**Bài 4: ĐỘT BIẾN GEN.**

**I/. Khái niệm và các dạng đột biến gen (ĐBG):**

**1/. Khái niệm**: ĐBG là những biến đổi trongcấu trúc của gen**,**  liên quan đến 1 cặp nu (đột biến điểm) hoặc

1 số cặp nu. xảy ra tại một điểm nào đó trên phân tử ADN .

- Các đặc điểm của ĐBG:

+ Đột biến gen làm biến đổi về cấu trúc tạo ra 1 alen mới khác biệt với alen ban đầu.

+ Đột biến gen có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng và tế bào sinh dục .

+ Trong tự nhiên: tần số đột biến gen rất thấp (10-6🡪10-4), có thể thay đổi tùy thuộc vào tác nhân gây

đột biến ( cường độ và liều lượng loại tác nhân ) , hoặc cấu trúc của gen .

+ Cá thể mang đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình gọi là :thể đột biến .

- Trong điều kiện nhân tạo, người ta có thể:

+ Sử dụng các tác nhân gây đột biến tác động lên vật liệu di truyền làm xuất hiện đột biến với tần số cao

hơn rất nhiều lần.

+ Gây đột biến định hướng vào 1 gen cụ thể ở những điểm xác định để tạo nên những sản phẩm tốt phục

vụ cho sản xuất và đời sống.

**2/. Các dạng đột biến gen** : ( ĐB điểm)

**Thay thế** một cặp nu , **thêm** một cặp n, hoặc **mất** một cặp nu.

**II/. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến gen:**

**1/. Nguyên nhân**: Do ảnh hưởng của

+ Các tác động lý hóa hay sinh học của ngoại cảnh (tia phóng xạ, tử ngoại, sốc nhiệt, hóa chất,1 số vi rút.)

+ Những rối loạn sinh lý, hóa sinh trong tế bào.

**2/. Cơ chế phát sinh**:

Đột biến điểm thường xảy ra trên một mạch dưới dạng tiền đột biến .Dưới tác dụng của enzim sửa sai ,

nó có thể trở về dạng ban đầu hoặc tạo thành đột biến qua các lần nhân đôi tiếp theo .

Gen 🡪 tiền đột biến gen 🡪 đột biến gen.

Các ví dụ về cơ chế phát sinh đột biến gen:

+ Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN ( G-X 🡪 A-T)

+ Tác động của các tác nhân gây đột biến:

- Tia tử ngoại UV: làm 2 bazơ T trên cùng 1 mạch ADN liên kết với nhau tạo đột biến.

- Hợp chất 5-BU (A-T 🡪G-X )

- 1 số vi rút: gây viêm gan B, vi rút Hecpet.

**III/. Hậu quả và ý nghĩa của đột biến gen:**

**1/. Hậu quả:**

+ Đa số đột biến gen đều có hại , 1 số ít có lợi ,hoặc trung tính , (phần lớn đột biến điểm thường vô hại)

cho thể đột biến.

+ Mức độ gây hại đột biến phụ thuộc vào: điều kiện môi trường cũng như tổ hợp gen.

**2/. Ý nghĩa:**

+ Trong tiến hóa: đột biến gen cung cấp nguyên liệu sơ cấp chủ yếu cho quá trình tiến hóa của sinh vật.

+ Trong thực tiễn: đột biến gen cung cấp nguyên liệu cho quá trình tạo giống và là công cụ để các nhà

khoa học nghiên cứu các quy luật di truyền.

--------------------------------------------

**Bài 5: NST VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST**

**I/. Hình thái và cấu trúc NST:**

**1/. Hình thái NST:**

**a/. Ở sinh vật nhân sơ**: NST là phân tử ADN kép, dạng vòng và không liên kết với prôtêin histôn .

**b/. Ở sinh vật nhân thực**:

+ Từng phân tử ADN liên kết với các loại P khác nhau (chủ yếu là Histôn) tạo nên cấu trúc gọi là NST.

+ NST có hình dạng và kích thước đặc trưng cho loài, và chỉ nhìn rõ nhất ở kì giữa của nguyên phân.

