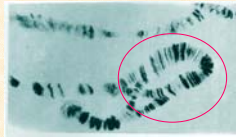


第七章 染色体变异



本章重点



1. 结构变异的类型和遗传效应

- ①. 缺失 ②. 重复
- ③. 倒位 ④. 易位

2. 结构变异在遗传研究中的应用

- ①. 利用缺失进行基因定位。
- ②. 利用C1B测定隐性突变频率。
- ③. 利用易位创造玉米不育系的双杂保持系。

本章重点



- 3. 染色体组及其倍数性；
- 4. 多倍体的类型、特征、形成途径及其应用；
- 5. 非整倍体的类型及其应用。

染色体是遗传物质的载体。

遗传现象和规律均依靠：

染色体形态、结构、数目的稳定；

细胞分裂时染色体能够进行有规律的传递。

染色体稳定是相对的，变异则是绝对的。

1927年发现：电离辐射 → 染色体结构变异。

引起染色体结构变异的原因——先断后接假说：

染色体折断 → 重接错误 → 结构变异 → 新染色体

∴ 染色体折断是结构变异的前奏。



染色体结构变异的因素：

- ① 自然条件：营养、温度、生理等异常变化；
- ② 人工条件：物理因素、化学药剂的处理。

四大类型： 缺失、重复、倒位、易位



第一节 染色体结构变异



一、缺失 (deficiency)



(一)、缺失的类型:

1. 概念

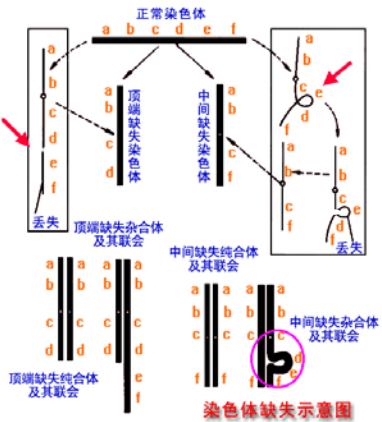
缺失: 染色体的某一区段丢失。

2. 类别

顶端缺失: 染色体某臂的外端缺失。

中间缺失: 染色体某臂的内段缺失。

顶端着丝点染色体: 染色体整条臂的丢失。

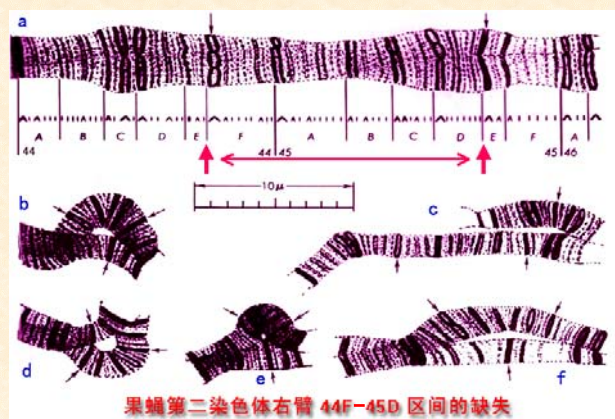
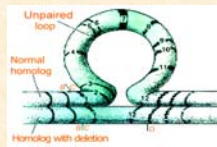


(二)、缺失的鉴定:

- 最初细胞质存在无着丝点的断片;
- 缺失杂合体中, 联会时形成环状或瘤状突起, 但易与重复相混淆。

必须:

- 参照染色体的正常长度;
- 染色粒和染色节的正常分布;
- 着丝点的正常位置;
- 当顶端缺失较长时, 可在双线期检查缺失杂合体交叉尚未完全端化的二价体, 注意非姐妹染色单体的末端是否有长短。



(三)、缺失的遗传效应:



1. 缺失对个体的生长和发育不利:

- 缺失纯合体很难存活;
- 缺失杂合体的生活力很低;
- 含缺失染色体的配子一般败育;
- 缺失染色体主要是通过雌配子传递。

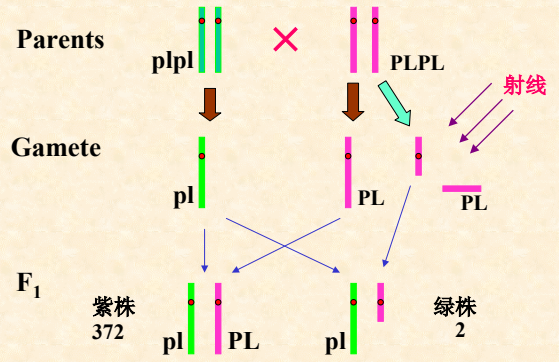
猫叫综合症（第5号染色体短臂缺失）：

婴儿啼哭如猫叫，一般伴随有小头症和智力迟钝。



2. 含缺失染色体的个体遗传反常（假显性）：

McClintock (1931) 的玉米X射线辐射试验。



二、重复 (duplication)



(-)、重复的类型：

1. 概念：

重复：染色体多了与自己相同的某一区段。

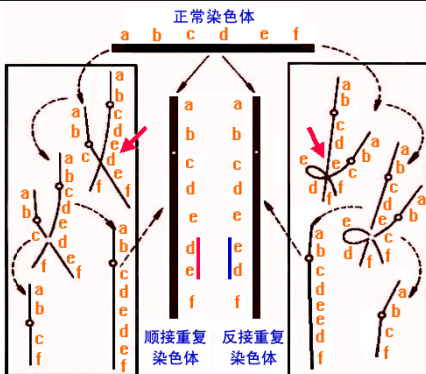
2. 类别：

顺接重复：指某区段按照染色体上的正常顺序重复。

反接重复：指重复时颠倒了某区段在染色体上的正常直线顺序。

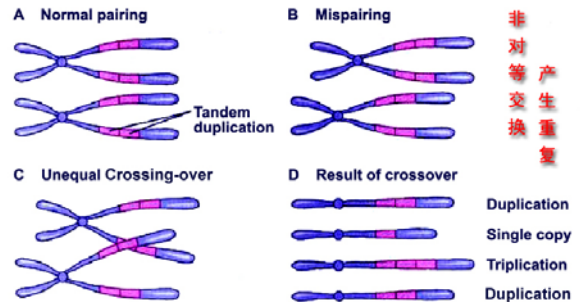
着丝点所在区段重复 → 会形成**双着丝点染色体**
→ 将继续发生结构变异，难以稳定成型。

The diagram shows a chromosome with two centromeres (着丝点) and a red arrow pointing to the region between them, indicating a dicentric chromosome.



染色体重复示意图

重复杂合体及其联会



3. 重复染色体的联会和鉴定:

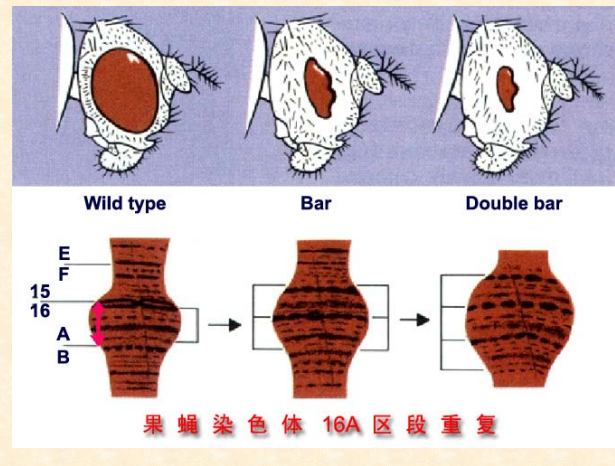
① 重复区段较长时:

在杂合体中, 重复区段的二价体会突出**环**或**瘤**; 不能同缺失杂合体的环或瘤相混淆(**染色体长度不同**)。

② 重复区段很短时:

可能不会有环或瘤出现。

果蝇唾腺染色体: 体细胞联会, 特别大(四个二价体的总长达1000 μm), 其中出现许多横纹带, 可以作为鉴别缺失和重复的标志。



(二)、重复的遗传效应:

1. 扰乱基因的固有平衡体系:

影响比缺失轻, 主要是改变原有的进化适应关系。

如果蝇的眼色遗传: 红色(V^+)对朱红色(V)为显性, 但

$V^+V \rightarrow$ 红色, $V^+VV \rightarrow$ 朱红色

说明**2个隐性基因的作用大于1个显性等位基因**,

改变了原来一个显性基因与一个隐性基因的关系。

2. 重复引起表现型变异(如果蝇的棒眼遗传):

(1). 基因的剂量效应:

细胞内某基因出现次数越多, 表现型效应越显著。

(2). 基因的位置效应:

基因的表现型效应因其所在的染色体不同位置而有一定程度的改变。



果蝇 X 染色体 16 区 A 段的重复与棒眼变异的关系

基因型	染色体结构	表现型	红色小眼数
b/b	16A		780
B/b	16A (a)		358
	16A (b)		
B/B	16A (c)		68
	16A (d)		
Bb/b	16A (e)		45
	16A (f)		
Bb/Bb	16A (g)		25
	16A (h)		

三、倒位 (inversion)



(一)、倒位类型:

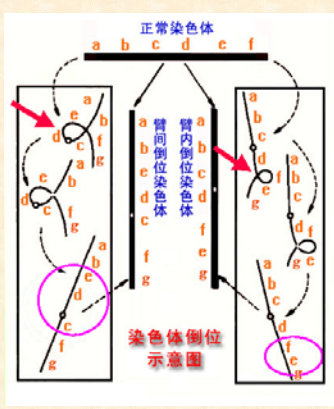
1. 概念

倒位: 染色体某一区段的正常顺序颠倒了。

2. 类别

臂内倒位: 倒位区段发生在染色体的某一臂上。

臂间倒位: 倒位区段涉及染色体的两个臂, 倒位区段内有着丝点。



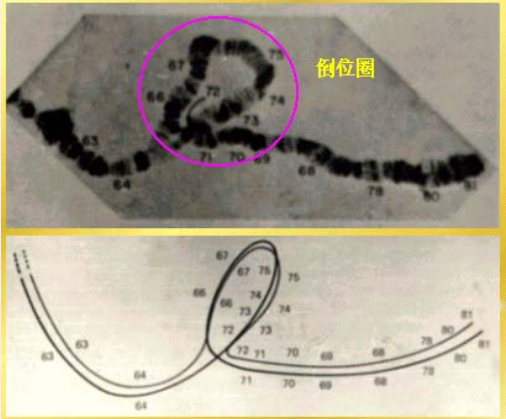
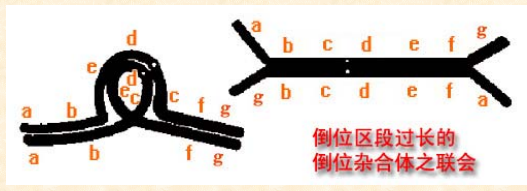
(二)、倒位染色体的联会和鉴定:

