

Đột biến số lượng NST là đột biến làm thay đổi số lượng ở một hay một số cặp NST hoặc ở toàn bộ bộ NST. Sự thay đổi số lượng NST có hai loại chính là : lệch bội và đa bội.

I - LỆCH BỘI

1. Khái niệm

Đột biến lệch bội (dị bội) là những biến đổi về số lượng NST xảy ra ở một hay một số cặp NST tương đồng. Ở sinh vật lưỡng bội thường gặp các dạng như : thể không ($2n-2$), thể một ($2n-1$), thể ba ($2n+1$) và thể bốn ($2n+2$) ...

Đột biến lệch bội thường gặp ở thực vật, ít gặp ở động vật.

▼ *Hãy nêu ví dụ về các thể lệch bội mà em đã biết.*

2. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh

Các tác nhân vật lí, hoá học của môi trường ngoài hoặc sự rối loạn ở môi trường nội bào làm cản trở sự phân li của một hay một số cặp NST là nguyên nhân hình thành lệch bội. Sự rối loạn phân li NST có thể xảy ra trong giảm phân hoặc nguyên phân.

Cơ chế phát sinh các lệch bội tùy thuộc vào sự phân li sai lệch của NST. Sự không phân li của một hay một số cặp NST trong giảm phân tạo ra các giao tử thừa hay thiếu một hoặc vài NST. Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường sẽ tạo ra các thể lệch bội. Sự không phân li này có thể xảy ra ở các cặp NST thường hoặc NST giới tính.

▼ *Hãy viết sơ đồ giải thích nguyên nhân hình thành các lệch bội NST giới tính ở người.*

Hiện tượng lệch bội có thể xảy ra trong nguyên phân ở các tế bào sinh dưỡng ($2n$). Nếu lệch bội xảy ra ở giai đoạn phát triển sớm của hợp tử thì một phần của cơ thể mang đột biến lệch bội và hình thành thể khảm.

3. Hậu quả và vai trò

Sự tăng hay giảm số lượng của một hay vài cặp NST làm mất cân bằng của toàn bộ hệ gen nên các thể lệch bội thường không sống được hay có thể giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản tùy loài.

Ví dụ : Ở người, hội chứng Đào do có ba NST 21 thể hiện các triệu chứng : cổ ngắn, mắt một mí, khe mắt xếch, lưỡi dài và dày, ngón tay ngắn, chậm phát triển, si đần và không có con. Tỷ lệ xuất hiện hội chứng Đào tăng lên cùng với tuổi người mẹ khi sinh đẻ. Tỷ lệ này ở những người mẹ dưới 30 tuổi là 0,05%, tuổi 40 là 1% ; trên 45 tuổi tỷ lệ này tăng lên 2%. Do vậy, phụ nữ không nên sinh đẻ khi tuổi đã ngoài 35 vì ở những tuổi này sinh lý tế bào dễ bị rối loạn.

Sự phân li bất thường của cặp NST giới tính XX hoặc XY cũng dẫn đến hậu quả tương tự. Các triệu chứng của các hội chứng Claiphentơ (XXY), Tơcơ (XO) và siêu nữ (XXX) sẽ được đề cập ở chương Di truyền học người.

Ở thực vật cũng thường gặp các lệch bội, đặc biệt ở chi Cà và chi Lúa. Ví dụ : Ở cà độc dược, người ta phát hiện 12 dạng thể ba tương ứng 12 cặp NST, hình thành 12 dạng quả khác nhau (hình 7.1).

Đột biến lệch bội cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hoá. Trong chọn giống, có thể sử dụng đột biến lệch bội để đưa các NST mong muốn vào cơ thể khác. Ngoài ra, người ta còn sử dụng lệch bội để xác định vị trí của gen trên NST.

