

第2节

基因突变是生物 变异的根本来源



正常红细胞



镰刀型红细胞

情境导入：太空育种



问题探讨

我国早在1987年就利用返回式卫星进行航天育种研究：将作物种子带入航空，利用太空中的特殊环境诱导基因发生突变，然后在地面选择优良的品种进行培育。通过航天育种，我国已在水稻、小麦、棉花、番茄、南瓜和青椒等作物上培育出一系列优质品种，取得了极大的经济效益。



问题探讨

讨论：

1.航天育种的生物学原理是什么？

通过太空高辐射、微重力（或无重力）的特殊环境提高作物基因突变的频率，从而筛选出人们需要的品种。具体而言，在太空的特殊环境中，细胞分裂进行DNA复制时，由于受到高辐射或微重力（或无重力）的影响，配对的碱基容易出现差错而发生基因突变。

2.如何看待基因突变所造成的结果？

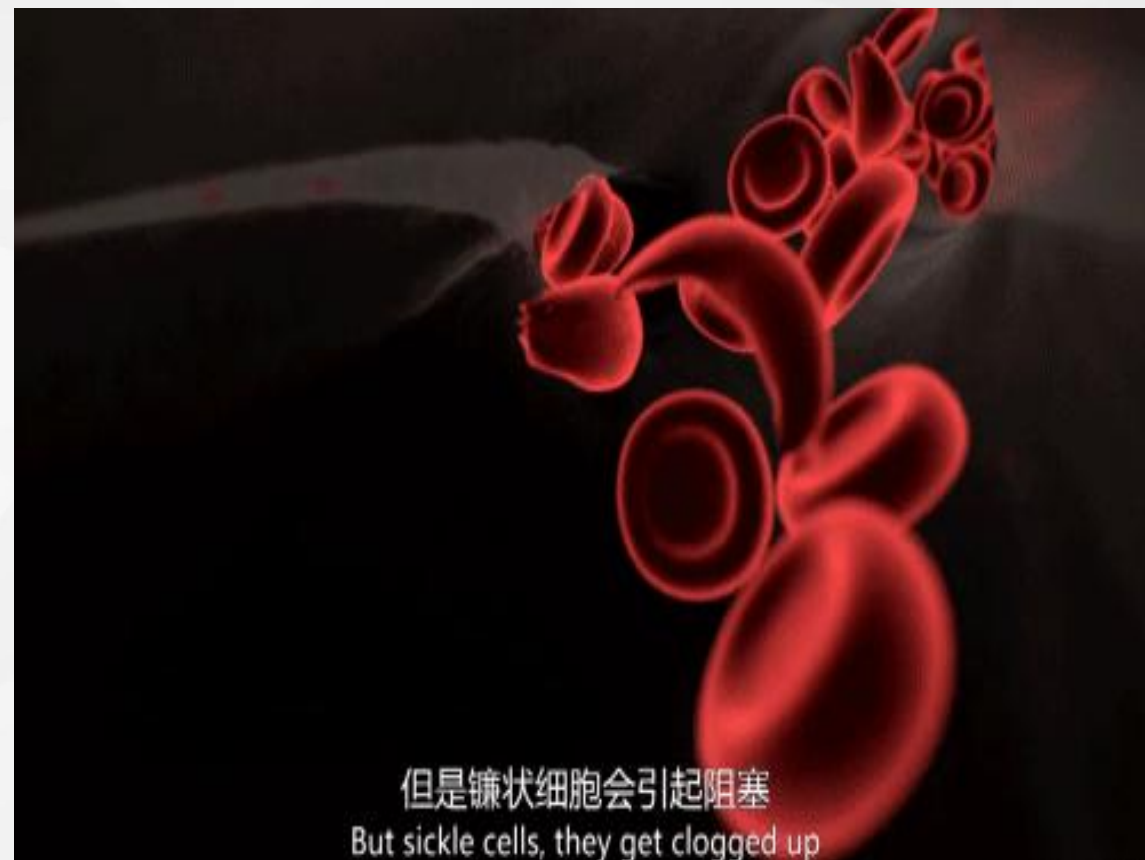
基因突变的本质是基因的碱基序列发生改变，这种改变可以直接表现在性状上，改变的性状对生物的生存可能有害，可能有利，也可能既无害也无利。

