

江苏省仪征中学 2021-2022 学年度第一学期高三生物学科导学案

基因突变（一轮复习）

班级：_____ 姓名：_____ 学号：_____ 授课日期：_____ 9.21

【本课在课程标准里的表述】

概述碱基的替换、插入或缺失会引发基因中碱基序列的改变。

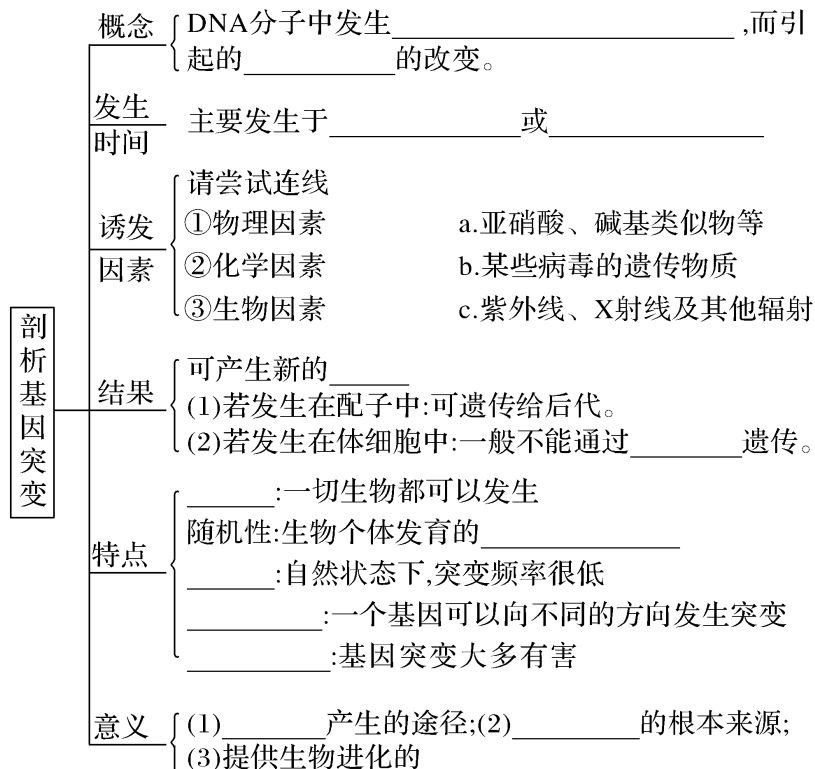
阐明基因中碱基序列的改变有可能导致它所编码的蛋白质及相应的细胞功能发生变化，甚至带来致命的后果。

描述细胞在某些化学物质、射线以及病毒的作用下，基因突变概率可能提高，而某些基因突变能导致细胞分裂失控，甚至发生癌变。

学习内容：

一、基因突变

【导读】



【导思】1. 基因突

变的实例——镰刀型细胞贫血症

(1) 图示中 a、b、c 过程分别代表_____、_____和_____。突变主要发生在_____（填字母）过程中。

(2) 患者贫血的直接原因是_____异常，根本原因是发生了_____，碱基对由_____替换成_____。

(3) 用光学显微镜能否观察到红细胞形状的变化？_____（填“能”或“不能”）。

2. (1) 癌细胞中可能发生单一基因突变，细胞间黏着性增加（2018·全国卷 II，6A）（_____）

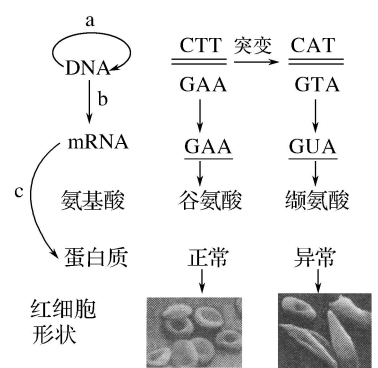
(2) 基因的自发突变率虽然很低，但对进化非常重要。（2012·海南卷，23A）（_____）

(3) 大肠杆菌经诱变育种可获得人胰岛素高产菌株。（2012·海南卷，5B）（_____）

(4) 某二倍体植物染色体上的等位基因 B₁ 突变为 B₂ 可能是由于碱基对替换或碱基对插入造成的。（2013·海南，22A 改编）（_____）

3. 回归课本

(1)（人教版必修 2 P₈₁“学科交叉”）具有一个镰刀型细胞贫血症突变基因的个体（即杂合子）并不表现镰刀型细胞贫血症的症状，因为该个体能同时合成正常和异常的血红蛋白，并对疟疾具有较强的抵抗力，



镰刀型细胞贫血症主要流行于非洲疟疾猖獗的地区。请根据这一事实探讨突变基因对当地人生存的影响。
提示

(2)(人教版必修2 P₈₂“批判性思维”)基因突变频率很低,而且大多数基因突变对生物体是有害的,但为何它仍可为生物进化提供原材料?

