

第六章 染色体畸变

第一节 染色体结构变异

染色体结构变异的类型

1. **缺失(deletion或deficiency)**: 染色体上丢失一段, 其上的基因也随之丢失;
2. **重复(duplication或repeat)**: 染色体上的某一片段出现两次或两次以上;
3. **倒位(inversion)**: 染色体上某一片段颠倒 180° , 其上的基因顺序颠倒 180° (臂间或臂内);
4. **易位(translocation)**: 一个染色体上的一段改变位置连接到另一条染色体上或同一染色体其他座位;

一、缺失(deletion)

(一)、概念

缺失：一段染色体发生丢失，其上的基因也随之丢失；



❖ 相关术语

- 缺失染色体 (deficiency chromosome)：指丢失了某一区段的染色体；
- 缺失杂合体(deficiency heterozygote)：指同源染色体中，有一个正常而另一个是缺失染色体的生物个体；
- 缺失纯合体(deficiency homozygote)：指同源染色体中，每个染色体都丢失了相同区段的生物个体；

(二)、缺失的类型

(1) 末端缺失: 染色体某臂的外端缺失

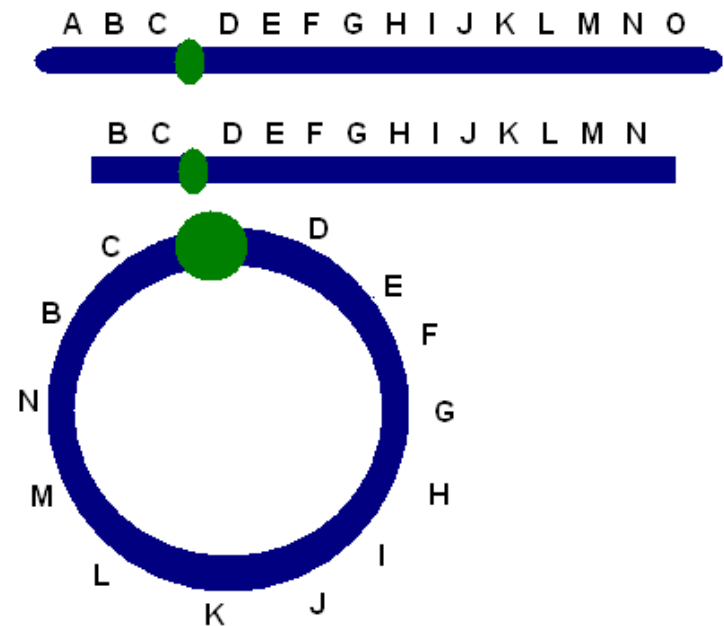
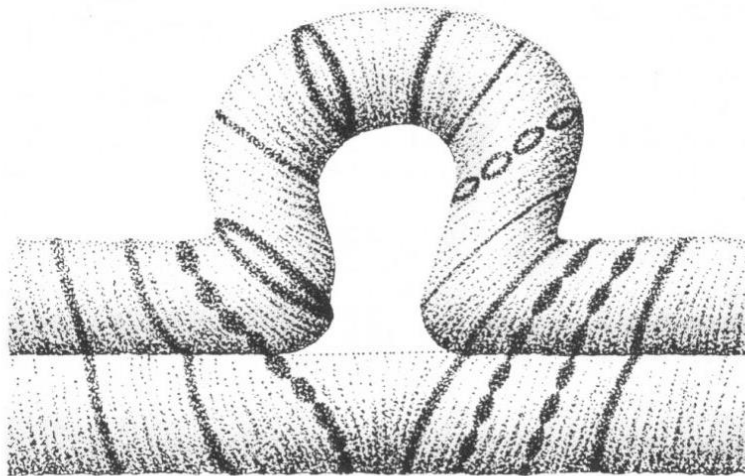
(2) 中间缺失: 染色体某臂的内段缺失

(三)、缺失的细胞学效应

(1). 缺失环 —— 中间缺失

(2). 环状染色体(着丝粒环) —— 末端缺失

在减数分裂中，缺失杂合体形成缺失环结构



(四)、缺失的遗传学效应

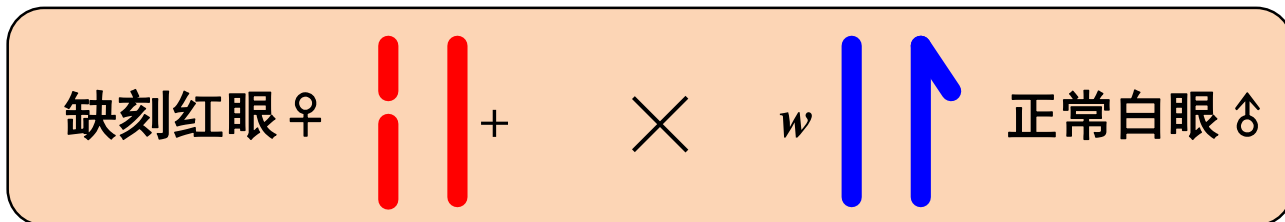
1. 缺失对个体的生长和发育极为不利:





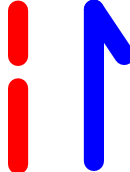


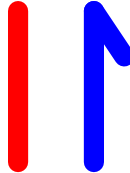
- ①. 缺失纯合体很难存活;
- ②. 缺失杂合体的生活力很低;
- ③. 含缺失染色体的配子一般败育;
- ④. 缺失染色体主要是通过雌配子传递;

2. 假显性

如果缺失的部分包括某些显性基因，那么同源染色体上与这一缺失相对位置上的隐性基因就得以表现，这一现象称为假显性。

例如：果蝇缺刻红眼的遗传



♀ \ ♂	 w	
	 w 缺刻白眼	 死亡
+ 	+  w 正常红眼	+  正常红眼

二、重复(duplication)

(一)、概念

重复：染色体上的某一片段出现两次或两次以上；

(二)、类型

1. 串联重复
2. 倒位串联重复
3. 异位重复

正常



串联重复



倒位串联重复

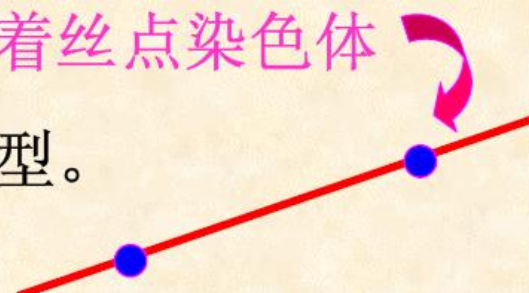


异位重复



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。

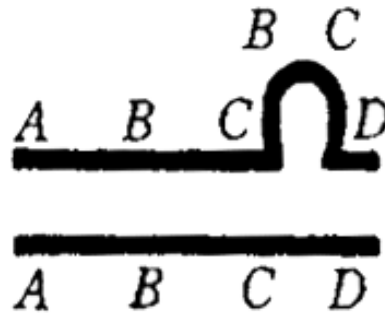
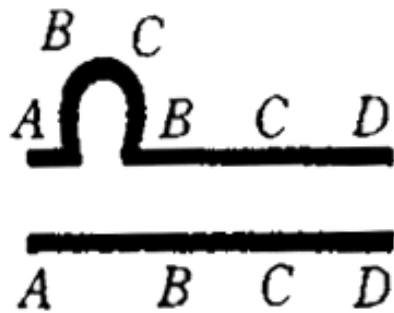


❖ 相关术语

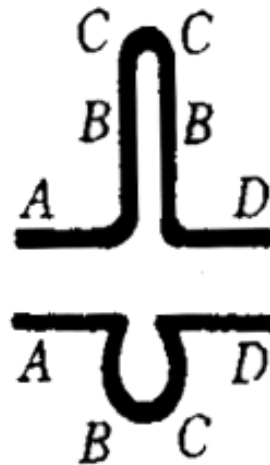
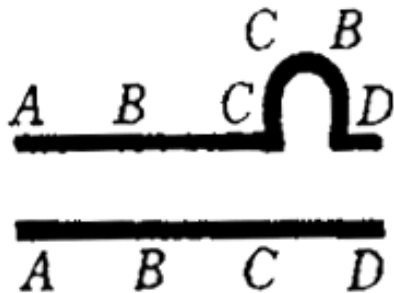
- 重复染色体(duplication chromosome)：指含有重复片段的染色体。
- 重复杂合体(duplication heterozygote)：指同源染色体中，有一个正常而另一个是重复染色体的生物个体。
- 重复纯合体(duplication homozygote)：指同源染色体中，两个染色体都含有相同的重复片段且重复位置相同的生物个体。

(三)、重复的细胞学效应

串联重复



倒位串联重复



(四)、重复的遗传学效应

1. 剂量效应

细胞内某基因出现次数越多，表型效应越显著；

例1：果蝇的眼色遗传：红色(+)对朱红色(v)为显性，

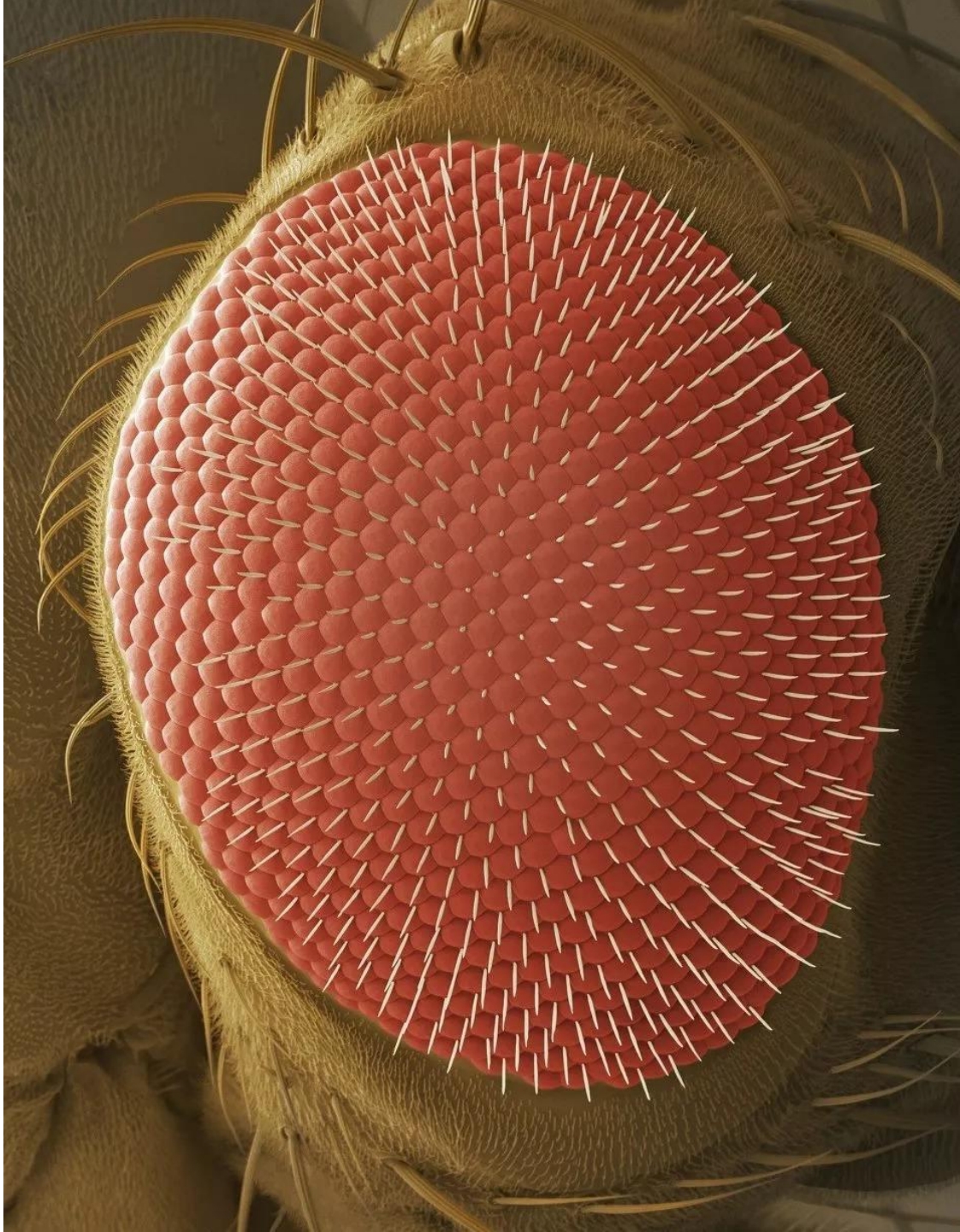
但 $+v \rightarrow$ 红色， $+vv \rightarrow$ 朱红色

说明**2个隐性基因**的作用大于**1个显性等位基因**，

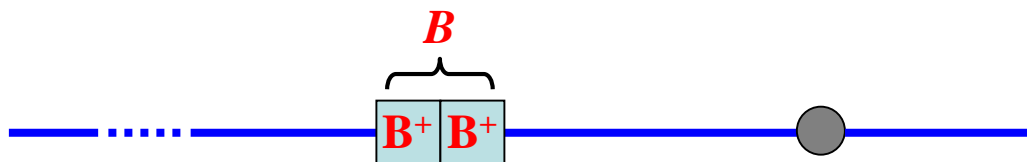
改变了原来一个显性基因与一个隐性基因的关系。

例2：果蝇的棒眼遗传





- 正常复眼由约790个小眼组成，棒眼约有68个小眼，而超棒眼只有45个小眼；
- 果蝇的棒眼基因(Bar, *B*)位于X染色体上，对野生型的复眼呈不完全显性，表型效应是减少复眼中的小眼数，使圆而大的复眼呈棒状；
- 棒眼是由于X染色体上一个片段(16A₁~A₆区段)的串联重复所造成；

