Câu 1: Khái niệm Di truyền – Biến dị

Di truyền là hiện tượng truyền đạt các tính trạng của bố mẹ, tổ tiên cho các thế hệ con cháu. Bản chất của di truyền là sự kế thừa các gene quy định tính trạng qua các thế hệ tế bào và cơ thể.

Biến dị là hiện tượng con cái sinh ra xuất hiện những đặc điểm mới khác biệt so với bố mẹ và khác nhau giữa các cá thể trong cùng một lứa sinh.

Mối quan hệ giữa di truyền và biến dị là hai hiện tượng song song, luôn đi liền với quá trình sinh sản. Di truyền bảo đảm tính ổn định của loài, còn biến dị tạo sự đa dạng, phong phú cho sinh vật, cung cấp nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống.

Câu 2: Mendel – người đặt nền móng cho Di truyền học

Gregor Mendel là nhà khoa học đầu tiên đặt nền móng cho Di truyền học thực nghiệm. Ông lựa chọn cây đậu Hà Lan làm đối tượng nghiên cứu chính vì chúng có các đặc điểm ưu việt: là cây tự thụ phấn nghiêm ngặt, có hoa lưỡng tính, vòng đời ngắn, dễ gieo trồng và có nhiều cặp tính trạng tương phản biểu hiện rõ ràng.

Phương pháp nghiên cứu độc đáo của Mendel là phương pháp phân tích các thế hệ lai. Ông tạo các dòng thuần chủng về từng cặp tính trạng, cho lai các cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về một hoặc một số cặp tính trạng tương phản, theo dõi sự biểu hiện của từng tính trạng ở con lai các thế hệ F1, F2, F3, sau đó dùng toán thống kê và xác suất để xử lí số liệu thu được nhằm tìm ra quy luật di truyền.

Một số thuật ngữ dùng trong nghiên cứu di truyền: Tính trạng là những đặc điểm cụ thể về hình thái, cấu tạo, sinh lí của cơ thể sinh vật. Cặp tính trạng tương phản là hai trạng thái biểu hiện trái ngược nhau của cùng một loại tính trạng. Tính trạng trội là tính trạng biểu hiện ngay ở thế hệ con lai F1 khi cho lai hai dòng bố mẹ thuần chủng tương phản. Tính trạng lặn là tính trạng đến thế hệ F2 mới được biểu hiện, bị tính trạng trội át đi ở thế hệ F1. Kiểu hình là tổ hợp toàn bộ các tính trạng biểu hiện ra bên ngoài của cơ thể sinh vật. Kiểu gen là tổ hợp toàn bộ các gene nằm trong tế bào cơ thể quy định các tính trạng. Alen là các trạng thái khác nhau của cùng một gene quy định các biểu hiện khác nhau của một tính trạng. Thể đồng hợp là cá thể mang hai alen giống nhau của cùng một gene xác định. Thể dị hợp là cá thể mang hai alen khác nhau của cùng một gene xác định. Dòng thuần chủng là giống có đặc tính di truyền đồng nhất và ổn định, các thế hệ con sinh ra từ tự thụ phấn hoặc giao phối gần đều giống hệt bố mẹ.

Một số kí hiệu quy ước dùng trong nghiên cứu di truyền: Kí hiệu P biểu thị cho thế hệ bố mẹ xuất phát. Dấu nhân chéo biểu thị cho phép lai giữa hai cơ thể. Kí hiệu G biểu thị cho giao tử tạo thành từ quá trình giảm phân. Kí hiệu F biểu thị cho thế hệ con lai thu được, với F1 là thế hệ con thứ nhất, F2 là thế hệ con thứ hai sinh ra từ F1. Chữ cái in hoa được quy ước dùng để chỉ alen trội, chữ cái in thường cùng loại được dùng để chỉ alen lặn.

