

# 第七章 基因突变

第一节 基因突变率和时期

第二节 基因突变的一般特征

第三节 基因突变与性状表现

第四节 基因突变的鉴定

第五节 生化突变

第六节 基因突变和诱发

第七节 基因突变的分子基础



# 第一节 基因突变率和时期

一、基因突变率

二、基因突变的时期



# 一、基因突变率

## ● 突变的概念

○ **基因突变** (gene mutation) 是指染色体上某一基因座内部发生了化学性质的变化，与原来基因形成对性关系。基因突变是摩尔根于1910年首先肯定的，基因突变在自然界中广泛地存在。

○ **突变体 (mutant) 或称突变型**。由于基因突变而表现突变性状的细胞或个体。

● **突变率 (mutation rate) 的估算**

突变率的估算因生物生殖方式而不同：

○ 有性生殖的生物。是用每一配子发生突变的概率，即用一定数目配子中的突变配子数表示。

- 举例：玉米子粒7个基因的自然突变率，彼此各不相同（表7-1）
- 高等植物中基因突变率为 $1 \times 10^{-5}$ — $1 \times 10^{-8}$ ，即在十万至一亿个配子中只有一个发生突变，可见自然突变的频率很低。

• 表7-1 玉米子粒7个基因的自然突变率

基因	表现的性状	测定配子数	观察到的突变数	每百万个配子中平均突变率
R	子粒色	554,786	273	492.0
I	抑制色素的形成	265,391	28	106.0
Pr	紫色	647,102	7	11.0
Su	非甜粒	1,678,736	4	2.4
Y	黄胚乳	1,745,280	4	2.2
Sh	饱满粒	2,469,285	3	1.2
Wx	非糯性	1,503,744	0	0

○无性繁殖的细菌。用每一细胞世代中每一细菌发生突变的概率，即用一定数目的细菌在分裂一次过程中发生突变的次数表示。

举例：大肠杆菌

链霉素抗性基因 $str^R$ 为 $4 \times 10^{-10}$

乳糖发酵基因 $lac^-$ 为 $2 \times 10^{-7}$

细菌一般基因突变率为 $1 \times 10^{-4}$ — $1 \times 10^{-10}$ ，变异幅度很大。

## 二、基因突变的时期

### ●时期

在任何时期都可发生，即体细胞和性细胞都能发生突变。基因突变通常是独立发生的。

### ●体细胞和性细胞突变频率

性细胞的突变频率比体细胞高，这是因为性细胞在减数分裂末期对外界环境条件具有巨大的敏感性。



## ●性细胞和体细胞突变的传递与表现

### ○性细胞

如果是显性突变 $aa \rightarrow Aa$ ，可通过受精过程传递给后代，并立即表现出来。

如果是隐性突变 $AA \rightarrow Aa$ ，当代不表现，只有等到第二代突变基因处于纯合状态才能表现出来。

## ○体细胞

显性突变，当代表现，同原来性状并存，形成镶合体。突变越早，范围越大，反之越小。果树上许多“芽变”就是体细胞突变引起的，一旦发现要及时扦插、嫁接或组培加以繁殖保留。“芽变”在育种上很重要，有不少新品种是通过芽变选育出来的，如温州早桔就是源于温州密桔的芽变。

## 表9-1 玉米子粒7个基因的自然突变率

基 因	表现的性状	测定配子数	观察到的 突变数	每百万个配子 中平均突变率
<b>R</b>	子 粒 色	<b>554,786</b>	<b>273</b>	<b>492.0</b>
<b>I</b>	抑制色素的形成	<b>265,391</b>	<b>28</b>	<b>106.0</b>
<b>Pr</b>	紫 色	<b>647,102</b>	<b>7</b>	<b>11.0</b>
<b>Su</b>	非 甜 粒	<b>1,678,736</b>	<b>4</b>	<b>2.4</b>
<b>Y</b>	黄 胚 乳	<b>1,745,280</b>	<b>4</b>	<b>2.2</b>
<b>Sh</b>	饱 满 粒	<b>2,469,285</b>	<b>3</b>	<b>1.2</b>
<b>Wx</b>	非 糯 性	<b>1,503,744</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