基因突变的实例

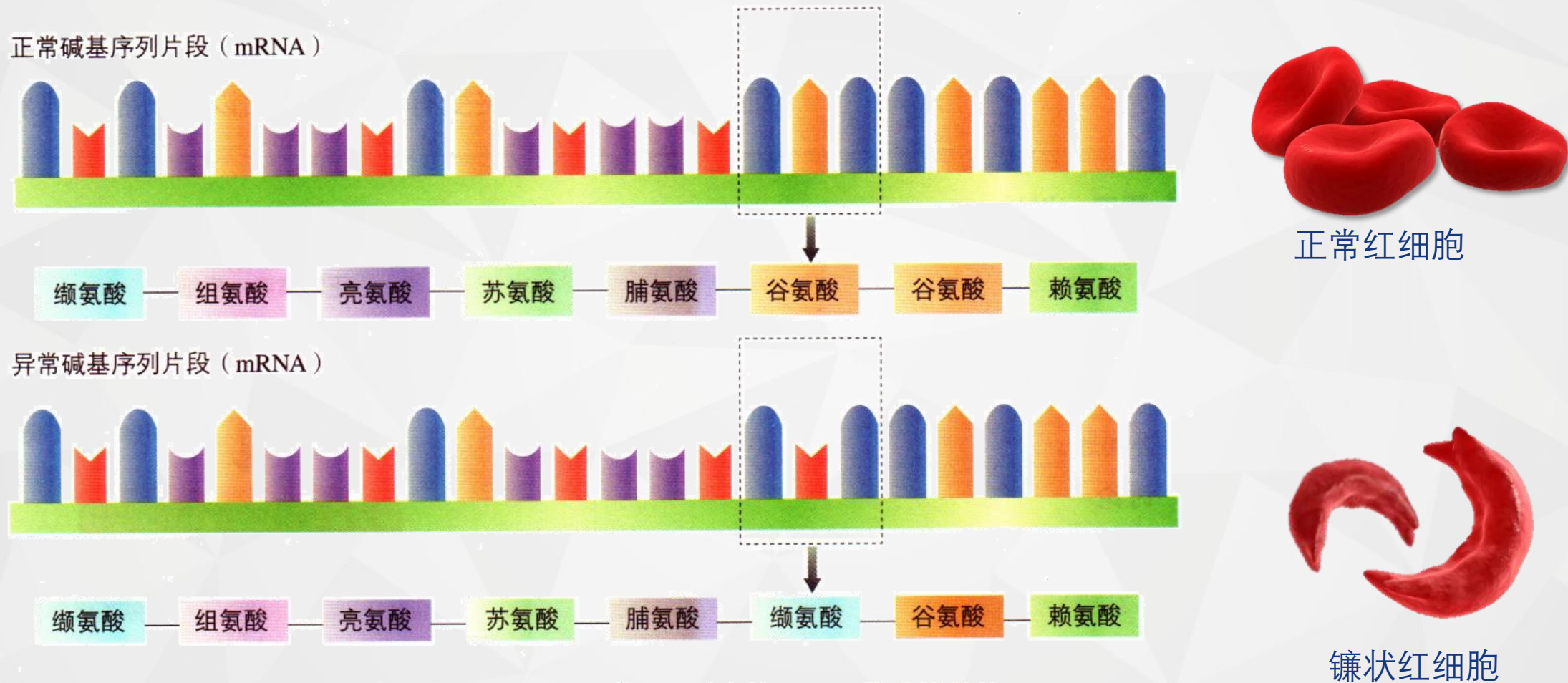
镰状细胞贫血

镰状细胞贫血也叫镰刀型细胞贫血症，是一种遗传病。正常人的红细胞是中央微凹的圆饼状，而镰状细胞贫血患者的红细胞是弯曲的镰刀状。这样的红细胞容易破裂，使人患溶血性贫血，严重时会导致死亡。

