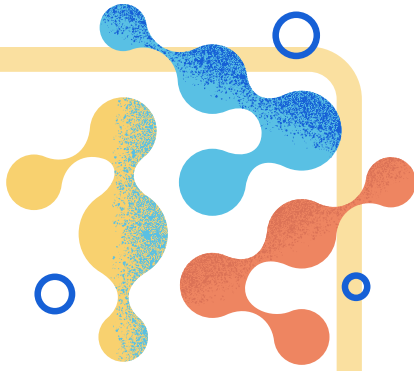
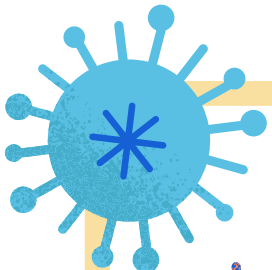
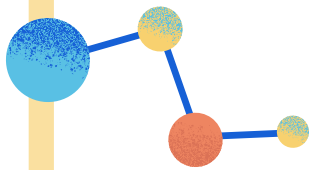


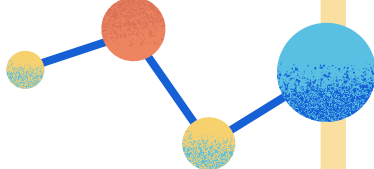
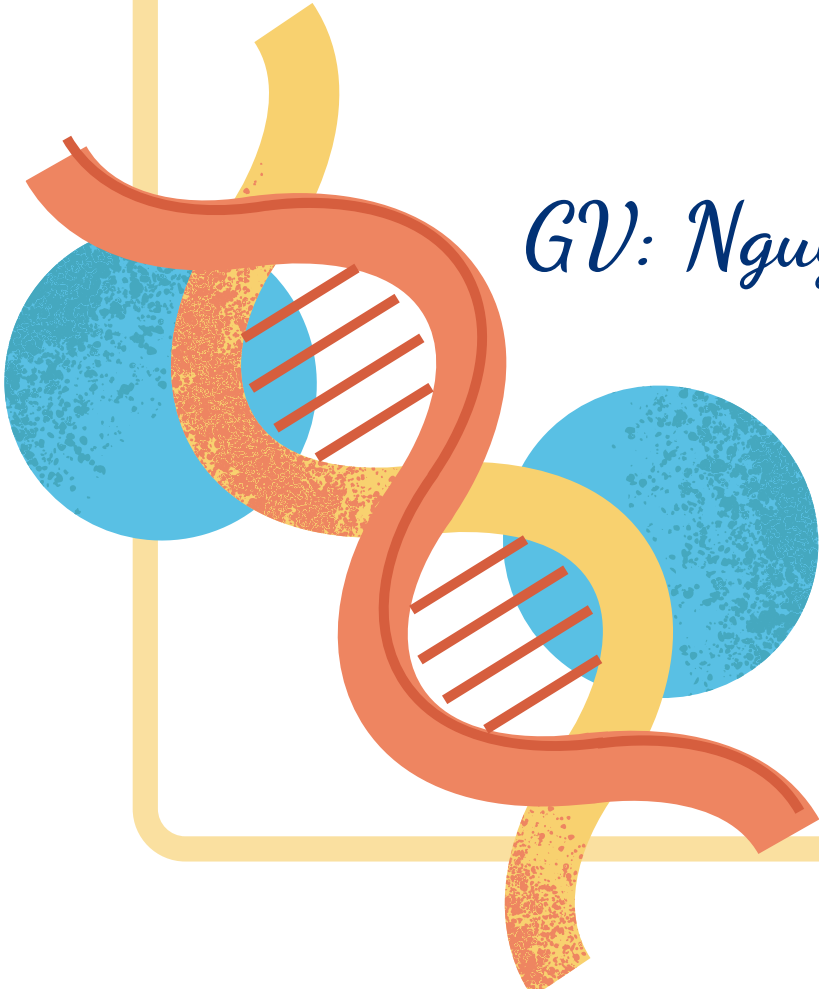


