

BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO

NGUYỄN THÀNH ĐẠT (Tổng Chủ biên)

PHẠM VĂN LẬP (Chủ biên) - ĐẶNG HỮU LANH - MAI SỸ TUẤN



Sinh học 12

NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC

Bản quyền thuộc Nhà xuất bản Giáo dục - Bộ Giáo dục và Đào tạo

720 - 2007/CXB/523 - 1571/GD

Mã số : CH209M8



Sách giáo khoa (SGK) Sinh học lớp 12 được biên soạn theo chương trình cải cách giáo dục do Bộ Giáo dục và Đào tạo ban hành năm 2006, nhằm cung cấp cho học sinh những kiến thức cơ bản và cập nhật ở mức phổ thông về Di truyền học, tiến hoá và Sinh thái học.

Trong quá trình biên soạn các tác giả đã cố gắng quán triệt tinh thần đổi mới cách dạy và học, khơi dậy tính năng động, khả năng tự học, từ đó phát huy tư duy sáng tạo của học sinh. Đồng thời, cố gắng kết hợp lí thuyết với thực hành, vận dụng để giải quyết các vấn đề của thực tiễn.

Khi sử dụng sách, học sinh cần lưu ý :

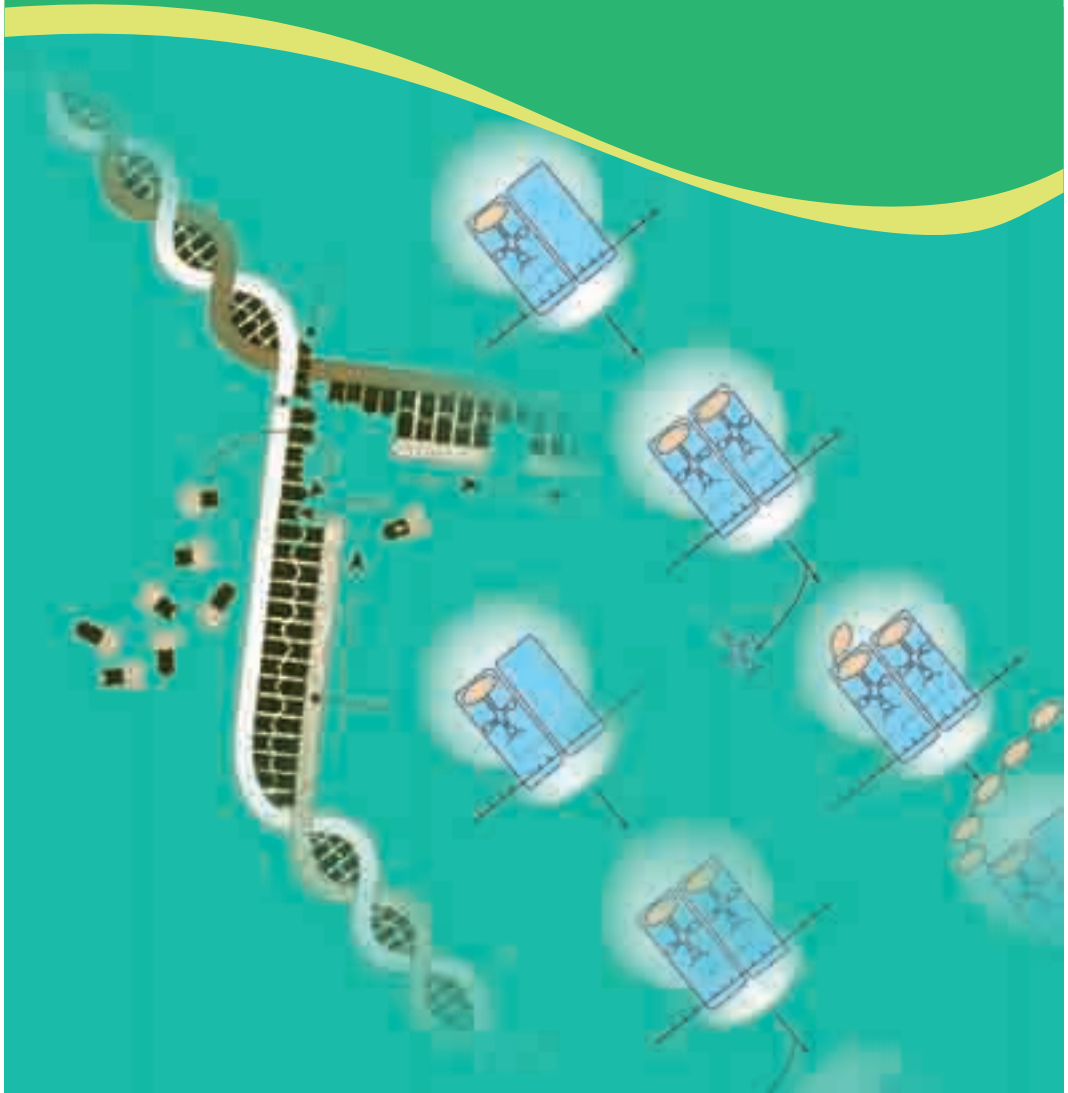
1. Kí hiệu ▼ : Chỉ những câu hỏi, vấn đề mà khi đọc học sinh cần suy nghĩ, liên hệ thực tế để hiểu rõ kiến thức.
2. Phần tóm tắt trong khung là những ý chính của bài, cần ghi nhớ.
3. Cuối mỗi bài đều có các câu hỏi và bài tập để làm ở nhà. Câu hỏi có dấu * là những câu khó dành cho những em học khá, giỏi.
4. Với những câu hỏi và bài tập điền câu trả lời, các em nên ghi vào vở bài tập, không nên trả lời trực tiếp vào sách.
5. Phần “Em có biết ?” : Cung cấp một số thông tin hấp dẫn nhằm mở rộng kiến thức của bài, không phải nội dung bắt buộc của bài học.

