

# 关于“生物体突变抑制机制”的教学探索

马沛勤<sup>1</sup> 苏仙绒<sup>2</sup>

(1. 运城高等专科学校生化系,山西 运城 044000; 2. 运城农业技术学校,山西 运城 044000)

**摘要** 本文将《遗传学》教材中有关遗传物质的复制、传递、突变、表达等内容用“生物体的突变抑制机制”贯穿起来,并将其分为细胞、DNA、密码子、修复、细胞质遗传、表达、个体、群体水平上的突变抑制机制进行教学。这种方式有利于学生的理解和思索,收到了很好的教学效果。

**关键词** 遗传学 突变抑制

中图分类号:Q311+.4

文献标识码:A

文章编号:0253-977X(2001)03-0257-03

## On the Inhibitory Mechanism from Mutation for Organism in Teaching Genetics

MA Pei-qin<sup>1</sup>, SU Xian-rong<sup>2</sup>

(1. Department of Biochemistry, Yuncheng Teacher's College, Shanxi, Yuncheng 044000, China;

2. Yuncheng Agriculture Technology School, Yuncheng, Shanxi 044000, China)

**Abstract** This paper threads replication, transmission, mutation and expression of genetics with “the inhibitory mechanism from mutation for organism”. It is analyzed on the levels of cell, DNA sequence, codon, repair, expression, cytoplasmic heredity, individual and population. In this way it is suitable and fruitful for students to understand and speculate the related subject matters in teaching genetics.

**Key words** :genetics ;inhibition from mutation

在《遗传学》教材的每一章里,几乎都包含着这样的内容:生物极力维持遗传物质的稳定,阻止突变的发生。为了加深学生对这些知识的理解,扩大其思维能力,启发其思索,特以“生物体的突变抑制机制”为题,将有关内容综合分析,归为生物体各级水平上的突变抑制机制加以探讨。从1999年开始以该题在两届72名同学中试教,取得了满意的教学效果。教学内容如下:

突变是遗传物质的改变,包括染色体畸变和基因突变。多数事例说明:只有少数突变能促进或加强某些生命活动,有利于生物的生存,在动植物育种和生物进化中起重要作用。大多数突变不利于生物的生长发育,一般都表现为生活力和可育性的降低以及寿命的缩短,严重时可阻碍生物体的生存和传代,甚至导致死亡。因为任何生物的遗传基础都是经历了长期自然选择的结果,从外部形态到内部结构,包括生理生化状态及其与环境的关系等方面,都具有一定的适应意义,而突变是打破这种平衡协调关系,干扰内部生理生化常态而出现的。突变如果不加抑制地大发生,带给个体和目与结构。细胞的减数分裂发生在有性生殖的生物形成性细胞的过程中,其特点是染色体复制一次,细胞连续分裂两次,形成的子细胞——性细胞中含有亲细胞染色体数目的一半,以便两性细胞结合后染色体又恢复到亲细胞的水平。细胞的分裂方式既维持了个体的正常生长和发育,又提供了后代正常发育和性状遗传的物质基础,保证了物种的连续性和相对稳定性。染色体数目和结构的相对稳定,是细胞水平抑制突变发生、维持遗传物质相对稳定的基础。

## 2 DNA 水平上的突变抑制机制

遗传信息蕴藏在DNA链的核苷酸序列中,核苷酸序列的改变,叫基因突变。DNA分子以其特殊的结构、特殊的复制方式,以及特殊的表达机制最大限度地维持自身核苷酸序列的稳定。首先,一个DNA分子由两条多核苷酸链以相反的方向平行地围绕着同一个轴,右旋盘曲成一双螺旋结构。两条链的骨架由糖和磷酸组成,位于双螺旋结构的外侧,碱基在链的内侧,两条链上的四种碱基形成以氢键相连有严格互补关系的碱基对:A=T对和G≡C对。在生理条件下要使双链打开,核苷酸序列暴露,除DNA链的呼吸作用外,非解旋酶不能。再者,DNA为半保留复制。复制时,DNA分子在解旋酶的作用下双链打开,碱基暴露,每条链都以自身作为合成新链的模板,在DNA聚合酶的作用下,按照碱基互补配对的原则,吸收带有互补碱基的核苷酸,然后在邻接的核苷酸间形成磷酸二酯键。复制完成后,所得的两个DNA分子互相一样,也与亲分子相同。第三,DNA分子的表达是以密码的形式控制蛋白质的合成。DNA并不直接参加蛋白质的合成,而是按照碱基配对的原则转录出三种RNA去执行翻译的功能。mRNA分子上含有决定蛋白质中氨基酸顺序

