

PHẦN A : LÝ THUYẾT

I/Chương 1: Các thí nghiệm của Men đen .

1. Một số khái niệm cơ bản :

a/ Di truyền là hiện tượng truyền đạt các tính trạng của bố mẹ, tổ tiên cho thế hệ con cháu .

b/ Biến dị : là hiện tượng con cái sinh ra khác với bố mẹ và khác nhau về nhiều chi tiết .

c/ Cặp tính trạng tương phản là 2 trạng thái biểu hiện trái ngược nhau của cùng một loại tính trạng .

Ví dụ : Hoa đỏ và hoa trắng là cặp tính trạng tương phản của loại tính trạng màu sắc hoa.

d/ Thể đồng hợp chứa cặp gen gồm 2 gen tương ứng giống nhau .

Vớ dụ : AA, AABB, AAbb ...

e/ Thể dị hợp chứa cặp gen gồm 2 gen tương ứng khác nhau .

Ví dụ : Kiểu gen chứa 1 cặp gen dị hợp : Aa , AABb , aabbMm

Kiểu gen chứa 2 cặp gen dị hợp :AaBb , AABbMm.

g/ Giống thuần hay dòng thuần là giống có đặc tính di truyền đồng nhất, các thế hệ sau giống các thế hệ trước .Giống thuần chủng có kiểu gen ở thể đồng hợp .

h/ Biến dị tổ hợp là sự tổ hợp lại các tính trạng của P làm xuất hiện các tính trạng khác P ở con cháu .

2. Các định luật :

a/ Định luật phân ly : Khi lai hai bố mẹ khác nhau về một cặp tính trạng thuần chủng tương phản thì F2 phân li tính trạng theo tỷ lệ trung bình 3 trội: 1 lặn.

* Giải thích định luật:

- Theo Men Đen:

+ Mỗi tính trạng do cặp nhân tố di truyền qui định.

+ Trong quá trình phát sinh giao tử có sự phân li của cặp nhân tố di truyền.

+ Các nhân tố di truyền được tổ hợp lại trong thụ tinh.

* ý nghĩa của định luật:

b/ Định luật phân ly độc lập: Lai 2 bố mẹ khác nhau về 2 hay nhiều cặp tính trạng thuần chủng tương phản di truyền độc lập với nhau, thì F2 có tỷ lệ mỗi kiểu hình bằng tích tỷ lệ của các tính trạng hợp thành nó.

* Giải thích định luật:

- Men Đen cho rằng mỗi cặp tính trạng do một cặp nhân tố di truyền qui định.

- Qui ước:

Gen A qui định hạt vàng

Gen a qui định hạt xanh

Gen B qui định vỏ trơn

Gen b qui định vỏ nhăn

→ Kiểu gen vàng, trơn thuần chủng có kiểu gen: AABB còn kiểu gen xanh, nhăn : aabb

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBb	AaBb
Ab	AaBb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBb	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Kiểu hình Tỉ lệ F ₂	Hạt vàng, trơn	Hạt vàng, nhăn	Hạt xanh, trơn	Hạt xanh, nhăn
Tỉ lệ mỗi kiểu gen ở F ₂	1 AABB 2 AaBB 2 AABb 4 AaBb	1 Aabb 2 Aabb	1 aaBB 2 aaBb	1 aabb
Tỉ lệ mỗi kiểu hình ở F ₂	9 hạt	3hạt	3 hạt	1 hạt

- + Quy luật phân ly độc lập giải thích được một trong những nguyên nhân làm xuất hiện biến dị tổ hợp đó là sự phân ly độc lập và tổ hợp tự do của các cặp gen.
- + Biến dị tổ hợp có ý nghĩa quan trọng đối việc chọn giống và tiến hóa.

Mục đích là để xác định kiểu gen của cá thể mang tính trạng trội.

a/ Dạng toán thuận : Cho biết kiểu hình của P xác định kiểu gen, kiểu hình của F, F2

* Bước 4 : Lập sơ đồ lai

- Nếu F1 đồng tính thì P thuần chủng

II .Chương II : NHIỆM SẮC THỂ .

