

第6章 染色体结构变异

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

结构变异的形成：断裂—重接

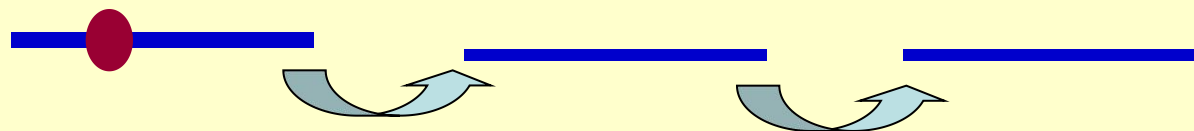
使染色体产生折断的因素：

- 自然：温度剧变、营养生理条件异常、遗传因素等；
- 人为：物理射线与化学药剂处理等。

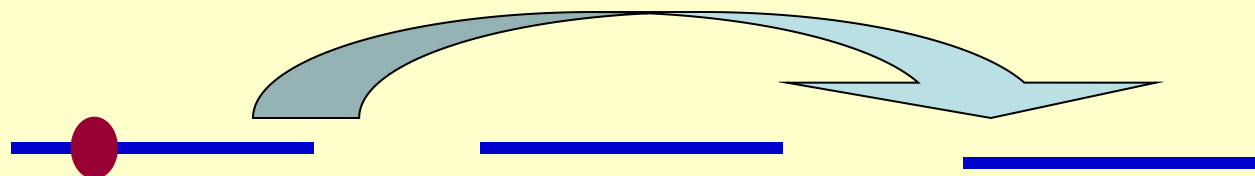
❖ 染色体折断的结果：

- 正确重接：重新愈合，恢复原状；
- 错误重接：产生结构变异；
- 保持断头：产生结构变异。

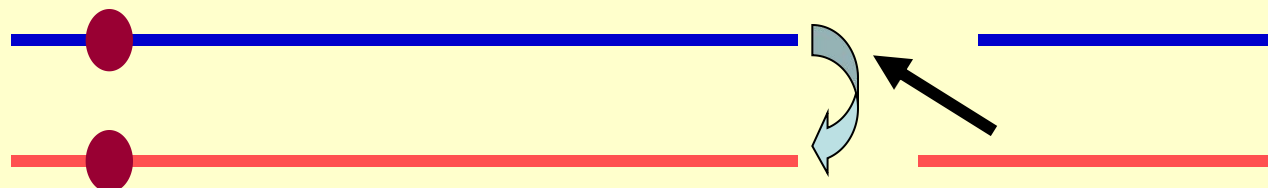
染色体重建



同源重组



异源重组



第6章 染色体结构变异

- 第一节 缺失
- 第二节 重复
- 第三节 倒位
- 第四节 易位
- 第五节 染色体结构变异的诱发
- 第六节 染色体结构变异的应用

第一节 缺失(deficiency)

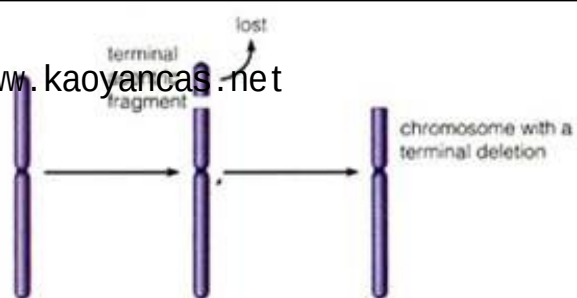
高参考价值的真题 答案 学长笔记 辅导班课程 访问：www.kaoyancas.net

一 缺失的类型与形成

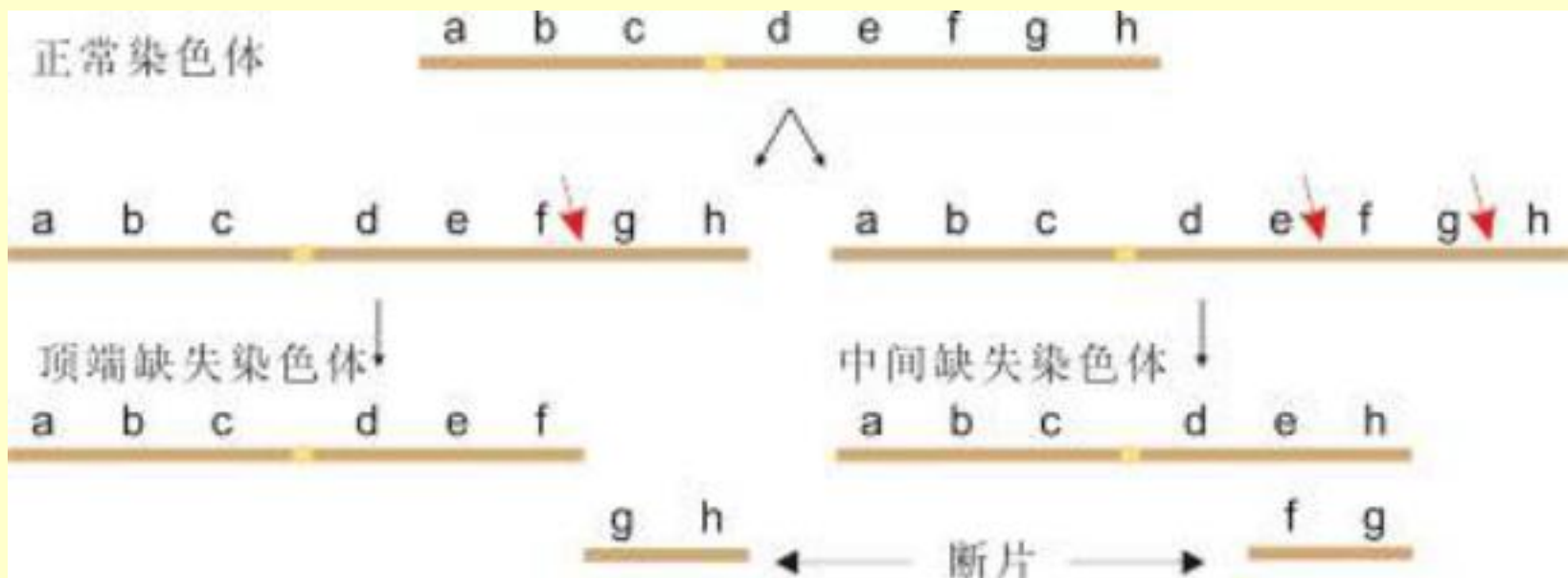
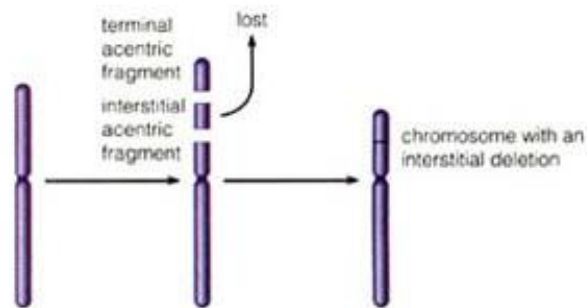
染色体的某一个区段丢失了

● 顶端缺失(terminal deficiency)

● 中间缺失(interstitial deficiency)



a A terminal deletion arises when a single break in a chromosome releases a terminal acentric fragment that is lost.



完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

断裂—融合—桥

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

顶端缺失的形成

a b c d e

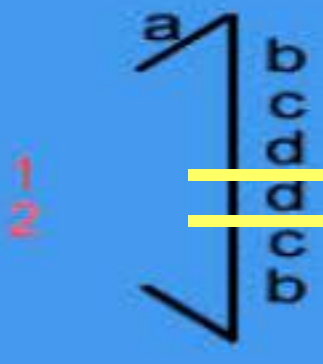
断裂

a b c d
a b c d

复制

a b c d
a b c d

姊妹染色单体顶端断头
连接(融合)



有丝分裂后期桥(桥)

1 a b c d a b c d

新的断裂

2 a b c d d a b c

二、缺失的细胞学鉴定

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

❖ 无着丝粒断片；

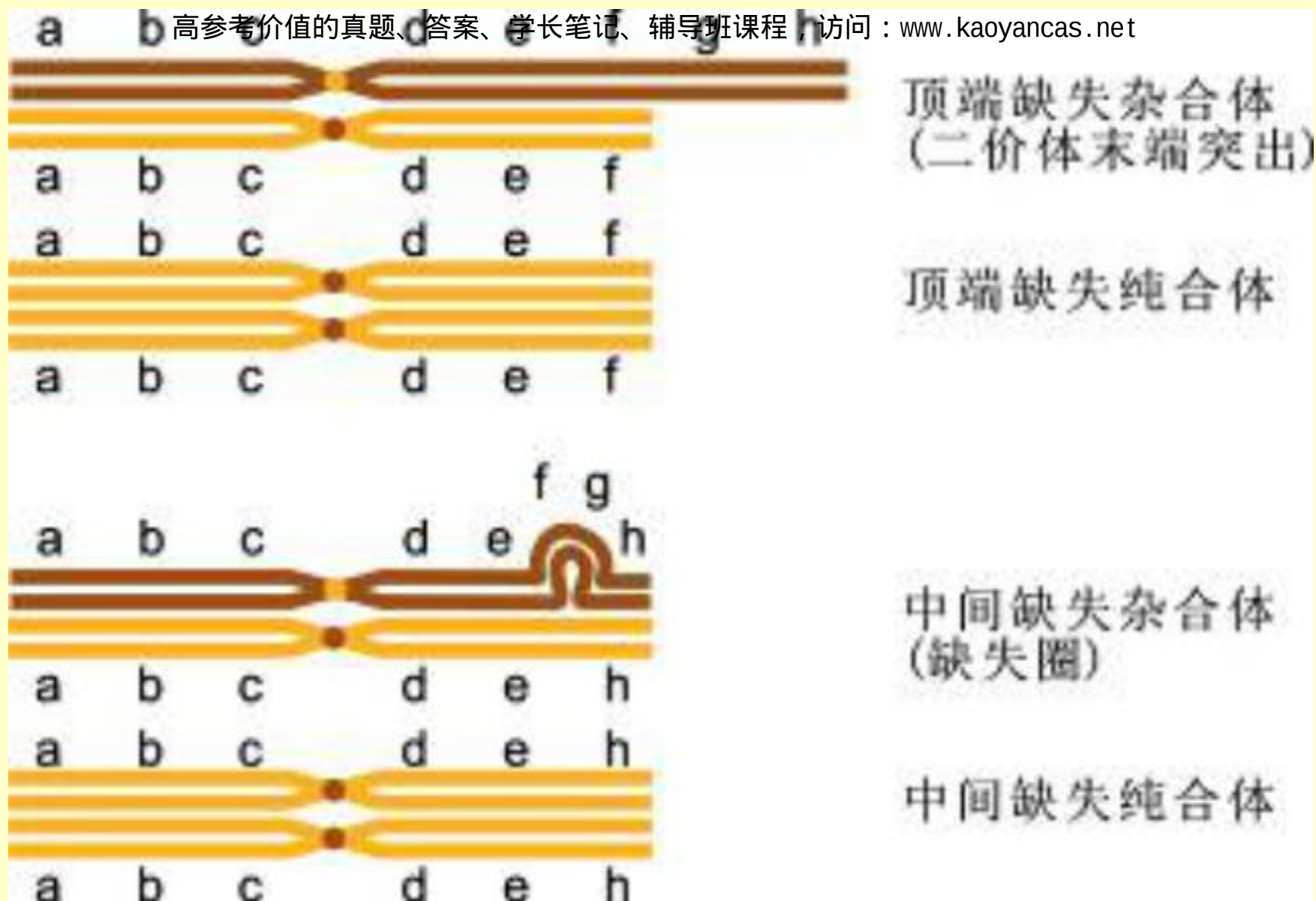
最初发生缺失的细胞可见无着丝粒断片。

❖ 缺失环(环形或瘤形突出)；

中间缺失杂合体偶线期和粗线期出现；

❖ 二价体末端突出；

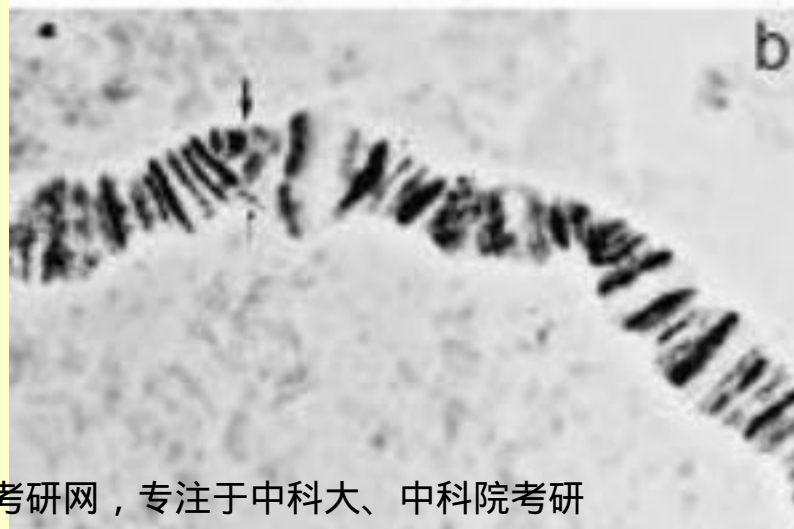
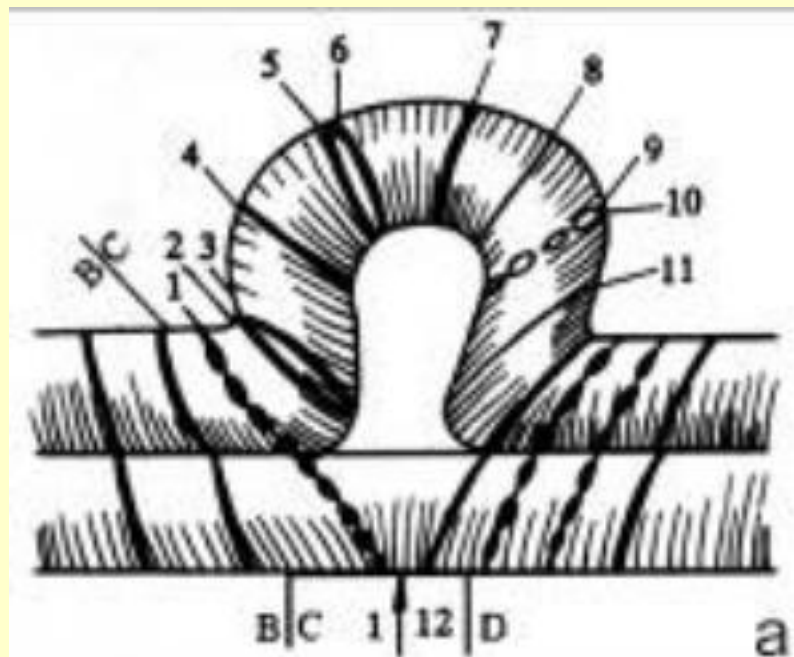
顶端缺失杂合体粗线期、双线期，交叉未完全端化的二价体末端不等长。



缺失的细胞学特征

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

果蝇唾腺染色体的缺失圈



玉米缺失杂合体粗线期缺失环

完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

三、缺失的遗传效应

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

❖ 缺失区段上基因丢失导致：

- 基因所决定、控制的生物功能丧失或异常；
- 基因间相互作用关系破坏；
- 基因排列位置关系改变。

❖ 影响缺失对生物个体危害程度的因素：

- 缺失区段的大小；
- 缺失区段所含基因的多少；
- 缺失基因的重要程度；
- 染色体倍性水平。

三、缺失的遗传效应

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

❖ 缺失纯合体：

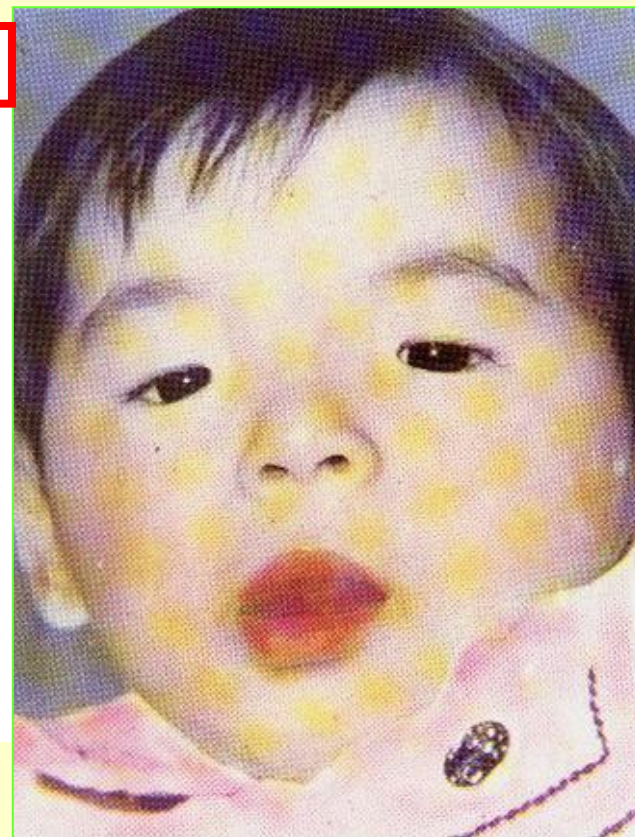
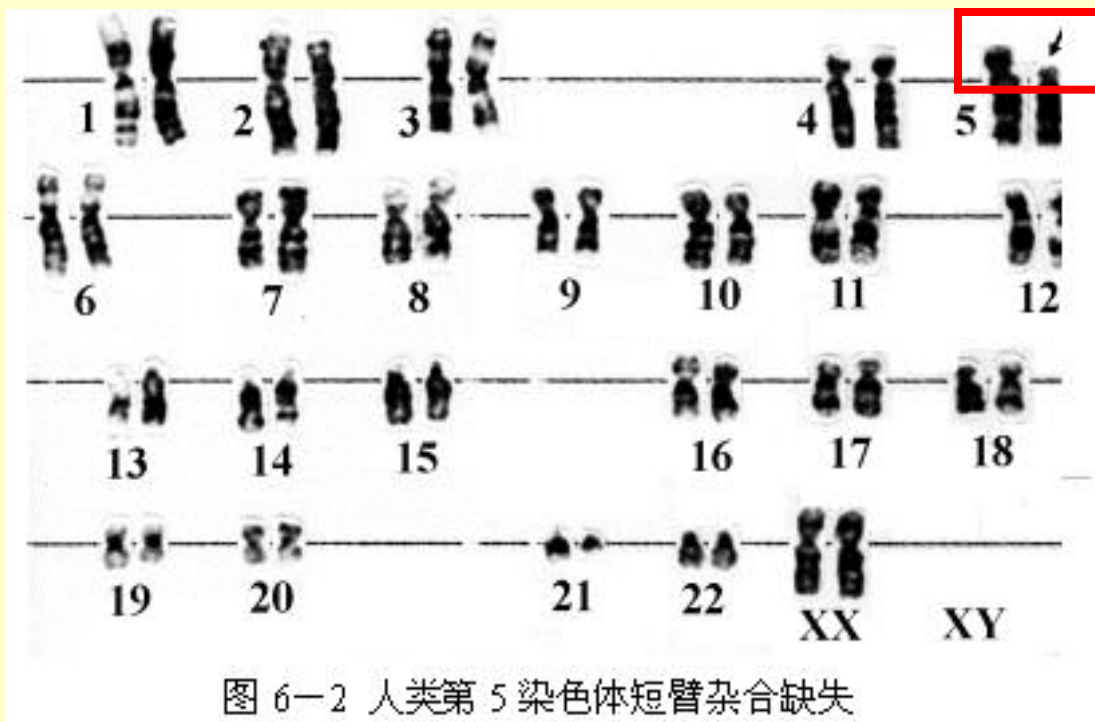
➤ 致死或半致死。

