

Tổng hợp kiến thức về Biến dị (Đột biến gen & Đột biến NST)

Đây là tài liệu ôn tập toàn diện về các dạng biến dị di truyền, là nền tảng quan trọng trong chương trình Sinh học 12, giúp hiểu rõ cơ chế tiến hóa và các ứng dụng trong thực tiễn.

I. Đột biến gen

1. Khái niệm và đặc điểm

- **Khái niệm:** Đột biến gen là những biến đổi nhỏ trong cấu trúc của gen, thường liên quan đến một hoặc một vài cặp nucleôtit.
- **Đặc điểm:**
 - Phát sinh đột ngột, riêng lẻ, không định hướng.
 - Thường ở trạng thái lặn và có hại, một số ít trung tính hoặc có lợi.
 - Tần số đột biến thấp (khoảng 10^{-6} – 10^{-4}).
 - Là nguồn nguyên liệu sơ cấp, chủ yếu cho quá trình tiến hóa.

2. Các dạng đột biến gen (Đột biến điểm)

Đột biến điểm là dạng đột biến gen chỉ liên quan đến một cặp nucleôtit.

- **a. Mất một cặp nuclêôtit**

- **Cấu trúc:** Mất đi một cặp nuclêôtit trong gen.
- **Giải thích:** Gây ra dịch khung đọc mã di truyền từ vị trí xảy ra đột biến, làm thay đổi trình tự axit amin trong chuỗi pôlipeptit từ điểm đó về sau. Hậu quả thường rất nghiêm trọng.
- **Ví dụ:** Gen A có trình tự -TAX-TTX-AAA-. Nếu mất cặp A-T ở vị trí thứ hai, trình tự mới sẽ là -TXT-XAA-A...-, dẫn đến chuỗi axit amin hoàn toàn khác.

- **b. Thêm một cặp nuclêôtit**

- **Cấu trúc:** Thêm vào một cặp nuclêôtit trong gen.
- **Giải thích:** Tương tự như mất một cặp nuclêôtit, dạng đột biến này cũng gây dịch khung đọc mã di truyền, làm thay đổi toàn bộ trình tự axit amin từ vị trí đột biến. Hậu quả thường rất nghiêm trọng.
- **Ví dụ:** Gen B có trình tự -GXA-TTA-GXX-. Nếu thêm cặp G-X sau cặp đầu tiên, trình tự mới sẽ là -GXG-ATT-AGX-X...-.

- **c. Thay thế một cặp nuclêôtit**

- **Cấu trúc:** Thay thế cặp nuclêôtit này bằng một cặp nuclêôtit khác.
- **Giải thích:** Đây là dạng đột biến phổ biến nhất. Hậu quả phụ thuộc vào vị trí và loại thay thế:

- **Đột biến đồng nghĩa:** Bộ ba mới và bộ ba cũ cùng mã hóa một axit amin → không làm thay đổi cấu trúc prôtêin.
 - **Đột biến sai nghĩa:** Bộ ba mới mã hóa một axit amin khác → làm thay đổi một axit amin trong prôtêin.
 - **Đột biến vô nghĩa:** Bộ ba mới trở thành bộ ba kết thúc (UAA, UAG, UGA) → chuỗi pôlipeptit bị ngắn lại.
- **Ví dụ:**
- **Bệnh hồng cầu hình liềm:** Đột biến thay thế cặp A-T bằng T-A ở bộ ba thứ 6 của gen β -hemoglobin, làm axit amin Glutamic (Glu) bị thay bằng Valin (Val), gây biến dạng hồng cầu.
 - **Đột biến đồng nghĩa:** Trong mã di truyền, cả XUU và XUX đều mã hóa Leucine. Nếu đột biến thay T ở bộ ba AAG (trên mạch gốc) thành A, mARN từ GTT thành GTA vẫn mã hóa Valin.

3. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh

- **Nguyên nhân bên trong:** Rối loạn sinh lí, hóa sinh trong tế bào (ví dụ: sao chép nhầm của ADN pôlimeraza).
- **Nguyên nhân bên ngoài (tác nhân đột biến):**
 - **Tác nhân vật lí:** Tia tử ngoại (UV) có thể làm hai bazơ Timin trên cùng một mạch liên kết với nhau. Tia phóng xạ (tia X) gây đứt gãy ADN.

- **Tác nhân hóa học:** Hóa chất 5-brom uraxin (5-BU) là chất đồng đẳng của Timin, gây đột biến thay thế A-T bằng G-X qua các lần nhân đôi. Acridin chèn vào mạch ADN gây đột biến mất hoặc thêm cặp nuclêôtit.
- **Tác nhân sinh học:** Một số virus có thể chèn hệ gen của chúng vào hệ gen tế bào chủ, gây đột biến.

