

TRẦN VĂN KIÊN - LÊ ĐÌNH TRUNG

ÔN TẬP

môn

Sinh học

**CHUẨN BỊ CHO KÌ THI
TRUNG HỌC PHỔ THÔNG QUỐC GIA**



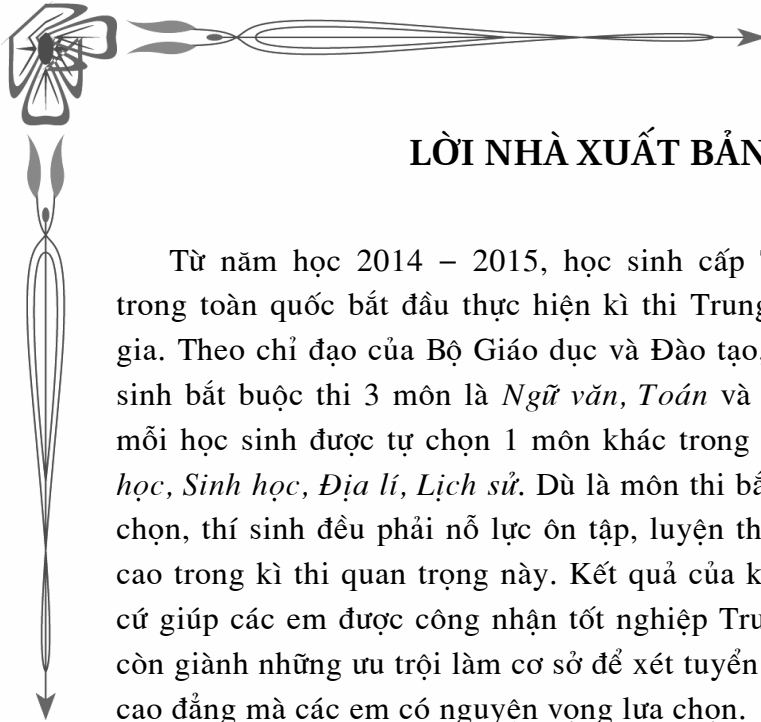
NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC VIỆT NAM

TRẦN VĂN KIÊN – LÊ ĐÌNH TRUNG

ÔN TẬP
môn Sinh học

CHUẨN BỊ CHO KÌ THI
TRUNG HỌC PHỔ THÔNG QUỐC GIA

NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC VIỆT NAM



LỜI NHÀ XUẤT BẢN

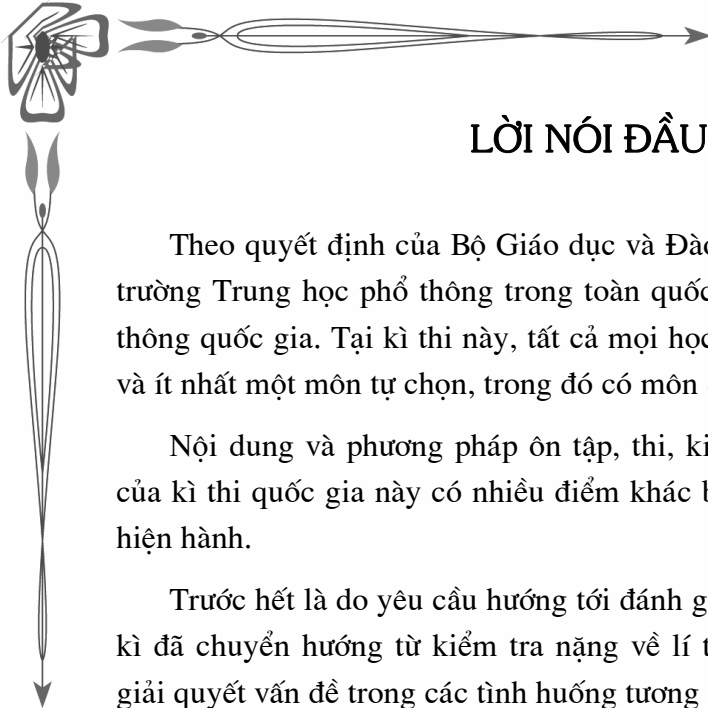
Từ năm học 2014 – 2015, học sinh cấp Trung học phổ thông trong toàn quốc bắt đầu thực hiện kì thi Trung học phổ thông quốc gia. Theo chỉ đạo của Bộ Giáo dục và Đào tạo, trong kì thi này, học sinh bắt buộc thi 3 môn là *Ngữ văn*, *Toán* và *Ngoại ngữ*, đồng thời mỗi học sinh được tự chọn 1 môn khác trong số 5 môn *Vật lí*, *Hoá học*, *Sinh học*, *Địa lí*, *Lịch sử*. Dù là môn thi bắt buộc hay môn thi tự chọn, thí sinh đều phải nỗ lực ôn tập, luyện thi tốt để giành kết quả cao trong kì thi quan trọng này. Kết quả của kì thi không chỉ là căn cứ giúp các em được công nhận tốt nghiệp Trung học phổ thông mà còn giành những ưu trội làm cơ sở để xét tuyển vào trường đại học và cao đẳng mà các em có nguyện vọng lựa chọn.

Để giúp các em học sinh Trung học phổ thông, đặc biệt là học sinh lớp 12, ôn tập và thi đạt kết quả tốt trong kì thi Trung học phổ thông quốc gia, Nhà xuất bản Giáo dục Việt Nam tổ chức biên soạn, xuất bản bộ sách *Ôn tập chuẩn bị cho kì thi Trung học phổ thông quốc gia* và bộ sách *Bộ đề chuẩn bị cho kì thi Trung học phổ thông quốc gia* ở 8 môn học: *Ngữ văn*, *Toán*, *Vật lí*, *Hoá học*, *Sinh học*, *Lịch sử*, *Địa lí*, *Tiếng Anh*. Hai bộ sách ôn luyện cho kì thi Trung học phổ thông quốc gia đều chú ý tới những yêu cầu và lưu ý chung nhằm giúp cho học sinh ôn luyện đạt kết quả cao. Riêng bộ sách *Ôn tập chuẩn bị cho kì thi Trung học phổ thông quốc gia*, các tác giả chú ý hơn đến những kiến thức, kĩ năng được học trong cấp Trung học phổ thông, chủ yếu tập trung ở chương trình lớp 12. Đặc biệt, cả hai bộ sách đều tập trung biên soạn, lựa chọn những câu hỏi, bài tập điển hình, tiêu biểu theo hướng đổi mới kiểm tra đánh giá và thi tốt nghiệp Trung học phổ thông quốc gia do Bộ Giáo dục và Đào tạo chỉ đạo. Theo đó, các câu hỏi và bài tập được phân hoá theo các mức độ nhận biết, thông hiểu, vận dụng (thấp) và vận dụng cao. Đồng thời, các câu hỏi, bài tập cũng chú ý tới các dạng mở, có tính sáng tạo, đánh giá đúng năng lực và phẩm chất của học sinh.

