

171111

Bộ NST đơn bội
(n=9)



$$2n=18$$



$$4n=36$$



$$6n=54$$



$$8n=72$$



$$10n=90$$

Normaler und mutierter Chromosomensatz bei einer weiblichen Tauffliege



A

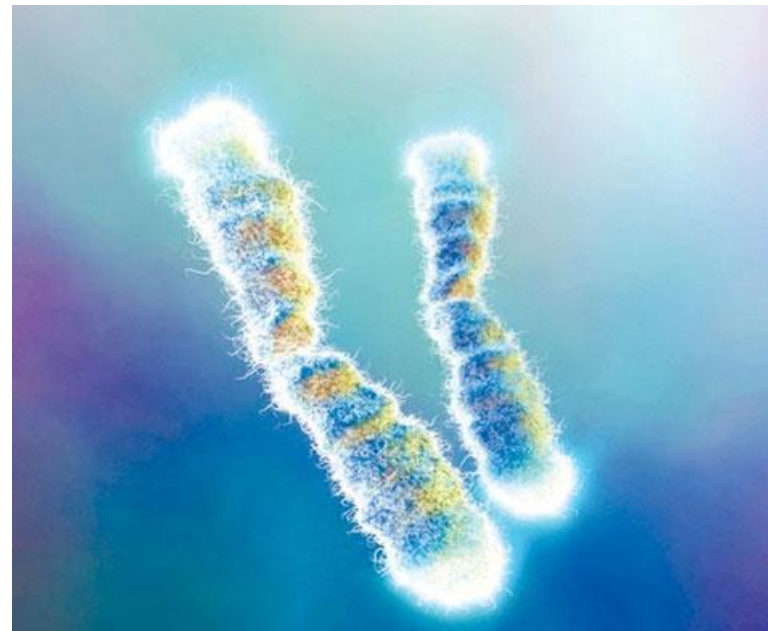
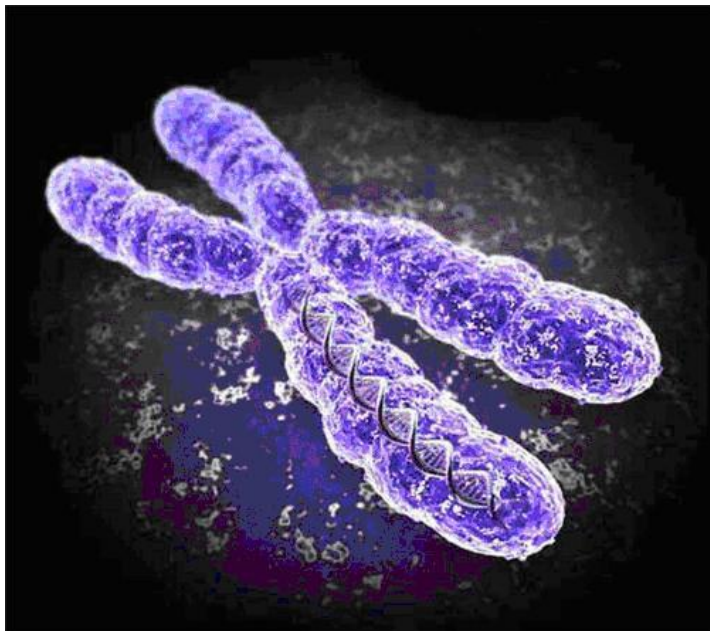
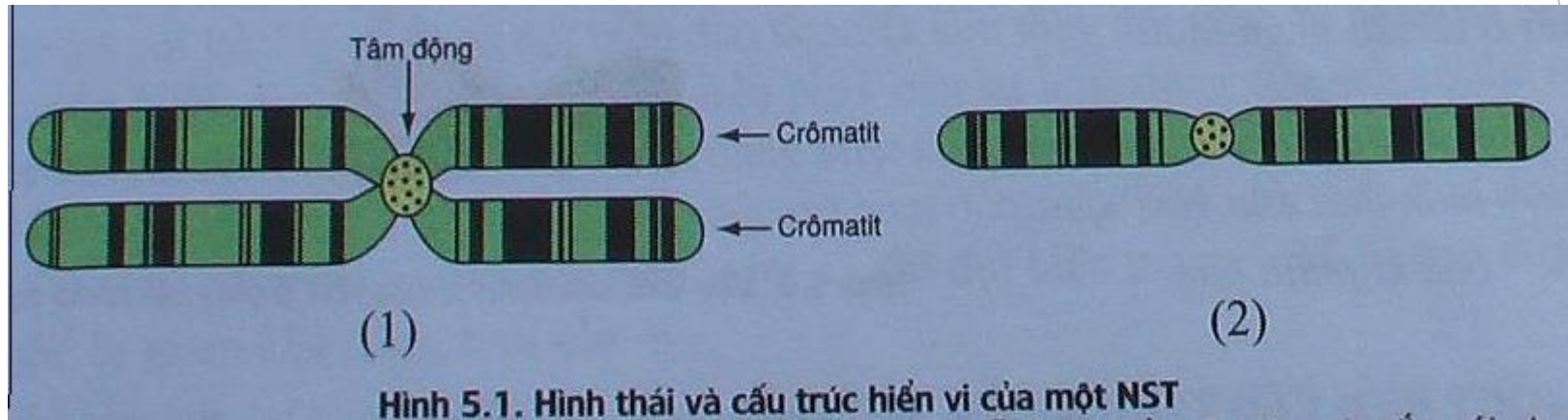


