

I - KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN

1. Khái niệm

Đột biến gen là những biến đổi nhỏ trong cấu trúc của gen. Những biến đổi này thường liên quan đến một cặp nuclêôtit (được gọi là đột biến điểm) hoặc một số cặp nuclêôtit.

Trong tự nhiên, các gen đều có thể bị đột biến nhưng với tần số thấp (từ 10^{-6} đến 10^{-4}).

Trong điều kiện nhân tạo, người ta có thể sử dụng các tác nhân đột biến tác động lên vật liệu di truyền làm xuất hiện đột biến với tần số cao gấp bội hoặc định hướng vào một số gen cần thiết.

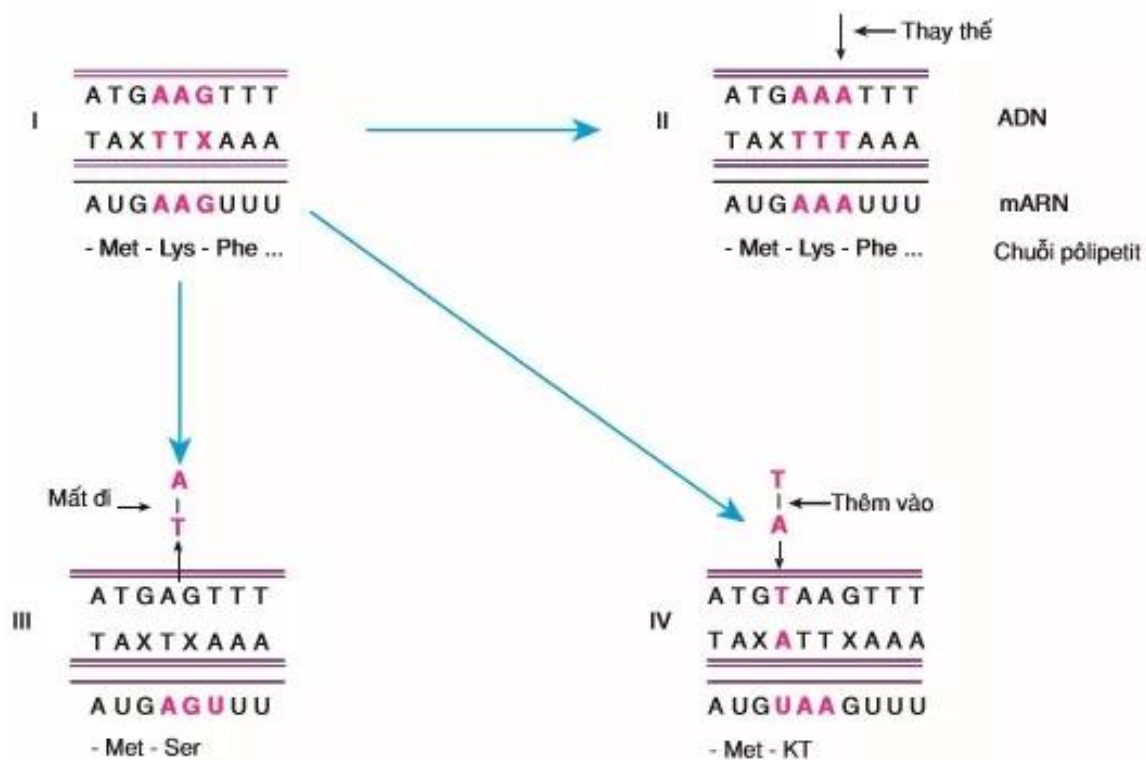
Thể đột biến là những cá thể mang đột biến gen đã biểu hiện ở kiểu hình.

Ở tất cả các loài sinh vật đều có thể xảy ra hiện tượng đột biến gen.

2. Các dạng đột biến gen

Có nhiều dạng đột biến gen do những biến đổi khác nhau trong cấu trúc của gen (hình 4.1). Tuy nhiên, ở đây chỉ đề cập đến đột biến điểm.

- ▼ Trên hình 4.1 : I là gen ban đầu chưa bị đột biến, II là đột biến thay thế, III là đột biến mất nuclêôtit và IV là đột biến thêm nuclêôtit. Quan sát hình và cho biết :
- Cặp nuclêôtit nào bị biến đổi ở mỗi dạng đột biến điểm ?
 - Các axit amin trong các chuỗi pôlipeptit bị thay đổi như thế nào ?



Hình 4.1. Các dạng đột biến điểm

II - NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GEN

1. Nguyên nhân

Các bazơ nitơ thường tồn tại thành 2 dạng cấu trúc (dạng thường và dạng hiếm). Các dạng hiếm (hỗ biến) có những vị trí liên kết hiđrô bị thay đổi làm cho chúng kết cặp bổ sung không đúng khi nhân đôi, từ đó dẫn đến phát sinh đột biến gen. Ví dụ adenin dạng hiếm (A^*) có thể làm biến đổi cặp $A^* - T$ thành cặp $G - X$.

