

# CHUYÊN ĐỀ: DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI.

## A.HỆ THỐNG KIẾN THỨC CƠ BẢN

### I. Những khó khăn, thuận lợi trong nghiên cứu di truyền người:

#### 1.1. Khó khăn:

Người chín sinh dục muộn.

Số lượng con ít.

Đời sống của một thế hệ kéo dài.

Không thể áp dụng phương pháp phân tích di truyền như ở các sinh vật khác vì lý do xã hội.

Không thể sử dụng phương pháp gây đột biến, các phương pháp lai.

Bộ NST nhiều có ít sự sai khác, số lượng gen lớn.

#### 1.2.Thuận lợi:

Đặc điểm sinh lý và hình thái được nghiên cứu toàn diện

### II. Phương pháp nghiên cứu di truyền người.

#### 2.1. Phương pháp phả hệ.

Nghiên cứu di truyền của một tính trạng nhất định trên những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ nhằm: Xác định gen quy định tính trạng là trội hay lặn, nằm trên nhiễm sắc thể thường hay nhiễm sắc thể giới tính,

Xác định được mối quan hệ giữa kiểu gen và kiểu hình.

Kiểu hình Kiểu gen

Mắt đen, tóc quăn, môi dày, lông mi dài,

cong; mũi cong Gen trội nằm trên NST thường quy định

Mắt nâu; tóc thẳng; môi mỏng; lông mi

ngắn, thẳng; mũi thẳng Gen lặn nằm trên NST thường quy định

Bệnh mù màu đỏ và màu lục, bệnh máu

khó đông. gen lặn trên nhiễm sắc thể X quy định

Tật dính ngón 2-3 gen nằm trên nhiễm sắc thể Y quy định...

#### 2.2. Phương pháp nghiên cứu đồng sinh

Trẻ đồng sinh là những đứa trẻ được sinh ra ở cùng một lần sinh

- Có hai dạng trẻ đồng sinh :

+ Đồng sinh cùng trứng : Có cùng một kiểu gen nên bao giờ cũng cùng giới

+ Đồng sinh khác trứng : Có kiểu gen khác nhau nên có thể cùng giới hoặc khác giới. Xem những tính trạng nào do gen quyết định là chủ yếu hay do môi trường là chủ yếu.

- Nghiên cứu trẻ đồng sinh cùng trứng có thể xác định được tính trạng nào do gen quyết định là chủ yếu, tính trạng nào chịu ảnh hưởng của môi trường tự nhiên và xã hội

Kết quả : Tính trạng nhóm máu, máu khó đông hoàn toàn phụ thuộc vào kiểu gen; tính trạng khối lượng cơ thể, độ thông minh phụ thuộc vào cả kiểu gen lẫn môi trường

### 2.3. Phương pháp nghiên cứu di truyền quần thể

- Dựa vào công thức của định luật Hacdy- vanbec

- Tính tần số các gen trong quần thể liên quan đến bệnh di truyền. hậu quả của kết hôn gần cũng như nguồn gốc các nhóm tộc người.

### 2.4. Phương pháp di truyền học phân tử.

- Xác định chính xác vị trí của nuclêôtit trên ADN; cấu trúc của gen tương ứng với mỗi tính trạng

- Những nghiên cứu về đột biến hoặc về hoạt động của hệ gen đều phải dựa vào kiểu hình.

- Nghiên cứu về đột biến hoặc về hoạt động của gen ở người đều dựa trên sự biểu hiện của thể đột biến.

- Từ những hiểu biết về sai sót trong cấu trúc và hoạt động của bộ gen người, có thể dự báo khả năng xuất hiện những dị hình ở thế hệ con cháu:

Bệnh, tật ở người Tác động của gen

Hồng cầu hình liềm Thay thế cặp T=A bằng cặp A=T ở codon thứ 6 trên chuỗi beta của Hemoglobin thay thế acid amin glutamin bằng valin trên protein.

Phênylkê tô niệu Đột biến gen trên NST thường

### 2.5. Phương pháp nghiên cứu tế bào

- Quan sát, nghiên cứu cấu trúc, số lượng NST, sự biến đổi trong gen để phát hiện dị tật bệnh di truyền bẩm sinh. Tìm ra các khuyết tật, các bệnh di truyền để chuẩn đoán và điều trị kịp thời.

Kết quả: Phát hiện ra nguyên nhân gây ra một số bệnh di truyền.

Bệnh, tật ở người Nguyên nhân

Ung thư máu Cặp NST 21 bị mất đoạn

Bạch cầu ác tính Cặp NST 22 bị mất đoạn

Tật ngón trỏ dài, tai thấp, hàm bé NST 16- 18

Hội chứng Down 3 NST 21

Hội chứng 3X 3 NST X

Hội chứng Claiphentơ 3 NST XXY

Hội chứng Tơcnơ 1 NST X

Mèo kêu Mất đoạn ngắn NST 21

Patau 3 NST 13

Etuot 3 NST18

### III. Di truyền y học.

#### 3.1. Khái niệm di truyền y học

Di truyền y học là một bộ phận của di truyền học người, chuyên nghiên cứu các cơ chế gây bệnh di truyền và đề xuất các biện pháp phòng ngừa, cách chữa trị các bệnh di truyền ở người.