❖ 缺失杂合体：

➤ 缺失区段较长时，生活力差、配子(尤其是花粉)败育或竞争不过正常配子；

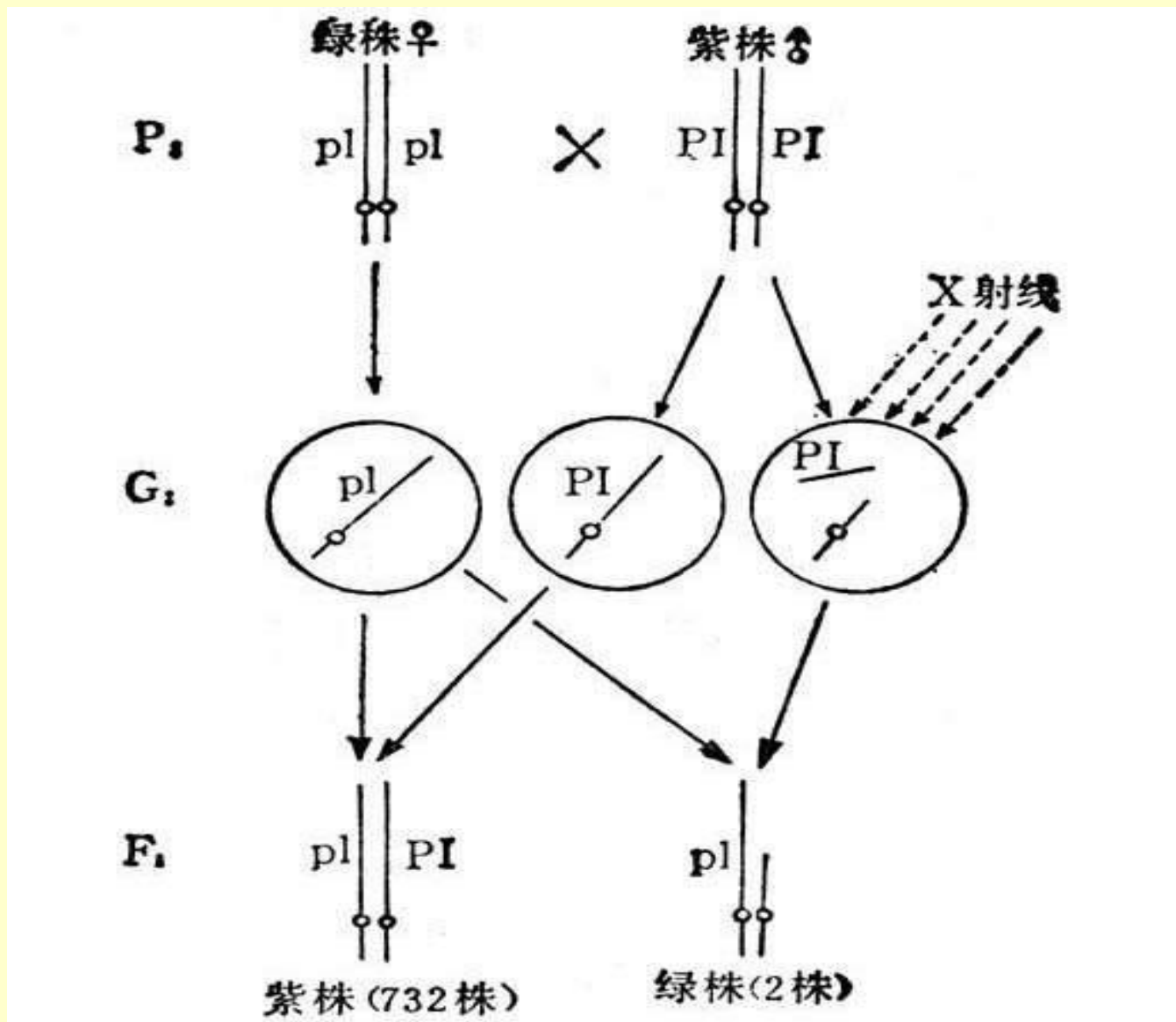
➤ 缺失区段较小时，可能会造成假显性现象或其它异常现象(猫叫综合症)。

第5号染色体缺失（短臂缺失）患儿发出咪咪声，耳位低下，智商仅20~40.



缺失杂合体的假显性现象

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



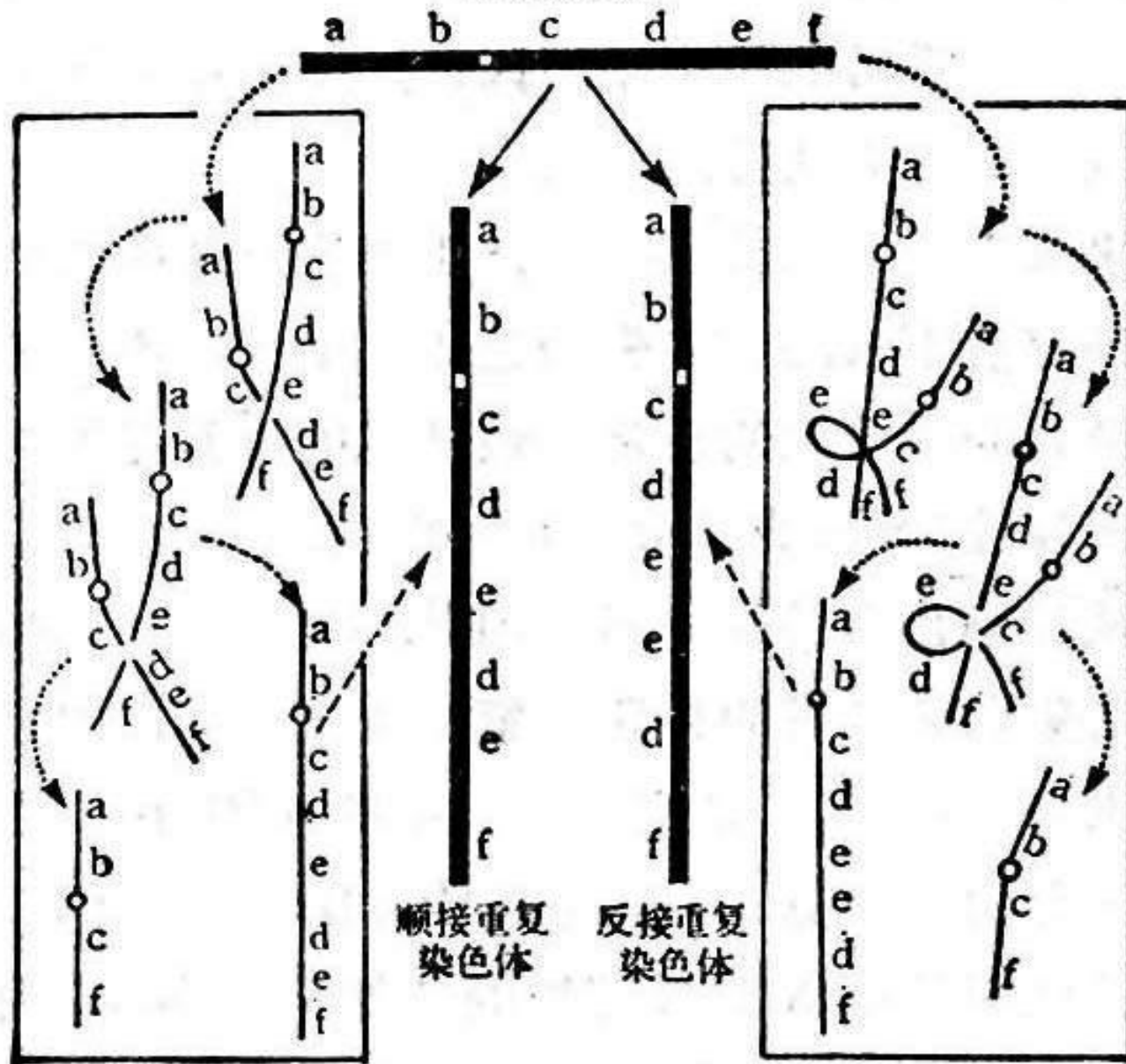
第二节 重复(duplication)

一、重复的类别与形成

重复：染色体多了自己的某一区段。

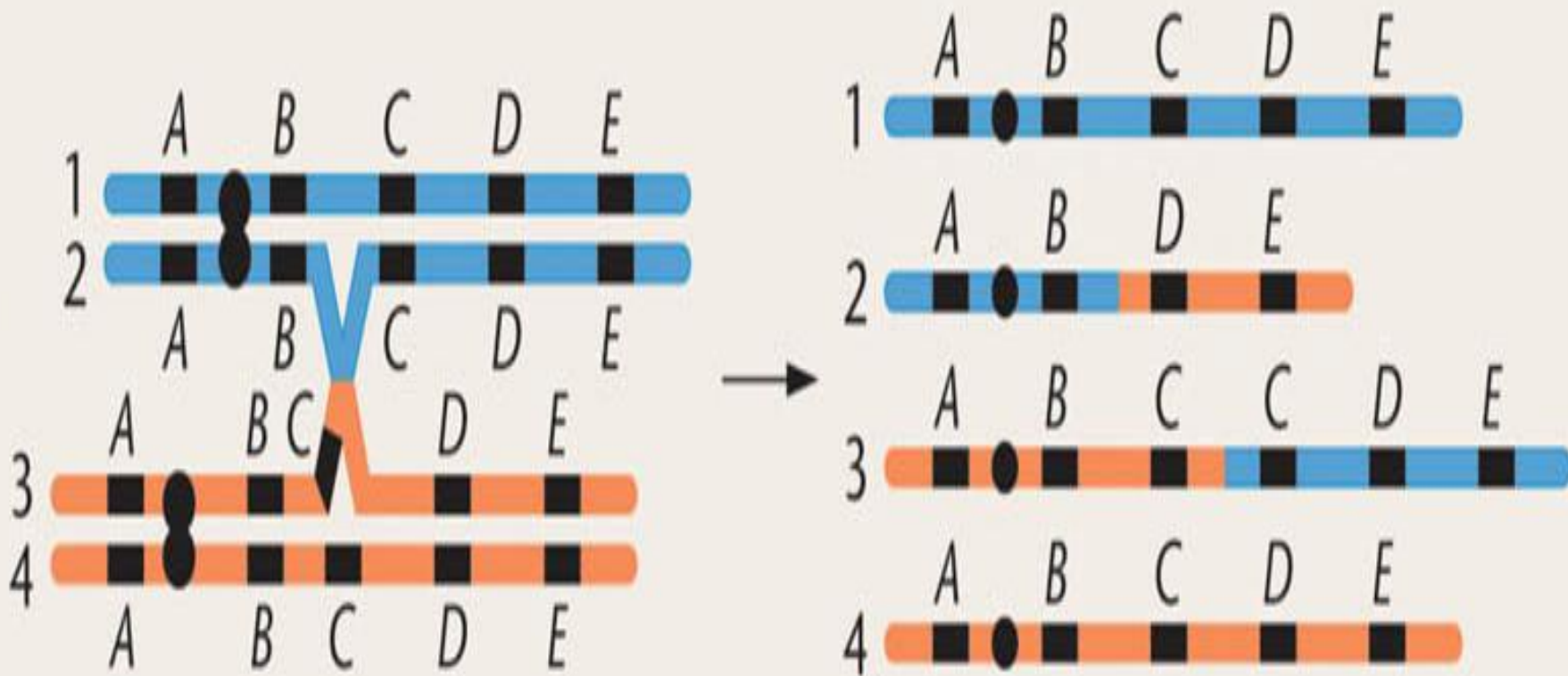
✚ **顺接重复(tanden duplication)；**

✚ **反接重复(reverse duplication)。**



染色体不等交换与重复

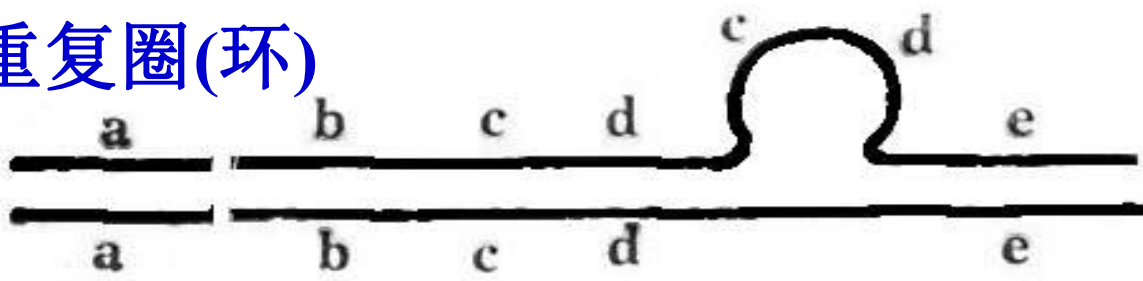
高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



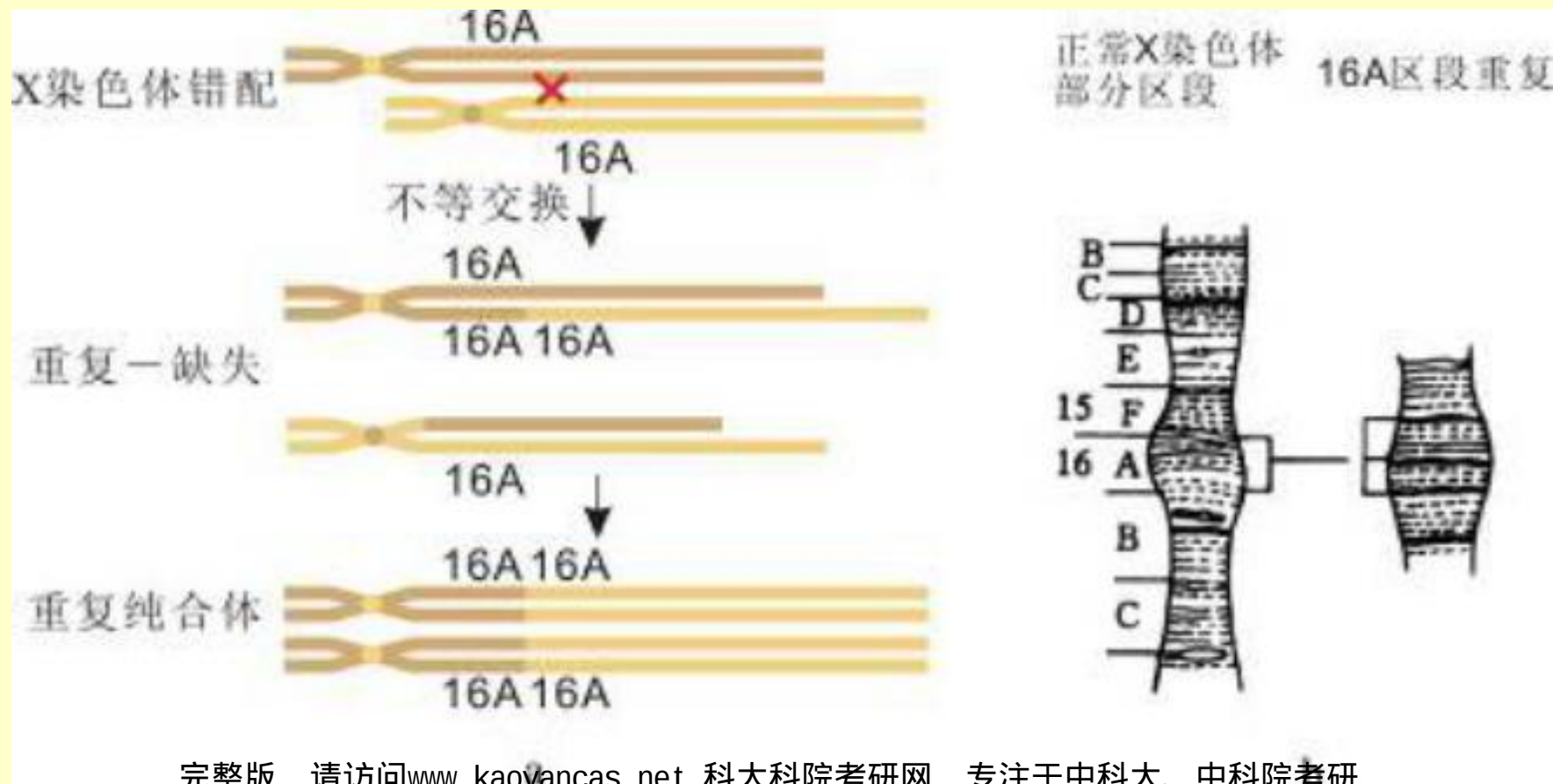
二、重复的细胞学鉴定

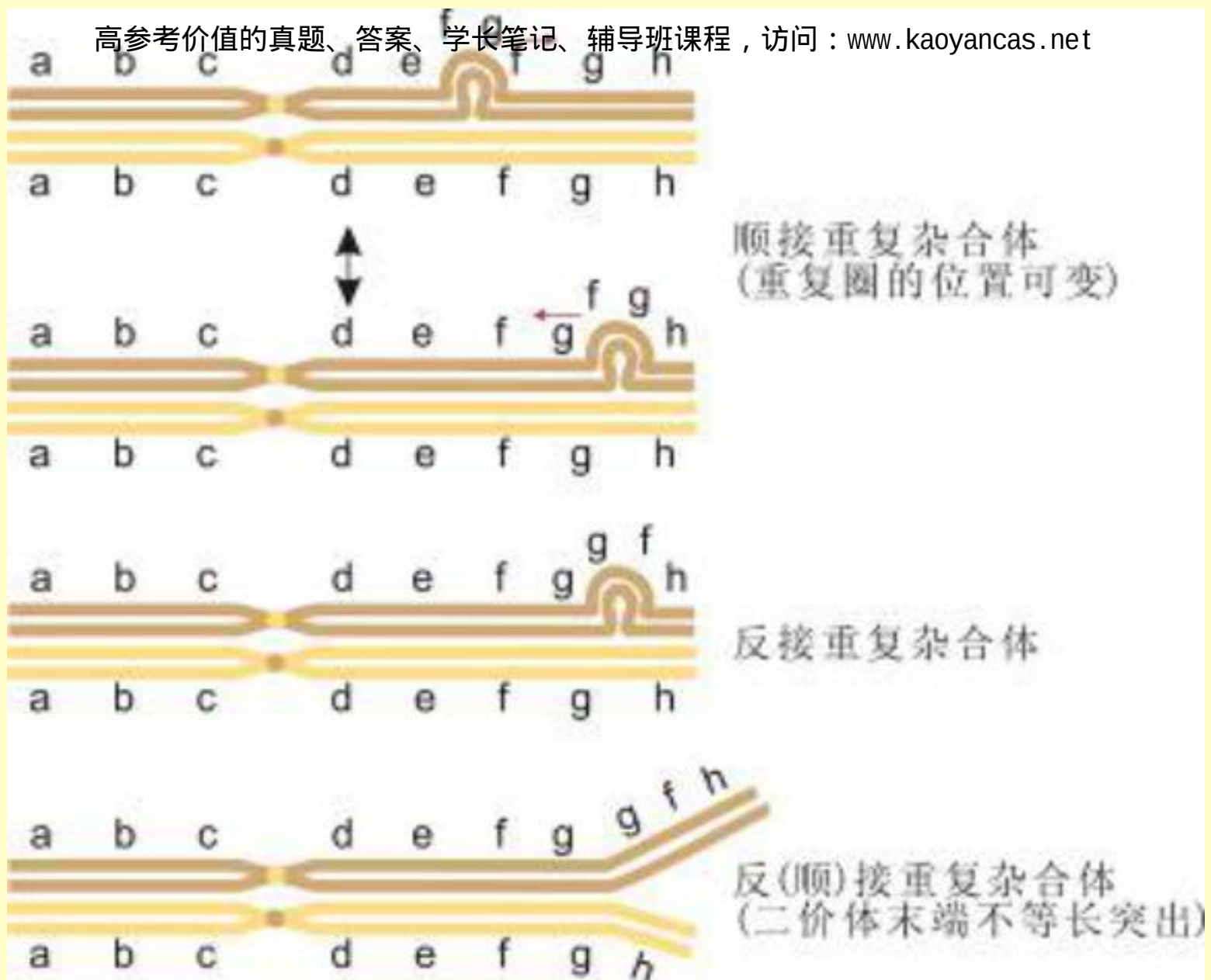
高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

重复圈(环)



