

CHUYÊN ĐỀ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ: GIẢI MÃ QUY LUẬT DI TRUYỀN CỦA MEN-ĐEN

Phần I: Các khái niệm cơ bản trong Di truyền học

Để hiểu được các quy luật của Men-đen, chúng ta cần nắm vững các thuật ngữ nền tảng sau:

1. Tính trạng (Character)

Là những đặc điểm về hình thái, cấu tạo, sinh lí của một cơ thể.

- **Ví dụ 1:** Ở cây đậu Hà Lan, các tính trạng có thể là: chiều cao thân (thân cao, thân lùn), màu sắc hoa (hoa đỏ, hoa trắng), hình dạng hạt (hạt trơn, hạt nhăn).
- **Ví dụ 2:** Ở người, các tính trạng có thể là: màu mắt (mắt đen, mắt nâu), nhóm máu (A, B, AB, O), dạng tóc (tóc thẳng, tóc xoắn).

2. Cặp tính trạng tương phản (Contrasting pair of traits)

Là hai trạng thái biểu hiện trái ngược nhau của cùng một loại tính trạng.

- **Ví dụ 1:** Tính trạng chiều cao thân cây có cặp tính trạng tương phản là thân cao và thân lùn.
- **Ví dụ 2:** Tính trạng hình dạng hạt có cặp tính trạng tương phản là hạt trơn và hạt nhăn.

3. Nhân tố di truyền (Gen)

Là yếu tố quy định các tính trạng của sinh vật. Theo di truyền học hiện đại, nhân tố di truyền chính là gen, một đoạn của phân tử ADN.

- **Quy ước:** Gen thường được ký hiệu bằng các chữ cái. Gen trội được viết bằng chữ in hoa (A, B), gen lặn được viết bằng chữ thường (a, b).
- **Ví dụ:** Gen A quy định tính trạng hoa đỏ, gen a quy định tính trạng hoa trắng.

4. Cặp gen alen (Alleles)

Là hai trạng thái khác nhau của cùng một gen, cùng quy định một tính trạng và nằm ở vị trí tương ứng trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

- **Alen trội:** Alen biểu hiện ra kiểu hình ngay cả khi ở trạng thái dị hợp (Aa). Ký hiệu bằng chữ in hoa (A).
- **Alen lặn:** Alen chỉ biểu hiện ra kiểu hình khi ở trạng thái đồng hợp lặn (aa). Ký hiệu bằng chữ thường (a).
- **Ví dụ:** Gen quy định màu sắc hoa đậu Hà Lan có 2 alen: alen A (quy định hoa đỏ) và alen a (quy định hoa trắng).

5. Kiểu gen (Genotype)

Là toàn bộ các gen có trong tế bào của một cơ thể. Trong khuôn khổ chương trình, kiểu gen thường được hiểu là tổ hợp các alen của gen đang xét.

- **Thể đồng hợp (Homozygous):** Kiểu gen chứa cặp alen giống nhau.

- Đồng hợp trội: **AA, BB**
- Đồng hợp lặn: **aa, bb**
- **Thể dị hợp (Heterozygous):** Kiểu gen chứa cặp alen khác nhau.
 - Ví dụ: **Aa, Bb**

6. Kiểu hình (Phenotype)

Là tổ hợp toàn bộ các tính trạng của cơ thể, là kết quả của sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường.

- **Công thức:** **Kiểu hình = Kiểu gen + Môi trường**
- **Ví dụ 1:** Kiểu gen AA và Aa đều biểu hiện kiểu hình hoa đỏ. Kiểu gen aa biểu hiện kiểu hình hoa trắng.
- **Ví dụ 2:** Kiểu gen BB quy định hạt vàng, kiểu gen bb quy định hạt xanh, kiểu gen Bb cũng quy định hạt vàng (do B trội so với b).

Phần II: Các quy luật di truyền của Men-đen

A. Quy luật phân li (Lai một cặp tính trạng)

1. Thí nghiệm của Men-đen

Men-đen tiến hành lai giữa hai giống đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về một cặp tính trạng tương phản: hoa đỏ và hoa trắng.

- **P (thế hệ bố mẹ):** Cây hoa đỏ thuần chủng lai với cây hoa trắng thuần chủng.

5. **Giao tử F1 (GF1):** (1A : 1a) (1A : 1a)

6. **F2:**

- **Tỉ lệ kiểu gen:** 1 AA : 2 Aa : 1 aa
- **Tỉ lệ kiểu hình:** 3 Hoa đỏ : 1 Hoa trắng

B. Quy luật phân li độc lập (Lai hai cặp tính trạng)

1. Thí nghiệm của Men-đen

Men-đen lai hai giống đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về hai cặp tính trạng tương phản: hạt vàng, vỏ trơn và hạt xanh, vỏ nhăn.

