

**可遗传的变异 (遗传物质发生改变)**

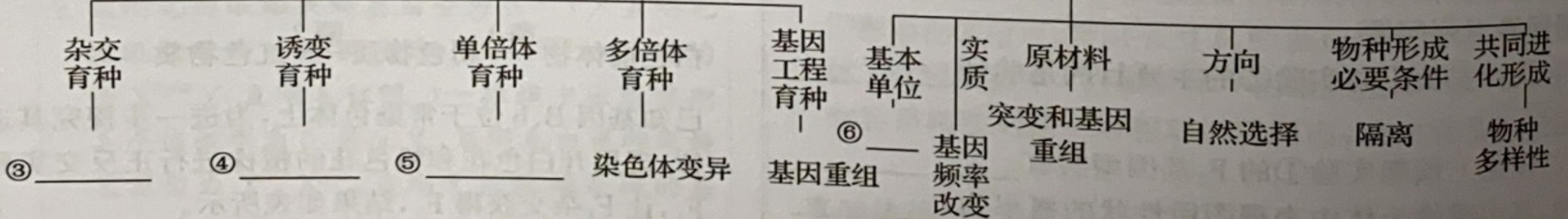
应用

延伸

育种

现代生物进化理论

原理



# 必备知识

## 1. 基因突变的定义是指？

DNA分子中发生碱基对的替换、增添或缺失，而引起的基因结构（遗传信息）的改变，其突变的结果产生新的基因（等位基因）。

## 2. 基因突变的特征包括？

(1) 普遍性 (2) 随机性 (3) 不定向性 (4) 低频性

## 3. 基因重组包括哪几种类型？

- (1) 自由组合型（M I 后期，非同源染色体上的非等位基因自由组合）；
- (2) 交叉互换型（M I 前期，同源染色体上非姐妹染色单体的交叉互换）；
- (3) 定向的基因重组（基因工程）。
- (4) 转化现象

类型	同源染色体上非等位基因的重组	非同源染色体上非等位基因的重组	人为导致的基因重组 (DNA 重组)
示意图			
发生时间	减数第一次分裂四分体时期	减数第一次分裂后期	体外与运载体重组，导入细胞内与细胞内基因重组
发生机制	同源染色体的非姐妹染色单体之间交叉互换，使染色单体上的基因重新组合	同源染色体分开，等位基因分离，非同源染色体自由组合，使非同源染色体上的非等位基因重新组合	目的基因经过运载体导入受体细胞，导致受体细胞中的基因重组
特点	不能突破远缘杂交不亲和的障碍，可产生新的基因型和表现型，但不能产生新的基因		可克服远缘杂交不亲和障碍

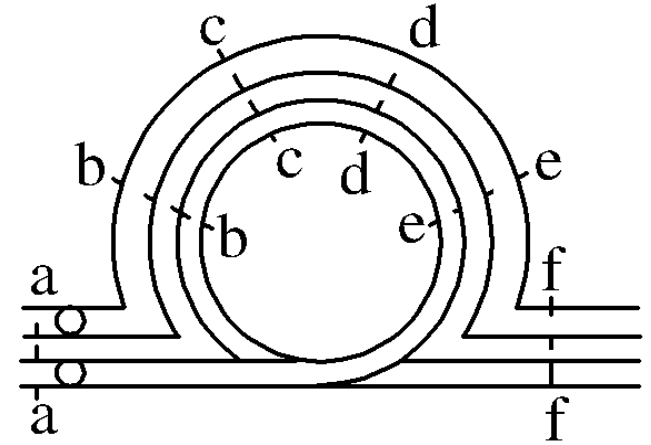
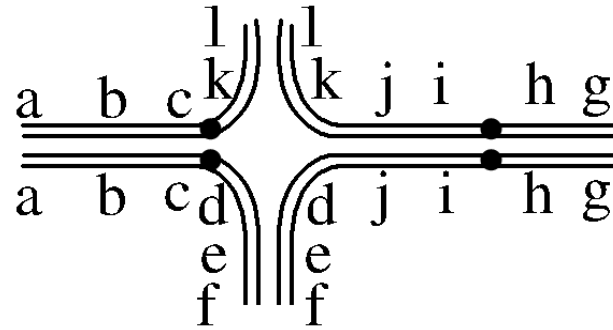
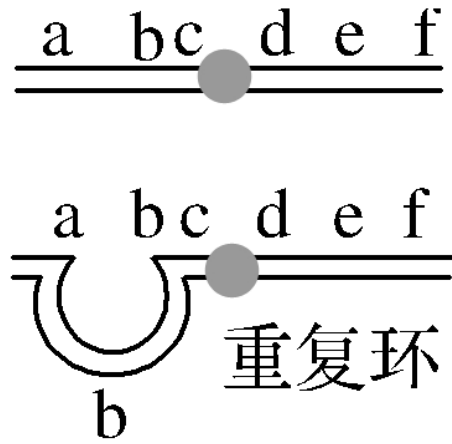
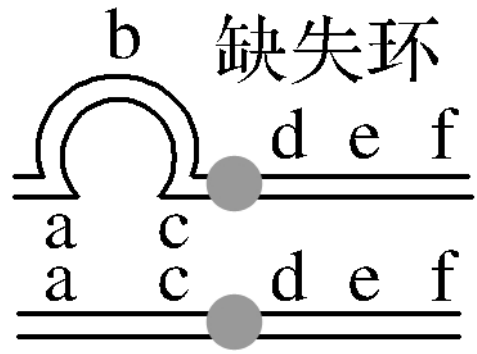
#### 4.染色体变异包括哪几种类型？

