



比较6年高考题 阐释染色体缺失

江苏省苏州市第三中学(215001) 周小建

摘要 分析、比较和研究近6年高考试卷中出现的有关染色体缺失的试题,进而对“染色体缺失”的相关知识进行归类梳理和阐释,为广大师生更加深入地理解和备考提供有益参考。

关键词 高考试题;染色体缺失;细胞学鉴定;遗传效应;表型效应

文章编号 1005-2259(2017)10-0056-04

“染色体缺失”属于人教版普通高中《生物·必修2·遗传与进化》教材P.85~86中“染色体结构变异”的4种基本类型之一,会导致染色体上基因数目减少,从而引起生物性状改变。“染色体结构变异”在全国高考统一考试大纲中属于学生了解层次的内容,在江苏高考生物考试说明中的等级要求为B级理解层次。在近几年的高考中,以染色体缺失为背景素材,将减数分裂和遗传规律这两个重难点内容结合起来考查,不仅是高考命题的热点,同时也是大家公认的难点。教材对染色体缺失的有关内容阐述不多,现以近6年高考卷中的染色体缺失类试题为例,通过对比研究,对染色体缺失作一些梳理和拓展,为同行教

迪-温伯格定律”^[2]。但对于不是自由交配的类型,如豌豆的自交,就不遵循遗传平衡定律。解题时必须要注意这一适用条件。此外,也不能存在自然选择等因素。

3.3 避免算错杂合子的比例

不少学生在用遗传平衡定律计算自由交配产生的后代中杂合子的比例时常常会算错,如把例题 F_2 中基因型为Aa的个体比例错算成 $\frac{2}{9}$,而非 $\frac{4}{9}$ 。究其原因在于疏漏了 F_2 中基因型为Aa的个体其实包括了两种: F_1 产生的含有A基因的精子与含有a基因的卵细胞结合而成的Aa; F_1 产生的含有A基因的卵细胞与含有a基因的精子结合而成的Aa。对于尚不能完全理解并掌握遗传平衡定律的学生来说,避免此类错误的一种方法是, F_2 中基因型为AA,Aa和aa的个体比例(即基因型频率)之和为“1”,可以先把AA和aa个体的比例算出来,再用“1”减去它们,即可

学和学生备考提供参考。

1 染色体缺失类试题的比较研究(表1)

通过对近6年4个代表区域高考生物试卷进行表1中几个方面的比较研究可以发现:该部分试题的比重、呈现形式不一,但主干知识点是一致的;染色体缺失涉及的考点主要包括缺失的原因、缺失的判断和鉴定、缺失个体的表型效应、遗传学效应以及配子育性等方面。所以对高考卷进行比较研究,捕捉知识点的考查角度,有利于我们把握高考命题方向,正确开展教学:依托教材又不拘泥于教材,对教材内容进行合理、适当的拓展和延伸,这是实施有效教学的基本策略。

得到Aa个体的比例。

3.4 循序渐进,灵活应用

由于遗传平衡定律在苏教版高中生物学教材中并未出现,而且对于高中生来说理解起来的确有一定难度,因此教学中一定要循序渐进。当学生发现“分类讨论法”和“排除法”难以解决问题时,自然会尝试其他的方法,这时教师再讲授利用基因频率来解决问题时,学生就会易于接受。此外,也并非所有的自由交配类型的遗传题都需要用基因频率来解决,如例1只求 F_2 中长翅果蝇的比例,“排除法”由于不需要计算 F_1 中长翅果蝇产生的精子和卵细胞中A和a基因的频率,是更加简便的方法。

参考文献

- [1] 中华人民共和国教育部. 普通高中生物课程标准:实验[M]. 北京:人民教育出版社,2003.
- [2] 刘祖洞. 遗传学:下册[M]. 2版. 北京:高等教育出版社,1991.



