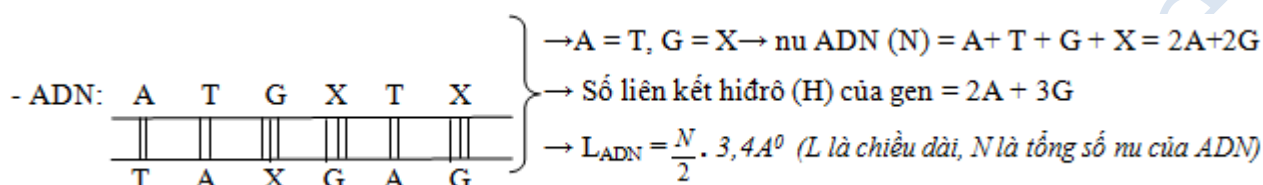


ĐỀ CƯƠNG ÔN TẬP SINH HỌC 12

Chương I: CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Bài 1. GEN, MÃ DI TRUYỀN VÀ QUÁ TRÌNH NHÂN ĐÔI ADN

I. Gen là một đoạn ADN mang thông tin mã hoá cho một chuỗi pôlipeptit hay một phân tử ARN.



II. Mã DT

1. Khái niệm

- Bản chất mã DT là trình tự sắp xếp các nuclêôtit trong gen quy định trình tự sắp xếp các axit amin trong prôtêin.

- Mã DT là mã bộ ba : 3 nu trên ADN quy định 3 nuclêôtit (côđon) trên ARN mã hoá 1 axit amin trên prôtêin (nên các bộ ba khác nhau ở thành phần và trình tự các nu).

- Có 4 nuclêôtit trên ARN $\rightarrow$ số bộ ba mã hoá là $4^3 = 64$
 - Ba bộ ba kết thúc không mã hoá axit amin nào là: UAA, UAG, UGA
 - Bộ ba mở đầu là AUG mã hoá
- } Chỉ có 61 bộ ba mã hoá khoảng 20 axit amin.
- axit amin mêtionin ở SV nhân thực
 - axit amin foocmin mêtionin ở SV nhân sơ

2. Đặc điểm

- + Mã DT được đọc từ một điểm theo từng bộ ba mà không gối lên nhau.
- + Mã DT có tính phổ biến : Tất cả các loài đều dùng chung bộ mã DT, trừ một vài ngoại lệ
 - $\rightarrow$ Phản ánh tính thống nhất của sinh giới.
- + Mã DT có tính đặc hiệu : 1 bộ ba chỉ mã hoá 1 loại axit amin.
- + Mã DT có tính thoái hoá : Nhiều bộ ba khác nhau cùng mã hoá 1 axit amin.

III. Quá trình nhân đôi ADN (tái bản ADN)



- Quá trình nhân đôi ADN diễn ra ở kì trung gian trong quá trình phân bào (nguyên phân, giảm phân).

1. Bước 1: (Tháo xoắn phân tử ADN)

2. Bước 2: (Tổng hợp các mạch ADN mới)

- **Enzim ADN – pôlimeraza** lắp ghép các nu tự do vào mạch khuôn của ADN theo NTBS (NTBS : A-T; G-X).

- Enzim ADN – pôlimeraza luôn di chuyển trên các mạch khuôn theo chiều $3' \rightarrow 5'$ nên:

+ Enzim ADN – pôlimeraza tổng hợp mạch mới theo chiều $5' \rightarrow 3'$.

+ Trên mạch khuôn $3' \rightarrow 5'$ mạch bổ sung được tổng hợp liên tục.

+ Trên mạch khuôn $5' \rightarrow 3'$ mạch khuôn được tổng hợp ngắt quãng. Mỗi một đoạn ngắt quãng là 1 đoạn ADN (đoạn Okazaki). Các đoạn Okazaki được nối lại với nhau nhờ enzim nối ADN ligaza.

