

CHUYÊN ĐỀ I: DI TRUYỀN & BIẾN DỊ

VẤN ĐỀ 1. CẤU TRÚC - CƠ CHẾ DT & BIẾN DỊ Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ

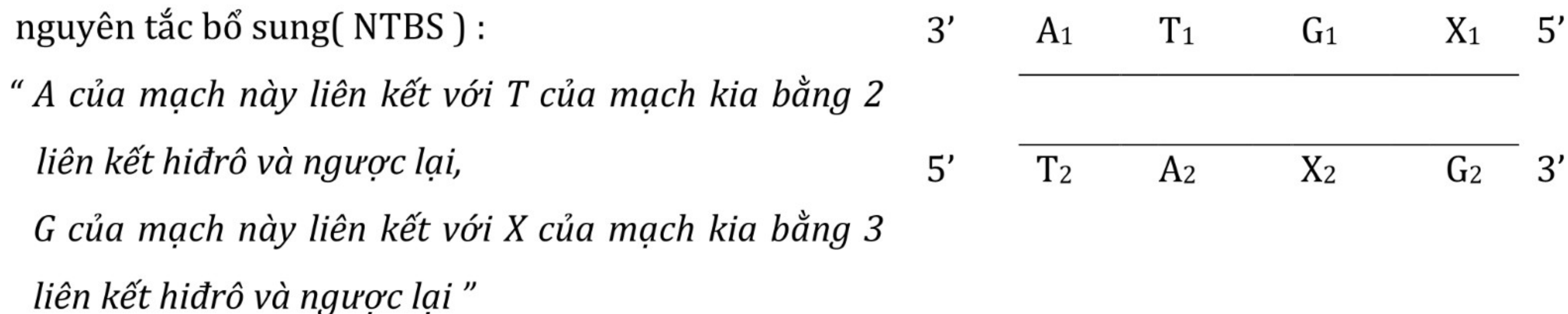
A. TÓM TẮT LÝ THUYẾT

1. Cấu trúc ở cấp độ phân tử

1.1. Cấu trúc của & chức năng của ADN

* Cấu trúc:

- ADN có cấu trúc đa phân, mà đơn phân là các Nu (A, T, G, X), các Nu liên kết với nhau bằng liên kết photphodi este (liên kết cộng hóa trị) để tạo thành chuỗi pôli Nu (mạch đơn)
- Gồm 2 mạch đơn(chuỗi poli Nuclêôtit) xoắn song song ngược chiều và xoắn theo chu kì. Mỗi chu kì xoắn gồm 10 cặp Nu, có chiều dài 34 \AA (mỗi nu có chiều dài $3,4 \text{ \AA}$ và KLPT là 300 đ.v.C).
- Giữa 2 mạch đơn : các Nu trên mạch đơn này liên kết bổ sung với các Nu trên mạch đơn kia theo nguyên tắc bổ sung(NTBS) :



- **Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hóa cho một sản phẩm xác định (sản phẩm đó có thể là chuỗi pôlipeptit hay ARN)**
- **Cấu trúc chung của gen cấu trúc:**
 - + Các gen ở sinh vật nhân sơ có vùng mã hóa liên tục được gọi là gen không phân mảnh. Phần lớn gen của SV nhân thực là gen phân mảnh: xen kẽ các đoạn mã hóa aa (êxôn) là các đoạn không mã hóa aa (intrôn).
- + **Gen mã hóa prôtêin gồm 3 vùng trình tự Nu:**
 - o **Vùng điều hòa** : nằm ở đầu 3' mạch mã gốc, có trình tự Nu đặc biệt giúp ARN – pôlimeraza bám vào để khởi động, đồng thời điều hòa quá trình phiên mã.
 - o **Vùng mã hóa** : mang thông tin mã hóa các aa.
 - o **Vùng kết thúc**: nằm ở đầu 5' mang tín hiệu kết thúc phiên mã.
- **Mã di truyền** : là trình tự các nuclêôtit trong gen (mạch mã gốc) quy định trình tự các axit amin trong phân tử prôtêin.
- **Đặc điểm của mã di truyền:**
 - + MDT được đọc từ một điểm xác định theo từng bộ ba không gối chồng lên nhau.
 - + MDT có tính phổ biến.
 - + MDT có tính đặc hiệu.
 - + MDT mang tính thoái hóa.

