

PHẦN NĂM DI TRUYỀN HỌC

GEN, MÃ DI TRUYỀN, QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN

I. GEN

1. **Khái niệm:** gen là một đoạn phân tử ADN mang thông tin mã hoá một sản phẩm xác định (chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN).

2. **Cấu trúc chung của gen:**

Gồm 3 vùng:

- Vùng điều hoà: nằm ở đầu 3' của mạch gốc có nhiệm vụ **khởi động** và **điều hoà** quá trình phiên mã.

- Vùng mã hoá: mang thông tin mã hóa các axit amin.

+ SV nhân sơ: có vùng mã hoá **liên tục**. (gen không phân mảnh)

+ SV nhân thực: có vùng mã hoá không liên tục, có sự xen kẽ giữa đoạn mã hoá aa (exon) và đoạn không mã hoá aa (intron). (gen phân mảnh):

- Vùng kết thúc: nằm ở đầu 5' của mạch gốc có nhiệm vụ kết thúc phiên mã.

II. MÃ DI TRUYỀN

1. **Khái niệm:**

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

- Với 4 loại nuclêôtit tạo nên 64 bộ ba. Trong đó:

+ **AUG:** là bộ ba mở đầu, mã hóa aa metionin (ở SV nhân thực), foomin metionin (ở SV nhân sơ)

+ **UAA, UAG, UGA:** là bộ ba kết thúc, không mã hoá aa nào.

2. **Đặc điểm mã di truyền:**

+ Đọc theo 1 chiều liên tục 5'-3' trên mARN và không gối lên nhau.

+ Có tính phổ biến: tất cả các loài đều dùng chung 1 bộ mã di truyền (trừ một vài ngoại lệ).

+ Có tính đặc hiệu: mỗi bộ ba chỉ mã hoá 1 aa.

+ Có tính thoái hoá: nhiều bộ ba khác nhau cùng mã hoá một aa (trừ metionin và triptophan chỉ được mã hoá từ một bộ ba).

III. QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI CỦA ADN (TÁI BẢN, TỰ SAO)

1. **Nguyên tắc:**

- Nguyên tắc bổ sung:

+ **A** liên kết **với T** bằng **2 liên kết hydro**.

+ **G** liên kết **với X** bằng **3 liên kết hydro**.

- Nguyên tắc bán bảo toàn: Trong **mỗi ADN con** mới tạo ra, có **một mạch của ADN mẹ** còn **một mạch mới** được tổng hợp.

2. Diễn biến: xảy ra trong nhân tế bào, ở kỳ trung gian trước khi phân chia tế bào.

a. *ADN tháo xoắn:* Nhờ các enzym tháo xoắn (enzim Hêlicaza), 2 mạch đơn của phân tử ADN tách nhau dần tạo nên chạc tái bản (hình chữ Y) và để lộ ra 2 mạch khuôn.

b. *Tổng hợp hai mạch ADN:*

- Cả hai mạch ADN đều làm mạch khuôn.

- Enzim ADN polymeraza có nhiệm vụ gắn các nuclêôtit tự do với mỗi nuclêôtit trên hai mạch khuôn theo nguyên tắc bổ sung.

- Enzim ADN polymeraza chỉ tổng hợp mạch mới theo chiều $5' - 3'$ nên:

+ Ở mạch khuôn $3' - 5'$ thì mạch mới được tổng hợp liên tục (cùng chiều tháo xoắn).

+ Ở mạch khuôn $5' - 3'$ thì mạch mới được tổng hợp từng đoạn (ngược chiều tháo xoắn) tạo các đoạn Okazaki. Sau đó các đoạn này được nối lại nhờ enzym nối (enzim ligaza).

3. Kết quả: một ADN mẹ tạo 2 ADN con giống nhau và giống mẹ

PHIÊN MÃ – DỊCH MÃ

I. CẤU TẠO VÀ CHỨC NĂNG CỦA 3 LOẠI ARN

- ARN thông tin (m ARN):

+ Dùng làm khuôn để tổng hợp prôtêin.

+ Truyền thông tin di truyền.

- ARN vận chuyển (tARN):

+ Một đầu mang aa, một đầu mang bộ ba đối mã (anticodon).

+ Vận chuyển aa đến ribôxôm.

- ARN ribôxôm (rARN): là thành phần chủ yếu cấu tạo ribôxôm.

II. PHIÊN MÃ (TỔNG HỢP ARN)

1. Nguyên tắc:

Nguyên tắc bổ sung:

+ **A** chỉ liên kết **với U**.

+ **G** chỉ liên kết **với X**.

2. Diễn biến: xảy ra ở kỳ trung gian, trước khi phân bào.

- Đầu tiên ARN pôlimeraza bám vào vùng điều hoà làm gen tháo xoắn để lộ ra mạch mã gốc (có chiều $3' \rightarrow 5'$) và bắt đầu tổng hợp mARN tại vị trí đặc hiệu.

- Sau đó, ARN pôlimeraza trượt dọc theo mạch mã gốc trên gen có chiều $3' \rightarrow 5'$ để tổng hợp nên mARN theo nguyên tắc bổ sung (A - U ; G - X) theo chiều $5' \rightarrow 3'$

- Khi enzym di chuyển đến cuối gen gặp tín hiệu kết thúc → phiên mã kết thúc, phân tử mARN được giải phóng. Vùng nào trên gen vừa phiên mã xong thì 2 mạch đơn của gen xoắn ngay lại.

2. Kết quả:

- Ở tế bào nhân sơ: mARN sau phiên mã được sử dụng trực tiếp dùng làm khuôn để tổng hợp prôtêin.

- Ở tế bào nhân thực: mARN sau phiên mã phải được chế biến lại bằng cách loại bỏ các đoạn không mã hoá (intrôn), nối các đoạn mã hoá (êxon) tạo ra mARN trưởng thành.

III. DỊCH MÃ (TỔNG HỢP PROTÊIN)

1. Hoạt hoá aa:

Enzim

Axit amin + ATP + tARN → aa – tARN.

2. Tổng hợp chuỗi polipeptit:

a. Mở đầu:

Tiểu đơn vị bé của ribôxôm gắn với mARN ở vị trí nhận biết đặc hiệu (gần bộ ba mở đầu) và di chuyển đến bộ ba mở đầu (AUG), aa_{mở đầu} - tARN tiến vào bộ ba mở đầu (đôi mã của nó khớp với mã mở đầu trên mARN theo nguyên tắc bổ sung), sau đó tiểu phần lớn gắn vào tạo ribôxôm hoàn chỉnh.

b. Kéo dài chuỗi polypeptit:

- aa₁ - tARN tiến vào ribôxôm (đôi mã của nó khớp với mã thứ nhất trên mARN theo nguyên tắc bổ sung), một liên kết peptit được hình thành giữa axit amin mở đầu với axit amin thứ nhất.

