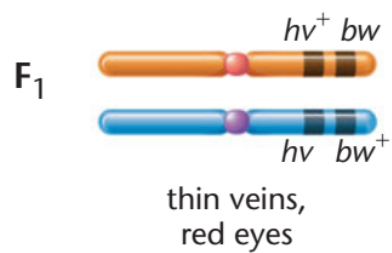
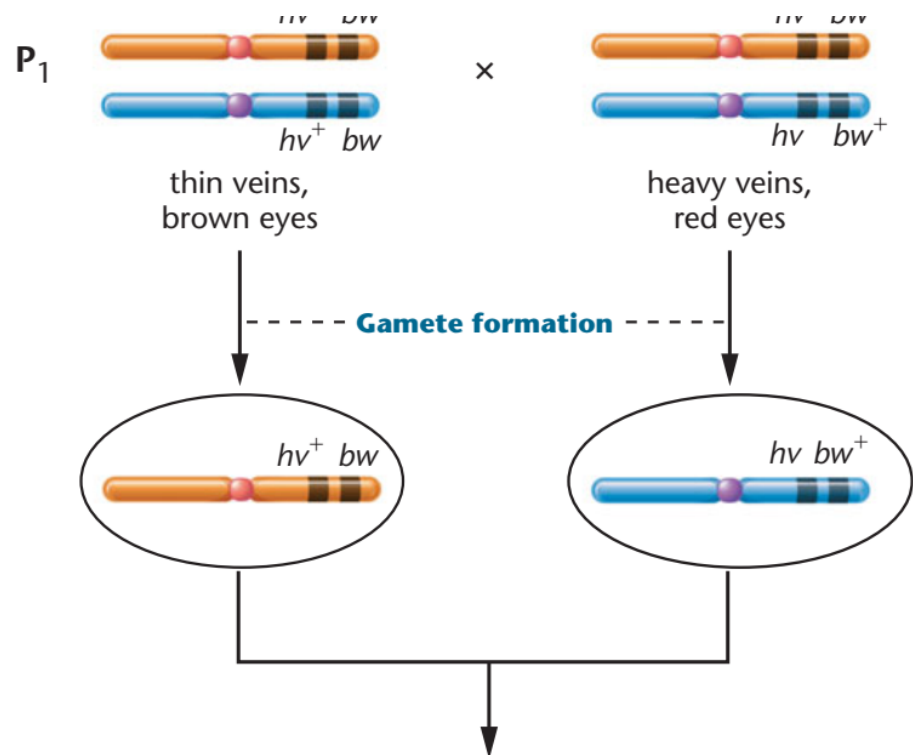


Bài 7: liên kết gen, hoán vị gen, lập bản đồ gen sinh vật nhân thật

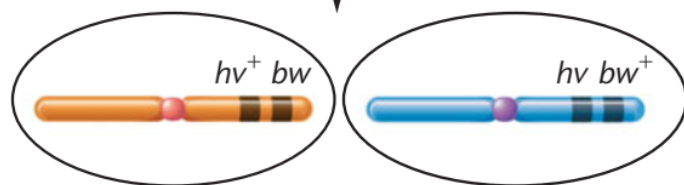
1. Phân biệt phân li độc lập và Liên kết gen.

Phân li độc lập: Các gen nằm trên các -----, trong quá trình -----vào kỳ-----có sự phân li -----→ tạo biến dị tổ hợp (kiểu hình -----).

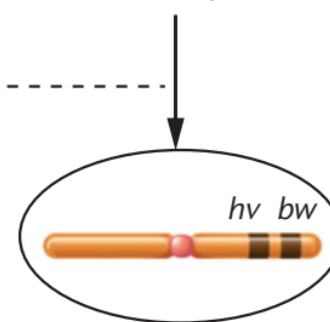
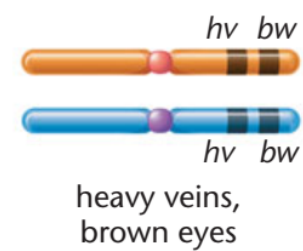
Khi lai P thuần chủng, khác nhau về các cặp tính trạng tương phản -> sự di truyền của cặp tính trạng này -----với sự di truyền của cặp tính trạng kia.



**Because of complete linkage,
F₁ individuals form only
parental gametes.**



Testcross parent



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

(a) No crossing over

1 Homologous chromosomes pair in prophase I.

2 If no crossing over takes place,...



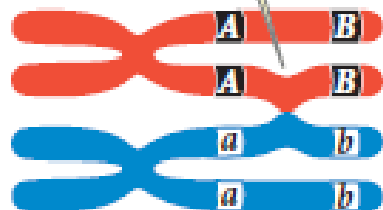
Meiosis II



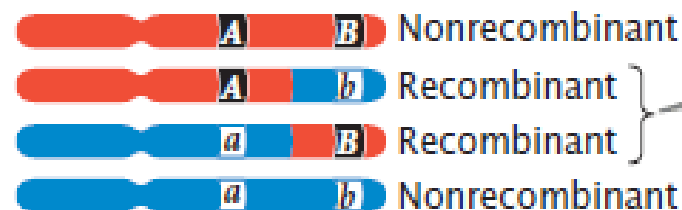
3 ...all resulting chromosomes in gametes have original allele combinations and are nonrecombinants.

(b) Crossing over

1 A crossover may take place in prophase I.



Meiosis II



2 In this case, half of the resulting gametes will have unchanged chromosomes (nonrecombinants)...

3and half will have recombinant chromosomes.

Tần số hoán vị.

Bài tập 1: một cá thể đực có kiểu gen AB/ab , xét 1000 tế bào sinh tinh tham gia vào quá trình giảm phân. 600 tế bào giảm phân có hoán vị. Những tế bào còn lại không có hoán vị gen. Hãy xác định số lượng từng loại tế bào. Tần số hoán vị gen.

Bài tập 2: Một cơ thể có kiểu gen Ab/aB xét 1500 tế bào sinh dục giảm phân. Biết tần số hoán vị gen là 40%. Hãy xác định số loại giao tử sinh ra và tần số hoán vị gen.

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

-

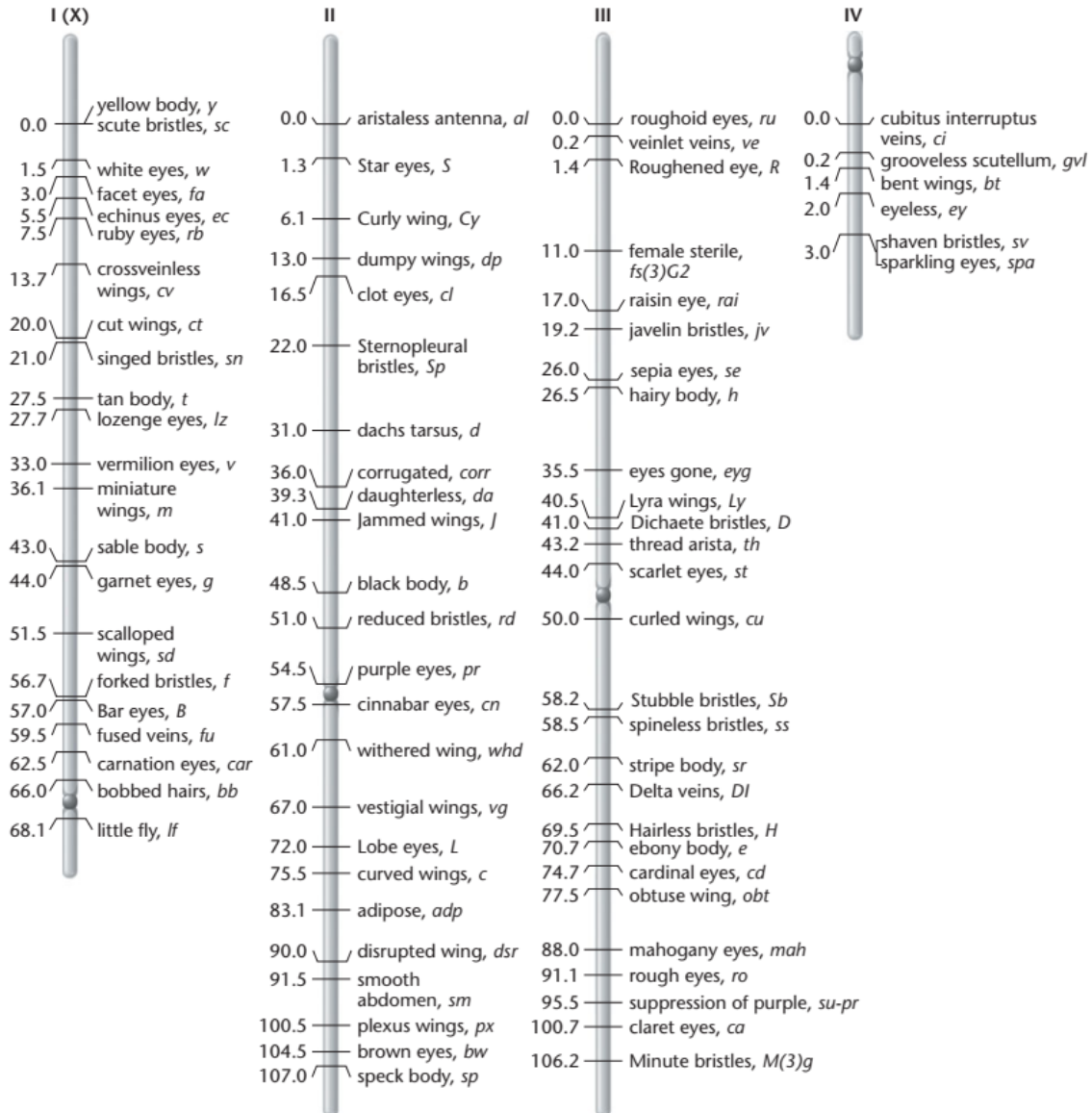
Tần số hoán vị là tổng các giao tử có sự tái tổ hợp gen = $\frac{1}{2}$ phần trăm số tế bào giảm phân có hoán vị.

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

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

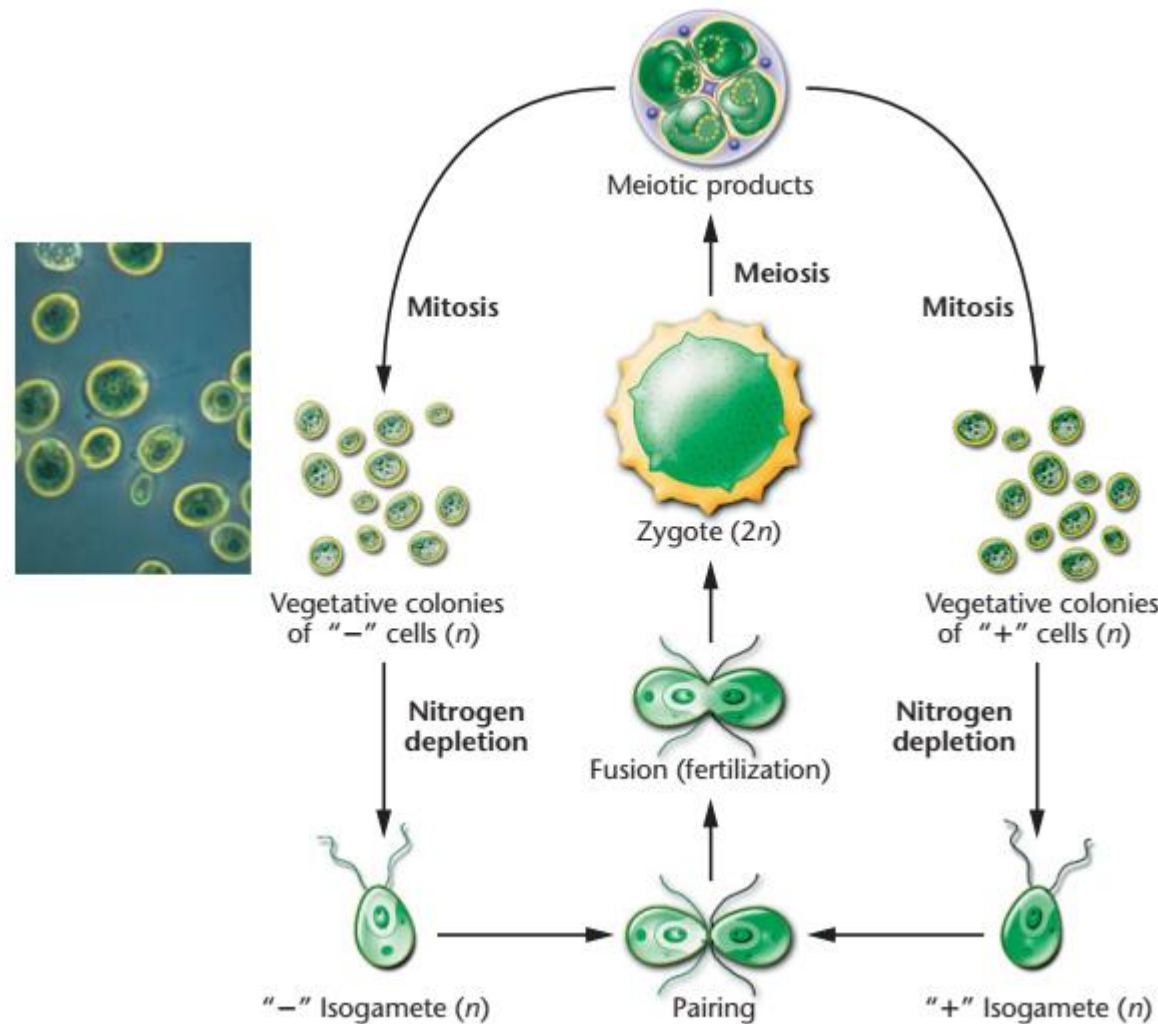
Cho phép lai $AB/ab \times AB/ab$ với tần số hoán vị 20%. Hãy xác định tỷ lệ kiểu gen, tỷ lệ kiểu hình ở đời con.

