

2-1 孟德爾遺傳法則及延伸

壹、遺傳學之父----孟德爾

一、奈特的實驗

(一) 實驗與結果：

1. 豌豆的白花植株與紫花植株雜交!子代均為紫花
2. 上述紫花子代進行自花授粉!出現白花子代，但並未進一步解釋

二、孟德爾的遺傳實驗

(一) 重做奈特實驗，實驗中不同於奈特的步驟：

1. 選擇幾項特定的觀察項目：花色、花的位置、種子顏色和形狀、豆莢顏色和形狀、植株高度
2. 培育純品系：使各品種 _____ (自交) 數代，能表現相同的表徵
3. 針對子代呈現的表徵進行計量分析

(二) 孟德爾遺傳法則

1. **孟德爾**：遺傳學之父，以豌豆為實驗材料，利用數學方法解釋實驗結果，並發現遺傳法則，1866年將其結果與解釋寫成「植物雜交的實驗」
2. 實驗材料：**豌豆**→具有許多適合做為遺傳實驗的優點：
 - (1) 在自然狀況下為**自花授粉**，容易得到純品系，也可用人工進行異花授粉
 - (2) 易於栽培，**生長期短**，**子代數量多**
 - (3) **某些性狀的表徵對比明顯**，**易於區分**，例如黃色種子和綠色種子

性狀	表徵	
	顯性	隱性
花色	紫花 	白花 
花的著生位置	腋生 	頂生 
種子顏色	黃色 	綠色 
種子形狀	圓滑 	皺皮 
豆莢形狀	飽滿 	皺皮 
豆莢顏色	綠色 	黃色 
莖的高度	高莖 	矮莖 



(三) 遺傳常用名詞

名詞	定義	
基因	即 <u>孟德爾</u> 所稱的遺傳因子，他當時用英文字母代表因子，大寫代表為顯性，小寫代表為隱性。1909年 <u>約翰生</u> (Wilhelm Johansen) 以“gene”一詞稱呼 <u>孟德爾</u> 所提出的遺傳因子	
等位基因 (對偶基因)	即 <u>孟德爾</u> 所稱決定性狀表現的一對因子，位於同源染色體上的相對位置，控制同一性狀的成對基因；通常以同一英文字母表示，且大寫字母置於前	
基因型	等位基因的組合。合子中基因型的表示法為AA、Aa或aa；配子中僅含有中一個基因，基因型的表示法為A或a ① 同基因型合子：等位基因的組合，兩兩相同，如AA或aa ② 異基因型合子：等位基因的組合，兩兩相異，如Aa	
表現型	個體表現出來的遺傳表徵，常稱為「性狀」，如黃色種子或綠色種子	
互交	將親代基因型互換後交配	
自交	同一子代的個體互相交配，自花授粉即是一種自交	
※ 試交	將未知基因型的個體與表現型為隱性的個體交配，目的為檢定未知的基因型	
親代(P)	在實驗中最初交配的兩個個體	
子代(F)	第一子代(F ₁)	由親代交配所產生之後代
	第二子代(F ₂)	第一子代相互交配所產生的後代

貳、分離率的推論過程

一、孟德爾第一遺傳法則 () 的推論：孟德爾以豌豆進行單一性狀的雜交實驗，推論出孟德爾第一遺傳法則

(一) 孟德爾選取純品系豌豆的七種性狀，進行單一性狀的雜交

性狀	種子顏色	種子形狀	豆莢形狀	豆莢顏色	花的顏色	花的位置	莖的高度
顯性表徵	黃色 	圓滑 	飽滿 	綠色 	紫色 	腋生 	高莖 
隱性表徵	綠色 	皺皮 	扁縮 	黃色 	白色 	頂生 	矮莖 

(二) 孟德爾的難題：如何確定親代是「純」的？

1. 選取純品系：經_____數代，若性狀不變→則為純品系。
2. _____（檢定交配）：將未知基因型的顯性個體與隱性純品系個體交配，用意在於檢測顯性表現型個體的基因型是同型合子或異型合子。

(三) 實驗內容與結果：

純品系親代(P)	第一子代(F ₁)	第二子代(F ₂)的比例
黃色種子 × 綠色種子	黃色種子	黃色：綠色 = 3.01：1
圓滑種子 × 皺皮種子	圓滑種子	圓滑：皺皮 = 2.96：1
飽滿豆莢 × 扁縮豆莢	飽滿豆莢	飽滿：扁縮 = 2.95：1
綠色豆莢 × 黃色豆莢	綠色豆莢	綠色：黃色 = 2.82：1
紫色花 × 白色花	紫色花	紫色：白色 = 3.15：1
腋生花 × 頂生花	腋生花	腋生：頂生 = 3.14：1
高莖 × 矮莖	高莖	高莖：矮莖 = 2.84：1

舉例：黃色種子 × 綠色種子

	實驗內容與結果	說明									
親代(P)	黃色 (YY) × 綠色 (yy)	親代為純品系。									
第一子代(F ₁)	基因型：【 】	Y 表黃色種子，y 表綠色種子。									
	表現型：【 】	YY 產生 1 種配子：Y yy 產生 1 種配子：y									
F ₁ × F ₁	Yy × Yy	Yy 產生 2 種配子：Y 和 y									
第二子代(F ₂)	基因型：三種 YY：Yy：yy = 【 】 表現型：兩種 黃色：綠色 = 3：1	<table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>Y</th> <th>y</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <th>Y</th> <td>YY </td> <td>Yy </td> </tr> <tr> <th>y</th> <td>Yy </td> <td>yy </td> </tr> </tbody> </table>		Y	y	Y	YY 	Yy 	y	Yy 	yy 
			Y	y							
Y	YY 	Yy 									
y	Yy 	yy 									

(四) 單一性狀雜交實驗的結論：

1. 第一子代僅表現出親代兩種對比表徵中的一種。（孟德爾稱此為_____表徵）
2. 第一子代未表現出的表徵，在第二子代中會再出現，但較少，僅占四分之一（孟德爾稱此為_____表徵）

(五) 互換親代的性別再進行交配（互交）：

1. 結果：與原來的交配相同
2. 結論：親代兩性的遺傳因子對子代的貢獻相同

(六) 孟德爾第一遺傳法則：【 】

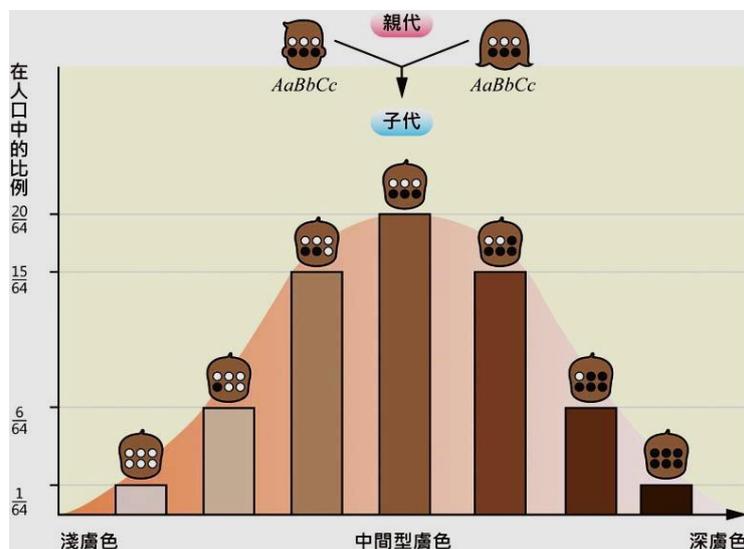
1. 決定生物性狀的遺傳因子有兩種，一為顯性另一為隱性
2. 每種性狀都由一對遺傳因子決定，若決定表徵的一對遺傳因子分別為顯性與隱性時，則表現**顯性**表徵
3. 在形成配子時，成對的基因（等位基因）會**分離**，因此配子只含有等位基因的其中一個，雌雄配子結合後，等位基因又恢復成對

(二) 多基因遺傳與一般性狀遺傳的比較：

	多基因遺傳	一般性狀遺傳
決定性狀的基因	兩對或兩對以上	一個
性狀的表徵	有不同程度的連續性差異，呈現中間型表徵的個體最多，稱為 常態分布	有明顯的對比，通常有顯性、隱性兩種表徵
基因對性狀的影響	基因對性狀的影響具有累加作用，表徵取決於各基因所占的比率	只要有顯性基因，就會表現顯性表徵
舉例	人類的身高、體重、智商、膚色，植物果實的重量和動物產乳量等	耳垂緊貼或分離、美人尖的有無、能否捲舌等

