

## 《普通遗传学》整本书知识点总结

### 染色体形态结构的一般特征---分裂周期---有丝分裂--减数分裂--双受精

细胞学说的主要内容:

1. 细胞是一个有机体，一切动植物都由细胞发育而来，并由细胞和细胞产物构成。
2. 细胞相对独立，它既有自己的生命，又对其他细胞共同组成的整体生命起作用。
3. 新细胞由老细胞产生。

**染色质:** 在细胞尚未进行分裂的核中，可看到许多用碱性染料染色较深的纤细网状物。

**染色体:** 细胞分裂时，核内出现的用碱性染料染色较深的结构，是遗传物质的主要载体。

**同源染色体:** 形态、结构相同；**非同源染色体:** 形态、结构不同

**染色质基本结构单位:** 核小体: 2H<sub>2</sub>A、2H<sub>2</sub>B、2H<sub>3</sub>、2H<sub>4</sub> ----八聚体

连接丝: 串联两个核小体

1H<sub>1</sub>: 结合于连接丝与核小体的接合部位

**核小体, 染色质的基本结构单位: 染色质一级结构**

现在认为至少存在三个层次的卷缩:**核小体** → **螺旋管** → **超螺旋管** → **染色体**

**细胞周期** 分裂期 **M:**核分裂 胞质分裂

间期: **G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub>**

### 细胞周期

间期: 细胞生长, 高度活跃, DNA 复制, 蛋白合成, 集聚能量

**G<sub>0</sub> 期:** 静止状态, 退出细胞周期, 不进入下一次分裂

**G<sub>1</sub> 期:** DNA 合成前期, 进行细胞生长, 为 DNA 复制做准备

**S 期:** DNA 合成期, 进行 DNA 复制, DNA 含量加倍

**G<sub>2</sub> 期:** DNA 合成后期, 合成其他必需的物质

分裂期 (**M 期**): 核分裂: 细胞核一分为二, 产生两个相同子核的过程;

胞质分裂: 一个母细胞分隔成两个子细胞过程

**有丝分裂** 又称间接分裂, 是高等动植物细胞分裂的主要方式, 包含细胞核分裂和细胞质分裂两个紧密相连的过程。有纺锤丝和染色体出现, 形成具有与母细胞相同数目染色体的 2 个子细胞

**减数分裂** 又称为成熟分裂, 是性母细胞成熟时, 配子形成过程中发生的一种特殊的有丝分裂。

**减数第一次分裂初期:** 细线期 偶线期 粗线期 双线期 终变期

**细线期:** 完成了染色质的复制, 仍呈单线状, 染色质浓缩呈细线盘状绕成团

**偶线期:** 出现**同源染色体配对**现象, 即**联会**, 少量的蛋白质和 DNA 的合成

**粗线期** 开始于同源染色体配对完成后, 染色体进一步缩短变粗, 联会二价体形成 4 个染色单体, 称为四合体 非姊妹染色单体间出现交叉, 发生遗传物质的交换 导致染色体交叉和互换区域的重组现象

**交叉互换** 四合体中的非姐妹染色单体之间发生交叉, 并且互相交换一部分染色体的现象, 同源染色体之间发生遗传物质的重组

**双线期** 联会的同源染色体开始分离, 四合体结构清晰可见, 交叉更加明显,

非姊妹染色单体交叉次数与染色体长度成正比，可发生在染色体任意区段，每个染色体臂上至少一个交叉

**终变期** 染色体更加浓缩和粗短，同源染色体彼此分开，交叉点向二价体两端移动，逐渐接近染色体末端，这称为交叉端化，四合体均匀分散在核内，核仁核膜全部消失，纺锤体微管出现。

减数分裂的意义：保证染色体数目恒定性、物种相对稳定性 2、非姊妹染色单体间交换、后期 I 同源染色体随机分离 创造变异、生物进化

**精核(n)+卵细胞(n) → 胚 (2n)**

**双受精**

**精核(n)+2 极核(n) → 胚乳(3n)**

生活周期：生物个体发育的全过程

花粉直感（胚乳直感）：**3n 胚乳**

果实直感：**种皮、果皮（由母体发育而来）**

**DNA 是主要的遗传物质/肺炎双球菌的转化实验/噬菌体侵染实验**

**RNA 也是遗传物质-烟草花叶病毒侵染实验**

**Avery** 等用生物化学方法证明这种活性物质是 **DNA**：该提取物不受蛋白酶、多糖酶和核糖核酸酶的影响，而只能为 DNA 酶所破坏

**病毒重组试验/烟草花叶病毒侵染实验证明 RNA 是遗传物质**

**DNA 分子模型最主要特点：**

(1) 两条多核苷酸链以右手螺旋的形式，以一定的空间距离，环绕于同一轴相互盘旋而成 (2) 反向平行：5' - 3'，3' - 5' (3) 两条单链间以碱基间氢键配对相连：A--T，C--G (4) 每个螺旋 34Å (3.4nm)，含 10bp，直径约为 20Å (5) 分子表面大沟和小沟交替出现