【导练】1.(2015·海南卷,19)关于等位基因B和b发生突变的叙述,错误的是()

- A. 等位基因B和b都可以突变成为不同的等位基因
- B. X射线的照射不会影响基因B和基因b的突变率
- C. 基因B中的碱基对G—C被碱基对A—T替换可导致基因突变
- D. 在基因b的ATGCC序列中插入碱基C可导致基因b的突变

2. 镰刀型细胞贫血症的病因是:正常血红蛋白的两条β链上的第6位谷氨酸被缬氨酸所替代。杂合子(Aa)的一对等位基因都能表达,在非洲疟疾流行的地区,该基因型的个体很多,频率也很稳定。下列有关叙述错误的是()

- A. 镰刀型细胞贫血症可通过光学显微镜检测出来
- B. 基因型为Aa个体的血红蛋白均有一条β链不正常
- C. 基因通过控制血红蛋白的结构直接控制生物的性状
- D. Aa频率稳定的原因可能是显性纯合子比杂合子更易感染疟疾

二、基因突变与生物性状的关系

【导读】基因突变引起生物性状的变化

碱基对	影响范围	对氨基酸序列的影响
替换	小	只改变1个氨基酸或不改变氨基酸序列
增添	大	不影响插入位置前的序列而影响插入位置后的序列
缺失	大	不影响缺失位置前的序列而影响缺失位置后的序列

【导思】基因突变未引起生物性状改变的4大原因?

- ①突变部位:
- ②密码子简并性:
- ③隐性突变:
- ④有些突变改变了蛋白质中个别氨基酸的位置,但该蛋白质的功能不变。

【导练】

3.(2018·江苏卷,10)下列过程不涉及基因突变的是()

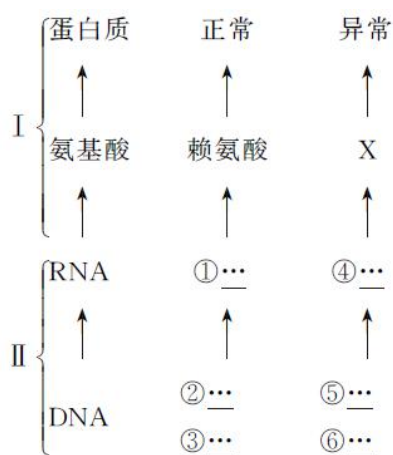
- A. 经紫外线照射后,获得红色素产量更高的红酵母
- B. 运用CRISPR/Cas9技术替换某个基因中的特定碱基
- C. 黄瓜开花阶段用2,4-D诱导产生更多雌花,提高产量
- D. 香烟中的苯并芘使抑癌基因中的碱基发生替换,增加患癌风险

4. 用亚硝基化合物处理萌发的种子,发现某基因上一个腺嘌呤(A)经脱氨基变成了次黄嘌呤(I),I不能再与T配对,但能与C配对。下列相关叙述错误的是()

- A. 这种基因突变属于人工诱变,碱基对被替换
- B. 连续复制两次后,含原基因的DNA分子占1/4
- C. 基因发生改变性状不一定改变
- D. 突变性状对该生物的生存是否有害,取决于能否适应环境

5. 由于基因突变,蛋白质中的一个赖氨酸发生了改变。根据题中所示的图、表回答问题:

第一个字母	第二个字母				第三个字母
	U	C	A	G	
A	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	U
	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	C
	异亮氨酸	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	A
	甲硫氨酸	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	G



- (1) 图中 I 过程发生的场所是_____，II 过程叫_____。
- (2) 除赖氨酸外，对照表中的密码子，X 表示表中哪种氨基酸的可能性最小？____，原因是_____。
- (3) 若图中 X 是甲硫氨酸，且②链与⑤链只有一个碱基不同，那么⑤链上不同于②链上的那个碱基是_____。
- (4) 从表中可看出密码子具有_____，它对生物体生存和发展的意义是_____。