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



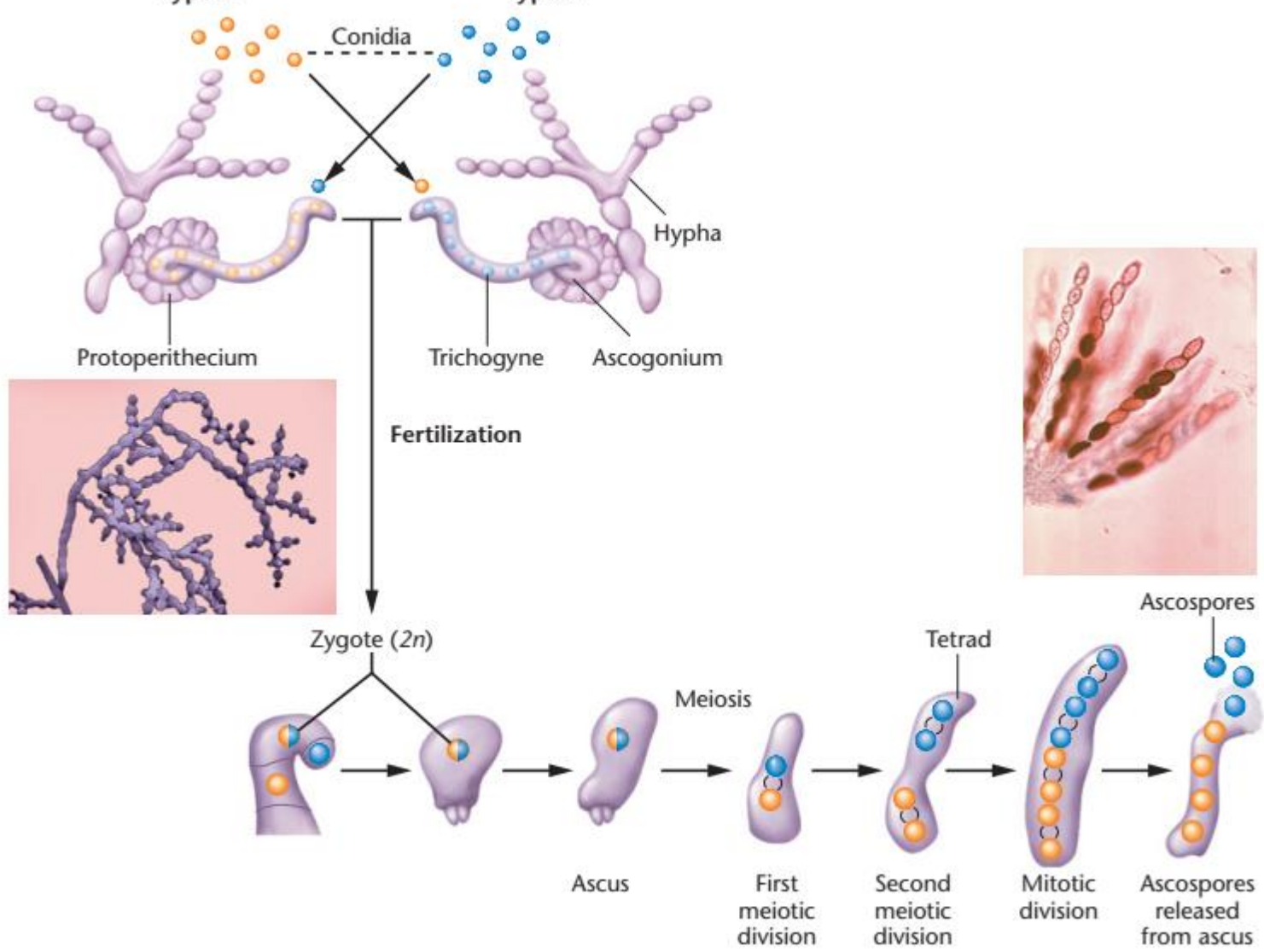
Bản đồ gen là gì?

1. Lập bản đồ gen ở sinh vật đơn bội



Ví dụ: *Neurospora*,
clamydomonas...

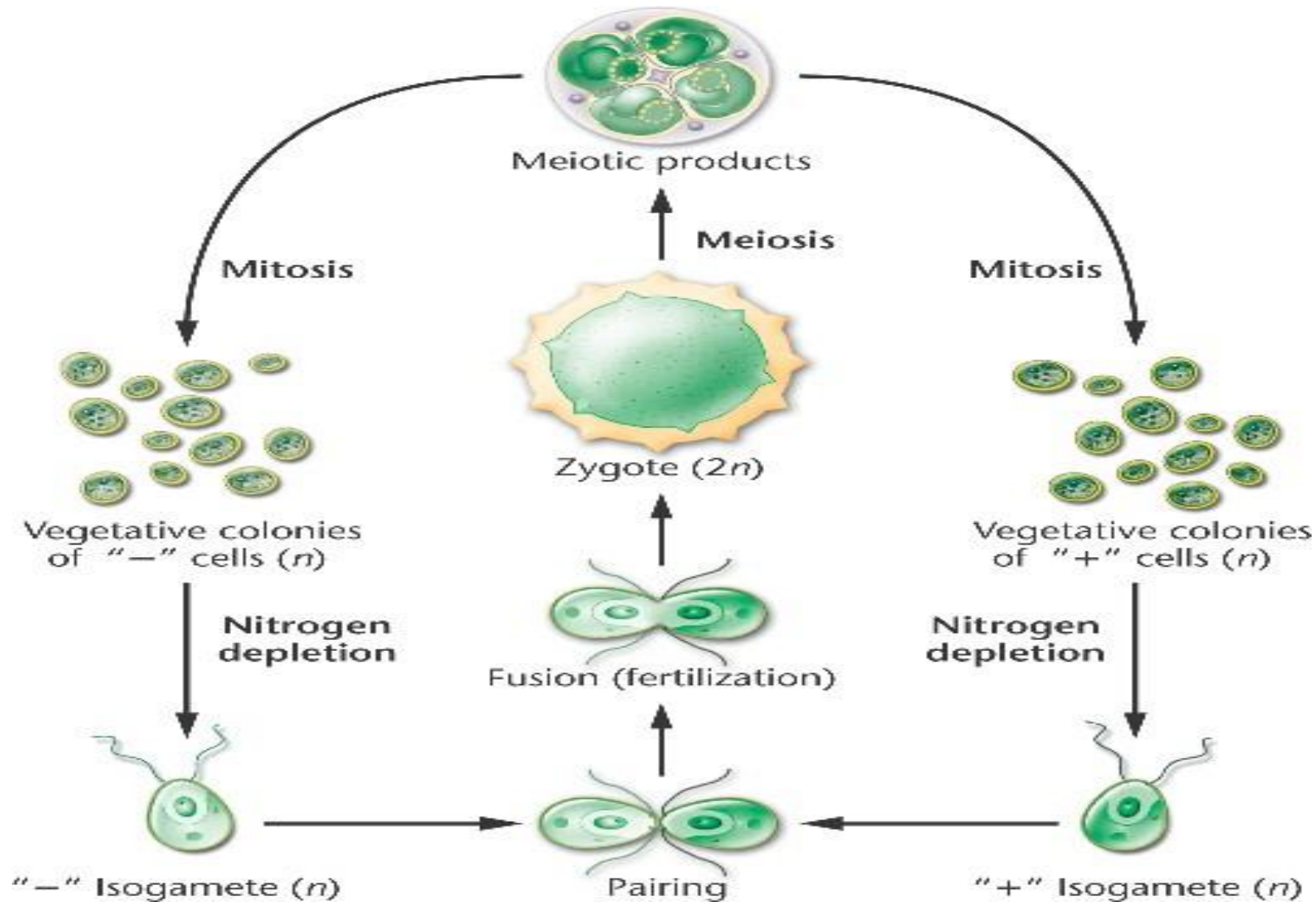
- Pha sinh dưỡng n NST.
- Pha sinh sản: hai nhóm tế bào phức hợp lại hình thành -----
-----sau đó trải qua giảm phân-> tạo -----, quá trình thụ tinh chỉ xảy ra ở những nhóm tế bào -----, chủ yếu sai khác về protein bề mặt.

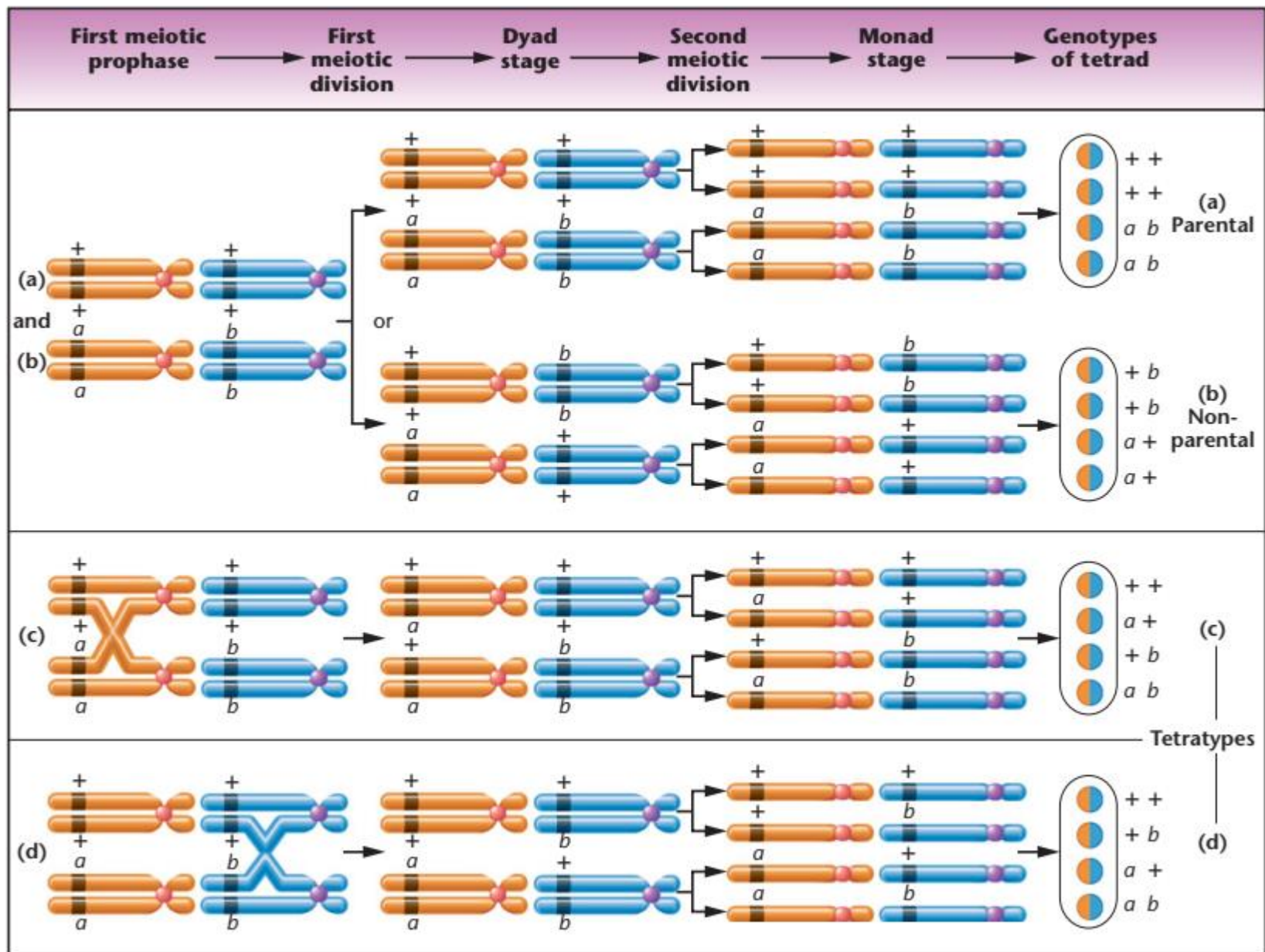


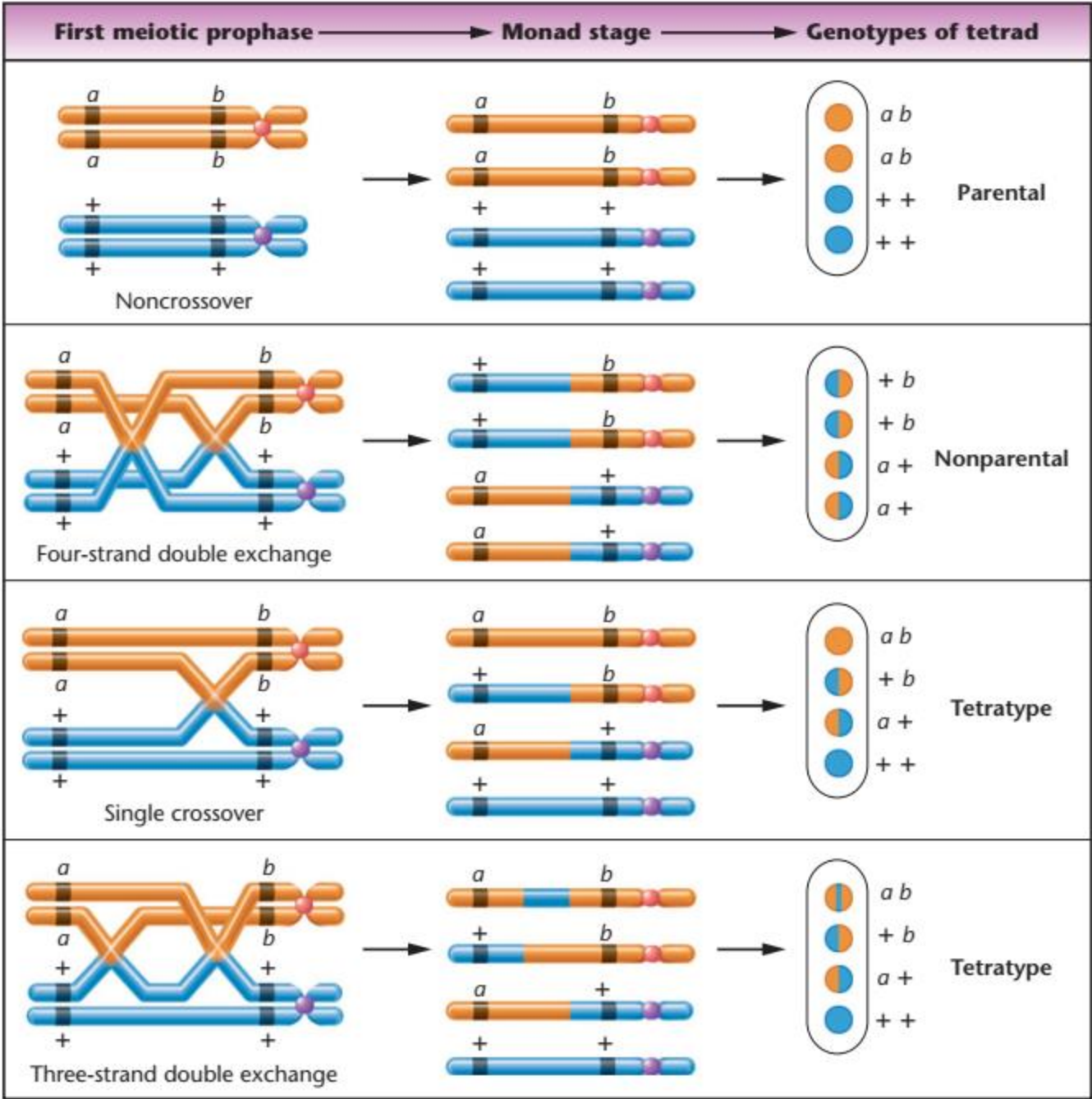


Condition	Four-strand stage	Chromosomes following meiosis	Chromosomes following mitotic division	Ascospores in ascus
(a) No crossover				
First-division segregation				
(b) One form of crossover in four-strand stage				
Second-division segregation				
(c) An alternate crossover in four-strand stage				
Second-division segregation				

Phân tích bản đồ gen ở *Chlamydomonas*







Tetrad Analysis in *Chlamydomonas*

Category	I	II	III
Tetrad type	Parental (P)	Nonparental (NP)	Tetratypes (T)
Genotypes present	+ +	a +	+ +
	+ +	a +	a +
	a b	+ b	+ b
	a b	+ b	a b
Number of tetrads	43	43	14

Category	Category	Category
I	II	III
P	NP	T
64	6	30

(1)	+ +	38	(3)	a +	6	(5)	a b	2
	+ +			a +			+ +	
	a b			+ b			+ b	
	a b			+ b			a +	
(2)	+ +	5	(4)	a b	17	(6)	a b	3
	a b			a +			+ b	
	+ +			+ b			a +	
	a b			+ +			+ +	

Tetrad Class						
1	2	3	4	5	6	7
c +	c +	c d	+ d	c +	c d	c +
c +	c d	c d	c +	+ +	+ +	+ d
+ d	+ +	+ +	c +	c d	c d	c d
+ d	+ d	+ +	+ d	+ d	+ +	+ +
1	17	41	1	5	3	1

Tetrad Analysis in *Chlamydomonas*

Category	I	II	III
Tetrad type	Parental (P)	Nonparental (NP)	Tetratypes (T)
Genotypes present	+ +	a +	+ +
	+ +	a +	a +
	a b	+ b	+ b
	a b	+ b	a b
Number of tetrads	43	43	14

Category	Category	Category
I	II	III
P	NP	T
64	6	30

(1)	+ +	38	(3)	a +	6	(5)	a b	2
	+ +			a +			+ +	
	a b			+ b			+ b	
	a b			+ b			a +	
(2)	+ +	5	(4)	a b	17	(6)	a b	3
	a b			a +			+ b	
	+ +			+ b			a +	
	a b			+ +			+ +	

Tetrad Class						
1	2	3	4	5	6	7
c +	c +	c d	+ d	c +	c d	c +
c +	c d	c d	c +	+ +	+ +	+ d
+ d	+ +	+ +	c +	c d	c d	c d
+ d	+ d	+ +	+ d	+ d	+ +	+ +
1	17	41	1	5	3	1

1. Lập bản đồ di truyền bằng lai phân tích hai điểm ở sinh vật lưỡng bội

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

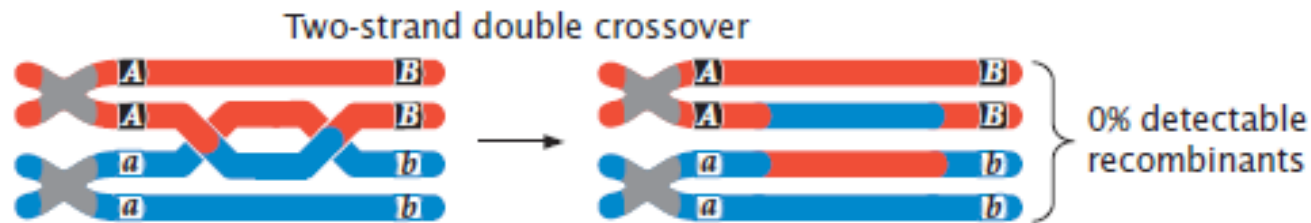
Nếu $f=50\%$: xem như phân li độc lập or khác nhóm liên kết,
nếu $f<50\%$ cùng nhóm liên kết

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 → giá trị thu được có thể nhỏ hơn kết quả thực tế



⇒ **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.

Cá thể có kiểu gen ABD/abd khi giảm phân có thể cho những giao tử nào? Tỷ lệ từng loại giao tử đó. Biết khoảng cách giữa A-B là f_1 , khoảng cách giữa B-D là f_2 .

Bài tập. Cá thể có kiểu gen AbD/aBd khi giảm phân cho những giao tử nào? Biết rằng khoảng cách giữa A và B là 20cM, giữa B và D là 10cM.

Cá thể có kiểu gen ABD/abd khi giảm phân có thể cho những giao tử nào? Tỷ lệ từng loại giao tử đó. Biết khoảng cách giữa A-B là f_1 , khoảng cách giữa B-D là f_2 .

Bài tập. Cá thể có kiểu gen AbD/aBd khi giảm phân cho những giao tử nào? Biết rằng khoảng cách giữa A và B là 20cM, giữa B và D là 10cM.

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

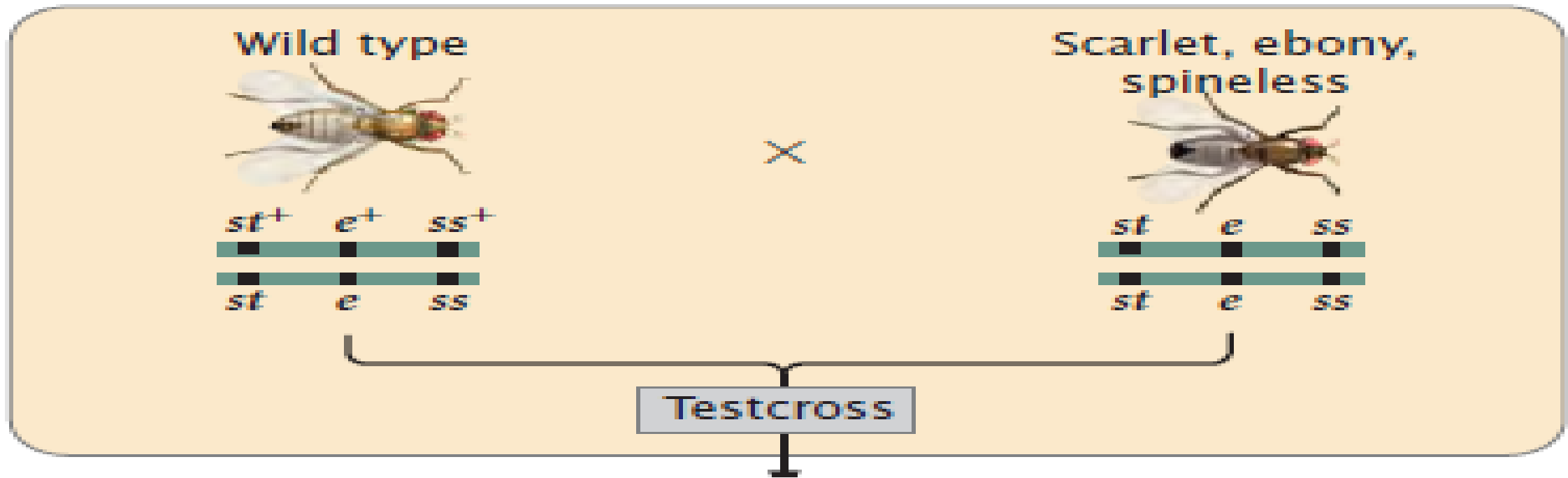
- $f_1 = AbD + aBD + Abd + aBd =$

















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

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

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

Xây dựng bản đồ di truyền dựa trên kết quả của phép lai phân tích 3 điểm



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



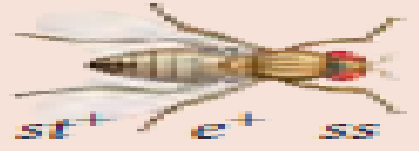
Ebony, spineless

50



Scarlet

52



Spineless

5



Scarlet, ebony

3



Ebony


43



Scarlet,
spineless

41

Total 755

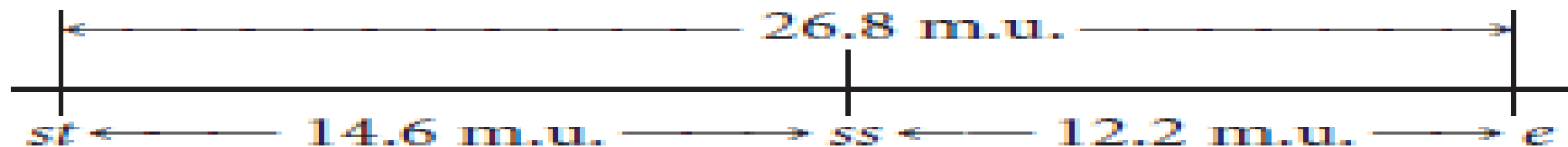
Progeny phenotype		Progeny number
 $st^+ e^+ ss^+$	Wild type	283
 $st e ss$	All mutant	278
 $st^+ e ss$	Ebony, spineless	50
 $st e^+ ss^+$	Scarlet	52
 $st^+ e^+ ss$	Spineless	5
 $st e ss^+$	Scarlet, ebony	3
 $st^+ e ss^+$	Ebony	43
 $st e^+ ss$	Scarlet, spineless	41
Total		755

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 = $1 - \text{hệ số trùng hợp}$.