- + * **Chức năng:** Mang, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền

1.2. Cấu trúc các loại ARN

* Cấu trúc:

- ARN được cấu trúc theo nguyên tắc đa phân mà đơn phân là các Nu (A, U, G, X).

ARN chỉ gồm 1 chuỗi pôli Nuclêôtit do các Nu liên kết với nhau bằng liên kết hóa trị. Các bộ ba Nu trên mARN gọi là codon(bộ ba mã sao), bộ ba Nu trên tARN gọi là anticodon(bộ ba đối mã).

- Trong 64 bộ ba có:
- + 1 bộ ba vừa làm tín khởi đầu dịch mã, vừa mã hóa aa Met ở sinh vật nhân thực(hoặc f Met ở sinh vật nhân sơ) đgl bộ ba mở đầu: AUG.

Có ba bộ ba không mã hóa aa và làm tín hiệu kết thúc dịch mã (bộ ba kết thúc) : UAA, UAG và UGA.

* Chức năng :

- + mARN có chức năng truyền đạt thông tin di truyền từ gen → Ri để tổng hợp prôtêin.
- + tARN có chức năng vận chuyển axit amin tới ribôxôm để tổng hợp nên prôtêin.
- + rARN là thành phần cấu tạo nên ribôxôm.

1.3. Cấu trúc của prôtêin

- Prôtêin là đại phân tử hữu cơ cấu tạo theo nguyên tắc đa phân mà đơn phân là các axit amin
- Các aa liên kết với nhau bằng liên kết peptit → chuỗi pôlipeptit

2. Cơ chế di truyền ở cấp độ phân tử

2.1. Cơ chế nhân đôi ADN

2.1.1. Cơ chế nhân đôi ở sinh vật nhân sơ

* Cơ chế:

- Vị trí : diễn ra trong nhân tế bào.
- Thời điểm : diễn ra tại kì trung gian.
- Diễn biến :

+ **Bước 1: Tháo xoắn phân tử ADN:**

- o Nhờ các enzym tháo xoắn, hai mạch đơn của phân tử ADN tách dần tạo nên chạc nhân đôi (hình chữ Y) và để lộ ra 2 mạch khuôn.

+ **Bước 2: Tổng hợp các mạch ADN mới:**

- o ADN – pôlimeraza xúc tác hình thành mạch đơn mới theo chiều 5' – 3'. Các Nu trên mạch khuôn liên kết với các Nu môi trường nội bào theo NTBS:

“ A_{mạch khuôn} liên kết với T_{môi trường} bằng 2 liên kết hiđrô

T_{mạch khuôn} liên kết với A_{môi trường} bằng 2 liên kết hiđrô

G_{mạch khuôn} liên kết với X_{môi trường} bằng 3 liên kết hiđrô

- + **Cấu trúc của operon Lac:**
- **Cơ chế ĐHHĐ của Operon Lac:**
- + **Giai đoạn ức chế:**
 - o Khi môi trường không có Lactôzơ, R tổng hợp prôtêin ức chế → liên kết với vùng O ⇒ ngăn cản phiên mã của nhóm gen cấu trúc.
- + **Giai đoạn cảm ứng:**
 - o Khi môi trường có Lactôzơ, một số phân tử liên kết và làm biến đổi cấu hình không gian của prôtêin ức chế → liên kết với vùng O ⇒ ARN – polymeraza liên kết với vùng khởi động để tiến hành phiên mã.
 - o Khi Lactôzơ bị phân giải hết, prôtêin ức chế liên kết với vùng O và quá trình phiên mã dừng lại ⇒ ĐHHĐ gen ở sinh vật nhân xảy ra ở mức độ phiên mã.

2.4.2. Điều hòa hoạt động của gen ở sinh vật nhân thực

- Cơ chế ĐH phức tạp hơn SV nhân sơ, do cấu trúc phức tạp của ADN trong NST.
- ADN có số cặp Nu lớn, chỉ một bộ phận mã hóa tính trạng DT, còn lại đóng vai trò ĐH hoặc k^o HĐ.
- ADN nằm trong NST có cấu trúc bền xoắn phức tạp nên trước khi phiên mã phải tháo xoắn.
- Sự ĐHHĐ của gen diễn ra nhiều mức, qua nhiều giai đoạn: NST tháo xoắn, phiên mã, biến đổi sau phiên mã, dịch mã và biến đổi sau dịch mã.