* Hai mạch của ADN được nhân đôi theo 2 cách khác nhau do hai mạch của phân tử ADN có chiều ngược nhau.

3. Bước 3: (2 phân tử ADN được tạo thành)

- Trong mỗi phân tử ADN mới có 1 mạch của phân tử ADN ban đầu và 1 mạch mới được tổng hợp (nguyên tắc bán bảo tồn) → **Quá trình tái bản ADN diễn ra theo NTBS và nguyên tắc bán bảo tồn.**

Bài 2. PHIÊN MÃ VÀ DỊCH MÃ

I. Phiên mã: (Tổng hợp ARN)

- Phiên mã là quá trình tổng hợp ARN từ mạch khuôn ADN (mạch mang mã gốc có chiều $3' - 5'$).

- Diễn ra trong nhân TB.

1. Cấu trúc và chức năng của 3 loại ARN:

- ARN thông tin (mARN): Có cấu tạo mạch thẳng, là khuôn cho quá trình dịch mã ở ribôxôm.

- ARN vận chuyển (tARN): Có nhiều loại tARN, mỗi phân tử tARN đều có 1 bộ ba đối mã (anticodon) và 1 đầu để liên kết với axit amin tương ứng. Vận chuyển axit amin tới ribôxôm để tham gia tổng hợp chuỗi pôlipeptit.

- ARN ribôxôm (rARN): Là thành phần kết hợp với prôtêin tạo nên ribôxôm.



2. Cơ chế phiên mã

- + ARN pôlimeraza tháo xoắn ADN và trượt trên mạch gốc theo chiều $3' \rightarrow 5'$.
 - + mARN được tổng hợp theo chiều $5' \rightarrow 3'$, mỗi nu trên mạch gốc liên kết với nu tự do theo NTBS: A - U, G - X, T - A, X - G. (vùng phiên mã xong sẽ đóng xoắn ngay).
 - + Khi ARN pôlimeraza gặp tín hiệu kết thúc thì dừng phiên mã. Một phân tử mARN được giải phóng.
- Ở SV nhân thực mARN sau khi tổng hợp sẽ cắt bỏ các đoạn Intron, nối các đoạn Exon tạo thành mARN trưởng thành sẵn sàng tham gia dịch mã.

II. Dịch mã: (Tổng hợp prôtêin) - Ở SV nhân thực

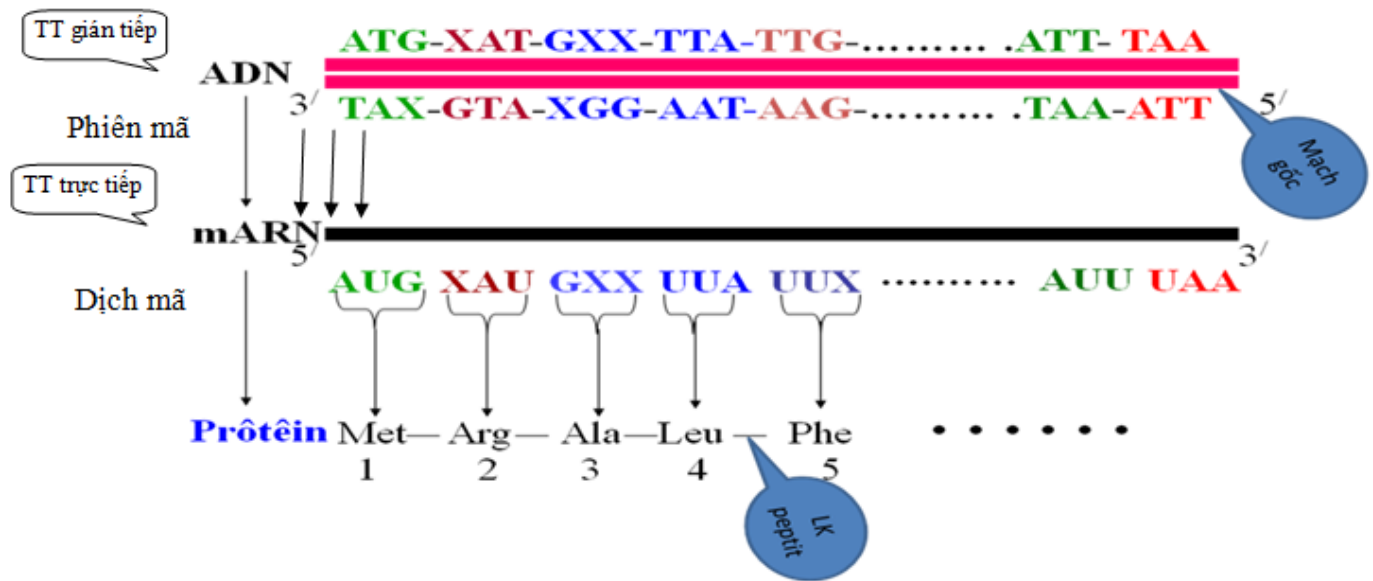
- Dịch mã là quá trình tổng hợp prôtêin từ mạch khuôn ARN.
- Diễn ra tại TB chất.