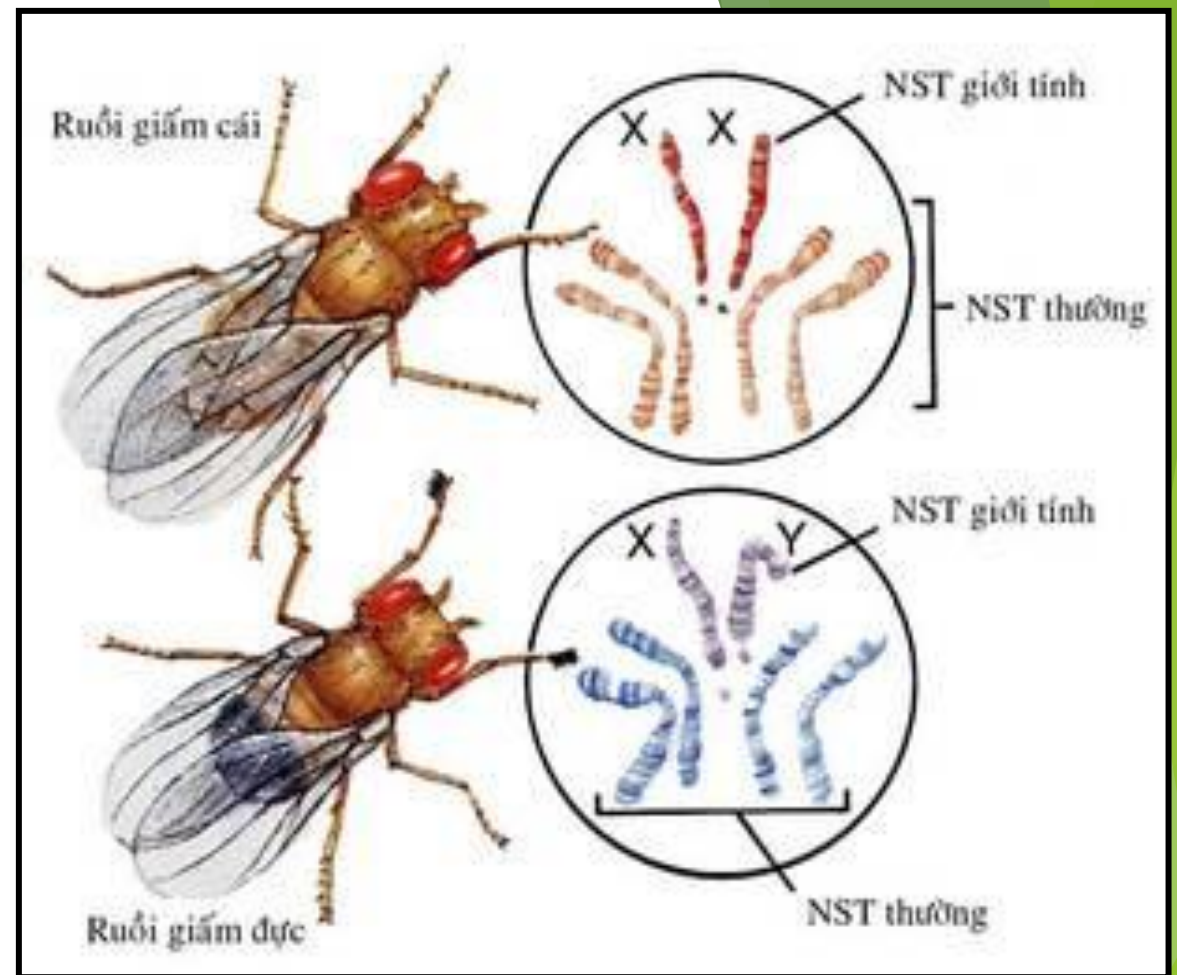
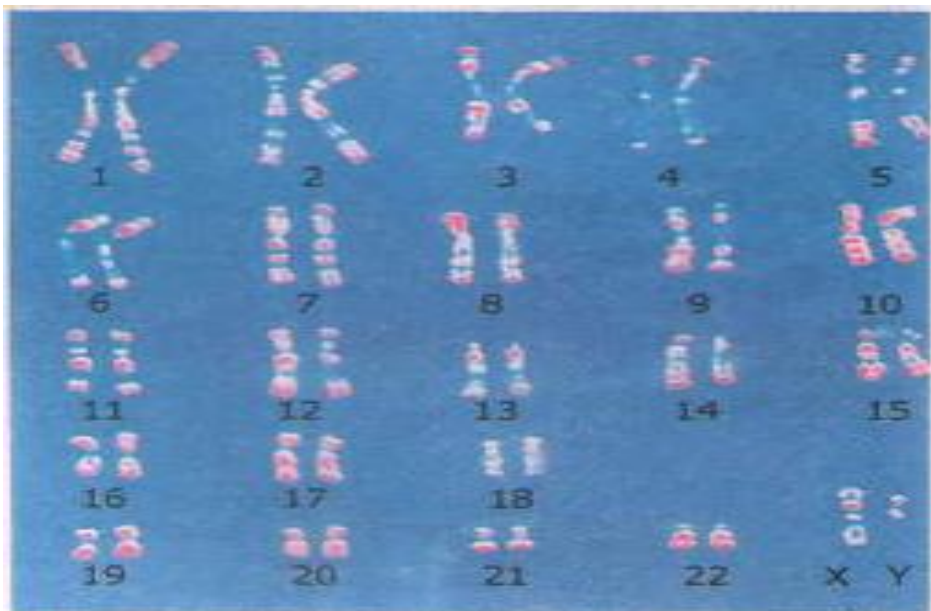
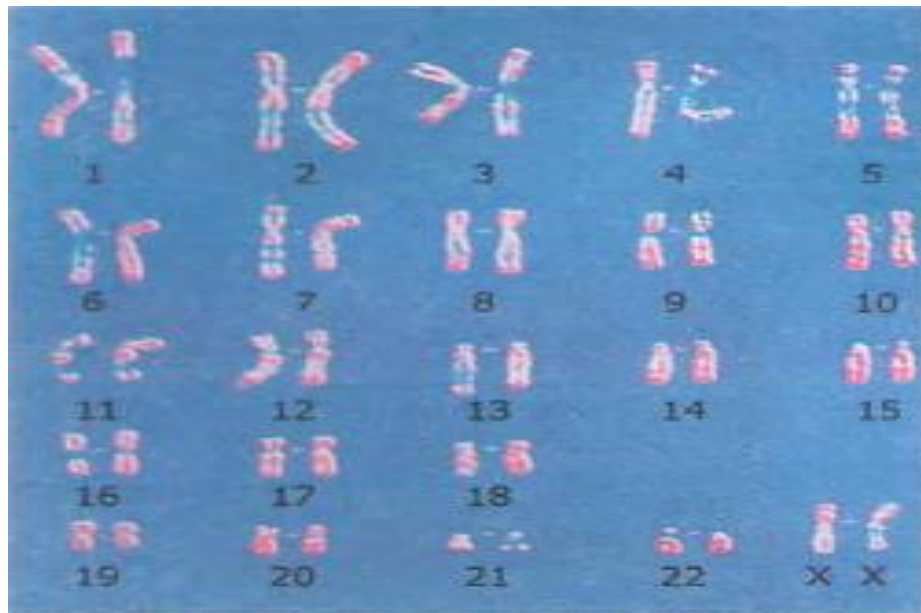
B

b

**NHIỆM SẮC THỂ
VÀ
ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỆM SẮC
THỂ**

I. HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ





1. Bộ NST ở người nữ và người nam
2. Bộ NST ở ruồi giấm đực và ruồi giấm cái

- Mỗi nhiễm sắc thể giữ vững hình thái, cấu trúc đặc thù qua các thế hệ tế bào và cơ thể.
- Hình thái NST thay đổi theo các kì của phân bào, nhưng hình dạng đặc trưng (rõ nhất, lớn nhất) là ở kì giữa.
- Mỗi NST bao gồm: **tâm động, các trình tự khởi động nhân đôi và vùng đầu mút.**

