



轻松学习系列丛书

MEDICAL GENETICS MADE EASY

轻松学习 医学遗传学

吴白燕 主编

MEDICAL
GENETICS

MEDICAL
GENETICS

轻松课堂 名师名校精编笔记
轻松记忆 重点内容强化记忆
轻松应试 考试考研从容应对



北京大学医学出版社

轻松学习系列丛书

轻松学习医学遗传学

主 编 吴白燕

编 者 (按姓氏笔画顺序排列)

王小竹 (北京大学医学部)

杨玉霞 (北京大学医学部)

吴 丹 (北京大学医学部)

吴白燕 (北京大学医学部)

张 涛 (北京大学医学部)

黄 昱 (北京大学医学部)

梁红业 (北京大学医学部)



北京大学医学出版社

QINGSONG XUEXI YIXUE YICHUANXUE

图书在版编目 (CIP) 数据

轻松学习医学遗传学/吴白燕主编. —北京: 北京大学医学出版社, 2017. 1

(轻松学习系列丛书)

ISBN 978-7-5659-1486-7

I. ①轻… II. ①吴… III. ①医学遗传学—医学院校—教学参考资料 IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 261472 号

轻松学习医学遗传学

主 编: 吴白燕

出版发行: 北京大学医学出版社

地 址: (100191) 北京市海淀区学院路 38 号 北京大学医学部院内

电 话: 发行部 010-82802230; 图书邮购 010-82802495

网 址: <http://www.pumpress.com.cn>

E - mail: booksale@bjmu.edu.cn

印 刷: 北京瑞达方舟印务有限公司

经 销: 新华书店

责任编辑: 李 娜 责任校对: 金彤纹 责任印制: 李啸

开 本: 787mm×1092mm 1/16 印张: 9.5 字数: 241 千字

版 次: 2017 年 1 月第 1 版 2017 年 1 月第 1 次印刷

书 号: ISBN 978-7-5659-1486-7

定 价: 20.00 元

版权所有, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

出版说明

如何把枯燥的医学知识变得轻松易学？

如何把厚厚的课本变得条理清晰、轻松易记？

如何抓住重点，轻松应试？

“轻松学习系列丛书（第1版）”自2009年出版以来，获得了良好的市场反响。为进一步使其与新版教材相契合，我们启动了第2版的改版工作。“轻松学习系列丛书（第2版）”与国家卫生计生委第8版规划教材和教育部“十二五”规划教材配套，并在前一版已有科目基础上进一步扩增了《轻松学习局部解剖学》《轻松学习药理学》《轻松学习医学细胞生物学》《轻松学习医学微生物学》《轻松学习医学遗传学》《轻松学习内科学》和《轻松学习诊断学》分册。形式上仍然沿用轻松课堂、轻松链接、轻松记忆、轻松应试等版块，把枯燥的医学知识以轻松学习的方式表现出来。

“轻松课堂”以教师的教案和多媒体课件为依据，把教材重点归纳总结为笔记形式，并配以生动的图片。节省了上课做笔记的时间，使学生可以更加专心地听讲。

“轻松记忆”是教师根据多年授课经验归纳的记忆口诀，可以帮助学生记忆知识的重点、难点。

“轻松应试”包括名词解释、选择题和问答题等考试题型，可以让学生自我检测对教材内容的掌握程度。

本套丛书编写者均为北京大学医学部及其他医学院校的资深骨干教师，他们有着丰富的教学经验。丛书的内容简明扼要、框架清晰，可以帮助医学生轻松掌握医学的精髓和重点内容，并在考试中取得好成绩。

