

NỘI DUNG ÔN TẬP KIỂM TRA CUỐI HỌC KÌ I

Bài 8: NHIỆM SẮC THỂ

I. Tính đặc trưng của bộ nhiễm sắc thể.

- NST lưỡng bội là bộ NST chứa cặp NST tương đồng ($2n$)
- NST đơn bội là bộ NST chứa 1 NST của mỗi cặp tương đồng (n)
- Tế bào của mỗi loài sinh vật có bộ nhiễm sắc thể đặc trưng về số lượng và hình dạng xác định.
- Ở những loài đơn tính có sự khác nhau giữa cá thể đực và cá thể cái ở cặp NST giới tính.

II. Cấu trúc của nhiễm sắc thể.

- Ở kì giữa của quá trình phân chia tế bào. NST có cấu trúc điển hình gồm 2 cromatit dính với nhau ở tâm động

III. Chức năng của nhiễm sắc thể

- Nhiễm sắc thể là cấu trúc mang gen có bản chất là ADN. Chính nhờ sự tự sao của ADN đưa đến sự tự nhân đôi của NST, nhờ đó các gen qui định tính trạng được di truyền qua các thế hệ tế bào và cơ thể.

CHỦ ĐỀ: PHÂN BÀO VÀ THỤ TINH (NGUYÊN PHÂN)

I. Những diễn biến cơ bản của NST trong quá trình nguyên phân

Các kì	Những diễn biến cơ bản của NST
Kì đầu	- NST kép bắt đầu đóng xoắn và co ngắn - Có hình thái rõ rệt, tâm động dính vào các sợi tơ của thoi phân bào.
Kì giữa	- Tiếp tục đóng xoắn cực đại - Các NST tập trung thành 1 hàng ở mp xích đạo của thoi phân bào
Kì sau	- 2 cromatit trong từng cặp NST kép tách nhau ở tâm động thành 2 NST đơn rồi phân li về 2 cực của tế bào
Kì cuối	- Các NST duỗi, xoắn dài ra ở dạng sợi mảnh. - Kết quả nguyên phân từ 1 tế bào mẹ $\rightarrow$ 2 tế bào con có bộ NST giống như bộ NST của tế bào mẹ ($2n$ NST)

Kết quả: Từ 1 tế bào ban đầu qua quá trình nguyên phân tạo được 2 tế bào con với bộ NST giống hoàn toàn với tế bào ban đầu.

Trong chu kì tế bào, NST nhân đôi ở kì trung gian và sau đó lại phân li đồng đều trong nguyên phân. Nhờ đó 2 tế bào con có bộ NST giống như bộ NST của tế bào mẹ.

II. 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.

CHỦ ĐỀ: PHÂN BÀO VÀ THỤ TINH (GIẢM PHÂN)

Những diễn biến cơ bản của NST trong quá trình giảm phân

Những diễn biến cơ bản của NST ở các kì của giảm phân

Các kì	Lần phân bào I	Lần phân bào II
Kì đầu	Các NST xoắn, co ngắn. Các NST kép trong cặp tương đồng tiếp hợp theo chiều dọc và có thể trao đổi chéo với nhau.	NST co xoắn cho thấy rõ số lượng NST kép (đơn bội)
Kì giữa	Các cặp NST kép tập trung xếp thành 2 hàng ở mặt phẳng xích đạo của thoi phân bào.	Các NST kép tập trung xếp thành 2 hàng ở mặt phẳng xích đạo của thoi phân bào.
Kì sau	Diễn ra sự phân li của các cặp NST kép trong cặp tương đồng về 2 cực tế bào.	NST kép phân li thành 2 NST đơn đi về 2 cực tế bào.
Kì cuối	Các NST kép nằm gọn trong 2 nhân mới được tạo thành với số lượng là bộ đơn bội kép.	Các NST đơn nằm gọn trong nhân mới được tạo thành với số lượng là bộ đơn bội.

