

ÔN TẬP DI TRUYỀN HỌC

Câu 1. Trình bày cấu trúc và chức năng lipid màng tế bào Eukaryota?

Lipid màng tế bào là lớp phân tử kép lipid vì lớp này gồm hai lớp phân tử lipid áp sát nhau làm nên cấu trúc cơ bản bao bọc quanh tế bào.

Lipid màng có thành phần cấu trúc và đặc tính cơ bản như sau:

Về thành phần hoá học, lipid màng được chia làm hai loại: photpholipid và cholesterol.

Tính chất chung của hai loại là mỗi loại phân tử đều có một đầu ưa nước và một đầu kỵ nước. Đầu ưa nước quay ra ngoài tế bào hoặc vào trong tế bào để tiếp với nước của môi trường hoặc tế bào chất, còn đầu kỵ nước thì quay vào giữa nơi tiếp giáp của hai lớp phân tử lipid. Tính chất đầu đầu kỵ nước này đã làm cho màng luôn luôn có xu hướng kết dính các phân tử lipid với nhau để cho đầu kỵ nước ấy khỏi tiếp xúc với nước, và lớp phân tử kép lipid còn khép kín lại, tạo thành một cái túi kín để cho tất cả các đầu kỵ nước đều được giấu kín khỏi nước.

Nhờ tính chất này mà lipid có khả năng tự động khép kín, tái hợp nhanh khi bị mở ra, xé ra hay tiếp thu một bộ phận lipid mới vào màng.

Các photpholipit

Các photpholipit nói chung rất ít tan trong nước. Thành phần lipid của đa số màng hầu như bao giờ cũng là một photpholipit, liên kết với một hàm lượng nhỏ các lipid trung tính và glycolipit.

Có rất nhiều loại photpholipit chúng chiếm khoảng 55% trong thành phần lipid của màng tế bào.

Các loại phân tử này xếp xen kẽ nhau, trong phân tử có thể quay xung quanh chính trục của mình và đổi chỗ cho các phân tử bên cạnh hoặc cùng một lớp phân tử theo chiều ngang.

Khi đổi chỗ sang lớp màng đối diện các photpholipit phải cho đầu ưa nước vượt qua lớp tiếp giáp kỵ nước giữa hai màng cho nên cần có sự can thiệp của một hoặc một số protein màng. Chính sự vận động đổi chỗ này đã làm tính lỏng linh động của màng tế bào.

Ngoài chức năng là thành phần chính tạo nên lớp màng cơ bản của tế bào, là thành phần chính phụ trách sự vận chuyển thụ động vật chất qua màng, các photpholipit được coi như là cơ sở để dung nạp các phân tử protein màng các nhánh carbohydrat trên bề mặt màng làm cho màng có thêm nhiều chức năng có tính đặc hiệu.

Cholesterol

Màng sinh chất của Eukaryota bao giờ cũng có cholesterol một lipid steroid trung tính. Cholesterol nằm xen kẽ các photpholipid rải rác trong hai lớp lipid của màng. Cholesterol chiếm từ 25-30% thành phần lipid màng tế bào. Màng tế bào là loại màng có tỷ lệ cholesterol cao nhất (màng tế bào gan có tỷ lệ cholesterol còn cao hơn: 40% trên lipid toàn phần).

Thành phần còn lại của lipid màng là glycolipid (khoảng 18%) và axid béo kỵ nước (khoảng 2%)

Câu 2. Trình bày cấu trúc protit màng tế bào Eukaryota? Lấy ví dụ minh họa?

Lipid màng tế bào đảm nhận phần cấu trúc cơ bản, còn các chức năng đặc hiệu của màng thì phần lớn do các phân tử protein màng đảm nhiệm. Cho đến nay người ta đã phát hiện trên 50 loại protein màng (cùng có trên một màng sinh chất duy nhất). Tỷ lệ P/L (Protein/lipid) là xấp xỉ 1 ở màng tế bào hồng cầu.

Căn cứ vào tính cách liên kết với lipid màng, người ta chia protein màng ra làm hai loại: protein xuyên màng và protein ngoại vi.