Các tác giả rất mong nhận được ý kiến đóng góp của bạn đọc để lần tái bản sau sách hoàn thiện hơn.

CÁC TÁC GIẢ

Phần *năm*

Di truyền học



Chương I

CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài

1

GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN

I - GEN

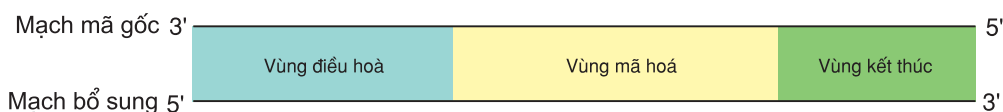
1. Khái niệm

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

Ví dụ : Gen hemôglôbin anpha ($Hb \alpha$) là gen mã hoá chuỗi pôlipeptit α góp phần tạo nên phân tử Hb trong tế bào hồng cầu ; gen tARN mã hoá phân tử ARN vận chuyển,...

2. Cấu trúc chung của gen cấu trúc

Mỗi gen mã hoá prôtêin gồm 3 vùng trình tự nuclêôtit (hình 1.1).



Hình 1.1. Cấu trúc chung của một gen cấu trúc

– Vùng điều hoà : nằm ở đầu 3' của mạch mã gốc của gen, có trình tự 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 (êxôn) là các đoạn không mã hoá axit amin (intron). Vì vậy, các gen này được 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

Gen được cấu tạo từ các nuclêôtit, còn chuỗi pôlipeptit (prôtêin) lại được cấu tạo từ các axit amin. Trong ADN chỉ có 4 loại nuclêôtit (A, T, G, X), nhưng trong prôtêin có khoảng 20 loại axit amin. Vậy làm thế nào gen có thể quy định được cấu trúc chuỗi pôlipeptit ?

Bằng thực nghiệm, các nhà khoa học đã khám phá được toàn bộ bí mật của mã di truyền và người ta nhận thấy rằng cứ 3 nuclêôtit đứng liền nhau mã hoá một axit amin. Để biết được chính xác ba nuclêôtit nào mã hoá axit amin nào, người ta đã tiến hành rất nhiều thí nghiệm để giải mã di truyền. Năm 1966, tất cả 64 bộ ba (được gọi là các côđon) trên ARN thông tin tương ứng với 64 bộ ba (triplet) trên ADN mã hoá các axit amin đã được giải hoàn toàn bằng thực nghiệm (bảng 1).

Trong số 64 bộ ba có 3 bộ ba không mã hoá cho axit amin nào. Các bộ ba này là UAA, UAG, UGA và được gọi là các bộ ba kết thúc vì nó quy định tín hiệu kết thúc quá trình dịch mã. Bộ ba AUG là mã mở đầu với chức năng khởi đầu dịch mã và mã hoá axit amin mêtiônin (ở sinh vật nhân sơ là foocmin mêtiônin).

Các nhà khoa học cho thấy mã di truyền có một số đặc điểm sau :

– Mã di truyền được đọc từ một điểm xác định theo từng bộ ba nuclêôtit mà không gối lên nhau.

– Mã di truyền có tính phổ biến, tức là tất cả các loài đều có chung một bộ mã di truyền, trừ một vài ngoại lệ.

– Mã di truyền có tính đặc hiệu, tức là một bộ ba chỉ mã hoá cho một loại axit amin.

– Mã di truyền mang tính thoái hoá, tức là nhiều bộ ba khác nhau cùng xác định một loại axit amin, trừ AUG và UGG.

Bảng 1. Bảng mã di truyền

		Chữ cái thứ hai					
		U	X	A	G		
Chữ cái thứ nhất	U	UUU } Phe UUX } UUA } Leu UUG }	UXU } UXX } Ser UXA } UXG }	UAU } Tyr UAX } UAA } KT UAG }	UGU } Cys UGX } UGA } KT UGG } Trp	U X A G	Chữ cái thứ ba
	X	XUU } XUX } Leu XUA } XUG }	XXU } XXX } Pro XXA } XXG }	XAU } His XAX } XAA } Gln XAG }	XGU } XGX } Arg XGA } XGG }	U X A G	
	A	AUU } AUX } Ile AUA } AUG } Met (MĐ)	AXU } AXX } Thr AXA } AXG }	AAU } Asn AAX } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGX } AGA } Arg AGG }	U X A G	
	G	GUU } GUX } Val GUA } GUG }	GXU } GXX } Ala GXA } GXG }	GAU } Asp GAX } GAA } Glu GAG }	GGU } GGX } Gly GGA } GGG }	U X A G	

(Phe : Phenylalanin, Leu : Loxin, Ile : İzôloxin, Met : Mêtônin, Val : Valin, Ser : Xêrin, Pro : Prôlin, Thr : Threônin, Ala : Alanin, Tyr : Tirôzin, His : Histidin, Gln : Glutamin, Asn : Asparagin, Lys : Lizin, Asp : Axit Aspactic, Glu : Axit glutamic, Cys : Xistêin, Trp : Triptôphan, Arg : Acginin, Gly : Glixin)

