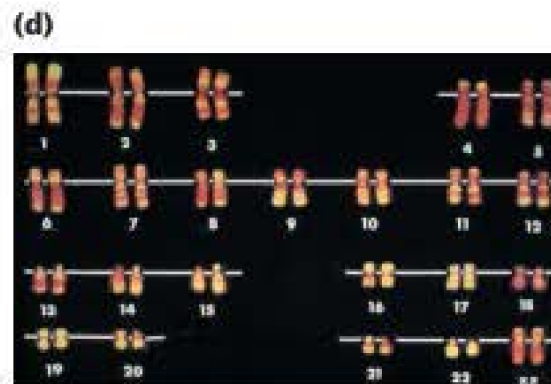
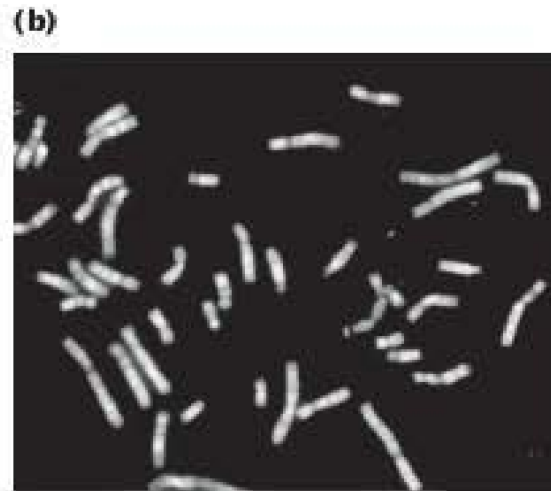
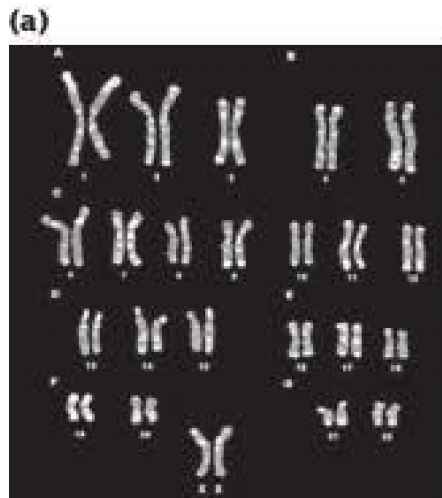


Đột biến nhiễm sắc thể

I. PHÂN LOẠI ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ.

1. Hình thái nhiễm sắc thể.

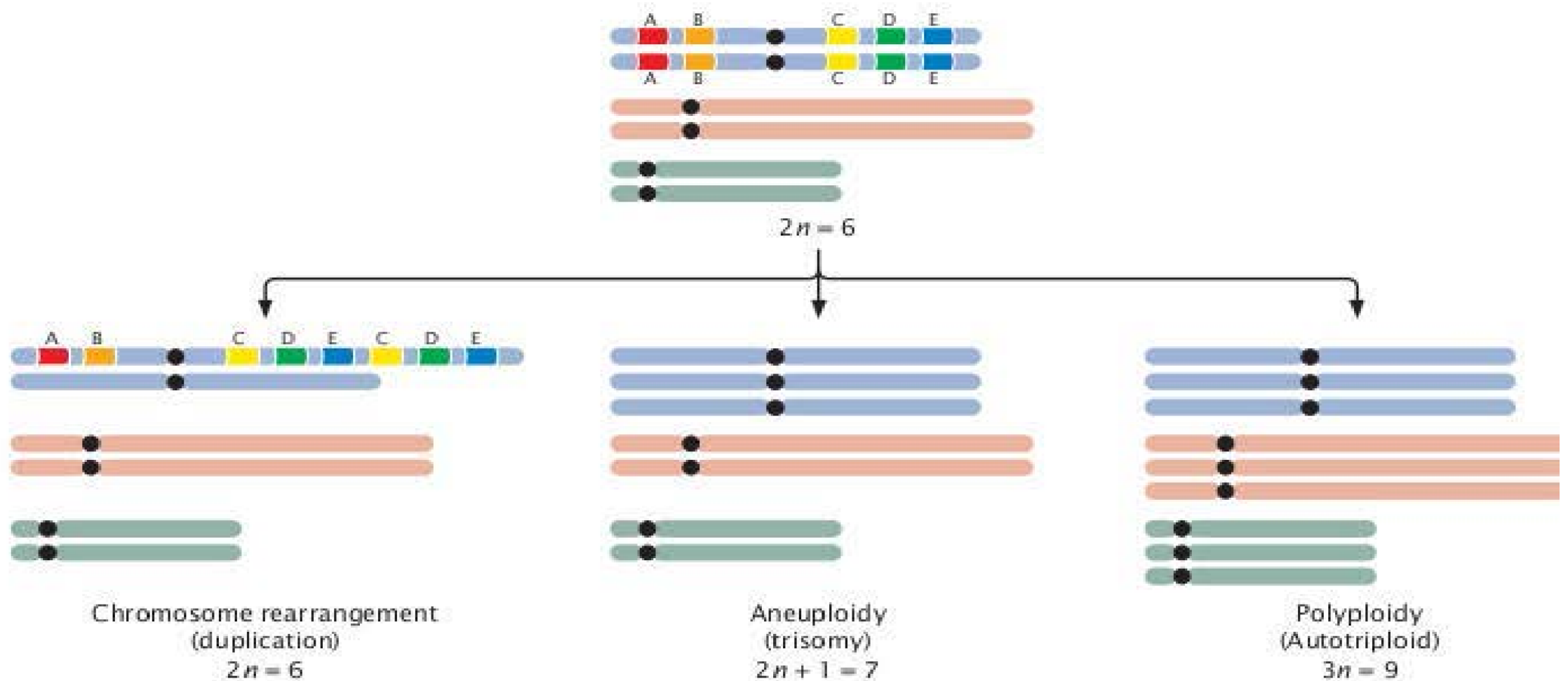


- Nhiễm sắc thể cần có: Tâm động, hai đầu mút, các trình tự khởi đầu nhân đôi.
- 4 loại:
 - Tâm giữa
 - Tâm cận giữa
 - Tâm cận cuối
 - Tâm cuối.

Phương pháp lập bộ Karyotype.

- Dùng các tế bào đang phân chia
- Sử lý tế bào với chất ngăn cản tế bào bước vào anaphase
- Trải tế bào lên lame, cố định tế bào, nhuộm với thuốc nhuộm.
- Quan sát tế bào có nhiễm sắc thể dạng trải → chụp hình → sử dụng phần mềm máy tính → thiết lập bộ NST.
 - Nhiều kỹ thuật nhuộm đặc biệt → phân biệt các NST.
 - Nhuộm G band: phân biệt DNA giàu A-T
 - Nhuộm Q band: phân biệt DNA giàu C-G.
 - Nhuộm C band : phân biệt vùng DNA dị nhiễm sắc
 - Nhuộm R band: phân biệt DNA giàu C-G.

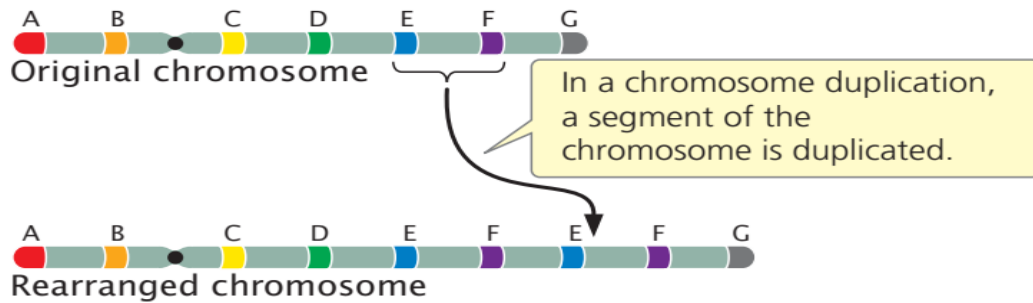
2. Các loại đột biến nhiễm sắc thể



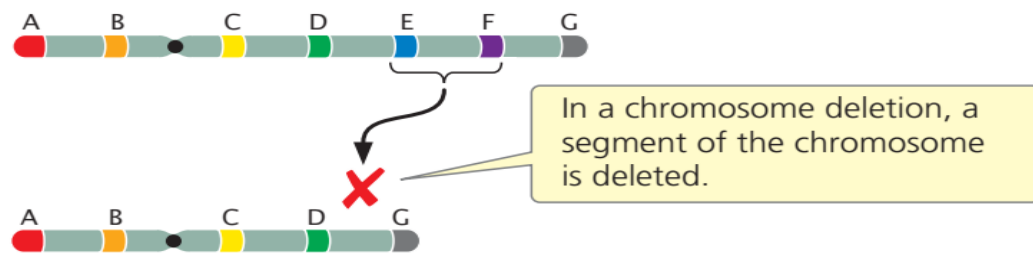
II. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.

1. Định nghĩa.

(a) Duplication

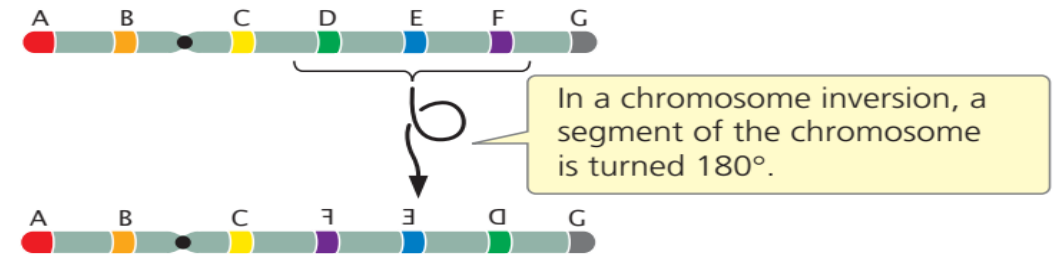


(b) Deletion

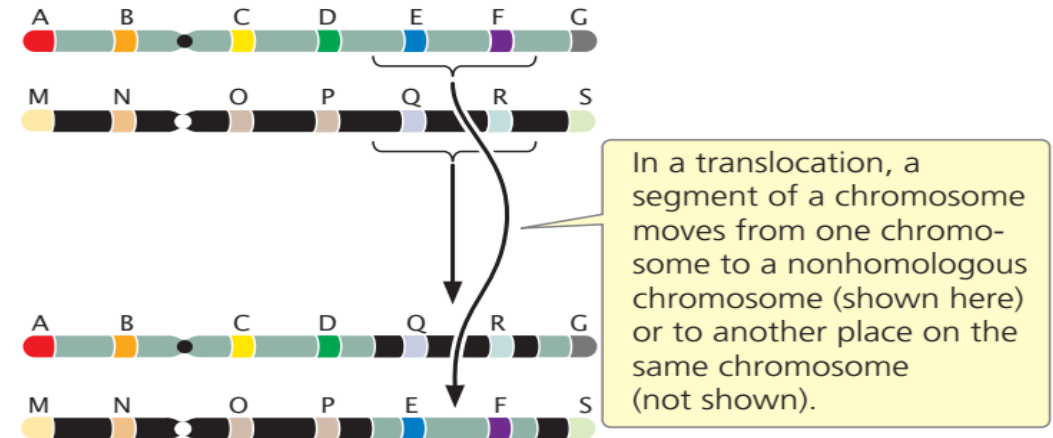


9.4 The four basic types of chromosome rearrangements are duplication, deletion, inversion, and translocation.

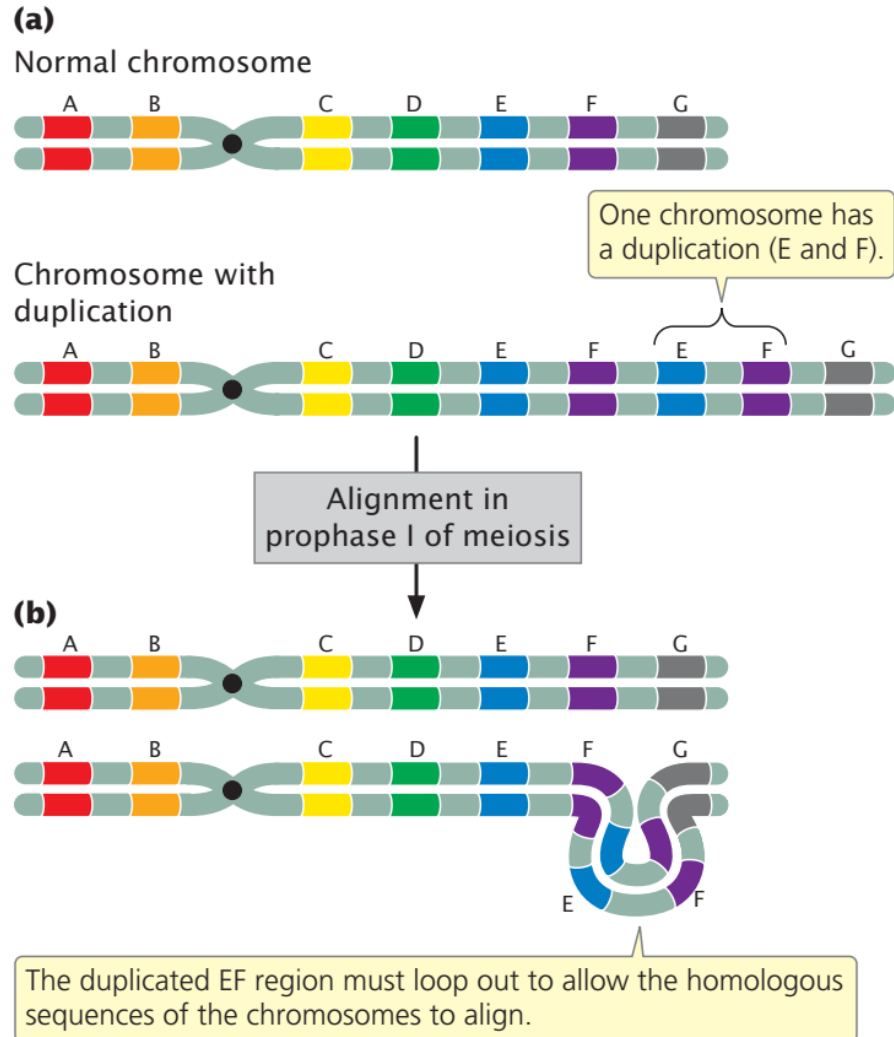
(c) Inversion



(d) Translocation



2. Đột biến lặp đoạn.



+ ĐN: Một đoạn NST nào đó được **lặp một hoặc nhiều lần**.

+ Phân loại:

Lặp cùng vị trí

Lặp đảo.

Lặp khác vị trí.

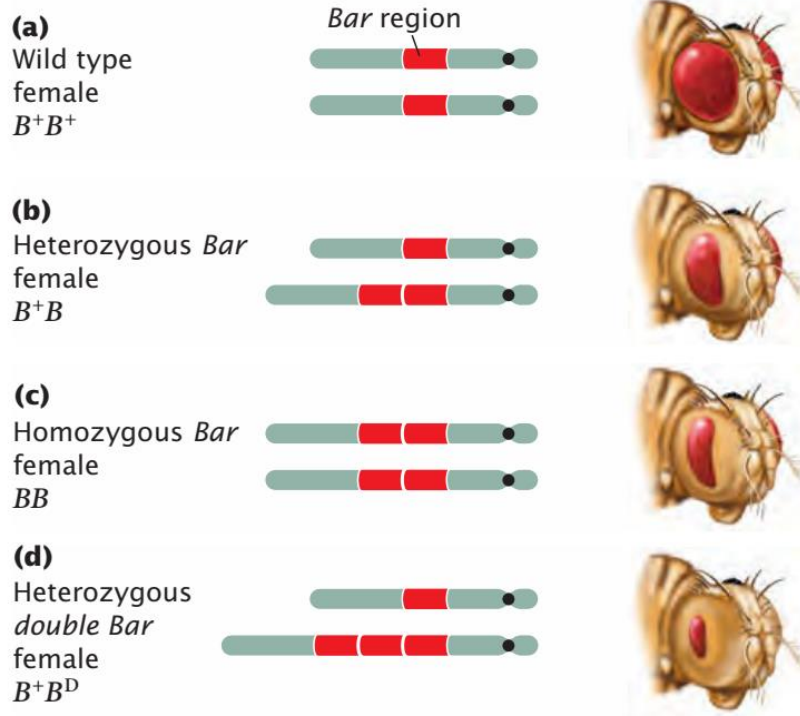
+ Cơ chế:

- Trao đổi chéo không cân

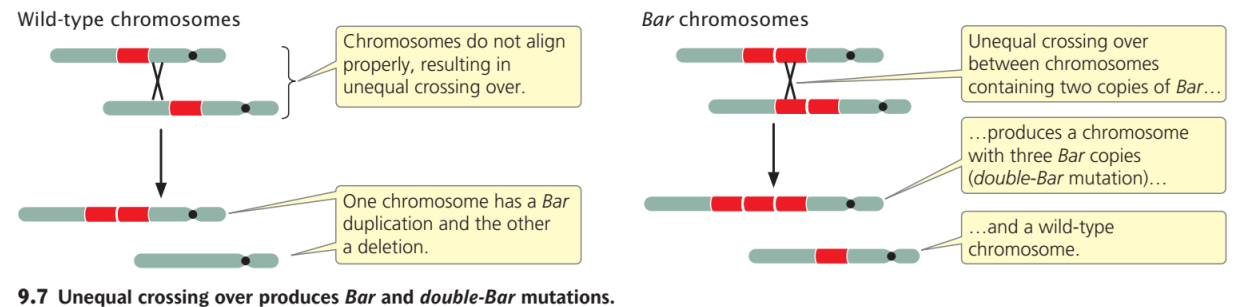
- Hoạt động của nhân tố nhảy.

Ảnh hưởng của lặp đoạn.

- Thay đổi sự biểu hiện của kiểu hình

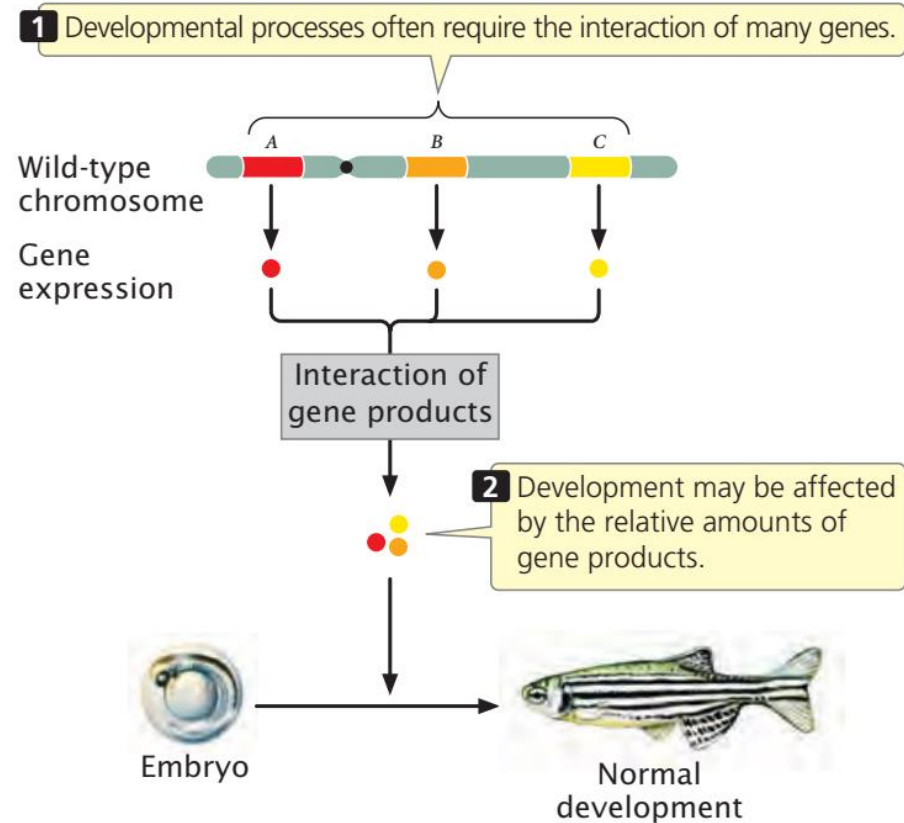


Số lượng thể ba càng nhiều \rightarrow mắt ruồi giảm càng dẹt

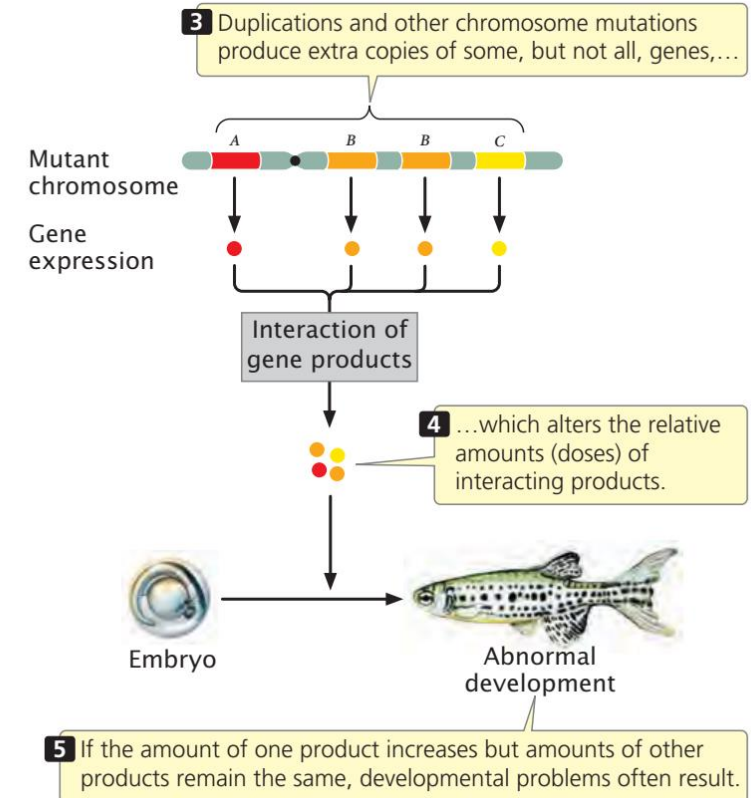


Ví dụ về sự trao đổi chéo không cân

• Thay đổi cân bằng lượng.