三、基因突变与细胞癌变

【导读】

- (1) 部分基因突变能引起细胞癌变，这部分基因突变是细胞癌变的内因。物理致癌因子、化学致癌因子和病毒致癌因子是细胞癌变的外因。外因通过内因起作用。保持良好的生活习惯，心态放松，适当锻炼，能降低细胞癌变的风险。
- (2) 原癌基因或抑癌基因的突变才会引起癌变。原癌基因和抑癌基因需突变多处，积累到一定程度才能引起细胞癌变。

【导思】

1. 基因突变不一定都产生等位基因？
2. DNA 中碱基对的增添、缺失、替换≠基因突变
3. 基因突变不只发生在分裂“间期”？
4. 基因突变未使基因“位置”或“数目”发生改变？

【导练】

典题2(2018·新课标Ⅱ卷)在致癌因子的作用下，正常动物细胞可转变为癌细胞。下列有关癌细胞特点的叙述，错误的是 ()

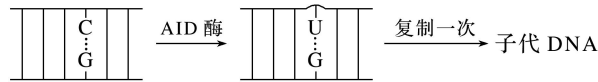
- A. 细胞中可能发生单一基因突变，细胞间黏着性增加
- B. 细胞中可能发生多个基因突变，细胞的形态发生变化
- C. 细胞中的染色体可能受到损伤，细胞的增殖失去控制
- D. 细胞中遗传物质可能受到损伤，细胞表面的糖蛋白减少

变式3(2018·浙江选考)下列关于细胞癌变及癌细胞的叙述，正确的是 ()

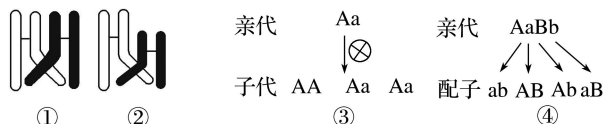
- A. 癌细胞的分裂失去控制，但其增殖是有限的
- B. 癌细胞表面黏连蛋白的增加，使其易扩散和转移
- C. 有些物理射线可诱发基因突变，导致细胞癌变
- D. 癌变是细胞异常分化的结果，此分化大多可逆

【课后巩固】(30 分钟限时训练)

1. (2021·河南新乡一中高三月考)如图为某基因的突变过程(突变发生在能编码氨基酸的区域)。下列相关叙述错误的是()



- A. 该基因突变过程中碱基对的数目发生了改变
 B. 图中子代 DNA 再复制一次才能产生突变基因
 C. 突变后的基因与原有基因的转录产物不相同
 D. 突变后的基因与原有基因指导合成的蛋白质可能不相同
2. (2021·河北鹿泉一中高三期中)大约 70% 的囊性纤维病患者中, 编码 CFTR 蛋白(一种转运蛋白)的基因缺失 3 个碱基, 导致 CFTR 蛋白在第 508 位缺少了苯丙氨酸。这种改变使患者支气管中黏液增多, 管腔受阻, 细菌在肺部大量生长繁殖, 最终导致肺功能严重受损。下列说法错误的是()
- A. 从根本上看, 囊性纤维病是编码 CFTR 蛋白的基因发生了基因突变
 B. 囊性纤维病体现了基因可以通过控制蛋白质的结构直接控制生物体的性状
 C. 缺少苯丙氨酸后, CFTR 蛋白的结构发生改变从而使其功能异常
 D. 除苯丙氨酸缺失外, 该突变还可导致其他氨基酸序列发生改变
3. (2020·福州质检)下列关于基因突变的说法, 不正确的是()
- A. 没有外界因素诱导也可能发生基因突变 B. 有丝分裂间期最易发生基因突变
 C. 基因突变不一定会引起性状改变 D. 体细胞中的突变基因都不能遗传给后代
4. (2021·浙江兰溪一中高三月考)羟胺可使胞嘧啶转化为羟化胞嘧啶而与腺嘌呤配对, 假如一个精原细胞在核 DNA 复制时, 亲代 DNA 的两个胞嘧啶碱基发生羟化(不考虑其他变异), 下列叙述正确的是()
- A. 可通过光学显微镜检测突变位点的位置
 B. 完成分裂后的所有子细胞中, 该基因座位的总突变位点和总正常位点数量相等
 C. 该精原细胞形成的一个次级精母细胞中一定有 2 条染色体含有羟化胞嘧啶
 D. 该精原细胞形成的一个精细胞中不可能有 2 条染色体含有羟化胞嘧啶
5. 科研人员发现某水稻品种发生突变, 产生了新基因 SW1, 其表达产物能使植株内赤霉素含量下降, 从而降低植株高度。将该品种作为亲本进行杂交, 获得了后代“IR8 水稻”, 既高产又抗倒伏。下列选项正确的是()
- A. 在育种时, 科研人员无法让水稻产生定向突变, 这体现了基因突变的低频性
 B. 进行“IR8 水稻”的育种时, 应用的原理是基因突变
 C. “IR8 水稻”拥有抗倒伏的性状, 根本原因是体内赤霉素含量较低影响植株的生长
 D. SW1 基因通过控制酶的合成, 间接控制了生物体的性状
6. (2021·江西萍乡一中高三月考)M 基因编码含 50 个氨基酸的肽链。该基因发生插入突变, 使 mRNA 增加了一个三碱基序列 GAU, 表达的肽链含 51 个氨基酸。以下说法错误的是()
- A. M 基因突变前后, 参与该基因复制所需的嘌呤核苷酸占核苷酸总数的比例不变
 B. 在突变基因翻译时, 核糖体沿 mRNA 分子每次移动三个碱基的距离
 C. 突变前后编码的两条肽链, 最多有 2 个氨基酸不同
 D. M 基因突变后未改变基因的数量, 但有的基因突变可能会导致某个基因的缺失
7. (2020·大连月考)下列过程可能存在基因重组的是()



