地联系在一起。他们从 1951 年秋天相识合作，并肩战斗，相得益彰。

沃森曾在印第安大学卢里亚的指导下，做博士研究生，完成了一篇关于X—射线对细菌病毒的致死作用的论文，1950 年获得哲学博士学位。沃森受德国物理学家薛定谔《生命是什么》一书影响颇深。他在这本书的“指引”下，去“寻求基因的秘密”。他的老师卢里亚十分重视 DNA 的化学性质及功能的研究，并派沃森去欧洲学习生物化学。在剑桥大学的卡尔迪什实验室他碰上了一个性格癖好相同的人——克里克。克里克，早年在英国剑桥大学毕业，学习物理学和数学，后转到生物学方面来。1949 年他在卡尔迪什实验室工作，完成了“多肽和蛋白质的 X 射线研究”的博士论文，这些研究作为他以后解决 DNA 的结构有直接的影响。

沃森与克里克进行了卓有成效的合作，在汲取他人成果的基础上，运用科学的方法，终于在 1953 年提出了 DNA 分子双螺旋结构模型学说。

1953 年秋，沃森离开卡尔迪什实验室到加州理工学院任高级研究员，从事遗传学研究。1956 年，沃森在哈佛大学生物系任教，在那里创建了一个实验室。一代有建树的分子生物学家就是在这里培养出来的。1968 年，到冷泉港实验室担任指导工作，一直担任闻名于世的冷泉港研究所所长，他又是美国人体基因组解译计划的负责人和国立卫生研究院（NIH）的负责人。他正在开拓着人类基因奥秘的探索。从 90 年代开始，与各国科学家通力合作，计划用 10—15 年时间完成人类全部基因组的定位和排序。

1961—1962 年，克里克和他的同事们一起，在英国剑桥 MRC 分子生物学实验室，通过对细菌和噬菌体遗传学和生物化学的研究，证明了遗传密码是三联体。至 60 年代末，64 种遗传密码的含意已全部被测出。

克里克是当今对分子生物学做出创造性贡献的杰出科学家之一。法国化学家莫诺曾这样评价克里克：“没有谁发现或创造了分子生物学，但有一个人的思想却支配着整个分子生物学领域。”

由于沃森和克里克在分子生物学上的卓越贡献，荣获 1962 年度诺贝尔医学和生理学奖金。被誉为分子生物学舞台上的两位名角。

69．生物学史上的第二次革命

——DNA 双螺旋结构模型的建立

1953 年，在英国权威刊物《自然》杂志上发表了一篇具有划时代意义的文章，美国生物学家沃森和英国物理学家克里克成功地合作和共同攻关，在汲取他人成果的基础上，通过对各种数据进行详细研究和认真处理，对各方面的资料（生化、信息、结构以及结晶学和 X 射线衍射等方面）进行了综合分析，并运用了严密的逻辑推理和科学抽象的方法，揭开了当代生物学史上最富有历史意义的一页——DNA 双螺旋结构模型的建立。

这犹如原子弹爆炸时带来的冲击波，一瞬间冲垮了封闭生命遗传奥秘的千古堤障。

现在让我们揭开遗传物质基础的神秘面纱，看一看 DNA 的真正面目。DNA 分子是由两股长长的，互相盘绕的链组成的一种双螺旋结构。每股链都是由四种核苷酸一个接一个地排列组合而成。同时这两股链又是互补的，即两条核苷酸链中的每一对核苷酸之间有一定的对应关系。四种不同类型的核苷酸，可用四种符号来表示：A（腺嘌呤）、T（胸腺嘧啶）、G（鸟嘌呤）、C

(胞嘧啶)。

一条核苷酸链上的核苷酸单体如果是 A，则另一条链上与之对应的必定是 T；一条核苷酸链上的核苷酸单体如果是 G，则另一条链上与之对应的必定是 C。在空间结构上，糖和磷酸基团在螺旋的外侧，有人形象地比喻成楼梯的两侧扶手。配对的碱基横挡在内侧，可比喻成楼梯的台阶(图 17)。

这一模型很好地说明了 DNA 遗传物质的结构、遗传和生化的主要特征，由此可说明 DNA 分子既稳定，又能提供足够的变异和突变。从生物学角度看，它解释了自体催化(DNA → DNA)和异体催化(DNA → RNA)，并提出了 DNA 如何贮存遗传信息的机制。在分子水平上，它对双螺旋所特有的 X 射线数据得到解释。

DNA 双螺旋结构模型的建立是 20 世纪生物学上最伟大的发现，是生物学史上的第二次大革命。它不仅为生物遗传的物质基础的彻底了解奠定了坚实的理论基础，而且在短短的 5—10 年之间迅速地产生了一门新兴的生物学边缘学科——分子生物学，随之便带来了分子遗传学的累累硕果，使古老的生命科学返老还童，对整个生物学理论和技术的发展，具有十分深远的意义。如同生物学家比德尔所言，DNA 双螺旋结构模型的发现是本世纪中生物学的一大成就，其重要性可以和 19 世纪达尔文及孟德尔的成就相媲美。更为重要的是，DNA 双螺旋结构模型的提出，为 70 年代基因工程的诞生奠定了雄厚的理论基础。

70．遗传信息流

——谈中心法则

随着 DNA 双螺旋结构模型的建立，关于基因是如何进行复制和传递的问题就变得明朗起来。科学家们根据 DNA 结构的特点，耗费了 10 年精力，终于解开了遗传信息传递之谜。这就是著名的中心法则。

1953 年，沃森曾指出细胞里遗传信息流动的方向是“DNA → RNA → 蛋白质”，RNA 链最可能是蛋白质合成的模板。1958 年，克里克在《论蛋白质的合成》一文中提出了“序列假说”，其中详细地阐述了“中心法则”。他指出：遗传信息可以从核酸传递到核酸(DNA → DNA，RNA → RNA，称为复制，DNA → RNA 称为转录)，也可从核酸传递到蛋白质(mRNA → 蛋白质，称为转译)，而不能从蛋白质传到核酸。

1970 年科学家分别在 RNA 肿瘤病毒中发现了能催化 RNA 合成 DNA 的聚合酶——反转录酶，使“中心法则”进一步充实和完善。现在中心法则的内容可用下列简图示之(图 18)。

中心法则合理地说明了在细胞的生命活动中核酸和蛋白质两类大分子的联系和分工。核酸的功能是贮存和传递遗传信息，指导和控制蛋白质的合成，而蛋白质的主要功能是进行新陈代谢活动以及作为细胞结构的组成成分。

中心法则对生物科学的影响如同进化论那样深远。它可提供基因突变的分子解释，并能从分子水平来阐明遗传信息的传递、转录和翻译，从而进一步揭示生物的发育、遗传与进化的机制。

71．奇妙的“密电码”

——遗传密码的发现

现代分子遗传学的研究，已经初步揭开了 DNA 分子储存遗传信息的秘密。原来，每一种生物的施工蓝图，每一种生物的遗传信息，都是以密码的形式编排在 DNA 分子长长的核苷酸链上。这种遗传密码，是由四种核苷酸的不同排列次序构成的。

遗传密码一词，最初是由量子力学创始人薛定谔提出的。1944 年，他在《生命是什么》一书中，借用莫尔斯“电码”比拟在受精卵的细胞核中的物质微粒携带着有机体未来发育的精细密码。人们对遗传密码的认识，经历了一个不断深化的过程，从最初的概念和不完整的假说，到比较完整的假说，再到科学理论，即遗传密码是规定蛋白质上氨基酸序列的核酸碱基序列。

50 年代 DNA 双螺旋结构的被发现，对遗传密码的探索揭开了新的一页。1953 年夏，沃森和克里克在给美籍俄国人伽莫夫的信中，初步提出了 20 种氨基酸分别为 4 种碱基所规定的设想。单独一个碱基只能为 4 个氨基酸编码，两个碱基在一起也只能编码 4^2 个氨基酸，三个碱基一组可有 4^3 个编码，对于 20 个氨基酸已经足矣。若遗传密码由碱基三联体组成，还要决定它们是重叠的还是非重叠的。后来，伽莫夫将决定一个氨基酸的核苷酸组合称之为遗传密码，并首次提出了比较完整的遗传密码假说，即“重叠式三联体密码”假说。他通过排列组合计算，逐步排除了 4^1 和 4^2 种密码数的可能，给出了 $4^3=6^4$ 种可能的三联体密码，认为每一对核苷酸参与 3 个氨基酸的编码，这种密码是重叠的，一种氨基酸可有一个以上的密码子。

1961 年，克里克等人提出了“非重叠式密码”的假说，并经过实验予以证实。他们用大肠杆菌噬菌体 T^4 做实验，从生化分析得知， T^4 的某一段 DNA 分子中的核苷酸数目有差异，其结果导致：凡多 1~2 个核苷酸的都失去了机能，若多 3 个核苷酸的则能合成有关蛋白质。由此可知，病毒的遗传信息是由 3 个字母编码的，遗传密码以三联体形式代表着 20 种氨基酸。同时还说明密码子是非重叠的三联体。

1961 年，美国生理学家尼伦伯格（生于 1927 年）等人，首先拉开了破译密码的序幕。他们用不同核苷酸形成各种随机的核酸共聚体，进行无细胞蛋白质合成，并比较各种密码出现的频率与各种氨基酸在蛋白质中所占比例，从而确定各种氨基酸的密码。随后，他们又利用不同的密码子与转移 RNA（即 tRNA）在核糖体上的结合，很快就确定了各种氨基酸对应的 64 种密码的顺序。经过许多科学家不懈地努力，科学上完成了一项重要的工作，由尼伦伯格、柯拉纳（1922—）等人通过实验破译了全部氨基酸密码。经克里克设计，至 60 年代末，排列出代表 20 种不同氨基酸的遗传密码字典。

本世纪 60 年代，遗传密码的发现是生物科学上最富有革命性的进展。遗传密码表的创立对生物学的意义，不亚于化学上元素周期律的发现。它有助于揭示生命的奥秘，推动了以分子遗传学为中心的分子生物学的迅速发展，推动了基因的人工合成和基因工程的发展，从而为生命起源等问题的研究开辟了新的途径。

72．生命的主要体现者

——蛋白质

一百多年前，恩格斯曾说过：“蛋白体是生命存在的形式”。现代科学研究证实，没有蛋白质就没有生命，蛋白质是生命的物质基础，是生命活动的主要体现者。

蛋白质是一种高分子化合物，分子量很大，从几万一直到几百万以上。虽然蛋白质的分子量很大，种类多种多样，不同的生物具有不同的蛋白质，但是每种蛋白质都含有 C、H、O、N 四种化学元素，其基本组成单位都是氨基酸。组成蛋白质的氨基酸约有 20 种。实际上，每种蛋白质分子就是由不同种类的、成百上千的氨基酸按照一定的次序连接而成的肽链。一个蛋白质分子可以含有一条或几条肽链。肽链通过一定的化学键互相连接在一起，并按照一定的方式盘曲折叠，形成不同的空间结构。由于组成每种蛋白质分子的氨基酸的种类不同，数目成百上千，排列的次序变化多端，空间结构也千差万别，因此，蛋白质的分子结构是极其多样的。这同时也决定了蛋白质具有多种重要的功能。

人们说蛋白质是生命的物质基础，生命的主要体现者，我们从蛋白质的各种重要作用来看，一点也不夸大。

首先，蛋白质在细胞中的含量只比水少，而比其他各种物质都多。各种化合物占细胞鲜重的情况是：水大约 80—90%，无机盐 1—1.5%，蛋白质 7—10%，脂类大约占 1—2%，糖类和其他有机物大约占 1—1.5%。蛋白质大约占细胞干重的 50% 以上。

