

专题突破9

聚焦变异热点题型



课标要求

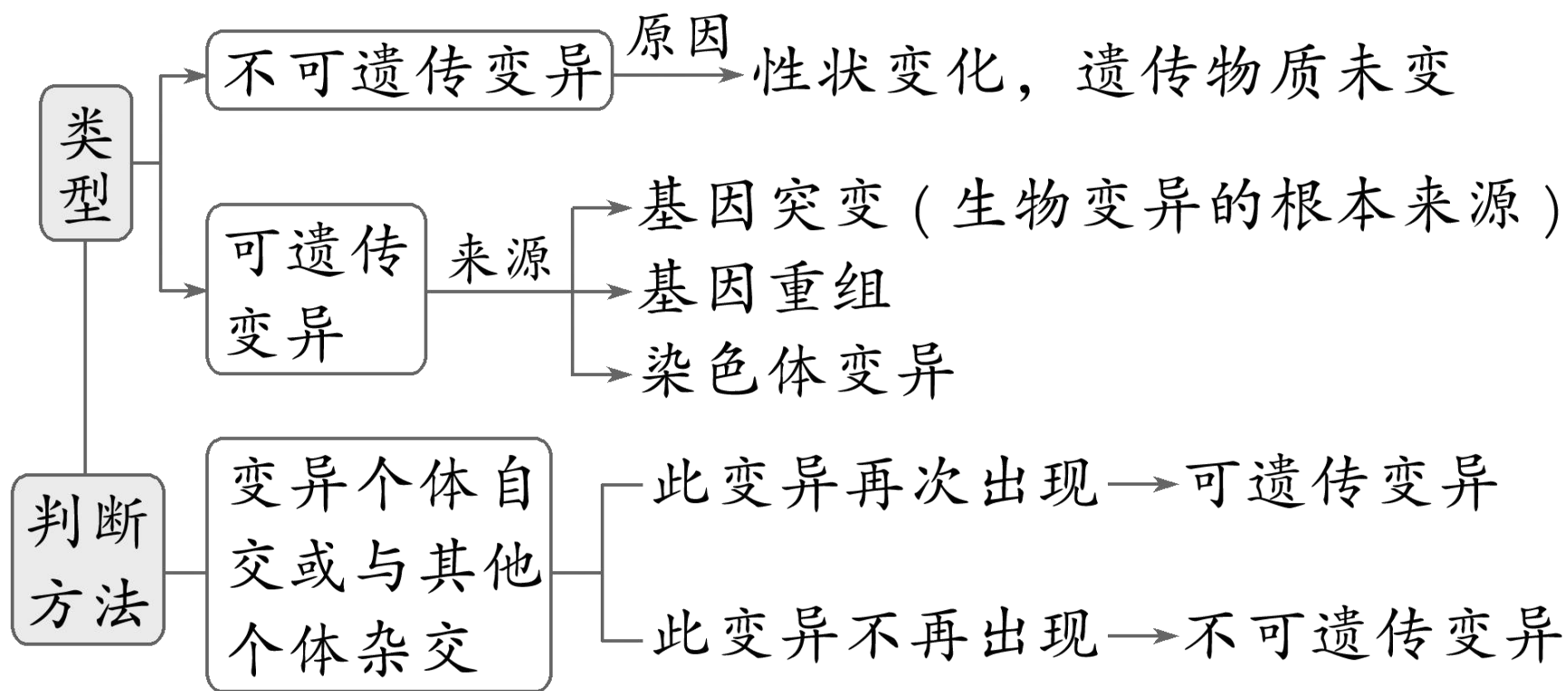
- 1.概述碱基的替换、增添或缺失会引发基因中碱基序列的改变。
- 2.阐明进行有性生殖的生物在减数分裂过程中，染色体所发生的自由组合和互换会导致控制不同性状的基因重组，从而使子代出现变异。
- 3.举例说明染色体结构和数目的变异都可能导致生物性状的改变甚至死亡。