Tóm tắt cơ chế di truyền ở cấp độ phân tử

Các cơ chế	Diễn biến cơ bản .
Nhân đôi ADN	<ul style="list-style-type: none"> - Các mạch đơn được tổng hợp theo chiều 5' – 3' , một mạch được tổng hợp liên tục , mạch còn lại được tổng hợp gián đoạn . - Có sự tham gia của enzym tháo xoắn , kéo dài mạch . - Diễn ra theo nguyên tắc bổ sung nửa bảo toàn và khuôn mẫu
Phiên mã	<ul style="list-style-type: none"> - Enzim tiếp cận ở điểm khởi đầu và đoạn ADN bắt đầu tháo xoắn . - Enzim dịch chuyển trên mạch khuôn theo chiều 3' – 5' và sợi ARN kéo dài theo chiều 5' – 3' , các đơn phân kết hợp theo nguyên tắc bổ sung . - Đến điểm kết thúc , ARN tách khỏi mạch khuôn .
Dịch mã	<ul style="list-style-type: none"> - Các axit amin đã hoạt hoá được tARN mang vào ribôxôm . - Ribôxôm dịch chuyển trên mARN theo chiều 5' – 3' theo từng bộ ba và chuỗi polipeptit được kéo dài . - Đến bộ ba kết thúc chuỗi polipeptit tách khỏi ribôxôm .
Điều hoà hoạt động của gen	<ul style="list-style-type: none"> - Gen điều hoà tổng hợp prôtêin ức chế kìm hãm sự phiên mã , khi chất cảm ứng làm bất hoạt chất kìm hãm thì sự phiên mã diễn ra . Sự điều hoà phụ thuộc vào nhu cầu tế bào .

$X_{mạch}$ khuôn liên kết với $G_{môi trường}$ bằng 3 liên kết hiđrô ”

- Trên mạch khuôn(3'-5') mạch mới được tổng hợp liên tục. Trên mạch khuôn(5'-3') mạch mới được tổng hợp gián đoạn tạo nên các đoạn Okazaki sau đó các đoạn Okazaki được nối lại với nhau nhờ enzym nối(ligaza. .

+ **Bước 3: Hai phân tử ADN được tạo thành:**

- Các mạch mới được tổng hợp đến đâu thì 2 mạch đơn xoắn đến đó tạo thành phân tử AND con, trong đó một mạch mới được tổng hợp còn mạch kia là của ADN ban đầu(NT bbt).

* **Ý nghĩa của nhân đôi ADN:** đảm bảo Tính trạngDT được truyền đạt một cách chính xác qua các thế hệ tế bào và cơ thể

2.1.2. Cơ chế nhân đôi ở sinh vật nhân thực

- Cơ bản giống với sinh vật nhân sơ.
- Điểm khác: TB nhân thực có nhiều phân tử ADN có kích thước lớn, có nhiều đơn vị nhân đôi(nhiều chạc sao chép) → quá trình nhân đôi diễn ra nhiều điểm trên phân tử ADN.

2.2. Cơ chế phiên mã

* **Cơ chế:**

- Vị trí : diễn ra trong nhân tế bào.
- Thời điểm : khi tế bào cần tổng hợp một loại prôtêin nào đó
- Diễn biến :

+ **Bước 1: Tháo xoắn phân tử ADN:**

- Enzim ARN-pôlimeraza bám vào vùng điều hòa làm gen tháo xoắn để lộ mạch mã gốc(3'-5') khởi đầu phiên mã.