**DNA 复制的一般特点** 1、复制方式：半保留复制 2、复制起点：原核生物一般只有一个复制起点，一个复制子；真核生物是多起点的，多个复制子 3、复制方向：一般为双向复制 4、具有复制的忠实性

**原核生物 DNA 合成** 1、酶系统：DNA 聚合酶、连接酶、解旋酶、拓扑异构酶等 2、半保留复制，双向复制 3、有引物的引导，为 RNA 4、延伸方向为 5' - 3' 5、一条链一直从 5' 向 3' 方向延伸，称前导链，连续合成；另一条先沿 5' - 3' 合成冈崎片段，再由连接酶连起来，后随链，不连续合成

**真核生物 DNA 的复制与原核生物的主要不同点：** 1、DNA 的合成只是在 S 期进行，原核生物则在整个细胞生长过程中都进行 DNA 合成 2、有二种不同的 DNA 聚合酶分别控制前导链（ $\delta$ ）和后随链（ $\alpha$ ）的合成；在原核生物中由聚合酶 III 同时控制二条链的合成 3、原核生物 DNA 的复制是单起点的，真核生物的复制则为多起点的 4、真核生物所需的 RNA 引物及合成的“冈崎片段”的长度比原核生物要短 5、核小体的复制。组蛋白八聚体则以全保留的方式传递给子代分子 6、真核生物染色体端体的复制：原核生物的染色体大多数为环状。

**RNA 合成的一般特点（引物，原料，方向，速度，模板）** 1、RNA 合成不需要引物；DNA 合成一定要引物的引导 2、RNA 合成所用原料为核苷三磷酸；在 DNA 合成时为脱氧核苷三磷酸 3、只有一条 DNA 链被用作模板；DNA 合成时，两条链分别用作模板 4、RNA 链的合成与 DNA 链的合成同样，也是从 5' 向 3' 端，由 RNA 聚合酶催化

5、RNA 合成的速度比 DNA 慢得多，一般每秒只有 40 个核苷酸左右，而 DNA 复制时每秒可达上千个核苷酸

RNA 转录分三步：(1)RNA 链的起始 (2)RNA 链的延长 (3)RNA 链的终止及新链的释放

### 真核生物与原核生物 RNA 转录的不同点

- 1、真核生物 RNA 的转录是在细胞核内进行，而蛋白质的合成则是在细胞质内
- 2、原核生物的一个 mRNA 分子通常含有多个基因；而少数较低等真核生物外，真核生物一个 mRNA 分子一般只编码一个基因
- 3、原核生物只有一种 RNA 聚合酶催化所有 RNA 的合成；真核生物中则有 RNA 聚合酶 I、II、III，分别催化不同种类型 RNA 的合成；原核生物 RNA 聚合酶直接起始转录合成 RNA，真核生物三种 RNA 聚合酶都必须在蛋白质转录因子的协助下才能进行 RNA 的转录；
- 4、真核生物的启动子比原核生物复杂

**翻译** mRNA 携带着从 DNA 上转录的遗传密码附着在细胞内的核糖体上，由 tRNA 运来各种氨基酸，按照 mRNA 的密码顺序，相互联结起来成为多肽链，并进一步通过修饰成为立体的蛋白质分子过程

**性状**：生物体所表现的形态特征和生理特性的总称

**单位性状**：每一个具体性状；**相对性状**：同一单位性状在不同个体间所表现出来的相对差异

显性性状和隐性性状在 F<sub>2</sub> 中都会表现的现象，称为**性状分离现象**

**分离规律**：成对的基因(等位基因)在配子形成过程中彼此分离，互不干扰，因而配子中只具有成对基因的一个

**独立分配规律**：控制不同相对性状的等位基因在配子形成过程中，这一对等位基因与另一对等位基因的分离和组合是互不干扰，各自独立分配到配子中去的

### 孟德尔两大遗传定律的细胞学基础及其实现的条件：

基因型：个体的基因组合 CC、Cc、cc 表现型：生物体所表现的性状 红花、白花

纯合基因型：等位基因一样 CC、cc - 纯合体 杂合基因型：等位基因不同 Cc、- 杂合体

**测交**：被测验的个体与隐性纯合个体间的杂交，所得的后代为测交子代，F<sub>t</sub>

基因在染色体上的位置：座位 (locus)