1/ Nhiễm sắc thể :

- Tính đặc trưng của bộ NST: Tế bào của một loài sinh vật đặc trưng về số lượng và hình dạng xác định .
- Ở những loài đơn tính có sự khác nhau giữa cá thể đực và cái ở cặp NST giới tính
Ví dụ: Ruồi giấm có bộ NST $2n = 8$, người bộ NST $2n = 46$
- Bộ NST lưỡng bội : Chứa các cặp NST tương đồng ký hiệu là $2n$ NST
- Bộ NST đơn bội : Chứa 1 chiếc của mỗi cặp tương đồng ký hiệu là n NST
- * Cấu trúc của NST: - Cấu trúc điển hình của NST được biểu hiện rõ nhất ở kì giữa
 - + Hình dạng: hình hạt, hình que, hình chữ V
 - + Dài 0,5 – 50 micrômét, Đường kính 0,2 – 2 micrômét
 - + Cấu trúc: ở kì giữa NST gồm 2 crômatít (nhiễm sắc tử chị em) gắn nhau ở tâm động
 - + Mỗi crômatít gồm phân tử ADN và Prôtêin loại histôn.

* Chức năng của NST:

- NST có cấu trúc mang gen trên đó mỗi gen ở một vị trí xác định
- NST có đặc tính tự nhân đôi → các tính trạng di truyền được sao chép qua các thế hệ TB và cơ thể

2/ Nguyên phân : * Nguyên phân là gì ?

* Những diễn biến của NST trong nguyên phân:

- + Kỳ trung gian:
- NST dài mảnh, duỗi xoắn
- NST nhân đôi thành NST kép
- Trung tử nhân đôi thành 2 trung tử
- + Nguyên phân:

Các kì	Những diễn biến cơ bản của NST
Kì đầu	- NST bắt đầu đóng xoắn và co ngắn nên có hình thái rõ rệt - Các NST kép dính vào các sợi tơ của thoi phân bào ở tâm động
Kì giữa	- Các NST kép đóng xoắn cực đại - Các NST kép xếp thành một hàng ở mặt phẳng xích đạo của thoi phân bào
Kì sau	Từng NST kép chẻ dọc ở tâm động thành 2 NST đơn phân li về 2 cực của TB
Kì cuối	Các NST đơn dần xoắn ra, ở dạng sợi mảnh dần thành nhiễm sắc chất

* Kết quả của quá trình nguyên phân: từ một tế bào mẹ mang $2n$ NST sau 1 lần nguyên phân tạo thành 2 tế bào con có bộ NST giống nhau và giống với tế bào mẹ .

* Ý nghĩa của nguyên phân : Nguyên phân là phương thức sinh sản của tế bào và lớn lên của cơ thể, đồng thời duy trì ổn định bộ NST đặc trưng của loài qua các thế hệ tế bào và cơ thể

3/ Giảm phân : * Giảm phân là gì ?

- + Kỳ trung gian
- NST ở dạng sợi mảnh

- Cuối kì NST nhân đôi thành NST kép dính nhau ở tâm động
- + Diễn biến NST ở giảm phân:

Các kì	<i>Những diễn biến cơ bản của NST ở các kì</i>	
	Giảm phân I	Giảm phân II
Kì đầu	- Các NST xoắn, co ngắn - Các NST kép trong cặp tương đồng tiếp hợp và có thể bắt chéo, sau đó tách rời nhau	- NST co lại cho thấy số lượng NST kép trong bộ đơn bội
Kì giữa	- Các NST tương đồng tập trung và xếp song song thành 2 hàng ở mặt phẳng xích đạo của thoi phân bào	- NST kép xếp thành 1 hàng ở mặt phẳng xích đạo của thoi phân bào
Kì sau	- Các NST kép tương đồng phân li độc lập với nhau về 2 cực của tế bào	- Từng NST kép chẻ dọc ở tâm động thành 2 NST đơn phân li về 2 cực của tế bào
Kì cuối	- Các NST kép nằm gọn trong 2 nhân mới được tạo thành với số lượng là đơn bội (kép)	- Các NST đơn nằm gọn trong nhân mới được tạo thành với số lượng là đơn bội.

* Kết quả của giảm phân : Từ 1 tế bào mẹ ($2n$ NST) qua 2 lần phân bào liên tiếp tạo ra 4 tế bào con mang bộ NST đơn bội (n NST)

* ý nghĩa : Tạo ra các tế bào con có bộ NST đơn bội khác nhau về nguồn gốc NST

4/ Phát sinh giao tử và thụ tinh :

a/ Sự giống nhau và khác nhau giữa phát sinh giao tử đực và giao tử cái ?

* Giống nhau :

+ Các tế bào mầm (noãn nguyên bào , tinh nguyên bào) đều tiến hành nguyên phân liên tiếp nhiều lần .

