

Bài 5. NHIỆM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỆM SẮC THỂ

I. HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NHIỆM SẮC THỂ

1. Hình thái nhiệm sắc thể

* **Khái niệm:**

- Ở sinh vật nhân thực, NST được cấu tạo từ chất nhiễm sắc gồm phân tử ADN được liên kết với các loại prôtêin khác nhau (chủ yếu là histôn).
- NST là cấu trúc mang gen của tế bào. NST có hình dạng và kích thước đặc trưng cho loài.

* **Hình thái:** mỗi NST gồm: tâm động, đầu mút và trình tự khởi đầu nhân đôi ADN.

- Vùng đầu mút có tác dụng bảo vệ các NST cũng như làm cho các NST không dính vào nhau.

- Tùy theo vị trí của tâm động mà hình thái NST có thể khác nhau.

- Các trình tự khởi đầu nhân đôi ADN là những điểm mà tại đó ADN được bắt đầu nhân đôi.

- Hình thái NST còn biến đổi qua các kì của quá trình phân bào nhưng quan sát rõ nhất vào kì giữa của nguyên phân khi chúng đã co xoắn cực đại.

* **Đặc trưng về NST:**

- Mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng về **số lượng, hình thái, cấu trúc NST**.

- Ở sinh vật lưỡng bội, NST thường tồn tại thành **từng cặp NST tương đồng** giống nhau về hình thái, kích thước và trình tự các gen.

Người ta thường chia NST thành 2 loại: *NST thường* và *NST giới tính*.

2. Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể:

* **Ở sinh vật nhân thực:**

- Mỗi NST chứa 1 phân tử ADN.

- Mỗi tế bào sinh vật nhân thực thường chứa nhiều NST,

- NST có cấu trúc xoắn qua nhiều mức xoắn khác nhau giúp các NST có thể xếp gọn vào nhân tế bào cũng như giúp điều hòa hoạt động của các gen và NST dễ dàng di chuyển trong quá trình phân bào.

- **Cấu trúc siêu hiển vi:** có các mức cấu trúc

a. ADN mạch kép

b. Đơn vị cơ bản Nuclêôxôm:

- Mỗi Nuclêôxôm gồm 8 phân tử histon được quấn quanh bởi 1+ 3/4 vòng xoắn ADN (146 cặp Nu).

c. Mức xoắn 1 (sợi cơ bản có đường kính 11nm).

d. Mức xoắn 2 (sợi chất nhiễm sắc có đường kính 30 nm).

e. Mức xoắn 3 (siêu xoắn có đường kính 300 nm)

f. Crômatit (có đường kính 700 nm).

→ Sự thu gọn cấu trúc không gian như thế thuận lợi cho sự phân li, tổ hợp các NST trong quá trình phân bào.

* **Ở sinh vật nhân sơ:**

- Mỗi tế bào thường chỉ chứa một phân tử ADN mạch kép, có dạng vòng và chưa có cấu trúc NST như ở tế bào nhân thực.

3. Chức năng:

- Lưu giữ, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền.

- Điều hòa hoạt động của các gen thông qua các mức cuộn xoắn của NST.

- Bảo đảm sự phân chia đều vật chất di truyền cho các tế bào con nhờ sự phân chia đều của các NST trong phân bào.

II. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

1. **Khái niệm :**

- Là những biến đổi xảy ra trong cấu trúc của NST.

2. **Nguyên nhân:**

- Các tác nhân vật lý, hóa học: các tia phóng xạ, hóa chất độc hại, ... tác nhân sinh học như virus có thể gây nên các đột biến cấu trúc NST.