其次，有些蛋白质是构成细胞和生物体的重要物质。例如，人和动物的肌肉主要是蛋白质。依靠构成肌肉的蛋白质分子，使肌肉组织产生收缩，从而完成机体的随意运动，胃肠蠕动，心脏搏动，肺的呼吸活动等。再如，人体的血液中含有多种蛋白质，各有其重要作用。红细胞中的血红蛋白，是运输氧和二氧化碳的工具；血浆中的免疫球蛋白是抵抗外来有害物质的抗体；血浆中的蛋白质还具有缓冲作用，调节体液的酸碱度，保护机体等等。

另外，有些蛋白质是调节细胞和生物体的新陈代谢作用的重要物质。生物的新陈代谢过程是极其复杂的，包括了许多许多的生物化学反应。这些反应之所以能够迅速地顺利地进行，完全是由于酶的催化作用，而所有的酶几乎都是蛋白质。调节生理活动的许多激素也是蛋白质，如胰岛分泌的胰岛素，脑垂体分泌的生长素，甲状旁腺分泌的甲状旁腺素等。这些蛋白质类激素对于调节体内物质代谢、生长发育等都有重要作用。

由以上蛋白质的重要作用，我们不难看出：如果世界上没有蛋白质的存在，就不会有生物体的存在，当然也就不会有生命活动。在科学技术高度发达的今天，人们已经能用化学方法制造活的蛋白质。1965 年 9 月，我国科学工作者首先用化学方法人工合成了具有全部生物活性的结晶牛胰岛素，这是世界上第一次用人工方法合成的蛋白质，是一项伟大的创举。1971 年在测定猪胰岛素晶体结构的研究工作中，又取得了重要的结果。人工合成蛋白质的成功，为揭开生命的奥秘，探索生命的起源，做出了巨大贡献。

73．从发酵的历史说开

——谈酶的来历与特性

人们真正认识酶的性质、功能和特性只有百年的历史，但是人类在日常生活和生产中利用酶类，却可追溯到距今三四千年前的古代，可谓源远流长。从我国出土文物中发现，龙山文化时期，酒已盛行。在出土的青铜器、陶器中，有不少是盛酒用的酒器。说明我国人民早在公元前二十二世纪就已经知道利用酵母进行发酵制酒。在我国春秋战国时期，酱已成为人们饮食的调味品，《论语》中说“孔子不得其酱不食”。从现代观点看，制酱的过程实际上主要是利用霉菌蛋白酶分解豆类蛋白质的结果。古埃及人在公元前二千年也已经利用麦芽制造啤酒。游牧时代的人们就开始以小牛胃液作为乳的凝固剂制造干奶酪，实际上这是利用了胃液中的凝乳蛋白酶。此外利用麦芽糖制作饴糖、酿醋等与酶有关的活动，在我国也早已有之。

人们对发酵现象，直到 19 世纪才引起科学家的兴趣和探索。为什么会产生发酵现象？发酵是一种化学变化还是生物在起作用？这是上一个世纪科学家们争论的问题。

19 世纪初，普兰奇发现从植物根部提取的一种制剂，能溶于水但不耐热，并且有使愈疮木酞变蓝的能力，这是首次从生物体中提取的粗酶制剂。1833 年佩延和珀索茨从麦芽中提取出淀粉酶制剂。但是，当时生物学家认为发酵作用是活细胞产生的催化作用。直到 1897 年，德国科学家布希纳兄弟成功的用无细胞汁液使糖发酵产生酒精和 CO_2 ，才证明了酶的催化作用与生命力无关。这在思想认识上是一个极大的飞跃。“酶”一词是德国科学家库尼于 1878 年首创的，这之前人们把酶称作“酵素”。以后经过许多科学家多年的研究，才对酶的结构、性质、功能以及催化特性有了比较清楚的认识。

近代科学研究证实，酶是由活细胞产生的，具有催化能力的一类特殊蛋白质。它与一般化学催化剂比较，有两个主要特性。

(1) 催化效率高。在常温、常压及接近中性的环境中，用量极微而催化效率极高，一般地说，它比无机催化剂的催化效率高一千万至十万亿倍。例如，蔗糖酶催化蔗糖水解的速度比氢离子催化效率大 2.5×10^{12} 倍。

(2) 具有专一性。一种酶只能催化一种或一类物质的化学反应。例如，淀粉酶只能催化淀粉分解成麦芽糖，而不能使淀粉分解成葡萄糖，也不能催化蛋白质和脂肪的分解反应。

另外，酶的催化作用还受温度、酸碱度（PH 值）等条件的影响。一般情况下，温度升高，酶的催化效率随之升高，反应速度加快。但因酶是蛋白质，当温度升高到一定程度时，就会变性而失去催化作用。例如，人体内大多数酶的催化作用的最适温度，是人体的正常体温，即 37 左右。酶的催化作用还需要一定的酸碱度，如果酸碱度不适宜，酶的催化反应速度便会减慢或者停止。如人体内大多数酶的活性最适于中性环境，但也有例外，如胃蛋白酶最适于酸性的环境，胰蛋白酶适于弱碱性的环境。

构成生物体的细胞内，时刻都在进行着各种各样、许许多多的生物化学反应，这些反应几乎都只有在与它有关的酶存在的条件下，才能发生。所以，凡是有生命的地方就有酶，任何生物都离不开酶。

74 . “ 依样画葫芦 ”

——DNA 的自我复制

作为遗传物质的 DNA，具有两个方面的基本功能：一方面通过复制，在生物的传种接代中传递遗传信息；另一方面，在后代的个体发育中，能使遗传信息以一定的方式反映到蛋白质的分子结构上，即控制蛋白质的生物合成，使后代表现出与亲代相似的性状。那么，DNA 分子复制的基础是什么？何时复制？复制过程又是怎样的呢？

所谓复制就是新合成的分子与原来的分子结构一致。能够自我复制是遗传物质的重要特征之一。染色体能够复制，基因能够复制，归根到底是 DNA 能够复制。DNA 分子具有独特的双螺旋结构，连接两条链的碱基有互补配对的能力。这是 DNA 分子能够自我复制的结构基础。DNA 分子的复制发生在细胞有丝分裂的间期，由一个 DNA 分子复制成两个一样的 DNA 分子。

首先，DNA 分子在解旋酶的作用下，两条扭成螺旋的长链解开，这叫解旋。解旋过程就像拉链一样将一个双链 DNA 分子“拉开”为两条单链。解开的每条单链都可以作为母链，起到模板的作用，按照碱基配对的原则，在一些酶的催化作用下，每条母链上的每一碱基可以与周围环境中游离的脱氧核苷酸来配对，从而形成与两条母链分别互补配对的两条子链。每条子链与对应的母链相结合，构成一个新的 DNA 分子。这样，一个 DNA 分子就形成两个完全相同的 DNA 分子。因为新的 DNA 分子和原有的 DNA 分子完全相同，故称为复制。

应该指出如下几点：第一，在复制过程中，DNA 的两条母链并不是完全解开以后才合成新的子链，而是在酶的作用下，边解开边合成的。第二，DNA 的复制具有半保留性，即复制产生的子代 DNA 分子的两条链中，一条链来自亲代 DNA，是由亲代 DNA 保留下来的，另一条链才是新合成的。第三，解旋后的两股单链的复制方式是不相同的，其中一股由 3' 端开始朝着 5' 端连续复制，一竿子到底。而另一股由于方向颠倒着，所以必须采取“倒退沿伸”方式，随着解旋过程的进展，分小段进行。其中每一小段大约含有 1000 到 2000 个核苷酸，称为冈崎片断。连接酶将冈崎片断拼接起来，才完成 DNA 新链的合成。第四，在通常情况下，DNA 能够严格地复制自己，而得以保持它在分子结构上的稳定性。但是，在 DNA 复制过程中，可能由于各种原因而发生差错，使碱基的排列顺序发生局部的改变，从而改变了遗传信息，即发生了基因突变。

关于 DNA 的自我复制，现已在人工合成 DNA 的实验中获得完全的证实。1956 年，康贝格以天然的大肠杆菌噬菌体 $\phi \times 174$ 的 DNA 分子为引子，用四种核苷酸作为原料，加入适量的 ATP，在大肠杆菌 DNA 聚合酶的作用下，已经能够在试管中成功地把游离的核苷酸合成为 DNA。这个半人工合成的 DNA 具有生物活性，用它来浸染大肠杆菌，能够在寄主体内繁殖。DNA 能够人工复制是有重大的生物学意义的。但是必须指出，DNA 的人工复制不能脱离细胞内的其他物质和条件。例如需要原料（四种核苷酸）、能量（ATP），酶的作用等等。因此，它必然要受整个生活细胞的制约。严格地说，那种认为 DNA 能够脱离其他物质和条件进行“自我”复制的看法是不确切的。

75．从 DNA 到蛋白质

——遗传信息的转录和翻译

遗传信息学说认为，生物的遗传性状是以遗传信息或遗传密码的形式，主要编排在 DNA 分子上，表现为特定的碱基排列顺序。生物的遗传信息，一方面通过 DNA 的复制，一代一代地传递下去；另一方面在后代的个体发育中，又以一定的方式反映到蛋白质的分子结构上，使后代表现出与亲代相似的性状。

DNA 分子上的遗传信息是怎样反映到蛋白质的分子上的呢？这不是一步完成的，而是要通过两个重要步骤，即转录和翻译。整个过程可简单表示如下：

DNA $\xrightarrow{\text{转录}}$ DNA $\xrightarrow{\text{翻译}}$ 蛋白质

(1) 遗传信息的转录。所谓“转录”是指遗传信息由 DNA 转录到 mRNA (信使 RNA) 上。因为 DNA 和 RNA 都是由核苷酸组成的，两者都用基本一样的“字母”来编码，“文字”基本相同，所以叫“转录”。在进行转录时，由于 RNA 没有 T，只有 U，因此以 DNA 为模板合成 mRNA 时的碱基互补配对应为：A—U 和 G—C。

转录过程是在 RNA 聚合酶的催化作用下进行的。当 RNA 聚合酶与 DNA 分子的某一起动部位相结合时，DNA 的这一特定片段的双螺旋解开，以其中的一条密码链为模板，聚合酶沿该链移动，按上述碱基互补配对原则，使细胞里分别含有碱基 A、G、C、U 的四种核苷酸聚合成与该片段相对应的 mRNA 分子。就这样，DNA 分子上碱基的特定序列，“转录”成为 mRNA 分子碱基的特定序列，即 DNA 中的遗传信息“转录”到了 mRNA 上。

(2) 遗传信息的翻译。所谓“翻译”就是由 mRNA 将密码翻译为蛋白质的过程。由于核酸和蛋白质的结构不同，组成的“文字”便不同。怎样将 mRNA 的碱基排列顺序翻译成蛋白质分子中氨基酸的顺序呢？这里涉及遗传密码的问题。我们知道，mRNA 的碱基一共只有四种，而主要的氨基酸共有二十种。显然，一个碱基决定一种氨基酸是不够的。50 年代曾有人推测每三个碱基组成一个遗传密码，决定一种氨基酸，称为“三联体密码”或“密码子”。到了 60 年代，终于用实验的方法证实了三联体密码假说。现已把 20 种氨基酸的遗传密码全部搞清楚。