Với ý nghĩa và tinh thần trên, các nhóm tác giả của các bộ sách ở từng môn học đã cố gắng biên soạn, lựa chọn các câu hỏi và bài tập thích hợp nhằm giúp các em học sinh ôn luyện và thi đạt hiệu quả tốt nhất. Mặc dù vậy, sách lần đầu được biên soạn, khó tránh được những sơ suất nhất định. Nhà xuất bản Giáo dục Việt Nam rất mong các thầy giáo, cô giáo, các em học sinh và các quý phụ huynh có những góp ý để lần tái bản tới đây, sách được tốt hơn. Thư góp ý xin gửi về theo địa chỉ : Công ty cổ phần Dịch vụ xuất bản Giáo dục Hà Nội, số 187B Giảng Võ, Hà Nội.

Trân trọng cảm ơn.

NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC VIỆT NAM



LỜI NÓI ĐẦU

Theo quyết định của Bộ Giáo dục và Đào tạo, từ năm học 2014 – 2015, các trường Trung học phổ thông trong toàn quốc sẽ thực hiện kì thi Trung học phổ thông quốc gia. Tại kì thi này, tất cả mọi học sinh đều phải thi ba môn bắt buộc và ít nhất một môn tự chọn, trong đó có môn Sinh học.

Nội dung và phương pháp ôn tập, thi, kiểm tra môn Sinh học theo yêu cầu của kì thi quốc gia này có nhiều điểm khác biệt với cách ôn tập, thi và kiểm tra hiện hành.

Trước hết là do yêu cầu hướng tới đánh giá năng lực của học sinh, nên các kì thi đã chuyển hướng từ kiểm tra nặng về lí thuyết sang yêu cầu vận dụng, biết giải quyết vấn đề trong các tình huống tương tự và trong thực tiễn...

Tiếp theo là do yêu cầu hội nhập quốc tế, việc thi kiểm tra cần phù hợp với cách thức và trình độ chung, xu thế chung của nhiều nước phát triển.

Cuối cùng là do mục đích vừa để xét tốt nghiệp Trung học phổ thông, vừa cung cấp cơ sở dữ liệu cho tuyển sinh đại học nên đề thi Sinh học phải thay đổi, kéo theo cách dạy, cách học, cách ôn tập phải thay đổi.

Để giúp học sinh Trung học phổ thông, nhất là học sinh lớp 12, ôn luyện và thi tốt kì thi Trung học phổ thông quốc gia sắp tới, chúng tôi biên soạn cuốn sách này.

Cuốn sách gồm 3 phần : Di truyền học, Tiến hoá, Sinh thái học. Trong mỗi phần đều thể hiện các nội dung sau :

A – TÓM TẮT LÍ THUYẾT : trình bày có tính chất hệ thống các kiến thức cơ bản, ngắn gọn, đầy đủ, dễ hiểu, dễ vận dụng để ôn luyện và làm bài thi.

B – HƯỚNG DẪN HỌC VÀ ÔN TẬP

Phần này nêu hệ thống câu hỏi và bài tập được biên soạn từ dễ đến khó, từ cơ bản đến nâng cao, có phương pháp trả lời câu hỏi, có phương pháp giải bài tập giúp ôn tập tốt, từ đó có thể tự trả lời được các câu hỏi và bài tập khác nhằm phát huy tính tích cực, tự giác trong học tập, vận dụng để giải quyết các

tình huống đặt ra trong quá trình ôn luyện, trong quá trình làm bài thi và trong thực tiễn.

Phần câu hỏi trắc nghiệm giúp học sinh tự kiểm tra, đánh giá kết quả học tập của mình ; củng cố, khắc sâu, nâng cao kiến thức ; đồng thời đáp ứng việc đổi mới hình thức thi và kiểm tra bằng phương pháp pháp trắc nghiệm theo tinh thần đổi mới, kiểm tra, đánh giá trong dạy học.

Với nội dung và cấu trúc như trên, chúng tôi hi vọng sẽ giúp thầy cô giáo và các em học sinh có được một tài liệu tốt để rèn luyện nhằm đạt được kết quả cao trong kì thi Trung học phổ thông quốc gia.

CÁC TÁC GIẢ

A – TÓM TẮT LÝ THUYẾT

I – CƠ SỞ VẬT CHẤT VÀ CƠ CHẾ DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ

1. ADN

a) Cấu trúc hoá học của ADN

- ADN tồn tại chủ yếu trong nhân tế bào. Ngoài ra, ADN cũng có ở ti thể, lạp thể.
- ADN là một loại axit hữu cơ có chứa các nguyên tố chủ yếu C, H, O, N và P.
- ADN là đại phân tử, có khối lượng phân tử lớn, chiều dài có thể đạt tới hàng trăm micrômet, khối lượng phân tử có từ 4 đến 8 triệu đvC, một số có thể đạt tới 16 triệu đvC.
- ADN cấu tạo theo nguyên tắc đa phân, mỗi đơn phân là một loại nuclêôtit, mỗi nuclêôtit có 3 thành phần, trong đó thành phần cơ bản là bazơ nitơ. 4 loại nuclêôtit mang tên gọi của các bazơ nitơ, trong đó A và G có kích thước lớn, T và X có kích thước bé.
- Trên mạch đơn của phân tử, các đơn phân liên kết với nhau bằng liên kết hoá trị. Đây là liên kết được hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của nuclêôtit tiếp theo (liên kết này còn được gọi là liên kết photphodiester). Liên kết photphodiester là liên kết rất bền, đảm bảo cho thông tin di truyền trên mỗi mạch đơn ổn định, kể cả khi ADN tái bản và phiên mã.
- Trật tự sắp xếp các nuclêôtit trên ADN rất nghiêm ngặt, mang tính đặc trưng cho từng loại ADN. Vì vậy, chỉ cần thay đổi về thành phần, số lượng các nuclêôtit trên ADN mà tạo ra vô số ADN khác nhau mang tính đặc thù.

b) Cấu trúc không gian của ADN

Năm 1953, Oatxon và Cric đã xây dựng thành công mô hình cấu trúc không gian của phân tử ADN.