THPT HẢI AN

LÝ THUYẾT SINH HỌC THI THPTQG

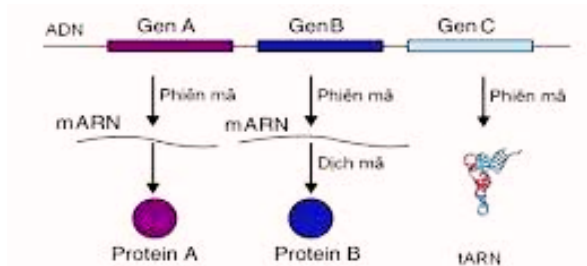


GV: Nguyễn thị Thuận



GEN – MÃ DI TRUYỀN – NHÂN ĐÔI ADN

I. GEN



a. Khái niệm

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

b. Gen cấu trúc gồm:



c. Phân loại gen:

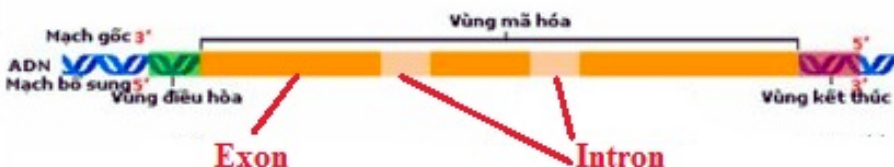
Gen không phân mảnh: sinh vật nhân sơ có vùng mã hóa liên tục.

- Gen phân mảnh: phần lớn sinh vật nhân thực có vùng mã hóa không liên tục gồm êxôn (mã hóa) và intron (không mã hóa). [Gen phân mảnh chỉ có ở sinh vật nhân thực, nhưng không phải tất cả các sinh vật nhân thực đều có gen phân mảnh]

CẤU TRÚC CỦA GEN CẤU TRÚC Ở SINH VẬT NHÂN SƠ



CẤU TRÚC CỦA GEN CẤU TRÚC Ở SINH VẬT NHÂN THỰC



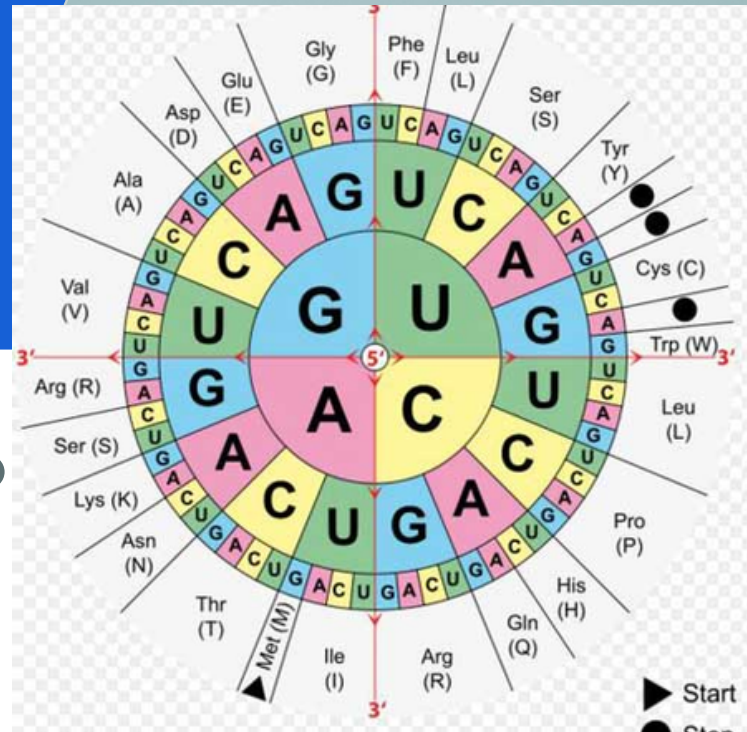
II. MÃ DI TRUYỀN

Đặc điểm

- Đọc từ 1 điểm xác định theo từng bộ ba (không gối lên nhau).
- Phổ biến (tất cả các loài đều có chung 1 bộ mã di truyền, trừ một vài ngoại lệ).
- Đặc hiệu (1 bộ ba chỉ mã hoá 1 loại axit amin).
- Thoái hoá: nhiều bộ ba khác nhau cùng mã hoá cho 1 loại axit amin.