### 分离规律/自由组合定律的细胞学基础

#### 基因分离

#### 同源染色体在减数分裂中分离

#### 同源染色体对应位置上的等位基因随之分离

(不同等位基因位于不同同源染色体上) ---自由组合

#### 分离比例实现的条件

- 1.研究的生物是二倍体
- 2.性母细胞内染色体成对，否则分离规律不适用
- 3.减数分裂形成的两种配子数目相等或接近，两种配子具有同等的生命力，受精时配子随机配合。
- 4.不同基因型合子及合子发育来的不同个体具有同样的存活率，相对性状差异明显，显性表现完全。

5.杂种后代处于相对一致的环境下，试验中分析的群体足够大

控制多对不同性状的等位基因，分别载于不同对同源染色体上时，其遗传都符合独立分配规律。---自由组合

### 分离规律的应用

在杂交育种中的应用 在良种繁育中的应用 单倍体育种提供理论依据

**X<sup>2</sup> 测验(Chi 平方测验)** 在遗传学试验中，实际获得的各项数值与其理论值常具有一定的偏差。这种偏差究竟是属于试验误差造成的，还是真实的差异，通常用

X<sup>2</sup> 测验进行判断：
$$X^2 = \sum \frac{(O-E)^2}{E}$$

O 是实测值，E 是理论值，是总和，有了值，有了自由度(用 df 表示，df = k-1，k 为类型数)，就可以查出 P 值

自由度：

**完全显性：**F<sub>1</sub> 所表现的性状都和亲本之一完全一样

**不完全显性：**F<sub>1</sub> 的性状表现是双亲性状的中间型

**共显性：**双亲性状同时在 F<sub>1</sub> 个体上表现出来

**镶嵌显性：**双亲的性状在后代的同一个体不同部位表现出来，形成**镶嵌图式**

**复等位基因：**在同源染色体的相同位点上，存在三个或三个以上的等位基因

**隐性致死基因：**只有在隐性纯合时才能使个体死亡。

**显性致死基因：**在杂合体状态时就可导致个体死亡。

**基因互作：**基因内互作和基因间互作

**内：**显隐关系：显性，不完全显性，隐性 **外：**互补，积加，重叠，显性上位，隐性上位，抑制。

**互补作用：**两对独立遗传基因分别处于纯合显性或杂合状态时，共同决定一种性状的发育。当只有一对基因是显性，或两对基因都是隐性时，则表现为另一种性状

**返祖遗传：**后代表现其**野生祖先性状**的现象

**积加作用：**两种显性基因同时存在时产生一种性状，单独存在时能分别表现相似的性状，两种显性基因均不存在时又表现第三种性状

**重叠作用：**不同对基因互作时，不同的显性基因对表现型产生相同的影响，F<sub>2</sub> 产生 15：1 的比例

**上位性：**两对独立遗传基因共同对一对性状发生作用，其中一对基因对另一对基因的表现有遮盖作用

**隐性上位作用** 在两对互作的基因中，其中一对隐性基因对另一对基因起上位性作用

上位作用和显性作用不同，上位作用发生于两对非等位基因之间，显性作用发生于同一对等位基因间。

**抑制作用：**在两对独立基因中，其中一对显性基因，本身并不控制性状的表现，但对另一对基因的表现有抑制作用，称为抑制基因



基因互作方式	9 A-B-	3 A-bb	3 aaB-	1 aabb	基因型比例
无互作	9	3	3	1	9:3:3:1
显性互补	9	7			9:7
抑制作用	9	3	4		13:3
隐性上位	9	3	4		9:3:4
显性上位	12		3	1	12:3:1
重叠作用	15			1	15:1
积加作用	9	6		1	9:6:1

