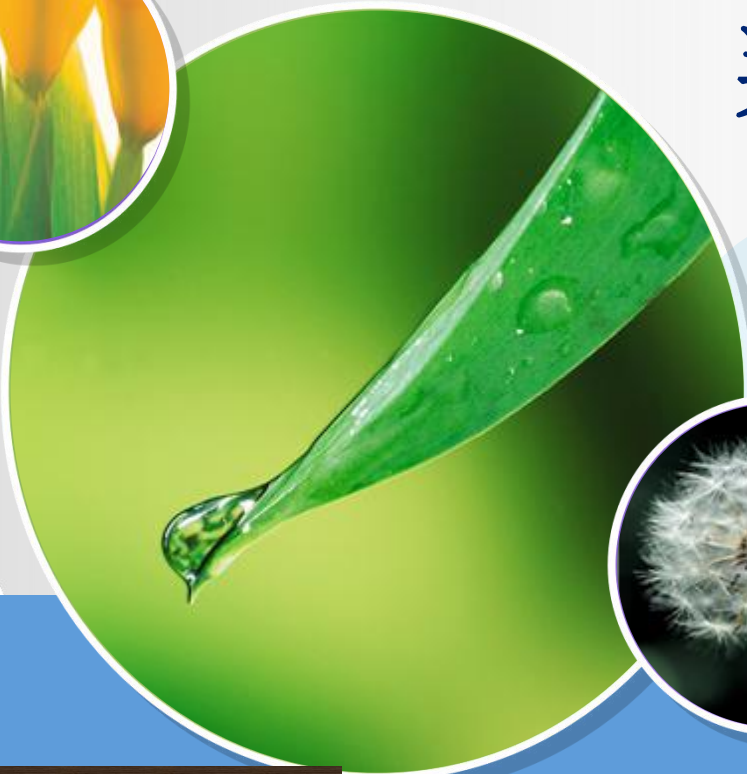


第七章

染色体数目变异



非整倍體

單體	三體	缺對
$2n-1$	$2n+1$	$2n-2$

→ 流產, 夭折,
智能障礙, 正常生活



内 容

变异的类型
整倍体
非整倍体



部分生物的染色体数

物种	染色体数 (2n)	物种	染色体数 (2n)
人	46	水稻	24
狗	78	小麦	42
鲤鱼	100	玉米	20
猪	38	番茄	24
蚊子	6	大麦	14
鸭	80	烟草	48



月 见 草

柳叶菜科

*Oenothera
biennis*

太空南瓜王



这种太空南瓜王最大能长到200多公斤，
在生长繁殖期高峰时，南瓜每天能增大5公斤。



第一节 染色体数目变异的类型

→ 基本概念

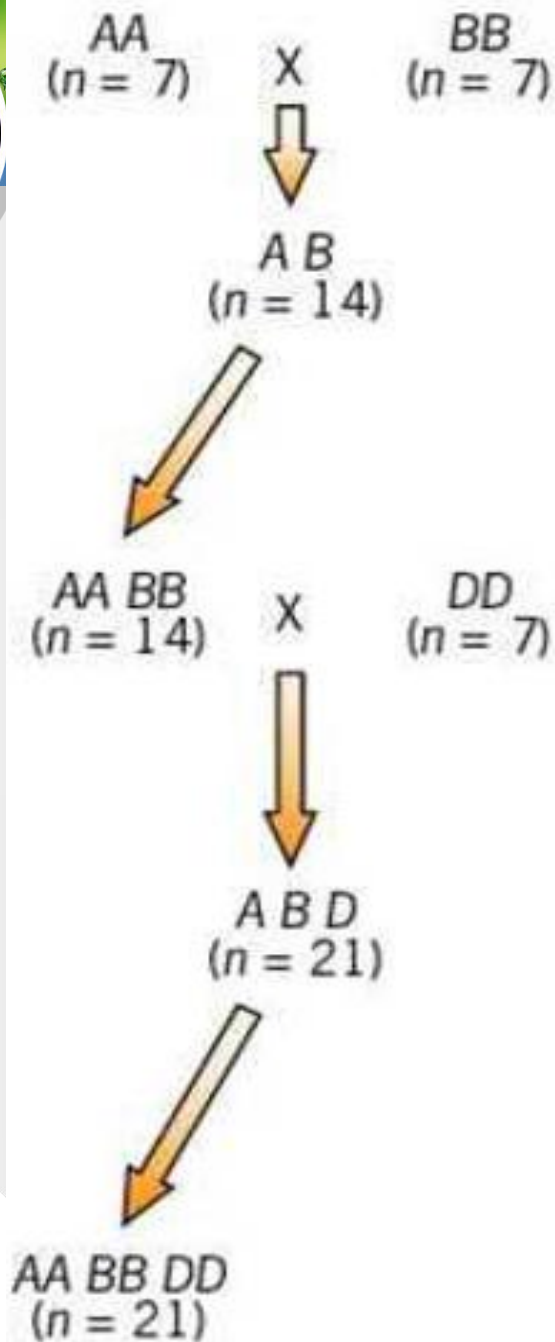
→ 整倍体

→ 非整倍体



一、基本概念

- ❖ **染色体组**：生物维持基本生命活动所必需的一套染色体
- ❖ **染色体基数(x)**：一个染色体组的染色体数目，表示物种演化过程中的染色体倍数关系
- ❖ **染色体数(n)**：是配子体即单倍体细胞中的染色体数目，孢子体生物细胞的染色体数目为 $2n$ ，表示个体发育范畴



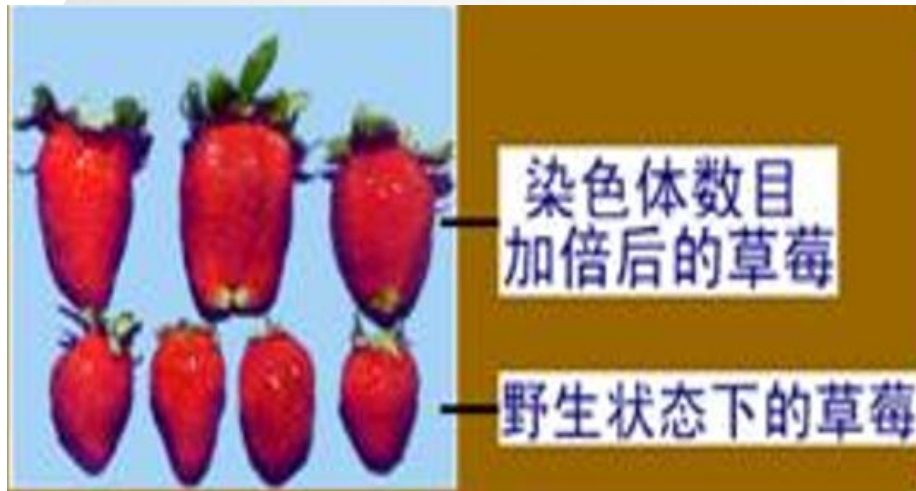
小麦属都以7个染色体为基数

- ◆ 野生一粒小麦: $2n=2X=14$
二倍体
- ◆ 野生二粒小麦: $2n=4X=28$
四倍体
- ◆ 普通小麦: $2n=6X=42$
六倍体

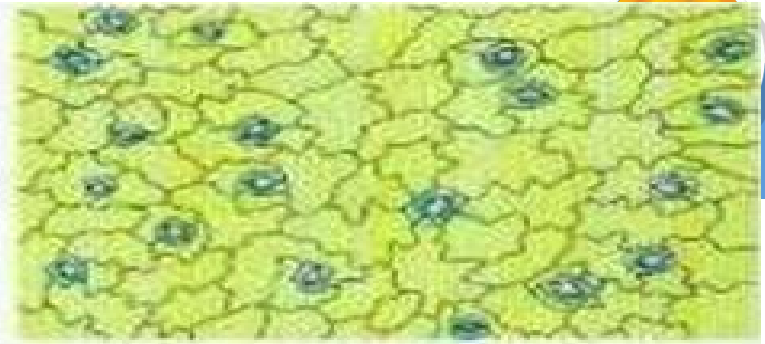


二、整倍体

- ❖ **整倍体**：以染色体基数为单位，成倍性变化的个体或者细胞
- ❖ **一倍体**：细胞核内含有1个染色体组的生物体
- ❖ **二倍体**：细胞核内含有2个染色体组的生物体
- ❖ **三倍体**：细胞核内含有3个染色体组的生物体
- ❖ **四倍体**：细胞核内含有4个染色体组的生物体
- ❖ **多倍体**：含有3个或3个以上染色体组的生物体

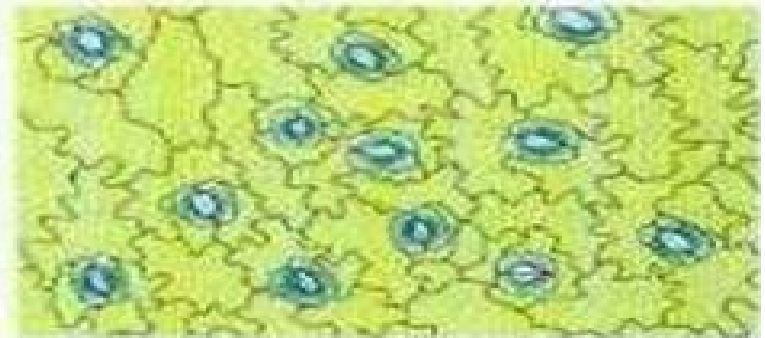


$2n$



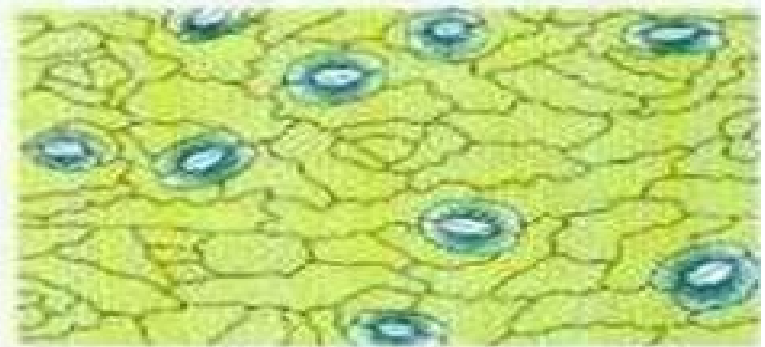
(a)

$4n$



(b)

