

TÀI LIỆU ÔN THI ĐẠI HỌC MÔN SINH

Phần II: SINH THÁI HỌC

Chương I: SINH THÁI HỌC CÁ THỂ

I. Môi trường và các nhân tố sinh thái

1. Khái niệm

* **Môi trường** bao gồm tất cả những gì bao quanh sinh vật, tất cả các yếu tố vô sinh và hữu sinh có tác động trực tiếp hoặc gián tiếp lên sự sống, phát triển và sinh sản của sinh vật.

Có 4 loại môi trường phổ biến : môi trường đất, môi trường nước, môi trường không khí và môi trường sinh vật.

* **Nhân tố sinh thái** là các nhân tố vô sinh, hữu sinh có tác động trực tiếp hoặc gián tiếp lên sinh trưởng, phát triển và sinh sản của sinh vật.

Có 3 nhóm nhân tố sinh thái :

- **Nhân tố vô sinh**: bao gồm tất cả các yếu tố không sống của thiên nhiên có ảnh hưởng đến cơ thể sinh vật như ánh sáng, nhiệt độ, độ ẩm v.v...

- **Nhân tố hữu sinh**: bao gồm mọi tác động của các sinh vật khác lên cơ thể sinh vật.

- **Nhân tố con người**: bao gồm mọi tác động trực tiếp hay gián tiếp của con người lên cơ thể sinh vật.

2. Ảnh hưởng của các nhân tố sinh thái lên cơ thể sinh vật

a) Ảnh hưởng của các nhân tố vô sinh

* Nhiệt độ

Nhiệt độ ảnh hưởng thường xuyên tới các hoạt động sống của sinh vật.

- Thực vật và các động vật biến nhiệt như ếch nhái, bò sát phụ thuộc trực tiếp vào nhiệt độ môi trường. Nhiệt độ môi trường tăng hay giảm thì nhiệt độ cơ thể của chúng cũng tăng, giảm theo.

Động vật đẳng nhiệt như chim và thú do có khả năng điều hòa và giữ được thân nhiệt ổn định nên có thể phát tán và sinh sống khắp nơi. Ví dụ, ở vùng băng giá Cực Bắc (lạnh tới -40°C) vẫn có loài cáo cực (thân nhiệt 38°C) và gà gô trắng (thân nhiệt 43°C) sinh sống.

- Giới hạn sinh thái: Các loài sinh vật phản ứng khác nhau với nhiệt độ. Ví dụ, cá rô phi ở nước ta chết ở nhiệt độ dưới $5,6^{\circ}\text{C}$ và trên 42°C và phát triển thuận lợi nhất ở 30°C .

Nhiệt độ $5,6^{\circ}\text{C}$ gọi là **giới hạn dưới**, 42°C gọi là **giới hạn trên** và 30°C là **điểm cực thuận** của nhiệt độ đối với cá rô phi ở Việt Nam. Từ $5,6^{\circ}\text{C}$ đến 42°C gọi là **giới hạn chịu đựng** hay giới hạn sinh thái về nhiệt độ của cá rô phi ở Việt Nam.

- Nhiệt độ môi trường tăng lên làm tăng tốc độ của các **quá trình sinh lí** trong cơ thể sinh vật. Ở động vật biến nhiệt, nhiệt độ môi trường càng cao chu kì sống của chúng càng ngắn. Ví dụ, ruồi giấm có chu kì sống (từ trứng đến ruồi trưởng thành) ở 25°C là 10 ngày đêm còn ở 18°C là 17 ngày đêm.

Sự biến đổi của nhiệt độ môi trường cũng ảnh hưởng tới các **đặc điểm hình thái** (nóng quá cây sẽ bị cằn) và **sinh thái** (chim di trú vào mùa đông, gặm nhấm ở sa mạc ngủ hè vào mùa khô nóng)

- Tổng nhiệt hữu hiệu (S)

+ Mỗi loài sinh vật có một yêu cầu nhất định về lượng nhiệt (tổng nhiệt) để hoàn thành một giai đoạn phát triển hay một chu kì phát triển gọi là **tổng nhiệt hữu hiệu (độ/ngày) tương ứng**.

+ Tổng nhiệt hữu hiệu là hằng số nhiệt cần cho 1 chu kỳ (hay một giai đoạn) phát triển của một động vật **biến nhiệt**. Tổng nhiệt hữu hiệu được tính bằng công thức:

$$= (T-C).D$$

T: nhiệt độ môi trường

D: thời gian phát triển

C: nhiệt độ ngưỡng phát triển

+ C không đổi trong cùng một loài nên tổng nhiệt hữu hiệu bằng nhau:

$$S = (T_1 - C).D_1 = (T_2 - C).D_2 = (T_3 - C).D_3...$$

* Độ ẩm và nước

- Nước là thành phần quan trọng của cơ thể sinh vật : chiếm từ 50% đến 98% khối lượng của cây, từ 50% (ở Thú) đến 99% (ở Ruột khoang) khối lượng cơ thể động vật.
- Mỗi động vật và thực vật ở cạn đều có một *giới hạn chịu đựng* về độ ẩm. Loại châu chấu di cư có tốc độ phát triển nhanh nhất ở độ ẩm 70%. Có sinh vật ưa ẩm (thài lòi, ráy, muỗi, ếch nhái...), có sinh vật ưa khô (cỏ lạc đà, xương rồng, nhiều loại thằn lằn, chuột thảo nguyên).
- Nước ảnh hưởng lớn tới sự phân bố của sinh vật. Trên sa mạc có rất ít sinh vật, còn ở vùng nhiệt đới ẩm và nhiều nước thì sinh vật rất đông đúc.

*** Ánh sáng**

- Ánh sáng Mặt Trời là nguồn năng lượng cơ bản của mọi hoạt động sống của sinh vật. Cây xanh sử dụng năng lượng ánh sáng Mặt Trời khi quang hợp. Động vật ăn thực vật lá đã sử dụng gián tiếp năng lượng ánh sáng Mặt Trời.
- Ánh sáng tác động rõ rệt lên sự sinh trưởng, phát triển của sinh vật. Cây đậu xanh đặt trong ánh sáng liên tục thì lớn nhanh nhưng ra hoa muộn tới 60 ngày.
- Mỗi sinh vật cũng có một *giới hạn chịu đựng* về ánh sáng.
Ví dụ, có cây ưa bóng, có cây ưa sáng; có động vật ưa hoạt động ngày, có động vật ưa hoạt động đêm.
Ngoài ba nhân tố trên còn có nhiều nhân tố vô sinh khác ảnh hưởng tới đời sống của sinh vật như đất, gió, độ mặn của nước, nguyên tố vi lượng...

b) Ảnh hưởng của nhân tố hữu sinh

*** Quan hệ cùng loài:**

- *Quần tụ:* các cá thể có xu hướng tụ tập bên nhau tạo thành quần tụ cá thể để được bảo vệ và chống đỡ các điều kiện bất lợi của môi trường tốt hơn. Ví dụ, quần tụ cây có tác dụng chống gió, chống mất nước tốt hơn, quần tụ cá chịu được nồng độ chất độc cao hơn...
- *Cách li:* là làm giảm nhẹ sự cạnh tranh, ngăn ngừa sự gia tăng số lượng cá thể và sự cạn kiệt nguồn thức ăn khi mật độ quần thể tăng quá mức cho phép, gây ra sự cạnh tranh, một số cá thể động vật phải tách khỏi quần tụ đi tìm nơi sống mới.

*** Quan hệ khác loài**

- *Quan hệ hỗ trợ: Cộng sinh* là quan hệ cần thiết và có lợi cho 2 bên cả về dinh dưỡng lẫn nơi ở. Ví dụ, vi khuẩn lam cộng sinh với nấm tạo thành địa y. *Quan hệ hợp tác* là quan hệ có lợi cho cả 2 bên nhưng không nhất thiết cần cho sự tồn tại của chúng. *Quan hệ hội sinh* là quan hệ chỉ có lợi cho một bên.
- *Quan hệ đối địch:* là quan hệ cạnh tranh giữa các cá thể khác loài về thức ăn, nơi ở được biểu hiện:
+ Động vật ăn thịt - con mồi: sinh vật này tiêu diệt sinh vật khác (mèo bắt chuột, cáo bắt gà...).
- + Quan hệ kí sinh - vật chủ: sinh vật này sống bám vào cơ thể sinh vật khác (giun, sán kí sinh ở động vật và người...).
- + Quan hệ ức chế - cảm nhiễm: sinh vật này kìm hãm sự sinh trưởng và phát triển của sinh vật khác (tảo tiêu cầu tiết ra chất kìm hãm sự phát triển của rận nước).

c) Ảnh hưởng của nhân tố con người

Con người cùng với quá trình lao động và hoạt động sống của mình đã thường xuyên tác động mạnh mẽ trực tiếp hay gián tiếp tới sinh vật và môi trường sống của chúng.

Tác động trực tiếp của nhân tố con người tới sinh vật thường qua nuôi trồng, chăm sóc, chặt tía, săn bắn, đốt rẫy, phá rừng. Bất kỳ hoạt động nào của con người như khai thác rừng, mỏ, xây đập chắn nước, khai hoang, làm đường, ngăn sông, lấp biển, trồng cây gây rừng... đều làm biến đổi mạnh mẽ môi trường sống của nhiều sinh vật và do đó ảnh hưởng tới sự sống của chúng.

3. Những qui luật sinh thái cơ bản

Có 4 qui luật sinh thái cơ bản:

*** Qui luật giới hạn sinh thái:**

Mỗi loài có một giới hạn sinh thái đặc trưng về mỗi nhân tố sinh thái. Ví dụ, giới hạn sinh thái về nhiệt độ của cá rô phi ở Việt nam là từ 5,6^{oC} đến 42^{oC} và điểm cực thuận là 30^{oC}.

*** Qui luật tác động tổng hợp** của các nhân tố sinh thái. Sự tác động của nhiều nhân tố sinh thái lên một cơ thể sinh vật không phải là sự cộng gộp đơn giản các tác động của từng nhân tố sinh thái mà là sự tác động tổng hợp của cả phức hệ nhân tố sinh thái đó. Ví dụ, mỗi cây lúa sống trong ruộng đều chịu sự tác động đồng thời của nhiều nhân tố (đất, nước, ánh sáng, nhiệt độ, gió và sự chăm sóc của con người...).

* *Quy luật tác động không đồng đều* của nhân tố sinh thái lên chức phận sống của cơ thể sinh vật. Mỗi nhân tố tác động không giống nhau lên các chức phận sống khác nhau và lên cùng một chức phận sống ở các giai đoạn phát triển khác nhau.

* *Quy luật tác động qua lại* giữa sinh vật và môi trường. Môi trường tác động thường xuyên lên cơ thể sinh vật, làm chúng không ngừng biến đổi, ngược lại sinh vật cũng tác động qua lại làm cải biến môi trường.

II. Sự thích nghi của sinh vật với môi trường

sống 1. Sự thích nghi

Tác động của các nhân tố sinh thái lên cơ thể sinh vật qua nhiều thế hệ đã hình thành nhiều đặc điểm thích nghi với các môi trường sống khác nhau. Tuy nhiên, khi môi trường sống thay đổi, những đặc điểm vốn có lợi có thể trở nên bất lợi và được thay bằng những đặc điểm thích nghi mới.

2. Nhịp sinh học:

Nhịp sinh học là khả năng phản ứng của sinh vật một cách nhịp nhàng với những thay đổi có tính chu kỳ của môi trường. Đây là sự thích nghi đặc biệt của sinh vật với môi trường và có tính di truyền.

a) Nhịp điệu mùa

Vào mùa đông giá lạnh động vật biến nhiệt thường *ngủ đông* lúc đó trao đổi chất của cơ thể con vật giảm đến mức thấp nhất, chỉ đủ để sống. Các hoạt động sống của chúng sẽ diễn ra sôi động ở mùa ấm (xuân, hè). Một số loài chim có bản năng di trú, rời bỏ nơi giá lạnh, khan hiếm thức ăn về nơi khác ấm hơn và nhiều thức ăn hơn, sang mùa xuân chúng lại bay về quê hương.

Ở vùng nhiệt đới do dao động về lượng thức ăn, độ ẩm, nhiệt độ, ánh sáng không quá lớn nên phần lớn sinh vật không có phản ứng chu kỳ mùa rõ rệt. Tuy nhiên cũng có một số cây như bàng, xoan, sồi rụng lá vào mùa đông, nhộng sâu sồi và bọ rùa nâu ngủ đông, nhộng bướm đêm hại lúa ngô ngủ hè vào thời kỳ khô hạn.

Đáng chú ý là các phản ứng qua đông và qua hè đều được chuẩn bị từ khi thời tiết còn chưa lạnh hoặc chưa quá nóng, thức ăn còn phong phú. Cái gì là nhân tố báo hiệu? Sự thay đổi độ dài chiếu sáng trong ngày chính là nhân tố báo hiệu chủ đạo, bao giờ cũng diễn ra trước khi có sự biến đổi nhiệt độ và do đó đã dự báo chính xác sự thay đổi mùa.

Nhịp điệu mùa làm cho hoạt động sống tích cực của sinh vật trùng khớp với lúc môi trường có những điều kiện sống thuận lợi nhất.

b) Nhịp chu kỳ ngày đêm

Có nhóm sinh vật hoạt động tích cực vào ban ngày, có nhóm vào lúc hoàng hôn và có nhóm vào ban đêm. Cũng như đối với chu kỳ mùa, ánh sáng giữ vai trò cơ bản trong nhịp chu kỳ ngày đêm. Đặc điểm hoạt động theo chu kỳ ngày đêm là sự thích nghi sinh học phức tạp với sự biến đổi theo chu kỳ ngày đêm của các nhân tố vô sinh.

Trong quá trình tiến hoá, sinh vật đã hình thành khả năng phản ứng khác nhau đối với độ dài ngày và cường độ chiếu sáng ở những thời điểm khác nhau trong ngày. Do đó sinh vật đơn bào đến đa bào đều có khả năng đo thời gian như là những "*đồng hồ sinh học*". Ở động vật, cơ chế hoạt động của "*đồng hồ sinh học*" có liên quan tới sự điều hoà thần kinh - thể dịch. Ở thực vật, các chức năng điều hoà là do những chất đặc biệt tiết ra từ tế bào của một loại mô hoặc một cơ quan riêng biệt nào đó.

Chương II : QUẦN XÃ VÀ HỆ SINH

THÁI I. Quần thể

1. Khái niệm, cấu trúc đặc trọng của quần thể

* *Quần thể là một nhóm cá thể cùng loài cùng sinh sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời điểm nhất định và có khả năng giao phối sinh ra con cái* (những loài sinh sản vô tính hay trinh sản thì không qua giao phối).

* Quần thể được đặc trưng bởi một số chỉ tiêu: mật độ, tỉ lệ đực cái, tỉ lệ các nhóm tuổi, sức sinh sản, tỷ lệ tử vong, kiểu tăng trưởng, đặc điểm phân bố, khả năng thích ứng và chống chịu với nhân tố sinh thái của môi trường.

Khi cá thể hoặc quần thể không thể thích nghi được với sự thay đổi của môi trường, chúng sẽ bỏ đi tìm chỗ thích hợp hơn hoặc bị tiêu diệt và nhường chỗ cho quần thể khác.

2. Ảnh hưởng của ngoại cảnh tới quần thể

Tác động tổng hợp của các nhân tố ngoại cảnh sẽ ảnh hưởng tới sự phân bố, sự biến động số lượng và cấu trúc của quần thể:

- + Các nhân tố vô sinh đã tạo nên các vùng địa lý khác nhau trên trái đất: vùng lạnh, vùng ấm, vùng nóng, vùng sa mạc... Ứng với từng vùng có những quần thể phân bố đặc trưng.
- + Các nhân tố của ngoại cảnh ảnh hưởng đến sự sinh trưởng và biến động của quần thể thông qua tác động của *sự sinh sản* (làm tăng số lượng cá thể), *sự tử vong* (làm giảm số lượng cá thể) và sự phát tán các cá thể trong quần thể. Không những thế các nhân tố này còn có thể ảnh hưởng tới cấu trúc quần thể qua những tác động làm biến đổi thành phần đực, cái, các nhóm tuổi và mật độ cá thể trong quần thể.
- + Sự tác động tổng hợp của các nhân tố ngoại cảnh trong một thời gian dài làm thay đổi cả các đặc điểm cơ bản của quần thể, thậm chí dẫn tới huỷ diệt quần thể.

3. Sự biến động số lượng cá thể của quần thể

* Hình thức biến động số lượng cá thể trong quần thể:

- Biến động do sự cố bất thường: là những biến động do thiên tai (bão, lụt, hạn hán...), dịch hoạ (chiến tranh, dịch bệnh...) gây ra làm giảm số lượng cá thể một cách đột ngột.
- Biến động theo mùa: khi gặp điều kiện thời tiết, khí hậu phù hợp với sự sinh trưởng, phát triển của quần thể thì quần thể tăng nhanh (ếch nhái phát triển mạnh vào mùa mưa) và ngược lại.
- Biến động theo chu kỳ nhiều năm: những thay đổi điều kiện sống có tính chất chu kỳ nhiều năm làm cho số lượng cá thể của quần thể cũng biến đổi theo.

* Nguyên nhân gây biến động

- Do một hoặc một tập hợp nhân tố sinh thái đã tác động đến *tỷ lệ sinh đẻ*, *tỷ lệ tử vong* và sự phát tán của quần thể.
- Nhân tố quyết định sự biến động số lượng có thể khác nhau tùy từng quần thể và tùy từng giai đoạn trong chu kỳ sống.

4. Trạng thái cân bằng của quần thể

- Mỗi quần thể sống trong một môi trường xác định đều có xu hướng được điều chỉnh ở một trạng thái số lượng cá thể ổn định gọi là *trạng thái cân bằng*. Đôi khi quần thể có biến động mạnh, ví dụ, tăng số lượng cá thể do nguồn thức ăn phong phú, vượt khỏi mức bình thường. Số lượng cá thể vọt lên cao khiến cho sau một thời gian nguồn thức ăn trở nên thiếu hụt (cây bị phá hại mạnh, con mồi hiếm hoi), nơi đẻ và nơi ở không đủ, do đó nhiều cá thể bị chết. Quần thể lại được điều chỉnh về mức 1.

- *Cơ chế điều hoà mật độ* của quần thể là sự thống nhất mối tương quan giữa tỉ lệ sinh sản và tỉ lệ tử vong, nhờ đó mà tốc độ sinh trưởng của quần thể được điều chỉnh.

II. Quần xã sinh

vật 1. Khái niệm

Quần xã sinh vật là một tập hợp các quần thể sinh vật được hình thành trong một quá trình lịch sử, cùng sống trong một không gian xác định gọi là sinh cảnh, nhờ các mối liên hệ sinh thái tương hỗ mà gắn bó với nhau như một thể thống nhất.

+ Quần xã sinh vật là một *cấu trúc động*. Các loài trong quần xã làm biến đổi môi trường, rồi môi trường bị biến đổi này lại tác động đến cấu trúc của quần xã.

+ Giữa các quần xã sinh vật thường có một vùng chuyển tiếp gọi là *vùng đệm*. Bìa rừng là vùng đệm của quần xã rừng và quần xã đồng ruộng. Bãi lầy là vùng đệm giữa 2 quần xã rừng và quần xã đầm.

2. Những tính chất cơ bản của quần xã sinh vật

- Mỗi quần xã sinh vật đều có một vài *quần thể ưu thế* (ví dụ, thực vật có hạt thường là những quần thể ưu thế ở các quần xã sinh vật ở cạn).

- Trong số các quần thể ưu thế thường có một quần thể tiêu biểu nhất cho quần xã gọi là *quần thể đặc trưng* của quần xã sinh vật.

- Mỗi quần xã sinh vật có một đô đa dạng nhất định. Quần xã sinh vật ở những môi trường thuận lợi có *độ đa dạng cao* (rừng nhiệt đới), ở nơi có điều kiện sống khắc nghiệt thì có *độ đa dạng thấp* (rừng thông phương Bắc).

- Mỗi quần xã sinh vật có một *cấu trúc đặc trưng* liên quan tới sự phân bố cá thể của các quần thể trong không gian. Cấu trúc thường gặp là kiểu phân tầng thẳng đứng.

3. Mối quan hệ giữa ngoại cảnh và quần xã

- Các nhân tố vô sinh và hữu sinh luôn luôn tác động và tạo nên tính chất thay đổi theo chu kì của quần xã. Ví dụ, các quần xã ở vùng nhiệt đới thay đổi theo chu kỳ ngày đêm rất rõ: phần lớn động vật hoạt động vào ban ngày, nhưng ếch, nhái, chim cú, vạc, muỗi... hoạt động mạnh về ban đêm. Còn quần xã ở vùng lạnh thay đổi chu kỳ theo mùa rõ hơn (chim và nhiều động vật di trú vào mùa đông lạnh giá, rừng cây lá rộng ở vùng ôn đới rụng lá vào mùa khô...).
- Giữa các quần thể trong quần xã thường xuyên diễn ra các quan hệ hỗ trợ và quan hệ đối địch hoặc kìm hãm lẫn nhau gọi là hiện tượng khống chế sinh học.

Tất cả những quan hệ đó, làm cho quần xã luôn luôn dao động trong một thế cân bằng, tạo nên **trạng thái cân bằng sinh học** trong quần xã.

III. Diễn thế sinh

thái 1. Khái niệm

Diễn thế sinh thái là quá trình biến đổi tuần tự của quần xã qua các giai đoạn khác nhau, từ dạng khởi đầu, được thay thế lần lượt bởi các dạng quần xã tiếp theo và cuối cùng thường dẫn tới một quần xã tương đối ổn định.

Nguyên nhân dẫn đến diễn thế sinh thái là: sự tác động mạnh mẽ của ngoại cảnh lên quần xã, tác động của quần xã lên ngoại cảnh làm biến đổi mạnh mẽ ngoại cảnh đến mức gây ra diễn thế và cuối cùng là tác động của con người.

2. Các loại diễn thế

- Diễn thế nguyên sinh: *là diễn thế khởi đầu từ môi trường trống trơn* (đảo mới hình thành trên tro tàn núi lửa, đất mới bồi ở lòng sông). Nhóm sinh vật đầu tiên được phát tán đến đó hình thành nên quần xã tiên phong. Tiếp đó là một dãy quần xã tuần tự thay thế nhau. Khi có cân bằng sinh thái giữa quần xã và ngoại cảnh thì quần xã ổn định trong một thời gian tương đối dài. Diễn thế nguyên sinh có thể xảy ra trên cạn hoặc dưới nước.
- Diễn thế thứ sinh: *là diễn thế xuất hiện ở một môi trường đã có một quần xã sinh vật nhất định*. Quần xã này vốn tương đối ổn định nhưng do thay đổi lớn về ngoại cảnh làm thay đổi hẳn cấu trúc quần xã sinh vật.
- Diễn thế phân huỷ: *là quá trình không dẫn tới một quần xã sinh vật ổn định, mà theo hướng dần dần bị phân huỷ dưới tác dụng của nhân tố sinh học* (ví dụ, diễn thế của quần xã sinh vật trên xác một động vật hoặc trên một cây đổ).

3. Tầm quan trọng thực tế của việc nghiên cứu diễn thế.

- Nghiên cứu diễn thế, ta có thể nắm được qui luật phát triển của quần xã sinh vật, hình dung được những quần xã tồn tại trước đó và dự đoán những dạng quần xã sẽ thay thế trong những hoàn cảnh mới.
- Sự hiểu biết về diễn thế cho phép ta chủ động điều khiển sự phát triển của diễn thế theo hướng có lợi cho con người bằng những tác động lên điều kiện sống như: cải tạo đất, đẩy mạnh biện pháp chăm sóc, phòng trừ sâu bệnh, tiến hành các biện pháp thủy lợi, khai thác, bảo vệ hợp lý nguồn tài nguyên.

IV. Hệ sinh thái

1. Khái niệm

Hệ sinh thái là một hệ thống hoàn chỉnh, tương đối ổn định, bao gồm quần xã sinh vật và khu vực sống của quần xã (sinh cảnh). Sự tác động qua lại giữa quần xã và sinh cảnh tạo nên những mối quan hệ dinh dưỡng xác định, cấu trúc của tập hợp loài trong quần xã, chu trình tuần hoàn vật chất giữa các sinh vật trong quần xã và các nhân tố vô sinh.

Một hệ sinh thái hoàn chỉnh có các thành phần chủ yếu sau đây:

- Các chất vô cơ (C, N₂, CO₂, H₂O...), chất hữu cơ (prôtêin, lipid, glucit, các chất mùn,...) và chế độ khí hậu.
- Sinh vật sản xuất (còn gọi là sinh vật cung cấp)
- Sinh vật tiêu thụ
- Sinh vật phân huỷ

2. Các kiểu hệ sinh thái

Các hệ sinh thái trong sinh quyển thuộc 3 nhóm:

- Các hệ sinh thái trên cạn gồm có rừng nhiệt đới, trướng cây bụi - cỏ nhiệt đới (savan), hoang mạc nhiệt đới và ôn đới, thảo nguyên, rừng lá ôn đới, rừng thông phương Bắc (taiga), đồng rêu đới lạnh,...

- Các hệ sinh thái nước mặn gồm có hệ sinh thái vùng ven bờ và vùng khơi.
- Các hệ sinh thái nước ngọt gồm có hệ sinh thái nước đứng (ao, đầm, hồ) và hệ sinh thái nước chảy (sông, suối).

3. Chuỗi thức ăn và lưới thức ăn

* **Chuỗi thức ăn:** **Chuỗi thức ăn là một dãy nhiều loài sinh vật có quan hệ dinh dưỡng với nhau. Mỗi loài là một mắt xích, vừa là sinh vật tiêu thụ mắt xích phía trước, vừa là sinh vật bị mắt xích ở phía sau tiêu thụ.**

Có 3 loại sinh vật trong chuỗi thức ăn:

- **Sinh vật sản xuất** (sinh vật cung cấp) là những sinh vật tự dưỡng trong quần xã (cây xanh, một số tảo), có khả năng tổng hợp chất hữu cơ từ chất vô cơ.
- **Sinh vật tiêu thụ** là những sinh vật dị dưỡng ăn thực vật và có thể cả những sinh vật dị dưỡng khác. Chúng không tự tổng hợp được chất hữu cơ mà phải sử dụng các chất hữu cơ của nhóm sinh vật sản xuất.

Thường thì một chuỗi thức ăn có một số mắt xích tiêu thụ:

- + Sinh vật tiêu thụ bậc 1 có thể là động vật ăn thực vật, hay kí sinh trên thực vật.
- + Sinh vật tiêu thụ bậc 2 là sinh vật ăn thịt hay kí sinh trên sinh vật tiêu thụ bậc 1. trong 1 chuỗi, có thể có sinh vật tiêu thụ bậc 3, bậc 4...

- **Sinh vật phân huỷ là những vi khuẩn dị dưỡng và nấm, có khả năng phân huỷ chất hữu cơ thành chất vô cơ.**

* **Lưới thức ăn:** **Mỗi loài trong quần xã sinh vật thường là mắt xích của nhiều chuỗi thức ăn. Các chuỗi thức ăn có nhiều mắt xích chung tạo thành một lưới thức ăn.**

4. Sự trao đổi vật chất và năng lượng trong hệ sinh thái

* Quy luật hình tháp sinh thái

- Hình tháp sinh thái là hình sắp xếp số loài trong chuỗi thức ăn từ bậc dinh dưỡng thấp đến bậc cao hơn theo **số lượng cá thể, sinh vật lượng** hoặc **năng lượng**, có dạng hình tháp.
- **Hình tháp sinh thái** được biểu diễn bằng các hình chữ nhật có cùng chiều cao; còn chiều dài phụ thuộc vào số lượng cá thể, sinh vật lượng, năng lượng của từng bậc dinh dưỡng.
- Có 3 loại hình tháp sinh thái: hình tháp số lượng, hình tháp sinh vật lượng và hình tháp năng lượng.
- Quy luật: **sinh vật mắt lưới nào càng xa vị trí của sinh vật sản xuất thì có sinh khối trung bình càng nhỏ.**

* Chu trình sinh địa hoá các chất

- Chu trình sinh địa hoá các chất là **sự vận chuyển vật chất** từ môi trường vào quần xã sinh vật, từ sinh vật này sang sinh vật khác và cuối cùng lại trở về môi trường.
- Chu trình sinh địa hoá các chất được thực hiện trên cơ sở tự điều hoà của quần xã.

Chương III : SINH QUYỂN VÀ CON

NGŨI I. Sinh quyển và tài nguyên

1. Sinh quyển

Sinh quyển là khoảng không gian có sinh vật cư trú, bao phủ bề mặt trái đất, sâu tới 100m trong thạch quyển, toàn bộ thủy quyển tới đáy biển sâu trên 8km, lên cao tới 20km trong khí quyển. Ước tính có tới hai triệu loài sinh vật cư trú trong sinh quyển

2. Nguồn tài nguyên không tái sinh và tái sinh

* Tài nguyên khoáng sản:

Khoáng sản là nguyên liệu tự nhiên, có nguồn gốc hữu cơ hoặc vô cơ, phần lớn nằm trong đất. Có 2 loại:

- **Khoáng sản nhiên liệu:** Than đá (có nguồn gốc từ xác cây hoá đá), dầu mỏ và khí cháy (có nguồn gốc từ thực vật hoặc các chất hữu cơ phân huỷ dở dang ở trong đất)

Ngoài ra, trong sinh quyển còn có năng lượng ánh sáng mặt trời, gió, sóng biển, thủy triều.

- **Khoáng sản nguyên liệu:** gồm có vàng, đồng, thiếc, chì, nhôm...

Việc khai thác tận lực khoáng sản đang đặt ra nguy cơ tài nguyên cạn kiệt và ô nhiễm môi trường ngày càng tăng.

* Tài nguyên tái sinh:

- **Rừng và lâm nghiệp:** Ngoài việc cung cấp gỗ, rừng còn có tác dụng rất lớn trong việc điều hoà lượng nước trên mặt đất: làm tăng độ ẩm không khí, làm giảm lượng nước chảy, hạn chế lũ lụt, hạn chế xói mòn.

- **Đất và nông nghiệp:** là nơi sản xuất ra lương thực, thực phẩm cho con người và gia súc. Đất còn là nơi để xây nhà, xây dựng các khu công nghiệp, làm đường xá...

- **Tài nguyên thủy sản:** là tài nguyên sinh vật biển và nước ngọt có giá trị kinh tế cao.

Con người đã và đang khai thác bừa bãi các nguồn tài nguyên tái sinh, làm cho rừng và đất ngày càng bị thu hẹp thoái hoá, nhiều loài động vật, tài nguyên thủy sản bị đánh bắt quá mức (cá voi, cá heo, cá ngừ, cá thu, tôm hùm...) đã trở nên hiếm.

3. Tác động của con người và hậu quả của nó đối với sinh quyển.

* Tác động của con người tới sinh quyển

- Trong suốt thời gian tồn tại và phát triển, con người đã thường xuyên tác động trực tiếp tới thiên nhiên và cải biến môi trường sống. Những hoạt động đó đã ảnh hưởng tới khí hậu, từ đó tác động mạnh tới sinh quyển.

- Sự gia tăng dân số cùng với công nghiệp hoá đã làm ảnh hưởng trước tiên là diện tích rừng và đất trồng và làm tăng ô nhiễm môi trường sống.

* Vấn đề ô nhiễm môi trường

- **Khái niệm:** Ô nhiễm là sự làm thay đổi không mong muốn, tính chất vật lý, hoá học, sinh học của không khí, đất, nước của môi trường sống, gây tác động nguy hại tức thời hoặc trong tương lai đến sức khỏe và đời sống con người, làm ảnh hưởng đến quá trình sản xuất, đến các tài sản văn hoá và làm tổn thất nguồn tài nguyên dự trữ của con người.

- **Các chất gây ô nhiễm**

+ Các khí công nghiệp phổ biến

+ Thuốc trừ sâu và chất độc hoá

học + Thuốc diệt cỏ

+ Các yếu tố gây đột biến

4. Bảo vệ môi trường và phát triển bền vững

* Bảo vệ môi trường

- **Bảo vệ môi trường:** là những hành động có ý thức để giữ gìn sự nguyên vẹn, ổn định của môi trường trong sự phát triển bền vững và nâng cao chất lượng cuộc sống.

