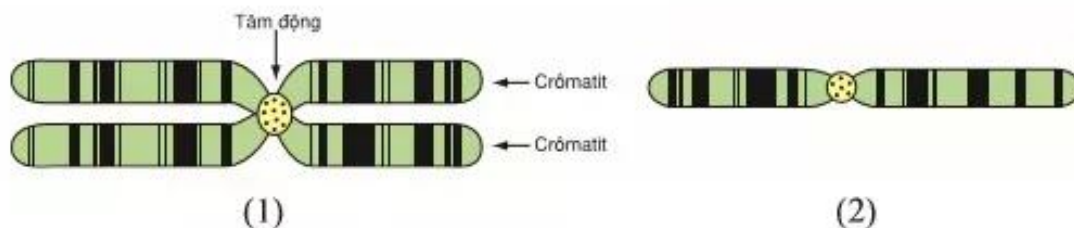


I - HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

1. Hình thái nhiễm sắc thể

Ở sinh vật nhân thực, từng phân tử ADN được liên kết với các loại prôtêin khác nhau (chủ yếu là histôn) tạo nên cấu trúc được gọi là NST. NST là cấu trúc mang gen của tế bào và chỉ có thể quan sát thấy chúng dưới kính hiển vi. Khi quan sát các tế bào nhân thực dưới kính hiển vi quang học, ta thấy NST có hình dạng và kích thước đặc trưng cho loài, đặc biệt nhìn rõ nhất ở kì giữa của nguyên phân khi chúng đã co xoắn cực đại (hình 5.1).



Hình 5.1. Hình thái và cấu trúc hiển vi của một NST

(1) NST ở kì giữa của nguyên phân (NST có cấu trúc kép). Mỗi NST gồm 2 crômatit gắn với nhau ở tâm động. Mỗi crômatit chứa 1 phân tử ADN. (2) NST ở tế bào không phân chia có cấu trúc đơn. Mỗi NST tương ứng với 1 crômatit của NST ở kì giữa.

Mỗi NST điển hình đều chứa các trình tự nuclêôtit đặc biệt được gọi là tâm động và các trình tự nuclêôtit ở hai đầu cùng của NST được gọi là đầu mút và trình tự khởi đầu nhân đôi ADN. Tâm động là vị trí liên kết với thoi phân bào giúp NST có thể di chuyển về các cực của tế bào trong quá trình phân bào. Tùy theo vị trí của tâm động mà hình thái NST có thể khác nhau. Vùng đầu mút có tác dụng bảo vệ các NST cũng như làm cho các NST không dính vào nhau. Các trình tự khởi đầu nhân đôi ADN là những điểm mà tại đó ADN được bắt đầu nhân đôi.

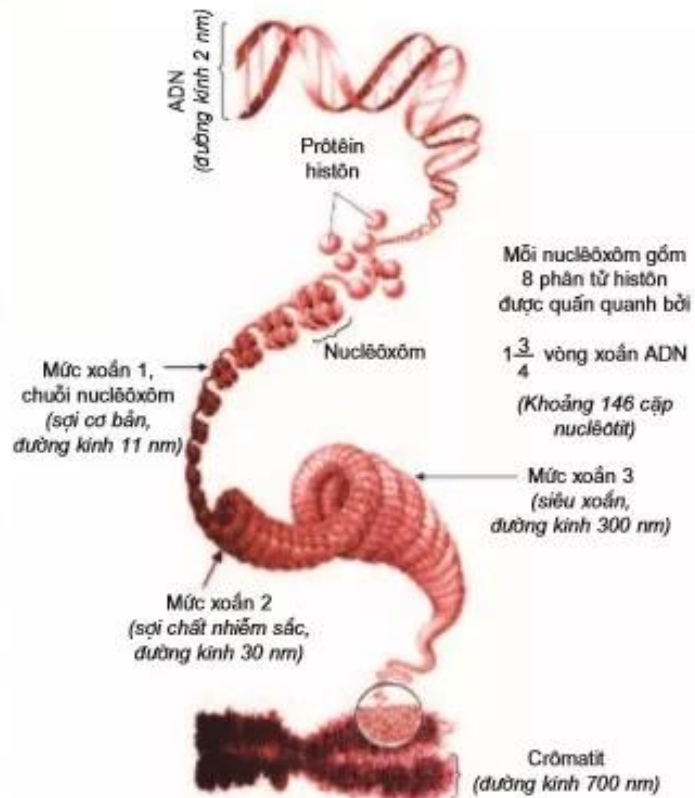
Mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng. Các loài khác nhau có thể có số lượng, hình thái, cấu trúc NST khác nhau. Ở phần lớn các loài sinh vật lưỡng bội, bộ NST trong tế bào cơ thể thường tồn tại thành từng cặp tương đồng giống nhau về hình thái và kích thước cũng như trình tự các gen (bộ NST lưỡng bội, 2n). Người ta thường chia các NST thành 2 loại : NST thường và NST giới tính.

2. Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể

Mỗi NST chứa 1 phân tử ADN có thể dài gấp hàng ngàn lần so với đường kính của nhân tế bào. Mỗi tế bào sinh vật nhân thực thường chứa nhiều NST. NST có thể xếp gọn vào nhân tế bào và dễ di chuyển trong quá trình phân chia tế bào là do các NST liên kết với các prôtêin và co xoắn lại ở các mức độ khác nhau (hình 5.2).