遗传密码的整个翻译过程包括：起译、接肽和终止三个阶段。但完成翻译工作要先做两件事：一是把氨基酸活化。细胞内的各种氨基酸，在某些酶的催化作用下与 ATP 结合，形成带有许多能量的活化氨基酸。二是把氨基酸送到“装配”蛋白质的机器（核糖体）上去。被激活的氨基酸与特定的 tRNA (转运 RNA) 结合，被运送到核糖体上去。

在蛋白质开始合成时，首先核糖体与 mRNA 结合，附着在 mRNA 的一端(起动部位)。然后沿着 mRNA 移动，根据 mRNA 上所携带的遗传密码，连续接受带有氨基酸的各种 tRNA，并构成多肽链。于是，mRNA 上的遗传密码就翻译成了相应的蛋白质。蛋白质分子合成以后便被释放出来，核糖体也从 mRNA 上脱落下来。脱落下来的核糖体又可以重新与 mRNA 的起始部位结合，再次参加蛋白质的合成。

76 . 有条不紊，步调一致

——谈基因表达的调控

原核生物和单细胞真核生物生活在变幻莫测的环境中，食物供应时刻都在变化，这就要求这些生物能根据环境条件的改变合成各种不同的蛋白质，使代谢过程适应环境的改变，以维持自身的生存。高等真核生物的代谢途径比较稳定，食物来源也比较有保证，但由于高等生物是多细胞有机体，在个体发育过程中出现细胞分化，形成各种不同的组织和器官。在不同类型的细胞里合成蛋白质的质和量都是不同的。因此，不管是原核细胞还是真核细胞都有一套有条不紊，步调一致的调节基因表达和蛋白质合成的机制。

我们知道蛋白质的生物合成是受基因控制的，那么，蛋白质合成速率和数目的变化也就牵涉到基因表达的调节和控制。从 DNA 到蛋白质途径中的各阶段的变化都会影响基因的表达，从而影响蛋白质的合成。所以基因表达的调节控制可体现在复制、转录和翻译三个水平上，其中转录水平的调节是最主要的。

原核生物细胞的基因和蛋白质的种类较少，如一个大肠杆菌约有 3000 种结构基因，合成 3000 种左右的蛋白质。这些蛋白质中，有些数目相当稳定，其合成速率不受环境变化或代谢状态的影响，这一类蛋白质的合成属构成型。如大肠杆菌的 DNA 聚合酶，RNA 聚合酶，糖酵解酶等。另一些则变化很大，其合成速率明显的受环境的影响而改变，称为适应型或调节型。如大肠杆菌的 β ——半乳糖苷酶，大约每个细胞中只有 5 个分子，但当细胞培养在含乳糖的环境中时，可达几千个分子。60 年代有人根据对大肠杆菌 β ——半乳糖苷酶诱导的研究，提出了“操纵子假说”作为原核细胞基因表达调控的模型。操纵子是基因表达的协同单位，通常有几个相关的结构基因及其控制区组成。操纵子有两种类型，即诱导型和阻遏型。诱导型操纵子在正常情况下，其基因不表达或表达水平很低，而在环境改变或在诱导物存在时，它才开放转录，合成 mRNA。一些氨基酸合成或核苷酸合成的酶系在培养基中有终产物存在时，会阻遏合成酶系的合成，称酶的阻遏。例如，把大肠杆菌培养在 NH_4^+ 作氮源及碳源的培养基时，它能利用 NH_4^+ 及碳源合成 20 种氨基酸。然而，如果在上述培养基中加入一种氨基酸如组氨酸，则细菌只能合成其他 19 种氨基酸而不能合成组氨酸。其原因是组氨酸抑制了组氨酸操纵子的表达。这一类型的操纵子称阻遏型操纵子，它在正常情况下是开放的，当阻遏物出现时操纵子才关闭。

真核生物，特别是多细胞的高等生物的基因组不仅比原核生物大而且结构复杂。它有各种重复顺序，DNA 与组蛋白和非组蛋白组成染色体，核的结构又把基因的转录和翻译分隔在细胞的不同区域。这些都使真核生物的基因表达及其调控变得复杂多样，也给研究工作带来困难。到目前为止还没有像原核生物操纵子那样的模型来阐述其调控规律。下面仅介绍真核细胞基因表达的调控特点。

(1) 细胞的全能性。是指同一种生物的所有细胞都含有相同的 DNA，即基因数目种类是一样的，尽管细胞的类型不同，分化程度有异，但基因组是相同的，它们都有发育成完整个体的潜能。

(2) 基因表达的时间性。高等生物的各种不同细胞虽然具备相同的基因组，但在个体发育的不同阶段，细胞中各种蛋白质的组成是不同的，就是说，基因表达的种类和数量是不相同的。

(3) 基因表达的空间性。尽管不同类型的细胞都含有相同的基因，但在不同的组织和器官中，基因表达的种类和数量是不相同的，这即是基因表达

的空间性。两种不同的细胞之所以有区别，是由于它们合成和积累蛋白质不同的结果，或者说是由于基因表达的种类和数目不同的结果。

综上所述，无论是原核生物，还是真核生物，其性状的表达有赖于自身基因组准确严格的调控。

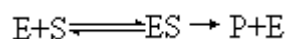
77. “锁”与“钥匙”的关系

——谈酶的作用机理

锁和钥匙大家非常熟悉，是我们生活中不可缺少的工具。它们的关系用一句俗话说就是“一把钥匙开一把锁”，简单明了，尽人皆知。那么，在酶促反应中，酶与作用物（又称底物）的关系是否也如同“锁”与“钥匙”的关系呢？看来是不尽相同的，有相似的地方，但又非这样简单。

在生物体中，几乎所有的生命活动都需要有酶参加。酶是一种生物催化剂。其化学本质为蛋白质，许多酶分子还需要辅酶或辅基的参加结合，才能发挥作用。酶作为催化剂具有底物专一性和高效性两大特点，这些都与其结构有关。在酶促反应中，酶（E）首先与底物（S）结合，形成中间复合物（ES）再生成产物（P）与游离的酶。酶催化作用的高度专一性和动力学试验结果，都证实了酶分子上的活性部位与底物相结合，形成中间复合物。

用化学方程式表示为：



目前，对酶的作用机理研究的还不很清楚，酶与底物形成中间复合物的情况，是目前探索酶作用机理的焦点，主要有下列看法：

（1）“锁”与“钥匙”假说。这个假说认为，酶表面的活性部位是个刚硬而又定形的类似模板的结构，只有特定的化合物才可以契合，就好像一把钥匙配一把锁一样。酶的这种互补形状，只能与一种化合物相契合，并排斥那些形状、大小不适合的化合物。因而能够专一地结合成中间复合物（图19）。

这个假说虽然能解释某些酶的立体特异性和酶的竞争性抑制作用，但不能解释酶的非竞争性抑制作用，于是，又有人提出了“诱导契合”假说。

（2）“诱导契合”假说。60年代，Koshland提出了“诱导契合”假说。认为：酶原来并不是以一种与底物互补的形状存在，而是在受到底物诱导之后，才形成互补的形状。其方式如同一只手伸进手套之后，才诱导手套的形状起变化一样。一旦底物结合上去，可诱导酶分子的构象发生相应的变化，酶的催化集团就排列在应有的位置上，并将底物颈部的化学键切断，形成反应产物；在产物离开酶的表面后，酶的活性部位就又恢复原始的非互补形状（图20）。

“诱导契合”假说的要点是，在酶促反应过程中，酶分子活性部位的构象发生了变化。通过旋光测定，特别是X射线衍射分析证明确实如此。

78. 无细胞的分子克隆

——聚合酶链反应（PCR）

生物体的最基本和最完整的信息包含在细胞内的 DNA 里，DNA 实质上是该生物结构和机制的一个蓝图。诞生于 80 年代中期的一种称为 PCR 的新技术，使科学家们能选择一段 DNA，制造出数百万个复制品。这种技术正在使医学、生物学和人类学的研究发生彻底的变革。

美国坦普大学的费尔斯癌症研究所和分子生物学研究所发明了这项技术。该技术基于这样的原理：生物体内的细胞进行分裂时，细胞核内的遗传物质 DNA 将在 DNA 聚合酶的作用下，经一次分裂形成两个全同的 DNA 分子。于是，科学家们设计出一个模拟天然 DNA 复制过程的方案。从一滴血，一根毛发，甚至一个细胞即可按指数律（增加倍数为 2^n ， n 为反应周期数）越来越多地复制它，以致合成出足量的 DNA 供分析研究之用。过去几天几周内才能做到的事情，PCR 技术几个小时便可完成。因此，PCR 被称为“无细胞的分子克隆”。

PCR 技术的问世，使医学面貌大为改观。美国亚特兰大的疾病防治中心人类免疫缺陷病毒与 AIDS 部的研究人员指出，在 PCR 技术产生之前，人们没有办法查到爱滋病病毒，因为它在人体内很稀少，且很难培养。现在不同了，用 PCR 技术将病毒核酸进行放大即可查出受感染的患者，然后研究出治疗方法或疫苗。

PCR 技术对发现和治疗癌症将起很大作用。它已经为白血病和淋巴瘤的诊断和预报提供了一种有力的工具。

基因鉴别是这项技术应用的另一领域。约翰·霍普金斯大学医学院在 1987 年 10 月前后，就开始大量使用这一技术作基因鉴别。目前，他们在血红蛋白病，镰形细胞贫血和地中海贫血病的检查上也使用这种方法。对遗传病的检测尚有限制，因为就许多遗传缺陷而言，缺乏明显的标记。

传统的性别鉴定停留在细胞学水平上，采用口腔粘膜涂片法，在显微镜下计数染色体，准确率最多只有 85%，而且又费时间。PCR 则使性别鉴定提高到基因水平，准确率可达 100%。如 1992 年巴塞罗那 25 届奥运会和 1993 年 5 月在上海举行的首届东亚运动会就是用 PCR 试验来检查运动员性别的。

PCR 的鉴定过程是十分有趣的。一根头发即可判性别。运动员的头发标本采样后，检查人员取其发根，加蒸馏水煮沸，促使细胞破裂，经超速离心后的发根细胞放入基因自动扩增仪，使细胞核内的染色体扩增。约 2.5 小时后，扩增溶液用溴化乙锭染色，最后在紫外线下透射，凡无桔红色光带的为女性，反之则为男性。在东亚运动会上，为了证实这项新技术的可靠性，经过事先不知男女性别的“双盲法”检测，结果均证实了 100% 的准确率。得到亚奥理事会医学委员会的正式认可。

在伯克利加利福尼亚大学，研究人员正在用这项技术研究古人类的迁移。他们从一根头发上取得线粒体 DNA 后，经 PCR 扩增进行比较。科学家们打算研究来自世界各地的人发，以推断谁和谁相互有关系以及关系的接近程度如何。迄今为止，他们已获得证据证明佛罗里达州的一种具有 7000 年历史的木乃伊。是从亚洲东北部来的。

PCR 技术已经在分子生物学领域发挥了重大作用，可以预见，该技术在遗传病的产前诊断、早期胎儿的性别鉴定、潜伏性病毒和癌变的检测、传染病的诊断、司法和罪犯侦察等领域必将发挥更大的作用。

——谈人类分子病

分子病是指由于遗传上的原因，而造成的蛋白质分子结构或合成量的异常所引起的疾病。最初是由美国化学家波林于 1949 年提出的。如人类的镰刀型细胞贫血症。白化病、糖尿病、色盲等都是分子病。近年来，遗传学家、病理学家已经深入到分子水平来研究分子病的致病机理，不但获得了一些实际治疗效果，而且对遗传物质的分子变异和人体性状变异之间的关系，也有了进一步的了解。