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 =

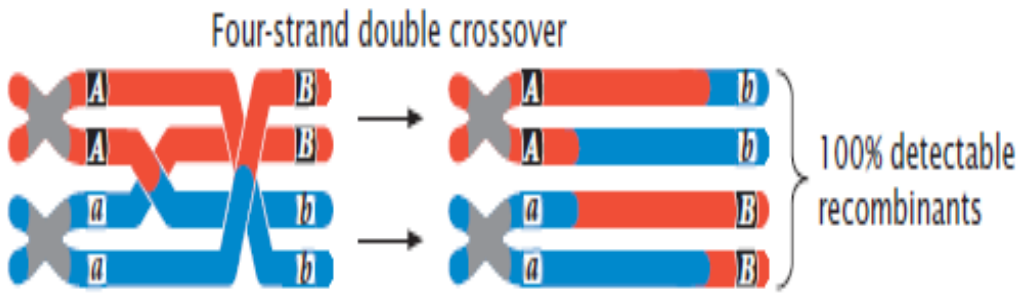
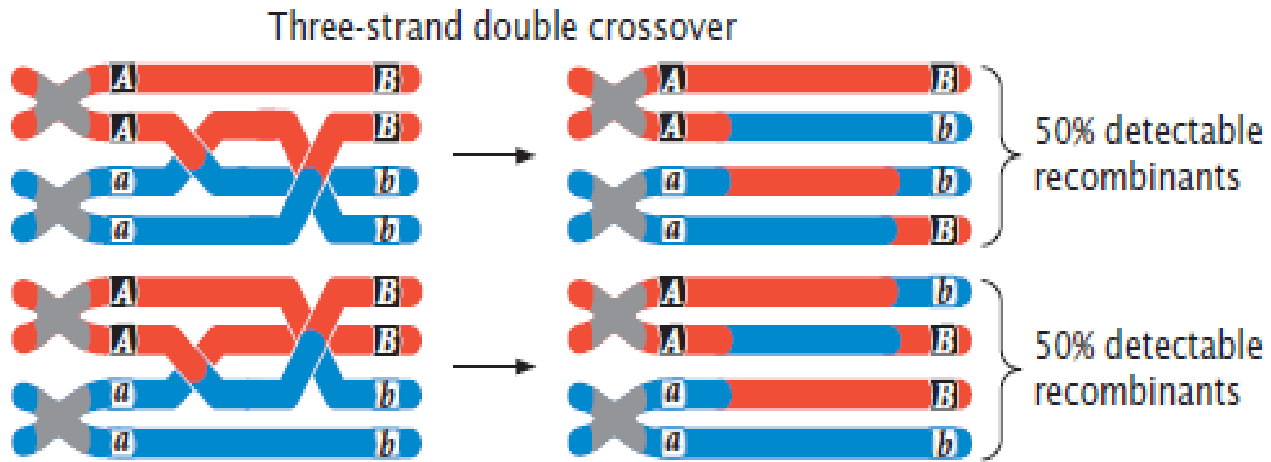
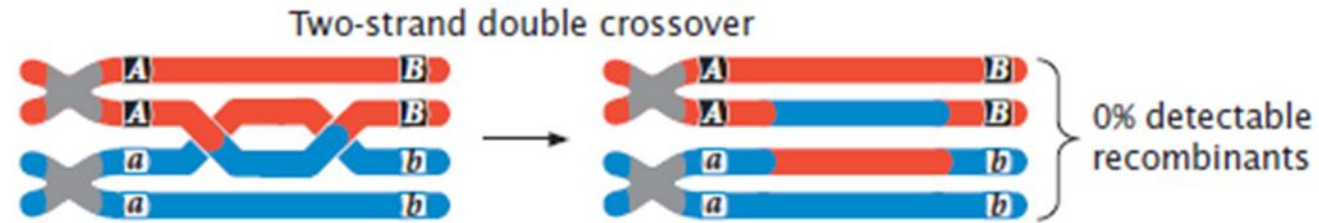
$$\frac{5 + 3}{0.146 \times 0.122 \times 755} = \frac{8}{13.4} = 0.6$$

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> ⁺	<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			<hr/> 1800

Hiện tượng hoán vị xảy ra giữa ba hoặc bốn NST

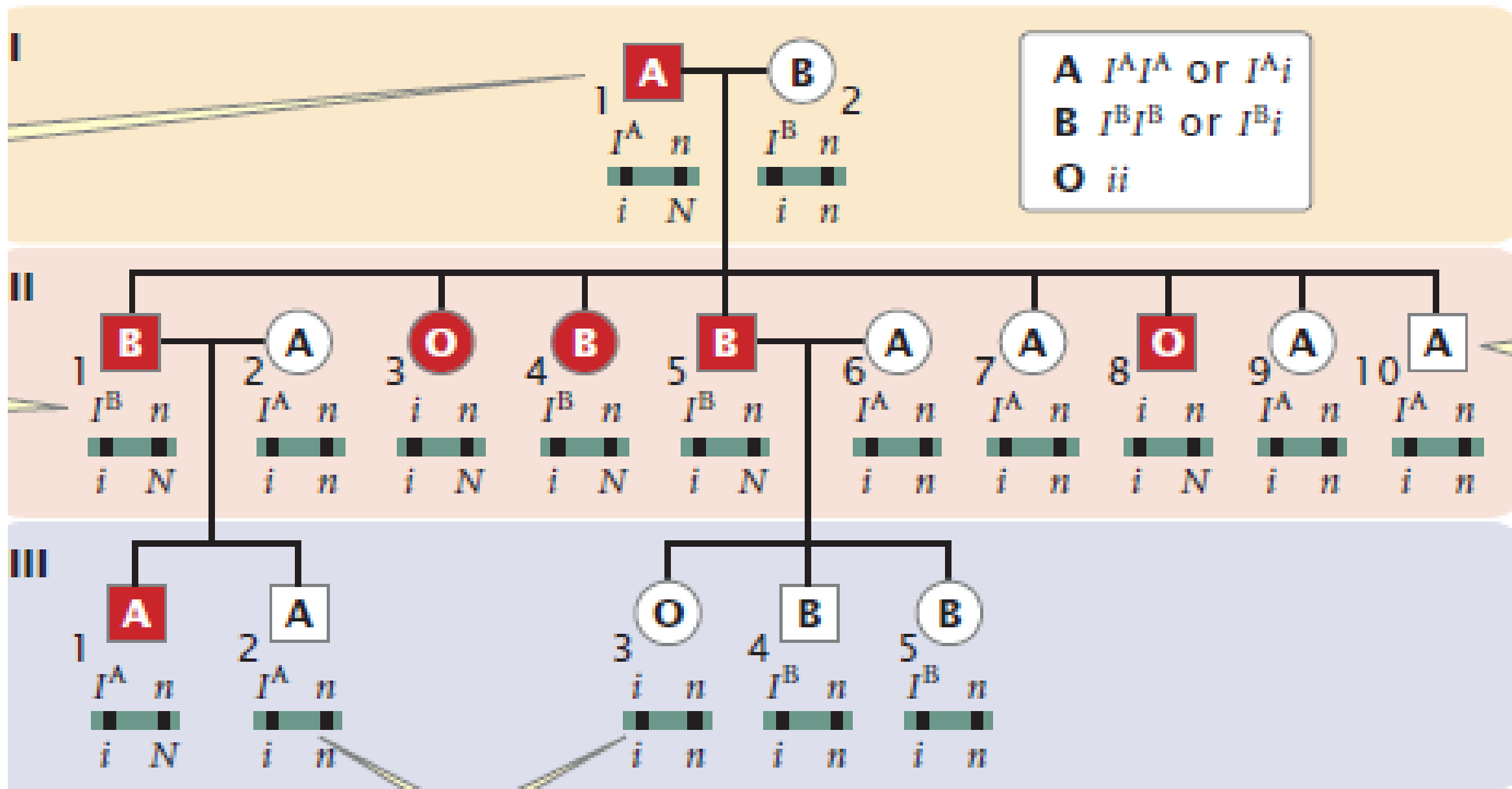


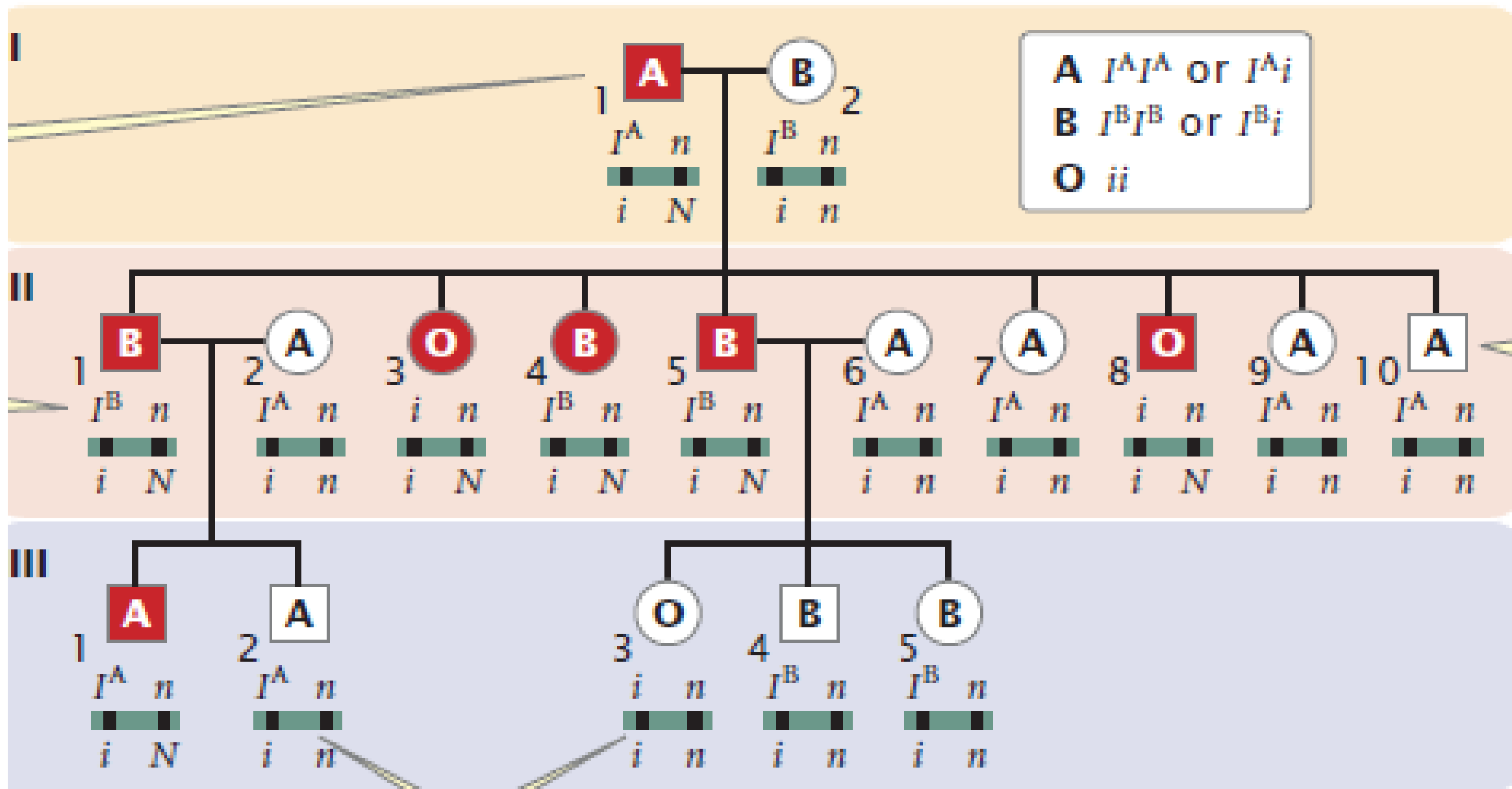
50% average
detectable recombinants

Lập bản đồ gen ở người

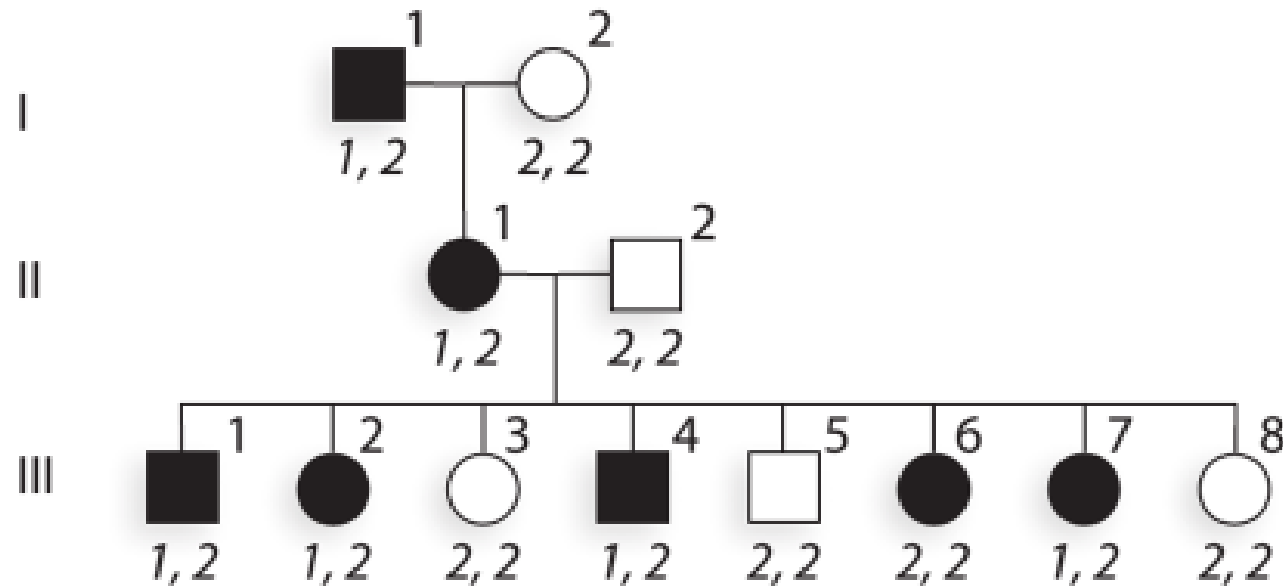
Khó khăn:

- + 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





- Đột biến NF1: đột biến trội nằm trên NST số 17, người ta phân tích KH bệnh và marker DNA của từng người trong phả hệ. **Marker DNA có 2 alen 1,2 liên kết chặt** với bệnh này. Kết quả thu được theo phả hệ sau

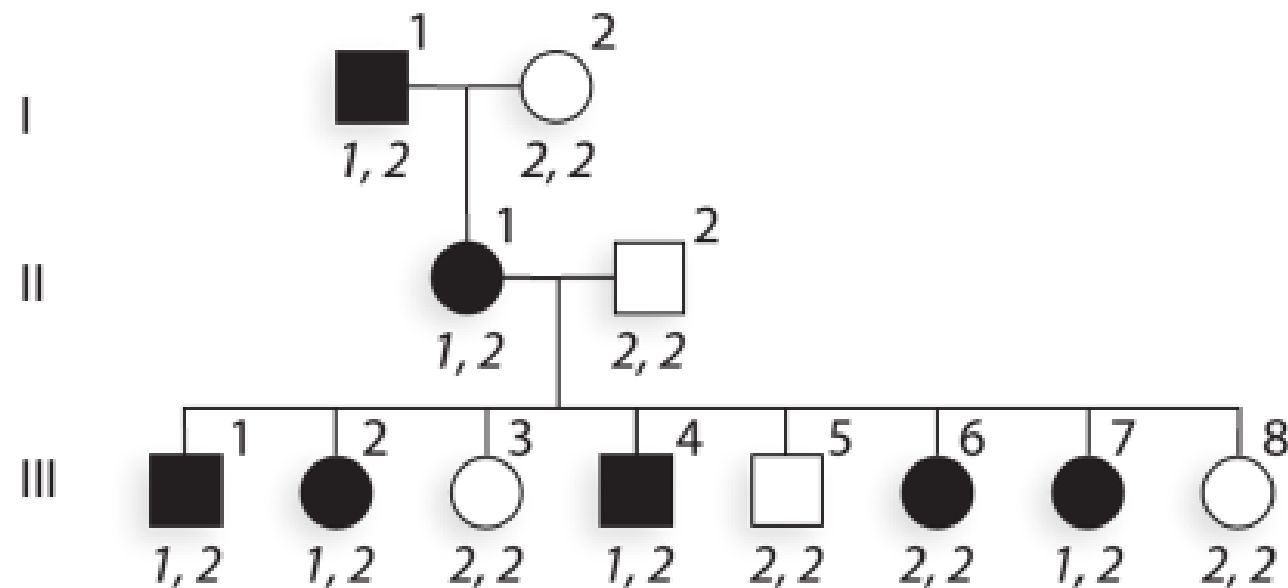


a. Xác định KG của 4 cá thể đầu tiên trong hai thế hệ I,II. Biết rằng đây là bệnh hiếm.

b. Trong thế hệ thứ 3: có bằng chứng nào chứng minh có sự trao đổi chéo xảy ra hay không? Giải thích.

c. Hãy xác định tần số trao đổi chéo trong trường hợp này.

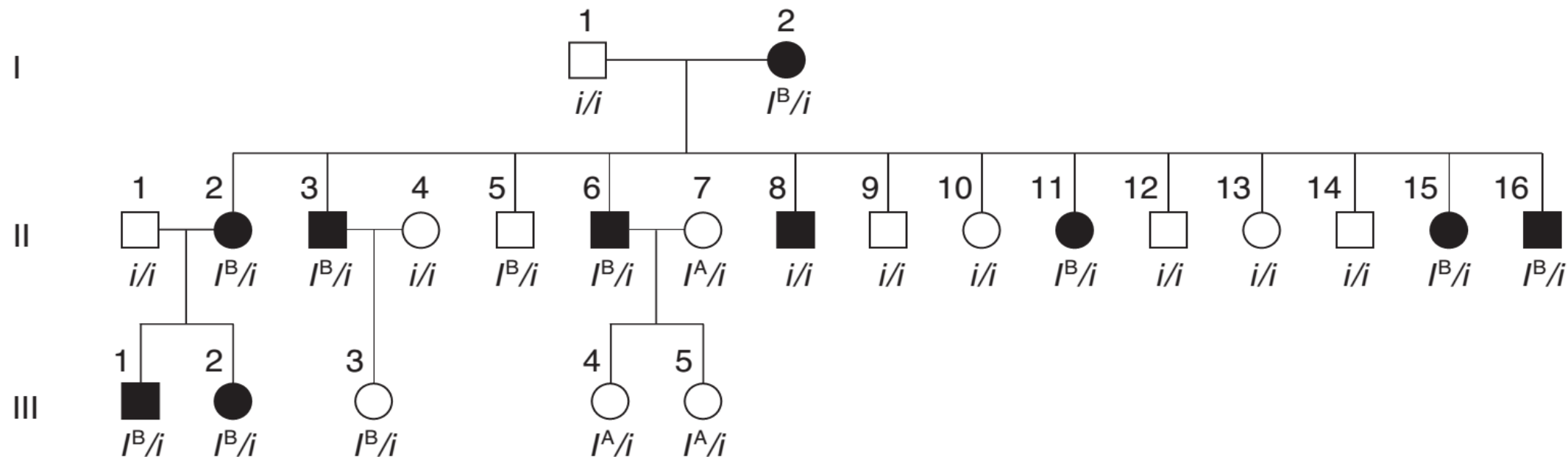
- Đột biến NF1: đột biến trội nằm trên NST số 17, người ta phân tích KH bệnh và marker DNA của từng người trong phả hệ. **Marker DNA có 2 alen 1,2 liên kết chặt** với bệnh này. Kết quả thu được theo phả hệ sau



a. Xác định KG của 4 cá thể đầu tiên trong hai thế hệ I, II. Biết rằng đây là bệnh hiếm.

b. Trong thế hệ thứ 3: có bằng chứng nào chứng minh có sự trao đổi chéo xảy ra hay không? Giải thích.

c. Hãy xác định tần số trao đổi chéo trong trường hợp này.



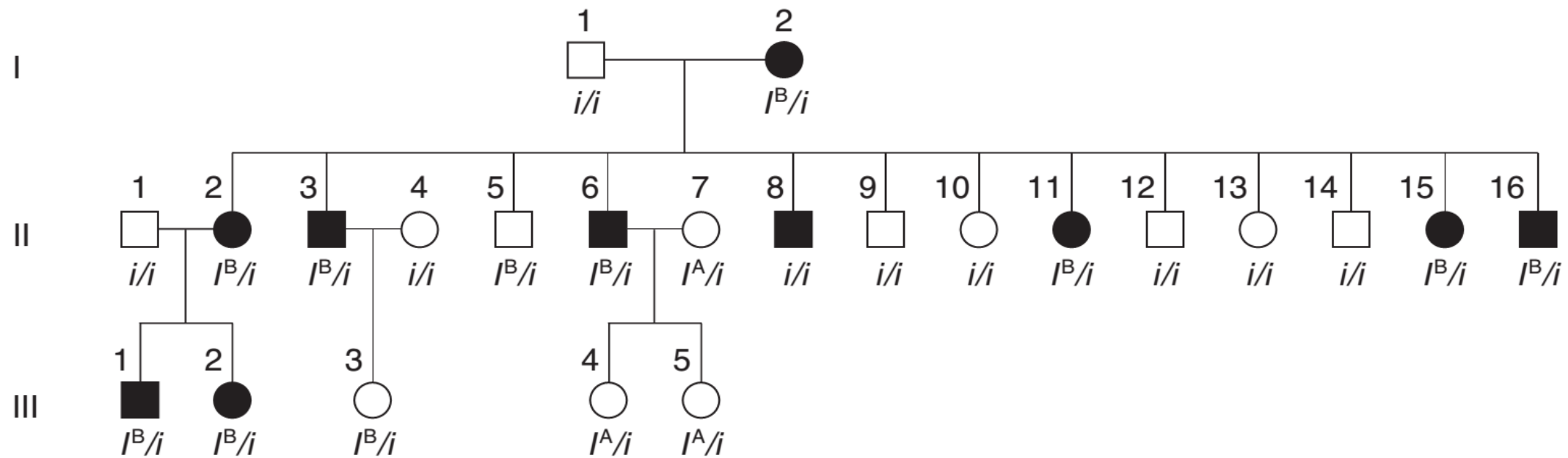
Phả hệ trên mô tả mối liên kết giữa nhóm máu và bệnh ngón tay méo.

1. Bệnh ngón tay méo do gen trội hay lặn quy định. Giải thích.

2. Có bằng chứng nào cho thấy sự liên kết giữa gen gây bệnh và nhóm máu hay không? Giải thích.

3. Hãy xác định kiểu gen có thể có của từng người trong phả hệ. Ước lượng tần số tái tổ hợp nếu có.

4. Nếu III1 kết hôn với người phụ nữ bình thường nhóm máu O, xác định xác suất sinh con đầu lòng nhóm máu B, bị bệnh.



Phả hệ trên mô tả mối liên kết giữa nhóm máu và bệnh ngón tay méo.

1. Bệnh ngón tay méo do gen trội hay lặn quy định. Giải thích.

2. Có bằng chứng nào cho thấy sự liên kết giữa gen gây bệnh và nhóm máu hay không? Giải thích.

3. Hãy xác định kiểu gen có thể có của từng người trong phả hệ. Ước lượng tần số tái tổ hợp nếu có.

4. Nếu III1 kết hôn với người phụ nữ bình thường nhóm máu O, xác định xác suất sinh con đầu lòng nhóm máu B, bị bệnh.

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.

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

1. Lập bản đồ dựa trên đột biến mất đoạn

-Nguyên tắc:

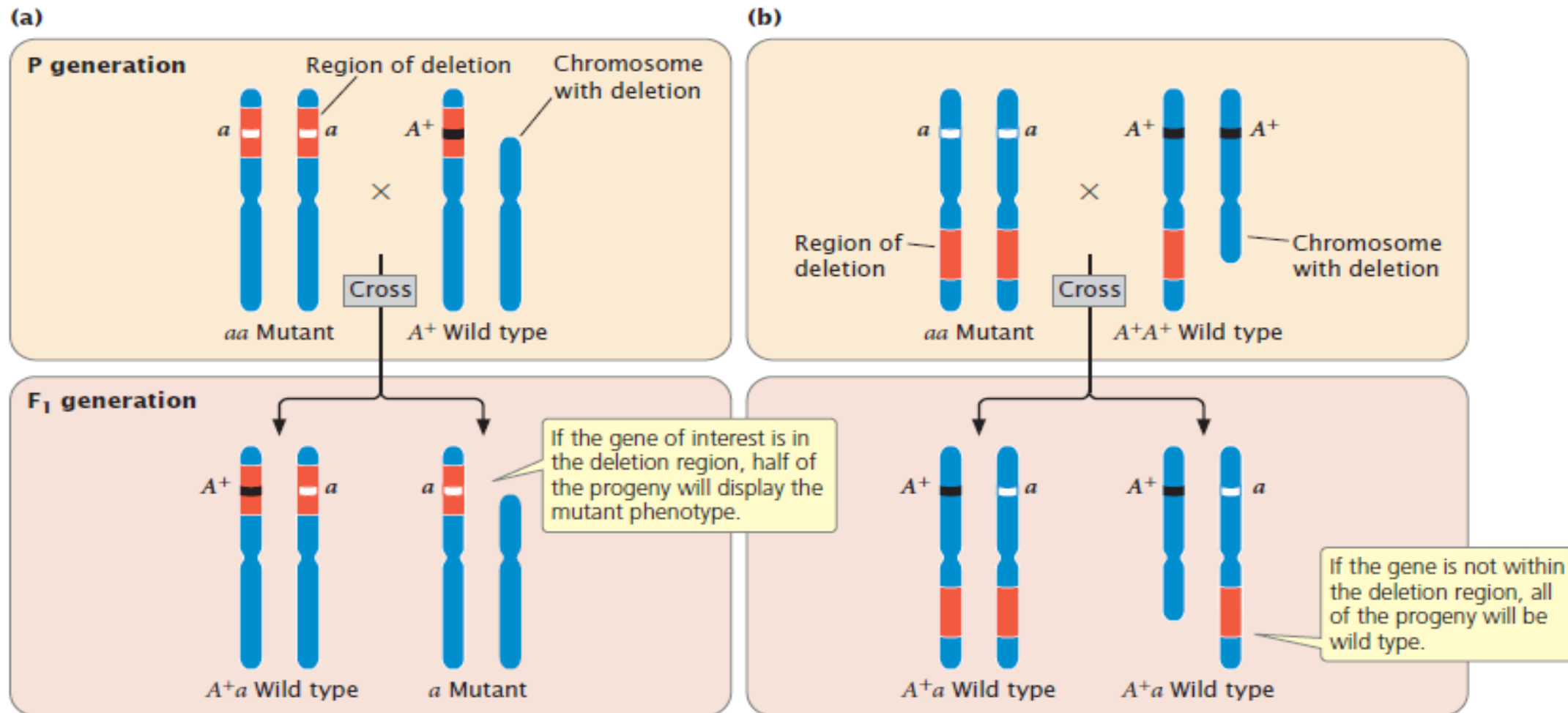
-nhuộm band trên NST

- xác định hiện diện or biến mất

=> 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.

