

ÔN TẬP KIẾN THỨC VỀ CHƯƠNG CÁC QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

1/ QUY LUẬT MENĐEN: QUY LUẬT PHÂN LI

Các bước nghiên cứu:

Bước 1: Cho các cây tự thụ phấn qua nhiều thế hệ tạo ra các dòng thuần chủng có các kiểu hình tương phản.

Bước 2: Lai các dòng thuần chủng với nhau để tạo ra F_1 . Cho các cây lai F_1 tự thụ phấn để tạo ra đời F_2 . Cho từng cây F_2 tự thụ phấn để tạo ra F_3 .

Bước 3: Dùng thống kê toán học trên số lượng lớn, qua nhiều thế hệ sau đó rút ra giả thuyết.

Bước 4: Dùng phép lai phân tích để kiểm chứng giả thuyết

	Phép lai thuận	Phép lai nghịch
P	Bố: hoa đỏ x mẹ: hoa trắng	Bố: hoa trắng x mẹ: hoa đỏ
F_1	100% hoa đỏ	100% hoa đỏ
$F_1 \times F_1$	Hoa đỏ x hoa đỏ	Hoa đỏ x hoa đỏ
F_2	3 hoa đỏ : 1 hoa trắng	3 hoa đỏ : 1 hoa trắng

Vậy ta có:

F_1 đồng tính hoa đỏ $\rightarrow$ Vai trò của bố và mẹ như nhau (phép lai không phân biệt đực/cái).

F_2 phân tính theo tỉ lệ 3 trội: 1 lặn $\rightarrow$ hoa đỏ là kiểu hình trội, hoa trắng là kiểu hình lặn.

Alen A quy định hoa đỏ trội hoàn toàn so với alen a quy định hoa trắng.

Cặp alen Aa tồn tại trên cặp NST tương đồng.

Sơ đồ phân li:

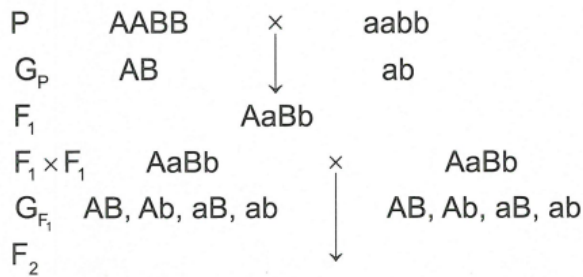
$P_{t/c}$	Hoa đỏ (AA)	$\times$	Hoa trắng (aa)
G_p	A	$\downarrow$	a
F_1	100% Aa (hoa đỏ)		
$F_1 \times F_1$	Aa	$\times$	Aa
G_{F_2}	A : a	$\downarrow$	A : a
F_2	1/4AA : 2/4Aa : 1/4aa		

F_2 có:

- **Kết luận:** Sự phân li, tổ hợp của cặp NST trong giảm phân và thụ tinh là cơ sở tế bào học của sự phân li, tổ hợp của cặp gen (nhân tố di truyền) quy định cặp tính trạng.

Mỗi tính trạng do một cặp alen quy định; các alen của bố và mẹ tồn tại trong tế bào của cơ thể con một cách riêng rẽ, không bị hoà trộn vào nhau. Khi hình thành giao tử, mỗi alen của cặp alen phân li đồng đều về giao tử nên 50% số giao tử chứa alen này và 50% số giao tử chứa alen kia.

- Quy ước:
 - + Cặp alen A, a nằm trên cặp NST thứ nhất, trong đó:
 - Alen A quy định hạt vàng.
 - Alen a quy định hạt xanh.
 - + Cặp alen B, b nằm trên cặp NST thứ hai, trong đó:
 - Alen B quy định vỏ hạt trơn.
 - Alen b quy định vỏ hạt nhăn.
- Sơ đồ lai:



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

F₂ có:

+ 16 tổ hợp giao tử (4 loại giao tử đực × 4 loại giao tử cái).

+ 9 loại kiểu gen: $[(1AA : 2Aa : 1aa) \times (1BB : 2Bb : 1bb)]$

= 1AABB : 2AABb : 1AAbb : 2AaBB : 4AaBb : 2Aabb : 1aaBB : 2aaBb : 1aabb .

- Mỗi thể đồng hợp 2 cặp gen chiếm 1 tổ hợp: $\frac{1}{16}$.

- Mỗi thể dị hợp 1 cặp gen chiếm 2 tổ hợp: $\frac{2}{16}$.