Di truyền học giúp được y học trong việc tìm hiểu nguyên nhân, chẩn đoán đề phòng một số bệnh di truyền trên người.

#### 3.2. Bệnh di truyền phân tử

Cơ chế gây bệnh di truyền phân tử là: alen đột biến có thể hoàn toàn không tổng hợp được protein, tăng hoặc giảm số lượng protein hoặc tổng hợp ra protein bị thay đổi chức năng dẫn đến làm rối loạn cơ chế chuyển hóa của tế bào và cơ thể.

VD: Người mang bệnh pheninketo niệu có biểu hiện mất trí.

#### 3.3. Hội chứng bệnh liên quan đến đột biến nhiễm sắc thể:

Đột biến cấu trúc hay số lượng NST liên quan đến nhiều gen do vậy ra tổn thương hàng loạt ở các hệ cơ quan của người nên thường gọi là hội chứng bệnh.

Ví dụ:

| Hội chứng            | Đặc điểm   | Nguyên nhân                  |
|----------------------|--|------------------------------|
| hội chứng Down (Đao) | Thấp bé, má phệ, cổ rút, khe mắt xếch, lưỡi dày và hay thè ra, dị tật tim và ống tiêu hóa.<br>Trong 5 năm đầu số người bị chết khoảng 50%. | Tế bào có 3 nhiễm sắc thể 21 |
| hội chứng Patau      | đầu nhỏ, sứt môi, tai thấp và biến dạng ...  | 3 NST 13                     |
| hội chứng Etout      | trán bé, khe mắt hẹp, cẳng tay gấp vào cánh tay...   | 3 SNT 18                     |
| Hội chứng Claiphentơ | nam, chân tay dài, thân cao không bình thường, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.   | NST GT XXY                   |
| Hội chứng 3X         | nữ, buồn trứng và tử cung không phát triển, rối loạn kinh nguyệt, khó có con.  | NST GT XXX                   |
| Hội chứng            | nữ, lùn, cổ ngắn, vô kinh, chậm phát triển trí tuệ.  | NST GT XO                    |

### 3.4. Bệnh ung thư

- Khái niệm: là loại bệnh đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của 1 số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể. khối u được gọi là ác tính khi các tế bào của nó có khả năng tách khỏi mô ban đầu di chuyển đến các nơi khác trong cơ thể tạo các khối u khác nhau

- Nguyên nhân, cơ chế : đột biến gen, đột biến NST

Đặc biệt là đột biến xảy ra ở 2 loại gen : Gen quy định yếu tố sinh trưởng và gen ức chế các khối u

- Cách điều trị: chưa có thuốc điều trị, dùng tia phóng xạ hoặc hoá chất để diệt các tế bào ung thư, Thức ăn đảm bảo vệ sinh, môi trường trong lành

## IV. Bảo vệ vốn gen của loài người và một số vấn đề của di truyền học.

### 4.1. Bảo vệ vốn gen của loài người

#### 4.1.1. Tạo môi trường trong sạch nhằm hạn chế các tác nhân gây đột biến

#### 4.1.2. Tư vấn di truyền và việc sàng lọc trước sinh

- Là hình thức chuyên gia di truyền đưa ra các tiên đoán về khả năng đứa trẻ sinh ra mắc 1 tật bệnh di truyền và cho các cặp vợ chồng lời khuyên có nên sinh con tiếp theo không, nếu có thì làm gì để tránh cho ra đời những đứa trẻ tật nguyền

- Kỹ thuật: chuẩn đoán đúng bệnh, xây dựng phả hệ người bệnh, chuẩn đoán trước sinh

- Xét nghiệm trước sinh:

Là xét nghiệm phân tích NST, ADN xem thai nhi có bị bệnh di truyền hay không.

Phương pháp: + chọc dò dịch ối

+ sinh thiết tua nhau thai

#### 4.1.3. Liệu pháp gen - kỹ thuật của tương lai

- Là kỹ thuật chữa bệnh bằng thay thế gen bệnh bằng gen lành

- Về nguyên tắc là kỹ thuật chuyển gen

- Một số khó khăn gặp phải: vi rút có thể gây hư hỏng các gen khác( không chèn gen lành vào vị trí của gen vốn có trên NST )

#### 4.2. Một số vấn đề xã hội của di truyền học

##### 4.2.1. Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người

Việc giải mã bộ gen người ngoài những tích cực mà nó đem lại cũng làm xuất hiện nhiều vấn đề tâm lý xã hội

##### 4.2.2. Vấn đề phát sinh do công nghệ gen và công nghệ tế bào

- Phát tán gen kháng thuốc sang vi sinh vật gây bệnh

- An toàn sức khỏe cho con người khi sử dụng thực phẩm biến đổi gen

##### 4.2.3. vấn đề di truyền khả năng trí tuệ

a) Hệ số thông minh ( IQ)

được xác định bằng các trắc nghiệm với các bài tập tích hợp có độ khó tăng dần

b) Khả năng trí tuệ và sự di truyền

- Tập tính di truyền có ảnh hưởng nhất định tới khả năng trí tuệ

##### 4.2.4. Di truyền học với bệnh AIDS

- Để làm chậm sự tiến triển của bệnh người ta sử dụng biện pháp di truyền nhằm hạn chế sự phát triển của virus HIV

### B. PHÂN DẠNG BÀI TẬP.

#### I. Bài tập liên quan đến quy luật di truyền Mendel.

##### 1.1. Phương pháp chung:

- + Xác định mối quan hệ giữa gen và tính trạng.