(三) 舉例：中間膚色的人 ($AaBbCc \times AaBbCc$) 生下小孩膚色的可能性

表現型		基因型			表現型比例
黑色 ↑	(6個顯性等位基因)		$AABBCC$		1/64
	(5個顯性等位基因)		$AABBCc$	$AABbCC$ $AaBBCC$	6/64
	(4個顯性等位基因)		$AABBcc$ $AaBbCC$	$AAbbCC$ $AaBBcc$ $aaBBCC$ $AABbCc$	15/64
膚色	(3個顯性等位基因)		$AaBbCc$ $aaBBcC$ $AabbCC$	$AABbcc$ $aaBbCC$ $AAbbCc$ $AaBBcc$	20/64
	(2個顯性等位基因)		$aabbCC$ $AaBbcc$	$aaBBcc$ $AabbCc$ $AAbbcc$ $aaBbCc$	15/64
	(1個顯性等位基因)		$aabbCc$	$aaBbcc$ $Aabbcc$	6/64
白色 ↓	(全部隱性等位基因)		$aabbcc$		1/64



三、ABO 血型遺傳

(一) 人類血型系統是依據紅血球細胞膜上特殊表面_____的有無及種類而分類，如 ABO 血型和 Rh 血型等

(二) ABO 血型

1. 控制 ABO 血型有 I^A 、 I^B 、 i 三種等位基因，而個體中最多只含有其中兩種，稱為_____基因
2. I^A 、 I^B 均為_____性，而 i 為_____性； I^A 等位基因使紅血球表面具_____， I^B 等位基因使紅血球表面具_____， i 等位基因不產生抗原
3. 複等位基因中的任何兩個等位基因，都可以互相組合，ABO 血型總共有_____種表現型以及_____種基因型
4. ABO 血型的遺傳方式仍符合孟德爾遺傳法則之分離律

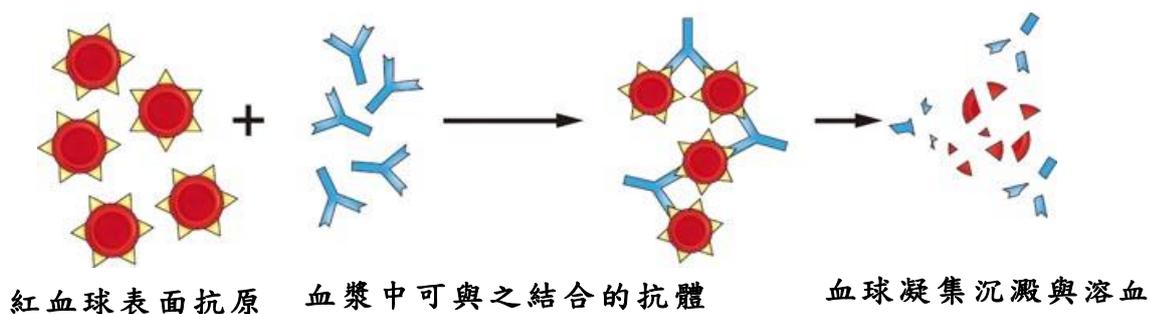
(三) ABO 血型的基因型與表徵

血型	A 型	B 型	O 型	AB 型
紅血球表面抗原	A 抗原	B 抗原	無	A 抗原和 B 抗原
血漿中的特殊抗體	抗 B 抗體	抗 A 抗體	抗 A 抗體和抗 B 抗體	無
基因型	$I^A I^A$ 、 $I^A i$	$I^B I^B$ 、 $I^B i$	ii	$I^A I^B$

1. 等顯性： $I^A I^B$ 之紅血球同時具有 A 抗原和 B 抗原
2. 複等位基因(複對偶基因)： I^A 、 I^B 、 i 三個等位基因中任意兩個基因互相組合，以決定個體之血型
3. 血型檢驗原理(抗原抗體反應)：紅血球表面抗原與血清中的抗體結合→產生凝集現象

紅血球的表面抗原是什麼？

抗原是指能夠引發免疫反應的大分子，常為蛋白質或多醣類物質。而 ABO 血型系統中的表面抗原，是指紅血球細胞膜上的特定醣類分子，根據分子結構不同，區分為 A 抗原和 B 抗原。若抗原遇到能夠與之結合的抗體分子，可能會引發免疫反應，造成紅血球凝集，進而引發溶血(紅血球破裂)反應。



▲紅血球表面抗原與抗體的凝集反應示意圖

Rh 血型系統

除了 ABO 血型外，Rh 血型是另一重要且常見的人類血型分類，兩者的血型分類和遺傳彼此獨立，不會互相影響。Rh 血型比 ABO 血型複雜許多，共包含四十多種不同的紅血球表面抗原。其中，D 抗原與輸血時的免疫反應最為相關，因此依照紅血球上 D 抗原的有無，主要分為陽性(具有 D 抗原)和陰性(不具有 D 抗原)兩類。在臺灣，Rh 陽性的人高達 99.5% 以上，而 Rh 陰性僅占 0.5% 左右，相對罕見。

輸血小百科

- 輸血錯誤：紅血球表面抗原與抗體結合→產生凝結現象（紅血球破裂、溶血）
- 血型O型（全能輸血者）：紅血球不具抗原A和抗原B→可輸血給各種血型的人
- 血型AB型（全能受血者）：血漿中不具抗體A和抗體B→可接受各種血型的血液

四、性狀的表現可能受環境因子所影響

（一）性狀表徵雖主要由基因遺傳支配，但也會受環境因子影響，以下為幾個實例：

性狀	基因控制的表現	影響性狀之環境因子	環境造成的影響
人的膚色	黑色素合成的多寡	光線	光線越強，黑色素越多
異葉水蓼	葉片的形態	水（溼度）	陸生環境：葉片厚，表面有絨毛 沉水環境：葉片羽狀深裂，光滑且薄
喜馬拉雅兔的毛色	生成黑色素之酵素	溫度	溫度高於33°C時，基因不活化
大繡球花的花色	花青素顏色	土壤中_____的 多寡	鋁離子多：藍色大繡球花 鋁離子少：紅色大繡球花



◀陸生環境（A）與沉水環境（B）異葉水蓼的葉片形態。

1. 某種植物的果實重量由三對基因（ Aa, Cc, Ww ）控制，較重的是顯性；其中最輕的為100 g，最重的為220 g，下列有關這種植物果實的敘述何者正確？（A）此性狀屬於不完全顯性遺傳 （B）每個顯性基因可增加重量40g （C）控制果實重量的基因屬於中間型遺傳 （D）此性狀的表現差異有連續

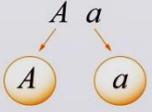
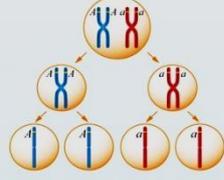
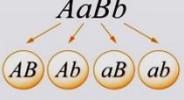
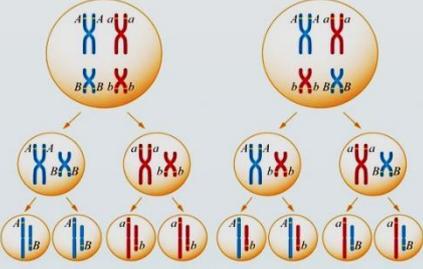
答：_____

2. 人體的膚色遺傳屬於兩對因子的多基因遺傳，今有一男子其膚色的基因為 $AaBb$ 與一為白子的女性結婚，下列關於其子代膚色的敘述，何者正確？（A）子代最多可具有5種不同的膚色 （B）可能會出現具有4個顯性基因的子代 （C）可生出具有兩對同型合子之基因型的子代 （D）生出白子的機率為1/4 （E）子代最多可具有6種不同的基因型

答：_____

3. 已知 $A-a$ 為完全顯性遺傳， $B-b$ 為中間型遺傳，且 $A、B$ 不位在同一對染色體上，親代為 $AaBb$ 自交，可產生子代基因型有幾種？外表型有幾種？（A）9，4 （B）9，6 （C）6，4 （D）4，4

答：_____

孟德爾遺傳因子的動態變化	減數分裂時染色體的動態變化
個體特徵由成對的遺傳因子決定。 Aa	染色體在體細胞中成對出現（形成同源染色體）。 
	
分離律： 在形成配子時，親代成對的因子會互相分離，配子只含成對因子中的其中一個。	減數分裂時，成對的同源染色體會互相分離，配子只具有同源染色體中的一條。
$AaBb$ 	
獨立分配律： 形成配子時，不成對的因子可以自由組合至同一配子。	減數分裂時，非同源染色體間可以自由組合至配子中。
配子結合後，其遺傳因子恢復成對。	精卵受精時，受精卵的染色體恢復為兩倍體。

