11-5 突變

突變

一、定義：DNA、基因或染色體發生改變。

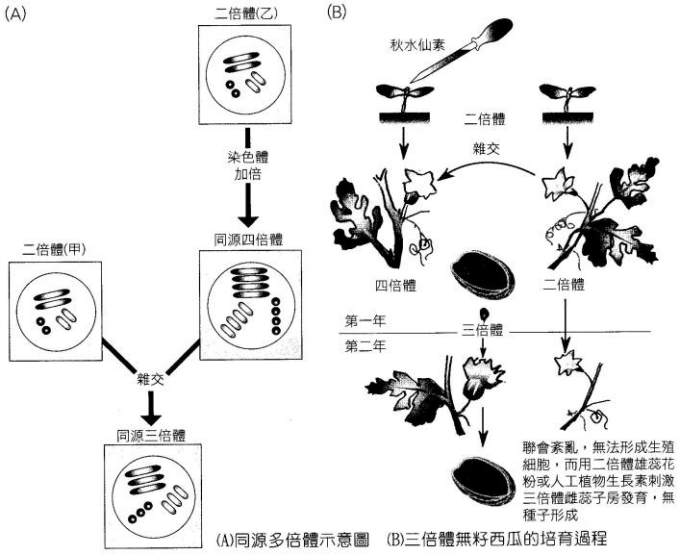
二、類型

染色體變異	染色體數目變異	整倍體變異		染色體數目發生套數變化
		非整倍體變異		染色體數目增加或減少而使染色體不成對
	染色體結構變異	基因數目異常	缺失	染色體部份片段缺損
			重複	染色體部份片段重複出現
		基因位置異常	倒位	染色體上基因排序顛倒
			易位	非同源染色體部份基因互換
基因突變	基因序列發生核苷酸取代、插入、刪除、重複等現象，導致序列改變			

染色體的變異

一、染色體數目變異

1. 整倍體變異：染色體套數發生變化。
   a. 二倍體（2n）：一般生物體細胞內染色體成對存在，其減數分裂後的配子為單倍數染色體。
      →一般動物多為二倍體生物
   b. 單倍體（n）：生物體細胞染色體不成對，產生配子時不需經過減數分裂。
      →蜜蜂及螞蟻的雄性個體為單倍體，雌性個體為二倍體
   c. 多倍體：染色體三套或三套以上，常見於植物體中。
      →約有 50～70%的開花植物、90%的蕨類植物為多倍體
      →可能因為花粉雜交後產生偶數多倍體的個體，保留於族群中
      →多倍體植物個體有增大的現象，部份植物具有抗旱或抗病的特性