1. Hoạt hoá axit amin:

- Nhờ ATP và các enzym đặc hiệu mỗi axit amin được hoạt hoá và gắn với tARN tương ứng tạo nên phức hợp axit amin – tARN (aa- tARN).

2. Tổng hợp chuỗi pôlipeptit:

- Ribôxôm giữ vai trò như một khung đỡ mARN và phức hợp aa-tARN với nhau.
- Bộ ba đối mã (anticodon) của phức hợp mở đầu Met-tARN (UAX) bổ sung chính xác với codon mở đầu (AUG).
- Các phức hợp aa-tARN vận chuyển axit amin tới, anticodon của tARN bổ sung với codon trên mARN. Enzim xúc tác hình thành liên kết peptit giữa 2 axit amin.
- Ribôxôm dịch chuyển đến codon tiếp theo và cứ như vậy cho đến khi tiếp xúc với mã kết thúc (UAA, UAG, UGA) thì dừng dịch mã → Một chuỗi pôlipeptit được hình thành.
- Nhờ enzym đặc hiệu axit amin đầu tiên được cắt khỏi chuỗi pôlipeptit → pôlipeptit hoàn chỉnh.
- Một nhóm ribôxôm (pôliribôxôm - pôlixôm) gắn với mỗi mARN giúp tăng hiệu suất tổng hợp rôtêin.



→ Cấu trúc đặc thù của mỗi prôtêin do trình tự các nu trong gen quy định.

→ ADN chứa thông tin mã hoá cho việc gắn nối các axit amin để tạo nên prôtêin.

Bài 3. ĐIỀU HOÀ HOẠT ĐỘNG GEN

I. Khái quát về điều hoà hoạt động gen

Điều hoà hoạt động của gen là điều hoà lượng sản phẩm của gen được tạo ra giúp TB tổng hợp loại prôtêin cần thiết vào lúc cần thiết trong đời sống.

- Ở SV nhân sơ: ở giai đoạn phiên mã.
- Ở SV nhân thực: ở giai đoạn phiên mã, dịch mã và sau dịch mã.

II - Điều hoà hoạt động của gen ở SV nhân sơ

- 2 nhà khoa học phát hiện ra là: F. Jacôp và J. Mônô.

1. Cấu trúc của opêron Lac.

- Opêron là cụm các gen cấu trúc có liên quan về chức năng được phân bố liền nhau và có chung 1 cơ chế điều hòa.

- Cấu trúc opêron Lac: (có 3 vùng)
- + P: Vùng khởi động có trình tự nu để ARN pôlimeraza bám vào và khởi đầu quá trình phiên mã.
- + O: Vùng vận hành là trình tự nu đặc biệt để prôtêin ức chế liên kết ngăn cản phiên mã.



