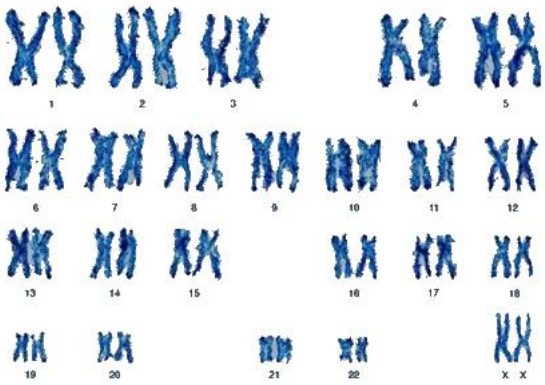
BÀI GIẢNG: ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ
CHUYÊN ĐỀ: CƠ CHẾ BIẾN DỊ VÀ DI TRUYỀN CẤP ĐỘ TẾ BÀO
MÔN: SINH HỌC 12
GIÁO VIÊN: NGUYỄN ĐỨC HIẾU

MỤC TIÊU

- ✓ *Trình bày được khái niệm và một số dạng đột biến cấu trúc và số lượng NST.*
- ✓ *Giải thích được nguyên nhân và nêu được vai trò của đột biến NST đối với bản thân SV và con người.*

Khái niệm đột biến nhiễm sắc thể



- Đột biến nhiễm sắc thể là những biến đổi về cấu trúc hoặc số lượng nhiễm sắc thể.
- Đột biến nhiễm sắc thể có thể phát sinh do sự phân li của nhiễm sắc thể trong quá trình phân bào bị rối loạn hoặc do tác động của các tác nhân vật lý hoá học.

Những đặc điểm của đột biến

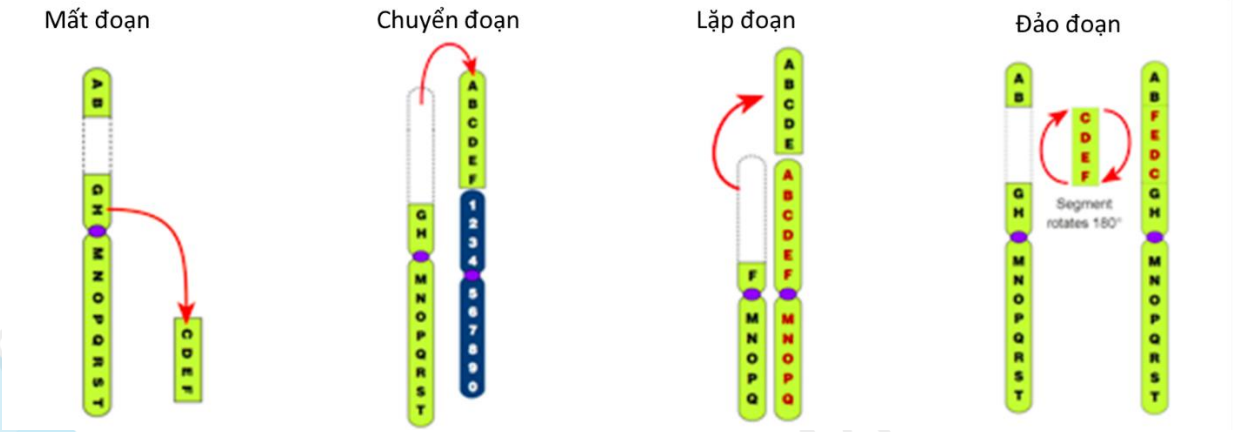
- Đột biến là vô hướng
- Đột biến xảy ra ngẫu nhiên
- Mỗi lần tái bản DNA, phân bào đều có xác suất xảy ra đột biến

Nguyên nhân gây ra đột biến NST

- Nguyên nhân bên trong: do rối loạn môi trường nội bào
- Nguyên nhân bên ngoài: do tác nhân vật lý (tia phóng xạ…) hoá học, sinh học (virus)
- Các tác nhân thường sẽ làm rối loạn quá trình phân ly của nhiễm sắc thể, hoặc đứt gãy

Đột biến cấu trúc NST

Các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

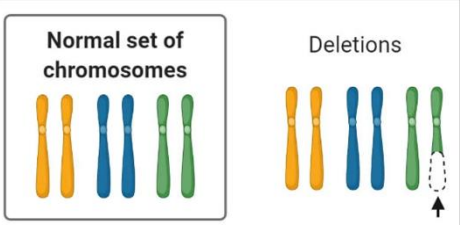


Đột biến mất đoạn

- Xảy ra khi một đoạn (đầu mút hoặc đoạn giữa) trên một NST bị đứt ra, đoạn bị đứt có thể gắn vào 1 vị trí khác hoặc bị tiêu biến.
- Trường hợp mất đoạn chứa tâm động thì nhiễm sắc thể đó biến mất
- Mất đoạn dẫn đến mất một số gene nhất định, thường gây chết hoặc giảm khả năng sinh sản, giảm sức sống.