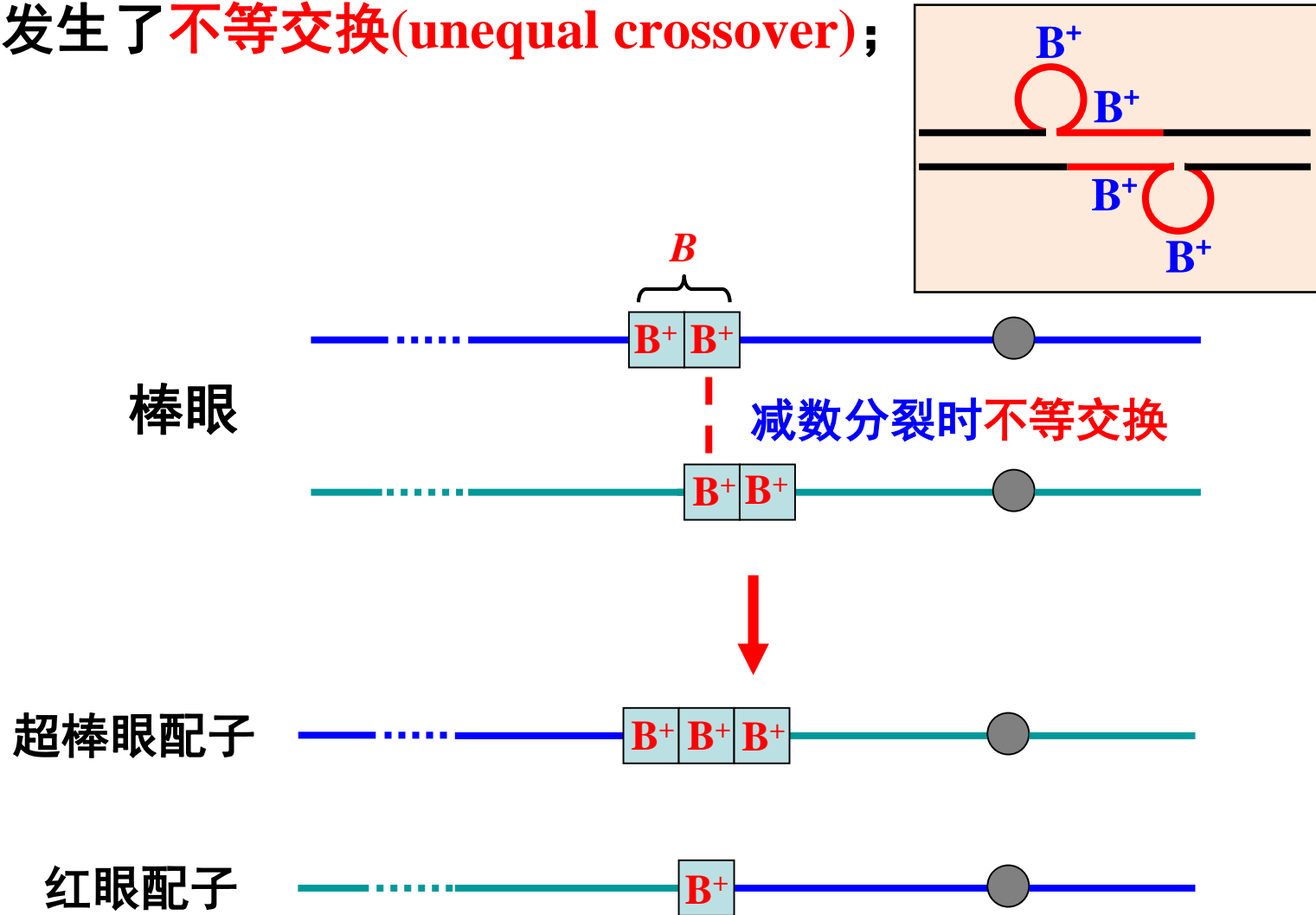


棒眼基因 = 红眼基因 + 红眼基因

棒眼转变现象：

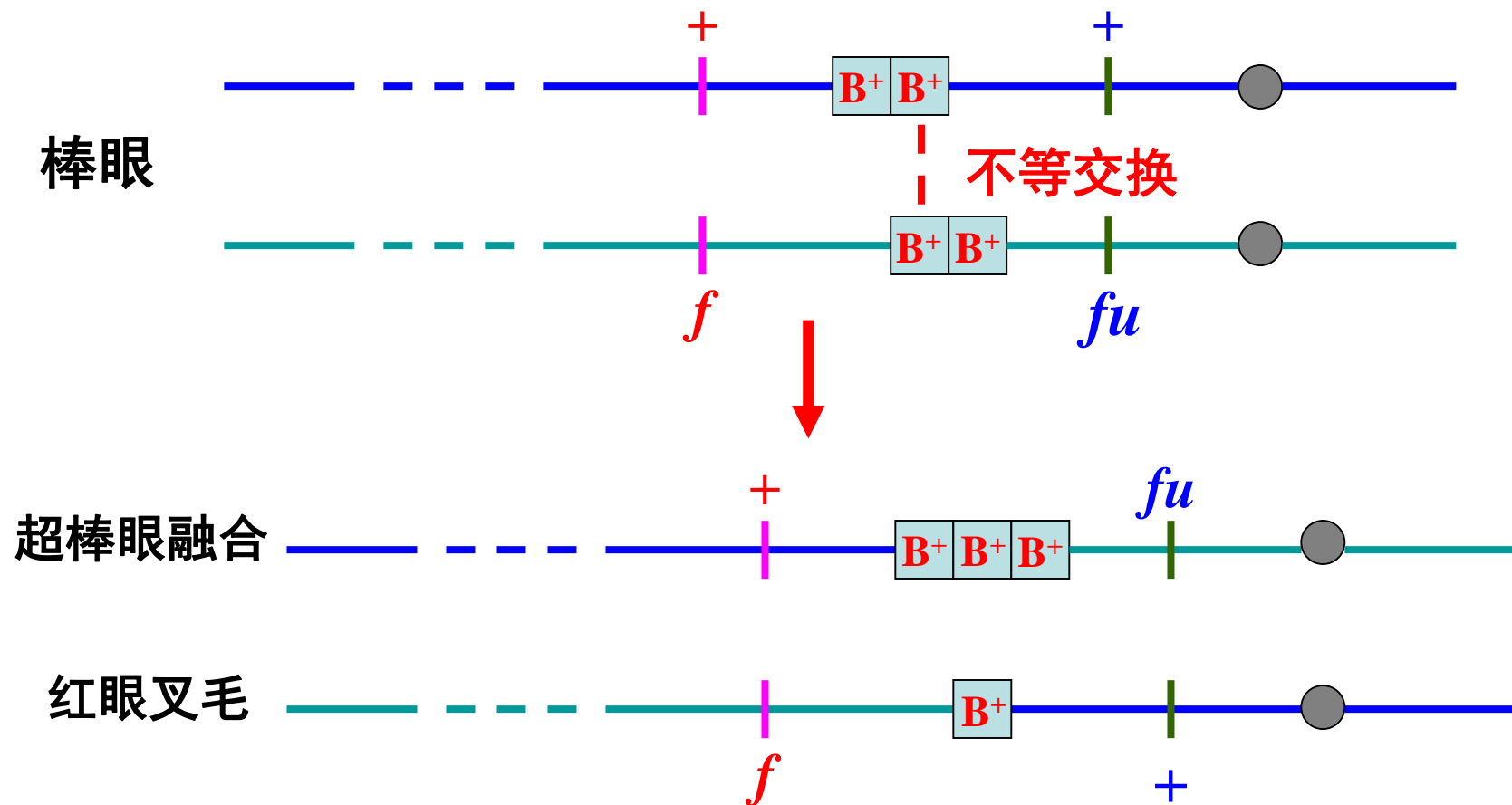
- 棒眼作为一个纯系很不稳定，大约1600~2000个子代个体中，会出现一个野生型的正常复眼和一个眼睛更窄小的棒眼，称为“超棒眼”，这种现象称为棒眼转变现象；

Sturtevant认为棒眼转变的现象，是由于同源染色体发生了**不等交换(unequal crossover)**；



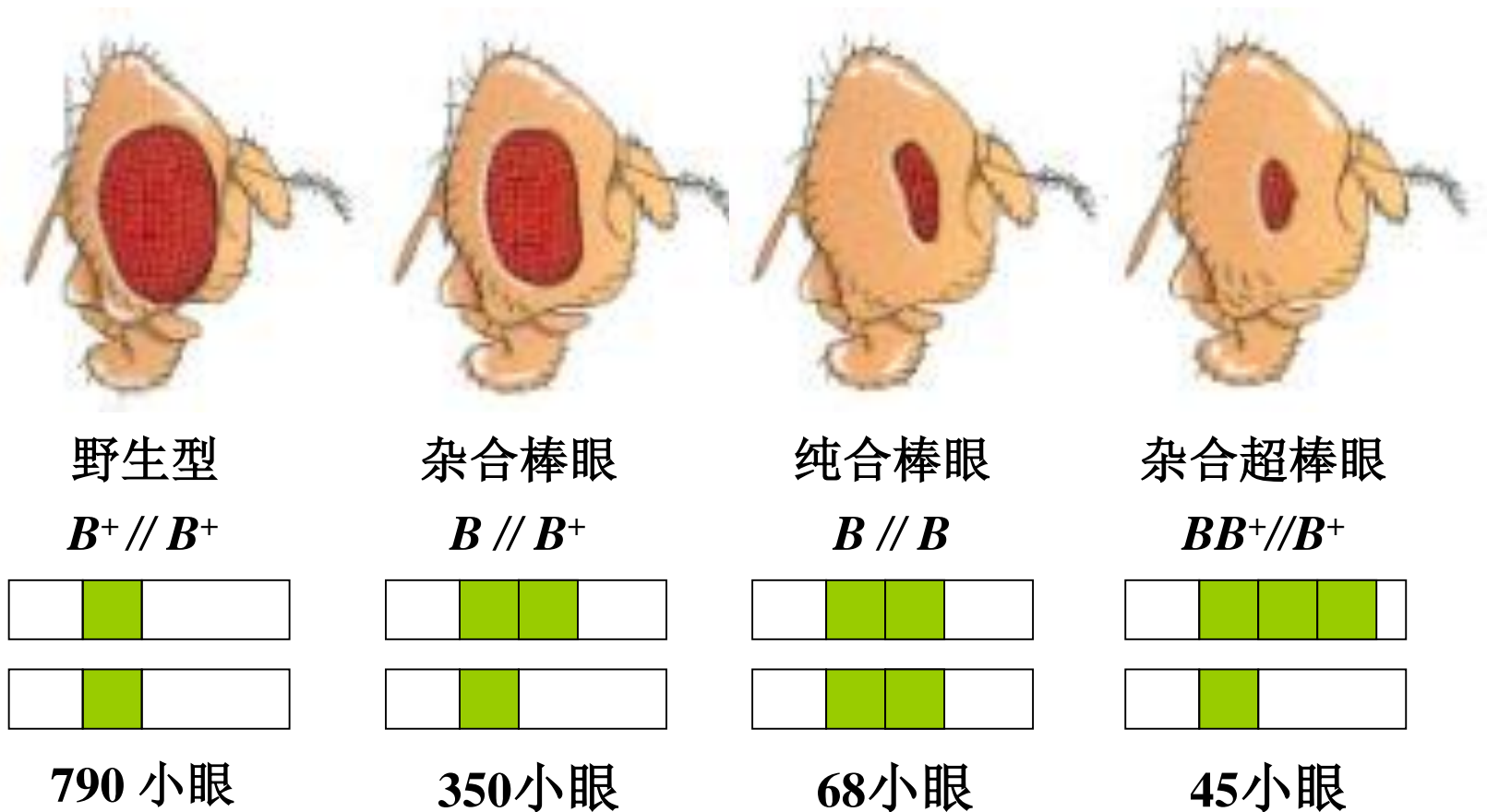
f : 叉毛(刚毛分叉)

fu : 融合(翅脉有的融合在一起)



2. 位置效应(S型位置效应)

□ S型位置效应 (Stable position effect) : 即为稳定型位置效应, 表型改变是稳定的。



三、倒位(inversion)

(一)、概念

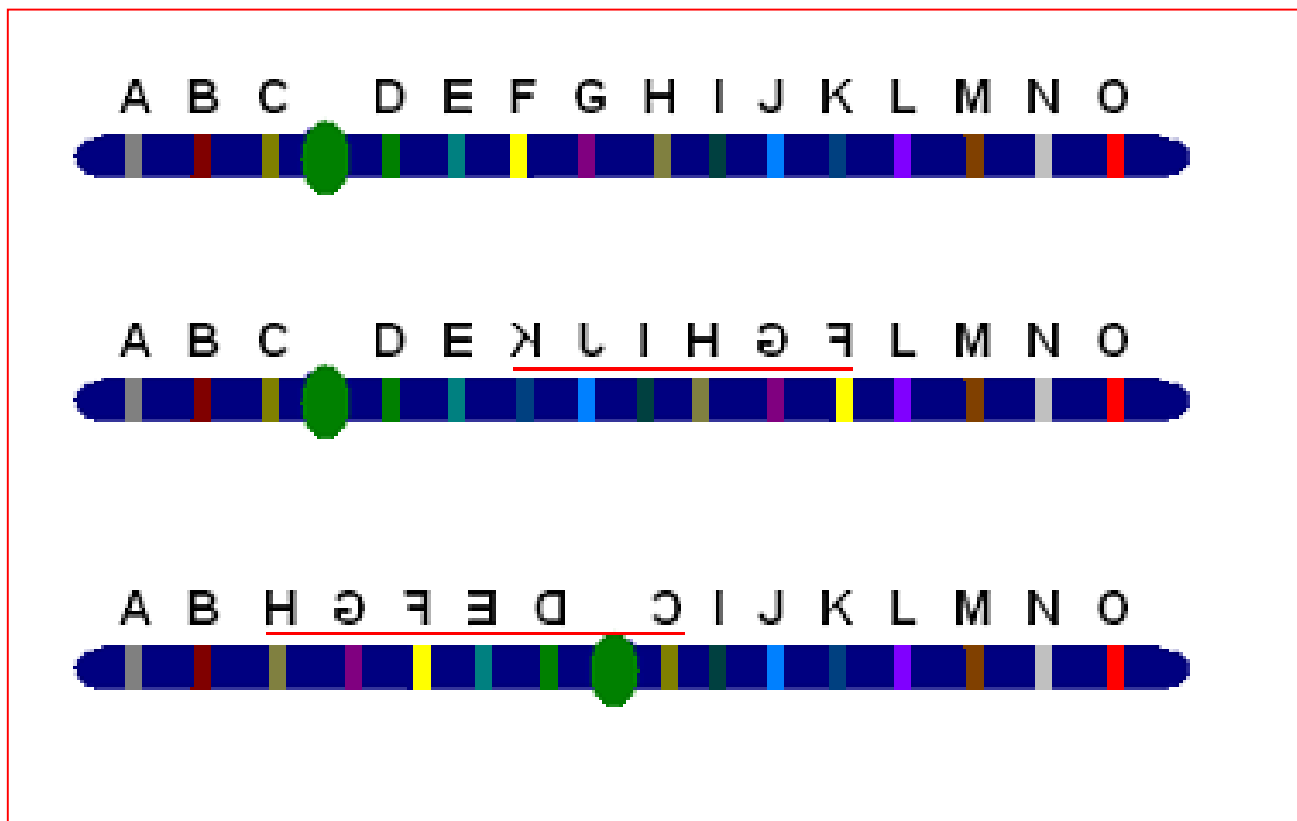
倒位：染色体上出现两处断裂，中间的片段颠倒180°再重新连接起来，其上的基因顺序颠倒180°；



(二)、类型

1. 臂内倒位：倒位片段不含着丝粒；
2. 臂间倒位：倒位片段含着丝粒；

三、倒位(inversion)



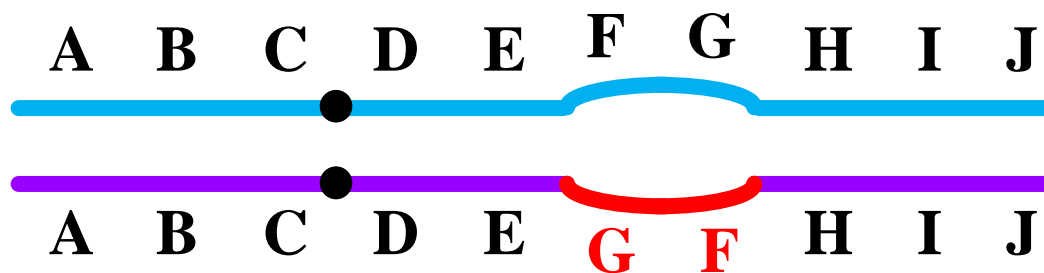
❖ 相关术语

- **倒位染色体 (inversion chromosome)**：指含有倒位片段的染色体；
- **倒位杂合体(inversion heterozygote)**：指同源染色体中，有一个正常而另一个是倒位染色体的生物个体；
- **倒位纯合体(inversion homozygote)**：指同源染色体中，每个染色体都含有相同的倒位片段且倒位类别相同的生物个体；

