

Bài 7: liên kết gen, hoán vị gen, lập bản đồ gen sinh vật nhân thật

I. Liên kết gen khác phân li độc lập như thế nào?

Quy luật phân li độc lập:

alen trong một locut phân li _____

hai cặp alen ở hai locut khác nhau => _____ nhau => tạo những tổ hợp giao tử mới.

Cơ sở tế bào: hai locut khác nhau => nằm trên hai NST khác nhau, trong giảm phân _____ => các cặp NST khác nhau => phân li độc lập nhau => các alen trên hai locut cũng _____.

Liên kết gen :

-Số lượng gen _____ số lượng NST=> nhiều gen _____ = nhóm liên kết.

-Các gen trong cùng nhóm liên kết => _____ => di chuyển _____ trong giảm phân, đến cùng 1 đích (giao tử).

Thí nghiệm đầu tiên phát hiện liên kết gen:

-Nghiên cứu cây đậu ngọt của William Bateson (1905):

-Lai hoa tím, hạt phấn dài x hoa đỏ, hạt phấn ngắn.

-F1: 100% hoa tím, hạt phấn dài.

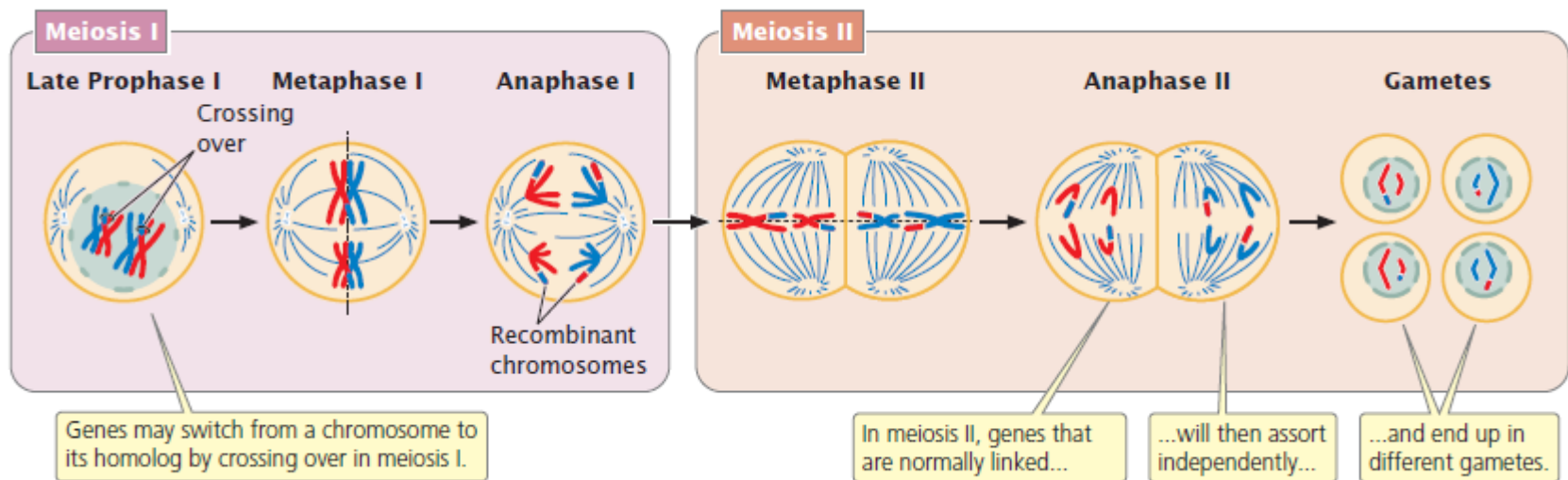
-F2: 284 tím dài: 21 tím ngắn: 21 đỏ, dài: 55 đỏ, tròn. => kết quả khác 9:3:3:1.

-Tác giả không giải thích được kết quả, nhưng đưa ra rằng hai tính trạng không phân li độc lập.

Định nghĩa liên kết gen và hoán vị gen

- Gen nằm gần nhau trong cùng NST _____ nhau => thường xuyên

- Gen nằm xa nhau trên cùng NST => vào kỳ đầu I có _____ >
gây tổ hợp gen mới => hoán vị gen



7.3 Crossing over takes place in meiosis and is responsible for recombination

Mô tả cơ chế trao đổi chéo diễn ra trong giảm phân?

(a) No crossing over



(b) Crossing over



Nếu không trao đổi chéo số loại giao tử là bao nhiêu?

Nếu có trao đổi chéo, số loại giao tử như thế nào?

Trong cơ thể có ----- tế bào sinh dục:

đa số tế bào khi giảm phân => có hiện tượng -----

một số ít tế bào khi giảm phân ----- = >

giữa hai trong 4 chromatit (2 chromatit không chị em) trong cùng cặp
tương đồng => tạo 4 loại giao tử.

