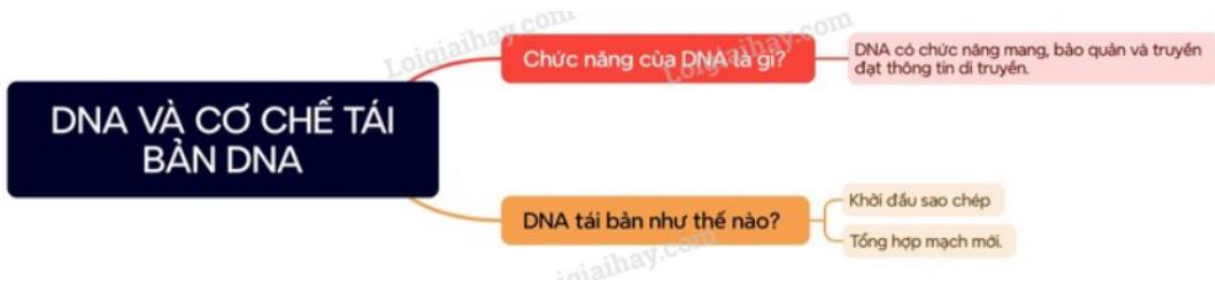


## Bài 1: ADN và cơ chế tái bản ADN



### 1. Chức năng của DNA là gì?

DNA có chức năng mang, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền.

Đặc điểm cấu trúc của DNA phù hợp với chức năng như sau:

- DNA được cấu trúc theo nguyên tắc đa phân, gồm 4 loại đơn phân là các nucleotide A, T, G và C. Các đơn phân này dùng như các "chữ cái" có thể "ghi mã" đủ mọi thông tin di truyền về cấu trúc và chức năng của tế bào.
- DNA được cấu trúc kiểu chuỗi xoắn kép nên có cấu trúc bền vững, đảm bảo thông tin di truyền được bảo quản tỉ mỉ hư hỏng.
- Các nucleotide có khả năng liên kết theo nguyên tắc bổ sung (NTBS) nên thông tin trong DNA có thể được truyền đạt sang mRNA qua quá trình phiên mã và từ mRNA được dịch mã thành các phân tử protein.
- Sự kết hợp đặc hiệu A-T và G-C trong quá trình tái bản DNA đảm bảo cho thông tin di truyền trong DNA được truyền đạt gần như nguyên vẹn qua các thế hệ tế bào và cơ thể.

### 2. DNA tái bản như thế nào?

Quá trình tái bản DNA được bắt đầu từ một điểm nhất định gọi là điểm khởi đầu sao chép (Ori) và tiến hành theo hai hướng ngược nhau tạo nên một đơn vị tái bản. Quá trình tái bản DNA có thể chia thành hai giai đoạn: khởi đầu sao chép và tổng hợp mạch mới.

Khởi đầu sao chép:

Một số protein và enzyme liên kết vào Ori và tách DNA thành hai mạch đơn ở cả hai phía của điểm khởi đầu sao chép tạo nên chạc sao chép hình chữ Y. Sau đó, enzyme RNA polymerase sử dụng mạch DNA làm khuôn tổng hợp nên đoạn RNA ngắn được gọi là đoạn mồi, cung cấp đầu 3'-OH cho enzyme DNA polymerase tổng hợp mạch mới.

Tổng hợp mạch mới:

Tại mỗi chạc sao chép, các mạch DNA được tách thành hai mạch đơn đến đâu thì enzyme DNA polymerase tổng hợp mạch mới đến đó. Mạch mới được kéo dài bằng cách gắn thêm nucleotide vào đầu 3' của đoạn RNA mồi theo NTBS A- T, G-C với mạch khuôn.

Vì DNA được cấu tạo từ hai mạch ngược chiều nhau và DNA được tách thành hai mạch đơn đến đâu được enzyme DNA polymerase tổng hợp các mạch mới theo cùng một chiều 5' → 3' nên một trong hai mạch mới được tổng hợp liên tục (mạch liên tục), trong khi mạch mới còn lại được tổng hợp thành từng đoạn ngắn gọi là Okazaki.

Sau khi các đoạn Okazaki được tổng hợp, enzyme DNA polymerase tiến hành loại bỏ đoạn mồi và tổng hợp đoạn DNA thay thế. Tiếp đến, một loại enzyme nối sẽ gắn các đoạn Okazaki lại với nhau.