(三)、倒位的细胞学效应

倒位杂合体同源染色体联会时：

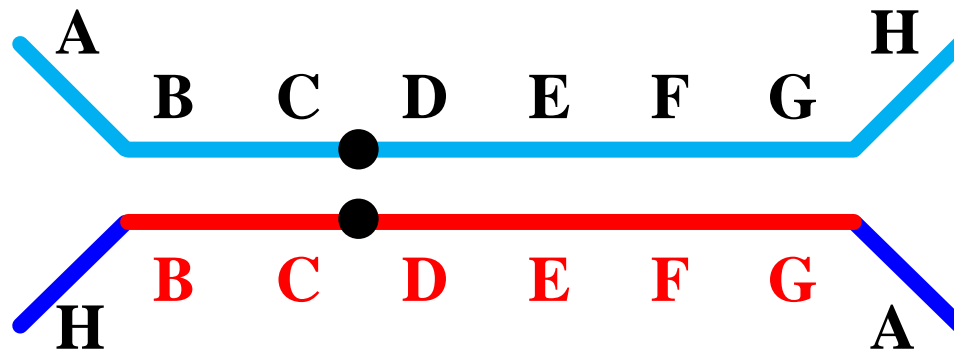
①倒位区段**过短**——正常部分配对，其余不配对；



■ 倒位的细胞学效应

倒位杂合体同源染色体联会时：

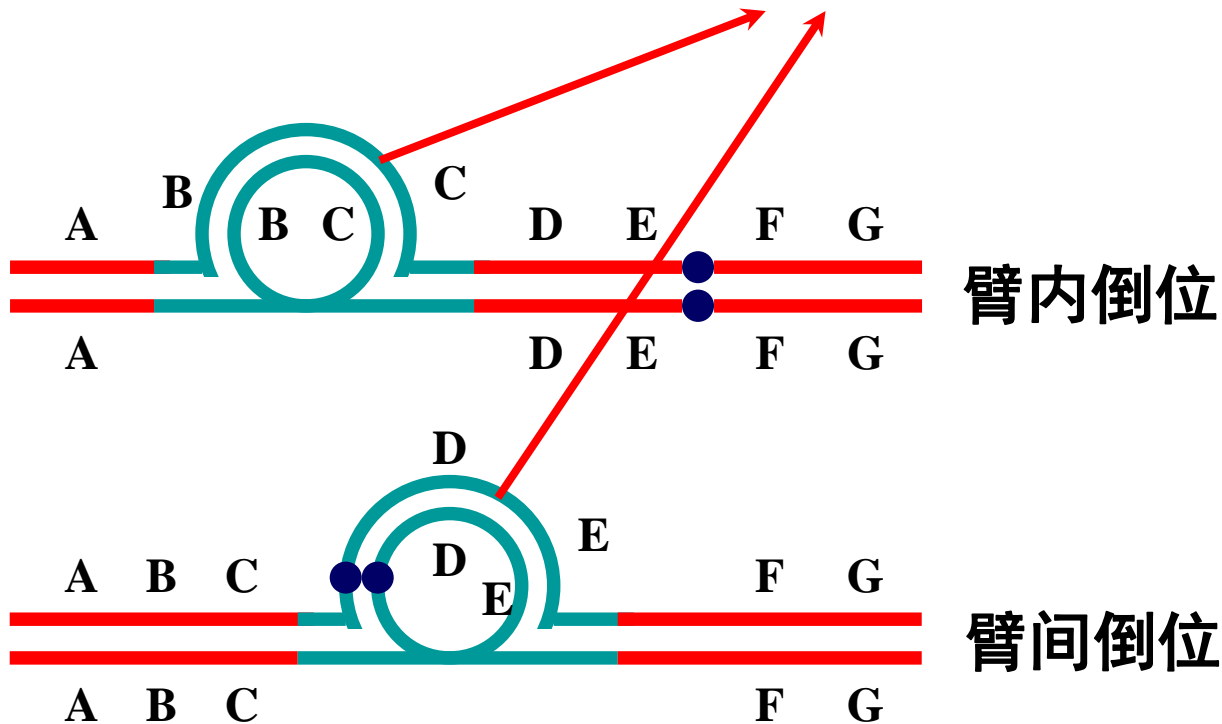
②倒位区段较长——倒过来配对，其余游离；



■ 倒位的细胞学效应

倒位杂合体同源染色体联会时：

③倒位区段适中——形成倒位环；



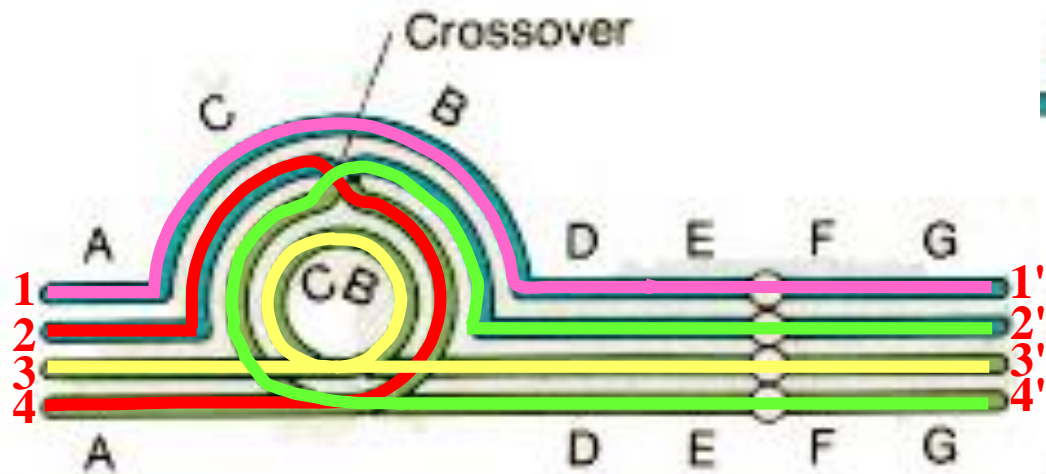
(四)、倒位的遗传学效应

1. 倒位杂合体上连锁基因的重组率降低

交换抑制因子

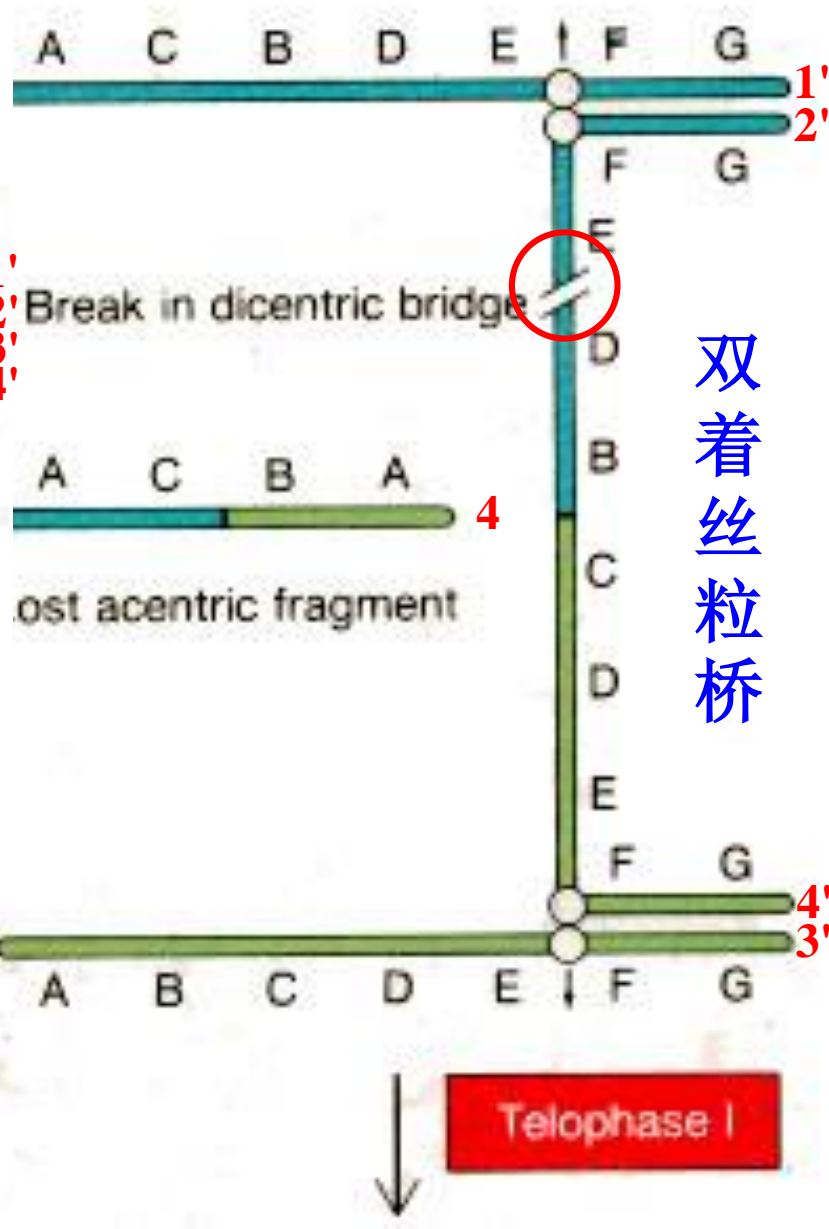
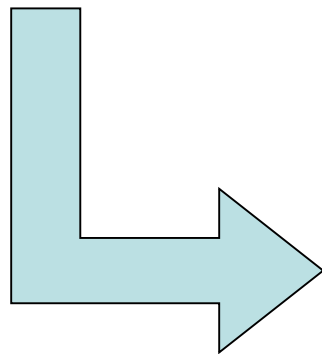
倒位杂合体不论是臂间倒位还是臂内倒位，非姐妹染色单体间在倒位区发生单交换，由于交换的产物带有缺失或重复导致相应配子败育，因而相当程度地减少了重组型配子，在表型上重组好象被抑制了，这种现象称为交换抑制因子(crossover repressor, C);

臂内倒位



Anaphase I

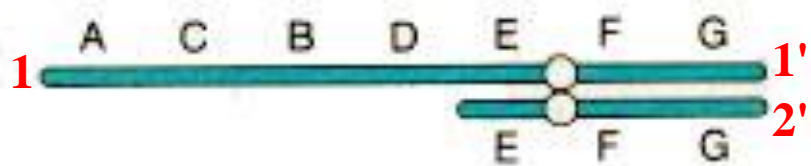
交换



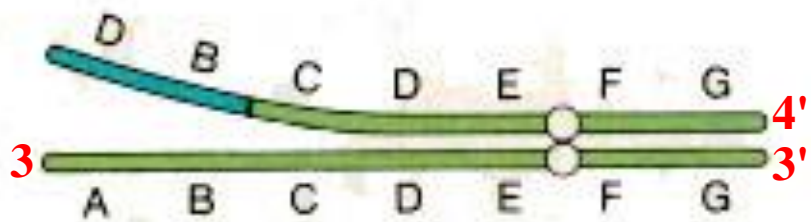
双着丝粒桥



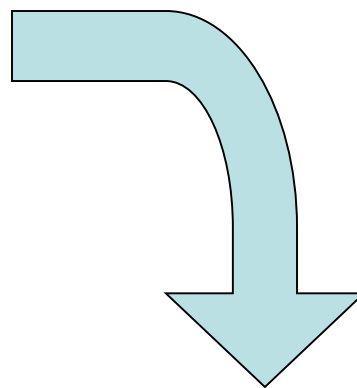
Telophase I



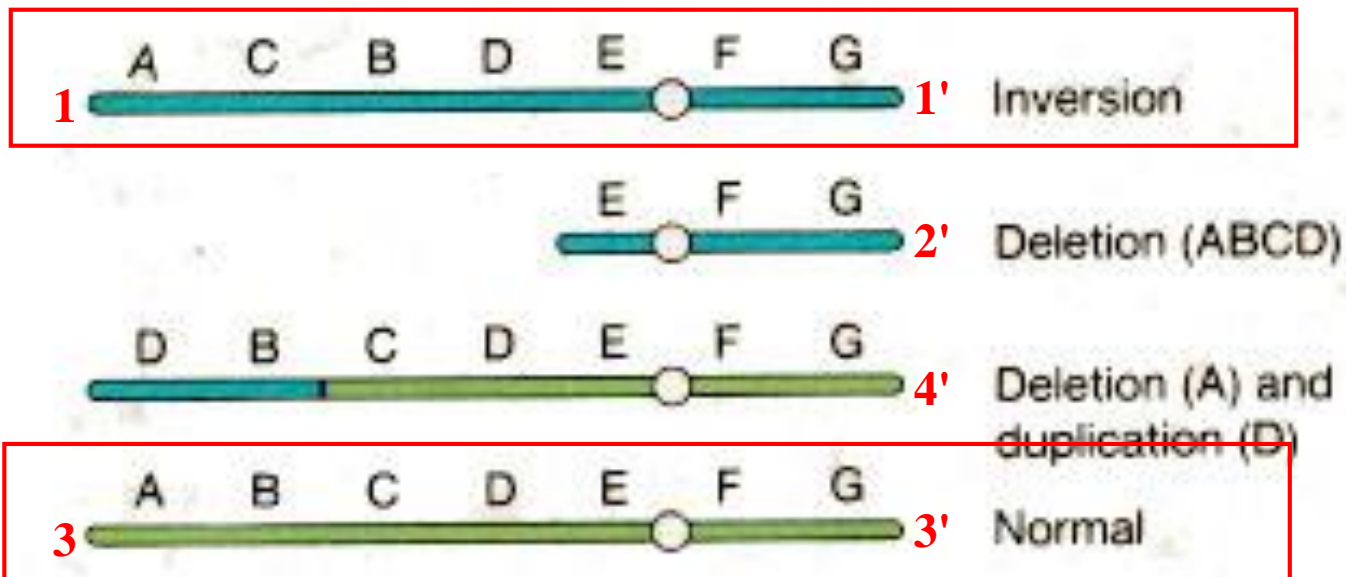
+



Meiosis II

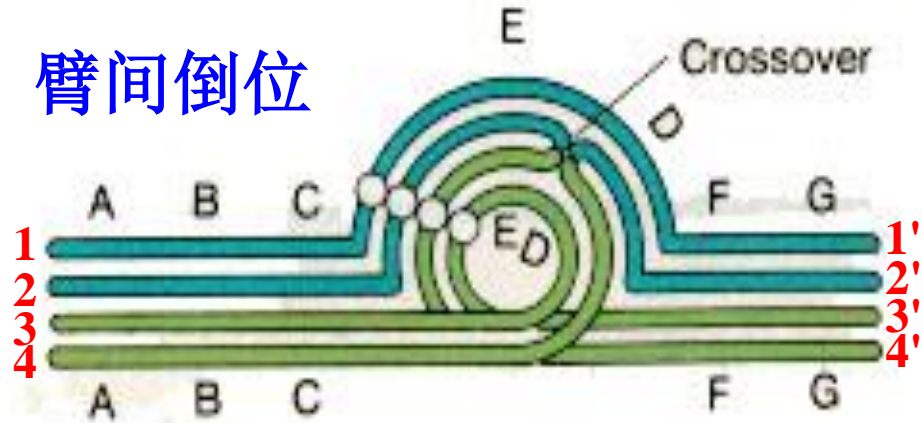


分开

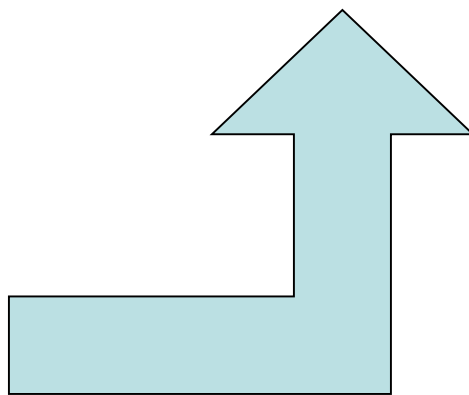
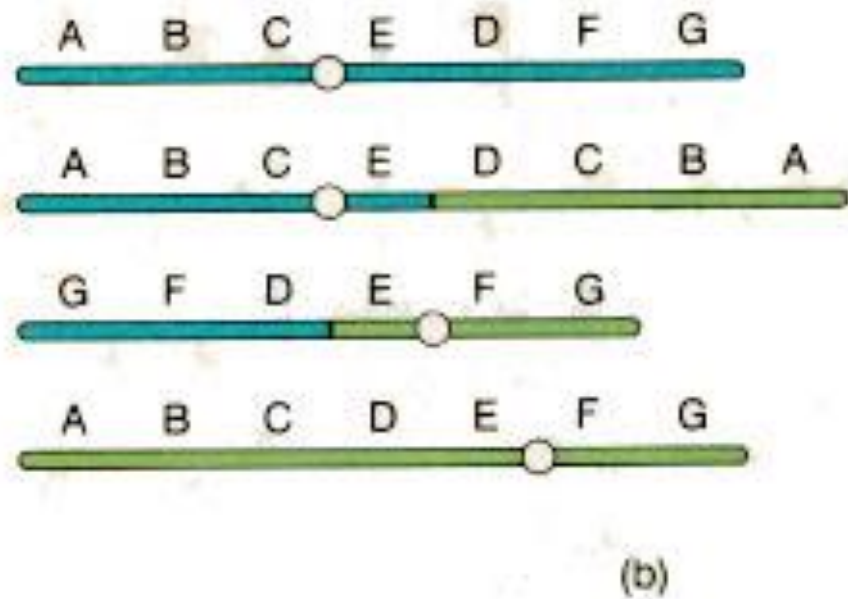
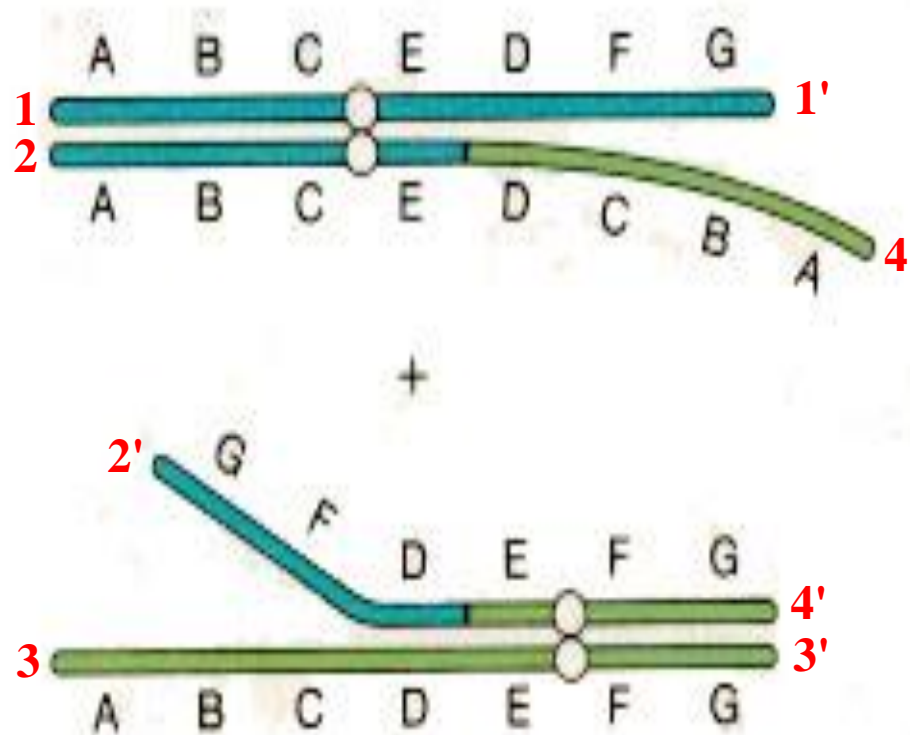


(a)

臂间倒位



Meiosis I



倒位杂合体非姐妹染色单体之间在倒位环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），在后期 I 丢失；
- ②. 双着丝点的染色体单体（臂内倒位），在后期桥折断后形成两个缺失 (或一个缺失另一个即缺失又重复)染色体，得到这种缺失或重复染色体的配子不育；
- ③. 单着丝点的即重复又缺失染色体（臂间倒位），得到它们的配子也是不育；
- ④. 正常或倒位染色单体，配子可育。

∴ 大多数含交换染色单体的配子不育 → 产生的交换型配子明显减少 → 倒位杂合体的连锁基因重组率显著下降；

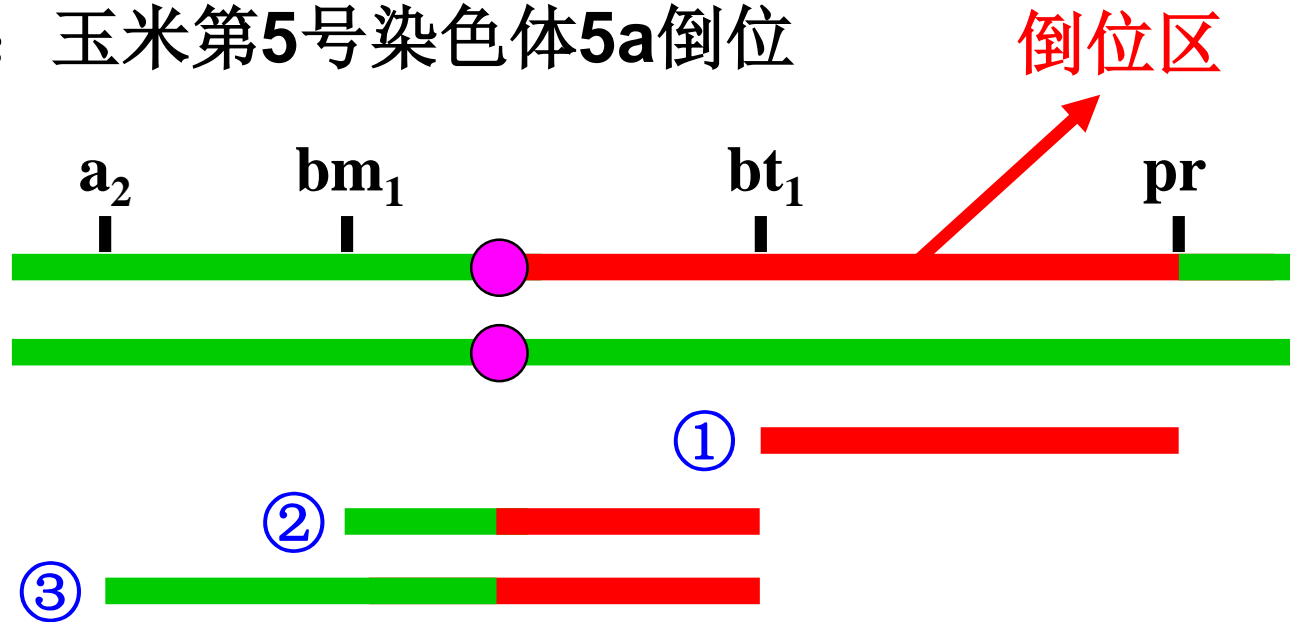
(四)、倒位的遗传学效应

1. 倒位杂合体上连锁基因的重组率降低

交换抑制因子

倒位杂合体不论是臂间倒位还是臂内倒位，非姐妹染色单体间在倒位区发生单交换，由于交换的产物带有缺失或重复导致相应配子败育，因而相当程度地减少了重组型配子，在表型上重组好象被抑制了，这种现象称为交换抑制因子(crossover repressor, C);

例如：玉米第5号染色体5a倒位



连锁基因	正常重组率(%)	5a倒位杂合体的重组率(%)
① $bt_1 - pr$	24	0.4
② $bt_1 - bm_1$	1	0
③ $bt_1 - a_2$	8	4.5

只有位于倒位区内的交换位点所造成的基因重组是无效的。

📖 **Schultz-Refield效应**：果蝇中一对同源染色体杂合倒位，可以增加同一染色体组中非倒位片段的交换频率，使群体保持最适的重组率。

2. 位置效应(遗传距离改变)