▲孟德爾遺傳因子的動態變化與減數分裂時染色體的動態變化之比較

1. 下列何種細胞突變後，會遺傳給子代？(A)口腔皮膜細胞 (B)神經膠細胞 (C)次級卵母細胞 (D)子宮頸上皮細胞

答：_____

2. 下列有關染色體遺傳學說敘述，何者正確？（應選3項）(A)孟德爾依豌豆的實驗結果，歸納後而提出 (B)同源染色體互相分離和同對等位基因獨立分離相符合 (C)非同源染色體的自由組合和非同對等位基因的自由組合相符合 (D)有絲分裂時，染色體的移動現象和自由配合律相符合 (E)基因位於染色體上

答：_____

貳、性染色體發現

一、發現史

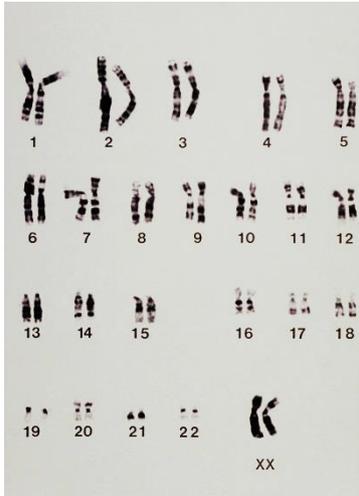
(一) 20世紀初，美國遺傳學家史蒂文斯利用麵包蟲為材料，發現雌、雄個體中有一對染色體的形狀及大小不一致。

(二) 美國遺傳學家威爾森也發現許多生物的性別是由一對型態不同的染色體決定，因此將此染色體命名為「_____」

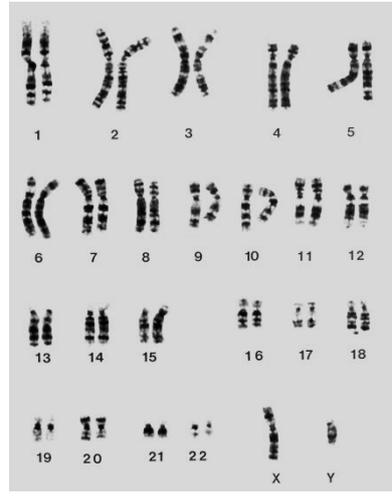
(三) 人類有46條染色體（共23對同源染色體），依性別決定可分為：

- 體染色體：第1~22對染色體和性別無關。
- 性染色體：第23對染色體男女不同，女性的兩條大小相同（_____），男性的兩條大小不同（_____），這一對和性別有關的染色體，稱為性染色體

(A)



(B)



▲人類染色體核型圖 (A)女性；(B)男性

參、性聯遺傳

一、控制性狀的基因位於_____上，使這些性狀的發生機率在不同的性別間有差異

二、性連鎖基因：位於 X 性染色體或 Y 性染色體上的基因

種類	X 性聯遺傳	Y 性聯遺傳
基因位置	X 染色體	Y 染色體
舉例	(1)紅綠色盲 (2)血友病 (3)蠶豆症	(1)人類外耳道多毛症

三、性聯遺傳：

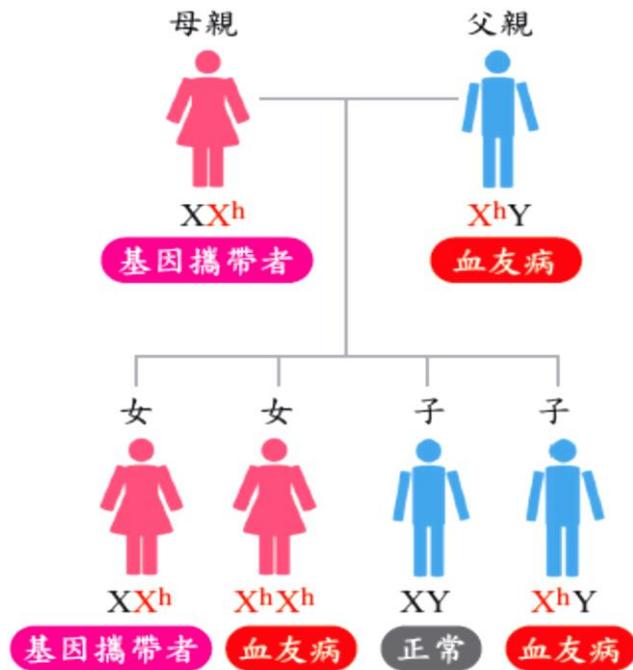
(一) 意義：基因位於_____上，且基因所控制的性狀表現與_____有關

(二) 隱性性聯遺傳的例子：紅綠色盲、血友病

- 原因：這些疾病的等位基因皆位在_____染色體上，而 Y 染色體缺乏相對應的等位基因，故_____性的罹病率較高
- 紅綠色盲：對紅色和綠色無法辨識的遺傳疾病
- 血友病：缺少與血液凝固有關的物質，有時即使很小的傷口也會出血不止

(1) 母親色盲，父親正常	(2) 母親帶原，父親正常	(3) 母親正常，父親色盲																											
<table border="1"> <tr><td></td><td>X^a</td><td>X^a</td></tr> <tr><td>X^A</td><td>$X^A X^a$</td><td>$X^A X^a$</td></tr> <tr><td>Y</td><td>$X^a Y$</td><td>$X^a Y$</td></tr> </table> <p>女兒色盲比例： 兒子色盲比例：</p>		X^a	X^a	X^A	$X^A X^a$	$X^A X^a$	Y	$X^a Y$	$X^a Y$	<table border="1"> <tr><td></td><td>X^A</td><td>X^a</td></tr> <tr><td>X^A</td><td>$X^A X^A$</td><td>$X^A X^a$</td></tr> <tr><td>Y</td><td>$X^A Y$</td><td>$X^a Y$</td></tr> </table> <p>女兒色盲比例： 兒子色盲比例：</p>		X^A	X^a	X^A	$X^A X^A$	$X^A X^a$	Y	$X^A Y$	$X^a Y$	<table border="1"> <tr><td></td><td>X^A</td><td>X^A</td></tr> <tr><td>X^a</td><td>$X^A X^a$</td><td>$X^A X^a$</td></tr> <tr><td>Y</td><td>$X^A Y$</td><td>$X^A Y$</td></tr> </table> <p>女兒色盲比例： 兒子色盲比例：</p>		X^A	X^A	X^a	$X^A X^a$	$X^A X^a$	Y	$X^A Y$	$X^A Y$
	X^a	X^a																											
X^A	$X^A X^a$	$X^A X^a$																											
Y	$X^a Y$	$X^a Y$																											
	X^A	X^a																											
X^A	$X^A X^A$	$X^A X^a$																											
Y	$X^A Y$	$X^a Y$																											
	X^A	X^A																											
X^a	$X^A X^a$	$X^A X^a$																											
Y	$X^A Y$	$X^A Y$																											

- () 1. 薩登根據下列何項理由，認為基因位於細胞核內？ (A)細胞核位於細胞中央 (B)染色體位於細胞核內 (C)減數分裂時，染色體的移動與孟德爾所解釋的基因行動符合 (D)精、卵的貢獻度相等



① 人類血友病的遺傳

(圖中 h 表示血友病基因)

(三) 性聯遺傳與一般遺傳的比較

	性聯遺傳	一般遺傳 (非性聯遺傳)
基因的位置	位於性染色體上	位於體染色體上
與性別的關係	男性與女性表現性狀表徵的機會不同	男性與女性表現性狀表徵的機會相同
舉例	紅綠色盲、血友病、肌肉萎縮症、蠶豆症等。	耳垂緊貼或分離、美人尖的有無、能否捲舌等。

(四) 性聯遺傳疾病

性聯遺傳的基因	(一)控制性狀的基因位於性染色體上 (二)性狀與性別決定無關→但性狀在遺傳時與性別有關聯 (三)大多為隱性，位於【 X 】染色體上；Y 染色體上無性聯遺傳基因
顯性的性聯遺傳	躁鬱症、血脂肪偏高；基因型：AA 或 Aa 男性： X^A ；女性： X^AX^A 或 X^AX^a
隱性的性聯遺傳	紅綠色盲、血友病、肌肉萎縮症、蠶豆症、黏多醣症 男性發生率高於女性，男性的性聯遺傳基因來自於母親；基因型：aa 男性： X^a ；女性： X^aX^a
紅綠色盲	兒子的色盲基因來自母親；若女兒色盲，則父親必為色盲
血友病	缺乏凝血因子→傷口的血液凝集速率慢而危及生命 30%血友病起因於基因突變→部分血友病患無家族病史
蠶豆症	缺乏代謝某種單醣之酵素(葡萄糖-6-磷酸去氫酶) (一)新生兒有黃疸、急性溶血性貧血、慢性溶血性貧血 (二)蠶豆製品、紫藥水、樟腦丸、磺胺類藥物→造成急性溶血性貧血

