

Bài 1. GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN

I. Gen

1. Khái niệm

- Gen là một đoạn ADN mang thông tin mã hoá cho một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.

Vd: Gen Hb α mã hoá chuỗi pôlipeptit α , gen t-ARN mã hoá cho phân tử tARN.

- Gen cấu trúc ở sinh vật nhân sơ có vùng mã hoá liên tục (*không phân mảnh*), còn ở sinh vật nhân thực là gen phân mảnh (*bên cạnh các đoạn exon mã hoá axit amin còn được xen kẽ các đoạn intron không mã hoá axit amin*).

2. Cấu trúc chung của gen cấu trúc (gen mã hóa chuỗi Polipeptit)

Gen cấu trúc mã hoá prôtêin gồm 3 vùng trình tự nuclêôtit.

- **Vùng điều hoà:** nằm ở đầu 3' của mạch mã gốc của gen, có trình tự các nuclêôtit đặc biệt giúp ARN pôlimeraza có thể nhận biết và liên kết để khởi động quá trình phiên mã, đồng thời cũng chứa trình tự nuclêôtit điều hoà quá trình phiên mã.

- **Vùng mã hoá:** mang thông tin mã hoá các axit amin. Các gen ở sinh vật nhân sơ có vùng mã hoá liên tục (gen không phân mảnh). Phần lớn các gen của sinh vật nhân thực có vùng mã hoá không liên tục, xen kẽ các đoạn mã hoá axit amin (exon) là các đoạn không mã hoá axit amin (intron). Vì vậy, các gen này gọi là gen phân mảnh.

- **Vùng kết thúc:** nằm ở đầu 5' của mạch mã gốc của gen, mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

II. Mã di truyền:

1. Khái niệm:

- Mã di truyền là trình tự sắp xếp các nuclêôtit trong gen (*mạch gốc*) quy định trình tự sắp xếp các axit amin trong prôtêin.

2. Đặc điểm:

- + Mã di truyền được đọc từ một điểm theo chiều 3'=>5', theo từng bộ ba, không gối lên nhau
- + Mã di truyền có tính phổ biến.
- + Mã di truyền có tính đặc hiệu.
- + Mã di truyền có tính thoái hoá.

III. Quá trình nhân đôi ADN:

1. Bước 1:(Tháo xoắn phân tử ADN)

-Nhờ các enzym tháo xoắn 2 mạch phân tử ADN tách nhau dần lộ ra 2 mạch khuôn và tạo ra chạc hình chữ Y (chạc sao chép).

2. Bước 2:(Tổng hợp các mạch ADN mới)

-2 mạch ADN tháo xoắn được dùng làm mạch khuôn tổng hợp nên mạch mới theo nguyên tắc bổ sung(A liên kết với T, G liên kết với X).

-Mạch khuôn có chiều $3' \rightarrow 5'$ thì mạch mới được tổng hợp liên tục còn mạch khuôn có chiều $5' \rightarrow 3'$ thì mạch mới được tổng hợp từng đoạn(Okazaki) rồi sau đó nối lại với nhau.

3. Bước 3:(2 phân tử ADN được tạo thành)

- Trong mỗi phân tử ADN mới có 1 mạch của phân tử ADN ban đầu(bán bảo toàn) và 1 mạch mới được tổng hợp.

Bài 2. PHIÊN MÃ VÀ DỊCH MÃ

I. Phiên mã: (Tổng hợp ARN)

1. Cấu trúc và chức năng của các loại ARN

- ARN thông tin(mRNA): Có cấu tạo mạch thẳng, là khuôn cho quá trình dịch mã ở ribôxôm.
- ARN vận chuyển(tARN): Có nhiều loại tARN, mỗi phân tử tARN đều có 1 bộ ba đối mã (anticodon) và 1 đầu để liên kết với axit amin tương ứng. Vận chuyển axit amin tới ribôxôm để tham gia tổng hợp chuỗi pôlipeptit.
- ARN ribôxôm(rARN): Là thành phần kết hợp với prôtêin tạo nên ribôxôm.

2. Cơ chế phiên mã: (Tổng hợp ARN)

- Phiên mã là quá trình tổng hợp ARN trên mạch khuôn ADN.

- Diễn biến của quá trình phiên mã.

ARN polymeraza bám vào vùng điều hòa làm gen tháo xoắn lộ mạch gốc có chiều $3' \Rightarrow 5'$ bắt đầu phiên mã.