这种病的病因是什么呢？



基因突变的实例



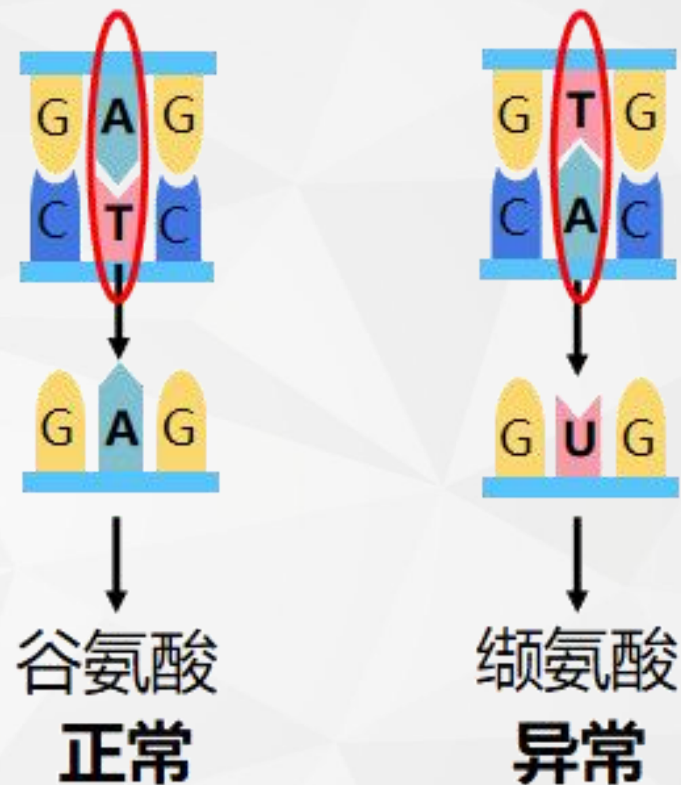
▲ 图5-2 血红蛋白分子的部分氨基酸序列及对应的mRNA的碱基序列

思考讨论

DNA

mRNA

氨基酸
蛋白质



思考讨论

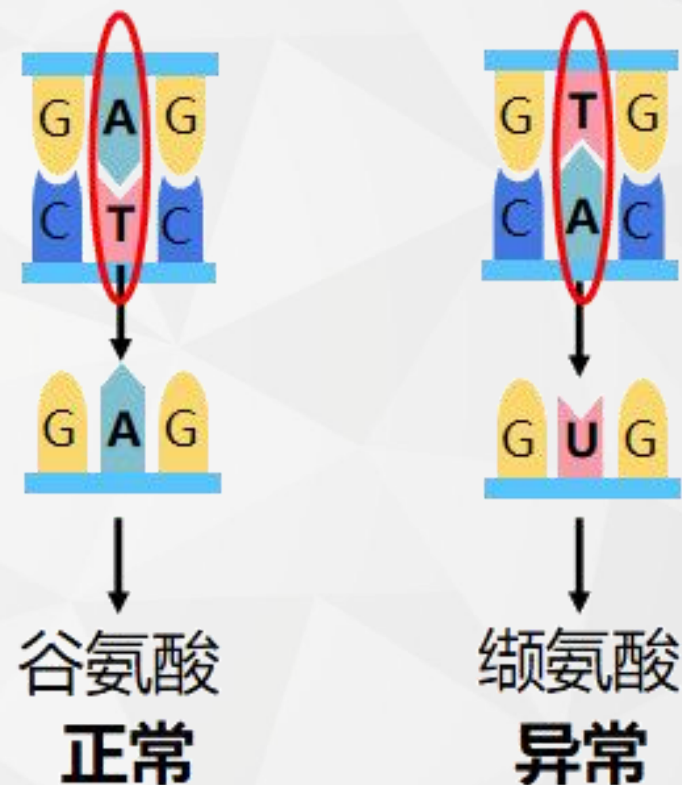
1. 上图中氨基酸发生了什么变化？氨基酸改变的根本原因是什么？

图中谷氨酸发生了改变，变成了缬氨酸，DNA碱基的改变

思考讨论