Câu 3: Quy luật phân li, quy luật phân li độc lập

Thí nghiệm quy luật phân li: Mendel tiến hành cho giao phấn giữa hai giống đậu Hà Lan thuần chủng hoa đỏ và hoa trắng. Thế hệ con F1 thu được hoàn toàn hoa đỏ. Khi cho các cây F1 tự thụ phấn, thế hệ F2 phân li theo tỉ lệ xấp xỉ 3 cây hoa đỏ : 1 cây hoa trắng.

Nội dung quy luật phân li: Mỗi tính trạng do một cặp nhân tố di truyền (cặp alen) quy định. Trong quá trình phát sinh giao tử, mỗi nhân tố di truyền trong cặp phân li về một giao tử, nên mỗi giao tử chỉ chứa một nhân tố di truyền của cặp và còn giữ nguyên bản chất như ở cơ thể thuần chủng ban đầu.

Thí nghiệm quy luật phân li độc lập: Mendel tiến hành lai hai dòng đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về hai cặp tính trạng tương phản là hạt vàng, vỏ trơn với hạt xanh, vỏ nhăn. Thế hệ F1 thu được 100% hạt vàng, vỏ trơn. Khi cho các cá thể F1 tự thụ phấn, thế hệ F2 phân li theo tỉ lệ 9 hạt vàng, vỏ trơn : 3 hạt vàng, vỏ nhăn : 3 hạt xanh, vỏ trơn : 1 hạt xanh, vỏ nhăn.

Nội dung quy luật phân li độc lập: Các cặp nhân tố di truyền (cặp alen) quy định các cặp tính trạng khác nhau phân li độc lập với nhau trong quá trình hình thành giao tử.

Phương pháp giải bài tập lai một cặp tính trạng: Bài toán thuận là dạng bài đã biết tính trạng trội, lặn và kiểu hình của bố mẹ, yêu cầu tìm tỉ lệ phân li kiểu gen và kiểu hình ở đời con. Các bước giải gồm quy ước gene, xác định kiểu gen bố mẹ từ kiểu hình đề bài cho, viết sơ đồ lai từ P qua giao tử G đến thế hệ F, sau đó kết luận tỉ lệ kiểu gen và kiểu hình theo yêu cầu. Bài toán nghịch là dạng bài cho biết kết quả phân li ở thế hệ con lai, yêu cầu xác định kiểu gen và kiểu hình của bố mẹ. Các bước giải dựa vào tỉ lệ kiểu hình con lai để suy ra tỉ lệ phân li và số tổ hợp giao tử, từ đó xác định kiểu gen của bố mẹ. Phép lai phân tích là phép lai giữa cá thể mang tính trạng trội cần xác định kiểu gen với cá thể mang tính trạng lặn tương ứng. Nếu con lai đồng tính 100% tính trạng trội thì cá thể trội đem lai có kiểu gen đồng hợp tử; nếu con lai phân li theo tỉ lệ 1 trội : 1 lặn thì cá thể trội đem lai có kiểu gen dị hợp tử.

Câu 4: Tính đa dạng và đặc trưng của phân tử DNA. Phân biệt DNA và RNA

Tính đa dạng và đặc trưng của phân tử DNA: DNA cấu tạo theo nguyên tắc đa phân từ 4 loại đơn phân nucleotide là Adenine (A), Thymine (T), Guanine (G) và Cytosine (C). Tính đa dạng của DNA do số lượng, thành phần và đặc biệt là trật tự sắp xếp khác nhau của 4 loại nucleotide này tạo nên vô số thông tin di truyền khác biệt. Tính đặc trưng của DNA thể hiện ở số lượng, thành phần và trình tự sắp xếp cố định, nghiêm ngặt của các nucleotide trong phân tử của từng loài sinh vật, cùng hàm lượng DNA đặc trưng cho mỗi loài.