Mô hình ADN theo Oatxon và Cric có đặc điểm sau :

- Là một chuỗi xoắn kép gồm hai mạch đơn (mạch pôlinuclêôtit) quấn song song quanh một trục, tưởng tượng trong không gian theo chiều từ trái sang phải (xoắn

phải) như một thang dây xoắn : tay thang là phân tử đường ($C_5H_{10}O_4$) và axit photphoric sắp xếp xen kẽ nhau, mỗi bậc thang là một bazơ nitơ đứng đối diện và liên kết với nhau bằng liên kết hiđrô theo nguyên tắc bổ sung (NTBS).

- NTBS là nguyên tắc một bazơ nitơ của mạch đơn này có kích thước lớn liên kết bổ sung với một bazơ nitơ của mạch đơn kia có kích thước bé. Do đặc điểm cấu trúc nên A chỉ liên kết với T bằng 2 liên kết hiđrô, G chỉ liên kết với X bằng 3 liên kết hiđrô và ngược lại.

Do các cặp nuclêôtit liên kết với nhau theo NTBS đã đảm bảo cho chiều rộng của chuỗi xoắn kép bằng 20Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4Å, phân tử ADN xoắn theo chu kì xoắn, mỗi chu kì xoắn có 10 cặp nuclêôtit, có chiều cao 34Å.

- Ngoài mô hình của Oatxon và Cric nói trên, người ta còn phát hiện ra các dạng khác như dạng A, C, D, Z. Các mô hình này khác với dạng B (theo Oatxon và Cric) ở một vài chỉ số : số cặp nuclêôtit trong 1 chu kì xoắn, đường kính, chiều xoắn...
- Ở một số loài virut và thể ăn khuẩn, ADN chỉ gồm một mạch pôlinuclêôtit. ADN của vi khuẩn và ADN của lạp thể, ti thể lại có dạng vòng khép kín.

c) Gen và cấu trúc chung của gen cấu trúc

- Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hoá một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.
- Mỗi gen cấu trúc gồm 3 vùng : vùng điều hoà, vùng mã hoá, vùng kết thúc.

d) Cơ chế nhân đôi ADN (sao chép, tái bản ADN)

- Thời điểm diễn ra : vào kì trung gian trước khi nguyên phân và giảm phân.
- Diễn biến : dưới tác dụng của enzym tháo xoắn, các liên kết hiđrô tách 2 mạch đơn của ADN ra. Trên mỗi mạch đơn, các nuclêôtit lần lượt liên kết với các nuclêôtit tự do của môi trường theo NTBS (A liên kết với T bằng 2 liên kết hiđrô, G liên kết với X bằng 3 liên kết hiđrô, và ngược lại).
- Kết quả : từ 1 phân tử ADN mẹ hình thành 2 phân tử ADN con, trong mỗi ADN con có 1 mạch là nguyên liệu cũ, 1 mạch là nguyên liệu mới được xây dựng nên.
- Cơ chế nhân đôi của ADN dựa trên các nguyên tắc : NTBS, nguyên tắc giữ lại một nửa (nguyên tắc bán bảo tồn).

Cần lưu ý, enzym ADN pôlimeraza chỉ có tác dụng tổng hợp các mạch đơn mới theo chiều $5' \rightarrow 3'$. Nên khi mạch có chiều $3' \rightarrow 5'$ được sử dụng làm khuôn, mạch đơn mới được tổng hợp liên tục, còn trên mạch đơn có chiều $5' \rightarrow 3'$, mạch đơn mới được tổng hợp theo chiều ngược lại (tổng hợp giật lùi) tạo thành từng đoạn ngắn, mỗi đoạn được gọi là đoạn Okazaki. Các đoạn này được nối với nhau bằng enzym nối ligaza.

* Ý nghĩa của cơ chế sao chép ADN

Sự sao chép ADN là cơ sở hình thành NST ; đảm bảo cho quá trình phân bào nguyên phân, giảm phân, thụ tinh xảy ra bình thường ; thông tin di truyền của loài được ổn định ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử qua các thế hệ. Nhờ đó, con sinh ra giống với bố mẹ, ông bà tổ tiên.

e) *Tính đặc trưng của ADN*

- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit.
- Đặc trưng bởi tỉ lệ $\frac{A + T}{G + X}$
- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các gen trong từng nhóm gen liên kết.

g) *Chức năng cơ bản của ADN*

- Chứa thông tin di truyền, thông tin di truyền được mã hoá dưới dạng trình tự phân bố các nuclêôtit của các gen trên phân tử ADN.
- Truyền đạt thông tin di truyền qua các thế hệ.
- Chứa các gen khác nhau, giữ chức năng khác nhau.
- Có khả năng đột biến tạo nên thông tin di truyền mới.

2. ARN

a) *Cấu trúc của ARN*

- ARN là một đa phân tử được cấu tạo từ nhiều đơn phân, mỗi đơn phân là một loại nuclêôtit.
- Có 4 loại nuclêôtit tạo nên các phân tử ARN : A, U, X, G, mỗi đơn phân gồm 3 thành phần : một bazơ nitơ, một đường ribôzơ ($C_5H_{10}O_5$), một phân tử H_3PO_4 .
- Trên mạch phân tử, các nuclêôtit liên kết với nhau bằng liên kết hoá trị (giữa đường $C_5H_{10}O_5$ của nuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của nuclêôtit tiếp theo).
- Có 3 loại ARN : rARN chiếm 70–80%, tARN chiếm 10–20%, mARN chiếm 5–10%.
- Mỗi phân tử mARN có khoảng 600 đến 1500 đơn phân, tARN gồm 80 đến 100 đơn phân. Trong tARN, ngoài 4 loại nuclêôtit kể trên còn có một số biến dạng của các bazơ nitơ : trên tARN có những đoạn xoắn giống cấu trúc ADN, tại đó các nuclêôtit liên kết với nhau theo NTBS (A–U, G–X). Có những đoạn không liên kết được với nhau theo NTBS vì chứa những biến dạng của các bazơ nitơ, những đoạn này tạo thành những thùy tròn. Nhờ cách cấu tạo như vậy nên mỗi tARN có hai bộ phận quan trọng là bộ ba đối mã và đoạn mang axit amin có tận cùng là adenin.
- Phân tử rARN có dạng mạch đơn hoặc quấn lại tương tự tARN, trong đó có tới 70% số nuclêôtit có liên kết theo NTBS. Trong tế bào nhân thực, có tới 4 loại rARN với số nuclêôtit từ 160 đến 13000.