ARN polymeraza trượt trên mạch gốc theo chiều $3' \Rightarrow 5'$.

mARN được tổng hợp theo chiều $5' \Rightarrow 3'$, mỗi nu trên mạch gốc liên kết với nu tự do theo nguyên tắc bổ sung A-U, G-X, T-A, X-G (vùng nào trên gen được phiên mã song thì sẽ đóng xoắn ngay). Khi ARN polymeraza gặp tín hiệu kết thúc thì dừng phiên mã. Một phân tử mRNA được giải phóng.

Ở sinh vật nhân thực mRNA sau khi tổng hợp sẽ cắt bỏ các đoạn Intron, nối các đoạn Exon tạo thành mRNA trưởng thành sẵn sàng tham gia dịch mã.

Kết quả: Tạo nên phân tử mRNA mang thông tin di truyền từ gen tới ribôxôm để làm khuôn trong tổng hợp prôtêin.

II. Dịch mã: (Tổng hợp prôtêin)

1. Hoạt hoá axit amin:

- Nhờ các enzym đặc hiệu và ATP mỗi axit amin được hoạt hoá và gắn với tARN tương ứng tạo axit amin- tARN(aa-tARN).

2. Tổng hợp chuỗi pôlipeptit:

- Ribôxôm gắn với mã mở đầu AUG và Met-tARN (anticodon UAX) bổ sung chính xác với codon mở đầu.

- Các aa-tARN vận chuyển axit amin tới, anticodon của tARN bổ sung với codon trên mRNA. Enzim xúc tác hình thành liên kết peptit giữa 2 axit amin.

- Ribôxôm dịch chuyển đến codon tiếp và cứ tiếp tục như vậy cho đến khi tiếp xúc với mã kết thúc (*không có axit amin vào Riboxom*) thì dừng dịch mã hoàn tất. Một chuỗi Polipeptit được hình thành.
- Nhờ enzym đặc hiệu axit amin đầu tiên (Met) được cắt khỏi chuỗi tạo thành chuỗi polipeptit hoàn chỉnh. Sau đó hình thành các cấu trúc bậc cao thực hiện chức năng sinh học của Protein.
- Một nhóm ribôxôm (pôlixôm) gắn với mỗi mARN giúp tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin.

Bài 3. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

1. Khái niệm: Điều hoà hoạt động của gen là điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo trong tế bào đảm bảo cho hoạt động sống của tế bào phù hợp với điều kiện môi trường cũng như sự phát triển bình thường của cơ thể. Điều hoà hoạt động gen có thể ở mức độ phiên mã, dịch mã, sau phiên mã.

- Ở sinh vật nhân sơ điều hoà hoạt động gen chủ yếu ở mức độ phiên mã.

2. Cấu trúc của opêron Lac ở E. coli.

Opêron là các gen cấu trúc liên quan về chức năng được phân bố liền nhau và có chung cơ chế điều hoà hoạt động.

Cấu trúc Ôperon Lac:

Z,Y,A: Là các gen cấu trúc mã hóa cho các enzym phân giải Lactozo.

O: Vùng vận hành là trình tự nu đặc biệt để protein ức chế liên kết ngăn cản phiên mã.

P: Vùng khởi động có trình tự nu để ARN polimeraza liên kết và khởi động quá trình phiên mã.

Gen điều hoà không nằm trong Operon nhưng có vai trò điều hoà hoạt động Operon.

3. Cơ chế điều hoà Hoạt động của opêron Lac:

Khi môi trường không có lactôzơ: gen điều hoà tổng hợp prôtêin ức chế. Prôtêin ức chế gắn vào vùng vận hành (O) → các gen cấu trúc không phiên mã.

Khi môi trường có lactôzơ: Lactôzơ là chất cảm ứng gắn với prôtêin ức chế → prôtêin ức chế bị biến đổi không gắn được vào vùng vận hành. ARN polimeraza liên kết với vùng khởi động tiến hành phiên mã → mARN của Z, Y, A được tổng hợp và dịch mã tạo các enzym phân hủy Lactozo. Khi Lactozo cạn kiệt thì protein ức chế lại liên kết với vùng (O) quá trình phiên mã dừng lại.

Bài 4. ĐỘT BIẾN GEN

I. Khái niệm và các dạng đột biến gen:

1. Khái niệm: Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen, liên quan đến một cặp nuclêôtit làm thay đổi trình tự nu tạo ra alen mới.

