

第七单元

# 生物的变异、育种和进化

## 第1课时 基因突变和基因重组

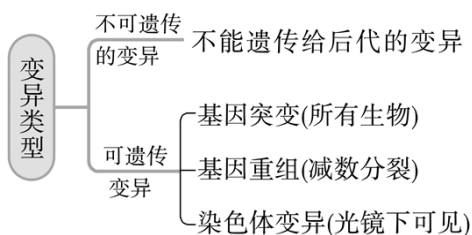
【目标要求】 1.基因突变的特征和原因。2.基因重组及其意义。

### 考点一 基因突变

#### 归纳

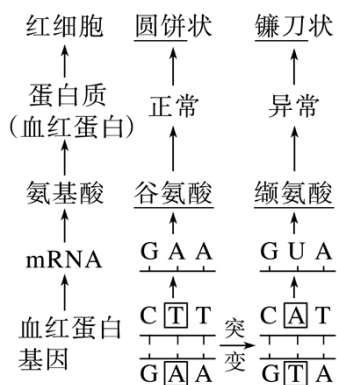
#### 夯实必备知识

#### 1. 变异类型的概述



#### 2. 基因突变

(1)实例分析：镰刀型细胞贫血症



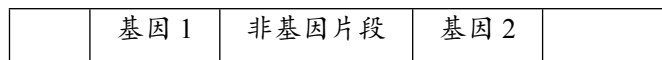
①患者贫血的直接原因是血红蛋白异常，根本原因是发生了基因突变，碱基对由  $\begin{matrix} T & A \\ A & T \end{matrix}$  替换成  $\begin{matrix} T & A \\ A & T \end{matrix}$ 。

②用光学显微镜能否观察到红细胞形状的变化？能(填“能”或“不能”)。

(2)概念：DNA 分子中发生碱基对的替换、增添和缺失，而引起的基因结构的改变，叫做基因突变。

■ 判一判 ■

下图表示双链 DNA 分子上的若干片段，请据图判断：



(1)DNA 分子中发生碱基对的替换、增添和缺失，而引起的 DNA 结构的改变，叫做基因突变 ( )

(2)基因突变改变了基因的数量和位置( )

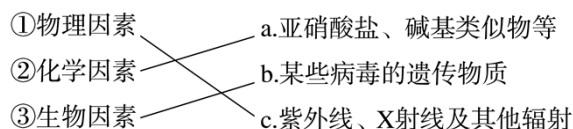
(3)基因突变的结果一定是产生等位基因( )

(4)基因突变在光学显微镜下不可见( )

答案 (1)× (2)× (3)× (4)√

(3)时间：可发生在生物个体发育的任何时期，但主要发生在 DNA 分子复制过程中，如：真核生物——主要发生在有丝分裂的间期或减数第一次分裂前的间期。

(4)诱发基因突变的外来因素(连线)



(5)突变特点

①普遍性：在生物界是普遍存在的。

②随机性：时间上——可以发生在生物个体发育的任何时期；部位上——可以发生在细胞内不同 DNA 分子上和同一 DNA 分子的不同部位。

③低频性：自然状态下，突变频率很低。

④不定向性：一个基因可以发生不同的突变，产生一个以上的等位基因。

⑤遗传性：若发生在配子中，将遵循遗传规律传递给后代。若发生在体细胞中，一般不能遗传，但有些植物可通过无性生殖遗传。

**【辨析】** 若两种突变品系是由原有品系的不同对等位基因突变导致的，则体现了基因突变的随机性。若两种突变品系是由原有品系的一对等位基因突变导致的，则体现了基因突变的不定向性。

(6)意义：①新基因产生的途径；②生物变异的根本来源；③是生物进化的原始材料。

■ 教材隐性知识 ■

(1)囊性纤维病出现及皱粒豌豆出现的根本原因分别是\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_ (填“基因突变”或“基因重组”)。

提示 基因突变 基因突变

(2)源于必修 2 P<sub>84</sub> “拓展题”：具有一个镰刀型细胞贫血症突变基因的个体(即杂合子)并不表

现镰刀型细胞贫血症的症状，因为该个体能同时合成正常和异常的血红蛋白，并对疟疾具有较强的抵抗力，镰刀型细胞贫血症主要流行于非洲疟疾猖獗的地区。请根据这一事实探讨突变基因对当地人生存的影响。