+ Z, Y, A: Các gen cấu trúc mã hóa cho các enzym phân giải Lactôzơ.

- Gen điều hòa R tổng hợp nên prôtêin ức chế liên kết với vùng vận hành (O) để ngăn cản phiên mã.

2. Sự điều hoà hoạt động của opêron Lac:

- **Khi MT không có lactôzơ:** Gen điều hoà R tổng hợp prôtêin ức chế gắn vào vùng vận hành (O) → các gen cấu trúc không phiên mã.

- **Khi MT có lactôzơ:** Lactôzơ gắn với prôtêin ức chế → prôtêin ức chế bị biến đổi không gắn được vào vùng vận hành → ARN pôlimeraza liên kết với vùng khởi động (P) tiến hành phiên mã → mARN của Z, Y, A được tổng hợp và dịch mã tạo các enzym phân hủy lactôzơ.

Bài 4. ĐỘT BIẾN GEN

I.1. Khái niệm:

- ĐB là những biến đổi trong vật chất DT: ĐB gen và ĐB NST (có thể DT)

- ĐB gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen.

+ ĐB gen thường liên quan đến 1 cặp nu (ĐB điểm) hay một số cặp nu.

+ Tần số của ĐB gen: $10^{-6} - 10^{-4}$.

+ Cá thể mang ĐB đã biểu hiện ra KH gọi là thể ĐB.

+ ĐB TB xôma không DT qua SS hữu tính.

I.2. Các dạng ĐB điểm:

- Thay thế 1 cặp nu : không thay đổi tổng số nu của gen.

- Thêm hoặc mất 1 cặp nu: Mã DT bị đọc sai từ vị trí xảy ra ĐB nên mức độ nguy hại sẽ tăng dần như sau: Bộ ba kết thúc → Bộ ba ở giữa → Bộ ba mở đầu.

II.1. Nguyên nhân

- Bên ngoài: do các tác nhân gây ĐB như vật lý (tia phóng xạ, tia tử ngoại...), hoá học (5BU, NMS...) hay sinh học (1 số virut...).

- Bên trong: do rối loạn các quá trình sinh lí, hóa sinh trong TB.

II.2. Cơ chế phát sinh ĐB gen:**a) Sự kết cặp không đúng trong nhân đôi ADN.**

VD. Guanin dạng hiếm (G^*) tạo nên ĐB thay thế cặp $G - X \rightarrow A - T$.

b) Tác động của các tác nhân gây ĐB

- Tia tử ngoại (UV) có thể làm cho 2 bazơ T trên cùng 1 mạch liên kết với nhau $\rightarrow$ ĐB.
 - Tác nhân hoá học: 5-brômua uraxin (5BU) gây ra thay thế cặp $A-T \rightarrow G-X$.
 - Tác nhân sinh học: 1 số virus gây ĐB gen, như virus viêm gan B, virus hecpet, ...
- $\rightarrow$ ĐB gen phụ thuộc vào cường độ, liều lượng, loại tác nhân gây ĐB và cấu trúc của gen.

III.1. Hậu quả của ĐB gen:

- Có lợi, có hại hoặc trung tính (Các ĐB điểm).
- Mức độ gây hại của ĐB phụ thuộc MT cũng như tổ hợp gen.

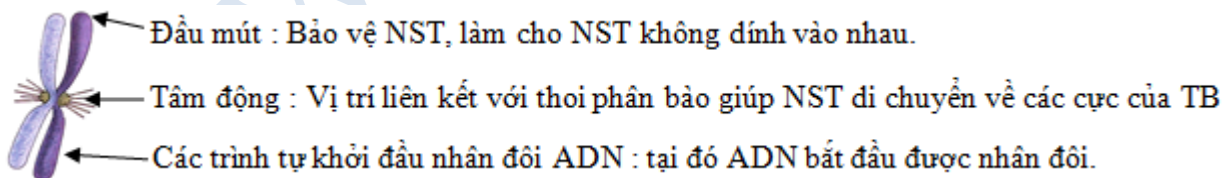
III.2. Vai trò của ĐB gen

a) Đối với tiến hoá: Cung cấp nguyên liệu sơ cấp chủ yếu cho quá trình tiến hoá.

b) Đối với thực tiễn: Cung cấp nguyên liệu cho quá trình tạo giống.