## 第二节 基因突变的一般特征

- 一、突变的重演性和可逆性
- 二、突变的多方向性和复等位基因
- 三、突变的有害性和有利性
- 四、突变的平行性

## 一、突变的重演性和可逆性

### ●重演性

同一突变可以在同种生物的不同个体间多次发生，称突变的重演性。表7-1列举玉米子粒的7个基因的前6个在多次试验中都出现过类似的突变。

## ● 可逆性

显性基因A可以突变为隐性基因a，  
反之亦可。通常把A→a称为正突变，  
a→A为反突变。



## 第二节 基因突变的一般特征

### 一、突变的重演性和可逆性

### 二、突变的多方向性和复等位基因

### 三、突变的有害性和有利性

### 四、突变的平行性

正反突变的频率不一，一般正 $>$ 反，即 $U>V$ ，原因野生型内基因座都可能发生突变，但回复只有已改变的基因再返回。



## 二、突变的多方向性和复等位基因

### ●多方向性

$A \rightarrow a_1, A \rightarrow a_1, A \rightarrow a_2, \dots$   
 $A \rightarrow a_n$

### ●复等位基因

○定义：位于同一基因座位上的各个等位基因。



如上， $A$ 、 $a_1$ 、 $a_2$ 、 $\dots\dots a_n$ 彼此组成一对等位基因，它们全体组成复等位基因。

○复等位基因存在于同一类型的不同个体里

如 $AA$ ， $Aa_1$ ， $a_2 a_3$ ， $a_m a_n \dots\dots$

举例

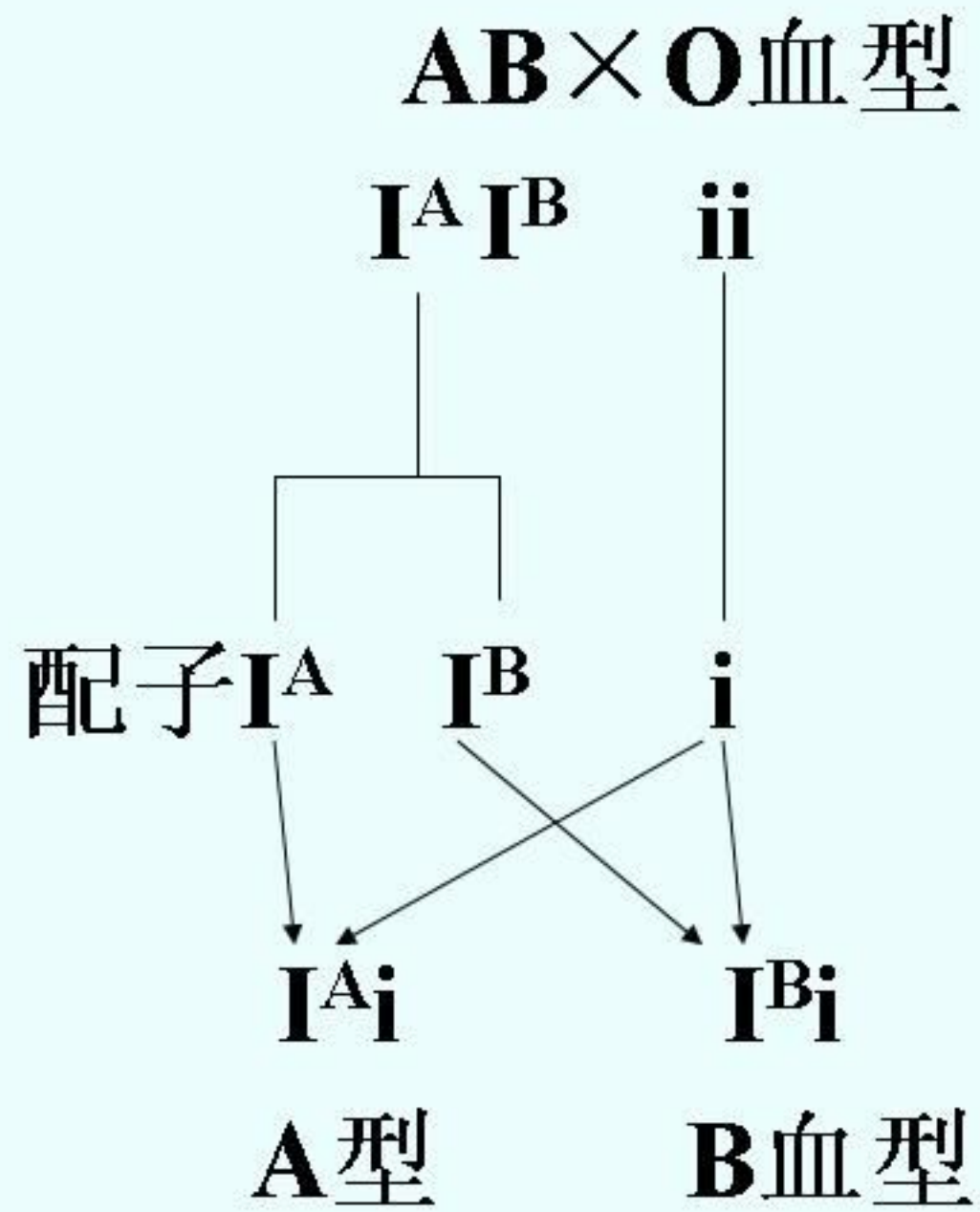
玉米自交不亲和性有25个复等位基因， $S_1 S_2 \dots\dots S_{15}$

