CH 5.1 基因突变与基因重組

一、基因突变

DNA分子中发生碱基的{替换、增添、缺失}从而引起的基因碱基序列的改变

DNA复制 {
- 减分 → 配子 → ~~无性~~有性生殖遗传
- 有丝 → 体细胞 → 无性生殖遗传 e.g.、植物

e.g.、1 镰状细胞贫血 sickle cell Disease, SCD 常染色体隐性遗传病

	基因型	血红蛋白	红细胞形态	个体
显纯	HH	正常	圆饼	正常
隐纯	hh	易聚集	镰刀 → 破裂、贫血 →	早死
杂合	Hh	正常+易聚集	圆饼 → 镰刀 → 免疫系统清除 →	基本正常 抗疟

缺氧

↑

疟原虫入侵

H基因	编码链	5'−GAG−3'	5'−GTG−3'
	非编码链	3'−CTC−5'	3'−CAC−5'
↓			
mRNA		5'−GAG−3'	5'−GUG−3'
↓			
第六位AA		谷氨酸	缬氨酸
		↓	↓
		血红蛋白正常	血红蛋白聚集

e.g., 2 细胞的癌变

促进

原癌基因 → 细胞正常生長、增殖

↘ 突变 / 过量表达 } ⇒ 癌变

↗ 突变 ⇒ 活性减弱、失活

抑癌基因 → 抑制细胞、增殖 / 促凋亡.

癌细胞特征：

① 无限增殖.

② 形态、结构变化

- 球形
- 糖蛋白↓ 黏着性↓ 分散、转移能力↑

基因突变原因

① 自发　e.g., 人　1处错误 / 10^9 bp $*$ $3.16*10^9$ bp $*2$ = 6处错误

数据来源：必修二 P056

② 诱发　理　e.g., 辐射（紫外, X-ray, γ-ray）损伤DNA ⇒ 诱变育种.

化　e.g., 亚硝酸盐、碱基类似物　改变核酸碱基 ↗

生　e.g., 病毒　影响宿主细胞DNA

集体患癌事件.

基因突变特点

① 普遍性 ： 自发 & 诱因多.

② 随机性 ： 个体发育任何时期、任何DNA, DNA任何部位

③ 不定向性 ： 产生一个以上等位基因

$$\begin{tikzcd} & A1 \\ A \arrow[ur] \arrow[r] \arrow[dr] & A2 \\ & a \end{tikzcd}$$

④ 低频性 ： e.g., 果蝇红眼→白眼 突变频率 $4*10^{-5}$.

基因突变意义

① 对个体 ： 有害 ，破坏协调

有利 ，抗性突变

中性

② 对群体 ： 产生新基因, 变异根本来源, 进化原材料.

基因重组

	类型	染色体/基因	原因	时期
教材狭义	① 自由组合型	非同源/非等位	自由组合	减I后
	② 互换型	同源/非等位	连续互换	减I前

广义 ③ R → S ⇒ 转基因技术.

意义： ① 配子种类多样化

⇓

② 产生新的基因型

⇓

③ 变异来源之一

进化原材料.