目 录

第一章 人类基因和基因组	1	第五章 多基因遗传	32
轻松课堂	1	轻松课堂	32
第一节 基因的概念	1	第一节 多基因遗传	32
第二节 基因的化学本质	1	第二节 疾病的多基因遗传	33
第三节 人类基因和基因组的结构特点	2	轻松应试	34
第四节 基因的生物学特性	3	第六章 群体遗传	40
第五节 人类基因组计划	5	轻松课堂	40
轻松应试	6	第一节 群体的遗传平衡	40
第二章 基因突变	9	第二节 影响遗传平衡的因素	42
轻松课堂	9	第三节 遗传负荷	44
第一节 基因突变的一般特性	9	轻松应试	45
第二节 基因突变的诱发因素	9	第七章 线粒体疾病的遗传	49
第三节 基因突变的形式与分子机制	9	轻松课堂	49
第四节 DNA 损伤的修复	10	第一节 人类线粒体基因组	49
轻松应试	10	第二节 线粒体基因的突变	51
第三章 基因突变的细胞分子生物学效应	14	第三节 线粒体疾病的遗传特点	52
轻松课堂	14	轻松应试	53
第一节 基因突变导致蛋白质异常	14	第八章 人类染色体	56
第二节 基因突变引起性状改变的分子生物学机制	16	轻松课堂	56
轻松应试	18	第一节 人类染色体的基本特征	56
第四章 单基因疾病的遗传	22	第二节 染色体分组、核型与显带技术	58
轻松课堂	22	轻松应试	60
第一节 系谱与系谱分析	22	第九章 染色体畸变	64
第二节 常染色体显性遗传病的遗传	22	轻松课堂	64
第三节 常染色体隐性遗传病的遗传	23	第一节 染色体畸变发生的原因	64
第四节 X 连锁显性遗传病的遗传	23	第二节 染色体数目异常及其产生机制	64
第五节 X 连锁隐性遗传病的遗传	24	第三节 染色体结构畸变及其产生机制	67
第六节 Y 连锁遗传病的遗传	24	第四节 染色体畸变的分子细胞生物学效应	68
第七节 影响单基因遗传病分析的因素	25	轻松应试	69
轻松应试	27	第十章 单基因遗传病	74
		轻松课堂	74
		第一节 分子病	74
		第二节 先天性代谢病	78

轻松应试	81	第二节 出生缺陷的临床特征	114
第十一章 多基因遗传病	86	第三节 常见的出生缺陷	115
轻松课堂	86	第四节 出生缺陷的病理生理学	115
第一节 多基因遗传病概述	86	轻松应试	116
第二节 多基因遗传病实例	87	第十六章 肿瘤	119
轻松应试	88	轻松课堂	119
第十二章 线粒体疾病	90	第一节 肿瘤发生的遗传学基础	119
轻松课堂	90	第二节 癌基因	120
第一节 疾病过程中的线粒体变化	90	第三节 肿瘤抑制基因	121
第二节 线粒体疾病的分类	90	第四节 肿瘤的多步骤发生	122
第三节 mtDNA 突变引起的疾病	90	轻松应试	122
第四节 nDNA 突变引起的线粒体病	93	第十七章 遗传病的诊断	126
轻松应试	93	轻松课堂	126
第十三章 染色体病	95	第一节 遗传病的诊断	126
轻松课堂	95	第二节 产前诊断	128
第一节 染色体病发病概况	95	轻松应试	129
第二节 常染色体病	96	第十八章 遗传病的治疗	133
第三节 性染色体病	98	轻松课堂	133
第四节 染色体异常携带者	100	第一节 遗传病治疗的原则	133
轻松应试	101	第二节 手术治疗	134
第十四章 免疫缺陷	105	第三节 药物治疗	134
轻松课堂	105	第四节 饮食治疗	134
第一节 红细胞抗原遗传与新生儿溶血症	105	第五节 基因治疗	134
第二节 HLA 系统与医学	106	轻松应试	138
第三节 遗传性免疫缺陷病	108	第十九章 遗传咨询	140
第四节 遗传性自身免疫病	109	轻松课堂	140
轻松应试	110	第一节 遗传咨询的临床基础	141
第十五章 出生缺陷	114	第二节 遗传病再发风险率的估计	141
轻松课堂	114	第三节 遗传病的群体筛查	142
第一节 出生缺陷的发病率	114	第四节 遗传与优生	143
		轻松应试	144