Kết quả: Từ 1 tế bào ban đầu qua quá trình giảm phân tạo được 4 tế bào con với bộ NST giảm đi 1 nửa.

CHỦ ĐỀ: PHÂN BÀO VÀ THỤ TINH (PHÁT SINH GIAO TỬ - THỤ TINH)

I. Sự phát sinh giao tử

- Các tế bào mầm đều thực hiện nguyên phân liên tiếp nhiều lần
- Noãn bào bậc 1 và tinh bào bậc 1 đều thực hiện giảm phân để tạo giao tử
- Noãn bào bậc 1 giảm phân tạo 1 trứng và 3 thể cực (bị tiêu biến)
- Tinh bào bậc 1 giảm phân tạo 4 tinh trùng.

II. Thụ tinh

- Khái niệm: thụ tinh là sự kết hợp ngẫu nhiên giữa một giao tử đực và một giao tử cái để tạo thành hợp tử.
- Bản chất: là sự kết hợp của hai bộ phận nhân đơn bội (n) trong giao tử tạo ra bộ nhân lưỡng bội ($2n$) có nguồn gốc từ bố mẹ ở hợp tử.

III. Ý nghĩa của giảm phân và thụ tinh

- Giảm phân tạo ra nhiều loại giao tử khác nhau về nguồn gốc và sự kết hợp trong thụ tinh đã tạo ra các hợp tử mang những tổ hợp khác nhau → Tạo nguồn biến dị tổ hợp cho chọn giống và tiến hóa.
- Thụ tinh khôi phục lại bộ NST lưỡng bội của loài → Duy trì ổn định bộ NST đặc trưng qua các thế hệ cơ thể.
- Do đó, người ta thường dùng phương pháp lai hữu tính để tạo ra nhiều biến dị tổ hợp nhằm phục vụ cho công tác chọn giống.

Bài 12: CƠ CHẾ XÁC ĐỊNH GIỚI TÍNH

I. Nhiễm sắc thể giới tính

- Trong các tế bào lưỡng bội ($2n$) có:
 - + Các cặp NST thường (A) luôn tồn tại thành cặp tương đồng.
 - + Một cặp NST giới tính tương đồng (XX) hoặc không tương đồng (XY).
- NST giới tính mang gen quy định tính đực, cái và tính trạng liên quan tới giới tính.

II. Cơ chế NST xác định giới tính

- Sự phân li của cặp NST XY trong quá trình phát sinh giao tử tạo ra hai loại tinh trùng mang NST X và NST Y với số lượng ngang nhau. Qua thụ tinh của hai loại tinh trùng này với trứng mang NST X tạo ra hai loại tổ hợp XX và XY với số lượng ngang nhau. Do đó tạo ra tỉ lệ đực : cái xấp xỉ $1 : 1$ ở đa số loài.

- Cơ chế NST xác định giới tính ở người:

P: Nữ ($44A + XX$) x Nam ($44A + XY$)

G: ($22A + X$) ($22A + Y$), ($22A + X$)

F1: ($44A + XY$) : ($44A + XX$)

(Con trai) : (Con gái)

- Cơ chế xác định giới tính là sự phân li của cặp NST giới tính trong quá trình phát sinh giao tử và được tổ hợp lại qua quá trình thụ tinh.

CHỦ ĐỀ: ADN VÀ GEN

I. Cấu tạo của ADN

- Là axit hữu cơ cấu tạo từ các nguyên tố C, H, O, N và P.
- ADN là đại phân tử vì có chiều dài, kích thước và có khối lượng rất lớn.
- Cấu tạo theo nguyên tắc đa phân vì có hàng triệu đơn phân, đơn phân là các nucleotit (4 loại đơn phân): Adênin (A); Timin (T); Xitôzin (X); Guanin (G).
- ADN có cấu tạo đa dạng và đặc thù do thành phần, số lượng và trình tự sắp xếp của các loại nucleotit $\Rightarrow$ cơ sở phân tử cho tính đa dạng và đặc thù của sinh vật.