多因一效：许多基因影响同一个性状的表现。

一因多效：一个基因影响许多性状的发育

### 连锁与交换定律及其细胞学基础

**连锁遗传**:在同一同源染色体上的非等位基因连在一起而遗传的现象

**完全连锁**:同一同源染色体的两个非等位基因之间不发生非姊妹染色单体之间的交换，则二者总是连系在一起而遗传的现象

**不完全连锁**:同一同源染色体上的两个非等位基因之间或多或少地发生非姊妹染色单体之间的交换，测交后代中大部分为亲本型，少部分为重组型的现象

**交换**:同源染色体的非姊妹染色单体之间的对应片段的交换，从而引起相应基因间的交换与重组

某两对连锁基因之间发生交换的孢母细胞的百分数，恰恰是重组型配子(又称交换型配子)百分数的 2 倍

### 交换值

严格地讲是指同源染色体的非姊妹染色单体间有关基因的染色体片段发生交换的频率

就一个很短的交换染色体片段来说，交换值就等于重组率

在较大的染色体区段内，由于双交换或多交换常可发生，因而用重组率来估计的交换值往往偏低 交换值(%)=重组型配子/总配子数\*100 交换值变动在 0-50%之间 交换值具有相对的稳定性，所以通常以这个数值表示两个基因在同一染色体上的相对距离，或称遗传距离。将 1%的交换值定为度量交换的基本单位，称为 1 个遗传单位，转换成图距单位后相当于 1 厘摩(cM)

**基础**:控制不同性状的两对基因位于同一同源染色体上。减数分裂时部分细胞中同源染色体的两条非姊妹染色单体之间发生交换，形成重组型配子

### 干扰和符合

一个单交换的发生是否会影响到另一个单交换的发生？

如果两个单交换的发生是彼此独立的，根据概率定律：

$$\begin{aligned} \text{双交换值} &= \text{单交换 1} \times \text{单交换 2} \\ &= 0.184 \times 0.035 = 0.64\% \end{aligned}$$

但实际双交换值=0.09%

可见一个单交换发生后，在它邻近再发生第二个单交换的机会就会减少，这种现象称为干扰

### 基因作图之三点测验 Aa、Bb、Cc a

通过一次杂交和一次用隐性个体测交，同时确定三对基因在染色体上的位置

计算(例题)

基因  $cn, c$  和  $px$  是果蝇第二染色体上的连锁基因。在杂交组合  $cn\ c\ px/+ + +$  (雌)  $\times$   $cn\ c\ px/cn\ c\ px$  (雄) 的后代中:

$cn\ c\ px / cn\ c\ px: 296$	$cn\ c\ + / cn\ c\ px: 63$
$cn\ + + / cn\ c\ px: 119$	$cn\ +\ px / cn\ c\ px: 10$
$+ c\ px / cn\ c\ px: 86$	$+ c\ + / cn\ c\ px: 15$
$+ + + / cn\ c\ px: 329$	$+ +\ px / cn\ c\ px: 82$

总数: 1000

(1) 三个基因间的重组率?

(2) 干扰系数和符合系数?

(5) 画出遗传连锁图

1. 确定三基因顺序, 由亲本型和双交可知  $c/+$  处在中间

$cn-c-px$  确定单交换点: 单交 1:  $c-px$  单交 2:  $cn-c$

2. 双交换值 =  $(10+15) / 1000 * 100\% = 2.5\%$

$c$  与  $px$  间的交换值 =  $(63+82) / 1000 * 100\% + 2.5\% = 17\%$

$cn$  与  $c$  之间的交换值 =  $(86+119) / 1000 * 100\% + 2.5\% = 23\%$

$cn$  与  $px$  间的交换值 =  $17\% + 23\% = 40\%$

3. 作图  $Cn-----23cM-----c-----17cM-----px$

4.  $C = \text{实际双交换} / \text{理论双交换} = 2.5\% / (17\% * 23\%) = 0.64$

$I = 1 - C = 1 - 0.64 = 0.36$

连锁遗传图 (遗传图谱): 将一对同源染色体上的各个基因的位置确定下来, 绘制成图

连锁群: 存在于同一染色体上的基因群; 一种生物连锁群的数目与染色体的对数是一致的

### 性别决定与性连锁

**性染色体:** 在生物许多成对的染色体中, 直接与性别决定有关的一个或一对染色体

**常染色体:** 其余各对染色体, 以 A 表示

### 性别决定方式

**雄杂合型:** XY 型 - ♀ AA+XX, ♂ AA+XY 果蝇、鼠、牛、羊、人

XO 型 - ♀ AA+XX, ♂ AA+X 蝗虫、蟋蟀

**雌杂合型:** ZW 型 - ♀ AA+ZW, ♂ AA+ZZ 家蚕、鸟类 (包括鸡、鸭等)、蛾类、蝶类

**取决于染色体的倍数性:** 如蜜蜂、蚂蚁等, 由正常受精卵发育的  $2n$  为雌性; 由孤雌生殖发育的  $n$  为雄性。蜜蜂孤雌生殖  $\rightarrow$  雄蜂 ( $n$ ) (假减数分裂) 受精卵  $\rightarrow$  雌蜂 ( $2n$ ) 雌蜂 + 蜂王浆  $\rightarrow$  蜂王 (有产卵能力) 雌蜂 + 蜂蜜  $\rightarrow$  工蜂 (无产卵能力)