第一章 人类基因和基因组

轻松课堂

第一节 基因的概念

一、基因的基本特点

- 基因的基本概念：基因（gene）是细胞内控制遗传性状的基本单位。
- 基因的存在形式：人类基因在细胞内以染色体为载体，同时以特定的脱氧核糖核酸（DNA）片段存在。
- 基因的功能：基因通过转录和翻译两大生命过程来影响细胞内 RNA 和蛋白质的合成，进而决定个体的遗传性状。

二、影响基因功能的结构

- 编码区：编码特定功能产物的 DNA 序列。
- 侧翼序列：位于编码区两侧的 DNA 序列。
- DNA 序列的修饰：基因的 DNA 序列发生甲基化、组蛋白的乙酰化等。

轻松记忆

可采用形象对比的方法记忆基因功能的结构：“编码区”即大树的树干，“侧翼序列”即大树的头和根部，“DNA 序列的修饰区”即大树的枝叶。

第二节 基因的化学本质

一、DNA 分子的组成

- DNA 分子的基本单位是脱氧核苷酸。
- 脱氧核苷酸由磷酸、脱氧核糖和含氮碱基组成。
- 根据构成碱基的不同，脱氧核苷酸有 4 种：脱氧鸟嘌呤核苷酸、脱氧腺嘌呤核苷酸、脱氧胞嘧啶核苷酸及脱氧胸腺嘧啶核苷酸。

二、DNA 分子结构

1953 年，Watson 和 Crick 首次提出 DNA 的双螺旋结构模型。

1. 反平行双链 一条是 5'→3'端，另一条是 3'→5'端。

2. 碱基互补配对 A-T (2 个氢键), G-C (3 个氢键)。
3. 右手双螺旋 两条 DNA 互补链围绕一“主轴”向右盘旋形成双螺旋结构。
4. 表面功能区 大沟深、小沟浅。这是蛋白质识别并调节 DNA 序列上的遗传物质的关键区。
5. DNA 分子的多样性 DNA 链通常很长, 同时 DNA 链所包含的碱基数目很多, 故可以形成多种不同的 DNA 分子。

轻松记忆

脱氧核苷酸有脱氧鸟嘌呤、腺嘌呤核苷酸及脱氧胞嘧啶、胸腺嘧啶核苷酸 4 种, 每种由磷酸、脱氧核糖及含氮碱基构成, 是 DNA 分子的基本单位。

第三节 人类基因和基因组的结构特点

人类基因组 (human genome) 是人体遗传信息的总和, 包括核基因组 (nuclear genome) 与线粒体基因组 (mitochondrial genome)。一般而言, 人类基因组通常是指核基因组。

一、基因的结构

(一) 基因的分类

1. 单一基因 在一个基因组中仅有一个拷贝, 大多数的蛋白质基因属于这种结构形式。
2. 串联重复基因 如 45SrRNA、5SrRNA、各种 tRNA 基因以及蛋白质家族中的组蛋白基因是呈串联重复排列的。
3. 基因家族 进化来源相同, 结构、功能相同或相似的一组基因。
4. 假基因 多基因家族中, 不能产生功能性基因产物的基因结构。

(二) 割裂基因

真核生物绝大多数结构基因的编码序列是不连续的, 被非编码序列所分隔, 形成由编码序列 (外显子, exon) 和非编码序列 (内含子, intron) 相间排列组成的断裂形式, 称为割裂基因 (split gene)。如目前已知人类最大的基因 *dystrophin* 全长达 2.5 Mb, 大约由 80 个外显子和相应的内含子组成, 可导致杜氏肌营养不良症 (Duchenne muscular dystrophy, DMD)。