2-3 分子遺傳學的中心法則

壹、遺傳物質是核酸

一、核酸的組成

組成元素	C、H、O、N、_____		
組成單位	_____ → 包括五碳糖、_____、磷酸基三個部分 (ATP (三磷酸腺苷): 細胞中貯存和供應能量的主要物質, 是核苷酸的一種)		
組成單位			
種類	核酸	DNA (去氧核糖核酸)	RNA (核糖核酸)
	五碳糖	去氧核糖	核糖
	含氮鹼基	A: 腺嘌呤 → dATP T: _____ → dTTP C: 胞嘧啶 → dCTP G: 鳥糞嘌呤 → dGTP	A: 腺嘌呤 → ATP U: _____ → UTP C: 胞嘧啶 → CTP G: 鳥糞嘌呤 → GTP
	結構	雙股螺旋	單股
	功能	① 構成染色體的主要成分, 為細胞內的遺傳物質, 其_____具有特定的排列順序, 相近者, 生物的親緣關係愈接近 ② 依據 DNA 上的遺傳訊息合成 RNA, 此過程稱為_____	① 傳遞 DNA 的遺傳訊息, 並參與蛋白質的合成, 進而決定生物體的形態和生理特徵 ② RNA 能依據 DNA 的訊息以合成蛋白質, 此過程稱為_____
	分布	染色體、粒線體、葉綠體、細胞質	核仁、核糖體、細胞質、粒線體、葉綠體

※ 米契爾於 1869 年, 最先於化膿細胞的細胞核中分離出含 C、H、O、N、P 等酸性物質, 因其呈酸性, 故命名為核酸。進一步得知核酸有 DNA 和 RNA

※ 李文證實核酸由核苷酸組成

※ 1952 富蘭克林將 DNA 結晶後, 利用 X 光繞射技術, 得到了 DNA 晶體繞射圖

※ 1953 華生和克里克提出「DNA 雙股螺旋模型」

※ 因為五碳糖的不同, 所以構成 DNA 和 RNA 的核苷酸共有 _____ 種

二、DNA 的化學組成與分子結構

(一) DNA 的化學組成：

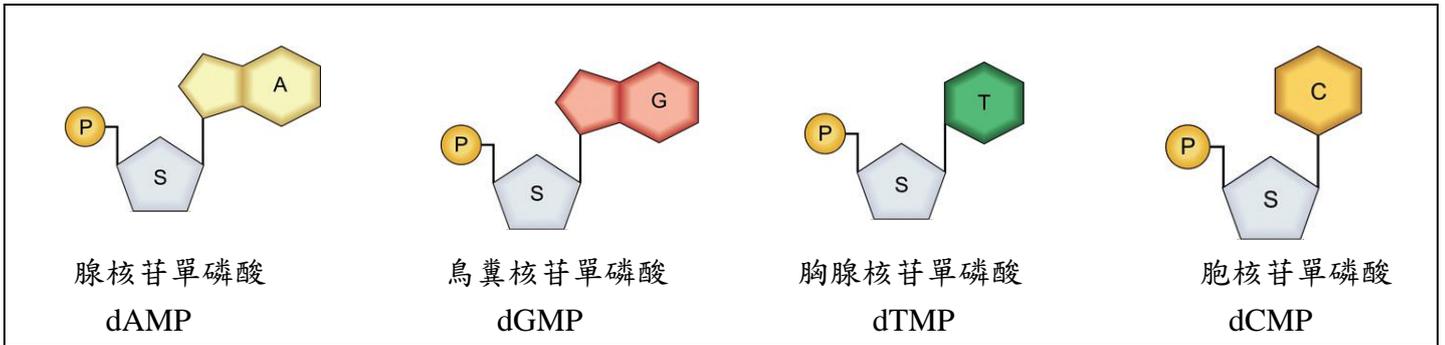
1. DNA：中文為_____

2. 組成單位：_____，共有四種

(1) 每個核酸都包含_____、_____和_____。去氧核糖的一端與含氮鹼基連結，另一端與磷酸基連結

(2) DNA的含氮鹼基可以分為兩大類：_____和_____，嘌呤包括腺嘌呤（A）和鳥糞嘌呤（G）；嘧啶包括胞嘧啶（C）和胸腺嘧啶（T）

3. 多核苷酸鏈：相鄰的兩核苷酸利用去氧核糖上的磷酸根形成鍵結聚合而成的鏈狀分子



P：磷酸

S：去氧核糖

A：腺嘌呤

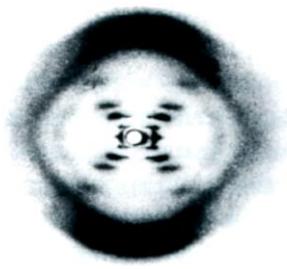
G：鳥糞嘌呤

T：胸腺嘧啶

C：胞嘧啶

▲四種組成 DNA 的去氧核糖核苷酸

(二) DNA 結構

提出者	華生&克立克（根據 X 光繞射圖分析 DNA 分子為雙螺旋結構）	
依據	(一)富蘭克林（Franklin）將 DNA 結晶後，利用 X 光繞射的技術，得到了 DNA 的晶體繞射圖 (二)查卡夫鹼基配對原則	 <p>富蘭克林所拍攝的 DNA 之 X 光繞射照片</p>
DNA 組成	去氧核糖核苷酸 = 去氧核糖 + 磷酸 + 含氮鹼基 合成 DNA 的原料（三磷酸去氧核糖）：dATP、dTTP、dCTP、dGTP	
含氮鹼基	A 腺嘌呤、G 鳥糞嘌呤	T 胸腺嘧啶、C 胞嘧啶

**DNA
構造模型**

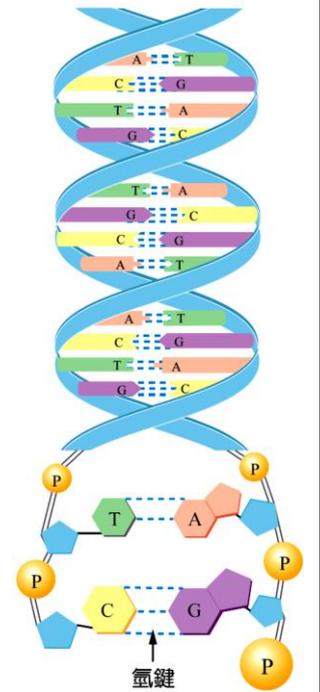
二股 DNA 互相平行→呈方向相反的雙股雙螺旋（扭曲梯狀結構）

(一) 各股 DNA 是由許多核苷酸（去氧核糖核苷酸）連接而成
 →各個核苷酸的去氧核糖藉磷酸互相連接
 5'端：核酸的一端為連接在五碳糖第 5 個碳的磷酸根
 3'端：核酸的另一端為連接在五碳糖第 3 個碳的氫氧根

(二) 二股核苷酸鏈之間的含氮鹼基藉【 】互補配對連接
 A=T（A 與 T 配對→有【 】個氫鍵）
 C≡G（C 與 G 配對→有【 】個氫鍵）
 二股間的寬度為 2nm（ $2 \times 10^{-9}\text{m}$ ， 20\AA ）