## Bài 2: Gene, quá trình truyền đạt thông tin di truyền và hệ gene



### 1. Gene là gì?

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

### 2. Gene có cấu trúc như thế nào?

Cấu trúc của một gene bao gồm ba vùng: vùng điều hòa, vùng mã hóa và vùng kết thúc (H2.1).

- Vùng điều hòa nằm ở đầu 3' trên mạch khuôn của gene, có trình tự nucleotide được gọi là promoter, nơi enzyme phiên mã có thể liên kết và tiến hành phiên mã cùng một số vùng liên kết với các protein điều hòa, điều khiển sự hoạt động của gene.

- Vùng mã hóa nằm kế tiếp vùng điều hòa, chứa thông tin quy định trình tự các amino acid trong chuỗi polypeptide hoặc trình tự RNA.

- Vùng kết thúc nằm ở đầu 5' trên mạch khuôn của gene, mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

### 3. Gene được phân loại như thế nào?

Theo chức năng, các gene được chia thành hai loại: gene cấu trúc và gene điều hòa. Gene cấu trúc tạo ra các sản phẩm cấu tạo nên các thành phần

của tế bào. Gene điều hòa tạo ra sản phẩm điều hòa sự biểu hiện của các gene khác.

Dựa trên cấu trúc của vùng mã hóa, các gene được phân loại thành gene không phân mảnh (không chứa intron) và gene phân mảnh (chứa intron).

#### **4. Hệ gene là gì?**

Hệ gene là tập hợp tất cả vật chất di truyền (DNA) trong tế bào của một sinh vật.

Hệ gene của sinh vật được biết đến nhờ có các tiến bộ của nhiều ngành khoa học giúp giải trình tự toàn bộ các phân tử DNA của tế bào, qua đó tìm ra được cấu trúc và chức năng của các gene.