**提示** 镰刀型细胞贫血症患者对疟疾具有较强的抵抗力，这说明在易患疟疾的地区，镰刀型细胞贫血症突变基因具有有利于当地人生存的一面。虽然该突变体的纯合子对生存不利，但其杂合子却有利于当地人的生存。

### 3. 基因突变与生物性状的关系

#### (1) 基因突变对氨基酸序列的影响

碱基对	影响范围	对氨基酸序列的影响	
替换	小	只改变 1 个氨基酸的种类或不改变	替换的结果也可能使肽链合成终止
增添	大	插入位置前不影响，影响插入位置后的序列	①增添或缺失的位置越靠前，对肽链的影响越大；②增添或缺失的碱基数是 3 的倍数，则一般仅影响个别氨基酸
缺失	大	缺失位置前不影响，影响缺失位置后的序列	

#### (2) 基因突变可改变生物性状的 4 大原因

- ①导致肽链不能合成
- ②肽链延长(终止密码子推后)
- ③肽链缩短(终止密码子提前)
- ④肽链中氨基酸种类改变

以上改变会引发蛋白质的结构和功能改变，进而引发生物性状的变化。

#### (3) 基因突变未引起生物性状改变的 4 大原因

- ①突变部位：基因突变发生在基因的非编码区或编码区的内含子。
- ②密码子简并性：若新产生的密码子与原密码子对应的是同一种氨基酸，此时突变基因控制的性状不改变。
- ③隐性突变：若基因突变为隐性突变，如 AA 中其中一个 A→a，此时性状也不改变。
- ④有些突变改变了蛋白质中个别位置的氨基酸，但该蛋白质的功能不变。

## 突破

### 强化关键能力

#### 考向一 基因突变的机理、原因及特点

1. (2024·辽宁 1 月适应性测试, 8)吡啶橙是一种诱变剂，能够使 DNA 分子的某一位置上增加或减少一对或几对碱基。若使用吡啶橙诱变基因，不可能产生的结果是( )

- A. 突变基因表达的肽链延长
- B. 突变基因表达的肽链缩短
- C. 突变基因转录产生的 mRNA 碱基序列发生改变
- D. 突变基因所在染色体上增加或减少了一个染色体片段

答案 D

解析 基因突变时, 碱基对的增添、缺失和替换都有可能导致终止密码子提前或者滞后出现, 从而导致肽链缩短或延长, A、B 正确; 转录是指以 DNA 的一条链为模板合成 RNA 的过程, 突变基因碱基序列的改变会导致 mRNA 碱基序列发生改变, C 正确; 染色体上增加或减少一个染色体片段属于染色体变异, 不属于基因突变, D 错误。

2. (2025·西安高三模拟)如果细菌控制产生某种“毒蛋白”的基因发生了突变, 突变造成其决定的蛋白质的部分氨基酸变化如下:

基因突变前: ……—甘氨酸—谷氨酸—丙氨酸—苯丙氨酸—谷氨酸—……

基因突变后: ……—甘氨酸—谷氨酸—天冬氨酸—亮氨酸—赖氨酸—……

根据上述氨基酸序列确定突变基因的改变最可能是( )

- A. 突变基因为一个碱基腺嘌呤替换为鸟嘌呤
- B. 突变基因为一个碱基胞嘧啶替换为胸腺嘧啶
- C. 突变基因为一个碱基鸟嘌呤替换为腺嘌呤
- D. 突变基因为一个碱基对的增减

答案 D

解析 由题意可知, 基因突变前后, 前两个氨基酸不变, 后三个氨基酸序列均发生改变, 说明第二个密码子之后的序列发生了改变, 由于碱基的替换只能改变被替换的密码子, 不会影响其后面的密码子, 故该突变基因最可能是因为一个碱基对的增减造成的。

#### 考向二 基因突变与生物性状之间关系的辨析

3. 某二倍体生物的基因 A 可编码一条含 63 个氨基酸的肽链, 在紫外线照射下, 该基因内部插入了三个连续的碱基对, 突变成基因 a。下列相关叙述错误的是( )

- A. 基因 A 转录而来的 mRNA 上至少有 64 个密码子
- B. 基因 A 突变成基因 a 后, 不一定会改变生物的性状
- C. 基因 A 突变成基因 a 时, 基因的热稳定性升高
- D. 突变前后编码的两条肽链, 最多有 2 个氨基酸不同

答案 D

解析 若基因内部插入了三个连续的碱基对, 致使 mRNA 上的终止密码子提前出现, 则突变点后的氨基酸序列都消失, 突变前后编码的肽链可能差异显著, D 错误。

4. 科学研究发现突变型棒眼果蝇的出现与常染色体上的两个基因发生突变有关, 突变情况如下表所示。将突变型棒眼果蝇与野生型圆眼果蝇杂交, F<sub>1</sub> 均为圆眼果蝇; F<sub>1</sub> 雌雄个体交配,

