

Tổng hợp kiến thức: Đột biến số lượng Nhiễm sắc thể

Đột biến số lượng nhiễm sắc thể (NST) là những biến đổi về số lượng NST xảy ra ở một hoặc một số cặp NST tương đồng (lệch bội) hoặc ở toàn bộ các cặp NST (đa bội).

I. Đột biến lệch bội (Dị bội)

1. Khái niệm và phân loại

Đột biến lệch bội là dạng đột biến làm thay đổi số lượng NST ở một hoặc một số cặp NST tương đồng. Tế bào sinh dưỡng của thể lệch bội chứa $(2n + k)$ hoặc $(2n - k)$ NST.

- **Thể không (Nullisomy):** Mất cả hai chiếc của một cặp NST tương đồng.
 - **Công thức:** $2n - 2$
 - Giải thích: Tế bào mất hoàn toàn một cặp NST. Thường gây chết ở động vật.
 - Ví dụ: Ở lúa mì, người ta tạo ra được các dòng thể không để xác định vị trí gen trên NST.
- **Thể một (Monosomy):** Mất một chiếc trong một cặp NST tương đồng.
 - **Công thức:** $2n - 1$

- Giải thích: Tế bào chỉ còn một chiếc NST trong một cặp tương đồng.
- Ví dụ 1: Hội chứng Turner (Tởcnơ) ở người, có bộ NST là $44A + XO$. Bệnh nhân là nữ, lùn, cổ ngắn, tuyến vú không phát triển, không có kinh nguyệt, tử cung nhỏ và thường vô sinh.
- Ví dụ 2: Ở cây cà độc dược, đột biến thể một ở các cặp NST khác nhau tạo ra các hình dạng quả khác nhau.
- **Thể ba (Trisomy):** Thêm một chiếc vào một cặp NST tương đồng.
 - **Công thức: $2n + 1$**
 - Giải thích: Tế bào có 3 NST ở một cặp tương đồng nào đó.
 - Ví dụ 1: Hội chứng Down (Đao) ở người, có 3 NST ở cặp 21. Bệnh nhân có biểu hiện chậm phát triển trí tuệ, cổ rút, gáy rộng, khe mắt xếch, lưỡi dày và hay thè ra.
 - Ví dụ 2: Hội chứng Klinefelter (Claiphentơ) ở người, có bộ NST là $44A + XXY$. Bệnh nhân là nam, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần và thường vô sinh.
 - Ví dụ 3: Hội chứng Patau ở người, có 3 NST ở cặp 13, gây sứt môi, hở hàm ếch, dị tật tim, não và thường chết sau khi sinh.
- **Thể bốn (Tetrasomy):** Thêm hai chiếc vào một cặp NST tương đồng.
 - **Công thức: $2n + 2$**
 - Giải thích: Tế bào có 4 NST ở một cặp tương đồng nào đó.

- Ví dụ: Ở cà độc dược, thể bốn làm thay đổi hình dạng quả, lá so với dạng lưỡng bội bình thường.

2. Cơ chế phát sinh

Nguyên nhân chính là do sự rối loạn phân li của một hoặc một số cặp NST trong quá trình phân bào (giảm phân hoặc nguyên phân).

- **Trong giảm phân:** Một cặp NST tương đồng không phân li trong giảm phân I, hoặc một cặp NST kép không phân li ở tâm động trong giảm phân II.
 - Nếu cặp NST không phân li ở **giảm phân I**: Sẽ tạo ra 2 loại giao tử, một loại chứa cả cặp NST đó ($n+1$) và một loại không chứa NST nào của cặp đó ($n-1$). Tỷ lệ giao tử đột biến là 100%.
 - Nếu cặp NST không phân li ở **giảm phân II** (ở một trong hai tế bào con): Sẽ tạo ra 3 loại giao tử: giao tử bình thường (n), giao tử thừa 1 NST ($n+1$) và giao tử thiếu 1 NST ($n-1$). Tỷ lệ giao tử đột biến là 50%.
- **Trong nguyên phân:** Xảy ra ở các tế bào sinh dưỡng trong giai đoạn sớm của phôi, tạo nên thể khảm (cơ thể mang hai dòng tế bào có bộ NST khác nhau).

3. Hậu quả và ý nghĩa

- **Hậu quả:** Đột biến lệch bội thường gây mất cân bằng hệ gen, dẫn đến các rối loạn chuyển hóa trong tế bào và cơ thể. Hầu hết các thể lệch bội ở động vật đều làm giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản hoặc gây chết. Ở người, lệch bội gây ra nhiều hội chứng bệnh lí nguy hiểm.

- **Ý nghĩa:**

- **Trong tiến hóa:** Cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hóa.
- **Trong nghiên cứu di truyền:** Sử dụng thể lệch bội để xác định vị trí của gen trên NST, giúp lập bản đồ gen.

II. Đột biến đa bội

1. Khái niệm và phân loại

Đột biến đa bội là dạng đột biến làm tăng số lượng nguyên lần bộ NST đơn bội (n) của cùng một loài hoặc khác loài, và lớn hơn $2n$.

Có hai dạng chính:

a. Tự đa bội

Là sự tăng số lượng nguyên lần bộ NST đơn bội của cùng một loài.

- **Đa bội lẻ:** Bộ NST là một số lẻ lần n ($3n, 5n, 7n, \dots$). **Công thức: $(2k+1)n$.**
 - Giải thích: Thể đa bội lẻ thường không có khả năng sinh sản hữu tính do quá trình giảm phân tạo giao tử bị rối loạn, không tạo được các giao tử có bộ NST cân bằng.
 - Ví dụ: Dưa hấu tam bội ($3n$) có quả to, ngọt nhưng không có hạt. Nho tam bội ($3n$) cũng không có hạt.
- **Đa bội chẵn:** Bộ NST là một số chẵn lần n ($4n, 6n, 8n, \dots$). **Công thức: $(2k)n$.**
 - Giải thích: Thể đa bội chẵn có thể sinh sản hữu tính bình thường.

