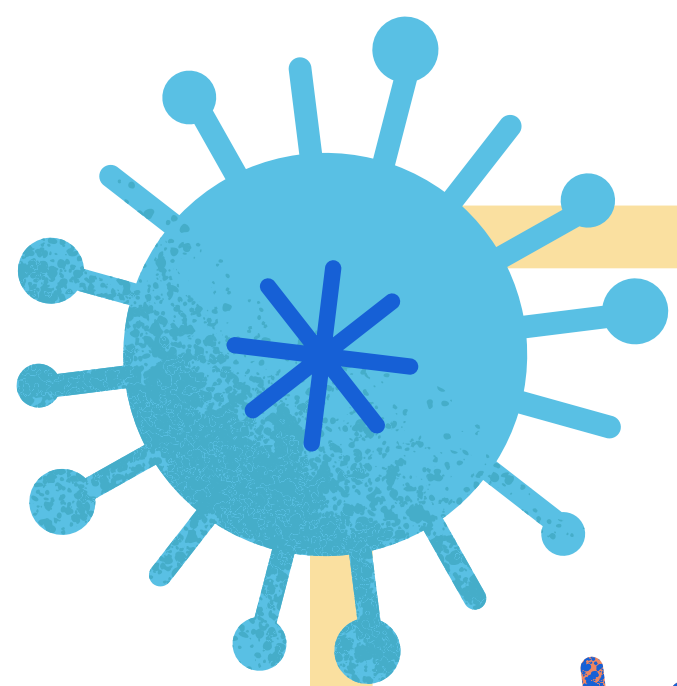
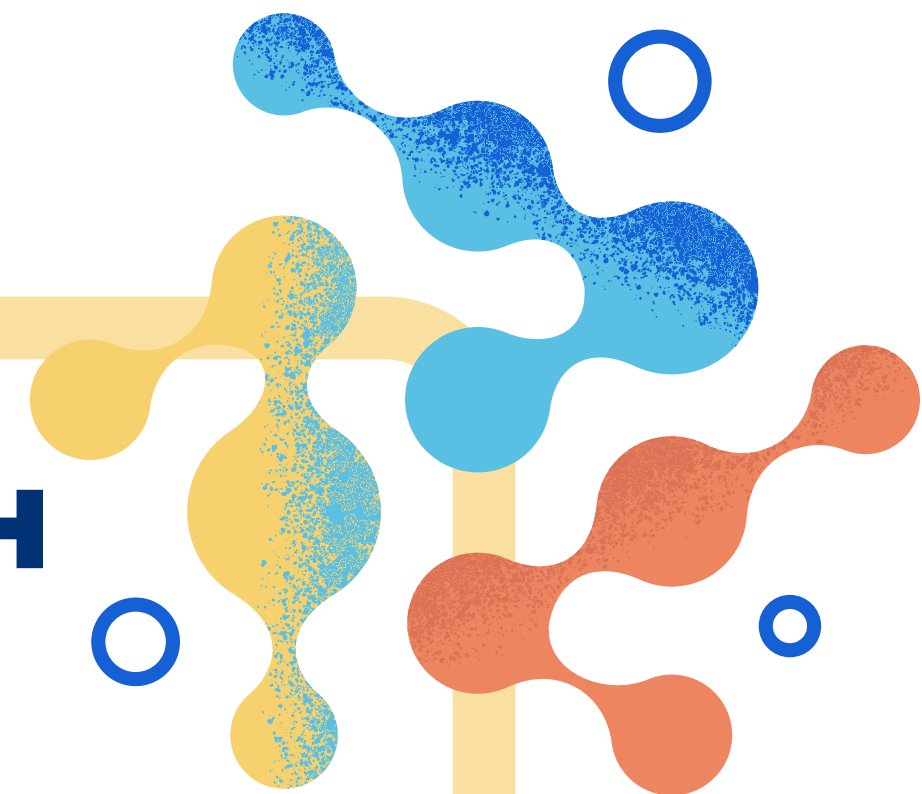
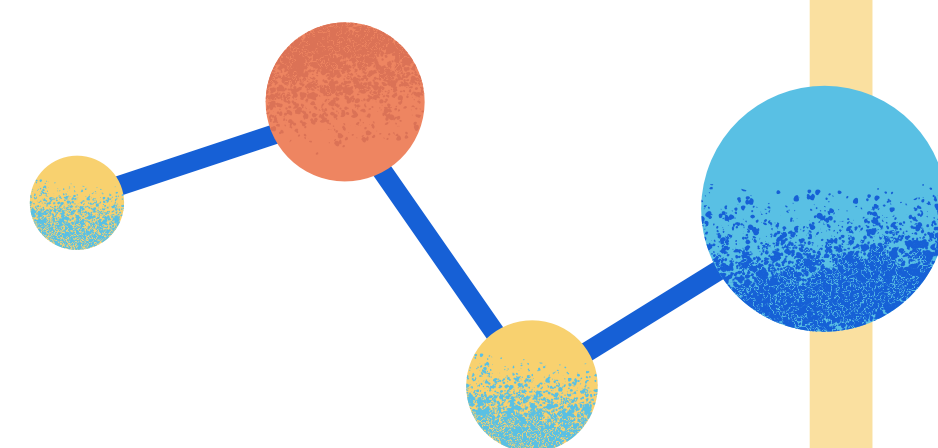
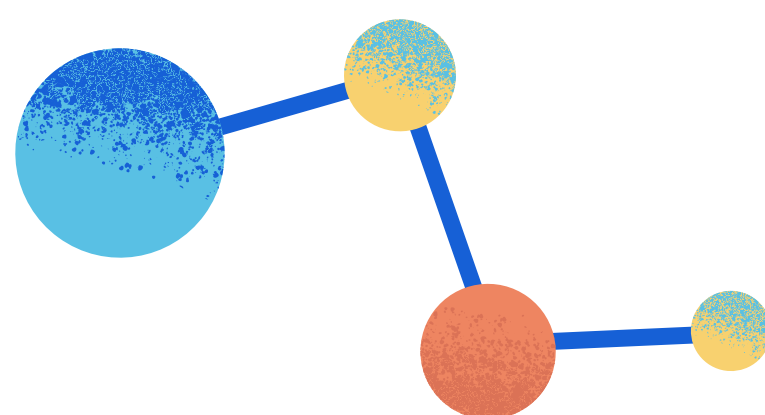


