

# Bài 6: phân tích phả hệ, ứng dụng

## I. Hội chứng Hutchinson – giford là gì



Trẻ 6 tuổi – có đặc điểm của người 80 tuổi: hội chứng hutchinson ( HGPS):

mới sinh khỏe mạnh, sau 2 tuổi biểu hiện già hóa : ngừng sinh trưởng, rụng tóc, da nhăn, tim => thường chết trước tuổi 13.

được phát hiện do đột biến gen trội nằm trên NST thường quy định

gen đột biến LAMIN A – nằm trên NST số 1=> tạo ra protein lamin A ngắn hơn và biến đổi cấu trúc so với bình thường => phá hủy màng nhân => ảnh hưởng đến tuổi thọ










cấu trúc màng nhân : có thể liên quan đến tuổi thọ

## II. Những điểm khác biệt về nghiên cứu di truyền người so với sinh vật khác là gì?







- Biết nhiều về hình thái, sinh lý, sinh hóa ở người. Người có thói quen ghi chép gia phả.
- Biết rõ cơ chế gây ra một số bệnh di truyền ở người.
- Khó khăn: không thể điều khiển kết hôn, gây đột biến
  - Thời gian một thế hệ dài ( khoảng 20 năm)
  - Kích thước gia đình nhỏ => không thể quan sát tỷ lệ mong muốn
- Phát triển nhiều kỹ thuật nghiên cứu di truyền

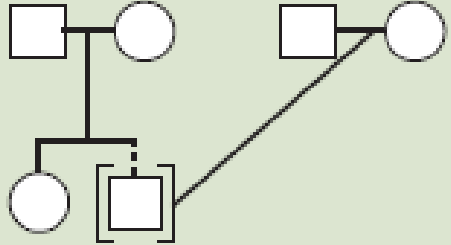
# III. Nghiên cứu phả hệ

## 1. Những ký hiệu trong sơ đồ phả hệ trình bày những kí hiệu trên?.

Asymptomatic carrier (unaffected at this time but may later exhibit trait)			
Multiple persons (5)			
Deceased person			

+

Proband (first affected family member coming to attention of geneticist)			
Family history of person unknown			

Adoption (brackets enclose adopted persons; dashed line denotes adoptive parents; solid line denotes biological parent)	
---	---

## 2. Phân tích phả hệ

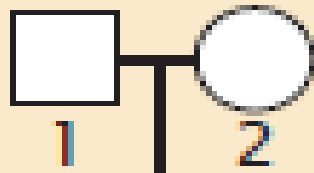
### a. Tính trạng lặn nằm trên NST thường

a. Tính trạng lặn nằm trên NST thường có những điểm đặc biệt nào? đặc điểm nào quan trọng nhất?

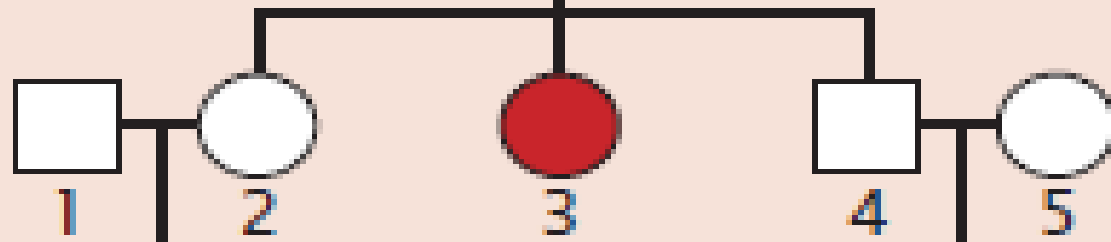
- + Tỷ lệ cân bằng ở hai giới ( trừ khi độ thấm khác nhau giữa hai giới)
- + Chỉ xuất hiện khi nhận hai alen từ P, mỗi alen từ bố or mẹ
- + Nếu là tính trạng hiếm: P thường dị hợp, không bệnh, người ngoài phả hệ thường là đồng hợp => thường không sinh con bệnh
- + bệnh thường xuất hiện khi người trong cùng phả hệ kết hôn.
- + Biểu hiện không liên tục qua các thế hệ, hiếm khi hai P bệnh => tất cả các con bệnh.

Aut  
usu  
mal

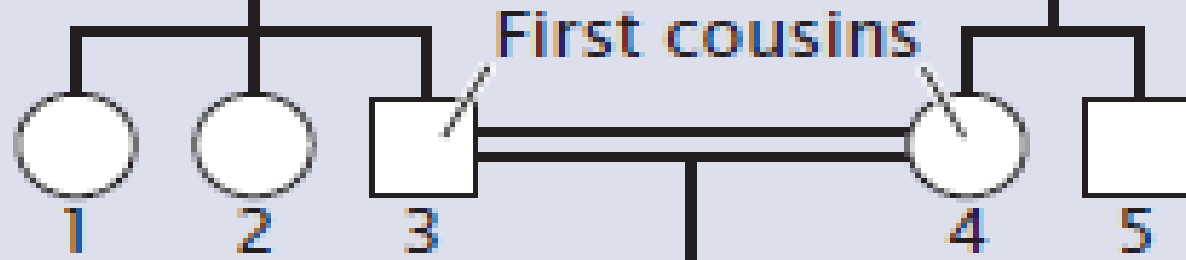
I



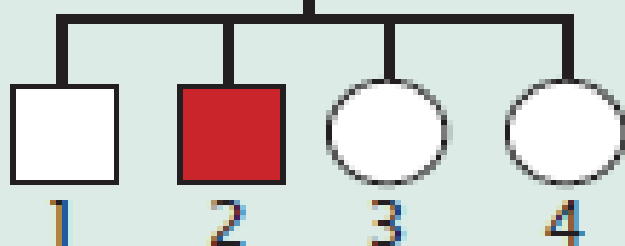
II



III



IV



A  
tr  
a  
o

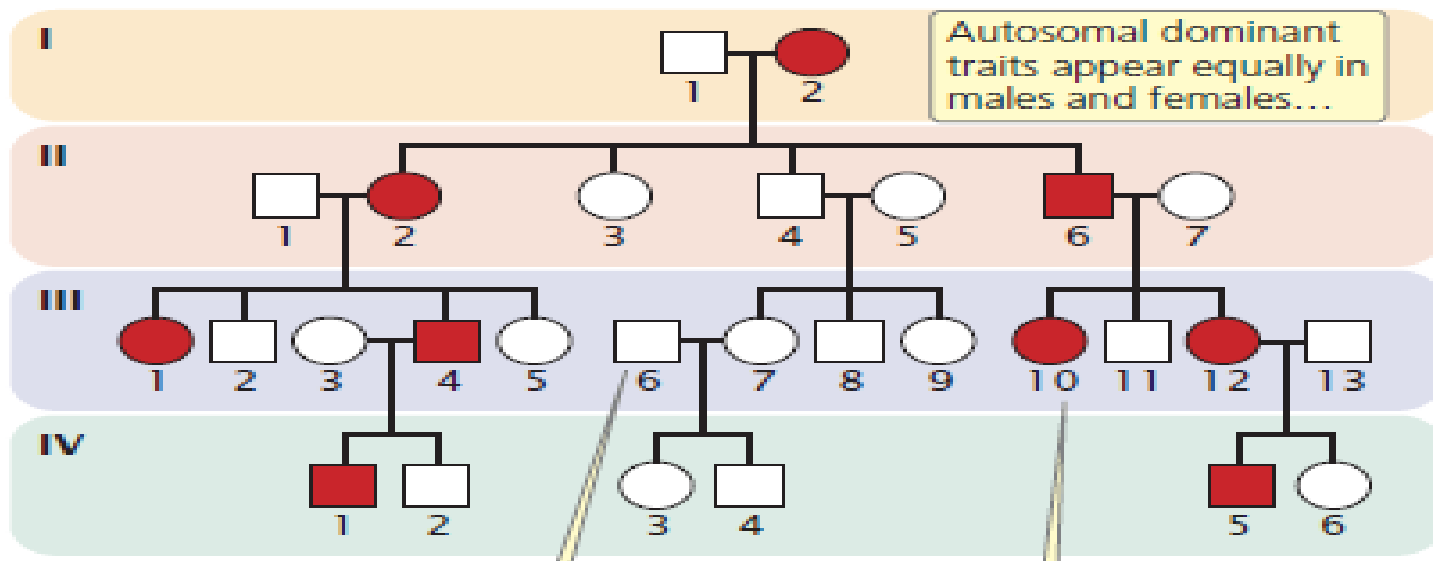
Ví dụ: bệnh Tay- sach: khỏe lúc mới sinh => 6 tháng tuổi thì yếu ớt, mù, điếc => chết sau 2,3 tuổi.

nguyên nhân: tích lũy lipid Gm2 ganglioside trong não => (bình thường lipid này bị bẻ gãy bởi enzym hexosaminidase), trẻ bệnh thiếu enzym. => nồng độ cao thường ảnh hưởng tế bào thần kinh.

người dị hợp, có 1 alen bình thường nhưng vẫn tạo đủ enzym cho KH giống người bình thường.

## **b. Tính trạng trội nằm trên NST thường**

-Ví dụ bệnh hypercholesterolemia do đột biến gen quy định enzym gì



Xuất hiện cân bằng ở hai giới, cả hai giới có khả năng chuyển gen cho đời con

-Xuất hiện liên tục qua các thế hệ

-Ngoại trừ: tính thối bị giảm, or đột biến mới.

-Nếu là tính trạng hiếm => hầu hết người bệnh là dị hợp tử

-Người không bị bệnh => tất cả con cháu bình thường

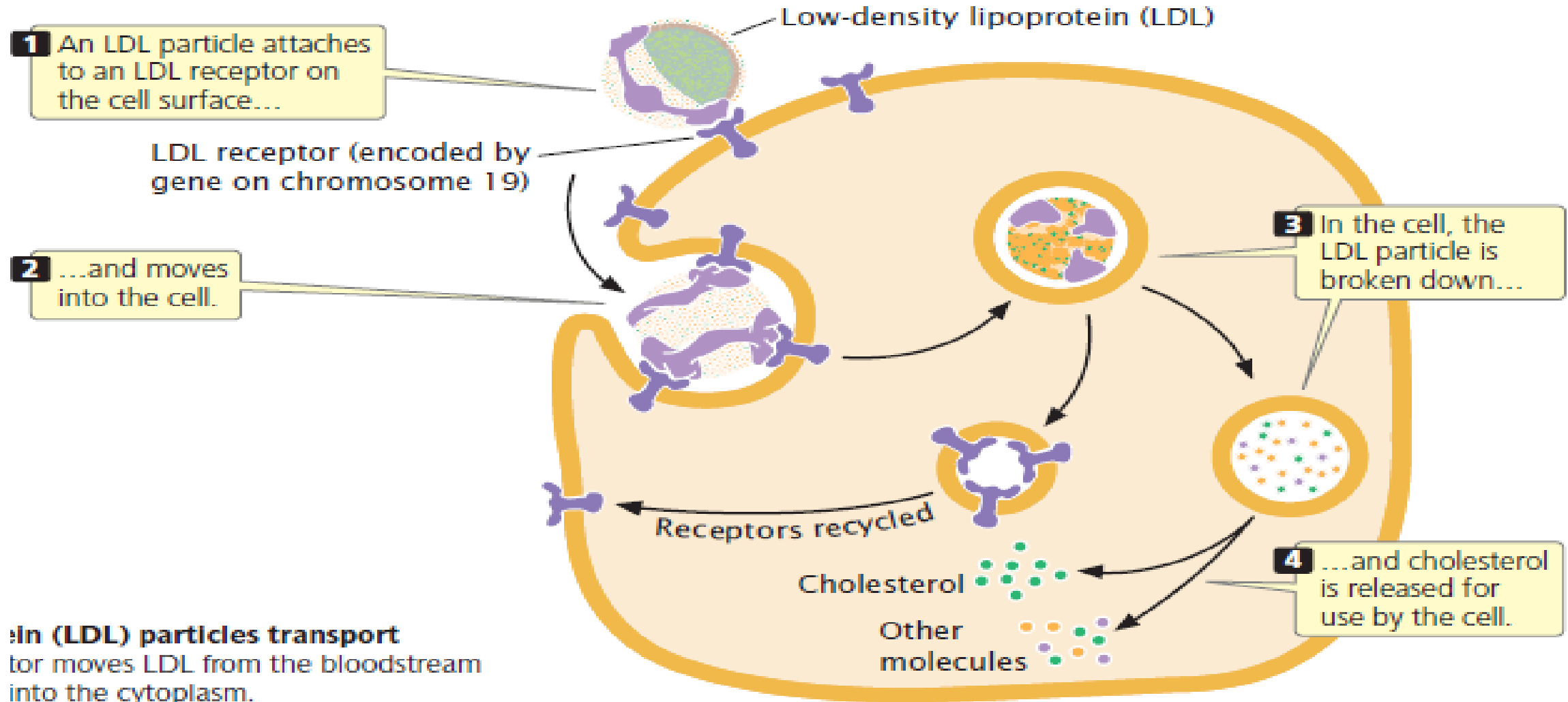


**-Ví dụ bệnh hypercholesterolemia do đột biến gen quy định enzym gì?, người dị hợp có bình thường hay bệnh.**

-Bình thường low density lipoprotein (LDL) => được gắn vào thụ thể => vận chuyển qua màng vào tế bào chất, được bẻ gãy => hữu dụng cho tế bào

-Người bệnh: thiếu gen – mã hóa chất nhận LDL – gen trội ( thể dị hợp cũng thiếu chất nhận) => tăng lượng LDL trong máu => tác động lên động mạch vành, bệnh tim.

-Người đồng hợp trội- hiếm gặp => thường bị tim khi 2 tuổi, chết trước tuổi 20



# Tính trạng lặn nằm trên NST X

Xuất hiện ở nam nhiều hơn Nữ - nam chỉ cần 1 alen lặn biểu hiện

Nam bệnh – thường được sinh ra từ mẹ dị hợp tử mang gen bệnh

Biểu hiện không liên tục ( mẹ - mang gen => trai bệnh => gái mang gen bệnh

Không truyền bệnh từ cha sang con trai, mẹ bị bệnh => tất cả con trai đều bị bệnh

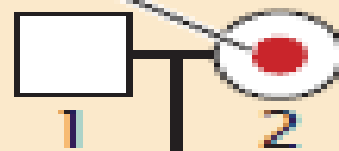
Ví dụ: hemophilia A: gen đột biến => không tạo protein VIII- tham gia vào quá trình đông máu,

gen đột biến- trên cánh dài NST X,

khi bị thương máu chảy liên tục => thường bị khớp, gãy xương.

I

Unaffected  
female carrier



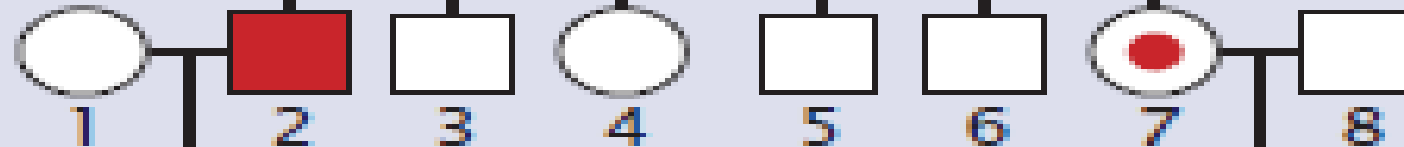
An affected male does not  
pass the trait to his sons...

II



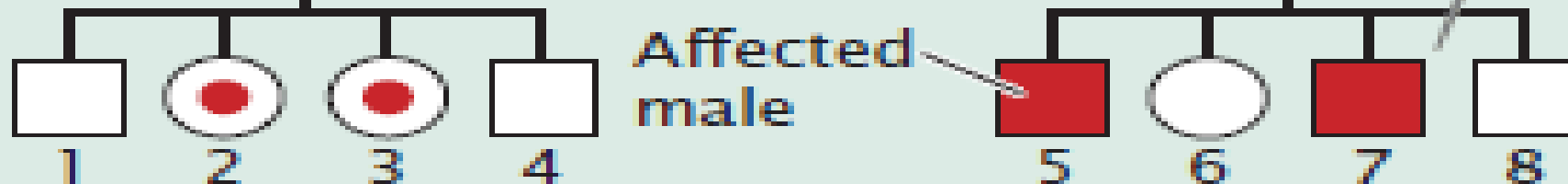
...but can pass the  
allele to a daughter,  
who is unaffected...

III



...and passes it  
to sons who are.

IV



Affected  
male

X-linked recessive traits appear  
more frequently in males.

# Tính trạng trội nằm trên NST X:

- Biểu hiện ở người nữ nhiều hơn nam
- Bệnh biểu hiện liên tục qua các thế hệ ( trừ khi đột biến mới or độ thẩm giảm)
- Cha bệnh => tất cả con gái bệnh, con trai không bệnh ( khác với gen trội NST thường- con trai di truyền bệnh từ cha)
- Mẹ bệnh=> truyền  $\frac{1}{2}$  con trai bệnh,  $\frac{1}{2}$  con gái bệnh
- Ví dụ bệnh **hypophosphatemia**
  - Bệnh còi xương, dễ gãy xương, đau khớp, chân vòng kiềng, tăng trưởng chậm => không chữa được bằng vitamin D
  - Nguyên nhân: không thể vận chuyển phosphate trong tế bào thận => tăng một lượng urine => phosphate thấp trong máu, giảm lượng khoáng trong máu.

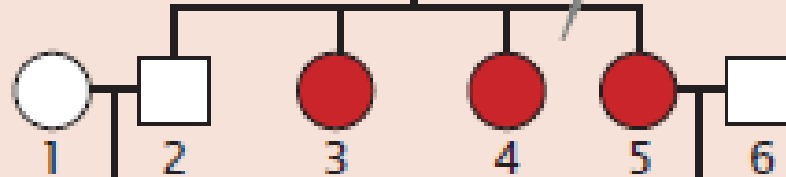
X-linked dominant traits  
do not skip generations.

Affected males pass  
the trait on to all their  
daughters and none  
of their sons.