=> Số giao tử hoán vị = $\frac{1}{2}$ số tế bào sinh dục có hoán vị $\leq 50\%$

Một cơ thể có KG AB/ab; xét 1000 tế bào sinh dục tham gia giảm phân tạo giao tử, trong đó có 100 tế bào có sự trao đổi chéo, xác định tần số hoán vị và số lượng từng loại giao tử tạo ra từ cá thể trên.

Tính tần số hoán vị

Tần số hoán vị = số cá thể con _____ /
tổng số con x 100%.

Trong phép lai phân tích, số cá thể có tái tổ hợp thường
chiếm tỷ lệ -----.

ví dụ: tìm tần số hoán vị khi kết quả lai phân tích
là 3:3:2:2.

Đặc trưng cho lực liên kết và khoảng cách gen:-----

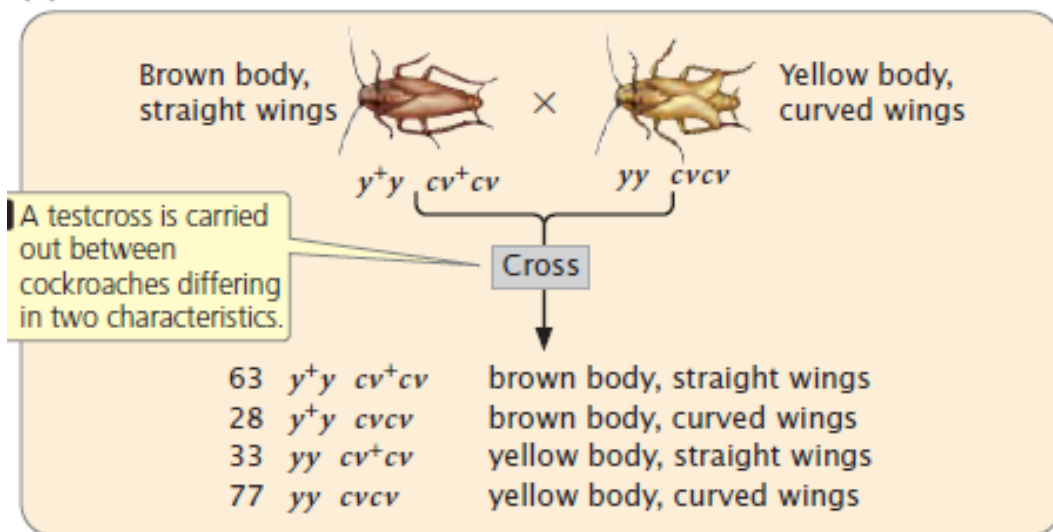
$f <=$ -----

$f = \frac{1}{2}$ phần trăm số tế bào có hoán vị gen.

Xác định giá trị chi – bình phương của các sự kiện độc lập

Xác định phép lai tuân theo phân li độc lập hay liên kết gen không hoàn toàn

(a)



(b) Contingency table

2 To test for independent assortment of alleles encoding the two traits, a table is constructed...

Segregation of y^+ and y

3 ...with genotypes for one locus along the top...

Segregation of cv^+ and cv

4 ...and genotypes for the other locus along the left side.

	y^+y	yy	Row totals
cv^+cv	63	33	96
$cv\ cv$	28	77	105
Column totals	91	110	201
Grand total			

5 Numbers of each genotype are placed in the table cells, and the row totals, column totals, and grand total are computed.

(c)

Genotype	Number observed	Number expected ($\frac{\text{row total} \times \text{column total}}{\text{grand total}}$)
$y^+y\ cv^+cv$	63	$\frac{96 \times 91}{201} = 43.46$
$y^+y\ cvcv$	28	$\frac{105 \times 91}{201} = 47.54$
$yy\ cv^+cv$	33	$\frac{96 \times 110}{201} = 52.46$
$yy\ cvcv$	77	$\frac{105 \times 110}{201} = 57.46$

6 The expected numbers of progeny, assuming independent assortment, are calculated.

(d)

$$\begin{aligned}\chi^2 &= \sum \frac{(\text{observed} - \text{expected})^2}{\text{expected}} \\ &= \frac{(63 - 43.46)^2}{43.46} + \frac{(28 - 47.54)^2}{47.54} + \frac{(33 - 52.54)^2}{52.54} + \frac{(77 - 57.46)^2}{57.46} \\ &= 8.79 + 8.03 + 7.27 + 6.64 \\ &= 30.73\end{aligned}$$

7 A chi-square value is calculated.

(e)

$$\begin{aligned}df &= (\text{number of rows} - 1) \times (\text{number of columns} - 1) \\ df &= (2 - 1) \times (2 - 1) = 1 \times 1 = 1 \\ P &< 0.005\end{aligned}$$