Nhiễm sắc thể

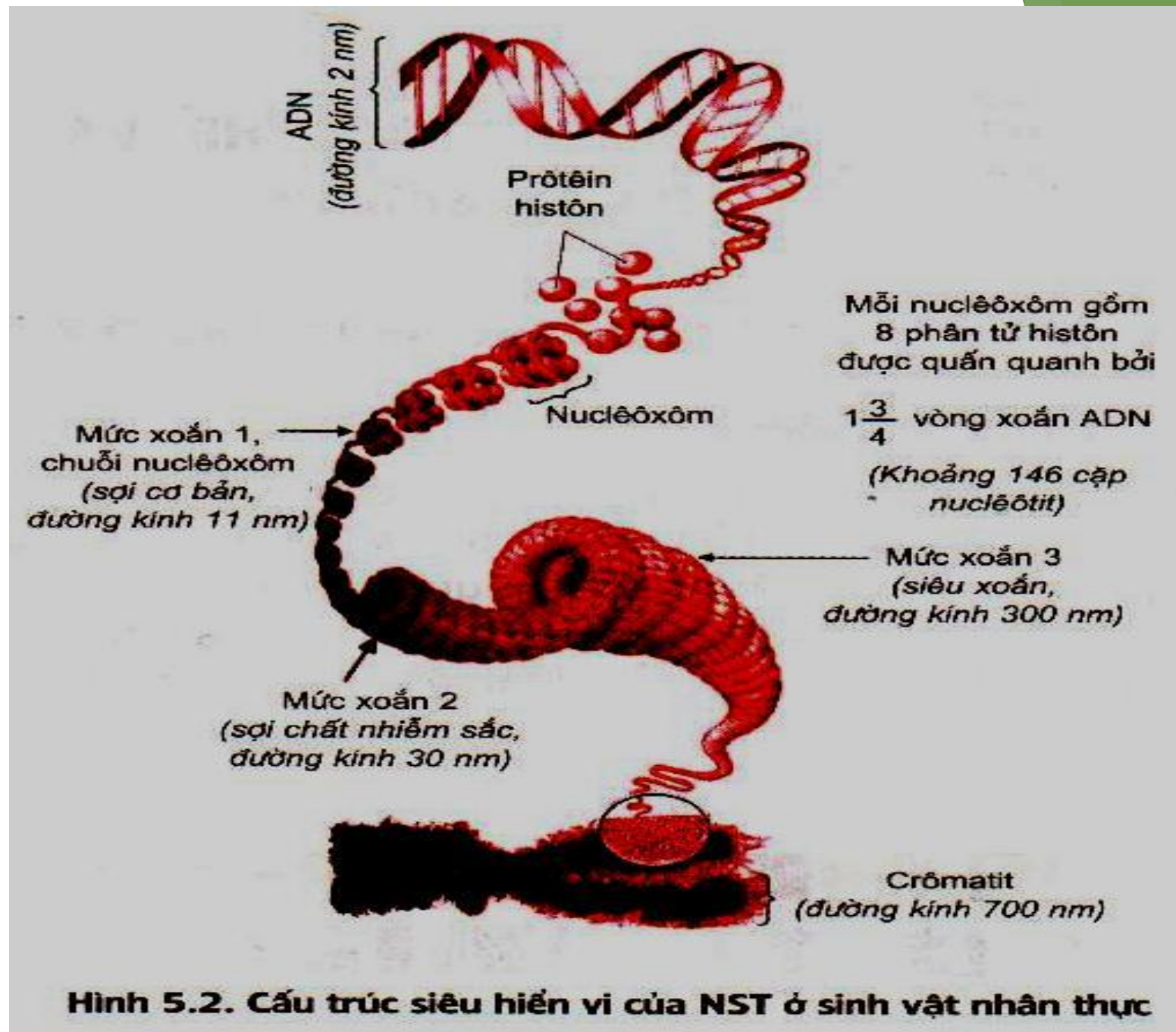
| Nhóm SV | Đặc điểm cấu tạo |
|------------|--|
| Vi khuẩn | <ul style="list-style-type: none">- Là một phân tử ADN trần- Mạch xoắn kép, dạng vòng |
| Vi rút | <ul style="list-style-type: none">- Là một phân tử ADN trần- Một số VR khác là ARN |
| Nhân chuẩn | <ul style="list-style-type: none">- 1NST= 1ptADN + các pt protein histon- Tồn tại thành từng cặp tương đồng- Có 2 loại (thường và giới tính)- Mỗi loài có 1 bộ NST đặc trưng (ví dụ...) |

BẢNG SỐ LƯỢNG NST (2n) CỦA MỘT SỐ LOÀI SINH VẬT

| Loài | Số lượng NST (2n) | Loài | Số lượng NST (2n) |
|-------------|--------------------------|-------------|--------------------------|
| Giun đũa | 4 | Ngô | 20 |
| Ruồi giấm | 8 | Cà chua | 24 |
| Cá chép | 104 | Đậu Hà Lan | 14 |
| Vịt nhà | 80 | Khoai tây | 48 |
| Gà | 78 | Lúa nước | 24 |
| Người | 46 | Bông | 52 |
| Lợn | 38 | Củ cải | 18 |
| Bò | 60 | Cải bắp | 18 |
| Trâu | 50 | Dưa chuột | 14 |

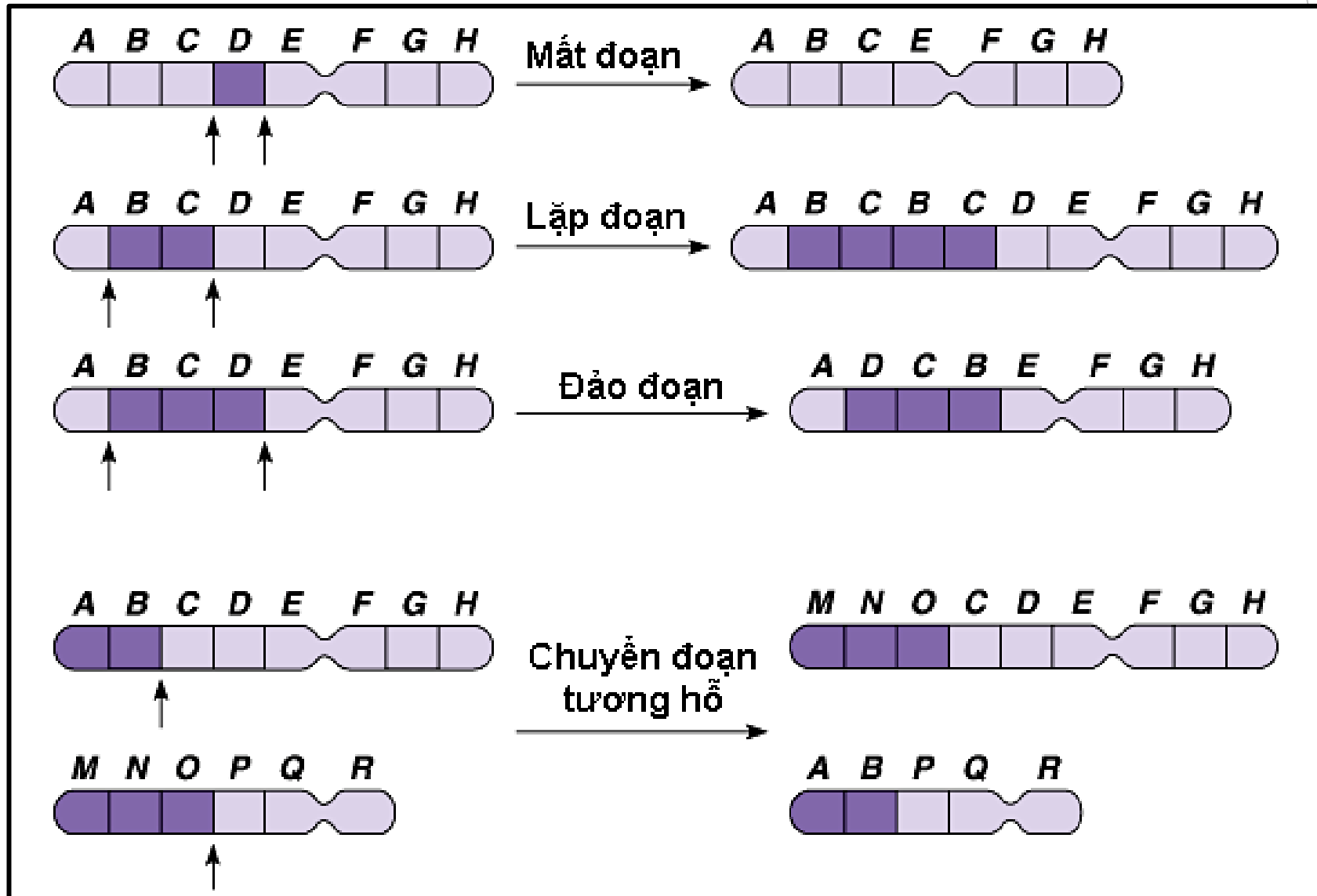
- ▶ Ở sinh vật nhân thực, số lượng NST nhiều hay ít không phản ánh mức độ tiến hóa thấp hay cao.
- ▶ NST của các loài khác nhau không phải chỉ ở số lượng và hình thái mà còn ở các gen trên đó.
- ▶ Cặp NST tương đồng : gồm 2 chiếc NST giống nhau về hình dạng và kích thước nhưng khác nhau về nguồn gốc, 1 chiếc có nguồn gốc từ bố, 1 chiếc có nguồn gốc từ mẹ.
- ▶ Chức năng của NST: lưu giữ, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền.

