

Chương I

CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN ĐỔI

Bài

1

GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI CỦA ADN

I - KHÁI NIỆM VÀ CẤU TRÚC CỦA GEN

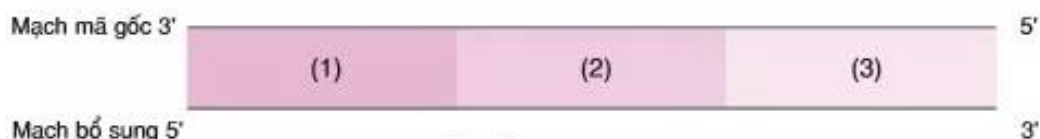
1. Khái niệm về gen

Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hoá cho một sản phẩm xác định (sản phẩm đó có thể là chuỗi pôlipeptit hay ARN).

2. Cấu trúc của gen

a) Cấu trúc chung của gen cấu trúc

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



Hình 1.1. Sơ đồ cấu trúc chung của gen

(1) Vùng điều hoà ; (2) Vùng mã hoá ; (3) Vùng kết thúc.

Vùng điều hoà nằm ở đầu 3' của mạch mã gốc của gen, mang tín hiệu khởi động và kiểm soát quá trình phiên mã. Vùng mã hoá mang thông tin mã hoá các axit amin. Vùng kết thúc nằm ở đầu 5' của mạch mã gốc của gen, mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

b) Cấu trúc không phân mảnh và phân mảnh của gen

Các gen của sinh vật nhân sơ có vùng mã hoá liên tục được gọi là 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.

3. Các loại gen

Gen có nhiều loại như gen cấu trúc, gen điều hoà...

Gen cấu trúc là gen mang thông tin mã hoá cho các sản phẩm tạo nên thành phần cấu trúc hay chức năng của tế bào.

Gen điều hoà là những gen tạo ra sản phẩm kiểm soát hoạt động của các gen khác.

II - MÃ DI TRUYỀN

Trong ADN chỉ có 4 loại nuclêôtit (A, T, G, X) nhưng trong prôtêin lại có khoảng 20 loại axit amin.

Nếu 1 nuclêôtit xác định một axit amin thì có $4^1 = 4$ tổ hợp, chưa đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin.

Nếu 2 nuclêôtit cùng loại hay khác loại xác định một axit amin thì có $4^2 = 16$ tổ hợp, vẫn chưa đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin.

Nếu 3 nuclêôtit cùng loại hay khác loại xác định một axit amin thì có $4^3 = 64$ tổ hợp, thừa đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin. Do vậy, mã di truyền là mã bộ ba.

Mã di truyền trong ADN được phiên mã sang mARN. Do đó, sự giải mã mARN cũng chính là giải mã ADN. Năm 1966, tất cả 64 bộ ba trên mARN (các côdon) tương ứng với 64 bộ ba (triplet) trên ADN mã hoá cho các axit amin đã được giải mã bằng thực nghiệm.

Đặc điểm của mã di truyền

- Mã di truyền là mã bộ ba, có nghĩa là cứ 3 nuclêôtit đứng kế tiếp nhau mã hoá một axit amin. Mã di truyền được đọc từ một điểm xác định và liên tục từng bộ ba nuclêôtit (không chồng gối lên nhau).
- Mã di truyền có tính đặc hiệu, tức là một bộ ba chỉ mã hoá cho một loại axit amin.
- Mã di truyền có tính thoái hoá (dư thừa), nghĩa là có nhiều bộ ba khác nhau có thể cùng mã hoá cho một loại axit amin trừ AUG và UGG.
- Mã di truyền có tính phổ biến, có nghĩa là tất cả các loài đều có chung một bộ mã di truyền, trừ một vài ngoại lệ.
- Trong số 64 bộ ba thì có 3 bộ ba không mã hoá axit amin. Ba 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 khi có chức năng quy định điểm khởi đầu dịch mã và quy định axit amin metiônin ở sinh vật nhân thực (ở sinh vật nhân sơ là foocmin metiônin).

III - QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI CỦA ADN

1. Nguyên tắc

ADN có khả năng nhân đôi (sao chép, tái bản) để tạo thành 2 phân tử ADN con giống nhau và giống phân tử ADN mẹ.

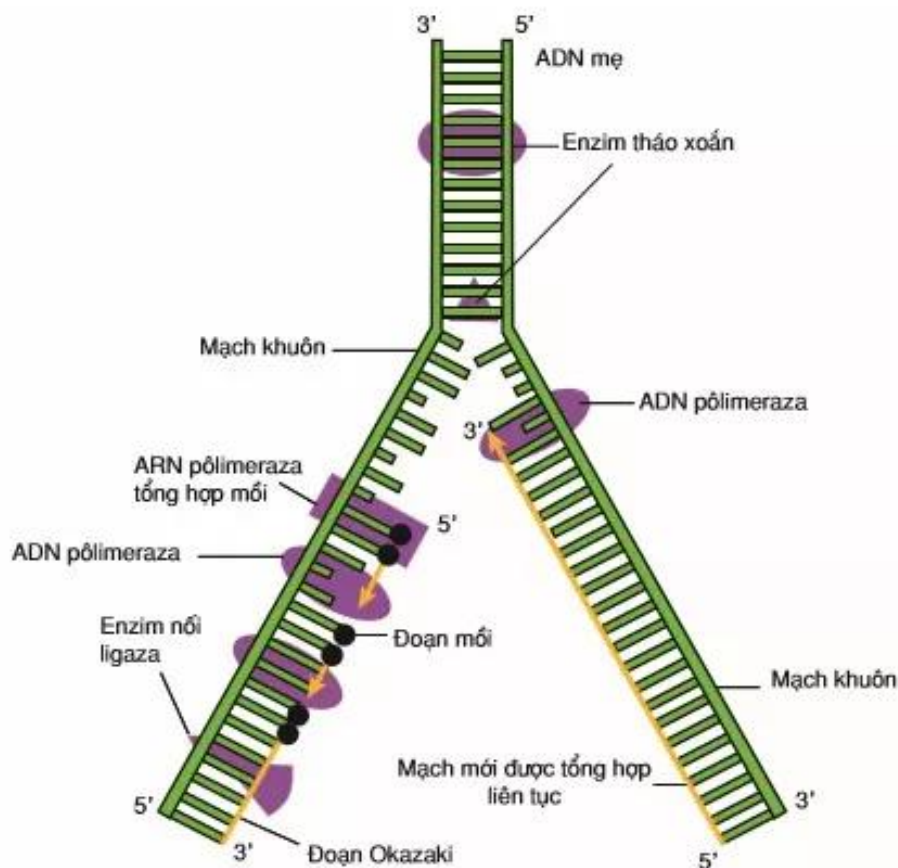
Quá trình nhân đôi ADN ở tế bào sinh vật nhân sơ, sinh vật nhân thực và ADN của virut (dạng sợi kép) đều theo nguyên tắc bổ sung và bán bảo tồn.

2. Quá trình nhân đôi ADN

a) Nhân đôi ADN ở sinh vật nhân sơ

Có thể hình dung sơ đồ quá trình nhân đôi ADN của sinh vật nhân sơ *E.coli* ở hình 1.2.

Khi bắt đầu nhân đôi, nhờ các enzym tháo xoắn, phân tử ADN được tách ra tạo chạc chữ Y, để lộ ra hai mạch đơn trong đó một mạch có đầu 3'-OH còn mạch kia có đầu 5'-P. Ngày nay, người ta đã biết có nhiều loại enzym tham gia nhân đôi ADN, trong đó enzym chính là ADN pôlimeraza. ADN pôlimeraza chỉ có thể bổ sung nuclêôtit vào nhóm 3'-OH, do vậy khi nhân đôi, một mạch mới bổ sung dựa vào mạch khuôn có đầu 3'-OH thì được tổng hợp liên tục. Mạch bổ sung thứ hai được tổng hợp từng đoạn ngắn ngược với chiều phát triển của chạc chữ Y, sau đó các đoạn này được nối lại với nhau nhờ enzym nối ligaza, tạo thành mạch mới bổ sung hoàn chỉnh. Các đoạn này gọi là đoạn Okazaki. Các đoạn Okazaki ở tế bào vi khuẩn dài 1000-2000 nuclêôtit.