+ **Bước 2: Tổng hợp phân tử ARN**

- ARN-pôlimeraza trượt dọc theo mạch mã gốc trên gen có chiều 3'-5' để tổng hợp nên mARN theo nguyên tắc bổ sung:

“ $A_{mạch gốc}$ liên kết với U_m bằng 2 liên kết hiđrô

$T_{mạch gốc}$ liên kết với A_m bằng 2 liên kết hiđrô

$G_{mạch gốc}$ liên kết với X_m bằng 3 liên kết hiđrô

$X_{mạch gốc}$ liên kết với G_m bằng 3 liên kết hiđrô ”

+ **Bước 3: Kết thúc phiên mã**

- Khi ARN-pôlimeraza gặp tín hiệu kết thúc thì phiên mã kết thúc. mARN được giải phóng
- **Ở SV nhân sơ**, mARN sau phiên mã được sử dụng ngay làm khuôn để tổng hợp prôtêin, **ở SV nhân thực** mARN sau phiên mã được loại bỏ các đoạn intron, nối các đoạn exon tạo ra mARN trưởng thành.

* **Ý nghĩa của phiên mã:**

2.3. Cơ chế dịch mã

* Cơ chế:

- Vị trí : diễn ra ở tế bào chất.
- Thời điểm : Khi tế bào và cơ thể có nhu cầu.
- Diễn biến : trải qua 2 giai đoạn

✎ **Giai đoạn hoạt hóa aa:**

Trong tế bào chất(môi trường nội bào) $aa + tARN \xrightarrow{\text{enzim, ATP}} aa-tARN$ (phức hệ)

✎ **Giai đoạn tổng hợp chuỗi pôlipeptit:**

+ **Bước 1: Khởi đầu dịch mã:**

- o Tiểu đơn vị bé của Ri gắn với mARN tại vị trí nhận biết đặc hiệu và di chuyển đến bb mở đầu(AUG).
- o aa_{mđ} - tARN tiến vào bb mở đầu(đối mã của nó khớp với mã mở đầu trên mARN theo NTBS), sau đó tiểu phần lớn gắn vào tạo thành Ri hoàn chỉnh.

+ **Bước 2: Kéo dài chuỗi pôlipeptit**

- o aa₁- tARN tiến vào ribôxôm (đối mã của nó khớp với mã thứ nhất trên mARN theo NTBS) liên kết peptit được hình thành giữa aa_{mđ} với aa₁.
- o Ribôxôm chuyển dịch sang bb thứ 2, tARN vận chuyển aa_{mđ} được giải phóng. Tiếp theo, aa₂- tARN tiến vào ribôxôm (đối mã của nó khớp với bb thứ hai trên mARN theo NTBS), hình thành liên kết peptit giữa aa₂ và axit aa₁.
- o Ribôxôm chuyển dịch đến bb thứ ba, tARN vận chuyển axit aa₁ được giải phóng. Quá trình cứ tiếp tục như vậy đến bb tiếp giáp với bb kết thúc của phân tử mARN.

+ **Bước 3: Kết thúc:** Khi Ri dịch chuyển sang bb kết thúc, quá trình dịch mã dừng lại, 2 tiểu phần Ri tách nhau ra, enzym đặc hiệu loại bỏ aa_{mđ} và chuỗi pôlipeptit được giải phóng.

* Ý nghĩa của dịch mã:

2.4. Cơ chế điều hòa hoạt động của gen

2.4.1. Điều hòa hoạt động của gen ở sinh vật nhân sơ(ĐHHĐ của Operon LaC.