表1 2011—2016年高考卷染色体缺失相关试题

| 年份 | 试卷 | 题号 | 题型 | 分值 | 主干知识 | “缺失”涉及点或考查点 |
|-------|--------|----|------|----|--|------------------------|
| 2011年 | 江苏卷 | 32 | 非选择题 | 8 | 减数分裂 遗传规律 可遗传变异 (染色体变异、基因突变、基因重组) | 染色体缺失的雌雄配子育性、缺失个体的遗传效应 |
| 2012年 | 江苏卷 | 14 | 选择题 | 2 | | 设计实验判断染色体缺失 |
| 2013年 | 山东卷 | 27 | 非选择题 | 6 | | 缺失的原因及个体表型效应 |
| 2014年 | 浙江卷 | 6 | 选择题 | 6 | | 染色体缺失的个体表型效应 |
| | 江苏卷 | 7 | | 2 | | 设计实验判断染色体缺失 |
| | 山东卷 | 28 | 非选择题 | 7 | | 染色体缺失的个体表型效应 |
| 2015年 | 新课标卷II | 6 | 选择题 | 6 | | 染色体缺失的个体表型效应 |
| 2016年 | 江苏卷 | 14 | | 2 | | 缺失个体表型效应和配子育性 |

2 缺失的发现与原因概述

2.1 缺失的发现

染色体结构变异最早是在黑腹果蝇中发现的,其发现离不开美国的三位著名遗传学家,也是摩尔根的三大弟子:布里奇斯(C. Bridges)、斯特蒂文特(A. Sturtevant)和穆勒(H. J. Muller)。布里奇斯在1917年首先发现染色体缺失,他在培养的野生型果蝇中偶然发现一只翅膀后端边缘有缺刻的红眼雌果蝇。研究证明,它的产生是由于果蝇X染色体上一小段包括红眼基因在内的染色体缺失。后来,其他染色体结构变异相继被发现。

2.2 缺失的原因

染色体结构变异的发生是内因和外因共同作用的结果。外因有各种射线特别是X射线等电离辐射、温度的剧变、亚硝酸等诱变剂、病毒感染等,包含物理、化学和生物三方面因素。内因有生物体内代谢过程失调、细胞衰老等。在上述这些因素的作用下,可能引起基因突变,亦可能导致DNA双链中的磷酸二酯键断裂,进而诱发染色体发生断裂,产生黏性末端,这种黏性末端在细胞内DNA连接酶的作用下,有重新连接的倾向,因而使染色体断裂端具有愈合与重接的能力,但它对于原来同一断裂的黏性末端并无特别的亲和性,可以与其他断裂末端连接,进而重建染色体,这样就导致了缺失等染色体结构变异的出现^[1]。

3 缺失的类型与细胞学鉴定

缺失是指染色体上某一区段及其带有的基因一起丢失,从而引起变异的现象。依据缺失片段在染色体上发生的位置、体细胞内一对同源染色体中发生缺失的染色体条数,可将染色体缺失作以下类型的区

分,并结合其特征,通过细胞学方法进行鉴别。

3.1 中间缺失和末端缺失及鉴定(图1)

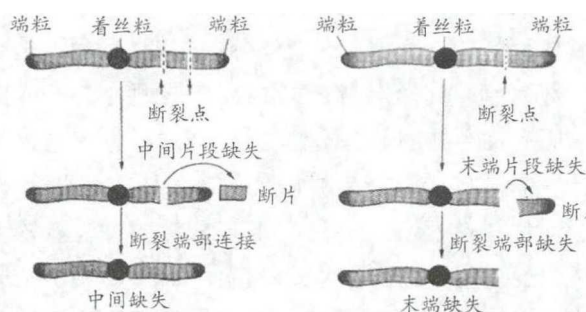


图1 中间缺失和末端缺失的产生^[2]

中间缺失的区段发生在染色体两臂的内部,染色体断裂成3个片段后,其中具有端粒的两个末端片段连接,这种缺失情况比较稳定而常见。若末端缺失的区段在染色体一端,会导致一端的端粒一同缺失,而端粒是染色体复制必需的,对维持染色体结构的稳定性十分重要,故末端缺失较为少见。上述缺失产生过程中,断裂下来的无着丝粒的缺失片段,称为断片,存在于最初发生缺失的分裂细胞内,由于缺乏着丝点,有丝分裂后期不能被纺锤丝牵引移向两极,在细胞分裂末期不能进入细胞核即主核中,暂时存在于细胞质中。当子细胞进入下一次分裂间期时,断片便浓缩形成微核,游离于主核之外。根据显微镜观察细胞中有无微核,可初步判断是否发生过染色体缺失。

3.2 缺失杂合体和缺失纯合体及鉴定

体细胞内某一对同源染色体中的一条具有缺失而另一条正常的个体,称为缺失杂合体;一对同源染色体缺失了相同区段的个体,则称为缺失纯合体。在减数第一次分裂前期的粗线期前后,缺失杂合体的初级性母细胞中,同源染色体联会配对时,会形成相应

