



基因

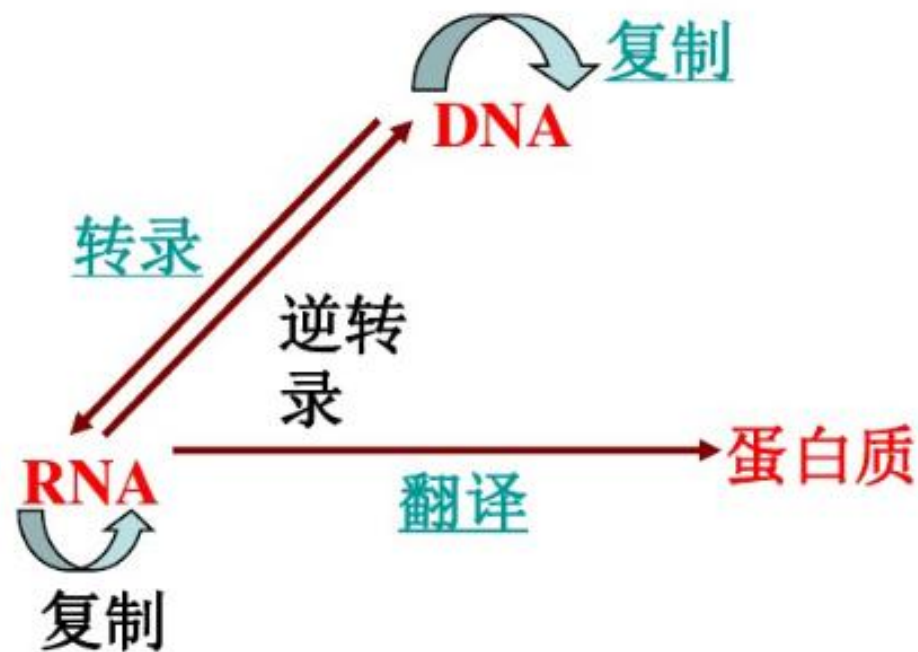
郑玉玺

15915751625



一、DNA的复制、转录和翻译

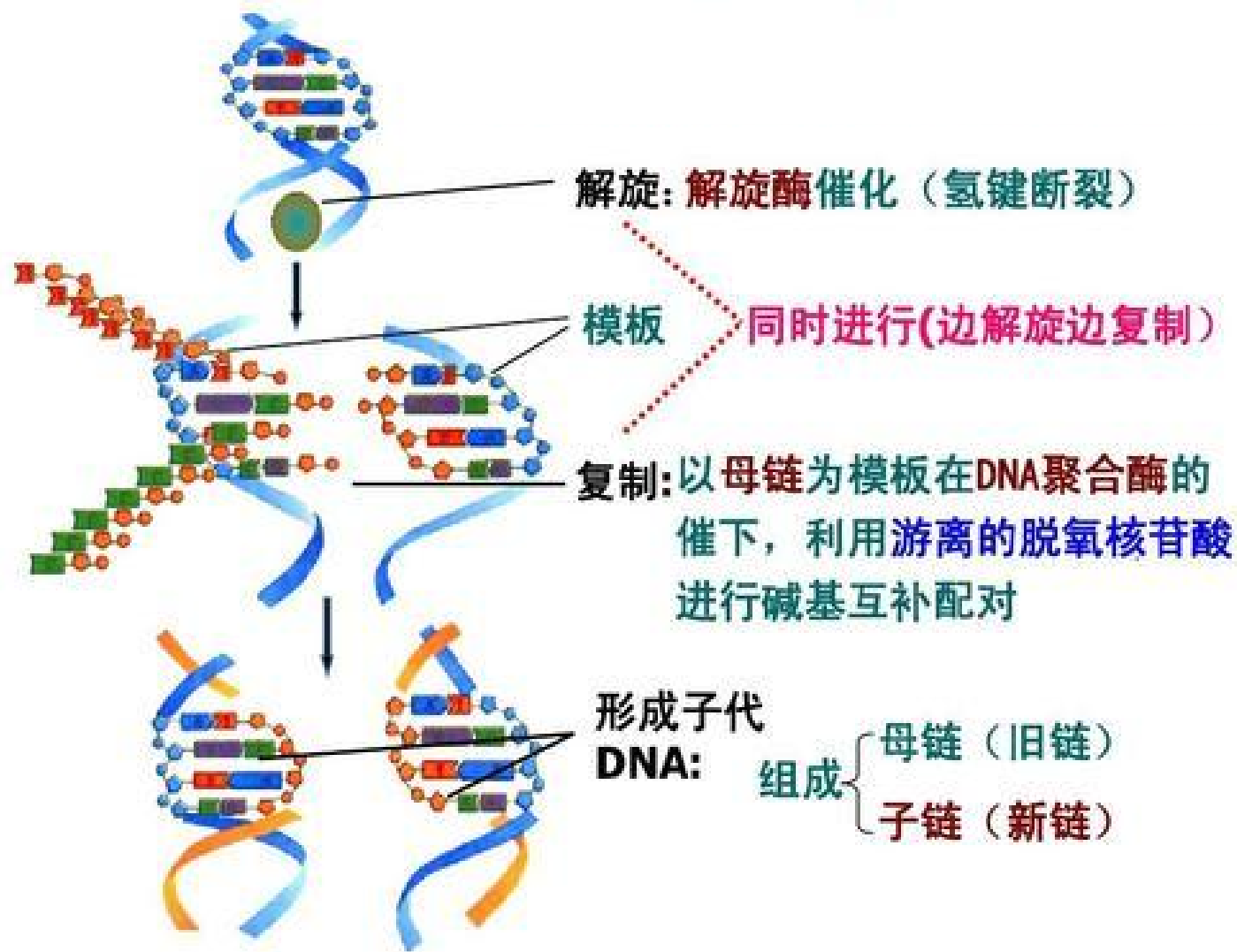
- ◆DNA**复制**把亲代的遗传信息忠实的传递给子代。
- ◆子代通过**转录**传递给RNA，再通过**翻译**生成蛋白质，表现生命活性。



一、DNA的复制、转录和翻译

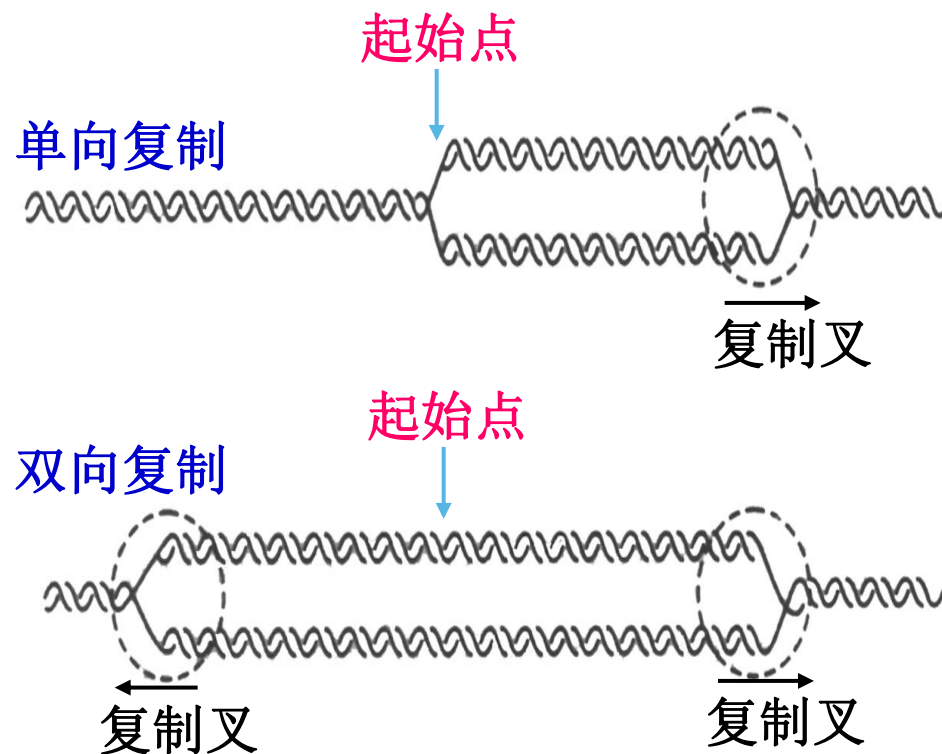
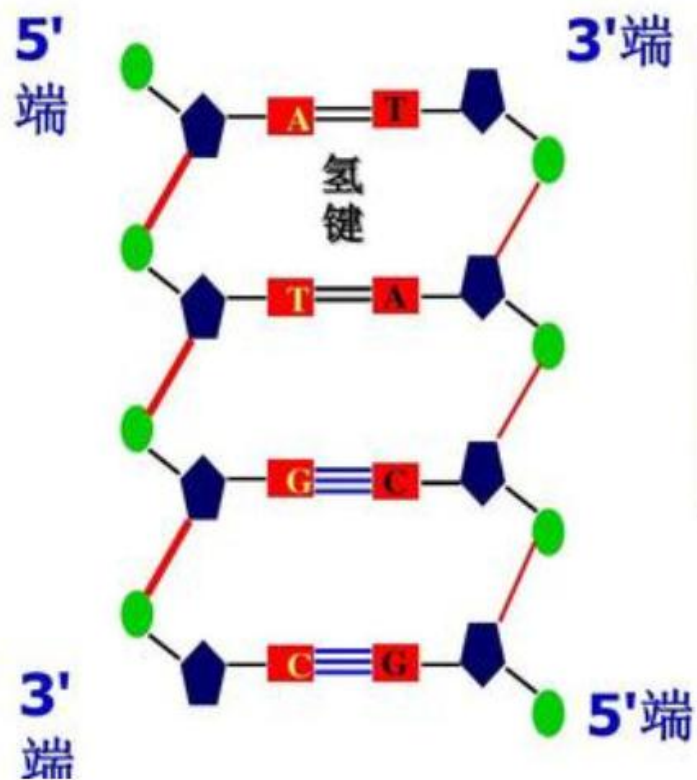
1、DNA的半保留复制：