考情分析

1.变异类型的判定	2023·湖南·T9 2022·湖南·T19 2021·广东·T20
2.基因定位问题	2021·辽宁·T25

题型一 探究某一变异性状是否为可遗传变异的方法

基本模型





典例突破

1.某种鱼因其颜色艳丽而成为重要的观赏鱼品种。研究发现该种鱼某品系的体色由鳞片颜色和皮肤底色共同作用形成，其中鳞片有土耳其绿鳞、皇室蓝鳞、铁锈蓝鳞，由基因**B/b**控制。皮肤有黄皮和红皮，由基因**R/r**控制。研究人员现用一批不同体色的纯合雌鱼和雄鱼进行杂交获得 F_1 ， F_1 雌雄个体随机交配获得 F_2 ，实验结果如下表所示(不考虑X、Y染色体的同源区段)。请回答以下问题：



典例突破

项目	亲本	F ₁ 体色	F ₂ 体色及分离比
实验一	铁锈蓝鳞黄皮 ♀ × 土耳其绿鳞红皮 ♂	皇室蓝鳞红皮	铁锈蓝鳞红皮：土耳其绿鳞红皮： 皇室蓝鳞红皮：铁锈蓝鳞黄皮：土 耳其绿鳞黄皮：皇室蓝鳞黄皮=3： 3：6：1：1：2
实验二	铁锈蓝鳞黄皮 ♂ × 土耳其绿鳞红皮 ♀	皇室蓝鳞红皮	铁锈蓝鳞红皮：土耳其绿鳞红皮： 皇室蓝鳞红皮：铁锈蓝鳞黄皮：土 耳其绿鳞黄皮：皇室蓝鳞黄皮=3： 3：6：1：1：2



典例突破

某同学在重复上述实验时，在 F_1 中发现了一尾皇室蓝鳞黄皮雄鱼。该鱼黄皮性状的出现，推测可能发生了基因突变，也可能仅仅是由于环境引起的表型改变。请利用亲本中已有个体设计杂交实验，通过一次杂交对上述原因进行探究。(请写出实验思路及实验结果)

实验思路：让该黄皮雄鱼与黄皮雌鱼杂交，观察并统计子代表型。

预期结果和结论：若子代全为黄皮，则是由基因突变引起的；若子代红皮：黄皮=1：1，则仅仅由环境因素引起。



典例突破

解析

由题意可知，该鱼黄皮性状若是由基因突变引起的，则该雄鱼的基因型为 rr ；若是由环境改变引起的，且基因型未变，则该雄鱼的基因型为 Rr ，通过测交实验可确定该雄鱼的基因型。

题型二 基因突变的类型与判断方法

基本模型

1. 类型 { 显性突变: $aa \rightarrow Aa$ (当代表现)
隐性突变: $AA \rightarrow Aa$ (当代不表现, 一旦表现即为纯合)

2. 判断方法: 选取突变体与其他已知未突变体(即野生型)杂交, 根据子代性状表现判断。

(1) 若后代全表现野生型性状, 则突变体由隐性突变产生。

(2) 若后代全表现突变型性状, 则突变体由显性突变产生。

(3) 若后代既有突变型又有野生型性状, 则突变体由显性突变产生。



典例突破

2.(2024·大连高三模拟)叶色突变体的研究可提高人们对叶绿素代谢、叶绿体发育和光合作用机制的了解。研究发现某野生型水稻叶片绿色由基因C控制。研究者以诱变剂处理野生型水稻品系后,经筛选得到叶绿素含量较低的黄化突变体甲、乙(都能正常生长,光合产量较低)。回答下列问题:

(1)研究发现C1基因纯合时幼苗期致死,可推知基因C突变成C1属于显性突变(填“显性突变”或“隐性突变”),理由是基因C1纯合时幼苗期致死,说明突变体甲都是杂合子,这种杂合子表现出突变性状,说明控制突变性状的基因C1为显性基因。突变体甲连续自交2代, F_2 成年植株中绿色叶植株占 $\frac{3}{5}$ 。