染色体结构变异和染色体数目变异。

染色体结构的变异包括（1）缺失；（2）重复；（3）倒位；（4）易位。

染色体数目变异包括（1）以个别染色体形式增加或减少，如单体、三体；

（2）以染色体组形式增加或减少，如单倍体、三倍体。



# 能力提升

易错点1：DNA分子中碱基对的增添、缺失、替换**等于**基因突变？

答：基因是有**遗传效应的DNA片段**，不具有遗传效应的DNA片段也可发生碱基对的改变，不属于基因突变。

备注：有些**病毒**（如SARS病毒）的遗传物质是RNA，RNA中碱基的增添、缺失、改变引起病毒性状变异，广义上也称基因突变。

易错点2：基因突变**只**发生在分裂“间期”吗？

引起基因突变的因素分为**外部因素**和**内部因素**。外部因素对DNA的损伤**不仅**发生在间期，**而是**在各个时期都有；

另外，外部因素还可**直接损伤DNA分子**或**改变碱基序列**，并不是通过DNA的复制来改变碱基对，所以基因突变不只发生在间期——**细胞不分裂时**也可发生基因突变。

易错点3：基因突变使基因的“位置”或“数目”发生改变吗？

答：基因突变仅改变了基因内部结构，产生了新基因，并未改变基因位置，也未改变基因数量，基因犹在，只是“以旧换新”，并非“基因缺失”。

易错点4：基因突变一定都产生等位基因吗？

答：不一定，病毒和原核生物的基因组结构简单，基因数目少，而且一般是单个存在的，不存在等位基因。因此，真核生物基因突变可产生它的等位基因，而原核生物和病毒基因突变产生的是一个新基因。

## 易错点5：基因突变与性状的关系

(1) 基因突变可改变生物性状的3大成因

①基因突变可能引起肽链不能合成；（改变起始密码子）

②肽链延长或缩短；（终止密码子提前或推后出现）

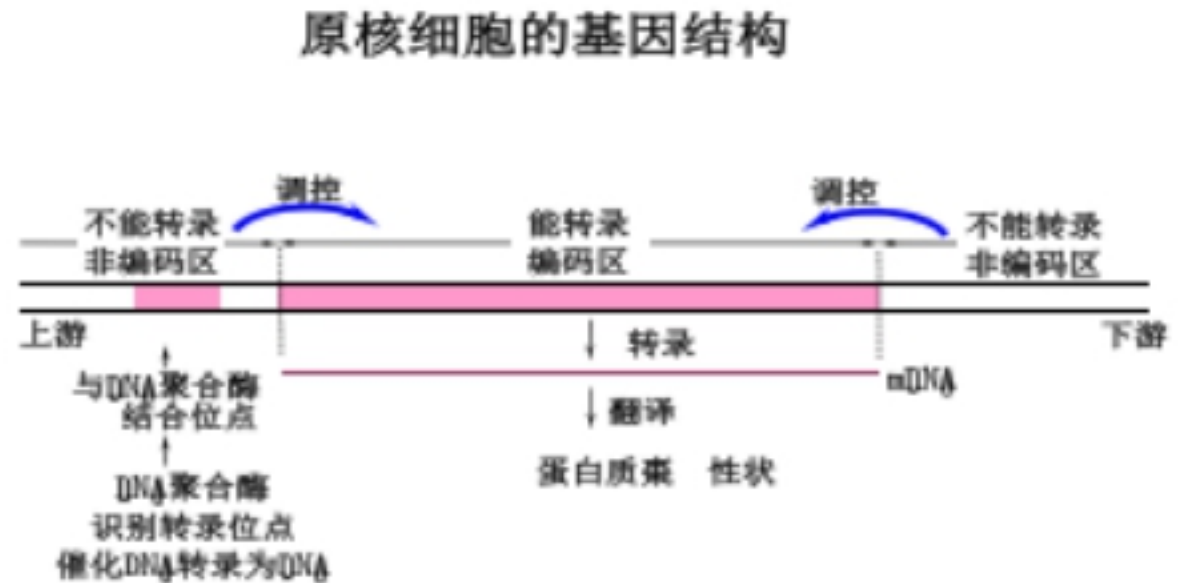
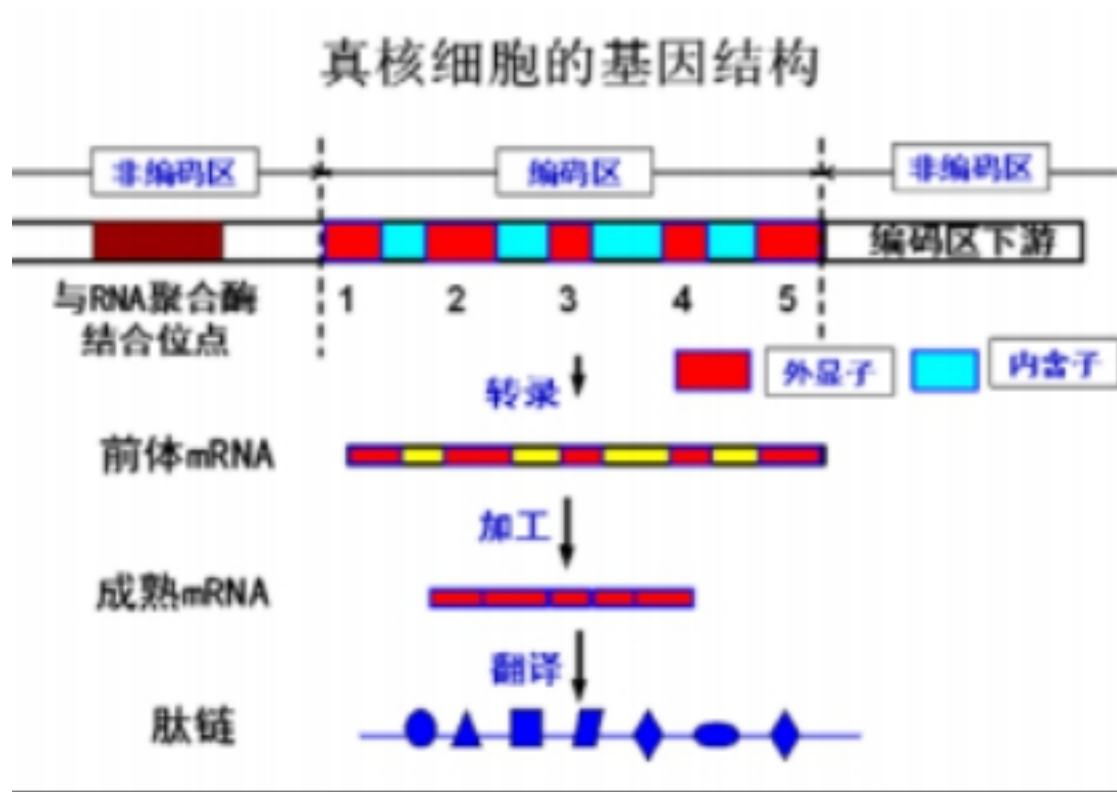
③肽链中氨基酸种类改变。