割裂基因的组成:

- 外显子和内含子。
- 外显子与内含子接头: GT-AG 法则。
- 侧翼序列, 主要包括启动子、增强子以及终止子等。

二、基因组的组成

(一) 单拷贝序列

单拷贝序列的长度在 800~1000 bp, 在基因组中仅有单一拷贝或少数拷贝。

(二) 重复多拷贝序列

在基因组中有许多拷贝数, 根据拷贝数又可分为高度重复序列 (重复拷贝数超过 10^6) 及中

度重复序列(拷贝数为 $10\sim 10^6$ 不等)。

1. 串联重复

- 卫星 DNA (satellite DNA) 或简单序列 DNA: 大多数重复次数多(高度重复), 长度可达 10^5 bp, 位于染色体的异染色质区。
- 小卫星 DNA (minisatellite DNA), 又叫可变数目串联重复(variable number of tandem repeat, VNTR): 以 $15\sim 100$ bp 为重复单位(常富含 GC), 重复 $20\sim 50$ 次。
- 微卫星 DNA (microsatellite DNA) 或短串联重复(short tandem repeat, STR): 重复序列为 $1\sim 6$ bp, 位于基因组的间隔序列和内含子等非编码区内。

2. 散在重复

- 短散在核元件(short interspersed nuclear elements, SINES): $100\sim 500$ bp, 如 Alu 家族(Alu family)。
- 长散在核元件(long interspersed nuclear elements, LINES): $6000\sim 7000$ bp, 如 Kpn I 家族(Kpn I family)。

第四节 基因的生物学特性

基因功能的实现, 依赖于 DNA 复制、转录和翻译, 可概括为遗传信息传递的“中心法则”。

“中心法则”的主要内容如下:

- DNA 是自身复制的模板。
- DNA 通过转录将遗传信息传递给 RNA。
- RNA 通过翻译将遗传信息表达成蛋白质。

一、遗传信息的储存单位

(一) 遗传密码

4 种碱基以三联体形式组合成 4^3 种遗传密码, 其中, 61 个密码子分别为 20 种氨基酸编码, 其余 3 个不编码氨基酸, 为蛋白质合成的终止信号, 即终止密码子。

(二) 遗传密码的特性

1. 通用性 几乎通用整个生物界。
2. 简并性 某些氨基酸可由两种以上的遗传密码所编码, 称为遗传密码的简并性(degeneracy)。
3. 起始密码和终止密码 当 AUG 位于 mRNA 的 $5'$ 端的起始处, 则是蛋白质合成的起始信号, 称为起始密码子; UAA、UAG 和 UGA 不编码任何氨基酸, 而是作为肽链合成的终止信号, 故为终止密码子。

二、基因的自我复制

基因的复制是伴随着 DNA 复制而实现的, DNA 的复制方式为半保留复制。

(一) DNA 双螺旋结构解旋为两条单股的多核苷酸链

复制的起点是特异的, 由特定的碱基序列组成。

(二) DNA 分子的每一股单链都可作为模板进行自我复制

DNA 新链的复制过程具有如下特点:

1. 互补性。
2. 半保留性。
3. 反向平行性 复制时, 如模板链是 $5' \rightarrow 3'$, 那么新合成的子链就是 $3' \rightarrow 5'$ 。
4. 不对称性。
5. 不连续性。

三、基因表达

基因表达 (gene expression) 是指储存在基因中的遗传信息通过转录和翻译, 转变为特定蛋白质或酶分子, 进而决定生物各种性状 (表型) 的过程。

(一) 转录

以 DNA 的 $3' \rightarrow 5'$ 单链 (反编码链) 为模板, 在 RNA 聚合酶作用下合成 RNA 的过程称为转录 (transcription)。