□ Các bộ mã::

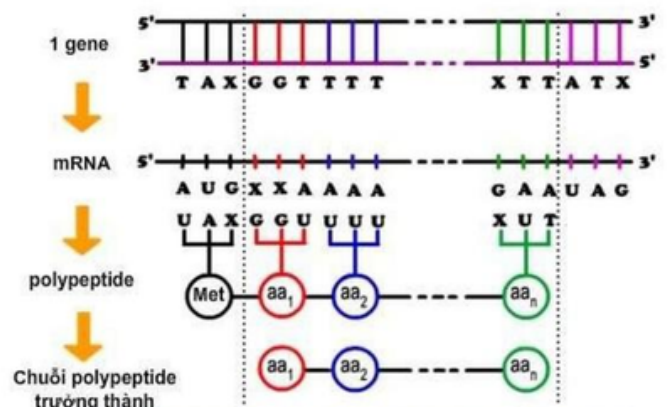
- có 64 bộ mã trong đó có 61 bộ mã mã hóa aa (ở ADN: triplet ; ARN:codon)
- 1 bộ ba mở đầu (AUG) : Quy định điểm khởi đầu dịch mã, quy định axit amin (nhân sơ là foocminmêtiônin ; nhân thực là mêtiônin)
- 3 bộ ba kết thúc (UAA, UAG, UGA) : tín hiệu kết thúc quá trình dịch mã.
- 2 bộ ba mà 1 bộ chỉ mã hóa duy nhất 1 loại aa: (AUG, UGG)

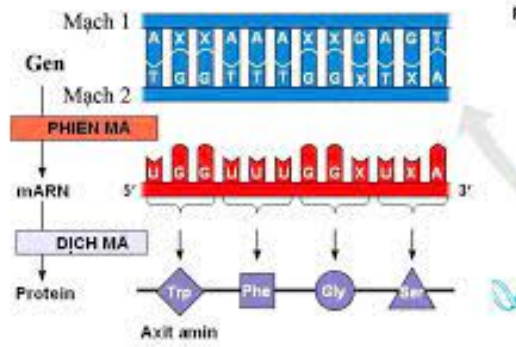


Khái niệm

Trình tự sắp xếp các nuclêôtit trong gen quy định trình tự sắp xếp các axit amin trong prôtêin.

- Triplet bộ ba trên ADN
- Mã sao bộ ba trên mARN
- Đối mã bộ ba trên tARN

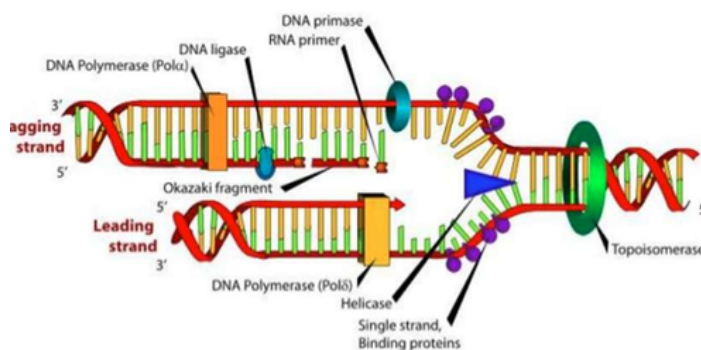




CƠ CHẾ DI TRUYỀN

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 polimeraza sử dụng q 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.
- Đoạn mỗi nhiều hơn đoạn okazaki là 2.
- * Bước 3: 2 phân tử ADN con được hình thành, giống nhau và giống mẹ.
- ADN tự nhân đôi theo nguyên tắc bán bảo tồn và bổ sung.