+ Noãn bào bậc I và tinh bào bậc I đều trải qua giảm phân để hình thành giao tử

* Khác nhau :

Phát sinh giao tử đực	Phát sinh giao tử cái
1 tinh bào bậc I qua giảm phân 1 cho 2 tinh bào bậc 2, kích thước bằng nhau.	1 noãn bào bậc I qua giảm phân 1 cho 1 thể cực thứ nhất kích thước nhỏ và 1 noãn bào bậc 2 kích thước lớn .
1 tinh bào bậc 2 qua giảm phân 2 cho 2 tinh trùng kích thước bằng nhau	1 noãn bào bậc 2 qua giảm phân 2 cho 1 thể cực thứ 2 kích thước nhỏ và 1 tế bào trứng kích thước lớn
Kết quả : 1 tinh bào bậc 1 qua giảm phân cho 4 tinh trùng đều có khả năng thụ tinh .	Kết quả : 1 noãn bào bậc 1 qua giảm phân cho 3 thể cực thứ 2 không có khả năng thụ tinh và một tế bào trứng có khả năng thụ tinh

* Thụ tinh: Thụ tinh là sự kết hợp ngẫu nhiên giữa một giao tử đực và một giao tử cái.

- Bản chất là sự kết hợp của 2 bộ nhân đơn bội tạo ra bộ nhân lưỡng bội ở hợp tử

* Ý nghĩa của giảm phân và thụ tinh :

- + Duy trì ổn định bộ NST đặc trưng qua các thế hệ cơ thể.
- + Tạo nguồn biến dị tổ hợp cho chọn giống và tiến hóa

III .CHƯƠNG 3: AND VÀ ARN

1 /ADN.

- + Cấu tạo hoá học: Phân tử ADN được cấu tạo từ các nguyên tố C,H ,O.N,P.
- ADN thuộc đại phân tử được cấu tạo theo nguyên tắc đa phân mà đơn phân là Nuclêôtit thuộc 4 loại là adenin:A, timin: T, guanin:G, xitozin:X

Sự khác nhau trong thành phần, số lượng và trình tự sắp xếp của 4 loại Nuclêôtit dẫn đến ADN có tính đa dạng và đặc thù.

- + Cấu trúc không gian của ADN: là 1 chuỗi xoắn kép gồm 2 mạch song song , xoắn đều theo chiều từ trái sang phải. Đường kính vòng xoắn $20\text{\AA}^0$.

Các Nu trên 2 mạch đơn liên kết với nhau bằng liên kết Hidrô : A liên kết với T = 2 Lkết hidrô. G liên kết với X = 3 lkết hydơ và theo nguyên tắc bổ sung .

Trong phân tử ADN ta có : $A=T$, $X=G$

- + Quá trình tự nhân đôi:
- + Hai mạch ADN tách nhau theo chiều dọc
- + Các Nuclêôtit của mạch khuôn liên kết với nuclêôtit tự do theo nguyên tắc bổ sung, 2 mạch mới của 2 ADN con dần được hình thành dựa trên mạch khuôn của ADN mẹ theo chiều ngược nhau.

Kết quả : 2 phân tử ADN con được hình thành giống nhau và giống ADN mẹ

* ADN nhân đôi theo những nguyên tắc nào ?

- + Nguyên tắc bổ sung : Mạch mới của ADN con được tổng hợp dựa trên mạch khuôn của ADN mẹ. Các nuclêôtit ở mạch khuôn liên kết với các nu tự do trong môi trường nội bào theo nguyên tắc : A liên kết với T hay ngược lại , G liên kết với X hay ngược lại.
- + Nguyên tắc giữ lại 1 nửa (bán bảo toàn): Trong mỗi ADN con có một mạch của ADN mẹ(mạch cũ) mạch còn lại được tổng hợp mới.
- * Bản chất của gen: bản chất hóa học của gen là AND.
- * **Chức năng**: Gen có cấu trúc mang thông tin qui định cấu trúc phân tử Prôtêin
- * Chức năng của ADN : Lưu giữ và truyền đạt thông tin di truyền .

2/ ARN.

a/ Cấu tạo hoá học : Được cấu tạo từ các nguyên tố C,H,O,N,P .

