

# ÔN TẬP

## VẬT CHẤT DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ - AXIT NUCLÊIC

- Vật chất di truyền ở cấp độ phân tử là: AXIT NUCLÊIC
- Axit nuclêic gồm 2 loại: ADN và ARN
  - + ADN: Thường gồm 2 mạch đơn, thành phần gồm 4 loại nu là: A, T, G, X
  - + ARN: Có 1 mạch đơn, thành phần gồm 4 loại nu là: A, U, G, X.
- Có 3 loại: ARN thông tin (mARN), ARN vận chuyển (tARN), ARN ribôxôm (rARN)

### I. CẤU TẠO ADN

#### 1. Cấu tạo hoá học

- ADN cấu tạo theo nguyên tắc đa phân, mỗi đơn phân là một nuclêôtit (nu).
- Mỗi nu gồm 3 phần:

- + Đường đêôxiribose  $C_5H_{10}O_4$  ( trong ARN: đường ribose  $C_5H_{10}O_5$ )
  - + Nhóm photphat:  $H_3PO_4$
  - + 1 trong 4 loại bazơ nitric: (A: Adênin, T: Timin, G: Guanin, X: Xitôzin)
- (Trong ARN: A, U: Uraxin, G, X)

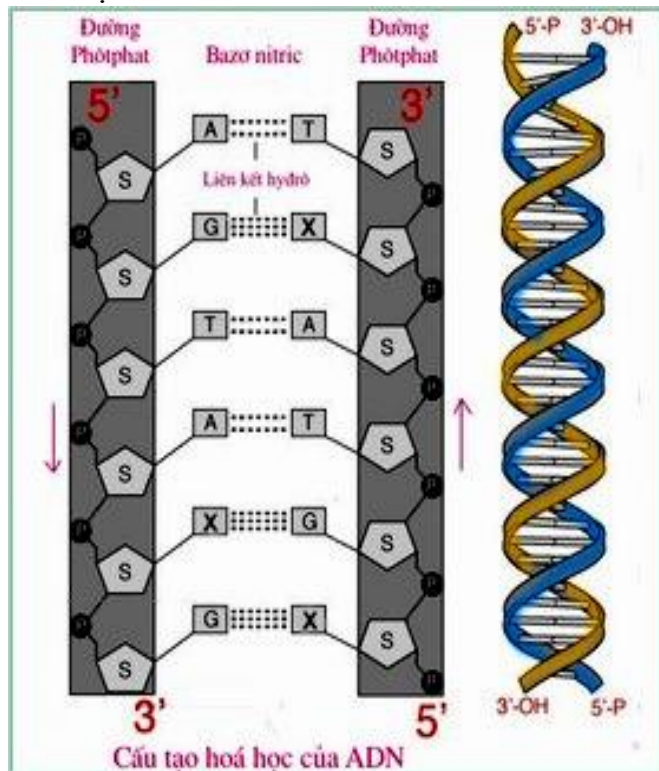
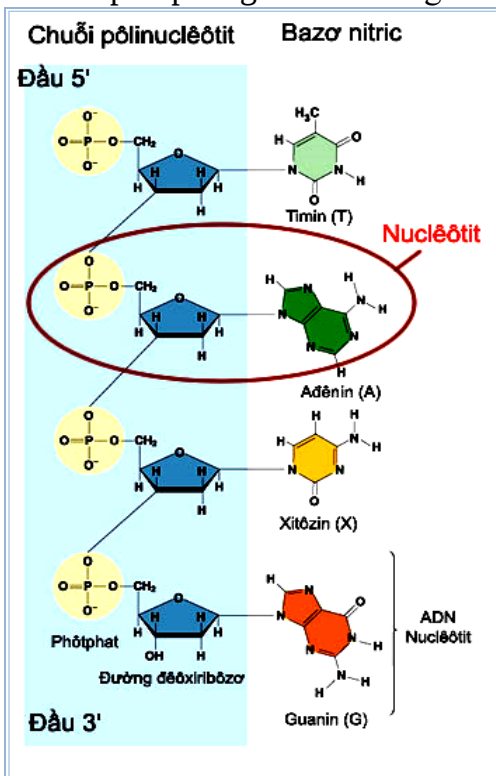
Mỗi nu khác nhau bởi các bazơ nitric, nên người ta gọi tên nu bằng tên các bazơ nitric mà nó mang

→ Có 4 loại nu: A, T, G, X (trong ARN: A, U, G, X)

- Bazơ nitric được chia làm 2 nhóm: Bazơ nhỏ (T (U) và X) và Bazơ lớn (A và G)

- Trong mỗi nu:

- + Bazơ nitric gắn với đường đêôxiribose ở vị trí cacbon số 1'
- + Nhóm photphat gắn với đường đêôxiribose ở vị trí cacbon số 5'



#### 2. Cấu tạo không gian

- ADN gồm 2 mạch pôlinuclêôtit song song ngược chiều, xoắn quanh một trục từ trái sang phải.
  - + Mạch gốc (mạch khuôn) có chiều từ 3' → 5'
  - + Mạch bổ sung có chiều từ 5' → 3'
- Trên mỗi mạch đơn, các nu liên kết với nhau bằng liên kết cộng hóa trị (giữa đường đêôxiribose ở vị trí cacbon số 3' của nu này với nhóm photphat của nu kia), gọi là liên kết dọc
- Giữa 2 mạch đơn, các bazơ nitric của 2 nu đối diện liên kết với nhau bằng liên kết hydro theo nguyên tắc bổ sung (NTBS), gọi là liên kết ngang.

Theo NTBS: A chỉ liên kết với T bằng 2 liên kết hydro  
G chỉ liên kết với X bằng 3 liên kết hydro

→ Số lượng nu:  $A = T$   
 $G = X$

- ADN thường có kích thước lớn và chứa nhiều gen
  - + Ở tế bào nhân sơ, ADN thường có cấu trúc dạng vòng.
  - + Ở tế bào nhân thực, ADN thường có cấu trúc dạng thẳng.

**3. Chức năng của ADN:** Mang, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền.

**II. ARN: Xem chi tiết ở bài 2**

**III. PRÔTÊIN:**

- Cấu tạo từ 20 loại axit amin (aa) khác nhau.
- Prôtêin có 4 bậc cấu trúc không gian.
- Mỗi phân tử Prôtêin đặc trưng về: Số lượng, thành phần, và trật tự sắp xếp các aa.

# PHẦN NĂM. DI TRUYỀN HỌC

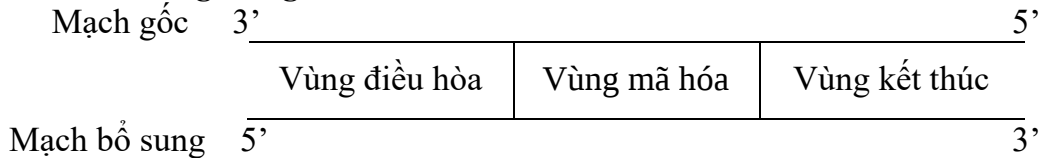
## Chương I. Cơ Chế Di Truyền Và Biến Di

### Bài 1. GEN - MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN

#### I. Gen

**1. Khái niệm:** Gen là một đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hóa một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.

**2. Cấu trúc chung của gen cấu trúc**



#### II. Mã di truyền

- Mã di truyền là trình tự sắp xếp nuclêôtit trên gen (ADN) quy định trình tự sắp xếp các axit amin trên prôtêin.

- Mã di truyền là mã bộ ba (cứ 3 nu kế tiếp trên mạch gốc của gen mã hóa cho 1 axit amin).

- Được đọc trên mRNA theo chiều 5' → 3'

- Đặc điểm:

+ Tính liên tục (cứ 3 nu kế tiếp nhau quy định 1 axit amin, không gộp lên nhau).

+ Tính đặc hiệu (một bộ ba nhất định mã hóa cho 1 axit amin xác định).

+ Tính thoái hóa (nhiều bộ ba khác nhau cùng mã hóa cho 1 loại axit amin; ngoại trừ AUG, UGG).

+ Tính phổ biến: đa số các loài đều dùng chung một bộ mã di truyền.

- Số lượng: Có tất cả  $4^3 = 64$  bộ ba (codon), trong đó:

+ Có 3 bộ ba không mã hóa cho axit amin nào (bộ ba kết thúc): 5'UAA3', 5'UAG3', 5'UGA3'

+ Có 61 bộ ba mã hóa axit amin.

Trong đó, 5'AUG3' là bộ ba mở đầu dịch mã và quy định axit amin Metiônin ở sinh vật nhân thực (hoặc Foocmin mêtêiônin ở sinh vật nhân sơ).

- Thuật ngữ:

+ Trên ADN gọi là bộ ba mã gốc (triplet) 3' → 5'

+ Trên mRNA gọi là bộ ba mã sao (codon) 5' → 3'

+ Trên tARN gọi là bộ ba đối mã (anticodon) 3' → 5'

#### III. Quá trình nhân đôi ADN (tái bản, sao chép)

- ADN có khả năng nhân đôi tạo thành 2 phân tử ADN con giống nhau và giống ADN mẹ.

- Nơi xảy ra: nhân tế bào (ở tế bào nhân thực) hoặc tế bào chất (ở tế bào nhân sơ)

- Thời điểm: pha S của kì trung gian của quá trình phân bào.

- Diễn biến của quá trình nhân đôi ADN ở sinh vật nhân sơ:

**a. Bước 1: Tháo xoắn phân tử ADN**

Nhờ enzym tháo xoắn, duỗi và tách dần 2 mạch của ADN tạo nên chạc tái bản (hình chữ Y).

**b. Bước 2: Tổng hợp các mạch ADN mới**

+ Nhờ enzym ADN-pôlimeraza, sử dụng mạch khuôn theo chiều 3' → 5' để tổng hợp mạch mới theo chiều 5' → 3' bằng cách lắp ráp các nu tự do theo nguyên tắc bổ sung (A = T, G ≡ X) với mạch khuôn của ADN.

+ Trên mạch khuôn chiều 3' → 5', mạch mới được tổng hợp liên tục (cùng chiều tháo xoắn).

+ Trên mạch khuôn chiều 5' → 3', mạch mới được tổng hợp gián đoạn, tạo những đoạn Okazaki. Sau đó các đoạn Okazaki được nối với nhau nhờ enzym nối (ligaza).

+ ADN tổng hợp đến đâu thì 2 mạch của ADN mới xoắn lại đến đó.

**c. Bước 3: Hai phân tử ADN được tạo thành**

- Kết quả:

+ Từ 1 phân tử ADN qua 1 lần tự nhân đôi → 2 ADN con giống nhau và giống với ADN mẹ.