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 th
- ARN riboxom (rARN) cùng protein tạo riboxom;
- Cơ chế phiên mã:
- ARN polimeraza bám vào vùng điều hòa khởi đầu phiên mã. ARN polimeraza trượt trên mạch gốc chiều 3' – 5' tổng hợp mạch mARN chiều 5' – 3' (nguyên tắc bổ sung) (A-T; G-X). Đến cuối gen, enzym gặp tín hiệu kết thúc thì ngừng phiên mã, 2 mạch đơn đóng xoắn lại.
- * SVNS: mARN s trực tiếp làm khuôn tổng hợp protêin.
- * SVNT: mARN sau phiên mã, cắt intron nối exon lại tạo mARN rồi tham gia dịch mã ở tế bào chất.

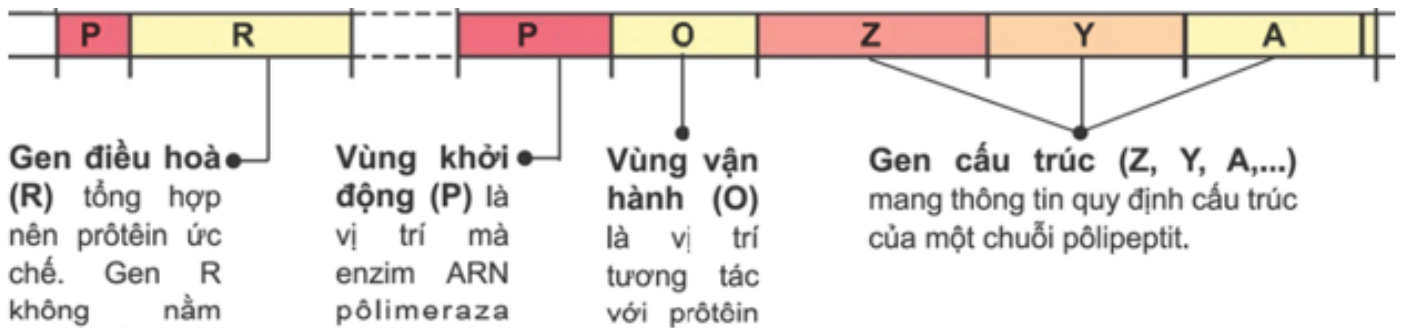
DỊCH MÃ

- Dịch mã: là quá trình tổng hợp protêin
- 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:
 $+ aa1 - tARN + riboxom \rightarrow$ liên kết peptit đầu tiên hình thành aa mở đầu và aa1.
- + Quá trình cứ tiếp tục đến khi gặp bộ ba kết thúc của mARN thì dừng lại.
- Kết thúc:
- + Riboxom đến bộ ba kết thúc thì dừng, hai tiểu phần tách ra.
- + aa mở đầu được enzym đặc hiệu loại bỏ và giải phóng chuỗi polipeptit.