- Mỗi thể dị hợp 2 cặp gen chiếm 4 tổ hợp: $\frac{4}{16}$.

- 4 loại kiểu hình: $[(3A- : 1aa) \times (3B- : 1bb)] = 9A-B- : 3A-bb : 3aaB- : 1aabb$.

• Kết luận: sự phân li độc lập, tổ hợp tự do của các cặp NST là cơ sở phân li độc lập tổ hợp tự do của các cặp alen khi chúng tồn tại trên các cặp NST tương đồng khác nhau.

Công thức chỉ đúng khi cơ thể chứa n cặp gen dị hợp phân li độc lập và trội lặn hoàn toàn.

3. Nội dung quy luật phân li độc lập

Khi các cặp alen tồn tại trên các cặp NST tương đồng khác nhau chúng phân li độc lập tổ hợp tự do trong phân bào dẫn đến các tính trạng do chúng quy định di truyền độc lập không phụ thuộc vào nhau.

3/ TƯƠNG TÁC GEN VÀ TÁC ĐỘNG ĐA HIỆU CỦA GEN

1/ Tương tác gen không alen

1.1. Tương tác bổ sung

a. Ví dụ

P_1 bí quả tròn (aaBB) × bí quả tròn (AAbb)

F_1 100% bí quả dẹt (AaBb)

$F_1 \times F_1$ bí quả dẹt × bí quả dẹt

F_2 9 bí quả dẹt: 6 bí quả tròn : 1 bí quả dài

b. Phân tích và giải thích kết quả thí nghiệm

F_2 có 16 tổ hợp giao tử chứng tỏ mỗi F_1 cho 4 loại giao tử bằng nhau $\rightarrow F_1$ dị hợp 2 cặp gen (AaBb).

$\Rightarrow$ Tính trạng hình dạng bí do 2 cặp gen (Aa, Bb) phân li độc lập tương tác với nhau cùng quy định.

Kết luận: nếu phép lai 1 cặp tính trạng mà F_2 có 16 tổ hợp giao tử chứng tỏ tính trạng do 2 cặp gen phân li độc lập tương tác qua lại cùng quy định.

c. Kiểu tương tác

F_2 cho 3 kiểu hình với tỉ lệ 9 : 6 : 1, là tỉ lệ biến dạng của $9A-B- : 3A-bb : 3aaB- : 1aabb$.

Do đó:

+ 9 bí dẹt = $9A-B-$ $\rightarrow$ Kiểu gen có A và B quy định bí dẹt.

+ 6 bí tròn = $3A-bb + 3aaB-$ $\rightarrow$ Kiểu gen có A hoặc B quy định bí tròn.

+ 1 bí dài = $1aabb$ $\rightarrow$ Kiểu gen không có A và B quy định bí dài.

$\Rightarrow$ Như vậy:

Alen A và B tương tác quy định kiểu hình mới: bí dẹt.

Alen a và b tương tác quy định kiểu hình mới: bí dài.

d. Các tỉ lệ của tương tác bổ sung

$$9 : 7 \rightarrow 9(A-B-) \neq 3(A-bb) = 3(aaB-) = 1(aabb)$$

$$9:3:3:1 \rightarrow 9(A-B-) \neq 3(A-bb) \neq 3(aaB-) \neq 1(aabb)$$

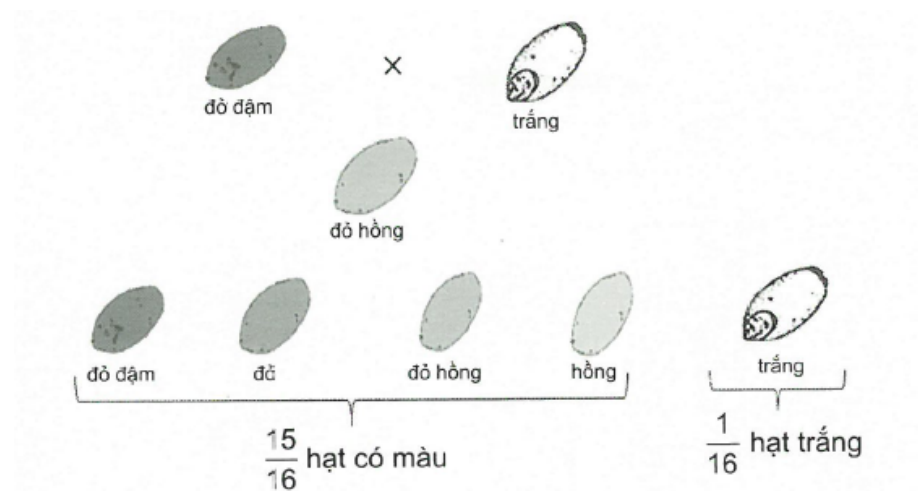
$$9:6:1 \rightarrow 9(A-B-) \neq 3(A-bb) = 3(aaB-) \neq 1(aabb)$$