- + Từ 1 phân tử ADN qua n lần tự nhân đôi liên tiếp  $\rightarrow 2^n$  ADN con giống nhau và giống với ADN mẹ.
- Các nguyên tắc nhân đôi:
  - + **Nguyên tắc bổ sung:** A liên kết với T, G liên kết với X
  - + **Nguyên tắc bán bảo toàn (bán bảo tồn):** Phân tử ADN con được tạo ra có một mạch của ADN (mẹ) ban đầu, một mạch vừa được tổng hợp từ môi trường.
  - + **Nguyên tắc khuôn mẫu:** Mạch mới của ADN con được tổng hợp dựa trên mạch khuôn của ADN mẹ.
  - + **Nguyên tắc nửa gián đoạn:** ADN-pôlimeraza chỉ tổng hợp mạch mới theo chiều  $5' \rightarrow 3'$  nên trên mạch khuôn  $5' \rightarrow 3'$  mạch mới được tổng hợp ngắt quãng (gián đoạn) tạo nên những đoạn Okazaki
- Ý nghĩa: là cơ sở cho NST tự nhân đôi, giúp bộ NST của loài giữ tính đặc trưng và ổn định qua các thế hệ tế bào.

-----//-----

## Bài 2. PHIÊN MÃ VÀ DỊCH MÃ

### 1. Cấu trúc và chức năng của các loại ARN

- ARN chỉ có một mạch pôlinuclêôit, cấu tạo từ 4 loại ribonuclêôit: A, U, G, X.
- Có nguồn gốc từ mạch gốc của ADN  $\rightarrow$  chiều  $5' \rightarrow 3'$
- ARN có 3 loại:
  - + ARN thông tin (mARN): mạch thẳng, có chứa bộ ba mã sao (codon). Chức năng: làm khuôn để tổng hợp protein.
  - + ARN vận chuyển (tARN): xoắn, dạng chữ T có 3 thùy, chứa bộ ba đối mã (anticodon), mang aa ở đầu  $3'$ . Chức năng: vận chuyển axit amin tương ứng (người phiên dịch).
  - + ARN riboxom (rARN): mạch đơn, xoắn. Chức năng: kết hợp với protein tạo nên riboxom.

### 2. Phiên mã (sao mã)

- Là quá trình tổng hợp ARN dựa trên mạch gốc ADN.
- Nơi xảy ra: nhân tế bào (ở tế bào nhân thực) hoặc tế bào chất (ở tế bào nhân sơ).
- Quá trình: gồm 3 giai đoạn
  - + Giai đoạn mở đầu: nhờ enzym ARN polymeraza bám vào vùng điều hòa làm gen tháo xoắn để lộ mạch gốc  $3' \rightarrow 5'$  và bắt đầu tổng hợp mARN tại vị trí đặc hiệu.
  - + Giai đoạn kéo dài: enzym ARN polymeraza trượt trên mạch gốc  $3' \rightarrow 5'$  để tổng hợp mARN  $5' \rightarrow 3'$  theo nguyên tắc bổ sung ( $A_{gốc} = U_{mt}$ ;  $T_{gốc} = A_{mt}$ ;  $G_{gốc} \equiv X_{mt}$ ;  $X_{gốc} \equiv G_{mt}$ ).
  - Vùng gen nào phiên mã xong thì 2 mạch đơn đóng xoắn ngay lại.
  - + Giai đoạn kết thúc: enzym ARN polymeraza gặp tín hiệu kết thúc ở cuối gen thì dừng phiên mã, mARN được giải phóng.

Ở tế bào nhân sơ: mARN sau phiên mã được trực tiếp làm khuôn tổng hợp protein.

- Kết quả: + Từ 1 gen qua 1 lần phiên mã  $\rightarrow$  1 phân tử ARN.  
+ Từ 1 gen qua n lần phiên mã  $\rightarrow$  n phân tử ARN.
- Đặc điểm: + Chỉ có một mạch ADN làm khuôn (mạch gốc).  
+ Chỉ có một loại enzym tham gia.  
+ Chỉ phiên mã một đoạn của ADN.  
+ Theo nguyên tắc bổ sung:  $A_{mg} - U_{mt}$ ,  $T_{mg} - A_{mt}$ ,  $G_{mg} - X_{mt}$ ,  $X_{mg} - G_{mt}$

### 3. Dịch mã (giải mã)

- Là quá trình tổng hợp protein từ mARN.
- Nơi xảy ra: riboxom ở tế bào chất.
- Quá trình: gồm 2 giai đoạn
  - + Hoạt hóa axit amin: Axit amin + ATP + tARN<sub>tương ứng</sub>  $\xrightarrow{\text{Enzim}}$  aa - tARN\*
  - + Tổng hợp chuỗi polipeptit: gồm 3 giai đoạn: mở đầu, kéo dài chuỗi polipeptit và kết thúc.

- Kết quả: 1 ribôxôm trượt trên mARN 1 lần tạo 1 phân tử prôtêin.  
n ribôxôm trượt trên mARN k lần tạo (nk) phân tử prôtêin.
- Hiện tượng nhiều riboxom cùng dịch mã trên 1 mARN gọi là poliriboxom (polixom) giúp tăng hiệu suất tổng hợp protein.
- Bản chất: dịch mã (quá trình tổng hợp prôtêin) thực chất là quá trình truyền đạt thông tin di truyền.

#### 4. Cơ chế phân tử của hiện tượng di truyền

ADN Nhân đôi → ADN Phiên mã → mARN Dịch mã → Prôtêin Biểu hiện → Tình trạng cơ thể.

-----//-----

### Bài 3: ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG GEN

#### I. Khái quát về điều hòa hoạt động gen

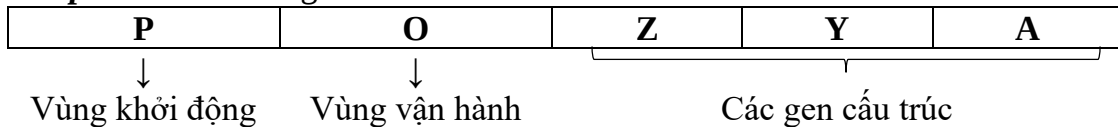
- Là quá trình điều hòa lượng sản phẩm của gen được tạo ra trong tế bào.  
Tế bào chỉ tổng hợp prôtêin cần thiết vào thời điểm thích hợp với 1 lượng cần thiết nhờ điều hòa hoạt động của gen.
- Ý nghĩa: đảm bảo hoạt động sống của tế bào.
- Các mức độ điều hòa hoạt động gen:
  - + Ở sinh vật nhân sơ: chủ yếu điều hòa phiên mã.
  - + Ở sinh vật nhân thực: điều hòa phiên mã, điều hòa dịch mã và điều hòa sau dịch mã.

#### II. Điều hòa hoạt động gen ở sinh vật nhân sơ

##### 1. Định nghĩa operon

- Là nhóm các gen cấu trúc có liên quan về chức năng được phân bố liền nhau và có chung một cơ chế điều hòa.

##### 2. Cấu trúc operon: Có 3 vùng:



- + **Vùng khởi động (P - prômoter):** nơi enzym ARN pôlimêraza bám vào để bắt đầu quá trình phiên mã.
- + **Vùng vận hành (O - operator):** nơi prôtêin điều hòa bám vào để ngăn cản quá trình phiên mã.
- + **Các gen cấu trúc:** mang thông tin mã hóa sản phẩm (ví dụ: operon Lac gồm các gen Z, Y và A: tổng hợp các enzyme phân giải đường lactôzơ).
- Gen điều hòa (R): + nằm trước operon (*không thuộc* operon)  
+ vai trò: tổng hợp nên prôtêin điều hòa.

##### 3. Sự điều hòa hoạt động của operon Lac

- Khi môi trường không có đường lactôzơ
  - + Gen điều hòa R tổng hợp protein ức chế.
  - + Protein ức chế gắn vào vùng O → cản phiên mã các gen Z, Y, A.
- Khi môi trường có đường lactôzơ
  - + Gen điều hòa R tổng hợp protein ức chế.
  - + Đường lactôzơ kết hợp với protein ức chế làm biến đổi cấu hình protein ức chế.
  - + Protein ức chế bị bất hoạt, không thể gắn vào vùng O → phiên mã các gen Z, Y, A.
  - + Khi đường lactôzơ bị phân giải hết thì protein ức chế lại gắn vào vùng O và quá trình phiên mã dừng lại.

-----//-----

## Bài 4. ĐỘT BIẾN GEN

### I. Khái niệm và phân loại

- Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen, liên quan đến 1 hoặc một số cặp nu, xảy ra tại một điểm nào đó trên ADN.
- Đột biến điểm là những biến đổi trong cấu trúc của gen liên quan đến 1 cặp nu.
- Các loại đột biến điểm: + Thay thế 1 cặp nu. + Thêm 1 cặp nu. + Mất 1 cặp nu.
- Thể đột biến là cá thể mang gen đột biến đã thể hiện ra kiểu hình.

### II. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh

1. **Tác nhân gây đột biến:** vật lý, hóa học, sinh học.

2. **Nguyên nhân gây đột biến:**

- + Do các rối loạn sinh lý, hóa sinh trong tế bào.
- + Do tác động của tác nhân vật lý, hóa học, sinh học của ngoại cảnh.

3. **Cơ chế phát sinh đột biến gen:**

a. Sự kết cặp không đúng trong quá trình nhân đôi ADN

Ví dụ: Trong quá trình nhân đôi ADN, nuclêôtit G kết cặp không đúng (kết cặp với T) sẽ tạo nên đột biến làm cho cặp G - X  $\rightarrow$  A - T.

b. Tác động của các tác nhân gây đột biến

- Tác động của tác nhân vật lý như: tia phóng xạ, tia tử ngoại, sốc nhiệt.

Ví dụ : Tia UV làm 2 phân tử T trên cùng 1 mạch gắn với nhau  $\rightarrow$  làm mất 1 cặp nu.

- Tác động của tác nhân hóa học như: + chất 5-BU làm thay thế cặp A - T bằng cặp G - X.  
+ chất EMS làm thay cặp G - X bằng cặp A - T  
+ chất ACRIDIN làm thêm hoặc mất 1 cặp nu.

- Tác động của tác nhân sinh học như: tác động của một số virus, như virus hecpet, virus viêm gan B...

### III. Đặc điểm, hậu quả và ý nghĩa của đột biến gen

#### 1. Đặc điểm

- Đột biến gen phát sinh phụ thuộc vào:
  - + Loại, liều lượng, cường độ của tác nhân gây đột biến.
  - + Đặc điểm cấu trúc của gen: gen càng bền vững càng khó đột biến.
- Tần số đột biến gen rất thấp (khoảng  $10^{-6}$  -  $10^{-4}$ ).