#### **5. Một số thành tựu và ứng dụng giải trình tự gene người là gì?**

Thành tựu nghiên cứu hệ gene người

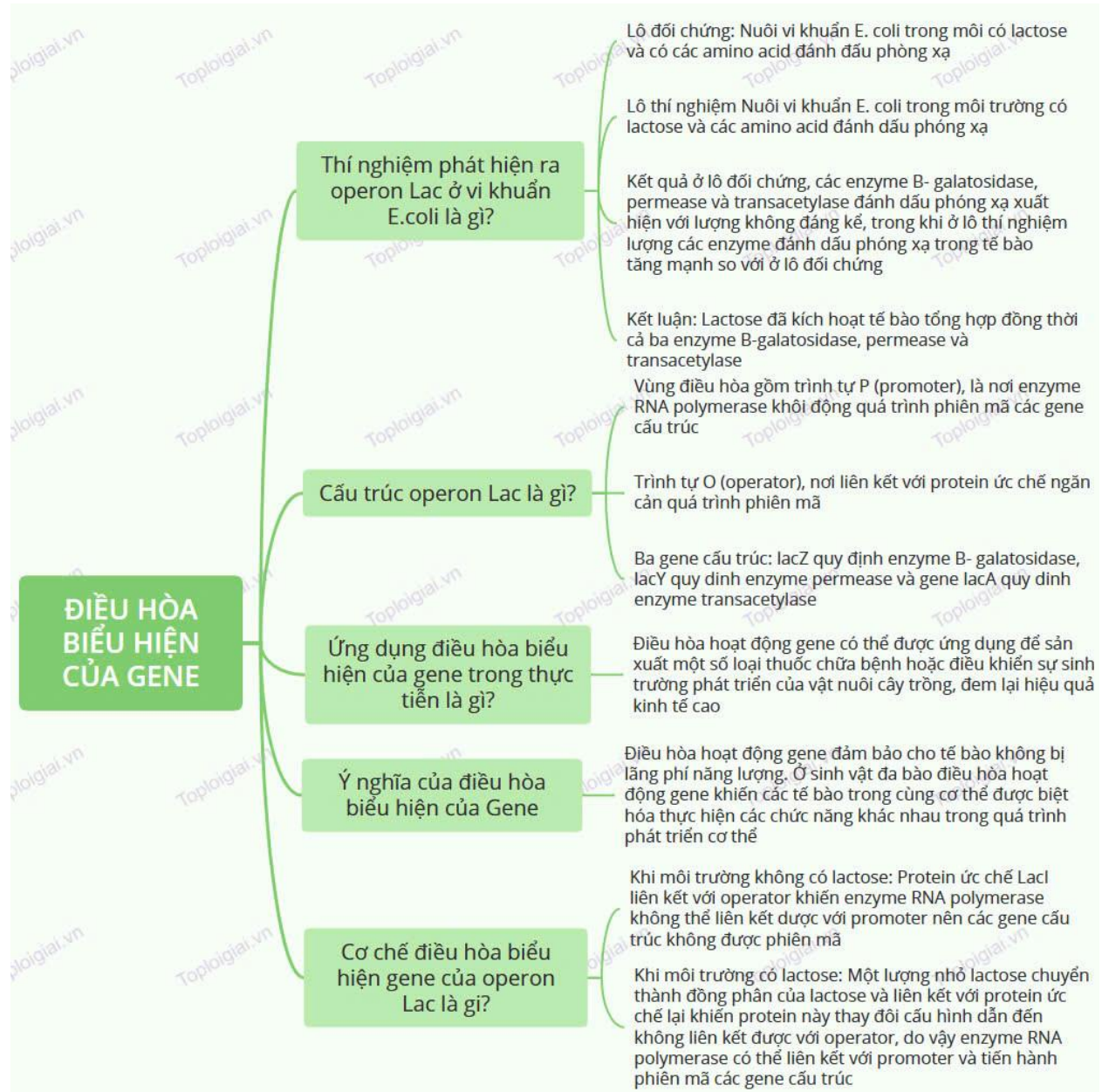
Các nhà sinh học phân tử đã giải trình tự nucleotide của hệ gene người gồm hơn 3,2 tỷ cặp nucleotide trên 23 cặp NST vào năm 2004 (mặc dù vẫn còn một số vùng nhỏ chưa được giải trình tự) với độ chính xác lên đến 99,999%. Tổng số gene mã hóa protein trong hệ gene người ước tính khoảng gần 21 300. Số lượng nucleotide trong các exon ở toàn bộ gene quy định protein và tổng số vùng mã hóa của các gene quy định rRNA, tRNA chiếm 1,5% số lượng nucleotide trong hệ gene người. Số lượng nucleotide của các vùng điều hoà của tất cả các gene chiếm khoảng 5% hệ gene, trong khi tổng số nucleotide trong tất cả các intron xấp xỉ 20% hệ gene. Trung bình mỗi gene của người dài khoảng 27000 cặp nucleotide và có 10 exon.

Ứng dụng trong y học: Giải trình tự hệ gene của một người giúp bác sĩ biết được người đó có mang gene bệnh hay không, qua đó đưa ra biện pháp phòng và trị bệnh. Ví dụ: giải trình tự hệ gene của mỗi người có thể biết được người này mang loại gene ung thư nào để lựa chọn sử dụng thuốc đặc trị ức chế sản phẩm của gene đó (thuốc hướng đích), làm tăng hiệu quả điều trị. Giải trình tự hệ gene người cũng được ứng dụng trong ngành pháp y để tìm ra thủ phạm trong các vụ án, danh tính nạn nhân trong các vụ tai nạn hoặc xác định mối quan hệ họ hàng.

Ứng dụng trong nghiên cứu tiến hóa: So sánh trình tự nucleotide trong hệ gene của nhiều loài sinh vật có thể cho biết mối quan hệ tiến hóa giữa các loài. Nhìn chung, các loài có cấu trúc hệ gene càng giống nhau thì càng có

quan hệ họ hàng gần gũi vì chúng mới được phân tách chưa có nhiều thời gian tích lũy đột biến tạo nên sự khác biệt lớn. Ví dụ: Khi so sánh hệ gene người và hệ gene của các loài linh trưởng, các nhà khoa học nhận thấy, tinh tinh có quan hệ họ hàng gần gũi nhất với loài.

## Bài 3: Điều hòa biểu hiện gene



### 1. Thí nghiệm phát hiện ra operon Lac ở vi khuẩn E.coli là gì?

Một trong số các thí nghiệm của hai ông được tiến hành như sau:

Lô đối chứng: Nuôi vi khuẩn E. coli trong môi trường không có lactose và có các amino acid đánh dấu phóng xạ.