- **Luật bảo vệ môi trường** bao gồm các qui định về việc sử dụng hợp lý tài nguyên thiên nhiên và môi trường, ngăn chặn các tác động tiêu cực, phục hồi các tổn thất, không ngừng cải thiện tiềm năng tài nguyên thiên nhiên và chất lượng môi trường, nhằm nâng cao đời sống vật chất và tinh thần của nhân dân. Bảo vệ môi trường bằng pháp luật là biện pháp hết sức quan trọng.

* Sự phát triển bền vững

- **Sự phát triển bền vững** là sự phát triển đáp ứng được nhu cầu hiện tại nhưng không làm hại khả năng đảm bảo nhu cầu cho các thế hệ mai sau, có thể cải thiện chất lượng cuộc sống trong phạm vi có thể chấp nhận được.

- **Sự phát triển không tàn phá môi trường,** trong đó mọi người phải luôn luôn kết hợp lợi ích cá nhân với lợi ích cộng đồng (lợi ích cá nhân, quốc gia, quốc tế) để bảo vệ môi trường và nâng cao chất lượng cuộc sống cho mọi người

PHẦN III:

CƠ SỞ DI TRUYỀN

Chương I :

CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN ĐỔI

I. Cấu trúc, cơ chế tổng hợp, tính đặc trưng và chức năng của ADN

1. Cấu trúc ADN

a) Cấu trúc hoá học của ADN

- ADN tồn tại chủ yếu trong nhân tế bào, cũng có mặt ở ti thể, lạp thể. ADN là một loại axit hữu cơ có chứa các nguyên tố chủ yếu C, H, O, N và P (hàm lượng P có từ 8 đến 10%)
- ADN là đại phân tử, có khối lượng phân tử lớn, chiều dài có thể đạt tới hàng trăm micromet, khối lượng phân tử có từ 4 đến 8 triệu, một số có thể đạt tới 16 triệu đơn vị cacbon.
- ADN cấu tạo theo nguyên tắc đa phân, mỗi đơn phân là một loại nuclêôtit, mỗi nuclêôtit có 3 thành phần, trong đó thành phần cơ bản là bazơ – nitric. 4 loại nuclêôtit mang tên gọi của các bazơ – nitric, trong đó A và G có kích thước lớn, T và X có kích thước bé.
- Trên mạch đơn của phân tử các đơn phân liên kết với nhau bằng liên kết hoá trị là liên kết hình thành giữa đường $C_5H_{10}O_4$ của nuclêôtit này với phân tử H_3PO_4 của nuclêôtit bên cạnh, (liên kết này còn được gọi là liên kết photphodiester). Liên kết photphodiester là liên kết rất bền đảm bảo cho thông tin di truyền trên mỗi mạch đơn ổn định kể cả khi ADN tái bản và phiên mã.
- Từ 4 loại nuclêôtit có thể tạo nên tính đa dạng và đặc thù của ADN ở các loài sinh vật bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố của nuclêôtit.

b) Cấu trúc không gian của ADN

- Vào năm 1953, **J.Oatxon** và **F.Cric** đã xây dựng mô hình cấu trúc không gian của phân tử ADN.
- Mô hình ADN theo **J.Oatxon** và **F.Cric** có đặc trưng sau:
 - + Là một chuỗi xoắn kép gồm 2 mạch pôlinuclêôtit xoắn đều quanh một trục theo chiều từ trái sang phải như một thang dây xoắn, mà 2 tay thang là các phân tử đường ($C_5H_{10}O_4$) và axit photphoric sắp xếp xen kẽ nhau, còn mỗi bậc thang là một cặp bazơ nitric đứng đối diện và liên kết với nhau bằng các liên kết hiđrô theo nguyên tắc bổ sung, nghĩa là một bazơ lớn (A hoặc G) được bù bằng một bazơ bé (T hoặc X) hay ngược lại. Do đặc điểm cấu trúc, adenin chỉ liên kết với timin bằng 2 liên kết hiđrô và guanin chỉ liên kết với xitôzin bằng 3 liên kết hiđrô.
 - + Do các cặp nuclêôtit liên kết với nhau theo nguyên tắc bổ sung đã đảm bảo cho chiều rộng của chuỗi xoắn kép bằng 20 Å, khoảng cách giữa các bậc thang trên chuỗi xoắn bằng 3,4Å, phân tử ADN xoắn theo chu kỳ xoắn, mỗi chu kỳ xoắn có 10 cặp nuclêôtit có chiều cao 34Å.
- Ngoài mô hình của **J.Oatxon**, **F.Cric** nói trên đến nay người ta còn phát hiện ra 4 dạng nữa đó là dạng A, C, D, Z các mô hình này khác với dạng B (theo **Oatxon**, **Cric**) ở một vài chỉ số: số cặp nuclêôtit trong một chu kỳ xoắn, đường kính, chiều xoắn...
- Ở một số loài virut và thể ăn khuẩn ADN chỉ gồm một mạch pôlinuclêôtit. ADN của vi khuẩn, ADN của lạp thể, ti thể lại có dạng vòng khép kín.

2. Cơ chế và ý nghĩa tổng hợp ADN

a) Sự tổng hợp ADN

Vào kì trung gian của phân bào nguyên phân, giảm phân ADN trở về trạng thái ổn định.

Dưới tác dụng của enzym ADN-polimeraza, các liên kết hiđrô bị cắt 2 mạch đơn của ADN tách nhau ra, trên mỗi mạch đơn các nuclêôtit lần lượt liên kết với các nuclêôtit tự do của môi trường theo nguyên tắc bổ sung (NTBS) (A liên kết với T bằng 2 liên kết hiđrô, G liên kết với X bằng 3 liên kết hiđrô, và ngược lại). Kết quả từ một phân tử ADN mẹ hình thành 2 phân tử ADN con, trong mỗi ADN con có một mạch là nguyên liệu cũ, 1 mạch là nguyên liệu mới được xây dựng nên, theo nguyên tắc bán bảo toàn.

Cần lưu ý enzym ADN-polimeraza chỉ có tác dụng tổng hợp các mạch đơn mới theo chiều 5' – 3'. Nên trên phân tử ADN mẹ, mạch (3' – 5') được sử dụng làm khuôn tổng hợp liên tục. Còn trên mạch đơn mẹ (5' – 3') được tổng hợp theo chiều ngược lại (tổng hợp giạt lùi) tạo thành từng đoạn ngắn mỗi đoạn được gọi là đoạn Okazaki.

b) Ý nghĩa tổng hợp ADN

Sự tổng hợp ADN là cơ sở hình thành NST, đảm bảo cho quá trình phân bào nguyên phân, giảm phân, thụ tinh xảy ra bình thường, thông tin di truyền của loài được ổn định. Ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử qua các thế hệ. Nhờ đó con sinh ra giống với bố mẹ, ông bà tổ tiên.

3. Tính đặc trưng của phân tử ADN.

- + Đặc trưng bởi số lượng, thành phần trình tự phân bố các nuclêôtit, vì vậy từ 4 loại nuclêôtit đã tạo nên nhiều loại phân tử ADN đặc trưng cho mỗi loài
- + Đặc trưng bởi tỷ lệ :

- + Đặc trưng bởi số lượng, thành phần trình tự phân bố các gen trong từng nhóm gen liên kết.

4. Chức năng cơ bản của ADN

- + Chứa thông tin di truyền, thông tin di truyền được mật mã dưới dạng trình tự phân bố các nuclêôtit của các gen trên phân tử ADN
- + Nhân đôi để truyền thông tin di truyền qua các thế hệ
- + Chứa các gen khác nhau, giữ chức năng khác nhau.
- + Có khả năng đột biến tạo nên thông tin di truyền mới.

II. Cấu trúc và cơ chế tổng hợp của ARN. Ý nghĩa của sự tổng hợp ARN. Chức năng của các loại ARN

1. Cấu trúc ARN.

- Là một đa phân tử được cấu tạo từ nhiều đơn phân, mỗi đơn phân là một loại ribonucleotit
- Có 4 loại ribonucleotit tạo nên các phân tử ARN: adenin, uraxin, xitozin, guanin, mỗi đơn phân gồm 3 thành phần: một bazơ nitric, một đường ribozơ ($C_5H_{10}O_5$), một phân tử H_3PO_4 .
- Trên mạch phân tử các ribonucleotit liên kết với nhau bằng liên kết hoá trị giữa đường $C_5H_{10}O_5$ của ribonucleotit này với phân tử H_3PO_4 của ribonucleotit bên cạnh.
- Có 3 loại ARN: rARN chiếm 70-80%, tARN chiếm 10-20%, mARN chiếm 5-10%.
- Mỗi phân tử mARN có khoảng 600 đến 1500 đơn phân, tARN gồm 80 đến 100 đơn phân, trong tARN ngoài 4 loại ribonucleotit kể trên còn có 1 số biến dạng của các bazơ nitric (trên tARN có những đoạn xoắn giống cấu trúc ADN, tại đó các ribonucleotit liên kết với nhau theo NTBS (A-U, G-X). Có những đoạn không liên kết được với nhau theo NTBS vì chứa những biến dạng của các bazơ nitric, những đoạn này tạo thành những thùy tròn. Nhờ cách cấu tạo như vậy nên mỗi tARN có 2 bộ phận quan trọng: bộ ba đối mã và đoạn mang axit amin có tận cùng là adenin.
- Phân tử rARN có dạng mạch đơn, hoặc quấn lại tương tự tARN trong đó có tới 70% số ribonucleotit có liên kết bổ sung. Trong tế bào có nhân có tới 4 loại rARN với số ribonucleotit 160 đến 13000.
- Ba loại ARN tồn tại trong các loài sinh vật mà vật chất di truyền là ADN. Ở những loài virus vật chất di truyền là ARN thì ARN của chúng cũng có dạng mạch đơn, một vài loài có ARN 2 mạch.

2. Cơ chế tổng hợp mARN

- Diễn ra trong nhân tế bào, tại các đoạn NST vào kỳ trung gian, lúc NST đang ở dạng tháo xoắn cực đại. Đa số các ARN đều được tổng hợp trên khuôn ADN, trừ ARN là bộ gen của một số virus.
- Dưới tác dụng của enzym ARN – pôlimeraza, các liên kết hiđrô trên một đoạn phân tử ADN ứng với 1 hay một số gen lần lượt bị cắt đứt, quá trình lắp ráp các ribonucleotit tự do của môi trường nội bào với các nuclêôtit trên mạch mã gốc của gen (mạch 3' – 5') theo NTBS A-U, G-X xảy ra. Kết quả tạo ra các mARN có chiều 5' – 3'. Sau đó 2 mạch gen lại liên kết với nhau theo NTBS. Sự tổng hợp tARN và rARN cũng theo cơ chế trên.

Ở sinh vật thực nhân, sự phiên mã cùng một lúc nhiều phân tử mARN, các mARN được sử dụng này trở thành bản phiên mã chính thức. Còn ở sinh vật nhân chuẩn, sự phiên mã từng mARN riêng biệt, các mARN này sau đó phải được chế biến lại bằng cách loại bỏ các đoạn vô nghĩa, giữ lại các đoạn có nghĩa tạo ra mARN trưởng thành.

3. Ý nghĩa tổng hợp ARN

Sự tổng hợp ARN đảm bảo cho gen cấu trúc thực hiện chính xác quá trình dịch mã ở tế bào chất. Cung cấp các prôtêin cần thiết cho tế bào.

4. Chức năng của các loại ARN.

- mARN: bản phiên thông tin di truyền từ gen cấu trúc trực tiếp tham gia tổng hợp prôtêin dựa trên cấu trúc và trình tự các bộ ba trên mARN.
- tARN: vận chuyển lắp ráp chính xác các axit amin vào chuỗi pôlipeptit dựa trên nguyên tắc đối mã di truyền giữa bộ ba đối mã trên tARN với bộ ba mã phiên trên mARN.
- rARN: liên kết với các phân tử prôtêin tạo nên các ribôxôm tiếp xúc với mARN và chuyển dịch từng bước trên mARN, mỗi bước là một bộ ba nhờ đó mà lắp ráp chính xác các axit amin vào chuỗi polipeptit theo đúng thông tin di truyền được qui định từ gen cấu trúc.

III. Mã di truyền. Đặc điểm của mã di truyền

1. Khái niệm mã bộ ba

Cứ 3 nuclêôtit cùng loại hay khác loại đứng kế tiếp nhau trên phân tử ADN mã hoá cho 1 axit amin hoặc làm nhiệm vụ kết thúc chuỗi polipeptit gọi là mã bộ ba.

2. Mã di truyền là mã bộ ba

- Nếu mỗi nuclêôtit mã hoá 1 axit amin thì 4 loại nuclêôtit chỉ mã hoá được 4 loại axit amin.
- Nếu cứ 2 nuclêôtit cùng loại hay khác loại mã hoá cho 1 axit amin thì chỉ tạo được $4^2 = 16$ mã bộ hai không đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin.
- Nếu theo nguyên tắc mã bộ ba sẽ tạo được $4^3 = 64$ mã bộ ba đủ để mã hoá cho 20 loại axit amin.
- Nếu theo nguyên tắc mã bộ bốn sẽ tạo được $4^4 = 256$ bộ mã hoá lại quá thừa. Vậy về mặt suy luận lý thuyết mã bộ ba là mã phù hợp.

Những công trình nghiên cứu về giải mã di truyền (1961-1965) bằng cách thêm bớt 1, 2, 3 nuclêôtit trong gen nhận thấy mã bộ ba là mã phù hợp. Người ta đã xác định được có 64 bộ ba được sử dụng để mã hoá axit amin. Trong đó có Mentionin ứng với mã mở đầu TAX, ATT, ATX, AXT là mã kết thúc.

Hai mươi loại axit amin được mã hoá bởi 61 bộ ba. Như vậy mỗi axit amin được mã hoá bởi 1 số bộ ba. Ví dụ, lizin ứng với 2 bộ ba AAA, AAG, một số axit amin được mã hoá bởi nhiều bộ ba như alanin ứng với 4 bộ ba, lợxin ứng với 6 bộ ba.

3. Những đặc điểm cơ bản của mã di truyền

- Mã di truyền được đọc theo một chiều 5'-3' trên phân tử mARN.
- Mã di truyền được đọc liên tục theo từng cụm 3 nuclêôtit, các bộ ba không đọc gối lên nhau.
- Mã di truyền là đặc hiệu, không một bộ ba nào mã hoá đồng thời 2 hoặc một số axit amin khác nhau.
- Mã di truyền có tính thoái hoá có nghĩa là mỗi axit amin được mã hoá bởi một số bộ ba khác loại trừ mentionin, triptophan chỉ được mã hoá bởi một bộ ba. Các bộ ba mã hoá cho cùng một axit amin chỉ khác nhau ở nuclêôtit thứ 3. Điều này có nghĩa giúp cho gen bảo đảm được thông tin di truyền và xác nhận trong bộ ba, 2 nuclêôtit đầu là quan trọng còn nuclêôtit thứ ba có thể linh hoạt. Sự linh hoạt này có thể không gây hậu quả gì. Nhưng cũng có thể gây nên sự lắp ráp nhầm các axit amin trong chuỗi polipeptit.
- Mã di truyền có tính phổ biến. Nghĩa là ở các loài sinh vật đều được mã hoá theo một nguyên tắc chung (các từ mã giống nhau). Điều này phản ánh nguồn gốc chung của các loài.

IV. Cấu trúc, cơ chế tổng hợp, chức năng của prôtêin, tính đặc trưng và đa dạng của prôtêin

1. Cấu trúc của prôtêin

a) Cấu trúc hoá học:

- Là hợp chất hữu cơ gồm 4 nguyên tố cơ bản C, H, O, N thường có thêm S và đôi lúc có P.
- Thuộc loại đại phân tử, phân tử lớn nhất dài 0,1 micromet, phân tử lượng có thể đạt tới 1,5 triệu đ.v.C.
- Thuộc loại đa phân tử, đơn phân là các axit amin.
- Có hơn 20 loại axit amin khác nhau tạo nên các prôtêin, mỗi axit amin có 3 thành phần: gốc cacbon (R), nhóm amin (-NH₂) và nhóm cacboxil (-COOH), chúng khác nhau bởi gốc R. Mỗi axit amin có kích thước trung bình 3Å.

- Trên phân tử các axit amin liên kết với nhau bằng các liên kết peptit tạo nên chuỗi pôlipeptit. Liên kết peptit được tạo thành do nhóm cacboxyl của axit amin này liên kết với nhóm amin của axit amin tiếp theo và giải phóng 1 phân tử nước. Mỗi phân tử prôtêin có thể gồm 1 hay nhiều chuỗi pôlipeptit cùng loại hay khác loại.
- Từ 20 loại axit amin kết hợp với nhau theo những cách khác nhau tạo nên vô số loại prôtêin khác nhau (trong các cơ thể động vật, thực vật ước tính có khoảng $10^{14} - 10^{15}$ loại prôtêin). Mỗi loại prôtêin đặc trưng bởi số lượng, thành phần và trình tự sắp xếp các axit amin trong phân tử. Điều đó giải thích tại sao trong thiên nhiên các prôtêin vừa rất đa dạng, lại vừa mang tính chất đặc thù.

b) Cấu trúc không gian

Prôtêin có 4 bậc cấu trúc cơ bản.

- Cấu trúc bậc 1: do các axit amin liên kết với nhau bằng liên kết peptit, đứng ở đầu mạch pôlipeptit là nhóm amin, cuối mạch là nhóm cacboxyl.
- Cấu trúc bậc 2: có dạng xoắn trái, kiểu chuỗi anpha, chiều cao một vòng xoắn $5,4\text{Å}$ với 3,7 axit amin / 1 vòng xoắn còn ở chuỗi bêta mỗi vòng xoắn lại có 5,1 axit amin. Có những prôtêin không có cấu trúc xoắn hoặc chỉ cuộn xoắn ở một phần của pôlipeptit.
- Cấu trúc bậc 3: Là hình dạng của phân tử prôtêin trong không gian ba chiều, do xoắn cấp 2 cuộn theo kiểu đặc trưng cho mỗi loại prôtêin, tạo thành những khối hình cầu.
- Cấu trúc bậc 4: Là những prôtêin gồm 2 hoặc nhiều chuỗi pôlipeptit kết hợp với nhau. Ví dụ, phân tử hêmôglôbin gồm 2 chuỗi anpha và 2 chuỗi bêta, mỗi chuỗi chứa một nhân hem với một nguyên tử Fe.

2. Cơ chế tổng hợp prôtêin.

Gồm 2 giai đoạn:

Giai đoạn 1: Tổng hợp ARN để chuyển thông tin di truyền từ gen sang sản phẩm prôtêin (xem phần tổng hợp ARN)

Giai đoạn 2: Tổng hợp prôtêin ở tế bào chất gồm 4 bước cơ bản

- + **Bước 1:** Hoạt hoá axit amin. Các axit amin tự do có trong bào chất được hoạt hoá nhờ gắn với hợp chất giàu năng lượng adenôzintriphôphat (ATP) dưới tác dụng của một số loại enzym. Sau đó, nhờ một loại enzym đặc hiệu khác, axit amin đã được hoạt hoá lại liên kết với tARN tương ứng để tạo nên phức hợp axit amin – tARN (aa – tARN).
- + **Bước 2:** Mở đầu chuỗi pôlipeptit có sự tham gia của ribôxôm, bộ ba mở đầu AUG, tARN axit amin mở đầu tiến vào ribôxôm đối mã của nó khớp với mã mở đầu trên mARN theo NTBS. Kết thúc giai đoạn mở đầu
- + **Bước 3:** Kéo dài chuỗi pôlipeptit, tARN vận chuyển axit amin thứ nhất tiến vào ribôxôm đối mã của nó khớp với mã mở đầu của mARN theo nguyên tắc bổ sung. $aa_1 - tARN$ tới vị trí bên cạnh, đối mã của nó khớp với mã của axit amin thứ nhất trên mARN theo nguyên tắc bổ sung. Enzim xúc tác tạo thành liên kết peptit giữa axit amin mở đầu và axit amin thứ nhất. Ribôxôm dịch chuyển đi một bộ ba trên mARN (sự chuyển vị) làm cho tARN mở đầu rời khỏi ribôxôm. Tiếp đó, $aa_2 - tARN$ tiến vào ribôxôm, đối mã của nó khớp với mã của axit amin thứ hai trên mARN theo nguyên tắc bổ sung. Liên kết peptit giữa aa_1 và aa_2 được tạo thành. Sự chuyển vị lại xảy ra, và cứ tiếp tục như vậy cho đến khi ribôxôm tiếp xúc với bộ ba tiếp giáp với bộ ba kết thúc phân tử chuỗi pôlipeptit lúc này có cấu trúc $aaMĐ - aa_1 - aa_2 \dots aan$ vẫn còn gắn với tARN axit amin thứ n.
- + **Bước 4:** Kết thúc chuỗi pôlipeptit, Ribôxôm chuyển dịch sang bộ ba kết thúc lúc này ngừng quá trình dịch mã 2 tiểu phần của ribôxôm tách nhau ra tARN, axit amin cuối cùng được tách khỏi chuỗi pôlipeptit. Một enzym khác loại bỏ axit amin mở đầu giải phóng chuỗi pôlipeptit.

Cần lưu ý trên mỗi mARN cùng lúc có thể có nhiều ribôxôm trượt qua với khoảng cách là $51\text{Å} \rightarrow 102\text{Å}$. Nghĩa là trên mỗi mARN có thể tổng hợp nhiều prôtêin cùng loại.

Sự tổng hợp prôtêin góp phần đảm bảo cho prôtêin thực hiện chức năng biểu hiện tính trạng và cung cấp nguyên liệu cấu tạo nên các bào quan và đảm nhận nhiều chức năng khác nhau.

3. Chức năng của prôtêin

- Là thành phần cấu tạo chủ yếu chất nguyên sinh, hợp phần quan trọng xây dựng nên các bào quan, màng sinh chất...cấu trúc đa dạng của prôtêin quy định mọi đặc điểm, hình thái, giải phẫu của cơ thể:
 - Tạo nên các enzym xúc tác các phản ứng sinh hoá. Nay đã biết khoảng 3.500 loại enzym. Mỗi loại tham gia một phản ứng xác định.
 - Tạo nên các hoocmôn có chức năng điều hoà quá trình trao đổi chất trong tế bào, cơ thể.
 - Hình thành các kháng thể, có chức năng bảo vệ cơ thể chống lại các vi khuẩn gây bệnh.
 - Tham gia vào chức năng vận động của tế bào và cơ thể.
 - Phân giải prôtêin tạo năng lượng cung cấp cho các hoạt động sống của tế bào và cơ thể.
- Tóm lại, prôtêin đảm nhận nhiều chức năng liên quan đến toàn bộ hoạt động sống của tế bào, quy định tính trạng của cơ thể sống.

4. Tính đặc trưng và tính đa dạng của prôtêin

- Prôtêin đặc trưng bởi số lượng thành phần, trình tự phân bố các axit amin trong từng chuỗi pôlipeptit. Vì vậy, từ 20 loại axit amin đã tạo nên $10^{14} - 10^{15}$ loại prôtêin rất đặc trưng và đa dạng cho mỗi loài sinh vật.
- Đặc trưng bởi số lượng, thành phần, trình tự phân bố các chuỗi polipeptit trong mỗi phân tử prôtêin. Đặc trưng bởi các kiểu cấu trúc không gian của các loại prôtêin để thực hiện các chức năng sinh học.

V. Mô hình điều hoà sinh tổng hợp prôtêin của gen, ý nghĩa của sự điều hoà sinh tổng hợp prôtêin

1. Cơ chế điều hoà ở sinh vật tự nhiên

- Trong tế bào cơ thể có rất nhiều gen cấu trúc, không phải các gen đó đều phiên mã, tổng hợp prôtêin đồng thời. Sự điều hoà hoạt động của gen được thực hiện qua cơ chế điều hoà. Vào năm 1961, **F.Jacop** và **J.Mono** đã phát hiện sự điều hoà hoạt động của gen ở **E.Coli**.

- Một mô hình điều hoà bao gồm các hệ thống gen sau:

- + Một gen điều hoà (**Regulator : R**), gen này làm khuôn sản xuất một loại prôtêin ức chế có tác dụng điều chỉnh hoạt động của mọi nhóm gen cấu trúc qua tương tác với gen chỉ huy.
- + Một gen chỉ huy (**Operator : O**) nằm kề trước nhóm gen cấu trúc, là vị trí tương tác với chất ức chế.
- + Một gen khởi động (**Promotor : P**) nằm trước gen chỉ huy và có thể trùm lên một phần hoặc toàn bộ gen này, đó là vị trí tương tác của ARN – polimeraza để khởi đầu phiên mã.
- + Một nhóm gen cấu trúc liên quan với nhau về chức năng, nằm kề nhau cùng phiên mã tạo ra một ARN chung.

Một Operon chỉ gồm có gen chỉ huy và các gen cấu trúc do nó kiểm soát.

- Cơ chế điều hoà diễn ra như sau:

Gen điều hoà chỉ huy tổng hợp một loại prôtêin ức chế, prôtêin này gắn vào gen chỉ huy (o) làm ngăn cản hoạt động của enzym phiên mã. Vì vậy ức chế hoạt động tổng hợp ARN của các gen cấu trúc. Khi trong môi trường nội bào có chất cảm ứng, chất này kết hợp với prôtêin ức chế làm vô hiệu hoá chất ức chế, không gắn vào gen chỉ huy. Kết quả là gen chỉ huy làm cho nhóm gen cấu trúc chuyển từ trạng thái ức chế sang trạng thái hoạt động. Quá trình phiên mã lại xảy ra.

2. Cơ chế điều hoà ở sinh vật có nhân.

- Cơ chế điều hoà hoạt động của gen ở sinh vật có nhân phức tạp hơn vì do tổ chức phức tạp của ADN trong NST. ADN trong tế bào có khối lượng rất lớn, nhưng chỉ một phần nhỏ mã hoá các thông tin di truyền, đại bộ phận đóng vai trò điều hoà.
- ADN tồn tại trên NST được xoắn lại rất phức tạp, vì vậy trước khi phiên mã NST phải tháo xoắn rồi các phân tử enzym phiên mã tương tác với prôtêin điều hoà bám vào vùng khởi động xúc tiến quá trình tổng hợp ARN.
- Tùy nhu cầu của tế bào, tùy từng mô, từng giai đoạn sinh trưởng, phát triển mà mỗi tế bào có nhu cầu tổng hợp các loại prôtêin không giống nhau.
- Trong cùng một loại tế bào, các loại mARN có tuổi thọ khác nhau. Các prôtêin được tổng hợp vẫn thường xuyên chịu cơ chế kiểm soát để lúc không cần thiết các prôtêin đó lập tức bị enzym phân giải.

- Hoạt động phiên mã ở sinh vật nhân chuẩn phụ thuộc vào vùng khởi động, vào các tín hiệu điều hoà. Ngoài ra trong hệ gen của sinh vật nhân chuẩn còn có các gen tăng cường, gen bất hoạt. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà, gây nên sự biến đổi cấu trúc nucleôxôm của chất nhiễm sắc, gen bất hoạt, làm ngừng phiên mã khi gây ra sự biến đổi cấu trúc NST.

Cần chú ý rằng các ARN được tổng hợp từ gen cấu trúc ở sinh vật nhân chuẩn ban đầu chỉ là những bản thảo chưa hoàn chỉnh. Sau đó cũng được sửa chữa, cắt bỏ, chế biến lại để tạo ra những ARN thành thực mới đưa vào sử dụng làm bản phiên chính thức tổng hợp prôtêin. Hiện tượng này được gọi là cơ chế điều hoà sau phiên mã.

VI. Đột biến gen

1. Khái niệm

Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen, liên quan tới một hoặc một số cặp nucleôtit, xảy ra tại một điểm nào đó của phân tử ADN.

Thường gặp các dạng mất, thêm, thay thế, đảo vị trí một cặp nucleôtit.

2. Nguyên nhân và cơ chế phát sinh đột biến gen

- Đột biến gen phát sinh do các tác nhân đột biến lý hoá trong ngoại cảnh hoặc gây rối loạn trong quá trình sinh lý, hoá sinh của tế bào gây nên những sai sót trong quá trình tự nhân đôi của ADN, hoặc làm đứt phân tử ADN, hoặc nối đoạn bị đứt vào ADN ở vị trí mới.

- Đột biến gen không chỉ phụ thuộc vào loại tác nhân, cường độ, liều lượng của tác nhân mà còn tùy thuộc đặc điểm cấu trúc của gen. Có những gen bền vững, ít bị đột biến. Có những gen dễ đột biến, sinh ra nhiều alen.

- Sự biến đổi của 1 nucleôtit nào đó thoát đầu xảy ra trên một mạch của ADN dưới dạng tiền đột biến. Lúc này enzym sửa chữa có thể sửa sai làm cho tiền đột biến trở lại dạng ban đầu. Nếu sai sót không được sửa chữa thì qua lần tự sao tiếp theo nucleôtit lắp sai sẽ liên kết với nucleôtit bổ sung với nó làm phát sinh đột biến gen.

3. Hậu quả của đột biến gen

- Biến đổi trong dãy nucleôtit của gen cấu trúc sẽ dẫn tới sự biến đổi trong cấu trúc của ARN thông tin và cuối cùng là sự biến đổi trong cấu trúc của prôtêin tương ứng.

Đột biến thay thế hay đảo vị trí một cặp nucleôtit chỉ ảnh hưởng tới một axit amin trong chuỗi pôlipeptit. Đột biến mất hoặc thêm một cặp nucleôtit sẽ làm thay đổi các bộ ba mã hoá trên ADN từ điểm xảy ra đột biến cho đến cuối gen và do đó làm thay đổi cấu tạo của chuỗi pôlipeptit từ điểm có nucleôtit bị mất hoặc thêm.

Đột biến gen cấu trúc biểu hiện thành một biến đổi đột ngột gián đoạn về một hoặc một số tính trạng nào đó, trên một hoặc một số ít cá thể nào đó.

- Đột biến gen gây rối loạn trong quá trình sinh tổng hợp prôtêin, đặc biệt là đột biến ở các gen quy định cấu trúc các enzym, cho nên đa số đột biến gen thường có hại cho cơ thể. Tuy nhiên, có những đột biến gen là trung tính (không có hại, cũng không có lợi), một số ít trường hợp là có lợi.

4. Sự biểu hiện của đột biến gen

- Đột biến gen khi đã phát sinh sẽ được "tái bản" qua cơ chế tự nhân đôi của ADN.

- Nếu đột biến phát sinh trong giảm phân, nó sẽ xảy ra ở một tế bào sinh dục nào đó (đột biến giao tử), qua thụ tinh đi vào hợp tử. Nếu đó là đột biến trội, nó sẽ biểu hiện trên kiểu hình của cơ thể mang đột biến đó. Nếu đó là đột biến lặn, nó sẽ đi vào hợp tử trong cặp gen dị hợp và bị gen trội tương ứng át đi. Qua giao phối, đột biến lặn tiếp tục tồn tại trong quần thể ở trạng thái dị hợp và không biểu hiện. Nếu gặp tổ hợp đồng hợp thì nó mới biểu hiện thành kiểu hình.

- Khi đột biến xảy ra trong nguyên phân, nó sẽ phát sinh trong một tế bào sinh dưỡng (đột biến xôma) rồi được nhân lên trong một mô, có thể biểu hiện ở một phần cơ thể, tạo nên thể khảm. Ví dụ trên một cây hoa giấy có những cành hoa trắng xen với những cành hoa đỏ.

- Đột biến xôma có thể được nhân lên bằng sinh sản sinh dưỡng nhưng không thể di truyền qua sinh sản hữu tính.

- Đột biến cấu trúc của gen đòi hỏi một số điều kiện mới biểu hiện trên kiểu hình của cơ thể. Vì vậy cần phân biệt, đột biến là những biến đổi trong vật chất di truyền, với thể đột biến là những cá thể mang đột biến đã biểu hiện ở kiểu hình.

