

Sự tiến hoá của quần thể



▲ Hình 23.1 Loài chim sẻ này tiến hoá bằng chọn lọc tự nhiên?

CÁC KHÁI NIỆM THEN CHỐT

- 23.1 Đột biến và sinh sản hữu tính tạo nguồn biến dị di truyền cho tiến hoá
- 23.2 Phương trình Hardy-Weinberg có thể được dùng để kiểm tra xem quần thể có tiến hoá hay không
- 23.3 Chọn lọc tự nhiên, phiêu bạt di truyền, và dòng gene có thể làm thay đổi tần số allele trong quần thể
- 23.4 Chọn lọc tự nhiên là cơ chế duy nhất liên tục tạo nên tiến hoá thích nghi

TỔNG QUAN

Đơn vị nhỏ nhất có thể tiến hoá

Một quan niệm sai lầm phổ biến về tiến hoá là các cá thể sinh vật có thể tiến hoá. Đúng là chọn lọc tự nhiên tác động lên các cá thể: Tổ hợp các đặc điểm của cá thể sinh vật ảnh hưởng đến sự sống sót của nó và sự thành đạt sinh sản tương đối so với các cá thể khác. Tuy nhiên, tác động tiến hoá của chọn lọc tự nhiên lại chỉ thể hiện ở những thay đổi trong *quần thể* của sinh vật theo thời gian.

Hãy xét loài chim sẻ đất cỡ trung bình (*Geospiza fortis*), một loài chim ăn hạt sống trên quần đảo Galápagos (Hình 23.1). Năm 1977, quần thể *G. fortis* trên đảo Daphne lớn đã giảm đi khoảng một phần mười sau một thời gian dài hạn hán: trong số 1.200 con chim chỉ có 180 con sống sót. Các nhà nghiên cứu Peter và Rosemary Grants đã quan sát thấy các con chim sẻ sống sót có xu hướng có mỏ lớn hơn, dày hơn so với mỏ của những con chim khác trong quần thể. Grants cũng quan sát thấy trong mùa hạn hán, các hạt nhỏ mềm rất ít. Chim chủ yếu sống nhờ các hạt to, rắn, có rất nhiều vào thời kỳ này. Những con chim có mỏ to hơn, dày hơn, có thể kẹp vỡ các hạt to, rắn, vì thế chúng có tỷ lệ sống sót cao hơn so với tỷ lệ sống sót của các con chim mỏ nhỏ. Kết quả là kích thước mỏ trung bình trong thế hệ kế tiếp của *G. fortis* đã lớn hơn so với kích thước mỏ chim của quần thể trước thời điểm xảy ra hạn hán. Như vậy, quần thể chim sẻ này đã được tiến hoá bằng chọn lọc tự nhiên. Tuy nhiên, cá

thể chim sẻ đã không tiến hoá. Mỗi con chim có một kích thước mỏ nhất định và mỏ của nó sẽ không to ra trong mùa khô hạn. Đúng hơn, tỷ lệ chim có mỏ lớn trong quần thể được tăng lên qua các thế hệ: Quần thể chim tiến hoá chứ không phải từng cá thể.

Chú trọng tới những biến đổi tiến hoá trong các quần thể, chúng ta có thể định nghĩa tiến hoá ở cấp độ nhỏ nhất của nó, được gọi là **tiến hoá nhỏ**, là sự biến đổi các tần số allele trong quần thể qua các thế hệ. Như chúng ta sẽ thấy trong chương này, chọn lọc tự nhiên không phải là nguyên nhân duy nhất gây nên tiến hoá nhỏ. Quả thực, có ba cơ chế chính có thể làm thay đổi tần số allele của quần thể: chọn lọc tự nhiên, phiêu bạt di truyền (các yếu tố ngẫu nhiên làm thay đổi tần số allele), và dòng gene (sự di chuyển các allele giữa các quần thể). Mỗi cơ chế này có cách tác động riêng biệt lên cấu trúc di truyền của quần thể. Tuy nhiên, chỉ có chọn lọc tự nhiên mới cải thiện được khả năng thích nghi của các sinh vật với môi trường sống của chúng. Vì thế, dựa theo kết quả mà sự thay đổi đem lại, chúng ta gọi đó là sự tiến hoá thích nghi. Trước khi chúng ta xem xét chọn lọc tự nhiên và sự thích nghi một cách kỹ lưỡng, chúng ta hãy xem xét lại các biến dị là nguồn cung cấp vật liệu thô cho tiến hoá được xuất hiện ra sao.