e. Khái niệm tương tác bổ sung

Tương tác bổ sung là 2 hay nhiều gen không alen tác động qua lại để làm xuất hiện một kiểu hình mới.

1.2. Tương tác cộng gộp

a. Kết quả thí nghiệm



b. Phân tích kết quả thí nghiệm

F_2 có 16 tổ hợp giao tử $\rightarrow$ mỗi F_1 cho 4 loại giao tử bằng nhau $\rightarrow$ chứng tỏ F_1 dị hợp 2 cặp gen (AaBb).

Như vậy màu sắc hạt mì do 2 cặp gen (Aa, Bb) phân li độc lập tương tác với nhau cùng quy định.

c. Kiểu tương tác

F_2 cho 2 kiểu với hình tỉ lệ 15 : 1 là biến dạng của $9(A-B-): 3(A-bb): 3(aaB-): 1(aabb)$.

Do đó:

+ 15 đỏ = $9(A-B-) + 3(A-bb) + 3(aaB-)$ $\rightarrow$ trong kiểu gen có mặt của alen trội sẽ cho màu.

+ 1 trắng = $1(aabb)$ $\rightarrow$ trong kiểu gen không có mặt của alen trội sẽ cho màu trắng.

$\Rightarrow$ Như vậy: mức độ màu đỏ phụ thuộc vào số lượng alen trội trong kiểu gen. Nếu kiểu gen có:

+ 4 alen trội (AABB) → 1 đỏ đậm.

+ 3 alen trội (AABb; AaBB) → 4 đỏ.

+ 2 alen trội (AAbb; aaBB; AaBb) → 6 đỏ hồng.

+ 1 alen trội (Aabb; aaBb) → 4 hồng.

+ Không có alen trội (aabb) → 1 trắng.

Kết luận: các alen trội (hoặc lặn) có vai trò như nhau trong sự hình thành và phát triển của tính trạng.

d. Khái niệm

Tương tác cộng gộp là kiểu tương tác của các alen thuộc các lôcut gen khác nhau, trong đó mỗi alen trội (hoặc lặn) đều đóng góp 1 phần như nhau để làm tăng (hoặc giảm) sự biểu hiện của kiểu hình.

4/ LIÊN KẾT GEN VÀ HOÁN VỊ GEN

Kết quả thí nghiệm về liên kết gen

Theo dõi sự di truyền của 2 tính trạng.

+ Màu sắc thân (thân xám và thân đen).

+ Độ dài cánh (cánh dài và cánh cụt).

$P_{t/c}$	Xám, dài x đen, cụt.
F_1	100% xám, dài.
F_1 (lai phân tích)	Xám, dài x đen, cụt.
F_b	1 xám, dài : 1 đen, cụt.

Phân tích và giải thích của Moocgan về liên kết gen

• Phân tích:

+ Thấy $P_{t/c} \neq$ nhau 2 cặp tính trạng mà F_1 : 100% xám dài.

Do vậy xám dài là trội so với đen cụt.

Quy ước: A – thân xám > a – thân đen

B – cánh dài > b – cánh cụt

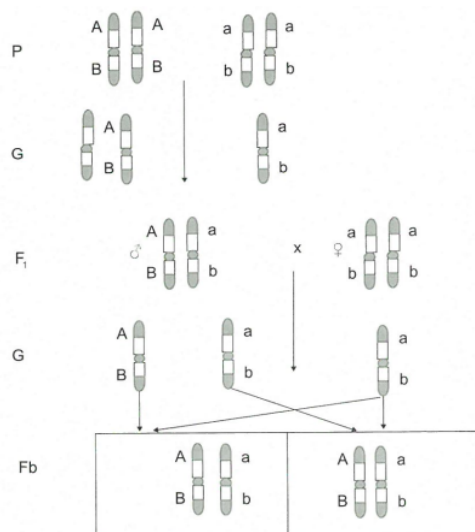
→ Tế bào của F_1 (thân xám, cánh dài) chứa 2 cặp gen dị hợp (Aa, Bb).