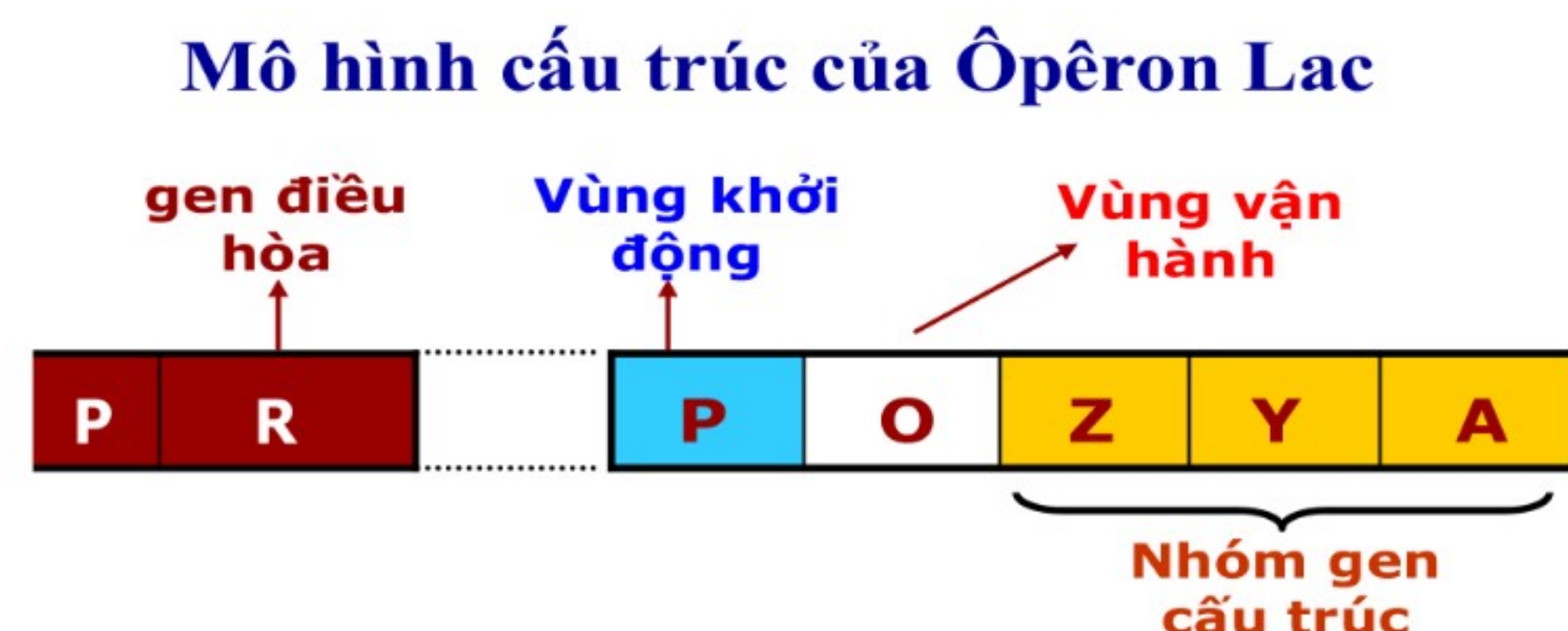
- Cấu trúc của operon Lac:

+ **Vùng khởi động(P):** có trình tự Nu đặc thù, giúp ARN- polymeraza bám vào để khởi đầu phiên mã.

+ **Vùng vận hành(O):** Có trình tự Nu đặc biệt, tại đó prôtêin ức chế có thể liên kết ngăn cản phiên mã.

+ **Nhóm gen cấu trúc(Z, Y, A. :** quy định tổng hợp các enzym phân giải Lactôzơ

+ **Gen điều hòa(R):** không nằm trong thành phần của operon, có k/n tổng hợp prôtêin ức chế có thể liên kết với vùng vận hành, ngăn cản phiên mã.



3. Cơ chế biến dị ở cấp độ phân tử (đột biến gen)

3.1. Khái niệm và các dạng:

- Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen, thường liên quan tới một cặp Nu xảy ra tại một điểm nào đó trên phân tử ADN(ĐB điểm).

Thể đột biến: là những cá thể mang đột biến đã biểu hiện thành kiểu hình.

- ĐBG(đột biến điểm) bao gồm: Mất, thêm, thay thế một hoặc một số cặp Nu.

