

CHƯƠNG 1. CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài 1 -2: Chủ đề: CƠ CHẾ DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ

A. GEN

1. Khái niệm

Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hoá một sản phẩm nhất định (một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN).

2. Cấu trúc chung của gen cấu trúc (hs tự học theo nội dung trong bảng dưới đây)

Mỗi gen mã hóa prôtêin gồm ba vùng trình tự nuclêôtit

<i>Nội dung</i>	<i>Vùng điều hòa</i>	<i>Vùng mã hóa</i>	<i>Vùng kết thúc</i>
Vị trí	Nằm ở đầu 3' của mạch mang mã gốc	Nằm sau vùng điều hòa	Nằm ở đầu 5' của mạch mang mã gốc
Vai trò	+ Có trình tự nuclêôtit giúp enzym ARN polymeraza nhận biết khởi động phiên mã + Có trình tự đặc biệt để điều hòa quá trình phiên mã.	+ Mang thông tin mã hóa các aa. + Ở sinh vật nhân thực: các đoạn không mã hóa (Intron) xen kẽ với các đoạn mã hóa (Exon) → gen phân mảnh + Ở sinh vật nhân sơ: gen không phân mảnh.	Có trình tự nuclêôtit kết thúc phiên mã.

B. MÃ DI TRUYỀN

1. Khái niệm

- Mã di truyền là trình tự sắp xếp các nuclêôtit trên gen quy định trình tự các axit amin trên chuỗi pôlipeptit.
- Mã di truyền là mã bộ ba: 3 Nu đứng liền nhau mã hoá 1 aa
- Có 64 bộ ba, trong đó:
 - 1 bộ ba mở đầu (mã mở đầu): **AUG** – quy định khởi đầu dịch mã và mã hoá aa mêtiônin ở SV nhân thực (aa foocmin metionin ở SV nhân sơ).

- 3 bộ ba kết thúc (mã kết thúc): **UAG, UGA, UAA** – quy định tín hiệu kết thúc dịch mã và **không** mã hoá cho aa nào.

2. Đặc điểm

- **Mã bộ ba**
- **Tính liên tục:** Được đọc liên tục từ một điểm xác định theo từng cụm 3 Nu mà không gối lên nhau: chiều $3' \rightarrow 5'$ trên mạch gốc/gen và $5' \rightarrow 3'$ trên mARN.
- **Tính đặc hiệu:** một bộ mã chỉ mã hóa cho một loại aa.
- **Tính thoái hóa:** nhiều bộ ba cùng mã hóa cho 1 loại aa (trừ AUG và UGG).
- **Tính phổ biến:** các loài đều có chung một bộ mã di truyền, trừ 1 vài ngoại lệ.

C. CƠ CHẾ DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ

I. QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN (TÁI BẢN ADN)

1. **Thời gian:** Pha S của kỳ trung gian
2. **Nguyên tắc:** Bổ sung và bán bảo tồn
3. **Diễn biến:**

Bước 1: Tháo xoắn phân tử ADN.

- Nhờ enzym tháo xoắn 2 mạch đơn của ADN tách dần tạo chạc chữ Y để lộ hai mạch khuôn.

Bước 2: Tổng hợp các mạch ADN mới.

- Enzym ADN polymeraza xúc tác hình thành mạch đơn mới theo chiều $5' - 3'$
- Các nucleotit tự do liên kết với mạch khuôn theo **nguyên tắc bổ sung**: A – T và G – X
 - Trên mạch khuôn theo chiều $3' - 5'$ **mạch mới được tổng hợp liên tục**
 - Trên mạch khuôn theo chiều $5' - 3'$: mạch mới được tổng hợp thành từng đoạn Okazaki rồi sau đó nối lại hoàn chỉnh nhờ enzym Ligase sau khi loại bỏ đoạn mồi.

Bước 3: Hai phân tử ADN hình thành giống nhau và giống với ADN ban đầu.

- Trong mỗi phân tử ADN có:

- Một mạch mới được tổng hợp.
- Một mạch của ADN ban đầu (**nguyên tắc bán bảo tồn**)

4. Ý nghĩa và ứng dụng

- Bảo đảm cho sự nhân đôi của nhiễm sắc thể
- Bảo đảm cho quá trình truyền đạt thông tin di truyền qua các thế hệ
- Nhân đôi ADN trong ống nghiệm → tạo rất nhiều ADN con trong một thời gian ngắn → phục vụ nghiên cứu, ứng dụng thực tiễn.

II. PHIÊN MÃ

1. Khái niệm

- Phiên mã là quá trình tổng hợp ARN trên mạch khuôn ADN.
- Mỗi gen chỉ có một mạch được dùng làm khuôn để tổng hợp ARN.

2. Cấu trúc và chức năng của các loại ARN

- Dựa vào cấu trúc và chức năng người ta chia ra 3 loại ARN:
- Giống nhau của 3 loại ARN là: mạch đơn, cấu tạo từ 4 loại nu A, U, G, X

Nội dung	mARN	tARN	rARN
Cấu trúc	- Mạch thẳng - Ở đầu 5' có một trình tự nuclêôtit đặc hiệu nằm gần codon mở đầu để riboxom nhận biết và gắn vào	- Mạch xoắn, có cấu trúc 3 thùy, trong đó có 1 thùy mang bộ ba đối mã đặc hiệu, đầu 3' gắn với aa.	Mạch xoắn
Chức năng	Làm khuôn cho quá trình dịch mã ở riboxom	- Vận chuyển aa - Tham gia dịch mã	Cấu trúc nên ribôxôm

3. Cơ chế phiên mã

- **Khởi đầu:** Enzym ARN polymeraze bám vào vùng điều hòa làm gen tháo xoắn để lộ mạch mã gốc có chiều 3' → 5' và bắt đầu tổng hợp ARN tại vị trí đặc hiệu (vị trí khởi đầu phiên mã).

- **Kéo dài:**

- + Enzym ARN polymeraza trượt dọc theo mạch gốc trên gen theo chiều $3' \rightarrow 5'$.
- + Các nu tự do trong môi trường đến liên kết theo **nguyên tắc bổ sung**: $A_{\text{gen}} - U$, $T_{\text{gen}} - A$, $G_{\text{gen}} - X$, $X_{\text{gen}} - G$
- + mARN được tổng hợp theo chiều $5' \rightarrow 3'$

- **Kết thúc:** Khi enzym di chuyển đến cuối gen, gặp tín hiệu kết thúc thì dừng phiên mã $\rightarrow$ giải phóng mARN.

Phân tử mARN được xử lý theo các cách khác nhau:

- + Ở tế bào sinh vật nhân sơ: mARN tạo ra được dùng làm khuôn trực tiếp cho quá trình dịch mã.
- + Ở tế bào sinh vật nhân thực: tiền mARN trải qua quá trình biến đổi như gắn chóp, gắn đuôi, **cắt intron, nối exon** để tạo thành mARN trưởng thành $\rightarrow$ rồi đi qua màng nhân ra tế bào chất để làm khuôn cho quá trình dịch mã.

Chú ý:

- Tổng hợp ARN đến đâu thì gen đóng xoắn ngay đến đó.
- 1 lần phiên mã thu được 1 phân tử ARN $\rightarrow$ n lần phiên mã thu được n ARN.

III. DỊCH MÃ

1. Khái niệm

- Là quá trình tổng hợp prôtêin, diễn ra ở tế bào chất.
- Bào quan thực hiện dịch mã: Ribôxôm

2. Cơ chế: gồm 2 giai đoạn:

- **Hoạt hoá axit amin**

- aa tự do được hoạt hoá và gắn với tARN tương ứng tạo thành phức hợp aa – tARN **nhờ ATP và enzym**

- **Tổng hợp chuỗi pôlipeptit**

- a. **Mở đầu.**

- Tiểu đơn vị bé của riboxom bám trên mARN tại vị trí nhận biết đặc hiệu nằm gần codon mở đầu của mARN (AUG) và di chuyển đến codon mở đầu.
- tARN mang aa mở đầu (Met-tARN) đến vị trí mở đầu, **bộ ba đối mã** của phức hợp mở đầu Met- tARN (UAX) bổ sung chính xác với codon mở đầu (**AUG**) **trên mARN**.
- Tiểu đơn vị lớn kết hợp tiểu đơn vị bé → tạo ribôxôm (Rb) hoàn chỉnh, sẵn sàng tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

b. Kéo dài chuỗi polypeptit.

- axit amin1 – tARN tiến vào Rb, bộ ba đối mã của nó khớp với codon thứ nhất theo NTBS.
 - Liên kết peptit được hình thành giữa axit amin mở đầu và axit amin thứ nhất
 - Ribôxôm dịch chuyển sang codon thứ hai
 - tARN mở đầu được giải phóng
 - axit amin2 – tARN tiến vào Rb, bộ ba đối mã của nó khớp với codon thứ hai NTBS.
 - Liên kết peptit được hình thành giữa axit amin 1 và axit amin 2.
 - Ribôxôm dịch chuyển đến codon thứ 3.
 - tARN 1 được giải phóng.
- * Quá trình dịch mã cứ thế tiếp tục cho đến khi Rb tiếp xúc với codon tiếp giáp với codon kết thúc.

c. Kết thúc.

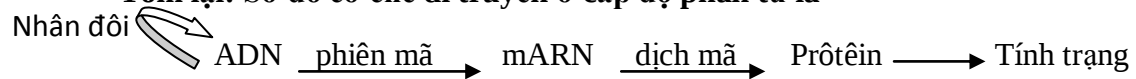
- Khi riboxom dịch chuyển đến bộ ba kết thúc (UAA, UAG, UGA) trên mARN thì tARN không mang aa đến nữa → quá trình dịch mã dừng lại
- Lúc này riboxom, chuỗi polipeptit, mARN tách nhau ra.
- Nhờ enzym đặc hiệu aa mở đầu bị cắt ra khỏi chuỗi polipeptit → hình thành phân tử protein hoàn chỉnh
- Phân tử prôtêin biến đổi cấu trúc bậc 2, 3, 4 để thực hiện các chức năng sinh học.

➤ **Pôliribôxôm**

- Nhiều ribôxôm cùng gắn với 1 mARN để dịch mã gọi là *Pôliribôxôm (pôlixôm)*.

- Kết quả: nhiều protein giống nhau được tổng hợp một lúc
- Ý nghĩa: tăng hiệu suất tổng hợp protein

**** Tóm lại: Sơ đồ cơ chế di truyền ở cấp độ phân tử là**



Trong đó: Thông tin di truyền trong ADN **được truyền đạt cho thế hệ sau** thông qua cơ chế **nhân đôi ADN**. Thông tin di truyền trong ADN được **biểu hiện thành tính trạng** của cơ thể thông qua cơ chế **phiên mã và dịch mã**.

BÀI TẬP

Câu 1: Có bao nhiêu bộ ba mã hóa cho các axit amin?

- A. 64 B. 42 C. 61 D. 21

Câu 2: Vai trò của enzym ADN pôlimeraza trong quá trình nhân đôi ADN là gì?

- A. Lắp ghép các nuclêôtit tự do theo nguyên tắc bổ sung vào mạch đang tổng hợp
B. Phá vỡ các liên kết hidrô giữa hai mạch của ADN
C. Cung cấp năng lượng
D. Tháo xoắn ADN

Câu 3: Trong quá trình nhân đôi ADN, enzym ADN pôlimeraza di chuyển trên mỗi mạch khuôn của ADN

- A. Luôn theo chiều từ 5' đến 3'
B. Luôn theo chiều từ 3' đến 5'
C. Di chuyển một cách ngẫu nhiên
D. Theo chiều từ 5' đến 3' trên mạch này và từ 3' đến 5' trên mạch kia

Câu 4: Các mã bộ ba khác nhau bởi điều gì?

- A. Thành phần và trật tự của các nuclêôtit
B. Số lượng các nuclêôtit
C. Trật tự của các nuclêôtit
D. Thành phần các nuclêôtit

Câu 5: Một bộ ba chỉ mã hoá cho 1 aa. Đây là đặc điểm nào của mã di truyền?

- A. Tính thoái hoá C. Tính phổ biến
B. Tính đặc hiệu D. Tính liên tục

Câu 6: Bộ ba mở đầu là:

- A. AUG
B. AGU
C. UGA
D. GAU

Câu 7: Sao chép gián đoạn của phân tử ADN là cơ chế sao chép như thế nào?

- A. Mạch mới 5' → 3' được tổng hợp liên tục, còn mạch mới 3' → 5' tổng hợp thành từng đoạn Okazaki, rồi được nối lại với nhau nhờ enzym nối ligaza
- B. Mạch mới 5' → 3' được tổng hợp liên tục, còn mạch mới 3' → 5' tổng hợp thành từng đoạn Okazaki, rồi được nối lại với nhau nhờ enzym nối restrictaza
- C. Mạch mới 3' → 5' được tổng hợp liên tục, còn mạch mới 5' → 3' tổng hợp thành từng đoạn Okazaki, rồi được nối lại với nhau nhờ enzym nối restrictaza
- D. Mạch mới 3' → 5' được tổng hợp liên tục, còn mạch mới 5' → 3' tổng hợp thành từng đoạn Okazaki, rồi được nối lại với nhau nhờ enzym nối ligaza

Câu 8: Nguyên tắc bổ sung được thể hiện trong cơ chế nhân đôi ADN là:

- A. A liên kết với T, G liên kết với X
- B. A liên kết với U, T liên kết với A, G liên kết với X, X liên kết với G
- C. A liên kết với U, G liên kết với X
- D. A liên kết với X, G liên kết với T

Câu 9: Đặc điểm nào dưới đây không đúng với mã di truyền?

- A. Mã di truyền là mã bộ ba, nghĩa là cứ 3 nuclêôtit kế tiếp nhau quy định một axit amin
- B. Mã di truyền được đọc từ một điểm xác định và liên tục theo từng cụm 3 nuclêôtit (không gối lên nhau)
- C. Mã di truyền mang tính riêng biệt, mỗi loài sinh vật đều có một bộ mã di truyền riêng.
- D. Mã di truyền mang tính thoái hoá, nghĩa là một loại axit amin được mã hoá bởi 2 hay nhiều bộ ba

Câu 10: Trong quá trình nhân đôi của phân tử ADN, trên một mạch ADN cũ sẽ có mạch ADN mới được tổng hợp liên tục, còn ở mạch kia ADN mới được tổng hợp gián đoạn. Hiện tượng này xảy ra do đâu?

- A. Mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo hướng ngược chiều tháo xoắn của ADN
- B. Mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo chiều từ 5' → 3'
- C. Mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo chiều từ 3' → 5'
- D. Mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo chiều tháo xoắn của ADN

Câu 11: Phiên mã là quá trình:

- A. tổng hợp ARN
- B. nhân đôi ADN
- C. tổng hợp prôtêin
- D. điều hòa hoạt động gen

Câu 12: Dịch mã là quá trình:

- A. tổng hợp ARN
- B. nhân đôi ADN
- C. tổng hợp prôtêin
- D. điều hòa hoạt động gen

Câu 13: Enzim thực hiện quá trình phiên mã là:

- A. ARN pôlimeraza
- B. ADN pôlimeraza
- C. Peptidaza
- D. ligaza

Câu 14: Ở tế bào nhân thực, quá trình phiên mã diễn ra ở:

- A. nhân tế bào
- B. ribôxôm
- C. màng sinh chất
- D. lưới nội chất

Câu 15: Phát biểu nào sau đây không đúng?

- A. Mở đầu phiên mã là enzim ARN pôlimeraza bám vào vùng khởi đầu làm gen tháo xoắn
- B. ARN pôlimeraza trượt dọc theo gen, tổng hợp mạch mARN bổ sung với khuôn theo nguyên tắc bổ sung (A – U, T – A, G – X, X – G) theo chiều từ 3' → 5'
- C. ARN pôlimeraza trượt dọc theo gen, tổng hợp mạch mARN bổ sung với khuôn theo nguyên tắc bổ sung (A – U, T – A, G – X, X – G) theo chiều từ 5' → 3'
- D. ARN pôlimeraza đến cuối gen gặp tín hiệu kết thúc thì dừng và phân tử mARN vừa tổng hợp được giải phóng

Câu 16: Sự giống nhau của hai quá trình nhân đôi và phiên mã là gì?

- A. Việc lắp ghép các đơn phân được thực hiện trên cơ sở nguyên tắc bổ sung
- B. Trong một chu kỳ tế bào có thể thực hiện nhiều lần
- C. đều có sự giúp của ADN pôlimeraza
- D. Thực hiện trên toàn bộ phân tử ADN

Câu 17: Quá trình dịch mã kết thúc khi nào?

- A. Ribôxôm rời khỏi mARN và trở lại dạng tự do với 2 tiểu phần lớn và bé
- B. Ribôxôm di chuyển đến mã bộ ba AUG

- C. Ribôxôm tiếp xúc với 1 trong các mã bộ ba UAA, UAG, UGA
- D. Ribôxôm tiếp xúc với 1 trong các mã bộ ba UAU, UAX, UXG

Câu 18: Trong quá trình phiên mã của một gen:....

- A. Có thể có nhiều mARN được tổng hợp theo nhu cầu prôtêin của tế bào
- B. Chỉ có thể có một mARN được tổng hợp từ gen đó trong chu kì tế bào
- C. Nhiều rARN được tổng hợp từ gen đó để tham gia vào việc tạo nên các ribôxôm phục vụ cho quá trình giải mã
- D. Nhiều tARN được tổng hợp từ gen đó để phục vụ cho quá trình giải mã

Câu 19: Loại ARN nào mang bộ ba đối mã?