(A)同源多倍體示意圖 (B)三倍體無籽西瓜的培育過程

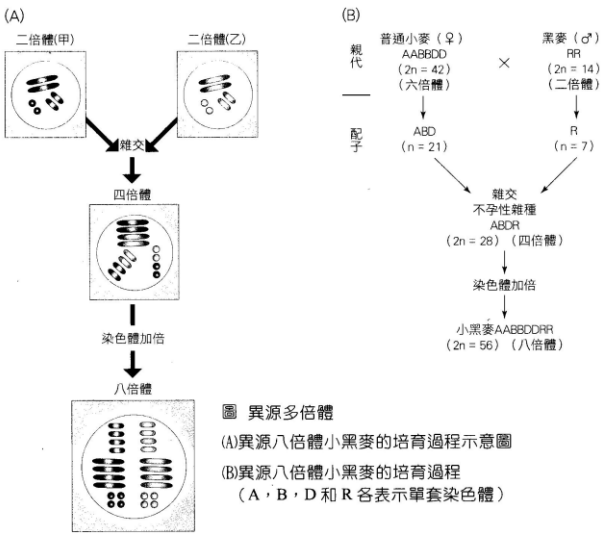


圖 異源多倍體

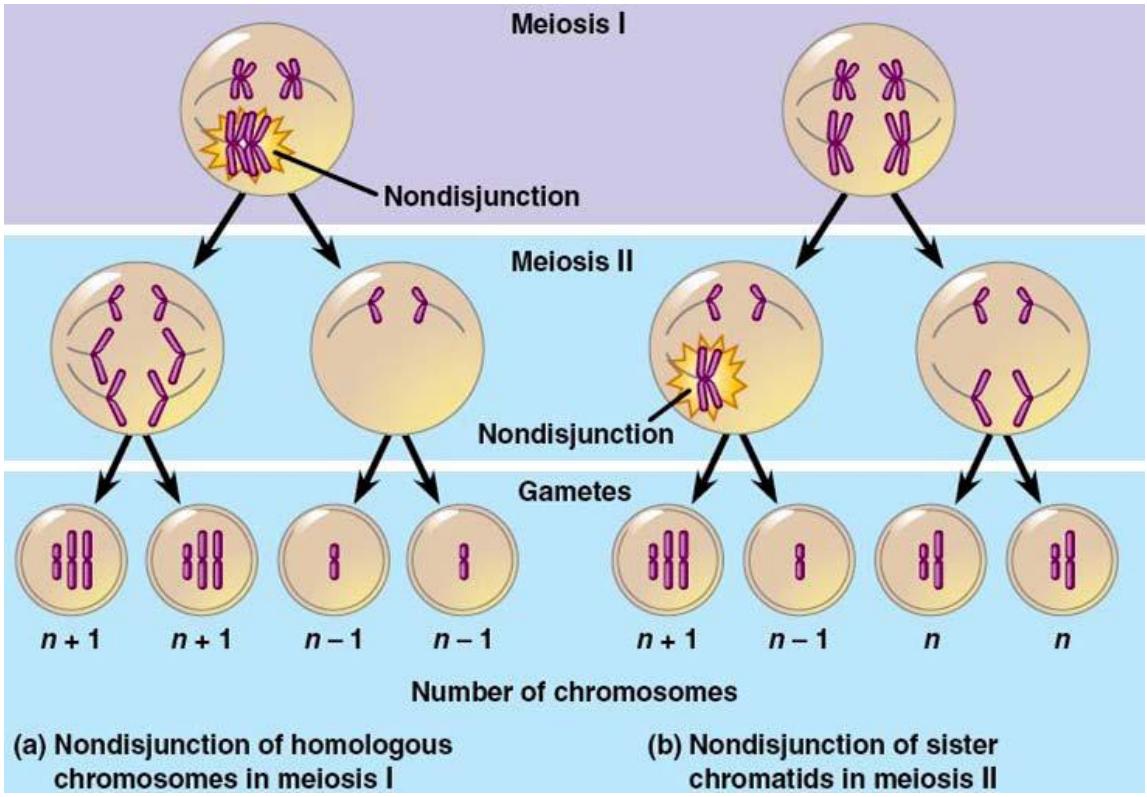
(A)異源八倍體小黑麥的培育過程示意圖

(B)異源八倍體小黑麥的培育過程

（A，B，D 和 R 各表示單套染色體）

2. 非整倍體變異：染色體增加或減少一條或數條。
   a. 成因：減數分裂時發生染色體無分離的現象。
   b. 實例

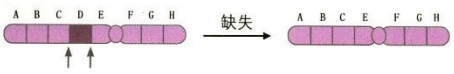
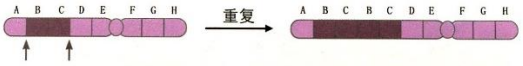
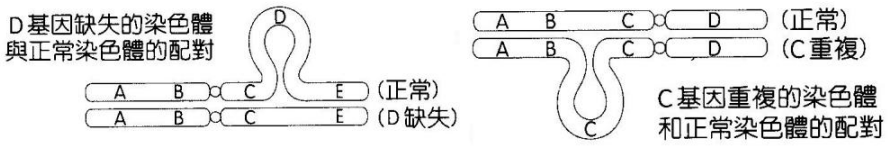
唐氏症	1. 成因：第 21 對染色體多一條（2n＋1）。 2. 病徵：臉型類似蒙古人種，身體及智能發育遲緩
透那氏症	1. 成因：女性缺少一條 X 染色體（44＋X0）。 2. 病徵：子宮小、缺少卵巢
克萊恩斐特氏症	1. 成因：男性多一條以上的 X 染色體（44＋XXY）。 2. 病徵：乳房發育、睪丸較小、精子量少