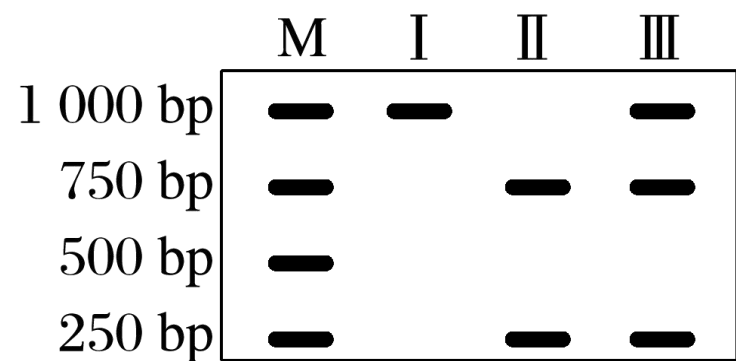
典例突破

解析

突变体甲是由基因C突变为C1所致，基因C1纯合时幼苗期致死，说明突变体甲都是杂合体，这种杂合子表现出突变性状，说明控制突变性状的基因C1为显性基因。突变体甲的基因型是CC1，由于C1C1致死，甲自交一次后 $CC1 : CC = 2 : 1$ ，自交两次后， $CC1 : CC = 2 : 3$ ，即成年植株中绿色叶植株占 $\frac{3}{5}$ 。

典例突破

(2)从野生型和突变体甲叶片细胞中获取控制上述叶片颜色的基因片段，用限制酶处理后进行电泳(电泳条带表示特定长度的DNA片段)，结果如图，属于突变体甲的是 III (填“II”或“III”)，判断理由是 突变体甲为杂合子，同时具有C和C1两个基因。



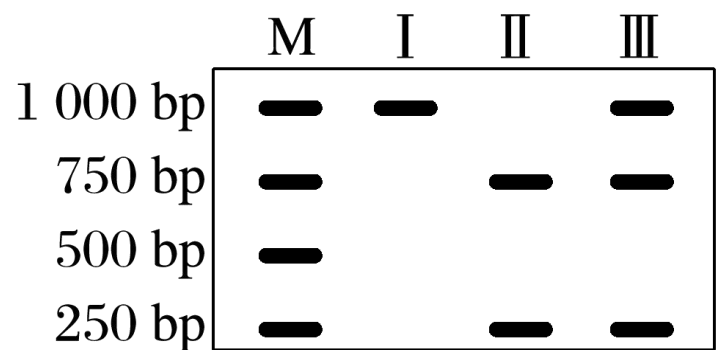
M:标准DNA片段

I :野生型的DNA条带

典例突破

解析

野生型只含有一种条带，说明1 000 bp的条带是C基因的条带，750 bp和250 bp的条带是C1基因的条带，突变体甲全为杂合子，除含有突变基因C1外还含有一个正常基因C，所以III是突变体甲。



M:标准DNA片段

I :野生型的DNA条带



典例突破

(3)某研究小组拟探究基因C2是显性突变还是隐性突变(已知C2基因不存在致死情况), 将突变体甲与突变体乙进行杂交, 支持隐性突变的杂交结果是 黄化 : 绿色 = 1 : 1。

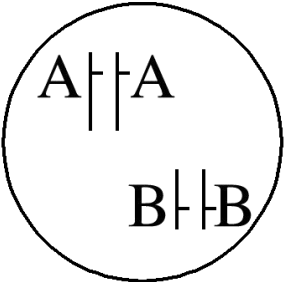
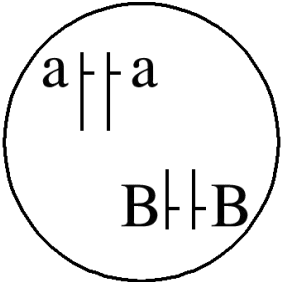
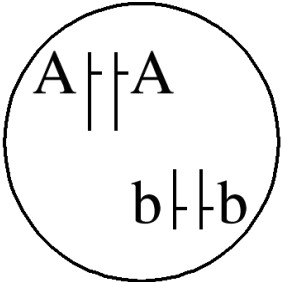
解析

突变体乙不存在致死情况, 将突变体甲与突变体乙进行杂交, 若是隐性突变, 则突变体乙为纯合子, 甲是CC1, 乙是C2C2, 二者杂交后代C1C2 : CC2 = 1 : 1, 即黄化 : 绿色 = 1 : 1。