# 人类的ABO血型遗传

三个等位基因 $I^A$ 、 $I^B$ 、 $i$

$I^A$ 、 $I^B$ 对 $i$ 为显性， $I^A$ 和 $I^B$ 无显性隐性关系，可各自发生作用，组成6种基因型和4种表现型

表现型（血型）	基因型
A	$I^A I^A$ , $I^A i$
B	$I^B I^B$ , $I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	$ii$



### 三、突变的有害性和有利性

#### ●有害性

○大多数是有害的

○致死突变

例：植物的白化突变

绿株WW



绿株Ww



1WW:2Ww:1ww

3绿苗:1白苗(死亡)

多数为隐性致死（**recessive lethal**），也有少数显性致死（**dorminant lethal**）。

○ **伴性致死**（**sexlinked lethal**）

即致死突变发生在性染色体上。

致死突变一般不利，但也有利，如用于检测基因突变和控制♀♂个体的平衡致死品系。

- **中性突变**

- 控制一些次要性状基因，即使发生突变，也不会影响生物的正常生理活动，因而仍能保持其正常的生活力和繁殖力，为自然选择保留下来。称之，如水稻芒的有无等。

## ●突变的有害有利性的相对性

突变有害性是相对的，在一定条件下可以转化，如矮秆雄性不育，对人或其他条件却有利，如落粒性、对生物有利，但对人不利。

- 四、突变的平行性

- ● 定义

- 亲缘关系相近的物种因遗传基础比较近似，往发生相似的基因突变，称突变的平行性。

- 与瓦维洛夫提出“遗传变异的同型系”说一致。

- ● 意义

- 根据以上学说，当了解到一个物种或属内具有那些变异类型，就能预见近缘的其他物



表9-2 禾本科部分物种的品种（族）子粒性的变异

遗传变异的性状		黑麦	小麦	大麦	燕麦	黍	高粱	玉米	水稻	冰草
颜色	白色	+	+	+	+	+	+	+	+	
	红色	+	+	+			+	+	+	+
	绿色(灰绿色)	+	+	+	+	+		+	+	+
	黑色	+	+	+			+	+	+	
	紫色	+	+	+				+	+	+
形状	圆形	+	+	+	+	+	+	+	+	
	长形	+	+	+	+	+	+	+	+	+
品质	玻璃质	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	粉质	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	蜡质						+	+	+	+