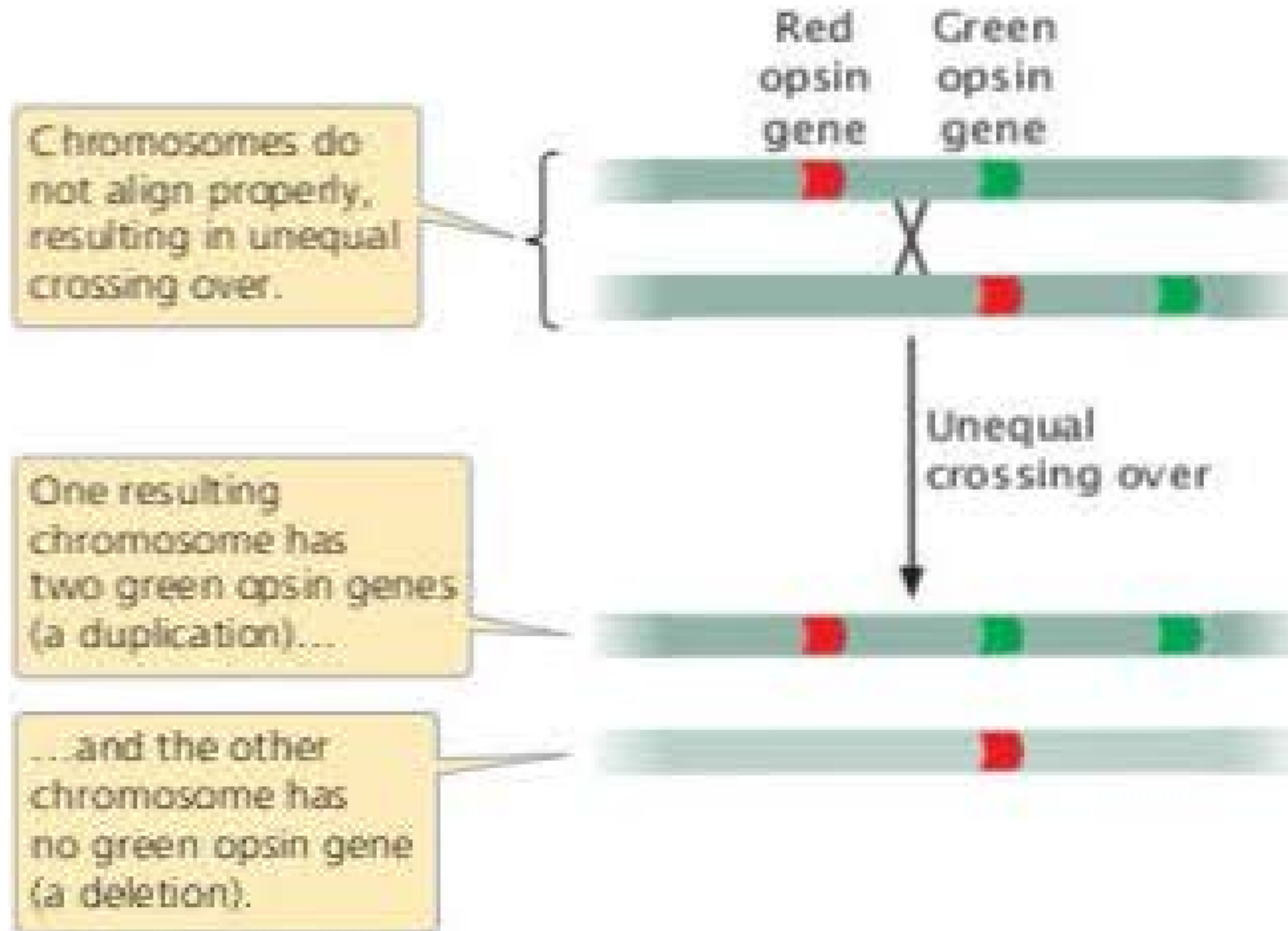


Sản phẩm gen tương tác theo tỷ lệ-----
-----→ phát triển phôi tạo kiểu



Đột biến lặp đoạn → mất cân
bằng lượng → kiểu hình -----

Phân tích ví dụ: Đột biến lặp đoạn gây mù màu đỏ lục ở người



Hiện tượng lặp trình tự Nu.

- Phổ biến ở người, Thú.
- Trình tự lặp có thể **1000 or 100 Nu trên cùng NST** hoặc ở **các NST khác nhau**
- Những người **khác nhau** → số lần lặp lại khác nhau → cơ sở để xác định **dấu vân DNA**
 - **SSR**
 - **VNTR**. (Phân tích các marker phân tử).

Tầm quan trọng của lặp đoạn trong tiến hóa

+ Hình thành những **gen có chức năng mới**

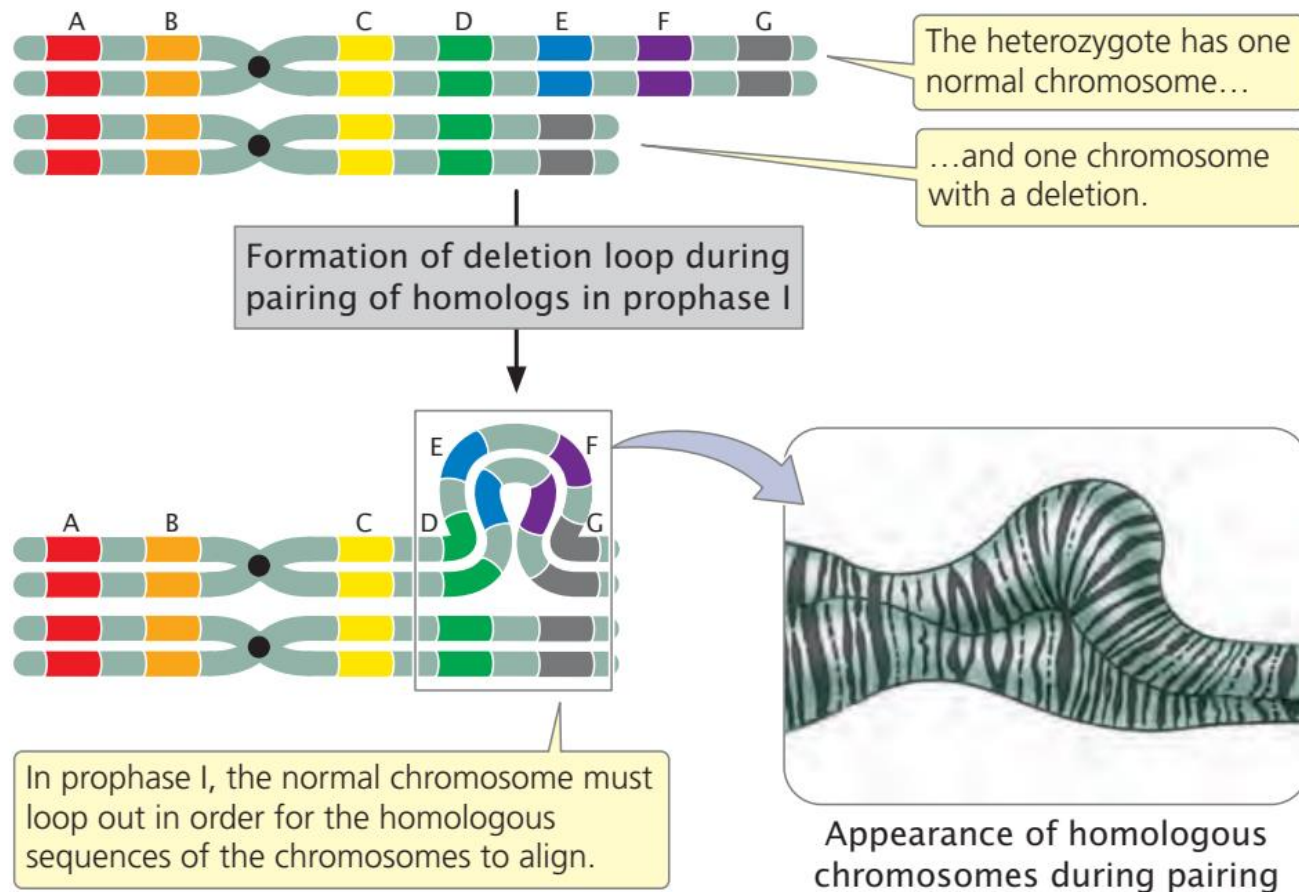
Ví dụ gen mã hóa globin khác nhau ở người:

một số globin ở người trưởng thành,

một số hoạt động giai đoạn phôi,

một số hoạt động giai đoạn thai.

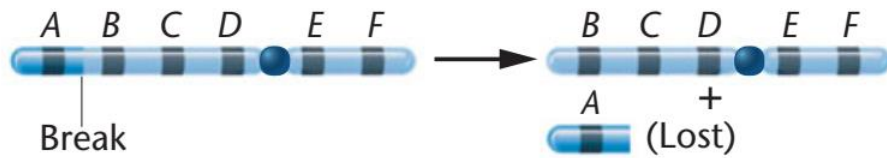
3. Đột biến mất đoạn.



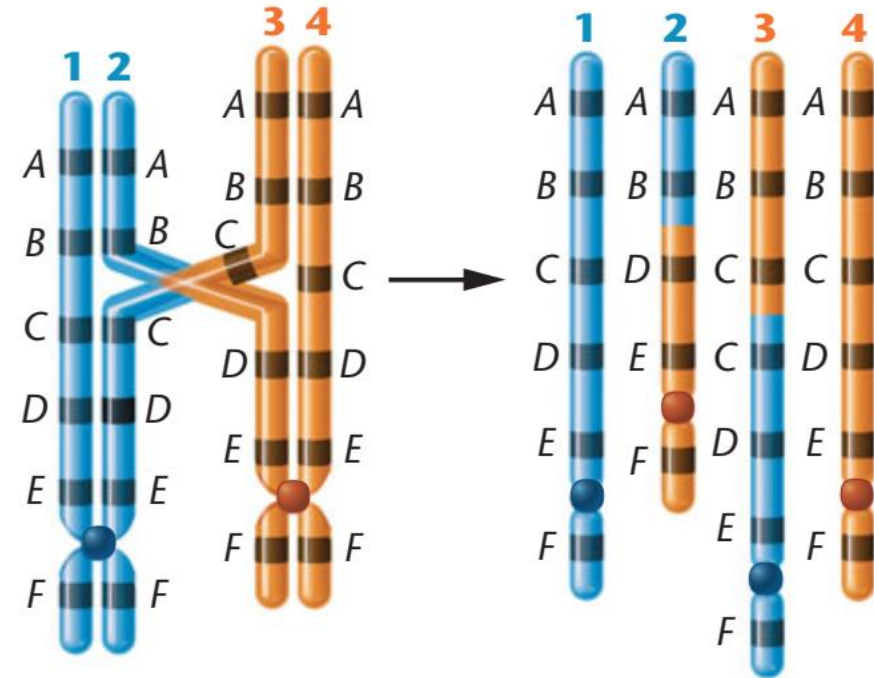
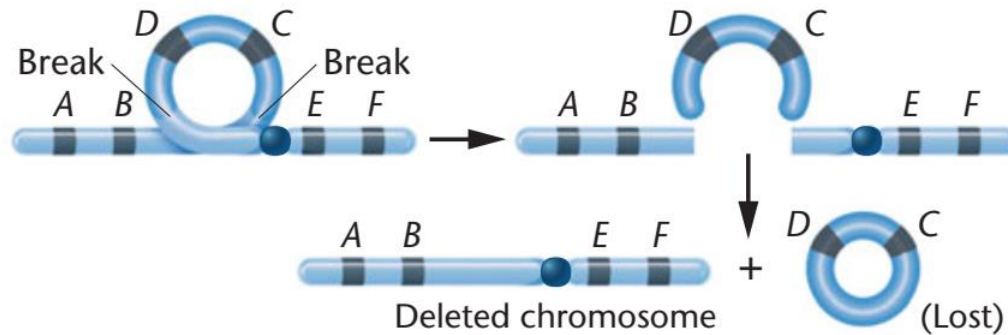
1. Định nghĩa: một đoạn NST bị mất → NST bị -----
2. Bằng cách nào quan sát đột biến mất đoạn?
 - Quan sát thể -----
 -
 - nhuộm band -----

Cơ chế gây đột biến mất đoạn NST

(a) Origin of terminal deletion



(b) Origin of intercalary deletion



Ảnh hưởng của đột biến **mất đoạn trên thể đột biến**



1. Mất đoạn chứa tâm động :-----
2. Mất đoạn chứa gen quan trọng :-----

3. Mất đoạn ở thể đồng hợp (2 NST đều mất đoạn :-----
4. Mất đoạn dị hợp (1 NST bình thường: 1 NST mất đoạn:
 - hiện tượng giả trội.
 - Mất cân bằng gen
 - Không đủ lượng gen

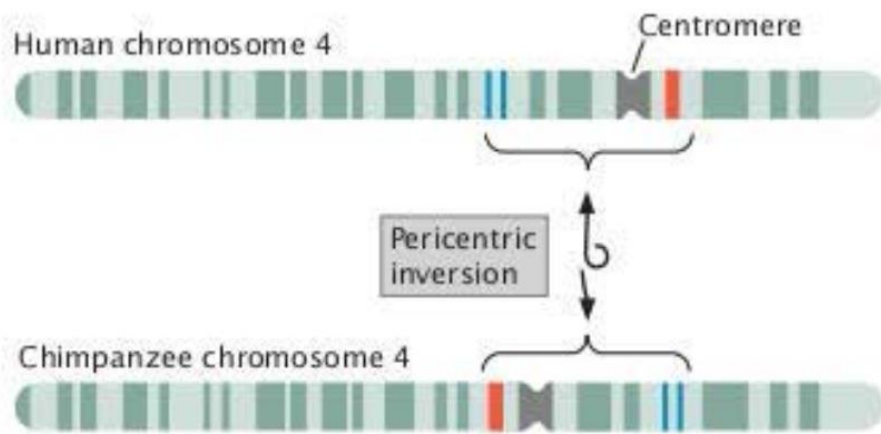


[REDACTED]. In 2004, it was reported that the portion of the chromosome that is missing contains the *TERT* gene, which encodes *telomerase reverse transcriptase*, an enzyme essential for the maintenance of telomeres during DNA replication

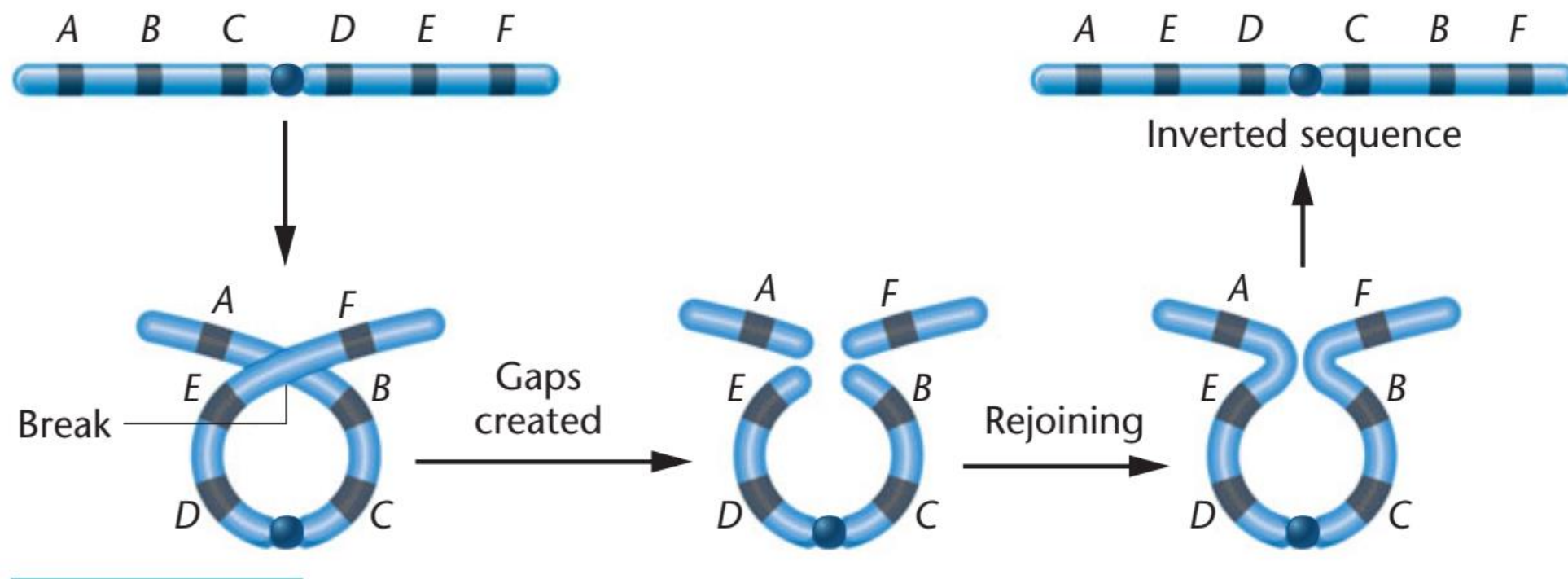
Một số hội chứng do đột biến mất đoạn NST ở người

Deletion	5, short arm	<i>Cri-du-chat</i> syndrome	Small head, distinctive cry, widely spaced eyes, round face, mental retardation
Deletion	4, short arm	Wolf–Hirschhorn syndrome	Small head with high forehead, wide nose, cleft lip and palate, severe mental retardation
Deletion	4, long arm	—	Small head, from mild to moderate mental retardation, cleft lip and palate, hand and foot abnormalities
Deletion	7, long arm	Williams–Beuren syndrome	Facial features, heart defects, mental impairment
Deletion	15, long arm	Prader–Willi syndrome	Feeding difficulty at early age, but becoming obese after 1 year of age, from mild to moderate mental retardation
Deletion	18, short arm	—	Round face, large low-set ears, from mild to moderate mental retardation
Deletion	18, long arm	—	Distinctive mouth shape, small hands, small head, mental retardation