Bài 5. NHIỄM SẮC THỂ VÀ ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ**I. NST:**

* NST ở SV nhân thực:



- Thành phần: ADN + Prôtêin Histon.
- 1 NST xoắn lại theo nhiều mức độ để xếp gọn vào nhân TB, cụ thể:



Nuclêôxôm	Sợi cơ bản (mức xoắn 1)	Sợi chất nhiễm sắc (mức xoắn 2)	Sợi siêu xoắn (mức xoắn 3)	Crômatit
1 đoạn ADN (146 cặp Nu) quấn quanh 8 phân tử histôn	11nm	30nm	300nm	700nm

* Ở SV nhân sơ, chưa có cấu trúc NST. Mỗi TB chỉ chứa 1 ADN dạng vòng.

- Mỗi loài có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình thái và cấu trúc. VD người $2n=46$, tinh tinh $2n=48$

- Có 2 loại NST: NST thường và NST giới tính. VD: Người nam $2n=46=44$ NST thường + XY

Người nữ $2n=46=44$ NST thường + XX

II. ĐB cấu trúc NST.

- ĐB cấu trúc NST là những biến đổi trong cấu trúc NST.

- Nguyên nhân: Do trao đổi chéo không đều, đứt gãy NST hoặc đứt gãy rồi tái kết hợp khác thường.

- Phần lớn các loại ĐB cấu trúc NST là có hại, thậm chí làm chết cho các thể ĐB do làm mất cân bằng cho cả 1 khối lớn các gen.

* Các dạng ĐB cấu trúc NST:

Điểm so sánh	Mất đoạn	Lặp đoạn	Đảo đoạn	Chuyển đoạn
Cơ chế	NST bị đứt mất 1 đoạn làm giảm số lượng gen trên NST	Một đoạn NST được lặp lại một hay nhiều lần	Một đoạn NST bị đứt ra rồi đảo ngược 180° và nối lại	Sự trao đổi đoạn NST xảy ra trong 1 cặp tương đồng hoặc giữa 2 NST không cùng cặp tương đồng
Hậu quả	<u>Gây chết hoặc giảm sức sống</u>	Làm tăng số lượng gen trên NST	Làm thay đổi trình tự gen trên NST	Làm thay đổi kích thước, cấu trúc gen, nhóm gen liên kết → giảm khả năng sinh sản

Ý nghĩa	Ở TV khi mất đoạn nhỏ NST ít ảnh hưởng → có thể loại khỏi NST những gen không mong muốn ở 1 số giống cây trồng.	Làm tăng hoặc giảm cường độ biểu hiện của tính trạng (<i>có lợi hoặc có hại</i>).	Hoạt động của gen thay đổi → Tạo ra sự đa dạng giữa các nòi cùng loài	Giúp <u>hình thành loài mới</u> . Phòng trừ sâu hại bằng chuyển gen
Ví dụ	Mất 1 phần vai dài trên NST số 21/22 ở người gây nên ung thư máu ác tính	Lúa mạch lạp đoạn → tăng hoạt tính enzim amilaza	Diễn ra ở muỗi tạo loài mới	Ở người chuyển 1 đoạn NST số 22 sang NST số 9 gây ung thư máu ác tính

Bài 6. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

- Cơ chế phát sinh là sự phân li không bình thường của một hay nhiều cặp NST ở kì sau của quá trình phân bào.

