

# 第六章 基因突变



## 本章重点

- 一、基因突变的性质和表现。
- 二、生化突变。
- 三、转座因子的应用。

孟德尔遗传和连锁遗传中的可遗传变异均是**基因重组**的结果，不是**基因**本身发生了**质的变化**。

如：黄子叶、圆粒 × 绿子叶、皱粒



黄、圆，黄、皱，绿、圆，绿、皱

本章讨论染色体上**基因发生改变**。



**基因突变**是摩尔根于**1910年**首先肯定的现象 →

在大量红眼果蝇中发现了一只**白眼突变果蝇**。

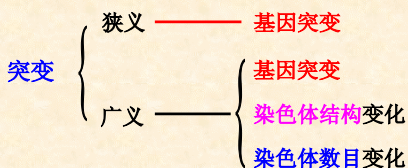
动、植物以及细菌、病毒中广泛存在基因突变的现象。



**基因突变 (Gene Mutation)**：指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。

如：高秆基因 **D** → 突变为矮秆基因 **d**。

∴ 基因突变亦称**点突变 (Point Mutation)**，是生物进化原材料的主要源泉。



## 第一节 基因突变的现象、时期和特征



## 一、自然界生物性状突变现象：

### 1. 基因突变广泛存在：

如：黑眼睛老鼠 → 红眼白老鼠；

黄种人 → 白化人（频率约1/5~10万）；

小麦红粒 → 白粒；

水稻矮生性、棉花短果枝、玉米糯性胚乳等性状。

基因突变而表现突变性状的细胞或个体 → **突变体** (mutant)，或称**突变型**。



不同皮色的老鼠

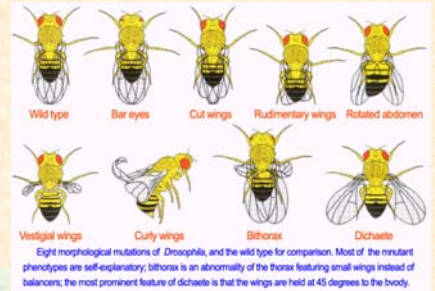


不同肤色的蛇



不同肤色的鱼

娃娃鱼体色突变



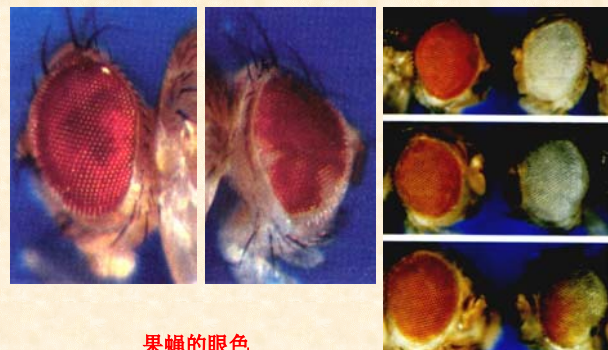
Eight morphological mutations of *Drosophila*, and the wild type for comparison. Most of the mutant phenotypes are self-explanatory; bithorax is an abnormality of the thorax featuring small wings instead of halteres; the most prominent feature of dichaete is that the wings are held at 45 degrees to the body.



不同翅形的果蝇



不同眼色的果蝇



果蝇的眼色



翅膀羽毛的变化



孔雀翅膀羽色的变化

猫眼色的变异



蜜蜂绿眼突变



白化变异

长耳犬



牛角大王



动物形状变异



南非的双头乌龟  
我家乌龟五只脚

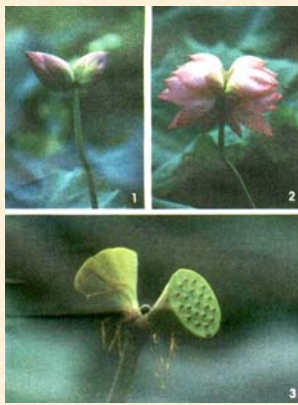
一只蛙 6 条腿



蜻蜓长角了



**植物形状变异**



**植物形状变异**



**不同颜色的金鱼草花朵**



**红花和白花**



**棉花不育花**

图 21 陆地棉核雄性不育系（不育花朵）



**棉花可育花**

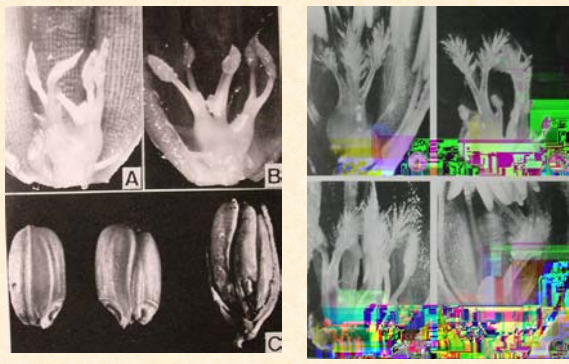
图 20 陆地棉核雄性不育系（可育花朵）

**红麻不育突变体**

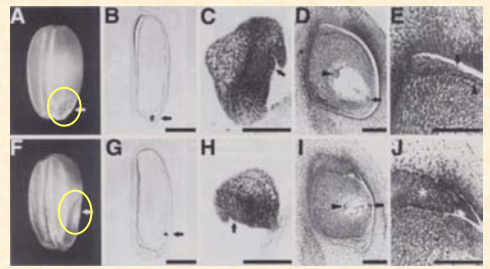
**红麻长柱头突变体**

**水稻粒色变异**





水稻多子房变异



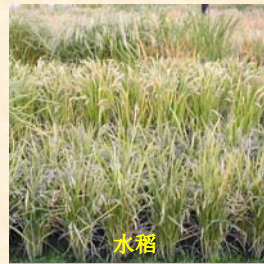
水稻稻米胚部位和粒形突变体



茶树双胚芽突变



水稻双胚苗变异



水稻



大麦



株高突变



玉米



向日葵

株高变异



小麦穗部突变



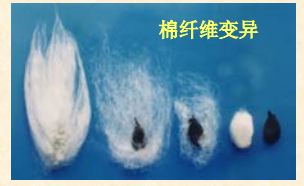
小麦耐盐突变



大麦抗性突变



彩色棉



棉纤维变异

玉米叶色变异



水稻叶色变异



芭蕉叶色变异



玉米雄穗颜色变异



粒型变异



浙江大学

遗传学第六章

37

水稻柱头和子房变异



正常



浙江大学

突变型

38

水稻花药变异



正常



浙江大学

遗传学第六章

39



熟期变异



浙江大学

遗传学第六章

40

叶形变异



水稻分蘖变异

Nature, 2003

浙江大学

遗传学第六章

42



多穗玉米



玉米分支



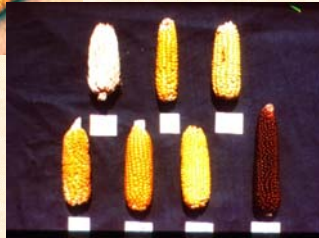
柑橘无籽变异



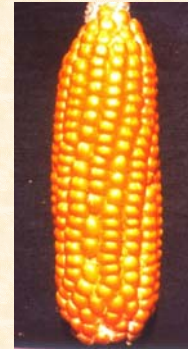
苹果熟色变异



玉米不同类型(亚种)