所得 F<sub>2</sub> 中圆眼果蝇有 450 只、棒眼果蝇有 30 只。下列说法正确的是( )

突变基因	I	II
碱基变化	G→T	CTT→C
蛋白质变化	有一个氨基酸与野生型果蝇的不同	多肽链长度比野生型果蝇的长

- A. 棒眼果蝇的出现是由于控制眼形的基因发生了碱基的替换和增添  
 B. 野生型果蝇控制眼形的基因中只有一个发生突变对性状无影响  
 C. 棒眼果蝇的出现说明基因通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状  
 D. F<sub>2</sub> 圆眼果蝇中纯合子所占的比例为 3/16

答案 B

解析 分析表中数据可知, 基因 I 发生的是一个碱基被另一个碱基替换, 属于碱基的替换; 基因 II 发生的是 3 个碱基变成 1 个碱基, 属于碱基的缺失, A 错误; 由 F<sub>2</sub> 果蝇中圆眼: 棒眼 = 450: 30 = 15: 1, 可知基因 I、II 分别位于两对同源染色体上, 遵循自由组合定律, 且只有为隐性纯合子时才能表现为棒眼, 故只有一个基因发生突变对性状无影响, B 正确; 从表中分析可得, 基因 I 突变将导致蛋白质中一个氨基酸发生改变, 基因 II 突变导致蛋白质中肽链变长, 但二者都无法判断这种蛋白质是酶还是与眼形相关的结构蛋白, C 错误; F<sub>2</sub> 圆眼果蝇中纯合子所占的比例为 3/15 = 1/5, D 错误。

### 考点二 基因重组

#### ■ 归纳

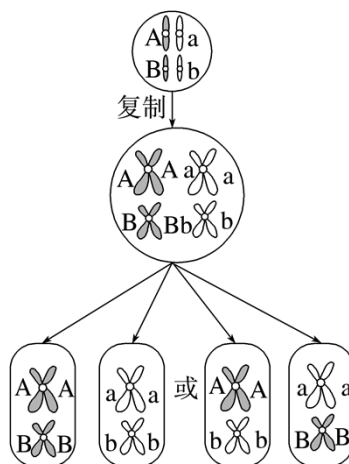
#### 夯实必备知识

1. 范围: 主要是真核生物的有性生殖过程中。

2. 实质: 控制不同性状的基因的重新组合。

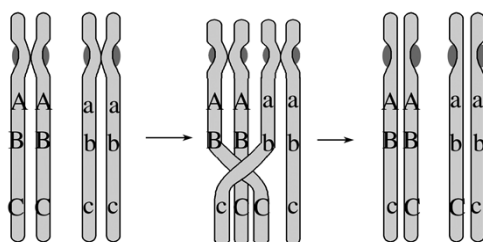
3. 类型

(1)自由组合型: 减数第一次分裂后期, 随着同源染色体的分离, 位于非同源染色体上的非等位基因随非同源染色体的自由组合而发生重组(如下图)。

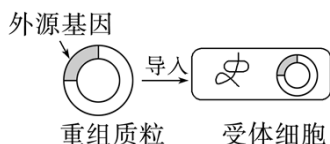


(2)交叉互换型: 在四分体时期(减数第一次分裂前期), 位于同源染色体上的等位基因有时会

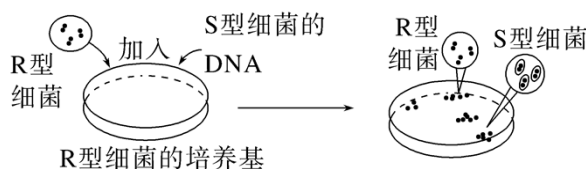
随着非姐妹染色单体之间的交换而发生交换,导致同源染色体上的非等位基因发生重组(如下图)。



(3)基因工程重组型:目的基因经载体导入受体细胞,导致受体细胞中基因发生重组(如下图)。



(4)肺炎双球菌转化型:R型细菌转化为S型细菌。



4. 基因重组的结果:产生新的基因型,导致重组性状出现。

5. 基因重组的意义

有性生殖过程中的基因重组能够使产生的配子种类多样化,进而产生基因组合多样化的子代,也是生物变异的来源之一,对生物的进化具有重要意义,还可以用来指导育种。

**突破** 强化关键能力

考向一 基因重组的实质、特点及意义

5. 下列关于高等动、植物体内基因重组的叙述,不正确的是( )