TRƯỜNG THPT LƯƠNG THẾ VINH
NHÓM SINH HỌC



CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

GV: Vũ Thanh Nghĩa



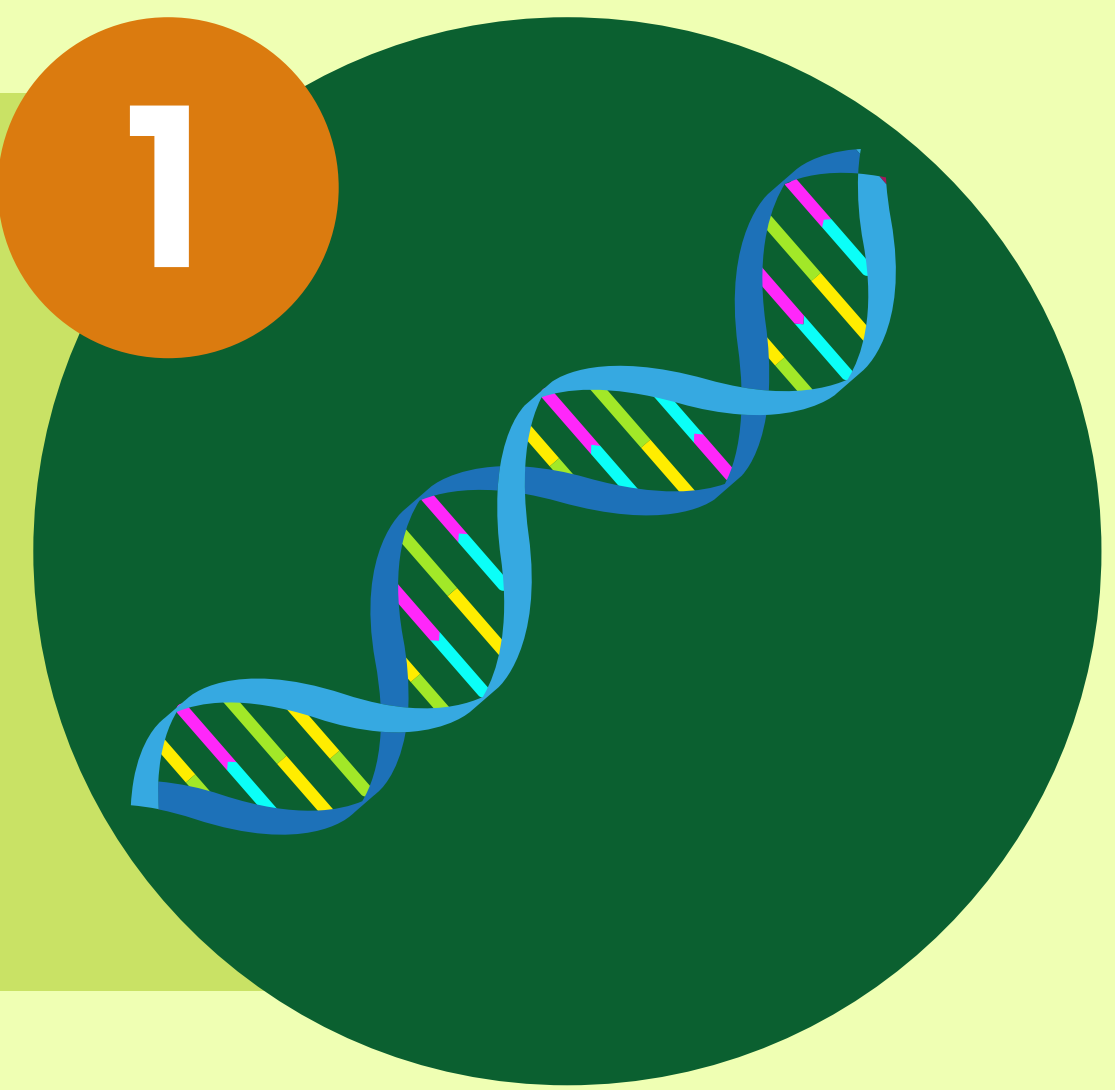
GEN - MÃ DI TRUYỀN - NHÂN ĐÔI ADN

I. GEN

Khái niệm

Là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hóa cho một chuỗi polipeptit hay một phân tử ARN.

