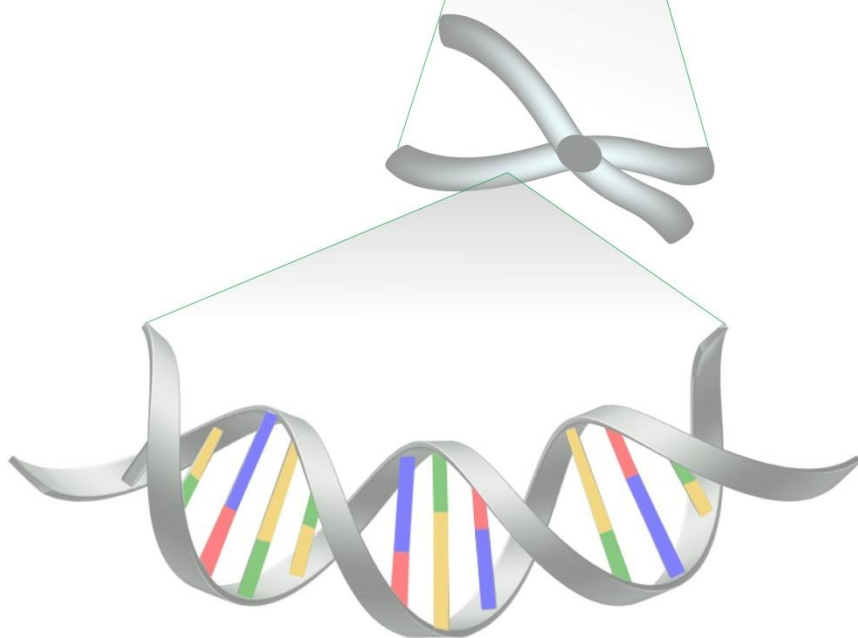


GS.TS. LÊ ĐÌNH LƯƠNG

DI TRUYỀN HỌC PHỔ THÔNG

(Tập 1)



NHÀ XUẤT BẢN KHOA HỌC VÀ KỸ THUẬT

GS.TS. LÊ ĐÌNH LƯƠNG

DI TRUYỀN HỌC PHỔ THÔNG

(Tập 1)

*Cách học hoàn toàn mới
Dễ dàng và tiện lợi
Hệ thống và logic
Kết quả vượt mong đợi*



NHÀ XUẤT BẢN KHOA HỌC VÀ KỸ THUẬT

DI TRUYỀN HỌC PHỔ THÔNG

(Tập 1)*

Mục lục

**Vì sao cần “làm lại” môn Di truyền học?
(Thay Lời nói đầu) 5**

Phần một. GEN LÀ GÌ ? 8

Bài 1. Gen là trung tâm của di truyền học 9

Bài 2. Gen có thành phần là ADN hoặc ARN 11

Bài 3. Gen có thể tự sinh ra gen 14

Bài 4. Ngôn ngữ của gen đơn giản nhưng chứa đầy thông tin 16

Bài 5. Gen bị biến đổi trở thành đột biến 19

Bài 6. Con đường từ gen đến tính trạng 21

Bài 7. Các gen có thể chuyển qua lại giữa các loài 23

Bài 8. Gen có thể được cắt, dán, sửa đổi 25

**Phần hai. GEN ĐƯỢC TRUYỀN QUA CÁC THỂ HỆ NHƯ THẾ NÀO?
(DI TRUYỀN NHIỄM SẮC THỂ) 28**

Bài 9. Nguyên phân là cơ chế sao chép nguyên bản thông tin di truyền 29

Bài 10. Giảm phân là cơ chế tạo ra các tổ hợp nhiễm sắc thể mới 31

Bài 11. Gen được Mendel phát hiện từ thế kỷ XIX 33

Bài 12. Cách các gen định vị trong tế bào nhân chuẩn 36

Bài 13. Liên kết gen - khi các gen nằm cùng nhau trên một nhiễm sắc thể 38

Bài 14. Bản đồ di truyền - sơ đồ bao gồm toàn bộ số nhiễm sắc thể đơn bội của một sinh vật và vị trí các gen trên mỗi nhiễm sắc thể 40

Bài 15. Đa bội thể - hiện tượng số lượng nhiễm sắc thể khác bình thường 41

** Môn này cần học khi học sinh đã có khái niệm về tế bào, loài, enzym...*

Bài 16. Cân bằng di truyền của quần thể là trạng thái mà tỷ lệ các nhóm cá thể khác nhau được duy trì ổn định qua các thế hệ 42

Bài 17. Di truyền ngoài nhiễm sắc thể - khi các gen nằm ngoài nhân 44

Bài 18. Các sinh vật khác nhau có nhiều gen chung 45

Bài 19. Kiểu gen + môi trường = kiểu hình 48

Phần ba. THUẬT NGỮ CHUYÊN NGÀNH 49

Vì sao cần “làm lại” môn Di truyền học ?

Trong hơn nửa thế kỷ qua Di truyền học và một số khoa học liên quan đã phát triển với tốc độ chóng mặt. Nhiều nội dung của môn học giờ đây đã tăng lên tới hàng trăm lần so với trước. Tính **quy luật** và tính **hệ thống**, vì vậy, đã biểu hiện rõ ràng. Do vậy, bản thân môn học và yêu cầu của một xã hội đang vươn tới cuộc cách mạng 4.0, đòi hỏi cấp bách phải “làm lại” môn học theo cách tiếp cận hoàn toàn mới. Môn Di truyền học cũ, tạm gọi như vậy, phải trở thành môn Di truyền học mới.

Di truyền học cũ nghiên cứu tính **di truyền** và tính **biến dị**, hai khái niệm vốn trừu tượng và phức tạp, đã đóng trọn và hoàn thành tốt vai trò lịch sử của mình. Có thời, người ta đã tách di truyền và biến dị thành hai môn học riêng biệt, hoặc chỉ ít thành hai chương khác nhau của cùng một môn. Di truyền học mới nghiên cứu **gen** và **phân bào** (gồm nguyên phân và giảm phân), hai khái niệm khá cụ thể và phản ánh rõ chức năng của di truyền học: gen là đơn vị **lưu trữ thông tin** di truyền; Phân bào là **quy luật truyền gen** qua các thế hệ. *Đây chính là hai nội dung cần và đủ của môn Di truyền học.* Vì vậy, cuốn sách này chỉ trình bày các vấn đề nhằm làm rõ hai nội dung đó.

Trên thực tế, Di truyền học ngày nay đã trở thành một khoa học chính xác như Toán học hay Vật lý học. Cái cần học ở đây là các quy luật và công thức, không cần học thuộc lòng như Di truyền học trước đây, nặng về mô tả. Đặc biệt, các thầy cô dạy theo sách này, nói chung không cần bổ sung thêm kiến thức, mà chủ yếu chỉ cần bỏ đi những nội dung không còn cập nhật và sắp xếp lại kiến thức theo cách tiếp cận mới.

Ở nước ta, cộng đồng và xã hội đang bức xúc, không phân biệt được đúng, sai trong các vấn đề liên quan trực tiếp đến Di truyền học như: thực phẩm biến đổi gen; hôn nhân đồng tính; luật chuyển giới; cải cách giáo dục môn học. Thực tế đó đòi hỏi các **nhà quản lý các cấp** cần ra quyết định đúng để xã hội được hưởng lợi. Để ra được quyết định đúng cần nắm được kiến thức di truyền học cơ bản. Chính cuốn sách nhỏ này được soạn thảo cho cả các đối tượng quan trọng nói trên. Trên thực tế, bản tiếng Anh của cuốn sách tương tự của cùng tác giả đã phục vụ tốt cho các

nhà làm luật về công nghệ sinh học hiện đại của Liên minh châu Âu. Và bản tiếng Việt đã được tác giả dịch từ bản tiếng Anh để phục vụ các nhà quản lý của Bộ Khoa học và Công nghệ nước ta.

Cuốn sách này sẽ rất hữu ích cho các bạn đọc không chuyên trong hoạt động chuyên môn có liên quan đến di truyền học của mình như nuôi cấy mô, chọn giống, nhân giống động vật, thực vật, nuôi trồng thủy sản và cả cho các nhà báo thường xuyên viết về nông nghiệp, sinh học, y học và dược học... Nói chung, mọi việc liên quan đến sự sống, bởi vì quy luật di truyền áp dụng chung cho tất cả sinh vật từ “con virus đến con voi”.

Cuốn sách này, do cách tiếp cận mới, không mang tính lý thuyết thuần túy. Mỗi bài, mỗi mục đều dẫn đến các ứng dụng thực tiễn cụ thể hoặc định hướng cho những ứng dụng đó. Di truyền học ngày nay là công cụ sản xuất trực tiếp.

Học xong cuốn sách ngắn gọn này, người học có thể trả lời các câu hỏi, ví dụ như:

- 1) *Vì sao có những cặp vợ chồng sinh ra những người con khá giống nhau, trong khi những cặp vợ chồng khác lại sinh ra các con khác nhau, khác với cả bố mẹ?*
- 2) *Vì sao hai người sinh đôi cùng trứng giống hệt nhau, trong khi sinh đôi khác trứng lại khác nhau?*
- 3) *Di truyền và biến dị là những khái niệm đối nghĩa lại được giải thích bằng cùng nguyên nhân như nhau? Nguyên nhân đó là gì?*
- 4) *Vì sao có thể nói việc trồng những cây khác nhau như khoai lang, sắn, cam, chanh, bưởi... và cả công nghệ nuôi cấy mô tế bào đều cùng dựa trên một nguyên lý di truyền? Nguyên lý đó là gì?*
- 5) *Những cây ăn quả không có hạt như chuối, nho, dưa hấu... và gần đây cả na được tạo ra trên nguyên lý khoa học nào?*
- 6) *Trong xác định huyết thống, lấy được mẫu máu của bố, mẫu móng tay của con, có thể xác định được quan hệ bố - con không? Vì sao?*
- 7) *Sáu câu hỏi trên, suy cho cùng, cùng có một trong hai câu trả lời, hoặc cả hai. Đó là hai câu nào?*

8) *Vì sao có thể nói ở đâu có sự sống ở đó con người có thể kiểm soát và điều khiển sự sống theo ý mình? Nêu ví dụ?*

9) *Hiểu thế nào về công thức : Di truyền học = Gen + Phân bào?*

Cuốn sách này được biên soạn nhằm cung cấp những kiến thức cơ bản về di truyền học, nhưng đủ để *hiểu và ứng dụng được trong thực tiễn* các vấn đề của công nghệ sinh học hiện đại, vì di truyền học là phần lý thuyết nòng cốt của công nghệ sinh học.

Tài liệu bao gồm các nội dung của **chương trình lớp 9** hiện nay về di truyền học. Sách chia thành ba phần: **1) Gen là gì?; 2) Gen được truyền qua các thế hệ** như thế nào (Di truyền nhiễm sắc thể)? và **3) Thuật ngữ chuyên ngành**.

Để hoàn thành bản thảo cuốn sách này, tác giả đã nhận được sự hỗ trợ hiệu quả của các anh chị: anh Nguyễn Xuân Hùng, chị Lê Minh Nguyệt, chị Nguyễn Thùy Trang, chị Hoàng Thị Thanh Phương, chị Lê Thị Hường và chị Nguyễn Hồng Anh.

Tác giả chân thành gửi lời cảm ơn.

Phần một

GEN LÀ GÌ ?

Toàn bộ nội dung của Di truyền học là nghiên cứu *cấu trúc, chức năng và quy luật vận động của gen*. Trong Phần một chúng ta sẽ tìm hiểu về *vai trò* của gen trong di truyền học, *cấu trúc hóa học* và *chức năng* của chúng. Vì tuyệt đại đa số các gen nằm trên nhiễm sắc thể, tựa như các hành khách ngồi trên các xe ô tô, xe chạy đến đâu thì hành khách tới đó. Cho nên các gen vận động từ thể hệ nọ sang thể hệ kia cùng với nhiễm sắc thể. Khi phân bào (tức lúc chuyển thể hệ) các nhiễm sắc thể vận động theo quy luật của *nguyên phân* và *giảm phân*. Chúng ta sẽ tìm hiểu các quy luật rất quan trọng này trong một phần riêng, Phần hai của cuốn sách: Di truyền nhiễm sắc thể.

Bài 1

GEN LÀ TRUNG TÂM CỦA DI TRUYỀN HỌC

Từ cuối thập kỷ 60 của thế kỷ XX xuất hiện một công nghệ cao bắt nguồn từ di truyền học hiện đại gọi là kỹ thuật di truyền, cũng gọi là **công nghệ gen**. Nó đã phát triển với tốc độ thần kỳ và đạt tới điểm mà hiện nay trong nhiều phòng thí nghiệm trên toàn thế giới kỹ thuật này đã trở thành công việc hàng ngày. ***Điều đặc biệt hấp dẫn là các nhà khoa học riêng biệt có thể áp dụng kỹ thuật mà không cần những thiết bị đắt tiền hoặc những nguồn tài chính lớn***, nằm ngoài tầm với của cá nhân các nhà khoa học riêng lẻ.

Nguyên lý cơ bản của kỹ thuật này khá đơn giản. Cơ sở của công nghệ là thông tin di truyền nằm trong gen. Thông tin này có thể sửa đổi theo nhiều cách khác nhau để đạt tới những mục tiêu nhất định trong nghiên cứu lý thuyết, nghiên cứu ứng dụng và trong y học. Cho đến nay có bốn lĩnh vực chủ yếu sử dụng công nghệ gen là:

- Nghiên cứu lý thuyết về cấu trúc và chức năng của gen;
- Sản xuất các protein hữu ích bằng các phương pháp mới, dựa trên chức năng của gen;
- Tạo ra các thực vật, động vật và vi sinh vật chuyển gen;
- Xét nghiệm gen để xác định đặc trưng cá thể và chẩn đoán bệnh di truyền và bệnh nhiễm trùng...

Như vậy, trung tâm của di truyền học là GEN. Trên cơ sở hiểu biết rõ cấu trúc, chức năng và quy luật vận động của chúng, con người đang ngày càng làm chủ công nghệ điều khiển sự sống của muôn loài theo hướng mong muốn.

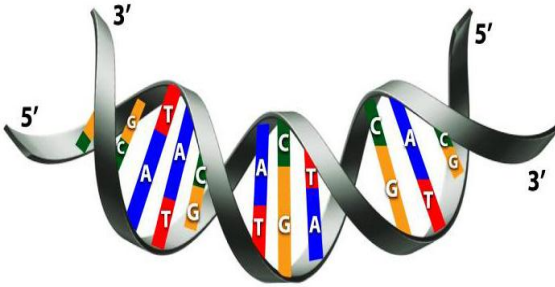
Vậy gen là gì? Hành vi của chúng ra sao? Con người đang và sẽ làm được gì để điều khiển hành vi đó để phục vụ cho lợi ích của nhân loại. Chúng ta sẽ thấy rõ ở các phần sau.

Câu hỏi thảo luận

- 1. Nêu rõ vai trò của việc nghiên cứu gen đối với sự phát triển của di truyền học?*
- 2. Vì sao thời gian qua giá thành của các phòng thí nghiệm sinh học phân tử giảm rất nhanh? do những yếu tố nào?*
- 3. Sự giảm giá đó có những tác dụng gì cho những ngành nào? Lĩnh vực nào? Đối với nước ta thì sao?*

Bài 2

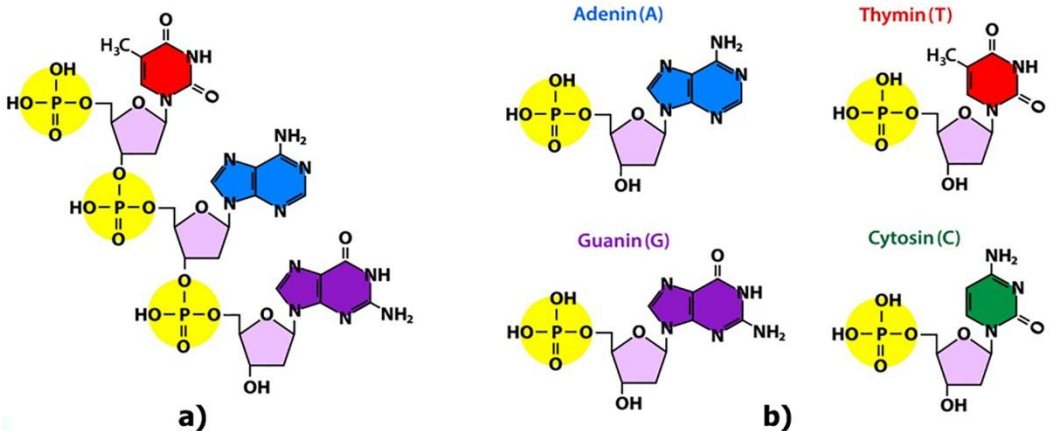
GEN CÓ THÀNH PHẦN LÀ ADN HOẶC ARN



Hình 1. Kết cặp đặc hiệu A-T, G-C

(G), và cytosin (C). Các nhóm phosphat và đường của các nucleotid kế cận nối với nhau tạo nên một polymer mạch dài. Trong khi đó các bazơ nitơ A liên kết với T và G liên kết với C tạo cho phân tử ADN hình ảnh một chuỗi xoắn kép giống như cái cầu thang xoắn trong nhà (hình 1).

Thành phần hóa học của hầu hết các gen là ADN. Cấu trúc của ADN (Axit DeoxyriboNucleic) gồm bốn đơn vị gọi là các nucleotid. Mỗi nucleotid gồm đường deoxyribose, nhóm phosphat, và một trong bốn bazơ nitơ: adenin (A), thymin (T), guanin (G), và cytosin (C).



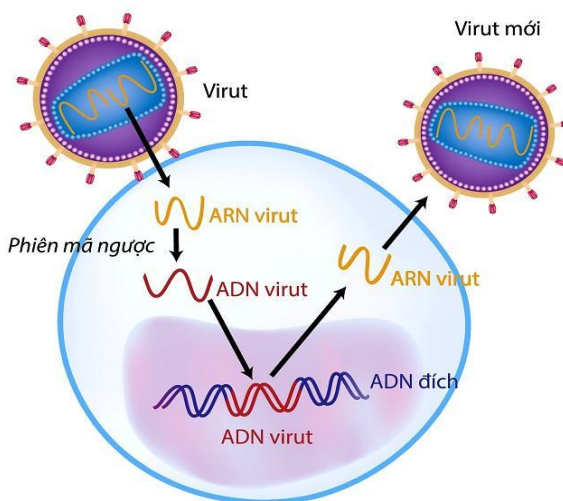
Hình 2. Cấu trúc phân tử của ADN. a) cấu trúc mạch đơn ADN; b) 4 loại đơn phân của ADN

Như vậy, các cặp bazơ có tác dụng gắn hai mạch đơn của chuỗi xoắn kép với nhau. Nơi "bắt đầu" của sợi phân tử ADN được ký hiệu là 5'. Còn "nơi kết thúc" của phân tử ADN được ký hiệu là 3'. Các điểm 5' và 3' chỉ vị trí của bazơ tương ứng với phân tử đường trên bộ khung ADN, nơi các mối liên kết phosphodiester kết nối nguyên tử carbon 3' với carbon 5' của đường deoxyribose (trong ADN) hoặc đường ribose (trong ARN) (hình 2).