- Ví dụ: Dâu tằm tứ bội ($4n$) có lá to, dày, năng suất cao hơn dạng lưỡng bội. Táo tứ bội ($4n$) cho quả to hơn.

b. Dị đa bội (Thể song nhị bội)

Là hiện tượng cả hai bộ NST của hai loài khác nhau cùng tồn tại trong một tế bào. Thể dị đa bội mang bộ NST lưỡng bội của cả hai loài bố mẹ.

- **Công thức:** $2n_A + 2n_B$ (với n_A và n_B là bộ NST đơn bội của loài A và loài B)
- Giải thích: Thể dị đa bội được hình thành qua lai xa kèm theo đa bội hóa.
- Ví dụ 1: Cây cải củ lai cải bắp của nhà khoa học Karpechenko. Cải bắp ($2n=18$) lai với cải củ ($2n=18$), tạo con lai F1 ($n+n=18$) bất thụ. Đa bội hóa F1 tạo ra thể song nhị bội ($2n+2n=36$) hữu thụ, mang đặc điểm của cả hai loài.
- Ví dụ 2: Lúa mì trồng ngày nay (*Triticum aestivum*) là một thể dị đa bội (lục bội, $6n = 42$), được hình thành từ sự lai tạo và đa bội hóa của 3 loài lúa mì hoang dại khác nhau.

2. Cơ chế phát sinh

- **Tự đa bội:** Do sự không phân li của toàn bộ các cặp NST trong quá trình phân bào.
 - **Trong giảm phân:** Toàn bộ các cặp NST không phân li, tạo ra giao tử lưỡng bội ($2n$). Sự thụ tinh giữa giao tử $2n$ với giao tử bình thường (n) tạo hợp tử tam bội ($3n$). Sự thụ tinh giữa hai giao tử $2n$ tạo hợp tử tứ bội ($4n$).

- **Trong nguyên phân:** Ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử $2n$, nếu tất cả các NST đã nhân đôi nhưng không phân li, sẽ tạo thành tế bào tứ bội ($4n$) và phát triển thành thể tứ bội.
- **Tác nhân gây đa bội:** Có thể sử dụng các tác nhân vật lí (sốc nhiệt) hoặc hóa học (hóa chất Colchicine - cônsixin) để cản trở sự hình thành thoi phân bào, gây ra đột biến đa bội.
- **Đị đa bội:** Kết hợp giữa lai xa và đa bội hóa.
 - Bước 1: Lai hai loài khác nhau (lai xa) để tạo ra con lai F1. Con lai F1 thường bất thụ do các cặp NST không tương đồng, không thể tiếp hợp trong giảm phân.
 - Bước 2: Gây đột biến đa bội hóa ở con lai F1 (bằng Colchicine hoặc tự phát sinh), làm cho mỗi NST được nhân đôi tạo thành các cặp tương đồng nhân tạo. Cơ thể này (thể song nhị bội) có thể giảm phân và tạo giao tử bình thường, do đó có khả năng sinh sản.

3. Hậu quả và ý nghĩa

- **Hậu quả:** Tế bào đa bội có số lượng NST, hàm lượng ADN tăng gấp bội, dẫn đến quá trình sinh tổng hợp các chất hữu cơ diễn ra mạnh mẽ hơn. Do đó, cơ quan sinh dưỡng (thân, lá, củ) và cơ quan sinh sản (hoa, quả, hạt) thường có kích thước lớn hơn. Đột biến đa bội phổ biến ở thực vật, hiếm gặp ở động vật.
- **Ý nghĩa:**

- **Trong chọn giống:** Đóng vai trò quan trọng, giúp tạo ra các giống cây trồng có năng suất cao, phẩm chất tốt (quả to, không hạt, hàm lượng dinh dưỡng cao).
- **Trong tiến hóa:** Góp phần hình thành loài mới, đặc biệt ở thực vật. Khoảng 75% các loài thực vật có hoa và 95% các loài dương xỉ được hình thành bằng con đường đa bội hóa.

III. So sánh đột biến lệch bội và đa bội

Tiêu chí	Đột biến lệch bội	Đột biến đa bội
Khái niệm	Là sự thay đổi số lượng NST ở một hoặc một số cặp NST tương đồng.	Là sự tăng số lượng nguyên lần bộ NST đơn bội (n) của loài và lớn hơn 2n.
Phạm vi thay đổi	Chỉ liên quan đến một hoặc một vài cặp NST.	Liên quan đến toàn bộ các cặp NST trong tế bào.
Công thức tổng quát	$2n \pm k$ (với k là số NST của một hoặc vài cặp)	$3n, 4n, 5n, \dots$ (tự đa bội) hoặc $2n_A + 2n_B$ (dị đa bội)
Cơ chế phát sinh	Rối loạn phân li của một hoặc vài cặp NST trong giảm phân hoặc nguyên phân.	Rối loạn phân li của toàn bộ bộ NST trong phân bào, hoặc do lai xa kết hợp đa bội hóa.
Hậu quả	Thường gây chết, giảm sức sống, hoặc gây các bệnh, hội chứng di truyền nguy hiểm. Gây mất cân bằng hệ gen.	Tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, sinh trưởng mạnh, năng suất cao. Phổ biến ở thực vật, hiếm ở động vật.
Ý nghĩa	Cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa. Sử dụng trong lập bản đồ gen.	Có giá trị lớn trong chọn giống cây trồng. Góp phần quan trọng hình thành loài mới.