①. 很长倒位区段

倒位区反转过来与正常染色体的同源区段进行联会, 倒位区段以外的部分只有保持分离。

②. 较短倒位区段

倒位杂合体联会的二价体在倒位区段内形成“倒位圈”。

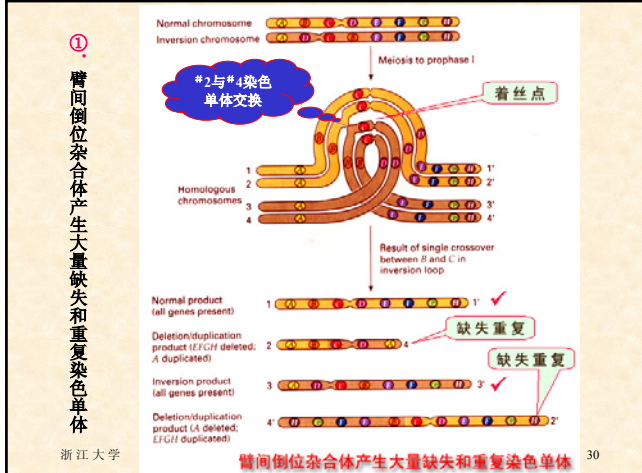
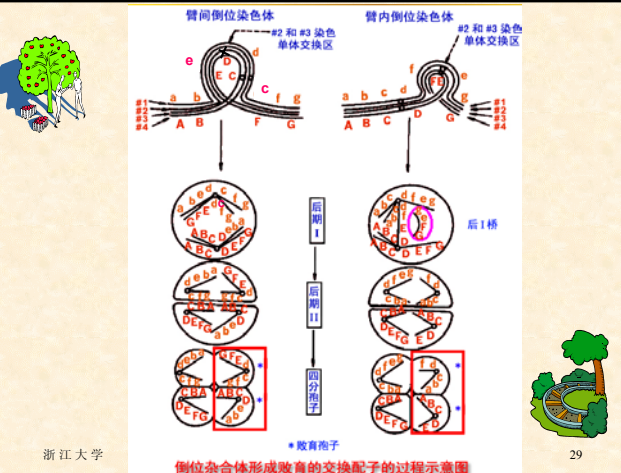
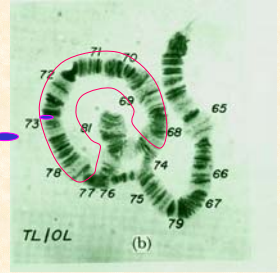


倒位圈是由一对染色体形成 (而缺失杂合体或重复杂合体的环或瘤则是由单个染色体形成)。

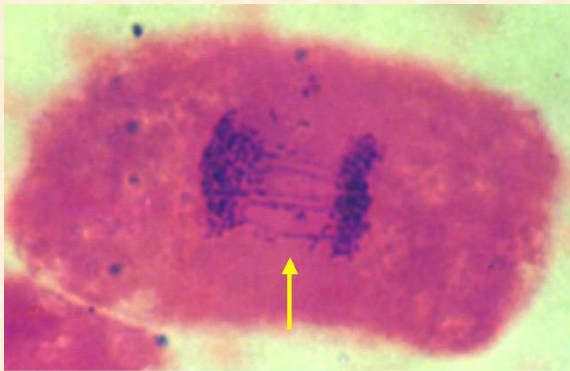
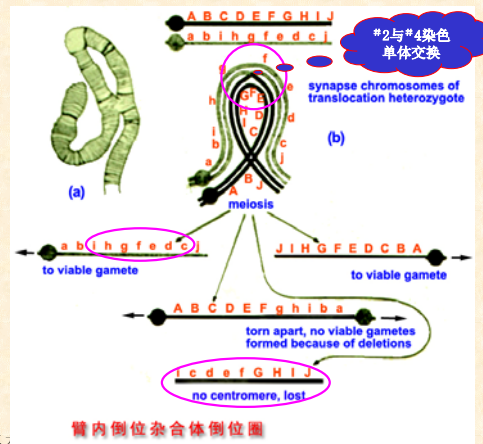
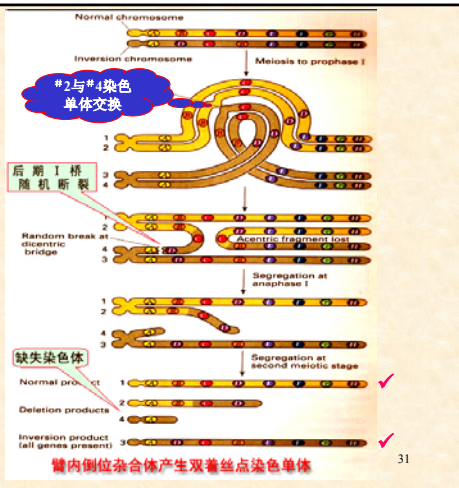
在倒位圈内, 非姐妹

染色单体间均可发生交换。

果蝇杂合体倒位圈



② 臂内倒位杂合体产生双着丝点染色体单体，随着出现后期I桥



甘薯 (2n=90) 根尖染色体结构变异—染色体桥

倒位的遗传效应:

1. 倒位杂合体的部分不育:

含交换染色单体的孢子大多数是不育的。

2. 位置效应:

倒位区段内、外各个基因之间的物理距离发生改变，其遗传距离一般也改变。



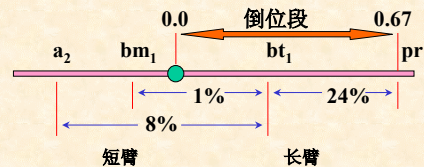
3. 降低倒位杂合体上连锁基因的重组率:

倒位杂合体非姐妹染色单体之间在倒位圈内外发生交换后可以产生以下4种情况:

- ①. 无着丝点断片(臂内倒位杂合体), 在后期I丢失;
- ②. 双着丝点的缺失染色体单体(臂内倒位杂合体), 在成为后期桥折断后形成缺失染色体, 得到这种缺失染色体的孢子不育;
- ③. 单着丝点的重复缺失染色体(臂间倒位杂合体)和缺失染色体(臂内倒位杂合体), 得到它们的孢子也是不育;
- ④. 正常或倒位染色单体, 孢子可育。

∴ 倒位杂合体的大多数含交换染色单体的孢子不育 → 产生的交换型配子数明显减少 → 是倒位杂合体的连锁基因重组率显著下降的原因。

如: 玉米第5染色体5a倒位(臂间倒位)是长臂0.67到短臂0.0之间的倒位。



连锁基因	正常重组率(%)	5a倒位杂合体的重组率(%)
bt ₁ -pr	24	0.4
bt ₁ -bm ₁	1	0
bt ₁ -a ₂	8	4.5

4. 倒位可以形成新种，促进生物进化：

倒位会改变基因间相邻关系 → 造成遗传性状变异 → 种与种之间的差异常由多次倒位所形成。

果蝇 (n=4)：不同倒位特点的种，分布在不同地理区域；

百合 (n=12)：两个种 (头巾百合、竹叶百合) 之间的分化是由M1、M2、S1、S2、S3、S4等6个相同染色体发生臂内倒位形成的 (两个种的S5、S6、S7、S8、S9、S10染色体仍相同)。

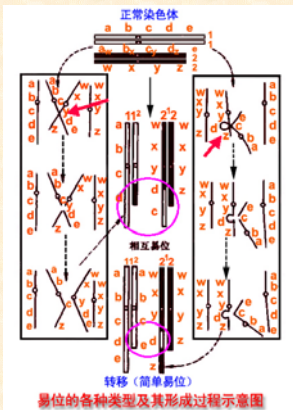


四、易位 (Translocation)

(-)、易位的类型：

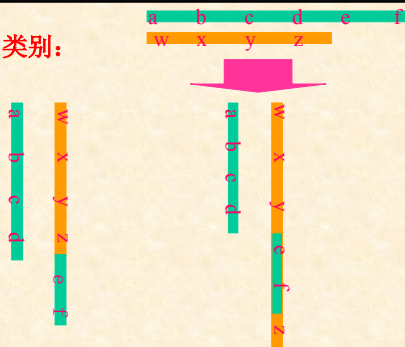
1. 概念：

易位：染色体一个区段移接在非同源的另一染色体上。



易位的各种类型及其形成过程示意图

2. 类别：



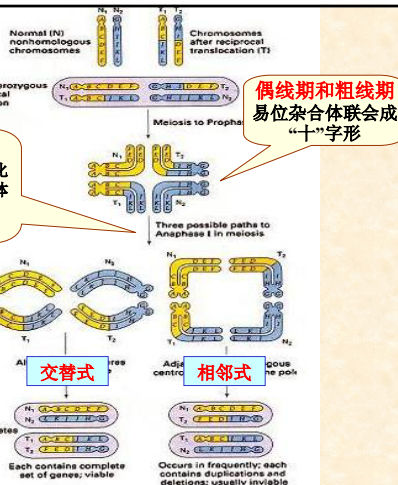
简单易位：某一染色体的一个臂端区段接在非同源染色体的一个臂端上

插入易位：指某一染色体的一个臂内区段插入非同源染色体的一个臂内

相互易位：两个非同源染色体同时折断后彼此交换后重新接合



(-)、易位染色体的联会和鉴定



终变期：联会就会因交叉端化而变为由四个染色体构成的“四体链”或“四体环”

偶线期和粗线期 易位杂合体联会成“十”字形

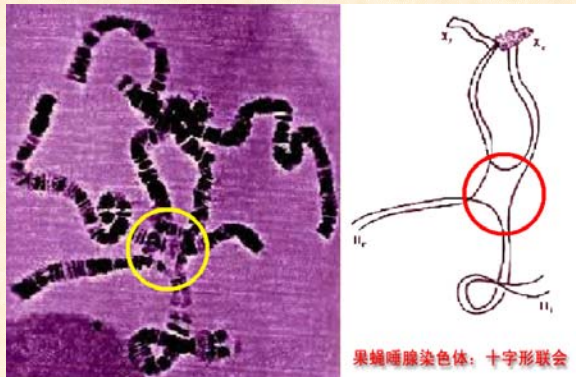
中期 I 终变期的环可能变为“8”字形或环形

交替式

相邻式

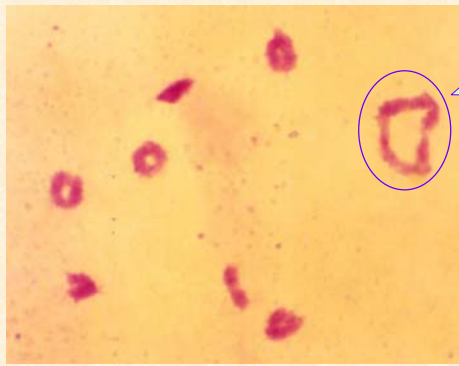
Each contains complete set of genes; viable

Occurs in frequently; each contains duplications and deletions; usually inviable



果蝇唾腺染色体：十字形联会

玉米 (2n=20) 终变期染色体:



三对染色体相互易位: 产生6体环



人类染色体相互易位: 容易导致肿瘤的产生

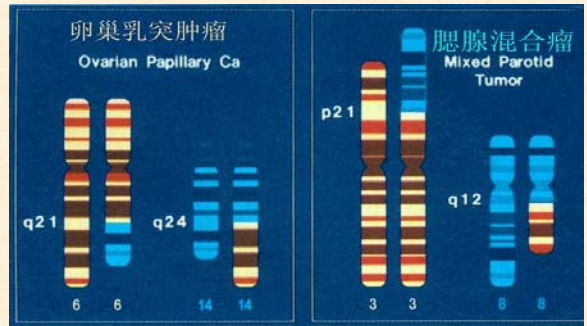


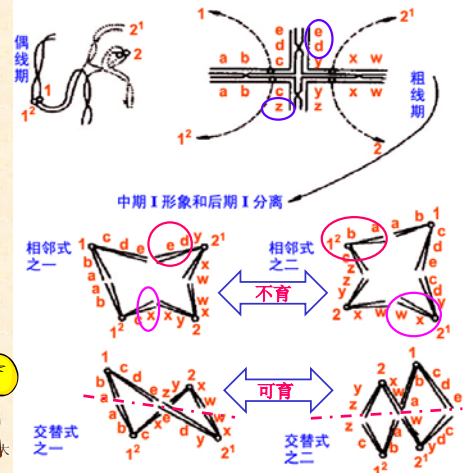
Figure Translocations found consistently in several different types of solid tumors in humans. Band numbers indicate breakpoints. (Jorge Yunis)