DNA在复制时，两条链解开分别作为模板，在DNA聚合酶的催化下按碱基互补的原则合成两条与模板链互补的新链，以组成新的DNA分子。



一、DNA的复制、转录和翻译

DNA复制的方向：5' 端 $\longrightarrow$ 3' 端



一、DNA的复制、转录和翻译

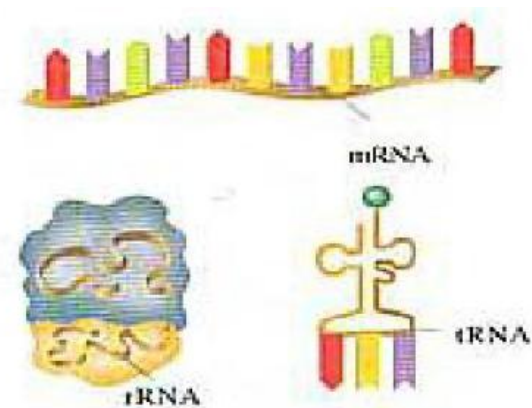


一、DNA的复制、转录和翻译

2、DNA的转录：转录是在DNA的指导下，通过RNA聚合酶的催化，以碱基配对为原则，以四种NTP为原料合成一条与模板DNA互补的RNA的过程。

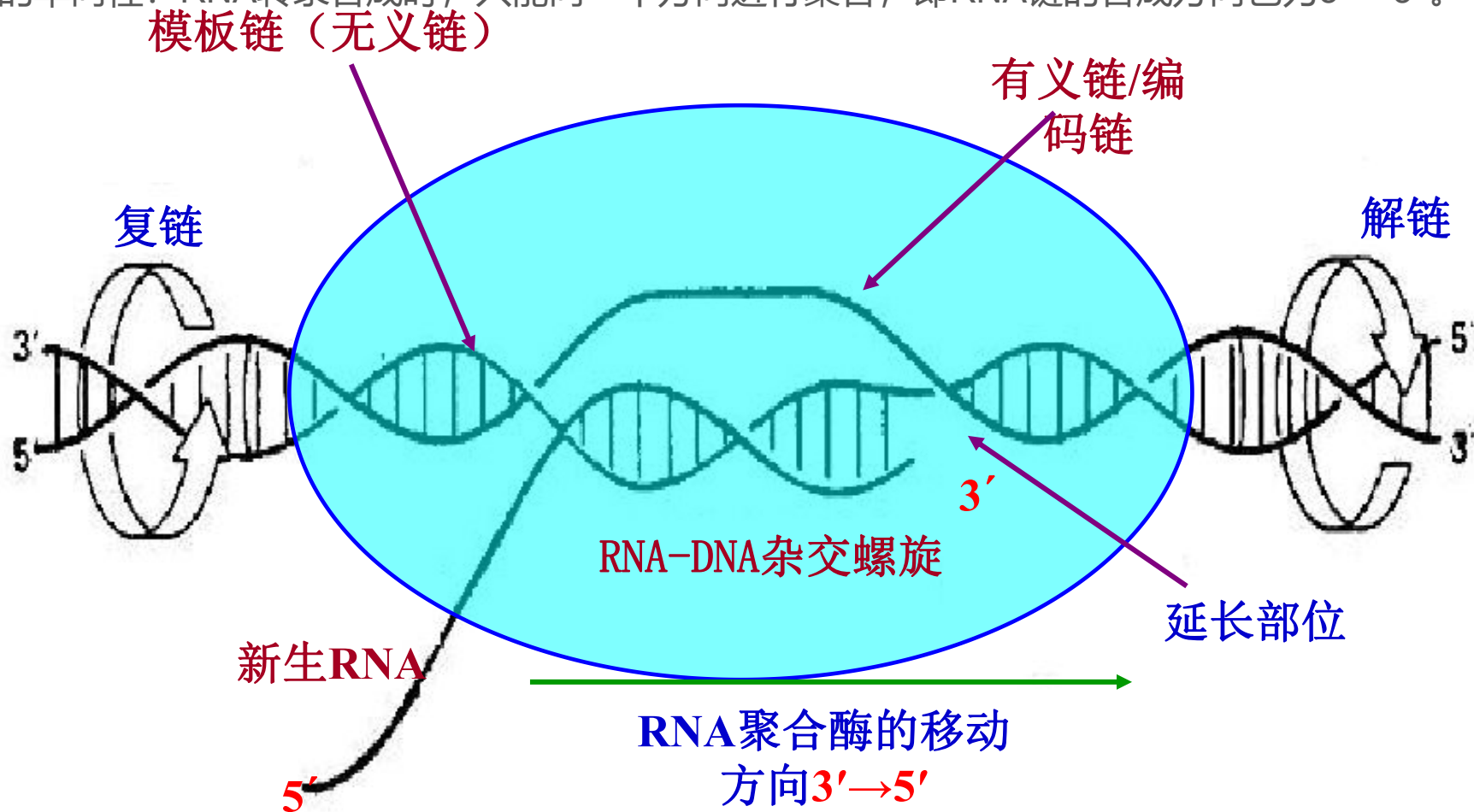
几种RNA：

- 1) 信使RNA(mRNA)：将DNA的遗传信息转录下来，传递至细胞质的核糖体上，控制蛋白质的合成。
- 2) 转运RNA(tRNA)：携带氨基酸进入核糖体，在mRNA指导下合成蛋白质。
- 3) 核糖体RNA (rRNA)：细胞内含量最多的RNA，与蛋白质结合形成核糖体。



一、DNA的复制、转录和翻译

- ✓ 转录的连续性：RNA转录合成时，以DNA作为模板，在RNA聚合酶的催化下，连续合成一段RNA链。
- ✓ 转录的单向性：RNA转录合成时，只能向一个方向进行聚合，即RNA链的合成方向也为5'→3'。

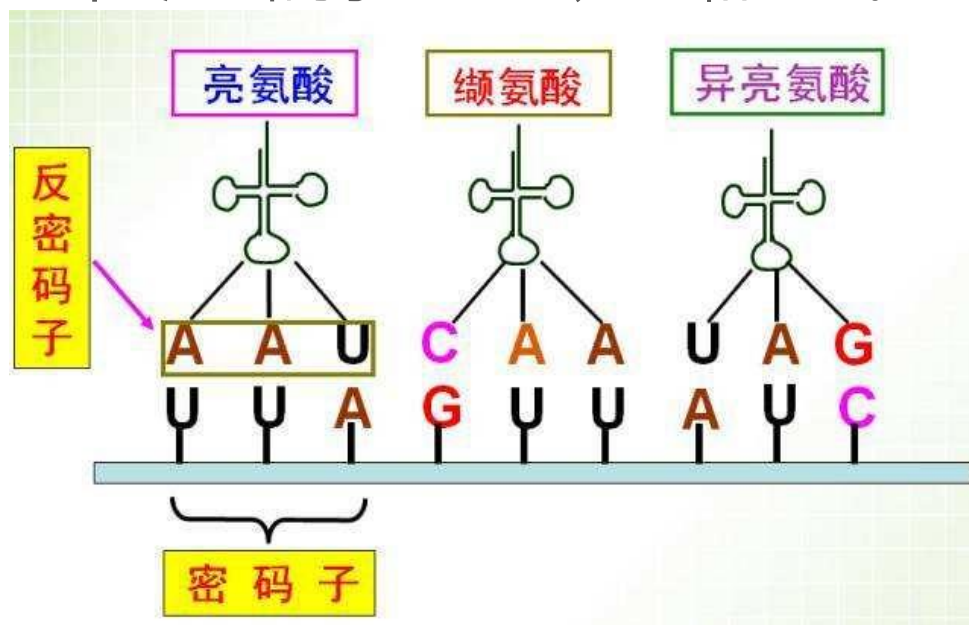


一、DNA的复制、转录和翻译

- 密码子：mRNA（或DNA）上的三联体核苷酸残基序列，该序列编码着一个指定的氨基酸，tRNA的反密码子与mRNA的密码子互补。

起始密码子：指定蛋白质合成起始位点的密码子。最常见的起始密码子是甲硫氨酸或缬氨酸密码。

终止密码子：任何tRNA分子都不能正常识别的，但可被特殊的蛋白结合并引起新合成的肽链从翻译机器上释放的密码子。存在三个终止密码子：UAG, UAA和UGA。



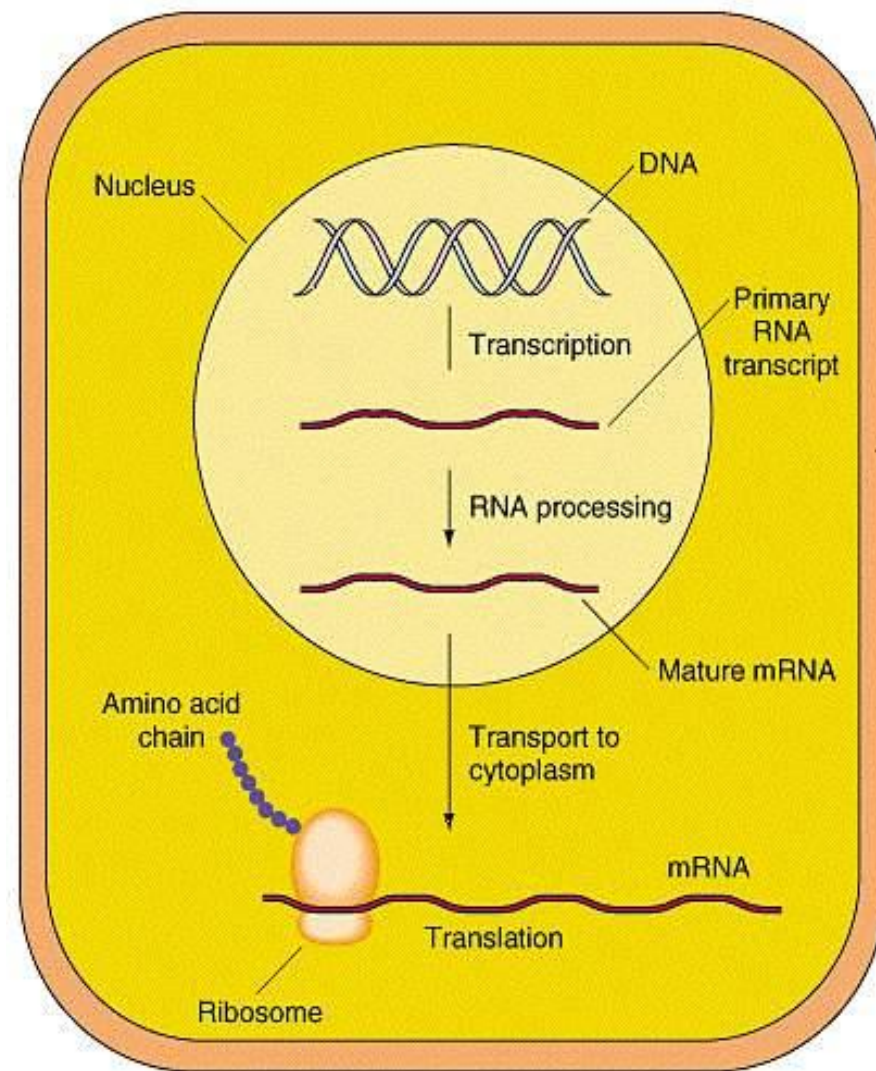
一、DNA的复制、转录和翻译

第一个碱基	第二个碱基				第三个碱基
	U	C	A	G	
U	苯丙氨酸 UUU	丝氨酸 UCU	酪氨酸 UAU	半胱氨酸 UGU	U
	苯丙氨酸 UUC	丝氨酸 UCC	酪氨酸 UAC	半胱氨酸 UGC	C
	亮氨酸 UUA	丝氨酸 UCG	停止码 UAA	停止码 UGA	A
	亮氨酸 UUG	丝氨酸 UCU	终止码 UAG	色氨酸 UGG	G
C	亮氨酸 CUU	脯氨酸 CCU	组氨酸 CAU	精氨酸 CGU	U
	亮氨酸 CUC	脯氨酸 CCC	组氨酸 CAC	精氨酸 CGC	C
	亮氨酸 CUA	脯氨酸 CCA	谷氨酰胺 CAA	精氨酸 CGA	A
	亮氨酸 CUG	脯氨酸 CCG	谷氨酰胺 CAG	精氨酸 CGG	G