果蝇X染色体上
16A区段重复的
形成





❖ 重复对个体综合表现的影响：

- 重复区段内的基因重复，影响基因间的平衡关系；
- 基因排列位置关系改变；
- 生物进化（DNA含量增加）

❖ 剂量效应(dosage effect)：

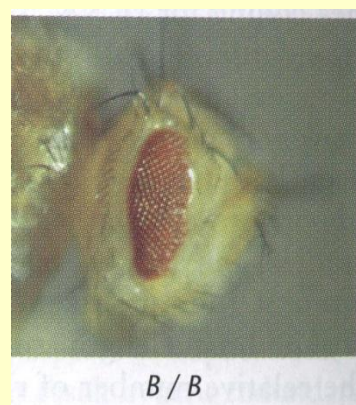
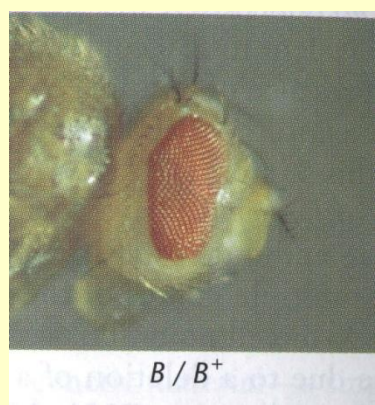
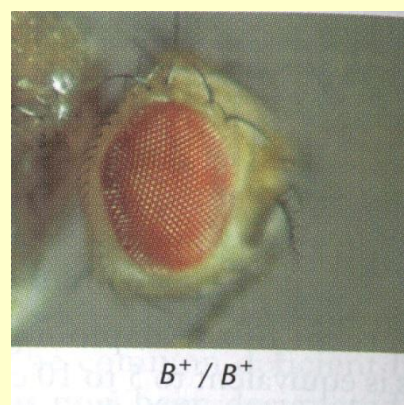
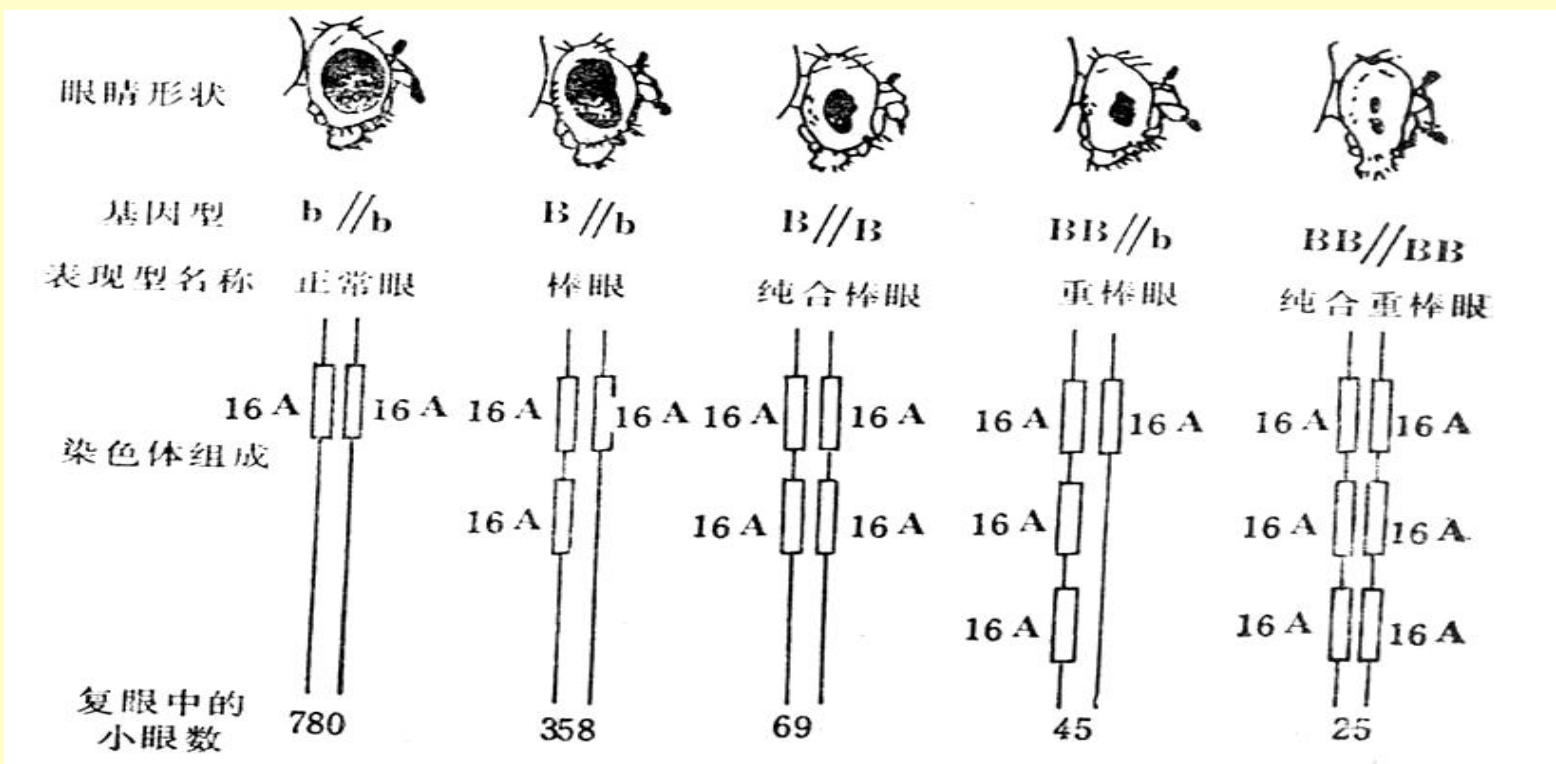
- 某基因出现次数越多，表现效应越显著。
- 果蝇眼色：红色(V^+)对朱红(V)为显性；杂合体(V^+V)表现为红色；但(V^+VV)的表现型却为朱红色。

❖ 位置效应(position effect)：

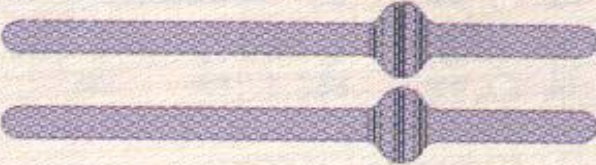
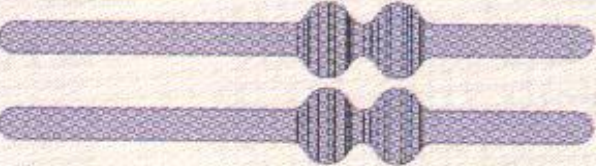
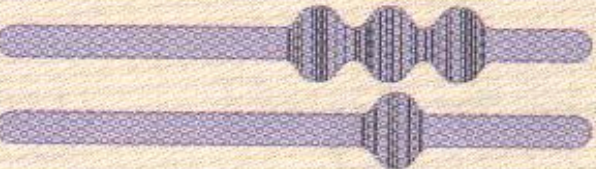
基因的表现型效应会随其在染色体上的位置不同而改变

果蝇棒眼的位置效应

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



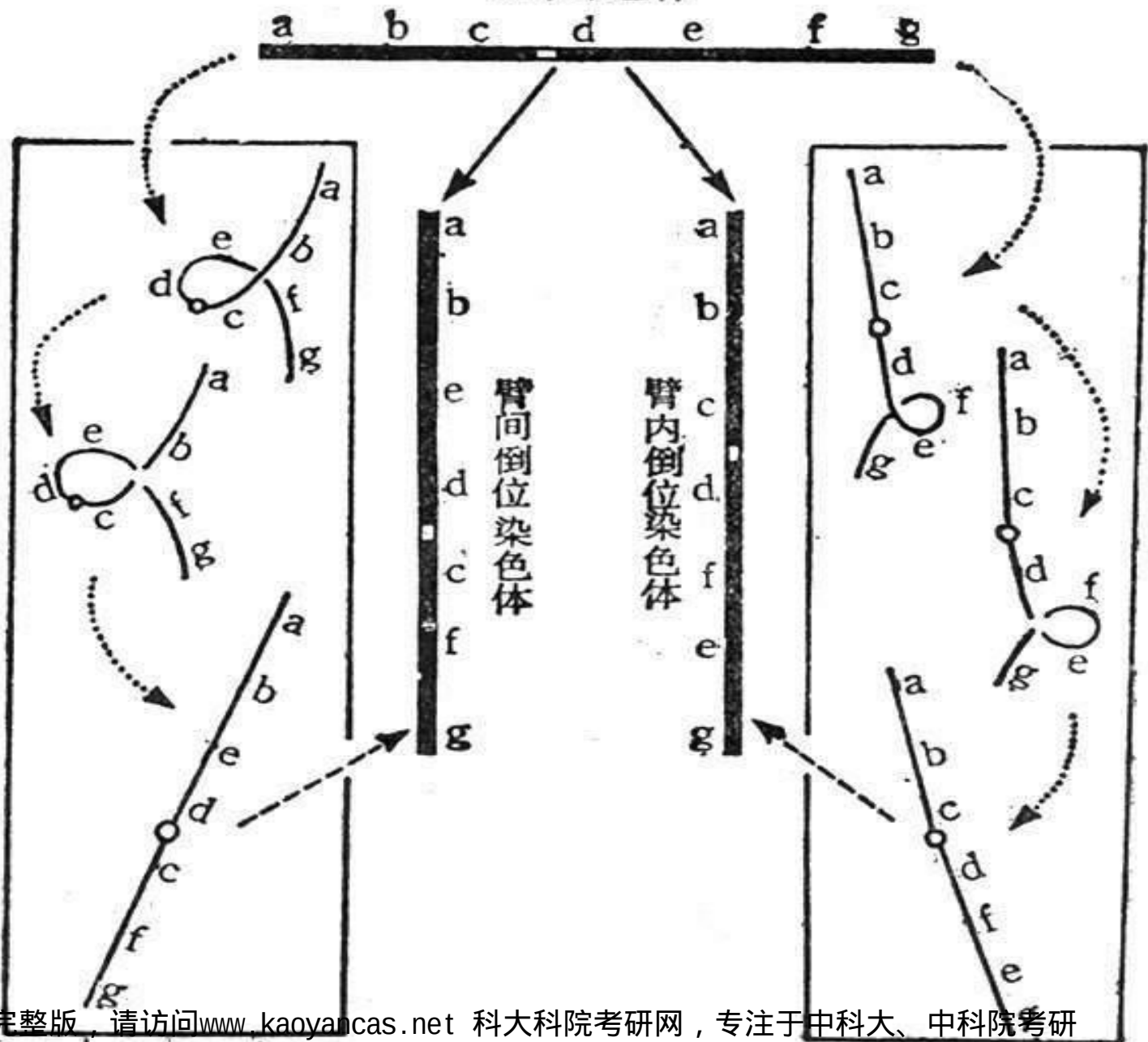
完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

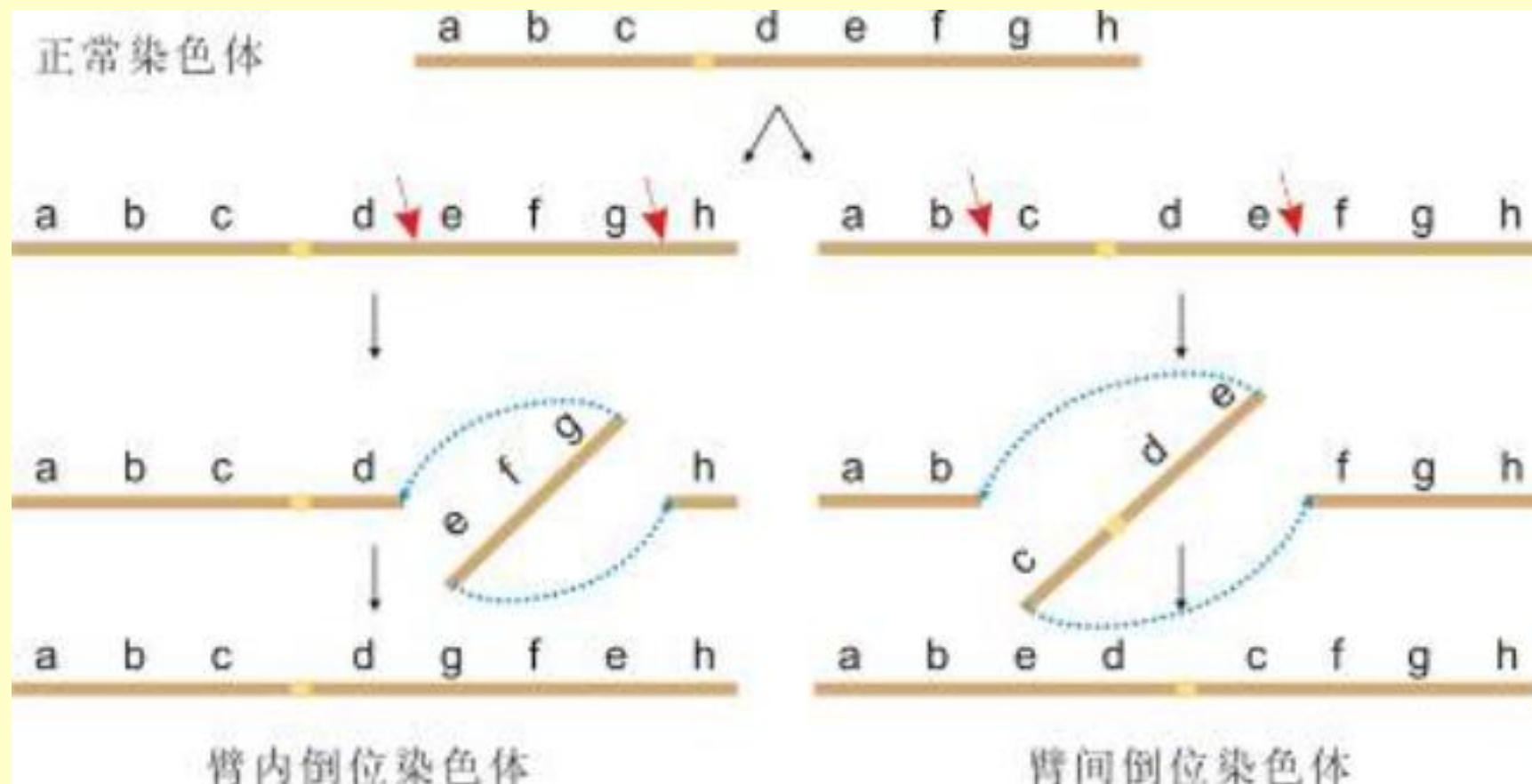
Genotype	Facet Number	Phenotype	 Normal = 16A segments
B^+ / B^+	779		
B / B^+	358		
B / B	68		
B^D / B^+	45		

一、倒位的类别与形成

倒位：染色体某区段的正常直线顺序颠倒了

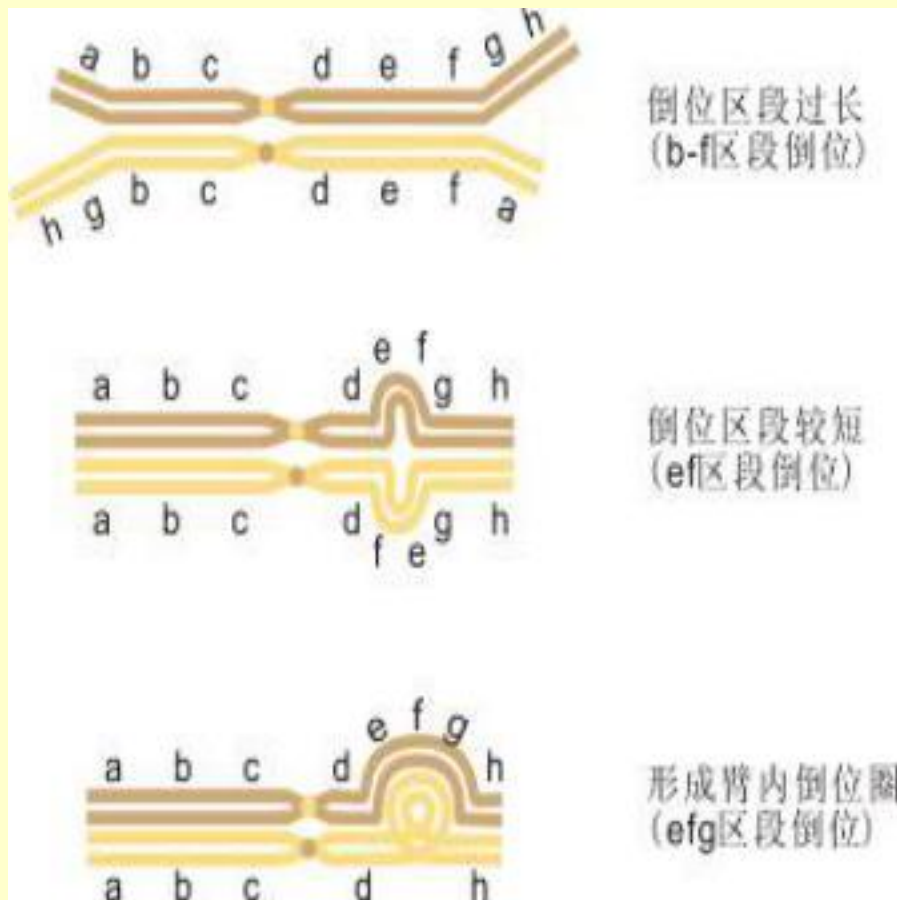
- 臂内倒位(**paracentric inversion**);
- 臂间倒位(**pericentric inversion**)。