KHÁI NIỆM

23.1

Đột biến và sinh sản hữu tính tạo nguồn biến dị di truyền cho tiến hoá

Trong cuốn *nguồn gốc các loài*, Darwin đã cung cấp nhiều bằng chứng cho thấy sự sống trên Trái Đất đã và đang tiến hoá theo thời gian, và chọn lọc tự nhiên là cơ chế chính cho quá trình tiến hoá. Darwin cũng đã nhấn mạnh đến tầm quan trọng của những khác biệt di truyền giữa các cá thể. Ông cũng biết rằng chọn lọc tự nhiên cũng không thể gây nên những biến đổi tiến hoá khi các cá thể không khác nhau về các tính trạng di truyền. Tuy nhiên, Darwin đã không thể giải thích được chính xác các sinh vật truyền các đặc điểm di truyền cho thế hệ con ra sao.

Chỉ vài năm sau khi Darwin công bố *Nguồn gốc các loài*, Gregor Mendel đã viết bài báo kinh thiên động địa về sự di truyền ở đậu (xem Chương 14). Trong bài báo này, Mendel đã đưa ra mô hình hạt di truyền, khẳng định rằng các sinh vật truyền các đơn vị di truyền riêng biệt (hiện nay được gọi là gene) cho con cái của chúng. Mặc dù Darwin chưa bao giờ biết về gene, bài báo của Mendel đã mở ra một giai đoạn mới cho thấy những khác biệt di truyền là cơ sở cho sự tiến hoá. Ở đây chúng ta sẽ xem xét những khác biệt di truyền như vậy cùng với hai phương pháp tạo ra chúng, đột biến và sinh sản hữu tính.

Biến dị di truyền

Bạn có lẽ không khó khăn gì để nhận ra những người bạn của mình trong đám đông. Mỗi người có một kiểu gene riêng quy định các biến dị kiểu hình của cá thể như nét mặt, chiều cao, và giọng nói. Quả thực, biến dị cá thể xảy ra ở tất cả các loài. Ngoài những khác biệt mà chúng ta có thể nhìn hoặc nghe thấy, các loài còn có các biến dị di truyền mà chúng ta chỉ có thể quan sát được ở mức độ phân tử. Ví dụ, bạn không thể xác định được nhóm máu của một người (A, B, AB hay O) khi chỉ dựa vào ngoại hình của người ấy, nhưng đúng là mọi người khác biệt nhau về nhóm máu và nhiều tính trạng di truyền khác không nhìn thấy như vậy.

Tuy nhiên, khi bạn đọc trong các chương đầu, thì một số biến đổi kiểu hình lại không phải là di truyền (Hình 23.2 cho thấy một ví dụ nổi bật ở sâu bướm của các bang Tây Nam Hoa Kỳ). Kiểu hình là sản phẩm do sự tương tác giữa kiểu gene với môi trường. Trong một ví dụ ở người, các vận động viên thể hình đã làm thay đổi mạnh kiểu hình của họ nhưng họ không truyền các cơ bắp khổng lồ của họ cho các thế hệ sau. Chỉ có một phần di truyền của các biến thể có thể có hậu quả tiến hoá.

Biến dị trong quần thể

Các tính trạng của sinh vật có thể được chia thành tính trạng riêng biệt (tính trạng chất lượng) hoặc tính trạng số

lượng. Các tính trạng riêng biệt, ví dụ như hoa tím hoặc hoa trắng ở các cây đậu của Mendel (xem Hình 14.3), có thể được phân loại trên cơ sở có - hoặc không (mỗi cây chỉ có thể có hoa trắng hoặc có hoa tím). Nhiều tính trạng riêng biệt được quy định bởi một locus gene riêng lẻ với các allele khác nhau. Tuy nhiên, hầu hết các biến dị di truyền lại liên quan đến các tính trạng số lượng, tính trạng có phổ biến dị liên tục trong quần thể. Biến dị di truyền của các tính trạng số lượng thường do tác động của hai hoặc nhiều gene lên một tính trạng kiểu hình đơn lẻ.