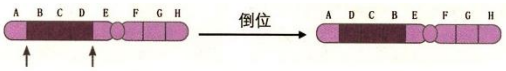
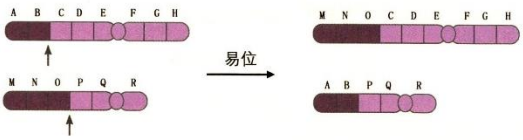


二、染色體結構變異

1. 缺失與重複

	缺失	重複
定義	染色體失去一小段，使染色體失去一或多個基因 	染色體的一小段重複出現，使染色體上的基因增加 
成因	染色體斷裂後再接合，而使染色體變短	染色體斷裂後再接合或某部份發生複製，使部份基因倍增
分裂	減數分裂聯會時，較長的染色體會形成圈環以利配對 	
影響	影響較大 可能導致疾病或死亡	影響較小 可能使某些性狀表現加強
實例	第一對染色體缺失：黑色素癌 第五對染色體缺失：貓叫症 第十一對染色體缺失：智能障礙	果蠅 X 染色體的 Bar 顯性基因重複：使小眼數目減少

2. 倒位及易位

	倒位	易位
定義	一條染色體上的某些基因順序顛倒 	兩條非同源染色體之間互換某些基因 
成因	染色體形成圈環後，在交叉處斷裂並以相反方向接合	兩條非同源染色體各有一部分斷裂，彼此互換再接合
影響	對表現型影響不大 減數分裂時部份配子無法存活	對表現型影響不大 可能影響部份基因表現的調節 減數分裂時部份配子無法存活
實例	不孕症	第八對與第十四對易位：白血病