Mỗi nhiễm sắc thể chỉ bao gồm một phân tử ADN đơn lẻ. ADN của chúng ta chứa tới hơn 3 tỷ cặp bazơ - một con số khổng lồ. Tất cả lượng thông tin này phải được tổ chức theo cách để có thể bọc gói bên trong nhân tế bào bé nhỏ. Để thực hiện được việc đó, ADN phải nằm trong tổ hợp với histon để tạo thành chromatin. Histon là những protein đặc biệt để phân tử ADN có thể cuộn quanh và trở nên cô đặc hơn. Sau đó chromatin tự cuộn và tạo thành dạng nhiễm sắc thể.

Chẳng hạn ở người, khi một tế bào phân chia thành hai tế bào con thì ADN của tất cả 46 nhiễm sắc thể phải được sao chép (tổng hợp). Tính đặc hiệu trong việc kết cặp giữa A-T và C-G là rất quan trọng để tổng hợp sợi ADN mới giống hệt sợi ADN ban đầu. Vì mỗi sợi này được dùng làm khuôn để tổng hợp ADN theo nguyên tắc bổ trợ giữa hai sợi: sợi cũ làm khuôn và sợi mới được tổng hợp trên khuôn.

Nếu có trục trặc xảy ra trong quá trình sao chép ADN thì nó sẽ làm hỏng chức năng của gen. Chẳng hạn, nếu một bazơ sai xen vào trong quá trình sao chép (một đột biến) và sai sót này xảy ra ở đoạn giữa của một gen quan trọng, thì nó có thể dẫn đến một protein bị bất hoạt. Rất may, chúng ta đã nhận được trong quá trình tiến hóa những cơ chế khác nhau để đảm bảo rằng những đột biến như thế được phát hiện, được sửa chữa và không bị nhân lên. Tuy nhiên, đôi khi những cơ chế này bị hỏng và đột biến không được sửa chữa vẫn cứ xảy ra. Trong trường hợp đó quá trình chuyển hóa hoặc một cấu trúc sẽ bị hủy hoại dẫn đến bệnh tật.



Một số virus lưu trữ thông tin di truyền trong ARN thay vì ADN. Mặc dù vậy, các virus này vẫn tạo ra protein đúng theo cách như ở các sinh vật bậc cao. Khi xâm nhập vật chủ, đầu tiên ARN phiên mã ngược trở lại ADN, sau đó chuyển sang ARN rồi sang protein phù hợp với sơ đồ đã được chứng minh. Quá trình

Hình 3. Phiên mã ngược tạo ra virus mới

chuyển đổi từ ARN sang ADN gọi là **phiên mã ngược**, và các virus sử dụng cơ chế này gọi là retro-virus. Một polymerase chuyên dụng, gọi là transcriptase ngược, sử dụng ARN như sợi khuôn để tổng hợp phân tử ADN mạch kép bổ sung như nêu ở hình 3.

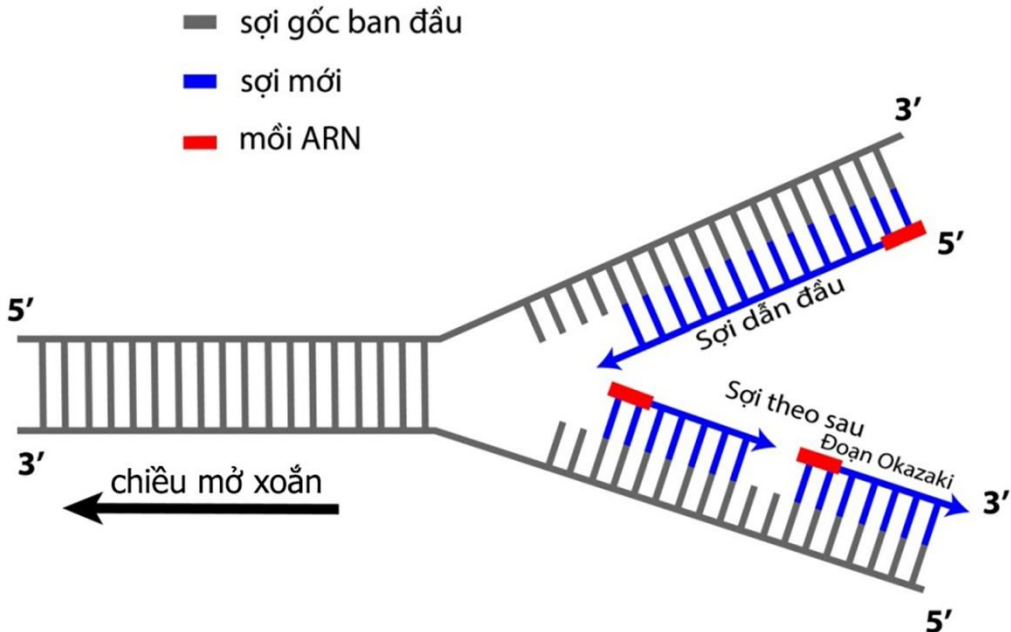
Câu hỏi thảo luận

1. Phân tử ADN có cấu trúc như thế nào? Nêu cấu trúc của bazơ nitơ, đường deoxyribose và nhóm phosphat?
2. Phần lớn gen có thành phần hóa học là ADN hay ARN? Retro-virus là gì?
3. Phiên mã ngược là gì, diễn ra như thế nào và ở sinh vật nào?

Bài 3

GEN CÓ THỂ TỰ SINH RA GEN

Một đặc tính không thể thiếu của vật chất di truyền là khả năng được tổng hợp (nhân lên) cùng với sự nhân lên của tế bào hoặc cơ thể mang ADN. Sự thật là như vậy, ADN có thể tự sinh ra ADN có trình tự nucleotid giống hệt nó. Tính đặc hiệu khi kết cặp bazơ giữa A-T và C-G trong quá trình tổng hợp giúp giải thích vì sao ADN được sao chép chính xác - tức trình tự các nucleotid trong sợi mới được tổng hợp giống hệt trình tự đó trong sợi cũ làm khuôn. Các enzym mở xoắn ADN bằng cách cắt đứt các mối liên kết hydro giữa các cặp bazơ. Các bazơ không kết cặp giờ đây có thể tự do kết cặp với nucleotid bổ trợ khác trên sợi khuôn. Enzym primase bắt đầu quá trình nhân ADN bằng cách tổng hợp các đoạn mồi ARN ngắn bổ trợ với ADN chưa kết cặp. Sau đó ADN polymerase đính các nucleotid vào một đầu của đoạn mồi ARN và sợi bổ trợ được kéo dài ra do được tổng hợp (hình 4).



Hình 4. Sơ đồ sinh tổng hợp ADN (chạc Y)

Quá trình sao chép được thực hiện liên tục trên một sợi gọi là *sợi dẫn đầu*. Trên hình 4, sợi dẫn đầu ở phía trên. Còn ở phía dưới, quá trình tổng hợp diễn ra với những đoạn ngắn riêng biệt có tên Okazaki. Sau đó enzyme có tên là ligase sẽ nối các *đoạn Okazaki* với nhau tạo nên sợi mới gọi là *sợi theo sau*. Sự khác biệt này là do ADN chỉ có thể tổng hợp theo một chiều từ đầu 3'.

Kết quả tạo ra hai phân tử ADN, mỗi phân tử đều gồm một sợi gốc ban đầu và một sợi mới được tổng hợp có trình tự các nucleotid bổ trợ với nó. Hai sợi giống hệt nhau về trình tự sắp xếp các nucleotid.

Câu hỏi thảo luận

1. Yếu tố nào giúp thông tin di truyền được sao chép chính xác trong quá trình tổng hợp ADN?
2. Mở xoắn là gì? Vì sao mở xoắn lại cần thiết trong quá trình tổng hợp ADN?
3. Trình bày các khái niệm: sợi dẫn đầu, sợi theo sau, đoạn Okazaki?
4. Các đầu 3' và 5' của ADN là gì? Vì sao các đoạn Okazaki chỉ xuất hiện trên sợi theo sau?

Bài 4

NGÔN NGỮ CỦA GEN ĐƠN GIẢN NHƯNG CHỨA ĐẦY THÔNG TIN

Thông tin di truyền giống như một ngôn ngữ. Chúng ta sử dụng các chữ cái trong bảng alphabet để tạo ra các từ, sau đó nối các từ lại với nhau để tạo ra các câu, các đoạn văn và các cuốn sách. Trong ngôn ngữ ADN:

Bảng alphabet chỉ có bốn chữ cái: **C, G, A** và **T** tức bốn loại nucleotid có trong phân tử ADN.

Mỗi chữ cái là một hợp chất hóa học gọi là bazơ hoặc nucleotid. Bốn chữ cái này được dùng để tạo ra các từ di truyền gọi là **cụm mã**.

Khác với ngôn ngữ bình thường, tất cả các từ di truyền chỉ có ba chữ cái.

Các từ này kết hợp với nhau tạo nên các câu gọi là **gen** có chức năng xác định trình tự các axit amin trong polypeptid.

Tại cuối mỗi câu có một từ đặc biệt dùng làm dấu chấm câu gọi là cụm mã dừng (hay bộ ba vô nghĩa). Tất cả các câu nối lại với nhau tạo thành cuốn sách chứa đựng toàn bộ thông tin di truyền về một sinh vật gọi là **hệ gen**.

Chúng ta hãy làm một phép so sánh tiếng Việt với ngôn ngữ di truyền:

Bảng 1. So sánh hai ngôn ngữ

Tiếng Việt	Ngôn ngữ di truyền
- Ta có 24 chữ cái để tạo nên các từ	- ADN có 4 phân tử để tạo nên các bộ ba
- Các từ có chiều dài khác nhau	- Các bộ ba có chiều dài bằng nhau
- Ta ghép các từ để tạo nên câu	- Các bộ ba ghép lại tạo nên các gen
- Mỗi câu kết thúc tại một dấu chấm	- Mỗi gen kết thúc tại một bộ ba
- Các câu hợp lại tạo thành sách	- Tất cả các gen hợp lại thành hệ gen

Ngôn ngữ di truyền của ADN cung cấp thông tin cần thiết cho việc sản xuất các protein để thực hiện các quá trình trao đổi chất đảm bảo cho sự

Câu hỏi thảo luận

1. Hãy trình bày các bộ phận cấu thành ngôn ngữ di truyền?
2. Chứng minh sự tương đồng giữa ngôn ngữ di truyền và tiếng Việt như hai hình thức lưu trữ thông tin?
3. Nêu những khác biệt giữa “ngôn ngữ di truyền” và tiếng Việt:
 - Về hình thức, ngôn ngữ nào đơn giản hơn?
 - Về nội dung, ngôn ngữ nào phong phú hơn?

Bài 5

GEN BỊ BIẾN ĐỔI TRỞ THÀNH ĐỘT BIẾN

ADN của hai cá thể thuộc cùng một loài có độ giống nhau rất cao, cứ khoảng 1.000 nucleotid mới có 1 nucleotid khác nhau. Một đột biến, trong trường hợp đơn giản nhất, là sự thay đổi trên ADN. Thay đổi này có thể hoặc không thể dẫn đến sự thay đổi trong protein mà gen đó xác định. Thay đổi không ảnh hưởng đến trình tự axit amin trong protein được gọi là *hiện tượng đa hình* và là một phần của biến dị bình thường trong hệ gen người. Tuy nhiên, biến đổi trong ADN thường làm hỏng chức năng của gen mà chúng ta gọi là những biểu hiện lâm sàng. Protein bị biến đổi bắt nguồn từ đột biến có thể phá vỡ hoạt động bình thường của gen và dẫn đến bệnh tật. Các đột biến này biểu hiện như thế nào phụ thuộc vào khả năng di truyền riêng biệt của từng cá thể và vào mối tương tác với môi trường.

Ngoài ra, biến đổi này có thể truyền hoặc không truyền lại cho các thế hệ kế tiếp. Nếu bệnh ung thư không mang tính gia đình, mà là đột biến xảy ra tại các tế bào soma riêng biệt thì nó sẽ không truyền lại cho các thế hệ tiếp theo. Chỉ những đột biến xảy ra trong ADN của giao tử (tinh trùng hoặc tế bào trứng) mới truyền lại cho thế hệ sau. Nếu đột biến truyền lại cho thế hệ con thì con sẽ mang đột biến đó trong tất cả các tế bào của cơ thể.

Bảng 3. Cơ chế xuất hiện đột biến

Gen bị biến đổi là đột biến
Gen bình thường (Normal) CAC ANH CHI HAY HOC NUA HOC MAI
Đột biến nhầm nghĩa (Missense) CAC ANH CHA HAY HOC NUA HOC MAI
Đột biến vô nghĩa (Nonsense) CAC ANH CHI ●
Đột biến dịch khung (Frameshift) CAC NHC HIH AYH OCN UAH OCM AI

Cơ chế xuất hiện đột biến ở mức phân tử được giải thích ở bảng 3 trên ví dụ một câu tiếng Việt, rất giống với ngôn ngữ di truyền vì tất cả các từ đều gồm ba ký tự: CAC ANH CHI HAY HOC NỮA HỌC MÃI.

Đột biến nhầm nghĩa

xuất hiện khi một nucleotid bị thay thế (trong trường hợp này I bị thay thế

bởi A). **Đột biến vô nghĩa** (tức dấu chấm câu) hình thành khi sự thay đổi dẫn đến các bộ ba STOP (x. bảng 2). Sẽ xảy ra **đột biến dịch khung** (rất trầm trọng) nếu bị mất 1-2 nucleotid ở ngay đầu gen (ở đây bị mất nucleotid A trong từ ANH).

Ngoài các đột biến xảy ra mức phân tử, còn có các loại đột biến phát hiện được ở mức nhiễm sắc thể như đảo đoạn, chuyển đoạn, mất đoạn, đột biến tăng giảm số lượng nhiễm sắc thể. Tất cả đều bắt nguồn từ những thay đổi trên phân tử ADN và ngày nay đều có thể phát hiện dễ dàng bằng các chỉ thị phân tử, cả trước sinh và sau sinh. Hậu quả của những đột biến này thường hết sức nghiêm trọng. Chẳng hạn, một số dạng ung thư máu là hậu quả của các đột biến chuyển đoạn nhiễm sắc thể.

Các đột biến hóa sinh, trong đó có đột biến khuyết dưỡng, được sử dụng phổ biến trong các nghiên cứu cơ bản và nghiên cứu ứng dụng trên đối tượng vi sinh vật.

Một loại đột biến có cơ chế tác dụng khá đặc biệt gọi là đột biến ức chế, khi chúng không ảnh hưởng trực tiếp đến gen nơi chúng xảy ra mà tác động lên sự biểu hiện của các gen khác.

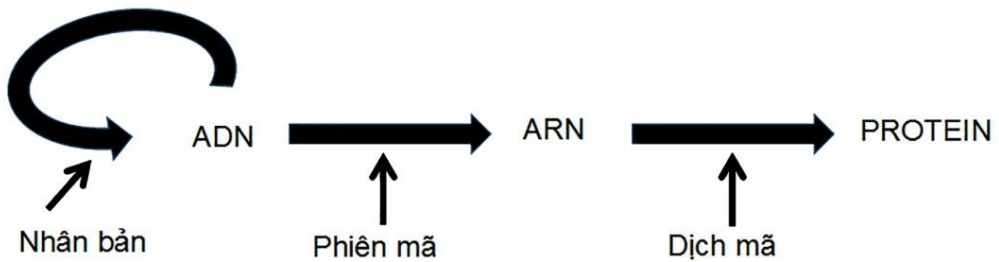
Câu hỏi thảo luận

1. Trên phân tử ADN, nếu bị mất ba nucleotid gần nhau thì hậu quả có nghiêm trọng không?
2. Nêu khái niệm về những đột biến: nhầm nghĩa, vô nghĩa, dịch khung?
3. Đột biến xảy ra ở đâu trên cơ thể thì di truyền, ở đâu thì không di truyền sang thế hệ sau? Vì sao?
4. Nêu bản chất của các đột biến ở mức nhiễm sắc thể: mất đoạn, thêm đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn, đa bội thể? Đặc điểm chung của các thể đột biến này? Vì sao?
5. Nêu khái niệm về các đột biến khuyết dưỡng, đột biến ức chế?

Bài 6

CON ĐƯỜNG TỪ GEN ĐẾN TÍNH TRẠNG

Có thể tóm tắt quá trình từ gen đến tính trạng như sau: **Gen** → **mARN** → **protein**. Đôi khi quá trình này được gọi là **Thuyết trung tâm của di truyền học** (hình 5).



Hình 5. Thuyết trung tâm của di truyền học

- Khâu **Gen** (cũng gọi là ADN) đầu tiên có quá trình **Sao chép (tức Nhân bản)** là khâu ADN tự tổng hợp chính mình theo cách sao chép nguyên bản thông tin và đủ số lượng để chuyển sang các tế bào con khi tế bào mẹ phân chia. Cơ chế này giúp các tế bào con có thông tin di truyền giống nhau và giống hệt tế bào mẹ.
- Khâu thứ hai là **Phiên mã** - quá trình thông tin di truyền có trong trình tự các nucleotid trên ADN được sử dụng để tạo ra sợi **ARN** có trình tự các nucleotid giống nó, sau đó trình tự này lại được dùng để tổng hợp protein.
- **Dịch mã** là khâu tiếp theo mà ở đó trình tự của ARN được dùng để xây dựng trình tự axit amin trong protein.

Trong tự nhiên tìm thấy 20 axit amin.

Các protein có vai trò vô cùng to lớn và đa dạng trong cơ thể. Chúng có trách nhiệm vận chuyển, lưu giữ và xây dựng khung cấu trúc của các tế bào. Chúng tạo ra kháng thể, bộ máy enzym để xúc tác các phản ứng hóa sinh học cần thiết cho các hoạt động trao đổi chất. Cuối cùng, các protein là thành phần quan trọng trong nhiều hormon, và các protein co bóp có nhiệm vụ co bóp các cơ và sự vận động của tế bào.

Một số protein quen biết là hemoglobin, collagen, hormon thyroid, insulin và myosin. Bệnh tật thường là sự biểu hiện một chức năng không phù hợp của protein do ảnh hưởng của di truyền, của môi trường, hoặc cả hai.

Câu hỏi thảo luận

- 1. Viết sơ đồ phác họa con đường từ gen đến tính trạng.*
- 2. Các phản ứng sau diễn ra ở các công đoạn nào trên con đường từ gen đến tính trạng: sao chép, phiên mã, dịch mã. Nêu rõ cơ chế của mỗi phản ứng và hiệu quả đạt được?*
- 3. Cơ chế nào giúp cho hai sợi của mạch kép ADN mới sinh ra sau quá trình sao chép có trình tự nucleotid giống hệt hai sợi ban đầu trước sao chép?*
- 4. Nêu hai loại chức năng chính của protein trong tế bào sinh vật?*

Bài 7

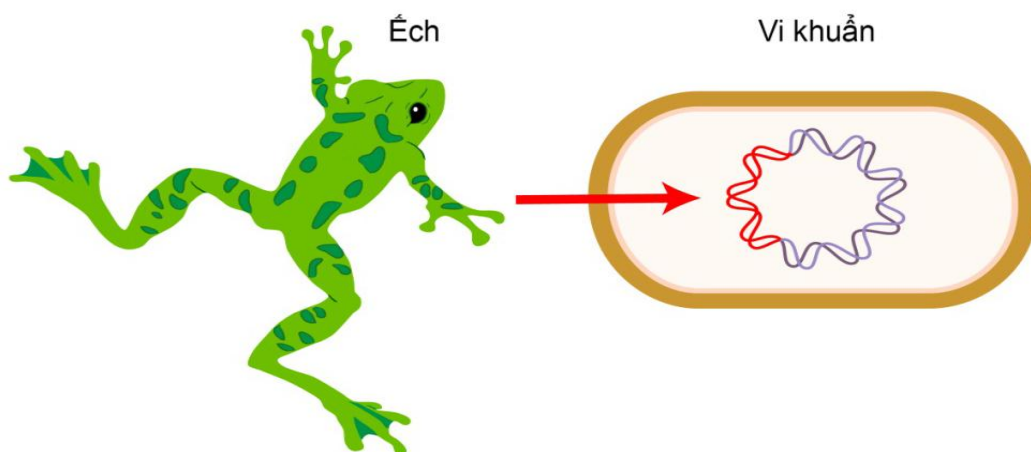
CÁC GEN CÓ THỂ CHUYỂN QUA LẠI GIỮA CÁC LOÀI

Mã di truyền là “ngôn ngữ” dùng chung cho các loài, nên enzym polymerase của một sinh vật có thể dùng để phiên mã chính xác gen của một sinh vật khác. Vì vậy, về nguyên tắc, gen của một loài có thể thực hiện chức năng của nó khi tồn tại trong cơ thể của một loài khác. Ví dụ, những loài vi khuẩn khác nhau có thể nhận được các gen kháng chất kháng sinh của nhau bằng cách trao đổi các đoạn ADN nhỏ gọi là plasmid.