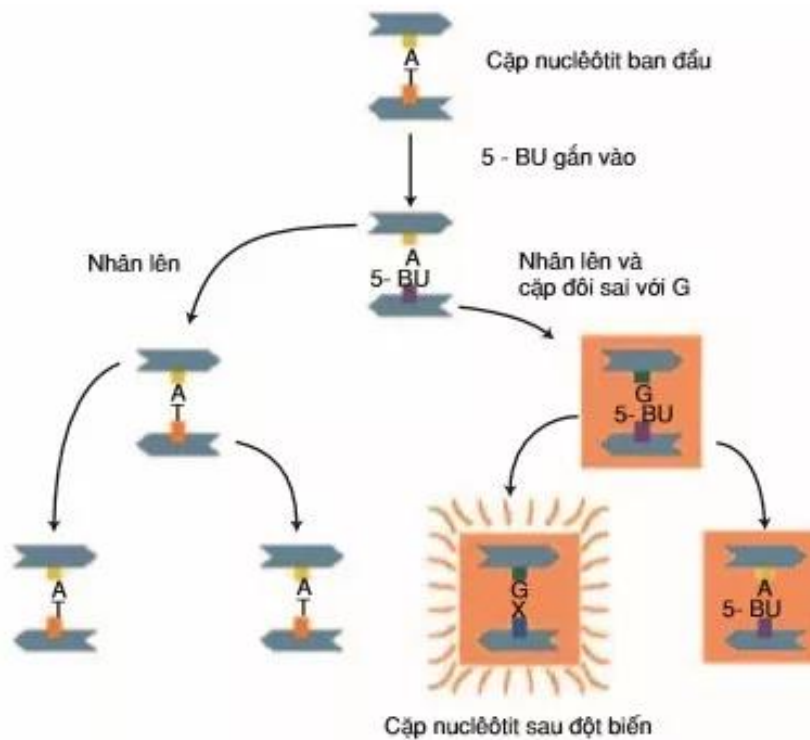
Đột biến gen còn phát sinh do tác động của các tác nhân vật lí, hoá học hoặc do sự rối loạn trao đổi chất xảy ra trong tế bào. Các tác nhân này làm biến đổi cấu trúc của gen gây nên đột biến gen. Đột biến gen có thể phát sinh trong tự nhiên (đột biến tự nhiên) hoặc do con người sử dụng các tác nhân gây đột biến tạo ra (đột biến nhân tạo).

Các virut như virut viêm gan B, virut hecpet... cũng gây đột biến gen.

2. Cơ chế phát sinh đột biến gen

Đột biến gen không chỉ phụ thuộc vào loại tác nhân, liều lượng, cường độ của loại tác nhân gây đột biến mà còn phụ thuộc vào đặc điểm cấu trúc của gen. Có những gen bền vững, ít bị đột biến, có những gen dễ bị đột biến, tạo ra nhiều alen mới. Ví dụ : Gen xác định nhóm máu người có các alen I^{A1} , I^{A2} , I^B , I^O quy định các nhóm máu A_1 , A_2 , B, A_1B , A_2B và O.

Thông thường, sự thay đổi một nucleôtit nào đó xảy ra trên một mạch của phân tử ADN dưới dạng tiến đột biến. Các tiến đột biến này tiếp tục được nhân đôi theo mẫu nucleôtit lấp sai, các nucleôtit lấp sai này sẽ liên kết với nucleôtit bổ sung với nó và làm phát sinh đột biến. Ví dụ, đột biến thay thế cặp A-T bằng cặp G-X do chất 5-brom uraxin (5-BU) gây nên (hình 4.2).



Hình 4.2. Đột biến thay thế cặp A-T bằng cặp G-X

Ngoài ra còn gặp các đột biến như trong trường hợp xử lí ADN bằng chất acridin có thể làm mất hoặc xen thêm một cặp nucleôtit trên ADN, dẫn đến dịch khung đọc mã di truyền. Nếu acridin chèn vào mạch khuôn cũ thì sẽ tạo nên đột biến thêm một cặp nucleôtit. Nếu acridin chèn vào mạch mới đang tổng hợp sẽ tạo nên đột biến mất một cặp nucleôtit.

Trường hợp đột biến mất hoặc thêm 1 cặp nucleôtit sẽ làm cho khung đọc dịch chuyển dẫn đến thay đổi các codon kể từ vị trí xảy ra đột biến.

3. Hậu quả và vai trò của đột biến gen

▼ *Hãy nêu hậu quả của đột biến gen.*

Đột biến gen làm biến đổi chuỗi nucleôtit của gen sẽ dẫn đến thay đổi trình tự chuỗi ribonucleôtit của mRNA, qua đó có thể làm thay đổi trình tự axit amin của prôtêin tương ứng, gây nhiều đột biến có hại, giảm sức sống của cơ thể.