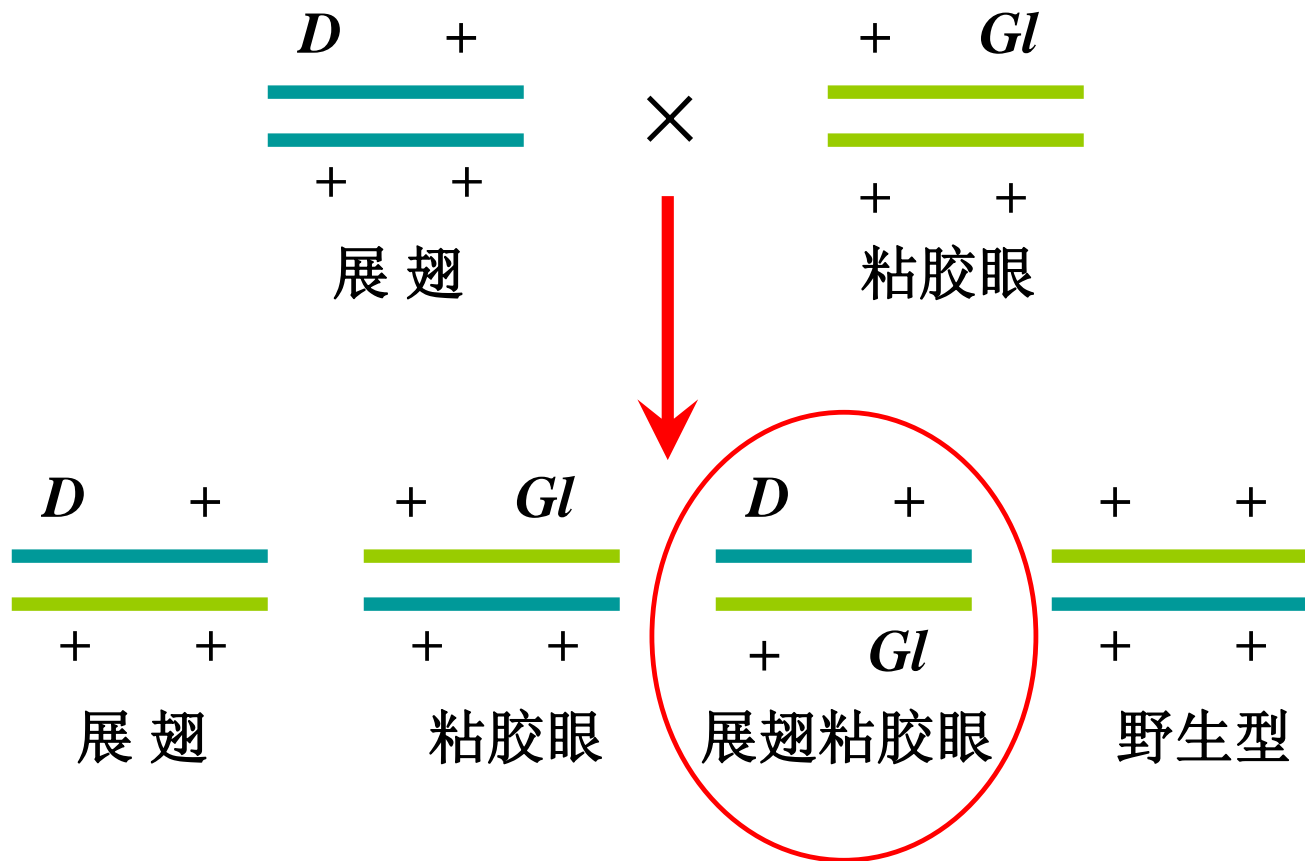
倒位区段内、外各个基因之间的物理距离发生改变，其遗传距离一般也改变。

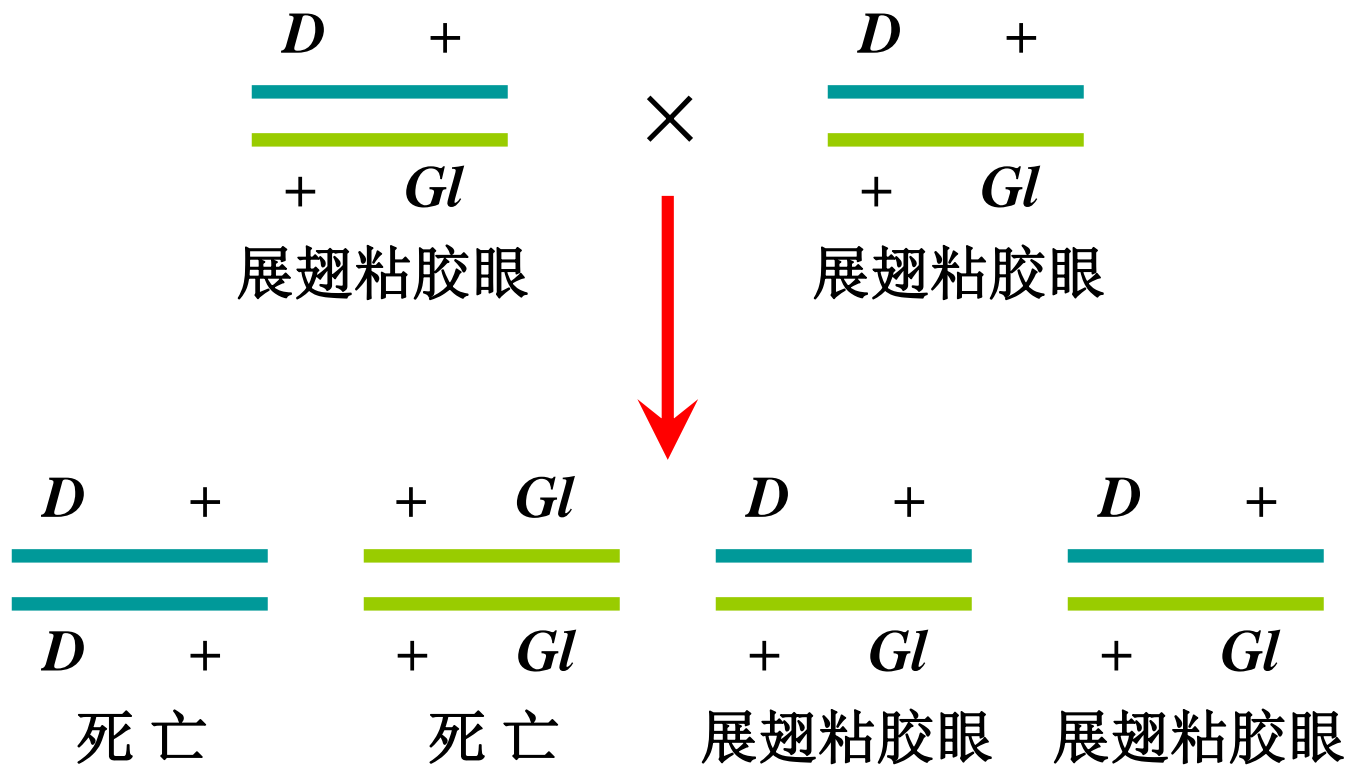


(五)、倒位的应用

1. 保存致死基因

- 保存一个基因必须使之处于纯合状态，因只有纯合体才能真实遗传，但致死基因不能以纯合保存，因纯合体是致死的，
只能以杂合体状态保存；
- Muller 提出可用另一个致死基因来“平衡”。其先决条件是两个致死基因紧密连锁，且极不易交换，或是利用倒位抑制交换，使两个非等位的致死基因永远处于一对同源染色体的不同成员上；





永久杂种并非真实不分离，但可真实遗传

假设有重组?

Dg/dG

配子: **Dg** : **dG** : **DG** : **dg**
1 : 1 : 1 : 1

↓ ⊗ 自交

F₂:

雌配子 (♀)	雄配子(♂)			
	Dg	dG	DG	dg
Dg	DDgg	DdGg	DDGg	Ddgg
dG	DdGg	ddGG	DdGG	ddGg
DG	DDGg	DdGG	DDGG	DdGg
dg	Ddgg	ddGg	DdGg	Ddgg

假设有重组?

DdGg

配子: **Dg** : **dG** : **DG** : **dg**
 1 : 1 : 1 : 1

↓ ⊗ 自交

F₂:

雌配子 (♀)	雄配子(♂)			
	Dg	dG	DG	dg
Dg	DDgg	DdGg	DDGg	Ddgg
dG	DdGg	ddGG	DdGG	ddGg
DG	DDGg	DdGG	DDGG	DdGg
dg	Ddgg	ddGg	DdGg	Ddgg

假设有重组?

DdGg

配子: **Dg** : **dG** : **DG** : **dg**
 1 : 1 : 1 : 1

↓ ⊗ 自交

F₂:

雌配子 (♀)	雄配子(♂)			
	Dg	dG	DG	dg
Dg	DD D	DdGg	DD D	Ddgg
dG	DdGg	dd d	Dd Dd	ddGg
DG	DD D	Dd Dd	DD D	DdGg
dg	Ddgg	ddGg	DdGg	Ddgg

假设有重组?

DdGg

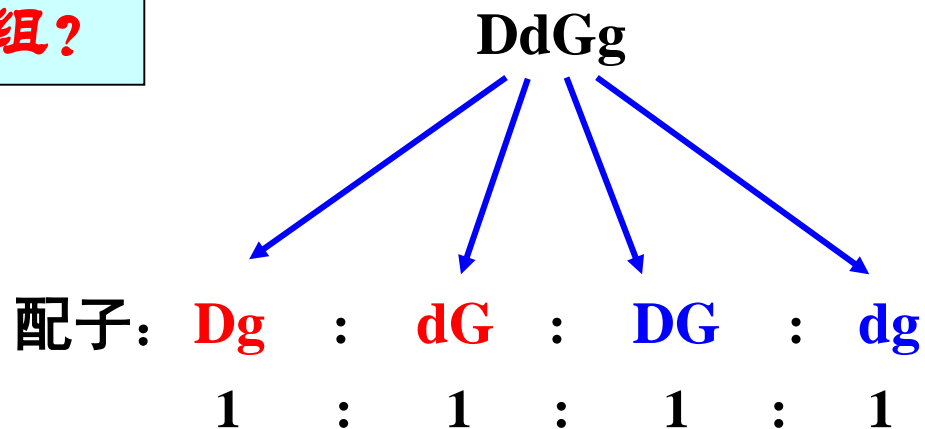
配子: **Dg** : **dG** : **DG** : **dg**
 1 : 1 : 1 : 1

↓ ⊗ 自交

F₂:

雌配子 (♀)	雄配子(♂)	
	Dg	dG
Dg	DD D	DdGg
dG	DdGg	dd d

假设有重组?



F₂:

↓ ⊗ 自交

雌配子 (♀)	雄配子(♂)	
	Dg	dG
Dg	g gg	DdGg
dG	DdGg	G GG

如果有重组, 则致死基因最终将被淘汰

例：果蝇Cy品系

Cy基因位于2号染色体，对野生型是显性，杂合时使果蝇双翅向背面卷曲，但纯合时致死；

Cy品系在2号染色体的两臂都存在较大的倒位区，几乎覆盖整个染色体；

因此，可用Cy基因平衡2号染色体上的任何致死基因；

📖 平衡致死品系(balanced lethal system)：又称永久杂种(permanent hybrid)，是为了保存两个致死基因而建立的品系，在该品系中，两个致死基因以相斥的形式存在于一对同源染色体上，且这两个基因紧密连锁或位于同一倒位区内，以使后代无重组，在纯繁时这两个致死基因总是处于杂合状态，永不分离。

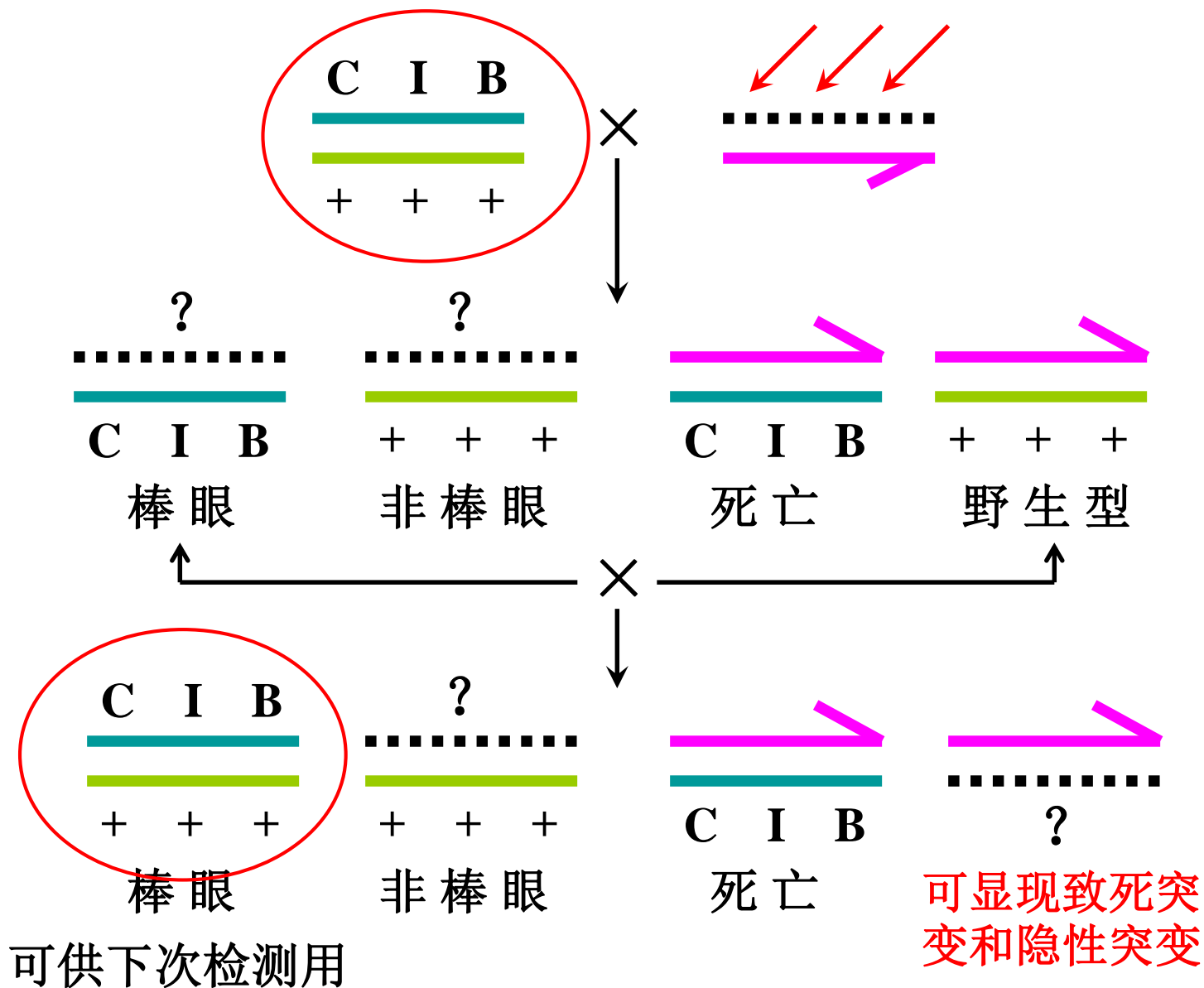
2. CIB技术

是Muller在20世纪20年代利用果蝇建立的一套检测X染色体上的致死突变基因和隐性突变基因的技术；

C 表示交换抑制 (crossover repressor)，Muller选择了X染色体上存在倒位的果蝇，目的是抑制交换；

I 指致死基因(lethal)，即在倒位的X染色体上带有一个隐性致死基因；

B 指棒眼(*Bar*)基因，为显性突变；



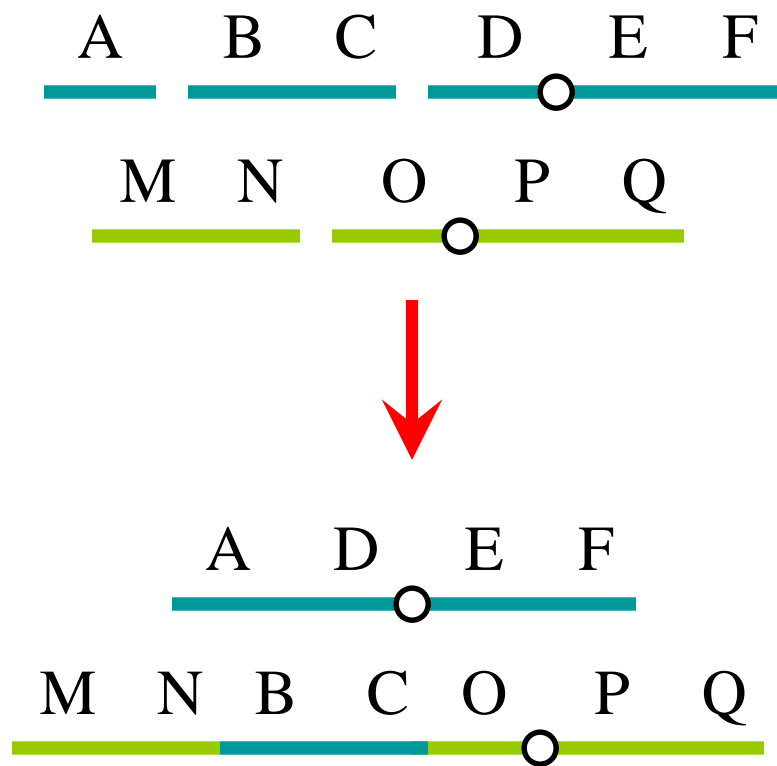
四、易位(translocation)