- 3 loại ARN trên tồn tại trong các loài sinh vật mà vật chất di truyền là ADN. Ở những loài virut có vật chất di truyền là ARN thì ARN của chúng cũng có dạng mạch đơn, một vài loài có ARN 2 mạch.

b) Cơ chế tổng hợp ARN (sự phiên mã)

- Quá trình tổng hợp mARN diễn ra trong nhân tế bào, tại các đoạn NST vào kì trung gian, lúc NST đang ở dạng tháo xoắn cực đại.
- Dưới tác dụng của enzym ARN pôlimeraza, các liên kết hiđrô trên một đoạn phân tử ADN ứng với một hay một số gen lần lượt bị cắt đứt, quá trình lắp ráp các nuclêôtit tự do của môi trường nội bào với các nuclêôtit trên mạch mã gốc của gen (mạch có chiều 3' → 5') theo NTBS (A-U, G-X).
- Kết quả : tạo ra các ARN có chiều 5' → 3'. Sau đó, 2 mạch của gen lại liên kết với nhau theo NTBS.
- Ở sinh vật nhân sơ, sự phiên mã cùng một lúc nhiều phân tử mARN, các mARN này được sử dụng trở thành bản phiên mã chính thức. Còn ở sinh vật nhân thực, sự phiên mã từng mARN riêng biệt, các mARN này sau đó phải được chế biến lại bằng cách loại bỏ các đoạn vô nghĩa (intron), giữ lại các đoạn có nghĩa (exon), tạo ra mARN trưởng thành.

* Ý nghĩa của quá trình tổng hợp ARN

Tạo ra các loại ARN khác nhau tham gia vào quá trình giải mã di truyền.

c) Chức năng của các loại ARN

- mARN : bản mã sao thông tin di truyền từ gen cấu trúc, trực tiếp tham gia tổng hợp prôtêin.
- tARN : vận chuyển, lắp ráp các axit amin vào chuỗi pôlipeptit dựa trên nguyên tắc đối mã di truyền (giữa bộ ba đối mã trên tARN với bộ ba mã sao trên mARN).
- rARN : liên kết với các phân tử prôtêin tạo nên các ribôxôm (tiếp xúc với mARN và chuyển dịch từng bước trên mARN, mỗi bước là một bộ ba nhờ đó mà lắp ráp chính xác các axit amin tạo nên chuỗi pôlipeptit theo đúng thông tin di truyền được quy định từ gen cấu trúc).

3. Mã di truyền

a) Mã di truyền

Cứ 3 nuclêôtit cùng loại hay khác loại đứng kế tiếp nhau trên gen mã hoá cho 1 axit amin hoặc làm nhiệm vụ kết thúc chuỗi pôlipeptit gọi là mã di truyền hay mã bộ ba.

b) Vì sao mã di truyền phải là mã bộ ba ?

- Nếu mỗi nuclêôtit mã hoá 1 axit amin thì 4 loại nuclêôtit chỉ mã hoá được 4 loại axit amin.

- Nếu cứ 2 nuclêôtit cùng loại hay khác loại mã hoá cho 1 axit amin thì chỉ tạo được $4^2 = 16$ mã bộ hai, không đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin.
- Nếu theo nguyên tắc mã bộ ba sẽ tạo được $4^3 = 64$ mã bộ ba, đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin.
- Nếu theo nguyên tắc mã bộ bốn sẽ tạo được $4^4 = 256$ bộ mã hoá, lại quá thừa. Vậy, về mặt suy luận lí thuyết, mã bộ ba là mã phù hợp.

Những công trình nghiên cứu về giải mã di truyền đã xác định được có 64 bộ ba được sử dụng để mã hoá axit amin. Trong đó, có metiônin ứng với mã mở đầu TAX, đó là tín hiệu bắt đầu sự tổng hợp chuỗi pôlipeptit. Ba bộ ba : ATT, ATX, AXT là mã kết thúc trên gen.

Hai mươi loại axit amin được mã hoá bởi 61 bộ ba. Như vậy, có một số axit amin được mã hoá bởi một số bộ ba. Ví dụ, lizin ứng với 2 bộ ba AAA, AAG, một số axit amin được mã hoá bởi nhiều bộ ba như alanin ứng với 4 bộ ba, loxin ứng với 6 bộ ba.

c) Đặc điểm của mã di truyền

- Mã di truyền được đọc theo một chiều $5' \rightarrow 3'$ trên phân tử mARN.
- Mã di truyền được đọc liên tục theo từng cụm 3 nuclêôtit, các bộ ba không đọc gối lên nhau.
- Mã di truyền là đặc hiệu, không một bộ ba nào mã hoá đồng thời 2 hoặc một số axit amin khác nhau.
- Mã di truyền có tính thoái hoá, có nghĩa là mỗi axit amin được mã hoá bởi một số bộ ba khác trừ metiônin và triptôphan (chỉ được mã hoá bởi một bộ ba). Các bộ ba mã hoá cho cùng một axit amin chỉ khác nhau ở nuclêôtit thứ ba. Điều này có ý nghĩa giúp cho gen bảo đảm được thông tin di truyền và xác nhận trong bộ ba, 2 nuclêôtit đầu là quan trọng còn nuclêôtit thứ ba có thể linh hoạt. Sự linh hoạt này có thể không gây hậu quả gì, nhưng cũng có thể gây nên sự lắp ráp nhầm các axit amin trong chuỗi pôlipeptit.
- Mã di truyền có tính phổ biến. Nghĩa là, ở các loài sinh vật đều được mã hoá theo một nguyên tắc chung (từ các mã giống nhau). Điều này khẳng định về nguồn gốc chung của các loài.

