

Giảm phân và các vòng đời sinh sản hữu tính



▲ Hình 13.1 Sự giống nhau giữa những người trong một gia đình là do đâu?

CÁC KHÁI NIỆM THEN CHỐT

- 13.1 Đời con có được các gene từ bố mẹ nhờ sự di truyền của các nhiễm sắc thể
- 13.2 Thụ tinh và giảm phân xen kẽ nhau trong vòng đời sinh sản hữu tính
- 13.3 Giảm phân làm giảm số lượng bộ nhiễm sắc thể từ lưỡng bội xuống đơn bội
- 13.4 Các vòng đời sinh sản hữu tính tạo ra biến dị di truyền cho tiến hoá

TỔNG QUAN

Chủ đề biến dị

Hầu hết những người gửi cáo thị sinh con đều nêu giới tính của đứa trẻ, tuy nhiên họ không thấy cần phải chỉ rõ con của họ là một con người. Một trong số các đặc điểm của sự sống là khả năng sinh ra con cái của chính loài mình - các con voi sinh ra những con voi con, và cây sồi sinh ra cây sồi con. Các trường hợp ngoại lệ với quy luật này chỉ xuất hiện như những câu chuyện giật gân nhưng rất đáng ngờ trên các trang báo đưa tin vật.

Một quy luật hiển nhiên khác là con cái giống bố mẹ nhiều hơn là giống với những người không có họ hàng. Nếu bạn xem xét những người trong gia đình trên ảnh ở Hình 13.1 – Sissy Spacek và Jack Fisk cùng với các cô con gái Madison và Schuyler Fisk – bạn sẽ thấy có một số đặc điểm giống nhau giữa họ. Sự di truyền các đặc điểm từ thế hệ này sang thế hệ khác được gọi là **sự di truyền**. Tuy nhiên, những người con trai và con gái không phải là những bản sao y hệt nhau của bố mẹ cũng như bản sao y hệt của nhau. Bên cạnh những đặc điểm di truyền giống nhau, còn có các **biến dị**. Những người nông dân đã biết khai thác các nguyên lý di truyền và biến dị hàng nghìn năm qua để nhân các giống vật nuôi và cây trồng có các đặc điểm mong muốn. Nhưng các cơ chế sinh học làm nên sự giống nhau di truyền và sự biến dị mà chúng ta gọi là “**sự giống nhau gia đình**” là gì? Câu hỏi này vượt quá sự hiểu biết của các nhà sinh học cho tới tận đến khi di truyền học ra đời vào thế kỷ XX.

Di truyền học là một môn khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị di truyền. Trong phần này, bạn sẽ học về di truyền học ở nhiều cấp độ, từ cơ thể tới tế bào và tới phân tử. Trên khía cạnh thực tế, bạn cũng sẽ thấy di truyền học tiếp tục cách mạng hoá y học và nông nghiệp ra sao, và bạn cũng sẽ được yêu cầu xem xét một số câu hỏi xã hội và đạo đức được nêu lên khi khả năng của chúng ta có thể điều khiển được DNA, vật chất di truyền. Trong phần cuối của phần này, bạn sẽ có cơ hội quay lại và xem xét toàn bộ hệ gene, toàn bộ bộ DNA của một sinh vật. Sự tích lũy nhanh chóng các số liệu về trình tự hệ gene của nhiều loài, bao gồm trình tự hệ gene của chính chúng ta, đã dạy chúng ta nhiều điều về tiến hoá ở cấp độ phân tử - nói cách khác, tiến hoá của chính hệ gene. Quả thực các phương pháp nghiên cứu di truyền và những phát minh đang xúc tác các tiến bộ trong tất cả các lĩnh vực của sinh học, và thậm chí cả sinh thái học.

Chúng ta bắt đầu nghiên cứu di truyền học trong chương này bằng cách xem xét các nhiễm sắc thể được truyền từ bố mẹ sang con cái ra sao ở các sinh vật sinh sản hữu tính. Các quá trình của giảm phân (một kiểu phân bào đặc biệt) và thụ tinh (sự kết hợp giữa trứng và tinh trùng) duy trì số lượng nhiễm sắc thể của loài trong vòng đời sinh sản hữu tính. Chúng ta sẽ mô tả cơ học tế bào của giảm phân và sự khác biệt giữa quá trình này với nguyên phân. Cuối cùng, chúng ta sẽ xem xét cả giảm phân và thụ tinh góp phần như thế nào vào biến dị di truyền, như sự biến dị rõ ràng trong gia đình nêu trên Hình 13.1.

KHÁI NIỆM

13.1

Đời con có được các gene từ bố mẹ nhờ sự di truyền của các nhiễm sắc thể

Những người bạn có thể nói với bạn rằng bạn có vết tàn nhang của mẹ hoặc có đôi mắt của cha. Tuy nhiên, bố mẹ không truyền, theo mọi nghĩa đen, cho con cái vết tàn nhang, mắt, tóc, hay bất cứ đặc điểm nào. Vậy thì cái gì mới thực sự được di truyền?

Sự di truyền của các gene

Bố mẹ cung cấp cho con thông tin di truyền được mã hoá dưới dạng các đơn vị di truyền được gọi là **gene**. Các gene được thừa hưởng từ bố mẹ chính là mối liên hệ di truyền giữa chúng ta với bố mẹ, và chúng chịu trách nhiệm về sự giống nhau trong gia đình, như có chung màu mắt hoặc vết tàn nhang. Các gene quy định các đặc điểm được biểu hiện khi chúng ta phát triển từ trứng được thụ tinh thành cơ thể trưởng thành.

Chương trình di truyền được viết bằng ngôn ngữ DNA, một chuỗi bốn loại nucleotide khác nhau mà chúng ta đã học trong Chương 1 và 5. Thông tin di truyền được truyền dưới dạng trình tự nucleotide DNA đặc thù của mỗi một gene, giống như thông tin in ấn được thông tin dưới dạng trình tự các chữ cái có nghĩa. Trong cả hai trường hợp, ngôn ngữ đều có tính biểu tượng. Giống như khi nào của bạn dịch từ *quả táo* thành ngôn ngữ hình ảnh trí óc của một loại quả, các tế bào dịch các gene thành các vết tàn nhang hoặc các đặc điểm khác. Hầu hết các gene lập trình để các tế bào tổng hợp nên các enzyme đặc thù và các protein khác mà tác động tổng hợp của chúng tạo nên các đặc điểm di truyền của cơ thể. Việc lập trình các đặc điểm này dưới dạng DNA là một trong những chủ đề khâu nối các chủ đề trong sinh học.

Sự truyền các đặc tính di truyền có cơ sở phân tử của nó trong sự sao chép chính xác DNA. Quá trình này tạo nên các bản sao của gene để truyền từ bố mẹ sang con cái. Ở động vật và thực vật, các tế bào sinh sản được gọi là các **giao tử** là những phương tiện truyền gene từ thế hệ này sang thế hệ khác. Trong quá trình thụ tinh, giao tử đực và giao tử cái (tinh trùng và trứng) hợp nhất và vì thế truyền các gene của cả bố lẫn mẹ cho con cái.

Trừ một lượng nhỏ DNA trong ty thể và trong lục lạp, DNA của một tế bào nhân thực được đóng gói trong các nhiễm sắc thể nằm trong nhân tế bào. Mỗi loài sinh vật có một số lượng nhiễm sắc thể đặc trưng. Ví dụ, loài người có 46 nhiễm sắc thể trong hầu hết các tế bào sinh dưỡng. Mỗi nhiễm sắc thể chứa một phân tử DNA dài được cuộn một cách công phu và được liên kết với các protein khác nhau. Một nhiễm sắc thể có vài trăm tới vài nghìn gene, mỗi gene là một trình tự nucleotide đặc thù trong phân tử DNA. Vị trí đặc thù của gene dọc theo chiều dài trên nhiễm sắc thể được gọi là **locus** (từ tiếng Latin có nghĩa là vị trí, địa điểm) của gene. Vốn liếng di truyền của chúng ta gồm các gene trên các nhiễm sắc thể được truyền lại từ bố mẹ của chúng ta.

So sánh sinh sản vô tính với sinh sản hữu tính

Chỉ có các sinh vật sinh sản vô tính mới có thể sản sinh ra các cá thể con cái là những bản sao y hệt của chúng. Trong **sinh sản vô tính**, một cá thể đơn lẻ là mẹ duy nhất (không có bố) truyền các bản sao của tất cả các gene của nó cho các cá thể con. Ví dụ, một sinh vật đơn bào có thể sinh sản vô tính bằng phân bào nguyên phân, trong đó DNA được sao chép và phân đều cho hai tế bào con. Các hệ gene của đời con thực sự là các bản sao y hệt của hệ gene của mẹ. Một số cơ thể đa bào cũng có thể sinh sản



(a) Thủy tức



(b) Cây gỗ đỏ

▲ **Hình 13.2 Sinh sản vô tính ở hai loại sinh vật đa bào.** (a) Một con vật tương đối đơn giản, con thủy tức, sinh sản bằng cách mọc chồi. Chồi, một khối tế bào tại chỗ đang phân chia nguyên phân, phát triển thành con thủy tức nhỏ, con này sau đó tách ra khỏi cơ thể mẹ (LM). (b) Mỗi cây trong cụm cây gỗ đỏ phát triển từ một cây mẹ là cây đứng ở giữa cụm.

vô tính (**Hình 13.2**). Vì các tế bào của đời con được bắt nguồn bằng nguyên phân trong cơ thể mẹ nên “cậu nhỏ giống mẹ” về mặt di truyền thường là y hệt mẹ. Một cá thể sinh sản vô tính tạo ra một **clone** (đồng), một nhóm các cá thể y hệt nhau về di truyền. Sự khác biệt về di truyền thỉnh thoảng cũng phát sinh trong các sinh vật sinh sản vô tính do sự biến đổi trong DNA được gọi là đột biến, mà chúng ta sẽ đề cập đến trong Chương 17.

Trong **sinh sản hữu tính**, hai bố mẹ đều góp phần tạo nên đời con có các tổ hợp gene đặc biệt được truyền từ bố mẹ. Trái ngược với một đồng, đời con của các cá thể sinh sản hữu tính khác biệt về mặt di truyền với nhau và với bố mẹ: chúng là những biến thể khác nhau với nhiều đặc điểm giống nhau của gia đình nhưng không phải là các bản sao y hệt nhau. Biến dị di truyền như nêu trong Hình 13.1 là một kết quả quan trọng của sinh sản hữu tính. Các cơ chế nào đã làm nảy sinh loại biến dị di truyền này? Điểm mấu chốt nằm ở sự hoạt động của các nhiễm sắc thể trong vòng đời sinh sản hữu tính.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM

13.1

1. Các đặc điểm của bố mẹ được truyền cho đời con như thế nào?
2. Giải thích các sinh vật sinh sản vô tính làm thế nào tạo ra các cá thể con giống y hệt nhau cũng như giống y hệt mẹ.
3. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Một nhà tạo giống phong lan có gắng tạo ra một cây hoa có một tổ hợp đặc biệt các đặc điểm mong muốn. Sau nhiều năm chọn giống cuối cùng thì cô ấy cũng đã tạo thành công được một cây như vậy. Để tạo ra nhiều cây con như vậy cô ấy sẽ phải lai giống hay nhân dòng? Giải thích.

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

Thụ tinh và giảm phân xen kẽ nhau trong vòng đời sinh sản hữu tính

Một vòng đời (chu kỳ sống) là một trình tự từ thế hệ này-sang- thế hệ khác của các giai đoạn trong lịch sử sinh sản của một sinh vật, từ thụ tinh cho tới khi sản sinh ra được thế hệ con của riêng mình. Trong phần này, chúng ta sử dụng con người làm ví dụ để theo dõi sự hoạt động của các nhiễm sắc thể qua các vòng đời sinh sản hữu tính. Chúng ta bắt đầu xem xét số lượng nhiễm sắc thể trong tế bào sinh dưỡng và trong giao tử của người; sau đó chúng ta cũng sẽ thám hiểm hoạt động của các nhiễm sắc thể có liên quan như thế nào đến vòng đời của người và các kiểu vòng đời sinh sản hữu tính khác.