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.

▼ *Hãy nêu những biến đổi hình thái của NST qua các kì phân bào.*



Hình 5.2. Cấu trúc siêu hiển vi của NST ở sinh vật nhân thực

II - ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

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 những khối gen trên và giữa các NST, do vậy có thể làm thay đổi hình dạng và cấu trúc của NST. Các tác nhân vật lý như các tia phóng xạ, hoá chất độc hại,... tác nhân sinh học như virus có thể gây nên các đột biến cấu trúc NST. Người ta chia các đột biến cấu trúc NST thành các dạng : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn.

1. Mất đoạn

Mất đoạn là dạng đột biến làm mất đi một đoạn nào đó của NST. Mất đoạn làm giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến.

Ở người đã phát hiện thấy nhiều rối loạn do mất đoạn NST. Ví dụ, mất một phần vai ngắn NST số 5 gây nên hội chứng tiếng mèo kêu.

Người ta có thể gây đột biến mất đoạn nhỏ để loại khỏi NST những gen không mong muốn ở một số giống cây trồng.

2. Lặp đoạn

Lặp đoạn là dạng đột biến làm cho một đoạn nào đó của NST có thể lặp lại một hay nhiều lần. Hệ quả của lặp đoạn dẫn đến làm gia tăng số lượng gen trên NST. Việc gia tăng một số gen trên NST làm mất cân bằng gen trong hệ gen nên có thể gây nên hậu quả có hại cho thể đột biến. Tuy nhiên, trong một số trường hợp, việc tăng số lượng gen làm tăng số lượng sản phẩm của gen nên cũng có thể được ứng dụng trong thực tế. Ví dụ, ở đại mạch có đột biến lặp đoạn làm tăng hoạt tính của enzym amilaza, rất có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia.

Nhìn chung, lặp đoạn không gây hậu quả nghiêm trọng như mất đoạn. Mặt khác, lặp đoạn NST dẫn đến lặp gen tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên các gen mới trong quá trình tiến hoá.

3. Đảo đoạn

Đảo đoạn là dạng đột biến làm cho một đoạn NST nào đó đứt ra rồi đảo ngược 180° và nối lại. Hệ quả của đột biến đảo đoạn là làm thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST. Do thay đổi vị trí gen trên NST nên sự hoạt động của gen có thể bị thay đổi làm cho một gen nào đó vốn đang hoạt động nay chuyển đến vị trí mới có thể không hoạt động hoặc tăng giảm mức độ hoạt động. Do vậy, đột biến đảo đoạn NST có thể gây hại cho thể đột biến. Một số thể đột biến mang NST bị đảo đoạn có thể bị giảm khả năng sinh sản.

Sự sắp xếp lại các gen do đảo đoạn góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá. Ví dụ, ở nhiều loài muỗi, quá trình đảo đoạn được lặp đi lặp lại trên các NST đã góp phần tạo nên loài mới.

4. Chuyển đoạn

Chuyển đoạn là dạng đột biến dẫn đến sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng. Có nhiều dạng đột biến chuyển đoạn NST khác nhau nhưng ở đây chúng ta chỉ tìm hiểu về dạng đột biến chuyển đoạn giữa các NST không tương đồng. Trong đột biến chuyển đoạn, một số gen trên NST này được chuyển sang NST khác dẫn đến làm thay đổi nhóm gen liên kết (xem bài 11). Các thể đột biến mang chuyển đoạn NST thường bị giảm khả năng sinh sản.

Ví dụ ở người, đột biến chuyển đoạn không cân giữa NST số 22 với NST số 9 tạo nên NST 22 ngắn hơn bình thường gây nên bệnh ung thư máu ác tính.

Đột biến chuyển đoạn có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới. Do thể đột biến mang chuyển đoạn bị giảm khả năng sinh sản nên 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.

▼ Vị trí đứt gãy khác nhau trên NST trong các đột biến cấu trúc NST liệu có gây nên những hậu quả khác nhau cho thể đột biến hay không ?

- Ở sinh vật nhân thực, mỗi phân tử ADN được liên kết với các loại prôtêin khác nhau tạo nên cấu trúc được gọi là NST. NST có cấu trúc xoắn qua nhiều mức xoắn khác nhau giúp các NST có thể xếp gọn trong nhân tế bào cũng như giúp điều hoà hoạt động của các gen và NST dễ dàng di chuyển trong quá trình phân bào.
- Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi xảy ra trong cấu trúc của NST, gồm bốn dạng : mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn và chuyển đoạn. Đột biến cấu trúc NST thường làm hỏng các gen, làm mất cân bằng gen và tái cấu trúc lại các gen trên NST nên thường gây hại cho thể đột biến. Tuy nhiên, các dạng đột biến cấu trúc NST đều góp phần tạo nên nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.

Câu hỏi và bài tập

1. Mô tả cấu trúc siêu hiển vi của NST ở sinh vật nhân thực.
2. Tại sao mỗi NST lại được xoắn lại theo nhiều cấp độ khác nhau ?
3. Đột biến cấu trúc NST là gì ? Có những dạng nào ? Nêu ý nghĩa.
4. Tại sao phần lớn các loại đột biến cấu trúc NST là có hại, thậm chí gây chết cho các thể đột biến ?
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất.

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. cả B và C.