# BÀI 1: GENE VÀ CƠ CHẾ TRUYỀN THÔNG TIN DI TRUYỀN

## I. CHỨC NĂNG CỦA DNA VÀ CƠ CHẾ TÁI BẢN DNA

### 1. Chức năng của DNA

**DNA mang và bảo quản thông tin di truyền**

- DNA cấu trúc theo nguyên tắc đa phân, đơn phân là bốn loại nucleotide (A, T, G, C).

- Các nucleotide trong một mạch liên kết với nhau bằng liên kết phosphodiester bền vững.

**DNA có khả năng truyền đạt thông tin di truyền**

- Các base trên hai mạch DNA kết cặp đặc hiệu với nhau nhờ liên kết hydrogen theo nguyên tắc bổ sung (A – T và G – C).

- Liên kết hydrogen là liên kết yếu, dễ đứt gãy làm cho hai mạch tách nhau ra tạo điều kiện cho DNA thực hiện chức năng di truyền.

- Tuy nhiên, trong DNA số lượng liên kết hydrogen khá lớn đảm bảo cho phân tử DNA có cấu trúc bền vững song cũng rất linh hoạt.

### 2. Tái bản DNA

- *Khái niệm:* Tái bản DNA là quá trình tự nhân đôi của phân tử DNA.

- *Nguyên tắc tái bản*: bổ sung và bán bảo toàn.

- *Cơ chế tái bản DNA:*

***Tháo xoắn phân tử DNA:*** Một số enzyme và protein nhận biết vị trí khởi đầu tái bản, tháo xoắn và tách hai mạch DNA tạo nên cấu trúc có dạng hình chữ Y.

***Tổng hợp mạch DNA:***

+ Enzyme DNA polymerase tổng hợp mạch mới có chiều 5’ → 3’ (mạch bổ sung) theo NTBS (A – T, T – A, G – C, C – G).

+ Một mạch được tổng hợp liên tục (sợi dẫn đầu) và một mạch tổng hợp gián đoạn từng đoạn ngắn Okazaki (sợi theo sau).

+ Enzyme ligase nối các đoạn Okazaki với nhau thành mạch DNA hoàn chỉnh.

***Tạo thành phân tử DNA:*** Trong mỗi phân tử DNA được tạo thành có một mạch DNA mới được tổng hợp và một mạch DNA của phân tử DNA mẹ.

**\* Kết quả:**

Từ một phân tử DNA tự nhân đôi tạo thành hai phân tử DNA con cấu trúc giống nhau và giống DNA mẹ.

**\* Ý nghĩa:** Quá trình tái bản DNA đảm bảo thông tin di truyền được truyền đạt gần như nguyên vẹn từ tế bào này sang tế bào khác, từ thế hệ này sang thế hệ khác (đối với loài sinh sản vô tính).

**\* Ứng dụng:**

- Truy tìm thủ phạm, xác định danh tính nạn nhân trong các vụ án;

- Xác định tác nhân gây bệnh, qua đó đưa ra các biện pháp chữa trị phù hợp, cũng như phòng tránh bệnh;

## II. GENE

### 1. Khái niệm gene

- Gene là một đoạn của phân tử DNA mang thông tin quy định sản phẩm xác định là chuỗi polypeptide hoặc RNA.

### 2. Cấu trúc và các loại gene

- *Cấu trúc của gene*:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Vùng điều hòa** | **Vùng mã hóa** | **Vùng kết thúc** |
| - Nằm ở đầu 3’ trên mạch khuôn của gene.- Có vùng promoter giúp enzyme RNA - polymerase nhận biết và liên kết để khởi động quá trình phiên mã.- Có trình tự nucleotide liên kết với protein điều hòa, điều khiển quá trình phiên mã. | - Nằm kế tiếp vùng điều hòa.- Chứa trình tự các nucleotide mã hóa chuỗi polypeptide hoặc RNA.

|  |  |
| --- | --- |
| Sinh vật nhân thực và vi khuẩn cổ | Sinh vật nhân sơ |
| Phần lớn gene có vùng mã hóa không liên tục: các đoạn exon xen kẽ các đoạn intron. | Có vùng mã hóa liên tục. |

 | - Nằm ở đầu 5’ trên mạch khuôn của gene, mang tín hiệu kết thúc phiên mã. |

- *Phân loại gene*:

+ Căn cứ theo cấu trúc của vùng mã hóa:

* Gene phân mảnh: có vùng mã hóa không liên tục, có đoạn exon xen kẽ các đoạn intron.
* Gene không phân mảnh: có vùng mã hóa liên tục.

+ Căn cứ vào chức năng:

* Gene cấu trúc: mang thông tin mã hóa chuỗi polypeptide.
* Gene điều hòa: mang thông tin mã hóa sản phẩm kiểm soát hoạt động của gene khác.

## III. RNA VÀ PHIÊN MÃ

### 1. Các loại RNA

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Đặc điểm** | **mRNA** | **tRNA** | **rRNA** |
| Cấu trúc | Một chuỗi polypeptide dạng mạch thẳng. | - Một chuỗi polypeptide, có một số đoạn các nucleotide liên kết hydrogen với nhau tạo nên cấu trúc ba thùy.- Một thùy có một bộ ba đối mã (anticodon) bổ sung với codon trên mRNA theo NTBS.  | Một chuỗi polynucleotide có nhiều vùng xoắn cục bộ do các nucleotide liên kết hydrogen với nhau. |
| Chức năng | Làm khuôn cho cơ chế dịch mã tổng hợp protein. | Vận chuyển các amino acid trong quá trình tổng hợp protein. | Cấu tạo nên ribosome (nơi tổng hợp protein). |

## III. RNA VÀ PHIÊN MÃ

**a. Phiên mã**

- *Khái niệm:* Phiên mã là quá trình tổng hợp RNA dựa trên mạch khuôn của gene.