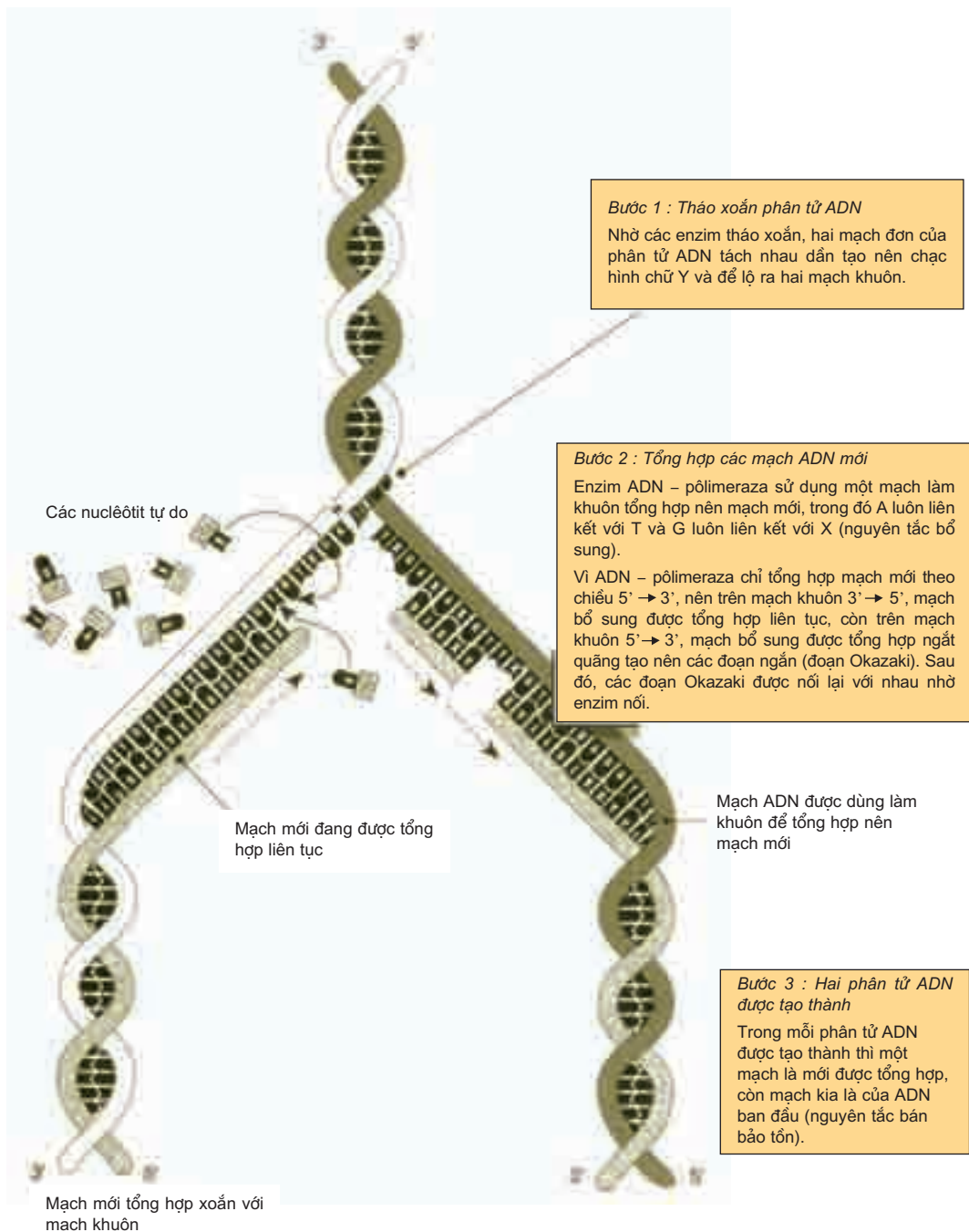
Trong bảng 1, mỗi codon gồm ba chữ cái, mỗi chữ cái là tên viết tắt của một nuclêôtit. Các bộ ba có ghi KT là mã kết thúc, MĐ là mã mở đầu.

III - QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN (tái bản ADN)

Quá trình nhân đôi của ADN diễn ra ngay trước khi tế bào bước vào giai đoạn phân chia tế bào. Quá trình này tạo ra 2 crômatit trong nhiễm sắc thể (NST) để chuẩn bị phân chia tế bào.

Sơ đồ ở hình 1.2 nêu các bước chủ yếu trong quá trình nhân đôi của ADN.

Từ nguyên tắc nhân đôi ADN, hiện nay người ta đã đề xuất phương pháp có thể nhân một đoạn ADN nào đó trong ống nghiệm thành vô số bản sao trong thời gian ngắn phục vụ cho nghiên cứu và ứng dụng thực tiễn.



Hình 1.2. Sơ đồ minh họa quá trình nhân đôi ADN

- Gen là một đoạn ADN mang thông tin mã hoá một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.
- Mã di truyền là mã bộ ba và được đọc liên tục bắt đầu từ một điểm xác định theo từng cụm ba nuclêôtit. Mỗi bộ ba mã hoá một axit amin. Mã di truyền được dùng chung cho tất cả các loài sinh vật. Mã di truyền mang tính thoái hoá.
- Quá trình nhân đôi ADN diễn ra theo nguyên tắc bổ sung và bán bảo tồn. Nhờ đó, hai phân tử ADN con được tạo ra hoàn toàn giống nhau và giống với phân tử ADN mẹ.