II. Cấu trúc không gian của phân tử ADN

- ADN là chuỗi xoắn kép gồm 2 mạch song song xoắn đều quanh 1 trục theo chiều từ trái sang phải.
- Các nuclêôtit giữa 2 mạch đơn liên kết với nhau thành từng cặp theo nguyên tắc bổ sung: A liên kết với T ; G liên kết với X, chính nhờ nguyên tắc này đã tạo nên tính chất bổ sung của 2 mạch đơn.

+ A liên kết với T

+ G liên kết với X

III. ADN tự nhân đôi theo nguyên tắc nào ?

- Quá trình tự nhân đôi:
- + 2 mạch ADN tách nhau dần theo chiều dọc.
- + Các nuclêôtit trên 2 mạch ADN liên kết với nuclêôtit tự do trong môi trường nội bào theo NTBS.
- + 2 mạch mới của 2 ADN dần được hình thành dựa trên mạch khuôn của ADN mẹ và ngược chiều nhau.
- + Kết quả: tạo 2 ADN con được hình thành giống nhau và giống ADN mẹ, trong đó mỗi ADN con có 1 mạch của mẹ, 1 mạch mới tổng hợp từ nguyên liệu nội bào.
- Quá trình tự nhân đôi của ADN diễn ra theo nguyên tắc :
 - + **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 nuclêôtit tự do trong môi trường nội bào theo NTBS.
 - + **Nguyên tắc giữ lại một nửa** (bán bảo toàn): Trong mỗi ADN con có 1 mạch của ADN mẹ, mạch còn lại mới được tổng hợp.

IV. ARN

- ARN cấu tạo từ các nguyên tố: C, H, O, N và P.
- ARN thuộc đại phân tử (kích thước và khối lượng nhỏ hơn ADN).
- ARN cấu tạo theo nguyên tắc đa phân do nhiều đơn phân là các nucleotit thuộc 4 loại A, U, G, X liên kết tạo thành một chuỗi xoắn đơn.

V. ARN được tổng hợp theo nguyên tắc nào?

- ARN được tổng hợp dựa trên khuôn mẫu là một mạch của gen và diễn ra theo nguyên tắc bổ sung : A liên kết với U; T liên kết với A; X liên kết với G; G liên kết với X
- Mỗi quan hệ giữa gen và ARN: trình tự các nuclêôtit trên mạch khuôn của gen quy định trình tự nuclêôtit trên mạch ARN.

VI. Mỗi quan hệ giữa ARN và protein

- mARN là dạng trung gian trong mối quan hệ giữa gen và prôtêin.
 - Nguyên tắc hình thành chuỗi aa: Dựa trên khuôn mẫu mARN và theo nguyên tắc bổ sung A – U; G – X đồng thời cứ 3 nuclêôtit ứng với 1 aa.
- => Trình tự nuclêôtit trên mARN quy định trình tự các aa trên prôtêin.

VII. Mỗi quan hệ giữa gen và tính trạng

- Mối quan hệ giữa các gen và tính trạng được thể hiện trong sơ đồ:
$$\text{Gen (1 đoạn ADN)} \rightarrow \text{mARN} \rightarrow \text{Protein} \rightarrow \text{Tính trạng}.$$
- + Gen là khuôn mẫu để tổng hợp mARN.
- + mARN là khuôn mẫu để tổng hợp chuỗi aa cấu tạo nên prôtêin.
- + Prôtêin biểu hiện thành tính trạng cơ thể.
- Bản chất mối liên hệ gen và tính trạng: Trình tự các nuclêôtit trong ADN (gen) quy định trình tự các nuclêôtit trong mARN qua đó quy định trình tự các aa cấu tạo prôtêin. Prôtêin tham gia cấu tạo, hoạt động sinh lí của tế bào và biểu hiện thành tính trạng.