一、DNA的复制、转录和翻译

3、翻译：基因的遗传信息在转录过程中从DNA转移到mRNA，再由mRNA将这种遗传信息表达为蛋白质中氨基酸顺序的过程。

- 合成体系：20种氨基酸、mRNA、tRNA、核糖体、酶和因子、无机离子、ATP、GTP
- 合成方向：N→C端。

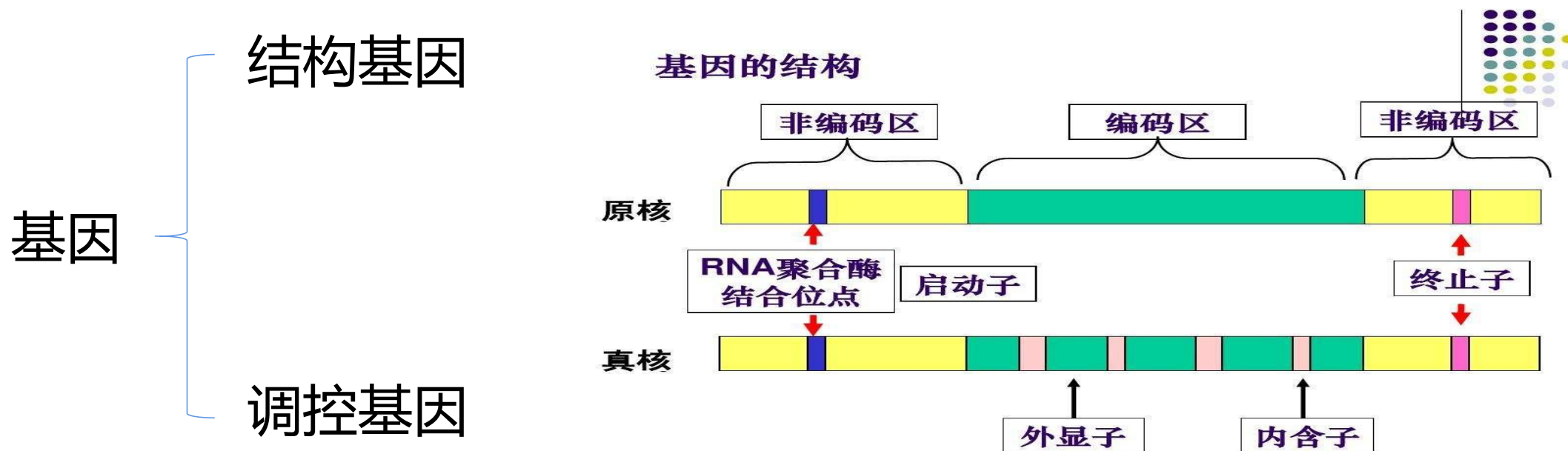


二、基因的基本概念及发展

1、概念：

什么是基因 (gene)：

基因是原核、真核生物以及病毒的DNA和RNA分子中具有遗传效应的核苷酸序列，是遗传的基本单位和突变单位以及控制性状的功能单位。



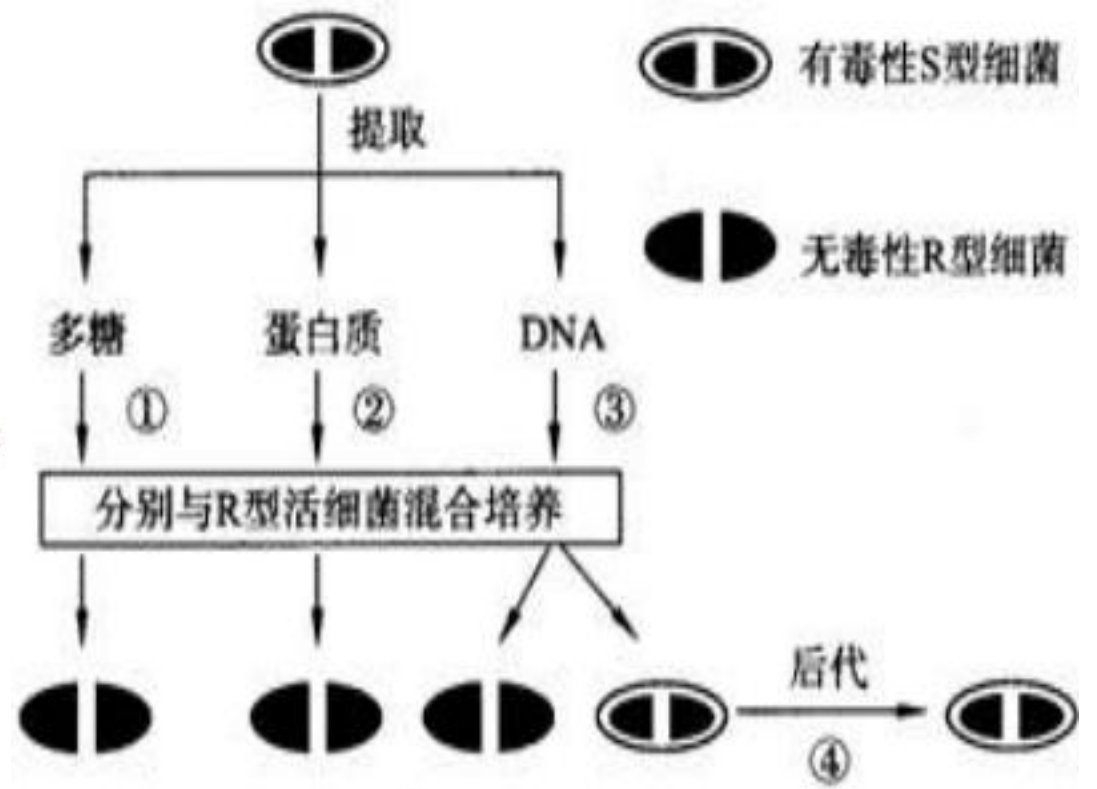
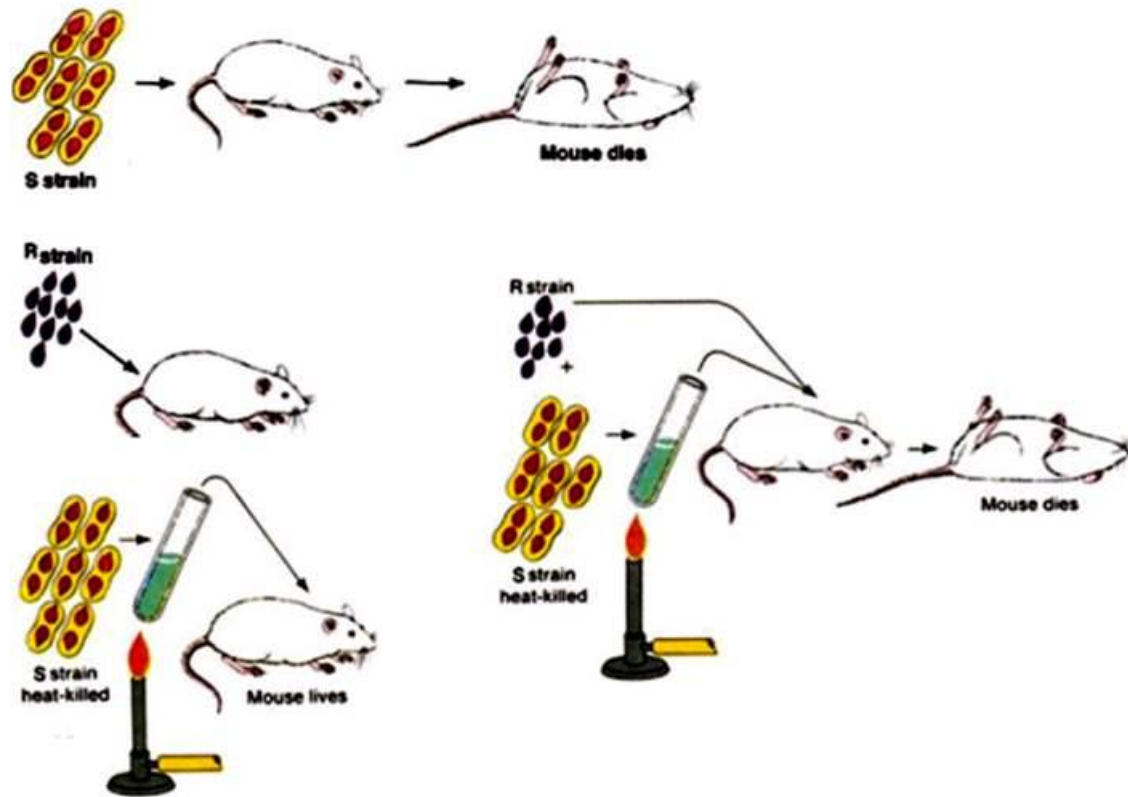
二、基因的基本概念及发展

2、基因概念的发展历史

早期理论

名称	提出人	时间	基本观点
融合遗传理论	希波克拉底	公元前460-375	遗传因子相遇时，会互相混合相互融化，成为中间类型的东西。
获得性遗传理论	拉马克	1809	物种形成是对环境的适应过程，后天获得的性状可以遗传给下一代。（用进废退，否认遗传物质的存在）
泛生论假说	达尔文	1866	生物体内细胞都存在胚芽，亲本胚芽融合形成子代。
种质论	魏斯曼	1885	提出细胞分为“种质”（即生殖细胞）和“体质”（即体细胞），只有种质才能遗传。（为基因理论提供伟大框架）
遗传因子假说	孟德尔	1900	分离定律、自由组合定律，奠定了遗传的染色体学说。
细菌转化现象	弗雷德里克；埃弗雷	1928；1944	提出“遗传物质是DNA”的概念

二、基因的基本概念及发展



二、基因的基本概念及发展

3、经典基因概念 (classical theory of gene)



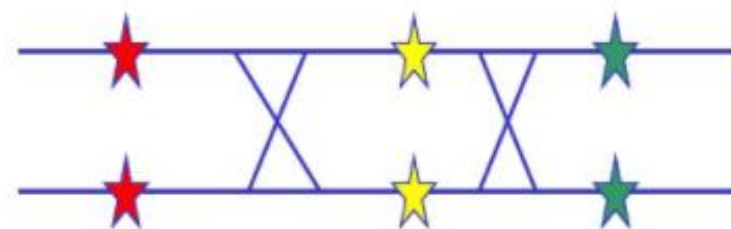
Theory of the Gene
Thomas Hunt Morgan, 1926

遗传因子
↓
基因 (gene)

二、基因的基本概念及发展

➤经典基因概念

- 基因是染色体上的实体
- 基因就像念珠一样孤立的呈线性排列在染色体上
- 基因是“三位一体”的 (three in one)



突变(mutant unit)

交换(cross-over unit)

功能(functional unit)

三位一体

最小的

不可分割的

基本的

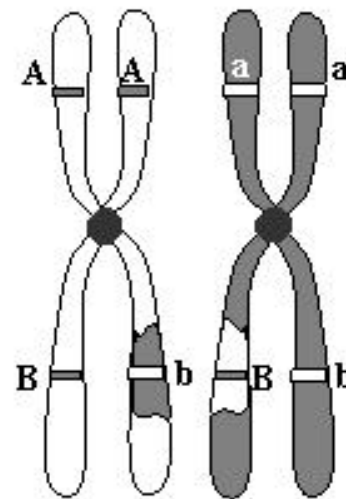
遗传单位

二、基因的基本概念及发展

✓ 突变 (mutant) 单位：一个基因突变成另一个基因，可以产生**等位基因**。

✓ 交换 (cross-over) 单位：基因间进行重组，基因是交换的基本单位。

✓ 功能 (function) 单位：控制有机体的性状。



(1926 T. H. Morgan)

