BÀI GIẢNG: ĐỘT BIẾN GENE

CHUYÊN ĐỀ: DI TRUYỀN HỌC PHÂN TỬ

MÔN: SINH HỌC 12

GIÁO VIÊN: NGUYỄN KIM ANH

MỤC TIÊU

- ✓ *Nêu được khái niệm đột biến gene.*
- ✓ *Phân biệt được các dạng đột biến gene.*
- ✓ *Phân tích được nguyên nhân, cơ chế phát sinh đột biến gene.*
- ✓ *Trình bày được vai trò của đột biến gene trong tiến hoá, chọn giống và nghiên cứu di truyền.*

I. KHÁI NIỆM ĐỘT BIẾN GENE

1 Khái niệm:

- Biến đổi trong cấu trúc gene

- Liên quan đến 1 hoặc 1 số cặp nucleotide

+ Liên quan đến 1 cặp nucleotide: Đột biến điểm

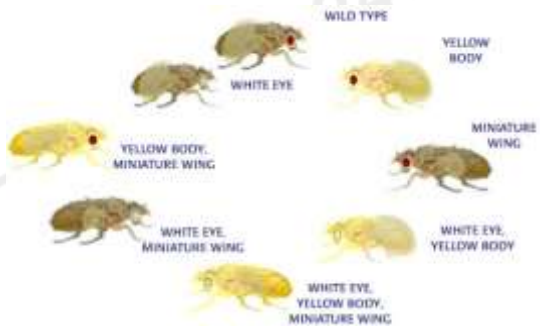
- Đột biến gene làm thay đổi cấu trúc của gene từ đó xuất hiện alen mới trong quần thể sinh vật.

(Alen là những trạng thái khác nhau của một gene)

- Đột biến gene có tính thuận nghịch (A ↔ a)

Đột biến thuận: A → a

Đột biến nghịch: A ← a



VD: Ruồi giấm

A → a

AA (mắt đỏ) → Aa (mắt đỏ) → aa (mắt trắng)

Đột biến gene quy định màu mắt ở ruồi giấm có thể tạo ra 8 loại màu mắt khác nhau.

- Cá thể mang đột biến đã biểu hiện thành kiểu hình → Gọi là thể đột biến.

II. CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GENE

- Đột biến gene xảy ra tại 1 cặp nucleotide gọi là đột biến điểm

- Trong nội dung sinh học 12 chỉ quan tâm đến dạng ĐỘT BIẾN ĐIỂM

Đột biến điểm có 3 dạng

- Mất 1 cặp nucleotide
- Thêm 1 cặp nucleotide
- Thay thế 1 cặp nucleotide

1 Mất 1 cặp nucleotide

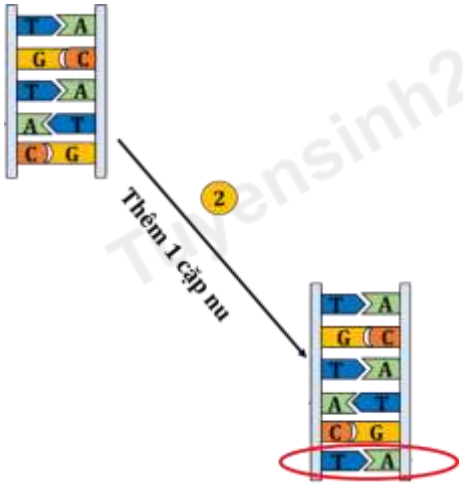
- Giảm chiều dài của gene
- Giảm số lượng đơn phân
- Giảm số liên kết hydro