(一)、概念

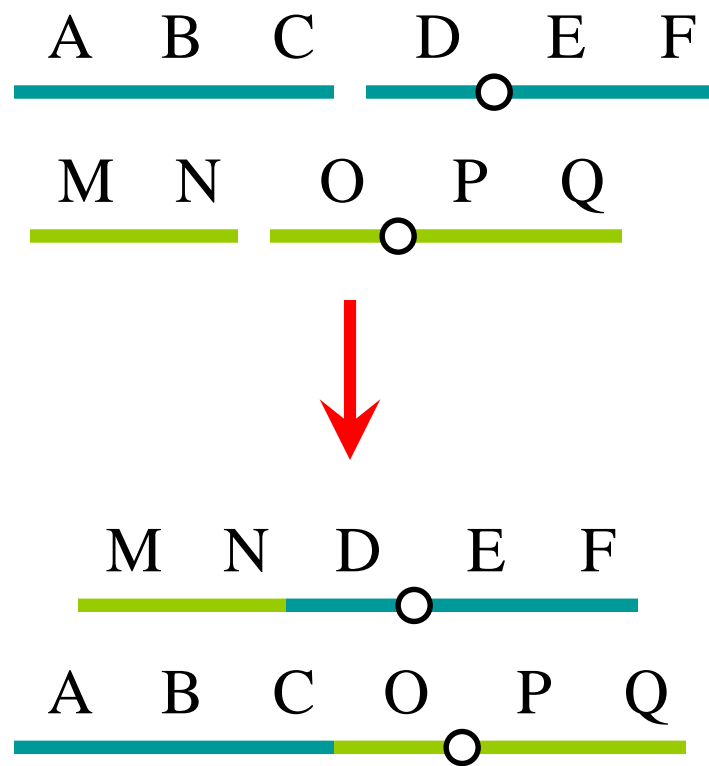
易位：两个非同源染色体间发生片段转移的现象称为易位；

(二)、类型

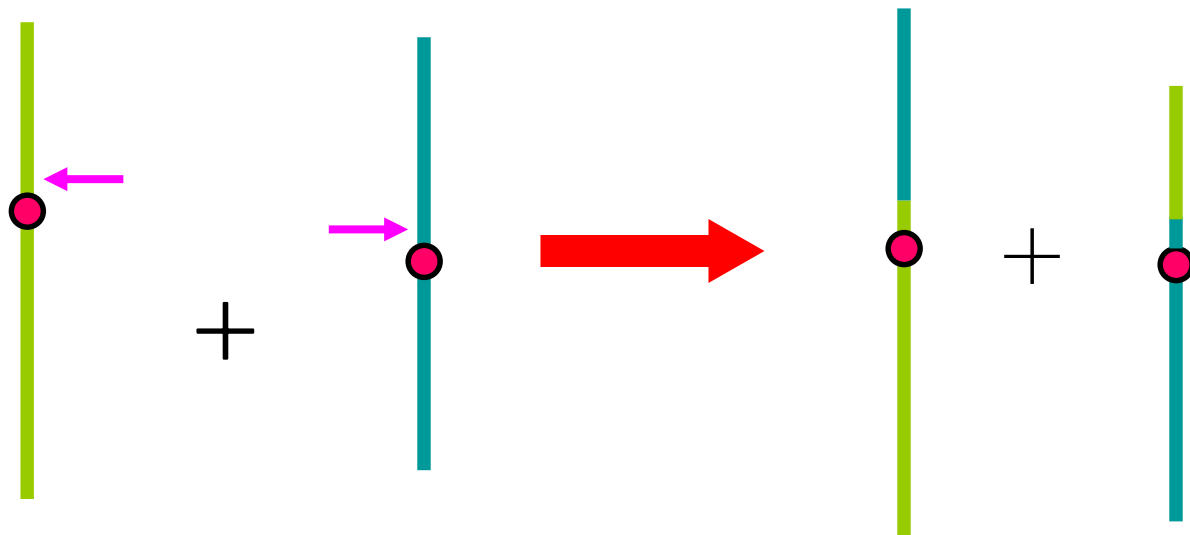
1. 简单易位(单向易位)
2. 相互易位
3. 整臂易位(如罗伯逊易位)



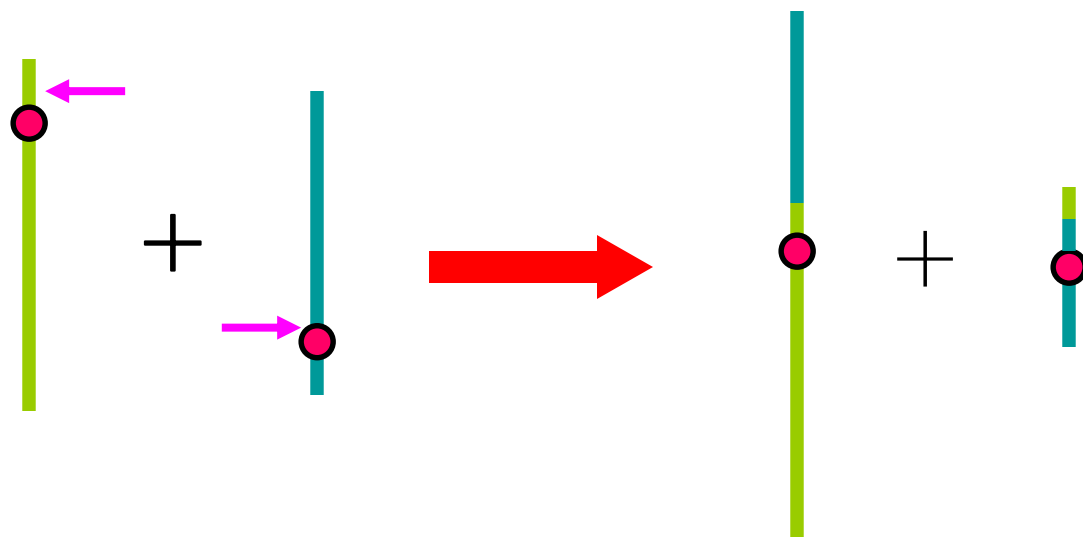
简单易位



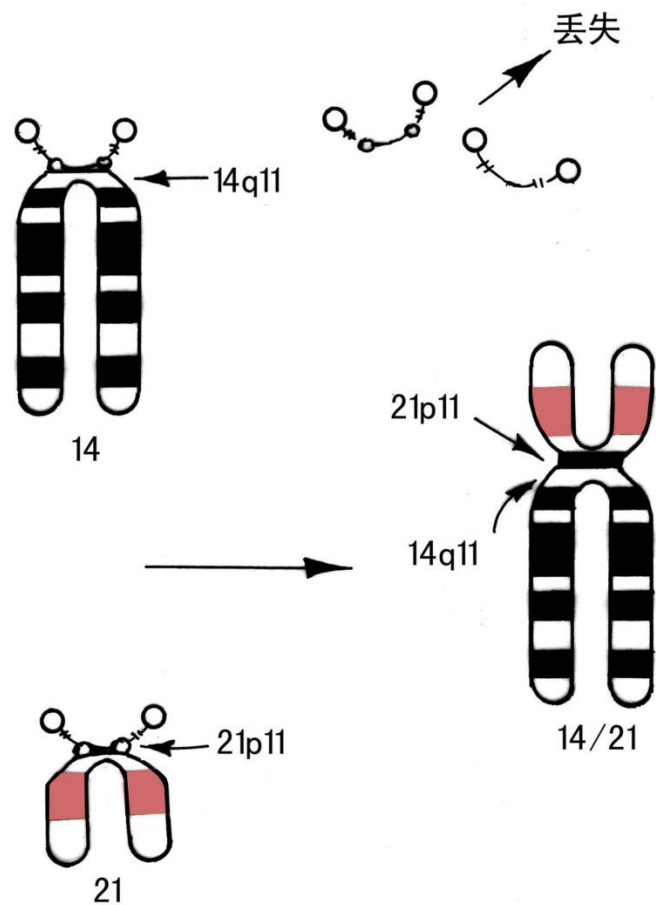
相互易位



整臂易位



罗伯逊易位

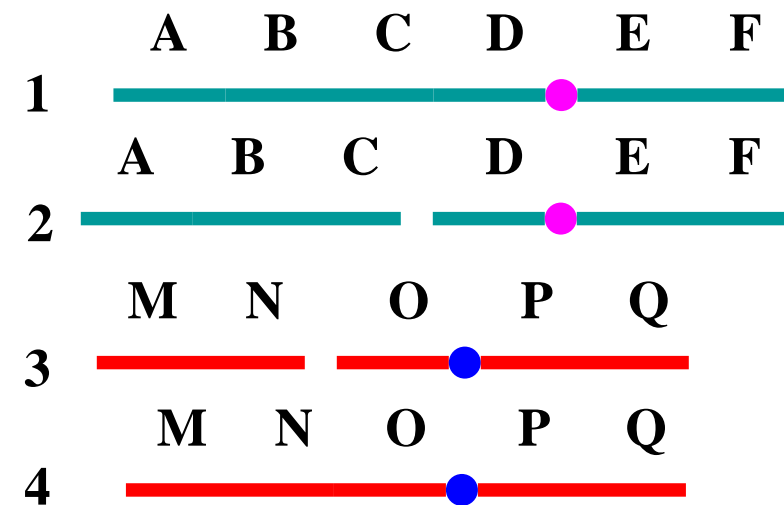


❖ 相关术语

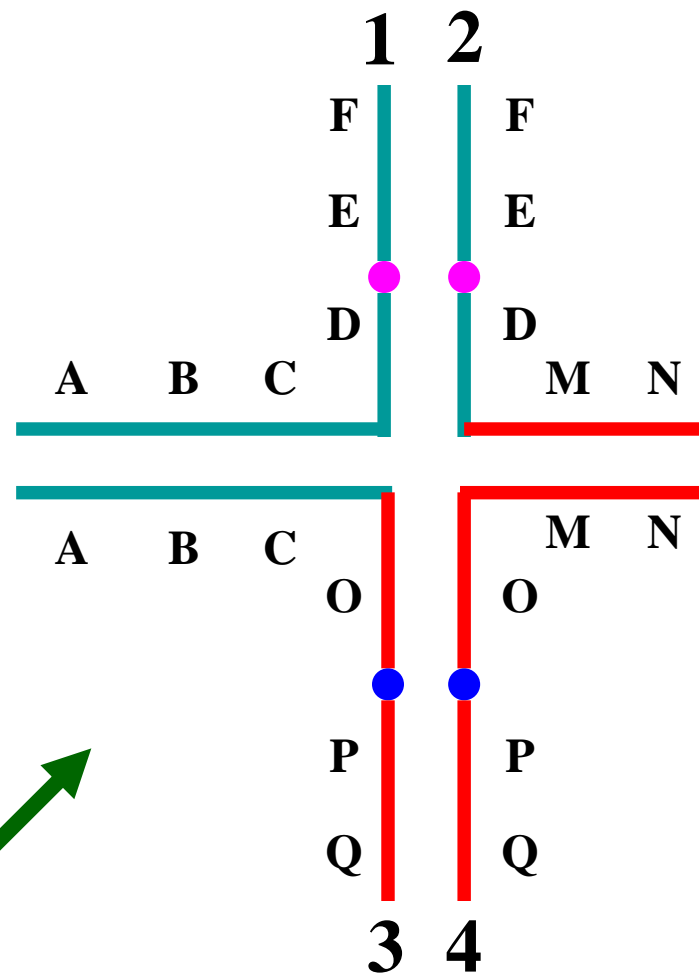
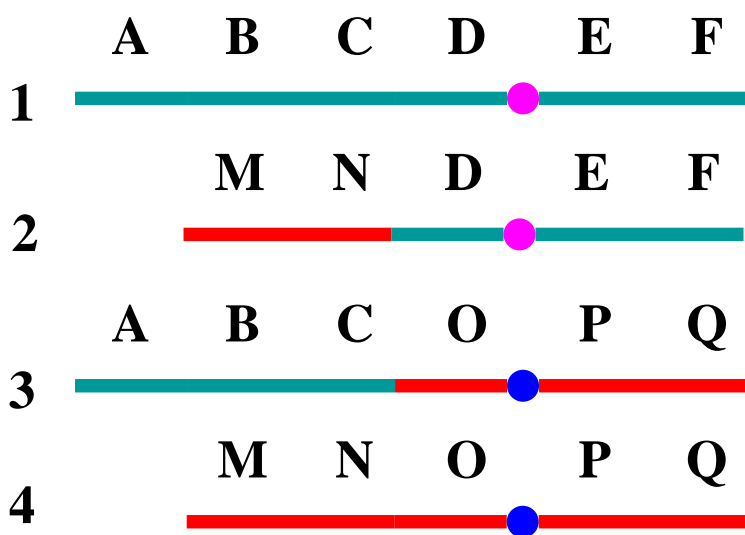
- 易位染色体 (translocation chromosome)：指含有易片段的染色体称为易位染色体。
- 易位杂合体(translocation heterozygote)：指同源染色体中有一个是易位染色体的生物个体，又叫杂易位体
- 易位纯合体(translocation homozygote)：指同源染色体都含有相同易位片段的生物个体，又叫纯易位体，由杂易位体自交获得。

(三)、易位的细胞学效应

- 相互易位纯合体，同源染色体联会一切正常；
- 相互易位杂合体，同源染色体联会时结构不断发生变化：
 - ✓ 粗线期呈十字形配对；
 - ✓ 终变期呈四体环（十字形配对结构发生交叉端化后所形成的的大环结构，用 O_4 表示）或四体链（十字形配对结构发生交叉端化后所形成的链状结构用 C_4 表示）；
 - ✓ 中期I呈8字形或圆环形，同源染色体分开时有交替式和相邻式两种分离方式；