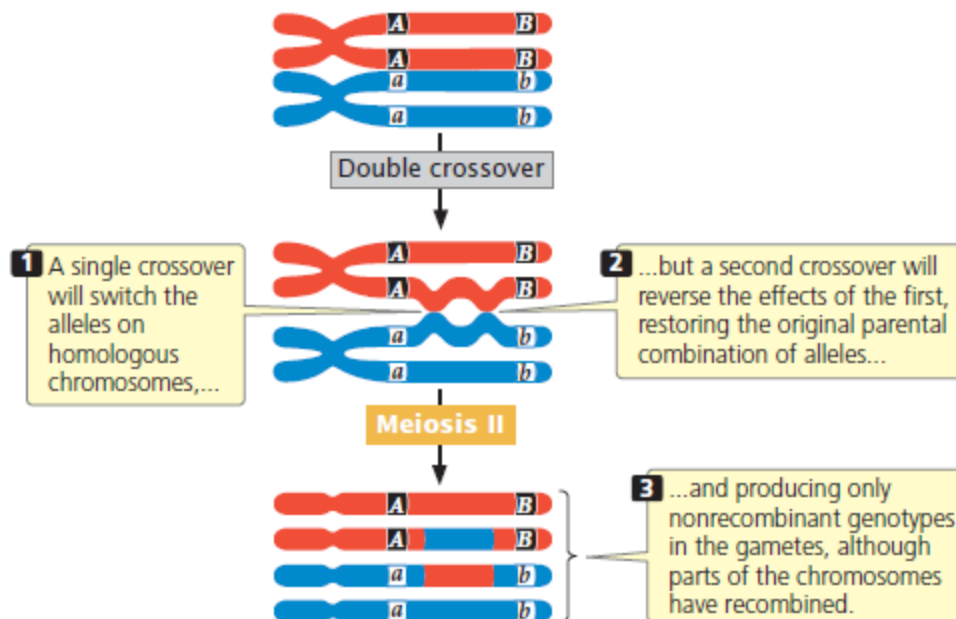
8 The probability is less than 0.005, indicating that the *difference* between numbers of observed and expected progeny is probably not due to chance.

Conclusion: The genes for body color and type of wing are not assorting independently and must be linked.

Kết quả của phép lai phân tích như sau: 303: 289: 102: 89 cá thể. Các gen đang phân li độc lập hay đang liên kết với nhau.

Lập bản đồ gen với tần số tái tổ hợp

- Khoảng cách -----giữa hai gen => liên quan -----: khoảng cách gen càng xa => khả năng trao đổi chéo -----.
- Từ tần số hoán vị => xác định -----=> lập -----: đơn vị = 1cM = 1%.
- Khoảng cách gen được tính bằng số cặp Nu => -----.
- Hai gen -----=> khoảng cách giữa hai gen càng -----do có hiện tượng -----xảy ra.



Lập bản đồ di truyền bằng lai phân tích hai điểm

Lai P. thuần khác nhau -----tương phản

Thu F1-----=> xác định tần số hoán vị của -----

-

Nếu $f=50\%$: xem như phân li độc lập or khác nhóm liên kết, nếu $f<50\%$ cùng nhóm liên kết

Gene loci in testcross	Recombination frequency (%)
<i>a</i> and <i>b</i>	50
<i>a</i> and <i>c</i>	50
<i>a</i> and <i>d</i>	50
<i>b</i> and <i>c</i>	20
<i>b</i> and <i>d</i>	10
<i>c</i> and <i>d</i>	28