II. Đột biến nhiễm sắc thể (NST)

Đột biến NST là những biến đổi về cấu trúc hoặc số lượng của NST.

A. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

Là những biến đổi trong cấu trúc của một hoặc nhiều NST.

Dạng đột biến	Khái niệm - Cơ chế	Hậu quả	Ví dụ
Mất đoạn	Một đoạn NST bị đứt ra và mất đi. Cấu trúc: NST (ABCDEFGF) → NST (ABCDFG)	Mất cân bằng gen, thường gây chết hoặc giảm sức sống. Mất đoạn nhỏ có thể được ứng dụng để loại bỏ gen không mong muốn.	Ở người, mất một đoạn nhỏ ở đầu NST số 21 gây ung thư máu. Mất đoạn NST số 5 gây Hội chứng Mèo kêu (Cri-du-chat) , trẻ có tiếng khóc giống mèo kêu.
Lặp đoạn	Một đoạn NST nào đó được lặp lại một hay nhiều lần. Cấu trúc: NST (ABCDEFGF) → NST (ABCBCDEFG)	Tăng số lượng gen, làm tăng hoặc giảm cường độ biểu hiện của tính trạng. Tạo điều kiện cho đột biến gen, hình thành gen mới.	Ở ruồi giấm, lặp đoạn 16A trên NST X làm mất lồi thành mắt dẹt. Ở đại mạch, lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzym amilaza, có ý nghĩa trong sản xuất bia.

Dạng đột biến	Khái niệm - Cơ chế	Hậu quả	Ví dụ
Đảo đoạn	Một đoạn NST đứt ra, đảo ngược 180° rồi nối lại. Cấu trúc: NST (ABCDEFGG) → NST (ADCBEFG)	Thay đổi trình tự phân bố gen, có thể ảnh hưởng đến mức độ hoạt động của gen. Ít ảnh hưởng đến sức sống. Góp phần hình thành loài mới.	Ở muỗi, các đột biến đảo đoạn đã góp phần tạo nên các nòi khác nhau thích nghi với các điều kiện nhiệt độ khác nhau.
Chuyển đoạn	Trao đổi đoạn giữa các NST không tương đồng hoặc chuyển một đoạn từ NST này sang NST khác. Cấu trúc: NST1(AB.CDE) + NST2(MN.OPQ) → NST1(AB.OPQ) + NST2(MN.CDE)	Chuyển đoạn lớn thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản (giảm phân không bình thường). Có vai trò quan trọng trong hình thành loài mới.	Ở người, chuyển đoạn không cân giữa NST số 22 và NST số 9 tạo ra NST Philadelphia gây bệnh ung thư máu ác tính . Sử dụng côn trùng mang chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại.

B. Đột biến số lượng nhiễm sắc thể

1. Đột biến lệch bội (Dị bội)

- **Khái niệm:** Là đột biến làm thay đổi số lượng NST ở một hoặc một số cặp NST tương đồng.
- **Cơ chế:** Do sự không phân li của một hoặc một số cặp NST trong quá trình giảm phân, tạo ra giao tử thừa hoặc thiếu một vài NST. Sự kết hợp của các giao tử này với giao tử bình thường sẽ tạo ra thể lệch bội. Nó cũng có thể phát sinh trong nguyên phân ở các tế bào sinh dưỡng.
- **Công thức tổng quát:** $2n \pm k$ (k là số NST bị thay đổi).
- **Các dạng phổ biến và ví dụ:**
 - **Thể một ($2n - 1$):** Thiếu một NST trong một cặp tương đồng. Ví dụ: Hội chứng Turner ở người ($44A + X0$), biểu hiện nữ giới, lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vô sinh.
 - **Thể ba ($2n + 1$):** Thừa một NST trong một cặp tương đồng. Ví dụ:
 - **Hội chứng Down** ở người ($45A + XX$ hoặc $45A + XY$), có 3 NST số 21. Biểu hiện: chậm phát triển trí tuệ, cổ rụt, khe mắt xếch.
 - **Hội chứng Klinefelter** ở người ($44A + XXY$), có 3 NST giới tính. Biểu hiện: nam giới, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.
 - **Hội chứng siêu nữ** ($44A + XXX$).
 - **Thể không ($2n - 2$):** Thiếu cả hai NST trong một cặp tương đồng. Thường gây chết.