1. 转录过程

- 起始阶段: RNA 聚合酶 II 与启动子结合。
- 延伸过程: 沿着模板链的 $3' \rightarrow 5'$ 方向。
- 终止: 终止信号。

2. 转录产物的加工和修饰

- 剪接: 剪接酶切除内含子非编码序列, 连接酶将外显子编码序列逐段连接。
- 戴帽: 初级转录物的 $5'$ 端加上 “7-甲基鸟嘌呤核苷酸” 帽子 (m^7GpppN)。
- 加尾: 初级转录物均需在 $3'$ 端加上 “多聚腺苷酸 (poly A)” 尾。

(二) 翻译

翻译是以 mRNA 为模板指导蛋白质合成的过程。

(三) RNA 编辑及其意义

编辑过程:

1. 尿嘧啶核苷酸的加入或删除。
2. $C \rightarrow U$, $A \rightarrow G$ 或 $G \rightarrow A$ 的 RNA 碱基转换。
3. $C \rightarrow G$, $G \rightarrow C$ 或 $U \rightarrow A$ 的碱基颠换。编辑从 mRNA 的 $3' \rightarrow 5'$ 方向进行。

四、基因表达的调控

不同细胞中特异表达的基因称为奢侈基因 (luxury gene)。而在体细胞中均能被表达的基因称为持家基因 (housekeeping gene)。基因表达的调控主要体现在奢侈基因上, 包括转录前、转录水平、转录后、翻译和翻译后等五个水平。

轻松记忆

遗传密码中有几个关键的数字：4、三、 4^3 、61、20。4种碱基原料，三联体方式排列组合成 4^3 种密码子，61个密码子编码成20种氨基酸，3个密码子为终止密码子。

第五节 人类基因组计划

“人类基因组计划 (human genome project, HGP)”是20世纪90年代初开始的全球范围的全面研究人类基因组的重大科学项目。

HGP的整体目标是阐明人类遗传信息的组成和表达，为人类遗传多样性的研究提供基本数据。从1990—2004年，HGP的重点在于研究人类基因组的结构，属于基因组学的最基础的结构基因组学 (structural genomics) 研究。HGP是奠定阐明人类所有基因功能的功能基因组学 (functional genomics) 研究的基础。

一、结构基因组学

结构基因组学主要包括遗传图、物理图、转录图与序列图的制作。

(一) 遗传图

遗传图 (genetic map) 又称“连锁图 (linkage map)”。它是以具有遗传多态性的遗传标记 (RFLP、STR及SNP) 作为“位标”，以遗传学距离厘摩 (centi-Morgan, cM) 为“图距”的基因组图。

(二) 物理图

物理图 (physical map) 是以一段已知核苷酸序列的DNA片段，称为序列标签位点 (sequence tagged site, STS) 为“位标”，以bp、kb和Mb作为图距的基因组图。

(三) 转录图

转录图 (transcription map) 即mRNA (或cDNA) 序列，cDNA片段称为表达序列标记 (expressed sequence tag, EST) 或“表达序列”图。

(四) 序列图

序列图 (sequence map) 是人类基因组的核苷酸序列图即分子水平的最高层次的、最详尽的物理图。

二、后基因组时代

2004年10月21日，*Nature*杂志公布了人类基因组的完成序列，标志着HGP已进入后基因组即功能基因组学时代 (post-genome era)，包括人类基因组多样性计划、比较基因组学、工业基因组学、药物基因组学、疾病基因组学以及蛋白质组学等方面。