Protein xuyên màng

Gọi protein xuyên màng vì phân tử protein có một phần nằm xuyên suốt màng lipid và hai phần đầu của phân tử thì thò ra hai phía bề mặt của màng.

Phần xuyên suốt màng là hình sợi nhưng có thể xuyên qua màng một lần, nhưng cũng có loại xuyên qua màng nhiều lần, có khi có tới 6-7 lần các phần thò ra hai phía bề mặt màng đều ưa nước.

Nhiều loại phân tử protein mà có đầu thò phía bào tương có nhóm carboxyl (COO^-) mang điện âm khiến chúng đẩy nhau và cũng vì vậy mà các phân tử protein xuyên màng tuy có di động nhưng phân bố đồng đều trong toàn bộ màng tế bào (tính chất này có thay đổi khi độ pH thay đổi).

Protein xuyên màng cũng có khả năng di động tịnh tiến trong màng lipid. Protein xuyên màng chiếm tỷ lệ 70% protein màng tế bào.

Ví dụ protein xuyên màng: glycophorin, protein band₃.

Glycophorin:

Glycophorin là một loại protein xuyên màng có phần kỵ nước xuyên màng ngắn. Chuỗi polypeptid ưa nước thò ra ngoài màng có mang những nhánh oligosaccharid và cả những nhánh polysaccharid. Các oligosaccharid này tạo phần lớn các carbohydrat của bề mặt tế bào.

Chuỗi polypeptid có đuôi carboxyl ưa nước quay vào trong tế bào chất, có thể tham gia vào việc liên kết với các protein khác bên trong màng.

Protein band₃ xuyên màng:

Protein band₃ là một phân tử protein dài, phần kỵ nước xuyên trong màng rất dài, lộn vào lộn ra tới 6 lần. Phần thò ra mặt ngoài màng tế bào cũng liên kết với các oligosaccharid. Phần xuyên màng phụ trách vận chuyển một số anion qua màng. Phần thò vào tế bào chất gồm hai vùng: vùng gắn với ankyrin (một loại protein lát trong màng), vùng gắn với các enzym phân ly glucose và gắn với hemoglobin.

Về protein xuyên màng ngày càng có thêm các ví dụ mà hay gặp là các protein enzyme vận tải, tên của chúng phụ thuộc vào vật chất mà chúng vận tải qua màng.

Protein ngoại vi

Protein ngoại vi chiếm khoảng 30% thành phần protein; gặp ở mặt ngoài hoặc mặt trong tế bào. Chúng liên kết với đầu thò ra hai bên màng của protein xuyên màng.

Lấy ví dụ ở hồng cầu: Fibronectin là protein ngoại vi ở phía ngoài màng còn actin, spectrin, ankyrin, band_{4.1} thì ở phía trong màng.

Tất cả 4 loại protein ngoại vi này làm thành một lưới protein lát bên trong màng hồng cầu bảo đảm tính bền và hình lõm hai mặt cho màng hồng cầu.

Fibronectin là một protein màng ngoại vi bám ở mặt ngoài màng tế bào. protein này có ở hầu hết động vật từ san hô cho đến người, ở các tế bào sợi, tế bào cơ trơn, tế bào nội mô...nhờ fibronectin mà tế bào bám dính dễ dàng với cơ chất của nó.

Điều đáng chú ý là tế bào ung thư có tiết ra protein này, nhưng không giữ được nó trên bề mặt của màng tế bào. Sự mất khả năng bám dính tạo điều kiện cho tế bào ung thư di cư.

Câu 3. Trình bày chức năng màng tế bào Eukaryota? Lấy ví dụ minh họa?