#### 2. Hậu quả

- Đột biến gen có thể có hại hoặc có lợi hay trung tính đối với thể đột biến.
- Đa số các đột biến điểm là vô hại (trung tính).
- Đột biến thay thế, thêm hay mất một cặp nuclêôtit có thể làm thay đổi trình tự các axit amin trong phân tử prôtêin, do đó làm thay đổi chức năng của prôtêin.
- Hậu quả của đột biến gen phụ thuộc vào: điều kiện môi trường và tổ hợp gen.

3. **Ý nghĩa:** cung cấp nguyên liệu (sơ cấp) chủ yếu cho quá trình tiến hóa và chọn giống tạo ra các giống mới.

-----//-----

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

### I. Nhiễm sắc thể

#### 1. Khái niệm

- NST là cấu trúc mang gen nằm trong nhân của tế bào nhân thực → cơ sở vật chất di truyền ở cấp độ tế bào. (Ở sinh vật nhân sơ: chưa có cấu trúc NST, mỗi tế bào chỉ chứa một phân tử ADN mạch kép, dạng vòng).

- NST cấu tạo từ ADN và protein (chủ yếu là histon).

- Có 2 loại NST: NST thường và NST giới tính.

- Trong tế bào sinh dưỡng, NST tồn tại thành các cặp NST tương đồng giống nhau về hình thái, kích thước và trình tự các gen, nên số lượng NST trong tế bào sinh dưỡng là số chẵn gọi là bộ NST lưỡng bội (ký hiệu  $2n$ ).

Ví dụ: ở người:  $2n = 46$ , ruồi giấm:  $2n = 8$ , cà chua:  $2n = 24$ .

- Trong giao tử, số lượng NST bằng  $\frac{1}{2}$  số NST của tế bào sinh dưỡng, gọi là bộ NST đơn bội (ký hiệu  $n$ ).

Ví dụ: Ở người:  $n = 23$ , ruồi giấm:  $n = 4$ , cà chua:  $n = 12$

#### 2. Đặc điểm

- Mỗi loài sinh vật đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình thái, cấu trúc.

- Có hình thái thay đổi qua các kì trong quá trình phân bào, thường nhìn rõ nhất ở kì giữa của nguyên phân (do NST co xoắn cực đại).

#### 3. Cấu trúc hiển vi của NST

- Mỗi NST gồm có 3 vùng:

+ Tâm động: vị trí liên kết với thoi phân bào, giúp NST di chuyển trong quá trình phân bào.

+ Vùng trình tự gen.

+ Đầu mút: bảo vệ các NST, làm cho các NST không dính vào nhau.

- Ở kì giữa của nguyên phân, mỗi NST gồm 2 crômatit gắn với nhau ở tâm động.

#### 4. Cấu trúc siêu hiển vi của NST

- Mỗi NST chứa 1 phân tử ADN rất dài, co xoắn ở nhiều mức độ khác nhau để có thể xếp gọn trong nhân tế bào và dễ dàng di chuyển trong quá trình phân bào.

- Các bậc cấu trúc của NST:

Nuclêôxôm (đoạn ADN gồm 146 cặp nu quấn quanh 8 phân tử protein histon ( $1\frac{3}{4}$  vòng))

↓ Nhiều nuclêôxôm

Sợi cơ bản (xoắn bậc 1:  $d = 11\text{ nm}$ )

↓

Sợi nhiễm sắc (xoắn bậc 2:  $d = 30\text{ nm}$ )

↓

Sợi siêu xoắn (xoắn bậc 3:  $d = 300\text{ nm}$ )

↓

Cromatit (xoắn bậc 4:  $d = 700\text{ nm}$ )

### II. Đột biến cấu trúc NST

#### 1. Khái niệm

- Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc NST.

- Bản chất: là sự sắp xếp lại các gen trên 1 NST hoặc giữa các NST → thường làm hỏng gen, mất cân bằng gen, tái cấu trúc lại các gen trên NST nên thường gây hại cho thể đột biến.

## 2. Nguyên nhân gây đột biến cấu trúc NST

- Nguyên nhân: do các tác nhân vật lý (tia phóng xạ, tia tử ngoại...), hóa học, sinh học (virus) hoặc do những rối loạn sinh lý, sinh hóa trong tế bào.
- Cơ chế chung:
  - + Các tác nhân gây đột biến ảnh hưởng đến quá trình tiếp hợp, trao đổi chéo... hoặc trực tiếp gây đứt gãy NST → làm phá vỡ cấu trúc NST.
  - + Các đột biến cấu trúc NST dẫn đến sự thay đổi trình tự và số lượng các gen, làm thay đổi hình dạng NST.

## 3. Các dạng đột biến cấu trúc NST

### a. Mất đoạn

- NST bị mất một đoạn → làm giảm số lượng gen trên NST.
- Hậu quả: thường gây chết.  
Ví dụ: Ở người, mất đoạn một phần vai ngắn NST số 5 gây nên hội chứng tiếng mèo kêu.  
mất đoạn nhỏ ở đầu NST số 21 gây ung thư máu.
- Ứng dụng: gây mất đoạn nhỏ để loại khỏi NST những gen không mong muốn ở một số giống cây trồng.

### b. Lặp đoạn

- Một đoạn của NST có thể lặp lại một hay nhiều lần → làm tăng số lượng gen trên NST.
- Hậu quả:
  - + Tăng hoặc giảm sự biểu hiện tính trạng.
  - + Làm mất cân bằng gen → có thể có hại; một số trường hợp đột biến lặp đoạn có lợi.  
Ví dụ: Ở ruồi giấm, lặp đoạn trên NST giới tính X làm mất lồi thành mắt dẹt.  
Ở lúa đại mạch có đột biến lặp đoạn làm tăng hoạt tính của enzyme amilaza  
→ có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia.
- Ý nghĩa: Lặp đoạn NST dẫn đến lặp gen tạo điều kiện cho đột biến gen → tạo alen mới.

### c. Đảo đoạn

- Một đoạn NST đứt ra, đảo ngược 180° và nối lại → không thay đổi số lượng gen, nhưng làm thay đổi trình tự gen trên NST → thay đổi trạng thái hoạt động của gen.
- Hậu quả: có thể làm giảm khả năng sinh sản.
- Ý nghĩa: Đảo đoạn làm sắp xếp lại các gen góp phần tạo nguồn nguyên liệu cho tiến hóa.  
Ví dụ: Ở nhiều loài muỗi đảo đoạn tạo loài mới.

### d. Chuyển đoạn

- Trao đổi đoạn trên cùng một NST hoặc giữa các NST không tương đồng.  
→ làm thay đổi nhóm gen liên kết.
- Hậu quả: có thể gây chết hoặc làm giảm khả năng sinh sản.  
Ví dụ: Ở người chuyển đoạn không cân giữa NST số 22 với NST số 9, tạo NST số 22 ngắn hơn bình thường gây ung thư máu.  
Sử dụng các dòng côn trùng mang chuyển đoạn giảm khả năng sinh sản làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền.
- Ý nghĩa: Chuyển đoạn có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới.

## 4. Ý nghĩa

- Trong tiến hóa: + Tạo nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa (lặp đoạn).  
+ Góp phần hình thành loài mới (đảo đoạn, chuyển đoạn).
- Trong chọn giống: loại bỏ các gen xấu, tổ hợp các gen tốt để tạo giống mới, chuyển gen,...
- Trong nghiên cứu di truyền: xác định vị trí của gen trên NST → lập bản đồ gen.

-----//-----

## Bài 6. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

- Đột biến số lượng NST là đột biến làm thay đổi số lượng NST trong tế bào.

### I. Đột biến lệch bội (dị bội)

**1. Khái niệm:** Đột biến lệch bội là đột biến làm thay đổi số lượng NST ở 1 hay 1 số cặp NST tương đồng.

**2. Phân loại:** + Mất 1 chiếc NST của một cặp  $\rightarrow$  thể một nhiễm ( $2n - 1$ ).

+ Thêm 1 chiếc NST vào một cặp  $\rightarrow$  thể ba nhiễm ( $2n + 1$ ).

**3. Cơ chế phát sinh:** do rối loạn phân ly của 1 hay 1 số cặp NST trong kì sau của quá trình phân bào (làm 1 hay 1 số cặp NST không phân ly)  $\rightarrow$  tạo ra các tế bào hoặc giao tử không bình thường (thừa hay thiếu 1 vài NST).

Ví dụ: Trong giảm phân, 1 cặp NST không phân ly  $\rightarrow$  giao tử ( $n + 1$ ) và ( $n - 1$ ).

- Giao tử ( $n + 1$ ) x giao tử ( $n$ )  $\rightarrow$  hợp tử thể ba nhiễm ( $2n + 1$ ).

- Giao tử ( $n - 1$ ) x giao tử ( $n$ )  $\rightarrow$  hợp tử thể một nhiễm ( $2n - 1$ ).

**4. Hậu quả:** Đột biến lệch bội làm tăng hay giảm số lượng NST  $\rightarrow$  gây mất cân bằng hệ gen nên thường gây chết, giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản tùy loài.

Ví dụ: Ở người, một số hội chứng di truyền gây hại như:

- Hội chứng Đào: thể ba nhiễm ở cặp NST số 21 ( $2n + 1 = 46 + 1 = 47$  NST).

- Hội chứng Tớcơơ (OX): thể một nhiễm ở cặp NST giới tính ( $2n - 1 = 46 - 1 = 45$  NST).

- Hội chứng Claiphentơ (XXY): thể ba nhiễm ở cặp NST giới tính ( $2n + 1 = 46 + 1 = 47$  NST).

- Hội chứng 3X (XXX): thể ba nhiễm ở cặp NST giới tính ( $2n + 1 = 46 + 1 = 47$  NST).

**5. Ý nghĩa:** + Cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hóa.

+ Trong chọn giống, có thể sử dụng lệch bội để xác định vị trí của gen trên NST.

### II. Đột biến đa bội

#### 1. Phân loại

**a. Đột biến tự đa bội** (đa bội cùng loài)

- Đột biến tự đa bội là dạng đột biến làm tăng một số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và nhiều hơn  $2n$ .

- Phân loại: + Cơ thể  $3n, 5n, \dots$  được gọi là thể đa bội lẻ.

+ Cơ thể  $4n, 6n, \dots$  được gọi là thể đa bội chẵn.

- Cơ chế phát sinh: Do rối loạn phân ly của tất cả các cặp NST trong kì sau của quá trình phân bào  $\rightarrow$  tạo ra các tế bào hoặc giao tử không bình thường:

+ Trong nguyên phân, NST nhân đôi nhưng thoi phân bào không hình thành  $\rightarrow$  tất cả các NST không phân ly  $\rightarrow$  bộ NST trong tế bào tăng gấp đôi ( $2n \rightarrow 4n$ )

+ Trong giảm phân, tất cả các cặp NST không phân ly tạo các giao tử  $2n$ .

~ Giao tử  $2n$  x giao tử  $n$   $\rightarrow$  hợp tử ( $3n$ ) - thể tam bội (bất thụ).