- + Biện luận tìm mối quan hệ kiểu gen, kiểu hình giữa bố mẹ và con cái.

##### 1.2. Ví dụ minh họa.

1. Ở người, gen trội A qui định thuận tay phải trội so với gen qui định thuận tay trái. Một người thuận tay phải (AA):

A. Có thể sinh con thuận tay trái nếu kết hôn với người mang Aa

B. Có thể sinh con thuận tay trái nếu kết hôn với người mang aa

C. Có thể sinh con thuận tay trái nếu kết hôn với người mang AA

D. Không thể sinh con thuận tay trái

2. Bố mẹ đều thuận tay phải sinh đứa con thuận tay trái. Kiểu gen của bố và mẹ như thế nào?

A. Đều có kiểu gen AA B. Một người mang Aa và một người mang aa

C. Đều có kiểu gen Aa D. Một người mang aa và một người mang AA

3. Ở người, tính trạng tóc xoăn trội hoàn toàn so với tính trạng tóc thẳng. Bệnh bạch tạng do gen đột biến lặn gây ra; alen trội tương phản qui định màu da bình thường. Các gen nói trên đều có hiện tượng phân li độc lập và nằm trên nhiễm sắc thể thường.

Bố và mẹ đều có kiểu hình tóc xoăn, da bình thường sinh được đứa con có kiểu hình tóc thẳng, da bạch tạng. Kết luận nào sau đây đúng? Biết quá trình giảm phân và thụ tinh ở bố mẹ đều bình thường.

A. Bố mẹ đều dị hợp về 2 cặp gen.

B. Bố mẹ đều có kiểu gen đồng hợp.

C. Một người dị hợp 2 cặp gen, người còn lại mang gen đồng hợp.

D. Đều có kiểu gen dị hợp 1 cặp gen.

4. Ở người, gen lặn qui định hồng cầu có dạng bình thường. Đột biến tạo alen trội gây bệnh hồng cầu có dạng lưỡi liềm. Có 2 đứa trẻ sinh đôi cùng trứng: 1 đứa có kiểu gen đồng hợp lặn và 1 đứa là thể dị hợp.

Phát biểu nào sau đây đúng?

A. Hợp tử lúc tạo ra mang kiểu gen dị hợp.

B. Ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử đã có 1 tế bào con mang đột biến gen.

C. Đột biến đã xảy ra trong quá trình giảm phân của bố.

D. Đột biến đã xảy ra trong quá trình giảm phân của mẹ.

II. Bài tập liên quan đến quy luật đồng trội.

2.1. Phương pháp chung.

Xác định kiểu gen quy định nhóm máu.

| Nhóm máu | Kiểu gen           |
|----------|--------------------|
| O        | $I^O I^O$          |
| AB       | $I^A I^B$          |
| A        | $I^A I^A, I^A I^O$ |
| B        | $I^B I^B, I^B I^O$ |

2.2. Ví dụ minh họa.

1. Trường hợp nào sau đây không sinh được con nhóm máu O?

A. P: IAIO x IOIO B. IBIO x IAIO C. IBIO x IAIB D. IBIO x IOIO

2. Trường hợp nào sau đây có thể sinh các đứa con mang 4 nhóm máu khác nhau?

A. P: IAIO x IBIO C. P: IAIB x IOIO B. P: IAIA x IBIO D. P: IAIO x IBIO  
4. Mẹ có máu A sinh con có máu O, nhóm máu của bố có thể là trường hợp nào sau đây?

A. Máu AB B. Máu A đồng hợp

C. Máu B đồng hợp D. Máu A dị hợp hoặc máu B dị hợp hay máu O

III. Bài tập liên quan đến quy luật di truyền liên kết giới tính.

3.1. Phương pháp chung.

Xác định quy luật di truyền: Gen trên NST X: QL di truyền chéo.

Gen trên NST Y: QL di truyền thẳng.

3.2. Ví dụ minh họa

1. Bệnh máu khó đông ở người là bệnh do đột biến gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X qui định. Bệnh này có đặc điểm gì sau đây?

A. Di truyền thẳng B. Bệnh thường có ở nam

C. Bệnh không xảy ra ở nữ D. Bệnh thường có ở nữ

2. Ở người, trên nhiễm sắc thể thường, gen A qui định thuận tay phải, gen a qui định thuận tay trái. Trên nhiễm sắc thể giới tính X, gen M qui định nhìn màu bình thường và gen m qui định mù màu. Đứa con nào sau đây không thể được sinh ra từ cặp bố mẹ: AaXMXm x aaXMY?

