**ĐỀ CƯƠNG ÔN TẬP SINH 12- HK1**

**CHƯƠNG I**: **CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ**

**I. Gen, mã di truyền, quá trình nhân đôi ADN**

 ***1****.* ***Khái niệm gen****:* gen là 1đoạn của phân tử ADN mang thông tin mã hoá 1 chuỗi polipeptit hay 1 phân tử ARN.

***2****.****Mã di truyền***

 **a**. **Khái niệm**:trình tự sắp xếp các nu trong gen qui định trình tự các axit amin trong prôtêin

 **b**. **Đặc điểm**:

 - Mã DT được đọc từ 1 điểm xác định theo từng bộ ba không gối nhau.

 - Tính đặc hiệu: 1 bộ ba chỉ mã hoá 1 axit amin.

 - Tính thoái hoá: nhiều bộ ba khác nhau cùng mã hóa 1 loại axit amin, trừ AUG và UGG

 - Tính phổ biến: tất cả các loài đều cùng có chung 1 bộ mã DT, trừ một vài ngoại lệ.

 ***3****.* ***Qúa trình nhân đôi của ADN***

 **a**. **Nguyên tắc**: nguyên tắc bổ sung và nguyên tắc bán bảo toàn.

 **b**. **Qúa trình nhân đôi**

- Nhờ enzim tháo xoắn 🡒 phân tử ADN được tách ra tạo chạc chữ Y, để lộ 2 mach đơn.

- Mạch khuôn có chiều 3’ - 5’: mạch bổ sung được tổng hợp liên tục theo chiều 5’-3’.

-Mạch khuôn có chiều 5’- 3’: mạch bổ sung được tổng hợp ngắt quảng từng đoạn Okazaki (chiều 5’-3’) sau đó các đoạn Okazaki được nối với nhau nhờ enzim nối ligaza.

- Kết quả: từ 1 phân tử ADN mẹ 🡒2 phân tử ADN con giống mẹ.

**II**. **Phiên mã, dịch mã**

 ***1****.* ***Phiên mã***

 **a**. **Khái niệm**:Phiên mãlà quá trình tổng hợp ARN dựa trên mạch gốc ADN (mạch 3’ - 5’).

 **b**. **Các loại ARN**

**+ ARN thông tin(mARN)**: Dùng làm khuôn cho quá trình dịch mã ở ribôxôm

**+ ARN vận chuyển(tARN)**: chức năng mang axit amin đến ribôxôm và tham gia dịch mã trên mARN thành trình tự các a xit amin của chuỗi pôlipeptit.

**+ ARN ribôxôm (rARN)**: kết hợp với prôtêin tạo nên ribôxôm là nơi tổng hợp prôtêin.

 **c**. **Cơ chế** :+ theo nguyên tắc bổ sung A-U; G-X.

 + enzim tham gia: ARN polimeraza làm gen tháo xoắn.

 + mạch mã gốc (chiều 3’5’) làm khuôn để tổng hợp mARN.

 + mạch ARN vừa được tổng hợp có chiều 5’- 3’.

 ***2****.****Dịch mã****:*là qúa trình tổng hợp prôtêin, gồm 2 giai đoạn.

 **a**. **Hoạt hoá axit amin**: a.a + ATP + tARN phức hợp aa – tARN.

Enzim

 **b**. **Tổng hợp chuỗi polipeptit**:

 \*Mở đầu: bộ ba đối mã (anticođôn) trên Met- tARN khớp với bộ ba mã hóa (côđôn) trên mARN theo nguyên tắc bổ sung.

 \*Kéo dài: Các a.a được mang đến và kiên kết nhau bằng liên kết peptit

 Ribôxôm dịch chuyển trên mARN theo chiều 5’-3’theo từng nấc ứng với 1 codon (3 nu)

 \*Kết thúc: Khi ribôxôm tiếp xúc với mã kết thúc (**UAA hoặc UAG hoặc UGA)**. không mã hóa cho a.amin nào thì quá trình dịch mã hoàn thành)

 **c**. Polixôm: trên mARN thường có 1 nhóm ribôxôm gọi là polixôm (poliribôxôm). Giúp tăng hiệu suất tổng hợp prôtêin cùng loại.

 **d**. **Mối liên hệ ADN- ARN- prôtêin**

 Nhân đôi ADN phiên mã mARN dịch mã prôtêin Tính trạng.

**III**. **Điều hoà hoạt động gen**

 ***1****.* ***Khái niệm****:* là điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra.

 ***2****.* ***Cơ chế điều hoà hoạt động gen ở SV nhân sơ***

 **a**. **Cấu tạo ôpêrôn**: + Gen cấu trúc: gồm gen Z,Y,A.

 + Gen vận hành (O) nằm trước gen cấu trúc, tương tác với chất ức chế.

 + Vùng khởi động (P) trước vùng vận hành, tương tác với ARN polimeraza để khởi động phiên mã.

 Trước 1 ôpêrôn có gen điều hòa **R** (không thuộc thành phần ôpêrôn)

 **b**. **Cơ chế**:1 ôpêrôn hoạt động chịu sự điều khiển của gen điều hòa R.

 - Khi không có chất chất cảm ứng (Lactôzơ): gen R tổng hợp chất ức chế gắn với vùng vận hành 🡪 gen cấu trúc bị ức chế không hoạt động.

