# Lý thuyết Bài 2: Gene, quá trình truyền đạt thông tin di truyền và hệ gene

**Lý thuyết Sinh học 12 Bài 2: Gene, quá trình truyền đạt thông tin di truyền và hệ gene**  
  
**1. Gene là gì?**  
Gene là một đoạn của phân tử DNA mang thông tin quy định một loại sản phẩm là chuỗi polypeptide hoặc RNA.  
**2. Gene có cấu trúc như thế nào?**  
Cấu trúc của một gene bao gồm ba vùng: vùng điều hòa, vùng mã hoa và vùng kết thúc (H2.1).  
- Vùng điều hòa nằm ở đầu 3' trên mạch khuôn của gene, có trình tự nucleotide được gọi là promoter, nơi enzyme phiên mã có thể liên kết và tiến hành phiên mã cùng một số vùng liên kết với các protein điều hòa, điều khiển sự hoạt động của gene.  
- Vùng mã hóa nằm kế tiếp vùng điều hoà, chứa thông tin quy định trình tự các amino acid trong chuỗi polypeptide hoặc trình tự RNA.  
- Vùng kết thúc nằm ở đầu 5' trên mạch khuôn của gene, mang tín hiệu kết thúc phiên mã.  
**3. Gene được phân loại như thế nào?**  
Theo chức năng, các gene được chia thành hai loại: gene cấu trúc và gene điều hoà. Gene cấu trúc tạo ra các sản phẩm cấu tạo nên các thành phần của tế bào. Gene điều hòa tạo ra sản phẩm điều hòa sự biểu hiện của các gene khác.  
Dựa trên cấu trúc của vùng mã hóa, các gene được phân loại thành gene không phân mảnh (không chứa intron) và gene phân mảnh (chứa intron).  
**4. Hệ gene là gì?**  
Hệ gene là tập hợp tất cả vật chất di truyền (DNA) trong tế bào của một sinh vật.  
Hệ gene của sinh vật được biết đến nhờ có các tiến bộ của nhiều ngành khoa học giúp giải trình tự toàn bộ các phân tử DNA của tế bào, qua đó tìm ra được cấu trúc và chức năng của các gene.  
**5. Một số thành tựu và ứng dụng giải trình tự gene người là gì?**  
Thành tựu nghiên cứu hệ gene người  
Các nhà sinh học phân tử đã giải trình tự nucleotide của hệ gene người gồm hơn 3,2 tỷ cặp nucleotide trên 23 cặp NST vào năm 2004 (mặc dù vẫn còn một số vùng nhỏ chưa được giải trình tự) với độ chính xác lên đến 99,999%. Tổng số gene mã hóa protein trong hệ gene người ước tính khoảng gần 21 300. Số lượng nucleotide trong các exon ở toàn bộ gene quy định protein và tổng số vùng mã hóa của các gene quy định rRNA, tRNA chiếm 1,5% số lượng nucleotide trong hệ gene người. Số lượng nucleotide của các vùng điều hoà của tất cả các gene chiếm khoảng 5% hệ gene, trong khi tổng số nucleotide trong tất cả các intron xấp xỉ 20% hệ gene. Trung bình mỗi gene của người dài khoảng 27000 cặp nucleotide và có 10 exon.  
Ứng dụng trong y học: Giải trình tự hệ gene của một người giúp bác sĩ biết được người đó có mang gene bệnh hay không, qua đó đưa ra biện pháp phòng và trị bệnh. Ví dụ: giải trình tự hệ gene của mỗi người có thể biết được người này mang loại gene ung thư nào để lựa chọn sử dụng thuốc đặc trị ức chế sản phẩm của gene đó (thuốc hướng đích), làm tăng hiệu quả điều trị. Giải trình tự hệ gene người cũng được ứng dụng trong ngành pháp yđể tìm ra thủ phạm trong các vụ án, danh tính nạn nhân trong các vụ tai nạn hoặc xác định mối quan hệ họ hàng.  
Ứng dụng trong nghiên cứu tiến hóa: So sánh trình tự nucleotide trong hệ gene của nhiều loài sinh vật có thể cho biết mối quan hệ tiến hóa giữa các loài. Nhìn chung, các loài có cấu trúc hệ gene càng giống nhau thì càng có quan hệ họ hàng gần gũi vì chúng mới được phân tách chưa có nhiều thời gian tích lũy đột biến tạo nên sự khác biệt lớn. Ví dụ: Khi so sánh hệ gene người và hệ gene của các loài linh trưởng, các nhà khoa học nhận thấy, tinh tinh có quan hệ họ hàng gần gũi nhất với loài.