- Ribôxôm chuyển dịch sang bộ ba thứ 2, tARN vận chuyển aa₁ được giải phóng. Tiếp theo, aa₂ - tARN tiến vào ribôxôm (đôi mã của nó khớp với bộ ba thứ hai trên mARN theo nguyên tắc bổ sung), hình thành liên kết peptit giữa axit amin thứ hai và axit amin thứ nhất.

- Ribôxôm chuyển dịch đến bộ ba thứ ba, tARN vận chuyển aa₂ được giải phóng. Quá trình cứ tiếp tục như vậy đến bộ ba tiếp giáp với bộ ba kết thúc của phân tử mARN.

c. Kết thúc:

- Ribôxôm tiếp xúc mã kết thúc thì quá trình dịch mã hoàn tất.

- aa mở đầu được cắt khỏi chuỗi polipeptit để hình thành prôtêin có những bậc cấu trúc cao hơn.

* **Pôlixôm**: là hiện tượng có nhiều ribôxôm cùng dịch mã trên 1 mARN ⇒ làm **tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin**. (cùng loại)

IV. MỐI LIÊN HỆ GIỮA ADN, mARN, PROTÊIN VÀ TÍNH TRẠNG

ADN $\xrightarrow{\text{Phiên mã}}$ mARN $\xrightarrow{\text{dịch mã}}$ P \longrightarrow tính trạng

ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG GEN

I. KHÁI NIỆM ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG GEN

Điều hòa hoạt động của gen là quá trình điều hòa lượng sản phẩm của gen tạo ra trong tế bào, đảm bảo quá trình sống của tế bào.

II. ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG CỦA GEN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ

1. *Mô hình cấu trúc của Opêron Lac* : gồm 3 phần

- Vùng khởi động (P): nơi ARN pôlimeraza bám vào **khởi động** quá trình phiên mã.
- Vùng vận hành (O) : nơi **prôtêin ức chế liên kết ngăn cản** quá trình phiên mã.
- Nhóm gen cấu trúc (Z,Y,A): tổng hợp prôtêin để **phân giải** đường Lactôzơ cung cấp năng lượng cho tế bào.

Gen điều hòa (R) : **tao prôtêin ức chế** để 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 đường Lactôzơ : (phiên mã không xảy ra)

Gen điều hòa tổng hợp **prôtêin ức chế** liên kết với vùng vận hành ngăn cản quá trình phiên mã.

** Khi môi trường **có** đường Lactôzơ: (phiên mã xảy ra)

Lactôzơ liên kết với prôtêin ức chế và ARN pôlimeraza liên kết với vùng khởi động (P) để tiến hành phiên mã.

ĐỘT BIẾN GEN

I. KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐBG

1. *Khái niệm:*

a. *ĐBG:* - Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen, liên quan tới một cặp nuclêôtit (gọi là đột biến điểm) hoặc một số cặp nuclêôtit xảy ra tại một điểm nào đó trên phân tử ADN

- Đột biến gen có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng và tế bào sinh dục.
- Tần số đột biến ở từng gen riêng lẻ rất thấp 10^{-6} - 10^{-4} .

b. *Thể đột biến:* là cá thể mang gen đột biến đã biểu hiện thành kiểu hình.

2. *Các dạng ĐBG:* có 3 dạng

- Thay thế 1 cặp nuclêôtit: làm thay đổi 1 bộ ba
- Mất 1 cặp nuclêôtit
- Thêm 1 cặp nuclêôtit

⇒ Đột biến **mất hoặc thêm một cặp nu** gây **hậu quả lớn nhất vì làm dịch khung** nên thay đổi toàn bộ các bộ ba từ vị trí đột biến trở về sau.

II. NGUYÊN NHÂN, CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐBG

1. Nguyên nhân:

- Bên ngoài: do tác nhân vật lí, hoá học, sinh học.
- Bên trong: do rối loạn sinh lí, sinh hoá trong tế bào.

2. Cơ chế phát sinh:

a. Do sự bắt cặp không đúng trong nhân đôi của ADN: xảy ra ở các bazo nitơ dạng hiếm.

G^* có thể bắt cặp với T làm thay thế $G^* - X \rightarrow A - T$ qua 2 lần nhân đôi.

b. Do tác động của các nhân tố gây đột biến:

+ Tia tử ngoại (UV): làm cho 2 bazo timin trên cùng một mạch liên kết với nhau \rightarrow đột biến gen.

+ Chất 5BU: làm thay thế A-T \rightarrow G - X qua 3 lần nhân đôi

+ Tác động của 1 số virut: viêm gan B, hecpet

III. HẬU QUẢ, Ý NGHĨA

1. Hậu quả

- Đa số ĐBG có hại vì làm thay đổi chức năng protein

VD: Ở người, bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm do đột biến thay thế cặp A - T thành T - A.

- Một số đột biến gen có lợi hoặc trung tính.

VD: Đột biến các gen qui định nhóm máu ở người.

- Mức độ có hại hay có lợi của ĐBG phụ thuộc vào môi trường và tổ hợp gen.

- Khi ĐB gen tạo ra mã di truyền thoái hóa thì không có hại.

2. Vai trò (ý nghĩa) của ĐBG:

+ ĐB gen là **nguyên liệu chủ yếu** cho quá trình tiến hóa và chọn giống.

+ Các đột biến nhân tạo cũng là nguồn nguyên liệu quan trọng trong chọn giống.

NST ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST

I. HÌNH THÁI VÀ CẤU TRÚC NST

1. Cấu trúc siêu hiển vi:

- Ở sinh vật nhân thực:

+ NST được cấu tạo từ các đơn phân là nucleoxom (mỗi nucleoxom gồm 146 cặp nu quấn quanh 8 phân tử protein histon).

+ Mỗi NST xoắn theo nhiều cấp độ khác nhau để rút ngắn độ dài phân tử ADN cho phép xếp gọn vào nhân và dễ di chuyển khi phân bào.

- Các mức xoắn của NST: mức xoắn 1 (sợi cơ bản, đường kính 11nm) → mức xoắn 2 (sợi chất nhiễm sắc, đường kính 30 nm) → mức xoắn 3 (siêu xoắn, đường kính 300nm) → cromatit (đường kính 700nm)

- Ở sinh vật nhân sơ: mỗi tế bào thường chỉ chứa một phân tử ADN mạch kép, dạng vòng.

2. Hình thái NST:

- Ở sinh vật nhân thực: NST được cấu tạo bởi ADN liên kết với prôtêin (chủ yếu là histôn).

- Mỗi loài SV có bộ NST đặc trưng về **số lượng, hình dạng và kích thước**.

- Hình dạng NST quan sát rõ nhất ở kì giữa của quá trình nguyên phân.