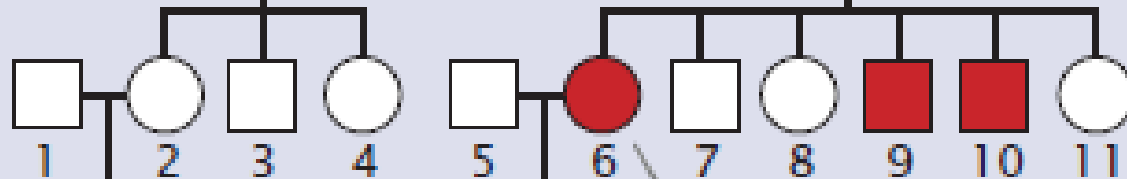
I



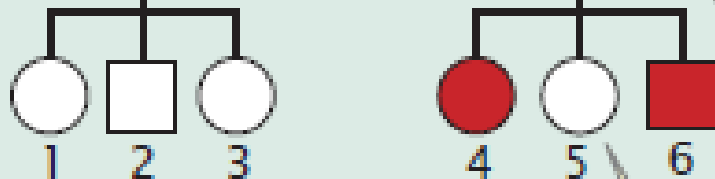
II



III

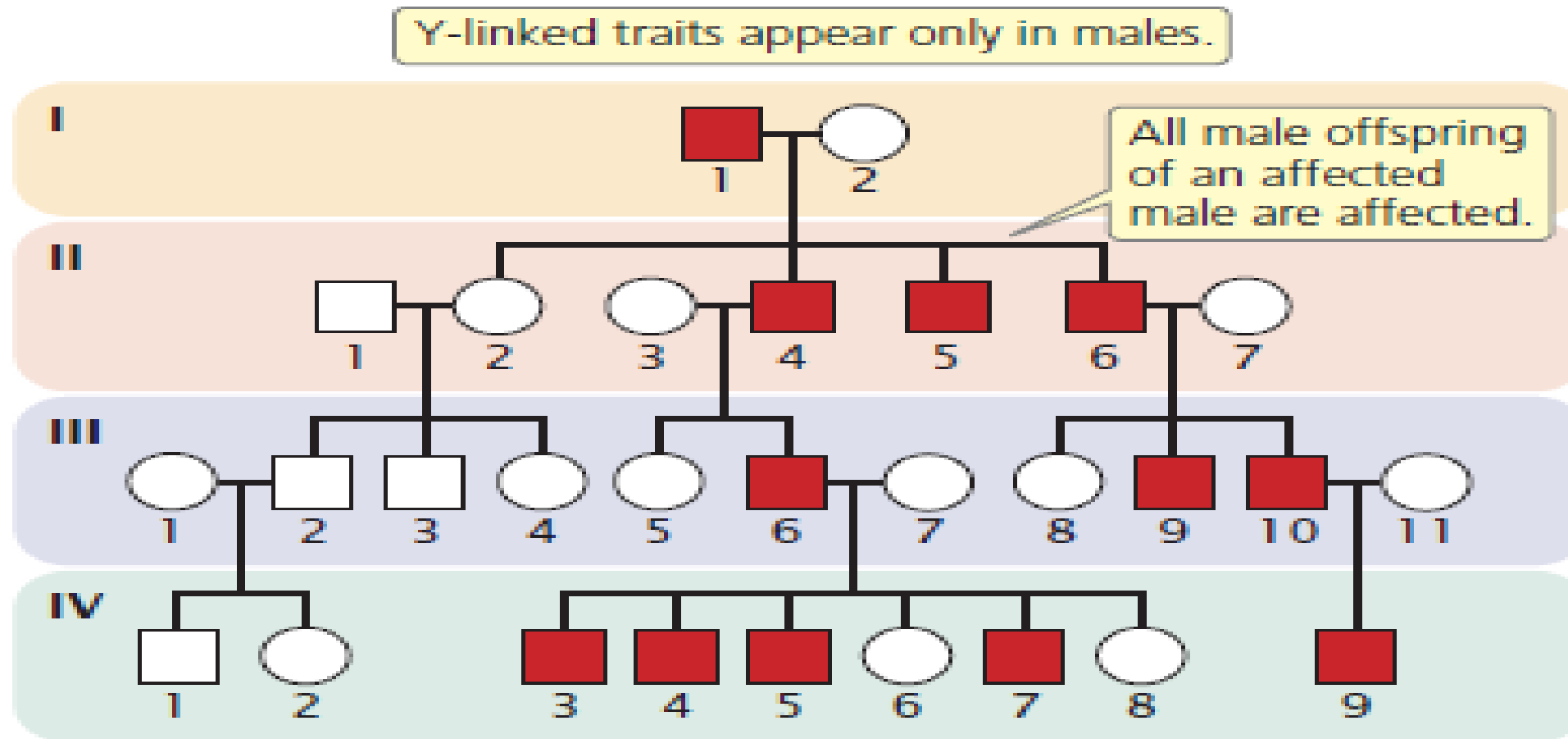


IV



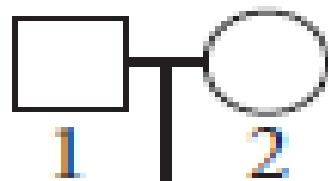
Affected females (if heterozygous) pass the trait on to  
about half of their sons and about half of their daughters.

## Tính trạng nằm trên NST Y:

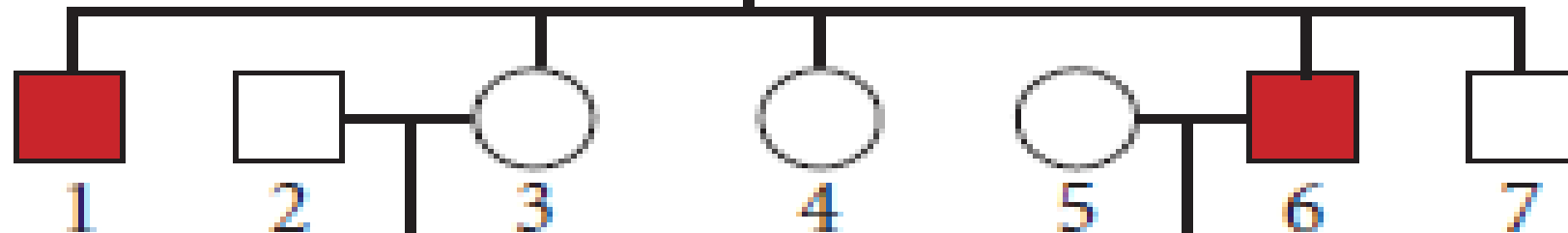


**6.10 Y-linked traits appear only in males and are passed from a father to all his sons.**

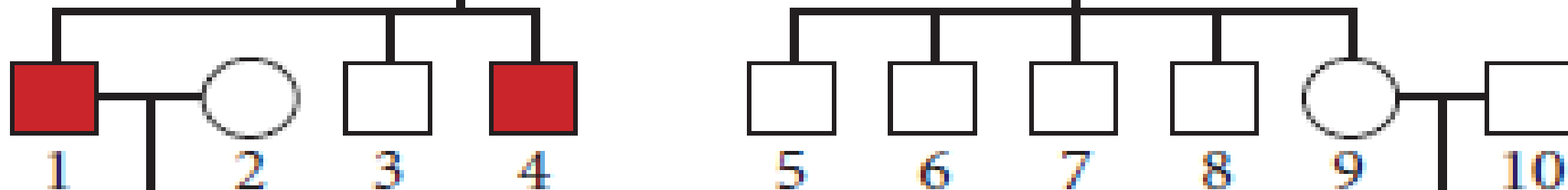
I



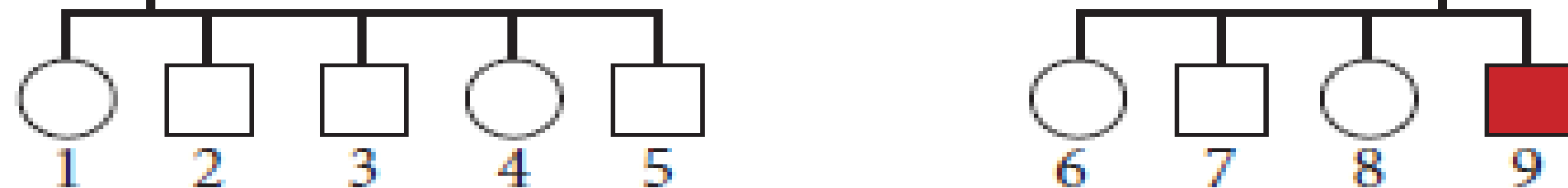
II



III



IV





**Table 6.1** Pedigree characteristics of autosomal recessive, autosomal dominant, X-linked recessive, X-linked dominant, and Y-linked traits

**Autosomal recessive trait**

1. Usually appears in both sexes with equal frequency.
2. Tends to skip generations.
3. Affected offspring are usually born to unaffected parents.
4. When both parents are heterozygous, approximately one-fourth of the offspring will be affected.
5. Appears more frequently among the children of consanguine marriages.

**Autosomal dominant trait**

1. Usually appears in both sexes with equal frequency.
2. Both sexes transmit the trait to their offspring.
3. Does not skip generations.
4. Affected offspring must have an affected parent unless they possess a new mutation.
5. When one parent is affected (heterozygous) and the other parent is unaffected, approximately half of the offspring will be affected.
6. Unaffected parents do not transmit the trait.

**X-linked recessive trait**

**X-linked recessive trait**

1. Usually more males than females are affected.
2. Affected sons are usually born to unaffected mothers; thus, the trait skips generations.
3. Approximately half of a carrier (heterozygous) mother's sons are affected.
4. Never passed from father to son.
5. All daughters of affected fathers are carriers.

**X-linked dominant trait**

1. Both males and females are usually affected; often more females than males are affected.
2. Does not skip generations. Affected sons must have an affected mother; affected daughters must have either an affected mother or an affected father.
3. Affected fathers will pass the trait on to all their daughters.
4. Affected mothers (if heterozygous) will pass the trait on to half of their sons and half of their daughters.

**Y-linked trait**

1. Only males are affected.
2. Passed from father to all sons.
3. Does not skip generations.

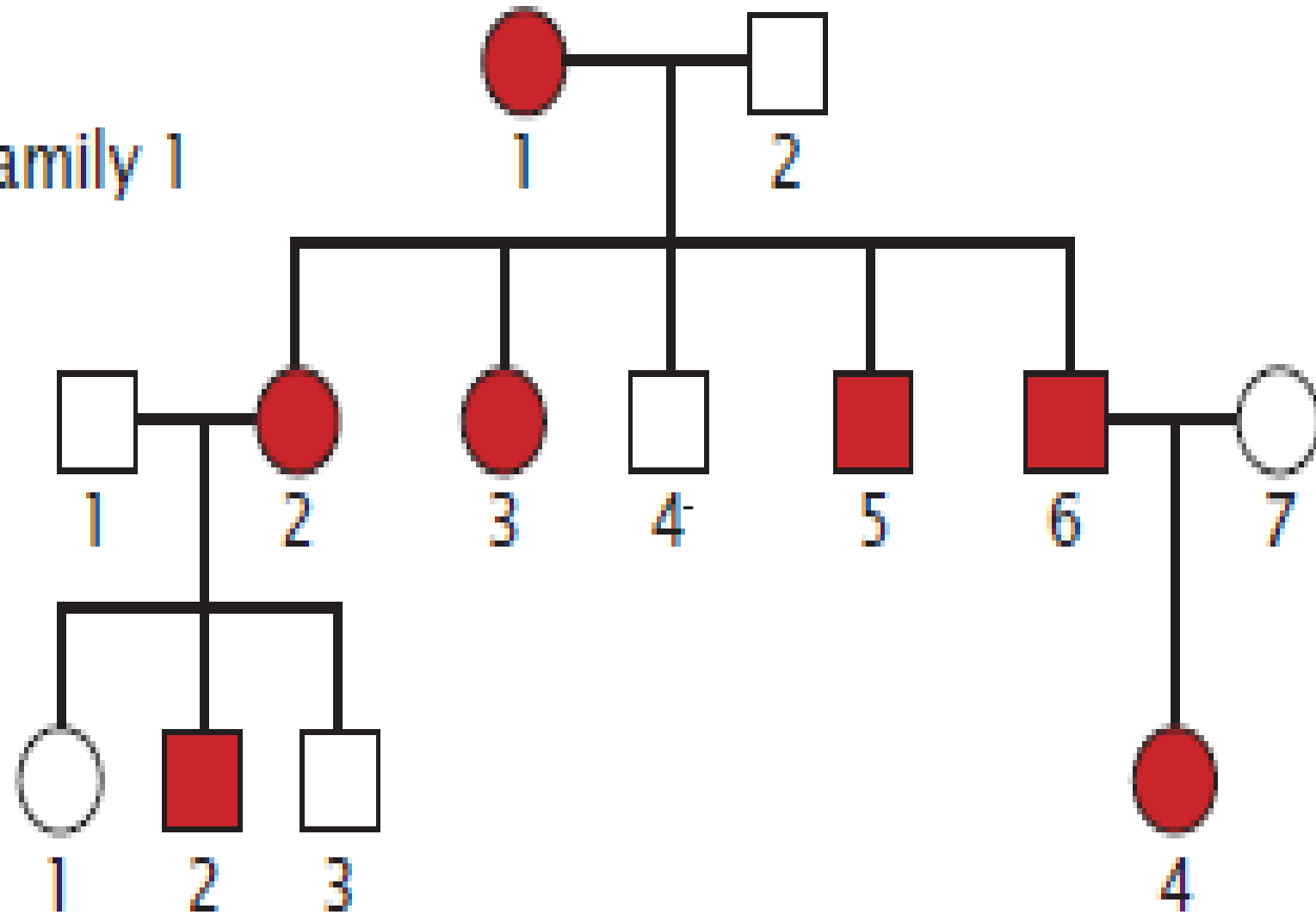
Dịch những thông tin về sự khác biệt giữa các đặc điểm di truyền của bệnh.

