

8 遗传物质的突变

王强

November 13, 2024

南京大学生命科学学院

Outline

8.1 基因突变

8.2 染色体畸变

- DNA 作为遗传物质, 需兼具 稳定性 与 灵活性
- 遗传 与 变异

8.1 基因突变

8.1.1 点突变

- 置换 (substitution)
 - ▶ 转换 (transition)
 - ▶ 颠换 (transversion)
- 镰刀形贫血症 (GAG → GUG)

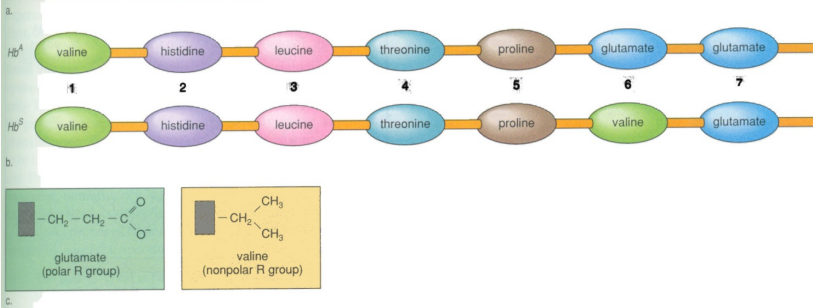
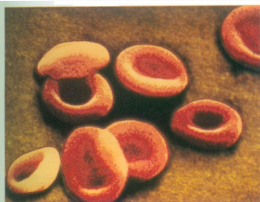