以上改变会引发蛋白质结构和功能改变，进而引发生物性状的变化。

## (2) 基因突变未改变生物性状的4大成因

①突变部位：可能发生在没有遗传效应的DNA片段；

(如：真核生物非编码区、内含子，原核生物非编码区等)





②密码子的**简并性**：基因突变后新产生的密码子与原密码子对应的是**同一种**氨基酸；（64个密码子对应20个氨基酸，**多对一**的关系）

③**隐性**突变：如  $AA \rightarrow Aa$ ；

④基因在细胞中的**选择性表达**。

总结：（1）一定变：基因的**结构**改变即基因中碱基排列顺序的改变。

（2）一定不变：基因在染色体上的**数目**和**位置**

（3）不一定

①基因突变不一定都能遗传给后代

②基因突变不一定会引起生物性状的改变。

③基因突变不一定都产生等位基因

例题1. S基因是果蝇染色体上的白眼基因，在该基因中插入一个碱基对引起了果蝇眼色的变化。下列相关叙述正确的是( **D** )

- A. 该变异可导致染色体上基因的排列顺序发生变化
- B. 在高倍显微镜下可看到该基因序列的改变
- C. S基因突变后嘌呤碱基和嘧啶碱基的比例发生变化
- D. 突变后的基因是S基因的等位基因

例题2 (2020 · 安徽安庆期末) 基因D因碱基对A/T替换为G/C而突变成基因d,

则下列各项中一定发生改变的是( **B** )

A. d基因在染色体上的位置

B. d基因中的氢键数目

C. d基因编码的蛋白质的结构

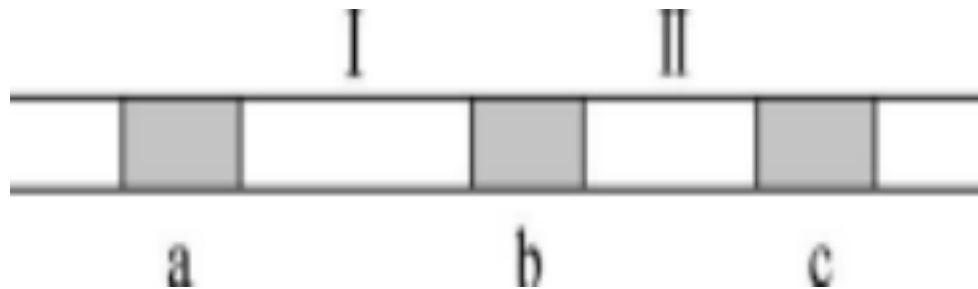
D. d基因中嘌呤碱基所占比例

例题3. (2020年江苏省高考生物试卷·9) 某膜蛋白基因在其编码区的5'端含有重复序列CTCTT CTCTT CTCTT, 下列叙述正确的是 ( C )