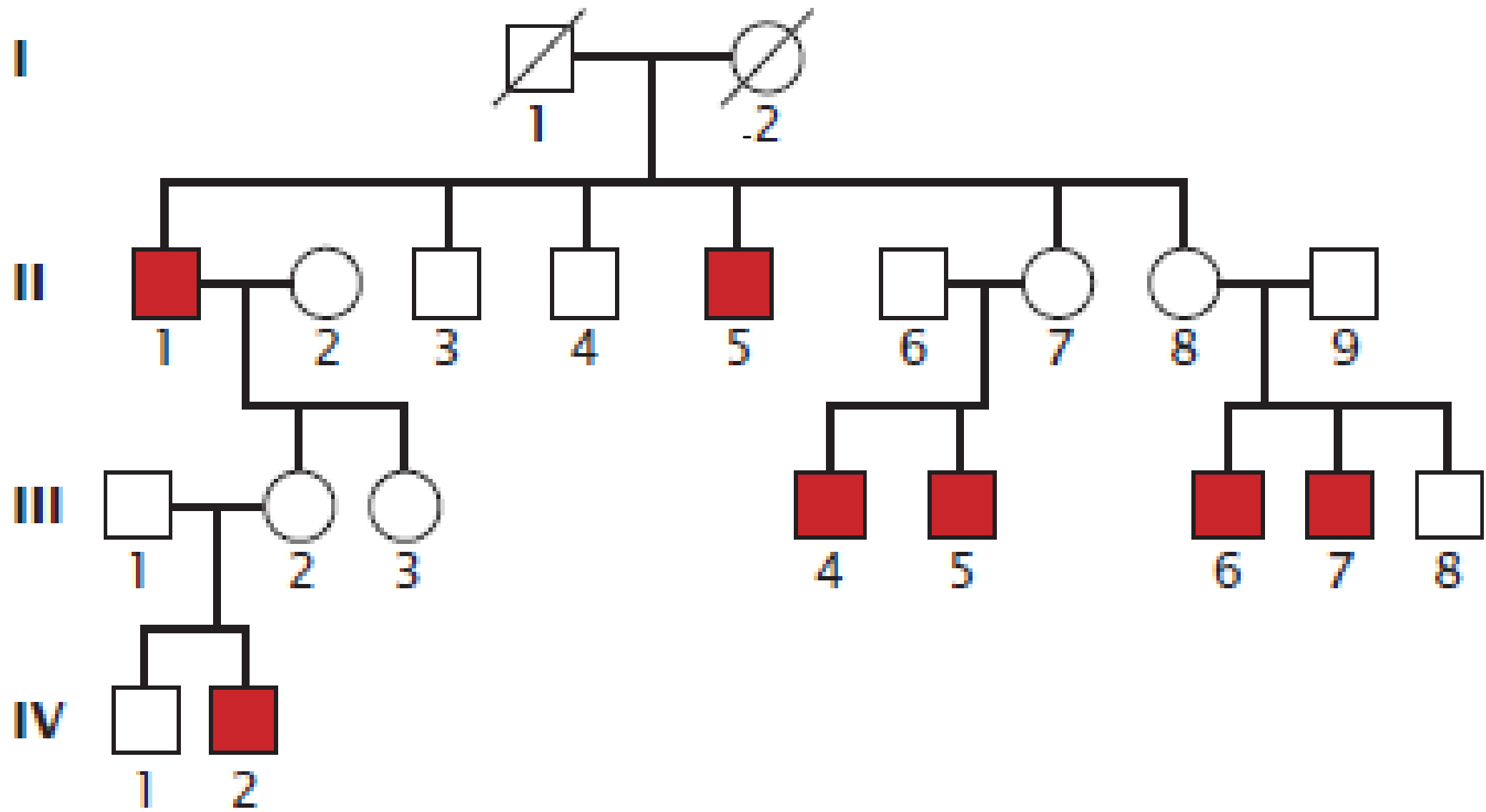
I

Family 1

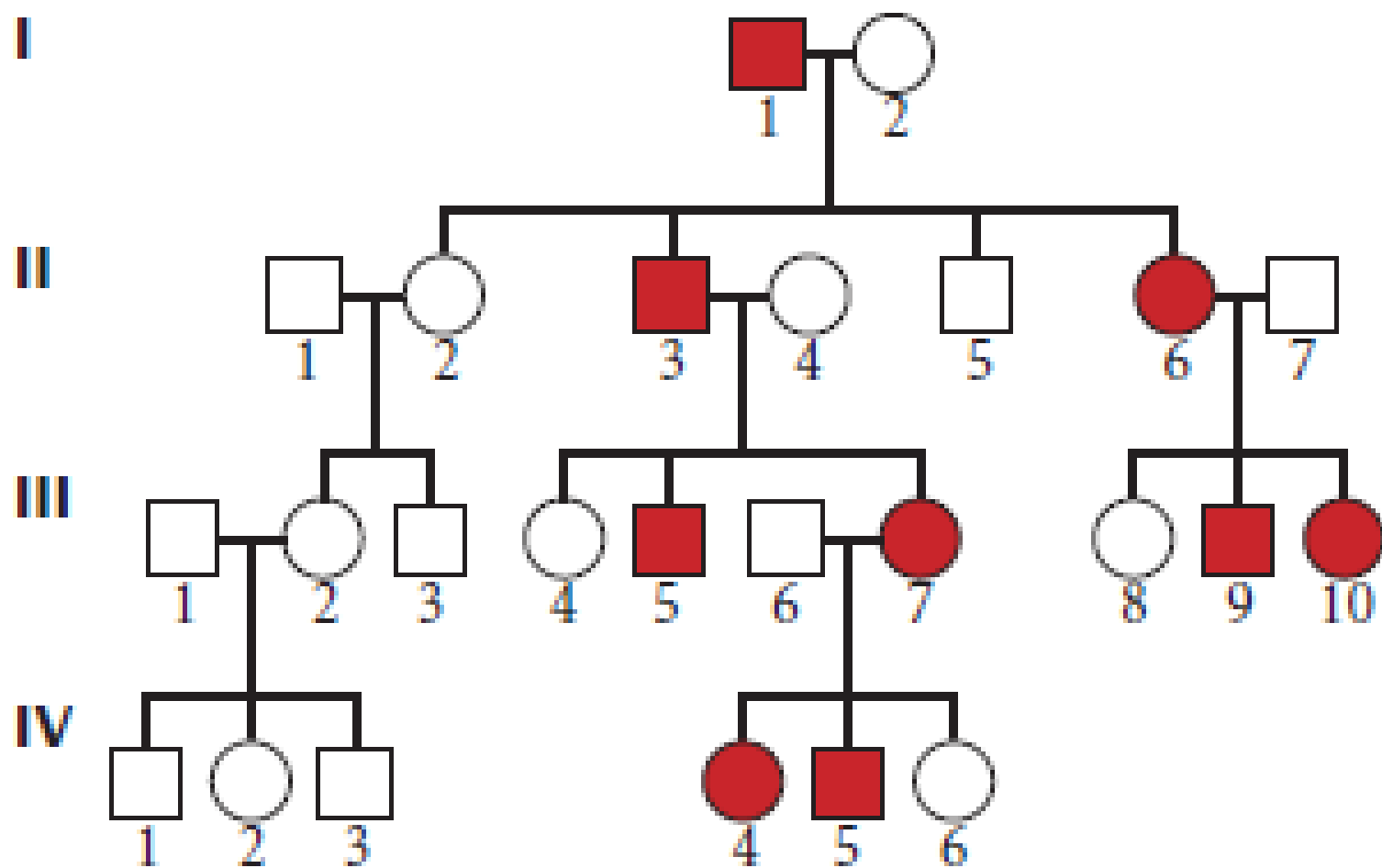
II

III

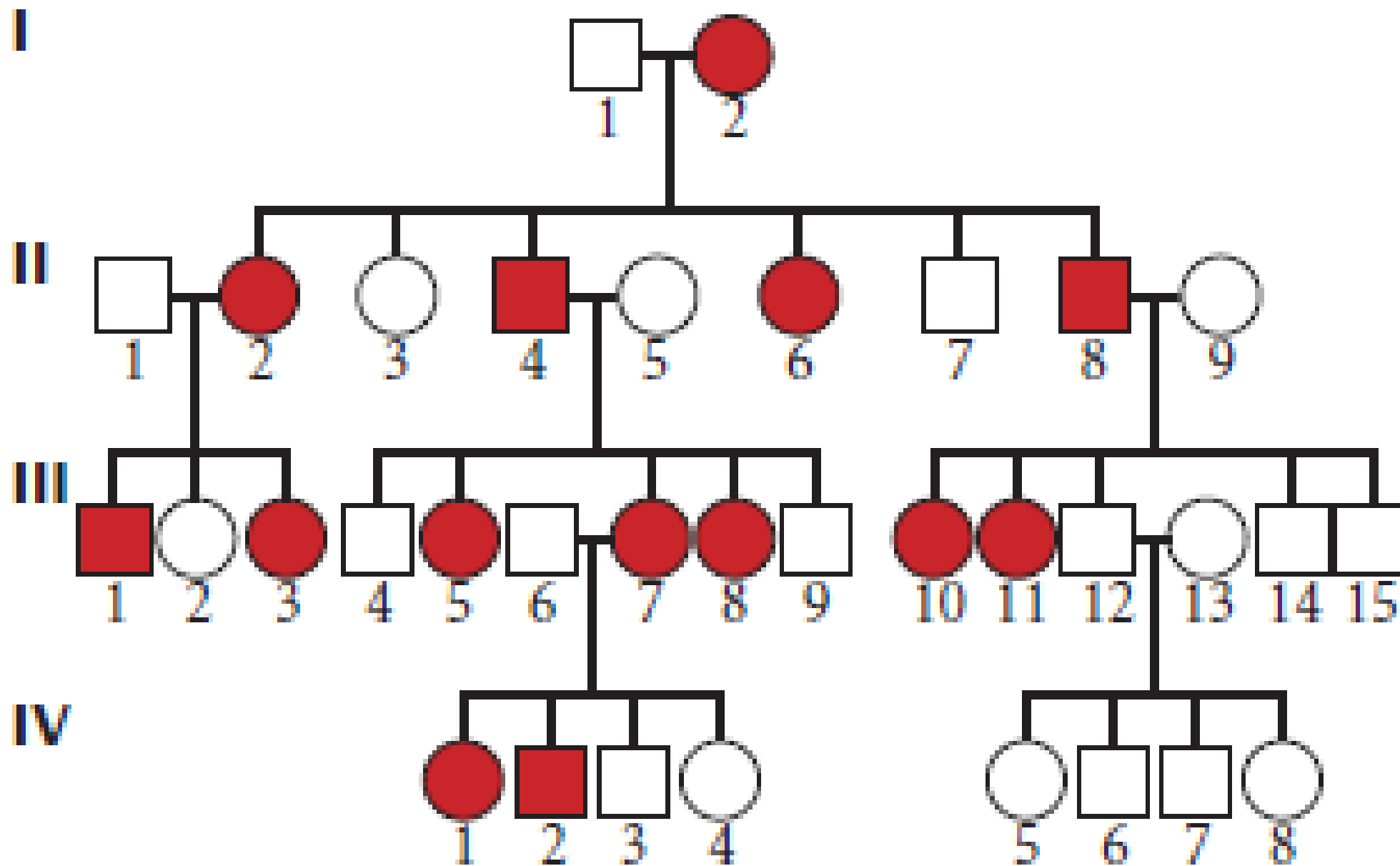




a.

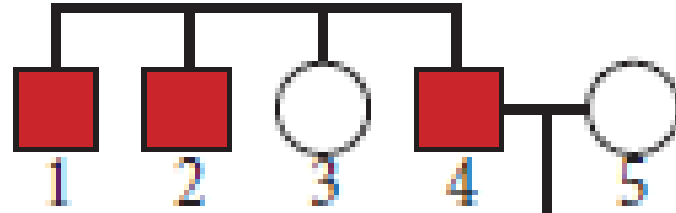


b.

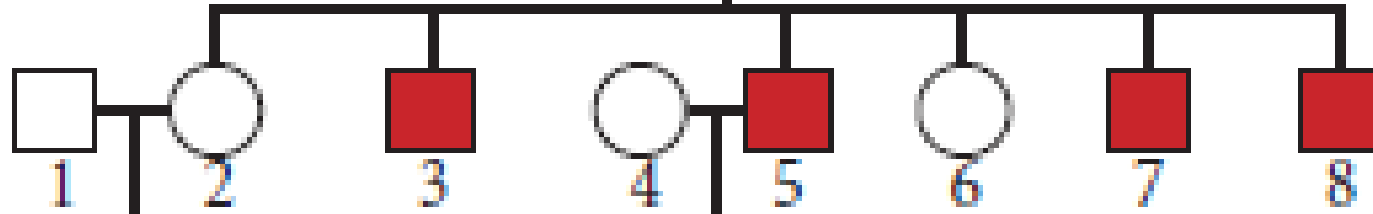


C.

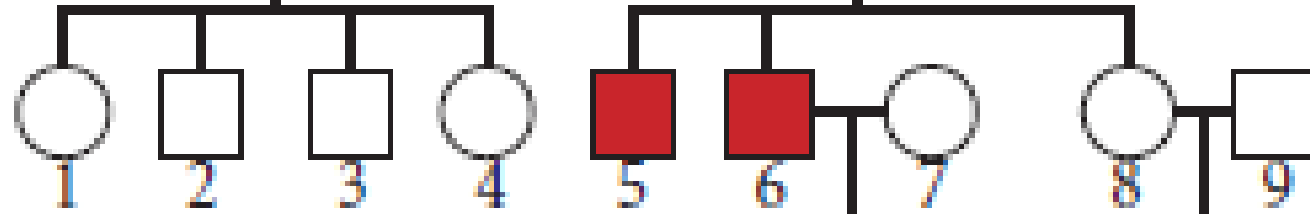
I



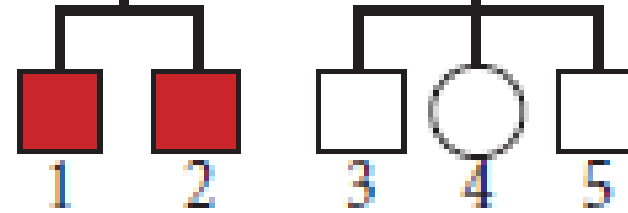
II



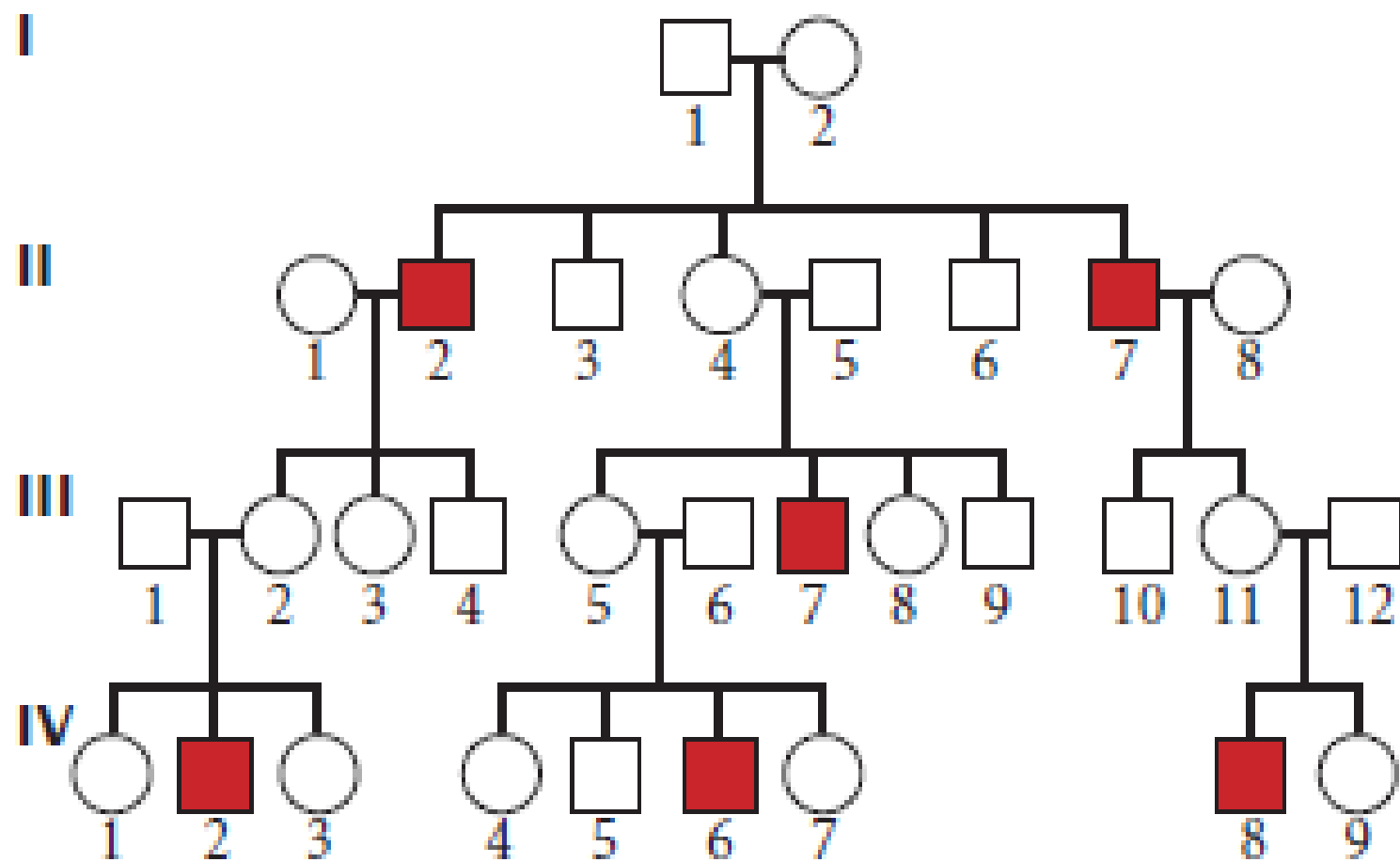
III



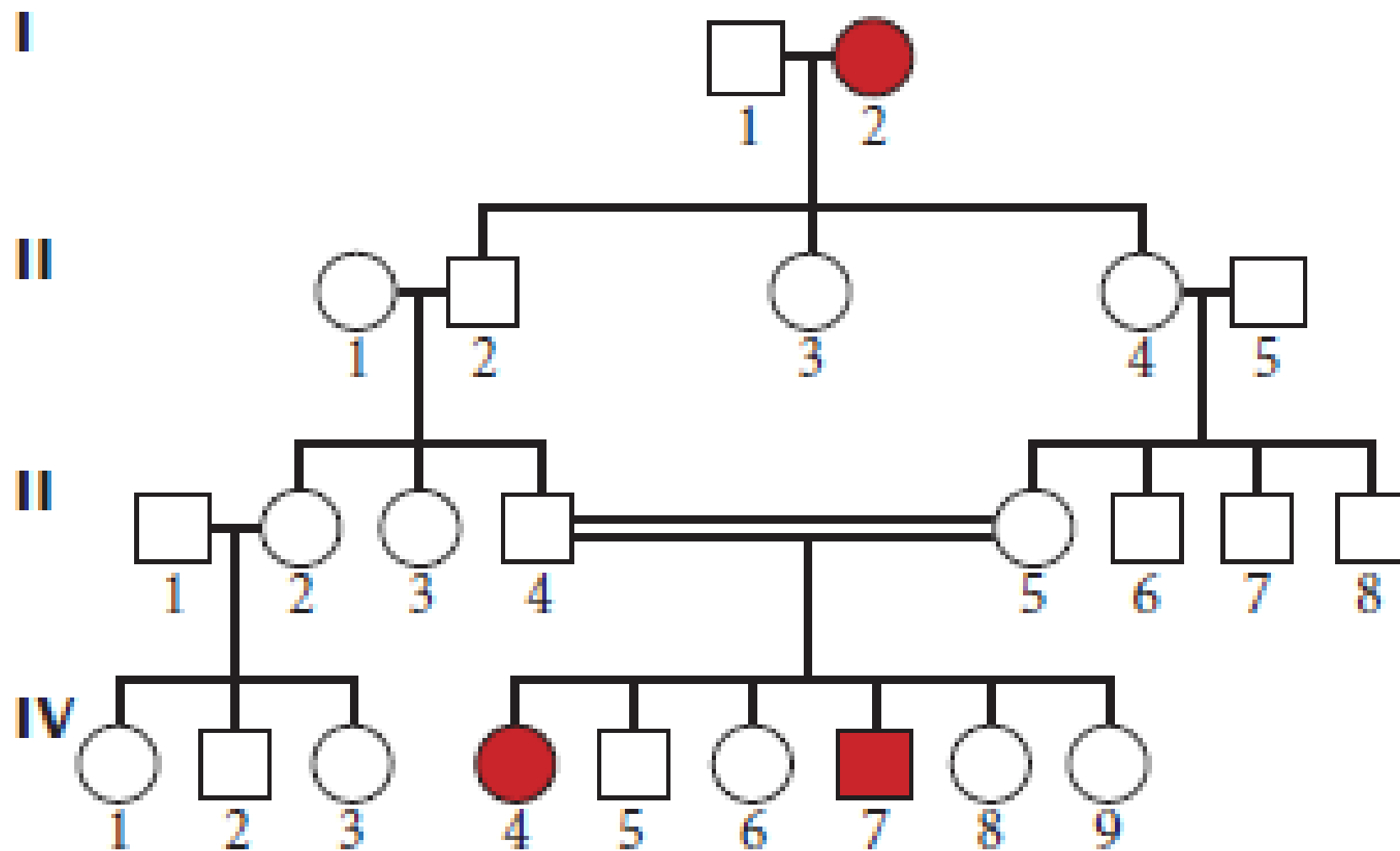
IV



d.

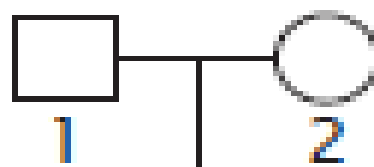


e.

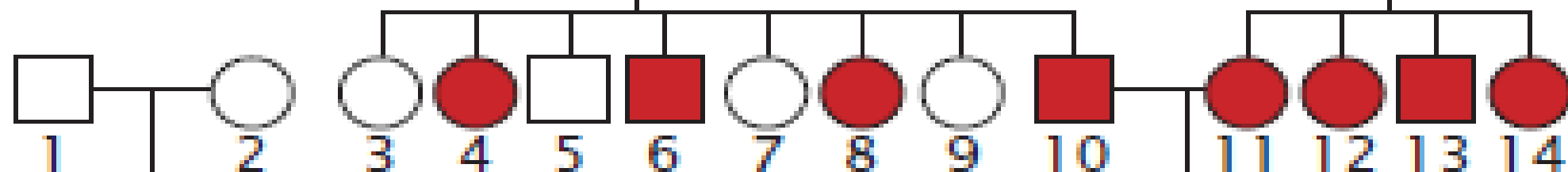




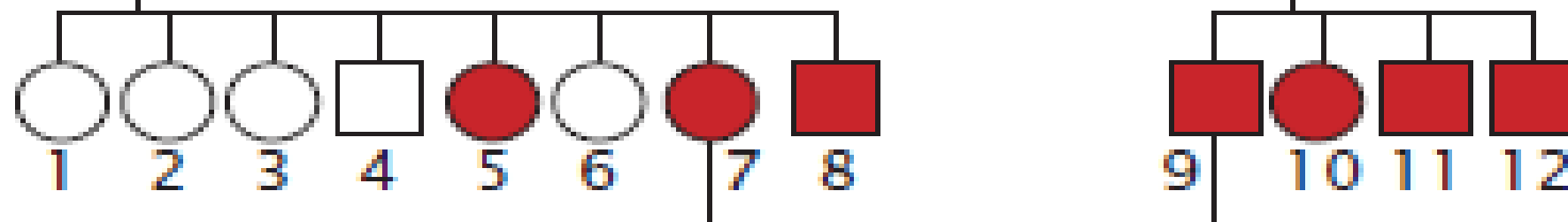
I



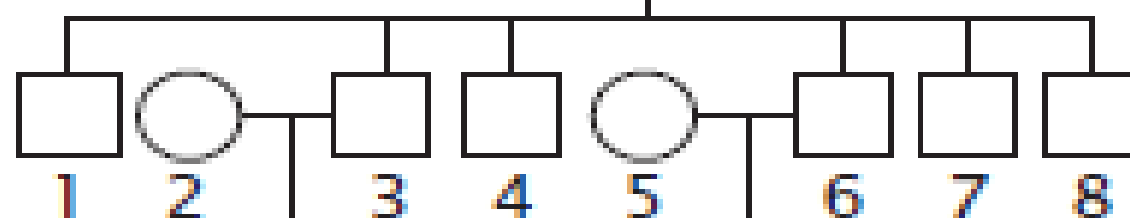
II



III



IV



V

#### 4. Nghiên cứu trẻ đồng sinh- con nuôi

(a)



(b)



Phân loại đồng sinh

đồng sinh cùng trứng

đồng sinh khác trứng

Hệ số tương đồng ở trẻ đồng sinh:

hai người đồng sinh có chung 1 tính trạng = tương đồng

một người – mang bệnh, một người không bệnh => không tương

đồng

% số người tương đồng- về một tính trạng nào đó => hằng số tương

đồng.

người đồng sinh cùng trứng có hstđ cao hơn người đồng sinh khác trứng.

Hệ số tương đồng ở trẻ đồng sinh:

% số người tương đồng- về một tính trạng nào đó .

1000 cặp đồng sinh => có 500 cặp anh và em đều nghiện cà phê, 500 cặp còn lại một người nghiện => hệ số tương đồng =-----

người đồng sinh cùng trứng có hstđ cao hơn người đồng sinh khác trứng. Do share chung nhiều gen hơn

(a)



(b)





ví dụ: chứng động kinh: hsdồng sinh cùng trứng 59%, hstdồng khác trứng 19% => bệnh do gen quy định – chủ yếu.

(a)



(b)



chỉ dựa vào hệ số tương đồng ở dsct ( không xác định được đặc điểm di truyền) => do share chung gen và share chung môi trường., phải dựa vào hệ số tương đồng của trẻ đsktrứng => mới xác định chính xác ( share chung môi trường, nhưng chỉ share 50% gen).

dựa vào hstd chỉ mang tính chất tương đối- không luôn luôn đúng trong các trường hợp.

## Nghiên cứu trẻ đồng sinh tìm hiểu bệnh di truyền hen suyễn

Do sự co thắt đường thở, tiết nước nhầy => gây ho, khó thở, khò khè.

môi trường: khói bụi, hạt phấn, ô nhiễm không khí, viêm nhiễm đường hô hấp, lạnh,

Nhân tố gen: liên quan đến hệ thống miễn dịch, một số gen khác.

Nghiên cứu trẻ đồng sinh- 4910 trẻ đồng sinh 4 tuổi

hstd ở dsct : 65%, hstd ở dskt: 37%

=> nhân tố di truyền có ảnh hưởng đến hen suyễn, tuy nhiên nhân tố môi trường cũng tác động lên tình trạng này.

## Nghiên cứu con nuôi:

cha mẹ nuôi- con nuôi: 100% môi trường + 0% gen

Cha mẹ ruột – con cho người khác nuôi: 0% môi trường + 50% gen.

Tính trạng giống cha mẹ nuôi – con nuôi => -----

-----

tính trạng giống cha mẹ ruột – con cho đi => -----

-----

Môi trường hai gia đình **như nhau ?** => kết quả không chính xác.

# Tư vấn di truyền và sàng lọc trước sinh

## Tư vấn di truyền

- người **đang** mang bệnh di truyền
- cha mẹ **có con mang bệnh di truyền**
- cha mẹ **sinh con thần kinh** hoặc trong gia đình có người bị
- người **lớn tuổi**
- hôn nhân **cận huyết**.
- **hiếm muộn**
- phụ nữ mang thai- thường tiếp xúc với **tác nhân độc** ( thuốc, chất hóa học, virut)
- cha mẹ mang gen bệnh



**chuyên gia tư vấn** ( bác sĩ di truyền y học, dược sĩ, phòng thí nghiệm)

- làm những test sinh hóa, test DNA, phân tích NST, phả hệ

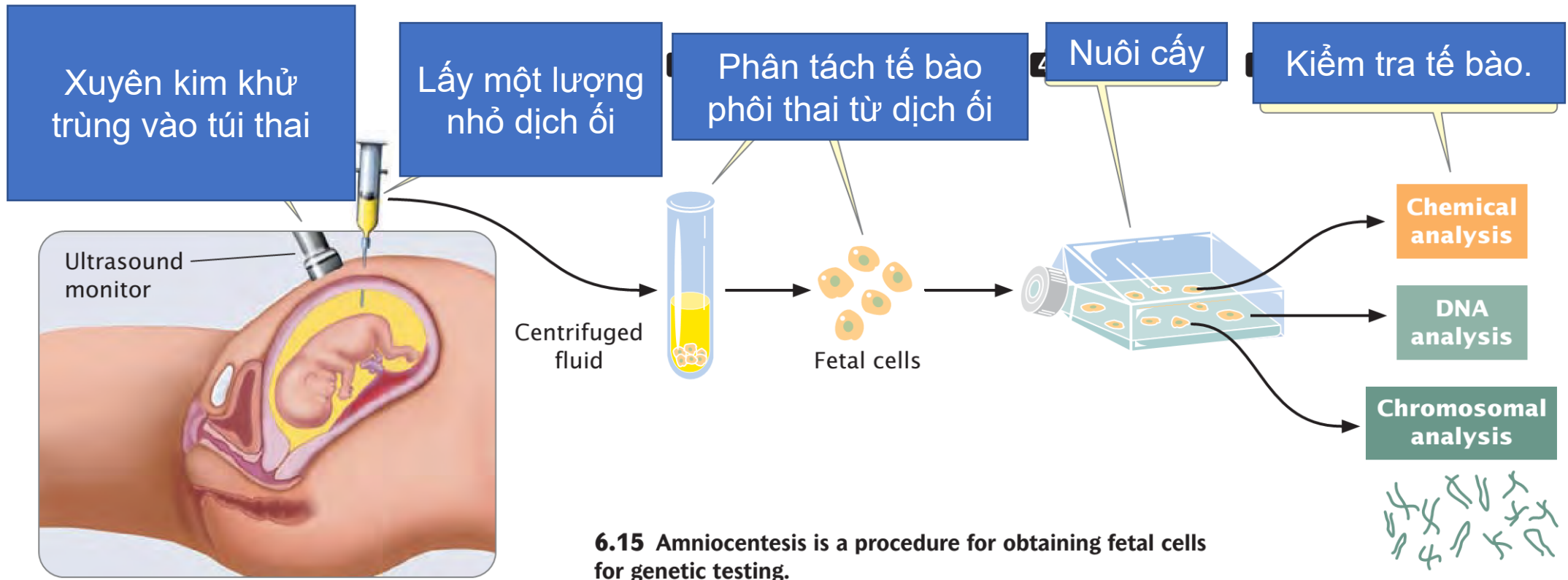
=> xác định nguyên nhân gây bệnh

- xây dựng phả hệ, tìm xác suất truyền gen cho đời sau => giúp tránh nguy cơ sinh con bệnh : sàng lọc trước sinh, thụ tinh nhân tạo, nuôi cấy ống nghiệm.

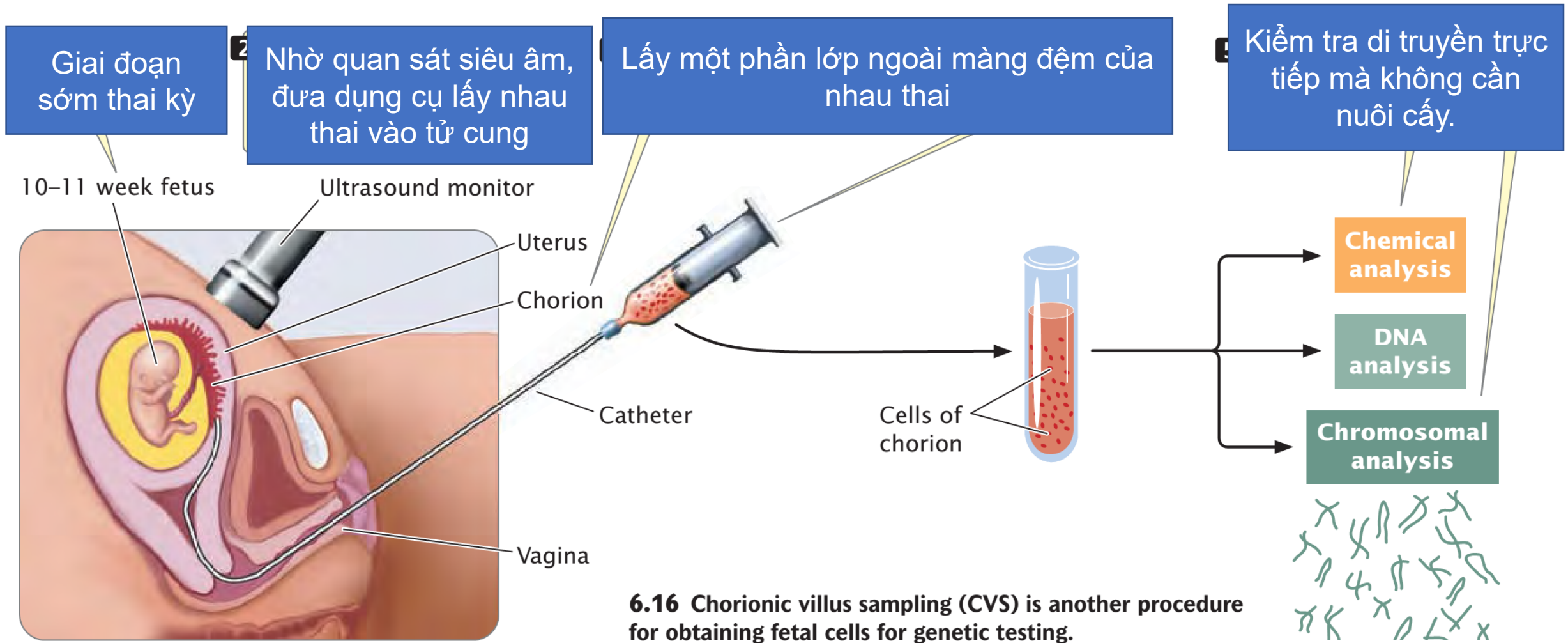
- tư vấn gia đình => đưa ra quyết định về việc có sinh con hay không hoặc sử dụng phương pháp di truyền.

# những phương pháp dùng để sàng lọc di truyền

- **Siêu âm:** xác định kích thước phôi, đặc điểm hình thái, tìm ra dị tật ống thần kinh, or những bất thường về xương.
- **Chọc dò dịch ối.**



- **Sinh thiết tủy nhau thai:**



- Kiểm tra sàng **lọc máu của người mẹ**: đo nồng độ một **số chất** trong máu mẹ
  - **protein  $\alpha$ -fetoprotein**: quá cao => nguy cơ con bị dị tật ống thần kinh hoặc một số bệnh khác. quá thấp: có sự bất thường NST.
  - Xác định **hCG** (human chorionic gonadotropin) **cao**, **PAPP-A** (pregnancy-associated plasma protein A) **thấp** => có sự **bất thường NST**.

Kiểm tra DNA trong tế bào phôi ( thu từ máu mẹ):

nhờ phương pháp phân loại tế bào => tách tế bào phôi và tế bào của mẹ trong máu=> nuôi cấy tế bào phôi => phân tích NST, DNA, phân tử.

Trong máu mẹ: có DNA phôi tự do dùng để xác định đột biến

kiểm tra máu mẹ: phát hiện đao, hồng cầu liềm, xơ hóa cơ nang

Hạn chế: chỉ kiểm tra được DNA từ cha, vì không thể tách hoàn toàn DNA mẹ khỏi tế bào.

## Chẩn đoán di truyền trước khi cấy phôi:

- Cảm ứng hormon => kích thích rụng trứng.
  - Tách trứng và nuôi cấy trong ống nghiệm => thụ tinh với tinh trùng ( nhân tạo).
  - Kiểm tra di truyền phôi, cấy phôi khỏe mạnh vào tử cung => sinh em bé không bị tật di truyền.
- 
- **sàng lọc sơ sinh**: kiểm tra tật di truyền em bé mới được sinh
  - **Kiểm tra tiền hội chứng**: kiểm tra di truyền những người khỏe mạnh, có nguy cơ bị bệnh di truyền ( do bệnh biểu hiện ở giai đoạn sau).
    - Ví dụ ung thư vú, huntington
    - Những bệnh không chữa được=> gặp một số vấn đề về xã hội, đạo đức.

So sánh ADN của người và tinh tinh => chứng minh nhiều gen chỉ có ở người

-**tinh tinh**: họ hàng gần gũi nhất với người. Tại sao chúng ta có những điểm khác biệt cơ bản về hình thái, tập tính, xã hội, **trí tuệ so với tinh tinh?**

Bằng **phương pháp lai ADN** => người và tinh tinh chỉ khác **nhau 1% genom.**

Phương pháp **lập trình tự ADN** => trong số 1% genom khác nhau => **3% khác nhau do hiện tượng mất và thêm NU.**



⇒Đột biến ở **6 locut ( microcephalin 1=> 6)**: não giảm kích thích nghiêm trọng, không ảnh hưởng đến cấu trúc não.

⇒Chọn lọc tự nhiên xảy ra ở những alen này => Là nguyên nhân tiến hóa làm **tăng kích thước não** ở người.

⇒**Gen FOXP2**: liên quan đến **khả năng ngôn ngữ**,

⇒Có sự đa dạng trình tự giữa người, chuột, các loài linh trưởng khác  
=> cho thấy có **chọn lọc tự nhiên tác động lên trình tự của gen này trong quá khứ** => gen này tiến hóa ở người cách đây khoảng 200.000 năm.

⇒**Gen HAR1**: tiến hóa rất nhanh ở người sau khi tách ra khỏi tinh tinh

⇒Gen biểu hiện trong tế bào não, **quan trọng trong phát triển vỏ não người**

Câu 1: kết luận gì về hệ số tương đồng về một số bệnh lý giữa các trẻ đồng sinh sau.

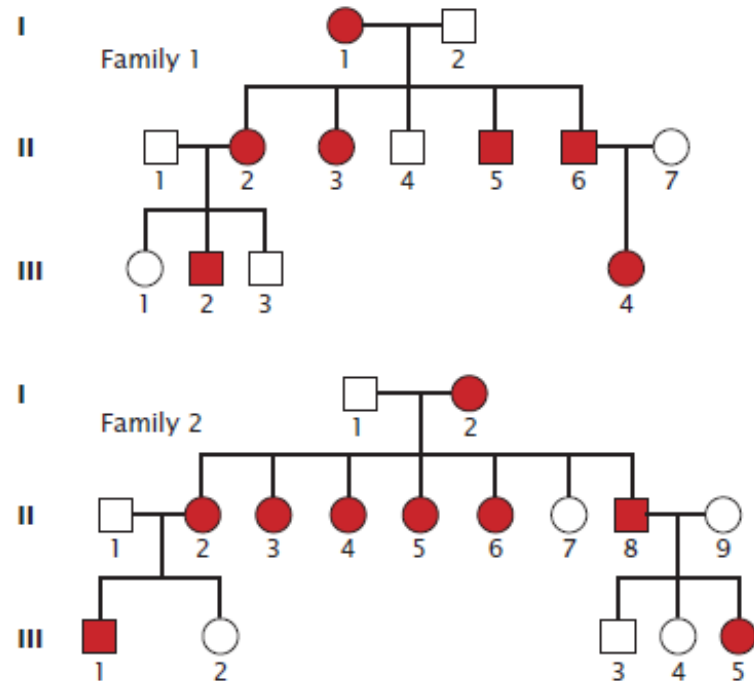
		Concordance (%)	
Characteristic		Monozygotic	Dizygotic
a.	ABO blood type	100	65
b.	Diabetes	85	36
c.	Coffee drinking	80	80
d.	Smoking	75	42
e.	Schizophrenia	53	16

Câu 2: nghiên cứu di truyền ở người rất khó khăn. Hãy giải thích vì sao chúng ta vẫn xác định được nhiều bệnh di truyền ở người.