轻松应试

一、选择题

【A 型题】

- 基因的一般存在形式是
 - RNA 片段
 - DNA 片段
 - mRNA 片段
 - tRNA 片段
 - rRNA 片段
- 微卫星 DNA 一般出现在
 - 割裂基因
 - 编码 DNA
 - 假基因
 - 非编码 DNA
 - 外显子
- 基因表达时, 遗传信息的基本起始点是
 - RNA
 - mRNA
 - DNA
 - rRNA
 - 蛋白质
- 基因表达时, 遗传信息传递的基本法则是
 - DNA→tRNA→蛋白质
 - RNA→DNA→蛋白质
 - DNA→mRNA→蛋白质
 - DNA→rRNA→蛋白质
 - DNA→hnRNA→蛋白质
- 在人类基因组计划中, 我国承担的序列分析工作是
 - 2 号染色体短臂
 - 3 号染色体短臂
 - 4 号染色体短臂
 - 5 号染色体短臂
 - 6 号染色体短臂
- 人类基因组计划中结构基因组学图谱的制作不包括
 - 遗传图
 - 物理图
 - 转录图
 - 翻译图
 - 序列图
- 人类基因组计划物理图研究所用的位标是
 - STR
 - SNP
 - STS
 - RFLP
 - EST
- 真核生物基因表达调控的特点是
 - 增殖调控
 - 发育调控
 - 分裂调控
 - 分化调控
 - 生长调控
- 遗传密码的 4 种碱基可以形成 64 种遗传密码, 其中分别为 20 种氨基酸编码的密码子有
 - 60 个
 - 61 个
 - 62 个
 - 63 个
 - 64 个
- 以下密码子中, 可作为起始密码子的是
 - UAG
 - AUC
 - AUG
 - ATG
 - TAG
- 以三联体形式构成遗传密码的碱基一般是指
 - ATUC
 - ATCG
 - AUCG
 - AGCU

- E. AUTG
12. 一种组织细胞中通常只有一种或几种蛋白质发挥优势作用, 这些特异表达的基因称为
- A. 奢侈基因
B. 单一基因
C. 假基因
D. 持家基因
E. 基因家族
13. 目前已知人类最大的基因是

- A. 导致 DMD 的 dystrophin 基因, 大约由 80 个外显子和相应的内含子组成
B. 导致 DMD 的 huntingtin 基因, 大约由 80 个外显子和相应的内含子组成
C. 导致 DMD 的 dystrophin 基因, 大约由 85 个外显子和相应的内含子组成
D. 导致 DMD 的 huntingtin 基因, 大约由 85 个外显子和相应的内含子组成
E. 导致 DMD 的 Alu 基因, 大约由 85 个外显子和相应的内含子组成

【B 型题】

- (14~16 题共用备选答案)
- A. 奢侈基因
B. 基因家族
C. 假基因
D. 持家基因
E. 割裂基因
14. 几乎在一切体细胞中均能被表达的基因称为
15. 与有功能的正常基因有很大的同源性, 但由于不能表达而没有功能的核苷酸序列是
16. 在已克隆的许多基因中, 有些基因不完全是单拷贝, 有的是重复的多拷贝, 则该类基因是

- D. 序列图
E. 功能图
17. 图谱制作中需要用到厘摩为图距单位的是
18. 旨在鉴别人类基因组中全部基因的位置、结构与功能的基因的图谱是
19. 图谱研究所用的位标是 STS 的是

(17~19 题共用备选答案)

- A. 遗传图
B. 转录图
C. 物理图

- (20~22 题共用备选答案)
- A. 单一基因
B. 结构基因
C. 外显子
D. 内含子
E. 侧翼序列
20. 人类基因组的功能序列包括
21. 人类割裂基因中的编码序列为
22. 每个割裂基因中第一个外显子的上游和最末一个外显子的下游, 都有一段不被转录的非编码区为

【X 型题】

23. 下列有可能携带生命有机体遗传信息的是
- A. 糖类
B. RNA
C. 蛋白质
D. DNA
24. 人类的基因或人类基因组中的序列根据功能可分为几大类, 主要包括
- A. 假基因
B. 单一序列
C. 基因家族
D. 串联重复基因
25. DNA 复制过程的特点有

- A. 互补性
B. 半保留性
C. 反向平行性
D. 不连续性
26. 人类的结构基因一般包括
- A. 外显子
B. 内含子
C. 侧翼序列
D. 串联重复序列
27. 在结构基因组学的研究中, 旨在发现所有人类基因并阐明其在染色体上的位置, 破译人类全部遗传信息, 以期制作的图谱是