Vào đầu những năm 1970, các nhà nghiên cứu ở California đã dùng kiểu trao đổi này để chuyển một phân tử ADN tái tổ hợp giữa hai loài khác nhau. Vào đầu những năm 1980, các nhà khoa học khác đã cải tiến kỹ thuật và đưa một gen của người vào vi khuẩn *E. coli* để tạo ra insulin người và hormon sinh trưởng.

Công nghệ ADN tái tổ hợp - tức kỹ thuật di truyền - hạt nhân của công nghệ sinh học hiện đại, đã giúp con người “nhìn” được vào bên trong cách thức hoạt động của các chi tiết của gen. Trong các trường hợp không thể kiểm tra chức năng gen trên động vật mô hình thì đầu tiên gen có thể biểu hiện trên vi khuẩn hoặc trên tế bào nuôi cấy. Tương tự, kiểu hình của đột biến gen và hiệu quả của thuốc cũng như các tác nhân khác có thể được kiểm nghiệm bằng các hệ thống tái tổ hợp. Sự truyền gen qua lại giữa các loài có thể xảy ra trong tự nhiên thông qua hiện tượng biến nạp.

Kỹ thuật thao tác gen cũng như truyền gen sẽ được mô tả thêm và chi tiết ở bài sau.



Hình 6. Stanley Cohen và Herbert Boyer đã thực hiện thí nghiệm đầu tiên về kỹ thuật di truyền vào năm 1973. Họ đã chứng minh rằng gen của ếch có thể chuyển sang các tế bào vi khuẩn *E. coli* và biểu hiện ở chúng

Câu hỏi thảo luận

1. Phác họa thí nghiệm của Stanley Cohen và Herbert Boyer năm 1973 trên ếch và vi khuẩn *E. coli*. Ý nghĩa lý thuyết và thực tiễn của thí nghiệm này.
2. Insulin mà ngày nay, ngay cả ở nước ta, đang dùng phổ biến để trị bệnh tiểu đường được sản xuất ra bằng cách nào? Cách đó đã giúp ích gì cho các bệnh nhân nghèo?

Bài 8

GEN CÓ THỂ ĐƯỢC CẮT, DÁN, SỬA ĐỔI

Ngày nay, lĩnh vực di truyền phân tử - nòng cốt của công nghệ sinh học hiện đại được sử dụng sôi sục hàng ngày trong hầu hết các phòng thí nghiệm sinh học trên toàn thế giới. Điều đặc biệt ấn tượng là công nghệ này rất dễ dàng sử dụng đối với từng cá nhân nhà khoa học mà không cần đến những thiết bị quy mô cũng như nguồn tài chính lớn ngoài tầm với của các phòng nghiên cứu được trang bị vừa phải.

Mặc dù có nhiều kỹ thuật phức tạp và đa dạng liên quan, nhưng nguyên lý cơ bản của thao tác di truyền lại khá đơn giản. Cơ sở lý thuyết chung mà các công nghệ dựa vào là thông tin di truyền nằm trong ADN và được bố trí ở dạng các gen, là nguyên liệu nguồn có thể được thao tác theo nhiều cách khác nhau nhằm đạt tới những mục tiêu cụ thể.

Những phương pháp và công nghệ chủ yếu dùng hàng ngày tại các phòng thí nghiệm di truyền học hiện đại là:

Tách chiết ADN. Bước đầu tiên cần thực hiện để có được ADN mong muốn phù hợp với mục tiêu thí nghiệm. Nguyên lý chung giống nhau, tuy có khác biệt nhỏ ở ba loại đối tượng khác nhau: động vật, thực vật và các tế bào nhân sơ như vi khuẩn.

Các phương pháp lai phân tử. Dựa trên tính chất bổ trợ giữa hai sợi ADN mạch kép hoặc giữa một sợi ADN và một sợi ARN, có thể có các phương pháp Southern blotting, Northern blotting và lai huỳnh quang tại chỗ (including fluorescent in situ hybridization - FISH). Các kỹ thuật lai cho phép tách biệt các gen mình quan tâm từ một hỗn hợp gồm nhiều đoạn ADN, ARN hoặc cả hai loại.

Sửa đổi ADN bằng enzym. Dựa vào đặc tính hoạt động đặc hiệu của các enzym lên ADN người ta có thể cắt ADN tại những điểm mong muốn (enzym giới hạn), sau đó có thể nối các đoạn ADN lại với nhau bằng enzym ADN ligase, tạo nên đoạn ADN có thành phần và nguồn gốc khác nhau, thuật ngữ chuyên môn gọi là **ADN tái tổ hợp**. Ngoài ra, còn nhiều loại enzym khác có đặc thù hoạt động khác trên ADN như phân hủy ADN từ

một đầu nhất định, hay từ giữa sợi ADN ra ngoài. Nói chung, ngày nay trong tay các nhà khoa học có những công cụ phong phú để tạo ra các đoạn ADN mang những chức năng cần thiết cho các nhu cầu đa dạng của con người.

Gắn vào vector. Để chuyển ADN được tạo ra bằng các phương pháp trên, thường cần gắn ADN đó vào các cấu trúc ADN mạch vòng nhỏ gọi là plasmid, cosmid hay một loại virus, tựa như đưa hàng lên xe để chuyển đi. Sau đó nhân số lượng các vector lên để sẵn sàng cho các thí nghiệm chuyển gen đến cá thể vật chủ thích hợp. Do vậy, kỹ thuật này thường gọi là tách dòng gen.

Tách dòng gen được sử dụng trong các lĩnh vực sau: nhận dạng gen đặc hiệu, lập bản đồ hệ gen, sản xuất các protein tái tổ hợp và tạo ra các sinh vật chuyển gen (GMO).

Phản ứng chuỗi trùng hợp (PCR). Là kỹ thuật không thể thiếu trong các phòng thí nghiệm di truyền học hiện đại. Bản chất của phương pháp là cho phép nhân lên hàng triệu lần đoạn ADN quan tâm chỉ trong vòng hơn một giờ đồng hồ. TS. James Watson, người cùng Francis Crick tìm ra cấu trúc không gian chuỗi xoắn kép của ADN đã nhận xét: Kỹ thuật PCR đã cách mạng hóa công nghệ sinh học. Đặc biệt đối với các nước nghèo như nước ta, kỹ thuật này đã tạo ra cơ hội ngàn năm có một để vượt đỏi các nước tiên tiến, do không cần đầu tư lớn mà vẫn làm được khoa học và công nghệ ở mức độ cao.

Phương pháp PCR do Kary Mullis phát minh vào giữa những năm 1980, dựa trên những nguyên lý tổng hợp ADN tự nhiên trong tế bào và gồm các bước sau: 1) Tách sợi ADN mạch kép thành hai sợi đơn bằng nhiệt độ cao, để mỗi sợi đơn có thể làm khuôn để tổng hợp các sợi mới; 2) Gắn hai đoạn mồi (các đoạn ADN ngắn có chiều dài 18 - 30 nucleotid) vào hai sợi ADN khuôn ở nhiệt độ thích hợp; 3) Tổng hợp hai sợi ADN mới bắt đầu từ vị trí hai mồi trên đã gắn vào ở một nhiệt độ khác. Các bước này được lặp lại 20-40 lần và một đoạn ADN mới nằm giữa hai mồi được tổng hợp.

Ứng dụng của PCR

1. Chẩn đoán bệnh trong di truyền y học, vi sinh vật y học và y học phân tử.

2. Định typ HLA trong ghép tạng.
3. Phân tích ADN trong vật liệu cổ sinh.
4. Xác định đặc trưng cá thể trong hình sự và trong xét nghiệm huyết thống.
5. Chuẩn bị mẫu dò các axit nucleic.
6. Sàng lọc dòng và xây dựng bản đồ.
7. Nghiên cứu đa dạng di truyền của các loài.

Giải trình tự ADN. Công nghệ cho phép giải trực tiếp trình tự các nucleotid trên ADN thay vì dùng các phương pháp truyền thống gián tiếp và kém hiệu quả như *phân tích RFLP*, *nhễm sắc thể di chuyển* hay thậm chí *tải nạp, tiếp hợp* ở vi khuẩn. Ngày nay giải trình tự ADN đã đạt đến giai đoạn tự động hóa và được sử dụng **phổ biến hàng ngày** trong nhiều phòng thí nghiệm sinh học cho nhiều mục đích khác nhau.

Câu hỏi thảo luận

1. Thông tin di truyền nằm trên ADN có thể biến đổi theo ý muốn bằng những cách nào?
2. Sau khi tách chiết được ADN từ các tế bào thì dùng các kỹ thuật cắt, dán nào để sửa đổi thông tin chứa trên đó.
3. Vì sao có thể nói hai phương pháp PCR và giải trình tự ADN mà hiện nay đang được sử dụng phổ biến hàng ngày trong các phòng thí nghiệm sinh học trên toàn thế giới, có thể thay thế hiệu quả cho hàng loạt các kỹ thuật gián tiếp đã dùng trước đây như Southern blotting, Northern blotting, lai huỳnh quang tại chỗ, FISH, RFLP, nhiễm sắc thể di chuyển hay tải nạp, tiếp hợp...

Phần hai

GEN ĐƯỢC TRUYỀN QUA CÁC THỂ HỆ NHƯ THẾ NÀO? (DI TRUYỀN NHIỄM SẮC THỂ)

Hai chức năng quan trọng cần có của vật chất di truyền là **lưu trữ thông tin** và **truyền thông tin qua các thế hệ**. Khả năng lưu trữ thông tin của ADN đã được trình bày trong Phần một của cuốn sách. Khả năng truyền thông tin qua các thế hệ sẽ được trình bày ở Phần hai này - Di truyền nhiễm sắc thể.

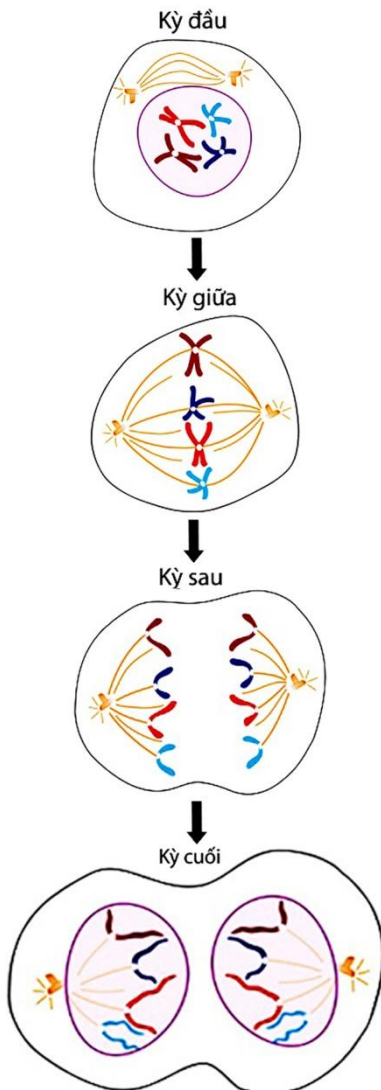
Nhiễm sắc thể là cấu trúc mang gen, tương tự như những chiếc xe chở các gen, tức thông tin di truyền, từ thế hệ nọ sang thế hệ kia. Nhiễm sắc thể chuyển đến đâu thì các gen nằm trên nó chuyển đến đó. Vì vậy, quy luật vận động của nhiễm sắc thể cũng là quy luật vận động của các gen.

Thời điểm chuyển giao thế hệ là lúc tế bào phân chia. Khi đó, số tế bào nhân lên tương ứng với số lượng nhiễm sắc thể và số lượng gen được nhân lên. Như vậy, phân bào chính là cách các gen vận động xuyên qua các thế hệ. Ở sinh vật **nhân chuẩn** hai cơ chế phân bào chính là **nguyên phân** và **giảm phân**.

Bài 9

NGUYÊN PHÂN LÀ CƠ CHẾ SAO CHÉP NGUYÊN BẢN THÔNG TIN DI TRUYỀN

Nguyên phân là quá trình mà ở đó các nhiễm sắc thể trong nhân của tế bào được chia thành hai phần giống hệt nhau về mặt di truyền. Cơ chế cụ thể ở đây (*hình 7*) là trước khi nguyên phân, mỗi nhiễm sắc thể được nhân đôi (sao chép) bao gồm cả *tâm động* (các vòng tròn nhỏ thường nằm ở phần giữa mỗi nhiễm sắc thể), sau đó hai chiếc mới nhân đôi được tâm động kéo về hai tế bào con. Mỗi nhiễm sắc thể đều được nhân đôi theo cách đúng như vậy. Do vậy có thể gọi nguyên phân là photocopy (sao chép nguyên bản) vì từ một tế bào ban đầu, sau nguyên phân hình thành hai tế bào có cấu trúc di truyền giống hệt nhau, nghĩa là mang thông tin giống hệt nhau. Trên thực tế, mỗi cơ thể đa bào là kết quả của nhiều lần nguyên phân liên tiếp từ một tế bào ban đầu.



Hình 7. Bốn giai đoạn nguyên phân

nhân đôi (sao chép) bao gồm cả *tâm động* (các vòng tròn nhỏ thường nằm ở phần giữa mỗi nhiễm sắc thể), sau đó hai chiếc mới nhân đôi được tâm động kéo về hai tế bào con. Mỗi nhiễm sắc thể đều được nhân đôi theo cách đúng như vậy. Do vậy có thể gọi nguyên phân là photocopy (sao chép nguyên bản) vì từ một tế bào ban đầu, sau nguyên phân hình thành hai tế bào có cấu trúc di truyền giống hệt nhau, nghĩa là mang thông tin giống hệt nhau. Trên thực tế, mỗi cơ thể đa bào là kết quả của nhiều lần nguyên phân liên tiếp từ một tế bào ban đầu.

Khi quan sát phân bào dưới kính hiển vi quang học, để dễ mô tả người ta chia nguyên phân thành bốn giai đoạn (hình 7):

- *Kỳ đầu:* Các nhiễm sắc thể hiện rõ dần, màng nhân chưa vỡ.
- *Kỳ giữa:* Màng nhân bị vỡ, các nhiễm sắc thể hiện rõ nhất, tập trung ở mặt phẳng giữa tế bào.
- *Kỳ sau:* Các **tâm động** tách nhau ra, kéo các nhiễm sắc thể mới tách ra từ nhiễm sắc thể mẹ đi về hai cực của tế bào.

- *Kỳ cuối*: Các nhiễm sắc thể mờ dần đi, màng nhân được bao bọc lại, hình thành hai tế bào con.

Điểm quan trọng cần chú ý ở đây là ở cuối kỳ giữa, đầu kỳ sau, mỗi tâm động tách làm đôi hoàn thành việc tách dọc mỗi nhiễm sắc thể mẹ thành hai nhiễm sắc thể con giống hệt nhau và chuyển về hai tế bào con. Do vậy, sau mỗi lần nguyên phân từ một tế bào mẹ (lưỡng bội hoặc đơn bội) cho hai tế bào con có cấu trúc di truyền giống nhau cả về số lượng nhiễm sắc thể và loại gen ở trên chúng.

Lưu ý:

- *Tâm động là cấu trúc phải có trên mỗi nhiễm sắc thể. Thiếu tâm động thì nhiễm sắc thể sẽ biến mất khi phân bào.*

- *Trong kỳ giữa nguyên phân tâm động tách đôi cùng với nhiễm sắc thể mang nó.*

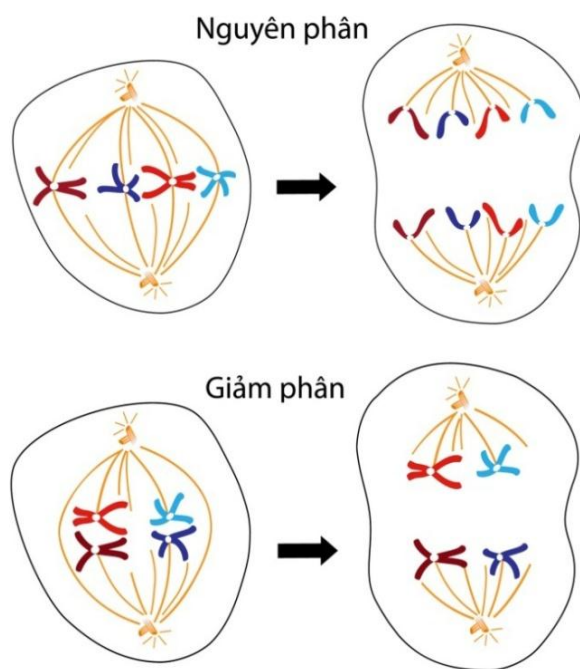
Câu hỏi thảo luận

1. *Bốn giai đoạn của nguyên phân là gì? Đặc điểm của chúng?*
2. *Vai trò của tâm động đối với sự vận động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân?*
3. *Chứng minh nguyên phân là cơ chế sao chép nguyên bản thông tin di truyền?*
4. *Nêu các ứng dụng thực tế của nguyên phân?*

Bài 10

GIẢM PHÂN LÀ CƠ CHẾ TẠO RA CÁC TỔ HỢP NHIỄM SẮC THỂ MỚI

Giảm phân là cơ chế phân bào diễn ra trong chu trình sinh sản hữu tính của sinh vật nhân chuẩn, phân chia một tế bào lưỡng bội thành bốn giao tử đơn bội. Quá trình giảm phân có hai lần phân chia nhân tế bào, gọi là giảm phân I và giảm phân II. Cả giảm phân I và giảm phân II đều chia thành bốn giai đoạn với tên gọi và các đặc điểm hình thái tương tự như nguyên phân (hình 8).



Hình 8. So sánh nguyên phân và giảm phân

Nhưng nguyên phân và giảm phân có những khác biệt quan trọng trong quy luật vận động của các nhiễm sắc thể:

- Ở cuối kỳ giữa, đầu kỳ sau của giảm phân I, các tâm động không tách nhau ra mà chỉ các nhiễm sắc thể của mỗi cặp tương đồng tách ra để phân về các tế bào con, do vậy số lượng nhiễm sắc thể của các tế bào con bị giảm đi một nửa. Số lượng tâm động cũng vậy.

- Cũng tại thời điểm đó các nhiễm sắc thể tách ra và phân về các tế bào con theo hai nguyên tắc:

- + Hai nhiễm sắc thể tương đồng (một bắt nguồn từ cha, chiếc kia từ mẹ, như đã nói ở trên, bắt buộc phải tách nhau ra và phân về hai tế bào con.
- + Trong khi hai nhiễm sắc thể không tương đồng (thuộc các cặp khác nhau) lại có thể cùng đi về một tế bào con hoặc tách về hai tế bào khác

nhau với xác suất như nhau. Điều đó xảy ra với tất cả các cặp nhiễm sắc thể có trong tế bào đang giảm phân.

Do vậy, *giảm phân I hay giảm phân nói chung là cơ chế tạo ra các tổ hợp nhiễm sắc thể mới*, các giao tử hình thành sau giảm phân có cấu trúc di truyền khác nhau. Còn giảm phân II trên thực tế là một nguyên phân mà ở đó tế bào mẹ ban đầu là đơn bội.

Chúng ta biết, mỗi tế bào lưỡng bội chứa hai bộ nhiễm sắc thể. Một bộ từ mẹ và một bộ từ bố. Một cặp nhiễm sắc thể tương đồng bao gồm một chiếc của mẹ và một chiếc của bố. Chúng chính là các đơn vị di truyền Mendel, cho thấy sự phân ly và tổ hợp độc lập. Các nhiễm sắc thể tương đồng mang những gen giống nhau nhưng có thể có những **alen** khác nhau.

Các gen nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau cũng chịu sự chi phối của quy luật tổ hợp độc lập của các nhiễm sắc thể cha và mẹ. Do vậy, các giao tử do giảm phân sinh ra sẽ có những tổ hợp alen khác nhau vì chúng là kết quả của cả hai hiện tượng tái tổ hợp và sắp xếp độc lập của các nhiễm sắc thể.

Lưu ý:

- *Khác với nguyên phân, trong giảm phân các **tâm động không tách đôi**, mà các cặp nhiễm sắc thể tương đồng tách nhau ra để phân về hai tế bào con. Đó là nguyên nhân khiến giảm phân làm giảm số lượng nhiễm sắc thể đi một nửa.*

- *Sự hình thành các **cặp nhiễm sắc thể tương đồng** trong giảm phân là yếu tố quyết định để giảm phân diễn ra bình thường.*

Câu hỏi thảo luận

1. *Vai trò của tâm động trong sự vận động của nhiễm sắc thể trong giảm phân?*
2. *Chứng minh giảm phân là cơ chế tạo ra các tổ hợp nhiễm sắc thể mới?*
3. *Nêu các ứng dụng của giảm phân trong nghiên cứu lý thuyết và trong thực tiễn?*

Bài 11

GEN ĐƯỢC MENDEL PHÁT HIỆN TỪ THẾ KỶ XIX

Chúng ta vừa học qua hai bài nòng cốt của Di truyền nhiễm sắc thể. Gọi là “nòng cốt” vì những nguyên lý xuất phát từ hai bài này sẽ là “sợi chỉ đỏ” xuyên suốt nội dung còn lại của Di truyền nhiễm sắc thể. Các nguyên lý nguyên phân và giảm phân là nguyên nhân dẫn đến nội dung cơ bản của tất cả các bài còn lại. Vì vậy, các bài này học sinh sẽ tự học với sự gợi ý của thầy cô giáo trong sự tương tác thầy cô và học sinh (thảo luận). Cách soạn cuốn sách cho các bài này cũng sẽ khác. Cụ thể là phần *Lý thuyết* (trong giáo trình Sinh học lớp 9 hiện nay) sẽ thay bằng *Hướng dẫn học lý thuyết*. Còn Phần *Câu hỏi* và *Bài tập* (cũng trong giáo trình trên) sẽ thay bằng *Câu hỏi thảo luận*.

Hướng dẫn học lý thuyết

1. Vài nét về lịch sử và đặc điểm thí nghiệm của Mendel.

- Năm 1865 một thầy tu người Áo tên là Gregor Mendel đã phát hiện ra rằng những tính trạng riêng biệt được xác định bởi các nhân tố riêng rẽ mà bây giờ chúng ta gọi là **gen**.

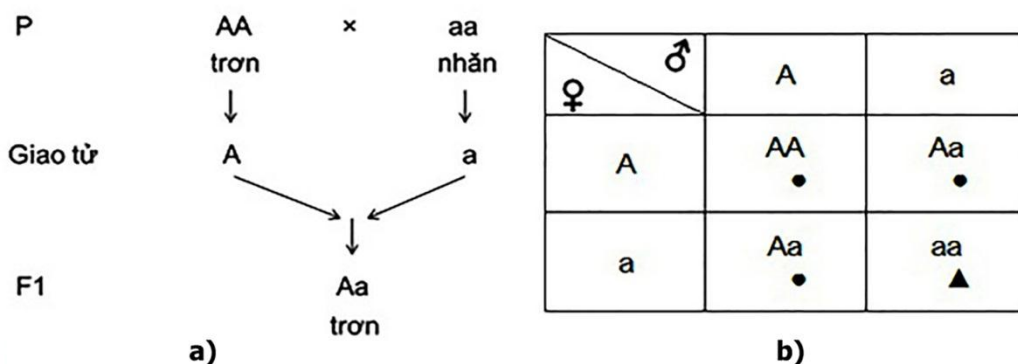
- Mendel thành công và trở thành cha đẻ của Di truyền học là do ông đã tiến hành các thí nghiệm lai sau khi đã tách được các **dòng thuần** (cây **đồng hợp tử**) ở cây đậu bằng phương pháp **nội phối**.

- Mendel xử lý các kết quả thí nghiệm bằng một **thuật toán** (thông qua bảng Punnet). Thuật toán này khớp hoàn toàn với các quy luật vận động của nhiễm sắc thể trong giảm phân và trong giao phối tự do. Nói cách khác, Mendel đã tìm ra quy luật giảm phân bằng thuật toán phù hợp.

2. Vai trò của giảm phân trong các định luật Mendel.

- Sơ đồ lai của Mendel dẫn đến định luật 1 (định luật tính trội) được ký hiệu và có dạng hình 9a.

- Bảng Punnet minh họa phép lai của Mendel dẫn đến định luật 2 (định luật phân ly) hình 9b.



Hình 9. a) Sơ đồ lai; b) Bảng Punnett

- Sơ đồ lai của Mendel dẫn đến định luật 3 (định luật di truyền độc lập) được ký hiệu và có dạng hình 10.

3. Vai trò của nguyên phân trong các thí nghiệm Mendel.

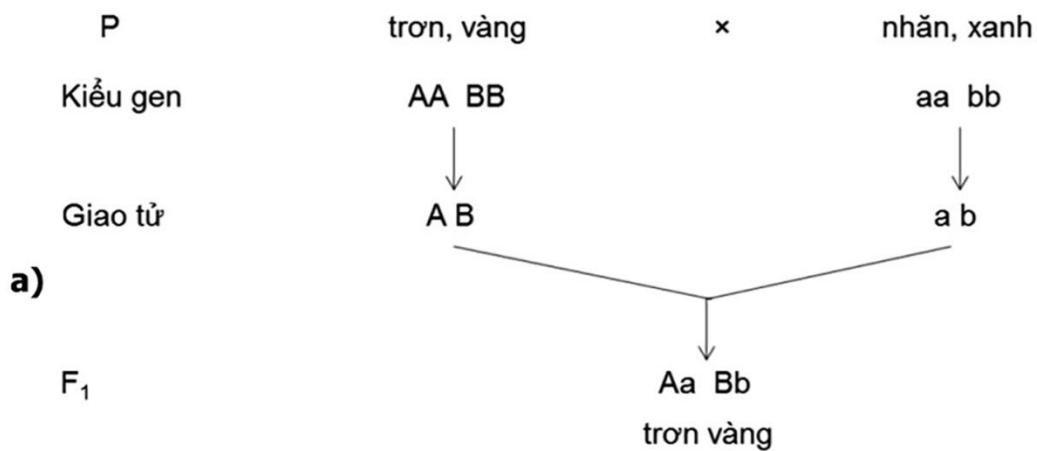
- Cái Mendel quan sát được trong thí nghiệm là hình thái hạt đậu gồm rất nhiều tế bào;

- Nhân tố di truyền (gen) mà Mendel phát hiện ra nhỏ hơn tế bào hàng nghìn lần (không nhìn thấy được bằng mắt thường);

- Thông tin di truyền nằm trong gen được nhân lên theo kiểu nguyên phân (sao chép nguyên bản) nên hạt đậu bao gồm hàng tỷ tế bào giống hệt nhau, vì chúng là sản phẩm của nguyên phân. Nhờ vậy, Mendel mới đưa ra được các định luật của mình một cách chính xác.

Câu hỏi thảo luận

1. Những đặc điểm nào trong thí nghiệm của Mendel đã giúp ông phát hiện ra gen?
2. Giảm phân đóng vai trò gì trong các thí nghiệm Mendel? Vì sao bảng Punnett lại giúp minh họa quy luật của giảm phân?
3. Có thể phát biểu cả ba định luật Mendel trong một - hai câu không? Tức nêu một bản chất sự việc phản ánh cả ba định luật này.
4. Nguyên phân đóng vai trò gì trong các thí nghiệm của Mendel?



b)

F₁ × F₁ Aa Bb × Aa Bb

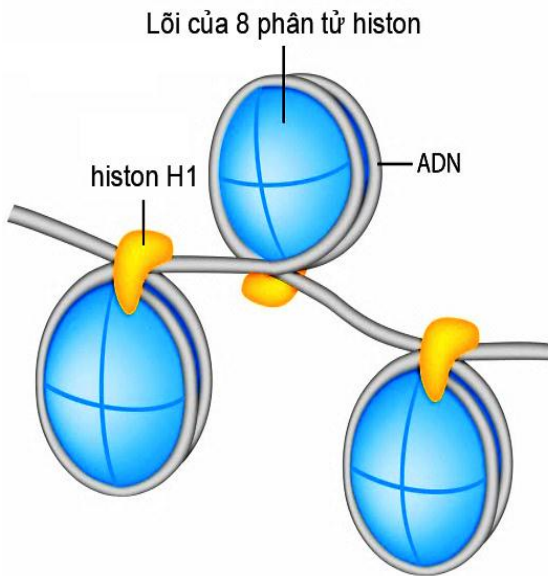
♀ \ ♂	A B	A b	a B	a b
A B	AA BB ●	AA Bb ●	Aa BB ●	Aa Bb ●
A b	AA Bb ●	AA bb ▲	Aa Bb ●	Aa bb ▲
a B	Aa BB ●	Aa Bb ●	aa BB ■	aa Bb ■
a b	Aa Bb ●	Aa bb ▲	aa Bb ■	aa bb ◆

- c)**
- Các kiểu hình ở F₂:
- 9 tròn, vàng
 - ▲ 3 tròn, xanh
 - 3 nhẵn, vàng
 - ◆ 1 nhẵn, xanh

Hình 10. Định luật di truyền độc lập: a) Sơ đồ lai; b) Bảng Punnet; c) Tỷ lệ phân ly

Bài 12

CÁCH CÁC GEN ĐỊNH VỊ TRONG TẾ BÀO NHÂN CHUẨN

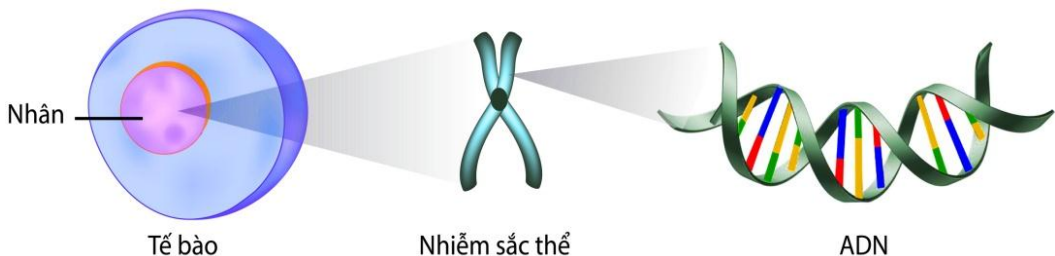


Hình 11. Cấu trúc ADN-histon

Hướng dẫn học lý thuyết

1. Cách ADN cuộn quanh histon và nằm trong nhiễm sắc thể.
2. Quá trình tổng hợp ADN (sao chép), tổng hợp ARN trên ADN (phiên mã) đều diễn ra trong nhân tế bào, nơi định vị các nhiễm sắc thể.
3. Dịch mã là quá trình tổng hợp protein trên sản phẩm phiên mã ARN.
4. Những năm 1940 - 1950, ADN đã được chứng minh là vật chất di truyền.

5. Các công trình những năm 1960 - 1970 đã cho thấy, mỗi nhiễm sắc thể là một cấu trúc chỉ gồm một sợi ADN liên tục và rất dài.
6. Toàn bộ gen có trong một tế bào nhân chuẩn đơn bội (giao tử) gọi là **hệ gen**.
7. Những loài khác nhau có kích thước hệ gen khác nhau. Sự khác biệt này không liên quan với tính đa dạng di truyền.



Hình 12. Vị trí của ADN trong tế bào

Câu hỏi thảo luận

1. Histon là gì? Nó đóng vai trò gì trong cấu trúc của nhiễm sắc thể trong mối liên hệ với ADN?
2. Những yếu tố gì chứng tỏ ADN tập trung trong nhân tế bào?
3. Nêu các khái niệm sao chép, phiên mã, dịch mã, hệ gen?
4. Các thí nghiệm nào đã chứng minh ADN là vật chất di truyền?
5. Mỗi nhiễm sắc thể ở người có bao nhiêu sợi ADN?
6. Kích thước hệ gen của các loài có tỷ lệ với tính đa dạng di truyền không?

Bảng 4. Kích thước hệ gen đã biết của một số sinh vật

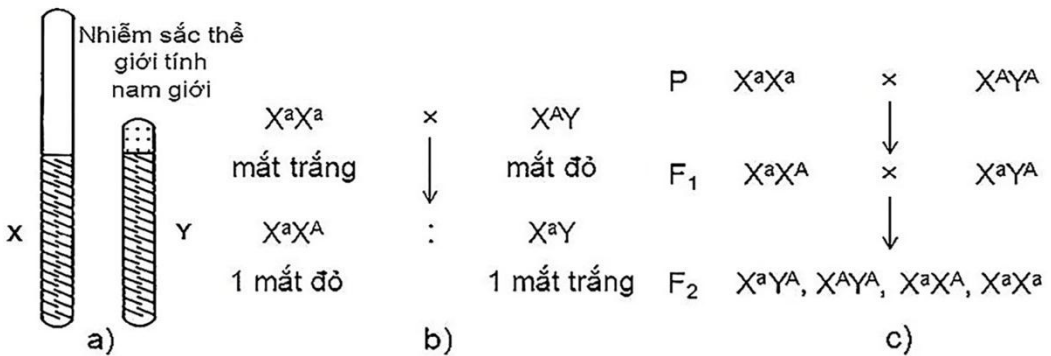
Sinh vật	Hệ gen (1.000 bazơ)	Chú thích
Virus ϕ X174	5.386	Giải trình tự xong năm 1977
Vi khuẩn <i>C. ruddii</i>	160	Hệ gen vi khuẩn nhỏ nhất
Vi khuẩn <i>E. coli</i>	4.600	Mô hình nhân sơ ưa thích
Amip <i>A. dubia</i>	670.000.000	Hệ gen lớn nhất
Cây <i>A. thaliana</i>	157.000	Giải trình tự xong năm 2000
Nấm men <i>S. cerevisiae</i>	12.100	Mô hình nhân chuẩn đơn bào
Giun tròn <i>C. elegans</i>	98.000	Giải trình tự xong năm 1998
Ruồi giấm <i>D. melanogaster</i>	130.000	Mô hình động vật nhân chuẩn
Cá <i>T. nigroviridis</i>	385.000	Nhỏ nhất ở ngành có xương sống
Người <i>Homo sapiens</i>	3.200.000	Quan trọng nhất
Cá <i>P. ethiopicus</i>	130.000.000	Lớn nhất ở ngành có xương sống

Bài 13

LIÊN KẾT GEN - KHI CÁC GEN NẪM CÙNG NHAU TRÊN MỘT NHIỄM SẮC THỂ

Hướng dẫn học lý thuyết

1. Các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể thì di truyền cùng nhau và gọi là **nhóm liên kết**. Có thể phát hiện các **gen liên kết** bằng **lai phân tích**.
2. T.H. Morgan và cộng sự với thí nghiệm trên ruồi giấm.
3. **Liên kết giới tính** khi các gen nằm trên **nhiễm sắc thể giới tính**. Các gen đó nằm trên ba phần khác nhau của nhiễm sắc thể giới tính nam giới (hình 13a) và di truyền theo ba cách khác nhau.



Hình 13. Nhiễm sắc thể (NST) giới tính. a) NST giới tính ở nam giới; b) Di truyền liên kết giới tính toàn phần; c) Di truyền liên kết giới tính từng phần

4. Các khái niệm **liên kết giới tính toàn phần** (hình 13b là sơ đồ lai khi gen nằm bên X không có tương đồng bên Y) và **liên kết giới tính từng phần** (hình 13c là sơ đồ lai khi gen nằm bên X có tương đồng bên Y).
5. Các gen liên kết nói chung và liên kết giới tính nói riêng di truyền theo các quy luật giảm phân và nguyên phân.

Câu hỏi thảo luận

1. Thuyết Morgan là gì?
2. Phân biệt nhiễm sắc thể thường và nhiễm sắc thể giới tính?
3. Vì sao có thể nói liên kết gen và liên kết giới tính là hệ quả của nguyên phân và giảm phân?
4. Phân biệt liên kết gen, liên kết giới tính toàn phần và liên kết giới tính từng phần?

Bài 14

BẢN ĐỒ DI TRUYỀN - SƠ ĐỒ BAO GỒM TOÀN BỘ SỐ NHIỄM SẮC THỂ ĐƠN BỘI CỦA MỘT SINH VẬT VÀ VỊ TRÍ CÁC GEN TRÊN MỖI NHIỄM SẮC THỂ

Hướng dẫn học lý thuyết

1. Phép lai hai tính (xem xét hai gen) cho phép kết luận chúng cùng nằm trên một nhiễm sắc thể hay trên hai nhiễm sắc thể khác nhau.
2. Xem xét nhiều cặp gen theo cách (1) sẽ cho biết số nhóm liên kết, tức số nhiễm sắc thể của sinh vật mà ta nghiên cứu.
3. Tùy thuộc vào tần số trao đổi chéo quan sát được trong các thí nghiệm **lai phân tích**, ta xác định được khoảng cách giữa hai gen nghiên cứu và nhờ vậy xác định được vị trí của hai gen tương ứng.
4. Vai trò của T.H. Morgan và cộng sự trong phát triển môn di truyền nhiễm sắc thể.

Câu hỏi thảo luận

1. Đóng góp lớn nhất của T.H. Morgan và cộng sự cho sự phát triển di truyền học là gì?
2. Nêu bật sự khác biệt giữa các thí nghiệm của Morgan và Mendel, khiến hai ông đã có những khám phá khác nhau, nhưng đều rất quan trọng đối với sự phát triển của di truyền học.
3. Vì sao có thể coi trao đổi chéo là phương pháp lập bản đồ di truyền? Cần đặt thí nghiệm như thế nào để xây dựng bản đồ này?

Bài 15

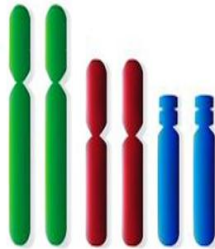
ĐA BỘI THỂ - HIỆN TƯỢNG SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ KHÁC BÌNH THƯỜNG

Hướng dẫn học lý thuyết

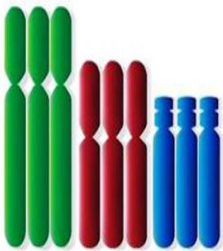
1. **Đa bội thể** là trường hợp sinh vật hoặc tế bào có nhiều hơn hai bộ nhiễm sắc thể đơn bội (hình 14).



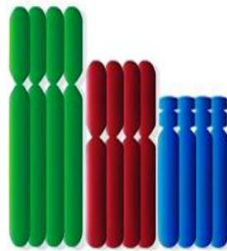
Đơn bội (n)



Lưỡng bội (2n)



Tam bội (3n)



Tứ bội (4n)

2. Khác với sinh vật lưỡng bội bình thường, đặc điểm chung của các dạng đa bội là có sinh khối lớn hơn và bị **bất thụ**. Nguyên nhân sinh ra đa bội thể là do các nhiễm sắc thể không tách nhau trong giảm phân.

3. **Dị tứ bội** là dạng hữu thụ vì hình thành các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân - điều kiện tiên quyết để giảm phân diễn ra bình thường trong mọi trường hợp.

4. Đa bội thể phổ biến ở thực vật, đặc biệt ở các loài hạt kín chiếm tới 50%, và là phương pháp chọn giống hữu hiệu.

Hình 14. Đa bội thể

5. Colchicin là hóa chất tạo đa bội thể.

Câu hỏi thảo luận

1. Đa bội thể là gì?

2. Đặc điểm của đa bội thể là gì? Vì sao các cây đa bội thường bất thụ?

3. Tại sao các dạng dị tứ bội lại hữu thụ và là tiềm năng chọn giống hữu hiệu ở thực vật?

4. Giảm phân liên quan gì đến sự hình thành các dạng đa bội thể và tính bất thụ ở chúng?

Bài 16

CÂN BẰNG DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ LÀ TRẠNG THÁI MÀ TỶ LỆ CÁC NHÓM CÁ THỂ KHÁC NHAU ĐƯỢC DUY TRÌ ỔN ĐỊNH QUA CÁC THẾ HỆ

Hướng dẫn học lý thuyết

1. **Quần thể** là tập hợp các cá thể của một loài, có cơ chế thích ứng chung, tạo thành hệ thống di truyền thống nhất, được duy trì ổn định, có khả năng tham gia vào quá trình tiến hóa. Tùy vào cách sinh sản, có ba loại quần thể chính: quần thể sinh sản vô tính, quần thể tự phối và quần thể ngẫu phối (giao phối ngẫu nhiên). Sự di truyền trong *quần thể ngẫu phối là điển hình nhất*.

2. Cân bằng di truyền trong quần thể ngẫu phối là hệ quả của giảm phân và là yếu tố quyết định tính ổn định của quần thể qua các thế hệ, cũng là sự ổn định của các giống cây trồng và vật nuôi ngẫu phối.

Hãy xem xét vấn đề này trên bảng Punnet:

Bảng 5. Cân bằng di truyền trong quần thể

$\frac{\text{♂}}{\text{♀}}$	♀	0,8A	0,2a
	♂	0,8A	0,2a
0,8A		0,64AA	0,16Aa
0,2a		0,16Aa	0,04aa

Rõ ràng ở thế hệ sau tỷ lệ giữa các kiểu gen 0,64AA : 0,32Aa : 0,04aa vẫn được duy trì như thế hệ trước, tức *trạng thái cân bằng di truyền của quần thể* ổn định qua các thế hệ.

Mách bí quyết: Khi nào thấy bảng Punnet là khi đó dùng đến quy luật của giảm phân!

3. **Định luật Hardy-Weinberg** - công thức hóa trạng thái cân bằng di truyền của quần thể.

Năm 1908, G. Hardy và W. Weinberg đã khái quát các tần số alen bằng ký hiệu q và $1 - q$ trên bảng Punnet:

Bảng 6. Định luật Hardy-Weinberg

♂ \ ♀	qA	(1 - q)a
	qA	(1 - q)a
qA	q^2AA	$q(1 - q)Aa$
(1 - q)a	$q(1 - q)Aa$	$(1 - q)^2aa$

Từ đó hai ông đưa ra công thức mà sau này gọi là công thức Hardy-Weinberg: $q^2AA : 2q(1 - q)Aa : (1 - q)^2aa$. Có thể nhận thấy đó chính là nhị thức Newton: $[qA + (1 - q)a]^2$.

4. Ứng dụng của định luật Hardy-Weinberg: biết tần số các kiểu hình quan sát được trong quần thể có thể tính được sự phân bố các kiểu gen tương ứng và tần số các gen.

Câu hỏi thảo luận

1. Nói chung quần thể là một khái niệm trừu tượng, đặc điểm gì của quần thể khiến khái niệm này trở nên cụ thể, dễ hiểu?
2. Kiểu gen của các cá thể trong quần thể có giống nhau không?
3. Hãy chứng minh công thức Hardy-Weinberg là hệ quả của giảm phân và nguyên phân.
4. Vì sao có thể coi định luật Hardy-Weinberg là khái niệm nòng cốt về quần thể?
5. Nêu ví dụ về ứng dụng thực tiễn của định luật Hardy-Weinberg.

Bài 17

DI TRUYỀN NGOÀI NHIỄM SẮC THỂ KHI CÁC GEN NẪM NGOÀI NHÂN

Hướng dẫn học lý thuyết

1. Khi các gen nằm ngoài nhiễm sắc thể thì sự di truyền của chúng không còn chịu sự chi phối của quy luật nguyên phân và giảm phân nữa. Đó là sự di truyền **theo dòng mẹ**, có thể phát hiện bằng phép lai thuận-ngịch.
2. Gọi là di truyền theo dòng mẹ vì tính trạng do gen xác định chỉ truyền từ mẹ sang con, không phải từ bố, vì gen nằm trong tế bào chất của giao tử cái, giao tử đực gần như không có tế bào chất, tức không có không gian cho gen trú ngụ.
3. Sự di truyền màu sắc hoa của cây hoa loa kèn là một ví dụ về di truyền qua tế bào chất. Phép lai thuận nghịch hai loại cây (hoa xanh và vàng) cho thấy kiểu di truyền này (hình 15).



Hình 15. Lai thuận nghịch

4. Tính trạng bất thụ được ở ngô di truyền qua tế bào chất được ứng dụng rất hiệu quả trong sản xuất ngô lai.

Câu hỏi thảo luận

1. Vì sao có thể coi bài này là một phần diện đối với tất cả các bài còn lại của phần Di truyền nhiễm sắc thể?
2. Khi các gen không nằm trên nhiễm sắc thể thì sự di truyền của chúng có còn chịu tác động của các quy luật nguyên phân và giảm phân không? Vì sao?
3. Nêu ví dụ về sự di truyền ngoài nhân.

Bài 18

CÁC SINH VẬT KHÁC NHAU CÓ NHIỀU GEN CHUNG

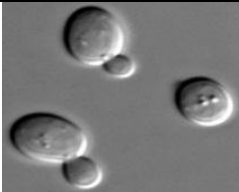
Hướng dẫn học lý thuyết

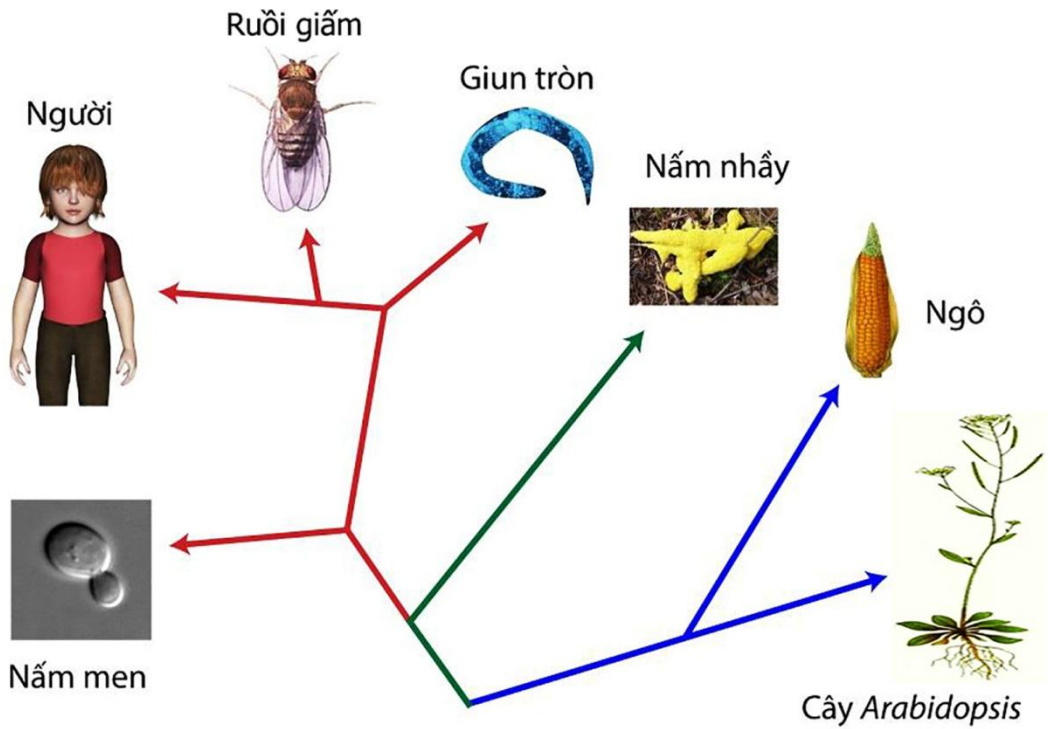
1. Các sinh vật khác nhau có rất nhiều gen chung (bảng 7), chủ yếu là những gen có chức năng chuyển hóa năng lượng cốt thừa hưởng từ quá khứ. Chúng có nhiều đặc điểm chung: a) Thông tin di truyền đều nằm trong ADN hoặc ARN; b) Mã di truyền chung; có tổ tiên chung.
2. Quá trình tiến hóa phát sinh những gen riêng, nhưng số lượng không nhiều.
3. Các dữ liệu trên bảng 7 cho thấy nhiều sinh vật bậc thấp có bộ gen rất lớn, gấp nhiều lần con người.

Câu hỏi thảo luận

1. Vì sao những sinh vật rất khác nhau lại có nhiều gen chung đến như vậy?
2. Vì sao những sinh vật rất khác nhau lại ít gen khác nhau đến như vậy?
3. Nêu ứng dụng thực tiễn của các sinh vật có gen chung với con người, cho ví dụ?
4. Kích thước hệ gen có tỷ lệ với tính đa dạng di truyền ở những sinh vật khác nhau không?

Bảng 7. Các sinh vật khác nhau có nhiều gen chung

Gen chung của các sinh vật với con người		% gen chung
	Khỉ <i>Chimpanzee</i> , 30.000 gen. Hầu hết các gen như ở người. Nhưng không biết nói, có thể do gen FOXP2 bị mất vài đoạn.	98%
	Chuột <i>Mus musculus</i> , 30.000 gen. Nhờ chuột người ta xác định được các gen hệ xương, gen béo phì và gen Parkinson.	90%
	Cá vằn <i>Danio rerio</i> , 30.000 gen. Cá vằn được dùng để nghiên cứu các gen bệnh về máu và tim.	85%
	Ruồi giấm <i>Drosophila melanogaster</i> , 13.600 gen.	36%
	Cây <i>Arabidopsis thaliana</i> , 25.000 gen. Được dùng để nghiên cứu các cây có hoa và bệnh copper ở gan người.	26%
	Nấm men <i>Saccharomyces cerevisiae</i> , 6.275 gen. Dùng làm nở bột mì, làm bia, rượu và nghiên cứu sự chuyển hóa đường, phân bào và ung thư.	23%
	Giun đũa <i>Caenorhabditis elegans</i> , 19.000 gen. Được dùng để nghiên cứu tuổi thọ, các bệnh Alzheimer, ung thư và bệnh thận.	21%
	Vi khuẩn <i>Escherichia coli</i> , 4.800 gen, sống trong hệ tiêu hóa của người. Được nghiên cứu để tìm hiểu về phiên mã và dịch mã.	7%



Hình 16. Các sinh vật khác nhau bắt nguồn từ một tổ tiên chung

Bài 19

KIỂU GEN + MÔI TRƯỜNG = KIỂU HÌNH

Hướng dẫn học lý thuyết

1. Cần hiểu **chính xác** công thức “Kiểu gen + Môi trường = Kiểu hình”: Gen quy định tính trạng và tính trạng biểu hiện trong những điều kiện môi trường thích hợp.
2. Môi trường = Nội môi + Ngoại môi; Nội môi là môi trường bên trong cơ thể, ngoại môi là môi trường bên ngoài, xung quanh cơ thể.
3. Với những tính trạng khác nhau, mức độ ảnh hưởng của môi trường khác nhau (hình 17).



Hình 17. Tương tác gen - môi trường

Câu hỏi thảo luận

1. Nêu công thức tương tác cơ bản giữa kiểu gen và môi trường.
2. Nội môi và ngoại môi là gì?
3. Vai trò của gen và môi trường đối với sự biểu hiện của tính trạng?

Phần ba

THUẬT NGỮ CHUYÊN NGÀNH

ADENIN (ADENINE) Một trong bốn bazơ nitơ có trong thành phần của ADN, kết cặp với tymin trong chuỗi xoắn kép. Viết tắt là A.

ADN (DNA) Chữ viết tắt của axit deoxyribonucleic - vật chất di truyền của mọi sinh vật, trừ một số virus.

ADN TÁI TỔ HỢP (RECOMBINANT DNA) Phân tử ADN mang những đoạn có nguồn gốc khác nhau. Ví dụ, ADN vi khuẩn mang gen tạo insulin của người dùng để sản xuất insulin thương phẩm.

ADNaza (DNase) Enzym cắt ADN thành các nucleotid riêng biệt.

ADN BỔ TRỢ (cDNA) ADN được phiên mã ngược từ ARN, có trình tự nucleotid bổ trợ với khuôn ARN.

ADN LIGAZA (POLYNUCLEOTIDE LIGASE) Enzym nối các đầu tự do của ADN sợi đơn trong quá trình sao chép và sửa chữa ADN.

ADN POLYMERAZA (DNA POLYMERASE) Enzym xúc tác quá trình tổng hợp ADN.

ALEN (ALLELE) Là gen tại một thời điểm cụ thể. Các alen khác nhau của cùng một gen khác nhau về trình tự các nucleotid nhưng cùng liên quan đến một tính trạng.

ALEN GÂY CHẾT (LETHAL ALLELE) Alen làm chết cơ thể ở trạng thái dị hợp tử (nếu trội) hoặc ở trạng thái đồng hợp tử (nếu lặn).

ALEN LẶN (RECESSIVE ALLELE) Alen không biểu hiện hiệu quả ra kiểu hình trong dị hợp tử.

ALEN TRỘI (DOMINANT ALLELE) Alen biểu hiện cả trong trạng thái dị hợp tử. Như vậy, các cá thể AA và Aa có cùng kiểu hình.

AMINOAXYL - tARN (AMINOACYL - tRNA) Phân tử ARN gắn với axit amin và chuyển nó đến ribosom để tổng hợp polypeptid.

AMINOAXYL - tARN SYNTHETAZA Enzym đính một axit amin đặc hiệu vào phân tử tARN. Vì có 20 axit amin nên có 20 loại enzym này.

ARN (RNA) Viết tắt của axit ribonucleic, vật chất di truyền của một số virus và là các phân tử trung gian trong quá trình tổng hợp protein.

ARN BỒ TRỢ (cRNA) ARN được tổng hợp trên sợi đơn ADN đặc thù.

ARN LIGAZA (RNA LIGASE) Enzym nối các đoạn ARN với nhau sau khi các intron được cắt rời khỏi tiền chất của ARN thông tin.

ARN POLYMERAZA (RNA POLYMERASE) Enzym xúc tác việc tổng hợp ARN trên khuôn ADN trong quá trình phiên mã.

ARN RIBOSOM (RIBOSOMAL RNA, rRNA) Các phân tử ARN dài ngắn khác nhau có trong ribosom. Viết tắt là rARN.

ARN THÔNG TIN (MESSENGER RNA, mRNA) Một trong ba loại ARN tham gia vào tổng hợp protein. Loại này mang thông tin trong trình tự các nucleotid để xác định trình tự axit amin của polypeptid.

ARN VẬN CHUYỂN, tARN (transfer RNA, tRNA) Một trong ba loại phân tử ARN được sinh ra bởi quá trình phiên mã và tham gia vào quá trình tổng hợp protein; ARN vận chuyển đưa axit amin đến ribosom và ở đó chúng ghép với thông tin trên mRNA.

ÁT CHẾ (EPISTASIS) Dạng tác dụng tương hỗ giữa các gen khi một gen cản trở sự biểu hiện kiểu hình của một gen khác.

AXIT AMIN (AMINO ACID) Đơn vị cấu trúc của polypeptid. Có 20 axit amin khác nhau tìm thấy trong các polypeptid.

AXIT DEOXYRIBONUCLEIC, ADN (DEOXYRIBONUCLEIC ACID, DNA) Chất polymer gồm các đơn vị cơ sở là deoxyribonucleotid. Ở dạng chuỗi xoắn kép là vật chất di truyền của hầu hết sinh vật. Viết tắt là ADN.

AXIT NUCLEIC (NUCLEIC ACID) Chất axit tồn tại trong nhân tế bào, bao gồm ADN và ARN.

AXIT RIBONUCLEIC, ARN (RIBONUCLEIC ACID, RNA) Thường là phân tử đa phân mạch đơn gồm các đơn vị cấu trúc cơ sở là ribonucleotid. Cấu trúc hóa học của ARN rất giống với ADN.

BẢN HỢP TỬ (*HEMIZYGOUS*) Cá thể mang một alen nào đó trên nhiễm sắc thể X nhưng không có alen tương ứng trong bộ gen.

BẢN ĐỒ GEN (*GENE MAP*) Sơ đồ về trình tự sắp xếp các điểm bị đột biến trong gen được xây dựng trên cơ sở tần số trao đổi chéo xảy ra giữa các điểm đó. Xem thêm mục dưới.

BẢN ĐỒ DI TRUYỀN (*GENETIC MAP*) Sơ đồ về trình tự của các gen và khoảng cách tương đối giữa chúng trên nhiễm sắc thể. Còn gọi là bản đồ nhiễm sắc thể hay bản đồ liên kết gen.

BẢN ĐỒ LIÊN KẾT (*LINKAGE MAP*) x. BẢN ĐỒ DI TRUYỀN.

BẢNG PUNNET (*PUNNET SQUARE*) Bảng gồm nhiều ô để minh họa các tổ hợp giao tử có thể có và do vậy cho biết các loại hợp tử được hình thành ở thế hệ tiếp theo. Bảng này là minh họa tốt cho quy luật giảm phân và ngẫu phối.

BẤT THỤ BÀO CHẤT (*CYTOPLASMIC STERILITY*) Đặc tính bất thụ (mất khả năng sinh sản) do gen nằm trong tế bào chất quy định. Một số thực vật có phần hoa bị bất thụ, mất khả năng thụ phấn hiệu quả. Đặc tính này được ứng dụng rất hiệu quả trong sản xuất đại trà ngô lai, lúa lai... Chẳng hạn, khi cần lai đại trà hai giống ngô, người ta trồng chúng trên cùng một cánh đồng, một trong hai giống bị bất thụ đực thì việc lai chéo được đảm bảo vì phần hoa chỉ bắt nguồn từ giống không bất thụ. Như vậy, tránh phải thụ phấn thủ công tốn nhiều công sức.