VII. Các công thức tổng quát được sử dụng để giải bài tập

1. Công thức xác định mối liên quan về số lượng các loại nuclêôtit trong ADN, ARN

- Trong phân tử ADN (hay gen) theo NTBS:

$$A = T ; G = X \quad (1)$$

Suy ra số nuclêôtit của ADN (hay gen)

$$N = A + T + G + X$$

Từ (1) ta rút ra: $N = 2A + 2G = 2T + 2X \quad (2)$

Nếu xét mối tương quan các nuclêôtit của 2 mạch đơn ta có:

$$T = A = T_1 + T_2 = A_1 + A_2 = T_1 + A_1 = T_2 + A_2 \quad (4)$$

$$G = X = G_1 + G_2 = X_1 + X_2 = X_1 + G_1 = X_2 + G_2 \quad (5)$$

Nếu gọi mạch gốc của gen là mạch 1 ta có mối liên quan về số lượng các đơn phân giữa gen và ARN:

$$\begin{aligned} U_m &= A_1 = T_2 \\ A_m &= T_1 = A_2 \\ G_m &= X_1 = G_2 \\ X_m &= G_1 = X_2 \end{aligned} \quad (6)$$

Từ (6) suy ra: $U_m + A_m = A = T$
 $G_m + X_m = G = X \quad (7)$

2. Công thức xác định mối liên quan về % các loại đơn phân trong ADN với ARN

- Mỗi mạch đơn của gen bằng 50% tổng số nuclêôtit của gen. Nếu cho mạch gốc của gen là mạch 1, có thể xác định mối liên quan % các đơn phân trong gen và ARN tương ứng:

$$\begin{aligned} \% A_2 \times 2 &= \% T_1 \times 2 = \% A_m \\ \% T_2 \times 2 &= \% A_1 \times 2 = \% U_m \\ \% G_2 \times 2 &= \% X_1 \times 2 = \% G_m \\ \% X_2 \times 2 &= \% G_1 \times 2 = \% X_m \end{aligned} \quad (8)$$

Từ công thức (8) suy ra:

$$(9)$$

3. Các công thức tính chiều dài của gen cấu trúc (LG) khi biết các yếu tố tạo nên gen, ARN, prôtêin

Những bài toán xác định mối liên quan về cấu trúc, cơ chế, di truyền của gen, ARN, prôtêin có thể được qui về một mối liên hệ qua xác định chiều dài của gen cấu trúc.

3.1 Khi biết các đại lượng khác nhau của gen cấu trúc:

a) Biết số lượng nuclêôtit (N) của gen:

$$(10)$$

Ở một số loài sinh vật chưa có cấu tạo tế bào (virut) gen có cấu trúc mạch đơn nên chiều dài của chúng bằng số nuclêôtit của gen nhân với 3,4 Å .

b) Biết khối lượng phân tử của gen (M): Ở sinh vật nhân chuẩn gen có cấu trúc mạch kép, mỗi nuclêôtit nặng trung bình 300 đ.v.C nên chiều dài gen được tính theo công thức:

$$(11)$$

c) Biết số lượng nuclêôtit 2 loại không bổ sung trên gen:

$$LG = (A + G) \times 3,4\text{Å} = (T + X) \times 3,4\text{Å} \quad (12)$$

d) Biết số lượng chu kỳ xoắn của gen (Sx)

Mỗi chu kỳ xoắn của gen gồm 10 cặp nuclêôtit có chiều cao 34Å, chiều dài gen:

$$LG = Sx \times 34\text{Å} \quad (12')$$

e) Biết số lượng liên kết hoá trị (HT)

- Số lượng liên kết hoá trị giữa các nuclêôtit (HTG) bằng số nuclêôtit của gen bớt đi 2

$$(13)$$

- Số lượng liên kết hoá trị trong mỗi nuclêôtit và giữa các nuclêôtit (HTT_{+G})

$$(13')$$

$$(HTT_{+G} = 2N - 2)$$

f) Biết số liên kết hiđrô giữa các cặp bazơnitric trên mạch kép của gen (H)

Số lượng liên kết hiđrô của gen được tính bằng công thức $(2A + 3G)$ hoặc $(2T + 3X)$. Muốn xác định được chiều dài của gen cần phải biết thêm một yếu tố nào đó, ví dụ: % một loại nuclêôtit của gen, số lượng một loại nuclêôtit của gen, từ đó tìm mối liên hệ để xác định số nuclêôtit của gen, rồi áp dụng công thức (10), sẽ tìm được chiều dài của gen.

g) Biết số lượng nuclêôxôm (Ncx) và kích thước trung bình của một đoạn nối (SN) trên một đoạn sợi cơ bản tương ứng với một gen.

Dựa vào lí thuyết mỗi nuclêôxôm có 146 cặp nuclêôtit, mỗi đoạn nối có từ 15 – 100 cặp nuclêôtit có thể xác định được chiều dài của gen.

- Với điều kiện số đoạn nối ít hơn số lượng nuclêôxôm:

$$LG = [(Ncx \times 146) + (Ncx - 1)SN] \times 3,4\text{Å} \quad (14)$$

- Với điều kiện số đoạn nối bằng số lượng nuclêôxôm:

$$LG = [(Ncx \times 146) + (Ncx \times SN)] \times 3,4\text{Å} \quad (14')$$

3.2 Khi biết các đại lượng tham gia vào cơ chế tái bản của gen:

a) Biết số lượng nuclêôtit môi trường cung cấp (Ncc) và số đợt tái bản (K) của gen

Dựa vào NTBS nhận thấy sau mỗi đợt tái bản một gen mẹ tạo ra 2 gen con, mỗi gen con có một mạch đơn cũ và một mạch đơn mới. Vậy số nuclêôtit cung cấp đúng bằng số nuclêôtit có trong gen mẹ. Nếu có một gen ban đầu, sau k đợt tái bản liên tiếp sẽ tạo ra 2^k gen con, trong số đó có hai mạch đơn cũ vẫn còn lưu lại ở 2 phân tử gen con. Vậy số lượng gen con có nguyên liệu mới hoàn toàn là $(2^k - 2)$. Số lượng nuclêôtit cần cung cấp tương ứng với $(2^k - 1)$ gen. Trên cơ sở đó xác định số lượng nuclêôtit cần cung cấp theo các công thức:

$$(2^k - 1)N = Ncc$$

$$(2^k - 2)N = NCM$$

(CCM: số lượng nuclêôtit cung cấp tạo nên các gen có nguyên liệu mới hoàn toàn)

Từ đó suy ra chiều dài gen:

$$(15)$$

$$(15')$$

b) Biết số lượng 2 loại nuclêôtit không bổ sung được cung cấp qua k đợt tái bản gen

- Nếu biết số lượng 2 loại nuclêôtit không bổ sung có trong các mạch đơn mới (ví dụ biết A + G, hoặc T + X) ta lấy số lượng nuclêôtit đó chia cho $(2^k - 1)$ gen sẽ xác định được số lượng nuclêôtit có trên một mạch đơn gen. Suy ra:

$$(16)$$

(A + G là số lượng 2 loại nuclêôtit có trong các mạch đơn mới ở các gen con)

- Nếu biết số lượng 2 loại nuclêôtit không bổ sung có trong các gen con chứa nguyên liệu hoàn toàn mới giả sử bằng A + G hoặc T + A. Ta có:

$$(16')$$

c) Biết số lượng liên kết hoá trị được hình thành sau k đợt tái bản của gen.

- Liên kết hoá trị hình thành giữa các nuclêôtit: sau k đợt tái bản trong các gen con tạo ra vẫn có 2 mạch đơn gen cũ tồn tại ở 2 gen con. Vậy số gen con được hình thành liên kết hoá trị tương đương với $(2^k - 1)$ gen. Số liên kết hoá trị giữa các nuclêôtit trên mỗi gen bằng N - 2. Vậy số liên kết hoá trị được hình thành giữa các nuclêôtit (HT).

$$HT = (2^k - 1)(N - 2)$$

Từ đó suy ra N và xác định chiều dài gen:

$$(17)$$

- Liên kết hoá trị giữa các nuclêôtit và trong mỗi nuclêôtit được hình thành trên các gen con (HT):

$$HT' = (2^k - 1)(2N - 2)$$

Chiều dài gen:

d) Biết số lượng liên kết hiđrô bị phá huỷ (Hp) sau k đợt tái bản của gen:

Từ 1 gen sau k đợt tái bản liên kết số gen con bị phá huỷ liên kết hiđrô để tạo nên các gen con mới bằng $(2^k - 1)$ gen.

$$\text{Ta có đẳng thức: } Hp = (2^k - 1)(2A + 3G)$$

rút ra:

Lúc này bài toán trở về xác định giá trị của N ở trường hợp f để từ đó xác định giá trị LG.

3.3 Khi biết các đại lượng tạo nên cấu trúc mARN

a) Biết số lượng ribonuclêôtit (RARN) của phân tử mARN:

$$LG = RARN \times 3,4\text{Å} \quad (18)$$

b) Biết khối lượng của phân tử mARN (MARN)

Mỗi ribonucleotit có khối lượng trung bình 300đvC. Vậy chiều dài gen:

$$(19)$$

c) Biết số lượng liên kết hoá trị của phân tử mARN (HTARN)

- Nếu biết số lượng liên kết hoá trị trong mỗi ribonucleotit và giữa các ribonucleotit thì chiều dài của gen được tính bằng:

$$(20)$$

- Nếu chỉ biết số lượng liên kết hoá trị giữa các ribonucleotit thì công thức trên được biến đổi:

$$LG = (HTARN + 1) \times 3,4\text{Å} \quad (20')$$

d) Biết số lượng ribonucleotit được cung cấp (Rcc) sau n lần sao mã

Sau mỗi lần sao mã tạo nên 1 mã sao nên:

$$(21)$$

e) Biết thời gian sao mã (tARN) - vận tốc sao mã (VARN)

Thời gian sao mã là thời gian để một mạch gốc của gen tiếp nhận ribonucleotit tự do của môi trường nội bào và lắp ráp chúng vào mạch pôliribonucleotit để tạo nên 1 mARN. Còn vận tốc sao mã là cứ 1 giây trung bình có bao nhiêu ribonucleotit được lắp ráp vào chuỗi pôliribonucleotit. Từ 2 đại lượng này sẽ xác định được số lượng ribonucleotit của 1 mARN:

$$RARN = tARN \times VARN$$

Lúc này bài toán xác định chiều dài gen lại trở về công thức (18)

$$LG = (tARN \times VARN) \times 3,4\text{Å} \quad (22)$$

3.4 Khi biết các đại lượng tạo nên cấu trúc prôtêin

a) Biết số lượng axit amin trong 1 prôtêin hoàn chỉnh (AH)

Prôtêin hoàn chỉnh không còn axit mở đầu, nên số lượng axit amin trong prôtêin hoàn chỉnh ứng với các bộ ba trên gen cấu trúc chưa tính tới bộ ba mở đầu, bộ ba kết thúc. Vậy tổng số bộ ba trên gen:

$(AH + 2)$. Suy ra:

$$LG = (AH + 2)3 \times 3,4\text{Å} \quad (23)$$

b) Biết số lượng axit amin cung cấp tạo nên 1 prôtêin (Acc)

Số axit amin cung cấp tạo nên 1 prôtêin bằng số bộ ba trên gen cấu trúc, chưa tính đến bộ ba kết thúc. Vậy số bộ ba trên gen:

$(Acc + 1)$

Chiều dài gen:

$$LG = (Acc + 1)3 \times 3,4\text{Å} \quad (24)$$

c) Biết khối lượng 1 prôtêin hoàn chỉnh (Mp)

Vì khối lượng 1 axit amin bằng 110 đvC. Suy ra số lượng axit amin trong prôtêin hoàn chỉnh là:

Ta có:

$$(25)$$

d) Biết số lượng liên kết peptit được hình thành (Lp) khi tổng hợp 1 prôtêin.

Cứ 2 axit amin tạo nên 1 liên kết peptit. Vậy số lượng liên kết peptit hình thành khi tổng hợp 1 prôtêin ít hơn số lượng axit amin cung cấp để tạo nên prôtêin đó là 1. Ta có số lượng bộ ba trên gen cấu trúc: $(Lp + 2)$

$$\text{Chiều dài gen: } LG = (Lp + 2)3 \times 3,4\text{Å} \quad (26)$$

e) Biết số lượng liên kết peptit trong 1 prôtêin hoàn chỉnh (LPH)

Từ số lượng liên kết peptit trong 1 prôtêin hoàn chỉnh suy ra số lượng axit amin trong prôtêin hoàn chỉnh (LPH + 1). Suy ra số lượng bộ ba trên gen cấu trúc (LPH + 3).

$$\text{Chiều dài gen: } LG = (LPH + 3)3 \times 3,4\text{Å} \quad (27)$$

f) Biết thời gian tổng hợp 1 prôtêin (t_{lp}), vận tốc trượt của ribôxôm (V_t)

$$LG = (t_{lp} \times V_t)\text{Å} \quad (28)$$

g) Biết vận tốc giải mã (V_a) aa/s. Thời gian tổng hợp xong 1 prôtêin (t_{lp}) (s)

Thời gian tổng hợp xong 1 prôtêin chính là thời gian ribôxôm trượt hết chiều dài phân tử mARN. Từ 2 yếu tố trên xác định được số lượng bộ ba trên gen cấu trúc: (V_a × t_{lp}).

$$\text{Chiều dài gen: } LG = (V_a \times t_{lp})3 \times 3,4\text{Å} \quad (29)$$

h) Biết số lượt tARN (LtARN) được điều đến để giải mã tổng hợp 1 prôtêin

Cứ mỗi lần tARN đi vào ribôxôm chuỗi pôlipeptit nối thêm 1 axit amin. Vậy số lượt tARN đi vào ribôxôm thực hiện giải mã bằng số lượng axit amin cung cấp để tạo nên 1 prôtêin. Ta có số lượng bộ ba trên gen cấu trúc (LtARN + 1).

$$\text{Chiều dài gen: } LG = (LtARN + 1)3 \times 3,4\text{Å} \quad (30)$$

i) Biết số lượng phân tử nước được giải phóng (H₂O)[↑] khi hình thành các liên kết peptit để tổng hợp nên 1 prôtêin.

Cứ 2 axit amin kế tiếp nhau khi liên kết giải phóng ra một phân tử nước để tạo nên 1 liên kết peptit. Vậy số phân tử nước được giải phóng đúng bằng số liên kết peptit được hình thành.

$$\text{Suy ra: } LG = (H_2O\uparrow + 2) \times 3 \times 3,4\text{Å} \quad (31)$$

k) Biết thời gian của cả quá trình tổng hợp prôtêin (t_{QT})

Khi có nhiều ribôxôm trượt qua, vận tốc trượt của ribôxôm (V_t) hoặc vận tốc giải mã, khoảng cách thời gian giữa các ribôxôm (t_{TXC}).

Từ thời gian của quá trình tổng hợp prôtêin và khoảng cách thời gian giữa các ribôxôm suy ra thời gian tổng hợp 1 prôtêin (t_{lp}):

$$t_{lp} = TQT - tTXC$$

$$\text{Vậy: } LG = (TQT - tTXC) \times V_t \quad (32)$$

$$\text{hoặc: } LG = t_{lp} \times (V_a \times 10,2) \quad (32')$$

4. Các công thức tính số lượng nuclêôtit mỗi loại cần cung cấp sau k đợt tái bản của gen.

Theo NTBS ta tính được số lượng mỗi loại nuclêôtit cần cung cấp để tạo nên các gen có nguyên liệu hoàn toàn mới:

$$A = T = (2^k - 2)A \quad (33)$$

$$G = X = (2^k - 2)G \quad (34)$$

Số lượng nuclêôtit mỗi loại cung cấp để tạo nên các gen con sau k đợt tái bản:

$$A = T = (2^k - 1)A \quad (33')$$

$$G = X = (2^k - 1)G \quad (34')$$

5. Các công thức tính vận tốc trượt của ribôxôm.

a) Khi biết chiều dài gen và thời gian tổng hợp xong 1 prôtêin:

$$(35a)$$

b) Khi biết thời gian t_{QT} và t_{TXC} và chiều dài gen LG:

$$(35b)$$

c) Khi biết khoảng cách độ dài LKC và khoảng cách thời gian giữa 2 ribôxôm (t_{KC}) kế tiếp nhau:

$$V_t = LKC \times t_{KC} (\text{Å/s}) \quad (35c)$$

d) Khi biết thời gian giải mã trung bình 1 axit amin (t_{1aa}):

(35d)

Chương II :

CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

I. Tế bào là đơn vị cấu trúc và chức năng của cơ thể sinh vật

1. Tế bào là đơn vị cấu trúc cơ bản của cơ thể sinh vật

- Từ sinh vật có cấu trúc cơ thể đơn giản đến các sinh vật có cấu tạo cơ thể phức tạp đều có đơn vị cơ bản cấu tạo nên cơ thể là tế bào.
- Ở vi khuẩn tế bào là một cơ thể hoàn chỉnh.
- Trong mỗi tế bào có nhiều bào quan, mỗi bào quan có cấu trúc riêng biệt và giữ chức năng khác nhau. Cấu trúc một tế bào điển hình gồm: màng tế bào được cấu tạo từ chất nguyên sinh, gọi là màng sinh chất, có vai trò quan trọng trong quá trình trao đổi chất giữa tế bào và môi trường. Tế bào chất là nơi xảy ra mọi hoạt động sống của tế bào. Trong tế bào chất có nhiều cấu trúc quan trọng như các bào quan, hệ lưới nội chất, chất dự trữ. Các bào quan như ti thể, lục thể, thể gôngi, trung thể, ribôxôm...nhân tế bào gồm màng, nhân và chất nhân.
- Ti thể có cấu tạo bởi chất nguyên sinh, phía trong có gờ răng lược, tại đây chứa nhiều loại men ôxi hoá khử, phân huỷ các chất hữu cơ tạo ra nguồn năng lượng dưới dạng ATP cung cấp cho mọi hoạt động sống của tế bào.

Hàm lượng ti thể trong mỗi tế bào phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lý của tế bào.

- Ribôxôm được cấu tạo bởi ARN và prôtêin là nơi diễn ra quá trình sinh tổng hợp prôtêin.
- Lưới nội chất là một hệ thống xoang ống phân bố rải rác xung quanh nhân là nơi đính bám của ribôxôm, tại đây thực hiện quá trình tổng hợp prôtêin.
- Lục thể (chỉ có ở thực vật và một số vi khuẩn) gồm lục lạc (chứa các hạt diệp lục), sắc lục và bột lục. Lục lạc là nơi thực hiện quá trình quang hợp.
- Nhân tế bào gồm màng nhân và chất nhân. Màng nhân là một màng kép chất nguyên sinh, trên màng có nhiều lỗ nhân, màng nhân đảm bảo tính thống nhất về trao đổi chất giữa nhân và các bào quan. Chất nhân gồm nhân con và NST. Nhân con là nơi tụ tập của các rARN. NST chứa toàn bộ vật chất di truyền đặc trưng cho loài. Mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. NST có khả năng tự nhân đôi để truyền thông tin di truyền ổn định qua các thế hệ. Ở sinh vật chưa có nhân chuẩn như vi khuẩn, tảo lam, NST chỉ gồm một phân tử ADN dạng vòng hai đầu tận cùng nối lại với nhau. Ở sinh vật chưa có cấu tạo tế bào như virut và thể ăn khuẩn, vật chất di truyền cũng chỉ là phân tử ADN, riêng ở một số loài virut thì đó là ARN.

2. Tế bào là đơn vị chức năng của cơ thể sống

- Tất cả dấu hiệu đặc trưng cho sự sống: sinh trưởng, hô hấp, tổng hợp, phân giải, cảm ứng... đều xảy ra trong tế bào.
- Tế bào là đơn vị hoạt động thống nhất về trao đổi chất. Nhân giữ vai trò điều khiển chỉ đạo.
- Ở các sinh vật đơn bào toàn bộ hoạt động sống, hoạt động di truyền... đều xảy ra trong một tế bào. Ở các sinh vật đa bào do sự phân hoá về cấu trúc và chuyên hoá về chức năng, mỗi mô, mỗi cơ quan đều đảm nhận chức năng sinh học khác nhau trong cơ thể, có khả năng lớn lên và phân chia theo hình thức nguyên phân để tạo nên một cơ thể đa bào hoàn chỉnh từ hợp tử.
- Dù với phương thức sinh sản nào tế bào đều là mắt xích nối liền các thế hệ đảm bảo sự kế tục vật chất di truyền ở cấp độ tế bào và cấp độ phân tử

- Các cơ chế của hiện tượng di truyền từ cấp độ phân tử (tái bản ADN, phiên mã, dịch mã, điều hoà) đến cấp độ tế bào (hoạt động của NST trong nguyên phân, giảm phân, thụ tinh) đều diễn ra trong tế bào. Nhờ vậy thông tin di truyền được truyền đạt qua các thế hệ ổn định.

II. Khái niệm NST. Cấu trúc bình thường của NST. Tính đặc trưng của NST

1. Khái niệm NST

Nhiễm sắc thể là những cấu trúc nằm trong nhân tế bào, có khả năng nhuộm màu đặc trưng bằng thuốc nhuộm kiềm tính, được tập trung lại thành những sợi ngắn, có số lượng, hình dạng, kích thước, cấu trúc đặc trưng cho mỗi loài. NST có khả năng tự nhân đôi, phân li, tổ hợp ổn định qua các thế hệ. NST có khả năng bị đột biến thay đổi số lượng, cấu trúc tạo ra những đặc trưng di truyền mới.

2. Cấu trúc của NST

- Ở các sinh vật chưa có nhân như vi khuẩn, nhiễm sắc thể chỉ gồm 1 phân tử ADN dạng vòng do 2 đầu nối lại với nhau. Ở các sinh vật chưa có cấu tạo tế bào như virut và thể ăn khuẩn, vật chất di truyền cũng chỉ là phân tử ADN. Riêng ở một số loài virut thì đó là ARN. Ở sinh vật có nhân, NST có cấu trúc phức tạp.

- Ở tế bào thực vật, động vật sau khi nhân đôi mỗi NST gồm 2 crômatit, mỗi crômatit có 1 sợi phân tử ADN mà có 1 nửa nguyên liệu cũ và một nửa nguyên liệu mới được lấy từ môi trường tế bào. Các crômatit này đóng xoắn đạt tới giá trị xoắn cực đại vào kì giữa nên chúng có hình dạng và kích thước đặc trưng. Mỗi NST có 2 crômatit gắn với nhau ở eo thứ nhất hay tâm động, chia nó thành 2 cánh. Tâm động là trung tâm vận động, là điểm trượt của nhiễm sắc thể trên dây tơ vô sắc đi về các cực trong phân bào. Một số nhiễm sắc thể còn có eo thứ 2 và thể kèm. Có người cho rằng, eo thứ hai là nơi tổng hợp ARN ribôxôm, trước khi đi ra bào chất để góp phần tạo nên ribôxôm, chúng tạm thời tích tụ lại ở eo này và tạo thành nhân con. Lúc bước vào phân bào, NST ngừng hoạt động, nhân con biến mất. Khi phân bào kết thúc, NST hoạt động, nhân con lại tái hiện.

- NST của các loài có nhiều hình dạng khác nhau: dạng hạt, que, hình chữ V, hình móc. Ở một số loài sinh vật trong vòng đời có trải qua giai đoạn ấu trùng có xuất hiện các NST với kích thước lớn hàng nghìn lần gọi là NST khổng lồ (như ở ấu trùng ruồi giấm và các loài thuộc bộ 2 cánh). Điển hình là NST có hình chữ V với 2 cánh kích thước bằng nhau hoặc khác nhau. Chiều dài của NST từ 0,2 – 50µm, đường kính 0,2 – 2µm.

- Nhiễm sắc thể được cấu tạo từ chất nhiễm sắc bao gồm chủ yếu là ADN và prôtêin loại histôn. Phân tử ADN quấn quanh các khối cầu prôtêin tạo nên chuỗi nuclêôxôm. Mỗi nuclêôxôm là một khối dạng cầu dẹt, bên trong chứa 8 phân tử histôn, còn bên ngoài được quấn quanh bởi một đoạn ADN chứa khoảng 140 cặp nuclêôtit. Các nuclêôxôm nối với nhau bằng các đoạn ADN và một prôtêin histon. Mỗi đoạn có khoảng 15 – 100 cặp nuclêôtit. Tổ hợp ADN với histôn trong chuỗi nuclêôxôm tạo thành sợi cơ bản có đường kính 100Å. Sợi cơ bản xoắn lại một lần nữa, là xoắn bậc 2, tạo nên sợi nhiễm sắc có đường kính 250Å. Sự xoắn tiếp theo của sợi nhiễm sắc tạo nên 1 ống rỗng với bề ngang 2000Å, cuối cùng hình thành cấu trúc crômatit.

Nhờ cấu trúc xoắn cuộn như vậy nên chiều dài của NST đã được rút ngắn 15000 đến 20000 lần so với chiều dài phân tử ADN. NST dài nhất của người chứa phân tử ADN dài 82mm, sau khi xoắn cực đại ở kì giữa chỉ dài 10µm. Sự thu gọn cấu trúc không gian như thế thuận lợi cho sự phân li, tổ hợp các NST trong chu kì phân bào.

3. Tính đặc trưng của NST

- Mỗi loài sinh vật đều có bộ NST đặc trưng về số lượng, hình dạng, kích thước và cấu trúc. Đây là đặc trưng để phân biệt các loài với nhau, không phản ánh trình độ tiến hoá cao hay thấp, ở những loài giao phối, tế bào sinh dưỡng (tế bào xôma) mang bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội của loài (2n), NST tồn tại thành từng cặp. Mỗi cặp gồm 2 NST giống nhau về hình dạng, kích thước và cấu trúc đặc trưng, được gọi là cặp NST tương đồng, trong đó, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ. Tế bào sinh dục (giao tử), số NST chỉ bằng một nửa số NST trong tế bào sinh dưỡng và được gọi là bộ NST đơn bội (n).

Ví dụ, ở người $2n = 46$; $n = 23$

- ở chó $2n = 78$; $n = 39$
- ở bò $2n = 60$; $n = 30$
- ở lúa $2n = 24$; $n = 12$
- ở ngô $2n = 20$; $n = 10$
- ở Đậu Hà Lan $2n = 14$; $n = 7 \dots$

- Đặc trưng về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các gen trên mỗi NST.
- Đặc trưng bởi các tập tính hoạt động của NST tái sinh, phân li, tổ hợp, trao đổi đoạn, đột biến về số lượng, cấu trúc NST.

III. Cơ chế hình thành các dạng tế bào n , $2n$, $3n$, $4n$ từ dạng tế bào $2n$

1. Cơ chế hình thành dạng tế bào n

- Ở các cơ thể trưởng thành có 1 nhóm tế bào sinh dưỡng được tách ra làm nhiệm vụ sinh sản, gọi là tế bào sinh dục sơ khai. Các tế bào này lần lượt trải qua 3 giai đoạn:
 - + **Giai đoạn sinh sản:** nguyên phân liên tiếp nhiều đợt tạo ra các tế bào sinh dục con.
 - + **Giai đoạn sinh trưởng:** các tế bào tiếp nhận nguyên liệu, môi trường ngoài tạo nên các tế bào có kích thước lớn (kể cả nhân và tế bào chất).
 - + **Giai đoạn chín:** các tế bào sinh tinh trùng, sinh trứng bước vào giảm phân gồm 2 lần phân bào liên tiếp; lần 1: giảm phân; lần 2: nguyên phân để tạo ra các giao tử đơn bội.
 - + **Giai đoạn sau chín:** ở thực vật khi kết thúc giảm phân mỗi tế bào đơn bội được hình thành từ tế bào sinh dục tiếp tục nguyên phân 2 đợt tạo ra 3 tế bào đơn bội hình thành hạt phấn chín. Mọi tế bào đơn bội ở mô tế bào sinh dục cái lại nguyên phân 3 đợt tạo ra 8 tế bào đơn bội hình thành noãn.
- **Giảm phân I:**
 - + **Ở kì trung gian** ADN nhân đôi, mỗi cặp NST tương đồng nhân đôi thành cặp tương đồng kép.
 - + **Ở kì trước I:** NST tiếp tục xoắn lại, kì này tại một số cặp NST có xảy ra trao đổi đoạn giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng. Cuối kì trước I, màng nhân mất, bắt đầu hình thành dây tơ vô sắc.
 - + **Ở kì giữa I:** thoi vô sắc hình thành xong. Các NST tương đồng kép tập trung thành cặp trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc tại tâm động.
 - + **Ở kì sau I:** mỗi NST ở dạng kép trong cặp tương đồng kép phân li về hai cực tế bào, hình thành các tế bào có bộ NST đơn ở trạng thái kép
 - + **Ở kì cuối I:** tạo 2 tế bào con chứa bộ NST đơn ở trạng thái kép, khác nhau về nguồn gốc, chất lượng NST.
- **Giảm phân II:** ở lần phân bào này giống phân bào nguyên phân, kì trung gian trải qua rất ngắn ở kì giữa II, các NST đơn ở trạng thái kép trong mỗi tế bào tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc. Kì sau II, mỗi crômatit trong mỗi NST đơn ở trạng thái kép phân li về 2 cực. Kì cuối II tạo ra các tế bào đơn bội. Từ một tế bào sinh tinh trùng tạo ra 4 tinh trùng, từ một tế bào sinh trứng tạo ra 1 trứng và 3 thể định hướng.

2. Cơ chế hình thành dạng tế bào $2n$

- Qua nguyên phân:

- + **Ở kì trung gian,** mỗi NST đơn tháo xoắn cực đại ở dạng sợi mảnh, ADN nhân đôi để tạo ra các NST kép.
- + **Kì trước:** NST tiếp tục xoắn lại, cuối kì trước, màng nhân mất, bắt đầu hình thành thoi vô sắc.
- + **Kì giữa:** thoi vô sắc hình thành xong, NST kép tập trung trên mặt phẳng xích đạo nối với dây tơ vô sắc tại tâm động.
- + **Kì sau:** mỗi crômatit trong từng NST kép tách nhau qua tâm động phân chia về 2 cực tế bào
- + **Kì cuối:** các NST đơn giãn xoắn cực đại, màng nhân hình thành, mỗi tế bào chứa bộ NST lưỡng bội ($2n$).

nhân đôi phân chia
 $2n \text{ -----} > 4n \text{ -----} > 2n$

- Qua giảm phân không bình thường:

Các tế bào sinh tinh trùng hoặc sinh trứng nếu bị tác động của các nhân tố phóng xạ, hoá học... làm cắt đứt dây tơ vô sắc hoặc ức chế hình thành dây tơ vô sắc trên toàn bộ NST sẽ tạo nên các giao tử lưỡng bội.

- Qua cơ chế thụ tinh:

Sự kết hợp giữa tinh trùng đơn bội và trứng đơn bội qua thụ tinh sẽ tạo nên hợp tử lưỡng bội (2n).

3. Cơ chế hình thành dạng tế bào 3n, 4n

- Tế bào 2n giảm phân không bình thường xảy ra trên tất cả các cặp NST sẽ tạo nên giao tử 2n. Giao tử này kết hợp với giao tử bình thường n sẽ tạo nên hợp tử 3n.
- Giao tử không bình thường 2n kết hợp với nhau sẽ tạo nên hợp tử 4n.
- Ngoài ra dạng 3n còn được hình thành trong cơ chế thụ tinh kép ở thực vật do nhân thứ cấp 2n kết hợp với một tinh tử n tạo nên nội nhũ 3n.
- Dạng tế bào 4n, còn được hình thành do nguyên phân rối loạn xảy ra trên tất cả các cặp NST sau khi nhân đôi.

IV. Ý nghĩa sinh học và mối liên quan giữa nguyên phân, giảm phân, thụ tinh

1. Ý nghĩa sinh học của nguyên phân, giảm phân và thụ tinh

- Qua nguyên phân, các tế bào sinh dưỡng của cơ thể duy trì được số NST trong tế bào con không đổi so với tế bào mẹ và đó là số NST đặc trưng cho mỗi loài, đồng thời duy trì được những đặc tính di truyền của từng loài. Nhờ có sự phân chia liên tục của các tế bào mà cơ thể lớn lên. Tốc độ phân chia rất nhanh ở các cơ thể con non. Ở mô phân sinh của thực vật thì sự phân chia đã làm cho cây mọc dài.
- Sự phân bào của các tế bào sinh sản đều là giảm phân. Tế bào mẹ lưỡng bội trong cơ quan sinh sản sẽ giảm phân để cho giao tử đơn bội. Khi diễn ra quá trình thụ tinh sẽ có sự hoà hợp làm một nửa của 2 giao tử đơn bội.
- Thụ tinh phục hồi lại bộ NST lưỡng bội do sự kết hợp giữa giao tử đực (n) với giao tử cái (n). Mặt khác trong thụ tinh do sự phối hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử khác giới tính mà cũng tạo nên nhiều hợp tử khác nhau về nguồn gốc và chất lượng bộ NST làm tăng tần số các loại biến dị tổ hợp.