精子 卵细胞	ab	AB	Ab	aB
ab	aabb	AaBb	Aabb	aaBb
AB	AaBb	AABB	AABb	AaBB
Ab	Aabb	AABb	AAbb	AaBb
aB	aaBb	AaBB	AaBb	aaBB

- A. ④⑤ B. ③⑤ C. ①④ D. ②④

8. (2019·江苏卷)人镰刀型细胞贫血症是基因突变造成的,血红蛋白 β 链第6个氨基酸的密码子由GAG变为GUG,导致编码的谷氨酸被置换为缬氨酸。下列相关叙述错误的是()

- A. 该突变改变了DNA碱基对内的氢键数 B. 该突变引起了血红蛋白 β 链结构的改变
C. 在缺氧情况下患者的红细胞易破裂 D. 该病不属于染色体异常遗传病

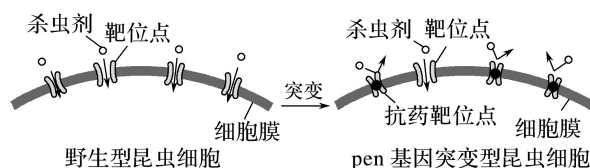
9. (2018·江苏卷)下列过程不涉及基因突变的是()

- A. 经紫外线照射后,获得红色素产量更高的红酵母
B. 运用CRISPR/Cas9技术替换某个基因中的特定碱基
C. 黄瓜开花阶段用2,4-D诱导产生更多雌花,提高产量
D. 香烟中的苯并芘使抑癌基因中的碱基发生替换,增加患癌风险

10. (2018·海南卷)杂合子雌果蝇在形成配子时,同源染色体的非姐妹染色单体间的相应片段发生对等交换,导致新的配子类型出现,其原因是在配子形成过程中发生了()

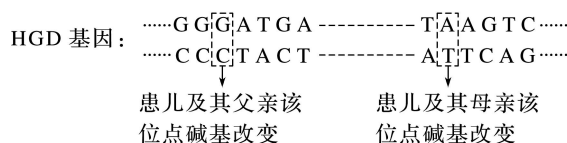
- A. 基因重组 B. 染色体重复 C. 染色体易位 D. 染色体倒位

11. (多选)(2021·北京延庆高三开学考试)如图是某昆虫基因pen突变产生抗药性示意图。下列相关叙述正确的是()



- A. pen基因突变后细胞膜对杀虫剂的通透性降低 B. 杀虫剂与靶位点结合形成抗药靶位点
C. pen基因自发产生的突变是定向的 D. 基因pen的突变为昆虫进化提供了原材料

12. (多选)(2021·湖南郴州一中高三期中)尿黑酸尿症是HGD基因缺陷导致的人类遗传病。某患儿的父母表现正常,将他们的HGD基因测序后发现了两个突变位点,如下图所示。已知HGD基因不在Y染色体上,下列说法正确的是()