4. Đột biến đảo đoạn

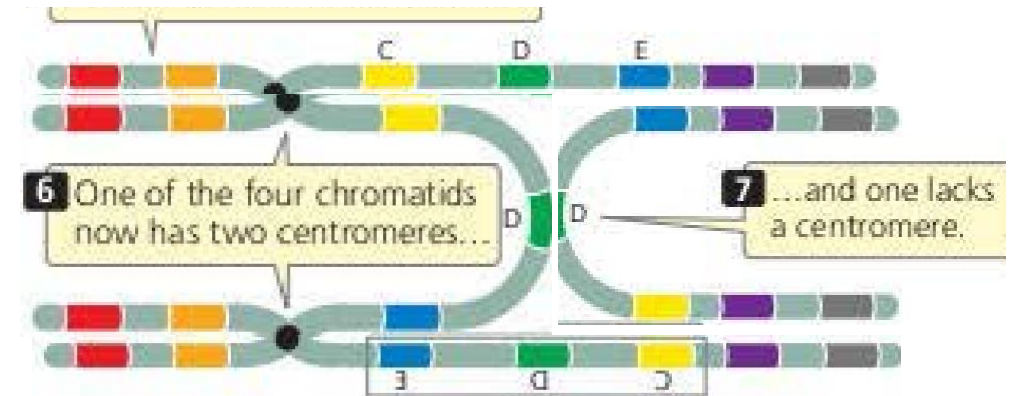
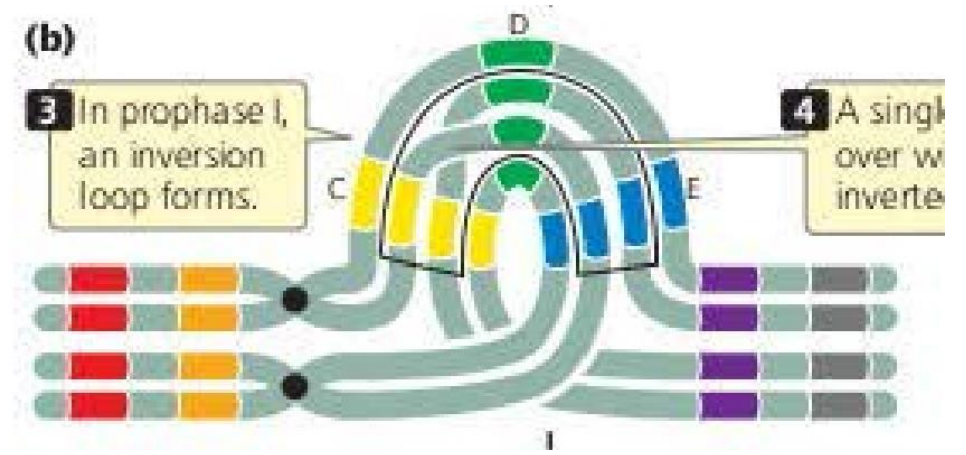
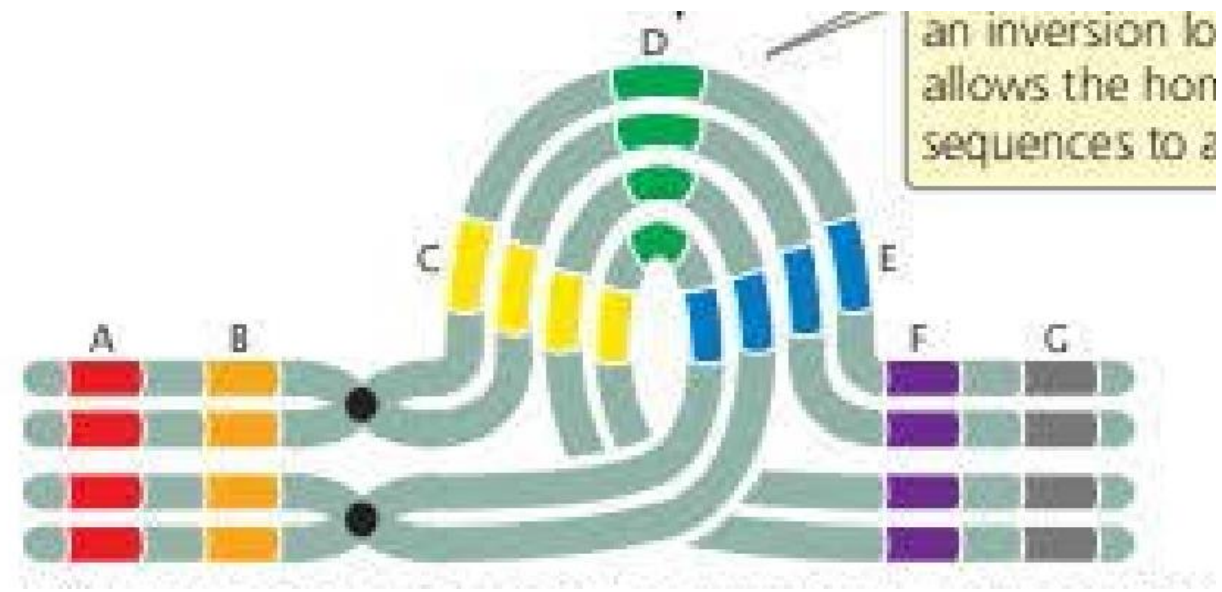
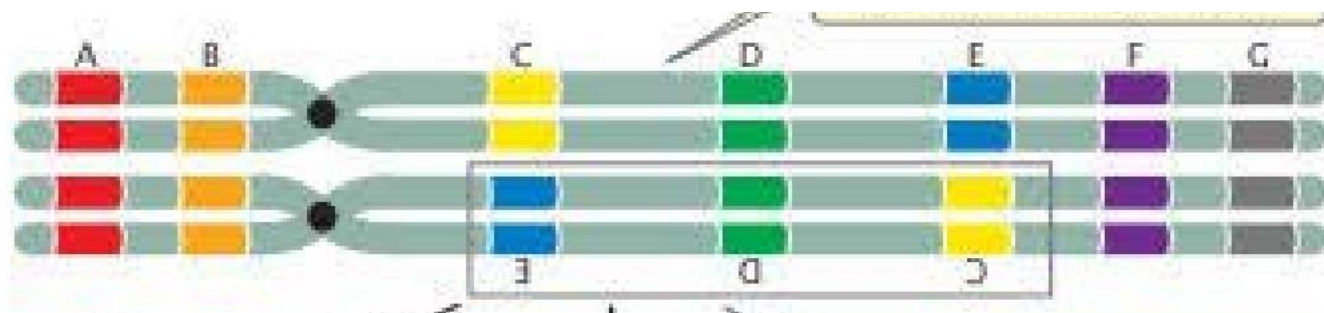


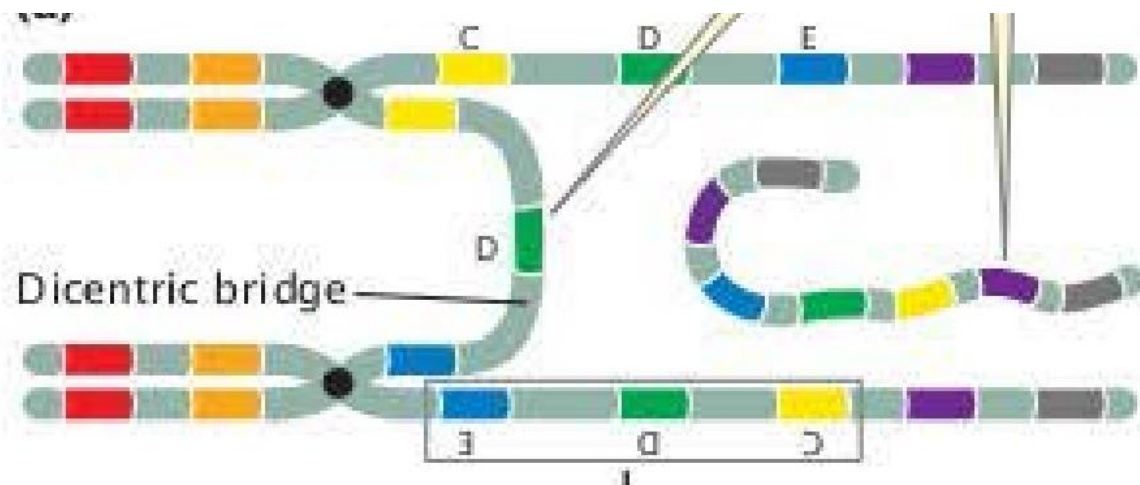
A third type of chromosome rearrangement is a **chromosome inversion**, in which a chromosome segment is inverted—turned 180 degrees (see Figure 8.4c). If a chromosome originally had segments $AB \cdot CDEFG$, then chromosome $AB \cdot CFEDG$ represents an inversion that includes segments DEF. For an inversion to take place, the chromosome must break in two places. Inversions that do not include the centromere, such as $AB \cdot CFEDG$, are termed **paracentric inversions** (*para* meaning “next to”), whereas inversions that include the centromere, such as $ADC \cdot BEFG$, are termed **pericentric inversions** (*peri* meaning “around”).



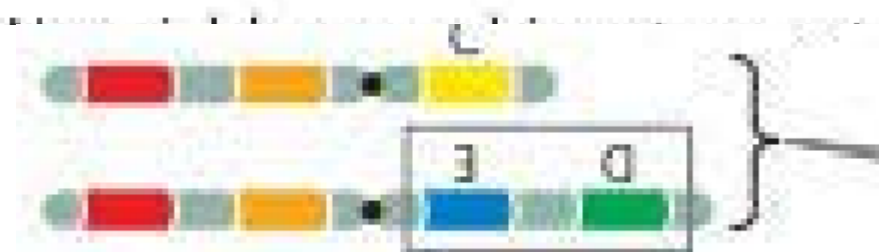
Ảnh hưởng của đảo đoạn

- Không làm mất or thêm gen \rightarrow đổi -----
----- \rightarrow ảnh hưởng đến -----
- Vị trí đứt hãỷ nằm giữa gen -----
- Cá thể dị hợp (1NST -----, 1 NST -----
-) trong giảm phân có sự trao đổi chéo
trong vùng đảo -----

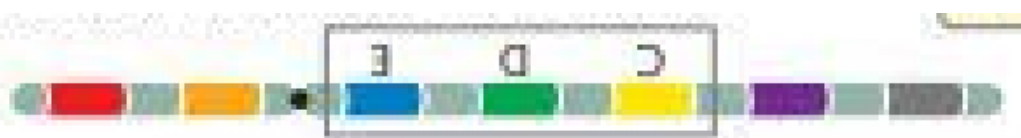


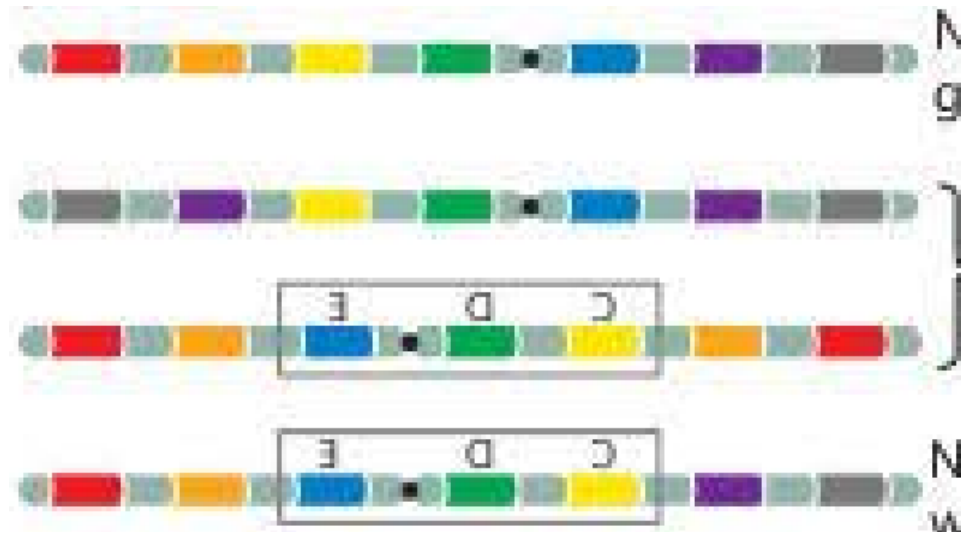
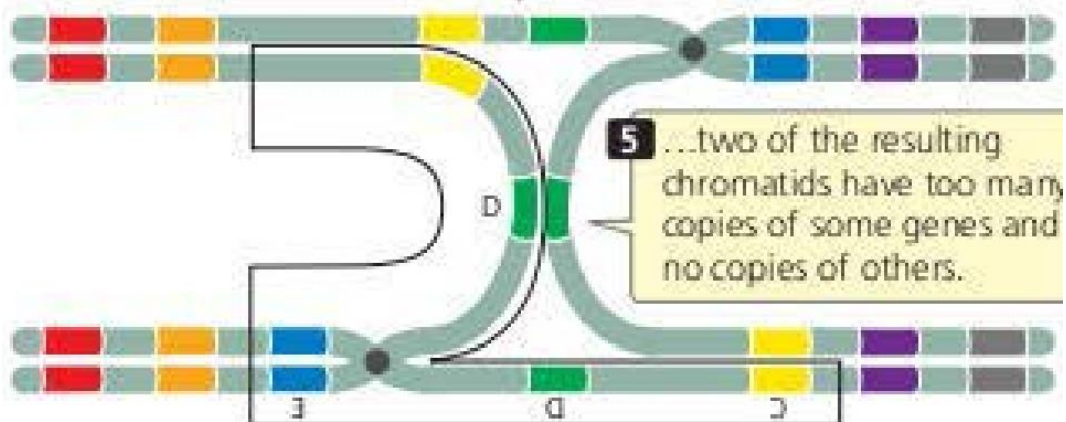
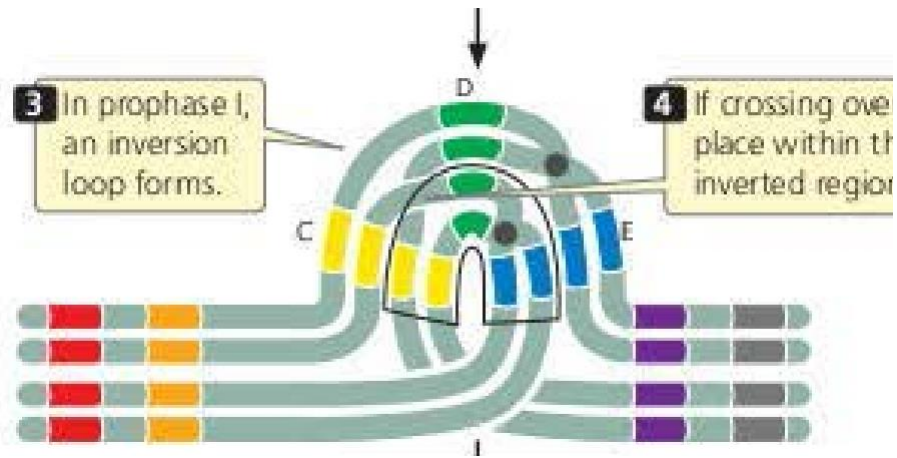
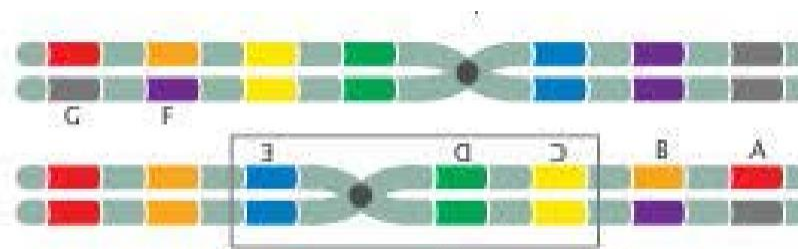
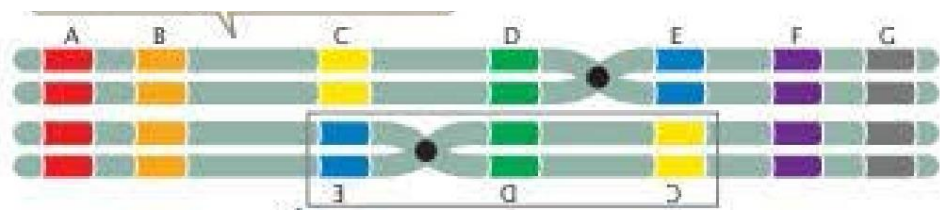


Normal nonrecombinant gamete



Normal nonrecombinant gamete





Bài tập: Một cá thể có kiểu gen ABxCDEFKI, ABxCKFEDI, trong giảm phân có sự trao đổi chéo giữa D-E có thể hình thành những loại giao tử nào? Viết tên giao tử đó.

TẦM QUAN TRỌNG CỦA ĐẢO ĐOẠN TRONG TIẾN HÓA.

- Giảm tần số tái tổ hợp trong bộ gen → -----

5. Đột biến chuyển đoạn

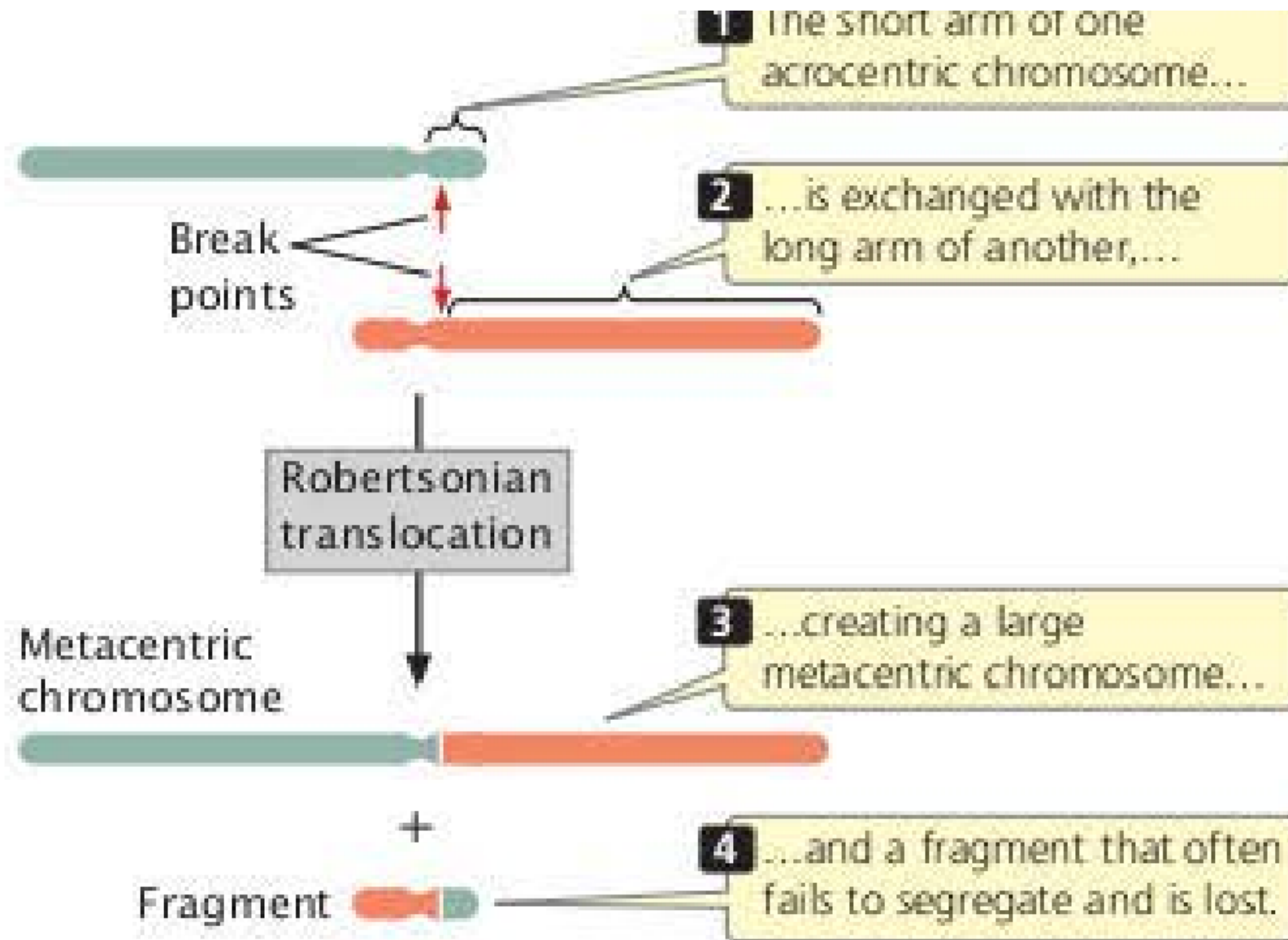
A **translocation** entails the movement of genetic material between nonhomologous chromosomes (see Figure 8.4d) or within the same chromosome. Translocation should not be confused with crossing over, in which there is an exchange of genetic material between *homologous* chromosomes.