CHỦ ĐỀ: BIẾN DỊ

I. Đột biến gen là gì ?

- Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen liên quan tới 1 hoặc 1 số cặp nuclêôtit.
- Đột biến gen là biến dị di truyền được.
- Các dạng đột biến gen:
 - + Mất cặp nuclêôtit.
 - + Thêm cặp nuclêôtit.
 - + Thay thế 1 cặp nuclêôtit.

II. Vai trò của đột biến gen

- Đột biến gen thể hiện ra kiểu hình bình thường có hại cho sinh vật vì chúng phá vỡ sự thống nhất hài hoà trong kiểu gen đã qua chọn lọc tự nhiên và duy trì lâu đời trong điều kiện tự nhiên, gây ra những rối loạn trong quá trình tổng hợp prôtêin.
- Đột biến gen đôi khi có lợi cho bản thân sinh vật và con người, rất có ý nghĩa trong chăn nuôi, trồng trọt.

III. Đột biến cấu trúc NST

- Đột biến cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc của NST.
- Các dạng đột biến cấu trúc NST: mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn.
- Ví dụ:
- ❖ NST ban đầu: A B C D . E F
- ❖ NST bị biến đổi cấu trúc: A B C D . E (mất đoạn F)

A B C D C D . E F (lặp đoạn C D)

A D C B . E F (đảo đoạn B C D)

II. Nguyên nhân phát sinh và tính chất của đột biến cấu trúc NST

- Tác nhân vật lí và hóa học của ngoại cảnh là nguyên nhân chủ yếu gây đột biến cấu trúc NST.
- Biến đổi cấu trúc NST gây hại cho con người và sinh vật vì gây ra các rối loạn trong hoạt động của cơ thể, dẫn đến bệnh tật, thậm chí gây chết.

III. Đột biến số lượng nhiễm sắc thể

- Đột biến số lượng NST là những biến đổi số lượng xảy ra ở 1 hoặc 1 số cặp NST nào đó hoặc ở tất cả bộ NST.

1. Thể dị bội

- Thể dị bội là cơ thể mà trong tế bào sinh dưỡng có 1 hoặc 1 số cặp NST bị thay đổi về số lượng.
- Các dạng dị bội:
 - Thể 1 nhiễm: $2n - 1$
 - Thể 1 nhiễm kép: $2n - 1 - 1$

- Thể 3 nhiễm: $2n + 1$
- Thể mất nhiễm (thể không nhiễm) : $2n - 2$.

2. Sự phát sinh thể dị bội

- Cơ chế phát sinh thể dị bội có ($2n + 1$) và ($2n - 1$):

+ Trong giảm phân sự không phân li của 1 cặp NST tương đồng nào đó tạo thành 1 giao tử mang 2 NST trong 1 cặp và 1 giao tử không mang NST nào của cặp đó.

+ Sự thụ tinh của các giao tử bất thường này với các giao tử bình thường sẽ tạo ra các thể dị bội ($2n + 1$) và ($2n - 1$) NST. (Sơ đồ 23.2/ 68)

– **Cơ chế hình thành bệnh Down (Đao) ở người:**

- Do cặp NST số 21 của bố (hoặc mẹ) không phân li trong giảm phân tạo 2 loại giao tử: 1 giao tử chứa 2 NST số 21 và 1 giao tử không có NST số 21.
- Qua thụ tinh giao tử chứa 2 NST số 21 kết hợp với giao tử bình thường tạo hợp tử mang 3 NST số 21 => hội chứng Down.

IV. Thể đa bội

- Thể đa bội là cơ thể mà trong tế bào sinh dưỡng có số NST là bội số của n (nhiều hơn $2n$).

- Tế bào đa bội có số lượng NST tăng gấp bội, số lượng ADN cũng tăng tương ứng, vì thế quá trình tổng hợp các chất hữu cơ diễn ra mạnh mẽ hơn, dẫn tới kích thước tế bào của thể đa bội lớn, cơ quan sinh dưỡng to, sinh trưởng phát triển mạnh và chống chịu tốt.

- Hiện tượng đa bội thể khá phổ biến ở thực vật và đã được ứng dụng có hiệu quả trong chọn giống cây trồng.