~ Giao tử  $2n$  x giao tử  $2n$   $\rightarrow$  hợp tử ( $4n$ ) - thể tứ bội (hữu thụ).

**b. Đột biến dị đa bội** (đa bội khác loài)

- Dị đa bội là đột biến làm gia tăng số bộ NST đơn bội của 2 loài khác nhau trong 1 tế bào tạo thành thể song nhị bội.

- Thể song nhị bội là cơ thể chứa 2 bộ NST lưỡng bội của 2 loài khác nhau trong 1 tế bào.

- Cơ chế phát sinh: Lai xa kèm đa bội hóa.

+ Lai hai loài khác nhau có họ hàng thân thuộc  $\rightarrow$  con lai có sức sống nhưng bất thụ (không có khả năng sinh sản).

+ Đột biến đa bội con lai  $\rightarrow$  làm tăng gấp đôi số lượng cả 2 bộ NST 2 loài  $\rightarrow$  thể dị đa bội hữu thụ (có khả năng sinh sản).

#### Thí nghiệm của Karpechenko

P: Cải củ ( $2n = 18A$ ) x Cải bắp ( $2n = 18B$ )

G:  $n = 9A$   $n = 9B$

F<sub>1</sub>:  $n_A + n_B = 9A + 9B$

(con lai khác loài - bất thụ)

$\downarrow$  Đa bội hóa

$2n_A + 2n_B = 18A + 18B$

(Thể song nhị bội - hữu thụ)

## 2. Đặc điểm

Hiện tượng đa bội phổ biến ở thực vật, ít gặp ở động vật vì:

- Ở động vật: đa bội gây chết, đa bội lẻ không sinh sản → ít gặp
  - Ở thực vật: thể đa bội có khả năng sinh sản sinh dưỡng nên vẫn có khả năng duy trì.
    - + Tế bào đa bội có số lượng NST tăng → số lượng ADN tăng nên quá trình sinh tổng hợp các chất hữu cơ diễn ra mạnh mẽ.
    - + Thể đa bội có tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, phát triển khỏe, chống chịu tốt, năng suất cao.
    - + Các thể tự đa bội lẻ ( $3n$ ,  $5n$ , ...): hầu như không có khả năng sinh giao tử bình thường.
    - + Những giống cây ăn quả không hạt như: nho, dưa hấu, chuối, thường là thể tự đa bội lẻ.
- Ví dụ: Nho  $3n$ , dưa hấu  $3n$ : quả to, không hạt.

## 3. Vai trò

- Cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống vì góp phần tạo ra loài mới (chủ yếu là ở các loài thực vật có hoa).

-----//-----

## Chương II. Tính Quy Luật Của Hiện Tượng Di Truyền

### Bài 8. QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LI

1. **Đối tượng thí nghiệm của Mendel:** Đậu Hà Lan.

2. **Phương pháp nghiên cứu di truyền của Mendel:** phương pháp lai và phân tích con lai, gồm 4 bước

- **Bước 1:** Tạo các dòng thuần về từng tính trạng (bằng cách cho cây tự thụ qua nhiều thế hệ.).
- **Bước 2:** Lai các dòng thuần khác biệt về 1 hoặc nhiều tính trạng → thu thập và phân tích kết quả lai ở các đời con.
- **Bước 3:** Sử dụng toán xác suất để phân tích kết quả lai → đưa ra giả thuyết giải thích kết quả.
- **Bước 4:** Làm thí nghiệm chứng minh cho giả thuyết.

3. **Các quy luật của Mendel:** quy luật phân li và phân li độc lập.

4. **Thí nghiệm lai một tính trạng của Mendel**

a. **Thí nghiệm :**

P : Cây hoa đỏ (thuần chủng) x Cây hoa trắng (thuần chủng).

F<sub>1</sub>: 100% cây hoa đỏ → Cho các cây F<sub>1</sub> tự thụ phấn để tạo ra F<sub>2</sub>

F<sub>2</sub>: 705 cây hoa đỏ : 224 cây hoa trắng ≈ 3 cây hoa đỏ : 1 cây hoa trắng

- **Kết quả ở F<sub>2</sub>:**

+ Tỷ lệ kiểu hình: 3 hoa đỏ: 1 hoa trắng.

+ Tỷ lệ kiểu gen: 1 hoa đỏ thuần chủng : 2 hoa đỏ không thuần chủng : 1 hoa trắng thuần chủng

AA

Aa

aa

b. **Giả thuyết khoa học của Mendel**

- Mỗi tính trạng do 1 cặp nhân tố di truyền quy định. Trong tế bào chúng không hòa trộn vào nhau.
- Trong giao tử chỉ có 1 trong 2 thành viên của cặp.
- Khi thụ tinh, các giao tử tổ hợp ngẫu nhiên thành hợp tử.

c. **Chứng minh giả thuyết:** bằng phép lai phân tích

- Lai phân tích là phép lai giữa cá thể mang tính trạng trội với cá thể mang tính trạng lặn tương ứng.
- Mục đích: kiểm tra kiểu gen cá thể mang tính trội là đồng hợp tử hay dị hợp tử.
- Kết quả + Nếu F<sub>a</sub> đồng tính → cá thể mang tính trạng trội có kiểu gen đồng hợp (AA).
- + Nếu F<sub>a</sub> phân tính (1:1) → Cá thể mang tính trạng trội có kiểu gen dị hợp (Aa).

5. **Nội dung quy luật phân li:** (phân li đồng đều các alen về các giao tử)

- 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 một cách riêng rẽ, không hoà 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.

6. **Cơ sở tế bào học của quy luật phân li:**

- Trong tế bào sinh dưỡng, các cặp alen nằm trên các cặp NST tương đồng.
- Khi giảm phân tạo giao tử, mỗi NST trong từng cặp tương đồng phân li đồng đều về các giao tử → sự phân li đồng đều của các alen nằm trên nó.
- Trong thụ tinh, sự tổ hợp ngẫu nhiên của các NST trong giao tử đực và giao tử cái → sự tổ hợp của cặp alen tương ứng trong hợp tử.

7. **Điều kiện nghiệm đúng của quy luật phân li:**

- Bố mẹ phải thuần chủng. - Số lượng cá thể con lai phải lớn.
- Alen trội phải trội hoàn toàn so với alen lặn. - Sự phân li NST trong giảm phân bình thường.

8. **Ý nghĩa của quy luật phân li:** - Xác định tính trạng trội lặn.

- Kiểm tra kiểu gen của cá thể mang tính trội.

9. **Hiện tượng trội không hoàn toàn:** Là hiện tượng con lai mang kiểu hình trung gian giữa bố và mẹ thuần chủng.

| Tính trội hoàn toàn (ở đậu Hà Lan) |                            |   | Tính trội không hoàn toàn (ở hoa mồm chó) |                                   |                                    |   |               |
|------------------------------------|----------------------------|---|-------------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------|---|---------------|
| P <sub>tc</sub> :                  | Cây hoa đỏ                 | x | Cây hoa trắng                             | P <sub>tc</sub> :                 | Cây hoa đỏ                         | x | Cây hoa trắng |
|                                    | AA                         |   | aa                                        |                                   | AA                                 |   | aa            |
| G:                                 | A                          |   | a                                         | G:                                | A                                  |   | a             |
| F <sub>1</sub> :                   | 1 Aa (100% cây hoa màu đỏ) |   |                                           | F <sub>1</sub> :                  | 1 Aa (100% cây hoa màu hồng)       |   |               |
| F <sub>1</sub> x F <sub>1</sub> :  | Aa                         | x | Aa                                        | F <sub>1</sub> x F <sub>1</sub> : | Aa                                 | x | Aa            |
| G:                                 | ½ A, ½ a                   |   | ½ A, ½ a                                  | G:                                | ½ A, ½ a                           |   | ½ A, ½ a      |
| F <sub>2</sub> :                   | ¼ AA : ¼ Aa : ¼ Aa : ¼ aa  |   |                                           | F <sub>2</sub> :                  | ¼ AA : ¼ Aa : ¼ Aa : ¼ aa          |   |               |
| Tỉ lệ kiểu gen F <sub>2</sub> :    | 1 AA: 2 Aa: 1 aa           |   |                                           | Tỉ lệ kiểu gen F <sub>2</sub> :   | 1 AA: 2 Aa: 1 aa                   |   |               |
| Tỉ lệ kiểu hình F <sub>2</sub> :   | 3 hoa đỏ : 1 hoa trắng     |   |                                           | Tỉ lệ kiểu hình F <sub>2</sub> :  | 1 hoa đỏ : 2 hoa hồng: 1 hoa trắng |   |               |

-----//-----

## Bài 9. QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

### 1. Thí nghiệm lai hai tính trạng của Mendel:

P<sub>tc</sub>: Hạt vàng, trơn x Hạt xanh, nhăn

F<sub>1</sub>: 100% hạt vàng, trơn

Cho F<sub>1</sub> tự thụ phấn

F<sub>2</sub>: 315 hạt vàng, trơn : 108 hạt vàng, nhăn : 101 hạt xanh, trơn : 32 hạt xanh, nhăn

### \* Nhận xét kết quả thí nghiệm:

- Tính trạng hạt vàng là trội, hạt xanh là lặn. Tính trạng hạt trơn là trội, hạt nhăn là lặn.
- Tỉ lệ phân li của từng tính trạng riêng rẽ (màu hạt và hình dạng hạt) đều xấp xỉ 3 trội : 1 lặn (giống kết quả ở F<sub>2</sub> của quy luật phân li).
- Tỉ lệ kiểu hình chung F<sub>2</sub> (xét cả 2 tính trạng) xấp xỉ 9 : 3 : 3 : 1 = (3:1).(3:1)

→ tỉ lệ kiểu hình chung được tính bằng tích các tỉ lệ kiểu hình riêng (quy luật nhân xác suất).

**2. Nội dung quy luật phân li độc lập:** Khi các cặp alen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau thì chúng sẽ phân li độc lập trong quá trình hình thành giao tử.

### 3. Cơ sở tế bào học của quy luật phân li độc lập:

- 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 dẫn đến sự phân li độc lập và tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp alen.
- Sự kết hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử trong quá trình thụ tinh làm xuất hiện nhiều tổ hợp gen khác nhau → là cơ chế chính tạo biến dị tổ hợp.

### 4. Điều kiện nghiệm đúng cho quá trình phân li độc lập:

- Bố mẹ phải thuần chủng.
- Số lượng cá thể con lai phải lớn.
- Alen trội phải trội hoàn toàn so với alen lặn.
- Sự phân li NST trong giảm phân bình thường.
- Các cặp alen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau.