- A. CTCTT重复次数改变不会引起基因突变
- B. CTCTT重复次数增加提高了该基因中嘧啶碱基的比例
- C. 若CTCTT重复6次, 则重复序列之后编码的氨基酸序列不变
- D. CTCTT重复次数越多, 该基因编码的蛋白质相对分子质量越大

例题4. 如图为某植物细胞一个DNA分子中a、b、c三个基因的分布状况, 图中 I、II 为无遗传效应的序列。下列有关叙述正确的是 **B**

- A. 基因a、b、c均可能发生基因突变, 体现了基因突变具有普遍性
- B. I、II 也可能发生碱基对的增添、缺失或替换, 但不属于基因突变
- C. 一个细胞周期中, 间期基因突变频率较高, 主要是由于间期时间相对较长
- D. 在减数分裂的四分体时期, b、c之间可发生交叉互换



例题5. (海南卷. 19) 关于等位基因B和b发生突变的叙述, 错误的是 ( B )

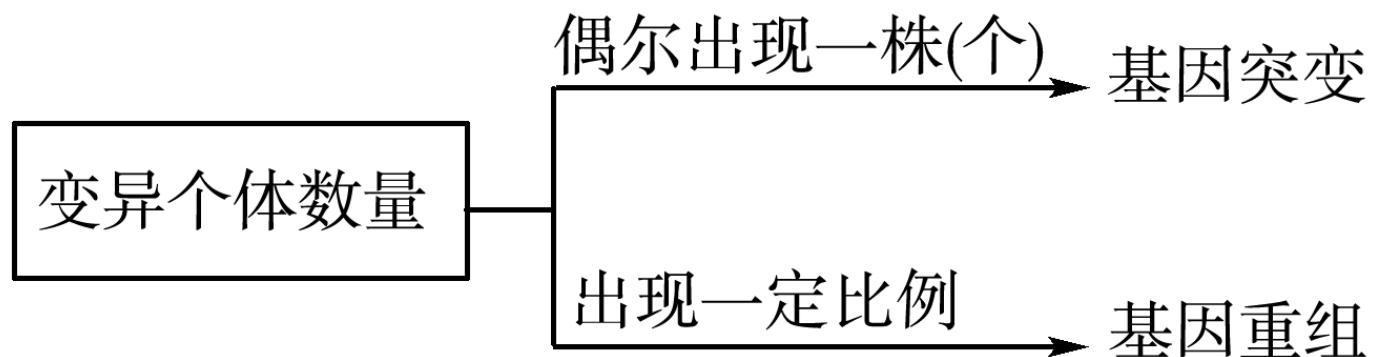
- A. 等位基因B和b都可以突变成为不同的等位基因
- B. X射线的照射不会影响基因B和基因b的突变率
- C. 基因B中的碱基对G—C被碱基对A—T替换可导致基因突变
- D. 在基因b的ATGCC序列中插入碱基C可导致基因b的突变

例题6（多选）. 下列有关生物变异的叙述，正确的是 **AD**

- A. 基因中碱基对的缺失或替换不一定导致性状性状的改变
- B. DNA分子中少数碱基对缺失引起多个基因不表达的现象属于染色体变异
- C. 雌雄配子的随机结合使后代具有多样性的现象属于基因重组
- D. 肺炎双球菌中的R型菌转化为S型菌的现象属于基因重组