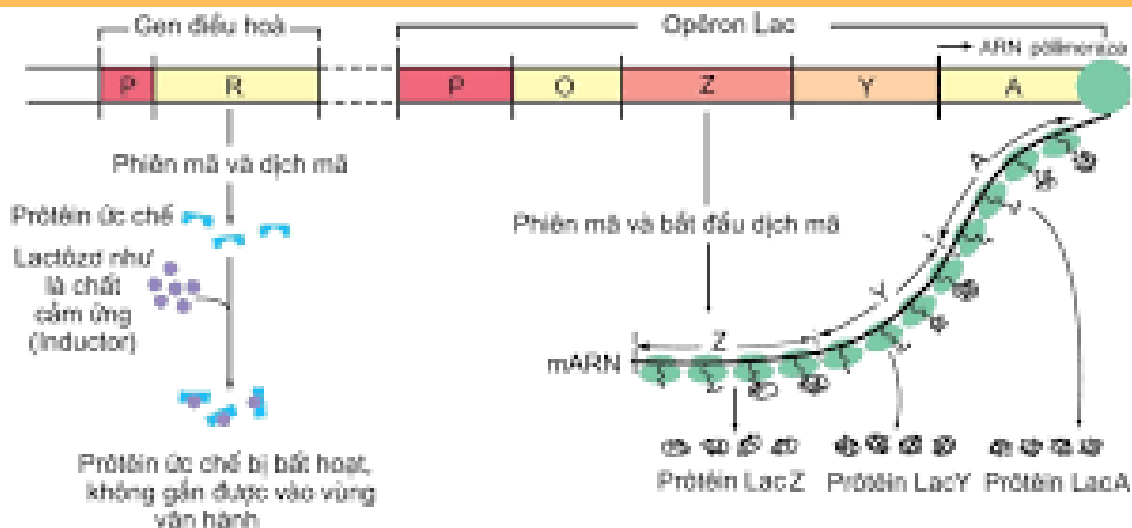
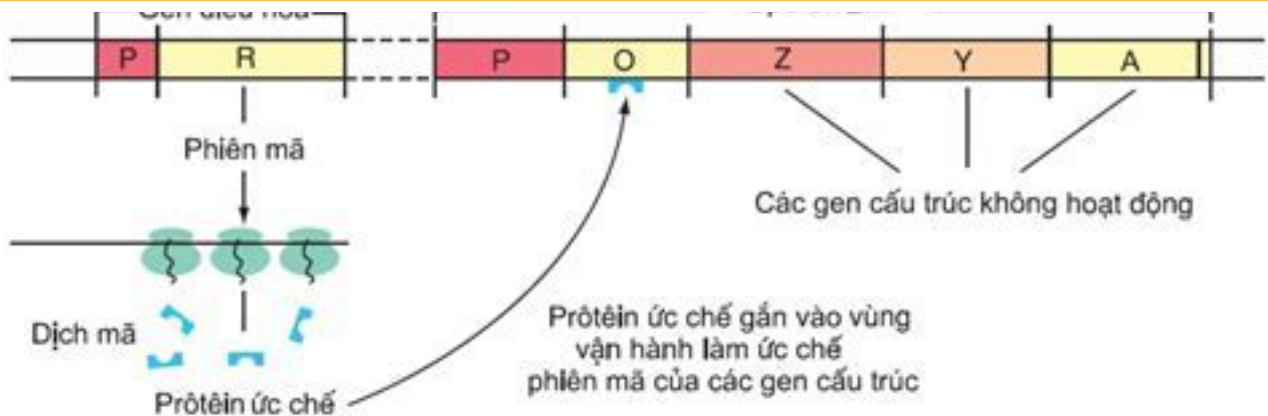
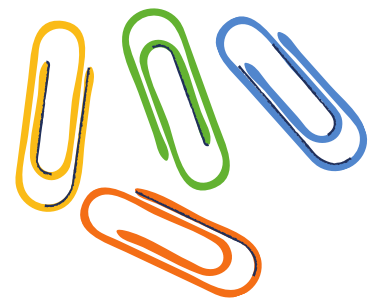


Điều hoà hoạt động gen

Cấu trúc Operon Lac



Điều hoà hoạt động Operon Lac



ĐỘT BIẾN GEN

a. Khái niệm : Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen. Đột biến gen thường liên quan tới một cặp nucleôtit (gọi là đột biến điểm) hoặc một số cặp nucleôtit xảy ra tại một điểm nào đó trên phân tử ADN.

- **Các dạng đột biến điểm :** Mất, thêm, thay thế một hoặc một số cặp nucleôtit.

- **Nguyên nhân :** Do ảnh hưởng của các tác nhân hoá học, vật lí (tia phóng xạ, tia tử ngoại...), tác nhân sinh học (virút) hoặc những rối loạn sinh lí, hoá sinh trong tế bào.

b. Cơ chế phát sinh chung

- Đột biến điểm thường xảy ra trên một mạch dưới dạng tiền đột biến. Dưới tác dụng của enzym sửa sai nó có thể trở về dạng ban đầu hoặc tạo thành đột biến qua các lần nhân đôi tiếp theo.