### 5. Sơ đồ lai của phép lai hai tính trạng

P<sub>tc</sub>: Hạt vàng, trơn x Hạt xanh, nhăn

AABB aabb

G: AB ab

F<sub>1</sub>: AaBb (100% hạt vàng, trơn)

F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>: AaBb x AaBb

G: (AB, Ab, aB, ab) (AB, Ab, aB, ab)

F<sub>2</sub>: (16 tổ hợp) → 9 kiểu gen

Tỉ lệ kiểu hình ở F<sub>2</sub>: 9 (A\_B\_) Hạt vàng, trơn ; 3 (A\_bb) Hạt vàng, nhăn

3 (aaB\_) Hạt xanh, trơn ; 1 (aabb) Hạt xanh, nhăn

## 6. Ý nghĩa của quy luật phân li độc lập:

- Dự đoán được tỉ lệ kiểu hình đời sau.
- Tạo biến dị tổ hợp tạo sự đa dạng phong phú cho sinh vật cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống.

## 7. Công thức tổng quát:

| Số cặp gen dị hợp | Số loại giao tử      | Số loại kiểu gen     | Tỉ lệ kiểu gen                 | Số loại kiểu hình    | Tỉ lệ kiểu hình            |
|-------------------|----------------------|----------------------|--------------------------------|----------------------|----------------------------|
| <b>n</b>          | <b>2<sup>n</sup></b> | <b>3<sup>n</sup></b> | <b>(1 : 2 : 1)<sup>n</sup></b> | <b>2<sup>n</sup></b> | <b>(3 : 1)<sup>n</sup></b> |

-----//-----

## Bài 10. TƯƠNG TÁC GEN VÀ TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN

### I. Tương tác gen không alen

#### 1. Khái niệm

- Tương tác gen không alen là sự tác động qua lại giữa nhiều gen không alen trong quá trình hình thành một kiểu hình.
- Bản chất của tương tác gen là sự tương tác giữa các sản phẩm của chúng để tạo nên kiểu hình.

#### 2. Các kiểu tương tác gen

##### a. Tương tác bổ sung

- Tương tác bổ sung là sự tác động qua lại của 2 hay nhiều gen trội không alen làm xuất hiện kiểu hình mới.
- Tỉ lệ đặc trưng: 9 : 7; 9 : 6 : 1; 9 : 3 : 3 : 1.
- Sơ đồ lai

P<sub>tc</sub>: Hoa trắng (dòng 1) AAbb x Hoa trắng (dòng 2) aaBB

G: Ab aB

F<sub>1</sub>: AaBb (100% Hoa đỏ)

F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>: AaBb (Hoa đỏ) x AaBb (Hoa đỏ)

G: AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

F<sub>2</sub>: (16 tổ hợp) → 9 kiểu gen

Tỉ lệ kiểu hình ở F<sub>2</sub>: 9 A<sub>-</sub>B<sub>-</sub> : 3 A<sub>-</sub>bb : 3 aaB<sub>-</sub> : 1 aabb

Hoa đỏ Hoa trắng Hoa trắng Hoa trắng → 9 hoa đỏ : 7 hoa trắng

#### Nhận xét:

+ Tỉ lệ 9 : 7 cho thấy ở F<sub>2</sub> có 16 tổ hợp gen → F<sub>1</sub> phải dị hợp về hai cặp gen (AaBb) nằm trên 2 cặp NST tương đồng khác nhau.

+ Với 16 tổ hợp gen nhưng lại không cho tỉ lệ kiểu hình 9 : 3 : 3 : 1, mà chỉ cho 2 loại kiểu hình với tỉ lệ 9 : 7 → kết luận tính trạng màu hoa do 2 cặp gen quy định theo kiểu tương tác bổ sung:

~ Kiểu gen có 2 gen trội A và B tương tác qua lại 9 A<sub>-</sub>B<sub>-</sub> → 9 hoa đỏ

~ Các kiểu khác: 3A<sub>-</sub>bb ; 3aaB<sub>-</sub> ; 1 aabb → 7 hoa trắng

##### b. Tương tác cộng gộp

- Tương tác cộng gộp là sự tác động qua lại của nhiều gen trội khác nhau theo kiểu:
  - + Mỗi alen trội có vai trò như nhau trong sự biểu hiện kiểu hình.
  - + Mỗi alen trội làm tăng sự biểu hiện kiểu hình một ít.
- Tỉ lệ đặc trưng: 15:1
- Ví dụ: Màu da người do 3 gen trội quy định theo kiểu tương tác cộng gộp → Kiểu gen càng có nhiều gen trội thì màu da càng đậm. Da đen có KG: AABBCC, da trắng có KG: aabbcc.
- Tương tác cộng gộp thường gặp ở loại tính trạng số lượng → được ứng dụng nhiều trong sản xuất.

**3. Điều kiện nghiệm đúng của tương tác gen:** Hai gen nằm trên 2 cặp NST cùng quy định 1 tính trạng → F<sub>2</sub> là biến dạng của 9 A<sub>-</sub>B<sub>-</sub> : 3 A<sub>-</sub>bb : 3 aaB<sub>-</sub> : 1 aabb.

#### 4. Ý nghĩa của tương tác gen

- Làm xuất hiện biến dị tổ hợp (xuất hiện tính trạng mới chưa có ở bố mẹ) → tạo sự đa dạng và phong phú cho sinh vật.
- Là nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống.

#### II. Tác động đa hiệu của gen (gen đa hiệu)

- Gen đa hiệu là hiện tượng một gen có thể tác động lên sự biểu hiện của nhiều tính trạng khác nhau (1 gen chi phối sự hình thành nhiều tính trạng).
  - Ví dụ: Ở người, gen  $Hb^A$  đột biến → gen  $Hb^S$ . Gen đột biến  $Hb^S$  quy định chuỗi  $\beta$ -hemôglôbin bị thay thế 1 axit amin (Glutamic thành valin), làm hồng cầu hình đĩa lõm biến đổi thành dạng lưỡi liềm gây nên hàng loạt bệnh lí như: rối loạn tâm thần, liệt, viêm phổi, thấp khớp, suy thận.
  - Ý nghĩa: Gen đa hiệu là cơ sở để giải thích hiện tượng biến dị di truyền liên quan.
- ⇒ Tương tác gen và gen đa hiệu không phủ nhận học thuyết Mendel mà chỉ mở rộng thêm học thuyết Mendel.

-----//-----

### Bài 11. LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN

#### 1. Thí nghiệm của Moocgan

##### a. Đối tượng: Ruồi giấm

- Phát hiện quy luật liên kết gen nhờ các phép lai: lai phân tích, lai thuận nghịch.

##### b. Thí nghiệm

| Thí nghiệm phát hiện liên kết gen                                 | Thí nghiệm phát hiện hoán vị gen                                                                                           |
|-------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| P <sub>tc</sub> : Ruồi xám, cánh dài x Ruồi đen, cánh cụt         |                                                                                                                            |
| F <sub>1</sub> : 100% thân xám, cánh dài                          |                                                                                                                            |
| Lai phân tích ruồi đực F <sub>1</sub>                             | Lai phân tích ruồi cái F <sub>1</sub>                                                                                      |
| P <sub>a</sub> : ♂ xám, cánh dài F <sub>1</sub> x ♀ đen, cánh cụt | P <sub>a</sub> : ♀ F <sub>1</sub> xám, cánh dài x ♂ đen, cánh cụt                                                          |
| F <sub>a</sub> : ½ xám, cánh dài : ½ đen, cánh cụt                | F <sub>a</sub> : 965 xám, cánh dài (41 %)<br>944 đen, cánh cụt (41 %)<br>206 xám, cánh cụt (9 %)<br>185 đen, cánh dài (9%) |

##### Nhận xét:

- Kết quả F<sub>1</sub> → tính trạng thân xám là trội so với thân đen, cánh dài là trội so với cánh ngắn.
- Kết quả lai phân tích ở ruồi đực F<sub>1</sub>:
  - + F<sub>a</sub> có tỉ lệ 1 : 1 (≠ 1 : 1 : 1 : 1 PLĐL của Mendel).
  - + Kiểu hình thân xám luôn đi với cánh dài, thân đen luôn đi với cánh ngắn.

→ Có hiện tượng liên kết gen.

- Kết quả lai phân tích ở ruồi cái F<sub>1</sub>:

F<sub>a</sub> có tỉ lệ 0,41 : 0,41 : 0,09 : 0,09 (≠ 1 : 1 : 1 : 1 PLĐL của Mendel).

→ Có hiện tượng hoán vị gen.

##### c. Điều kiện có liên kết gen: các gen không alen cùng nằm trên 1 NST.

#### 2. Liên kết gen hoàn toàn

- Liên kết gen hoàn toàn là hiện tượng nhiều gen nằm trên cùng một NST tạo thành 1 nhóm gen liên kết và có xu hướng di truyền cùng nhau.

##### - Đặc điểm:

- + 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 đơn bội (n) của loài đó.

Ví dụ: ruồi giấm 2n = 8 → có 4 nhóm gen liên kết.

- Ý nghĩa: + Hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp

+ Đảm bảo di truyền bền vững các nhóm gen quý (mong muốn) trên cùng 1 NST.



## Bài 12. DI TRUYỀN LIÊN KẾT GIỚI TÍNH VÀ DI TRUYỀN NGOÀI NHÂN

### I. Di truyền liên kết với giới tính

#### 1. NST giới tính

- NST giới tính là loại NST có chứa các gen quy định giới tính và có thể chứa các gen khác.
- Trong cặp NST giới tính, có những đoạn tương đồng và những đoạn không tương đồng.
  - + Ở cá thể XX các alen luôn tồn tại thành từng cặp tương đồng.
  - + Ở cá thể XY có những đoạn tương đồng (các alen tồn tại thành từng cặp) và có những đoạn không tương đồng (các alen không tồn tại thành từng cặp).

#### 2. Một số cơ chế tế bào học xác định giới tính bằng nhiễm sắc thể:

- Kiểu XX, XY
  - + Con cái XX, con đực XY: người, động vật có vú, ruồi giấm,...
  - + Con cái XY, con đực XX: chim, bướm, ếch nhái, bò sát, một số loài cá,...
- Kiểu XX, XO:
  - + Con cái XX, con đực XO: châu chấu, rệp, bọ xít...
  - + Con cái XO, con đực XX: bọ nhậy

#### 3. Di truyền liên kết với giới tính

- Di truyền liên kết với giới tính là hiện tượng di truyền các tính trạng do gen nằm trên NST giới tính quy định.
- Đặc điểm: + Lai thuận lai nghịch kết quả khác nhau.
  - + Tỷ lệ phân li kiểu hình khác nhau ở 2 giới.