Các bộ nhiễm sắc thể trong tế bào người

Ở người, mỗi tế bào sinh dưỡng - bất cứ tế bào nào trừ tế bào tham gia vào việc hình thành giao tử - đều có 46 nhiễm sắc thể. Trong quá trình nguyên phân, các nhiễm sắc thể ngưng kết lại đến mức chúng ta có thể nhìn thấy chúng dưới kính hiển vi quang học. Vì các nhiễm sắc thể khác biệt nhau về kích thước, vị trí tâm động, và trình tự các băng do các thuốc nhuộm đặc biệt tạo thành, nên chúng có thể dễ dàng được phân biệt cái nọ với cái kia dưới kính hiển vi.

Phân tích kỹ lưỡng các ảnh chụp hiển vi của các nhiễm sắc thể người từ một tế bào trong nguyên phân chúng ta có thể phát hiện ra 23 cặp nhiễm sắc thể. Điều này thể hiện rõ hơn khi ta bắt đầu sắp xếp các nhiễm sắc thể từ dài nhất. Các nhiễm sắc thể được trình bày theo thứ tự như vậy được gọi là **nhân đồ** hay **nhiễm sắc thể đồ (Hình 13.3)**. Hai nhiễm sắc thể của một cặp có cùng chiều dài, vị trí tâm động, và cùng kiểu nhuộm băng: Những nhiễm sắc thể này được gọi là các **nhiễm sắc thể tương đồng**. Cả hai nhiễm sắc thể của cùng một cặp mang các gene quy định cùng một loại tính trạng di truyền. Ví dụ, nếu gene màu mắt nằm trên một locus nhất định của một nhiễm sắc thể nhất định, thì nhiễm sắc thể tương đồng với nó cũng sẽ có gene màu mắt ở locus tương ứng.

Ngoài các cặp nhiễm sắc thể tương đồng, trong các tế bào sinh dưỡng người còn có hai nhiễm sắc thể khác biệt hẳn nhau được ký hiệu là X và Y, có thể xem là một ngoại lệ quan trọng xét ở góc độ cặp tương đồng. Con gái có một cặp nhiễm sắc thể X (XX), còn con trai có một nhiễm sắc thể X và một nhiễm sắc thể Y (XY). Chỉ có một bộ phận nhỏ của X và Y là tương đồng với nhau. Phần lớn các gene trên nhiễm sắc thể X không có gene tương ứng trên nhiễm sắc thể Y. Vì chúng quy định giới tính của một cá thể nên được gọi là **nhiễm sắc thể giới tính**. Các nhiễm sắc thể khác được gọi là **nhiễm sắc thể thường (autosome)**.

Sự hiện diện của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong mỗi tế bào sinh dưỡng người là kết quả của nguồn gốc sinh sản hữu tính của chúng ta. Chúng ta được thừa hưởng mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng từ bố mẹ, trong đó có một chiếc từ bố và một chiếc từ mẹ. Bởi vậy, 46

▼ Hình 13.3 Phương pháp nghiên cứu

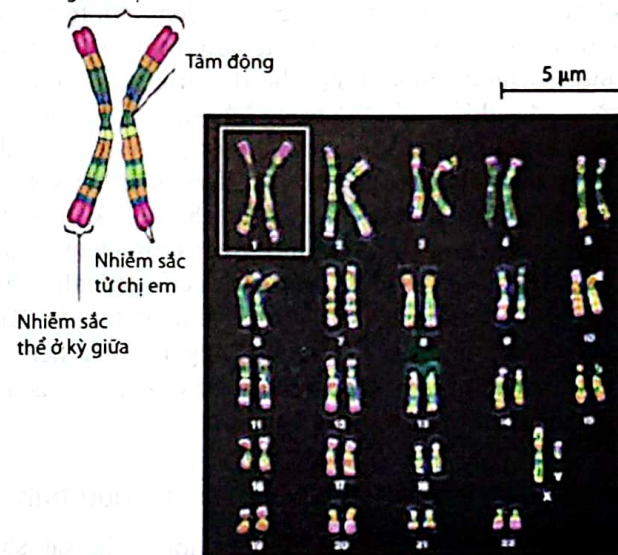
Chuẩn bị làm nhiễm sắc thể đồ

ỨNG DỤNG Nhiễm sắc thể đồ hay nhân đồ là sự sắp xếp các nhiễm sắc thể đã co xoắn lại thành từng cặp. Nhiễm sắc thể đồ có thể được sử dụng để phát hiện các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể hoặc các nhiễm sắc thể có khuyết tật liên quan đến những rối loạn di truyền nhất định, như hội chứng Down.



KỸ THUẬT Nhiễm sắc thể đồ có thể được làm từ những tế bào sinh dưỡng riêng biệt, được xử lý bằng một loại thuốc kích thích tế bào phân chia nguyên phân và sau đó sinh trưởng trong môi trường nuôi cấy một vài ngày. Các tế bào ở kỳ giữa được nhuộm, sau đó quan sát dưới kính hiển vi và được chụp ảnh. Bức ảnh chụp nhiễm sắc thể được hiện lên màn hình máy tính hình ảnh các nhiễm sắc thể được sắp xếp thành từng cặp dựa theo kích thước và hình dạng.

Cặp nhiễm sắc thể tương đồng đã được nhân đôi



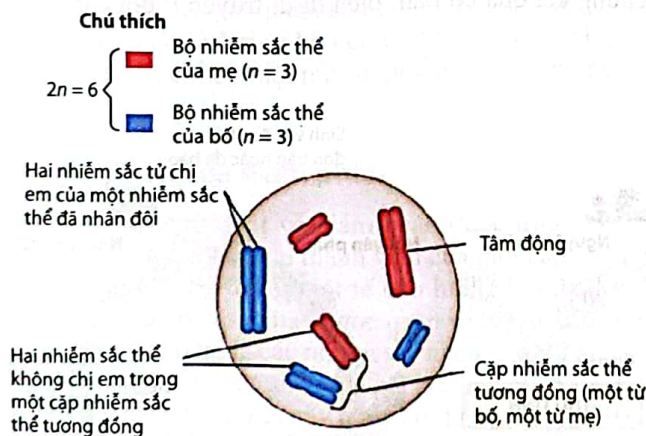
KẾT QUẢ Bộ nhiễm sắc thể cho thấy các nhiễm sắc thể của một người đàn ông bình thường. Kích thước nhiễm sắc thể, vị trí tâm động, kiểu băng màu giúp chúng ta có thể nhận biết từng cặp nhiễm sắc thể. Mặc dù khó thấy trên ảnh trong nhiễm sắc thể đồ, nhưng mỗi nhiễm sắc thể được cấu tạo từ hai nhiễm sắc thể chị em gắn với nhau ở tâm động (xem sơ đồ cặp nhiễm sắc thể tương đồng đã được nhân đôi).

nhằm sắc thể trong các tế bào của chúng ta quả thực là hai bộ, mỗi bộ gồm 23 nhiễm sắc thể - một có nguồn gốc từ mẹ, một từ bố. Số lượng nhiễm sắc thể trong một bộ đơn lẻ được ký hiệu là n . Bất cứ tế bào nào có hai bộ nhiễm sắc thể như vậy đều được gọi là **tế bào lưỡng bội**, viết tắt là $2n$. Ví dụ, đối với người, số lượng lưỡng bội là 46 ($2n = 46$), số lượng nhiễm sắc thể trong tế bào sinh dưỡng của chúng ta. Trong một tế bào đang tổng hợp DNA, thì tất cả các nhiễm sắc thể đều được nhân đôi, và do vậy, mỗi chiếc đều gồm hai nhiễm sắc tử (chromatid) chị em y hệt nhau, liên kết với nhau tại tâm động. **Hình 13.4** giúp làm sáng tỏ một số thuật ngữ khác nhau mà chúng ta dùng để mô tả các nhiễm sắc thể đã được nhân đôi trong tế bào lưỡng bội. Nghiên cứu hình này bạn sẽ hiểu được sự khác biệt giữa các nhiễm sắc thể tương đồng, các nhiễm sắc tử chị em, các nhiễm sắc tử không chị em, và các bộ nhiễm sắc thể.

Không giống như các tế bào sinh dưỡng, các giao tử (trứng và tinh trùng) chứa một bộ nhiễm sắc thể đơn lẻ. Các tế bào như vậy được gọi là **các tế bào đơn bội**, và mỗi tế bào có một số đơn bội các nhiễm sắc thể (n). Ví dụ ở người, số đơn bội là 23 ($n=23$). Bộ 23 nhiễm sắc thể gồm 22 nhiễm sắc thể thường và một nhiễm sắc thể giới tính. Trứng chưa thụ tinh chứa một nhiễm sắc thể X, nhưng tinh trùng thì có thể chứa một nhiễm sắc thể X hoặc một Y.

Lưu ý là mỗi loài sinh sản hữu tính có một số lượng bội và đơn bội đặc trưng. Ví dụ, ruồi quả, *Drosophila melanogaster*, có số lượng bội là 8 và số đơn bội là 4, trong khi đó chó có số lượng bội là 78 và số đơn bội là 39.

Bây giờ chúng ta vừa mới học các khái niệm số lượng bội và số đơn bội các nhiễm sắc thể, chúng ta hãy xem xét hoạt động của các nhiễm sắc thể trong các vòng đời sinh sản hữu tính. Chúng ta hãy sử dụng vòng đời của người làm ví dụ.



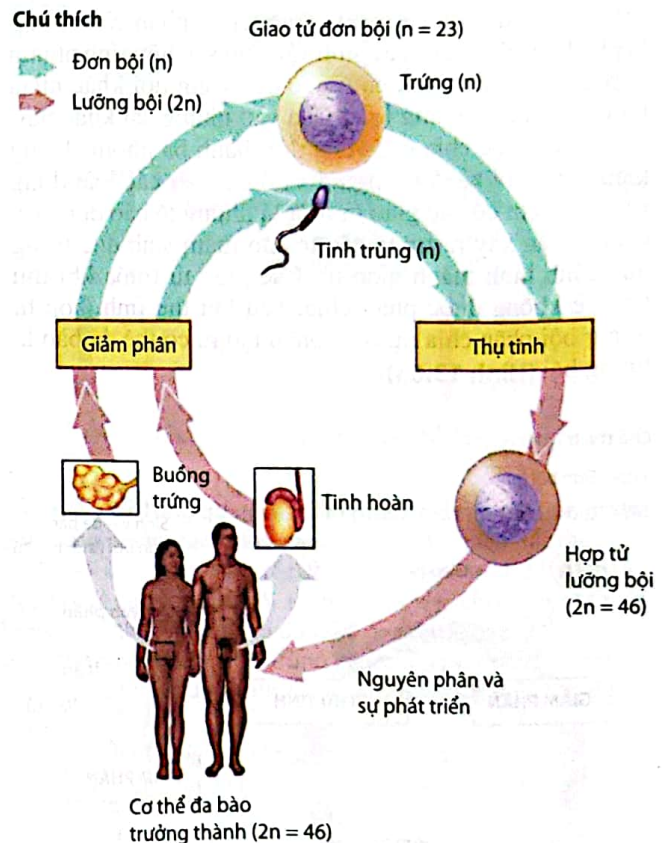
▲ **Hình 13.4 Mô tả các nhiễm sắc thể.** Một tế bào có số lượng bội bằng 6 được vẽ sau khi nhiễm sắc thể đã nhân đôi và co xoắn. Mỗi nhiễm sắc thể trong số sáu cái đều có hai nhiễm sắc tử chị em liên kết với nhau ở tâm động cũng như suốt chiều dài của chúng. Mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng gồm một nhiễm sắc thể từ bộ của mẹ (đỏ), và một bộ từ bố (xanh). Trong ví dụ này, mỗi bộ có 3 nhiễm sắc thể. Các nhiễm sắc tử không chị em là những nhiễm sắc tử của các nhiễm sắc thể khác nhau trong một cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

? **Số nhiễm sắc thể đơn bội của tế bào này là bao nhiêu? "Bộ" nhiễm sắc thể này là đơn bội hay lưỡng bội?**

Hoạt động của các bộ nhiễm sắc thể trong vòng đời của người

Vòng đời của người bắt đầu khi tinh trùng đơn bội từ bố kết hợp với trứng đơn bội từ mẹ. Sự hợp nhất giao tử này cuối cùng dẫn đến hợp nhất các nhân của chúng, được gọi là **sự thụ tinh**. Trứng đã thụ tinh được gọi là **hợp tử**, là lưỡng bội vì nó chứa hai bộ nhiễm sắc thể đơn bội mang các gene của dòng họ mẹ và các gene của dòng họ bố. Hợp tử và các tế bào con cháu của chúng phân chia nguyên nhiễm tạo nên tất cả các tế bào sinh dưỡng của người trưởng thành. Cả hai bộ nhiễm sắc thể trong hợp tử và tất cả các gene mà chúng mang đều được truyền lại một cách chính xác cho các tế bào sinh dưỡng.