例如人类的镰刀型细胞贫血症。这种病常见于非洲和美洲的黑人。早在本世纪初，有人在一例严重贫血的黑人血液中看到奇怪的异型红细胞，它的形态像镰刀，故把这类贫血症称“镰刀型细胞贫血症”。这种病人在氧气缺乏时，红细胞会由正常的圆盘型变成镰刀形。在严重情况下，红细胞破裂，造成严重的贫血，往往引起死亡。现已查明，这种病是由于基因突变而产生的一种遗传病，属隐性遗传。通过对正常人和病人红细胞中血红蛋白分子的比较研究，人们已经知道发生这种病的原因是由于病人的血红蛋白分子的一条多肽链上，有一个氨基酸发生了改变。这就是一个谷氨酸被一个缬氨酸代替了。为什么会产生这种改变呢？我们知道，蛋白质的生物合成是受遗传物质 DNA 控制的。关键是它的碱基序列发生了改变，CTT 变成了 CAT，即其中的一个碱基发生了改变（T→A）。这种改变就是使人产生镰刀型细胞贫血症的根本原因。

血红蛋白分子是由四条多肽链各自连接一个血红素而构成的一种色素蛋白。四条多肽链件，二条 α 链二条 β 链，它们相互结合，成为椭圆形的四聚体，具有一定的立体结构。 α 链和 β 链分别由 141 个和 146 个氨基酸顺序连接而成。这样，血红蛋白分子共含有 574 个氨基酸。在这 574 个氨基酸中，镰刀型细胞贫血症患者仅仅是其中的一个氨基酸发生改变，而其他完好。你看，大自然就是这样严格，一个多么细微的差错，竟会造成患者的终身抱恨。

80．跨世纪的宏伟工程

——人类基因组全序列分析计划

自古以来，人类一直在企求认识自身，力图穷究生、老、病、死、思维、意识和行为的底蕴。16 世纪比利时医生维萨里从事尸体解剖，详尽记述了人体各个器官的结构，奠定了近代人体解剖学，从而使人体科学和医学科学得到长足进步。本世纪 50 年代以后，分子遗传学飞速发展获得累累硕果，使人们认识到人体各个器官、组织和细胞的结构和功能，都是源出于细胞内基因组所包含的遗传信息。这样，解剖学将从宏观的人体器官、组织解剖进入微观解剖领域——人体基因组的解剖。1987 年，美国科学家提出利用现代技术来确定人体 DNA 中使人类着迷的 30 亿个核苷酸对顺序的宏伟计划。这就是当前国际上科学界闻名遐迩的“人类基因组全序列分析计划”。

人体单倍体基因组包括 22 条常染色体和 2 条性染色体，由 30 亿个核苷酸对所组成，其中包含有编码几十万蛋白质的基因的全套 DNA 序列。迄今仅约有 4500 个基因已被确定，还有相当比例的 DNA 尚不知其功能。所以，人类

基因组作图和测序工作的完成，将提供实验研究所需的基础数据，深入了解人类基因组的结构和组成，并可确定出大量新的基因及其编码蛋白质，发现许多蛋白质结构与功能的信息，从而可深化对人体自身整体性的认识。同时，破译人类全部遗传信息，建立完整的遗传信息数据库，从而达到战胜疾病，克服生存障碍的最终目的。这一全基因组研究的结果，将使 5000 多种遗传性疾病得到有效的预测、预防、早诊断和治疗，并可开拓内源生物药物的开发。

人全基因组图谱和核苷酸序列的研究是生命科学中的一项“大科学”的研究项目。目前，它已成为全球性重大的国际合作研究计划。美国政府已同意批准拨款 30 亿美元，组织国内外科学家开展为期 15 年庞大计划的工作。DNA 双螺旋结构的模型提出者之一，美国的沃森教授认为这个计划堪与阿波罗飞船载人登月的壮举相提并论，但预算不及后者 1 / 10，而意义和影响更为重大。迄今，日、俄和欧共体已组织机构拨款开展这项研究，印度、澳大利亚和加拿大也表示要参加这一行列。

我国有 56 个民族，人口占世界总数的 22% 以上。人类基因组计划及资料中没有中国人的数据，就不能代表全人类，为此，国家自然科学基金委员会在持续资助若干相关研究之后，瞄准国际前沿，果断地作出了将中国人类基因组计划研究纳入国家“八五”重大基金项目的决策，以便使我国的基因组研究跻身世界先进水平，并分享国际人类基因组计划的研究成果，稳定和培养一批跨世纪的从事生命科学基础研究的人才。

科学家们通过人类基因组全部序列分析计划，将把完整的人类基因体系的遗传信息如实地反映出来，建立人类遗传特征的完整档案，为解开生物起源、进化和变异之迷提供大量的可信赖的谜底。

81 . 二十一世纪世界高技术革命的霸主

——生物工程

80 年代以来，在世界新技术革命浪潮日益高涨的形势下，科学技术发展的一个特别值得注意的动向是，发达国家或国家集团之间的高技术竞争日益激化，已经成为世界经济的制高点，由此开发改变着世界的面貌。

在高技术的众多领域中，以信息技术为主导，新材料技术为基础，新能源技术为支柱，沿宏观领域向海洋和空间技术发展，开辟人类活动的疆域，沿微观领域则向生物技术开拓，探索极其复杂的包括人类自身在内的生命奥秘。不难理解，开发生物技术是最为激动人心的人类向有生命的自然界的宏伟进军。因此可以毫不夸张地说，生物技术是当代高技术的佼佼者，是 21 世纪世界高技术革命的霸主。

生物技术，也称为生物工程或生物工艺，是 70 年代初在分子生物学和细胞生物学基础上发展起来的高技术。指通过技术手段，利用生物体或生物过程生产有经济价值产品的学科。现将目前公认的主要技术领域介绍如下：

(1) 潜力巨大的基因工程指在分子水平上改变生物遗传性状的技术。按照人们的需要直接进行基因剪接来定向地改造生物，甚至可以创造出自然界并不存在的，而人类所期望的具有某种特性的新物种。就是说基因工程是按人们的预想重新设计生命。

(2) 前途广阔的细胞工程指以细胞为基本单位，在离体条件下进行的遗

传操作。即按照人们的预定设计蓝图有计划地保存、改变和创造细胞遗传物质，以产生新的物种和品系，或大规模地培养组织细胞以获得生物产品的过程。

(3) 充满希望的酶工程指在一定的生物反应器中，利用酶的催化作用，将相应的原料转化成所需成品的技术。包括酶的开发与生产、酶的固定化和酶的分子改造修饰技术。

(4) 生机勃勃的发酵工程指利用微生物的特定性状，通过现代化工程技术，生产有用物质或直接应用于工业化生产的一种技术体系，又称微生物工程。这项工程是将传统的发酵与现代的 DNA 重组、细胞融合等新技术结合发展起来的现代发酵技术。包括菌种选育，菌体生产，代谢产物的发酵以及微生物机能的利用等。

必须指出，以上四个方面的技术体系是互相依赖，相辅相成的。基因工程处在主导地位，因为虽然酶工程，发酵工程和细胞工程各自有其自身的技术内容和发展领域，但是只有用基因工程改造过的微生物和细胞，才能真正按照人们的意志产生出特定的生物工程产品，才能赋予这些技术以新的生命力。当然发酵工程又常是基因工程、酶工程的基础和必要条件，而细胞工程又是其他几项工程赖以进行不可缺少的重要环节。

目前，生物工程的应用已渗透到医药、保健、食品、轻工、农业、化工、冶金、能源和环境保护等领域，正在产生着日益显著的效益。瞻望 21 世纪，人类有可能利用生物工程，来解决当今世界人类面临的人口激增、食物短缺、能源危机、环境污染以及威胁亿万人健康和生命的疑难病症等严重问题，生物工程将献给我们一个更加灿烂的世界。科学家们预言，本世纪是生物工程的起步阶段，到下世纪中叶是它的丰收季节，人们将利用它创造出史无前例的奇迹。

82 . DNA 的微型外科手术

——基因工程

美妙的极富魅力的基因工程，以其神奇的力量威慑着几千年远缘物种间不能自由交配的传统观念。它犹如一根神奇的魔杖，此地一指就成为“流着奶与蜜”的天堂，彼方一挥就变成“风吹草低见牛羊”的草原风光。利用基因工程，不仅能按照人类的需求和想象去有效地创造新的动、植物和微生物，而且还有可能改造我们人类的基本素质。因此，基因工程在遗传学上引起了一次重大变革，开辟了遗传学用于人类生产和生活实践的新时期，为解决农业、医学和人类等面临的重大课题提供了一条可行的途径。

为了更好地理解基因工程，我们首先来了解一下什么是基因？

生物体的各种性状及体内的各种生化反应，都是由细胞内的遗传物质——核酸（DNA 和 RNA）决定的。核酸分子中不同种类的核苷酸排列顺序，构成了生物奇妙的遗传信息系统。以密码形式贮存在 DNA 分子上的遗传信息系统，是生物的施工蓝图。在遗传信息的指令下，合成各种具有特定氨基酸种类和氨基酸排列顺序的蛋白质。决定一个蛋白质分子或蛋白质分子中某条肽链氨基酸顺序的那一段核酸分子，一般就称为基因，它是遗传的基本单位。

所谓基因工程，就是改造核酸分子（DNA）的结构，引入或去除核酸（DNA）

片段，实质上是在人肉眼看不到的情况下，对 DNA 进行“切割”、“组合”和“拼接”，故形象地称为 DNA 的微型外科手术，基因剪接术等。

如何进行这种“手术”呢？基本技术路线可概括如下：

(1) 目的基因的获取要进行基因工程，必须首先获取人们感兴趣的基因，即目的基因。由于 DNA 分子上基因的种类很多，而每种基因的数量极少，要从众多的基因中挑选出人们感兴趣的一个或几个基因并非易事。经过科学家的不懈努力，目前已经创造出了几种巧妙的方法。

化学合成法：如果事先知道某基因中的核苷酸排列次序，就可在体外进行人工合成。

鸟枪射击法：首先用物理学方法（超声波）或生化方法（酶类）将 DNA 切成基因水平的很多片段，将这些片段转入大肠杆菌中增殖，在众多的菌株中，筛选出专含某种基因的菌株。

逆转录酶法：我知道，DNA 是通过 mRNA 来进行蛋白质合成的，mRNA 是以 DNA 分子中基因的核苷酸顺序为模板形成的，可以说，mRNA 是 DNA 分子中某些基因的副本。后来发现，这个过程是可以逆转的。即在逆转录酶的作用下，mRNA 的核苷酸顺序，可以转录成 DNA 上的核苷酸顺序。由于 mRNA 比较容易提取，所以人们就利用逆转录的特性来制备目的基因。

(2) 目的基因与载体 DNA 的连接我们得到的目的基因不能直接运送到目的地——宿主细胞中去，而必须通过运输工具——载体，才能实现。目前常用的载体有质粒、λ 噬菌体等，它们都是小的环状 DNA 分子。用基因“手术刀”（限制性内切酶）将其环状“切开”，然后再用基因“手术线”（连接酶）将目的基因“缝合”上去。

(3) 导入宿主细胞将载体与目的基因的重组体导入宿主细胞。在宿主细胞中，体外重组的 DNA 分子或者独立的复制，随宿主细胞分裂而增殖，或者整合到宿主细胞的 DNA 分子中去，成为整个 DNA 的一部分，并在宿主的细胞中表达自己的遗传信息，使宿主产生新的性状。