(三) DNA 二股的含氮鹼基互補：
 一股的方向為 5'→3'，另一股的方向為 3'←5'
 已知 DNA 一股之含氮鹼基順序→可推知另一股的含氮鹼基順序

(四) 各種不同生物→DNA 具有不同的含氮鹼基排列順序



(三) DNA、基因和染色體的關係

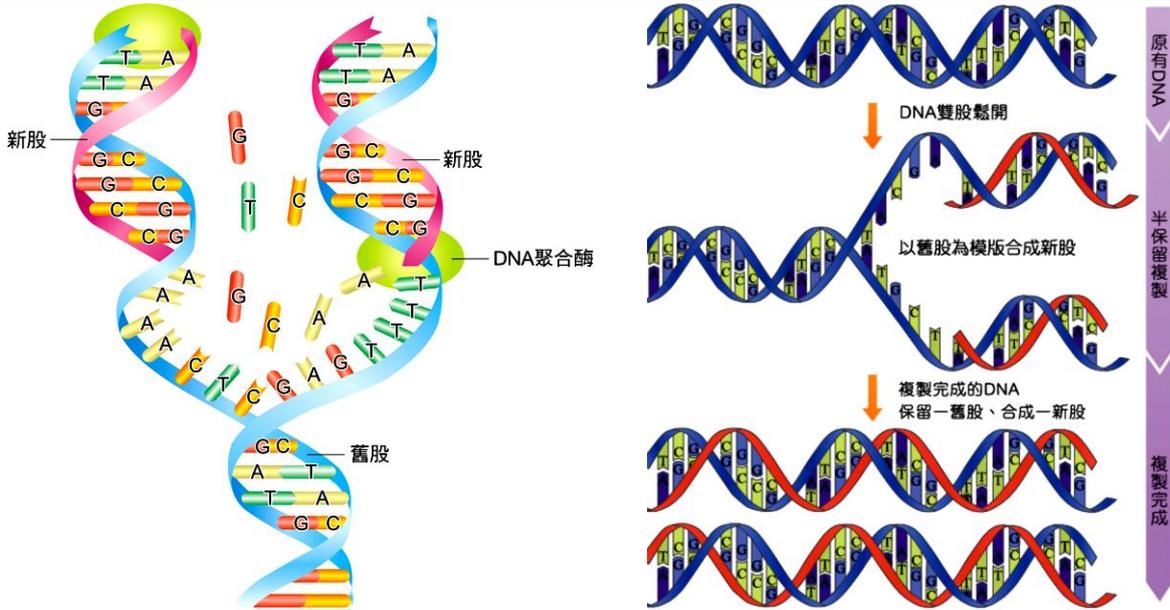
1. 一條染色體是由一條雙股 DNA 和組蛋白所組成
2. 基因：在 DNA 上的一段鹼基序列，能夠決定個體的性狀表現，一條 DNA 上帶有許多的基因
3. _____：生物體所有遺傳物質的總和，其大小以_____為單位，例如人類基因體總共有 3.2×10^9 個鹼基對，包含 25,000 萬個基因。
4. 不同物種，甚至同一物種的個體，其 DNA 的鹼基序列都會有所差異，故基因體所包含鹼基的_____和_____會有所差異，可作為生物演化和親緣關係判定的依據。

表2-4 不同物種基因體大小與基因數目（註：Mbp 為百萬對鹼基）

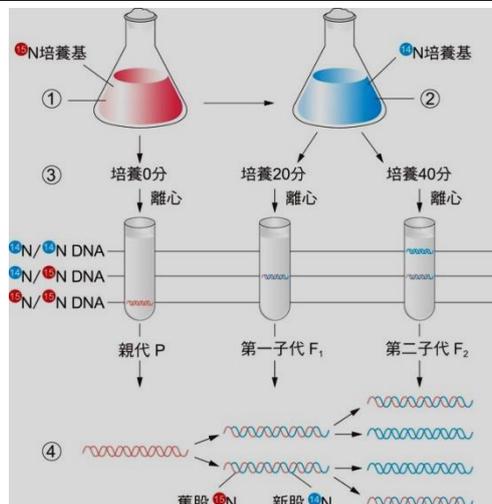
物種	基因體大小 (Mbp)	基因的估計數
細菌 <i>Haemophilus influenzae</i>	1.8	1,700
酵母菌 <i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12	6,000
阿拉伯芥 <i>Arabidopsis thaliana</i>	100	26,000
線蟲 <i>Caenorhaditis elegans</i>	97	20,000
果蠅 <i>Dorsophila melanogaster</i>	180	13,000
人類 <i>Homo sapiens</i>	3,200	30,000~40,000

(四) DNA 複製

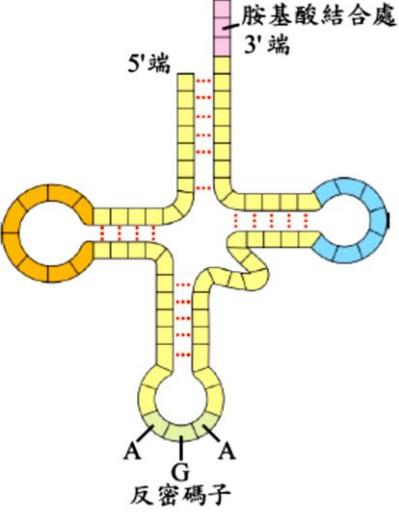
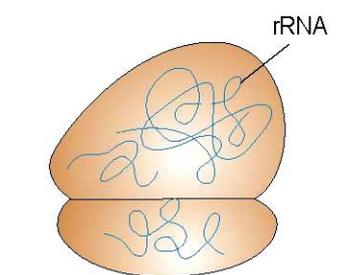
複製方式	DNA 複製是先以 DNA 為鑄模(模板)→做出一段 RNA primer(引子)→RNA 引子與 DNA 鑄模之間以氫鍵相連，藉 DNA 聚合酶的作用，由 RNA 引子的 3'-OH 端開始，沿 5'→3' 方向將核苷酸一個個依序接上→合成一股與鑄模方向相反、核苷酸序列互補的新核苷酸鏈→即保留一股舊的，合成一股新的，稱【 半保留複製 】
雙向複製	(一) DNA 複製是由某起始點（複製起點）開始→然後各自朝向二個複製終點前進 (二) 二股各自分開複製處形成一個複製叉→二股各自反向複製(兩股各自當模版) (三) 大部分生物（真核生物）的 DNA 複製是雙向複製
單向複製	(一) DNA 複製是由某個起始點（複製起點）開始→然後朝向同一個複製終點前進 (二) 只有少數生物（原核生物）的 DNA 複製是單向複製



實驗證明：麥舍生&史塔爾：用 N ¹⁵ 追蹤 DNA 的複製方式		
實驗步驟	細菌的雙股 DNA 組成	N ¹⁵ 含量
1. 細菌在 N ¹⁵ 培養基繁殖多代	全部為 N ¹⁵ N ¹⁵	1
2. 移至 N ¹⁴ 培養基		
3. 繁殖第一子代 F ₁	全部為 N ¹⁵ N ¹⁴	N ¹⁵ 佔 1/2
4. 繁殖第二子代 F ₂	N ¹⁵ N ¹⁴ : N ¹⁴ N ¹⁴ = 1 : 1	N ¹⁵ 佔 1/4
5. 繁殖第三子代 F ₃	N ¹⁵ N ¹⁴ : N ¹⁴ N ¹⁴ = 1 : 3	N ¹⁵ 佔 1/8



三、RNA 的構造與種類

組成	核糖核苷酸=核糖+磷酸+含氮鹼基 合成 RNA 的原料 (三磷酸核苷): ATP、UTP、CTP、GTP	
含氮鹼基	A 腺嘌呤、G 鳥糞嘌呤	U 尿嘧啶、C 胞嘧啶
mRNA (傳訊 RNA)	 <p>將 DNA 的遺傳訊息轉譯為胺基酸的種類和順序，以供核糖體合成蛋白質</p>	
tRNA (轉送 RNA)	 <p>部分構造摺疊呈雙股，藉補密碼與 mRNA 的密碼子配對 3'端→與胺基酸相連 (攜帶胺基酸)</p>	
rRNA (核糖體 RNA)	 <p>與【 】共同組合成核糖體 rRNA 為細胞內數量最多的 RNA</p>	

遺 傳 訊 息

遺傳密碼	DNA 中每三個相鄰的含氮鹼基為一組『遺傳密碼』決定一種胺基酸的種類與排列順序
【 】	<p>mRNA 中每三個相鄰的含氮鹼基為一組『密碼子』決定一種胺基酸的種類與排列順序，共【 】組，包含</p> <p>(1) 起始密碼子: AUG (轉譯蛋白質的起始訊號，可決定『甲硫胺酸』)</p> <p>(2) 終止密碼子: UAA、UAG、UGA。轉譯停止的訊號，未對應任何胺基酸</p>
補密碼	tRNA 中能與 mRNA 密碼子配對的三個含氮鹼基為一組『補密碼』(亦稱反密碼子)

1. 在 DNA 半保留複製的同位素追蹤實驗，將 DNA 為 ^{14}N 的親代細菌置於 ^{15}N 的培養基中，經三次分裂，則培養基中的細菌，一股含 ^{14}N 而另一股含 ^{15}N 以及二股 DNA 皆含 ^{15}N ，則這兩類細菌 ^{14}N - ^{15}N 與 ^{15}N - ^{15}N 的個體數比應為 (A)1:1 (B)1:3 (C)1:7 (D)3:1

答: _____

2. 設某種生物的 DNA 中有 5 種鹼基，其遺傳密碼子由 4 個鹼基決定，則該種生物最多能有多少種不同的遺傳密碼子? (A) 5^4 (B) 4^5 (C) 3^4 (D) 3^5 (E) 5^3