Chức năng màng tế bào

- Bao bọc tế bào ngăn cách tế bào với môi trường tạo cho tế bào thành một hệ thống riêng biệt.
- Thực hiện trao đổi chất giữa tế bào với môi trường theo cơ chế thụ động, chủ động có chọn lọc.
- Sự trao đổi thông tin qua màng: màng tế bào phát đi và thu nhận thông tin để điều chỉnh các hoạt động sống giữa các tế bào thông tin ở dạng nhưng tin hiệu hóa học, vật lý (quá trình này liên quan đến ổ tiếp nhận - Receptor ở bề mặt mang tế bào).
- Xử lý thông tin nhận diện tế bào quen, lạ, kẻ thù để có phản ứng đúng. Kích thích hoặc ức chế tiếp xúc giữa các tế bào giữa tế bào với cơ chất.
- Trên màng có các vị trí cho các phản ứng enzyme đặc hiệu, có các con đường chuyển hóa vật chất, có ổ tiếp nhận, khi ổ tiếp nhận tiếp xúc với phân tử nào đó trên bề mặt tế bào thì gây ra biến đổi bên trong tế bào.
- Cố định các chất độc, dược liệu, virus, tạo ra sự đề kháng của tế bào bằng các cấu trúc màng. Màng tế bào còn là nơi dính bám của các cấu trúc bên trong tế bào.

Câu 4. Trình bày cấu trúc và chức năng của Ribosom.

Ribosom (còn gọi là hạt Palat) là một bào quan tuy kích thước rất bé vào khoảng 20 – 25 nm. Chúng là nơi thực hiện sinh tổng hợp protein trong tế bào. Ribosom là thể kết hợp của rARN và protein có rải rác khắp tế bào chất, tự do hoặc bám vào lưới nội sinh chất có hạt và vào mặt ngoài của màng nhân ngoài.

Cấu trúc của ribosom

Ribosom gồm hai phân đơn vị liên kết với nhau. Mỗi phân đơn vị có độ lắng khác nhau. Đơn vị lắng là S (chữ viết tắt của tên tác giả Svedberg).

Ở Prokaryota: toàn bộ ribosom có độ lắng là 70S (phân đơn vị nhỏ có độ lắng là 30S, phân đơn vị lớn là 50S).

Ở Eukaryota: ribosom có độ lắng là 80S, phân đơn vị nhỏ có độ lắng là 40S, phân đơn vị lớn là 60S.

Phân đơn vị nhỏ hình thuôn dài cong nằm úp như cái vung không kín lên phân đơn vị lớn. Phân đơn vị lớn có 3 cái mấu thò lên ôm lấy phân đơn vị nhỏ.

Thành phần hóa học

Mỗi phân đơn vị đều làm bằng protein và rARN.

Vài bào quan như ty thể và lục thể có ribosom riêng, kích thước nhỏ hơn.

Chức năng của ribosom

Ribosom là nơi tổ chức việc tổng hợp protein của tế bào.

Dạng tồn tại của ribosom

Ribosom có thể tồn tại dưới dạng phân đơn vị lớn và nhỏ, chỉ hợp lại với nhau khi tổng hợp protein. Các phân đơn vị được thành lập tại hạch nhân trong nhân tế bào. Chúng chỉ hợp nhau tại tế bào chất.

Ở Prokaryota vì không có màng nhân nên không có chi tiết nói trên. Ribosom của ty thể và lục thể có những đặc tính tương tự như ribosom của vi khuẩn.

Ở Eukaryota, ribosom có hai dạng chính: Ribosom tự do trong tế bào chất và ribosom bám vào lưới nội sinh chất và màng nhân.

Polysom hay polyribosom là hình ảnh đồng thời nhiều ribosom làm việc trên cùng một sợi mARN. Mỗi ribosom cho ra chuỗi peptid riêng của mình, các chuỗi này đều giống nhau vì được tổng hợp từ một mARN.

Câu 5. Trình bày hình thái, thành phần hóa học, chức năng của lưới nội sinh chất có hạt?

Cấu trúc và thành phần hoá học

RER là hệ thống lan toả toàn bộ tế bào chất gồm: các túi dẹt và ống nhỏ giới hạn bởi một lớp màng sinh chất nội bào tạo thành một không gian riêng cách biệt với tế bào chất. Khoảng không gian này nối với khoảng quanh nhân và nối với màng tế bào để thông với khoảng gian bào.