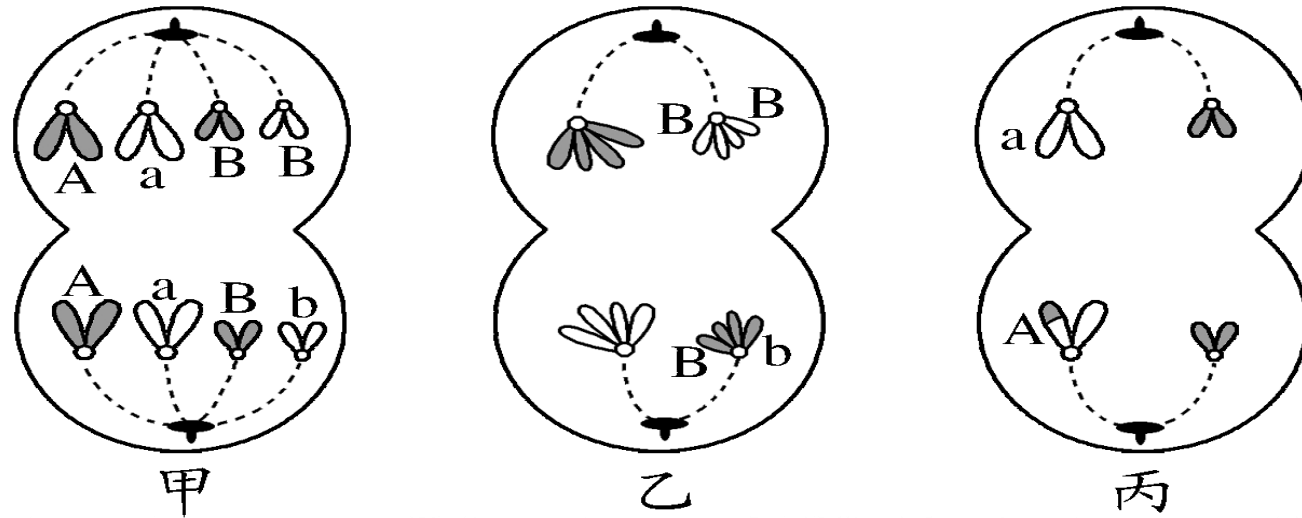
## 易错点6：基因突变与交叉互换的辨析

- (1) 一看亲代基因型
- (2) 二看细胞类型及分裂方式
- (3) 三看细胞分裂图
- (4) 四看变异个体数量



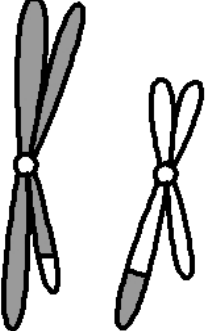
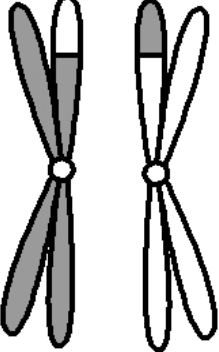


例题7 (2019·安徽淮北联考) 基因型为AaBB的某二倍体动物细胞分裂示意图如下, 下列分析错误的是( C )

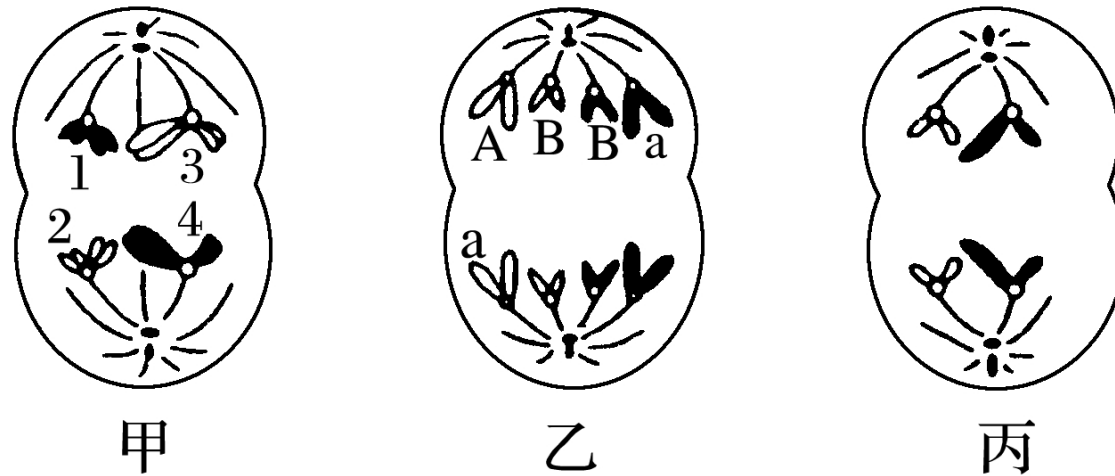


- A. 甲、乙细胞表明该动物发生了基因突变
- B. 丙细胞表明该动物可能在减数第一次分裂时发生过交叉互换
- C. 丙细胞的名称是次级精母细胞或第一极体
- D. 甲、乙、丙产生的变异均属于可遗传的变异

## 易错点7：交叉互换与易位的比较

	染色体易位	交叉互换
位置	 <p>发生于“非同源染色体”之间</p>	 <p>发生于“同源染色体的非姐妹染色单体”间</p>
原理	染色体结构变异	基因重组
观察	可在显微镜下观察到	在显微镜下观察不到

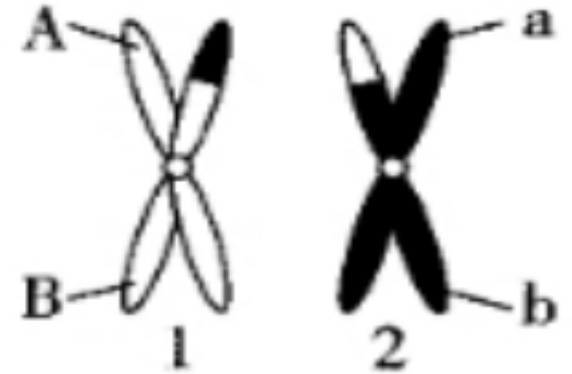
例题8. 如图是某个二倍体动物的几个细胞分裂示意图(数字代表染色体, 字母代表染色体上带有的基因)。据图判断不正确的是 ( **B** )



- A. 该动物的性别是雄性
- B. 乙细胞表明该动物发生了基因突变或基因重组
- C. 1与2的片段交换属于基因重组, 1与4的片段交换属于易位
- D. 乙细胞不能进行基因重组且含有4个染色体组

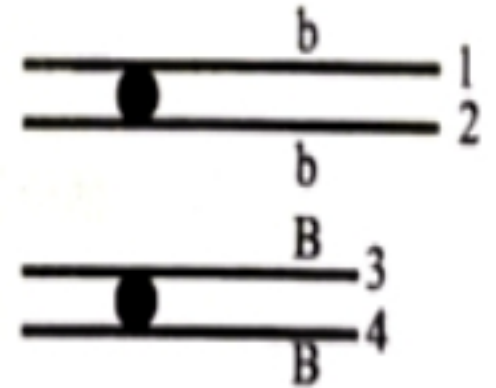
例题9. 如图所示为一对同源染色体及其等位基因的图解, 对此理解错误的是 **B**

