

Tổng hợp kiến thức chuyên đề: Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể - Mất đoạn

1. Khái niệm và đặc điểm chung

a. Định nghĩa

Đột biến mất đoạn nhiễm sắc thể (NST) là dạng đột biến cấu trúc NST làm mất đi một đoạn nào đó của NST. Đoạn bị mất có thể chứa một hoặc nhiều gen. Đây là dạng đột biến thường gây hậu quả nghiêm trọng nhất trong các loại đột biến cấu trúc NST.

b. Ký hiệu

Giả sử một NST ban đầu có các gen được sắp xếp theo thứ tự **ABCDEFGH**.

- Nếu mất đoạn chứa gen D, E, F, NST sau đột biến sẽ là: **ABCGH**.
- Đoạn bị mất: **DEF**.

2. Cơ chế phát sinh

Đột biến mất đoạn có thể xảy ra do các tác nhân vật lý (tia phóng xạ, tia cực tím), hóa học (hóa chất độc hại) hoặc do các rối loạn sinh lý, sinh hóa trong tế bào. Các cơ chế chính bao gồm:

- **Sai sót trong quá trình tái bản ADN:** NST tự nhân đôi không hoàn chỉnh, làm mất một đoạn.

- **Sai sót trong quá trình trao đổi chéo không cân giữa các cromatit:**
Trong quá trình giảm phân, sự trao đổi chéo không đều có thể dẫn đến một cromatit bị mất đoạn và cromatit kia được lặp đoạn.
- **Tác động của tác nhân gây đột biến:** Các tác nhân này có thể làm đứt gãy NST. Nếu một NST bị đứt ở hai vị trí và đoạn giữa không được nối lại, nó sẽ bị tiêu biến trong quá trình phân bào, gây ra mất đoạn giữa. Nếu NST bị đứt ở một vị trí gần đầu mút, đoạn cuối có thể bị mất.

3. Phân loại đột biến mất đoạn

Dựa vào vị trí đoạn bị mất trên NST, người ta chia đột biến mất đoạn thành hai loại chính:

Loại mất đoạn	Cơ chế	Ví dụ minh họa (NST ban đầu: ABCDEFGH)
Mất đoạn đầu (Terminal deletion)	NST bị đứt một đoạn ở phía đầu mút. Đoạn bị đứt không có tâm động nên sẽ bị tiêu biến qua các lần phân bào.	Mất đoạn chứa gen A, B ở đầu mút. NST sau đột biến: CDEFGH
Mất đoạn giữa (Interstitial deletion)	NST bị đứt ở hai vị trí, đoạn giữa bị tách ra. Hai đầu còn lại của NST nối lại với nhau, còn đoạn bị tách ra không có tâm động sẽ bị tiêu biến.	Mất đoạn chứa gen C, D ở giữa. NST sau đột biến: ABEFGH

4. Hậu quả của đột biến mất đoạn

Mất đoạn NST thường gây ra những hậu quả nghiêm trọng đối với sinh vật, vì nó làm giảm số lượng gen trên NST, gây mất cân bằng hệ gen.

- **Gây chết hoặc giảm sức sống:** Nếu đoạn mất chứa các gen quan trọng, đột biến có thể gây chết cho thể đột biến, đặc biệt là ở trạng thái đồng hợp tử. Ví dụ, mất đoạn lớn thường gây chết ngay ở giai đoạn phôi.
- **Gây ra các bệnh, hội chứng di truyền:** Mất đoạn nhỏ hơn có thể không gây chết nhưng gây ra các bệnh tật, dị tật bẩm sinh.
- **Làm biểu hiện tính trạng lặn:** Khi một đoạn NST của cặp tương đồng bị mất, các gen lặn trên đoạn tương ứng của NST còn lại sẽ được biểu hiện ra kiểu hình. Hiện tượng này gọi là giả trội (pseudodominance).

Ví dụ cụ thể về hậu quả

1. Ở người - Hội chứng "Tiếng mèo kêu" (Cri-du-chat):

- **Nguyên nhân:** Do mất một đoạn ngắn ở đầu vai ngắn của nhiễm sắc thể số 5.
- **Hậu quả:** Trẻ sinh ra có tiếng khóc a thê như tiếng mèo kêu (do dị tật thanh quản), thiếu năng trí tuệ nặng, đầu nhỏ, và các dị tật khác về tim, cơ quan nội tạng.

2. Ở người - Hội chứng Wolf-Hirschhorn:

- **Nguyên nhân:** Mất đoạn ở đầu vai ngắn của nhiễm sắc thể số 4.

- **Hậu quả:** Gây ra các dị tật nghiêm trọng trên khuôn mặt (trán dô, mắt xa nhau), chậm phát triển trí tuệ và thể chất nặng.

3. Ở ruồi giấm (*Drosophila melanogaster*):

- **Nguyên nhân:** Mất một đoạn nhỏ trên NST giới tính X.
- **Hậu quả:** Gây ra kiểu hình mắt dẹt thay vì mắt lồi bình thường. Đây là một trong những đột biến cấu trúc NST đầu tiên được phát hiện.

5. Vai trò và ý nghĩa của đột biến mất đoạn

Mặc dù đa số là có hại, đột biến mất đoạn vẫn có một số vai trò và ý nghĩa nhất định trong tiến hóa và nghiên cứu.

a. Trong tiến hóa

Mất đoạn NST cung cấp một nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa. Việc loại bỏ một số gen có thể tạo ra các tổ hợp gen mới, và nếu trong điều kiện môi trường cụ thể nào đó, kiểu hình mới này lại có lợi thì nó sẽ được chọn lọc tự nhiên giữ lại. Tuy nhiên, vai trò này không lớn bằng các dạng đột biến khác như lặp đoạn hay đột biến gen.

b. Trong nghiên cứu di truyền và chọn giống

- **Xác định vị trí gen trên NST (Lập bản đồ gen):** Các nhà khoa học có thể gây đột biến mất đoạn ở các vị trí khác nhau. Nếu một cá thể bị mất đoạn NST nào đó và đồng thời mất một tính trạng tương ứng, người ta có thể suy ra gen quy định tính trạng đó nằm trên đoạn NST đã bị mất. Đây là một

phương pháp cổ điển nhưng hiệu quả để lập bản đồ gen.

- **Ví dụ:** Nếu ruồi giấm mất đoạn X1 trên NST X thì mất đi tính trạng A, nhưng mất đoạn X2 thì không mất tính trạng A. Suy ra gen quy định tính trạng A nằm trên đoạn X1.

- **Loại bỏ gen không mong muốn:** Trong chọn giống thực vật và vi sinh vật, người ta có thể sử dụng các tác nhân gây đột biến để tạo ra các đột biến mất đoạn nhỏ nhằm loại bỏ những gen có hại hoặc không mong muốn ra khỏi kiểu gen của giống.
 - **Ví dụ:** Loại bỏ gen làm giảm năng suất hoặc gen gây ra đặc tính không tốt ở một giống cây trồng.

6. Tóm tắt và so sánh

Mất đoạn là một dạng đột biến cấu trúc NST quan trọng. So với các dạng khác như lặp đoạn, đảo đoạn hay chuyển đoạn, mất đoạn thường gây hậu quả nặng nề nhất vì nó làm mất vật chất di truyền không thể phục hồi, dẫn đến mất cân bằng hệ gen một cách nghiêm trọng.