## 第三节 基因突变与性状表现

- 一、显性突变和隐性突变的表现
- 二、大突变和微突变的表现

# 一、显性突变和隐性突变的表现

## ● 显性突变

表现早纯合慢，当代（第一代）就能表现，第二代能纯合，而检出纯合突变体则需到第三代，如图。

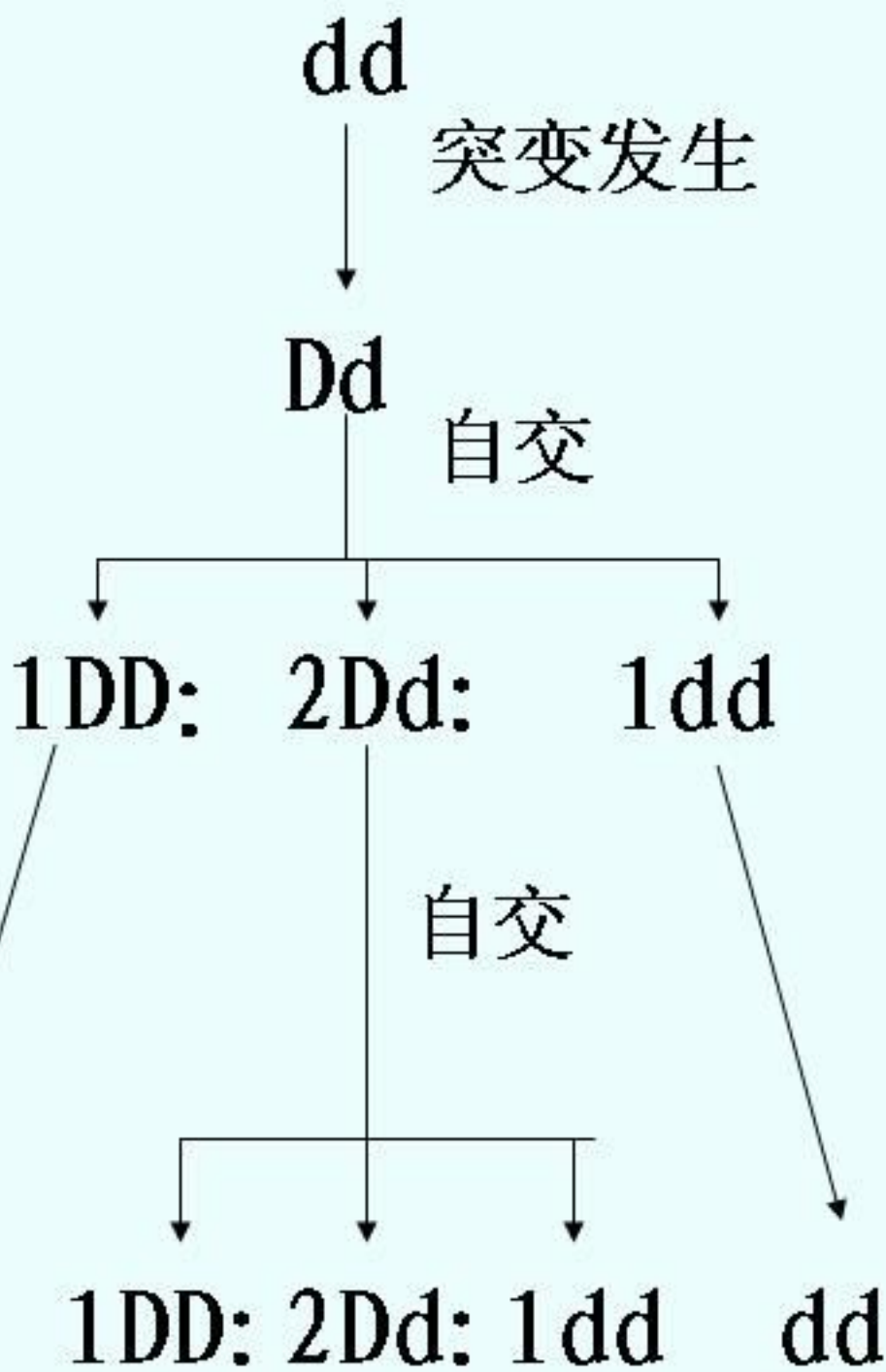
体细胞显性突变，当代以嵌合体表现，要选出纯合体，须通过有性繁殖自交两代。

# 显性突变的表现

- 第1代 ( $M_1$ )