**性连锁:** 性染色体上的基因所控制的某些性状总是伴随性别而遗传的现象, 所以又称伴性遗传

**限性遗传:** 位于 Y 染色体 (XY 型) 或 W 染色体 (ZW 型) 上的基因所控制的遗传性状只局限于雄性

**从性遗传或称性影响遗传:** 不含于 X 及 Y 染色体上基因所控制的性状, 而是因为内分泌及其他关系使某些性状或只出现于雌雄一方; 或在一方为显性, 另一方为隐性的现象

**基因突变:** 染色体上某一基因位点内部发生了化学性质的变化, 与原来基因形成对性关系

## 基因突变的一般特征

- 一、重演性（同一突变可以在同种生物的不同个体间重复发生）和可逆性
- 二、多方向---基因突变的方向是不定的，可以多方向发生。
- 三、有害性和有利性---大多数基因的突变，对生物的生长和发育往往是有害的。
- 四、平行性---亲缘关系相近的物种因遗传基础比较近似，往往发生相似的基因突变。

突变体(型):由于基因突变而表现突变 性状的细胞或个体。野生型

### 显性突变和隐性突变的表现/体细胞突变和性细胞突变/大突变和微突变

突变频率：突变体出现的频率

突变率：基因发生突变的频率

自发突变：在自然条件下发生的突变，机率非常低，不能满足遗传研究与育种工作的需要

诱发突变：人为利用物理、化学因素处理诱发基因突变

基因突变的意义：产生新基因，形成等位基因，遗传功能，基因型与表现型差异。研究生物基因，遗传功能，进行遗传分析的前提。自然选择（生物进化）最根本的基础。遗传改良的重要基础与途径 矮秆基因的利用 雄性不育基因的利用。

**隐性突变**：由显性基因产生隐性基因；**显性突变**：由隐性基因产生显性基因

致死突变：导致个体死亡的突变

伴性致死：致死突变发生在性染色体上。大多数已知致死突变都是隐性致死，即突变纯合体致死。少数已知致死突变为显性致死，带有突变基因的杂合体死亡

中性突变：有些基因仅控制一些次要性状，即使发生突变，也不会影响生物的正常生理活动

有利突变：少数突变不仅对生物的生命活动无害，反而对它本身有利，例如抗病性，优质，早熟性等

**基因突变的性状变异类型**：形态突变 生化突变(营养缺陷型) 致死突变 条件致死突变 抗性突变

表现：

形态突变：导致生物体外部形态结构（如形态、大小、色泽等）产生肉眼可识别变异的突变，也称可见突变

生化突变：影响生物的代谢过程，导致特定生化功能改变或丧失的突变。如营养缺陷型

致死突变：导致特定基因型突变体死亡的突变

条件致死突变：在一种条件下表现致死效应，但在另一种条件下能存活的突变。如细菌的某些温度敏感突变型在 30°C 左右可存活，在 42°C 左右或低于 30°C 时致死

抗性突变：突变细胞或生物体获得了对某种特殊抑制剂的抵抗能力

**显性突变表现的早而纯合的慢，隐性突变表现的晚而纯合的快**

**体细胞和性细胞都能发生突变**

性细胞的突变频率比体细胞的高 细胞发生的突变可通过受精过程直接传递给后代；体细胞则不能，要保留体细胞的突变，需将它从母体上及时地分割下来加以无性繁殖，或者设法让它产生性细胞，再通过有性繁殖传递给后代，“芽变”。