- NST đơn: Cấu trúc NST khi tế bào không phân chia gồm tâm động, đầu mút, trình tự khởi đầu nhân đôi.

- NST kép: gồm 2 cromatit dính nhau ở tâm động .

- Bộ NST lưỡng bội (2n): các NST tồn tại thành từng cặp tương đồng giống nhau về hình dạng, kích thước, trình tự các gen.

- Bộ NST đơn bội (n): cặp tương đồng còn lại 1 chiếc riêng lẻ, tồn tại trong tế bào giao tử.

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

II. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NST

1. Khái niệm:

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

Từ đó làm:

+ Sắp xếp lại các gen trên NST.

+ Làm thay đổi hình dạng và cấu trúc NST.

2. Các dạng đột biến cấu trúc NST:

a. Mất đoạn:

- NST bị mất 1 đoạn → làm giảm số lượng gen → làm mất cân bằng gen.

- Hậu quả: thường gây chết.

VD: Ở người mất đoạn NST số 21, 22 gây bệnh ung thư máu

- *Ứng dụng:* mất đoạn nhỏ để loại khỏi NST những gen không mong muốn.

b. Lặp đoạn:

- Một đoạn NST được lặp lại 1 hay nhiều lần → làm tăng số lượng gen → làm mất cân bằng gen.

- *Hậu quả:* tăng cường hoặc giảm bớt mức độ biểu hiện của tính trạng.

VD: Ở đại mạch, *lặp đoạn* làm *tăng hoạt tính enzym amilaza* có lợi trong sản xuất bia.

c. Đảo đoạn:

- Một đoạn NST bị đảo ngược 180^0 → làm thay đổi trình tự các gen, không làm thay đổi số lượng gen trên NST.

Hậu quả:

- + Làm tăng, giảm, ngừng hoạt động của gen → góp phần tạo loài mới.
- + Giảm khả năng sinh sản.

VD: Ở muỗi, lặp đoạn tạo nên loài mới.

d. Chuyển đoạn:

- Là sự trao đổi đoạn trong 1 NST hoặc giữa các NST không tương đồng → làm thay đổi nhóm gen liên kết.

Hậu quả: làm giảm khả năng sinh sản

VD: Gây chuyển đoạn ở các dòng côn trùng → làm giảm khả năng sinh sản → dùng chúng phòng trừ sâu bệnh.

* Các dạng ĐB cấu trúc NST tạo ra **nguyên liệu cho tiến hóa.**

ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NST

Khái niệm: ĐB số lượng NST: là những thay đổi về số lượng ở 1 cặp NST, 1 số cặp NST hay tất cả các cặp trong bộ NST.

I. ĐỘT BIẾN LỆCH BỘI (DỊ BỘI)

1. Khái niệm:

- ĐB lệch bội: là sự biến đổi số lượng NST ở 1 hay 1 số cặp NST tương đồng.
- Gồm các dạng:

- + Thê không ($2n-2$).
- + Thê một ($2n-1$).
- + Thê ba ($2n+1$).
- + Thê bốn ($2n+2$).
- + Thê một kép ($2n-1-1$)...

2. Cơ chế phát sinh: Các tác nhân gây đột biến làm cho 1 hay 1 số cặp NST không phân li.

- Trong giảm phân :

- + 1 hay 1 số cặp NST không phân li tạo các giao tử thừa hoặc thiếu 1 hay 1 số NST.
- + Các giao tử này thụ tinh với giao tử bình thường tạo thể lệch bội.

Ví dụ: giao tử: $(n+1) \times n \rightarrow$ tạo $2n+1$

$(n-1) \times n \rightarrow$ tạo $2n-1$

- Trong nguyên phân :

Sự không phân li của 1 hay 1 số cặp NST ở các tế bào sinh dưỡng làm cho 1 phần cơ thể mang đột biến lệch bội tạo **thể khảm**.

3. Hậu quả:

Lệch bội làm mất cân bằng gen:

- + Gây chết ở giai đoạn sớm.
- + Giảm sức sống, giảm khả năng sinh sản.

VD: Ở người, hội chứng Đào (3 NST số 21), hội chứng Tớcơ (XO).

Thể lệch bội thường gặp ở chi Cà và Lúa.

Ví dụ: Ở cà độc dược, thể lệch bội ở 12 cặp NST tương đồng → tạo 12 dạng quả khác nhau.

4. Vai trò:

- + Tạo nguyên liệu cho tiến hoá.
- + Xác định vị trí gen trên NST.

II. ĐỘT BIẾN ĐA BỘI

1. Tự đa bội:

a. **Khái niệm:** Tự đa bội là ĐB làm **tăng 1 số nguyên lần bộ NST đơn bội của 1 loài** và phải **lớn hơn 2n**.

Gồm đa bội chẵn (4n, 6n) và đa bội lẻ (3n, 5n).

b. Cơ chế phát sinh:

Các tác nhân ĐB **cản trở sự hình thành thoi vô sắc làm cả bộ NST không phân li**.

- Trong giảm phân: NST không phân li tạo giao tử 2n.
 - + Giao tử 2n thụ tinh với giao tử bình thường n tạo thể tam bội (3n).
 - + Giao tử 2n thụ tinh với giao tử 2n tạo thể tứ bội (4n)
- Trong nguyên phân: NST không phân li ở những lần phân bào đầu tiên của hợp tử tạo thể tứ bội (4n).

2. Dị đa bội:

a. **Khái niệm:** Dị đa bội là ĐB **làm tăng số lượng bộ NST đơn bội của 2 loài khác nhau trong 1 tế bào**.

b. Cơ chế phát sinh:

- Lai 2 loài khác nhau tạo con lai bất thụ.
- Con lai xa chứa 2 bộ NST đơn bội n của 2 loài khác nhau, không có cặp NST tương đồng nên không giảm phân tạo giao tử → không có khả năng sinh sản hữu tính (bất thụ).
- Cho nên **lai xa khác loài** kèm **đa bội hoá** → thể song nhị bội (2n + 2n): hữu thụ.

3. Đặc điểm:

- Do số lượng ADN tăng nên tổng hợp chất hữu cơ mạnh, tế bào to, cơ quan sinh dưỡng lớn, phát triển khỏe, chống chịu tốt.
- Thể đa bội lẻ không tạo giao tử bình thường, quả không hạt.

Ví dụ: nho, dưa hấu không hạt.

- Thể đa bội phổ biến ở thực vật, ít gặp ở động vật.

4. Ý nghĩa của thể đa bội:

- Tạo các giống cây trồng có năng suất cao, chống chịu tốt.
- Lai xa và đa bội hoá là con đường hình thành loài mới.

CHƯƠNG II. TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LI (QLPL)

I. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN CỦA MENĐEN

Phương pháp nghiên cứu là **PP phân tích cơ thể lai**

Đối tượng nghiên cứu: Đậu Hà Lan.