- A. mARN
- B. tARN
- C. rARN
- D. ARN của virut

Câu 20: Sự tạo thành phức hợp aa – tARN như thế nào?

- A. Dưới tác dụng của một loại enzym, các axit amin tự do trong tế bào liên kết với tARN tạo thành phức hợp aa – tARN
- B. Các axit amin tự do trong tế bào liên kết với ATP, trở thành dạng axit amin hoạt hoá và sau đó nhờ một loại enzym axit amin này liên kết với tARN tạo thành phức hợp aa – tARN
- C. Dưới tác dụng của một loại enzym, các axit amin tự do trong tế bào liên kết với ATP, trở thành axit amin hoạt hoá và sau đó nhờ một loại enzym khác, axit amin này liên kết với tARN bất kì tạo thành phức hợp aa – tARN
- D. Dưới tác dụng của một loại enzym, các axit amin tự do trong tế bào liên kết với ATP, trở thành axit amin hoạt hoá và sau đó nhờ một loại enzym khác, axit amin này liên kết với tARN tương ứng tạo thành phức hợp aa – tARN

Câu 21: Đối với quá trình dịch mã điều nào sau đây không đúng với ribôxôm là gì?

- A. Vẫn giữ nguyên cấu trúc sau khi hoàn thành việc tổng hợp prôtêin
- B. Bắt đầu tiếp xúc với mARN từ bộ ba mã UAG
- C. Tách thành hai tiểu phần sau khi hoàn thành dịch mã
- D. Trượt từ đầu 3' đến 5' trên mARN

Câu 22: ARN vận chuyển mang axit amin mở đầu tiến vào ribôxôm có bộ 3 đối mã là gì?

- A. 3' AUG 5'
- B. 3' UAX 5'
- C. 5' AUG 3'
- D. 5' UAX 3'

Câu 23: Ở vi khuẩn, axit amin đầu tiên được đưa đến ribôxôm trong quá trình dịch mã là gì?

- A. Formyl mêtionin
- B. Mêtionin
- C. Mêlanin
- D. Valin

Câu 24: Ở ở sinh vật nhân sơ, quá trình phiên mã và dịch mã diễn ra đồng thời có ý nghĩa gì?

- A. Đảm bảo prôtêin được tổng hợp hoàn chỉnh.
- B. Tiết kiệm được thời gian.
- C. Tiết kiệm được enzym.
- D. Đảm bảo cho quá trình phiên mã và dịch mã chính xác.

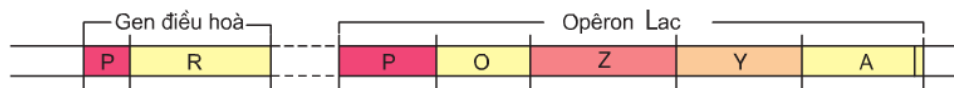
Bài 3. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

I. KHÁT QUÁT VỀ ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

- Là điều hoà lượng sản phẩm của gen tạo ra
- Ý nghĩa: Đảm bảo cho hoạt động sống của tế bào phù hợp với điều kiện môi trường, phù hợp với từng giai đoạn phát triển của cơ thể.
- Ở sinh vật nhân sơ: chủ yếu điều hoà ở phiên mã
- Ở sinh vật nhân thực: quá trình điều hòa diễn ra ở nhiều mức độ phiên mã, dịch mã và sau dịch mã.

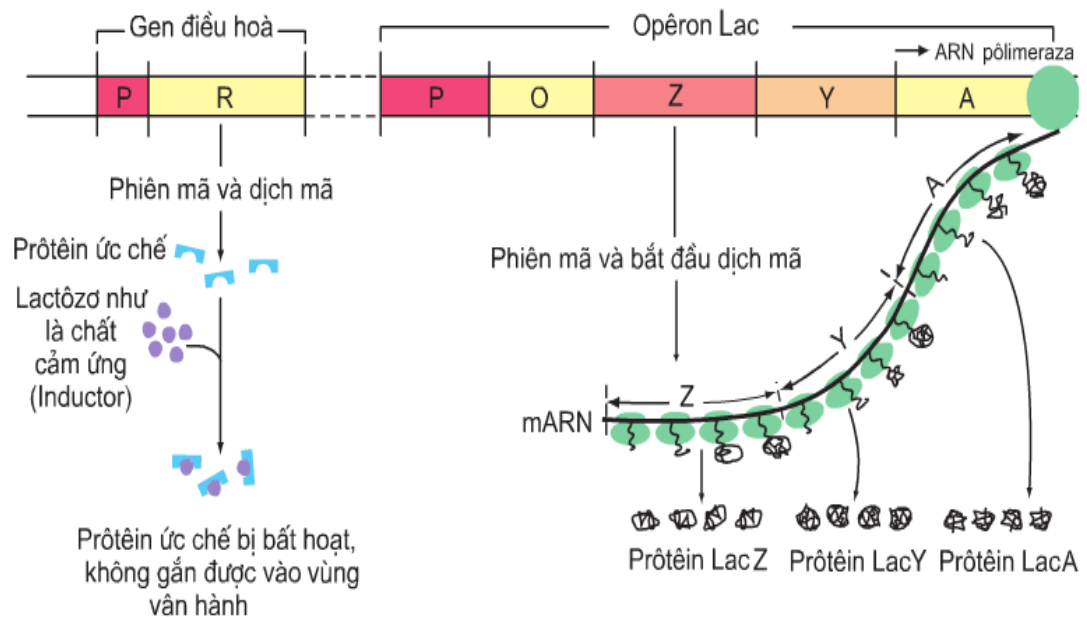
II. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ

1. Mô hình cấu trúc của opêron Lac



- **Khái niệm**: Opêron là 1 nhóm gen cấu trúc thường được phân bố liền nhau, có liên quan về chức năng, có chung cơ chế điều hoà.
- **Opêron Lac gồm**:
 - **Vùng khởi động (P)**: Là nơi ARN pôlimeraza bám vào và khởi đầu quá trình phiên mã.
 - **Vùng vận hành (O)**: Là trình tự nucleôtit đặc biệt tại đó prôtêin ức chế có thể liên kết làm ngăn cản sự phiên mã.
 - **Vùng các gen cấu trúc (Z - Y - A)**: quy định tổng hợp các enzym tham gia phản ứng phân giải đường lactôzơ. (sinh năng lượng)
- **Gen điều hoà R**: **không** nằm trong thành phần opêron. Gen điều hoà khi hoạt động sẽ tổng hợp prôtêin ức chế có khả năng liên kết với **vùng vận hành (O)** dẫn đến ngăn cản quá trình phiên mã.

2. Sự điều hoà hoạt động của opêron Lac



a. Môi trường không có Lactôzơ.

- Gen điều hoà: tổng hợp prôtêin ức chế.
- Vùng vận hành (O): prôtêin ức chế liên kết vào vùng O ngăn cản phiên mã.

- Gen cấu trúc: không hoạt động.

b. Môi trường có Lactôzơ.

- Lactôzơ đóng vai trò chất cảm ứng, liên kết với prôtêin ức chế do gen điều hòa tổng hợp làm biến đổi cấu hình không gian ba chiều của prôtêin ức chế.
- Gen điều hòa: tổng hợp prôtêin ức chế
- Vùng vận hành (O): prôtêin ức chế không gắn được vào vùng O nên không ngăn cản phiên mã.
- Gen cấu trúc: hoạt động tổng hợp enzym phân giải Lactôzơ.
- Khi Lactôzơ bị phân giải hết → prôtêin ức chế liên kết với vùng O → phiên mã ngừng → gen cấu trúc ngừng hoạt động.

Bài tập bài 3. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

Câu 1: Trong cơ chế điều hòa hoạt động gen của vi sinh vật nhân sơ, theo mô hình opêron Lac, gen điều hoà (R) có vai trò gì?

- A. Tiếp xúc với enzym ARN pôlimeraza để xúc tác quá trình phiên mã
- B. Mang thông tin quy định cấu trúc prôtêin ức chế
- C. Mang thông tin quy định cấu trúc enzym ARN pôlimeraza
- D. Kiểm soát và vận hành hoạt động của ôperon

Câu 2: Điều hòa hoạt động gen ở mức độ phiên mã là

- A. điều hòa lượng prôtêin được tạo ra.
- B. làm biến đổi protein sau khi được tổng hợp để có thể thực hiện chức năng nhất định.
- C. điều hòa số lượng mARN được tổng hợp trong tế bào.
- D. điều hòa lượng sản phẩm của gen được tạo ra.

Câu 3: Vị trí trong vùng điều hoà mà prôtêin ức chế bám vào để ngăn cản quá trình phiên mã là gì?

- A. Vùng điều hoà
- B. Vùng vận hành
- C. Vùng khởi động
- D. Gen điều hoà

Câu 4: Theo giai đoạn phát triển của cơ thể và theo nhu cầu sống của tế bào thì các gen hoạt động như thế nào?

- A. Tất cả các gen trong tế bào có lúc đồng loạt hoạt động có lúc đồng loạt dừng.
- B. Phần lớn các gen trong tế bào hoạt động
- C. Chỉ có một số gen trong tế bào hoạt động
- D. Tất cả các gen trong tế bào đều hoạt động

Câu 5: Điều hoà hoạt động gen là gì?

- A. Điều hòa lượng rARN của gen được tạo ra
- B. Điều hòa lượng tARN của gen được tạo ra
- C. Điều hòa lượng sản phẩm của gen được tạo ra

D. Điều hòa lượng mARN của gen được tạo ra

Câu 6: Sự điều hòa hoạt động của gen tổng hợp enzym phân giải lactôzơ của vi khuẩn E. coli diễn ra ở cấp độ nào?

- A. Diễn ra hoàn toàn ở cấp độ sau dịch mã.
- B. Diễn ra hoàn toàn ở cấp độ dịch mã.
- C. Diễn ra chủ yếu ở cấp độ phiên mã.
- D. Diễn ra hoàn toàn ở cấp độ sau phiên mã.

Câu 7: Trong cơ chế điều hòa hoạt động của operon Lac, sự kiện nào sau đây diễn ra cả khi môi trường có lactôzơ và khi môi trường không có lactôzơ?

- A. Một số phân tử lactôzơ liên kết với prôtêin ức chế.
- B. Gen điều hòa R tổng hợp prôtêin ức chế.
- C. Các gen cấu trúc Z, Y, A phiên mã hóa tạo ra các phân tử mARN tương ứng.
- D. ARN polimeraza liên kết với vùng khởi động của operon Lac và tiến hành phiên mã.

Câu 8: Trình tự nucleotit đặc biệt của một operon nơi enzym ARN polimeraza bám vào khởi động quá trình phiên mã các gen cấu trúc được gọi là gì?

- | | |
|------------------|-------------------|
| A. Gen điều hoà | C. Vùng mã hoá |
| B. Vùng vận hành | D. Vùng khởi động |

Câu 9: Đâu không phải là ý nghĩa của sự điều hoà hoạt động của gen? Khi nói về ý nghĩa của sự điều hòa hoạt động của gen, phát biểu nào sau đây không đúng?

- A. Điều khiển tổng hợp một lượng prôtêin cần thiết, vừa đủ, không lãng phí.
- B. Đảm bảo cung cấp các loại prôtêin vào thời điểm thích hợp.
- C. Tổng hợp ra ARN.
- D. Đảm bảo cho hoạt động sống của tế bào trở nên hài hoà.

Câu 10: Trong cơ chế điều hoà hoạt động của Ôpêron Lac của vi khuẩn E.coli, giả sử gen Z phiên mã 20 lần. Theo lý thuyết, phát biểu nào sau đây đúng?

- A. Môi trường sống không có lactôzơ
- B. Gen A phiên mã 10 lần
- C. Gen điều hoà nhân đôi 2 lần

D. Gen Y phiên mã 20 lần

Câu 11: Điều hoà hoạt động của gen ở cấp độ sau dịch mã là gì?

- A. Làm biến đổi prôtêin được tổng hợp để thực hiện chức năng nhất định
- B. Làm bất hoạt phân tử prôtêin
- C. Điều hoà thời gian tồn tại của mARN
- D. Biến đổi lượng mARN được tạo ra

Câu 12: Ở sinh vật nhân sơ, vùng (hoặc gen) không thuộc thành phần của một Opêron nhưng có vai trò quyết định hoạt động của Opêron là gì?

- A. Gen điều hoà
- B. Gen cấu trúc
- C. Vùng vận hành
- D. Vùng mã hoá

Câu 13: Ở opêron Lac, vì sao khi có đường lactôzơ thì quá trình phiên mã của các gen cấu trúc Z, Y, A sẽ diễn ra?

- A. Vì lactôzơ gắn vào vùng vận hành, kích hoạt vùng vận hành
- B. Vì lactôzơ gắn với enzym ARN pôlimeraza làm kích hoạt enzym này
- C. Vì lactôzơ gắn với chất ức chế làm cho chất này bị bất hoạt
- D. Vì lactôzơ gắn với prôtêin điều hoà làm kích hoạt tổng hợp prôtêin

Câu 14: Theo mô hình operon Lac, vì sao prôtêin ức chế bị mất tác dụng?

- A. Vì lactôzơ làm gen điều hoà không hoạt động
- B. Vì gen cấu trúc làm gen điều hoà bị bất hoạt
- C. Vì prôtêin ức chế bị phân huỷ khi có lactozơ
- D. Vì lactozơ làm biến đổi cấu hình không gian của nó

Bài 4. ĐỘT BIẾN GEN

I. KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN

1. Khái niệm

- **Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen**, liên quan đến một cặp hoặc một số cặp nuclêôtit xảy ra tại một điểm nào đó trên phân tử ADN.
- **Đột biến điểm: đột biến gen liên quan đến một cặp nuclêôtit.**
- Kết quả: Đột biến gen tạo alen mới khác alen ban đầu.
- Trong tự nhiên, tần số đột biến đối với mỗi gen rất thấp: $10^{-6} \rightarrow 10^{-4}$.
- **Thể đột biến là cá thể mang gen đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình.**
- Đột biến gen có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng và tế bào sinh dục.

2. Các dạng đột biến gen

- **Đột biến thay thế 1 một cặp Nu:** làm thay đổi 1 bộ ba $\rightarrow$ có thể làm thay thế 1 aa này bằng 1 aa khác trong chuỗi polipeptit $\rightarrow$ hậu quả ít.
- $\Rightarrow$ Gen sau đột biến chiều dài không đổi, số liên kết hidro có thể tăng 1 liên kết hoặc giảm 1 liên kết
- **Đột biến mất hay thêm 1 cặp Nu:** mã di truyền đọc sai từ vị trí xảy ra đột biến $\rightarrow$ có thể thay đổi nhiều bộ ba $\rightarrow$ có thể làm thay đổi nhiều aa trong chuỗi polipeptit $\rightarrow$ làm biến đổi cấu trúc và chức năng protein $\rightarrow$ gây hậu quả nghiêm trọng

⇒ Gen sau đột biến có chiều dài thay đổi, số liên kết hidro thay đổi.

Ví dụ:

- + Thêm hoặc mất 1 cặp A – T: gen sau đột biến có chiều dài tăng hoặc giảm $3,4A^0$, số liên kết hidro tăng hoặc giảm 2, tổng số nu tăng hoặc giảm 2.
- + Thêm hoặc mất 1 cặp G - X : gen sau đột biến có chiều dài tăng hoặc giảm $3,4A^0$, số liên kết hidro tăng hoặc giảm 3, tổng số nu tăng hoặc giảm 2.
- + Thay thế 1 cặp A - T bằng 1 cặp G - X: gen sau đột biến có chiều dài không thay đổi, tổng số nu không thay đổi, số liên kết hidro tăng thêm 1.
- + Thay thế 1 cặp G-X bằng 1 cặp A - T: gen sau đột biến có chiều dài không thay đổi, tổng số nu không thay đổi, số liên kết hidro giảm 1.

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

1. Nguyên nhân

- a) *Bên trong*: rối loạn sinh lý, hóa sinh trong tế bào.
- b) *Bên ngoài* : tác nhân lý, hóa, sinh học
 - Lý học: tia phóng xạ, tia tử ngoại, sốc nhiệt...
 - Hóa học: thuốc nhuộm, thuốc trừ sâu...
 - Sinh học: một số loại virut.

2. Cơ chế phát sinh đột biến gen

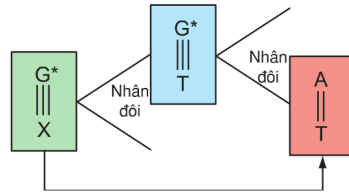
Đột biến điểm thường xảy ra trên một mạch của gen dưới dạng tiền đột biến. Dưới tác dụng của enzym sửa sai nó có thể trở về dạng ban đầu hoặc tạo thành đột biến qua các lần nhân đôi tiếp theo.

Gen → tiền đột biến gen → đột biến gen

a) Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN.

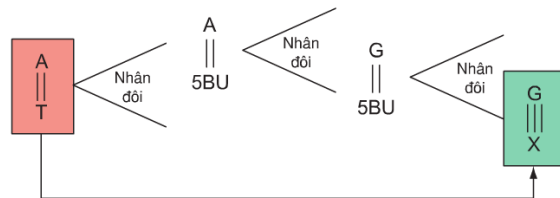
- Trong tế bào các bazơ nitơ thường tồn tại 2 dạng cấu trúc:
 - Dạng thường
 - Dạng hiếm (dạng hồ biến: A^* , U^* , T^* , G^* , X^*): dạng này có vị trí liên kết hidro thay đổi → bắt cặp không đúng → đột biến gen.