玉米马齿种



玉米硬粒种



玉米甜质种



玉米糯质种



玉米粉质种



玉米爆裂种



玉米有稗种

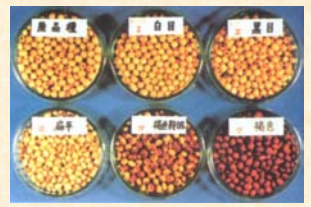




果穗中下部带有苞叶



玉米短花须突变



种子皮色变异

## 二、基因突变的时期:

1. 生物个体发育的**任何时期中均可发生突变**，即体细胞和性细胞均能发生突变。
2. **性细胞的突变率高于体细胞**：  
性细胞在减数分裂末期对外界环境条件的**敏感性**较大；  
性细胞发生的突变可以**通过受精过程直接传递**给后代。

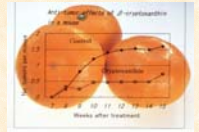


3. **突变后的体细胞**常会受到抑制或最终消失 → 需及时与母体分离 → **无性繁殖** → 经有性繁殖传递给后代。

许多植物的“**芽变**”是**体细胞突变**的结果：发现优良芽变 → 及时扦插、压条、嫁接或组织培养 → 繁殖和保留。

**芽变**在农业生产上有着**重要**意义，不少果树新品种就是由芽变选育成功的，如：温州密桔 → 温州早桔。

但芽变一般只涉及某一性状，很少同时涉及很多性状。



苹果熟期变异



牛舌草白色突变



叶色突变





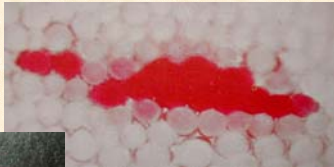
花色体细胞突变



菊花体细胞突变

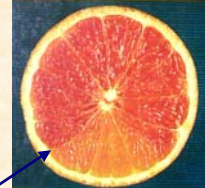


花色体细胞突变



不同颜色的牵牛花

花色体细胞突变



柑桔体细胞突变



苹果体细胞突变



马铃薯薯块颜色变异

#### 4. 基因突变通常独立发生:

某一基因位点的一个等位基因发生突变时, 不影响另一个等位基因, 即等位基因中两个基因不会同时发生突变 (AA、aa)。

①. 性细胞: AA → Aa 为隐性突变, 当代不表现, F<sub>2</sub>表现。  
aa → Aa 为显性突变, 当代即能表现。

②. 体细胞: aa → Aa, 当代即能表现, 与原性状并存, 形成镶嵌现象或嵌合体。

突变早, 镶嵌范围大, 如叶芽发生突变 → 突变枝。

突变迟, 镶嵌范围小, 突变范围局限于一个花朵或果实, 甚至仅限于它们的一部分。

如: 番茄果肉、苹果的半红半黄现象。  
观赏桃花, 一朵花上有不同颜色。



### 三、基因突变的一般特征:

#### (一)、突变的重演性和可逆性:

1. 重演性: 同一生物不同个体间可以多次发生同样的突变。

如: 表6-1列举的玉米籽粒7个基因中前6个, 在多次试验中都出现过类似的突变, 且其突变率也极为相似。

表6-1 玉米籽粒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	百万配子中平均突变率
R	籽粒色	554786	273	492.0
I	抑制色素形成	265891	28	106.0
Pr	紫色	647102	7	11.0
Su	非甜粒	1678736	4	2.4
Y	黄胚乳	1745280	4	2.2
Sh	饱满粒	2469285	3	1.2
Wx	非糯性	1503744	0	0

又如:

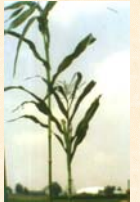
玉米br-z矮生基因 (bracttic-2) 的主要遗传效应是抑制节间的伸长 (对果穗以下的节间抑制尤为明显)。在不同玉米品种中均已发现br-z矮生基因, 如:

辽宁的“马圈快”;

山西的“金皇后”;

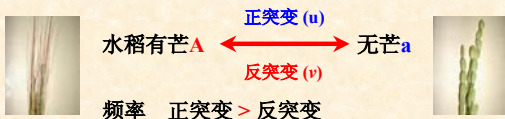
河南的“武步矮”;

四川的“龙门大心”和“搬不倒”。



2. 可逆性: 象许多生化反应过程一样是可逆的。

显性基因A通过正突变 (u) 形成的隐性基因 a 又经过反突变 (v) 又形成显性基因A。例如:



∴ 自然突变多为隐性突变, 而隐性突变多为有害突变。

#### (二)、突变的多方向性和复等位基因:

1. 基因突变的方向不定, 可多方向发生:

如A → a, 可以A → a<sub>1</sub>、a<sub>2</sub>、a<sub>3</sub>、...都是隐性。

a<sub>1</sub>、a<sub>2</sub>、a<sub>3</sub>、...对A来说都是对性关系, 但其之间的生理功能与性状表现各不相同。

♥ 遗传试验表明:

AA × a<sub>1</sub>a<sub>1</sub> → F<sub>2</sub>呈 3 : 1 或 1 : 2 : 1

a<sub>1</sub>a<sub>1</sub> × a<sub>2</sub>a<sub>2</sub> → F<sub>2</sub>呈 3 : 1 或 1 : 2 : 1

说明位于同一基因位点上, 即同一染色体位置上。

## 2. 复等位基因 (multiple alleles) :

指位于同源染色体相同位点上多个等位基因的总体。

复等位基因不存在于二倍体生物的同一个体中，而是出现在同一生物群内的不同个体之间。

复等位基因的出现 → 增加生物多样性 → 提高生物的适应性 → 提供育种工作更丰富的资源 → 使人们在分子水平上进一步了解基因内部结构。



## 3. 复等位基因广泛存在于生物界:

### (1). 烟草的自交不亲和现象:

栽培的普通烟草为自花授粉植物，但烟草属中有两个野生种表现为自交不亲和性，已发现有15个自交不亲和的复等位基因  $S_1, S_2, \dots, S_{15}$  控制自花授粉不结实性。