- 第2代 ( $M_2$ )

- 第3代 ( $M_3$ )



## ●隐性突变

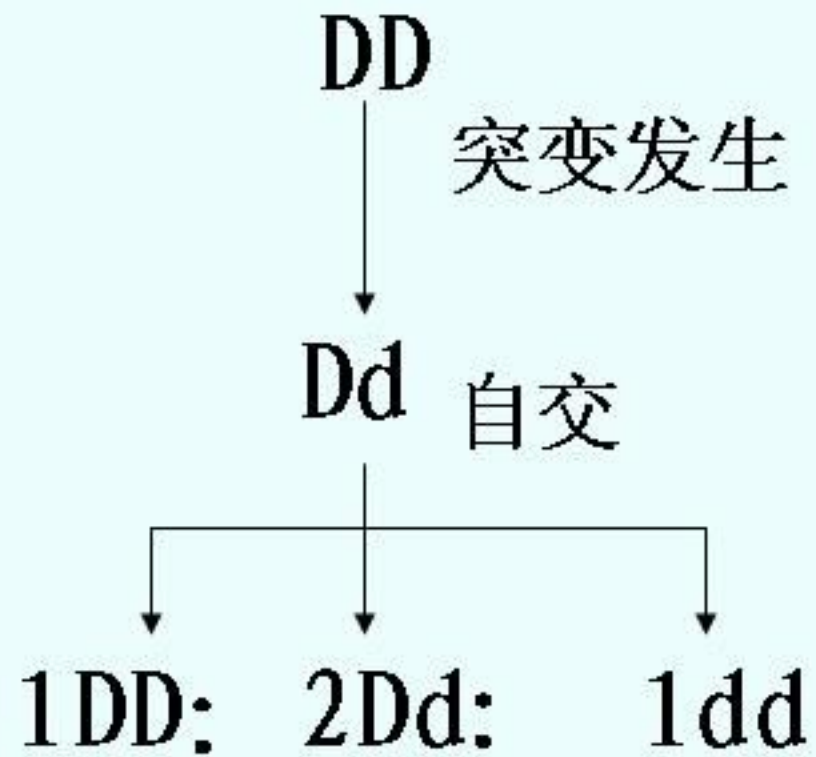
表现得晚纯合快，第二代表现，第二代纯合，检出在第二代。

体细胞隐性突变，当代不表现，要使其表现只需有性繁殖自交一代。

### ●突变的表现与植物繁殖方式

自花授粉作物，只要自交即可分离出来，异花授粉作物，要进行人工自交或互交，否则长期保持异质。

- 隱性突变的表現
- 
- 第1代 ( $M_1$ )
- 第2代 ( $M_2$ )



K  
E  
O  
H  
U  
A  
N

- 二、大突变和微突变的表现
- ●大突变
- 突变效应表现明显，容易识别。质量性状的突变大都属之。

## ●微突变

效应表现微小，较难察觉。数量性状的突变属之。

微突变可以积累→大的变化

微突变中出现的有利突变>大突变。所以微突变对育种有利。



## 第四节 基因突变的鉴定

- 一、鉴定步骤（方法）
- 二、突变率的测定
- 三、实例

## 一、鉴定步骤（方法）

### ●弄清是否真实遗传

把变异体连同原始亲本一起在相同的条件下种植观察，如果变异体仍是变异，则为真实遗传。

### ●显隐性突变鉴定

让突变体与原始亲本杂交，观察 $F_1$ 代、 $F_2$ 代的表现。如矮秆突变体，与原始亲本杂交，如果 $F_1$ 表现高秆， $F_2$ 出现分离，则为隐性突变，且突变体为纯合体。

## 二、突变率的测定

### ●花粉直感(胚乳直感)法 以估算配子的突变率

举例：测定玉米籽粒由非甜粒 ( $Su \rightarrow su$ ) 的突变率。

理论上 $F_1$ 果穗上都应为非甜，但2万粒中却出现个别甜粒（2粒），就说明父本的2万粒花粉中有2粒花粉的基因由 $Su \rightarrow su$ ，说明基因 $Su$ 的突变率为万分之一。