2.研究发现，这个氨基酸的变化是编码血红蛋白的基因的碱基序列发生改变所引起的。右图是镰状细胞贫血病因的图解，想一想这种疾病能否遗传？怎样遗传？

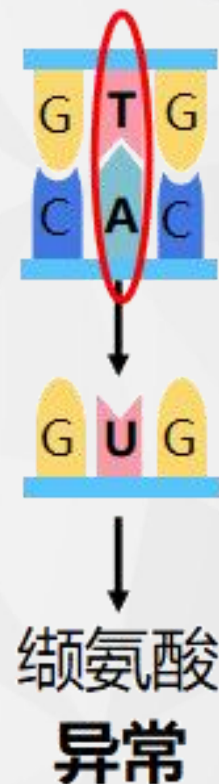
这种疾病能够遗传，亲代通过生殖细胞可以把基因传给子代。



思考讨论

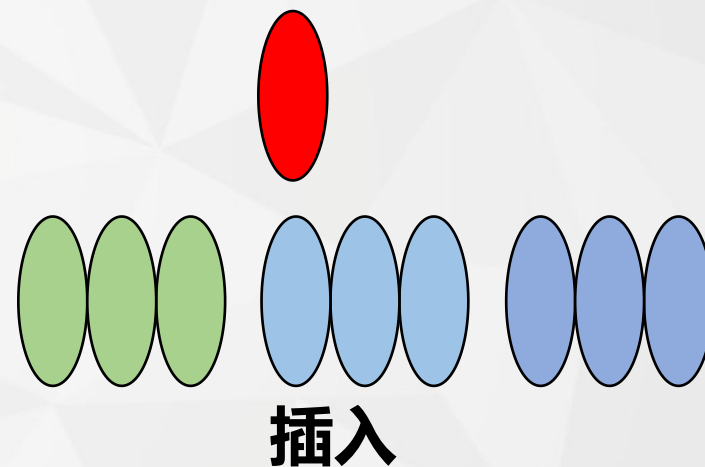
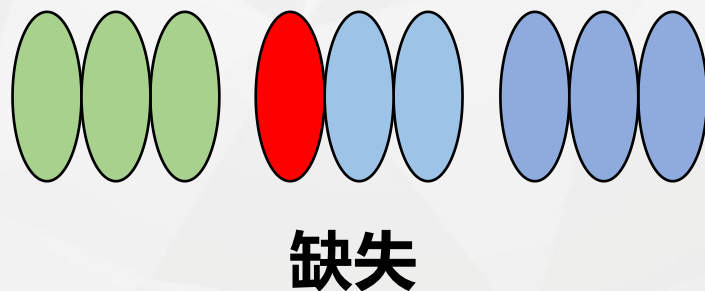
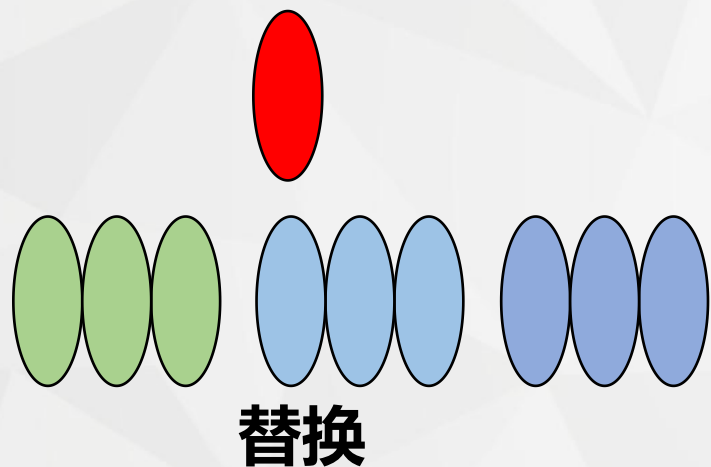
3.如果这个基因发生碱基的增添或缺失，氨基酸序列是否也会改变？所对应的性状呢？