二、倒位的细胞学鉴定

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



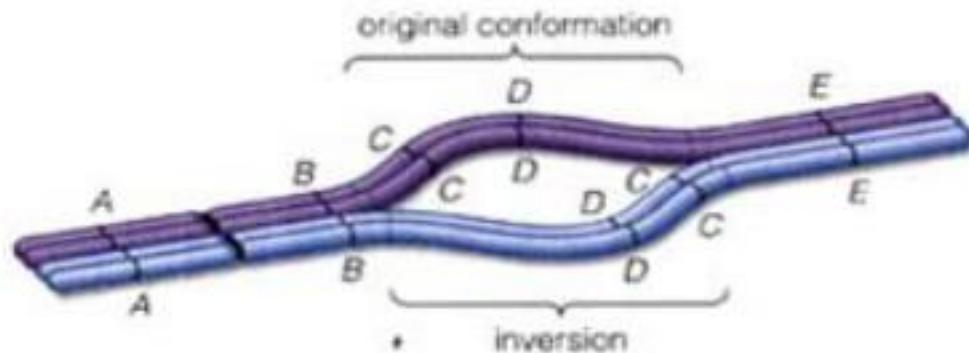
倒位杂合体的联会

完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

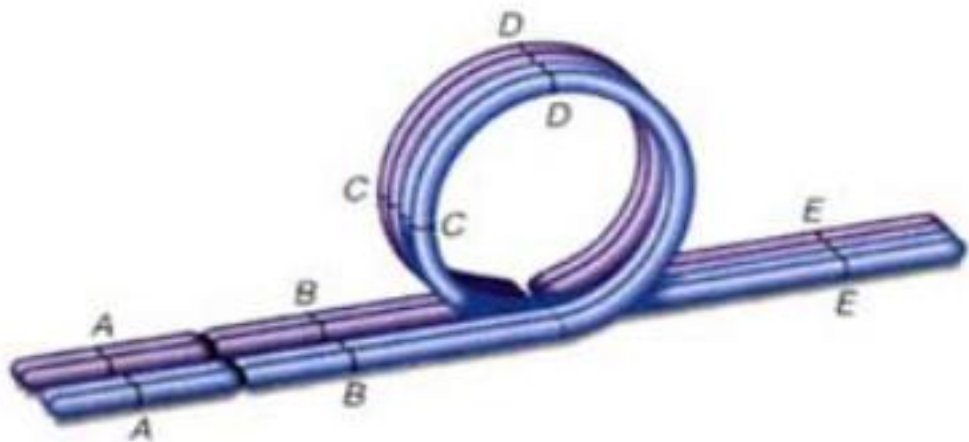
二、倒位的细胞学鉴定

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

倒位杂合体的联会

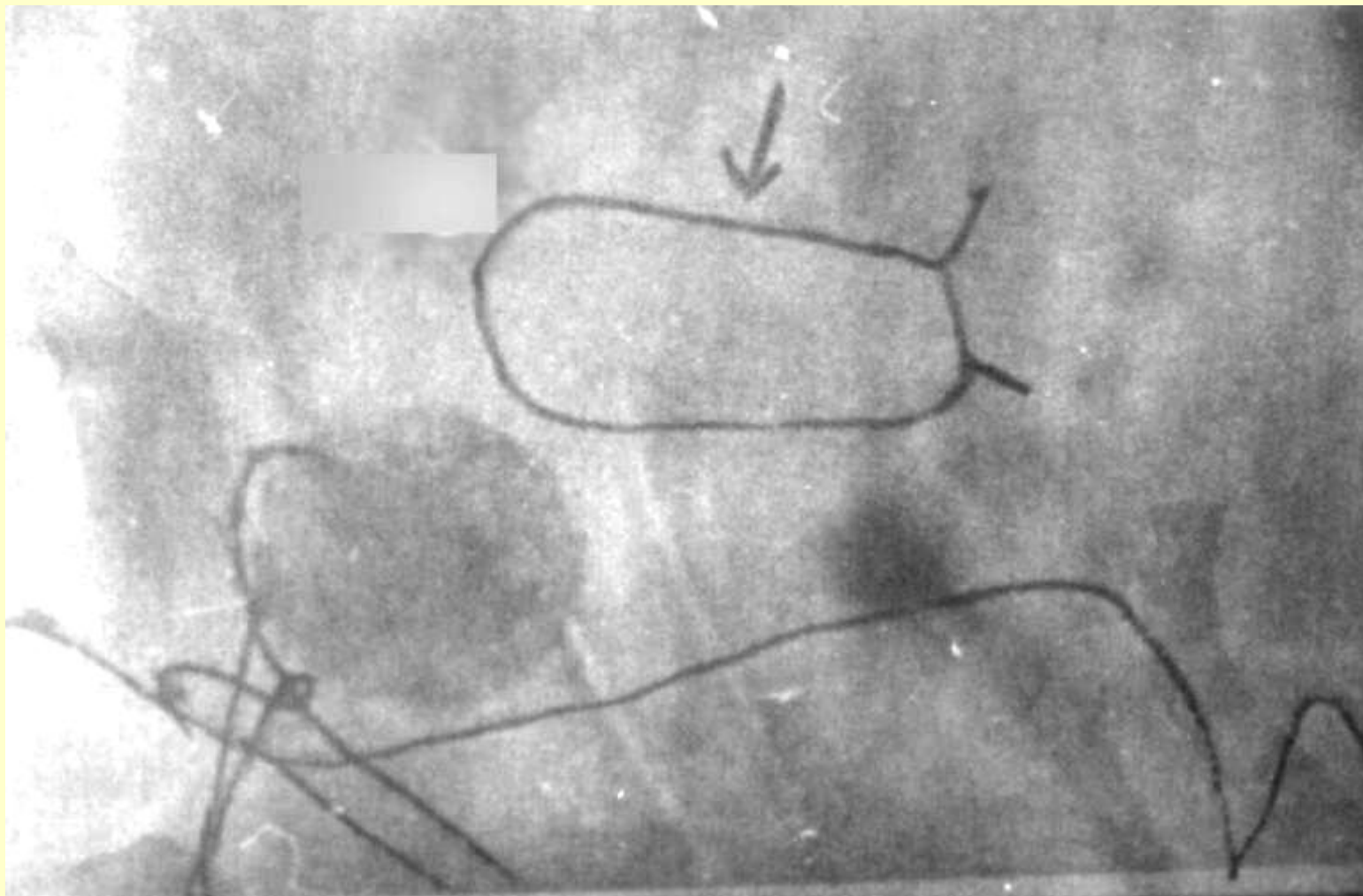


a The inverted region cannot pair normally with the corresponding region in a homologous chromosome that does not carry the inversion.

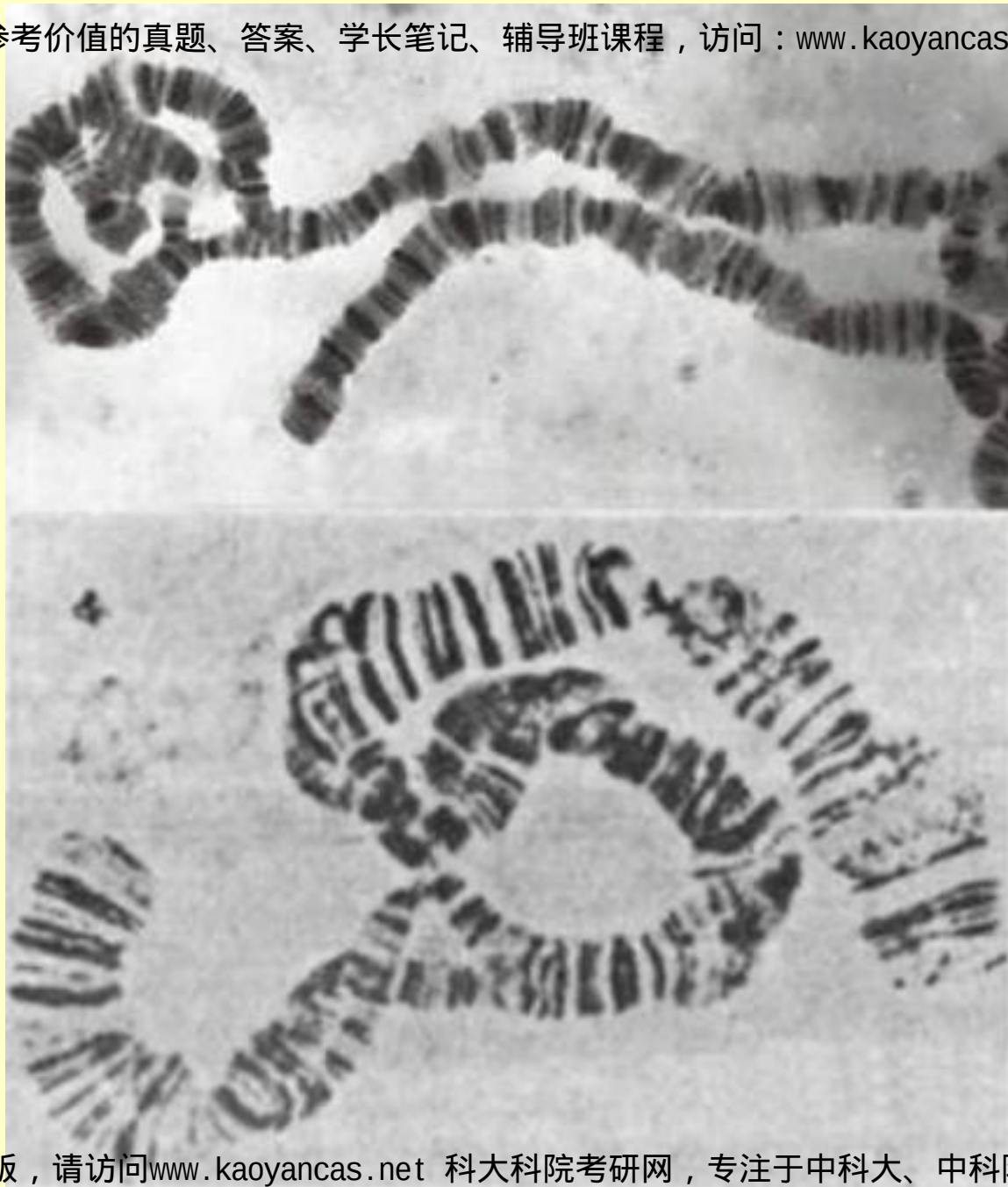


b The chromosomes can pair along their entire lengths when they loop in the inverted region.

倒位杂合体的“倒位圈”



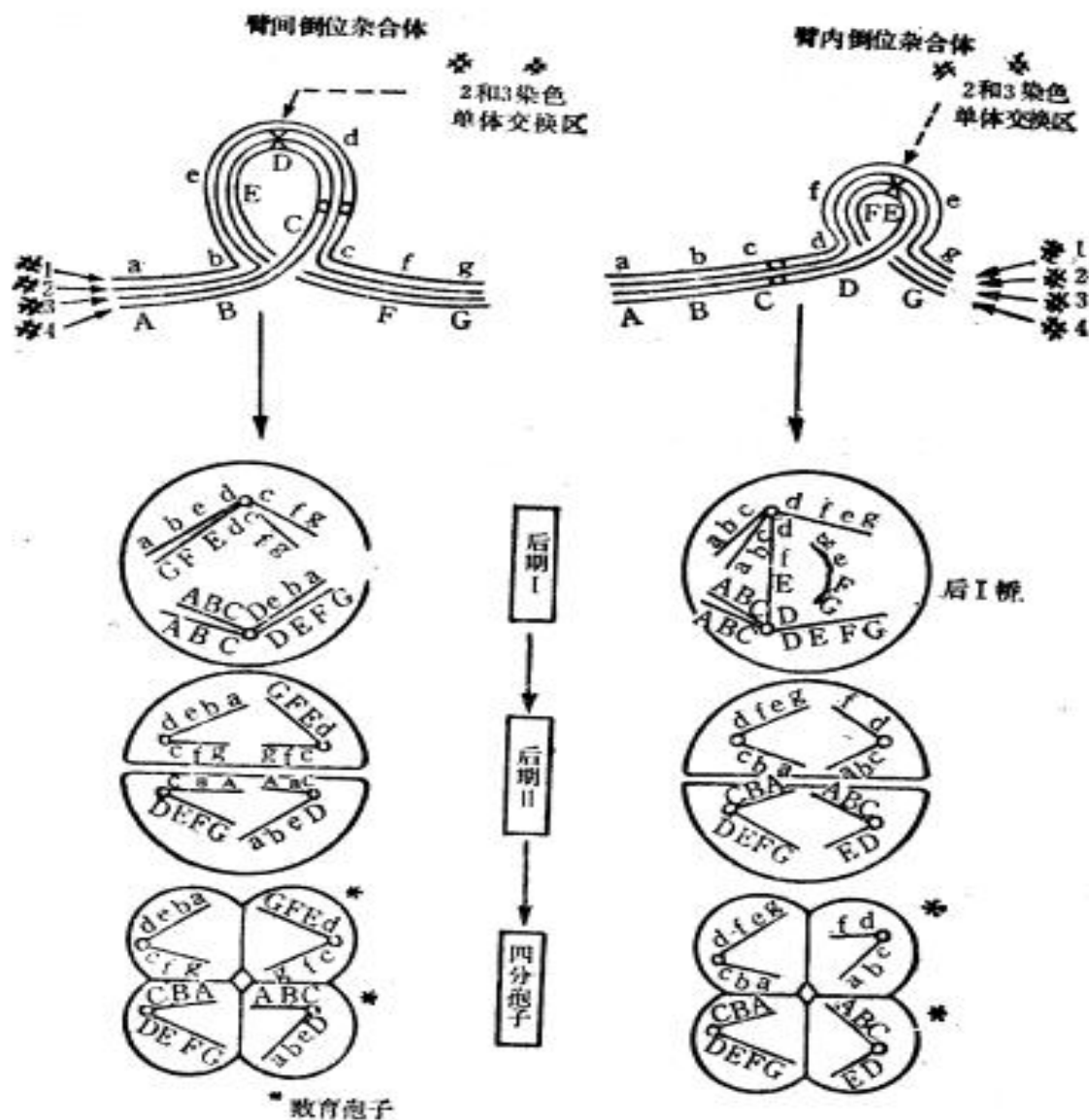
高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

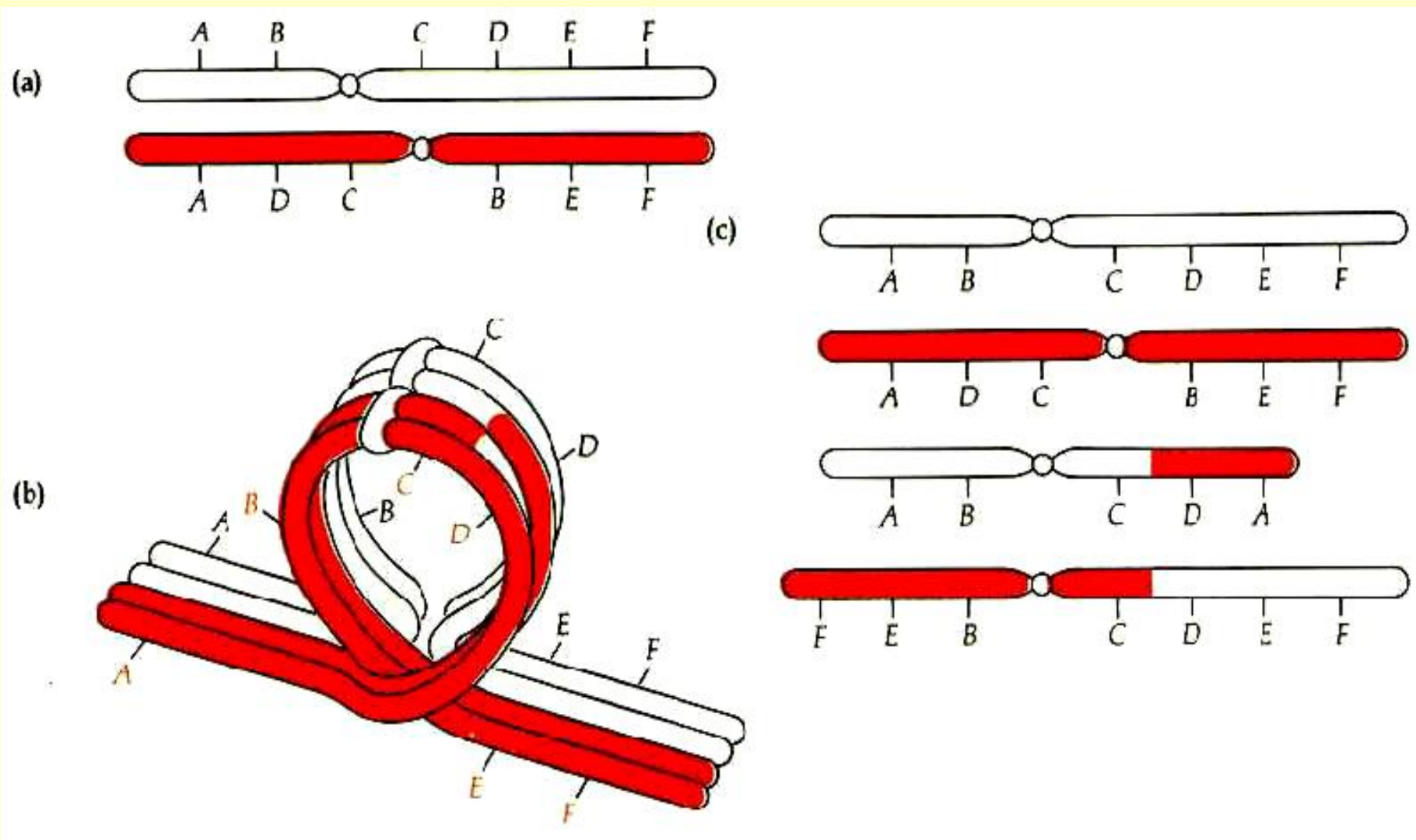
倒位杂合体的交换

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

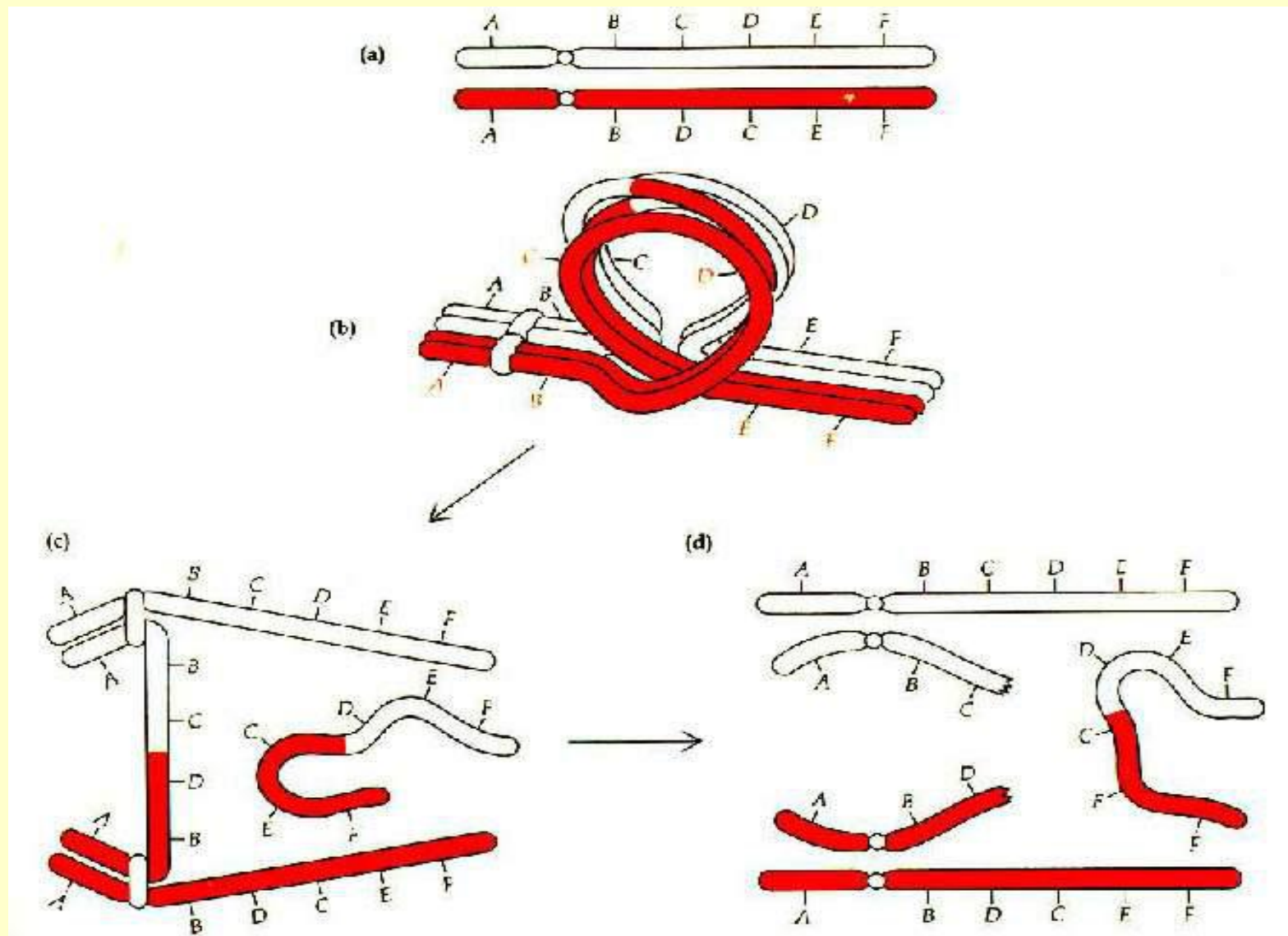


完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

臂间倒位杂合体的交换

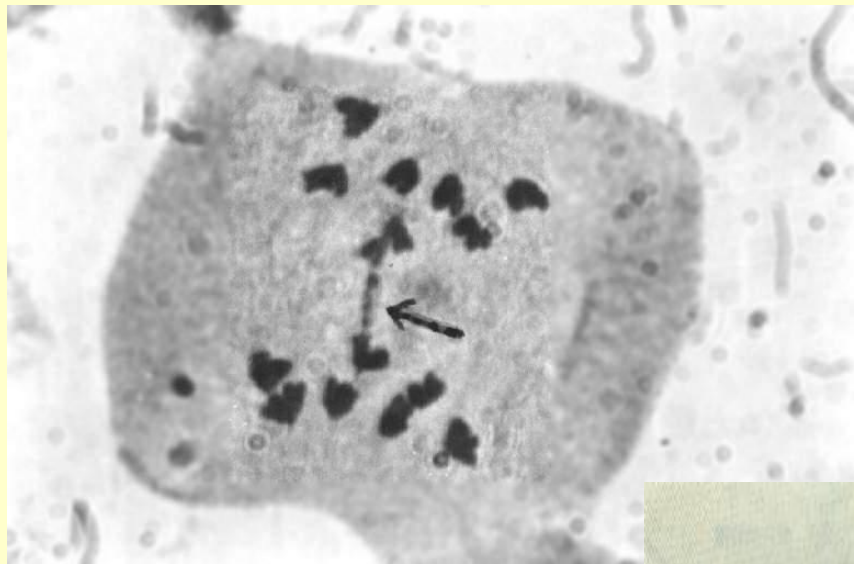


臂内倒位杂合体的交换



臂内倒位形成的“后期I桥”