Gen → tiền đột biến gen → đột biến gen

c. Hậu quả

+ Đột biến gen có thể có hại, có lợi hoặc trung tính đối với một thể đột biến. Mức độ có lợi hay có hại của đột biến phụ thuộc vào tổ hợp gen, điều kiện môi trường.

+Khẳng định phần lớn đột biến điểm thường vô hại.

d. Ý nghĩa : Đột biến gen là nguồn nguyên liệu sơ cấp của quá trình chọn giống và tiến hoá.

NHIỄM SẮC THỂ

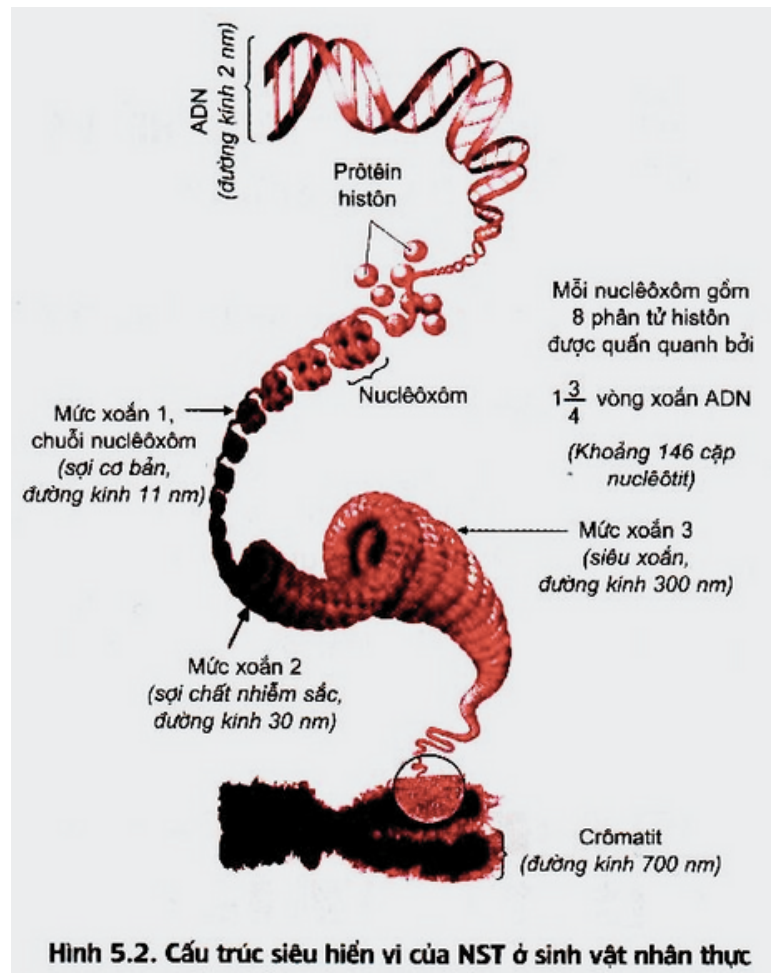


Hình thái Nhiễm Sắc Thể

- 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.
- Các loài khác nhau về số lượng, hình dạng 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 nu xoắn quanh $1\frac{3}{4}$ vòng.
- Các nucleoxom nối với nhau 15-100 cặp tạo sợi cơ bản (11nm).
- Sợi cơ bản xoắn lần 1 tạo sợi nhiễm sắc (25-30nm); xoắn lần 2 tạo ống siêu xoắn (300nm), xoắn lần 3 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 đột biến trong cấu trúc của NST ; thực chất đột biến cấu trúc là sự sắp xếp lại các gen trên và giữa các NST .