VD: Đột biến cặp G – X → A – T do kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN



b) Tác động của các tác nhân gây đột biến

- Tác nhân vật lý: Tia tử ngoại UV → 2 bazơ loại timin trên cùng 1 mạch liên kết nhau → phát sinh đột biến gen.
- Tác nhân hoá học: 5-BU gây đột biến thay cặp A – T bằng cặp G – X



Tác nhân sinh học: Virut gây viêm gan B, herpes → gây đột biến gen.

III. HẬU QUẢ VÀ Ý NGHĨA CỦA ĐỘT BIẾN GEN

1. Hậu quả có đột biến gen

- Đột biến gen **có thể có hại**, có lợi hoặc trung tính.
 - Xét ở mức độ phân tử, **phần lớn đột biến điểm thường trung tính**
 - Nhìn chung, mức độ gây hại của alen đột biến phụ thuộc vào: **điều kiện môi trường hoặc tổ hợp gen**
- Như vậy, trong môi trường này hay tổ hợp gen này thì alen đột biến là có hại nhưng trong môi trường khác hoặc trong tổ hợp gen khác thì nó lại có lợi hoặc trung tính.

2. Vai trò và ý nghĩa của đột biến gen

- Đột biến gen làm xuất hiện các alen khác nhau → tạo nguồn nguyên liệu sơ cấp cho tiến hóa và chọn giống.

Bài tập bài 4. ĐỘT BIẾN GEN

Câu 1: Phát biểu KHÔNG ĐÚNG về đột biến gen là:

- A. Đột biến gen làm phát sinh các alen mới trong quần thể.
- B. Đột biến gen làm thay đổi vị trí của gen trên nhiễm sắc thể.
- C. Đột biến gen làm biến đổi một hoặc một số cặp nuclêôtit trong cấu trúc của gen.
- D. Đột biến gen làm biến đổi một hoặc một số tính trạng nào đó trên cơ thể sinh vật.

Câu 2: Đột biến điểm là những biến đổi trong cấu trúc của gen xảy ra tại

- A. một điểm nào đó trên phân tử axit nucleic, liên quan tới một hoặc một vài cặp nucleotit.
- B. một điểm nào đó trên phân tử axit nucleic, liên quan tới một hoặc một vài nucleotit.
- C. nhiều điểm trên phân tử axit nucleic, liên quan tới một số cặp nucleotit.
- D. một điểm nào đó trên phân tử ADN, liên quan tới một cặp nucleotit.

Câu 3: Tiền đột biến là:

- A. Đột biến xảy ra trước khi có tác nhân gây đột biến.
- B. Đột biến mới chỉ xảy ra trên một mạch nào đó của gen.
- C. Đột biến mới chỉ xảy ra trên một gen nào đó của ADN.
- D. Đột biến mới chỉ gây biến đổi một cặp nu nào đó của gen.

Câu 4: Phát biểu sau đây là đúng khi nói về tiền đột biến?

- A. Do đột biến lặn nên không biểu hiện ra kiểu hình ở ngay thế hệ con
- B. Do sao chép sai bắt đầu từ một nuclêôtit trên một mạch đơn của gen
- C. Xảy ra ở những lần phân cắt đầu tiên của hợp tử
- D. Đột biến gen lặn xảy ra trên các tế bào xôma

Câu 5: Dạng đột biến gen cấu trúc nào có thể làm biến đổi vật chất di truyền nhưng thành phần, số lượng và trình tự các axit amin của phân tử prôtêin do gen đó quy định không thay đổi?

- A. Mất 1 cặp nu
- B. Thêm 1 cặp nu
- C. Thay thế 1 cặp nu
- D. Mất một bộ ba

Câu 6: Dạng đột biến gen nào sau đây làm biến đổi cấu trúc của phân tử prôtêin tương ứng nhiều nhất?

- A. Mất một cặp nucleôtit ở bộ mã liền sau mã mở đầu.
- B. Mất một cặp nucleôtit ở bộ mã liền trước mã kết thúc.
- C. Thay thế một cặp nucleôtit ở bộ mã liền sau mã mở đầu.
- D. Mất ba cặp nucleôtit ở hai bộ mã liền kề nhau.

Câu 7: Phát biểu nào sau đây đúng về thể đột biến?

- A. Là cơ thể mang đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình
- B. Là cơ thể mang đột biến nhưng chưa biểu hiện ra kiểu hình
- C. Là cơ thể mang đột biến mang biến dị tổ hợp được biểu hiện ra kiểu hình
- D. Là cơ thể mang đột biến gen hoặc đột biến NST

Câu 8: Phát biểu nào sau đây không đúng khi nói về hậu quả của đột biến gen?

- A. Đa số đột biến điểm đều là trung tính
- B. Khi đột biến điểm làm thay đổi chức năng của prôtêin thì đều gây hại cho thể đột biến
- C. Mức độ gây hại của alen đột biến không chỉ phụ thuộc vào môi trường tác của alen đột biến đó với môi trường mà còn phụ thuộc vào tổ hợp gen chứa alen đột biến đó
- D. Dạng đột biến mất hoặc thêm một cặp nucleôtit ở đoạn intron thường ít gây hại cho sinh vật

Câu 9: Đột biến thay cặp nucleôtit này bằng cặp nucleôtit khác mà không gây hậu quả cho thể đột biến khi nào?

- A. Chuỗi pôlipeptit do gen đột biến mã hoá không thay đổi số lượng, thành phần và trật tự sắp xếp các axit amin
- B. Chuỗi pôlipeptit do gen đột biến mã hoá bị thay một axit amin này bằng một axit amin khác
- C. Chuỗi pôlipeptit do gen đột biến mã hoá mất đi một vài axit amin
- D. Chuỗi pôlipeptit do gen đột biến mã hoá có một vài axit amin bị thay đổi

Câu 10: Các đột biến gen nào làm thay đổi mã di truyền nhưng cấu trúc của phân tử prôtêin tương ứng không thay đổi?

- A. Không thể xảy ra dạng đột biến mà phân tử prôtêin không có thay đổi nào.
- B. Do các dạng đột biến điểm tạo ra đột biến đồng nghĩa

- C. Do thay đổi cả 3 cặp nuclêôtit trên cùng một mã bộ ba
- D. Do các dạng đột biến dịch khung làm cho các mã bộ ba được đọc muộn hoặc sớm hơn so với ban đầu

Câu 11: Cho biết bộ ba kết thúc trên mARN là UAG, UGA, UAA. Mã bộ ba nào sau đây (trên gen) có thể bị đột biến thành mã kết thúc nếu chỉ thay một nuclêôtit này bằng một nuclêôtit khác?

- A. TTT
- B. TXA
- C. AXT
- D. XAX

Câu 12: Ở người, bệnh di truyền phân tử là do đâu?

- A. Đột biến gen
- B. Đột biến cấu trúc NST
- C. Đột biến số lượng NST
- D. Biến dị tổ hợp

Câu 13: Tần số đột biến gen cao hay thấp phụ thuộc vào yếu tố nào sau đây?

- A. Độ phát tán của gen đột biến trong quần thể đó
- B. Liều lượng, cường độ loại tác nhân gây đột biến và độ bền vững của gen
- C. Số lượng cá thể trong quần thể
- D. Số lượng gen của loài nhiều hay ít

Câu 14: Gen A bị đột biến thành alen a. A quy định hoa đỏ trội hoàn toàn so với a quy định hoa trắng. Kiểu gen nào sau đây là của thể đột biến?

- A. AA
- B. Aa
- C. aa
- D. Aa và aa

Câu 15: Một quần thể sinh vật có alen A bị đột biến thành alen a, alen B bị đột biến thành alen b. Biết các cặp gen tác động riêng rẽ và alen trội là trội hoàn toàn. Các kiểu gen nào sau đây là của thể đột biến?

- A. aaBb và Aabb
- B. AABb và AABb
- C. AABb và AaBb
- D. AaBb và AABb

Câu 16: Cơ chế phát sinh đột biến gen được biểu thị bằng biểu đồ

- A. gen → thường biến → hồi gen → đột biến gen
- B. gen → tiền đột biến → hồi biến → đột biến gen
- C. gen → tiền đột biến → thường biến → đột biến gen
- D. gen → tiền đột biến → đột biến gen

Câu 17: Tần suất đột biến gen phụ thuộc vào

- 1. loại tác nhân gây đột biến
- 2. đặc điểm cấu trúc của gen
- 3. cường độ, liều lượng của tác nhân
- 4. chức năng của gen

Số phương án đúng là:

- A. 3 B. 2 C. 1 D. 4

Bài 5. NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

I. HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

1. Hình thái nhiễm sắc thể

- NST là cấu trúc mang gen chỉ có ở trong nhân của tế bào nhân thực.
- NST gồm phân tử ADN liên kết với các prôtêin khác nhau (chủ yếu là histon)
- Chỉ quan sát được dưới kính hiển vi, quan sát rõ nhất ở kì giữa của nguyên phân, thường tồn tại thành cặp tương đồng ($2n$)
- Mỗi loài có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình thái, cấu trúc NST.
- Trong tế bào lưỡng bội ($2n$), NST thường tồn tại thành từng cặp tương đồng giống nhau về hình thái, kích thước cũng như trình tự gen.
- Chức năng: là cấu trúc mang gen trong tế bào, là cơ sở di truyền ở cấp độ tế bào
- Có 2 loại NST: NST thường và NST giới tính
- Mỗi nhiễm sắc thể có 3 vùng trình tự nu đặc biệt:
 - *Tâm động*: là vị trí liên kết với thoi phân bào trong quá trình phân bào. Tùy vị trí mà tạo nên hình dạng NST khác nhau.
 - *Vùng đầu mút*: là trình tự nucleotit ở hai đầu NST, bảo vệ NST và giúp NST không dính vào nhau

- **Vùng khởi đầu nhân đôi ADN:** là trình tự nucleotit bắt đầu quá trình nhân đôi ADN.
- NST có 2 trạng thái: đơn hoặc kép (NST kép gồm 2 crômatit dính với nhau ở tâm động).

2. Cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể

- Đơn vị cơ bản cấu tạo nên NST là **nuclêôxôm**. Mỗi nuclêôxôm **gồm 8 phân tử histon** được **quấn quanh bởi $1\frac{3}{4}$ vòng xoắn ADN** (chứa khoảng 146 cặp nu).

Mức xoắn	Tên gọi	Đường kính (nm)
1	Sợi cơ bản = Chuỗi nucleoxôm	11
2	Sợi chất nhiễm sắc	30
3	Siêu xoắn	300
4	Cromatit	700

- NST có thể co xoắn ở nhiều mức độ khác nhau nhằm 2 mục đích:
 - Giúp NST có thể xếp gọn trong nhân tế bào
 - Giúp NST dễ dàng di chuyển trong quá trình phân bào.

II. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

1. Khái niệm

- Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc NST. Thực chất là sự sắp xếp lại các khối gen trên và giữa các NST.

2. Vai trò: Đột biến cấu trúc NST tạo ra nguồn **nguyên liệu sơ cấp** cho tiến hóa và chọn giống.

3. Các dạng đột biến

Dạng ĐB	Biến đổi cấu trúc NST và hệ quả	Hậu quả	Ví dụ	Ý nghĩa
Mất đoạn	Một đoạn NST bị mất → làm giảm số lượng gen trên NST → mất cân bằng gen.	Thường gây chết cho sinh vật. Đột biến mất đoạn nhỏ thường không	ở người đột biến mất 1 đoạn vai ngắn ở NST số 5 → gây hội chứng mèo kêu → bệnh nhân	Loại đoạn nhỏ mang gen không mong muốn ở một số giống cây trồng

		gây hại.	chết trước tuổi trưởng thành	
Lặp đoạn	1 đoạn nào đó của NST lặp lại 1 hay nhiều lần → tăng số lượng gen trong NST → mất cân bằng gen	- Không nghiêm trọng bằng mất đoạn. - Có thể làm giảm hoặc tăng mức độ biểu hiện của tính trạng	- Ở lúa đại mạch: lặp đoạn tăng hoạt tính của men amylase, có ý nghĩa trong sản xuất bia. - Ở ruồi giấm: Làm giảm mức độ biểu hiện ở mắt ruồi giấm (làm mất lồi trở thành mắt dẹt)	Lặp đoạn dẫn đến lặp gen tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên gen mới trong quá trình tiến hóa.
Đảo đoạn	Một đoạn NST bị đứt và quay ngược 180 ⁰ lắp vào vị trí cũ → đổi vị trí của gen trên NST	Thay đổi mức độ hoạt động của gen → có thể gây hại cho thể đột biến, giảm sinh sản.	Ở muỗi: đảo đoạn lặp lại nhiều lần trên NST → loài mới.	Tạo nguyên liệu cho tiến hóa
Chuyển đoạn	Một đoạn NST chuyển vị trí khác dẫn đến trao đổi đoạn ở trong một NST hoặc giữa hai NST không tương đồng → một số gen ở NST này chuyển sang NST khác → đổi nhóm gen liên kết.	Gây chết hoặc giảm sức sống, giảm sức sinh sản.	Ở người: chuyển đoạn không cân giữa NST 22 và NST 9 → NST 22 ngắn hơn bình thường → ung thư máu ác tính	+ Có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới. + Tạo dòng côn trùng được gây đột biến chuyển đoạn → vô sinh cạnh tranh với côn trùng khác → vô hiệu sinh sản của sâu.

BÀI TẬP

Câu 1: Ở sinh vật nhân thực, vùng đầu mút của nhiễm sắc thể có vai trò gì?

- A. Là vị trí liên kết với thoi phân bào giúp NST di chuyển về các cực của tế bào
- B. Là những điểm mà tại đó phân tử ADN bắt đầu được nhân đôi
- C. Có tác dụng bảo vệ các NST cũng như làm cho các NST không dính vào nhau.
- D. Là vị trí duy nhất có thể xảy ra trao đổi chéo trong giảm phân.

Câu 3: Bệnh ung thư máu (bệnh bạch cầu ác tính) là do đâu?

- A. Đột biến dị bội thể
- B. Đột biến đa bội thể
- C. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể
- D. Đột biến gen

Câu 5: Hiện tượng nào sau đây không phải là đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể?

- A. Do tiếp hợp và trao đổi chéo giữa hai trong bốn crômatit trong cặp NST kép gây ra hoán vị gen
- B. Lập đoạn nhiễm sắc thể do tiếp hợp và trao đổi chéo không cân giữa 2 NST tương đồng
- C. Chuyển đoạn NST
- D. Đảo đoạn NST

Câu 6: Dạng đột biến cấu trúc NST nào gây ra hậu quả nặng nhất trong các dạng sau?

- A. Mất đoạn lớn NST
- B. Lặp đoạn NST
- C. Chuyển đoạn trên một NST
- D. Đảo đoạn NST

Câu 7: Người ta vận dụng dạng đột biến nào để loại bỏ những gen có hại?

- A. Mất đoạn
- B. Thêm đoạn
- C. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ
- D. Đảo đoạn

Câu 8: Đột biến dạng nào không làm mất hoặc thêm vật chất di truyền trên một NST?

- A. Chuyển đoạn và đảo đoạn tương hỗ
- B. Đảo đoạn và chuyển đoạn trên một NST
- C. Các NST được tạo ra do trao đổi chéo không cân giữa 2 NST tương đồng
- D. Chuyển đoạn tương hỗ và chuyển đoạn không tương hỗ

Câu 10: Một đoạn NST có trình tự các gen là ABCDEF, sau đột biến xuất hiện trình tự

ABEDCF, đột biến thuộc loại nào?

- A. Đảo đoạn
- B. Chuyển đoạn
- C. Đảo đoạn có tâm động
- D. Lặp đoạn

Câu 11: Nguyên nhân phát sinh đột biến cấu trúc NST là gì?

- A. Các tác nhân lý hóa sinh hoặc rối loạn quá trình sinh lý, sinh hóa nội bào
- B. Các rối loạn quá trình sinh lý, sinh hóa của tế bào
- C. Các tác nhân vật lý như tia phóng xạ, tia tử ngoại, sốc nhiệt
- D. Các loại hóa chất như thuốc diệt cỏ, thuốc bảo vệ thực vật.

Câu 12: Hậu quả của đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể ở sinh vật là gì?

- A. Rối loạn quá trình tự nhân đôi của ADN
- B. Ảnh hưởng tới hoạt động của nhiễm sắc thể trong tế bào
- C. Làm cho NST bị đứt gãy
- D. Thường gây chết, giảm sức sống hoặc thay đổi biểu hiện của tính trạng.

Câu 15: Đột biến cấu trúc NST là:

- A. Sự sắp xếp lại các gen trên NST
- B. Sự biến mất hoặc tăng thêm số lượng gen trên NST
- C. Đột biến điểm
- D. Sự đứt gãy của NST

Câu 16: Trong các dạng đột biến sau, có bao nhiêu dạng đột biến có thể làm thay đổi hình thái của NST?

1. Mất đoạn
2. Lặp đoạn NST
3. Đột biến gen
4. Đảo đoạn không chứa tâm động
5. Chuyển đoạn không tương hỗ

Số đáp án đúng:

- A. 2
- B. 3
- C. 4
- D. 5

Bài 6. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

- Khái niệm: Đột biến số lượng NST là đột biến làm thay đổi số lượng NST trong tế bào.
- Phân loại: Có 2 dạng là ĐB lệch bội (dị bội) và ĐB đa bội.