$8n$



2、4、8倍体的烟草叶表皮细胞



- ❖ **同源多倍体**：所有染色体由同一个物种的染色体组加倍而成的多倍体，体细胞中所有染色体组都来自同一物种
- ❖ **异源多倍体**：体细胞中的染色体组来自不同物种，由不同种属的杂交种染色体加倍形成





染色体整倍体数目的改变

- ✓ 单倍体 n
- ✓ 二倍体 $2n$
- ✓ 三倍体 $3n$
- ✓ 多倍体 $4n, 5n, \dots$
- ✓ 同源多倍体 $(ABC) \quad (ABC) \quad (ABC)$
- ✓ 异源多倍体 $(ABC) \quad (A'B'C') \quad (A''B''C'')$



三、非整倍体

- ❖ **非整倍体**：在正常二倍体染色体数基础上增减几条染色体，不是完整的倍数变化
- ❖ **超倍体**：细胞中染色体数多于 $2n$ 的非整倍体
- ❖ **亚倍体**：细胞中染色体数少于 $2n$ 的非整倍体

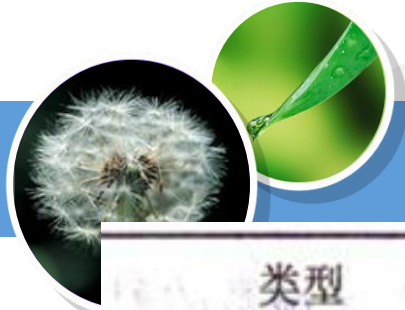


- ❖ **亚二倍体**：体细胞中染色体数目少了一条或数条
- ❖ **超二倍体**：体细胞中染色体数目多了一条或数条
- ❖ **单体型**：某对染色体少了一条 ($2n-1$)，如人细胞内染色体数目为45
- ❖ **三体型**：某对染色体多了一条 ($2n+1$)，如人细胞内染色体数目为47



染色体非整倍体数目的改变

- ✓ 单体 $2n-1$
- ✓ 缺体 $2n-2$
- ✓ 双单体 $2n-1-1$
- ✓ 三体 $2n+1$
 - ◆ 21-三体, Down氏综合征
 - ◆ 18-三体, Edward综合征
 - ◆ 13-三体, Patau综合征
- ✓ 双三体 $2n+1+1$



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		
单倍体	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4条非同源染色体。



第二节 整倍体

→ 同源多倍体

→ 异源多倍体

→ 多倍体的形成途径

→ 单倍体



一、同源多倍体

- ❖ 基本概念
- ❖ 同源多倍体的来源
- ❖ 同源多倍体的特征



1、基本概念

- **同源多倍体：**具有三个以上相同的染色体组的细胞或个体
- **同源异源多倍体：**体细胞中有不同物种染色体组，且至少有一类染色体组的数目在3个或者3个以上
- 植物界较为常见，动物中罕见



二倍体

四倍体



雄花



雌花





桃树



西葫芦



甜菜



2、同源多倍体的来源

- 来源：同一个体、同一纯种的染色体加倍而成或者不同倍性个体间交配产生
- 形式：染色体复制而细胞质不分离，未减数的配子结合
- 由二倍体的染色体加倍而成为同源四倍体，由同源四倍体和二倍体杂交产生同源三倍体

二倍体

杂交

四倍体
(母本)

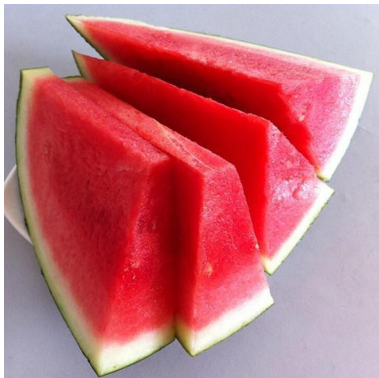
二倍体
(父本)

三倍体

杂交

联会紊乱

第一年
第二年





3、同源多倍体的特征

- 形态特征
- 生理特征
- 生殖特征



形态特征

- ✓ 一般情况下，在一定范围内随染色体组数增加而改变
- ✓ 细胞与细胞核体积增大
- ✓ 组织器官(气孔、保卫细胞、叶片、花朵等)巨大化，生物个体更高大粗壮
- ✓ 成熟期延迟、生育期延长





生理特征

- ✓ 由于基因剂量效应，同源多倍体的生化反应与代谢活动加强；许多性状的表现更强
- ✓ 大麦同源四倍体籽粒蛋白质含量比二倍体原种增加10%~12%
- ✓ 玉米同源四倍体籽粒胡萝卜素含量比二倍体原种增加43%