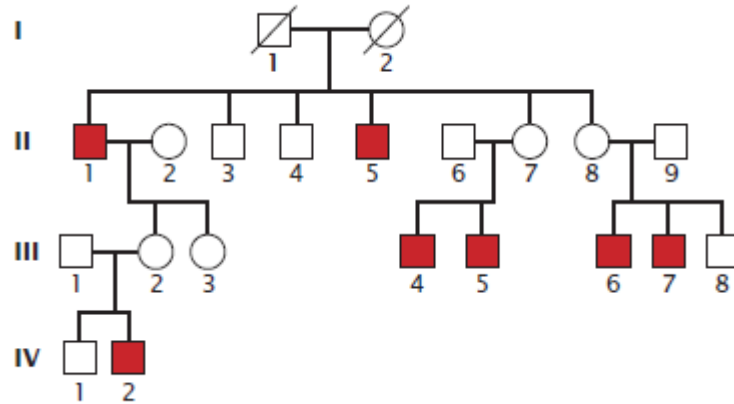
Câu 3: anh A: mù màu – ba mẹ anh ta có mắt bình thường, bà ngoại anh bị mù màu, ông bà còn lại mắt bình thường. Ba người chị gái của anh ta có mắt bình thường. Người chị cả - kết hôn với anh B- bình thường => sinh con trai mù màu và con gái bình thường.

- Vẽ phả hệ trong gia đình anh A
- Mô tả đặc điểm di truyền của bệnh, xác định KG của từng người trong gia đình
- Nếu anh A kết hôn với chị C mang gen bệnh – mắt bình thường => tìm xác suất sinh con trai đầu lòng bị bệnh
- Nếu gia đình anh B có thêm 1 người con khác => xác suất đứa bé là trai bị bệnh là bao nhiêu.

Câu 4: nghiên cứu sự di truyền của chứng nhức đầu ở hai gia đình sau, dựa vào phả hệ hãy xác định đặc điểm di truyền của bệnh. Giải thích

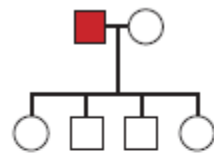


đent là bệnh hiếm gặp ở thận => tái hấp thụ dịch lọc bị lỗi => đau thận. nghiên cứu những người mang đột biến trong gia đình sau. hãy xác định đặc điểm di truyền của bệnh, xác định KG của từng người trong phả hệ.

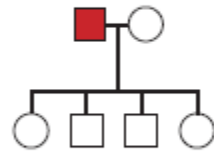


một người đàn ông - mang bệnh lý di truyền kết hôn với người phụ nữ bình thường => sinh ra 4 người con ( có bệnh or không có bệnh chưa biết). hãy xác định rõ bao nhiêu đứa trẻ bị bệnh và giới tính của chúng trong các trường hợp sau.

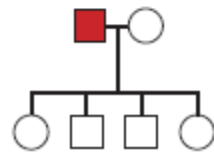
a. Autosomal recessive trait



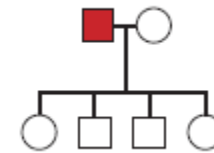
b. Autosomal dominant trait



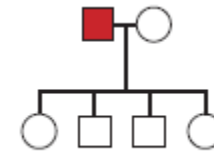
c. X-linked recessive trait



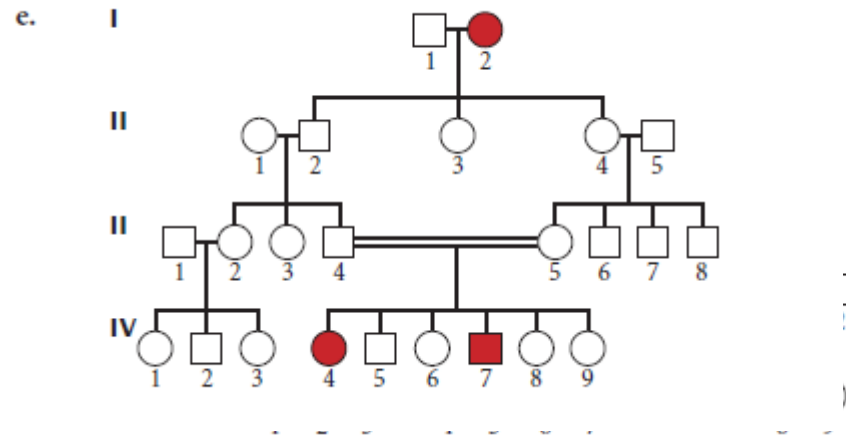
d. X-linked dominant trait



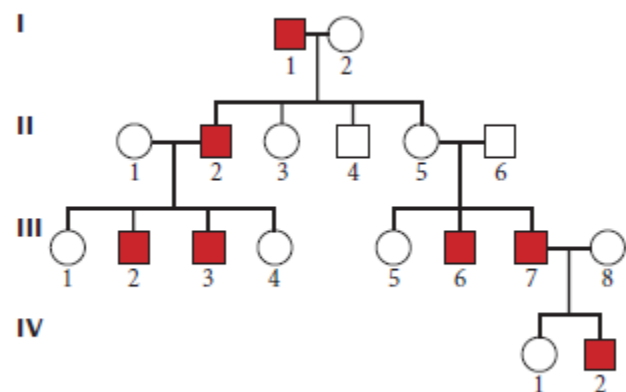
e. Y-linked trait



nếu đây là bệnh hiếm, hãy xác định đặc điểm di truyền của bệnh trong các phả hệ sau, giải thích



câu: tính trạng sau chỉ biểu hiện ở người nam trong gia đình. tính trạng này có phải do gen nằm trên Y quy định hay không? tại sao. nếu không hãy đưa ra một giải thích hợp lý khác trong trường hợp này.

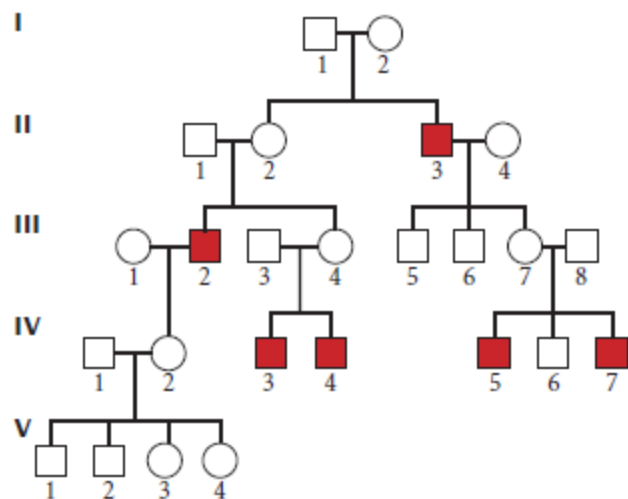


câu: phả hệ sau mô tả hội chứng bệnh hiếm gặp ở người làm thay đổi hình dạng răng.

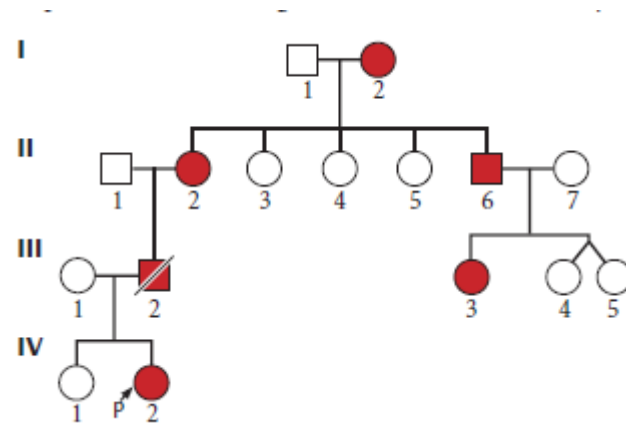
a. hãy xác định đặc điểm di truyền của bệnh

b. nếu III7 và III 8 có một em bé khác => khả năng em bé mang bệnh là bao nhiêu

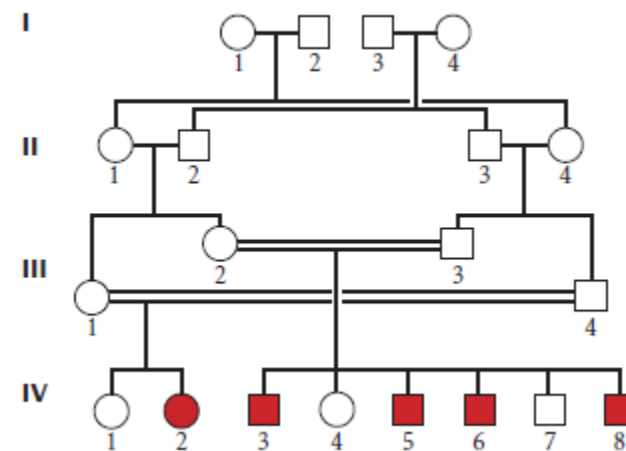
c. nếu III2 và III 7 kết hôn, khả năng sinh con bị bệnh là bao nhiêu



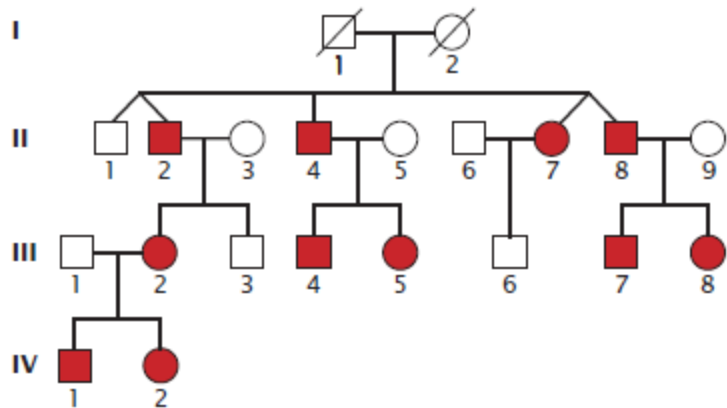
câu: sơ đồ sau mô tả bệnh tóc nhiều màu, hãy giải thích đặc điểm di truyền của bệnh



câu : ectrodactyly là bệnh hiếm gặp - không có ngón tay, bàn tay bị xẻ thùy. một số trường hợp cho thấy bệnh do gen trội nằm trên NST thường quy định. nghiên cứu 1 gia đình A => cho phả hệ sau. bệnh có phải do gen trội nằm trên NST thường hay không? hãy đưa ra một giải thích khác nếu có



câu: bệnh thiếu răng là một bệnh di truyền trong phả hệ sau, hãy xác định đặc điểm di truyền của bệnh, hai cặp sinh đôi trong gia đình là cùng trứng hay khác trứng. nếu IV2 kết hôn với người bình thường => khả năng sinh con thiếu răng là bao nhiêu. nếu III2 và III 7 kết hôn => khả năng sinh con bệnh là bao nhiêu



câu: nghiên cứu hệ số tương đồng về một số bệnh di truyền ở các cặp trẻ đồng sinh cho kết quả sau. hãy xác định tính trạng này phụ thuộc vào di truyền hay phụ thuộc vào môi trường hay cả hai, hãy giải thích

Characteristic	Concordance (%)	
	Monozygotic	Dizygotic
Migraine headaches	60	30
Eye color	100	40
Measles	90	90
Clubfoot	30	10
High blood pressure	70	40
Handedness	70	70
Tuberculosis	5	5

- đau đầu
- màu mắt
- sởi
- dị tật chân
- cao huyết áp
- tính thuận tay
- nhiễm khuẩn



câu: nghiên cứu phản ứng thuốc ở những trẻ nam đồng sinh: 4/30 cặp đồng sinh cùng trứng có cùng đặc điểm, ở trẻ đồng sinh khác trứng tỷ lệ 1/34. hãy tính hệ số tương đồng, kết luận gì từ những quan sát này.

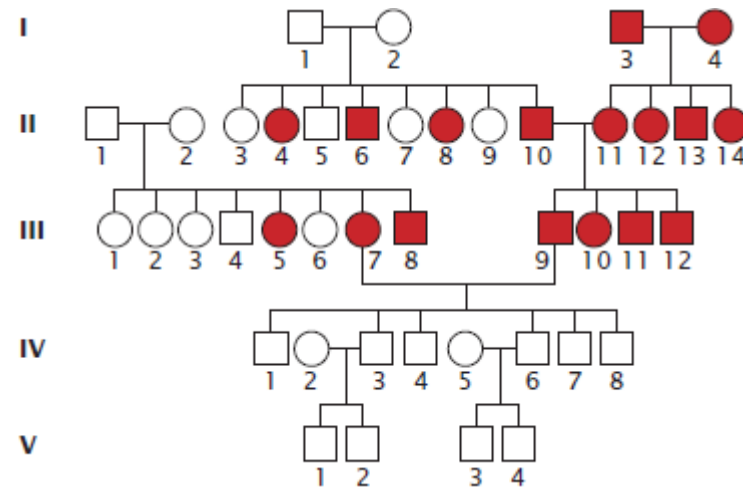
câu : nghiên cứu hội chứng tâm thần phân liệt ở những gia đình cho con và nhận con nuôi cho kết quả sau: hãy giải thích kết quả.

	Prevalence of schizophrenia	
	Biological parents	Adoptive parents
Adopted Persons		
With schizophrenia	12	2
Without schizophrenia	6	4

nhiều nghiên cứu di truyền=> tính trạng lặn thường tập trung nghiên cứu trong một quần thể nhỏ người ( đảo). theo em nghiên cứu tính trạng này trong quần thể nhỏ - cách li có lợi gì so với quần thể lớn.

câu: vẽ phả hệ mà phân biệt được: tính trạng trội - NST thường - biểu hiện ở nam và gen nằm trên NST Y

câu: phân tích phả hệ sau: nếu chỉ quan tâm từ thế hệ 1=> thế hệ 3: đặc điểm di truyền của bệnh là gì? đưa ra giải thích tại sao con cháu của III7 và III9 biểu hiện kiểu hình ở IV và V như vậy.



câu: vì sao đồng sinh khác trứng có khuynh hướng di truyền, đồng sinh cùng trứng thì ngẫu nhiên.

# **Bài 7: liên kết gen, hóan vị gen, lập bản đồ gen sinh vật nhân thật**

## **1. Phân biệt phân li độc lập và Liên kết gen**

### **Quy luật phân li độc lập:**

alen trong một locut phân li đồng đều

hai cặp alen ở hai locut khác nhau => phân li độc lập nhau => tạo những tổ hợp giao tử mới ( F1) khác với giao tử tạo ra từ P.

cơ sở tế bào: hai locut khác nhau => nằm trên hai NST khác nhau, trong giảm phân vào kỳ giữa I, và kỳ sau I  
=> các cặp NST khác nhau => phân li độc lập nhau => các alen trên hai locut cũng khác nhau.

### **Liên kết gen :**

-Số lượng gen nhiều hơn số lượng NST=> nhiều gen cùng nằm trên 1 NST = nhóm liên kết.

-Các gen trong cùng nhóm liên kết => không phân li độc lập => di chuyển cùng nhau 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 phẩn dài x hoa đỏ, hạt phẩn ngắn

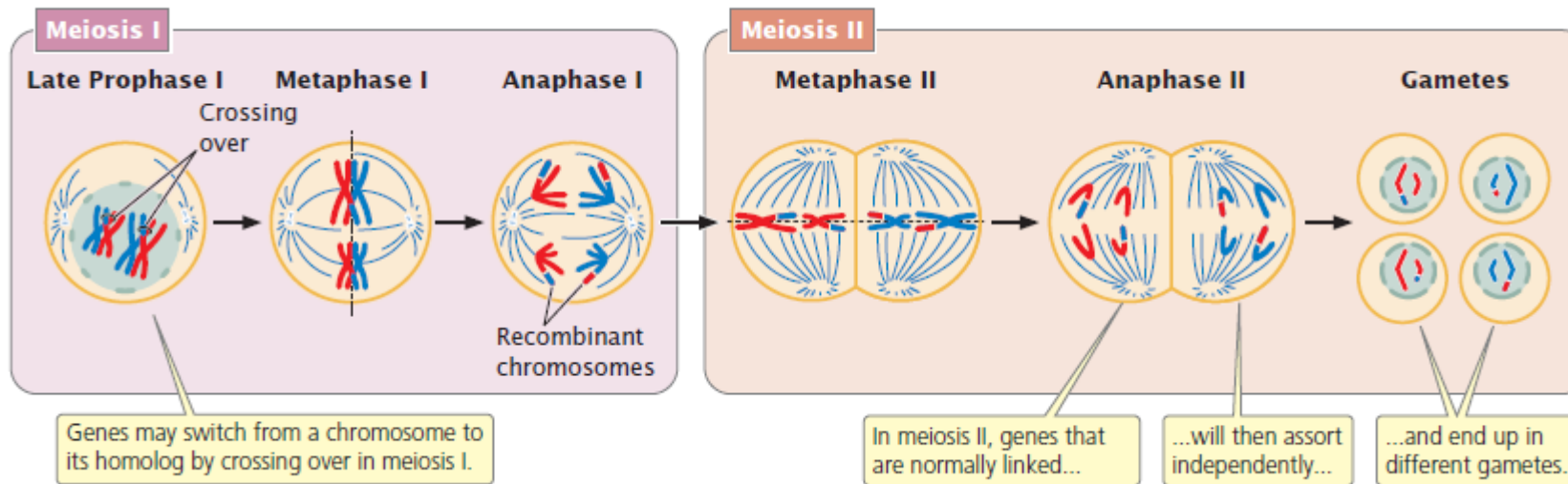
-F1: 100% hoa tím, hạt phẩn dài

-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

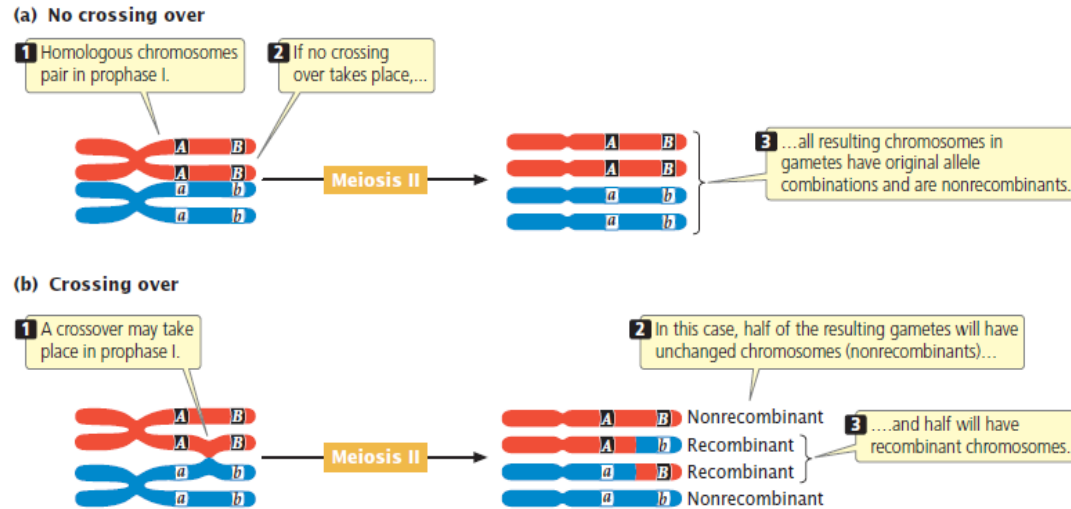
## Liên kết gen làm các gen phân li cùng nhau và hoán vị gen tạo ra tái tổ hợp giữa hai gen

-Gen nằm gần nhau trong cùng NST => liên kết chặt với nhau => thường xuyên di



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

## 2. Liên kết gen hoàn toàn và liên kết gen không hoàn toàn ( hoán vị gen)



Trong cơ thể có nhiều tế bào sinh dục:

đa số tế bào khi giảm phân => có hiện tượng liên kết gen

một số ít tế bào khi giảm phân có hiện tượng tiếp hợp trao đổi chéo => 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  $\leq 50\%$

**Tần số hoán vị.**

Bài tập: Một cơ thể có kiểu gen  $AB/ab$  xét 1500 tế bào sinh tinh tiến hành giảm phân, trong đó có 900 tế bào giảm phân có hiện tượng hoán vị gen, những tế bào còn lại không có hoán vị, hãy xác định tỷ lệ các loại giao tử tạo ra và tần số hoán vị gen.