Đột biến mất đoạn

- Ở người, mất đoạn cánh ngắn NST số 5 gây hội chứng mèo kêu, mất đoạn cánh dài NST số 11 gây hội chứng Jacobsen.



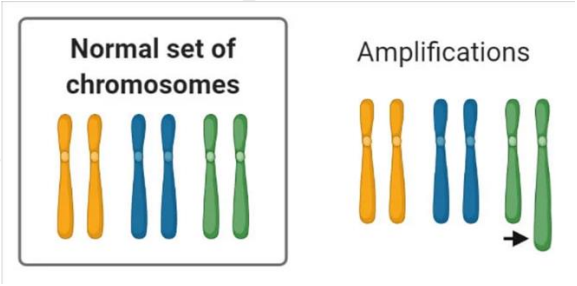
Đột biến lặp đoạn

- Thường xảy ra do hiện tượng trao đổi chéo không cân (hai chromatid khác nguồn trao đổi các đoạn DNA không bằng nhau) trong giảm phân hình thành một NST mất đoạn và một NST lặp đoạn.
- Lặp đoạn làm tăng số lượng gene trên NST, làm giảm hoặc tăng cường biểu hiện gene

Đột biến lặp đoạn

- Ở ruồi giấm, đột biến lặp đoạn làm mắt lồi thành mắt dẹt



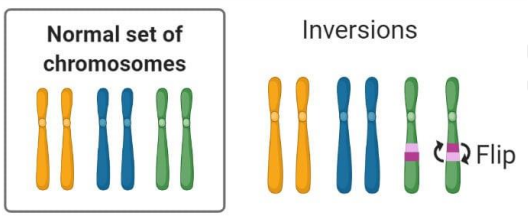


Đột biến đảo đoạn

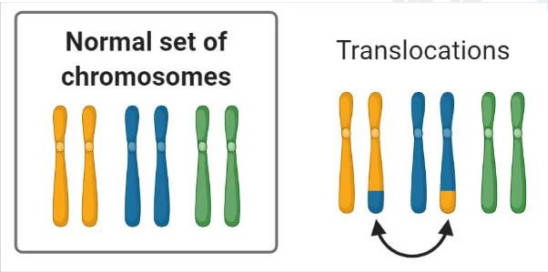
- Một đoạn NST đứt ra và gắn trở lại vào NST ban đầu nhưng theo chiều ngược lại, đoạn này có thể chứa tâm động hoặc không chứa tâm động.
- Đảo đoạn làm trình tự của gene trên NST bị thay đổi dẫn đến mức hoạt động của gene có thể bị thay đổi tăng hoặc giảm, hoặc không hoạt động.
- Ở cơ thể dị hợp đoạn đảo nếu xảy ra trao đổi chéo sẽ tạo ra giao tử không bình thường, hợp tử không có khả năng sống.

Đột biến đảo đoạn

- Ở người đảo đoạn NST số 9 mang tâm động gây ra giao tử bất thường, tăng nguy cơ sảy thai. Các trường hợp sống sẽ mắc dị tật bẩm sinh.



Đột biến chuyển đoạn



- Xảy ra khi khi một đoạn NST bị đứt ra và gắn vào một vị trí mới, tuỳ theo vị trí gắn mà được chia thành các dạng
- Chuyển đoạn trên một NST: đoạn bị đứt ra gắn vào một vị trí mới trên NST đó
- Chuyển đoạn giữa các NST không tương đồng.
- Chuyển đoạn giữa các NST không tương đồng:
- Chuyển đoạn tương hỗ: hai NST không tương đồng trao đổi đoạn cho nhau
- Chuyển đoạn không tương hỗ: một đoạn từ NST này chuyển sang một NST khác.
- Chuyển đoạn nhỏ thường ít gây ảnh hưởng đến sức sống, chuyển đoạn lớn thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản ở sinh vật.
- Ở người: chuyển đoạn không tương hỗ từ NST 21 sang NST 14 gây hội chứng Down, chuyển đoạn tương hỗ NST số 9 và 22 gây bạch cầu dòng tuỷ mãn tính.