Bất luận xem xét các tính trạng riêng biệt hoặc tính trạng số lượng, các nhà sinh học có thể đo biến dị di truyền trong một quần thể ở cả cấp độ gene - nguyên vẹn và cấp độ phân tử DNA (biến dị nucleotide). Mức độ biến dị gene có thể được định lượng bằng mức độ dị hợp tử trung bình, tỷ lệ % các locus ở trạng thái dị hợp tử. (Nhớ rằng cá thể dị hợp tử có hai allele khác nhau của một locus, trong khi đó cá thể đồng hợp tử có hai allele y hệt nhau của một locus.) Ví dụ, ruồi quả *Drosophila melanogaster*, có 13.700 gene trong hệ gene. Tính trung bình, một con ruồi quả là dị hợp tử ở 1.920 locus (14%) và số còn lại là đồng hợp tử. Vì thế chúng ta có thể nói quần thể *D. melanogaster* có mức độ dị hợp tử trung bình là 14%.

Mức độ dị hợp tử trung bình thường được ước lượng bằng cách nghiên cứu các sản phẩm protein của các gene bằng phương pháp điện di (xem Hình 20.9). Mặc dù rất hữu ích, nhưng cách tiếp cận này không thể nhận biết được các đột biến yên lặng là những đột biến làm thay đổi trình tự DNA của gene nhưng không làm thay đổi trình tự các amino acid trong phân tử protein (xem Hình 17.23). Để tính cả các đột biến yên lặng trong việc tính mức độ dị hợp tử trung bình, các nhà nghiên cứu phải sử dụng các cách tiếp cận khác, như phương pháp dựa trên PCR và phân tích các đoạn giới hạn (xem Hình 20.8 và 20.10).

Biến dị ở mức độ nucleotide được đo bằng cách so sánh các trình tự DNA của hai cá thể trong một quần thể và sau đó tính trung bình các số liệu từ nhiều cặp so



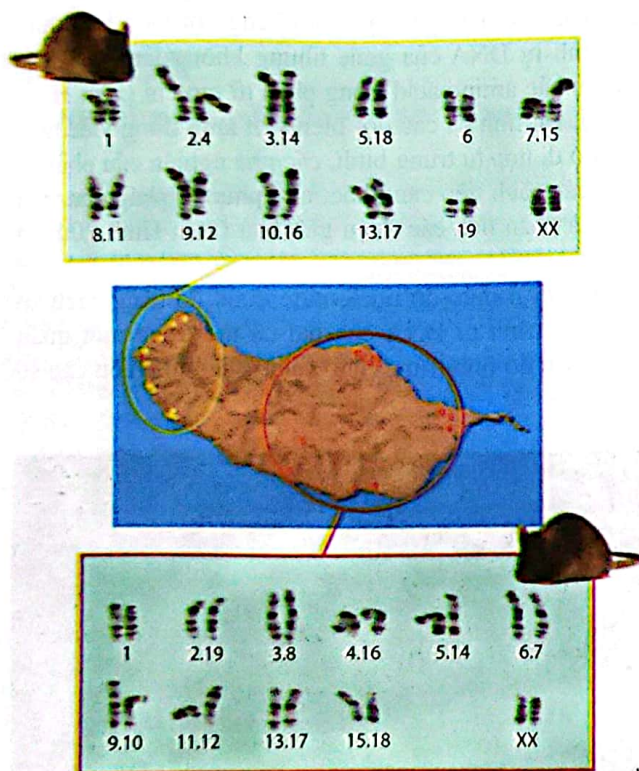
▲ Hình 23.2 Biến dị không di truyền. Các con sâu của bướm *Nemoria arizonaria* có hình dạng khác nhau tùy thuộc vào hoá chất có trong thức ăn mà không phụ thuộc vào kiểu gene của chúng. Sâu ăn hoa sồi có hình dạng giống bông hoa sồi (a) còn những người anh em cùng bố mẹ của chúng ăn lá sồi lại có hình giống cành cây sồi (b).