##### a. Đặc điểm di truyền của gen trên X

##### - Thí nghiệm của Moocgan

| Phép lai thuận                                                     | Phép lai nghịch                                                                     |
|--------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| P <sub>tc</sub> : ♀ Mắt đỏ x ♂ Mắt trắng                           | P <sub>tc</sub> : ♀ Mắt trắng x ♂ Mắt đỏ                                            |
| F <sub>1</sub> : 100% ♀, ♂ mắt đỏ                                  | F <sub>1</sub> : 100% ♀ mắt đỏ : 100% ♂ mắt trắng                                   |
| F <sub>2</sub> : 100% ♀ mắt đỏ :<br>50% ♂ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng | F <sub>2</sub> : 50% ♀ mắt đỏ : 50% ♀ mắt trắng :<br>50% ♂ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng |

- Đặc điểm di truyền của gen trên X: Di truyền chéo.

##### - Sơ đồ lai

| Phép lai thuận                                                                                                       | Phép lai nghịch                                                                                                      |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| P <sub>tc</sub> : ♀ Mắt đỏ X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> x ♂ Mắt trắng X <sup>a</sup> Y                              | P <sub>tc</sub> : ♀ Mắt trắng X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> x ♂ Mắt đỏ X <sup>A</sup> Y                              |
| G: X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> , Y                                                                                 | G: X <sup>a</sup> X <sup>A</sup> , Y                                                                                 |
| F <sub>1</sub> : X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> , X <sup>A</sup> Y (100% ♀, ♂ m. đỏ)                                  | F <sub>1</sub> : X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> , X <sup>a</sup> Y (50% ♀ M.đỏ; 50% ♂ M.trắng)                        |
| F <sub>1</sub> x F <sub>1</sub> : X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> x X <sup>A</sup> Y                                   | F <sub>1</sub> x F <sub>1</sub> : X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> x X <sup>a</sup> Y                                   |
| G: X <sup>A</sup> , X <sup>a</sup> X <sup>A</sup> , Y                                                                | G: X <sup>A</sup> , X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> , Y                                                                |
| F <sub>2</sub> : X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> : X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> : X <sup>A</sup> Y : X <sup>a</sup> Y | F <sub>2</sub> : X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> : X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> : X <sup>A</sup> Y : X <sup>a</sup> Y |
| Kiểu hình F <sub>2</sub> :<br>100% ♀ m. đỏ : 50% ♂ m. đỏ : 50% ♂ m. trắng                                            | Kiểu hình F <sub>2</sub> :<br>50% ♀ m. đỏ : 50% ♀ m. trắng<br>50% ♂ m. đỏ : 50% ♂ m. trắng                           |

- Bệnh ở người do gen lặn trên X: Bệnh máu khó đông, bệnh mù màu.

##### b. Đặc điểm di truyền của gen trên Y

- Di truyền thẳng: truyền 100% cho giới dị giao tử XY
- Tật mọc túm lông ở vành tai, tật dính ngón 2 và 3 ở người chỉ biểu hiện ở nam giới.

##### c. Cơ sở tế bào học của di truyền liên kết với giới tính

Do sự phân li và tổ hợp của cặp NST giới tính dẫn đến sự phân li và tổ hợp của các gen nằm trên NST giới tính.

- d. Ý nghĩa: Phân biệt sớm cá thể đực và cái để điều chỉnh tỉ lệ đực : cái theo mục tiêu sản xuất.

## II. Di truyền ngoài nhân

- Di truyền ngoài nhân là hiện tượng di truyền các tính trạng do gen nằm ngoài nhân quy định.
- Gen ngoài nhân có ở ti thể và lục lạp có trong tế bào chất.
- Thí nghiệm của Côren: trên cây hoa phấn (1909).

| Phép lai thuận                   |                 | Phép lai nghịch                   |                |
|----------------------------------|-----------------|-----------------------------------|----------------|
| P: ♀ Cây lá đỏm                  | x ♂ Cây lá xanh | P: ♀ Cây lá xanh                  | x ♂ Cây lá đỏm |
| F <sub>1</sub> : 100% cây lá đỏm |                 | F <sub>1</sub> : 100% cây lá xanh |                |

### Nhận xét:

- + Kết quả của phép lai thuận và nghịch là khác nhau và khác biệt với phép lai của Mendel.
- + Đời F<sub>1</sub> luôn có kiểu hình giống dòng mẹ → Di truyền theo dòng mẹ.
- **Đặc điểm di truyền của gen ngoài nhân:**
  - + Lai thuận, lai nghịch có kết quả khác nhau.
  - + Kiểu hình con luôn giống mẹ, không phân tính ở thế hệ sau.
  - + Trong di truyền qua tế bào chất, vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của tế bào sinh dục cái.
- **Cơ sở tế bào học:** Khi thụ tinh, giao tử đực chỉ truyền nhân mà không truyền tế bào chất cho trứng → các gen nằm trong tế bào chất chỉ được mẹ truyền cho con qua tế bào chất của trứng.
- **Bệnh ở người do gen ngoài nhân:** Bệnh động kinh (do gen nằm trong ti thể quy định).

-----//-----

## Bài 13. ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG LÊN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN

### 1. Mối quan hệ giữa gen và tính trạng:

Gen (ADN) → mARN → prôtêin → Tính trạng.

### 2. Sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường:

- Bố mẹ không truyền cho con tính trạng hình thành sẵn mà truyền 1 kiểu gen.

Kiểu gen  $\xrightarrow{\text{Môi trường}}$  Kiểu hình

- Kiểu gen qui định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường.
- Kiểu hình được hình thành nhờ sự tương tác giữa kiểu gen và điều kiện môi trường
- Ví dụ:
  - + Ảnh hưởng của môi trường bên trong cơ thể.  
Thỏ Himalaya có bộ lông trắng nhưng ở tai, bàn chân, đuôi và mõm có lông đen do nhiệt độ ở vùng đó thấp hơn.
  - + Ảnh hưởng của môi trường bên ngoài cơ thể.
    - ~ Hoa cẩm tú cầu có cùng kiểu gen nhưng trồng ở độ pH khác nhau sẽ có màu hoa khác nhau.
    - ~ Hoa anh thảo, giống hoa đỏ thuần chủng (AA) khi trồng ở 35°C thì có hoa màu trắng (AA), trồng ở 20°C lại cho hoa đỏ (AA). Giống hoa trắng (aa) trồng ở nhiệt độ 20°C hay 35°C cũng cho hoa trắng.

⇒ Chứng tỏ môi trường có ảnh hưởng đến sự biểu hiện của kiểu gen.

### 3. Sự mềm dẻo kiểu hình

- Sự mềm dẻo kiểu hình (thường biến) là hiện tượng một kiểu gen có thể thay đổi kiểu hình trước những điều kiện môi trường khác nhau.
- Ví dụ: Cây rau mướt mọi trên cạn chỉ có một loại lá hình mũi mác. Khi mọc dưới nước nó có thêm một loại lá hình bản dài. Mọc dưới nước sâu hơn, nó chỉ có loại lá hình bản dài.
- Đặc điểm:
  - + Biến đổi đồng loạt, theo một hướng xác định (do sự tự điều chỉnh về sinh lí của sinh vật để thích nghi).
  - + Do môi trường quy định → không di truyền.
- Ý nghĩa: giúp sinh vật thích nghi với môi trường.

### 3. Mức phản ứng

- Mức phản ứng là tập hợp các kiểu hình của cùng 1 kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau.

Ví dụ: Cùng một kiểu gen I.

- Ở môi trường 1 → kiểu hình 1

- Ở môi trường 2 → kiểu hình 2

- Ở môi trường 3 → kiểu hình 3

⇒

Tập hợp các kiểu hình 1, kiểu hình 2, kiểu hình 3,... → gọi là mức phản ứng của kiểu gen I

- Do kiểu gen quy định → có thể di truyền.

- Các tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng.

Các tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp.

- Để xác định mức phản ứng của một kiểu gen cần tạo các cá thể có cùng kiểu gen và đặt trong các điều kiện môi trường khác nhau.

### 4. Vai trò của giống và kỹ thuật canh tác trong việc tăng năng suất cây trồng

- Giống (kiểu gen): quy định giới hạn năng suất (mức phản ứng)

- Kỹ thuật sản xuất (môi trường): quy định năng suất cụ thể của một giống trong giới hạn mức phản ứng do giống quy định.

- Năng suất (kiểu hình): là kết quả của giống và kỹ thuật sản xuất.

-----//-----

## **Chương III. Di Truyền Học Quần Thể**

### **Bài 16 & 17. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ**

#### **1. Quần thể**

##### **a. Khái niệm**

- Quần thể là một tập hợp các cá thể cùng loài, cùng sống trong một không gian xác định, tại một thời điểm xác định và có khả năng sinh sản tạo ra các thế hệ con cái để duy trì nòi giống.
- Về mặt di truyền học, quần thể gồm: quần thể tự phối và quần thể ngẫu phối.

##### **b. Đặc trưng của quần thể**

- Mỗi quần thể sinh vật thường có một vốn gen đặc trưng, thể hiện ở tần số các alen và tần số các kiểu gen của quần thể.

+ Tần số alen là tỉ lệ % giữa số lượng alen đó trên tổng số alen của các loại alen khác nhau của gen đó trong quần thể (hay tỉ lệ % số giao tử mang alen đó trong quần thể).

+ Tần số kiểu gen là tỉ lệ % giữa số cá thể có kiểu gen đó trên tổng số cá thể có trong quần thể.

- Tần số các kiểu gen của quần thể còn gọi là cấu trúc di truyền của quần thể (thành phần kiểu gen của quần thể).

#### **2. Cấu trúc di truyền của quần thể tự phối**

- Quần thể tự phối ở thực vật còn gọi là quần thể tự thụ phấn.
- Quần thể tự phối ở động vật còn gọi là quần thể giao phối gần. Giao phối gần (giao phối cận huyết) là hiện tượng các cá thể có cùng quan hệ huyết thống giao phối với nhau.
- Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể tự phối:
  - + Tần số alen không đổi.
  - + Tần số kiểu gen thay đổi: Tăng tần số kiểu gen đồng hợp tử và giảm tần số kiểu gen dị hợp tử.
- Ứng dụng: sử dụng phương pháp tự phối để tạo dòng thuần ở một số gen đặc trưng.

#### **3. Cấu trúc di truyền của quần thể ngẫu phối**

##### **a. Quần thể ngẫu phối**

- Quần thể sinh vật được gọi là ngẫu phối khi các cá thể trong quần thể giao phối với nhau một cách hoàn toàn ngẫu nhiên.
- Đặc điểm của quần thể ngẫu phối: các cá thể giao phối tự do với nhau → tạo ra rất nhiều biến dị tổ hợp → có sự đa dạng về di truyền của quần thể, làm nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống.

##### **b. Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể**

- Nội dung định luật 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 cấu trúc di truyền:  $p^2 AA : 2pq Aa : q^2 aa$

(Trong đó : p là tần số alen A, q là tần số alen a,  $p + q = 1$ )

→ Tạo nên trạng thái cân bằng di truyền của quần thể.