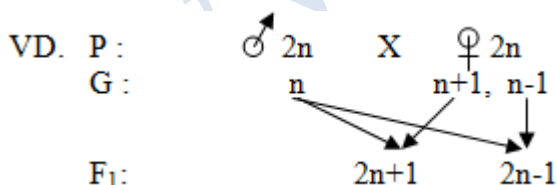
I. ĐB lệch bội là ĐB làm thay đổi số lượng NST ở 1 hay 1 số cặp NST tương đồng.

- Thê một (đơn nhiễm) : 1 cặp NST mất 1 NST → bộ NST có dạng $2n - 1$. (VD. $2n = 18 \rightarrow 2n - 1 = 17$)
- Thê ba (tam nhiễm) : 1 cặp NST thêm 1 NST → bộ NST có dạng $2n + 1$. (VD. $2n = 18 \rightarrow 2n + 1 = 19$)

2. Cơ chế phát sinh

a) Trong giảm phân

- Do sự phân li NST không bình thường ở 1 hay 1 số cặp kết quả tạo ra các GT thiếu 1 NST ($n-1$) và thừa 1 NST ($n+1$) NST. Các GT này kết hợp với GT bình thường → thê lệch bội.



b) Trong nguyên phân

- 1 hay 1 số cặp NST phân li không bình thường → TB lệch bội (*không DT qua SS hữu tính*) → qua nguyên phân → 1 phần cơ thể có các TB bị lệch bội → thể khảm.

3. Hậu quả:

- ĐB lệch bội làm mất cân bằng hệ gen nên gây ra các hậu quả khác nhau như: tử vong, giảm sức sống, giảm khả năng SS....

- Người có 3 NST số 21 gây hội chứng Đào (được phát hiện bằng phương pháp DT TB).

- Cặp NST giới tính ở người có thể phát sinh ĐB lệch bội như sau:

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♂}(44+XY) \quad \times \quad \text{♀}(44+XX) \\ G: \quad (22+X), (22+Y) \quad (22+0), (22+XX) \\ F_1: \end{array} \left. \vphantom{\begin{array}{l} P: \\ G: \\ F_1: \end{array}} \right\} \begin{array}{l} \text{Cơ chế hình thành: cặp NST XX} \\ \text{không phân li trong giảm phân} \end{array}$$

♀ \ ♂	(22 + X)	(22 + Y)
(22 + 0)	(44 + X0) - thể một (hội chứng Tócnơ)	(44 + Y0) - thể một (chưa thấy xuất hiện)
(22 + XX)	(44 + XXX) - thể ba (hội chứng 3X)	(44 + XXY) - thể ba (hội chứng Claiphentơ)

4. Ý nghĩa : - Cung cấp nguyên liệu cho tiến hoá.

- Trong chọn giống có thể sử dụng ĐB lệch bội để xác định vị trí của gen trên NST.

II. ĐB đa bội – thường gặp ở TV

1. **Tự đa bội** là dạng ĐB làm tăng 1 số nguyên lần bộ NST đơn bội của loài và lớn hơn 2n. VD: 3n, 4n, 5n...

* Cơ chế phát sinh:

- Dạng 3n là do sự kết hợp giữa GT n với GT 2n (GT lưỡng bội).

- Dạng 4n là do : + Sự kết hợp giữa 2 GT 2n hoặc

+ Trong lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử tất cả các cặp NST không phân li

2. **Đị đa bội** là hiện tượng làm gia tăng số bộ NST đơn bội của 2 loài khác nhau trong 1 TB.

* Cơ chế phát sinh: Do hiện tượng lai xa và đa bội hoá.

