



## Bài: ĐỘT BIẾN GEN

### 1. KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN:

#### 1.1. KHÁI NIỆM:

- Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc gen, liên quan đến một cặp nuclêôtit (gọi là đột biến điểm) hoặc một số cặp nuclêôtit.
- Thể đột biến là cá thể mang đột biến gen đã biểu hiện ở kiểu hình.
- Thể khảm là cá thể mang đột biến biểu hiện ở một phần cơ thể.

#### 1.2. CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN:

- Gồm mất, thêm, thay thế một cặp nuclêôtit, làm thay đổi trình tự axit amin trong prôtêin và thay đổi chức năng của prôtêin.
- Mất hoặc thêm nuclêôtit sẽ làm thay đổi axit amin kể từ vị trí đột biến trở về sau. Vị trí đột biến ở đầu gen hậu quả nghiêm trọng hơn.
- Đột biến thay thế 1 cặp nu có thể không làm thay đổi a.a (do tính thoái hóa của mã di truyền), hoặc thay đổi nhiều nhất là 1 a.a. nên ít gây hại nhất.

### 2. NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GEN:

#### 2.1. NGUYÊN NHÂN:

- Do tác nhân lí hóa hay sinh học của ngoại cảnh hoặc những rối loạn sinh lý, hóa sinh của tế bào.

#### 2.2. CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GEN:

- Đối với từng gen riêng rẽ thì tần số đột biến tự nhiên trung bình khoảng  $10^{-6}$ - $10^{-4}$ .

**2.2.1. Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN:** do bazơ nitơ dạng hiếm (hỗ biến) có liên kết hiđrô thay đổi  $\rightarrow$  kết cặp sai  $\rightarrow$  đột biến thay thế 1 cặp nu.

Ví dụ : G kết cặp với T trong quá trình nhân đôi, tạo nên đột biến thay thế cặp G-X bằng cặp A-T, sau 2 lần nhân đôi.

Sơ đồ :  $G^*-X \rightarrow G^*-T \rightarrow A-T$ .

#### 2.2.2. Tác động của các tác nhân gây đột biến:

- Tác nhân vật lý như tia tử ngoại (UV) làm cho hai bazơ timin (T) trên cùng 1 mạch ADN liên kết với nhau.



- Tác nhân hóa học như 5-brôm uraxin (5BU) thay thế cặp A-T bằng cặp G-X, sau 3 lần nhân đôi.
- Tác nhân sinh học : Một số virut cũng gây đột biến gen.

### 3. HẬU QUẢ VÀ Ý NGHĨA CỦA ĐỘT BIẾN GEN :

#### 3.1. HẬU QUẢ CỦA ĐỘT BIẾN GEN:

- Đột biến gen có thể có hại, có lợi hoặc trung tính phụ thuộc vào điều kiện môi trường cũng như tùy thuộc vào tổ hợp gen.

#### 3.2. VAI TRÒ VÀ Ý NGHĨA CỦA ĐỘT BIẾN GEN:

- Cung cấp nguyên liệu chủ yếu cho quá trình tiến hóa.
- Cung cấp nguyên liệu cho quá trình chọn giống, tạo ra giống mới.

### CÁC BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN ĐỘT BIẾN GEN Ở NGƯỜI:

STT	Tên bệnh	Tính chất đột biến	Đặc điểm biểu hiện
1	Bệnh bạch tạng	ĐBG lặn trên NST thường	Gặp ở cả nam và nữ. Do rối loạn quá trình sinh tổng hợp ra sắc tố melanin, làm cho da, tóc và mắt của người bệnh có màu nhạt.
2	Bệnh pheninkêtoniêu		Gặp ở cả nam và nữ. Do đột biến gen lặn không tổng hợp enzyme chuyển hóa axit amin pheninalanin thành tirôxin nên pheninalanin tích tụ trong máu gây độc cho tế bào thần kinh làm bệnh nhân bị thiếu năng dẫn đến mất trí.
3	U xơ nang		
4	Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm	ĐBG trội trên NST thường	Gặp ở cả nam và nữ.

# TRƯỜNG THCS VÀ THPT NGỌC VIỄN ĐÔNG



## TÓM TẮT NỘI DUNG CHÍNH

*Môn: Sinh học*

*Lớp: 12*

*Giáo viên: Cô Lý Thị Kim Ngân*

5	Bệnh mù màu, máu khó đông	ĐBG lặn nằm trên NST giới tính X	Gặp ở cả nam và nữ nhưng ở nam với tỉ lệ cao hơn.
6	Hội chứng có túm lông tai, tật dính ngón tay 2 – 3	ĐBG nằm trên NST giới tính Y	Chỉ gặp ở nam.