+ Ruồi ♀ thân đen, cánh cụt (aa, bb) → cho 1 loại giao tử là ab → ruồi ♂ thân xám, cánh dài (Aa, Bb) cho 2 loại giao tử $\underline{AB} = \underline{ab} = 0,5$.

• Giải thích: hai cặp gen AaBb cùng nằm trên một cặp NST và di truyền cùng nhau, cụ thể alen A và B tồn tại trên 1 NST, alen a và b tồn tại trên NST tương đồng.

• Sơ đồ phân li:

Thân xám, cánh dài × thân đen, cánh cụt.



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

• Sơ đồ lai:

P $AB/AB \times ab/ab$

G $\underline{AB} \quad \underline{ab}$

$F_1 \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad \frac{ab}{ab}$

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

$F_b \quad AB/ab : ab/ab$

• Kết luận:

+ Mỗi tính trạng do 1 cặp gen quy định.

+ Các gen cùng tồn tại trên 1 NST và phân li cùng nhau trong quá trình giảm phân tạo giao tử.

Nội dung quy luật liên kết gen

Các gen cùng nằm trên 1 NST phân li cùng nhau trong giảm phân tạo thành nhóm gen liên kết → Các tính trạng di truyền cùng nhau tạo thành nhóm tính trạng di truyền liên kết; Ở mỗi loài số nhóm gen liên kết bằng n của loài.

Khái quát về hoán vị gen

+ Khái niệm: là hiện tượng các *gen tương ứng trên cặp NST* tương đồng đổi chỗ cho nhau.

+ Ý nghĩa của hoán vị gen: làm xuất hiện nhiều loại giao tử khác nhau → cơ sở xuất hiện biến dị tổ hợp.

+ Cơ sở tế bào học về hoán vị gen.

Tại kì đầu 1 của giảm phân xảy ra trao đổi chéo (cân) của 2 trong 4 cromatit khác nguồn thuộc cặp NST kép tương đồng.

→ Làm các gen tương ứng đổi chỗ cho nhau dẫn đến các gen tương ứng đổi chỗ cho nhau gọi là hoán vị gen.

2.2. Kết quả thí nghiệm của Moocgan

Sự di truyền tính trạng màu sắc thân và độ dài cánh	
$P_{t/c}$	Xám, dài × đen, cụt
F_1	100% xám, dài
F_1 (lai phân tích)	Xám, dài × đen, cụt
F_b	41% xám, dài; 41% đen, cụt 9% xám, cụt; 9% đen, dài

Phân tích và giải thích của Moocgan

• Phân tích:

+ Thấy $P_{t/c} \neq$ nhau 2 cặp tính trạng mà F_1 100% xám dài.

Do vậy, xám dài là trội so với đen cụt.

A – thân xám > a – thân đen

B – cánh dài > b – cánh cụt

⇒ Tế bào của F_1 (xám, dài) chứa 2 cặp gen dị hợp (Aa, Bb).

• Giải thích:

+ Ruồi ♂ đen, cụt (aa, bb) → cho 1 loại giao tử là ab.

Mà F_b có 4 tổ hợp giao tử, với:

41% xám, dài = 41% AB × 100% ab.

41% đen, cụt = 41% ab × 100% ab.

9% xám, cụt = 9% Ab × 100% ab.

9% đen, dài = 9% aB × 100% ab.

Vậy ruồi ♀ xám dài tạo 4 loại giao tử không bằng nhau (AB = ab = 41%; Ab = aB = 9%) → chứng tỏ 2 cặp gen (Aa, Bb) cùng tồn tại trên 1 cặp NST tương đồng và xảy ra hoán vị gen để làm xuất hiện thêm 2 giao tử hoán vị: Ab = aB = 9% → Sự tổ hợp lại các tính trạng của bố, mẹ.

Nội dung quy luật hoán vị gen:

Các gen tương ứng trên cặp NST tương đồng có thể đổi chỗ cho nhau, nếu khoảng cách giữa các cặp gen trên NST càng xa thì (f) càng lớn.

→ f thể hiện khoảng cách giữa các cặp gen trên NST.