V. Thường biến

- Thường biến là những biến đổi ở kiểu hình phát sinh trong đời sống cá thể dưới ảnh hưởng trực tiếp của môi trường. Thường biến thường biểu hiện đồng loạt theo hướng xác định, tương ứng với điều kiện ngoại cảnh, không di truyền.
- Nhận xét: Sự biểu hiện ra kiểu hình của 1 kiểu gen phụ thuộc vào yếu tố môi trường và kiểu gen. Trong đó kiểu gen không biến đổi.(xem thêm 2 ví dụ sgk/ 72)

VI. Phân biệt thường biến với đột biến

- **Thường biến:** là những biến đổi kiểu hình nên không di truyền, thường phát sinh đồng loạt theo cùng 1 hướng, tương ứng với điều kiện môi trường, có ý nghĩa thích nghi nên có lợi cho sinh vật.
- **Đột biến:** là những biến đổi trong cơ sở vật chất của di truyền nên di truyền được, xuất hiện với tần số thấp 1 cách ngẫu nhiên, thường có hại.

VII. Mối quan hệ giữa kiểu gen, môi trường, kiểu hình

- Kiểu hình là kết quả tương tác giữa kiểu gen và môi trường.
- Các tính trạng chất lượng phụ thuộc vào kiểu gen.
- Các tính trạng số lượng chịu ảnh hưởng của môi trường.

VII. Mức phản ứng

- Là giới hạn thường biến của 1 kiểu gen trước môi trường khác nhau. Mức phản ứng do kiểu gen qui định.
- Ví dụ: Giới hạn năng suất của giống lúa DR2 do giống qui định.

Bài 28: PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

I. Nghiên cứu phả hệ

- Phương pháp nghiên cứu phả hệ là phương pháp theo dõi sự di truyền của 1 tính trạng nhất định trên những người cùng thuộc 1 dòng họ qua nhiều thế hệ, người ta có thể xác định được đặc điểm di truyền (trội, lặn, do 1 hay nhiều gen quy định).

II. Nghiên cứu trẻ đồng sinh

- Trẻ đồng sinh là những đứa trẻ cùng được sinh ra ở một lần sinh.
- Đồng sinh cùng trứng sinh ra từ 1 trứng được thụ tinh với 1 tinh trùng, có cùng kiểu gen nên bao giờ cũng đồng giới.
- Đồng sinh khác trứng là trẻ sinh ra từ các trứng khác nhau, mỗi trứng thụ tinh với 1 tinh trùng, có kiểu gen khác nhau nên có thể cùng giới hoặc khác giới.
- Nghiên cứu trẻ đồng sinh cùng trứng có thể xác định được tính trạng nào do gen quyết định là chủ yếu, tính trạng nào chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường tự nhiên và xã hội.

Bài 29: BỆNH VÀ TẬT DI TRUYỀN Ở NGƯỜI

I. Một vài bệnh di truyền ở người

- Các đột biến NST và đột biến gen gây ra các bệnh di truyền nguy hiểm và các dị tật bẩm sinh ở người. Người ta có thể nhận biết các bệnh nhân Đào, Tócru qua hình thái.

II. Một số tật di truyền ở người

- Đột biến NST và đột biến gen gây ra các dị tật bẩm sinh ở người như: mất sọ não, khe hở môi – hàm, bàn tay và bàn chân dị dạng ...

III. Các biện pháp hạn chế phát sinh tật, bệnh di truyền

- Các bệnh di truyền và dị tật bẩm sinh ở người do ảnh hưởng của các tác nhân vật lí và hóa học trong tự nhiên, do ô nhiễm môi trường hoặc do rối loạn trao đổi chất nội bào.
- Biện pháp:
 - + Hạn chế các hoạt động gây ô nhiễm môi trường.
 - + Sử dụng hợp lí các loại thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ dại, thuốc chữa bệnh.
 - + Hạn chế kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gen gây các tật bệnh di truyền...