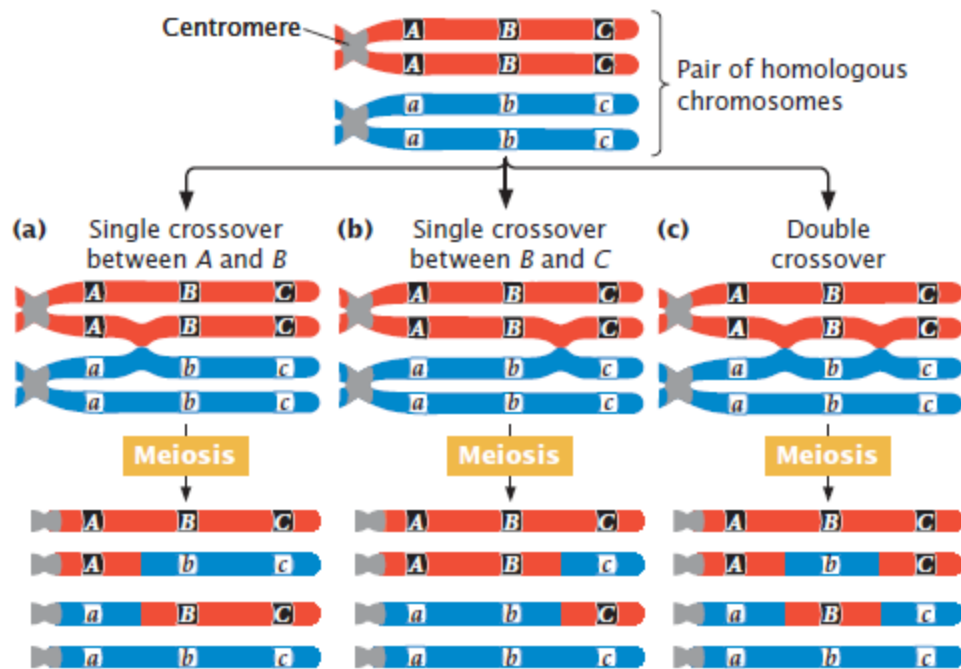
Lập bản đồ bằng lai phân tích 3 điểm

Lai phân tích hai điểm: tốn -----do làm nhiều phép lai

Không xác định được -----=> kết quả -----

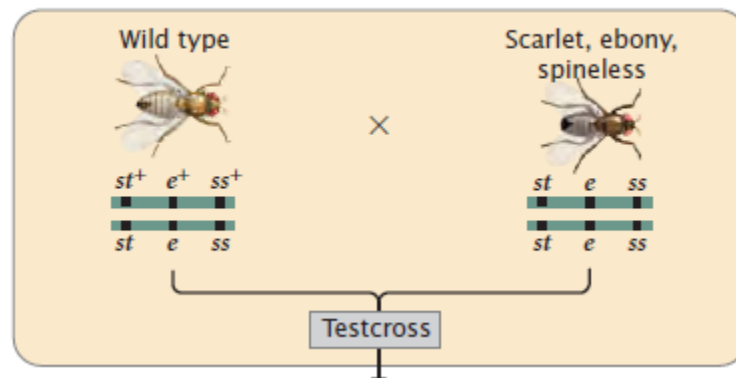
=> Lai phân tích 3 điểm: P thuần chủng khác nhau -----tương phản

=> thu F1, lai phân tích F1 => con sẽ hình thành -----.



Conclusion: Recombinant chromosomes resulting from the double crossover have only the middle gene altered.

Ví dụ: phép lai:



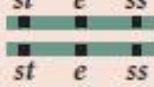
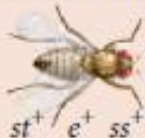


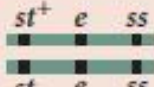

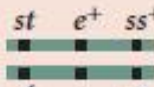



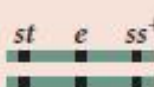

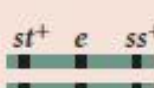

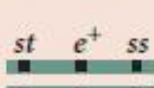

Xác định thứ tự sắp xếp gen





-Dựa vào tỷ lệ cao nhất => -----





-Dựa vào tỷ lệ nhỏ nhất -----

=> xác định gen đã trao đổi =>
tìm gen nằm giữa.

Xác định vị trí hoán vị giữa gen

Progeny genotype	Progeny phenotype	Progeny number
$st^+ \quad e^+ \quad ss^+$ 	 $st^+ \quad e^+ \quad ss^+$ Wild type	283
$st \quad e \quad ss$ 	 $st \quad e \quad ss$ All mutant	278
$st^+ \quad e \quad ss$ 	 $st^+ \quad e \quad ss$ Ebony, spineless	50
$st \quad e^+ \quad ss^+$ 	 $st \quad e^+ \quad ss^+$ Scarlet	52
$st^+ \quad e^+ \quad ss$ 	 $st^+ \quad e^+ \quad ss$ Spineless	5
$st \quad e \quad ss^+$ 	 $st \quad e \quad ss^+$ Scarlet, ebony	3
$st^+ \quad e \quad ss^+$ 	 $st^+ \quad e \quad ss^+$ Ebony	43
$st \quad e^+ \quad ss$ 	 $st \quad e^+ \quad ss$ Scarlet, spineless	41
Total 755		

Progeny genotype	Progeny phenotype	Progeny number
$st^+ ss^+ e^+$ $st ss e$	 Wild type	283
$st ss e$ $st ss e$	 Scarlet, ebony, spineless	278
This symbol indicates the position of a crossover.		
$st^+ / ss e$ $st ss e$	 Spineless, ebony	50
$st / ss^+ e^+$ $st ss e$	 Scarlet	52
Nonrecombinants are produced most frequently.		

