

ĐỀ CƯƠNG ÔN TẬP GIỮA KÌ SINH 12- NĂM 2021-2022

I. CƠ CHẾ DI TRUYỀN

1. Mã di truyền: là mã bộ ba, cứ 3 nu quy định 1 axit amin trong phân tử protein.

- Đặc điểm: + Được đọc trực tiếp trên mRNA theo chiều 5'→3', theo từng bộ ba, không gối lên nhau.
 - + Có tính phổ biến (tất cả các sinh vật có chung 1 bộ mã di truyền- trừ một số ngoại lệ).
 - + Có tính đặc hiệu (một bộ ba chỉ mã hóa cho một loại axit amin).
 - + Có tính thoái hoá (nhiều bộ ba khác nhau cùng xác định một loại axit amin).
- Một số mã di truyền đặc biệt:
 - + Mã mở đầu: 5'AUG3'.
 - + Mã kết thúc: 5'UAA3'; 5'UGA3'; 5'UAG3'.

2. Quá trình nhân đôi ADN

* **Tháo xoắn ADN**

- Nhờ các enzym tháo xoắn--> 2 mạch phân tử ADN tách dần nhau ra.

* **Lắp ráp các nu tự do**

- Các nu tự do liên kết với các nu ở mỗi mạch khuôn theo nguyên tắc bổ sung(A - T, G - X).
- Trên mạch **khuôn** có chiều 3'→5' thì mạch mới được tổng hợp **liên tục**
- Trên mạch **khuôn** có chiều 5'→3' thì mạch mới được tổng hợp **giật lùi và ngắt quãng** --> đoạn(Okazaki) rồi sau đó nối lại với nhau.

* **Kết quả**

- Mỗi phân tử ADN mới có 1 mạch cũ của phân tử ADN mẹ và 1 mạch mới được tổng hợp (nguyên tắc bán bảo tồn).

3. Phiên mã và dịch mã

a. **Phiên mã (sao mã)- Tổng hợp ARN**

- * **Tháo xoắn gen:** ARN polymeraza bám vào vùng điều hòa làm gen tháo xoắn.
- * **Lắp ráp nu tự do:** mỗi nu tự do vào liên kết với nu trên mạch gốc gen(3' -->5') theo **nguyên tắc bổ sung** A - T, G - X, X-G,U- A.
- * **Kết quả:** Tạo 1 phân tử ARN.

- Chú ý: Ở SV nhân thực mRNA sau khi tổng hợp sẽ cắt bỏ các đoạn Intron, nối các đoạn Exon tạo thành mRNA trưởng thành tham gia dịch mã --> Chiều dài của ARN trưởng thành ngắn hơn nhiều so với ARN sơ khai.

b. **Dịch mã (giải mã)- Tổng hợp prôtêin.**

4. Điều hòa hoạt động gen

a. **Khái niệm:** Điều hòa hoạt động của gen là điều hoà lượng sản phẩm của gen tạo ra.

- Ở sinh vật nhân sơ điều hoà hoạt động gen chủ yếu ở mức độ **phiên mã**.
- SV nhân thực: Điều hòa hoạt động gen có thể ở mức độ phiên mã, dịch mã, sau phiên mã.

b. **Cấu trúc của opêron Lac ở E. coli.**

- Vùng khởi động(P) : liên kết với ARN polymeraza
- Vùng vận hành (O): liên kết với protein ức chế ngăn cản phiên mã.
- các gen cấu trúc Z,Y,A: phiên mã,dịch mã tạo ra các chuỗi polipeptit khác nhau, mã hóa cho các enzym cùng tham gia phân giải Lactozo.

Gen điều hòa **không nằm** trong Operon : Tổng hợp Pr ức chế (ngay cả khi môi trường có hoặc không có lactozo).

c. **Cơ chế điều hoà Hoạt động của opêron Lac:**

- **Khi môi trường không có lactôzơ:** Prôtêin ức chế gắn vào vùng vận hành (O) → các gen cấu trúc không phiên mã.

- **Khi môi trường có lactôzơ:**

+ Lactôzơ là chất cảm ứng gắn với prôtêin ức chế → prôtêin ức chế không gắn được vào vùng vận hành.

-> ARN polymeraza liên kết với vùng khởi động và tiến hành phiên mã.

II. BIẾN DỊ

1.Đột biến gen

a. **Khái niệm:** - Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen.

- Đột biến điểm: ĐB liên quan đến 1 cặp Nu.
- Thê đột biến: Cá thể mang đột biến đã biểu hiện ra kiểu hình.

b. **Các dạng ĐB:** thay thế, thêm, mất một hoặc một vài cặp nuclêôtit.

