

Bài 22

ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

I – MỤC TIÊU

Học xong bài này, học sinh phải :

- Trình bày được khái niệm và một số dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể (NST).
- Giải thích và nắm được nguyên nhân và nêu được vai trò của đột biến cấu trúc NST.

II – THÔNG TIN BỔ SUNG

– Đột biến cấu trúc NST có nhiều tên gọi khác nhau : biến đổi cấu trúc NST, sai hình NST, cấu trúc lại NST.

– Thường gặp 4 kiểu (hay dạng) đột biến cấu trúc NST : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn. Tuy nhiên, khi tìm hiểu sự hình thành các dạng đột biến cấu trúc NST nói trên thì thấy có những dạng chỉ liên quan tới một NST như mất đoạn và đảo đoạn. Có những dạng khác lại liên quan tới hai NST (lặp đoạn do trao đổi chéo không cân giữa hai NST tương đồng và chuyển đoạn xảy ra giữa hai NST không cùng cặp hay không tương đồng). Cũng có trường hợp chuyển đoạn xảy ra giữa nhiều NST không tương đồng, chúng tạo ra một vòng NST lớn ở kì giữa I của giảm phân. Người ta cho rằng, hiện tượng lặp đoạn còn có thể do trao đổi chéo không đều giữa 2 crômatit chị em của một NST kép (Ohno, 1970). Trong trường hợp đặc biệt, một đoạn NST chuyển từ vị trí cũ sang vị trí mới ở trên cùng một NST. Trường hợp này

được gọi là hiện tượng chuyển vị (transposition) để phân biệt với hiện tượng chuyển đoạn (translocations).

– Có nhiều giả thuyết về sự hình thành các kiểu đột biến cấu trúc NST. "Giả thuyết đứt – nối" cho rằng, thường thì 95 – 99% chỗ NST bị đứt do tác động của tia phóng xạ hay tác nhân hoá học được hồi phục, liền trở lại sau vài phút đến vài giờ. Ngược lại, một số chỗ đứt giữ ở dạng mở hoặc ở đầu đứt được nối với đầu đứt khác tạo ra các kiểu cấu trúc lại NST khác nhau. "Giả thuyết trao đổi" cũng có nội dung tương tự, cũng thừa nhận có hiện tượng đứt sơ cấp trước khi dẫn đến đứt thực sự và trao đổi. Tuy nhiên, giả thuyết này nói rõ hơn về cấp độ đứt : chiếu xạ vào pha G_1 thì gây ra đứt NST, vào pha S thì vừa gây đứt NST vừa đứt crômatit, còn vào pha G_2 thì chỉ gây đứt crômatit. Giả thuyết của Evans cũng có nội dung tương tự với 2 giả thuyết trên nhưng nhấn mạnh giai đoạn đứt tiềm tàng. Các điểm đứt tiềm tàng có thể hoá sẹo hoặc các đầu đứt chưa bị hoá sẹo nối với nhau theo thể thức khác nhau để tạo ra các kiểu sai hình NST.

Giả thuyết về cơ chế tái tổ hợp dẫn đến đột biến cấu trúc NST dựa trên 2 sự kiện : có hiện tượng tiếp hợp giữa các NST không tương đồng ở những vùng không đặc trưng và phát hiện ra một số "nhân tố di cư" trong bộ gen. Sự xâm nhập của các nhân tố này theo cùng chiều hay khác chiều kết hợp với trao đổi chéo xảy ra giữa các đoạn đã dẫn đến các kiểu sai hình NST.

– Đoạn NST bị mất hoặc lặp lại có thể ở đầu mút hoặc ở giữa cánh, đoạn bị đảo có thể nằm ngoài tâm động hoặc chứa tâm động.

III – THIẾT BỊ DẠY HỌC

Tranh phóng to hình 22 SGK.

IV – GỢI Ý TIẾN TRÌNH BÀI HỌC

1. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể là gì ?

Hoạt động. Nhận biết các dạng đột biến cấu trúc NST.

Trong hoạt động này, giáo viên cần khai thác triệt để các mũi tên, chữ kí hiệu đoạn NST trước và sau khi bị biến đổi.

Lần lượt xét từng trường hợp, từ a \rightarrow c. Cần cho học sinh biết mũi tên ngắn chỉ điểm bị đứt, mũi tên dài chỉ quá trình dẫn đến đột biến.

- Trường hợp a : Có thể đặt câu hỏi gợi ý như sau :
 - + NST sau khi bị đột biến bị mất đoạn nào ?
 - + Đoạn này nằm ở vị trí nào trên NST ?
 - + Dạng đột biến NST này là dạng gì ? (mất đoạn).
 - Trường hợp b : Có thể đặt các câu hỏi gợi ý như sau :
 - + Hai mũi tên ngắn ở hai đầu đoạn tô thẫm dùng để biểu thị điều gì ? (trong sơ đồ này dùng để chỉ rõ đoạn bị lặp lại)
 - + Trên NST sau khi bị đột biến có mấy đoạn BC ? Độ dài của NST sau khi đột biến thay đổi như thế nào ?
 - + Dạng đột biến cấu trúc NST này là dạng gì ? (lặp đoạn)
 - Trường hợp c : Có thể đặt ra các câu hỏi gợi ý như sau :
 - + Hai mũi tên ngắn trong trường hợp này biểu thị điều gì ?
 - + Vị trí của các đoạn B, C, D thay đổi như thế nào ?
 - + Hãy mô tả quá trình hình thành đột biến cấu trúc NST này.
 - + Dạng đột biến cấu trúc NST này là dạng gì ? Hãy đặt tên cho mũi tên dài. (đảo đoạn)
- Giáo viên cho học sinh nêu khái niệm về đột biến cấu trúc NST. (Đáp án : xem câu 1, mục V)

2. Nguyên nhân phát sinh và tính chất của đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

Giáo viên thông báo nguyên nhân phát sinh đột biến cấu trúc NST. Khi tìm hiểu nguyên nhân và tính chất của đột biến cấu trúc NST có thể đặt các câu hỏi gợi ý như sau :

- Đột biến cấu trúc NST do nguyên nhân nào ? (xem câu 2, mục V)
- Hãy cho biết tính chất (lợi, hại) của đột biến cấu trúc NST. (Thường gây hại cho bản thân sinh vật nhưng cũng có những dạng có lợi)

V – GỢI Ý TRẢ LỜI CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP

Câu 1. Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc NST, ví dụ như các dạng : mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn.

Câu 2. Tác nhân vật lí và hoá học trong ngoại cảnh là nguyên nhân chủ yếu gây ra đột biến cấu trúc NST.

Câu 3. Đột biến cấu trúc NST gây hại cho con người và sinh vật vì trải qua quá trình tiến hoá lâu dài, các gen đã được sắp xếp hài hoà trên NST. Biến đổi cấu trúc NST đã làm đảo lộn cách sắp xếp nói trên, gây ra các rối loạn trong hoạt động của cơ thể, dẫn đến bệnh tật, thậm chí gây chết.