

Phần V. DI TRUYỀN HỌC
Chương I. CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ
Bài 1. GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI CỦA ADN

I. GEN

1. Khái niệm

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

2. Cấu trúc chung của gen: Mỗi gen mã hóa prôtêin gồm 3 vùng

- Vùng điều hoà: nằm ở đầu 3' của gen mang tín hiệu khởi động và kiểm soát quá trình phiên mã.

- Vùng mã hóa: mang thông tin mã hóa các axit amin.

- Vùng kết thúc: nằm ở đầu 5' của gen mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

II. MÃ DI TRUYỀN

1. Khái niệm

- Trình tự sắp xếp các nuclêôtit trong gen (trong mạch khuôn) qui định trình tự sắp xếp các axit amin trong prôtêin. Mã di truyền là mã bộ ba.

- Nếu 4 nuclêôtit cùng loại hay khác loại xác định một aa thì có $4^3 = 64$ bộ ba.

○ AUG: mã hóa cho aa mở đầu là metionin (ở sinh vật nhân chuẩn) hoặc là fôocmin metionin (sinh vật nhân sơ) → **bộ ba khởi đầu**.

○ Đặc biệt UGG: mã hóa cho 1 loại aa Triptophan

○ UAA, UAG, UGA: không mã hóa cho aa nào → **bộ ba kết thúc**.

2. Đặc điểm của mã di truyền

- 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 đặc hiệu, tức là một bộ ba chỉ mã hóa cho một axit amin.

- Mã di truyền mang tính thoái hóa, tức là nhiều bộ ba cùng xác định một axit amin, trừ AUG và UGG.

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

III. QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN (Tái bản ADN)

1. Thời điểm, vị trí diễn ra

- Pha S của kì trung gian, giữa 2 lần phân bào.

- Diễn ra trong nhân tế bào.

2. Quá trình nhân đôi ADN chia thành 3 bước chính :

Bước 1: Tháo xoắn phân tử ADN:

Nhờ các enzym tháo xoắn, 2 mạch đơn của phân tử ADN tách nhau dần tạo nên chạc hình chữ Y và để lộ ra 2 mạch khuôn.

Bước 2: Tổng hợp các mạch ADN mới:

- Enzim ADN- pôlimeraza sử dụng một mạch làm khuôn tổng hợp nên mạch mới (theo nguyên tắc bổ sung):

+ A liên kết với T (bằng 2 liên kết hydro) hoặc ngược lại.

+ G liên kết với X (bằng 3 liên kết hydro) hoặc ngược lại.

- Vì ADN – pôlimeraza (chỉ bổ sung nuclêôtit vào nhóm 3' - OH) tổng hợp mạch mới theo chiều 5' → 3' nên

+ Trên mạch khuôn 3' → 5': mạch bổ sung được tổng hợp liên tục, cùng chiều tháo xoắn.

+ Trên mạch khuôn 5'→3': thì mạch bổ sung được tổng hợp ngắt quãng, ngược chiều tháo xoắn, tạo nên các đoạn ngắn (đoạn Okazaki). Sau đó, các đoạn Okazaki được nối lại với nhau nhờ enzym nối (Enzim ligaza).

Bước 3: Hai phân tử ADN được tạo thành:

Trong mỗi phân tử ADN con được tạo thành thì một mạch là mạch mới được tổng hợp, còn mạch kia là của ADN ban đầu (nguyên tắc bán bảo tồn)

Bài 2. PHIÊN MÃ VÀ DỊCH MÃ

I. PHIÊN MÃ

1. Khái niệm

- Quá trình tổng hợp ARN trên mạch khuôn ADN. Trong mỗi gen chỉ có một mạch được làm khuôn (mạch mã gốc) để tổng hợp nên phân tử ARN.

- Ở sinh vật nhân thực: phiên mã diễn ra trong nhân tế bào.

2. Cấu trúc và chức năng của các loại ARN

a/ ARN thông tin (mARN): làm khuôn để tổng hợp prôtêin tại ribôxôm.

b/ARN vận chuyển (tARN)

- Vận chuyển axit amin tới ribôxôm.

- Vai trò như “một người phiên dịch”, dịch mã trên mARN thành trình tự các axit amin trên chuỗi pôlipeptit.

c/ARN ribôxôm (rARN): nơi tổng hợp prôtêin.

3. Cơ chế phiên mã: 3 giai đoạn

* Khởi đầu: enzym ARN pôlimeraza bám vào vùng điều hòa 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.