高参考价值的真题 答案、学长笔记 辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

三、倒位的遗传效应

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

1. 倒位杂合体的部分不育现象：

- 倒位圈内发生交换后，产生的交换型配子(50%)含重复缺失染色单体，这类配子是不育的；
- 只有部分孢母细胞在减数分裂时倒位圈内会发生非姊妹染色单体间的交换；
- 倒位点可以当作一个显性基因位点看待，其性状表现就是倒位杂合体部分不育。

三、倒位的遗传效应

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

2. 倒位改变了基因在染色体上的排列：

- 基因间距离关系发生改变；
- 可能引起倒位区段基因的位置效应；
- 倒位杂合体的基因间交换值降低：

倒位圈的结构影响联会复合体的正常形成
倒位圈内交换产生的交换型配子是不育的
玉米5a: bt1, pr 倒位圈内; bm1,a2倒位圈外。

bt1—pr, 24→0.4; bt1—bm1, 1→0;

bt1-a2, 8→4.5

3. 是物种进化的重要因素之一。

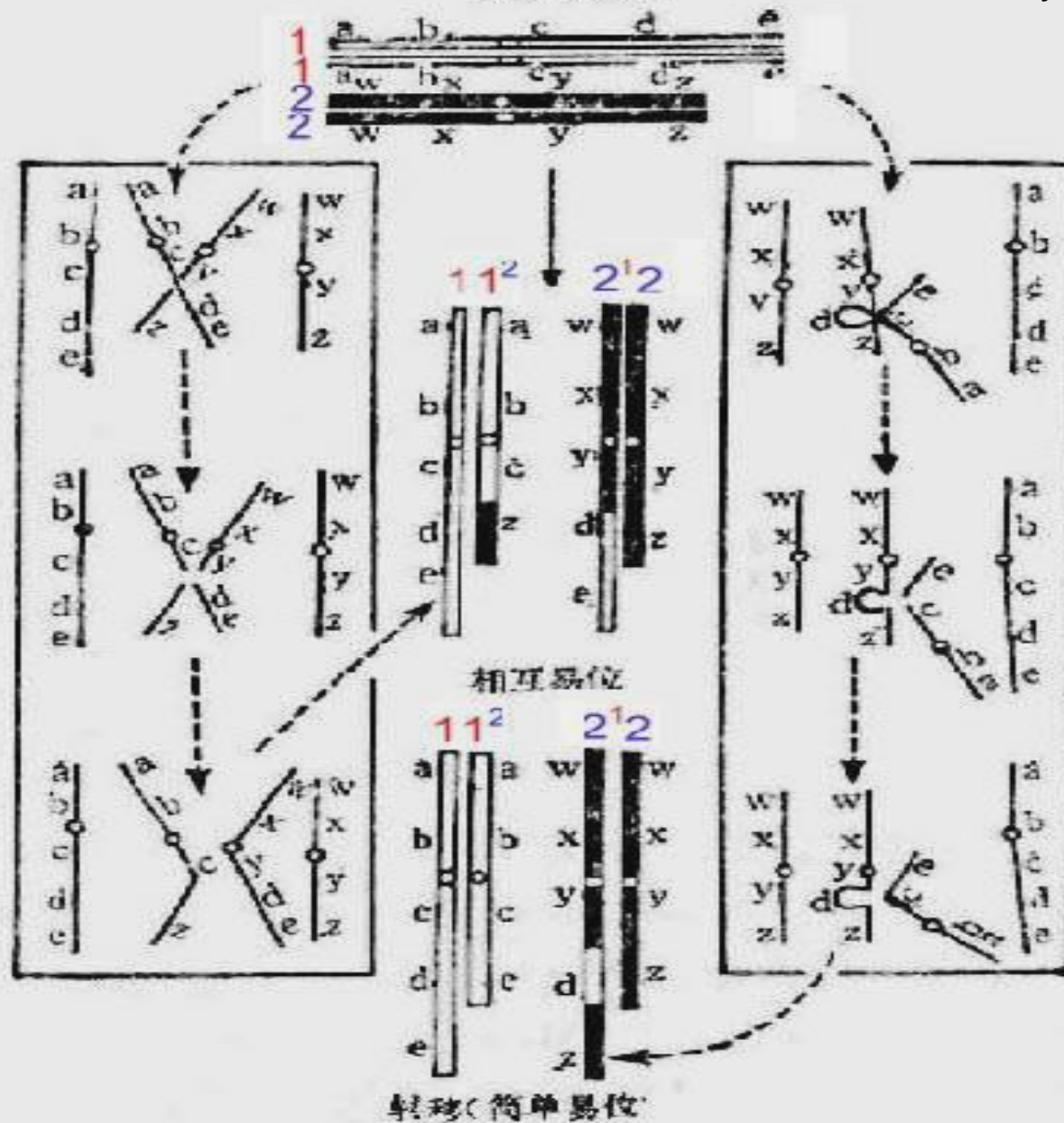
某些物种间的差异是一次或多次倒位造成的。

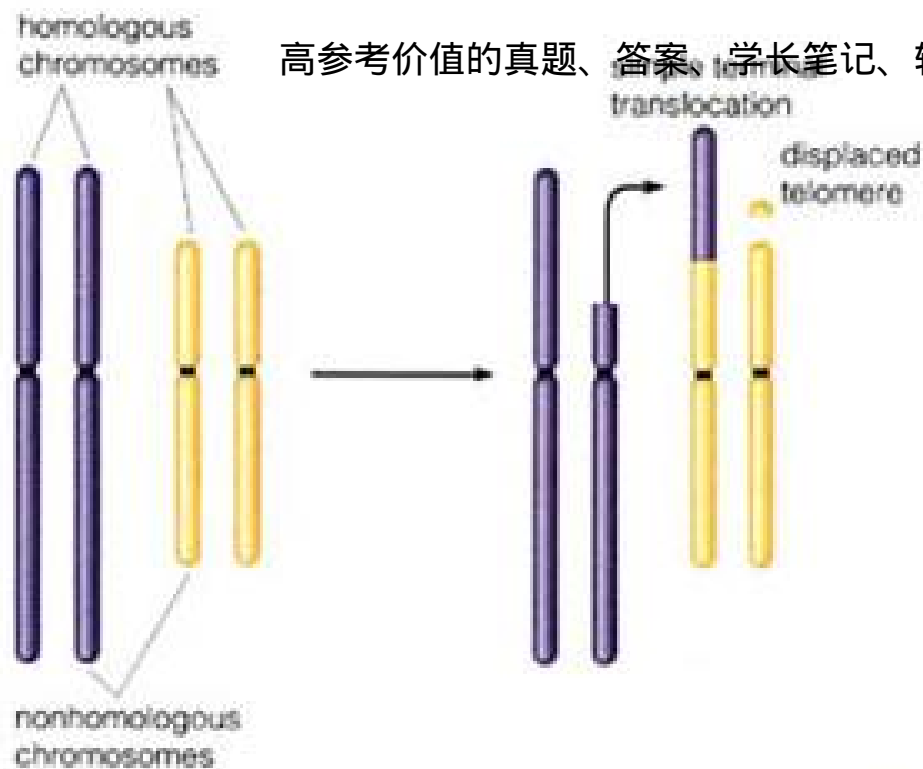
- 果蝇：不同染色体倒位的种分布在不同地区
- 头巾百合与竹叶百合：12对染色体。两对染色体较长（M1、M2）；10对较小（S1.....S10）。其中一个种的M1、M2、S1、S2、S3和S4染色体，是由另一个种的对应染色体发生臂内倒位形成。
- 芍药属 种间杂交，小孢子20%有后期桥

非同源染色体交换某一区段

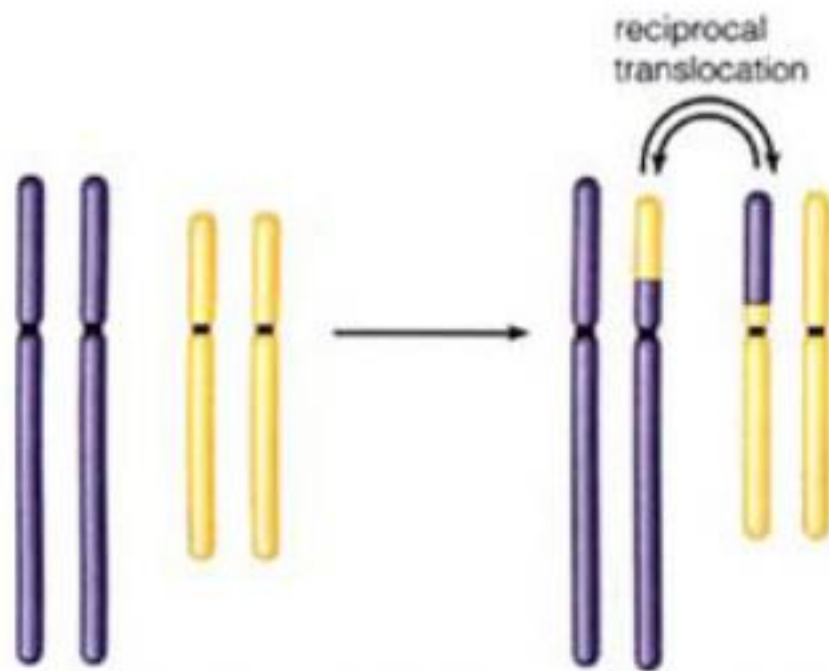
(一)、易位的类别与形成

- 相互易位(reciprocal translocation)
- 简单易位(simple translocation)(转移)
- 易位的形成
- 易位染色体
 - ◆ 易位染色体的表示方法
 - ✓ 易位杂合体(translocation heterozygote)
 - ✓ 易位纯合体(translocation homozygote)



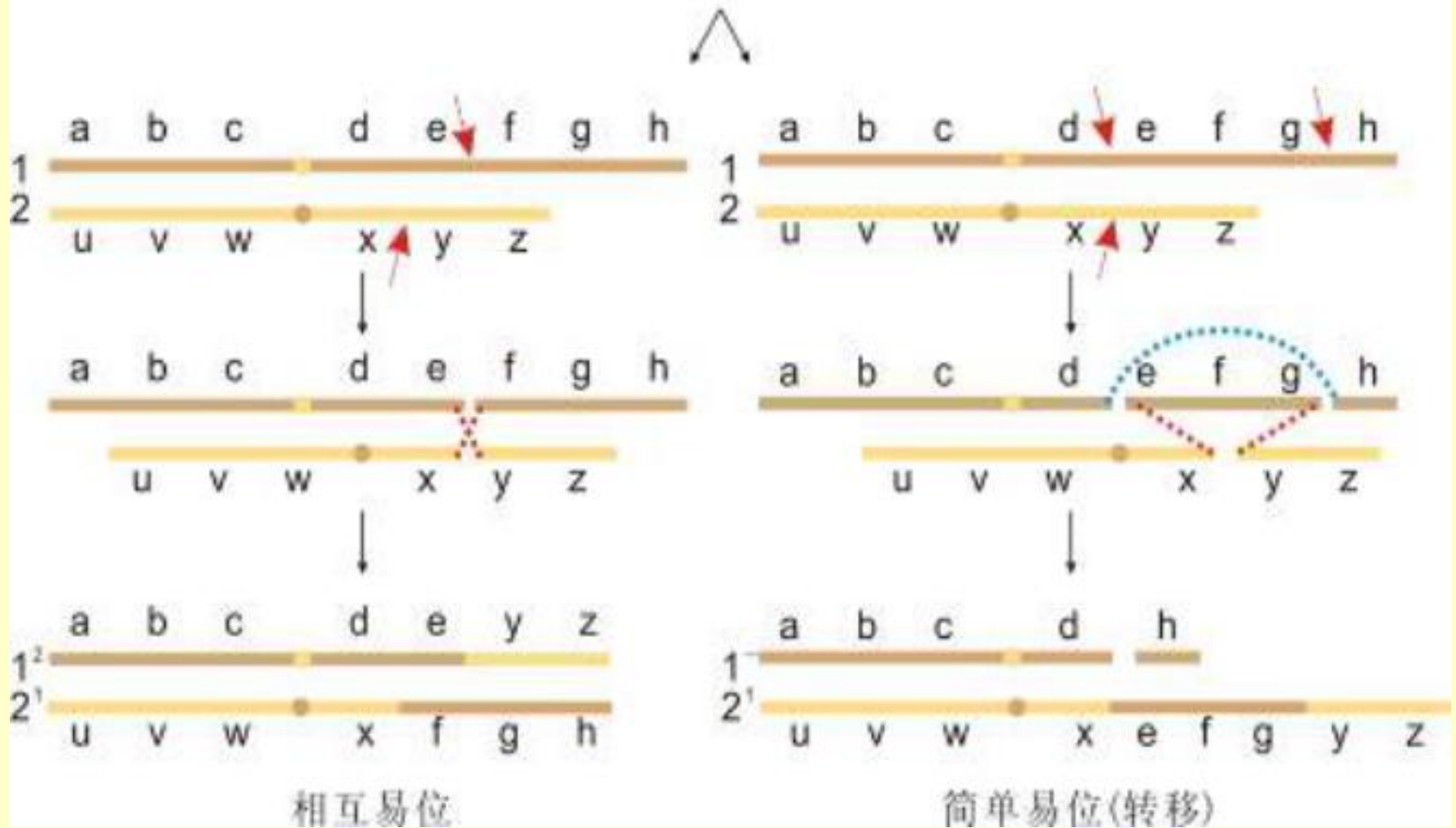


a A simple terminal translocation. A segment of one chromosome is translocated to a nonhomologous chromosome, displacing the telomere on that chromosome.



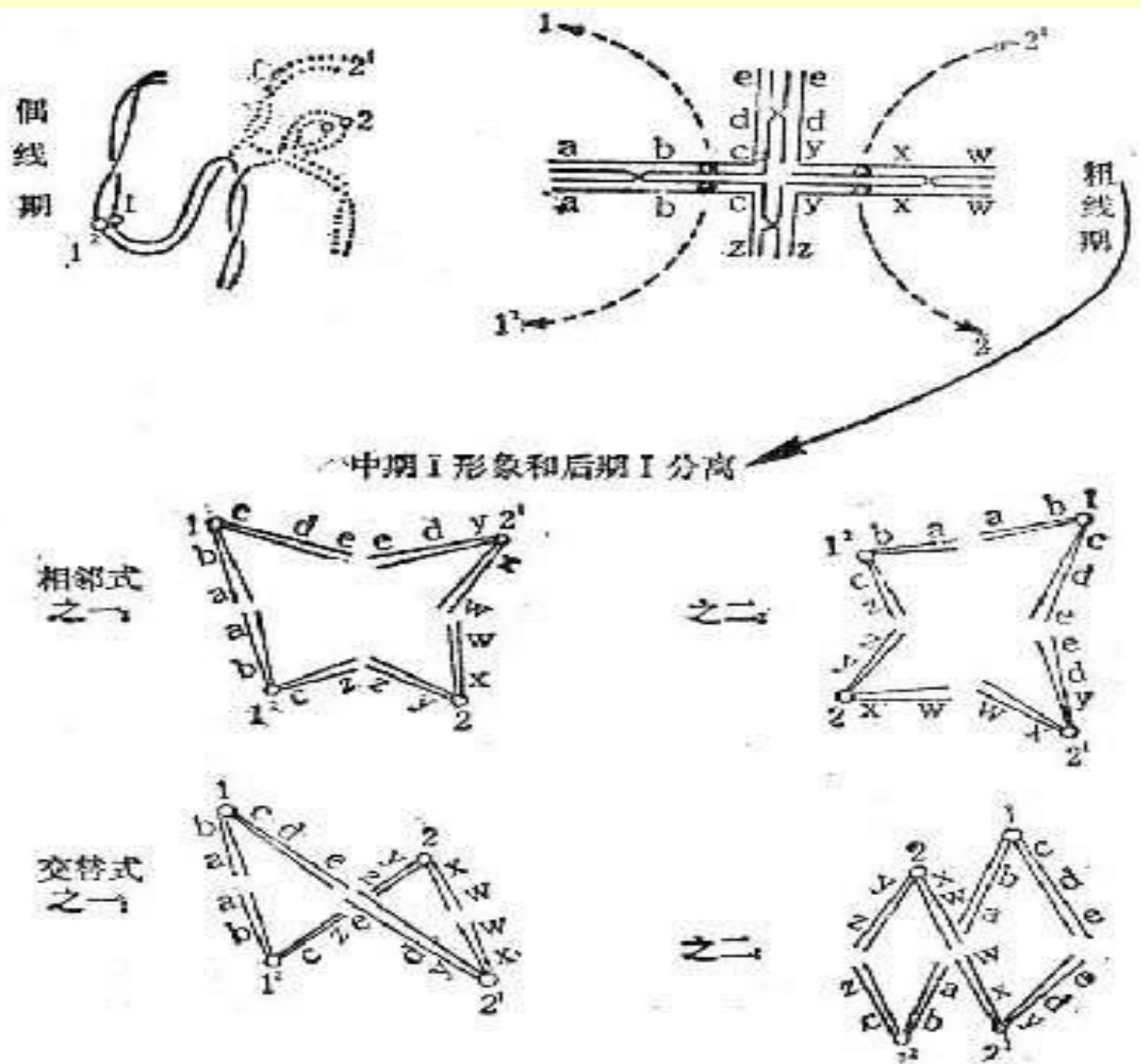
正常染色体1

正常染色体2

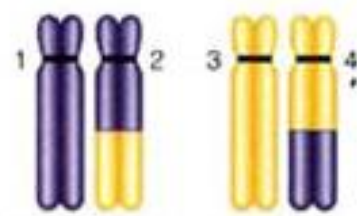


二、易位的细胞学鉴定

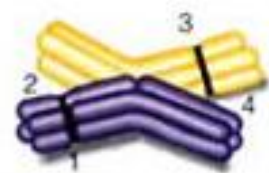
高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