Chỉ có các tế bào người không được tạo ra bằng phân chia nguyên nhiễm là các giao tử. Các giao tử được sinh ra từ những tế bào chuyên biệt được gọi là **các tế bào mầm** trong các tuyến sinh dục - buồng trứng ở con gái và tinh hoàn ở con trai (**Hình 13.5**). Hãy tưởng tượng điều gì sẽ xảy ra nếu các giao tử người được tạo ra bằng nguyên phân: Chúng cũng sẽ là lưỡng bội như các tế bào sinh dưỡng. Trong vòng thụ tinh tiếp theo, khi hai giao tử kết hợp với nhau, bộ nhiễm sắc thể bình thường với 46



▲ **Hình 13.5 Vòng đời của người.** Trong mỗi thế hệ, số bộ nhiễm sắc thể được gấp đôi khi thụ tinh, nhưng chúng lại được giảm đi một nửa sau quá trình giảm phân. Ở người, số nhiễm sắc thể trong tế bào đơn bội là 23, tạo nên một bộ nhiễm sắc thể ($n=23$); số nhiễm sắc thể trong hợp tử lưỡng bội và trong tất cả các tế bào được tạo thành từ nó là 46, gồm hai bộ ($2n = 46$).

Hình này giới thiệu một mã màu mà sau này sẽ được sử dụng cho các vòng đời khác trong cuốn sách này. Các mũi tên màu xanh chỉ các giai đoạn đơn bội còn các mũi tên màu be chỉ các giai đoạn lưỡng bội.

chiếc sẽ được gấp đôi thành 92, và sau mỗi thế hệ chúng lại được tăng lên gấp đôi. Điều này sẽ không xảy ra vì ở các sinh vật sinh sản hữu tính, các giao tử được hình thành bằng một kiểu phân bào được biến đổi được gọi là **giảm phân**. Kiểu phân bào này làm giảm số bộ nhiễm sắc thể từ hai xuống còn một ở các giao tử để trung hoà với việc tăng bộ nhiễm sắc thể lên gấp đôi khi thụ tinh. Ở động vật, giảm phân chỉ xảy ra ở các buồng trứng và tinh hoàn. Kết quả của giảm phân làm cho tinh trùng và trứng của người trở thành đơn bội ($n=23$). Thụ tinh làm phục hồi trạng thái lưỡng bội bằng cách kết hợp hai bộ nhiễm sắc thể đơn bội, và vòng đời của người lại được lặp lại từ thế hệ này sang thế hệ khác (xem Hình 13.5). Bạn sẽ được học nhiều hơn về việc sản sinh tinh trùng và trứng ở Chương 46.

Nhìn chung, các bước trong vòng đời người là điển hình cho nhiều loài động vật sinh sản hữu tính. Quả thực, các quá trình thụ tinh và giảm phân là các đặc điểm nổi bật đặc trưng cho sinh sản hữu tính ở thực vật cũng như động vật. Thụ tinh và giảm phân xen kẽ nhau trong vòng đời sinh sản hữu tính giúp duy trì một số lượng không đổi các nhiễm sắc thể ở mỗi loài từ thế hệ này sang thế hệ khác.

Các loại vòng đời sinh sản hữu tính khác nhau

Mặc dù sự luân phiên xen kẽ giữa giảm phân và thụ tinh là phổ biến cho tất cả các sinh vật sinh sản hữu tính nhưng thời gian của các sự kiện này ở các vòng đời khác nhau lại tùy thuộc vào từng loài. Dựa vào những sai khác này, người ta có thể chia các vòng đời thành ba nhóm. Trong kiểu vòng đời xảy ra ở người và ở hầu hết các loài động vật khác, chỉ có các giao tử mới là những tế bào đơn bội. Giảm phân xảy ra trong các tế bào mầm sinh dục trong quá trình hình thành giao tử. Các giao tử trước khi thụ tinh sẽ không được phân chia. Sau khi thụ tinh, hợp tử lưỡng bội phân chia nguyên phân tạo ra cơ thể đa bào là lưỡng bội (Hình 13.6a).

Thực vật và một số loài tảo lại có kiểu vòng đời thứ hai được gọi là **sự luân phiên các thế hệ (xen kẽ thế hệ)**. Kiểu vòng đời này có cả các giai đoạn cơ thể đa bào là lưỡng bội và đơn bội. Giai đoạn lưỡng bội đa bào được gọi là **thể bào tử**. Giảm phân trong các thể bào tử tạo ra các tế bào lưỡng bội được gọi là các **bào tử**. Không giống như giao tử, bào tử đơn bội không kết hợp với tế bào khác mà lại phân chia nguyên phân tạo nên cơ thể đa bào đơn bội được gọi là **thể giao tử**. Các tế bào của thể giao tử tạo ra các giao tử bằng nguyên phân. Sự kết hợp của các giao tử đơn bội trong thụ tinh tạo nên hợp tử lưỡng bội, hợp tử sau đó phát triển thành thể hệ bào tử thế tiếp theo. Bởi vậy, trong kiểu vòng đời này, thế hệ thể bào tử tạo ra đời con là thể giao tử, và thế hệ thể giao tử sản sinh ra thế hệ thể bào tử kế tiếp (Hình 13.6b). Rõ ràng, thuật ngữ **luân phiên thế hệ** là tên gọi phù hợp với kiểu vòng đời này.

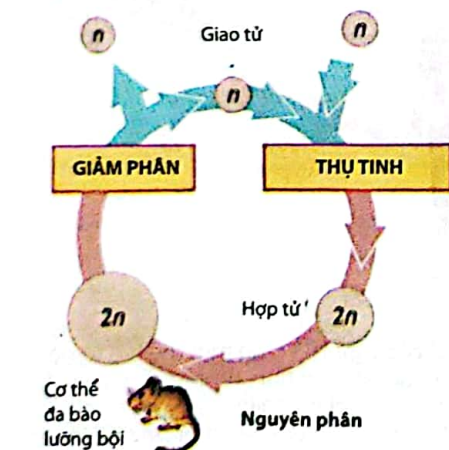
Kiểu vòng đời thứ 3 xảy ra ở hầu hết các loài nấm và một số protista (sinh vật nguyên sinh), bao gồm cả một số loại tảo. Sau khi các giao tử kết hợp và hình thành nên hợp tử lưỡng bội, giảm phân xảy ra ngay mà không có sự phát triển hợp tử thành cá thể con đa bào. Giảm phân không tạo ra các giao tử mà chỉ tạo ra các tế bào đơn bội. Các tế bào đơn bội sau đó phân chia nguyên phân thành các cá thể con cháu đơn bào hoặc thành cơ thể sinh vật đơn bội đa bào trưởng thành. Tiếp theo, các cá thể đơn bội phân chia nguyên phân tạo nên các giao tử và các tế bào này phát triển thành các giao tử. Giai đoạn lưỡng bội chỉ tồn tại ở giai đoạn hợp tử đơn bào trong các loài sinh vật này (Hình 13.6c).

Lưu ý rằng, hoặc tế bào đơn bội hoặc tế bào lưỡng bội đều có thể phân chia nguyên phân, tùy thuộc vào kiểu vòng đời. Tuy nhiên, chỉ có các tế bào lưỡng bội mới có thể phân chia giảm phân vì tế bào đơn bội có một bộ nhiễm sắc thể duy nhất nên không thể giảm thêm được nữa. Mặc dù cả ba loại vòng đời khác biệt nhau về thời gian giảm phân và thụ tinh, nhưng tất cả chúng đều có chung kết quả cơ bản: biến dị di truyền ở đời con. Xem

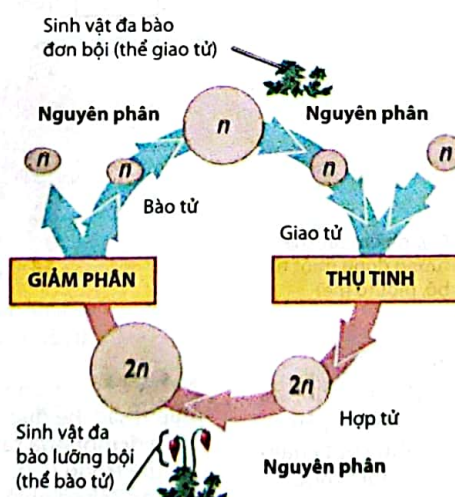
Chú thích

➡ Đơn bội (n)

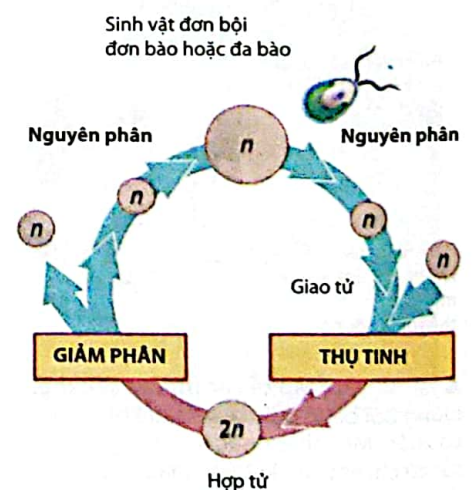
➡ Lưỡng bội ($2n$)



(a) Động vật



(b) Thực vật và một số tảo



(c) Hầu hết các loài nấm và sinh vật nguyên sinh

▲ **Hình 13.6 Ba kiểu vòng đời.** Đặc điểm chung cho cả ba kiểu vòng đời là sự luân phiên giữa giảm phân và thụ tinh, các sự kiện chủ chốt góp phần tạo ra biến dị di truyền ở đời con. Các vòng đời khác nhau về thời gian của hai sự kiện chủ chốt này.

xét giảm phân một cách kỹ càng hơn chúng ta sẽ phát hiện ra các nguồn của loại biến dị này.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM 13.2

1. Nhiễm sắc thể đỏ của nữ giới khác với nhiễm sắc thể đỏ của nam giới như thế nào?
2. Sự xen kẽ giữa giảm phân và thụ tinh trong các vòng đời của các sinh vật sinh sản hữu tính duy trì số lượng nhiễm sắc thể bình thường của loài như thế nào?
3. Mỗi tinh trùng của một cây đậu chứa bảy nhiễm sắc thể. Số đơn bội và số lưỡng bội của loài đậu này là bao nhiêu?
4. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Một sinh vật nhân thực nhất định sống như một sinh vật đơn bào, nhưng trong môi trường stress, thì các tế bào của nó lại tạo ra các giao tử. Các giao tử kết hợp với nhau tạo ra hợp tử, hợp tử sau đó giảm phân ngay tạo ra các tế bào mới. Kiểu sinh vật này có thể là gì?