3. Hậu quả và vai trò của ĐB đa bội

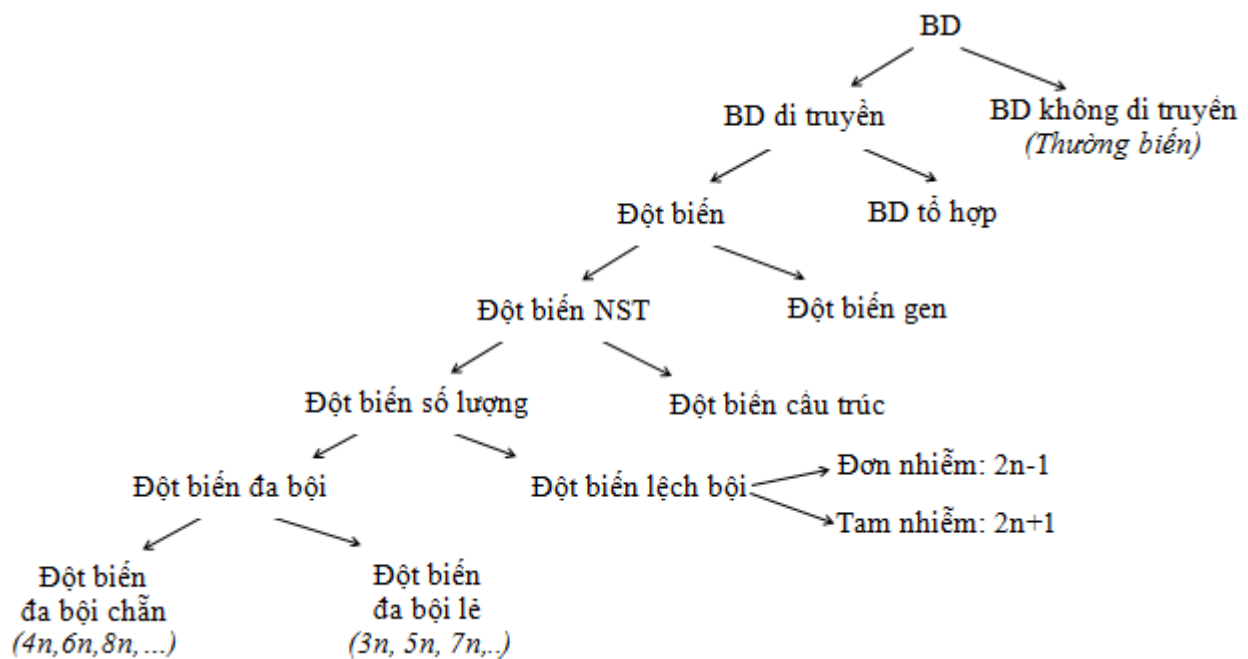
- TB đa bội thường có số lượng ADN tăng gấp bội → TB to, cơ quan sinh dưỡng lớn, sinh trưởng

phát triển mạnh, khả năng chống chịu tốt. . .

- ĐB đa bội đóng vai trò quan trọng trong tiến hoá (*hình thành loài mới*) và trong trồng trọt (*tạo cây trồng năng suất cao. . .*)

VD. Các giống đa bội lẻ thường không hạt như chuối, nho, dưa hấu.

* Các loại BD:

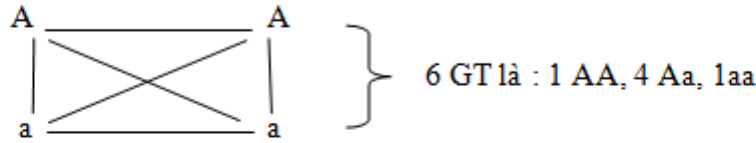


* Cách viết GT

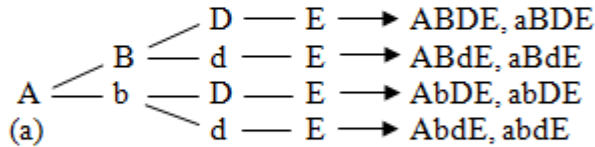
a) Dạng tam bội (AAA, AAa, Aaa, aaa). VD. với AAa có cách viết theo sơ đồ sau:



b) Dạng tứ bội (AAAA, AAAa, AAaa, Aaaa, aaaa). VD. với AAaa có cách viết theo sơ đồ sau:



c) Dạng AaBbDdEe



d) Dạng $\frac{AB}{ab}$ → TH1. Liên kết gen hoàn toàn: $\underline{AB} = \underline{ab}$