易位杂合体的联会和分离

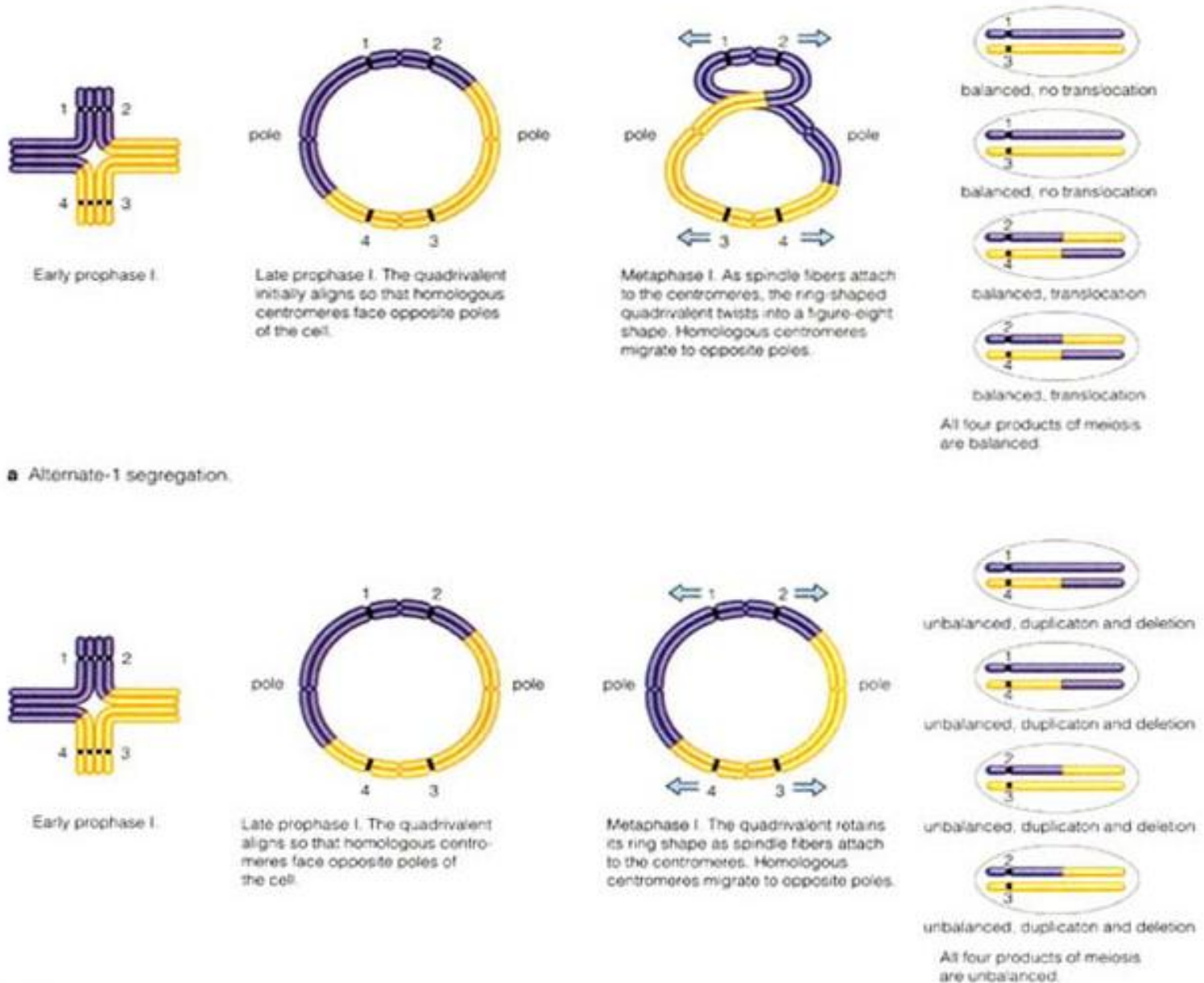


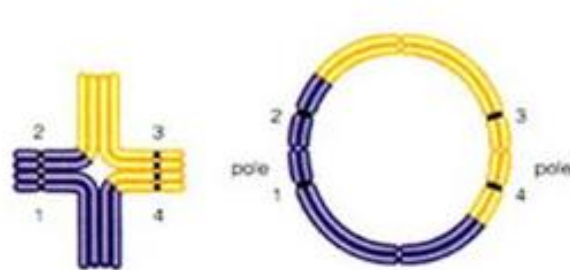
a Chromosomes in a reciprocal translocation heterozygote before chromosome pairing



b Quadrivalent pairing during prophase I

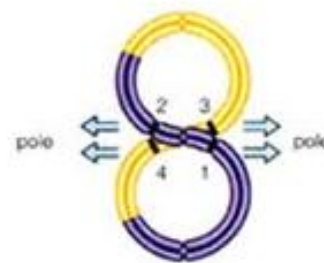
图 8—9 易位杂合体的联会和分离示意图



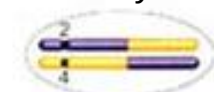


Early prophase I.

Late prophase I. The quadrivalent initially aligns so that homologous centromeres face the same poles.



Metaphase I. As spindle fibers attach to the centromeres, the ring-shaped quadrivalent twists into a figure-eight shape. Homologous centromeres now face opposite poles and migrate to them.



balanced, translocation



balanced, translocation



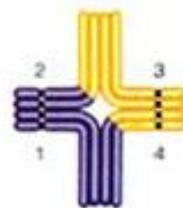
balanced, no translocation



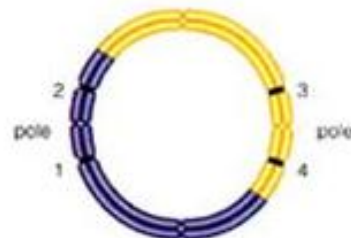
balanced, no translocation

All four products of meiosis are balanced

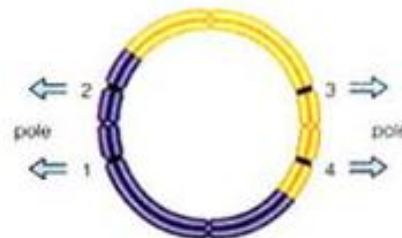
c Alternate-2 segregation.



Early prophase I.



Late prophase I. The quadrivalent align so that homologous centromeres face the same pole.



Metaphase I. The quadrivalent retains its ring shape as spindle fibers attach to the centromeres. Homologous centromeres migrate to the same pole.



unbalanced, duplication and deletion



unbalanced, duplication and deletion



unbalanced, duplication and deletion



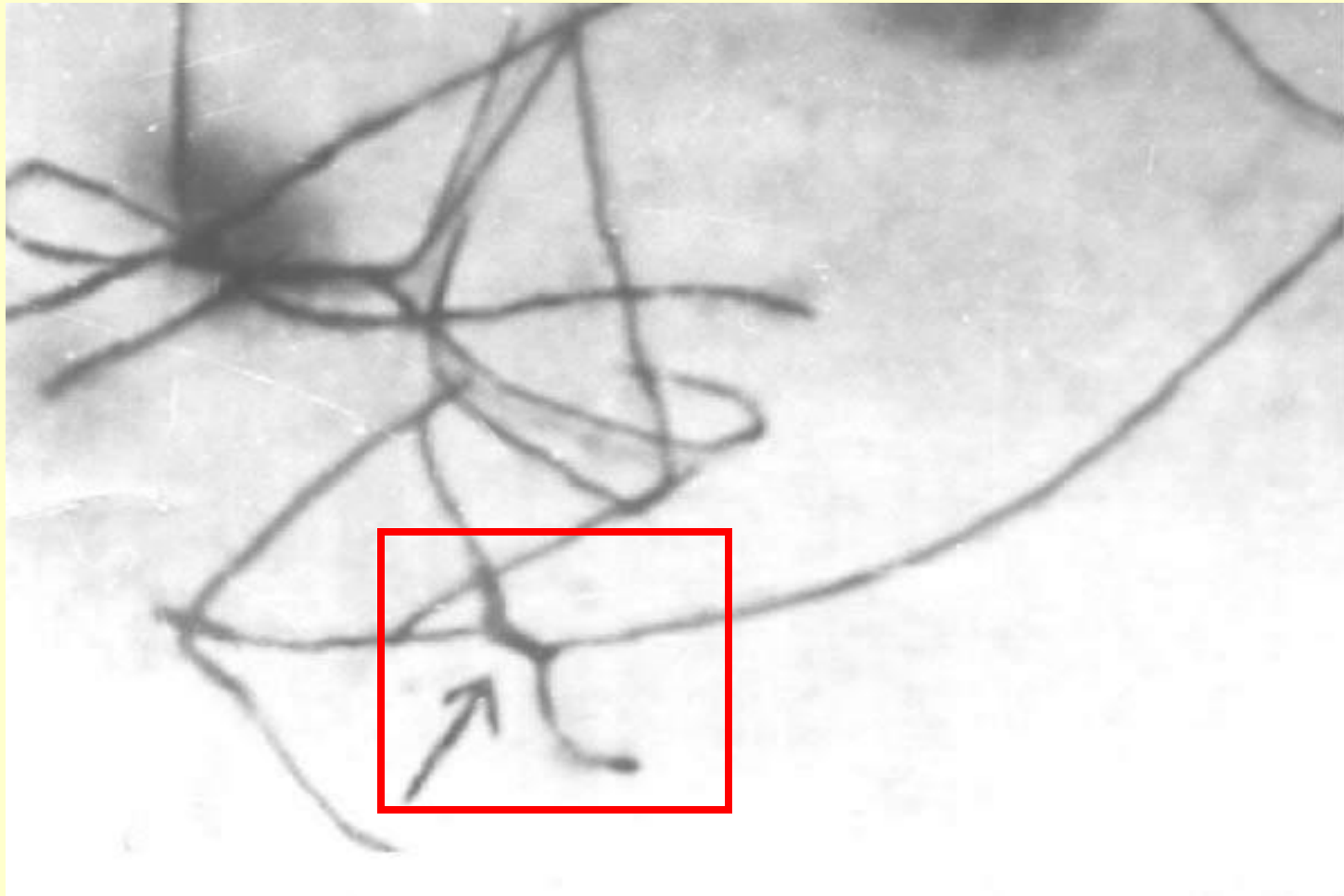
unbalanced, duplication and deletion

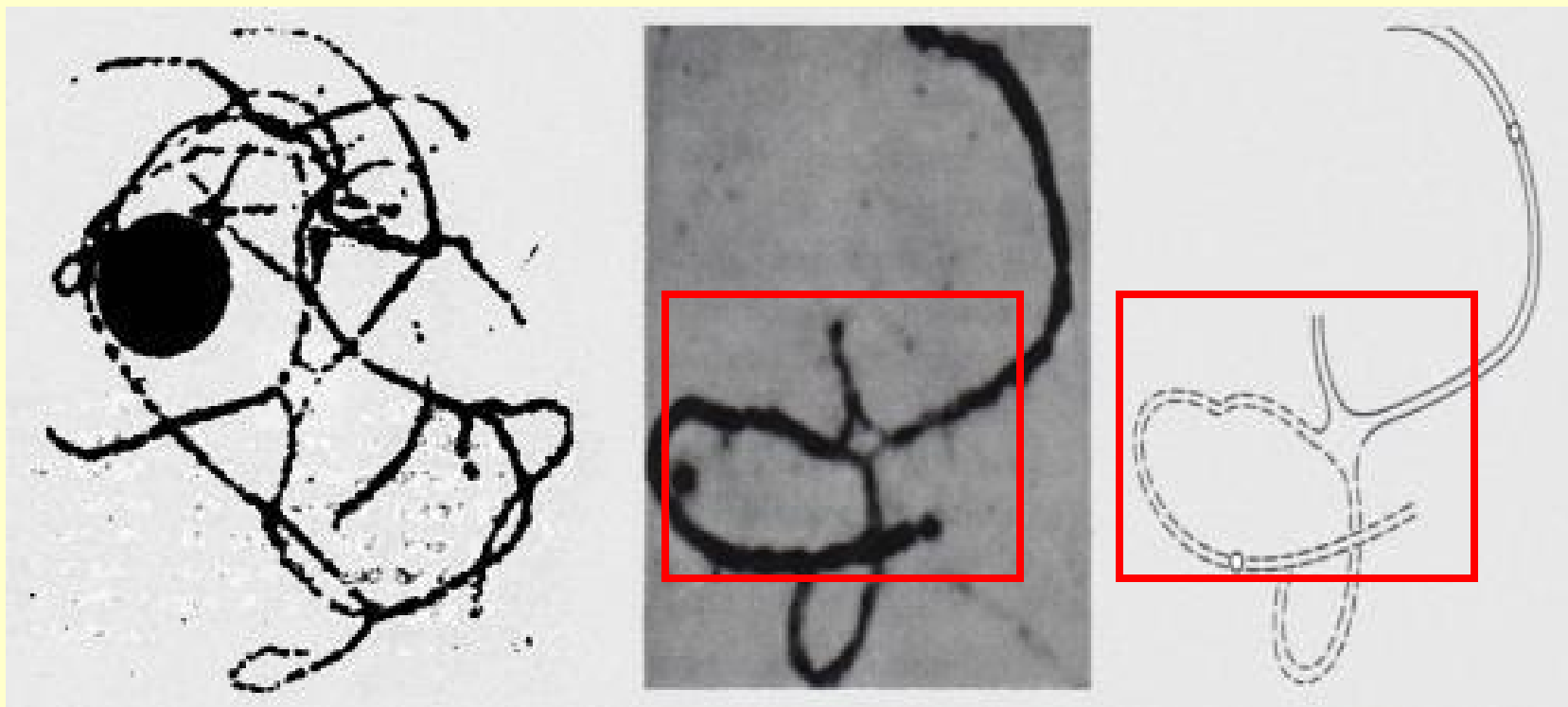
All four products of meiosis are unbalanced

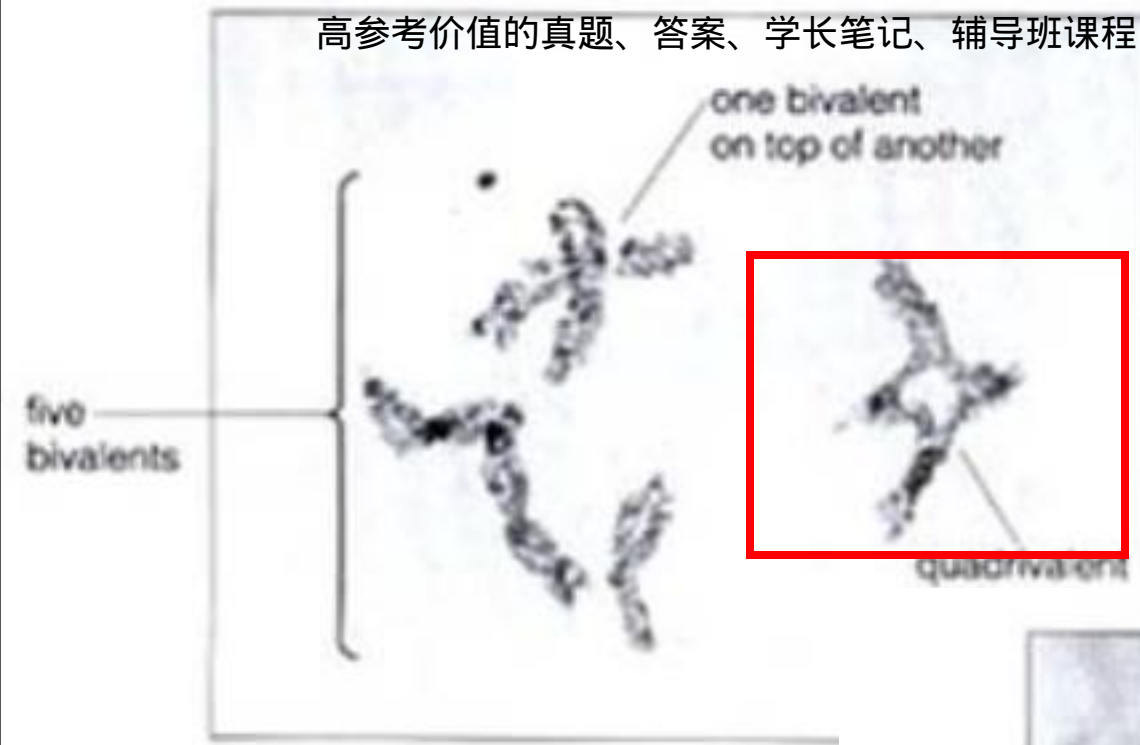
d Adjacent-2 segregation.

易位杂合体粗线期十字形配对

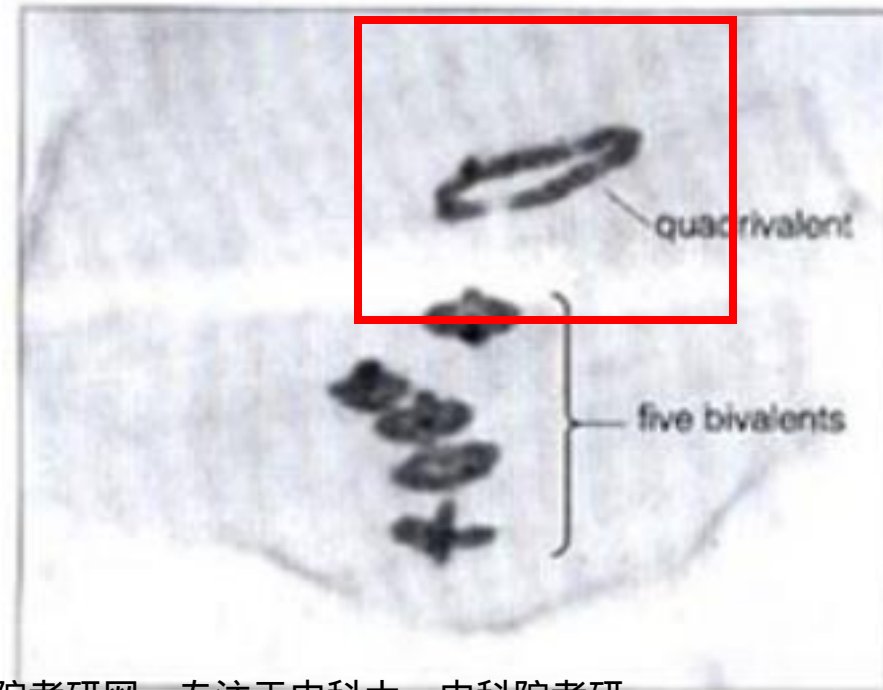
高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net







a Chromosome pairing during prophase I.



b Chromosome alignment during metaphase I.