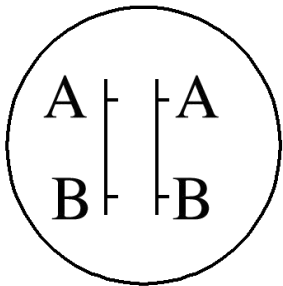
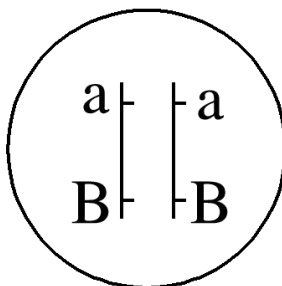
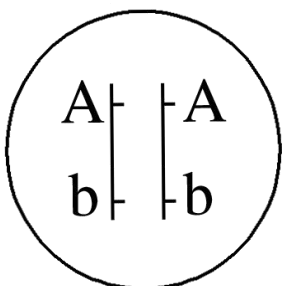
题型三 不同突变体是否为同一位点突变的判断

基本模型

若红花(野生型)有两种白花隐性突变品系，则控制这两种白花突变的基因间的位置关系可能存在以下三种情况，可通过杂交实验进行判断。

项目	野生型	白花1	白花2
互为等位基因	AA	a ₁ a ₁	a ₂ a ₂
非同源染色体上的非等位基因			

基本模型

项目	野生型	白花1	白花2
同源染色体上的非等位基因			

实验设计方法：将突变株1与突变株2进行杂交，根据是否转化为野生型个体判断突变基因对应的位置。



典例突破

3.某野生型二倍体植物(雌雄同株)花的花瓣数目均为4瓣，研究人员用一定剂量的某种化学试剂处理该植物的种子后，播种得到了两个不同突变型的植株(突变型1和突变型2)，均表现为花瓣数目明显多于4瓣。回答下列问题：

(1)若上述两个突变型植株均为基因突变所致，请设计一个简便的实验判断其发生的基因突变属于显性突变还是隐性突变：分别用突变型1、突变型2进行自交，观察并统计子代的表型。



典例突破

解析

要通过实验判断发生的基因突变属于显性突变还是隐性突变，对于雌雄同株的植物而言最简便的方式就是自交，因此实验思路为：分别用突变型1、突变型2进行自交，观察并统计子代的表型，若自交后代既有正常植株又有突变型植株，说明发生的基因突变是显性突变，若自交后代只有突变型植株，说明发生的基因突变是隐性突变。



典例突破

(2)若已证实上述两个突变型植株均发生的是隐性突变，但不知道突变型1和突变型2是否是由同一对基因发生的突变所致。为此，某同学将突变型1与突变型2进行杂交得到 F_1 ，发现 F_1 均表现为野生型。由此可推测突变型1和突变型2所对应的不是同一对基因发生的突变。

解析

若两个突变型植株均发生的是隐性突变，将突变型1与突变型2进行杂交得到 F_1 ，若 F_1 均表现为野生型，说明突变型1和突变型2不是由同一对基因发生的突变所致。



典例突破

(3)若上述推测成立，为进一步确定突变型1和突变型2发生突变的基因是否位于一对同源染色体上，该同学将 F_1 继续进行自交得到 F_2 。请预期实验结果并得出相应结论：

- ①若 F_2 的表型及比例为野生型：突变型=9：7，则突变型1和突变型2所对应的基因不位于一对同源染色体上(或位于两对同源染色体上或位于非同源染色体上)；
- ②若 F_2 的表型及比例为野生型：突变型=1：1，则突变型1和突变型2所对应的基因位于一对同源染色体上。



典例突破

解析

假设控制突变型1的基因为a，控制突变型2的基因为b。根据F₂的表型及比例为野生型：突变型=9：7，说明F₁的基因型为AaBb，并且这两对等位基因位于两对同源染色体上，符合基因的自由组合定律。若这两对等位基因位于同一对同源染色体上，即突变型1和突变型2所对应的基因是连锁遗传的，则将F₁继续进行自交得到F₂的表型及比例为野生型：突变型=1：1。

题型四 染色体变异、基因重组和基因突变的显微判断

基本模型

染色体变异在光学显微镜下能观察到，而基因突变和基因重组不能，所以可通过显微观察法辨别染色体变异，即制作临时装片，观察有丝分裂中期染色体是否发生变异，若有，则为染色体变异，否则为基因突变或基因重组(此处注意，若基因突变引起细胞结构改变也可间接用显微镜判断，例如，显微镜下观察血细胞涂片，若发现镰刀状红细胞，可判断发生了基因突变)。