3. **Các dạng đột biến cấu trúc NST :**

Các dạng	Cơ chế	Hệ quả	Ý nghĩa	Ứng dụng	Ví dụ
Mất đoạn	- Mất đi một đoạn nào đó của NST.	-Làm giảm số lượng gen trên NST, <i>làm mất cân bằng gen</i> nên thường gây chết.		-Gây đột biến mất đoạn nhỏ→ để loại khỏi NST những gen không mong muốn ở một số giống cây trồng. -Dùng xác định vị trí của gen trên NST	-Mất một đoạn NST số 21 hoặc 22 gây nên ung thư máu.
Lặp đoạn	-Một đoạn nào đó của NST có thể lặp lại một hay nhiều lần.	-Làm gia tăng số lượng gen trên NST→ <i>làm mất cân bằng gen trong hệ gen</i> → gây nên hậu quả có hại cho thể đột biến. - Trong một số trường hợp, việc tăng số lượng gen làm tăng số lượng sản phẩm của gen. - <i>Không gây hậu quả nghiêm trọng như mất đoạn.</i>	-Lặp đoạn NST dẫn đến lặp gen tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên các gen mới trong quá trình tiến hóa và chọn giống.	-ĐB lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzym amilaza ở đại mạch rất có ý nghĩa trong công nghiệp sx bia.	-Ở ruồi giấm, lặp đoạn Barr làm mất lồi thành mắt dẹt.
Đảo đoạn	-Một đoạn NST nào đó đứt ra rồi đảo ngược 180^0 và	-Làm thay đổi trình tự phân bố gen trên NST→một gen nào đó vốn đang hoạt động	-Sự sắp xếp lại các gen do đảo đoạn góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho quá		-Ở nhiều loài muỗi, quá trình đảo đoạn được lặp đi lặp lại trên các NST

	nổi lại. - Đoạn đảo có thể chứa tâm động hoặc không chứa tâm động.	nay chuyển đến vị trí mới có thể không hoạt động hoặc tăng giảm mức độ hoạt động - <i>Có thể gây hại cho thể đột biến.</i> -Một số thể đột biến mang NST bị đảo đoạn có thể bị giảm khả năng sinh sản.	trình tiến hóa.		đã góp phần tạo nên loài mới.
Chuyển đoạn	-Sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng, -Một số gen trên NST này được chuyển sang NST khác dẫn đến làm thay đổi nhóm gen liên kết	-Chuyển đoạn lớn thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản ở sinh vật. -Chuyển đoạn nhỏ ít ảnh hưởng đến sức sống có thể còn có lợi cho sinh vật.	-Có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới.	-Người ta có thể sử dụng các dòng côn trùng mang chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền. - Ứng dụng trong tạo giống.	-Chuyển đoạn nhỏ ở lúa, chuối, đậu...

***Kết luận:**

- + Trong tiến hóa : Tham gia vào cơ chế cách li → hình thành loài mới.
Góp phần tạo nên nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa.
- + Trong nghiên cứu di truyền: xác định vị trí của gen trên NST → lập bản đồ gen.
- + Trong chọn giống: tổ hợp các gen tốt để tạo giống mới.

LUYỆN TẬP TRẮC NGHIỆM

1. Nhiễm sắc thể (NST) là:
 - A. Mỗi phân tử ARN được liên kết với các loại protein khác nhau tạo nên cấu trúc
 - B. Mỗi phân tử ARN được liên kết với các loại glucid khác nhau tạo nên cấu trúc
 - C. Mỗi phân tử ADN được liên kết với các loại protein khác nhau tạo nên cấu trúc
 - D. Mỗi phân tử ADN được liên kết với các loại glucid khác nhau tạo nên cấu trúc
2. Đột biến NST gồm các dạng
 - A. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ
 - B. Đột biến đa bội và lệch bội