* **Công thức sử dụng làm bài tập đột biến gen:**

- **Tổng số nu:** - $N_{ADN} = A + T + G + X = 2A + 2G$; $N_{ADN} = \frac{L(A^0).2}{3,4}$; $N_{ADN} = 2 \cdot N_{ARN}$

- **Chiều dài:** $L_{ADN} = \frac{N}{2} \cdot 3,4(A^0)$ đôi $1\mu m = 10^4 A^0$; $1nm = 10A^0$

- **Số liên kết hidro:** $H = 2A + 3G$

- **Nhận biết các dạng ĐB và hậu quả:**

Dạng ĐB	Tổng số N	Chiều dài L	Số mlk H	Số Nu loại A (T)	Số Nu loại G (X)
Thay thế 1 cặp A-T => 1 cặp G-X	Không đổi	Không đổi	Tăng 1	Giảm 1	Tăng 1
Thay thế 1 cặp G=X => 1 cặp A-T	Không đổi	Không đổi	Giảm 1	Tăng 1	Giảm 1

2. Nhiễm sắc thể và đột biến cấu trúc NST

a. Cấu trúc siêu hiển vi

- Thành phần cấu tạo từ ADN mạch kép + Protein histon.

- Một đoạn ADN quấn quanh 1 khối cầu protein tạo thành 1 Nucleoxom. Các Nucleoxom $\xrightarrow{Nối}$ Sợi cơ bản

$(11nm) \xrightarrow{Xoắn} \text{Sợi nhiễm sắc (30nm)} \xrightarrow{Xoắn} \text{Sợi siêu xoắn (300nm)} \xrightarrow{Siêu xoắn} \text{Sợi cromatit (700nm)} \rightarrow \text{NST.}$

b. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể: Là những biến đổi trong cấu trúc NST.

* Nguyên nhân: Do các tác nhân vật lý, hóa học, sinh học.

* Cơ chế: Các tác nhân đột biến tác động đến quá trình tiếp hợp, trao đổi chéo... hoặc gây đứt gãy NST -> Thay đổi số lượng, trình tự các gen trên NST, thay đổi hình dạng NST.

* Các dạng ĐB cấu trúc NST và hậu quả:

Dạng ĐB	Cơ chế	Hậu quả
Mất đoạn	NST bị mất 1 đoạn.	=> Giảm SL gen -> mất cân bằng hệ gen -> Thường gây chết. - Ứng dụng gây mất đoạn nhỏ để loại khỏi NST những gen không mong muốn.
Lặp đoạn	Một đoạn NST lặp lại 1 hoặc nhiều lần	=> Tăng SL gen -> mất cân bằng hệ gen - Có thể làm tăng lượng sản phẩm của gen. - Tạo điều kiện cho đột biến gen -> tạo gen mới.
Đảo đoạn	Một đoạn nào đó đứt ra, đảo 180° -> gắn vào NST.	=> Thay đổi trình tự phân bố gen trên NST => thay đổi hình thái NST => Gen không hoạt động hoặc tăng, giảm mức độ hoạt động. => Có thể làm giảm khả năng sinh sản.
Chuyển đoạn (Giữa 2 NST không tương đồng)	Trao đổi đoạn trong 1 NST hoặc giữa các NST không tương đồng.	- Làm thay đổi trình tự phân bố gen => làm thay đổi hình thái NST => thường làm giảm khả năng sinh sản, gây chết.

3. Đột biến số lượng NST

a. Đột biến lệch bội

- Thể một: 1 cặp NST mất 1 NST và bộ NST có dạng $2n - 1$.

- Thể ba: 1 cặp NST thêm 1 NST và bộ NST có dạng $2n + 1$.

b. Đột biến đa bội

- **Khái niệm:** Là dạng ĐB làm tăng 1 số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn $2n$. Đa bội lẻ ($3n, 5n, 7n, \dots$); đa bội chẵn ($4n, 6n, \dots$).

* Công thức sử dụng làm bài tập đột biến NST

- **Xét trường hợp 1 cơ thể có cặp NST kí hiệu Aa rối loạn giảm phân:**

+ Nếu cặp Aa không phân li trong giảm phân 1, giảm phân 2 bình thường: tạo giao tử Aa và 0.

+ Nếu cặp Aa không phân li trong giảm phân 2, giảm phân 1 bình thường: tạo gt AA, aa và 0.

III- QUY LUẬT DI TRUYỀN

1. Quy luật phân li của Men đen

a. Đối tượng thí nghiệm: Menden làm thí nghiệm trên cây Đậu Hà Lan

b. Bản chất: Các alen phân ly đồng đều về các giao tử trong quá trình giảm phân.

c. Cơ sở tế bào học: - Gen nằm trên NST, khi NST phân li đồng đều về các giao tử trong giảm phân ==> sự phân li đồng đều của các alen.