I. ĐỘT BIẾN LỆCH BỘI

1. Khái niệm

- Là đột biến làm thay đổi số lượng NST ở một hay một số cặp NST tương đồng

2. Các dạng đột biến lệch bội

- Thể một : $2n - 1$
- Thể ba : $2n + 1$
- Thể không: $2n - 2$
- Thể một kép: $2n - 1 - 1$
- Thể ba kép: $2n + 1 + 1$
- Thể bốn: $2n + 2$
- Thể bốn kép: $2n + 2 + 2$

3. Cơ chế phát sinh

- Do rối loạn phân bào, một hoặc một số cặp NST tương đồng không phân li trong giảm phân $\rightarrow$ giao tử thừa hoặc thiếu một vài NST $\{(n + 1) (n - 1)\} \rightarrow$ các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường (n) $\rightarrow$ thể lệch bội.
- Lệch bội có thể xảy ra trong nguyên phân ở các tế bào sinh dưỡng ($2n$) $\rightarrow$ một phần cơ thể mang DB lệch bội $\rightarrow$ thể khảm.

4. Hậu quả

- Mất cân bằng toàn hệ gen $\rightarrow$ gây chết, giảm sức sống hoặc giảm khả năng sinh sản (tùy loài).

Vd:

- Ở người: hội chứng Đào (thể ba NST 21), hội chứng Tớcơ (OX - thể một NST giới tính), claiphentơ (XXY - thể ba NST giới tính ...)
- Ở cà độc dược đã phát hiện được lệch bội ở cả 12 cặp NST tương đồng $\rightarrow$ cho các dạng quả khác nhau về hình dạng, kích thước và sự phát triển của các gai.

5. Ý nghĩa

- Xác định vị trí của gen trên NST
- Cung cấp **nguyên liệu sơ cấp** cho tiến hoá.

II. ĐỘT BIẾN ĐA BỘI

1. Khái niệm

- Đa bội là đột biến làm tăng số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn $2n$ (tự đa bội) hoặc là sự kết hợp hai bộ NST lưỡng bội của 2 loài khác nhau (dị đa bội).

2. Phân loại đột biến đa bội và cơ chế phát sinh

- Có 2 loại đột biến đa bội: tự đa bội và dị đa bội

	Tự đa bội	Dị đa bội
Nguồn gốc	Cùng một loài ($3n, 4n, 5n...$)	Bộ NST $2n$ của hai loài khác nhau trong 1 tế bào ($2n_A + 2n_B$)
Cơ chế phát sinh	• Trong nguyên phân: - Nguyên phân của tế bào hợp tử bị rối loạn: tất cả NST không phân ly $\rightarrow$ tự tứ bội (hợp tử $AA \rightarrow AAAA$) $\rightarrow$ Kết quả: $2n \rightarrow 4n$ - Nguyên phân của tế bào sinh dưỡng bị rối loạn $\rightarrow$ thể khảm • Trong giảm phân: - Rối loạn giảm phân NST không phân ly $\rightarrow$ giao tử $2n$. + Giao tử $2n \times n \rightarrow 3n$ (đa bội lẻ) + Giao tử $2n \times 2n \rightarrow 4n$ (đa bội chẵn)	Loài A AA x Loài B BB $AA \downarrow$ A $BB \downarrow$ B A $\swarrow$ AB $\nwarrow$ B AB $\downarrow$ Đa bội hóa AABB ($4n$) $\downarrow$ Giao tử AB VD: cải củ ($2n=18R$) x cải bắp ($2n=18B$)

3. Hậu quả và vai trò

- Thể đa bội lẻ hầu như không có khả năng sinh giao tử $\rightarrow$ bất thụ $\rightarrow$ Ứng dụng: tạo cây trồng không hạt (Vd: nho, dưa hấu không hạt)
- Tế bào đa bội có số lượng ADN tăng gấp bội $\rightarrow$ quá trình tổng hợp các chất hữu cơ xảy ra mạnh mẽ $\rightarrow$ thể đa bội có tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, phát triển khỏe, chống chịu tốt.
- Cung cấp nguyên liệu cho tiến hoá và chọn giống vì nó góp phần hình thành loài mới, chủ yếu là thực vật có hoa.

BÀI TẬP

Câu 1: Trong bảng NST người, người ta kí hiệu; 47, XXY hoặc viết theo cách thông thường: 44 + XXY. Đây là dạng đột biến nào?

- A. Thể tam bội
- B. Thể ba
- C. Thể đa nhiễm
- D. Thể ba kép

Câu 2: Một tế bào sinh dưỡng ở người có bộ nhiễm sắc thể được ký hiệu: $2n + 1 + 1$. Giải thích nào sau đây được xem là hợp lí?

- A. $42 + XXXY$
- B. $42 + 3$ NST thứ 21 + XXY
- C. $44 + XXXY$
- D. $44 + 4$ NST thứ 21

Câu 3: Ở người, quan sát bộ NST ở một hợp tử thấy có 3 NST giới tính: XYY, nguyên nhân nào gây ra hiện tượng này?

- A. Đột biến giao tử xảy ra trong quá trình giảm phân ở mẹ hoặc bố
- B. Không thể xảy ra dạng đột biến này, quan sát trên là do nhầm lẫn
- C. Đột biến giao tử xảy ra trong quá trình giảm phân ở mẹ
- D. Đột biến giao tử xảy ra trong quá trình giảm phân ở bố

Câu 4: Thể tứ bội và thể song nhị bội có điểm khác nhau cơ bản là gì?

- A. Thể tứ bội có bộ NST là bội số của bộ NST đơn bội (đa bội cùng nguồn), thể song nhị bội gồm 2 bộ NST lưỡng bội (đa bội khác nguồn)
- B. Thể tứ bội là kết quả của các tác nhân gây đột biến nhân tạo, thể song nhị bội là kết quả của lai xa và đa bội hoá tự nhiên
- C. Thể tứ bội và thể song nhị bội đều có khả năng duy trì nòi giống
- D. Thể tứ bội có khả năng hữu thụ còn thể song nhị bội thường bất thụ

Câu 5: Thể đa bội là gì?

- A. Thừa hoặc thiếu NST trong cặp tương đồng
- B. Bộ nhiễm sắc thể tăng lên bội số của bộ đơn bội n.
- C. Toàn bộ các cặp nhiễm sắc thể không phân ly
- D. Một hay vài cặp nhiễm sắc thể không phân ly bình thường.

Câu 6: Đặc điểm riêng của cơ thể đa bội lẻ là gì?

- A. Hàm lượng ADN tăng

- B. Cho quả không hạt
- C. Sức chống chịu tăng
- D. Tổng hợp chất hữu cơ mạnh mẽ

Câu 7: Trong chọn giống cây trồng, hoá chất thường được dùng để gây đột biến đa bội thể là gì?

- | | |
|---------|-------------|
| A. NMU | C. EMS |
| B. 5-BU | D. Cônsixin |

Câu 8: Tiến hành đa bội hóa các tế bào sinh dưỡng của một loài thực vật có bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội ($2n$). Theo lí thuyết, có thể thu được những loại tế bào chứa bộ nhiễm sắc thể là:

- | | |
|---------------|---------------|
| A. $6n, 8n$. | C. $4n, 8n$. |
| B. $4n, 6n$. | D. $3n, 4n$ |

Câu 9: Cơ chế phát sinh thể đa bội chẵn là gì?

- A. Một cặp NST nào đó tự nhân đôi nhưng không phân ly.
- B. Tất cả các cặp NST tự nhân đôi nhưng có một số cặp NST không phân ly.
- C. Một số cặp NST nào đó tự nhân đôi nhưng không phân ly.
- D. Tất cả các cặp NST tự nhân đôi nhưng không phân ly

Câu 10: Tế bào sinh dưỡng của thể ngũ bội ($5n$) chứa bộ nhiễm sắc thể (NST) như thế nào?

- A. Bộ NST lưỡng bội được tăng lên 5 lần.
- B. Một số cặp NST mà mỗi cặp đều có 5 chiếc.
- C. Tất cả các cặp NST mà mỗi cặp đều có 5 chiếc.
- D. Một cặp NST nào đó có 5 chiếc

Câu 11: Thể đột biến mà trong tế bào sinh dưỡng có một cặp NST thường và một cặp NST giới tính đều tăng thêm một chiếc được gọi là thể gì?

- A. Thể ba
- B. Thể một kép
- C. Thể một
- D. Thể một kép

Câu 12: Loài A có bộ nhiễm sắc thể $2n$ kí hiệu AA, loài B có bộ nhiễm sắc thể $2n$ kí hiệu là BB. Thể song nhị bội được tạo ra từ hai loài này có bộ nhiễm sắc thể kí hiệu là

- | | | | |
|-------|---------|-------------|-----------|
| A. AB | B. AABB | C. AAAABBBB | D. AAABBB |
|-------|---------|-------------|-----------|

Chương II: TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

A. MỘT SỐ THUẬT NGỮ VÀ KÍ HIỆU DÙNG TRONG DI TRUYỀN HỌC

1. Tính trạng: là đặc điểm về hình thái, về cấu tạo, về sinh lý riêng của 1 cơ thể mà có thể làm dấu hiệu để phân biệt cơ thể này với cơ thể khác. Ví dụ: tính trạng màu sắc hoa, tính trạng hình dạng quả.

✓ **Tính trạng trội:** là tính trạng biểu hiện khi có kiểu gen đồng hợp tử trội hoặc dị hợp tử. Trong thực tế có trội hoàn toàn, trội không hoàn toàn hoặc có hiện tượng đồng trội.

✓ **Tính trạng lặn:** là tính trạng không được biểu hiện ở trạng thái dị hợp, chỉ xuất hiện khi gen ở trạng thái đồng hợp lặn hoặc chỉ ở trạng thái đơn gen.

2. Alen và cặp alen

✓ **Alen** là một trong 2 hoặc nhiều dạng cấu trúc khác nhau của cùng một gen, thuộc cùng 1 locut xác định trên cặp NST tương đồng. Ví dụ: alen A, alen a...

✓ **Cặp alen** là 2 alen giống nhau hay khác nhau thuộc cùng 1 gen, cùng nằm trên 1 cặp NST tương đồng ở sinh vật lưỡng bội. Ví dụ: AA, Aa, aa...

✓ **Gen alen** là các trạng thái khác nhau của cùng 1 gen tồn tại ở 1 vị trí xác định (locut) của cặp NST tương đồng. Chúng có thể giống nhau hoặc khác nhau về số lượng, thành phần hoặc trình tự phân bố các nuclêôtit.

✓ **Gen không alen** là các gen nằm ở những vị trí (locut) khác nhau trên 1 NST hoặc trên các NST khác nhau. Ví dụ: gen A và gen B là 2 gen không alen.

✓ **Locut gen** là vị trí nhất định của gen trên NST.

3. Kiểu gen là toàn bộ các gen nằm trong tế bào cơ thể sinh vật. Trong thực tế, khi nói đến kiểu gen của 1 cơ thể, người ta chỉ xét 1 vài cặp gen nào đó liên quan đến tính trạng cần nghiên cứu.

Ví dụ: Đậu Hà Lan: Hạt vàng trơn thuần chủng có kiểu gen là AABB. ..

4. Kiểu hình là tập hợp các tính trạng và đặc tính của cơ thể. Khi nói đến kiểu hình của cơ thể người, ta chỉ xét đến vài cặp tính trạng người ta đang quan tâm, nghiên cứu.

5. Thể đồng hợp và thể dị hợp

✓ **Thể đồng hợp** là những cá thể mang 2 alen giống nhau thuộc cùng 1 gen, ví dụ: AA, bb...

✓ **Thể dị hợp:** là những cá thể mang 2 alen khác nhau thuộc cùng 1 gen. Ví dụ: Aa, Bb.

..

6. Dòng (giống) thuần chủng (dòng thuần) là giống hoặc dòng có đặc tính di truyền thống nhất và ổn định qua các thế hệ.

7. Giao tử thuần khiết là hiện tượng các nhân tố di truyền (alen) của bố mẹ tồn tại trong tế bào cơ thể con 1 cách riêng rẽ, không hòa trộn vào nhau. Vì vậy, khi phát sinh giao tử, mỗi nhân tố di truyền vẫn giữ nguyên bản chất như trong cơ thể thuần chủng. Mỗi giao tử chỉ chứa 1 nhân tố di truyền.

8. Nhóm gen liên kết là hiện tượng nhiều gen không alen cùng nằm trên 1 NST, mỗi gen chiếm 1 vị trí nhất định theo chiều dọc của NST tạo thành nhóm gen liên kết. Số nhóm gen liên kết = Số NST trong bộ NST đơn bội của loài = n .

9. NST giới tính là loại NST đặc biệt, khác với NST thường, cặp NST giới tính có sự khác nhau giữa cá thể đực và cá thể cái đó là cặp NST giới tính mang gen quy định tính trạng giới tính. Ngoài ra, cặp NST giới tính còn mang gen quy định 1 số tính trạng khác, khi các tính trạng này được biểu hiện, nó được biểu hiện gắn liền với tính trạng giới tính. Sự di truyền giới tính ở các loài sinh vật luôn tuân theo tỉ lệ trung bình: 1 đực : 1 cái. Xét trên quy mô lớn và được chi phối bởi cặp NST giới tính của loài.

10. Bản đồ gen (bản đồ di truyền) là sơ đồ sắp xếp tương đối các gen trên NST. Mỗi gen chiếm 1 vị trí nhất định (locut). Khoảng cách giữa các gen được xác định bằng tần số trao đổi chéo (tần số hoán vị gen). Tần số hoán vị gen càng thấp khi khoảng cách giữa các gen càng gần, tần số hoán vị gen càng lớn khi khoảng cách giữa các gen càng xa nhau.

11. Lai phân tích là phép lai giữa 1 cơ thể mang tính trạng trội cần xác định kiểu gen với 1 cơ thể mang tính trạng lặn. Nếu F_a không phân tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là đồng hợp tử trội. Nếu F_a phân tính theo tỉ lệ 1:1 thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là dị hợp tử.

12. Lai thuận nghịch là phép lai có sự hoán đổi vị trí, vai trò các dạng bố mẹ. Khi thì dùng dạng này làm bố, khi thì dùng dạng đó làm mẹ.

13. Biến dị tổ hợp là những biến dị xuất hiện do sự tổ hợp lại vật chất di truyền ở bố và mẹ dẫn tới sự tổ hợp lại các tính trạng đã có ở bố mẹ hoặc làm xuất hiện tính trạng mới.

14. Một số kí hiệu:

- ✓ P là chữ viết tắt của từ *parental generation* chỉ thế hệ bố mẹ khi giao phối.
- ✓ P_{VC} : bố mẹ thuần chủng
- ✓ ♀: cá thể cái
- ✓ ♂: cá thể đực
- ✓ $\times$: phép lai
- ✓ F là chữ viết tắt của từ *filial generation* để chỉ các thế hệ con cháu (con lai) khi giao phối.
- ✓ (F_1 là con lai của P, F_2 là con lai của F_1 ...)
- ✓ F_a , F_b là con lai của phép lai phân tích.

CÂU HỎI TRẮC NGHIỆM

Câu 1 Tính trạng là gì?

- A. Những đặc điểm của cơ thể có thể cân, đo, đong, đếm được
- B. Những kiểu hình tồn tại thành những cặp tương phản
- C. Những biểu hiện khác nhau của cùng 1 thứ kiểu hình
- D. Những đặc điểm cụ thể về hình thái, cấu tạo, sinh lí...giúp dễ dàng phân biệt cơ thể này với cơ thể khác

Câu 2. Alen là gì?

- A. Mỗi trạng thái khác nhau của cùng một gen.
- B. Tập hợp các tính trạng khác nhau của cùng một gen.
- C. Các gen khác nhau cùng chi phối một tính trạng.
- D. Các gen tồn tại thành từng cặp trên các cặp NST tương đồng.

Câu 3. Kiểu gen là

- A. toàn bộ các gen nằm trong tế bào của cơ thể sinh vật.
- B. những đặc điểm cụ thể về hình thái, cấu tạo, sinh lý của cơ thể.
- C. tập hợp những trạng thái khác nhau của cùng một gen.
- D. những gen nằm trên cùng một NST.

Câu 4: Cặp alen là

- A. hai alen giống nhau thuộc cùng một gen trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng ở sinh vật lưỡng bội.
- B. hai alen giống nhau hay khác nhau thuộc cùng một gen trên cặp NST tương đồng ở sinh vật lưỡng bội.
- C. hai gen khác nhau cùng nằm trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng ở sinh vật lưỡng bội.

D. hai alen khác nhau thuộc cùng một gen trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng ở sinh vật lưỡng bội.

Câu 5: Kiểu gen là tổ hợp gồm toàn bộ các gen

- A. trên nhiễm sắc thể thường của tế bào.
- B. trên nhiễm sắc thể giới tính trong tế bào.
- C. trên nhiễm sắc thể của tế bào sinh dưỡng.
- D. trong tế bào của cơ thể sinh vật.

Câu 6: Kiểu hình là

- A. do kiểu gen qui định, không chịu ảnh hưởng của các yếu tố khác.
- B. sự biểu hiện ra bên ngoài của kiểu gen.
- C. tổ hợp toàn bộ các tính trạng và đặc tính của cơ thể.
- D. kết quả của sự tác động qua lại giữa kiểu gen và môi trường.

Câu 7: Giống thuần chủng là giống có

- A. kiểu hình ở thế hệ con hoàn toàn giống bố mẹ.
- B. đặc tính di truyền đồng nhất nhưng không ổn định qua các thế hệ.
- C. đặc tính di truyền đồng nhất và ổn định qua các thế hệ.
- D. kiểu hình ở thế hệ sau hoàn toàn giống bố hoặc giống mẹ.