- *Diễn biến quá trình phiên mã:*

*Khởi đầu phiên mã:* Enzyme RNA polymerase nhận ra và liên kết với vùng điều hòa làm cho hai mạch của gene tách nhau để lộ mạch khuôn và bắt đầu tổng hợp mRNA.

*Kéo dài mạch RNA:* Enzyme RNA polymerase trượt dọc trên mạch khuôn của gene có chiều 3’ → 5’, lắp các nucleotide tự do thành chuỗi polypeptide chiều 5’ → 3’ theo NTBS.

*Kết thúc phiên mã:* Enzyme RNA polymerase gặp tín hiệu kết thúc ở đầu 5’ của mạch khuôn của gene, quá trình phiên mã dừng lại.

+ Enzyme RNA polymerase và phân tử mRNA đã hoàn thành rời khỏi DNA.

- Tế bào nhân sơ: mRNA trực tiếp tham gia tổng hợp chuỗi polypeptide.

- Tế bào nhân thực: mRNA sau khi phiên mã cắt bỏ các đoạn intron, nối các đoạn exon → mRNA trưởng thành rồi chui ra màng nhân → làm khuôn cho quá trình dịch mã tổng hợp protein.

**b. Phiên mã ngược**

- *Khái niệm:* Phiên mã ngược là quá trình tổng hợp DNA từ khuôn mẫu mRNA.

- *Cơ chế*: mạch khuôn RNA → enzyme phiên mã ngược → mạch DNA → phân tử DNA.

- *Ứng dụng:*

*+ Xây dựng thư viện gene từ DNA (A) hoặc cDNA từ mRNA (B)*

*+ Sử dụng phương pháp RT-PCR để xét nghiệm COVID-19 chính xác và hiệu quả.*

## IV. MÃ DI TRUYỀN VÀ DỊCH MÃ

### 1. Mã di truyền

- *Khái niệm:* Mã di truyền là mật mã quy định thông tin về trình tự các amino acid trong chuỗi polypeptide được mã hoá trong mạch khuôn của gene dưới dạng các mã bộ ba.

- Mã di truyền có các đặc điểm sau:

+ Mã di truyền được đọc liên tục từ một điểm xác định từng bộ ba nucleotide mà không gối lên nhau.

+ Mã di truyền có tính phổ biến.

+ Mã di truyền có tính đặc hiệu.

+ Mã di truyền có tính thoái hóa.

### 2. Dịch mã

**Dịch mã – cơ chế tổng hợp chuỗi polypeptide***:*

- Dịch mã là quá trình các mã di truyền trên phân tử mRNA được dịch thành trình tự các amino acid trong chuỗi polypeptide.

***Hoạt hóa amino acid***



***Dịch mã tổng hợp chuỗi polypeptide***

*- Khởi đầu tổng hợp chuỗi polypeptide:*

+ Tiểu đơn vị nhỏ của ribosome gắn với mRNA tại vị trí nhận biết đặc hiệu (không dịch mã) nằm gần codon mở đầu 5’AUG3’.

+ Anticodon 3’UAC5’ của phức hợp amino acid mở đầu-tRNA khớp bổ sung với codon mở đầu trên mRNA.

+ Tiểu đơn vị lớn kết hợp với tiểu đơn vị nhỏ → ribosome hoàn chỉnh.

***-*** *Kéo dài chuỗi polypeptide:*

+ Phức hợp amino acid thứ nhất-tRNA tiến vào ribosome, mang anticodon khớp bổ sung với codon của amino acid thứ nhất.

+ Enzyme xúc tác tạo thành liên kết peptide giữa amino acid mở đầu và amino acid thứ nhất.

+ Ribosome dịch chuyển một codon theo chiều 5’ → 3’ trên mRNA, tRNA rời khỏi ribosome.

+ Amino acid thứ hai-tRNA tiến vào ribosome, mang anticodon khớp bổ sung với amino acid thứ hai, hình thành liên kết peptide với amino acid thứ nhất.

→ Ribosome dịch chuyển theo từng codon cho đến cuối phân tử mRNA và chuỗi polypeptide được kéo dài.

***Giai đoạn kết thúc:*** Khi ribosome tiếp xúc với bộ ba kết thúc trên mRNA:

+ Quá trình dịch mã dừng lại.

+ Ribosome tách khỏi mRNA và chuỗi polypeptide được giải phóng.

+ Nhờ enzyme đặc hiệu, amino acid mở đầu được cắt khỏi chuỗi polypeptide → tiếp tục hình thành cấu trúc bậc cao hơn, trở thành protein có hoạt tính sinh học.

## IV. SƠ ĐỒ CƠ CHẾ TRUYỀN THÔNG TIN DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ

- Nhờ cơ chế tái bản, thông tin di truyền trên DNA được truyền qua các thế hệ tế bào và cơ thể.

- Thông tin di truyền trên gene được biểu hiện thành tính trạng nhờ quá trình phiên mã.