+ Giảm 2 lkH →Mất cặp A - T

+ Giảm 3 lkH →Mất cặp G – C



2 Thêm 1 cặp nucleotide

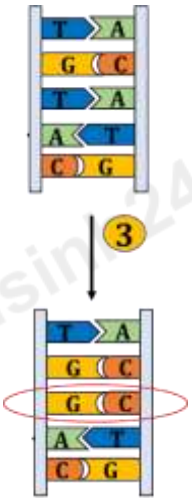


- Tăng chiều dài của gene
- Tăng số lượng đơn phân
- Tăng số liên kết hydro

+ Tăng 2 lkH →Thêm cặp A - T

+ Tăng 3 lkH →Thêm cặp G - C

3 Thay thế 1 cặp nucleotit



- Chiều dài của gene không đổi
- Tổng số nucleotit không đổi
- Số liên kết hydro

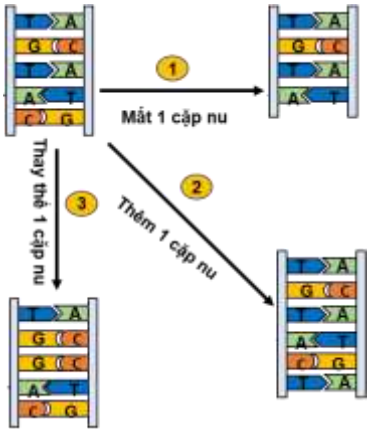
+ Không đổi →Thay thế A - T = T – A

G - C = C - G

+ Tăng 1 lkH →Thay thế A - T = G - C

- Thay đổi số lượng các đơn phân

+ Giảm 1 lkH →Thay thế G - C = A - T



	Mất 1 cặp nu	Thêm 1 cặp nu	Thay thế 1 cặp nu
L	Giảm 3,4 Å	Tăng 3,4 Å	Không đổi
N	Giảm 2 nu	Tăng 2 nu	Không đổi
Số nu từng loại	Giảm 1 cặp thuộc A – T hoặc G - C	Tăng 1 cặp thuộc A – T hoặc G - C	Tăng 1 cặp và giảm 1 cặp
H	A – T → giảm 2 G – C → giảm 3	A – T thêm 2 G – C thêm 3	A – T → G – C : 1 G – C → A – T : 1

III. NGUYÊN NHÂN CỦA ĐỘT BIẾN GENE

- Các tác nhân: Vật lí, hóa học, sinh học (rối loạn trao đổi chất, hoặc do mầm bệnh)

- Do những sai sót ngẫu nhiên trong quá trình nhân đôi DNA

- Đột biến có thể phát sinh trong tự nhiên, hoặc do con người (Đột biến nhân tạo)

→ Biến đổi cấu trúc của gene → Đột biến gene.

- Tần số đột biến của 1 gene rất thấp: $10^{-6} – 10^{-4}$

Số lượng gene trong tế bào rất lớn

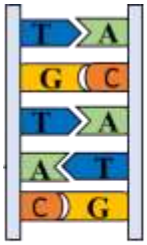
→Tần số đột biến gen là đángkể

- Tần số đột biến gene phụ thuộc vào:

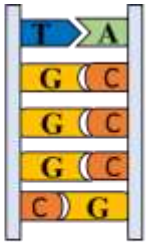
+ Cường độ, liều lượng của tác nhân đột biến

+ Loại tác nhân đột biến

+ Cấu trúc của gene



gene A



gene B

Số lk H gene A = 2 x 3 + 3 x 2 = 12

Số lk H gene B = 2 x 1 + 3 x 4 = 14

↓

gene B bền vững hơn gene A

IV. CƠ CHẾ CỦA ĐỘT BIẾN GENE

1 Kết cặp không đúng trong nhân đôi DNA

- Trong tế bào, nitrogenous base tồn tại ở 2 dạng cấu trúc:

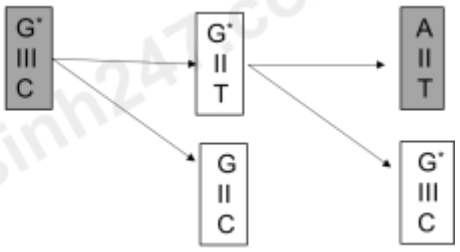
+ Dạng thường: A, T, G, C

+ Dạng hiếm: A* , T* , G* , C*

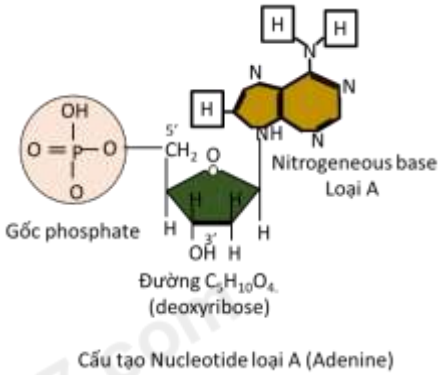
Đặc điểm: Có vị trí liên kết H bị thay đổi → bắt cặp không đúng trong nhân đôi → phát sinh đột biến gene.

- Đôi khi việc đứt gãy liên kết giữa vị trí Carbon số 1 (C_1) của đường petose với nitrogenous base → đột biến mất nucleotide.

VD:



KQ: gene đột biến dạng thay thế G - C →A – T.

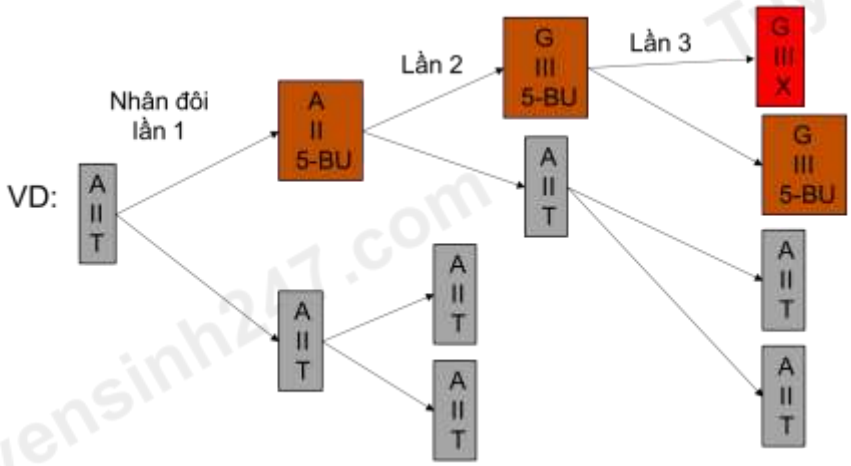


Cấu tạo Nucleotide loại A (Adenine)