1



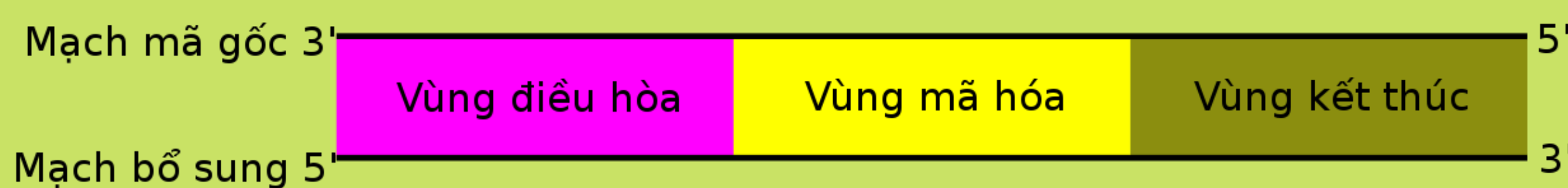
2



Phân loại

- Gen cấu trúc
- Gen điều hòa

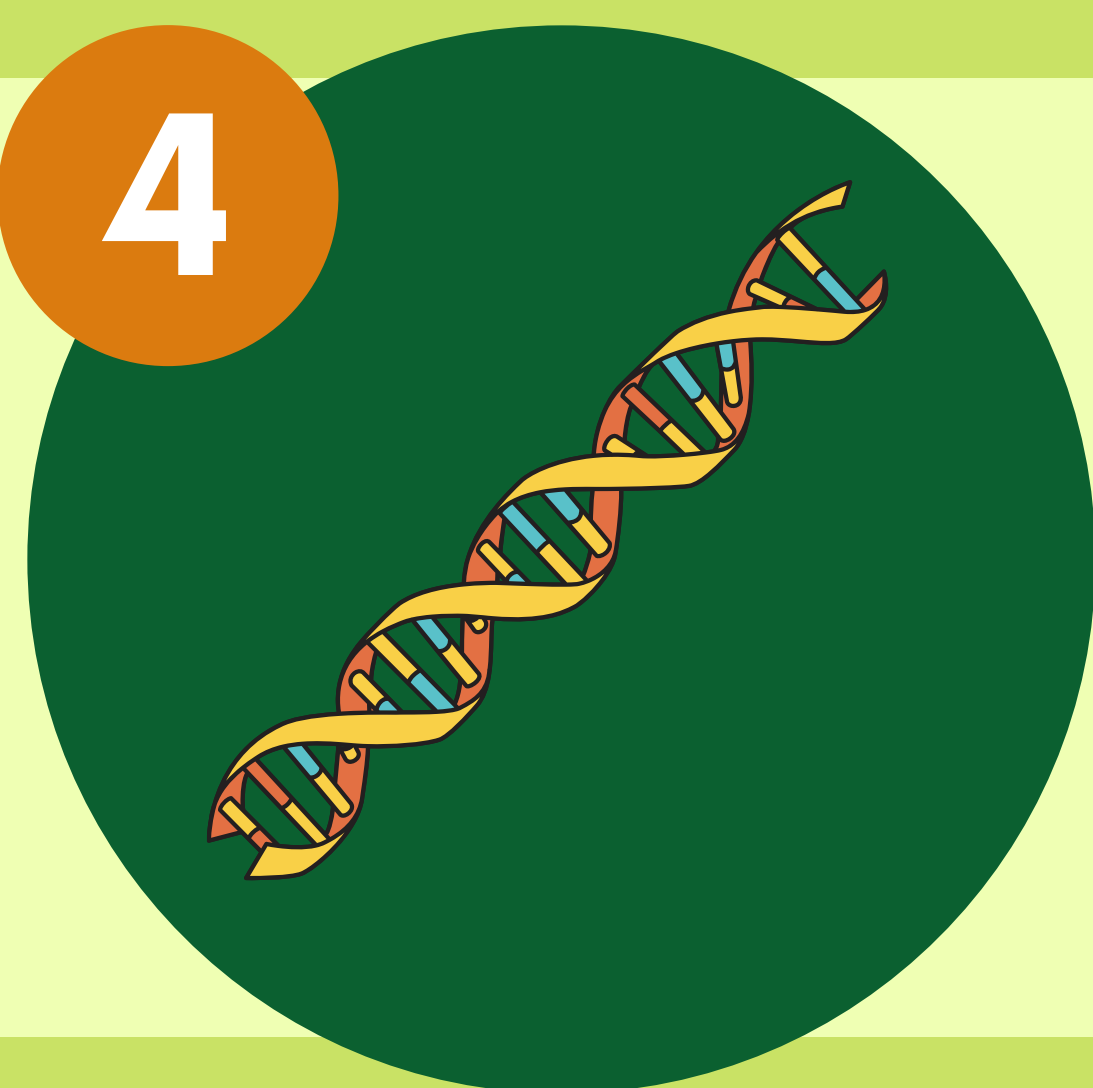
Gen cấu trúc



3



4



Gen phân mảnh

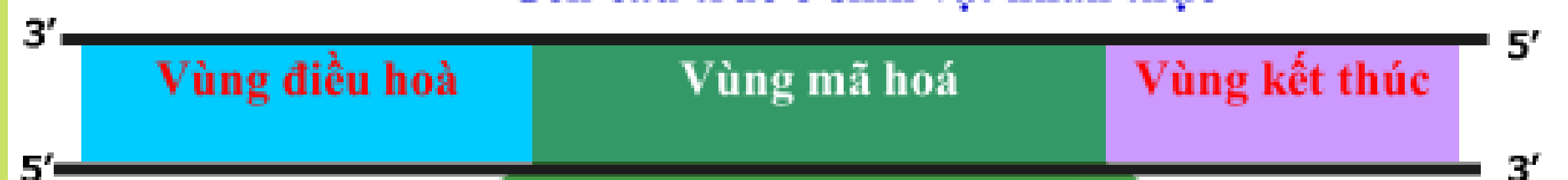
- có vùng mã hóa không liên tục
- có ở sinh vật nhân thực

Gen không phân mảnh

- có vùng mã hóa liên tục
- có ở sinh vật nhân sơ

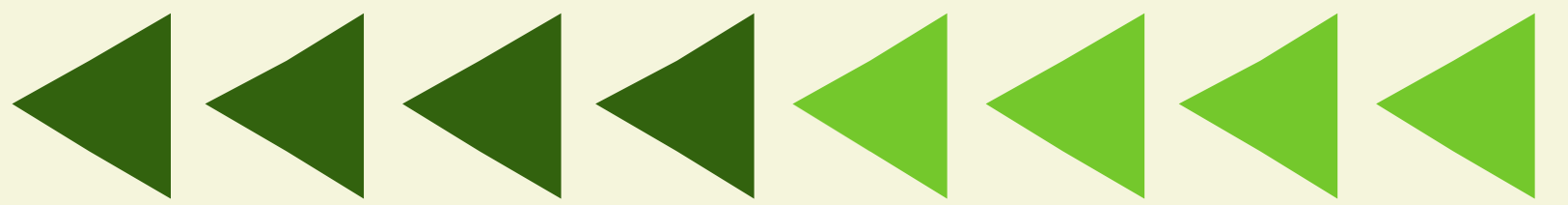
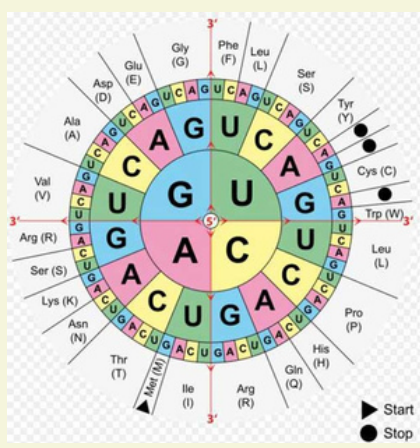
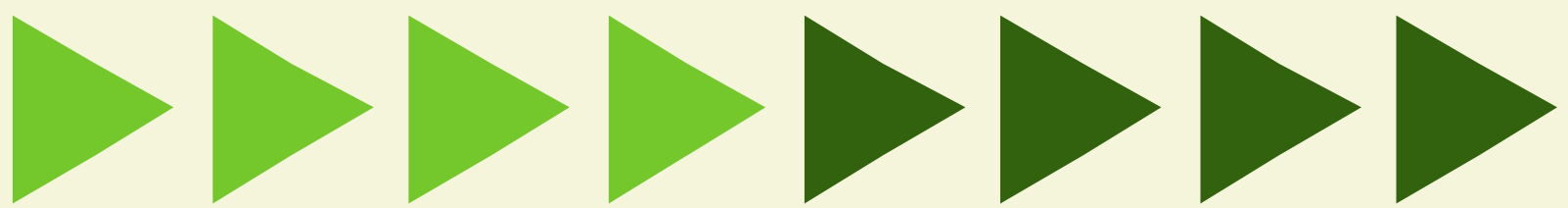


Gen cấu trúc ở sinh vật nhân thực



Không phân mảnh

Gen cấu trúc ở sinh vật nhân sơ



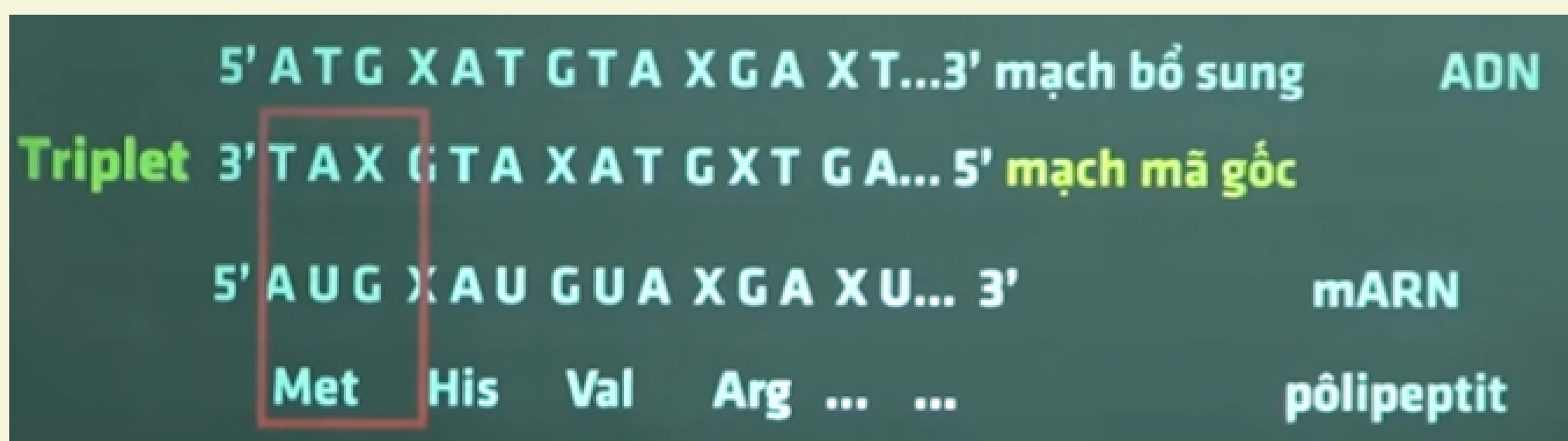
II. MÃ DI TRUYỀN

		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 (MB)	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 : Lơxin, Ile : Izôloxin, 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 : Tryptôphan, Arg : Arginin, Gly : Glixin)

Khái niệm

Mã di truyền là trình tự sắp xếp các nucleotit trong gen quy định trình tự sắp xếp các axit amin trong protein