**susu** (甜粒) × **SuSu**

**Susu** (F1全部非甜, 理论值)

**su**

**Su** → **su** → **Susu** (非甜诱变获得)

**susu**和**Susu**(1:1)

花粉直感测定方法 (过程)

- 植株测定法

- 即根据 $M_2$ 出现的突变体占观察总个体数的比例来估算。如 $M_2$ 群体中10万个观察个体数中出现5个突变体，突变率为十万分之五。

## 第五节 生化突变

- 一、红色面包霉的生化突变型
- 二、红色面包霉生化突变的鉴定方法

# 一、红色面包霉的生化突变型

## 1. Beadle红色面包霉的生化突变型

- 野生型：基本培养基
- 突变型(a)：基本培养基+精氨酸
- 突变型(c)：基本培养基+瓜氨酸 (精氨酸)
- 突变型(o)：基本培养基+鸟氨酸 (精+瓜)

## 2. 推理

●红色面包霉在合成它生活所需物质时，要经过一系列的生化过程，而每一个系列化过程又由一定的基因所控制。

●根据以上实验，可以推论精氨酸的合成步骤与基因的关系大致为：

**o**、**鸟氨酸** **c**、**瓜氨酸** **a**、**精氨酸** → 蛋白质

由此可以看出，从鸟 → 精的合成至少需要**A**、**C**、**O**三个基因，其中一个基因发生突变，精氨酸是不会合成的，这个实验证明了基因与新陈代谢的关系。**Beadle** 1941年根据这个实验研究，阐明基因是通过酶的作用来控制性状的，于是提出“**一个基因一个酶**”的假说，把基因与性状两者联系起来。