自交不亲和性：指自花授粉不结实，而不同基因型株间授粉可结实的现象。



浙江大学

遗传学第六章

自花不亲和性表现为花粉在柱头上不能萌发和延伸，在卵细胞与花粉中基因间有拮抗作用，即具有某一基因的花粉不能在具有同一基因的柱头上萌发。

如图所示:

株内:

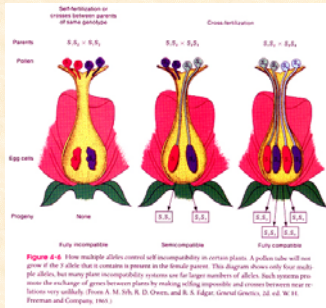
$S_1S_2 \times S_1S_2 \rightarrow$  不孕

株间:

$S_1S_2 \times S_2S_3 \rightarrow S_1S_3, S_2S_3$

$S_1S_2 \times S_3S_4 \rightarrow S_1S_3, S_2S_3$

$S_1S_4, S_2S_4$



浙江大学

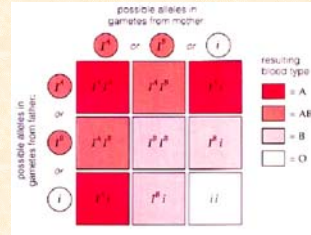
遗传学第六章

69

### (2). 人类血型:

由三个复等位基因  $I^A, I^B$  和  $i$  决定，其中  $I^A, I^B$  对  $i$  基因均为显性， $I^A$  与  $I^B$  间无显隐性关系 (二者同时存在，表现各自的作用)。

这三个复等位基因可组成 6 种基因型和 4 种表现型:



献血者 血型	受血者的血型			
	O	A	B	AB
O	可	可	可	可
A	×	可	×	可
B	×	×	可	可
AB	×	×	×	可

浙江大学

遗传学第六章

70

亲 O型 (ii) × O型 (ii) → 子 O型 (ii)

亲 AB型 ( $I^A I^B$ ) × O型 (ii) → 子 A型 ( $I^A i$ )  
B型 ( $I^B i$ )

亲 AB型 ( $I^A I^B$ ) × A型 ( $I^A i$ ) → 子 A型 ( $I^A I^A$ )  
AB型 ( $I^A I^B$ )

亲 AB型 ( $I^A I^B$ ) × A型 ( $I^A i$ ) → 子 A型 ( $I^A I^A$ )  
A型 ( $I^A i$ )  
B型 ( $I^B i$ )  
AB型 ( $I^A I^B$ )

### (3). 植物“血型”:

日本法医山本茂在研究中偶然发现植物有“血型”存在，后通过对500多种植物的化验发现:

O型: 如苹果、草莓、西瓜等;

B型: 枝状水藻等;

AB型: 葡萄、李子、荞麦等;

A型: 尚未发现。



浙江大学

遗传学第六章

72

分子生物学理论表明，**人类血型是指血液中红血球细胞膜表面分子结构的类型。**

植物无血液，为什么有“血型”之分？

**植物体内存在汁液**，其汁液细胞膜表面也具有不同分子结构的类型 → **导致植物产生不同“血型”。**



### (三)、突变的有害性和有利性：



#### 1. 突变的有害性：

多数突变对生物的生长和发育往往是有害的。

某一基因发生突变 → 长期自然选择进化形成的平衡关系就会被打破或削弱 → 进而打乱代谢关系 → 引起程度不同的有害后果 → 一般表现为生育反常或导致死亡。



#### 2. 致死突变：即导致个体死亡的突变。

**致死基因 (lethal alleles)**：指可以导致个体死亡的基因。包括：

- ▲ **隐性致死基因 (recessive lethal alleles)** 只在**隐性纯合**时才能使个体死亡。
- ▲ **显性致死基因 (dominant lethal alleles)** 在**杂合状态**时可导致个体死亡。



#### (1). 植物：最常见的为**隐性白化**突变。

这种白化苗不能正常形成叶绿素，当子叶或胚乳中养料耗尽时，幼苗死亡。



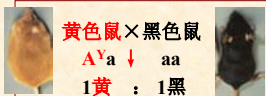
遗传表现如下：

$$\begin{array}{ccc} & \text{突变} & \text{自交} \\ \text{绿株} & \longrightarrow & \text{绿株} & \longrightarrow & \text{3绿株 : 1白化苗(死亡)} \\ \text{WW} & & \text{Ww} & & \text{WW + Ww} & \text{ww} \end{array}$$

**大麦**白化苗现象最易发现 ( $2n=14$ )，水稻中也较多。  
**小麦** ( $2n=42$ ，为异源六倍体AABBDD) 白化苗少于**大麦**。

#### (2). 动物：

①. **纯合显性致死** (小鼠毛色遗传)：黑色 → 黄色，无黄色纯合体。



**黄色鼠 × 黑色鼠**  
 $A^y a \downarrow aa$   
**1黄 : 1黑**  
 $A^y a$  (2378)  $aa$  (2398)

凡是用**黄色毛**的小鼠与黑色毛小鼠交配，其后代小鼠的黄色：黑色总是1:1，说明没有 **$A^y A^y$** 的纯合型存在。

**黄色鼠 × 黄色鼠**  
 $A^y a \downarrow A^y a$   
**2黄 : 1黑色**  
 $A^y A^y$  (死亡)  $A^y a$  (2396)  $aa$  (1235)

以**黄色鼠**与**黄色鼠**交配的结果发现其分离比例总是2黄:1黑，说明已缺少1/4的黄色鼠纯合体。

**原因：**突变的黄色基因 **$A^y$** 对黑色基因 **$a$** 为显性，但 **$A^y$** 具有致死的隐性效应。 **$A^y A^y$** 其胚胎在**母体内即已死亡**，只有 **$A^y a$** 可存活。

#### ②. 杂合显性致死突变：

显性致死突变在**杂合状态**时即可死亡。不会产生纯合体。

例如：**神经胶症突变基因**可引起人皮肤畸形生长、严重智力缺陷、多发性肿瘤，具有该杂合基因的人年轻时就丧失生命。

#### ③. 纯合隐性致死突变：

人的“异染白痴病”由 **$aa$** 基因控制(隐性纯合致死)。

**病症：**发病初期可活动，后期成为植物人，直至死亡。何时发病不知，可以一直到成年结婚后发病。**至1999年**全世界仅发现200例，我国有18例。

#### ④. 伴性致死突变：

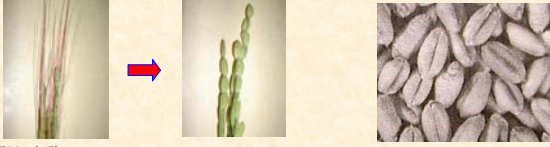
致死突变可发生在常染色体上，也能在性染色体上，致死突变发生在**性染色体**上可引起伴性致死。