→ f luôn bé hơn hoặc bằng 50%

5/ DI TRUYỀN LIÊN KẾT GIỚI TÍNH

1. Di truyền liên kết giới tính

Khái niệm

Di truyền liên kết với giới tính là sự di truyền của tính trạng thường nhưng gen quy định nó nằm trên NST giới tính

Di truyền chéo

a. Nội dung:

Là hiện tượng di truyền của tính trạng do gen lặn trên NST X không có alen trên Y quy định.

Gen quy định tính trạng lặn di truyền từ bố cho con gái rồi cho cháu trai và biểu hiện thành kiểu hình. ($XaY \rightarrow$ Xa truyền cho con gái và $XaXa \rightarrow$ Xa truyền cho con trai của người con gái $\rightarrow XaY$

Biểu hiện kiểu hình: con trai mang kiểu hình của mẹ, con gái mang kiểu hình của bố.

b. Đặc điểm:

Kết quả lai thuận khác kết quả lai nghịch. ($XAXA \times XaY \rightarrow 1 XAY : 1 XAXa \rightarrow 100\%$ mắt xanh

$XaXa \times XAY \rightarrow 1 XAXa : 1 XaY \rightarrow 1$ mắt xanh : 1 mắt đen

Kiểu hình lặn xuất hiện chủ yếu ở giới dị giao tử.

Di truyền thẳng

a. Nội dung: là hiện tượng di truyền của tính trạng do gen tồn tại trên NST Y không có alen tương ứng trên NST X $\rightarrow$ Tính trạng được di truyền trong một giới dị giao tử. (XYA, XYa)

b. Đặc điểm

Không có lai thuận nghịch.

Kiểu hình chỉ được biểu hiện ở một giới dị giao tử.

1.1.2. Cặp NST XY, có 3 vùng

- Vùng không tương đồng trên X: mang gen đặc hiệu cho X $\rightarrow$ Gen chỉ tồn tại trên X, không có alen tương ứng trên Y.

- Vùng không tương đồng trên Y: mang gen đặc hiệu cho Y $\rightarrow$ Gen chỉ tồn tại trên Y, không có alen tương ứng trên X.

- Vùng tương đồng XY: gen tồn tại trên X và trên Y thành cặp alen $\rightarrow$ Gen tồn tại thành cặp alen.

Kết luận: nhờ có vùng tương đồng XY mà 2 NST X và NST Y mặc dù khác nhau nhưng vẫn tồn tại thành cặp.

Cơ chế xác định giới tính và di truyền giới tính

a. Các kiểu cặp NST giới tính

Kiểu	Loài sinh vật	Cặp NST	
		Đực	Cái
XX – XY	Người, thú, ruồi giấm,...	XY	XX
	Tằm, cá, chim, bò sát.	XX	XY
XX – XO	Bọ xít, châu chấu, rệp.	XO	XX
	Bọ nhậy.	XX	XO

b. Cơ chế xác định giới tính



6/ ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG LÊN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN

Kiểu gen + Môi trường $\rightarrow$ Kiểu hình

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.

- Giải thích: nhiệt độ ở vùng thân cao hơn các vùng đuôi, mõm,... nên gen quy định tổng hợp melanin ở các tế bào da vùng thân bị ức chế không tổng hợp melanin nên lông vùng thân không màu, còn tế bào ở các vùng đuôi, mõm,... gen hoạt động tổng hợp melanin nên lông có màu.

- Nhận xét: nhiệt độ đã làm thay đổi khả năng hoạt động của gen.

Vậy ta có kết luận:

- Với cùng một kiểu gen nhưng trong các điều kiện môi trường khác nhau biểu hiện thành những kiểu hình khác nhau.

- Bố mẹ không truyền cho con những tính trạng sẵn có mà di truyền một kiểu gen quy định kiểu hình.

- Kiểu gen quy định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường.

- Kiểu hình là kết quả của sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường.

- Sự biểu hiện của một tính trạng không chỉ phụ thuộc vào gen mà còn phụ thuộc vào môi trường trong và ngoài cơ thể.

Mức phản ứng

Khái niệm

Mức phản ứng là tập hợp các kiểu hình của cùng một kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau (là giới hạn thường biến của kiểu gen).

Đặc điểm

- Mức phản ứng do gen quy định do đó mức phản ứng có khả năng di truyền.

- Gen quy định tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng; gen quy định tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp.

Sự mềm dẻo về kiểu hình (thường biến)

Thường biến là sự biến đổi thành nhiều kiểu hình khác nhau của cùng một kiểu gen trong những điều kiện môi trường khác nhau.