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

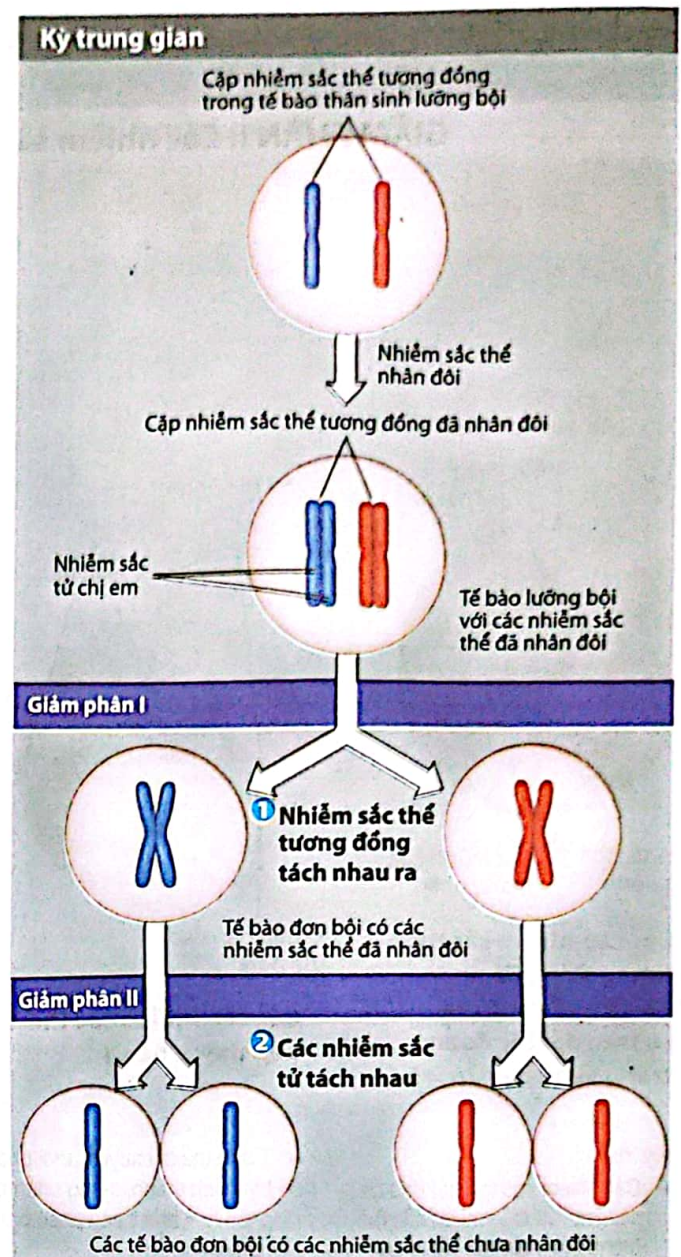
KHÁI NIỆM 13.3

Giảm phân làm giảm số lượng bộ nhiễm sắc thể từ lưỡng bội xuống đơn bội

Nhiều bước của giảm phân rất giống với các bước trong nguyên phân. Giảm phân, cũng giống như nguyên phân, được tiến hành sau khi các nhiễm sắc thể đã được nhân đôi. Tuy nhiên, chỉ có một lần nhân đôi nhiễm sắc thể duy nhất chứ không phải hai lần trước khi xảy ra hai lần phân bào liên tiếp nhau, được gọi là **giảm phân I** và **giảm phân II**. Hai lần phân bào này tạo ra 4 tế bào con (mà không phải là hai tế bào con như ở nguyên phân), mỗi tế bào con chỉ có một nửa số nhiễm sắc thể như ở tế bào mẹ.

Các giai đoạn của giảm phân

Một cái nhìn tổng quát về giảm phân được trình bày ở **Hình 13.7** cho thấy cả hai thành viên của một cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong một tế bào lưỡng bội đã được nhân đôi và các bản sao này được phân về bốn tế bào con đơn bội. Nên nhớ lại là các nhiễm sắc tử chị em là hai bản sao của một nhiễm sắc thể nằm sát nhau suốt chiều dài nhiễm sắc thể; sự liên kết này được gọi là **sự có kết nhiễm sắc tử chị em**. Các nhiễm sắc tử chị em cùng nhau tạo nên một nhiễm sắc thể đã được nhân đôi (xem Hình 13.4). Ngược lại, hai nhiễm sắc thể của một cặp tương đồng là những nhiễm sắc thể riêng rẽ được di truyền từ những cơ thể bố hoặc mẹ khác nhau. Các nhiễm sắc thể tương đồng trông giống nhau dưới kính hiển vi, nhưng chúng có thể có các bản sao khác nhau của các gene được gọi là các *allele*, ở các locus tương ứng (ví dụ, allele quy định vết tàn nhang nằm trên một nhiễm sắc thể, còn allele không quy định vết tàn nhang lại nằm trên cùng vị trí tương ứng trên nhiễm sắc thể tương đồng với nó). Các nhiễm sắc thể



▲ Hình 13.7 Tổng quan về giảm phân: giảm phân làm giảm số lượng nhiễm sắc thể ra sao. Sau khi các nhiễm sắc thể nhân đôi ở kỳ trung gian, tế bào lưỡng bội phân chia hai lần tạo ra 4 tế bào con đơn bội. Để tiện theo dõi, chỉ có một cặp nhiễm sắc thể tương đồng được vẽ ở dạng đã co xoắn chặt (mặc dù bình thường ở kỳ trung gian chúng không co xoắn). Nhiễm sắc thể đỏ được truyền từ mẹ, nhiễm sắc thể xanh được truyền từ bố.

HÃY VẼ Hãy vẽ lại các tế bào trong hình bằng cách sử dụng chuỗi xoắn kép DNA đơn lẻ biểu diễn cho một phân tử DNA.

tương đồng không liên kết với nhau trừ khi tế bào bước vào giảm phân, như chúng ta sẽ thấy ngay sau đây.

Hình 13.8 ở trang bên, mô tả chi tiết các giai đoạn của hai lần phân bào giảm nhiễm ở tế bào con vật có số nhiễm sắc thể lưỡng bội bằng 6. Giảm phân làm giảm số lượng xuống còn một nửa theo cách rất đặc biệt, giảm số bộ nhiễm sắc thể từ hai xuống một và mỗi tế bào con nhận một bộ nhiễm sắc thể. Nghiên cứu Hình 13.8 một cách kỹ lưỡng trước khi tiếp tục.

Khảo sát Phân bào giảm nhiễm ở một tế bào động vật

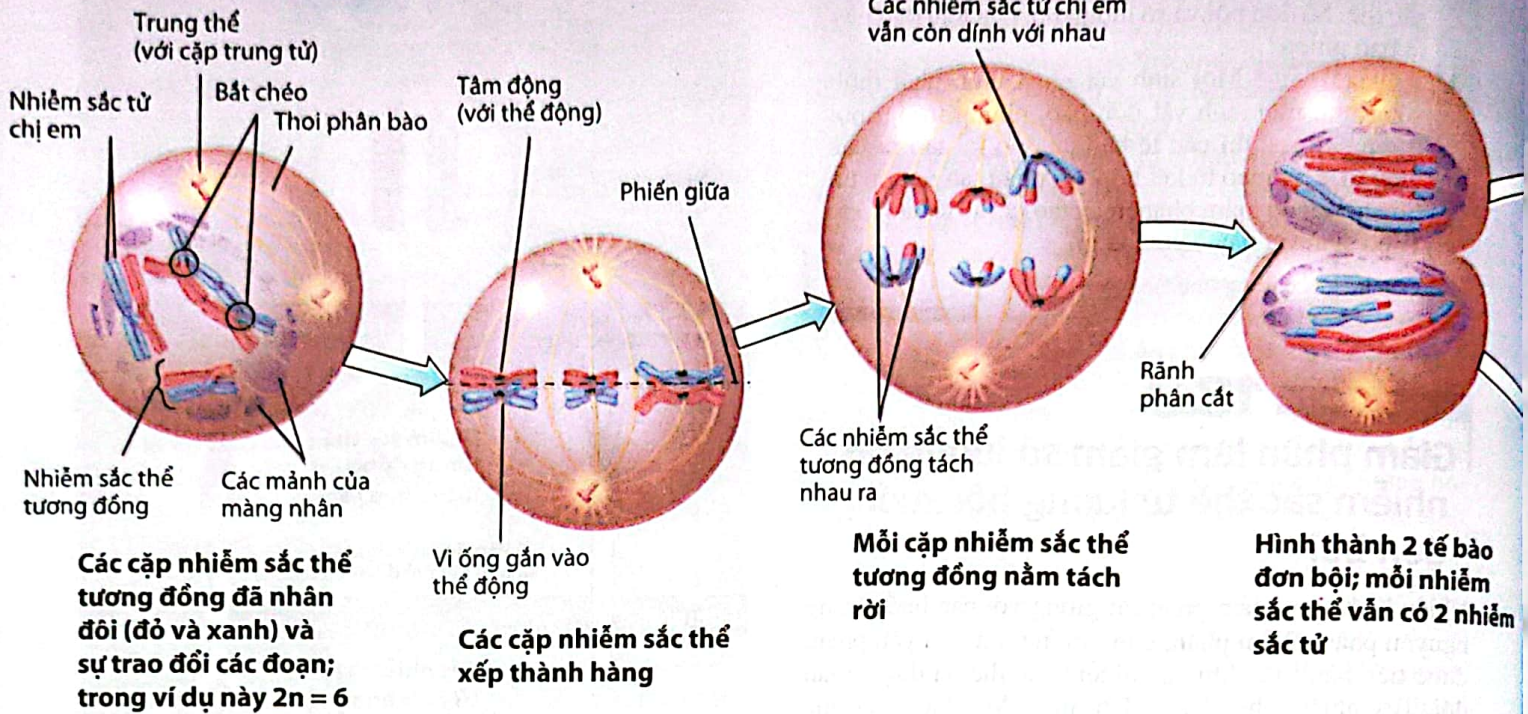
GIẢM PHÂN I: Các nhiễm sắc thể tương đồng tách nhau ra

Kỳ đầu I

Kỳ giữa I

Kỳ sau I

Kỳ cuối I và phân chia tế bào chất



Kỳ đầu I

- Các nhiễm sắc thể bắt đầu co xoắn lại, và các nhiễm sắc thể tương đồng bắt đôi với nhau suốt chiều dài, gene nọ nằm cạnh gene kia.
- Trao đổi chéo (trao đổi các đoạn DNA tương ứng bởi các nhiễm sắc tử không chị em) được hoàn tất trong khi các nhiễm sắc thể tương đồng vẫn tiếp hợp, được giữ chặt với nhau nhờ các protein suốt dọc chiều dài của chúng (trước giai đoạn vẽ trên hình).
- Tiếp hợp kết thúc ở giữa kỳ đầu, và nhiễm sắc thể trong từng cặp dần tách nhau ra như trên hình.
- Mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng có một hoặc nhiều hơn các bất chéo, điểm xảy ra trao đổi chéo và các nhiễm sắc thể tương đồng vẫn còn liên kết với nhau nhờ lực cố kết giữa các nhiễm sắc tử chị em.

- Trung thể di chuyển, thoi phân bào hình thành, màng nhân bị phân hủy như trong phân bào nguyên nhiễm.
- Cuối kỳ đầu I (sau giai đoạn được vẽ), vi ống từ các cực gắn vào 2 thể động, cấu trúc protein nằm ở tâm động của các nhiễm sắc thể. Cặp nhiễm sắc thể tương đồng sau đó di chuyển về phiến giũa (mặt phẳng xích đạo).

Kỳ giữa I

- Các cặp nhiễm sắc thể tương đồng sắp xếp ở phiến giũa, mỗi nhiễm sắc thể trong một cặp hướng về một cực tế bào.
- Cả hai nhiễm sắc tử của một nhiễm sắc thể tương đồng gắn với vi ống thể động từ một cực, còn các nhiễm sắc tử của nhiễm sắc thể tương đồng kia gắn với vi ống từ cực đối lập.

Kỳ sau I

- Các protein gắn kết các nhiễm sắc tử chị em bị phân hủy làm cho các nhiễm sắc thể tương đồng tách nhau ra.
- Mỗi nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng di chuyển về một cực đối lập nhờ sự hướng dẫn của bộ thoi phân bào.
- Lực cố kết giữa các nhiễm sắc tử chị em vẫn duy trì ở tâm động, làm cho các nhiễm sắc tử di chuyển như một đơn vị hướng về cùng một cực.