(三)、易位的遗传效应:

1. 半不育是易位杂合体的突出特点:

- ①. 相邻式分离: 产生重复、缺失染色体, 配子不育;
- ②. 交替式分离: 染色体具有全部基因, 配子可育。

交替式和两种相邻式分离的机会大致相等, 即花粉和胚囊均有50%是败育的, 结实率50%。



易位杂合体自交后代的表现:

交替式分离 → 可育配子: 含两个正常染色体 (1和2), 或含两个易位染色体 (1²和2¹)。

交后代中:

- 1/4: 完全可育的正常个体 (1, 1和2, 2);
- 2/4: 半不育易位杂合体 (1, 1², 2, 2¹);
- 1/4: 完全可育的易位纯合体 (1², 1², 2¹, 2¹)。

易位接合点相当于一个半不育的显性遗传单位 (T), 易位杂合体基因型为 (Tt)。

2. 降低邻近易位接合点基因间重组率:

如玉米: T₅-9a是第5染色体长臂的外侧一小段染色体和第9染色体短臂包括Wx在内的一大段染色体的易位。



在第9染色体中:

连锁基因	正常重组率(%)	易位杂合体重组率(%)
yg ₂ -sh	23	11
sh-wx	20	5

3. 易位可以改变基因连锁群:



基因: 连锁遗传 → 独立遗传。

植物在进化过程中不断发生易位可以形成许多变种。

例如: 直果曼陀罗 ($n=12$) 许多变系就是不同染色体的易位纯合体。

任选一个直果曼陀罗变系当作“原型一系”, 把12对染色体两臂分别标以数字即1·2、3·4、...、23·24。

以“原型1系”为标准与其它变系比较, 结果发现:

“原型2系” → 1·18 和 2·17 的易位纯合体;

“原型3系” → 11·21 和 12·22 的易位纯合体;

“原型4系” → 3·21 和 4·22 的易位纯合体。

易位染色体再次发生易位也可形成新变系:

① 94变系是1·14、2·17和13·18的易位纯合体;

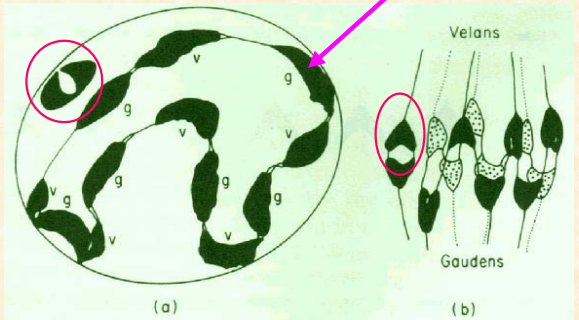
1·2 易位 → 1·18 → 1·18 再次易位 → 1·14
17·18 → 17·2 → 13·14 → 13·18

② 17变系是9·13、10·24、14·23的易位纯合体;

9·10 易位 → 10·14 → 10·14 再次易位 → 10·24
14·13 → 9·13 → 23·24 → 23·14

曼陀罗有近100个变系是通过易位形成的易位纯合体, 其外部形态都彼此不同。

例: 月见草 ($2n=14$) Renner复合体: XII价体。

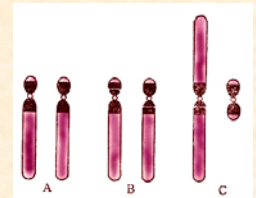


4. 造成染色体融合而改变染色体数:

在两个易位染色体中, 其中产生一个很小的染色体, 形成配子时未被包在配子核内而丢失 → 后代中可能出现缺少一对染色体的易位纯合体。

植物还阳参属, 出现 $n=3、4、5、6、7、8$ 等染色体数目不同的种。

人类中称罗伯逊易位, Brown C. (1966), 研究过1870例个体, 该易位频率为0.43%, 而其它相互易位频率为0.16%。可进行核型分析。



易位融合造成染色体数目减少 (女46 → 45)

经着丝点蛋白接合荧光显色

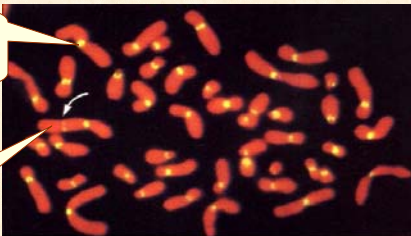


Figure Translocation. These metaphase chromosomes were stained with substances that react preferentially with kinetochore proteins, which show up as fluorescent yellow in micrographs. The arrow points to the inactivated kinetochores of chromosome 9—which fused with chromosome 11. (The normal kinetochores of chromosome 11 are visible to the right of the fusion point.)

9号染色体着丝点附着于第11号染色体上

第二节 染色体结构变异的应用



一、基因定位:

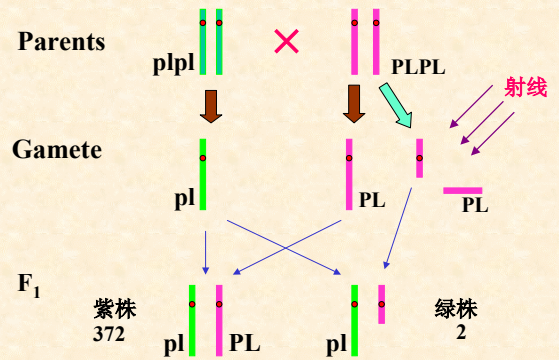
(一)、利用缺失进行基因定位:

利用**假显性**现象, **杂合体表现隐性性状**, 进行基因定位, 其**关键**为:

1. 使载有显性基因的染色体发生缺失 → 隐性等位基因有可能表现“假显性”;
2. 对表现假显性现象个体进行细胞学鉴定 → 鉴定发生缺失某一区段的染色体。



含缺失染色体的个体遗传反常 (假显性):



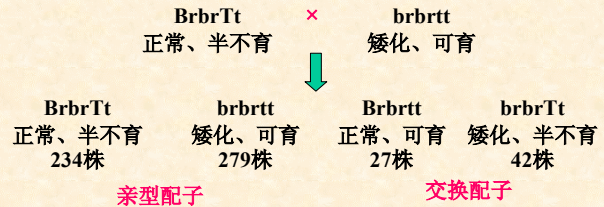
(二)、利用易位进行基因定位

1. 将易位半不育现象看作一个显性性状 (T), 与其相对应等位点则相当于一个可育性状 (t);
2. 利用性状的连锁关系进行二点或三点测验 → 进行基因定位。



采用**二点测验**: 计算Tt与邻近基因之间的重组率, 确定易位结合点在染色体上的位置。

例: 玉米长节间基因Br (株高正常) 为短节间基因br (植株矮化) 的显性。



重组率: $(69/592) \times 100\% = 11.85\%$

● Br-br位于第一染色体 → 确定交换发生在该染色体上。

二、果蝇CIB测定法:

CIB测定法的原理: 倒位杂合体的重组率很低, 把倒位区段作为抑制交换的显性基因或标志, 而把正常染色体区段作为不能抑制交换的隐性标志。

X射线 → 果蝇 → 倒位杂合体的雌蝇 ($X^{CIB} X^+$)

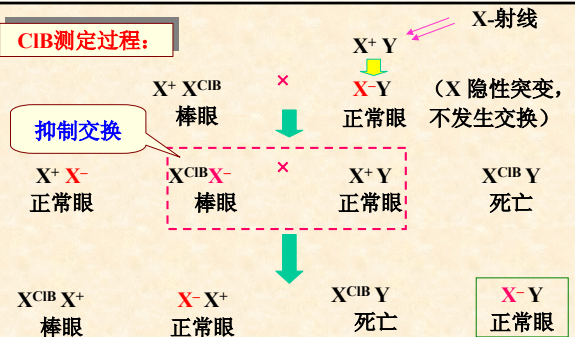
CIB (Crossover suppressor-lethal-Bar technique):

C 代表抑制交换的倒位区段;

I 代表倒位区段内的一个**隐性致死**基因, 可使胚胎在最初发育阶段死亡;

B 代表该倒位区段范围之外有一个**16区A段**的重复区段, 其表现型为**显性棒眼**性状, 故能为倒位的X染色体在某个体内的存在提供可识别的表现型依据。

CIB测定过程:



此时将表现出X染色体上的**隐性突变基因**, 因而可检验X染色体上的隐性突变频率。

三、利用易位创造玉米核不育系的双杂合保持系：

雄性不育的核基因 (ms) 对可育基因 (Ms) 为隐性。

雄性不育株 (msms) × 雄性可育株 (MsMs)

F₁ 雄性可育 (MsmS)

说明雄性不育株的**不育性**未能在杂种中得到保持。

∴采用各种途径研究**解决核雄性不育系的保持系**问题。

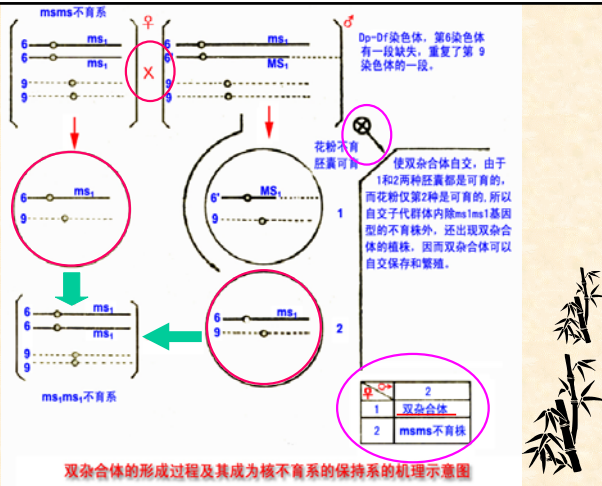
例如**玉米**：

含有重复-缺失 (Dp-Df) 染色体的玉米个体 → **花粉**一般败育，不能参与受精结实 → **胚囊**一般可育或大部分可育。

根据此特点，利用特殊易位杂合体 → 创造可保持核雄性不育性的特殊Dp-Df杂合体 (**双杂合体**)。

双杂合体：指某一对染色体中有一条是带Ms的Dp-Df染色体、另一条是带ms正常染色体个体 (∵Ms和ms、Dp-Df染色体和正常染色体均是杂合)。

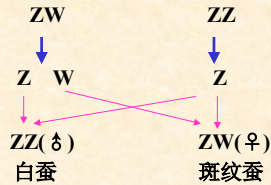
玉米第1、3、5、6、7、8、9和10染色体都带有ms及其等位基因Ms → 涉及这些染色体的易位，都可能产生带有Ms的Dp-Df染色体。