A. Con trai thuận tay phải, mù màu.

B. Con gái thuận tay trái, nhìn màu bình thường

C. Con gái thuận tay phải, mù màu

D. Con trai thuận tay trái, nhìn màu bình thường

3. Ở người, bệnh mù màu do gen m, bệnh máu khó đông do gen d đều nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X qui định. Các gen trội tương phản đều qui định kiểu hình bình thường. Bố mẹ đều bình thường sinh được đứa con trai mang cả 2 bệnh trên. Kết luận đúng về kiểu gen người mẹ nói trên là:

A. B. hoặc

C. hoặc D. hoặc

4. Bệnh máu khó đông do gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X qui định, alen trội tương phản qui định máu đông bình thường. Có 1 đứa cháu ngoại trai được sinh ra bị bệnh máu khó đông. Biết bố, mẹ và bà ngoại của nó đều có kiểu hình bình thường. Hãy cho biết ông ngoại của đứa cháu trên có kiểu hình nào sau đây?

- A. Chỉ có thể là bình thường
- B. Chỉ có thể là máu khó đông
- C. Có thể là máu khó đông hoặc có thể là bình thường
- D. Không xác định được

5. ĐH 2013 Câu 35:

Khi nói về nhiễm sắc thể giới tính ở người, phát biểu nào sau đây là đúng?

- A. Trên vùng không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X và Y đều không mang gen.
- B. Trên vùng tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X và Y, gen tồn tại thành từng cặp alen.
- C. Trên vùng không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X và Y, các gen tồn tại thành từng cặp.
- D. Trên vùng tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính, gen nằm trên nhiễm sắc thể X không có alen tương ứng trên nhiễm sắc thể Y.

IV. Bài tập liên quan đến di truyền quần thể.

4.1. Xác định tổng số KG, số KGĐH, KGDH trong trường hợp nhiều cặp gen PLĐL, mỗi gen có 2 hoặc nhiều alen

4.1.1. Phương pháp chung.

n: số gen, r: số alen/gen.

Số kiểu gen:  $r(r + 1)/2$  ( đồng hợp: r, dị hợp là:  $r(r - 1)/2$ )

Trường hợp gen nằm trên NST giới tính

Gen nằm trên X(không có alen tương ứng trên Y)

Số KG tối đa trong QT =  $r(r + 1)/2 + r$

Gen nằm trên nhiễm sắc thể Y không có alen tương ứng nằm trên X

Số kiểu gen tối đa trong quần thể = r

4.1.2. Ví dụ minh họa:

1. Số alen của gen I, II và III lần lượt là 3, 4 và 5. Biết các gen đều nằm trên NST thường và không cùng nhóm liên kết. Xác định trong QT:

Số KG ĐH về tất cả các gen và dị hợp tất cả các gen lần lượt là:

- A. 60 và 90 B. 120 và 180 C. 60 và 180 D. 30 và 60



Số KG ĐH về 2 cặp gen và dị hợp về 2 cặp gen lần lượt là:

A. 240 và 270 B. 180 và 270 C. 290 và 370 D. 270 và 390

Số KG dị hợp

A. 840 B. 690 C. 750 D. 660

GY:

1) Số Kg ĐH tất cả các gen =  $3.4.5 = 60$  ; Số Kg dị hợp tất cả các gen =  $3.6.10 = 180$

2) Số Kg ĐH 2 cặp, dị hợp 1 cặp =  $(3.4.10 + 4.5.3 + 3.5.6) = 270$

Số Kg dị hợp 2 cặp, ĐH 1 cặp =  $(3.6.5 + 6.10.3 + 3.10.4) = 390$

3) Số KG dị hợp =  $(6.10.15) - (3.4.5) = 840$

2. Gen I có 3 alen, gen II có 4 alen, gen III có 5 alen. Biết gen I và II nằm trên X không có alen trên Y và gen III nằm trên Y không có alen trên X. Số KG tối đa trong QT

A. 154 B. 184 C. 138 D. 214

GY:

số KG trên XX =  $3.4(3.4+1) = 78$  số Kg trên XY =  $3.4.5 = 60$

Tổng số KG =  $78+60 = 138$

3. Ở người gen A quy định mắt nhìn màu bình thường, alen a quy định bệnh mù màu đỏ và lục; gen B quy định máu đông bình thường, alen b quy định bệnh máu khó đông. Các gen này nằm trên NST giới tính X không có alen tương ứng trên Y. Gen D quy định thuận tay phải, alen d quy định thuận tay trái nằm trên NST thường. Số KG tối đa về 3 locut trên trong QT người là:

A. 42 B. 36 C. 39 D. 27

GY

Các gen ( AaBb ) nằm trên NST giới tính X không có alen tương ứng trên Y : Số alen của hai gen là :  $2.2=4$