+ Mỗi NST điển hình đều chứa: trình tự nu khởi động nhân đôi ,tâm động và đầu mút

+ Mỗi loài sinh vật đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình thái và cấu trúc. Riêng ở sinh vật lưỡng

bội có bộ NST tồn tại thành từng cặp tương đồng (giống nhau: hình thái, kích thước, trình tự gen). Có 2

loại NST: thường và giới tính .

**2/. Cấu trúc hiển vi và siêu hiển vi của NST:**

**a/. Cấu trúc hiển vi** :

- NST gồm 2 crômatit dính nhau qua tâm động , có dạng hình que, hình hạt, hình chữ V.

- Đường kính 0,2- 2µm , dài 0,2 – 50 µm .

**b/.Cấu trúc siêu hiển vi**:

- NST được cấu tạo từ ADN và protein (histon và phi histon ):

+ Có nhiều nucleôxom, mỗi nucleôxom gồm 8 phân tử histôn được quấn quanh bởi 1.3/4 vòng xoắn

của ADN (chứa khoảng 146 cặp nu).

+ Chuỗi nucleôxom có các mức độ xoắn khác nhau:

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

- Mức xoắn 2 (sợi nhiễm sắc): có đường kính 30 nm .

- Mức xoắn 3 ( ống siêu xoắn): có đường kính 300 nm .

- Cromatic: đường kính 700nm.

=> Cấu trúc xoắn khác nhau của NST giúp chúng: xếp gọn trong nhân tế bào và dễ dàng di chuyển

trong quá trình phân bào.

**II/. Đột biến cấu trúc NST:**

**1/. Khái niệm và cơ chế:**

**+ Khái niệm**: đột biến làm biến đổi cấu trúc NST gồm : mất ,lặp,đảo và chuyển một đoạn NST.

**+ Cơ chế chung**: Các tác nhân gây đột biến ảnh hưởng đến quá trình tiếp hợp,trao đổi chéo.. hoặc trực

tiếp gây đứt gãy NST làm phá vỡ cấu trúc NST.

**2/.Khái niệm, hậu quả và ý nghĩa các dạng đột biến cấu trúc NST:**

**a/. Mất đoạn:**

- Đột biến làm mất một đoạn nào đó của NST.

- Làm giảm số lượng gen , gây : chết hoặc giảm sức sống thể đột biến.

- Ứng dụng: loại bỏ gen xấu ra khỏi NST.

VD: Mất 1 phần vai dài NST số 22 (tạo nên NST gọi là Philađenphia,Ph1) gây ung thư máu ác tính.

**b/. Lặp đoạn**:

- Đột biến làm 1 đoạn nào đó của NST lặp lại một hay nhiều lần.

- Làm gia tăng số lượng gen, dẫn đến : tăng giảm cường độ biểu hiện tính trạng, giảm khả năng sinh sản

và sức sống (yếu hơn mất đoạn).

- Có ý nghĩa trong sản xuất, chọn giống và tiến hóa

**c/. Đảo đoạn**:

- Đột biến làm 1 đoạn NST nào đó đứt ra rồi quay đảo ngược 1800 và nối lại vị trí cũ của NST

- Thay đổi trình tự phân bố gen trên NST (không làm mất vật chất di truyền nên ít ảnh hưởng sức sống),

- Tạo sự đa dạng giữa các nòi trong loài .

**d/. Chuyển đoạn:**

- Đột biến dẫn đến một đoạn của NST chuyển sang vị trí khác trên cùng một NST, hoặc trao đổi đoạn

giữa các NST không tương đồng.

- Chuyển đoạn giữa 2 NST không tương đồng làm thay đổi nhóm gen liên kết ; chuyển đoạn lớn thường

gây chết hoặc giảm khả năng sinh sản ; chuyển đoạn nhỏ ít ảnh hưởng tới sức sống ,có thể có lợi cho SV.

- Có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới.

=>**Ý nghĩa chung cho các dạng đột biến cấu trúc NST**:

tạo nguyên liệu cho quá trình chọn lọc và tiến hoá.

-----------------------------------------------