2. Mối liên quan giữa nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong quá trình truyền đạt thông tin di truyền

- Nhờ nguyên phân mà các thế hệ tế bào khác nhau vẫn chứa đựng các thông tin di truyền giống nhau, đặc trưng cho loài.
- Nhờ giảm phân mà tạo nên các giao tử đơn bội để khi thụ tinh sẽ khôi phục lại trạng thái lưỡng bội.
- Nhờ thụ tinh đã kết hợp bộ NST đơn bội trong tinh trùng với bộ NST đơn bội trong trứng để hình thành bộ NST 2n, đảm bảo việc truyền thông tin di truyền từ bố mẹ cho con cái ổn định tương đối.
- Nhờ sự kết hợp của 3 quá trình trên mà tạo điều kiện cho các đột biến có thể lan rộng chậm chạp trong loài để có dịp biểu hiện thành kiểu hình đột biến.

V. CÁC ĐẶC TÍNH CƠ BẢN CỦA NST MÀ CÓ THỂ ĐƯỢC COI LÀ CƠ SỞ VẬT CHẤT CỦA DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ TẾ BÀO

- NST là cấu trúc mang gen:

- + NST chứa ADN, ADN mang thông tin di truyền, gen phân bố trên NST, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut. Người ta đã xây dựng được bản đồ di truyền của các gen trên từng NST của nhiều loài.
- + Những biến đổi về số lượng và cấu trúc NST sẽ gây ra những biến đổi về các tính trạng. Đại bộ phận các tính trạng được di truyền bởi các gen trên NST.

- NST có khả năng tự nhân đôi:

Thực chất của sự nhân đôi NST là nhân đôi ADN vào kì trung gian giữa 2 lần phân bào đảm bảo ổn định vật chất di truyền qua các thế hệ.

- Sự tự nhân đôi của NST, kết hợp với sự phân li tổ hợp của NST trong giảm phân và thụ tinh là cơ chế di truyền ở cấp độ tế bào, đối với các loài giao phối. Ở các loài sinh sản sinh dưỡng nhờ cơ chế nhân đôi, phân chia đồng đều các NST về 2 cực tế bào là cơ chế ổn định vật chất di truyền trong một đời cá thể ở cấp độ tế bào.

Với những đặc tính cơ bản trên của NST, người ta đã xem chúng là cơ sở vật chất của di truyền ở cấp độ tế bào

VI. Đột biến cấu trúc NST

1. Khái niệm

Sự biến đổi số lượng NST có thể xảy ra ở một hay một số cặp NST, tạo nên thể dị bội, hoặc ở toàn bộ các cặp NST, hình thành thể đa bội. Cơ chế phát sinh đột biến số lượng NST là các tác nhân gây đột biến trong ngoại cảnh hoặc trong tế bào đã ảnh hưởng tới sự không phân li của cặp NST ở kì sau của quá trình phân bào.

2. Thể dị bội

Trong thể dị bội, tế bào sinh dưỡng đáng lẽ chứa 2 NST ở mỗi cặp tương đồng thì lại chứa 3 NST (thể 3 nhiễm) hoặc nhiều NST (thể đa nhiễm), hoặc chỉ chứa 1 NST (thể 1 nhiễm) hoặc thiếu hẳn NST đó (thể khuyết nhiễm). Các đột biến dị bội đa phần gây nên hậu quả có hại ở động vật. Ví dụ, ở người có 3 NST 21, xuất hiện hội chứng Đào, tuổi sinh đẻ của người mẹ càng cao tỉ lệ mắc hội chứng Đào càng nhiều.

Thể dị bội ở NST giới tính của người gây những hậu quả nghiêm trọng:

XXX (hội chứng 3X): nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, thường rối loạn kinh nguyệt khó có con.

OX (hội chứng Tócnơ): nữ, lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, vú không phát triển, âm đạo hẹp, dạ con nhỏ, trí tuệ chậm phát triển.

XXY (hội chứng Claiphentơ): nam, mù màu, thân cao, chân tay dài, tinh hoàn nhỏ, si đần, vô sinh.

OY: Không thấy ở người, có lẽ hợp tử bị chết ngay sau khi thụ tinh.

Ở thực vật cũng thường gặp thể dị bội, đặc biệt ở chi Cà và chi Lúa. Ví dụ ở cà độc dược, 12 thể ba nhiễm ở 12 NST cho 12 dạng quả khác nhau về hình dạng và kích thước.

3. Thể đa bội

- Trong thể đa bội, bộ NST của tế bào sinh dưỡng là một bội số của bộ đơn bội, lớn hơn 2n. Người ta phân biệt các thể đa bội chẵn ($4n, 6n, \dots$) với các thể đa bội lẻ ($3n, 5n, \dots$).
- Cơ chế phát sinh thể đa bội chẵn là các NST đã tự nhân đôi nhưng thoi vô sắc không hình thành, tất cả các cặp NST không phân li, kết quả là bộ NST trong tế bào tăng lên gấp đôi. Sự không phân li NST trong nguyên phân của tế bào 2n tạo ra tế bào 4n. Ở loài giao phối, nếu hiện tượng này xảy ra ở lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử thì sẽ tạo thành thể tứ bội; nếu hiện tượng này xảy ra ở đỉnh sinh trưởng của một cành cây thì sẽ tạo nên cành tứ bội trên cây lưỡng bội.
- Sự không phân li NST trong giảm phân tạo ra giao tử 2n (không giảm nhiễm). Sự thụ tinh giữa giao tử 2n và giao tử n tạo ra hợp tử 3n, hình thành thể tam bội.
- Tế bào đa bội có lượng ADN tăng gấp bội nên quá trình sinh tổng hợp các chất hữu cơ diễn ra mạnh mẽ. Vì vậy cơ thể đa bội có tế bào to, cơ quan sinh dưỡng to, phát triển khoẻ, chống chịu tốt.
- Các thể đa bội lẻ hầu như không có khả năng sinh giao tử bình thường. Những giống cây ăn quả không hạt thường là thể đa bội lẻ.
- Thể đa bội khá phổ biến ở thực vật. Ở động vật, nhất là các động vật giao phối, thường ít gặp thể đa bội vì trong trường hợp này cơ chế xác định giới tính bị rối loạn, ảnh hưởng tới quá trình sinh sản.

VIII. Các công thức tổng quát được sử dụng để giải bài tập

1. Số lượng NST đơn mới cung cấp cho nguyên phân.

- Nguyên liệu cung cấp tương đương:

$$(2^k - 1)2n \quad (1)$$

k là số đợt nguyên phân liên tiếp của một tế bào, 2n là bộ NST lưỡng bội của loài.

- Nguyên liệu cung cấp tạo nên các NST đơn có nguyên liệu mới hoàn toàn:

$$(2^k - 2)2n \quad (2)$$

2. Số lượng thoi tơ vô sắc được hình thành (hoặc bị phá huỷ) để tạo ra các tế bào con sau k đợt nguyên phân:

$$(2^k - 1) \quad (3)$$

3. Số lượng NST đơn môi trường cung cấp cho 2^k tế bào sinh tinh hoặc sinh trứng qua giảm phân để tạo ra tinh trùng hoặc trứng:

$$2^k \cdot 2n \quad (4)$$

4. Số lượng thoi tơ vô sắc hình thành (hoặc phá hủy) để cho 2^k tế bào sinh dục thực hiện giảm phân:

$$2^k \cdot 3 \quad (5)$$

5. Số tinh trùng hình thành khi kết thúc giảm phân của 2^k tế bào sinh tinh trùng:

$$2^k \cdot 4 \quad (6)$$

6. Số lượng trứng hình thành khi kết thúc giảm phân của 2^k tế bào sinh trứng là:

$$2^k \quad (7)$$

7. Số loại trứng (hoặc số loại tinh trùng) tạo ra khác nhau về nguồn gốc NST:

$$2^n \text{ (n là số cặp NST)} \quad (8)$$

8. Số cách sắp xếp NST ở kỳ giữa I của giảm

phân: Có 1 cặp NST \rightarrow có 1 cách sắp xếp

Có 2 cặp NST \rightarrow có 2 cách sắp xếp

Có 3 cặp NST \rightarrow có 4 cách sắp xếp $\quad (9)$

Vậy nếu có n cặp NST sẽ có $2^n/2$ cách sắp xếp NST ở kì giữa I.

9. Số loại giao tử tạo ra khi có trao đổi đoạn.

- **Trường hợp 1:** loài có n cặp NST mà mỗi cặp NST có cấu trúc khác nhau trong đó có k cặp NST mà mỗi cặp có trao đổi đoạn tại một điểm với điều kiện $n > k$:

$$\text{Số loại giao tử} = 2^{n+k} \quad (10)$$

- **Trường hợp 2:** Loài có n cặp NST, có Q cặp NST mà mỗi cặp có 2 trao đổi đoạn không xảy ra cùng lúc với $n > Q$:

$$\text{Số loại giao tử} = 2^n \cdot 3^Q \quad (11)$$

- **Trường hợp 3:** loài có n cặp NST, có m cặp NST mà mỗi cặp có 2 trao đổi đoạn không cùng lúc và 2 trao đổi đoạn cùng lúc:

$$\text{Số loại giao tử: } 2^{n+2m} \quad (12)$$

10. Số loại giao tử thực tế được tạo ra từ một tế bào sinh tinh hoặc một tế bào sinh trứng:

- **Từ một tế bào sinh tinh trùng:**

+ Không có trao đổi đoạn: 2 loại tinh trùng trong tổng số 2^n loại $\quad (13)$

+ Có trao đổi đoạn 1 chỗ trên k cặp NST của loài: có 4 loại tinh trùng trong tổng số 2^{n+k} loại $\quad (14)$

+ Có trao đổi đoạn 2 chỗ không cùng lúc trên Q cặp NST của loài: có 4 loại tinh trùng trong tổng số $n \cdot 3^Q$ $\quad (15)$

+ Có trao đổi đoạn 2 chỗ cùng lúc và 2 chỗ không cùng lúc: có 4 loại tinh trùng trong tổng số 2^{n+2m} $\quad (16)$

- **Từ một tế bào sinh trứng:** Thực tế chỉ tạo ra một loại trứng trong tổng số loại trứng được hình thành trong mỗi trường hợp:

$$1/2^n, 1/2^{n+k}, 1/2^Q \cdot 3^Q, 1/2^{n+2m} \quad (16')$$

11. Số loại giao tử chứa các NST có nguồn gốc từ cha hoặc từ mẹ.

Giả sử loài có 2n NST thì số loại giao tử tạo ra chứa a NST từ cha hoặc b NST từ mẹ với điều kiện $a, b \leq n$.

- Số loại giao tử chứa a NST có nguồn gốc từ bên nội.

(17)

- Số loại giao tử chứa b NST có nguồn gốc từ bên ngoại.

(18)

(n! lần giao thừa)

12. Số loại hợp tử đực di truyền a NST từ ông nội có trong giao tử cha: đó là số kiểu tổ hợp giữa các giao tử của cha chứa a NST của ông nội với tất cả các loại giao tử của mẹ:

(19)

13. Số loại hợp tử di truyền b NST từ bà ngoại là số kiểu hợp tử giữa các loại giao tử của mẹ chứa b NST của bà ngoại với tất cả các loại giao tử của bố:

(20)

14. Số loại hợp tử di truyền a NST từ ông nội và b NST từ bà ngoại:

(21)

15. Số lượng tế bào con đơn bội được tạo ra sau giảm phân.

- Ở tế bào sinh tinh và sinh trứng, mỗi tế bào sau khi kết thúc giảm phân tạo được 4 tế bào đơn bội. Vậy nếu có 2^k tế bào bước vào giảm phân thì ở động vật sẽ tạo ra:

$$2^k \times 4 \text{ tế bào đơn bội} \quad (22)$$

- Ở thực vật mỗi tế bào sinh hạt phấn, khi kết thúc giảm phân tạo ra được 4 tế bào đơn bội, mỗi tế bào này tiếp tục nguyên phân 2 lần chỉ tạo nên 3 tế bào đơn bội, hình thành nên hạt phấn chín. Vậy số lượng tế bào đơn bội tạo ra từ 2^k tế bào thành hạt phấn bằng:

$$2^k \times 4 \times 3 = 2^k \times 12 \quad (23)$$

Đối với tế bào sinh noãn cầu, mỗi tế bào sau khi kết thúc giảm phân tạo ra 4 tế bào đơn bội trong đó có một tế bào kích thước lớn lại tiếp tục nguyên phân liên tiếp 3 đợt vừa đề tạo ra 8 tế bào con đơn bội, trong đó có 1 tế bào trứng chín. Vậy nếu có 2^k tế bào sinh noãn khi kết thúc quá trình tạo giao tử sẽ tạo được một số lượng tế bào đơn bội bằng:

$$2^k \times 3 + 2^k \times 8 = 2^k \times 11 \quad (24)$$

Chương III :

TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

I. Những điểm mới trong phương pháp nghiên cứu di truyền của

Menden 1. Chọn đối tượng nghiên cứu có nhiều thuận lợi

Menden đã chọn cây đậu Hà Lan làm đối tượng nghiên cứu có 3 thuận lợi cơ bản:

- Thời gian sinh trưởng ngắn trong vòng 1 năm.
- Cây đậu Hà Lan có khả năng tự thụ phấn cao độ do cấu tạo của hoa, nên tránh được sự tạp giao trong lai giống.
- Có nhiều tính trạng đối lập và tính trạng đơn gen (ông đã chọn 7 cặp tính trạng để nghiên cứu).

2. Đề xuất phương pháp phân tích cơ thể lai gồm 4 nội dung cơ bản

- Tạo dòng thuần chủng trước khi nghiên cứu bằng cách cho các cây đậu dùng làm dạng bố, dạng mẹ tự thụ phấn liên tục để thu được các dòng thuần chủng.
- Lai các cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về một hoặc vài cặp tính trạng tương phản rồi theo dõi các đời con cháu, phân tích sự di truyền của mỗi cặp tính trạng, trên cơ sở phát hiện quy luật di truyền chung của nhiều tính trạng.

- Sử dụng phép lai phân tích để phân tích kết quả lai, trên cơ sở đó xác định được bản chất của sự phân li tính trạng là do sự phân li, tổ hợp của các nhân tố di truyền trong giảm phân và thụ tinh. Từ nhận thức này đã cho phép xây dựng được giả thiết giao tử thuần khiết.
- Dùng toán thống kê và lý thuyết xác suất để phân tích quy luật di truyền các tính trạng của bố mẹ cho các thế hệ sau.

II. Các khái niệm cơ bản

1. Tính trạng: Là đặc điểm về hình thái, cấu tạo, sinh lí riêng của một cơ thể nào đó mà có thể làm dấu hiệu để phân biệt với cơ thể khác. Có 2 loại tính trạng:

- Tính trạng tương ứng là những biểu hiện, khác nhau của cùng một tính trạng.
- Tính trạng tương phản là 2 tính trạng tương ứng có biểu hiện trái ngược nhau.

2. Cặp gen tương ứng: là cặp gen nằm ở vị trí tương ứng trên cặp NST tương đồng và quy định một cặp tính trạng tương ứng hoặc nhiều cặp tính trạng không tương ứng (di truyền đa hiệu)

3. Alen: Là những trạng thái khác nhau của cùng một gen.

4. Gen alen: các trạng thái khác nhau của cùng 1 gen tồn tại trên 1 vị trí nhất định của cặp NST tương đồng có thể giống hoặc khác nhau về số lượng, thành phần, trình tự phân bố các nuclêôtit.

5. Kiểu gen: là tổ hợp toàn bộ các gen trong tế bào của cơ thể thuộc 1 loài sinh vật.

6. Kiểu hình: là tập hợp toàn bộ các tính trạng của cơ thể. Kiểu hình thay đổi theo giai đoạn phát triển và điều kiện của môi trường. Trong thực tế khi đề cập tới kiểu hình người ta chỉ quan tâm tới 1 hay một số tính trạng.

7. Giống thuần chủng: là giống có đặc tính di truyền đồng nhất và ổn định, thế hệ con cháu không phân li có kiểu hình giống bố mẹ. Trong thực tế khi đề cập tới giống thuần chủng thường chỉ đề cập tới 1 hay 1 vài tính trạng nào đó mà nhà chọn giống quan tâm tới.

8. Gen không alen: là các trạng thái khác nhau của các cặp gen không tương ứng tồn tại trên các NST không tương đồng hoặc nằm trên cùng 1 NST thuộc 1 nhóm liên kết.

9. Tính trạng trội: là tính trạng biểu hiện khi có kiểu gen ở dạng đồng hợp tử trội hoặc dị hợp tử. Thực tế có trội hoàn toàn và trội không hoàn toàn.

10. Tính trạng lặn: là tính trạng chỉ xuất hiện khi kiểu gen ở trạng thái đồng hợp lặn.

11. Lai phân tích: là phương pháp lấy cơ thể cần kiểm tra kiểu gen lai với cơ thể mang cặp gen lặn. Nếu đời con không phân tính thì cơ thể cần kiểm tra kiểu gen là đồng hợp tử trội, nếu đời con phân tính thì có thể đưa kiểm tra kiểu gen dị hợp tử.

12. Di truyền độc lập: là sự di truyền của cặp tính trạng này không phụ thuộc vào sự di truyền của tính trạng khác và ngược lại.

13. Liên kết gen: là hiện tượng các gen không alen cùng nằm trong một nhóm liên kết, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut. Nếu khoảng cách giữa các gen gần nhau, sức liên kết bền chặt tạo nên sự liên kết gen hoàn toàn. Nếu khoảng cách giữa các gen xa nhau, sức liên kết lỏng lẻo sẽ dẫn tới sự hoán vị gen.

14. Nhóm gen liên kết: nhiều gen không alen cùng nằm trên 1 NST, mỗi gen chiếm 1 vị trí nhất định theo chiều dọc NST tạo nên 1 nhóm gen liên kết.

Số nhóm gen liên kết thường bằng số NST đơn trong bộ NST đơn bội của loài.

15. **NST giới tính:** là NST đặc biệt khác NST thường, khác nhau giữa cơ thể đực với cơ thể cái. NST đó qui định việc hình thành tính trạng giới tính, mang gen xác định việc hình thành 1 số tính trạng, khi biểu hiện gắn liền với biểu hiện tính trạng giới tính.

16. **Sự di truyền giới tính:** Là sự di truyền tính trạng đực cái ở sinh vật luôn tuân theo tỉ lệ trung bình 1 đực: 1 cái tính trên qui mô lớn được chi phối bởi cặp NST giới tính của loài.

17. **Sự di truyền liên kết giới tính:** là sự di truyền của các gen nằm ở các vùng khác nhau của NST giới tính khi biểu hiện tính trạng tuân theo qui luật di truyền chéo (gen nằm trên X) hoặc di truyền thẳng (gen nằm trên Y).

18. **Giao tử thuần khiết:** là hiện tượng khi phát sinh giao tử, mỗi giao tử chỉ chứa một nhân tố di truyền trong cặp nhân tố di truyền tương ứng là chỉ một mà thôi.

19. **Bản đồ di truyền (bản đồ gen):** là sơ đồ sắp xếp vị trí tương đối của các gen trên từng NST theo đường thẳng, mỗi gen chiếm một vị trí nhất định gọi là locut, khoảng cách giữa các gen được xác định vào tần số trao đổi chéo. Tần số giữa các gen càng thấp thì khoảng cách giữa các gen càng gần, tần số giữa các gen càng cao thì khoảng cách giữa các gen càng xa nhau.

III. Các phép lai được sử dụng để tìm ra các định luật di truyền. 1. Lai thuận nghịch

Lai thuận nghịch là phép lai thay đổi vị trí của bố mẹ (khi thì dùng dạng này làm bố, khi lại dùng dạng đó làm mẹ) nhằm phát hiện ra các định luật di truyền sau:

+ Định luật di truyền gen nhân và gen tế bào chất. Khi lai thuận nghịch về một tính trạng nào đó mà kết quả đời con không đổi thì đó là di truyền gen nhân. Nếu đời con thay đổi phụ thuộc vào phía mẹ, thì đó là di truyền gen tế bào chất:

- Ví dụ: di truyền gen nhân:

Lai thuận:

P:	♀ Đậu hạt vàng AA	x	♂ Đậu hạt xanh aa
		↓	
F ₁ :			Đậu hạt vàng Aa

Lai nghịch:

P:	♀ Đậu hạt xanh aa	x	♂ Đậu hạt vàng AA
		↓	
F ₁ :			Đậu hạt vàng Aa

- Ví dụ: di truyền tế bào chất:

Lai thuận:

P:	♀ Đậu hạt vàng ○	x	♂ Đậu hạt xanh ●
		↓	
F ₁ :			Đậu hạt vàng ○

Lai nghịch:

P:	♀ Đậu hạt xanh ●	x	♂ Đậu hạt vàng ○
		↓	
F ₁ :			Đậu hạt xanh ●

+ Định luật di truyền liên kết và hoán vị gen:

Khi lai thuận nghịch mà kết quả đời con thay đổi về tỉ lệ phân li kiểu gen, kiểu hình khác tỷ lệ di truyền độc lập thì đó là di truyền liên kết và hoán vị gen:

- Liên kết gen hoàn toàn:

Lai thuận:

F ₁ :	x	
ruồi mình xám, cánh dài	↓	ruồi mình đen, cánh cụt
FB:	:	
1 mình xám, cánh dài		1 mình đen, cánh cụt

- Hoán vị gen:

Lai nghịch:

F ₁ :	x	
ruồi mình xám, cánh dài	↓	ruồi mình đen, cánh cụt
GF ₁ :	:	:
0,41 <u>BV</u> : 0,41 <u>bv</u> 0,09 <u>bV</u> : 0,09 <u>Bv</u>		1,00 <u>bv</u>
FB:	:	:
0,41 mình xám, cánh dài 0,41 mình đen, cánh cụt 0,09 mình đen, cánh dài 0,09 mình xám, cánh cụt		

+ Định luật di truyền gen liên kết trên NST giới tính X.

- Lai thuận:

♀ X ^W X ^W	x	♂ X ^w Y
ruồi mắt đỏ	↓	ruồi mắt trắng
1 X ^W X ^w	:	1 X ^W Y
		100% ruồi mắt đỏ

- Lai nghịch:

♀ X ^w X ^w	x	♂ X ^W Y
ruồi mắt trắng	↓	ruồi mắt đỏ
1 X ^W X ^w	:	1 X ^w Y
1 ♀ ruồi mắt đỏ	:	1 ♂ ruồi mắt trắng

2. Lai phân tích

- Khái niệm lai phân tích: Là phép lai lấy cơ thể cần kiểm tra kiểu gen lai với cơ thể mang tính trạng lặn. Nếu đời con không phân tính thì cơ thể đưa kiểm tra là thuần chủng, nếu đời con phân tính thì cơ thể đưa kiểm tra là không thuần chủng.

- Lai phân tích được sử dụng để phát hiện ra các định luật di truyền sau:

+ Di truyền trội lặn của Mendel: lai phân tích về 1 gen xác định 1 tính trạng, kết quả có tỉ lệ kiểu hình 1 : 1.

F ₁ :	Aa	x	aa
	Đậu hạt trơn	↓	Đậu hạt nhăn
FB:	1Aa	:	1aa
	1 đậu hạt trơn		1 đậu hạt nhăn

+ *Di truyền tương tác nhiều gen xác định một tính trạng* trong trường hợp tương tác bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp. Với tỉ lệ kiểu hình của phép lai phân tích về một tính trạng là **1 : 1 : 1 : 1** hoặc **3 : 1** hoặc **1 : 2 : 1**

*

F ₁ :	AaBb	x	aabb
	gà mào hồ đã'o	↓	gà mào hình lá
FB:	1AaBb : 1Aabb : 1aaBb : 1aabb		
	1 gà mào hồ đã'o : 1 gà mào hoa hồng : 1 gà mào hạt đậu : 1 gà mào hình lá		

*

F ₁ :	AaBb	x	aabb
	cây cao	↓	cây thấp
FB:	:		
	1 cao		3 thấp

*

F ₁ :	DdFf	x	ddff
	bí quả dẹt	↓	bí quả dài
FB:	1DdFf : 1Ddff : 1ddFf 1ddff		
	:		
	1 bí quả dẹt : 2 bí quả tròn : 1 bí quả dài		

+ *Định luật di truyền liên kết (hoặc có thể là đa hiệu gen)*

Nếu lai phân tích về 2 cặp tính trạng trở lên mà có tỉ lệ kiểu hình là **1 : 1** thì đó là di truyền liên kết gen hoặc di truyền đa hiệu gen.

* *Liên kết gen:*

F ₁ :		x	
	ruồi mình xám, cánh dài	↓	ruồi mình đen, cánh cụt
FB:	:		
	1 mình xám, cánh dài		1 mình đen, cánh cụt

* *Di truyền đa hiệu:*

F ₁ :	Vv	x	vv
	ruồi cánh dài, đốt thân dài	↓	ruồi cánh ngắn, đốt thân ngắn
FB:	1Vv	:	1vv
	1 cánh dài, đốt thân dài	:	1 cánh ngắn, đốt thân ngắn

(muốn phân biệt hiện tượng liên kết gen hoàn toàn với hiện tượng di truyền đa hiệu phải đặt điều kiện cho phép lai).

- *Định luật hoán vị gen:*

Nếu khi lai phân tích về 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà có tỉ lệ kiểu hình khác **1 : 1 : 1 : 1** thì đó là hiện tượng hoán vị gen.

F ₁ :		x	
	ruồi mình xám, cánh dài	↓	ruồi mình đen, cánh cụt

$$GF_1: \begin{array}{l} 0,41\overline{BV} : 0,41\overline{bv} \\ 0,09\overline{bV} : 0,09\overline{Bv} \end{array} \qquad 1,00\overline{bv}$$

FB: Kiểu gen(4): : : :

Kiểu hình (4): 0,41 mình xám, cánh dài
0,41 mình đen, cánh cụt
0,09 mình xám, cánh cụt
0,09 mình đen, cánh dài

3. Phân tích kết quả phân li kiểu hình ở F₂.

Khi cho F₁ lai với nhau. Có thể phát hiện ra các định luật di truyền sau:

- **Định luật phân tính** trong lai 1 cặp tính trạng do 1 cặp gen chi phối có hiện tượng trội hoàn toàn hoặc trội không hoàn toàn:

*

$$F_1: \begin{array}{l} Aa \qquad \qquad \qquad x \qquad \qquad \qquad Aa \\ \text{Thân cao} \qquad \qquad \qquad \downarrow \qquad \qquad \qquad \text{Thân cao} \end{array}$$

$$F_2: \begin{array}{l} \text{Kiểu gen(3):} \quad 1AA \quad : \quad 2Aa \quad : \quad 1aa \\ \text{Kiểu hình (2):} \quad 3 \text{ thân cao} \quad : \quad 1 \text{ thân thấp} \end{array}$$

*

$$F_1: \begin{array}{l} \qquad \qquad \qquad x \\ \text{Hoa hồng} \qquad \qquad \qquad \downarrow \qquad \qquad \qquad \text{Hoa hồng} \end{array}$$

$$F_2: \begin{array}{l} 1AA \qquad \qquad : \qquad \qquad : \qquad 1aa \\ 1 \text{ hoa đỏ} \qquad : \quad 2 \text{ hoa hồng} \quad : \quad 1 \text{ hoa trắng} \end{array}$$

- **Định luật di truyền tương tác** nhiều gen xác định một tính trạng. Nếu khi lai một tính trạng mà có tỉ lệ kiểu hình : **9 : 3 : 3 : 1** ; **9 : 7** ; **9 : 6 : 1** ; **9 : 3 : 4** ; **12 : 3 : 1** ; **15 : 1**.

Thì các trường hợp di truyền trên là tương tác gen bổ trợ, tương tác át chế, tương tác cộng gộp.

Ví dụ 1:

$$F_1: \begin{array}{l} AaBb \qquad \qquad \qquad x \qquad \qquad \qquad AaBb \\ \text{cây cao} \qquad \qquad \qquad \downarrow \qquad \qquad \qquad \text{cây cao} \end{array}$$

$$GF_1: \begin{array}{l} AB, Ab, aB, ab \qquad \qquad \qquad \downarrow \qquad \qquad \qquad AB, Ab, aB, ab \\ \text{Kiểu gen (9) :} \qquad \qquad \qquad 1AABB : 2AaBB : 1aaBB \\ F_2: \qquad \qquad \qquad 2AABb : 4AaBb : 2aaBb \\ \qquad \qquad \qquad 1AAbb : 2Aabb : 1aabb \\ \text{Kiểu hình (2):} \qquad \qquad \qquad 9 \text{ cây cao} : 7 \text{ cây thấp} \end{array}$$

Ví dụ 2

$$F_1: \begin{array}{l} IiAa \qquad \qquad \qquad x \qquad \qquad \qquad IiAa \\ \text{quả trắng} \qquad \qquad \qquad \downarrow \qquad \qquad \qquad \text{quả trắng} \end{array}$$

$$GF_1: \begin{array}{l} IA, Ia, iA, ia \qquad \qquad \qquad \downarrow \qquad \qquad \qquad IA, Ia, iA, ia \\ F_2: \text{Kiểu gen (9) :} \qquad \qquad \qquad 1IIAA : 2IiAA : 1iiAA \\ \qquad \qquad \qquad 2IIAa : 4IiAa : 2iIAa \\ \qquad \qquad \qquad 1IIaa : 2Iiaa : 1iiaa \\ \text{Kiểu hình (3):} \qquad \qquad \qquad 12 \text{ quả trắng} \\ \qquad \qquad \qquad 3 \text{ quả vàng} \\ \qquad \qquad \qquad 1 \text{ quả xanh} \end{array}$$

- **Định luật di truyền độc lập**: Nếu khi lai nhiều tính trạng mà tỉ lệ mà các tính trạng đó nghiệm đúng công thức kiểu hình **(3 : 1)ⁿ** thì các tính trạng đó di truyền độc lập.

F ₁ :	AaBb	x	AaBb
	Đậu hạt trơn, màu vàng	↓	Đậu hạt trơn, màu vàng
F ₂ :	Kiểu gen (9):		1AABB : 2AaBB : 1aaBB 2AABb : 4 AaBb : 2aaBb 1AAbb : 2Aabb : 1aabb
	Kiểu hình (4):		9 hạt trơn, màu vàng 3 hạt trơn, màu xanh 3 hạt nhăn, màu vàng 1 hạt nhăn, màu xanh

- **Định luật di truyền liên kết gen hoàn toàn:** Nếu lai 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối mà tỉ lệ kiểu hình ở F₂ là **3 : 1** hoặc **1 : 2 : 1** thì các tính trạng di truyền liên kết hoàn toàn.

*

F ₁ :		x	
	Cây cao, quả tròn	↓	Cây cao, quả tròn
F ₂ :	Kiểu gen (3):		
	Kiểu hình (2):	3 cây cao, quả tròn	: 1 cây thấp, quả dài

*

F ₁ :		x	
	Cây cao, quả tròn	↓	Cây cao, quả tròn
F ₂ :	Kiểu gen (3):		
	Kiểu hình (3):	1 cây cao, quả dài 2 cây cao, quả tròn 1 cây thấp, quả tròn	

- **Định luật hoán vị gen:** Khi kết quả lai ở F₂ giữa 2 cặp tính trạng do 2 cặp gen chi phối có tỉ lệ kiểu hình khác **9 : 3 : 3 : 1** thì các tính trạng được di truyền theo định luật hoán vị gen (người học tự cho ví dụ minh họa)

IV. Các định luật di truyền một tính

trạng 1. Định luật tính trội

*Khi lai 2 cơ thể thuần chủng khác nhau về một cặp tính trạng tương phản thì cơ thể lai F₁ chỉ biểu hiện một trong 2 tính trạng của bố hoặc mẹ. Tính trạng được biểu hiện gọi là **tính trạng trội**, tính trạng kia không được biểu hiện gọi là **tính trạng lặn**.*

P:	AA	x	aa
	cao	↓	thấp
F ₁ :	Aa		
	Cao		

2. Định luật phân li F₂.

Khi cho các cơ thể lai thuộc thế hệ thứ nhất giao phối với nhau (hoặc tự thụ phấn) thì ở thế hệ thứ hai có sự phân li tính trạng theo tỉ lệ xấp xỉ **3 trội : 1 lặn**.

3. Định luật trội trung gian

Khi lai 2 cơ thể thuần chủng, khác nhau về 1 cặp tính trạng thì ở đời lai F₁ biểu hiện tính trội trung gian, còn ở đời lai F₂ tính trội và tính lặn phân li theo tỉ lệ **1 : 2 : 1**.