Cấu trúc theo nguyên tắc đa phân mà đơn phân là 4 loại nuclêôtit là

A,U,X,G

b/ - Quá trình tổng hợp ARN tại NST ở kì trung gian

- Quá trình tổng hợp ARN:

- + Gen tháo xoắn, tách dần thành 2 mạch đơn
- + Các nuclêôtit ở mạch khuôn liên kết với nuclêôtit tự do theo nguyên tắc bổ sung
- + Khi tổng hợp xong ARN tách khỏi gen đi ra chất tế bào.

c/ Nguyên tắc tổng hợp ARN :

*ARN được tổng hợp dựa trên mạch khuôn của ADN theo nguyên tắc bổ sung A liên kết với U ,T liên kết với A , G liên kết với X và ngược lại.

* ARN được tổng hợp theo 2 nguyên tắc là nguyên tắc bổ sung và nguyên tắc khuôn mẫu .

d/ Mỗi quan hệ gen - ARN : Trình tự các nucleotit trên mạch khuôn qui định trình tự các nucleotit trên ARN

3/Prôtêin

- Prôtêin là hợp chất hữu cơ gồm các nguyên tố: C, H, O , N

- Prôtêin là một đại phân tử được cấu trúc theo nguyên tắc đa phân mà đơn phân là axit amin

- Prôtêin có tính đa dạng và đặc thù do thành phần, số lượng và trình tự các axit amin

- Các bậc cấu trúc:

+ Cấu trúc bậc 1: là chuỗi aa có trình tự xác định

+ Cấu trúc bậc 2: là chuỗi aa tạo vòng xoắn lò xo

+ Cấu trúc bậc 3: do cấu trúc bậc 2 cuộn xếp theo kiểu đặc trưng

+ Cấu trúc bậc 4: gồm 2 hay nhiều chuỗi axit amin kết hợp với nhau

* Chức năng: (sgk).

4/ Mỗi quan hệ giữa gen và tính trạng : (AND -> mARN -> protein -> tính trạng)

*Trình tự sắp xếp các nu trên ADN quy định trình tự sắp xếp các nu trên ARN .

*Trình tự sắp xếp các nu trên ARN lại quy định trình tự sắp xếp các axit amin trên prôtêin

*Pr trực tiếp tham gia vào cấu trúc và hoạt động sinh lý của tế bào, từ đó biểu hiện thành tính trạng của cơ thể

Vậy gen quy định tính trạng .

IV .CHƯƠNG 4 : BIẾN DỊ

1/ ***Đột biến gen:*** Là những biến đổi trong cấu trúc của gen liên quan tới một hoặc một số cặp nucleotit

2/***Nguyên nhân phát sinh:***

Tự nhiên: Do rối loạn trong quá trình tự sao chép của AND dưới ảnh hưởng của môi trường trong và ngoài cơ thể.

Thực nghiệm: Con người gây ra các đột biến bằng tác nhân vật lí, hoá học.

* Các dạng đột biến gen: Mất, thêm, thay thế 1 cặp nucleotit

3/***Vai trò của đột biến gen:*** - Đột biến gen thể hiện ra kiểu hình thường có hại cho bản thân sinh vật

- Đột biến gen đôi khi có lợi cho con người → có ý nghĩa trong chăn nuôi và trồng trọt

4/ ***Đột biến cấu trúc NST*** là những biến đổi trong cấu trúc NST

* Các dạng: Mất đoạn, lặp đoạn và đảo đoạn

5/ ***Nguyên nhân phát sinh:*** - Đột biến cấu trúc NST có thể xuất hiện trong điều kiện tự nhiên hoặc do con người

- Nguyên nhân: Do các tác nhân vật lí, hoá học → phá vỡ cấu trúc NST gây ra sự sắp xếp lại của chúng

- Tính chất của đột biến cấu trúc NST: - Đột biến cấu trúc NST thường có hại cho bản thân sinh vật

- Một số đột biến có lợi → có ý nghĩa trong chọn giống và tiến hoá

6/Hiện tượng dị bội thể: Là đột biến thêm hoặc mất 1 NST ở 1 cặp NST nào đó.

- Các dạng: $2n + 1$, $2n - 1$

* Cơ chế phát sinh thể dị bội

+ Trong giảm phân có 1 cặp NST tương đồng không phân li → tạo thành 1 giao tử mang 2 NST và 1 giao tử không mang NST nào

- Hậu quả: Gây biến đổi hình thái(hình dạng, kích thước, màu sắc) ở thực vật hoặc gây bệnh NST

7/ Hiện tượng đa bội thể là trường hợp bộ NST trong tế bào sinh dưỡng tăng lên theo bội số của n (lớn hơn $2n$) → hình thành các thể đa bội.