- A. 该对同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了交叉互换
- B. 基因A与a的分离仅发生在减数第一次分裂
- C. 基因B与b的分离仅发生在减数第一次分裂
- D. 图示现象是配子多样性的原因之一

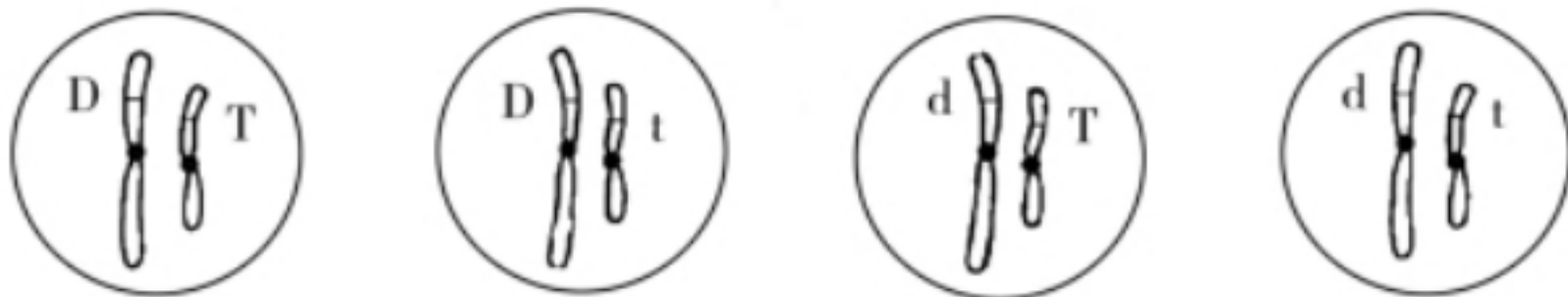


例题10. 某植株的一条染色体发生缺失突变，获得该缺失染色体的花粉不育，缺失染色体上具有红色显性基因B，正常染色体上具有白色隐性基因b（见下图）。如以该植株为父本，测交后代中部分表现为红色性状。下列解释最合理的是（ **B** ）

- A. 减数分裂时染色单体1或2上的基因b突变为B
- B. 减数第一次分裂时非姐妹染色单体之间交叉互换
- C. 减数第二次分裂时姐妹染色单体3与4自由分离
- D. 减数第二次分裂时非姐妹染色单体之间自由组合