四、易位在家蚕生产上的应用：

例1：用X射线处理 → **第2染色体**载有**斑纹基因**的片段易位到决定雌性的**W性染色体**上，成为**限性遗传** → 幼蚕期鉴别♀、♂，分别上簇。

∴ 易位品系(斑纹)♀ × 白蚕♂



例2：

家蚕第10染色体上有一蚕卵黑色基因 (B)，通过

X射线诱变 → 将该基因易位到W染色体上 → 使雌蚕卵

(ZW^B) 为黑色，予以淘汰。

雄蚕卵 (ZZ) 为白色得以区分，进行饲养。



第三节 染色体的数目变异

19世纪末，狄·费里斯发现：

普通月见草 ($2n = 14$) \rightarrow 特别大的变异型 (1901年命名为巨型月见草)。

1907年，细胞学研究表明巨型月见草是 $2n = 28$ \rightarrow 染色体数目变异可以导致遗传性状的变异。



变异特点是按一个基本的染色体数目 (基数) 成倍地增加或减少。

一、染色体的倍数性变异



(一)、染色体组及其整倍性：

1. 染色体组：

维持生物体生命活动所需的最低限度的一套基本染色体，或称为基因组，以 X 表示。

例：小麦属物种， $X=7$ 。

- (1). 一粒小麦、野生一粒小麦： $2n=2X=2 \times 7=14$ ，即二倍体
- (2). 二粒小麦、野生二粒小麦、硬粒小麦、圆锥小麦、提莫菲维小麦、波兰小麦： $2n=4X=4 \times 7=28$ ，即四倍体
- (3). 普通小麦、斯卑尔脱小麦： $2n=6X=6 \times 7=42$ ，即六倍体
四倍体 ($4X$) \times 二倍体 ($2X$) \rightarrow 三倍体 ($3X$)
六倍体 ($6X$) \times 四倍体 ($4X$) \rightarrow 五倍体 ($5X$)

整倍体：合子染色体数以基数染色体整倍增加的个体。

多倍体：三倍或三倍以上的整倍体。

2. 染色体组的基本特征：

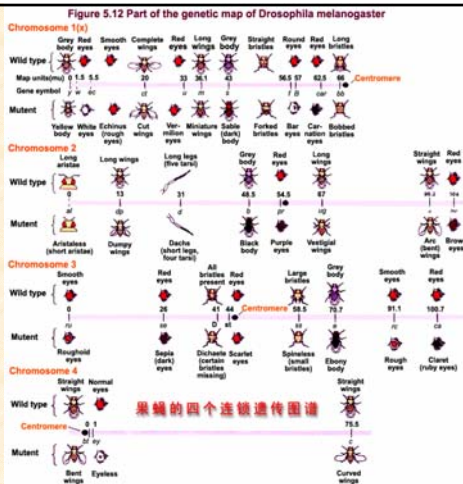
(1). 各染色体形态、结构和连锁群不同，其上携带基因不同；

蚕豆：6对染色体的形态、结构和连锁基因群均有差异。

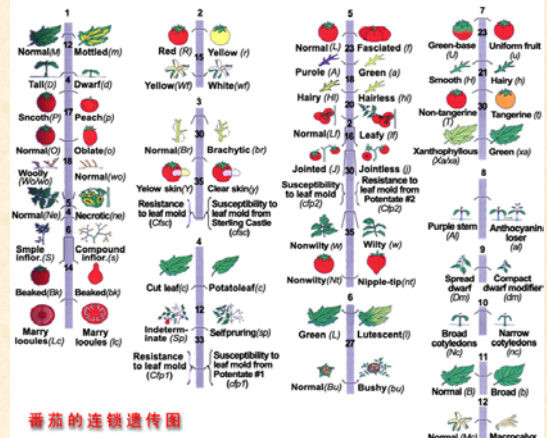


果蝇基因组：

四条染色体分布着控制不同性状的基因。



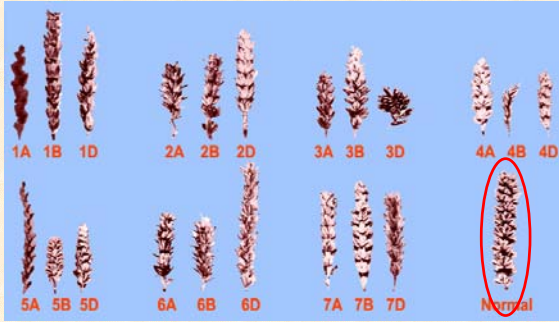
番茄的12条染色体：形态特征不同，携带的基因也不同。



(2) 染色体组是一个完整而协调的体系，缺少一个就会造成不育或性状的变异。

如：小麦的全套缺体 (2n-2)：

21个 (1A → 7A, 1B → 7B, 1D → 7D)



3. 不同种属染色体组的染色体数：

一个染色体组所包含的染色体数，不同种属间可能相同，也可能不同。

例：大麦属X=7 稻属X=12 烟草属X=12 茶属X=15

小麦属X=7 棉属X=13 高粱属X=10 葱属X=8



浙江大学

遗传学第七章

74

4. 二倍体生物：2n = 2X, n = X



水稻

2n=2X=24
n=X=12



蚕豆

2n=2X=12
n=X=6



亚洲棉

2n=2X=26
n=X=13



5μm



大麦：

二倍体 (2n=2X=14, X=7)。



浙江大学

遗传学第七章

76

5. 整倍体的同源性和异源性：

1926年，木原均和小野提出同源多倍体和异源多倍体两个不同的概念。

(1) 同源多倍体：指增加的染色体组来自同一物种，一般是由二倍体的染色体直接加倍产生的。

(2) 异源多倍体：指增加的染色体组来自不同物种，一般是由不同种属间的杂交种染色体加倍形成。

设：三个二倍体种，染色体组(X)分别以A、B、E表示，X=3

① 2n=2X=2A=(a₁a₂a₃)(a₁a₂a₃)=a₁a₁a₂a₂a₃a₃=6=3Ⅱ

② 2n=2X=2B=(b₁b₂b₃)(b₁b₂b₃)=b₁b₁b₂b₂b₃b₃=6=3Ⅱ

③ 2n=2X=2E=(e₁e₂e₃)(e₁e₂e₃)=e₁e₁e₂e₂e₃e₃=6=3Ⅱ

① 同源四倍体：

AA → AAAA 2n=4X=4A=AAAA=12=3Ⅳ

BB → BBBB 2n=4X=4B=BBBB=12=3Ⅳ

EE → EEEE 2n=4X=4E=EEEE=12=3Ⅳ

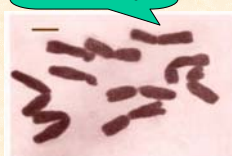
② 同源三倍体：

AAAA×AA → AAA 2n=3X=3A=AAA=9=3Ⅲ

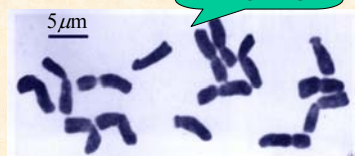
BBBB×BB → BBB 2n=3X=3B=BBB=9=3Ⅲ

EEEE×EE → EEE 2n=3X=3E=EEE=9=3Ⅲ

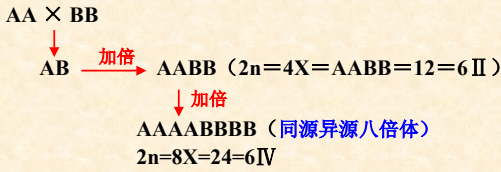
牡丹二倍体
2n=2X=10



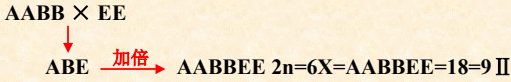
牡丹三倍体
2n=3X=15



③ 异源四倍体、同源异源八倍体：



④ 异源六倍体：



如：六倍体小麦 ($2n=6X=AABBDD=42$)

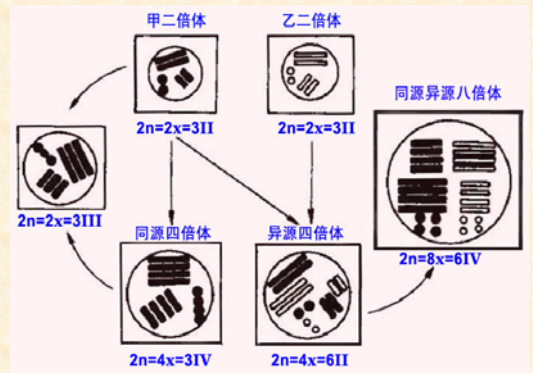


图 7-16 多倍体染色体组的组合

6. 非整倍体：

非整倍体：比该物种中正常合子染色体数($2n$)多或少一个至几个染色体的个体。

超倍体：染色体数 $> 2n$ ，多倍体、二倍体中均能发生。

亚倍体：染色体数 $< 2n$ ，通常在多倍体中发生。

遗传学上有代表性的非整倍体只有以下几种：

三体 $2n+1 = a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 a_3 = 7 = (n-1) II + III$

双三体 $2n+1+1 = a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 a_3 = 8 = (n-2) II + 2 III$

四体 $2n+2 = a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 a_3 = 8 = (n-1) II + IV$

单体 $2n-1 = a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 = 5 = (n-1) II + I$

双单体 $2n-1-1 = a_1 a_1 a_2 a_2 = 4 = (n-2) II + 2 I$

缺体 $2n-2 = a_1 a_1 a_2 = 4 = (n-1) II$



表 7-1 整倍体和非整倍体的染色体组 (X) 及其染色体的变异类型

染色体数目的变异	染色体组(X)及其染色体	合子染色体数 (2n) 及其组成			联会		
		染色体组数	染色体组类别	染色体			
整倍体	二倍体	A=a ₁ a ₂ a ₃	2X	AA	a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃	3II	
		B=b ₁ b ₂ b ₃	2X	BB	b ₁ b ₁ b ₂ b ₂ b ₃ b ₃	3II	
		E=e ₁ e ₂ e ₃	2X	EE	e ₁ e ₁ e ₂ e ₂ e ₃ e ₃	3II	
	同源	三倍体	A=a ₁ a ₂ a ₃	3X	AAA	a ₁ a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃ a ₃	3III
		四倍体	A=a ₁ a ₂ a ₃	4X	AAAA	a ₁ a ₁ a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃ a ₃ a ₃	3IV
		四倍体	A=a ₁ a ₂ a ₃ B=b ₁ b ₂ b ₃	4X	AABB	(a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃)(b ₁ b ₁ b ₂ b ₂ b ₃ b ₃)	6II
异源	六倍体	A=a ₁ a ₂ a ₃ B=b ₁ b ₂ b ₃ E=e ₁ e ₂ e ₃	6X	AABBEE	(a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃)(b ₁ b ₁ b ₂ b ₂ b ₃ b ₃)(e ₁ e ₁ e ₂ e ₂ e ₃ e ₃)	9II	
	三倍体	同上	3X	ABE	(a ₁ a ₁ a ₂)(b ₁ b ₁ b ₂)(e ₁ e ₁ e ₂)	9I	
	非整倍体	单体	A=a ₁ a ₂ a ₃	2n-1	AAB (B-1b ₁)	(a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃)(b ₁ b ₁ b ₂ b ₂ b ₃)	5II+1
缺体		B=b ₁ b ₂ b ₃	2n-2	AA (B-1b ₁)(B-1b ₂)	(a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃)(b ₁ b ₁ b ₂ b ₂)	5II	
双单体		同上	2n-1-1	AAB(B-1b ₁ -1b ₂)	(a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃)(b ₁ b ₁ b ₂ b ₂)	4II+2I	
三倍体		A=a ₁ a ₂ a ₃	2n+1	A(A+1a ₁)	a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃	2II+III	
四倍体		同上	2n+2	A(A+2a ₁)	a ₁ a ₁ a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃	2II+IV	
双三体	同上	2n+1+1	A(A+1a ₁ +1a ₂)	a ₁ a ₁ a ₂ a ₂ a ₃ a ₃ a ₃	II+2III		