 - Khi có chất cảm ứng (Lactôzơ): Lactôzơ bám vào prôtêin ức chế 🡪 prôtêin ức chế bị bất hoạt 🡪 không kết hợp vùng vận hành 🡪 vùng vận hành điều khiển qúa trình phiên mã, dịch mã.

**IV**. **Đột biến**

 **A**. **Khái niệm**

- Đột biến: Biến đổi vật chất dtruyền xảy ra ở cấp độ phân tử (ADN), cấp độ tế bào (NST).

- Thể đột biến: cơ thể mang ĐB đã biểu hiện thành kiểu hình.

- ĐB gồm ĐB gen và ĐB NST.

 **B**. **Đột biến gen**

 ***1****.* ***Khái niệm****:* là những biến đổi trong cấu trúc của gen., ĐB thường liên quan đến 1 cặp nu (ĐB điểm)

 ***2****.* ***Các dạng****:* thay thế, thêm hoặc mất 1 cặp Nu

 ***3****.* ***Nguyên nhân****:*bên ngoài **(**tác nhân lí, hoá, sinh học) bên trong (rối loạn quá trình sinh li, sinh hóa tế bào)

 *4.* ***Cơ chế phát sinh***

- ĐB điểm thường xảy ra trên 1 mạch dưới dạng tiền ĐB. Dưới tác dụng của enzim sửa sai, nó có thể trở về dạng ban đầu hoặc tạo thành ĐB qua các lần nhân đôi tiếp theo.

 Gen  tiền ĐB gen ĐB gen

 -VD: Kết cặp **không** đúng khi nhân đôi G\*(bazơ hiếm) - X G\*- T T - A

 - Tác động của các tác nhân gây đột biến:

 + Vật lí (tia tử ngoại) làm cho 2 Timin trên cùng 1 mạch ADN liên kết nhau.

 + Hoá học (5- Brôm Uraxin) thay thế A- T bằng G-X.

 + Sinh học: (virut) gây đột biến.

 ***6****.* ***Hậu quả****:* - Có hại, có lợi hoặc trung tính. - Phần lớn ĐB điểm thường vô hại.

 - Mức độ gây hại của ĐB gen phụ thuộc vào điều kiện môi trường và tuỳ tổ hợp gen.

 ***7****.* ***Ý nghĩa****:* ĐB gen là nguyên liệu sơ cấp của quá trình chọn giống và tiến hóa.

 **C**. **Đột biến NST**

 ***1****.* ***Hình thái NST***

 **\* Ở sinh vật nhân sơ**: NST là phân tử ADN kép vòng không liên kết với prôtêin histon.

 **\* Ở sinh vật nhân thực**:NST gồm 2 crômtit dính nhau qua tâm động.

 - Hình dạng, k/thước, số lượng đặc trưng cho loài.

- Nhìn rõ ở kì giữa nguyên phân khi NST co xoắn cực đại.

 - TB sinh dưỡng, bộ NST tồn tại từng cặp  bộ NST lưỡng bội 2n.

 ***2****.* ***Cấu trúc****:* Gồm ADN + prôtêin loại histon.

 - Phân tử ADN quấn quanh các khối cầu prôtêin  chuỗi nuclêôxom (1 nuclêôxom gồm 8 ptử histon + 1 đoạn ADN 146 cặp nu quấn quanh 1 ¾ vòng)  sơi cơ bản (11nm) xoắn bậc 2  sợi nhiễm sắc (30nm) , xoắn tiếp  Ống siêu xoắn ( 300nm) xoắn tiếp  crômatit (700nm) NST

  ***3****.* ***Các dạng đột biến***

 **a**. **Đột biến cấu trúc**

 **- Khái niệm**:là những biến đổi trong cấu trúc NST làm thay đổi hình dạng, cấu trúc NST.

 **- Các dạng**:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Các dạng** | **Cơ chế, ứng dụng** | **Hậu quả, ví dụ** |
| **Mất đoạn** | Mất 1 đoạn của NST làm giảm số lượng gen trên NST. Gây ĐB mất đoạn nhỏ để bỏ các gen không mong muốn | Giảm sức sống, gây chết.Ví dụ: Mất đoạn NST 22 gây ung thư máu ác tính |
| **Lặp đoạn** | 1 đoạn NST có thể lặp lại 1 hay nhiều lần làm tăng số lượng gen. Lúa mì Đại mạch đb lặp đoạn làm tăng hoạt tính enzim amilaza để sx bia | Tăng hoặc giảm cường độ biểu hiện tính trạng.Ít ảnh hưởng, tạo nên các gen mới trong quá trình tiến hoá. |
| **Đảo đoạn** | Đoạn NST đảo ngược 1800 làm thay đổi vị trí gen trên NST | Ít ảnh hưởng tới sức sống, nhưng ảnh hưởng đến khả năng sinh sản, góp phần hình thành loài mới. |
| **Chuyển đoạn** | Chuyển đoạn trên cùng 1 NST hoặc giữa 2 NST không tương đồng làm thay đổi nhóm gen liên kết. Dùng côn trùng đột biến chuyển đoạn làm công cụ phòng trừ sâu hại | Gây chết, giảm khả năng sinh sản.Góp phần hình thành loài mới. |

  **-Cơ chế chung**:Các tácnhân gây đột biến ảnh hưởng đến quá trình tiếp hợp, trao đổi chéo. .. hoặc trực tiếp gây đứt gãy NST → làm phá vỡ cấu trúc NST → sắp xếp lại các gen và làm thay đổi hình dạng NST.