- A. 该实例体现了基因突变具有随机性
B. 可判断出尿黑酸尿症是常染色体隐性遗传病
C. 患儿的一个HGD基因中存在两个突变位点
D. 患儿的父母再生一个正常孩子,不携带致病基因的概率为1/3

13. (多选)(2021·广东潮州一中高三月考)月季花有红花、白花等多种品种,一株原本只开红花的月季植株现在却开出了一朵白花。下列与该变异相关的叙述,正确的是()

- A. 该变异可能来源于白花植株传粉后的基因重组
B. 该变异可能来源于有丝分裂过程中红花基因所在的染色体片段缺失
C. 该变异可能是红花基因控制合成的酶的种类发生改变所致
D. 该变异的直接原因可能是花瓣细胞液中的色素发生了改变

14. (多选)下列关于基因重组的叙述,错误的是()

- A. 杂交后代出现3:1的分离比,不可能是基因重组导致的
B. 联会时的交叉互换实现了同源染色体上等位基因的重新组合
C. “肺炎双球菌转化实验”中R型菌转变为S型菌的原理是基因重组
D. 基因重组导致生物性状多样性为生物进化提供了最基本的原始材料

15. (多选)减数分裂与生物变异具有密切的关系。下列相关叙述中错误的是()

- A. 减数分裂过程中基因突变、基因重组和染色体变异均可能发生
B. 如果不考虑基因突变,一个基因型为Bb的男子产生基因型为bb的精子的原因可能是相关细胞在减数第一次分裂或减数第二次分裂后期两条染色体没有分开
C. 基因重组只能发生于同源染色体之间
D. 发生生物变异后,细胞核中的基因不再遵循遗传规律

16. (2019·江苏如皋检测)下图1为人体某致病基因控制异常蛋白质合成的过程示意图。图2表示的是正常蛋白和异常蛋白氨基酸序列,字母表示氨基酸,数字表示氨基酸的位置,箭头表示基因相应位点突变引起

的氨基酸种类的变化。请回答：

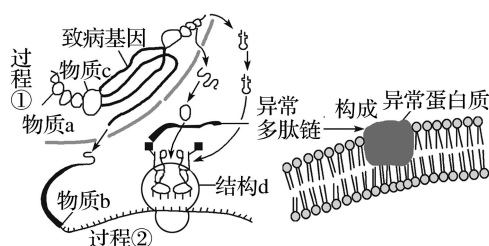


图 1

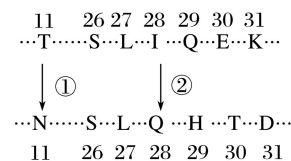


图 2

- (1)图 1 过程①中物质 c 能识别致病基因的_____并与之结合，过程②是_____。
- (2)若图中异常多肽链中有一段氨基酸序列为“……丝氨酸—谷氨酸……”，携带丝氨酸和谷氨酸的 tRNA 上的反密码子分别为 AGA、CUU，则物质 a 中模板链碱基序列为_____。
- (3)据图 2 推测，导致①、②处突变的原因是基因中分别发生了碱基对的_____、_____，进一步研究发现，异常蛋白质的相对分子质量明显大于正常蛋白质，从物质 b 的变化分析，出现此现象的原因可能是_____。
- (4)图中的异常蛋白质不可能分布在人体细胞的_____ (填细胞器的名称)中。

17. (2021·湖北江夏一中高三月考)果蝇是遗传学上经典的实验材料，已知果蝇的红眼和褐眼是一对相对性状，回答下列问题：

- (1)将一对红眼果蝇进行杂交，所得子代中红眼：褐眼=3：1。根据子代的表现型及比例_____ (填“能”或“不能”)判断出控制红眼和褐眼的基因位于常染色体上，原因是_____。

(2)若果蝇的红眼和褐眼由常染色体上的多对基因控制，现科研人员通过人工诱变培育出甲、乙两个褐眼隐性突变品系，且两个品系控制眼色的基因中仅有一对基因是隐性而其他基因均为显性纯合。请设计实验探究两种褐眼果蝇是否为同一基因突变的结果。

实验思路：让_____相互交配，观察子代果蝇的眼色情况。

预期结果及结论：

若子代_____，则这两种突变体的产生是同一基因突变的结果；

若子代_____，则这两种突变体的产生是不同基因突变的结果。