(二)、同源多倍体

1、同源多倍体的形态特征：

(1). 巨大性：

染色体倍数越多 → 核和细胞越大 → 器官越大。

①. 外形：

叶片、花朵、花粉粒、茎粗和果实等器官都随着染色体组 (X) 数目的增加而递增。



金鱼草
 $2n=2X=16$

金鱼草
 $2n=4X=32$



染色体组的倍数是否越高越有利呢？

染色体组的**倍数性有一定限度**，超过限度其器官和组织就不再增大，甚至导致死亡。

如：

- 甜菜最适宜的同源倍数是三倍（含糖量、产量）；
- 玉米同源八倍体植株比同源四倍体短而壮，但不育；
- 半支莲同源四倍体的花与二倍体相近；
- 车前草同源四倍体的花小于二倍体。



②. 气孔和保卫细胞：

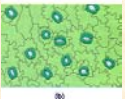
气孔和保卫细胞**大于**二倍体，
单位面积内的气孔数**小于**二倍体。

烟草的叶片气孔

2X



4X



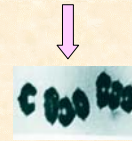
8X



③. 染色体数：

以根尖细胞或花粉母细胞鉴定为宜。

如：大麦： $2n=2X=14$ ， $2n=4X=28$ 。



(2). 基因剂量效应：

①. 基因剂量增大 → 改变基因平衡关系，影响生长和发育：

设：二倍体一对等位基因A-a，基因型是AA、Aa和aa。

同源三倍体：AAA 三式(三显体)、AAa 复式(二显体)

Aaa 单式(单显体)、aaa 零式(无显体)

同源四倍体：AAAA 四式、AAAa 三式、AAaa 复式

Aaaa 单式、aaaa 零式

②. 基因剂量增加 → 植株的生化活动一般加强：

例如：大麦同源四倍体籽粒蛋白质含量，约增10~12%；
玉米同源四倍体籽粒类胡萝卜素含量，约增43%。

(3). 表现型的改变：

二倍体加倍为同源四倍体后，常出现不同表现型。如：

①. 二倍体西葫芦 → 同源四倍体

梨形果实 → 扁圆形

②. 二倍体菠菜 ♀ XX，♂ XY

四倍体菠菜 ♀ XXXX，♂ XXXY、XXYY、XYYY、YYYY

均为♂株，说明Y染色体在决定性别的作用上具有特殊效应



(4). 同源多倍体的特点：

①. 同源多倍体主要依靠**无性繁殖**途径**人为**产生和保存。

②. 自然界也能产生同源多倍体，往往高度不育；
即使少数能产生少量后代，也往往是非整倍体。

③. 同源多倍体自然出现的频率：

多年生植物 > 一年生；

自花授粉植物 > 异花授粉植物；

无性繁殖植物 > 有性繁殖植物。



如：马铃薯属于同源四倍体，而非二倍体或异源多倍体。

2. 同源多倍体的联会和分离：

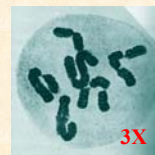
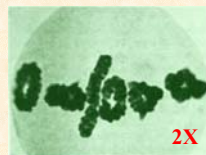
(1). 同源多倍体联会时的特征：

同源多倍体减数分裂 → 联会成多个**多价体**。

三条或三条以上的同源染色体联会 → 组成同源组。

如紫鸭跖草：二倍体 $2n=2X=12=6\text{II}$

三倍体 $2n=3X=18=6\text{III}$



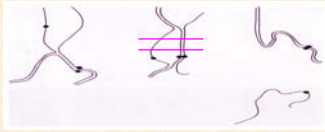
(2). 同源三倍体的联会和分离:

①. 特点:

联会配对不紧密, 为局部联会。

②. “提早解离”现象和“不联会”现象:

- ★ 三价体局部联会 → 交叉减少、联体松弛 → 提早解离 (中期 I 三价体松弛 → II 和 I)。
- ★ 同源组中, 若有两个染色体已先联会成 II, 则第三个染色体必然成为 I → 发生“不联会”。



③. 同源染色体的不均衡分离:

联会形式	偶线期形象	双线期形象	终变期或中期 I
III			
II+I			

图7-17 同源染色体各同源组三个染色体的联会和分离

不论何种分离方式 → 导致同源三倍体配子染色体组合成分的不平衡 → 造成同源三倍体的高度不育。

例如:

曼陀罗三倍体不均衡分离(2n=3X=36=12 III)

分离	12/24	13/23	14/22	15/21	16/20	17/19	18/18
大孢子		3.5	9.0	14.0	21.5	34.5	17.5
小孢子	0.8	4.5	8.5	14.5	22.9	30.8	18.0



④. 同源三倍体在农业上的应用:

同源三倍体具有高度不育的特性。

例: 无籽西瓜 (X=11)

二倍体(2n=2X=22=11 II)

↓ 加倍

同源四倍体 × 二倍体

(2n=4X=44=11 IV) ↓

同源三倍体西瓜(无籽)

2n=3X=33=11 III



人工创造的同源三倍体:

葡萄、香蕉等。



(3). 同源四倍体的联会和分离:

①. 分离的多样性:

每个同源组是由四个同源染色体组成, 由于局部联会, 也会发生不联会和四价体提早解离等现象 → 造成部分不育和子代染色体数的多样性变化。

中期 I 的联会:

IV、III+I、II+II 和 II+I+I。

后期 I 的分离:

- 2/2 或 3/1;
- 2/2 或 3/1 或 2/1;
- 2/2;
- 2/2 或 3/1 或 2/1 或 1/1。

后期 I 分离	偶线期形象	双线期形象	终变期形象	后期 I 分离
IV				2/2 或 3/1
III+I				2/2 或 3/1 或 2/1
II+II				2/2
II+I+I				2/2 或 3/1 或 2/1

例如大麦四倍体:

中期 I

IV

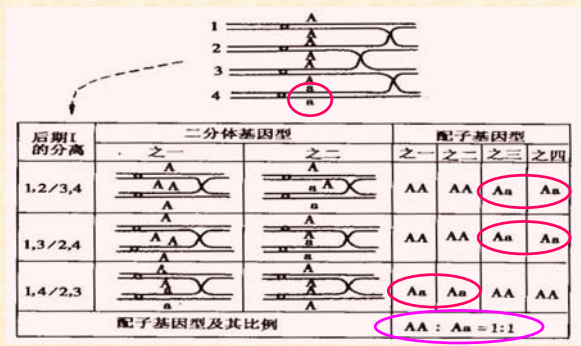
后期 I

落后

末期 I

落后

例：三式杂合体(AAAa)，并设基因与着丝点之间不发生交换，其中：A、A和A分别位于1、2和3染色体，a位于4染色体，且后期I分离都是2/2式。



假定♀、♂配子能以同样比例参与受精，则自交子代的基因型是(1AA: 1Aa)²=1 AAAA : 2 AAAa : 1 AAaa。

同理复式(AAAa)和单式(Aaaa)杂合体染色体随机分离：

表7-3 同源四倍体某位点的等位基因的染色体随机分离

同源四倍体杂合基因型	配子			自交子代基因型和比例					自交子代表现型			
	种类和比例	纯合隐性配子的%	配子的%	种类和比例					a%			
				A ⁴	A ³ a	A ² a ²	Aa ³	a ⁴		A	a	
AAAa	1	1	0	1	2	1			全部		0	
AAaa	1	4	1	16.7	1	8	18	8	1	35	1	2.8
Aaaa		1	1	50.0			1	2	1	3	1	25.0

浙江大学

遗传学第七章

98

三、异源多倍体



浙江大学

遗传学第七章

99

1. 偶倍数的异源多倍体：

(1). 异源多倍体是物种进化的一个重要因素：

- 中植物中，652个属，有419个属是异源多倍体；
- 被子植物纲内，占30-35%，主要分布在蓼科、景天科、蔷薇科、锦葵科、禾本科等；
- 禾本科中约占70%，如栽培的小麦、燕麦、甘蔗；
- 果树中有苹果、梨、樱桃等；
- 花卉中有菊花、大理菊、水仙、郁金香等。



(2). 异源多倍体自然繁殖的都是偶倍数，由远缘杂交形成：

例：普通烟草的产生：

拟茸毛烟草 × 美花烟草
 $2n=2X=TT=24=12 II$ ↓ $2n=2X=SS=24=12 II$
 $F_1 2n=2X=TS=24=12 I + 12 II$
 ↓ 加倍
 普通烟草(双二倍体)
 $2n=4X=TTSS=48=12 II + 12 II$



偶倍数异源多倍体在减数分裂时能象二倍体一样联会成二价体，故异源多倍体可表现出与二倍体相同的性状遗传规律。

∴ 双二倍体：特指异源四倍体。

如 $2n=4X=TTSS=48=24 II$ 的异源四倍体普通烟草。



浙江大学

遗传学第七章

101

(3). 通过人工诱导多倍体，证明远缘杂交形成异源多倍体是新种产生的重要原因：

例如：普通小麦的演化过程

一粒小麦 × 拟斯卑尔脱山羊草
 $2n=AA=14=7 II$ ↓ $2n=BB=14=7 II$
 $F_1 2n=2X=AB=14=7 I + 7 I$
 ↓ 加倍
 二粒小麦的异源四倍体 × 方穗山羊草
 $2n=4X= AABB=28=14 II$ ↓ $2n=2X=DD=14=7 II$
 $F_1 2n=3X= ABD=21=7I+7I+7I$
 ↓ 加倍
 异源六倍体(类似于异源六倍体的斯卑尔脱小麦)
 $2n=6X= AABBDD=42=21 II$
 ↓ 基因突变、长期演化
 普通小麦
 $2n=6X= AABBDD=42=21 II$



(4). 异源多倍体中的染色体部分同源性:

① 把普通小麦中各染色体分别命名:

A组: 1A 2A 3A 4A 5A 6A 7A 一粒小麦
 B组: 1B 2B 3B 4B 5B 6B 7B 拟斯单尔脱山羊草
 D组: 1D 2D 3D 4D 5D 6D 7D 方穗山羊草



② 编号相同的染色体具有部分同源的关系(携带相同基因):

(1A、1B和1D)、(2A、2B和2D)、...具有部分同源的关系;

③ 相同编号的染色体(如1A、1B、1D)有时可以互相代替。

例如: 小麦粒色的遗传动态可以表现为15:1、63:1。

其中63:1是受3对重叠基因控制, 基因代号为:

R_1-r_1 、 R_2-r_2 、 R_3-r_3 分别位于3D、3A、3B上。

● 正常情况: 异源六倍体小麦($6X=AABBDD=21 II$)减数分裂时, 进行同源联会;

● 特殊情况: 如缺少某一染色体(如1A)的母细胞中, 1A就可能与部分同源的1B或1D进行联会, 称为异源联会。

(5). 异源多倍体的亲本:

要有一定的亲缘关系, 如同一属中的不同种、或同一种中的不同属, 亲缘关系太远一般难以成功。

①. 上述一些异源多倍体的不同染色体组虽是异源, 但其染色体数一样。

例如: 异源六倍体小麦: A、B、D, $X=7$;

异源四倍体烟草: T、S, $X=12$ 。



②. 亲本染色体组的染色体数不同 → 异源多倍体中各个染色体组的染色体数也就随着不同。

例如: 黑芥菜 × 中国油菜

$2n=2X=16=8 II$ ↓ $2n=2X=20=10 II$

白芥菜

$2n=4X=36=8 II + 10 II = 18 II$

又如: 欧洲油菜(异源四倍体):