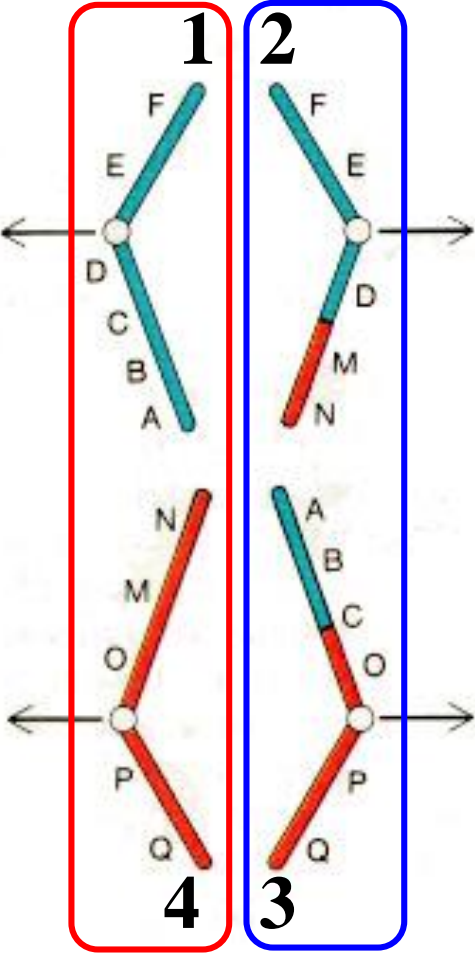
相互易位



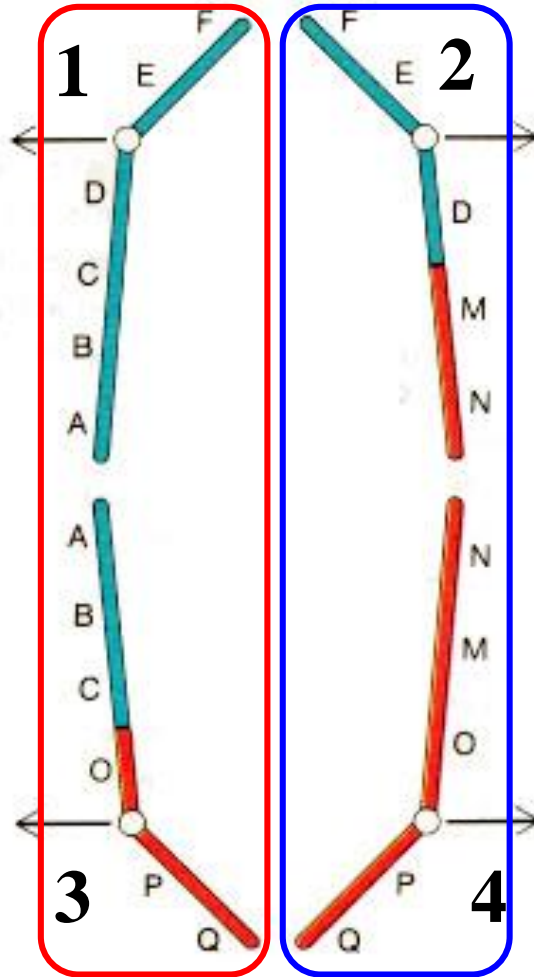
减数分裂粗线期
呈十字型配对

8字形

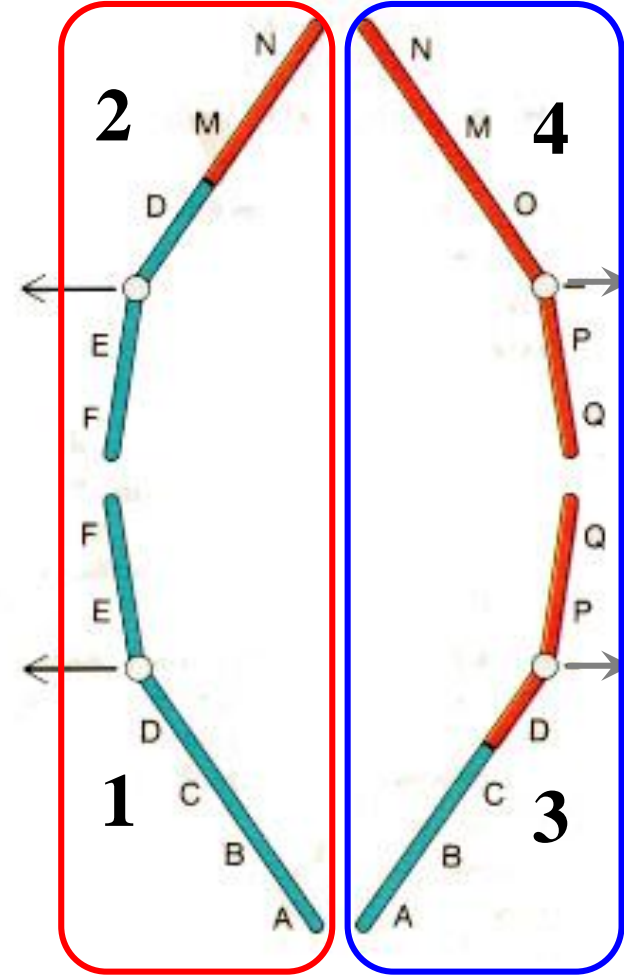
圆环形



相间分离

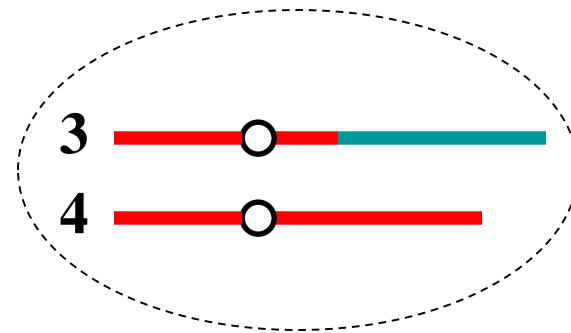
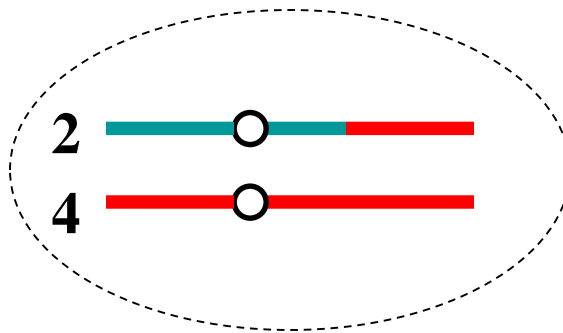
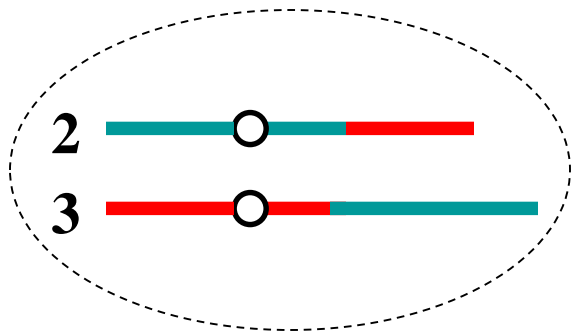
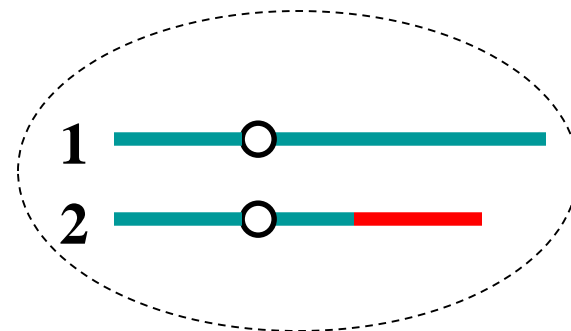
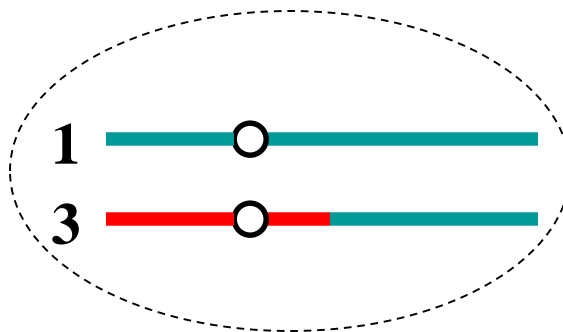
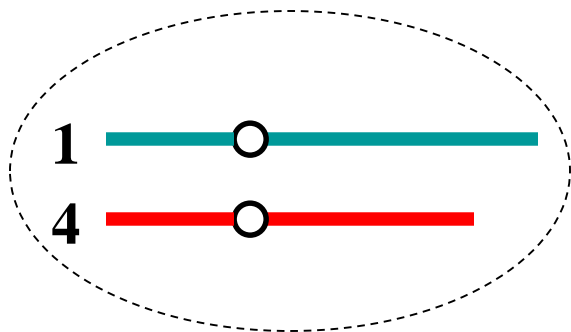


相邻分离-1



相邻分离-2

相互易位杂合体在减数分裂后期 I 的三种分离方式



相间分离


产生的配子是正常的和
平衡易位的，可存活

相邻分离-1,2

产生的配子都有缺失
和重复，是不可育的

(四)、易位的遗传学效应

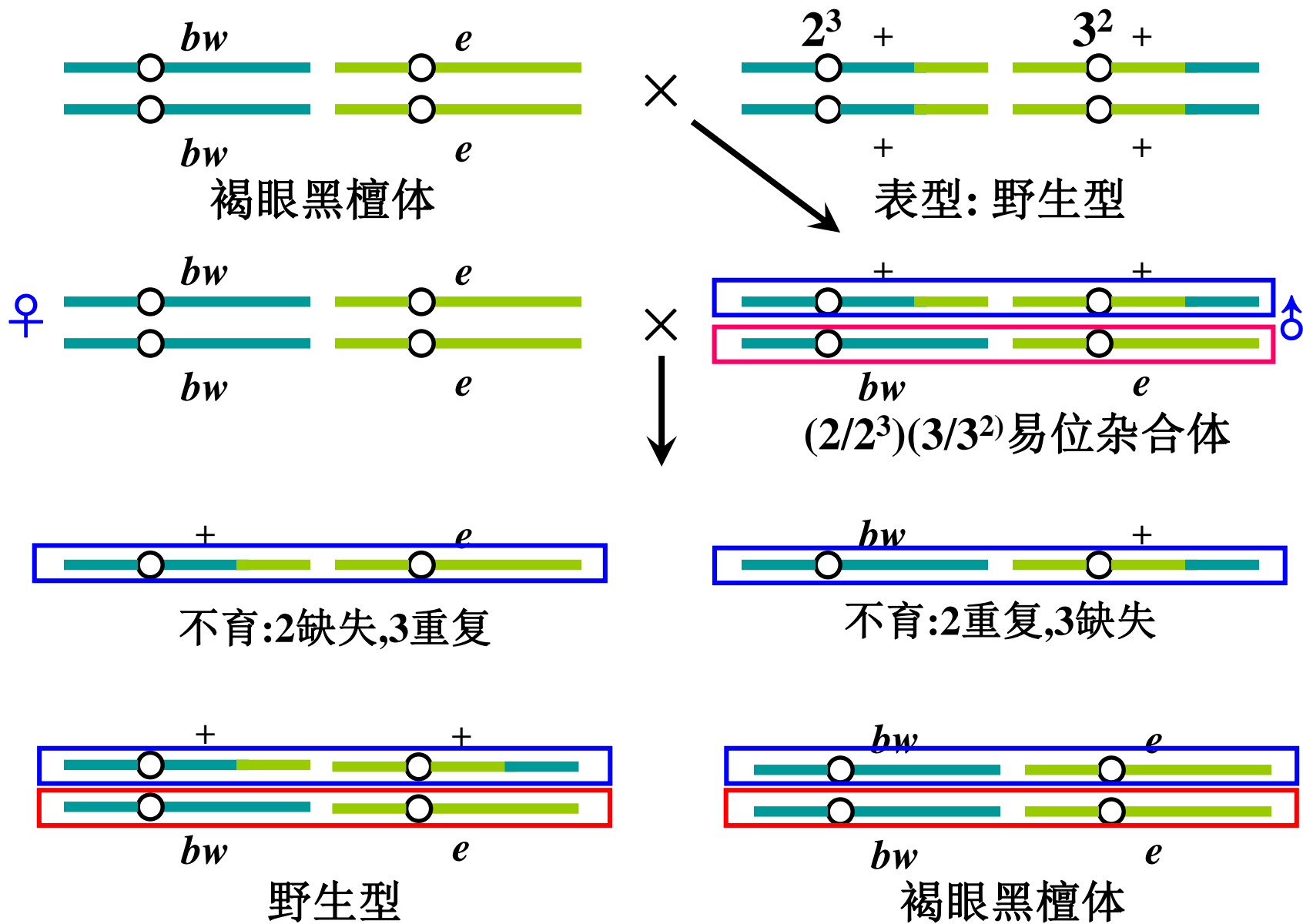
1. 假连锁

 **假连锁**：非同源染色体上的基因在形成配子时相互不能自由组合的现象。

原因：只有相间分离的产物可育，邻近分离的产物不可育，这样自由组合的类型就不会出现在后代中(举例)。

2. 花斑位置效应

如果位于常染色质区的基因易位到异染色质区或其附近，便会引起这一基因的异染色质化，使其表达受到抑制 (如果蝇的红眼基因 W^+ 易位)。



果蝇假连锁现象

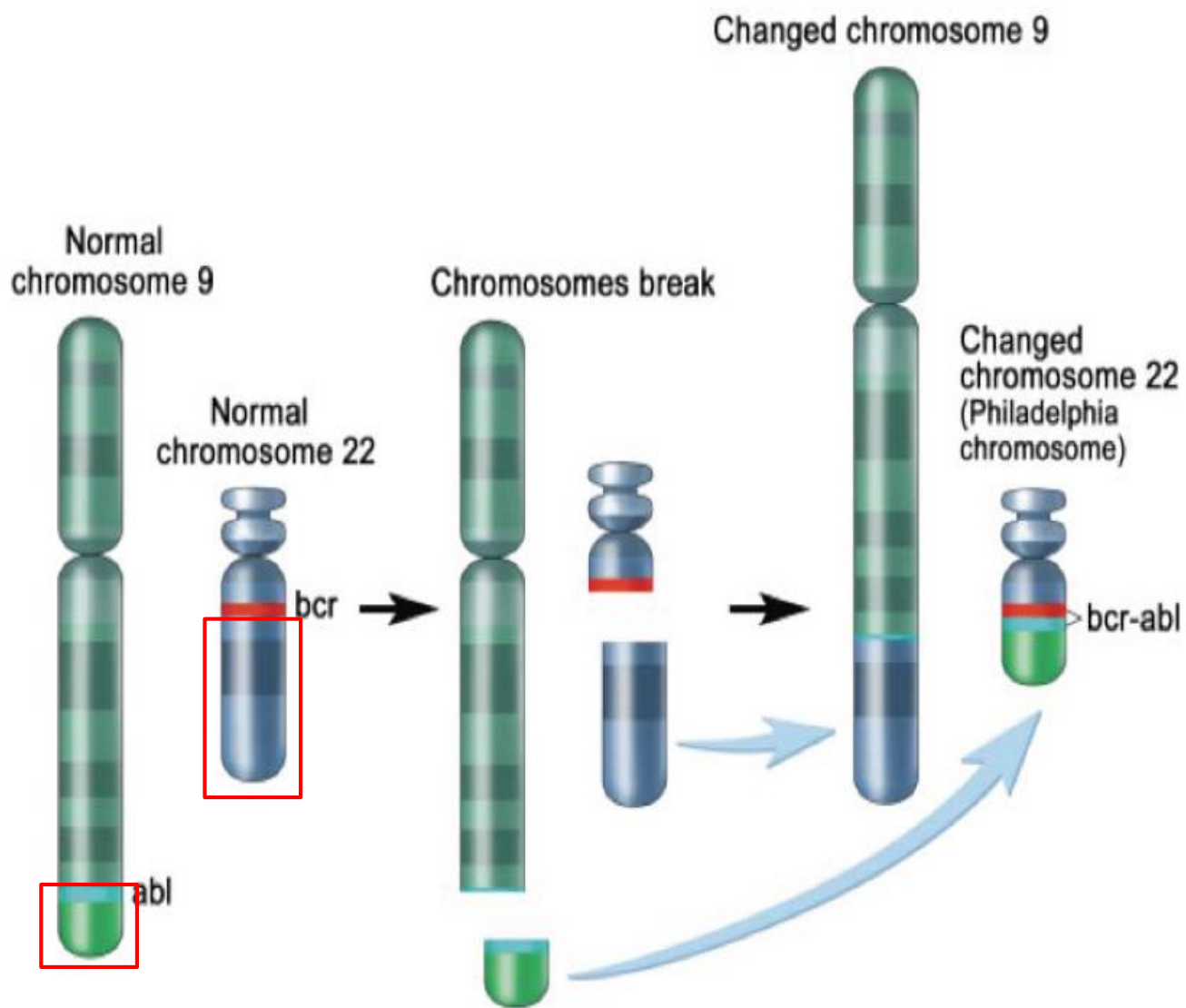


例：当果蝇X染色体上的红眼基因 W^+ 易位到异染色质区时会出现红白相间的复眼

例：Burkitt淋巴瘤： $t(8;14)(q24;q32)$ 易位，产生两类异常染色体 $8q^-$ 和 $14q^+$ 。其中 $8q24$ 存在癌基因 $c-myc$ ，而 $14q32$ 存在 IgH 基因，相互易位使 $c-myc$ 插入到 IgH 基因部位，并被激活，癌基因过量表达，导致肿瘤的发生。

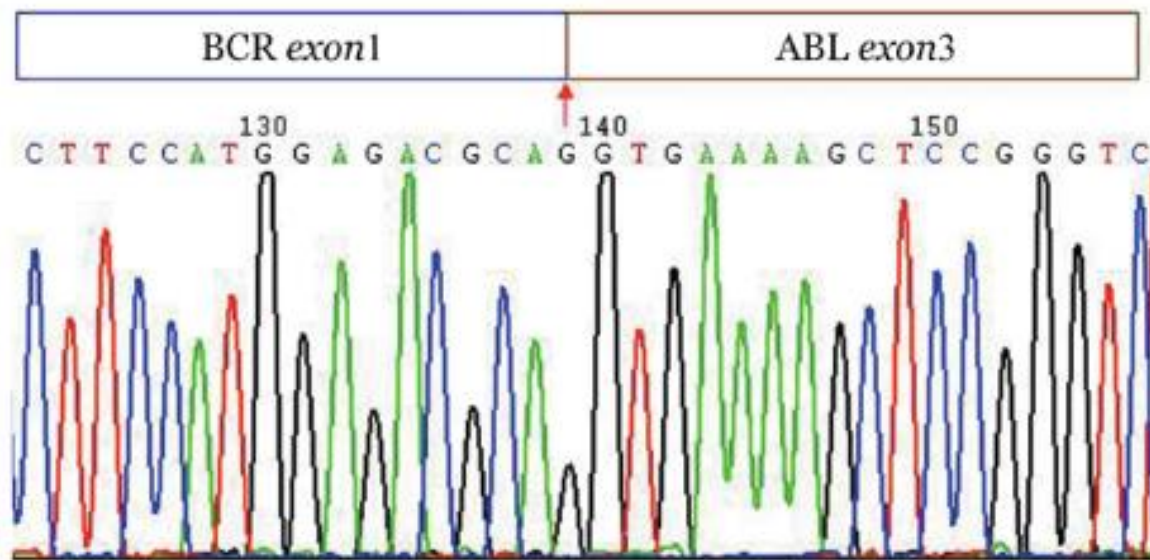
13

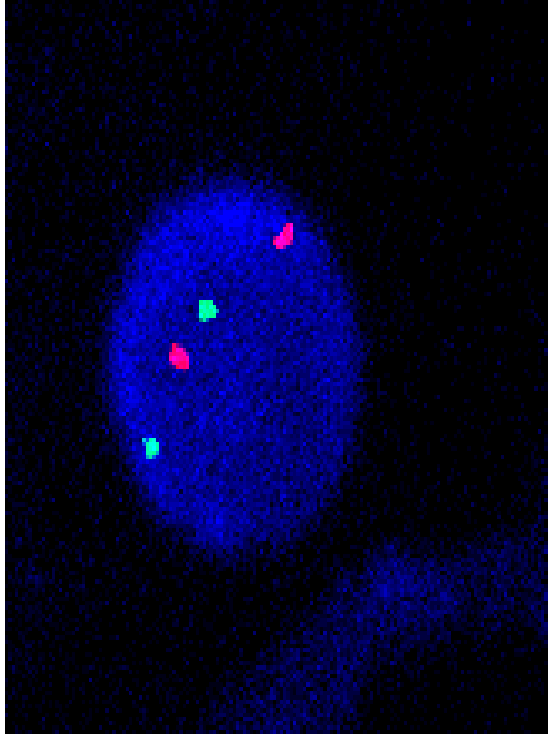
25



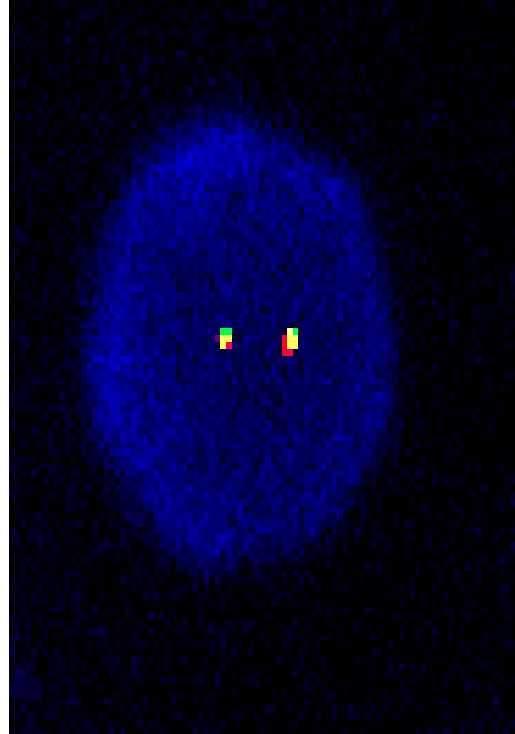
13排

),
%0-






正常



CML

第二节 染色体数目变异

一、染色体组与染色体倍性

 染色体组(genome): 二倍体生物中, 一个正常配子所包含的全部染色体, 用n表示; genome也译为基因组, 指正常配子中所带有的全部基因;

📖 **整倍体(euploid):** 以染色体组为基础, 染色体数目成套存在的细胞或个体。如: $n, 2n, 3n, 4n, 6n$ 等;

某些动植物, 存在若干祖先种的染色体组, 并以此为基数发生变化, 用“X”表示, 如小麦中, 各种小麦染色体数目都是以7为基础变化, 则 $X=7$,

二粒小麦(异源四倍体): $2n=4X=28$

普通小麦(异源六倍体): $2n=6X=42$

📖 **非整倍体(aneuploid):** 以二倍体为基础, 增加或减少几条染色体后所形成的个体。如: $2n-1, 2n-2, 2n+1, 2n+2, 2n+1+1$

染色体数目变异的一些基本类型

类型	公式	染色体组
整倍体		
一倍体	n	(ABCD)
二倍体	$2n$	(ABCD)(ABCD)
三倍体	$3n$	(ABCD)(ABCD)(ABCD)
同源四倍体	$4n$	(ABCD)(ABCD)(ABCD)(ABCD)
异源四倍体	$4n$	(ABCD)(ABCD)(A'B'C'D')(A'B'C'D')
非整倍体		
单体	$2n - 1$	(ABCD)(ABC)
三体	$2n + 1$	(ABCD)(ABCD)(A)
四体	$2n + 2$	(ABCD)(ABCD)(AA)
双三体	$2n + 1 + 1$	(ABCD)(ABCD)(AB)
缺体	$2n - 2$	(ABC)(ABC)

注：A、B、C、D 代表非同源染色体

二、整倍体

(一)、二倍体(Diploid)