Câu 8. Thể đồng hợp là

- A. những cơ thể mang 2 alen khác nhau thuộc cùng 1 gen.
- B. những cơ thể mang 2 alen giống nhau thuộc cùng một gen.
- C. những cơ thể có kiểu hình trội.
- D. là những cơ thể mang đột biến.

Câu 9. Thể dị hợp là

- A. những cơ thể mang 2 alen khác nhau thuộc cùng 1 gen.
- B. những cơ thể mang 2 alen giống nhau thuộc cùng một gen.
- C. những cơ thể có kiểu hình trội.
- D. là những cơ thể mang đột biến.

Câu 10. Phát biểu nào sau đây KHÔNG đúng khi nói về gen alen?

- A. Các trạng thái khác nhau của cùng 1 gen.
- B. Chúng có thể giống nhau hoặc khác nhau về trình tự, thành phần và trình tự phân bố các nu.

C. Nằm ở những vị trí khác nhau trên cùng một NST hoặc trên các NST khác nhau.

D. Chúng cùng quy định một tính trạng.

Câu 11. Kiểu gen nào sau đây là kiểu gen dị hợp?

- A. BB B. bb C. Bb D. BB và bb

Câu 12. Kiểu gen nào sau đây là kiểu gen đồng hợp?

- A. AABb B. aabb C. aaBb D. AaBb

Bài 8: QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LY

Mendel được coi là cha đẻ của di truyền học vì:

- + Phát hiện ra các quy luật di truyền cơ bản
- + Mở ra một cách tiếp cận mới trong nghiên cứu di truyền (cách tiếp cận thực nghiệm và định lượng).

I. Phương pháp nghiên cứu di truyền học của Mendel

1. Phương pháp lai và phân tích con lai của Mendel gồm 4 bước theo trình tự sau:

- Bước 1: Tạo các dòng thuần chủng về **từng tính trạng** bằng cách cho cây tự thụ phấn qua nhiều thế hệ.
- Bước 2: Lai các dòng thuần chủng khác nhau bởi 1 hoặc nhiều tính trạng rồi phân tích kết quả lai đời F₁, F₂, F₃
- Bước 3: Sử dụng **toán xác suất** để phân tích kết quả lai, sau đó đưa ra giả thuyết giải thích kết quả
- Bước 4: tiến hành thí nghiệm chứng minh cho giả thuyết của mình.

***Thí nghiệm: tiến hành phép lai 1 tính trạng**

- **Đối tượng nghiên cứu:** Đậu Hà Lan

2. Thí nghiệm: phép lai 1 tính trạng:

Lai 2 thứ đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về 1 tính trạng tương phản: hoa đỏ với hoa trắng

P_{T/C}: hoa đỏ x hoa trắng → F₁ **100% hoa đỏ**

F₁ tự thụ phấn → F₂ : **¾ hoa đỏ; ¼ hoa trắng**

F₂ tự thụ phấn → F₃: tất cả cây hoa trắng F₂ cho F₃ hoa trắng;

1/3 hoa đỏ F₂ cho F₃ toàn hoa đỏ;

2/3 hoa đỏ F₂ cho F₃ phân tính xấp xỉ 3 đỏ: 1 trắng

→ Mendel nhận định: tỉ lệ 3 hoa đỏ : 1 hoa trắng ở đời F₂ là tỉ lệ 1:2:1

(1 hoa đỏ thuần chủng : 2 hoa đỏ không thuần chủng : 1 hoa trắng thuần chủng.

- Lắp lại thí nghiệm với 6 tính trạng khác đều cho kết quả tương tự

II. Hình thành giả thuyết khoa học

a) Nội dung giả thuyết:

- Mỗi tính trạng đều do một cặp nhân tố di truyền quy định. Trong tế bào các nhân tố di truyền không hòa trộn vào nhau.
- Bố (mẹ) chỉ truyền cho con (qua giao tử) 1 trong 2 thành viên của cặp nhân tố di truyền.
- Khi thụ tinh các giao tử kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên tạo nên các hợp tử.

Giao tử F_1	♂ 0,5A	♂ 0,5a
♀ 0,5A	0,25AA	0,25Aa
♀ 0,5a	0,25Aa	0,25aa

Tỉ lệ kiểu gen ở F_2 : 0,25AA : 0,5Aa : 0,25Aa (hay là 1AA:2Aa:1aa)

Tỉ lệ kiểu hình ở F_2 : 0,75 hoa đỏ : 0,25 hoa trắng (hay là 3 đỏ : 1 trắng)

b) Kiểm tra giả thuyết: bằng **phép lai phân tích** (còn gọi là phép lai kiểm nghiệm)

- **Lai phân tích:** lai giữa cơ thể có kiểu hình trội chưa biết kiểu gen với cơ thể có kiểu hình lặn để kiểm tra kiểu gen của cơ thể có kiểu hình trội.

+ Nếu thế hệ lai có kiểu hình đồng nhất (kiểu hình trội) → cá thể mang kiểu hình trội có KG đồng hợp.

+ Nếu thế hệ lai có kiểu hình không đồng nhất (có cả kiểu hình trội và kiểu hình lặn) → cá thể mang kiểu hình trội có kiểu gen dị hợp.

b) Nội dung quy luật phân ly (theo thuật ngữ của di truyền học hiện đại):

Mỗi tính trạng do một cặp alen quy định, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ. Các alen của bố và mẹ tồn tại trong tế bào của cơ thể con một cách riêng rẽ, không hòa trộn vào nhau. Khi hình thành giao tử, các thành viên của một cặp alen phân li đồng đều về các giao tử, nên 50% số giao tử chứa alen này còn 50% giao tử chứa alen kia.

III. Cơ sở tế bào học của quy luật phân li

- Trong tế bào sinh dưỡng, các NST luôn tồn tại thành từng cặp tương đồng và chứa các cặp alen tương ứng.
- Khi giảm phân tạo giao tử, mỗi NST trong từng cặp tương đồng phân li đồng đều về các giao tử dẫn đến sự phân li của các alen tương ứng và sự tổ hợp của chúng qua thụ tinh dẫn đến sự phân li và tổ hợp của cặp alen tương ứng.

BÀI TẬP

Câu 1: Mendel đã phát hiện ra các quy luật di truyền cơ bản nhờ tiến hành thí nghiệm trên đối tượng nào?

- A. Ruồi giấm B. Đậu Hà Lan C. Cây hoa phấn D. Ong

Câu 2: Phương pháp nghiên cứu của Mendel có tên là

- A. Phương pháp lai phân tích. B. Phương pháp lai và phân tích con lai.
C. Phương pháp tính xác suất. D. Phương pháp lai thuận nghịch.

Câu 3: Mendel đã tạo ra các dòng Đậu Hà Lan thuần chủng bằng cách nào?

- A. Dem lai phân tích. B. Dem phân tích cơ thể lai
C. Cho tự thụ phấn qua nhiều thế hệ D. Cho lai thuận nghịch qua nhiều thế hệ

Câu 4: Các bước trong phương pháp lai và phân tích cơ thể lai của Mendel gồm:

1. Đưa giả thuyết giải thích kết quả và chứng minh giả thuyết
2. Lai các dòng thuần khác nhau về 1 hoặc vài tính trạng rồi phân tích kết quả ở F_1, F_2, F_3 .
3. Tạo các dòng thuần chủng.
4. Sử dụng toán xác suất để phân tích kết quả lai

Trình tự các bước Mendel đã tiến hành nghiên cứu để rút ra được quy luật di truyền là:

- A. 1, 2, 3, 4 B. 2, 3, 4, 1 C. 3, 2, 4, 1 D. 2, 1, 3, 4

Câu 5: Đặc điểm nào sau đây trong phân bào được sử dụng để giải thích các quy luật di truyền Mendel?

- A. Sự nhân đôi của nhiễm sắc thể. B. Sự nhân đôi và phân li của nhiễm sắc thể.
C. Sự tiếp hợp và bắt chéo nhiễm sắc thể. D. Sự phân chia tâm động ở kì sau.

Câu 6: Khi đề xuất giả thuyết mỗi tính trạng do một cặp nhân tố di truyền quy định, các nhân tố di truyền trong tế bào không hoà trộn vào nhau và phân li đồng đều về các giao tử. Mendel đã kiểm tra giả thuyết của mình bằng cách nào?

- A. Cho F_1 lai phân tích. B. Cho F_2 tự thụ phấn.
C. Cho F_1 giao phấn với nhau. D. Cho F_1 tự thụ phấn.

Câu 7: Thuật ngữ “nhân tố di truyền” của Mendel tương đương với thuật ngữ nào của di truyền học hiện đại?

- A. Kiểu gen B. Kiểu hình C. alen D. Nhiễm sắc thể

Câu 8: Cơ chế chi phối sự di truyền và biểu hiện của một tính trạng tương phản qua các thế hệ theo Mendel là do

- A. sự phân li và tổ hợp của cặp nhân tố di truyền trong giảm phân và thụ tinh.
- B. sự tổ hợp của cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong thụ tinh.
- C. sự phân li và tổ hợp của cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân và thụ tinh.
- D. sự phân li của cặp nhân tố di truyền trong giảm phân.

Câu 9: Trong các thí nghiệm của Mendel, khi lai bố mẹ thuần chủng khác nhau về một cặp tính trạng tương phản, ông nhận thấy ở thế hệ thứ hai

- A. có sự phân ly theo tỉ lệ 3 trội: 1 lặn.
- B. có sự phân ly theo tỉ lệ 1 trội: 1 lặn.
- C. đều có kiểu hình khác bố mẹ.
- D. đều có kiểu hình giống bố mẹ.

Câu 10: Theo Mendel, phép lai giữa 1 cá thể mang tính trạng trội với 1 cá thể lặn tương ứng được gọi là

- A. lai phân tích.
- B. lai khác dòng.
- C. lai thuận-ngịch
- D. lai cải tiến.

Câu 11: Theo quan niệm về giao tử thuần khiết của Mendel, cơ thể lai F_1 khi tạo giao tử thì:

- A. mỗi giao tử đều chứa một nhân tố di truyền của bố và mẹ.
- B. mỗi giao tử chỉ chứa một nhân tố di truyền của bố hoặc mẹ.
- C. mỗi giao tử chứa cặp nhân tố di truyền của bố và mẹ, nhưng không có sự pha trộn.
- D. mỗi giao tử đều chứa cặp nhân tố di truyền hoặc của bố hoặc của mẹ.

Câu 12: Theo Mendel, trong phép lai về một tính trạng, chỉ một kiểu hình biểu hiện ở F_1 . Kiểu hình biểu hiện ở F_1 gọi là

- A. kiểu hình ưu việt.
- B. kiểu hình trung gian.
- C. kiểu hình trội.
- D. kiểu hình lặn
- D. tính trạng do một gen qui định và chịu ảnh hưởng của môi trường.

Câu 13: Cơ sở tế bào học của quy luật phân li là

- A. sự phân li và tổ hợp của cặp nhân tố di truyền trong giảm phân và thụ tinh.
- B. sự phân li của cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân
- C. sự phân li và tổ hợp của cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân và thụ tinh.
- D. sự tổ hợp của cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong thụ tinh.

BÀI 9: QUY LUẬT MENDEL – QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

I- Thí nghiệm lai hai tính trạng

1- **Thí nghiệm** : Lai 2 thứ đậu Hà Lan thuần chủng.

Pt/c : hạt vàng , trơn x hạt xanh, nhăn.

F₁ : 100% hạt vàng, trơn .

Cho F₁ tự thụ phấn

F₂: 315 vàng, trơn ; 101vàng, nhăn.
108 xanh, trơn; 32 xanh, nhăn.

2- Nhận xét :

❖ Xét sự phân li riêng của từng tính trạng:

+ *Tính trạng màu sắc hạt:*

P t/c vàng x xanh → F₁ 100% hạt vàng

F₂: Vàng/ Xanh = $\frac{315}{108+32} : \frac{101}{32} = 3/1$

→ tính trạng màu sắc hạt do một cặp alen quy định, tuân theo quy luật phân li.

+ *Tính trạng hình dạng hạt :*

P t/c trơn x nhăn → F₁ 100% hạt trơn

F₂: Trơn/ Nhăn = $\frac{315}{101+32} : \frac{108}{32} = 3/1$

→ tính trạng hình dạng hạt do một cặp alen quy định, tuân theo quy luật phân li.

❖ Xét chung 2 tính trạng ở F₂, ta có:

315 vàng, trơn : 101vàng, nhăn:108 xanh, trơn : 32 xanh, nhăn = 9 VT : 3VN : 3XT : 1XN=
(3V: 1X) x (3 T:1N)

Chứng tỏ : Các cặp alen quy định 2 tính trạng màu sắc hạt và hình dạng hạt phân li độc lập trong quá trình hình thành giao tử.

Sơ đồ lai:

+ Quy ước gen: A hạt vàng trội hoàn toàn so với a hạt xanh,
B hạt trơn trội hoàn toàn so với b hạt nhăn.

Pt/c: hạt vàng, trơn x hạt xanh, nhăn
AABB aabb

G: AB ab

F₁: AaBb (100% hạt vàng trơn)

F₁ x F₁: AaBb x AaBb

G₁: AB, Ab, aB, ab

G _{F1}	♂1/4AB	♂1/4Ab	♂1/4aB	♂1/4ab
♀1/4AB	1/16 AABB	1/16AABb	1/16AaBB	1/16AaBb
♀1/4Ab	1/16 AABb	1/16AAbb	1/16AaBb	1/16Aabb
♀1/4aB	1/16 AaBB	1/16AaBb	1/16 aaBB	1/16 aaBb
♀1/4ab	1/16AaBb	1/16 Aabb	1/16 aaBb	1/16aabb

F₂: 1/16 AABB, 2/16 AaBB, 2/16 AABb, 4/16 AaBb; 1/16 Aabb, 2/16 Aabb; 1/16 aaBB, 2/16 aaBb, 1/16 aabb

Tỉ lệ kiểu hình F₂: 9/16 Vàng, trơn (9A-B-),
 3/16 vàng, nhăn (3A-bb),
 3/16 xanh, trơn (3aaB-)
 1/16 xanh, nhăn (1aabb)

*** Nội dung quy luật phân li độc lập:** Các cặp alen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau thì phân li độc lập và tổ hợp tự do (ngẫu nhiên) trong quá trình hình thành giao tử.

II. Cơ sở tế bào học

- Các cặp alen nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau.
- Sự phân li độc lập và tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp NST tương đồng trong giảm phân hình thành giao tử dẫn đến sự phân li độc lập và tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp alen tương ứng.

III. Ý nghĩa các quy luật Mendel

- Ý nghĩa của quy luật phân ly:

- Giải thích vì sao tương quan trội - lặn là phổ biến trong tự nhiên.
- Không dùng con lai F₁ làm giống vì thế hệ sau sẽ phân li do F₁ có kiểu gen dị hợp.

- Ý nghĩa quy luật phân li độc lập:

- Giải thích tính đa dạng phong phú của sinh vật trong tự nhiên nhờ quá trình sinh sản hữu tính tạo ra rất nhiều biến dị tổ hợp (là biến dị được hình thành do sự tổ hợp lại các gen sẵn có ở bố mẹ).
- Là cơ sở khoa học của phương pháp lai tạo để hình thành nhiều biến dị, tạo điều kiện hình thành nhiều giống mới có năng suất, phẩm chất cao, chống chịu tốt với điều kiện bất lợi của môi trường.
- Nếu biết được các gen phân li độc lập có thể dự đoán được kết quả phân li kiểu gen, kiểu hình ở đời sau.

**CÔNG THỨC TỔNG QUÁT CHO CÁC PHÉP LAI
NHIỀU TÍNH TRẠNG PHÂN LI ĐỘC LẬP**

Số cặp gen dị hợp tử F ₁	Số loại giao tử của F ₁	Số loại kiểu gen F ₂	Số loại kiểu hình F ₂	Tỉ lệ kiểu hình F ₂
1	2	3	2	3:1
2	4	9	4	9:3:3:1
3	8	27	8	(3:1) ³
n	2 ⁿ	3 ⁿ	2 ⁿ	(3:1) ⁿ

BÀI TẬP

Câu 1: Điều kiện cơ bản đảm bảo cho sự di truyền độc lập các tính trạng là

- A. bố mẹ phải thuần chủng
- B. mỗi gen quy định mỗi tính trạng và phải nằm trên mỗi cặp NST khác nhau
- C. số lượng cá thể nghiên cứu phải lớn
- D. gen trội phải lấn át hoàn toàn gen lặn

Câu 2: Quy luật phân li độc lập thực chất nói về

- A. Sự phân li độc lập của các tính trạng
- B. Sự phân li kiểu hình theo tỉ lệ 9:3:3:1
- C. Sự tổ hợp của các alen trong quá trình thụ tinh.
- D. Sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các alen trong quá trình giảm phân.

Câu 3: Nếu đời P có kiểu gen gồm n cặp alen dị hợp phân li độc lập thì số lượng các loại kiểu gen tối đa xuất hiện ở F₁ được xác định theo công thức nào?

- A. 2ⁿ
- B. 3ⁿ
- C. 4ⁿ
- D. 2n

Câu 4: Nếu đời P có kiểu gen gồm n cặp alen dị hợp phân li độc lập, mỗi cặp alen quy định một tính trạng, tính trạng trội là trội hoàn toàn, thì số lượng các loại kiểu hình tối đa xuất hiện ở F₁ được xác định theo công thức nào?

- A. 2ⁿ
- B. 3ⁿ
- C. 4ⁿ
- D. 2n

Câu 5: Một cơ thể có n cặp alen dị hợp phân li độc lập thì tạo ra tối đa bao nhiêu loại giao tử?