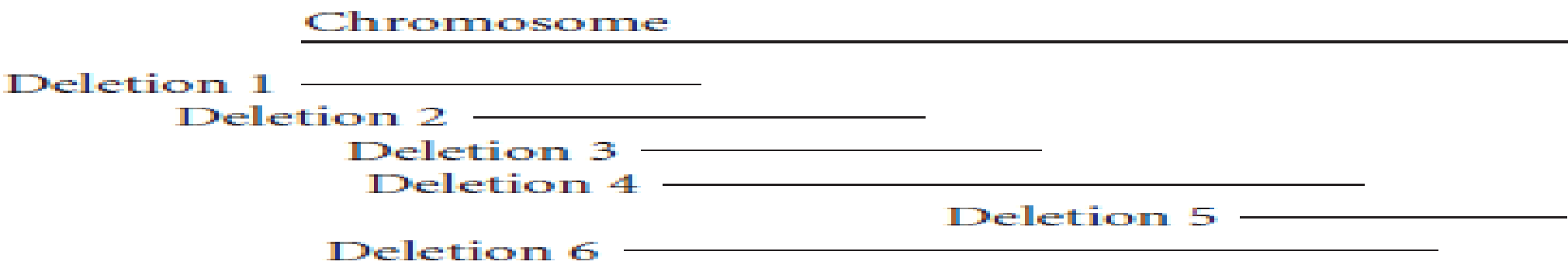
Phương pháp lai => để xác định gen A nằm trên vùng NST bị mất hay ngoài vùng NST bị mất



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

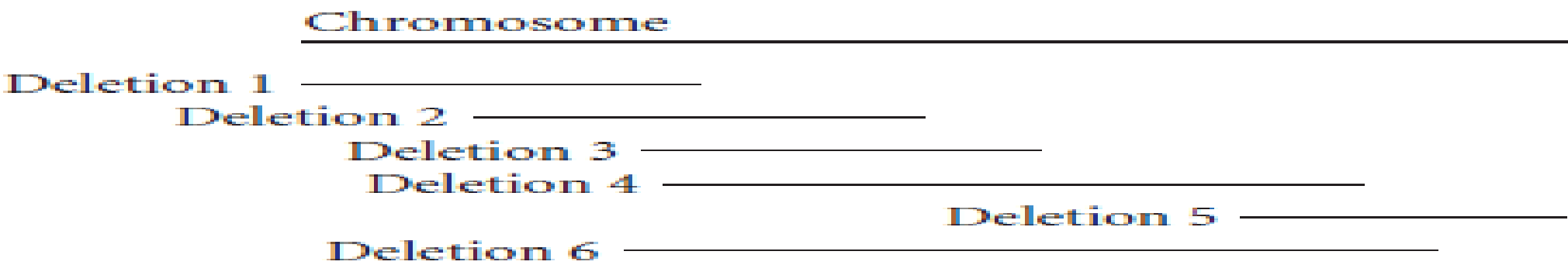
An individual homozygous for a recessive mutation in the gene of interest (aa) is crossed with an individual heterozygous for a deletion.