生殖特征

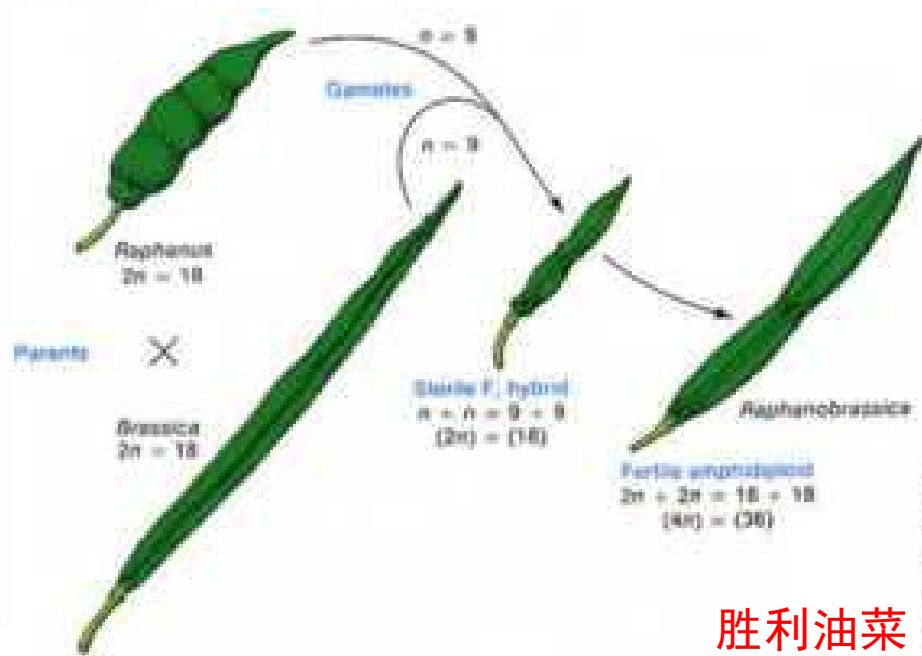
- ✓ 配子育性降低甚至完全不育，少数同源四倍体可以正常繁殖





二、异源多倍体

- ❖ 基本概念
- ❖ 偶数倍的异源多倍体
- ❖ 奇数倍的异源多倍体





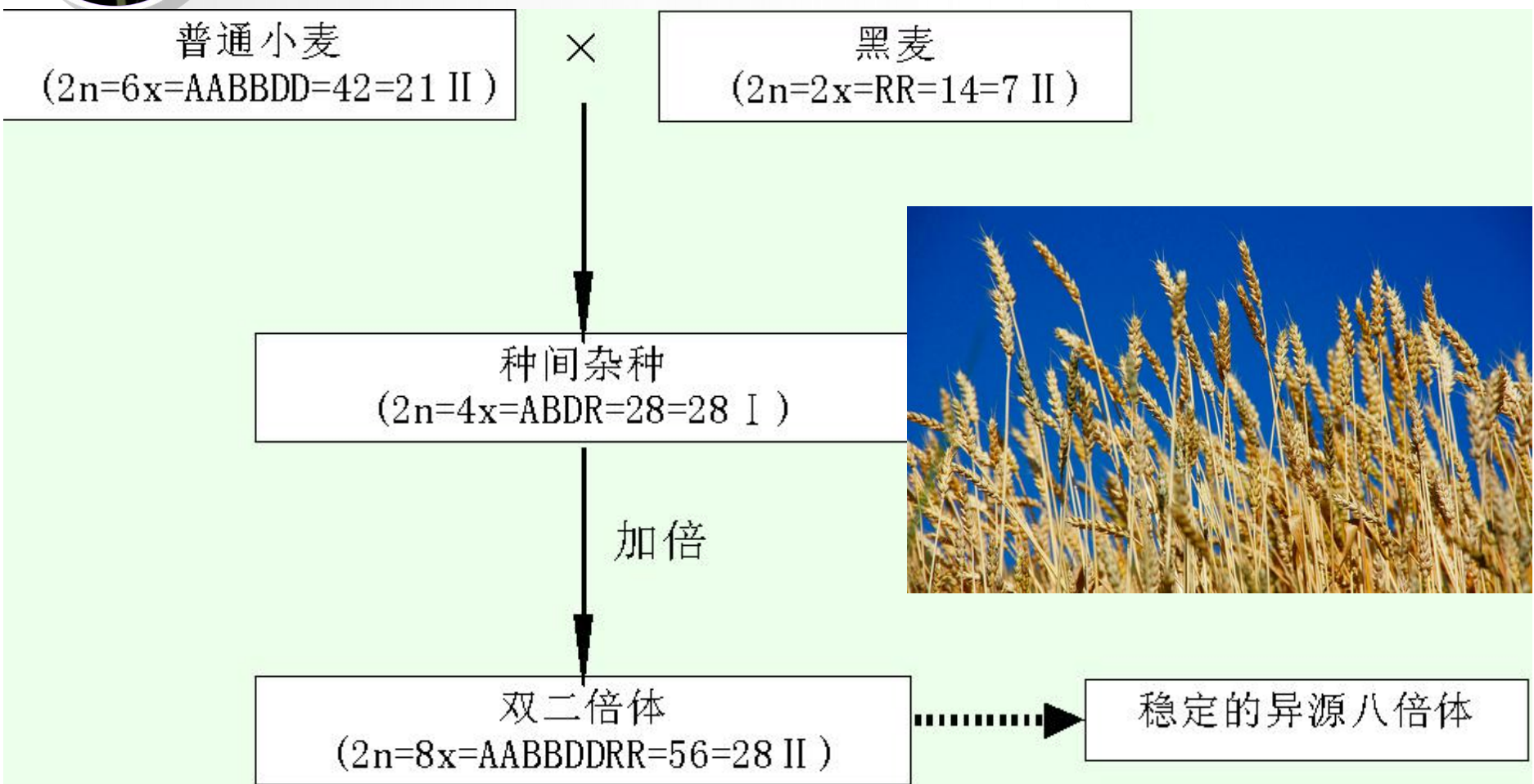
1、基本概念

- **异源多倍体**：由不同种、属间杂交种加倍形成的染色体组，是由染色体组不同的两个或更多二倍体并合起来的多倍体





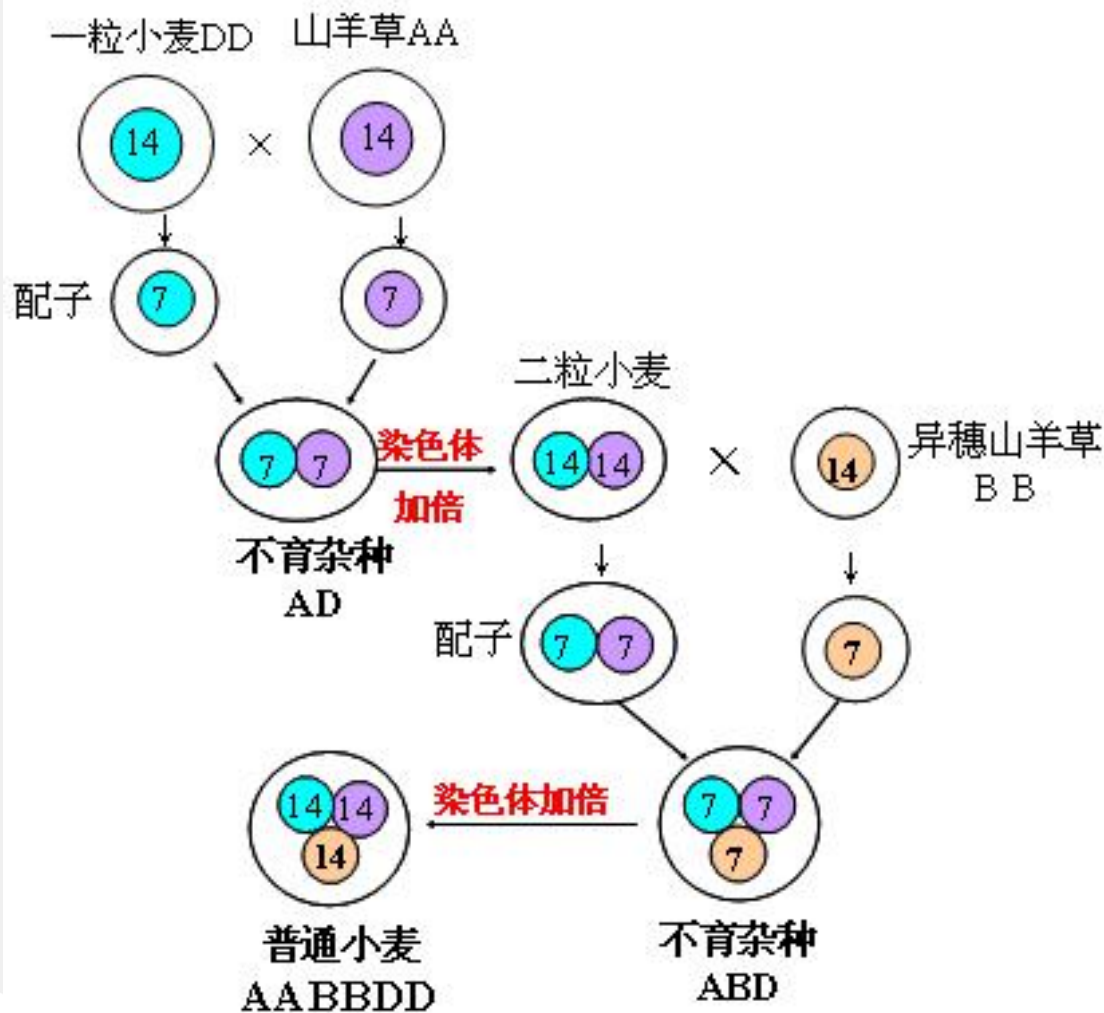
2、偶数倍的异源多倍体



八倍体小黑麦的人工合成与应用



3、奇数倍的异源多倍体





- 偶倍数的异源多倍体： $4x$ 、 $6x$ ，可育
- 奇倍数的异源多倍体： $3x$ 、 $5x$ ，不育







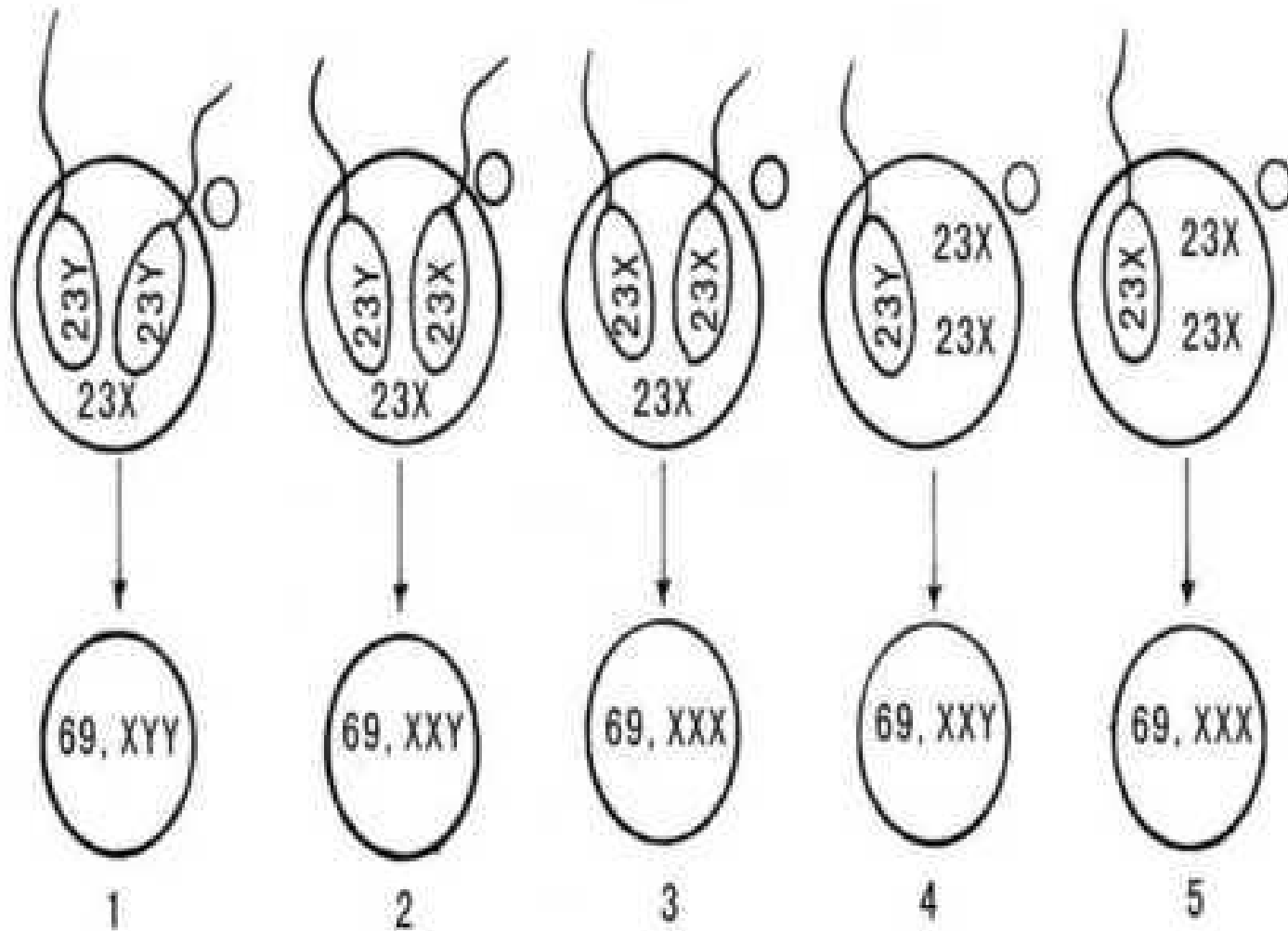
三、多倍体的形成途径

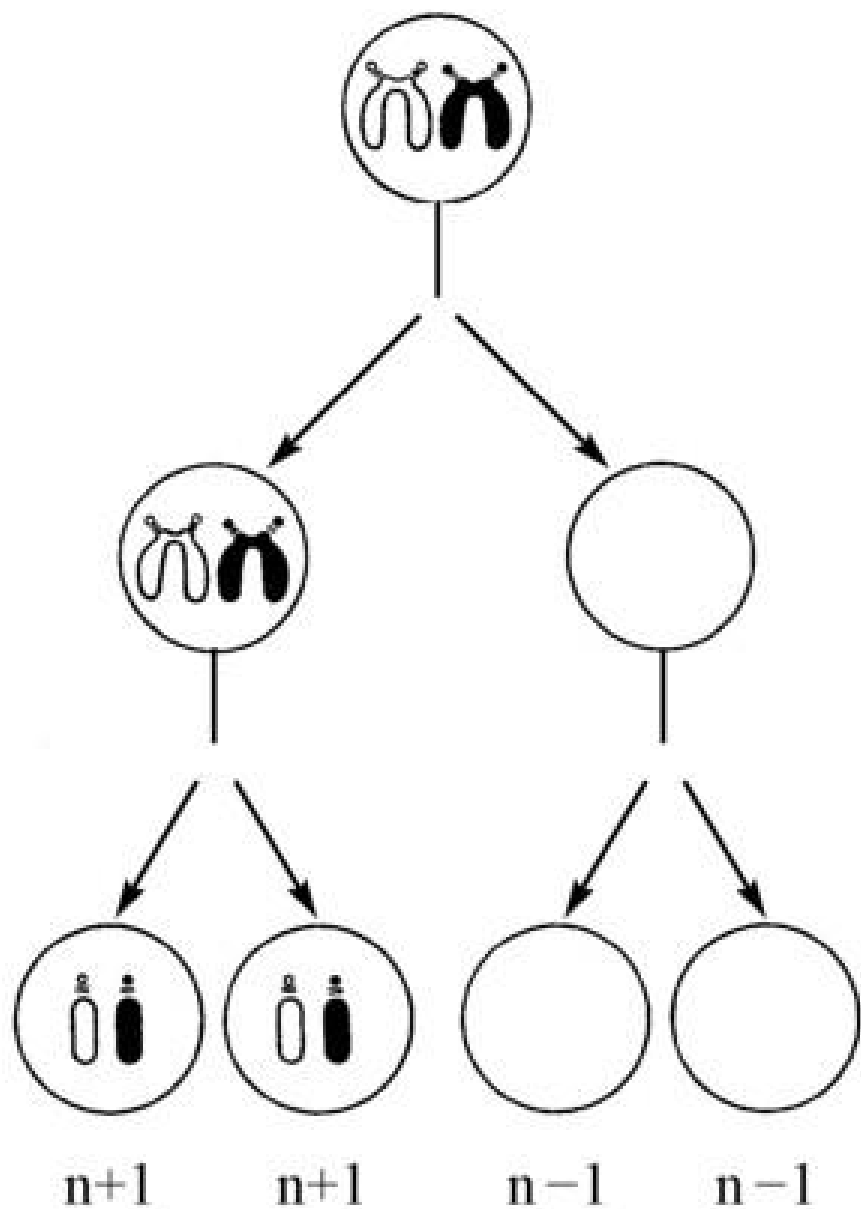
- ❖ 未减数配子的结合
- ❖ 体细胞染色体数的加倍