- A. 2ⁿ
- B. 3ⁿ
- C. 4ⁿ
- D. 2n

Câu 6: Nếu đời P có kiểu gen gồm n cặp alen dị hợp phân li độc lập, mỗi cặp alen quy định một tính trạng, tính trạng trội là trội hoàn toàn, thì tỉ lệ kiểu hình F₁ được xác định theo công thức nào?

- A. (1:2:1)ⁿ
- B. (3:1)ⁿ
- C. (2:1)ⁿ
- D. (4:1)ⁿ

Câu 7: Nếu đời P có kiểu gen gồm n cặp alen dị hợp phân li độc lập, thì tỉ lệ kiểu gen ở F₁ được xác định theo công thức nào?

- A. $(1:2:1)^n$ B. $(3:1)^n$ C. $(2:1)^n$ D. $(4:1)^n$

Câu 8: Khi đem lai hai giống đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về 2 tính trạng tương phản phân li độc lập, ở thế hệ F₂ Mendel đã thu được tỉ lệ phân li kiểu hình là

- A. 9:3:3:1 B. 3:1 C. 1:1:1:1 D. 3:3:1:1

Câu 9: Biến dị tổ hợp là loại biến dị do

- A. đột biến nhiễm sắc thể. B. đột biến gen.
C. tổ hợp lại các gen sẵn có ở bố mẹ. D. do những tác động của môi trường.

Câu 10: Phép lai nào sau đây cho đời con có 1 loại kiểu gen?

- A. AABB x Aabb B. Aabb x Aabb C. AAbb x aaBB D. AABb x aabb

BÀI 10: TƯƠNG TÁC GEN VÀ TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN

I. TƯƠNG TÁC GEN

❖ **Tương tác gen:** là sự tác động qua lại giữa các gen trong quá trình hình thành một kiểu hình.

❖ Thực chất thì các gen trong tế bào KHÔNG tương tác trực tiếp với nhau mà chỉ có sản phẩm của chúng tác động qua lại với nhau để tạo nên kiểu hình.

❖ Tương tác gen gồm:

- + Tương tác giữa các gen alen (QL phân li)
- + Tương tác giữa các gen không alen (thuộc các lôcut gen khác nhau).

Trong bài này, chỉ xem xét tương tác giữa các gen nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau, gồm 2 kiểu tương tác là tương tác bổ sung và tương tác cộng gộp.

1. Tương tác bổ sung

* **Thí nghiệm:**

Lai các cây thuộc 2 dòng thuần hoa trắng → F₁ toàn cây hoa đỏ

F₁ tự thụ phấn được F₂ có tỷ lệ KH 9 đỏ : 7 trắng.

• **Nhận xét:**

Kết quả F₂ có: $9+7 = 16$ tổ hợp = $4 \times 4 \rightarrow$ F₁ tạo được 4 loại giao tử → F₁ dị hợp từ 2 cặp alen phân li độc lập.

• Quy ước kiểu gen F₁ là AaBb

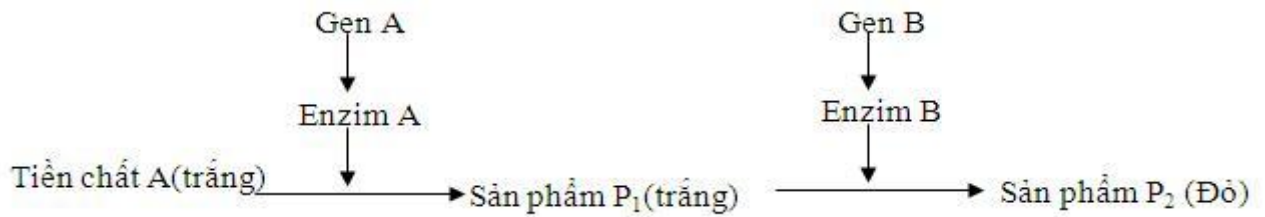
F₁ x F₁: AaBb x AaBb

G₁: AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

F₂:

9 A-B- (hoa đỏ) : 3 A-bb (hoa trắng) : 3 aaB- (hoa trắng) : 1 aabb (hoa trắng)

Cơ sở sinh hoá:



+ Sắc tố đỏ được tạo ra nhờ quá trình biến đổi tiền chất A thành sắc tố đỏ qua chuỗi phản ứng như sơ đồ trên.

Trong đó alen A tổng hợp enzym A có hoạt tính, alen a tổng hợp enzym a không có hoạt tính ; alen B tổng hợp enzym B có hoạt tính, alen b tổng hợp enzym b không có hoạt tính.

+ Các KG A-bb, aaB-, aabb: Đều thiếu 1 trong 2 hoặc thiếu cả 2 yếu tố nên hoa có màu trắng.

Tương tác bổ sung là trường hợp 2 hay nhiều gen cùng tác động qua lại theo kiểu bổ sung cho nhau để quy định loại kiểu hình mới so với lúc nó đứng riêng.

Tương tác bổ sung làm tăng xuất hiện biến dị tổ hợp.

2. Tương tác cộng gộp

a) Ví dụ

Màu da người do ít nhất 3 gen (A, B và C) quy định theo kiểu tương tác cộng gộp. Cả 3 gen này cùng quy định sự tổng hợp sắc tố melanin trong da và chúng nằm trên các NST tương đồng khác nhau.

Khi trong kiểu hình có 1 alen trội (bất kể là A, B hay C) thì tế bào của cơ thể tổng hợp nên một ít sắc tố melanin. Nếu cơ thể có cả 6 alen trội (AABBCC) sẽ tổng hợp được lượng sắc tố melanin cao gấp 6 lần so với cơ thể chỉ có một alen trội A, do đó da sẽ có màu đen thẫm nhất. Nếu kiểu gen không chứa alen trội nào (aabbcc) thì da có màu trắng.

P: AABBCC (da đen) x aabbcc (da trắng)

F1: AaBbCc (da nâu đen)

Nếu đời bố mẹ là những người có cùng kiểu gen AaBbCc kết hôn với nhau, thì đời con sẽ có tỉ lệ phân bố kiểu gen như sau:

Không có alen trội (da trắng nhất):	1/64
Có 1 alen trội:	6/64
Có 2 alen trội:	15/64
Có 3 alen trội:	20/64
Có 4 alen trội:	15/64
Có 5 alen trội:	6/64
Có 6 alen trội (da đen nhất):	1/64

Nhận xét: Sự xuất hiện của mỗi alen trội trong kiểu gen trên làm gia tăng khả năng tổng hợp melanine nên làm da có màu sậm hơn. Mỗi gen trội đều đóng góp 1 phần như nhau trong việc tổng hợp sắc tố da (tác động cộng gộp)

b) Tương tác cộng gộp là: trường hợp các alen trội thuộc 2 hay nhiều lôcut gen tương tác với nhau theo kiểu mỗi alen trội (bất kể thuộc lô cut nào) đều làm tăng sự biểu hiện của kiểu hình lên một chút ít.

c) Tính trạng số lượng: là những tính trạng do nhiều gen cùng quy định theo kiểu tương tác động cộng gộp và chịu ảnh hưởng nhiều bởi môi trường.

-VD: các tính trạng về năng suất như: sản lượng thóc, sản lượng sữa, khối lượng của gia súc, gia cầm...

II. TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN (gen đa hiệu)

1. Khái niệm

Tác động đa hiệu của gen: là hiện tượng 1 tác động đến sự biểu hiện của nhiều tính trạng khác nhau.

2. Ví dụ:

Gen HbA ở người quy định sự tổng hợp chuỗi β – hêmôglôbin bình thường gồm 146 axit amin. Gen đột biến HbS cũng quy định sự tổng hợp chuỗi β – hêmôglôbin bình thường gồm 146 axit amin, nhưng chỉ **khác 1 axit amin ở vị trí số 6** (axit amin glutamic thay bằng valin). Gây hậu quả làm biến đổi hồng cầu hình đĩa lõm thành hình lưỡi liềm → Xuất hiện hàng loạt rối loạn bệnh lí trong cơ thể (suy thận, thấp khớp, viêm phổi...)

BÀI 11: LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN.

I. LIÊN KẾT GEN HOÀN TOÀN

1. Thí nghiệm của Moocgan

P_{tc} : ♀ Thân xám, cánh dài x ♂ Thân đen, cánh cụt.

F_1 : 100% thân xám ,cánh dài.

♂ F_1 thân xám, cánh dài x ♀ thân đen, cánh cụt.

F_a : 1 thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh cụt.

2. Nhận xét, giải thích

+ Từ P → F1 có: Thân xám trội hoàn toàn so với thân đen; Cánh dài trội hoàn toàn so với cánh cụt.

+ Quy ước gen: A: thân xám; a: thân đen B: cánh dài; b: cánh cụt

+ P thuần chủng khác nhau về 2 tính trạng tương phản → F1: 100% kiểu hình trội.

Fa có 2 kiểu tổ hợp giao tử tỷ lệ bằng nhau = 2 loại giao tử ♂ x 1 loại giao tử ♀.

(vì trong phép lai phân tích: ♀ thân đen, cánh cụt luôn cho 1 loại giao tử (a,b) với tỉ lệ 100%).
 → ♂ F1 dị hợp 2 cặp alen cho 2 loại giao tử tỷ lệ bằng nhau → 2 cặp alen qui định màu thân và hình dạng cánh phải cùng nằm trên một cặp NST và chúng luôn phân li cùng nhau trong quá trình tạo giao tử.

Sơ đồ lai:

P_{tc} : ♀ $\frac{AB}{AB}$ (Thân xám, cánh dài) x ♂ $\frac{ab}{ab}$ (Thân đen, cánh cụt)

G_{F1}: AB ab

F₁ : $\frac{AB}{ab}$ (100% thân xám, cánh dài)

♂ F₁ $\frac{AB}{ab}$ (thân xám, cánh dài) x ♀ $\frac{ab}{ab}$ (thân đen, cánh cụt)

G: AB ; ab ab

F_a : $\frac{AB}{ab}$ (1 thân xám, cánh dài) : $\frac{ab}{ab}$ (1 thân đen, cánh cụt)

3. Khái niệm

- Liên kết gen là hiện tượng các gen cùng nằm trên một NST thường di truyền cùng nhau.

4. Đặc điểm của liên kết hoàn toàn

- Các gen trên cùng 1 NST phân li cùng nhau và làm thành nhóm gen liên kết.
- Số nhóm gen liên kết ở mỗi loài tương ứng với số NST trong bộ đơn bội của loài (n)
- Số **nhóm tính trạng liên kết** tương ứng với số nhóm gen liên kết.

5. Ý nghĩa liên kết gen :

- + Hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp.
- + Các gen trên cùng 1 NST thường di truyền cùng nhau nên giúp duy trì sự ổn định của loài.
- + Trong chọn giống người ta có thể chọn lọc những tính trạng tốt luôn di truyền cùng nhau.

II. HOÁN VỊ GEN

1. Thí nghiệm của Moogan và hiện tượng hoán vị gen

P_{tc} : Thân xám, cánh dài x Thân đen, cánh cụt.

F₁ : 100% thân xám, cánh dài.

♀ F₁ thân xám, cánh dài x ♂ thân đen, cánh cụt. (lai phân tích cái F1)

F_a : 965 thân xám, cánh dài 944 thân đen, cánh cụt.
 206 thân xám, cánh cụt 185 thân đen, cánh dài

2. Nhận xét, giải thích:

Ruồi đục thân đen cánh cụt kiểu gen $\frac{ab}{ab}$ cho ra 1 loại giao tử **ab**

Tỉ lệ kiểu hình ở đời con phụ thuộc giao tử do ruồi ♀ F₁ đem lai

Fa có 4 loại kiểu hình tỷ lệ 41,5% Xám, dài : 41,5% Đen, cụt : 8,5% Xám, cụt : 8,5% Đen, dài

Chứng tỏ ruồi cái F₁ $\frac{AB}{ab}$ tạo 4 loại giao tử với tỉ lệ không bằng nhau và chia thành 2

nhóm **AB** = **ab** = 41,5% và **Ab** = **aB** = 8,5%

Điều này được giải thích là do trong quá trình giảm phân hình thành giao tử, ở một số tế bào, khi các NST tương đồng tiếp hợp với nhau, giữa chúng xảy ra hiện tượng trao đổi chéo các đoạn NST. Kết quả là làm các gen đổi vị trí cho nhau và làm xuất hiện các tổ hợp gen mới. Hiện tượng này gọi là hoán vị gen.

Sơ đồ lai:

P_{tc} : ♀ $\frac{AB}{AB}$ (Thân xám, cánh dài) x ♂ $\frac{ab}{ab}$ (Thân đen, cánh cụt)

G_{F1}: **AB** **ab**

F₁ : $\frac{AB}{ab}$ (100% thân xám, cánh dài)

♀ F₁ $\frac{AB}{ab}$ (thân xám, cánh dài) x ♂ $\frac{ab}{ab}$ (thân đen, cánh cụt)

G: 0,415 **AB** ; 0,415 **ab**; 0,085**Ab**; 0,085**aB** **ab**

F_a : 0,415 $\frac{AB}{ab}$ (41,5% thân xám, cánh dài) : 0,415 $\frac{ab}{ab}$ (41,5% thân đen, cánh cụt)

0,085 $\frac{Ab}{ab}$ (8,5% thân xám, cánh cụt) : 0,085 $\frac{aB}{ab}$ (8,5% thân đen, cánh dài)

3 . Đặc điểm của hoán vị gen

+ Trong quá trình giảm phân, có sự tiếp hợp và trao đổi chéo giữa các crômatit khác nguồn gốc trong cặp NST tương đồng trong kì đầu của giảm phân I, dẫn đến hoán vị gen làm xuất hiện tổ hợp gen mới.

+ Tần số hoán vị gen (f) được tính bằng tỉ lệ phần trăm các cá thể có tái tổ hợp gen.

+ Tần số hoán vị gen (f) bằng tổng tỉ lệ các giao tử mang gen hoán vị.

+ Tần số hoán vị giữa 2 gen dao động từ 0 – 50% → giao tử hoán vị gen không vượt quá 25%.

+ Hai gen nằm gần nhau lực liên kết càng lớn thì tần số hoán vị gen càng nhỏ → Tần số hoán vị gen tỉ lệ thuận với khoảng cách giữa các gen trên NST.

+ Hiện tượng hoán vị gen có thể chỉ xảy ra ở một giới (vd: ruồi giấm, tằm dâu...) hoặc xảy ra ở cả hai giới (Vd: đậu hà lan, người...)

+ Để xác định tần số hoán vị gen, người ta thường dùng phép lai phân tích

4 .Ý NGHĨA CỦA HOÁN VỊ GEN

+ Tăng xuất hiện các biến dị tổ hợp giúp cho sinh vật đa dạng, phong phú, cung cấp nguyên liệu thứ cấp cho chọn giống và tiến hoá.

+ Nhờ hoán vị gen mà những gen quý trên các NST tương đồng có khả năng tổ hợp với nhau → điều này rất có ý nghĩa trong chọn giống và tiến hoá.

+ Thông qua việc xác định tần số hoán vị gen người ta có thể lập bản đồ di truyền – xác định vị trí và khoảng cách tương đối giữa các gen trên NST. Đơn vị đo khoảng cách gen được tính bằng 1% tần số hoán vị gen ($1\% = 1\text{cM}$ (centiMooogan)).

BÀI 12: DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH VÀ DI TRUYỀN NGOÀI NHÂN

I. DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

1. NST giới tính và cơ chế tế bào học xác định giới tính bằng NST .

a) NST giới tính

- Là loại NST mang gen quy định giới tính, ngoài ra còn có gen quy định các tính trạng thường.
- NST giới tính tồn tại trong tế bào lưỡng bội ($2n$)
 - + 1 cặp XX gồm 2 chiếc tương đồng (giới đồng giao tử)
 - + 1 Cặp XY gồm 2 chiếc không tương đồng, hoặc chỉ 1 chiếc X (kí hiệu XO) - giới dị giao tử
- NST X và Y có
 - + vùng ko tương đồng chứa các lôcut gen giống nhau (gen alen).
 - + vùng tương đồng chứa các gen đặc trưng cho từng NST.

b) Một số cơ chế tế bào học xác định giới tính bằng NST

Một số ví dụ kiểu NST giới tính:

Kiểu	Giới cái (♀)	Giới đực (♂)	Ví dụ
XX - XY	XX	XY	Người, động vật có vú, ruồi giấm, cây gai, cây chua me...
	XY	XX	Chim, bướm, ếch nhái, bò sát, dâu tây...
XX - XO	XX	XO (1 chiếc X)	Cào cào, châu chấu, gián, bọ xít, tằm...
	XO (1 chiếc X)	XX	Rệp, bọ nhậy, mối...

1. Di truyền liên kết với giới tính

Gen trên vùng tương đồng của NST X và Y di truyền giống gen trên NST thường.

a. Gen trên vùng không tương đồng của NST X:

*** Thí nghiệm của Mooogan trên đối tượng ruồi giấm:**

- Lai thuận : P_{tc} : Con cái mắt đỏ x con đực mắt trắng. F_1 : 100% mắt đỏ. F_2 : 100% con cái mắt đỏ: 50% con đực mắt đỏ: 50% con đực mắt trắng.	- Lai nghịch: P_{tc} : Con cái mắt trắng x con đực mắt đỏ. F_1 : 100% con cái mắt đỏ: 100% con đực mắt trắng. F_2 : 50% con cái mắt đỏ: 50% con cái mắt trắng : 50% con đực mắt đỏ: 50% con đực mắt trắng
---	---

*** Nhận xét**

- + Tính trạng mắt đỏ trội hoàn toàn so với tính trạng mắt trắng.
- + Kết quả lai thuận khác lai nghịch và khác kết quả phép lai của Mendel.
- + Tính trạng màu mắt có ở cả 2 giới nhưng biểu hiện không đồng đều

*** Giải thích**

Gen quy định tính trạng màu mắt chỉ có trên NST X mà không có trên NST Y.