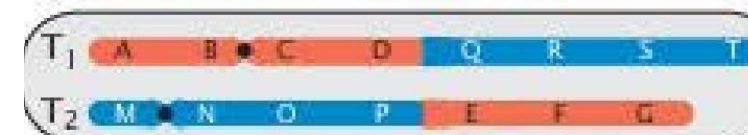
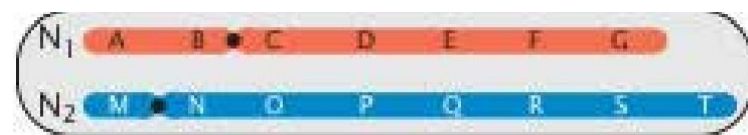
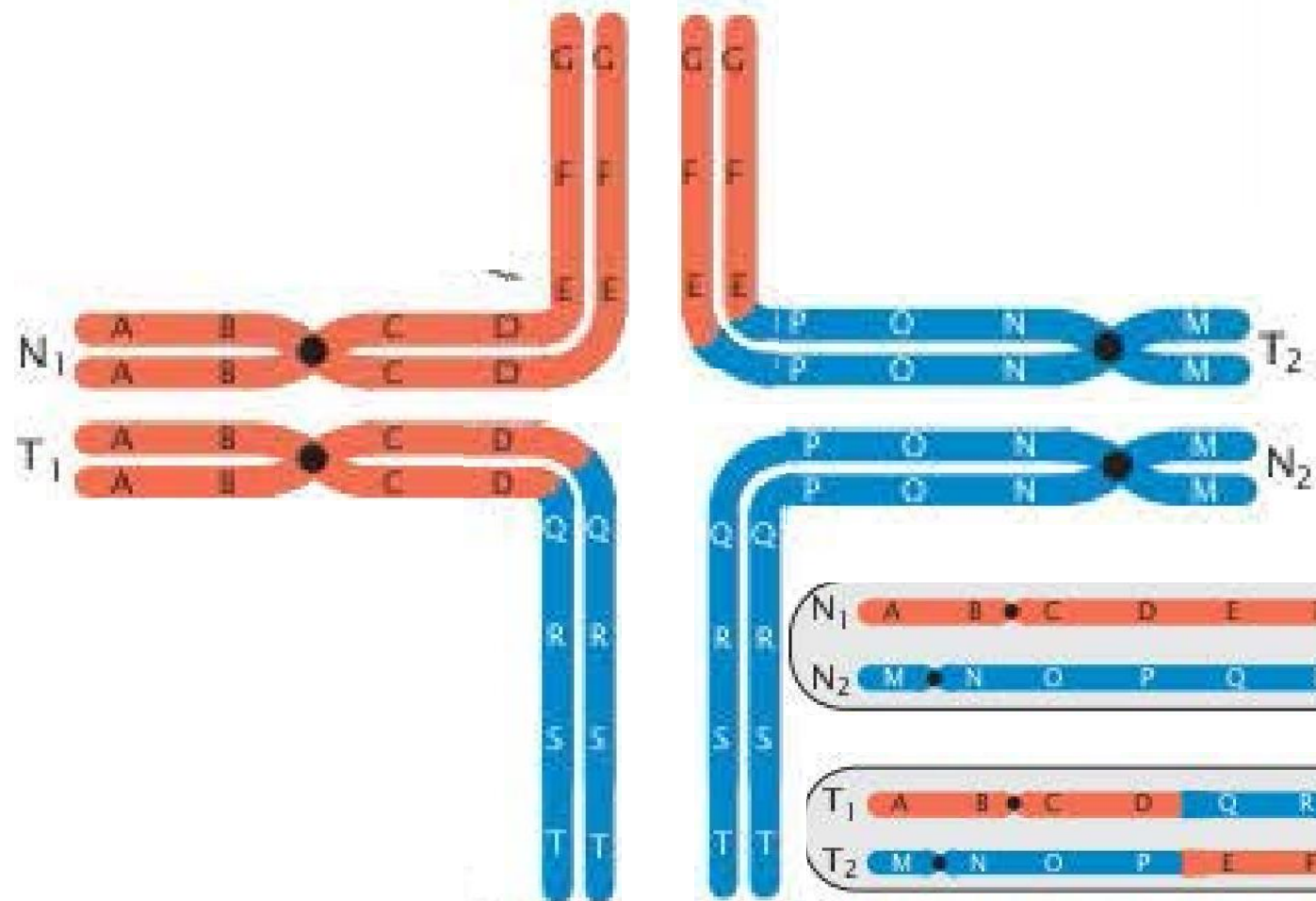
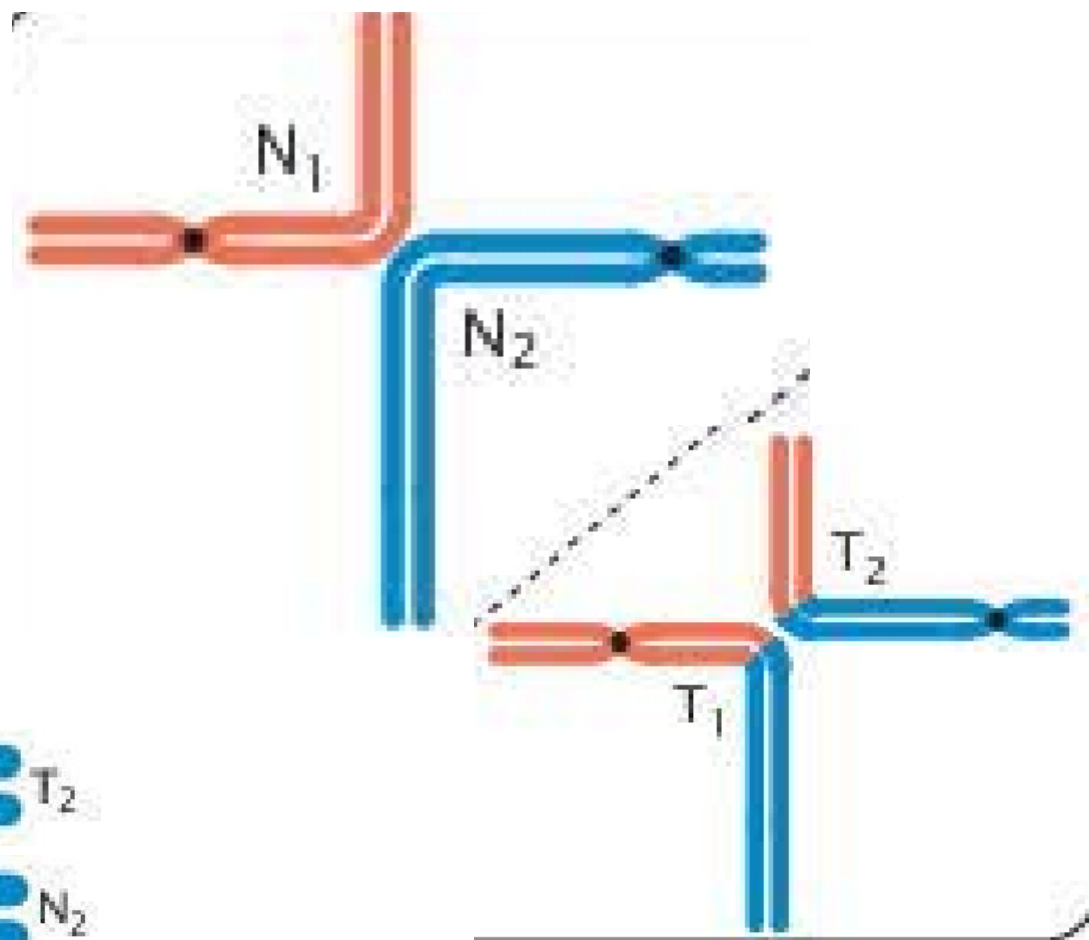
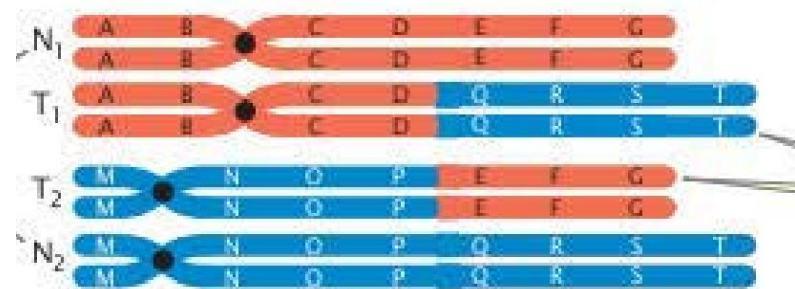
In a **nonreciprocal translocation**, genetic material moves from one chromosome to another without any reciprocal exchange. Consider the following two nonhomologous chromosomes: AB•CDEFG and MN•OPQRS. If chromo-

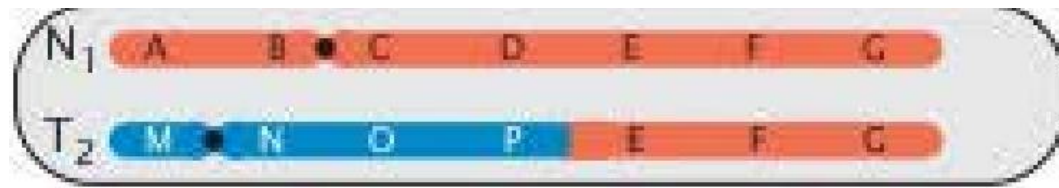
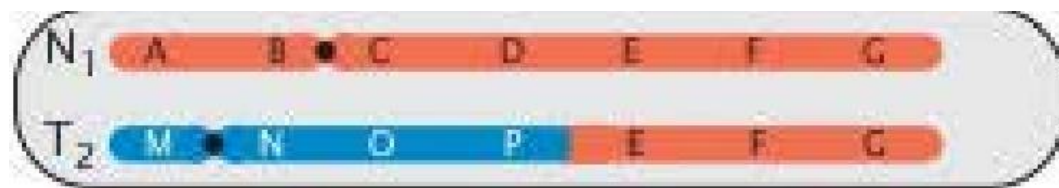
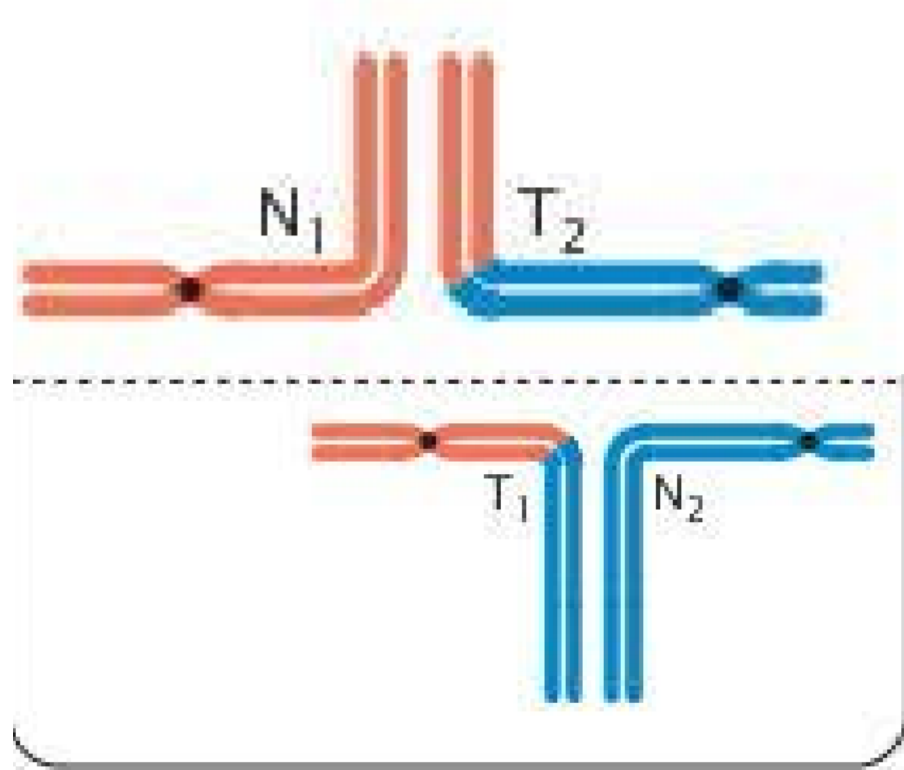
a **reciprocal translocation**. A reciprocal translocation between chromosomes AB•CDEFG and MN•OPQRS might give rise to chromosomes AB•CDQRS and MN•OPEFG.

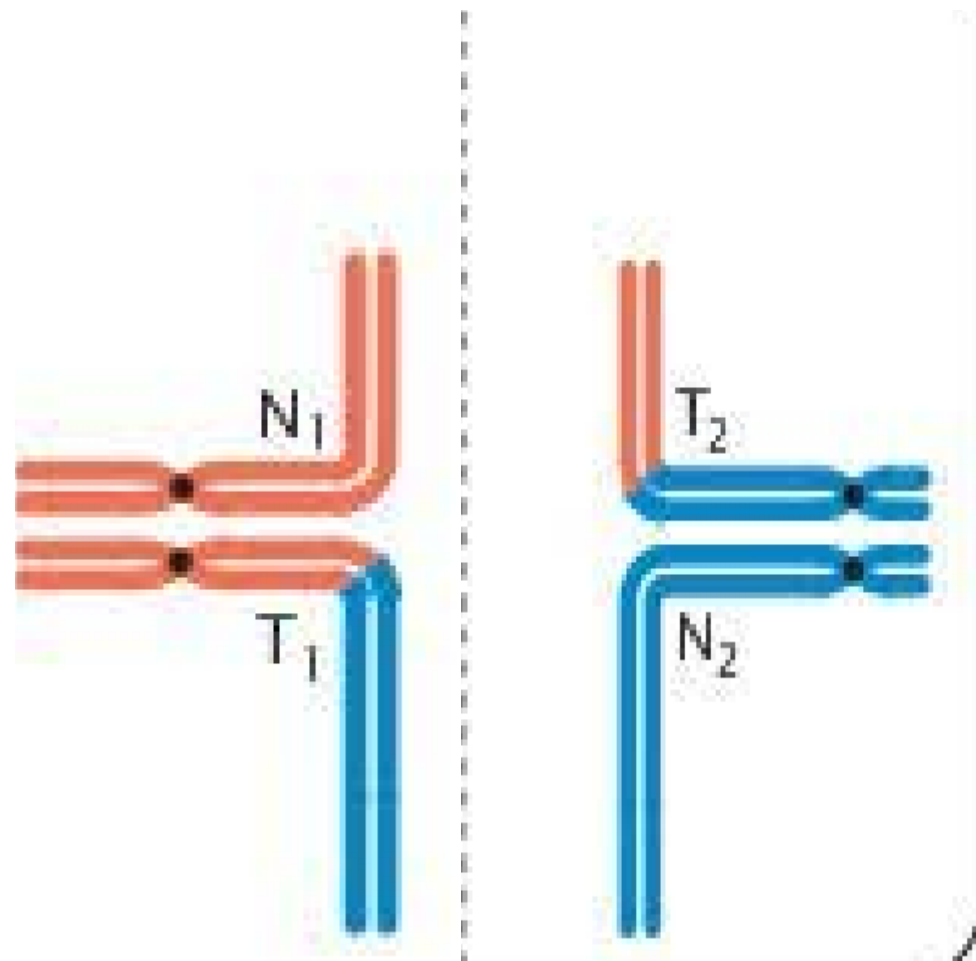
Ảnh hưởng của đột biến chuyển đoạn

- chuyển đoạn giữa hai NST không tương đồng → đổi nhóm gen liên kết → -----
- Trong quá trình chuyển đoạn → bẻ gãy giữa gen → -----
- Chuyển đoạn robertsonian → làm giảm số lượng NST và gây đột biến mất đoạn.
- Cơ thể dị hợp về nhiễm sắc thể chuyển đoạn → giảm -----





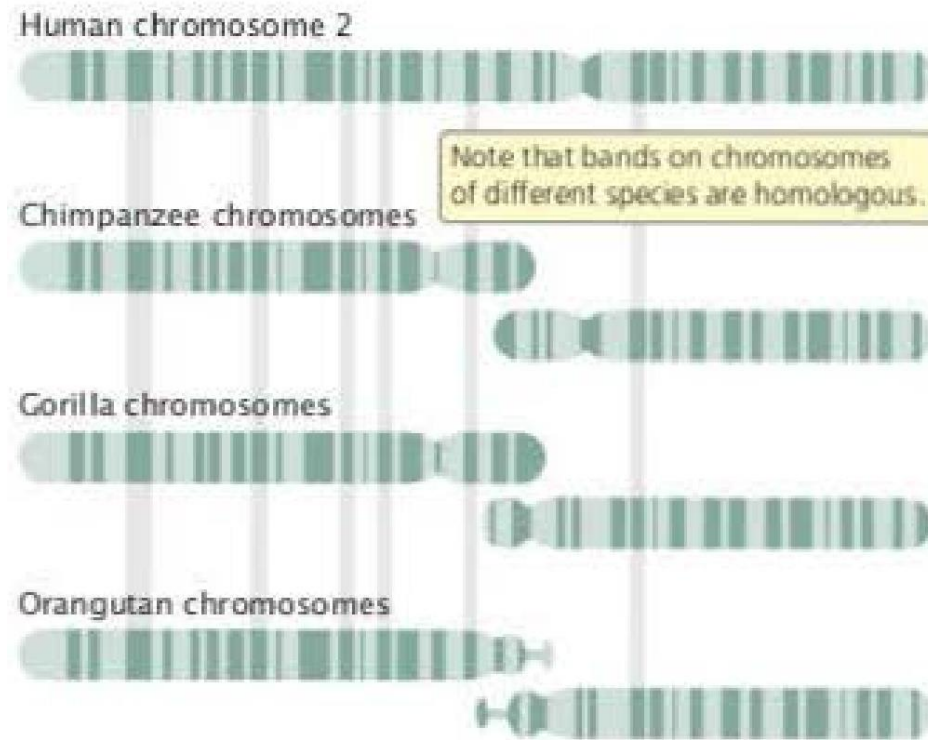




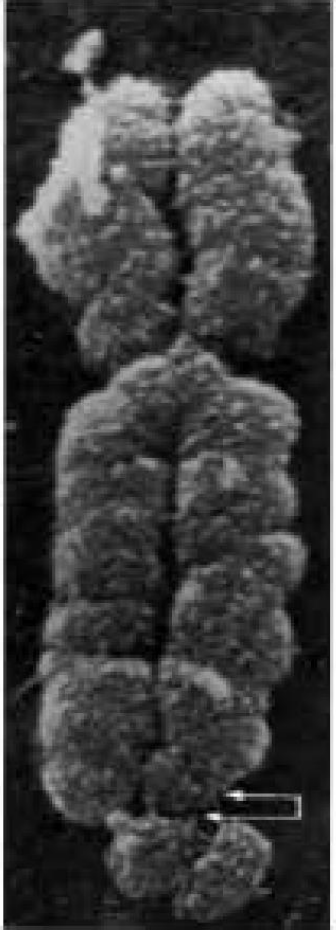
Bài tập: một cá thể có kiểu NST như sau
ABCDEFK, MNOPQ, ABCOPQ, MNODEFK \rightarrow khi giảm phân
có thể hình thành những loại giao tử nào. Xác định đặc
điểm của những giao tử đó.

Vai trò của đột biến chuyển đoạn với tiến hóa

- chuyển đoạn robertsonian → quan trọng hình thành loài mới.



Vị trí dễ vỡ của nhiễm sắc thể.



-Thường gặp trong những tế bào nuôi cấy invitro
Trong tế bào người bình thường: có khoảng 100 vị trí dễ gãy NST.

Dạng chung: có ở tất cả mọi người – đặc điểm chung của nhiễm sắc thể. Ở vị trí này **thường gây dễ gãy tái xếp NST trong tế bào ung thư.**

Dạng hiếm: chỉ ở một vài người, di truyền theo tính trạng mendel, **liên kết với bệnh di truyền** (giảm thông minh), đa số liên quan đến trình tự lặp lại.
Ví dụ: Hội chứng X- dễ vỡ

- Phân tích phân tử những vùng NST dễ vỡ.
 - Dài **100000 Nu**, chứa **1 or nhiều gen**
 - Thường có trình tự lặp lại.
 - **Nhân đôi chậm** : Tháo xoắn vẫn xảy ra, enzym nhân đôi ngừng lại → **ADN dễ bị bẻ gãy**.

Sự biến dị về số bản sao các trình tự.

- Không quan sát được bằng kính hiển vi
- Những trình tự Nu lặp lại hoặc mất đoạn nhiều lần (kéo dài hàng ngàn → hàng triệu Nu, đôi khi một gen or nhiều gen).
- Ở người : 1000 biến dị số bản sao, ít ảnh hưởng đến kiểu hình, một số khác là nguyên nhân gây bệnh (liên quan đến trí tuệ, tự kỷ, tâm thần phân liệt, loãng xương....)

The Link between Fragile Sites and Cancer

While the study of the fragile-X syndrome first brought unstable chromosome regions to the attention of geneticists, a link between an autosomal fragile site and lung cancer was reported in 1996 by Carlo Croce, Kay Huebner, and

their colleagues. They have subsequently postulated that the defect is associated with the formation of a variety of different tumor types. Croce and Huebner first showed that the *FHIT* gene (standing for *fragile histidine triad*), located within the well-defined fragile site designated as *FRA3B* on the p arm of chromosome 3, is often altered or missing in cells taken from tumors of individuals with lung cancer. More extensive studies have now revealed that the normal protein product of this gene is absent in cells of many other cancers, including those of the esophagus, breast, cervix, liver, kidney, pancreas, colon, and stomach. Genes such as *FHIT* that are located within fragile regions undoubtedly have an increased susceptibility to mutations and deletions.

More recently, Muller Fabbri and Kay Huebner, working with others in Croce's lab, have identified and studied another fragile site, with most interesting results. Found within the *FRA16D* site on chromosome 16 is the *WWOX* gene. Like the *FHIT* gene, it has been implicated in a range of human cancers. In particular, like *FHIT*, it has been found to be either lost or genetically silenced in the large majority of lung tumors, as well as in cancer tissue of the breast, ovary, prostate, bladder, esophagus, and pancreas. When the gene is present but silent, its DNA is thought to be heavily methylated, rendering it inactive. Furthermore, the active gene is also thought to behave as a *tumor suppressor*, providing a surveillance function by recognizing cancer cells and inducing apoptosis, effectively eliminating them before malignant tumors can be initiated.