-Số kiểu gen trên NST giới tính X là :  $(4+1).4 / 2 = 10$

-Số kiểu gen trên NST Y = 4. Vậy số kiểu gen tối đa trên cặp XY =  $10+4=14$

-Số kiểu gen tối đa trong quần thể là :  $14.3=42$

4. Trong QT của một loài thú, xét hai locut: locut một có 3 alen là A1, A2, A3; locut hai có 2 alen là B và b. Cả hai locut đều nằm trên đoạn không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X và các alen của hai locut này liên kết không hoàn

toàn. Biết rằng không xảy ra đột biến, tính theo lí thuyết, số KG tối đa về hai lôcut trên trong QT này là:

A.18 B. 36 C.30 D. 27

GY:

+ Ta coi cặp NST XX là cặp NST tương đồng nên khi viết KG với các gen liên kết với cặp NST XX sẽ giống với cặp NST thường nên ta có 21 loại KG tối đa khi xét hai lôcut: lôcut một có 3 alen là A1, A2, A3; lôcut hai có 2 alen là B và b. ứng với trường hợp cặp XX là:

, , , , , ,

, , , , , , , ,

(Có thể viết các cặp gen liên kết với cặp XX: .....)

+ Với cặp XY là cặp không tương đồng nên có tối đa 6 loại KG khi xét hai lôcut: lôcut một có 3 alen là A1, A2, A3; lôcut hai có 2 alen là B và b là:

, , , ,

→ Nếu không xảy ra đột biến, tính theo lí thuyết, số KG tối đa về hai lôcut trên trong QT này là:  $21 + 6 = 27$  loại KG

→ đáp án là: D. 27

## 4.2. Áp dụng định luật Hacdi- Van bec( Quần thể ngẫu phối)

### 4.2.1. Phương pháp chung.

+ Tần số tương đối của các kiểu gen

Gọi D; H; R : Lần lượt là số cá thể mang kiểu gen đồng hợp trội AA; dị hợp Aa; đồng lặn aa

d, h, r lần lượt là tần số tương đối của kiểu gen AA, Aa, aa.

p, q lần lượt là tần số tương đối của alen A, a

Khi đó là:

$d = \frac{D}{N}$  ;  $h = \frac{H}{N}$  ;  $r = \frac{R}{N}$  trong đó  $d + h + r = 1$ .

Tần số tương đối của alen là

$p = \frac{2D+H}{2N} = d + \frac{h}{2}$  ;  $q = \frac{2R+H}{2N} = r + \frac{h}{2}$  trong đó  $p + q = 1$ .

+ Thành phần kiểu của quần thể ở trạng thái cân bằng di truyền

Với một gen có hai alen ( A, a) thì là:  $P_{2AA} + 2pqAa + q^2aa = 1$ .

Với một gen có 3 alen. Xét gen A gồm 3 alen  $a_1, a_2, a_3$  có thứ tự trội lặn hoàn toàn  $a_1 > a_2 > a_3$  với tần số tương ứng  $p, q, r$ . Cấu trúc di truyền của quần thể khi cân bằng là:

$$p^2(a_1a_1) + 2pq(a_1a_2) + 2pr(a_2a_3) + q^2(a_2a_2) + 2qr(a_1a_3) + r^2(a_3a_3)$$

$$\text{Tần số kiểu hình 1: } p^2(a_1a_1) + 2pq(a_1a_2) + 2qr(a_1a_3)$$

$$\text{Tần số kiểu hình 2: } 2pr(a_2a_3) + q^2(a_2a_2)$$

$$\text{Tần số kiểu hình lặn: } r^2(a_3a_3)$$

+ Xác định thành phần kiểu gen khi biết kiểu hình:

Xác định tỷ lệ KH lặn  $\rightarrow$  tần số alen lặn  $\rightarrow$  tần số alen trội  $\rightarrow$  thành phần kiểu gen

+ Xác suất sinh con mang kiểu hình lặn từ bố mẹ mang kiểu hình trội.

$$(2pq)/(p^2 + 2pq) \times (2pq)/(p^2 + 2pq) \times 1/4$$

#### 4.2.2. Ví dụ minh họa

1. Bệnh bạch tạng do gen lặn nằm trên NST thường Qđ. Ở huyện A có 106 người, có 100 người bị bệnh bạch tạng. Xác suất bắt gặp người bình thường có KG dị hợp là:

A.1,98. B.0,198. C.0,0198. D.0,00198

Giải: Gọi a là gen lặn gây bệnh bạch tạng à KG aa: người bị bệnh bạch tạng

$$\text{Ta có : } q^2_{aa} = 100 / 1000.000 \Rightarrow q_a = 1/100 = 0,01$$

$$\text{Mà : } p_A + q_a = 1 \Rightarrow p_A = 1 - q_a = 1 - 0,01 = 0,99$$

$$2pq_{Aa} = 2 \times 0,01 \times 0,99 = 0,0198 \text{ à chọn C}$$

2. QT người có TL máu A chiếm 0,2125; máu B chiếm 0,4725; máu AB chiếm 0,2250; máu O chiếm 0,090. TS tương đối của mỗi alen là bao nhiêu?