2. Quy luật phân li của Menden

Comment [GLTHH1]:

a. **Đối tượng thí nghiệm:** Mendel làm thí nghiệm trên cây đậu Hà lan

b. **Nội dung** (bản chất): - Các cặp gen phân ly độc lập trong quá trình hình thành giao tử

c. **Cơ sở tế bào học** (Điều kiện nghiệm đúng)

- Do các cặp gen nằm trên các cặp NST tương đồng khác nhau (cặp gen 1 - cặp NST số 1; cặp gen 2 - cặp NST số 2...)--> Các cặp nhiễm sắc thể phân li độc lập trong giảm phân dẫn tới sự phân li độc lập của các cặp alen.

d. **Đặc điểm:** ==> Nếu các cặp gen PLDL ==> **Tỉ lệ chung = tích các tỉ lệ riêng.**

e. **Ý nghĩa:**

- Tạo ra nguồn biến dị tổ hợp cung cấp nguyên liệu cho chọn giống và tiến hóa.

- Dự đoán kết quả phân li kiểu hình ở đời sau nếu biết các gen quy định các tính trạng phân li độc lập: Nếu P thuần chủng, tương phân thì:

Số cặp gen dị hợp ở F1	Số loại giao tử của F1	Số loại kiểu gen ở F2	Tỉ lệ kiểu gen ở F2	Số loại kiểu hình ở F2	Tỉ lệ kiểu hình ở F2
n	2^n	3^n	$(1:2:1)^n$	2^n	$(3:1)^n$

3. Quy luật tương tác gen và đa hiệu gen

a. Tương tác gen

- **Bản chất:** Nhiều gen không alen cùng quy định 1 tính trạng. (thực chất là sự tương tác giữa các sản phẩm của gen).

- **Phân loại:**

Tương tác gen	P	F1 có tỉ lệ đặc trưng
Tương tác bổ sung (Các gen ko alen cùng bổ sung để quy định 1 tính trạng).	AaBb x AaBb	9:7; 9:6:1; 9:3:3:1
Tương tác cộng gộp (Mỗi alen góp 1 phần như nhau vào sự biểu hiện 1 tính trạng)		15:1

- **Các dạng bài tập đơn giản:**

Dạng 1: Đề bài đã quy ước gen, yêu cầu xác định các kiểu gen hoặc kiểu hình của cơ thể

Dạng 2: Đề bài cho biết KG của P, yêu cầu xác định quy luật di truyền chi phối: Dựa vào các tỉ lệ đặc trưng.

b. Đa hiệu gen

- Hiện tượng 1 gen quy định nhiều tính trạng.

4. Liên kết gen

a. **Đối tượng thí nghiệm:** Moocgan làm thí nghiệm trên ruồi giấm

b. **Nội dung quy luật** (bản chất):

- Các cặp gen trên 1 NST liên kết hoàn toàn trong quá trình hình thành giao tử --> 1 nhóm gen liên kết --> số nhóm gen liên kết = bộ NST n của loài. Ví dụ: ruồi giấm $2n = 8$ --> số nhóm gen liên kết = $n = 4$.

5. Hoán vị gen

a. **Đối tượng thí nghiệm** của Moocgan : Ruồi giấm

b. **Nội dung** (bản chất)

- Các cặp gen trên 1 NST liên kết không hoàn toàn trong quá trình hình thành giao tử --> Nếu P. Dị hợp 2 cặp gen cho ra 4 loại giao tử trong đó có 2 loại giao tử mang gen liên kết và 2 loại giao tử mang gen hoán vị.

c. Tần số hoán vị gen

- Khái niệm: $f\% = \sum$ tỉ lệ % các loại giao tử mang gen hoán vị.

* Biết f ta có : tỉ lệ mỗi loại giao tử mang gen hoán vị : $f/2$

tỉ lệ mỗi loại giao tử mang gen liên kết : $50\% - f/2$

- Đặc điểm

+ $f \leq 50\%$ --> Tỉ lệ mỗi loại tử mang gen hoán vị $\leq 0,25$

Tỉ lệ mỗi loại tử mang gen liên kết $\geq 0,25$

+ Ở RG, HVG chỉ xảy ra ở con ♀, còn ở tằm, HVG chỉ xảy ra ở con ♂.

* **Ghi nhớ** mối tương quan giữa các kiểu hình trong phép lai 2 cặp gen dị hợp, mỗi gen quy định 1 tính trạng, alen trội là trội hoàn toàn.

Công thức tính nhanh

P : Aa, Bb x Aa, Bb -> F1 : Tỉ lệ kiểu hình A-B- = $0,5 + aabb$ và A-bb = $aaB-$ = $0,25 - aabb$