中国油菜 × 甘蓝

$2n=2X=20=10 II$ ↓ $2n=2X=18=9 II$

欧洲油菜

$2n=4X=38=10 II + 9 II$



2. 奇倍数的异源多倍体:

(1). 奇倍数异源多倍体由偶倍数多倍体杂交产生:

例1: 普通小麦 × 圆锥小麦

$2n=6X=AABBDD=42=21 II$

$2n=4X=AABB=28=14 II$

$n=3X=ABD$

$n=2X=AB$

F₁ 异源五倍体

$2n=5X=AABBD=35=14 II + 7 I$

结实率较高, 存在异源联会。

又称倍半二倍体, 可以作为进行染色体替换的手段。



例2: 普通小麦 × 提莫菲维小麦

$2n=6X=AABBDD=42=21 II$

$2n=4X=AAGG=28=14 II$

$n=3X=ABD$

$n=2X=AG$

F₁

异源五倍体 $2n=5X=AABDG=35=7 II + 21 I$

结实率很低, 单价体多, 需要异源联会量太大。



(2). 自然界的物种难以以奇倍数的异源多倍体存在, 只能依靠无性繁殖的方法加以保存。



单价体多



分离紊乱



配子染色体不平衡



不育或部分不育

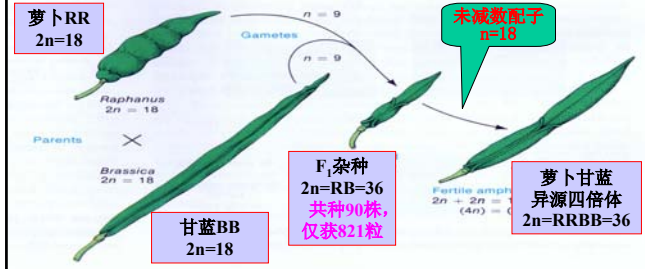
(四)、多倍体的应用



1. 多倍体形成的两种主要途径:

(1). 远缘杂种和原种形成未减数配子:

如**远缘杂交**: 卡贝钦科(1928)获得**萝卜**与**甘蓝**的属间杂种异源四倍体, 曾定为一个新属“*Raphanobrassica*”。最初的设想是希望育成上面长甘蓝菜、下面长萝卜的新种, 结果却相反。



又如, 没有杂交的原种:

未减数的花粉粒一般都比已减数的花粉粒大。

例: **桃树**: $2n=2X=16=8\text{II}$



大量花粉

↓ 选择**大花粉粒**1202粒授粉

二倍体桃树

30棵子代植株

↓ 细胞学检查

有7株是**同源三倍体**植株 ($3X=24=8\text{III}$)。

产生同源三倍体的花粉粒是由未减数产生的($n=2X=16=8\text{II}$)。

(2). 原种或杂交种的合子加倍:

如, 杂交种的合子加倍:

一粒小麦 × 拟斯卑尔脱山羊草

$2n=AA=14=7\text{II}$ ↓ $2n=BB=14=7\text{II}$

F_1 $2n=2X=AB=14=7\text{I}$

↓ 加倍

二粒小麦 (**异源四倍体**)

$2n=4X= AABB=28=14\text{II}$



2. 人工诱导多倍体的应用:

(1). 克服远缘杂交的不孕性:

杂交之前先使某一亲本加倍 →

同源多倍体, 可提高杂交结实率。

● 白菜 × 甘蓝 反交: 甘蓝 × 白菜
 $2X=20=10\text{II}$ ↓ $2X=18=9\text{II}$
 122朵花 70朵杂交花
 未结一粒种子 也未结种子

将甘蓝的染色体加倍后, $2n=4X=36=9\text{IV}$

● 甘蓝 × 白菜 反交: 白菜 × 甘蓝
 131朵花结4粒种子 155朵花结209粒种子
 均长成植株 长成127株杂种植株



(2). 克服远缘杂种不育性:

远缘杂种 → 大量的单倍体 → 严重的不育。

使 F_1 加倍 → 异源多倍体物种 → 可育配子。

异源多倍体新种具有两个原始亲本种的性状特征, 作为再次杂交的亲本之一, 转移某些优良性状。

如:

普通烟草 × 粘毛烟草
 $2n=4X=TTSS=48=24\text{II}$ ↓ $2n=2X=GG=24=12\text{II}$

F_1 $3X=TSG=36$ 不育

↓ 加倍

异源六倍体 $6X=TTSSGG=72=36\text{II}$

↓ 可育 抗病

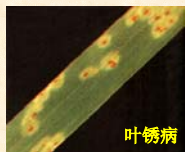
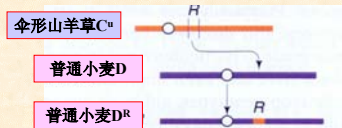
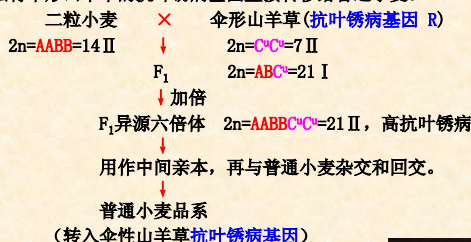
新种名为 *N. digluta*



用普通烟草多次回交这个新种 → 抗**普通花叶病**普通烟草品种。

(3). 创造远缘杂交育种的中间亲本（克服远缘杂种不育性）：

突出例子是：伞形山羊草与普通小麦杂交不能产生有活力的种子，无法将伞形山羊草的抗叶锈病基因直接转移给普通小麦。



(4). 育成作物新类型：

①. 同源多倍体：在生产上加以直接应用的材料还很少。

能直接应用的同源多倍体植物主要有：

- ◆ 多年生植物：如果树，同源三倍体苹果 ($3X=51=17III$)，无籽，整齐度和产量尚不及二倍体。
- ◆ 无性繁殖的植物：如同源四倍体马铃薯。
- ◆ 不以收获种子为目的植物：如牧草。



浙江大学



苹果

遗传学第七章

一年生植物中，以下几种同源多倍体已有较大应用面积：

三倍体甜菜 ($3X=27=9III$)：含糖量 $> 2X, 4X$ 。

三倍体西瓜 ($3X=33=11III$)：无籽、甜(含糖量高)。

应用价值较大，制种和母本(四倍体)保存较为困难。

四倍体荞麦 ($4X=32=8IV$)：经过选择，选到几个比二倍体 ($2X=16=8 II$) 增产了3-6倍的品系，且抗寒。

四倍体黑麦 ($4X=28=7IV$)：在高寒地区比二倍体增产。

②. 异源多倍体：

◆ 自然形成的有：

异源六倍体普通小麦、异源四倍体芥菜、欧洲油菜、异源四倍体棉花等。

◆ 人工育成：

中国农科院鲍文奎先生育成的异源八倍体小黑麦，具有穗大、粒大、抗病和抗逆性强的特点。

普通小麦 × 黑麦

$2n=AABBDD=42$ ↓ $2n=RR=14$

F_1 $2n=ABDR=28I$ 不育

↓ 加倍、选育

异源八倍体小黑麦(Triticale)

$2n=8X=AABBDDRR=56=28 II$

云贵种植有一定的增产效果。



(五)、单倍体

1. 概念：

单倍体——指具有配子染色体数(n)的个体。

① 二倍体植物： $n=X$ 单元单倍体

水稻、玉米的单倍体就是一倍体($n=X=12, 10$)。

② 多倍体生物： $n \neq X$ 多元单倍体

普通烟草的单倍体是二倍体($n=2X=TS=24$)；

普通小麦的单倍体是三倍体($n=3X=ABD=21$)。

③ 单倍体表现出高度不育：

∴ 在单倍体植株内，染色体都是成单的，一般以单价体出现，表现为高度不育，几乎不能产生种子。



2. 单倍体的形成:

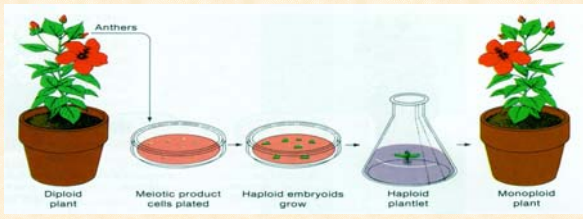
(1). 高等生物:

所有单倍体几乎都来源于不正常的生殖过程。

如: 孤雌生殖、孤雄生殖。

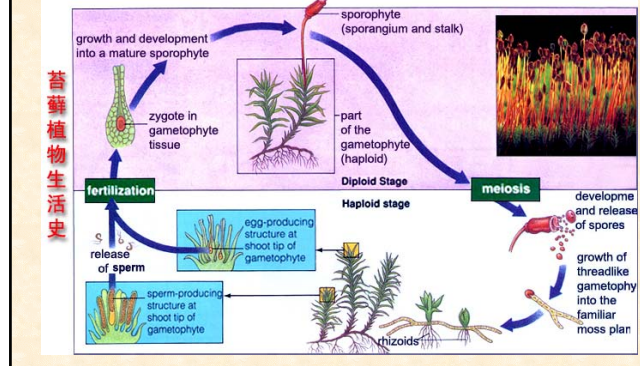
自然界: 大部分单倍体是孤雌生殖所形成的。

组培技术: 花药培养、小孢子培养产生的。



(2). 低等生物:

单倍体是大多数低等植物生命的主要阶段, 故不存在育性的问题。如: 苔藓的配子体世代:



3. 高等植物单倍体的表现:

主要表现为高度不育。

细胞、组织、器官和植株一般比二倍体和双倍体要弱小。

双倍体: 指具有合子染色体数(2n)的异源多倍体。



4. 单倍体研究:



- 单倍体 \rightarrow 二倍体或双倍体, 不育 \rightarrow 可育; 基因单个 \rightarrow 两个, 成为一个完全纯合的个体。
- 单倍体中每个基因都是成单的, 不论显隐性都可表达, 是研究基因及其作用的良好材料。
- 单倍体母细胞减数分裂时异源联会的研究, 分析各个染色体组之间的同源或部分同源的关系。异源多倍体常有部分同源 \rightarrow 单倍体 I + 部分同源染色体。

二、非整倍体

1. 非整倍体: 指比该物种正常合子染色体数(2n)多一个以至几个染色体的生物体。

出现原因: 上几代发生过减数分裂或有丝分裂异常, 减数分裂时的“不分离”或“提早解离”。



2. 亚倍体：染色体数少于正常合子染色体数的个体。

①. 二倍体生物：

自然界很难存在其亚倍体，如水稻。

二倍体($2n=2X=AA=a_1a_1a_2a_2a_3a_3$)的配子中本来只有一套染色体组($n=X=A=a_1a_2a_3$)，如缺少其中一个染色体后，其染色体组完整性就会遭到破坏，一般不能正常发育。



②. 异源多倍体生物：

在异源多倍体的自然群体中可出现亚倍体。

∴异源多倍体配子中含两个或两个以上的不同染色体组($n=2X=AB=a_1a_2a_3b_1b_2b_3$)。

∴(n-1)配子中虽缺少染色体组(如A)中某一染色体，但由于该缺失染色体的功能可能由另一染色体组(B)的某一染色体所代替 → (n-1)配子还能正常发育和参加受精 → 产生新生的亚倍体子代。

普通小麦($2n=6X=AABBDD=42=21II$)已分离出全套21个单体和缺体。

普通烟草($2n=4X=SSTT=48=24II$)分离出24个单体。

3. 超倍体：指染色体数多于2n的个体。

超倍体在异源多倍体和二倍体的自然群体内均可出现。

∴在(n+1)配子内的各个染色体组都是完整的，一般都能正常发育；

∴在二倍体或异源多倍体群体内都能出现超倍体。

如：玉米、曼陀罗、大麦、番茄、水稻等均为二倍体，都已分离出全套的三体。



(-)、亚倍体



1. 单体：2n-1

单体：比合子染色体数少一条染色体生物体。

(1). 自然界有些动物具有单体存在的特点：

蝗虫、蟋蟀、某些甲虫： $\text{♀} XX$ 即 $2n$ ； $\text{♂} X$ $2n-1$
鸟类、许多鳞翅目昆虫： $\text{♀} Z$ $2n-1$ ； $\text{♂} ZZ$ $2n$

① 自然界中有一些由染色体丢失而产生的嵌合体

蝴蝶(2n-1, 受精卵第一次分裂丢失一条Y染色体所产生)



单体IV果蝇2n-1

♀ X型 (Y丢失)

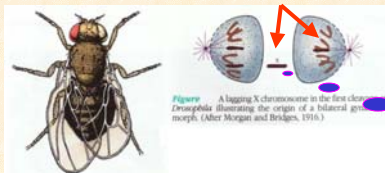
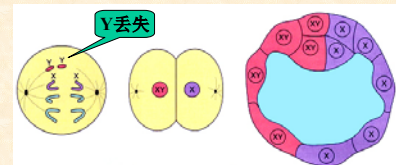


Figure 9 A lagging X chromosome in the first cleavage (Zinwagel) illustrating the origin of a bilateral gynemorph. (After Morgan and Bridges, 1916.)