Câu hỏi và bài tập

1. Gen là gì ? Cho ví dụ minh hoạ.
2. Trình bày cấu trúc chung của các gen mã hoá prôtêin.
3. Giải thích nguyên tắc bổ sung và nguyên tắc bán bảo tồn trong quá trình nhân đôi ADN. Nêu ý nghĩa của quá trình nhân đôi ADN.
4. Mã di truyền có các đặc điểm gì ?
5. Hãy giải thích vì sao trên mỗi chạc chữ Y chỉ có một mạch của phân tử ADN được tổng hợp liên tục, mạch còn lại được tổng hợp một cách gián đoạn.
6. Hãy chọn phương án trả lời đúng.
Vai trò của enzym ADN pôlimeraza trong quá trình nhân đôi ADN là
 A. tháo xoắn phân tử ADN.
 B. bẻ gãy các liên kết hiđrô giữa hai mạch ADN.
 C. lắp ráp các nuclêôtit tự do theo nguyên tắc bổ sung với mỗi mạch khuôn của ADN.
 D. cả A, B và C.

I - PHIÊN MÃ

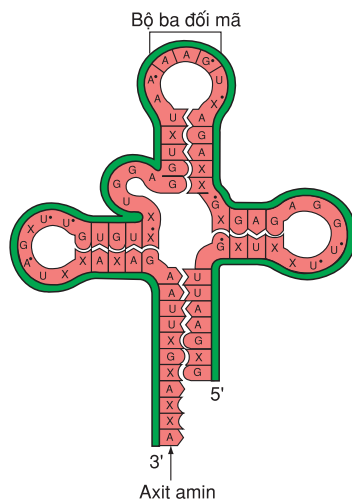
Quá trình tổng hợp ARN trên mạch khuôn ADN được gọi là quá trình phiên mã. Mặc dù gen được cấu tạo từ 2 mạch nuclêôtit nhưng trong mỗi gen chỉ có một mạch được dùng làm khuôn (mạch mã gốc) để tổng hợp nên phân tử ARN.

1. Cấu trúc và chức năng của các loại ARN

– ARN thông tin (mARN) được dùng làm khuôn cho quá trình dịch mã ở ribôxôm. Ở đầu 5' của phân tử mARN có một trình tự nuclêôtit đặc hiệu (không được dịch mã) nằm gần codon mở đầu để ribôxôm nhận biết và gắn vào. Vì được dùng làm khuôn để tổng hợp prôtêin nên mARN có cấu tạo mạch thẳng. Sau khi tổng hợp xong prôtêin, mARN thường được các enzym phân huỷ.

– ARN vận chuyển (tARN) có chức năng mang axit amin tới ribôxôm và đóng vai trò như “một người phiên dịch” tham gia dịch mã trên mARN thành trình tự các axit amin trên chuỗi pôlipeptit. Để đảm nhiệm được chức năng này, mỗi phân tử tARN đều có một *bộ ba đối mã* đặc hiệu (anticodon) có thể nhận ra và bắt đôi bổ sung với codon tương ứng trên mARN (hình 2.1). Trong tế bào thường có nhiều loại tARN khác nhau.

– ARN ribôxôm (rARN) kết hợp với prôtêin tạo nên ribôxôm (nơi tổng hợp prôtêin). Ribôxôm gồm hai tiểu đơn vị tồn tại riêng rẽ trong tế bào chất. Chỉ khi tổng hợp prôtêin, chúng mới liên kết với nhau thành ribôxôm hoạt động chức năng.

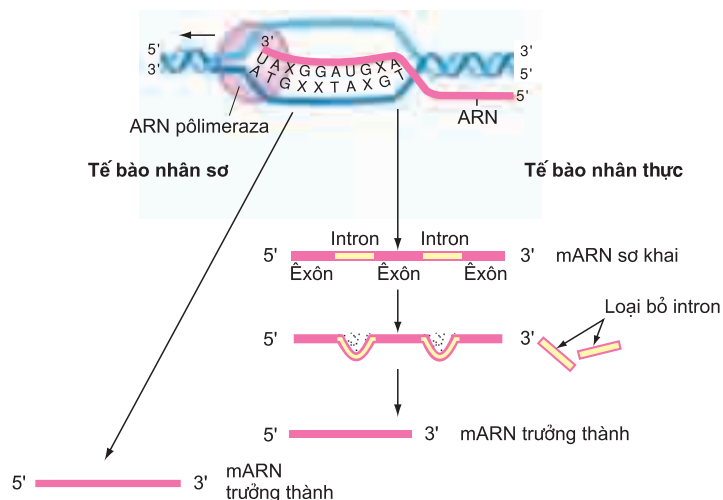


Hình 2.1. Cấu trúc của tARN

2. Cơ chế phiên mã

Trong quá trình phiên mã, trước hết enzym ARN pôlimeraza bám vào vùng điều hoà làm gen tháo xoắn để lộ ra mạch mã gốc có chiều 3' → 5' và bắt đầu tổng hợp mARN tại vị trí đặc hiệu (khởi đầu phiên mã).

Sau đó, ARN pôlimeraza trượt dọc theo mạch mã gốc trên gen có chiều $3' \rightarrow 5'$ để tổng hợp nên phân tử mARN theo nguyên tắc bổ sung (A bắt đôi với U, T bắt đôi với A, G bắt đôi với X và ngược lại) theo chiều $5' \rightarrow 3'$ (hình 2.2). Khi enzym di chuyển tới cuối gen, gặp tín hiệu kết thúc thì nó dừng phiên mã và phân tử mARN vừa tổng hợp được giải phóng. Vùng nào trên gen vừa phiên mã xong thì 2 mạch đơn đóng xoắn ngay lại.



Hình 2.2. Sơ đồ khái quát quá trình phiên mã

Ở tế bào nhân sơ, mARN sau phiên mã được trực tiếp dùng làm khuôn để tổng hợp prôtêin. Còn ở tế bào nhân thực, mARN sau phiên mã phải được cắt bỏ các intron, nối các êxôn lại với nhau thành mARN trưởng thành rồi đi qua màng nhân ra tế bào chất làm khuôn tổng hợp prôtêin.