2 Tác nhân gây đột biến

- Tác nhân vật lý. VD: tia tử ngoại (UV)

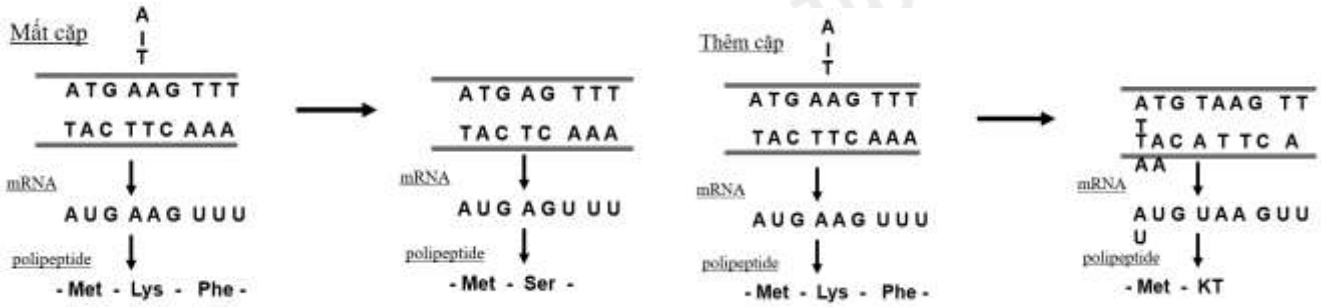
- Tác nhân hóa học: 5 – Brom uraxine (5-BU) là chất đồng đẳng của T → gây đột biến thay thế A – T → G – C



- Tác nhân Sinh học: Virus viên gan B, Herpes …→ đột biến gene.

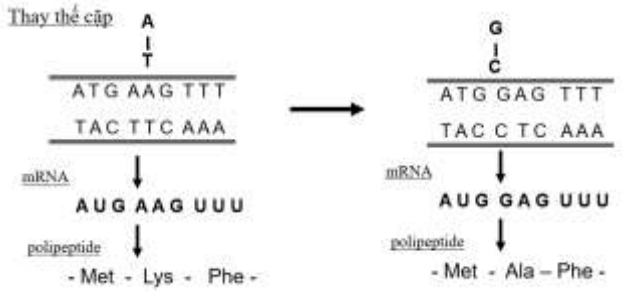
V. HẬU QUẢ VÀ Ý NGHĨA CỦA ĐỘT BIẾN GENE

1 Hậu quả của đột biến gene



- Đột biến mất, thêm 1 cặp nu trong vùng gene mã hóa làm thay đổi toàn bộ các bộ 3 mã hóa tính từ vị trí đột biến

→ Đột biến lệch khung → Thay đổi toàn bộ aa trong chuỗi polipeptide → Thay đổi chức năng của prôtêin



- Đột biến thay thế 1 cặp nu có thể đưa đến hậu quả:

+ Đột biến đồng nghĩa: Biến đổi bộ 3 này thành bộ 3 khác cùng mã hóa cho 1 aa

VD: UUA (Leucine) → UUG (Leucine)

+ Đột biến nhầm nghĩa (sai nghĩa): Biến đổi bộ 3 qui định amino acid này thành bộ 3 qui định amino acid khác

VD: UUA (leucine)→ UUC (phenylalanine)

+ Đột biến vô nghĩa: Biến đổi bộ 3 qui định amino acid thành bộ 3 kết thúc

VD: UUA (leucine) → UAA (KT)

- Đa số đột biến gene có hại, làm giảm sức sống của sinh vật

+ Có những đột biến điểm là đột biến trung tính (không có lợi, không có hại) → tồn tại trong quần thể

+ Những đột biến gen làm thay đổi chức năng của protein → Có hại cho thể đột biến; số ít có hại.

- Mức độ đột biến phụ thuộc vào ĐK môi trường hoặc tổ hợp gene

VD: ĐB gene kháng thuốc ở côn trùng.

2 Vai trò và ý nghĩa của đột biến gene

- Tuy tần số đột biến gene của từng gene rất thấp, nhưng số lương gene và số lượng cá thể trong quần thể lại rất lớn → Tần số đột biến gene nói chung của quần thể là đáng kể

- Đột biến gen là nguồn biến dị chủ yếu.

- Cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống



ĐỘT BIẾN GIAO TỬ – ĐỘT BIẾN XÔMA – ĐỘT BIẾN TIỀN PHÔI

	Đột biến giao tử	Đột biến soma	Đột biến tiền phôi
Cơ chế phát sinh	Giảm phân tạo giao tử	Nguyên phân của TB sinh dưỡng	Lần nguyên phân đầu tiền của hợp tử
Khả năng di truyền qua sinh sản hữu tính	Có	Không	Có