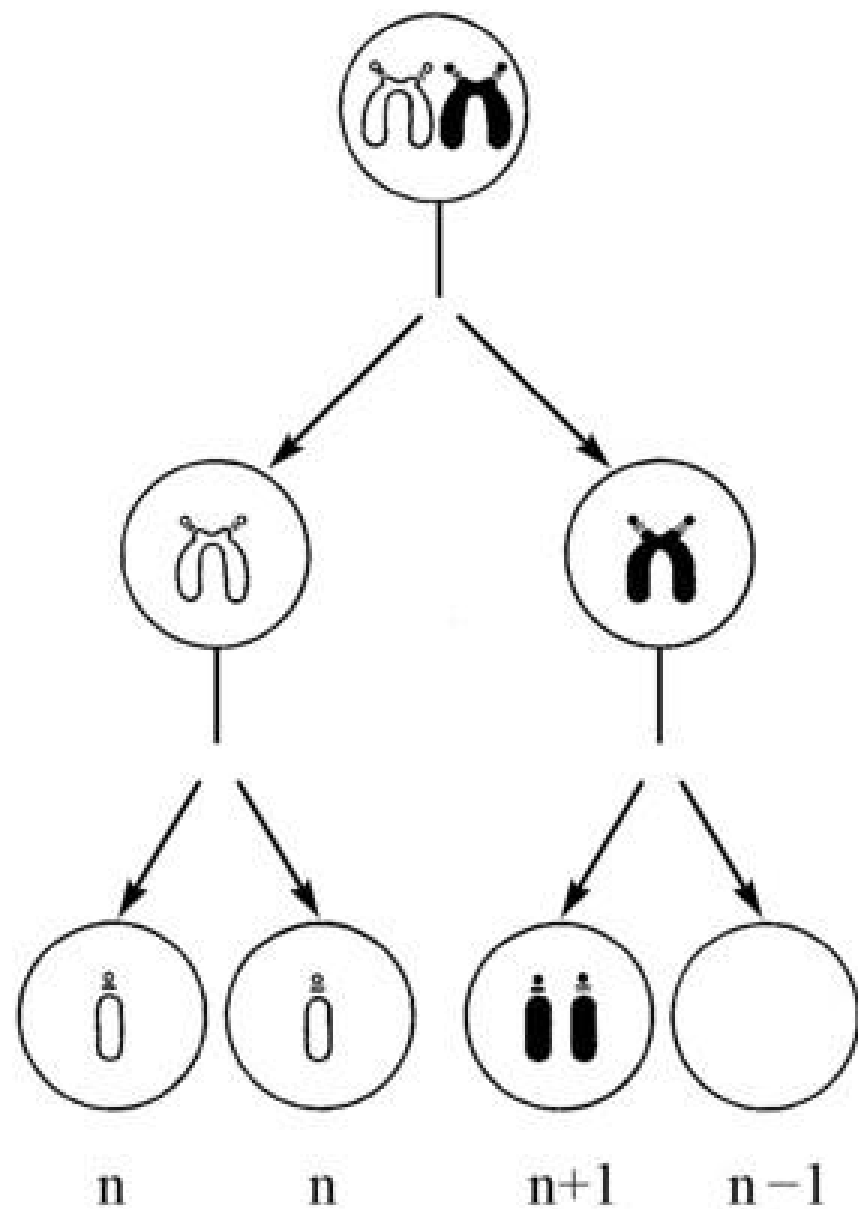
1、未减数配子的结合

- 双雄受精
- 双雌受精
- 核内复制
- 核内有丝分裂
- 染色体不分离
- 染色体丢失





减数分裂I同源染色体不分离



减数分裂II姐妹染色单体不分离



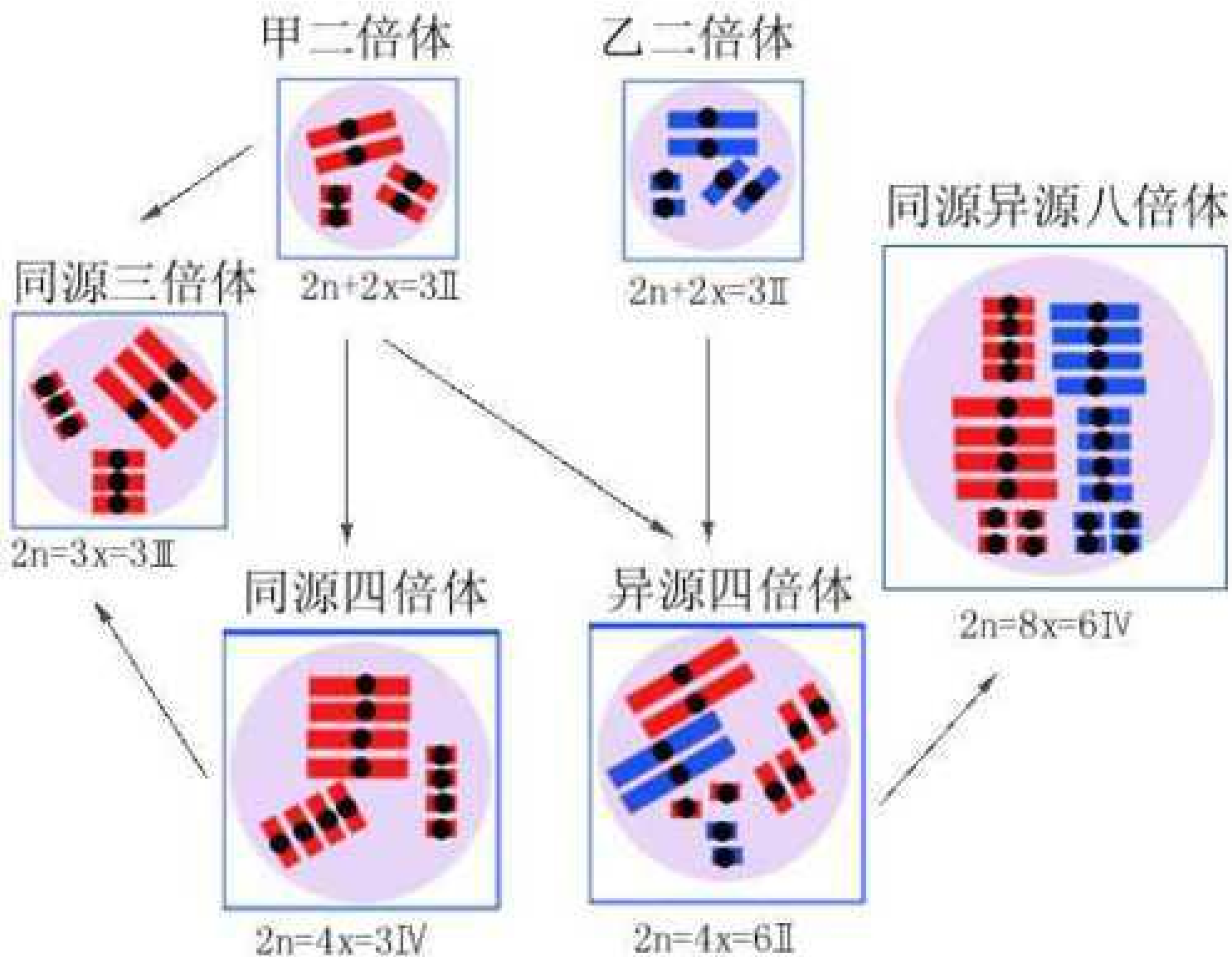
萝卜甘蓝



2、体细胞染色体数的加倍

- 方法：物理方法：高温、低温、切断等
化学方法：秋水仙素最有效
- 秋水仙素的作用：抑制细胞分裂时纺锤体的形成，使已经复制的染色体不能分开，而仍留在一个细胞内
- 处理方法：用0.2%秋水仙素浸种或者注入幼植物体内





多倍体的形成及染色体组构成示意图



四、单倍体

- ❖ 基本概念
- ❖ 单倍体的来源
- ❖ 单倍体的遗传效应



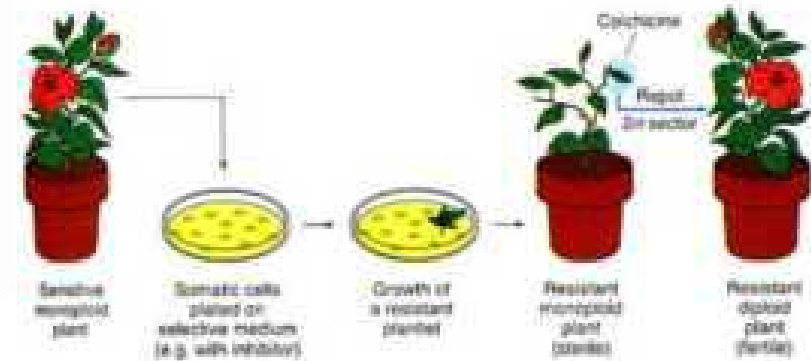
1、基本概念

- **单培体**：具有配子染色体数目的个体
- **单元单培体**：含一个染色体组的个体
- **多元单培体**：两个或两个以上染色体组的个体。可分为同源多元单培体和异常源多元单培体