II - DỊCH MÃ

Dịch mã là quá trình tổng hợp prôtêin. Quá trình này có thể chia thành hai giai đoạn là hoạt hoá axit amin và tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

1. Hoạt hoá axit amin

Trong tế bào chất, nhờ các enzym đặc hiệu và năng lượng ATP, mỗi axit amin được hoạt hoá và gắn với tARN tương ứng tạo nên phức hợp axit amin – tARN (aa – tARN).

2. Tổng hợp chuỗi pôlipeptit

Hình 2.3 là ví dụ minh hoạ các bước chính của quá trình tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

– Mở đầu (hình 2.3a) :

Tiểu đơn vị bé của ribôxôm gắn với mARN ở vị trí nhận biết đặc hiệu. Vị trí này nằm gần codon mở đầu. Bộ ba đối mã của phức hợp mở đầu Met – tARN (UAX) bổ sung chính xác với codon mở đầu (AUG) trên mARN. Tiểu đơn vị lớn của ribôxôm kết hợp tạo ribôxôm hoàn chỉnh sẵn sàng tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

– Kéo dài chuỗi pôlipeptit (hình 2.3b) :

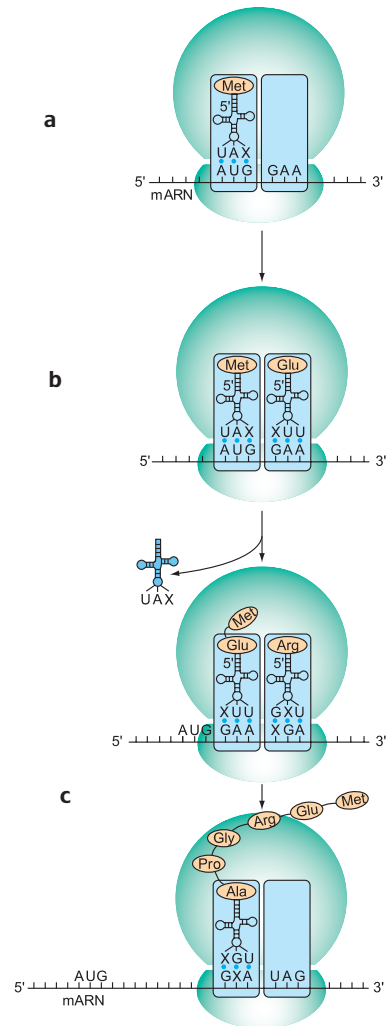
Côđon thứ hai trên mARN (GAA) gắn bổ sung với anticôđon của phức hợp Glu-tARN (XUU). Ribôxôm giữ vai trò như một khung đỡ mARN và phức hợp aa-tARN với nhau, đến khi hai axit amin Met và Glu tạo nên liên kết peptit giữa chúng. Ribôxôm dịch đi một côđon trên mARN để đỡ phức hợp côđon-anticôđon tiếp theo cho đến khi axit amin thứ ba (Arg) gắn với axit amin thứ hai (Glu) bằng liên kết peptit. Ribôxôm lại dịch chuyển đi một côđon trên mARN và cứ tiếp tục như vậy đến cuối mARN.

– Kết thúc (hình 2.3c) :

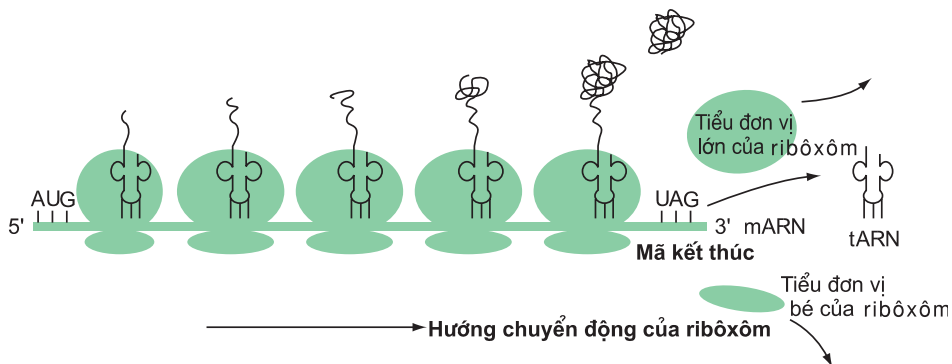
Khi ribôxôm tiếp xúc với mã kết thúc trên mARN (UAG) thì quá trình dịch mã hoàn tất.

Nhờ một loại enzym đặc hiệu, axit amin mở đầu (Met) được cắt khỏi chuỗi pôlipeptit vừa tổng hợp. Chuỗi pôlipeptit tiếp tục hình thành các cấu trúc bậc cao hơn, trở thành prôtêin có hoạt tính sinh học.

Trong quá trình dịch mã, mARN thường không gắn với từng ribôxôm riêng rẽ mà đồng thời gắn với một nhóm ribôxôm gọi là pôliribôxôm (gọi tắt là pôlixôm) giúp tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin (hình 2.4).

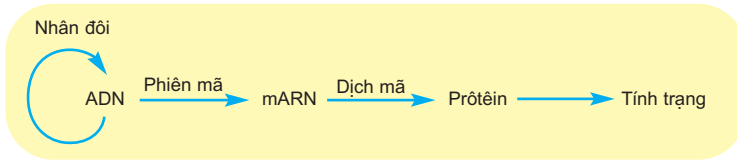


Hình 2.3. Sơ đồ cơ chế dịch mã



Hình 2.4. Sơ đồ hoạt động của pôliribôxôm trong quá trình dịch mã

Tóm lại, cơ chế phân tử của hiện tượng di truyền được thể hiện theo sơ đồ sau :



Vật liệu di truyền là ADN được truyền lại cho đời sau thông qua cơ chế nhân đôi của ADN.