BAZƠ NITƠ (*NITROGEN BASES*) Một trong ba hợp phần của nucleotid, phần quan trọng nhất của axit nucleic, có cấu trúc mạch vòng chứa nitơ; các mối liên kết hydro nằm giữa các bazơ có tác dụng dính kết hai sợi của chuỗi xoắn kép ADN với nhau.

BIẾN DỊ (*VARIATION*) Sự khác biệt giữa các con với nhau hoặc với cha mẹ, hoặc giữa các cá thể trong quần thể, hoặc trong một gia đình.

BIẾN DỊ SỐ LƯỢNG (*QUANTITATIVE VARIATION*) Sự tồn tại nhiều kiểu hình khác nhau chủ yếu về mức độ (ít khi về chất lượng) đối với một tính trạng xác định.

BIẾN NẠP (*TRANSFORMATION*) Quá trình truyền thông tin di truyền từ một tế bào sang tế bào khác trực tiếp bằng các đoạn ADN ngoại bào.

BIẾN TÍNH (DENATURATION) Sự tách rời hai sợi ADN của chuỗi xoắn kép, thường dưới tác dụng của nhiệt hoặc enzym.

BỔ TRỢ (COMPLEMENTARY, COMPLEMENTATION) 1) Hai sợi ADN đơn trong chuỗi xoắn kép là *bổ trợ* cho nhau; Sợi ADN sinh ra trên khuôn ARN là ADN *bổ trợ* (cADN); 2) Hiện tượng sinh ra kiểu hình bình thường khi lai hai thể đột biến với nhau.

BỘ BA (TRIPLT) Tập hợp ba nucleotid tạo nên cụm mã (codon).

BỘ BA CÓ NGHĨA (SENSE TRIPLT) Bộ ba quy định một axit amin.

BỘ BA VÔ NGHĨA (NONSENSE TRIPLT) Bộ ba không quy định axit amin mà đóng vai trò “dấu chấm câu của ngôn ngữ di truyền”.

BỘ BỐN (TETRAD) 1) Cấu trúc gồm bốn nhiễm sắc thể tương đồng (bắt nguồn từ hai nhiễm sắc thể tương đồng) tiếp hợp với nhau trong pha đầu và pha giữa của giảm phân I; 2) Bộ bốn còn là bốn sản phẩm đơn bội của một lần giảm phân của một tế bào lưỡng bội, như ở nấm men.

BỘ NHIỄM SẮC THỂ (CHROMOSOME SET) Tập hợp các nhiễm sắc thể khác nhau mang bộ thông tin di truyền cơ bản đặc thù cho loài.

CÂN BẰNG DI TRUYỀN TRONG QUẦN THỂ x. tr. 42, 43

CÂN BẰNG ĐỘT BIẾN (MUTATIONAL EQUILIBRIUM) Sự cân bằng giữa các đột biến xảy ra theo một hướng với các đột biến theo hướng ngược lại trong quần thể đang tồn tại trạng thái cân bằng Hardy-Weinberg.

CENTI - MORGAN (CENTI - MORGAN, cM) Đơn vị của bản đồ di truyền bằng 1% tần số trao đổi chéo, lấy tên T.H. Morgan - người sáng lập di truyền học nhiễm sắc thể.

CHẠC SAO CHÉP (REPLICATION FORK) Cấu trúc hình chữ Y xuất hiện khi phân tử ADN mạch kép dẫn xoắn để lộ ra hai sợi đơn làm khuôn để tổng hợp ADN.

CHẤT DỊ NHIỄM SẮC (HETEROCHROMATIN) Các đoạn trên nhiễm sắc thể khi nhuộm bắt màu thẫm.

CHẤT NHIỄM SẮC (CHROMATIN) Những đoạn nhỏ của nhiễm sắc thể nhân chuẩn có chứa ADN và các protein mang histon và không có histon, bắt màu khi nhuộm.

CHU TRÌNH SINH TAN (*LYLIC CYCLE*) Một kiểu chu trình sống của phagơ khi mà phagơ xâm nhập vi khuẩn, điều khiển các hoạt động sinh sản và sinh trưởng bằng các gen của phagơ và sinh ra các phagơ thế hệ con.

CHU TRÌNH TẾ BÀO (*CELL CYCLE*) Chu trình sống của một tế bào bao gồm bốn pha: nguyên nhân (M) và ba pha của gián kỳ (G1, S và G2).

CHUỖI XOẮN KÉP (*DOUBLE HELIX*) Cấu trúc của ADN, lần đầu tiên do Watson và Crick tìm ra, gồm hai chuỗi xoắn đơn ghép với nhau bằng các mối liên kết hydro.

CHUYỂN ĐOẠN (*TRANSLOCATION*) Đột biến nhiễm sắc thể khi một đoạn nhiễm sắc thể bị đứt ra rồi sau đó dính vào một nhiễm sắc thể khác.

CÔNG NGHỆ ADN TÁI TỔ HỢP (*RECOMBINANT DNA TECHNOLOGY*) Hệ thống các phương pháp phòng thí nghiệm cho phép các nhà di truyền học phân tử cắt đoạn ADN từ một sinh vật ghép nối vào ADN của một sinh vật khác tạo ra phân tử ADN tái tổ hợp. Phân tử này được đưa vào các sinh vật khác nhau để tạo ra những giống chủng vi sinh vật, thực vật và động vật mới, đáp ứng những nhu cầu cụ thể của sản xuất và đời sống. Công nghệ này có ứng dụng rộng rãi trong y học, dược học, nông nghiệp và nhiều ngành công nghiệp.

CÔNG NGHỆ SINH HỌC (*BIOTECHNOLOGY*) Theo nghĩa phổ biến hiện nay đó là những quá trình sản xuất sử dụng các giống sinh vật mới, được tạo ra bởi kỹ thuật di truyền hiện đại.

CƠ CHẾ PHÂN BÀO x. NGUYÊN PHÂN, GIẢM PHÂN.

CRICK, FRANCIS (1916 - 2004) Người cùng với Watson phát minh ra cấu trúc chuỗi xoắn kép của chất di truyền ADN năm 1953.

CỤM ĐỐI MÃ (*ANTICODON*) Đoạn gồm ba nucleotid trên tARN ghép đôi với cụm mã (codon) trên mARN theo nguyên tắc bổ trợ.

CỤM MÃ (*CONDON*) Nhóm ba nucleotid nằm kề nhau (bộ ba) trên phân tử mARN xác định một axit amin trên chuỗi polypeptid, hoặc là tín hiệu kết thúc quá trình tổng hợp polypeptid.

CỤM MÃ VÔ NGHĨA (*NONSENSE CONDON*) Cụm mã mà ở đó quá trình dịch mã dừng lại (nơi kết thúc của chuỗi polypeptid). Có tất cả ba cụm mã vô nghĩa: amber (UAG), ocher (UAA) và opal (UGA).

CYTOSIN (*CYTOSINE*) Bazơ nitơ có trong ADN và ARN. Trên ADN mạch kép cytosin kết cặp với guanin.

DẠNG LAI (*HYBRID*) Thế hệ con nhận được do lai hai dạng cha mẹ có kiểu gen khác nhau.

DẤU CHUẨN TẾ BÀO (*CYTOLOGICAL MARKERS*) Những đặc điểm phân biệt được về mặt tế bào học trên nhiễm sắc thể.

DẤU CHUẨN DI TRUYỀN (*GENETIC MARKERS*) Những alen được dùng để đánh dấu một cá thể, một mô, một tế bào, nhân tế bào hoặc gen.

DẤU VÂN TAY (*FINGERPRINT*) Tên gọi của một phương pháp dùng trong di truyền phân tử nhằm tạo ra điện di đồ đặc trưng gồm các vạch của những đoạn polypeptid nhận được do cắt một protein bằng enzym phân giải protein và sau đó điện di trên gel.

DEOXYRIBONUCLEAZA (*DNase*) Enzym xúc tác đặc hiệu sự phân hủy ADN.

DEOXYRIBONUCLEOTID (*DEOXYRIBONUCLEOTIDE*) Đơn vị cơ sở của ADN, bao gồm đường deoxyriboza, bazơ nitơ và nhóm photphat.

DI TRUYỀN HỌC (*GENETICS*) Môn khoa học nghiên cứu tính di truyền và tính biến dị của sinh vật cũng là khoa học nghiên cứu cấu trúc, chức năng và quy luật vận động của vật chất di truyền.

DI TRUYỀN LẶN LIÊN KẾT VỚI X (*X-LINKED RECESSIVE INHERITANCE*) Sự di truyền của tính trạng do gen nằm trên nhiễm sắc thể X quy định.

DI TRUYỀN LIÊN KẾT Y (*Y-LINKED INHERITANCE*) Sự di truyền của tính trạng do gen nằm trên nhiễm sắc thể Y quy định, không có alen tương ứng bên nhiễm sắc thể X.

DI TRUYỀN NGOÀI NHIỄM SẮC THỂ (*EXTRACHROMOSOMAL INHERITANCE*) Sự di truyền của các tính trạng được xác định bởi các gen không nằm trên nhiễm sắc thể trong nhân mà nằm trên ADN của ty

thể và lập thể. Các gen như thế thể hiện các kiểu di truyền khác hẳn với kiểu di truyền của gen trong nhân. Còn gọi là kiểu di truyền qua tế bào chất hay di truyền theo dòng mẹ.

DI TRUYỀN PHÂN TỬ (MOLECULAR GENETICS) Lĩnh vực nghiên cứu cấu trúc, chức năng và quy luật vận động của gen ở mức độ phân tử.

DI TRUYỀN QUẦN THỂ (POPULATION GENETICS) x. tr. 42, 43

DI TRUYỀN TẾ BÀO (CYTOGENETICS) Lĩnh vực dùng phương pháp tế bào để nghiên cứu di truyền học, chủ yếu là nghiên cứu nhiễm sắc thể dưới kính hiển vi.

DI TRUYỀN THEO DÒNG MẸ (MATERNAL INHERITANCE) x. DI TRUYỀN NGOÀI NHIỄM SẮC THỂ.

DI TRUYỀN THEO MỘT DÒNG (UNIPARENTAL INHERITANCE) Hiện tượng di truyền thường do các gen ngoài nhân quy định, khi mà tất cả các cá thể thế hệ con chỉ có kiểu hình của dạng mẹ. Đôi khi chúng chỉ có kiểu hình của dạng cha, khi đó các gen nghiên cứu nằm trên nhiễm sắc thể Y.

DI TRUYỀN TRỘI LIÊN KẾT VỚI X (X-LINKED DOMINANT INHERITANCE) Sự di truyền của tính trạng do gen đột biến trội nằm trên nhiễm sắc thể X quy định. Vì cá thể cái mang số nhiễm sắc thể X gấp hai lần cá thể đực nên tính trạng trội liên kết X biểu hiện ở các cá thể cái nhiều hơn.

DI GIAO TỬ (HETEROGAMETIC) Nói về sinh vật sinh ra hai nhiễm sắc thể giới tính khác nhau như X và Y ở nam giới.

DI HỢP TỬ (HETEROZYGOUS) Sinh vật lưỡng bội mang những alen khác nhau trong một gen hoặc nhiều gen và vì vậy sinh vật đó sản sinh ra những giao tử có kiểu gen khác nhau.

DI TỬ BỘI x. SONG NHỊ BỘI.

DỊCH MÃ (TRANSLATION) Sự chuyển thông tin trong trình tự các bazo của mARN sang trình tự axit amin của chuỗi polypeptid trong tế bào. Còn gọi là quá trình sinh tổng hợp protein.

DÒNG (CLONE) 1) Nhóm các tế bào hoặc cá thể giống hệt nhau về mặt di truyền bắt nguồn từ một cha (mẹ) chung do phân chia vô tính; 2) Nhóm

các bản sao ADN (DNA clone) được nhân lên trong plasmit hoặc nhiễm sắc thể của phagơ sau khi xen vào đó.

DÒNG THUẦN (*PURE LINE*) Mỗi nhóm cá thể trong số các nhóm sinh ra sau quá trình nội phối.

ĐA BỘI THỂ (*POLYPLOIDY*) Trạng thái của tế bào hoặc cơ thể có số bộ nhiễm sắc thể nhiều hơn hai.

ĐẢO ĐOẠN (*INVERSION*) Đột biến nhiễm sắc thể khi một đoạn của nhiễm sắc thể bị cắt ra, quay 180° rồi nối trở lại.

ĐỊNH LUẬT DI TRUYỀN ĐỘC LẬP (*PRINCIPLE OF INDEPENDENT ASSORTMENT*) Định luật cho rằng các tính trạng khác nhau thì được di truyền độc lập đối với nhau. Nói một cách khác, các gen nằm trên nhiễm sắc thể khác nhau thì vận động độc lập với nhau trong quá trình phát sinh giao tử. Còn gọi là định luật Mendel 3.

ĐỊNH LUẬT HARDY - WEINBERG (*HARDY - WEINBERG LAW*) Sự biểu hiện của các định luật di truyền Mendel ở mức độ quần thể, thể hiện ở sự duy trì ổn định tần số gen và tỉ lệ các loại cá thể có kiểu gen khác nhau trong quần thể.

ĐỊNH LUẬT MENDEL x. tr. 33, 34, 35

ĐỊNH LUẬT PHÂN LY (*PRINCIPLE OF SEGREGATION*) Hai alen của một gen tách nhau ra trong quá trình hình thành giao tử. Kết quả là một nửa số giao tử mang một alen, còn nửa số giao tử còn lại mang alen kia. Ở mức cơ thể lưỡng bội, định luật này thể hiện ở tỉ lệ phân ly 3 : 1 theo kiểu hình trong F_2 . Còn gọi là định luật Mendel 2.

ĐỊNH LUẬT TÍNH TRỘI (*PRINCIPLE OF DOMINANCE*) Khi lai hai dạng cha mẹ đồng hợp tử khác nhau thì nhận được ở thế hệ sau các cá thể giống nhau (cùng kiểu gen và kiểu hình). Còn gọi là định luật Mendel 1.

ĐOẠN MÃ HÓA (*CODING SEQUENCE*) Phần của phân tử mARN mang mã xác định trình tự các axit amin của polypeptid trong quá trình dịch mã.

ĐOẠN MÔI (*PRIMER*) Đoạn ARN ngắn (độ 15 - 30 bazơ) có trình tự các nucleotid bổ trợ với đoạn ADN trên sợi làm khuôn và từ vị trí đó bắt đầu quá trình sao chép sợi ADN mới.

ĐOẠN OKAZAKI (*OKAZAKI FRAGMENTS*) Các đoạn ADN sợi đơn tương đối ngắn lần lượt được tổng hợp trong quá trình sao chép ADN theo kiểu gián đoạn dọc theo một trong hai sợi khuôn, trong khi dọc theo sợi khuôn kia thì mạch ADN mới được tổng hợp liên tục. Sau đó các đoạn Okazaki được nối liền với nhau bằng enzyme ligaza.

ĐỒNG GIAO TỬ (*HOMOGAMETIC*) Nói về sinh vật sinh ra các giao tử mang cùng một nhiễm sắc thể giới tính như X ở nữ giới.

ĐỒNG HỢP TỬ (*HOMOZYGOTE*) Cá thể lưỡng bội mang hai alen giống nhau trong gen nghiên cứu và do vậy nó sinh ra các giao tử có kiểu gen giống hệt nhau về gen nói trên.

ĐỒNG TRỘI (*CODOMINANCE*) Hiện tượng khi dị hợp tử biểu hiện kiểu hình của cả hai đồng hợp tử trội và đồng hợp tử lặn. Ví dụ, nhóm máu AB trong hệ thống nhóm máu ABO.

ĐỘT BIẾN (*MUTATION*) Bất kỳ sự thay đổi di truyền nào có thể phát hiện được trong vật chất di truyền mà không do tái tổ hợp nhiễm sắc thể gây nên.

ĐỘT BIẾN ĐIỂM (*POINT MUTATION*) Đột biến sinh ra do thay thế một cặp bazơ bằng một cặp bazơ khác trên ADN.

ĐỘT BIẾN GÂY TẠO (*INDUCED MUTATION*) Đột biến xuất hiện do xử lý tác nhân đột biến.

ĐỘT BIẾN GEN (*GENE MUTATION*) Đột biến điểm nhận được do sự biến đổi xảy ra trong cấu trúc của một gen.

ĐỘT BIẾN HÓA SINH (*BIOCHEMICAL MUTATION*) Đồng nghĩa với đột biến khuyết dưỡng.

ĐỘT BIẾN KHUYẾT DƯỠNG (*AUXOTROPHIC MUTATION*) Đột biến làm mất khả năng tổng hợp một chất cần thiết cho sự sinh trưởng.

ĐỘT BIẾN NGẪU NHIÊN (*SPONTANEOUS MUTATION*) Các đột biến xuất hiện khi không xử lý các tác nhân đột biến.

ĐỘT BIẾN NHẦM NGHĨA (*MISSENSE MUTATION*) Đột biến gen khi một cặp bazơ trong bộ ba (cụm mã) bị thay thế bởi một bazơ khác, dẫn đến

sự thay thế axit amin ở vị trí tương ứng trên mạch polypeptid bằng một axit amin khác.

ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ (*CHROMOSOME MUTATION*) x. SAI HÌNH NHIỄM SẮC THỂ.

ĐỘT BIẾN SOMA (*SOMATIC MUTATION*) Đột biến xảy ra trong tế bào soma.

ĐỘT BIẾN THUẬN (*FORWARD MUTATION*) Đột biến xảy ra theo chiều từ kiểu dại (kiểu bình thường) sang dạng đột biến.

ĐỘT BIẾN VÔ NGHĨA (*NONSENSE MUTATION*) Đột biến gen khi một bazơ trên ADN bị thay thế bằng một bazơ khác làm cho bộ ba tương ứng trên mARN từ chỗ xác định một axit amin chuyển thành bộ ba vô nghĩa (không xác định axit amin nào), mang tín hiệu chấm dứt quá trình dịch mã. Kết quả là chuỗi polypeptid chỉ được tổng hợp đến bộ ba xảy ra đột biến vô nghĩa thì dừng lại.

ĐƠN BỘI (*HAPLOID*) Nói về số nhiễm sắc thể có trong tế bào sinh dục hoặc trong giao tử, bằng một nửa số nhiễm sắc thể có trong tế bào lưỡng bội nhân chuẩn.

ĐƠN VỊ BẢN ĐỒ (*MAP UNIT*) Đơn vị dùng để đo khoảng cách giữa hai gen trên bản đồ di truyền. Một phần trăm tần số trao đổi chéo giữa hai gen bằng một đơn vị bản đồ.

ENZYM GIỚI HẠN (*RESTRICTION ENZYME, RESTRICTION ENDONUCLEASE*) Enzym nhận biết và cắt ADN ở vị trí đặc hiệu. Có hai loại: 1) Nhận biết vị trí nào thì cắt ADN tại đúng vị trí đó; 2) Nhận biết ở một vị trí nhưng cắt tại một vị trí khác.

EXON Đoạn ADN bên trong gen có chức năng phiên mã.

GEN (*GENE*) Đơn vị di truyền quyết định một tính trạng của cơ thể. Thông tin di truyền của các gen được mã hóa trong ADN quyết định tính di truyền và tính biến dị của loài và của cá thể. Trình tự các nucleotid của một gen xác định một polypeptid hoặc một ARN.