4. Prôtêin

a) Cấu trúc của prôtêin

- Cấu trúc hoá học :
 - + Là hợp chất hữu cơ gồm 4 nguyên tố cơ bản C, H, O, N thường có thêm S và đôi lúc có P.
 - + Đại phân tử, phân tử lớn nhất dài 0,1 micrômet, phân tử lượng có thể đạt tới 1,5 triệu đvC.

- + Đa phân tử, đơn phân là các axit amin.
- + Có 20 loại axit amin tạo nên các prôtêin, mỗi axit amin có 3 thành phần : gốc cacbon (R), nhóm amin ($-NH_2$), nhóm cacbôxyl ($-COOH$), chúng khác nhau bởi gốc R. Mỗi axit amin có kích thước trung bình là 3Å.
- + Các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit, đó là liên kết giữa nhóm amin của axit amin này với nhóm cacbôxyl của axit amin tiếp theo (bằng cách mất đi 1 phân tử nước). Nhiều liên kết peptit tạo thành một chuỗi pôlipeptit. Mỗi phân tử prôtêin có thể gồm một hay một số chuỗi pôlipeptit cùng loại hay khác loại.
- + Từ 20 loại axit amin đã tạo nên khoảng $10^{14} - 10^{15}$ loại prôtêin đặc trưng cho mỗi loài. Các phân tử prôtêin phân biệt với nhau bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các axit amin.
- Cấu trúc không gian : Prôtêin có 4 bậc cấu trúc.
 - + Cấu trúc bậc I : các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit, đứng ở đầu mạch pôlipeptit là nhóm amin, cuối mạch là nhóm cacbôxyl.
 - + Cấu trúc bậc II : có dạng xoắn trái (kiểu chuỗi alpha), chiều cao một vòng xoắn là 5,4Å với 3,7 axit amin/1 vòng xoắn, còn ở chuỗi beta, mỗi vòng xoắn lại có 5,1 axit amin. Có những prôtêin không có cấu trúc xoắn hoặc chỉ cuộn xoắn ở một phần của chuỗi pôlipeptit.
 - + Cấu trúc bậc III : là hình dạng của phân tử prôtêin trong không gian ba chiều, do xoắn bậc II cuộn theo kiểu đặc trưng cho mỗi loại prôtêin, tạo thành những khối hình cầu.
 - + Cấu trúc bậc IV : là những prôtêin gồm 2 hoặc nhiều chuỗi pôlipeptit kết hợp với nhau.

b) Cơ chế tổng hợp chuỗi pôlipeptit

- Hoạt hoá các axit amin : Các axit amin được hoạt hoá bằng nguồn năng lượng ATP, rồi mỗi axit amin được gắn vào một tARN để đưa các axit amin tới ribôxôm thành dòng liên tục.
- Mở đầu : ribôxôm gắn vào bộ ba mở đầu. tARN – axit amin mở đầu tiến vào ribôxôm, đối mã của nó khớp với mã mở đầu trên mARN theo NTBS.
- Kéo dài chuỗi pôlipeptit : tARN vận chuyển axit amin thứ nhất tiến vào ribôxôm, đối mã của nó khớp với mã thứ nhất trên mARN theo NTBS, một liên kết peptit được hình thành giữa axit amin mở đầu với axit amin thứ nhất. Ribôxôm chuyển dịch sang bộ ba thứ hai, tARN mang axit amin mở đầu ra ngoài. Lập tức tARN, axit amin thứ hai tiến vào ribôxôm, đối mã của nó lắp ráp với mã bộ ba trên mARN theo NTBS. Cứ tiến hành theo phương thức đó cho đến tận bộ ba tiếp giáp với bộ ba kết thúc.

- Kết thúc tổng hợp chuỗi pôlipeptit là khi ribôxôm chuyển dịch sang bộ ba kết thúc. Lúc này, quá trình dịch mã ngừng, 2 tiểu phần của ribôxôm tách nhau ra, tARN mang axit amin cuối cùng được tách khỏi chuỗi pôlipeptit. Một enzym khác loại bỏ axit amin mở đầu, giải phóng chuỗi pôlipeptit.

Cần lưu ý, trên mỗi mARN, cùng một lúc có thể có nhiều ribôxôm trượt qua với khoảng cách từ 51Å đến 102Å. Nghĩa là trên mỗi mARN có thể tổng hợp nhiều prôtêin cùng loại.

Sự tổng hợp prôtêin góp phần đảm bảo cho prôtêin thực hiện chức năng biểu hiện tính trạng và cung cấp nguyên liệu cấu tạo nên các bào quan để đảm nhận nhiều chức năng khác nhau.

c) Chức năng của prôtêin

- Là thành phần cấu tạo chủ yếu của chất nguyên sinh, hợp phần quan trọng xây dựng nên các bào quan, màng sinh chất,... Cấu trúc đa dạng của prôtêin quy định mọi đặc điểm, hình thái, giải phẫu của cơ thể.
- Tạo nên các enzym xúc tác cho các phản ứng sinh hoá. Hiện nay đã biết khoảng 3500 loại enzym. Mỗi loại tham gia một phản ứng xác định.
- Tạo nên các hoocmôn có chức năng điều hoà quá trình trao đổi chất trong tế bào và cơ thể.
- Hình thành các kháng thể, có chức năng bảo vệ cơ thể chống lại các vi khuẩn gây bệnh.
- Tham gia vào chức năng vận động của tế bào và cơ thể.
- Phân giải prôtêin, tạo năng lượng cung cấp cho các hoạt động sống của tế bào và cơ thể.

Tóm lại, prôtêin đảm nhận nhiều chức năng liên quan đến toàn bộ hoạt động sống của tế bào, biểu hiện tính trạng của cơ thể sống.

d) Tính đặc trưng và tính đa dạng của prôtêin

- Tính đặc trưng và đa dạng của prôtêin là do số lượng, thành phần, trình tự phân bố các axit amin trong từng chuỗi pôlipeptit quy định. Vì vậy, từ 20 loại axit amin đã tạo nên $10^{14} - 10^{15}$ loại prôtêin rất đặc trưng và đa dạng cho mỗi loài sinh vật.
- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các chuỗi pôlipeptit trong mỗi phân tử prôtêin.
- Đặc trưng bởi các kiểu cấu trúc không gian của các loại prôtêin để thực hiện các chức năng sinh học.