- A. 遗传图
B. 物理图
C. 转录图
D. 序列图
28. 每个割裂基因中第一个外显子的上游和最末一个外显子的下游, 都有一段不被转录的非编码区, 主要包括
A. 启动子
B. 增强子
C. 终止子
D. 内含子
29. 简单的基因 DNA 序列表达为有功能的蛋白质的过程主要包括
A. DNA 转录成 RNA
B. RNA 加工
C. mRNA 翻译
D. 翻译后修饰
30. 人类基因组计划中的结构基因组学遗传图研究中用到的遗传标记主要有
A. EST
B. RFLP
C. STR
D. SNP
31. 人类遗传密码具有一定的特性, 主要包括
A. 遗传密码具有一定的通用性
B. 遗传密码具有一定的简并性并有利于保持物种的稳定性
C. 几种遗传密码可编码同一种氨基酸, 一种遗传密码也可编码多种氨基酸
D. 每种遗传密码都会编码相应的氨基酸

二、名词解释

1. 割裂基因 (split gene)
2. 奢侈基因 (luxury gene)
3. 假基因 (pseudogene)
4. 基因组 (genome)
5. 遗传密码 (genetic code)

三、问答题

1. 1953 年, Watson 和 Crick 首次提出 DNA 的双螺旋结构模型, 请简述该模型的主要内容。
2. 简述 DNA 复制过程中的主要特点。
3. 简述遗传密码的主要特点。
4. 简述人类基因组计划的主要目标及任务。

选择题参考答案

【A 型题】

1. B 2. D 3. C 4. C 5. B 6. D 7. C 8. B 9. B 10. C 11. C 12. A 13. A

【B 型题】

14. D 15. C 16. B 17. A 18. B 19. C 20. A 21. C 22. E

【X 型题】

23. BD 24. ABCD 25. ABCD 26. ABC 27. ABCD 28. ABC 29. ABCD 30. BCD
31. ABC

(杨玉霞)

第二章 基因突变

轻松课堂

突变 (mutation) 指的是在一定内、外环境因素的作用和影响下, 遗传物质可能发生的某些变化。广义上的突变既包括染色体数目的异常, 也包括 DNA 碱基序列的变化, 后者即为狭义上的基因突变。