Kỳ cuối I và phân chia tế bào chất

- Đầu kỳ cuối I, mỗi nửa tế bào có một bộ nhiễm sắc thể đơn bội hoàn chỉnh với các nhiễm sắc thể đã được nhân đôi. Mỗi nhiễm sắc thể gồm hai nhiễm sắc tử chị em; một hoặc cả hai nhiễm sắc tử có vùng DNA của nhiễm sắc tử không chị em.
- Phân chia tế bào chất thường xảy ra đồng thời với kỳ cuối I hình thành nên hai tế bào con đơn bội.
- Trong các tế bào động vật, rãnh phân cắt (ở thực vật thì phiến tế bào) được hình thành.
- Ở một số loài, các nhiễm sắc thể dần xoắn và màng nhân tái hình thành.
- Giữa hai lần giảm phân I và II không có nhân đôi nhiễm sắc thể.

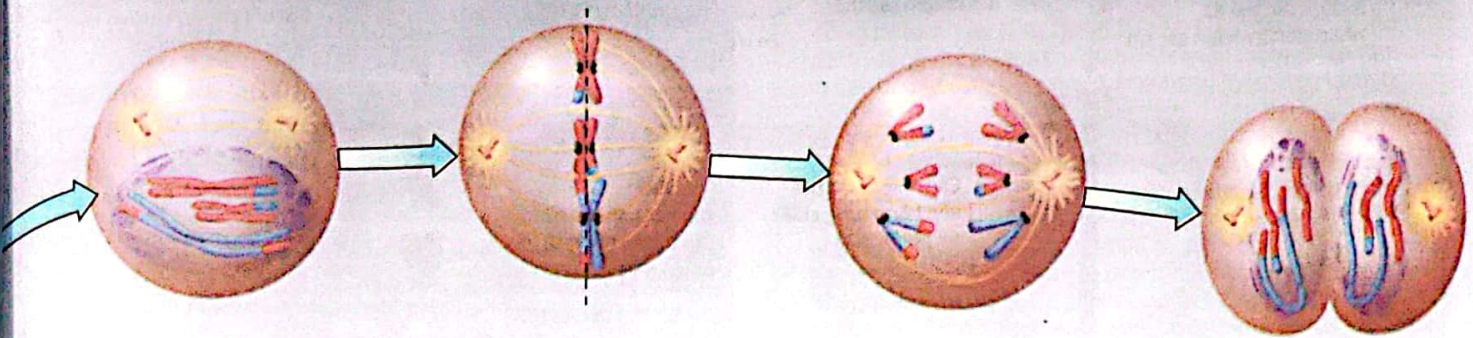
GIẢM PHÂN II: Các nhiễm sắc tử chị em tách rời nhau

Kỳ đầu II

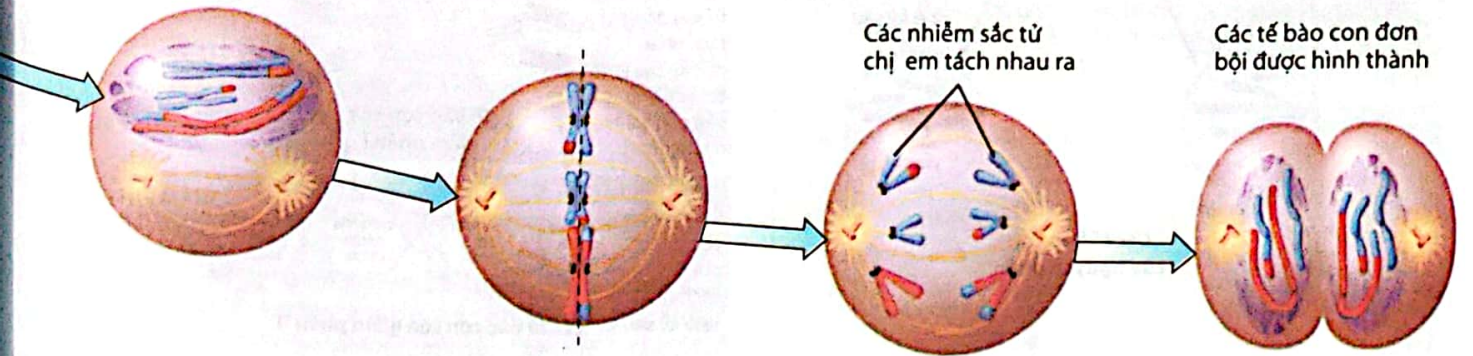
Kỳ giữa II

Kỳ sau II

Kỳ cuối II và phân chia tế bào chất



Trong lần giảm phân II, các nhiễm sắc tử tách nhau ra; 4 tế bào con đơn bội được hình thành chứa các nhiễm sắc thể chưa được nhân đôi



Kỳ đầu II

- Bộ máy thoi phân bào hình thành.
- Ở cuối kỳ đầu II (không có trên hình), các nhiễm sắc thể, mỗi cái vẫn còn hai nhiễm sắc tử dính với nhau ở tâm động, di chuyển về phiên giữa (mặt phẳng xích đạo).

Kỳ giữa II

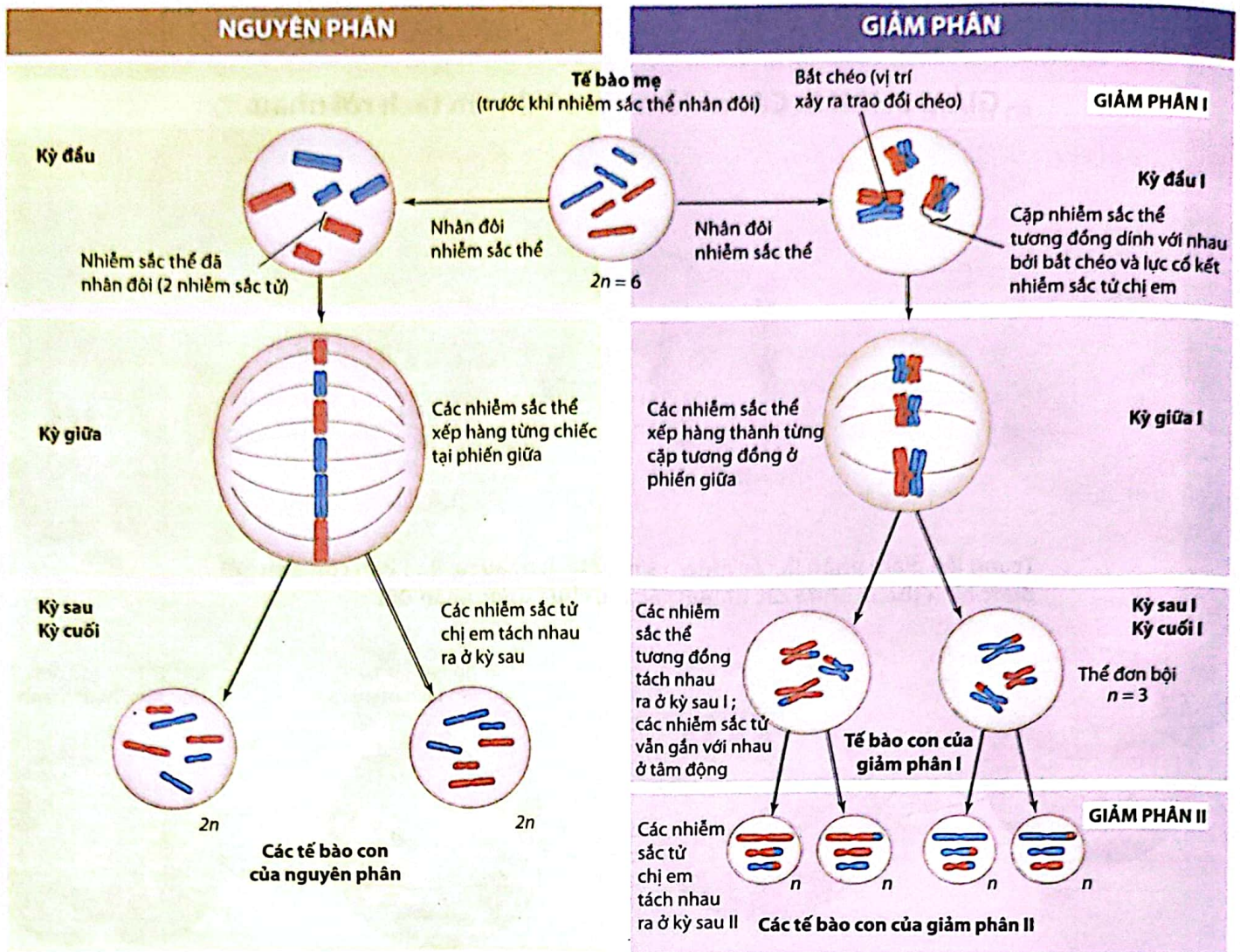
- Các nhiễm sắc thể sắp xếp ở phiên giữa như trong nguyên phân.
- Vì trao đổi chéo có thể xảy ra trong giảm phân I nên hai nhiễm sắc tử chị em không giống hệt nhau về mặt di truyền.
- Các thể động (kinetochor) của các nhiễm sắc tử chị em gắn với các vi ống từ các cực đối lập.

Kỳ sau II

- Phân hủy các protein gắn kết các nhiễm sắc tử chị em với nhau ở tâm động làm cho các nhiễm sắc thể từ tách nhau ra. Các nhiễm sắc tử di chuyển về các cực đối lập như những nhiễm sắc thể riêng biệt.

Kỳ cuối II và phân chia tế bào chất

- Nhân con hình thành, các nhiễm sắc thể bắt đầu dần xoắn, và bắt đầu phân chia tế bào chất.
- Một tế bào mẹ giảm phân tạo ra bốn tế bào con đơn bội, mỗi tế bào chứa một bộ nhiễm sắc thể (chưa nhân đôi) đơn bội.
- Mỗi một trong số 4 tế bào con khác biệt hẳn nhau về mặt di truyền và khác với tế bào mẹ.



TÓM TẮT		
Đặc điểm	Nguyên phân	Giảm phân
Sao chép DNA	Xảy ra ở kỳ trung gian trước khi bắt đầu nguyên phân.	Xảy ra ở kỳ trung gian trước khi bắt đầu giảm phân I.
Số lần phân bào	Một lần, bao gồm kỳ đầu, kỳ giữa, kỳ sau và kỳ cuối.	Hai lần, mỗi lần đều bao gồm kỳ đầu, kỳ giữa, kỳ sau và kỳ cuối.
Tiếp hợp của các nhiệm sắc thể tương đồng	Không xảy ra.	Xảy ra trong kỳ đầu I với sự trao đổi chéo giữa các nhiệm sắc tử không chị em; sự bắt chéo được duy trì nhờ lực cố kết giữa các nhiệm sắc tử chị em.
Số tế bào con và cấu trúc di truyền	Hai, mỗi tế bào đều là lưỡng bội và giống hệt tế bào mẹ về di truyền.	Bốn, mỗi tế bào đều là đơn bội (n), chứa một nửa số lượng nhiệm sắc thể so với tế bào mẹ; khác biệt nhau cũng như khác với tế bào mẹ về mặt di truyền.
Vai trò trong cơ thể động vật	Giúp hình thành nên cơ thể sinh vật đa bào trưởng thành từ hợp tử; tạo ra các tế bào cho sự sinh trưởng, tái sinh, và ở một số loài là cho sự sinh sản vô tính.	Tạo ra các giao tử; làm giảm số lượng nhiệm sắc thể đi một nửa và tạo ra sự đa dạng di truyền ở các giao tử.

▲ **Hình 13.9** So sánh giữa nguyên phân và giảm phân trong các tế bào lưỡng bội.

HÃY VẼ Các tổ hợp khác của các nhiệm sắc thể liệu có thể được tạo ra trong quá trình giảm phân II từ các tế bào đặc biệt nêu trong kỳ cuối I? Giải thích. (Gợi ý: Vẽ các tế bào như thế chúng ở kỳ giữa II.)