2. Các dạng đột biến gen:

Đột biến thay thế một cặp nucleôtit

Đột biến thêm hoặc mất một cặp nucleôtit.

II. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến gen

1. Nguyên nhân

- Bên ngoài: do các tác nhân gây đột biến như vật lý (tia phóng xạ, tia tử ngoại...), hoá học (các hoá chất 5BU, NMS...) hay sinh học (1 số virus...).

- Bên trong: do rối loạn các quá trình sinh lí hóa sinh trong tế bào.

2. Cơ chế phát sinh đột biến gen:

a) Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi AND.

- Trong quá trình nhân đôi do sự kết cặp không hợp đôi (không theo nguyên tắc bổ sung) dẫn đến phát sinh đột biến gen.

b) Tác động của các tác nhân gây đột biến

- Tia tử ngoại (UV) có thể làm cho 2 bazơ T trên cùng 1 mạch liên kết với nhau → đột biến.

- 5-bromouracil (5BU) gây ra thay thế cặp A-T bằng G-X → đột biến.

- Virus viêm gan B, virus hecpet... → đột biến.

III. Hậu quả và ý nghĩa của đột biến gen:

1. Hậu quả của đột biến gen:

Đột biến thay thế một cặp có thể làm thay đổi trình axit amin trên Pro làm thay đổi chức năng Pro.

Đột biến thêm, mất cặp nu làm mã di truyền bị đọc sai từ bộ ba đột biến đến cuối gen làm thay đổi trình tự axit amin, chức năng pro.

Ở cấp độ phân tử đột biến gen thường trung tính. Nếu đột biến làm thay đổi chức năng Pro thương có hại. Tuy nhiên có một số đột biến có lợi.

Tính có hại của đột biến phụ thuộc môi trường, tổ hợp gen.

2. Vai trò và ý nghĩa của đột biến gen

a) Đối với tiến hoá

- Đột biến gen làm xuất hiện các alen mới tạo ra biến dị di truyền phong phú là nguồn nguyên liệu cho tiến hoá.

b) Đối với thực tiễn

- Cung cấp nguồn nguyên liệu cho quá trình tạo giống cũng như trong nghiên cứu di truyền

Bài 5. NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

I. Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể

Thành phần: ADN + Protein Histon

- Nuclêôxôm: Một đoạn ADN (khoảng 146 cặp Nu) quấn quanh 8 phân tử histôn.
- Chuỗi nuclêôxôm (mức xoắn 1) tạo sợi cơ bản có đường kính $\approx 11\text{nm}$.
- Sợi cơ bản xoắn (mức 2) tạo sợi chất nhiễm sắc có đường kính $\approx 30\text{nm}$.
- Sợi chất nhiễm sắc xoắn mức 3 \rightarrow có đường kính $\approx 300\text{nm}$ và hình thành Crômatit có đường kính $\approx 700\text{nm}$.

II. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.

1. Mất đoạn

- NST bị đứt mất 1 đoạn làm giảm số lượng gen trên NST \rightarrow thường gây chết.
- Ở thực vật khi mất đoạn nhỏ NST ít ảnh hưởng \rightarrow loại khỏi NST những gen không mong muốn ở 1 số giống cây trồng.

2. Lặp đoạn

- Một đoạn NST được lặp lại một hay nhiều lần \rightarrow làm tăng số lượng gen trên NST.
- Làm tăng hoặc giảm cường độ biểu hiện của tính trạng (*có lợi hoặc có hại*).

3. Đảo đoạn:

- Một đoạn NST bị đứt ra rồi đảo ngược 180° và nối lại \rightarrow làm thay đổi trình tự gen trên NST \rightarrow làm ảnh hưởng đến hoạt động của gen.

4. Chuyển đoạn:

- Sự trao đổi đoạn NST xảy ra giữa 2 NST không cùng cặp tương đồng \rightarrow làm thay đổi kích thước, cấu trúc gen, nhóm gen liên kết \rightarrow thường bị giảm khả năng sinh sản.

Bài 6. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

I. Đột biến lệch bội

1. Khái niệm và phân loại

a) Khái niệm: Làm thay đổi số lượng NST trong 1 hay 1 số cặp tương đồng.

b) Phân loại:

- Thể một: 1 cặp NST mất 1 NST và bộ NST có dạng $2n - 1$.
- Thể không: 1 cặp NST mất 2 NST và bộ NST có dạng $2n - 2$.
- Thể ba: 1 cặp NST thêm 1 NST và bộ NST có dạng $2n + 1$.
- Thể bốn: 1 cặp NST thêm 2 NST và bộ NST có dạng $2n + 2$.