Đột biến số lượng NST

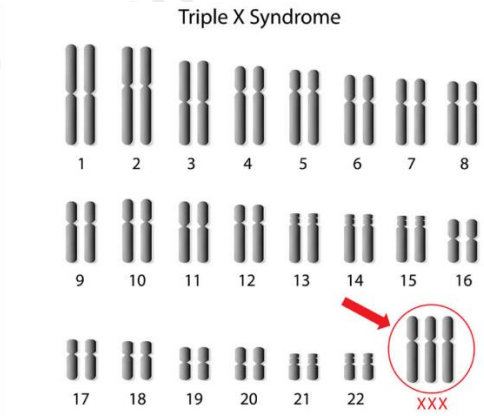
- Đột biến số lượng nhiễm sắc thể là những biến đổi về số lượng ở một hay một số cặp nhiễm sắc thể (đột biến lệch bội) hoặc toàn bộ nhiễm sắc thể (đột biến đa bội)

Đột biến lệch bội

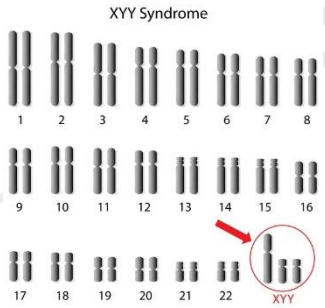
- Đột biến lệch bội phát sinh do sự tác động của các tác nhân đột biến hoặc rối loạn sinh lý nội bào làm cho một hoặc một số cặp NST tương đồng không phân li trong quá trình phân bào.
- Trong nguyên phân, rối loạn phân li NST ở các tế bào soma sẽ làm cho một phần cơ thể mang đột biến lệch bội và hình thành thể khảm.
- Đột biến lệch bội làm tăng hoặc giảm số lượng của một hay một số cặp NST dẫn đến mất cân bằng hệ gene nên thường gây chết hoặc giảm sức sống hoặc giảm khả năng sinh sản

Hội chứng siêu nữ (XXX)





Hội chứng siêu nam (XYY)



- Tỉ lệ xuất hiện 1/1000 bé trai
- Chiều cao vượt trội so với bình thường

Hội chứng Down

- Đột biến thừa 1 NST số 21
- Đặc điểm: thiểu năng trí tuệ, đầu nhỏ, khuôn mặt đặc trưng, mắt hơi hếch lên, mũi tẹt.

Hội chứng Patau, 3 NST số 13

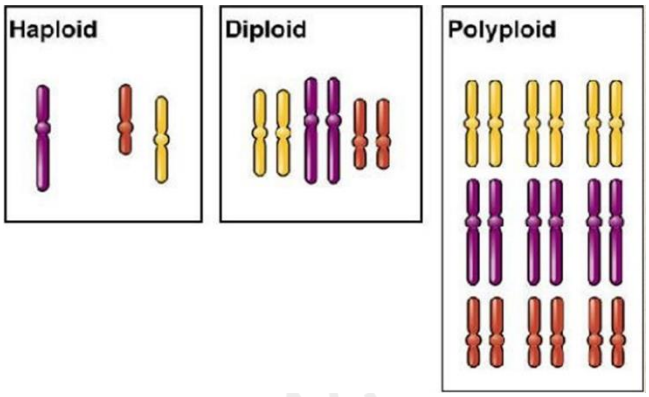


- 1/4000 trẻ
- Hội chứng này gây tử vong ngay trong ngày đầu hoặc tuần đầu sau sinh
- 5 % – 10 % sống sót dưới 1 năm tuổi

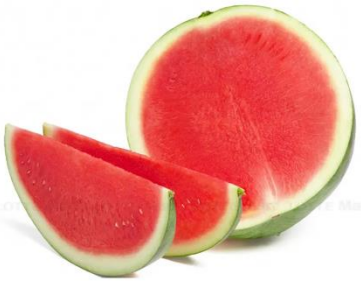
Đột biến đa bội

- Là sự tăng lên một số nguyên lần bộ nhiễm sắc thể đơn bội của loài và lớn hơn 2n. Tuỳ theo nguồn gốc của bộ NST của thể đột biến mà đột biến đa bội được chia thành: tự đa bội và dị đa bội.