### 3. 中性突变:

控制**次要性状**的基因发生突变, 不影响该生物的正常生理活动, 因而仍保持其正常的生活力和繁殖力, 被自然选择保留下来。

例如: 水稻有芒 → 无芒 水稻希望无芒。

小麦红皮 → 白皮 南方希望红粒。



浙江大学

遗传学第六章

79

### 4. 有利突变:

不但无害, 而且有利。如抗倒、抗病、早熟等突变。



浙江大学

遗传学第六章

80

### 5. 突变有害性的相对性:

高秆 → 矮秆:

**有害性:** 矮秆株在高秆群体中受光不足、发育不良;

**有利性:** 矮秆株在多风或高肥地区有较强抗倒伏性、生长茁壮。

### 6. 人类需要和生物本身突变利弊的不一致性:

禾谷类作物的**落粒性**对生物有利、对人类无益。

水稻、玉米、高粱**雄性不育**对生物不利、对人类有益, 可以省去制种时的去雄麻烦。

浙江大学

遗传学第六章

81

### (四)、突变的平行性:

♥ 亲缘关系相近物种因**遗传基础近似**, 常发生相似的基因突变。

♥ 由于突变平行性的存在, 可以考虑一个物种或属所具有突变类型, 在近缘物种或属内也可能存在, 对**人工诱变**有一定的参考意义。

例如: 玉米有高、矮秆变异类型, 其它物种如水稻、大麦、高粱、玉米等同样存在着这些变异类型。



表6-3 禾本科部分物种的品种子粒性状的变异

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(暗灰色)	+	+	+		+	+	+	+
	紫色	+	+	+			+	+	+
形状	圆形	+	+	+	+	+	+	+	+
	长形	+	+	+	+	+	+	+	+
品质	玻璃质	+	+	+	+	+	+	+	+
	粉质	+	+	+	+	+	+	+	+
	腊质			+		+	+	+	+

## 第二节 基因突变与性状表现



浙江大学

遗传学第六章

84

## 一、显性突变和隐性突变的表现：



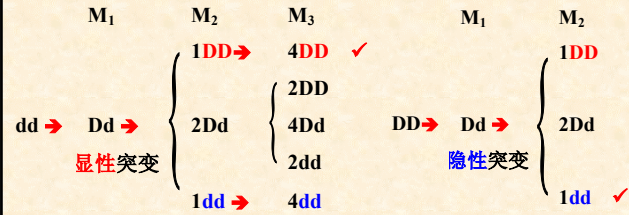
1. 基因突变表现世代的早晚和选出纯合株速度的快慢，因显隐性而有所不同。

自交情况下：

$d \rightarrow D$  突变性状表现早 ( $M_1$ )、纯合迟 ( $M_3$  才能决定)；

∴ 显性有杂合。

$D \rightarrow d$  突变性状表现迟 ( $M_2$ )、纯合株发现早 ( $M_2$ )。



## 2. 体细胞突变：



①. 隐性基因  $\rightarrow$  显性基因，当代个体

以嵌合体形式表现出突变性状，要从中选出纯合体，需要有性繁殖自交两代。

②. 显性基因  $\rightarrow$  隐性基因，当代为杂合体，但不表现、呈潜伏状态，要选出纯合体，需有性繁殖自交一代。



## 2. 体细胞突变：



①. 隐性基因  $\rightarrow$  显性基因，当代个体

以嵌合体形式表现出突变性状，要从中选出纯合体，需要有性繁殖自交两代。

②. 显性基因  $\rightarrow$  隐性基因，当代为杂合体，但不表现、呈潜伏状态，要选出纯合体，需有性繁殖自交一代。



## 3. 突变性状表现因繁殖方式和授粉方式而异：

①. 无性繁殖作物：显性突变即能表现，可用无性繁殖法加以固定；隐性突变则长期潜伏。

②. 有性繁殖作物：

- 自花授粉作物  $\rightarrow$  突变性状即可分离出来。
- 异花授粉作物  $\rightarrow$  自然状态，一般长期潜伏。

$\downarrow \otimes$   
出现纯合突变体。



## 二、大突变和微突变的表现：



基因突变引起性状变异的程度不同:

1. **大突变**: 突变效应大, 性状差异明显, 易于识别, 多为质量性状。

例: 豌豆籽粒圆  $\rightarrow$  皱、玉米籽粒非糯  $\rightarrow$  糯。



2. **微突变**: 突变效应小, 性状差异不大, 较难察觉, 多为数量性状。

例: 玉米果穗长短、小麦籽粒大小。



试验表明, 在微突变中出现的有利突变率  $>$  大突变。

$\therefore$  育种工作中要特别注意微突变的分析和选择。

## 第三节 基因突变的鉴定



### 一、植物基因突变的鉴定:

#### (一)、突变发生的鉴定:

经诱变产生的变异是否属于真实的基因突变, 是显性突变还是隐性突变、突变频率的高低, 都应进行鉴定。

$\therefore$  由基因发生某种化学变化而引起的变异是可遗传, 而由一般环境条件导致的变异是不遗传的。

例: 高秆  $\rightarrow$  矮秆, 其原因:

- ①. 有基因突变而引起;
- ②. 因土壤瘠薄或遭受病虫害而生长不良等。



鉴定方法: 可将变异体与原始亲本在同一栽培条件下比较。

高秆  $\rightarrow$  矮秆  $\rightarrow$  后代为高秆, 则不是突变, 由环境引起。



后代仍为矮秆, 则是基因突变引起的。



#### (二)、显、隐性的鉴定:

显性突变和隐性突变的区分, 可利用杂交试验加以鉴定。如:

突变体矮秆株  $\times$  原始品种(高)



F<sub>1</sub>高秆



F<sub>2</sub>有高秆、也有矮秆,

说明该突变属于隐性突变。



#### (三)、突变率的测定:

1. **基因突变率很低**: 不同生物和不同基因有很大差别。  
许多致癌因子(如黄曲霉素、亚硝酸盐)会增加基因突变的频率  $\rightarrow$  要保护环境。

2. **自然条件下突变率**:

- ①. **高等生物**:  $1 \times 10^{-6} \sim 1 \times 10^{-8}$ , 即10万  $\rightarrow$  1亿配子中有一个发生突变, 由于高等生物进化过程中能保持相对稳定性, 故突变率较低、突变范围也较小。
- ②. **低等生物**:  $1 \times 10^{-4} \sim 1 \times 10^{-8}$ , 即1/1万  $\rightarrow$  1/1亿, 如细菌。