(4) 筛选借助载体上的“指示灯”（抗性基因标志）把准确无误的重组体从夹杂在错误重组体和非重组体的混合物中筛选出来。

(5) 转化用高浓度的重组 DNA 感染寄主细胞和寄主细胞共同培养，即可检测寄主细胞是否已经接受了被“运输”进来的“货物”——外源基因，即是否带上了外源基因遗传的色彩。

基因工程的兴起，就像一道划破夜空的闪电，迅速地引起了各国科学家的极大重视，在遗传学史上引起了一次重大变革，开辟了遗传学用于人类生产和生活实践的新时期，为解决农业、医学和人类面临的一系列重大课题，提供了一条新的途径。

1971 年，世界上第一家生物技术公司——鲸鱼座有限公司在美国旧金山附近成立。1977 年 11 月，美国遗传公司首先利用基因工程生产出一种调节细胞生产的短肽类激素——生长素释放抑制因子。在 9 升大肠杆菌培养液中，这种激素的产量（几克）相当于从 50 万头羊脑中提取的量；1978 年又利用大肠杆菌生产出人的胰岛素；1980 年，人体尿激酶基因工程成功；1981～1982 年，世界许多国家开始利用基因工程进行抗癌药物——干扰素的生物合成，目前已进入临床试验阶段。

植物基因工程起步较晚，但也有了可喜的成果。1980 年科学家就成功地把外源基因引入了受体植物细胞。1983 年，完成了引入外源基因在受体细胞

内的正常表达研究工作。目前科学家们已经将一些抗生素基因转移到向日葵、烟草、胡萝卜等细胞中，增强了植物对抗生素的抗性。植物基因工程的发展趋势，是培养高产、高蛋白、抗病虫害的作物。

基因工程蕴藏着巨大的潜力，随着技术本身的不断完善，必将在人类面前展现出一幅美妙的画面。

83 . “ 剪刀 ” 与 “ 浆糊 ”

——DNA 的剪切和连接

在实施基因工程时，首要的工作就是要得到我们感兴趣的基因，即目的基因。随后还要把目的基因连接在载体上，即基因重组。

目的基因是存在于 DNA 大分子上有一定长度的片段，必须从 DNA 大分子上把它准确无误地切割下来，同时，要使目的基因嵌入各种载体中去，也必须将载体打开缺口，这些工作都需要切割工具——“ 剪刀 ”。而把目的基因与载体连接则需要粘着介质——“ 浆糊 ”。这里的“ 剪刀 ”和“ 浆糊 ”都是具有特殊功能的蛋白质——酶。

相当于剪刀的酶称为限制性核酸内切酶，是 70 年代初发现的。通常使用的有 Ⅰ 型限制性核酸内切酶，它能识别 DNA 分子中特定的碱基序列，是分析基因组、分离基因、制作染色体基因图以及体外重组具有生物活性的杂种 DNA 分子等极为有用的工具酶，通常被分子生物学家称之为“ 基因手术刀 ”。截至 80 年代已发现了大约 350 ~ 400 种能作用双链 DNA 分子的限制性核酸内切酶，新的限制性内切酶还在不断出现。它们各自具有特异性。应用不同的限制性核酸内切酶，可以得到包含某些特定的基因或基因组的 DNA 片段，可以在载体 DNA 的不同部位打开缺口。

为什么在这种酶的名字前面加上“ 限制 ”二字呢？原来，限制酶可以看作是一种生物体中的防御系统。一般来说，限制酶在生物体内与另一种甲基化酶的协同作用，来限制外来的 DNA 分子，即破坏外源 DNA，修饰保护自身的 DNA。人们称细菌中这套系统为限制——修饰系统。限制酶的名字也由此产生。

限制性核酸内切酶在切断 DNA 时有两种方式。一种方式的切口不整齐，即一条单链比另一条单链长几个核苷酸单体，称为粘性末端。另一种方式的切口整齐，没有伸出的单链尾巴，称为平整末端。在进行基因工程操作时，必须把这种平整末端转化为粘性末端。

相当于浆糊的酶叫 DNA 连接酶，于 1967 年在大肠杆菌中发现，以后发现在各种生物细胞中广泛存在，是一种能在双链 DNA 上的单链断裂位置上起连接作用并使断裂位点闭合的生物催化剂，又有“ 分子缝合线 ”之称。正是由于它的作用，才使目的基因“ 粘连 ”在载体上，从而才形成重组 DNA 分子。

综上所述，可见限制性核酸内切酶和 DNA 连接酶是进行基因工程必不可少的“ 剪刀 ”和“ 浆糊 ”。

84 . “ 诺亚方舟 ”

——谈 DNA 载体

《圣经·旧约》中上帝旨意诺亚造方舟的故事可以说是妇孺皆知。方舟载着诺亚一家老小和各种飞禽走兽幸免于难，到达生命的彼岸。那么在进行基因工程技术时所获取的目的基因通过什么样的“方舟”运输到目的地——宿主细胞当中去呢？

首先，这个“方舟”要具备一定的条件才能完成运输基因的使命。这些条件包括：（1）体积要小，以保证它能轻松自如地进入宿主细胞；（2）要具有自我复制的能力，以便在与目的基因结合后迅速复制，扩增结构和功能完全一致的外源基因；（3）具有多个限制性核酸内切酶的切割位点，以便嵌入目的基因；（4）“方舟”本身要有一个类似“指示灯”一样的标志，当它进入宿主细胞后，以此来判断是否到达最后目的地——宿主细胞的染色体上。

1972 年美国科学家柯恩等人发现在细菌染色体外有一个独立的称为质粒的小型环状 DNA 分子。它在细菌细胞呈环状自由状态，能自我复制，可以较自由地进入细菌细胞，并能“跳入”细菌染色体上。质粒自身还带有多种抗生素的抗性基因作为“指示灯”，这正是科学家们梦寐以求的“诺亚方舟”。到目前为止，发现有质粒的细菌有几百种，根据基因载体的特殊要求，一般对天然质粒作适当的人工改造。常用的 pBR322 质粒、pBR345 小质粒、柯斯质粒等就是经过加工改造后的理想“方舟”。除质粒外，还有用于真核动物细胞基因工程的 λ 噬菌体、SV40 病毒，用于植物细胞基因工程的花椰菜花叶病毒（CaMV）和根瘤土壤杆菌（Ti）。

在进行工程时，首先用“基因手术刀”将“方舟”这个运送基因的载体打开一个缺口，然后把目的基因嵌入缺口，并用“分子缝合线”连接还原成环状，最后到达宿主细胞中去。

85．“超级老鼠”

——基因工程的应用

70 年代悄然兴起的生物工程在生物学领域内犹如一次大地震，而震源中心就是基因工程，它预示着改造生命的可能性已经出现。

1983 年，以美国科学家 R·D·帕尔米特为首的一个研究小组，做了一个惊人的实验。他们把大鼠的生长激素基因通过显微操作技术注入小鼠的受精卵细胞中，再将这个带有外源 DNA 片段的受精卵细胞移植进一些受体雌性小鼠的子宫中，结果生下了 21 只小鼠，其中 7 只小鼠细胞里融进了这个新的 DNA 片段，进一步观察这 7 只小鼠的生长发育，发现有 6 只小鼠的体重竟比正常小鼠增加一倍，这就是人工构建的“超级老鼠”的成功。

这个实验的成功说明，科学家们现在已经获得改造生命的一般方法。利用这种方法，原则上可以随心所欲地把任何基因插入发育成完整动物的受精卵中，而且由此发育成熟的新生命又可以把获得的新性状传递给后代。所以目前世界各国科学家正在利用这一成就的原理，来定向地改造现有家禽、家畜和鱼类，以期获得更大体型的种型。

86．“分子听诊器”

——谈基因诊断

兴风作浪的分子病给无数人带来痛苦，给无数家庭带来不幸，也给整个人类带来灾难。据估计，到 20 世纪末，人类分子病可达 12000 种以上，患者可达 2000 万人，这是多么惊人的数字。

由于分子病是人的某个组织细胞内在 DNA 水平上发生病变，因此多年来人们对这种病的诊断除了借助家谱分析外，再也束手无策了。然而随着细胞遗传学理论的提出和技术的建立，人们开始直接进行 DNA 水平的分析来诊断分子病。像照妖镜一样，使隐藏在 DNA 分子内部的细微缺陷原形毕露，于是一门新兴的临床诊断学——基因诊断问世了。

基因诊断有哪些基本方法呢？

1. DNA 杂交法：首先分离出遗传病患者的基因组 DNA，用一定的方法使其断裂成许多片段，然后根据 DNA 或 RNA 同源序列之间可以互补的原则，用已知带有放射性同位素标记的基因探针与这些片段进行杂交，根据杂交的百分率就可以判断受检基因的存在情况。例如凯恩等人利用此法成功地诊断出由于基因缺失而造成的 α -地中海贫血病。

2. 限制性内切酶酶谱分析法：限制性内切酶在一个基因组 DNA 中可以有許多切点，这些切点可以在一个基因的內部，也可以在基因外部。如果从细胞里提取出来的基因组 DNA 经特定的限制性内切酶切割后，切点在该基因内部，则它存在于几种不同长度的 DNA 片段中；若该基因内部没有切点，那么它就存在于某个特定长度的 DNA 片段中。因此，当该基因由正常状态转变为病态时，便可造成原有切点的消失或新切点的出现。如上海市儿童医院利用此法鉴定 α -珠蛋白基因是否缺失。

3. 限制性内切酶片段长度多态现象连锁分析法：基因组 DNA 经限制性内切酶切割后产生的 DNA 片段的长度在个体间存在的差异称为限制性内切酶片段长度多态现象。多态性的存在可导致内切酶切点的改变，因此，所产生的 DNA 片段的长度可以存在差异。

限制性内切酶片段长度多态现象起到致病基因的遗传标记作用，可根据特异的多态性片段在该家族成员中的存在情况来间接地判断致病基因的存在情况。例如，复旦大学薛京伦教授采用苯丙氨酸羟化酶基因限制性内切酶片段的多态性，不但可以确定小孩是否患有苯丙酮尿症，而且还可以确定其是否系携带者。

此外，重组 DNA 技术也可用于某些遗传病的基因诊断。

基因诊断有非常重要的临床意义。首先，能对一些晚发性遗传疾病（如 Huntington 舞蹈症）进行家族成员中是否会患病的预知性准确判断。其次，解决了传统的产前诊断许多棘手的问题。第三，可以了解隐性遗传病的细胞内有无致病基因的存在，克服以往只能推测某个体是否为患病基因携带者的弊端。

基因诊断的运用不但加速了诊断速度和提高了诊断的准确性，更重要的是开创了绕过基因产物通过直接阅读基因来诊断疾病的新纪元，向治愈遗传病迈出了可喜的一步。

——谈基因治病

基因诊断从分子水平上向人类揭示出遗传病的分子本质，向治愈遗传病迈出了可喜的一步。随着基因工程的步步深入，人类试图用健康的基因来取代遗传缺陷的基因，以达到治病治根的效果，这就是所谓的基因治疗。