Vì vậy, cá thể đực (XY) mang alen lặn a nằm trên NST X đã biểu hiện ra kiểu hình.

Sơ đồ lai: quy ước X^A : mắt đỏ; X^a : mắt trắng.

- Lai thuận : P_{tc} : Con cái mắt đỏ x con đực mắt trắng $X^A X^A$ $X^a Y$ G : X^A $X^a : Y$ F_1 : $X^A X^a : X^A Y$ 100% mắt đỏ $F_1 \times F_1$: $X^A X^a \times X^A Y$ G : $X^A : X^a$ $X^A : Y$ F_2 : $X^A X^A : X^A X^a : X^A Y : X^a Y$ 100% con cái mắt đỏ: 50% con đực mắt đỏ: 50% con đực mắt trắng.	- Lai nghịch: P_{tc} : Con cái mắt trắng x con đực mắt đỏ. $X^a X^a$ $X^A Y$ G : X^a $X^A : Y$ F_1 : $X^A X^a : X^a Y$ 100% con cái mắt đỏ: 100% con đực mắt trắng. $F_1 \times F_1$: $X^A X^a \times X^a Y$ G : $X^A : X^a$ $X^a : Y$ F_2 : $X^A X^a : X^a X^a : X^A Y : X^a Y$ 50% con cái mắt đỏ: 50% con cái mắt trắng : 50% con đực mắt đỏ: 50% con đực mắt trắng
---	---

*** Đặc điểm di truyền của gen trên vùng không tương đồng của NST X:**

- + Kết quả phép lai thuận nghịch khác nhau.
- + Tính trạng được biểu hiện không đồng đều ở hai giới:
- + Tính trạng lặn xuất hiện ở giới XY (giới dị giao tử) nhiều hơn.

Vì cá thể XY mang alen lặn a nằm trên NST X đã biểu hiện ra kiểu hình.
 + Tính trạng do gen nằm trên vùng không tương đồng của NST X tuân theo quy luật di truyền chéo (bố truyền gen lặn cho con gái và biểu hiện ở cháu trai): gen trên X của bố truyền cho con gái, con trai nhận gen trên X từ mẹ.

- VD: ở người bệnh mù màu, máu khó đông do các gen lặn trên NST X gây ra

b. Gen trên NST Y

- Thường NST Y ở các loài chứa ít gen. Ví dụ ở người, NST Y có 78 gen
- Gen trên vùng không tương đồng của NST Y chỉ truyền trực tiếp cho giới dị giao tử (XY) **(di truyền thẳng)**.

Ví dụ: Ở người, gen quy định tật dính ngón tay số 2 và 3, gen quy định túm lông trên vành tai nằm trên vùng không tương đồng của NST Y nên chỉ biểu hiện ở nam giới.

c. Ý nghĩa của hiện tượng di truyền liên kết với giới tính

- Giúp nhà chọn giống sớm phân biệt đực, cái và điều chỉnh tỉ lệ đực cái tùy thuộc mục tiêu sản xuất.
- Ví dụ : nuôi tầm cần tầm đực vì cho nhiều tơ hơn tầm cái, nuôi gà đẻ trứng cần gà mái...

II. DI TRUYỀN NGOÀI NHÂN

1. Thí nghiệm của Correns

đối tượng cây hoa phấn (*Mirabilis jalapa*) cho kết quả như sau:

Lai thuận	Lai nghịch
P: Cây lá đỏm (♀) × Cây lá xanh (♂) F1: 100% cây lá đỏm	P: Cây lá xanh (♀) × Cây lá đỏm (♂) F1: 100% cây lá xanh

2. Nhận xét

- Kết quả phép lai thuận khác phép lai nghịch và khác kết quả các phép lai của Mendel.
- F1 luôn có kiểu hình giống mẹ.

3. Giải thích

- Gen **không chỉ tồn tại trong nhân** (hay vùng nhân) **mà còn nằm trong tế bào chất** (lục lạp, ti thể ở tế bào nhân thực và plasmit ở tế bào nhân sơ)
- Khi thụ tinh, giao tử đực chỉ truyền nhân mà hầu như không truyền tế bào chất cho trứng. vì vậy, các gen trong tế bào chất (trong ti thể hoặc trong lục lạp) chỉ được truyền cho con qua tế bào chất của trứng.

BÀI 13: ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG LÊN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN

I. MỐI QUAN HỆ GIỮA GEN VÀ TÍNH TRẠNG:

- Mối quan hệ giữa gen và tính trạng thể hiện qua sơ đồ:

Gen (ADN) → mARN → prôtêin → Tính trạng

- Gen là một trình tự nu cụ thể quy định trình tự của các aa trên chuỗi polipeptit. Từng chuỗi polipeptit riêng biệt hoặc kết hợp với nhau tạo nên một phân tử protein. Các phân tử protein quy định các đặc điểm của tế bào → mô → cơ quan → cơ thể. **Sự biểu hiện của gen** qua nhiều bước như vậy nên **có thể bị nhiều yếu tố môi trường bên trong cũng như bên ngoài cơ thể chi phối.**

II. SỰ TƯƠNG TÁC GIỮA KIỂU GEN VÀ MÔI TRƯỜNG

- Bố mẹ không truyền đạt cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà truyền cho con một kiểu gen
- Kiểu hình của cơ thể không chỉ phụ thuộc vào kiểu gen mà còn phụ thuộc vào điều kiện môi trường.
- Kiểu hình là kết quả của sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường.

III. MỨC PHẢN ỨNG CỦA KIỂU GEN :

1. Khái niệm :

Mức phản ứng của kiểu gen là : tập hợp tất cả các kiểu hình của cùng một kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau.

Đặc điểm

- + Do gen quy định, trong cùng 1 kiểu gen mỗi gen có mức phản ứng riêng.
- + Di truyền được vì do kiểu gen quy định.
- + Thay đổi theo từng loại tính trạng.
- + Những tính trạng có mức phản ứng rộng: Là những tính trạng số lượng như các tính trạng năng suất, khối lượng, tốc độ sinh trưởng, sản lượng trứng và sữa....
- + Những tính trạng có mức phản ứng hẹp: là những tính trạng về chất lượng như tỉ lệ bơ trong sữa bò, màu mắt ở người...

2. Cách xác định mức phản ứng của một kiểu gen:

- (1) Tạo ra được các cá thể có cùng 1 kiểu gen
- (2) nuôi trồng những cá thể đó trong những điều kiện môi trường khác nhau
- (3) theo dõi các đặc điểm của chúng.

3. Sự mềm dẻo của kiểu hình (thường biến)

- Là hiện tượng một kiểu gen có thể thay đổi kiểu hình trước các điều kiện môi trường khác nhau.
- **Ví dụ:** Cây rau mùng tơi mọc ở sát bề mặt nước thì lá to bản, còn khi mọc chìm dưới nước thì lá dài nhọn; động vật vùng cực về mùa đông có bộ lông dày màu trắng, về mùa hè lông thưa hơn và chuyển sang màu vàng hoặc xám...

- **Ý nghĩa** : Sự mềm dẻo kiểu hình giúp sinh vật thích nghi với sự thay đổi của môi trường.

- **Đặc điểm**: Sự mềm dẻo kiểu hình phụ thuộc vào kiểu gen, mỗi kiểu gen chỉ có thể điều chỉnh kiểu hình của mình trong một phạm vi nhất định.

BÀI 15: BÀI TẬP CHƯƠNG I VÀ CHƯƠNG II

I - BÀI TẬP CHƯƠNG I

Bài 1 (trang 64 SGK Sinh học 12): Dưới đây là một phần trình tự nuclêôtit của một mạch trong gen:

3' ...TATGGGXATGTAATGGGX... 5'

a) Hãy xác định trình tự nuclêôtit của:

- Mạch bổ sung với mạch nói trên.

- mARN được phiên mã từ mạch trên.

b) Có bao nhiêu codon trong mARN?

c) Liệt kê các bộ ba đối mã với các codon đó.

.....

.....

.....

.....

.....

Bài 3 (trang 64 SGK Sinh học 12): Một đoạn chuỗi pôlipeptit là Arg-Gly-Ser-Phe-Val-Asp-Arg được mã hoá bởi đoạn ADN sau:

- G G X T A G X T G X T T X X T T G G G G A -

- X X G A T X G A X G A A G G A A X X X X T -

Mạch nào là mạch mã gốc?

Đánh dấu mỗi mạch bằng hướng đúng của nó (5' → 3' hay 3' → 5').

.....

.....

.....

.....

Bài 6 (trang 65 SGK Sinh học 12): Số lượng NST lưỡng bội của một loài $2n=10$. Đột biến có thể tạo ra tối đa bao nhiêu loại thể ba ở loại này?

.....

.....

Bài 8 (trang 65 SGK Sinh học 12): Bộ lưỡng bội NST của một loài sinh vật có $2n = 24$.

a) Có bao nhiêu NST ở thể:

+ đơn bội.....

+ thể tam bội

+ thể tứ bội.....

b) Trong các dạng đa bội trên, dạng nào là đa bội lẻ, dạng nào là đa bội chẵn?

.....
.....

c) Nêu cơ chế hình thành các dạng đa bội trên.

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

II - BÀI TẬP CHƯƠNG II

Bài 2 (trang 66 SGK Sinh học 12): Trong phép lai giữa hai cá thể có kiểu gen sau đây:

♂ AaBbCcDdEe x ♀ aaBbccDdee

Các cặp gen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau.

Hãy cho biết:

a) Tỷ lệ đời con có kiểu hình trội về tất cả 5 tính trạng là bao nhiêu?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

b) Tỷ lệ đời con có kiểu hình giống mẹ là bao nhiêu?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

c) Tỷ lệ đời con có kiểu gen giống bố là bao nhiêu?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Bài 6 (trang 67 SGK Sinh học 12): Lai hai dòng thuần chủng đều có hoa trắng với nhau, người ta thu được thế hệ sau 100% số cây con có hoa màu đỏ. Từ kết quả này ta có thể rút ra kết luận gì?

- A. Các alen quy định hoa trắng ở cả hai dòng cây bố mẹ là alen với nhau.
- B. Màu hoa đỏ xuất hiện là do kết quả của sự tương tác cộng gộp.
- C. Các alen quy định hoa trắng ở cả hai dòng cây bố mẹ là không alen với nhau.
- D. Chúng ta chưa thể rút ra được kết luận gì.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Bài 7 (trang 67 SGK Sinh học 12): Đối với các loài sinh sản hữu tính, bố hoặc mẹ di truyền nguyên vẹn cho con A. Tính trạng B. Kiểu gen C. Kiểu hình D. Alen

CHƯƠNG III: DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ.

BÀI 16 - 17: CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ.

I. KHÁI NIỆM QUẦN THỂ

- Quần thể là một tập hợp cá thể cùng loài, chung sống trong một khoảng không gian xác định, tồn tại qua thời gian nhất định, có khả năng sinh sản tạo ra những thế hệ mới.

II. CÁC ĐẶC TRƯNG DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

- Mỗi quần thể có một vốn gen đặc trưng.
- Vốn gen là tập hợp tất cả các alen có trong quần thể ở một thời điểm xác định.
- Các đặc điểm của vốn gen thể hiện qua tần số alen và tần số kiểu gen của quần thể.

+ **Tần số alen:** Tỷ lệ giữa số lượng alen đó trên tổng số các loại alen khác nhau của gen đó trong quần thể tại một thời điểm xác định.

+ **Tần số kiểu gen:** Tỷ lệ giữa số cá thể có kiểu gen đó trên tổng số cá thể có trong quần thể.

III. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ TỰ THỤ PHẤN VÀ QUẦN THỂ GIAO PHỐI GẦN

1. Quần thể tự thụ phấn

- Tự thụ phấn là sự thụ phấn trên cùng một hoa hoặc với hoa khác trên cùng một cây.

2. Quần thể giao phối gần (cận huyết)

- Quần thể giao phối gần (cận huyết): Các cá thể có quan hệ huyết thống giao phối với nhau.

3. Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể tự thụ phấn và giao phối gần

- Thành phần kiểu gen của quần thể tự thụ phấn và giao phối gần qua các thế hệ sẽ thay đổi theo hướng **tăng dần tần số kiểu gen đồng hợp** và **giảm dần tần số kiểu gen dị hợp**, nhưng không làm thay đổi tần số alen. Do vậy trên thực tế quần thể tự thụ phấn thường bao gồm các dòng thuần chủng về các kiểu gen khác nhau.

IV. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

1. Khái niệm quần thể ngẫu phối

- Quần thể sinh vật được cho là ngẫu phối khi các cá thể trong quần thể giao phối với nhau một cách hoàn toàn ngẫu nhiên.

2. Đặc điểm của quần thể ngẫu phối

- Trong quần thể ngẫu phối, các cá thể có kiểu gen khác nhau kết đôi một cách ngẫu nhiên sẽ tạo ra một lượng biến dị di truyền rất lớn trong quần thể làm nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống.
- Quần thể ngẫu phối có thể duy trì tần số các kiểu gen khác nhau không đổi trong những điều kiện nhất định.
- Duy trì được sự đa dạng di truyền của quần thể.

V. TRẠNG THÁI CÂN BẰNG DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

1. Định luật Hardy – Weinberg (Hacđi – Vanbec)

- Trong một quần thể lớn, ngẫu phối nếu không có các yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần kiểu gen của quần thể sẽ duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác theo công thức:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ và } p + q = 1$$

Trong đó: p là tần số của alen trội; q là tần số của alen lặn.

=> p^2 là tần số kiểu gen đồng hợp trội; q^2 là tần số kiểu gen đồng hợp lặn; $2pq$ là tần số kiểu gen dị hợp.

2. Điều kiện nghiệm đúng của định luật Hardy – Weinberg

- Quần thể phải có kích thước lớn,
- Các cá thể trong quần thể phải giao phối với nhau một cách ngẫu nhiên,
- Các cá thể có kiểu gen khác nhau phải có sức sống và khả năng sinh sản như nhau (không có chọn lọc tự nhiên),
- Đột biến không xảy ra hay có xảy ra thì tần số đột biến thuận phải bằng tần số đột biến nghịch,
- Quần thể phải được cách li với các quần thể khác (không có sự di – nhập gen giữa các quần thể).

*Chú ý:

- Trên thực tế, một quần thể trong tự nhiên rất khó có thể đáp ứng được tất cả các điều kiện nêu trên nên tần số alen và thành phần kiểu gen liên tục bị biến đổi.
- Một quần thể có thể ở trạng thái cân bằng về thành phần kiểu gen của một gen nào đó nhưng lại có thể không cân bằng về thành phần các kiểu gen của những gen khác.

3. Ý nghĩa của định luật Hardy – Weinberg

a. Về lí luận:

- Phản ánh trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể. Giải thích vì sao trong thiên nhiên có những quần thể được duy trì ổn định qua thời gian dài.

b. Về thực tiễn:

- Khi biết được quần thể ở trạng thái cân bằng, từ tần số các cá thể có kiểu hình lặn (q^2) chúng ta có thể tính được tần số của alen lặn (q), alen trội (p) cũng như tần số của các loại kiểu gen trong quần thể.
-

CHƯƠNG IV: ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC.
BÀI 18: CHỌN GIỐNG VẬT NUÔI VÀ CÂY TRỒNG
DỰA TRÊN NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP.

CHỌN GIỐNG: gồm 3 bước:

- 1- Tạo nguồn biến dị di truyền
- 2- Chọn ra các tổ hợp gen mong muốn
- 3- Đưa các tổ hợp gen mong muốn về trạng thái đồng hợp tử nhằm tạo dòng thuần chủng.

I. TẠO GIỐNG THUẦN DỰA TRÊN NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP

*** Cơ sở khoa học: Quy luật phân li độc lập của Mendel.**

- Các bước chính của việc tạo dòng thuần dựa trên các biến dị tổ hợp:

- + Bước 1: Tạo ra các dòng thuần chủng có kiểu gen khác nhau. Lai các dòng thuần chủng khác nhau thu được F₁. Cho F₁ tự thụ để tạo nhiều biến dị tổ hợp.
 - + Bước 2: Chọn lọc ra những cá thể có tổ hợp gen mong muốn.
 - + Bước 3 Những cá thể có tổ hợp gen mong muốn sẽ được cho tự thụ phấn hoặc giao phối cận huyết qua nhiều thế hệ để tạo ra các dòng thuần chủng mong muốn.
- Ý nghĩa: Tạo ra được giống mới có nhiều đặc điểm mong muốn.

II. TẠO GIỐNG LAI CÓ ƯU THẾ LAI CAO

1. Khái niệm ưu thế lai

- Là hiện tượng con lai có năng suất, sức sống chịu, khả năng sinh trưởng và phát triển cao, vượt trội so với các dạng bố mẹ.

2. Cơ sở di truyền của hiện tượng ưu thế lai

- Giả thuyết siêu trội: Ở trạng thái dị hợp tử về nhiều cặp gen khác nhau, con lai có được kiểu hình vượt trội nhiều mặt so với các dạng bố mẹ có nhiều gen ở trạng thái đồng hợp tử (thuần chủng).