答: _____

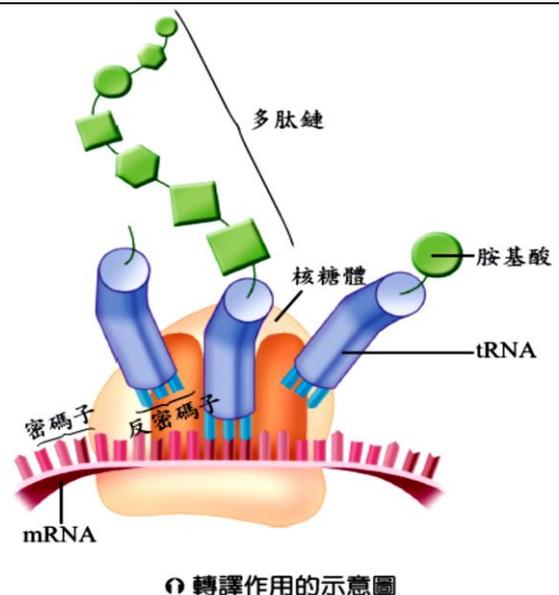
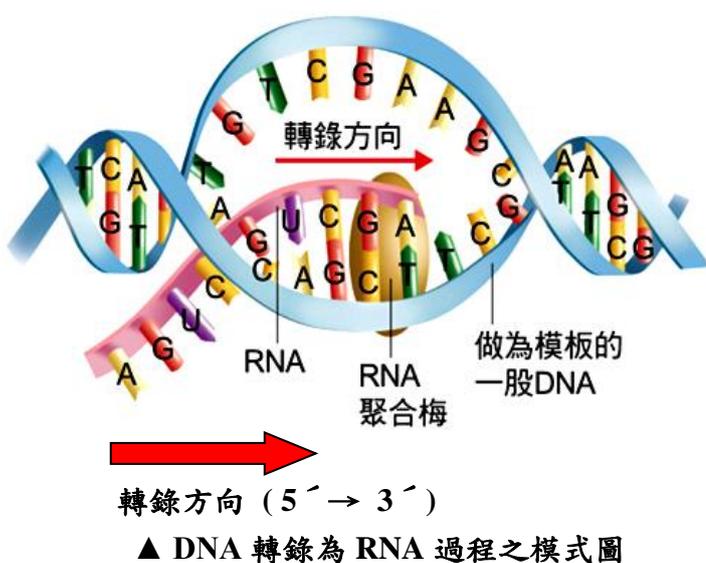
貳、基因表現

<p>一、 分子生物學中心法則</p>	<p>【<u> </u>】為遺傳物質，必須經過【<u> </u>】和【<u> </u>】作用才得以合成【<u> </u>】，合成的蛋白質會影響生物體的性狀表現</p>
<p>過程</p>	<p style="text-align: center;">① 分子生物學的中心法則</p>

	目的	進行場所	過程	圖示
<p>二、 轉錄</p>	<p>DNA ↓ RNA</p>	<p>_____</p>	<p>DNA 的兩股核苷酸鏈分開，以其中一股為模版。 →依鹼基互補配對原則進行鹼基配對 (A 與 U 配對，C 與 G 配對)。 →在 RNA 聚合酶 的催化下合成一段 RNA。</p>	
<p>三、 轉譯</p>	<p>RNA ↓ 蛋白質</p>	<p>_____的核糖體</p>	<p>RNA 進入細胞質，附著於核糖體上 →根據 RNA 上的核.酸序列合成蛋白質。直到 _____ (UAA、UAG、UGA) 出現才停止</p>	

∴遺傳密碼=64 組 (4^3)，胺基酸=20 種

∴一種胺基酸常由二種或二種以上的遺傳密碼 (密碼子、補密碼) 所決定



攜帶特定胺基酸的 tRNA，可利用反密碼子與 mRNA 的密碼子互補，以合成多肽鏈

轉譯後的修飾作用		許多新合成的蛋白質尚須經過修飾，才能成為有功能的蛋白質 1. _____：構成體質，如肌肉、獸角、毛髮及皮膚等 2. _____：促進生理反應，如酵素、蛋白質激素、抗體等	
項目	DNA 複製	轉錄作用	轉譯作用
簡示		DNA $\xrightarrow{\text{轉錄}}$ RNA	RNA $\xrightarrow{\text{轉譯}}$ 蛋白質
進行場所	【 】	【 】	【 】
參與酵素	DNA 聚合酶	RNA 聚合酶	胺基轉位酶
鑄模	兩股 DNA	DNA 的其中一股	【 】
原料	dATP、dTTP、dCTP、dGTP	ATP、UTP、CTP、GTP	20 種胺基酸
鹼基配對原則	A 與 T 互配 C 與 G 互配	DNA \rightarrow RNA A \rightarrow T \rightarrow C \rightarrow G \rightarrow	RNA 密碼子與補密碼子互配
例子	DNA 5'-ATCGC-3' ↓	DNA 模板股 3'-TAC-CGTATG-TGT-5' ↓ mRNA 密碼子	mRNA 密碼子 5'-AUG-GCAUACACA-3' ↓ tRNA 補密碼

真核細胞 DNA 與 RNA 的比較

相同點	由_____聚合而成	
相異點	DNA(去氧核糖核酸)	RNA(核糖核酸)
五碳糖		
含氮鹼基	A(腺嘌呤)、G(鳥糞嘌呤) C(胞嘧啶)、_____ (胸腺嘧啶)	A(腺嘌呤)、G(鳥糞嘌呤) C(胞嘧啶)、_____ (嘧啶)
核苷酸	dAMP、dTMP、dCMP、dGMP	AMP、UMP、CMP、GMP
分子量		
形成	半保留複製，兩股DNA皆可為模版	僅以其中一股DNA為模版合成
結構	通常為_____螺旋	通常為_____直鏈
功能	轉錄 \rightarrow 合成RNA	轉譯 \rightarrow 合成蛋白質
分布	主要分布於_____	
	1.細胞核：染色體 2.細胞質：粒線體、葉綠體	1.細胞核：核質、核仁 2.細胞質：粒線體、葉綠體、核糖體

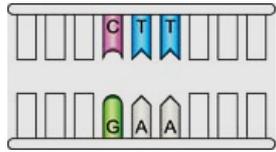
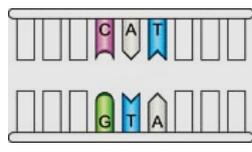
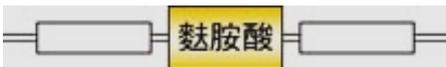
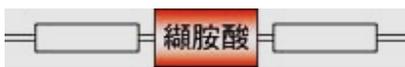
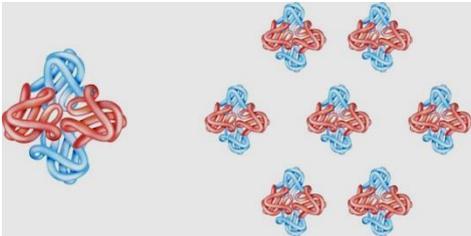
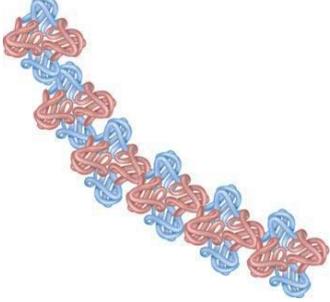
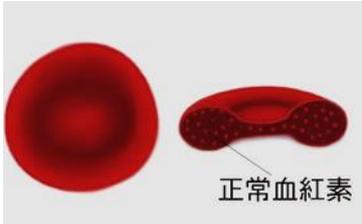
四、DNA 和蛋白質的關係

(一) DNA序列決定蛋白質的胺基酸序列，經轉錄、轉譯產生的蛋白質對生物性狀的影響：

1. 構成細胞構造
2. 有特殊的生理功能，如：血紅素可運輸氧氣；抗體與免疫有關
3. 作為_____，催化細胞代謝，進而影響生物性狀表現

(二) 當DNA鹼基序列發生改變（_____）時，就可能影響蛋白質的結構和功能，進而造成不同的表徵，如：

1. 缺少葡萄糖-6-磷酸去氫酶會造成蠶豆症
2. 血紅素基因的鹼基序列，其中一個由T突變成A（-CTT-突變為-CAT-），將導致嚴重貧血症狀（_____）如下表