* Cơ chế hình thành thể đa bội: Do rối loạn nguyên phân hoặc giảm phân không bình thường → không phân li tất cả các cặp NST → tạo thể đa bội.

V. CHƯƠNG 5 :

1. Các phương pháp nghiên cứu di truyền người

1.1 Phương pháp nghiên cứu phả hệ là phương pháp theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ để xác định đặc điểm di truyền của tính trạng đó.

1.2 . Phương pháp ng/cứu trẻ đồng sinh: là những đứa trẻ được sinh ra cùng một lần sinh

- Có 2 trường hợp:

+ Cùng trứng

+ Khác trứng

- **Sự khác nhau:**

+ Đồng sinh cùng trứng có cùng kiểu gen → cùng giới

+ Đồng sinh khác trứng khác nhau kiểu gen → cùng giới hoặc khác giới

*Nghiên cứu trẻ đồng sinh giúp ta hiểu rõ vai trò kiểu gen và vai trò môi trường đối với sự hình thành tính trạng

- Hiểu rõ sự ảnh hưởng khác nhau của môi trường đối với tính trạng số lượng và chất lượng.

2. Các bệnh và tật di truyền ở người

<i>Tên bệnh</i>	<i>Đặc điểm di truyền</i>	<i>Biểu hiện bên ngoài</i>
1. Bệnh Đào	Cặp NST số 21 có 3 NST	-Bé, lùn, cổ rụt, má phệ, miệng hơi há, lưỡi hơi thè ra, mắt hơi sâu và 1 mí, khoảng cách giữa 2 mắt xa nhau, ngón tay ngắn
2. Bệnh Tơcnơ	Cặp NST số 23 chỉ có 1 NST	- Lùn, cổ ngắn, là nữ - Tuyến vú không phát triển, thường mất trí và không có con.
3. Bệnh bạch tạng	Đột biến gen lặn	- Da và tóc màu trắng - Mắt màu hồng
4. Bệnh câm	Đột biến gen lặn	- Câm điếc bẩm sinh

điếc bẩm sinh		
---------------	--	--

* Đột biến NST và đột biến gen gây ra các dị tật bẩm sinh ở người

- + Tật khe hở môi hàm
- + Tật bàn tay, bàn chân mất một số ngón.
- + Tật bàn chân nhiều ngón

3. Vai trò của di truyền học với con người.

a) Di truyền học với hôn nhân: Di truyền học đã giải thích được cơ sở khoa học của các qui định:

- + Hôn nhân một vợ một chồng
- + Những người có quan hệ huyết thống trong vòng 4 đời không được kết hôn.

b) Di truyền học và kế hoạch hoá gia đình: - Phụ nữ sinh con trong độ tuổi 25 đến 34 là hợp lý

- Từ độ tuổi > 35 tỉ lệ trẻ sơ sinh bị bệnh đao tăng rõ.

PHẦN B: MỘT SỐ BÀI TẬP

Bài 1: Cho đậu thân cao lai với đậu thân thấp, F_1 thu được toàn đậu thân cao, cho F_1 tự thụ phấn. Xác định tỉ lệ kiểu gen, kiểu hình ở F_1 và F_2 . Biết rằng tính trạng chiều cao do 1 gen quy định.

Bài 2: Ở cá kiếm, tính trạng mắt đen (quy định bởi gen A) là trội hoàn toàn so với tính trạng mắt đỏ (quy định bởi gen a).

P: Cá kiếm mắt đen x cá kiếm mắt đỏ – F_1 cho ra 51% cá mắt đen: 49% cá mắt đỏ.

Hãy biện luận và xác định kiểu gen của P trong phép lai trên?

Bài 3 : Cho 2 nòi chuột thuần chủng lông dài và lông ngắn giao phối với nhau. F_1 thu được toàn chuột lông dài. Biết rằng tính trạng màu lông tuân theo định luật của Men đen a. Biện luận và tìm kiểu gen của bố mẹ .

b. Cho F_1 lai với chuột lông ngắn. F_2 thu được kiểu gen, kiểu hình như thế nào ?

Bài 4 : Phân tử ADN có 5000 Nuclêôtit. Biết rằng số Nuclêôtit loại A nhiều hơn số Nu loại X là 500 Nu . Hãy tính số Nu mỗi loại của phân tử ADN đó ?

Bài 5 : Một gen có chiều dài là 0,51 micromet, trong đó $A = 900$.

- a. Xác định số nuclêôtit của gen?
- b. Số Nu từng loại của gen ?