Figure 1. 镰刀形贫血症

- 同义突变
- 错义突变/非同义突变
- 无义突变

8.1.2 插入/缺失突变

- 插入 (insertion)
- 缺失 (deletion)
- 基因的编码区非3的整倍数插入/缺失, 称为移码突变

突变的诱发

- 辐射
- 化学诱变剂
- 其他诱变因素
 - ▶ 温度
 - ▶ DNA 修复系统发生错误

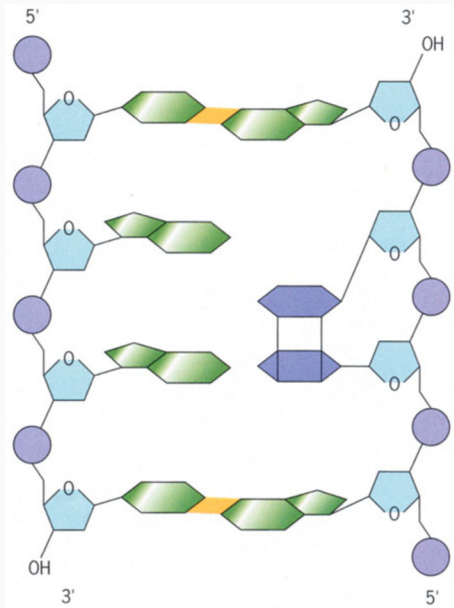


Figure 2. TT 二聚体

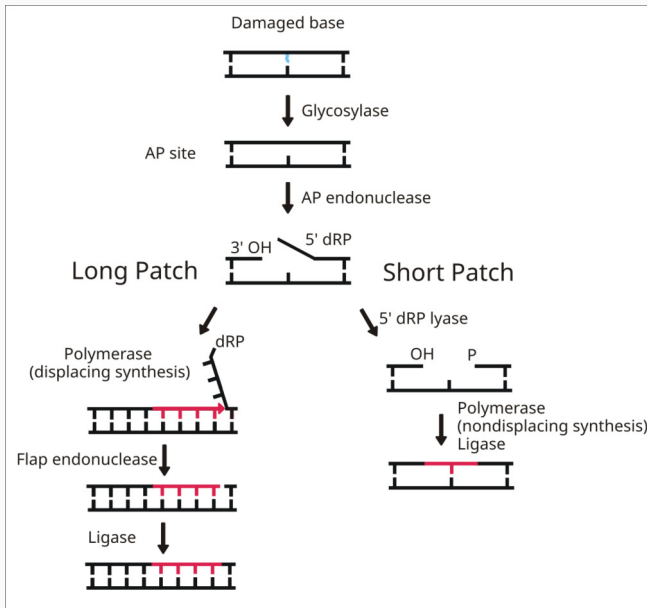


Figure 3. 切除修复

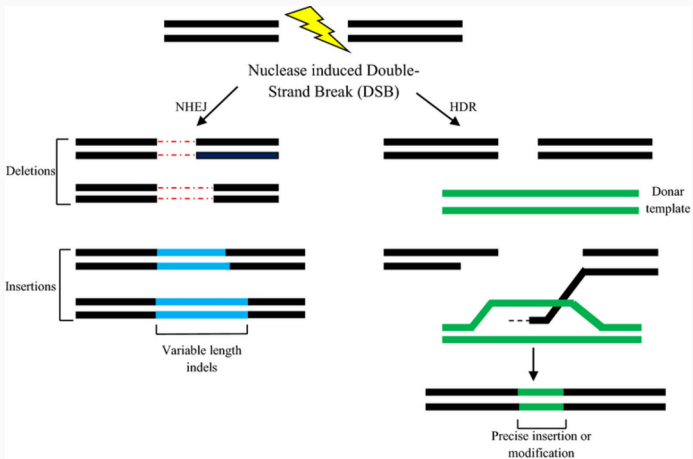


Figure 4. 同源重组修复

8.2 染色体畸变

8.2.1 染色体的结构畸变

Polytene chromosomes have many bands

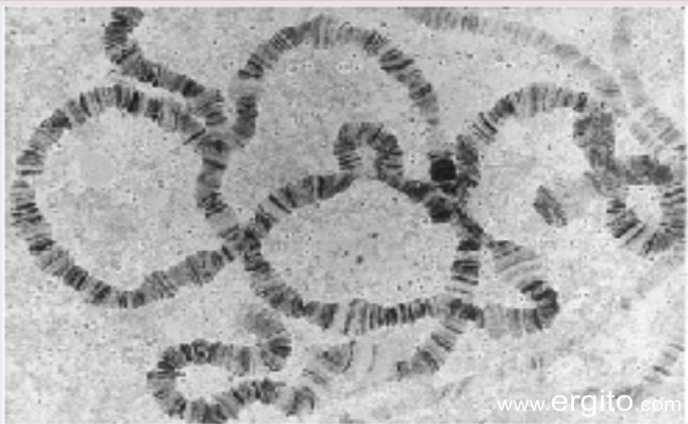


Figure 5. 果蝇的多线染色体