5. Sự điều hoà hoạt động của gen

Cơ chế điều hoà hoạt động của gen rất phức tạp, có sự khác biệt rõ rệt giữa sinh vật nhân sơ và sinh vật nhân thực.

a) *Cơ chế điều hoà ở sinh vật nhân sơ*

- Trong tế bào và cơ thể có rất nhiều gen cấu trúc, không phải các gen đó đều phiên mã, tổng hợp prôtêin đồng thời. Sự điều hoà hoạt động của gen được thực hiện qua cơ chế điều hoà. Vào năm 1961, Jacôp và Mônô đã phát hiện sự điều hoà hoạt động của gen ở *E. coli*.
- Một mô hình điều hoà (opêron) bao gồm :
 - + Gen điều hoà (regulator : R) : gen này làm khuôn sản xuất một loại prôtêin ức chế có tác dụng điều chỉnh hoạt động của một nhóm gen cấu trúc qua tương tác với vùng vận hành.
 - + Vùng vận hành (operator : O) : nằm kề trước nhóm gen cấu trúc, là vị trí tương tác với chất ức chế.
 - + Vùng khởi động (promotor : P) : nằm trước vùng vận hành và có thể trù lên một phần hoặc toàn bộ gen này, đó là vị trí tương tác của ARN pôlimeraza để khởi đầu phiên mã.
 - + Một nhóm gen cấu trúc liên quan với nhau về chức năng, nằm kề nhau cùng phiên mã tạo ra một mARN chung.
- Cơ chế điều hoà diễn ra như sau :

Gen điều hoà chỉ huy tổng hợp một loại prôtêin ức chế, prôtêin này gắn vào vùng vận hành làm ngăn cản hoạt động của enzym phiên mã. Vì vậy, ức chế hoạt động tổng hợp ARN của các gen cấu trúc. Khi trong môi trường nội bào có chất cảm ứng, chất này kết hợp với prôtêin ức chế làm vô hiệu hoá chất ức chế, không gắn được vào vùng vận hành, nhóm gen cấu trúc chuyển từ trạng thái ức chế sang trạng thái hoạt động, quá trình phiên mã lại xảy ra.

b) *Cơ chế điều hoà ở sinh vật nhân thực*

- Cơ chế điều hoà hoạt động của gen ở sinh vật nhân thực phức tạp hơn là do tổ chức phức tạp của ADN trong NST. ADN trong tế bào có khối lượng rất lớn, nhưng chỉ một phần nhỏ mã hoá các thông tin di truyền, đại bộ phận đóng vai trò điều hoà.
- ADN tồn tại trên NST được xoắn lại rất phức tạp, vì vậy trước khi phiên mã, NST phải tháo xoắn rồi các phân tử enzym phiên mã tương tác với prôtêin điều hoà (bám vào vùng khởi động để xúc tiến quá trình phiên mã).
- Tùy nhu cầu của tế bào, tùy từng mô, từng giai đoạn sinh trưởng, phát triển mà mỗi tế bào có nhu cầu tổng hợp các loại prôtêin không giống nhau.
- Trong cùng một loại tế bào, các loại mARN có tuổi thọ khác nhau. Các prôtêin được tổng hợp vẫn thường xuyên chịu cơ chế kiểm soát để lúc không cần thiết, các prôtêin đó lập tức bị enzym phân giải.

- Hoạt động phiên mã ở sinh vật nhân thực phụ thuộc vào vùng khởi động, vào các tín hiệu điều hoà. Ngoài ra, trong hệ gen của sinh vật nhân thực còn có các gen tăng cường, gen bất hoạt. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà, gây nên sự biến đổi cấu trúc nucleôxôm của chất nhiễm sắc, gen bất hoạt làm ngừng phiên mã khi gây ra sự biến đổi cấu trúc NST.

Cần lưu ý rằng, các ARN được tổng hợp từ gen cấu trúc ở sinh vật nhân thực ban đầu chỉ là dạng *chưa hoàn chỉnh*. Sau đó được *sửa chữa, cắt bỏ, chế biến lại* để tạo ra những *ARN thành thực* mới đưa vào sử dụng làm bản phiên mã chính thức tổng hợp prôtêin. Hiện tượng này được gọi là cơ chế điều hoà sau phiên mã.

II – CƠ SỞ VẬT CHẤT VÀ CƠ CHẾ DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ TẾ BÀO

1. Tế bào

Cấu trúc một tế bào điển hình gồm :

- Màng tế bào được cấu tạo từ chất nguyên sinh, gọi là màng sinh chất, có vai trò quan trọng trong quá trình trao đổi chất giữa tế bào với môi trường.
- Tế bào chất là nơi xảy ra mọi hoạt động sống của tế bào. Trong tế bào chất có nhiều cấu trúc quan trọng như các bào quan, chất dự trữ. Các bào quan như ti thể, lục thể, thể Gôngi, trung thể, ribôxôm, hệ lưới nội chất,...
- + Ti thể có cấu tạo bởi chất nguyên sinh, phía trong có gờ răng lược, tại đây chứa nhiều loại enzym ôxi hoá khử, phân huỷ các chất hữu cơ tạo ra nguồn năng lượng dưới dạng ATP cung cấp cho mọi hoạt động sống của tế bào. Hàm lượng ti thể trong mỗi tế bào phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lí của tế bào.
- + Ribôxôm được cấu tạo bởi rARN và prôtêin, là nơi diễn ra quá trình sinh tổng hợp prôtêin.
- + Lưới nội chất là một hệ thống xoang ống phân bố rải rác xung quanh nhân, là nơi đính bám của ribôxôm, tại đây thực hiện quá trình tổng hợp prôtêin.
- + Lục thể (chỉ có ở thực vật và một số vi khuẩn) gồm lục lục chứa các hạt diệp lục, sắc lục và bột lục. Lục lục là nơi thực hiện quá trình quang hợp.
- Nhân tế bào gồm màng nhân và chất nhân. Màng nhân là một màng kép chất nguyên sinh, trên màng có nhiều lỗ nhân. Sự trao đổi chất giữa nhân và các bào quan qua màng nhân. Chất nhân gồm nhân con và NST. NST chứa toàn bộ vật chất di truyền đặc trưng cho loài. Mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. NST có khả năng tự nhân đôi để truyền thông tin di truyền ổn định qua các thế hệ. Ở sinh vật nhân sơ (như vi khuẩn, vi khuẩn lam), NST chỉ gồm một phân tử ADN dạng vòng có hai đầu tận cùng nối lại với nhau. Ở sinh vật chưa có cấu tạo tế bào (như virus và thể ăn khuẩn), vật chất di truyền cũng chỉ là phân tử ADN, riêng ở một số loài virus thì đó là ARN.