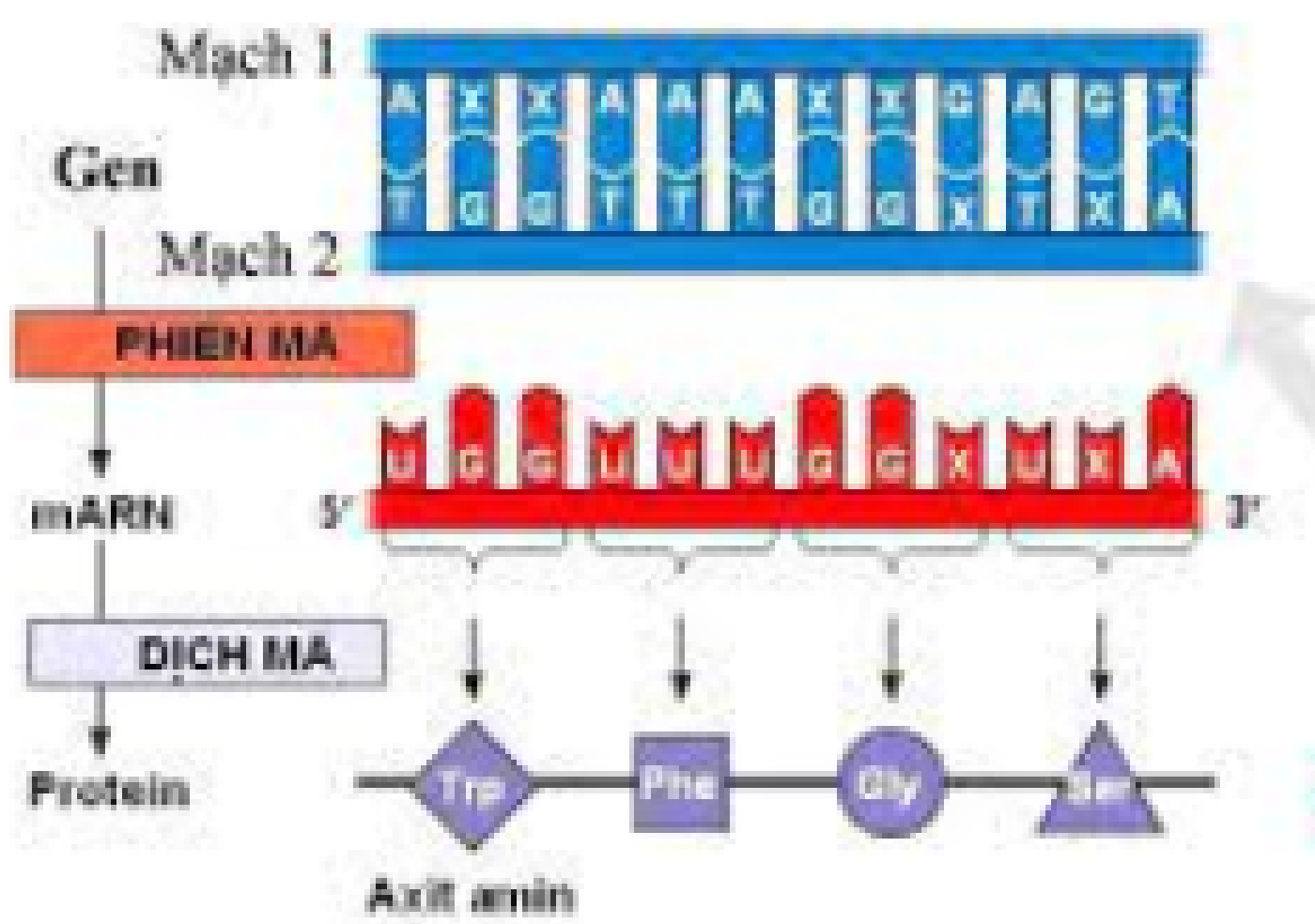


- Triplet: bộ ba mã gốc trên ADN (3' - 5')
- Codon: bộ ba mã sao trên mARN (5' - 3')
- Anticodon: bộ ba đối mã trên tARN (3' - 5')

Đặc điểm

- **Tính liên tục:** MDT được đọc từ một điểm xác định theo từng bộ ba nucleotit mà không gói lên nhau
- **Tính đặc hiệu:** một bộ ba chỉ mã hóa cho một loại axit amin
- **Tính phổ biến:** tất cả các loài đều có chung một bộ mã di truyền, trừ một vài ngoại lệ
- **Tính thoái hóa:** nhiều bộ ba khác nhau cùng xác định một loại axit amin, trừ AUG và UGG.
- **Mã di truyền là mã bộ ba**
 - Có tất cả $4^3 = 64$ bộ ba, trong đó có 61 bộ ba mã hóa cho 20 loại axit amin.
 - Có 3 bộ ba kết thúc (UAA, UAG, UGA) và một bộ ba mở đầu (AUG) mã hóa axit amin **mêtônin** ở sinh vật **nhân thực**, **foocmin mêtônin** ở sinh vật **nhân sơ**.