- A. 基因重组发生在减数分裂过程中
- B. 同胞兄妹之间遗传上的差异主要是基因重组造成的
- C. 基因型为Aa的个体自交,因为基因重组而出现基因型为AA、Aa、aa的后代
- D. 同源染色体的非姐妹染色单体之间发生的交叉互换属于基因重组

答案 C

解析 高等动、植物体内发生的基因重组包括交叉互换和自由组合,分别发生在减数第一次分裂前期和减数第一次分裂后期,A、D正确;同胞兄妹之间遗传上的差异主要是基因的自由组合造成的,B正确;基因型为Aa的个体自交,出现基因型为AA、Aa、aa的后代,是因为等位基因的分离以及雌、雄配子的随机结合,C错误。

6. (2025·内蒙古通辽高三模拟)下列有关基因重组的叙述,错误的是( )

- A. 非同源染色体的自由组合能导致基因重组
- B. 两条非同源染色体之间互换片段也属于基因重组
- C. 肺炎双球菌的转化实验可以证明细菌之间也可以发生基因重组
- D. 同源染色体的非姐妹染色单体之间的交叉互换可引起基因重组

答案 B

解析 两条非同源染色体之间互换片段属于染色体结构变异(易位), B 错误。

### 考向二 辨析基因突变和基因重组

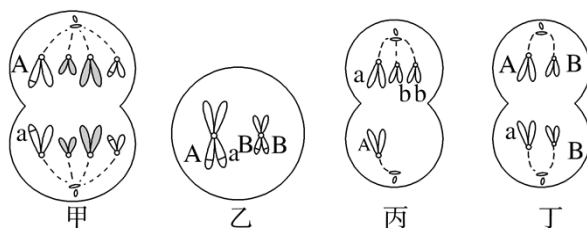
7.(2025·甘肃高台县第一中学高三检测)下列有关基因突变和基因重组的叙述,正确的是( )

- A. 基因突变具有普遍性, 基因重组是生物变异的根本来源
- B. 基因突变改变了基因结构, 所以一定能遗传给后代
- C. 基因突变只发生在细胞分裂的间期
- D. 有性生殖过程中基因重组有利于生物适应复杂的环境

答案 D

解析 基因突变具有普遍性, 是新基因产生的途径, 是生物变异的根本来源, A 错误; 基因突变若发生在体细胞中, 则不能遗传给下一代, B 错误; 基因突变具有随机性, 可以发生在任何时期, 主要发生在细胞分裂的间期, C 错误; 有性生殖过程中基因重组增加了生物多样性, 有利于生物适应复杂的环境, D 正确。

8. 基因型为 AaBb(两对基因独立遗传)的某二倍体生物有以下几种细胞分裂图像, 下列说法正确的是( )



- A. 甲图中基因 a 最可能来源于染色体的交叉互换
- B. 乙图中基因 a 不可能来源于基因突变
- C. 丙产生的子细胞发生的变异属于染色体结构变异
- D. 丁图中基因 a 的出现最可能与基因重组有关

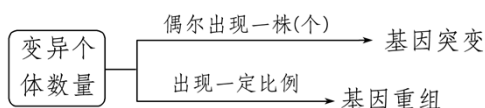
答案 D

解析 甲图是有丝分裂后期图像, 图像中基因 a 出现的原因是基因突变, A 错误; 乙图是减数第二次分裂图像, 图像中基因 a 出现的原因可能是同源染色体上的等位基因随着非姐妹染色单体之间的交换而发生交换, 也可能是基因突变, B 错误; 丙细胞产生的 2 个子细胞中, 一个多一条染色体, 一个少一条染色体, 属于染色体数目变异, 且 a 出现的原因可能是同源染色体上的等位基因随着非姐妹染色单体之间的交换而发生交换, 也可能是基因突变, C

错误；丁图是减数第二次分裂后期图像，图像中基因 a 出现的原因可能是交叉互换，也可能是基因突变，基因突变的频率是很低的，最可能的原因是减数第一次分裂前期的四分体时期发生了交叉互换，染色体互换会导致基因重组，因此基因 a 的出现最可能与基因重组有关，D 正确。

### 【归纳总结】 “三看法” 判断基因突变与基因重组

#### (1) 一看变异个体的数量



#### (2) 二看细胞分裂方式

- ①如果是有丝分裂过程中姐妹染色单体上的基因不同，则为基因突变。
- ②如果是减数分裂过程中姐妹染色单体上的基因不同，则可能是基因突变或基因重组。

#### (3) 三看个体基因型

- ①如果个体基因型为 AA 或 aa，则减数分裂图像中姐妹染色单体上基因不同的原因是基因突变。
- ②如果个体基因型为 Aa，则减数分裂图像中姐妹染色单体上基因不同的原因是基因突变或基因重组。