基因治疗是传统治疗的发展，是从本质上改善人类质量的重要手段，这种治疗方式不但要求治好当代患者，更重要的是能使遗传病不再传及子孙后代，故有着广泛的应用前景。

基因治疗必须包括一个有功能的人基因整合到某个患者的相应组织中去，首先要求查出缺陷基因，并分离出相应的正常等位基因，同时必须把它安放到宿主染色体的正确位置上，使之产生功能，更好的办法是把有缺陷的基因去掉。目前还只能是把 DNA 放到细胞中去获得正确的基因功能，因而基因治疗还有大量工作要做。首先要获得大量某种正常的基因；其次，必须有一种有效的方法将基因导入细胞的染色体中，并且导入的基因要以正常的调节途径进行表达；第三，应有一类载体，将移植的基因运送到某种组织和器官的特异分化细胞中，使导入的基因能正常发挥功能；第四，一定类型的细胞中应有相当的比例能够导入移植的基因。

目前，国外实验室已能在半乳糖血症患者的离体组织培养中，加入富有半乳糖转移酶的大肠杆菌噬菌体，使后者渗入培养细胞而获得半乳糖转移酶，其活性可达到正常水平，且能传代。此外有人设想可以根据下列方法进行基因治疗。例如对镰刀状细胞贫血，可先制备人类 β —球蛋白质的 mRNA，再由逆转录酶合成 cDNA，进而合成双链 β —基因 DNA，通过一定的运载体引入患者的离体骨髓细胞，然后将骨髓细胞输入患者，就可避免移植排斥反应。如果得以正确表达，则患者骨髓细胞可以产生出正常血红蛋白 A。又如对苯丙酮尿症患者，可取出其肝细胞于体外培养，然后用减毒的含有苯丙氨酸羟化酶基因的肝炎病毒去转化肝细胞，最后通过门静脉将经转化的肝细胞输入患者，则有可能达到治疗目的。

尽管基因治疗有上述乐观的设想和实验的结果，但实施起来还有许多异乎寻常的困难。主要有：（1）真核细胞基因调控的基本机制仍不清楚，因而引入真核细胞的基因能否长期存在且按机体的需要进行表达还成问题；（2）遗传病患者所有细胞都携有该病的致病基因，但基因治疗只能改变部分细胞的基因组成；（3）遗传病患者诊断明确之时，往往已经有了多种器官不可逆转的病变，这时即使治疗也很难收到良好效果。由于这些原因，有人估计基因治疗广泛用于临床可能要等到 2000 年以后。

虽然基因治疗希望的太阳还未从地平线上升起，但曙光已经出现在天边了，这块医学绿洲正等待着人类去开发。

88．体细胞杂交

——一种新的育种途径

1972 年，美国学者卡尔逊首先用硝酸钠作为融合诱导剂，把两种不同的烟草原生质体进行融合，成功地获得了烟草体细胞杂种，从而揭开了体细胞

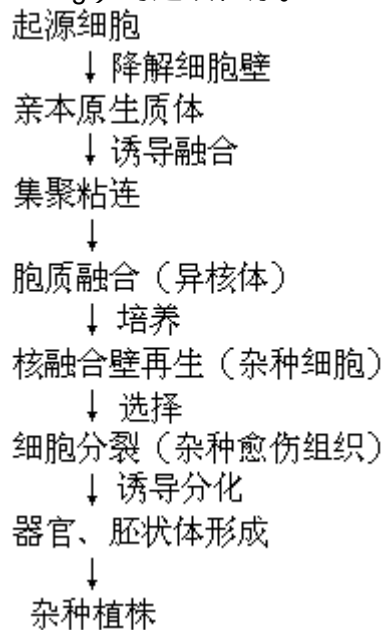
杂交的序幕。

体细胞杂交是指用人工的方法把属于不同种的两个或两个以上的体细胞融合杂交，使其不同的染色体和基因共存于一个杂交的细胞中，通过培养，发育成继承双亲特性的完整个体。

众所周知，常规的育种方法是通过有性杂交，然而这种方式有一个不可超越的障碍，这就是远缘杂交的不亲和性，因此多年来仅能在种内进行有性杂交育种。通过体细胞杂交育种不仅打破了有性杂交不亲和的界限，扩大了遗传物质重组的范围，既能在种内、亦能在种间，甚至可以在亲缘关系更远的种类之间进行。而且能大大缩短育种周期。还有一个优点，由于体细胞种类繁多，取之不尽，用之不竭，所以具有广泛的杂交原料来源。

这项技术自 60 年代应用以来，随着技术手段的不断改革和完善，在动、植物细胞工程上发挥了重大作用，特别是在植物育种方面，为人类培育新品种提供了可行的途径。截至 1990 年，至少在近 10 个属 30 余种植物获得种内、种间及属间再生植株 70 余例。

体细胞杂交技术的实施程序基本上是一致的，曾有不少科学家提出各种图解来说明其内容、步骤和结果。其中较早而富有吸引力的一个代表图示是科金（Cocking）的建议程序。



动物体细胞杂交育种目前还只是一种瑰丽的想象，因为动物体细胞目前还不能像植物细胞那样体现“全能性”，在适宜的条件下发育成一完整个体。但利用动物体细胞杂交技术可以进行基础理论的研究，用来生产对人类有使用价值的产品业已成为现实。或许随着技术手段的更新，总有一天，人类可以真正利用体细胞杂交来改造和培育动物新品种，那时的动物界将是另一种情形了。

89 . “ 生物导弹 ”

——谈单克隆抗体

人类在与病魔作斗争的漫长历程中，已经有许多辉煌的成就，并挽救了

千百万人的生命。但是，至今仍然有千百万人因身患癌症、红斑狼疮或艾滋病等遭到病痛的折磨，痛苦地挣扎在死亡线上。科学家以造福人类为天职，辛勤地寻觅，研制特效的药剂，以根除病人的病痛，挽救生命。

众所周知，抗体是免疫系统的产物，动物受抗原刺激后，可产生相应的抗体，去识别抗原并与之结合，最终将抗原消除。这一职能是由 B 淋巴细胞行使的。但是，机体内有成千上万个不同的 B 淋巴细胞，每一个 B 淋巴细胞只能产生对付专一抗原的一种特定抗体，过去人们从血清中提取的抗体是由好多 B 淋巴细胞产生的多种抗体的混合物，成分复杂，也不容易大量生产。若将其在体外培养，一个 B 淋巴细胞的分裂又是有限的，就是说利用一个 B 淋巴细胞获取大量纯一的抗体是不可能的。为了满足理论医学的研究和临床应用，多年来科学家致力寻求制备大量纯一抗体的技术。

1975 年 8 月 7 日，《自然》杂志（“Nature”）报道了一件震惊全世界的大事：英国科学家 Kohler 和 Milstein 应用细胞融合原理，建立起淋巴细胞杂交瘤技术，在世界上首次成功地获得单克隆抗体，被誉为免疫学上的一次重大革命，二人因此而获 1984 年诺贝尔医学奖。

所谓单克隆抗体（以下简称单抗），就是由一个杂交瘤细胞通过无性繁殖（克隆化）而得到的细胞群分泌产生的一种单一、纯净的抗体。由于单抗的高度专一性，当某种单抗进入机体后，它便能主动搜寻并摧毁机体内的病灶细胞（靶细胞），所以人们把单抗比喻为生物导弹。

这项技术利用了令人望而生畏的癌细胞和能分泌抗体的 B 淋巴细胞，在介导体（通常用聚乙二醇）的作用下促使这两种细胞融合，获得杂交瘤细胞，这一杂交瘤细胞既承继癌细胞大量增殖的特性，又承继了淋巴细胞分泌单一抗体的能力。然后在培养基中培养、克隆化，最后收集产生的大量抗体（图 21）。

单抗的问世，不仅为生物科学研究提供了有效的手段，而且已越来越被广泛地应用于疾病的诊断和治疗，渗透到生命科学的各个领域。特别是 80 年代以来，科学家给这种生物导弹装配了新的“弹头”，即将单抗与同位素、毒素、药物等结合，制成了新一代的生物导弹，从而更为有效地杀伤靶细胞，提高治愈率，为千百万人带来了福音。目前世界上已经研制出几千种单克隆抗体，有的已经投放市场，对医学和工农业生产产生了巨大的影响。科学家们预言，单抗将有效地防治包括癌症在内的许多疾病，成为人们梦寐以求的抗治癌症、红斑狼疮或艾滋病等的有力武器。

90．牛肉番茄

——谈细胞融合的美好前景

1983 年 3 月 31 日，国外一家颇有名气的杂志报道了一则科学奇闻，描述联邦德国科学家利用细胞融合技术把牛的细胞与西红柿细胞融合在一起，培育出了动、植物细胞杂种——牛肉蕃茄，顿时在世界范围内引起了巨大的反响。据说这种果实是一种盘状体，蕃茄果肉夹着动物蛋白质，动物蛋白和植物蛋白各一半。多么美好的果实！遗憾的是，后来发现这个报道是伪造的，是颇具幽默感的英国人赶在西方“愚人节”（4 月 1 日）之前给科学界开了个大玩笑。这里姑且不论其新闻报道的真实性如何，单就人们用幽默的方式

提出以细胞融合技术培养出动、植物杂种的设想和预言，也就反映了人们对这种美好愿望的追求。

那么细胞融合是怎样一项技术呢？它是指用自然或人工的方法，使两个或两个以上不同的细胞融合成一个细胞的过程。融合成的这一细胞称为杂种细胞，它是兼备两个亲本的新的遗传性状细胞。由这个细胞分裂分化，最终出现承继双亲特性的新的杂种个体。

这样一项高科技技术，其发展史只有 20 几年的时间。1960 年，一个名叫 Barski 的法国人首先发现两种不同类型的细胞，在混合培养过程中，会自发融合形成杂种细胞。差不多与此同时，日本的冈田善雄又意外地发现，紫外光灭活的仙台病毒可以诱发艾氏腹水瘤细胞相互融合。70 年代发现在分离的脾脏细胞和骨髓瘤细胞中加入聚乙二醇，即可以诱导融合。80 年代又发现电脉冲更能有效地介导细胞融合。人们利用这些介导体将诱导细胞融合的技术广泛地用于种内、种间、属间、科间、乃至动植物间的杂种细胞的构建，无论是在基础理论的研究，还是在生产实践的应用上都发挥了重要作用，并且结出了丰硕的果实。

动物细胞融合技术的两大应用成就，一是基因定位，二是单克隆抗体的制备。

60 年代，有人在动物细胞融合中做了人和老鼠的细胞融合研究，获得了人鼠杂种细胞。不幸的是，或者说相对幸运的是杂种细胞未能长成“人鼠杂种”。当杂种细胞传代 4~5 代后，人的染色体逐渐丢失，而小鼠的染色体仍完整无损地保存着。人们充分利用这一现象，对人类基因所属染色体进行定位。如发现某一杂种细胞丢失了哪些酶，便把这种酶的基因定位在丢失的这条染色体上。人类染色体上约有 66000 个基因，至今只有上千个基因定位在所属染色体上，其中的 2/3 是利用细胞融合技术进行的。

众所周知，体内一种 B 淋巴细胞产生一种抗体，由于 B 淋巴细胞在体内分裂是有限的，故产生抗体的量也是有限的。但是，无论是医学基础理论研究还是临床治疗都需大量抗体，所以多年来科学家梦寐以求寻找制备大量抗体的技术。1975 年，英国剑桥大学的两位科学家应用细胞融合原理，建立起淋巴细胞杂交瘤技术，在世界上成功地获得了单克隆抗体。他们利用恶性增殖的癌细胞和分泌抗体的 B 淋巴细胞之间的融合，形成承继双亲特性的杂交瘤细胞。然后通过体外大量培养，获得大量高度纯一的抗体。