III. Đột biến lệch bội.

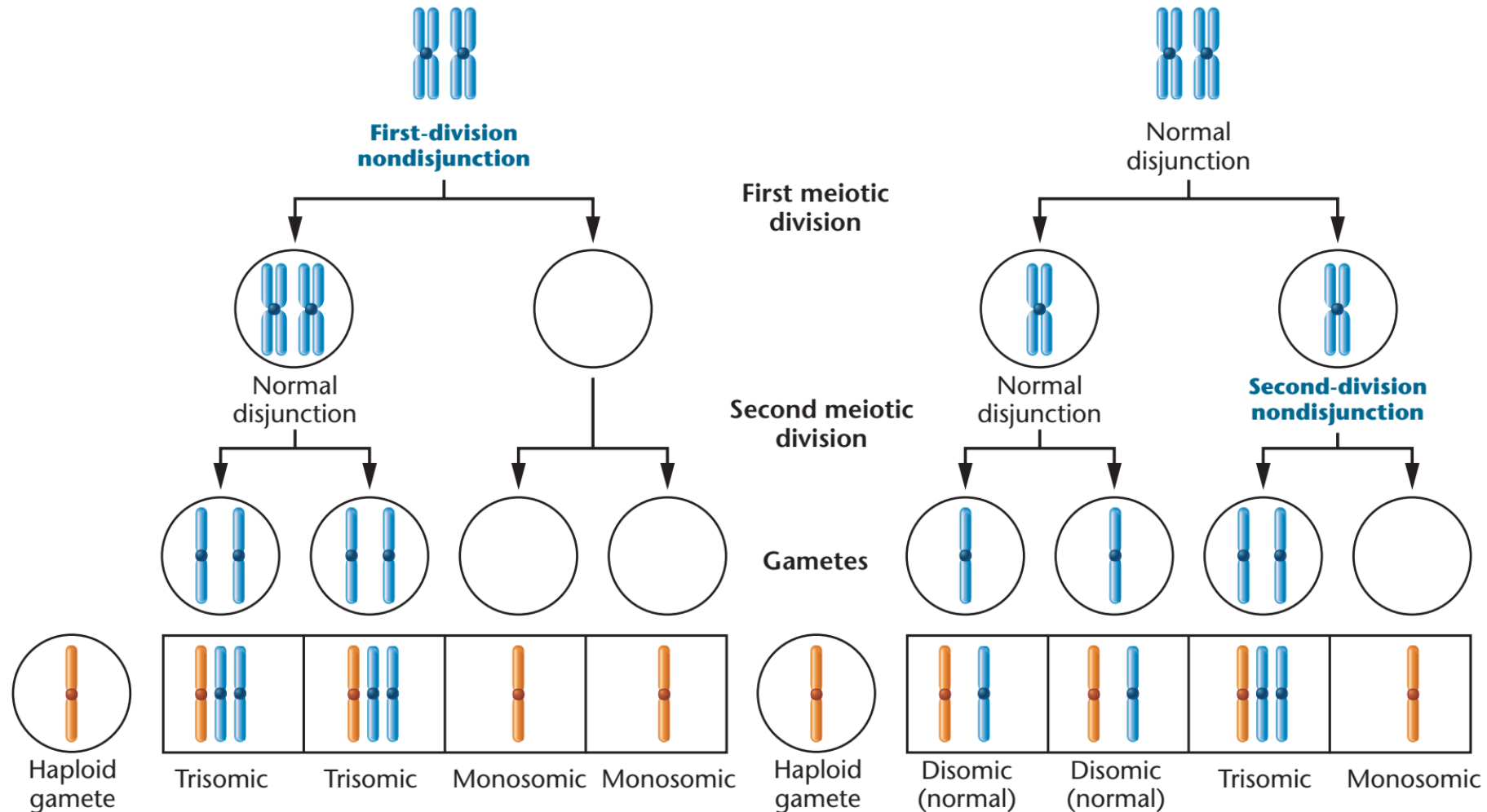
1. Định nghĩa và phân loại đột biến lệch bội

TABLE 8.1

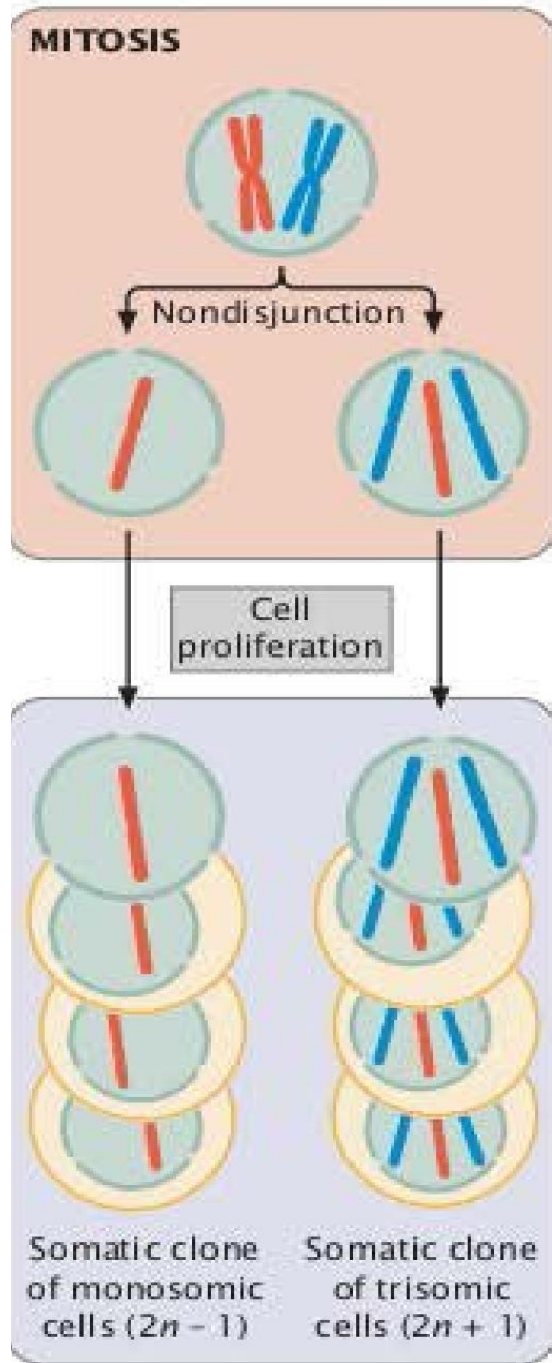
Terminology for Variation in Chromosome Numbers

Term	Explanation
Aneuploidy	$2n \pm x$ chromosomes
Monosomy	$2n - 1$
Disomy	$2n$
Trisomy	$2n + 1$
Tetrasomy, pentasomy, etc.	$2n + 2, 2n + 3, \text{etc.}$

2. Cơ chế gây lệch bội



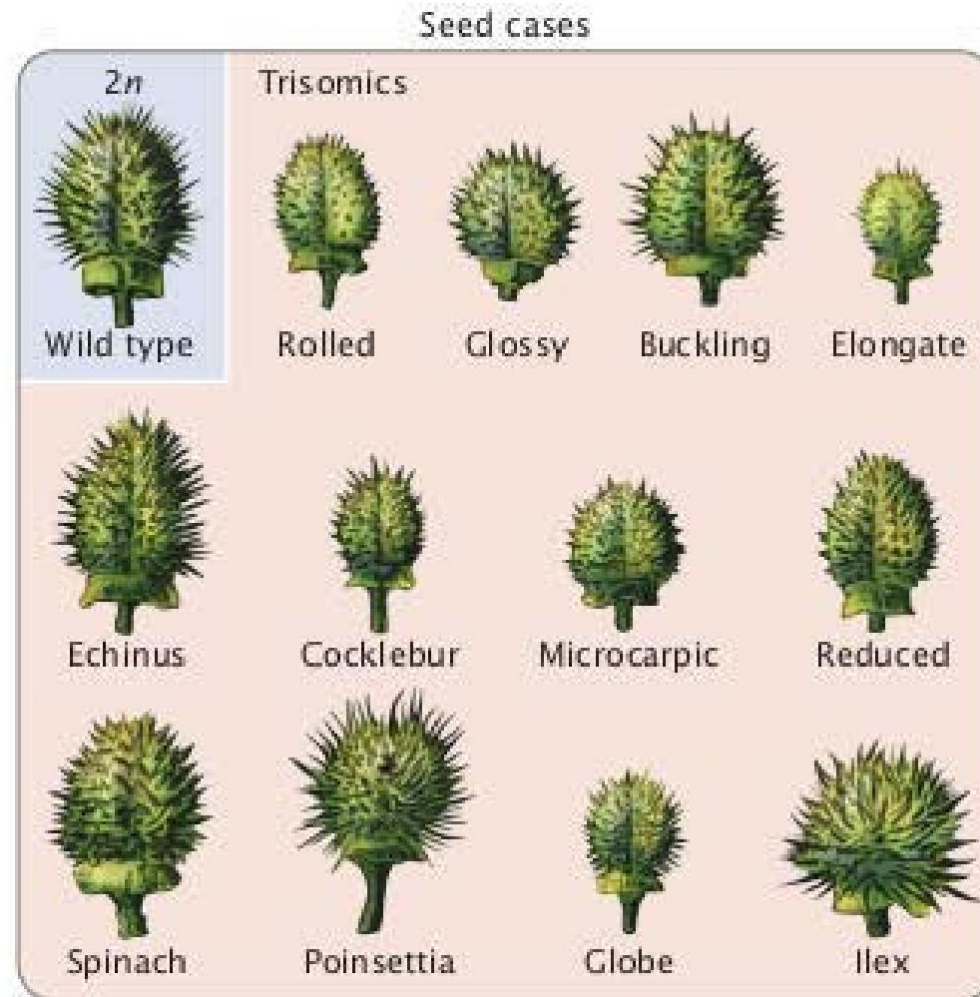
(c) Nondisjunction in mitosis



- NST bị đột biến mất tâm động
- Do chuyển đoạn robersonian.

3. Ảnh hưởng của đột biến lệch bội.

- Ở thực vật.



- Cá thể lệch bội khi giảm phân tạo giao tử thường tạo giao tử mất cân bằng gen và chết.
- Viết giao tử của cá thể Aaa Bb Dd Ee

- Bài tập: Viết giao tử của cá thể Aaa BBb Dd Ee

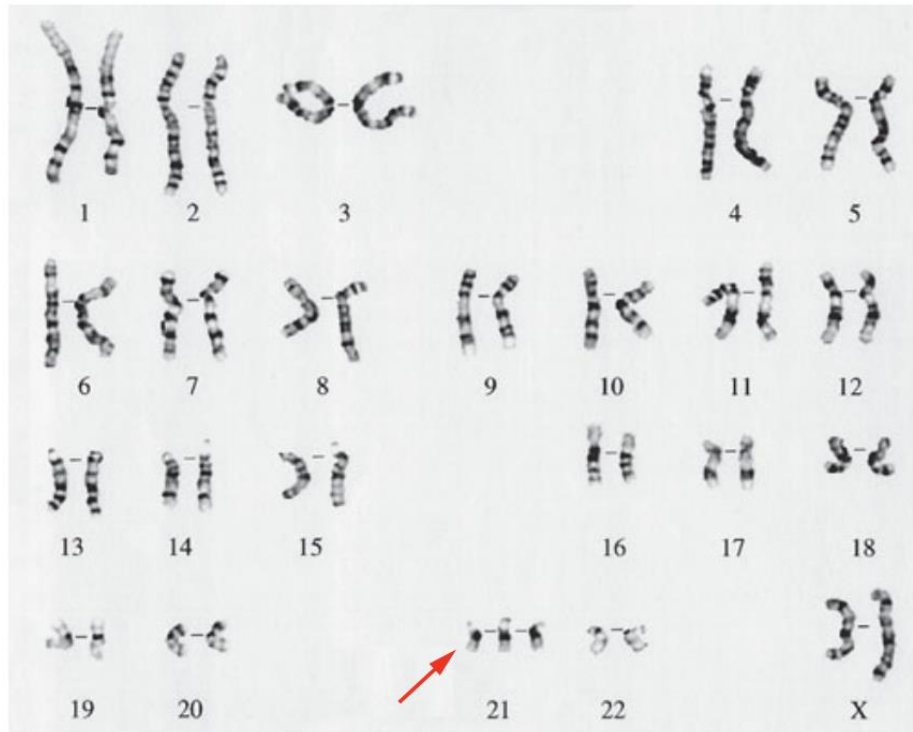
- **Lệch bội ở người và động vật**
 - **Gây mất cân bằng lượng gen lớn → đa số gây -----**
 - **Ở Thú (người):**
 - **Có hiện tượng bù lượng trên NST X → lệch bội trên NST giới tính có thể-----**
 - **NST Y chứa ít gen → -----**
 - **Những nhiễm sắc thể có kích thước càng nhỏ-
>-----**

Một số các hội chứng lệch bội ở người

Table 13.2 Human Aneuploidies and Frequencies at Birth

Aneuploidy	Syndrome	Frequency at Birth	Syndrome Characteristics
<i>Autosomal Aneuploidy</i>			
Trisomy 13	Patau syndrome	1 in 15,000	Mental retardation and developmental delay, possible deafness, major organ abnormalities, early death
Trisomy 18	Edward syndrome	1 in 8000	Mental retardation and developmental delay, skull and facial abnormalities, early death
Trisomy 21	Down syndrome	1 in 1500	Mental retardation and developmental delay, characteristic facial abnormalities, short stature, variable life span
<i>Sex-Chromosome Aneuploidy</i>			
47, XXY	Klinefelter syndrome (males)	1 in 1000	Variable secondary sexual characteristics, infertility, frequent breast swelling; no impact on mental capacity
47, XYY	Jacob syndrome (males)	1 in 1000	Tall stature common; possible reduction but not loss of fertility; no impact on mental capacity
47, XXX	Triple X syndrome (females)	1 in 1000	Tall stature common; possible reduction of fertility; menstrual irregularity; no impact on mental capacity
45, XO	Turner syndrome (females)	1 in 5000	No secondary sexual characteristics; infertility, short stature; webbed neck common; no impact on mental capacity

Hội chứng bệnh Down

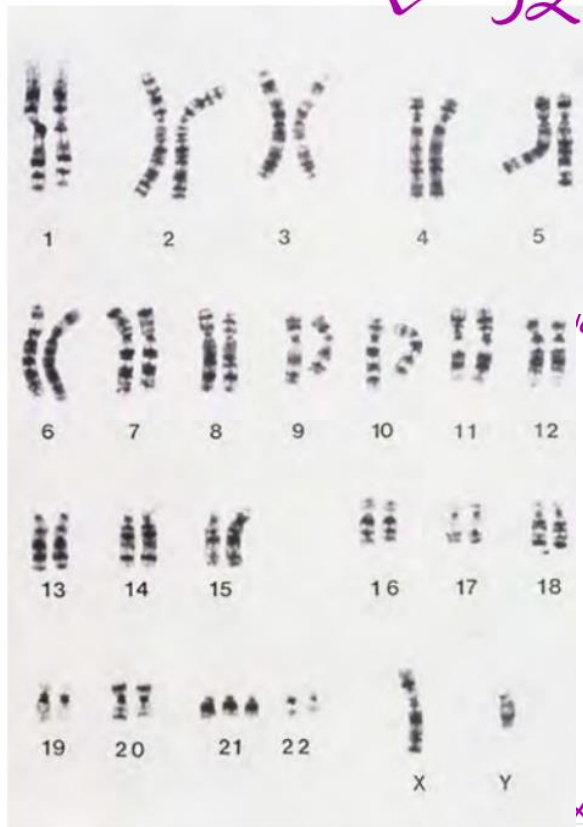




nguyên nhân, cơ chế gây ra hội chứng
down ở người.

- + KH: Mắt rộng, bé, mũi nhỏ, mắt xéch
 - Rối loạn ống tiêu hóa, dị tật tim
 - Trí thông minh kém, vô sinh





+ Nguyên nhân:

• Do rối loạn
phân li cặp NST 21
ở người mẹ lớn tuổi



Trứng có 2 NST 21

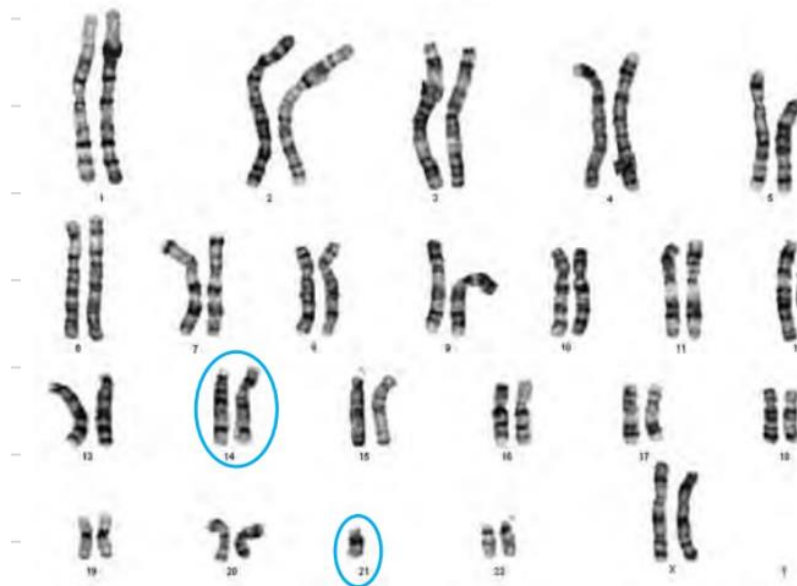
× Tinh trùng 1 NST 21

⇒ Hợp tử có 3 NST 21



Down ở cấp

- Không có tính di truyền theo gia hệ
- Không dự đoán tỉ lệ sinh con thế nào bị down.



Đổi chuyển

đoạn 21-14

↓

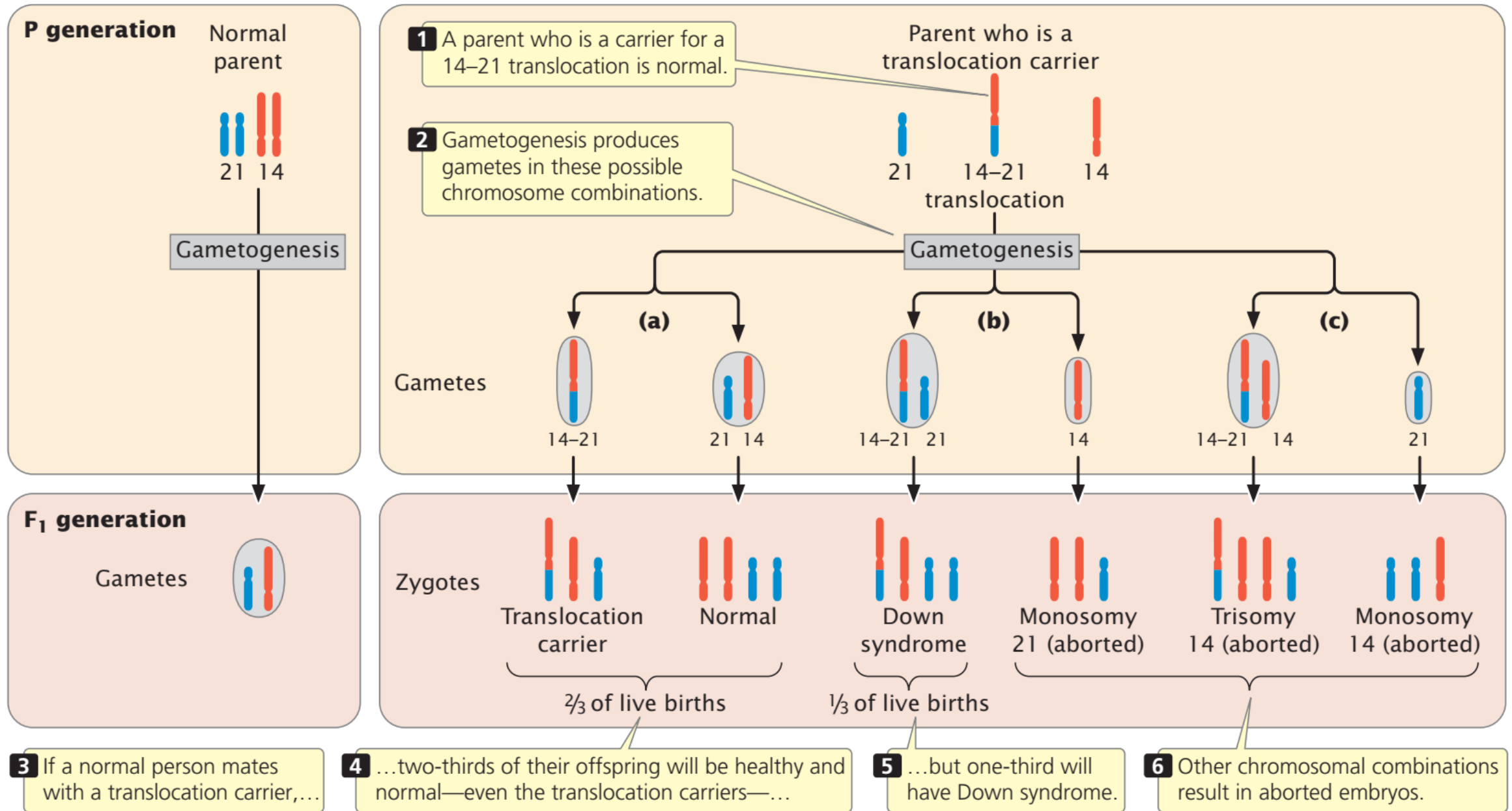
có thể có 46 NST

• 2 NST 21

• 1 NST 14 BT

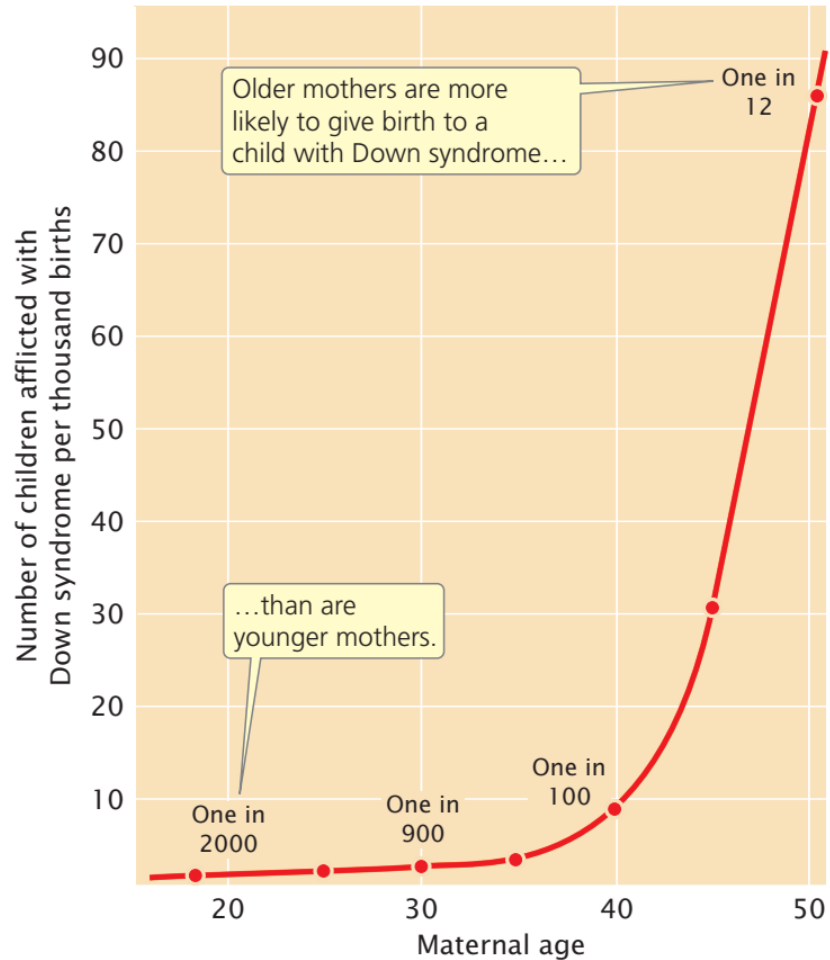
• 1 NST 14-21

Down thế cấp
có tính di truyền theo
gia hệ



9.23 Translocation carriers are at increased risk for producing children with Down syndrome.

Tại sao lệch bội liên quan đến tuổi của người mẹ.