如果这个基因发生碱基的增添、插入或缺失，氨基酸序列也会发生改变，所对应的性状也会改变。

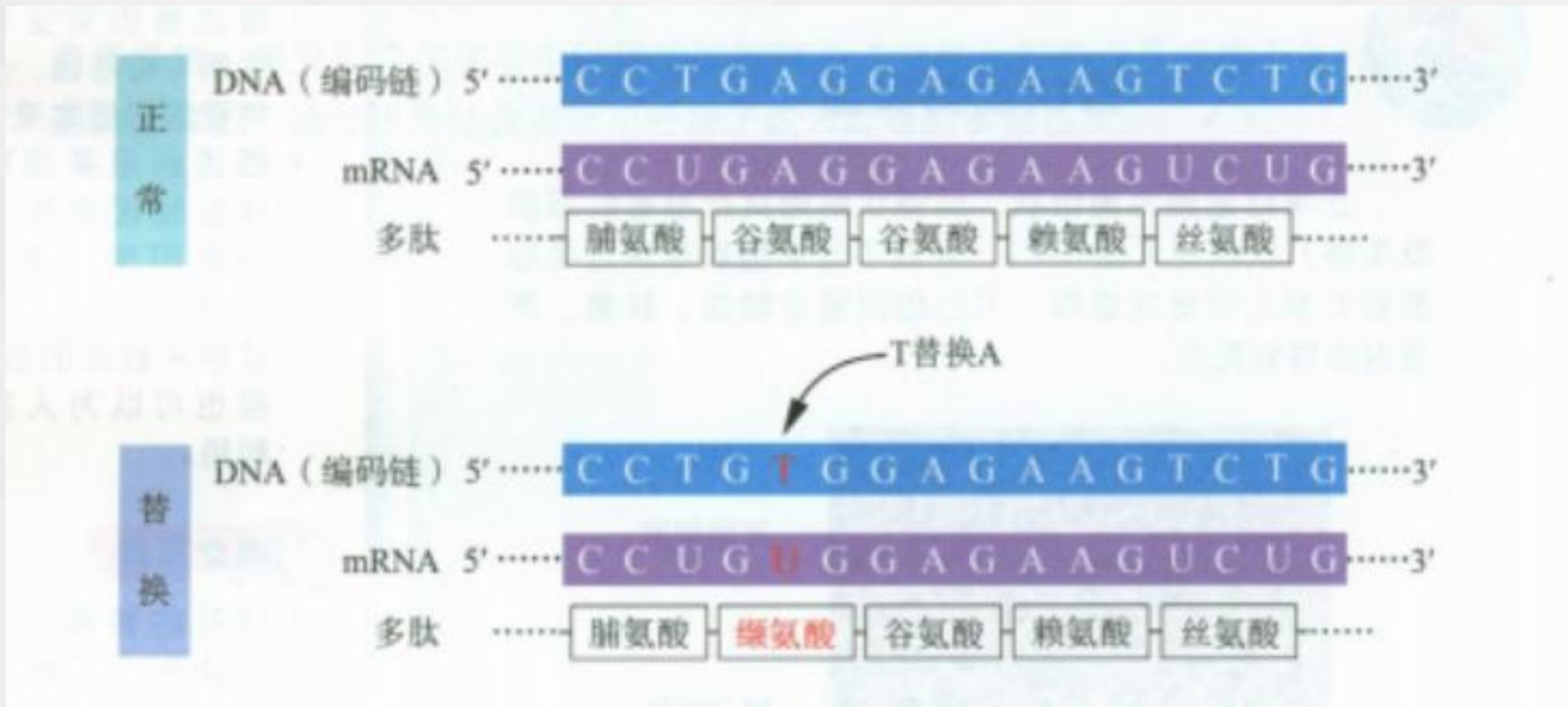


一、基因突变的实例

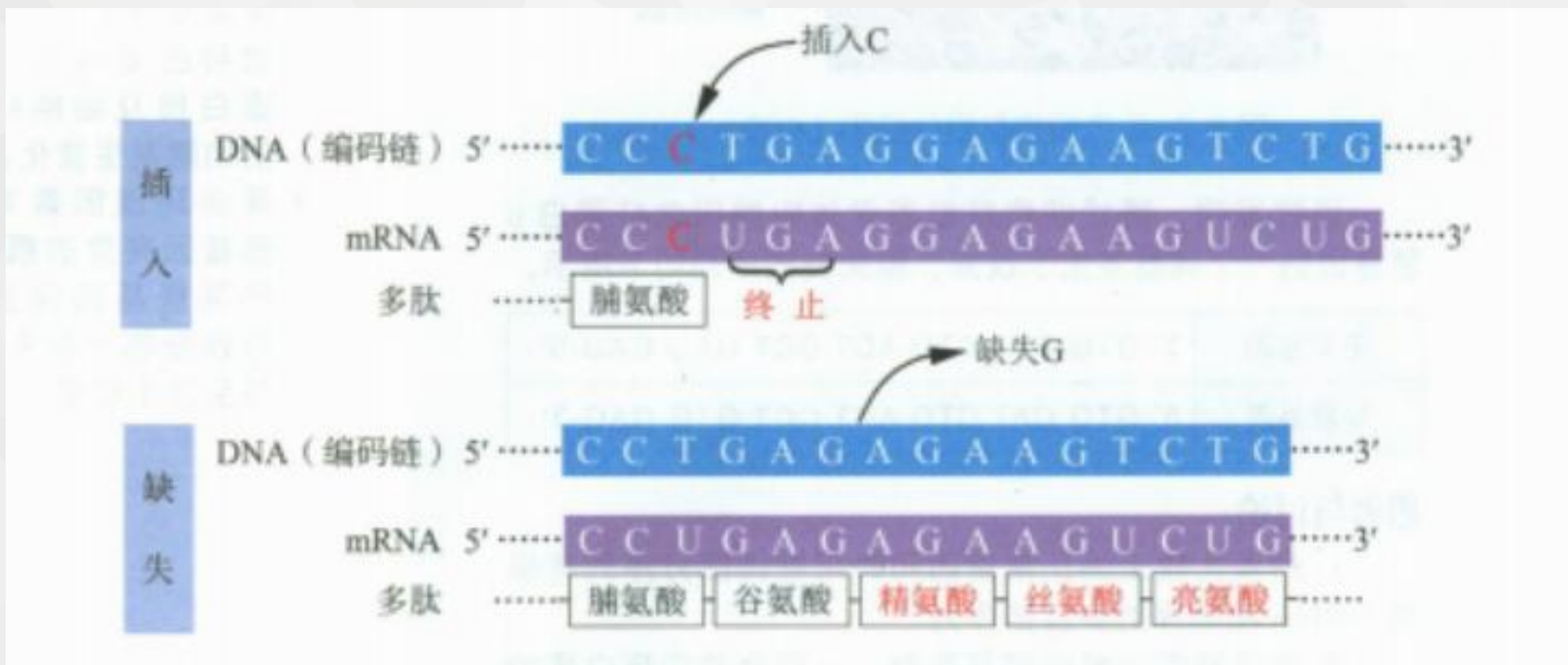
如果基因中发生碱基对的插入或缺失，氨基酸序列是否也会改变？
所对应的性状呢？氨基酸序列会改变，蛋白质的结构改变，从而性状改变。