1. Phương pháp phân tích cơ thể lai:

- Tạo dòng thuần chủng (bằng cách cho mỗi dòng tự thụ phấn).
- Lai các dòng thuần chủng khác nhau.
- Phân tích kết quả lai (sử dụng xác suất thống kê).
- Chứng minh giả thuyết bằng thí nghiệm.

2. Thí nghiệm:

PTC: Cây hoa đỏ x Cây hoa trắng. → F₁ : 100% cây hoa đỏ

F₁ tự thụ phấn.

F₂: 705 cây hoa đỏ x 224 cây hoa trắng.

(Tỉ lệ ≈ 3: 1)

F₂: tự thụ phấn

F₃: 1/3 cây hoa đỏ F₂, cho ra toàn hoa đỏ

2/3 cây hoa đỏ F₂, cho tỉ lệ 3 đỏ : 1 trắng.

Cây hoa trắng F₂ cho toàn cây hoa trắng.

II. SỰ HÌNH THÀNH HỌC THUYẾT KHOA HỌC

1. Giải thích: Theo Mendel

- Mỗi TT do 1 cặp nhân tố di truyền qui định.
- Trong TB, các nhân tố di truyền không hòa trộn vào nhau.
- Cha (mẹ) truyền cho con (qua giao tử) 1 trong 2 thành viên của cặp nhân tố di truyền.

* Qui ước: A: qui định hoa đỏ. a: qui định hoa trắng.

PTC: AA x aa

G: A a

F₁: Aa (100% hoa đỏ)

F₁ x F₁: Aa x Aa

G: (0,5A : 0,5a) x (0,5A : 0,5a)

F₂: 0,25AA : 0,25Aa : 0,25Aa : 0,25aa

TLK gen: 0,25AA : 0,5Aa : 0,25aa ≈ **1AA : 2Aa : 1aa**

TLKH: **3 đỏ : 1 trắng**.

2. Nội dung qui luật:

“Mỗi tính trạng do 1 cặp alen qui định, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ. Các alen của bố và mẹ trong tế bào tồn tại riêng rẽ, không hòa trộn vào nhau. Khi hình thành giao tử, mỗi alen của cặp phân li đồng đều về các giao tử, nên 50% số giao tử mang alen này, và 50% số giao tử mang alen kia”

3. Lai phân tích:

- Là phép lai giữa cá thể mang tính trạng (TT) trội với cá thể mang TT lặn để kiểm tra kiểu gen của cá thể mang TT trội là đồng hợp (AA) hay dị hợp (Aa).

4. Điều kiện nghiệm đúng QLPL:

- Bố mẹ phải thuần chủng.
- Tính trội phải trội hoàn toàn.
- Số lượng cá thể thí nghiệm phải lớn.

III. CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA QLPL:

- Các gen trên NST ở những vị trí xác định gọi là locut.
- Mỗi gen tồn tại ở những trạng thái khác nhau gọi là alen.

Ví dụ: gen qui định màu hoa có:

A: qui định hoa đỏ; a: qui định hoa trắng.

→ A và a là 2 alen với nhau.

- Trong tế bào sinh dưỡng: NST tồn tại thành từng cặp, do đó gen cũng tồn tại thành từng cặp alen.
- Trong quá trình giảm phân do sự phân li đồng đều của cặp NST tương đồng dẫn đến sự phân li của cặp alen về các giao tử.

IV. Ý NGHĨA CỦA QLPL:

- Xác định tương quan trội lặn của 1 cặp tính trạng tương phản
- Kiểm tra độ thuần chủng của giống bằng phương pháp lai phân tích.

QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

I. THÍ NGHIỆM LAI HAI TÍNH TRẠNG:

1. Thí nghiệm:

PTC: Hạt vàng, trơn x Hạt xanh, nhăn \rightarrow F₁ : 100% hạt vàng, trơn

Cho F₁ tự thụ phấn.

F₂: 315 hạt vàng, trơn : 108 hạt vàng, nhăn : 101 hạt xanh, trơn : 32 hạt xanh, nhăn

F₂ có tỉ lệ \approx 9 : 3 : 3 : 1

= (3 hạt vàng : 1 hạt xanh) (3 hạt trơn : 1 hạt nhăn)

2. Nội dung định luật:

Các nhân tố di truyền qui định các tính trạng khác nhau **phân li độc lập** trong quá trình hình thành giao tử.

3. Điều kiện nghiệm đúng của QL phân li độc lập:

- Bố mẹ TC.
- Tính trội phải trội hoàn toàn.
- Số lượng cá thể thí nghiệm lớn.
- Mỗi gen qui định một tính trạng.
- Các cặp gen nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau (điều kiện quan trọng).

II. CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA QUY LUẬT PLĐL:

- Mỗi cặp gen nằm trên mỗi NST tương đồng khác nhau.
- Các cặp gen cũng như các cặp NST phân li độc lập và tổ hợp tự do trong quá trình giảm phân thụ tinh.

Sơ đồ lai:

Qui ước gen:

A: hạt vàng } A và a nằm trên 1 cặp NST tương đồng
a: hạt xanh }

B: vỏ trơn } B và b nằm trên 1 cặp NST tương đồng
b: vỏ nhăn }

PTC: AABB x aabb

G: AB ab

F₁: AaBb

$F_1 \times F_1: AaBb \times AaBb$

$GF_1: AB, Ab, aB, ab \times AB, Ab, aB, ab$

TL kiểu gen (TLKG):

1 AABB : 2 AABb : 1 Aabb : 2 AaBB : 4 AaBb

2 Aabb : 1 Aabb : 2 aaBb : 1 aabb

TL kiểu hình (TLKH):

9 vàng trơn (A-B-)

3 vàng nhăn (A-bb)

3 xanh trơn (aaB-)

1 xanh nhăn (aabb)

III. Ý nghĩa của QL PLĐL:

- Nếu các cặp gen qui định các TT phân li ĐL thì suy ra được kết quả phân li kiểu hình ở đời sau.

- Tạo biến dị tổ hợp (do sự tổ hợp các gen có sẵn ở bố mẹ) là nguồn nguyên liệu cho chọn giống và tiến hóa.

Công thức tổng quát: áp dụng cho n cặp gen dị hợp

- Số loại giao tử là ở $F_1 : 2^n$

- Số loại kiểu hình $F_2 : 2^n$

- Số loại kiểu gen $F_2 : 3^n$

- Tỷ lệ kiểu gen ở $F_2 : (1:2:1)^n$

- TLKH $F_2 : (3 : 1)^n$.

