

PHẦN V: DI TRUYỀN HỌC**CHƯƠNG I: CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ****BÀI 1: GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN****I. Gen:****1. Khái niệm:**

Gen là một đoạn ADN mang thông tin mã hóa cho một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.

Vd: Gen Hemoglobin (Hb α) mã hóa chuỗi pôlipeptit α , gen tARN mã hóa cho phân tử tARN.

2. Cấu trúc chung của gen: Mỗi gen mã hóa prôtêin gồm 3 vùng

- Vùng điều hoà: nằm ở đầu 3' của gen mang tín hiệu khởi động và kiểm soát quá trình phiên mã.
- Vùng mã hóa: mang thông tin mã hóa các axit amin.
- Vùng kết thúc: nằm ở đầu 5' của gen mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

II. Mã di truyền:**1. Khái niệm:**

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

- Mã di truyền là mã bộ ba (cứ 3 Nu kế tiếp nhau mã hóa cho một axit amin).

Ví dụ: AGU, AGX mã hóa cho Xêrin.

2. Thực nghiệm chứng minh về mã di truyền:

- Có 4 loại Nu: A, T, G, X trong ADN nhưng phải mã hóa 20 loại aa trong prôtêin.
- Nếu 3 Nu cùng loại hay khác loại xác định 1 aa thì có $4^3 = 64$ bộ mã trên mARN tương ứng với 64 bộ ba trên ADN.

- Trong 64 bộ ba, có ba bộ ba không mã hóa cho aa nào: **UAA, UAG, UGA (là bộ ba kết thúc), bộ ba AUG là mã mở đầu và quy định aa mêtiônin (ở sinh vật nhân sơ là foocnin metinonin).**

3. Đặc điểm:

- Mã di truyền được đọc từ một điểm xác định theo từng bộ ba Nu mà không gối lên nhau.
- Mã di truyền có tính phổ biến, tức là tất cả đều có chung một bộ mã di truyền.
- Mã di truyền có tính đặc hiệu, tức là một bộ ba chỉ mã hóa cho một loại aa.

- Mã di truyền có tính thái hóa, tức là nhiều bộ ba khác nhau cùng xác định một loại aa trừ AUG và UGG.

III. Quá trình nhân đôi ADN:

❖ Quá trình nhân đôi ADN diễn ra trước khi tế bào bước vào giai đoạn phân chia. Quá trình này tạo ra hai crômatit trong NST để chuẩn bị phân chia tế bào.

❖ Cơ chế nhân đôi của ADN diễn ra theo nguyên tắc bổ sung (NTBS) và bán bảo tồn.

❖ Quá trình nhân đôi của ADN chia thành 3 bước:

Bước 1: Tháo xoắn phân tử ADN

Nhờ các enzym tháo xoắn 2 mạch đơn phân tử ADN tách nhau dần tạo nên chạc chữ Y và để lộ 2 mạch khuôn.

Bước 2: Tổng hợp các mạch ADN mới

+ Enzim ADN – pôlimêraza sử dụng một mạch làm khuôn tổng hợp mạch mới theo NTBS.

▪ A liên kết với T bằng hai liên kết Hidro ($A=T$) và ngược lại.

▪ G liên kết với X bằng ba liên kết hidro ($G\equiv X$) và ngược lại.

+ Vì ADN – pôlimêraza chỉ tổng hợp mạch mới theo chiều $5' \rightarrow 3'$ nên:

▪ Trên mạch khuôn $3' \rightarrow 5'$ mạch bổ sung được tổng hợp liên tục.

▪ Trên mạch khuôn $5' \rightarrow 3'$ thì mạch bổ sung được tổng hợp ngắt quãng tạo nên các đoạn ngắn (Okazaki).

+ Sau đó các đoạn Okazaki được nối với nhau nhờ enzym nối Ligaza.

Bước 3: 2 phân tử ADN được tạo thành

Trong mỗi phân tử ADN con thì một mạch mới được tổng hợp còn mạch kia của ADN ban đầu (nguyên tắc bán bảo tồn).

❖ **Ý nghĩa:** Đảm bảo ổn định về vật liệu di truyền giữa các thế hệ tế bào.

BÀI 2: PHIÊN MÃ VÀ DỊCH MÃ

I. Phiên mã:

❖ **Là quá trình tổng hợp ADN trên mạch khuôn của ADN.**

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

- ARN thông tin (mARN) : Có cấu trúc tạo 1 mạch thẳng, làm khuôn để tổng hợp protein tại riboxom.
- ARN vận chuyển (tARN): Có một bộ ba đối mã (anticodon) có thể nhận ra và bắt đôi bổ sung với codon tương ứng trên mARN. Vận chuyển axit amin tới riboxom để tham gia tổng hợp chuỗi polipeptit.
- ARN ribôxôm (rARN): kết hợp với protein tạo nên ribôxôm (gồm hai tiểu đơn vị tồn tại riêng lẻ trong tế bào chất), là nơi tổng hợp chuỗi protein.

2. Cơ chế phiên mã:

- Khởi đầu: enzym ARN-polimeraza bám vào vùng điều hòa làm gen tháo xoắn lộ mạch gốc có chiều $3' \rightarrow 5'$ và bắt đầu tổng hợp mARN tại vị trí đặt hiệu.
- Kéo dài: ARN-polimeraza trượt dọc theo mạch mã gốc trên gen có chiều $3' \rightarrow 5'$ để tổng hợp nên phân tử mARN theo NTBS: A-U, G-X, T-A, X-G theo chiều $5' \rightarrow 3'$.
- Kết thúc: khi ARN-polimeraza gặp tín hiệu kết thúc thì dừng phiên mã và giải phóng phân tử mARN vừa được tổng hợp. Vùng nào trên gen vừa được phiên mã xong thì hai mạch đơn đóng xoắn lại.

II. Dịch mã:

- **Là quá trình tổng hợp protein, diễn ra ở tế bào chất.**
- **Dịch mã chia thành hai giai đoạn: hoạt hóa aa và tổng hợp chuỗi polipeptit.**
- **1. Hoạt hóa axit amin:**

Nhờ các enzym đặc hiệu và năng lượng ATP các axit amin được hoạt hóa và gắn với tARN tương ứng tạo phức hợp axit amin- tARN (aa- tARN).

3. Tổng hợp chuỗi polipeptit:

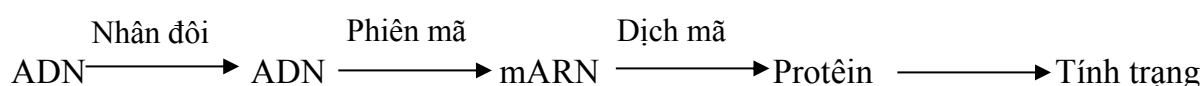
- Ribôxôm gắn với mã mở đầu AUG và Met-tARN(anticodon UAX) bổ sung chính xác với codon mở đầu.
- Các aa-tARN vận chuyển axit amin tới anticodon của tARN bổ sung với codon trên mARN. Enzym xúc tác hình thành liên kết peptit giữa 2 axit amin.

- Ribozom dịch chuyển đến codon tiếp và cứ tiếp tục như vậy cho đến khi tiếp xúc với mã kết thúc (không có axit amin vào ribozom) thì dừng dịch mã hoàn tất. Một chuỗi polipeptit được hình thành.

- Nhờ enzym đặc hiệu axit amin đầu tiên (Met) được cắt khỏi chuỗi tạo thành chuỗi polipeptit hoàn chỉnh. Sau đó hình thành các cấu trúc bậc cao thực hiện chức năng sinh học của protein.

- Trong quá trình dịch mã, mARN thường gắn với một nhóm ribozom (pôlixôm) giúp tăng hiệu suất tổng hợp protein.

❖ **Tóm lại:** cơ chế phân tử của hiện tượng di truyền được thể hiện theo sơ đồ sau:



BÀI 3: ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG GEN

I. Khái quát về điều hòa hoạt động gen:

❖ **Khái niệm:** Điều hòa hoạt động của gen là điều hòa lượng sản phẩm của gen được tạo trong tế bào đảm bảo cho hoạt động sống của tế bào phù hợp với điều kiện môi trường cũng như sự phát triển bình thường của cơ thể.

❖ **Điều hòa hoạt động của gen có thể xảy ra ở nhiều mức độ:**

- Điều hòa phiên mã: điều hòa lượng mARN được tổng hợp trong tế bào.
- Điều hòa dịch mã: điều hòa lượng protein được tạo ra.
- Điều hòa sau dịch mã: làm biến đổi protein sau khi được tổng hợp để thực hiện chức năng nhất định. Tuy nhiên điều hòa hoạt động của gen ở tế bào nhân sơ xảy ra chủ yếu ở mức độ phiên mã.

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

❖ Hai nhà khoa học Pháp: F.Jacôp và J.Mônô đã phát hiện cơ chế điều hòa Opêron ở vi khuẩn đường ruột E.coli.

1. Mô hình cấu trúc của opêron Lac:

❖ **Opêron** là các gen cấu trúc, liên quan về chức năng, được phân bố liên nhau thành từng cụm có chung một cơ chế điều hòa hoạt động.

❖ Cấu trúc Ôpêron Lac:

- **Các gen cấu trúc (Z, Y, A):** Là gen qui định tổng hợp các enzym tham gia vào phản ứng phân giải đường Lactôzơ để cung cấp năng lượng cho tế bào.

- **Vùng vận hành (O: operator):** là trình tự Nu đặc biệt tại đó protein ức chế liên kết ngăn cản sự phiên mã

- **Vùng khởi động (P: Promoter):** Nơi mà mARN polimeraza bám vào khởi đầu phiên mã

❖ **Gen điều hòa R:** Tổng hợp nên protein ức chế (protein này liên kết với vùng vận hành ngăn cản quá trình phiên mã.

2. Sự điều hòa hoạt động của opêron Lac:**Khi môi trường không có lactôzơ:**

- Gen điều hòa qui định tổng hợp protein ức chế.
- Protein ức chế gắn vào **vùng vận hành (O)** → ngăn cản phiên mã → gen cấu trúc không hoạt động.

Khi môi trường có lactôzơ: Lactôzơ là chất cảm ứng gắn với protein ức chế → protein ức chế bị biến đổi cấu hình nên không gắn được vào vùng vận hành → enzym ARN polimeraza liên kết với vùng khởi động để gen cấu trúc phiên mã, dịch mã → enzym phân giải đường lactôzơ.

BÀI 4: ĐỘT BIẾN GEN

I. Khái niệm về các dạng đột biến gen:

1. Khái niệm:

- **Đột biến** là những biến đổi xảy ra trong vật chất di truyền của tế bào cơ thể. Xảy ra ở mức độ phân tử là ADN (gen), ở mức độ tế bào là NST.

- **Đột biến gen** là những biến đổi trong cấu trúc của gen liên quan đến một cặp nuclêôtit (đột biến điểm) hay một số cặp Nu.

- **Thể đột biến**: là những cá thể mang gen đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình.

2. Các dạng đột biến gen:

- **Đột biến thay thế một cặp nuclêôtit**: khi thay thế một cặp Nu có thể làm thay đổi **một aa** trong prôtêin và làm thay đổi chức năng.

- **Đột biến thêm hoặc mất một cặp nuclêôtit**: khi đột biến làm mất hay thêm một cặp Nu trong gen sẽ dẫn đến mã di truyền bị đọc sai kể từ vị trí xảy ra đột biến → **dẫn đến làm thay đổi trình tự aa trong chuỗi polipeptit** và làm thay đổi chức năng của prôtêin (nếu đột biến xảy ra ở đầu gen hậu quả ít và cuối gen thì hậu quả lớn).

II. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến gen

1. Nguyên nhân

- Bên ngoài: do các tác nhân gây đột biến như vật lý (tia phóng xạ, tia tử ngoại,...), hóa học (các chất 5BU, NMS...) hay sinh học (1 số virus...).

- Bên trong: do rối loạn các quá trình sinh lí hóa trong tế bào.

2. Cơ chế phát sinh đột biến gen:

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

- Trong quá trình nhân đôi ADN do sự kết cặp không đúng (không theo nguyên tắc bổ sung) dẫn đến phát sinh đột biến gen.

Ví dụ: Guanin đang hiếm kết cặp với timin trong nhân đôi, tạo nên đột biến G-X → A-T.

b) Tác động của các tác nhân gây đột biến

- Tác nhân vật lý: Tia tử ngoại (UV) có thể làm cho 2 bazơ T trên cùng 1 mạch ADN liên kết với nhau → đột biến gen.

- Tác nhân hóa học: 5-bromouracil (5BU) gây thay thế cặp A-T bằng G-X → đột biến gen.

- Tác nhân sinh học: virus viêm gan B, virus hecpet... → đột biến gen.

III. Hậu quả và ý nghĩa của đột biến gen:**1. Hậu quả của đột biến gen:**

- Đột biến gen thường gây hại vì phá vỡ sự thống nhất hài hòa trong kiểu gen gây rối loạn quá trình tổng hợp protein → biến đổi kiểu hình.
- Đột biến gen đa số là có hại, một số có lợi hoặc trung tính với thể đột biến.
- Mức độ gây hại của thể đột biến phụ thuộc: điều kiện môi trường hay tổ hợp gen.

2. Vai trò ý nghĩa của đột biến gen**a) Đối với tiến hóa**

- Đột biến gen làm xuất hiện các alen mới tạo ra biến dị di truyền phong phú là nguồn nguyên liệu cho tiến hóa.

b) Đối với thực tiễn

- Cung cấp nguồn nguyên liệu cho quá trình tạo giống cũng như trong nghiên cứu di truyền.

BÀI 5: NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ**I. Hình thái và cấu trúc của nhiễm sắc thể (NST):****❖ Đại cương NST:**

- NST là cấu trúc nằm trong nhân tế bào, có khả năng nhuộm màu đặc trưng bằng thuốc nhuộm kiềm tính,
- ở sinh vật nhân thực NST được cấu tạo từ chất nhiễm sắc gồm: ADN + Prôtêin khác nhau (chủ yếu loại Histon).
- ở sinh vật nhân sơ một tế bào chỉ chứa một phân tử ADN mạch kép, dạng vòng.
- Trong tế bào sinh dưỡng: các NST đều tồn tại thành từng cặp, mỗi cặp giống nhau về hình dạng kích thước và cấu trúc gọi là cặp NST tương đồng.
- Toàn bộ NST nằm trong nhân tế bào hợp thành NST lưỡng bội $2n$ (ví dụ: ở người $2n=46$, ruồi giấm $2n=8$).
- Trong tế bào sinh dục số NST chỉ bằng một nửa số NST trong tế bào sinh dưỡng gọi là NST đơn bội n (ví dụ: ở người $n=23$, ruồi giấm $n=4$).
- NST chia thành 2 loại: NST thường và NST giới tính.

1. Hình thái NST: Hình thái quan sát rõ nhất vào kỳ giữa của quá trình nguyên phân khi chúng có xoắn cực đại. Hình thái phổ biến là hình quạt, hình que, hình chữ V.

2. Cấu trúc:**❖ Cấu trúc hiển vi của NST:** mỗi NST gồm

- Tâm động là vị trí liên kết với thoi phân bào giúp NST di chuyển về các cực của tế bào.
- Vùng đầu mút có tác dụng bảo vệ NST và làm cho NST không dính vào nhau.
- Các trình tự khởi đầu nhân đôi ADN là những điểm mà tại đó ADN bắt đầu nhân đôi.

❖ Cấu trúc siêu hiển vi của NST:

- **Nuclêôxôm:** Một đoạn ADN (khoảng 146 cặp Nu) quấn quanh 8 phân tử histôn, $1\frac{3}{4}$ vòng.
- **Chuỗi nuclêôxôm** (mức xoắn 1) tạo sợi cơ bản có đường kính 11nm.
- **Sợi cơ bản xoắn** (mức xoắn 2) tạo sợi chất nhiễm sắc có đường kính 30nm.
- **Sợi chất nhiễm sắc** (mức xoắn 3) tạo sợi siêu xoắn có đường kính 300nm và xoắn tiếp tục hình thành Crômatit có đường kính 700nm.

Sơ đồ:

ADN + protein (histon) → Nuclêôxôm → Chuỗi Nuclêôxôm (sợi cơ bản, 11nm) → Sợi chất nhiễm sắc (30nm) → Sợi siêu xoắn (300nm) → Crômatit (700nm)

3. Chức năng:

- Lưu giữ, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền.
- Điều hòa hoạt động của các gen.
- Đảm bảo sự phân chia vật chất di truyền cho các tế bào con nhờ sự phân chia các NST trong phân bào.

II. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể:

❖ **Khái niệm:** Là những biến đổi xảy ra trong cấu trúc NST.

❖ **Các dạng đột biến cấu trúc NST:**

Các dạng	Cơ chế	Hậu quả	Ý nghĩa và ứng dụng	Ví dụ
Mất đoạn	NST bị mất một đoạn nào đó của NST	Làm giảm số lượng gen trên NST, làm mất cân bằng gen → thường gây chết hoặc giảm sức sống	Đột biến mất đoạn nhỏ loại bỏ khỏi NST những gen không mong muốn ở 1 số giống cây trồng, đúng xác định vị trí của gen trên NST.	Mất 1 đoạn NST số 21,22 gây ung thư máu; Mất 1 phần vai ngắn của NST số 5 gây hội chứng mèo kêu.
Lặp đoạn	Một đoạn nào đó của NST được lặp lại một hay nhiều lần.	Làm tăng số lượng gen trên NST → làm mất cân bằng gen gây hại cho thể đột biến. Một số trường hợp tăng số lượng gen, làm tăng lượng sản phẩm, không gây hậu quả nguyên trọng như mất đoạn	Lặp đoạn dẫn đến lặp gen tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên các gen mới trong quá trình tiến hóa và chọn giống. Đột biến lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzym amilaza, có ý nghĩa trong sản xuất bia.	Ở ruồi giấm lặp đoạn trên NST X làm mất lồi thành mắt dẹt.

Đảo đoạn	Một đoạn NST bị đứt ra rồi đảo ngược 180° và nối lại	Làm thay đổi trình tự gen trên NST → Làm ảnh hưởng đến hoạt động của gen. Một số đột biến làm giảm khả năng sinh sản	Góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa.	Ở nhiều loài muỗi, quá trình đảo đoạn được lặp đi lặp lại trên các NST đã góp phần tạo nên loài mới
Chuyển đoạn	Sự trao đổi đoạn trong một NST hoặc giữa các NST không tương đồng. Một số gen trên NST này chuyển sang NST → làm thay đổi nhóm gen liên kết.	Thường gây chết hoặc bị giảm khả năng sinh sản	Có vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới. Ứng dụng trong tạo giống, sử dụng côn trùng mang chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại bằng biện pháp di truyền.	Chuyển đoạn không cân giữa NST 22 và NST số 9 gây ung thư máu ác tính.

BÀI 6: ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

❖ **Khái niệm:** Đột biến số lượng NST là đột biến làm thay đổi về số lượng NST trong tế bào.

❖ **Các dạng:** Đột biến lệch bội (dị bội) và đột biến đa bội.

I. Đột biến lệch bội

1. Khái niệm và phân loại:

❖ **Khái niệm:** Làm thay đổi số lượng NST ở một số cặp NST tương đồng

❖ **Phân loại:**

- **Thể một:** là một cặp NST nào đó mất 1 NST và bộ NST có dạng $2n-1$.

- **Thể ba:** là một cặp NST nào đó thêm 1 NST và bộ NST có dạng $2n+1$.

2. Cơ chế phát sinh

a) Trong giảm phân

- Do rối loạn trong quá trình giảm phân tạo giao tử, làm cho một hay một số NST tương đồng không phân ly tạo giao tử đột biến thừa NST ($n+1$) hay giao tử đột biến thiếu NST ($n-1$).

- Các giao tử này kết hợp với giao tử bình thường $\rightarrow$ thể lệch bội. Sự không phân li có thể xảy ra NST thường hay NST giới tính.

b) Trong nguyên phân

- Do rối loạn trong quá trình nguyên phân ở tế bào sinh dưỡng $2n$ làm cho một phần cơ thể mang đột biến lệch bội và hình thành thể khảm.

3. Hậu quả: Làm mất cân bằng toàn bộ hệ gen nên các thể lệch bội thường giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản và gây chết.

Ví dụ: ở người, số ca sảy thai tự nhiên ở thể ba là 53,7%, thể một là 15,3%. Nếu sống được thì mắc những bệnh hiểm nghèo như hội chứng Đào (3NST 21) hội chứng

Tóc nơ (1NST giới tính X).

4. Ý nghĩa:

- Cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa.

- Trong chọn giống sử dụng lệch bội để xác định vị trí của gen trong NST.

II. Đột biến đa bội

1. Khái niệm và cơ chế phát sinh thể tự đa bội

a. Khái niệm:

- Đột biến đa bội là dạng đột biến làm tăng 1 số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn $2n$ ($3n, 4n, 5n, 6n, \dots$).
- Thể đa bội gồm:
 - + Đa bội chẵn: $4n, 6n, 8n, \dots$
 - + Đa bội lẻ: $3n, 5n, 7n, \dots$

b. Cơ chế phát sinh

- ❖ Do các NST không phân li trong giảm phân tạo giao tử $2n$.
- Thể tự tam bội ($3n$) là do sự kết hợp giữa giao tử đơn bội (n) với giao tử lưỡng bội ($2n$) $\rightarrow$ hợp tử $3n$ bất thụ.
- Thể tứ bội ($4n$) là do sự kết hợp giữa hai giao tử lưỡng bội ($2n$) với nhau $\rightarrow$ hợp tử ($4n$), hữu thụ.
- ❖ Trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử, nếu tất cả các NST không phân li thì cũng tạo nên thể tự tứ bội.

2. Khái niệm và cơ chế phát sinh thể dị đa bội:

a. Khái niệm: Là hiện tượng làm gia tăng số bộ NST đơn bội của 2 loài khác nhau trong một tế bào. Loại đột biến này phát sinh ở các con lai khác loài (bất thụ).

b. Cơ chế phát sinh:

- Lai hai loài khác nhau: Loài A (AA) và loài B (BB) $\rightarrow$ tạo được con lai lưỡng bội AB bất thụ.
- Các giao tử lưỡng bội này có thể tự thụ phân tạo ra thể dị đa bội ($AABB$), hữu thụ (song nhị bội).
- Hiện tượng lai xa kèm đa bội hóa có vai trò rất quan trọng trong quá trình tiến hóa hình thành loài mới ở nhiều loài thực vật có hoa.

Ví dụ: nhà khoa học Kapetrenco đã lai

- + Cải củ (*Raphanus* có $2n=18R$) với cải bắp (*Brassica* có $2n=18B$) thu được con lai F_1 có 18 NST ($9R+9B$) bất thụ do bộ NST không tương đồng.
- + Sau đó, bằng phương pháp đa bội hóa ông đã nhận được thể dị đa bội (song nhị bội) có bộ NST $4n=18R+18B$.

3. Hậu quả và vai trò của đột biến đa bội

❖ Hậu quả:

- Tế bào đa bội thường có số lượng ADN tăng gấp bội, quá trình sinh tổng hợp các chất diễn ra mạnh mẽ vì vậy tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, sinh trưởng phát triển mạnh chống chịu tốt...

- Thể tự đa bội lẻ: $3n, 5n$ hầu như không sinh sản hữu tính. Những giống cây ăn quả không hạt như nho dứa hầu như thường là tự đa bội lẻ.

- Thể đa bội chẵn phổ biến ở thực vật, ít gặp ở động vật nhất là động vật giao phối vì giới tính rối loạn ảnh hưởng quá trình sinh sản.

❖ Vai trò: Đột biến đa bội đóng vai trò quan trọng trong tiến hóa vì nó góp phần hình thành loài mới chủ yếu là thực vật có hoa.

Chương II - TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

Bài 8: QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LI

I. Phương pháp nghiên cứu di truyền học của Mendel:

Mendel sử dụng phương pháp lai và phân tích con lai

1/ Quy trình thí nghiệm:

- Bước 1: Tạo các dòng thuần chủng về từng cặp tính trạng bằng cách cho cây tự thụ phấn qua nhiều thế hệ.
- Bước 2: Lai các dòng thuần chủng khác biệt về 1 hoặc nhiều tính trạng rồi phân tích kết quả lai ở đời F_1, F_2 và F_3 .
- Bước 3: Sử dụng toán xác suất để tính kết quả lai, sau đó đưa ra giả thuyết để giải thích kết quả.
- Bước 4: Tiến hành thí nghiệm chứng minh cho giả thuyết của mình.

2/ Kết quả thí nghiệm:

- P_{TC} : cây hoa đỏ x cây hoa trắng
- F_1 : 100% cây hoa đỏ
Cho các cây F_1 tự thụ phấn
- F_2 : $\frac{3}{4}$ cây hoa đỏ, $\frac{1}{4}$ cây hoa trắng
Cho từng cây F_2 tự thụ phấn và phân tích sự phân li ở đời con của từng cây.

3/ Nhận xét:

- P_{TC}, F_1 đồng tính $\Rightarrow$ hoa đỏ là tính trạng trội so với hoa trắng.
- F_2 phân tính có 2 KH theo tỷ lệ 3 đỏ : 1 trắng (1 đỏ tc : 2 đỏ không tc : 1 trắng tc) hay 3 trội : 1 lặn
(tc: thuần chủng)

II. Hình thành học thuyết khoa học:**1. Giả thuyết của Mendel**

- Mỗi tính trạng đều do một cặp nhân tố di truyền quy định (cặp alen) và trong tế bào các nhân tố di truyền không hoà 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.

2. Kiểm tra giả thuyết

Mendel dùng phép lai phân tích (là phép lai giữa cá thể mang tính trạng trội chưa biết kiểu gen AA hay Aa với các thể mang tính trạng lặn aa tương ứng để xác định kiểu gen của cá thể trội ở dạng đồng hợp hay dị hợp) đều cho tỷ lệ kiểu hình xấp xỉ 1:1 như dự đoán của ông.

Quy ước gen:

A: quy định tính trạng hoa đỏ > a: quy định tính trạng hoa trắng.

Sơ đồ lai thí nghiệm MĐ:

Viết sơ đồ lai:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

3. Nội dung quy luật phân li:

- Mỗi tính trạng do một cặp alen quy định, 1 có nguồn gốc từ bố, 1 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 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 gen và các NST luôn tồn tại thành từng cặp
- Khi giảm phân tạo giao tử, các NST tương đồng phân li đồng đều về giao tử, kéo theo sự phân li đồng đều của các alen trên nó.

***Lưu ý:** Mỗi gen chiếm 1 vị trí xác định trên NST gọi là lôcut. Một gen có thể tồn tại ở các trạng thái khác nhau, mỗi 1 trạng thái với 1 trình tự nuclêôtit cụ thể gọi là 1 alen.

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

I. Thí nghiệm lai hai tính trạng

* Lai 2 tính trạng là phép lai giữa 2 cơ thể bố mẹ thuần chủng (TC) khác nhau về 2 cặp tính trạng tương phản.

1. Thí nghiệm

Lai 2 thứ đậu Hà Lan thuần chủng

P t/c: Hạt vàng, trơn x Hạt xanh, nhăn

F1 : 100% cây cho hạt vàng, trơn

F1 x F1 (Giao phấn hay tự thụ phấn)

F2 : 315 vàng, trơn ~ 9

101 vàng, nhăn ~ 3

108 xanh, trơn ~ 3

32 xanh, nhăn = 1

- Xét riêng từng cặp tính trạng

+ màu sắc: vàng/xanh = 3/1

+ hình dạng: trơn/nhăn = 3/1

2. Nhận xét kết quả thí nghiệm

- Tỷ lệ phân li KH chung ở F2 : 9:3:3:1

- Tỷ lệ phân li KH nếu xét riêng từng cặp tính trạng đều = 3: 1

- Mối quan hệ giữa các kiểu hình chung và riêng : **tỷ lệ KH chung được tính bằng tích các tỷ lệ KH riêng (quy luật nhân xác suất):**

$$(3:1)(3:1) = 9:3:3:1$$

- Phân tích sự di truyền của từng cặp tính trạng riêng lẻ ta nhận thấy: mỗi cặp tính trạng đều phân li theo đúng qui luật phân ly của Mendel và không phụ thuộc nhau.

3. Nội dung quy luật phân ly độc lập: Các cặp nhân tố di truyền quy định các tính trạng khác nhau phân ly độc lập trong quá trình hình thành giao tử.

4. Giải thích thí nghiệm bằng sơ đồ lai:

Qui ước: A: alen qui định hạt vàng > a qui định tính trạng hạt xanh

B: alen qui định hạt trơn > a qui định hạt nhăn

Viết sơ đồ lai:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

5. Điều kiện của qui luật phân li độc lập:

- Mỗi gen quy định một tính trạng.
- Các cặp alen đang khảo sát phải nằm trên những cặp NST đồng dạng khác nhau
- Tính trạng trội là trội hoàn toàn, P thuần chủng, các cá thể giao phối ngẫu nhiên và số cá thể khảo sát trong thí nghiệm phải đủ lớn để thể hiện đầy đủ các dạng kiểu hình.

II. Cơ sở tế bào học

- Các gen quy định các tính trạng khác nhau nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau.
- Khi giảm phân các cặp NST tương đồng phân li về các giao tử một cách độc lập và tổ hợp tự do với NST khác cặp → kéo theo sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các gen trên nó.

III. Ý nghĩa của các quy luật Mendel

- Dự đoán được kết quả phân li KH ở đời sau.
- Tạo nguồn biến dị tổ hợp, làm đa dạng phong phú sinh giới. (*Biến dị tổ hợp là biến dị hình thành do sự tổ hợp lại các gen của bố mẹ*)

☛ **CHÚ Ý:** Khi lai 2 cơ thể có kiểu gen giống nhau, với **n cặp alen phân li độc lập** với nhau (mỗi cặp alen quy định một tính trạng) thì ở thế hệ lai thu được:

Số cặp gen dị hợp tử F_1	Số loại giao tử của F_1	Số loại KG F_2	Số loại KH F_2	Tỉ lệ KH ở F_2

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

I. Tương tác gen:

Là sự tác động qua lại giữa các gen trong quá trình hình thành kiểu hình mà thực chất là sự tương tác giữa các sản phẩm của chúng (prôtêin, enzym) để tạo kiểu hình.

1. Tương tác bổ sung: tỉ lệ KH 9:7

a. Thí nghiệm

P_{TC} Hoa trắng (dòng 1) x Hoa trắng (dòng 2)

F ₁	Hoa đỏ 100%
----------------	-------------

F₂ 9 hoa đỏ : 7 hoa trắng

b. Giải thích

- F₂ có 2 KH phân tính theo tỷ lệ 9:7=16 tổ hợp tạo nên bởi 4 loại gtr F₁ x 4 loại gtr F₁. Vậy cơ thể F₁ có KG dị hợp về 2 cặp gen nằm trên 2 cặp NST tương đồng khác nhau quy định 1 tính trạng
- Vì F₂ có tỷ lệ 9:7 chứ không phải 9:3:3:1 (theo MĐ) nên tính trạng màu hoa do 2 cặp gen quy định $\Rightarrow$ phải có hiện tượng tương tác giữa các gen không alen.
- Giả sử:
 Khi KG có 2 alen trội (A_B_): màu hoa đỏ
 Nếu chỉ có 1 trong 2 gen trội (A_bb) (aaB_) hoặc không có gen trội nào (aabb): màu hoa trắng

*** Viết sơ đồ lại:**

[illegible]

→ Tương tác bổ sung kiểu 9:7, kiểu 9:6: 1, kiểu 9:3 :3: 1

c. Khái niệm:

Là kiểu tác động qua lại của 2 hay nhiều gen không alen làm xuất hiện một tính trạng mới.

2. Tương tác cộng gộp (tỉ lệ kiểu hình 15:1)a. Ví dụ:

Tác động cộng gộp của 3 gen trội quy định tổng hợp sắc tố melanin ở người. KG càng có nhiều gen trội thì khả năng tổng hợp sắc tố melanin càng cao, da càng đen, không có gen trội nào da trắng nhất

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

F1: AaBbCc (da nâu đen)

b. Khái niệm:

Là kiểu tương tác khi các alen trội thuộc 2 hay nhiều lôcut gen tương tác với nhau theo kiểu mỗi alen trội (bất kể lôcut nào) đều làm tăng sự biểu hiện của kiểu hình lên một ít

* Tính trạng càng do nhiều gen tương tác quy định thì sự sai khác về KH giữa các KG càng nhỏ và càng khó nhận biết được các KH đặc thù cho từng KG

* Những tính trạng số lượng thường do nhiều gen quy định theo kiểu tương tác cộng gộp, chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường gọi là tính trạng số lượng: sản lượng sữa, khối lượng gia súc, số lượng trứng...

II. Tác động đa hiệu của gen:**Ví dụ:**

- Alen A quy định quả tròn, vị ngọt
- Alen a quy định quả bầu, vị chua
- Gen đột biến HbS cũng quy định chuỗi β - hemoglobin gồm 146 aa như bình thường nhưng khác 1 aa ở vị trí số 6 (thay aa glutamic bằng valin) → biến đổi hồng cầu hình đĩa 2 mặt lõm thành hình liềm → gây hàng loạt các rối loạn bệnh lý ở người.

Khái niệm:

Là hiện tượng 1 gen tác động đến sự biểu hiện của nhiều tính trạng khác nhau.

→ Kết luận: Các gen trong 1 tế bào không hoạt động độc lập, các tế bào trong 1 cơ thể cũng có tác động qua lại với nhau vì cơ thể là 1 bộ máy thống nhất.

Bài 11: LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN

I. Liên kết gen

1. Thí nghiệm:

Pt/c: ♀ thân xám, cánh dài x ♂ thân đen, cánh ngắn

F1: 100% thân xám, cánh dài

Lai phân tích ruồi đực F1

♂ **F1** thân xám, cánh dài x ♀ thân đen, cánh ngắn

Fa: 1 thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh ngắn

2. Nhận xét:

- P t/c khác nhau về 2 cặp tính trạng tương phản => F1 chứa 2 cặp gen dị hợp.
- Nếu 2 gen qui định 2 tính trạng trên phân li độc lập (theo Mendel) thì tỉ lệ phân li kiểu hình F₂ phải là 1:1:1:1 nhưng trong thí nghiệm Moocgan F₂ chỉ cho tỉ lệ 1:1 -> Kết quả này được giải thích bằng hiện tượng liên kết gen.

3. Cơ sở tế bào học:

- Hai gen qui định thân xám và cánh dài cùng nằm trên 1 NST ; hai gen qui định thân đen và cánh cụt cùng nằm trên NST tương đồng.
- Các gen liên kết hoàn toàn trong quá trình giảm phân tạo giao tử.

4. Sơ đồ lai:

[illegible]

5. Đặc điểm của liên kết gen:

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

VD: Ruồi giấm $2n=8 \rightarrow$ Số nhóm gen liên kết $n = 4$

6. Ý nghĩa của hiện tượng liên kết gen:

- Làm hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp, đảm bảo sự duy trì bền vững từng nhóm tính trạng qui định bởi các gen trên cùng một NST.
- Trong chọn giống, nhờ liên kết gen mà các nhà chọn giống có khả năng chọn được những tính trạng tốt luôn đi kèm cùng nhau.

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

* TN :

Pt/c: ♀ thân xám, cánh dài x ♂ thân đen, cánh ngắn

F1: 100% thân xám, cánh dài

Lai phân tích ruồi cái F1

♀ F1 thân xám, cánh dài x ♂ thân đen, cánh ngắn

Fa: 965 thân xám, cánh dài : 944 thân đen, cánh ngắn

206 thân xám, cánh ngắn : 185 thân đen, cánh dài

2. Nhận xét:

- P t/c khác nhau về 2 cặp tính trạng tương phản $\Rightarrow$ F1 chứa 2 cặp gen dị hợp.
- Nếu 2 gen qui định 2 tính trạng trên phân li độc lập (theo Mendel) thì tỉ lệ phân li kiểu hình Fa phải là 1:1:1:1, nếu liên kết hoàn toàn thì có tỉ lệ 1:1, nhưng Fa lại cho tỉ lệ 0,415: 0,415: 0,085: 0,085
- $\rightarrow$ Như vậy, 2 gen A và B liên kết không hoàn toàn có sự đổi chỗ cho nhau. Hiện tượng các gen đổi chỗ cho nhau trong quá trình di truyền gọi là hoán vị gen.

3. Cơ sở tế bào học:

- Hai gen qui định thân xám và cánh dài cùng nằm trên 1 NST; hai gen qui định thân đen và cánh ngắn cùng nằm trên NST tương đồng.
- Trong quá trình giảm phân tạo giao tử của ruồi giấm cái, một số tế bào đã xảy ra trao đổi các đoạn tương đồng cho nhau $\rightarrow$ Đổi vị trí các gen xuất hiện tổ hợp gen mới gọi là hoán vị gen

4. Tần số hoán vị gen:

- Tần số HVG được tính bằng tỉ lệ % số cá thể có tái tổ hợp gen (hoán vị gen).
- Trong lai phân tích, tần số HVG (f) được tính bằng công thức:

$$f(\%) = \frac{\text{Số cá thể có hoán vị gen}}{\text{tổng số cá thể được sinh ra}} \times 100$$
- Tần số HVG dao động từ 0% - 50%. Khi tần số hoán vị gen tối đa = 50% thì tỷ lệ 4 loại giao tử bằng nhau giống trường hợp phân ly độc lập.
- Các gen càng gần nhau thì tần số HVG càng thấp và ngược lại. (Các gen càng xa nhau thì lực liên kết càng yếu, càng dễ xảy ra HVG)

*** Viết sơ đồ lai:**

[illegible]

5. Ý nghĩa của hoán vị gen

- Tạo nguồn biến dị tổ hợp , nguyên liệu cho tiến hoá và chọn giống
- Các gen quý có cơ hội được tổ hợp lại trong 1 gen
- Tần số hoán vị gen biểu hiện khoảng cách tương đối giữa các gen. Căn cứ tần số hoán vị gen người ta xác định vị trí tương đối giữa các gen và thành lập Bản đồ NST.
- 1% tần số hoán vị gen = 1cM (centi Morgan) trên bản đồ
- Biết bản đồ gen có thể dự đoán trước tần số các tổ hợp gen mới trong các phép lai, có ý nghĩa trong chọn giống (giảm thời gian chọn đôi giao phối một cách mò mẫm) và nghiên cứu khoa học.

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 có chứa gen quy định giới tính (có thể chứa các gen khác)
- Cặp NST giới tính XX gồm 2 chiếc tương đồng, cặp XY có vùng tương đồng, có vùng không tương đồng

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

* Đôi NST giới tính khác nhau ở 2 giới:

- Kiểu XX, XY

- + Con cái XX, con đực XY: động vật có vú...ruồi giấm, người
- + Con cái XY, con đực XX : chim, bướm, cá, ếch nhái

- Kiểu XX, XO:

- + Con cái XX, con đực XO: châu chấu ,rệp, bọ xít
- + Con cái XO, con đực XX : bọ nhậy

- Giới nào mang 2 NST giới tính khác nhau là giới dị giao tử, khi giảm phân cho 2 loại giao tử.

- Giới nào mang 2 NST giới tính giống nhau là giới đồng giao tử, khi giảm phân cho 1 loại giao tử.

- Sự thụ tinh phục hồi đôi NST giới tính và biểu hiện thành kiểu hình trong quá trình phát triển cá thể.

* Cơ chế xác định giới tính ở sinh vật là sự phân ly và tổ hợp các cặp NST giới tính.

2. Di truyền liên kết với giới tính

a) Gen trên NST X

* TN: của Moocgan trên ruồi giấm.

<u>Phép lai thuận</u>	<u>Phép lai nghịch</u>
Pt/c: ♀ mắt đỏ x ♂ mắt trắng	Pt/c: ♀ mắt trắng x ♂ mắt đỏ
F1: 100% ♂, ♀ mắt đỏ	F1: 100% ♀ mắt đỏ: 100% ♂ mắt trắng
F2: 100% ♀ mắt đỏ : 50% ♂ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng	F2: 50% ♀ mắt đỏ : 50% ♂ mắt đỏ : 50% ♀ mắt trắng : 50% ♂ mắt trắng

* **Giải thích:** gen quy định tính trạng màu mắt nằm trên NST X không có alen tương ứng trên Y nên con đực (XY) chỉ cần 1 alen lặn nằm trên X đã biểu hiện ra kiểu hình.

* **Viết sơ đồ lai:**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

*** Đặc điểm của gen nằm trên X:**

- Kết quả lai thuận nghịch khác nhau

- Gen trên NST X di truyền theo quy luật di truyền chéo.

b) Gen trên NST Y

VD: người bố có túm lông tai, dính 2-3 ngón sẽ truyền đặc điểm này cho tất cả các con trai mà con gái thì không bị tật này

- Gen nằm trên Y mà không alen trên X luôn biểu hiện ở 1 giới

- Gen nằm trên Y theo quy luật di truyền thẳng (di truyền 100% cho cá thể cùng giới di giao).

** Lưu ý:*

- Ngoài các gen quy định giới tính, NST giới tính còn mang các gen quy định tính trạng thường. Sự di truyền của tính trạng thường này liên kết với giới tính = sự di truyền liên kết với giới tính.

- Những gen nằm trên đoạn tương đồng của cặp XY di truyền giống như gen trên NST thường.

- Ngoài ra một số gen còn biểu hiện trội hay lặn tùy theo giới tính (gen hói đầu ở người, gen có sừng ở trâu bò, gen có râu ở dê...). Nên khi lai thuận nghịch cho kết quả khác nhau chưa đủ để khẳng định tính trạng được di truyền liên kết với giới tính.

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

- Điều khiển tỉ lệ đực cái theo ý muốn trong chăn nuôi trồng trọt

- Nhận dạng được đực cái từ nhỏ để phân loại tiện cho việc chăn nuôi

- Phát hiện được bệnh do rối loạn cơ chế phân li, tổ hợp của cặp NST giới tính để can thiệp sớm hạn chế ảnh hưởng xấu (VD: tách ngón 2, 3 ở người để hoạt động lao động).

II. Di truyền ngoài nhân**1. Hiện tượng**

- Thí nghiệm của Coren 1909 trên cây hoa phấn, với 2 phép lai thuận nghịch
- F1 luôn có KH giống bố mẹ

<u>Phép lai thuận</u>	<u>Phép lai nghịch</u>
Pt/c: ♀ cây lá đốm x ♂ cây lá xanh F1: 100% cây lá đốm	Pt/c: ♀ cây lá xanh x ♂ cây lá đốm F1: 100% cây lá xanh

2. Giải thích:

- Khi thụ tinh, giao tử đực chỉ truyền nhân mà không truyền tế bào chất cho trứng.
- Các gen nằm trong tế bào chất (trong ty thể hoặc lục lạp) chỉ được mẹ truyền cho qua tế bào chất của trứng

3. Đặc điểm di truyền ngoài nhân (di truyền tế bào chất)

- Các tính trạng di truyền qua TBC được di truyền theo dòng mẹ
- Các tính trạng di truyền qua TBC không tuân theo quy luật di truyền.

4. Phương pháp phát hiện quy luật di truyền

- DT liên kết với giới tính: kết quả 2 phép lai thuận nghịch khác nhau
- DT qua tế bào chất: kết quả 2 phép lai thuận nghịch khác nhau và con luôn có KH giống mẹ
- DT phân li độc lập: kết quả 2 phép lai thuận nghịch giống nhau.

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

I. Mối quan hệ giữa gen và tính trạng:

- Sơ đồ mối quan hệ giữa gen và tính trạng:
Gen (ADN) → mARN → Prôtêin → tính trạng
- Sự biểu hiện của gen thành tính trạng phải qua nhiều bước nên có thể bị nhiều yếu tố môi trường bên trong và bên ngoài chi phối.

II. Sự tương tác giữa KG và MT**1. Hiện tượng****a. Ở thỏ Himalaya:**

- + Tại vị trí đầu mút cơ thể (tai, bàn chân, đuôi, mõm) có lông màu đen
- + Ở những vị trí khác lông trắng muốt

Giải thích:

- Tại các tế bào ở đầu mút cơ thể có nhiệt độ thấp hơn nên có khả năng tổng hợp được sắc tố melanin làm cho lông màu đen
- Các vùng khác có nhiệt độ cao hơn không tổng hợp melanin nên lông màu trắng
→ làm giảm nhiệt độ thì vùng lông trắng sẽ chuyển sang màu đen

b. Các cây hoa cẩm tú cầu: có cùng KG nhưng màu hoa có độ đậm nhạt khác nhau tùy thuộc vào độ pH của đất.

c. Bệnh phenylketonuria: do gen lặn trên NST thường quy định gây rối loạn chuyển hóa aa phenylalanin, làm thiếu năng trí tuệ và hàng loạtn hững rối loạn khác.

2. Kết luận :

- Kiểu hình được tạo thành do sự tương tác giữa kiểu gen với môi trường
- Cùng một kiểu gen có thể biểu hiện thành những kiểu hình khác nhau trước những điều kiện môi trường khác nhau.

III. Mức phản ứng của KG:

1. Khái niệm

- Tập hợp các kiểu hình của cùng một kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau được gọi là mức phản ứng của kiểu gen
- Ví dụ: Tắc kè hoa thay đổi màu sắc theo nền môi trường.

* Đặc điểm

- Mức phản ứng do gen quy định, trong 1 kiểu gen, mỗi gen có mức phản ứng riêng.
- Tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp, tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng.

2. Sự mềm dẻo về kiểu hình (thường biến):

* Khái niệm:

Hiện tượng một cơ thể (kiểu gen) có thể thay đổi nhiều kiểu hình khác nhau trước những điều kiện môi trường khác nhau gọi là sự mềm dẻo kiểu hình hay thường biến.

* Nguyên nhân:

Do sự điều chỉnh về sinh lí giúp SV thích nghi với những thay đổi của môi trường.

* Đặc điểm:

- Biến đổi đồng loạt theo 1 hướng xác định tương ứng điều kiện môi trường.
- Biến đổi kiểu hình, không làm biến đổi kiểu gen → không di truyền.
- Có lợi cho bản thân sinh vật.
- Có ý nghĩa gián tiếp đối với tiến hoá.

CHƯƠNG III: DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ

BÀI 16, 17: CÂU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ.

I. Các đặt trưng di truyền của quần thể:

❖ **Khái niệm:** Quần thể là tập hợp các cá thể cùng loài, cùng sống trong một khoảng không gian xác định, một thời điểm xác định và có khả năng sản sinh tạo ra cá thể mới.

❖ **Đặt trung di truyền của quần thể:**

- **Quần thể có vốn gen đặc trưng:**

+ Vốn gen là tập hợp các alen có trong quần thể ở một thời điểm xác định.

+ Đặc điểm vốn gen là tần số alen và tần số kiểu gen:

- Tần số alen là tỉ lệ giao tử mang alen đó trên tổng số giao tử của quần thể đó tạo ra.

- Tần số một kiểu gen: là tỉ lệ giữa số cá thể có kiểu gen đó trên tổng số cá thể trong quần thể.

+ Những đặc điểm về tần số của các kiểu gen của quần thể gọi là cấu trúc di truyền hay thành phần kiểu gen.

- Mỗi quần thể có cấu trúc di truyền và kiểu gen riêng.

Ví dụ: QT cây đậu có 1000 cây với tỷ lệ các cây như sau: 500 cây AA: 200 cây Aa: 300 cây aa.

Tính tần số các alen và tần số các kiểu gen trong quần thể cây đậu trên.

This image shows a full page of white paper with horizontal dashed lines, typical of primary school handwriting practice paper. The lines are evenly spaced and run across the entire width of the page. There are no margins, text, or other markings present.

II. Cấu trúc di truyền của quần thể tự thụ phấn và giao phối gần:**1. Quần thể tự thụ phấn.**

- Thành phần kiểu gen của quần thể cây tự thụ phấn thay đổi theo hướng: **tăng dần tần số kiểu gen đồng hợp tử, giảm dần tần số kiểu gen dị hợp tử.**

- Công thức tổng quát:

+ **Tần số kiểu gen dị hợp:** $(\frac{1}{2})^n$

+ **Tần số kiểu gen đồng hợp trội bằng bằng tần số kiểu gen đồng hợp lặn:** $(1 - (\frac{1}{2})^n)/2$

(với n là số thế hệ)

2. Quần thể giao phối gần (giao phối cận huyết):

❖ Khái niệm: Giao phối gần là hiện tượng các cá thể có cùng quan hệ huyết thống giao phối với nhau.

❖ Đặc điểm: Giao phối gần làm biến đổi cấu trúc di truyền của quần thể theo hướng **tăng dần tần số kiểu gen đồng hợp và giảm tần số kiểu gen dị hợp.**

III. Cấu trúc di truyền của quần thể ngẫu phối:**1. Quần thể ngẫu phối:**

❖ Khái niệm: Quần thể được gọi là ngẫu phối khi các cá thể trong quần thể lựa chọn bạn tình để giao phối một cách hoàn toàn ngẫu nhiên

❖ Đặc điểm di truyền của quần thể ngẫu phối:

- Trong quần thể ngẫu phối các cá thể có kiểu gen khác nhau kết đôi với nhau 1 cách ngẫu nhiên. Đặc điểm: tạo nên 1 lượng biến dị di truyền rất lớn trong quần thể làm nguồn nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống.

- Duy trì được sự đa dạng di truyền của quần thể.

2. Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể:

❖ Khái niệm trạng thái cân bằng của quần thể ngẫu phối:

Một quần thể được gọi là đang ở trạng thái cân bằng di truyền khi tỉ lệ các kiểu gen (thành phần kiểu gen) của quần thể tuân theo công thức sau: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

+ p là tần số alen trội A.

+ q là tần số alen lặn a.

+ 2pq là tần số kiểu gen dị hợp.

Với $p + q = A + a = 1$.

❖ Định luật Hacđi – Vanbec:

❖ **Nội dung:** trong 1 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 đẳng thức:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1.$$

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$$

❖ Điều kiện nghiệm đúng:

- 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.
- Đột biến không xảy ra hay có xảy ra thì tần số đột biến thuận bằng tần số đột biến nghịch.

- Quần thể có sự cách li với quần thể khác.

❖ Ý nghĩa của định luật Hacđi – Vanbec:

- Về lý luận:
 - + Phản ánh trạng thái cân bằng di truyền của quần thể.
 - + Giải thích vì sao trong thiên nhiên có những quần thể được duy trì ổn định qua thời gian dài.
- Về thực tiễn: từ tỉ lệ kiểu hình → tần số tương đối của các kiểu gen và các alen 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

Nguồn nguyên liệu để tạo nên giống mới là biến dị di truyền gồm 3 loại: Biến dị tổ hợp, đột biến và ADN tái tổ hợp.

I. Tạo giống thuần dựa trên nguồn biến dị tổ hợp

- Biến dị tổ hợp xuất hiện do sự tổ hợp lại vật chất di truyền của thể hệ bố, mẹ thông qua trình giao phối. Biến dị tổ hợp là nguyên nhân của sự đa dạng về kiểu gen, phong phú về kiểu hình của giống
- Phương pháp tạo giống dựa trên nguồn biến dị tổ hợp:
 - + Tạo ra các dòng thuần chủng có kiểu gen khác nhau.
 - + Lai giống để tạo biến dị tổ hợp.
 - + Chọn lọc ra những tổ hợp gen mong muốn.
 - + Những tổ hợp gen mong muốn cho tự thụ phấn hoặc giao phối gần để tạo ra các dòng thuần.
- Ưu điểm: không đòi hỏi kỹ thuật phức tạp, dễ tìm ra tổ hợp gen mong muốn.
- Nhược điểm: mất nhiều thời gian, công sức để đánh giá tổ hợp gen và khó duy trì giống một cách thuần chủng.

II. Tạo giống lai có ưu thế lai cao

1. Khái niệm ưu thế lai

Là hiện tượng con lai có năng suất, sức chống chịu, khả năng sinh trưởng 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 dạng bố mẹ có nhiều gen ở trạng thái đồng hợp tử.

Kiểu gen $AaBbCc > (AABBCC, aabbcc, AAbbCC, AABbCc)$

3. Phương pháp tạo ưu thế lai

- Tạo dòng thuần : cho tự thụ phấn qua 5-7 thế hệ
 - Lai các dòng thuần khác dòng (lai khác dòng đơn, lai khác dòng kép) → Chọn lọc các tổ hợp có ưu thế lai cao.
 - Lai thuận nghịch giữa các dòng để tìm các tổ hợp lai cho ưu thế lai cao nhất.
- *Ưu thế lai biểu hiện cao nhất ở F1 sau đó giảm dần qua các thế hệ.

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

I. TẠO GIỐNG BẰNG PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN

1. Quy trình:

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

2. Một số thành tựu tạo giống ở Việt Nam

a. Gây đột biến bằng các tác nhân vật lý:

VD: Xử lý giống lúa Mộc Tuyền bằng tia gamma, tạo giống lúa MT1

b. Gây đột biến bằng các tác nhân hoá học:

VD: xử lý giống táo Gia Lộc bằng NMU tạo ra giống táo má hồng

VD: Từ giống dâu lưỡng bội $2n$ Bắc Ninh, người ta xử lý cônixin tạo giống tứ bội $4n$, sau đó cho lai trở lại với giống dâu lưỡng bội $2n \rightarrow$ giống dâu tam bội $3n$ có bản lá dày, năng suất cao

* Nhận biết cây tứ bội: Cơ quan sinh dưỡng rễ, thân, lá to hơn cây lưỡng bội cùng loài.

II. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ TẾ BÀO

1. Công nghệ tế bào thực vật:

a. Lai tế bào sinh dưỡng (xôma) hay dung hợp tế bào trần: gồm các bước

- Loại bỏ thành tế bào trước khi đem lai.
- Cho các tế bào đã mất thành tế bào của 2 loài vào môi trường đặc biệt để dung hợp với nhau $\rightarrow$ TB lai.
- Đưa tế bào lai nuôi cấy trong môi trường đặc biệt, cho chúng phân chia, tái sinh thành cây lai khác loài.

b. Nuôi cấy hạt phấn hoặc noãn chưa thụ tinh trong ống nghiệm rồi cho phát triển thành cây đơn bội.

- Tế bào đơn bội được nuôi trong ống nghiệm với các hóa chất đặc biệt $\rightarrow$ phát triển thành mô đơn bội $\rightarrow$ xử lý hóa chất gây lưỡng bội hóa thành cây lưỡng bội hoàn chỉnh.

c. Nuôi cấy mô: Lấy tế bào hoặc mẫu mô, nuôi cấy trong MT đặc biệt, kích thích cho nó phát triển thành cây con.

2. Công nghệ tế bào động vật

a. Nhân bản vô tính động vật

Nhân bản vô tính ở động vật được nhân bản từ tế bào xôma, không cần có sự tham gia của nhân tế bào sinh dục, chỉ cần tế bào chất của noãn bào

***Các bước tiến hành:** Tạo cừu Dolly

- + Tách tế bào tuyến vú của cừu cho nhân, nuôi trong phòng thí nghiệm
- + Tách tế bào trứng của cừu khác loại bỏ nhân của tế bào này.
- + Chuyển nhân của tế bào tuyến vú vào tế bào trứng đã bỏ nhân
- + Nuôi cấy tế bào đã chuyển nhân trên môi trường nhân tạo để trứng phát triển thành phôi
- + Chuyển phôi vào tử cung của cừu mẹ để nó mang thai và sinh con.

*** Ý nghĩa:**

- Nhân nhanh giống vật nuôi quý hiếm
- Tạo ra các giới ĐV mang gen người nhằm cung cấp cơ quan nội tạng cho người bệnh

b. Cấy truyền phôi

Lấy phôi từ động vật cho → tách phôi thành 2 hay nhiều phần → phôi riêng biệt → cấy các phôi vào động vật nhận (con cái) và sinh con.

Bài 20: TẠO GIỐNG NHỜ CÔNG NGHỆ GEN

I. Công nghệ gen

1. Khái niệm công nghệ gen

- Công nghệ gen là quy trình tạo ra những tế bào hoặc sinh vật có gen bị biến đổi hoặc có thêm gen mới, từ đó tạo ra cơ thể với những đặc điểm mới.
- Kỹ thuật chuyển gen : Kỹ thuật tạo ADN tái tổ hợp để chuyển gen từ tế bào này sang tế bào khác .

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

a. Tạo ADN tái tổ hợp

- Tách chiết thể truyền (plasmid của vi khuẩn là 1 ptử ADN dạng vòng) và gen cần chuyển ra khỏi tế bào
- Xử lý bằng một loại enzim giới hạn (restrictaza) để tạo ra cùng 1 loại đầu dính
- Dùng enzim nối (ligaza) để gắn chúng tạo ADN tái tổ hợp

b. Đưa ADN tái tổ hợp vào trong tế bào nhận

- Dùng muối canxi clorua hoặc xung điện cao áp làm giãn màng sinh chất của tế bào, để ADN tái tổ hợp dễ dàng đi qua

c. Phân lập dòng tế bào chứa ADN tái tổ hợp

- Chọn thể truyền có gen đánh dấu là gen kháng kháng sinh.
- Bằng các kỹ thuật nhất định nhận biết được sản phẩm đánh dấu.

II. ỨNG DỤNG CÔNG NGHỆ GEN TRONG TẠO GIỐNG BIẾN ĐỔI GEN

1. Khái niệm:

Sinh vật biến đổi gen là sinh vật mà hệ gen của nó đã được con người làm biến đổi cho phù hợp với lợi ích của mình.

2. Người ta có thể làm biến đổi hệ gen của một sinh vật theo 3 cách sau:

- Đưa thêm một gen lạ (khác loài) vào hệ gen → SV chuyển gen.
- Làm biến đổi một gen có sẵn trong hệ gen.
- Loại bỏ hoặc làm bất hoạt một gen không mong muốn nào đó trong hệ gen.

3. Một số thành tựu tạo giống biến đổi gen:

- Động vật chuyển gen:

- + Tạo cừu biến đổi gen trong sữa có chứa prôtêin
- + Tạo chuột bạch chuyển gen có hoocmôn sinh trưởng của chuột cống có khối lượng tăng gấp đôi dạng bình thường

- TV biến đổi gen:

- + Chuyển gen trừ sâu từ VK sang cây bông, tạo được giống bông kháng sâu hại.
- + Tạo ra giống lúa gạo vàng có hàm lượng caroten cao.
- VSV: + Tạo ra các chủng VK cho sản phẩm mong muốn không có trong tự nhiên như insulin để chữa bệnh tiểu đường, vacxin viêm gan B để phòng bệnh viêm gan B.
- + Tạo dòng vsv mang gen làm sạch rác thải, dầu loang

Chương V. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

Bài 21: DI TRUYỀN Y HỌC

* **Di truyền y học:** Là 1 bộ phận của di truyền người, chuyên nghiên cứu phát hiện các cơ chế gây bệnh di truyền và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người.

I. Bệnh di truyền phân tử

- **Khái niệm** : Là những bệnh mà cơ chế gây ở mức phân tử, bệnh phần lớn do đột biến gen gây nên.

- **Nguyên nhân:** Phần lớn bệnh di truyền này đều do đột biến gen gây nên.

- Ví dụ : bệnh phenylketonuria- niệu

+ Người bình thường : gen tổng hợp enzym chuyển hoá phenylalanin thành tirôzin

+ Người bị bệnh : gen bị đột biến ko tổng hợp được enzym này, nên phenylalanin tích tụ trong máu đi lên não đầu độc tế bào thần kinh

+ Chữa bệnh: phát hiện sớm ở trẻ cho ăn kiêng

II. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến NST

- **Khái niệm:** Các đột biến cấu trúc hay số lượng NST thường liên quan đến rất nhiều gen và gây ra hàng loạt các tổn thương ở các hệ cơ quan của người bệnh nên thường gọi là hội chứng bệnh.

- **Ví dụ:** hội chứng đao: cặp NST 21 giảm phân không bình thường (thường ở người mẹ) cho giao tử mang 2 NST 21, khi thụ tinh kết hợp với giao tử bình thường có 1 NST 21 tạo thành cơ thể mang 3 NST 21 gây nên hội chứng đao.

+ Biểu hiện: người thấp bé, má phệ, cổ rút, khe mắt xếch, dị tật tim....

+ Cách phòng bệnh: Phụ nữ không nên sinh con khi tuổi cao (35 - 40 tuổi)

III. Bệnh ung thư

1. Khái niệm : là sự tăng sinh không kiểm soát được của 1 số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

Có 2 loại khối u:

+ Khối u ác tính: khi các tế bào khối u có khả năng tách khỏi mô ban đầu di chuyển đến các nơi khác trong cơ thể tạo các khối u khác nhau.

+ Khối u lành tính: khi tế bào khối u không có khả năng di chuyển vào máu đến các nơi khác trong cơ thể.

2. Nguyên nhân: đột biến gen, đột biến NST và một số nguyên nhân khác chưa hoàn toàn sáng tỏ.

3. Cơ chế: Do sự biến đổi của 2 nhóm gen kiểm soát phân bào:

- **Gen tiền ung thư** là các gen quy định các yếu tố sinh trưởng (các prôtêin tham gia điều hòa quá trình phân bào).

+ Khi bị đột biến, gen trở nên hoạt động mạnh hơn và tạo ra quá nhiều sản phẩm làm tăng tốc độ phân bào dẫn đến khối u.

+ Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thư thường là đột biến trội, không di truyền.

- **Gen ức chế khối u** làm cho các khối u không thể hình thành được.

+ Khi bị đột biến làm cho gen mất khả năng kiểm soát khối u thì các tế bào ung thư xuất hiện .

+ Loại đột biến này thường là đột biến lặn.

* Bệnh ung thư là loại bệnh nan y chưa có thuốc đặc trị. Người ta thường dùng tia phóng xạ hoặc hóa chất để diệt các tế bào khối u (thường dẫn đến tác dụng phụ nặng nề cho người bệnh).

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

I. Bảo vệ vốn gen của loài người

1. Tạo môi trường trong sạch nhằm hạn chế các tác nhân gây đột biến: Trồng cây, bảo vệ rừng

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

- Là hình thức chuyên gia di truyền đưa ra các tiên đoán về khả năng đứa trẻ sinh ra mắc 1 tật bệnh di truyền và cho các cặp vợ chồng lời khuyên có nên sinh con tiếp theo không, nếu có thì làm gì để tránh cho ra đời những đứa trẻ tật nguyền
- Kỹ thuật: chuẩn đoán đúng bệnh, xây dựng phả hệ người bệnh, chuẩn đoán trước sinh.
- Xét nghiệm trước sinh: Là xét nghiệm phân tích NST, ADN xem thai nhi có bị bệnh di truyền hay không. Phương pháp:
 - + Chọc dò dịch ối
 - + Sinh thiết tua nhau thai

3. Liệu pháp gen – kỹ thuật của tương lai

- Nguyên tắc: Sử dụng liệu pháp gen để đưa gen lành thay thế gen bệnh.
- Quy trình kỹ thuật của liệu pháp gen gồm 3 bước:
 - (1) Tách tế bào đột biến ra khỏi bệnh nhân.
 - (2) Các bản sao bình thường của gen đột biến được gài vào virus rồi đưa vào các tế bào đột biến ở trên.
 - (3) Chọn các dòng tế bào có gen bình thường lắp đúng thay thế cho gen đột biến rồi đưa trở lại người bệnh.

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

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

Việc giải mã bộ gen người ngoài những tích cực mà nó đem lại cũng làm xuất hiện nhiều vấn đề tâm lý xã hội (lo ngại về bệnh tật, lo ngại trong hôn nhân, xin việc làm).

2. Vấn đề phát sinh do công nghệ gen và công nghệ tế bào

Phát triển mang lại những lo ngại: các gen kháng khuẩn thuốc kháng sinh có thể phát tán sang vi sinh vật gây bệnh cho người, an toàn sức khỏe khi sử dụng thực phẩm biến đổi gen.

3. Vấn đề di truyền và khả năng trí tuệ

a) Hệ số thông minh (IQ) : để đánh giá khả năng trí tuệ của con người.

- Sự đánh giá dựa vào các trắc nghiệm với các bài tập có độ khó tăng dần thông qua các hình vẽ, các con số và các câu hỏi.
- Tổng trung bình các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn chia cho tuổi học sinh và nhân với 100.

VD: đứa trẻ 6 tuổi trả lời câu hỏi của đứa 7 tuổi thì:

$$IQ = (7:6) * 100 = 117.$$

b) Khả năng trí tuệ và sự di truyền: Tính di truyền có ảnh hưởng ở mức độ nhất định tới khả năng trí tuệ.

4. Di truyền học với bệnh AIDS

- Bệnh AIDS được gây nên bởi virus HIV.
- Hoạt động của virus này làm mất khả năng miễn dịch của cơ thể. Các vi sinh vật khác lợi dụng lúc cơ thể bị 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.