 **b**. **Đột biến số lượng NST**: - Sự biến đổi số lượng NST ở 1 hoặc 1 số cặp tạo thể lệch bội

- Biến đổi toàn bộ số lượng các cặp NST tạo thể đa bội.

 **\* Lệch bội**:là dạng biến đổi số lượng NST ở 1 hay 1 số cặp.

 **-** **Các dạng**: Thể một (2n-1), thể ba (2n+1)

 **-** **Nguyên nhân**: Các tác nhân gây đột biến làm cản trở sự phân li của 1 hay 1 số cặp NST trong giảm phân tạo ra các giao tử không bình thường (thừa hay thiếu NST).

 - **Cơ chế**: Sự kết hợp của giao tử không bình thường với giao tử bình thường hoặc giữa các giao tử không bình thường với nhau sẽ tạo ra các đột biến lệch bội (**Sơ đồ minh họa)**

P: ♀ 2n x ♂ 2n

\* VD: **Cơ chế hình thành thể ba cặp NST thứ 21**

P: cặp NST 21 || x ||cặp NST 21

Gp: || |

F1: ||| cặp 21 (gồm 3 chiếc)

\* **Đột biến lệch bội NST giới tính** 🡪 Hội chứng Tơcnơ (XO), claifentơ (XXY) và hội chứng 3X (XXX)

Gp:

 (n+1) ( n-1) n

 (2n+1) (2n-1)

F1: (thể ba.  (thể một)

 - **Hậu quả, ý nghĩa**:mất sức sống, mất khả năng sinh sản hoặc gây chết - Cung cấp nguyên liệu cho tiến hoá, sử dụng ĐB lệch bội để xác định gen trên NST.

 **\* Đa bội**:-*Tự đa bội*: là dạng làm tăng một số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn 2n. Đa bội lẻ: 3n, 5n. . . . Đa bội chẵn: 4n, 6n . . . .

 + Cơ chế:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| P : 2n x 2nG/p 2n nF1 3n (thể tam bội) | P: 2n x 2nG/p 2n 2nF1 4n (thể tứ bội) | (N/P)Hợp tử 2n NST nhân đôi 4n*Thoi vô sắc K0h/thành* |

 **-** *Dị đa bội*:là dạng làm gia tăngsố bộ NST đơn bội của 2 loài khác nhau trong 1 tế bào (do lai xa kèm đa bội hoá)

 Ví dụ: p: cải củ (Raphanus) x cải bắp (Brassica).

 2n1 = 18 R 2n2 = 18B

 Gp : n1 = 9R n2 = 9B

 F1 : n1 + n2 = 9R + 9B (bất thụ)

 ↓ (Đa bội hóa).

 2n1 + 2n2 = 18R + 18B (thể song nhị bội hữu thụ)

*+ Hậu quả, vai trò:* Tế bào có hàm lượng ADN tăng gấp bội → tổng hợp chất hữu cơ diễn ra mạnh mẽ, cơ quan sinh dưỡng lớn, phát triển khoẻ, chống chịu tốt.

 - Đa bội lẻ: không có khả năng sinh giao tử bình thường → bất thụ.

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

**CHƯƠNG II**: **TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN**

**I**. **Các quy luật Men đen**

**A**. **Phương pháp nguyên cứu**:*(Phương pháp lai và phân tích cơ thể lai)*

 **-** Tạo dòng thuần ⭢ lai các dòng thuần ⭢ dùng toán thống kê phân tích kết quả lai F1,2,3 - đưa ra giả thuyết ⭢ tiến hành thí nghiệm chứng minh.

**B**. **Quy luật phân ly**

***1****.* ***Thí nghiệm***

 **+ Đối tượng**: đậu Hà Lan 2n = 14 (dễ trồng, tính trạng tương phản rõ, tự thụ phấn nghiêm ngặt, dễ tạo dòng thuần).

 **+ Tiến hành**: p(t/c: hoa đỏ x hoa trắng (hoặc ngược lại) → F1: toàn hoa đỏ (F1 tự thụ phấn)

 → F2 : 3 đỏ : 1 trắng

 ***2****.* ***Nội dung định luật****:* mỗi tính trạng do 1 cặp "nhân tố di truyền" (ngày nay gọi alen) qui định, 1 có nguồn gốc từ bố, 1 có nguồn gốc từ mẹ. Các alen của bố và mẹ tồn tại trong tế bào 1 cách riêng rẽ, không hoà trộn vào nhau. Khi hình thành giao tử, các thành viên của 1 cặp alen phân li động đều về các giao tử, nên 50% số giao tử chứa alen này còn 50% giao tử chứa alen kia.

