

I - KHÁI NIỆM

Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc của NST. Các dạng đột biến này thực chất là sự sắp xếp lại trình tự các gen, làm thay đổi hình dạng và cấu trúc của NST. Các dạng đột biến cấu trúc NST được phát hiện nhờ quan sát tế bào đang phân chia, đặc biệt là nhờ phương pháp nhuộm băng NST.

II - CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST

Có 4 dạng đột biến cấu trúc NST : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn.

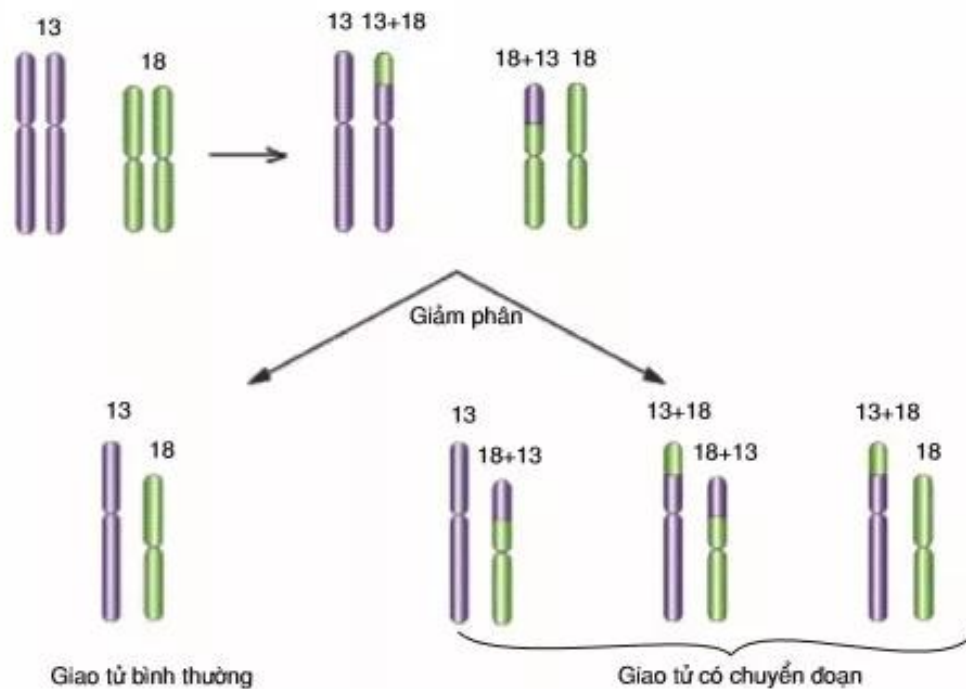
▼ *Hãy vẽ hình và mô tả các dạng đột biến cấu trúc NST : mất đoạn, lặp đoạn và đảo đoạn.*

Đột biến mất đoạn là đột biến làm mất từng đoạn NST. Có thể mất đoạn đầu hay mất đoạn giữa của NST. Mất đoạn làm giảm số lượng gen trên NST.

Đột biến lặp đoạn là đột biến mà một đoạn NST có thể lặp lại một hay nhiều lần, làm tăng số lượng gen trên NST.

Đột biến đảo đoạn là đột biến trong đó một đoạn NST đứt ra rồi đảo ngược 180° và gắn lại với nhau tại vị trí cũ. Đoạn bị đảo có thể chứa tâm động hoặc không chứa tâm động.

Đột biến chuyển đoạn là đột biến có sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng. Trong đột biến chuyển đoạn giữa các NST, một số gen của nhóm liên kết này chuyển sang nhóm liên kết khác. Chuyển đoạn có thể tương hỗ, nghĩa là một đoạn của NST này chuyển sang một NST khác và ngược lại. Chuyển đoạn không tương hỗ là trường hợp một đoạn của NST hoặc cả một NST này sáp nhập vào NST khác. Chuyển đoạn tương hỗ xảy ra ở tế bào sinh dục khi giảm phân sẽ cho các giao tử khác với giao tử bình thường (hình 6).



Hình 6. Sơ đồ hình thành giao tử khi chuyển đoạn tương hỗ của NST

Hình 6 mô tả sơ đồ chuyển đoạn tương hỗ giữa hai NST 13 và 18. Một đoạn của NST 18 chuyển sang NST 13 và ngược lại. Tế bào mang đột biến NST này khi giảm phân có thể hình thành 4 loại giao tử : 1 loại giao tử bình thường và 3 loại giao tử có chuyển đoạn.

Trong chuyển đoạn không tương hỗ, có trường hợp 1 cặp NST nào đó sáp nhập hoàn toàn với cặp NST khác.

III - NGUYÊN NHÂN, HẬU QUẢ VÀ VAI TRÒ CỦA ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST

1. Nguyên nhân

▼ *Hãy nêu các nguyên nhân gây đột biến cấu trúc NST.*

Do các tác nhân vật lí như các tia phóng xạ, hoá chất độc hại như thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ, do virus... hoặc do sự biến đổi sinh lí nội bào dẫn đến đột biến cấu trúc NST. Tùy thuộc vào độ bền vững về cấu trúc của NST ở các giai đoạn khác nhau mà một loại tác nhân gây đột biến khi tác động có thể tạo ra các dạng đột biến khác nhau và với tần số khác nhau.

2. Hậu quả

Đột biến cấu trúc NST làm rối loạn sự liên kết của các cặp NST tương đồng trong giảm phân, làm thay đổi tổ hợp các gen trong giao tử, dẫn đến biến đổi kiểu gen và kiểu hình. Nhiều đột biến có hại cho cơ thể, nhất là ở thể đồng hợp tử.