二、基因的基本概念及发展

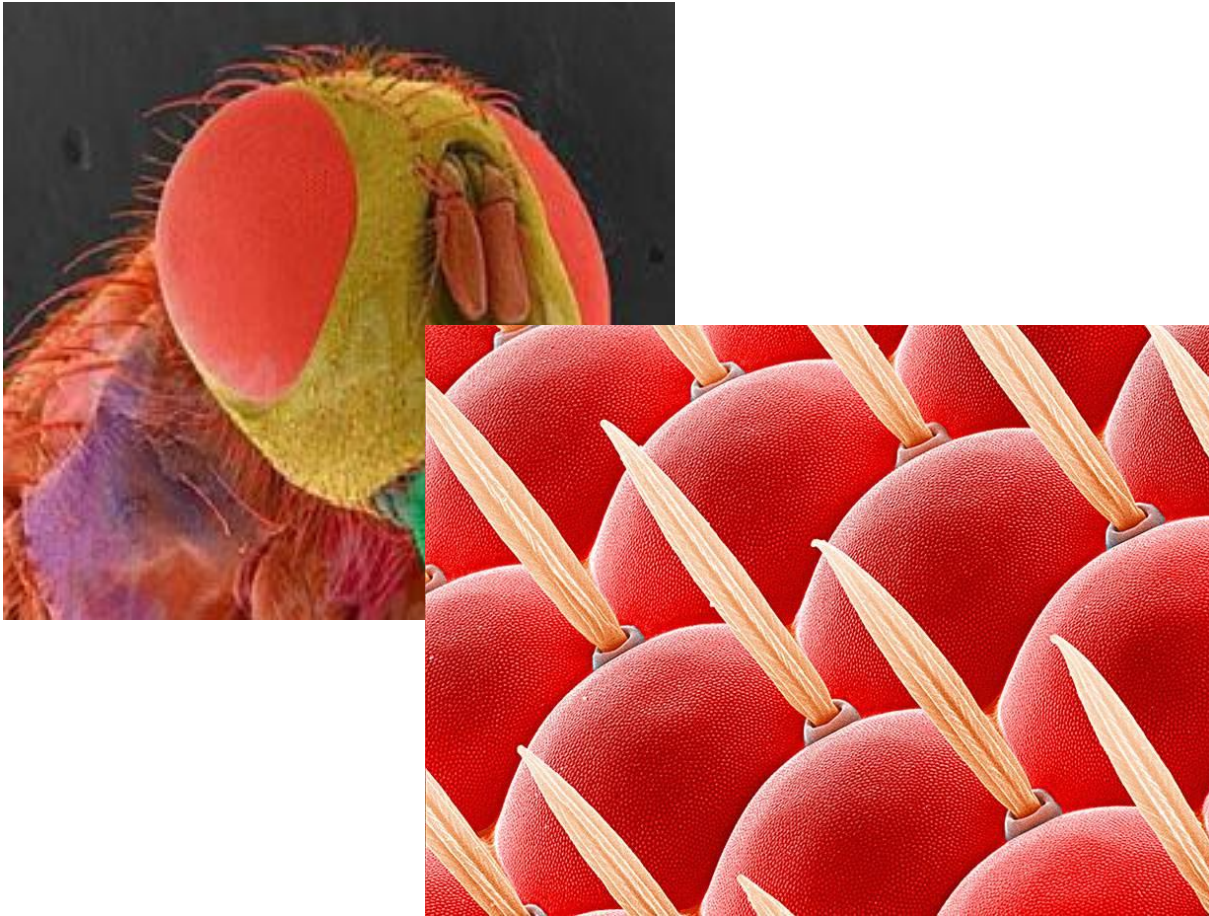
➤ 基因概念的发展与深入

1、位置效应 (position effect)

一个基因随着染色体畸变而改变了它和邻近基因的位置关系，从而改变表型效应的现象。分为两大类：(1)稳定型：如果蝇的棒眼，是由于x染色体上的**区段重复**。(2)花斑型：如果蝇的斑白眼是由于染色体结构变异使白眼座位改变了**位置**，邻近于异染色质。

二、基因的基本概念及发展

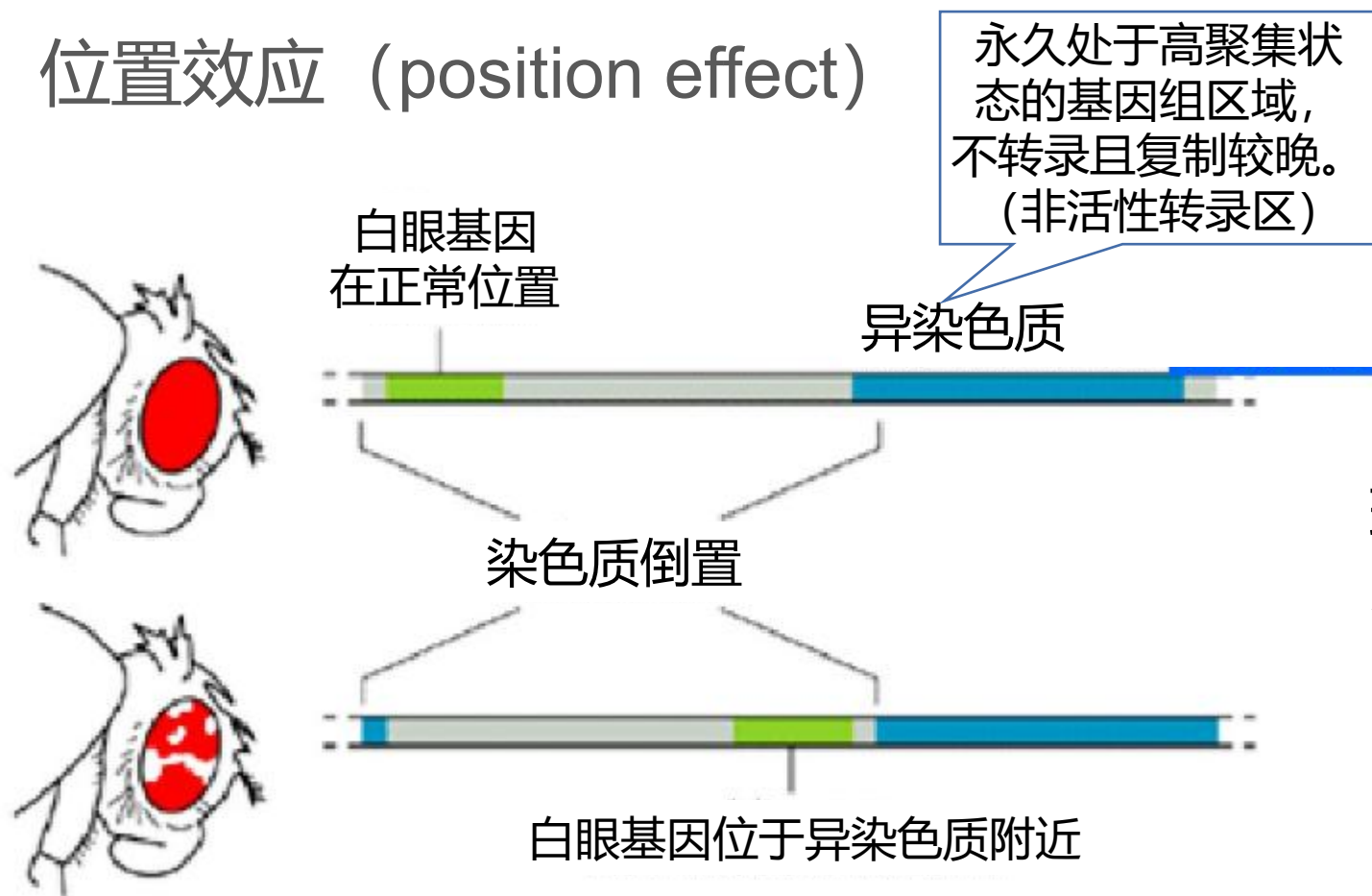
1、位置效应 (position effect)



野生型果蝇的复眼大约由
779个红色小眼组成

二、基因的基本概念及发展

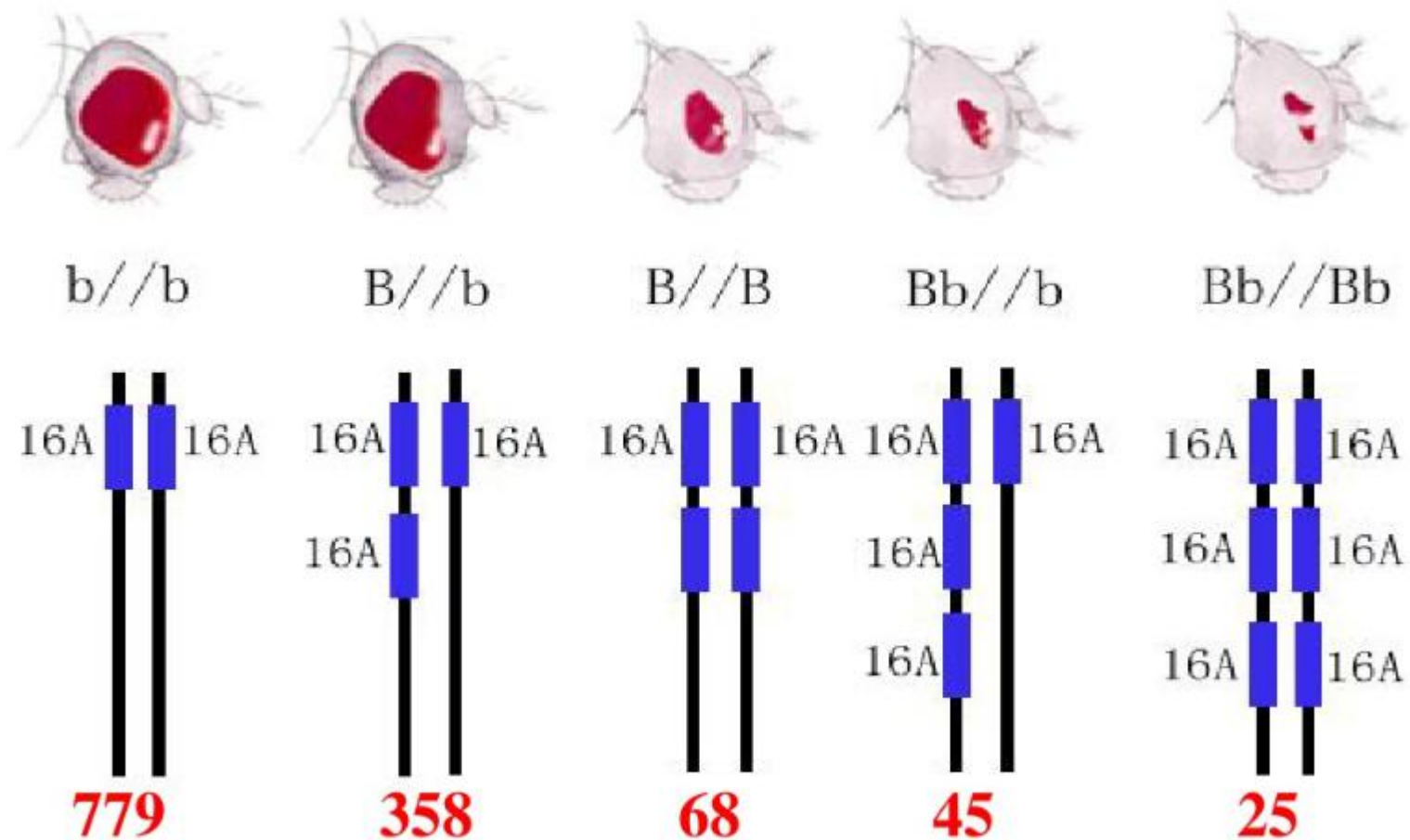
1、位置效应 (position effect)