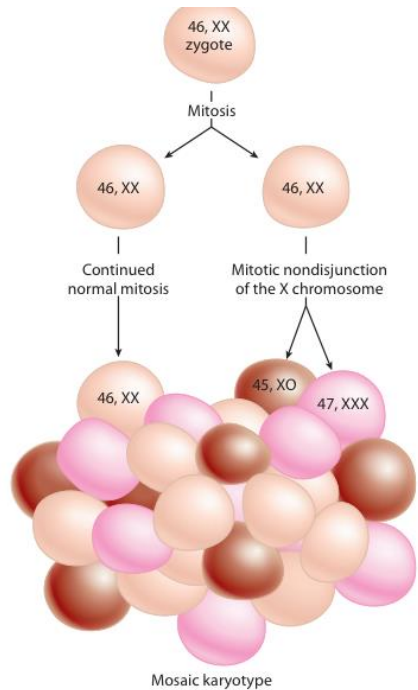


Hiện tượng NST có nguồn gốc 1 bên.

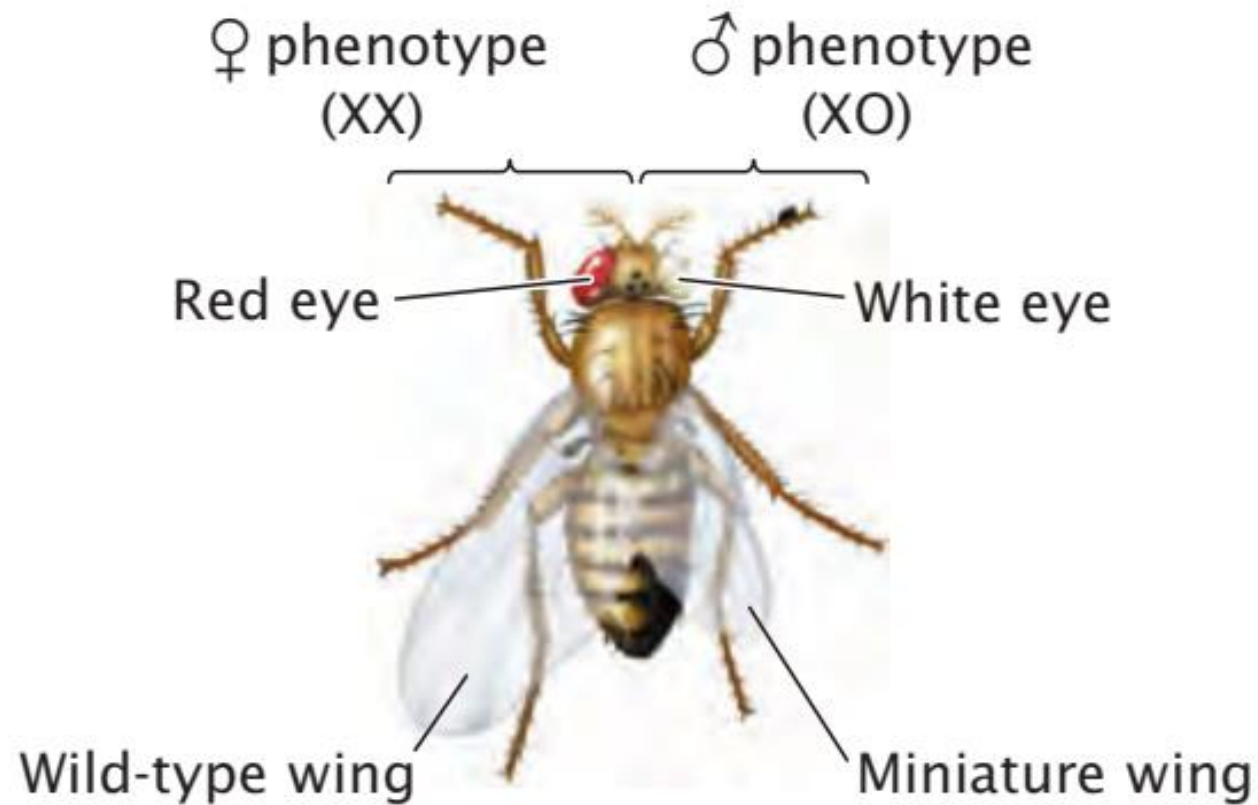
- Bình thường: 1 NST từ cha, 1 NST từ mẹ
- Đột biến: 2 chiếc NST đều được di truyền từ cha or mẹ?
- Nguyên nhân:
 - Thể ba → qua nguyên phân →----- tạo thể lưỡng bội bình thường.
 - Bài tập: bệnh xơ hóa cơ nang do gen lặn/ NST thường quy định. Gia đình có người cha không mang alen bệnh, người mẹ có kiểu gen dị hợp về alen bệnh sinh ra người con bình thường. Hãy giải thích nguyên nhân bị bệnh của người con

Dạng lệch bội thể khảm

- Định nghĩa: Trong quá trình-----, một vài NST không phân li hình thành những----- NST nằm xen với tế bào-----
----- → tạo thể khảm.
- Ví dụ: 50% hội chứng turner (Nguyên nhân từ thể khảm):



Bài tập hãy giải thích tại sao ruồi giấm có tỷ lệ kiểu hình như sau?



Đột biến đa bội.

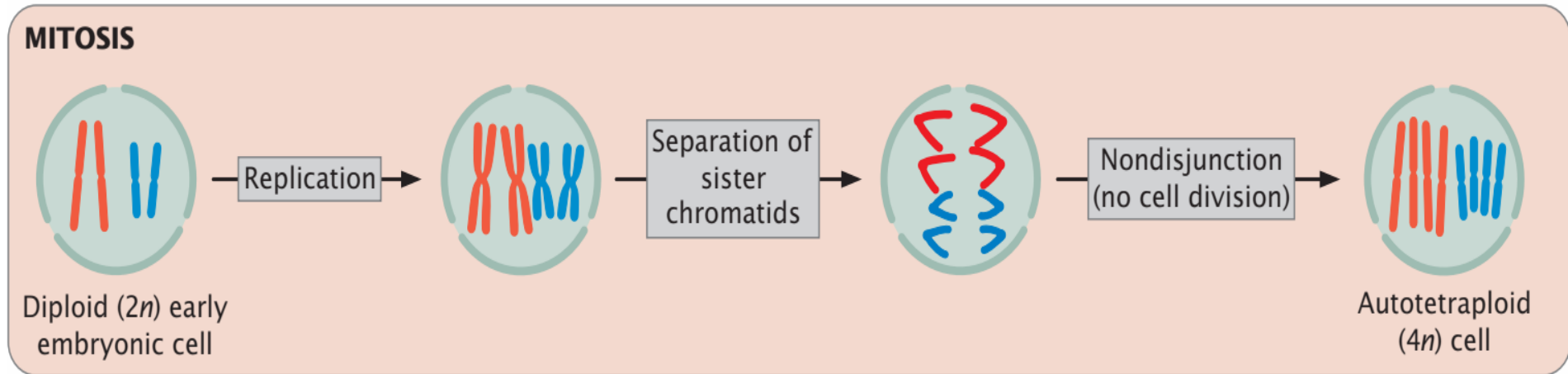
Định nghĩa: đột biến làm -----đơn bội.

Phân loại.

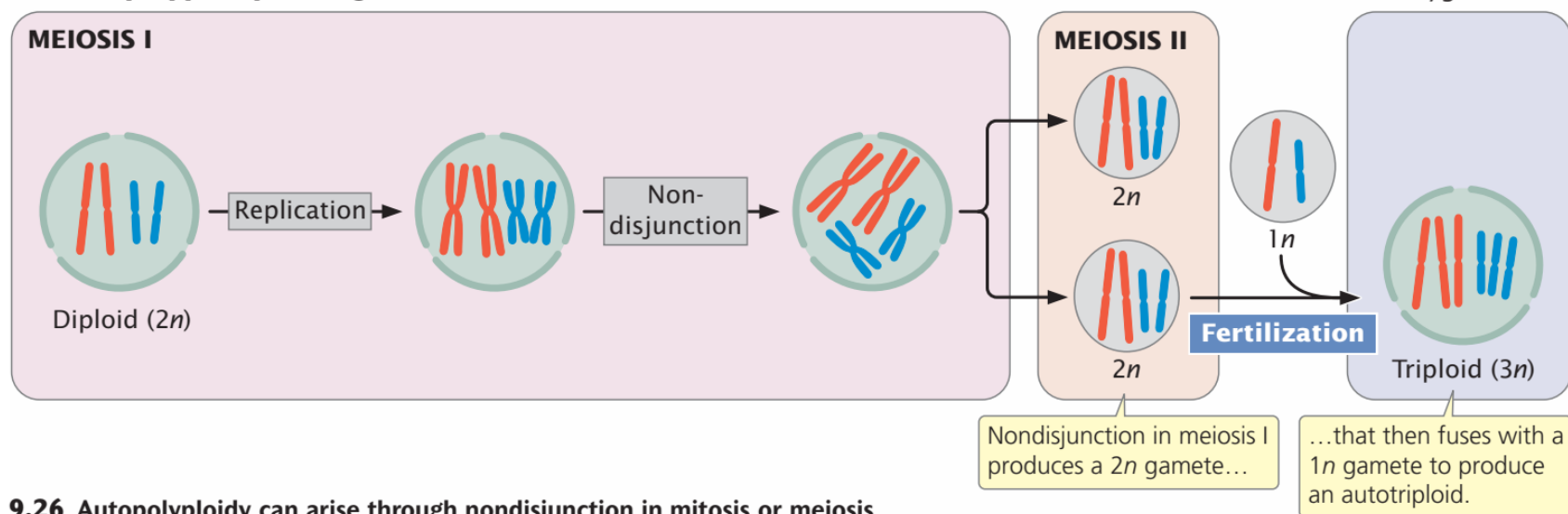
- Tự đa bội: thay đổi số lượng bộ NST trong 1 loài.
- Dị đa bội.

1. Cơ chế gây đột biến tự đa bội.

(a) Autopolyploidy through mitosis



(b) Autopolyploidy through meiosis



<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5909307/>

Đề tài nghiên cứu trên đối tượng thuộc nhóm cây nào>

Sophora tonkinensis Gapnep., belonging to *Leguminosae* family, is mainly distributed in Southern China and the north of Vietnam. It is an important medicinal plant in China and the radix ex rhizoma of *S. tonkinensis* is known as Shan-Dou-Gen in Chinese.[1] The active drug of *S. tonkinensis* derived from Guangxi Province of China possess the best curative effect for conditions such as eczema, colitis, acute pharyngolaryngeal infection, sore throat, acute dysentery, and gastrointestinal hemorrhage, and it is conventionally known as the famous authentic Chinese herbal medicine of China.[2] Pharmacological research indicated that the main active components of *S. tonkinensis* are alkaloids, and matrine and oxymatrine are the main active components of *S. tonkinensis* alkaloids,[3] both of which possess a wide range of pharmacological actions including those that are anti-inflammatory,[4] anti-arrhythmic,[5] anti-tumor,[6] and liver-protective.[7] *S. tonkinensis* is a perennial plant, and from seed germination to the mature plant in readiness for harvest of the drug, it can take more than 3 years. Due to it being a perennial

Hence, we have tried to set up a method to generate some excellent varieties by polyploid breeding. We report here a convenient and effective method for generating polyploid plants by colchicine treatment, whereby the adventitious buds of *S. tonkinensis* from tissue culture were submerged into different aqueous concentrations of colchicine solution for different times to induce mutations. The root-tip chromosome determination, leaf characteristics, and matrine and oxymatrine content of polyploid plants were used as criteria to identify and select the best varieties.

Mục tiêu của đề tài thực hiện là gì?

Material disinfection and adventitious bud induction

Seeds of *S. tonkinensis* (2x = 18) collected in October were sterilized using 1% v/v sodium hypochlorite solution (containing 3–5 drops of Tween-20/l) for 10 min and washed with sterile distilled water 3–5 times, and the excess surface water removed using sterile filter paper. Then, the surface-sterilized seeds were placed onto Murashige and Skoog medium (MS medium)[[17](#)] containing 3% w/v sucrose and 0.35% w/v agar powder (gel strength: 1100 g/cm²) supplemented with 0.5 mg/L 6-benzylaminopurine (BAP) at pH 5.8 for 30 days to induce germination. The epicotyls excised from seedlings of seed germination were inoculated into MS medium containing 3% w/v sucrose and 0.35% w/v agar powder (gel strength: 1100 g/cm) supplemented with 1.5 mg/L BAP, 0.5 mg/L indole-3-acetic acid (IAA), and 0.5 mg/L kinetin (KT) according to the method established by Kun-Hua *et al.*[[16](#)] The inoculated epicotyl was kept in an illuminated incubator for a 16-h photoperiod under a 1200 lux light intensity and 25°C ± 1°C to induce clump buds.

Khử trùng mẫu và cảm ứng chồi được thực hiện như thế nào?

Thirty adventitious buds regenerated from the epicotyls were submerged in five different concentrations of colchicine (0, 0.1, 0.2, 0.3, and 0.4% w/v) for 24 h to select the optimum treatment concentration for polyploidy induction, and thirty adventitious buds regenerated from the epicotyls were submerged in 0.2% w/v colchicine solution for 0, 6, 12, 18, 24, 30, 36, 42, or 48 h to select the optimum treatment time of polyploidy induction. All of the treated buds were then transferred to MS media supplemented with 1.5 mg/L BAP, 0.5 mg/L IAA, and 0.5 mg/L KT and cultured in an illuminated incubator under a 16-h photoperiod of 1200 lux light intensity at 25°C for 30 days. After the survival rate counted, all of the survived materials were transferred to the MS solid medium supplemented with 1.5 mg/L BAP, 0.5 mg/L IAA, and 0.5 mg/L KT for 30 days. Then, the seedling of the subculture materials was transferred to the rooting solid MS medium at half the macronutrient concentration supplemented with 1.0 mg/L α -naphthalene acetic acid (NAA), 0.4 mg/L indole-3-butyric acid (IBA), and 0.1 mg/L rooting power (ABT) to induce root formation for chromosome determination.

Vẽ minh họa phương pháp cảm ứng tạo chồi đa bội

Chromosome determination

As *S. tonkinensis* and *Sophora flavescens* Aiton. belong to the same genus of the same family, the chromosome determination of *S. tonkinensis* polyploids was carried out according to the method established by Kun-Hua *et al.*[18] Root tips approximately 0.5 cm in length were excised and pretreated in 0.2% w/v colchicine solution for 3 h. After pretreatment, the root tips were transferred to Carnoy's fixative (containing 3:1 ethanol and glacial acetic acid) and stored at 3°C –5°C for 2–24 h, rinsed with 95% (w/v) alcohol, 70% (w/v) alcohol, and distilled water, respectively, three times, and then macerated for 15 min with 0.2 M HCl at 60°C. After soaking in distilled water for 30 min, the fixed root tips were stained with improved carbol fuchsin (1.8 g sorbitol dissolved in 10 mL carbol fuchsin and then mixed with 90 mL of 45% v/v acetic acid). A photomicroscope (Leica DM 2000) was used for chromosome determination. A minimum of 50 cells during metaphase showing well-scattered and contracted chromosomes were counted for each plantlet. The chromosome count of each tetraploid ($4x = 36$) line was repeated for at least three generations.

Trình bày phương pháp xác định số lượng nhiễm sắc thể

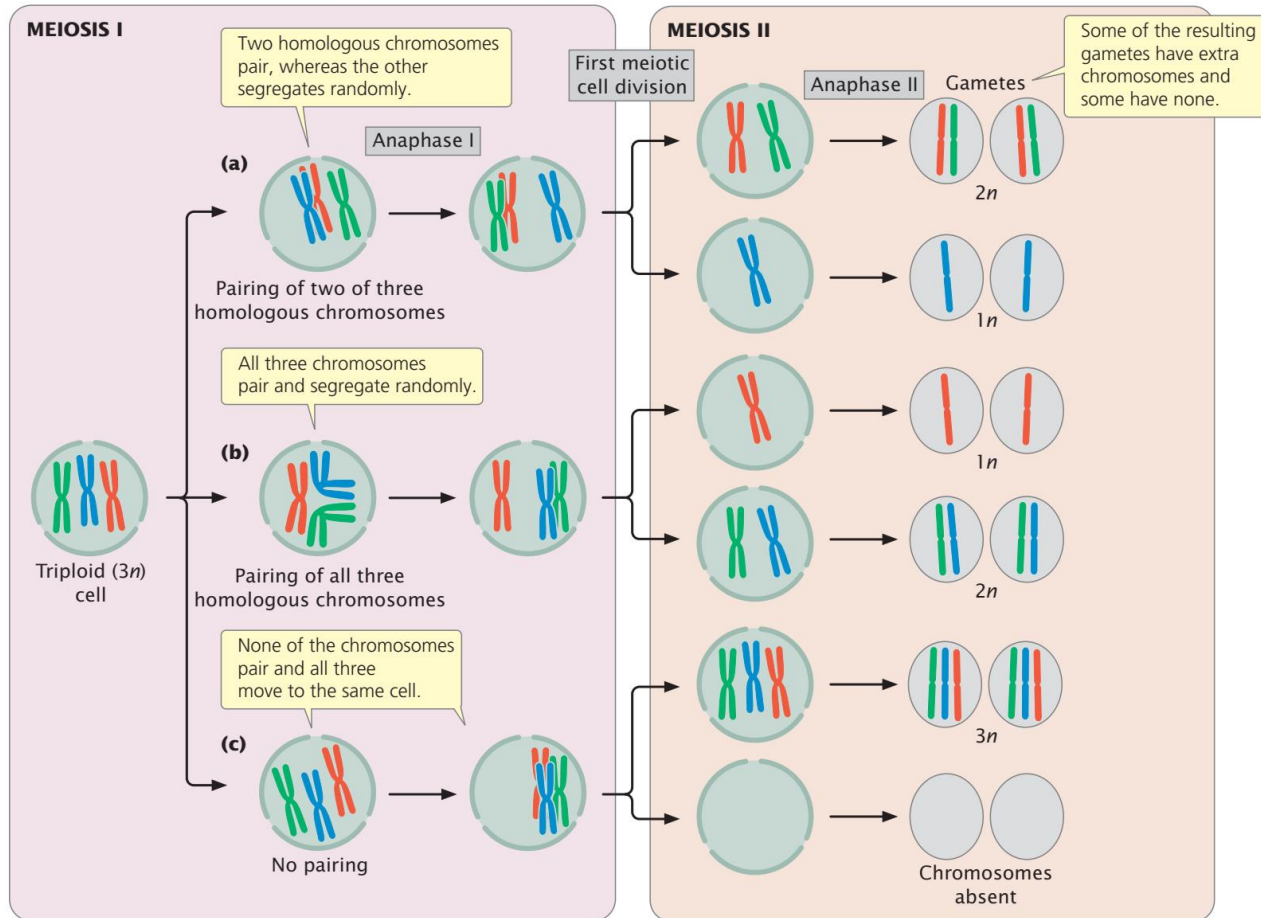
Leaf characteristics estimation of polyploid plants

Leaf characteristics were obtained from diploid plants and polyploid plants of 30-day-old grown *in vitro* rooting culture and greenhouse transplanted for 90 days. For stomata measurements, about 0.1 cm² on the lower epidermis of the leaf was peeled off and spread onto a glass microscope slide. A photomicroscope (Leica DM 2000) was used to measure the stomatal apparatus length and width. Four unifoliate leaves were chosen from the same part of each of five diploid plants, and each of five tetraploid plants and 20 stomatal apparatus was measured for each leaf.