2. Tế bào là đơn vị cấu trúc và chức năng

- Từ sinh vật có cấu trúc cơ thể đơn giản đến các sinh vật có cấu tạo cơ thể phức tạp đều có đơn vị cơ bản cấu tạo nên cơ thể là tế bào.
- Ở vi khuẩn, tế bào là một cơ thể hoàn chỉnh.
- Trong mỗi tế bào có nhiều bào quan, mỗi bào quan có cấu trúc riêng biệt và giữ chức năng khác nhau.
- Cấu trúc một tế bào điển hình gồm :
 - + Màng tế bào
 - + Tế bào chất
 - + Nhân
- Tế bào là nơi diễn ra tất cả các dấu hiệu đặc trưng cho sự sống : sinh trưởng, hô hấp, tổng hợp, phân giải, cảm ứng...
- Tế bào là đơn vị hoạt động thống nhất về trao đổi chất mà nhân giữ vai trò điều khiển, chỉ đạo.
- Ở các sinh vật đơn bào, toàn bộ hoạt động sống, hoạt động di truyền... đều diễn ra trong một tế bào. Ở các sinh vật đa bào, do sự phân hoá về cấu trúc và chuyên hoá về chức năng, mỗi mô, mỗi cơ quan đều đảm nhận chức năng sinh học khác nhau trong cơ thể, có khả năng lớn lên và phân chia theo hình thức nguyên phân để tạo nên một cơ thể đa bào hoàn chỉnh từ hợp tử.
- Dù với phương thức sinh sản nào thì tế bào đều là mắt xích nối liền các thế hệ, đảm bảo sự kế tục vật chất di truyền ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử.
- Các cơ chế của hiện tượng di truyền từ cấp độ phân tử (tái bản ADN, phiên mã, dịch mã, điều hoà) đến cấp độ tế bào (hoạt động của NST trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh) đều diễn ra trong tế bào. Nhờ vậy, thông tin di truyền được truyền đạt qua các thế hệ đều ổn định.

3. Nhiễm sắc thể

a) Khái niệm

NST là cấu trúc nằm trong nhân tế bào, bị nhuộm màu bởi thuốc nhuộm kiềm tính, có số lượng, hình dạng, kích thước, cấu trúc đặc trưng cho mỗi loài. NST có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp ổn định qua các thế hệ. NST có thể bị đột biến làm thay đổi số lượng và cấu trúc.

b) Cấu trúc của NST

- Ở virus và thể ăn khuẩn, NST chỉ là một phân tử ADN trần. Ở sinh vật nhân thực, NST cấu trúc phức tạp.

- Ở tế bào thực vật, động vật sau khi nhân đôi, mỗi NST có 2 crômatit, mỗi crômatit có 1 phân tử ADN mà có một nửa nguyên liệu cũ và một nửa nguyên liệu mới được lấy từ môi trường tế bào.
 - + Các crômatit này đóng xoắn đạt tới giá trị cực đại vào kì giữa nên chúng có hình dạng và kích thước đặc trưng.
 - + Mỗi NST có 2 crômatit dính nhau ở tâm động tại eo thứ nhất. Một số NST còn có eo thứ hai, eo này là nơi tổng hợp rARN. Các rARN tích tụ lại tạo nên nhân con. Lúc bước vào phân bào, NST ngừng hoạt động, nhân con biến mất. Khi phân bào kết thúc, NST hoạt động, nhân con lại tái hiện.
- NST của các loài có nhiều hình dạng khác nhau : hình hạt, hình que, hình chữ V, hình móc. Ở ấu trùng của một số loài sinh vật, các NST có kích thước rất lớn gọi là NST khổng lồ (như ở ấu trùng ruồi giấm và các loài thuộc bộ Hai cánh). Chiều dài của NST từ 0,2 đến 50 μ m, chiều ngang từ 0,2 đến 2 μ m.
- NST được cấu tạo từ chất nhiễm sắc bao gồm ADN và prôtêin.
 - + Phân tử ADN quấn quanh khối cầu prôtêin tạo nên nucleôxôm là đơn vị cấu trúc cơ bản theo chiều dọc của NST.
 - + Mỗi nucleôxôm gồm 8 phân tử prôtêin histôn tạo nên một khối hình cầu dẹt phía ngoài được bọc gói bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN (khoảng 146 cặp nucleôtit).
 - + Các nucleôxôm nối với nhau bằng các đoạn ADN và một phân tử prôtêin histôn. Mỗi đoạn có khoảng 15 – 100 cặp nucleôtit.
 - + Tổ hợp ADN với histôn trong chuỗi nucleôxôm tạo thành sợi cơ bản có chiều ngang khoảng 11nm, sợi cơ bản cuộn xoắn thứ cấp tạo nên sợi nhiễm sắc có chiều ngang khoảng 30nm. Sợi nhiễm sắc tiếp tục đóng xoắn tạo nên một ống rỗng với bề ngang khoảng 300nm, cuối cùng hình thành thành crômatit (có chiều ngang khoảng 700nm).
 - + Nhờ cấu trúc xoắn cuộn như vậy nên chiều dài của NST đã được rút ngắn 15000 – 20000 lần so với chiều dài phân tử ADN. NST dài nhất của người chứa phân tử ADN dài 82mm, sau khi xoắn cực đại ở kì giữa chỉ dài 10 μ m. Sự thu gọn cấu trúc không gian như thế thuận lợi cho sự phân li, tổ hợp các NST trong chu kì phân bào.

c) *Tính đặc trưng của NST*

- Mỗi loài sinh vật đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. Đây là đặc trưng để phân biệt các loài với nhau, không phản ánh trình độ tiến hoá cao hay thấp.