的特殊四分体。例如,末端缺失的杂合体联会时,可以看到正常染色体末端多出了一段,是未配对的游离区段(图2乙);中间缺失的杂合体,比正常染色体多出的一段由于不能配对,因而拱了起来,形成一个弧状结构,称为缺失环(图2丁)。缺失纯合体在减数分裂过程中无明显的细胞学特征。



图2 缺失染色体的联会

3.3 染色体核型分析鉴定

核型是指染色体组在有丝分裂中期的表型,是染色体数目、大小、形态特征的总和。核型分析是依据生物固有染色体的形态结构特征,在对染色体进行测量计算的基础上,将待测细胞中染色体人为进行分组、编号、排队、配对,并进行形态分析的过程。核型分析需要先制作细胞分裂的染色体标本,应用植物凝集素(PHA)刺激细胞转化、激活,进入旺盛的增殖分裂状态,加入有丝分裂阻断剂秋水仙素或其衍生物秋水仙胺,抑制纺锤体形成,使细胞停止于有丝分裂中期。对植物细胞材料还需用纤维素酶和果胶酶的混合酶液去壁,制备原生质体。然后,对细胞进行低渗处理(如用KCl溶液),使细胞膨胀,染色体更好地分散,卡诺氏固定液固定、染色制片后,镜下计数,直接观察染色体形态和着丝粒的位置进行核型分析,这是传统分析核型的方法。近年来,经胰酶或高温等变性处理或磷酸盐缓冲液保温处理中期染色体后,再以Giemsa等染色剂染色,呈现系列深浅或亮暗交替带纹的染色体GRQ显带技术,荧光原位杂交技术及光谱核型分析技术(SKY)等核型分析发展技术,使染色体核型分析更精准、更细微。在上述技术中,通过光学或荧光显微镜等设备观察到的染色体具体特征,与正常核型进行对比,寻找差异,对鉴定染色体缺失等结构变异现象有着十分重要的意义^[3]。

4 染色体缺失的遗传学效应与表型效应

染色体缺失使基因丢失和数目减少,从而导致细胞(包括配子)和生物体正常功能的改变及引起相应遗传学效应的改变。由于缺失区段大小、区段内基因

性质和区段间基因连锁群的不同,缺失产生的遗传学效应差别较大。在表型效应上,多数影响个体生存能力,对生物体不利。如果缺失部分太大,通常导致生物体死亡。一般缺失纯合体受影响较大,通常致死或个体存活能力比缺失杂合体更低,因为在缺失纯合体中,缺失基因担负的相应功能失去。缺失杂合体一般能存活。缺失对雌雄配子的育性影响不同。缺失会改变表型,但如何改变表型?以缺失杂合体为例,从以下几个方面具体分析缺失可能带来的遗传效应及对表型效应的影响。

4.1 断裂点效应与位置效应产生异常表型

4.1.1 断裂点效应

当断裂发生在某一基因的内部,可能消除基因产物的一部分或产生另外一种基因产物,进而影响基因的表达;当断裂发生在两个不同基因中,断裂末端连接时,一个基因的5'端与另一个基因的3'端相连接产生一个杂种基因,这个杂种基因可能具有新的特性,从而表达产生新的表型。

4.1.2 位置效应

当染色体断裂的中间缺失只涉及某个基因丢失,断裂后的末端连接使得染色体的两个不同区域连在一起,进而使一个基因移到了一个新的位置,特别是当基因被移到与基因表达转录不活跃的异染色质区域相邻近时,就会产生位置效应,从而可能改变基因的表达,仍可产生一种新的表型。

4.2 遗传物质数量改变产生异常表型

染色体缺失导致染色体上遗传物质数量减少,基因表达效应减弱,遗传平衡打破,造成表型异常。以纯合体(如AA,aa等)发生末端缺失形成缺失杂合体更为典型,或者末端缺失形成的缺失杂合体丢失的基因不止一个。例如,人类的猫叫综合征是一种最常见的染色体缺失综合征,是由于一条5号染色体短臂末端缺失造成的,导致患儿喉部发育不良,哭声似猫叫而得名。同时患者的身体与智力发育不全,通常在婴儿和幼儿期夭折。