斑白眼的出现是由于白眼基因改变了位置，邻近异染色质。

二、基因的基本概念及发展

果蝇眼面大小遗传的位置效应和剂量效应



二、基因的基本概念及发展

2、拟等位基因：

染色体上紧密连锁，表型效应类似，功能密切相关，控制同一性状的非等位基因。

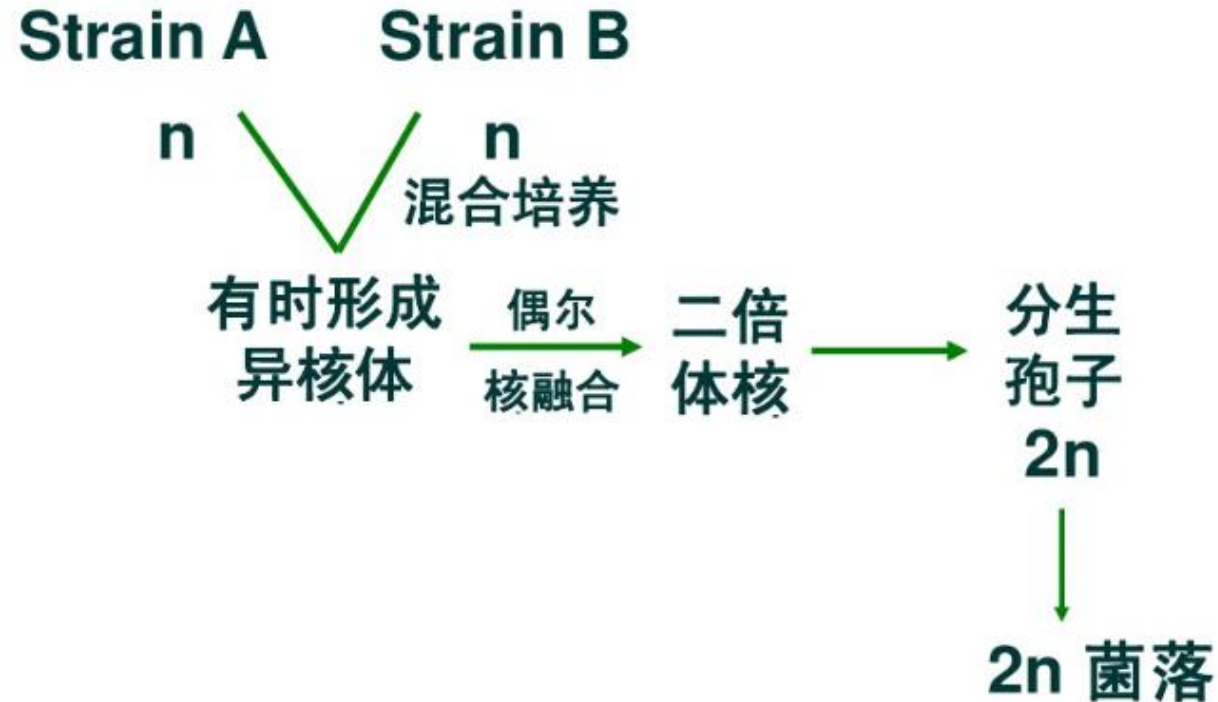
3、顺反子理论

顺反子（cistron）：结构基因，决定一条多肽链合成的功能单位。顺反子在一定条件下与基因同义，因此单顺反子是一个基因，多顺反子是多个基因。

二、基因的基本概念及发展

曲霉中的试验

曲霉菌 (*Aspergillus nidulans*)



二、基因的基本概念及发展

腺嘌呤缺陷型 ad_{16} 、 ad_8



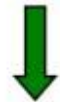
$2n$ 是腺嘌呤缺陷型



ad_{16} 和 ad_8 是同一基因突变的结果

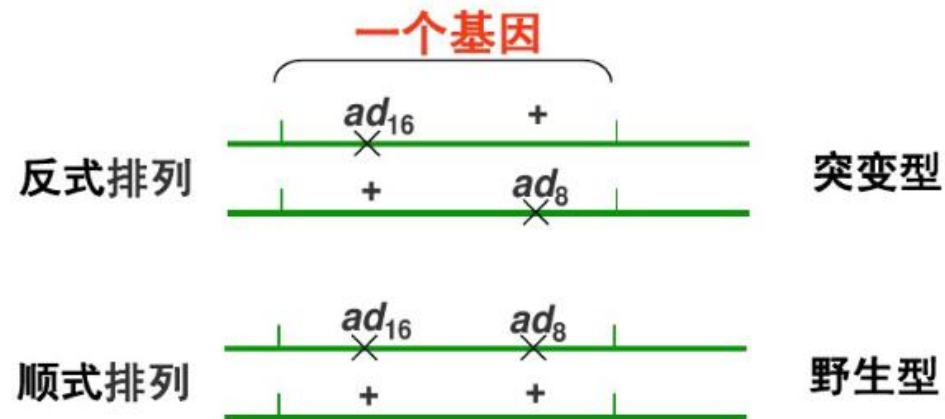
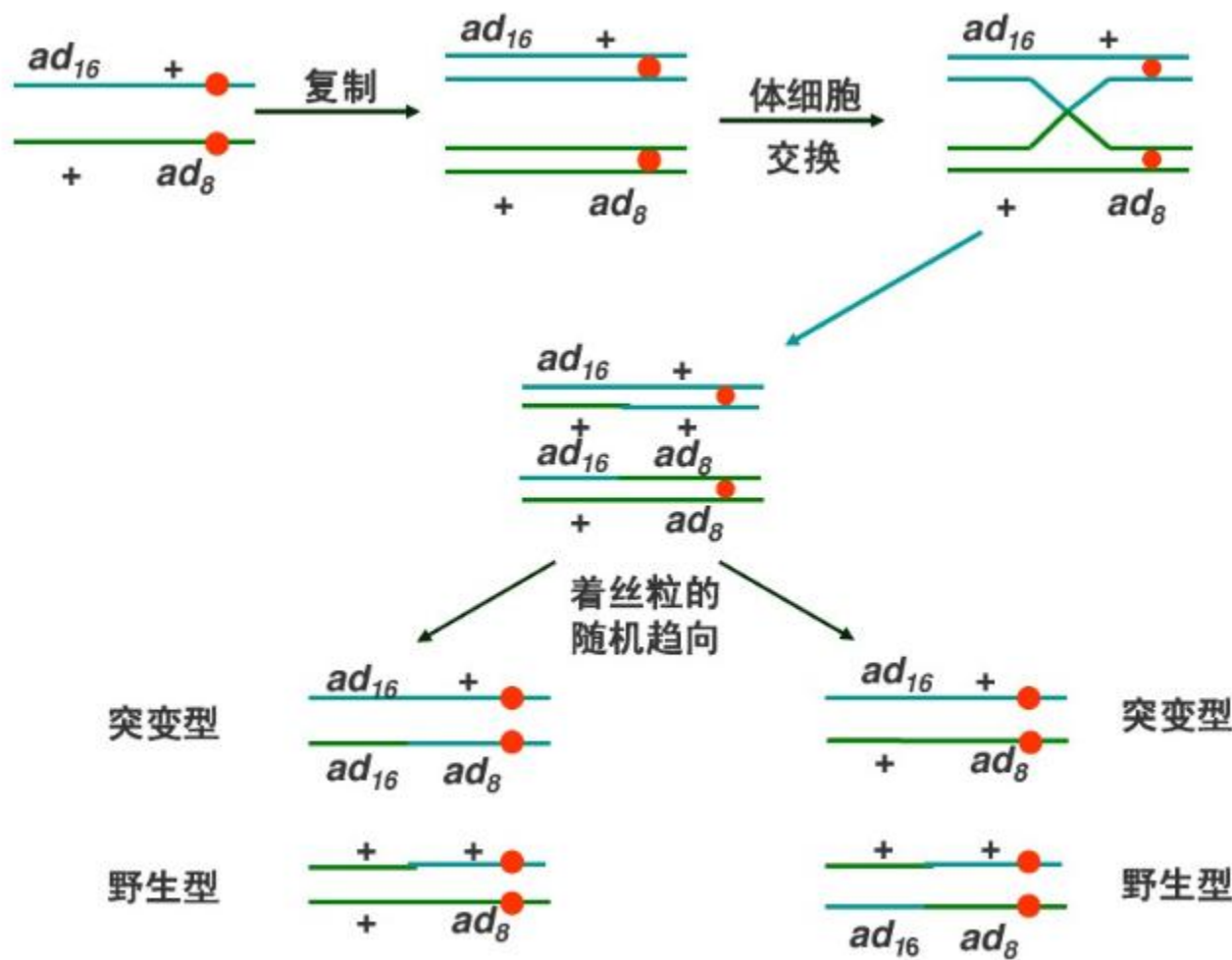
但是

二倍体后代中出现约0.14%的野生型？ 突变的频率不会有这么高



ad_{16} 和 ad_8 是同一基因的不同突变位点

二、基因的基本概念及发展



- ✓ **顺式排列**: 两个拟等位基因都在同条染色体上，另一条同源染色体的相对位置上则排列着野生型基因，表现为野生型；
- ✓ **反式排列**: 如上述的两个拟等位基因分别位于两条同源染色体上，使两条染色体都是有缺陷的，表现为突变型，这种排列方式称为反式排列 (trans)。
- ✓ **顺反效应**: 顺式排列和反式排列的组成都一样，只是排列方式不同，从而引起表型效应的不同。