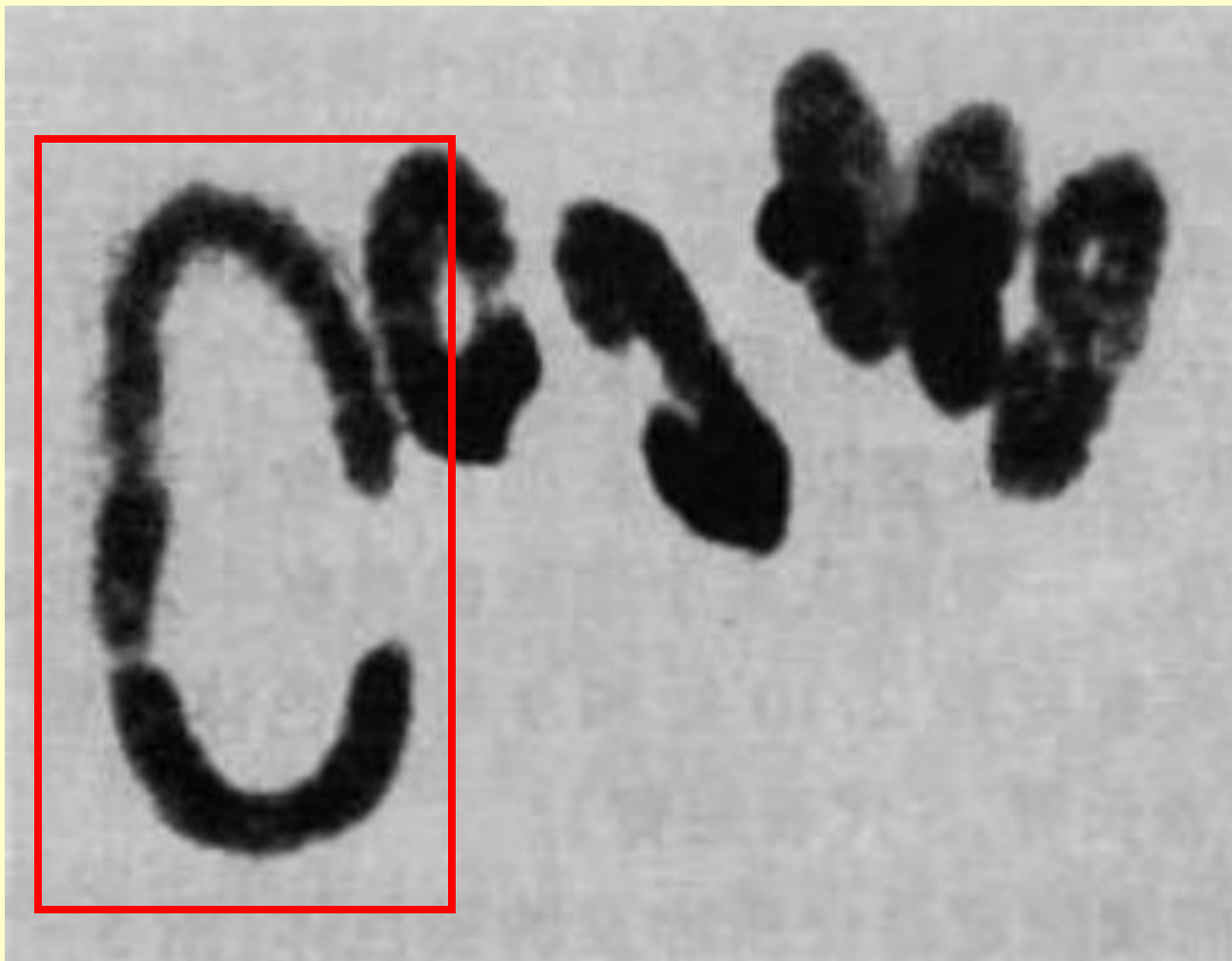
易位杂合体的联会和分离

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net



完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

❖ 易位杂合体半不育现象

易位杂合体十字配对，交换式分离配子可育，相邻式不育

➤ **玉米型**：相邻式与交换式各占50%，配子半不育，可视为一个半不育显性基因。如豌豆、高粱、矮牵牛

➤ **月见草型**：全部交替式分离，所有配子都可育。如曼陀罗、风铃草、紫万年青。



❖ 易位改变了生物的连锁群

➤ 基因间连锁关系和位置效应变化

❖ 易位杂合体的基因重组值降低

➤ 十字形结构影响联会复合体中交换的正常形成

玉米T5-9a易位：5L, 9a(Wx)。

9号染色体：yg2—sh 23%，sh—Wx 20%；

在易位杂合体中：分别下降11%和5%。

❖ 易位与生物进化和新物种形成

➤ 相互易位纯合体可以保存形成的新的连锁群关系。如直果曼陀罗： $n=12$, 100亚种

12对染色体两臂：1·2、3·4、...23·24。

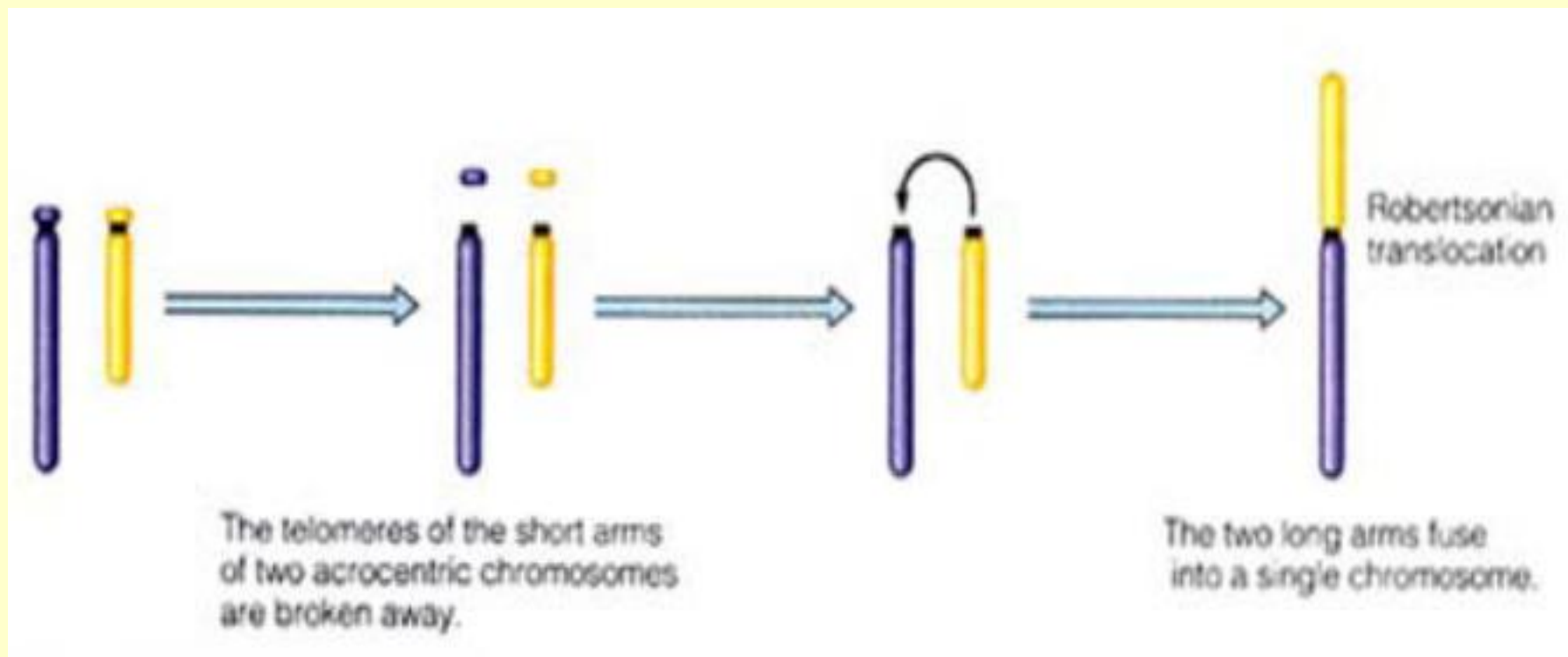
以原型一系为标准与其他品系比较：

原型二系：1·18 2·17

原型三系：11·21 12·22

94变种：1·14 2·17 13·18

➤ 易位可能导致染色体融合，引起染色体数目变异



阳参属（*Crepis*）植物通过这种途径，形成了 $n=3, 4, 5, 6, 7, 8$ 等染色体数不同的种

第五节 诱发染色体结构变异

诱发因素：

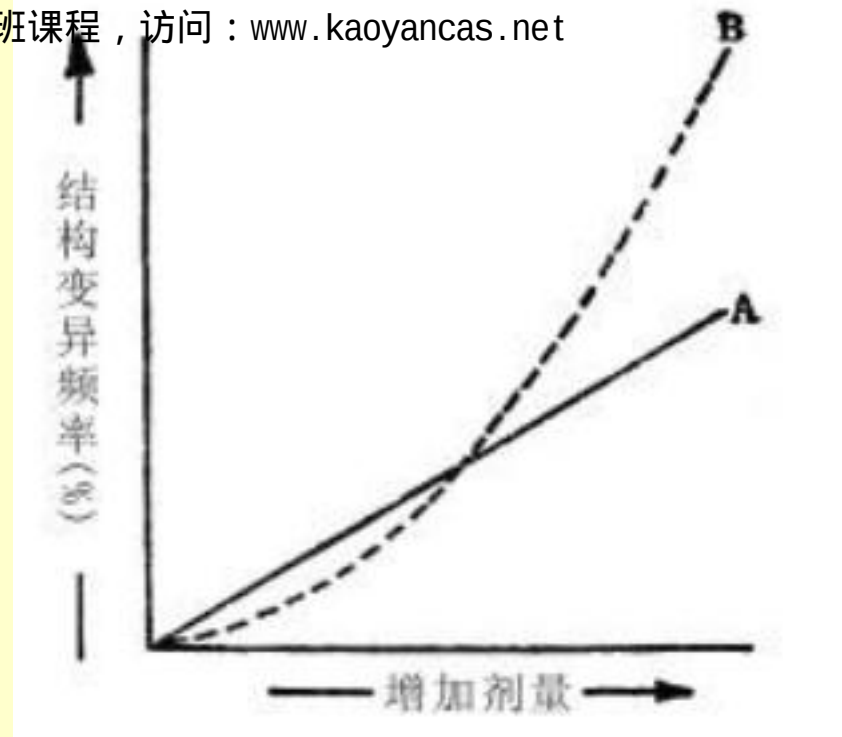
- ◆自然：温度剧变、营养生理条件异常、遗传因素等；
- ◆人为：物理射线与化学药剂处理等。

物理因素主要是电离辐射。

➤不同结构变异的出现与染色体折断次数有关。例如，顶端缺失只需要断裂一次；顺接重复和相互易位则需要两条染色体分别折断一次。

➤只需要一次染色体折断的结构变异类型产生的频率在一定范围内与辐射剂量成正比，而不受辐射强度影响。

➤需要两次断裂才能产生的结构变异类型产生的频率则与辐射剂量的平方成正比。不仅与辐射剂量有关，还要受到辐射强度的影响。



染色体结构变异频率与辐射剂量的关系
A. 一次折断的结构变异频率 B. 两次断裂的结构变异频率

二、化学因素

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

➤能够诱发染色体结构变异的化学物质很多。某些药物具有一定的染色体部位特异性。

用8-乙氧基咖啡碱(EOC)、顺丁烯联胺(MH)、2,3-环氧丙醚(DEPE)分别处理蚕豆根尖时，不同药物使根尖细胞染色体发生折断的部位不同。

➤部分抗肿瘤、保胎和预防妊娠反应药物，如环磷酰胺、氮芥等抗癌药物。

➤农业生产中广泛使用的有机磷农药，工业废物中的有毒物质如苯、铝、砷，食品工业的添加剂如环己基糖精，霉菌毒素如黄曲霉素。

➤除物理和化学因素外，某些**病毒**也可引起宿主细胞染色体结构变异。如SV40病毒。

➤生物自身的遗传控制。

例如**小麦5B染色体**上存在控制染色体同源配对的***Ph*基因**，当***Ph*基因**突变（ $Ph \rightarrow ph$ ）或缺失时，染色体配对的特异性下降，非同源染色体间配对、交换形成易位的频率提高。

第六节 染色体结构变异的应用

一、基因定位

- 利用缺失进行基因定位
- 利用易位进行连锁分析

二、果蝇的CIB测定

三、在育种中应用

四、利用易位控制害虫

五、利用易位创造玉米不育系的保持系

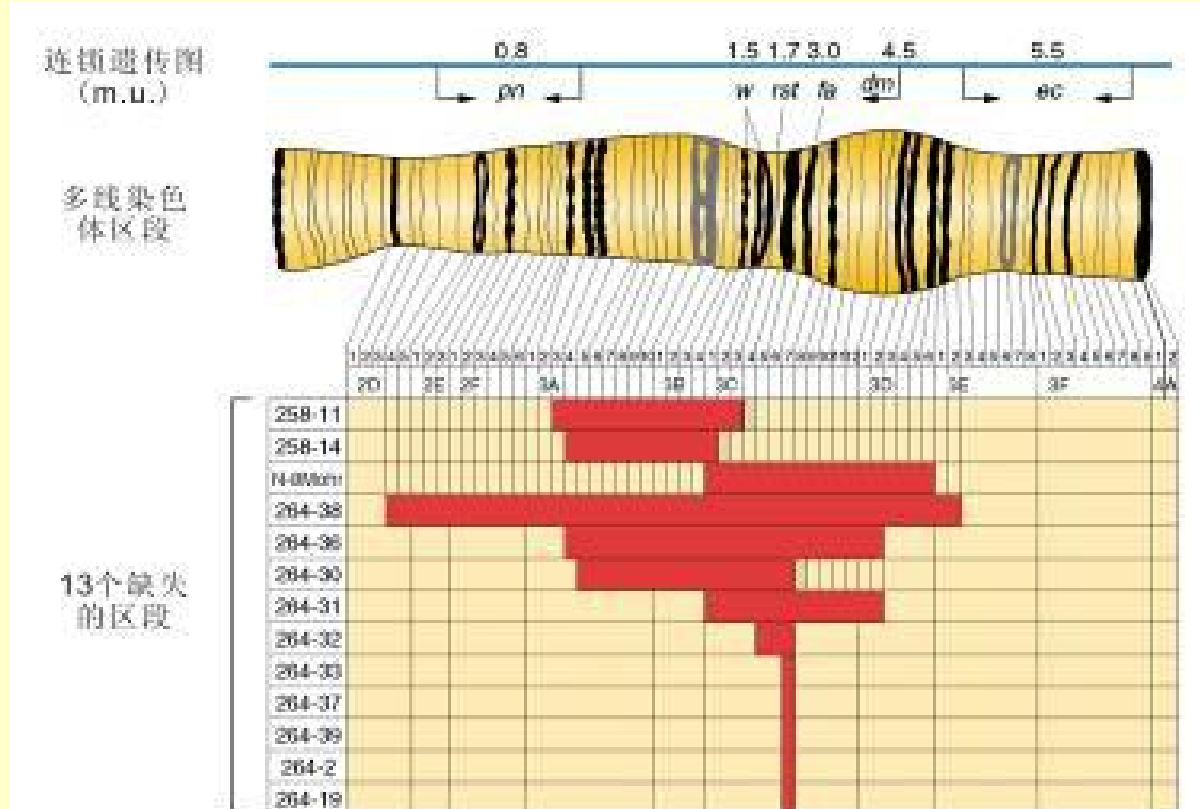
六、利用易位鉴别家蚕性别

一、基因定位

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

用缺失进行基因的染色体定位

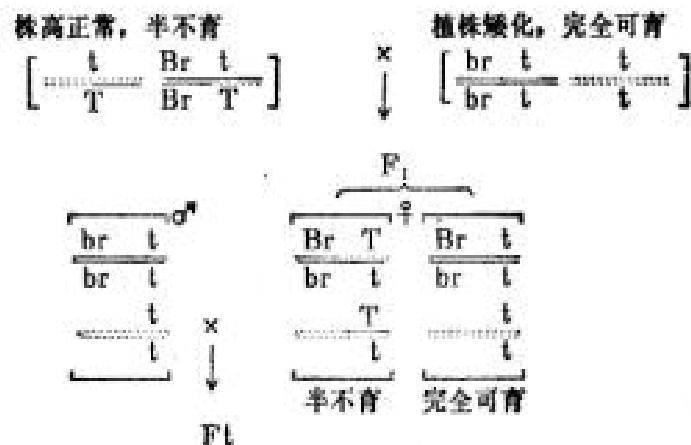
玉米、果蝇（缺失区段可以结合唾腺染色体观察进行更精确的鉴定，因而许多果蝇基因最初都是通过缺失定位）



完整版，请访问www.kaoyancas.net 科大科院考研网，专注于中科大、中科院考研

一、基因定位

以易位点为遗传标记(半不育)进行连锁分析



σ^7 $\times$ φ	可育的亲型配子		可育的交换配子	
	$\frac{br}{br} \quad \frac{t}{t}$	$\frac{Br}{Br} \quad \frac{T}{T}$	$\frac{br}{br} \quad \frac{T}{T}$	$\frac{Br}{Br} \quad \frac{t}{t}$
$\frac{br}{br} \quad \frac{t}{t}$	$\frac{br}{br} \quad \frac{t}{t}$	$\frac{Br}{br} \quad \frac{T}{t}$	$\frac{br}{br} \quad \frac{T}{t}$	$\frac{Br}{br} \quad \frac{t}{t}$
表现型	植株矮化，完全可育	株高正常，半不育	植株矮化，半不育	株高正常，完全可育
植株数	279	234	42	27
重组率	$(69/592) \times 100\% = 11.85\%$			

图 6-12 根据易位点与某基因间的重组率定异易位点位置

二、果蝇的CIB测定

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

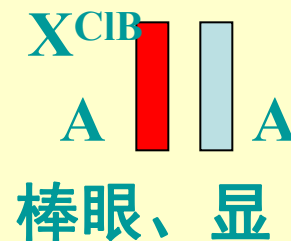
◆ **CIB品系**：正常的X染色体 (X^+) 和CIB的X染色体。

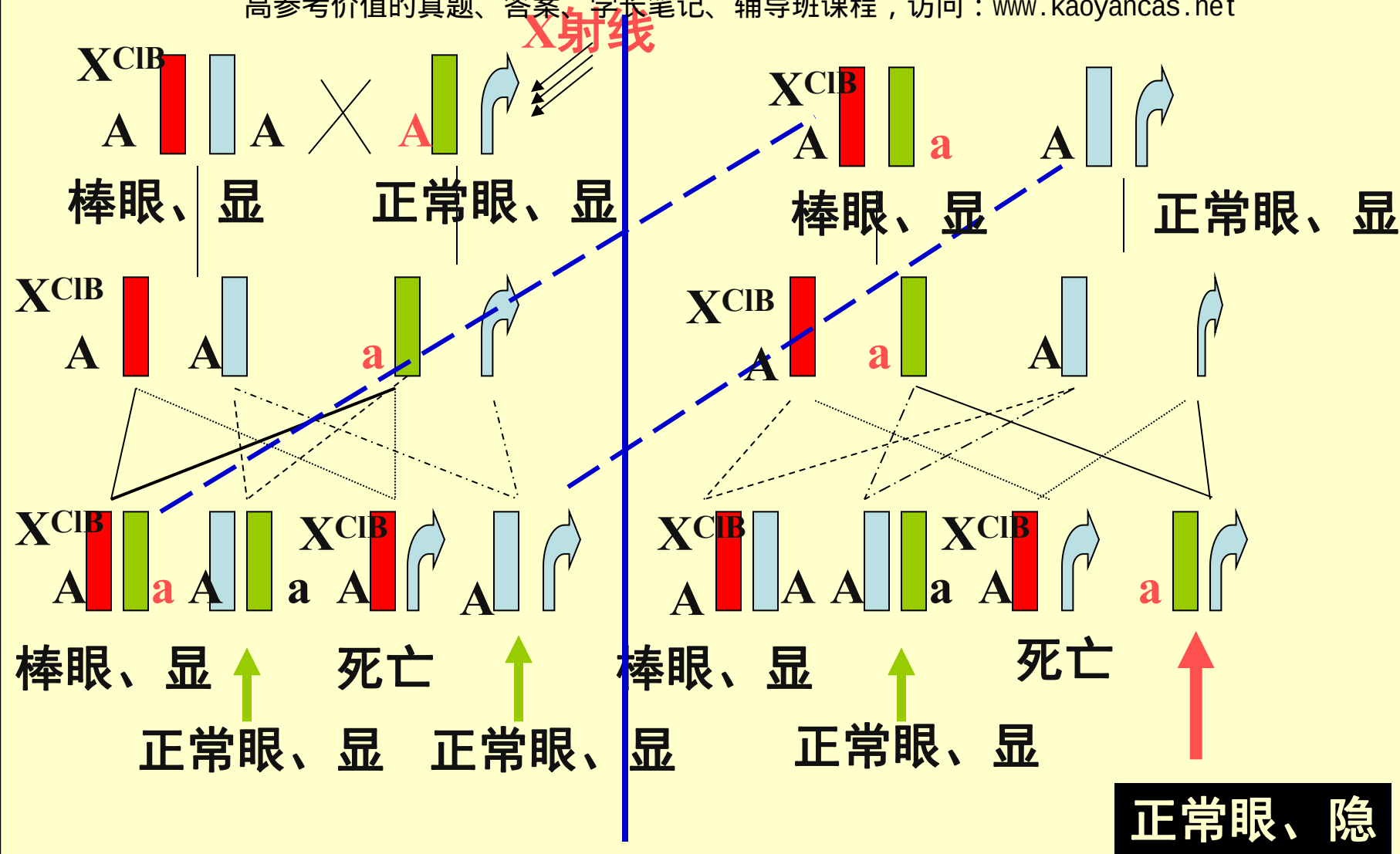
➤ **C**表示该染色体上一个倒位区段，可以抑制X染色体非姊妹染色体单体交换；

