

I - KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN

1. Khái niệm

Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen. Có rất nhiều kiểu biến đổi về cấu trúc của gen nhưng SGK chỉ xem xét những biến đổi liên quan đến một cặp nuclêôtit trong gen. Đột biến kiểu này thường được gọi là đột biến điểm. Đột biến gen dẫn đến thay đổi trình tự nuclêôtit nên mỗi lần biến đổi về cấu trúc lại tạo ra một alen mới khác biệt với alen ban đầu.

Trong tự nhiên, tất cả các gen đều có thể bị đột biến nhưng với tần số rất thấp ($10^{-6} - 10^{-4}$). Tuy nhiên, tần số đột biến gen có thể thay đổi tùy thuộc vào các tác nhân đột biến. Tác nhân đột biến là các nhân tố gây nên các đột biến. Tác nhân đột biến có thể là các chất hoá học, các tác nhân vật lý như tia phóng xạ, hoặc các tác nhân sinh học như virus có trong cơ thể hoặc môi trường bên ngoài cơ thể. Đột biến gen có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng và tế bào sinh dục.

Cá thể mang gen đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình được gọi là thể đột biến.

Trong điều kiện nhân tạo, người ta có thể sử dụng các tác nhân gây đột biến tác động lên vật liệu di truyền làm xuất hiện đột biến với tần số cao hơn rất nhiều lần. Có thể gây đột biến định hướng vào một gen cụ thể ở những điểm xác định để tạo nên những sản phẩm tốt phục vụ cho sản xuất và đời sống.

2. Các dạng đột biến gen

a) Đột biến thay thế một cặp nuclêôtit

Một cặp nuclêôtit trong gen khi được thay thế bằng một cặp nuclêôtit khác có thể làm thay đổi trình tự axit amin trong prôtêin và làm thay đổi chức năng của prôtêin.

b) Đột biến thêm hoặc mất một cặp nuclêôtit

Khi đột biến làm mất đi hoặc thêm vào một cặp nuclêôtit trong gen sẽ dẫn đến mã di truyền bị đọc sai kể từ vị trí xảy ra đột biến dẫn đến làm thay đổi trình tự axit amin trong chuỗi pôlipeptit và làm thay đổi chức năng của prôtêin.

▼ Trong các dạng đột biến trên, dạng nào gây hậu quả lớn hơn? Giải thích.

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

1. Nguyên nhân

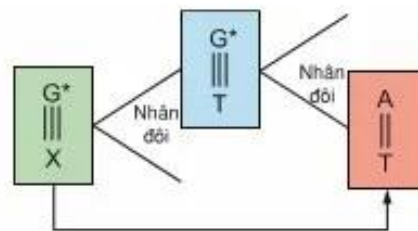
Nguyên nhân gây đột biến gen là do tác động lí, hoá hay sinh học ở ngoại cảnh (tia phóng xạ, tia tử ngoại, sốc nhiệt, các hoá chất, một số virus,...) hoặc những rối loạn sinh lí, hoá sinh của tế bào.

2. Cơ chế phát sinh đột biến gen

a) Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN

Các bazơ nitơ thường tồn tại hai 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 không đúng trong quá trình nhân đôi (kết cặp không hợp đôi) dẫn đến phát sinh đột biến gen.

Ví dụ, guanin dạng hiếm (G^*) kết cặp với timin trong quá trình nhân đôi, tạo nên đột biến $G - X \rightarrow A - T$ (hình 4.1).

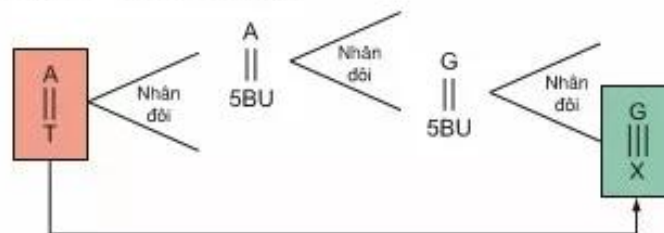


Hình 4.1. Đột biến $G - X \rightarrow A - T$ do kết cặp không hợp đôi trong nhân đôi ADN

b) Tác động của các tác nhân gây đột biến

- Tác động của tác nhân vật lí như tia tử ngoại (UV) có thể làm cho hai bazơ timin trên cùng 1 mạch ADN liên kết với nhau dẫn đến phát sinh đột biến gen.

- Tác nhân hoá học như 5 - brom uraxin (5BU) là chất đồng đẳng của timin gây thay thế $A - T$ bằng $G - X$ (hình 4.2).