基因突变通常是独立发生的，某一基因位点的这一等位基因发生突变时，不影响其它等位基因

**大突变**：



有些突变效应表现明显，容易识别。控制质量性状的基因突变大都属于大突变，例如，豌豆籽粒的圆形和皱形，玉米籽粒的糯性和非糯性等。

**微突变** 有些突变效应表现微小，较难察觉。控制数量性状的基因突变大都属于微突变，例如，玉米的长果穗和短果穗，小麦的大粒和小粒等。在微突变中出现的有利突变率高于大突变，所以在育种工作中要特别注意微突变的分析和选择。

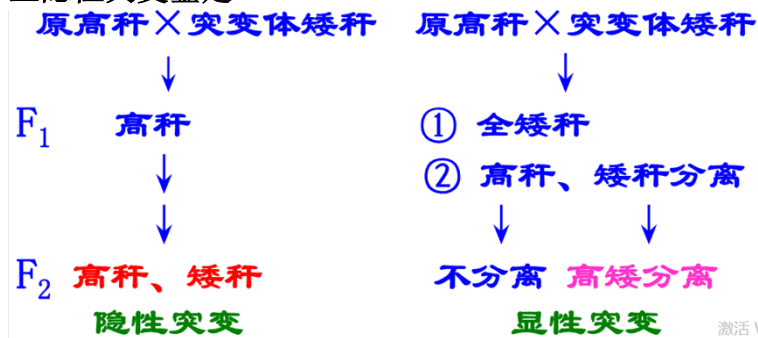
**基因突变的筛选与鉴定** 鉴定:(1)变异是否属于真实的基因突变(2)显性突变还是隐性突变(3)突变频率

### 植物

#### 是否是真正的突变

→将变异体与原始亲本一起，种植在土壤和栽培条件基本均匀一致的条件下，仔细观察比较两者的表现。→若变异体跟原始亲本相同，说明它是不遗传的变异 →若变异体与原始亲本不同，说明它是可遗传的，是基因发生了突变

#### 显隐性突变鉴定



**突变频率的测定** ①一般测定突变频率的方法是根据 M2 出现的突变体占观察总个体数的比例来估算的 如，在 M2 的 10 万个观察个体数中出现 5 个突变体，表示突变频率为 0.5/10000 ②利用花粉直感现象

### 动物

动物基因突变的鉴定应用交配的方法来鉴定。

人类基因突变的检出是比较复杂的，而且不易鉴定，主要靠家系分析和出生调查。

#### 基因突变的分子机制

→基因相当于染色体上的一点称为**座位**(locus)

→座位内每个核苷酸对所在位置称为**位点**(site)

→突变就是基因内不同位点的改变。这种由突变子的改变而引起的突变称为真正的点突变

→一个基因内不同位点的改变可以形成许多等位基因，从而形成复等位基因

#### 基因突变的方式

1. **碱基替换**: DNA 分子单链(双链)中某个碱基(对)被另一种碱基(对)代替。转换: DNA 链上一个嘌呤被另一种嘌呤替换，或一个嘧啶被另一种嘧啶替换  
颠换: 一个嘧啶被一个嘌呤替换，或一个嘌呤被一个嘧啶替换

2. **缺失突变**: DNA 分子缺失了一个或多个碱基(对)

3. **插入突变**: DNA 分子增加了一个或多个碱基(对)

当缺失或插入碱基数不等于 3 或 3 的倍数时，突变效应将不限于缺失与插入碱基本身，还会导致下游阅读框改变——移码，也称**移码突变或整批突变**

基因突变对蛋白产物的影响：

中性突变 密码子改变→氨基酸残基改变(结构和性质相似，如：赖氨酸与精氨酸)

蛋白质结构和功能无明显差异 无性状变异，从蛋白质、mRNA 和 DNA 水平检测

沉默/同义突变 密码子改变→

氨基酸残基不变(遗传密码简并性), 也无性状变异, 只能从 mRNA、DNA 水平检测

DNA 的防护机制

① 密码简并性 ② 回复突变 ③ 抑制突变(基因内、基因间) ④ 多倍体 ⑤ 致死突变

细胞具有多重、复杂的 DNA 修复系统, 分为错配修复、直接修复、切除修复、双链断裂修复、重组修复等类型

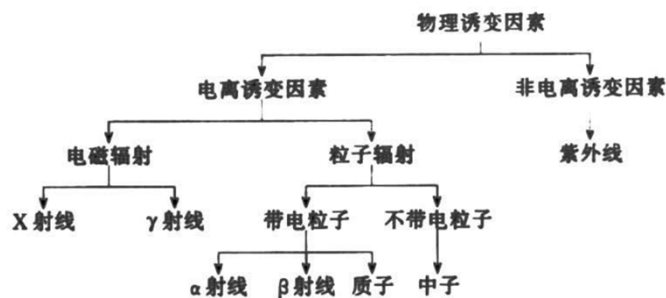
直接修复/光修复 直接将 DNA 分子中的损伤碱基恢复正常结构。由于没有切除碱基, 因此不需要 DNA 聚合酶参与

