**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 ….., được cấu tạo từ DNA liên kết với các loại ………….. 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 = …… nm) -- xoắn <nhờ protein condensin II và condensin I> → sợi nhiễm sắc (φ = …… nm) → Sợi siêu xoắn/chromatin/vùng xếp cuộn (φ = …….nm) → Xoắncực đại ở kì giữa: chromatid (φ = ……. 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 …….. trên NST  - Trên mỗi locus có thể chứa các ……… khác nhau của cùng một gene.  **\* NST trong tế bào dưới hai loại:**  + Nhiễm sắc thế …… (tham gia quy định giới tính), có thể không tạo thành cặp …………… (XY, zw) hoặc ……………….. (XX, zz)  + Nhiễm sắc thể …………….., trong tế bào ………… ở trạng thái lưỡng bội (2n) tồn tại thành từng …………….., giống nhau về …………., kích thước và trình tự DNA. Mang gene …………. giống nhau  **3/ Cơ chế di truyền nhiễm sắc thể**  - Các quá trình nguyên 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 ……………………… của các gene qua các thế hệ tế bào và cơ thể.  - Sự hoạt động của các …………………. có thể xảy ra trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh là cơ sở cho sự vận động của …… trong các quy luật di truyền, sự hình thành các biến dị tổ hợp và biến dị …………… 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 ………… hoặc ……… 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 …….. một đoạn nào đó của NST | Thường gây .............., giảm sức sống hoặc khả năng sinh sản | Mất đoạn cánh ngắn NST số ……. ⭢ hội chứng "tiếng mèo kêu” | | Lặp đoạn | Do hiện tượng ..................... không cân trong giảm phân | Làm tăng cường hoặc .................. mức biểu hiện của tính trạng | Ở ruồi giấm: Lặp đoạn Bar trên nhiễm sắc thể ........................ làm mắt lồi thành mắt dẹt | | Đảo đoạn | Một đoạn nhiễm sắc thể bị.................. và gắn trở lại vào nhiễm sắc thể ban đầu nhưng theo chiều .......... lại | Mức độ ........... của gene có thể tăng hoặc giảm, hoặc không hoạt động | Ở người: Đảo đoạn vùng quanh tâm động của NST số ........ 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 ............... và gắn vào một vị trí mới | Chuyển đoạn ..... thường ít ảnh hưởng đến sức sống  Chuyển đoạn ..... 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 ....................dòng tuỷ mạn tính |   - Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể thường làm ………………. hệ gene, tái phân bố trình tự các gene, ảnh hưởng đến …………… của gene nên thường gây …….. 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 …….. hay một số cặp nhiễm sắc (đột biến lệch bội) hoặc ………… bộ nhiễm sắc thể (đột biến đa bội).  **a. Đột biến lệch bội**  \* Đột biến ………….. là đột biến làm tăng hoặc giảm số lượng của 1 hay một số cặp nhiễm sắc thể.  **\*** Các dạng: Thể không (2n – 2); Thể một (2n .... 1); Thể ba (2n + ....); Thể ... (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 ................. kết hợp với giao tử đột biến, giao tử đột biến kết hợp với giao tử bình thường 🡪 Tạo thể ........ bội  - Trong nguyên phân: Rối loạn phân li ở tế bào ............... 🡪 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 ……….. 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 ........................... của toàn bộ các cặp NST → tạo ra các giao tử không bình thường (chứa cả 2n NST). Sự kết hợp của giao tử ............................ 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 .................. 2n 🡪 Thể tứ bội (4n)  **\* Dị đa bội**  - Dị đa bội là sự tăng lên về số lượng nhiễm sắc thể do nhận thêm …… 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 ……………. với nhau, gắn liền với quá trình …………… 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 |