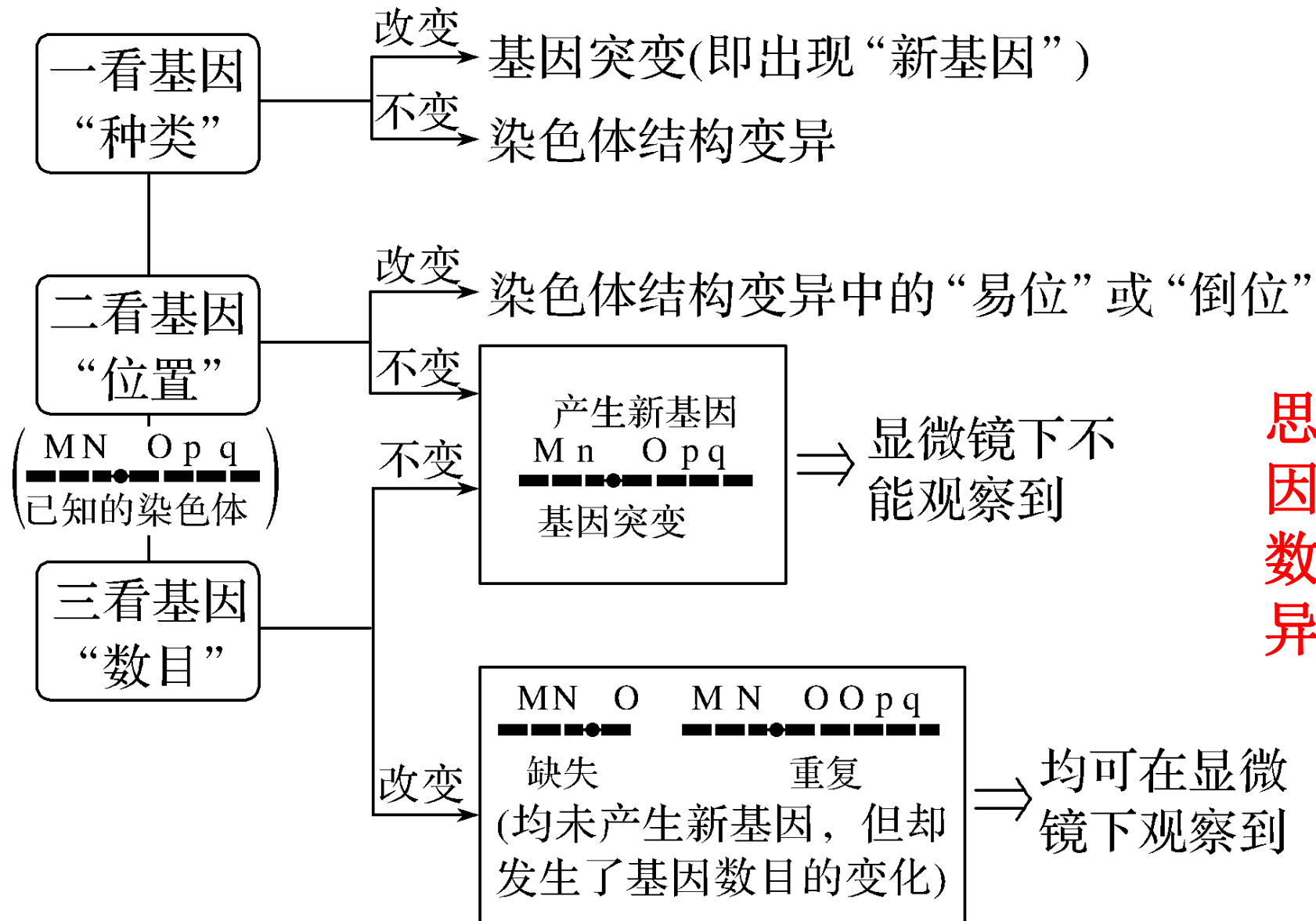


例题11. (2020年天津高考生物试卷·7) 一个基因型为DdTt的精原细胞产生了四个精细胞, 其基因与染色体的位置关系见下图。导致该结果最可能的原因是 **B**