- Điều kiện nghiệm đúng của định luật:

- + Quần thể phải có số lượng cá thể lớn.
- + Các cá thể 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, không có đột biến xảy ra.
- + Quần thể phải được cách li với các quần thể khác (không có di-nhập gen giữa các quần thể).

- Ý nghĩa của định luật:
  - + Ý nghĩa lý 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.
  - + Ý nghĩa thực tiễn: Từ tần số các kiểu hình có thể xác định được tần số của các alen và tần số của các kiểu gen hay ngược lại.
- Hạn chế của định luật: Trong thực tế, tần số của các alen và thành phần kiểu gen bị biến đổi do ảnh hưởng của các quá trình: đột biến, chọn lọc tự nhiên, di-nhập gen... Điều này giải thích cơ sở của sự tiến hóa.

-----//-----

## Chương IV. Ứng Dụng Di Truyền Học

### Bài 18. CHỌN GIỐNG VẬT NUÔI VÀ CÂY TRỒNG DỰA TRÊN NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP

**1. Nguồn vật liệu chọn giống:** Biến dị tổ hợp, đột biến, ADN tái tổ hợp.

**2. Quy trình chung**

- Tạo nguồn biến dị di truyền → làm nguyên liệu cho chọn lọc.
- Chọn lọc: đánh giá kiểu hình để chọn ra kiểu gen mong muốn.
- Tạo và duy trì dòng thuần có tổ hợp gen mong muốn (bằng cách cho tự phối).

**3. Tạo giống thuần dựa trên nguồn biến dị tổ hợp**

**a. Quy trình**

- Tạo biến dị tổ hợp.
  - + Tạo dòng thuần chủng có kiểu gen khác nhau.
  - + Lai giống để tạo ra các tổ hợp gen khác nhau (biến dị tổ hợp).
- Chọn lọc những tổ hợp gen mong muốn.
- Tạo dòng thuần các tổ hợp gen mong muốn

**b. Đặc điểm**

- Phương pháp này có hiệu quả đối với vật nuôi, cây trồng.
- Ưu điểm: không đòi hỏi kỹ thuật cao.
- Nhược điểm: mất nhiều thời gian, công sức.
- Ứng dụng: tạo nhiều giống lúa mới...

**4. Tạo giống có ưu thế lai cao**

**a. Ưu thế lai**

- Là hiện tượng con lai có sức sống, sức chống chịu, năng suất cao hơn dạng bố mẹ.
- Cơ sở di truyền: *Giả thuyết siêu trội*: kiểu gen dị hợp có kiểu hình vượt trội hơn kiểu gen đồng hợp ( $AA < Aa > aa$ ).
- Đặc điểm: Biểu hiện cao nhất ở  $F_1$  và giảm dần qua các thế hệ.  
→  $F_1$  không được dùng làm giống, chỉ sử dụng vào mục đích kinh tế.

**b. Phương pháp tạo ưu thế lai (phương pháp lai khác dòng, lai thuận nghịch)**

- Quy trình: + Tạo biến dị tổ hợp
  - ~ Tạo dòng thuần chủng có kiểu gen khác nhau.
  - ~ Lai giống để tạo ra các tổ hợp gen khác nhau (biến dị tổ hợp).
- + Chọn lọc những tổ hợp lai có ưu thế lai cao nhất.
- Một số thành tựu:
  - + Ở lợn: lợn Móng cái x lợn Đại Bạch → lợn lai cho tỉ lệ nạc cao, dễ thích nghi.
  - + Ở bò: bò vàng Thanh Hóa x bò Hà Lan → bò lai có sản lượng sữa cao, chịu được khí hậu nóng.
  - + Lai tạo các giống lúa mới 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**

- Quy trình: + Xử lý mẫu vật bằng các tác nhân đột biến thích hợp.
  - + Chọn lọc các thể đột biến có kiểu hình mong muốn.
  - + Tạo dòng thuần chủng.
- Có hiệu quả cao đối với vi sinh vật.
- Một số thành tựu ở Việt Nam
  - + Xử lý giống lúa Mộc Tuyền bằng tia gamma, tạo ra giống lúa MT<sub>1</sub> có nhiều đặc tính quý như: chín sớm, cứng cây, chịu chua, chịu phèn, năng suất tăng.
  - + Xử lý giống táo Gia Lộc bằng hóa chất NMU, tạo ra giống “táo má hồng” cho khối lượng quả tăng, thơm ngon hơn, cho hai vụ quả trong một năm.
  - + Dùng chất consixin gây đột biến đa bội đối với cây thu hoạch thân, lá, quả, tạo ra giống cây trồng có nhiều đặc điểm tốt như: Dâu tằm 3n: năng suất cao, lá dày; Dương liễu 3n: thân to, gỗ to; Dưa hấu, nho đa bội: quả to, không hạt.
  - + Tia phóng xạ gây đột biến vi sinh vật → tăng sinh khối và các sản phẩm sinh học (axit amin, prôtêin, lipid).

### **II. Tạo giống bằng công nghệ tế bào**

#### **1. Công nghệ tế bào thực vật**

##### **a. Nuôi cấy mô tế bào:**

- Quy trình: lấy tế bào xoma (2n) → Nuôi cấy trong ống nghiệm nhờ các hormone sinh trưởng → tái sinh thành cây hoàn chỉnh (2n).
- Kết quả: Tạo quần thể cây đồng nhất về kiểu gen.
- Thành tựu: nhân nhanh nhiều giống cây trồng.

##### **b. Lai tế bào sinh dưỡng (lai tế bào xoma; dung hợp tế bào trần)**

- Quy trình: + Loại bỏ thành của hai tế bào sinh dưỡng (2n) khác loài → tạo ra tế bào trần.
  - + Dung hợp tế bào trần của 2 loài trong môi trường đặc biệt → tạo ra tế bào lai.
  - + Đưa tế bào lai vào môi trường đặc biệt → phát triển thành cây lai khác loài.
- Ý nghĩa: tạo giống mới mang đặc điểm của 2 loài bố mẹ ( $2n_A + 2n_B$ )
- Thành tựu: tạo cây pomato (2n khoai tây + 2n cà chua).

##### **c. Nuôi cấy hạt phấn hoặc noãn**

- Quy trình: nuôi hạt phấn hoặc noãn (n) → cây đơn bội (n) hoặc xử lý consixin tạo cây (2n) thuần chủng.
- Kết quả: Tạo quần thể cây lưỡng bội có kiểu gen đồng hợp (về tất cả các gen).

#### **2. Công nghệ tế bào động vật**

##### **a. Nhân bản vô tính động vật**

- Thành tựu đầu tiên: nhân bản cừu Dolly
- Quy trình:
  - + Tách tế bào xoma, lấy nhân (2n); tách tế bào trứng của cơ thể cái khác, bỏ nhân, lấy tế bào chất.
  - + Chuyển nhân tế bào xoma vào tế bào trứng (đã bỏ nhân) → tế bào chuyển nhân (2n).
  - + Nuôi cấy TB chuyển nhân trên môi trường nhân tạo → phát triển thành phôi.
  - + Chuyển phôi vào tử cung cơ thể mẹ → mang thai, sinh con → con giống cừu cho nhân tế bào.
- Ý nghĩa: Nhân nhanh giống vật nuôi quý hiếm, động vật biến đổi gen.

##### **b. Cây truyền phôi**

- Quy trình:
  - + Lấy phôi → chia cắt phôi thành nhiều phần phôi.
  - + Cấy các phôi vào tử cung của nhiều con cái khác nhau → sinh con.
- Thành tựu: Cây truyền phôi bò.
- Ý nghĩa: + Tạo ra nhiều con vật có kiểu gen giống nhau.
  - + Nhân giống các động vật quý hiếm.

## Bài 20. TẠO GIỐNG MỚI NHỜ CÔNG NGHỆ GEN

### I. Công nghệ gen

#### 1. Khái niệm

- Công nghệ gen là quy trình tạo ra những sinh vật có gen bị biến đổi hoặc có thêm gen mới.  
→ tạo ra các sinh vật biến đổi gen hoặc sinh vật chuyển gen.
- Trong công nghệ gen, kỹ thuật chuyển gen là then chốt.
- Kỹ thuật chuyển gen là kỹ thuật chuyển một đoạn ADN từ tế bào cho sang tế bào nhận bằng cách dùng thể truyền (là plasmid hoặc thể thực khuẩn).
- Plasmid là phân tử ADN dạng vòng, có trong tế bào chất của nhiều loài vi khuẩn, có khả năng nhân đôi độc lập với hệ gen trong tế bào.

#### 2. Các bước tiến hành trong kỹ thuật chuyển gen

- Tạo ADN tái tổ hợp
  - + Tách ADN plasmid ra khỏi tế bào vi khuẩn và tách ADN ra khỏi tế bào cho.
  - + Dùng enzym cắt (restriction) cắt gen cần chuyển từ ADN của tế bào cho và ADN plasmid ở những vị trí nucleotit xác định để tạo ra các đầu dính.
  - + Dùng enzym nối (ligaza) nối gen cần chuyển vào ADN plasmid tạo thành ADN tái tổ hợp.
- Đưa ADN tái tổ hợp vào trong tế bào nhận
  - + Dùng muối  $\text{CaCl}_2$  hoặc dùng xung điện để làm dẫn màng sinh chất của tế bào nhận.
  - + ADN tái tổ hợp chui qua màng vào trong tế bào nhận và tổng hợp protein đặc thù.
- Phân lập dòng tế bào chứa ADN tái tổ hợp: Để nhận biết tế bào nào đã nhận được ADN tái tổ hợp, các nhà khoa học phải chọn thể truyền có gen đánh dấu.

**3. Ý nghĩa:** Công nghệ gen góp phần tạo ra các sinh vật biến đổi gen có những đặc tính quý hiếm có lợi cho con người.

### II. Sinh vật biến đổi gen

#### 1. Khái niệm

- Là sinh vật mà hệ gen của nó đã được con người biến đổi cho phù hợp với lợi ích của mình.
- Có thể làm biến đổi hệ gen của một sinh vật theo 3 cách:
  - + Làm biến đổi một gen đã có sẵn trong hệ gen.
  - + Đưa thêm 1 gen lạ của một loài khác vào hệ gen.
  - + Loại bỏ hoặc làm bất hoạt một gen nào đó trong hệ gen.

#### 2. Một số thành tựu tạo giống biến đổi gen

##### a. Tạo động vật chuyển gen:

- Quy trình: tiêm gen cần chuyển vào hợp tử → phát triển thành phôi → động vật chuyển gen.
- Thành tựu: + Tạo cừu biến đổi gen, sản xuất sữa chứa protein của người.  
+ Tạo chuột nhắt chuyển gen, chứa hoocmôn sinh trưởng của chuột cống.