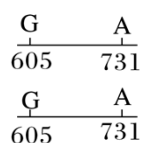
## 重温高考 真题演练

1. (2024·天津, 8)某患者被初步诊断患有 SC 单基因遗传病，该基因位于常染色体上。调查其家系发现，患者双亲各有一个 SC 基因发生单碱基替换突变，且突变位于该基因的不同位点。调查结果见下表。

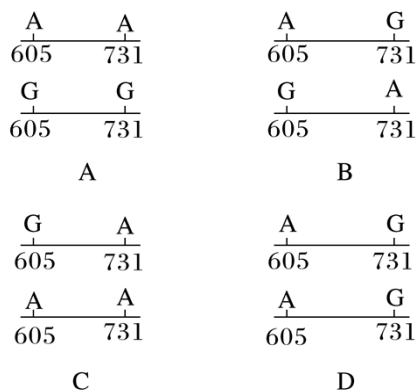
个体	母亲	父亲	姐姐	患者
表现型	正常	正常	正常	患病
SC 基因测序结果	[605G/A]	[731A/G]	[605G/G]; [731A/A]	?

**注：**测序结果只给出基因一条链(编码链)的碱基序列，[605G/A]表示两条同源染色体上 SC 基因编码链的第 605 位碱基分别为 G 和 A。其他类似。

若患者的姐姐两条同源染色体上 SC 基因编码链的第 605 和 731 位碱基可表示为下图，根据调查结果，推断该患者相应位点的碱基为( )





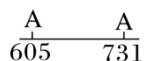


答案 A

解析 由于患者双亲正常，但有一个 SC 基因突变，而且突变的位点不同，假设正常基因为 A，母亲的突变基因为 A<sub>1</sub>，相对应的等位基因 A<sub>1</sub>，父亲的突变基因为 A<sub>2</sub>，则母亲的基因型为 AA<sub>1</sub>，父亲的基因型为 AA<sub>2</sub>，其姐姐是正常的且测序结果如题图所示，则其姐姐的基因型

为 AA，A 基因的编码链碱基序列为  $\frac{G}{605} \quad \frac{A}{731}$ ，A<sub>1</sub> 的编码链序列为  $\frac{A}{605} \quad \frac{A}{731}$ ，A<sub>2</sub> 的

编码链序列为  $\frac{G}{605} \quad \frac{G}{731}$ ，患者遗传了母亲的致病基因 A<sub>1</sub> 和父亲的致病基因 A<sub>2</sub> 而患病，



故其相应位点序列为  $\frac{G}{605} \quad \frac{G}{731}$ ，故选 A。

2. (2024·湖南, 15) 血浆中胆固醇与载脂蛋白 apoB-100 结合形成低密度脂蛋白(LDL)，LDL 通过与细胞表面受体结合，将胆固醇运输到细胞内，从而降低血浆中胆固醇含量。PCSK9 基因可以发生多种类型的突变，当突变使 PCSK9 蛋白活性增强时，会增加 LDL 受体在溶酶体中的降解，导致细胞表面 LDL 受体减少。下列叙述错误的是( )

- A. 引起 LDL 受体缺失的基因突变会导致血浆中胆固醇含量升高
- B. PCSK9 基因的有些突变可能不影响血浆中 LDL 的正常水平
- C. 引起 PCSK9 蛋白活性降低的基因突变会导致血浆中胆固醇含量升高
- D. 编码 apoB-100 的基因失活会导致血浆中胆固醇含量升高

答案 C

解析 LDL 受体缺失，则 LDL 不能将胆固醇运进细胞，导致血浆中的胆固醇含量升高，A 正确；由于密码子的简并性，PCSK9 基因的某些突变不一定会导致 PCSK9 蛋白活性发生改变，则不影响血浆中 LDL 的正常水平，B 正确；引起 PCSK9 蛋白活性增强的基因突变会导致细胞表面 LDL 受体数量减少，使血浆中胆固醇的含量升高，C 错误；编码 apoB-100 的基因失活，则 apoB-100 蛋白减少，与血浆中胆固醇结合形成 LDL 减少，进而被运进细胞的胆固醇减少，使血浆中的胆固醇含量升高，D 正确。

3. (2019·海南, 11) 下列有关基因突变的叙述，正确的是( )

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。

如要下载或阅读全文，请访问：

<https://d.book118.com/865032323302012010>