- C. Đột biến số lượng và đột biến cấu trúc NST
- D. Đột biến thêm đoạn và đảo đoạn
3. Ổ đại mạch, hoạt tính enzym amilaza tăng là do đột biến:
- A. Mất đoạn B. Lặp đoạn C. Đảo đoạn D. Chuyển đoạn
4. Mỗi nucleoxom được một đoạn ADN dài chứa bao nhiêu cặp Nu quấn quanh:
- A. 140 B. 142 C. 144 D. 146
5. Đảo đoạn là:
- A. Một đoạn gen nào đó đứt ra rồi đảo ngược 90^0 và nối lại
- B. Một đoạn ADN nào đó đứt ra rồi đảo ngược 90^0 và nối lại
- C. Một đoạn ADN nào đó đứt ra rồi đảo ngược 180^0 và nối lại
- D. Một đoạn NST nào đó đứt ra rồi đảo ngược 180^0 và nối lại
6. Ung thư máu ác tính là do đột biến:
- A. Mất đoạn B. Lặp đoạn C. Đảo đoạn D. Chuyển đoạn
7. Mỗi nucleoxom được quấn quanh bởi bao nhiêu vòng ADN:
- A. $1 + \frac{1}{4}$ B. $1 + \frac{3}{4}$ C. $1 + \frac{5}{4}$ D. $1 + \frac{1}{2}$
8. Đặc điểm của NST là:
- A. Mỗi NST chứa một phân tử ADN
- B. Ở sinh vật nhân thực, NST liên kết với các protein và co xoắn lại qua nhiều mức độ khác nhau giúp NST xếp gọn trong nhân cũng như điều hoà hoạt động các gen và di chuyển dễ dàng trong quá trình phân bào
- C. Ở sinh vật nhân sơ, mỗi NST chứa một phân tử ADN mạch kép dạng vòng, chưa có cấu trúc NST
- D. Cả A, B, C đúng
9. Tâm động là:
- A. Là vị trí liên kết với thoi vô sắc
- B. Trình tự Nu ở hai đầu cùng NST
- C. Làm NST không dính vào nhau và là trình tự khởi đầu nhân đôi ADN
- D. Câu A, C đúng
10. Hình thái NST có thể khác nhau là do:
- A. Độ dài của NST C. Vị trí tâm động
- B. Số gen trên NST D. Cả A, B, C
11. Đột biến cấu trúc NST là:
- A. Là những biến đổi trong cấu trúc ADN, thực chất là sự sắp xếp lại các khối gen trên và giữa ADN dẫn đến thay đổi hình dạng và cấu trúc NST
- B. Là những biến đổi trong cấu trúc ARN, thực chất là sự sắp xếp lại các khối gen trên và giữa ARN dẫn đến thay đổi hình dạng và cấu trúc NST
- C. Là những biến đổi trong cấu trúc NST, thực chất là sự sắp xếp lại các khối gen trên và giữa NST dẫn đến thay đổi hình dạng và cấu trúc NST
- D. Cả A, B, C sai
12. Các dạng đột biến cấu trúc NST là:
- A. Mất, thêm, đảo, chuyển đoạn NST C. Mất, lặp, đảo, chuyển đoạn NST
- B. Mất, lặp, đảo, thay thế NST D. Lặp, đảo, chuyển, thay thế đoạn NST
13. Mất đoạn là:
- A. Mất một đoạn nào đó của ADN C. Mất một đoạn nào đó của NST
- B. Mất một đoạn nào đó của gen D. Cả A, B, C sai
14. Lặp đoạn là:
- A. Một đoạn nào đó của gen lặp lại một hay nhiều lần
- B. Một đoạn nào đó của ADN lặp lại một hay nhiều lần

- C. Một đoạn nào đó của NST lặp lại một hay nhiều lần
D. Cả A, B, C sai
15. Chuyển đoạn là:
A. Trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng
B. Trao đổi đoạn trong một ADN hoặc giữa các ADN không tương đồng
C. Trao đổi đoạn trong một gen hoặc giữa các gen không tương đồng
D. Cả A, B, C sai
16. Hậu quả của mất đoạn là:
A. Thường làm giảm khả năng sinh sản nên được ứng dụng để tạo dòng côn trùng chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền
B. Tăng số lượng gen trên NST làm mất cân bằng trong hệ gen gây hại cho thể đột biến
C. Làm thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST nên sự hoạt động của gen bị thay đổi, làm tăng hoặc giảm mức độ hoạt động của các gen từ đó có thể gây hại cho thể đột biến làm giảm khả năng sinh sản
D. Giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến. Loại ra khỏi NST những gen không mong muốn ở cây trồng
17. Hậu quả của lặp đoạn là:
A. Thường làm giảm khả năng sinh sản nên được ứng dụng để tạo dòng côn trùng chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền
B. Tăng số lượng gen trên NST làm mất cân bằng trong hệ gen gây hại cho thể đột biến
C. Làm thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST nên sự hoạt động của gen bị thay đổi, làm tăng hoặc giảm mức độ hoạt động của các gen từ đó có thể gây hại cho thể đột biến làm giảm khả năng sinh sản
D. Giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến. Loại ra khỏi NST những gen không mong muốn ở cây trồng
18. Hậu quả của đảo đoạn là:
A. Thường làm giảm khả năng sinh sản nên được ứng dụng để tạo dòng côn trùng chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền
B. Tăng số lượng gen trên NST làm mất cân bằng trong hệ gen gây hại cho thể đột biến
C. Làm thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST nên sự hoạt động của gen bị thay đổi, làm tăng hoặc giảm mức độ hoạt động của các gen từ đó có thể gây hại cho thể đột biến làm giảm khả năng sinh sản
D. Giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến. Loại ra khỏi NST những gen không mong muốn ở cây trồng
19. Hậu quả của chuyển đoạn là:
A. Thường làm giảm khả năng sinh sản nên được ứng dụng để tạo dòng côn trùng chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền
B. Tăng số lượng gen trên NST làm mất cân bằng trong hệ gen gây hại cho thể đột biến
C. Làm thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST nên sự hoạt động của gen bị thay đổi, làm tăng hoặc giảm mức độ hoạt động của các gen từ đó có thể gây hại cho thể đột biến làm giảm khả năng sinh sản
D. Giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến. Loại ra khỏi NST những gen không mong muốn ở cây trồng
20. Ở ruồi giấm, mất lồi thành mắt dẹt là
A. Chuyển đoạn NST
B. Mất đoạn NST
C. Đảo đoạn NST
D. Lặp đoạn NST
21. Dạng đột biến nào sau đây có thể làm giảm số lượng gen trên NST:
A. Mất đoạn và lặp đoạn NST
C. Đảo đoạn và lặp đoạn