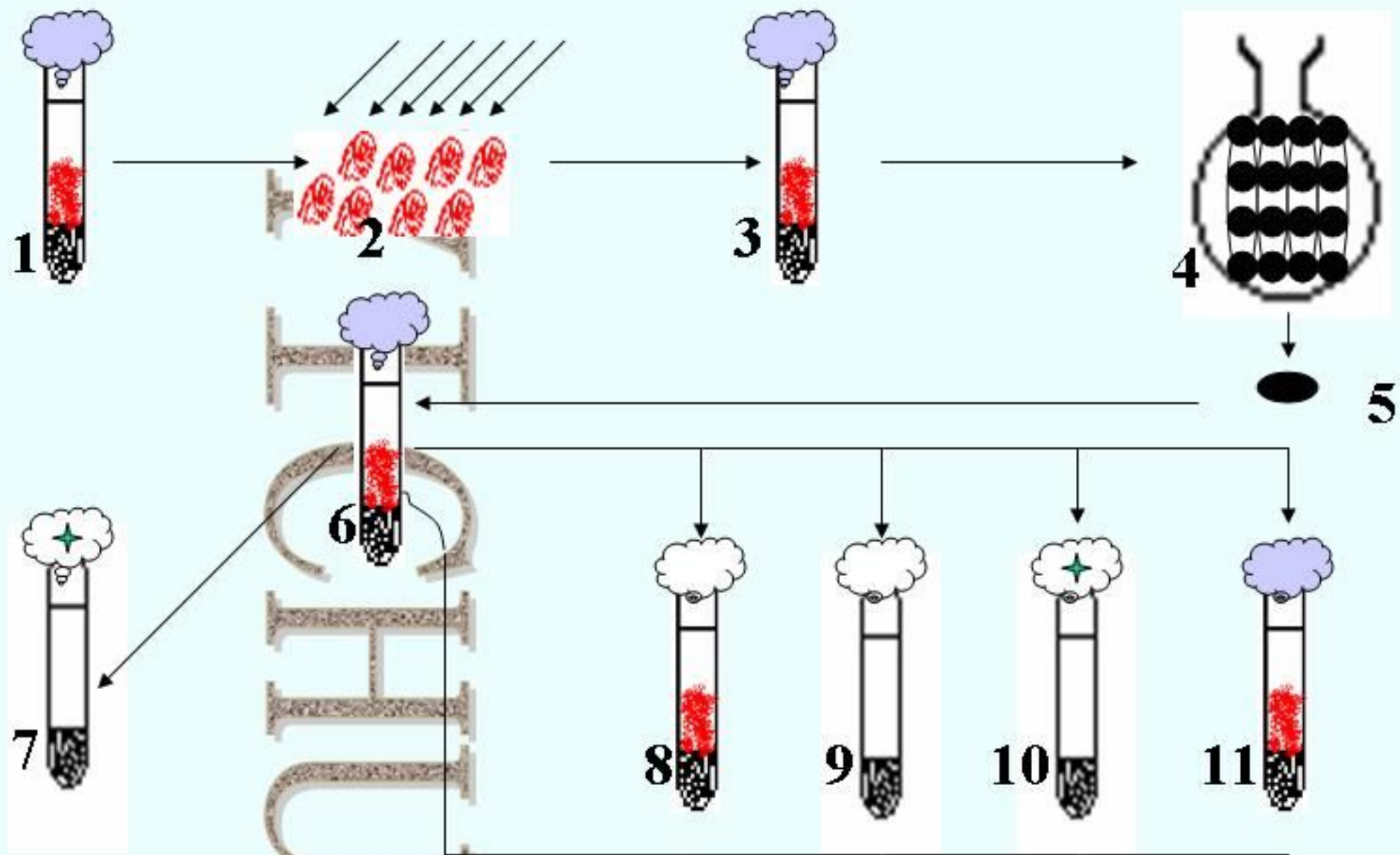
## ●几个基本概念

○**生化突变**，由于诱变因素的影响导致生物代谢功能的变异。

○**营养缺陷型 (auxotroph)**：诱变而导致生物在特定的营养下才能生长。

○**野生型或原养型 (prototroph)**

## 二、红色面包霉生化突变的鉴定方法



- 8、+维生素
- 9、+氨基酸
- 12、+磺胺素
- 13、+吡醇素
- 14、+泛酸
- 15、+肌醇

XNX

## 第六节 基因突变的诱发

- 一、物理因素诱变
- 二、化学因素诱变

# 一、物理因素诱变

只限于各种电离辐射和非电离辐射

## 1. 电离辐射诱变

● 包括 $\alpha$ 射线、 $\beta$ 射线和中子等粒子辐射，还包括 $r$ 射线和 $\gamma$ 射线等电磁波辐射。中子的诱变效果最好。根据辐射（照射）的方法，可分为“内”和“外”照射。

## ○外照射

即辐射源与接受照射的物体之间要保持一定的距离，让射线从物体之外透入物体之内，在体内诱发基因突变。 $\gamma$ 射线、 $\alpha$ 射线和中子都适用于“外照射”。

## ○内照射

即用浸泡或注射的方法，使其渗入生物体内，在体内放出 $\beta$ 射线进行诱变。

$\alpha$ 和 $\beta$ 射线的穿透力很弱，故只能用“内照射”。实际应用时，一般不用 $\alpha$ 射线，只用 $\beta$ 射线。 $\beta$ 射线常用辐射源是 $P^{32}$ 和 $S^{35}$ ，尤以 $P^{32}$ 使用较多

## ● 电离辐射致变的机理

照射→原发电离→次级电离

→基因分子结构改组→基因突变

## ● 辐射剂量及表示方法

○定义：单位质量被照射的物质所吸收的能量数值，称为辐射剂量。

○  $\gamma$ 射线和r射线：用“伦琴”（**r**）表示，即在1克空气中吸收**83**尔格（**erg**）辐射的能量。

○ 中子：单位是“积分流量”。即每平方厘米的截面上通过的中子数（**n/cm<sup>2</sup>**）。

○  $\beta$ 射线：用“微居里”表示。具体是每克物质吸收多少“微居里”（ **$\mu\text{cu}$** ）的放射性同位素。

微居里是放射强度单位，表示每秒钟有 **$3.7 \times 10^4$** 个原子核发生蜕变。

△基因突变的频率与辐射剂量成正比，即剂量增加一倍，突变频率增加一倍，但突变率不受辐射强度的影响。

●辐射强度是指单位时间内照射的剂量数，即剂量率，倘若照射剂量不变，不管单位时间内所照射是多还是少，基因突变率总是保持一致。



## 2. 非电离辐射诱变

- 种类: UV

- 作用机理

激发作用 → 离折 → 配对差错 → 突变

UV 2600Å<sup>0</sup>

- 适用

微生物、配子

## 二、化学因素诱变

### ● 简史

1941年Auerbach和Robson第一次发现芥子气可以诱发基因突变。1943年Oehlkers第一次发现氨基甲酸乙酯( $\text{NH}_2\text{COO}_2\text{H}_5$ )可以诱发染色体结构的变异。