➤ **l**表示该倒位区段内的一个隐性致死基因，**l**基因纯合胚胎在最初发育阶段死亡；

➤ **B**表示倒位区段外的16A区段重复，显性棒眼表型。

◆ 由于**l**基因的作用， $X^{CIB}X^{CIB}$ 与 $X^{CIB}Y$ 类型均不能存活。





(二) 果蝇的ClB测定

三、在育种中应用

高参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

➤重复区段的基因可能由于剂量的增加而表现**剂量效应**，因此通过诱导特定基因的重复可以提高其性状表现水平。

例如诱导大麦的 α -淀粉酶基因所在染色体区段重复，可大大提高其 **α -淀粉酶**表达量从而显著改良大麦品质。

➤异源染色体易位。

栽培植物的野生近缘物种间杂交得到种间杂种，后代发生异源染色体间易位，可以**将野生物种的基因转移到栽培物种中**。

例如：小麦

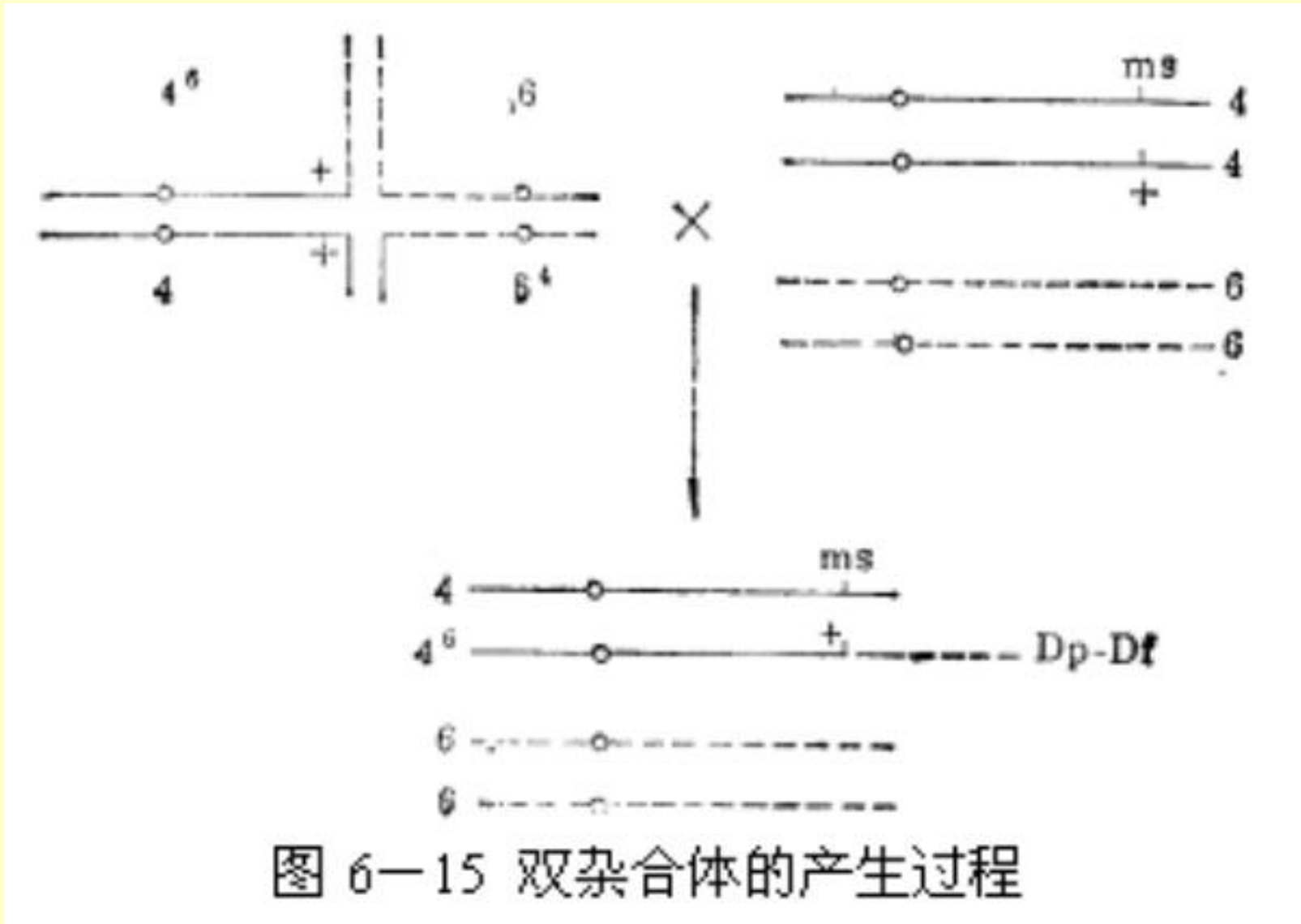
四、利用易位控制害虫

有参考价值的真题、答案、学长笔记、辅导班课程，访问：www.kaoyancas.net

利用易位的半不育效应控制害虫：

用适当剂量的射线照射雄虫（产生各种易位杂合体），放归自然；易位雄虫与自然群体中的雌虫交配，后代表现半不育（50%的卵不能孵化）；长期处理，可以降低害虫的种群数量以达到控制虫害的目的。台湾用这种方法，经过10年努力控制了柑桔果蝇的为害。

五、利用易位创造玉米不育系的保持系—玉米



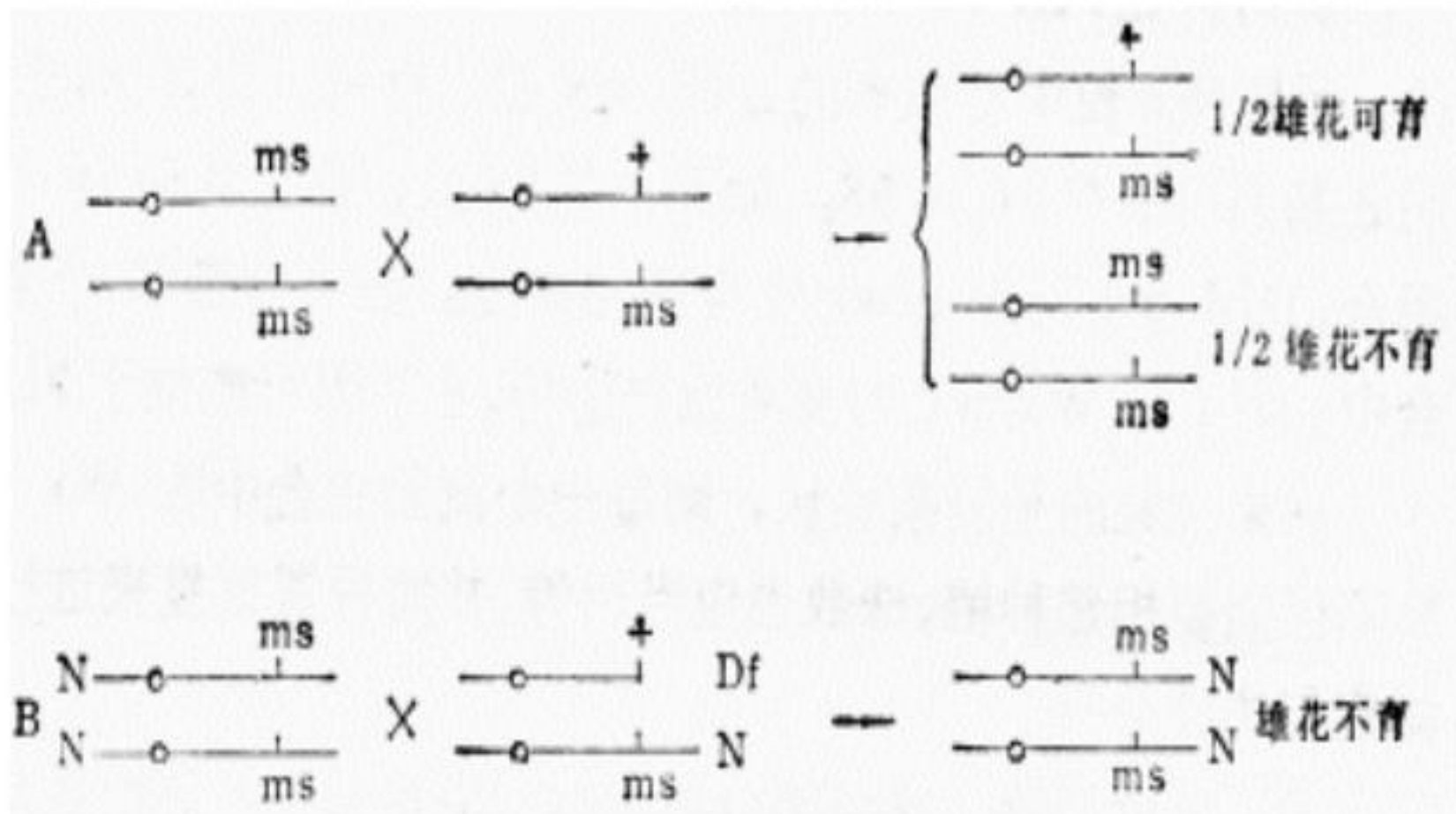
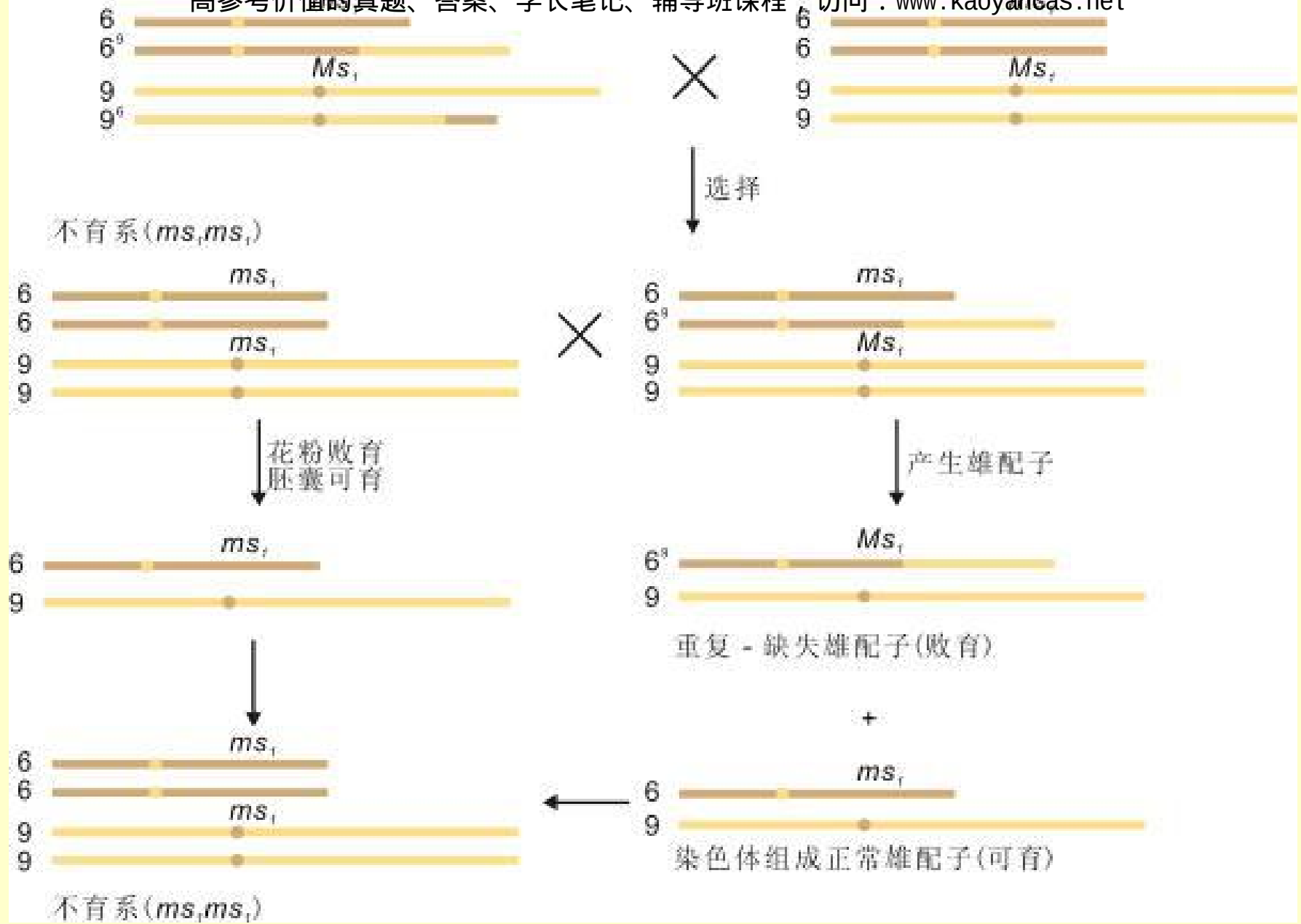


图 6-14 雄性不育株与正常杂合株(A)及缺失杂合株(B)产生后代的比较。*ms* = 雄花不育, *Df* = 缺失, *N* = 正常。



(四) 易位在家蚕生产上的应用

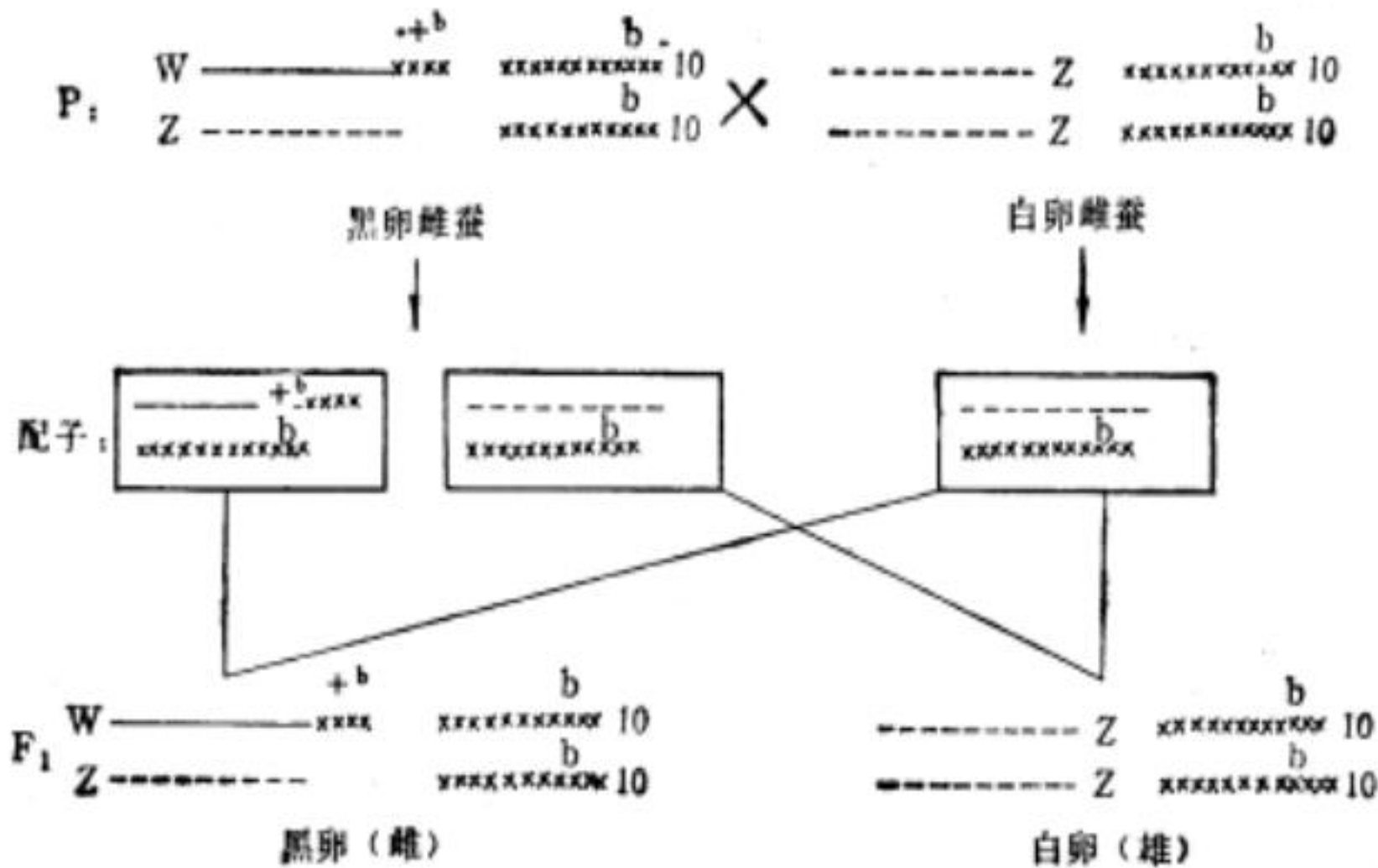
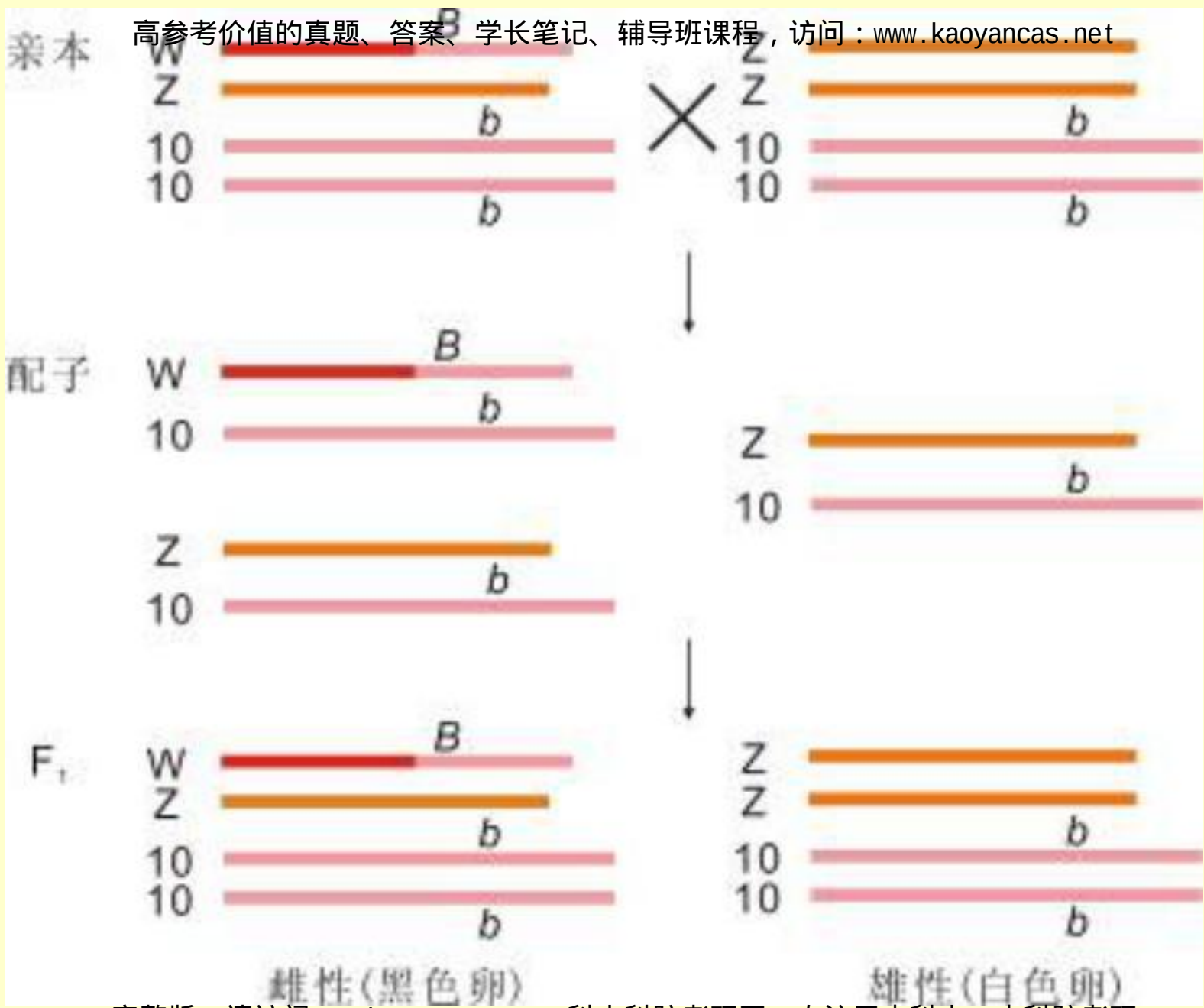


图 6-16 利用染色体易位来鉴别雌雄蚕



本章重点：

- 各种染色体结构变异的细胞学特点和遗传效应
- 倒位的部分不育和易位的半不育机理
- 利用易位进行连锁分析
- 果蝇的CIB测定法

作业pp155

3、4、6、8、9

1. 基因突变的一般特征有那些？
2. 双亲的血型分别为A型和B型，子女可能的血型有那些？（图示）