2、单倍体的来源

- 种间和属间杂交
- 辐射和化学方法
- 筛选孳生植株
- 异源细胞质诱导
- 染色体消减





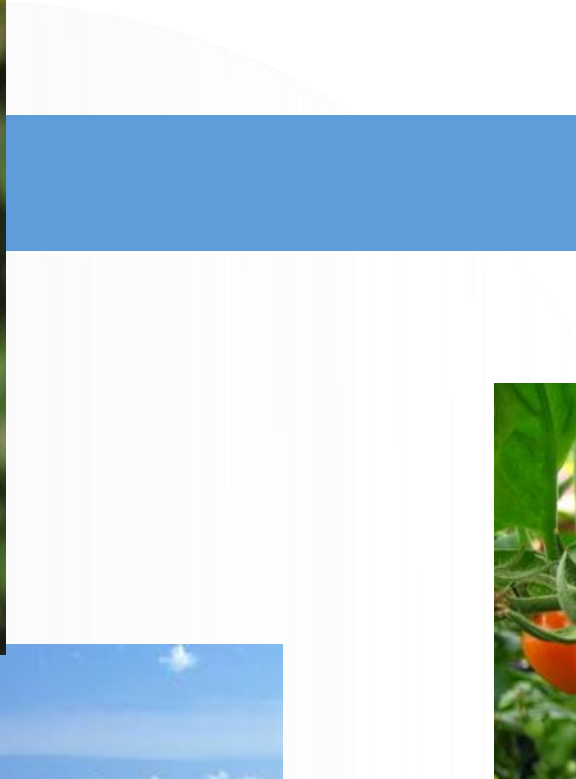
2、单倍体的遗传效应

- 生活力低，个体较小，不育
- 缺乏等位基间的显隐性关系
- 自然界的单倍体不能正常发育



- 动物中，除少数昆虫（如蜜蜂、蚂蚁）外，单倍体一般不能存活
- 在植物中，单倍体比较常见，有些低等植物的配子体是其生活体，高等植物也可自发产生单倍体
- 人工花药培养可获得单倍体植株，经加倍后可成为所有基因座位都纯合的植株，后代不发生分离







第三节 非整倍体

→ 亚倍体

→ 超倍体

→ 常见遗传病



一、亚倍体

- ❖ 基本概念
- ❖ 单体
- ❖ 缺体

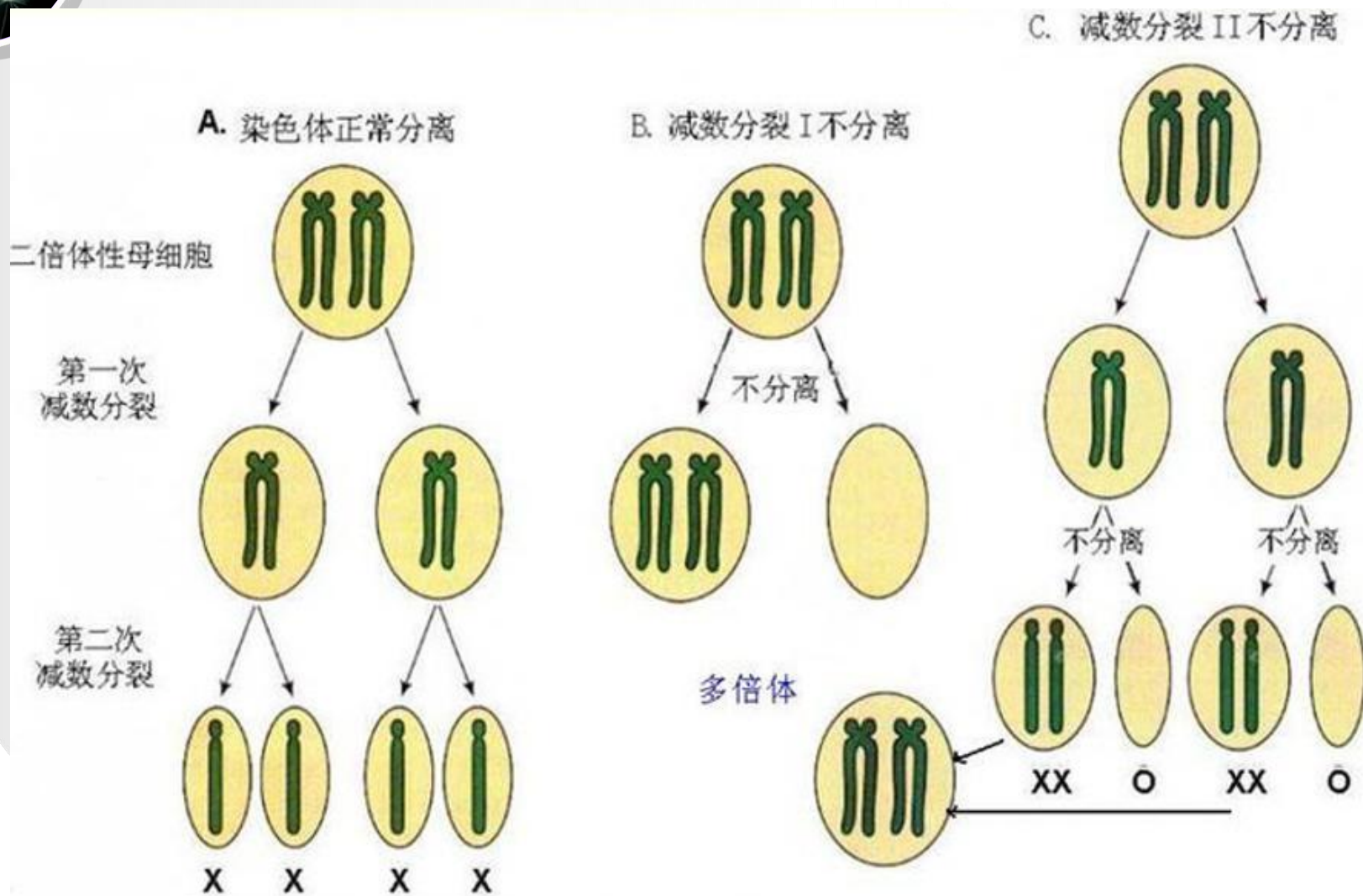


1、基本概念

- **非整倍体变异**：在双倍体的基础上增加或减少一条或几条染色体的细胞、组织或个体
- 主要存在于双倍体生物，但二倍体少见
- 常见类型：单体（ $2n-1$ ）、缺体（ $2n-2$ ）



减数分裂中染色体不正常分离

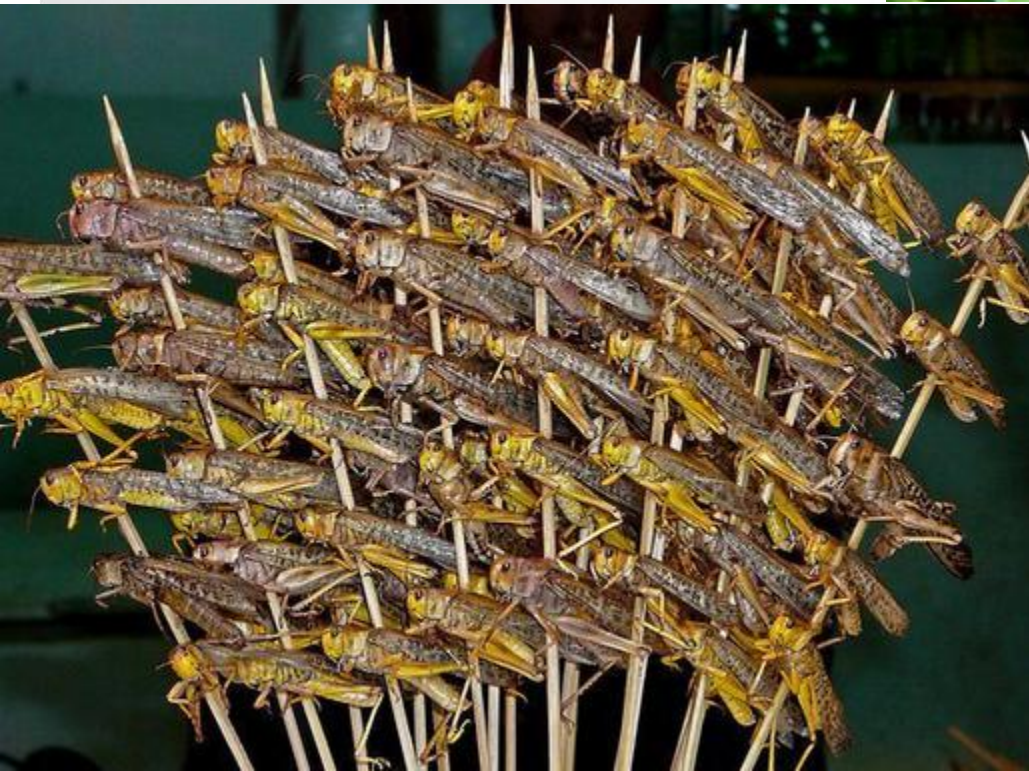




2、单体

- 单体 ($2n-1$)：由减数分裂异常引起
- 对个体的影响较大，生活力差或不孕
- 人杜纳氏卵巢发育不全综合症
- 某些生物中表现正常：

如一些昆虫，雄蟋蟀、雄蝗虫、雄螳螂、雄果蝇和雌短颌鲚鱼都是只有一个性染色体





3、缺体

- **缺体 ($2n-2$)**：由单体自交产生，二倍体同时缺少了一对染色体
- 生活力及育性极低
- 人类没有报道





二、超倍体

- ❖ 三体
- ❖ 四体



1、三体

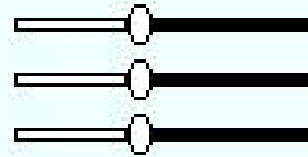
- **三体 ($2n+1$)**：双体中多了一条染色体，使某一对同源染色体变成三条
- 可自然产生，也可人工获得
- 同一种生物不同三体的表型各异



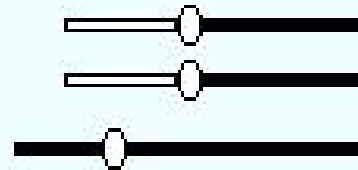
- **初级三体**：同源组的3条染色体相同，常见
- **次级三体**：外加的染色体由于着丝点错分裂，而形成的1个等臂染色体
- **三级三体**：外加的染色体是与另一对非同源染色体发生相互易位的易位染色体
- **端体三体**：2条染色体正常，外加染色体是一个端着丝粒染色体，只有1个染色体臂



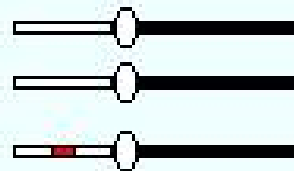
○**初级三体**：多出的一条染色体是染色体组中某一条完整的染色体。如水稻24条，12对，编号1，2.....12号。1号初级三体，是多出整条1号染色体