Thông tin di truyền trong ADN được biểu hiện thành tính trạng của cơ thể thông qua cơ chế phiên mã từ ADN sang mARN rồi dịch mã từ mARN sang prôtêin và từ prôtêin biểu hiện thành tính trạng.

- *Phiên mã* : Thông tin di truyền trên mạch mã gốc của gen được phiên mã thành phân tử mARN theo nguyên tắc bổ sung.
- *Dịch mã* : Là quá trình tổng hợp prôtêin, trong đó các tARN mang các axit amin tương ứng đặt đúng vị trí trên mARN trong ribôxôm để tổng hợp nên chuỗi pôlipeptit.

Câu hỏi và bài tập

1. Hãy trình bày diễn biến và kết quả của quá trình phiên mã.
2. Quá trình dịch mã tại ribôxôm diễn ra như thế nào ?
3. Nêu vai trò của pôliribôxôm trong quá trình tổng hợp prôtêin.
4. Một đoạn gen có trình tự các nuclêôtit như sau :
3' XGA GAA TTT XGA 5' (mạch mã gốc)
5' GXT XTT AAA GXT 3'
 - a) Hãy xác định trình tự các axit amin trong chuỗi pôlipeptit được tổng hợp từ đoạn gen trên.
 - b) Một đoạn phân tử prôtêin có trình tự axit amin như sau :
– lôxin – alanin – valin – lizin –
Hãy xác định trình tự các cặp nuclêôtit trong đoạn gen mang thông tin quy định cấu trúc đoạn prôtêin đó.
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất.
Các prôtêin được tổng hợp trong tế bào nhân thực đều
 - A. bắt đầu bằng axit amin Met.
 - B. bắt đầu bằng axit amin foocmin mêtionin.
 - C. có Met ở vị trí đầu tiên bị cắt bởi enzym.
 - D. cả A và C.

I - KHÁI QUÁT VỀ ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

Điều hoà hoạt động gen chính là điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra. Trong mỗi tế bào của cơ thể, ví dụ tế bào người có khoảng 25000 gen, song ở mỗi thời điểm, để phù hợp với giai đoạn phát triển của cơ thể hay thích ứng với các điều kiện môi trường, chỉ có một số gen hoạt động còn phần lớn các gen ở trạng thái không hoạt động hoặc hoạt động rất yếu. Tế bào chỉ tổng hợp prôtêin cần thiết vào lúc thích hợp với một lượng cần thiết. Vậy làm thế nào tế bào có thể nhận biết được thời điểm nào thì cho gen nào hoạt động hay không hoạt động ?

Quá trình điều hoà hoạt động gen ở sinh vật rất phức tạp, có thể xảy ra ở nhiều mức độ khác nhau như điều hoà phiên mã (điều hoà số lượng mARN được tổng hợp trong tế bào), điều hoà dịch mã (điều hoà lượng prôtêin được tạo ra) và thậm chí điều hoà sau dịch mã (làm biến đổi prôtêin sau khi được tổng hợp để có thể thực hiện được chức năng nhất định). Tuy nhiên, điều hoà hoạt động gen ở tế bào nhân sơ xảy ra chủ yếu ở mức độ phiên mã nên SGK chỉ tập trung tìm hiểu cơ chế điều hoà phiên mã ở sinh vật nhân sơ.

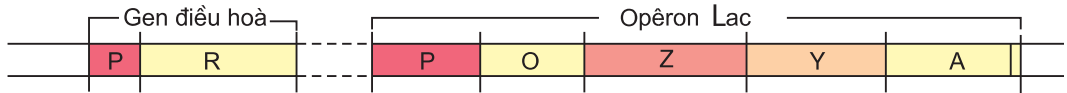
II - ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG CỦA GEN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ

Hai nhà khoa học Pháp là F. Jacôp và J. Mônô đã phát hiện ra cơ chế điều hoà qua opêron ở vi khuẩn đường ruột (*E. coli*) và đã nhận được giải thưởng Nôben về công trình này.

Để điều hoà được quá trình phiên mã thì mỗi gen ngoài vùng mã hoá luôn cần có các vùng điều hoà. Trong vùng điều hoà thường chứa một trật tự nuclêôtit đặc thù được gọi là vùng khởi động (promoter). Nhờ trình tự này mà enzym ARN pôlimeraza có thể nhận biết ra mạch nào là mạch mang mã gốc để tổng hợp mARN và quá trình phiên mã được bắt đầu từ đâu. Ngoài ra, trong vùng điều hoà còn có trình tự nuclêôtit đặc biệt được gọi là vùng vận hành (operator). Nhờ có trình tự nuclêôtit này mà prôtêin điều hoà có thể bám vào để ngăn cản quá trình phiên mã (hình 3.1).

1. Mô hình cấu trúc của opêron Lac

Trên phân tử ADN của vi khuẩn, các gen cấu trúc có liên quan về chức năng thường được phân bố liền nhau thành từng cụm có chung một cơ chế điều hoà được gọi là một opêron (hình 3.1).



Hình 3.1. Sơ đồ mô hình cấu trúc của opêron Lac ở vi khuẩn đường ruột (*E. coli*)

Opêron Lac bao gồm :

Z, Y, A : Các gen cấu trúc quy định tổng hợp các enzym tham gia vào các phản ứng phân giải đường lactôzơ có trong môi trường để cung cấp năng lượng cho tế bào.

O (operator) : Vùng vận hành là trình tự nuclêôtit đặc biệt, tại đó prôtêin ức chế có thể liên kết làm ngăn cản sự phiên mã.