Cấu trúc siêu hiển vi của NST



- NST gồm : ADN và prôtêin loại histon, xoắn theo các mức khác nhau.
 - Phân tử ADN mạch kép chiều ngang 2nm, quấn $7/4$ vòng (*chứa 146 cặp nuclêotit*) quanh khối prôtêin (8 phân tử histon) tạo nên nuclêôxôm.
 - Các nuclêôxôm nối với nhau bằng 1 đoạn ADN n tạo nên chuỗi nuclêôxôm chiều ngang 11 nm gọi sợi cơ bản.
 - Tiếp tục xoắn bậc 2 tạo sợi nhiễm sắc 30nm.
 - Xoắn tiếp lên 300nm và
 - xoắn lần nữa thành cromatit 700nm ($1\text{nm} = 10^{-3}$ micromet).

II. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST



1. Khái niệm

- **Đột biến cấu trúc NST là thay đổi số lượng, trình tự sắp xếp gen trong NST -> thay đổi hình dạng, kích thước, cấu trúc NST.**
- **Được phát hiện nhờ quan sát NST trong tế bào đang phân chia và nhờ nhuộm băng NST.**

2. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh chung:

Các tác nhân đột biến trong ngoại cảnh / trong tế bào:

+ làm cho NST bị đứt gãy *

+ hoặc ảnh hưởng tới :

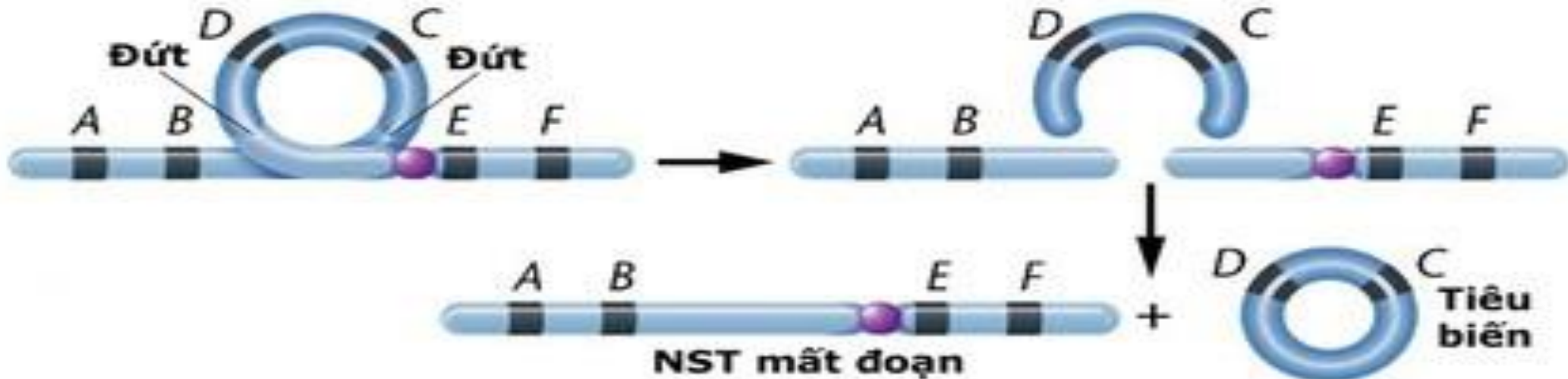
✓ quá trình tự nhân đôi của NST

✓ hoặc tới sự trao đổi chéo các cromatit của cặp NST tương đồng.

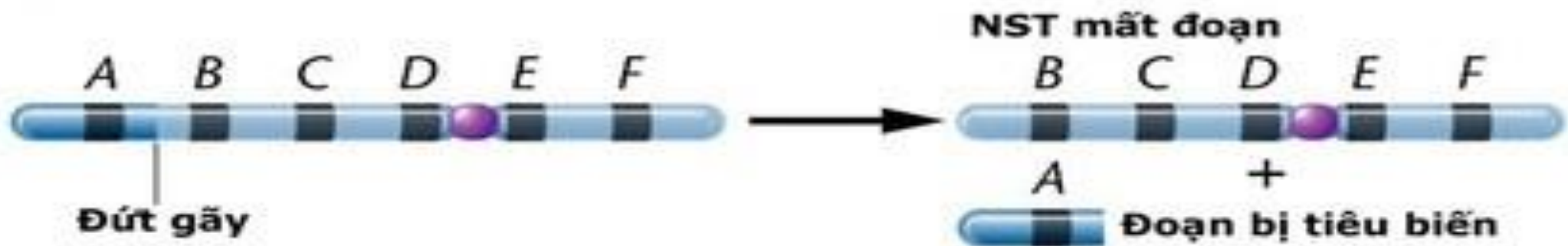
3. Cơ chế phát sinh và hậu quả từng dạng đột biến cấu trúc NST:



CƠ CHẾ GÂY ĐỘT BIẾN MẤT ĐOẠN GIỮA



CƠ CHẾ GÂY MẤT ĐOẠN ĐẦU MÚT

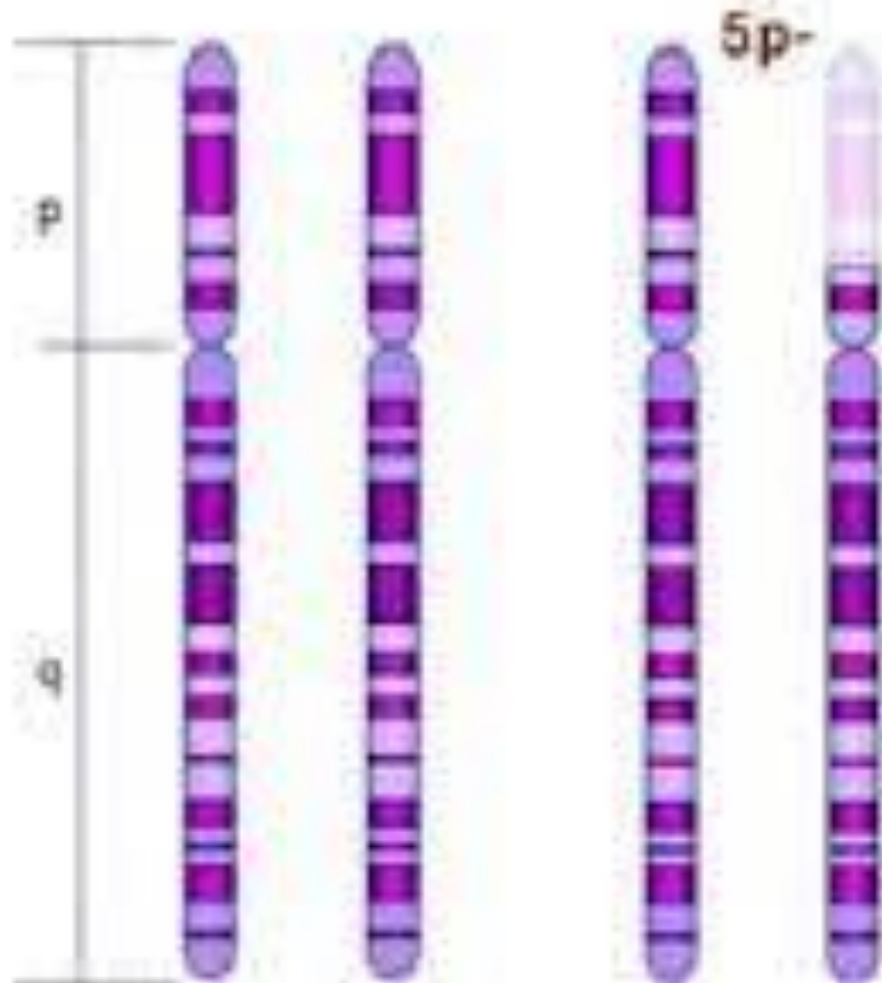


A. MẤT ĐOẠN

- **Khái niệm** : Là dạng đột biến làm mất đi một đoạn nào đó của NST
- **Cơ chế phát sinh** :
 - NST bị đứt 1 đoạn không có tâm động
 - Đoạn bị mất nằm ở đầu mút hoặc nằm ở giữa tâm động và đầu mút
- **Hậu quả**: làm giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen
 - Mất đoạn lớn: thường gây chết, giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản
 - Mất đoạn nhỏ: ít ảnh hưởng nghiêm trọng

- Ở người, mất đoạn ở NST số 5 gây hội chứng Cat Cry (Khóc như mèo)

5p- syndrome = cri du chat syndrome



B. LẶP ĐOẠN

+ 1 đoạn NST lặp lại 1 lần hay nhiều lần

▪ NST có

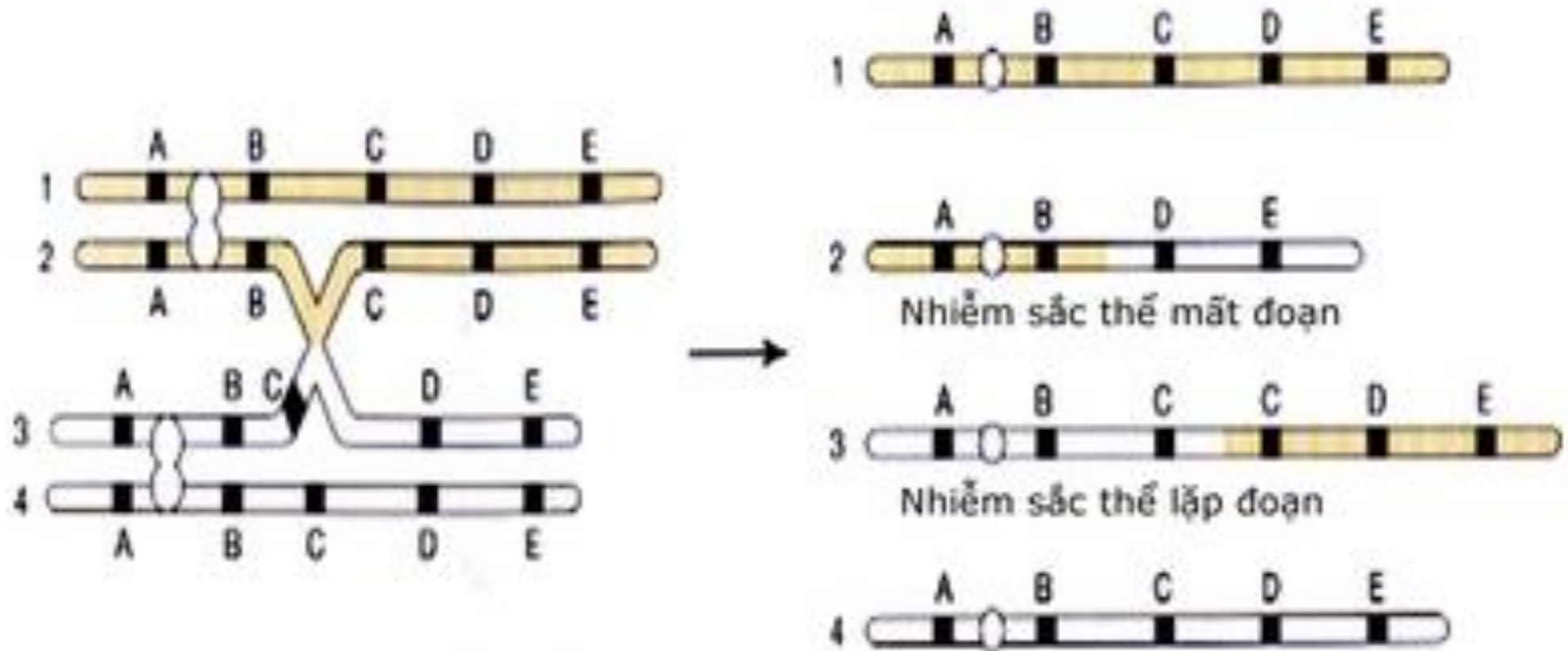
+ Do sự tiếp hợp hoặc trao đổi chéo không cân giữa các crômatit của cặp NST tương đồng.

▪ **Hậu quả:** Làm tăng/ giảm cường độ biểu hiện của tính trạng.