Tuy nhiên, có những đột biến gen là không có lợi cũng không gây hại, một số ít trường hợp lại có lợi. Đột biến gen có vai trò làm cho sinh vật ngày càng đa dạng, phong phú, cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hoá của sinh vật. Đột biến gen cũng cung cấp nguyên liệu cho chọn giống. Đột biến nhân tạo có tần số cao, có định hướng, tạo nguồn nguyên liệu tốt phục vụ cho con người.

III - SỰ BIỂU HIỆN CỦA ĐỘT BIẾN GEN

Đột biến gen khi đã phát sinh sẽ được nhân lên và truyền lại thế hệ sau.

Khi đột biến phát sinh trong quá trình giảm phân hình thành giao tử (đột biến giao tử), qua thụ tinh sẽ đi vào hợp tử. Đột biến thành gen trội sẽ được biểu hiện ngay trên kiểu hình của cơ thể mang đột biến. Đột biến thành gen lặn thường tồn tại trong hợp tử ở dạng dị hợp tử và không được biểu hiện ở thế hệ đầu tiên. Nhờ quá trình giao phối, gen lặn đột biến được phát tán trong quần thể, khi hình thành tổ hợp đồng hợp tử lặn thì nó mới được biểu hiện. Ví dụ : Người bị bệnh bạch tạng là đồng hợp tử đột biến gen lặn.

Đột biến gen xảy ra ở những lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử, trong giai đoạn 2-8 phôi bào (đột biến tiền phôi) thì có khả năng tồn tại tiềm ẩn trong cơ thể và truyền lại cho thế hệ sau bằng sinh sản hữu tính.

Đột biến gen xảy ra trong nguyên phân ở một tế bào sinh dưỡng (đột biến xôma) sẽ được nhân lên ở một mô. Nếu là đột biến thành gen trội, sẽ được biểu hiện ở một phần của cơ thể. Đột biến xôma có thể được nhân lên qua sinh sản sinh dưỡng nhưng không thể di truyền qua sinh sản hữu tính.

Như vậy, đột biến trong cấu trúc của gen đòi hỏi một số điều kiện mới biểu hiện trên kiểu hình của cơ thể.

- *Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen. Có nhiều dạng đột biến điểm như : đột biến thay thế, thêm, mất một cặp nuclêôtit.*
- *Có nhiều tác nhân gây nên đột biến gen. Đột biến gen phụ thuộc vào liều lượng, cường độ của loại tác nhân đột biến và cấu trúc của gen.*
- *Đột biến gen có thể có lợi hoặc có hại, một số đột biến gen không có lợi và cũng không gây hại, làm cho sinh vật ngày càng đa dạng, phong phú và là nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá và chọn giống.*
- *Đột biến thành gen trội biểu hiện ngay ở cơ thể mang đột biến, đột biến thành gen lặn chỉ biểu hiện khi là đồng hợp tử. Đột biến ở tế bào xôma chỉ biểu hiện ở một phần của cơ thể.*

Câu hỏi và bài tập

1. Đột biến gen là gì ? Có những dạng đột biến điểm nào ?
2. Nêu nguyên nhân và cơ chế phát sinh của đột biến gen.
3. Nêu hậu quả và vai trò của đột biến gen.
4. Sự biểu hiện của các đột biến giao tử, đột biến tiền phôi và đột biến xôma như thế nào ?
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất. Đột biến gen là
 - A. sự biến đổi tạo ra những alen mới.
 - B. sự biến đổi tạo nên những kiểu hình mới.
 - C. sự biến đổi một hay một số cặp nuclêôtit trong gen.
 - D. sự biến đổi một cặp nuclêôtit trong gen.

Em có biết

TẠI SAO SÂU HẠI CÓ THỂ KHÁNG THUỐC TRỪ SÂU ?

Hàng năm, nước ta sử dụng hàng chục nghìn tấn thuốc trừ sâu bảo vệ thực vật. Khi côn trùng chịu tác động lâu dài một loại thuốc trừ sâu, các đột biến gen kháng thuốc sẽ được chọn lọc. Người ta tính rằng ở thế hệ ban đầu tỉ lệ cá thể mang gen kháng thuốc trừ sâu là 0,1%, sau 20 thế hệ chịu tác động của thuốc trừ sâu, tỉ lệ này có thể tăng lên đến 50%. Do vậy, việc phun thuốc trừ sâu ngày càng có xu hướng gia tăng về liều lượng và chủng loại thuốc, làm cho môi trường sống của con người ngày càng bị ô nhiễm nặng nề. Nhiều loại thuốc trừ sâu, đặc biệt là thuốc trừ sâu lân hữu cơ có thể tạo ra các đột biến gen có hại gây bệnh cho con người và di truyền cho các thế hệ sau. Muốn bảo vệ sức khỏe cộng đồng, chúng ta cần tăng cường sử dụng thuốc trừ sâu sinh học, chuyển gen kháng sâu bệnh cho cây trồng và hạn chế việc phun thuốc trừ sâu hoá học.