○**次级三体**：多出一条染色体是某个成员的等臂染色体。如水稻1号次级三体



○**三级三体**：多出一条染色体是其2个成员组成的易位染色体。如水稻1号与9染色体易位的三级三体





2、四体

- **四体 ($2n+2$)**：体细胞中 ($n-1$) 染色体成对存在，有一对增加了2个同源染色体
- 绝大多数来源于三体自交后代



三、常见遗传病

- ❖ 杜纳氏卵巢发育不全综合症
- ❖ 性染色体三体

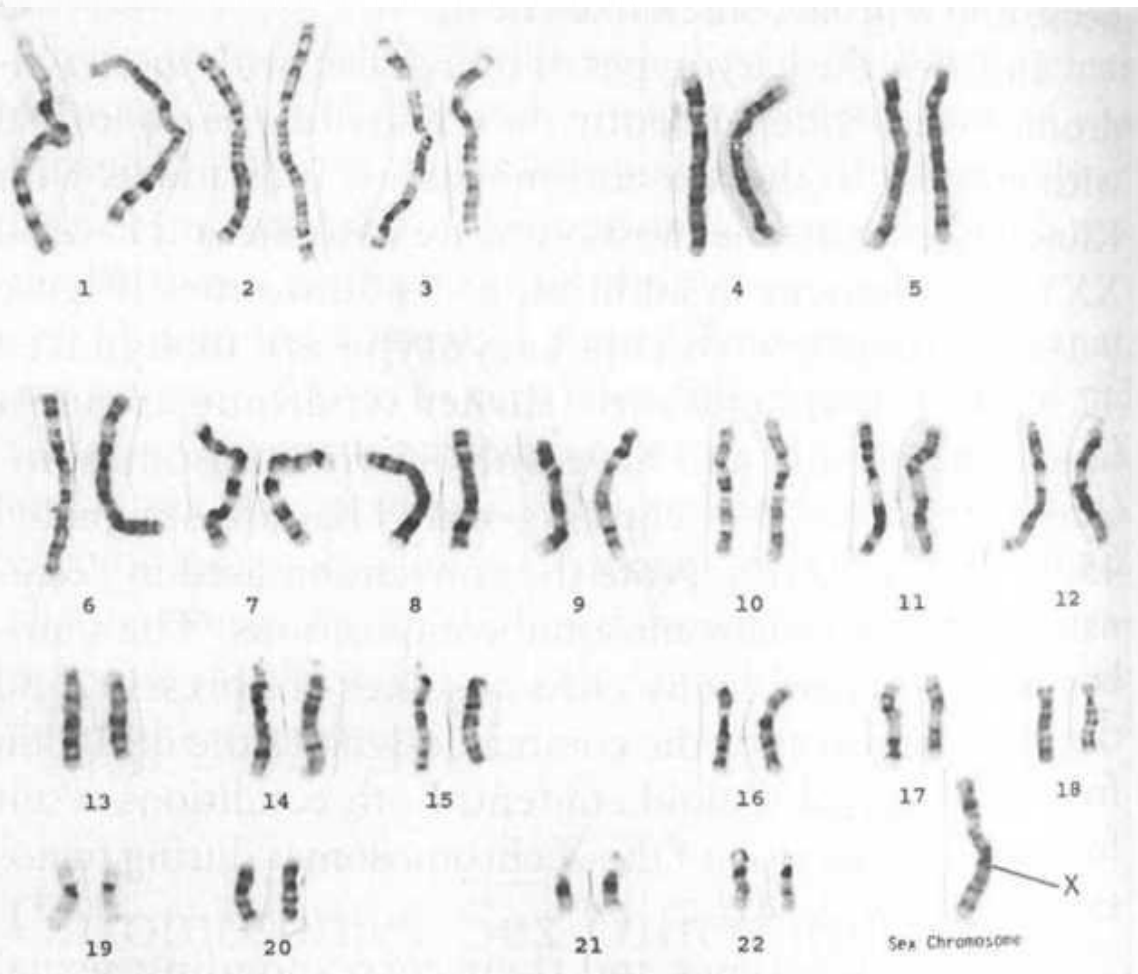
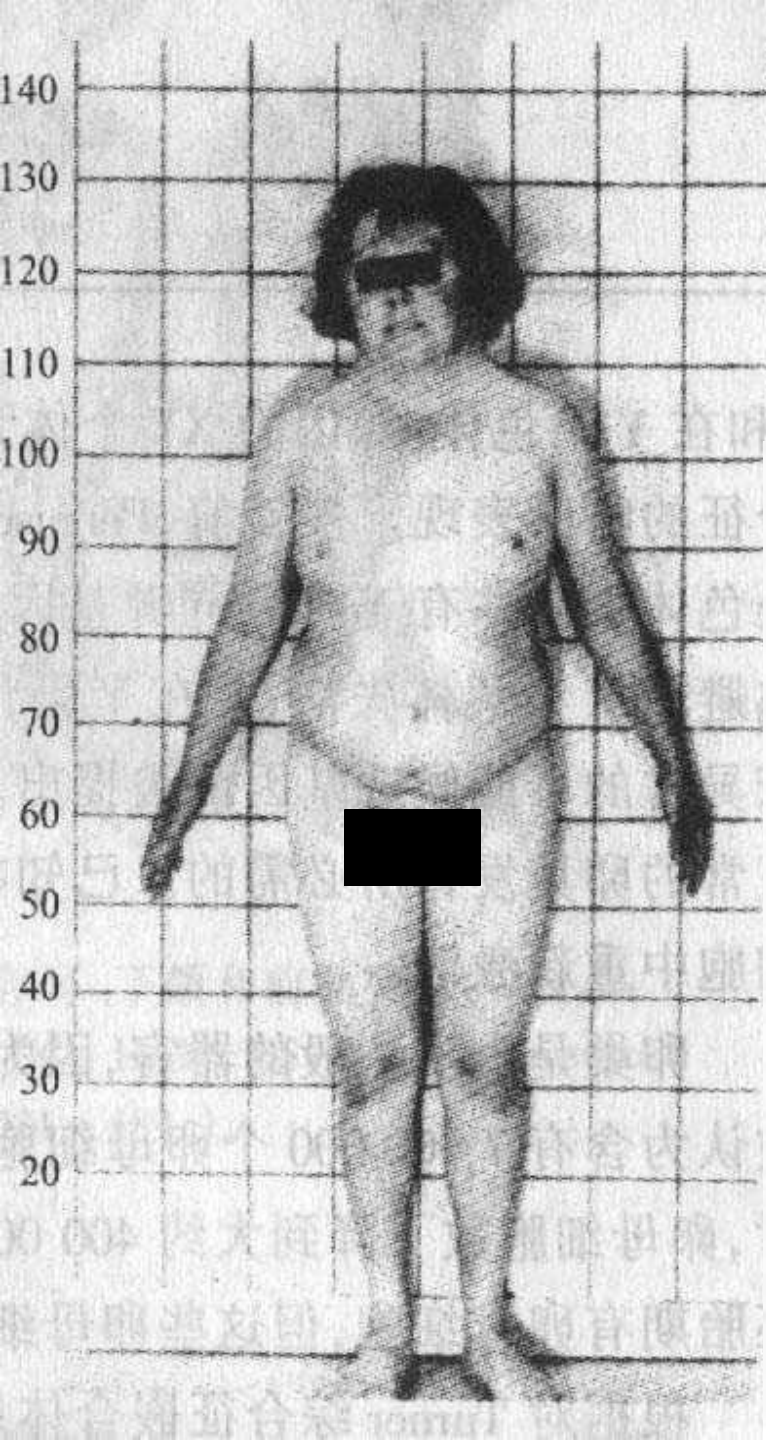
XXX、XXY、XYY