Đột biến tự đa bội



- Là sự tăng lên của bộ nhiễm sắc thể thuộc cùng một loài, gồm thể đa bội lẻ (3n, 5n, …) và thể đa bội chẵn (4n, 6n,..)
- Cơ chế phát sinh đột biến tự đa bội là do sự không phân ly của toàn bộ NST trong giảm phân dẫn đến hình thành giao tử có bộ nhiễm sắc thể 2n
- Tự đa bội cũng có thể phát sinh trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử hình thành thể tứ bội, hoặc trong quá trình nguyên phân của tế bào soma hình thành thể khảm.

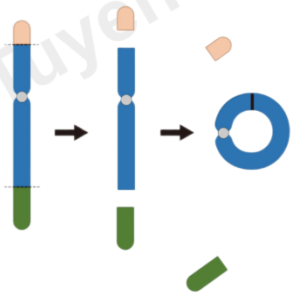


Đột biến dị đa bội

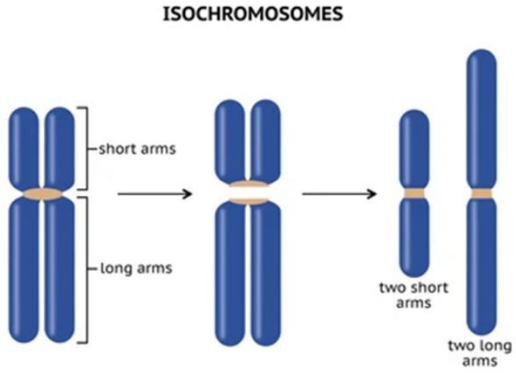
- Là sự tăng lên về số lượng nhiễm sắc thể do nhận thêm bộ nhiễm sắc thể từ loài khác.
- Thể dị đa bội được hình thành do lai xa (lai giữa hai loài khác nhau) và đa bội hoá.
- Con lai khác loài do có bộ NST không tương đồng nên không có khả năng sinh sản (bất thụ), khi con lai được đa bội hoá làm tăng gấp đôi số lượng bộ NST.

Mở rộng một số dạng đột biến khác

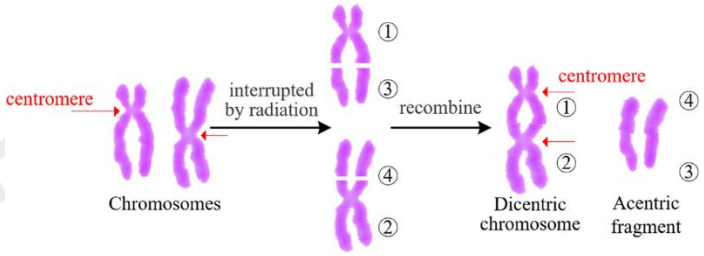
- Nhiễm sắc thể dạng vòng
- Ở người NST số 2 dạng vòng gây tăng trưởng chậm thể chất, phát triển chậm trí tuệ, đầu nhỏ.
- NST số 20 dạng vòng gây động kinh, thiểu năng trí tuệ, ảnh hưởng sự phát triển của não.



- Nhiễm sắc thể đều.
- Gây mất cân bằng hệ gene, các gene trên các cánh của NST có thể bị nhiều lên hoặc mất đi.



- Nhiễm sắc thể 2 tâm động, hình thành do sự tổ hợp của 2 NST lại với nhau



Vai trò của đột biến

- Đột biến NST tạo ra vật chất di truyền bổ sung và tăng kích thước hệ gene, dẫn đến sự sắp xếp lại gene trên NST, góp phần tạo nguyên liệu cho tiến hoá.
- Ví dụ: Đảo đoạn nhiều lần trên các NST của loài muỗi góp phần hình thành loài mới.
- Người ta sử dụng đột biến nhiễm sắc thể để tạo các giống cây trồng mang các đặc tính mong muốn, giá trị kinh tế cao
- Ví dụ: gây đột biến đa bội lẻ để hình thành các loại quả không hạt
- Đối với nghiên cứu di truyền: Thông qua những bất thường về cấu trúc và số lượng NST có thể phát hiện và dự đoán những khả năng xuất hiện để có biện pháp phòng tránh chống bệnh tật
- Ví dụ: sử dụng đột biến mất đoạn NST để lập bản đồ di truyền. Dựa vào lặp đoạn. Người ta có thể giải thích sự xuất hiện của nhiều gene chức năng tương tự (họ đa gene) dựa vào lặp đoạn NST.