切除修复 通过移除 DNA 分子中损伤部分来进行修复。与光修复相比, 这类修复途径并不依赖于光照, 所以也称暗修复

复制后修复 发生在 DNA 复制失败, 产生缺口之后的修复, 也称为重组修复

SOS 修复 SOS 修复属于后复制修复体系 SOS 反应是 DNA 受到损伤或 DNA 复制受阻时的一种诱导反应 SOS 反应发生时, 可造成损伤修复功能的增强

基因突变的诱发 一、物理诱变



电离辐射的诱变作用是随机的, 是不存在特异性的化学药物的诱变作用与电离辐射不同, 某些化学药物的诱变作用有特异性: 碱基类似物、碱基修饰物、DNA 插入剂

碱基类似物: 常能参入到 DNA 分子中去, 在 DNA 复制时引起碱基配对上的差错, 最终导致碱基对的替换, 引起突变

碱基修饰物: 直接修饰碱基化学结构改变其配对特性, 引起损伤和复制错误 有些化合物分子可插入到 DNA 链碱基之间, 称为 DNA 插入剂, 主要是吡啶类染料, 这类化合物都含有吡啶环, 呈平面分子形态, 其大小与碱基对大小差不多。

诱发突变的应用: 提高基因突变率; 获得更丰富的突变类型; 改良生物的个别性状

在自然和人为条件下, 可能使染色体折断, 之后再接起来, 再接合时发生差错, 导致染色体结构变异。这种通过“折断—重接”出现的染色体结构变异分为四类:

**(1)缺失 (2)重复 (3)倒位 (4)易位**

**缺失/重复/倒位/易位的概念, 细胞学特征, 遗传效应及配子育性**

物种特定的符号系统, 人类

+/-在前: 整条染色体的增减; +/-在后: 染色体部分/片段增减

p/q: 染色体短/长臂 def: 缺失 dup: 重复 inv: 倒位 t: 易位

**缺失:** 染色体的某一区段丢失了 断片: 缺失的区段无着丝粒

顶端缺失: 缺失的区段为某臂的外端某一整臂缺失了就成为顶端着丝粒染色体

中间缺失: 缺失的区段为某臂的内段

顶端缺失染色体很难定型, 因而较少见

(1) 断头很难愈合，断头可能同另一 有着丝粒的染色体的断头重接，

成为双着粒染色体 (2) 顶端缺失染色体的两个姊妹染色单体可能在断头上彼此接合, 形成双着丝粒染色体 双着丝粒染色体就会在细胞分裂的后期两个着丝粒向相反两极移动所产生的拉力所折断, 再次造成结构的变异而不能稳定 中间缺失染色体没有断头外露, 比较稳定, 因而常见的缺失染色体多是中间缺失的

(1) 缺失杂合体: 某个体的体细胞内杂合有正常染色体及其缺失染色体 (2) 缺失纯合体: 某个体的缺失染色体是成对的

## 二、缺失鉴定

→在最初发生缺失的细胞内, 可见到遗弃在细胞质里无着丝粒的断片。但随着细胞多次分裂, 断片即消失 →顶端缺失的区段较长, 可在缺失杂合体的双线期检查交叉尚未完全端化的二价体, 看非姊妹染色单体的末端是否长短不等 →中间缺失, 且缺失的区段较长, 则在缺失杂合体的偶线期和粗线期, 正常染色体与缺失染色体所联会的二价体, 常会出现**环形或瘤形突出** (与重复的不同)

中间缺失杂合体二价体中正常染色体对应区段无配对部分, 形成缺失圈临近区域配对也受影响

若缺失区段微小, 进行细胞学鉴定非常困难, 需要借助更精细的细胞学、分子细胞学技术, 如染色体显带、原位杂交等, 并结合类似突变基因遗传分析的程序才能完成。缺失纯合体在减数分裂过程中不会出现二价体配对异常现象。缺失纯合体在减数分裂过程中不会出现二价体配对异常现象。