在植物方面，由于细胞具有“全能性”，因此通过两种不同植物细胞（原生质体）融合，能克服远缘杂交的不亲和性，扩大遗传物质的重组范围，创造出全新的植物，为植物育种开辟了新的途径。

1972 年，美国人卡尔逊，首次获得烟草体细胞杂种，揭开了植物细胞杂交的序幕。

1978 年，西德科学家获得“蕃茄—马铃薯”的杂种植株，外形像蕃茄，花、叶也都具有杂种特点，结有奇异的果实，只是地下没有形成土豆块茎。

1982 年，美国培育出“土豆—西红柿”，基本上是一土豆植株，但带有西红柿的抗凋萎病基因。

1988 年，联邦德国终于培育出地下结马铃薯，地上结西红柿的“马铃薯”。这标志着人类在创造新物种的道路上迈出了一大步。科学家们预言，细胞融合的杂种植物将会在作物育种中得到充分利用，目标是培育抗病、高产、优质的作物新品种。对远缘但不能用无性繁殖来繁殖的园艺植物可能有

特殊的价值。

在动、植物细胞之间的融合也已有成功的报道，如已将酵母细胞与母鸡红血球融合在一起；将人的 HeLa 细胞与烟草或胡萝卜的细胞融合在一起。只是这些融合细胞分裂分化尚有困难。随着这一技术的不断发展和完善，将来培育出“愚人节”新闻中所期待的那种既含动物蛋白，又含植物蛋白的全新生物或许是完全可能的。

91．羊头、狮身、蛇尾

——动物嵌合体趣谈

在古希腊神话中，有种种描述奇异动物的传说，如狮身人面像的斯芬克斯；具有羊的头，狮子的身体，蛇的尾巴的怪物等。这些由不同种类的动物拼凑而成的丰富想象，充分体现了古代人改造自然的愿望。而这种愿望在当今科学家的不懈努力下，正在一步步地接近现实。现在人们把这种由不同种类的动物合成的、带有多数特点的动物新品种叫做动物嵌合体。

嵌合体动物的各种组织器官结构都是由不同基因型的细胞群组成，其生殖器官能够产生两种不同的生殖细胞，它们繁殖的后代也会有两种不同的类型，这对研究早期胚胎的发育能力，研究发育过程中细胞的相互作用，都是十分有用的。更重要的是，可以用此技术把不同品种动物的胚胎凑在一起，组成新品种胚胎，从而培育出新品种动物来，这有可能发展成为一种前途广阔的育种技术。

目前制造哺乳动物嵌合体的方法有两种，一种为聚集法，适用于同种、发育同步的胚胎；另一种为胚泡注射法，可用于种间、处于不同发育阶段的胚胎。

世界上第一个嵌合体动物于 1965 年培育成功，是一只嵌合体小鼠。我们国家于 1987 年培养成功了嵌合体小兔。把浑身灰色的青紫蓝兔的胚胎细胞取出来，引进到浑身白色的新西兰白兔的胚胎里去，然后再把这种组合胚胎送到一只当养母的母兔子宫里，让这些组织胚胎长成小兔，结果得到了三只身上有灰色斑块的嵌合体小白兔。

嵌合体技术为动物体细胞育种提供了一条可行的途径，科学家们正在把这种技术过渡到家畜动物身上，随着研究的不断深入，我们不求古希腊神话中“羊头”、“狮身”、“蛇尾”之怪物，只求按人们的意愿创造出新的优良动物品种来。

92．试管动物

——谈胚胎移植技术

在科学技术发达的今天，科学家们创造出种种人间奇迹。说来你也许不相信，一头母牛一年可繁殖出 50 头小牛犊，这已经成为事实，这种奇妙的技术称为胚胎移植。

胚胎移植技术在畜牧业上发挥了巨大作用，使优良品种的繁殖速度大大加快。众所周知，一头母牛自然状态下一年只能生一胎，一胎也就一头小牛。

大大限制了优良牲畜的繁殖速度。为解决这一难题，科学家们进行了长期的研究，先后获得“试管兔”、“试管牛”、“试管猫”等试管动物。下面以“试管牛”为例谈谈这种技术的基本程序。

首先给优良品种的母牛注射促性腺激素，促使它很快发情并超量排卵（每次多达十几个）。然后将卵从母牛身体里取出来放进试管，用优良品种的公牛的精子给卵子授精，这样便形成了许多优良品种的胚胎。最后将这些胚胎分别移到另一批称做“代理母亲”的普通品种母牛的子宫中，让其怀孕。结果由这些普通品种的“代理母亲”生下优良品种的小牛。这样，一头优良品种的母牛，一年便可生下几头甚至几十头小牛。如果人工授精的优良品种的胚胎暂时用不了，可冷冻（—196℃）保存或长途运输，在适当的时候或地点再将胚胎解冻移植到“代理母亲”的子宫中。

由于这种技术效率高且运输方便，故很快使得优良品种的生产商业化。据报道，加拿大多伦多市郊外一家生物技术公司从事牛的胚胎移植技术，其中有一批优良品种的牛组成提供受精卵的“优秀班”，另一批普通品种的母牛作为“代理母亲”。经营业务包括：一是为用户的“代理母亲”牛移植优良受精卵；二是出售受精卵，胚胎移植由用户去做；三是技术咨询。仅此三项每年获利近百万美元。可见这项技术的经济效益是相当可观的。

近些年来，科学家们又把胚胎移植技术应用在珍贵稀有的野生动物的人工繁殖上，并取得了很大进展。我们知道，有好多珍贵的野生动物，由于数量极少，导致雌、雄性不能相遇而大大减少繁殖机会，并有灭绝的危险。还有一些本身繁殖有困难的野生动物也是容易灭绝的。采用胚胎移植技术进行人工繁殖，可以挽救这些濒临灭绝的野生动物。例如英国的“试管斑马”，美国的“试管猫”，我国的“试管大熊猫”，都是胚胎移植技术的杰作。

随着胚胎移植技术的日臻完善，人类将奉献给大自然更多的“试管动物”。

93．人的复制

——谈无性繁殖

随着科学的发展，神话小说中的“分身术”已不再是彻头彻尾的“天方夜谭”了。无性繁殖技术的兴起，对传统伦理和道德发起了猛烈的冲击。

50年代末，美国科学家在实验室里从一个胡萝卜上分离出细胞，放在人工培养基上培养时，发生了十分奇怪的现象。有些细胞竟然分裂成簇，生根发芽，最后长成枝叶繁茂的胡萝卜。

60年代前后，牛津大学科学家不止一次地用无性生殖方法繁殖了非洲蛙。他们首先用紫外线辐射破坏了未受精蛙卵的细胞核，然后用显微外科手术把蛙的小肠内膜这个相隔很远部位的体细胞核移入卵细胞。于是，正像受过精的卵有它一整套的染色体那样，通过细胞的分裂分化产生出一个完整的新蛙。

80年代，瑞士日内瓦大学的卡尔·尹尔门泽博士做的复制大白鼠的试验更是给世界带来冲击。他首先把大白鼠胚胎（通常只能生一只）分离成多个细胞，这些细胞具有相同的遗传组成。然后分别取出这些细胞的细胞核，移植到另一批大白鼠的去核受精卵中，成为换核受精卵，最后将这些换核受精

卵引入同步发情的大白鼠子宫中，结果生下了一批一模一样的大白鼠。

上述实验犹如石破天惊，人们几乎是立刻想到，有一天会不会无性繁殖人。假如从人的一个体细胞里取出细胞核，并设法完整无损地放到一个去掉细胞核的卵细胞中去，那么，这个新的卵细胞如果能解除体细胞核的抑制，使这个体细胞的全部复制信息开动，通过分裂分化，就会重新造就出最初提供体细胞核的那个人的个体，所产生的这个个体可以说是原来那个人的复制品。

1978年，一位名叫罗维克的美国人，写了一本自称“是一个真实事件的小说”——《人的复制——一个人的无性生殖》，轰动了美国及整个西方世界。大致内容是：有一个没有儿子的百万富翁，想借用无性繁殖技术得到一个与他一模一样的复制品。于是，他不惜工本制定了一项耗资巨大的实验计划，并雇佣世界一流的科学家、助产师、技术人员以及一位“代理母亲”，在一个南海岛屿上秘密地进行这项实验。最后在记者的帮助和科学家的不懈努力下，几经周折，终于实现了他梦寐以求的愿望。将百万富翁的一个体细胞核移植入一个去核的受精卵中，在体外发育至胚泡期再植入代理母亲的子宫中，经过9个月发育，娩出一男婴，就是这个百万富翁的一个副本。

罗维克的这个“真实事件的小说”只不过是科学的幻想罢了，目前还没有“人的复制”的真实报道。但是，现代科学技术的发展之快，大大超出了人们能想象的范围，就目前人类日新月异的各种创造手段，复制人是完全有可能的。

这种复制人的想法引起了各种各样的议论，紧紧扣住人类道德伦理的主旋律。认为人的无性生殖将会对人类文明和现存伦理道德罩上阴影。人的无性繁殖是否人道？能否保证无性繁殖不被滥用？如果有人用自己的复制品去杀人、放火怎么办？科学家既能繁殖成千上万个“爱因斯坦”，毫无疑问，也完全可能制造出“希特勒”，生产出未来世界的政治家和军队。如果这种事情发生，未来世界是由现代的人类操纵，还是由未来无性生殖的人所驾驭？

人的复制的确是件饶有风趣的重大问题。伦理学问题暂且避开不谈，随着遗传工程的发展，不但人复制自己，而且按照预定设计蓝图剪裁和组装人类的基因和染色体，创造更健美、智慧、长寿的新人，也不能说是不能实现的。

总之，人类正徘徊在“美丽新世界”的大门口，现代科学技术的进步为人类社会创造了巨大的财富、利润和灿烂的前景，已经成为科学技术发展“挡不住的诱惑”。随着传统观念结合现代精华的道德伦理新秩序的建立，人类定会充分利用无性繁殖有利的一面，为社会进步做出更大的贡献。

94. 纪婴儿

——试管婴儿的诞生

1978年7月25日，在英国诞生了世界上第一个试管婴儿——路易斯·布朗，被称为“世纪婴儿”，从此一个巨大的里程碑在制造生命的河坎历程上竖立起来。10几年来，国际上出现了试管婴儿研究热潮，而且发展异常迅速，到1990年底，全世界已有上万个“世纪婴儿”来到人间。我国大陆第一个试管婴儿——郑萌珠也于1988年3月10日在北京医科大学附属第三医院呱呱

坠地。

培育试管婴儿，实际上包括体外受精(IVF)和胚胎移植(ET)两个步骤。首先用外科方法取出成熟卵子和精子，让其在试管内完成受精过程，发育数日后(约8细胞期)再移植入妇女的子宫中去孕育成熟直至分娩。

培育试管婴儿，原想解决不孕症妇女的生育问题，现在看来远远不止如此，它为人类生育、不育和节育，人类起源等开创了新纪元。

有些妇女一般发育正常，但双侧输卵管堵塞，这样可取出她发育成熟的卵子，通过IVF—ET技术解决不育。对于无精症的丈夫，可考虑用供者的精子作IVF后再移入妻子的子宫。若夫妇双方都无生育能力，也有可能采用来自供者的精子与卵子在体外培养成胚胎后再移入子宫，即“借体怀胎”。另外，一些有先天性遗传缺陷者也可借此技术而生育。