P (promoter) : Vùng khởi động, nơi mà ARN pôlimeraza bám vào và khởi đầu phiên mã.

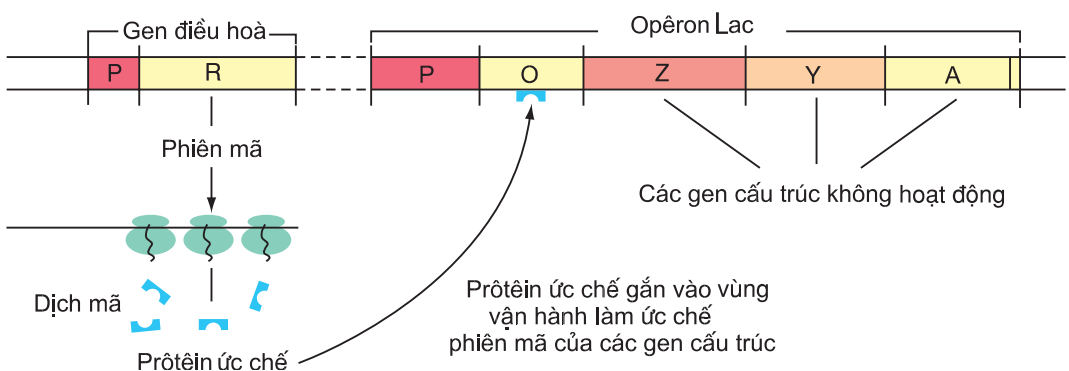
Một gen khác tuy không nằm trong thành phần của opêron, song đóng vai trò quan trọng trong điều hoà hoạt động các gen của opêron là gen điều hoà R.

Gen điều hoà R khi hoạt động sẽ tổng hợp nên prôtêin ức chế. Prôtêin này có khả năng liên kết với vùng vận hành dẫn đến ngăn cản quá trình phiên mã.

2. Sự điều hoà hoạt động của opêron Lac

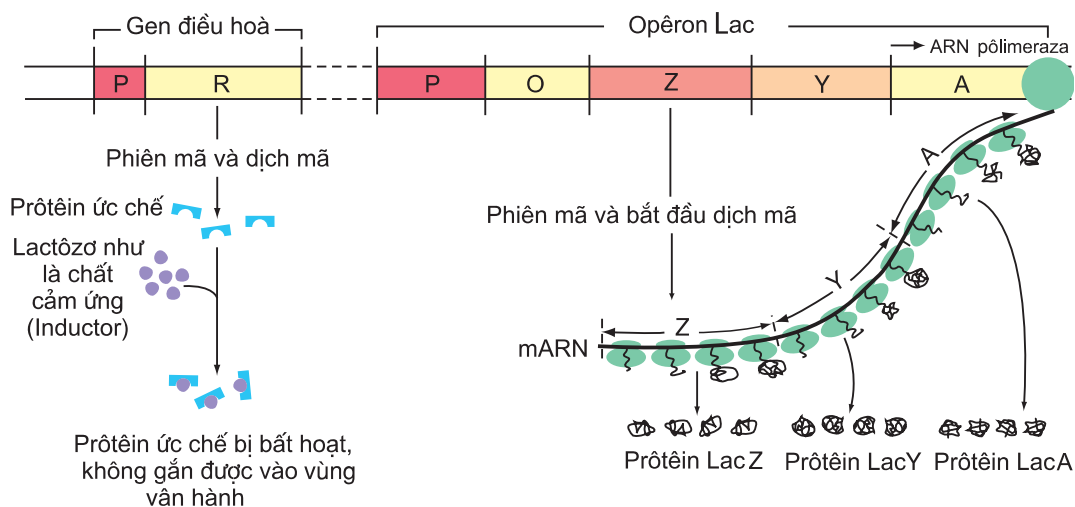
– Khi môi trường không có lactôzơ :

Gen điều hoà quy định tổng hợp prôtêin ức chế. Prôtêin này liên kết với vùng vận hành ngăn cản quá trình phiên mã làm cho các gen cấu trúc không hoạt động.



Hình 3.2a. Sơ đồ hoạt động của các gen trong opêron Lac khi môi trường không có lactôzơ

– Khi môi trường có lactôzơ :



Hình 3.2b. Sơ đồ hoạt động của các gen trong opêron Lac khi môi trường có lactôzơ

Khi môi trường có lactôzơ, một số phân tử lactôzơ liên kết với prôtêin ức chế làm biến đổi cấu hình không gian ba chiều của nó làm cho prôtêin ức chế không thể liên kết được với vùng vận hành và do vậy ARN pôlimeraza có thể liên kết được với vùng khởi động để tiến hành phiên mã. Sau đó, các phân tử mARN của các gen cấu trúc Z, Y, A được dịch mã tạo ra các enzym phân giải đường lactôzơ. Khi đường lactôzơ bị phân giải hết thì prôtêin ức chế lại liên kết với vùng vận hành và quá trình phiên mã bị dừng lại.

- Điều hoà hoạt động gen là quá trình điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra trong tế bào đảm bảo cho hoạt động sống của tế bào phù hợp với điều kiện môi trường cũng như với sự phát triển bình thường của cơ thể.
- Gen có thể hoạt động được khi mỗi gen hoặc ít nhất một nhóm gen (opêron) phải có vùng điều hoà, tại đó các enzym ARN pôlimeraza và prôtêin điều hoà bám vào để tổng hợp hoặc ức chế tổng hợp mARN.
- Điều hoà hoạt động gen ở sinh vật nhân sơ chủ yếu diễn ra ở giai đoạn phiên mã, dựa vào sự tương tác của prôtêin điều hoà với trình tự đặc biệt trong vùng điều hoà của gen.