- **Hậu quả:** Gây mất cân bằng toàn bộ hệ gen nên thường gây chết, giảm sức sống hoặc giảm khả năng sinh sản.

2. Đột biến đa bội

- **Khái niệm:** Là dạng đột biến làm tăng số lượng nguyên bộ NST của loài lên một số nguyên lần ($3n$, $4n$, $5n$,...).
- **Cơ chế:** Do sự không phân li của tất cả các cặp NST trong giảm phân (tạo giao tử $2n$) hoặc trong nguyên phân (ở đỉnh sinh trưởng, tạo cành đa bội). Người ta có thể gây đa bội hóa bằng cách sử dụng hóa chất Cônsixin (Colchicine).

- **Phân loại:**

- **Tự đa bội:**

- **Khái niệm:** Sự tăng số bộ NST đơn bội của cùng một loài.
 - **Cấu trúc:** Thể tam bội ($3n$), thể tứ bội ($4n$),...
 - **Đặc điểm:** Tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, phát triển khỏe, chống chịu tốt. Thể đa bội lẻ ($3n$, $5n$) thường không có hạt do giảm phân không bình thường.
 - **Ví dụ:** Dưa hấu tam bội ($3n$) không hạt, quả to ngọt. Nho tứ bội ($4n$) quả to.

- **Dị đa bội (Song nhị bội):**

- **Khái niệm:** Hiện tượng làm tăng số bộ NST của hai loài khác nhau trong một tế bào. Cơ thể mang hai bộ NST lưỡng bội của hai loài bố mẹ.

- **Cơ chế:** Lai xa giữa hai loài khác nhau (P: Loài A ($2n_A$) x Loài B ($2n_B$)) tạo ra con lai F1 ($n_A + n_B$) thường bất thụ. Sau đó đa bội hóa F1 tạo ra cơ thể dị đa bội ($2n_A + 2n_B$) hữu thụ.
- **Công thức:** $2n_A + 2n_B$
- **Ví dụ:** Nhà khoa học Karpechenko lai cải bắp ($2n=18$) với cải củ ($2n=18$), tạo con lai F1 ($n=9+9=18$) bất thụ. Đa bội hóa F1 tạo ra cây song nhị bội ($2n=36$) hữu thụ, cho ra loài mới là cải bắp-cải củ (loài *Raphanobrassica*).

III. Vai trò của biến dị trong tiến hóa và chọn giống

1. Vai trò trong tiến hóa

- **Đột biến gen (đột biến điểm):** Là nguồn nguyên liệu **sơ cấp và chủ yếu** cho quá trình tiến hóa. Chúng tạo ra các alen mới, làm phong phú vốn gen của quần thể. Dù đa số là có hại, nhưng trong môi trường thay đổi, một đột biến lặn có hại có thể trở thành có lợi.
- **Đột biến cấu trúc NST:** Góp phần sắp xếp lại các gen, tạo ra các tổ hợp gen mới. Đảo đoạn và chuyển đoạn có vai trò quan trọng trong việc hình thành các cơ chế cách li, dẫn đến hình thành loài mới. Lặp đoạn tạo vật liệu cho sự hình thành gen mới.
- **Đột biến số lượng NST:**

- **Đột biến lệch bội:** Cung cấp nguyên liệu thứ cấp, làm thay đổi số lượng gen.
- **Đột biến đa bội:** Là con đường hình thành loài mới phổ biến ở thực vật (cả tự đa bội và dị đa bội), diễn ra nhanh chóng.

2. Vai trò trong chọn giống

- **Tạo nguồn nguyên liệu cho chọn giống:** Các nhà khoa học chủ động gây đột biến bằng các tác nhân vật lí, hóa học để tạo ra các giống vật nuôi, cây trồng mới có năng suất, phẩm chất cao.
- **Ứng dụng của các dạng đột biến:**
 - **Gây đột biến gen:** Tạo ra các chủng vi sinh vật có khả năng tổng hợp kháng sinh, axit amin với năng suất cao (ví dụ: chủng *Penicillium*). Tạo giống lúa, đậu tương... có các đặc tính quý.
 - **Gây đột biến lệch bội:** Dùng để xác định vị trí của gen trên NST.
 - **Gây đột biến đa bội:** Rất phổ biến trong chọn giống cây trồng. Tạo ra các giống cây ăn quả (nho, dưa hấu, chuối...) có quả to, không hạt, năng suất cao.
 - **Gây đột biến cấu trúc NST:** Sử dụng mất đoạn nhỏ để loại bỏ gen không mong muốn; sử dụng lặp đoạn để tăng cường biểu hiện của gen có lợi.