

# BÀI 5: NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

Gv: LÊ ĐÌNH HÙNG

## I. HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

### 1. Hình thái nhiễm sắc thể

- Khái niệm: NST là cấu trúc được tạo nên do phân tử ADN liên kết với prôtêin ở sinh vật nhân thực. Ở sinh vật nhân sơ: ADN có dạng mạch kép, vòng → chưa có cấu trúc NST.
- Hình thái: quan sát rõ nhất ở kỳ giữa nguyên phân, bao gồm:
  - + Tâm động là vị trí liên kết với thoi phân bào.
  - + Đầu mút có tác dụng bảo vệ các NST, giúp các NST không dính vào nhau.
  - + Các trình tự khởi đầu nhân đôi ADN là những điểm mà tại đó ADN bắt đầu nhân đôi.
- Đặc điểm bộ NST các loài:
  - + Mỗi loài có bộ NST đặc trưng.
  - + Trong tế bào sinh dưỡng, các NST thường tồn tại thành từng cặp tương đồng tạo thành bộ NST lưỡng bội (2n).
  - + Trong giao tử, số NST bằng  $\frac{1}{2}$  số NST trong tế bào sinh dưỡng, gọi là bộ NST đơn bội (1n).

### 2. Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể

- Mức xoắn 1: sợi cơ bản (đường kính 11nm) là chuỗi nuclêôxôm (đoạn ADN gồm 146 cặp nuclêôtit quấn quanh 8 phân tử prôtêin histôn bằng  $1\frac{3}{4}$  vòng xoắn).
- Mức xoắn 2: sợi chất nhiễm sắc (đường kính 30 nm).
- Mức xoắn 3: sợi siêu xoắn (đường kính 300 nm).
- Mức xoắn 4: tạo NST đơn, crômatit (đường kính 700 nm).

## II. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

### 1. Khái niệm

- Khái niệm: đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc của NST dẫn đến sự sắp xếp lại các gen và làm thay đổi hình dạng và cấu trúc của NST.
- Nguyên nhân: do biến đổi sinh lí nội bào hoặc do các tác nhân đột biến:
  - + Vật lí: tia phóng xạ...
  - + Hoá học: hoá chất độc hại như thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ...
  - + Sinh học: virus...

## 2. Các loại đột biến cấu trúc NST

---

### a. Mất đoạn

---

- Định nghĩa: là dạng đột biến làm mất đi một đoạn nào đó của NST.
  - Ảnh hưởng: giảm số lượng, mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến.
  - Ví dụ: ở người, mất một phần vai ngắn NST số 5 gây hội chứng tiếng mèo kêu.
  - Vai trò: gây mất đoạn nhỏ để loại những gen không mong muốn ở một số cây trồng.
- 

### b. Lặp đoạn

---

- Định nghĩa: là dạng đột biến làm cho một đoạn nào đó của NST có thể lặp lại một hay nhiều lần.
  - Ảnh hưởng: gia tăng số lượng, mất cân bằng gen nên có thể gây hại cho thể đột biến. Làm tăng lượng sản phẩm của gen có thể có lợi.
  - Ví dụ: ở đại mạch, lặp đoạn làm tăng hoạt tính amilaza, rất có ý nghĩa trong sản xuất bia.
  - Vai trò: tạo gen mới trong tiến hoá.
- 

### c. Đảo đoạn

---

- Định nghĩa: là đột biến làm cho một đoạn nào đó của NST đứt ra, tự đảo ngược  $180^\circ$  và nối lại.
  - Ảnh hưởng: thay đổi trình tự phân bố các gen trên NST, tăng hoặc giảm mức độ hoạt động của gen. Có thể gây giảm khả năng sinh sản.
  - Ví dụ: loài muỗi, đột biến đảo đoạn lặp đi lặp lại trên các NST góp phần tạo nên loài mới.
  - Vai trò: tạo nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.
- 

### d. Chuyển đoạn

---

- Định nghĩa: là dạng đột biến dẫn đến sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng.
- Ảnh hưởng: làm thay đổi nhóm gen liên kết, thường làm giảm khả năng sinh sản của thể đột biến.
- Ví dụ: chuyển đoạn không cân giữa NST số 22 với NST số 9 làm NST 22 ngắn hơn bình thường gây nên bệnh ung thư máu ác tính.
- Vai trò: quan trọng trong quá trình hình thành loài mới, phòng trừ sâu hại.

