**BÀI 5: NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **I. NHIỄM SẮC THỂ LÀ VẬT CHẤT DI TRUYỀN****1/ Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể:****a/ NST**- NST là cấu trúc mang gene nằm trong nhân tế bào, được cấu tạo từ DNA liên kết với các loại protein khác nhau.**b/ Cấu trúc NST:**+ 1NST = 1 DNA + những protein histone + Từng đoạn DNA (147 cặp nucleotide) + 8 protein histone → 1 nucleosome (φ = 10 nm = 100Å) + Các nucleosome liên kết nhau (đoạn DNA ngắn) → sợi cơ bản (φ = 10 nm = 100Å)  +++ Có thể không mang gene = như tâm động và đầu mút  +++ Mang gene bị bất hoạt. ++ Đoạn chứa gene đang hoạt động+ Sợi cơ bản /sợi nhiễm sắc (φ = 10 nm) -- xoắn <nhờ protein condensin II và condensin I> → sợi nhiễm sắc (φ = 30 nm) → Sợi siêu xoắn/chromatin/vùng xếp cuộn (φ = 300 nm) → Xoắncực đại ở kì giữa: chromatid (φ = 700 nm) + đảm bảo cho NST xếp gọn trong nhân tế bào, phân li và tổ hợp trong quá trình phân bào.**2/ Sự sắp xếp các gene trên nhiễm sắc thể**- Locus: vị trí của gene trên NST- Trên mỗi locus có thể chứa các allele khác nhau của cùng một gene.**\* NST trong tế bào dưới hai loại:**+ Nhiễm sắc thế giới tính (tham gia quy định giới tính), có thể không tạo thành cặp tương đồng (XY, zw) hoặc tương đồng (XX, zz)+ Nhiễm sắc thể thường, trong tế bào soma ở trạng thái lưỡng bội (2n) tồn tại thành từng cặp tương đồng, giống nhau về hình thái, kích thước và trình tự DNA. Mang gene vị trí giống nhau**3/ Cơ chế di truyền nhiễm sắc thể**- Các quá trình nguyên phân, giảm phân và thụ tinh là cơ sở cho các hình thức sinh sản ở sinh vật từ đó quyết định quy luật vận động và truyền thông tin di truyền của các gene qua các thế hệ tế bào và cơ thể.- Sự hoạt động của các nhiễm sắc tố có thể xảy ra trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh là cơ sở cho sự vận động của gene trong các quy luật di truyền, sự hình thành các biến dị tổ hợp và biến dị số lượng nhiễm sắc thể. Do đó, nhiễm sắc thể là vật chất di truyền của tế bào.**II. ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ**Đột biến nhiễm sắc thể là những biến đổi về cấu trúc hoặc số lượng nhiễm sắc thể; xảy ra do rối loạn sinh lý nội bào hoặc do tác động của các tác nhân vật lí, hóa học, virus,...**1/ Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể**- Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể: là những biến đổi trong cấu trúc của nhiễm sắc thể, bao gồm các dạng: mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Dạng ĐB** | **Nguyên nhân và cơ chế phát sinh** | **Hậu quả** | **Ví dụ** |
| Mất đoạn | Là dạng đột biến làm mất đi một đoạn nào đó của NST | Thường gây chết, giảm sức sống hoặc khả năng sinh sản | Mất đoạn cánh ngắn NST số 5 ⭢ hội chứng “tiếng mèo kêu” |
| Lặp đoạn | Do hiện tượng trao đổi chéo không cân trong giảm phân | Làm tăng cường hoặc giảm bớt mức biểu hiện của tính trạng | Ở ruồi giấm: Lặp đoạn Bar trên nhiễm sắc thể giới tính X làm mắt lồi thành mắt dẹt |
| Đảo đoạn | Một đoạn nhiễm sắc thể bị đứt ra và gắn trở lại vào nhiễm sắc thể ban đầu nhưng theo chiều ngược lại | Mức độ hoạt động của gene có thể tăng hoặc giảm, hoặc không hoạt động | Ở người: Đảo đoạn vùng quanh tâm động của NST số 9 tạo ra các giao tử bất thường làm tăng nguy cơ sảy thai, các trường hợp có khả năng sống sẽ mắc các dị tật bẩm sinh. |
| Chuyển đoạn | Một đoạn trên NST bị đứt ra và gắn vào một vị trí mới | Chuyển đoạn nhỏ thường ít ảnh hưởng đến sức sốngChuyển đoạn lớn thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản | Ở người: đột biến chuyển đoạn tương hỗ giữa NST số 9 và 22 gây bệnh bạch cầu dòng tuỷ mạn tính |

- Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể thường làm mất cân bằng hệ gene, tái phân bố trình tự các gene, ảnh hưởng đến hoạt động của gene nên thường gây hại cho thể đột biến.**2/ Đột biến số lượng nhiễm sắc thể**Đột biến số lượng nhiễm sắc thể: là những biến đổi về số lượng xảy ra ở một hay một số cặp nhiễm sắc (đột biến lệch bội) hoặc toàn bộ bộ nhiễm sắc thể (đột biến đa bội).**a. Đột biến lệch bội** \* Đột biến lệch bội là đột biến làm tăng hoặc giảm số lượng của một hay một số cặp nhiễm sắc thể. **\*** Các dạng: Thể không (2n – 2); Thể một (2n - 1); Thể ba (2n + 1); Thể bốn (2n + 2)\* Nguyên nhân: Do tác động của tác nhân đột biến hoặc do rối loạn sinh lí nội bào 🡪 1 hoặc một số cặp NST tương đồng không phân li trong phân bào  - Trong giảm phân: tạo giao tử đột biến; Giao tử đột biến kết hợp với giao tử đột biến, giao tử đột biến kết hợp với giao tử bình thường 🡪 Tạo thể lệch bội - Trong nguyên phân: Rối loạn phân li ở tế bào soma 🡪 Tạo thể khảm**\* Ví dụ:** - Hội chứng Down: 3 NST số 21 - Hội chứng Patau: 3 NST số 13**b. Đột biến đa bội\* Tự đa bội:** - Tự đa bội là sự tăng lên một số nguyên lần bộ nhiễm sắc thể đơn bội thuộc cùng một loài - Gồm: + Đa bội lẻ: 3n, 5n, 7n… + Đa bội chẵn: 4n, 6n… - Nguyên nhân: + Các tác nhân gây đột biến gây ra sự không phân li của toàn bộ các cặp NST → tạo ra các giao tử không bình thường (chứa cả 2n NST). Sự kết hợp của giao tử không bình thường với giao tử bình thường hoặc giữa các giao tử không bình thường với nhau sẽ tạo ra các đột biến đa bội. + Trong nguyên phân: Rối loạn phân li tế bào soma 🡪 Tạo thể khảm; rối loạn trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử 2n 🡪 Thể tứ bội (4n)**\* Dị đa bội**  - Dị đa bội là sự tăng lên về số lượng nhiễm sắc thể do nhận thêm bộ nhiễm sắc thể từ loài khác. - Nguyên nhân: Do lai xa và đa bội hoá**3/ Vai trò của đột biến nhiễm sắc thể** **a. Đối với tiến hoá:** - Tạo nguồn nguyên liệu cho tiến hoá - Là con đường hình thành loài nhanh chóng (ở đột biến đa bội) **b. Đối với chọn giống:** Tạo các giống cây trồng mang các đặc điểm mong muốn, có giá trị kinh tế cao **c. Đối với nghiên cứu di truyền:** - Có thể phát hiện và dự đoán khả năng xuất hiện, đề xuất các biện pháp phòng chống bệnh, tật ở người. - Nghiên cứu sự tiến hoá của hệ gene. - Xác định mối quan hệ họ hàng giữa các loài - Giải thích được cơ chế điều hoà biểu hiện gene trên nhiễm sắc thể **III. MỐI QUAN HỆ GIỮA DI TRUYỀN VA BIẾN DỊ**Di truyền và biến dị là hai hiện tượng diễn ra song song với nhau, gắn liền với quá trình sinh sản của sinh vật.VD: Tính trạng chiều cao ở người là do một số gene quy định như gene GH1, gene FGFR3, … Các gene này được di truyền từ bố mẹ sang đời con. Tuy nhiên, chiều cao ở đời con không chỉ phụ thuộc vào gene mà còn phụ thuộc vào nhiều yếu tố khác như chế độ dinh dưỡng… Do đó, đời con có thể có chiều cao không giống bố mẹ |

|  |
| --- |
| **LUYỆN TẬP** **Câu 1:** Có bốn dòng ruồi giấm thu thập được từ bốn vùng địa lí khác nhau. Phân tích trật tự gene trên NST số 2, người ta thu được kết quả sau: Dòng 1: A B F E D C G H I K  Dòng 2: A B C D E F G H I K  Dòng 3: A B F E H G I D C K Dòng 4: A B F E H G C D I K Nếu dòng 3 là dòng gốc, hãy cho biết loại đột biến đã sinh ra ba dòng kia và trật tự phát sinh các dòng đó. Ý nghĩa của dạng đột biến này?***\* Gợi ý trả lời:*** Dòng 3 đảo đoạn I D C → tạo ra dòng 4 Dòng 4 đảo đoạn H G C D → tạo ra dòng 1 Dòng 1 đảo đoạn F E D C → tạo ra dòng 2 Dạng đột biến này dẫn đến sự sắp xếp lại các gene trên nhiễm sắc thể, góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa của các loài sinh vật, góp phần hình thành loài mới.**Câu 2:** Ở người, bố và mẹ bình thường, người mẹ mang thai, trong quá trình kiểm tra thai nhi, bác sĩ phát hiện thai nhi có 3 NST số 21. Theo em nếu thai nhi này sinh ra có bình thường không? ***\* Gợi ý trả lời:*** Nếu thai nhi sinh ra thì thai nhi không bình thường, thai nhi bị hội chứng Đao Biểu hiện của hội chứng Đao: Đầu nhỏ, lưỡi thè, mắt xếch, mũi tẹt, cổ ngắn, si đần, vô sinh |