Các dạng đột biến cấu trúc NST có thể gây ra những hậu quả khác nhau như sau :

Mất đoạn NST thường gây chết hoặc giảm sức sống. Ở người, NST 21 bị mất đoạn sẽ gây ung thư máu. Mất đoạn nhỏ NST có thể không làm giảm sức sống, vì vậy người ta đã vận dụng hiện tượng mất đoạn nhỏ để loại bỏ những gen có hại.

Lặp đoạn NST gây ra những hậu quả khác nhau như tăng cường hoặc giảm bớt mức biểu hiện của tính trạng. Ví dụ : Ở ruồi giấm, lặp đoạn Barr làm mất lối thành mắt dẹt. Ở đại mạch, lặp đoạn làm tăng hoạt tính của enzym amilaza và có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia.

Đảo đoạn NST thường ít ảnh hưởng tới sức sống của cơ thể mang đoạn đảo vì vật chất di truyền không mất mát. Tuy nhiên, ở cơ thể dị hợp tử mang đoạn đảo, khi giảm phân nếu trao đổi chéo diễn ra trong vùng đoạn đảo sẽ tạo thành những giao tử không bình thường, dẫn đến hợp tử không có khả năng sống.

Chuyển đoạn lớn ở NST thường gây chết hoặc làm 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. Người ta phát hiện nhiều đột biến chuyển đoạn nhỏ ở lúa, chuối, đậu...

3. Vai trò

Lặp đoạn trong đột biến cấu trúc NST có ý nghĩa đối với tiến hoá của hệ gen vì nó tạo ra đoạn vật chất di truyền bổ sung, chức năng của chúng có thể thay đổi (do đột biến và chọn lọc tự nhiên).

Đột biến đảo đoạn gây ra sự sắp xếp lại của các gen, góp phần tạo ra sự đa dạng giữa các thứ, các nòi trong cùng một loài.

Đột biến mất đoạn NST có thể dẫn đến mất các tính trạng tương ứng. Đột biến mất đoạn được sử dụng để xác định vị trí của gen trên NST. Ví dụ, sử dụng sự mất đoạn là một trong những phương pháp lập bản đồ gen ở người.

Hiện tượng tổ hợp gen, chuyển gen, chuyển đoạn NST có thể ứng dụng trong tạo giống.

- *Đột biến cấu trúc NST là biến đổi về cấu trúc NST dẫn đến sự sắp xếp lại các gen và làm thay đổi hình dạng của NST.*
- *Có nhiều dạng đột biến cấu trúc NST : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn do các nguyên nhân vật lí, hoá chất độc hại hoặc biến đổi sinh lí nội bào.*
- *Nhiều đột biến cấu trúc NST là có hại, một số dạng đột biến cấu trúc NST có thể có lợi và được ứng dụng trong thực tiễn.*

Câu hỏi và bài tập

1. Mô tả và vẽ hình các dạng đột biến cấu trúc NST.
2. Chọn phương án trả lời đúng nhất. Đột biến cấu trúc NST là do nguyên nhân nào sau đây ?
 - A. Do phóng xạ tự nhiên.
 - B. Do phóng xạ sinh ra từ sự phân huỷ các chất đồng vị phóng xạ.
 - C. Do biến đổi sinh lí nội bào.
 - D. Cả A, B và C.
3. Chọn phương án trả lời đúng. Mất đoạn NST thường gây nên hậu quả nào trong các hiện tượng sau đây ?
 - A. Gây chết hoặc giảm sức sống.
 - B. Tăng sức đề kháng của cơ thể.
 - C. Không ảnh hưởng gì tới đời sống sinh vật.
 - D. Ít gây hại cho cơ thể.
4. Chọn phương án trả lời đúng nhất. Trong các dạng đột biến cấu trúc NST sau đây, dạng nào thường gây hậu quả lớn nhất ?
 - A. Đảo đoạn NST.
 - B. Mất đoạn lớn NST.
 - C. Lặp đoạn NST.
 - D. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ.

Em có biết

TÁC HẠI CỦA YẾU TỐ MÔI TRƯỜNG ĐẾN SỨC KHOẺ CON NGƯỜI

Xu thế sử dụng năng lượng hạt nhân và các thiết bị hạt nhân trên thế giới và Việt Nam ngày càng phát triển. Bên cạnh ảnh hưởng của phóng xạ, hiện tại chúng ta còn chịu nguy cơ của các chất độc sử dụng trong chiến tranh như điôxin, cũng như các chất độc hoá học được dùng trong nông nghiệp. Hàng nghìn trẻ em mang khuyết tật di truyền - hậu quả của đột biến cấu trúc NST do chịu ảnh hưởng của các tác nhân trên. Nhiều nhà khoa học đã phát hiện tần số sai hình về cấu trúc NST cao khác thường như : ở nhóm dân cư nhiễm bụi phóng xạ từ sự cố nổ lò phản ứng hạt nhân Checnôbun, dân cư Hirôsimasau gần 40 năm vụ nổ bom nguyên tử, ở những người nhiễm điôxin và các hoá chất độc. Tần số sai hình NST cao hay thấp phụ thuộc vào loại tác nhân, giai đoạn phát triển cơ thể và trạng thái của các mô, cơ quan. Giai đoạn phôi, thai, các tế bào sinh dục đang phân bào rất nhạy cảm với tác nhân đột biến. Muốn bảo vệ nòi giống, bảo vệ sức khoẻ sinh sản, sinh con khoẻ mạnh, chúng ta cần chống chiến tranh, nhất là chiến tranh nguyên tử, chiến tranh hoá học và hạn chế tối đa việc tiếp xúc với các tác nhân gây đột biến.