2. Cơ chế phát sinh

a) Trong giảm phân

- Do sự phân ly NST không bình thường ở 1 hay 1 số cặp kết quả tạo ra các giao tử thiếu, thừa NST ($n - 1$; $n + 1$ giao tử lệch nhiễm).
- Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường \rightarrow thể lệch bội.

b) Trong nguyên phân

- Trong nguyên phân một số cặp NST phân ly không bình thường hình thành tế bào lệch bội.

- Tế bào lệch bội tiếp tục nguyên phân → 1 phần cơ thể có các tế bào bị lệch bội → thể khảm.

3. Hậu quả: Đột biến lệch bội tùy theo loài mà gây ra các hậu quả khác nhau như: tử vong, giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản...

4. Ý nghĩa Đột biến lệch bội cung cấp nguyên liệu cho tiến hoá và trong chọn giống.

II. Đột biến đa bội

1. Khái niệm và cơ chế phát sinh thể tự đa bội

a) Khái niệm: Là dạng đột biến làm tăng 1 số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn $2n$ ($3n, 4n, 5n, 6n...$).

b) Cơ chế phát sinh

- Dạng $3n$ là do sự kết hợp giữa giao tử n với giao tử $2n$ (giao tử lưỡng bội).

- Dạng $4n$ là do sự kết hợp giữa 2 giao tử $2n$ hoặc trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử tất cả các cặp NST không phân ly.

2. Khái niệm và cơ chế phát sinh thể dị đa bội.

a) Khái niệm: Sự tăng số bộ NST đơn bội của 2 loài khác nhau trong 1 tế bào.

b) Cơ chế hình thành:

- Do hiện tượng lai xa và đa bội hoá.

3. Hậu quả và vai trò của đột biến đa bội

- Tế bào đa bội thường có số lượng ADN tăng gấp bội → tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, sinh trưởng phát triển mạnh khả năng chống chịu tốt...

- Đột biến đa bội đóng vai trò quan trọng trong tiến hoá (*hình thành loài mới*) và trong trồng trọt (*tạo cây trồng năng suất cao...*)

* Kiến thức bổ sung:

- Các thể lệch bội cũng tương tự như các thể đa bội lẽ thường mất khả năng sinh sản hữu tính do khó khăn trong quá trình giảm phân tạo giao tử và nếu giảm phân được sinh ra có các giao tử không bình thường.

- Nếu xét 1 lôcut gen trên cặp NST nào đó thể đột biến lệch bội dạng ba và đột biến đa bội dạng $3n$ đều có kiểu gen tương tự như nhau ví dụ Aaa khi giảm phân sẽ sinh ra các loại giao tử như sau:

- Giao tử bình thường A, a.

- Giao tử không bình thường Aa, aa.

- Các thể đa bội thường gặp ở thực vật còn ở động vật đặc biệt là động vật bậc cao thì hiếm gặp là do khi các cơ thể động vật bị đa bội thường dẫn đến làm giảm sức sống, gây rối loạn giới tính, mất khả năng sinh sản hữu tính và thường tử vong.

Một số đặc điểm phân biệt giữa thể lệch bội và thể đa bội

Thể lệch bội	Thể đa bội
<ul style="list-style-type: none">- Sự biến động số lượng NST xảy ra ở 1 vài cặp.- Số lượng NST trong mỗi cặp có thể tăng hoặc giảm.- Thường có ảnh hưởng bất lợi đến thể đột biến và thường có kiểu hình không bình thường.- Thể lệch bội thường mất khả năng sinh sản hữu tính do khó khăn trong giảm phân tạo giao tử.- Thể lệch bội có thể gặp ở cả động vật và thực vật.	<ul style="list-style-type: none">- Sự biến động số lượng NST xảy ra ở tất cả các cặp NST.- Số lượng NST trong mỗi cặp chỉ có tăng 1 số nguyên lần bộ đơn bội.- Thường có lợi cho thể đột biến vì thể đa bội thường sinh trưởng , phát triển mạnh, chống chịu tốt.- Thể đa bội chẵn sinh sản hữu tính bình thường còn thể đa bội lẻ mới khó khăn trong sinh sản hữu tính.- Thể đa bội thường gặp ở thực vật ít gặp ở động vật.