Màng của RER là một màng sinh chất đặc trưng:

- Tỷ lệ P/L cao hơn màng tế bào (lớn hơn 1 và có thể gần bằng hoặc bằng 2 tùy loại tế bào).
- Màng lỏng linh động hơn màng tế bào vì tỷ lệ cholesterol thấp chỉ chiếm 6% thành phần lipid (ở tế bào gan chuột).
- Một trong các phospholipit của màng là phosphotidyl cholin chiếm ưu thế (55%), ở màng tế bào 18%.
- Màng có nhiều protein enzym, những enzym chính là glucose 6-phosphatase, nucleotit-phosphatase.
- Trên màng có những chuỗi vận chuyển electron tham gia thủy phân nhiều cơ chất.

Đặc biệt trên bề mặt ngoài của màng có các ribosom bán vào bề mặt của lưới một cách tương đối cố định. Phần phân đơn vị lớn của ribosom bán vào phức hợp protein người ta gọi chung là Ribophorin.

Chức năng

- Lòng lưới bảo quản protein và gắn những chuỗi ngắn các đường glucose mannose. Sau đó protein được dồn về mép của túi lưới vào các ống nhỏ và tận cùng bởi các túi nhỏ. Các túi này nứt ra thành các túi vận tải (vẫn mang tín hiệu dẫn đường). Trên kính hiển vi điện tử chúng có màu đậm nên gọi là thể đậm. Các loại thể đậm khác nhau theo tín hiệu dẫn đường của mình đến nơi giao nhận chính xác.

- Chức năng tiếp nhận, chế biến bao gói và gửi đi các protein.
- Chức năng tổng hợp phospholipit và cholesterol ngay bên trong màng lưới.
- Hệ thống lưới liên kết với khoảng gian bào có ý nghĩa giao lưu, sự liên hệ với khoảng quanh nhân cung cấp và bổ xung cho nhau những sản phẩm tổng hợp.

Câu 6. Trình bày hình thái, thành phần hóa học, chức năng của lưới nội sinh chất nhẵn?

Cấu trúc

SER là một hệ thống ống nhỏ chia nhánh thông với nhau và thông với RER. Trong tế bào có thể có nhiều hệ thống lưới nhẵn nằm xen kẽ lưới có hạt.

Thành phần hoá học

- Là màng sinh chất nội bào.
- Tỷ lệ P/L giống như RER nhưng thành phần lipid có khác: Tỷ lệ cholesterol cao hơn chiếm 10% các thành phần lipid (SER 6%).
- Màng của lưới và trong lòng lưới chứa nhiều hệ thống enzym chuyên nối dài hoặc bão hoà hoá các axit béo. Hệ thống lưới nhẵn rất phát triển ở hệ thống tuyến bã, tế bào xốp... (ở nơi mà sự tổng hợp thành phần lipid mạnh mẽ). Ví dụ:

- + Ở tế bào chuyên tiết protein như tuyến tụy thì hầu như chỉ thấy lưới có hạt.
- + Tế bào cơ hầu như chỉ thấy SER.
- + Tế bào gan thì hai loại RER/SER gần bằng 1.

Chức năng

- Chức năng tổng hợp: chuyên tổng hợp và chuyển hoá axit béo và phospholipit, tổng hợp lipid cho các lipoprotein nhờ các enzym trong màng lưới nhẵn.
- Tổng hợp các hormon steroid (ở tinh hoàn là các hormon sinh dục và hormon ở vỏ thượng thận) từ cholesterol.
- Chức năng giải độc: Các chất độc, dược liệu, hoá chất có hại, thuốc trừ sâu hay chất gây ung thư đi vào lưới nhẵn, tại đó có các enzym xúc tác các phản ứng chuyển các chất từ không tan trong nước thành tan trong nước để có thể đào thải qua nước tiểu. Khi chất độc có nhiều lưới nhẵn tăng số lượng tiêu độc xong phần thừa sẽ giải thể theo con đường tiêu hóa trong tiêu thể.
- Chức năng nâng cấp các axit béo: lưới nhẵn dùng enzym của mình để nối các hạt monoglycerid, các mixen axit béo trước đó đã bị giáng cấp cho vụn để đi qua màng tế bào làm cho chúng trở lại nguyên hình các đại phân tử.

Các sản phẩm của lưới nhẵn cũng được phân phối theo yêu cầu dưới dạng chất tiết.