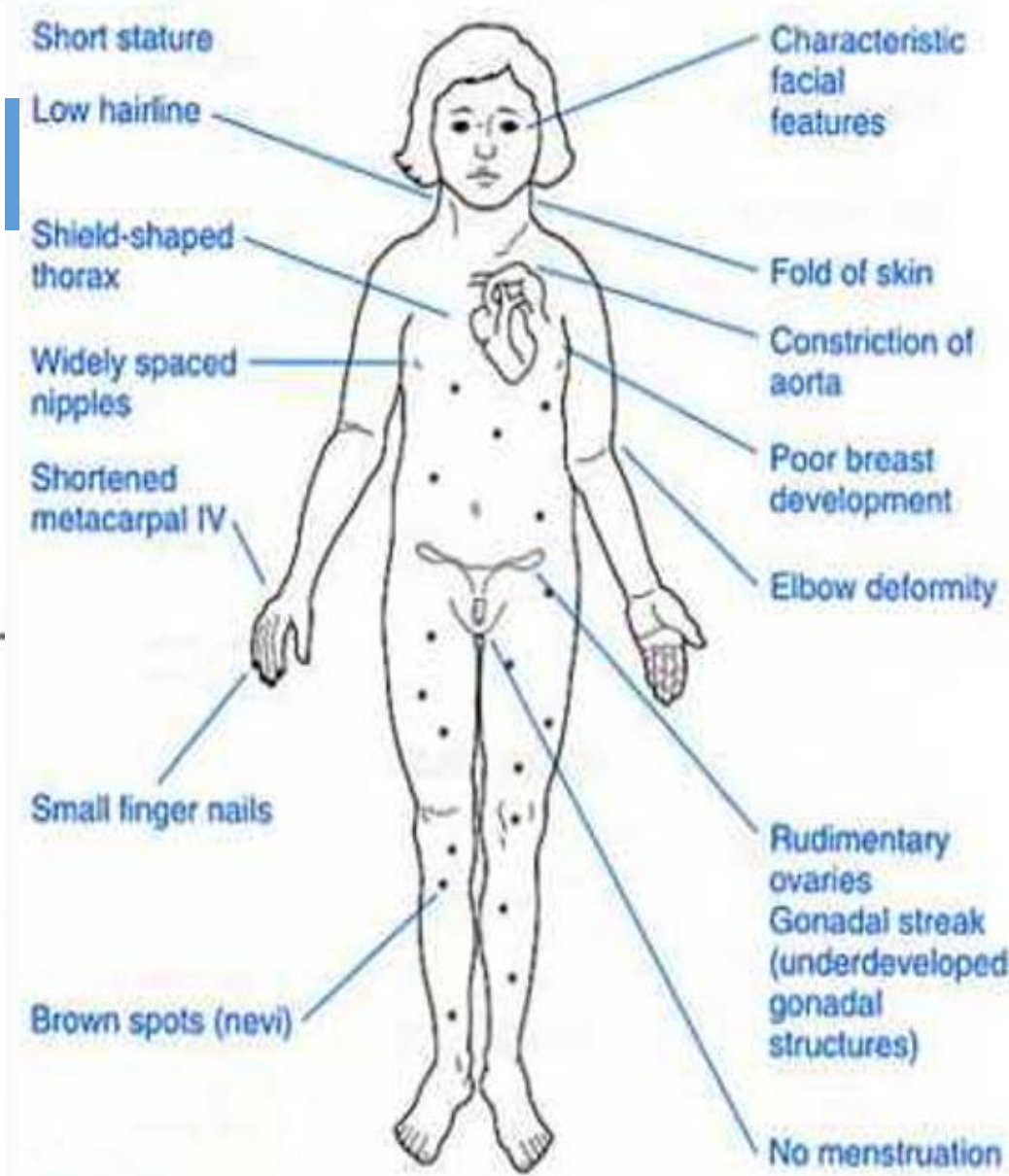
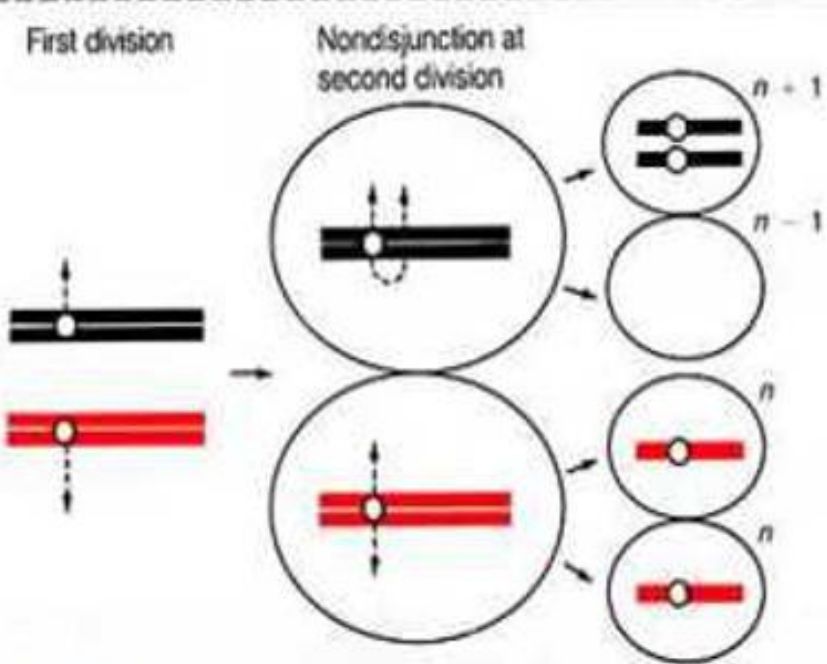
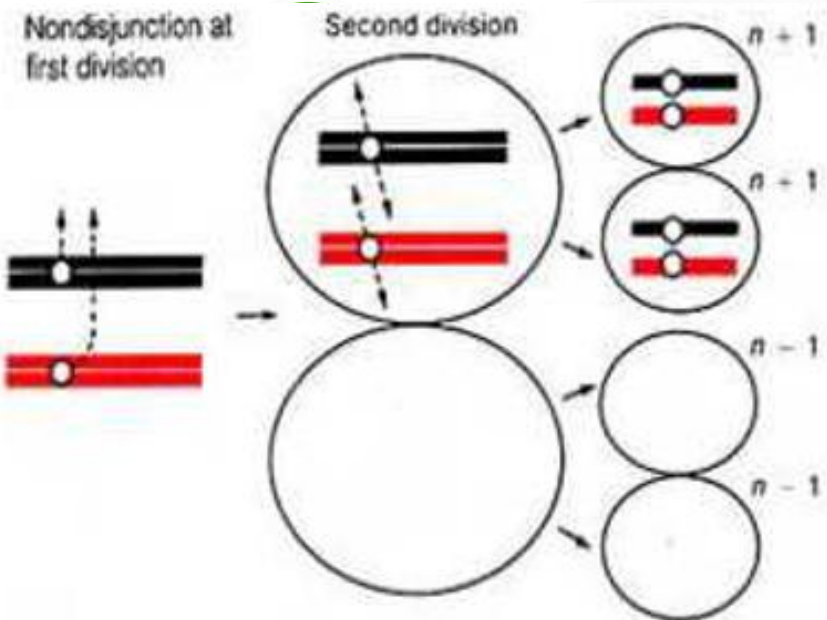
- ❖ 常染色体三体：22种

21三体、18三体、13三体



杜纳氏卵巢发育不全综合症





核型为45, X0, 外貌是女性, 个子矮小, 第二性征发育不良, 无卵巢, 无生育能力, 智力低下, 有颈蹼, 肘外翻, 常伴先天性心脏病

减数分裂异常引起的染色体变异



XXY综合征 (XXY syndrome)



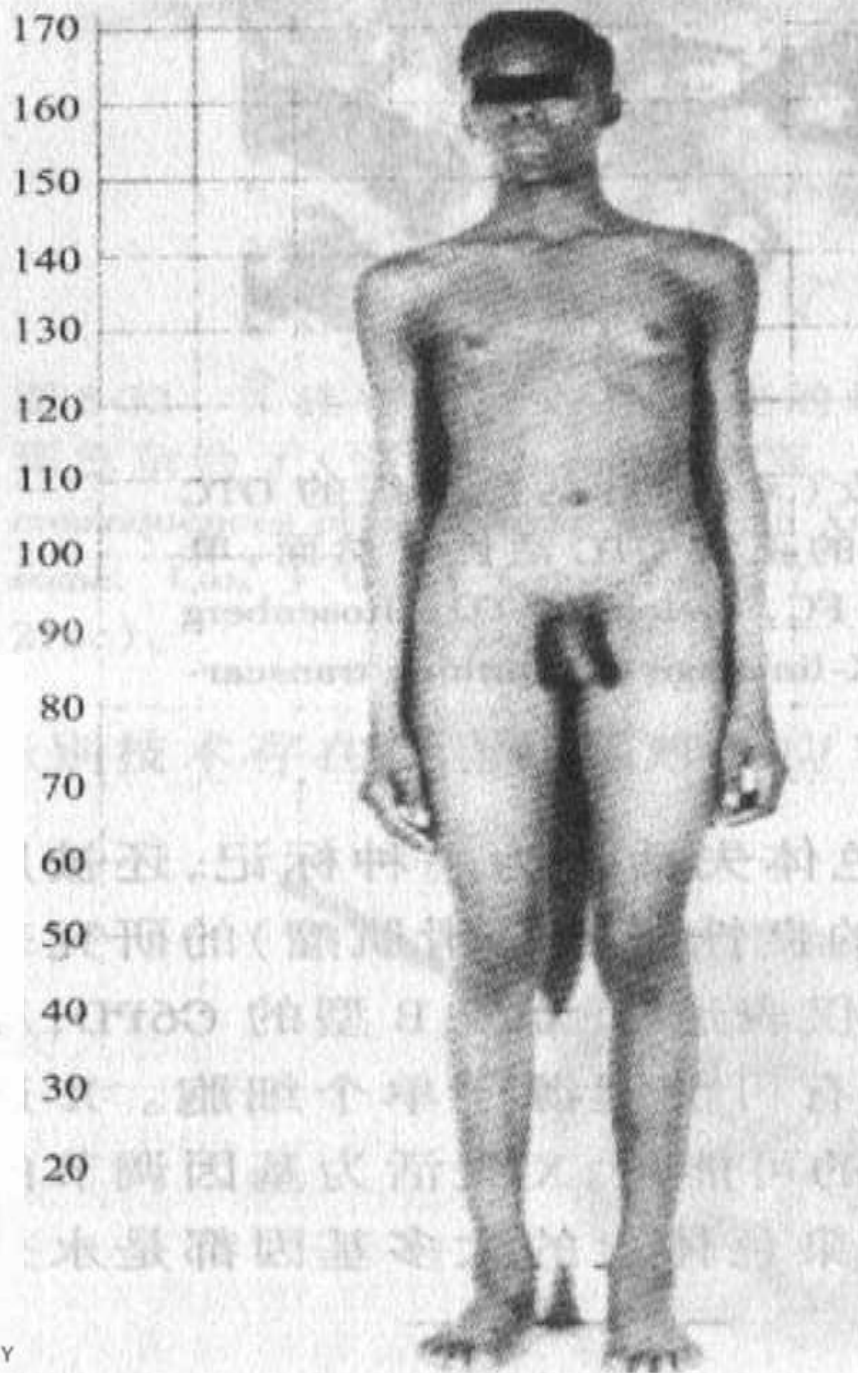
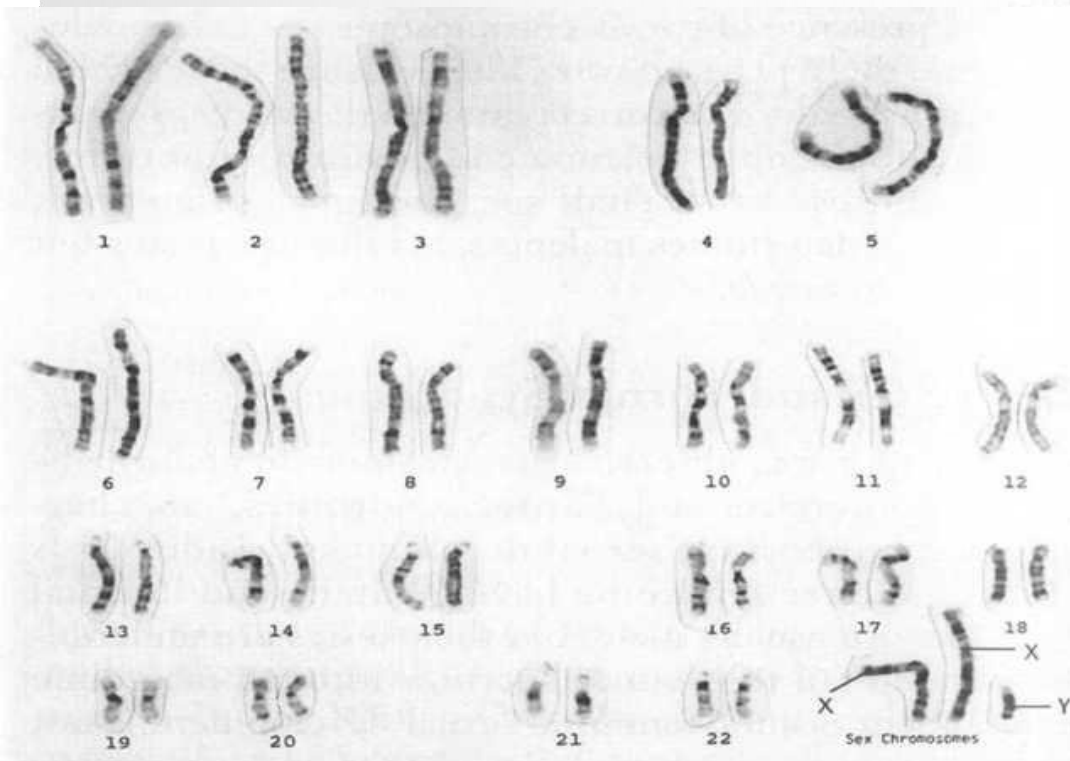
XXY