GEN GÂY CHẾT (*LETHAL GENE*) Gen làm chết cá thể ở một giai đoạn nào đó trong quá trình phát triển cá thể.

GEN LIÊN KẾT (LINKED GENE) Các gen nằm trên cùng một nhiễm sắc thể.

GIẢ THUYẾT MỘT GEN - MỘT ENZYM (ONE GENE - ONE ENZYM HYPOTHESIS) Giả thuyết dựa trên các công trình của Beadle và Tatum về di truyền học, theo đó mỗi gen kiểm soát sự tổng hợp một enzym.

GIẢM PHÂN (MEIOSIS) Sự phân bào bình thường và phổ biến ở các sinh vật nhân chuẩn lưỡng bội. Gồm hai giai đoạn dẫn đến sự hình thành các giao tử đơn bội hoặc các bào tử hữu tính mang một nửa số lượng vật chất di truyền của tế bào lưỡng bội ban đầu.

GIẢM PHÂN I (MEIOSIS I) Giai đoạn phân chia thứ nhất của giảm phân làm giảm số lượng nhiễm sắc thể đi một nửa và tạo ra các tổ hợp nhiễm sắc thể mới. Giai đoạn này gồm bốn kỳ: kỳ đầu I, kỳ giữa I, kỳ sau I và kỳ cuối I.

GIẢM PHÂN II (MEIOSIS II) Giai đoạn phân chia thứ hai của giảm phân, giống như nguyên phân, dẫn đến sự phân tách các nhiễm sắc tử và hoàn thành quá trình giảm phân.

GIAO TỬ (GAMETE) Tế bào đơn bội chuyên hóa có chức năng kết hợp với một giao tử khác giới tính để tạo thành hợp tử lưỡng bội; ở động vật có vú giao tử là trứng và tinh trùng.

GIỚI TÍNH DỊ GIAO TỬ (HETEROGAMETIC SEX) Giới tính mang các nhiễm sắc thể giới tính khác nhau, ví dụ: XY, và vì vậy sản sinh ra hai loại giao tử khác nhau về nhiễm sắc thể giới tính.

GIỚI TÍNH ĐỒNG GIAO TỬ (HOMOGAMETIC SEX) Giới tính có các nhiễm sắc thể giới tính giống nhau, ví dụ: XX, vì vậy sinh ra các giao tử mang cùng một loại nhiễm sắc thể giới tính.

GUANIN (GUANINE) Một trong bốn bazơ nitơ trong thành phần của ADN. Viết tắt là G.

HELICAZA (HELICASE) Enzym xúc tác việc tháo xoắn của chuỗi xoắn kép ADN trong quá trình sao chép ở *E. coli*, có thể ở cả các sinh vật khác.

HỆ GEN (GENOME) Tất cả vật chất di truyền có trong một tế bào nhân sơ. Còn ở sinh vật nhân chuẩn, hệ gen là bộ nhiễm sắc thể đơn bội của sinh vật.

HISTON (HISTONE) Nhóm protein kiềm tính nằm trong phức hợp với ADN ở các nhiễm sắc thể nhân chuẩn và đóng vai trò quan trọng trong việc xác định cấu trúc của nhiễm sắc thể.

HỘI BIẾN (REVERSE MUTATION, REVERSION) Đột biến xảy ra theo chiều từ dạng đột biến trở về kiểu dại (kiểu bình thường).

HỘI CHỨNG DOWN (DOWN SYNDROME) Trạng thái bệnh lý ở người có một số biểu hiện bất thường đặc thù, nguyên nhân là do thừa một nhiễm sắc thể số 21.

HỘI CHỨNG KLINEFELTER (KLINEFELTER SYNDROME) Bệnh di truyền gặp ở nam giới do thừa một nhiễm sắc thể X, kiểu nhân 44 + XXY. Những người mắc bệnh này thường thiếu năng về trí tuệ, phát triển kém nhưng cao hơn bình thường.

HỘI CHỨNG TURNER (TURNER SYNDROME) Hội chứng bệnh lý ở phụ nữ do chỉ có một nhiễm sắc thể X thay vì XX như bình thường.

HỢP TỬ (ZYGOTE) Tế bào sinh ra do sự kết hợp của giao tử đực với giao tử cái.

INTRON Đoạn ADN nhỏ ở sinh vật nhân chuẩn không mang mã quy định axit amin trên protein, phân bố rải rác dọc theo phân tử ADN.

KẾT CẶP BỔ TRỢ (COMPLEMENTARY BASE PAIRING) Sự kết thành từng đôi giữa các bazơ nitơ nằm trên hai sợi đơn của chuỗi xoắn kép ADN - ADN, ADN - ARN hoặc ARN - ARN thông qua các mối liên kết hydro. Sự kết cặp đó mang tính chất đặc hiệu: guanin kết cặp với cytosin, adenin kết với thymin hoặc uracin.

KHOẢNG CÁCH BẢN ĐỒ (MAP DISTANCE) Số trao đổi chéo trung bình xảy ra giữa hai gen.

KHUYẾT DƯỠNG (AUXOTROPH) Nòi vi sinh vật mất khả năng tổng hợp một hoặc một vài chất dinh dưỡng cần thiết nào đó, vì vậy nó chỉ sinh trưởng được trên môi trường có bổ sung các chất trên.

KHUYẾT ĐOẠN (*DELETION, DEFICIENCY*) Đột biến nhiễm sắc thể bị mất một đoạn vật chất di truyền và thông tin di truyền chứa trong nó rời khỏi nhiễm sắc thể.

KHUÔN (*TEMPLATE*) Sợi ADN mà trình tự nucleotid của nó được dùng để tổng hợp sợi ADN mới trong quá trình sao chép hoặc để tổng hợp sợi mARN mới trong quá trình phiên mã.

KIỂU BỐN (*TETRATYPE, T*) Kiểu bộ bốn hình thành sau khi tế bào lưỡng bội dị hợp tử về hai gen phân chia giảm phân. Trong bộ bốn đó mỗi thành phần có kiểu gen khác nhau: hai kiểu gen tái tổ hợp và hai kiểu gen cha mẹ.

KIỂU DẠI (*WILD TYPE*) Kiểu gen hoặc kiểu hình bình thường có trong thiên nhiên hoặc trong phòng thí nghiệm, đối nghĩa với kiểu đột biến.

KIỂU ĐỘT BIẾN x. KIỂU DẠI.

KIỂU GEN (*GENOTYPE*) Thành phần alen đặc trưng của một tế bào; có thể với *nhiều tế bào, thường chỉ liên quan đến một hoặc một vài gen đang nghiên cứu*.

KIỂU HÌNH (*PHENOTYPE*) Sự biểu hiện của một tính trạng di truyền, là kết quả tác động tương hỗ giữa kiểu gen và môi trường.

KIỂU HÌNH LẶN (*RECESSIVE PHENOTYPE*) Kiểu hình của cá thể đồng hợp tử về alen lặn.

KIỂU NHÂN (*KARYOTYPE*) Bộ nhiễm sắc thể của một cơ thể sinh vật bao gồm số lượng và hình thái các nhiễm sắc thể ở trong nhân tế bào.

KỸ THUẬT DI TRUYỀN (*GENETIC ENGINEERING*) Công nghệ ADN tái tổ hợp có những ứng dụng giá trị trong nhiều lĩnh vực, đặc biệt trong chọn giống động vật, thực vật, vi sinh vật và trong y học.

LAI (*CROSS, CROSS-FERTILIZATION*) Sự kết hợp các giao tử đực và giao tử cái của những cá thể khác nhau nhằm mục đích phân tích và tổng hợp di truyền.

LAI BA TÍNH (*TRIHYBRID CROSS*) Lai hai cá thể dị hợp tử về ba gen, ví dụ: AaBbCc x AaBbCc.

LAI HAI TÍNH (*DIHYBRID CROSS*) Lai hai cá thể dị hợp tử về hai gen, ví dụ: AaBb x AaBb.

LAI MỘT TÍNH (*MONOHYBRID CROSS*) Lai hai cá thể dị hợp tử về một gen, ví dụ: Aa x Aa.

LAI PHÂN TÍCH (*TEST CROSS*) Lai một cá thể với cá thể đồng hợp tử lặn về các gen nghiên cứu nhằm xác định kiểu gen của cá thể đầu. Ví dụ: Aa x aa, AA x aa ...

LAI TẾ BÀO SOMA (*SOMATIC CELL HYBRIDIZATION*) Sự kết hợp hai tế bào soma khác nhau về mặt di truyền thuộc cùng một loài hoặc khác loài để tạo ra thể lai soma dùng trong phân tích di truyền học.

LAI THUẬN NGHỊCH (*RECIPROCAL CROSSES*) Phép lai được tiến hành theo hai kiểu: Kiểu gen A đực x Kiểu gen B cái và Kiểu gen A cái x Kiểu gen B đực.

LẶN (*RECESSIVE*) x. ALÊN LẶN, ALÊN TRỘI.

LẠP THỂ (*CHLOROPLAST*) Cơ quan tử có trong tế bào chất của cây xanh nơi diễn ra quá trình quang hợp. Một số gen định vị trong Lạp thể, không di truyền theo quy luật nguyên phân và giảm phân.

LẶP ĐOẠN (*DUPLICATION*) Đột biến nhiễm sắc thể khi một đoạn của nhiễm sắc thể bị nhân lên.

LỆCH BỘỊ (*ANEUPLOIDY, HETEROPLOIDY*) Hiện tượng thiếu hoặc thừa một hoặc một vài nhiễm sắc thể so với bộ nhiễm sắc thể bình thường của tế bào hoặc cơ thể.

LIÊN KẾT (*LINKAGE*) Hiện tượng các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể và do vậy cùng truyền đi trong các quá trình phân bào và di truyền.

LIÊN KẾT GEN (*GENE LINKAGE*) x. LIÊN KẾT.

LIÊN KẾT GIỚI TÍNH (*SEX LINKAGE*) Sự di truyền liên kết khi các gen nằm trên nhiễm sắc thể giới tính.

LIÊN KẾT GIỚI TÍNH TOÀN PHẦN (*TOTAL SEX LINKAGE*) Sự di truyền liên kết giới tính khi các gen nằm trên nhiễm sắc thể X không có gen tương đồng bên Y.

LIÊN KẾT GIỚI TÍNH TỪNG PHẦN (*PARTIAL SEX LINKAGE*) Sự di truyền liên kết giới tính khi các gen nằm trên nhiễm sắc thể X, đồng thời có gen tương đồng bên Y.

LIÊN KẾT HYDRO (*HYDROGEN BOND*) Mỗi liên kết quan trọng cho việc kết cặp đặc trưng giữa các bazơ nitơ trong phân tử ADN mạch kép.

LIÊN KẾT X (*X-LINKED*) Nói về các gen nằm trên nhiễm sắc thể X, nhưng không có tương đồng trên nhiễm sắc thể Y.

LIÊN KẾT Y (*Y-LINKED*) Nói về các gen nằm trên nhiễm sắc thể Y, nhưng không có alen tương ứng trên nhiễm sắc thể X.

LIÊN KẾT X VÀ Y (*X AND Y LINKED*) Nói về các gen tồn tại cả trên nhiễm sắc thể Y và nhiễm sắc thể X (rất hiếm).

LIGAZA (*LIGASE*) Enzym có tác dụng nối lại các đoạn ADN đã bị cắt ra bởi enzyme giới hạn trong phân tử axit nucleic.

LOCUT (*LOCUS*) Vị trí của gen trên bản đồ di truyền.

LỤC BỘỊ (*HEXAPLOID*) Có sáu bộ nhiễm sắc thể đơn bội.

LƯỠNG BỘỊ (*DIPLOID*) Có hai bộ nhiễm sắc thể đơn bội.

MÃ DI TRUYỀN (*GENETIC CODE*) Hệ thống các bazơ nitơ trên phân tử ADN chứa đựng thông tin theo cách cứ ba bazơ (bộ ba) quy định một axit amin trên phân tử protein tương ứng. Mã di truyền có 64 bộ ba như thế quy định 20 axit amin và 3 “dấu chấm” của mã. **x. tr. 17**

mARN (*MESSENGER RNA*) Phân tử ARN được phiên mã từ ADN và sau đó thông tin từ nó được dịch mã sang protein.

MÃ THOÁI HÓA (*DEGENERATE CODE*) Đặc tính của mã di truyền khi một axit amin được quy định bởi một số bộ ba bazơ nitơ.

MẤT ĐOẠN (*DELETION*) Hiện tượng một đoạn nhiễm sắc thể rời khỏi nhiễm sắc thể.

MENDEL (*MENDEL, GREGOR JOHANN*) (1822-1884) Người đặt nền móng cho di truyền học hiện đại thông qua các thí nghiệm lai đậu Hà Lan.

MORGAN (*MORGAN, THOMAS HUNT*) (1866-1945) Người đề xuất di truyền học nhiễm sắc thể và tìm ra hiện tượng liên kết giữa các gen.

NGUYÊN PHÂN (*MITOSIS*) Quá trình phân bào ở các tế bào đơn bội hoặc lưỡng bội, sinh ra các tế bào con có bộ nhiễm sắc thể giống hệt nhau, chúng có cấu trúc di truyền giống hệt nhau và giống hệt tế bào cha mẹ ban đầu. Nguyên phân là cơ chế sao chép nguyên bản thông tin di truyền.

NHÂN (*NUCLEUS*) Một cấu trúc riêng biệt trong tế bào nhân chuẩn, được bao bọc bởi màng nhân. Nó chứa đựng hầu hết vật chất di truyền của tế bào. Nơi tập trung các nhiễm sắc thể.

NHÂN CHUẨN (*EUKARYOTE*) Sinh vật có tế bào mang nhân điển hình nghĩa là nhân được bao bọc bởi màng nhân và tham gia vào hai cơ chế phân bào quan trọng là nguyên phân và giảm phân.

NHÂN SƠ (*PROKARYOTE*) Sinh vật đơn bào không có nhân tế bào điển hình, ADN nằm trong tế bào chất không có màng bao bọc, không có nguyên phân và giảm phân. Đại diện điển hình là vi khuẩn.

NHIỄM SẮC THỂ (*CHROMOSOME*) Cấu trúc mạch thẳng hoặc mạch vòng có các gen xếp thành hàng. Ở các sinh vật nhân sơ, nhiễm sắc thể là ADN hoặc ARN, không liên kết với protein. Ở sinh vật nhân chuẩn, nhiễm sắc thể là phức hợp ADN-protein. Chúng vận động xuyên thế hệ theo quy luật của nguyên phân và giảm phân.

NHIỄM SẮC THỂ GIỚI TÍNH (*SEX CHROMOSOME*) Nhiễm sắc thể ở sinh vật nhân chuẩn có vai trò xác định giới tính. Ở nhiều sinh vật, một giới mang một cặp nhiễm sắc thể có hình thái khác nhau. Ví dụ, X và Y ở nam giới. Nói chung, XX là cá thể cái còn XY là cá thể đực.

NHIỄM SẮC THỂ KHÔNG TƯƠNG ĐỒNG (*NONHOMOLOGOUS CHROMOSOMES*) Các nhiễm sắc thể mang các gen không giống nhau, vì vậy chúng không kết cặp trong quá trình giảm phân.

NHIỄM SẮC THỂ THƯỜNG (*AUTOSOME*) Các nhiễm sắc thể không phải là nhiễm sắc thể giới tính.

NHIỄM SẮC THỂ TƯƠNG ĐỒNG (*HOMOLOGOUS CHROMOSOMES*) Các nhiễm sắc thể giống nhau về hình dạng, kích thước, chức năng và trình tự sắp xếp các gen, mặc dù chúng có nguồn gốc khác nhau, một từ bố và một từ mẹ. Chúng ghép đôi với nhau trong giảm phân và là yếu tố quyết định cho giảm phân diễn ra bình thường.

NHIỄM SẮC THỂ X (*X CHROMOSOME*) Nhiễm sắc thể giới tính, có hai bản sao ở giới tính đồng giao tử và một bản sao ở giới tính dị giao tử.

NHIỄM SẮC THỂ Y (*Y CHROMOSOME*) Nhiễm sắc thể giới tính, có một bản sao ở giới tính dị giao tử bên cạnh nhiễm sắc thể X và không có bản sao nào ở giới tính đồng giao tử.

NHIỄM SẮC TỬ (*CHROMATID*) Một trong hai nhánh tách dọc của nhiễm sắc thể sau khi sao chép, quan sát thấy dưới kính hiển vi trong giai đoạn từ pha đầu sớm đến pha giữa của quá trình giảm phân.

NHIỄM SẮC TỬ CHỊ EM (*SISTER CHROMATID*) Các nhiễm sắc tử được sao chép từ một nhiễm sắc thể trong pha nghỉ của chu kỳ tế bào.

NHÓM LIÊN KẾT (*LINKAGE GROUP*) Nhóm các gen cùng nằm trên một nhiễm sắc thể. Chúng di truyền cùng nhau qua các thế hệ.

NỘI PHỐI (*INBREEDING*) Sự giao phối giữa các cá thể là anh em ruột hoặc thụ phấn giữa hoa đực và hoa cái của cùng một cây, thường nhằm mục đích tạo ra **dòng thuần**, như Mendel đã làm trong các thí nghiệm trên cây họ đậu. Nhờ vậy phát minh ra các định luật di truyền.

NUCLEAZA (*NUCLEASE*) Enzym xúc tác việc phân hủy axit nucleic bằng cách làm đứt các mối liên kết photphodiester. Các nucleaza có thể đặc hiệu đối với ADN hoặc đặc hiệu đối với ARN.

NUCLEOTID (*NUCLEOTIDE*) Cấu trúc cơ sở của ADN và ARN, gồm ba phần: đường pentoza, bazơ nitơ và nhóm photphat.

KỲ CUỐI (*TELOPHASE*) Giai đoạn phân bào khi quá trình di chuyển các nhiễm sắc thể con về hai cực kết thúc.

KỲ ĐẦU (*PROPHASE*) Giai đoạn đầu của nguyên phân hoặc giảm phân. Đặc điểm chính là các nhiễm sắc thể hiện rõ dần lên.

KỲ GIỮA (*METAPHASE*) Giai đoạn của nguyên phân hoặc giảm phân mà ở đó các nhiễm sắc thể hiện lên rõ nhất và nằm ở mặt cắt giữa (mặt xích đạo) của thoi vô sắc.

KỲ SAU (*ANAPHASE*) Giai đoạn của nguyên phân hoặc giảm phân mà ở đó các nhiễm sắc tử chị em (trong nguyên phân) hoặc các nhiễm sắc thể tương đồng (trong giảm phân) tách nhau ra và chuyển về tế bào con.

PHẢ HỆ (PEDIGREE) Sơ đồ với những ký hiệu di truyền chuẩn nói lên quan hệ giữa các cá thể trong họ tộc về một tính trạng di truyền nào đó.

PHẢN ỨNG DÂY CHUYỀN POLYMERAZA, PHẢN ỨNG NHÂN ADN, PCR (POLYMERASE CHAIN REACTION, PCR) Phương pháp được dùng phổ biến hàng ngày trong tất cả các phòng thí nghiệm sinh học trên toàn thế giới, để nhân các đoạn ADN đặc thù lên hàng triệu lần trong hơn một giờ. Có ứng dụng rộng rãi trong chẩn đoán y học, phân tích sinh học, chọn giống và trong nhiều lĩnh vực khác.