 **二倍体：**含有**两套染色体组**的细胞或个体。

如多数动植物为二倍体生物：番茄 $2n=24$ ，人 $2n=46$ 。

植物 (2n)		动物 (2n)	
水稻 24	百合 24	人 46	猫 38
蚕豆 12	番茄 24	果蝇 8	兔 44
豌豆 14	松树 24	家蚕 56	小白鼠 40
烟草 48	麻黄 24	猪 38	大白鼠 42
大麦 14	白菜 20	牛 60	鸡 78
燕麦 14	银杏 24	马 64	青蛙 26
小麦 42	牡丹 20	驴 62	鲤鱼 104
玉米 20	马铃薯 48	羊 54	河虾 116
洋葱 16	酵母菌 18	狗 78	蚯蚓 32

(二)、单倍体和一倍体

 **单倍体(Haploid)**: 只有配子染色体组的细胞或者个体;

①**天然**: 如蜜蜂, 雄蜂由未受精的卵发生而来——单倍体($n=7$); 雌蜂由受精卵发育而来——二倍体($2n=14$);

②**人工诱导**: 如用子房或花粉培养

*单倍体植物很小, 生活力弱, 完全不育;

*单倍体通过加倍以后可以得到纯二倍体;


(二)、单倍体和一倍体

 **一倍体(monoploid):** 只有一套染色体组的细胞或个体。

一倍体和单倍体的区别：

- ①. 所包含的染色体组数目可能不同。一倍体的染色体组数目为1，而单倍体染色体组数目和配子中染色体组数目相同（配子中的染色体组数目不一定是1）。
- ②. 一倍体不可能由受精卵发育而来，只能由配子发育而来，因而一倍体一定是单倍体；但反过来，因为有些配子含有多个染色体组，所以单倍体不一定是一倍体。

(三)、多倍体 (polyploid)

 **多倍体：** 含有两个以上染色体组的细胞或个体。

1. 同源多倍体： 具有2个以上**来源相同**的染色体组的细胞或个体，如同源四倍体、六倍体、三倍体、五倍体等；

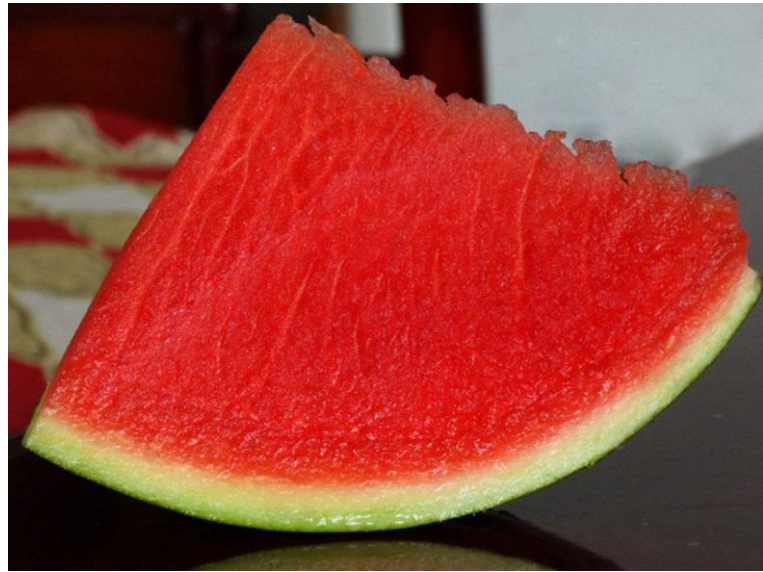
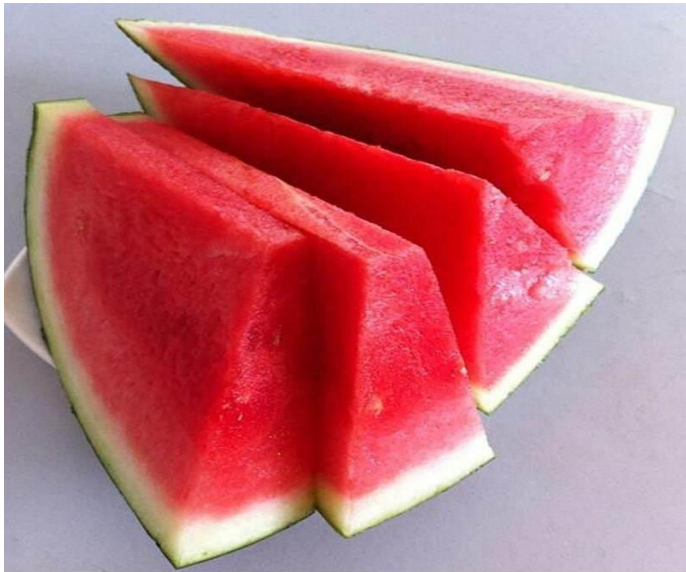
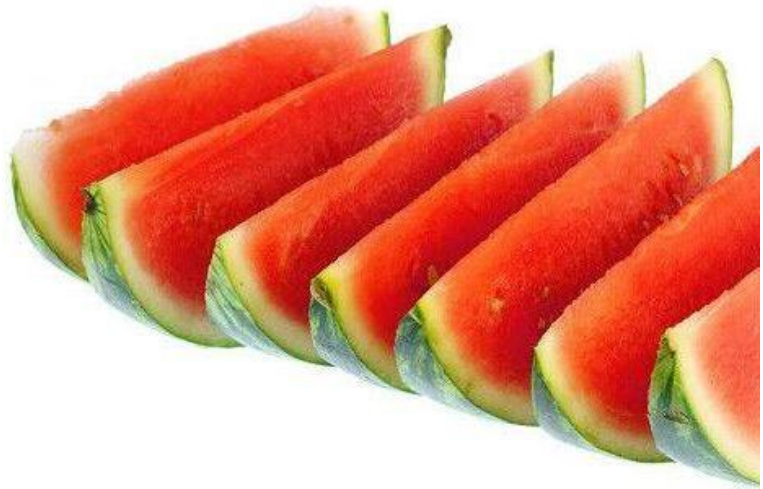
①天然： 减数分裂过程中染色体加倍但未分裂配子受精后形成，或核内有丝分裂形成；

②人工： 体细胞染色体加倍——低温、秋水仙素处理；

(1). 同源多倍体的表型特征

四倍体：核和细胞体积增大，各器官加大产量增加，但也有相反情况；

三倍体：生活力强，营养器官茂盛，但高度不育。如天然的无籽香蕉，人工的无籽西瓜、甜菜、苹果等，可大大提高林木、花卉、水果等产量；







乒乓葡萄（四倍体）



无核葡萄（三倍体）

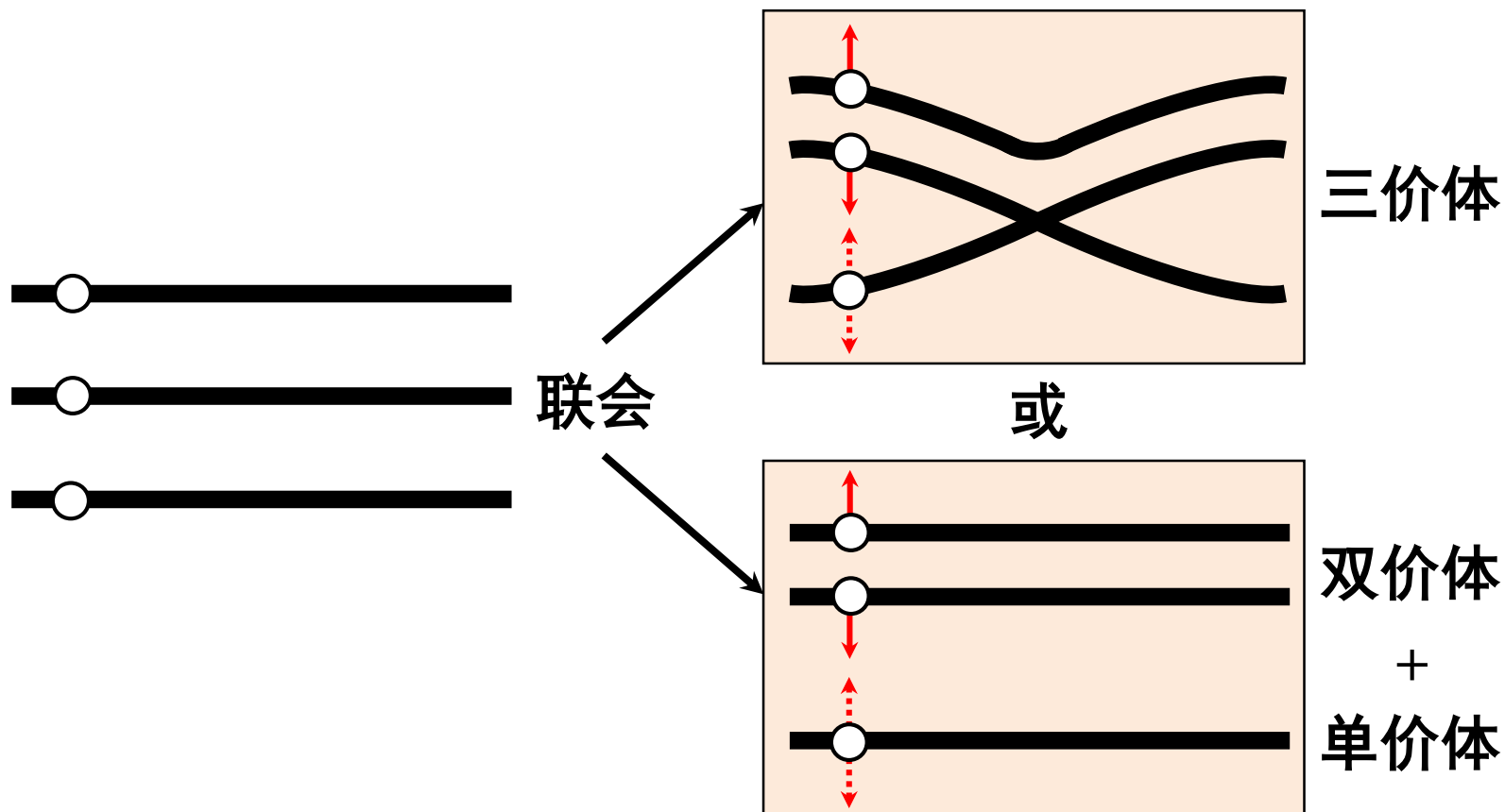


妮娜公主葡萄（四倍体）



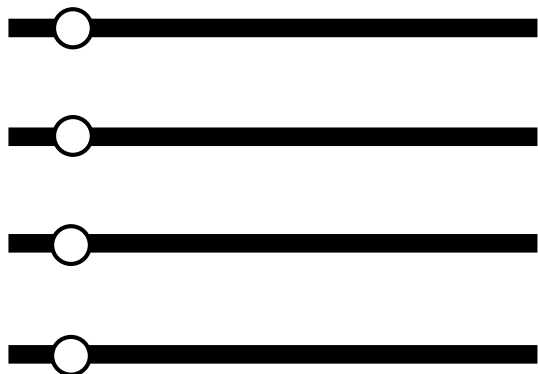
二倍体草莓

四倍体草莓

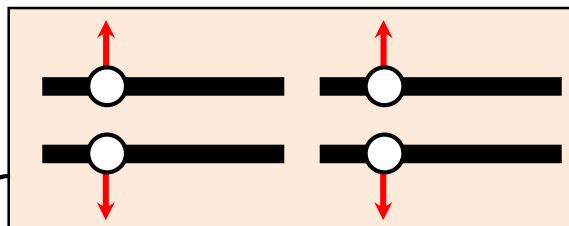


同源三倍体染色体联会方式

同源四倍体染色体 联会方式

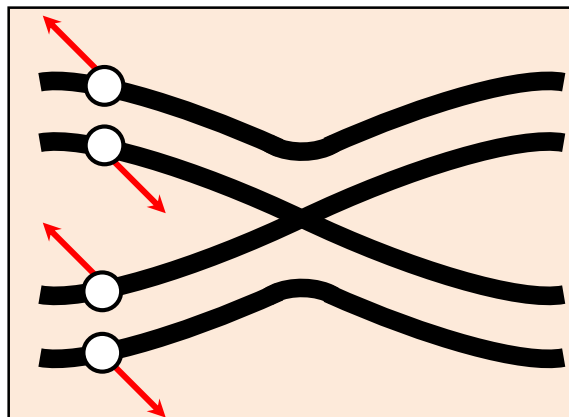


联会



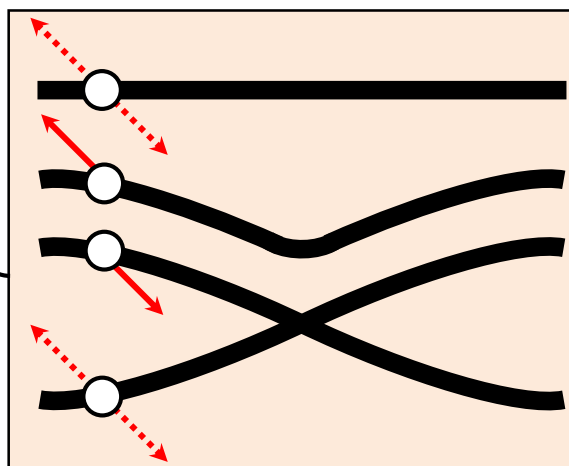
两个双价体

或



四价体

或

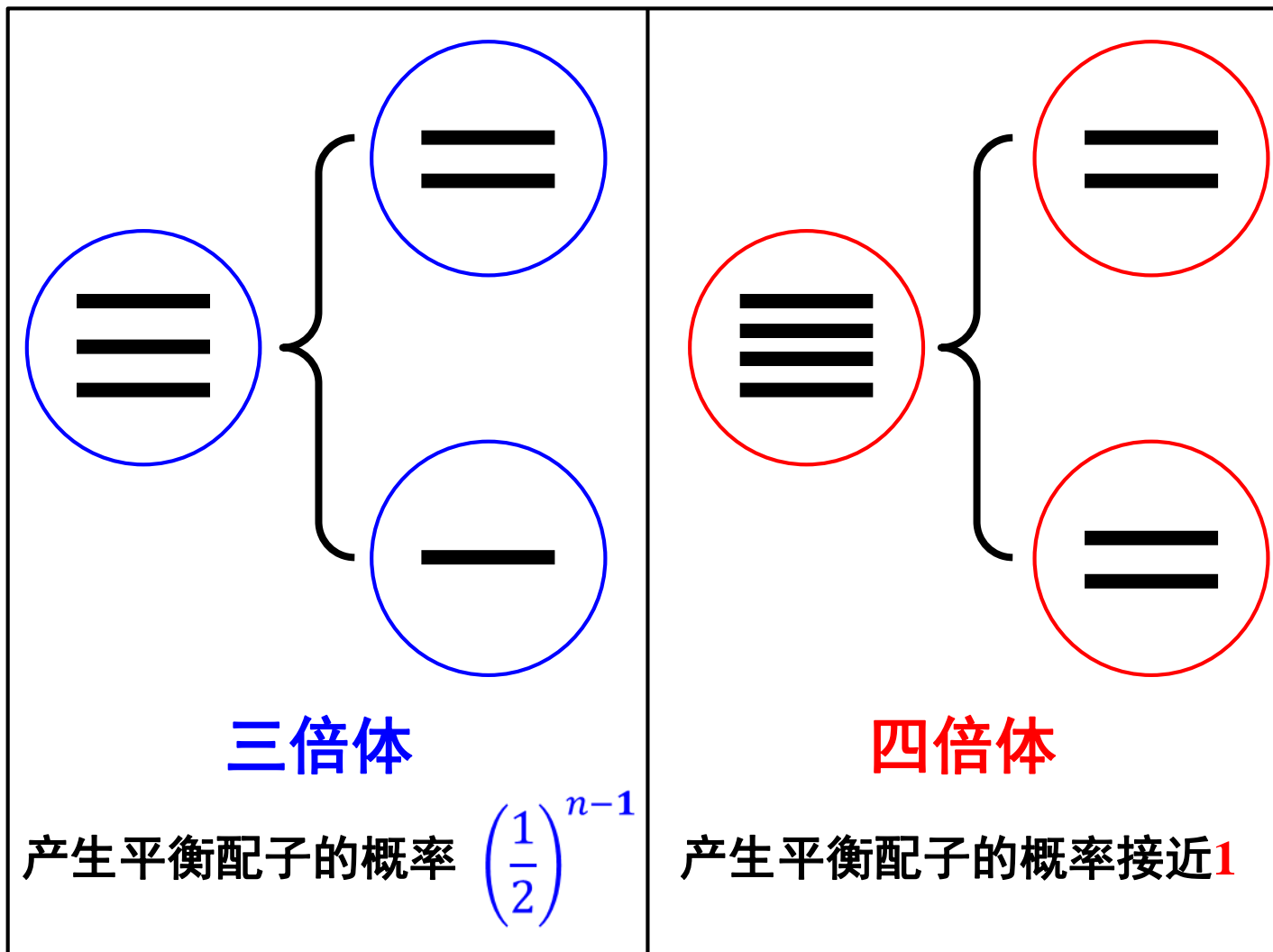


单价体

+

三价体

(3). 基因分离特点



(3). 基因分离特点

正常二倍体(Aa): 自交后代三种基因型——AA, Aa, aa。

四倍体(AAaa): 自交后代几种基因型?