一、基因突变的实例



一、基因突变的实例



一、基因突变的实例

比较：以上三种形式的基因突变，对蛋白质的影响如何呢？

碱基对	影响范围	对氨基酸序列的影响
替换	小	只改变1个氨基酸或不改变
插入	大	不影响插入位置前的序列，影响插入位置后的序列
缺失	大	不影响缺失位置前的序列，影响缺失位置后的序列

一、基因突变的实例

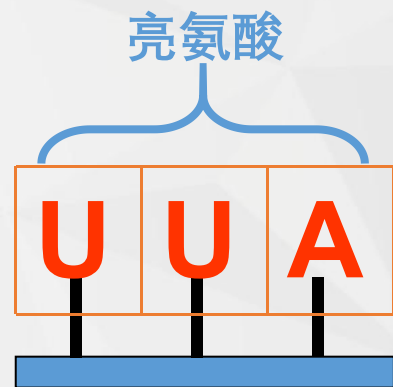
基因突变一定会导致生物性状改变吗？

基因突变**不一定**导致生物性状的改变

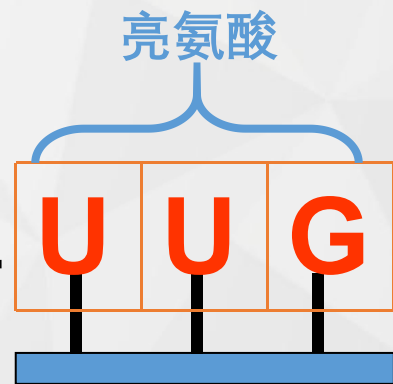
主要原因：

- ①突变可能发生在**没有遗传效应**的DNA片段上。
- ②基因突变后形成的密码子与原密码子决定的是**同一种氨基酸（密码子的简并性）**。
- ③基因突变若为**隐性突变**，如 $AA \rightarrow Aa$ ，不会导致性状的改变。

原密码子



突变密码子



基因突变总结

概念

DNA分子中发生碱基对的**替换、插入或缺失**，而引起的基因碱基序列的改变。

发生时间

通常发生在有丝分裂间期DNA复制时期和减数第一次分裂前的间期DNA复制时期 (突变不只发生在间期)

结果

产生新的等位基因。

遗传特性

若发生在**配子**中，将遵循遗传规律传递给后代。
若发生在**体细胞**中，一般不能遗传。 **(特殊情况：植物体细胞发生基因突变，可通过无性生殖遗传)**

基因突变的特点

- 1、普遍性：**在生物界普遍存在。无论是病毒，原核生物和真核生物都会发生基因突变。
- 2、随机性：**可以发生在生物个体发育的任何时期；可以发生在不同的DNA分子，也可以发生在同一个DNA分子的不同部位。
- 3、不定向性：**一个基因可以发生不同的突变，产生一个以上的等位基因。
- 4、可逆性：**基因突变为新的基因，新的基因也可能突变为原来基因
- 5、低频性：**在自然状态下，基因突变的频率很低（ $10^{-5} \sim 10^{-8} \rightarrow 1$ ）。
- 6、多害少利性**

基因突变的意义

- 从生物个体的角度讲：

基因突变可能破坏生物体与现有环境的协调关系，而对生物有害；但有些基因突变对生物是有利的，如植物的抗病性突变、抗旱性突变、微生物的抗药性突变等；还有的基因突变不会导致新的性状出现，属于中性突变；

- 从种族繁衍和进化的角度讲：

基因突变是产生新基因的途径，产生新基因的生物，有可能更好的适应环境的变化，开辟新的生存空间。因此基因突变是生物变异的根本来源，为生物的进化提供了丰富的原材料。

基因突变的意义

从生物个体的角度讲：

- ①**有害突变**：破坏生物体与现有环境的协调关系。
- ②**有利突变**：比如抗病性突变、耐寒性突变、抗药性突变等。
- ③**中性突变**：不会导致新的性状出现。