- B. Mất đoạn và chuyển đoạn không tương hỗ D. Lặp đoạn và chuyển đoạn NST
22. Dạng đột biến nào sau đây chỉ làm thay đổi vị trí của gen trong phạm vi một NST
 A. Đảo đoạn và mất đoạn NST C. Đảo đoạn NST và chuyển đoạn trên một NST
 B. Đảo đoạn NST và lặp đoạn trên 1 NST D. Mất đoạn và lặp đoạn NST
23. Loại đột biến nào sau đây làm thay đổi các gen trong nhóm gen liên kết này sang nhóm gen liên kết khác?
 A. Chuyển đoạn NST B. Đảo đoạn NST C. Mất đoạn NST D. Lặp đoạn NST
24. Đột biến được ứng dụng để chuyển gen từ NST này sang NST khác là:
 A. Chuyển đoạn NST B. Đảo đoạn NST C. Mất đoạn NST D. Lặp đoạn NST
25. Trong các dạng đột biến cấu trúc NST sau đây, dạng nào thường gây hậu quả nhất?
 A. Chuyển đoạn NST B. Đảo đoạn NST C. Mất đoạn NST D. Lặp đoạn NST
26. Đột biến nào sau đây không làm mất hay thêm vật chất di truyền?
 A. Chuyển đoạn tương hỗ và đảo đoạn C. Lặp đoạn và chuyển đoạn
 B. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ D. Mất đoạn và lặp đoạn
27. Trong các dạng đột biến cấu trúc NST sau đây, dạng nào làm cho số lượng vật chất di truyền không thay đổi?
 A. Chuyển đoạn NST B. Đảo đoạn NST C. Mất đoạn NST D. Lặp đoạn NST
28. Một đoạn NST bị đứt quay 180 rồi gắn vào vị trí cũ của NST đó. Đây là dạng đột biến nào?
 A. Chuyển đoạn NST B. Đảo đoạn NST C. Mất đoạn NST D. Lặp đoạn NST
29. Đột biến cấu trúc NST nào sau đây thường ít ảnh hưởng đến sức sống của cá thể, góp phần tăng cường sự sai khác giữa các NST tương ứng là nguồn nguyên liệu cho tiến hoá?
 A. Chuyển đoạn NST B. Đảo đoạn NST C. Mất đoạn NST D. Lặp đoạn NST
30. Ở người bệnh bạch cầu ác tính là do:
 A. Lặp đoạn ở cặp NST 21 hay 22 C. Mất đoạn ở cặp NST 21 hay 22
 B. Chuyển đoạn ở cặp NST 21 hay 22 D. Đảo đoạn ở cặp NST 21 hay 22
31. Hiện tượng đột biến cấu trúc NST do:
 A. Đứt gãy NST
 B. Đứt gãy NST hoặc đứt gãy rồi tái kết hợp khác thường
 C. Trao đổi chéo không đều
 D. B, C đúng