物种的命运都将会是灭亡。所以在生物的进化过程中,就形成了存在于各级水平上的突变抑制机制,主动地或被动地抑制着各种突变的发生、表达和传递,以维持生命状态的存在和延续。

## 1 细胞水平上的突变抑制机制

细胞中最安全的地方要数细胞核,作为遗传物质的DNA,位于细胞核内的染色体上。细胞壁、细胞膜、细胞质、核膜、核质的种种生理作用和保护作用,创造了一个非常稳定的核内环境,对DNA分子发生突变首先起到了强有力的抑制作用。一旦这种稳定的内环境受到破坏,突变的频率会大增。诱发突变就是利用物理的或化学的因素来影响这种稳定的内环境以达到加大突变频率的目的。染色体作为遗传物质的载体,在每种生物细胞中都有固定的数目和结构。染色体数目和结构的改变就是染色体畸变。细胞的有丝分裂是多细胞生物生长的基础,其特点是染色体复制一次,细胞分裂一次,形成的子细胞中含有与亲细胞相同的染色体数的遗传密码,是蛋白质合成的模板;rRNA能认读起始密码,并能把单个氨基酸连接成肽链,是翻译蛋白质的场所;tRNA能识别密码子和携带相应的氨基酸,执行翻译员的功能。RNA作为遗传物质的副本可多次使用,也可随时降解,避免了正本DNA的消耗。DNA分子这种极高的保真度,细胞中没有哪一种分子能与之相比。另外,在生物体内,只有一套把DNA分子的遗传信息传给蛋白质的机制,而没有另一套把蛋白质的信息传给DNA的机制,这也应该是生物体保护遗传物质稳定的一种机制。

## 3 密码子水平上的突变抑制机制

密码子的简并性以及相似结构和性质的氨基酸常有相似的密码子是密码水平上突变抑制机制的基础,同义突变和中性突变则是突变抑制后的结果。mRNA上三个连续的核苷酸或者碱基构成一个决定氨基酸的密码子,组成mRNA的碱基有四种,四种碱基三个一组能组成64种密码子。在20种氨基酸中,除甲硫氨酸和色氨酸外,其他氨基酸都有几种密码子,称为密码子的简并性,比如CGU、CGC、CGA、CGG、AGA、AGG都是精氨酸的密码子。此外,相似结构和性质的氨基酸常有相似的密码子,例如CUU、CUC、CUA是亮氨酸的密码子,AUU、AUC、AUA是异亮氨酸的密码子。因而当DNA发生了单个碱基替代后,改变了mRNA上的单个密码子,由于密码子的简并性,可能并不改变原密码编码的氨基酸,也由于相似的氨基酸有相似的密码子,会引起相似氨基酸的替代。前者DNA水平上的突变反应不到蛋白质水平上,称同义突变,后者DNA水平上的突变并不改变蛋白质的功能,称中性突变,两者一起被称为沉默突变。沉默突变虽由于编码的抑制表现不出突变效应,但在生物进化中仍

起一定作用。同时,这种编码也能减少错读的发生。

#### 4 修复水平上的突变抑制机制

修复指对发生了损伤的 DNA 的修复,所以修复过程是阻碍突变发生的。从现代诱变生物学提供的材料来看,生物体对紫外线、电离辐射、某些化学药物造成的各种二聚体、交联、断裂、非标准碱基、碱基的丢失、烷化等都能通过对应的修复方式进行修复。目前已知的修复方式有 DNA 糖基酶修复、快修复、光复活修复、切除修复、重组修复和 SOS 修复等。当 DNA 分子上出现了非标准碱基时,可在相应的糖基酶作用下除去非标准碱基,通过 AP 内切酶途径完成修复;当 DNA 分子中有简单的单链断裂时,会很快被连接酶连接修复,双链断裂则很难修复;当 DNA 分子中出现嘧啶二聚体时,通常在光复活酶的作用下将其分解为单体状态;当 DNA 分子上有碱基的丢失时,可通过 AP 内切酶和碱基插入酶进行修复。也有的损伤部位被内切酶所识别,并在附近的 5' 端作一切口,利用双链 DNA 中一段完整的互补链,合成损伤链所丧失的信息,再把损伤部分切除,最后将新合成片段与原链连接,即通过切、补、切、封完成切除修复;另有一些损伤并不从整体中剔除出去,其过程是首先复制,含有损伤的部分在复制时子链上出现缺口,然后母链与子链发生重组,由母链的核苷酸片段来补充子链的缺口,母链上造成的缺口通过 DNA 聚合酶的作用来填充。在不断的复制代谢中,有损伤的 DNA 逐渐稀释,最后终于无损于正常的生理过程,即所谓的重组修复;当 DNA 严重损伤以至于合成停止时,细胞中进行急救的 SOS 修复,但这种修复后的突变率较高<sup>[1]</sup>。