Cây đa bội có đặc điểm lá như thế nào? Làm sao xác định đó là cây đa bội

Ảnh hưởng của đột biến tự đa bội

- Đối với thể đa bội lẻ.

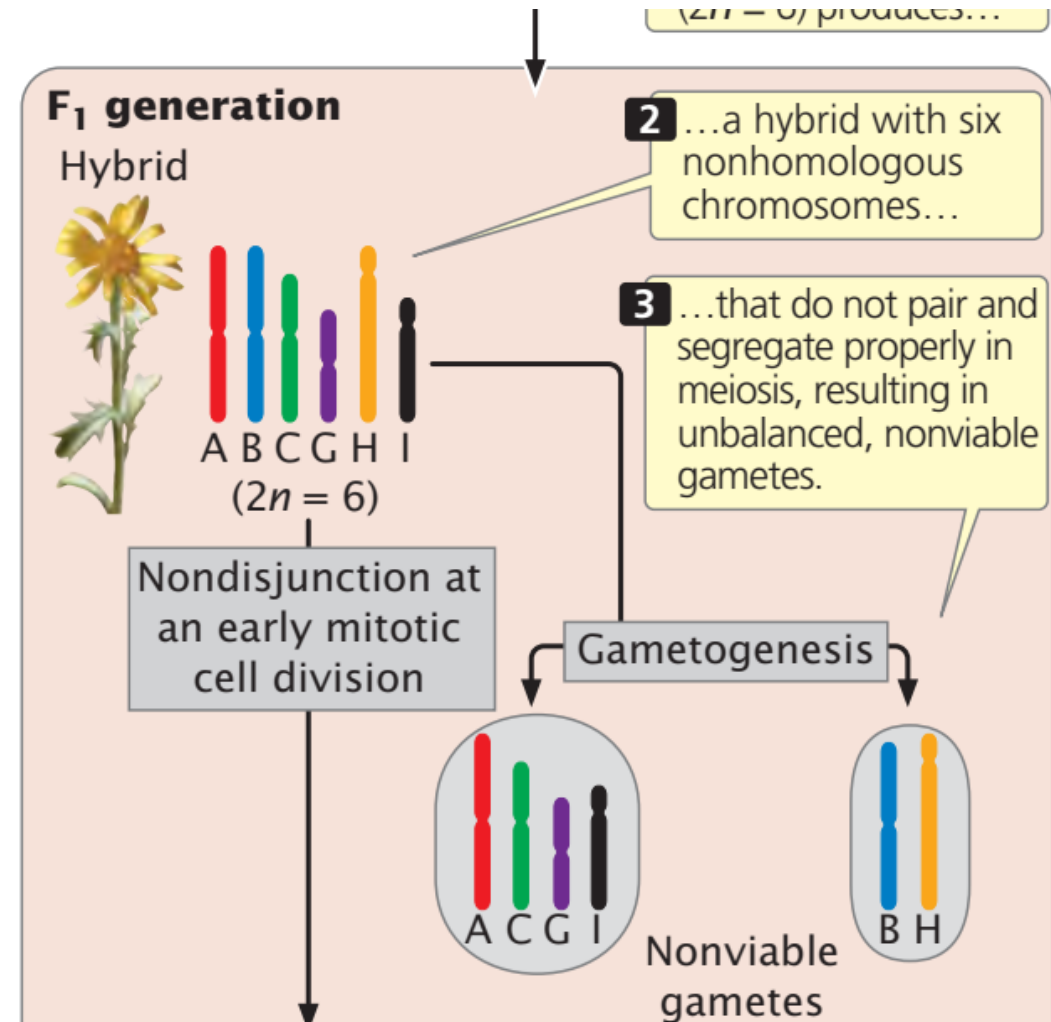
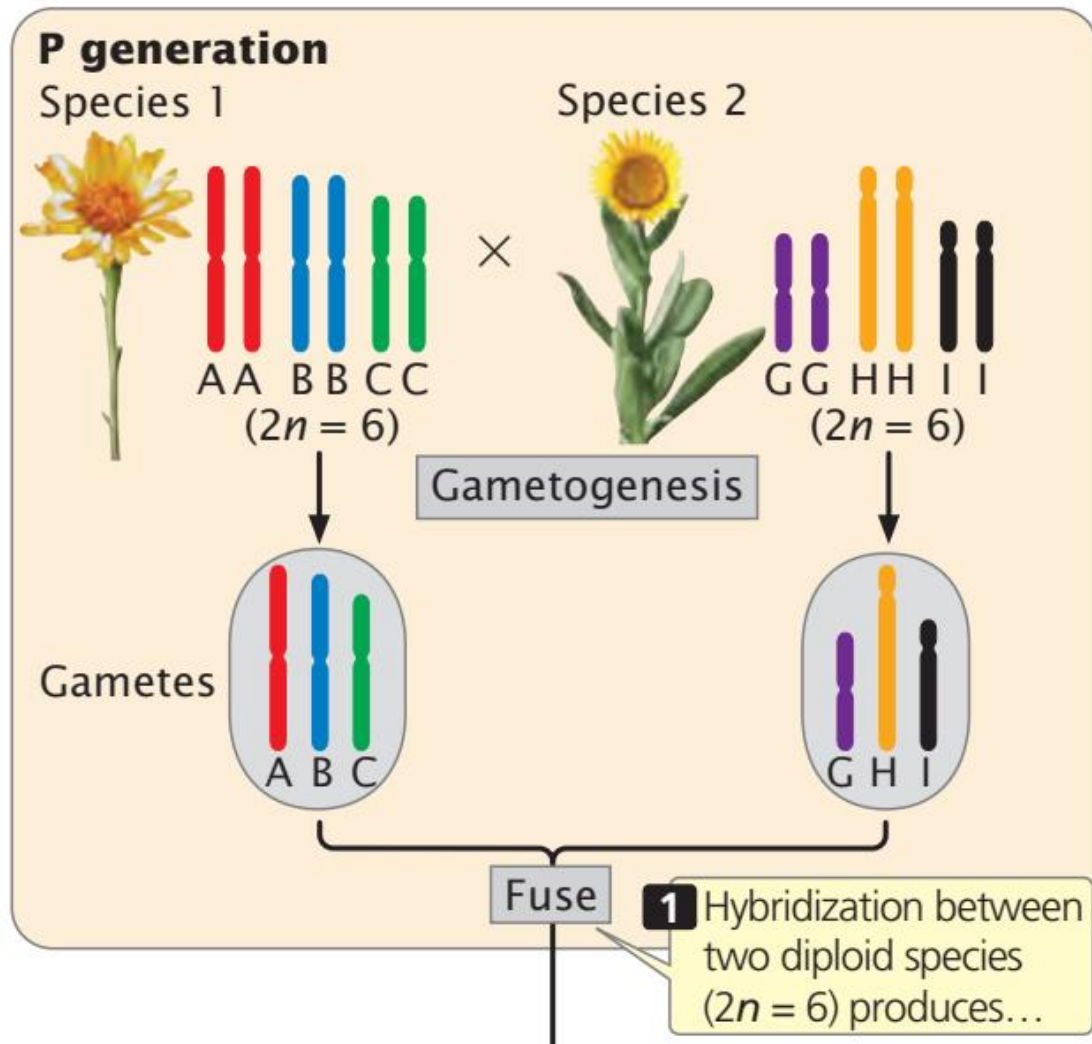


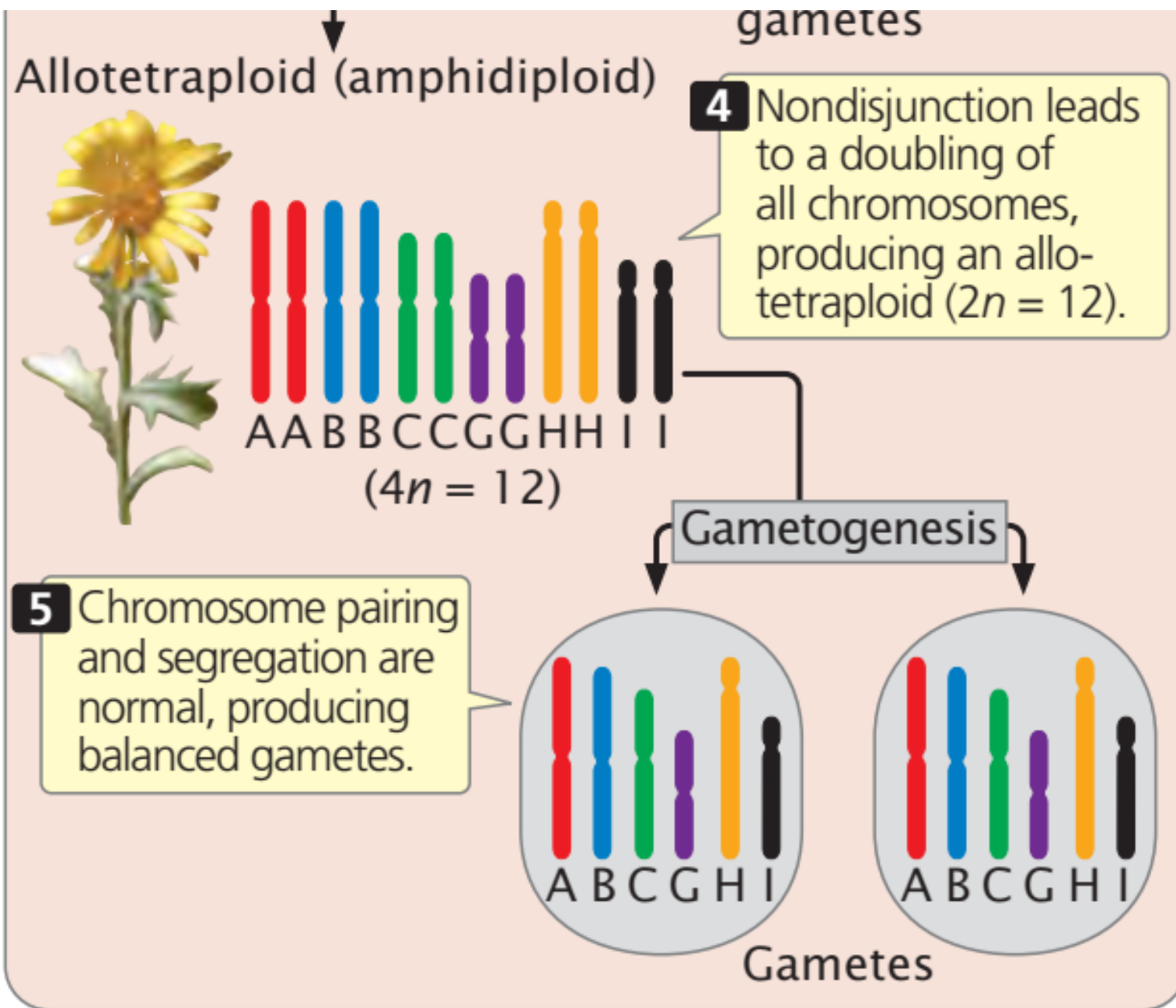
Bài tập: Xác định loại giao tử có thể tạo ra của cá thể sau: AAA, Aaa, AAa aaa.

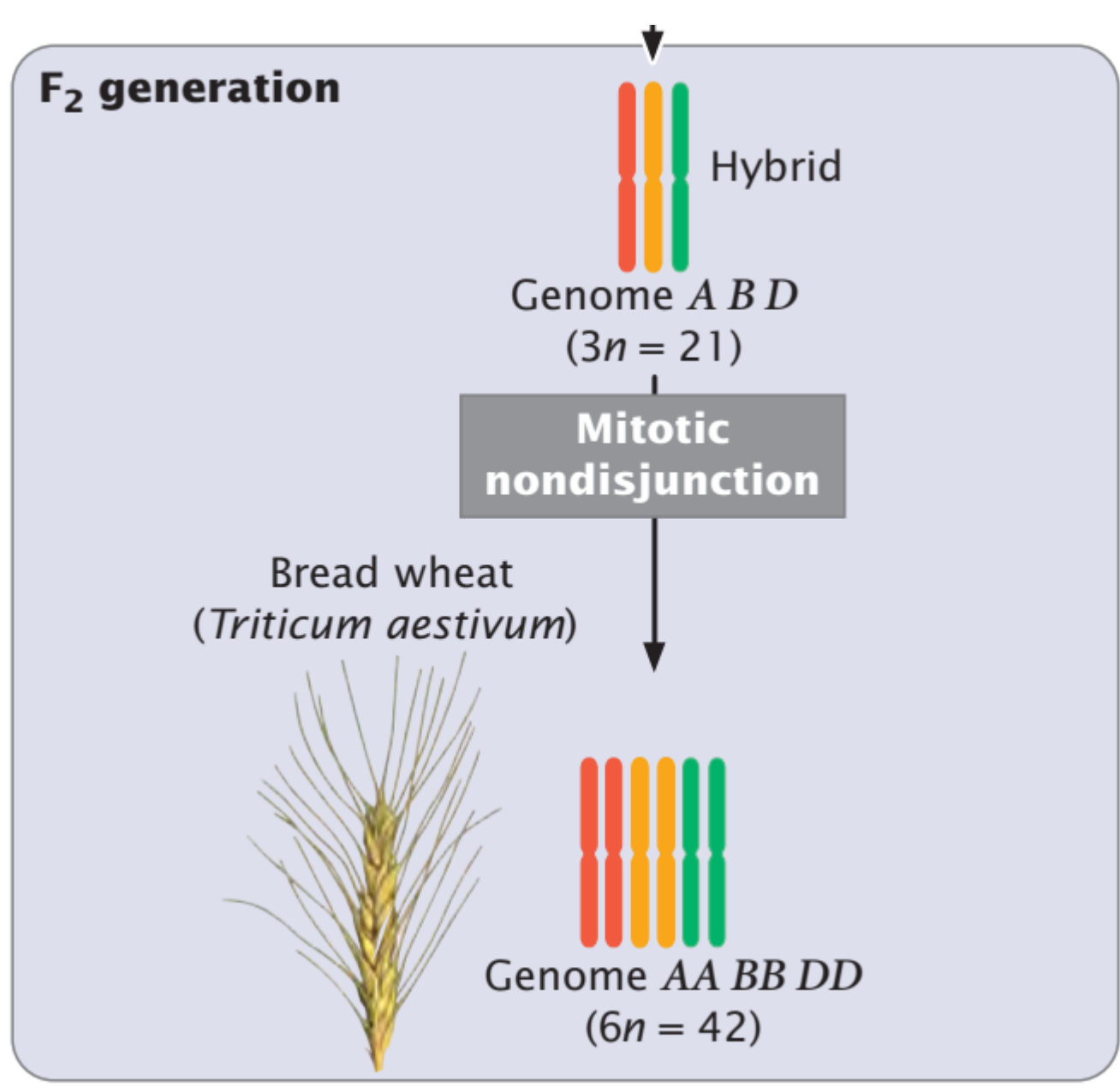
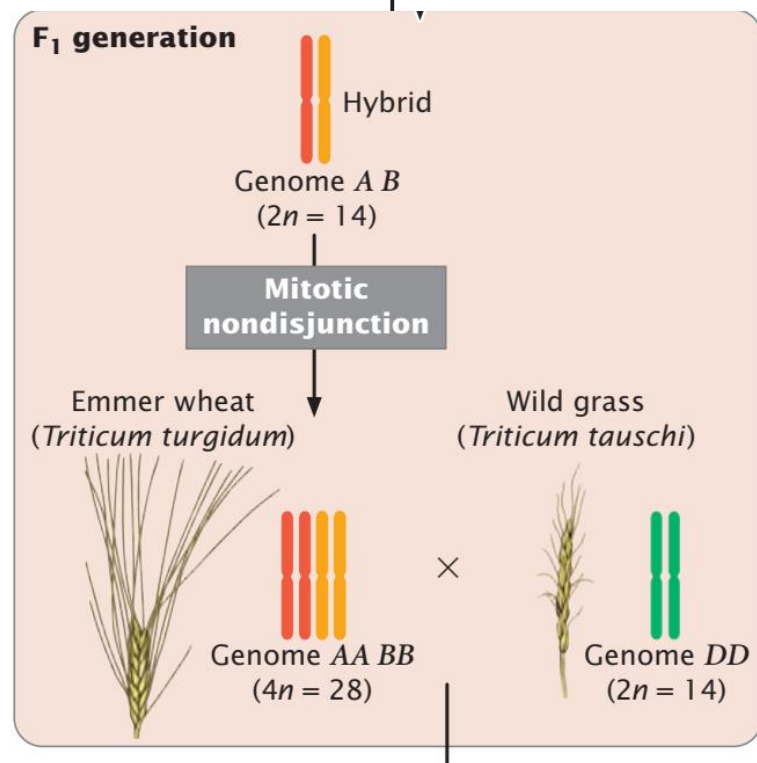
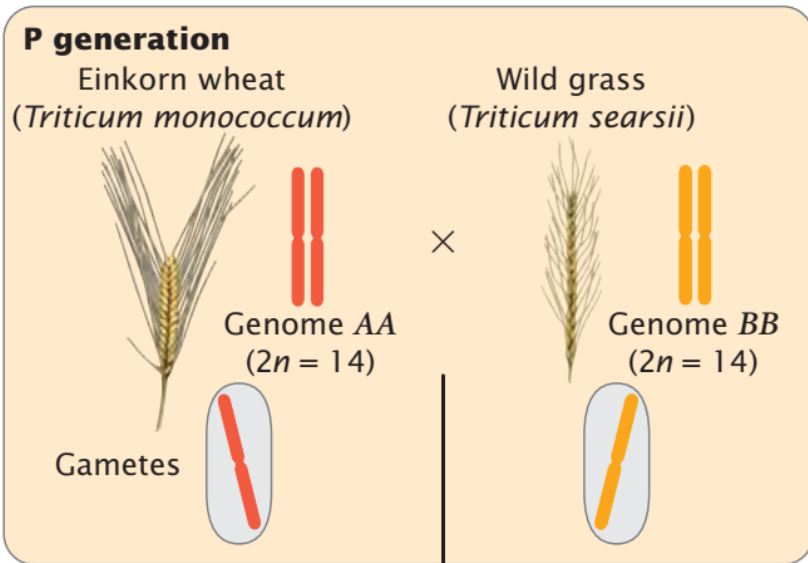
Đối với đa bội chẵn → có thể tạo giao tử cân bằng gen, nhưng đôi khi vẫn hạn chế sinh sản.

Đa bội ở động vật hiếm khi xảy ra. Do rối loạn nhiễm sắc thể giới tính và hệ thần kinh phức tạp.

Hiện tượng dị đa bội.







The Significance of Polyploidy

In many organisms, cell volume is correlated with nuclear volume, which, in turn, is determined by genome size. Thus, the increase in chromosome number in polyploidy is often associated with an increase in cell size, and many polyploids are physically larger than diploids. Breeders have used this effect to produce plants with larger leaves, flowers, fruits, and seeds. The hexaploid ($6n = 42$) genome of wheat probably contains chromosomes derived from three different wild species (**Figure 9.29**). As a result, the seeds of modern wheat are larger than those of its ancestors. Many other cultivated plants also are polyploid (**Table 9.2**).

Polyploidy is less common in animals than in plants for several reasons. As discussed, allopolyploids require hybridization between different species, which happens less frequently in animals than in plants. Animal behavior often prevents interbreeding among species, and the complexity of animal development causes most interspecific hybrids to be nonviable. Many of the polyploid animals that do arise are in groups that reproduce through parthenogenesis (a type of reproduction in which the animal develops from an unfertilized egg). Thus, asexual reproduction may facilitate the development of polyploids, perhaps because the perpetuation of hybrids through asexual reproduction provides greater opportunities for non-disjunction than does sexual reproduction. Only a few human polyploid babies have been reported, and most died within a few days of birth. Polyploidy—usually triploidy—is seen in about 10% of all spontaneously aborted human fetuses.