$st^+ ss^+ / e$ $st ss e$	 Ebony	43
$st ss / e^+$ $st ss e$	 Scarlet, spineless	41
Double-crossover recombinants are produced least frequently.		
$st^+ / ss / e^+$ $st ss e$	 Spineless	5
$st / ss^+ / e$ $st ss e$	 Scarlet, ebony	3
Total 755		

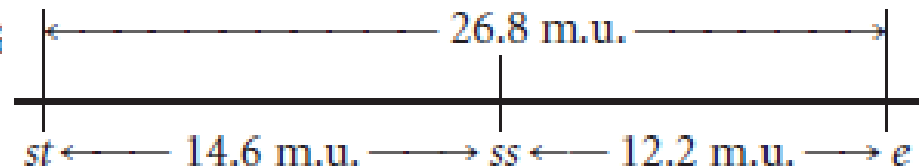
Xây dựng tần số hoán vị gen

st – ss recombination frequency =

$$\frac{(50 + 52 + 5 + 3)}{755} \times 100\%$$

ss – e recombination frequency =

$$\frac{(43 + 41 + 5 + 3)}{755} \times 100\% = 12.2\%$$



Xác định hệ số nhiễu và hệ số trùng hợp

Tần số trao đổi chéo kép. 0.146×0.122

Số cá thể trao đổi chéo kép theo lý thuyết $0.0178 \times 755 = 13.4$.

Hệ số trùng hợp =

$$\text{coefficient of coincidence} = \frac{\text{number of observed double crossovers}}{\text{number of expected double crossovers}}$$

$$\text{coefficient of coincidence} = \frac{5 + 3}{0.146 \times 0.122 \times 755} = \frac{8}{13.4} = 0.6$$

Hệ số nhiễu = $1 - \text{hệ số trùng hợp} = 0.4$

Ví dụ: cho kết quả phép lai phân tích 3 tính trạng, hãy vẽ bản đồ di truyền, xác định hệ số trùng hợp và hệ số nhiễu

<i>ch</i>	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i>	105
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i> ⁺	750
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i>	<i>cn</i>	40
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i>	4
<i>ch</i>	<i>b</i>	<i>cn</i>	753
<i>ch</i>	<i>b</i> ⁺	<i>cn</i> ⁺	41
<i>ch</i> ⁺	<i>b</i>	<i>cn</i> ⁺	102
<i>ch</i>	<i>b</i>	<i>cn</i> ⁺	5
Total			1800

Một số phương pháp lập bản đồ vật lý.

1. Lập bản đồ dựa trên đột biến mất đoạn

-Nguyên tắc

-Xác định vị trí của gen trên NST, qua -----, xác định hiện diện or biến mất của một số band trên NST => xác định -----đã xảy ra.

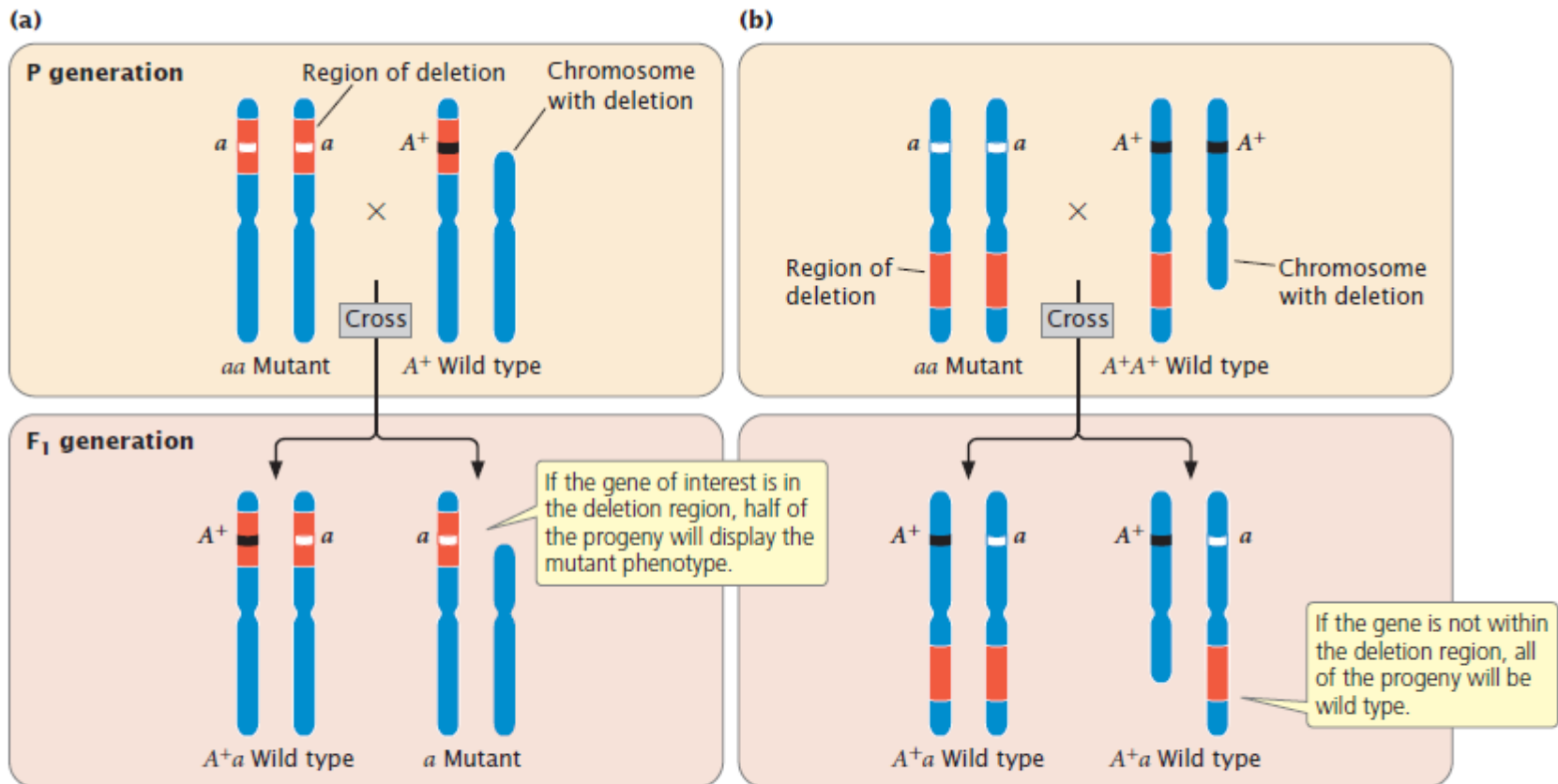
-Tìm mối liên hệ giữa -----, -----bị đột biến
=> xác định vị trí của gen.