3. **突变体**：基因突变而表现出突变性状的细胞或个体。

4. **突变率的估算**：

**突变频率**：突变个体数占总个体数的比数。

基因突变率的估算因生物生殖方式而不同，不同生物的不同基因，各有一定的突变频率。



浙江大学



遗传学第六章

97

①. **有性生殖的生物**：突变率通常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。

例如，玉米籽粒7个基因的自然突变率各不相同，其中有的较高，如R基因在每百万个配子中的平均突变率为492；有的较低，如Sh基因仅为1.2，两者相差高达500倍。



浙江大学

遗传学第六章

98

②. **无性繁殖的生物**：如细菌的突变率是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。

例如，大肠杆菌在一个世代中一个细胞发生的突变率。

链霉素抗性基因str<sup>R</sup>为 $4 \times 10^{-10}$ ，乳糖发酵基因lac为 $2 \times 10^{-7}$ 。

两者突变率亦表现很大的差异。



浙江大学

遗传学第六章

99

5. **突变率的测定**：

①. **花粉直感**：估算配子的突变率。

例：玉米 非甜Su → 甜粒su

P susu × SuSu

↓ 对父本进行射线处理

F<sub>1</sub> 大部分为Susu，极少数为susu

susu在当代籽粒上即可发现（理论上全为Susu）。

如果10万粒种子中有5粒为甜粒，则

突变率 =  $5/100000 = 1/2$ 万

②. 根据M<sub>2</sub>出现突变体占观察总个体数的比例进行估算。

突变率：M<sub>2</sub>突变体数 / 观察总个体数

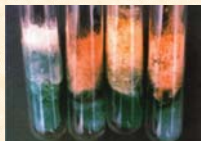


## 二、生化突变的鉴定：

1941年比德尔(Beadle)开始用红色面包霉为材料进行生化突变研究 → 发现基因通过酶的作用来控制性状 → 提出“一个基因一个酶”的假说 → 把基因与性状两者联系起来。

**生化突变**：由于诱变因素影响导致生物代谢功能的变异。

∴生化突变试验 → 能揭示代谢合成的步骤及其遗传基础。



浙江大学

遗传学第六章

101

(-)、**红色面包霉的生化突变型**：

1. **基本培养基**：野生型可以生长。

水 + 无机盐（硫酸盐、硝酸盐等）+ 糖类（葡萄糖或蔗糖）+ 微量生物素。

2. **完全培养基**：各种突变型可以生长。

基本培养基 + 多种氨基酸 + 多种维生素。

3. **红色面包霉的突变型**：

红色面包霉 → 合成生活所需物质 → 一系列生化过程 → 由一定的基因所控制。

只要综合分析大量的生化突变资料 → 阐明有关基因的功能及其作用。例：

有三个红色面包霉突变型（a、c、o）如下：



浙江大学

遗传学第六章

类型	基本培养基	加精氨酸	加瓜氨酸	加鸟氨酸
野生型	√			
a	×	√		
c	×	√		
	×	-	√	
o	×	√		
	×	-	√	
	×	-	-	√

推论精氨酸合成步骤为：

前驱物  $\xrightarrow{o}$  鸟氨酸  $\xrightarrow{c}$  瓜氨酸  $\xrightarrow{a}$  精氨酸  $\rightarrow$  蛋白质。

∴ 从鸟氨酸  $\rightarrow$  精氨酸的合成至少需要A、C、O三个基因。

## (二)、红色面包霉生化突变的鉴定方法:

1. 诱发突变: 以X射线或紫外线照射纯型的分生孢子, 可诱发突变。

纯型分生孢子  $\rightarrow$  X射线处理  $\rightarrow$  处理后的分生孢子与野生型交配  $\rightarrow$  子囊孢子分离  $\rightarrow$  分别置于完全培养基里生长  $\rightarrow$  产生菌丝和分生孢子。



## 2. 鉴定突变:

### ①. 鉴定突变是否发生:

从完全培养基上生长分别取出分生孢子  $\rightarrow$  置于基本培养基生长。

能生长: 未发生突变;

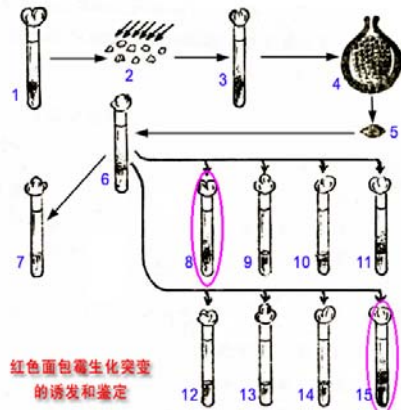
不能生长: 则表示已发生突变。

### ②. 鉴定突变属于何种突变:

从完全培养基中取出突变型材料  $\rightarrow$  分别培养在几种不同培养基内  $\rightarrow$  明确发生突变的基因。



1. 纯合野生型
2. X射线或紫外线照射分生孢子
3. 照射过的分生孢子与野生型交配
4. 含有成熟子囊的子囊壳
5. 子囊孢子
6. 子囊孢子生活在完全培养基里
7. 基本培养基
8. 基本培养基另加维生素
9. 基本培养基另加氨基酸
10. 基本培养基
11. 完全培养基
12. 基本培养基另加硫胺素
13. 基本培养基另加吡醇素
14. 基本培养基另加泛酸
15. 基本培养基另加肌醇



红色面包霉生化突变的诱发和鉴定

基本培养基、完全培养基、基+维生素、基+氨基酸

不能生长 能生长 能生长 不能生长

说明是控制维生素合成的基因发生突变。

基+硫胺素(V<sub>B1</sub>)、基+吡醇素(V<sub>B6</sub>)、基+泛酸、基+肌醇

不能生长 不能生长 不能生长 能生长

说明发生生化突变的是控制肌醇合成的基因。

③. 现已鉴定几百个生化突变型, 它们分别控制着各种维生素、氨基酸、嘧啶、嘌呤等的合成。

∴ 是基因通过一系列生化过程来控制性状的表现, 并不是基因直接作用于性状。

## 三、人类基因突变的鉴定:

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。

- 隐性突变难以检出: 因为常染色体上隐性性状的出现, 很可能是两个杂合体婚配的结果, 而非基因突变所产生。

- 显性突变较易检出: 前提是遗传方式规则, 如果发现一个人有显性突变性状, 而其父母是正常的, 就可能是一个新的突变。

## 第四节 基因突变的诱发



自然条件下各种动、植物发生基因突变频率不高，可保持生物种性的相对稳定性。但不利于动、植物育种。



穆勒和斯特德勒（1927）用X射线研究人工诱变，

→ 证实人工诱发基因突变可以大大提高突变率。



自然变异

人工杂交: 亲本 + 杂交技术 → 性状重组 → 品种

人工诱变: 基因 + 诱变技术 → 新性状 → 品种  
[至1999年 (IAEA), 62个国家和地区在163个物种中育成突变品种1961个]