Hình 4.2. Đột biến $A - T \rightarrow G - X$ do tác động của 5BU

- Tác nhân sinh học : Dưới tác động của một số virus cũng gây nên đột biến gen. Ví dụ như virus viêm gan B, virus hecpet,...

III - HẬU QUẢ VÀ Ý NGHĨA CỦA ĐỘT BIẾN GEN

1. Hậu quả của đột biến gen

Đột biến gen có thể gây hại nhưng cũng có thể vô hại hoặc có lợi cho thể đột biến. Xét ở mức độ phân tử, phần nhiều đột biến điểm thường vô hại (trung tính). Tuy nhiên, những đột biến gen dẫn đến làm thay đổi chức năng của prôtêin thì thường có hại cho thể đột biến, một số đột biến gen cũng có thể làm thay đổi chức năng của prôtêin theo hướng có lợi cho thể đột biến.

Nhìn chung, mức độ gây hại của alen đột biến phụ thuộc vào điều kiện môi trường cũng như phụ thuộc vào tổ hợp gen. Trong môi trường này hoặc trong tổ hợp gen này thì alen đột biến có thể là có hại nhưng trong môi trường khác hoặc trong tổ hợp gen khác thì alen đột biến đó lại có thể có lợi hoặc trung tính.

▼ *Tại sao nhiều đột biến điểm như đột biến thay thế cặp nuclêôtit lại hầu như vô hại đối với thể đột biến ?*

2. Vai trò và ý nghĩa của đột biến gen

a) Đối với tiến hoá

Đột biến gen làm xuất hiện các alen khác nhau cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hoá của sinh vật. Tuy tần số đột biến của từng gen rất thấp, nhưng số lượng gen trong tế bào rất lớn và số cá thể trong quần thể cũng rất nhiều nên nhìn chung trong mỗi quần thể sinh vật, số lượng gen đột biến được tạo ra trên mỗi thế hệ là đáng kể, tạo nên nguồn biến dị di truyền chủ yếu cho quá trình tiến hoá.

b) Đối với thực tiễn

Đột biến gen cũng cung cấp nguyên liệu cho quá trình tạo giống. Vì vậy, ở một số đối tượng như vi sinh vật và thực vật, các nhà khoa học thường chủ động sử dụng các tác nhân đột biến để tạo ra các giống mới.

- Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen.
- Nguyên nhân phát sinh đột biến gen là do sự bắt cặp không đúng trong nhân đôi ADN, do những sai hỏng ngẫu nhiên, do tác động của các tác nhân lí hoá ở môi trường hay do các tác nhân sinh học.
- Các dạng đột biến điểm gồm : thay thế, thêm, mất một cặp nuclêôtit.
- Đột biến gen có thể có hại, có lợi hoặc trung tính đối với thể đột biến. Mức độ có hại hay có lợi của gen đột biến phụ thuộc vào điều kiện môi trường cũng như tùy thuộc vào tổ hợp gen.

– Đột biến gen là nguồn nguyên liệu chủ yếu cho quá trình tiến hoá, nguồn nguyên liệu cho quá trình chọn giống đối với một số loài sinh vật và cũng là công cụ để các nhà khoa học nghiên cứu các quy luật di truyền.

Câu hỏi và bài tập

1. Đột biến gen là gì ? Nêu các dạng đột biến điểm thường gặp và hậu quả của nó.
2. Nêu một số cơ chế phát sinh đột biến gen.
3. Hậu quả của đột biến gen phụ thuộc vào những yếu tố nào ?
4. Nêu vai trò và ý nghĩa của đột biến gen.
5. Hãy chọn câu đúng trong số các câu sau đây nói về đột biến điểm.
 - A. Trong số các loại đột biến điểm thì phần lớn đột biến thay thế cặp nuclêôtit là ít gây hại nhất.
 - B. Đột biến điểm là những biến đổi đồng thời tại nhiều điểm khác nhau trong gen.
 - C. Trong bất cứ trường hợp nào, tuyệt đại đa số đột biến điểm là có hại.
 - D. Đột biến điểm là những biến đổi nhỏ nên ít có vai trò trong quá trình tiến hoá.

Em có biết ?

SỰ CỐ CHECNÔBUN

Sự rò rỉ hạt nhân ở Checnôbun, Ucraina vào tháng 4 năm 1986 đã làm chết khoảng 32000 người và ảnh hưởng của nó còn tồn tại trong nhiều năm.

Bụi phóng xạ đã ảnh hưởng tới 300000km² trên đất Ucraina, Bélarut, Nga. Ảnh hưởng của vật liệu phóng xạ tiếp tục được mở rộng do nước lũ tới các vùng hồ chứa nước tự nhiên và lưu vực các sông của những nước này, đến các sinh vật gây nên những hậu quả đột biến khó lường.