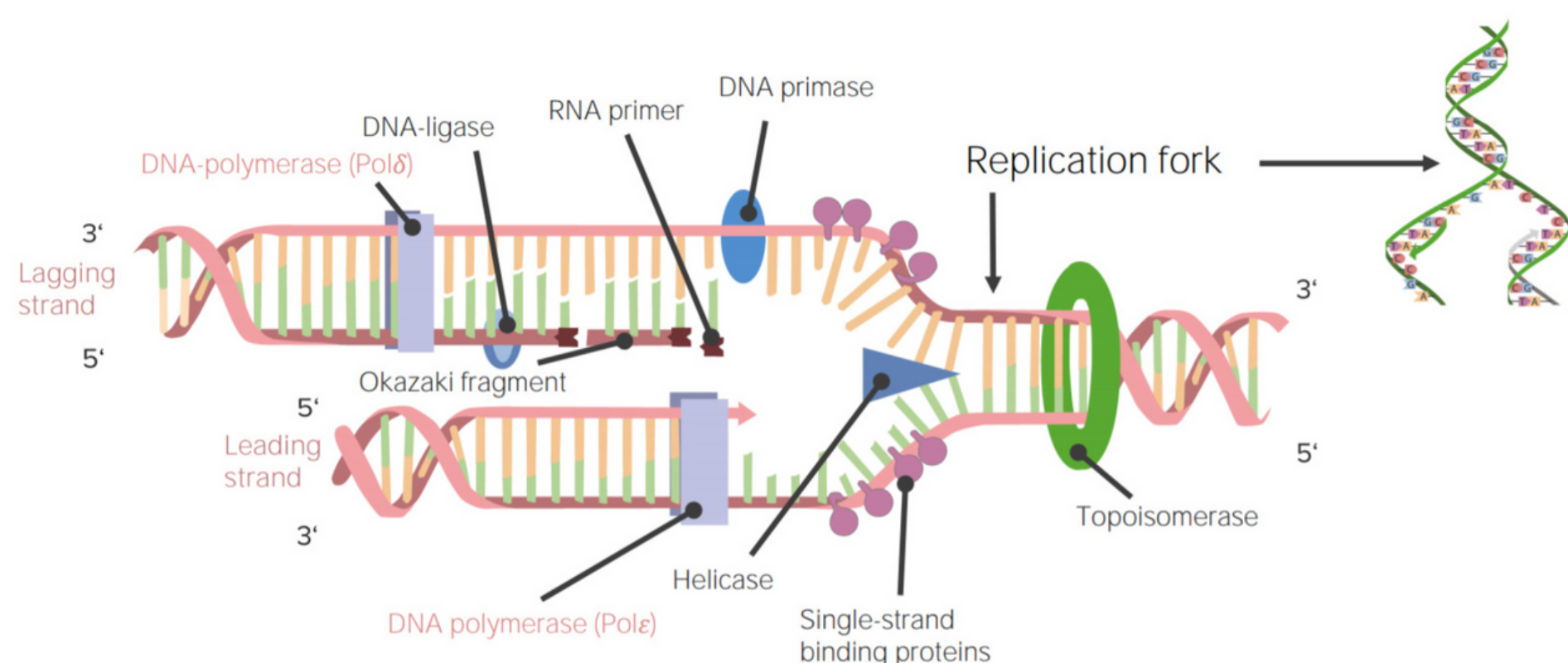
CƠ CHẾ DI TRUYỀN

NHÂN ĐÔI ADN

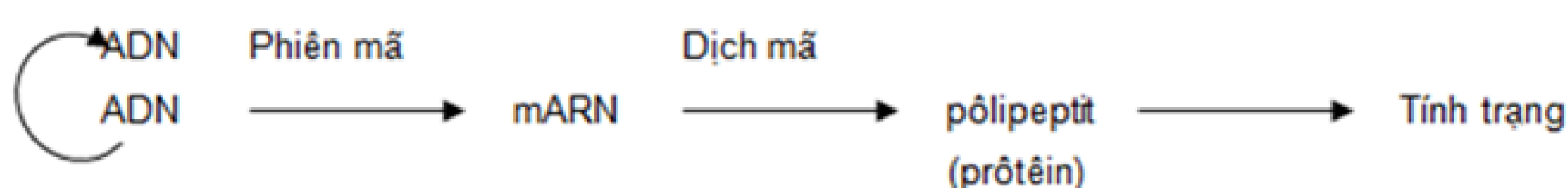
Quá trình nhân đôi của ADN (pha S, kì trung gian, nguyên tắc bổ sung và bán bảo toàn)

- * **Bước 1:** Tháo xoắn: enzym tháo xoắn 2 mạch đơn ADN tách ra tạo nên chạc chữ Y lộ ra 2 mạch khuôn (3'-OH; 5'P)
- * **Bước 2:** Tổng hợp mạch mới: ADN polymeraza sử dụng 1 mạch làm khuôn tổng hợp nên mạch mới theo chiều 5'-3'.
 - Trên mạch 3'-5': mạch bổ sung được tổng hợp liên tục.
 - Trên mạch 5'-3': mạch bổ sung được tổng hợp gián đoạn, tạo nên các Okazaki, nhờ enzym ligaza nối lại.
- * **Bước 3:** 2 phân tử ADN con được hình thành, giống nhau và giống mẹ.

1 phân tử ADN nhân đôi k lần $\rightarrow$ tạo ra 2^k ADN con
 a phân tử ADN nhân đôi k lần $\rightarrow$ tạo ra $a.2^k$ ADN con



Nhân đôi



PHIÊN MÃ

- Phiên mã: tổng hợp ARN trên mạch khuôn ADN.
- ARN thông tin (mARN): làm khuôn cho dịch mã;
 - ARN vận chuyển (tARN): mang aa đến riboxom
 - ARN riboxom (rARN) cùng protein tạo riboxom;
 - Cơ chế phiên mã:
 - ARN polymeraza bám vào vùng điều hòa khởi đầu phiên mã. ARN polymeraza trượt trên mạch gốc chiều 3' – 5' tổng hợp mạch mARN chiều 5' – 3' (nguyên tắc bổ sung: A-U; G-X). Đến cuối gen, enzym gặp tín hiệu kết thúc thì ngừng phiên mã, 2 mạch đơn đóng xoắn lại.
 - * SVNS: mARN trực tiếp làm khuôn tổng hợp protein.
 - * SVNT: mARN sau phiên mã, cắt intron nối exon lại tạo mARN rồi tham gia dịch mã ở tế bào chất.

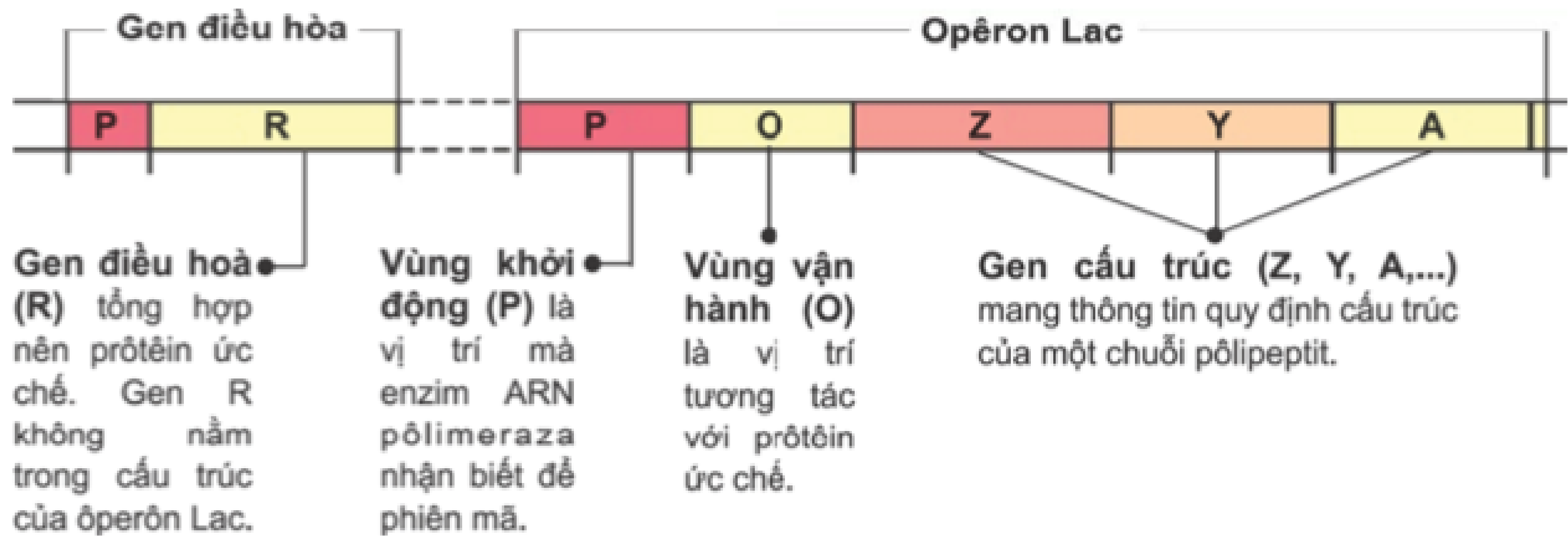
DỊCH MÃ

- Dịch mã: tổng hợp protein trong tế bào chất
- 1) Hoạt hóa aa:

$$aa + ATP + tARN \Rightarrow aa - tARN$$
 - 2) Tổng hợp chuỗi polipeptit:
 - Mở đầu: Riboxom gắn với mARN (gần bộ ba mở đầu) và di chuyển đến bộ ba mở đầu.
 - Kéo dài chuỗi polipeptit:
 - + aa1 – tARN vào riboxom khớp bổ sung với codon trên mARN; liên kết peptit đầu tiên hình thành giữa aa mở đầu và aa1.
 - + Quá trình cứ tiếp tục đến khi gặp bộ ba kết thúc (UAA, UAG, UGA) thì dừng lại.
 - Kết thúc:
 - + Riboxom đến bộ ba kết thúc thì dừng lại, hai tiểu phần tách ra.
 - + aa mở đầu được enzym đặc hiệu loại bỏ và giải phóng chuỗi polipeptit.