分子生物技术: 目标基因 + 生物技术 → 受体 → 品种

人工变异



## 一、物理因素诱变:



物理因素 → 各种电离辐射 + 非电离辐射。

基因突变需要相当大的能量，辐射是能量来源。

能量较高的辐射如紫外线可以产生热能，使原子“激发” (activation); 高能量辐射如X射线、γ射线、α射线、β射线、中子等除产生热能、激发原子，还能使原子“电离”(ionization), 诱使基因发生突变。

辐射诱变的作用是随机的 (无特异性)。

性质和条件相同辐射 → 诱发不同的变异;

性质和条件不同的辐射 → 诱发相同的变异。

∴ 当前只能期望通过辐射处理得到随机变异。



### 1. 电离辐射诱变:

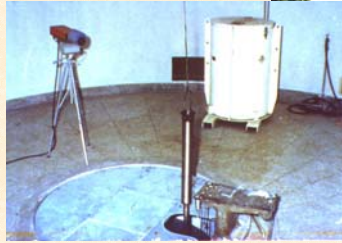
诱变中常用射线

射线	穿透力	辐射源	应用时间	照射方法
X	较强	X光机	早 (1927)	外照射
γ	强	<sup>60</sup> Co、 <sup>137</sup> Cs	较早	外照射
β	弱	<sup>32</sup> P、 <sup>35</sup> S、 <sup>14</sup> C、 <sup>65</sup> Zn	较迟	内照射 (浸泡或注射)
中子	弱	核反应堆或加速器 如钚-铍中子源	最近	外照射

中子诱变效果好，但经中子照射的物体带有放射性，人体不能直接接触。

其它还有激光、电子和微波、α射线 (一般不用，电离程度很大，内照射很危险) 等。

### 室内辐照源



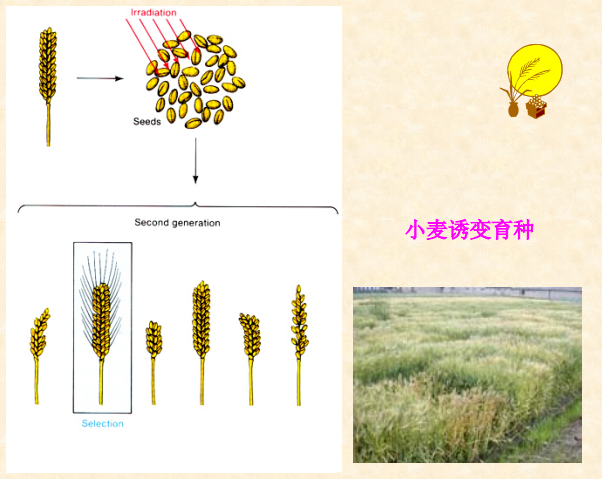
### 室外活体辐照圃

**内照射:** 一般采用**浸泡或注射法** → 使辐射源渗入生物体内 → 在体内放出射线 (如  $\beta$ ) 进行诱变。

**外照射:** 辐射源与接受照射的物体间保持一定距离, 让射线从物体之外**透入体内** → 诱发基因突变。

**基因突变率与辐射剂量成正比** → 提高总剂量可提高突变率 → 但过高剂量会引起不育、畸形、叶绿体突变率增加、甚至植株死亡等问题。

基因突变率**一般不受辐射强度的影响** → 照射总剂量不变时, 不管单位时间所照射的剂量多少、其基因突变率保持不变。



### 小麦诱变育种

### 2. 非电离辐射诱变:

主要是紫外线照射, 其波长较长 (3800~1500Å)、穿透力弱, **一般应用于**微生物或高等生物的配子诱变。

① 紫外线诱变的**最有效波长为2600Å** (DNA所吸收的紫外线波长) → **紫外线直接诱变作用**在于被DNA吸收 → 促使分子结构发生离析、进而引起突变。

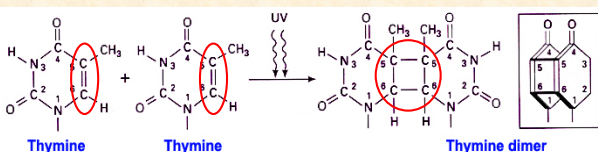
② 紫外线**间接诱变作用**: 紫外线照射培养基 → 培养微生物 → 提高微生物的突变率。**原因**: 经紫外线照射培养基会产生过氧化氢( $H_2O_2$ ) → 作用于氨基酸而导致微生物突变。

∴ 辐射诱变可以直接作用于基因本身, 也可通过改变环境间接地起诱变作用。

### 紫外线(UV):

主要作用于嘧啶, 使得同链上邻近的嘧啶核苷酸间形成多价的联合。

- ⊙ 使T联合成二聚体。
- ⊙ C脱氨成U;
- ⊙ 将 $H_2O$ 加到的嘧啶 $C_4$ 、 $C_5$ 位置上成为光产物, 削弱C-G之间的氢键, 使DNA链发生局部分离或变性。



### 3. 综合效应诱变:

在太空中进行空间诱变是一项有效的人工诱变技术。

太空中大量存在着**各种物理射线**可诱发突变, **其它**如失重、超净、无地球磁场影响以及卫星发射和返回时剧烈震动等因素也是产生诱变的重要原因。

上述**诱变因素的共同作用**也会影响诱变效果。



目前国外主要侧重研究突变体生理生化和诱变机理，国内主要研究形态学和新品种的选育。

我国已在水稻、青椒、辣椒等作物中选育出新品种，获得不少优良突变体。



## 二、化学因素诱变：



化学因素诱变的历史较晚：

- ① Auerbach C.和Robson J. M.(1941)第一次发现芥子气可诱发基因突变；
- ② Oehlkers F.(1943)第一次发现氨基甲酸酯( $\text{NH}_2\text{COOC}_2\text{H}_5$ )可诱发染色体结构变异。
- ③ 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具有一定的特异性。一定性质的药物可以诱发特定类型变异→利用化学药物进行定向诱变。



1. 妨碍DNA某一成分的合成，引起DNA变化：

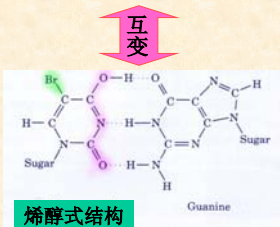
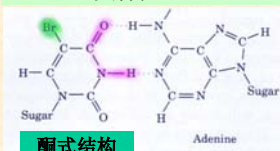
- 妨碍合成嘧啶：5-氨基尿嘧啶、8-乙氧基咖啡碱；
- 妨碍嘌呤合成：6-巯基嘌呤。