- Ngoài ra lưới nhẵn ở tế bào cơ có chức năng đặc biệt liên quan tới sự co duỗi của cơ: màng của cơ có enzym Ca^{++} ATP ase (bơm Ca^{++}). Khi bơm ion Ca vào lòng lưới nhẵn thì cơ duỗi và ngược lại khi bơm ion Ca trở lại tế bào chất cơ co.

Câu 7. Trình bày cấu trúc, chức năng chính của bộ máy Golgi?

Cấu trúc

Là hệ thống lưới nội bào có cấu trúc vào chức năng khá phức tạp.

Bộ Golgi có dạng chồng túi mỏng, hình chòm cầu xếp song song với nhau thành hệ thống túi dẹt nằm gần nhân tế bào.

Trên kính hiển vi điện tử mỗi túi dẹt có hình lưỡi liềm: bờ mép túi ngoài thì lõm, bờ mép trong thì lồi. Các túi dẹt cong về phía trưởng thành (trans). Các túi dẹt ở phía cis (đầu vào) có liên hệ với nhau. Phía trans là phía đối diện (còn gọi là đầu ra: nơi có các túi dẹt Golgi cuối cùng).

Một loại túi cầu khác cũng tách ra từ các lớp túi dẹt chứa sản phẩm tiết khác nhau, vận chuyển và giao nhận sản phẩm đến đúng nơi thu nhận (gọi là túi cầu Golgi).

Tất cả các tính chất: khác nhau về hình thái, thành phần hoá học, hướng vận chuyển các chất, chức năng khác nhau của túi dẹt từ miền cis đến miền trans gọi là sự phân cực của bộ Golgi.

Golgi chuyên trách việc tiếp nhận các protein, glycolipit, cacbonhydrat từ lưới nội sinh chất đưa tới, thuần thực hoá, bao gói, phân phát đúng địa chỉ (các bào quan hoặc phía ngoài tế bào) gọi chung là các chất tiết.

- Góp phần tạo nên tiêu thể
- Glycosyl hoá gần như tất cả các glycoprotein của chất nhầy (một loại chất tiết).
- Tạo nên thể đầu (acrosom) của tinh trùng.

Các chất tiết và có thể cả chất độc được Golgi đưa ra khỏi tế bào bằng các túi Golgi (có cấu tạo giống màng tế bào) sau khi mở các túi và đưa các chất tiết ra ngoài thì màng túi hoà với màng tế bào (phía trong màng túi thành phía ngoài màng tế bào).

- Với khả năng tạo túi Golgi có cấu tạo màng khác nhau, sau đó các túi hoà nhập với các màng có cấu tạo tương ứng bộ Golgi trở thành bào quan biệt hoá các loại màng của tế bào.

câu 8: Trình bày các kỳ của quá trình nguyên phân và ý nghĩa của quá trình nguyên phân:

Đặc điểm của phân bào nguyên phân

- Phân bào nguyên nhiễm là dạng phân bào phổ biến ở Eukaryota
- Kết quả của phân bào nguyên nhiễm hình thành 2 tế bào con có chứa số nhiễm sắc thể giữ nguyên như tế bào mẹ (cho nên có tên là phân bào nguyên nhiễm).
- Xuất hiện nhiễm sắc thể và phân chia nhiễm sắc thể về 2 tế bào con.
- Xuất hiện trong tế bào chất bộ máy phân bào tức là thoi phân bào có vai trò hướng dẫn các nhiễm sắc thể con di chuyển về 2 cực của tế bào.
- Trong tiến trình phân bào màng nhân và hạch nhân biến mất và lại được tái tạo ở 2 tế bào con.

Các kỳ của phân bào: ký hiệu M, có 4 kỳ: kỳ đầu, kỳ giữa, kỳ sau và kỳ cuối xảy ra ở các tế bào sinh dưỡng và các tế bào thuộc giai đoạn đầu của quá trình phát sinh giao tử. Đặc trưng nhất của loại phân bào này là từ một tế bào $2n$ nhiễm sắc thể. *Ý nghĩa của phân bào nguyên nhiễm* Phân bào nguyên nhiễm là phương thức sinh sản của tế bào, của các cơ thể đơn bào cũng như các tế bào trong cơ thể đa bào. Trong cơ thể đa bào các dòng tế bào luôn được

đôi mới (như tủy đỏ xương, biểu mô da, biểu mô ruột...). Hàng giây, hàng phút có nhiều tế bào chết và được thay thế nhờ sự phân bào.