KEY  
POINT  
Z

- 化诱的特点
- 某些化学药物的诱变作用是有特异性的，即一定性质的药物能够诱发一定类型的变异。
- 化诱物质的种类与作用机理

○ 烷化剂：甲基磺酸乙酯[EMS,  $\text{CH}_3\text{SO}_4$  ( $\text{OC}_2\text{H}_5$ ) ]、硫酸二乙酯[DES,  $\text{SO}_2(\text{OC}_2\text{H}_5)_2$ ]、乙烯亚胺 (EI) 等。它们都有含有一个或多个不稳定的烷基 ( $\text{C}_2\text{H}_5$ )，这些烷基能移到电子密度较高的其他分子中去，这种通过烷基置换其它分子的氢原子的作用，叫做烷化作用。烷化剂就是通过这种烷化作用而改变基因的结构，从而造成基因突变。

○碱基类似物：**5-溴尿嘧啶 (Bu)**、**5-溴脱氧尿核苷 (BudR)**、**2-氨基嘌呤 (Ap)** 等。前二者是胸腺嘧啶 (**T**) 的类似物，后一种是腺嘌呤 (**A**) 的类似物。

其作用机理是它们的分子结构与基因分子的碱基相似，它们在不妨碍基因复制的情况下作为组成基因的成分参入到基因分子中去。由于它们与碱基不同，它们会在复制时发生偶然配对上的差错，从而导致基因突变。

Y  
C  
H  
U  
A  
N

○ 抗生素：重氮丝氨酸、丝裂霉素C，它们具有破坏基因分子结构的能力，因而造成染色体的断裂。目前少用。

Y

- 第七节 基因突变的分子基础

- 一、突变的分子机制

- 二、突变的修复

Q

U

A

N

- 一、突变的分子机制

- 1、位点与座位

- ● **位点**（locus）：指一个基因，包括数百个~数千个核苷酸对。基因相当于染色体上的一点。

- ● **座位**（site）：DNA（基因）上一个核苷酸对。一个基因内不同座位的改变可以形成许多等位基因（复等位基因），复等位基因是基因内部不同碱基改变的结果。



- 2、突变的方式

- (1) 分子结构的改变

- ● 碱基替换：如AAA（赖）→GAA（谷）

- ● 碱基倒位：如AAG（赖）→GAA（谷）

- (2) 移码

- ● 碱基的缺失：如AAA（赖）CAC（组）

- →AAC（天）AC.....

- ● 碱基插入：AAA(赖) →AAU（天）

A.....

- 3、诱变剂的诱变机制
- (1) 诱变方式
- ●妨碍DNA某一成分的合成→DNA结构变化。如5-氨基尿嘧啶（妨碍嘧啶的合成）
- 如6-巯基嘌呤（妨碍嘌呤合成）

- 碱基类似物替换DNA分子中的不同碱基 → 碱基对改变。
- 碱基类似物：5-溴尿嘧啶（5BU） → 替换
- 直接改变DNA某些特定的结构
- 烷化剂：烷基 → 与碱基结合 → 改变氢键的结合能力 → T-烷基鸟嘌呤 → TGT（腺腺嘧啶） → AT（GC-AT的替换）。

- (二) 突变的修复

- 1、DNA防护机制

- (1) 简并密码子      CUA → UUA 亮

氨酸

- (2) 回复突变

- (3) 抑制

- (4) 致死和选择

- (5) 多倍性

- **2、DNA的修复**
- (1) 光修复
- (2) 暗修复
- (3) 重组修复