- A. 基因突变
- B. 同源染色体非姐妹染色单体交叉互换
- C. 染色体变异
- D. 非同源染色体自由组合

# 易错点8：辨析基因突变和染色体变异



**思考：增添或缺失基因中的碱基对与基因数目分别代表哪种变异？**

## 小结：变异种类的区分

### (1)关于“互换”问题

①同源染色体上非姐妹染色单体之间的交叉互换：属于基因重组。②非同源染色体之间的互换：属于染色体结构变异中的易位。

### (2)关于“缺失”问题

①DNA分子上若干“基因”的缺失：属于染色体结构变异。②基因内部若干“碱基对”的缺失：属于基因突变。

### (3)关于变异水平的问题

①分子水平：基因突变、基因重组属于分子水平的变异，在光学显微镜下不能直接观察到。

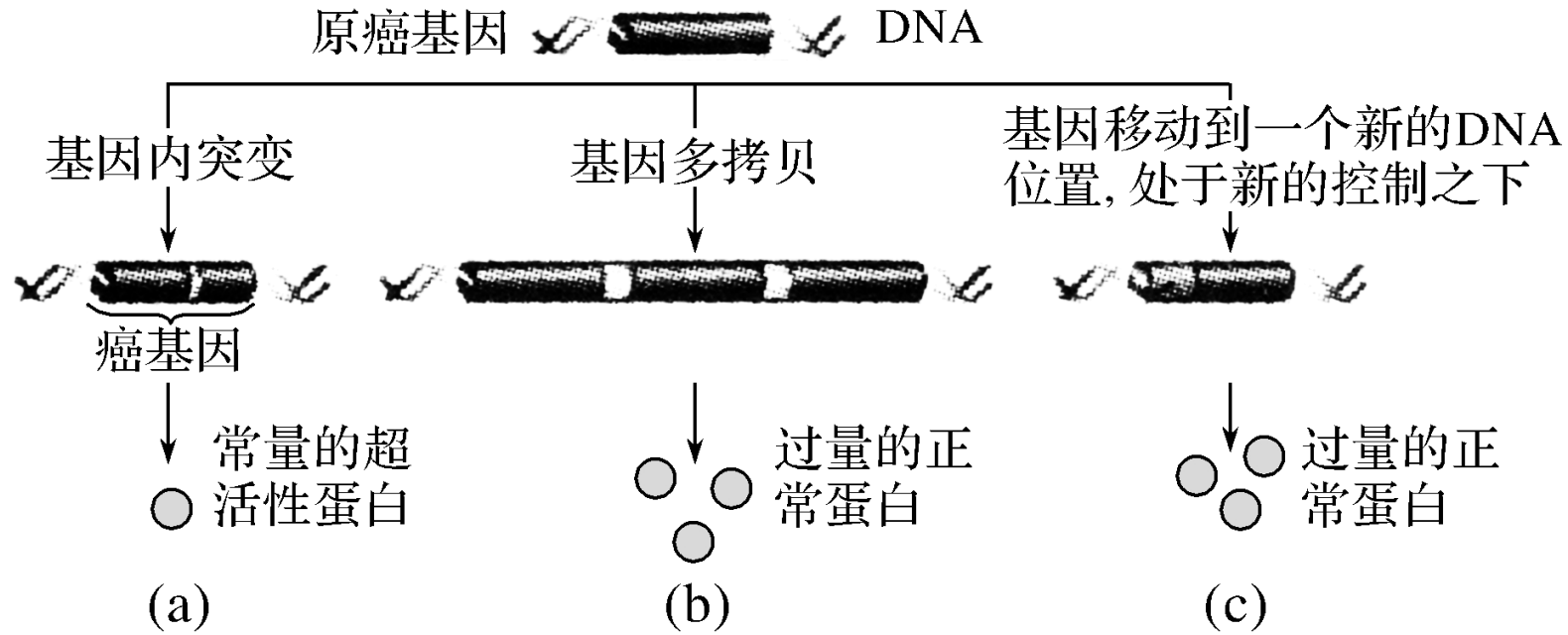
②细胞水平：染色体变异是细胞水平的变异，一般在光学显微镜下可以观察到。



#### (4)可遗传变异对基因种类和基因数量的影响

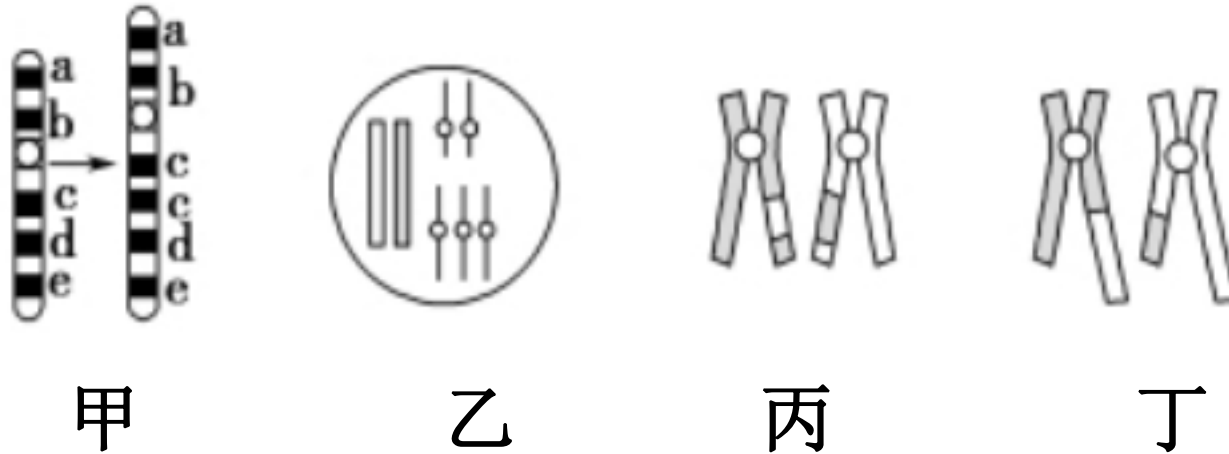
- ①基因突变——改变基因的种类(基因结构改变, 成为新基因), 不改变基因的数量。
- ②基因重组——不改变基因的种类和数量, 但改变基因间的组合方式。
- ③染色体变异——改变基因的数量或排列顺序。

例题12. 原癌基因导致细胞癌变的三种方式如图所示。据图判断合理的是( **B** )



- A. (a) (b) 产生变异的根本原因是染色体结构变异
- B. (b) (c) 产生的变异类型可通过光学显微镜观察到
- C. (a) (c) 产生的变异必然导致基因数目的改变
- D. 三种方式均可导致基因表达的蛋白质数量增多

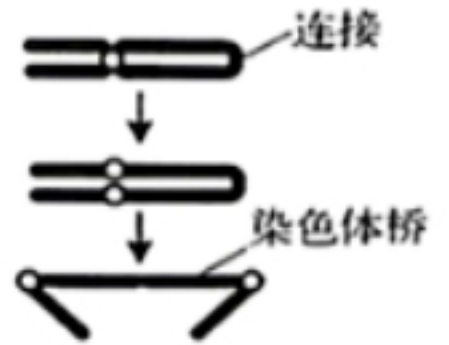
例题13. 甲~丁表示细胞中不同的变异类型，甲中英文字母表示染色体片段。下列叙述正确的是( **D** )



- A.** 甲~丁的变异类型都会引起染色体上基因数量的变化
- B.** 甲~丁的变异类型都可能出现在根尖分生区细胞的分裂过程中
- C.** 若乙为精原细胞，则它一定不能产生正常的配子
- D.** 图中所示的变异类型中甲、乙、丁可用光学显微镜观察检验

例题14. 在细胞分裂过程中，末端缺失的染色体因失去端粒而不稳定，其姐妹染色单体可能会连接在一起，着丝点分裂后向两极移动时出现“染色体桥”结构，如下图所示。若某细胞进行有丝分裂时，出现“染色体桥”并在两着丝点间任一位置发生断裂，形成的两条子染色体移到细胞两极。不考虑其他变异，关于该细胞的说法错误的是 **C**

- A. 可在分裂后期观察到“染色体桥”结构
- B. 其子细胞中染色体的数目不会发生改变
- C. 其子细胞中有的染色体上连接了非同源染色体片段
- D. 若该细胞基因型为Aa，可能会产生基因型为Aaa的子细胞



例题15. 爱德华氏综合征又称为**18**三体综合征，是仅次于**21**三体综合征的另一种常见的三体综合征，患者有智力障碍、发育延迟等症状。下列有关叙述正确的是 **D**

- A. **18**三体综合征患者的体细胞中含有三个染色体组
- B. **18**三体综合征属于性染色体异常遗传病，患者无生育能力
- C. 近亲结婚会大大增加**18**三体综合征在后代中的发病率
- D. 可用羊膜腔穿刺进行染色体组型分析胎儿是否患**18**三体综合征