AAaa产生的配子类型及概率如下:

		配子类型	概率
AAaa {	AA	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{3} = \frac{1}{6}$	
	Aa	$\frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times 2 = \frac{4}{6}$	
	aa	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{3} = \frac{1}{6}$	

AAaa



♀ \ ♂	AA _(1/6)	Aa _(4/6)	aa _(1/6)
AA _(1/6)	AAAA _(1/36)	AAAa _(4/36)	AAaa _(1/36)
Aa _(4/6)	AAAa _(4/36)	AAaa _(16/36)	Aaaa _(4/36)
aa _(1/6)	AAaa _(1/36)	Aaaa _(4/36)	aaaa _(1/36)

AAAA(四显体)/AAAa/AAaa/Aaaa/aaaa(无显体)

5种比例为1 : 8 : 18 : 8 : 1 (表型35 : 1)

2. 异源多倍体：两个及两个以上的染色体组来源不同。

(1). 异源二倍体： $AA \times BB \rightarrow AB$

(2). 异源多倍体： $AA \times BB \rightarrow AB \rightarrow \text{加倍} \rightarrow AABB$

♥ 部分异源多倍体：

例1. 异源六倍体小麦($AABBDD$, $2n=6X=42=21II$):

{	一粒小麦	(AA , $2n=2X=14=7II$)
	拟斯卑尔脱山羊草	(BB , $2n=2X=14=7II$)
	方穗山羊草	(DD , $2n=2X=14=7II$)

一粒小麦
T.monococum
 $2n=14$
AA

拟斯卑尔脱山羊草
T.Aegilops speltoides
 $2n=14$
BB

×
↓
AB

不育杂种
染色体加倍

拟二粒小麦
T.dicoccoides
 $2n=28$
AABB

方穗山羊草
T.tauschii
 $2n=14$
DD

×
↓

ABD

不育杂种
染色体加倍

斯卑尔脱小麦
T.aestivum
 $2n=42$
AABBDD

异源六倍体普通小麦
可能的起源途径

例2. 萝卜甘蓝的形成

萝卜(RR, $2n=18$)

甘蓝(BB, $2n=18$)

萝卜 \times 甘蓝 \rightarrow RB ($2n=18=18I$) \rightarrow 加倍

结果：萝卜甘蓝($2n = 36 = 18II$)其根似甘蓝，叶似萝卜。

非整倍体



□ 非整倍体(aneuploid): 以二倍体为基础, 增加或减少几条染色体后所形成的个体。

如:

$2n-1$	单体	少一条染色体
$2n-2$	缺体	少一对同源染色体
$2n+1$	三体	多一条染色体
$2n+2$	四体	多两条相同的染色体
$2n+1+1$	双三体	多两条不同的染色体

■ 单体($2n-1$)和缺体($2n-2$)

- ✓ 个体成活率低，出现假显性，天然如雄性果蝇(XO)；
- ✓ 单体($2n-1$)：减数分裂形成 n 和 $n-1$ 配子

若单体自交，可以得到缺体

♀ \ ♂	n	$n-1$
	n	$n-1$
n	$2n$ (二倍体)	$2n-1$ (单体)
$n-1$	$2n-1$ (单体)	$2n-2$ (缺体)

利用单体可以进行基因的染色体定位:

P: 无眼 × 正常眼单体(1或2或3-chr)



F₁: 正常眼



F₂: 正常眼 : 无眼 (3 : 1)

ey/ey × +/O(4-chr)



	+	O
ey	+/ey(2n) 正常	O/ey (2n-1) 无眼

■ 三体($2n+1$)

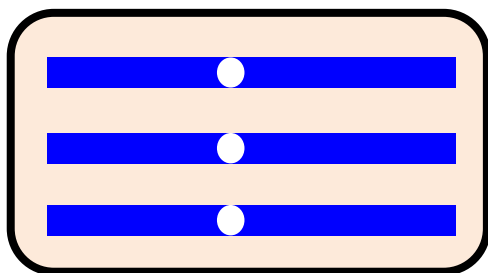
三体对个体的影响比单体小，三体的多数性状与二体无明显差别；

天然： $2n$ 减数不正常分离， $n \times (n+1) \rightarrow 2n+1$ ；

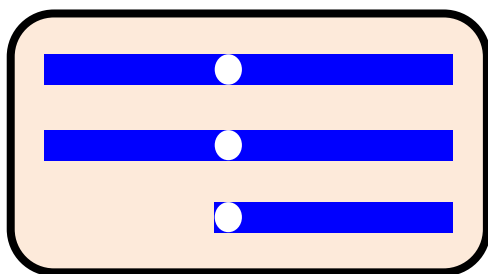
人工： $2n$ (**n配子**)和 $3n$ (**各种n+1配子**)杂交， $n \times (n+1) \rightarrow 2n+1$ ；

$\begin{array}{c} \text{♀} \\ \diagup \\ \text{♂} \end{array}$	n	$n+1$
	n	$2n+1$ (三体)
n	$2n$ (二倍体)	$2n+1$ (三体)

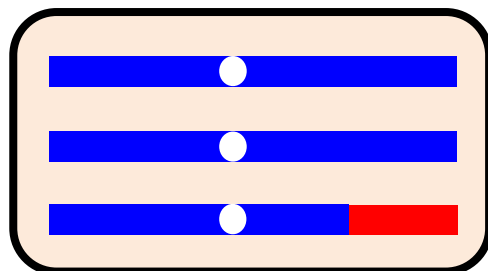
三体种类



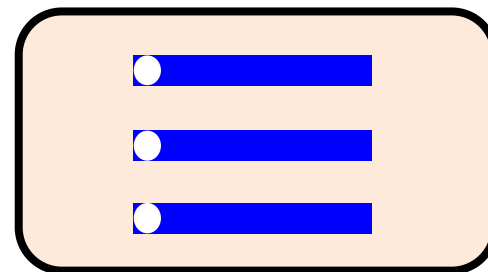
- 初级三体(primary trisomic): 额外染色体是该物种正常染色体之一。



- 次级三体(secondary trisomic): 额外染色体是该物种正常染色体的一个臂（等臂染色体）。



- 三级三体(tertiary trisomic): 额外染色体是一条易位染色体。



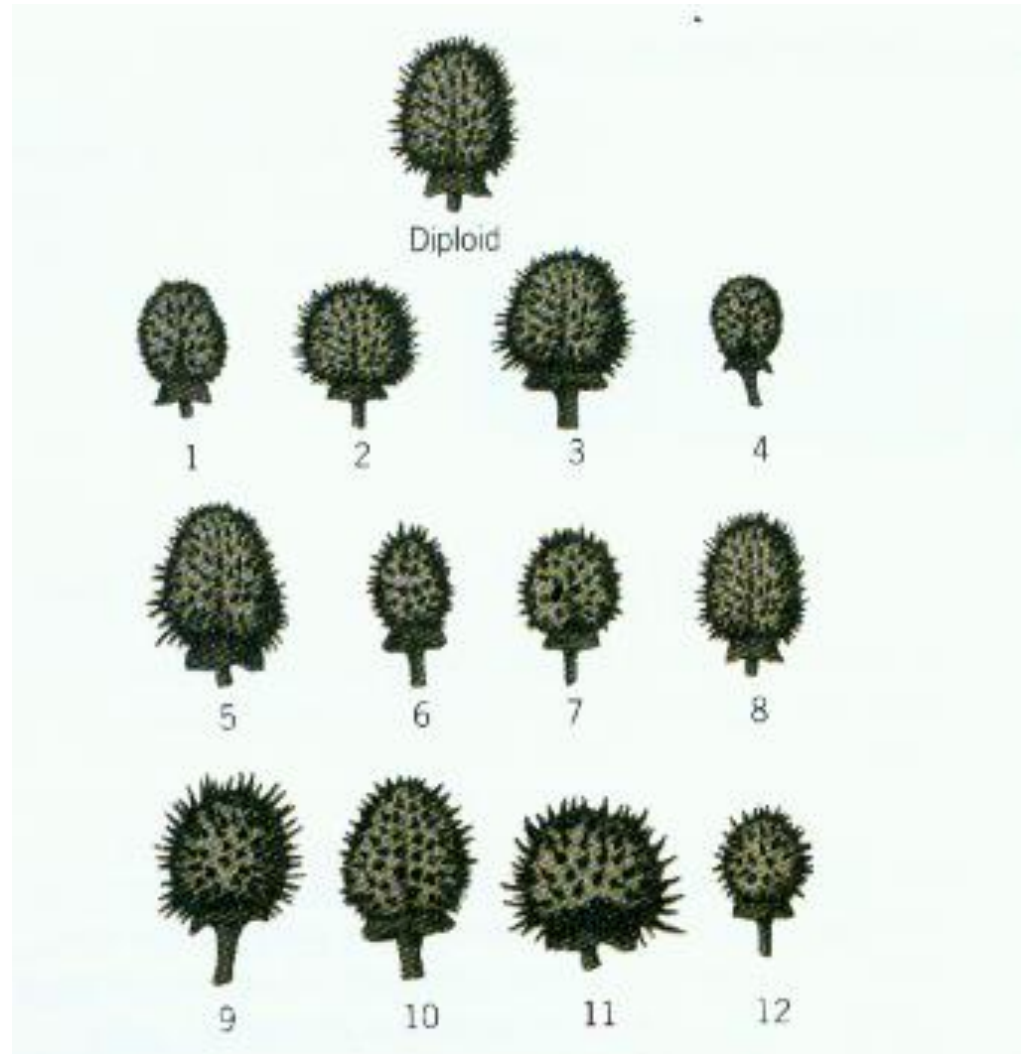
- 端三体(telotrisomic): 额外染色体是一条端着丝粒染色体。

三体对表型的影响

- 一般三体植株的生长慢一些，结实性也较差。
- 有的物种不同的三体之间以及他们与正常二倍体之间，在许多特征上都不相同，可认为是不同的种。但有的物种的三体在表型上的变化则不大。

例如：曼陀罗的十二个初级三体的蒴果，每一个都有自己特殊的表现型。

习惯上用蒴果的形状来给三体命名，如三体-11被称为球形果三体，三体-2被称为发光形三体等。



曼陀罗的十二个初级三体的蒴果形状

水稻3037初级三体的表型特征

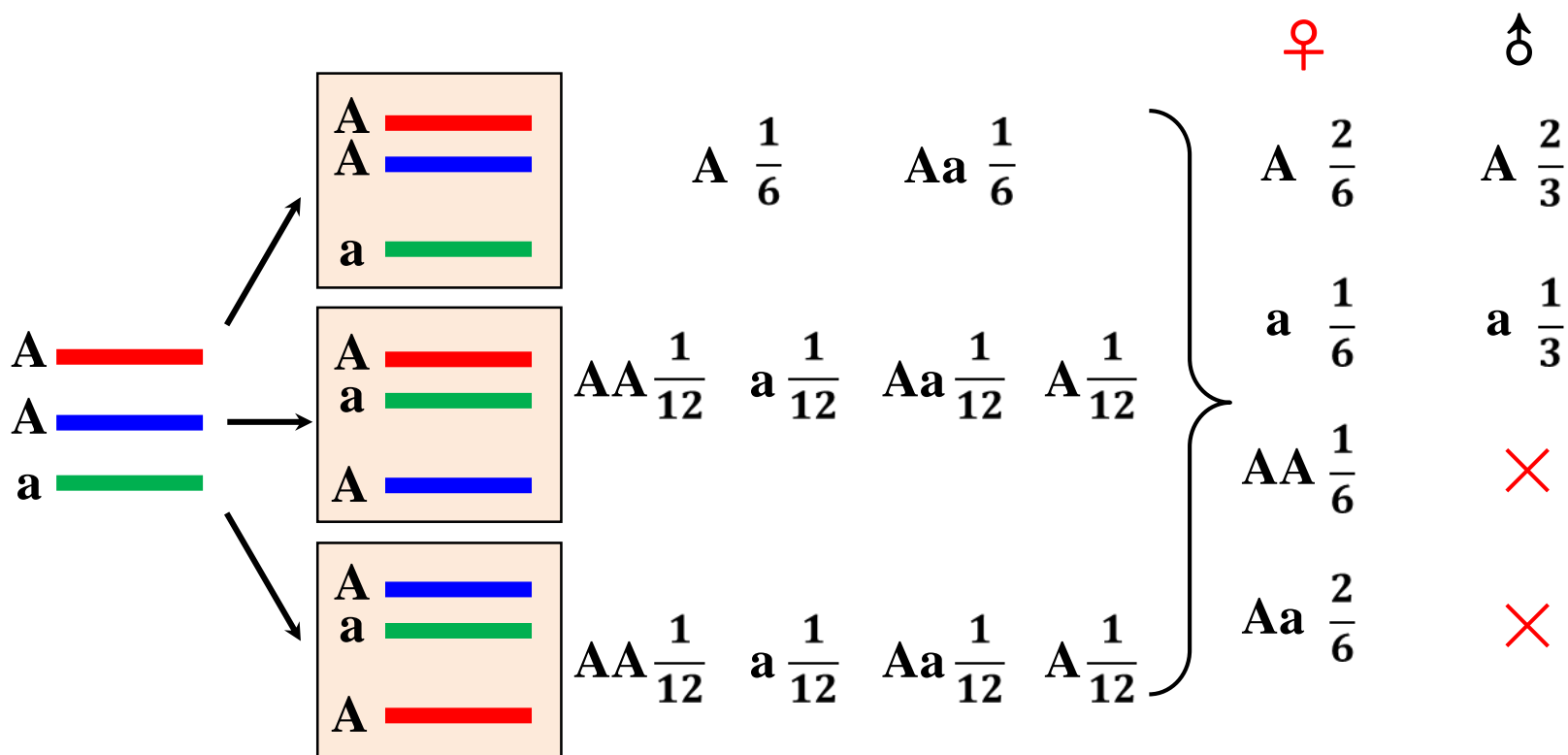
- | | |
|---------|----------|
| 1 草状 | 2 长护颖 |
| 3 不育 | 4 高大，有芒 |
| 5 扭曲叶 | 6 长芒，矮生 |
| 7 窄叶，长粒 | 8 卷叶，短粒 |
| 9 粗壮，大粒 | 10 小粒 |
| 11 结实率低 | 12 顶小穗退化 |

三体的应用

1、应用初级三体进行基因定位

原理：

例如：三体基因型AAa自交后代表型比例（A对a完全显性）？



AAa



♀ ♂				
	$A_{2/6}$	$a_{1/6}$	$AA_{1/6}$	$Aa_{2/6}$
$A_{2/3}$	$AA_{4/18}$	$Aa_{2/18}$	$AAA_{2/18}$	$AAa_{4/18}$
$a_{1/3}$	$Aa_{2/18}$	$aa_{1/18}$	$AAa_{1/18}$	$Aaa_{2/18}$

显隐比例为17 : 1

假设AA和Aa雌配子也完全败育：

AAa



♀ ♂	$A_{2/3}$	$a_{1/3}$
$A_{2/3}$	$AA_{4/9}$	$Aa_{2/9}$
$a_{1/3}$	$Aa_{2/9}$	$aa_{1/9}$

雌配子虽然没有竞争，但也有一部分n+1配子(AA和Aa)败育，所以实际的显隐比例介于8:1和17:1之间。

显隐比例为8 : 1

- 三体 (AAa) 自交后代的显隐比例介于 $8 : 1$ 和 $17 : 1$ 之间，与二体单因子杂交的 $3 : 1$ 分离比有极显著的差别。即带有某突变基因三体，其遗传比例必定与二体不同。
- 根据不同的分离比例，可以确定新发现的基因是否位于三体相应的染色体上。

玉米座位R基因杂合三体-10和二体的分离

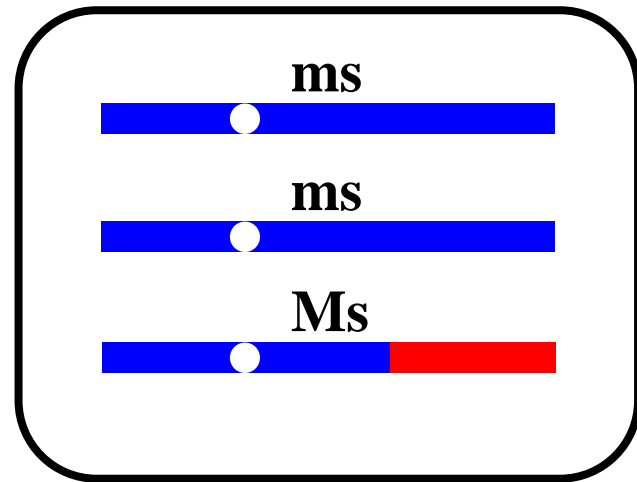
交配组合 ♀ × ♂	糊粉层颜色		合计	显隐分离比	
	有色	无色		观察值	理论值
RRr × RRr	396	41	437	10 : 1	17 : 1
RRr × rr	819	213	1032	4 : 1	5 : 1
rr × RRr	941	486	1427	2 : 1	2 : 1
Rrr × rr	679	836	1515	1 : 1	1 : 1
rr × Rrr	1392	2685	4077	1 : 2	1 : 2
Rr × Rr	608	204	812	3 : 1	3 : 1
Rr × rr	1161	1196	2357	1 : 1	1 : 1
rr × Rr	132	135	267	1 : 1	1 : 1

2、三级三体应用于杂交育种

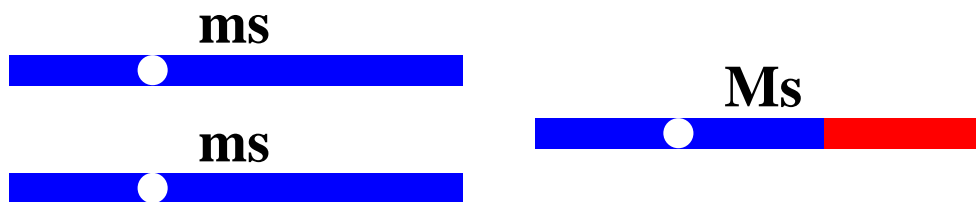
- 三体的应用主要局限在遗传学范围内，育种上应用很少。一个著名的应用范例是R.T.Ramage首创的。
- 大麦杂种优势利用中应用三级三体来生产杂交大麦种子，这一方法叫做“平衡三级三体系统(balanced tertiary trisomic system)”。

平衡三级三体

大麦三级三体
($2n+1$)=15，在一对正常染色体上具有隐性雄性不育基因msms，在额外染色体上带有一个与之等位的雄性可育基因。



联会



♀

$Msms : ms \approx 3 : 7$

♂

ms

Ms/ms/ms



$\begin{array}{c} \text{♀} \\ \diagdown \\ \text{♂} \end{array}$	Msms $\frac{3}{10}$	ms $\frac{7}{10}$
ms	Msmsms $\frac{3}{10}$	msms $\frac{7}{10}$

三体-雄性可育
30%

二体-雄性不育
70%

- **制种时**平衡三级三体自交子代高度密种植：与优良品种隔行种植，三体植株弱小，因竞争不过二体的雄性不育株而在苗期大量死亡，剩下的都是雄性不育株。平衡三级三体上收获的种子就是杂交种子。

留不育二体，去可育三体

- **繁种时**平衡三级三体自交子代低度密种植：生长良好。二体的叶片正常，三体的叶片长而窄，可在苗期鉴别，拔除二体，留下三体繁殖。

留可育三体，去不育二体

课堂作业

分析以下三体基因型杂交后的理论表型
比率(A对a完全显性, 不存剂量效应, 即只
要有A存在, 表型均为显性)

(1) Aaa自交

(2) AAa自交

(3) Aaa ♀ × AAa ♂

(4) AAa ♀ × Aaa ♂