$$\text{A) } p(\text{IA}) = 0,25; q(\text{IB}) = 0,45; r(\text{i}) = 0,30 \quad \text{B) } p(\text{IA}) = 0,35; q(\text{IB}) = 0,35; r(\text{i}) = 0,30$$

$$\text{C) } p(\text{IA}) = 0,15; q(\text{IB}) = 0,55; r(\text{i}) = 0,30 \quad \text{D) } p(\text{IA}) = 0,45; q(\text{IB}) = 0,25; r(\text{i}) = 0,30$$

Giải : Gọi :  $p(\text{IA}); q(\text{IB}), r(\text{i})$  lần lượt là TS tương đối các alen IA, IB, IO

$$\text{Ta có : } p + q + r = 1 \quad (*)$$

$$\text{Máu O chiếm } 0,090 \Rightarrow r(\text{i}) = 0,30$$

$$\text{TL máu A: } \text{IA IA} + \text{IA IO} = 0,2125 \Rightarrow p^2 + 2pr = 0,2125$$

$$* p^2 + 2pr + r^2 = (p + r)^2 = 0,2125 + 0,090 = 0,3025 = (0,55)^2$$

$$(p + r)^2 = (0,55)^2 \Rightarrow p + r = 0,55 \Rightarrow p = 0,55 - 0,30 = 0,25$$

Từ:  $(*) \Rightarrow q = 1 - (p + r) = 1 - (0,25 + 0,30) = 0,45$

Vậy: TS tương đối của mỗi alen là :  $p(IA) = 0,25$ ;  $q(IB) = 0,45$ ;  $r(i) = 0,30$  à chọn A

3. Ở người, tính trạng nhóm máu do 3 alen IA, IB và IO quy định. Trong QT CBDT có 36% số người mang nhóm máu O, 45% số người mang nhóm A. Vợ có nhóm máu A lấy chồng có nhóm máu B không có quan hệ họ hàng với nhau

a. Xác suất để họ sinh con máu O:

A. 11,11% B. 16,24% C. 18,46% D. 21,54%

b. Nếu họ sinh đứa con đầu là trai máu O thì khả năng để sinh đứa con thứ 2 là gái có nhóm máu khác bố và mẹ mình là

A. 44,44% B. 35,77% C. 42% D. 25%

GY:

Gọi p, q, r lần lượt là TS alen IA, IB, IO. Vì QT CB nên cấu trúc DT là:

$$p^2IAIA + q^2IBIB + r^2IOIO + 2pqIAIB + 2qrIBIO + 2prIAIO$$

Từ gt  $\rightarrow IA = 0,3$  ;  $IB = 0,1$  ;  $IO = 0,6$

$$(\text{♀}A) p^2IAIA + 2prIAIO \times (\text{♂}B) q^2IBIB + 2qrIBIO$$

(0,9) (0,36) (0,01) (0,12) TS  $IA = 3/5$  ;  $IO = 2/5$   $IB = 7/13$  ;  $IO = 6/13$  1/ XS sinh con máu O =  $(2/5)(6/13) = 12/65$  (Đáp án C)

2/ Đứa con đầu máu O  $\rightarrow$  KG của bố, mẹ:  $IAIO \times IBIO$  do đó XS sinh con trai khác nhóm máu bố, mẹ mình =  $1/2 \cdot 1/2 = 25\%$  (Đáp án D)

V. Bài tập liên quan đến phả hệ.

5.1. Phương pháp chung.

+ Xác định mối quan hệ giữa gen gây bệnh và kiểu hình:

+ Dựa vào cá thể có kiểu hình lặn và xác định kiểu gen của các cá thể có quan hệ huyết thống.

5.2. Ví dụ minh họa.

1. Bệnh mù màu ở người do gen lặn m quy định, gen trội hoàn toàn M quy định nhìn màu bình thường. Các gen đều nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X.

Cho sơ đồ phả hệ: Kí hiệu:

: nữ bình thường I

: nam bình thường

: nam bị mù màu II

Kiểu gen qui định người nữ có kiểu hình bình thường là:

A. XMXM và XmXm B. XMXm và XmXm C. XMXM và XMY D. XMXM và MXm

## 5.2. Các dạng toán.

### 5.2.1. Quy luật men đen và xác suất.

1. Bệnh phenylketonuria (PKU) ở người là do gen lặn trên NST thường qui định và di truyền theo quy luật Mendel. Một người đàn ông có cô em gái bị bệnh, lấy một người vợ có người anh trai bị bệnh. Hãy tính xác suất để cặp vợ chồng này sinh đứa con đầu lòng bị bệnh? Biết rằng ngoài người em chồng và anh vợ bị bệnh ra, cả bên vợ, bên chồng không còn ai khác bị bệnh.

Giải:

Để sinh con bị bệnh (aa) thì bố mẹ, phải có kiểu gen Aa.