So sánh nguyên phân và giảm phân

Hình 13.9 Tóm tắt những khác biệt chủ yếu giữa giảm phân và nguyên phân trong các tế bào lưỡng bội. Về cơ bản, giảm phân làm giảm số bộ nhiễm sắc thể từ hai (lưỡng bội) xuống còn một (đơn bội), trong khi nguyên phân bảo toàn số bộ nhiễm sắc thể. Bởi vậy, giảm phân tạo ra các tế bào khác biệt về mặt di truyền với nhau và với tế bào mẹ; trong khi nguyên phân tạo ra các tế bào con giống y hệt về mặt di truyền với nhau và với tế bào mẹ.

Có ba sự kiện đặc biệt chỉ có ở giảm phân xảy ra ở giảm phân I:

1. **Tiếp hợp và trao đổi chéo.** Trong kỳ đầu I, các cặp nhiễm sắc thể tương đồng đã được nhân đôi bắt cặp với nhau và liên hệ vật chất với nhau suốt chiều dài nhiễm sắc thể nhờ cấu trúc protein kiểu khoá kéo, *phức tiếp hợp*; quá trình này được gọi là **tiếp hợp (synapsis)**. Sự tái cấu trúc vật chất di truyền giữa các nhiễm sắc tử chị em, được gọi là **trao đổi chéo**, được hoàn thành ở giai đoạn này. Sau khi phức tiếp hợp tách rời ở cuối kỳ đầu I, tách nhau ra đôi chút nhưng vẫn còn liên hệ với nhau ít nhất bởi một vùng có hình chữ X được gọi là **bắt chéo (chiasma)**. Bắt chéo chính là sự biểu hiện vật chất của sự trao đổi chéo; nó có hình X vì lực cổ kết giữa các nhiễm sắc tử chị em vẫn còn giữ hai nhiễm sắc tử chị em gốc với nhau; thậm chí trong các vùng mà nơi đó một trong các nhiễm sắc tử bây giờ là một phần của nhiễm sắc thể tương đồng khác. Tiếp hợp và trao đổi chéo, bình thường không xảy ra trong nguyên phân.
2. **Các nhiễm sắc thể tương đồng ở phiên giữa.** Tại kỳ giữa I của giảm phân, các nhiễm sắc thể được xếp ở phiên giữa như những cặp tương đồng hơn là từng nhiễm sắc thể một như trong nguyên phân.
3. **Sự phân ly của các nhiễm sắc thể tương đồng.** Ở kỳ sau I của giảm phân, các nhiễm sắc thể đã được nhân đôi của từng cặp tương đồng di chuyển về các cực đối lập, tuy nhiên các nhiễm sắc tử của từng nhiễm sắc thể vẫn còn dính với nhau. Trong kỳ sau của nguyên phân, ngược lại, các nhiễm sắc tử chị em lại tách nhau ra.

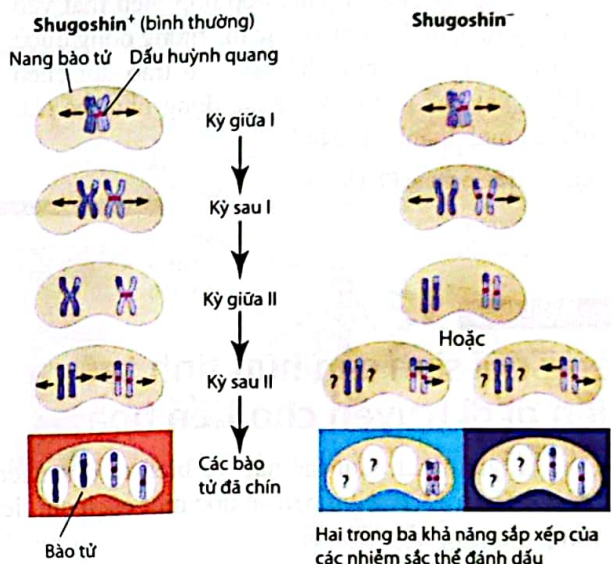
Các nhiễm sắc tử dính với nhau trong suốt giảm phân I nhưng lại tách nhau ra trong giảm phân II và trong nguyên phân như thế nào? Các nhiễm sắc tử được gắn với nhau dọc theo chiều dài của chúng bằng các phức protein được gọi là *cohesin*. Trong nguyên phân, sự gắn kết này kéo dài tới tận cuối kỳ giữa, khi enzyme phân huỷ cohesin làm cho các nhiễm sắc tử có thể di chuyển về các cực đối lập của tế bào. Trong giảm phân, sự gắn kết các nhiễm sắc tử được giải phóng qua hai bước. Ở kỳ giữa I, các nhiễm sắc thể được giữ với nhau bởi sự gắn kết giữa các vai của các nhiễm sắc tử trong các vùng mà ở đó DNA đã được trao đổi. Trong kỳ sau I, cohesin được loại bỏ ở các vai cho phép các nhiễm sắc thể tương đồng tách nhau ra. Ở kỳ giữa II, cohesin được loại bỏ ở tâm động cho phép các nhiễm sắc tử tách rời nhau.

Hình 13.10 trình bày một loạt các thí nghiệm được tiến hành bởi Yoshinori Watanabe và các cộng sự ở Trường Đại học Tokyo. Họ đã biết rằng có các protein tương tự nhau trong các phức hợp cohesin ở nguyên phân và giảm

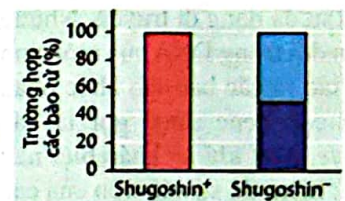
▼ Hình 13.10 Tìm hiểu

Cái gì ngăn cản sự phân ly nhiễm sắc tử tại kỳ sau I

THÍ NGHIỆM Yoshinori Watanabe và các cộng sự đã biết rằng trong kỳ sau I, protein shugoshin chỉ có ở xung quanh tâm động. Họ muốn biết liệu nó có bảo vệ cohesin khỏi bị phân huỷ trong giảm phân I để đảm bảo cho các nhiễm sắc tử vẫn gắn với nhau trong khi các nhiễm sắc thể tương đồng phân ly hay không. Để kiểm tra giả thuyết này, họ đã sử dụng một loài nấm men, trong đó giảm phân tạo ra các bào tử đơn bội nằm thẳng hàng theo một trình tự đặc biệt trong nang bào tử. Để theo dõi sự di chuyển của các nhiễm sắc thể, họ đã đánh dấu huỳnh quang vùng gắn tâm động của cả hai nhiễm sắc tử của một nhiễm sắc thể tương đồng còn vùng này của nhiễm sắc thể tương đồng còn lại thì không đánh dấu. Sau đó họ đã làm bất hoạt gene mã hoá shugoshin và so sánh dòng nấm men này (shugoshin⁻) với các tế bào nấm men bình thường (shugoshin⁺). Các nhà nghiên cứu đã kỳ vọng rằng hai nhiễm sắc thể đã được đánh dấu hình thành từ hai nhiễm sắc tử trong tế bào bình thường sẽ phân ly về các bào tử khác nhau nằm mỗi cái ở một đầu của túi bào tử. Tiếp đó họ cũng tiên đoán rằng nếu shugoshin bảo vệ cohesin ở tâm động khỏi bị phân huỷ ở kỳ sau I thì các nhiễm sắc thể được đánh dấu trong các tế bào shugoshin⁻ sẽ phân ly một cách ngẫu nhiên trong giảm phân II, đôi khi chúng lại ở cùng một bào tử.



KẾT QUẢ Ở các tế bào shugoshin⁺ hai nhiễm sắc thể đánh dấu đi về các bào tử khác nhau trong hầu hết các trường hợp. Trong các tế bào shugoshin⁻ chừng năm mươi phần trăm các trường hợp chúng lại ở cùng với nhau trong một bào tử.



KẾT LUẬN Các nhà nghiên cứu đã kết luận rằng shugoshin bảo vệ cohesin ở tâm động trong kỳ sau I, nhờ vậy duy trì sự gắn kết giữa các nhiễm sắc tử chị em và đảm bảo cho chúng phân ly bình thường trong giảm phân II.

NGUỒN T.S. Kitajima, S.A. Kawashima, and Y. Watanabe, The conserved kinetochore protein shugoshin protects centromeric cohesin during meiosis, *Nature* 427:510-517 (2004).

ĐIỀU GÌ NẾU? Hãy vẽ biểu đồ biểu diễn cái mà bạn trông chờ sẽ xảy ra đối với các nhiễm sắc tử của các nhiễm sắc thể không được đánh dấu ở cả hai dòng tế bào.

phân, và họ muốn biết cái nào làm nhiệm vụ ngăn cản sự phân huỷ cohesin ở tâm động trong khi sự phân huỷ lại xảy ra ở vai vào cuối kỳ giữa I. Họ đã tìm thấy một protein có tên là shugoshin (tiếng Nhật có nghĩa là “tinh thần vệ sỹ”) bảo vệ cohesin khỏi bị phân huỷ ở tâm động trong suốt giảm phân I. Shugoshin tương tự như protein của ruồi quả đã được nhận biết cách đó 10 năm bởi Terry Orr-Weaver, người được phỏng vấn ở đầu của phần này.

Giảm phân I được gọi là *phân bào giảm nhiễm* vì nó làm giảm số bộ nhiễm sắc thể trong mỗi tế bào đi một nửa – giảm từ hai bộ (trạng thái lưỡng bội) xuống còn một bộ (trạng thái đơn bội). Trong giảm phân II (đôi khi còn gọi là phân bào đồng đều) các nhiễm sắc tử chị em phân ly tạo ra các tế bào đơn bội. Cơ chế phân ly nhiễm sắc tử chị em thực tế cũng y hệt nhau trong giảm phân II và trong nguyên phân. Cơ sở phân tử của sự hoạt động của các nhiễm sắc thể trong giảm phân còn tiếp tục là tâm điểm thu hút sự quan tâm nghiên cứu của các nhà khoa học.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM 13.3

1. Các nhiễm sắc thể ở kỳ giữa của nguyên phân giống và khác với các nhiễm sắc thể ở kỳ giữa của giảm phân II như thế nào?
2. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Giả sử phức tiếp hợp biến mất vào cuối kỳ đầu, thì hai nhiễm sắc thể tương đồng được liên kết với nhau như thế nào nếu trao đổi chéo không xảy ra? Rốt cuộc sẽ tác động như thế nào đến sự hình thành giao tử?

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

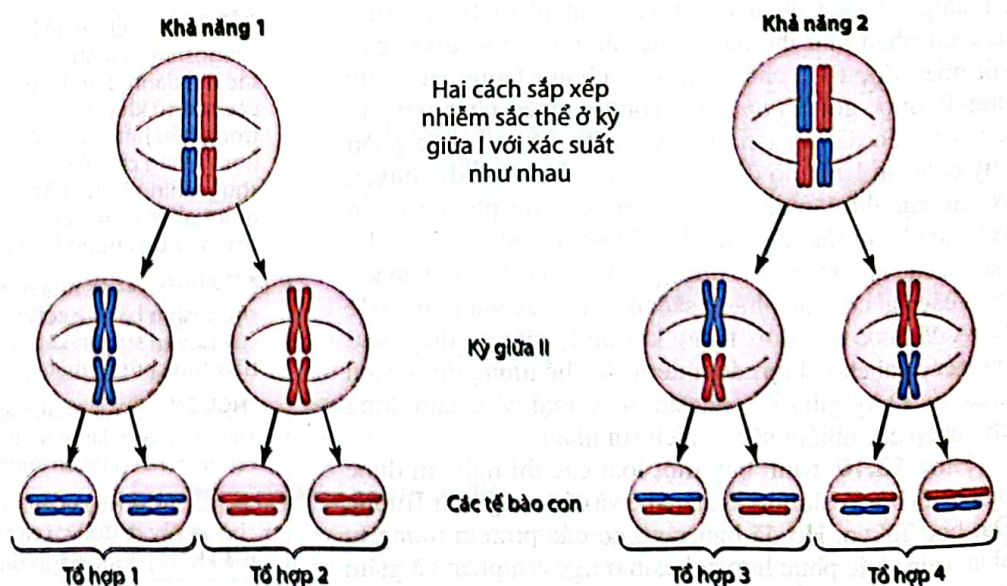
KHÁI NIỆM

13.4

Vòng đời sinh sản hữu tính tạo ra biến dị di truyền cho tiến hoá

Chúng ta sẽ giải thích như thế nào về biến dị di truyền minh hoạ ở Hình 13.1? Như bạn sẽ học một cách chi tiết hơn trong chương này, đột biến là nguồn nguyên liệu khởi nguồn cho sự đa dạng di truyền. Những biến đổi trong DNA của một sinh vật tạo ra các bản sao khác nhau của các gene được gọi là các *allele*. Một khi sự khác biệt này xuất hiện, thì sự xáo trộn của các allele trong quá trình sinh sản hữu tính sẽ tạo ra biến dị khiến mỗi thành viên của một loài có một bộ tổ hợp các đặc điểm đặc trưng cho riêng mình.