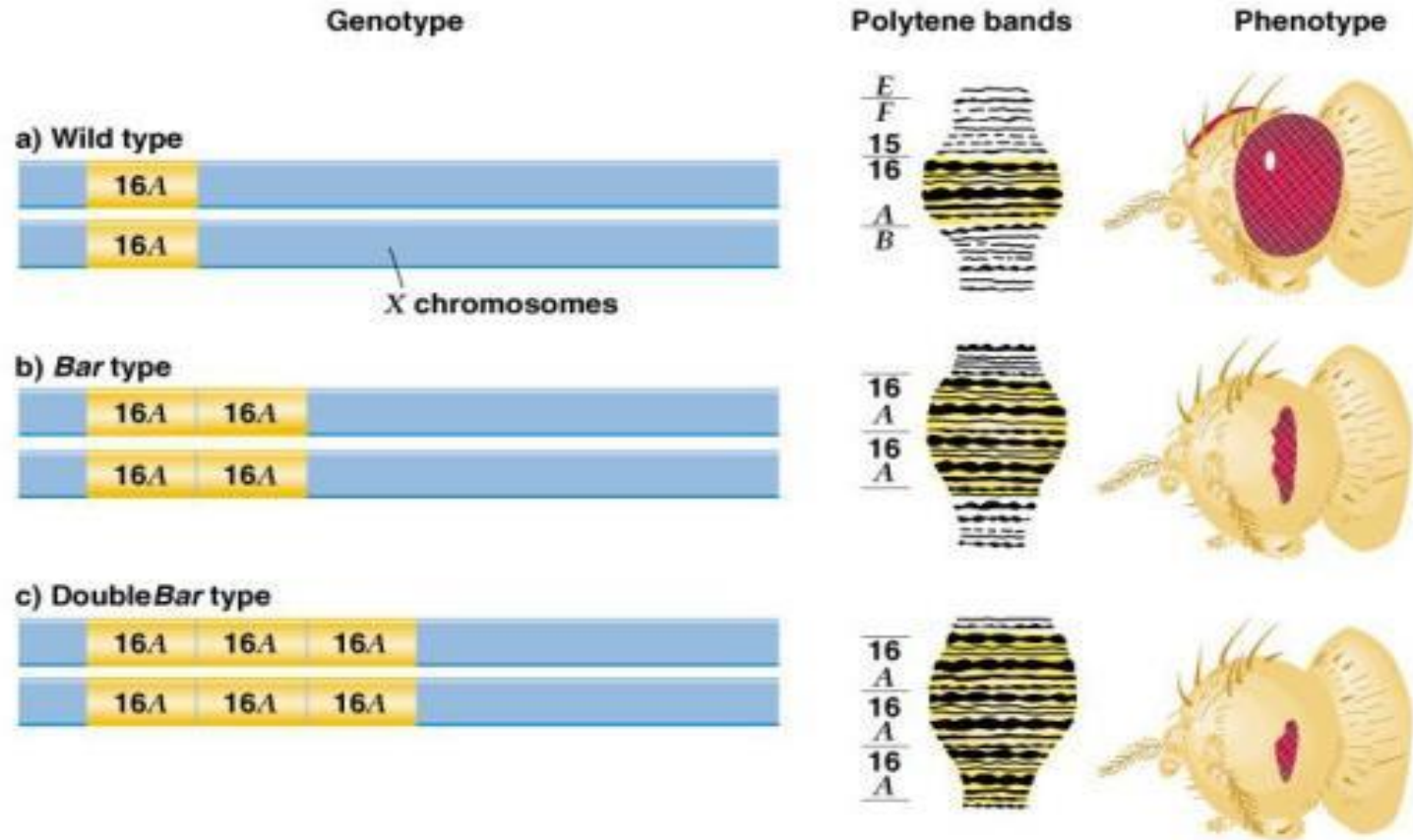
▪ **Vd:** + Ở ruồi giấm lặp đoạn 2 lần/NST giới tính X → làm mất lồi thành mắt dẹt.

+ Ở đại mạch, lặp đoạn → tăng hoạt tính của enzym amilaza → tăng hiệu quả sản xuất bia.