Ở những loài giao phối, tế bào sinh dưỡng mang bộ NST lưỡng bội (2n), NST tồn tại thành cặp tương đồng, mỗi cặp NST tương đồng gồm một NST có nguồn gốc từ bố, một NST có nguồn gốc từ mẹ. Tế bào giao tử chứa bộ NST đơn bội (n).
- Đặc trưng về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các gen trên mỗi NST.

4. Nguyên phân và giảm phân

a) Nguyên phân

Trước khi bước vào nguyên phân (ở kì trung gian), các NST đơn ở dạng sợi mảnh, có sự nhân đôi NST (từ 1 NST đơn sau khi nhân đôi tạo thành NST kép. 1 NST kép gồm 2 crômatit dính nhau ở tâm động và chúng hoạt động như một thể thống nhất). Trung thể tự nhân đôi, tế bào tổng hợp thêm một số chất để chuẩn bị bước vào phân chia tế bào.

- Kì đầu (kì trước) : các NST tiếp tục xoắn lại. Cuối kì đầu, màng nhân và nhân con biến mất, bắt đầu hình thành thoi phân bào.
- Kì giữa : thoi phân bào hình thành, NST kép tập trung thành 1 hàng trên mặt phẳng xích đạo và nối với dây tơ phân bào tại tâm động.
- Kì sau : NST kép tách thành NST đơn, mỗi NST phân li về 1 cực của tế bào.
- Kì cuối : có sự phân chia đều tế bào chất, màng nhân và nhân con hình thành, hình thành 2 tế bào con, mỗi tế bào chứa bộ NST lưỡng bội (2n), các NST đơn tháo xoắn hoàn toàn.

b) Giảm phân

Ở các cơ thể trưởng thành, một nhóm tế bào sinh dưỡng được tách ra làm nhiệm vụ sinh sản gọi là tế bào sinh dục sơ khai. Các tế bào này lần lượt trải qua 3 vùng :

- Giai đoạn ở vùng sinh sản : nguyên phân liên tiếp nhiều đợt tạo ra các tế bào sinh dục con.
- Giai đoạn ở vùng sinh trưởng : các tế bào tiếp nhận nguyên liệu từ môi trường ngoài tạo nên các tế bào có kích thước lớn (kể cả nhân và tế bào chất).
- Giai đoạn ở vùng chín : các tế bào sinh tinh trùng, sinh trứng bước vào giảm phân gồm 2 lần phân bào liên tiếp để tạo ra các giao tử đơn bội.
- *Giảm phân I :*

Trước khi bước vào giảm phân (ở kì trung gian), ADN nhân đôi, mỗi cặp NST tương đồng nhân đôi thành cặp NST kép tương đồng.

- + Kì đầu I : NST tiếp tục xoắn lại, tại một số cặp NST thường có sự trao đổi đoạn giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng. Cuối kì đầu I, màng nhân biến mất, bắt đầu hình thành dây tơ phân bào.
- + Kì giữa I : dây tơ phân bào hình thành xong. Các cặp NST tương đồng kép tập trung thành 2 hàng trên mặt phẳng xích đạo, dính với dây tơ phân bào tại tâm động.
- + Kì sau I : NST kép trong cặp NST tương đồng kép phân li về 2 cực tế bào.
- + Kì cuối I : hình thành 2 tế bào con chứa bộ NST đơn bội ở trạng thái kép, khác nhau về nguồn gốc, chất lượng NST.

– *Giảm phân II :*

Tương tự như phân bào nguyên phân, trước khi bước vào giảm phân II, tế bào trải qua kì trung gian rất ngắn.

- + Kì đầu II : các NST kép co lại.
- + Kì giữa II : các NST ở trạng thái kép trong tế bào tập trung trên mặt phẳng xích đạo, nối với dây tơ phân bào.
- + Kì sau II : NST kép tách thành NST đơn, mỗi NST đơn phân li về 1 cực của tế bào.
- + Kì cuối II : tạo ra các tế bào có bộ NST đơn bội.

Kết quả :

- + Từ 1 tế bào sinh tinh trùng ($2n$) qua giảm phân tạo ra 4 tế bào đơn bội (n) để hình thành 4 tinh trùng (n).
- + Từ 1 tế bào sinh trứng ($2n$) qua giảm phân tạo ra 1 trứng (n) và 3 thể định hướng (n).

** Riêng ở thực vật, khi kết thúc giảm phân II, mỗi tế bào đơn bội tiếp tục nguyên phân để hình thành giao tử :*

- Từ 1 tế bào mẹ hạt phấn qua giảm phân hình thành 4 hạt phấn (n), mỗi hạt phấn nguyên phân liên tiếp 2 lần : lần I tạo ra 2 tế bào con, một tế bào chứa nhân sinh dưỡng (n), một tế bào chứa nhân sinh dục (n), tế bào chứa nhân sinh dưỡng không phân chia nữa. Khi thụ phấn, hạt phấn có nhân sinh dưỡng nảy mầm thành ống phấn và tế bào chứa nhân sinh dục phân chia hình thành 2 giao tử (tinh tử). Như vậy, từ 1 tế bào mẹ hạt phấn qua giảm phân đã hình thành 4 hạt phấn (n), 4 hạt phấn này qua nguyên phân đã hình thành 8 giao tử.
- Từ 1 tế bào mẹ của đại bào tử qua giảm phân đã hình thành 1 đại bào tử mang bộ NST đơn bội (n) và 3 tế bào đơn bội thoái hoá. Tế bào đơn bội này nguyên phân 3 lần liên tiếp hình thành 1 túi phôi, trong túi phôi có 3 tế bào đối cực (n), 2 trợ bào (thể kèm), 1 tế bào trứng (n) và 1 nhân lưỡng bội ($2n$).

5. Ý nghĩa sinh học và mối liên quan giữa nguyên phân, giảm phân, thụ tinh

a) *Ý nghĩa sinh học của nguyên phân, giảm phân và thụ tinh*

- Ý nghĩa của nguyên phân :
 - + Ổn định bộ NST của loài qua các thế hệ tế bào của cùng một cơ thể và qua các thế hệ khác nhau của loài đối với sinh sản sinh dưỡng và vô tính.
 - + Tăng nhanh sinh khối tế bào, đảm bảo cho sự phân hoá mô, cơ quan tạo nên cơ thể hoàn chỉnh.
 - + Tạo điều kiện cho các đột biến ở các tế bào sinh dưỡng được nhân lên qua các thế hệ tế bào, tạo nên thể khảm.