Câu hỏi và bài tập

1. Thế nào là điều hoà hoạt động gen ?
2. Opêron là gì ? Trình bày cấu trúc opêron Lac ở *E. coli*.
3. Giải thích cơ chế điều hoà hoạt động của opêron Lac.
4. Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Trong cơ chế điều hoà hoạt động gen ở sinh vật nhân sơ, vai trò của gen điều hoà là gì ?

- A. Nơi tiếp xúc với enzym ARN pôlimeraza.
- B. Mang thông tin quy định prôtêin điều hoà.
- C. Mang thông tin quy định enzym ARN pôlimeraza.
- D. Nơi liên kết với prôtêin điều hoà.

I - KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN

1. Khái niệm

Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen. Có rất nhiều kiểu biến đổi về cấu trúc của gen nhưng SGK chỉ xem xét những biến đổi liên quan đến một cặp nuclêôtit trong gen. Đột biến kiểu này thường được gọi là đột biến điểm. Đột biến gen dẫn đến thay đổi trình tự nuclêôtit nên mỗi lần biến đổi về cấu trúc lại tạo ra một alen mới khác biệt với alen ban đầu.

Trong tự nhiên, tất cả các gen đều có thể bị đột biến nhưng với tần số rất thấp ($10^{-6} - 10^{-4}$). Tuy nhiên, tần số đột biến gen có thể thay đổi tùy thuộc vào các tác nhân đột biến. Tác nhân đột biến là các nhân tố gây nên các đột biến. Tác nhân đột biến có thể là các chất hoá học, các tác nhân vật lý như tia phóng xạ, hoặc các tác nhân sinh học như virus có trong cơ thể hoặc môi trường bên ngoài cơ thể. Đột biến gen có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng và tế bào sinh dục.

Cá thể mang gen đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình được gọi là thể đột biến.

Trong điều kiện nhân tạo, người ta có thể sử dụng các tác nhân gây đột biến tác động lên vật liệu di truyền làm xuất hiện đột biến với tần số cao hơn rất nhiều lần. Có thể gây đột biến định hướng vào một gen cụ thể ở những điểm xác định để tạo nên những sản phẩm tốt phục vụ cho sản xuất và đời sống.

2. Các dạng đột biến gen

a) Đột biến thay thế một cặp nuclêôtit

Một cặp nuclêôtit trong gen khi được thay thế bằng một cặp nuclêôtit khác có thể làm thay đổi trình tự axit amin trong prôtêin và làm thay đổi chức năng của prôtêin.

b) Đột biến thêm hoặc mất một cặp nuclêôtit

Khi đột biến làm mất đi hoặc thêm vào một cặp nuclêôtit trong gen sẽ dẫn đến mã di truyền bị đọc sai kể từ vị trí xảy ra đột biến dẫn đến làm thay đổi trình tự axit amin trong chuỗi pôlipeptit và làm thay đổi chức năng của prôtêin.

▼ Trong các dạng đột biến trên, dạng nào gây hậu quả lớn hơn ? Giải thích.

II - NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GEN

1. Nguyên nhân

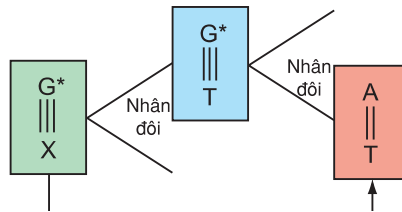
Nguyên nhân gây đột biến gen là do tác động lí, hoá hay sinh học ở ngoại cảnh (tia phóng xạ, tia tử ngoại, sốc nhiệt, các hoá chất, một số virut,...) hoặc những rối loạn sinh lí, hoá sinh của tế bào.

2. Cơ chế phát sinh đột biến gen

a) Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN

Các bazơ nitơ thường tồn tại hai dạng cấu trúc (dạng thường và dạng hiếm). Các dạng hiếm (hỗ biến) có những vị trí liên kết hiđrô bị thay đổi làm cho chúng kết cặp không đúng trong quá trình nhân đôi (kết cặp không hợp đôi) dẫn đến phát sinh đột biến gen.

Ví dụ, guanin dạng hiếm (G^*) kết cặp với timin trong nhân đôi, tạo nên đột biến $G - X \rightarrow A - T$ (hình 4.1).

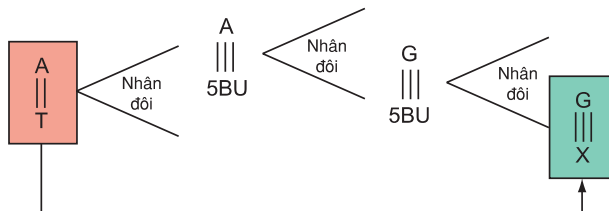


Hình 4.1. Đột biến $G - X \rightarrow A - T$ do kết cặp không hợp đôi trong nhân đôi ADN

b) Tác động của các tác nhân gây đột biến

– Tác động của tác nhân vật lí như tia tử ngoại (UV) có thể làm cho hai bazơ timin trên cùng 1 mạch ADN liên kết với nhau dẫn đến phát sinh đột biến gen.

– Tác nhân hoá học như 5 – brom uraxin (5BU) là chất đồng đẳng của timin gây thay thế $A - T$ bằng $G - X$ (hình 4.2).



Hình 4.2. Đột biến $A - T \rightarrow G - X$ do tác động của 5BU

– Tác nhân sinh học : Dưới tác động của một số virut cũng gây nên đột biến gen. Ví dụ như virut viêm gan B, virut hecpet,...