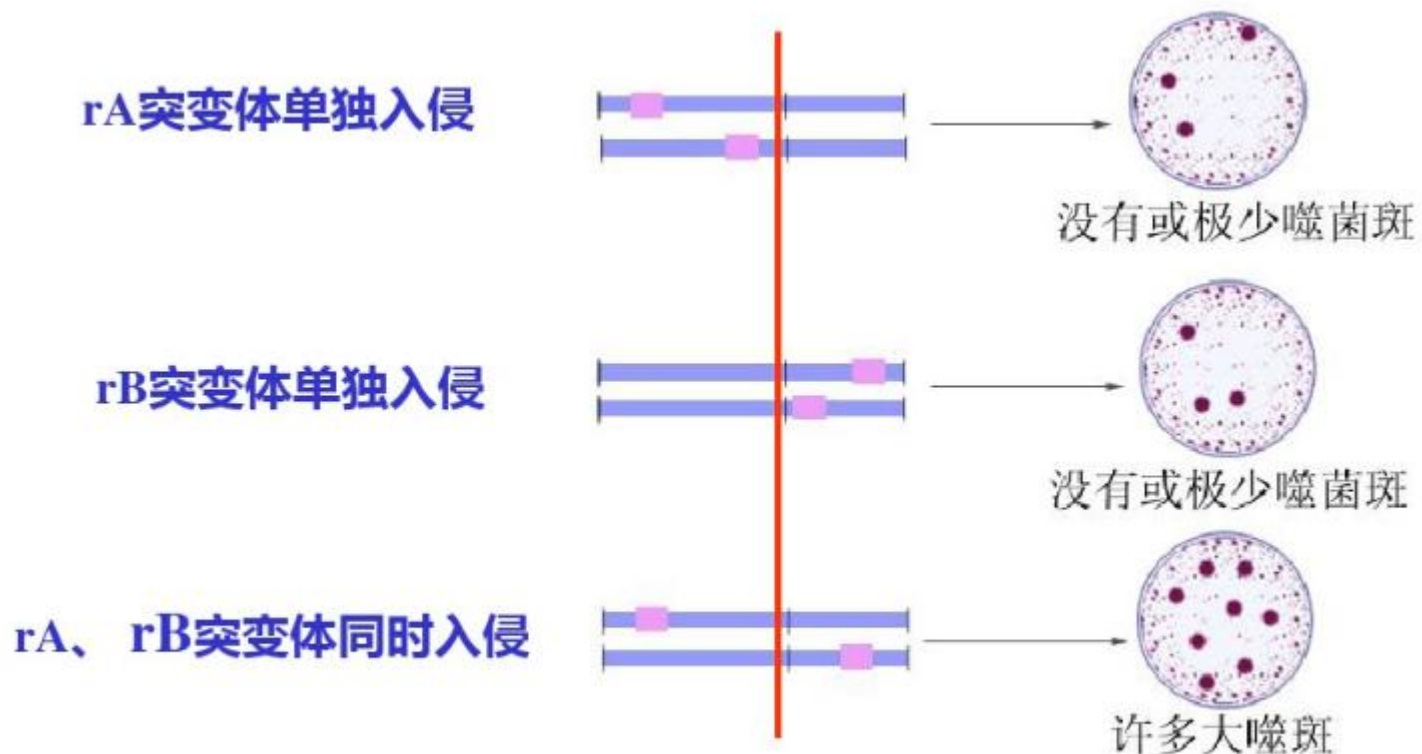
二、基因的基本概念及发展

4、互补试验：确定突变之间的功能关系。

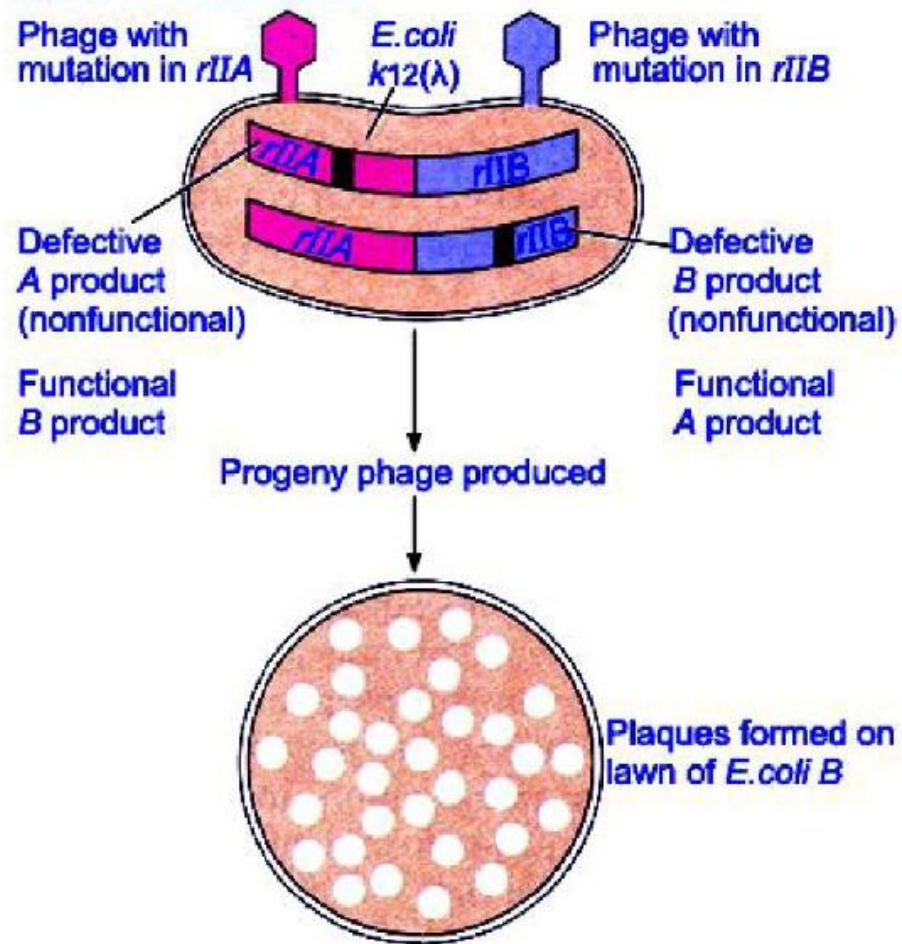
许多突变型都有相同的表型，这些突变型是属于同一基因还是不同基因呢？

互补：两个突变型T4噬菌体同时感染*E.coli* K时，可以相互弥补缺陷，共同在菌体内增殖，引起溶菌，释放原有两种突变型。

二、基因的基本概念及发展

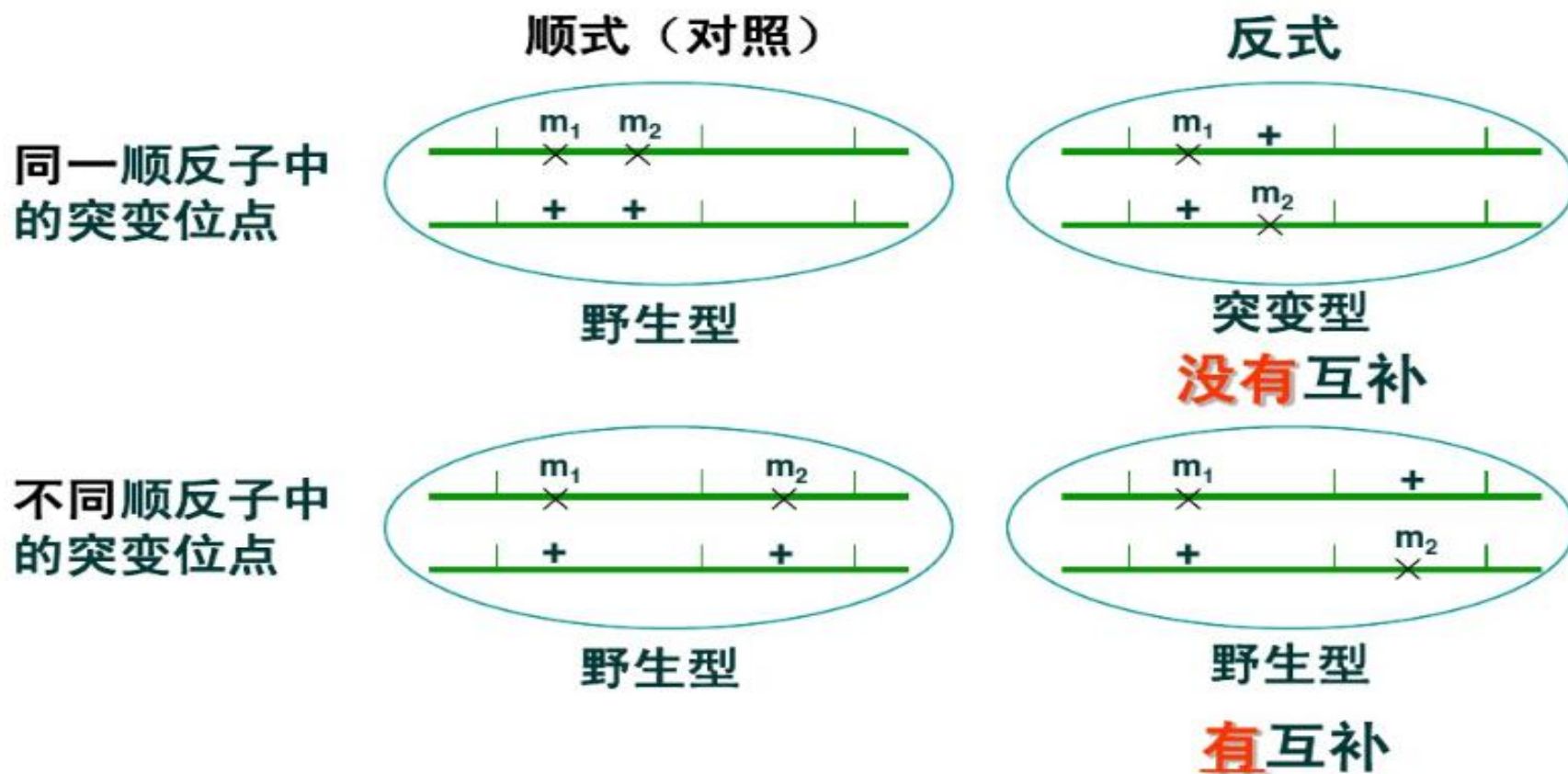


a) Complementation



二、基因的基本概念及发展

运用互补实验来确定有同一表型效应的两个突变型是否属于同一顺反子。



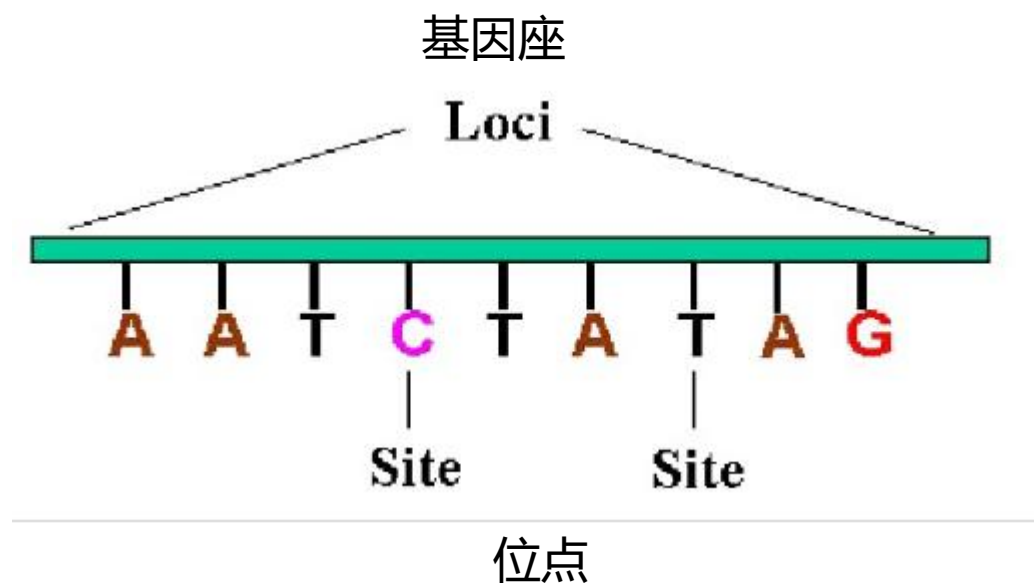
二、基因的基本概念及发展

- ✓ 一个顺反子是一个功能水平上的基因；是DNA分子上的一个特定区段，从功能而言是一个独立单位。
- ✓ 但在这一特定的DNA片段内含有许多突变位点，称为突变子：即突变后可以产生变异的最小单位（或DNA中构成基因的一个或若干个核苷酸）；
- ✓ 这些突变位点之间可以产生重组，称为重组子：即不能由重组分开的最小单位。

二、基因的基本概念及发展

总结：

- 基因是DNA分子上的一个区段（具有编码序列）；
- 基因平均由1000个左右的碱基对组成，一个DNA分子可以包含几个甚至几千个基因；
- 基因不是最小的遗传单位，可再分；
- 但基因是最小的功能单位。



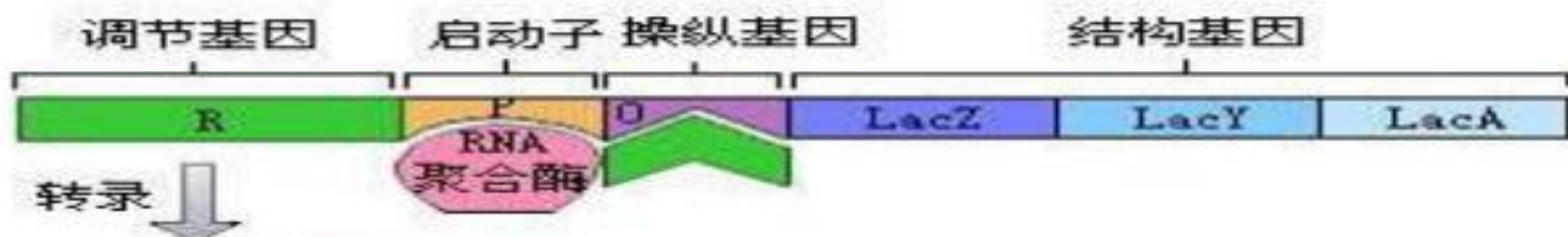
三、基因的不同类型

1. 结构基因
2. 调节基因
3. 操纵基因
4. 重复基因
5. 重叠基因
6. 割裂基因
7. 跳跃基因
8. 假基因

。 。 。 。 。 。 。

三、基因的不同类型

- 1、结构基因：编码蛋白质或RNA的基因。结构基因能够编码大量功能各异的蛋白质，如组成细胞和组成器官基本成分的结构蛋白、有催化活性的酶或各种调节蛋白等。
- 2、调节基因：调节蛋白质合成。能够使结构基因在需要某种酶的时候就合成，不需要的时候就停止。对不同染色体的结构基因有调节作用。
- 3、操纵基因：位于结构基因的一端，是操作结构基因的基因。当操纵基因启动时，位于同一染色体上，由其所控制的结构基因开始转录、翻译和合成蛋白质；其关闭时，结构基因停止转录与翻译。操纵基因与受它控制的基因合起来为一个操纵子。



三、基因的不同类型

4、重复基因

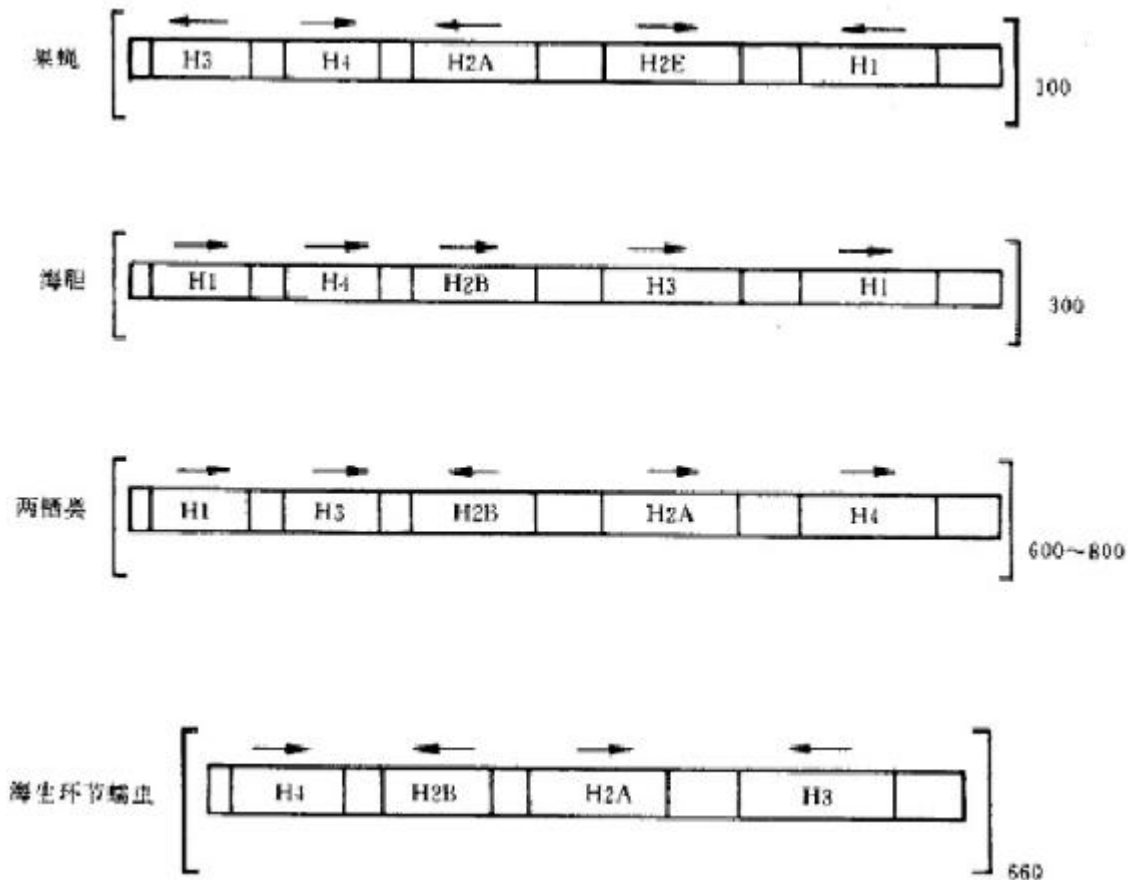
来源相同、结构相似、功能相关的基因在染色体上成串存在，成为基因家族（gene family）。

一些基因几种串联排列在一条染色体上，形成一个基因簇（gene cluster），称为重复基因。

rRNA基因、tRNA基因、组蛋白基因

三、基因的不同类型

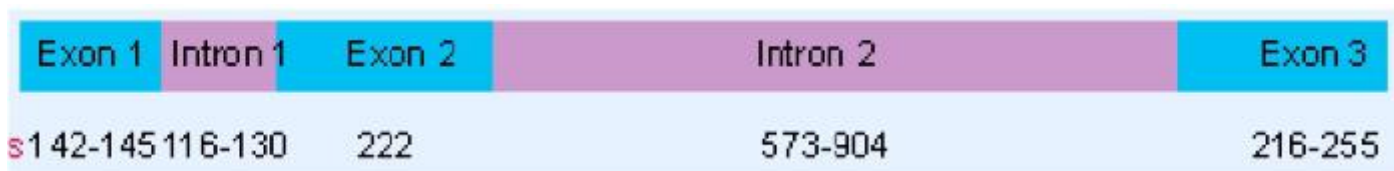
组蛋白基因：不同物种中，基因的排列次序、转录方向和间隔区都不同。



箭头表示转录方向，右侧数字表示基因组重复次数。

三、基因的不同类型

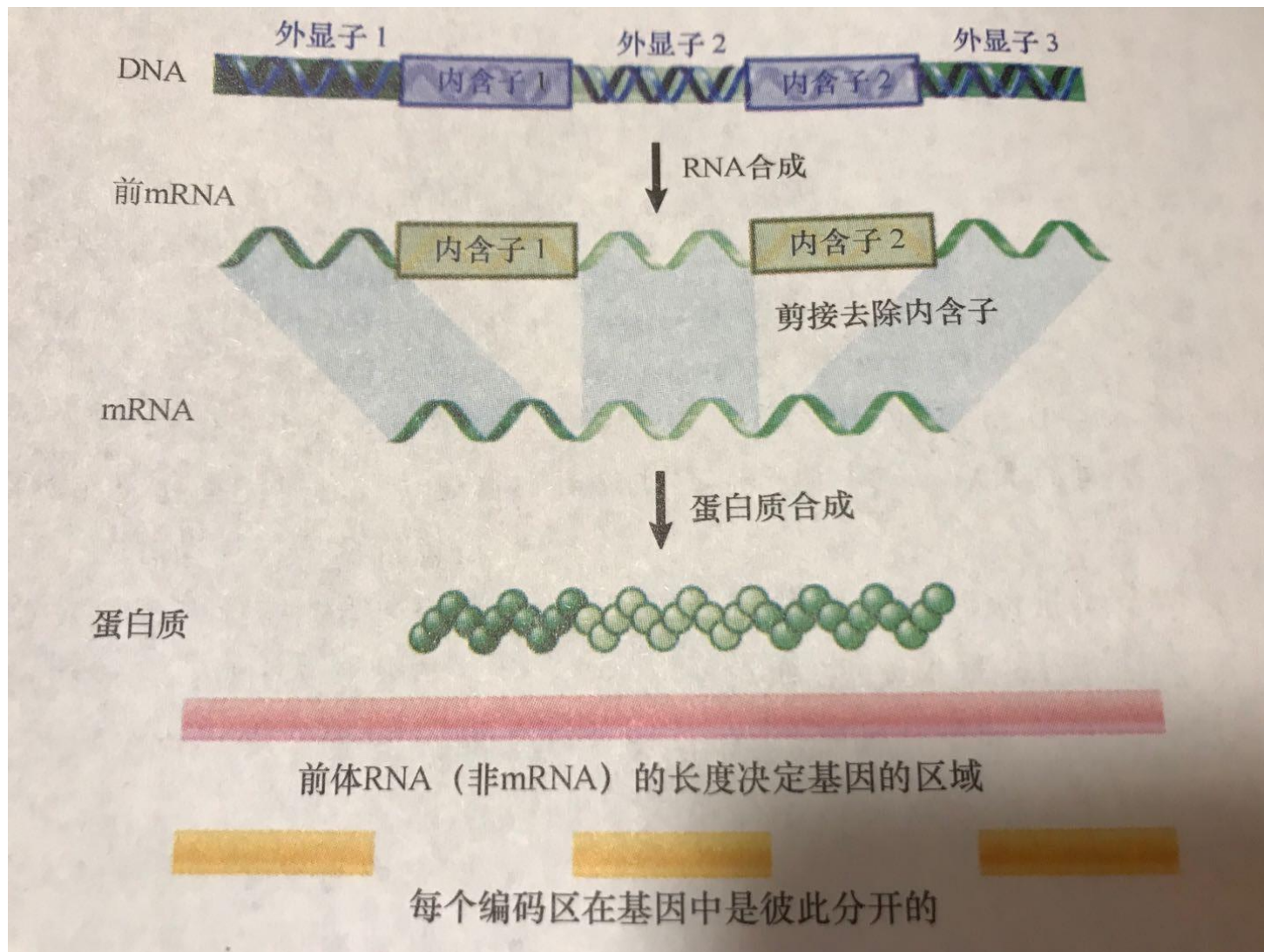
5、断裂基因：不连续基因，在基因编码蛋白质的序列中插入与蛋白质编码无关的DNA间隔区，使一个基因分隔成不连续的若干区段。



- ✓ 外显子 (exon)：在成熟mRNA产物中存在的断裂基因中的任何节段。参与编码的DNA序列。
- ✓ 内含子 (intron)：一段DNA片段，能够转录但通过将其两端的序列（外显子）剪接在一起而被去除出转录物。即不编码的DNA序列。

三、基因的不同类型

- 外显子的序列包含在成熟RNA中，一个成熟转录物起始于一个外显子的5' 端，终止与另一个外显子的3' 端。
- 内含子是插入序列，在出事转录物加工成成熟RNA时被去除。
- 在基因与mRNA中，外显子的顺序一致，但由于存在内含子，因此断裂基因要比成熟mRNA长。



三、基因的不同类型

6、跳跃基因：移动基因、转座子，从基因组上的一个位置转移到同一条染色体或另一条染色体的另一个位置，引起相应控制性状的改变。

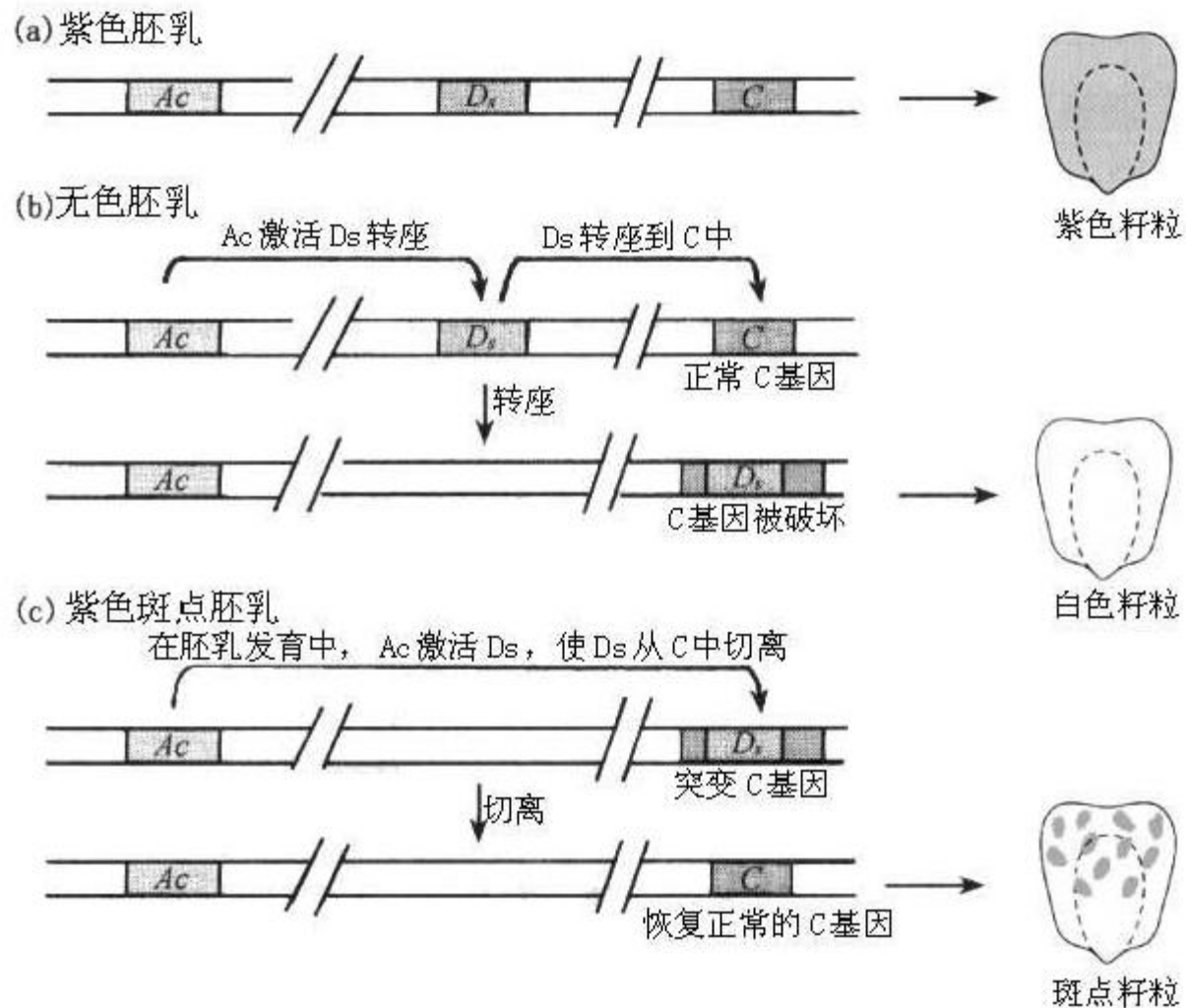
1950年，McClintock在玉米研究中发现，玉米粒的颜色可通过杂交使其改变，这种改变又可通过非杂交方式恢复。