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 mắt lồi thành mắt dẹt; ở đại mạch làm tăng hoạt tính của enzim amilaza sản xuất bia

ĐỘT BIẾN CHUYỂN ĐOẠN

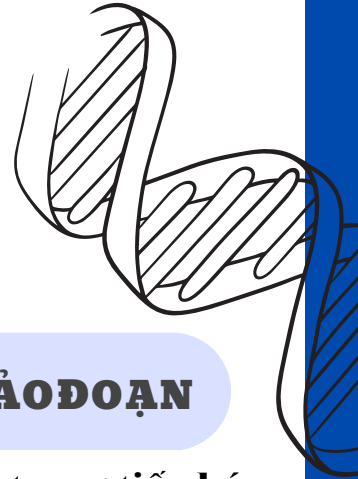
- Hình thành loài mới trong tiến hóa
- Diễn ra trên cùng 1 NST hoặc giữa 2 NST không tương đồng (tương đồng hoặc không tương đồng) làm thay đổi nhóm gen liên kết.
- Hậu quả: chuyển đoạn lớn hoặc mất khả năng sinh sản; chuyển đoạn nhỏ không gây ảnh hưởng; người ta vận dụng để chuyển nhóm gen mong muốn 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 ĐẢO ĐOẠN

- hình thành loài mới trong tiến hóa
- Một đoạn NST bị đứt ra quay 1800 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 nội trong loài.

ĐỘT BIẾN MẤT ĐOẠN

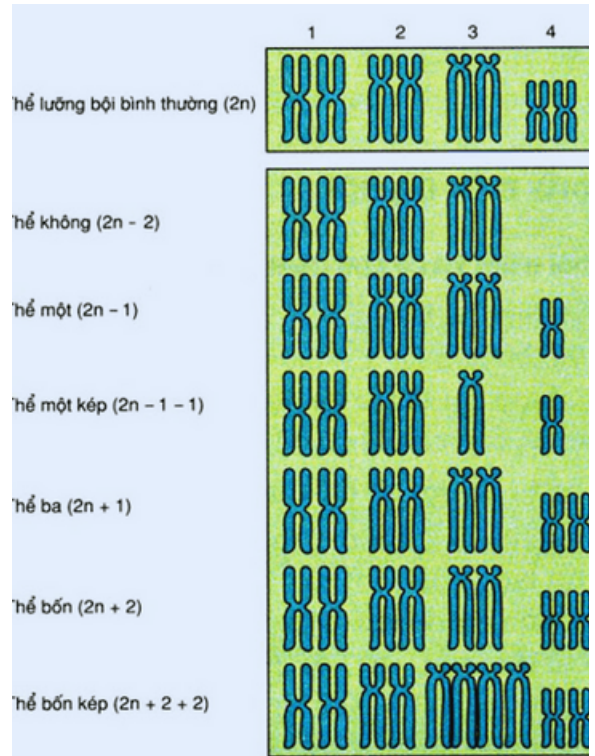
- Dùng để xác định vị trí gen trên NST
- Mất một đoạn nào đó trên NST , làm giảm số lượng gen, mất cân bằng gen; gây chết đối với thể đột biến.
- Dè loại khỏi NST những gen không mong muốn có thể gây đột biến mất đoạn nhỏ.



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:

- ròi 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 (thiếu một nhiễm sắc thể)

THỂ BA

$$2N + 1$$

Cơ chế:

- ròi 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 một (thừa một nhiễm sắc thể)

THỂ KHÔNG

$$2N - 2$$

Cơ chế:

- ròi 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 (n-1) cùng cặp đó tạo thể không (thiếu một cặp nhiễm sắc thể)



ĐỘT BIẾN ĐA BỘI

1. 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 2 giao tử $2n$ tạo ra giao tử $4n$ (tứ bội) và với giao tử n thành thể $3n$ (tam bội)

2. Dị đa bội: hai loài khác nhau

Cơ chế: hình thành do lai xa và đa bội hóa. --> tạo thể song nhị bội

- Vai trò: cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa, góp phần hình thành loài mới.