► Hình 13.11 Sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân.



Nguồn gốc biến dị di truyền ở đời con

Ở các loài sinh sản hữu tính, hoạt động của các nhiễm sắc thể trong giảm phân và trong thụ tinh là nguyên nhân làm nảy sinh hầu hết các biến dị ở mỗi thế hệ. Chúng ta hãy xem xét ba cơ chế góp phần làm phát sinh biến dị di truyền trong sinh sản hữu tính: Sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể, trao đổi chéo và sự thụ tinh ngẫu nhiên.

Sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể

Một khía cạnh của sinh sản hữu tính làm phát sinh biến dị di truyền là sự định hướng ngẫu nhiên của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng ở kỳ giữa của giảm phân I. Tại kỳ giữa I, các cặp nhiễm sắc thể tương đồng, mỗi cặp có một nhiễm sắc thể từ bố, một từ mẹ, được định vị tại phiên giữa. (Lưu ý là thuật ngữ mẹ và bố nói tới ở đây, tương ứng với cá thể mẹ và bố có tế bào đang giảm phân). Mỗi cặp được định hướng để hoặc một nhiễm sắc thể tương đồng từ bố hoặc một nhiễm sắc thể tương đồng từ mẹ hướng về một cực - sự định hướng này là ngẫu nhiên giống như khi ta tung đồng xu. Bởi vậy, 50% cơ hội để một tế bào con nhất định của giảm phân I sẽ nhận nhiễm sắc thể có nguồn gốc từ mẹ của một cặp tương đồng và 50% cơ hội sẽ nhận được nhiễm sắc thể có nguồn gốc từ bố.

Vì mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng được định hướng một cách độc lập nhau trong kỳ giữa I, nên các nhiễm sắc thể tương đồng của bố và của mẹ ở mỗi cặp sẽ phân ly độc lập nhau về các tế bào con trong giảm phân I. Sự phân ly như vậy được gọi là *phân ly độc lập*. Mỗi tế bào con đại diện cho một tổ hợp có thể có của các nhiễm sắc thể mẹ và nhiễm sắc thể bố. Như đã nêu trong Hình 13.11, số tổ hợp có thể có của các tế bào con được hình thành bởi giảm phân của tế bào lưỡng bội với hai cặp nhiễm sắc thể tương đồng là bốn (hai cách sắp xếp cho cặp thứ nhất nhân với hai cách sắp xếp có thể có cho cặp thứ hai). Lưu ý là một tế bào lưỡng bội giảm phân chỉ cho ra hai trong số bốn tổ hợp của các tế bào con như nêu trong hình vì một tế bào mẹ chỉ có thể một trong hai cách sắp xếp nhiễm sắc thể ở kỳ giữa I chứ không phải cả hai.

Tuy nhiên, một quần thể các tế bào con được hình thành qua giảm phân của một số lượng lớn các tế bào lưỡng bội sẽ chứa tất cả bốn loại với số lượng xấp xỉ như nhau. Trong trường hợp $n = 3$, thì có tám tổ hợp có thể có của các nhiễm sắc thể cho các tế bào con. Một cách tổng quát hơn, số lượng các tổ hợp có thể có khi các nhiễm sắc thể phân ly độc lập trong quá trình giảm phân là 2^n , trong đó n là số đơn bội của sinh vật.

Trong trường hợp ở người ($n=23$), số tổ hợp có thể có của các nhiễm sắc thể bố và nhiễm sắc thể mẹ trong giao tử sẽ là 2^{23} , hoặc bằng khoảng chừng 8,4 triệu. Mỗi giao tử mà bạn tạo ra trong đời mình chứa một trong số 8,4 triệu kiểu tổ hợp giao tử có thể có của các nhiễm sắc thể.

Trao đổi chéo

Do kết quả của sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể trong quá trình giảm phân, nên mỗi chúng ta tạo ra được một tập hợp các giao tử khác biệt rất nhiều về tổ hợp các nhiễm sắc thể mà chúng ta được thừa hưởng từ bố mẹ. Hình 13.11 chứng tỏ mỗi nhiễm sắc thể trong giao tử chỉ có nguồn gốc hoặc từ bố hoặc từ mẹ. Quả thực, điều này sẽ là không đúng vì trao đổi chéo tạo ra các **nhiễm sắc thể tái tổ hợp**, một nhiễm sắc thể đơn lẻ lại mang các gene (DNA) có nguồn gốc từ cả mẹ lẫn bố (Hình 13.12). Trong giảm phân ở người, có một tới ba sự kiện trao đổi chéo xảy ra trên một nhiễm sắc thể, tùy thuộc vào chiều dài của nhiễm sắc thể và vào vị trí của các tâm động của chúng.

Trao đổi chéo bắt đầu rất sớm ở kỳ đầu I, khi các nhiễm sắc thể tương đồng bắt đầu lồng lẹo với nhau suốt dọc chiều dài của chúng. Mỗi gene trên một nhiễm sắc thể tương đồng bắt cặp chính xác với gene tương ứng trên nhiễm sắc thể tương đồng kia. Trong trao đổi chéo đơn, các protein đặc biệt điều phối sự trao đổi các đoạn tương ứng của các nhiễm sắc tử *không chị em* – một nhiễm sắc tử từ bố, một từ mẹ của một cặp tương đồng. Theo cách này, trao đổi chéo tạo ra các nhiễm sắc thể với các tổ hợp mới các allele của bố và các allele của mẹ (xem Hình 13.12).

Ở người và phần lớn các loài sinh vật khác đã được nghiên cứu cho đến nay, trao đổi chéo còn giữ một vai trò quan trọng trong việc xếp hàng của các nhiễm sắc thể trong kỳ giữa I. Như chúng ta thấy trên Hình 13.8, một bất chéo hình thành là kết quả của sự trao đổi chéo xảy ra trong khi sự gắn kết nhiễm sắc tử chị em vẫn còn tồn tại dọc theo chiều dài của các vai. Các bất chéo giữ các nhiễm sắc thể tương đồng lại với nhau khi thoi phân bào hình thành trong lần giảm phân đầu. Trong kỳ sau I, việc giải toả lực cố kết dọc các vai của các nhiễm sắc tử chị em cho phép các nhiễm sắc thể tương đồng tách nhau ra. Trong kỳ sau II, sự giải phóng lực cố kết nhiễm sắc tử chị em ở tâm động cho phép các nhiễm sắc tử chị em tách rời nhau.

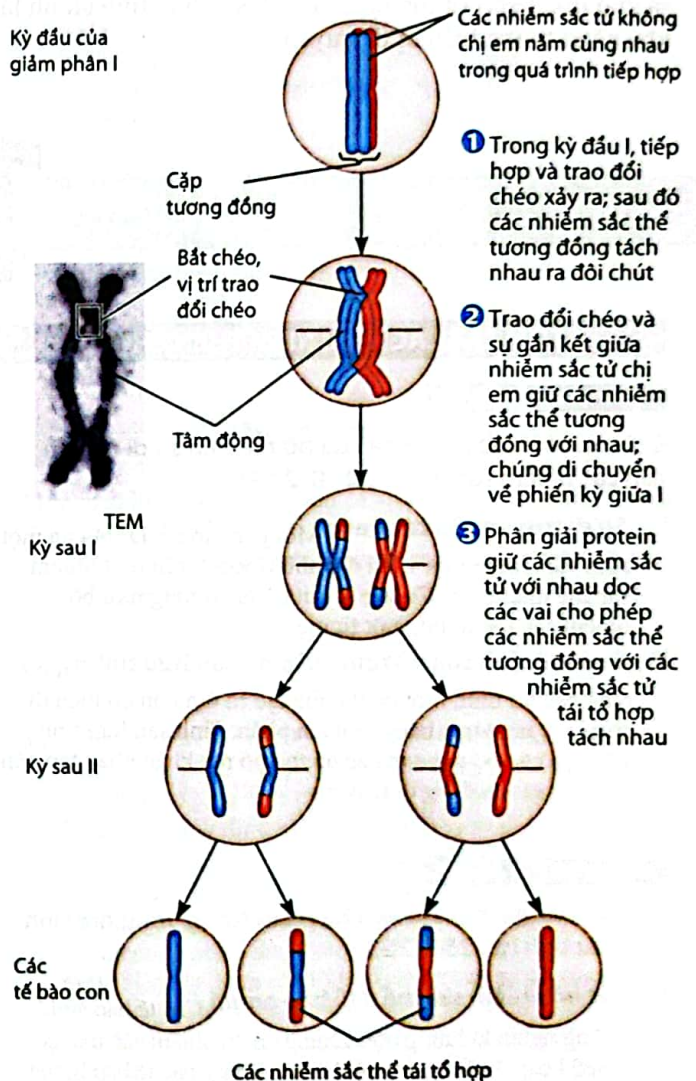
Tại kỳ giữa I, các nhiễm sắc thể chứa một hoặc nhiều nhiễm sắc tử tái tổ hợp có thể được định hướng theo hai cách, không tương đương nhau liên quan đến

nhiễm sắc thể kia vì các nhiễm sắc tử chị em không còn y hệt nhau nữa. Các kiểu sắp xếp khác nhau có thể có của các nhiễm sắc tử không chị em trong quá trình giảm phân II tiếp tục làm gia tăng số kiểu di truyền của các tế bào con do giảm phân tạo ra.

Bạn sẽ được học nhiều hơn về trao đổi chéo ở Chương 15. Điểm quan trọng mà chúng ta quan tâm bây giờ là trao đổi chéo, sự kết hợp DNA thừa hưởng từ bố mẹ trong một nhiễm sắc thể, là nguồn biến dị di truyền quan trọng trong vòng đời sinh sản hữu tính.

Sự thụ tinh ngẫu nhiên

Các biến dị di truyền hình thành trong giảm phân còn được bổ sung thêm từ sự thụ tinh ngẫu nhiên. Ở người, mỗi tinh trùng và trứng có một trong số 8,4 triệu (2^{23}) kiểu tổ hợp các nhiễm sắc thể hình thành do sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể. Sự kết hợp của trứng và tinh trùng trong thụ tinh sẽ tạo ra hợp tử với một trong số khoảng 70 tỷ tỷ ($2^{23} \times 2^{23}$) tổ hợp lưỡng bội. Nếu kết hợp với biến dị tạo ra bởi trao đổi chéo thì số tổ hợp thật là vô cùng lớn.



▲ Hình 13.12 Kết quả trao đổi chéo trong giảm phân.