Trường hợp nào dễ hình thành giao tử Ab và aB hơn.

### 3. Tần số hoán vị gen và đặc điểm của tần số hoán vị gen.

-

Tần số hoán vị là tổng các giao tử có sự tái tổ hợp gen =  $\frac{1}{2}$  phần trăm số tế bào giảm phân có hoán vị.

- Đặc trưng cho lực liên kết và khoảng cách gen,
- $f \leq 50\%$

#### 4. Dự đoán kết quả lai khi có hoán vị gen

Cho phép lai  $AB/ab \times AB/ab$  với tần số hoán vị 20%. Hãy xác định tỷ lệ kiểu gen, tỷ lệ kiểu hình ở đời con.

$(0,4AB : 0,4 ab : 0,1 Ab : 0,1 aB)^2 \rightarrow$

$AB/AB =$

$ab/ab =$

$Ab/Ab =$

$aB/aB =$

$AB/ab =$

$AB/Ab =$

$AB/aB =$

$Ab/ab =$

$aB/ab =$

$Ab/aB =$

## II. Lập bản đồ gen với tần số tái tổ hợp

- Khoảng cách vật lý giữa hai gen  $\Rightarrow$  liên quan đến tần số hoán vị gen: khoảng cách gen càng xa  $\Rightarrow$  khả năng trao đổi chéo càng dễ, tần số cao.
- Từ tần số hoán vị  $\Rightarrow$  xác định khoảng cách vật lý  $\Rightarrow$  lập bản đồ di truyền: đơn vị  $= 1\text{cM} = 1\%$ .
- Khoảng cách gen được tính bằng số cặp Nu  $\Rightarrow$  bản đồ vật lý.
- Hai gen càng xa nhau  $\Rightarrow$  khoảng cách giữa hai gen càng không chính xác do có hiện tượng trao đổi chéo kép xảy ra.



Double crossover



**1** A single crossover will switch the alleles on homologous chromosomes,...

**2** ...but a second crossover will reverse the effects of the first, restoring the original parental combination of alleles...

Meiosis II



**3** ...and producing only nonrecombinant genotypes in the gametes, although parts of the chromosomes have recombined.

## 1. Lập bản đồ di truyền bằng lai phân tích hai điểm

Lai P. thuần khác nhau 2 cặp tính trạng tương phản

Thu F1, lai phân tích => xác định tần số hoán vị của từng hai gen

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

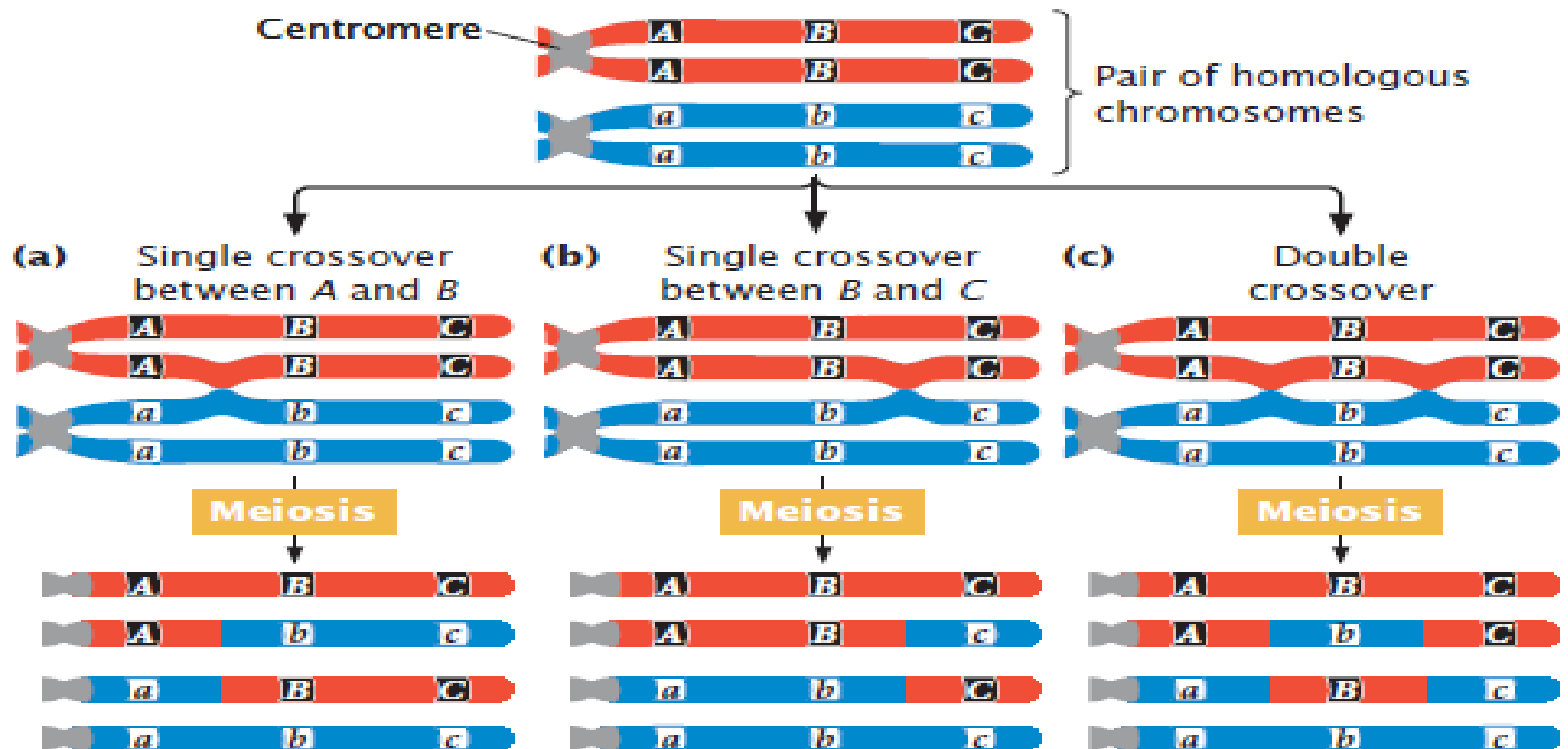
Loci	Recombination frequency (%)	Loci	Recombination frequency (%)
<i>a</i> and <i>b</i>	10	<i>c</i> and <i>d</i>	50
<i>a</i> and <i>c</i>	50	<i>c</i> and <i>e</i>	8
<i>a</i> and <i>d</i>	14	<i>c</i> and <i>f</i>	50
<i>a</i> and <i>e</i>	50	<i>c</i> and <i>g</i>	12
<i>a</i> and <i>f</i>	50	<i>d</i> and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



## 2. Lập bản đồ bằng lai phân tích 3 điểm

Lai phân tích hai điểm: **tốn nhiều thời gian** do làm nhiều phép lai  
**Không xác định được tần số trao đổi chéo kép** => kết quả không chính xác

=> **Lai phân tích 3 điểm**: P thuần chủng **khác nhau 3 cặp tính trạng tương phản** => thu F1, lai phân tích F1 => con sẽ hình thành 8 KH khác nhau.



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



- Giao tử trao đổi chéo kép  $\Rightarrow$  hoán vị gen nằm giữa =  $f_1 \times f_2$

- $f_1 = AbD + aBD + Abd + aBd =$

- $f_2 = ABd + AbD + aBd + abD =$

- $aBD = Abd = (f_1 - f_1 \cdot f_2) / 2$

- $Abd = aBD = (f_2 - f_1 \cdot f_2) / 2$

- Viết giao tử của cá thể sau

Wild type



$st^+$   $e^+$   $ss^+$   
[chromosome diagram]  
 $st$   $e$   $ss$









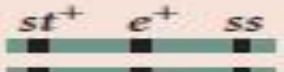







×

Scarlet, ebony,  
spineless



$st$   $e$   $ss$   
[chromosome diagram]  
 $st$   $e$   $ss$

Testcross

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

Hãy vẽ bản đồ di truyền về 3 gen trên

Progeny  
phenotype

Progeny  
number



Wild type

283



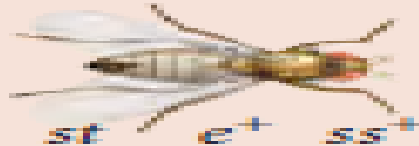
All mutant

278



Ebony, spineless

50



Scarlet

52



Spineless

5



Scarlet, ebony

3



Ebony

43



Scarlet,  
spineless

41

Total 755



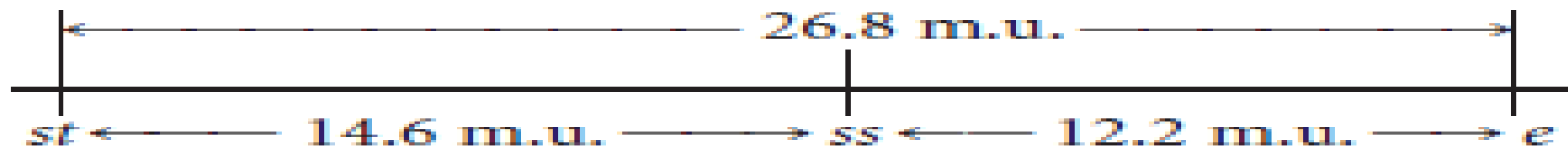
Progeny phenotype	Progeny number
 <i>st<sup>+</sup> e<sup>+</sup> ss<sup>+</sup></i>	Wild type 283
 <i>st e ss</i>	All mutant 278
 <i>st<sup>+</sup> e ss</i>	Ebony, spineless 50
 <i>st e<sup>+</sup> ss<sup>+</sup></i>	Scarlet 52
 <i>st<sup>+</sup> e<sup>+</sup> ss</i>	Spineless 5
 <i>st e ss<sup>+</sup></i>	Scarlet, ebony 3
 <i>st<sup>+</sup> e ss<sup>+</sup></i>	Ebony 43
 <i>st e<sup>+</sup> ss</i>	Scarlet, spineless 41
Total 755	

*st*–*ss* recombination frequency =

$$\frac{(50 + 52 + 5 + 3)}{755} \times 100\% = 14.6\%$$

*ss*–*e* recombination frequency =

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



# **Xác định hệ số nhiễu và độ trùng hợp**

- tỷ lệ trao đổi chéo kép theo lý thuyết =  $f_1 \times f_2$ .
- **Tỷ lệ trao đổi chéo kép thực tế  $3 + 5 /$  tổng cá thể.**
- **hệ số trùng hợp = thực tế / lý thuyết**
- **Hệ số nhiễu =  $1 -$  hệ số trùng hợp.**

# Xác định hệ số nhiễu và hệ số trùng hợp

Tần số trao đổi chéo kép=  $f_1 \times f_2$ =.

$$\text{or } 0.146 \times 0.122$$

Số cá thể trao đổi chéo kép theo lý thuyết

$$0.0178 \times 755 = 13.4.$$

Hệ số trùng hợp =

coefficient of coincidence =

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

coefficient of coincidence =

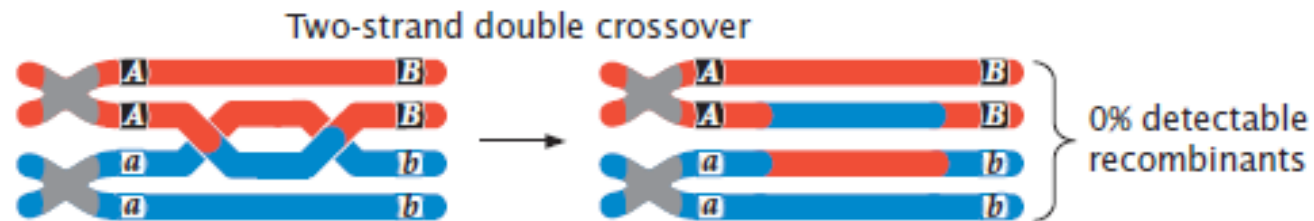
$$\frac{5 + 3}{0.146 \times 0.122 \times 755} = \frac{8}{13.4} = 0.6$$

Hệ số nhiễu= 1- hệ số trùng hợp = 0.4

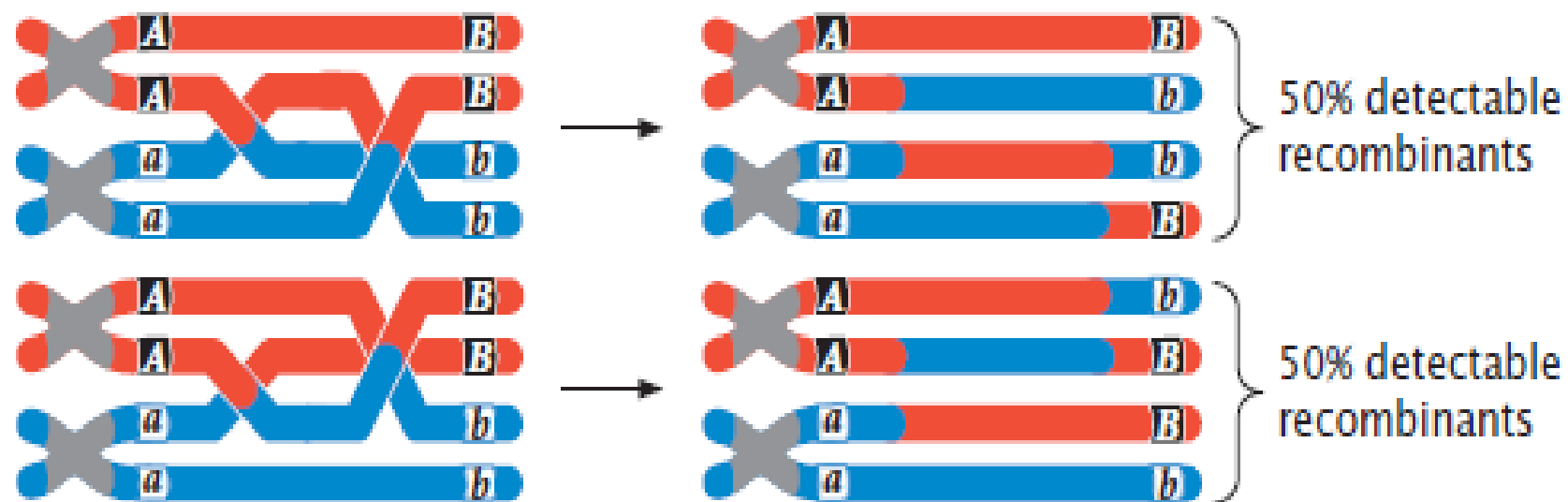
Ví dụ: cho kết quả phép lai phân tích 3 tính trạng, hãy vẽ bản đồ di truyền, xác định hệ số trùng hợp và hệ số nhiễu

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

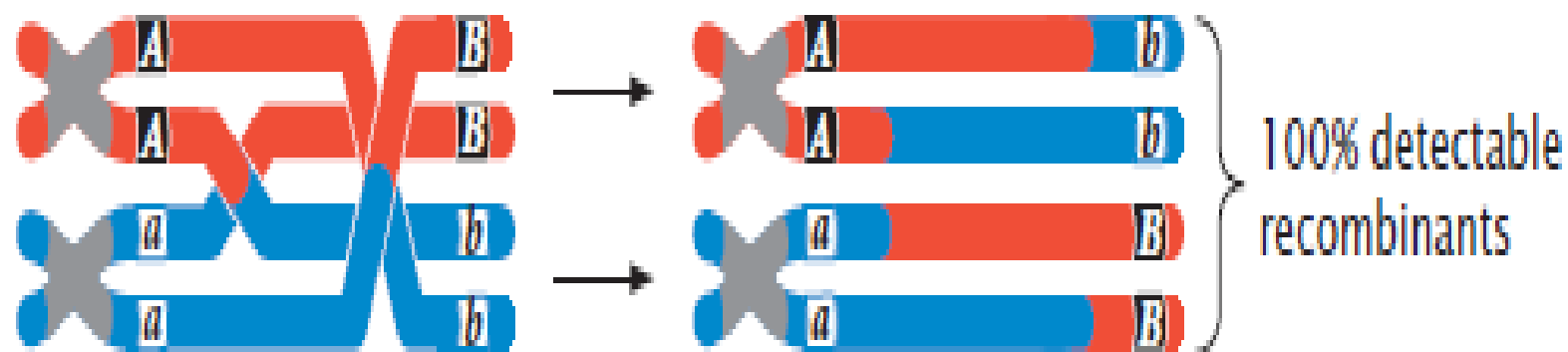
**Hiện tượng hoán vị xảy ra giữa ba hoặc bốn NST**