Table 9.2 Examples of polyploid crop plants

Plant	Type of Polyploidy	Ploidy	Chromosome Number
Potato	Autopolyploid	$4n$	48
Banana	Autopolyploid	$3n$	33
Peanut	Autopolyploid	$4n$	40
Sweet potato	Autopolyploid	$6n$	90
Tobacco	Allopolyploid	$4n$	48
Cotton	Allopolyploid	$4n$	52
Wheat	Allopolyploid	$6n$	42
Oats	Allopolyploid	$6n$	42
Sugar cane	Allopolyploid	$8n$	80
Strawberry	Allopolyploid	$8n$	56

Source: After F. C. Elliot, *Plant Breeding and Cytogenetics* (New York: McGraw-Hill, 1958).

9.5 Chromosome Variation Plays an Important Role in Evolution

Chromosome variations are potentially important in evolution and, within a number of different groups of organisms, have clearly played a significant role in past evolution. Chromosome duplications provide one way in which new genes evolve. In many cases, existing copies of a gene are not free to vary, because they encode a product that is essential to development or function. However, after a chromosome undergoes duplication, extra copies of genes within the duplicated region are present. The original copy can provide the essential function, whereas an extra copy from the duplication is free to undergo mutation and change. Over evolutionary time, the extra copy may acquire enough mutations to assume a new function that benefits the organism.

Inversions also can play important evolutionary roles by suppressing recombination among a set of genes. As we have seen, crossing over within an inversion in an individual

heterozygous for a pericentric or paracentric inversion leads to unbalanced gametes and no recombinant progeny. This suppression of recombination allows particular sets of co-adapted alleles that function well together to remain intact, unshuffled by recombination.

Polyploidy, particularly allopolyploidy, often gives rise to new species and has been particularly important in the evolution of flowering plants. Occasional genome doubling through polyploidy has been a major contributor to evolutionary suc-

cess in animal groups. For example, *Saccharomyces cerevisiae* (yeast) is a tetraploid, having undergone whole-genome duplication about 100 million years ago. The vertebrate genome has duplicated twice, once in the common ancestor to jawed vertebrates and again in the ancestor of fishes. Certain groups of vertebrates, such as some frogs and some fishes, have undergone additional polyploidy. Cereal plants have undergone several genome-duplication events. Different types of chromosome mutations are summarized in **Table 9.3**.

Một số câu hỏi.

Câu: đột biến notch- mất đoạn trên NST X, cái dị hợp – có cánh xoắn, đồng hợp và đột biến lặn của đực gây chết. Đoạn NST bị mất cũng chứa gen quy định mắt trắng. Xác định tỷ lệ KG và kiểu hình trong phép lai sau

- Cái Notch mắt đỏ x đực mắt trắng
- Cái notch mắt trắng x đực mắt đỏ
- Cái notch mắt trắng x đực mắt trắng.

Câu 2: loài ruồi A có $2n=6$, có 2 NST tâm giữa, 4 NST tâm cận giữa. Người ta phát hiện chủng đột biến có 5 NST trong đó có 3 NST tâm giữa, 2 NST tâm cận giữa. Hãy giải thích đột biến làm thay đổi số lượng NST này.

Câu 3: cho NST gốc và các chủng đột biến sau. Hãy vẽ quá trình bắt cặp của thể dị hợp tử mang 1 NST thường và 1 NST đột biến => xác định các loại giao tử nếu có trao đổi chéo giữa E và F tạo ra

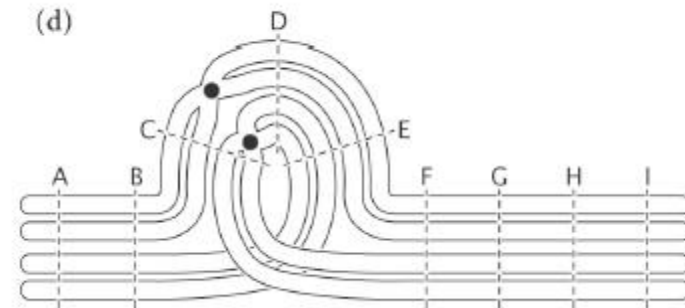
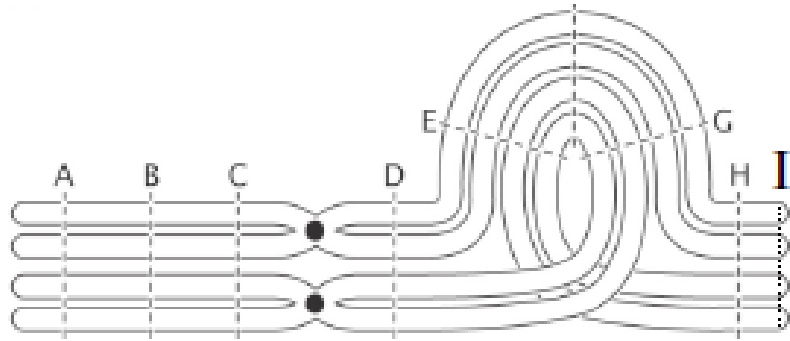
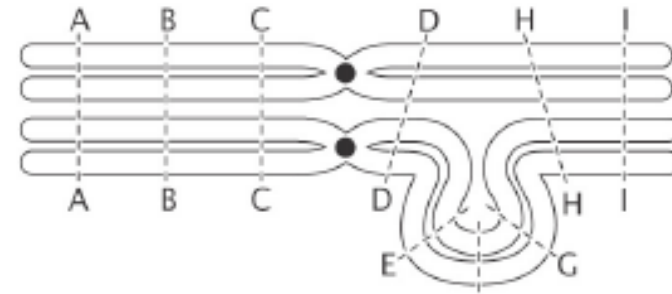
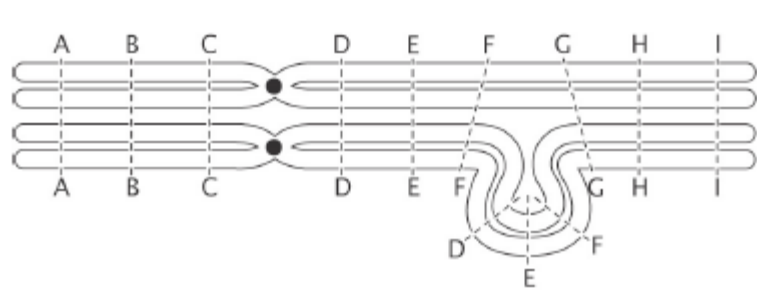
ABC • DEFGHI

a. ABC • DEFDEFGHI

b. ABC • DHI

c. ABC • DGFEHI

d. ABED • CFGHI

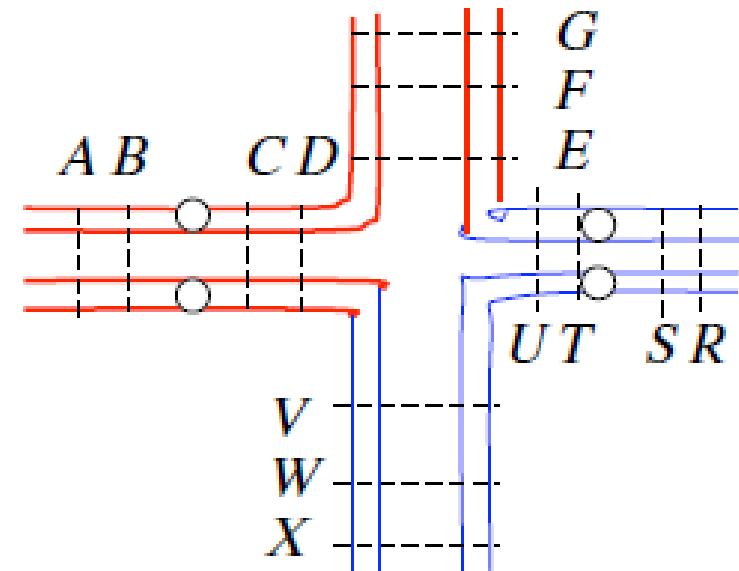


Câu. Nghiên cứu tế bào tinh trùng của người đàn ông dị hợp tử 1 NST số 8 đảo đoạn. Quá trình hoán vị xảy ra với tần số 26%. Nếu bạn là một nhà tư vấn di truyền, một cặp vợ chồng- chồng mang dị hợp tử- đột biến đảo đoạn NST số 18, người vợ bình thường đến tư vấn => xác suất sinh đứa trẻ bị tật (do nhận giao tử thừa hoặc thiếu gen từ mẹ) là bao nhiêu?

- Nếu 26% có hoán vị ở nam => tạo ra 4 loại giao tử => 2 giao tử bình thường = 13%, 2 giao tử bất thường 13%. khả năng sinh con bệnh là 13%
- Nếu 26% xảy ra ở Nữ phát triển thành trứng => khả năng trứng mang đột biến là 13%, khả năng sinh con bệnh cũng 13%.

Một thể dị hợp tử mang đột biến chuyển đoạn sau, hãy viết quá trình bất cặp => quá trình phân li trong kỳ sau I => tên các loại giao tử tạo ra.

AB • CDEFG
AB • CDVWX
RS • TUEFG
RS • TUVWX



Câu: bệnh A do đột biến lặn nằm trên NST thường quy định xảy ra ở 1 trong 3 locut. Một đứa trẻ mới sinh mang 2 alen mắc bệnh có cha mẹ không có quan hệ huyết thống bình thường, bộ NST của đứa trẻ 46 NST thường, phân tích AdN- người mẹ di hợp tử alen đột biến – trên NST số 1; người cha mang 2 alen bình thường. Hãy giải thích tại sao đứa trẻ lại có 2 alen lặn. Làm thế nào để chứng minh giả thuyết => giả sử có đủ marker di truyền trên NST

Cha AA x mẹ Aa, => con phải nhận 2 NST số 1 của mẹ.

Mẹ giảm phân NST số 1 không phân li => tạo trứng mang 2 NST số 21 x với tinh trùng 1 NST 21 từ bố => tạo con mang 3 NST Aaa.

Giai đoạn đầu của hợp tử => 1 NST từ bố A bị mất trong phân bào => con tế bào aa bình thường => phát triển thành trẻ.

Dùng marker phân tử => so sánh hai NST số 1 => giống nhau => đến từ NST mẹ.

Anh A và chị B có hai đứa con mắc hội chứng down. Anh trai của anh A bị down, chị gái của anh A cũng có hai đứa con down. Dựa trên thông tin đó, cho biết kết luận nào sau đây là chính xác tại sao?

- a. Anh A có 47NST; b. chị B có 47 NST; c. những đứa con của anh A và chị B có 47NST
- d. Chị gái anh A có 45NST, anh a có 46NST, chị B có 45NST, anh trai A có 45NST

ở lớp thú, đột biến lệch bội trên NST giới tính xảy ra thường xuyên hơn trên NST thường. Nhưng ở cá lệch bội trên NST giới tính và NST thường xảy ra với tần số bằng nhau. Hãy giải thích tại sao có sự khác nhau đó.

Hiện tượng bù lượng ở thú

Hiện tượng bù lượng ở cá

Tăng or giảm NST giới tính ở thú => ít ảnh hưởng đến sức sống => do chỉ tác động một số gen liên quan đến sự phát triển sớm của phôi.

•

Một cặp vợ chồng dự định sinh con, bên phía người chồng có tiền sử khó thụ thai, có một vài trẻ bất thường. Phân tích karyotype chứng minh người vợ bình thường, người chồng có 45NST 1 chuyển đoạn robertson 22-13

liệt kê tất cả các giao tử người ta đàn ông có thể tạo ra
loại hợp tử nào sẽ phát triển

nếu thể ba nhiễm or thể 1 NST trên NST số 13 và 22
gây chết => tỉ lệ trẻ sống mang đột biến chuyển đoạn là bao
nhiều.

Một loài sinh vật có $2n=4$, mang 1 cặp NST tâm giữa và 1 cặp NST tâm cận giữa. Giả sử tế bào không phân li hình thành tế bào $3n$, tế bào này qua giảm phân hình thành giao tử. Hãy vẽ hình mô tả tất cả các loại giao tử tạo ra. Dùng màu khác nhau để chú thích NST.

Loài A có $2n=24$, loài B có $2n=48$, hai loài có quan hệ tiến hóa gần, lai với nhau. Đa số con lai F1 bất thụ, có 1 cây F1 hữu thụ, có khả năng tự thụ phấn hình thành hạt F2, nhưng cây F2 hoàn toàn hữu thụ và cho hạt bình thường, đếm số lượng NST F2 xuất hiện 36 cặp NST ở kỳ giữa I và 36 NST ở kỳ giữa II. Hãy giải thích nguồn gốc cây F2 thu được

Cây F2 vào kỳ giữa I có 36 cặp NST \Rightarrow số NST kép trong tế bào lúc này là 72, và mỗi NST đều có cặp tương đồng

Vào kỳ giữa hai, mỗi tế bào có n NST kép có 36 NST \Rightarrow bộ NST đơn bội $n=36$ chiếc.

Khi lai $2n=24 \times 2n=48$ cây lai mang bộ NST đơn bội của hai loài là $12 + 24 = 36$ nhưng không có cặp tương đồng \Rightarrow đa số bất thụ.

Tuy nhiên trong quá hình giảm phân: vì một lí do nào đó cả hai loài hình thành giao tử lưỡng bội $2n_A \times 2n_B \Rightarrow$ thể song nhị bội \Rightarrow hữu thụ \Rightarrow sản xuất tất cả các cây F2 hữu thụ

Trong số F1 $n_a + n_b$ bất thụ \Rightarrow đột biến làm NST không phân li trong lần NP của hợp tử đầu tiên \Rightarrow tạo thể song nhị bội.

Câu: một nhà khoa học lai loài cỏ hoang đại $2n = 28$ với loài lúa mì $2n = 42$, thu cây lai F1 có 35 NST, quan sát NST ở kỳ giữa I thấy có 7 cặp NST bắt cặp tương đồng, 21 NST không bắt cặp. Nếu NST không bắt cặp phân li ngẫu nhiên, số NST xuất hiện trong giao tử F1 sẽ như thế nào. Giải thích sự xuất hiện của 7 cặp NST trong con lai F1.

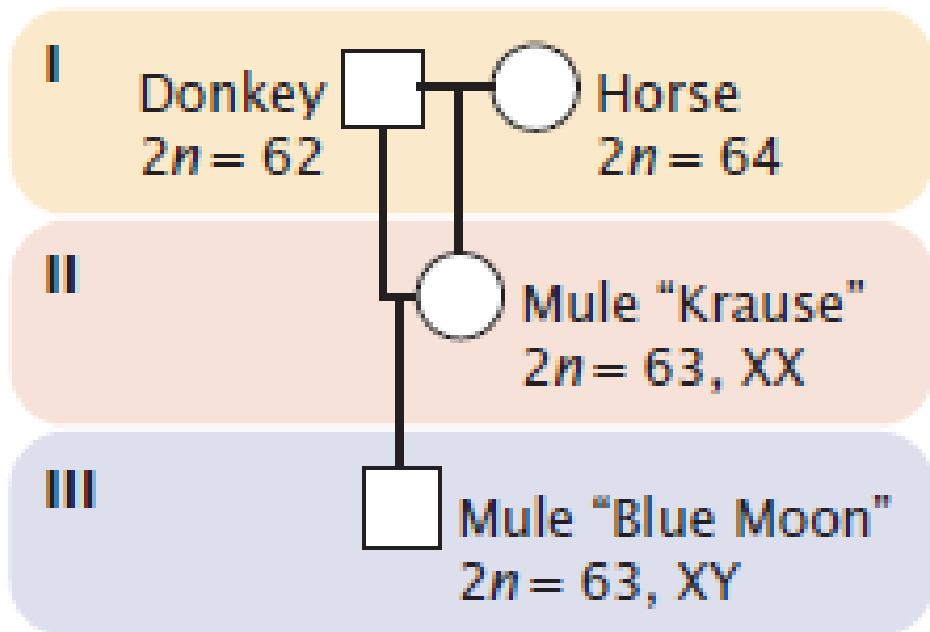
- 7 cặp NST \Rightarrow phân li đều mỗi giao tử chứa 7 chiếc.
- 21 NST không có cặp \Rightarrow tạo giao tử chứa từ 0 đến 21 chiếc
- Có 22 loại giao tử khác nhau.

Con lai F1 mang $n = 14$ NST cỏ + 21 NST từ lúa mì = 35 chiếc:

7 cặp NST tương đồng = 14 chiếc hai loài có cùng 1 tổ tiên chung

con lai 7 chiếc của cỏ + 14 chiếc của lúa mì : không có chung tổ tiên => không bắt cặp tương đồng với nhau.

Con la : kết quả lai giữa con lừa và con ngựa, có 63 NST, hầu hết bất thụ. Tuy nhiên 1895 lai con la cái A x lừa đực B => sinh con la con C. Phân tích tế bào máu của con C là đực mang 63 NST. con C mang $\frac{1}{2}$ NST của con A và $\frac{1}{2}$ NST của con B. phân tích marker di truyền cho thấy con C di truyền 1 bộ NST ngựa của con A. theo sơ đồ phả hệ sau.



Cả con cái A và con C có chung gen của con lừa B, con cái A và con đực C : có mối quan hệ mẹ - con cũng có mối quan hệ anh em. Hãy giải thích tại sao?

b. Giả sử con la cái x con ngựa đực => con sẽ như thế nào.

Con la cái x con lừa đực => con sẽ như thế nào. Giả sử rằng con của con la cái chỉ di truyền 1 bộ NST từ ngựa or từ lừa (từ mẹ nó).

c. Hãy đưa ra một cơ chế làm thế nào con của con cái A có thể truyền 1 bộ NST ngựa hoàn chỉnh cho con của chúng.

$30_X + 31-X$: bộ NST của con cái A $30 + 31 + XX = nl + nn$

Con đực C: nl (bố) x n (n từ con cái A) \Rightarrow con C: $nl + nn - XY$

Quan sát bộ NST của con A và con C: đều nhận 1 bộ NST từ lừa đực và 1 bộ NST từ ngựa cái ban đầu \Rightarrow hai con này có quan hệ anh em, nhưng con A lại sinh ra con C qua hệ mẹ con

b. Con la cái \Rightarrow giao tử nn x ngựa đực $nn \Rightarrow$ con $2n$: giống con ngựa

. Con la cái c lừa đực \Rightarrow con lừa.

c. Cơ chế tại sao con la cái lại tạo giao tử mang toàn bộ NST của ngựa.

Quá trình hình thành giao tử cái: 1 tế bào \Rightarrow trứng, 3 tế bào teo thành thể định hướng.

Trong giảm phân: 1 bộ NST $nn \Rightarrow$ về 1 cực, bộ NST nl về một cực (kỳ sau I) \Rightarrow hình thành 4 giao tử, 2 giao tử mang nn , 2 giao tử mang nl .

-Trong quá trình nhân đôi: bộ NST ngựa nhân đôi hai lần, bộ NST lừa nhân đôi 1 lần \Rightarrow GP1, bộ NST ngựa phân li đều nn , bộ NST lừa phân li ngẫu nhiên (0 – 31 NST) \Rightarrow có thể tạo 1 trứng mang n NST ngựa.

-Bộ NST lừa và ngựa trong bắt cặp \Rightarrow khi phân li bộ NST ngựa lớn hình thành trứng, bộ NST lừa hình thành thể định hướng.

Câu: người và các sinh vật khác có bộ NST $2n$ mang hai bộ gen 1 nhận từ mẹ và 1 nhận từ bố. Một số loài sinh vật nhân thật trải qua chu kỳ sống mang bộ gen đơn bội n . một số loài có cơ chế sinh sản hữu tính kèm sinh sản vô tính (nấm men) nhưng hầu hết tế bào đều mang bộ NST đơn bội. Nếu những loài đơn bội có khả năng sinh sản hữu tính, tạo sự đa dạng di truyền, vậy tại sao nhiều loài sinh vật vẫn chọn tồn tại dạng lưỡng bội, điều này có thuận lợi gì trong tiến hóa. Vì sao một số loài vẫn chọn cách tồn tại song song đơn bội và lưỡng bội,

Thuận lợi của hệ thống bộ NST $2n$:

đột biến – gây hại – đều tồn tại ở trạng thái lặn => lưỡng bội giúp sinh vật vẫn sống sót dù mang một lượng lớn đột biến ở những gen quan trọng- điều này càng đặc biệt ở loài có bộ gen lớn, phức tạp, chu kỳ sống dài, cơ chế phát triển phức tạp.

mức độ biểu hiện gen cao hơn thể đơn bội => tế bào có kích thước lớn => sinh vật to hơn.

ví dụ loài đa bội : tốc độ tăng trưởng và năng suất cao hơn thể lưỡng bội bình thường.

mang đột biến lặn nhiều, không bị ảnh hưởng => cơ thể sinh vật tích lũy lượng đa dạng di truyền lớn , giúp sinh vật thích nghi và tiến hóa.

Những thuận lợi này: ít quan trọng cho sinh vật có bộ gen nhỏ, đơn giản.

những sinh vật này : có khả năng thích nghi cao với ổ sinh thái của chúng, bộ NST đơn bội, thúc đẩy sự tăng trưởng, nhân đôi nhanh => thích nghi tốt hơn khi điều kiện ít thuận lợi => chúng chuyển sang lưỡng bội => thích nghi.