XXX



Klinefelter综合征：核型47，XXY。
外表男性，但睾丸发育不全或隐睾，
乳房发育，体毛及胡须稀少。性情体
态趋于女性，体质较弱，不育。



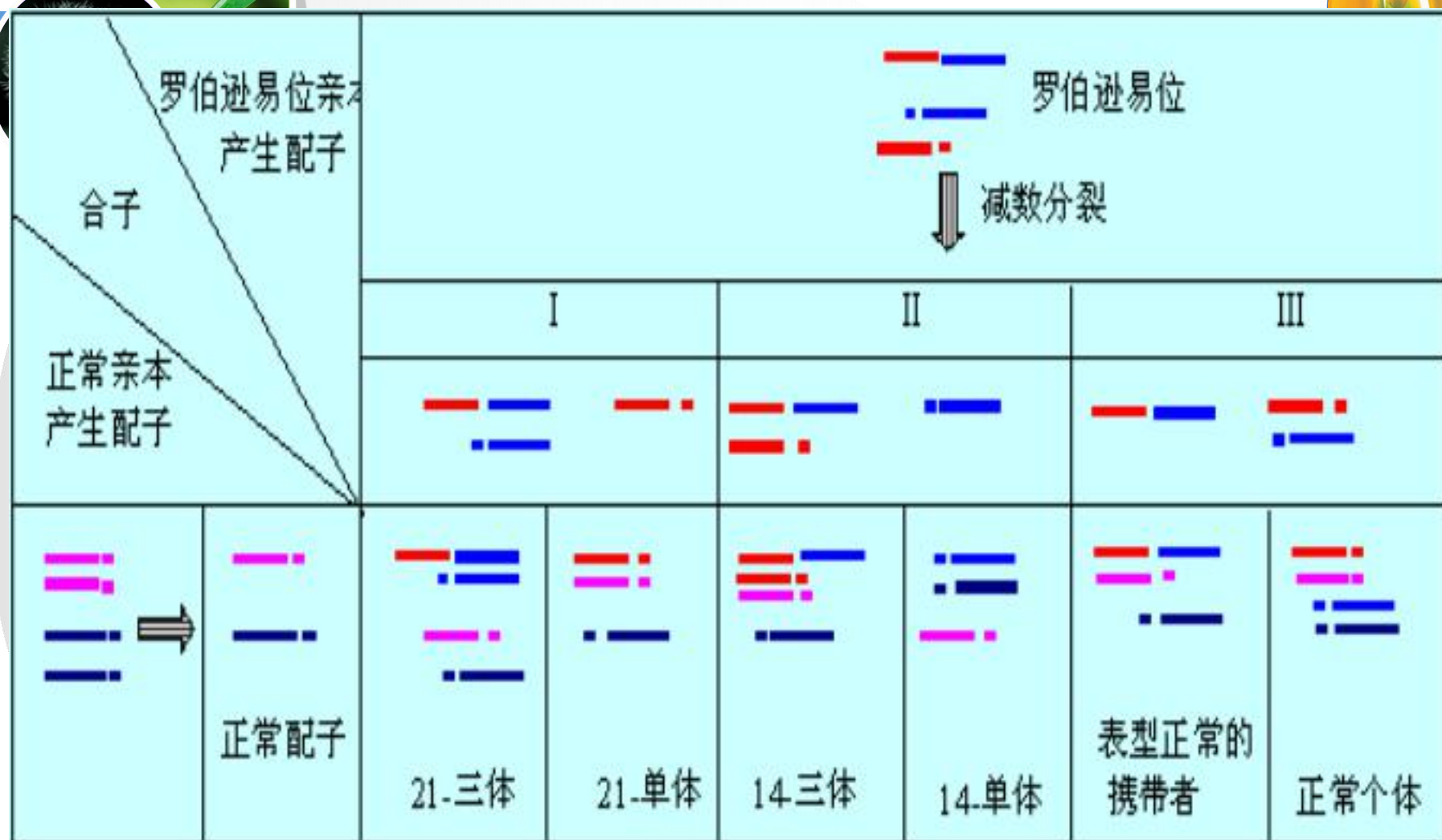
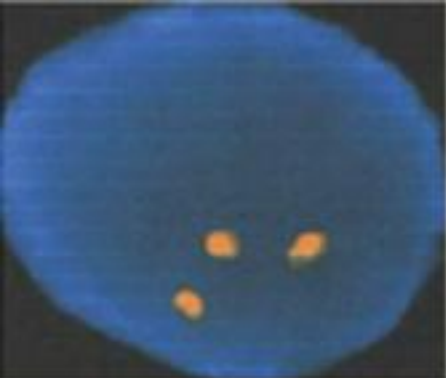


图 22-2 人类 21, 14 染色体罗伯逊易位的个体其减数分裂有三种分离的方式, 当和正常人婚配可能产生 21-三体, 21-单体, 14-三体, 14-单体, 携带者和正常人, 形成了家族性染色体异常。



正常的掌纹

Normal palm creases

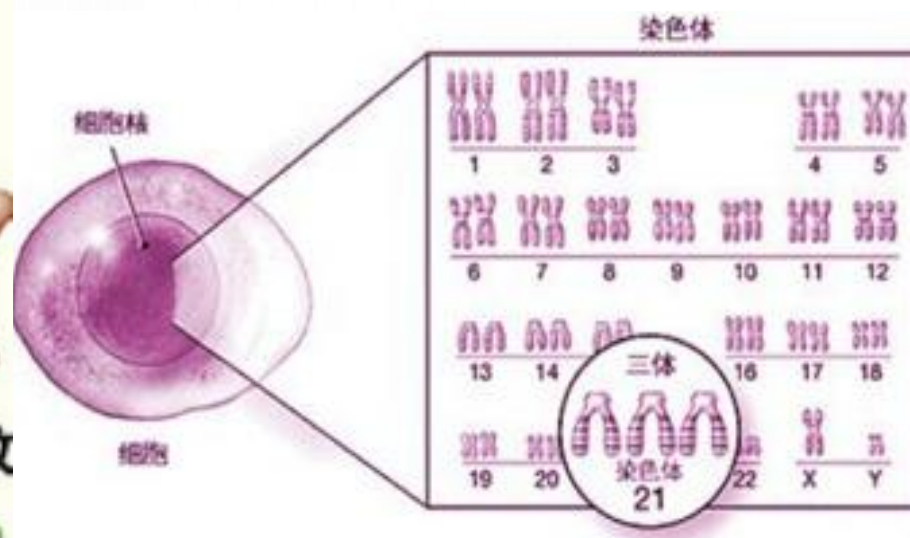
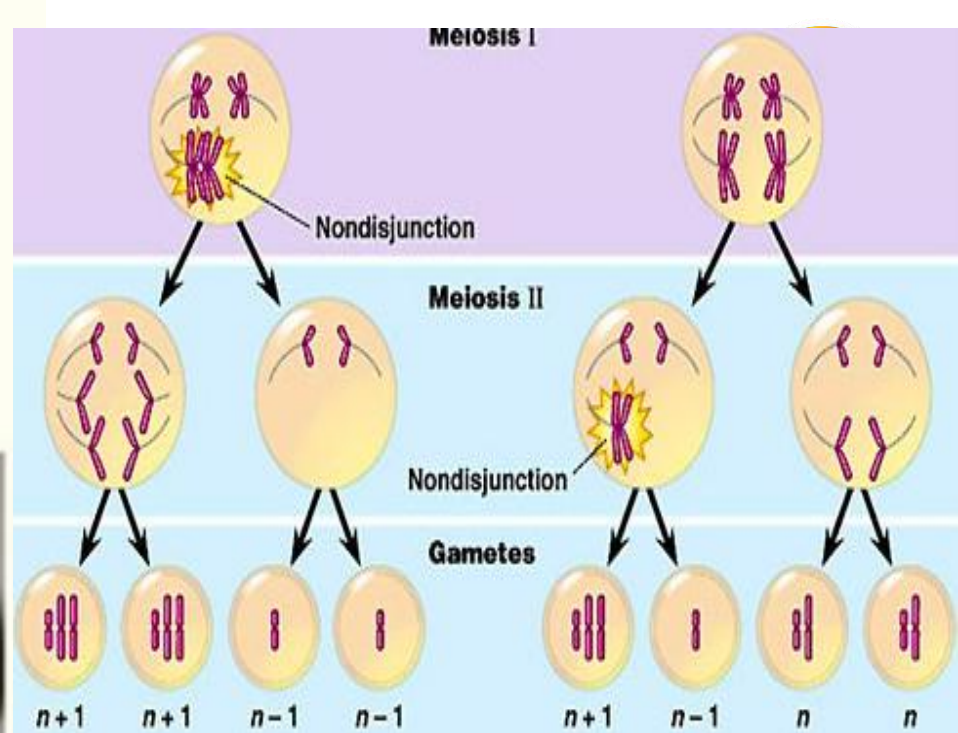
Simian crease



连通的掌纹

www.med66.com

21-三体综合征



如上图所示，正常人第21号染色体为2条，而唐氏综合征患者为3条。





女人的卵子数量
5岁左右就已经确定

- ← 放射性污染
- ← 高温
- ← 抗肿瘤药物
- ← 有机化学溶剂
- ← 病毒感染
- ← 细菌毒素等环境因素



受精卵



产妇年龄与唐氏综合征的关系

母亲年龄	唐氏综合征发生率
<29	1/3000
30~34	1/600
35~39	1/280
40~44	1/70
45~49	1/40



课堂小结



- 一个配子的染色体数为染色体组
- 整倍体以染色体组为单位成倍性变化
- 非整倍体的染色体变化不是整倍数
- 同一个物种的染色体加倍成同源多倍体
- 不同种属的染色体加倍形成异源多倍体
- 染色体数目的变化和异常与年龄有关