-----HẾT-----

# CÂU HỎI ÔN TẬP BÀI 5: NHIỆM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỆM SẮC THỂ

## I. CÂU HỎI

**Câu 1:** Hãy nêu những biến đổi hình thái của NST qua các kỳ phân bào.

**Câu 2:** Mô tả cấu trúc siêu hiển vi của NST ở sinh vật nhân thực.

**Câu 3:** Tại sao mỗi NST lại được xoắn lại theo nhiều cấp độ khác nhau?

**Câu 4:** Tại sao phần lớn các loại đột biến cấu trúc NST là có hại, thậm chí gây chết cho các thể đột biến?

**Câu 5:** 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?

## II. HƯỚNG DẪN TRẢ LỜI

**Câu 1: Những biến đổi hình thái của NST qua các kì phân bào:**

– Kì trung gian: NST ở dạng sợi mảnh, trong pha S sợi NST bắt đầu nhân đôi và có cấu trúc kép (gồm 2 crômatit).

– Kì đầu: các crômatit tiếp tục xoắn.

– Kì giữa: sự đóng xoắn đạt cực đại.

– Kì sau: các crômatit tách nhau ở tâm động và NST đơn phân li về 2 cực của tế bào.

– Kì cuối: các NST lại tháo xoắn trở về dạng sợi mảnh.

**Câu 2:**

Mỗi NST chứa 1 phân tử ADN:

- Đơn vị cơ bản cấu tạo nên NST là nucleoxom. Mỗi nucleoxom gồm 8 phân tử protein histon được quấn quanh bởi 1 3/4 vòng ADN tương ứng với 146 cặp nucleotit

- Các nucleoxom cạnh nhau được nối với nhau bởi một đoạn ADN tạo thành chuỗi nucleoxom (sợi cơ bản)

- Sợi cơ bản (11nm) → Sợi nhiễm sắc (30nm) → Cromatit (700nm) → NST (1400nm)

**Câu 3:**

Mỗi tế bào đơn bội của người chứa khoảng 1 mét ADN ở trong nhân. Sở dĩ lượng ADN khổng lồ này có thể xếp gọn trong nhân với kích thước rất nhỏ là do ADN được xếp vào 23 cặp NST và được gói bọc theo các mức xoắn cuộn khác nhau làm chiều dài của nó ngắn đi hàng ngàn lần → xếp gọn trong nhân với kích thước rất nhỏ.

Ngoài ra việc cuộn xoắn ở các mức độ khác nhau giúp tế bào kiểm soát được sự nhân đôi, phiên mã của ADN, gen điều hòa các hoạt động sống của tế bào. Các vùng xoắn chặt làm bất hoạt các gen, các vùng lỏng lẻo tạo điều kiện cho các gen hoạt động → Điều hòa hoạt động của gen qua các mức độ cuộn xoắn.

**Câu 4:**

Đột biến cấu trúc NST làm rối loạn sự liên kết của các cặp NST tương đồng trong giảm phân làm thay đổi tổ hợp các gen trong giao tử dẫn đến biến đổi kiểu gen và kiểu hình.

- Đột biến mất đoạn, lặp đoạn: làm mất cân bằng hệ gen của thể đột biến

+ Mất đoạn: làm giảm số lượng gen trên NST. Mất đoạn dài thường gây chết, hoặc giảm sức sống do mất cân bằng của hệ gen. Ở tế bào sinh dưỡng, nếu đoạn mất ngắn thì tế bào vẫn sống được và sinh ra các thể hệ tế bào tiếp theo cũng giống như vậy. Ở người mất đoạn vai ngắn NST số 5 gây nên hội chứng mèo kêu (chậm phát triển trí tuệ, bất thường về hình thái cơ thể). Mất đoạn vai dài NST số 22 gây ung thư máu ác tính.

+ Lặp đoạn: Làm tăng cường hoặc giảm bớt mức biểu hiện của tính trạng.

- Chuyển đoạn, đảo đoạn làm ảnh hưởng tới sự kết cặp và phân ly của các NST trong phân bào, có thể làm thay đổi nhóm gen liên kết

+ Đảo đoạn: Đảo đoạn nhỏ thường gây chết hoặc mất khả năng sinh sản. Có khi hợp nhất NST với nhau làm giảm số lượng NST, hình thành loài mới.