#### 5 细胞质遗传水平上的突变抑制机制

细胞质遗传与细胞核遗传是细胞内的两个遗传系统,它们互相协调,形成一个以核基因控制为主的统一整体。核质互作雄性不育遗传理论说明,在细胞质中存在着与核基因具有相同作用的基因,当核基因发生突变失去了正常的功能后,细胞质基因能补偿其不足,对表型突变起到抑制作用。如玉米中的  $N$  基因代表雄性可育的细胞质基因, $R_f$  代表正常的雄性可育核基因,当  $R_f$  突变为  $r_f$  成为雄性不育基因后, $N(r_f r_f)$  仍表现为雄性可育,只有当  $N$  基因突变为  $S$  基因也成为雄性不育基因后, $S(r_f r_f)$  才表现为雄性不育。

#### 6 表达水平上的突变抑制机制

突变发生后如不能表达,也不会有任何的遗传学效应。操纵子模型告诉我们,基因的表达要求有与之相配套的启动装置——启动子、操纵基因和机体新陈代谢的需要,否则就

会一直处于关闭状态。在生物体内有许多不被表达的核苷酸序列,它们或许都缺少转录所需的启动装置。科勒和弗希尔通过组织移植技术,从雏鸡胚胎组织中诱导生成了四枚鸡的牙齿,也说明长牙基因在鸡的基因库中存在,只是在个体发育过程中处于关闭状态<sup>[2]</sup>。基因工程导入到受体细胞的目的基因能否表达,启动装置是否配套也是关键的一步。突变发生后基因会因此而改变原有的排列顺序,失去与其相配套的启动装置,结果得不到表达。

#### 7 个体水平上的突变抑制机制

生物绝大多数是二倍体,体细胞中有两个基因组,当显性完全时,杂合体的表型与显性纯合体的表型相同,这是生物体抑制隐性基因突变表现的机制。基因突变在通常情况下形成它的隐性等位基因,而隐性基因在杂合状态下是表现不出基因效应的,只有在纯合态时,才表现为突变体。就像一个红绿色盲患者,在男性中发病率为 7% 而在女性中仅为 0.49%。用微生物作遗传、诱变的研究材料,繁殖周期短是一个因素,另一个原因就是因为它们是多倍体。

#### 8 群体水平上的突变抑制机制

每个生物体产生的突变都要参加到它所在的群体中去进行遗传信息的交流,因为生物体必须通过群体才能繁殖后代。一个有性群体能够最大限度地吸收和储存遗传突变,但同时又是一个限制、裁减突变产生的机制。首先它不可避免地造成那些大群体中单一突变基因的遗失。例如,群体所有的个体为  $AA$ ,而只有个别个体是  $Aa$ ,这个突变基因除非在选择上具有优势,否则遗传下去的机会是很小的。其次,群体还限制着超出群体容忍度的大突变的产生。倘若某些个体的遗传物质发生了较大的变化,比如种间杂种和发生了染色体畸变的个体,在形成配子的减数分裂过程中,因为来自两个亲本的 DNA 分子有较大的差异,不能进行正常的同源配对重组,产生的配子不育,结果是丧失了向后代传递的能力,在群体中被剔除。同源配对重组的这种内在的制约性,防止了群体以外或群体以内的 DNA 序列不同的生物之间交流信息,抑制了那些超出群体许可的遗传突变,使不同物种在世代间仍能各自基本一致。

#### 参考文献 (References):

- [1] 孙乃恩等编著.分子遗传学[M].南京:南京大学出版社,1995, 136~150.
- [2] 王志康著.突变和进化[M].广州:广东高等教育出版社,1993, 58