 ***3****.* ***Cơ sở tế bào học****:* trong tế bào lưỡng bội NST tồn tại từng cặp tương đồng → gen cũng tồn tại từng cặp tương ứng ( vị trí gen trên NST gọi lôcut ). Khi giảm phân các cặp NST tương đồng phân li → cặp gen (cặp alen tương ứng phân li đồng đều về các giao tử và tổ hợp lại trong thụ tinh.

**C**. **Quy luật phân ly độc lập**

 ***1****.* ***Thí nghiệm****:* p (t/c: hạt vàng, trơn x xanh, nhăn → F1: 100% vàng, trơn

 F1 tự thụ phấn → F2 : V - T :  V - N :  X - T :  X - N

 + Xét từng cặp tính trạng :  ⇒ Màu sắc và dạng hạt di truyền độc lập

 ***2****.* ***Nội dung định luật****:* Các cặp nhân tố di truyền (ngày nay gọi alen) qui định các tính trạng khác nhau phân ly độc lập trong quá trình hình thành giao tử.

***3****.* ***Cơ sở tế bào học****:* sự phân ly độc lập và tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp NST tương đồng trong giảm phân khi hình thành giao tử  sự phân li độc lập và tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp alen tương ứng tổ hợp gen khác nhau.

 ***4****.* ***Ý nghĩa****:*Giải thích tính di truyền của sinh vật, dự đoán kết quả lai.

 **D- Công thức tổng quát**

 - Số cặp gen dị hợp : n

 - Giao tử : 2n

 - Tỉ lệ phân ly kiểu gen : (1 : 2 : 1)n

 - Số lượng kiểu gen : 3n

 - Tỉ lệ kiểu hình : (3 : 1)n

 - Số lượng kiểu hình : 2n

**II**. **Tương tác gen và tác động đa hiệu của gen**

 **A**. **Tương tác gen**: **l**à tác động qua lại các gen không alen (gián tiếp) (trực tiếp là các sản phẩm của alen) trong quá trình hình thành kiểu hình

 (gen không alen: là các gen không nằm trên cùng 1 vị trí lôcut của cặp NST tương đồng)

 **-Phân loại**

 + ***Tương tác bổ sung***: Ví dụ : P t/c dòng hoa trắng 1 X dòng hoa trắng 2 → F1 : hoa đỏ.

 F1 : hoa đỏ (tự thụ phấn) → F2 : 9/16 hoa đỏ : 7/16 trắng

 Các tỉ lệ đặc trưng: **9**:**7; 9**:**6**:**1; 9**:**3**:**3**:**1**

+ ***Tác động cộng gộp****:**Tỉ lệ đặc trưng 15:1*

 \* Ví dụ 1: Lai 2 thứ lúa mì hạt đỏ đậm và hạt trắng → F1 đỏ hồng

 F1 đỏ hồng (tự thụ phấn) → F2 : 15 đỏ : 1 trắng (độ đậm nhạt màu đỏ do gen trội cộng gộp tạo thành) \* Ví dụ 2: Màu da người do 3 gen không alen (A,B,C cùng qui định tổng hợp sắc tố mêlanin và nằm trên các NST tương đồng khác nhau.

 **B**. **Gen đa hiệu**  Một gen có thể tác động đến sự biểu hiện của nhiều tính trạng khác nhau

Ví dụ:Gen HbA qui định hồng cầu hình cầu (có 146 aa) bị đột biến thay cặp A-T → T-A → HbS qui định hồng cầu hình liềm (có 146 aa, aa thứ 6 là glutamit bị thay thế bằng valin) → làm xuất hiện hàng loạt rối loạn bệnh lí (tính trạng khác nhau) trong cơ thể.

**III**. **Di truyền liên kết**

**A**. **Di truyền liên kết hoàn toàn (Liên kết gen)**

 ***1*** *.* ***Thí nghiệm***

 **+ Đối tượng**: Ruồi giấm (ít NST 2n = 8)

 **+ Tiến hành**: ruồi giấm : gen B : thân xám, gen b : thân đen V : cánh dài , v : cánh cụt

 P (t/c. : ruồi thân xám, cánh dài x ruồi thân đen, cánh cụt → F1  : 100% xám, dài

 Pa (phân tích): ♀ đen, cụt x ♂ F1 xám, dài → Fa :1 xám, dài : 1 đen, cụt (1:1)

 Kết quả lai phân tích Pa : Phép lai 2 cặp t/trạng nhưng kết quả giống lai 1 cặp t/trạng.

*Chứng tỏ:* Tính trạng màu sắc thân, hình dạng cánh di truyền liên kết → Trong quá trình phát sinh giao tử, gen B và V liên kết hoàn toàn, gen b và v liên kết hoàn toàn.

 ***2****.* ***Kết luận***

 - Các gen nằm trên 1 NST cùng phân ly, tổ hợp với nhau trong quá trình giảm phân và thụ tinh

 - Các gen trên 1 NST tạo thành nhóm liên kết. Số nhóm gen liên kết = Số NST đơn bội (n)

**B**. **Di truyền liên kết không hoàn toàn (hoán vị gen)**

***1****.* ***Thí nghiệm***: giống như trên, nhưng:

 Pa (phân tích): ♀F1 xám, dài x ♂đen, cụt

 Fa: 0,415 xám, dài : 0,415 đen, cụt : 0,085 xám, cụt : 0,085 đen, dài

 (giao tử mang gen liên kết) (giao tử mang gen hoán vị)

***2****.* ***Kết luận****:* - Gen quy định màu thân và kích thước cánh nằm trên cùng 1 NST.

 - Trong quá trình phát sinh giao tử xảy ra sự hoán vị gen giữa các alen V và v → xuất hiện 2 loại giao tử Bv và bV ⇒ có sự tổ hợp lại các tính trạng của bố mẹ là thân đen, cánh dài và thân xám, cánh cụt.

 ***3****.* ***Cơ sở tế bào học****:* do sự trao đổi chéo giữa các crômatit trong cặp NST kép tương đồng xảy ra ở kỳ đầu của giảm phân 1 trong quá trình phát sinh giao tử.

 ***4****.* ***Đặc điểm của hoán vị gen****:*

 Số cá thể HVG

 - Tần số HVG (hoán vị gen) = x 100%

 Tổng số cá thể thu được

 - Tần số HVG thể hiện khoảng cách giữa 2 gen, khoảng cách càng lớn thì tần số HVG càng lớn. Tần số HVG không vượt quá 50%.

 ***5****.* ***Bản đồ di truyền***

 - Là sơ đồ phân bố các gen trên các NST của 1 loài.

 - Khoảng cách giữa các gen được tính bằng đơn vị bản đồ = 1% HVG; 1% HVG = 1cM.

 **-** Ý nghĩa:

 + Dự đoán sự di truyền các tính trạng do gen nằm trên bản đồ. Dự đoán tần số các tổ hợp gen mới trong các phép lai.

 + Trong công tác giống, giảm thời gian chọn đôi giao phối 1 cách mò mẫm.

**C**. **Ý nghĩa của di truyền liên kết**

 **- Di truyền liên kết hoàn toàn**: hạn chế biến dị tổ hợp, đảm bảo sự di truyền ổn định của từng nhóm tính trạng, người ta có thể chọn những nhóm tính trạng tốt luôn đi kèm với nhau.

 **- Di truyền liên kết không hoàn toàn**:làm xuất hiện biến dị tổ hợp (là nguồn nguyên liệu của chọn giống và tiến hóa, tạo ra nhóm gen liên kết quý, là cơ sở để lập bản đồ di truyền.

**IV**. **Di truyền liên kết với giới tính**

**A**. **NST giới tính**

 - Giới tính của một cá thể của loài phụ thuộc sự có mặt NST giới tính.

 Ví dụ: + XX : cái, XY: đực (ở người, động vật có vú, ruồi giấm...)

 + XX : cái, X0: đực (châu chấu)

 + XX : đực, XY: cái (chim, ếch, bò sát, bướm, dâu tây).

 - Trên NST giới tính ngoài các gen quy định giới tính còn có gen quy định tính trạng thường → di truyền liên kết với giới tính.

 - Trên NST X và Y có đoạn tương đồng (đoạn có gen trên X và cả trên Y) và đoạn không tương đồng (đoạn chỉ có gen trên X hoặc trên Y)

**B**. **Di truyền liên kết với giới tính**

***1****.* ***Gen trên NST X***

 **- Thí nghiệm**:

 *\* Lai thuận* P: ♀ruồi giấm Mắt đỏ x ♂ Mắt trắng→F1: 100% ♀,♂mắt đỏ (giao phối)

 → F2: 100 % ♀ mắt đỏ : 50% ♂ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng

 *\* Lai nghịch :* P: ♀mắt trắng x ♂ mắt đỏ → F1: 100% ♀ mắt đỏ : 100% ♂ mắt trắng

 → F2: 50% ♀ mắt đỏ : 50% ♂ mắt trắng : 50% ♂ mắt đỏ : 50% ♀mắt trắng

 **- Giải thích**:

+ Mắt đỏ (W) là tính trạng trội, mắt trắng (w) lặn

+ Gen quy định màu mắt nằm trên NST X không có alen tương ứng trên Y nên con đực (XY) chỉ có 1 gen lặn là được biểu hiện ra kiểu hình.

+ Các gen nằm trên NST X có hiện tượng di truyền chéo (mẹ truyền con trai, bố truyền con gái).

+ Cơ sở tế bào học: Do sự phân li và tổ hợp của cặp NST giới tính dẫn đến sự phân li và tổ hợp của các gen nằm trên NST giới tính

***2****.* ***Gen trên NST Y***

 - Di truyền thẳng - Gen trên NST Y được di truyền từ bố → con trai → cháu trai

 - Ví dụ: người tật dính ngón 2, 3; túm lông trên tai.

***3****.* ***Ý nghĩa****:* giúp cho con người phát hiện sớm con đực, cái để điều chỉnh tỉ lệ ♂, ♀theo ý muốn.

**V**. **Di truyền ngoài NST**: **(Di truyền theo dòng mẹ)**

 ***1****.* ***Ví dụ***

 - Lai thuận: ♀ lá đốm X ♂ lá xanh→ thu được F1 100% lá đốm.

 - Lai nghịch: ♀ lá xanh X ♂ lá đốm → thu được F1 100% lá xanh

 ***2****.* ***Kết quả***

 - Lai thuận lai nghịch kết quả khác nhau biểu hiện kiểu hình ở đời con theo dòng mẹ.

 - Trong sự di truyền này vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của tế bào sinh dục cái (di truyền qua tế bào chất, di truyền dòng mẹ).

 ***3****.* ***Nguyên nhân***

 - Khi thụ tinh giao tử đực chỉ truyền nhân không truyền tế bào chất cho trứng.

 - Các gen nằm trong tế bào chất (trong ty thể hoặc lục lạp) chỉ được mẹ truyền cho con qua tế bào chất của trứng.

**VI**. **Ảnh hưởng của môi trường đến sự biểu hiện của gen**

**A**. **Mối quan hệ giữa kiểu gen, môi trường và kiểu hình**

 - Gen (ADN) → mARN → Prôtêin → tính trạng.

**B**. **Sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường**

 ***1****.* ***Ví dụ 1***

 - Thỏ Himalaya có bộ lông trắng muốt toàn thân, ngoại trừ các đầu mút của cơ thể như tai, bàn chân, đuôi và mõm có lông màu đen.

 -Nguyên nhân: Những tế bào ở đầu mút cơ thể có nhiệt độ thấp hơn nên chúng có khả năng tổng hợp được sắc tố melanin làm cho lông đen.

 ***2****.* ***Ví dụ 2***

 - Các cây hoa cẩm tú trồng trong môi trường đất có độ pH khác nhau cho màu hoa có độ đậm nhạt khác nhau giữa tím và đỏ.

 ***3****.* ***Ví dụ 3****:*

 - Ở trẻ em bệnh phêninkêtô niệu làm thiểu năng trí tuệ và hàng loạt những rối loạn khác

 - Nguyên nhân do 1 gen lặn trên NST thường quy định gây rối loạn chuyển hoá axit amin phêninnalanin thành Tirôzin.

**C**. **Mức phản ứng của kiểu gen**

 **1**. **Khái niệm**:Tập hợp tất cả các kiểu hình của cùng 1 kiểu gen tương ứng với các điều kiện môi trường khác nhau gọi là mức phản ứng của kiểu gen.

 **2**. **Đặc điểm**

 - Mức phản ứng do gen quy định, trong 1 kiểu gen, mỗi gen có mức phản ứng riêng.

 - Tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp, tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng.

 - Mức phản ứng di truyền được, mức phản ứng về mỗi tính trạng thay đổi tuỳ kiểu gen của từng cá thể.

 **3**. **Vai trò của giống và kỹ thuật trong việc tăng năng suất cây trồng**

 - Giống tốt và biện pháp kĩ thuật phù hợp → Năng suất cao nhất.

 - Giống tốt và biện pháp kĩ thuật lạc hậu → Năng suất giảm trong giới hạn mức phản ứng.

 - Giống xấu và biện pháp kĩ thuật tiên tiến → Năng suất tăng trong giới hạn mức phản ứng.

**D**. **THƯỜNG BIẾN**

**1**. **Khái niệm**: Thường biến là những biến đổi KH của cùng 1 KG, phát sinh trong đời cá thể dưới ảnh hưởng của môi trường. Không do sự biến đổi trong KG → không di truyền được

**2**. **Ví dụ**: Một số loài thú (thỏ, chồn, cáo...) sống ở vùng ôn đới (xứ lạnh): mùa hè lông thưa có màu vàng hoặc xám, mùa đông lông dày, trắng như tuyết... Sự thay đổi bộ lông của các loài thú này đảm bảo cho sự thích nghi theo mùa.

**CHƯƠNG III**: **DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ**

**A**. **Cấu trúc di truyền của quần thể**

 **I**. **Khái niệm**

 - Quần thể là một tập hợp các cá thể cùng loài, cùng sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời điểm nhất định, có khả năng giao phối sinh ra các thế hệ sau.

 - Quần thể được đặc trưng bởi vốn gen được thể hiện qua tần số tương đối của các alen và thành phần kiểu gen của quần thể.

 - Tần số mỗi alen = số alen đó / tổng số alen của gen trong quần thể.

 - Tần số kiểu gen = số cá thể có kiểu gen đó / tổng số cá thể trong quần thể.

 *Ví dụ:* xét 1 gen có 2 alen A và a thì quần thể có 3 kiểu gen : AA, Aa, aa.

 Gọi p là tần số tương đối của alen A, q là tần số tương đối của alen a thì tần số tương đối của các alen được tính bằng công thức: p = AA + Aa / 2 , q = aa + Aa / 2

 - Về mặt di truyền: người ta phân biệt quần thể tự phối và quẩn thể giao phối.

 **II**. **Quần thể tự phối**: tự thụ phấn, giao phối gần

 Các kiểu tự phối Thế hệ con

 AA x AA → AA kiểu tự phối này con cháu luôn

 aa x aa → aa có kiểu gen giống ban đầu

 Aa x Aa → ¼ AA : ½ Aa : ¼ aa ⇒ tỉ lệ dị hợp giảm ½ sau mỗi thế hệ, tỉ lệ đồng hợp tăng nhưng không làm thay đổi tần số alen.

Qua n thế hệ tự phối tỉ lệ thể dị hợp và đồng hợp được tính bằng công thức:

 Thể dị hợp: **Aa = (½)n** Thể đồng hợp : **AA = aa = **

**B**. **Trạng thái cân bằng của quần thể giao phối ngẫu nhiên**

 **I**. **Quần thể giao phối ngẫu nhiên**

***1****.* ***Khái niệm****:* Là kiểu giao phối 1 cách ngẫu nhiên giữa các cá thể trong quần thể 

 ***2****.* ***Đặc điểm*** *:* - Các cá thể giao phối tự do với nhau.

 - Quần thể đa dạng kiểu gen và kiểu hình

**II**. **Định luật Hacđi - Vanbec**

 ***1****.* ***Nội dung định luật****:* trong những điều kiện nhất định, thành phần kiểu gen và tần số tương đối các alen của quần thể ngẫu phối được ổn định qua các thế hệ.

 ***2****.* ***Ví dụ****:* nếu trong 1 quần thể gen A chỉ có 2 alen A và a với tần số tương ứng là p và q thì quần thể được gọi là cân bằng di truyền khi thoả mãn công thức:

 p2 AA + 2 pq Aa + q2 aa = 1

 ***Công thức xác định quần thể cân bằng hay không cân bằng***

 p2.q2 = : **quần thể cân bằng**

 p2.q2 ≠ : **quần thể không cân bằng**

***3****.* ***Điều kiện nghiệm*** *đúng* ***của định luật****:*

 - Số lượng cá thể trong quần thể phải lớn và giao phối một cách ngẫu nhiên.

 - Các loại giao tử, hợp tử đều có sức sống như nhau.

 - Không có tác động của CLTN, không có đột biến và không có sự di - nhập gen.

 ***4****.* ***Ý nghĩa****:*

 - Phản ánh trạng thái cân bằng trong quần thể.

 - Từ tỉ lệ kiểu hình → tỉ lệ kiểu gen, tần số tương đối của các alen và ngược lại.

 - Nếu biết được tần số xuất hiện của đột biến có thể tính được xác suất bắt gặp của thể đột biến đó trong quần thể.

**CHƯƠNG IV**: **ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC**

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

Để tạo giống mới người ta phải dựa vào nguồn vật liệu chọn giống:

 + Biến dị tổ hợp. + Đột biến. + ADN tái tổ hợp.

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

\* Biến dị tổ hợp xuất hiện do sự tổ hợp lại vật chất di truyền của thế hệ bố, mẹ thông qua quá trình giao phối. Biến dị tổ hợp là nguyên nhân của sự đa dạng về kiểu gen, phong phú về kiểu hình của giống

\* Phương pháp tạo giống dựa trên nguồn biến dị tổ hợp:

 - Tạo dòng thuần chủng có kiểu gen khác nhau. (bằng cách cho tự thụ phấn hoặc giao phối gần)

 - Lai các dòng thuần để tạo ra các tổ hợp gen khác nhau.

 - Chọn lọc ra những tổ hợp gen mong muốn.

 - Những tổ hợp gen mong muốn cho tự thụ phấn hoặc giao phối gần để tạo ra các dòng thuần.

 **II**. **Tạo giống lai có ưu thế lai cao**

 ***1****.* ***Khái niệm ưu thế lai****:*Là hiện tượng con lai có năng suất, sức chống chịu, khả năng sinh trưởng phát triển cao vượt trội so với các dạng bố mẹ

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

- Giả thuyết siêu trội: Ở trạng thái dị hợp tử về nhiều cặp gen khác nhau con lai có được kiểu hình vượt trội nhiều mặt so với dạng bố mẹ có nhiều gen ở trạng thái đồng hợp tử. kiểu gen AaBbCc > AABBCC, aabbcc, AAbbCC, AABBcc

 ***3****.* ***Phương pháp tạo ưu thế lai***

- Tạo dòng thuần: cho tự thụ phấn qua 5-7 thế hệ

- Lai các dòng thuần khác dòng (lai khác dòng đơn, lai khác dòng kép) Chọn lọc các tổ hợp có ưu thế lai cao.

 *Chú ý:* Ưu thế lai biểu hiện cao nhất ở F1 sau đó giảm dần qua các thế hệ  **không dùng** con lai F1 làm giống.

**B**. **TẠO GIỐNG MỚI BẰNG PHƯƠNG PHÁP GÂY ĐỘT BIẾN VÀ CÔNG NGHỆ TẾ BÀO**

**I**. **Tạo giống mới bằng phương pháp gây đột biến =>** đặc biệt có hiệu quả với vi sinh vật

 ***1****.* ***Quy trình****:* **gồm 3 bước**

 + Xử lí mẫu vật bằng tác nhân đột biến

 + Chọn lọc các cá thể đột biến có kiểu hình mong muốn

 + Tạo dòng thuần chủng

 ***2****.* ***Một số thành tựu tạo giống ở việt nam***

 - Xử lí các tác nhân lí hoá thu được nhiều chủng vsv , lúa, đậu tương có nhiều đặc tính quý

 - Sử dụng cônxisin tạo được cây dâu tằm tứ bội.

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

 ***1****.* ***Công nghệ tế bào thực vật***

 **a**. **Lai tế bào sinh dưỡng**: gồm các bước

 - Loại bỏ thành tế bào trước khi đem lai (TB trần).

 - Dung hợp 2 TB trần với nhau  TB lai.

 - Nuôi TB lai trong môi trường đặc biệt  cây lai khác loài.

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

 - Tế bào đơn bội được nuôi trong môi trường đặc biệt phát triển thành mô đơn bội xử lí cônxisin thành cây lưỡng bội hoàn chỉnh.

 *Ý nghĩa*: Tạo cây lưỡng bội có kiểu gen động hợp tử về tất cả các gen.

 ***2****.* ***Công nghệ tế bào động vật***

 **a**. **Nhân bản vô tính động vật**

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

 *Các bước tiến hành:*

+ Tách tế bào tuyến vú của cừu cho nhân, nuôi trong phòng thí nghiệm.

+ Tách tế bào trứng của cừu khác loại bỏ nhân của tế bào này.

+ Chuyển nhân của tế bào tuyến vú vào tế bào trứng đã bỏ nhân.

+ Nuôi cấy tế bào đã chuyển nhân trên môi trường nhân tạo để trứng phát triển thành phôi.

+ Chuyển phôi vào tử cung của cừu mẹ để nó mang thai và sinh con.

*Ý nghĩa:*

- Nhân nhanh giống vật nuôi quý hiếm

- Tạo ra các giới ĐV mang gen người nhằm cung cấp cơ quan nội tạng cho người bệnh

 **b**. **Cấy truyền phôi**

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

**C- TẠO GIỐNG MỚI NHỜ CÔNG NGHỆ GEN**

**I**. **Công nghệ gen**

 ***1****.* ***Khái niệm công nghệ gen***

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

- Kỹ thuật chuyển gen: Kỹ thuật tạo ADN tái tổ hợp để chuyển gen từ tế bào này sang tế bào khác .

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

 **a**. **Tạo ADN tái tổ hợp**

 - Tách chiết thể truyền (plasmit của vi khuẩn là 1 ptử ADN dạng vòng) và gen cần chuyển ra khỏi tế bào.

 - Xử lí bằng một loại enzin cắt giới hạn (*restrictaza* để tạo ra cùng 1 loại đầu dính)

 - Dùng enzim nối (*ligaza* để gắn chúng tạo ADN tái tổ hợp.

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

- Dùng muối Canxi Clorua (CaCl2) hoặc xung điện cao áp làm giãn màng sinh chất của tế bào, để ADN tái tổ hợp dễ dàng đi qua

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

- Chọn thể truyền có gen đánh dấu là gen kháng kháng sinh.

- Bằng các kỹ thuật nhất định nhận biết được sản phẩm đánh dấu

 \* Thể truyền thường dùng là plasmit, thể thực khuẩn.

 \* Tế bào nhận thường là vi khuẩn E. Coli (sinh sản rất nhanh)

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

  **- Động vật chuyển gen**:Chuyển gen người vào tb xôma cừu cừu cho sữa có prôtêin người, chuột nhắt chứa gen hoocmôn sinh trưởng của chuột cống.

 **- TV biến đổi gen**:Chuyển gen trừ sâu từ VK sang cây bông, tạo được giống bông kháng sâu hại; tạo ra giống lúa gạo vàng có hàm lượng β - carôten cao.

 **- VSV**: Tạo ra các chủng VK có khả năng sản xuất insulin để chữa bệnh tiểu đường.

**CHƯƠNG V**: **DI TRYỀN HỌC NGƯỜI**

**A**. **DI TRUYỀN Y HỌC**

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

 **II**. **Bệnh di truyền phân tử**

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

*Ví dụ:*Bệnh phêninkêtô- niệu (thiểu năng trí tuệ ở trẻ em)

 + Người bình thường: Gen tổng hợp enzim chuyển hoá phêninalanin thành tirôzin

 + Người bị bệnh: Gen bị đột biến không tổng hợp được enzim này, nên phêninalanin tích tụ trong máu đi lên não đầu độc tế bào thần kinh.

 => Chữa bệnh: Phát hiện sớm ở trẻ cho ăn kiêng.

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

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

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

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

 **IV**. **Bệnh ung thư**:Là sự tăng sinh không kiểm soát được của 1 số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể. Khối u được gọi là ác tính khi các tế bào của nó có khả năng di căn.

 **Nguyên nhân**: do đột biến, tia phóng xạ, hay hóa chất, virut....

 **B- BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI**

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

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

 - Sàng lọc trước sinh: Là xét nghiệm phân tích NST, ADN xem thai nhi có bị bệnh di truyền hay không.

 - Phương pháp: + Chọc dò dịch ối (để kiểm tra TB thai nhi bong ra trong nước ối).

 + Sinh thiết tua nhau thai.

 ***3****.* ***Liệu pháp gen - kỹ thuật của tương lai***

- KN: Liệu pháp gen là chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi các gen bị đột biến.

- Biện pháp: đưa bổ sung gen lành vào cơ thể người bệnh và thay thế gen bệnh bằng gen lành.

- Mục đích: khắc phục sai hỏng di truyền hoặc thêm chức năng mới.