sánh như vậy. Hệ gene của *Drosophila melanogaster* có chừng 180 triệu nucleotide, và các trình tự của hai con ruồi bất kỳ khác nhau trung bình khoảng 1,8 triệu (1%) trong số các nucleotide của chúng. Do vậy, biến dị ở mức nucleotide của quần thể ruồi *Drosophila melanogaster* là chừng 1%.

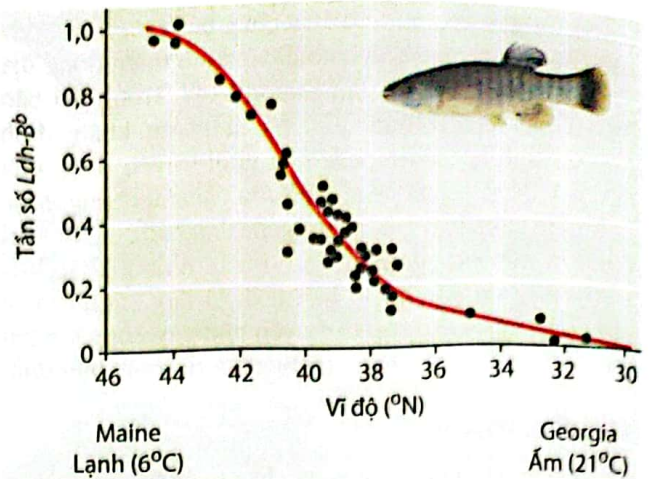
Như trong ví dụ ở ruồi quả này, biến dị ở cấp độ gene (thể hiện ở mức độ dị hợp tử trung bình) có xu hướng lớn hơn biến dị ở cấp độ nucleotide. Tại sao lại như vậy? Nhớ rằng một gene bao gồm hàng ngàn nucleotide. Chỉ khác biệt ở một nucleotide cũng đủ tạo ra một allele mới do vậy biến dị ở cấp độ gene lớn hơn là điều đương nhiên.

Biến dị giữa các quần thể

Ngoài các biến dị có thể quan sát thấy trong một quần thể, loài cũng biểu hiện biến dị địa lý, sự khác biệt trong thành phần di truyền giữa các quần thể riêng biệt. **Hình 23.3** minh họa biến dị địa lý trong các quần thể chuột nhà (*Mus musculus*) sống tách biệt nhau bởi các dãy núi trên đảo Đại Tây Dương của Madeira. Những người định cư Bồ Đào Nha đã vô tình đưa những con chuột nhà tới đảo vào thế kỷ XV và một vài quần thể chuột đã được tiến hoá một cách tách biệt nhau. Các nhà nghiên cứu đã quan sát thấy có sự khác biệt về kiểu nhân (bộ nhiễm sắc thể) của các quần thể chuột sống cách ly nhau này. Trong một số quần thể, một số nhiễm sắc thể ban đầu đã sáp nhập với



▲ **Hình 23.3** Biến dị địa lý trong các quần thể chuột cách ly trên ở Madeira. Số cặp nhiễm sắc thể trên hình là những nhiễm sắc thể đã sáp nhập với nhau. Ví dụ, "2.4" chỉ nhiễm sắc thể số 2 sáp nhập với nhiễm sắc thể số 4. Các con chuột trong vùng có đánh dấu bằng các chấm vàng có bộ nhiễm sắc thể với các nhiễm sắc thể đã sáp nhập nêu trong khung màu vàng còn các con chuột sống ở vùng có chấm đỏ có bộ nhiễm sắc thể với các nhiễm sắc thể sáp nhập nêu trong khung màu đỏ.