-Phương pháp:

-Lai cá thể đồng hợp cho đột biến lặn x thể -----(1 NST bình thường + 1 NST mất đoạn)

-Gen nằm trong -----: kết quả $\frac{1}{2}$ KH bình thường: $\frac{1}{2}$ KH đột biến

-Gen nằm -----: 100% KH bình thường.

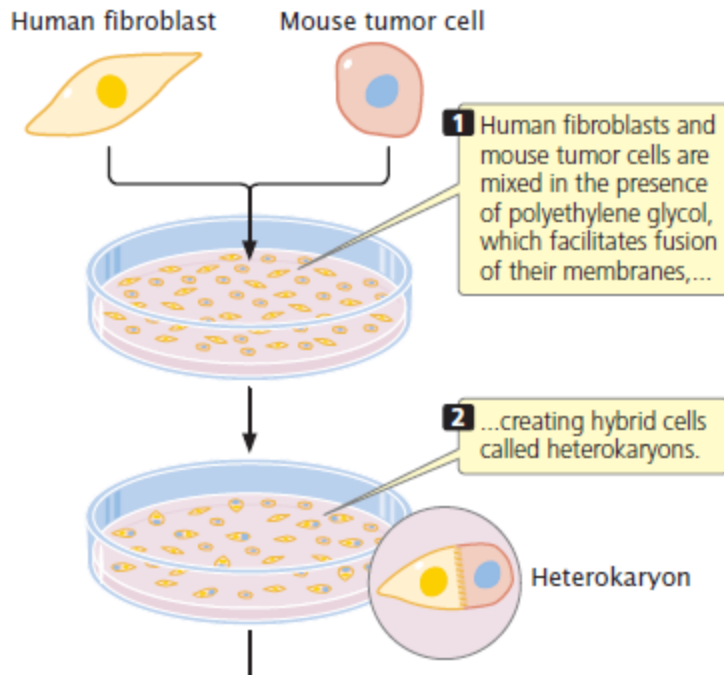


7.20 Deletion mapping can be used to determine the chromosomal location of a gene.

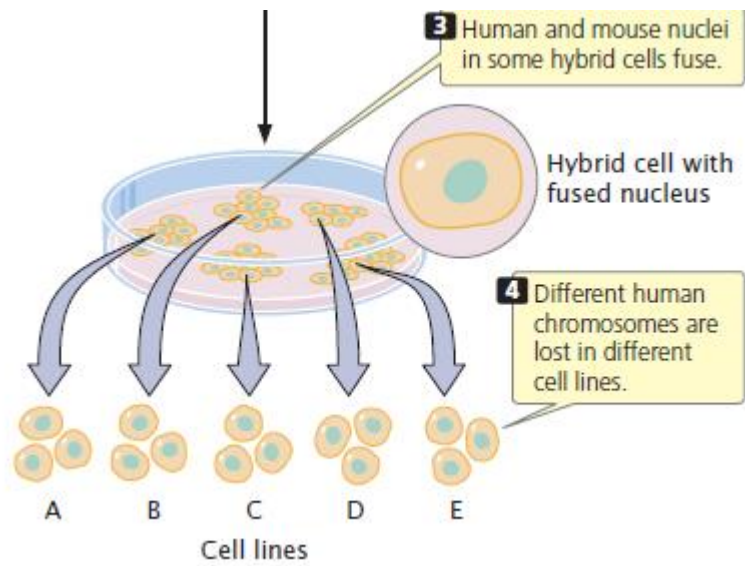
An individual homozygous for a recessive mutation in the gene of interest (aa) is crossed with an individual heterozygous for a deletion.