P: AA x aa → F₁ : Aa x Aa → F₂ : 1 đỏ : 2 hồng : 1 trắng
 đỏ trắng hồng hồng

4. Di truyền tương tác của nhiều gen qui định tính trạng bao gồm:

- **Tương tác bổ trợ** giữa 2 gen trội không alen hoặc 2 gen lặn không alen. Sự tương tác gen bổ trợ có thể tạo ra 2 kiểu hình đến 4 kiểu hình, có thể làm xuất hiện kiểu hình mới, thay đổi tỉ lệ phân li kiểu hình theo Mendel, từ tỉ lệ **9 : 3 : 3 : 1** biến đổi thành **9 : 6 : 1 ; 9 : 7 ; 9 : 3 : 4**.

- **Tương tác át chế** bao gồm át chế do gen trội hoặc gen lặn này lấn át biểu hiện kiểu hình của gen trội và gen lặn không alen khác.

- **Sự tương tác gen át chế ức chế sự xuất hiện kiểu hình của tính trạng khác**. Gen át chế có thể qui định tính trạng đặc trưng hoặc chỉ làm nhiệm vụ át chế. Tương tác gen át chế làm thay đổi tỉ lệ kiểu hình so với tỉ lệ theo Mendel. Từ tỉ lệ **9 : 3 : 3 : 1** biến đổi thành **12 : 3 : 1 ; 13 : 3 ; 9 : 3 : 4**.

- **Tương tác cộng gộp** có thể xảy ra giữa các gen trội alen hoặc không alen. Có 2 kiểu cộng gộp đó là cộng gộp tích lũy và cộng gộp không tích lũy. Trong cộng gộp tích lũy vai trò của các gen trội như nhau vì vậy số lượng gen trội càng nhiều thì tính trạng biểu hiện càng rõ. Tỉ lệ kiểu hình riêng biệt về sự di truyền 1 tính trạng do 2 cặp gen chi phối là **1 : 4 : 6 : 4 : 1** còn tỉ lệ chung là **15 : 1**.

Qua các kiểu tương tác trên có thể phát biểu tóm tắt sự di truyền tương tác nhiều gen lên 1 tính trạng như sau:

Với n cặp gen ở P thuần chủng, phân li độc lập nhưng cùng tác động lên 1 tính trạng thì sự phân li về kiểu hình ở F₂ sẽ là một biến dạng của sự khai triển biểu thức **(3 + 1)ⁿ**.

5. Di truyền đồng trội: đó là trường hợp khi trong kiểu gen của 1 cơ thể có 2 gen trội alen với nhau cùng biểu hiện tính trạng.

Ví dụ: Sự di truyền nhóm máu AB ở người do kiểu gen IAIB chi phối:

P: IAIA x IBIB → F₁: IAIB
 (A) (B) (AB)

6. Di truyền giới tính: tính trạng giới tính là 1 tính trạng có cơ sở di truyền được chi phối bởi cặp NST giới tính. Tỉ lệ phân li giới tính chung là 1 đực : 1 cái đối với các loài đã phân hoá giới tính.

Ngoài ra sự biểu hiện tính trạng giới tính còn lệ thuộc vào nhiều yếu tố bên trong và bên ngoài cơ thể.

XX x XY XX x XO
 ↓ ↓
 1XX : 1XY 1XX : 1XO

7. Di truyền liên kết giới tính.

Gen lặn nằm trên X do bố truyền qua con gái và biểu hiện ở cháu trai. Ví dụ sự di truyền màu mắt ruồi giấm di truyền bệnh mù màu, máu khó đông ở người.

XWXW x XwY → F₁: XWXw x XWY
 mắt đỏ mắt trắng đỏ ↓ đỏ
 F₂: 1XWXW : 1XWXw : 1XWY : 1XwY
 Kiểu hình (2): 3 đỏ : 1 trắng

- Gen trên Y, di truyền theo cơ chế di truyền thẳng. Biểu hiện 100% ở cá thể dị giao tử (XY).

P: XX x XYd
 Bình thường ↓ Dính ngón tay 2-3
 F₁: 1XX : 1 XYd
 1 Bình thường : 1 dính ngón tay 2-3

Có thể tóm tắt kiểu gen, kiểu hình của P, F₁, F₂, các qui luật di truyền một tính trạng qua bảng sau:

V. Các định luật di truyền nhiều tính trạng

1. Định luật di truyền độc lập

Định luật này nghiên cứu sự di truyền cùng một lúc nhiều tính trạng, mỗi tính trạng do 1 cặp nhân tố di truyền (một cặp gen tương ứng), chi phối: nhận thấy ở đời lai F₁ đều biểu hiện tính trạng trội, ở đời lai F₂ mỗi tính trạng đều phân li theo tỉ lệ trung bình **3 trội : 1 lặn**. Tỉ lệ kiểu hình chung của các tính trạng tuân theo nhị thức $(3 : 1)^n$. Điều này đã khẳng định mỗi cặp nhân tố di truyền tồn tại trên 1 cặp NST nhờ vậy khi phân li hoàn toàn độc lập, không lệ thuộc vào nhau. Nội dung định luật di truyền độc lập phát biểu như sau:

Khi lai 2 cơ thể thuần chủng khác nhau về hai hay nhiều cặp tính trạng tương phản thì sự di truyền của cặp tính trạng này không phụ thuộc vào sự di truyền của cặp tính trạng kia và ngược lại.

Định luật di truyền độc lập chỉ được giải thích bằng sự phân li độc lập tổ hợp ngẫu nhiên của các cặp NST dẫn tới sự phân li độc lập, tổ hợp ngẫu nhiên của các gen. Sự phân li kiểu hình theo tỉ lệ chung $(3 : 1)^n$ chỉ là kết quả sự phân li của các gen theo tỉ lệ $(1 : 2 : 1)^n$.

Mendel đã rút ra những điều khái quát sau về sự di truyền của n cặp gen dị hợp di truyền độc lập:

Số cặp gen dị hợp	Số lượng các loại giao tử	Số lượng các loại kiểu hình	Tỉ lệ phân li kiểu hình	Số lượng các loại kiểu gen	Tỉ lệ phân li kiểu gen
1	2	2	$(3:1)^1$	3	$(1:2:1)^1$
2	4	4	$(3:1)^2$	9	$(1:2:1)^2$
3	8	8	$(3:1)^3$	27	$(1:2:1)^3$
...
n	2^n	2^n	$(3:1)^n$	3^n	$(1:2:1)^n$

Định luật di truyền độc lập được nghiệm đúng bởi các điều kiện sau:

- P thuần chủng khác nhau bởi từng cặp tính trạng.
- Nhân tố di truyền trội phải lấn át hoàn toàn nhân tố di truyền lặn.
- Các loại giao tử sinh ra phải bằng nhau, sức sống phải ngang nhau.
- Khả năng gặp nhau và phối hợp với nhau của các loại giao tử trong quá trình thụ tinh phải ngang nhau.
- Sức sống của các hệ hợp tử và các cơ thể trưởng thành phải giống nhau.
- Phải xử lí tính toán trên số lượng lớn cá thể thu được trong đời lai.
- Mỗi cặp nhân tố di truyền xác định một tính trạng phải tồn tại trên một NST khác nhau để khi phân li độc lập không lệ thuộc vào nhau.

Định luật di truyền độc lập là cơ sở góp phần giải thích tính đa dạng phong phú của sinh vật trong tự nhiên, tạo cho sinh vật ngày càng thích nghi với môi trường sống. Định luật di truyền độc lập còn là cơ sở khoa học và là phương pháp lai tạo hình thành nhiều biến dị, tạo điều kiện hình thành nhiều giống mới có năng suất và phẩm chất cao, chống chịu tốt với điều kiện bất lợi của môi trường.

2. Những công hiến và những hạn chế cơ bản của Mendel trong nhận thức di truyền các tính trạng.

* Những công hiến cơ bản của Mendel

- Đề xuất được phương pháp luận trong nghiên cứu hiện tượng di truyền gồm 2 vấn đề cơ bản:
 - + Chọn đối tượng nghiên cứu có 3 đặc điểm ưu việt cơ bản: thời gian sinh trưởng, phát triển ngắn, là cây tự thụ phấn cao độ, có nhiều tính trạng đối lập, trội lấn át hoàn toàn lặn.
 - + Đề xuất phương pháp phân tích cơ thể lai gồm 4 nội dung cơ bản.
 - + Tạo dòng thuần chủng trước khi thực hiện các phép lai để phát hiện các qui luật di truyền.
 - + Lai và phân tích kết quả lai của từng cặp tính trạng, trên cơ sở đó tìm qui luật di truyền của nhiều tính trạng.
 - + Sử dụng phép lai phân tích để phân tích kiểu di truyền của các cây mang tính trạng trội. Sự phân tích này cho phép xác định được bản chất của sự phân li kiểu hình là do sự phân li các nhân tố di truyền trong quá trình giảm phân và thụ tinh.
 - + Sử dụng toán thống kê và lí thuyết xác suất để phân tích qui luật di truyền các tính trạng.

- Phát hiện ra 3 định luật di truyền đơn giản nhưng rất cơ bản của các hiện tượng di truyền (định luật tính trội, định luật phân li, định luật di truyền phân li độc lập các tính trạng).
- Giả định nhân tố di truyền chi phối tính trạng, trong tế bào cơ thể nhân tố di truyền tồn tại thành cặp, mỗi cặp có hai thành viên (một thành viên có nguồn gốc từ bố, một thành viên có nguồn gốc từ mẹ). Khi giảm phân tạo giao tử mỗi thành viên chỉ đi về 1 giao tử. Nhờ đó lúc thụ tinh các cặp nhân tố di truyền được phục hồi, tính trạng được biểu hiện. Đây là cơ sở đặt nền móng để phát hiện ra cơ chế giảm phân, tạo giao tử và thụ tinh.
- Các định luật di truyền của Mendel là cơ sở khoa học và là phương pháp lai tạo để hình thành các giống mới. Các định luật di truyền của ông còn cho phép giải thích được tính nguồn gốc và sự đa dạng của sinh giới.

*** Hạn chế của Mendel**

- Về nhận thức tính trội: Mendel cho rằng chỉ có hiện tượng trội hoàn toàn. Sinh học hiện đại bổ sung thêm ngoài hiện tượng trội hoàn toàn còn có hiện tượng trội không hoàn toàn, trong đó trội không hoàn toàn là phổ biến hơn.
- Mendel cho rằng mỗi cặp nhân tố di truyền xác định một tính trạng. Sinh học hiện đại bổ sung thêm hiện tượng tương tác nhiều gen xác định một tính trạng và 1 gen chi phối nhiều tính trạng.
- Với quan điểm di truyền độc lập của Mendel, mỗi cặp nhân tố di truyền phải tồn tại trên 1 cặp NST. Qua công trình nghiên cứu của Moocgan đã khẳng định trên một NST tồn tại nhiều gen, các gen trên một NST tạo thành một nhóm liên kết, tính trạng di truyền theo từng nhóm tính trạng liên kết.
- Những giả định của Mendel về nhân tố di truyền chi phối tính trạng nay đã được sinh học hiện đại xác minh đó là các gen tồn tại trên NST thành cặp tương ứng.
- Chính Mendel không hiểu được mối quan hệ giữa gen, môi trường và tính trạng. Sinh học hiện đại đã làm rõ mối quan hệ đó. Trong quá trình di truyền, gen qui định mức phản ứng, môi trường xác định sự hình thành một kiểu hình cụ thể trong giới hạn mức phản ứng. Còn tính trạng biểu hiện chỉ là kết quả tác dụng qua lại giữa kiểu gen và môi trường.

3. Định luật di truyền liên kết

Di truyền liên kết được Moocgan phát hiện vào năm 1910 trên đối tượng ruồi giấm khi thực hiện phép lai giữa 2 dòng ruồi giấm thuần chủng khác nhau bởi 2 cặp tính trạng tương phản. Một dòng thân xám, cánh dài, dòng kia thân đen, cánh cụt. Đời lai F₁ đồng loạt có cùng kiểu hình thân xám, cánh dài. Chứng tỏ thân xám, cánh dài là trội so với thân đen, cánh cụt. Đưa lai ruồi đực F₁ với ruồi cái thân đen, cánh cụt thu được đời lai phân tích, 2 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ bằng nhau: thân xám, cánh dài và thân đen cánh cụt. Kết quả trên được giải thích như sau: Cơ thể cái đồng hợp lặn về 2 cặp gen nên chỉ tạo ra một loại giao tử. Ruồi đực dị hợp tử về 2 cặp gen trong trường hợp này chỉ tạo được 2 loại giao tử, chứng tỏ ở ruồi đực hai cặp gen cùng tồn tại trên một NST liên kết với nhau hoàn toàn.

Điều giải thích trên thấy rõ ở sơ đồ sau:

P	$\frac{AB}{AB}$	x	$\frac{ab}{ab}$
	(Thân xám, cánh dài)		(Thân đen, cánh cụt)
GP:	\underline{AB}	↓	\underline{ab}
F ₁ :	$\frac{AB}{ab}$		

Lai phân tích:

GP:	$\frac{AB}{ab}$	x	$\frac{ab}{ab}$
	♂ (Thân xám, cánh dài)		♀ (Thân đen, cánh cụt)
FB:	$\underline{AB} : \underline{ab}$	↓	\underline{ab}
	Kiểu gen (2)	1	$\frac{AB}{ab}$
	Kiểu hình (2)	1	Thân xám, cánh dài
	:	1	$\frac{ab}{ab}$
	:	1	thân đen, cánh cụt

Tổng quát lại, nếu có nhiều gen cùng liên kết chặt trên một NST (tồn tại trong một nhóm gen liên kết) thì sự phân li tổ hợp của nhiều gen giống sự phân li tổ hợp của 1 cặp gen tương ứng.

Ví dụ:

P	$\frac{ABC}{abc}$	x	$\frac{abc}{abc}$
GP:	$\frac{ABC : abc}{ABC : abc}$	↓	$\frac{abc}{abc}$
F ₁ :	$\frac{ABC}{abc}$	x	$\frac{ABC}{abc}$
GF ₁ :	$\frac{ABC : abc}{ABC : abc}$	↓	$\frac{ABC : abc}{ABC : abc}$

F₂: Kiểu gen (3):

Kiểu hình (2): 3A_B_C_ : 1aabbcc

Trên cơ sở đó có thể phát biểu nội dung của định luật di truyền liên kết gen như sau:

Các gen nằm trên một NST phân li cùng với nhau và làm thành một nhóm liên kết. Số nhóm gen liên kết ở mỗi loài là tương ứng với số NST trong giao tử của loài đó. Số nhóm tính trạng liên kết là tương ứng với số nhóm gen liên kết.

Liên kết gen làm hạn chế xuất hiện biến dị tổ hợp, đảm bảo sự duy trì bền vững từng nhóm tính trạng qui định bởi các gen trên cùng một NST. Loài giữ được những đặc tính di truyền riêng biệt. Trong chọn giống nhờ liên kết gen mà các nhà chọn giống có khả năng chọn được những nhóm tính trạng tốt luôn luôn đi kèm với nhau.

4. Di truyền liên kết gen không hoàn toàn

Moocgan tiếp tục thực hiện phép lai nghịch lấy cá thể F₁ thân xám, cánh dài lai với cá thể thân đen, cánh cụt lại thu được FB 4 phân lớp kiểu hình không bằng nhau theo tỉ lệ **0,41 xám dài : 0,41 đen cụt : 0,09 xám cụt : 0,09 đen dài**. Điều này chứng tỏ cá thể cái F₁ trong quá trình giảm phân có xảy ra hiện tượng trao đổi chéo tại lần phân bào I giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp tương đồng chứa 2 cặp gen

AB

ab

tao nên 4 loại giao tử với tỉ lệ **0,41AB : 0,41ab : 0,09Ab : 0,09aB**.

Từ thí nghiệm trên nhận thấy tần số hoán vị trong giao tử bằng 18%. Sơ đồ lai như sau:

F ₁ :	$\frac{AB}{ab}$	x	$\frac{ab}{ab}$
	♀		♂
	(Thân xám, cánh dài)		(Thân đen, cánh cụt)
GF ₁ :	$0,41AB : 0,41ab : 0,09Ab : 0,09aB$	↓	$\frac{ab}{ab}$

FB: Kiểu gen (4):

Kiểu hình (4) 0,41 xám, dài : 0,41 đen, cụt : 0,09 xám cụt : 0,09 đen dài

Di truyền liên kết gen không hoàn toàn có mấy đặc điểm cơ bản sau:

- Sự hoán vị gen xảy ra giữa 2 crômatit khác nguồn gốc trong cặp NST tương đồng kép. Đôi khi cũng xảy ra giữa cả 4 crômatit.
- Xu hướng liên kết gen hoàn toàn là chủ yếu hoán vị gen có xảy ra nhưng là thứ yếu:
- Tần số hoán vị giữa 2 gen kế cận thường nhỏ hơn 50% tổng số giao tử thu được vì:
 - + Xu hướng các gen liên kết hoàn toàn là chủ yếu.
 - + Hoán vị gen thông thường chỉ xảy ra giữa 2 crômatit khác nguồn gốc nên chỉ đạt giá trị tối đa là 50% (nhưng thường rất hiếm).
- Sự di truyền liên kết và hoán vị gen còn lệ thuộc vào giới tính của loài. Có loài hoán vị gen nếu xảy ra thì chỉ xảy ra ở giới tính cái, có loài chỉ xảy ra ở giới tính đực, có loài lại xảy ra cả ở 2 giới tính. Mặt khác sự di truyền liên kết còn lệ thuộc vào nhiều yếu tố khác: Vị trí phân bố gen trên NST gần hay xa tâm động, tác động của môi trường ngoài.
- Hoán vị gen chỉ quan sát được qua kiểu hình lúc cơ thể xảy ra hoán vị có kiểu gen dị hợp tử.

- Liên kết và hoán vị gen có thể xảy ra trên các nhóm gen liên kết thuộc NST thường hay NST giới tính khi khoảng cách giữa các gen đủ để xảy ra liên kết hay hoán vị.
- Trong phép lai phân tích tần số hoán vị gen được tính theo công thức:

tần số đó được qui đổi ra đơn vị Moocgan. Một đơn vị Moocgan bằng 100% hiện tượng, 1% hoán vị gen bằng 1 centimooocgan, 10% hoán vị gen bằng 1 đeximooocgan.

- Nếu trong phép lai phân tích các phân lớp kiểu hình có hoán vị gen khác kiểu hình bố mẹ thì cơ thể F₁ đưa lai phân tích có kiểu gen dị hợp tử đều. Ngược lại kiểu hình ở đời con giống kiểu hình bố mẹ thì ở thế F₁ đưa lai phân tích lại là dị hợp tử chéo.

- Trên mỗi cặp NST có thể xảy ra trao đổi chất ở nhiều đoạn tần số trao đổi chéo ở các gen khác nhau không giống nhau.

- Trao đổi chéo có thể trao đổi cho nhau những đoạn bằng nhau, có thể trao đổi cho nhau những đoạn không bằng nhau.

- Tần số trao đổi chéo giữa các gen phản ánh khoảng cách tương đối giữa các gen, tần số càng cao khoảng cách giữa các gen càng lớn, sức liên kết càng kém bền chặt.

- Có thể xảy ra trao đổi chéo giữa 2 crômatit trong một NST kép thuộc cặp NST tương đồng kép hoặc giữa 2 alen giống nhau trong cặp tương đồng thì cũng không đưa đến hậu quả gì.

- Có xảy ra trao đổi chéo trong nguyên phân. Có thể phát biểu nội dung của định luật hoán vị gen như sau:

Trong quá trình giảm phân phát sinh giao tử tại kì trước I hai gen tương ứng trên một cặp NST tương đồng có thể đổi chỗ cho nhau, tạo nên nhóm gen liên kết mới. Khoảng cách giữa hai gen càng lớn thì sức liên kết càng nhỏ, tần số hoán vị gen càng cao và ngược lại.

Ý nghĩa của hoán vị gen:

Dựa vào khoảng cách giữa các gen qua phép lai phân tích có thể xác định được tần số hoán vị gen, suy ra khoảng cách tương đối giữa các gen rồi dựa vào qui luật phân bố gen theo đường thẳng mà thiết lập bản đồ di truyền. Hoán vị gen làm tăng tần số biến dị tái tổ hợp cung cấp nguyên liệu cho chọn lọc tự nhiên và chọn lọc nhân tạo, có ý nghĩa trong chọn giống và tiến hoá.

5. Di truyền một gen chi phối nhiều tính trạng

Hiện tượng di truyền này đã được Mendel xác nhận trên giống đậu hoa tím thì hạt có màu nâu, nách lá có chấm đen. Còn giống hoa trắng thì hạt có màu nhạt, nách lá không có chấm đen. Thí nghiệm của Moocgan trên ruồi giấm. Ruồi có thân ngắn thì đốt thân ngắn, sức đẻ kém, đời sống ngắn. Ở người hội chứng Mácphan: chân tay dài thì thủy tinh thể bị huỷ hoại...Gen đa hiệu là cơ sở để giải thích hiện tượng biến dị tương quan.

6. Những công hiến cơ bản của Moocgan trong nghiên cứu di truyền

Moocgan đã sử dụng ruồi giấm làm đối tượng nghiên cứu di truyền có rất nhiều thuận lợi: dễ nuôi trong ống nghiệm, chủ động chỉnh lý được môi trường, đẻ nhiều, vòng đời ngắn, có nhiều biến dị về hình thái: mắt, cánh, thân, lông...có thể phát hiện dễ dàng bằng mắt thường, dễ phân biệt giữa con đực và con cái nên dễ xếp cặp trong các thí nghiệm lai.

- Moocgan đã chuyển phép lai thuận nghịch, kết hợp với lai phân tích thực hiện ở F₁. Vì vậy đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết và hoán vị gen.

- Moocgan đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết gen: Moocgan đã lai 2 dòng ruồi giấm thuần chủng khác nhau về 2 tính trạng tương phản thân xám, cánh dài với thân đen, cánh cụt được F₁ đồng

loạt thân xám, cánh dài. Dem ruồi đực F₁ lai phân tích được FB phân li kiểu hình theo tỉ lệ: **1 xám, dài : 1 đen, cụt**. Ông đã giải thích rằng nếu mỗi gen trên một NST phân li độc lập, tổ hợp tự do thì kết quả của phép lai phân tích nói trên phải cho tỉ lệ : **1 : 1 : 1 : 1**. Nhưng kết quả của phép lai này tỉ lệ kiểu hình là **1 : 1**.

Điều này chỉ có thể giải thích lúc chấp nhận 2 gen xác định 2 tính trạng nói trên tồn tại trên 1 NST liên kết với nhau hoàn toàn.

	ruồi mình xám cánh dài	↓	ruồi mình đen cánh cụt
GP:	<u>BV</u>		<u>bv</u>
F ₁ :		x	
	ruồi mình xám cánh dài	↓	ruồi mình đen cánh cụt
GF ₁ :	<u>BV</u> : <u>bv</u>		<u>bv</u>
FB:		:	
	1 mình xám cánh dài	:	1 mình đen cánh cụt

- Moocgan đã phát hiện ra hiện tượng di truyền hoán vị gen:

Cho ruồi cái F₁ lai phân tích. Kết quả FB tạo ra 4 phân lớp kiểu hình có tỉ lệ không bằng nhau.

Chứng tỏ trong quá trình giảm phân tạo giao tử cơ thể cái F₁ có xảy ra hiện tượng hoán vị gen ở một số tế bào sinh dục. Kết quả thí nghiệm như sau:

	ruồi mình xám cánh dài	↓	ruồi mình đen cánh cụt
F ₁ :		x	
	ruồi mình xám cánh dài	↓	ruồi mình đen cánh cụt
GF ₁ :	<u>BV</u> / 0,41 : <u>bv</u> / 0,41	:	<u>Bv</u> / 0,09 : <u>bV</u> / 0,09 : <u>bv</u> / 1,0
FB: KG(4):		:	:

KH(4): 0,41 mình xám cánh dài
 0,41 mình đen cánh cụt
 0,09 mình xám cánh cụt
 0,09 mình đen cánh dài

- Moocgan đã phát hiện ra hiện tượng di truyền liên kết với giới tính.

Đem lai ruồi giấm cái mắt đỏ với ruồi giấm đực mắt trắng được F₁ đồng loạt ruồi mắt đỏ. Cho F₁ giao phối với nhau được F₂ phân li theo tỉ lệ: **3 ruồi mắt đỏ : 1 ruồi mắt trắng**, mắt trắng lại là ruồi đực. Điều này chứng tỏ gen xác định màu mắt nằm trên NST giới tính X di truyền theo cơ chế di truyền chéo. Sơ đồ sau sẽ giải thích rõ điều đó:

	P XWXW ruồi mắt đỏ	x	XwY ruồi mắt trắng
GP:	XW	↓	Xw' Y
F ₁ :	XWXw ruồi mắt đỏ	x	XWY ruồi mắt đỏ
GF ₁ :	XW' Xw	↓	XW'Y

F₂: Kiểu gen (4): 1XWXW : 1XWXw : 1XWY : 1XWY

Kiểu hình (2) : 2 ruồi cái mắt đỏ
 1 ruồi đực mắt đỏ
 1 ruồi đực mắt trắng

- Moocgan đã đề xuất phương pháp xác định tần số hoán vị gen qua phép lai phân tích. Đây là phương pháp độc đáo nhờ đó mà có thể thiết lập được bản đồ di truyền theo đường thẳng trên NST. Trong bản đồ di truyền khoảng cách giữa các gen được đo bằng giá trị trao đổi chéo giữa 2 gen đó.

- Moocgan là người đầu tiên đề xuất các vai trò cơ bản của gen đặt nền móng cho sinh học hiện đại phát hiện sâu sắc hơn chức năng của gen.

8. Di truyền tế bào chất

a) Bằng chứng về vai trò của tế bào chất trong di truyền

Trong một số trường hợp khi lai thuận lai nghịch cho kết quả khác nhau, tính trạng biểu hiện ở đời con lệ thuộc vào sự đóng góp tế bào chất của mẹ cho con. Ví dụ: trong phép lai giữa cá chép với cá diếc. Nếu lấy cá chép làm mẹ thì tạo cá nhưng có râu, nếu lấy cá diếc làm mẹ thì tạo cá nhưng không có râu. Trong 2 trường hợp mẹ và bố đóng góp cho con hệ gen nhân là giống nhau, ở đây chỉ khác phân tế bào chất. Các ví dụ khác như lai giữa lừa với ngựa sẽ tạo ra con la hay con bacđô khác nhau về kiểu hình. Như vậy có thể nói một số tính trạng biểu hiện trong đời cá thể là do hệ gen nằm ở các bào quan ở tế bào chất như ti thể, lục thể. Tế bào chất là môi trường triển khai thông tin di truyền trong nhân. Trong các thí nghiệm ghép nhân tinh trùng với tế bào trứng đã loại bỏ nhân ở trên lưỡng cư (1952) nhận thấy tế bào chất của tế bào trứng có một số prôtêin xâm nhập vào nhân ghép và ảnh hưởng tới hoạt động tổng hợp của ADN, tới hoạt động của các gen trong nhân.

b) Gen ngoài NST

Tế bào chất không chỉ là môi trường hoạt động của hệ gen trong nhân mà trong đó còn có những bào quan cũng chứa những gen gọi là gen ngoài nhân hay *gen ngoài nhiễm sắc thể*.

Gen ngoài nhiễm sắc thể có trong lục thể, ti thể, các plasmit ở vi khuẩn là những bào quan có khả năng tự nhân đôi. Bản chất của gen ngoài nhân cũng là ADN.

Lượng ADN trong tế bào chất ít hơn nhiều so với lượng ADN trong nhân, hàm lượng không ổn định, phụ thuộc vào trạng thái hoạt động sinh lý của tế bào. ADN ngoài NST có cấu trúc xoắn kép, trần, dạng vòng. Ví dụ, ADN của lục thể ở tế bào thực vật có dạng vòng giống ADN của một số vi khuẩn và virut. ADN plasmit ở vi khuẩn là những phân tử nhỏ dạng vòng, chứa các gen kháng thuốc, bền vững với các ion kim loại...và có vai trò quan trọng trong kĩ thuật di truyền.

Bộ mã di truyền cũng có nhiều điểm khác với bộ mã di truyền trong nhân, gen ngoài NST cũng có khả năng tự nhân đôi, nhưng sự nhân đôi không thật sự chính xác như gen nhân.

ADN ngoài nhiễm sắc thể cũng có đột biến và những biến đổi này cũng di truyền được. Chẳng hạn, ADN của lục thể bị đột biến làm mất khả năng tổng hợp chất diệp lục, do vậy lục thể trở thành màu trắng. Lục thể trắng lại sinh ra những lục thể trắng. Do vậy, trong cùng một tế bào lá có cả 2 loại lục thể, xanh và trắng. Sự phân phối ngẫu nhiên và không đều hai loại lục thể này qua các lần phân bào sinh ra hiện tượng lá có đốm xanh trắng (ví dụ ở cây vạn niên thanh). Trường hợp trên không giống đột biến bạch tạng của gen trong nhân làm cho toàn cây hoá trắng. Một số loại cây cảnh lá có nhiều màu lốm đốm cũng là do phân li không đều của các loại sắc lục trong tế bào chất.

c) Các đặc điểm cơ bản của di truyền tế bào chất

- Lai thuận lai nghịch kết quả biểu hiện kiểu hình ở đời con thay đổi.
- Di truyền qua tế bào chất vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của tế bào sinh dục cái.
- Các tính trạng di truyền qua tế bào chất được truyền theo dòng mẹ (nhưng không nhất thiết mọi đặc điểm di truyền theo mẹ đều liên quan tới các gen trong tế bào chất vì còn những nguyên nhân khác).
- Các tính trạng di truyền qua tế bào chất không tuân theo các định luật của thuyết di truyền qua nhiễm sắc thể vì khi phân bào thì tế bào chất không được chia đều cho 2 tế bào con một cách chính xác như các nhiễm sắc thể.
- Tóm lại, trong sự di truyền, nhân có vai trò chính nhưng tế bào chất cũng có vai trò nhất định. Trong tế bào có 2 hệ thống di truyền: di truyền qua nhiễm sắc thể và di truyền ngoài nhiễm sắc thể tác động qua lại lẫn nhau đảm bảo cho sự tồn tại sinh trưởng, phát triển của cơ thể.

VI. Di truyền học phát triển cá thể

1. Khái niệm phát triển cá thể

Phát triển cá thể là quá trình phát triển của một cơ thể, từ khi sinh ra đến khi trưởng thành, già và chết tự nhiên. Ở các sinh vật đa bào, thông qua nguyên phân, với quá trình phân hóa các mô, hình thành các cơ quan tạo nên cơ thể. Như vậy phát triển là quá trình triển khai một chương trình đã được mã hóa trong ADN của tế bào khởi đầu. Trong quá trình đó có sự tác động qua lại giữa các gen trong kiểu gen, giữa nhân và tế bào chất và với môi trường là nơi cung cấp vật chất, năng lượng và thông tin cho sự thực hiện chương trình phát triển.

2. Mối quan hệ giữa kiểu gen – môi trường - kiểu hình

Qua ví dụ sự biến đổi màu sắc hoa cây anh thảo và màu sắc lông ở thỏ Himalaya ở nhiệt độ môi trường khác nhau có thể kết luận rằng:

- Bố mẹ không truyền đạt cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà di truyền một kiểu gen để khi gặp điều kiện thuận lợi sẽ hình thành tính trạng.
- Kiểu gen qui định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường. Kiểu hình là kết quả sự tương tác giữa kiểu gen với môi trường cụ thể. Có kiểu gen có mức phản ứng rộng, có kiểu gen có mức phản ứng hẹp. Kiểu gen càng có mức phản ứng rộng thì sinh vật càng thích nghi, mức phản ứng của kiểu gen sẽ thay đổi lúc kiểu gen thay đổi, mà kiểu gen thay đổi thì do lai giống và do đột biến.
- Mỗi loại tính trạng chịu ảnh hưởng khác nhau của môi trường. Tính trạng chất lượng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen, rất ít hoặc không chịu ảnh hưởng của môi trường. Các tính trạng số lượng thường là tính trạng đa gen, chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường. Nắm được mức ảnh hưởng của môi trường lên từng loại tính trạng người ta có thể chủ động sử dụng tác động môi trường theo hướng có lợi để nâng cao năng suất, phẩm chất cây trồng vật nuôi.