Xác suất có kiểu gen Aa =  $\frac{2}{3}$

Sơ đồ lai:  $\frac{2}{3}Aa \times \frac{2}{3}Aa$

à Xác suất con bị bệnh là:  $(\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2})(\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2}) = \frac{1}{9}$ .

2. Ở người, 2 tính trạng tầm vóc cơ thể và dạng tóc di truyền độc lập với nhau. Tầm vóc thấp và tóc xoăn trội hoàn toàn so với tầm vóc cao và tóc thẳng.

Bố mẹ đều có tầm vóc thấp, tóc xoăn, sinh được đứa con có tầm vóc cao, tóc thẳng. Hãy cho biết xác suất để xuất hiện đứa con nói trên là bao nhiêu phần trăm?

A. 6,25% B. 12,5% C. 18,75% D. 25%

### 3. ĐH 2014 Câu 39:

Ở người, bệnh Q do một alen lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định, alen trội tương ứng quy định không bị bệnh. Một người phụ nữ có em trai bị bệnh Q lấy một người chồng có ông nội và bà ngoại đều bị

bệnh Q. Biết rằng không phát sinh đột biến mới và trong cả hai gia đình trên không còn ai khác bị bệnh này. Xác suất sinh con đầu lòng không bị bệnh Q của cặp vợ chồng này là

A.  $\frac{1}{9}$  B.  $\frac{8}{9}$  C.  $\frac{1}{3}$  D.  $\frac{3}{4}$ .

Giải:

Phía người vợ: có em trai aa  $\Rightarrow$  KG có thể có của người vợ là  $\frac{1}{3}AA$  hoặc  $\frac{2}{3}Aa$ .

$\frac{1}{3}AA$   $\frac{1}{3}Aa$

2/3Aa 1/3A: 1/3a

2/3A: 1/3a

Phía người chồng: do ông nội và bà ngoại bị bệnh (aa) nên KG bố mẹ người chồng là Aa và KG có thể có của người chồng là 1/3AA hoặc 2/3Aa.

Xác suất để cặp vợ chồng này sinh con bị bệnh là:  $1/3 \times 1/3 = 1/9$

Xác suất để con không bệnh là:  $1 - 1/9 = 8/9$

à Đáp án B

4.ĐH 2013 Câu 16: Ở người, xét một gen nằm trên nhiễm sắc thể thường có hai alen: alen A không gây bệnh trội hoàn toàn so với alen a gây bệnh. Một người phụ nữ bình thường nhưng có em trai bị bệnh kết hôn với một người đàn ông bình thường nhưng có em gái bị bệnh. Xác suất để con đầu lòng của cặp vợ chồng này không bị bệnh là bao nhiêu? Biết rằng những người khác trong cả hai gia đình trên đều không bị bệnh.

A. B. C. D.

Giải:

+ ông bà nội và ông bà ngoại đều có KG Aa và sinh con có tỉ lệ là 1/ 4 AA, 2/ 4 Aa và 1/ 4 aa

+ Vì chỉ lấy KG của bố bình thường và mẹ bình thường trong số các cá thể bình thường nên số liệu sẽ là 1/ 3 AA, 2/ 3 Aa

+ Vì bố bình thường mẹ bình thường nên sẽ có 3 phép lai xảy ra tương ứng với dạng ngẫu phối do vậy, ta có  $A = 2/ 3$ ,  $a = 1/ 3$ . Lập bảng ta sẽ tính được Kiểu hình A- là 8/ 9 A- theo bảng sau:

2/ 3 A 1/ 3 a

2/ 3 A 4/ 9 AA 2/ 9 Aa

1/ 3 a 2/ 9 Aa 1/ 9 aa

Chỉ có phép lai 2/ 3Aa x 2/ 3 Aa mới tạo ra được aa  $\rightarrow aa = 1/ 4 \times 2/ 3 \times 2/ 3 = 1/ 9$

Vậy A- =  $1 - 1/ 9 = 8/ 9 \rightarrow$  Đáp án B.

#### 5.2.2. Liên kết giới tính và xác suất

1. Bệnh mù màu đỏ-lục do một gen lặn nằm trên NST X quy định. Một người phụ nữ bình thường có em bố bị bệnh mù màu lấy một người chồng bình thường.

a) Xác suất để đứa con đầu lòng của cặp vợ chồng này là con trai bị bệnh mù màu là bao nhiêu?

b) Xác suất để đứa con đầu lòng của cặp vợ chồng này là con gái bị bệnh mù màu là bao nhiêu?

Giải:

Sơ đồ lai:  $\times$

a)  $1/2.1/2 = 1/4$ .

b) = 0.

2.(Bài 2. SGK sinh học 12 trang 53)

Bệnh mù màu đỏ-lục do một gen lặn nằm trên NST X quy định. Một người phụ nữ bình thường có em trai bị bệnh mù màu lấy một người chồng bình thường. Nếu cặp vợ chồng này sinh được một người con trai thì xác suất để người con trai đó bị bệnh mù màu là bao nhiêu? Biết rằng biết rằng bố mẹ của cặp vợ chồng này đều không bị bệnh.