7/ CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

Công thức tính tần số alen

Một quần thể có cấu trúc di truyền như sau: $x AA + y Aa + z aa = 1$

Gọi tần số tương đối của alen A là p, tần số tương đối của alen a là q.

Công thức tính tần số alen của quần thể là:

$$p_A = x + \frac{y}{2}; \quad p_a = z + \frac{y}{2}.$$

$$p_A + q_a = 1$$

Cấu trúc di truyền của quần thể tự phối

Quá trình tự phối làm cho quần thể dần dần phân thành các dòng thuần có kiểu gen khác nhau.

Cấu trúc di truyền của quần thể tự phối biến đổi qua các thế hệ theo hướng giảm dần tỉ lệ dị hợp tử và tăng dần tỉ lệ đồng hợp tử nhưng không làm thay đổi tần số tương đối của các alen.

Sự biến đổi cấu trúc di truyền quần thể tự phối qua các thế hệ theo hướng tăng tần số kiểu gen đồng hợp, giảm tần số kiểu gen dị hợp.

Công thức trong quần thể tự thụ

Sau n thế hệ tự phối, cấu trúc di truyền của quần thể ở thế hệ n là

$$P: AA \times aa \Rightarrow F_n: AA \text{ hoặc } aa.$$

$$P: Aa \times Aa.$$

$$\Rightarrow F_n:$$

$$P: x AA : y Aa : z aa.$$

$$\left[\frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n}{2} \right] AA : \left(\frac{1}{2}\right)^n Aa : \left[\frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n}{2} \right] aa.$$

$$F_n:$$

$$\left[x + y \frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n}{2} \right] AA : y \left(\frac{1}{2}\right)^n Aa : \left[z + y \frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n}{2} \right] aa.$$

Ví dụ: Ở thế hệ F_1 quần thể tự phối có cấu trúc di truyền là $0,6AA : 0,4Aa$.

Xác định:

a. Cấu trúc di truyền của quần thể đó ở thế hệ F_4

b. Nếu ở thế hệ F_4 , CLTN đào thải hết các cá thể có kiểu gen aa thì thế hệ F_5 quần thể đó có cấu trúc di truyền như thế nào?

Hướng dẫn giải

a. Từ thế hệ $F_1 \rightarrow F_4$ là 3 thế hệ $\Rightarrow n = 3$.

Theo công thức, ở thế hệ F_4 quần thể có cấu trúc di truyền là:

$$AA = 0,6 + 0,4 \times \frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^3}{2} = \frac{31}{40}$$

$$Aa = 0,4 \times \left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{2}{40}$$

$$aa = 0,4 \times \frac{1 - \left(\frac{1}{2}\right)^3}{3} = \frac{7}{40}$$

$$\text{Vậy } F_4 : \frac{31}{40} AA : \frac{2}{40} Aa : \frac{7}{40} aa$$

Khái niệm quần thể giao phối

Là quần thể mà các cá thể giao phối tự do ngẫu nhiên với xác suất ngang nhau.

Định luật Hacđi – Vanbec

Nội dung

Trong một quần thể lớn, ngẫu phối; nếu không có các yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần kiểu gen của quần thể sẽ duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác theo đẳng thức

$$p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 1$$

Ví dụ: Ở thế hệ F_1 quần thể ngẫu phối có cấu trúc di truyền là $0,6AA : 0,4Aa$.

Sau 1 thế hệ:

$$p = 0,6 + 0,4/2 = 0,8$$

$$q = 0,2$$

Đạt tới trạng thái cân bằng:

$$0,8^2 AA + 2 \times 0,8 \times 0,2 Aa + 0,2^2 aa \rightarrow \mathbf{F1: 0,64 AA + 0,32 Aa + 0,04 aa = 1}$$

$$F1: p = 0,64 + 0,32/2 = 0,8$$

$$q = 0,04 + 0,32/2 = 0,2$$

Điều kiện nghiệm đúng

Quần thể có kích thước lớn.

Các cá thể giao phối ngẫu nhiên với tần suất ngang nhau.

Các loại giao tử, hợp tử khác có khả năng thụ tinh và có sức sống, sức sinh sản ngang nhau.

Không xảy ra đột biến, nếu có thì tần số đột biến thuận bằng tần số đột biến nghịch.

Quần thể được cách li sinh sản với các quần thể khác thuộc loài.