从种族繁衍和进化的角度讲：

- ①基因突变是**产生新基因**的唯一途径。
- ②基因突变是**生物变异的根本来源**，为生物的进化提供了丰富的原材料。

二、诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率

细胞的癌变

癌症是威胁人类健康最严重的疾病之一。

结肠癌是一种常见的消化道恶性肿瘤。我们以结肠癌（如图）为例来探讨细胞的癌变。

正常结肠上皮细胞



抑癌基因 I 突变



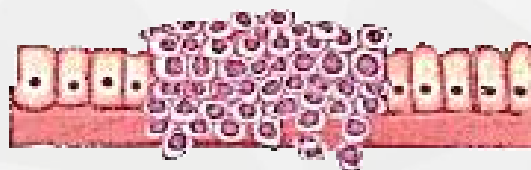
原癌基因突变



抑癌基因 II 突变



抑癌基因 III 突变

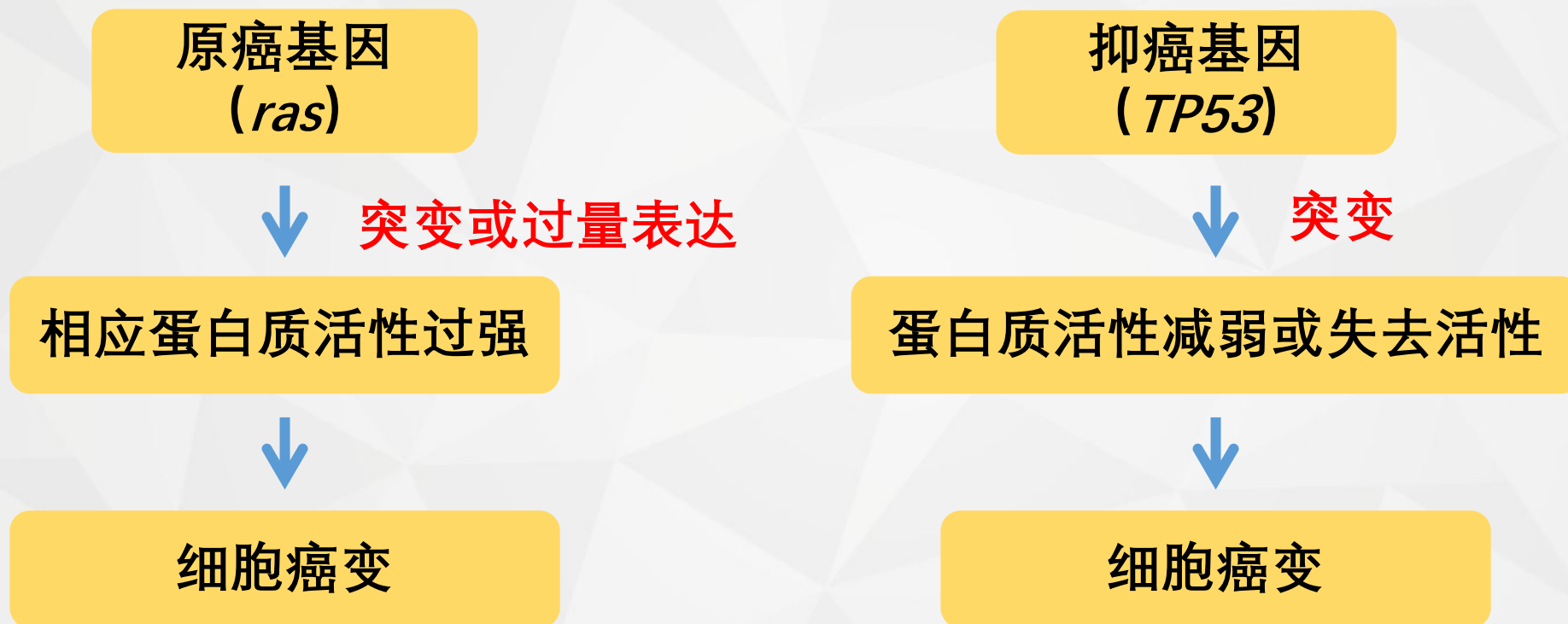


癌



癌细胞转移

二、诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率



二、诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率

原癌基因

主要负责**调解细胞周期**，控制细胞生长和分裂的进程。

抑癌基因

主要是**阻止**细胞不正常的增殖。

癌症/癌变机理

一系列**原癌基因**与**抑癌基因**的突变逐渐积累的结果。

二、诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率

癌细胞

有的细胞受到致癌因子的作用，细胞中遗传物质发生变化，变成**不受机体控制的，连续进行分裂**的恶性增殖细胞。

癌细胞的特点

- ①能够**无限增殖**（正常细胞只能分裂50-60次）
- ②**形态结构**发生显著变化。
- ③**表面**发生变化（细胞膜上的**糖蛋白**等物质减少，**细胞之间的黏着性显著降低，易在体内分散和转移**）