基因突變

一、點突變

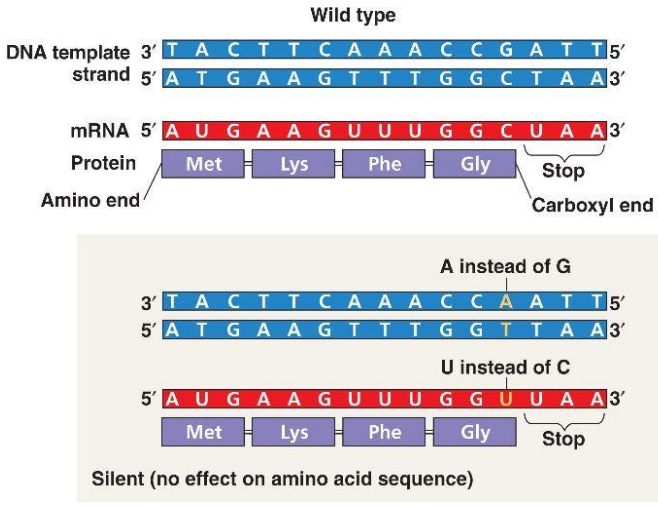
1. 定義：單一核苷酸發生取代、插入或刪除。

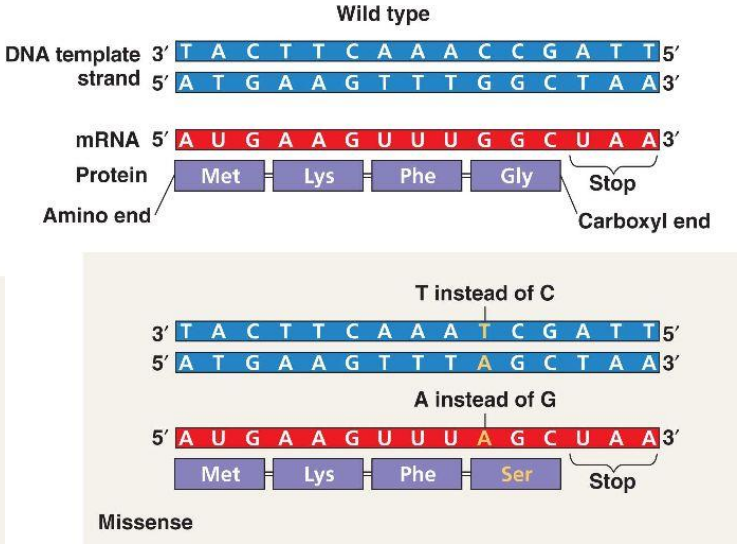
2. 種類：

a. 靜默突變（silent mutation）

(1)密碼子變更為另一密碼子，但對應的胺基酸種類相同。

(2)轉譯後胺基酸序列及蛋白質功能不受影響。





b. 錯義突變（missense mutation）

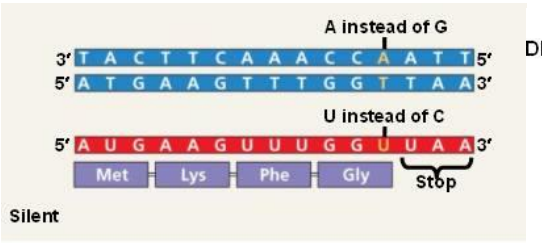
(1)密碼子變更為另一密碼子，且對應的胺基酸種類改變。

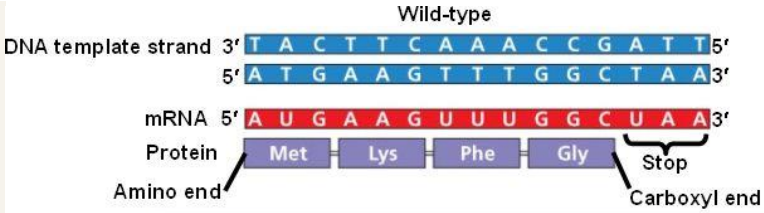
(2)轉譯後胺基酸序列不同，可能影響蛋白質形狀及功能。

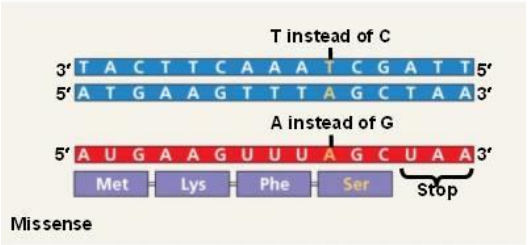
c. 無義突變（nonsense mutation）

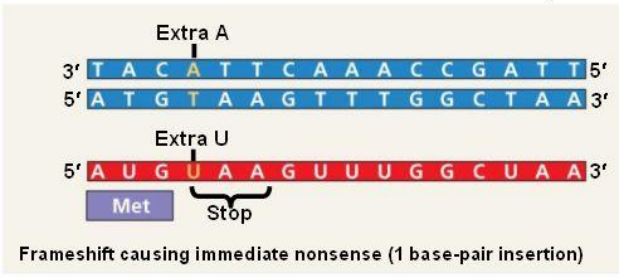
(1)密碼子變更為終止密碼子，使轉譯作用提早結束。

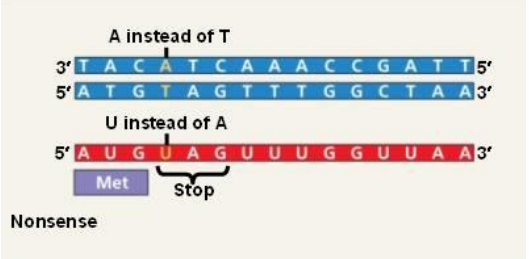
(2)轉譯後胺基酸序列縮短，造成蛋白質功能異常。

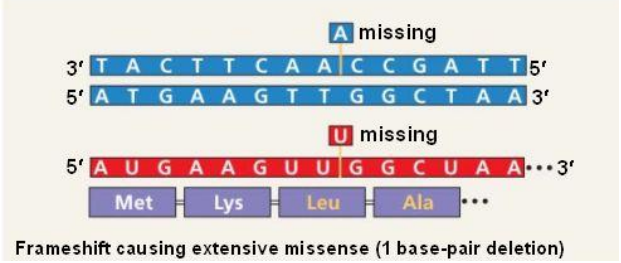












d. 框移突變（frameshift mutation）

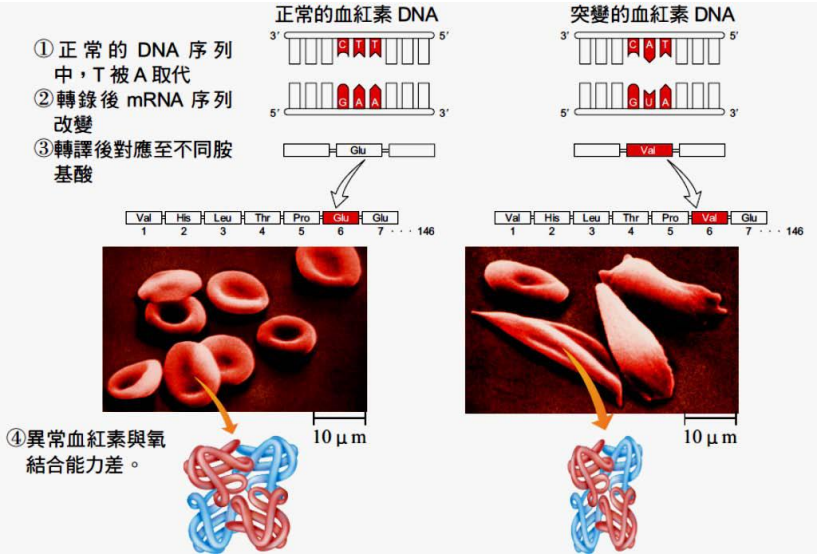