Lai tế bào soma

- Cũng dùng để xác định -----trên NST
- Nuôi cấy những -----=> phân chia liên tục => hình thành dòng tế bào.
- Nuôi chung -----khác nhau => dùng keo polyethylen glycol và các nhân tố khác => phức hợp -----=> hình thành -----=> mang hai nhân gọi là heterokaryon.

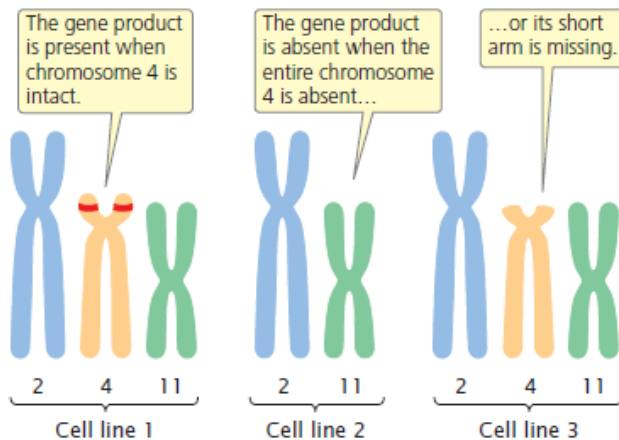


Hai nhân phức hợp => chứa NST -----
=> nhưng có sự -----của một
số NST => khi tế bào -----.
ví dụ: tế bào lai người và chuột => NST -
-----và -----giữa
các tế bào
Dùng các dòng -----=> mang NST
người -----=> đo sản phẩm của gen
trên -----.
Dựa vào mối quan hệ : sản phẩm -----
trong tế bào => xác định -----nào.



		Human chromosomes present																						
Cell line	Gene product present	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	X
A	+		+		+			+	+															
B	+	+	+		+				+	+	+	+	+	+										
C	−															+		+		+			+	
D	+		+		+		+	+	+															
E	−												+								+			
F	+				+															+	+			

Trong một số trường hợp, lai tế bào soma cũng xác định gen nằm ở vùng nào trên NST.



Conclusion: If the gene product is present in a cell line with an intact chromosome but missing from a line with a chromosome deletion, the gene for that product must be located in the deleted region.

Cell line	Human haptoglobin	Human chromosomes						
		1	2	3	14	15	16	21
A	-	+	-	+	-	+	-	-
B	+	+	-	+	-	-	+	-
C	+	+	-	-	-	+	+	-
D	-	+	+	-	-	+	-	-

Một số câu hỏi

1. In guinea pigs, white coat (w) is recessive to black coat (W) and wavy hair (v) is recessive to straight hair (V). A breeder crosses a guinea pig that is homozygous for white coat and wavy hair with a guinea pig that is black with straight hair. The F_1 are then crossed with guinea pigs having white coats and wavy hair in a series of testcrosses. The following progeny are produced from these testcrosses:

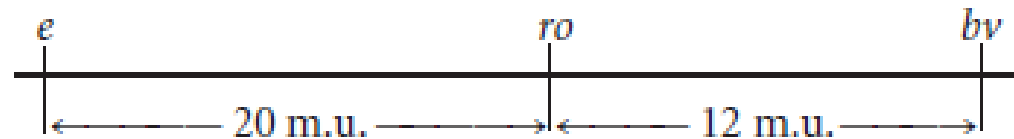
black, straight	30
black, wavy	10
white, straight	12
white, wavy	<u>31</u>
Total	83

- Are the genes that determine coat color and hair type assorting independently? Carry out chi-square tests to test your hypothesis.
- If the genes are not assorting independently, what is the recombination frequency between them?