II - ĐA BỘI

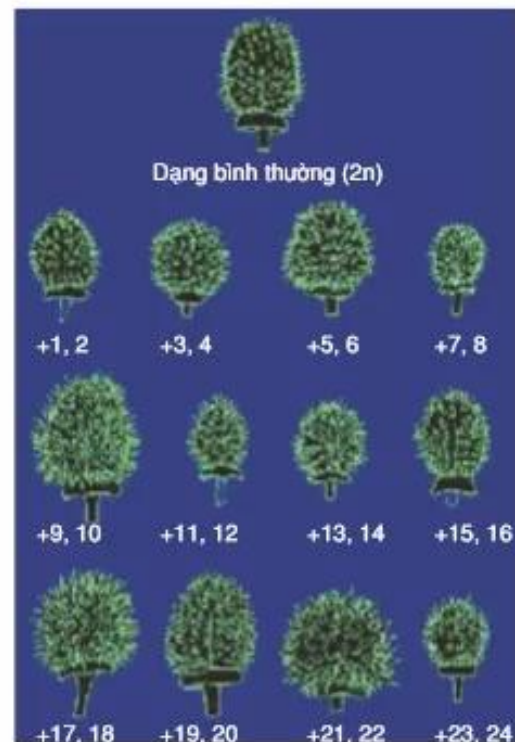
1. Khái niệm

Đa bội là một dạng đột biến số lượng NST, trong đó, tế bào đột biến chứa nhiều hơn hai lần số đơn bội NST ($3n$ hoặc $4n, 5n...$). Những cơ thể mang các tế bào có $3n, 4n...$ NST gọi là thể đa bội.

2. Phân loại đa bội

Có hai loại đa bội là tự đa bội (đa bội cùng nguồn) và dị đa bội (đa bội khác nguồn, đây là các dạng đa bội do lai).

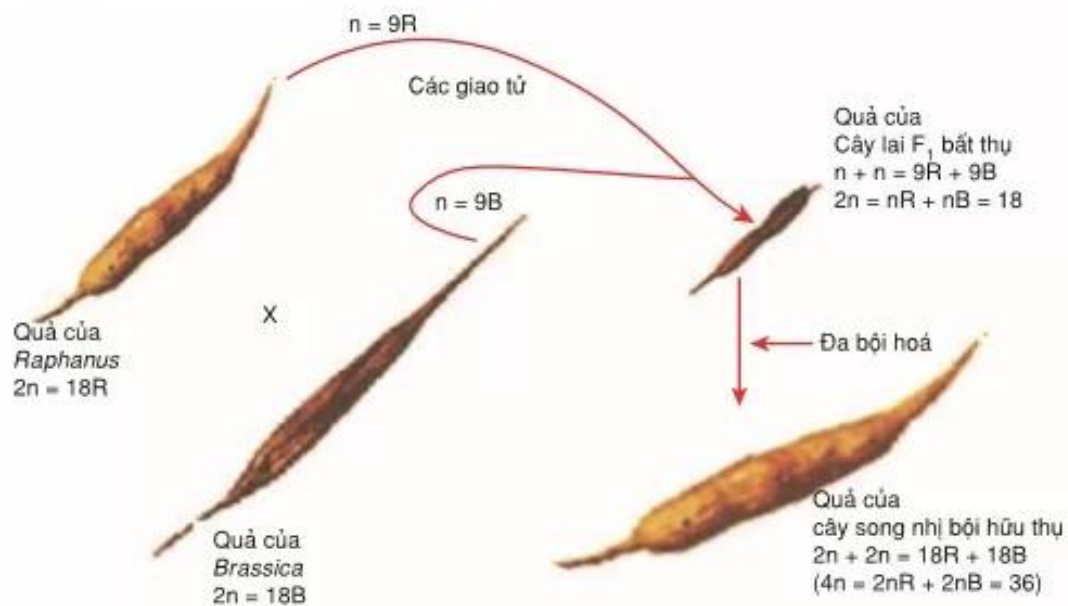
a) Tự đa bội là sự tăng một số nguyên lần số NST đơn bội của cùng một loài và lớn hơn $2n$, trong đó $3n, 5n, 7n...$ gọi là đa bội lẻ ; còn $4n, 6n...$ là đa bội chẵn.



Hình 7.1. Quả của các thể lệch bội ở cà độc dược

(Dạng bình thường $2n = 24$; Các dạng còn lại là quả của các cây lệch bội $2n = 25$; +1, 2, +3, 4... là thừa NST số 1 hoặc 2 ; thừa NST số 3 hoặc 4...)

b) Đa bội là hiện tượng khi cả hai bộ NST của hai loài khác nhau cùng tồn tại trong một tế bào. Thể đa bội được hình thành do lai xa kết hợp với đa bội hoá.