- **P (thuần chủng):** Hạt vàng, trơn × Hạt xanh, nhăn.
- **F1:** Thu được 100% hạt vàng, trơn.
- **F2:** Cho F1 tự thụ phấn, thu được F2 có 4 loại kiểu hình với tỉ lệ xấp xỉ: **9 vàng, trơn : 3 vàng, nhăn : 3 xanh, trơn : 1 xanh, nhăn.**

Khi xét riêng từng cặp tính trạng ở F2:

- (Vàng) : (Xanh) $\approx 3 : 1$
- (Trơn) : (Nhăn) $\approx 3 : 1$

Tích tỉ lệ của hai cặp tính trạng: $(3:1) \times (3:1) = 9:3:3:1$, trùng với kết quả thí nghiệm. Từ đó, ông cho rằng các cặp tính trạng đã di truyền độc lập với nhau.

2. Nội dung quy luật phân li độc lập

Khi lai hai cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về hai hay nhiều cặp tính trạng tương phản, thì sự di truyền của cặp tính trạng này không phụ thuộc vào sự di truyền của cặp tính trạng kia. Kết quả là ở F2 xuất hiện các biến dị tổ hợp với tỉ lệ đặc trưng.

3. Cơ sở tế bào học

Nếu các cặp gen quy định các cặp tính trạng khác nhau nằm trên các cặp nhiễm sắc thể tương đồng khác nhau, thì trong quá trình giảm phân, chúng sẽ phân li độc lập và tổ hợp tự do với nhau để tạo ra các loại giao tử với tỉ lệ bằng nhau.

4. Sơ đồ lai minh họa

Quy ước gen: A - hạt vàng; a - hạt xanh; B - vỏ trơn; b - vỏ nhăn.

1. **P (thuần chủng):** AABB (Vàng, trơn) × aabb (Xanh, nhăn)
2. **Giao tử P (GP):** AB ab
3. **F1:** AaBb (100% Vàng, trơn)
4. **F1 tự thụ phấn:** AaBb (Vàng, trơn) × AaBb (Vàng, trơn)
5. **Giao tử F1 (GF1):** (1AB : 1Ab : 1aB : 1ab) (1AB : 1Ab : 1aB : 1ab)
6. **F2:** Lập bảng Punnett (khung Penet) để tổ hợp các giao tử.

Giao tử	1 AB	1 Ab	1 aB	1 ab
1 AB	1 AABB (V,T)	1 AABb (V,T)	1 AaBB (V,T)	1 AaBb (V,T)
1 Ab	1 AABb (V,T)	1 AAbb (V,n)	1 AaBb (V,T)	1 Aabb (V,n)
1 aB	1 AaBB (V,T)	1 AaBb (V,T)	1 aaBB (X,T)	1 aaBb (X,T)
1 ab	1 AaBb (V,T)	1 Aabb (V,n)	1 aaBb (X,T)	1 aabb (X,n)

Kết quả F2:

- **Tỉ lệ kiểu gen:** 1AABB: 2AABb: 2AaBB: 4AaBb: 1AAbb: 2Aabb: 1aaBB: 2aaBb: 1aabb
- **Tỉ lệ kiểu hình:** 9 Vàng, trơn : 3 Vàng, nhăn : 3 Xanh, trơn : 1 Xanh, nhăn

5. Ý nghĩa của quy luật phân li độc lập

Quy luật này giải thích sự xuất hiện của các biến dị tổ hợp trong sinh sản hữu tính. Biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu phong phú cho quá trình chọn giống và tiến hóa.

Phần III: Phép lai phân tích

1. Khái niệm

Phép lai phân tích là phép lai giữa cá thể mang tính trạng trội cần xác định kiểu gen (đồng hợp AA hay dị hợp Aa) với cá thể mang tính trạng lặn (kiểu gen aa).

2. Mục đích

Mục đích của phép lai phân tích là để kiểm tra kiểu gen của cơ thể mang tính trạng trội là thuần chủng (đồng hợp trội) hay không thuần chủng (dị hợp).

3. Cách tiến hành và kết quả

Dựa vào kết quả của phép lai (Fa), ta có thể xác định được kiểu gen của cơ thể trội đem lai.

- **Trường hợp 1:** Nếu kết quả phép lai là đồng tính (100% cá thể con mang kiểu hình trội), thì cá thể trội đem lai có kiểu gen đồng hợp trội (AA).
 - **Sơ đồ lai:** $P: AA \times aa \rightarrow Fa: 100\% Aa$ (Kiểu hình trội)
- **Trường hợp 2:** Nếu kết quả phép lai là phân tính theo tỉ lệ 1 trội : 1 lặn, thì cá thể trội đem lai có kiểu gen dị hợp (Aa).
 - **Sơ đồ lai:** $P: Aa \times aa \rightarrow Fa: 1 Aa : 1 aa$ (1 trội : 1 lặn)

Ví dụ minh họa

Một cây đậu Hà Lan có hoa màu đỏ (tính trạng trội). Làm thế nào để biết cây này có kiểu gen thuần chủng (AA) hay không thuần chủng (Aa)?

Cách làm: Đem cây hoa đỏ này lai với cây hoa trắng (kiểu gen aa).

- Nếu đời con (Fa) 100% ra hoa đỏ → Cây hoa đỏ ban đầu có kiểu gen là **AA**.
- Nếu đời con (Fa) xuất hiện cả hoa đỏ và hoa trắng với tỉ lệ 1:1 → Cây hoa đỏ ban đầu có kiểu gen là **Aa**.