TƯƠNG TÁC GEN VÀ TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN

I. TƯƠNG TÁC GEN:

1. Khái niệm:

- Tương tác gen là sự tác động qua lại giữa các gen để hình thành một kiểu hình (**thực chất là tương tác giữa các sản phẩm của gen**).

- Tương tác gen có thể xảy ra giữa các gen alen hoặc giữa các gen không alen.

- Tương tác giữa gen không alen gồm:

+ Tương tác bổ sung.

+ Tương tác cộng gộp.

+ T tương tác át chế.

2. Các loại tương tác:

a. Tương tác bổ sung: Tỷ lệ KH : (9 : 7) và (9 : 6 : 1)

- Tương tác bổ sung là kiểu tác động qua lại giữa các gen không alen làm xuất hiện kiểu hình mới.

- Thí nghiệm:

PTC: hoa trắng x hoa trắng \rightarrow F₁ : 100% hoa đỏ

Cho F₁ tự thụ phấn:

F₂ : 9 hoa đỏ : 7 hoa trắng

Kiểu gen F₁ dị hợp tử 2 cặp gen AaBb cho 4 giao tử.

- Giả thuyết cho rằng:

+ Khi có gen A và B : qui định hoa đỏ.

+ Chỉ có gen A hoặc chỉ có gen B \rightarrow hoa trắng

+ Có cả a và b \rightarrow màu trắng

- Sơ đồ lai:

P_{TC}: Aabb x aaBB.

F₁ : AaBb

F₁ x F₁: AaBb x AaBb

\Rightarrow Kiểu gen và kiểu hình F₂ là:

9 A – B – : 9 đỏ

3 A – bb }
3 aaB – } 7 trắng

1 aabb

b. Tương tác cộng gộp: Tỷ lệ KH : 15 : 1

Tác động cộng gộp là kiểu tương tác của các **gen trội** thuộc 2 hay nhiều locut tương tác với nhau, trong đó **mỗi gen trội** đều **làm tăng sự biểu hiện KH lên 1 chút**.

Ví dụ: màu da của người do 3 gen A, B, C tương tác cộng gộp qui định.

+ Kiểu gen: ABCC : da đen

+ Kiểu gen: aabbcc: da trắng

+ Kiểu gen: AaBbCc : da nâu đen

\rightarrow số lượng gen trội cộng gộp càng nhiều thì số lượng kiểu hình càng tăng tạo nên phổ biến dị liên tục.

- Những tính trạng số lượng thường chịu sự chi phối bởi kiểu tương tác cộng gộp

Ví dụ: sản lượng trứng gà, trọng lượng trứng gà.

II. TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN:

- **Một gen** có thể tác động lên sự biểu hiện của **nhều tính trạng khác nhau** gọi là gen đa hiệu.

Ví dụ: Gen HbA qui định hồng cầu hình tròn bị đột biến thành gen HbS qui định hồng cầu hình liềm. HbS làm xuất hiện hàng loạt các bệnh lí khác trong cơ thể.

LIÊN KẾT GEN HOÁN VỊ GEN

I. LIÊN KẾT GEN:

1. Thí nghiệm: Morgan cho lai 2 thứ ruồi giấm thuần chủng.

PTC: O_+ thân xám, cánh dài x $O^>$ thân đen, cánh cụt

F_1 : 100% thân xám cánh dài.

Cho $O^>$ lai phân tích.

$O^>F_1$ thân xám cánh dài x O_+ thân đen cánh cụt

Fa1 thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh cụt

2. Giải thích: F_1 dị hợp 2 cặp gen (Aa, Bb)

- F_1 dị hợp hai cặp gen cho 2 gt nên 2 cặp gen nằm trên 1 cặp NST và liên kết hoàn toàn.

- Sơ đồ lai: A : xám, a : đen, B : dài, b : cánh cụt

=> A và B cùng nằm trên 1 NST

a và b cùng nằm trên NST

$$P_{TC} \quad \frac{AB}{AB} \quad \times \quad \frac{ab}{ab}$$

$$G: \quad \frac{AB}{ab}$$

$$F_1: \quad \frac{AB}{ab} \quad (100\% \text{ xám dài}).$$

$$O^>F_1 \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad O_+ \quad \frac{ab}{ab}$$

$$GF_1: \quad \frac{AB}{ab}, \quad \frac{ab}{ab}$$

$$Fa: \quad 1 \frac{AB}{ab} : \quad 1 \frac{ab}{ab}$$

TLKH: 50% xám dài : 50% đen cụt

3. Kết luận:

- Trên một NST có nhiều gen, các gen trên cùng 1 NST luôn di truyền cùng nhau gọi là LK gen.

- Một nhóm gen trên cùng một NST gọi là nhóm gen liên kết.

- Số nhóm gen liên kết bằng số NST đơn bội (n)

Ví dụ: ở người có $2n = 46$ NST \rightarrow người có 23 nhóm gen liên kết.

II. HOÁN VỊ GEN

+ Xảy ra ở kì trước của giảm phân 1.

+ Do trao đổi chéo của các cromatit trong cặp NST tương đồng.

+ Chỉ xảy ra ở ruồi cái.

1. Thí nghiệm: Morgan cho ruồi cái F_1 thân xám cánh dài, lai phân tích.

O_+ thân xám cánh dài $\times O^>$ thân đen cánh cụt

$\rightarrow Fa:$ 965 xám – dài

944 đen – cụt

206 xám – cụt

185 đen – dài

2. Giải thích:

- Ruồi đực thân đen cánh cụt cho 1 g. tử.

- Mà Fa có 4 kiểu hình với tỉ lệ không bằng nhau.

- Nên ruồi cái thân xám cánh dài cho 4 g. tử với tỉ lệ không bằng nhau.

- Vậy trong giảm phân ở ruồi cái có hiện tượng hoán vị gen làm xuất hiện các tổ hợp gen mới.

- **Hoán vị gen là:** hiện tượng các gen trên 1 cặp NST tương đồng đổi vị trí với nhau.

- **Tần số hoán vị gen** : (HVG) là tỉ lệ % số cá thể có tái tổ hợp gen.

+ TSHVG dao động từ 0 – 50%.

+ TSHVG là thước đo khoảng cách giữa các gen trên cùng 1 NST.

TSHVG

$$f = \frac{206 + 185}{965 + 944 + 206 + 185} = 0,17$$

3. Sơ đồ lai:

$O_+ F_1$ $\frac{AB}{ab}$ \times

$O^>$ $\frac{ab}{ab}$

$GF_1:$ 0,415 AB , 0,415 ab , 0,085 Ab , 0,085 aB $\frac{ab}{ab}$

TLKH: 41,5% xám dài : 41,5% đen cụt

8,5% xám cụt : 8,5% đen

đài.

III. Ý NGHĨA CỦA HIỆN TƯỢNG LKG VÀ HVG:

1. Ý nghĩa của LKG:

- Đảm bảo sự di truyền ổn định của loài.
- Gây đột biến chuyển đoạn để chuyển những gen mong muốn vào cùng 1 NST.
- Hạn chế biến dị tổ hợp.

2. Ý nghĩa của hoán vị gen:

- Làm tăng biến dị tổ hợp.
- Tạo ra nhóm gen liên kết quý.
- Là có cơ sở để lập bản đồ di truyền.

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:

- NST giới tính là NST có chứa gen qui định giới tính và 1 số gen khác.
- Gồm 1 cặp:
 - + XX là cặp tương đồng.
 - + XY là 1 cặp không tương đồng hoàn toàn.

b. Một số cơ chế tế bào học xác định giới tính:

- Ở động vật có vú, ruồi giấm:
 - + Con đực là: XY
 - + Con đực là: XX
- Ở chim, bướm:
 - + Con cái: XX
 - + Con cái là: XY
- Châu chấu:
 - + Con đực: XO
 - + Con cái: XX

2. Di truyền liên kết với giới tính:

Di truyền liên kết giới tính là hiện tượng di truyền mà các gen xác định tính trạng nằm trên NST giới tính.

a. Gen trên NST X: có những đặc điểm

- + Kết quả lai thuận và nghịch khác nhau
- + Có hiện tượng di truyền chéo.
- + Tính trạng biểu hiện không đồng đều ở 2 giới

Thí nghiệm:

- Lai thuận:

P_{TC} : Ruồi O_+ mắt đỏ x ruồi $O^>$ mắt trắng

F_1 : 100% mắt đỏ.

$F_1 \times F_1$:

F_2 : 3 mắt đỏ : 1 mắt trắng

Lai nghịch:

P_{TC} : Ruồi $O^>$ mắt đỏ x ruồi O_+ mắt trắng

F_1 : 1 O_+ mắt đỏ : 1 $O^>$ mắt trắng.

$F_1 \times F_1$

F_2 : 1 O_+ mắt đỏ : 1 $O^>$ mắt đỏ: 1 O_+ mắt trắng: 1 $O^>$ mắt trắng

b. Gen nằm trên Y:

- Nếu gen nằm trên Y có hiện tượng di truyền thẳng, tính trạng chỉ biểu hiện ở 1 giới XY

Ví dụ: Tóc lông ở vành tai chỉ có ở nam và tính trạng này di truyền từ bố cho con trai.

c. Ý nghĩa:

Sớm phân biệt giới tính ở vật nuôi sẽ đem lại lợi ích kinh tế cao.

Ví dụ: Nuôi tầm đực lợi hơn tầm cái vì tầm đực cho năng suất tơ cao.

II. DI TRUYỀN NGOÀI NHÂN:

1. Thí nghiệm của Coren:

- Lai thuận:

P_{TC} : O_+ cây lá đỏm x $O^>$ cây lá xanh

F_1 : 100% cây lá đỏm

- Lai nghịch

P_{TC} : O_+ cây lá xanh x $O^>$ cây lá đỏm

F_1 : 100% cây lá xanh

2. Kết luận:

- + Lai thuận và lai nghịch khác nhau.

- + Con lai luôn có KH giống mẹ vì gen ngoài nhân (trong ti thể, lục lạp thể).
- + Không tuân theo các qui luật di truyền như sự di truyền qua nhân
- + Các gen trong tế bào chất cũng bị đột biến và cũng di truyền.

ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG LÊN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN

I. MỐI QUAN HỆ GIỮA GEN VÀ TÍNH TRẠNG

- Qua sơ đồ:

- + Gen (AND) → mARN → polypeptit → Protein → tính trạng.
- + Protein qui định đặc điểm của tế bào → mô → cơ quan → cơ thể.

- Sự biểu hiện của gen qua nhiều bước như vậy nên có thể bị nhiều yếu tố của môi trường bên trong và bên ngoài chi phối.

II. SỰ TƯƠNG TÁC GIỮA KIỂU GEN VÀ MÔI TRƯỜNG

- Nhiều yếu tố của môi trường có thể ảnh hưởng đến sự biểu hiện của gen.

Ví dụ:

- + Giống thỏ Himalaya có bộ lông trắng muốt ở toàn thân, trừ các đầu mút cơ thể có màu đen do ở thân có nhiệt độ cao hơn làm cho sắc tố melanin không tổng hợp được.
- + Cây hoa cẩm tú có cùng kiểu gen nhưng có màu khác nhau tùy thuộc vào pH của đất.
- + Bệnh phenin Kêto niệu do gen lặn trên NST thường qui định gây bệnh thiếu chức năng trí tuệ, nếu khẩu phần ăn bớt chất phenin alanin thì sẽ phát triển bình thường.
- Vậy **kiểu hình** được tạo thành **do sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường.**

III. MỨC PHẢN ỨNG CỦA KIỂU GEN

1. Mức phản ứng

- Tập hợp các kiểu hình của cùng 1 kiểu gen trước những điều kiện môi trường khác nhau gọi là mức phản ứng.
- Mức phản ứng do KG qui định nên di truyền được.
- Tính trạng có mức phản ứng rộng là những TT số lượng, dễ thay đổi theo điều kiện môi trường.

Ví dụ: tính trạng năng suất, khối lượng, sản lượng trứng sữa.

2. Phương pháp xác định mức phản ứng:

- Tạo ra những cá thể có cùng kiểu gen
- Rồi cho chúng sống trong những môi trường khác nhau.
 - + Ở thực vật sinh sản dinh dưỡng.
 - + Ở động vật: nhân bản vô tính.

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

Sự mềm dẻo kiểu hình là sự thay đổi kiểu hình của cùng một kiểu gen trước những điều kiện môi trường khác nhau.

Ví dụ:

- + Sự thay đổi màu da của thằn lằn theo nền môi trường.
- + Sự thay đổi hình dạng lá của cây rau mác.

b. Đặc điểm:

- Không di truyền
- Mức độ mềm dẻo kiểu hình phụ thuộc vào kiểu gen.
- Mỗi kiểu gen chỉ có thể điều chỉnh KH trong một phạm vi nhất định.

c. Ý nghĩa:

Có lợi cho sinh vật, giúp sinh vật thích nghi với môi trường

CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

I. CÁC ĐẶC TRƯNG DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

1. Quần thể:

- + Là tập hợp các cá thể cùng loài.
- + Cùng sống trong 1 khoảng không gian xác định.
- + Tại 1 thời điểm nhất định.
- + Có khả năng sinh sản tạo thế hệ mới.

2. Đặc trưng di truyền của quần thể:

- Mỗi quần thể có 1 vốn gen đặc trưng.

a. Vốn gen:

- Là **tập hợp tất cả các alen có trong quần thể** tại 1 thời điểm xác định.
- Vốn gen được thể hiện qua tần số alen, tần số KG (cấu trúc di truyền hay thành phần KG).

b. **Tần số alen:** là tỉ lệ giữa **số lượng alen đó** trên **tổng số các loại alen** của **cùng 1 gen** trong quần thể tại một thời điểm xác định.

c. **Tần số KG (thành phần KG):** là tỉ lệ giữa **số lượng cá thể mang gen** đó trên **tổng số cá thể** trong quần thể

II. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ TỰ THỤ, GIAO PHỐI GẦN

Trong quần thể tự thụ, giao phối gần thì:

- Tần số alen không đổi
- Tần số KG thay đổi theo hướng tỉ lệ thể đồng hợp tăng, tỉ lệ thể dị hợp giảm → tạo các dòng thuần có KG khác nhau nên chọn lọc không có hiệu quả.

+ Tần số KG dị hợp: $(1/2)^n$

+ Tần số KG đồng hợp: $1 - (1/2)^n$

(n : là số thế hệ)

III. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

- Quần thể ngẫu phối :

- + Là các cá thể giao phối hoàn toàn ngẫu nhiên.
- + Tạo sự đa dạng về KG, KH.
- + Tạo biến dị tổ hợp là nguyên liệu cho chọn giống và tiến hoá.

VD: Quần thể người, gen qui định nhóm máu có 3 alen I^A , I^B , I^O đã tạo được 6 KG khác nhau.

- Tần số alen, tần số KG không thay đổi trong điều kiện nhất định.

IV. ĐỊNH LUẬT HACDI- VANBEC

1. Nội dung:

- Trong 1 quần thể lớn, ngẫu phối : **“nếu không có yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần KG của quần thể sẽ duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác”**, theo đẳng thức: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

- Nếu trong quần thể, gen A chỉ có 2 alen A và a thì quần thể được gọi là cân bằng khi thỏa mãn:

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

2. Điều kiện nghiệm đúng:

- QT có kích thước lớn
- Giao phối ngẫu nhiên với nhau
- Không có chọn lọc tự nhiên (các cá thể có KG khác nhau có sức sống, sức sinh sản như nhau)
- Không có đột biến
- Không có di nhập gen (QT phải được cách li với QT khác)

3. Ý nghĩa:

Từ tần số các **cá thể có KH lặn** có thể suy ra :

- + Tần số các alen lặn, alen trội.
- + Tần số các KG trong QT.

CHỌN GIỐNG VẬT NUÔI CÂY TRỒNG DỰA TRÊN NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP

* Để tạo ra giống mới gồm 3 bước:

- Tạo nguồn nguyên liệu là : biến dị di truyền (BDTH, đột biến, ADN tái tổ hợp).
- Chọn lọc KG mong muốn .
- Tạo và duy trì dòng thuần.

I. TẠO GIỐNG DỰA TRÊN NGUỒN BDTH (trong sinh sản hữu tính)

Quy trình tạo giống thuần dựa trên nguồn BDTH:

- Tạo các dòng thuần chủng và cho lai các dòng thuần với nhau.
- Chọn lọc các KG mong muốn dựa trên nguồn BDTH.
- Tạo và duy trì dòng thuần về KG mong muốn.

=> Tuy dễ thực hiện nhưng mất nhiều thời gian để đánh giá từng tổ hợp gen và duy trì dòng thuần chủng.

II. TẠO GIỐNG LAI CÓ ƯU THẾ CAO

1. Khái niệm ưu thế lai:

- Ưu thế lai là hiện tượng *con lai hơn hẳn bố mẹ về năng suất, sức chống chịu, sinh trưởng và phát triển.*
- Ưu thế lai biểu hiện rõ nhất ở F_1 sau đó giảm dần qua các thế hệ.
- Nên chỉ dùng F_1 làm sản phẩm không dùng làm giống.

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

Giả thuyết siêu trội: *con lai ở trạng thái dị hợp về nhiều cặp gen* sẽ có KH vượt trội so với dạng bố mẹ ở trạng thái đồng hợp.

3. Phương pháp tạo ưu thế lai:

- Lai khác dòng:
- + Tạo các dòng thuần (tự thụ hay giao phối gần qua nhiều thế hệ)
- + Lai các dòng thuần để tìm các tổ hợp lai có ưu thế cao.
- Lai thuận nghịch.: tìm ra tổ hợp lai có giá trị kinh tế nhất.

4. Duy trì ưu thế lai: rất khó khăn

- Ở cây trồng: duy trì bằng sinh sản sinh dưỡng, nuôi cấy mô.
- Ở vật nuôi: duy trì bằng lai luân phiên.

5. Thành tựu:

Tạo nhiều giống mới ở lúa, mía, ngô...

Ví dụ: Lúa 52A x Lúa R242 → tạo lúa HY 766

TẠO GIỐNG 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 các tác nhân gây đột biến (hoá chất, tia phóng xạ) với cường độ và thời gian phù hợp.
- Chọn các thể đột biến có KH mong muốn

- Tạo dòng thuần chủng.

2. Đối tượng:

- Thường gặp ở TV và VSV, trong đó VSV là đối tượng có hiệu quả cao nhất. Vì chúng sinh sản nhanh, dễ tạo dòng thuần.

- Đối với cây thu hoạch thân, lá, rễ gây **ĐB đa bội bằng consixin**.

- Động vật: chỉ gây ĐB ở động vật bậc thấp (tằm, ruồi giấm)

3. Thành tựu:

- Tạo được nhiều chủng VSV, giống lúa, đậu tương, củ cải đường... có đặc điểm quý

- VD: tạo dâu tằm tam bội (3n) có năng suất cao

+ Dâu tằm (2n) $\xrightarrow{\text{consixin}}$ dâu tằm (4n)

+ Dâu tằm (4n) x dâu tằm (2n) \rightarrow dâu tằm (3n)

II. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ TẾ BÀO.

1. Công nghệ tế bào thực vật

a. Lai tế bào xoma (tế bào sinh dưỡng)

- Loại bỏ thành của 2 tế bào khác loài.

- Nuôi các tế bào trần trong môi trường đặc biệt để chúng tạo tế bào lai

- Cây tế bào lai vào môi trường dinh dưỡng để chúng phát triển thành cây lai.

* **Ưu điểm:** Nhanh chóng tạo các giống cây quý, mang đặc điểm 2 loài khác nhau, mà phương pháp thường không làm được.

b. Nuôi cấy tế bào đơn bội

- Từ tế bào đơn bội (tế bào hạt phấn, tế bào noãn chưa thụ tinh) phát triển thành cây đơn bội (n), sau đó xử lí consixin tạo cây lưỡng bội có kiểu gen đồng hợp tử.