2. 碱基类似物替换：

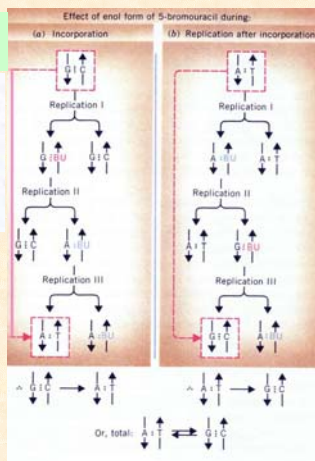
- 如5-溴尿嘧啶(5-BU)、5-溴去氧尿核苷(5-BudR)、2-氨基嘌呤(2-AP)；

诱变原理：化学药物分子结构与DNA碱基相似，在不妨碍基因复制的情况下能渗入到基因分子中。在DNA复制时引起碱基配对差错，最终导致碱基对替换，引起突变。

例如：5-溴尿嘧啶(5-BU)互变特性：



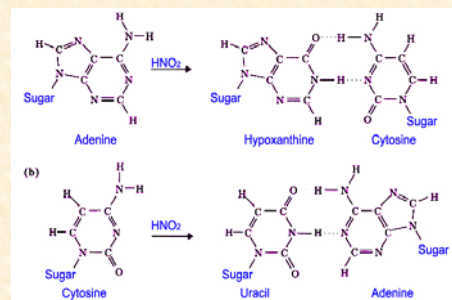
互变



3. 直接改变DNA某些特定的结构：

DNA诱变剂：与DNA起化学反应并改变碱基氢键特性的物质。

- ①. 亚硝酸( $\text{HNO}_2$ )：氧化脱氨作用，氧化作用→以氧代替A和C的C<sub>6</sub>位置上氨基。



A=T



G=C

G=C



A=T

## ②. 烷化剂:

如: 甲基磺酸乙酯 [EMS,  $\text{CH}_3\text{SO}_2(\text{OC}_2\text{H}_5)$ ]

硫酸二乙酯 [DES,  $\text{SO}_2(\text{OC}_2\text{H}_5)_2$ ]

乙烯亚胺 [EI,  $\text{H}_2\text{C}=\text{CH}_2$ ]



烷化剂的**诱变作用**主要是通过烷化作用改变基因的分子结构, 从而造成基因突变。

**烷化作用:** 通过烷基置换其它分子氢原子的作用。



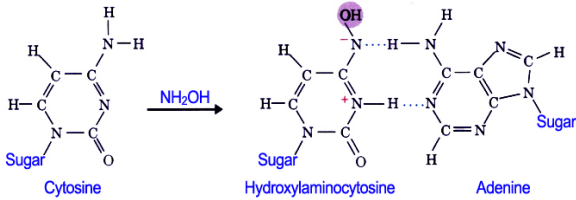
## 诱变原理:

EMS、MMS等烷化剂都带有1个或多个活泼的烷基, 这些烷基能够加入碱基的许多位置→形成**烷基化碱基**, 改变氢键的结合能力。



## ③. 羟胺:

**作用专化:** 只与胞嘧啶 (C) 起作用, 使胞嘧啶C<sub>6</sub>位置上氨基羟化→变成象T (胸腺嘧啶) 的结合特性, DNA复制时与A (腺嘧啶) 配对→形成GC与AT的转换。



## 4. 引起DNA复制的错误:

**诱变剂:** 2-氨基吡啶、吡啶橙、ICR-170等。

能嵌入DNA双链中的碱基之间, 引起单一核酸的缺失或插入, 造成突变。



## 5. 抗生素:

如重氮丝氨酸、链霉素和丝裂霉素C等。

抗生素的**诱变作用:** 破坏基因分子结构→造成染色体断裂而引起突变。

Perov等用链霉素首先诱导出玉米细胞质雄性不育(CMS)。

Burton和Hanna (1982) 以及Jan和Rutger (1988) 分别在珍珠粟和向日葵上使用链霉素和丝裂霉素诱导出CMS。

说明链霉素和丝裂霉素在诱导产生CMS方面的效果较好, 不同作物间重演性好。



## 第五节 转座子



**转座遗传因子**又叫可移动因子，是指一段特定DNA序列。由McClintock（1956）在玉米上首先发现→遗传学发展史上的重要里程碑之一。

**转座遗传因子**可在染色体组内移动，从一个位点切除，插入到一个新的位点 → 引起基因的突变或染色体重组。



遗传学第六章



## 一、转座因子的发现和鉴定：

Emerson（1914）在研究玉米果皮色素遗传时发现一种特殊突变类型 → **花斑果皮**，产生宽窄不同，红白相间的花斑。



花斑条纹突变可以发生多次反复突变，产生在于突变基因的不稳定性，**原因不清**。



浙江大学

遗传学第六章

40年代初，McClintock研究玉米花斑糊粉层和植株色素产生的遗传基础→发现色素变化**与染色体重组有关**。染色体的断裂或解离（dissociation）有一个**特定位点（Ds）**。Ds不能自行断裂，受一个**激活因子（activator）Ac**所控制。

Ac可以像普通基因一样进行传递，但有时表现很特殊，**可以离开原座位**→转移到同一个或不同染色体的另一座位。

Ds也能移动，不过只有在Ac存在时才能发生。

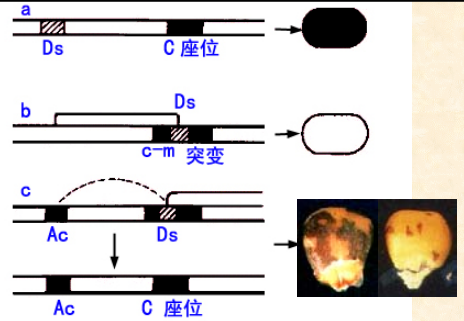
McClintock把**Ac和Ds称为控制因子或转座因子** →“**控制因子**”假说。



浙江大学

遗传学第六章

135



### 玉米C座位控制因子突变

a. 显性基因C产生有色糊粉层 b. Ds因子插入C座位，使C突变为c-m，使糊粉层无色 c. 在Ac存在时，可引起Ds在某些细胞转座，产生回复突变，故整个子粒呈现出在无色背景下散布着有色斑点