Điều hòa hoạt động gen

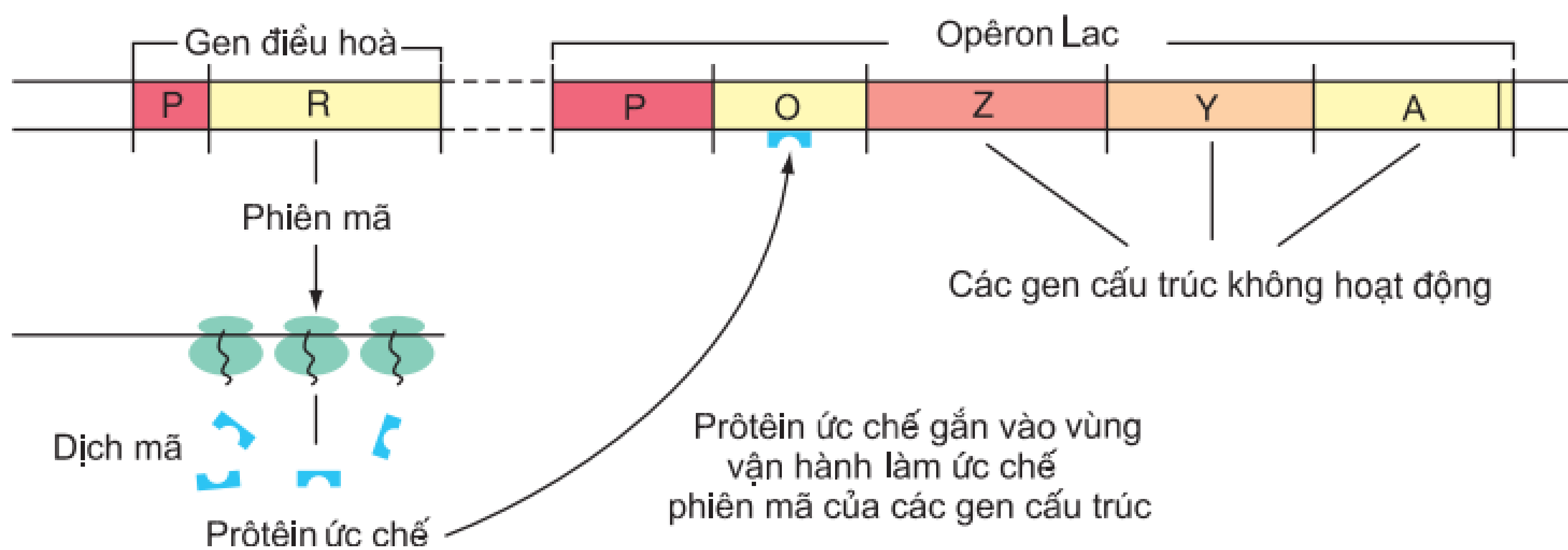
Cấu trúc Operon Lac



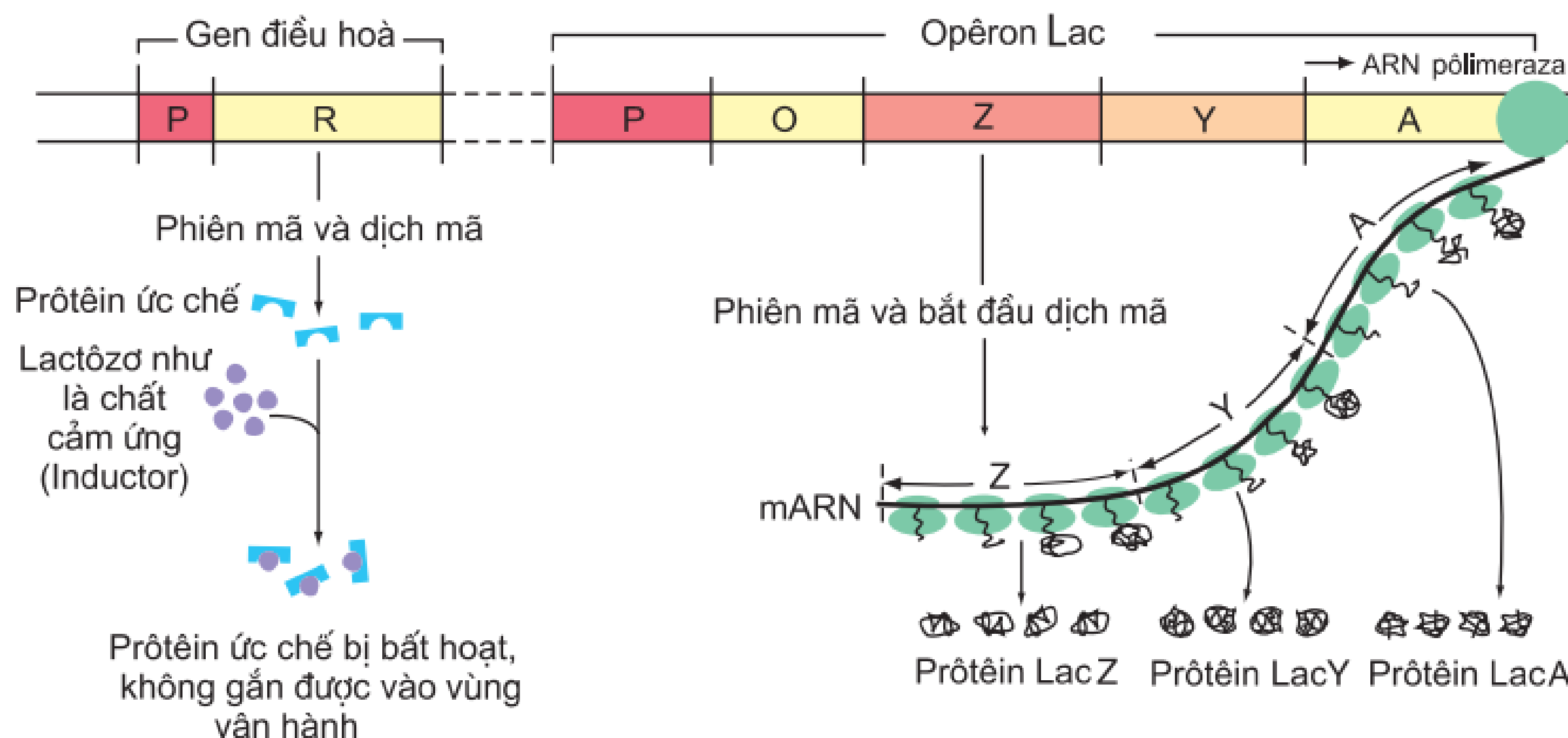
Điều hòa hoạt động của Operon Lac



• Môi trường không có lactozo



• Môi trường có lactozo



ĐỘT BIẾN GEN

Khái niệm

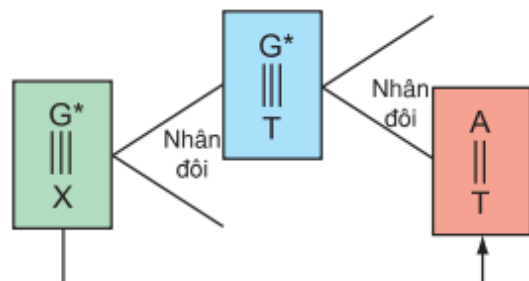
- Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen, liên quan tới một hoặc một vài cặp nuclêôtit.
- Đột biến điểm là đột biến chỉ xảy ra ở một cặp nuclêôtit.