推测：有一种控制基因在玉米基因组中移动



三、基因的不同类型

- Ac与Ds构成一个控制体系，其中Ac的活动是自主的，亦即它能够自发转座（移位），并影响其它基因的表达；Ds的活动是非自主的，因其中央部分发生缺失，失去了自发移位功能，只有当基因组上有同一族的自主因子（如Ac）存在时，才能够转座（移位）。
- 遗传学交换实验表明，Ac相当于一个显性因子，它位于9号染色体长臂上，Ac与Ds隔开一段距离，但却能遥控指挥Ds。但是，当欲精确定位Ac时，才发现Ac本身也可移动，即其本身也是一个转座因子。



三、基因的不同类型

7、假基因：核苷酸序列与编码某一蛋白质的基因相似，但不具备功能，不能转录形成成熟mRNA或不能翻译出功能蛋白质。

- ✓ 大部分假基因在染色体上都位于正常基因的附近，但也有位置在不同的染色体上的。
- ✓ 假基因和正常基因的结构上的差异包括在不同部位上的程度不等的缺失或插入、在内含子和外显子邻接区中的顺序变化、在5'端启动区域的缺陷等。这些变化往往使假基因不能转录并形成正常的（mRNA）从而不能表达。

三、基因的不同类型

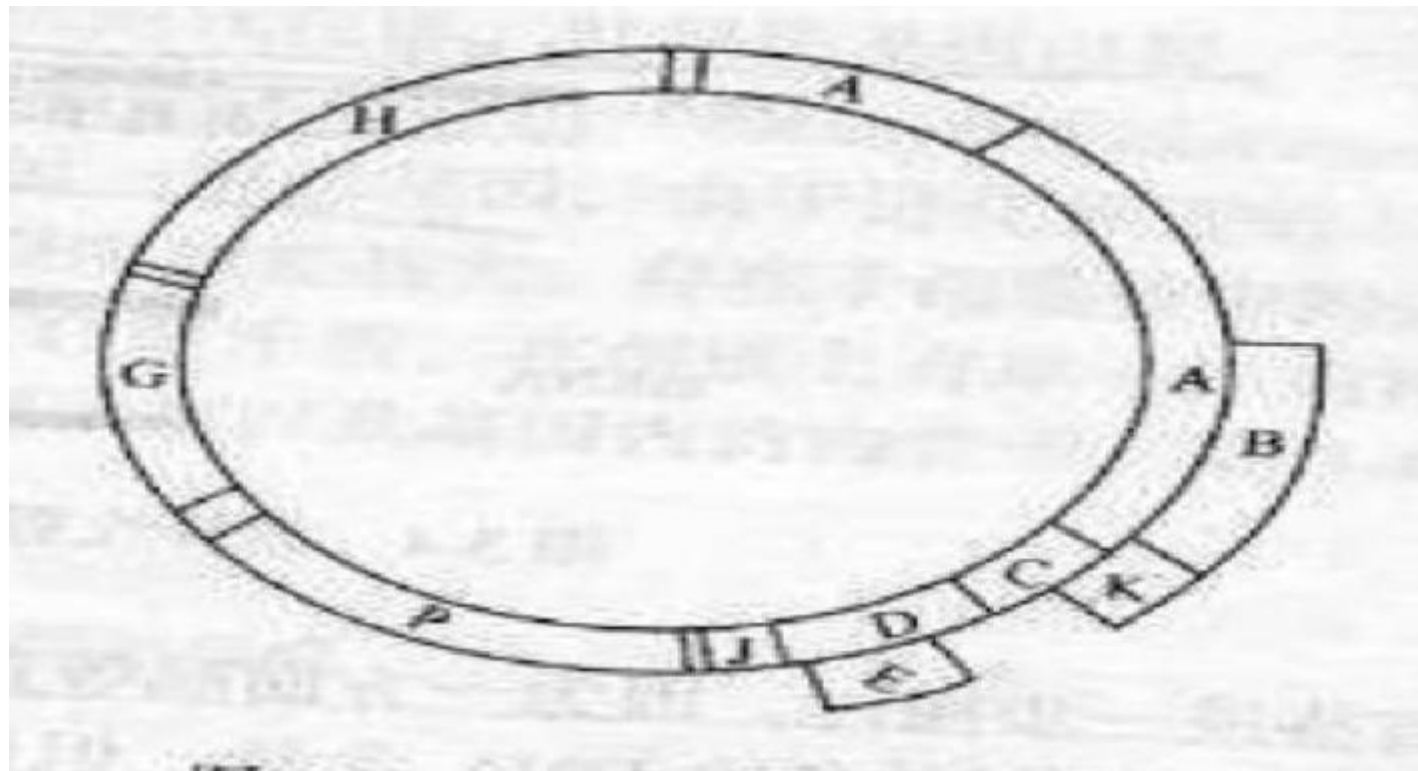
➤ 假基因没用吗？

假基因的形成很可能是在某些情况下为了降低代谢成本形成的，但是其并未被删除而是留在基因组中，在一定的需求促使下其被修复又可以行使功能。这种现象很有意思，说明假基因也可以增强微生物的代谢灵活性，对于微生物的适应非常重要。

三、基因的不同类型

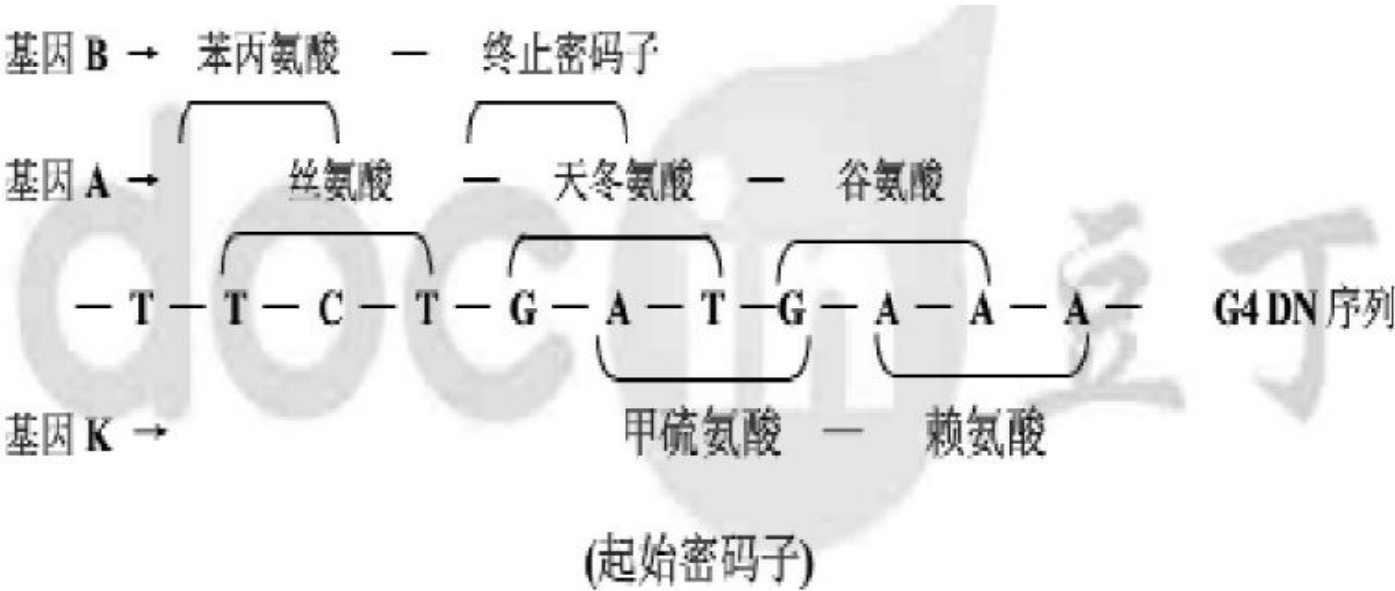
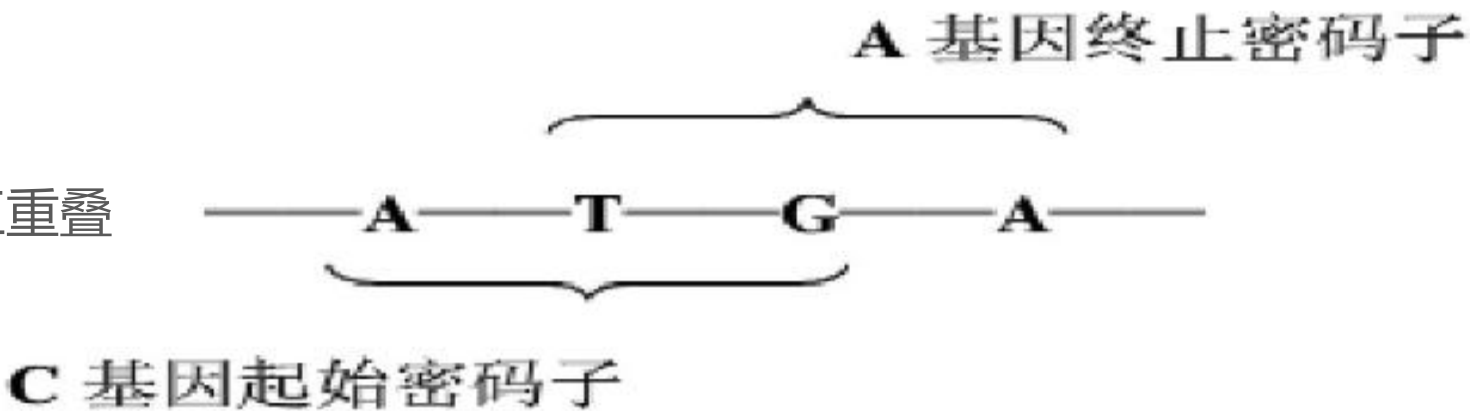
8、重叠基因：共同使用同一DNA序列，但编码两种不同蛋白质的基因。

一个基因的核苷酸序列完全包含在另一个基因的核苷酸序列中，只是由于读码结构不同，因此编码不同蛋白质产物。



三、基因的不同类型

两个基因核苷酸序列的末端密码子相互重叠



重叠的核苷酸区段同时为3个不同的基因编码

三、基因的不同类型

三、基因的不同类型

二、基因的不同类型

二、基因的不同类型

二、基因的不同类型

二、基因的不同类型

二、基因的不同类型

二、基因的不同类型

二、基因的不同类型