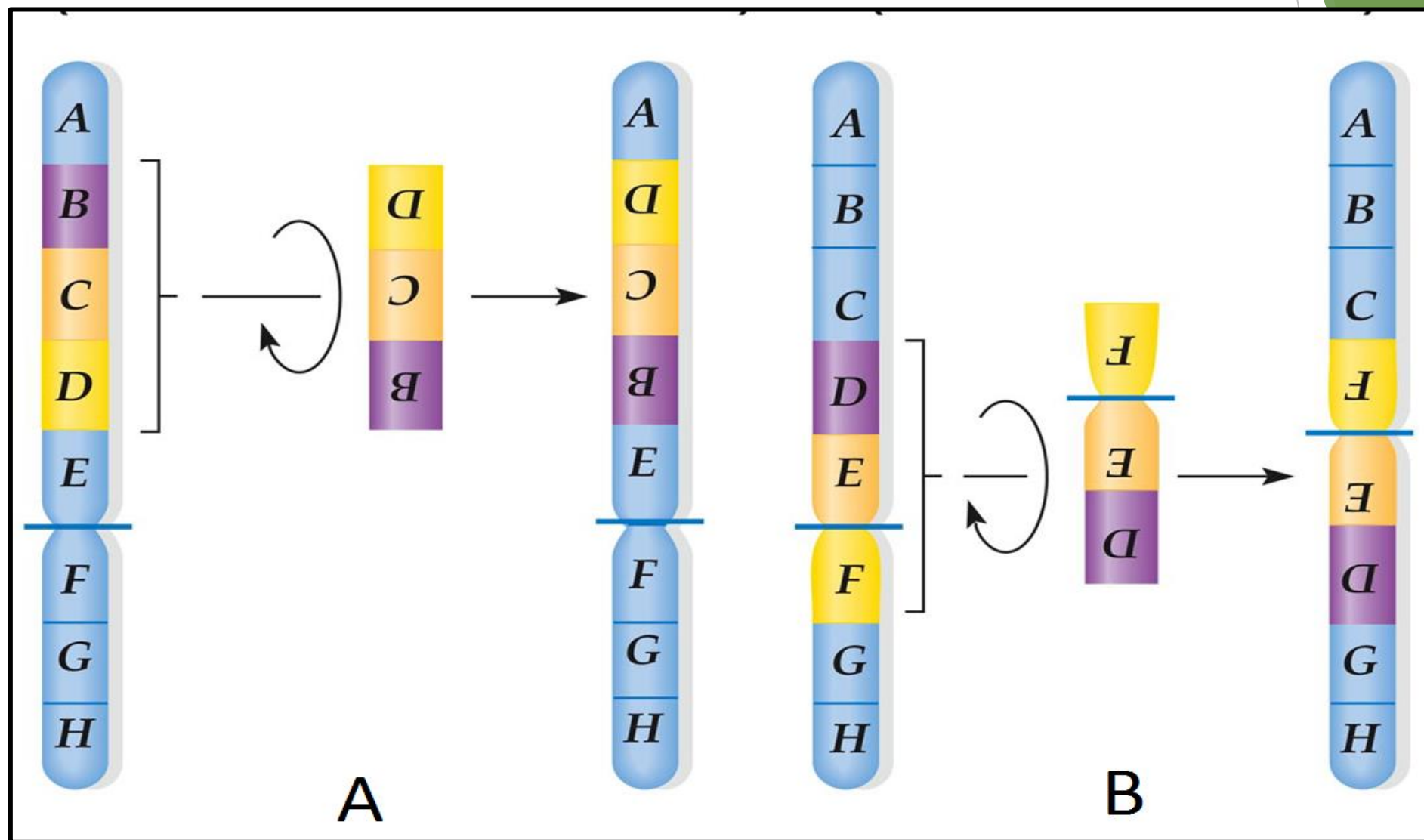
CƠ CHẾ GÂY ĐỘT BIẾN LẶP ĐOẠN



Đột biến lặp đoạn 16A trên NST X của ruồi giấm



C. ĐẢO ĐOẠN



C. ĐẢO ĐOẠN

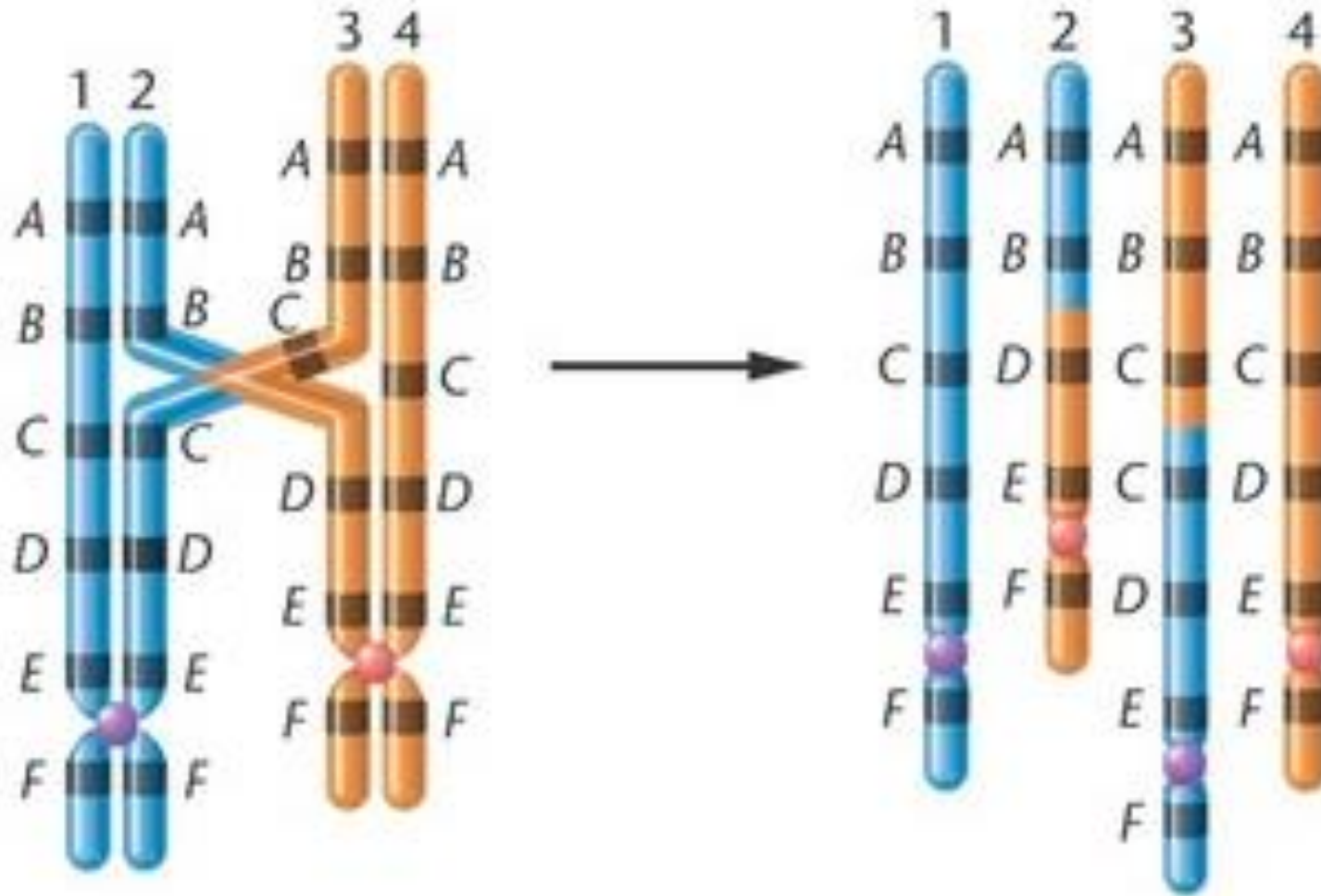
- Đoạn NST bị đứt quay 180^0 rồi gắn vào NST cũ → thay đổi trật tự phân bố gen(có hoặc không có tâm động).
- Hậu quả:* Ít ảnh hưởng đến sức sống của cơ thể.
- * Góp phần làm tăng tính đa dạng di truyền cho loài

D. CHUYỂN ĐOẠN

- **Khái niệm** : Là dạng đột biến dẫn đến sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng

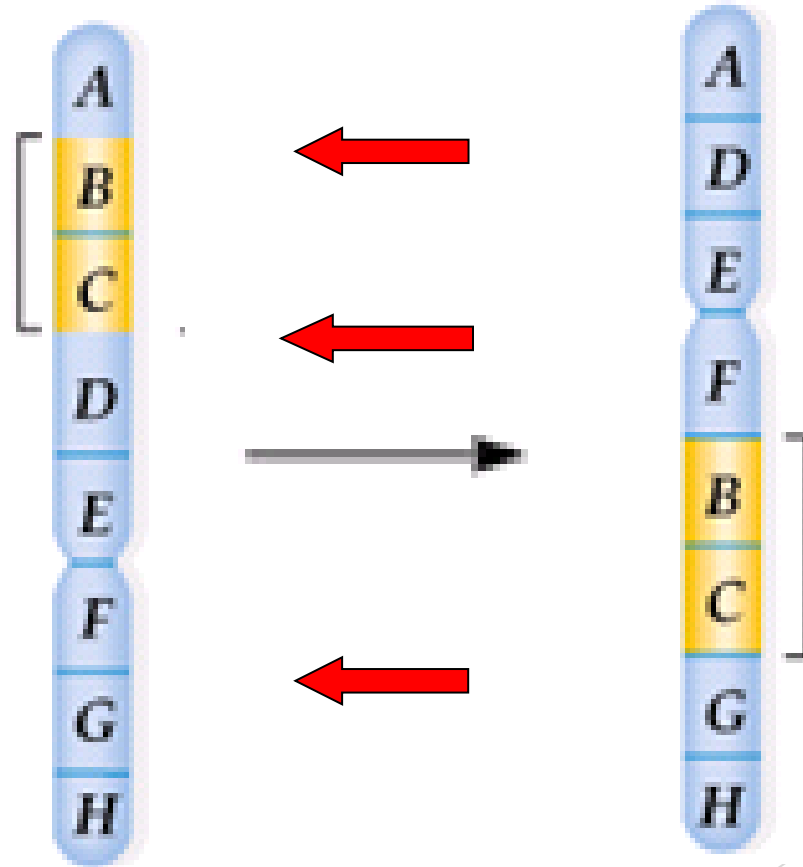


CƠ CHẾ ĐỘT BIẾN CHUYỂN ĐOẠN NHIỄM SẮC THỂ

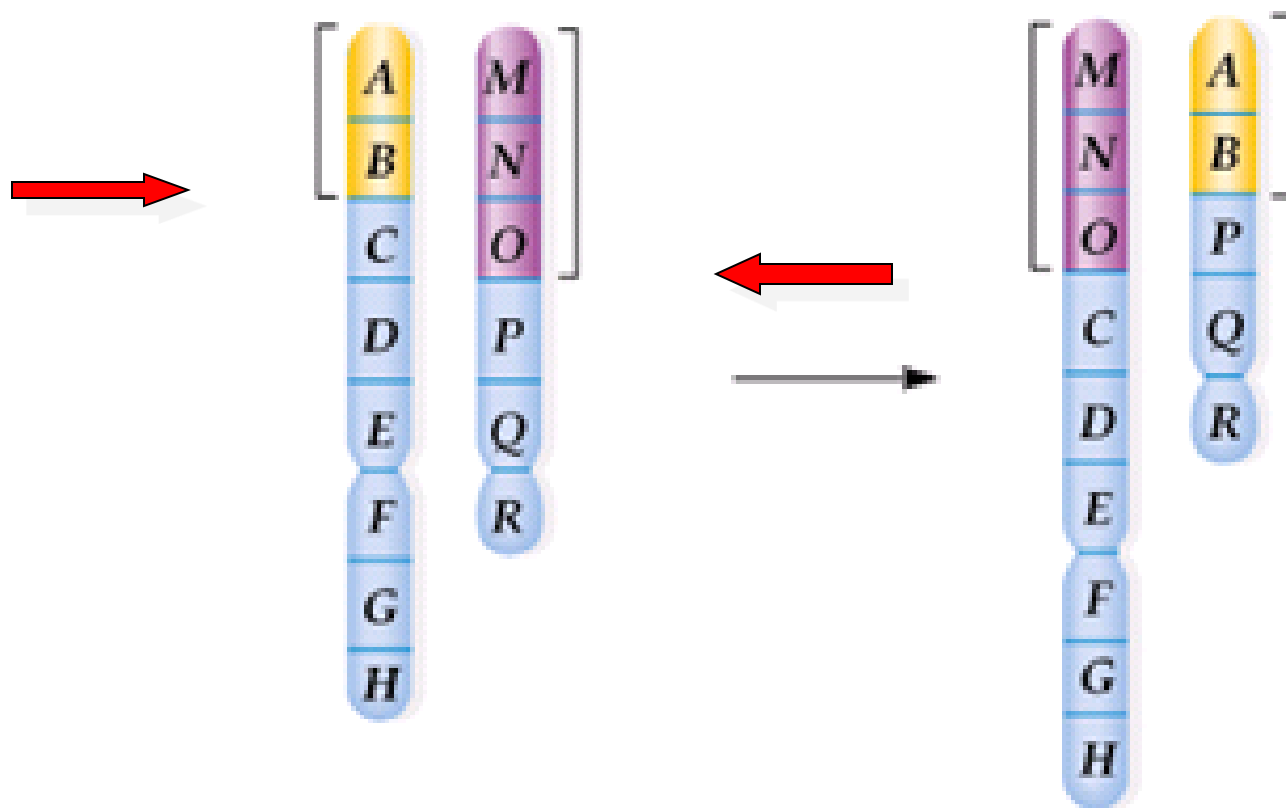


+ Chuyển đoạn trong một NST

- Đoạn NST bị đứt gắn vào 1 vị trí khác của NST đó

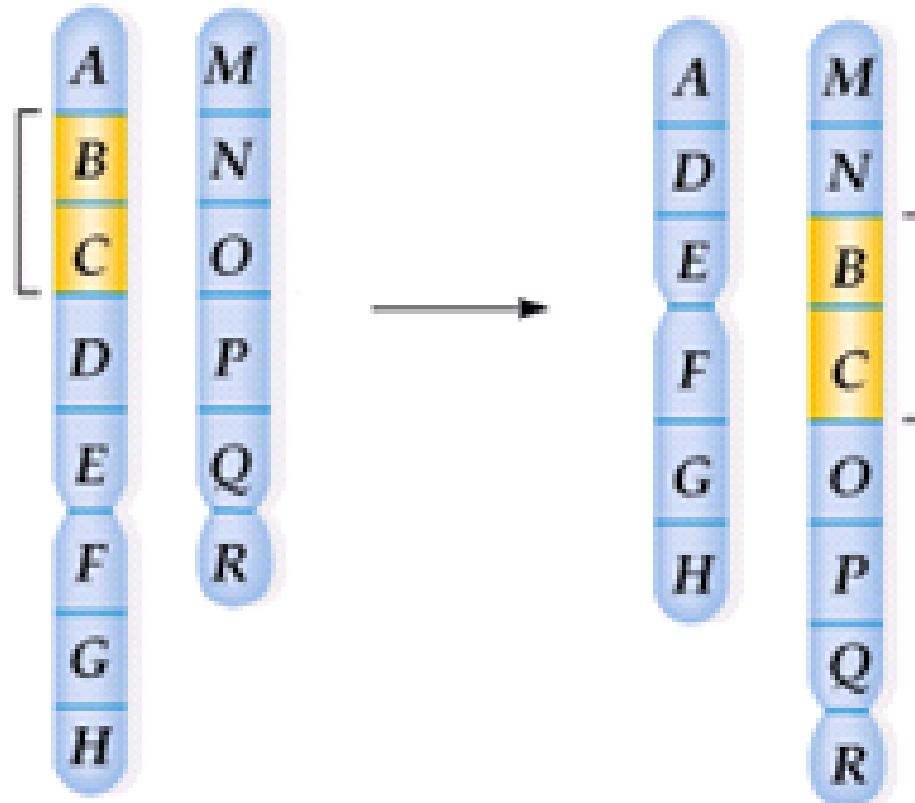


+ Chuyển đoạn tương hỗ



- Hai NST không tương đồng cùng trao đổi đoạn bị đứt.

+ Chuyển đoạn không tương hỗ:



- Một đoạn của NST này đứt ra, chuyển sang gắn trên 1 NST khác không tương đồng.

*** Hậu quả:**

- ✓ **Đột biến chuyển đoạn lớn thường gây chết**
- ✓ **Hoặc làm mất khả năng sinh sản của s/vật (bất thụ)**
- ✓ **Chuyển những gen mong muốn → Vật nuôi, cây trồng**

Vd: Ở tằm, chuyển đoạn mang gen qui định màu đen của vỏ trứng từ NST thường lên NST X →

+ Ứng dụng:

✓ Chuyển những gen mong muốn → Vật nuôi, cây trồng

Vd: → Ở tằm, chuyển đoạn mang gen qui định màu đen của vỏ trứng (gen lặn a) từ NST thường lên NST X

* Trứng mang X^aY (nở ta tằm cái) có màu đen.

* Trứng X^AX^- (.....đực)sáng.

• Ở tằm: X^A : màu vỏ trứng sáng > X^a : vỏ trứng đen

P : X^AY ♀ (Tằm trứng trắng) × X^aX^a ♂ (Tằm trứng đen)

G_p: X^A Y X^a

F₁:

♂ Trứng trắng

♀ Trứng đen