(1)一或多個核苷酸插入或刪除，造成讀框偏移，使突變處下游的密碼子改變。

(2)使胺基酸序列改變，通常造成蛋白質失去功能。

3. 實例

a. 血紅素 β 多肽鏈的第六號胺基酸為麩胺酸（Glu，對應密碼子為 GAG），因點突變變更為纈胺酸（Val，對應密碼子為 GUG）會造成鐮刀形貧血症。

b. 地中海貧血為基因突變造成血紅素 α 多肽鏈或 β 多肽鏈變短導致。



二、引發基因突變的原因

1. 自發性突變

a. 成因：

(1)DNA 複製、修補或重組時造成核苷酸取代、插入或刪除。

(2)細胞代謝產生自由基，過多自由基可能造成 DNA 斷裂或鹼基被刪除。

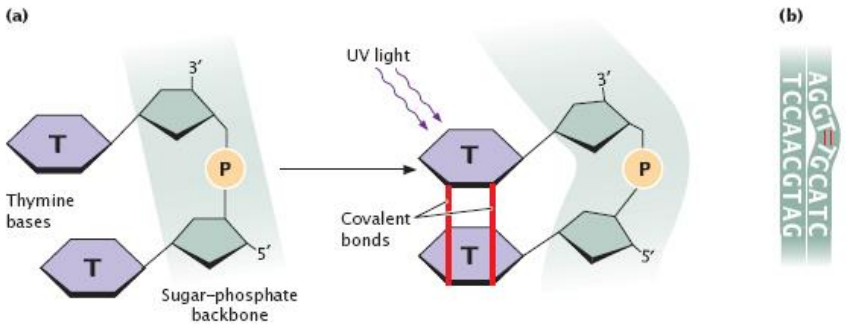
b. DNA 聚合酶具有校讀的功能，可修正複製時發生的錯誤，故自發性突變機率約為 10^{-5}～10^{-6} 左右。

2. 誘導性突變

a. 暴露於致突變原造成的突變。

b. 致突變原種類

物理因子	高能量的輻射線，如紫外線、X 光、γ 射線。 實例 1：紫外線可能造成 DNA 中兩個連續的胸腺嘧啶產生共價鍵結，而形成胸腺嘧啶二聚物，若未被 DNA 修補酵素修復，會導致 DNA 複製錯誤。 實例 2：著色性乾皮症為 DNA 修補酵素基因缺陷，導致皮膚細胞無法修復紫外線造成的突變或損傷，易形成皮膚癌。
化學因子	亞硝酸鹽、5-溴尿嘧啶、菸焦油等。 實例：5-溴尿嘧啶結構與胸腺嘧啶相似，可能參與 DNA 複製導致鹼基配對錯誤而造成突變。

	
生物因子	病毒將本身基因嵌入宿主細胞的 DNA 中，導致 DNA 序列改變而產生癌症。 實例：人類乳突病毒（HPV）導致子宮頸癌。