+ Chuyển đoạn: Chết hoặc làm giảm khả năng sinh sản ở sinh vật. Chuyển đoạn nhỏ ít ảnh hưởng đến sức sống của sinh vật, thể có lợi cho sinh vật. VD: Bệnh đao có 3 NST 21, 1 chiếc chuyển vào NST 14 và số

NST không đôi nhưng gây 1 số triệu chứng: sọ nhỏ, trán hẹp, khe mắt xếch, lưỡi dày, dị tật tim hoặc ống tiêu hoá, thiếu năng trí tuệ.

Nhìn chung các đột biến cấu trúc NST thường gây hại cho thể đột biến.

Tuy nhiên, các dạng đột biến cấu trúc NST đóng một vai trò quan trọng nhất định trong chọn giống, tiến hóa và nghiên cứu khoa học.

**Câu 5:**

Vị trí đứt gãy khác nhau trên NST trong các đột biến cấu trúc NST gây nên những hậu quả khác nhau. Vì các gen nằm ở 1 vị trí xác định trên NST.

- Nếu đứt đoạn nhỏ mất NST không mang tâm động, đoạn này sẽ bị tiêu biến làm giảm sức sống của thể đột biến do mất gen quy định tính trạng
- Mất đoạn lớn làm mất cân bằng hệ gen cũng ảnh hưởng lớn tới kiểu hình và sức sống.
- Mất đoạn mang tâm động làm cho mất NST (Do thiếu tâm động thì đoạn NST còn lại sẽ bị tiêu biến)

-----HẾT-----

## **CÂU HỎI TRẮC NGHIỆM BÀI 5: NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ**

**Câu 1:** *Trình tự nuclêôtit trong ADN có tác dụng bảo vệ và làm các NST không dính vào nhau nằm ở*

- A. tâm động.
- B. hai đầu mút NST.
- C. eo thứ cấp.
- D. điểm khởi sự nhân đôi

**Câu 2:** *Trình tự nuclêôtit đặc biệt trong ADN của NST, là vị trí liên kết với thoi phân bào được gọi là*

- A. tâm động.
- B. hai đầu mút NST.
- C. eo thứ cấp.
- D. điểm khởi đầu nhân đôi.

**Câu 3:** *NST được cấu tạo từ chất nhiễm sắc bao gồm*

- A. các chất dễ bắt màu.
- B. ADN và enzym.
- C. ADN và prôtêin loại histôn.
- D. ARN kết hợp với ADN.

**Câu 4:** *Sơ đồ biểu thị các mức xoắn khác nhau của nhiễm sắc thể ở sinh vật nhân thực là*

- A. Sợi nhiễm sắc → phân tử ADN → sợi cơ bản → nhiễm sắc thể.
- B. Phân tử ADN → sợi cơ bản → sợi nhiễm sắc → chromatide → nhiễm sắc thể.
- C. Phân tử ADN → sợi nhiễm sắc → sợi cơ bản → chromatide → nhiễm sắc thể.
- D. Chromatide → phân tử ADN → sợi nhiễm sắc → sợi cơ bản → nhiễm sắc thể.

**Câu 5:** *Trong các mức cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể điển hình ở vi sinh vật nhân thực, mức cấu trúc nào sau đây có đường kính 700 nm?*

- A. Sợi cơ bản.
- B. Sợi nhiễm sắc.
- C. Vùng xếp cuộn.
- D. Crômatit.

**Câu 6:** *Trong các mức cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể điển hình ở sinh vật nhân thực, sợi cơ bản và sợi nhiễm sắc có đường kính lần lượt là*

- A. 30 nm và 300 nm.
- B. 11 nm và 300 nm.
- C. 11 nm và 30 nm.
- D. 30 nm và 11 nm.

**Câu 7:** *Đơn vị cấu tạo nhiễm sắc thể là nuclêôxôm, nuclêôxôm có cấu trúc là:*

- A. một đoạn ADN có 146 cặp nuclêôtit và bên ngoài là 8 phân tử prôtêin loại histôn.
- B. một phân tử histôn được quấn quanh bởi một đoạn ADN dài 100 cặp nuclêôtit.
- C. 8 phân tử histôn được quấn quanh bởi một đoạn ADN dài 500 Å gồm 146 cặp nuclêôtit.
- D. 6 phân tử histôn được quấn quanh bởi một đoạn ADN chứa 140 cặp nuclêôtit.