Câu: lập bản đồ di truyền biết những thôn tin sau

Loci	Recombination frequency (%)	Loci	Recombination frequency (%)
<i>a</i> and <i>b</i>	10	<i>c</i> and <i>d</i>	50
<i>a</i> and <i>c</i>	50	<i>c</i> and <i>e</i>	8
<i>a</i> and <i>d</i>	14	<i>c</i> and <i>f</i>	50
<i>a</i> and <i>e</i>	50	<i>c</i> and <i>g</i>	12
<i>a</i> and <i>f</i>	50	<i>d</i> and <i>e</i>	50
<i>a</i> and <i>g</i>	50	<i>d</i> and <i>f</i>	50
<i>b</i> and <i>c</i>	50	<i>d</i> and <i>g</i>	50
<i>b</i> and <i>d</i>	4	<i>e</i> and <i>f</i>	50
<i>b</i> and <i>e</i>	50	<i>e</i> and <i>g</i>	18
<i>b</i> and <i>f</i>	50	<i>f</i> and <i>g</i>	50
<i>b</i> and <i>g</i>	50		

Câu: cho bản đồ di truyền sau, nếu đem lai phân tích con F1 dị hợp 3 cặp gen trên => thu được 1800 con, hãy xác định số lượng của từng KH, biết hệ số nhiễu = 0,4



Câu: nghiên cứu 6 đột biến mất đoạn NST, và vị trí của các gen đột biến lặn a,b,c,d,e,f,g được xác định trên những vùng NST bị mất. Nhưng sự sắp xếp thứ tự NST thì chưa được biết. Lai đồng hợp lặn gen đột biến x đồng hợp đột biến mất đoạn => KH thu được m: đột biến, + KH bình thường. Dựa trên số liệu này, hãy xác định thứ tự sắp xếp gen

Chromosome

- Deletion 1
- Deletion 2
- Deletion 3
- Deletion 4
- Deletion 5
- Deletion 6

Mutations

Deletion	<i>a</i>	<i>b</i>	<i>c</i>	<i>d</i>	<i>e</i>	<i>f</i>	<i>g</i>
1	+	m	m	m	+	+	+
2	+	+	m	m	+	+	+
3	+	+	+	m	m	+	+
4	m	+	+	m	m	+	+
5	m	+	+	+	+	m	m
6	m	+	+	m	m	m	+

Câu: ở loài ốc sên: A vỏ không sọc > a vỏ sọc; B nâu > b vàng, lai ốc vàng, vỏ sọc x ốc nâu, vỏ không sọc => thụ F1, lai phân tích ốc F1.

- Nếu liên kết gen hoàn toàn => viết KH và KG của con phép lai phân tích
- Nếu phân li độc lập => kết quả như thế nào?
- Nếu có hoán vị với tần số 20% => kết quả là gì?

Câu: cho kết quả phép lai phân tích sau, hãy xác định giá trị chi bình phương các sự kiện độc lập để xác định quy luật di truyền của tính trạng.

	Progeny of		vg^+	sps^+	
	Plant A	Plant B			
$Dd Pp$	122	2	vg	sps	230
$Dd pp$	6	82	vg	sps^+	224
$dd Pp$	4	82	vg^+	sps	97
$dd pp$	124	4	Total		<u>99</u>
					650

Câu: phép lai sau, hai gen cùng nằm trên NST X, cá thể nào là tái tổ hợp, cá thể nào không? Tính tần số tái tổ hợp trong phép lai, có KG nào bị mất trong phép lai không? Nếu có đó là kiểu nào, tại sao.

$$\text{♀} \frac{es^+}{es} \frac{St}{St^+} \times \frac{es}{Y} \frac{St^+}{Y} \text{♂}$$



$$\frac{es^+}{es} \frac{St}{St^+} \quad 1630$$

$$\frac{es}{es} \frac{St^+}{St^+} \quad 1665$$

$$\frac{es}{es} \frac{St}{St^+} \quad 935$$

$$\frac{es^+}{es} \frac{St^+}{St^+} \quad 1005$$

$$\frac{es}{Y} \frac{St^+}{Y} \quad 1661$$

$$\frac{es^+}{Y} \frac{St^+}{Y} \quad 1024$$

Biết St : quy định tính sọc vằn nhưng cũng là alen gây chết ở dạng đồng hợp ở cái và xuất hiện ở giới đực

Câu: ở ruồi giấm, gen e và ro cùng nằm trên NST số 7 cách nhau 20cM, gen f nằm trên NST X không alen trên Y. Nếu cho con cái có KG sau lai phân tích với ruồi đực đồng lặn => hãy xác định tỷ lệ KG và tỷ lệ KH của phép lai

$$\begin{array}{l} \text{a.} \quad \frac{e^+ \quad ro^+}{e \quad ro} \quad \frac{f^+}{f} \\ \text{b.} \quad \frac{e^+ \quad ro}{e \quad ro^+} \quad \frac{f^+}{f} \end{array}$$

Câu: gen 1 có 8 alen, gen 2 có 5 alen, gen 3 có 6 alen cùng nằm trên NST

- Xác định số KG nếu đó là NST thường
- Nếu đó là NST X không alen trên Y
- Nếu nằm trên vùng tương đồng X,Y