##### b. Tạo giống cây trồng biến đổi gen:

- Chuyển gen trừ sâu từ vi khuẩn vào cây bông tạo được giống bông kháng sâu hại.
- Tạo giống gạo vàng có khả năng tổng hợp  $\beta$ -caroten (tiền chất tạo ra vitamin A).
- Tạo giống cà chua đã được làm bất hoạt gen sản sinh etilen → quả chín chậm nên có thể vận chuyển đi xa hoặc để lâu mà không bị hỏng.

##### c. Tạo dòng vi sinh vật biến đổi gen:

- Tạo dòng vi khuẩn mang gen insulin của người, với khả năng sinh sản cao, có thể sản sinh ra một lượng lớn insulin làm thuốc chữa bệnh tiểu đường.
- Tạo ra các dòng vi sinh vật biến đổi gen, có khả năng phân hủy rác, dầu loang để làm sạch môi trường.

-----//-----

## ***Chương V. Di Truyền Học Người***

### **Bài 21. DI TRUYỀN Y HỌC**

#### **I. Di truyền y học**

- Di truyền y học là một bộ phận của di truyền học người.
- Di truyền y học nghiên cứu phát hiện các nguyên nhân, cơ chế gây bệnh di truyền ở người và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người.
- Bệnh di truyền ở người được chia thành 2 nhóm lớn:
  - + Bệnh di truyền phân tử (gen).
  - + Các hội chứng bệnh liên quan đến các đột biến NST.

#### **II. Bệnh di truyền phân tử**

**1. Khái niệm:** bệnh di truyền phân tử là những bệnh di truyền mà cơ chế gây bệnh ở mức độ phân tử.

**2. Nguyên nhân:** do đột biến gen.

##### **3. Cơ chế gây bệnh:**

Mức độ nặng, nhẹ của bệnh di truyền phân tử phụ thuộc vào chức năng của loại prôtêin do gen đột biến gây bệnh:

- Alen đột biến có thể hoàn toàn không tổng hợp được prôtêin.
- Tăng hay giảm số lượng prôtêin.
- Tổng hợp ra prôtêin bị thay đổi chức năng.

##### **4. Một số bệnh di truyền phân tử**

- Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm do gen đột biến HbS gây ra ( $HbA \rightarrow HbS$ ).
- Bệnh pheninkêto niệu:
  - + Do đột biến gen lặn trên NST thường.
  - + Gen đột biến không mã hóa enzym chuyển hóa axit amin pheninalanin thành tirôzin  $\rightarrow$  thừa pheninalanin  $\rightarrow$  thiếu năng trí tuệ
  - + Bệnh có thể được chữa trị nếu phát hiện được sớm ở trẻ em và bệnh nhân tuân thủ chế độ ăn kiêng với thức ăn chứa pheninalanin ở một lượng hợp lý.
- Bệnh bạch tạng: do đột biến gen lặn trên NST thường.
- Bệnh mù màu, máu khó đông: do đột biến gen lặn trên NST X.

#### **III. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến NST**

##### **1. Khái niệm**

- Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến NST là do các đột biến cấu trúc hay số lượng NST, thường liên quan đến rất nhiều gen, làm mất cân bằng ở hàng loạt các gen và làm rối loạn các hệ cơ quan trong cơ thể.
- Hội chứng bệnh do đột biến NST thường gây ra nhiều dị dạng bẩm sinh hoặc gây chết cho bệnh nhân hơn bệnh do đột biến gen.

##### **2. Một số hội chứng**

**a. Các bệnh do đột biến cấu trúc NST thường:**

- Mất đoạn NST số 5  $\rightarrow$  hội chứng tiếng mèo kêu.
- Mất đoạn NST số 21  $\rightarrow$  ung thư máu.
- Chuyển đoạn không cân giữa NST số 22 và NST số 9  $\rightarrow$  ung thư máu.

**b. Các bệnh do đột biến số lượng NST thường:**

- Hội chứng Đào (thể ba NST số 21): phổ biến nhất trong các hội chứng NST đã gặp ở người, vì NST 21 rất nhỏ, chứa ít gen nên sự mất cân bằng gen ít nghiêm trọng hơn nên người bệnh còn sống được.

- Cơ chế gây bệnh: trong giảm phân, cặp NST thứ 21 nhân đôi không phân li → giao tử có 2 NST 21. Qua thụ tinh, giao tử có 2 NST 21 kết hợp với giao tử bình thường có 1 NST 21 → hợp tử có 3 NST 21.

- Biểu hiện: người thấp bé, cổ rụt, khe mắt xếch, lưỡi dày, dị tật tim và ống tiêu hóa (Khoảng 50% bệnh nhân chết trong 5 năm đầu).

- Tuổi mẹ càng cao thì tần số sinh con mắc hội chứng Đào càng lớn.

**c. Các bệnh do đột biến số lượng NST giới tính:**

- Hội chứng Claiphentơ (XXY): nam, chân tay dài, thân cao không bình thường, si đàn, không có con.

- Hội chứng 3X (XXX): nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, rối loạn kinh nguyệt, khó có con.

- Hội chứng Tơcnơ (OX): nữ, lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, trí lực kém phát triển.

**IV. Bệnh ung thư**

**1. Khái niệm:** Ung thư là một loại bệnh được gây nên bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

**2. Nguyên nhân:** do các đột biến gen, đột biến NST.

**3. Cơ chế gây ung thư:** có thể do 2 nhóm gen gây ra:

- Hoạt động của các gen tiền ung thư:

+ Các gen tiền ung thư quy định sự tổng hợp các prôtêin điều hòa quá trình phân bào.

+ Khi bị đột biến, các gen trở nên hoạt động mạnh (gen ung thư) và tạo ra nhiều sản phẩm → làm tăng tốc độ phân bào, tạo nên các khối u và gây ung thư.

+ Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thư là đột biến trội, nhưng không di truyền cho đời sau vì xuất hiện ở tế bào xôma.

- Hoạt động của gen ức chế khối u:

+ Các gen ức chế khối u làm cho các khối u không thể hình thành được.

+ Nếu gen này bị đột biến → làm mất khả năng kiểm soát khối u → các tế bào ung thư xuất hiện và tạo các khối u.

+ Loại đột biến này thường là đột biến lặn. Bệnh ung thư vú ở người thuộc loại này.

**4. Biện pháp điều trị:** chưa có thuốc chữa trị, thường dùng tia phóng xạ hoặc hóa chất để diệt các tế bào khối u (nhưng thường gây nên những tác dụng phụ rất nặng nề cho cơ thể người bệnh).

-----//-----

## **Bài 22. BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI VÀ MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC**

**1. Một số biện pháp nhằm bảo vệ vốn gen của loài người**

- Tạo môi trường sạch nhằm hạn chế các tác nhân gây đột biến để hạn chế phát sinh đột biến.

- Sử dụng tư vấn di truyền y học và sàng lọc trước sinh, giúp giảm thiểu sinh ra các trẻ bị bệnh, tật di truyền:

+ Tư vấn di truyền y học giúp đưa ra các tiên đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên về khả năng mắc một bệnh di truyền nào đó ở đời con của các cặp vợ chồng, mà bản thân họ hay một số người trong dòng họ đã mắc bệnh ấy.

+ Chẩn đoán trước sinh được tiến hành khi cơ thể còn ở trong bụng mẹ, nếu có các bệnh di truyền thì đề xuất biện pháp xử lý phù hợp.

- Sử dụng liệu pháp gen:

+ Liệu pháp gen là việc chữa trị bệnh di truyền bằng cách đưa gen lành thay thế gen bệnh.

+ Những khó khăn của liệu pháp gen: Đối với người, việc chuyển gen rất phức tạp, khó khăn hơn nhiều so với việc chuyển gen ở động vật.

## **2. Một số vấn đề xã hội của Di truyền học**

- Sự phát triển của di truyền học đã đem lại nhiều lợi ích thiết thực cho loài người.

- Tuy nhiên, bên cạnh những lợi ích thiết thực còn có những vấn đề gây lo ngại như:

### **a. Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người:**

Việc giải mã bộ gen người ngoài những việc tích cực mà nó đem lại, cũng nảy sinh nhiều đề về tâm lý xã hội như:

- Những hiểu biết về hồ sơ di truyền của mỗi cá nhân có cho phép tránh được bệnh tật di truyền, hay chỉ đơn thuần thông báo về cái chết sớm có thể xảy ra và không thể tránh khỏi.

- Hồ sơ di truyền của mỗi người liệu có bị xã hội sử dụng để chống lại chính họ hay không? (xin việc làm, hôn nhân, bảo hiểm, ...).

### **b. Vấn đề phát sinh do công nghệ gen và công nghệ tế bào:**

Việc tạo sinh vật biến đổi gen đã đem lại nhiều lợi ích kinh tế nhưng cũng nảy sinh nhiều vấn đề như:

- Việc ăn các sản phẩm từ biến đổi gen liệu có an toàn cho sức khỏe và có ảnh hưởng đến hệ gen của người không?

- Các gen kháng thuốc diệt cỏ ở cây trồng biến đổi gen liệu có phát tán sang cỏ dại hay không?

- Các chất độc tiết ra từ cây chuyển gen kháng sâu hại có tác động tới những côn trùng có ích hay không?

### **c. Vấn đề di truyền khả năng trí tuệ:**

- Đánh giá khả năng trí tuệ bằng hệ số thông minh (chỉ số IQ).

- Tính di truyền có ảnh hưởng ở mức độ nhất định tới khả năng trí tuệ, tuy nhiên khả năng trí tuệ còn bị chi phối bởi các nhân tố môi trường như: Chế độ dinh dưỡng, tâm lý người mẹ lúc mang thai, quan hệ tình cảm của gia đình và xã hội, sự giáo dục của gia đình và xã hội...

- Điều này cho thấy không thể chỉ căn cứ vào chỉ số IQ để đánh giá khả năng di truyền trí tuệ.

### **d. Di truyền học với bệnh AIDS (Hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải):**

- Bệnh AIDS là hội chứng suy giảm khả năng đề kháng của cơ thể do HIV gây ra.

- HIV khi xâm nhập vào cơ thể người sẽ tiêu diệt tế bào bạch cầu, làm mất khả năng miễn dịch của cơ thể. Các vi sinh vật khác lợi dụng lúc cơ thể suy giảm miễn dịch để tấn công gây sốt, tiêu chảy, lao, ung thư, viêm màng não, mất trí, ... dẫn đến cái chết không tránh khỏi.

- Ngày nay, bằng các kỹ thuật hiện đại đã phân tích được trình tự các ribonucleotit của virus HIV và đi sâu tìm hiểu bản chất di truyền của bệnh AIDS, từ đó đưa ra được một số phương pháp điều trị hiệu quả.

-----//-----