典例突破

4.生物学研究中会用到模式生物，它们通常具有生长繁殖周期短、遗传信息清楚、生命力顽强等特点。果蝇可作为模式生物，1933年、1946年、1995年和2011年，6位研究果蝇的科学家先后4次获得诺贝尔奖。果蝇的正常翅和缺刻翅由位于X染色体上的一对等位基因(A/a)控制，Y染色体上没有它的等位基因。某科研小组用射线照射一对正常翅果蝇产生的受精卵，由这些受精卵发育成的F₁个体中出现了一只缺刻翅雌性(只考虑一种类型的变异)，将该果蝇与纯合正常翅的雄果蝇杂交产生F₂。回答下列问题：



典例突破

(1)若缺刻翅的出现是基因突变的结果，当 F_2 中出现缺刻翅时，并不能确定是否发生了显性突变(基因a突变为基因A)，原因是无论缺刻翅是显性突变还是隐性突变，后代都会出现缺刻翅。若想证明缺刻翅的出现是发生显性基因突变的结果，可采取的简单做法是统计 F_2 中缺刻翅的性别比例，结果为雌、雄果蝇中均有缺刻翅(或缺刻翅中雌：雄=1：1)时，缺刻翅基因为A。



典例突破

(2)若 F_2 中正常翅：缺刻翅=2：1，显微镜下观察到 F_1 中该缺刻翅雌果蝇体内有五种形态的染色体，则这种变异属于(X)染色体结构变异，解释出现以上结果的原因：正常翅对缺刻翅为显性，射线照射引起受精卵中X染色体上A基因片段缺失， F_1 中缺刻翅雌果蝇的基因型为 X^aX^O (O表示缺失)，该雌果蝇与正常翅的雄果蝇 X^AY 杂交， F_2 中 X^OY 的胚胎(个体)致死。

题型五 利用单体、三体或缺体判断特定基因是否位于特定染色体上

基本模型

1.利用单体定位

举例：正常隐性 (aa) 个体与 7- 单体 (7 号染色体单体) 显性纯合子杂交得 F_1 ，统计 F_1 的表型比例

F_1 的表型比例为 1:1，则
基因位于 7 号染色体上

F_1 全为显性，则基因
不位于 7 号染色体上

2.利用三体定位

举例：正常隐性 (aa) 个体与 7- 三体 (7 号染色体有三条) 显性纯合子杂交得 F_1 ， F_1 三体与正常隐性个体杂交得 F_2 ，统计 F_2 的表型比例

F_2 的表型比例为 5:1，则
基因位于 7 号染色体上

F_2 的表型比例为 1:1，则
基因不位于 7 号染色体上

3.利用染色体片段缺失定位

举例：正常隐性 (aa) 个体与 2 号染色体缺失一小段的显性个体杂交得 F_1 ， F_1 随机交配得 F_2 ，统计 F_2 的表型比例（注：缺失纯合子致死）

F_2 的表型比例为 3:1，
则基因不位于 2 号染色体上

F_2 的表型比例为 11:4，则基因位于 2 号染色体上，且基因不在缺失片段上

F_2 的表型比例为 7:8，则基因位于 2 号染色体上，且基因在缺失片段上



典例突破

5.(2023·南京高三模拟)某植物突变株表现为黄叶(aa), 用该突变株分别与不含a基因的5号单体(5号染色体缺失一条)、绿叶纯合的5号三体杂交得 F_1 , F_1 自交得 F_2 。若单体和三体产生的配子均可育, 但一对同源染色体均缺失的个体致死。则关于 F_1 和 F_2 , 下列说法错误的是

- A. 分析突变株与5号单体的杂交后代 F_1 , 可确定A、a是否位于5号染色体上
- ✓ B. 若突变株与5号单体杂交得到的 F_2 中黄叶: 绿叶=5: 3, 则A、a基因位于5号染色体上
- C. 若A、a基因不位于5号染色体, 则突变株与5号三体杂交得到的 F_2 中黄叶: 绿叶=1: 3
- D. 若突变株与5号三体杂交得到的 F_2 中绿叶: 黄叶=31: 5, 则A、a基因位于5号染色体上