Ý nghĩa tiến hoá của biến dị di truyền trong quần thể

Chúng ta đã được học các tổ hợp mới của các gene xuất hiện ra sao ở đời con của quần thể sinh vật sinh sản hữu tính. Bây giờ chúng ta hãy xem biến dị di truyền trong một quần thể có liên quan như thế nào đến tiến hoá. Darwin đã nhận thấy quần thể tiến hoá qua phân hoá sự thành đạt sinh sản của các thành viên đã bị biến đổi của chúng. Tính trung bình, các cá thể nào phù hợp nhất với môi trường sống tại thì sẽ để lại nhiều con nhất, bởi vậy các gene của chúng được truyền lại cho đời sau nhiều hơn. Chọn lọc tự nhiên như vậy dẫn đến tích lũy dần các biến dị di truyền phù hợp với môi trường. Khi môi trường thay đổi, quần thể có thể sống sót nếu trong mỗi thế hệ, ít nhất một số cá thể con của chúng có thể đương đầu một cách có hiệu quả với môi trường mới. Các tổ hợp allele khác nhau có thể hoạt động tốt hơn so với những tổ hợp allele chiếm ưu thế ở thế hệ trước. Các đột biến là nguồn biến dị tạo ra các allele mới. Những allele này sau đó được trộn lẫn và tổ hợp trong giảm phân. Trong chương này, chúng ta đã xem sinh sản hữu tính đã làm gia tăng biến dị di truyền trong một quần thể như thế nào. Quả thực, một trong những cách giải thích phổ biến nhất được đưa ra giải thích cho sự tồn tại của sinh sản hữu tính chính là khả năng tạo ra biến dị di truyền của nó.

Mặc dù Darwin nhận thấy biến dị di truyền là cái làm cho tiến hoá có thể xảy ra, nhưng ông đã không thể giải thích tại sao đời con mặc dù giống- nhưng không y hệt với bố mẹ của chúng. Mãi mai thay, Gregor Mendel (Menden), người đương thời của Darwin đã công bố thuyết di truyền giúp giải thích biến dị di truyền nhưng phát minh của ông đã không có tác động gì tới các nhà sinh học cho tới tận năm 1900, hơn 15 năm sau khi Darwin (1809-1882) và Mendel (1822-1884) qua đời. Trong chương tiếp theo, bạn sẽ học Mendel đã phát hiện ra các quy luật cơ bản điều phối sự di truyền của các đặc điểm nhất định như thế nào.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM 13.4

1. Nguồn gốc khởi nguồn của tất cả các allele khác nhau của một gene là gì?
2. Số lượng bội của ruồi quả là 8, trong khi của châu chấu là 46. Nếu không có trao đổi chéo xảy ra, thì biến dị di truyền ở đời con của một cặp bố mẹ sẽ lớn hơn ở ruồi quả hay ở châu chấu? Giải thích.
3. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Trong hoàn cảnh nào thì trao đổi chéo xảy ra trong giảm phân không đóng góp biến dị di truyền cho các tế bào con?

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

Ôn tập chương

13

TÓM TẮT CÁC KHÁI NIỆM THEN CHỐT

KHÁI NIỆM 13.1

Đời con có được các gene của bố mẹ nhờ sự di truyền của các nhiễm sắc thể (tr. 248-249)

- **Sự di truyền của các gene** Mỗi gene trong DNA của một sinh vật chiếm một vị trí đặc thù (locus) trên một nhiễm sắc thể nhất định. Chúng ta được thừa hưởng một bộ nhiễm sắc thể từ bố, một từ mẹ.
- **So sánh sinh sản vô tính với sinh sản hữu tính** Trong sinh sản vô tính, một cơ thể mẹ tạo ra đời con có kiểu di truyền y hệt nhau bằng nguyên phân. Sinh sản hữu tính kết hợp các bộ gene từ các cá thể bố mẹ khác nhau tạo nên đời con rất đa dạng di truyền.

KHÁI NIỆM 13.2

Thụ tinh và giảm phân xen kẽ nhau trong vòng đời sinh sản hữu tính (tr. 250-253)

- **Các bộ nhiễm sắc thể ở tế bào người** Các tế bào sinh dưỡng người là lưỡng bội. Chúng có 46 nhiễm sắc thể tạo nên 23 cặp - mỗi bộ từ một bố/mẹ. Trong các tế bào lưỡng bội của người có 22 cặp nhiễm sắc thể thường, một nhiễm sắc thể tương đồng từ bố, một từ mẹ. Cặp thứ 23 là nhiễm

sắc thể giới tính, quy định một người là nam (XY) hay nữ (XX).

- **Hoạt động của các bộ nhiễm sắc thể trong vòng đời của người** Khi trưởng thành về mặt sinh dục, buồng trứng và tinh hoàn (tuyến sinh dục) giảm phân tạo ra các giao tử đơn bội, mỗi giao tử chứa một bộ gồm 23 nhiễm sắc thể ($n=23$). Trong quá trình thụ tinh, trứng hợp nhất với tinh trùng tạo nên hợp tử đơn bào lưỡng bội và vào thời điểm này của vòng đời tại đó cơ thể đa bào được hình thành nhờ nguyên phân.
- **Các loại vòng đời sinh sản hữu tính khác nhau** Các vòng đời sinh sản hữu tính khác nhau về thời gian giảm phân so với thụ tinh và về thời điểm của vòng đời tại đó sinh vật đa bào được hình thành bằng nguyên phân.

KHÁI NIỆM 13.3

Giảm phân làm giảm số lượng bộ nhiễm sắc thể từ lưỡng bội xuống đơn bội (tr. 253-258)

- **Các giai đoạn của giảm phân** Hai lần phân bào giảm phân tạo ra 4 tế bào con đơn bội. Số bộ nhiễm sắc thể được giảm từ hai (lưỡng bội) xuống còn một (đơn bội) trong giảm phân I, phân bào giảm nhiễm.
- **So sánh nguyên phân và giảm phân** Giảm phân khác biệt với nguyên phân ở ba sự kiện trong giảm phân I, như trình bày ở trang bên:



Kỳ đầu I: Từng cặp tương đồng tiếp hợp và trao đổi chéo xảy ra giữa các nhiễm sắc tử không chị em.

Kỳ giữa I: Các nhiễm sắc thể xếp hàng thành từng cặp tương đồng ở phiên giữa.

Kỳ sau I: Các nhiễm sắc thể tương đồng phân ly; các nhiễm sắc tử vẫn dính với nhau ở tâm động.

Giảm phân II tách các nhiễm sắc tử rời nhau.

KHÁI NIỆM 13.4

Vòng đời sinh sản hữu tính tạo ra biến dị di truyền cho tiến hoá (tr. 258-260)

- ▶ **Nguồn gốc biến dị di truyền ở đời con** Có ba sự kiện xảy ra trong sinh sản hữu tính tạo biến dị di truyền cho quần thể: sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể trong giảm phân, trao đổi chéo trong giảm phân I, và sự kết hợp ngẫu nhiên của trứng và tinh trùng trong quá trình thụ tinh. Do lực cố kết của các nhiễm sắc tử chị em, trao đổi chéo dẫn đến sự bất chéo, nhờ đó mà các nhiễm sắc thể tương đồng được giữ cùng nhau cho tới tận kỳ sau I.
- ▶ **Ý nghĩa tiến hoá của biến dị di truyền trong quần thể** Biến dị di truyền là nguyên liệu thô cho tiến hoá bởi chọn lọc tự nhiên. Đột biến là nguồn khởi đầu cho biến dị di truyền; sự tổ hợp mới của các gene khác nhau được tạo ra trong sinh sản hữu tính làm tăng thêm sự đa dạng di truyền của quần thể.

KIỂM TRA KIẾN THỨC CỦA BẠN

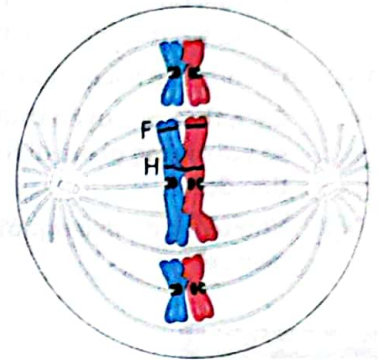
TỰ KIỂM TRA

1. Một tế bào người chứa 22 nhiễm sắc thể thường và một nhiễm sắc thể Y là
 - a. một tinh trùng.
 - b. một trứng.
 - c. một hợp tử.
 - d. một tế bào sinh dưỡng nam.
 - e. một tế bào sinh dưỡng nữ.
2. Giai đoạn nào của vòng đời chỉ được tìm thấy ở thực vật mà không thấy ở động vật?
 - a. giao tử
 - b. hợp tử
 - c. lưỡng bội đa bào
 - d. đơn bội đa bào
 - e. lưỡng bội đơn bào
3. Các nhiễm sắc thể tương đồng di chuyển về các cực đối lập của tế bào đang phân chia trong
 - a. nguyên phân.
 - b. giảm phân I.
 - c. giảm phân II.
 - d. thụ tinh.
 - e. phân đôi tế bào.
4. Giảm phân II tương tự nguyên phân ở chỗ
 - a. các nhiễm sắc tử chị em tách nhau ra trong kỳ sau.
 - b. DNA nhân đôi trước khi phân bào.
 - c. các tế bào con là lưỡng bội.
 - d. các nhiễm sắc thể tương đồng tiếp hợp với nhau.
 - e. số nhiễm sắc thể giảm đi một nửa.

5. Nếu hàm lượng DNA trong một tế bào lưỡng bội ở pha G_1 của chu kỳ tế bào là x , thì hàm lượng DNA của cùng tế bào đó ở kỳ giữa của giảm phân I là
 - a. $0,25x$
 - b. $0,5x$
 - c. x
 - d. $2x$
 - e. $4x$
6. Nếu chúng ta tiếp tục theo dõi dòng tế bào từ câu hỏi 5, thì hàm lượng DNA trong một tế bào ở kỳ giữa của giảm phân II sẽ là
 - a. $0,25x$
 - b. $0,5x$
 - c. x
 - d. $2x$
 - e. $4x$
7. Có bao nhiêu tổ hợp các nhiễm sắc thể mẹ và nhiễm sắc thể bố có thể đóng gói trong giao tử tạo ra bởi một cơ thể lưỡng bội có số lượng bội là 8 ($2n = 8$)?
 - a. 2
 - b. 4
 - c. 8
 - d. 16
 - e. 32

Hãy sử dụng sơ đồ của một tế bào cho dưới đây để trả lời các câu hỏi từ 8 tới 10.

8. Bạn có thể nói tế bào này là đang phân chia giảm phân hay nguyên phân?
9. Hãy xác định giai đoạn của giảm phân nêu trên hình.



10. **HÃY VẼ** Hãy copy hình vẽ trên ra một tờ giấy khác và chú thích các cấu trúc tương ứng bằng các thuật ngữ này, vẽ các đường kẻ hoặc các dấu ngoặc khi cần: nhiễm sắc thể (đánh dấu như đã được nhân đôi hoặc chưa nhân đôi), tâm động, các nhiễm sắc tử, bất chéo, sự gắn kết giữa các nhiễm sắc tử chị em. Hãy mô tả cấu trúc của một bộ nhiễm sắc thể đơn bội và một bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội.

Câu trả lời có trong phụ lục A.

LIÊN HỆ VỚI TIẾN HOÁ

11. Nhiều loài có thể sinh sản cả vô tính lẫn hữu tính. Ý nghĩa tiến hoá là gì khi có sự chuyển từ sinh sản vô tính sang sinh sản hữu tính ở một số sinh vật trong trường hợp môi trường sống trở nên bất lợi?

TÌM HIỂU KHOA HỌC

12. Hình vẽ đi kèm với các câu hỏi 8-10 biểu diễn một tế bào đang giảm phân ở một cá thể nhất định. Nghiên cứu trước cho thấy có locus tàn nhang nằm ở vị trí được đánh dấu F, và gene quy định màu tóc nằm ở vị trí được đánh dấu H, cả hai đều nằm trên một nhiễm sắc thể dài. Cá thể có tế bào được lấy ra và vẽ trên hình có các allele khác nhau cho từng gene nói trên ("tàn nhang" và "tóc đen" từ bố còn gene "không tàn nhang" và "tóc vàng" được truyền từ mẹ). Hãy dự đoán các tổ hợp allele trong các giao tử hình thành sau sự kiện giảm phân này. (Bạn sẽ dễ trả lời hơn nếu vẽ phần còn lại của giảm phân, đánh dấu các allele bằng tên của chúng.) Hãy nêu tất cả các tổ hợp có thể có của các allele trong các giao tử của cá thể này.