Ví dụ: Kiểu gen AaBbCc có kiểu hình vượt trội so với AABBcc, AabbCC, aabbcc...

3. Phương pháp tạo ưu thế lai

- Tạo dòng thuần.
- Lai các dòng thuần chủng khác nhau (lai khác dòng đơn, lai khác dòng kép, lai thuận nghịch).
- Tìm ra tổ hợp có ưu thế lai cao nhất.

4. Ưu, nhược điểm của phương pháp tạo giống có ưu thế lai

- Ưu điểm: Tạo ra các con lai có ưu thế lai cao sử dụng vào mục đích kinh tế (thương phẩm).
- Nhược điểm:
 - + Tốn thời gian và công sức.

+ Ưu thế lai cao nhất ở F1 và giảm dần qua các thế hệ sau, không dùng con lai làm giống.

5. Một vài thành tựu ứng dụng ưu thế lai trong sản xuất nông nghiệp ở Việt Nam

- Các nhà tạo giống lúa của Việt Nam đã tạo ra được nhiều tổ hợp lai có năng suất cao góp phần đưa Việt Nam trở thành một trong những nước xuất khẩu gạo hàng đầu thế giới.
- Vịt Anh Đào x Vịt Cỏ → Vịt Bạch Tuyết lớn hơn vịt Cỏ, biết mò kiếm mồi, lông dùng để chế biến len.
- Mẹ là bò vàng Thanh Hóa và bố là bò Hônseten Hà Lan cho con F1 nhiều sữa và thích nghi tốt điều kiện khí hậu, chăn nuôi ở Việt Nam.

BÀI 19: TẠO GIỐNG BẰNG PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN VÀ CÔNG NGHỆ TẾ BÀO.

I. TẠO GIỐNG BẰNG PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN

- Đối tượng thích hợp để áp dụng phương pháp gây đột biến chủ yếu là: vi sinh vật và thực vật.
- Phương pháp gây đột biến đặc biệt có hiệu quả đối với vi sinh vật vì chúng sinh sản nhanh nên dễ dàng phân lập các dòng đột biến.

1. Quy trình tạo giống mới bằng phương pháp gây đột biến: Gồm 3 bước

- Bước 1: Xử lý mẫu vật bằng tác nhân đột biến.
- Bước 2: Chọn lọc các cá thể đột biến có kiểu hình mong muốn
- Bước 3: Tạo dòng thuần chủng.

2. Một số thành tựu tạo giống ở VN

- Xử lý tác nhân vật lý, hóa học thu được nhiều chủng vi sinh vật, lúa, đậu tương... có nhiều đặc tính quý.
- Sử dụng côsixin, tạo được giống dâu tằm tứ bội. Sau đó lai với dạng lưỡng bội tạo ra giống dâu tằm tam bội có năng suất lá cao dùng cho ngành chăn nuôi tằm.
- Giống táo Má hồng, ngô DT6, lúa MT1 có năng suất, chất lượng cao, chống chịu tốt.
- Các loại trái cây đa bội năng suất cao, quả to, không hạt (đa bội lẻ).

II. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ TẾ BÀO

1. Công nghệ tế bào thực vật

	Phương pháp	Ý nghĩa
Nuôi tế bào, mô thực vật	Nuôi tế bào, mô thực vật trong ống nghiệm → tái sinh → cây mới.	Nhanh các giống cây quý, tạo quần thể cây đồng nhất về kiểu gen.
Lai tế bào sinh dưỡng (xôma) (Dung hợp 2 tế bào trần khác loài)	- Loại bỏ thành tế bào → TB trần. - Dung hợp 2 tế bào trần trong môi trường đặc biệt → TB lai. - Nuôi cấy TB lai → Phân chia, tái sinh thành cây lai khác loài.	Tạo giống mới mang đặc điểm 2 loài bất kì mà lai hữu tính không làm được.
Nuôi hạt phấn, noãn	- Nuôi hạt phấn, noãn chưa thụ tinh trong ống nghiệm → Phát triển ra cây đơn bội. - TB đơn bội nuôi cấy thành mô đơn bội $\xrightarrow{\text{cônixin}}$ cây lưỡng bội.	Tạo cây 2n đồng hợp tử về tất cả các gen.

2. Công nghệ tế bào động vật

a) Nhân bản vô tính: Kỹ thuật tạo ra các bản sao của 1 cá thể từ tế bào sinh dưỡng.

- Trong tự nhiên: Một hợp tử bị tách ra thành nhiều phôi riêng biệt, tạo thành những cá thể giống nhau.
- Phương pháp nhân bản vô tính: Nhân bản từ nhân tế bào xôma (tế bào sinh dưỡng), không cần nhân tế bào sinh dục, chỉ cần tế bào chất của noãn bào.

- Ví dụ: Quy trình nhân bản cừu Dolly 1997

- Cừu (1) cho TB trứng: loại bỏ nhân của TB trứng
- Cừu (2) cho TB tuyến vú: tách lấy nhân TB tuyến vú, đưa vào tế bào trứng đã bỏ nhân.
- Nuôi cấy trứng có nhân 2n trong ống nghiệm → phôi
- Cấy phôi vào tử cung của cừu (3) mang thai giùm → cừu Dolly mang đặc điểm di truyền giống cừu (2).

- Ý nghĩa:

- Duy trì tính trạng tốt từ động vật cho nhân tế bào, nhân nhanh giống vật nuôi quý hiếm
- Tạo các giống động vật mang gen người → Cung cấp cơ quan nội tạng cho người bệnh.

b) Cấy truyền phôi

- Cắt phôi động vật thành nhiều phôi cấy vào tử cung động vật khác nhau của loài đó → tạo nhiều con có kiểu gen giống nhau

- Ý nghĩa: nhân giống nhanh và tạo được nhiều cá thể có cùng một kiểu gen (thường áp dụng đối với động vật quý hiếm và sinh sản chậm).

BÀI 20: TẠO GIỐNG NHỜ CÔNG NGHỆ GEN

I. CÔNG NGHỆ GEN

1. Khái niệm

- Công nghệ gen là một quy trình tạo ra các sinh vật có gen bị biến đổi hoặc có thêm gen mới từ đó tạo thành cơ thể với những đặc điểm mới.

2. Kỹ thuật chuyển gen:

- Một số thuật ngữ dùng trong kỹ thuật chuyển gen:

- + *Gen cần chuyển*: Là gen của tế bào cho cần đưa vào tế bào nhận để điều khiển tổng hợp protein mong muốn phục vụ cho nhiều mục đích khác nhau.

- + *Thể truyền (vecto chuyển gen)* là một phân tử ADN nhỏ mang được gen cần chuyển. Có khả năng nhân đôi một cách độc lập với hệ gen của tế bào, cũng như có thể gắn vào hệ gen của tế bào, thường là plasmid hoặc thể thực khuẩn

- Kỹ thuật chuyển gen là kỹ thuật tạo ADN tái tổ hợp để chuyển gen từ tế bào này sang tế bào khác. Gồm 3 bước:

- Bước 1: Tạo ADN tái tổ hợp

- + Tách thể truyền và gen cần chuyển ra khỏi tế bào.

- + Xử lý bằng enzym restrictase (cắt giới hạn) để tạo “đầu dính” khớp với nhau.

- + Dùng enzym ligase (nối) để gắn gen cần chuyển vào thể truyền tạo ADN tái tổ hợp.

- Bước 2: Đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận: Chuyển ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận nhờ dùng CaCl_2 hay xung điện để làm dẫn màng sinh chất

- Bước 3: Phân lập dòng tế bào chứa ADN tái tổ hợp: nhờ **sản phẩm của gen đánh dấu ở thể truyền** → biết được tế bào có ADN tái tổ hợp

II. TẠO SINH VẬT BIẾN ĐỔI GEN

1. **Khái niệm**: Là sinh vật mà hệ gen được biến đổi theo lợi ích con người.

2. **Kỹ thuật**: Hệ gen được biến đổi theo 3 cách:

- Cách 1: Thêm gen lạ vào hệ gen → Sinh vật chuyển gen.

- Cách 2: Biến đổi 1 gen đã có sẵn trong hệ gen nhằm:

- + Tạo nhiều sản phẩm hơn.

- + Biểu hiện khác thường.

- Cách 3: Loại bỏ hay gây bất hoạt gen không mong muốn nào đó trong hệ gen.

3. Thành tựu

Động vật chuyển gen	- Chuyển gen tạo protein huyết tương người trong sữa cừu - Dê biến đổi gen có chứa gen quy định protein tơ nhện → Kéo tơ nhện từ sữa dê sản xuất áo chống đạn.
Cây trồng biến đổi gen	- Chuyển gen kháng sâu từ vi khuẩn sang cây bông → Bông vải kháng sâu hại - Lúa có gen tổng hợp β- caroten → gạo vàng
VSV biến đổi gen	- Chuyển gen insulin của người vào vi khuẩn E.coli → sản xuất insulin chữa bệnh tiểu đường. - Chuyển gen cắt liên kết Hidro của chất hữu cơ, dầu mỡ vào một chủng vi khuẩn → dùng vi khuẩn làm sạch môi trường.

CHƯƠNG V: DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

BÀI 21: DI TRUYỀN Y HỌC

Khái quát về di truyền y học:

- Là bộ phận của di truyền học người, nghiên cứu nguyên nhân và cơ chế các bệnh di truyền ở người để từ đó đề ra cách phòng, chữa trị.
- Nghiên cứu ở 2 nhóm lớn:
 - + Bệnh di truyền phân tử.
 - + Hội chứng liên quan đến đột biến NST (cấu trúc, số lượng NST).

I. BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ

1. Khái niệm

- Bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền được nghiên cứu ở mức độ phân tử.
- Phần lớn các bệnh di truyền phân tử do đột biến gen.

2. Nguyên nhân và cơ chế: Do các tác nhân vật lý, hóa học, sinh học → Đột biến gen.

- Alen bị đột biến khiến:
 - + Protein không được tổng hợp.
 - + Tăng hoặc giảm số lượng protein.
 - + Protein bị đổi chức năng.

⇒ Rối loạn cơ chế chuyển hóa trong tế bào, cơ thể.

Ví dụ: Bệnh mù màu, pheninkêto niệu, bạch tạng,...

3. Mức biểu hiện của bệnh: Tùy thuộc vào loại protein do gen đột biến tổng hợp.

* Bệnh pheninkêto niệu:

- Nguyên nhân: Gen mã hóa enzym chuyển hóa phenylalanin thành tirozin bị đột biến.
- Cơ chế: Protein tạo enzym không được tổng hợp nên phenylalanin bị ứ đọng trong máu lên não gây độc tế bào thần kinh.
- Biểu hiện: Bệnh nhân thiếu năng trí tuệ → Mất trí, cơ teo nhỏ kéo dài.
- Chữa trị: Bệnh có thể được chữa trị nếu giảm phenylalanin trong thức ăn một cách hợp lý.

II. HỘI CHỨNG LIÊN QUAN ĐỘT BIẾN NST

1. Khái niệm

- Do đột biến NST liên quan đến nhiều gen → Hàng loạt tổn thương ở hệ cơ quan → Hội chứng bệnh.

2. Hội chứng DOWN

- Nguyên nhân: Do thừa 1 NST 21 → NST thứ 21 có dạng thể ba.
 - Thường do rối loạn trong giảm phân tạo giao tử ở người mẹ làm phát sinh giao tử thừa 1 NST 21, giao tử này thụ tinh với giao tử bình thường → Hội chứng DOWN.
 - Hậu quả: Gây mất cân bằng gen, người bệnh vẫn sống.
 - Biểu hiện: Thấp bé, má phệ, cổ rụt, khe mắt xếch, lưỡi dày lè ra, dị tật tim, ống tiêu hóa.
 - Phòng ngừa: Hội chứng DOWN có liên quan đến những người mẹ lớn tuổi.
- ⇒ Không nên sinh con ở tuổi ≥ 42 .

III. BỆNH UNG THƯ

1. Khái niệm

- Bệnh do tăng sinh không kiểm soát được của một số tế bào tạo nên khối u chèn ép các cơ quan khác (khối u ác tính).

2. Nguyên nhân: Chưa xác định rõ do tác nhân gây đột biến gen, đột biến NST.

3. Cơ chế:

- Do hai nhóm gen kiểm soát chu kỳ tế bào bị đột biến.
- Bình thường hai gen trên hoạt động điều hòa, một trong hai gen đột biến thì phân bào không kiểm soát → Ung thư.

a. Gen tiền ung thư: Gen qui định các yếu tố sinh trưởng.

- Khi bình thường: Sản xuất protein enzym điều hòa quá trình phân bào → Phân bào vừa phải.
- Khi đột biến thành gen ung thư (trội): Sản xuất protein enzym điều hòa quá trình phân bào quá nhiều → Tăng tốc độ phân bào → Khối u. Thường không di truyền vì ở tế bào soma.

b. Gen ức chế khối u: Làm khối u không hình thành.

- Nếu gen này bị đột biến (lặn) → Khối u không bị ức chế → Ung thư.

4. Cách chữa: Là bệnh nan y chưa có thuốc đặc trị, người ta thường dùng tia phóng xạ và hoá chất để tiêu diệt khối u (xạ trị, hoá trị), nhưng sẽ gây nên tác dụng phụ rất nặng nề cho người bệnh.

IV. Một số bệnh di truyền học Người:

Hội chứng Down	Cặp NST số 21 có 3 chiếc
Hội chứng Tóc nơ	Cặp NST giới tính chỉ có 1 chiếc X (OX) – Nữ giới
Hội chứng Siêu nữ	Cặp NST giới tính chỉ có 3 chiếc X (XXX) – Nữ giới
Hội chứng Claiphento	Cặp NST giới tính chỉ có 2 chiếc X (XXY) – Nam giới

Hội chứng Mèo kêu	Cặp NST số 5 bị mất đoạn
Hội chứng Patau	Cặp NST số 13 có 3 chiếc
Hội chứng Edwards	Cặp NST số 18 có 3 chiếc

BÀI 22: BẢO VỆ VỐN GEN LOÀI NGƯỜI VÀ MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC

I. BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI

* Vấn đề: Các loại đột biến tăng lên → “gánh nặng di truyền” làm sao để hạn chế đột biến và bảo vệ vốn gen.

1. Tạo môi trường sạch hạn chế tác nhân gây đột biến

2. Tư vấn di truyền sàng lọc trước sinh và sơ sinh

a. Tư vấn di truyền

- Tiên đoán bệnh di truyền → Tư vấn.
- Lập phả hệ.
- Tìm cơ chế di truyền bệnh.

b. Sàng lọc trước sinh:

- Có hai cách: Chọc dò dịch ối, sinh thiết tua nhau thai để nghiên cứu NST, ADN, chỉ tiêu hoá sinh → Phát hiện đột biến → Ngưng thai hay tiếp tục giữ thai.

c. Chẩn đoán trẻ sơ sinh:

- Phát hiện sớm khuyết tật → Biện pháp hạn chế hậu quả do đột biến gây ra.

3. Liệu pháp gen

a. Khái niệm

- Là kỹ thuật chữa bệnh di truyền bằng cách thay thế các gen đột biến gây bệnh trong cơ thể người bằng các gen lành.

b. Tiến hành: gồm 3 bước

- Tách tế bào có gen đột biến của bệnh nhân.
- Nối gen bình thường vào ADN của virus (đã loại bỏ gen gây bệnh của virus) tạo ra ADN tái tổ hợp.

- Chọn dòng tế bào có ADN tái tổ hợp (gen bình thường) vào cơ thể bệnh nhân để thay thế tế bào có gen đột biến.

- Tuy nhiên liệu pháp này chưa hoàn thiện vì virus có thể làm hỏng gen khác.

II. MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC

1. Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người

- Lo ngại về bệnh tật của mình, hồ sơ di truyền của mỗi cá nhân có bị xã hội chống lại chính cá nhân đó hay không? (xin việc làm, kết hôn,...)

2. Công nghệ gen và công nghệ tế bào gây tác động xấu

- Các sản phẩm của biến đổi gen ảnh hưởng đến đời sống, sức khỏe của con người hay không?

+ Sinh vật chuyển gen → Thức ăn không an toàn.

+ Cỏ dại nhiễm gen kháng thuốc diệt cỏ.

+ Sâu, côn trùng có ích cũng nhiễm thức ăn diệt sâu.

+ Vi sinh vật gây bệnh có gen kháng thuốc kháng sinh diệt nó.

+ Không “nhân bản vô tính” người vì không có giá trị đạo đức.

3. Di truyền trí tuệ

- Khái niệm: Là chỉ số đo khả năng trí tuệ của mỗi người.

- Khả năng trí tuệ và sự di truyền: Tính di truyền có ảnh hưởng ở mức độ nhất định đến khả năng trí tuệ. Không thể chỉ căn cứ vào IQ để đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ.

4. Di truyền học và bệnh AIDS

a. Nguyên nhân: Virus HIV gây ra.

- ARN của HIV dùng enzym phiên mã ngược tạo ADN xen vào ADN tế bào bạch cầu người → Suy giảm khả năng miễn dịch của cơ thể → Bị nhiễm cơ hội một số vi sinh vật gây bệnh khác: sốt lao, lao, tiêu chảy, viêm màng não, ung thư → Chết.

b. Phòng và chống:

- Có hiểu biết về bệnh và sống lành mạnh.

- Chặn đứng nguy cơ lây bệnh cho mình và cộng đồng: Tuyên truyền để mọi người cùng thực hiện các biện pháp phòng và chống bệnh; Hướng dẫn người nhiễm HIV sống hoà nhập, giúp ích cho cộng đồng,...