典例突破

解析

若A、a位于5号染色体上，则突变体基因型为aa，而单体绿叶纯合植株的基因型为AO(O代表缺失基因)，二者杂交后代为Aa：aO=1：1，表现为绿叶和黄叶。若A、a不位于5号染色体上，则突变体基因型为aa，而单体绿叶纯合植株的基因型为AA，二者杂交后代均为Aa，表现为绿叶，A正确；



典例突破

解析

若A、a基因位于5号染色体上，则突变体基因型为aa，而单体绿叶纯合植株的基因型为AO，二者杂交后代为Aa : aO = 1 : 1，表现为绿叶和黄叶，F₁中Aa自交后代A₋ = $1/2 \times 3/4 = 3/8$ ，aa = $1/2 \times 1/4 = 1/8$ ，aO自交后代为aa = $1/2 \times 1/4 = 1/8$ 、aO = $1/2 \times 1/2 = 1/4$ ，由于一对同源染色体均缺失的个体致死，所以致死个体为 $1/2 \times 1/4 = 1/8$ ，所以F₂中黄叶 : 绿叶 = 4 : 3，B错误；



典例突破

解析

若A、a基因不位于5号染色体上，则突变体基因型为aa，而三体绿叶纯合植株的基因型为AA，二者杂交后代均为Aa，表现为绿叶。F₁自交，F₂基因型及比例为AA：Aa：aa=1：2：1，黄叶：绿叶=1：3，C正确；



典例突破

解析

若A、a基因位于5号染色体上，则突变体基因型为aa，而三体绿叶纯合植株的基因型为AAA，AAA产生的配子为 $\frac{1}{2}$ AA、 $\frac{1}{2}$ A，因此二者杂交后代为 $\frac{1}{2}$ AAa、 $\frac{1}{2}$ Aa，均为绿叶，AAa产生的配子类型及比例为AA : Aa : A : a = 1 : 2 : 2 : 1，AAa自交后代黄叶aa的比例 = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{72}$ ，Aa自交产生的后代中黄叶aa的比例 = $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ ，因此F₁自交后代黄叶占 $\frac{1}{72} + \frac{1}{8} = \frac{10}{72} = \frac{5}{36}$ ，绿叶占 $\frac{31}{36}$ ，即绿叶 : 黄叶 = 31 : 5，D正确。

课时精练

1.观察发现某闭花受粉的二倍体植物($2n$), 野生型开红花, 突变型开白花。为了确定花色性状的显隐性关系和花色控制基因及其在染色体上的定位, 研究人员进行实验如下。请分析回答下列问题:

(1)在甲种群中, 该植物出现一株白花突变株A。将该白花突变株A与野生型杂交, 子一代为红花植株, 子二代红花植株和白花植株比为3:1, 据此可推测: 该红花和白花受一对等位基因控制, 且基因完全显性。

解析

白花植株与野生型杂交, 子一代全为红花, 子二代红花: 白花 = 3:1, 说明遵循基因的分离定律, 红花和白花受一对等位基因控制, 且基因完全显性。

(2)在乙种群中，该植物也出现了一株白花突变株B，且与白花突变株A同为隐性突变。为确定白花突变株A、B是否由相同的等位基因控制，可将白花突变株A、B杂交，当子一代表现为红花时，可确定两株白花突变体是由不同的等位基因控制；若子一代自然繁殖获得的子二代中表型及比例为红花：白花=9：7时，可确定白花突变由独立遗传的两对等位基因控制。

解析

已知甲、乙两种群的白花突变均为隐性突变，要确定甲、乙两种群的白花突变是否由相同的等位基因控制，可将白花突变株A、B杂交。若白花突变由不同的等位基因控制(设相关基因用A/a、B/b表示)，则两株突变体基因型为AAbb和aaBB，两者杂交，子一代基因型均为AaBb，表现为红花；子一代自交，子二代表型及比例为红花(A_B_)：白花(A_bb+aaB_+aabb)=9：7。

(3)缺体($2n-1$)可用于基因的染色体定位。人工构建该种植物的缺体系(红花)应有 n 种缺体。将白花突变株A与该种植物缺体系中的全部缺体分别杂交,留种并单独种植,当子二代出现表型及比例为 红花:白花
 $=1:1$ 时,可将白花突变基因定位于 该缺体所缺少的 染色体上。

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/266155231053010241>