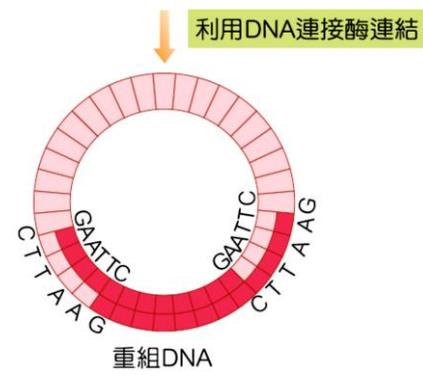
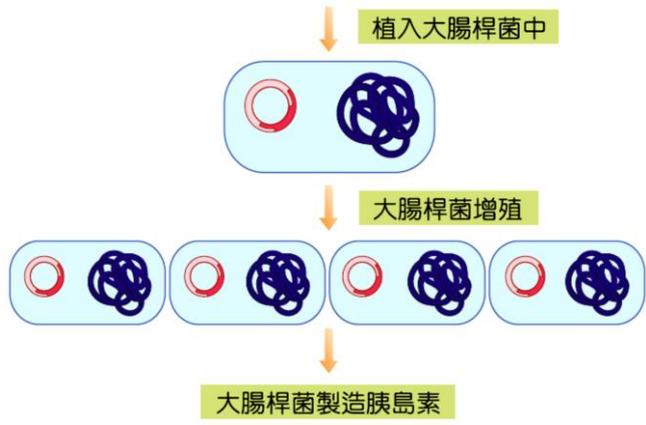
	正常的血紅素	突變的血紅素
DNA		
RNA		
胺基酸序列		
蛋白質結構	<p>正常血紅素：球狀分布均勻</p> 	<p>突變的血紅素：聚集成纖維狀</p> 
紅血球形態	<p>正常紅血球：雙凹圓盤狀</p>  <p>正常血紅素</p>	<p>鐮刀形紅血球</p>  <p>突變血紅素</p>

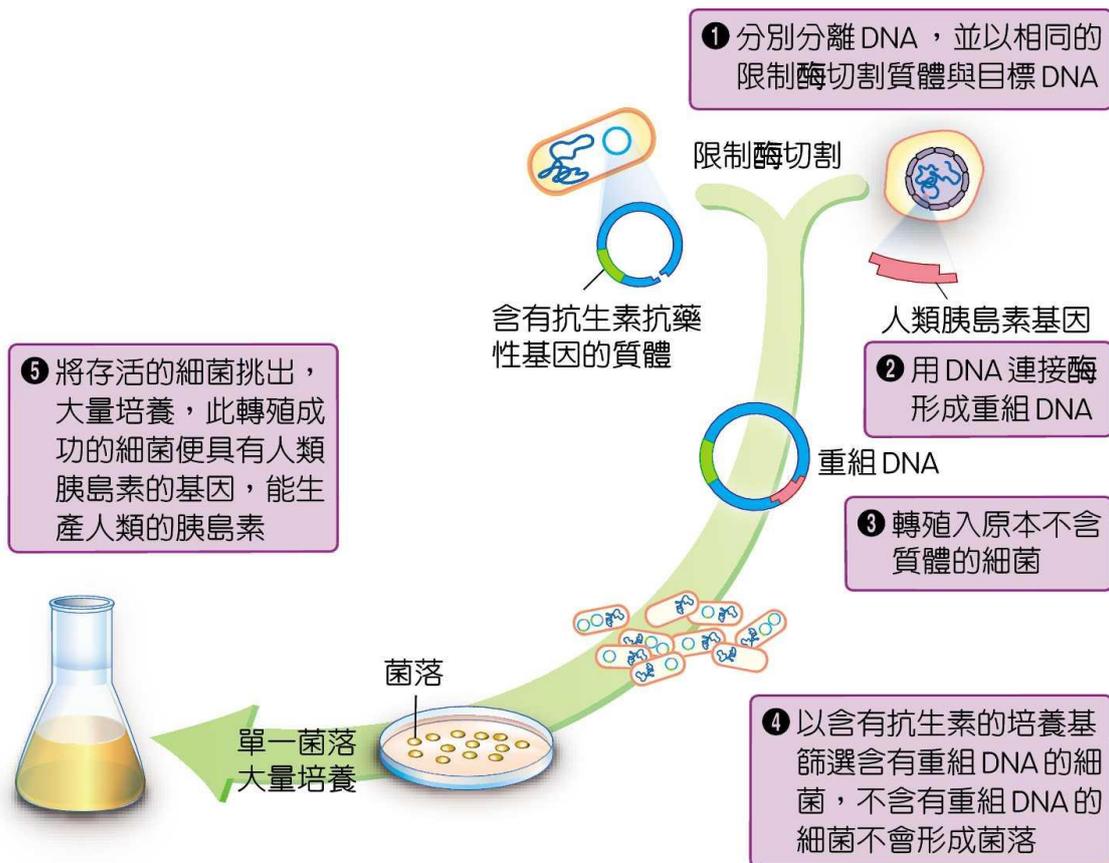
- () 1. DNA分子中，若一股 $\frac{A+G}{T+C}$ 的比例為0.7，則另一互補股的比例應是 (A) 1 (B) 0.3 (C) 1.43 (D) 0.7
- () 2. UAUCUAUCUAUCUAUCUAUC為一人工合成的mRNA，試問利用此分子在試管中轉譯出的產物，最多可能由多少種胺基酸組成？ (A) 1種 (B) 2種 (C) 3種 (D) 4種

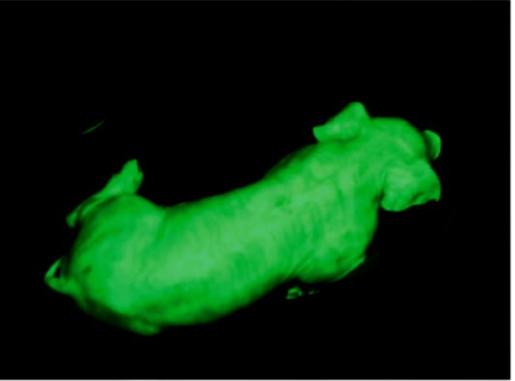
2-4 基因轉殖技術及其應用

一、遺傳工程（或基因工程）

(一) 【 】		
定義	將兩段不同來源的 DNA，組合在一起的一段新 DNA，此段重新組合的 DNA 即稱之	
目的	將此重組 DNA 植入生物細胞，以改變該生物的性狀表徵，此具有重組 DNA 的生物即稱為基因轉殖生物	
(二) 操作原理	所需物質	定義與功能
	目標基因(外源基因)	1. 定義：欲轉殖到其他生物的帶有可合成人類所需蛋白質的 DNA 片段 2. 來源：可取自生物或人工合成 3. 舉例：如將人類胰島素基因轉殖至大腸桿菌，則人類胰島素基因即目標基因
	【 】	1. 功能：能攜帶 DNA 片段進入合適宿主細胞的物質 2. 條件： 本身也是 DNA 分子，須帶有特定基因 ，如螢光基因、抗抗生素基因、抗重金屬基因等以供篩選 3. 常見的載體：細菌的 【 】 、 【 】 病毒 4. 可在宿主細胞內自行大量複製，亦可隨著宿主細胞的染色體複製而複製（但與宿主染色體複製無關）
	【 】	1. 可辨認並切割特定的 DNA 序列，為 切割載體和目標基因 的酵素 2. 具有高度專一性（僅能辨識特定的一小段核苷酸序列）→由特定的二個含氮鹼基間切開→使載體與目標基因的二端均形成單股的『 黏性端 』 3. 黏性端使目標基因與載體之單股 DNA 能穩定配對而不易斷裂 4. GAATTC 為限制酶『EcoRI』的辨識序列→EcoRI 會切開核苷酸序列中的含氮鹼基 G 與 A 之間的磷酸鍵
	DNA 連接酶	可將載體和目標基因 接合 的酵素
(三) 操 作 過 程		
步驟	方法	圖示
切割目標基因和載體	以相同的_____切割載體和目標基因，使載體和目標基因的二端產生單股且具有互補性的鹼基序列	<p style="text-align: center;"> GAATTC GAATTC CTTAAG CTTAAG 有胰島素基因的DNA片段 質體DNA </p> <p style="text-align: center;">↓ 利用相同限制酶切開 ↓</p> <p style="text-align: center;"> AATTC G G CTTAA CTTAA AATTC G </p>

<p>連接目標基因和載體</p>	<p>利用 _____ 將目標基因和載體兩段 DNA 黏合，形成重組 DNA</p>	
<p>基因轉殖</p>	<p>將重組 DNA 轉殖到細胞或生物體內，使目標基因能在轉殖細胞內進行複製，且經轉錄和轉譯後，合成蛋白質</p>	