**Câu 8:** *Hội chứng nào sau đây ở người là do đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể?*

- A. Hội chứng Đào.
- B. Hội chứng tiếng mèo kêu.
- C. Hội chứng Tớcno.
- D. Hội chứng Claiphentor .

**Câu 9:** *Dạng đột biến nào sau đây làm giảm số lượng gen trên NST, gây mất cân bằng gen nên thường gây chết đối với thể đột biến?*

- A. Đảo đoạn.
- B. Thêm đoạn.
- C. Mất đoạn.
- D. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ.

**Câu 10:** *Dạng đột biến nào được ứng dụng để loại khỏi nhiễm sắc thể những gen không mong muốn ở một số giống cây trồng?*

- A. Đột biến gen.      B. Mất đoạn nhỏ.      C. Chuyển đoạn nhỏ.      D. Đột biến lệch bội.

**Câu 11: Dạng đột biến nào là tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên các gen mới trong quá trình tiến hóa của bộ gen?**

- A. Đảo đoạn.      B. Đảo đoạn có tâm động.  
C. Chuyển đoạn.      D. Lặp đoạn.

**Câu 12: Dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể nào sau đây có thể làm cho hai alen của một gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể đơn?**

- A. Chuyển đoạn trong một nhiễm sắc thể.      B. Đảo đoạn.  
C. Mất đoạn.      D. Lặp đoạn.

**Câu 13: Đột biến làm tăng cường hàm lượng amylaza ở đại mạch thuộc dạng**

- A. mất đoạn nhiễm sắc thể.      B. lặp đoạn nhiễm sắc thể.  
C. đảo đoạn nhiễm sắc thể.      D. chuyển đoạn nhiễm sắc thể.

**Câu 14: Mô tả nào sau đây đúng với cơ chế gây đột biến đảo đoạn nhiễm sắc thể?**

- A. Hai cặp nhiễm sắc thể tương đồng khác nhau trao đổi cho nhau những đoạn không tương đồng.  
B. Một đoạn nhiễm sắc thể nào đó đứt ra rồi đảo ngược 180° và nối lại.  
C. Một đoạn của nhiễm sắc thể nào đó đứt ra rồi gắn vào nhiễm sắc thể của cặp tương đồng khác.  
D. Các đoạn không tương đồng của cặp nhiễm sắc thể tương đồng đứt ra và trao đổi đoạn cho nhau.

**Câu 15: Loại đột biến nào sau đây được lặp đi lặp lại trên các nhiễm sắc thể đã góp phần tạo nên loài muỗi mới?**

- A. Lặp đoạn nhiễm sắc thể.  
B. Đảo đoạn nhiễm sắc thể.  
C. Mất đoạn nhiễm sắc thể.  
D. Chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể khác nhau.

**Câu 16: Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể loại nào làm một số gen từ NST này chuyển sang NST khác làm thay đổi nhóm gen liên kết?**

- A. Chuyển đoạn.      B. Mất đoạn.      C. Lặp đoạn.      D. Đảo đoạn.

**Câu 17: Dạng đột biến cấu trúc sẽ gây ung thư máu ở người là**

- A. chuyển đoạn NST 22 sang số 9.      B. mất đoạn NST 22.  
C. lặp đoạn NST 22.      D. đảo đoạn NST 22.

**Câu 18: Dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể dẫn đến sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng là**

- A. lặp đoạn.      B. mất đoạn.      C. đảo đoạn.      D. chuyển đoạn.

**Câu 19: Dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể được ứng dụng để tạo ra các dòng côn trùng giảm khả năng sinh sản làm công cụ phòng trừ sâu hại là**

- A. lặp đoạn.      B. mất đoạn.      C. đảo đoạn.      D. chuyển đoạn.

**Câu 20: Đột biến dạng nào không làm mất hoặc thêm vật chất di truyền trên một NST?**

- A. Đảo đoạn và chuyển đoạn tương hỗ.  
B. Đảo đoạn và chuyển đoạn trên 1 NST.

**C.** Các NST được tạo ra do trao đổi chéo không cân giữa 2 NST tương đồng.

**D.** chuyển đoạn tương hỗ và chuyển đoạn không tương hỗ.

-----HẾT-----