### Three-strand double crossover



### Four-strand double crossover




---

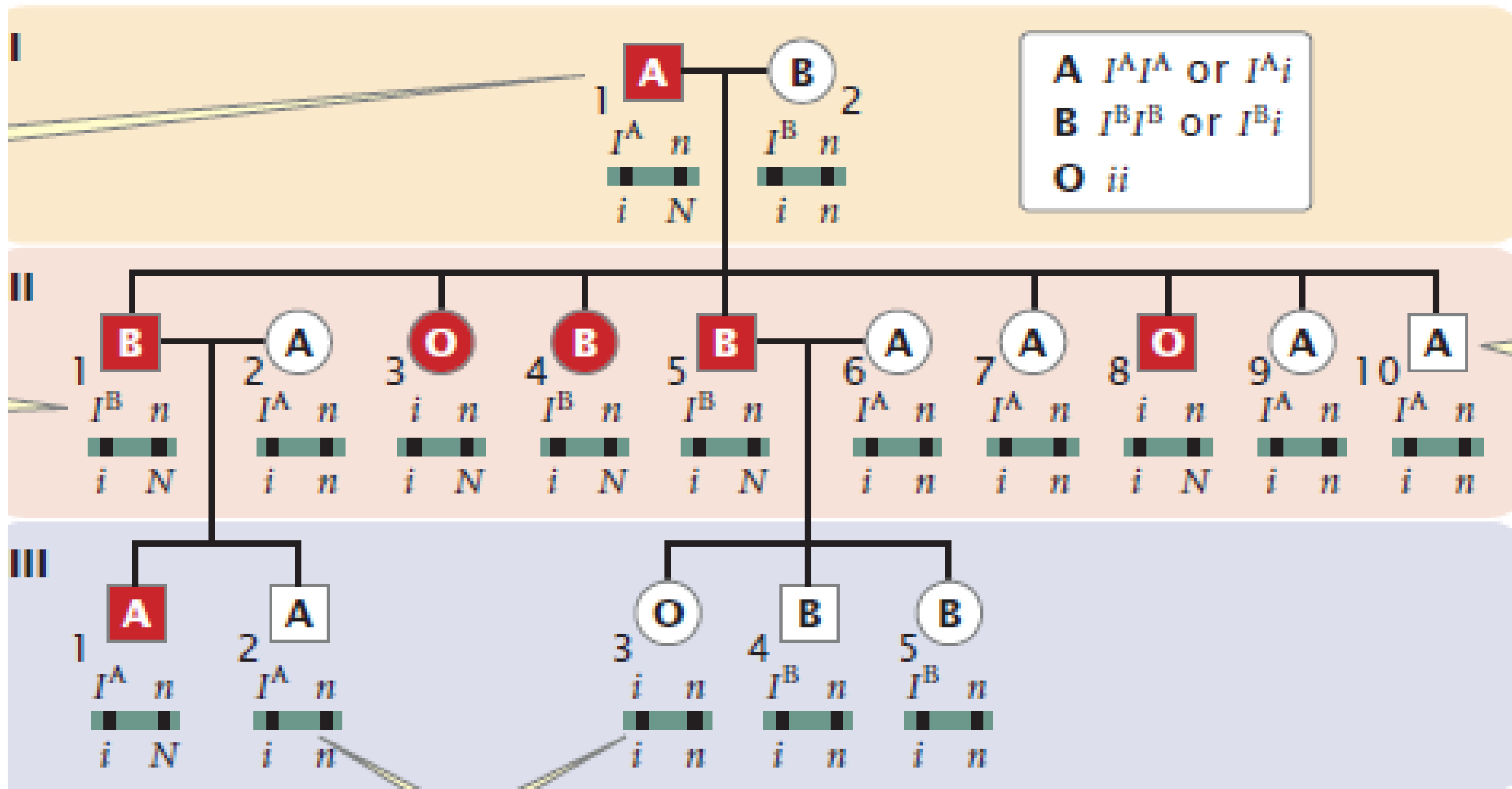
50% average  
detectable recombinants

## Lập bản đồ gen ở người

Không có khả năng thực hiện phép lai phân tích, số lượng con nhỏ => chỉ dùng phương pháp phân tích phả hệ => cung cấp thông tin giới hạn.

- Cần phân tích phả hệ với số lượng lớn người để nghiên cứu

Ví dụ: lập bản đồ: nhóm máu ABO và hội chứng nail-patella





## IV. Một số phương pháp lập bản đồ vật lý.

### 1. Lập bản đồ dựa trên đột biến mất đoạn

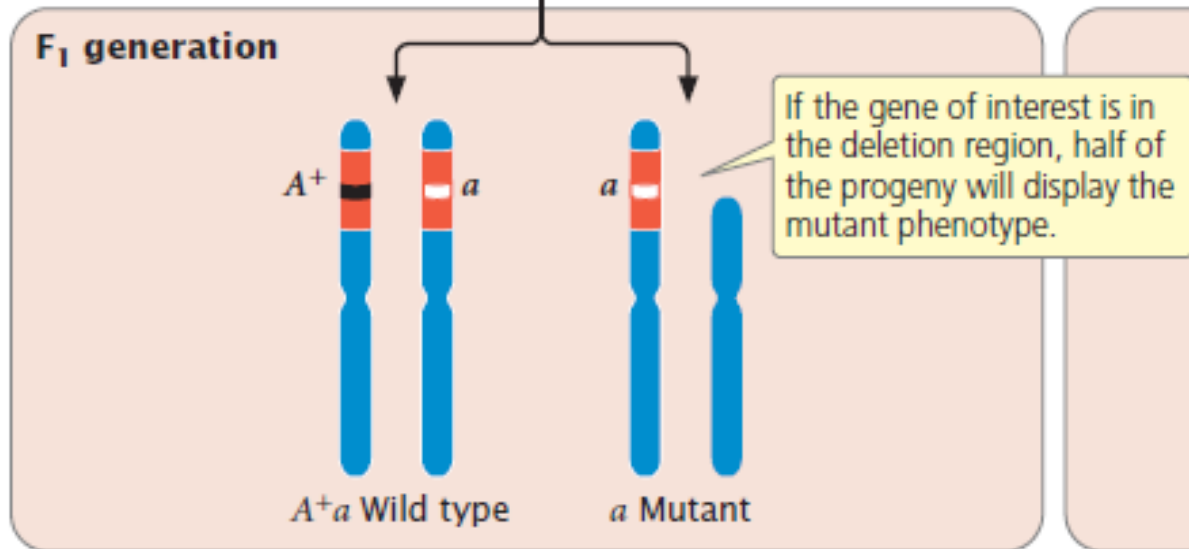
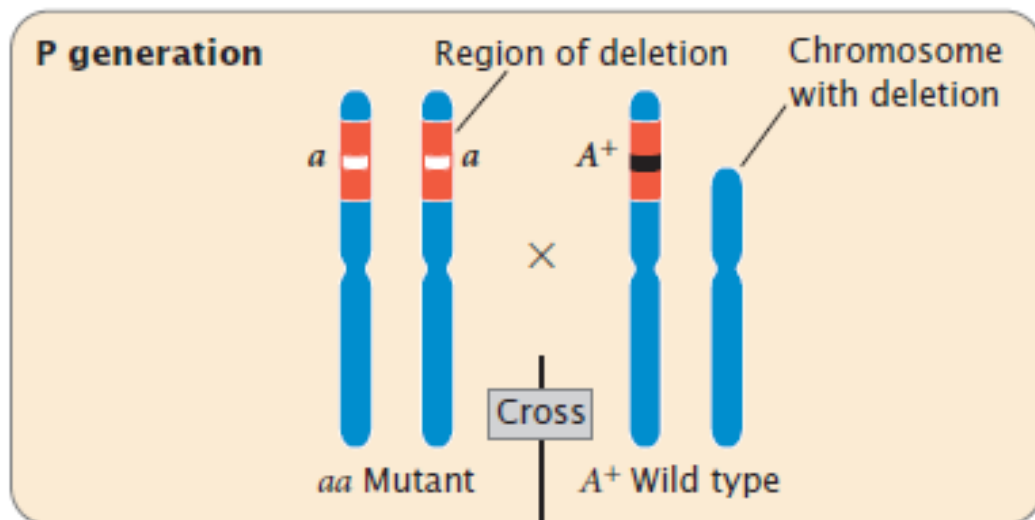
#### -Nguyên tắc

- Xác định vị trí của gen trên NST, qua phương pháp nhuộm band trên NST, xác định hiện diện or biến mất của một số band trên NST => xác định đột biến mất đoạn nào đã xảy ra.
- Tìm mối liên hệ giữa mất đoạn NST, KH or sản phẩm của gen bị đột biến => xác định vị trí của gen.

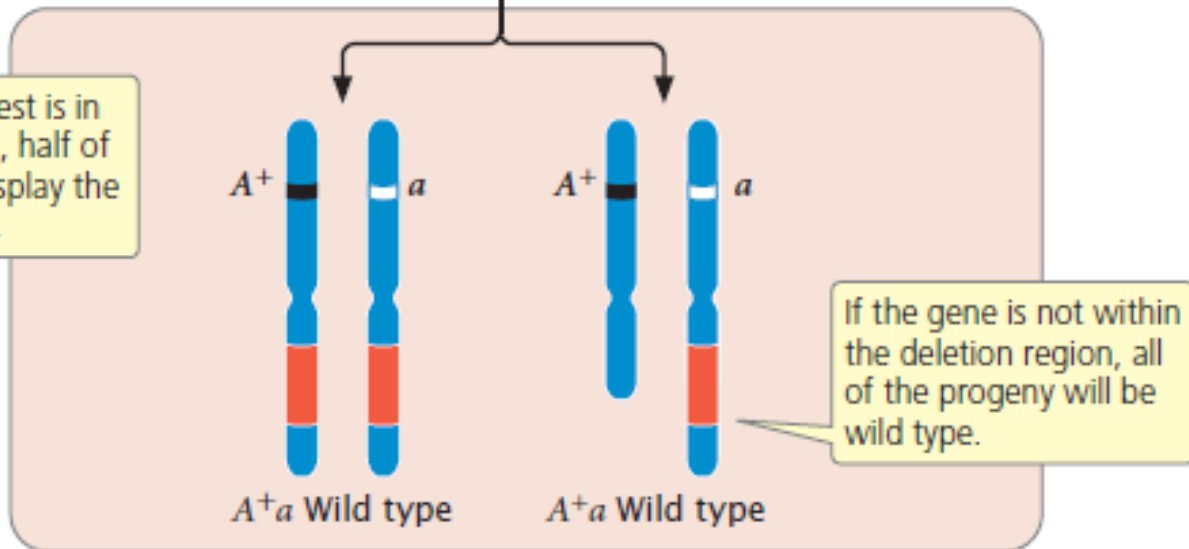
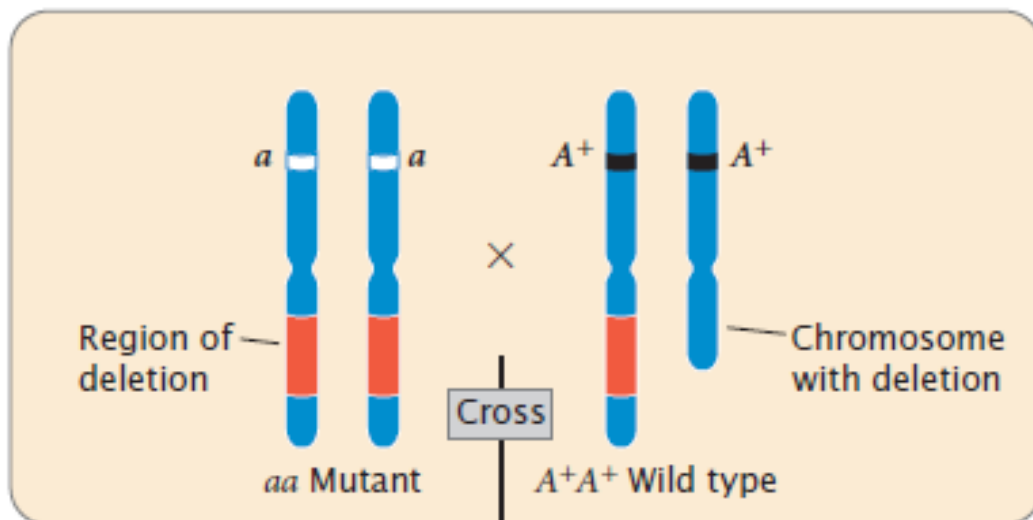
**-Phương pháp:**

- Lai cá thể đồng hợp cho đột biến lặn x thể dị hợp ( 1 NST bình thường + 1 NST mất đoạn)
- Gen nằm trong vùng bị mất: kết quả  $\frac{1}{2}$  KH bình thường:  $\frac{1}{2}$  KH đột biến
- Gen nằm ngoài vùng bị mất: 100% KH bình thường.

(a)



(b)



**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.

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**

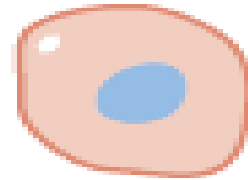
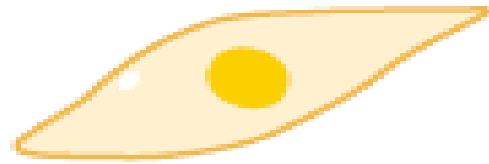
- Deletion 1
- Deletion 2
- Deletion 3
- Deletion 4
- Deletion 5
- Deletion 6

Deletion	Mutations						
	<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	+

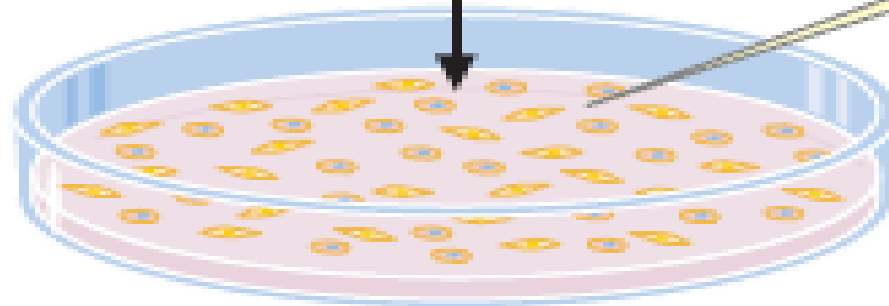
## 2. Lai tế bào soma

Human fibroblast

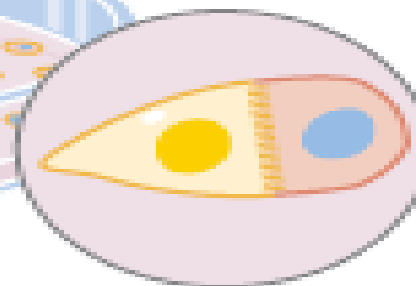
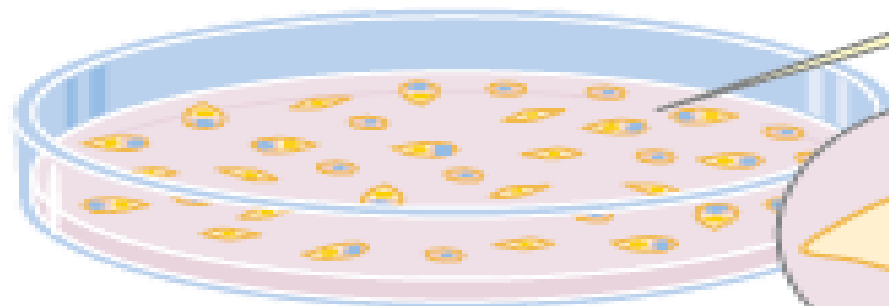
Mouse tumor cell



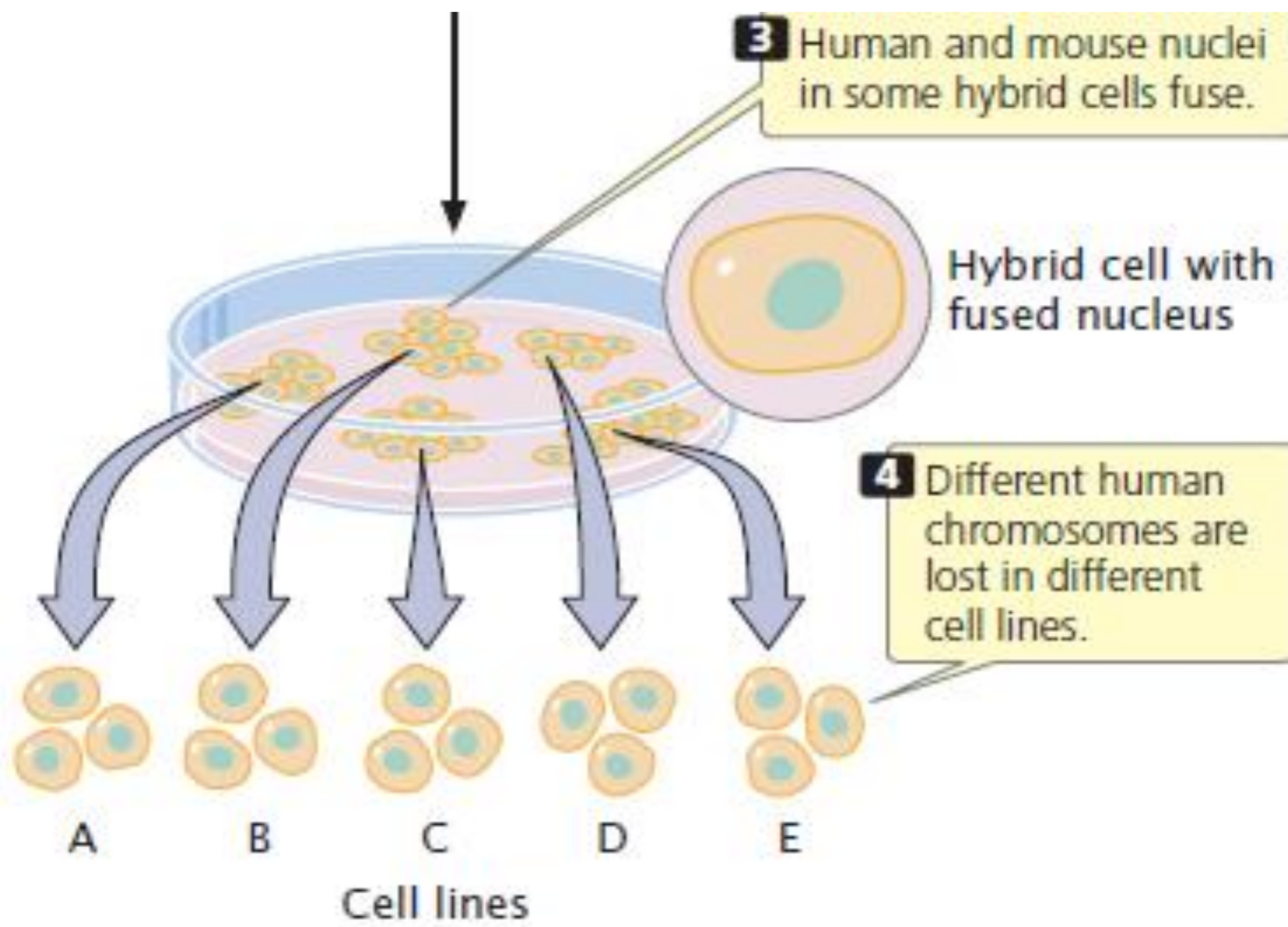
**1** Human fibroblasts and mouse tumor cells are mixed in the presence of polyethylene glycol, which facilitates fusion of their membranes,...