▲ **Hình 23.4** Một cấp tính trạng được quy định bởi nhiệt độ. Ở cá mummichog, tần số allele *Ldh-B^b* quy định enzyme lactate dehydrogenase-B (có chức năng trong chuyển hoá vật chất) giảm dần ở các mẫu cá thu từ vùng Maine tới vùng Georgia. Allele *Ldh-B^b* mã hoá cho một dạng enzyme xúc tác tốt hơn các dạng enzyme khác trong điều kiện nước lạnh. Các cá thể có enzyme *Ldh-B^b* bơi nhanh hơn trong nước lạnh so với cá có các allele khác.

nhau. Tuy nhiên, các kiểu sáp nhập của các nhiễm sắc thể ở các quần thể khác nhau là khác nhau. Vì kiểu biến đổi nhiễm sắc thể này không làm thay đổi cấu trúc gene (các gene vẫn nguyên vẹn) nên ảnh hưởng của những biến đổi này lên kiểu hình là trung tính. Vì vậy, biến dị giữa các quần thể chuột này dường như là do các yếu tố ngẫu nhiên chứ không phải là do chọn lọc tự nhiên.

Các ví dụ khác về biến dị địa lý xảy ra theo kiểu **cấp tính trạng (cline)**, một kiểu biến đổi theo từng cấp bậc trong một tính trạng theo trục địa lý. Một số cấp tính trạng, được tạo ra do sự phân cấp trong môi trường biến đổi như tác động của nhiệt độ lên tần số của các allele thích nghi với điều kiện lạnh ở cá mummichog (*Fundulus heteroclitus*). Các cline như vậy được mô tả trong **Hình 23.4** có lẽ được hình thành do chọn lọc tự nhiên – nếu không không có lý gì lại có sự liên hệ mật thiết giữa sự biến đổi của môi trường với tần số allele. Tuy nhiên, chọn lọc chỉ có thể tác động nếu locus là đa allele. Sự biến dị trong các allele như vậy là sản phẩm của đột biến như chúng ta sẽ bàn luận ở phần tiếp theo.

Đột biến

Nguồn phát sinh các allele mới chính là **đột biến**, sự thay đổi trong trình tự nucleotide của DNA của một sinh vật. Đột biến cũng giống như bắn súng trong tối – chúng ta không tiên đoán được chính xác đoạn DNA nào sẽ bị thay đổi hoặc bị thay đổi theo đổi theo cách nào. Trong các sinh vật đa bào, chỉ những đột biến phát sinh trong dòng tế bào tạo giao tử thì mới có thể được truyền lại cho thế hệ con. Ở thực vật và nấm, điều này lại không bị hạn chế như chúng ta tưởng vì có nhiều dòng tế bào cùng có thể tạo ra các giao tử (xem Hình 29.13, 30.6, và 31.17). Tuy nhiên, ở động vật, hầu hết các đột biến xảy ra trong các tế bào cơ thể và chúng sẽ bị mất khi các cá thể này chết.

Các đột biến điểm

Chỉ một thay đổi nhỏ cỡ một base (bazơ) trong gene - “đột biến điểm” – cũng có thể có tác động đáng kể lên kiểu hình như trong trường hợp bệnh hồng cầu liềm (xem Hình 17.22). Các sinh vật đã được chọn lọc qua hàng nghìn thế hệ do vậy các kiểu hình của chúng rất phù hợp với môi trường sống. Kết quả là rất hiếm khả năng, một đột biến mới làm thay đổi kiểu hình tốt hơn. Thực tế, hầu hết các đột biến ít nhất cũng là hơi có hại. Tuy nhiên, nhiều vùng DNA trong hệ gene của sinh vật nhân thực không mã hoá cho protein nên các đột biến điểm xảy ra trong những vùng này thường không có hại. Cũng do đặc điểm thoái hoá của mã di truyền nên thậm chí một đột biến điểm ở gene mã hoá cho protein cũng sẽ không làm thay đổi chức năng của protein nếu thành phần các amino acid không bị thay đổi. Hơn nữa, nếu có sự thay đổi ở một amino acid thì cũng có thể không ảnh hưởng gì đến hình dạng và chức năng của protein. Tuy nhiên – như chúng ta sẽ thấy – trong một số ít trường hợp, một allele đột biến thực sự có thể làm cho cá thể mang allele đột biến thích nghi tốt hơn với môi trường, làm tăng sự thành đạt sinh sản.