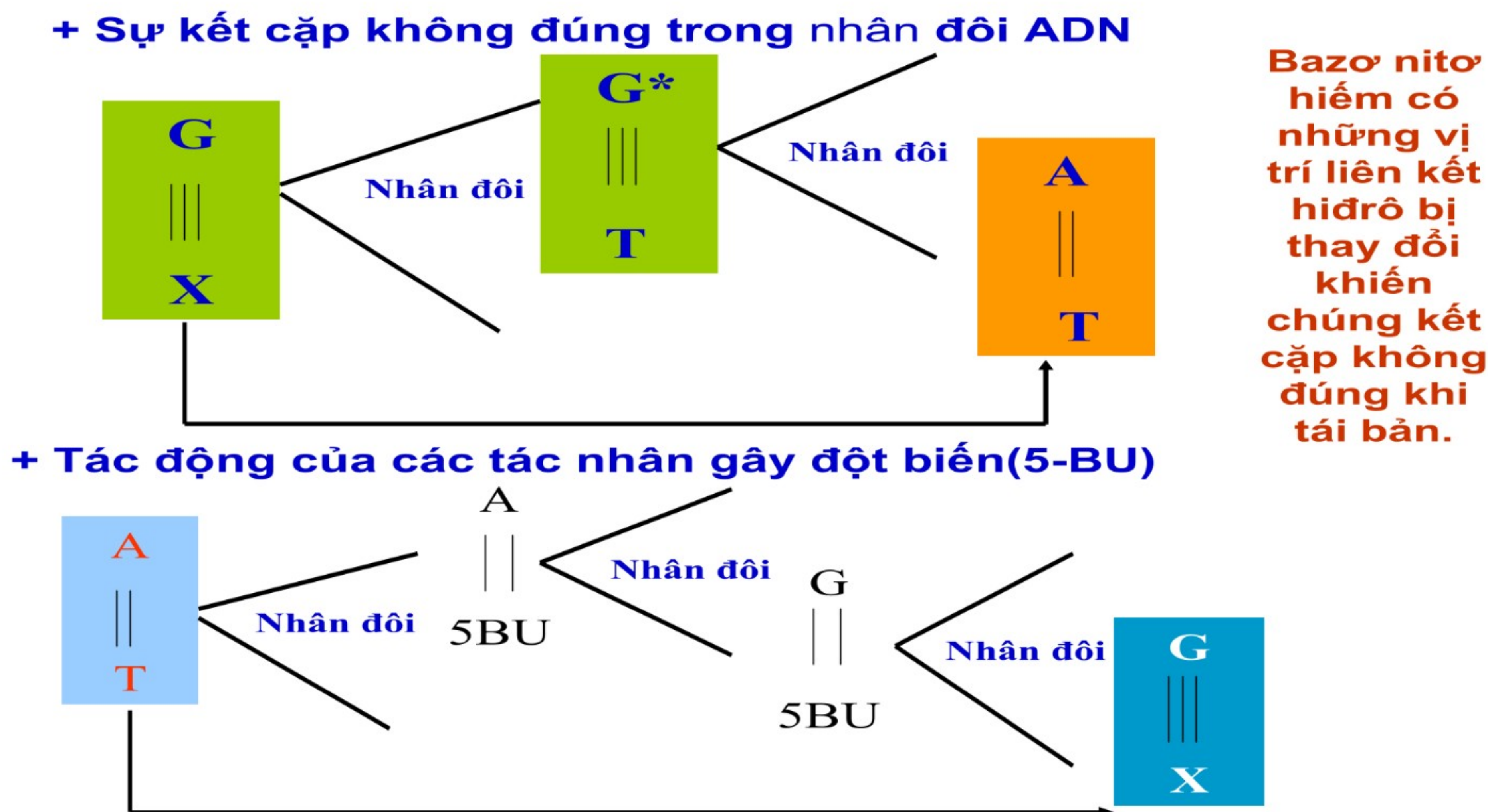
3.2. Nguyên nhân:

Do tác động của các tác nhân hóa học(5-BU, EMS, các hóa chất độc hại,...), tác nhân vật lí (tia tử ngoại, tia phóng xạ,...), tác nhân sinh học(virut) hoặc những rối loạn sinh lí, hóa sinh trong tế bào.

3.3. Cơ chế phát sinh:

- Cơ chế chung: Tác nhân gây đột biến gây ra những sai sót trong quá trình nhân đôi ADN.
- Đột biến điểm thường xảy ra trên một mạch của gen dưới dạng tiền đột biến. Dưới tác dụng của enzym sửa sai, nó có thể trở về trạng thái ban đầu hoặc tạo thành đột biến qua các lần nhân đôi tiếp theo.

- Ví dụ:



3.4. Hậu quả và ý nghĩa của ĐBG:

- **Hậu quả:**

Đột biến gen có thể có hại, có lợi nhưng phần lớn là vô hại. Mức độ có hại, có lợi của đột biến phụ thuộc vào tùy tổ hợp gen và điều kiện môi trường.

- **Ý nghĩa:** ĐBG tạo ra nhiều alen mới là nguồn nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống