

A. MA TRẬN VÀ BẢNG ĐẶC TẢ

TT	Chủ đề	Đơn vị kiến thức	Mức độ nhận thức – Dạng câu hỏi									Tổng số câu	
			Trắc nghiệm nhiều lựa chọn (TNNLC)			Trắc nghiệm Đúng/Sai (TNĐS)			Trắc nghiệm trả lời ngắn (TNTLN)				
			Biết	Hiểu	VD	Biết	Hiểu	VD	Biết	Hiểu	VD		
1	Di truyền phân tử	Bài 1: DNA và cơ chế tái bản DNA		1									1
2		Bài 2: Gene, quá trình truyền đạt thông tin di truyền và hệ gene	1										1
3		Bài 3: Điều hoà biểu hiện gene	1										1
4		Bài 4: Đột biến gene	1										1
5		Bài 5: Công nghệ gene	1										1
6	Di truyền nhiễm sắc thể	Bài 7: Cấu trúc và chức năng của nhiễm sắc thể	1										1
7		Bài 8: Học thuyết di truyền của Mendel			1								1
8		Bài 9: Mở rộng học thuyết Mendel	1	1	1						1		4
9		Bài 10: Di truyền giới tính và di truyền liên kết với giới tính	1		1	1a,b		1c,d					3
10		Bài 11: Liên kết gene và hoán vị gene	1	1							1		3
11		Bài 12: Đột biến nhiễm sắc thể	1	1	1						1		4
12		Bài 13: Di truyền học người và di truyền y học	1	1						1			3
13	Mở rộng học	Bài 15: Di truyền gene ngoài nhân	1	1			1abc	1d					3

	thuyết di truyền NST											
--	---	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

BẢNG ĐẶC TẢ ĐỀ KIỂM TRA CUỐI KỲ I

Chủ đề	Đơn vị KT	Mức độ kiến thức, kĩ năng cần kiểm tra, đánh giá	Dạng thức		
			NLC	Đ/S	TLN
Di truyền phân tử	<p>- Gene, hệ gen và cơ chế truyền thông tin di truyền + Chức năng của DNA + Cấu trúc và chức năng của gene + Tái bản DNA + RNA và phiên mã + Mã di truyền và dịch mã + Mối quan hệ DNA - RNA - protein - hệ gen và ứng dụng</p>	<p>* Biết: - Nêu được các thành phần cấu trúc của gene. - Nêu được sơ đồ mối quan hệ giữa gen và tính trạng. - Kể tên được tên các loại nu cấu tạo nên DNA, RNA. - Nêu được chức năng của DNA, các loại RNA - Biết được phiên mã ngược là gì? - Nêu được các thành phần tham gia trực tiếp vào phiên mã, dịch mã. * Hiểu: - So sánh, lựa chọn được các thông tin trong tiến trình nhân đôi, phiên mã, dịch mã - Phân tích được các đặc điểm của mã di truyền * Vận dụng: - Xác định được trình tự các amino acid hoặc số amino acid trong chuỗi polypeptide được tạo ra từ 1 đoạn gene hoặc mARN có sẵn. - Tính được số gen con sinh ra sau 1 số đợt tái bản.</p>	2		
	<p>- Điều hoà biểu hiện gene + Cơ chế điều hoà + Ứng dụng</p>	<p>* Biết: - Kể tên được các thành phần của 1 operon Lac * Hiểu: - Hiểu được ý nghĩa của điều hoà biểu hiện gene. * Vận dụng: - Giải thích được sơ đồ cơ chế điều hoà operon lac trong môi trường có lactozo và không có lactozo</p>	1		
	<p>- Đột biến gene + Khái niệm, các dạng + Nguyên nhân, cơ chế phát sinh + Vai trò</p>	<p>* Biết: - Nêu được cơ chế phát sinh đột biến gen của tác nhân UV * Hiểu: - Trình bày được kết quả của các dạng đột biến điểm * Vận dụng: - Phân tích được nguyên nhân và kết quả của 1 số dạng đột biến điểm</p>	1		

		- Xác định được thể đột biến qua các ví dụ cụ thể			
	<p>- Công nghệ gene</p> <p>+ Khái niệm, nguyên lí</p> <p>+ Một số thành tựu</p>	<p>* Biết:</p> <p>- Biết được các loại enzyme tham gia vào quá trình tạo DNA tái tổ hợp</p> <p>- Biết được khái niệm công nghệ gene, sinh vật biến đổi gene</p> <p>- Biết được nguyên lí tạo động vật chuyển gen, thực vật chuyển gene</p> <p>Hiểu:</p> <p>- Phân Loại được các thành tựu tạo giống bằng công nghệ gen</p> <p>- Sắp xếp được các bước trong quy trình tạo DNA tái tổ hợp</p> <p>- Nắm được các thành phần tham gia tạo DNA tái tổ hợp</p> <p>* Vận dụng:</p>	1		
Di truyền nhiễm sắc thể	<p>- Cấu trúc và chức năng của NST</p> <p>+ Hình thái và cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể</p> <p>+ Gene phân bố trên các nhiễm sắc thể</p> <p>+ Cơ chế di truyền nhiễm sắc thể</p>	<p>* Biết:</p> <p>- Nêu được những đặc trưng của bộ NST.</p> <p>- Nêu được thành phần cơ bản của NST</p> <p>- Gọi tên được các cấu trúc siêu hiển vi của NST</p> <p>- Sắp xếp được trình tự kích thước các bậc cấu trúc siêu hiển vi của NST</p>	1		
	<p>- Thí nghiệm của Mendel</p> <p>+ Lịch sử ra đời thí nghiệm của Mendel</p> <p>+ Thí nghiệm</p> <p>+ Ý nghĩa</p>	<p>Nhận biết</p> <p>- Nêu được cơ sở tế bào học của qui luật phân li, phân li độc lập</p> <p>Thông hiểu</p> <p>- Trình bày được cách bố trí và tiến hành thí nghiệm của Mendel.</p> <p>- Nêu được tính quy luật của hiện tượng di truyền</p> <p>Vận dụng</p> <p>- Xác định số loại giao tử, tỉ lệ mỗi loại giao tử tạo ra.</p> <p>- Xác định được số kiểu gene, kiểu hình, tỉ lệ kiểu gene, kiểu hình ở đời con trong qui luật di truyền của Mendel</p>	1		
	<p>Mở rộng học thuyết Mendel</p> <p>Tương tác giữa các allele thuộc cùng 1 gene</p> <p>- Tương tác</p>	<p>- Nêu được khái niệm trội không hoàn toàn, đồng trội.</p> <p>- Giải thích được sản phẩm của các allele của cùng một gene và của các gene khác nhau có thể tương tác với nhau quy định tính trạng.</p>	3		1

	<p>giữa các allele thuộc các gene khác nhau</p> <p>+ Sản phẩm của các gene tương tác gián tiếp với nhau</p> <p>+ Sản phẩm của các gene tương tác trực tiếp với nhau theo kiểu cộng gộp</p>				
	<p>Di truyền giới tính và di truyền liên kết với giới tính</p> <p>- Di truyền giới tính</p> <p>- Di truyền liên kết với giới tính</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Nêu được khái niệm NST giới tính; di truyền giới tính. - Phân tích được cơ chế di truyền xác định giới tính. - Giải thích được tỉ lệ lí thuyết giới tính trong tự nhiên thường là 1:1. - Trình bày được quan điểm của bản thân về việc điều khiển giới tính ở người theo ý muốn. - Nêu được bối cảnh ra đời thí nghiệm của Morgan. - Trình bày được cách bố trí thí nghiệm của Morgan, qua đó nêu được khái niệm di truyền liên kết với giới tính. - Vận dụng những hiểu biết về di truyền giới tính và liên kết với giới tính để giải thích các vấn đề trong thực tiễn (Ví dụ: điều khiển giới tính trong chăn nuôi, phát hiện bệnh do rối loạn cơ chế phân li, tổ hợp NST giới tính,...). 	2	1	
	<p>Liên kết gene và hoán vị gene</p> <p>- Thí nghiệm về liên kết gene của Morgan</p> <p>+ Thí nghiệm</p> <p>+ Cơ sở tế bào học</p> <p>+ Vai trò</p> <p>- Hoán vị gene</p> <p>+ Thí nghiệm</p> <p>+ Cơ sở tế bào học</p> <p>+ Vai trò</p> <p>- Bản đồ di truyền</p> <p>- Quan điểm của Mendel và Morgan về tính</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Trình bày được cách bố trí và tiến hành thí nghiệm của Morgan, từ đó phát biểu được khái niệm liên kết gene. - Phân tích được cơ sở tế bào học và ý nghĩa của liên kết gene. - Trình bày được thí nghiệm của Morgan, từ đó phát biểu được khái niệm hoán vị gene. - Phân tích được cơ sở tế bào học và ý nghĩa của hoán vị gene. - Nêu được ý nghĩa của việc lập bản đồ di truyền. - Nêu được quan điểm của Mendel và Morgan về tính quy luật của hiện tượng di truyền. 	2		1

	quy luật của hiện tượng di truyền			
	<p>Đột biến nhiễm sắc thể</p> <ul style="list-style-type: none"> - Khái niệm - Đột biến cấu trúc - Đột biến số lượng NST - Tác hại của đột biến NST - Vai trò của đột biến NST - Mối quan hệ giữa di truyền và biến dị 	<ul style="list-style-type: none"> - Phát biểu được khái niệm đột biến NST. - Trình bày được nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến cấu trúc NST. Phân biệt được các dạng đột biến cấu trúc NST. - Trình bày được nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến số lượng NST. Phân biệt được các dạng đột biến số lượng NST. Lấy được ví dụ minh họa. - Phân tích được tác hại của một số dạng đột biến NST đối với sinh vật. - Trình bày được vai trò của đột biến cấu trúc NST trong tiến hoá, trong chọn giống và trong nghiên cứu di truyền. - Phân tích được mối quan hệ giữa di truyền và biến dị. 	3	1
	<p>Di truyền học người và di truyền y học</p> <ul style="list-style-type: none"> - Khái niệm, vai trò của di truyền học người - Một số phương pháp nghiên cứu di truyền học người - Y học tư vấn - Một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene 	<ul style="list-style-type: none"> - Nêu được khái niệm và vai trò của di truyền học người, di truyền y học. - Nêu được một số phương pháp nghiên cứu di truyền người (tập trung vào phương pháp phả hệ). Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình. - Nêu được khái niệm y học tư vấn. Trình bày được cơ sở của y học tư vấn. - Giải thích được vì sao cần đến cơ sở tư vấn hôn nhân gia đình trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh. - Nêu được khái niệm liệu pháp gene. Vận dụng hiểu biết về liệu pháp gene để giải thích việc chữa trị các bệnh di truyền. - Trình bày được một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene. 	2	1
Mở rộng di truyền NST	<p>Di truyền gene ngoài nhân</p> <ul style="list-style-type: none"> - Thí nghiệm của Morgan về di truyền gene ngoài nhân - Đặc điểm của di truyền gene ngoài nhân - Ứng dụng của di truyền gene ngoài nhân 	<ul style="list-style-type: none"> - Trình bày được bối cảnh ra đời thí nghiệm của Correns. - Trình bày được thí nghiệm chứng minh di truyền gene ngoài nhân của Correns, từ đó giải thích được gene không những tồn tại trong nhân mà còn tồn tại ngoài nhân (trong các bào quan như ti thể, lục lạp thể). - Trình bày được đặc điểm di truyền của gene ngoài nhân và một số ứng dụng. 	2	1

B. HỆ THỐNG KIẾN THỨC

BÀI 1. DNA VÀ CƠ CHẾ TÁI BẢN DNA

I. DNA

- DNA cấu tạo theo nguyên tắc đa phân, các đơn phân là các nucleotide.
- Mỗi gồm 3 thành phần: 1 gốc phosphate (-PO₄), 1 phân tử đường deoxyribose (C₅H₁₀O₄) và 1 trong 4 loại nitrogenous base là adenine (A), guanine (G), cytosine (C) hay thymine (T).
- Các kết hợp với nhau bằng liên kết phosphodiester tạo chuỗi poly có đầu 5' mang gốc phosphate và đầu 3' mang nhóm OH tự do.
- Cấu trúc không gian của DNA được cấu tạo từ hai mạch polynucleotide song song và ngược chiều nhau. Các giữa hai mạch gắn kết với nhau bằng các liên kết hydrogen theo nguyên tắc bổ sung: A liên kết với T bằng 2 liên kết hydrogen (A = T), G liên kết với C bằng 3 liên kết hydrogen (G = C).
- Chức năng của DNA: mang, bảo quản, truyền đạt thông tin di truyền.

II. Tái bản DNA

- 1. Thời điểm:** Quá trình nhân đôi DNA tại pha S của kì trung gian.
- 2. Nơi diễn ra:** Nhân tế bào (TB nhân thực); vùng nhân (TB nhân sơ).
- 3. Chiều tổng hợp:** 5' – 3'.

4. Diễn biến

Bước 1: Khởi đầu sao chép

- Nhờ các enzym tháo xoắn, 2 mạch phân tử DNA tách nhau dần → chạc hình chữ Y và lộ 2 mạch khuôn.

Bước 2: Tổng hợp mạch DNA mới

- Enzim DNA polymerase tổng hợp 2 mạch mới nhờ 2 mạch khuôn theo nguyên tắc bổ sung (A=T; G≡C):
 - + Mạch tổng hợp liên tục: Có mạch khuôn là chiều 3' → 5'
 - + Mạch tổng hợp ngắt quãng: Có mạch khuôn là chiều 5' → 3'. Chúng tổng hợp theo từng đoạn (Okazaki) rồi được nối lại với nhau nhờ enzym nối (ligase).
- Mỗi phân tử DNA mới gồm 2 mạch:
 - + 1 mạch của phân tử DNA ban đầu (bán bảo toàn)
 - + 1 mạch mới được tổng hợp.
- DNA ở sinh vật nhân sơ có 1 điểm khởi đầu tái bản, DNA ở sinh vật nhân thực có nhiều điểm khởi đầu tái bản.

5. Kết quả:

Từ một DNA ban đầu tạo ra 2 DNA mới giống nhau và giống DNA ban đầu → di truyền qua các thế hệ tế bào và thế hệ cơ thể.

BÀI 2. GENE, HỆ GENE VÀ QUÁ TRÌNH TRUYỀN ĐẠT THÔNG TIN DI TRUYỀN

I. Gene

1. Khái niệm

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

2. Cấu trúc chung của gene cấu trúc

	Vùng điều hòa	Vùng mã hóa	Vùng kết thúc
Vị trí	Nằm ở đầu 3' của mạch khuôn.	Nằm ở giữa gene.	Nằm ở đầu 5' của mạch khuôn.

Chức năng	Có trình tự Promoter, nơi enzyme phiên mã có thể liên kết và tiến hành phiên mã, cùng một số vùng liên kết với các protein điều hòa.	Chứa thông tin quy định trình tự các .	Mang tín hiệu kết thúc phiên mã.
------------------	--	--	----------------------------------

- Phân biệt cấu trúc gene của sinh vật nhân sơ và gene của sinh vật nhân thực.

3. Phân loại: Dựa trên cấu trúc và chức năng để phân loại.

II. HỆ GENE

1. Khái niệm: là tập hợp tất cả vật chất di truyền DNA trong tế bào của một sinh vật.

2. Một số thành tựu và ứng dụng giải trình tự hệ gene người

- Thành tựu nghiên cứu hệ gene người: Năm 2004 các nhà KH đã giải trình tự nucleotide của hệ gene người gồm 3,2 tỉ cặp bu trên 23 cặp NST với độ chính xác lên đến 99,999% với khoảng 21 300 gene mã hóa protein.

- Một số ứng dụng giải trình tự hệ gene người: trong y học và trong nghiên cứu tiến hóa.

III. QUÁ TRÌNH TRUYỀN ĐẠT THÔNG TIN DI TRUYỀN TỪ GENE ĐẾN PROTEIN

1. Quá trình phiên mã

- Phiên mã là quá trình tổng hợp RNA dựa trên mạch khuôn của gene.

- **Diễn biến**

+ **Khởi đầu:** Một số protein liên kết với vùng điều hòa của gene và thu hút enzyme RNA polymerase đến liên kết với promoter trên mạch khuôn.

+ **Tổng hợp:** enzyme RNA polymerase tổng hợp mRNA theo chiều 5'→3' dựa trên NTBS giữa các trên mạch khuôn với các trong môi trường nội bào: A-U, G-C, T-A, C-G, G-C.

+ **Kết thúc:** khi RNA polymerase gặp tín hiệu kết thúc ở đầu 5' mạch khuôn thì dừng phiên mã. Một phân tử mRNA được giải phóng.

c. Kết quả: Tạo nên phân tử mRNA mang thông tin di truyền từ gene tới ribôxôm để làm khuôn trong tổng hợp protein.

* **Lưu ý:** Ở sinh vật nhân thực mRNA sau khi tổng hợp sẽ cắt bỏ các đoạn intron, nối các đoạn exon tạo thành mRNA trưởng thành sẵn sàng tham gia dịch mã.

2. Một số loại RNA – sản phẩm của quá trình phiên mã:

	mRNA (RNA thông tin)	tRNA (RNA vận chuyển)	rRNA (RNA ribosome)
Cấu tạo	– Mạch đơn, dạng thẳng, có các bộ ba codon mã hóa amino acid.	– Mạch đơn tự xoắn ba thùy, thùy giữa mang bộ ba đối mã. - Đầu 3' gắn với amino acid.	– Một mạch đơn tự xoắn phức tạp, có nhiều liên kết hidro.
Chức năng	- Làm khuôn cho dịch mã tổng hợp chuỗi polypeptide.	- Vận chuyển với amino acid tới ribôxôm tham gia dịch mã.	– Kết hợp với protein tạo nên ribosome là nơi tổng hợp chuỗi polypeptide.

3. Phiên mã ngược:

- Là quá trình tổng hợp DNA dựa trên khuôn mẫu RNA.

- Cơ chế: Từ mạch khuôn RNA, enzyme phiên mã ngược tổng hợp mạch DNA mạch đơn → DNA mạch kép.

- Gặp ở một số loài virus có VCDT là RNA và trong tế bào sinh giao tử của cơ thể sinh vật nhân thực.

- Ứng dụng: + tổng hợp DNA từ mRNA trưởng thành tạo DNA không intron trong kỹ thuật chuyển gene.

- Các enzyme phiên mã ngược dùng để xét nghiệm virus gây bệnh có hệ gene RNA.

4. Mã di truyền và quá trình dịch mã

a. Mã di truyền

* **Khái niệm:** mã di truyền là một bộ các bộ ba trên mRNA quy định các aminoacid trong protein.

* **Đặc điểm**

- Mã di truyền là mã bộ ba nucleotide liên kế quy định một amino acid
- Mã di truyền được đọc theo từng bộ ba một, bắt đầu từ bộ ba khởi đầu và không chồng gối lên nhau.
- Mã di truyền có tính thoái hóa, nhiều bộ ba cùng quy định một amino acid. trừ 5'AUG3' (mã hóa aa methionine) và 5'UGG3' (mã hóa aa Triptophan).
- Mã di truyền có tính đặc hiệu, một bộ ba chỉ mã hóa cho một amino acid.
- Mã di truyền cơ bản dùng chung cho mọi sinh vật, nên còn gọi là mã vạn năng. Trừ một vài ngoại lệ. Ví dụ: Trong DNA ti thể của người: UGA mã hóa Trp, AUA mã hóa cho Met, AGA và AGG là các bộ ba kết thúc.
- Mã DT có tính phổ biến (mã vạn năng). Các loài SV đều dùng chung một bộ MDT (trừ một vài ngoại lệ: DNA ti thể của người 5'UGA3' mã hóa Trp, 5'AUA3' mã hóa cho Met, 5'AGA3' và 5'AGG3' là các bộ ba kết thúc) Điều này chứng tỏ mọi loài sinh vật đều có một nguồn gốc chung.

(Có 1 bộ ba mở đầu là 5'AUG3', có 3 bộ ba kết thúc: 5'UAA3', 5'UAG3', 5'UGA3')

b. Quá trình dịch mã

- Dịch mã là quá trình tổng hợp protein dựa trên trình tự trong phân tử mRNA.
- Diễn ra ở ribosome, cần các đơn phân amino acid, các tRNA, mRNA, enzyme, ATP.
- Diễn biến: 3 giai đoạn

* **Mở đầu:**

- Tiểu đơn vị bé của ribosome liên kết với bộ ba mở đầu (AUG) trên mARN.
- tRNA mang aa mở đầu Fmet – tARN có anticodon (UAX) liên kết với codon mở đầu (AUG) trên mARN.
- Tiểu đơn vị lớn liên kết với tiểu đơn vị nhỏ cùng mRNA tạo ribosome hoàn chỉnh.

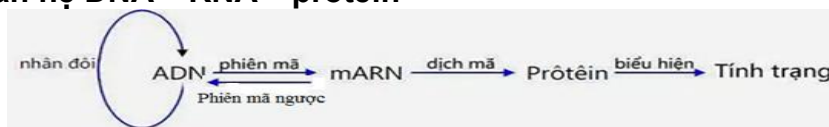
* **Kéo dài chuỗi polypeptide:**

- tRNA mang aa tới vị trí **A** và hình thành liên kết peptide với aa mở đầu ở vị trí **P** của ribosome.
- Ribosome dịch chuyển trên mRN theo chiều 5'- 3'sang bộ ba kế tiếp và tRNA ở vị trí P chuyển sang vị trí **E** – nơi tRNA không còn mang aa rồi rời khỏi ribosome.
- tRNA từ vị trí A chuyển sang vị trí P thì vị trí A lại tiếp nhận tRNA mới.
- Quá trình cứ tiếp tục cho đến cuối mRNA.

* **Kết thúc:** Khi ribosome đi tới bộ ba kết thúc quá trình dịch mã dừng lại. Chuỗi polypeptide sau đó được cắt bỏ aa mở đầu và biến đổi hóa học khác mới có được chức năng.

*** **Lưu ý:** Trong quá trình dịch mã, mARN thường không gắn với từng ribôxôm riêng rẽ mà đồng thời gắn với một nhóm ribôxôm gọi là pôliribôxôm (gọi tắt là polyribosome) giúp tăng hiệu suất tổng hợp protein.

5. Mối quan hệ DNA – RNA – protein



BÀI 3. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GENE

I. Thí nghiệm phát hiện ra operon Lac ở vi khuẩn *E.coli*

1. Thí nghiệm:

- Nhà khoa học Monod và Jacob nghiên cứu điều hòa gene trên vi khuẩn *E.coli*.
- Lô đối chứng: Nuôi vi khuẩn *E.coli* trong môi trường không có lactose và có các amino acid đánh dấu phóng xạ → Vi khuẩn gần như không sinh enzyme thủy phân lactose.
- Lô thí nghiệm: Nuôi vi khuẩn *E.coli* trong môi trường có lactose và có các amino acid đánh dấu phóng xạ.

→ Vi khuẩn tăng sinh enzyme thủy phân lactose.

- Kết luận: Lactose đã kích hoạt tế bào tổng hợp enzyme thủy phân lactose.

2. Cấu trúc và cơ chế điều hòa biểu hiện gene của operon Lac

a. Cấu trúc: operon lac gồm hai vùng

- Vùng điều hòa gồm:

+ Trình tự P (Promoter): nơi enzyme RNA-polymerase khởi động phiên mã.

+ Trình tự vận hành (Operator): nơi liên kết với protein ức chế để ngăn cản phiên mã.

- Ba gene cấu trúc:

+ *lacZ* quy định enzyme β -galactosidase.

+ *lacY* quy định enzyme permease.

+ *lacA*: quy định enzymetracetylase.

* **Chức năng của gene điều hòa R:** Gene điều hòa R khi hoạt động sẽ tổng hợp nên protein ức chế. Protein này có khả năng liên kết với vùng vận hành (O) dẫn đến ngăn cản quá trình phiên mã (gene điều hòa không nằm trong Operon)

b. Cơ chế điều hòa biểu hiện gene của operon lac

a. **Khi môi trường không có lactose:** Gene điều hòa tổng hợp protein ức chế. Protein này liên kết với vùng vận hành (O) ngăn cản quá trình phiên mã làm cho các gene cấu trúc không hoạt động.

b. Khi môi trường có lactose:

– Một số phân tử lactose liên kết với protein ức chế làm biến đổi cấu hình không gian ba chiều của nó → protein ức chế không thể liên kết được với vùng vận hành (O) nên RNA polymerase có thể liên kết được với vùng khởi động (P) để tiến hành phiên mã.

– Sau đó, các phân tử của mRNA của các gene cấu trúc Z, Y, A được dịch mã tạo ra các enzym phân giải đường lactose. Khi đường lactose bị phân giải hết thì protein ức chế lại liên kết với vùng vận hành (O) và quá trình phiên mã bị dừng lại.

II. Ý nghĩa và ứng dụng thực tiễn của điều hòa biểu hiện gene

1. Ý nghĩa:

- Điều hòa biểu hiện gene đảm bảo cho tế bào không bị lãng phí năng lượng.
- Ở sinh vật đa bào, điều hòa biểu hiện gene khiến các tế bào trong cùng cơ thể được biệt hóa thực hiện các chức năng khác nhau trong quá trình phát triển cá thể.

2. Ứng dụng:

- Sản xuất một số thuốc chữa bệnh là chất ức chế sản phẩm của gene gây bệnh.
- Điều khiển sự sinh trưởng, phát triển của vật nuôi, cây trồng đem lại hiệu quả kinh tế cao.

BÀI 4. ĐỘT BIẾN GENE

1. Khái niệm

– Đột biến gene là những biến đổi trong cấu trúc của gene, liên quan đến một cặp nucleotide (đột biến điểm) làm thay đổi trình tự nucleotide tạo ra allele mới.

– Thể đột biến là cá thể mang gene đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình

2. Các dạng đột biến gene

(1) Đột biến thay thế một cặp nucleotide

(2) Đột biến thêm hoặc mất một cặp nucleotide: Mã di truyền bị đọc sai kể từ vị trí xảy ra đột biến → thay đổi trình tự axit amin → thay đổi chức năng protein.

3. Nguyên nhân

- Tự phát: các sai sót diễn ra trong nhân đôi DNA.
- Do tác nhân vật lý (tia phóng xạ, tia tử ngoại...), hoá học (các hoá chất 5BU, NMS...) hay sinh học (1 số virut...).

4. Cơ chế phát sinh đột biến gene

a. Đột biến thêm/mất cặp nucleotide

– Trong quá trình nhân đôi, một nucleotide làm khuôn hai lần → mạch mới thêm một nucleotide; nếu một nucleotide không được làm khuôn → mạch mới tổng hợp sẽ mất một nucleotide. Sau hai lần tái bản liên tiếp sẽ tạo đột biến thêm/mất một cặp nucleotide.

- Tia UV làm cho 2 T trên một mạch liên kết nhau → khi TB sửa sai có thể dẫn đến đột biến thêm/mất một cặp nucleotide.

- Chất độc da cam và dioxin chèn vào DNA có thể gây ĐB thêm/mất một cặp nucleotide.

b. Đột biến thay thế một cặp nucleotide

– 5-brom uraxin (5BU) gây đột biến thay thế cặp A-T bằng G-X

5. Vai trò và ý nghĩa của đột biến gene

- **Trong nghiên cứu di truyền:** Lai các dòng đột biến, theo dõi kết quả → xác định tính trội/lặn của đột biến, thuộc một gene hay hai gene khác nhau.

- **Trong chọn giống:** cung cấp nguyên liệu cho quá trình tạo giống mới.

- **Trong tiến hoá:** Đột biến gene làm xuất hiện các **allele mới** tạo ra biến dị di truyền phong phú là nguồn nguyên liệu cho tiến hoá.

BÀI 5. CÔNG NGHỆ GENE

- Công nghệ gene là quy trình kĩ thuật thao tác trên phân tử DNA làm thay đổi kiểu gene và kiểu hình của sinh vật nhằm tạo ra các sản phẩm của gene sử dụng trong thực tiễn.

- Công nghệ gene gồm: công nghệ tạo DNA tái tổ hợp và công nghệ tạo sinh vật biến đổi gene.

I. Công nghệ DNA tái tổ hợp:

1. Khái niệm: là quy trình kĩ thuật tạo ra DNA từ hai nguồn khác nhau rồi chuyển vào tế bào nhận.

- Thể truyền (vector chuyển gene) thường là DNA của virus hoặc DNA plasmid của vi khuẩn, có khả năng tái bản và cho gene cần chuyển hoạt động được trong tế bào nhận.

- DNA tái tổ hợp gồm một gene cần chuyển và DNA thể truyền.

2. Nguyên lí:

- Tách DNA cần chuyển ra khỏi tế bào cho, tách thể truyền.

- Cắt và ghép DNA cần chuyển vào DNA thể truyền tạo DNA tái tổ hợp (dùng cùng loại enzyme Restrictase; ligase để cắt và nối).

- Chuyển DNA tái tổ hợp vào tế bào nhận.

3. Một số thành tựu

- **Trong y dược:** tạo dòng vi khuẩn *E.coli* mang gene tổng hợp insullin của người → chữa bệnh tiểu đường.

- **Trong công nghiệp và bảo vệ môi trường:** tạo vi khuẩn biến đổi gene tăng hiệu quả sản xuất etanol; xử lí nước thải; xử lí tràn dầu; xử lí kim loại nặng;...

- **Trong nông nghiệp:** tạo vi khuẩn biến đổi gene giúp cây tăng cường hấp thụ nitrogen, ức chế vi khuẩn và nấm gây bệnh.

II. Công nghệ tạo thực vật và động vật biến đổi gene

	Động vật biến đổi gene	Thực vật biến đổi gene
--	-------------------------------	-------------------------------

Khái niệm	Là động vật có hệ gene được biến đổi hoặc có thêm gene mới từ loài khác	Là thực vật có hệ gene được biến đổi hoặc có thêm gene mới từ loài khác
Nguyên lí chuyển gene	<ul style="list-style-type: none"> - Tạo DNA tái tổ hợp với nhiều bản sao. - Vi tiêm các bản sao DNA tái tổ hợp vào trứng/ tinh trùng đang thụ tinh. - Tạo hợp tử chuyển gene → tạo phôi. - Cấy phôi chuyển gene vào cơ thể mẹ mang thai hộ. - Sàng lọc các con có gene chuyển và lai nhau tạo giống động vật thuần chủng về gene chuyển. 	<ul style="list-style-type: none"> - Tạo DNA tái tổ hợp với nhiều bản sao. - Chuyển DNA tái tổ hợp vào tế bào nhận bằng súng bắn gene/ virus. - Nuôi cấy tế bào đã nhận gene chuyển tạo cây chuyển gene hoàn chỉnh.
Thành tựu	<ul style="list-style-type: none"> - Cừu mang gene tạo antithrombin chống đông máu của người. - Cá hồi chuyển gene sinh trưởng mạnh. 	- Lúa gạo vàng; bông kháng sâu;

Công nghệ gene mạng lại nhiều ứng dụng thực tiễn nhưng cũng gây nên những quan ngại về sức khỏe, môi trường và đạo đức sinh học.

BÀI 7. CẤU TRÚC VÀ CHỨC NĂNG CỦA NHIỄM SẮC THỂ

I. Cấu trúc siêu hiển vi của NST

- **NST** là cấu trúc nằm trong nhân tế bào dễ bị nhuộm màu bởi một số thuốc nhuộm đặc hiệu với DNA.
- NST cấu tạo từ DNA xoắn kép mạch hở và protein.
- NST thay đổi trạng thái xoắn trong các kì của chu kì tế bào.
- + **Kì trung gian:** Mỗi NST là một chuỗi nucleosome, mỗi nucleosome gồm có 8 protein histone quấn quanh bởi một đoạn DNA gồm 146 (hoặc 147) cặp nucleotide → Chuỗi các nucleosome có đường kính 10nm. Pha S kì trung gian NST nhân đôi tạo trạng thái kép.
- + **Kì đầu:** Mỗi NST kép bắt đầu co xoắn rút ngắn chiều dài nhờ các protein condensin II và condensin I.
- + **Kì giữa:** NST kép co xoắn cực đại tạo cấu trúc mỗi chromatid đường kính 700 nm. Và NST có hình dạng đặc trưng ở kì giữa.
- Phân biệt vùng nguyên nhiễm sắc và dị nhiễm sắc ở kì trung gian.

II. Chức năng NST

1. NST mang thông tin di truyền

- NST mang DNA với trật tự gene xác định, mỗi gene chiếm một vị trí trên NST (locus).
- Số lượng và trật tự gene trên mỗi NST của cùng bộ NST cũng rất khác nhau.
- NST là cấu trúc mang gene nên mang thông tin di truyền.

2. Truyền đạt thông tin di truyền qua các thế hệ

NST nhân đôi, phân li và tổ hợp trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh đảm bảo sự di truyền VCDT qua các thế hệ tế bào và thế hệ cơ thể.

BÀI 8. HỌC THUYẾT DI TRUYỀN MENDEL

I. Một số khái niệm:

1. **Tính trạng:** Là đặc điểm về hình thái, cấu tạo, sinh lí riêng của 1 cơ thể nào đó mà có thể làm dấu hiệu để phân biệt với cơ thể khác. Có 2 loại tính trạng:

- **TT tương ứng:** là những biểu hiện khác nhau của cùng một tính trạng.

- **Cặp tính trạng tương phản:** là 2 trạng thái khác nhau của cùng 1 tính trạng nhưng biểu hiện trái ngược nhau.

Ví dụ: Đậu Hà Lan: Hạt Vàng – Xanh ...

2. Tính trạng trội, tính trạng lặn:

- **Tính trạng trội:** Là tính trạng biểu hiện khi có KG ở trạng thái đồng hợp trội hoặc dị hợp. Thực tế có trội hoàn toàn và trội không hoàn toàn.

- **Tính trạng lặn:** Là tính trạng chỉ xuất hiện khi KG ở trạng thái đồng hợp lặn.

3. Allele và cặp allele:

- **Allele:** Mỗi trạng thái khác nhau của cùng 1 gene (VD: allele A, a).

- **Cặp allele:** Hai allele giống nhau hay khác nhau thuộc cùng 1 gene trên cặp NST tương đồng ở SV lưỡng bội.

VD: AA, Aa, aa

- **Gene không allele:** Là các trạng thái khác nhau của các cặp gene không tương ứng tồn tại trên các NST không tương đồng hoặc nằm trên cùng 1 NST thuộc 1 nhóm liên kết.

4. Kiểu gene và kiểu hình:

- **Kiểu gene:** Là toàn bộ các gene nằm trong TB của cơ thể SV.

Thực tế: Khi nói đến KG của 1 cơ thể, người ta chỉ xét một vài cặp gene nào đó liên quan đến các cặp TT nghiên cứu.

VD: Ở Đậu Hà Lan: KG AaBb, AABB ...

- **Kiểu hình:** Là tổ hợp toàn bộ các TT và đặc tính của cơ thể.

Thực tế: Nói tới KH của cơ thể người ta chỉ xét đến một vài TT đang nghiên cứu.

VD: Ở đậu Hà Lan: vàng – trơn; xanh-nhăn...

5. Thể đồng hợp và thể dị hợp:

- **Thể đồng hợp:** Là cá thể mang 2 allele giống nhau thuộc cùng 1 gene. VD: AA, aa, BB,bb.; AAbb

- **Thể dị hợp:** Là cá thể mang 2 allele khác nhau thuộc cùng 1 gene. VD: Aa, Bb ... AaBB, AaBb.

- **Giống thuần chủng:** Là giống có đặc tính DT đồng nhất và ổn định, thế hệ con cháu không phân li có KH giống bố mẹ. Giống thuần chủng/kiểu gen đồng hợp.

6. Lai phân tích: là phương pháp lấy cơ thể cần kiểm tra KG lai với cơ thể mang KH lặn. Nếu đời con đồng tính thì cơ thể cần kiểm tra KG là đồng hợp trội, nếu đời con phân tính thì cơ thể cần kiểm tra có KG dị hợp.

A đỏ, a trắng. KH đỏ AA và Aa; trắng aa

A- × aa → 100% đỏ KG đỏ là AA

A- × aa → 1 đỏ : 1 trắng KG đỏ là Aa.

7. Di truyền độc lập: Là sự DT của cặp tính trạng này không phụ thuộc vào sự DT của cặp tính trạng khác và ngược lại.

8. Giao tử thuần khiết: Là hiện tượng khi phát sinh giao tử, mỗi giao tử chỉ chứa 1 nhân tố DT trong cặp nhân tố DT tương ứng và chỉ 1 mà thôi.

9. Lai thuận nghịch: Là phép lai thay đổi vị trí của bố mẹ (Phát hiện ra các định luật sau: DT gene nhân và DT tế bào chất; DT liên kết và hoán vị gene; DT gene liên kết với giới tính.)

10. Các kí hiệu thường dùng:

P: Thế hệ xuất phát (bố mẹ).

G: Giao tử.

F: thế hệ con.

F₁: Đời con của P.

F₂: Đời sau của các cây lai F₁.

F_a: Thế hệ con của phép lai phân tích.

♂: giống đực; ♀: giống cái.

x: Phép lai.

II. Thí nghiệm lai ở đậu Hà lan

1. Thí nghiệm lai một tính trạng

Các bước	Nội dung
(1) Bố trí thí nghiệm	<p>– Tạo dòng thuần chủng về từng cặp tính trạng → tự thụ phấn. Chọn, tạo dòng thuần về 7 cặp tính trạng tương phản: màu hoa (tím, trắng); hình dạng hạt (trơn, nhăn); màu hạt (vàng, xanh); chiều cao cây (cao, thấp),...</p> <p>– Lai thuận nghịch (ví dụ: màu hoa) thu được F₁ 100% tính trạng (hoa tím); cho F₁ tự thụ phấn tạo ra F₂: 3 hoa tím: 1 hoa trắng</p> <p>Cho F₂ tự thụ phấn, tạo ra F₃; trong 3 cây hoa tím ở F₂ có 1 cây thuần chủng và 2 cây không thuần chủng, cây hoa trắng F₂ cho 100% hoa trắng.</p>
(2) Giải thích kết quả	<p>F₁ mang tính trạng một bên (trội) và dị hợp => bác bỏ thuyết pha trộn.</p> <p>Kết quả ở F₃ cho thấy 1/3 số cây hoa tím F₂ thuần chủng giống P; 2/3 số cây hoa tím F₂ không thuần chủng (dị hợp) giống F₂.</p> <p>=> F₂: 1 trội thuần chủng: 2 trội không thuần chủng: 1 lặn thuần chủng.</p>
(3) Đề xuất giả thuyết	<p>- Mỗi tính trạng do một cặp nhân tố di truyền (allele) qui định.</p> <p>- Các nhân tố di truyền tồn tại riêng rẽ và truyền nguyên vẹn từ bố mẹ cho con qua giao tử.</p> <p>F₁ có hai loại giao tử với tỉ lệ bằng nhau, mỗi giao tử chỉ chứa 1 nhân tố của cặp. Các giao tử kết hợp ngẫu nhiên qua thụ tinh dẫn đến phân li tính trạng ở đời con.</p>
(4) Kiểm chứng giả thuyết	Sử dụng phép lai phân tích: Cho cây hoa tím F ₁ x cây hoa trắng thu được 1 tím: 1 trắng → F ₁ cho hai loại giao tử bằng nhau (1 allele trội và 1 allele lặn).
(5) Đề xuất qui luật di truyền phân li	Mỗi tính trạng do một cặp nhân tố di truyền qui định, trong đó, một nhân tố có nguồn gốc từ bố, một nhân tố có nguồn gốc từ mẹ. Các nhân tố di truyền tồn tại riêng rẽ và không pha trộn với nhau. Khi hình thành giao tử, các nhân tố di truyền phân li nhau về giao tử nên mỗi giao tử chỉ chứa một nhân tố.

Sơ đồ lai: Qui ước: allele A qui định hoa đỏ, allele a hoa trắng

P _{TC} : Cây hoa tím x Cây hoa trắng	P: ♂AA × ♀aa phép lai nghịch ♂aa × ♀AA
F ₁ : 100% Cây hoa tím	GP: 100%A 100%a F ₁ : TLKG 100% Aa TLKH 100% tím
F ₂ : 3 Tím : 1 trắng cho F ₂ tự thụ	F ₁ tự thụ: Aa × Aa GF ₁ : 1/2A, 1/2a 1/2A, 1/2a F ₂ : TLKG: 1/4AA : 2/4Aa : 1/4aa TLKH: 3/4 tím : 1/4 trắng
F ₃ : 1/3 cây hoa tím F ₂ cho toàn cây hoa tím; 2/3 cây hoa tím F ₂ cho cây F ₃ tỷ lệ 3 tím: 1 trắng; các cây hoa trắng F ₂ cho toàn cây màu trắng.	Đỏ F ₂ : 1/3AA : 2/3Aa 1/3AA tự thụ → 100%AA (100% tím) 2/3Aa tự thụ → 1/4AA : 2/4Aa : 1/4aa (3Tím: 1Trắng) Trắng: aa tự thụ → 100% aa (100% trắng)

CÁC PHÉP LAI MỘT TÍNH CƠ BẢN

Phép lai P	Tỉ lệ kiểu gene F ₁	Tỉ lệ kiểu hình F ₁	
		Trội hoàn toàn	Trội không hoàn toàn
AA × AA	100%AA	100% trội	100% trội
AA × Aa	1AA: 1Aa	100% trội	1 trội: 1 trung gian
AA × aa	100%Aa	100% trội	100% trung gian

$Aa \times Aa$	$1AA: 2Aa: 1aa$	3 trội : 1 lặn	1 trội : 2 trung gian: 1 lặn
$Aa \times aa$	$1Aa: 1aa$	1 trội : 1 lặn	1 trung gian : 1 lặn
$aa \times aa$	$100\%aa$	100% lặn	100% lặn

2. Thí nghiệm lai hai tính trạng

Các bước	Nội dung
(1) Bố trí thí nghiệm	<p>– Tạo dòng thuần chủng về 2 cặp tính trạng tương phản (màu hạt, dạng vỏ hạt).</p> <p>– Tiến hành nhiều thí nghiệm lai các cây thuần chủng khác biệt nhau về hai tính trạng rồi thống kê tỉ lệ phân li kiểu hình ở đời lai F_2 đều thu được tỉ lệ 9: 3: 3: 1.</p> <p>Ví dụ: Ptc: hạt vàng, trơn × hạt xanh, nhăn → F_1: 100% hạt vàng, trơn. $F_1 \times F_1 \rightarrow F_2$: 9/16 hạt vàng, trơn: 3/16 hạt vàng, nhăn: 3/16 hạt xanh, trơn: 1/16 hạt xanh, nhăn.</p>
(2) Giải thích kết quả	F_1 dị hợp 2 cặp gene, khi phát sinh giao tử, 2 cặp gene phân li độc lập tạo ra 4 loại giao tử bằng nhau. Sự kết hợp ngẫu nhiên giữa các giao tử trong thụ tinh tạo ra 16 tổ hợp giao tử ở đời F_2 , do nhân tố di truyền trội lấn át nhân tố lặn nên sự phân li kiểu hình là 9: 3: 3: 1.
(3) Đề xuất giả thuyết	Các cặp nhân tố di truyền qui định các cặp tính trạng khác nhau phân li độc lập với nhau trong quá trình hình thành giao tử.
(4) Kiểm chứng giả thuyết	Lai phân tích cá thể F_1 với cá thể hạt xanh, nhăn thu được 1/4 hạt vàng, trơn: 1/4 hạt vàng, nhăn: 1/4 hạt xanh, trơn: 1/4 hạt xanh, nhăn.
(5) Đề xuất qui luật di truyền PLĐL	Các cặp nhân tố di truyền qui định các cặp tính trạng khác nhau phân li độc lập với nhau trong quá trình hình thành giao tử.

- **Sơ đồ lai:** qui ước gene: allele A – vàng, a – xanh; B – trơn, b – nhăn.

Ptc: Vàng, trơn (AABB) × xanh, nhăn (aabb)

F_1 : 100% Vàng, trơn (AaBb).

F_2 : 9vàng, trơn: 3 vàng, nhăn: 3 xanh, trơn: 1 xanh, nhăn.

F_2 :	Tỉ lệ KG	Tỉ lệ KH
	$1AABB + 2AABb + 2AaBB + 4AaBb$	→ 9(A-B-) vàng, trơn
	$1Aabb + 2Aabb$	→ 3(A-bb) vàng, nhăn.
	$1aaBB + 2aaBb$	→ 3(aaB-) xanh, trơn.
	$1aabb$	→ 1aabb xanh, nhăn

Cách 1: Ptc: Vàng, trơn (AABB) × xanh, nhăn (aabb)

F_1 : 100% Vàng, trơn (AaBb).

$F_1 \times F_1$: AaBb × AaBb

GF₁: 1/4AB: 1/4Ab 1/4AB: 1/4Ab

: 1/4aB: 1/4ab : 1/4aB: 1/4ab

Kẻ khung pennet → **Tỉ lệ kiểu gene, tỉ lệ kiểu hình F_2 .**

Cách 2: Ptc: Vàng, trơn (AABB) × xanh, nhăn (aabb)

F_1 : 100% Vàng, trơn (AaBb).

$F_1 \times F_1$: AaBb × AaBb

Xét riêng: F_1 : Aa × Aa → F_2 : TLKG 1/4AA : 2/4Aa : 1/4aa; TLKH ¾ vàng : ¼ xanh

F_1 : Bb × Bb → F_2 : TLKG 1/4BB : 2/4Bb : 1/4bb; TLKH ¾ trơn : ¼ nhăn

Xét chung: TLKG F₂: (1/4AA : 2/4Aa : 1/4aa) × (1/4BB : 2/4Bb : 1/4bb)

TLKH F₂: (3/4 vàng : 1/4 xanh) × (3/4 trơn : 1/4 nhăn)

Cách 3: Ptc: Vàng, trơn (AABB) × xanh, nhăn (aabb)

F₁: 100% Vàng, trơn (AaBb).

F₁ × F₁: AaBb × AaBb

F₂: 9A-B- : 3A-bb : 3aaB- : 1 aabb

TLKG 1AABB 1AAbb 1aaBB 1aabb

2AaBB 2Aabb 2aaBb

2AABb

4AaBb

TLKH 9/19V,T : 3/16V,N : 3/16X,T : 1/16XN

Lưu ý trong qui luật phân li độc lập:

- Tỉ lệ KH F₂ = Tích các tỉ lệ của các cặp TT hợp thành chúng.

- Xác suất xuất hiện mỗi loại KH F₂ = Tích xác suất tỉ lệ của mỗi loại KH hợp thành chúng.

Bài 9. MỞ RỘNG HỌC THUYẾT MENDEL

I. Tương tác giữa các allele thuộc cùng một gene = tương tác giữa các sản phẩm của các gene allele

1. Trội không hoàn toàn

a. Ví dụ

P. hoa mõm chó lai: cây hoa đỏ × cây hoa trắng

F₁: 100% cây hoa hồng

F₂: 1/4 cây hoa đỏ : 2/4 cây hoa hồng : 1/4 cây hoa trắng

b. Kết luận trội không hoàn toàn = di truyền trung gian

Hiện tượng tương tác giữa các allele của cùng một gene, trong đó một allele không át chế hoàn toàn sự biểu hiện của allele còn lại dẫn tới thể dị hợp có kiểu hình trung gian (không hoàn toàn giống một bên bố hoặc mẹ)

Có thể hiểu như thế này:

- Một allele (A) cho sản phẩm protein chức năng bình thường. => KG AA → hoa đỏ

- Allele còn lại (a) không tạo ra sản phẩm protein bình thường. => KG aa → hoa trắng

- Ở trạng thái dị hợp:

+ Một allele (A) cho sản phẩm protein chức năng bình thường = 1/2 mức sản phẩm KG AA

+ Một allele (a) không cho sản phẩm protein chức năng bình thường

Mức sản phẩm bình thường tạo ra không đủ để tạo ra kiểu hình bình thường (đỏ) hay do sản phẩm của allele này (A) không đủ để lấn át sự biểu hiện của allele kia (a) → biểu hiện KH trung gian (hồng).

2. Đồng trội

- Trường hợp cả hai allele khác nhau của cùng một gene đều biểu hiện kiểu hình riêng trên kiểu hình cơ thể thì kiểu tương tác này được gọi là đồng trội.

Ví dụ : Gene quy định nhóm máu ABO ở người có 3 allele. Trong đó allele I^A, I^B quy định kháng nguyên tương ứng A và B trên bề mặt tế bào hồng cầu và I^O không có khả năng quy định kháng nguyên A và B.

Người có kiểu gene dị hợp I^AI^B có cả hai loại kháng nguyên trên bề mặt hồng cầu và có nhóm máu AB.

II. TƯƠNG TÁC GIỮA CÁC ALLELE THUỘC CÁC GENE KHÁC NHAU

1. Sản phẩm của các gene tương tác gián tiếp với nhau = kiểu tác động bổ sung

- Sản phẩm của các allele thuộc các gene khác nhau có thể không trực tiếp tương tác với nhau. Nhưng nếu sản phẩm của gene bị mất chức năng hoặc không được tạo ra thì không có nguyên liệu để cho sản phẩm của gene kia chuyển hóa nên kiểu hình chung bị ảnh hưởng. Ví dụ: allele A và allele B thuộc hai gene A và B quy định enzyme xúc tác cho các phản ứng chuyển hóa các chất tiền chất không màu (màu trắng) tạo ra sản phẩm làm cho vỏ ốc có màu nâu.

Màu vỏ ốc do 2 gene không allele cùng quy định:

+ A-B-: vỏ ốc nâu.

+ A-bb; aaB-; aabb: vỏ ốc trắng.

=> **Kiểu tương tác này là bổ sung**

2. Sản phẩm của các gene tương tác trực tiếp với nhau theo kiểu tương tác cộng gộp

- Nhiều tính trạng như chiều cao, màu da, màu tóc,... của người do rất nhiều gene quy định.

- Mỗi allele trội/hoặc lặn của một gene quy định một "đơn vị" nhỏ sản phẩm, góp phần cùng sản phẩm của các gene khác tạo nên kiểu hình chung (*hay có thể nói: Sản phẩm của các gene không allele tương tác trực tiếp với nhau cùng quy định sự hình thành một tính trạng. Mỗi gene đóng góp một phần vào sự hình thành tính trạng chung*)

Ví dụ: Mỗi allele trội quy định màu da, màu tóc chỉ tạo ra một lượng rất nhỏ sắc tố. Tổng số các allele trội quy định màu da, màu tóc trong hệ gene sẽ quyết định lượng sắc tố quy định kiểu hình.

Như vậy:

- Kiểu tương tác giữa các gene theo kiểu cộng dồn đó được gọi là tương tác cộng gộp

- Tính trạng đa gene như vậy được gọi là tính trạng số lượng.

** Hầu hết các tính trạng quy định tốc độ sinh trưởng, năng suất, cân nặng,... đều thuộc loại tính trạng số lượng.

Bài 10. DI TRUYỀN GIỚI TÍNH VÀ DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

I. DI TRUYỀN GIỚI TÍNH

1. Nhiễm sắc thể giới tính

- NST giới tính: là một loại NST chứa các gene quy định giới tính của một sinh vật và các gene quy định tính trạng không liên quan đến giới tính.

- NST giới tính có thể tồn tại thành cặp tương đồng (XX, ZZ) hoặc không tương đồng (XY, ZW).

2. Di truyền giới tính

- Hệ thống NST giới tính: động vật có vú, ruồi giấm... con cái XX, con đực XY; châu chấu, dế... con cái XX, con đực XO; chim, cá, côn trùng... con cái ZW, con đực ZZ; loài ong, kiến không có NST giới tính.

- Giới tính thường được xác định dựa vào sự có mặt của các loại NST giới tính, tuy nhiên ở một số loài giới tính có thể phụ thuộc vào một số yếu tố khác không phải giới tính.

II. DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

1. Thí nghiệm của Morgan phát hiện ra sự di truyền liên kết với nhiễm sắc thể X

Phòng thí nghiệm của Morgan về sau được gọi là "phòng thí nghiệm ruồi" với đối tượng độc đáo và thuận lợi cho nghiên cứu là ruồi giấm.

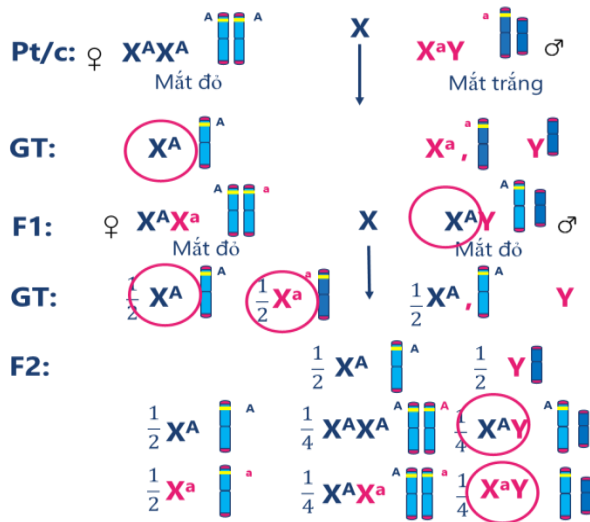
Pt/c → F1 100% tính trạng mắt đỏ

F1x F1 → F2 3 đỏ:1 trắng.

Tính trạng do một cặp gene quy định, mắt đỏ là trội hoàn toàn so với tính trạng mắt trắng.

Tính trạng mắt trắng phân bố không đều ở hai giới, chủ yếu biểu hiện ở con đực → Tính trạng do một gene quy định nằm trên NST giới tính X không có allele tương ứng trên Y

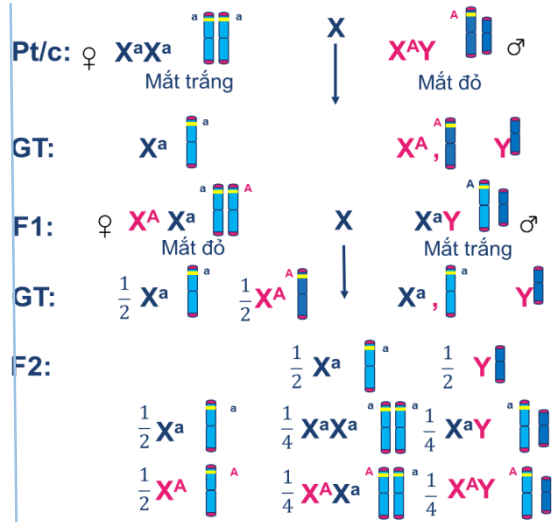
Sơ đồ lai:



Tỉ lệ kiểu hình F2:

2♀ Mắt đỏ: 1♂ Mắt đỏ: 1♂ Mắt trắng

Phép lai nghịch



Tỉ lệ kiểu hình F2:

1♀ Mắt đỏ: 1♀ Mắt trắng
1♂ Mắt đỏ: 1♂ Mắt trắng

- Di truyền liên kết với giới tính là sự di truyền tính trạng do gene nằm trên NST giới tính quy định. Di truyền liên kết giới tính dẫn đến kết quả kiểu hình khác nhau giữa hai giới và kết quả phép lai thuận nghịch.

- Gene nằm trên NST giới tính X không có allele tương ứng trên Y:

+ Tuân theo quy luật di truyền chéo: Bố truyền cho con gái, mẹ truyền cho con trai;

+ Tính trạng thường gặp ở cá thể có cặp XY hơn so với cá thể có cặp XX.

2. Di truyền liên kết với nhiễm sắc thể Y

Gene nằm trên NST giới tính Y không có allele tương ứng trên X:

- Tuân theo quy luật di truyền thẳng: Bố truyền cho con trai;

- Bố bị bệnh tất cả các con trai đều bị bệnh.

III. ỨNG DỤNG CỦA DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

- Trong chăn nuôi và trồng trọt, có thể dựa vào các tính trạng liên kết với giới tính để sớm phân biệt được đực, cái; điều chỉnh tỉ lệ đực, cái theo mục tiêu sản xuất.

- Người ta dựa vào NST giới tính để xác định những bệnh, hội chứng liên quan tới bất thường NST ở người.

Bài 11: LIÊN KẾT GENE VÀ HOÁN VỊ GENE

I. LIÊN KẾT GENE

1. Thí nghiệm về liên kết gene của Morgan

1.1. Tiến trình thí nghiệm và kết quả

Morgan đã tiến hành thí nghiệm

P_{TC} Thân xám, cánh dài × Thân đen, cánh cụt

F₁ 100 % Thân xám, cánh dài

Lai phân tích cái F₁: ♂ Thân xám, cánh dài × ♀ Thân đen, cánh cụt

F_b 50 % Thân xám, cánh dài : 50 % Thân đen, cánh cụt

1.2. Đề xuất giả thuyết

Qua kết quả phép lai cho thấy:

- Màu sắc thân: allele quy định thân xám là trội (B), thân đen là lặn (b);

- Chiều dài cánh: allele quy định cánh dài là trội (V), cánh cụt là lặn (v).

- P_{TC} và tương phản → F₁: 100% xám – dài (Bb, Vv)

* Khi cho ♂ F₁ (Bb, Vv) lai phân tích (♀ aa, bb) → Fa, sẽ có hai giả thuyết sau:

- **PLĐL:**

- + 2 cặp gene nằm / 2 cặp nhiễm sắc thể khác nhau
- + (♀aa,bb) → cho 1 loại giao tử lặn (a,b) = 100%
- + ♂ F1 (Bb,Vv) → cho 4 loại giao tử bằng nhau (1/4)
- => Fa: 4 loại kiểu hình (trái với KQ thí nghiệm) → loại.

- Liên kết gene

- + 2 cặp gene nằm / 1 cặp nhiễm sắc thể
- + (♀aa,bb) → cho 1 loại giao tử lặn (a,b) = 100%
- + ♂ F1 (Bb,Vv) → cho 2 loại giao tử bằng nhau (1/2), với tính trạng thân xám (B) và cánh dài (V), thân đen (b) và cánh cụt (v) luôn đi cùng nhau từ P đến Fa =>
- ♂ F1 (Bb,Vv) cho 2 loại giao tử: (B,V) : (b,v) = 1:1 => 2 cặp gene/ 1 cặp NST LKHT.

1.3. Cơ sở tế bào học. Morgan khám phá

- Mỗi gene nằm trên NST tại một vị trí xác định gọi là locus,
- Trên một nhiễm sắc thể có nhiều gene cùng tồn tại.
- Các gene trên một nhiễm sắc thể tạo thành một nhóm gene liên kết phân li và tổ hợp cùng nhau trong quá trình giảm phân và thụ tinh → sự di truyền của nhóm tính trạng do chúng quy định là cơ sở tế bào học của liên kết gene trong thí nghiệm của Morgan.

1.4. Khái niệm LKG.

- Liên kết gene là hiện tượng các gene gần nhau trên cùng một nhiễm sắc thể có xu hướng di truyền cùng nhau.
- Tập hợp các gene liên kết thuộc mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng tạo thành một nhóm liên kết.
- Số nhóm liên kết tương đương với số nhiễm sắc thể khác nhau trong một bộ nhiễm sắc thể.

2. Vai trò của liên kết gene

- Di truyền liên kết giúp duy trì các tổ hợp kiểu gene giúp sinh vật thích nghi với môi trường và tạo nên tính ổn định, đặc trưng ở các loài sinh vật.
- Các gene này luôn di truyền cùng nhau đảm bảo duy trì sự ổn định của loài.
- Việc thiết lập nhóm liên kết của các gene quy định tính trạng có lợi hoặc phá vỡ nhóm liên kết của gene quy định tính trạng không mong muốn (bằng PP gây đột biến chuyển đoạn để chuyển những gene có lợi vào cùng một nhiễm sắc thể, hoặc gây đột biến loại bỏ gene xấu) là định hướng trong chọn, tạo giống vật nuôi, cây trồng. Từ đó, giống được tạo ra mang tổ hợp nhiều tính trạng mong muốn và di truyền ổn định.

II. HOÁN VỊ GENE

1. Thí nghiệm về hoán vị gene của Morgan

1.1. Tiến trình thí nghiệm và kết quả

Morgan đã tiến hành thí nghiệm

P _{TC}	Thân xám, cánh dài × Thân đen, cánh cụt
F ₁	100 % Thân xám, cánh dài
Lai phân tích cái F ₁ :	♀ Thân xám, cánh dài × ♂ Thân đen, cánh cụt
F ₂	41.5 % Thân xám, cánh dài : 41.5 % Thân đen, cánh cụt 8.5 % Thân xám, cánh cụt : 41.5 % Thân đen, cánh dài

1.2. Đề xuất giả thuyết

Qua kết quả phép lai cho thấy:

- Màu sắc thân: allele quy định thân xám là trội (B), thân đen là lặn (b);
- Chiều dài cánh: allele quy định cánh dài là trội (V), cánh cụt là lặn (v).
- P_{TC} và tương phản → F₁: 100% xám – dài ⇔ dị hợp (Bb,Vv)
- * Khi cho ♀ F₁ (Bb,Vv) lai phân tích ♂ (aa,bb) → F_a có 4 kiểu hình:

- (σ aa,bb) \rightarrow cho 1 loại giao tử lặn (a,b) = 100%
- ♀ F_1 (Bb,Vv) \rightarrow cho 4 loại giao tử tương ứng với tỉ lệ kiểu hình:
 Giao tử mang gene: BV = bv = 41.5 %
 Giao tử mang gene: Bv = bV = 8.5 % (từ kiểu hình khác bố mẹ \rightarrow đc hình thành từ gt tái tổ hợp = gt có trao đổi đoạn)
 \rightarrow ♀ F_1 (Bb,Vv) cho 4 loại giao tử: gồm 2 giao tử LK và 2 gt hoán vị
 \Rightarrow **2 cặp gene/ 1 cặp NST, LKkoHT = HVG với $f_{\text{♀}} = 17\%$**

1.2. Cơ sở tế bào học. Morgan khám phá

Ruồi giấm cái thể hệ F_1 , qua giảm phân đã diễn ra trao đổi chéo (giữa hai chromatid khác nguồn trong cặp nhiễm sắc thể kép tương đồng) ở kì đầu của giảm phân I, kết quả tạo ra:

- + Giao tử liên kết: BV = bv = 41.5 %
- + Giao tử HV: Bv = bV = 8.5 %

Như vậy, hoán vị gene là hiện tượng các allele tương ứng của một gene trao đổi vị trí cho nhau trên cặp NST tương đồng, làm xuất hiện các tổ hợp gene mới, từ đó dẫn tới tạo thành các tổ hợp kiểu hình mới.

- Tần số hoán vị gene được tính bằng tỉ lệ phần trăm các giao tử tái tổ hợp.
- Tần số hoán vị gene luôn nhỏ hơn hoặc bằng 50%.
- Trao đổi chéo chỉ xảy ra trong phát sinh giao tử cái ở ruồi giấm.

2. Vai trò của hoán vị gene

- Cung cấp nguồn nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống:
 - + Trong tiến hóa, nhờ HVG tạo ra nhiều biến dị tổ hợp \rightarrow tạo ra sự đa dạng phong phú của sinh vật, góp phần quan trọng trong tiến hóa.
 - + Trong chọn giống, nhờ HVG tạo ra nhiều biến dị tổ hợp \rightarrow cung cấp nguồn nguyên liệu quan trọng cho chọn giống
- Dựa vào tần số hoán vị gene, các nhà khoa học có thể thiết lập được bản đồ khoảng cách tương đối giữa các gene trên NST, gọi là bản đồ di truyền.

III. BẢN ĐỒ DI TRUYỀN

1. Khái niệm bản đồ di truyền

- Sơ đồ biểu diễn trật tự sắp xếp và khoảng cách tương đối giữa các gene trên NST.
- Việc xây dựng bản đồ di truyền dựa:
 - + Cơ chế trao đổi chéo giữa các NST và được gọi là bản đồ liên kết.
 - + Khoảng cách giữa các gene trên NST được tính thông qua tần số hoán vị gene.
 - + Bản đồ di truyền được chia thành các đơn vị bản đồ hay centiMorgan (cM). Tần số tái tổ hợp là 1 % tương ứng với 1 cM.

2. Ý nghĩa của bản đồ di truyền

Trong chăn nuôi, trồng trọt, dựa bản đồ gene (thông tin về tần số tái tổ hợp) có thể dự đoán được tỉ lệ xuất hiện các tổ hợp gene mới ở thế hệ con cháu trong các phép lai \rightarrow giúp rút ngắn được thời gian tạo giống mới bằng phương pháp lai.

Trong y học, dựa vào bản đồ di truyền người cho phép xác định vị trí gene, có ý nghĩa trong việc tìm ra gene gây bệnh và trong công tác chẩn đoán, điều trị bệnh.

III. QUAN ĐIỂM CỦA MENDEL VÀ MORGAN VỀ TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

- Mendel:

- + Công trình nghiên cứu trên đậu Hà Lan.
- + Phát hiện ra các quy luật di truyền (Phân li và PLĐL) đặt nền móng cho di truyền học hiện đại.
- + Đưa quan điểm về sự tồn tại của các cặp nhân tố di truyền sau này gọi là gene. Các nhân tố này tồn tại riêng rẽ không pha trộn và phân li độc lập với nhau.

+ Áp dụng mô hình toán học (tiếp cận nghiên cứu định lượng và áp dụng xác suất thống kê) để phân tích kết quả nghiên cứu một cách khoa học và đúng đắn.

- Morgan:

- + Công trình nghiên cứu về ruồi giấm,
- + Phát hiện ra các quy luật di truyền (LKG, HVG, LKGT) để bổ sung thêm cho những phát hiện của Mendel.
- + Cung cấp bằng chứng đáng tin cậy ủng hộ cho thuyết di truyền NST → Chứng minh nhân tố di truyền/gene nằm trên NST.
- + Mỗi gene có vị trí xác định trên nhiễm sắc thể gọi là locus. Trên NST chứa nhiều gene, các gene trên 1 NST tạo nhóm gene liên kết.
- + Ông cũng đề xuất ý tưởng về cơ chế làm phá vỡ liên kết giữa các gene làm chúng tách ra, dẫn tới các kiểu hình mới khác bố mẹ.

Bài 12: ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ

I. KHÁI NIỆM ĐỘT BIẾN NST

- Đột biến NST là những biến đổi liên quan đến cấu trúc hoặc số lượng NST của một loài.
- Các dạng đột biến:
 - + Cấu trúc NST: thay đổi về cấu trúc NST (mất, lặp, đảo, chuyển đoạn NST).
 - + Số lượng NST: thay đổi về số lượng NST (lệch bội, đa bội).

II. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST

1. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh

- Nguyên nhân: Do tác nhân vật lí, hoá học hoặc do trao đổi chéo giữa các đoạn không tương đồng trên các NST.
- Cơ chế: tác nhân vật lí (tia X, tia gamma); do trong giảm phân các NST tiếp hợp và trao đổi chéo với nhau tại các đoạn có trình tự nucleotide tương đồng.
- Các dạng đột biến: Mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn.

2. Các dạng đột biến cấu trúc

Dạng đột biến	Mô tả	Hậu quả	Ví dụ
Mất đoạn	Một đoạn NST bị đứt ra mà không được nối lại.	Mất đi vật chất di truyền thường gây chết, giảm sức sống, khả năng sinh sản	Hạt phấn rụng róm; Hội chứng tiếng mèo kêu (Cri-du-chat) mất đoạn NST số 5
Lặp đoạn	Một đoạn bị lặp một hoặc vài lần	Gia tăng số lượng gene trên NST làm gene tăng cường hoặc giảm bớt sự biểu hiện của tính trạng.	Ruồi giấm, lặp đoạn Bar trên NST giới tính X làm mất lồi – dẹt; Ở người lặp đoạn NST 17 gây rối loạn thần kinh ngoại vi.
Đảo đoạn	Một đoạn NST bị đứt ra và gắn đảo ngược lại NST ban đầu	Làm cho trình tự gene trên NST bị thay đổi – hoạt động của gene giảm hoặc ngừng hoạt động	Ở người, đảo đoạn quanh tâm động NST số 9 tạo giao tử bất thường tăng nguy cơ sảy thai.
Chuyển đoạn	Một đoạn NST được chuyển từ vị trí này sang vị trí khác	Làm thay đổi nhóm gene liên kết và sự thay đổi vị trí gene trên NST – thay đổi	Ở người, chuyển đoạn tương hỗ NST 9 và 22 gây bệnh bạch

		mức độ biểu hiện của gene	cầu dòng tuỷ mãn tính.
--	--	---------------------------	------------------------

II. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NST

1. Đột biến lệch bội

- Là sự thay đổi số lượng NST ở một hoặc một số cặp NST tương đồng.
- **Cơ chế:** Rối loạn phân li của một hoặc một vài cặp NST trong nguyên phân hoặc giảm phân dẫn đến hình thành các giao tử lệch bội, giao tử lệch bội kết hợp với nhau hoặc với giao tử bình thường tạo nên các hợp tử lệch bội
- **Các dạng đột biến:** thể ba ($2n+1$); thể một ($2n-1$); thể không ($2n-2$), thể một kép ($2n-1-1$)...

2. Đột biến đa bội

- Là sự tăng lên một số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn $2n$. Tùy theo nguồn gốc bộ NST của đột biến mà đa bội được chia thành: tự đa bội (đa bội cùng nguồn) và dị đa bội (đa bội khác nguồn)
- **Tự đa bội:** tăng lên một số nguyên lần bộ NST đơn bội của cùng một loài ($3n, 4n, 5n, 6n...$); do sự không phân li của toàn bộ bộ NST trong giảm phân hoặc nguyên phân.
- **Dị đa bội:** là sự tăng lên số lượng NST do nhận thêm bộ NST từ loài khác, được hình thành do lai xa (lai giữa hai loài khác nhau) và đa bội hoá.

IV. TÁC HẠI CỦA ĐỘT BIẾN NST

Hầu hết các dạng đột biến NST đều có hại vì làm mất cân bằng gene do mất hoặc tăng thêm vật chất di truyền.

V. VAI TRÒ CỦA ĐỘT BIẾN NST

- Trong tiến hóa: Đóng vai trò quan trọng trong quá trình hình thành loài mới ở nhiều loài thực vật và một số loài động vật.
- Trong nghiên cứu di truyền: Xác định vị trí gene trên NST.
- Trong chọn giống: cung cấp nguyên liệu cho chọn giống, chuyển các gene quý trên các NST khác nhau về cùng một NST để chúng luôn di truyền cùng nhau; tạo cây ăn quả tam bội không hạt; cây đa bội cho năng suất cao, khả năng thích nghi tốt.

VI. MỐI QUAN HỆ GIỮA DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

- Biến dị: đời con xuất hiện những đặc điểm sai khác so với bố mẹ, do quá trình tổ hợp lại vật chất di truyền của bố mẹ hoặc do phát sinh đột biến gene hoặc NST.
- Di truyền: truyền đạt tính trạng từ thế hệ này sang thế hệ khác.
- Biến dị: phát sinh trong quá trình sinh sản của sinh vật.
- Di truyền và biến dị là hai hiện tượng diễn ra song song, có mối quan hệ mật thiết với nhau chịu sự ảnh hưởng của nhiều yếu tố khác nhau và gắn liền với quá trình sinh sản của sinh vật

Bài 13: DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC

I. KHÁI NIỆM, VAI TRÒ CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI VÀ DI TRUYỀN Y HỌC

- Di truyền y học người là ngành khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị ở người. Vai trò cung cấp thông tin về cơ chế di truyền và biến dị ở người.
- Di truyền học người nghiên cứu, tìm hiểu về cơ chế phát sinh các bệnh từ đó đề xuất các biện pháp phòng tránh và chữa trị các bệnh di truyền.

II. MỘT SỐ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

1. Phương pháp nghiên cứu phả hệ

- Là sơ đồ dùng các biểu tượng hình học ghi lại sự di truyền của một tính trạng từ thế hệ này sang thế hệ khác.

- Cách xây dựng:

+ Xác định tính trạng cần nghiên cứu (bệnh di truyền)

+ Thu thập thông tin những người trong dòng họ

+ Sử dụng các kí hiệu thể hiện thành sơ đồ

- Ứng dụng: Xác định đặc điểm di truyền tính trạng theo kiểu trội/lặn, nằm trên NST thường/giới tính....

2. Phương pháp nghiên cứu NST

- Nghiên cứu về đặc điểm, số lượng, hình dạng, kích thước NST của bộ NST bình thường cũng như bộ NST bất thường ở người.

- Cách tiến hành: Lấy TB bạch cầu của người đem nuôi cấy trong môi trường nhân tạo cho chúng phân chia. Lấy TB đang phân chia ở kì giữa quá trình nguyên phân ra quan sát. So sánh với bộ NST bình thường để xác định dạng đột biến.

- Ứng dụng: Xác định đột biến NST gây bệnh, phát hiện sớm các đột biến ở thai kì giúp bố mẹ đưa ra các quyết định phù hợp.

III. Y HỌC TƯ VẤN

- Là một lĩnh vực cung cấp thông tin cho bệnh nhân và những đối tượng có nguy cơ mắc bệnh di truyền hoặc sinh con mắc bệnh di truyền nguyên nhân, cơ chế, khả năng mắc bệnh, phòng tránh...

- Cơ sở khoa học:

+ Quy luật di truyền và di truyền học quần thể

+ Chọc dò dịch ối hoặc sinh thiết tua nhau thai

+ Kỹ thuật phân tử (NIPT) xác định gene gây bệnh

- Tư vấn: phòng tránh và chữa trị phần bệnh di truyền

IV. MỘT SỐ THÀNH TỰU VÀ ỨNG DỤNG CỦA LIỆU PHÁP GENE

- Liệu pháp gene: là biện pháp chữa trị bệnh di truyền bằng cách thay thế gene bệnh trong tế bào của người bệnh bằng gene bình thường hoặc chỉnh sửa gene bị bệnh, sau đó nuôi cấy tế bào đã được thay thế gene rồi đưa trở lại cơ thể bệnh nhân.

- Liệu pháp gene được thử nghiệm: thay thế gene trong tế bào soma nhằm chữa một số bệnh di truyền do một gene quy định.

- Tế bào mang gene chuyển đưa vào người bệnh phải có khả năng phân chia trong suốt cuộc đời.

Bài 15: DI TRUYỀN GENE NGOÀI NHÂN

I. THÍ NGHIỆM CỦA CORRENS VỀ DI TRUYỀN GENE NGOÀI NHÂN

1. Bối cảnh ra đời của thí nghiệm

Thời gian: 1909

Đối tượng nghiên cứu: cây hoa bốn giờ (*Mirabilis jalapa*)

2. Thí nghiệm

- Tiến hành các phép lai thuận nghịch ở loài cây hoa bốn giờ

- Kết quả: đời F1 cho kiểu hình màu sắc lá luôn giống mẹ.

3. Giải thích thí nghiệm

- Vì tính trạng màu sắc lá do gene nằm trong lục lạp ở tế bào chất quy định.

- Các gene nằm trong lục lạp, ti thể ở tế bào chất chỉ được truyền từ mẹ cho con vì hầu hết các hợp tử chỉ nhận tế bào chất từ tế bào trứng của mẹ mà không nhận tế bào chất từ tinh trùng của bố, dẫn đến đời con mang tính trạng giống mẹ.

II. ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN CỦA GENE NGOÀI NHÂN

Sự di truyền các tính trạng do gene ngoài nhân quy định có các đặc điểm sau:

- Kết quả phép lai thuận nghịch là khác nhau, tính trạng được di truyền theo dòng mẹ và biểu hiện ở cả hai giới.
- Trong di truyền gene ngoài nhân, vai trò của các giao tử đực và giao tử cái không ngang nhau mà vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của giao tử cái.
- Gene ngoài nhân nằm trên các phân tử DNA dạng vòng nhỏ trong ti thể, lục lạp, các gene này không tồn tại thành từng cặp allele như gene trong nhân nên chỉ cần một allele là được biểu hiện ra kiểu hình.
- Các gene ngoài nhân mặc dù được truyền từ mẹ nhưng các cá thể con của cùng một mẹ có thể nhận được số lượng các allele khác nhau dẫn đến có thể có các kiểu hình khác nhau.
- Không có sự tái tổ hợp gene ngoài nhân trong quá trình thụ tinh.

III. ỨNG DỤNG CỦA DI TRUYỀN GENE NGOÀI NHÂN.

- Trong y học

Ở người có một số bệnh (phần lớn là hiếm gặp) do gene nằm trong ti thể quy định như tiểu đường, tim mạch, Alzheimer, Leigh,... Ngày nay với sự phát triển của khoa học có thể loại bỏ các gene gây bệnh do ti thể của người mẹ thông qua thụ tinh trong ống nghiệm (TPIVF). – Trong nông nghiệp

- Trong nông nghiệp.

Ở thực vật, bất thụ đực tế bào chất là tính trạng do nhiều đột biến gene nằm trong ti thể gây ra, làm cho cây không tạo ra được hạt phấn hữu thụ nhưng không ảnh hưởng đến việc hình thành trứng.

Ví dụ: Dựa trên hiện tượng bất thụ đực do gene trong tế bào chất quy định, các nhà khoa học đã nghiên cứu tạo ra được dòng lúa bất thụ đực, tạo điều kiện thuận lợi để tiến hành lai giữa các giống lúa khác nhau, từ đó tạo ra nhiều giống lúa lai cho năng suất cao, chất lượng tốt như giống VT 505, MV2, Long Hương 8117.

– Trong nghiên cứu tiến hoá

Do mỗi gene trong ti thể có một số lượng lớn bản sao và di truyền theo dòng mẹ nên các nhà khoa học thường giải trình tự nucleotide trên DNA của ti thể để xây dựng cây phân loại của các nhóm sinh vật, truy tìm nguồn gốc chủng tộc loài người,...

Ngoài ra, việc giải trình tự gene trong ti thể còn được áp dụng trong công tác pháp nhằm xác định hài cốt liệt sĩ và nhân thân nạn nhân trong các vụ tai nạn cũng như xác định quan hệ huyết thống ở người,...

Câu 10: Một gene chi phối nhiều tính trạng được gọi là gì?

- A. Gene đa hiệu. B. Nhiều gene quy định một tính trạng.
C. Gene đa allele. D. Một gene quy định một tính trạng.

Câu 11. Ở người bệnh mù màu do một gene lặn (m) nằm trên NST X không có allele tương ứng trên NST Y quy định. Cặp bố mẹ nào sau đây có thể sinh con trai bị bệnh mù màu với xác suất 25%?

- A. $X^M X^m \times X^m Y$. B. $X^M X^M \times X^M Y$.
C. $X^m X^m \times X^M Y$. D. $X^m X^m \times X^m Y$.

Câu 12: Nhóm động vật nào sau đây, giới đực chỉ mang bộ NST đơn bội

- A. Ong, kiến và rệp. B. Gà, bò cạp và bướm tằm.
C. Thỏ, ruồi giấm và chim. D. Dế, châu chấu và cào cào.

Câu 13. Khi nói về liên kết gene, phát biểu nào sau đây **không** đúng?

- A. Số lượng nhóm gene liên kết ở mỗi loài thường bằng số lượng NST trong bộ lưỡng bội của loài đó.
B. Liên kết gene hạn chế sự xuất hiện biến dị tổ hợp.
C. Các gen trên cùng một NST di truyền cùng nhau tạo thành một nhóm gen liên kết.
D. Số nhóm tính trạng liên kết tương ứng với số nhóm gen liên kết.

Câu 14. Trên một nhiễm sắc thể, xét 4 gene A, B, C và D. Bằng thực nghiệm, người ta biết được khoảng cách tương đối giữa các gene là: $BD = 20 \text{ cM}$; $AC = 25 \text{ cM}$; $AB = AD = 10 \text{ cM}$; $BC = 15 \text{ cM}$. Trật tự sắp xếp nào sau đây là phù hợp với vị trí của 4 gene trên nhiễm sắc?

- A. ABDC. B. CBAD. C. DBCA. D. CABD.

Câu 15. Ở một loài thực vật lưỡng bội ($2n = 8$), các cặp nhiễm sắc thể tương đồng được kí hiệu là Aa, Bb, Dd và Ee. Do đột biến lệch bội đã làm xuất hiện thể một. Thể một này có bộ nhiễm sắc thể nào trong các bộ nhiễm sắc thể sau đây?

- A. AaBbEe. B. AaBbDdEe. C. AaaBbDdEe. D. AaBbDEe.

Câu 16: Ở một loài động vật người ta đã phát hiện 4 nòi có trình tự các gene trên NST số III như sau:

1. ABCDEFGHI 2. HEFBAGCDI 3. ABFEDCGHI 4. ABFEHGCDI

Cho biết nòi 1 là nòi gốc, mỗi nòi còn lại đều được phát sinh do 1 đột biến đảo đoạn. Trình tự đúng sự phát sinh các nòi trên là:

- A. $1 \rightarrow 3 \rightarrow 2 \rightarrow 4$. B. $1 \rightarrow 3 \rightarrow 4 \rightarrow 2$
C. $1 \rightarrow 4 \rightarrow 2 \rightarrow 3$ D. $1 \rightarrow 2 \rightarrow 4 \rightarrow 3$

Câu 17: Trong các trường hợp sau đây, có bao nhiêu bệnh do đột biến lệch bội gây ra?

- I. Bệnh Down. II. Bệnh Turner. III. Bệnh Siêu nữ.
IV. Bệnh Clinefelter. V. Máu khó đông. VI. Ung thư máu.
A. 5. B. 2. C. 3. D. 4.

Câu 18: Bà Lan mang thai con thứ hai ở tuần thứ 15. Khi đi làm sàng lọc di truyền thì các bác sĩ nghi ngờ con của bà Lan có khả năng mắc bệnh siêu nữ. Sau khi đọc kết quả xét nghiệm, dựa vào đâu mà các bác sĩ có thể kết luận được như vậy?

- A. Bộ NST lưỡng bội có ba NST X. C. Bộ NST lưỡng bội có ba NST 21.
B. Bộ NST lưỡng bội có ba NST 22. D. Bộ NST lưỡng bội có ba NST 18.

Câu 19: Di truyền y học tư vấn nhằm chẩn đoán một số bệnh, tật di truyền ở thời kì

- A. trước sinh. B. sắp sinh. C. mới sinh. D. sau sinh.

Câu 20: Đối tượng được Coren sử dụng để nghiên cứu di truyền và phát hiện ra hiện tượng di truyền ngoài nhân là

- A. đậu Hà Lan. B. cây hoa phấn. C. khoai tây. D. ruồi giấm.

Câu 21: Ở một loài thực vật, tính trạng màu hoa do một gene quy định, thực hiện hai phép lai sau:

- *Phép lai 1*: P: ♀ Hoa đỏ x ♂ Hoa trắng → F₁: 100% Hoa đỏ.

- *Phép lai 2*: P: ♀ Hoa trắng x ♂ Hoa đỏ → F₁: 100% Hoa trắng.

Nếu lấy hạt phấn từ cây F₁ của phép lai 1 thụ phấn cho F₁ của phép lai 2 thì kết quả F₂ là

A. 100% hoa đỏ.

B. 100% hoa trắng.

C. 3 hoa đỏ: 1 hoa trắng.

D. 1hoa đỏ: 1 hoa trắng.

Phần II. Dạng trắc nghiệm Đúng/Sai (2,0 điểm gồm 2 câu, mỗi ý hỏi 0,25 điểm).

Trong mỗi ý a), b), c), d) ở mỗi câu, học sinh chỉ chọn Đúng hoặc Sai

Câu 1. Ở thú, giới tính được quy định bởi NST giới tính theo kiểu XX quy định giới cái và XY quy định giới đực. Mỗi nhận định sau đây là Đúng hay Sai về NST giới tính ở thú?

a) Ở giới XX, gene tồn tại thành từng cặp tương đồng.

b) Trên NST giới tính, ngoài các gene quy định tính đực, cái còn có các gene quy định các tính trạng thường.

c) Trên vùng không tương đồng của NST giới tính X và Y, không mang gene quy định tính trạng thường.

d) Các tính trạng do gene nằm trên vùng tương đồng của NST giới tính Y qui định tuân theo quy luật di truyền thẳng.

Câu 2: Các nhận định sau đây Đúng hay Sai khi nói về sự di truyền gene ngoài nhân?

a) Hiện tượng di truyền ngoài nhân còn được gọi là di truyền theo dòng mẹ.

b) Gene trong tế bào chất của tế bào sinh giao tử khi bị đột biến luôn được biểu hiện thành kiểu hình ở đời con.

c) Tính trạng do gene ngoài nhân quy định biểu hiện không đồng đều ở đời con.

d) Dựa trên cơ sở hiện tượng di truyền gene ngoài nhân, người ta gây bất thụ đực ở ngô nhằm tăng năng suất cây trồng.

Phần III. Dạng trắc nghiệm trả lời ngắn (1,28 điểm gồm 4 câu, mỗi câu 0,32 điểm).

Câu 1: Ở một loài thực vật, có hai cặp gene nằm trên hai cặp NST khác nhau tác động cộng gộp lên sự hình thành chiều cao cây. Gene I có 2 allele: A, a; gene II có 2 allele: B, b, cây thấp nhất có độ cao là 100 cm, cứ có 1 allele trội làm cho cây cao thêm 10 cm. Cây có kiểu gene AABb hoặc AaBB có chiều cao bao nhiêu?

Câu 2: Theo lí thuyết, quá trình giảm phân ở cơ thể có kiểu gene $\frac{AB}{ab}$ (f = 20%). Giao tử AB thu được có tỉ lệ bao nhiêu?

Câu 3: Một loài thực vật có bộ NST 2n = 22. Theo lí thuyết, số loại thể một có thể xuất hiện tối đa trong loài này là bao nhiêu?

Câu 4: Khi nói về y học tư vấn, có bao nhiêu phát biểu đúng?

(1) Dựa trên qui luật di truyền và di truyền học quần thể.

(2) Kỹ thuật đọc lấy dịch ối tiến hành giúp phát hiện thai nhi bị các đột biến NST hay một số bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh

(3) Kỹ thuật sinh thiết tiến hành khi thai nhi được 16 tuần để phân tích NST có thể phát hiện các hội chứng Down và một số tật bẩm sinh.

(4) Các nhà tư vấn đưa ra lời khuyên giúp phòng tránh và chữa trị phần nào một số bệnh di truyền.

(5) Đối tượng là các cặp vợ chồng đang có kế hoạch sinh con; phụ nữ lớn tuổi mang thai; cặp trai, gái chưa kết hôn nhưng gia đình có người mắc bệnh di truyền.

ĐÁP ÁN.

Phần I

Câu	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
ĐA	B	C	B	D	A	B	C	C	B	A	A
Câu	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
ĐA	A	A	A	D	B	D	A	A	B	B	

Phần II: Câu 1: a) Đúng; b) Đúng; c) Sai; d) Đúng

Câu 2: a) Đúng; b) Đúng; c) Sai; d) Đúng

Phần III. Câu 1: 130cm

Câu 2: 40%

Câu 3: 11

Câu 4: 4