3. Thường biến

- Thường biến là những biến đổi ở kiểu hình của cùng một kiểu gen, phát sinh trong quá trình phát triển cá thể dưới ảnh hưởng trực tiếp của môi trường trong giới hạn mức phản ứng của kiểu gen, không liên quan tới biến đổi kiểu gen có tính thích nghi tạm thời và không di truyền được.

- Thường biến có những tính chất cơ bản sau:

- + Phát sinh dưới tác động trực tiếp của môi trường trong giới hạn mức phản ứng của kiểu gen.
- + Cùng một kiểu gen trong các điều kiện môi trường khác nhau, có những thường biến khác nhau
- + Thường biến là loại biến đổi đồng loạt, theo hướng xác định đối với một nhóm cá thể có cùng kiểu gen, sống trong điều kiện môi trường giống nhau.
- + Các biến đổi thường biến thường tương ứng với điều kiện môi trường, có tính thích nghi tạm thời và không di truyền được.
- + Mỗi kiểu gen có giới hạn thường biến nhất định. Giới hạn thường biến của kiểu gen thay đổi khi kiểu gen thay đổi. Mỗi kiểu gen có mức phản ứng riêng.
- + Tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp, tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng.
- + Mức phản ứng do kiểu gen qui định.

4. Ý nghĩa của việc nghiên cứu thường biến và mức phản ứng.

- Trong tự nhiên thường biến đảm bảo cho cá thể của loài thích nghi cao đối với những đổi thay thường xuyên của môi trường trong giới hạn mức phản ứng. Mức phản ứng của kiểu gen càng rộng sinh vật càng thích nghi.
- Trong chăn nuôi trồng trọt, kiểu gen quy định giới hạn năng suất của một giống vật nuôi hay cây trồng. Kỹ thuật sản xuất quy định năng suất cụ thể của giống trong giới hạn của mức phản ứng do kiểu gen quy định. Năng suất (tổng hợp một số tính trạng số lượng) là kết quả tác động của cả giống và kỹ thuật. Như vậy trong sản xuất, giống đóng vai trò quyết định, còn các yếu tố kỹ thuật tác động phù hợp đối với mỗi giống có vai trò quan trọng. Có giống tốt mà không nuôi, trồng đúng yêu cầu kỹ thuật sẽ không phát huy hết khả năng của giống. Ngược lại, khi đã đáp ứng yêu cầu kỹ thuật sản xuất, muốn vượt giới hạn năng suất của giống cũ thì phải đổi giống, cải tiến giống cũ hoặc tạo giống mới có mức phản ứng rộng hơn. Trong chỉ đạo nông nghiệp, tùy điều kiện cụ thể ở từng nơi, trong từng giai đoạn mà người ta nhấn mạnh yếu tố giống hay yếu tố kỹ thuật.

VII. Qui luật di truyền học người

1. Những khó khăn trong nghiên cứu di truyền học người

Nghiên cứu di truyền học người phải có phương pháp riêng vì có những khó khăn nhất định, do người sinh sản chậm, đẻ ít con, bộ NST của người có số lượng nhiều ($2n = 46$), kích thước NST lại bé, giữa các NST ít sai khác về hình dạng, kích thước, số lượng gen lại quá lớn.

- Do bất bình đẳng trong xã hội đã hạn chế việc phát huy tiềm năng di truyền của loài người.
- Các phương pháp nghiên cứu thông dụng trên thực vật, động vật như phương pháp lai, phương pháp gây đột biến lại không thể áp dụng hoặc được áp dụng rất hạn chế đối với nghiên cứu di truyền học người.

2. Các phương pháp nghiên cứu di truyền học

ngươi * Phương pháp phả hệ:

+ Cho phép phân tích sự xuất hiện một tính trạng nào đó ở các thế hệ để theo dõi sự di truyền của 1 tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng 1 dòng họ qua nhiều thế hệ ta có thể xác định xem tính trạng đó là trội hay lặn, do 1 gen hay nhiều gen chi phối, có liên kết với giới tính hay không.

+ Phương pháp phả hệ có thể xác định được đặc điểm di truyền của một loạt tính trạng do gen gây bệnh tạo nên (bệnh máu khó đông, mù màu đỏ và màu lục, suy liệt thần kinh thị giác...)

* **Phương pháp tế bào:** được sử dụng có hiệu quả để nghiên cứu di truyền học người, trong y học để chẩn đoán bệnh di truyền trên cơ sở phân tích tế bào học bộ NST, kết hợp phân tích phả hệ để làm rõ hình ảnh tế bào liên quan có hiệu quả kiểu hình. Phương pháp truyền thống là nghiên cứu NST và kiểu nhân trên các tiêu bản bạch cầu nuôi cấy, được kích thích phân chia nguyên phân và được xử lý bằng consixin để làm ngừng phân li NST. Những năm gần đây, phương pháp nhuộm phân hóa NST đã cho phép so sánh phân tích chi tiết các sai khác giữa các NST qua các băng nhuộm đặc trưng hiện trên NST. Phương pháp này góp phần nghiên cứu hình thái NST, kiểu nhân của các quần thể người, qua đó tìm hiểu các biến đổi chủng loại phát sinh, đồng thời có thể phát hiện các sai lệch NST, liên quan các biểu hiện lâm sàng, các đột biến cấu trúc, đột biến số lượng NST, dẫn đến những biểu hiện kiểu hình khác thường...

Để xây dựng bản đồ di truyền của người, bên cạnh sử dụng phương pháp lai phân tử axit nucleic, phương pháp dùng phân đoạn khuyết, người ta đã dùng phương pháp lai tế bào xoma khác loài. Phối hợp phương pháp di truyền tế bào với các phương pháp di truyền hoá sinh, di truyền miễn dịch, phân tích phả hệ đã phát hiện được nhiều qui luật di truyền đặc trưng ở người, trực tiếp góp phần bảo vệ di truyền của loài người, nâng cao được hiệu quả chẩn đoán bệnh di truyền.

* Phương pháp di truyền phân tử:

Bằng phương pháp này đã xác định được các tỷ số ADN, từ đó theo dõi sự hình thành các sản phẩm của quá trình tổng hợp các loại prôtêin như hoocmon enzym... trên cơ sở đó theo dõi sự hình thành, phát triển các loại tính trạng. Sử dụng enzym cắt giới hạn kĩ thuật ADN tái tổ hợp, phân tích điện li ADN, giải trình tự nuclêôtit của ADN đặc trưng của từng cá thể, từng dòng họ để theo dõi sự có mặt của một tính trạng nào đó.

* Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh:

+ Khi so sánh các trẻ đồng sinh cùng trứng, sống trong cùng môi trường giống nhau và môi trường khác nhau đã cho phép phát hiện ảnh hưởng của môi trường đối với kiểu gen đồng nhất.

+ So sánh trẻ đồng sinh cùng trứng với trẻ đồng sinh khác trứng có cùng môi trường sống, đã cho phép xác định vai trò của di truyền trong sự phát triển các tính trạng.

3. Di truyền y học tư vấn

Phối hợp với các phương pháp phân tích, chẩn đoán hiện đại cùng với nghiên cứu phả hệ, di truyền y học tư vấn góp phần chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên trong kết hôn, để tránh được trường hợp vợ chồng đều là thể dị hợp về 1 gen gây bệnh. Di truyền y học tư vấn còn có thể góp phần vào phương hướng trong sinh đẻ để đề phòng và hạn chế hậu quả xấu trong những trường hợp nhất định qua các tư liệu, kết quả phân tích, xét nghiệm, chẩn đoán về mặt di truyền.

4. Các biện pháp nhằm bảo vệ tương lai di truyền của loài người

- Chống hội chứng AIDS thảm hoạ của thế kỷ:

Đây là hội chứng suy giảm miễn dịch tập nhiễm do 1 loại virus HIV, là virus gây giảm miễn dịch ở người, hiện đang là một nguy cơ thảm hoạ cho toàn cầu. Cho đến năm 1994 toàn thế giới đã có 17 triệu người nhiễm HIV trong đó châu Á chiếm 10 triệu. Sau khi xâm nhập vào cơ thể, loại virus này sinh sản cực nhanh, tràn vào máu, vào dịch não tủy, xâm nhập lên não, đi vào tủy sống gây sốt cao, mụn nhọt ngoài da, đôi khi có cả triệu chứng thần kinh. Sau vài tuần, triệu chứng trên sẽ giảm. Số lượng virus này giảm đi đột ngột, nhưng không mất đi mà tồn tại lây nhiễm vào bạch cầu R₄, vào các tế bào của hệ miễn dịch, vào hệ thần kinh, ruột, tủy xương. Đây là thời gian tạm ngừng hoạt động, thời kỳ hoãn binh của virus HIV, kéo dài 2 đến 10 năm. Sau thời kỳ này virus HIV hoạt động mạnh trở lại, và kết thúc cuộc đời của bệnh nhân nhiễm HIV. Biện pháp chống có hiệu quả là tuyên truyền cho mọi người thấy được thảm

hoạ khủng khiếp của HIV, xác định biện pháp phòng tránh, không để lây lan virus từ người có virus HIV dương tính sang người lành, qua con đường tình dục không lành mạnh, qua tiêm trích, truyền máu không tuân thủ các qui định của y tế.

- *Chống ô nhiễm môi trường, ô nhiễm phóng xạ, hóa chất độc.*

+ Di truyền học phóng xạ với thực nghiệm trên mô nuôi cấy của người đã xác định tất cả các loại phóng xạ ion hóa đều có khả năng gây đột biến.

+ Nguồn phóng xạ sinh ra từ các vụ thử hạt nhân, trong công nghiệp nguyên tử, trong tự nhiên đều có khả năng gây ra những đột biến có hại trên cơ thể con người, phá hủy tiềm năng di truyền của loài người. Vì vậy cần phải có những hiểu biết, biện pháp để phòng ngừa và ngăn chặn kịp thời. Các thí nghiệm theo dõi phụ nữ có thai, bị nhiễm phóng xạ liều lượng rất thấp (4 - 5 ronghen) cũng cho thấy trẻ sinh ra tỉ lệ mắc bệnh bạch cầu, ung thư tăng lên gấp 2 lần. Phóng xạ đã gây nhiều hậu quả cho đời sau, biến loạn NST trong tế bào soma, tế bào sinh dục gây dị hình, sảy thai, quái thai, chết thai.

+ Các hóa chất độc trong các chất thải công nghiệp từ các nhà máy hóa chất, các loại ô nhiễm môi trường, ao tù, nước đọng, phân hóa học, thuốc trừ sâu... đều là những nhân tố dẫn tới nguy cơ ung thư, các đột biến số lượng NST, đột biến cấu trúc NST và các đột biến gen gây hại.

Cần phải giáo dục mọi người hiểu biết nguyên nhân, cơ chế gây ô nhiễm môi trường, gây đột biến để tìm biện pháp bảo vệ môi trường tức là để bảo vệ tương lai di truyền của loài người, cho bản thân và cho thế hệ sau.

5. Các phương pháp chẩn đoán các bệnh tật di truyền

Trước đây, để chẩn đoán các bệnh tật di truyền chủ yếu dựa vào xét nghiệm, chẩn đoán của y học lâm sàng, cùng với phân tích chung về phả hệ, do vậy nhiều bệnh di truyền không chẩn đoán được. Ngày nay, di truyền y học đã sử dụng các phương pháp và kỹ thuật hiện đại, đặc biệt là kỹ thuật di truyền, đã có nhiều phương pháp chẩn đoán chính xác tật, bệnh di truyền. Sử dụng đánh dấu di truyền, các enzym chẩn đoán bệnh, kỹ thuật chọc ối chẩn đoán trước khi sinh, kết hợp với các phân tích hóa sinh nước ối mà phát hiện sớm các nguy cơ sinh quái thai, dị hình, dị tật bẩm sinh.

6. Các bệnh tật di truyền, cơ chế di truyền của dị tật bẩm sinh Phenilketonuria.

- Theo Kusich đến năm 1990 đã phát hiện được 4937 bệnh di truyền bao gồm 205 gen bệnh liên kết với giới tính.

- Từ đầu thế kỷ 20 đã phát hiện được bản chất di truyền của một số dị tật bẩm sinh trong đó có dị tật bẩm sinh Phenilketonuria, do gen lặn đột biến dẫn đến thiếu enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hóa phenilalanin trong thức ăn thành tirozin. Phenilalanin ứ đọng lại trong máu, đồng thời còn được phân giải thành phenilpyruvat. Cả 2 chất này tích tụ nhiều trong máu, đi lên não, đầu độc tế bào thần kinh, dẫn đến mất trí, điên. Người ta đã có phương pháp chẩn đoán để phát hiện sớm trên các trẻ trong các nhà hộ sinh bằng giấy chỉ thị màu đặt trong tã lót có phản ứng đặc trưng với nước tiểu của trẻ bị bệnh, khi đã phát hiện được bệnh có thể hạn chế hậu quả của bệnh bằng chế độ kiêng loại thức ăn có Phenilalanin.

- Bệnh di truyền về hêmôglôbin: Bệnh nhân mắc bệnh thiếu máu hồng cầu liềm ở 1 trong 30 đoạn của chuỗi beta trong phân tử hêmôglôbin có sự biến đổi 1 axit amin, đó là axit glutamic ở vị trí thứ 6 được thay bằng valin kéo theo sự biến đổi về sinh lý, hồng cầu dễ vỡ dẫn đến thiếu máu, tắc mạch, trẻ đồng hợp tử về gen trội này thường chết ở tuổi sơ sinh.

- Bệnh NST: có thể xảy ra trên NST thường hoặc NST giới tính do cơ chế phân bào rối loạn dẫn tới trong bộ NST tăng lên hay giảm đi ở một hay một số cặp NST. Ví dụ, hội chứng Đào bệnh nhân có 3 NST thứ 21, thể ba ở cặp NST 13, 18 và các bệnh về thừa, thiếu NST giới tính.

VIII. Di truyền học quần thể

1. Cấu trúc di truyền quần thể

* *Khái niệm quần thể: Quần thể là một nhóm cá thể cùng loài, trải qua nhiều thế hệ đã cùng chung sống trong 1 khoảng không gian xác định, ở một thời điểm nhất định, trong đó các cá thể giao phối tự do với nhau và được cách li ở mức độ nhất định với các nhóm cá thể lân cận cũng thuộc loài đó.*

Về mặt di truyền học người ta chia ra quần thể giao phối và quần thể tự phối, về mặt lịch sử mỗi quần thể là một cộng đồng có một lịch sử phát triển chung, có thành phần kiểu gen đặc trưng và ổn định.

Quần thể giao phối được xem là đơn vị tổ chức cơ sở và là đơn vị sinh sản của loài trong tự nhiên. Ở những loài sinh sản hữu tính tự phối, sinh sản vô tính hay sinh sản sinh dưỡng thì có quan hệ mẹ con, nhưng không có quan hệ đực cái, thiếu mối quan hệ thích ứng với nhau về mặt sinh sản cho nên tổ chức quần thể ít bộc lộ tính chất là một tổ chức tự nhiên hơn ở loài giao phối.

*** Cấu trúc di truyền của quần thể tự phối:** Sự tự phối trải qua nhiều thế hệ, các gen ở trạng thái dị hợp chuyển dần sang trạng thái đồng hợp tử, phân hóa thành các dòng thuần. Vì vậy ở các dòng thuần thuộc các đời con cháu chọn lọc không mang lại hiệu quả.

Nếu nhận xét 1 cặp gen dị hợp Aa sau thế hệ thứ nhất tự thụ phân dị hợp còn lại $\frac{1}{2}$, đồng hợp trội và đồng hợp tử lặn mỗi loại chiếm $\frac{1}{4}$. Sau n thế hệ tự thụ phân liên tục dị hợp Aa sẽ còn lại $(\frac{1}{2})^n$, đồng hợp tử trội và đồng hợp tử lặn bằng: $1 - (\frac{1}{2})^n$.

Vậy nếu $n \rightarrow \infty$ thì :

*** Cấu trúc di truyền của quần thể giao phối.**

Sự giao phối đã làm cho quần thể đa hình về kiểu gen và đa hình về kiểu hình. Các cá thể trong quần thể chỉ giống nhau ở những nét cơ bản, chúng sai khác nhau về nhiều chi tiết. Ví dụ, gen A có 3 alen a_1, a_2, a_3 thì sự giao phối sẽ tạo nên 6 kiểu gen. Nếu trong loài có tồn tại 2 gen A và B. Gen A có 3 alen, gen B có 4 alen thì trong quần thể giao phối có $6 \times 10 = 60$ tổ hợp. Mỗi cá thể của mỗi loài số lượng gen là rất lớn có tới hàng ngàn, hàng vạn gen, mỗi gen lại gồm nhiều alen, nên quần thể giao phối có nhiều kiểu tổ hợp gen.

Tất cả các tổ hợp gen trong quần thể tạo nên vốn gen. Quần thể giao phối có chung một vốn gen. Thế hệ sau thừa hưởng và phát triển vốn gen của thế hệ trước.

Mặc dầu quần thể là đa hình, nhưng quần thể này có thể phân biệt với quần thể khác ở một tỷ lệ nhất định về kiểu hình. Từ tỉ lệ phân bố kiểu hình có thể suy ra tần số tương đối của các alen. Tần số tương đối của các alen được tính bằng tỷ lệ % số giao tử mang alen đó trong quần thể. Tần số tương đối của các alen về một gen nào đó là một dấu hiệu đặc trưng cho sự phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể đó.

2. Trạng thái cân bằng của quần thể giao phối.

*** Nội dung của định luật Hacđi_Vanbec:**

Trong những điều kiện nhất định, không có sự biến đổi tần số các alen, thì trong lòng 1 quần thể giao phối, tỉ lệ các cá thể mang đặc tính trội và cá thể mang đặc tính lặn được giữ ở mức không đổi và tần số tương đối của các alen ở mỗi gen có khuynh hướng duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Ví dụ, chọn một trường hợp đơn giản là có 1 gen với 2 alen A và a thì trong quần thể có 3 kiểu gen AA, Aa, aa. Giả sử tỉ lệ các kiểu gen này ở thế hệ xuất phát là:

$$0,25 AA + 0,50 Aa + 0,25 aa = 1$$

Các cá thể có kiểu gen AA cho ra toàn loại giao tử mang alen A.

Các cá thể có kiểu gen aa cho ra toàn loại giao tử mang alen a.

Các cá thể có kiểu gen Aa cho ra một nửa số giao tử mang A, một nửa số giao tử mang a.

Trong tổng số giao tử sinh ra từ thế hệ xuất phát, tỉ lệ số giao tử mang A là:

và tỉ lệ số giao tử mang a là:

Tần số tương đối của alen A so với alen a ở thế hệ xuất phát là

nghĩa là trong các giao tử đực cũng như trong các giao tử cái, số giao tử mang A chiếm tỉ lệ 50%, số giao tử mang a chiếm tỉ lệ 50%.

Nếu các giao tử đực và giao tử cái có giao tử A và a đều có tỉ lệ như nhau thì sự kết hợp tự do của các loại giao tử này sẽ tạo ra thế hệ tiếp theo với thành phần kiểu gen như sau:

Tỉ lệ các kiểu gen ở thế hệ này là:

$$0,25 AA + 0,50 Aa + 0,25 aa = 1$$

Cứ như vậy, ở các thế hệ tiếp theo tần số các alen vẫn được duy trì, không đổi.

*** Ý nghĩa của định luật Hacđi_Vanbec:**

- Định luật Hacđi_Vanbec phản ánh trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể. Nó giải thích vì sao trong thiên nhiên có những quần thể đã duy trì ổn định qua thời gian dài.

- Định luật Hacđi_Vanbec cũng có ý nghĩa thực tiễn. Từ tỉ lệ các loại kiểu hình có thể suy ra các kiểu gen và tần số tương đối của các alen. Ngược lại, từ tần số tương đối của các alen đã biết có thể dự đoán tỉ lệ các loại kiểu gen và kiểu hình trong quần thể, biết tần số xuất hiện một đột biến nào đó có thể dự tính xác suất bắt gặp thể đột biến có trong quần thể.

Tuy nhiên, định luật Hacđi_Vanbec chỉ có tác dụng hạn chế. Trên thực tế, các thể đồng hợp lặn, đồng hợp trội và dị hợp có sức sống và giá trị thích nghi khác nhau, quá trình đột biến và quá trình chọn lọc không ngừng xảy ra làm cho tần số tương đối của các alen bị biến đổi. Đó là trạng thái động của quần thể, phản ánh tác dụng của chọn giống và giải thích cơ sở của tiến hoá.

3. Quần thể, quần thể tự phối và quần thể giao phối

*** Khái niệm về quần thể**

Quần thể là một tập hợp cá thể cùng loài, cùng chung sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời điểm nhất định.

Quần thể không phải là một tập hợp ngẫu nhiên, nhất thời, mỗi quần thể là một cộng đồng có một lịch sử hình thành và phát triển chung, có thành phần kiểu gen đặc trưng và ổn định.

*** Phân biệt quần thể tự phối và quần thể giao phối:**

Giao phối ngẫu nhiên và tự do giữa các cá thể trong quần thể (ngẫu phối) là nét đặc trưng của quần thể giao phối. Giữa các cá thể trong quần thể có mối quan hệ phụ thuộc lẫn nhau về mặt sinh sản (quan hệ đực cái, giữa bố mẹ và con). Sự giao phối giữa các cá thể trong cùng một quần thể diễn ra thường xuyên hơn so với giữa các cá thể thuộc các quần thể khác nhau, vì các quần thể trong loài thường bị cách li nhau bởi những vùng điều kiện sống không thuận lợi. Vì vậy quần thể giao phối được xem là đơn vị sinh sản, đơn vị tồn tại của loài trong thiên nhiên. Ở những loài sinh sản hữu tính tự phối cũng như những loài sinh sản vô tính hay sinh sản sinh dưỡng thì có quan hệ mẹ con nhưng không có quan hệ đực cái. Mặc dầu có mối quan hệ về mặt kiếm ăn, tự vệ, chống chịu các yếu tố ngoại cảnh nhưng do thiếu mối quan hệ thích ứng lẫn nhau về mặt sinh sản cho nên tổ chức quần thể ít bị bộc lộ tính chất là một tổ chức tự nhiên hơn ở các loài giao phối.

*** Đặc điểm, cấu trúc di truyền của quần thể tự phối:**

- Sự tự phối làm cho quần thể dần dần bị phân chia thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau.
- Trải qua nhiều thế hệ tự phối các gen ở trạng thái dị hợp tử chuyển dần sang trạng thái đồng hợp, làm tăng thể đồng hợp, giảm thể dị hợp, triệt tiêu ưu thế lai, sức sống giảm.
- Trong các thế hệ con cháu của một cây tự thụ phấn liên tục sự chọn lọc không mang lại hiệu quả.

*** Đặc điểm cấu trúc di truyền của quần thể giao phối:**

- Quần thể giao phối có tính đa hình về kiểu gen, từ đó tạo nên tính đa hình về kiểu hình.
- Các cá thể trong quần thể giao phối chỉ giống nhau ở những nét cơ bản, chúng sai khác nhau về nhiều chi tiết, khó tìm được 2 cá thể giống hệt nhau (chỉ trừ trường hợp sinh đôi cùng trứng).
- Qua mỗi thế hệ giao phối tần số các kiểu gen, loại kiểu gen có thể thay đổi.

- Tất cả các tổ hợp gen trong quần thể tạo nên vốn gen của quần thể đó. Có thể xem quần thể giao phối là một tập hợp cá thể có chung một vốn gen, thế hệ sau thừa hưởng và phát triển vốn gen của thế hệ trước.
- Tuy quần thể là đa hình, nhưng một quần thể xác định được phân biệt với những quần thể khác cùng loài ở một tỷ lệ nhất định của những kiểu hình khác nhau. Ví dụ, tỉ lệ % các nhóm máu A, B, O thay đổi tùy từng quần thể người.
- Từ tỉ lệ phân bố các kiểu hình có thể suy ra tỉ lệ các kiểu gen và từ đó suy ra tần số tương đối của các alen.
- Quần thể giao phối làm biến động kiểu gen của quần thể, có thể dẫn đến hướng chọn lọc và thích nghi mới.

* **Tần số tương đối của một alen** được tính bằng tỉ lệ phần trăm số giao tử mang alen có trong quần thể. Tần số tương đối của các alen về một gen nào đó là một dấu hiệu đặc trưng cho sự phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể đó.

4. Xu hướng cân bằng thành phần các kiểu gen trong một quần thể giao phối

Quần thể giao phối có tỉ lệ phân bố các kiểu gen ở thế hệ xuất phát là: $0,64AA + 0,32Aa + 0,04aa = 1$

* **Nếu thế hệ xuất phát có tỉ lệ phân bố kiểu gen là:**

$0,64AA + 0,32Aa + 0,04aa = 1$ thì sau nhiều thế hệ tỉ lệ đó vẫn được duy

trì: Từ công thức phân bố kiểu gen nói trên ta có:

- Tần số của alen A :

- Tần số của alen a :

nghĩa là tỉ lệ số giao tử mang gen A trong quần thể bằng 0,8 ; tỉ lệ số giao tử mang gen a là 0,2.

Sự kết hợp tự do của 2 loại giao tử trên trong quần thể sẽ tạo ra thế hệ tiếp theo với thành phần kiểu gen như sau:

Như vậy tỉ lệ kiểu gen ở thế hệ tiếp theo này vẫn là: $0,64AA + 0,32Aa + 0,04aa = 1$

Như vậy tỉ lệ của tần số tương đối của alen A và alen a vẫn bằng 0,8/0,2. Chứng tỏ quần thể này vẫn ở trạng thái cân bằng.

* **Các nhân tố làm phá vỡ trạng thái cân bằng kiểu gen trong quần thể.**

Trong thiên nhiên, quần thể không thể có một số lượng vô tận, sự giao phối không phải là hoàn toàn tự do và ngẫu nhiên, thế cân bằng không phải là ổn định vì có tác động của các yếu tố khác như đột biến, CLTN, di nhập gen, lạc gen.

Ảnh hưởng của kích thước quần thể: Dịch gen làm thay đổi số lượng tương đối trong cơ cấu gen, vượt quá các tần số nguyên có trong quần thể ban đầu. Đây là dấu hiệu tách từ 1 quần thể lớn ra những quần thể nhỏ hơn để rồi sau này hình thành những quần thể lớn khác. Trong các nhóm nhỏ một alen nào đó có thể mất đi hay được chọn lọc một cách hoàn toàn do ngẫu nhiên.

- **Giao phối không tự do:**

Kiểu giao phối này xảy ra khi bố mẹ gặp nhau không phải hoàn toàn do ngẫu nhiên mà là có sự chọn lựa nhau:

- **Giao phối có lựa chọn:**

Có những trường hợp giao phối không hoàn toàn tự do mà lại có sự lựa chọn. Ở động vật khi giao phối có xu hướng lựa chọn kiểu hình thích hợp với chúng. Điều này thể hiện rõ khi nghiên cứu những con ruồi đực, ruồi cái mắt đỏ và mắt trắng. Trong quá trình nuôi dưỡng chung ruồi đực mắt đỏ được ruồi cái

lựa chọn nhiều hơn gần 2 lần so với ruồi đục mắt trắng, kể cả ruồi cái mắt trắng cũng lựa chọn ruồi đục mắt đỏ. Đối với xã hội loài người thì sự lựa chọn này càng rõ rệt.

- Tự giao:

Xu hướng của các cá thể cùng huyết thống giao phối với nhau là một nguyên nhân khác cản trở giao phối tự do. Sự tự giao qua nhiều đời sẽ làm cho tần số dị hợp giảm đi, tần số kiểu gen đồng hợp tăng lên, mặc dầu tần số gen p, q vẫn giữ nguyên 0,5 nhưng tỉ lệ kiểu gen dị hợp trong quần thể hạ xuống rất nhanh, theo cấp số nhân. Bản thân hiện tượng tự giao đã đưa đến sự biểu hiện các gen lặn ở thể đồng hợp dẫn tới hiện tượng giảm sức sống. Ví dụ, ở người khi giao phối thân thuộc tỉ lệ chết do các gen lặn ở các trẻ sinh ra cao hơn bình thường tới 13%.

- Do đột biến:

Tần số gen trong quần thể chỉ ổn định nếu không có đột biến. Đột biến là nguồn cung cấp biến dị cho tiến hóa chọn lọc. Tuy tần số đột biến ở mỗi gen rất thấp, nhưng do số lượng gen trong quần thể rất lớn nên tần số tổng cộng nói chung lại rất cao. Locut nào cũng có khả năng đột biến, do vậy dần dần trong vốn gen tích lũy thêm các đột biến mới của các locut khác nhau. Qua mỗi đời cơ cấu gen thay đổi khác mức ổn định ban đầu. Đó là áp lực đột biến làm thay đổi cân bằng gen trong quần thể.

- CLTN:

CLTN thực tế cho thấy tần số alen trội so với alen đột biến vẫn cao hơn rất nhiều mặc dầu đột biến nghịch hiểm hơn đột biến thuận. Điều này được giải thích bằng CLTN, thông qua lý thuyết áp lực chọn lọc, cân bằng giữa đột biến và chọn lọc, chọn lọc chống các tính trạng trội, chọn lọc chống các tính trạng lặn.

- Di gen và nhập gen.

Sự di gen và nhập gen từ quần thể khác vào cũng có thể làm thay đổi tần số alen trong quần thể ban đầu. Mức thay đổi phụ thuộc vào tần số cá thể đã di hoặc nhập gen và theo sự chênh lệch giữa hai tần số gen của quần thể và của bộ phận di hoặc nhập thêm lúc xảy ra hiện tượng đó.

- Do lạc gen trong giảm phân:

Bình thường tần số các giao tử của 1 cặp gen bao giờ mỗi loại cũng bằng 0,5. Tuy nhiên do rối loạn quá trình giảm phân đã làm thay đổi tỉ lệ các loại giao tử dẫn tới thay đổi tỉ lệ giới tính trong đời con, điều này đã được minh chứng khi nghiên cứu ở một số dòng ruồi giấm *Drosophila Pseudobscura*.

IX. Các công thức tổng quát được sử dụng để giải bài tập

1. Xây dựng các công thức xác định tần số trao đổi chéo

Phương pháp 1: Dựa vào kết quả của phép lai phân tích.

- Khi lai phân tích về cặp gen không alen chi phối 2 cặp tính trạng mà ở đời lai xuất hiện 4 phân lớp kiểu hình không bằng nhau, trong đó có 2 phân lớp kiểu hình chiếm tỉ lệ > 50%, còn 2 phân lớp khác chiếm tỉ lệ < 50%, sẽ là 2 phân lớp tạo ra do trao đổi chéo. Dựa vào lý thuyết, tần số trao đổi chéo được tính theo công thức:

Ví dụ, nếu trong đời lai phân tích thu được kết quả 4 phân lớp kiểu hình như sau: $A_B_ = aabb = m$; $A_bb = aaB_ = n$ mà $m > n$ thì cơ thể lai phân tích có kiểu gen dị hợp đều

và 2 phân lớp kiểu hình A_bb , $aaB_$ được tạo ra do trao đổi chéo và có tần số trao đổi chéo:

$$(1)$$

Nếu $n > m$ thì có thể đưa lai phân tích dị hợp tử chéo:

$$(2)$$

Tất nhiên nếu cùng một giả thiết thì giá trị (1) bằng giá trị (2).

- Khi lai nhiều cặp tính trạng ta cũng lần lượt xác định tần số trao đổi chéo đối với 2 cặp tính trạng một. Sau đó dựa trên qui luật phân bố gen theo đường thẳng mà xác định vị trí phân bố gen NST.

Phương pháp 2: Phân tích kết quả lai F₂ khi lai các cá thể F₁ dị hợp tử.