* Kéo dài: ARN pôlimeraza trượt dọc theo mạch mã gốc (3' → 5') trên gen để tổng hợp nên phân tử mARN theo nguyên tắc bổ sung (A- U, T- A, G- X và X- G) theo chiều 5' → 3'.

* Kết thúc: Khi enzym di chuyển tới cuối gen gặp tín hiệu kết thúc thì nó dừng phiên mã và giải phóng phân tử mARN vừa được tổng hợp.

Vùng nào trên gen vừa phiên mã xong thì 2 mạch đơn đóng xoắn ngay lại.

II. DỊCH MÃ

1. Khái niệm: là quá trình tổng hợp prôtêin. Diễn ra ôu tế bào chaát.

2. Quá trình dịch mã có thể chia thành 2 giai đoạn:

a/ Hoạt hóa axit amin

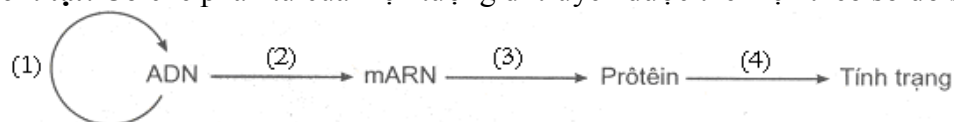
b/Tổng hợp chuỗi pôlipeptit: Mở đầu, Kéo dài chuỗi pôlipeptit, Kết thúc.

- Quá trình dịch mã cứ tiếp diễn cho đến khi gặp codon kết thúc trên mARN (UAG, UAA, UGA) thì quá trình dịch mã hoàn tất.

- Nhờ một loại enzym đặc hiệu, axit amin mở đầu tách khỏi chuỗi pôlipeptit vừa tổng hợp →.hình thành các cấu trúc bậc cao hơn, trở thành prôtêin có hoạt tính sinh học.

* **Pôlixôm**: Trong quá trình dịch mã, mARN thường gắn với một nhóm ribôxôm gọi là **pôlixôm**, giúp tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin. Nếu có **n** ribôxôm cùng tham gia dịch mã → tổng hợp **n** chuỗi pôlipeptit.

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



(1) nhân đôi của ADN (2) phiên mã, (3) dịch mã, (4) biểu hiện .

Bài 3. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG CỦA GEN

I. Khái quát về điều hoà hoạt động gen:

1. Khái niệm: Là quá trình điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra

2. Các cấp độ điều hoà hoạt động của gen:

- Sinh vật nhân sơ: chủ yếu diễn ra điều hoà phiên mã.
- Sinh vật nhân thực: điều hoà ở nhiều mức độ (từ trước phiên mã đến sau dịch mã)

II. Điều hoà hoạt động của gen ở sinh vật nhân sơ

1. Khái niệm opêron

Là cụm gen cấu trúc có liên quan về chức năng, thường phân bố liên nhau thành cụm và có chung một cơ chế điều hoà.

2. Mô hình cấu trúc opêron Lac (ở *E.coli* được F.Jacôp và J.Mônô đưa ra năm 1961)

Opêron Lac bao gồm:

- P (Promoter): Vùng khởi động, nơi mà ARN polimeraza bám vào và khởi đầu phiên mã.
- O (operator): Vùng vận hành là trình tự các nucleotit đặc biệt, tại đó prôtêin ức chế có thể liên kết làm ngăn cản sự phiên mã.
- 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.

***Chú ý:** Một gen không nằm trong thành phần của opêron, song đóng vai trò quan trọng đó là gen điều hoà R. Khi gen điều hoà R hoạt động sẽ tổng hợp nên prôtêin ức chế.

3. Sự điều hoà hoạt động gen opêron Lac

a. Khi môi trường không có lactôzơ

- Gen điều hoà hoạt động tổng hợp prôtêin ức chế.
- Prôtêin ức chế liên kết vào vùng vận hành của opêron ngăn cản quá trình phiên mã làm các gen cấu trúc không hoạt động.

b. Khi môi trường có lactôzơ

- Một số phân tử lactôzơ liên kết với prôtêin ức chế (làm nó bị biến đổi cấu hình không gian). Do đó, nó không liên kết vào vùng vận hành của opêron và ARN pôlimeraza liên kết với vùng khởi động để tiến hành phiên mã.
- Các phân tử mARN của gen cấu trúc được dịch mã tạo ra các enzym phân giải lactôzơ.
- Khi lactôzơ bị phân giải hết thì prôtêin ức chế lại liên kết được vào vùng vận hành và quá trình phiên mã của các gen trong opêron bị dừng lại.