Jacob P. A.和Momod L.（1961年）发表乳糖操纵子模型和控制基因理论，McClintock的“**控制因子**”假说才开始重新引起人们的注意。

**60年代末期**，Shapiro J.研究*E. coli*高效突变时发现，这是由于一种大片段DNA插入作用造成的，**称这种DNA片段为插入序列** → 细菌中首次发现的移动基因。

**移动基因**的概念被大家所公认。



浙江大学

遗传学第六章

137

## 二、转座因子的结构特性：

### (一)、原核生物的转座因子：

根据分子结构与遗传特性可以分为三类。

#### 1. 插入因子（insertion sequence, IS）：

具有**转座能力**的简单遗传因子，长度一般小于2kb，最少的插入序列如IS1仅768bp。

IS因子只含与转座有关的基因与序列。共同特征是在其**末端**都具有一段**反向重复序列（IR）**，长度不一。

如IS10左边IR序列是17bp、右边是22bp，相差5bp。



## 2. 转座子 (transposons) :

由几个基因组成特定的DNA片段 → 常带抗生素抗性基因, 易于鉴定。

转座子可以分为以下两种系统:

①. 复合转座子: IS因子 + 抗生素抗性片段 + IS因子。

IS因子可以是反向重复构型或同向重复构型。



②. Tnp3系转座子: 结构较复杂, 长度约5000bp。末端有一对38bp IR序列, 但不含IS因子序列。

每个转座子都带有3个基因: 一个是编码对氨基青霉素抗性的  $\beta$ -内酰胺酶 ( $\beta$ -lactamase) 基因, 其它二个是编码与转座作用有关的基因 (TnpA和TnpR)。



Tnp3系转座子示意图

## 3. Mu噬菌体 (Mu) :

是 *E. coli* 的温和噬菌体, 溶源化后能起转座子作用。

Mu噬菌体也含有与转座有关的基因和反向重复序列。

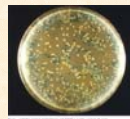
Mu能够整合进寄主染色体, 催化一系列染色体的重新排列。



细菌转座子的转座机制研究最为清楚。

转座过程是一个非同源重组过程, 通过这一重组过程, 转座子出现在一个新的位置上, 可是原来位置上的转座子并不消失。

转座过程分子机制还有待进一步研究。



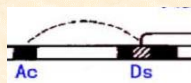
## (二)、真核生物的转座因子:

玉米籽粒色斑的产生、果蝇复眼颜色的变异、啤酒酵母接合的转换等现象都与转座因子在染色体上的转座有关。

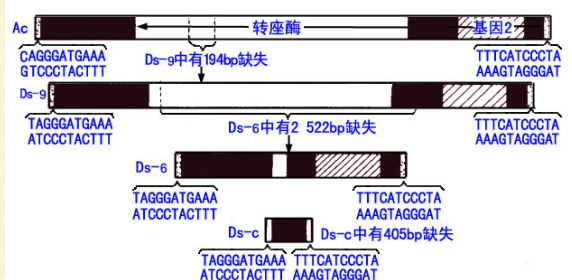
玉米除Ac-Ds系统外, Spm控制因子也有自主控制因子

+ 非自主控制因子。

Ac因子由4563个核苷酸组成 → 一个由11个核苷酸组成的末端反向重复区 + 两个与转座有关的酶基因 (一个大基因和一个小基因)。



Ds因子的大小差别很大。Ds9很象Ac, 只是缺失了一些核苷酸。而一个最小的Ds因子只有Ac长度的1/10, 仅仅包括了Ac因子的末端反向重复区。



Ac因子与3个不同Ds因子的分子组成比较





来自不同植物种的元件往往**有其共同的末端序列**→同一家簇各成员的末端倒位重复存在某种程度的序列同源，其**长度（6~13bp）和结构保守**。

例如Ac和Ds的末端倒位重复几乎一样。但有一个**不同之处**：Ac两端最外边的核苷酸是彼此不互补的T-G、Ds是互补的T-A。

**果蝇的转座因子**有Copia、412与297等，两端也有同向的重复序列（两端有较短的反向重复序列）。

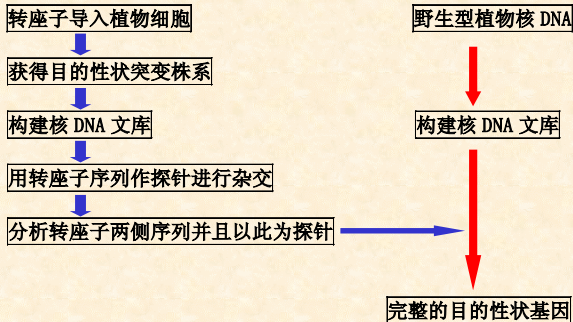
**转座子末端序列是转座酶识别位点**（保守性很强）。

### （三）、转座因子的应用：

转座因子可作为**基因的标记**克隆目的基因。现已利用玉米转座因子**克隆出**雄性不育、抗病等重要基因。**方法**：

从**带转座因子**生物筛选出发育、生理与行为等有**突变品系**。如果这些突变是由转座子DNA克隆所产生，则必定有与该突变体有关的基因存在（**用转座子给未知目的基因加上标记**）→以此突变基因的有关顺序作探针→从野生品系的基因文库中获得**野生型目的基因**。

结合原来突变品系表型，可**探知此基因功能**，从分子水平上对基因进行研究与利用。



转座子标记克隆示意图

### 本章小结

1. 基因突变是**染色体上点突变**、是基因内部化学性质的变化，可遗传。
2. 基因突变**频率很低**，任何时期都可以发生。
3. 基因突变的特点：
  - ①. 重演性；
  - ②. 可逆性；
  - ③. 多方向性；
  - ④. 有害、有利；
  - ⑤. 平行性。
4. 基因突变与性状表现的关系：
  - ①. 显性和隐性突变；
  - ②. 大突变与微突变。



### 本章小结

5. 基因突变的**鉴定**：
  - ①. 是否发生基因突变；
  - ②. 显性会抑制隐性突变的表现；
  - ③. 突变率估算。
6. 生化突变研究进一步具体了说明**基因与性状**（代谢合成）的关系。
7. 诱变**途径**：
  - ①. 物理因素；
  - ②. 化学因素。



### 本章小结

8. 转座因子的**结构和特性**：
  - ①. 原核生物转座因子：插入因子、转座子、Mu噬菌体；
  - ②. 真核生物转座因子：玉米Ac-Ds系统、Spm控制因子
- 果蝇的转座因子有Copia，412与297等；
- ③. 转座因子的应用：作为基因的标记克隆目的基因。

[第一章 绪言](#)  
[第二章 遗传的细胞学基础](#)  
[第三章 孟德尔遗传](#)  
[第四章 连锁遗传和性连锁](#)  
[第五章 数量性状遗传](#)  
[第六章 基因突变](#)  
[第七章 染色体变异](#)  
[第八章 细胞质遗传](#)  
[第九章 细菌和病毒的遗传](#)  
[第十章 遗传物质的分子基础](#)  
[第十一章 基因表达与调控](#)  
[第十二章 基因工程与基因组学](#)  
[第十三章 遗传与发育](#)  
[第十四章 群体遗传与进化](#)  
[返回首页](#)