Hình 1.2. Sơ đồ quá trình nhân đôi của ADN ở *E. coli*

▼ Quan sát hình 1.2, hãy cho biết :

- Các enzym và thành phần tham gia quá trình nhân đôi ADN.
- Chức năng của mỗi enzym tham gia quá trình nhân đôi ADN.
- Chiều tổng hợp của các đoạn Okazaki và chiều của mạch mới được tổng hợp liên tục.

b) Nhân đôi ADN ở sinh vật nhân thực

Sự nhân đôi ADN ở sinh vật nhân thực có cơ chế giống với sự nhân đôi ADN ở sinh vật nhân sơ. Tuy nhiên, tế bào sinh vật nhân thực có nhiều phân tử ADN kích thước lớn. Sự nhân đôi ADN xảy ra ở nhiều điểm trong mỗi phân tử ADN tạo ra nhiều đơn vị nhân đôi (tái bản) và do nhiều loại enzym tham gia. Mỗi đơn vị nhân đôi gồm 2 chạc hình chữ Y, mỗi chạc có 2 mạch, phát sinh từ một điểm khởi đầu và được nhân đôi đồng thời. Sự nhân đôi của các phân tử ADN xảy ra ở kì trung gian (kì này kéo dài 6-10 giờ).

- *Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hoá cho một sản phẩm nhất định. Gen cấu trúc có 3 vùng, vùng mã hoá có thể phân mảnh hoặc không phân mảnh. Gen có nhiều loại như : gen cấu trúc mã hoá cho tổng hợp prôtêin, gen điều hoà tạo ra sản phẩm kiểm soát hoạt động của các gen khác.*
- *Mã di truyền là mã bộ ba, được đọc liên tục bắt đầu từ một điểm xác định theo từng cụm gồm ba nuclêôtit. Mã di truyền có tính đặc hiệu, tính thoái hoá và tính phổ biến.*
- *ADN được nhân đôi theo nguyên tắc bổ sung và nguyên tắc 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 ? Gen có cấu trúc như thế nào ? Có bao nhiêu loại gen ? Cho ví dụ một số loại gen đó.
2. Nêu các đặc điểm của mã di truyền.
3. Thế nào là nhân đôi ADN theo nguyên tắc bổ sung và bán bảo tồn ? Đoạn Okazaki là gì ?
4. Nêu những điểm giống và khác nhau giữa nhân đôi ADN ở sinh vật nhân sơ (*E. coli*) với nhân đôi ADN ở sinh vật nhân thực.
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng. Sự nhân đôi ADN ở sinh vật nhân thực có sự khác biệt với sự nhân đôi của ADN ở *E. coli* về :
1. chiều tổng hợp ; 2. các enzym tham gia ; 3. thành phần tham gia ;
4. số lượng các đơn vị nhân đôi ; 5. nguyên tắc nhân đôi.
Tổ hợp đúng là
A. 1, 2.
B. 2, 3.
C. 2, 4.
D. 3, 5.
6. Hãy chọn phương án trả lời đúng. Mã di truyền mang tính thoái hoá nghĩa là
A. một bộ ba mã hoá một axit amin.
B. một axit amin có thể được mã hoá bởi hai hay nhiều bộ ba.
C. có một số bộ ba không mã hoá axit amin.
D. có một bộ ba khởi đầu.

Em có biết

BẢNG MÃ DI TRUYỀN

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

(Gly : Glixin, Ala : Alanin, Val : Valin, Ile : Izôloxin, Leu : Loxin,

Ser : Xêrin, Thr : Threónin, Asp : axit aspactic, Glu : axit glutamic, Lys : Lizin, Arg : Acginin,

Asn : Asparagin, Gln : Glutamin, Cys : Xistêin, Met : Mêtônin, Trp : Triptôphan,

Phe : Phêninalanin, His : Histidin, Pro : Prôlin, Tyr : Tirôzin, MĐ : mã mó dấu,

KT : mã kết thúc).