单体IV果蝇 2n-1 (Y丢失)

果蝇： $XX + X0$ 两性嵌合体。

受精卵第一次分裂时丢失一条X染色体所产生的。

(2). 植物界:

①. 二倍体群体中的单体往往不育。

②. 异源多倍体中单体具有一定活力和育性。



例:

普通烟草是异源四倍体, 其配子有两个染色体组($n=2X=TS=24=24I$), 是第一个分离出全套24个不同单体的植物($2n-I_A, 2n-I_B, 2n-I_C, \dots, 2n-I_W, 2n-I_Z$)。

不同单体间及与双体之间的主要差异:

花冠、朔果、植株大小、以及发育速度、叶形和叶绿素等。



③. 理论上, 单体自交产生双体: 单体: 缺体=1:2:1。

	♂	
♀	n (50%)	n-1 (50%)
n (50%)	2n(双体)	2n-1(单体)
n-1 (50%)	2n-1(单体)	2n-2(缺体)

实际上 (n-1) 雄配子发芽率、发芽速度均差于 n 配子。

自交后代中双体、单体、缺体的比例因下列因素而改变:

- 单价体在减数分裂后期I中被遗弃的程度;
- (n-1) 配子参与受精的程度;
- 2n-I和2n-II幼胚持续发育的程度。



④ 如何检测 (n-1) 配子的传递频率?

例: 普通小麦:



以单体作父本: 双体(2n) × 单体(2n-1) → F₁

F₁细胞学鉴定: (n-1) ♂ 配子传递率为4%

(2n-1)单体有0~10%, 平均4% << 理论值50%;

(2n)双体有90~100%, 平均96% >> 理论值50%。

以单体作母本: 单体(2n-1) × 双体(2n) → F₁

F₁细胞学结果: (n-1) ♀ 配子传递率为75%。

(2n-1)单体有75% > 理论值50% (减数分裂时, I易丢失)。

(2n)双体有25%。

小麦单体自交子代群体中:



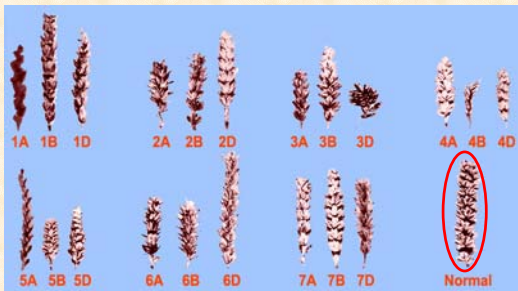
	♂	
♀	n (21 I) 96%	n-1 (20 I) 4%
n (21 I) 25%	双体2n(21 II) 24%	单体2n-1(20 II + I) 1%
n-1 (20 I) 75%	单体2n-1(20 II + I) 72%	缺体2n-2(20 II) 3%

2. 缺体: 2n-2

(1). 缺体是异源多倍体所特有, 一般来自(2n-1)单体的自交。

(2). 有的植物见不到缺体, 在幼胚阶段死亡了。

如: 普通烟草的自交后代中无缺体。



普通小麦(n=21)缺体

(3). 普通小麦缺体的特征:

- ① 生活力都较差;
- ② 育性较低;
- ③ 可育缺体一般都各有特征。



例: 2n-II 5A: 丢失抑制斯卑尔脱小麦穗型基因, 故5A缺体就会发育成斯卑尔脱小麦穗型。

2n-II 7D: 生长势 < 其它缺体, 有半数植株是雄性不育或雌性不育。

2n-II 4D: 花粉表面正常, 但不能受精, 说明4D上载有控制育性的基因。

2n-II 3D: 种子是白果皮, 而双体则为红果皮。

(4). 利用缺体研究基因与染色体的关系:

不同染色体的缺体 → 表现不同性状

→ 明确基因位于哪个染色体上。



例如:

小麦籽粒颜色遗传的三个独立分配的异位同效基因:

R_1-r_1 、 R_2-r_2 、 R_3-r_3 分别位于 3D、3A、3B 染色体。

现有:

双体植株: $18II + II3DR_1R_1 + II3AR_2r_2 + II3BR_3r_3$ 结红皮籽,

缺体植株: $(2n - II3DR_1R_1)$ 则结出白皮籽。

原因: 控制红粒基因 R_1, R_1 (显性) 随 3D 染色体的缺失而丢失, 可以证实 R_1, R_1 基因位于 3D 之上。

(二)、超倍体



1. 三体: $2n+1$

1910年, 发现直果曼陀罗球形朔果的突变型。

1920年, 发现突变型比正常 ($2n=24=12II$) 多了一个染色体, 即三体 ($11II+1III$)。

(1). 三体的类型:

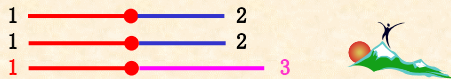
①. 初级三体: 增加的一条染色体与原来一对同源染色体完全相同。



②. 次级三体: 增加的一条染色体上的两条臂相同。



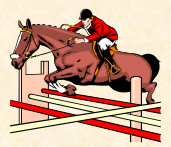
③. 三级三体: 增加染色体上有一条臂来自其它非同源染色体。



(2). 三体与性状变异:

三体基因剂量从两个增加到三个, 不同于正常植株;

三体染色体之间连锁基因群不同, 三体间表现型产生差异。



例如:

① 玉米10个不同的三体: 三倍体自交产生。

$2n + I_5$ 三体的叶片较短、较宽;

$2n + I_7$ 三体的叶片较挺、较窄。

其余三体都比双体略微短一些, 生长势也略微弱些。



② 普通小麦的21个三体: 正常与三倍体的后代。

$2n + I_{5A}$ 是密穗的;

$2n + I_{2A}$ 、 $2n + I_{2B}$ 、 $2n + I_{2D}$ 是窄叶的;

其它三体植株与它们的双体相似。

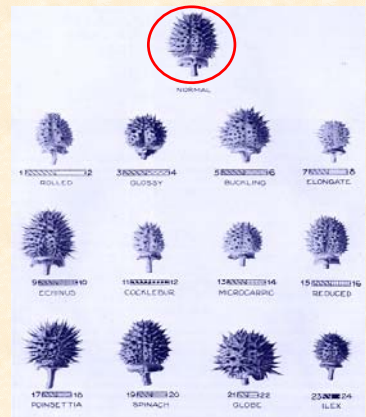


③ 番茄12个三体: 三倍体与二倍体杂交产生的。

三体与双体及三体之间均存在着表现型的差异。

表现型差异: 植株生长习性、节间长短、叶色、叶形、叶片大小、花形、果形、果实大小等性状。

曼陀罗 12 种三体的不同果形



水稻三体:

不同的三体表现
不同的籽粒外形。



Figure 19.25 A set of 12 primary trisomics of rice, variety CS-M3, showing the grain characteristics of each type along with the normal diploid. The numbers correspond to the extra chromosome in each trisomic in decreasing order of length. (Courtesy of S.H. Khan and J.N. Rutger, University of California, Davis, and ARS, USDA, Davis, CA.)

水稻端三体粗线期

人类的21三体:

唐氏综合症: 较敏感
和快乐, 皮肤折痕。



Figure 19.3 Facial features of a child with Down syndrome. Down syndrome children are usually sensitive, happy, and lovable. They are skillful and dependable when properly trained and employed. (Copyright © 1988 by Bruce Goleman, Inc., New York, NY. Reproduced with permission.)

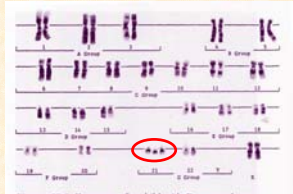


Figure 19.5 Karyotype of a child with Down syndrome, showing trisomy for chromosome 21 (47,XX,+21). (Courtesy of R. M. Freeman.)



Figure 19.7 Hand and foot of a child with Down syndrome showing abnormal skin creases. (Courtesy of Science Photo Library.)

(3). 三体的联会及其传递:

① 三体的联会:

$11\text{II} + \text{III}; 12\text{II} + \text{I}; 11\text{II} + \text{II} + \text{I}$



② 三体个体的配子:

$11\text{II} + \text{III}$ 类型: $n, n+1$ 配子, 各占50%。

$12\text{II} + \text{I}$ 类型: 多数配子是 n , 少数配子是 $n+1$ 。

导致: $(n+1)$ 配子数少于 n 配子, 故自交群体内, 多数双体, 少数是三体, 而四体 $(2n+2)$ 植株极少。

如: 普通小麦三体后代中:

双体占54.1%; 三体占45.0%; 四体占1%左右。

③ 外加染色体主要是通过卵子传递:

授粉过程中, $(n+1)$ 花粉竞争不过 n 花粉, 因而 $(n+1)$ 花粉能够参加受精的机会并不多。

后代三体来源: $(n+1) + n \blacktriangleright$ 多; $n + (n+1) \blacktriangleright$ 少。

例: 玉米三体也主要通过卵子传递:

三体 $(2n+I_{10})$ 为父本与二倍体玉米 $(2n)$ 杂交:

$$2n \text{♀} \times (2n+I_{10}) \text{♂}$$

F_1 349株中仅5株三体, 占1.4%。

三体 $(2n+I_{10})$ 为母本与二倍体玉米 $(2n)$ 杂交:

$$(2n+I_{10}) \text{♀} \times 2n \text{♂}$$

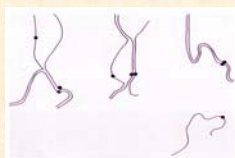
F_1 1237株有304株三体, 占24.5%。



(3). 三体传递的一般规律:

染色体越长, 传递率越大。

长染色体中, 三价体的交叉也越多, 就越容易联系在一起, 外加染色体成为单价体而被遗弃的可能性越小。



(4). 三体的基因分离:

三体同源组中有三个等位基因 \rightarrow 四种不同的基因型:

AAA三式、AAa复式、Aaa单式、aaa零式

同时表现两种不同的基因分离比例:

双体 Xx 杂合基因所导致的 $X_:$ $xx = 3:1$ 分离;

三体 AAa 或 Aaa 杂合基因所导致某种形式的分离。



设：显性基因A和隐性基因a位于三体染色体上；

为复式杂合体(AAa)，基因与着丝点间无交换发生。

则：染色体分离 → 将产生1:1的(n+1)和n配子 → 基因型分别为AA:Aa:A:a = 1:2:2:1。

再设：(n+1)和n配子同等可育，精子和卵子同等可育；

则：复式三体自交后代的表现型比例 → A_ : aa = 35 : 1。

第一组 分离	二分子染色体数及其基因型	配子染色体数及其基因型
1, 2 / 3		AA, Aa, aA, aa
2, 3 / 1		AA, Aa, aA, aa
1, 3 / 2		AA, Aa, aA, aa

配子染色体数基因型及比例 1:2:2:1

但实际上：

三体(n+1)配子能参与受精者一般都少于n配子，特别是能参与受精的(n+1)花粉更少。

∴ 复式三体自交后代表现型比例很难正好是A_ : aa = 35 : 1。

设：复式三体的(n+1)花粉全部不能参与受精，而(n+1)卵子有1/4能参与受精，而其余3/4为n。

则：自交受精为(1AA : 2Aa : 6A : 3a)[♀] · (2A : 1a)[♂]；
自交子代的表现型比例A_ : aa = 33 : 3 = 11 : 1。

∴ 实际情况也是A_ 表现型的比例数小于35，

∴ 不育的(n+1)配子都含A基因的。



2. 四体: 2n+2

(1). 四体来源:

多数四体(2n+2)来源于三体子代群体。

例：普通小麦三体(2n+1=43=20 II + III)的自交后代中 → 1% 四体植株 (2n+2=44=20 II + IV) → 分离出21个不同四体。

(2). 四体的自交子代:

四体的稳定性远大于三体，在后期I主要是2/2分离。

例：普通小麦四体的自交子代中：
有73.8%是四体、23.6%是三体、1.9%是2n植株。
少数四体可以形成100%的四体子代。



(3). 四体的联会:

联会的同源区段均很短 → 交叉数显著减少 → 容易发生不联会和提早解离。

中期I: IV、III + I、II + II、II + I + I

后期I: 多数为II + II均衡分离，因为同源染色体数是属于偶数的。

(4). 四体基因的分离:

- (n-1) II 双体染色体上成对基因Xx的正常分离；
- 四体染色体上基因的分离，如AAAa(三式)、AAaa(复式)、Aaaa(单式)，分离规律与同源四倍体同源组的染色体分离相同。

(5). 异源六倍体普通小麦的四体研究

普通小麦的A、B、D三个异源染色体组有部分同源性。

例如：

2n + II_{2B} - II_{2D}的“四体-缺体”植株表现出：

- 减数分裂正常；
- 产生的花粉能与双体花粉一样参与受精。
说明：2B(II_{2B})可弥补2D(II_{2D})所欠缺的功能。

2B和2D染色体是部分同源的，不过长期的分化已使得两者在一般情况下不能联会。

又如：2A四体 → 2B缺体和2D缺体。

∴ 2A、2B、2D染色体构成一个部分同源组，但分别属于A、B、D三个异源的染色体组。



(三)、非整倍体的应用



1. 测定基因的所在染色体:

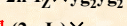
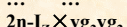
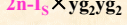
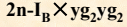
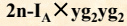
(1) 单体测验:

① 隐性基因测定:

例: 普通烟草 ($2n=48$) 中一隐性基因 y_{g_2} 控制的黄绿型突变, 用单体测验法, 定位于染色体上。

测定方法如下:

以24个绿叶单体母本分别与黄绿型双体 ($y_{g_2}y_{g_2}$) 杂交:



产生24个组合的 F_1 群体, 检查各组合叶色。

发现 $(2n-I_S) \times y_{g_2}y_{g_2}$ 的 F_1 群体内有绿株和黄绿株分离。

F_1 植株细胞学检查: 黄绿型是单体、绿叶型是双体 ($2n$)。

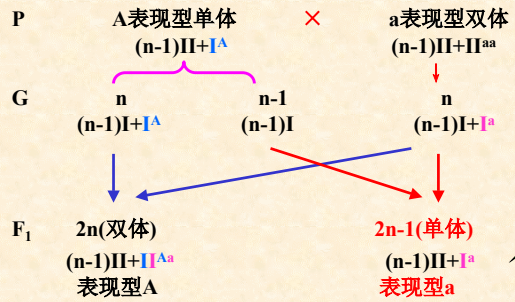
其它23个杂交组合 F_1 中单体和双体均为绿株。

∴ 这就证明 y_{g_2} 这对基因位于S染色体上。



② 测验过程中的遗传机理:

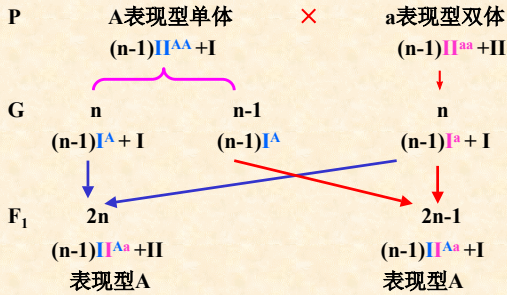
i. 设隐性基因a位于某一染色体上时, 则aa基因型双体 ($2n$) 与A表现型 ($2n-I^A$) 单体杂交, 会产生以下结果:



单体表现为双体亲本性状。



ii. 当隐性基因a不位于某染色体上时, 则aa基因型双体与A表现型 ($2n-I^A$) 杂交的结果为:

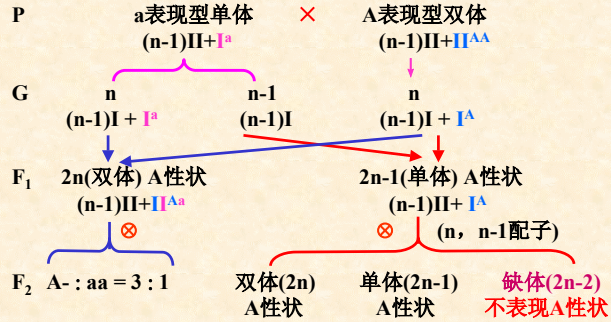


F_1 表现型未出现分离。



②. 假如是显性基因(A)时, 同样可用单体测验法进行测定:

i. 当A基因在某单体染色体上



ii. 当A基因不在某单体染色体时:

F_2 : 双体、单体、缺体植株均会产生a表现型 (A- : aa = 3 : 1)。

③ 异源多倍体植株中, 利用单体测定某基因的所在染色体, 是确定基因连锁群的一个重要方法:

异源多倍体的不同染色体组之间存在着部分同源的关系,

有许多异位同效基因。

异位同效基因一般用单体测定法确定其所在染色体。

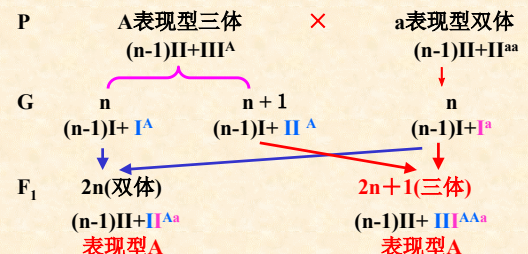
现已利用单体测定法鉴了普通烟草和普通小麦的许多异位同效基因的所在染色体。

如普通小麦粒色:

R_1-r_1 、 R_2-r_2 、 R_3-r_3 就是分别位于3D、3A、3B之上。

(2) 三体测验:

当三体作母本与隐性突变体杂交时, F_1 中三体植株自交后代性状分离会随隐性基因所在染色体的不同而异:



基因型 AA : Aa : A : a = 1:2:2:1
自交后代的表型比例 = A- : aa = 35:1



2、有目标地替换染色体:

(1). 利用各种非整倍体进行染色体替换:

已知某抗病基因(R)在小麦6B染色体上, 某抗病品种除抗病性之外, 无其它优点。

育种方案: $6B II^{RR} \rightarrow 6B II^{r^r}$

方法如下: 6B单体

P $20 II + 6B I^r$ × $20 II + 6B II^{RR}$ 6B双体

F₁ $20 II + 6B I^R$ 单体(抗)

F₂ 双体 $20 II + 6B II^{RR}$ (抗)

①. 进一步选择;

②. 作为杂交亲本与其它优良品种进行杂交, 可获得载有抗病基因R的染色体个体。



(2). 利用缺体进行置换:

例: 已知小麦抗秆锈17生理小种的基因(R)是位于6D染色体上。

甲品种是一个优良而不抗病品种($2n=20 II + 6D II^{rr}$);

乙品种是一个不优良而抗病品种($2n=20 II + 6D II^{RR}$).

现要使甲品种换进一对带有抗病基因(R)的6D染色体。

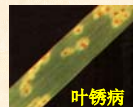
方法:

缺体 $2n - II 6D$ × 双体 $20 II + II 6D^{RR}$

F₁ (均为单体)

$20 II + I 6D^R$

可以获得带有一对抗病基因(R)的6D染色体的双体即 $20 II + II 6D^{RR}$



本章小结

1. 染色体结构变异是比基因突变更大幅度的突变, 它的遗传效应影响很大。机理是“先断后接说”。

2. 染色体结构变异类型:

(1) 发生在一对同源染色体内:

- ①. **缺失**: 形成缺失圈(正常染色体构成) → 假显性;
- ②. **重复**: 形成重复圈(畸变染色体构成) → 剂量效应、位置效应;
- ③. **倒位**: 形成倒位圈(由一对着丝点染色体、后期桥(双着丝点染色体) → 位置效应(交换值改变形成新种)。



本章小结

(2) 发生在二对同源染色体间:

易位: 形成“十字环”(由二对非同源染色体构成) → 半不育、交换值改变等。

3. 染色体结构变异的遗传影响:

- ①. 影响个体发育和配子生活力, 但♀配子具有更大传递力;
- ②. 改变交换率、形成新连锁群(易位);
- ③. 形成新系、新种(倒位、易位);
- ④. 剂量效应(重复)、位置效应(重复、倒位、易位);
- ⑤. 假显性现象(缺失)。



本章小结

4. 染色体数量变异是遗传变异的重要方面。

5. 染色体数量变异是在**染色体组**这一**基数**上的变异:

同属生物的共同染色体基数, 即为一组基因群(X)。

性细胞内的染色体数为n;

n可以等于或不同于X染色体组, 是分类

依据之一。



本章小结

6. 染色体数目变异的整倍性:

同源多倍体: 形态特征、染色体联会(三倍体、四倍体)分离等特点。

异源多倍体: **偶倍数**异源多倍体: 生物进化的重要因素;

奇倍数异源多倍体: 偶数多倍体间杂交的子代(如 $4 \times 2 \rightarrow 3$)。

7. 多倍体形成的途径:

- ①. 未减数分裂配子的结合;
- ②. 合子加倍、人工处理、秋水仙素处理。



本章小结

8. 单倍体的特点和应用:

形态一般变小, 染色体数为 n , 表现高度不育。

应用: 基因纯合快 (人工加倍);

研究基因作用 (\therefore 一个基因);

可追溯染色体的同源关系。

9. 非整倍体:

①. **亚倍体**: 只存在异源多倍体之中, 二倍体中不存在。

②. **超倍体**: 二倍体、多倍体中均有三倍体子代产生。

③. 间接利用: 确定基因所在染色体、进行染色体替换。

[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](#)