4.3 杂合子基因片段缺失对个体表型影响

杂合子染色体隐性基因片段缺失与显性基因片段缺失对个体表现型的影响存在差异。因中间缺失可能由于位置效应改变表型,故以末端缺失为例,分

以下几种情况分别进行阐述。

4.3.1 杂合子隐性基因片段缺失

由于等位基因间的相互作用比较复杂,显隐性关系存在相对性,故杂合子发生染色体隐性基因片段缺失对个体表型带来的影响具有多种可能性。杂合体(Cc)发生隐性基因片段缺失形成(CO)后,在完全显性中,表型可能不变;在不完全显性或超显性中,可能会显示与显性纯合体(CC)一样的表型。

4.3.2 杂合子显性基因片段缺失

杂合体(Cc)发生显性基因片段缺失形成(cO)后,隐性基因c控制的性状得以表现,遗传学上称这种现象为“假显性”。在减数分裂形成配子的过程中,受到X射线等因素影响可能会造成配子中染色体缺失,C基因丢失,带有缺失C基因的染色体的配子与带有隐性基因c的正常染色体的配子受精结合(图3),后代也会出现上述假显性现象。

EO,可用图5所示遗传简图表示自交过程及后代情况。

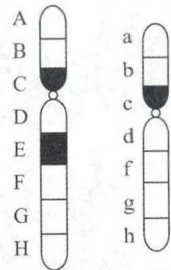


图4

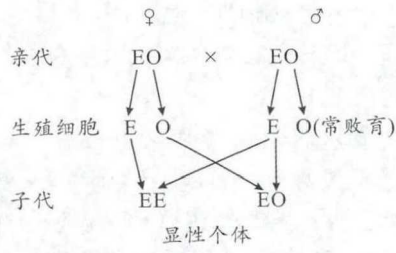


图5

从图解分析可以看出,由于含缺失染色体的雄配子一般败育,故该杂合子自交后代一般不发生性状分离,后代都是显性个体,这与正常杂合子自交后代的3:1性状分离比是不同的。利用这一特点,选择缺失个体做亲本,通过设计测交实验的正反交实验,根据后代性状表现差异,可验证“染色体缺失的花粉不育,而染色体缺失的雌配子可育”的结论。

5 缺失的遗传学鉴定与应用

利用缺失突变体与相应基因型个体交配,根据后代表现型及比例情况鉴定染色体缺失。在此基础上,可以利用缺失来进行基因定位。例如,要对果蝇X染色体上某基因进行定位,可利用人工方法使果蝇X染色体不同区段发生断裂,产生一系列缺失突变体,然后将缺失突变体一一与待定位的X染色体上某隐性基因个体进行杂交,如果在后代雌果蝇中有隐性基因性状表现(假显性),则可将该基因定位在某缺失区段。

参考文献

- [1] 朱正威,赵占良. 普通高中课程标准实验教科书:生物:必修2 遗传与进化:教师教学用书[M]. 北京:人民教育出版社,2007:121-122.
- [2] 贺竹梅. 现代遗传学教程[M]. 广州:中山大学出版社,2002:85.
- [3] 翟中和,王喜忠,丁明孝. 细胞生物学[M]. 4版. 北京:高等教育出版社,2011:256-257. ▲

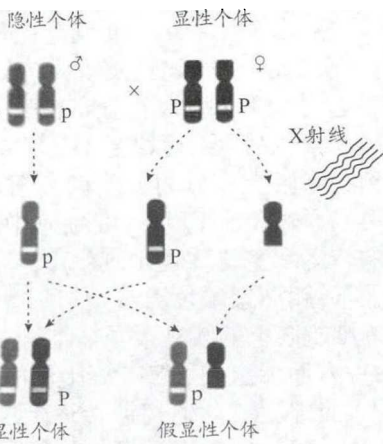


图3 由于缺失造成表型假显性遗传图解

4.4 缺失的花粉与雌配子育性差异

缺失不影响减数分裂过程,染色体缺失的花粉一般不育,而染色体缺失的雌配子一般可育。正常情况下,花粉中精子所含细胞质很少,不能提供足够能量,所以多数植物花粉的寿命很短,再加上发生染色体缺失,进一步导致花粉活力下降,故常败育。而由于雌蕊胚珠中胚囊的耐受性较强,卵细胞活力较大,发生过染色体缺失的雌配子一般可育,故缺失染色体一般通过卵细胞遗传给后代。下面列举一例加以说明。

例1 图4中个体的一对同源染色体中有一条发生变异(字母表示基因,缺失e基因)。分析该个体自交的后代,E(e)基因控制的性状分离情况。

剖析 图4中杂合子隐性基因e缺失,可表示成