Nguyên nhân

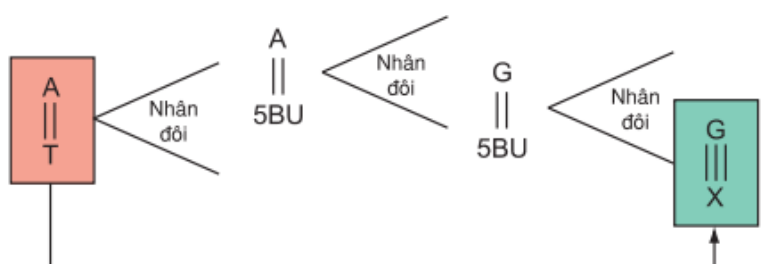
Do tác động lí, hóa hay sinh học ở ngoại cảnh (tia tử ngoại, sốc nhiệt, các hóa chất, một số virus...) hoặc rối loạn sinh lí, hóa sinh của tế bào.

Cơ chế

Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN:



Tác động của tác nhân gây đột biến:



Hậu quả

- DBG có thể gây hại nhưng cũng có thể vô hại hoặc có lợi hoặc trung tính.
- Mức độ gây hại của alen đột biến phụ thuộc vào điều kiện môi trường cũng như tổ hợp gen.

Ý nghĩa

Đột biến gen **tạo ra alen mới**, **cung cấp nguyên liệu sơ cấp** cho tiến hóa và chọn giống (nguyên liệu sơ cấp).

NHIỄM SẮC THỂ

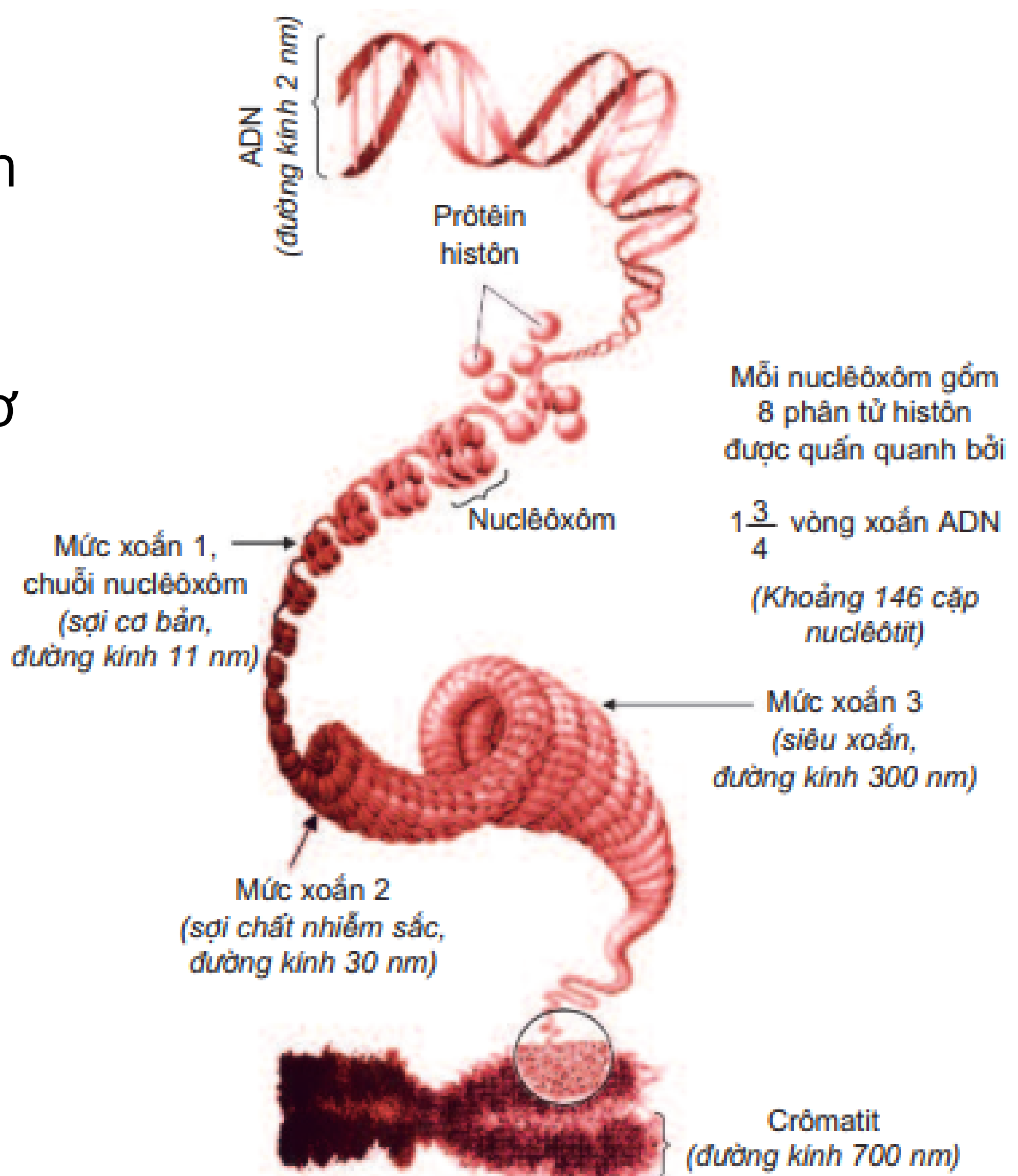


Hình thái nhiễm sắc thể

- Nhìn rõ nhất ở kì giữa nguyên phân dưới kính hiển vi vì nó co xoắn cực đại gồm 2 cromatit dính nhau ở tâm động.
- Mỗi loài có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình thái và cấu trúc NST.
- NST gồm hai loại: NST thường và NST giới tính.
- Trong tế bào sinh dưỡng ($2n$), trong giao tử (n).

Cấu trúc nhiễm sắc thể

- ✓ Nuclêoxom: 8 phân tử protein histon bao quanh bởi 146 cặp nucleotit quấn quanh $1\frac{3}{4}$ vòng.
- ✓ Các nucleoxom nối với nhau 15-100 cặp tạo sợi cơ bản (11nm) (mức xoắn 1).
- ✓ Sợi cơ bản xoắn tạo sợi nhiễm sắc (25-30nm) (mức xoắn 2); tiếp tục xoắn tạo sợi siêu xoắn (300nm) (mức xoắn 3), xoắn lần 4 tạo cromatit (700nm).
- ✓ Cấu trúc cuộn xoắn làm cho NST ngắn đi, thuận lợi cho phân li và tổ hợp các NST trong phân bào.



ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc của NST ; thực chất là sự sắp xếp lại các gen trên và giữa các NST .