The X chromosome has many G-bands

©virtualtext www.ergito.com

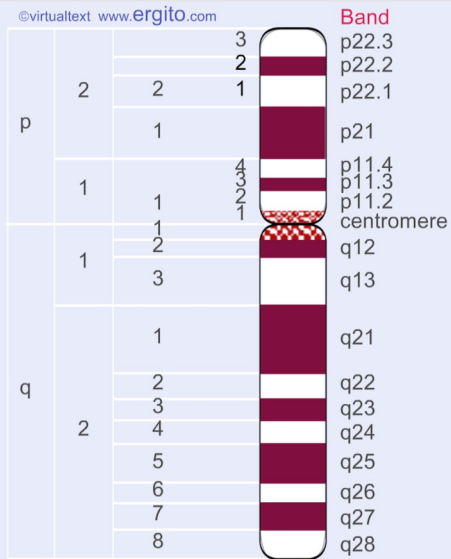


Figure 6. 人类 X 染色体

A band is identified by *in situ* hybridization

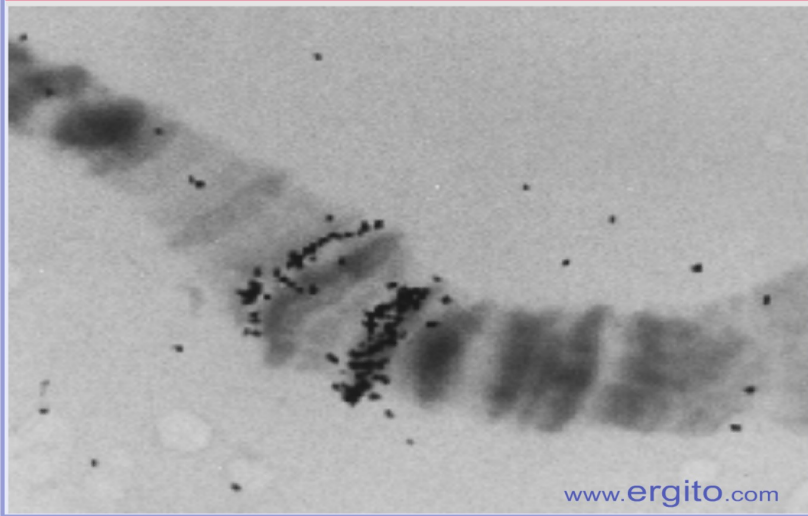


Figure 7. 原位杂交鉴定染色体带

- 缺失
- 重复
- 倒位
- 易位

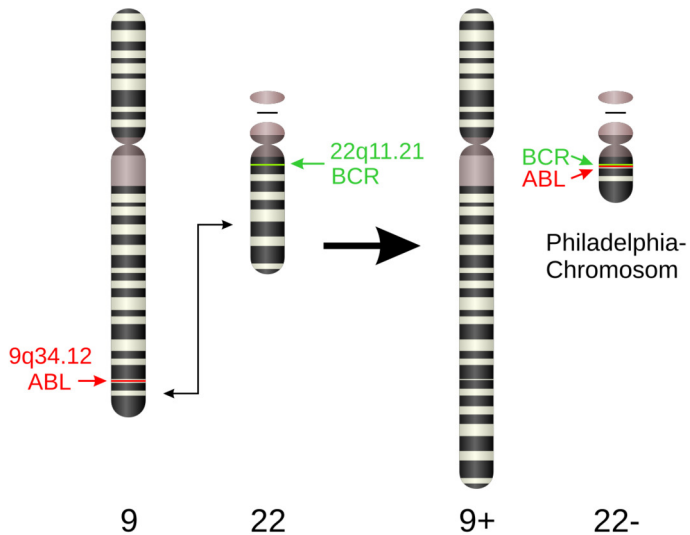


Figure 8. 费城染色体易位



Figure 9. 5 号染色体短臂缺失

8.2.2 染色体的数目畸变

- 整倍体

- ▶ 三倍体无籽西瓜

- 非整倍体

- ▶ Turner 综合症 (XO)
 - ▶ Klinefelter 综合症 (XXY)
 - ▶ 唐氏综合症 (21 三体)

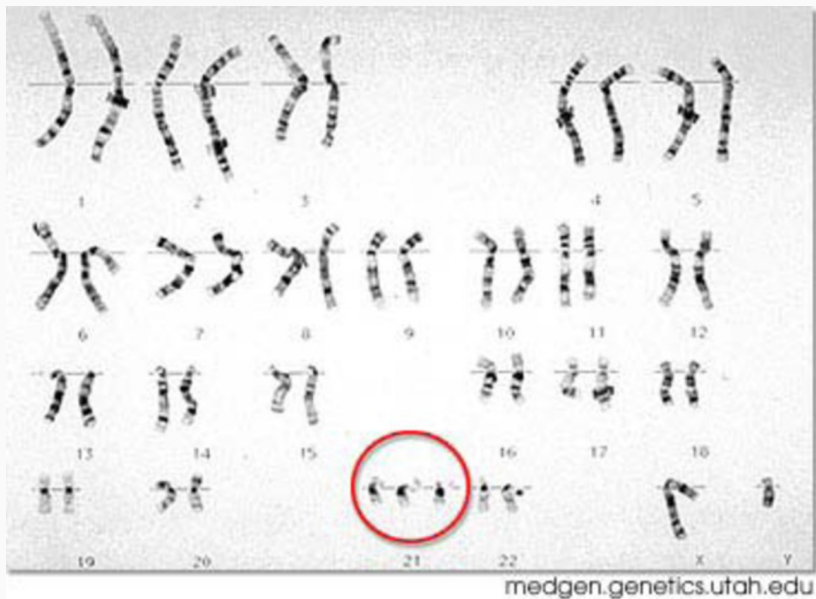


Figure 10. 21 染色体三体