第一节 基因突变的一般特性

1. 多向性。
2. 重复性。
3. 随机性。
4. 稀有性。
5. 可逆性。
6. 有害性。

第二节 基因突变的诱发因素

根据突变发生的原因, 基因突变可分为自发突变和诱发突变。

物理因素: 紫外线、电离和电磁辐射等。

化学因素: 羟胺类、亚硝酸类化合物、碱基类似物、芳香族化合物、烷化剂类物质等。

生物因素: 病毒、细菌与真菌等。

第三节 基因突变的形式与分子机制

一、静态突变

静态突变是指一般基因突变的发生总是以相对稳定的频率发生, 并能在世代间进行传递。

(一) 点突变

DNA 多核苷酸序列中发生了单个碱基或碱基对的改变称为点突变 (point mutation)。

1. 碱基替换

(1) 同类碱基之间的替换, 称为转换 (transition)。

(2) 不同类碱基之间的替换, 称为颠换 (transversion)。

- 同义突变: 不改变氨基酸编码。
- 无义突变: 编码密码子形成终止密码子。

- 终止密码突变。
- 错义突变：编码某种氨基酸的密码子变成另外一种氨基酸的密码子的突变。

2. 移码突变 由于基因组 DNA 多核苷酸链中碱基对的插入或缺失，以致自插入或缺失点之后部分的或所有的三联体遗传密码子组合发生改变的基因突变形式称为移码突变。

(二) 片断突变

片断突变是指 DNA 分子中某些小的序列片段的缺失、重复或重排。

二、动态突变

某些单基因遗传性状的异常改变或疾病的发生，是由于 DNA 分子中某些短串联重复序列，尤其是基因编码序列或侧翼序列的三核苷酸重复扩增所引起，同时因为这种三核苷酸的重复次数可随着世代交替的传递而呈现逐代递增的累加突变效应，故称为动态突变（dynamic mutation）。由动态突变所引起的疾病统称为三核苷酸重复扩增病（trinucleotide repeat expansion diseases, TREDs），如脆性 X 染色体综合征及亨廷顿舞蹈症等。

轻松记忆

基因突变很特殊，有静、有动。世代间可进行稳定传递的就是静态突变，世代间动态传递的才是动态突变。静态突变分为碱基的点突变和片段突变，动态突变一般为三核苷酸的重复扩增。

第四节 DNA 损伤的修复

一、紫外线引起的 DNA 损伤修复

1. 光复活修复。
2. 切除修复 需要用到核酸内切酶、DNA 聚合酶及 DNA 连接酶。
3. 重组修复 能将 DNA 损伤进行稀释的修复方式。

二、电离辐射引起的 DNA 损伤修复

1. 超快修复。
2. 快修复。
3. 慢修复。

轻松应试

一、选择题

【A 型题】

1. 紫外线照射造成的细胞内遗传物质损伤主要表现为

- A. DNA 片段断裂
B. 嘧啶二聚体的形成
C. 嘌呤二聚体的形成
D. 嘧啶与嘌呤的颠换
E. DNA 序列改变
2. 引起染色体和 DNA 分子多核苷酸链的断裂, 进而导致 DNA 序列发生重排的因素是
A. 亚硝酸
B. 羟胺类
C. 紫外线
D. 电离辐射
E. 甲醛
3. 可引起 DNA 分子中胞嘧啶 (C) 发生化学组分改变而不能与其互补碱基正常配对的因素是
A. 紫外线
B. 电离辐射
C. 羟胺类
D. 焦宁类
E. 亚硝酸
4. 可诱导 DNA 分子中的碱基脱氨基作用, 进而造成碱基分子结构及化学性质改变的因素是
A. 紫外线
B. 焦宁类
C. 亚硝酸
D. 甲醛
E. 羟胺类
5. 可取代正常碱基进而引起突变的因素是
A. 嘧啶类
B. 焦宁类
C. 5-溴尿嘧啶
D. 甲醛
E. 羟胺类
6. 可嵌入 DNA 序列进而导致 DNA 发生移码突变的是
A. 亚硝酸
B. 焦宁类
C. 5-溴尿嘧啶
D. 甲醛
E. 羟胺类
7. 可导致 DNA 核苷酸发生烷化进而导致发生错配的因素是
A. 亚硝酸
B. 焦宁类
C. 5-溴尿嘧啶
D. 甲醛
E. 羟胺类
8. 由于 DNA 分子中某些短串联重复序列重复扩增的累加效应引起的突变为
A. 静态突变
B. 移码突变
C. 动态突变
D. 片段突变
E. 颠换
9. 同类碱基之间发生替换的突变称为
A. 静态突变
B. 移码突变
C. 转换
D. 动态突变
E. 颠换
10. 不同类碱基之间发生替换的突变称为
A. 静态突变
B. 移码突变
C. 转换
D. 动态突变
E. 颠换
11. DNA 碱基发生了替换, 但并不改变氨基酸编码的基因突变为
A. 静态突变
B. 同义突变
C. 错义突变
D. 无义突变
E. 移码突变
12. 由于碱基替换而使编码密码子形成终止密码的突变为
A. 静态突变
B. 同义突变
C. 错义突变
D. 无义突变
E. 移码突变
13. 由于碱基替换而使编码某种氨基酸的密码子变成另外一种氨基酸的密码子的突变为
A. 静态突变