二、诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率

致癌因子

- ①**物理致癌因子**：主要指辐射，如紫外线、X射线。
- ②**化学致癌因子**：无机化合物，如石棉、砷化物、铬化物、镉化物等；有机化合物，如联苯胺、烯环烃、亚硝胺、黄曲霉素等。
- ③**病毒致癌因子**：致癌病毒能够引起细胞发生癌变，主要是因为它们含有病毒癌基因以及与致癌有关的核酸序列。

二、诸多理化和生物因素可提高基因突变的频率

癌症的预防与治疗

- ①**预防：** 远离致癌因子，保持良好的心理状态，养成健康的生活方式。
- ②**诊断：** 病理切片的显微观察、CT、核磁共振以及癌基因检测等。
- ③**治疗：** 手术切除、化疗和放疗等。



基因突变的原因-物理因素

有哪些因素可以导致基因突变呢？

材料：1927年，美国遗传学家缪勒发现，用X射线照射果蝇，后代发生突变的个体数大大增加。

同年，又有科学家用X射线和 γ 射线照射玉米和大麦的种子，也得到了类似的结论。



基因突变的原因-物理因素

1986年4月26日凌晨，位于苏联乌克兰加盟共和国首府基辅以北130公里处的切尔诺贝利核电站发生猛烈爆炸，反应堆机房的建筑遭到毁坏，同时发生了火灾，反应堆内的放射物质大量外泄，周围环境受到严重污染，造成了核电史上迄今为止最严重的事故。有研究表明，该地区许多树木都出现了十分反常的形态，畸形婴儿的出生率升高，参与清理现场的工人中，有很多人残废，还有很多人死于癌症。



三、基因突变的原因-化学因素

亚硝酸盐是亚硝胺类化合物的前体物质。亚硝酸盐广泛存在于自然界环境中，尤其是在食物中。通常条件下膳食中的亚硝酸盐不会对人体健康造成危害，只有过量摄取，体内又缺乏维生素C的情况下，才会对人体引起危害。此外，长期食用亚硝酸盐含量高的食品，有可能诱发癌症。亚硝胺是强致癌物。同时，亚硝胺还有致畸和致突变作用。人群中流行病学调查表明，人类某些癌症，如胃癌、食道癌、肝癌、结肠癌和膀胱癌等可能与亚硝胺有关。实验证明，维生素C有抑制亚硝酸胺合成的功能。与上皮细胞分化密切相关的维生素C亦有抑癌作用，因此每天多吃胡萝卜和西红柿是非常有益的。

总结

基因突变的产生原因

自发突变：自然条件下，由于DNA复制发生错误而自发产生。

诱发突变（提高突变频率）

①**物理因素：**X射线，激光等

②**化学因素：**亚硝酸、碱基类似物等

③**生物因素：**病毒、某些细菌等（某些微生物（如病毒、真菌等）的感染和代谢毒素也会诱发基因突变）



周末作业：
完成3.2校本练习；
月考练习卷（限时1h完成）
周一8:00前提交至智学网



及时巩固

1.关于基因突变是否可以遗传，有下列说法，其中不正确的是（ **B** ）

A. 若发生在配子形成过程中，可以通过有性生殖遗传给后代

B. 若发生在体细胞中，一定不能遗传

C. 若发生在人的体细胞中有可能发展为癌细胞

D. 人类Y染色体上的基因突变，只能传给男性

2. 如果一个基因的中部缺失了一个碱基对，不可能的后果是（ **C** ）

A. 所控制合成的蛋白质减少多个氨基酸

B. 翻译为蛋白质时在缺失位置终止

C. 没有蛋白质产物

D. 翻译的蛋白质中，缺失部位以后的氨基酸序列发生变化

及时巩固

3、央视一则报道称，孕妇防辐射服不仅不能防辐射，反而能够聚集辐射，辐射对人的危害很大，可能导致基因突变。下列选项叙述正确的是（ **B** ）

- A. 基因突变可能造成某个基因的缺失
- B. 环境所引发的变异可能为可遗传变异
- C. 辐射能导致人体遗传物质发生定向改变
- D. 碱基对的替换，增添和缺失都是辐射引起的

及时巩固

4、下列关于基因突变特点的说法中，正确的是（ **C** ）

- ①对某种生物而言，在自然状态下基因突变的频率是很低的
- ②基因突变在生物界中是普遍存在的
- ③所有的基因突变对生物体都是有害的
- ④基因突变是不定向的
- ⑤基因突变只发生在某些特定的条件下

A. ①②③

B. ③④⑤

C. ①②④

D. ②③⑤