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



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	+

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



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	+

Chromosome

Deletion 1 _____

Deletion 2 _____

Deletion 3 _____

Deletion 4 _____

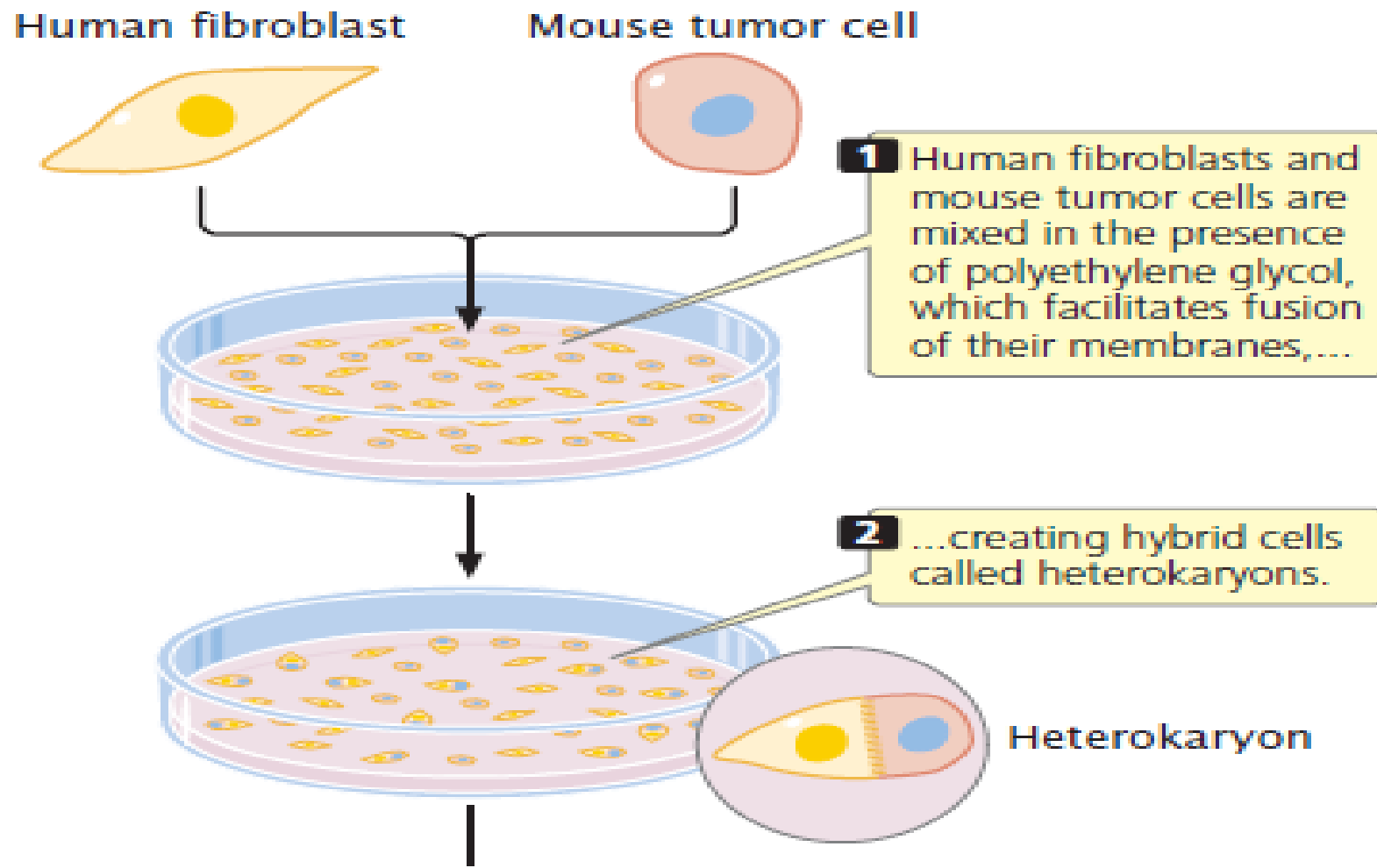
Deletion 5 _____

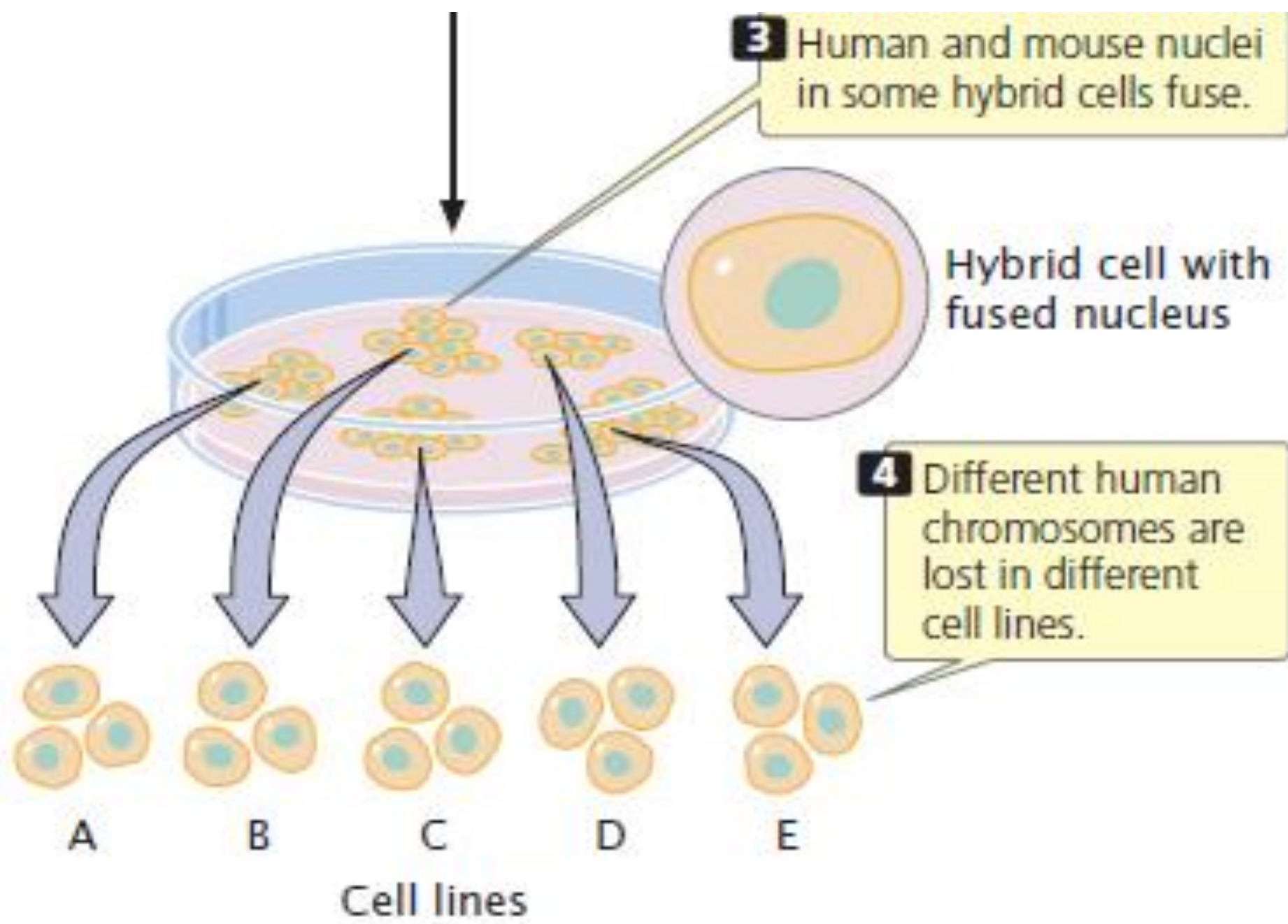
Deletion 6 _____

Mutations

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

2. Lai tế bào soma





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	—	+	+	—	—	+	—	—

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	—	+	+	+	+	—	—	—	+	—	—	+

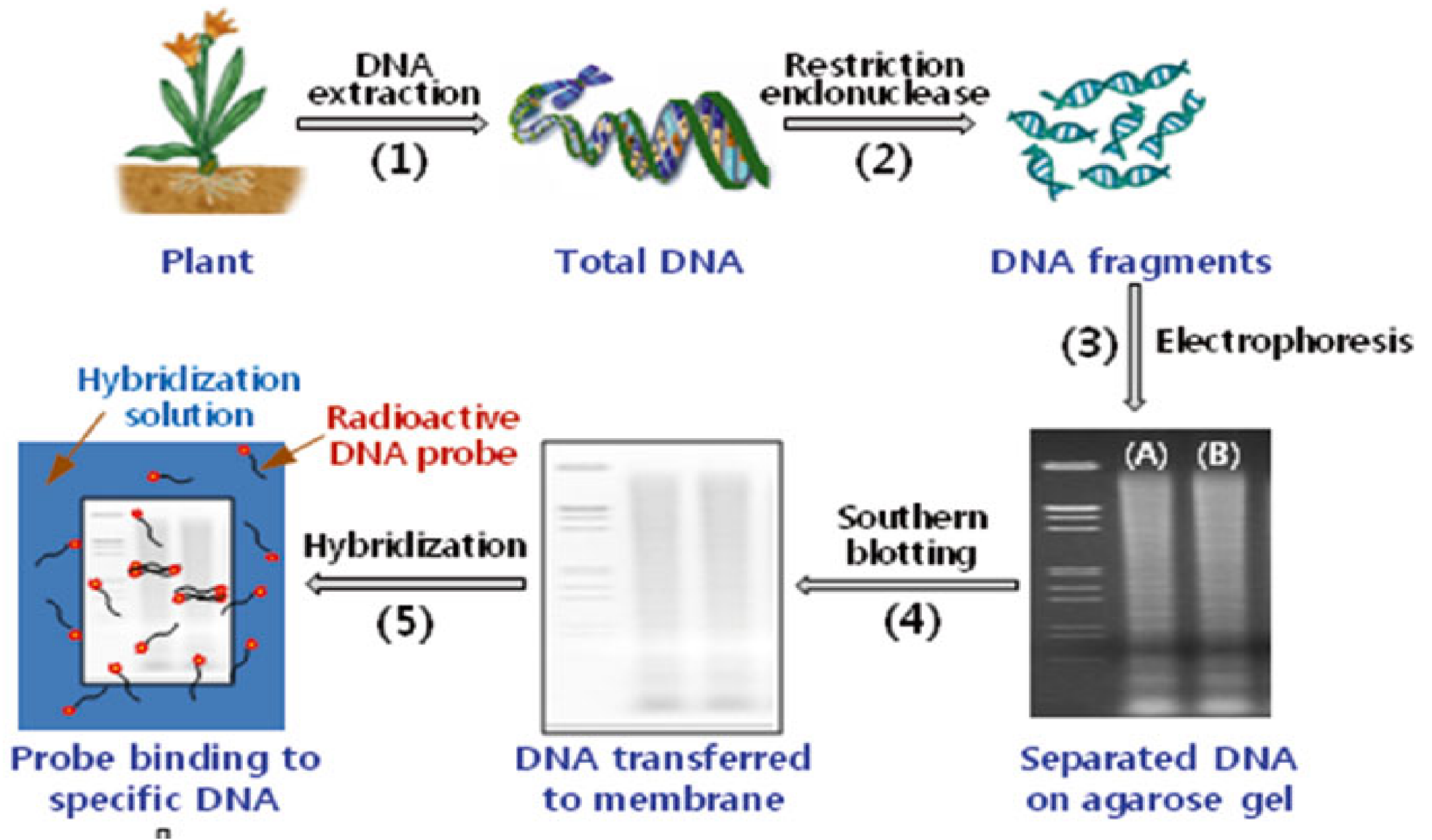
3. Lập bản đồ marker phân tử (chỉ thị phân tử)

Kỹ thuật RFLP

- **Enzym cắt giới hạn.**

- **ĐN: Cắt ADN tại những trình tự Nu xác định (4,6,8 Nu).**
- Đột biến tại trình tự nhận diện của enzym => enzym sẽ không cắt tại vị trí này.

- Hai cá thể khác nhau ở vị trí cắt giới hạn => cho số đoạn sản phẩm gen khác nhau



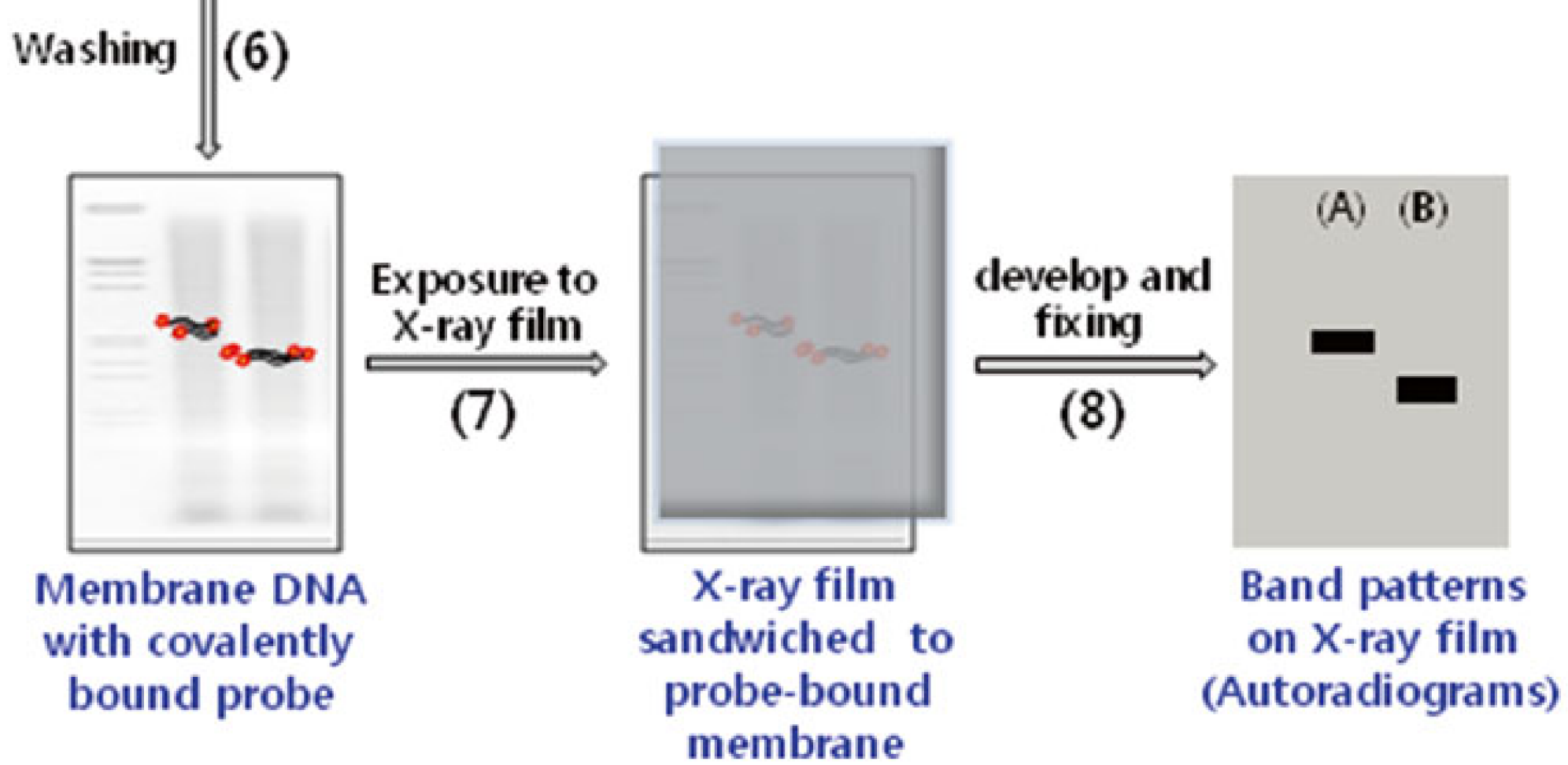


Fig. 2.1 Restriction fragment length polymorphism (RFLP) procedure. (1) Extract DNA from individuals A and B. (2) Use restriction enzymes to cut DNA. (3) Electrophorese DNA fragments on agarose gel to separate them by size. (4) Transfer the DNA in the gel to a nylon membrane by Southern blot. (5) Use radioactively labeled DNA fragments as probes to hybridize to the DNA. (6) Remove non-specifically bound or unbound probes by washing the nylon membrane. (7) Expose the washed membrane to X-ray film. (8) Develop the X-ray film to observe DNA polymorphisms

Cho lai hai dòng thuần chủng P1 x P2 → thu F1, cho F1 lai phân tích thu các đời con BC1, Tách ADN của P1, P2, F1, Các cây BC1, cắt bằng RE, chạy điện di, lai với 2 mẫu dò ở hai locut. Thu được kết quả sau. Xác định



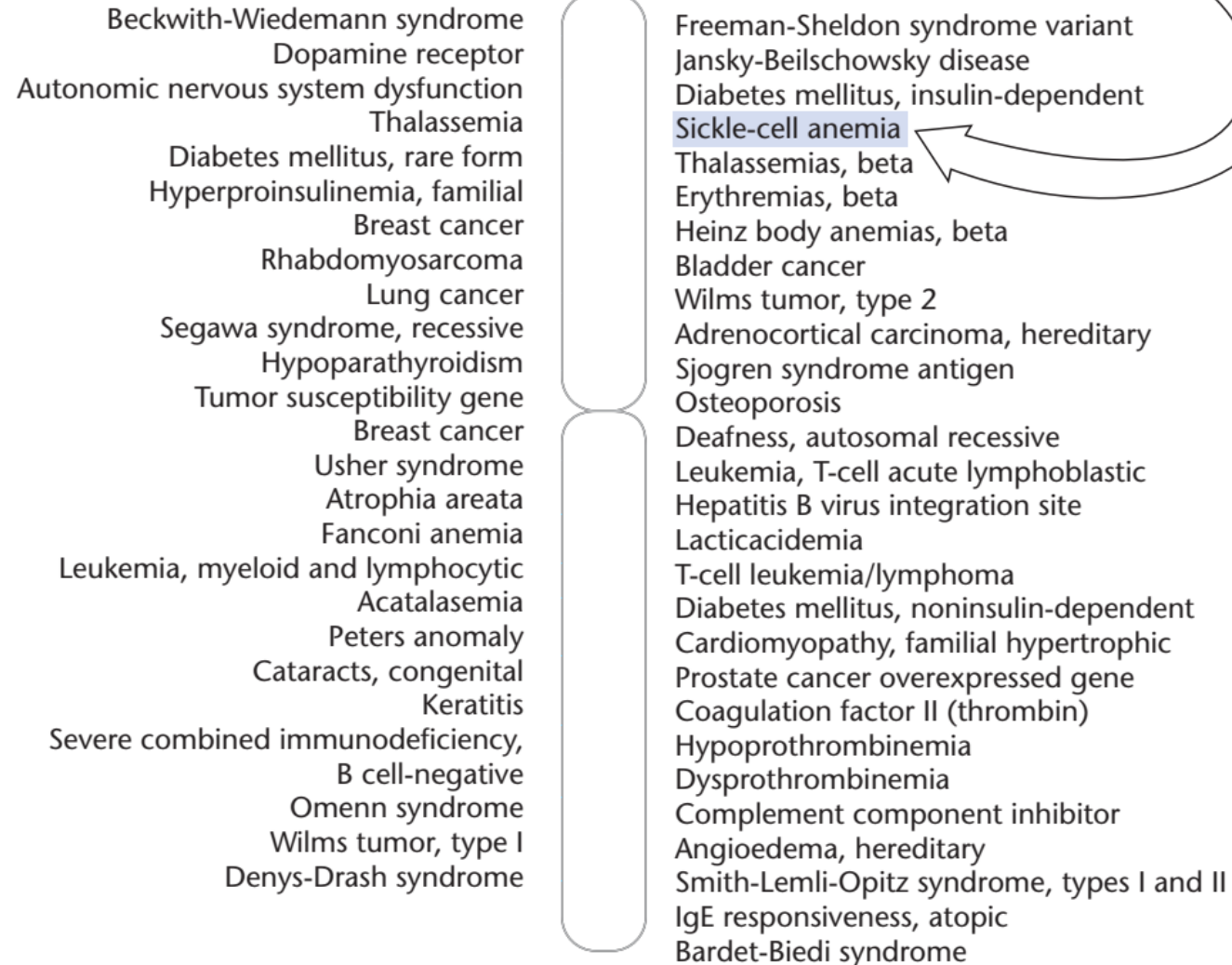
Kiểu gen marker của từng cá thể và khoảng cách giữa hai marker RFLP?

Partial Nucleotide Sequence
(from human β -globin gene)

GGCACTGACTCTCTCTGCCTATGGTCTATTTTCCCACCCTAGGCTGCTGGTGGTCTACCC
TGGACCCAGAGGTTCTTTGAGTCCTTTGGGGATCTGTCCACTCCTGATGCTGTTATGG

Chromosome 11

144 million bases

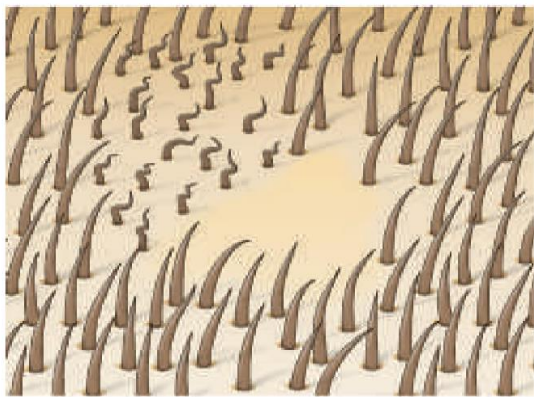


The diagram shows a vertical representation of Chromosome 11. A list of diseases and conditions is arranged on either side of the chromosome. A blue box highlights 'Sickle-cell anemia' in the right-hand list. A curved arrow originates from the partial nucleotide sequence at the top and points directly to the 'Sickle-cell anemia' entry, indicating its genomic location.