Trường hợp 1: Khi F₁ dị hợp tử đều về cả 2 cặp gen không alen.

a) **Nếu trao đổi chéo xảy ra ở 2 giới tính:** Căn cứ vào phần trăm số cá thể mang cả 2 tính trạng lặn thu được ở F₂, lấy căn bậc 2 của giá trị đó, xác định được một loại giao tử mang cả 2 gen lặn (giả sử bằng i%). Ta có tần số các loại giao tử có trao đổi chéo là 2i%. Vậy tần số các loại giao tử có trao đổi chéo:

$$f\% = 100\% - 2i\%$$

b) **Nếu trao đổi chéo xảy ra ở 1 giới tính:**

Giả sử cơ thể F₁ đưa lai kiểu gen

thì ở cơ thể có trao đổi chéo tạo 4 loại giao tử:

$\underline{AB} = \underline{ab}$ (giao tử bình thường), $\underline{aB} = \underline{Ab}$ (giao tử hoán vị gen), còn cá thể kia có 2 loại giao tử:

$\underline{AB} = \underline{ab} = 0,5$, Nếu % số cá thể mang 2 cặp gen lặn thu được là k ta có kết quả:

$$\underline{ab} \times 0,5 = k$$

Suy ra:

Vậy tần số trao đổi chéo:

Trường hợp 2: Khi một trong 2 cá thể đưa lai là dị hợp tử chéo:

a) **Trao đổi chéo xảy ra ở 2 giới tính:**

Giả sử kiểu gen của phép lai:

Ở cá thể cái tạo ra 4 loại giao tử $\underline{AB} = \underline{ab}$ (giao tử bình thường), $\underline{Ab} = \underline{aB}$ (giao tử có trao đổi chéo). Còn cá thể đực cũng tạo nên 4 loại $\underline{AB} = \underline{ab}$ (giao tử có trao đổi chéo), $\underline{Ab} = \underline{aB}$ (giao tử bình thường). Nếu % số cá thể mang 2 tính trạng lặn là h. Theo lý thuyết ta có hệ phương trình (đặt giao tử cái $\underline{ab} = x$, giao tử đực $\underline{ab} = y$).

Ta có:

Giải hệ phương trình trên bằng phương pháp thế sẽ tính được giá trị x và y từ đó xác định được tần số các loại giao tử có trao đổi chéo (nếu giả sử tính được $y = t$):

$$f\% = 2t$$

b) **Trao đổi chéo xảy ra ở cá thể có kiểu gen**

cách xác định giống trường hợp 1 phần b.

Phương pháp 3: Xác định tần số trao đổi chéo trong trường hợp di truyền 3 cặp gen tồn tại trên 2 cặp NST.

a) **Qua phép lai phân tích, để dễ xác định, giả sử ta có kiểu gen ban đầu đưa lai:**

Đặt giá trị hai loại giao tử có trao đổi chéo $\underline{BC} = \underline{bC} = x$ thì 2 loại giao tử bình thường $\underline{BC} = \underline{bc} = 0,5 - x$. Cặp gen Aa cho 2 loại giao tử $A = a = 0,5$. Giả sử % số cá thể mang kiểu hình lặn trong phép lai phân tích là g theo lý thuyết ta có phương trình:

$$0,5 (0,5 - x) = g$$

Suy ra tần số các loại giao tử có trao đổi chéo:

b) Phân tích kết quả lai F₂: Giả sử kiểu gen F₁ đưa lai:

** Trao đổi chéo xảy ra ở 2 giới tính:*

Nếu qui ước mỗi loại giao tử có trao đổi chéo và giao tử bình thường như ở phần a). % số cá thể có kiểu hình lặn về các tính trạng là l dựa vào lý thuyết và theo giả thiết ta có phương trình:

$$0,5 (0,5 - x) \cdot 0,5 (0,5 - x) = l$$

Rút gọn phương trình ta có:

$$0,25x^2 - 0,25x + 0,0625 - l = 0$$

Giải phương trình trên sẽ xác định được giá trị của x . Nếu cho giá trị $x = Q$ ta có tần số các loại giao tử có trao đổi chéo: $f\% = 2Q$.

** Trao đổi chéo xảy ra ở một giới tính:*

Vẫn kí hiệu các loại giao tử của cá thể có hoán vị gen như phần a), cá thể không có trao đổi chéo tạo nên 4 loại giao tử:

$$(0,5A : 0,5a) (0,5\overline{BC} : 0,5\underline{bc}) = 0,25ABC : 0,25A\underline{bc} : 0,25a\overline{BC} : 0,25\underline{abc}$$

% số cá thể mang 2 tính trạng lặn là s . Vậy ta có phương trình:

$$0,5 (0,5 - x) \cdot 0,25 = s$$

Vậy tần số các loại giao tử có trao đổi chéo.

Trường hợp cơ thể đưa lai dị hợp tử chéo hoặc các gen liên kết trên NST giới tính cũng được xác định tương tự. Nếu di truyền về 2 cặp gen thì trong phép lai phân tích có thể sử dụng các phân lớp kiểu hình thuộc mỗi tính. Nếu có nhiều cặp gen liên kết không hoàn toàn thì dựa vào các phân lớp kiểu hình tạo ra ở giới dị giao tử.

2. Cách thiết lập các công thức để giải bài tập trong di truyền quần

thể a) Tần số gen và tần số kiểu gen ở một locut có 2 alen:

* Cách tính tần số kiểu gen:

Thông thường dùng mô hình toán học đơn giản đối với locut có 2 alen. Ví dụ, xét tới gen Aa trong quần thể tồn tại 3 kiểu gen: AA, Aa, aa.

Nếu gọi:

N là tổng số cá thể

D là tổng số cá thể mang gen AA

H là tổng số cá thể mang gen Aa

R là tổng số cá thể mang gen aa

Ta có: $N = D + H + R$

Gọi tần số tương đối của kiểu gen AA là d

Gọi tần số tương đối của kiểu gen Aa là h

Gọi tần số tương đối của kiểu gen aa là r , ta có tần số tương đối của các kiểu gen:

** Cách tính tần số gen:*

Từ tần số tuyệt đối của kiểu gen, có thể tính được tần số tuyệt đối của gen. Vì mỗi cá thể trong quần thể mang 2 alen. Gọi tần số gen A là P, gen a là q:

$$PA + qa = 2N$$

$$PA = 2D + H$$

$$qa = 2R + H$$

Khi chia tần số tuyệt đối của alen cho 2N ta tính được tần số tuyệt đối của alen:

b) Định luật Hacđi – Vanbec

- Nếu một locut có 2 alen ta có $PA + qa = 1$. Sự kết hợp ngẫu nhiên của trứng và tinh trùng: $(PA + qa)(PA + qa)$ sẽ tạo sự phân bố kiểu gen: $P^2_{(AA)} + 2Pq_{(Aa)} + q^2_{(aa)} = 1$.

- Nếu ở 1 locut có nhiều alen khác nhau thì sự phân bố kiểu gen trong quần thể sẽ tuân theo luật giao phối. Ví dụ, ở một locut có 3 alen: A_1, A_2, A_3 :

$$PA_1 + qA_2 + rA_3 = 1$$

$$P^2_{A_1A_1} + q^2_{A_2A_2} + r^2_{A_3A_3} + 2Pq_{A_1A_2} + 2Pr_{A_1A_3} + 2qr_{A_2A_3} = 1$$

Nếu các gen nằm trên NST giới tính thì tần số của 1 trong 2 alen không bao giờ đạt tới

0,5. c) Những yếu tố ảnh hưởng đến trạng thái cân bằng của quần thể.

* Áp lực của đột biến:

- Trường hợp xảy ra đột biến thuận A đột biến thành a với tần số là u thì tần số alen A sau n thế hệ sẽ là: $P_n = [P_0(1 - u)]^n$

trong đó P_0 là tần số đột biến ban đầu của alen A

- Trường hợp xảy ra cả đột biến thuận và đột biến

ngược A đột biến thành a với tần số u

a đột biến thành A với tần số v

Nếu $u = v$ hoặc $u = v = 0$ thì trạng thái cân bằng của các alen không thay đổi.

Nếu $v = 0$ và $u > 0$ thì alen A có thể do áp lực đột biến mà cuối cùng bị loại khỏi quần thể. Tần số P_n của gen A sau n đời so với tần số P_0 khởi đầu có thể tính theo công thức:

$$P_n = P_0(1 - u)^n$$

* Áp lực của chọn lọc:

Hệ số chọn lọc S nói lên cường độ chọn lọc, đa số những kiểu gen không có lợi, kém thích nghi.

Nếu 1 gen nào đó chịu cường độ chọn lọc S thì giá trị thích ứng n của kiểu gen đó là:

$$W = 1 - S$$

Chương IV :

ỨNG DỤNG DI TRUYỀN VÀO CHỌN GIỐNG

I. KHÁI NIỆM VỀ GIỐNG

Giống vật nuôi, cây trồng, vi sinh vật là những quần thể sinh vật do con người tạo ra, có các đặc điểm di truyền nhất định, chất lượng tốt, năng suất cao và ổn định, có các phản ứng cùng kiểu đối với điều kiện ngoại cảnh, thích hợp với các điều kiện khí hậu, sinh thái, dinh dưỡng và kỹ thuật sản xuất nhất định.

II. CÁC PHƯƠNG PHÁP CHỌN GIỐNG

1. Kỹ thuật di truyền

- **Khái niệm:** Kỹ thuật di truyền là kỹ thuật thao tác trên vật liệu di truyền dựa vào những hiểu biết về cấu trúc hoá học của các axit nuclêic và di truyền vi sinh vật.

- **Phương pháp** được sử dụng phổ biến hiện nay là kỹ thuật **cấy gen**, tức là chuyển một đoạn ADN từ **tế bào cho** sang **tế bào nhận** bằng cách dùng plasmit làm thể truyền.

Kỹ thuật cấy gen có 3 khâu chủ yếu:

+ **Tách ADN** nhiễm sắc thể của tế bào cho và tách plasmit ra khỏi tế bào.

+ **Cắt và nối ADN** của tế bào cho vào ADN plasmit ở những điểm xác định, tạo nên ADN tái tổ hợp.

Thao tác cắt tách đoạn ADN được thực hiện nhờ enzym cắt (restrictaza). Các phân tử enzym này nhận ra và cắt đứt ADN ở những nuclêôtit xác định nhờ đó người ta có thể tách các gen mã hoá những prôtêin nhất định. Việc cắt đứt ADN vòng của plasmit cũng được thực hiện do enzym cắt còn việc ghép đoạn ADN của tế bào cho vào ADN plasmit thì do enzym nối (ligaza) đảm nhiệm.

+ **Chuyển ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận**, tạo điều kiện cho gen đã ghép được biểu hiện. Plasmit mang ADN tái tổ hợp được chuyển vào tế bào nhận bằng nhiều phương pháp khác nhau. Vào tế bào nhận, nó tự nhân đôi, được truyền qua các thế hệ tế bào sau qua cơ chế phân bào và tổng hợp loại prôtêin đã mã hoá trong đoạn ADN được ghép.

Tế bào nhận được dùng phổ biến là vi khuẩn đường ruột E.Coli. Tế bào E.Coli sau 30 phút lại tự nhân đôi. Sau 12 giờ, 1 tế bào ban đầu sẽ sinh ra 16 triệu tế bào, qua đó các plasmit trong chúng cũng được nhân lên rất nhanh và sản xuất ra một lượng lớn các chất tương ứng với các gen đã ghép vào plasmit.

Trong kỹ thuật cấy gen người ta còn dùng thể thực khuẩn làm thể truyền. Nó gắn đoạn ADN của tế bào cho vào ADN của nó và trong khi xâm nhập vào tế bào nhận nó sẽ đem theo cả đoạn ADN này vào đó.

2. Ứng dụng kỹ thuật di truyền

Kỹ thuật di truyền cho phép tạo ra các giống, chủng vi khuẩn có khả năng sản xuất trên quy mô lớn tạo ra nhiều loại sản phẩm sinh học có giá trị như axit amin, prôtêin, vitamin, enzym, hoocmôn, kháng sinh... làm giảm giá thành chi phí sản xuất tới hàng vạn lần. Đã có những thành tựu nổi bật như việc chuyển gen mã hóa hoocmôn Insulin ở người, hoocmôn sinh trưởng ở bò, chuyển gen kháng thuốc diệt cỏ từ loài thuốc lá cảnh Petunia vào cây bông và cây đậu tương (1989), cây gen quy định khả năng chống được một số chủng virut vào một giống khoai tây (1990).

3. Phương pháp gây đột biến nhân tạo

a) **Gây đột biến nhân tạo bằng các tác nhân vật lý:**

Các tác nhân gây đột biến được sử dụng phổ biến hiện nay là các loại tia phóng xạ, tia tử ngoại, sức nhiệt để gây nên các đột biến gen, đột biến NST tạo ra nguồn nguyên liệu cho tạo giống cây trồng, vi sinh vật. Tùy thuộc vào tính bền vững của vật chất di truyền mỗi giống mà sử dụng công suất liều lượng phóng xạ khác nhau.

b) **Gây đột biến nhân tạo bằng các tác nhân hoá học:**

Sử dụng các tác nhân hóa học như 5 - bromuraxin (5 BU), EMS (êtylmêtal sunfonat), consixin, các hóa chất siêu đột biến. NMU (nitrozô mêtyl urê), NEU, EI... tác động vào ADN, NST khi chúng đang trên con đường nhân đôi hình thành sẽ tạo nên các đột biến gen, đột biến NST. Thường tạo nên nhiều đột biến phải tác động vào các thời kỳ phân bào mạnh nhất, vào hạt nảy mầm, giai đoạn hợp tử, tiền phôi...

Các tác nhân gây đột biến nhân tạo được ứng dụng có hiệu quả trong chọn giống vi sinh vật, chọn giống cây trồng tạo được hàng trăm giống có giá trị về năng suất, phẩm chất và khả năng thích nghi.

4. Các phương pháp lai

a) **Lai gần ở động vật (tự thụ phấn ở thực vật):**

- Lai gần là phương pháp lai giữa các cá thể có quan hệ rất gần gũi về mặt di truyền (lai giữa các cá thể sinh ra trong cùng một lứa, lai giữa con cái với bố mẹ, ở thực vật đó là phép tự thụ phấn).

- Lai gần liên tục nhiều lần làm cho dị hợp tử giảm, đồng hợp tử tăng, thế hệ con cháu có sức sống, khả năng thích nghi kém dần, năng suất giảm, quái thai nhiều.

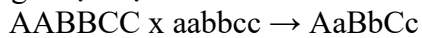
- Trong chọn giống lai gần cũng có vai trò nhất định như để củng cố các tính trạng quý hiếm, đánh giá hậu quả của mỗi dòng tạo ra, làm nguyên liệu khởi đầu cho tạo ưu thế lai và lai tạo giống mới.

b) Tạo ưu thế lai:

- Ưu thế lai là hiện tượng cơ thể lai F_1 có sức sống hơn hẳn bố mẹ về các chỉ tiêu sinh trưởng nhanh, phát triển mạnh, chống chịu tốt, năng suất cao với điều kiện bất lợi của môi trường. Tuy nhiên ưu thế lai biểu hiện cao nhất ở F_1 , sau đó giảm dần qua các thế hệ, vì thể dị hợp tử giảm, đồng hợp tử tăng.

- Cơ sở di truyền của hiện tượng ưu thế lai, đây là vấn đề phức tạp, có 3 cách giải thích như sau:

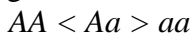
+ **Giải thuyết về trạng thái dị hợp:** Tạp giao giữa các dòng thuần chủng, F_1 dị hợp về các gen mong muốn, mâu thuẫn nội bộ giữa các cặp gen cao, trao đổi chất tăng cường, khử được tác dụng gây hại của các gen lặn đột biến.



+ **Giải thuyết về tác dụng cộng gộp của các gen trội có lợi:** Các tính trạng đa gen được chi phối bởi nhiều gen trội có lợi khi lai tập trung được các gen trội có lợi, tăng cường hiệu quả cộng gộp.



+ **Giải thuyết siêu trội:** Đó là kết quả của sự tương tác giữa 2 alen khác nhau về chức phận của cùng một lôcut dẫn đến hiệu quả bổ trợ, mở rộng phạm vi biểu hiện kiểu hình.



- Phương pháp tạo ưu thế lai: Lai khác dòng đơn, lai khác dòng kép, lai thuận và lai nghịch giữa các dòng tự thụ phân một cách công phu để dò tìm ra tổ hợp lai có giá trị kinh tế nhất (ngô lai F_1 , lúa lai F_1).

c) Lai kinh tế: Được sử dụng trong chăn nuôi để tạo ưu thế lai. Đó là phép lai giữa các dạng bố, mẹ thuộc 2 giống thuần khác nhau để tạo ra F_1 , rồi dùng con lai F_1 làm sản phẩm, không dùng nó để nhân giống tiếp các đời sau. Phổ biến ở nước ta hiện nay là dùng con cái thuộc giống trong nước cho giao phối với con đực cao sản thuộc giống thuần nhập nội. Con lai có khả năng thích nghi với điều kiện khí hậu và chăn nuôi của giống mẹ, có sức tăng sản của giống bố (lợn lai kinh tế F_1 , bò lai sinh, cá chép lai...).

d) Lai cải tiến giống: Sử dụng một giống cao sản để cải tiến một giống năng suất thấp. Ở nước ta thường dùng những con đực tốt nhất của giống ngoại cho phối với những con cái tốt nhất của giống địa phương. Con đực giống cao sản được sử dụng liên tiếp qua nhiều đời lai. Về mặt di truyền học, phương pháp lai cải tiến giống ban đầu làm tăng tỉ lệ thể dị hợp, sau đó tăng dần tỉ lệ thể đồng hợp về các gen có lợi.

e) Lai khác thứ và việc tạo giống mới: Để sử dụng ưu thế lai, đồng thời tạo ra các giống mới người ta dùng phương pháp lai khác thứ (lai giữa 2 thứ hoặc lai tổng hợp nhiều thứ có nguồn gen khác nhau). Sau đó phải chọn lọc rất công phu để tạo ra giống mới, vì trong các thế hệ lai có sự phân tính.

f) Lai xa: là các hình thức lai giữa các dạng bố mẹ thuộc 2 loài khác nhau hoặc thuộc các chi, các họ khác nhau nhằm tạo ra các biến dị tổ hợp mới có giá trị.

- **Những khó khăn trong lai xa:**

+ Thực vật khác loài thường khó giao phấn: hạt phấn khác loài không nảy mầm trên vòi nhụy hoặc nảy mầm được nhưng chiều dài ống phấn không phù hợp với chiều dài vòi nhụy nên không thụ tinh được. Động vật khác loài thường khó giao phối, do chu kỳ sinh sản khác nhau, hệ thống phản xạ sinh dục khác nhau, bộ máy sinh dục không phù hợp, tinh trùng khác loài bị chết trong đường sinh dục cái.

+ Khó khăn chủ yếu về mặt di truyền là cơ thể lai xa thường không có khả năng sinh sản (bất thụ). Nguyên nhân của hiện tượng này là bộ NST của 2 loài bố, mẹ khác nhau về số lượng, hình dạng NST, kích thước, cách sắp xếp các gen trên NST, sự không phù hợp giữa nhân và tế bào chất của hợp tử. Sự không tương hợp giữa bộ NST của 2 loài ảnh hưởng tới sự liên kết các cặp NST tương đồng trong kỳ đầu của giảm phân I, do đó quá trình phát sinh giao tử bị trở ngại, cơ thể lai xa không phát sinh được giao tử, hay giao tử tạo được nhưng không tham gia được vào quá trình thụ tinh...

- **Cách khắc phục hiện tượng bất thụ cơ thể lai xa:** Sử dụng phương pháp gây đa bội thể bằng tác nhân colchicin (gọi là phương pháp song nhị bội) làm tăng đôi bộ NST của loài bố và loài mẹ, tạo điều kiện xếp thành cặp tương đồng, thì quá trình giảm phân sẽ diễn ra bình thường, cơ thể lai trở nên hữu thụ (thí nghiệm thành công đầu tiên của G.D.Cacpêsenkô (1927) khi lai cải bắp ($2n = 18$) với cải củ ($2n = 18$)).

Cây lai F_1 ($2n = 18$) có bộ NST tổ hợp 2 bộ NST đơn bội không tương đồng của 2 loài nên không có khả năng sinh sản. Tác giả đã tạo ra dạng $4n = 36$ làm cho cây lai sinh sản được.

- **Ứng dụng phương pháp lai xa:** Phương pháp lai xa kèm theo đa bội hoá đã tạo được những giống lúa mỳ, khoai tây đa bội có sản lượng cao, chống bệnh giỏi. Hiện nay người ta rất chú ý lai giữa các loài cây đại chống chịu tốt, kháng sâu bệnh với các loài cây trồng năng suất cao, phẩm chất tốt và các phép lai giữa các loài động vật tạo được nhiều dạng lai có giá trị.

g) **Lai tế bào sinh dưỡng:**

- Lai tế bào sinh dưỡng là phương pháp dung hợp 2 tế bào trần khác loài tạo ra tế bào lai chứa bộ NST của 2 tế bào gốc.

- **Các bước cơ bản của lai tế bào sinh dưỡng:**

+ Tách tế bào trần thuộc 2 loài khác nhau dự định đưa lai.
+ Trộn lẫn 2 dòng tế bào trần thuộc 2 loài trong môi trường dinh dưỡng nhân tạo có bổ sung thêm các virus Xende đã làm giảm hoạt tính, tác động như một chất kết dính hoặc dùng keo hữu cơ polyetylen glycol hay xung điện cao áp.

+ Dùng các môi trường chọn lọc tạo được những dòng tế bào lai phát triển bình thường. Dùng các hoocmôn phù hợp, người ta kích thích tế bào lai phát triển thành cây lai.

- **Thành tựu:** Theo hướng này đã có những thành công bước đầu trên thực vật trong những năm 70 như đã tạo được cây lai từ 2 loài thuốc lá khác nhau, cây lai giữa khoai tây và cà chua. Cũng đã tạo được những tế bào lai khác loài ở động vật nhưng các tế bào này thường không có khả năng sống và sinh sản. Bằng kỹ thuật lai tế bào trên, trong tương lai, có thể tạo ra những cơ thể lai có nguồn gen rất khác xa nhau mà bằng lai hữu tính không thể thực hiện được, có thể tạo ra những cơ thể khảm mang đặc tính của những loài rất khác nhau, thậm chí giữa thực vật với động vật.

5. **Các phương pháp chọn**

lọc a) Chọn lọc hàng loạt:

- **Cách tiến hành:**

Trong 1 quần thể vật nuôi hay cây trồng, dựa vào kiểu hình người ta chọn ra một nhóm cá thể phù hợp nhất với mục tiêu chọn lọc để làm giống.

Tuỳ theo vật liệu khởi đầu, yêu cầu và hiệu quả chọn lọc, có thể tiến hành chọn lọc hàng loạt 1 lần hay phải lặp lại nhiều lần.

- **Phạm vi ứng dụng:**

Đối với những cây tự thụ phấn, có khi chỉ chọn lọc 1 lần đã mang lại hiệu quả. Đối với những cây giao phấn vì quần thể có kiểu gen không đồng nhất, các thế hệ sau có sự phân tính, nên thường phải chọn lọc hàng loạt nhiều lần.

Chọn lọc hàng loạt là phương pháp hữu hiệu để duy trì chất lượng và năng suất của giống khi đưa vào sản xuất đại trà qua nhiều vụ, để phục tráng những giống đã khu vực hoá và để cung cấp giống cho sản xuất.

- **Ưu điểm:**

Phương pháp chọn lọc hàng loạt đơn giản, dễ làm, ít tốn kém thời gian, công sức, không đòi hỏi trình độ khoa học kỹ thuật cao nhưng đưa lại hiệu quả tốt, nên có thể áp dụng rộng rãi. Phần lớn các giống tốt ở các địa phương là do nhân dân sáng tạo ra trong thực tiễn sản xuất nông nghiệp bằng phương pháp đó.

- **Nhược điểm:**

Khi chọn lọc chỉ căn cứ trên kiểu hình, không kiểm tra được kiểu gen của cá thể nên việc củng cố, tích lũy các biến dị tốt, chậm đưa đến kết quả. Phương pháp chọn lọc hàng loạt thường chỉ dễ có hiệu quả đối với tính trạng có hệ số di truyền khá cao.

b) Chọn lọc cá thể

- **Cách tiến hành:**

Trong quần thể khởi đầu người ta cũng chọn lấy một số ít cá thể tốt nhất nhưng điều sai khác căn bản so với chọn lọc hàng loạt là ở chọn lọc cá thể con cháu của những cá thể này được nhân lên một cách riêng rẽ theo từng dòng, do đó kiểu gen của mỗi cá thể ban đầu sẽ được kiểm tra qua nhiều thế hệ. Sự so sánh giữa các dòng và so sánh với giống khởi đầu sẽ cho phép chọn được những dòng tốt nhất, loại bỏ những dòng không đáp ứng mục tiêu chọn giống. Phương pháp chọn lọc cá thể có thể được tiến hành 1 lần hay nhiều lần.

- **Phạm vi ứng dụng:**

Khi mục tiêu chọn lọc là loại tính trạng có hệ số di truyền thấp thì phải áp dụng phương pháp chọn lọc cá thể. Chọn lọc cá thể một lần được áp dụng cho các cây nhân giống vô tính và các cây tự thụ phấn. Dòng tự thụ phấn có kiểu gen khá đồng nhất và ổn định nên có khi chỉ chọn lọc cá thể 1 lần là đã có kết quả.

Đối với cây giao phấn, nếu muốn áp dụng chọn lọc cá thể thì phải tiến hành nhiều lần. Trong quần thể giao phấn rất khó xác định cây bố, và con cháu của 1 cây ban đầu thường không đồng nhất về kiểu gen và kiểu hình, do đó chọn lọc cá thể 1 lần không đủ để đánh giá.

Đối với vật nuôi, người ta kiểm tra đực giống qua đời sau. Con đực không thể cho sữa, trứng, nhưng ảnh hưởng đến 1 số lượng lớn con cháu, trong đó có cả đực và cái, thuận lợi cho việc đánh giá. Ngày nay phương pháp kiểm tra qua đời con đực bổ sung bằng những phân tích hoá sinh, tế bào trên con đực giống.

Trong chăn nuôi gia cầm, người ta còn áp dụng phương pháp kiểm tra qua đời sau đối với con mái.

- Ưu điểm:

Chọn lọc cá thể kết hợp được việc đánh giá dựa trên kiểu hình với việc kiểm tra kiểu gen, do đó nhanh chóng đạt hiệu quả, nhất là khi mục tiêu chọn lọc là những tính trạng chỉ có lợi cho người mà ít có lợi cho bản thân sinh vật như hàm lượng dầu trong hạt hướng dương, tỷ lệ bơ trong sữa bò, giống tạo ra có tính ổn định về di truyền cao.

- Nhược điểm:

Tuy nhiên chọn lọc cá thể đòi hỏi công phu, mất nhiều thời gian theo dõi chặt chẽ, khó áp dụng rộng rãi.

PHẦN IV:

SỰ TIẾN HOÁ CỦA SINH GIỚI

Chương I :

SỰ PHÁT SINH SỰ SỐNG

I. Bản chất sự sống

1. Cơ sở vật chất chủ yếu của sự sống:

Cơ sở vật chất chủ yếu của sự sống gồm 2 loại hợp chất hữu cơ là prôtêin và axit nuclêic. Prôtêin là hợp phần cấu tạo chủ yếu của chất nguyên sinh và là thành phần chức năng trong cấu tạo của các enzym và hoocmôn, đóng vai trò xúc tác và điều hoà. Axit nuclêic (ADN, ARN) đóng vai trò quan trọng trong sự di truyền và sinh sản. Prôtêin và axit nuclêic thuộc loại đại phân tử, có kích thước và khối lượng lớn. Prôtêin và axit nuclêic có cấu trúc đa phân, được xây dựng từ 20 loại axit amin (đối với prôtêin) và từ 4 loại nuclêôtit (đối với axit nuclêic).

2. Những dấu hiệu đặc trưng của sự sống

- Các tổ chức sống, từ cấp độ phân tử đến các cấp độ trên cơ thể, đều là những hệ mở, nghĩa là thường xuyên trao đổi vật chất với môi trường, dẫn tới sự thường xuyên tự đổi mới thành phần của tổ chức. Những dấu hiệu khác của sự sống như sinh trưởng, cảm ứng, vận động, sinh sản đều liên quan với sự trao đổi chất. Trao đổi chất theo phương thức đồng hoá, dị hoá và sinh sản là những dấu hiệu không có ở vật thể vô cơ.

- Việc phát hiện cấu trúc và chức năng của các axit nuclêic đã bổ sung một số dấu hiệu độc đáo khác của sự sống như tự sao chép, tự điều chỉnh, tích lũy thông tin di truyền.

Quá trình tự sao chép (tự nhân đôi) của ADN là cơ sở phân tử của sự di truyền và sinh sản, đảm bảo cho sự sống sinh sôi nảy nở, duy trì liên tục; Tự điều chỉnh là khả năng tự động duy trì và giữ vững sự ổn định về thành phần và tính chất; có khả năng biến đổi để tích lũy thông tin di truyền mới là cơ sở phân tử của sự tiến hoá.

II. SỰ PHÁT SINH SỰ SỐNG

- Quan niệm hiện đại xem sự phát sinh sự sống là quá trình tiến hoá của các hợp chất của cacbon, dẫn tới sự hình thành hệ tương tác giữa các đại phân tử prôtêin và axit nuclêic có khả năng tự nhân đôi; tự đổi mới. Quá trình đó gồm 2 giai đoạn chính:

+ Tiến hoá hoá học:

Trong giai đoạn này có sự tổng hợp những chất hữu cơ từ chất vô cơ theo phương thức hoá học. Thoạt tiên hình thành những phân tử hữu cơ đơn giản gồm 2 nguyên tố C, H rồi đến những hợp chất gồm 3 nguyên tố C, H, O (Saccarit, lipit) → các hợp chất gồm 4 nguyên tố C, H, O, N (axit amin, nuclêôtit) → hình thành các prôtêin đơn giản đến phức tạp, các axit nuclêic. Quá trình này được thực hiện do nguồn năng lượng tự nhiên. Sự hình thành các chất hữu cơ bằng con đường đó đã được chứng minh bằng thực nghiệm.

+ Tiến hoá tiền sinh học:

Đây là giai đoạn hình thành mầm mống những cơ thể đầu tiên, có 4 sự kiện nổi bật:

* *Sự tạo thành các giọt Côaxecva.*

* *Sự hình thành lớp màng phân biệt côaxecva với môi trường.* Lớp màng này gồm những phân tử prôtêin và lipit sắp xếp theo trật tự xác định. Thông qua màng, côaxecva thực hiện sự trao đổi chất với môi trường.

* *Sự xuất hiện các enzym đóng vai trò xúc tác,* làm cho quá trình tổng hợp và phân giải các chất hữu cơ diễn ra nhanh hơn.

* *Sự xuất hiện cơ chế tự sao chép:* Đây là bước tiến bộ quan trọng, nhờ đó các dạng sống đã sản sinh ra những dạng giống chúng, di truyền đặc điểm của chúng cho các thế hệ sau.

III. Sự phát triển của sinh vật

1. Hoá thạch

Để nghiên cứu lịch sử phát triển của sinh vật người ta dựa vào các hoá thạch. Hoá thạch là di tích của sinh vật sống trong các thời đại trước đã để lại trong các lớp đất đá.

Từ chỗ xác định được các loài sinh vật hoá thạch chứa trong các lớp đất người ta có thể suy ra lịch sử xuất hiện, phát triển, diệt vong của chúng. Căn cứ vào tuổi của các lớp đất chứa hoá thạch được tính bằng các phương pháp địa tầng học, đo thời gian phóng xạ, có thể xác định được tuổi thọ của hoá thạch. Ngược lại từ những sinh vật hoá thạch đã xác định tuổi có thể suy ra tuổi của lớp đất chứa chúng.

2. Hoá thạch

Để nghiên cứu lịch sử phát triển của sinh vật người ta dựa vào các hoá thạch. Hoá thạch là di tích của sinh vật sống trong các thời đại trước đã để lại trong các lớp đất đá.

Từ chỗ xác định được các loài sinh vật hoá thạch chứa trong các lớp đất người ta có thể suy ra lịch sử xuất hiện, phát triển, diệt vong của chúng. Căn cứ vào tuổi của các lớp đất chứa hoá thạch được tính bằng các phương pháp địa tầng học, đo thời gian phóng xạ, có thể xác định được tuổi thọ của hoá thạch. Ngược lại từ những sinh vật hoá thạch đã xác định tuổi có thể suy ra tuổi của lớp đất chứa chúng.