ĐỘT BIẾN MẤT ĐOẠN

Dùng để xác định vị trí gen trên NST

- Mất một đoạn nào đó trên NST , làm giảm số lượng gen, mất cân bằng gen; gây chết đối với thể đột biến.
- Đề loại khỏi NST những gen không mong muốn có thể gây đột biến mất đoạn nhỏ.

ĐỘT BIẾN ĐẢO ĐOẠN

hình thành loài mới trong tiến hóa

- Một đoạn NST bị đứt ra quay 180 độ rồi gắn lại ở vị trí cũ (chứa hoặc không chứa tâm động).
- Làm thay đổi trình tự phân bố gen trên NST ; ít ảnh hưởng đến sức sống cơ thể vì vật chất di truyền không bị mất; tạo ra sự đa dạng giữa nòi trong loài.

ĐỘT BIẾN LẶP ĐOẠN

Một đoạn NST nào đó có thể lặp lại một hay nhiều lần, làm tăng số lượng gen; mất cân bằng trong hệ gen; làm tăng hoặc giảm cường độ biểu hiện của tính trạng

Ruồi giấm lặp đoạn 2 lần trên NST X biến ruồi mất lòi thành mắt dẹt; ở đại mạch làm tăng hoạt tính của enzim amilaza sản xuất bia

ĐỘT BIẾN CHUYỂN ĐOẠN

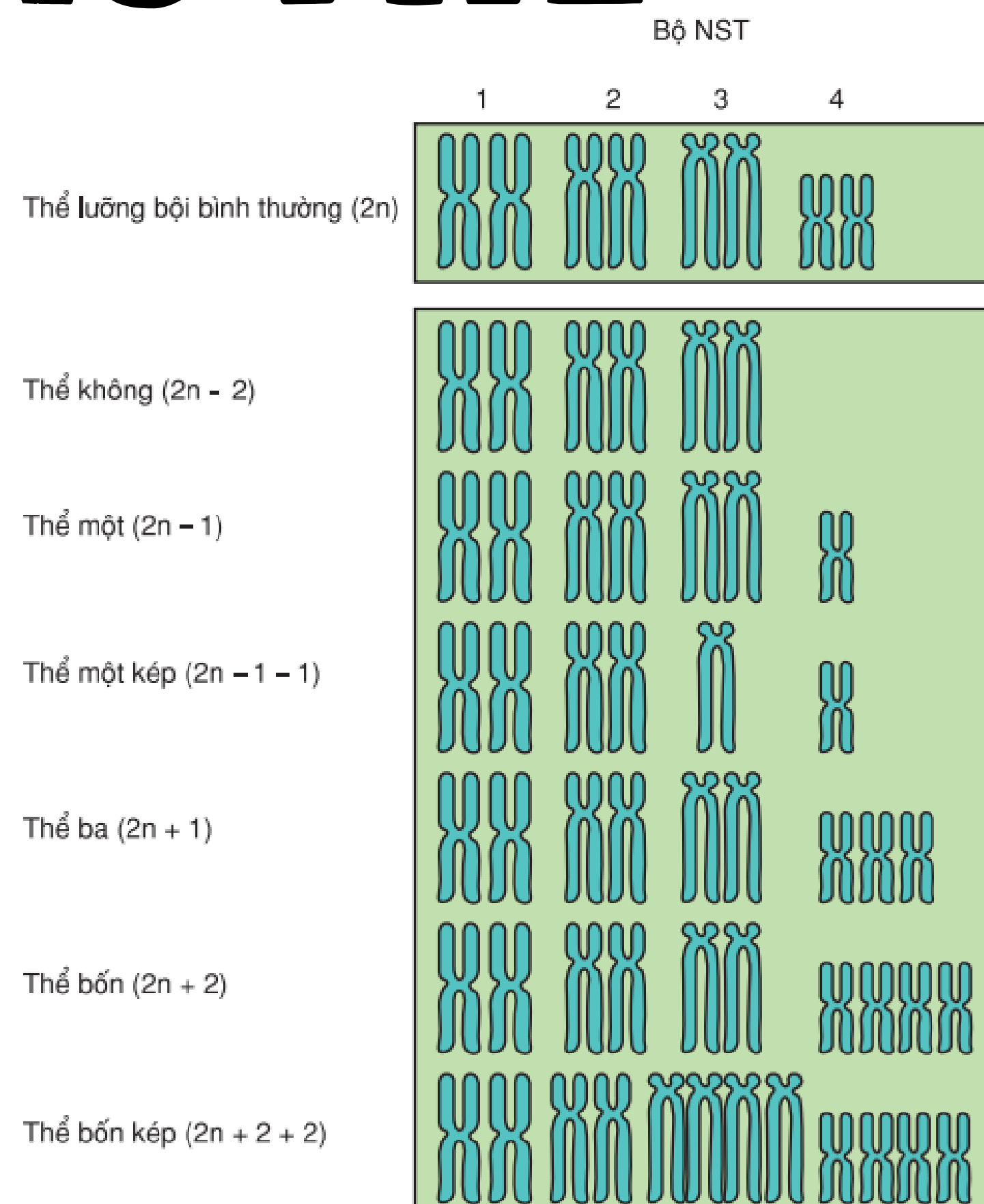
Hình thành loài mới trong tiến hóa

- Diễn ra trên cùng 1 NST hoặc giữa 2 NST không tương đồng (tương đồng hoặc không tương đồng) làm thay đổi nhóm gen liên kết.
- Hậu quả: chuyển đoạn lớn hoặc mất khả năng sinh sản; chuyển đoạn nhỏ không gây ảnh hưởng; người ta vận dụng để chuyển nhóm gen mong muốn từ NST của loài này sang NST của loài khác. (Chuyển gen cô định nitơ của vi khuẩn vào hướng dương để tạo ra hướng dương có lượng nitơ cao trong dầu)

ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

LỆCH BỘI

*Làm thay đổi số lượng
ở một hoặc một số cặp
NST tương đồng.*



Các dạng đột biến lệch bội

THỂ MỘT ($2n - 1$)

Cơ chế:

- ✓ rối loạn phân bào làm một cặp NST tương đồng không phân li tạo ra giao tử thiếu 1 chiếc NST ($n-1$).
- ✓ giao tử $n-1$ kết hợp với giao tử bình thường n tạo thể một ($2n - 1$).

THỂ BA ($2n + 1$)

Cơ chế:

- ✓ rối loạn phân bào làm một cặp NST tương đồng không phân li tạo ra giao tử thừa 1 chiếc NST ($n+1$).
- ✓ giao tử ($n+1$) kết hợp với giao tử bình thường (n) tạo thể ba ($2n+1$).

ĐỘT BIẾN ĐA BỘI

TỰ ĐA BỘI (cùng loài)

Sự tăng số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài ($3n, 4n, 5n, \dots$). Đột biến đa bội chẵn ($4n, 6n, \dots$) hoặc đột biến đa bội lẻ ($3n, 5n, \dots$).

Cơ chế

- Trong nguyên phân: thoi vô sắc không hình thành (do consixin)
- Trong giảm phân và thụ tinh: sự không phân li NST tạo ra $2n$; sự thụ tinh của giao tử $2n$ với giao tử $2n$ tạo ra thể $4n$ (tứ bội); với giao tử n thành thể $3n$ (tam bội).

DỊ ĐA BỘI (khác loài)

Cơ chế

Hình thành do lai xa và đa bội hóa $\Rightarrow$ tạo thể song nhị bội

Vai trò

cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa, góp phần hình thành loài mới.