Gi

Phân tích phả hệ cho thấy:

Người mẹ vợ có kiểu gen:

Người chồng có kiểu gen: Y

Để sinh con trai bị bệnh(Y) thì người vợ phải có kiểu gen:

Xác suất có kiểu gen là 0,5.

Sơ đồ lai:  $0,5 \times 1$

àXác suất người con trai bị bệnh là:  $0,5.0,5.1 = 0,25$ .

5.2.3. Phả hệ và xác suất.

1. Câu 14- Đề thi chọn HSG Quốc gia 2010.

Bệnh mù màu đỏ-lục và bệnh máu khó đông do 2 gen nằm trên NST X quy định, cách nhau 12cM. Theo sơ đồ phả hệ sau hãy cho biết:

Untitled2011

a. Trong các người con ở thế hệ thứ III (1-5) người con nào là kết quả của tái tổ hợp (trao đổi chéo) giữa 2 gen, người con nào thì không? Giải thích.

b. Hiện nay người phụ nữ II-1 lại đang mang thai, xác suất người phụ nữ này sinh một bé trai bình thường (không mắc cả 2 bệnh di truyền trên) là bao nhiêu? Giải thích.

Giải:

a) Quy ước: A: bình thường. B: bình thường.

a: Mù màu b: máu khó đông.

Từ phả hệ à kiểu gen của I.1 : Y, II.1: , II.2: Y

Người con là kết quả của tái tổ hợp: III.5 (Y).

Người con không do tái tổ hợp III.1(Y) và III.3 (Y).

b) Sơ đồ lai:  $\times Y$

Giao tử: 0,44 0,5Y

Con trai bình thường:  $Y = 0,44.0,5 = 22.\%$

2. (ĐH 2014 Câu 1):

Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả sự di truyền của một bệnh ở người do một trong hai alen của một gen quy định

Biết rằng không phát sinh đột biến mới ở tất cả các cá thể trong phả hệ, xác suất sinh con đầu lòng không mang alen gây bệnh của cặp vợ chồng III.14 - III.15 là

A. 7/15 B. 4/9 C. 29/30 D. 3/5

Giải:

Căn cứ vào sơ đồ ta thấy bệnh do gen lặn nằm trên NST thường (A bình thường; a bị bệnh).

Người số 5, 6 có KG aa  $\Rightarrow$  KG người số 7 và số 15 có thể là: 1/3AA và 2/3Aa.

$\Rightarrow$  Tỷ lệ giao tử của người số 7 và 15: 1/3AA 1/3A

2/3Aa 1/3A: 1/3a

2/3A: 1/3a (1)

Người bố số 4 có KG aa  $\Rightarrow$  KG người số 8 là Aa và cho 1/2A: 1/2a. (2)

Từ (1) và (2) KG người số 14 có thể là: 2/5AA và 3/5Aa.

$\Rightarrow$  Tỷ lệ giao tử là: 2/5AA 2/5A

3/5Aa 3/10A: 3/10a

7/10A: 3/10a (3)

Từ (1) và (3)  $\Rightarrow$  xác suất để cặp vợ chồng sinh con không mang alen gây bệnh là:

$7/10 \times 2/3 = 7/15$

à Đáp án A

5.2.4. Di truyền thể và xác suất.

1. ĐH 2012 Câu 6:



Ở người, một gen trên nhiễm sắc thể thường có hai alen: alen A quy định thuận tay phải trội hoàn toàn so với alen a quy định thuận tay trái. Một quần thể người đang ở trạng thái cân bằng di truyền có 64% số người thuận tay phải. Một người phụ nữ thuận tay trái kết hôn với một người đàn ông thuận tay phải thuộc quần thể này. Xác suất để người con đầu lòng của cặp vợ chồng này thuận tay phải là

A. 37,5%. B. 50%. C. 43,75%. D. 62,5%.

Giải:

Tính theo cách dùng biến cố đối lập

+ Ta có xác suất nhận được một người đàn ông thuận tay phải thuộc quần thể nói trên là:  $0,48/0,64$

+ Chỉ có phép lai P : ♂Aa x aa ♀ tạo được con thuận tay trái có tỉ lệ là  $1/2$  aa.

Vậy ta sẽ có xác suất nhận được con thuận tay trái là:  $1/2 \times 0,48/0,64 = 0,625 = 62,5\% \rightarrow$  đáp án D.

2. Ở người, gen lặn gây bệnh bạch tạng nằm trên NST thường, alen trội tương ứng quy định da bình thường. Giả sử một quần thể người, cứ 100 người da bình thường thì có 1 người mang gen bạch tạng. Một cặp vợ chồng da bình thường, xác suất sinh con bệnh bạch tạng của họ là bao nhiêu?

Giải:

Cặp vợ chồng da bình thường, để sinh con bạch tạng họ phải có kiểu gen dị hợp (Aa). Xác suất của người vợ và người chồng có kiểu gen dị hợp là  $1/100$ .

Sơ đồ lai:  $1/100 Aa \times 1/100 Aa$