TH2. Có hoán vị gen: → Giao tử liên kết: $\underline{AB} = \underline{ab} = \frac{100\% - f}{2}$
 → Giao tử hoán vị: $\underline{Ab} = \underline{aB} = \frac{f}{2}$
 $f \leq 50\%$



Website **HOC247** cung cấp một môi trường **học trực tuyến** sinh động, nhiều **tiện ích thông minh**, nội dung bài giảng được biên soạn công phu và giảng dạy bởi những **giáo viên nhiều năm kinh nghiệm, giỏi về kiến thức chuyên môn lẫn kỹ năng sư phạm** đến từ các trường Đại học và các trường chuyên danh tiếng.

I. Luyện Thi Online

Học mọi lúc, mọi nơi, mọi thiết bị – Tiết kiệm 90%

- **Luyện thi ĐH, THPT QG:** Đội ngũ **GV Giỏi, Kinh nghiệm** từ các Trường ĐH và THPT danh tiếng xây dựng các khóa **luyện thi THPTQG** các môn: Toán, Ngữ Văn, Tiếng Anh, Vật Lý, Hóa Học và Sinh Học.
- **Luyện thi vào lớp 10 chuyên Toán:** Ôn thi **HSG lớp 9** và **luyện thi vào lớp 10 chuyên Toán** các trường **PTNK, Chuyên HCM (LHP-TĐN-NTH-GĐ), Chuyên Phan Bội Châu Nghệ An** và các trường Chuyên khác cùng **TS. Trần Nam Dũng, TS. Phạm Sỹ Nam, TS. Trịnh Thanh Đèo và Thầy Nguyễn Đức Tấn**.

II. Khoá Học Nâng Cao và HSG

Học Toán Online cùng Chuyên Gia

- **Toán Nâng Cao THCS:** Cung cấp chương trình Toán Nâng Cao, Toán Chuyên dành cho các em HS THCS lớp 6, 7, 8, 9 yêu thích môn Toán phát triển tư duy, nâng cao thành tích học tập ở trường và đạt điểm tốt ở các kỳ thi HSG.
- **Bồi dưỡng HSG Toán:** Bồi dưỡng 5 phân môn **Đại Số, Số Học, Giải Tích, Hình Học và Tổ Hợp** dành cho học sinh các khối lớp 10, 11, 12. Đội ngũ Giảng Viên giàu kinh nghiệm: **TS. Lê Bá Khánh Trình, TS. Trần Nam Dũng, TS. Phạm Sỹ Nam, TS. Lưu Bá Thắng, Thầy Lê Phúc Lữ, Thầy Võ Quốc Bá Cẩn** cùng đội HLV đạt thành tích cao HSG Quốc Gia.

III. Kênh học tập miễn phí

*HOC247 NET cộng đồng học tập miễn phí
HOC247 TV kênh Video bài giảng miễn phí*

- **HOC247 NET:** Website học miễn phí các bài học theo **chương trình SGK** từ lớp 1 đến lớp 12 tất cả các môn học với nội dung bài giảng chi tiết, sửa bài tập SGK, luyện tập trắc nghiệm miễn phí, kho tư liệu tham khảo phong phú và cộng đồng hỏi đáp sôi động nhất.
- **HOC247 TV:** Kênh **Youtube** cung cấp các Video bài giảng, chuyên đề, ôn tập, sửa bài tập, sửa đề thi miễn phí từ lớp 1 đến lớp 12 tất cả các môn Toán- Lý - Hoá, Sinh- Sử - Địa, Ngữ Văn, Tin Học và Tiếng Anh.