應用	實例	圖示
提高畜牲的生長速率	1.將人類生長激素基因，注射入小鼠受精卵中，再將受精卵放入代理孕母的雌鼠體內，結果生下的小鼠生長速率比一般小鼠快50% 2.1980年，全世界第一隻基因轉殖動物在美國誕生 3.展望：牲畜的成長速率加快，節省飼養成本並增加產量	 <p>① 左邊為帶有人類生長激素基因的轉殖小鼠，右邊為正常小鼠</p>
提高畜牧的附加價值	1.「 <u> </u> 工廠」的「興建」： ①將人類蛋白質基因導入產乳量大的動物的染色體內，再從 <u> </u> 中萃取出有效成分 ②再利用 <u> </u> 技術，大量增加基因轉殖動物的數量，就可以快速「興建」新的「製藥工廠」 2.利用此法生產的藥物包括血纖維蛋白原、 <u> </u> 、紅血球生成素和 <u> </u> 等	 <p>① 基因轉殖羊</p>
基因轉殖的螢光豬	1.將 <u> </u> 的綠色螢光基因，以顯微注射的方式，植入早期 <u> </u> 胚胎的細胞核中，再移植到母豬子宮內 2.螢光豬的幹細胞攜帶有螢光基因，利用幹細胞修補受損組織時，可以明顯分辨出再生的組織是否是由幹細胞分化增殖而來	 <p>① 綠色螢光蛋白質基因轉殖豬</p>
基因轉殖的螢光魚	1.將水母綠色螢光蛋白基因及珊瑚紅色螢光蛋白基因利用顯微注射方式，轉殖入青魚的胚胎中 2.螢光魚具有觀賞價值，但為了避免對自然生態造成危害，已修改螢光魚的基因，故無法生育繁殖後代	 <p>① 基因轉殖螢光魚</p>

(四) 基改生物的潛在危機

基改生物可提高作物產量及降低生產成本，不但可解決糧食短缺的問題，也因減少農藥使用量，降低環境汙染及對人類健康的傷害，但基改生物也可能會影響生態平衡，或給人類帶來某些潛在的危機，所以在研發基改生物前應審慎評估

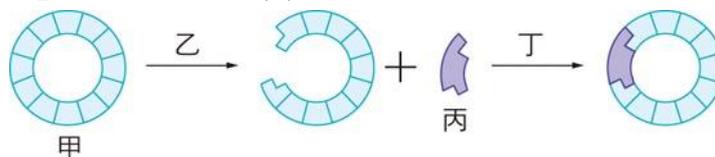
正面	負面
1.減少農藥及肥料使用。 2.增加農作物的營養成分。 3.耐逆境：將抗凍基因轉殖入蔬果，使其可在寒冷地區種植。	1.安全問題。 2.倫理問題。 3.自然物種的衝擊—例：花粉散逸、基因汙染。 4.法律問題。 5.個人隱私權的保護。

總整理

應用領域	舉例
醫學	利用基因轉殖生物（包括細菌、真菌、動物和植物），生產藥物和疫苗，如利用基因轉殖的大腸桿菌生產胰島素以治療糖尿病、利用基因轉殖的酵母菌生產 B 型肝炎疫苗和出血性肺炎疫苗、利用基因轉殖的綿羊生產具有胰蛋白酶抑制劑的羊乳，用於治療肺氣腫等。
農業	利用基因轉殖的技術改造植物的基因，以提高農作物營養價值、提高農作物抵抗病菌的能力、減少農作物的病蟲害等。 1. 提高農作物營養價值，例如：增加稻米中離氨酸的含量，以補充人體的必須胺基酸。 2. 提高農作物抵抗病菌的能力，例如：將菸草鑲嵌病毒的外殼蛋白基因，轉入到菸草的細胞中，使這種具有病毒的外殼蛋白基因的作物，能夠抵抗病毒；利用類似的方法也可產生抗細菌、真菌、病毒的馬鈴薯和水稻等農作物。 3. 減少農作物的病蟲害，例如：蘇力菌會產生一種能殺害毛毛蟲的毒蛋白，將蘇力菌產生毒蛋白的基因轉殖於農作物，可生產出抗蟲的農作物，以減少殺蟲劑的使用。
畜牧業	利用基因轉殖改造動物的基因，可加速動物的生長、增強動物抗病力、增加動物的某些性狀等。如將生長激素基因轉殖於豬，使轉殖豬生長快；將生長激素基因轉殖於鮭魚，其體型或重量也都較同種鮭魚大；將螢光基因轉殖於魚，能培育出觀賞用的螢光魚等。
食品工業	利用基因轉殖的微生物生產食品工業所需的酵素、蛋白質、胺基酸、有機酸、維生素、色素、香料等。
化工業	利用基因轉殖的微生物生產工業所需的酵素，例如：蛋白質酵素、脂肪酵素普遍用於清潔劑中，可將蛋白質、脂肪分解以去除蛋白質與脂肪所造成的汙垢。基因轉殖細菌，使其具分解油汙能力。基因轉殖酵母菌將纖維素轉化為酒精，做為生質能源。

1. 下圖為基因轉殖技術實驗的部份過程示意圖，甲～丁代表各不同階段參與作用的成分。下列敘述哪些正確？（應選2項） (A)「甲」可以是細菌的質體 (B)「乙」是某種激素分子 (C)「丙」可以是植物的RNA分子 (D)「丁」是抗體分子 (E)圖中各階段的反應都可在試管內反應完成

答：_____



探討活動 2-5 DNA 粗萃取

- (一) 真核生物的DNA位於細胞核中，而植物細胞又有細胞壁、細胞膜，所以要萃取DNA需思考如何打破_____，瓦解_____、_____。
- (二) 在無鹽及高鹽溶液中，核酸的溶解度高，而鹽濃度為0.14 M時，核酸溶解度最低，因此使用5 M濃食鹽水，讓DNA呈溶解狀態。
- (三) 染色質中含有DNA及穩定DNA結構的組織蛋白、非組織蛋白，因而須利用蛋白酶將細胞中及DNA附著的蛋白質去除。鳳梨中含有豐富的_____，可分解蛋白質，所以DNA溶液中加入現榨鳳梨汁，目的在於分解細胞質及染色體中的_____（因為蛋白酶容易變性，所以須採用現榨鳳梨汁）。

(四) 步驟

- 1.將一顆奇異果削皮後放入果汁機中，加入100 ml 的水。
- 2.高速打碎打碎約30秒至1分鐘。
- 3.取50 ml 打好的果汁及果肉一起倒入燒杯中，加入2.5 ml的洗碗精。用筷子攪拌五分鐘使其混合均勻。
- 4.加入5 ml的5 M濃食鹽水(配製方法是100 ml的水加29.4克的食鹽溶解即為5 M的濃食鹽水)並用筷子攪拌均勻。
- 5.加入5 ml現榨鳳梨汁，並持續攪拌至少五分鐘(部分分解蛋白質)。
※切記，攪拌過程不可太快，攪拌的方向也不要改變，否則容易破壞DNA的結構，如此就不容易蒐集到較長的DNA了。
- 6.以雙層紗布過濾上述的混合液，此時DNA存在於濾下來的水溶液中。
- 7.收集過濾下來的水溶液約15 ml放入乾淨的50 ml燒杯中。
- 8.沿著管子邊緣慢慢倒入30 ml的95%酒精於水溶液的上層(酒精為DNA水溶液的兩倍體積)。
- 9.此時在酒精和水溶液的交界處就會慢慢出現如棉絮般的白色物質，這就是我們要的DNA。
- 10.用吸管將DNA吸出並保存於70%酒精。

(1)果汁機絞碎奇異果果肉	→破壞細胞壁
(2)清潔劑 2.5mL	→破壞細胞膜
(3)2M 食鹽溶液 5mL	→使核酸與蛋白質分離
(4)鳳梨汁 5mL	→分解蛋白質
(5)95%酒精 10mL	→使核酸凝聚(肉眼所見者為 DNA 聚合物)

【例題】

1. 下列有關 DNA 萃取的敘述，何者正確？ (A)從洋蔥與大腸桿菌中萃取出 DNA 由不同種類的核苷酸組成 (B)清潔劑的作用為使細胞破裂，但洋蔥細胞具細胞壁因此清潔劑沒用 (C)萃取洋蔥的 DNA 時，使用木瓜酵素去除細胞壁 (D)從洋蔥葉片與莖中可萃取出具相同序列的 DNA
2. 下列關於「DNA的粗萃取」實驗之敘述，何者正確？ (A)加入洗潔劑主要目的是將DNA溶解 (B)加入5 M氯化鈉溶液以破壞細胞膜及核膜 (C)欲使DNA凝聚效果好，應緩慢加入冷藏過的95 %酒精 (D)粗萃取所獲得的每一條絲狀物即為一個DNA分子
3. 在DNA的粗萃取實驗步驟中，最後加入的冰酒精之目的為何？ (A)破壞細胞壁與細胞膜 (B)將DNA溶解保存 (C)使細胞蛋白質變性 (D)因DNA不溶於酒精中，水會與酒精互溶，使DNA沉降出來