Phân bào nguyên nhiễm là phương thức sinh trưởng của các mô, cơ quan trong cơ thể đa bào. Các mô, cơ quan tăng khối lượng không chỉ do sự gia tăng tổng hợp các chất nội bào và gian bào mà chủ yếu do gia tăng số lượng tế bào do phân bào. Khi sự phân bào của dòng tế bào bị ức chế (ví dụ do khối lượng mô hoặc cơ quan đạt mức tới hạn) thì mô và cơ quan ngừng sinh trưởng.

Phân bào nguyên nhiễm là phương thức qua đó tế bào mẹ truyền thông tin di truyền cho các tế bào con. Thông tin di truyền trong ADN và nhiễm sắc thể được nhân đôi qua pha S và được phân đôi về 2 tế bào con qua phân bào nguyên nhiễm, do đó bảo tồn, giữ nguyên số lượng nhiễm sắc thể qua các thế hệ.

Câu 9. Trình bày cơ chế di truyền, di truyền tế bào học, biểu hiện chính của hội chứng Down do Trisomi NST 21?

Hội chứng Down

Hội chứng Down hay gặp nhất trong các rối loạn NST ở người. Tần số Down khoảng 1/700 - 1/800 trẻ sơ sinh. Nam mắc nhiều hơn nữ: 3 nam : 2 nữ

Biểu hiện lâm sàng

Bệnh nhân có biểu hiện: Đầu nhỏ, ngắn, mặt tròn, góc mũi tẹt, khe mắt xếch, nếp quạt, khẩu cái hẹp, vòm cung cao, lưỡi to và dày hay nứt nẻ, thường thè ra ngoài làm cho miệng không đóng kín (nửa mở). Tai nhỏ, có khi biến dạng, vị trí thấp. Cổ ngắn, gáy phẳng rộng. Bàn tay rộng, các ngón ngắn. Chậm phát triển trí tuệ, chỉ số IQ khoảng 30-50. Giảm trương lực cơ và nhão dây chằng.

Thường gặp dị tật tim, dị tật ống tiêu hóa: chủ yếu là hẹp tá tràng, không hậu môn và phình to đại tràng (Megacolon).

Có nếp ngang duy nhất ở một hoặc cả 2 bàn tay. Chạc ba trục ở vị trí cao thường gặp ở vị trí 1". Tần số hoa văn ở mô út tăng.

Di truyền tế bào học

Khoảng 92% trường hợp là trisomi 21 thuần: 47,XX,+21 hoặc 47,XY,+21. 2- 3% thể khảm với 2 dòng tế bào: một dòng chứa 46 NST và một dòng chứa 47 NST, thừa 1 NST số 21. Công thức NST: 46,XX/47,XX,+21 hoặc 46,XY/47,XY,+21 (dấu / chỉ sự phân tách những dòng tế bào trong cùng 1 cá thể). 4 - 5% thể chuyển đoạn, có 46 NST với 2 NST số 21 và NST 21 thứ 3 chuyển đoạn với 1 NST tâm đầu khác (hay gặp là NST số 13, 14 hoặc 15 thuộc nhóm D hoặc số 21, 22 thuộc nhóm G).

Triệu chứng lâm sàng của các Down khác không khác so với bệnh Down do trisomi 21 thuần.

Người bị Down thường bị chết sớm vì tật của tim hoặc tật của ống tiêu hóa, chỉ có rất ít bệnh nhân nữ sinh con, nam mắc hội chứng Down bị vô sinh. Tỷ lệ con mắc bệnh Down tăng nhanh theo tuổi mẹ. Tuổi bố cao cũng có ảnh hưởng đến tần số sinh con bị Down.

Chẩn đoán:

Nhìn chung chẩn đoán lâm sàng hội chứng Down tương đối dễ dàng, xét nghiệm di truyền tế bào học để phát hiện các thể của hội chứng Down. Với những trường hợp nguy cơ cao sinh con Down cần được chẩn đoán trước sinh khi có thai.