PHÁT TRIỂN (DEVELOPMENT) Quá trình sinh trưởng được điều khiển bởi tác dụng tương hỗ giữa hệ gen, tế bào chất và môi trường, kết quả là từ một tế bào riêng lẻ trở thành một cơ thể hoàn chỉnh.

PHÂN CHIA GIẢM NHIỄM (REDUCTION DIVISION) x. GIẢM PHÂN.

PHÂN CHIA TẾ BÀO CHẤT (CYTOKINESIS) Sự phân chia tế bào chất xảy ra tiếp sau và kết thúc quá trình nguyên phân làm xuất hiện hai tế bào con tách biệt.

PHÂN LY (SEGREGATION) Sự sản sinh ra hai kiểu hình khác nhau phù hợp với hai alen của một gen; hai kiểu hình đó có thể thể hiện ở hai loại cá thể (phân ly trong giảm phân), cũng có thể ở hai mô khác nhau (phân ly trong nguyên phân).

PHÂN LY ĐỘC LẬP (INDEPENDENT ASSORTMENT) x. ĐỊNH LUẬT DI TRUYỀN ĐỘC LẬP.

PHÂN TÁCH (DISJUNCTION) Quá trình diễn ra trong kỳ sau của phân bào khi các cặp nhiễm sắc tử chị em tách nhau ra và tiến về hai cực.

PHÂN TÍCH BỘ BỐN (TETRAD ANALYSIS) Sự phân tích di truyền bốn sản phẩm của một lần giảm phân, giúp nghiên cứu quy luật hoạt động của nhiễm sắc thể và gen trong giảm phân. Phân tích bộ bốn có thể thực hiện được ở các sinh vật mà bốn sản phẩm của một tế bào giảm phân có thời kỳ nằm lại trong một cấu trúc chung (ví dụ: trong bào tử nang của nấm men).

PHÂN TÍCH PHẢ HỆ (PEDIGREE ANALYSIS) Phương pháp nghiên cứu dùng phả hệ như một hệ thống lai không định trước để phân tích kiểu hình

của các cá thể thuộc nhiều thể hệ nhằm xác định kiểu gen của các cá thể đó và cơ chế di truyền của tính trạng nghiên cứu.

PHÂN TỬ ADN TÁI TỔ HỢP Phân tử ADN mới, được tạo ra trong ống nghiệm bắt nguồn từ hai hoặc nhiều loại ADN khác nhau.

PHÉP THỬ BỔ TRỢ (*COMPLEMENTARY TEST*) Thí nghiệm để xác định xem hai đột biến nào đó cùng nằm trong một gen hay nằm trong hai gen khác nhau.

PHÉP THỬ CHỨC NĂNG (*FUNCTIONAL TEST*) x. PHÉP THỬ BỔ TRỢ.

PHIÊN MÃ (*TRANSCRIPTION*) Sự truyền thông tin từ phân tử ADN mạch kép sang phân tử ARN mạch đơn. Quá trình này còn gọi là sinh tổng hợp ARN.

PLASMID Cấu trúc mạch vòng kép ADN, nằm trong tế bào chất, có khả năng sao chép độc lập đối với nhiễm sắc thể của tế bào.

POLYPEPTID (*POLYPEPTIDE*) Chuỗi các axit amin nối với nhau bằng mối liên kết peptid.

POLYSOM Chuỗi mạch dài gồm các ribosom nối với nhau, nơi sinh tổng hợp protein trong tế bào.

PRIMAZA (*PRIMASE*) Enzym xúc tác việc tổng hợp các đoạn ARN ngắn đóng vai trò đoạn mồi trong quá trình sao chép ADN.

PROTEIN Phân tử đa phân lớn mà mỗi đơn phân là một *axit amin*. Có vai trò quan trọng bậc nhất trong cấu trúc và hoạt động sống của tế bào.

PROTEIN KHÔNG HISTON (*NONHISTONES*) Protein axit liên kết với ADN trong các nhiễm sắc thể sinh vật nhân chuẩn.

PURIN (*PURINE*) Một loại bazơ nitơ, các bazơ nitơ purin có trong ADN là adenin và guanin.

PYRIMIDIN (*PYRIMIDINE*) Một loại bazơ nitơ, các bazơ nitơ pyrimidin có trong ADN là cytosin và tymin.

QUẦN THỂ (*POPULATION*) x. tr. 42, 43

QUẦN THỂ MENDEL (*MENDELIAN POPULATION*) Nhóm các cá thể liên phối (ngẫu phối) cùng chia sẻ một vốn gen; quần thể Mendel là đơn vị cơ sở của di truyền học quần thể.

RIBONUCLEAZA (*RIBONUCLEASE*) Enzym xúc tác đặc hiệu việc phân hủy ARN.

RIBONUCLEOTID (*RIBONUCLEOTID*) Đơn vị cấu trúc cơ sở của ARN, gồm ba phần: đường riboza, bazơ nitơ và nhóm photphat.

RIBOSOM (*RIBOSOME*) Cơ quan tử phức tạp của tế bào gồm protein và ARN riêng của nó, là nơi các axit amin được polyme hóa trong quá trình tổng hợp protein.

SAI HÌNH NHIỄM SẮC THỂ (*CHROMOSOME ABERRATION*) Những biến đổi liên quan đến cấu trúc và số lượng nhiễm sắc thể.

SAO CHÉP (*REPLICATION*) Quá trình tổng hợp ADN hoặc ARN.

SINH SẢN HỮU TÍNH (*SEXUAL REPRODUCTION*) Sinh sản bằng cách kết hợp hai giao tử đơn bội được sinh ra bởi giảm phân.

SINH SẢN VÔ TÍNH (*ASEXUAL REPRODUCTION*) Cách sinh sản khi một cá thể mới sinh ra từ một tế bào hoặc một nhóm tế bào không thông qua quá trình hữu tính nào.

SINH VẬT NHÂN SƠ (*PROKARYOTE*) Sinh vật không có nhân tế bào điển hình, không có nguyên phân và giảm phân. Ví dụ: vi khuẩn, vi khuẩn lam.

SONG NHỊ BỘI (*AMPHIDIPLOIDY*) Hiện tượng đa bội khi hai bộ nhiễm sắc thể khác nhau hợp lại với nhau, sau đó mỗi bộ được nhân đôi, còn gọi là dị tứ bội (allotetraploidy).

SỢI CÓ NGHĨA (*SENSE STRAND*) Sợi đơn trong chuỗi kép ADN được dùng làm khuôn để tổng hợp mARN khi phiên mã. Sợi còn lại là sợi đối nghĩa (antisense strand), không tham gia phiên mã.

tARN (*TRANSFER RNA*) x. ARN VẬN CHUYỂN.

TÁC NHÂN ĐỘT BIẾN (*MUTAGEN*) Tác nhân vật lý hoặc hóa học làm tăng đáng kể tần số đột biến so với tần số đột biến ngẫu nhiên.

TÁCH DÒNG (CLONING) Còn gọi là nhân dòng, là sự sản sinh ra nhiều bản sao của một phân tử ADN, thường là phân tử ADN tái tổ hợp, bằng cách sao chép phân tử đó trong một vật chủ thích hợp.

TÁI TỔ HỢP DI TRUYỀN (GENETIC RECOMBINATION) Quá trình tạo ra các tổ hợp gen hoặc tổ hợp nhiễm sắc thể mới so với các tổ hợp đã có ở dạng cha mẹ. Ví dụ từ hai dạng cha mẹ AB và ab sinh ra các dạng tái tổ hợp Ab và aB.

TAM BỘI (TRIPOID) Có ba bộ nhiễm sắc thể.

TÂM ĐỘNG (CENTROMERE) Một vùng chuyên hóa trên nhiễm sắc thể, trông giống một cục rắn chắc dưới kính hiển vi, có vai trò quan trọng trong hoạt động của các nhiễm sắc thể khi tế bào phân chia. Nhiễm sắc thể mất tâm động sẽ bị đào thải trong quá trình phân bào.

TẦN SỐ ALEN (ALLELE FREQUENCY) x. TẦN SỐ GEN.

TẦN SỐ ĐỘT BIẾN (MUTATION FREQUENCY) Tỷ lệ các thể đột biến trong quần thể.

TẦN SỐ GEN (GENE FREQUENCY) Tỷ số giữa một kiểu alen trên tổng số các alen của gen đó trong quần thể Mendel (quần thể ngẫu phối).

TẦN SỐ TÁI TỔ HỢP (RECOMBINATION FREQUENCY) Tỷ số giữa số lượng tế bào hoặc cá thể sinh ra do trao đổi chéo xảy ra giữa hai gen nghiên cứu trên tổng số cá thể có trong thí nghiệm.

TẾ BÀO CHẤT (CYTOPLASM) Khối vật chất nằm giữa màng nhân và màng tế bào, bao gồm dịch lỏng, các cơ quan tử và một số màng bao bọc.

TẾ BÀO SOMA (SOMATIC CELLS) Tế bào không có chức năng trở thành giao tử; đó là những tế bào thân, các gen của chúng không truyền lại cho các thế hệ tương lai.

THẾ HỆ F_1 (F_1 GENERATION) Thế hệ con lai thứ nhất, sinh ra do lai hai dòng bố mẹ ban đầu.

THẾ HỆ F_2 (F_2 GENERATION) Thế hệ con lai thứ hai, sinh ra do lai hai cá thể F_1 với nhau.

THỂ BA (TRISOMIC) Cá thể hoặc tế bào lưỡng bội nhân chuẩn mang ba bản sao của một nhiễm sắc thể thay vì hai bản sao như bình thường. Ví dụ, người mắc hội chứng Down có ba nhiễm sắc thể số 21.

THỂ BÀO TỬ (SPOROPHYTE) Thể hệ lưỡng bội sản sinh ra bào tử hữu tính trong chu trình sống của thực vật, tức thể hệ diễn ra giảm phân.

THỂ BARR (BARR BODY) Khối chất nhiễm sắc kết đặc có trong nhân tế bào của nữ giới, không có ở nam giới. Thể Barr là nhiễm sắc thể X bị bất hoạt và kết đặc.

THỂ ĐỘT BIẾN (MUTANT) Cá thể mang đột biến biểu hiện ra kiểu hình.

THỂ KHUYẾT DƯỠNG (AUXOTROPH) Nòi vi sinh vật đột biến mất khả năng tổng hợp một chất cần thiết cho sự sinh trưởng và vì vậy cần bổ sung chất này vào môi trường thì nòi khuyết dưỡng mới mọc được.

THỂ LƯƠNG BỘI (DIPLOID) Tế bào hoặc cơ thể sinh vật nhân chuẩn có mang hai bộ nhiễm sắc thể.

THỂ NHÂN (NUCLEOSOME) Cấu trúc cơ sở của các nhiễm sắc thể sinh vật nhân chuẩn gồm ADN bao quanh một lõi histon.

THỂ TÁI TỔ HỢP (RECOMBINANTS) Các cá thể hoặc tế bào mang các tổ hợp gen khác với cha mẹ của chúng do các quá trình tái tổ hợp di truyền sinh ra.

THÍCH NGHI (ADAPTATION) Theo nghĩa tiến hóa, hiện tượng một đặc tính di truyền nào đó có tác dụng tăng cường cơ hội sống sót và khả năng sinh sản của cá thể trong những điều kiện môi trường đang tồn tại.

THOI VÔ SẮC (SPINDLE) Bộ sợi hình ống nhỏ xuất hiện khi phân bào ở sinh vật nhân chuẩn và kéo các nhiễm sắc thể về hai cực của tế bào đang phân chia.

THƯỜNG BIẾN (MODIFICATION) Sự biến đổi kiểu hình không phải do kiểu gen bị biến đổi mà do ngoại cảnh. Ví dụ, bộ lông thỏ Himalaya, nuôi ở 35°C thì toàn trắng, nuôi ở 5°C thì toàn đen.

THUYẾT DI TRUYỀN NHIỄM SẮC THỂ (CHROMOSOME THEORY OF INHERITANCE) Thuyết cho rằng các gen nằm trên các nhiễm sắc thể và di truyền theo quy luật vận động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân và

giảm phân. Thuyết do T.H. Morgan khởi xướng và chứng minh. Còn gọi là thuyết Morgan.

THUYẾT TRUNG TÂM CỦA DI TRUYỀN HỌC Thuyết cho rằng thông tin di truyền được truyền từ trong nhân tế bào ra ngoài. Cụ thể là ADN→ARN→protein→tính trạng. Người khởi xướng là Francis Crick.

TÍNH DI TRUYỀN (HEREDITY) hiện tượng khi các cá thể giống nhau trong gia đình, hoặc trong quần thể.

TYMIN (THYMIN, T) Bazơ pyrimidin có trong ADN nhưng không có trong ARN. Trong mạch kép ADN tymin kết cặp với adenin.

TÍNH TRẠNG (CHARACTER, TRAIT) Một đặc điểm hoặc tính chất bên ngoài của các cá thể trong loài.

TÍNH TRẠNG SỐ LƯỢNG (QUANTITATIVE TRAIT) Tính trạng có độ biến dị liên tục vì do nhiều gen quy định.

TRAO ĐỔI CHÉO (CROSSING-OVER) Quá trình trao đổi cho nhau các đoạn của các nhiễm sắc thể tương đồng dẫn đến sự xuất hiện các tổ hợp liên kết gen mới trong các cá thể tái tổ hợp.

TRAO ĐỔI CHÉO KÉP (DOUBLE CROSSING-OVER) Hai trao đổi chéo xảy ra đồng thời trên đoạn nhiễm sắc thể nghiên cứu.

TRAO ĐỔI CHÉO NGUYÊN PHÂN (MITOTIC CROSSING-OVER) Trao đổi chéo diễn ra trong nguyên phân của tế bào lưỡng bội làm sinh ra các tế bào con có tổ hợp gen khác với tổ hợp gen ở tế bào lưỡng bội ban đầu trước khi bước vào nguyên phân.

TRỘI (DOMINANCE) x. ALÊN TRỘI, ALÊN LẶN.

TRỘI KHÔNG HOÀN TOÀN (INCOMPLETE DOMINANCE) Khi một alen trội không hoàn toàn so với alen kia. Do vậy, dị hợp tử có kiểu hình trung gian giữa hai kiểu hình của đồng hợp tử trội và đồng hợp tử lặn. Quan hệ giữa alen A và B trong hệ thống ABO ở người là một ví dụ.

TƯ VẤN DI TRUYỀN HỌC (GENETIC COUNSELING) Bộ phận di truyền học tư vấn về khả năng sinh con mắc bệnh di truyền của mỗi cặp vợ chồng cụ thể.

TỨ BỘI (TETRAPLOID) Có bốn bộ nhiễm sắc thể.

TỰ ĐA BỘI (AUTOPOLYPLOIDY) Hiện tượng đa bội hóa do một hệ gen được nhân lên.

TY THỂ (MITOCHONDRIA) Cấu trúc có trong tế bào chất của tế bào, nơi sản xuất phần lớn các phân tử cao năng adenosin triphosphat (ATP), nguồn năng lượng hóa học cung cấp cho hầu hết các hoạt động của tế bào. Một số gen định vị trong ty thể, không di truyền theo quy luật nguyên phân và giảm phân.

URACIN (URACIL, U) Bazo pyrimidin có trong ARN, nhưng không có trong ADN, viết tắt là U.

VECTƠ TÁCH DÒNG (CLONING VECTOR, CLONING VEHICLE) Phân tử ADN mạch kép có khả năng tự sao chép trong tế bào vật chủ; có thể gắn vào phân tử này một đoạn hoặc một vài đoạn ADN khác nguồn tạo nên phân tử ADN tái tổ hợp dùng để nhân dòng.

VIRUT (VIRUS) Vật ký sinh nội bào bắt buộc, không có tổ chức tế bào, không có khả năng sao chép độc lập, chỉ sinh sản bên trong tế bào chủ.

VỐN GEN (GENE POOL) Toàn bộ thông tin di truyền có trong tất cả các gen của một quần thể tại một thời điểm xác định.

VÙNG NHÂN (NUCLEOID) Nhân tế bào vi khuẩn, không có màng nhân bao bọc.

WATSON (JAMES DEWEY WATSON, 1928) Người cùng với F.H.C. Crick phát minh ra cấu trúc chuỗi xoắn kép của chất di truyền ADN năm 1953. Năm 1962, hai người cùng nhận Giải thưởng Nobel về công trình này.

GS.TS. Lê Đình Lương

DI TRUYỀN HỌC PHỔ THÔNG

(Tập 1)

Chịu trách nhiệm xuất bản:
GIÁM ĐỐC - TỔNG BIÊN TẬP

PHẠM NGỌC KHÔI

Biên tập:	NGUYỄN QUỲNH ANH
Chế bản:	NGUYỄN XUÂN HÙNG
Sửa bản in:	BÙI NGUYỄN
Họa sỹ bìa:	LÊ MINH NGUYỆT

70 Trần Hưng Đạo - Hoàn Kiếm - Hà Nội

ĐT: 024 3942 2443 Fax: 024 3822 0658

Email: nxbkhkt@hn.vnn.vn

Website: <http://www.nxbkhkt.com.vn>

CHI NHÁNH NHÀ XUẤT BẢN KHOA HỌC VÀ KỸ THUẬT

28 Đồng Khởi - Quận 1 - TP. Hồ Chí Minh

ĐT: 028 3822 5062

In 1000 bản, khổ 17 x 24 cm tại Công ty TNHH Mỹ thuật Hoàng Gia.

Địa chỉ: 22, ngõ 122, đường Láng, phường Thịnh Quang, quận Đống Đa, TP. Hà Nội.

Số xác nhận ĐKXB: 533-2018/CXBIPH/2-17/KHKT.

Số quyết định xuất bản: 07/QĐ-NXBKHKT, ngày 8 tháng 2 năm 2018.

Mã ISBN: 978-604-67-1057-8.

In xong và nộp lưu chiểu tháng 3 năm 2018.

MỘT SỐ SẢN PHẨM CHÍNH ĐÃ XUẤT BẢN CỦA CÙNG TÁC GIẢ

1. Di truyền học vi khuẩn. NXB Khoa học và Kỹ thuật, 1976.
2. Các nguyên tắc phân tích di truyền học. NXB Khoa học và Kỹ thuật, 1978.
3. Di truyền học vi nấm. NXB Khoa học và Kỹ thuật, 1982.
4. Phương pháp nghiên cứu di truyền vi sinh vật. NXB Khoa học và Kỹ thuật, 1983.
5. Từ điển sinh học. NXB Khoa học và Kỹ thuật, 1990.
6. Di truyền học. NXB Khoa học và Kỹ thuật, 1991.
7. Để dạy tốt di truyền học ở trường PTTH. NXB Giáo dục, 1993.
8. Cơ sở di truyền học. NXB Giáo dục, 1994.
9. Sổ tay di truyền học phổ thông. NXB Giáo dục, 1995.
10. Từ điển sinh học phổ thông (chủ biên). NXB Giáo dục, 2001
11. Nguyên lý kỹ thuật di truyền, NXB Khoa học và Kỹ thuật, 2001.
12. Kỹ thuật di truyền và ứng dụng, NXB Đại học Quốc gia, 2003.
13. Scientific Background of Genetics, 2005.
https://phantichadn.vn/profiles/phantichadnvn/uploads/attach/1474425532_backgroundofgenetics.pdf
14. Genetics. The Vietnam Open Educational Resources (VOER), 2009. <https://voer.edu.vn/c/genetics/3ac58449>

218009B00
ISBN: 978-604-67-1057-8



Giá: 50.000 VNĐ