### 缺失的遗传效应

(1)染色体的某一区段缺失了, 其上原来所载基因自然就丢失了, 这是有害于生物生长和发育的

(2)如果缺失的区段较小, 含缺失染色体的个体可能存活下来。这类个体往往具有各种异常表现

(3)如果缺失的区段较小, 可能会造成假显性的现象

**重复:** 染色体多了自身的某一区段

顺接重复:重复区段与原有区段在染色体上排列方向相同

反接重复:重复区段与原有区段的排列方向相反

重复区段内不能有着丝粒, 否则重复染色体就变成双着丝粒的染色体, 就会继续发生结构变异, 很难稳定成型。重复和缺失总是伴随出现的。某染色体的一个区段转移给同源的另一个染色体之后, 它自己就成为缺失染色体了。

重复杂合体: 某对同源染色体中, 一条为重复染色体而另一条为正常染色体

重复纯合体: 含有一对发生相同重复同源染色体

### 重复鉴定

→若重复的区段较长, 重复杂合体的重复染色体和正常染色体联会时, 重复区段就会被排挤出来, 形成**环或瘤-重复圈或重复环** →若重复区段很短, 则联会时重复染色体区段可能收缩一点, 正常染色体在相对的区段可能伸张一点, 于是二价体就不会有环或瘤突出, 镜检时就很难 →在染色体末端非重复区段较短时, 重复区段可能影响末端区段配对, 可能形成二价体末端不等长突出

### 重复的遗传效应

(1)剂量效应: 随着细胞内基因拷贝数增加, 基因的表现能力和表现程度也会随之加强, 即细胞内基因拷贝数越多, 表现型效应越显著

(2)位置效应: 基因所在染色体上的位置不同, 其表现型效应也不同

**倒位:** 染色体中发生了某一区段倒转



臂内倒位(一侧倒位):倒位区段在染色体的某一个臂的范围内

臂间倒位(两侧倒位):倒位区段内有着丝粒,即倒位区段涉及染色体的两个臂

### 倒位鉴定

→若倒位区段很长,则倒位染色体就可能反转过来,使其倒位区段与正常染色体的同源区段联会,两端区段则只能保持分离状态 →如果倒位区段比较短,则两侧区段正常配对,而倒位区段与对应正常区段保持分离,二价体上形成一个泡状

→若倒位区段不长,则倒位染色体与正常染色体所联会的二价体就会在倒位区段内形成“倒位圈” →臂内杂合体在倒位圈内外非姊妹染色单体之间发生交换,产生双着丝粒染色单体,出现后期 I 桥或后期 II 桥

### 倒位的遗传效应

(1)形成新的连锁群,促进物种进化

(2)倒位导致倒位杂合体的部分不育,非姊妹染色单体之间在倒位圈内外发生交换,产生四种交换染色单体:→无着丝粒断片(臂内),后期 I 丢失→双着丝粒缺失染色单体(臂内),后期桥折断→缺失染色体→配子不育→单着丝粒重复缺失染色体(臂间)和缺失染色体(臂内)→配子不育→正常或倒位染色单体→配子可育

(3)降低倒位杂合体的连锁基因重组率

**易位:**某染色体的一个区段移接到其非同源的另一个染色体上

相互易位:非同源染色体间发生了区段互换(常见)

简单易位(转移):某染色体的一个臂内区段嵌入非同源染色体的一个臂内(少见)

### 易位的细胞学特征与鉴定

染色体长度及臂比 简单易位和不等长区段的相互易位

相互易位杂合体四重体 **粗线期:十字形 终变期:四体环(O4)/链(C4),8字形**

**中期 I:四重体环或者8字形** 四重体的交替式和相邻式分离 简单易位杂合体配对 两个二价体产生环状突起

相互易位杂合体染色体联会

### 易位鉴定和配子育性

交替式分离--四分孢子可育 相邻式分离--四分孢子败育

通常两种分离机会均等 **杂合体半不育**

### 易位的遗传效应

(1)易位可使两个正常的连锁群改组为两个新的连锁群,是生物进化的一种重要途径。许多植物的变种就是由于染色体易位形成的。直果曼陀罗的许多品系是不同染色体的易位纯合体

(2)易位还可能导致物种染色体数目改变

**3 玉米型相互易位杂合体为半不育(同玉米、豌豆、高粱、矮牵牛)**

月见草、曼陀罗、风铃草、紫万年青 **易位杂合体后期分离 100%是交替式,全育。**

**4 同倒位杂合体相似,易位杂合体邻近易位接合点的某些基因之间的重组率有所下降**

能够诱发基因突变的物理与化学诱变剂也能诱发染色体结构变异。

染色体结构变异的应用

一、基因定位 1、利用缺失造成的假显性现象,可以进行基因定位 →

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/927066102042010006>