**2** ...creating hybrid cells called heterokaryons.



Heterokaryon



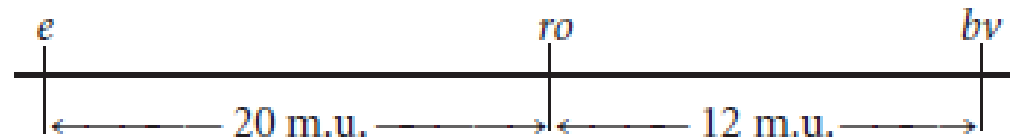
Human chromosomes present																								
Cell line	Gene product present	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	X
A	+		+		+			+	+															
B	+	+	+		+				+	+	+	+	+	+										
C	-															+		+		+			+	
D	+		+		+		+	+	+															
E	-												+								+			
F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

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

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

Loci	Recombination frequency (%)	Loci	Recombination frequency (%)	Linkage group 1
<i>a</i> and <i>b</i>	10	<i>c</i> and <i>d</i>	50	<i>a</i> ← 14 m.u. → <i>d</i>
<i>a</i> and <i>c</i>	50	<i>c</i> and <i>e</i>	8	← 10 m.u. → <i>b</i> ← 4 m.u. → <i>d</i>
<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	Linkage group 2
<i>a</i> and <i>f</i>	50	<i>d</i> and <i>e</i>	50	<i>g</i> ← 18 m.u. → <i>e</i>
<i>a</i> and <i>g</i>	50	<i>d</i> and <i>f</i>	50	← 12 m.u. → <i>c</i> ← 8 m.u. → <i>e</i>
<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	Linkage group 3
<i>b</i> and <i>e</i>	50	<i>e</i> and <i>g</i>	18	<i>f</i>
<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





$$\begin{aligned}\text{expected number of double crossovers} &= 0.20 \times 0.12 \times 1800 \\ &= 43.2\end{aligned}$$

$$\text{coefficient of coincidence} = 1 - \text{interference}$$

The interference equals 1 - coefficient of coincidence is 0.6 single crossover any crossover number of coefficient of	pro	$e^+$	$ro^+$	$bv^+$	625	nonrecombinant	r of genes   be log- single these -	
		$e$	$ro$	$bv$	625	nonrecombinant		
		$e^+$	/	$ro$	$bv$	167	single crossover between $e$ and $ro$	
		$e$	/	$ro^+$	$bv^+$	167	single crossover between $e$ and $ro$	
		$e^+$	$ro^+$	/	$bv$	95	single crossover between $ro$ and $bv$	
		$e$	$ro$	/	$bv^+$	95	single crossover between $ro$ and $bv$	
		$e^+$	/	$ro$	/	$bv^+$	13	double crossover
		$e$	/	$ro^+$	/	$bv$	13	double crossover
		Total				1800		

$$\text{number of observed double crossovers} = 0.6 \times 43.2 = 26$$

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 xấp 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								
<div> <div></div> <div>a</div> </div> <div> <div>b</div> <div>c</div> <div>d</div> <div>e</div> <div>a</div> <div>f</div> <div>g</div> </div> <div> <div>Deletion 1</div> <div>Deletion 2</div> <div>Deletion 3</div> <div>Deletion 4</div> <div>Deletion 5</div> <div>Deletion 6</div> </div>								
Deletion	a							
1	+	---	---	---	,	,	,	
2	+	+	m	m	+	+	+	
3	+	+	+	m	m	+	+	
4	m	+	+	m	m	+	+	
5	m	+	+	+	+	m	m	
6	m	+	+	m	m	m	+	

Câu: tái tổ hợp là gì? Nêu hai nguyên nhân gây tái tổ hợp

Câu: vì sao tính tần số tái tổ hợp giữa hai gen xa nhau trên NST => không chính xác.

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.

a. Nếu liên kết gen hoàn toàn => viết KH và KG của con phép lai phân tích

b. Nếu phân li độc lập => kết quả như thế nào?

c. 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		$vg^+$	$sps^+$	230
	Plant A	Plant B	$vg$	$sps$	224
$Dd Pp$	122	2	$vg$	$sps^+$	97
$Dd pp$	6	82	$vg^+$	$sps$	99
$dd Pp$	4	82	Total		650
$dd pp$	124	4			

Câu: ở cà chua D thân cao > d thân thấp; P quả trơn > p quả lông. Thực hiện hai phép lai, cây A và cây B cao trơn x cùng cây có KH thấp, lông => thu được kết quả sau:

a. Xác định KG của cây A và cây B

b. Chiều cao và dạng quả có liên kết với nhau không, tính tần số hoán vị nếu có

c. Giải thích tại sao cây A và cây B cho kết quả khác nhau khi lai với cùng cây.

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.

$$\begin{array}{c}
 \text{♀} \frac{es^+}{es} \frac{St}{St^+} \times \frac{es}{Y} \frac{St^+}{Y} \text{♂} \\
 \downarrow \\
 \begin{array}{ll}
 \frac{es^+}{es} \frac{St}{St^+} & 1630 \\
 \frac{es}{es} \frac{St^+}{St^+} & 1665 \\
 \frac{es}{es} \frac{St}{St^+} & 935 \\
 \frac{es^+}{es} \frac{St^+}{St^+} & 1005 \\
 \frac{es}{Y} \frac{St^+}{Y} & 1661 \\
 \frac{es^+}{Y} \frac{St^+}{Y} & 1024
 \end{array}
 \end{array}$$

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: biết khoảng cách gen giữa locut D và locut Op cách nhau 7cM, hãy xác định tỷ lệ KG và tỷ lệ KH của phép lai sau.

a.  $\frac{D}{d} \frac{Op}{op} \times \frac{d}{d} \frac{op}{op}$

b.  $\frac{D}{d} \frac{op}{Op} \times \frac{d}{d} \frac{op}{op}$

c.  $\frac{D}{d} \frac{Op}{op} \times \frac{D}{d} \frac{Op}{op}$

d.  $\frac{D}{d} \frac{op}{Op} \times \frac{D}{d} \frac{op}{Op}$

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

a.  $\frac{e^+}{e} \frac{ro^+}{ro} \frac{f^+}{f}$

b.  $\frac{e^+}{e} \frac{ro}{ro^+} \frac{f^+}{f}$

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

Câu: ở ong mật, giới tính được xác định dựa vào số lượng NST. Ong cái 2n, ong đực, thực hiện phép lai về ba đột biến cd màu thân vàng, h: không lông, ch màu mắt lục nhạt.

Queen genotype	Phenotypes of drone (male) progeny
$\frac{cd}{cd^+} \frac{h^+}{h}$	294 cordovan, 236 hairless, 262 cordovan and hairless, 289 wild .type
$\frac{h}{h^+} \frac{ch^+}{ch}$	3131 hairless, 3064 chartreuse, 96 chartreuse and hairless, 132 wild type

Chỉ cần KG của ong chúa, xác định KH tái tổ hợp, không tái tổ hợp ở mỗi phép lai, xác định khoảng cách di truyền giữa các gen, vẽ bản đồ di truyền.  
 Vì sao không cần KG của ong đực để lập bản đồ gen. nếu kết quả tính trên con cái, có cần biết kiểu gen con đực P không?

Câu: lập bản đồ di truyền dựa vào số liệu tái tổ hợp giữa các gen sau.

Loci	Percent recombination	Loci	Percent recombination
<i>a</i> and <i>b</i>	50	<i>c</i> and <i>d</i>	50
<i>a</i> and <i>c</i>	50	<i>c</i> and <i>e</i>	26
<i>a</i> and <i>d</i>	12	<i>c</i> and <i>f</i>	50
<i>a</i> and <i>e</i>	50	<i>c</i> and <i>g</i>	50
<i>a</i> and <i>f</i>	50	<i>d</i> and <i>e</i>	50
<i>a</i> and <i>g</i>	4	<i>d</i> and <i>f</i>	50
<i>b</i> and <i>c</i>	10	<i>d</i> and <i>g</i>	8
<i>b</i> and <i>d</i>	50	<i>e</i> and <i>f</i>	50
<i>b</i> and <i>e</i>	18	<i>e</i> and <i>g</i>	50
<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: bảng kết quả sau mô tả tốc độ tái tổ hợp giữa 8 locut cần lập bản đồ.

Recombination Rates (%) among Seven Loci in Lima Beans

	<i>Wl</i>	<i>R</i>	<i>S</i>	<i>L<sub>1</sub></i>	<i>Ms</i>	<i>C</i>	<i>G</i>
<i>D</i>	2.1*	39.3*	52.4	48.1	53.1	51.4	49.8
<i>Wl</i>		38.0*	47.3	47.7	48.8	50.3	50.4
<i>R</i>			51.9	52.7	54.6	49.3	52.6
<i>S</i>				26.9*	54.9	52.0	48.0
<i>L<sub>1</sub></i>					48.2	45.3	50.4
<i>Ms</i>						14.7*	43.1
<i>C</i>							52.0

Vẽ bản đồ di truyền của nhóm liên kết.

Câu: thực hiện phép lai sau, hãy xác định sự sắp xếp của gen trên NST, lập bản đồ giữa các gen, xác định hệ số trùng hợp và hệ số nhiễu

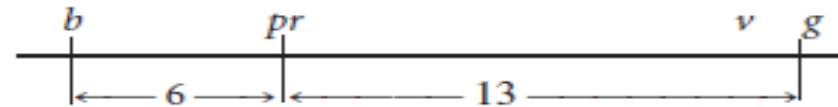
<i>wx</i>	<i>sh</i>	<i>V</i>	87
<i>Wx</i>	<i>Sh</i>	<i>v</i>	94
<i>Wx</i>	<i>Sh</i>	<i>V</i>	3,479
<i>wx</i>	<i>sh</i>	<i>v</i>	3,478
<i>Wx</i>	<i>sh</i>	<i>V</i>	1,515
<i>wx</i>	<i>Sh</i>	<i>v</i>	1,531
<i>wx</i>	<i>Sh</i>	<i>V</i>	292
<i>Wx</i>	<i>sh</i>	<i>v</i>	280
Total			10,756

Phenotype			Number
<i>a</i>	<i>Ra</i>	+	1
+	+	<i>mg</i>	1
<i>a</i>	+	+	15
+	<i>Ra</i>	<i>mg</i>	9
+	+	+	16
<i>a</i>	<i>Ra</i>	<i>mg</i>	36
<i>a</i>	+	<i>mg</i>	76
+	<i>Ra</i>	+	69
Total			213

Note: + represents a wild-type allele.

<i>S</i>	<i>U</i>	<i>Tu</i>	2
<i>s</i>	<i>u</i>	<i>Tu</i>	70
<i>S</i>	<i>u</i>	<i>Tu</i>	21
<i>s</i>	<i>u</i>	<i>tu</i>	4
<i>S</i>	<i>U</i>	<i>tu</i>	82
<i>s</i>	<i>U</i>	<i>tu</i>	21
<i>s</i>	<i>U</i>	<i>Tu</i>	13
<i>S</i>	<i>u</i>	<i>tu</i>	17
Total			230

\*32. In *Drosophila melanogaster*, black body ( $b$ ) is recessive to gray body ( $b^+$ ), purple eyes ( $pr$ ) are recessive to red eyes ( $pr^+$ ), and vestigial wings ( $vg$ ) are recessive to normal wings ( $vg^+$ ). The loci encoding these traits are linked, with the following map distances:



The interference among these genes is 0.5. A fly with a black body, purple eyes, and vestigial wings is crossed with a fly homozygous for a gray body, red eyes, and normal wings. The female progeny are then crossed with males that have a black body, purple eyes, and vestigial wings. If 1000 progeny are produced from this testcross, what will be the phenotypes and proportions of the progeny?

Câu: một nhóm nhà di truyền nghiên cứu gen có vai trò quan trọng trong bệnh hen suyễn. Nghiên cứu marker phân tử trong nhiều gia đình có 2 or nhiều đứa trẻ mang bệnh => phát hiện sự liên kết giữa bệnh và marker di truyền – nằm trên cánh NST 20, 20, với giá trị lod = 2. giá trị lod chỉ ra được điều gì?

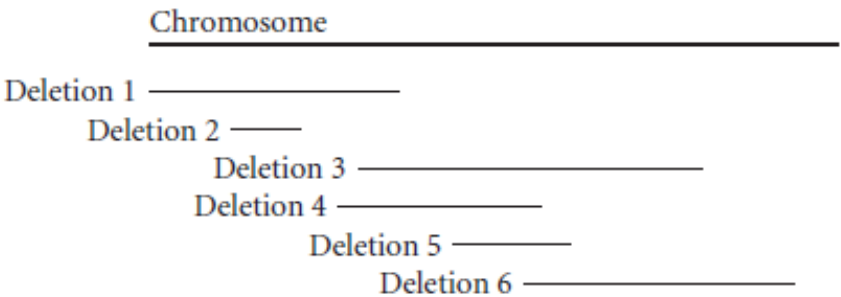
Khả năng marker liên kết với bệnh cao hơn gấp 100 lần marker di truyền phân li độc lập với bệnh



Hãy dựa vào sự kiện sau => xác định thứ tự sắp xếp gen trên NST

Order of the seven mutant genes on the chromosome:

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



Câu. Bằng phương pháp lai tế bào soma => xác định được một số dòng tế bào chứa 1 số NST ngẫu nhiên ở người, test sự hiện diện của gen trong từng dòng tế bào=> kết quả chỉ trong bảng sau, hãy xác định vị trí của gen trên NST

Cell line	Enzyme	Human chromosomes												
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	17	22	
A	—	+	—	—	—	+	—	—	—	—	—	+	—	
B	+	+	+	—	—	—	—	—	+	—	—	+	+	
C	—	+	—	—	—	+	—	—	—	—	—	—	+	
D	—	—	—	—	+	—	—	—	—	—	—	—	—	
E	+	+	—	—	—	—	—	—	+	—	+	+	—	

Cell line	Enzyme			Human chromosomes								
	1	2	3	4	8	9	12	15	16	17	22	X
A	+	-	+	-	-	+	-	+	+	-	-	+
B	+	-	-	-	-	+	-	-	+	+	-	-
C	-	+	+	+	-	-	-	-	-	+	-	+
D	-	+	+	+	+	-	-	-	+	-	-	+

Câu: transferrin là một protein máu do locus Trf mã hóa, ở chuột có hai alen Trfa và Trfb đồng trội- mã hóa ba kiểu hình

Genotype	Phenotype
$Trf^a/Trf^a$	Trf-a
$Trf^a/Trf^b$	Trf-ab
$Trf^b/Trf^b$	Trf-b

Một locus khác tìm thấy trên cùng NST xác định màu lông chuột d ( khảm) < d+ bình thường, người ta xây dựng một loạt phép lai để tìm khoảng cách gen giữa hai locus.

Cross	♂	♀	Progeny phenotypes				Total
			d <sup>+</sup> Trf-ab	d <sup>+</sup> Trf-b	d Trf-ab	d Trf-b	
1	$\frac{d^+}{d} \frac{Trf^a}{Trf^b}$	$\times \frac{d}{d} \frac{Trf^b}{Trf^b}$	32	3	6	21	62
2	$\frac{d}{d} \frac{Trf^b}{Trf^b}$	$\times \frac{d^+}{d} \frac{Trf^a}{Trf^b}$	16	0	2	20	38
3	$\frac{d^+}{d} \frac{Trf^a}{Trf^b}$	$\times \frac{d}{d} \frac{Trf^b}{Trf^b}$	35	9	4	30	78
4	$\frac{d}{d} \frac{Trf^b}{Trf^b}$	$\times \frac{d^+}{d} \frac{Trf^a}{Trf^b}$	21	3	2	19	45
5	$\frac{d^+}{d} \frac{Trf^b}{Trf^a}$	$\times \frac{d}{d} \frac{Trf^b}{Trf^b}$	8	29	22	5	64
6	$\frac{d}{d} \frac{Trf^b}{Trf^b}$	$\times \frac{d^+}{d} \frac{Trf^b}{Trf^a}$	4	14	11	0	29

Sử dụng số liệu trên => tính tần số tái tổ hợp giữa hai gen  
 -phép lai nào biểu hiện tái tổ hợp ở con đực, biểu hiện tái tổ hợp ở con cái  
 -tính tần số tái tổ hợp ở con đực và ở con cái  
 Tần số giữa đực và cái có giống nhau không, vì sao?

$$RF = (3 + 6 + 0 + 2 + 9 + 4 + 3 + 2 + 8 + 5 + 4 + 0)/316 = 46/316 = 0.146 = 15\%$$

$$RF \text{ for males} = (3 + 6 + 9 + 4 + 8 + 5)/(62 + 78 + 64) = 35/204 = 0.17 = 17\%$$

$$RF \text{ for females} = (0 + 2 + 3 + 2 + 4 + 0)/(38 + 45 + 29) = 11/112 = 0.098 = 9.8\%$$

Tần số tái tổ hợp ở đực > ở cái do:

- Sự khác nhau trong quá trình hình thành giao tử đực và cái ở động vật ( giao tử cái- giảm phân kéo dài)
- Sự thay đổi cấu trúc NST gần vùng hóan vị khác nhau ở đực và cái
- Đực và cái có sự kết cặp khác nhau trong giảm phân