- Phương pháp này có ưu điểm là **đễ dàng chọn lọc dòng thuần** vì tạo ra **dòng đơn bội nên gen lặn được biểu hiện thành kiểu hình.**

2. Công nghệ tế bào động vật:

a. Nhân bản vô tính (cừu Đoli, các SV biến đổi gen)

- Tách nhân tế bào của SV cần nhân bản

- Cấy nhân vào tế bào trứng đã huỷ nhân \rightarrow cho phát triển thành phôi

- Cấy phôi vào tử cung cừu cái để mang thai và sinh đẻ bình thường.

- Cừu con có kiểu hình giống cừu cho nhân.

b. **Cấy truyền phôi:** cắt phôi thành nhiều phôi cấy vào tử cung của các con vật khác nhau để tạo ra nhiều con vật có kiểu gen giống nhau.

TẠO GIỐNG NHỜ CÔNG NGHỆ GEN

I. CÔNG NGHỆ GEN

1. Khái niệm công nghệ gen:

a. *Khái niệm công nghệ gen:* là quy trình tạo ra tế bào hoặc sinh vật có gen bị biến đổi hoặc thêm gen mới.

b. *Kỹ thuật chuyển gen:* là kỹ thuật tao ADN tái tổ hợp để chuyển gen từ tế bào này sang tế bào khác nhờ thể truyền.

Thể truyền (plasmid, virut, NST nhân tạo) : là một đoạn ADN nhỏ có khả năng nhân đôi độc lập.

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

a. Tạo ADN tái tổ hợp:

- Tách thể truyền và ADN cần chuyển.
- Cắt một đoạn gen của TB cho nối vào thể truyền tạo ra ADN tái tổ hợp.

Giai đoạn này thực hiện nhờ :

- + enzym cắt restrictaza
- + và enzym nối ligaza.

- ADN tái tổ hợp là một phân tử ADN nhỏ được lắp ráp từ các đoạn ADN của thể truyền và gen cần chuyển.

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

Nhờ CaCl_2 hoặc xung điện làm dẫn màng để đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào.

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

Dựa vào sản phẩm của gen đánh dấu trên thể truyền để nhận biết AND tái tổ hợp.

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

1. Khái niệm sinh vật biến đổi gen:

a. *Khái niệm:* sinh vật biến đổi gen là sinh vật có hệ gen biến đổi phù hợp với lợi ích của con người.

b. Ba cách biến đổi gen:

- Đưa thêm 1 gen lạ vào hệ gen.
- Làm biến đổi 1 gen có sẵn trong hệ gen.
- Loại bỏ hoặc làm bất hoạt một gen nào đó trong hệ gen.

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

a. Tạo động vật chuyển gen:

- Trứng thụ tinh trong ống nghiệm tạo hợp tử.
- Tiêm gen cần chuyển vào hợp tử → phát triển thành phôi.

- Cây phôi vào tử cung của con vật khác để nó mang thai và sinh đẻ bình thường.

Ví dụ: cừu, chuột,...

b. Tạo giống cây trồng biến đổi gen:

- Chuyển gen trừ sâu của vi khuẩn vào cây bông.

- Tạo giống lúa “gạo vàng” tổng hợp β – caroten.

c. Tạo dòng vi sinh vật biến đổi gen:

Tạo dòng vi khuẩn mang gen của loài khác để tạo ra sản phẩm sinh học lớn.

Ví dụ: chuyển gen insulin ở người vào vi khuẩn để sản sinh nhiều insulin trị bệnh tiểu đường ở người.

DI TRUYỀN Y HỌC

I. BỆNH DI TRUYỀN PHÂN TỬ

1. Khái niệm:

Bệnh di truyền phân tử là bệnh được nghiên cứu cơ chế gây bệnh ở mức phân tử.

2. Nguyên nhân, cơ chế gây bệnh:

- Nguyên nhân: Do ĐBG gây nên. Bệnh nặng hay nhẹ là do chức năng của P do gen đột biến gây bệnh.

- Cơ chế: Alen đột biến có thể không tổng hợp, tổng hợp ít hay nhiều P cùng loại hoặc tổng hợp P khác loại so với gen bình thường → làm rối loạn TĐC trong cơ thể gây bệnh

3. Bệnh pheninketo niệu ở người:

- Nguyên nhân: Do đột biến ở gen mã hoá enzym xúc tác phản ứng chuyển pheninalanin thành tirozin.

- Cơ chế: Alen bị đột biến không tổng hợp được enzym. Nên pheninalanin không thể chuyển thành tirozin mà ứ đọng trong máu lên não gây mất trí.

II. HỘI CHỨNG BỆNH LIÊN QUAN ĐẾN NST

1. Khái niệm:

Đột biến cấu trúc, số lượng NST thường liên quan đến rất nhiều gen gây hàng loạt tổn thương nên gọi là hội chứng.

2. Hội chứng Đào:

- Do đột biến lệch bội thừa 1 NST 21 trong tế bào.

- NST 21 nhỏ, chứa ít gen nên sự mất cân bằng do NST 21 ít nghiêm trọng → bệnh nhân còn sống.

- Đặc điểm người mắc Đào: người thấp bé, má phệ, cổ rụt, khe mắt xếch...

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

III. BỆNH UNG THƯ

1. Khái niệm:

- Ung thư là bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của 1 loại tế bào tạo thành khối u chèn ép các cơ quan.

- Khối u ác tính: Tế bào khối u tách khỏi mô đi vào máu tạo khối u nhiều nơi → gây chết.

2. Nguyên nhân, cơ chế gây bệnh:

- Nguyên nhân: Do ĐBG, đột biến NST.

- Cơ chế:

+ Do đột biến gen tiền ung thư

+ Đột biến gen ức chế khối u.

- Đây là đột biến gen trội nhưng xảy ra ở tế bào sinh dưỡng nên không di truyền

- Biện pháp: hoá trị, xạ trị.

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

I. BẢO VỆ VỐN GEN:**1. Gánh nặng di truyền:**

Là sự tồn tại trong vốn gen của loài người các đột biến gây chết, nửa gây chết mà khi chúng chuyển sang trạng thái đồng hợp tử sẽ gây chết hoặc làm giảm sức sống của cá thể.

2. Biện pháp để bảo vệ vốn gen:

- Tạo môi trường sạch, hạn chế tác nhân đột biến.

- Sử dụng các biện pháp tư vấn di truyền và sàng lọc trước sinh.

- Sử dụng liệu pháp gen để thay thế gen bệnh thành gen lành

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

- Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người

- Những vấn đề phát sinh do nghiên cứu công nghệ gen, công nghệ tế bào.

* Hệ số thông minh (IQ): là chỉ số đánh giá khả năng trí tuệ của mỗi người. Khả năng trí tuệ được di truyền, nhưng không thể chỉ dựa vào di truyền để đánh giá khả năng trí tuệ