Phân biệt giữa DNA và RNA: Về số chuỗi mạch cấu tạo, DNA gồm 2 chuỗi polynucleotide xoắn kép ngược chiều nhau liên kết bằng liên kết hydrogen; RNA chỉ gồm 1 chuỗi đơn polynucleotide dạng thẳng hoặc cuộn xoắn cục bộ. Về đơn phân cấu tạo, DNA gồm 4 loại nucleotide là A, T, G, C mang đường deoxyribose; RNA gồm 4 loại nucleotide là A, U, G, C mang đường ribose. Về nguyên tắc bổ sung, DNA liên kết bổ sung xuyên suốt toàn bộ phân tử theo nguyên tắc A liên kết với T bằng 2 liên kết hydrogen và G liên kết với C bằng 3 liên kết hydrogen; RNA hầu như không có liên kết bổ sung trên toàn mạch mà chỉ xuất hiện cục bộ ở các đoạn cuộn gập của tRNA và rRNA theo nguyên tắc A liên kết với U và G liên kết với C. Về chức năng, DNA có chức năng lưu giữ, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền; RNA đóng vai trò trung gian thực hiện việc truyền đạt thông tin di truyền để tổng hợp chuỗi polypeptide cấu tạo nên protein.

Câu 5: Quá trình tái bản DNA, phiên mã tạo mRNA. Mã di truyền quy định thành phần hóa học và cấu trúc của protein

Quá trình tái bản DNA: Diễn ra trong nhân tế bào tại pha S của kì trung gian giữa hai lần phân bào. Dưới tác dụng của enzyme tháo xoắn và tách mạch, hai mạch đơn của DNA mẹ tách rời để lộ ra các base nitơ tự do. Enzyme DNA polymerase dùng các nucleotide tự do trong môi trường tế bào gắn vào mạch khuôn theo nguyên tắc bổ sung: A liên kết với T và ngược lại, G liên kết với C và ngược lại. Quá trình diễn ra theo nguyên tắc bán bảo toàn: trong mỗi phân tử DNA con tạo thành luôn có một mạch lấy từ DNA mẹ và một mạch mới tổng hợp. Kết quả từ 1 phân tử DNA mẹ ban đầu tạo ra 2 phân tử DNA con hoàn toàn giống nhau và giống hệt phân tử DNA mẹ.

Quá trình phiên mã tạo mRNA: Diễn ra trong nhân tế bào, là quá trình tổng hợp chuỗi mRNA dựa trên mạch khuôn có chiều 3' đến 5' của gene. Enzyme RNA polymerase bám vào vùng khởi đầu làm tháo xoắn một đoạn gene và lắp ráp các nucleotide tự do liên kết với mạch khuôn theo nguyên tắc bổ sung: A mạch khuôn liên kết với U tự do, T mạch khuôn liên kết với A tự do, G mạch khuôn liên kết với C tự

do, C mạch khuôn liên kết với G tự do. Kết quả tạo ra một phân tử mRNA mang bản sao thông tin di truyền từ mạch khuôn của gene để chuẩn bị dịch mã.

Mã di truyền và vai trò quy định thành phần, cấu trúc protein: Mã di truyền là trình tự sắp xếp các nucleotide trong gene hoặc mRNA quy định trình tự sắp xếp các amino acid trong chuỗi polypeptide của protein. Mã di truyền là mã bộ ba: cứ 3 nucleotide liền kề trên mRNA quy định vị trí của 1 amino acid cụ thể. Mã di truyền có tính phổ biến (dùng chung cho toàn bộ sinh giới), tính đặc hiệu (một bộ ba chỉ mã hóa cho một loại amino acid xác định) và tính thoái hóa (nhiều bộ ba khác nhau có thể cùng mã hóa cho một loại amino acid). Mã di truyền quy định thành phần hóa học và cấu trúc protein: Trình tự các nucleotide trên DNA quy định trình tự các nucleotide trên mRNA qua phiên mã, sau đó trình tự các bộ ba trên mRNA trực tiếp điều khiển việc sắp xếp chính xác loại, số lượng và trật tự của các amino acid trong chuỗi polypeptide. Trình tự amino acid này tạo nên cấu trúc bậc 1, từ đó định hình cấu trúc không gian bậc 2, 3 và 4 của protein, quyết định trực tiếp tính chất hóa học và chức năng sinh học của protein trong cơ thể.