Hình 7.2. Quả của cây lai cải củ (*Raphanus*) với cải bắp (*Brassica*)

Khi lai xa giữa cải củ (*Raphanus*) có bộ NST $2n = 18R$ với cây cải bắp (*Brassica*) có bộ NST $2n = 18B$. Cây lai F_1 có 18 NST ($9R + 9B$) bất thụ do bộ NST không tương đồng. Cây lai F_1 này được đa bội hoá tạo ra thể dị đa bội (song nhị bội) hữu thụ có 36 NST ($18R + 18B$) (hình 7.2).

3. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh

Nguyên nhân gây đột biến đa bội là do các tác nhân vật lí, hoá học của môi trường ngoài, do rối loạn môi trường nội bào hoặc do lai xa giữa hai loài khác nhau. Trong quá trình giảm phân, bộ NST của tế bào không phân li, tạo thành giao tử chứa $2n$. Sự kết hợp của giao tử $2n$ này với giao tử bình thường ($1n$) sẽ tạo thành thể tam bội ($3n$), còn nếu kết hợp hai giao tử $2n$ với nhau sẽ tạo thành thể tứ bội ($4n$).

Trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử ($2n$), nếu tất cả các cặp NST không phân li thì tạo nên thể tứ bội. Rối loạn nguyên phân của tế bào xôma dẫn đến hiện tượng khảm ở mô và cơ quan của cơ thể sinh vật.

4. Hậu quả và vai trò

Ở thực vật, đa bội thường gặp ở hầu hết các nhóm cây. Thể đa bội lẻ ($3n, 5n...$) hầu như không có khả năng sinh giao tử bình thường. Các giống cây ăn quả không hạt như dưa hấu, nho... thường là đa bội lẻ. Tế bào của thể đa bội có hàm lượng ADN tăng lên gấp bội, do vậy quá trình tổng hợp các chất hữu cơ xảy ra mạnh mẽ.

Tế bào của thể đa bội có kích thước lớn hơn tế bào bình thường dẫn đến cơ quan sinh dưỡng có kích thước lớn, phát triển khoẻ, chống chịu tốt.

Các thể đa bội chẵn ($4n$) hoặc thể dị đa bội có thể tạo thành giống mới, có ý nghĩa trong tiến hoá và chọn giống.

Thể đa bội ở động vật thường ít gặp. Ở một số loài, thể đa bội có thể thấy trong tự nhiên và có thể được tạo ra bằng thực nghiệm. Ngày nay, người ta đã tạo được thể tứ bội ($4n$) ở tầm dâu. Ở các loài lương thực như giun đũa, giun đất có thể gặp các dạng đa bội khác nhau.

- Sự thay đổi về số lượng NST (do các tác nhân vật lí, hoá học, do virut hoặc do rối loạn môi trường nội bào...) xảy ra ở một hay một số cặp NST là đột biến lệch bội, còn sự thay đổi liên quan đến sự tăng cả bộ NST nhưng lớn hơn $2n$ là đột biến đa bội.
- Thể đa bội chứa một số nguyên lần lớn hơn 2 số NST đơn bội của một loài là tự đa bội. Khi cả 2 bộ NST của hai loài khác nhau cùng tồn tại trong một tế bào là dị đa bội.
- Thể đa bội thường gặp ở thực vật. Cây đa bội có tế bào kích thước lớn hơn bình thường, phát triển khoẻ, chống chịu tốt... Ở động vật ít gặp thể đa bội.

Câu hỏi và bài tập

1. Đột biến lệch bội và đa bội là gì ?
2. Nêu nguyên nhân phát sinh thể đột biến lệch bội và đa bội.
3. Phân biệt thể tự đa bội và thể dị đa bội. Nêu những ứng dụng của các thể đa bội trong thực tiễn.
4. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất. Trường hợp nào dưới đây thuộc thể lệch bội ?
 - A. Tế bào sinh dưỡng mang 3 NST về một cặp NST nào đó.
 - B. Tế bào sinh dưỡng có bộ NST là $3n$.
 - C. Tế bào sinh dưỡng thiếu một NST trong bộ NST.
 - D. Cả A và C.
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng. Cơ thể sinh vật mà trong nhân tế bào sinh dưỡng có số lượng bộ NST tăng lên bội số nguyên lần ($3n, 4n, 5n...$) là dạng nào trong các dạng sau đây ?
 - A. Thể lưỡng bội.
 - B. Thể đơn bội.
 - C. Thể đa bội.
 - D. Thể lệch bội.