Chương II :

NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ TIẾN HOÁ

I. Thuyết tiến hoá cổ điển

1. Thuyết tiến hoá của

Lamac a) Nội dung cơ bản:

- Tiến hoá không đơn thuần là sự biến đổi mà là sự phát triển có kế thừa lịch sử. Nâng cao dần trình độ tổ chức của cơ thể từ giản đơn đến phức tạp là dấu hiệu chủ yếu của quá trình tiến hoá hữu cơ.
- Điều kiện ngoại cảnh không đồng nhất và thường xuyên thay đổi là nguyên nhân chính làm cho các loài biến đổi dần dà và liên tục. Những biến đổi nhỏ được tích lũy qua thời gian dài đã tạo nên những biến đổi sâu sắc trên cơ thể sinh vật.
- Những biến đổi trên cơ thể sinh vật do tác động trực tiếp của ngoại cảnh hoặc do tập quán hoạt động của động vật đều được di truyền và tích lũy qua các thế hệ.

b) Hạn chế:

- Trình độ khoa học đương thời chưa cho phép Lamac phân biệt biến dị di truyền với biến dị không di truyền.
- Lamac chưa thành công trong việc giải thích các đặc điểm hợp lí trên cơ thể sinh vật. Ông cho rằng ngoại cảnh thay đổi chậm chạp nên sinh vật có khả năng thích nghi kịp thời và trong lịch sử không có loài nào bị đả o thải. Điều này không đúng với các tài liệu cổ sinh vật học.
- Lamac quan niệm sinh vật vốn có khả năng phản ứng phù hợp với sự thay đổi điều kiện môi trường và mọi cá thể trong loài đều nhất loạt phản ứng theo cách giống nhau trước điều kiện ngoại cảnh mới. Điều này cũng không phù hợp với quan niệm ngày nay về biến dị trong quần thể.

2. Học thuyết tiến hoá của Đacuyn

a) Biến dị

Đacuyn là người đầu tiên dùng khái niệm biến dị cá thể (gọi tắt là biến dị) để chỉ sự phát sinh những đặc điểm sai khác giữa các cá thể cùng loài trong quá trình sinh sản. Ông nhận xét rằng tác dụng trực tiếp của ngoại cảnh hay của tập quán hoạt động ở động vật chỉ gây ra những biến đổi đồng loạt theo 1 hướng xác định, tương ứng với điều kiện ngoại cảnh, ít có ý nghĩa trong chọn giống và trong tiến hoá. Biến dị xuất hiện trong quá trình sinh sản ở từng cá thể riêng lẻ và theo những hướng không xác định mới là nguồn nguyên liệu của chọn giống và tiến hoá.

b) Chọn lọc nhân tạo

- Đây là quá trình xảy ra do tác động của con người dựa trên các biến dị nhân tạo hay các biến dị có trong tự nhiên.
- Thực chất của quá trình chọn lọc là tích lũy những biến dị ở động vật hay thực vật có lợi cho con người, những cá thể mang biến dị bất lợi cho con người sẽ bị loại bỏ.
- Động lực của quá trình chọn lọc nhân tạo là những nhu cầu kinh tế và thị hiếu khác nhau của con người.
- Trong chọn lọc con người đi sâu khai thác một khía cạnh có lợi nào đó, kết quả từ một dạng ban đầu dần dần phát sinh nhiều dạng khác nhau rõ rệt. Chọn lọc nhân tạo xảy ra trên một qui mô hẹp, thời gian chọn lọc ngắn, hướng chọn lọc thay đổi thường xuyên. Sự chọn lọc tuy sâu sắc nhưng không toàn diện, chỉ chú trọng tới lợi ích con người, xem nhẹ những khía cạnh thích ứng của sinh vật trong điều kiện tự

nhiên. Kết quả chỉ sáng tạo được những thứ, những nòi cây trồng, vật nuôi mới trong phạm vi một loài, đa dạng và phong phú trong tự nhiên.

c) Chọn lọc tự nhiên

- Nguyên liệu chọn lọc là các biến dị cá thể xuất hiện ngẫu nhiên trong điều kiện tự nhiên.
- Có thể tích lũy biến dị đó qua cơ chế di truyền và con đường sinh sản.
- Thực chất của CLTN là quá trình tích lũy những biến dị có lợi cho chính bản thân sinh vật, đào thải những biến dị có hại, bảo tồn lại các dạng sinh vật sống sót thích nghi nhất.
- Động lực của quá trình chọn lọc là đấu tranh sinh tồn, biểu hiện ở 3 mặt: Đấu tranh với điều kiện khí hậu thiên nhiên bất lợi, đấu tranh cùng loài và đấu tranh khác loài.
- CLTN xảy ra trên qui mô rộng lớn và thời gian lịch sử lâu dài, toàn diện sâu sắc, quá trình phân li tính trạng dẫn tới sự hình thành nhiều loài mới từ một vài dạng tổ tiên hoang dại ban đầu. Theo Đacuyn loài mới được hình thành dần dần qua nhiều dạng trung gian, dưới tác dụng của chọn lọc tự nhiên theo con đường phân li tính trạng.

CLTN tác động thông qua đặc tính biến dị và di truyền đã là nhân tố chính trong quá trình hình thành các đặc điểm thích nghi trên cơ thể sinh vật.

- Với thuyết CLTN, Đacuyn đã có 2 thành công lớn:
 - + Giải thích được sự hình thành các đặc điểm thích nghi và tính tương đối của đặc điểm thích nghi của sinh vật.
 - + Đacuyn cũng đã thành công trong việc xây dựng luận điểm về nguồn gốc thống nhất của các loài, chứng minh rằng toàn bộ sinh giới ngày nay là kết quả của quá trình tiến hoá từ 1 nguồn gốc chung.
- Tuy nhiên, do sự hạn chế của trình độ khoa học đương thời, Đacuyn chưa thể hiểu rõ về nguyên nhân phát sinh biến dị và cơ chế di truyền các biến dị.

II. Thuyết tiến hoá hiện đại

1. Thuyết tiến hoá tổng hợp

Dựa trên sự tổng hợp các thành tựu lý thuyết trong nhiều lĩnh vực như phân loại học, cổ sinh vật học, di truyền học quần thể, sinh thái học quần thể, học thuyết về sinh quyển đã xây dựng nên thuyết tiến hóa tổng hợp bao gồm tiến hoá nhỏ với tiến hoá lớn.

- **Tiến hoá nhỏ** (tiến hoá vi mô) là quá trình biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, bao gồm sự phát sinh đột biến, sự phát tán đột biến qua giao phối, sự chọn lọc các đột biến có lợi, sự cách li sinh sản giữa quần thể đã biến đổi với quần thể gốc, kết quả là sự hình thành loài mới. Quá trình tiến hoá nhỏ diễn ra trong phạm vi phân bố tương đối hẹp, trong thời gian lịch sử tương đối ngắn, có thể nghiên cứu bằng thực nghiệm. Tiến hóa nhỏ chiếm vị trí trung tâm trong tiến hóa hiện đại.

- **Tiến hoá lớn** (tiến hoá vĩ mô) là quá trình hình thành các nhóm phân loại trên loài như chi, họ, bộ, lớp, ngành. Quá trình này diễn ra trên qui mô rộng lớn, qua thời gian địa chất rất dài.

2. Thuyết tiến hoá bằng các đột biến trung tính

M.Kimura (1971) dựa trên các nghiên cứu về những biến đổi trong cấu trúc của các phân tử prôtêin đã đề xuất quan niệm đại đa số các đột biến ở cấp độ phân tử là trung tính, nghĩa là không có lợi cũng không có hại. Kimura đề ra thuyết tiến hoá bằng các đột biến trung tính nghĩa là **“Sự tiến hoá diễn ra bằng sự củng cố ngẫu nhiên những đột biến trung tính, không liên quan với tác dụng của CLTN”**. Tác giả cho rằng đó là 1 nguyên lý cơ bản của sự tiến hoá ở cấp độ phân tử. Loại đột biến trung tính đã được di truyền học phân tử xác nhận. Sự đa dạng trong cấu trúc của các đại phân tử prôtêin, được xác minh bằng phương pháp điện di, có liên quan với sự củng cố các đột biến trung tính một cách ngẫu nhiên, khó có thể giải thích bằng tác dụng của chọn lọc tự nhiên. Sự đa hình cân bằng trong quần thể, ví dụ tỉ lệ các nhóm máu A, B, AB, O trong quần thể người cũng chứng minh cho quá trình củng cố những đột biến ngẫu nhiên trung tính.

Thuyết của Kimura không phủ nhận mà chỉ bổ sung thuyết tiến hoá bằng con đường chọn lọc tự nhiên, đào thải các đột biến có hại.

III. Các nhân tố tiến hoá

1. Quá trình đột biến

- Quá trình đột biến gây ra những biến dị di truyền ở các đặc tính hình thái, sinh lý, hoá sinh, tập tính sinh học, theo hướng tăng cường hoặc giảm bớt gây ra những sai khác nhỏ hoặc những biến đổi lớn trên

kiểu hình của cơ thể. Đối với từng gen riêng rẽ thì tần số đột biến tự nhiên trung bình là 10^{-6} đến 10^{-4} , nghĩa là cứ 1 triệu đến 1 vạn giao tử thì có 1 giao tử mang đột biến về một gen nào đó. Ở một số gen dễ đột biến, tần số đó có thể lên tới 10^{-2} . Nếu chung lại với nhiều gen tần số đó lại rất cao có thể lên tới 5% → 10%, thậm chí có thể đạt tới giá trị bão hoà.

- Phần lớn các đột biến tự nhiên là có hại cho cơ thể vì chúng phá vỡ mối quan hệ hài hoà trong kiểu gen, trong nội bộ cơ thể, giữa cơ thể với môi trường, đã được hình thành qua chọn lọc tự nhiên lâu đời.

- Tính lợi hại của đột biến chỉ có tính tương đối. Nghĩa là, khi môi trường thay đổi, thể đột biến có thể thay đổi giá trị thích nghi của nó.

- Tuy đột biến thường có hại nhưng phần lớn gen đột biến là gen lặn. Xuất hiện ở một giao tử nào đó, gen lặn sẽ đi vào hợp tử và tồn tại bên cạnh gen trội tương ứng ở thể dị hợp, do đó nó không biểu hiện ở kiểu hình. Qua giao phối, gen lặn có thể đi vào thể đồng hợp và được biểu hiện. Giá trị thích nghi của một đột biến có thể thay đổi tùy tổ hợp gen. Một đột biến nằm trong tổ hợp này là có hại nhưng đặt trong sự tương tác với các gen trong một tổ hợp khác nó có thể trở nên có lợi.

- Đột biến tự nhiên có thể được xem là nguồn nguyên liệu của quá trình tiến hoá. Đột biến gen là nguồn nguyên liệu chủ yếu vì so với đột biến NST thì chúng phổ biến hơn, ít ảnh hưởng nghiêm trọng đến sức sống và sự sinh sản của cơ thể. Các nghiên cứu thực nghiệm chứng tỏ các loài phân biệt nhau thường không phải bằng một vài đột biến lớn mà bằng sự tích lũy nhiều đột biến nhỏ.

2. Quá trình giao phối

- Quá trình giao phối làm cho đột biến được phát tán trong quần thể và tạo ra vô số biến dị tổ hợp. Có thể nói biến dị đột biến là nguồn nguyên liệu sơ cấp, biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu thứ cấp của CLTN.

- Ngoài ra, giao phối còn làm trung hoà tính có hại của đột biến và góp phần tạo ra những tổ hợp gen thích nghi. Sự tiến hoá không chỉ sử dụng các đột biến mới xuất hiện mà còn huy động kho dự trữ các gen đột biến đã phát sinh từ lâu nhưng tiềm ẩn trong trạng thái dị hợp.

3. Quá trình chọn lọc tự nhiên

- Mặt chủ yếu của CLTN là sự phân hoá khả năng sinh sản của những kiểu gen khác nhau trong quần thể (kết đôi giao phối, khả năng đẻ con, độ mắn đẻ).

- CLTN không chỉ tác động vào cá thể mà còn phát huy tác dụng ở cả các cấp độ dưới cá thể (phân tử, NST, giao tử) và trên cá thể (quần thể, quần xã...), trong đó quan trọng nhất là sự chọn lọc ở cấp độ cá thể và quần thể.

- CLTN tác động trên kiểu hình của cá thể qua nhiều thế hệ sẽ dẫn tới hệ quả là chọn lọc kiểu gen. Điều này cho thấy ý nghĩa của kiểu hình, vai trò của thường biến trong quá trình tiến hoá.

- Dưới tác dụng của CLTN các quần thể có vốn gen thích nghi hơn sẽ thay thế những quần thể kém thích nghi. Quần thể là đối tượng chọn lọc.

- Chọn lọc quần thể hình thành những đặc điểm thích nghi tương quan giữa các cá thể về các mặt kiếm ăn, tự vệ, sinh sản, đảm bảo sự tồn tại phát triển của những quần thể thích nghi nhất, qui định sự phân bố của chúng trong thiên nhiên. Chọn lọc cá thể làm tăng tỉ lệ những cá thể thích nghi nhất trong nội bộ quần thể. Chọn lọc cá thể và chọn lọc quần thể song song diễn ra.

Tóm lại, chọn lọc tự nhiên không tác động đối với từng gen riêng rẽ mà đối với toàn bộ kiểu gen, không chỉ tác động đối với từng cá thể riêng rẽ mà đối với cả quần thể. CLTN là nhân tố qui định chiều hướng và nhịp điệu biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, là nhân tố định hướng quá trình tiến hoá.

4. Các cơ chế phân li.

CLTN tiến hành theo những hướng khác nhau sẽ dẫn tới sự phân li tính trạng (PLTT). Quá trình PLTT sẽ được thúc đẩy do các cơ chế cách li. Sự cách li ngăn ngừa sự giao phối tự do, do đó củng cố tăng cường sự phân hoá kiểu gen trong quần thể gốc.

Có thể phân biệt 4 hình thức cách li: Cách li địa lý, cách li sinh thái, cách li sinh sản, cách li di truyền. Cách li địa lý là điều kiện cần thiết để các nhóm cá thể đã phân hoá tích lũy các đột biến theo hướng khác nhau, làm cho kiểu gen sai khác nhau ngày càng nhiều. Cách li địa lý và cách li sinh thái kéo dài sẽ dẫn tới cách li sinh sản và cách li di truyền, đánh dấu sự xuất hiện loài mới.

IV. Sự hình thành các đặc điểm thích nghi

1. **Hình thức thích nghi:** Thích nghi kiểu hình và thích nghi kiểu gen

a) Thích nghi kiểu hình (thích nghi sinh thái) là sự phản ứng của cùng một kiểu gen thành những kiểu hình khác nhau trước sự thay đổi của các yếu tố môi trường. Đây chính là những thường biến trong đời cá thể, bảo đảm sự thích nghi thụ động của cơ thể trước môi trường sinh thái.

b) Thích nghi kiểu gen (thích nghi lịch sử) là sự hình thành những kiểu gen qui định những tính trạng và tính chất đặc trưng cho từng loài, từng nòi trong loài. Đây là những đặc điểm thích nghi bẩm sinh đã được hình thành trong lịch sử của loài dưới tác dụng của CLTN.

2. **Quá trình hình thành đặc điểm thích nghi**

Sự hình thành mỗi đặc điểm thích nghi trên cơ thể sinh vật (thích nghi kiểu gen) là kết quả một quá trình lịch sử, chịu sự chi phối của 3 nhân tố chủ yếu: quá trình đột biến, quá trình giao phối, quá trình CLTN (ví dụ sự hình thành màu sắc và hình dạng tự vệ của sâu bọ, sự tăng cường sức đề kháng của sâu bọ và vi khuẩn).

3. **Tự hợp lí toạng đối của đặc điểm thích nghi**

Mỗi đặc điểm thích nghi chỉ được hình thành trong một điều kiện nhất định, là sản phẩm của CLTN, nên chỉ thích nghi với điều kiện đó và ngay trong điều kiện đó đặc điểm thích nghi cũng chỉ hợp lí tương đối. Ngay trong hoàn cảnh sống ổn định thì các đột biến và biến dị tổ hợp không ngừng phát sinh, CLTN vẫn không ngừng tác động. Điều kiện sống thay đổi sinh vật lại phát sinh biến dị mới, qua CLTN lại tích lũy biến dị di truyền mới phù hợp với điều kiện mới nghĩa là xuất hiện đặc điểm thích nghi mới. Vì thế trong lịch sử tiến hoá, những sinh vật xuất hiện sau mang nhiều đặc điểm hợp lí hơn những sinh vật xuất hiện trước.

V. Loài, tiêu chuẩn phân biệt loài, cấu trúc và sự hình thành loài

1. **Khái niệm:**

Loài là một nhóm quần thể có những tính trạng chung về hình thái, sinh lý, có khu phân bố xác định, trong đó các cá thể có khả năng giao phối với nhau và được cách li sinh sản với những nhóm quần thể khác.

2. **Tiêu chuẩn để phân biệt các loài thân thuộc**

Có 4 tiêu chuẩn:

- *Tiêu chuẩn hình thái*

Giữa 2 loài khác nhau có sự gián đoạn về hình thái, nghĩa là sự đứt quãng về một tính trạng nào đó.

- *Tiêu chuẩn địa lý – sinh thái*

Trường hợp đơn giản là 2 loài thân thuộc chiếm 2 khu phân bố riêng biệt. Trường hợp phức tạp hơn là 2 loài thân thuộc có khu phân bố trùng nhau một phần hoặc trùng nhau hoàn toàn, trong đó mỗi loài thích nghi với những điều kiện sinh thái nhất định.

- *Tiêu chuẩn sinh lý – hoá sinh*

Dựa vào khả năng chịu nhiệt của prôtêin của các loài, trình tự phân bố các axit amin trong prôtêin.

- *Tiêu chuẩn di truyền*

Giữa 2 loài có sự cách li sinh sản, cách li di truyền, biểu hiện ở nhiều mức độ.

Mỗi tiêu chuẩn nói trên chỉ có giá trị tương đối. Tùy mỗi nhóm sinh vật mà người ta vận dụng tiêu chuẩn này hay tiêu chuẩn kia là chủ yếu để phân biệt. Đối với vi khuẩn, tiêu chuẩn hoá sinh có ý nghĩa hàng đầu. Ở một số nhóm thực vật, động vật có thể dùng tiêu chuẩn hình thái là chính hoặc kết hợp tiêu chuẩn sinh lý tế bào, hoá sinh. Đối với các loài thực vật, động vật bậc cao phải đặc biệt chú ý tiêu chuẩn di truyền. Trong nhiều trường hợp phải phối hợp nhiều tiêu chuẩn mới có thể xác định các loài thân thuộc một cách chính xác.

3. **Cấu trúc của loài**

- Loài tồn tại như một hệ thống quần thể. Quần thể là đơn vị cơ bản trong cấu trúc của loài.

- Các quần thể hay nhóm quần thể có thể phân bố gián đoạn hoặc liên tục, tạo thành các nòi. Các cá thể thuộc các nòi khác nhau trong một loài vẫn có thể giao phối với nhau.

- Nòi địa lý là nhóm quần thể phân bố trong một khu vực địa lý xác định, hai nòi địa lý khác nhau có khu phân bố không trùm lên nhau. Nòi sinh thái là nhóm quần thể thích nghi với những điều kiện sinh

thái xác định, trong cùng một khu vực địa lý có thể tồn tại nhiều nòi sinh thái, mỗi nòi chiếm một sinh cảnh phù hợp. Nòi sinh học là nhóm quần thể kí sinh trên loài vật chủ xác định hoặc trên những phần khác nhau trên cơ thể vật chủ.

Trên thực tế, loài là một hệ thống tổ chức phức tạp. Giữa cá thể với quần thể, giữa nòi với loài, người ta còn phân biệt một số cấp độ tổ chức khác nữa.

4. Sự hình thành loài

Hình thành loài mới là một quá trình lịch sử, cải biến thành phần kiểu gen của quần thể ban đầu theo hướng thích nghi, tạo ra kiểu gen mới, cách li sinh sản với quần thể gốc. Có 3 phương thức hình thành loài chủ yếu:

a) Hình thành loài bằng con đường địa lý

Loài mở rộng khu vực phân bố của nó, chiếm thêm những vùng lãnh thổ mới, có điều kiện khí hậu, địa chất khác nhau, hoặc khu phân bố của loài bị chia nhỏ do các vật chướng ngại địa lý (sông, núi, dải đất liền) làm cho các quần thể trong loài bị cách li nhau. Trong những điều kiện địa lý khác nhau, CLTN đã tích lũy các đột biến và biến dị tổ hợp theo những hướng khác nhau, dần dần tạo thành nòi địa lý rồi tới các loài mới.

Hình thành loài bằng con đường địa lý là phương thức có cả ở thực vật và động vật. Trong phương thức này cách li địa lý là nhân tố tạo điều kiện cho sự phân hoá trong loài. Cần chú ý rằng ở đây điều kiện địa lý không phải là nguyên nhân trực tiếp gây ra những biến đổi tương ứng trên cơ thể sinh vật mà là nhân tố chọn lọc những kiểu gen thích nghi.

b) Hình thành loài bằng con đường sinh thái

Phương thức này thường gặp ở thực vật và những động vật ít di động xa như thân mềm, sâu bọ. Trong cùng một khu phân bố địa lý, các quần thể của loài được chọn lọc theo hướng thích nghi với những điều kiện sinh thái khác nhau, hình thành các nòi sinh thái rồi đến loài mới.

c) Hình thành loài bằng con đường lai xa và đa bội hoá.

Lai xa và đa bội hoá là con đường hình thành loài phổ biến ở thực vật, rất ít gặp ở động vật vì ở động vật cơ chế cách li sinh sản giữa 2 loài rất phức tạp, nhất là ở nhóm có hệ thần kinh phát triển, sự đa bội hoá lại thường gây nên những rối loạn về giới tính.

Ngoài 3 phương thức phổ biến đã trình bày ở trên còn nhiều con đường hình thành loài khác nữa. Dù theo phương thức nào thì nói chung loài mới không xuất hiện với một đột biến mà thường là có sự tích lũy một tổ hợp nhiều đột biến, loài mới không xuất hiện với một cá thể duy nhất mà phải là một quần thể hay một nhóm quần thể tồn tại phát triển như là một khâu trong hệ sinh thái, đứng vững qua thời gian dưới tác dụng của CLTN.

VI. Nguồn gốc chung và chiều hướng tiến hoá của sinh giới

1. Phân li tính trạng và sự hình thành các nhóm phân loại

- Hình thành loài mới là cơ sở của quá trình hình thành các nhóm phân loại trên loài:

Theo sơ đồ phân li tính trạng, có thể hình dung 19 loài hiện nay trên sơ đồ đã bắt nguồn từ một loài A tổ tiên chung. Căn cứ vào quan hệ họ hàng gần xa giữa chúng có thể xếp 19 loài đó vào 8 chi, 4 họ, 2 bộ, 1 lớp. Ngoài ra có 1 dạng nguyên thủy còn sống sót, ít biến đổi, được xem là hoá thạch sống.

Sơ đồ này chỉ mới minh họa một đoạn ngắn trong lịch sử rất dài của sinh giới. Từ sơ đồ ấy mà suy rộng ra có thể kết luận toàn bộ các loài sinh vật đa dạng, phong phú ngày nay đều có một nguồn gốc chung.

- Nhiều tác giả hiện đại cho rằng nếu sự hình thành các nòi và loài đã diễn ra theo con đường phân li từ một quần thể gốc thì các nhóm phân loại cũng hình thành theo con đường phân li, mỗi nhóm bắt nguồn từ một loài tổ tiên.

2. Đồng qui tính trạng

- Một số loài thuộc những nhóm phân loại khác nhau, có kiểu gen khác nhau, nhưng vì sống trong điều kiện giống nhau đã được chọn lọc theo cùng một hướng, tích lũy những đột biến tương tự, kết quả là mang những đặc điểm giống nhau.

- Quá trình tiến hoá lớn đã diễn ra theo con đường chủ yếu là phân li, tạo thành những nhóm từ một nguồn. Bên cạnh đó, sự đồng qui tính trạng tạo ra một số nhóm có kiểu hình tương tự nhưng thuộc những nguồn khác nhau.

3. Chiều hướng tiến hoá

Sinh giới ngày càng đa dạng, phong phú, tổ chức ngày càng cao, thích nghi ngày càng hợp lý. Thích nghi là hướng tiến hóa cơ bản nhất.

VII. Sự phát sinh loài người

1. Bằng chứng về nguồn gốc động vật của loài người

- Thể thức cấu tạo chung đều chia làm 3 phần: đầu, mình, tứ chi. Các cơ quan bên trong và sự sắp xếp của người và động vật tương tự động vật, có lông mao, đẻ và nuôi con bằng sữa, bộ răng phân hóa.

- Bằng chứng về các cơ quan thoái hóa ở người là các cơ quan chính ở động vật.

- Bằng chứng về phôi sinh học: các giai đoạn phát triển của phôi người lặp lại một cách ngắn gọn sự phát triển của phôi động vật từ thấp đến cao.

- Bằng chứng về hiện tượng lai giống

- Bằng chứng về di truyền học

2. Điểm giống và khác nhau giữa người và vượn

a) Điểm giống nhau:

Trong các loài thú thì vượn dạng người (gọi tắt là vượn người) giống người hơn cả. Ngày nay có một loài vượn người cỡ bé là vượn và ba loài vượn người cỡ lớn là đười ươi, gôri-la (khỉ đột) và tinh tinh.

Trong số 4 loài vượn người nói trên, tinh tinh có quan hệ họ hàng gần với người nhất. Vượn người rất giống người về hình dạng và kích thước, không có đuôi, có thể đứng trên 2 chân sau, có 12 – 13 đôi xương sườn, 5 – 6 đốt sống cùng, 32 răng (chỉ khác là kẽ răng của vượn người thì hở mà răng người thì xếp sát nhau), vượn người cũng có 4 nhóm máu như người, kích thước và hình dạng tinh trùng, cấu tạo của nhau thai giống nhau, chu kỳ kinh nguyệt 30 ngày, thời gian có mang 270 – 275 ngày, cai sữa, giống nhau về cấu tạo bộ não, về khả năng hoạt động thần kinh.

b) Điểm khác nhau:

- Vượn người đi lom khom, tay vẫn còn phải tỳ xuống mặt đất, do đó cột sống cong hình cung (tuy đã bớt cong so với thú), lồng ngực hẹp bề ngang, xương chậu hẹp. Tay dài hơn chân, gót chân không kéo dài ra sau, ngón chân dài, ngón cái đối diện với các ngón khác.

Người có dáng đứng thẳng, nên cột sống cong hình chữ S, khi chạy nhảy cơ thể ít bị chấn động. Lồng ngực hẹp theo chiều trước – sau, xương chậu rộng, nhất là ở phụ nữ, tay ngắn hơn chân, gót chân kéo dài ra phía sau, ngón chân ngắn, ngón cái không úp vào các ngón khác. Tay người được giải phóng khỏi chức năng di chuyển, chuyên hoá với chức năng cầm nắm công cụ nên ngón cái lớn và rất linh hoạt.

- Nguồn thức ăn chủ yếu của vượn người là thực vật. Bộ răng thô, răng nanh phát triển, xương hàm to, góc quai hàm lớn. Trong lịch sử, người đã chuyển sang ăn cả thức ăn động vật, từ ăn sống sang biết nấu chín thức ăn. Do đó bộ răng bớt thô, răng nanh ít phát triển, xương hàm bớt to, góc quai hàm bé.

- Não vượn người còn bé, ít nếp nhăn (não tinh tinh: $460g, 600cm^3, 392cm^2$), thùy trán ít phát triển, mặt dài và lớn hơn hộp sọ. Não người to hơn nhiều, có nhiều khúc cuộn và nếp nhăn ($1000 - 2000g, 1400 - 1600 cm^3, 1250cm^2$), sọ lớn hơn mặt, thùy trán não người rộng gấp 2 lần ở vượn, do đó trán người không còn gờ trên hốc mắt.

- Xương hàm của vượn người không có lồi cằm. Do tiếng nói phát triển, người có lồi cằm, não người có vùng cử động nói, vùng hiểu tiếng nói (chưa có ở động vật). Sự hình thành hệ thống tín hiệu thứ 2 (tiếng nói, chữ viết) và khả năng tư duy trừu tượng là sự sai khác về chất lượng trong hoạt động thần kinh của người so với vượn người.

Những điểm khác nhau nói trên chứng tỏ vượn người ngày nay không phải là tổ tiên của người. Vượn người ngày nay và người là 2 nhánh phát sinh từ một gốc chung là các vượn người hoá thạch và đã tiến hoá theo 2 hướng khác nhau.

3. Các giai đoạn chính phát sinh loài người: có 4 giai đoạn cơ bản

- Các dạng vượn người hoá thạch:

Dạng vượn người hoá thạch cổ nhất là Parapithec sống ở giữa kỷ Thứ ba, cách đây khoảng 30 triệu năm. Từ Parapithec đã phát sinh ra vượn, đười ươi ngày nay và Đriôpithec đã tuyệt diệt. Một nhánh con cháu của Đriôpithec dẫn tới gôri-la và tinh tinh. Một nhánh khác dẫn tới loài người, qua một dạng trung gian đã tuyệt diệt là Ôxtaôpithec sống ở cuối kỷ Thứ ba, cách đây hơn 5 triệu năm.

- Người tối cổ (còn gọi là người vượn)

Pitêcantrôp sống cách đây khoảng 80 vạn – 1 triệu năm. Tiếp theo Pitêcantrôp là dạng người tối cổ Xinantrôp sống cách đây 50 – 70 vạn năm, đã chế tạo được đồ dùng bằng đá, biết giữ lửa, biết săn thú và dùng thịt thú làm thức ăn chính.

- Người cổ Nêanđectan

Ở một số cá thể đã có lồi cằm chứng tỏ tiếng nói đã khá phát triển nhưng họ trao đổi ý kiến chủ yếu vẫn bằng điệu bộ. Công cụ của người Nêanđectan khá phong phú, được ghe ão công phu, biết dùng lửa thông thạo, sống thành từng đàn chủ yếu trong các hang đá, che thân bằng tấm da thú, bước đầu đã biết phân công lao động.

- Người hiện đại Crômanhôn

Người Crômanhôn sống cách đây 3 – 5 vạn năm, cao, to, trán rộng và thẳng, không còn gờ trên hốc mắt. Hàm dưới có lồi cằm rõ, chứng tỏ tiếng nói đã phát triển. Họ có hình dáng giống hệt chúng ta ngày nay, chỉ khác là răng họ to khoẻ và mòn nhiều hơn do ăn nhiều thức ăn rắn và chưa chế biến. Họ đã chế tạo và sử dụng nhiều công cụ lao động tinh xảo, có mầm mống quan niệm tôn giáo.

Người Crômanhôn đã chuyển từ giai đoạn tiến hoá sinh học (trong đó các nhân tố sinh học đóng vai trò chủ yếu) sang giai đoạn tiến hoá xã hội (trong đó các nhân tố xã hội đóng vai trò chủ yếu). Các nhà khoa học xếp người Crômanhôn với người ngày nay vào một loài là người mới (Neanthropus) hay người khôn ngoan (Homo sapiens).

4. Các nhân tố chi phối quá trình phát sinh loài người

a) Lao động - Đặc điểm cơ bản phân biệt người với động vật.

Biết chế tạo và sử dụng công cụ lao động theo những mục đích nhất định đảm bảo sự sinh tồn phát triển, tự vệ, làm chủ thiên nhiên là điểm cơ bản phân biệt người với động vật. Bằng công cụ lao động con người đã tác động vào tự nhiên, cải tạo hoàn cảnh. Lao động, hiểu như một hoạt động chế tạo công cụ, đã làm cho người thoát khỏi trình độ động vật.

b) Các sự kiện quan trọng trong quá trình phát sinh loài người.

Có 4 sự kiện quan trọng:

- Bàn tay trở thành cơ quan chế tạo công cụ lao động và là sản phẩm hoàn thiện do lao động.
- Sự phát triển tiếng nói có âm tiết.
- Sự phát triển bộ não và hình thành ý thức, tư duy. Nhờ có trí khôn, tổ tiên loài người đã phát triển vượt lên tất cả các động vật khác. Đây là điểm căn bản phân biệt người với động vật.
- Sự hình thành đời sống văn hoá làm cho loài người thoát khỏi đời sống bầy đàn chuyển sang đời sống xã hội

5. Vai trò của các nhân tố sinh học và các nhân tố xã hội.

- Các nhân tố sinh học đã đóng vai trò chủ đạo trong giai đoạn vượn người hoá thạch. Những biến đổi trên cơ thể các dạng vượn người hoá thạch là kết quả sự tích lũy các đột biến và biến dị tổ hợp dưới tác dụng của CLTN.