培育试管婴儿，可作为计划生育的一条措施。譬如有些妇女由于不愿意影响事业而推迟怀孕，但是女子进入育龄期最后十年(35—45岁)里生出的孩子，先天愚型的发病率极高。假如从年轻妇女的卵巢中取出卵子，用其丈夫的精子进行体外受精，再将其胚胎冷冻保存起来，就可以在不影响她事业的合适时候植入她的子宫。再如，如果冷冻胚胎库能确保安全，一对夫妇便可做绝育手术而不失去生育能力，这不失为计划生育的一种好方法。

培育试管婴儿，对于优化人类遗传素质有着积极的作用。若夫妇某方或双方患有某种遗传病，将来后代有可能发病或肯定要发病，则可考虑接受供者受精卵而代孕代生代养。又如，在遗传学家米勒主张下，美国人独出心裁地设立奇特行业——精子库，收集贮藏杰出人才(如诺贝尔奖金获得者)的精子以供进行体外受精和胚胎移植。1982年9月20日，第一个“诺贝尔婴儿”——杜兰诞生，四个月时的智力超过正常婴儿10个月的水平。尽管有些不可思议，然而现在生物技术已经把这枚果子实实在在的献上来了。

这样一项技术，无疑给人类带来某些方便和益处。但喜中带忧，任何事情都具有双重性。培育试管婴儿不但给传统伦理学带来冲击，而且还存在潜在的社会问题。譬如，由一人提供的多个精子所生育的子女之间的血缘关系以及这些子女之间能否出现“近亲婚配”的问题；再如，借腹怀胎带来许多纠缠不清的官司，向法学界提出了新的课题。特别令人担忧的是，可能有人利用该技术制造半人半兽的科学幻想中的怪物。人们相信，人类凭借智慧既然能令试管婴儿这样的尤物产生，当然也有能力避免或消除上述诸类问题。目前已出现第二代试管婴儿——多胞胎，更进一步，人们又在设计制造“人造子宫”，试图在体外完成怀孕全过程。

试管婴儿的未来难以预测，在很大程度上，将依赖于包括社会学在内的慎重抉择。

95. 物反应器

——谈固定化酶

如果你有一点生物学知识的话，肯定会知道酶这种生物催化剂。它是生物体内不可缺少的重要成分，以其独特的优点催化生物体代谢过程中各种生化反应。但是，你也许不相信，酶也不是十全十美的，也有它的一些缺点，首先，由于酶的本质是蛋白质，故在一般化学反应条件下是不稳定的。比如，

当温度升高到六、七十度时，酶就失去活性，甚至结构被破坏。其次，酶是可以溶解在水里的，所以很容易跟参加反应的各种原料和产物混在一起，反应完了很难把酶跟产品分开。这样酶就不能被重复利用，产品也很难纯净。再者，大多数酶从细胞中分离出来后易失去活性且不稳定，寿命短。

为了解决酶的这些美中不足，科学家们花费了大量的心血，终于在本世纪 60 年代达到目的。创造的这项技术叫做固定化酶技术，也就是说把酶固定了起来，结果使酶的应用更广泛，更方便。

那么，人们是怎样把酶固定起来的呢？简单点说，就是用一些固体物质做为载体，把酶固定在这些载体上面。虽然，在分子世界里，酶算得上是大个子了，它比一般无机物质分子大得多。但是，在我们人看来，酶的个子还是非常小的，成千上万个酶分子堆在一起，才有一个针尖那么大。所以可以想象，把这么小的酶按照人们的意愿固定在某种固体材料上要比一般的安装工作困难得多，复杂得多。

用来把酶固定起来的材料有两大类，一类是无机材料，如陶瓷、玻璃和一些高分子合成材料等。另一类是有机材料，如木炭、纤维素等。固定酶的过程是：先把所用材料进行一定的处理，使其变得疏松，产生很多微小的孔隙，且具有一定的活性。然后让其与待要固定的酶充分接触。结果使酶分子进入材料的微孔里，并且通过物理吸附或者化学结合等方式固定在这些材料上面。最后再把这些已经固定了好多酶的材料，安装在一个固定的容器里，并用这样的容器来催化特定的化学反应，这就形成了一个特殊的反应器——生物反应器。

生物反应器中的酶，不但保留了原有的特点，而且增加了不少新的优点。第一，提高了酶的密度，其催化反应易于控制；第二，已固定的酶与反应产物界限分明，容易分离和重复利用酶；第三，大大缩短反应周期，实现连续生产，便于自动化控制，同时降低了成本。

固定化酶生物反应器诞生不过十几年的时间，然而它的应用已经使食品工业、医药工业、化学工业的不少生产流程发生了变革。如 1977 年，美国第一次用大肠杆菌生产出有活性的人脑激素——生长激素释放抑制素；1983 年，从细菌生产专治人类糖尿病的胰岛素已形成较大规模；1986 年，美国采用细菌发酵法生产胰岛素。这些无一不是通过生物反应器来生产的。另外，大批蛋白质类药物、单克隆抗体、抗生素也正在从各式各样的生物反应器中产生出来。所以有人恰如其份地形容生物反应器是一种现代“魔罐”。

当前生物反应器的发展趋势主要有两方面：一是采用基因工程技术改良微生物品种或创造新的工程菌，以求得更高的产率。或者运用蛋白质工程技术修饰酶或设计新的酶，以使固定化酶反应器更稳定，催化效率更高，寿命更长。二是采用电子计算机进行生物反应器的操纵管理，综合处理数据，并运算求取反应器工作的最佳条件组合，以自动信息反馈系统使系统保持在最佳运转状态，这样可大大提高反应器的效率。

生物反应器这种现代科学的“魔罐”必将为人类变出更多更好的产品。

96. 六代计算机

——生物计算机

20 世纪 40 年代世界上诞生了第一台计算机，至今已走过了近半个世纪的历程。50 年多年来计算机工业的发展可谓令人惊叹，平均每 10 年就繁殖一代“新种”。截止到 1985 年，出现了第五代人工智能计算机——神经计算机。其特点是可以实现分布式联想记忆，并能在一定程度上模拟人和动物的学习功能。但人类对科学的追求是无止境的，由于微电子技术发展极快，作为计算机核心元件的集成电路的制造工艺已达到理论极限。在处理一些复杂的科研所遇到的大量数据时，现有计算机的运算速度和能力显得无能为力了。因此，本世纪 80 年代以来，生物工程学家对人脑、神经元和感受器的研究倾注了很大的精力，以期研制出可以模拟人脑思维、低耗高效的第六代计算机——生物计算机（生物电脑）。

早在本世纪 70 年代就有人发现，DNA 处于不同状态时可代表有信息或无信息。这一发现激起了科学家研制生物电子元件的灵感。后来，一些简单的生物元件，如生物开关元件、生物记忆元件和离子灵敏器等相继问世。如今，随着微电子技术和生物工程这两方面高技术的互相渗透，为研制生物计算机提供了可能。目前，国外（主要是美国、日本和前苏联）已有许多企业和政府部门开展了生物计算机的研制工作。

生物计算机的主要原料是借助生物工程技术（特别是蛋白质工程）生产的蛋白质分子，以它作为生物集成电路——生物芯片。在生物芯片中，信息以波的形式传递。当波沿着蛋白质分子链传播时，会引起蛋白质分子链中单键、双键结构顺序的改变。因此，当一列波传播到分子链的某一部时，它们就像硅集成电路中的载流子那样传递信息。由于蛋白质分子比硅芯片上的电子元件要小得多，彼此相距甚近，所以生物元件可小到几十亿分之一米，元件的密集度可达每平方厘米 10^{15} 至 10^{16} 个。生物芯片具有天然的立体化结构，其密集度比平面型的硅集成电路高 3~5 个数量级。这就意味着生物计算机完成一项运算所需时间仅为目前硅集成电路计算机的万分之一。更可贵的是，由于生物芯片的原材料是蛋白质分子，所以生物计算机既有自我修复（自动排除故障）的功能，又可直接与生物活体结合。同时，生物芯片具有发热少、功耗低、电路间无信号干扰等优点。现在，有些科学家把数千台微型计算机联结起来，借以获取高运算速度，称为“并行处理”，而生物芯片本身就具有并行处理的功能。

目前，生物芯片正处于研制阶段，发达国家在这方面投入了大量的人力和财力。已在生物元件，特别是在生物传感器的研制方面取得不少成果。人们对生物计算机将登上 21 世纪科技舞台抱有很大的希望，相信在计算机、电子工程和生物工程这三个学科专家的通力合作下，生物计算机对未来世界将产生不可估量的深刻影响。

97．黑暗还是光明

——谈基因武器

科学技术的力量像阿拉伯神灯一样，永远会照亮不断前进的人类社会。可是，曾记否，人类历史上此起彼伏的大小战争始终在断断续续地进行着，我们不会否认战争中使用的杀人武器是科学技术进步带给人类的灾难。美国在长崎和广岛的核爆炸就是人类用自己创造科技成就的双手下写的人类历史

上极其悲惨的一页，毫无疑问，生物工程为人类创造了巨大的财富，但是它潜在的危险也早为世人所关注，就在重组 DNA 技术诞生的时刻，围绕对人类的利弊展开了论战。其中人们担心有人会利用生物工程技术来制造杀人工具——基因武器。

基因武器是一种利用遗传工程技术制造的一种生物武器，它把某种致病力很强的微生物遗传基因移植到易培养便于遗传的战剂微生物中，制造出致病力更强的新战剂。或者把某种微生物的“耐药基因”转移到新战剂微生物中，就能制造出具有耐药性的生物战剂。据报道，国外专家们认为，发展基因武器可能产生“不可制服”的致病微生物，从而给人类带来灾难性的后果。

当前，美国和俄罗斯都在秘密研究基因武器，据说，美国已完成了把具有抗四环素作用的大肠杆菌的遗传基因和具有抗青霉素作用的金黄色葡萄球菌的基因的拼接，然后再把拼接的分子引入大肠杆菌中，培养出具有抗上述两种杀菌素的新大肠杆菌。俄罗斯也在研究把剧毒的眼镜蛇的毒素基因和流感病毒基因的拼接，企图培养出具有眼镜蛇毒素的新流感病毒。如果人们一旦受到这种“人造病毒”的袭击，不仅会出现流感的症状，还会出现蛇毒中毒的症状，可导致患者瘫痪和死亡。1986 年，美国人把一种牛狂犬病毒同一种天花病毒掺合在一起，构建成了一个人造病毒，并秘密在阿根廷某农场试验。丹麦科学家研制出一种“自杀”DNA 序列，当人工合成一种危险性的病毒重组体时，也同时把各种自杀序列重组到该病毒的 DNA 分子中。这种自杀 DNA 受培养基中的某个因子控制，若这种重组病毒逸出实验室，它就失去了与控制因子的接触，从而导致自杀身亡。更有甚者，有的战争狂人还企图利用遗传工程原理制造“种族武器”：通过对具有群体遗传特点的人的细胞、组织器官和机体系统，施加化学或生物影响，从而达到有选择地损害某些民族和种族的目。由此可见，对基因武器的发展必须给予足够的重视，特别要警惕战争狂人滥用基因工程准备和进行生物战争。

科学技术对人类社会的后继效应始终存在着黑暗与光明两种力量的较量，但科学技术本身是无辜的，关键在于掌握和运用科学技术的人类自身，如何发扬光明的一面，限制或消除阴暗的一面，除了科学家应具有高度的社会责任感外，还有必要采取一些新型的安全措施对可能出现的恶性事故防患于未然。最大限度地使生物工程造福于子孙后代。