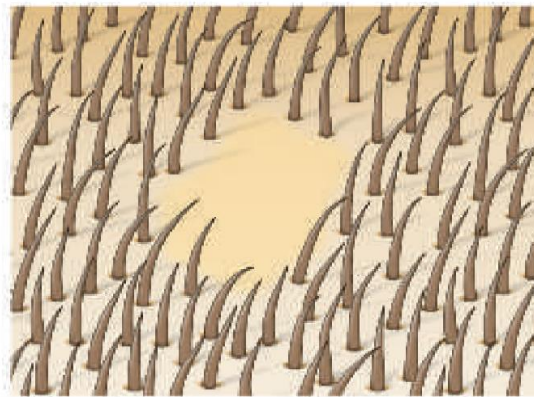
Beckwith-Wiedemann syndrome	Freeman-Sheldon syndrome variant
Dopamine receptor	Jansky-Beilschowsky disease
Autonomic nervous system dysfunction	Diabetes mellitus, insulin-dependent
Thalassemia	Sickle-cell anemia
Diabetes mellitus, rare form	Thalassemias, beta
Hyperproinsulinemia, familial	Erythremias, beta
Breast cancer	Heinz body anemias, beta
Rhabdomyosarcoma	Bladder cancer
Lung cancer	Wilms tumor, type 2
Segawa syndrome, recessive	Adrenocortical carcinoma, hereditary
Hypoparathyroidism	Sjogren syndrome antigen
Tumor susceptibility gene	Osteoporosis
Breast cancer	Deafness, autosomal recessive
Usher syndrome	Leukemia, T-cell acute lymphoblastic
Atrophia areata	Hepatitis B virus integration site
Fanconi anemia	Lacticacidemia
Leukemia, myeloid and lymphocytic	T-cell leukemia/lymphoma
Acatlasemia	Diabetes mellitus, noninsulin-dependent
Peters anomaly	Cardiomyopathy, familial hypertrophic
Cataracts, congenital	Prostate cancer overexpressed gene
Keratitis	Coagulation factor II (thrombin)
Severe combined immunodeficiency,	Hypoprothrombinemia
B cell-negative	Dysprothrombinemia
Omenn syndrome	Complement component inhibitor
Wilms tumor, type I	Angioedema, hereditary
Denys-Drash syndrome	Smith-Lemli-Opitz syndrome, types I and II
	IgE responsiveness, atopic
	Bardet-Biedl syndrome

V. Hiện tượng trao đổi chéo trong nguyên phân.

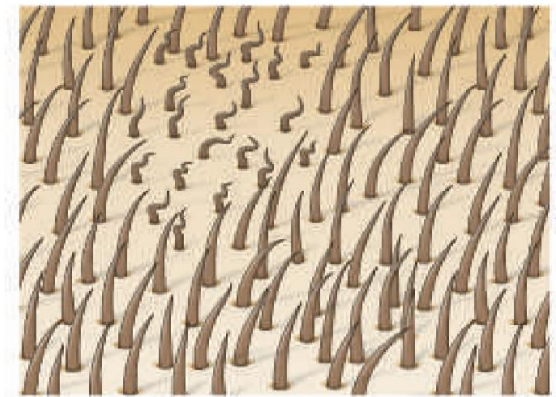
- Được phát hiện đầu tiên ở ruồi giấm:
 - Lai ruồi cái thuần chủng thân xám lông cứng ($y^+ sn/y^+ sn$) x ruồi đực thân vàng, lông bình thường ($y sn^+/y sn^+$)
 - đời con F1 đa số: xám, lông bình thường
 - **một số ít con cái F1**: thân xám, lông bình thường mang **một số đốm màu vàng, lông cứng**,
 - đồng thời một số con cái có **đốm thân vàng nằm cạnh một số đốm lông cứng**.



Twin spots produced



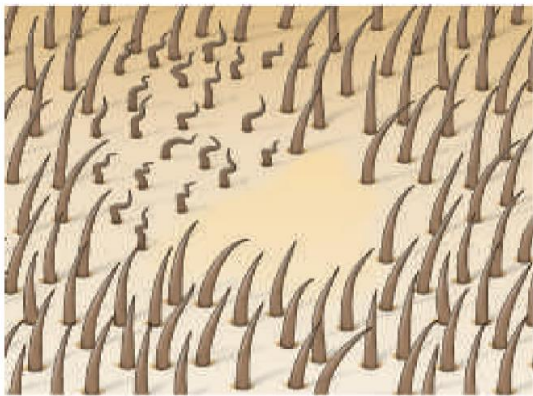
Single yellow spot produced



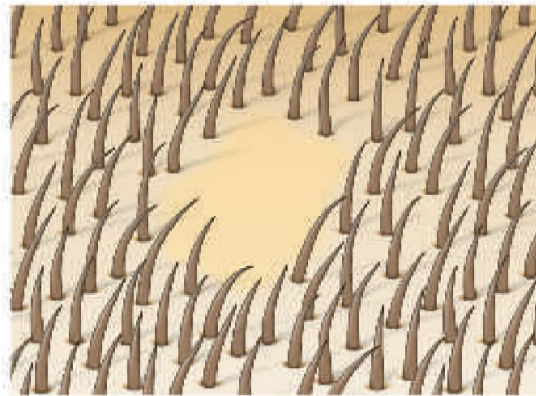
Single singed spot produced

V. Hiện tượng trao đổi chéo trong nguyên phân.

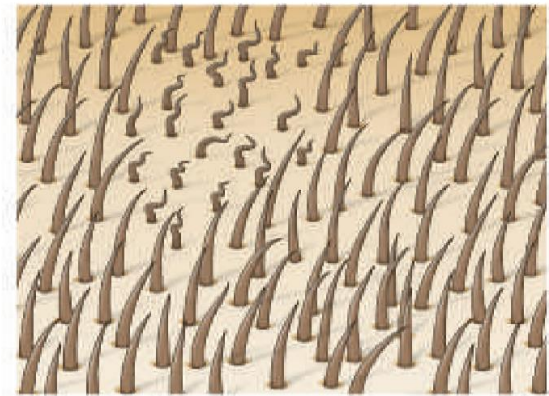
- Được phát hiện đầu tiên ở ruồi giấm:
 - Lai ruồi cái thuần chủng thân xám lông cứng ($y^+ sn/y^+ sn$) x ruồi đực thân vàng, lông bình thường ($y sn^+/y sn^+$)
 - đời con F1 đa số: xám, lông bình thường
 - **một số ít con cái F1**: thân xám, lông bình thường mang **một số đốm màu vàng, lông cứng**,
 - đồng thời một số con cái có **đốm thân vàng nằm cạnh một số đốm lông cứng**.



Twin spots produced



Single yellow spot produced



Single singed spot produced

Gen sn cách tâm 45cM dễ trao đổi chéo => tần số cao hơn

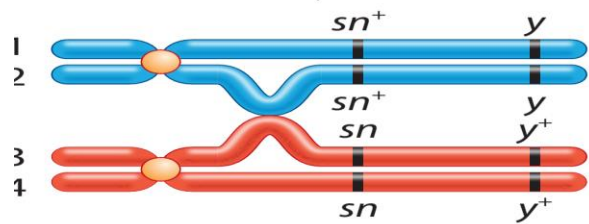
Wild-type phenotype, heterozygosity for *sn* and *y*

Trao đổi chéo ít hơn => tần số thấp nhất.

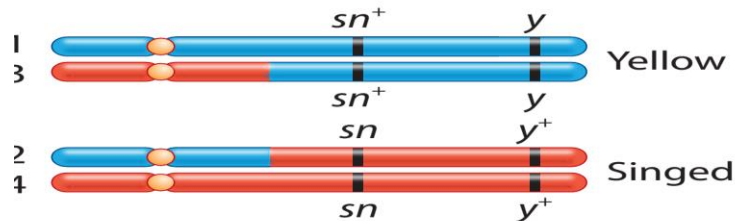
Trao đổi chéo trong NP giữa tâm và *sn*

Trao đổi chéo trong NP giữa *sn* và *y*

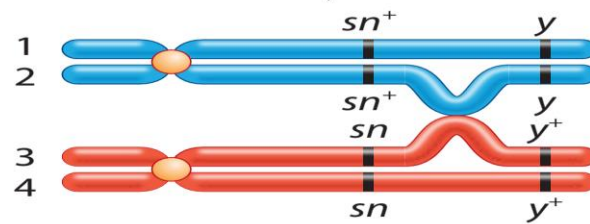
Trao đổi chéo kép xảy ra



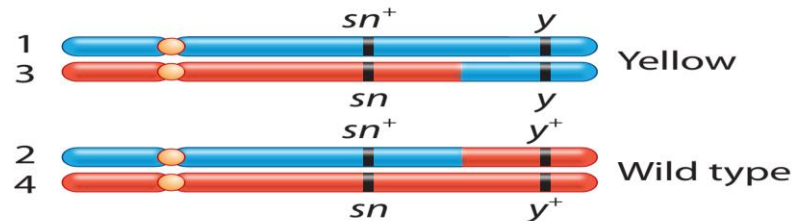
Mitotic segregation



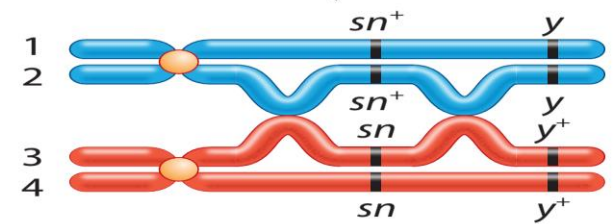
Twin spots produced



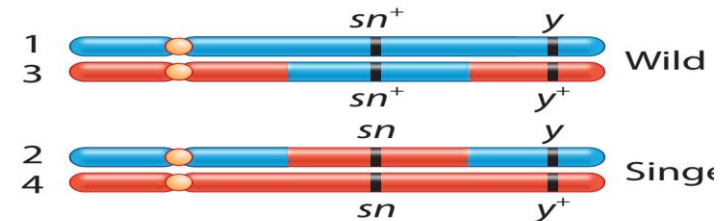
Mitotic segregation



Single yellow spot produced



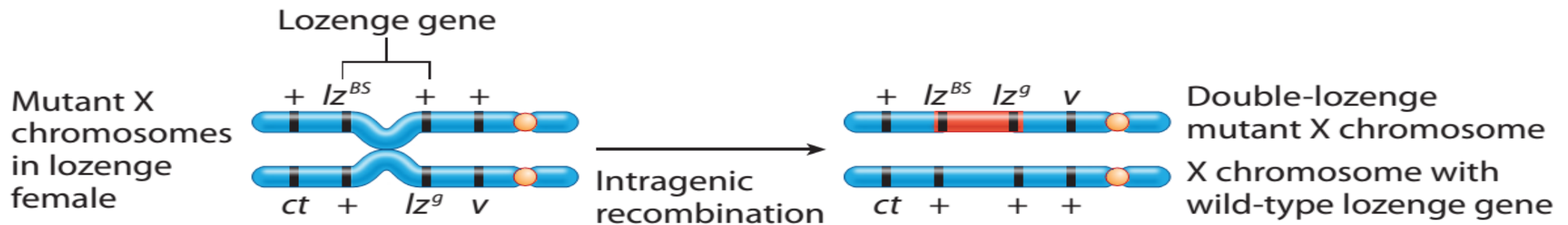
Mitotic segregation



Single singed spot produced

hiện tượng **trao đổi chéo trong gen**

- **hiếm xảy ra**, chỉ quan sát ở thể dị hợp (thể dị hợp A1A2):
 - **Tạo 1 alen tái tổ hợp** hoang dại : không đột biến
 - 1 alen tái **tổ hợp mang hai đột biến** cùng lúc.
- Ví dụ: đột biến lặn- NST X của ruồi giấm: gây mắt thối ở ruồi giấm:
 - Sự trao đổi chéo ở cá thể cái dị hợp mang hai alen đột biến => **tạo kiểu hình hoang dại.**



+ Trao đổi chéo là tiền nhân tố tiến hóa **T**

Trao đổi chéo: tạo ra những tổ hợp **không alen mới** tạo nguồn nguyên liệu tiến hóa khổng lồ trong giao tử

•=> Sự tái tổ hợp là đặc điểm thích nghi và được chọn lọc tự nhiên giữ lại. **Dưới áp lực của chọn lọc => tốc độ tái tổ hợp tăng cao.**

e^+	ro^+	bv^+	625	nonrecombinant		
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		

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: phép lai sau, hai gen cùng nằm trên NST X, cá thể nào kết quả của tái tổ hợp, cá thể nào không phải là kết quả của tái tổ hợp? 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.

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

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 \Rightarrow hãy xác định tỷ lệ KG và tỷ lệ KH của phép lai

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

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

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

a. Xác định số KG nếu đó là NST thường

b. Nếu đó là NST X không alen trên Y

c. 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 n , 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

Vẽ bản đồ di truyền.

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: 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 nhiễm

				Phenotype			Number
<i>wx</i>	<i>sh</i>	<i>V</i>	87				
<i>Wx</i>	<i>Sh</i>	<i>v</i>	94	<i>a</i>	<i>Ra</i>	+	1
<i>Wx</i>	<i>Sh</i>	<i>V</i>	3,479	+	+	<i>mg</i>	1
<i>wx</i>	<i>sh</i>	<i>v</i>	3,478	<i>a</i>	+	+	15
<i>Wx</i>	<i>sh</i>	<i>V</i>	1,515	+	<i>Ra</i>	<i>mg</i>	9
<i>wx</i>	<i>Sh</i>	<i>v</i>	1,531	+	+	+	16
<i>wx</i>	<i>Sh</i>	<i>V</i>	292	<i>a</i>	<i>Ra</i>	<i>mg</i>	36
<i>Wx</i>	<i>sh</i>	<i>v</i>	280	<i>a</i>	+	<i>mg</i>	76
			<hr/>	+	<i>Ra</i>	+	<hr/>
Total			10,756	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>	<u>17</u>
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, 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