Các đột biến làm thay đổi số lượng hoặc trình tự gene

Các biến đổi nhiễm sắc thể như làm mất, phá huỷ hoặc tái sắp xếp đồng thời nhiều locus, dường như chắc chắn là có hại. Tuy nhiên, khi các đột biến trên quy mô lớn như vậy không đụng chạm gì đến các gene (các gene còn nguyên vẹn không bị biến đổi) thì tác động của các đột biến này lên sinh vật có thể là trung tính (xem Hình 23.3). Trong một số rất ít trường hợp, sự tái cấu trúc nhiễm sắc thể thậm chí có thể có lợi. Ví dụ, chuyển một đoạn của nhiễm sắc thể này sang nhiễm sắc thể khác có thể nối các đoạn DNA theo cách đem lại hiệu quả dương tính.

Một nguồn biến dị quan trọng được phát sinh khi các gene được lặp lại do có sự sai sót trong giảm phân (như trao đổi chéo không cân, trao đổi chéo lệch), sự dịch chuyển trong sao chép DNA, hoặc do sự hoạt động của các yếu tố di truyền di động (xem Chương 15 và 21). Các đột biến làm lặp một đoạn lớn nhiễm sắc thể, giống như các sai hình nhiễm sắc thể khác, thường là có hại, nhưng lặp các đoạn nhỏ DNA có thể không gây hại. Các đột biến lặp gene mà không gây hậu quả nghiêm trọng có thể tồn tại qua các thế hệ. Kết quả là hệ gene được mở rộng cùng với các locus mới có thể đảm nhận các chức năng mới.

Sự gia tăng số lượng gene đem lại tác động có lợi như vậy, đóng vai trò chủ chốt trong tiến hoá. Ví dụ, những sinh vật tổ tiên xa xưa của động vật có vú có một gene duy nhất chịu trách nhiệm nhận biết mùi, gene này đã được đột biến lặp lại nhiều lần. Do vậy, con người ngày nay có khoảng 1.000 gene quy định thụ thể khứu giác, còn ở chuột có 1.300 gene. Rất có thể sự gia tăng nhanh chóng số lượng gene khứu giác đã giúp các con thú thời tiền sử có khả năng nhận biết nhiều mùi khác nhau. Gần đây, người ta biết rằng khoảng 60% các gene thụ thể khứu giác của người đã bị bất hoạt bởi các đột biến trong khi chuột chỉ bị mất có 20% số gene này. Sự khác biệt lớn này chứng minh rằng một khứu giác linh hoạt là quan trọng đối với chuột hơn là đối với con người chúng ta!

Tốc độ đột biến

Tốc độ đột biến có xu hướng thấp ở thực vật và động vật, trung bình khoảng một đột biến trên 100.000 gene trên một thế hệ, và thậm chí còn thấp hơn ở các loài nhân sơ. Tuy nhiên, các sinh vật nhân sơ có thời gian thế hệ ngắn nên đột biến có thể nhanh chóng tạo ra biến dị di truyền trong quần thể. Điều này cũng đúng với các virus. Ví dụ, HIV có thời gian thế hệ chừng 2 ngày. Chúng lại có hệ gene là RNA có tốc độ đột biến cao hơn nhiều so với tốc độ đột biến ở hệ gene DNA vì ở tế bào chủ không có cơ chế sửa chữa RNA (xem Chương 19). Vì lý do này nên một liệu thuốc duy nhất rất ít có khả năng chống lại HIV một cách có hiệu quả. Các dạng virus đột biến kháng thuốc nhất định chắc chắn sẽ được nhân lên nhanh chóng trong một khoảng thời gian ngắn. Cách chữa trị AIDS có hiệu quả nhất hiện nay là sử dụng thuốc “cocktails” loại thuốc gồm hỗn hợp nhiều loại hoá chất khác nhau. Có ít khả năng là có nhiều đột biến kháng lại tất cả các loại thuốc sẽ xảy ra trong một thời gian ngắn.

Sinh sản hữu tính

Ở các sinh vật sinh sản hữu tính, hầu hết các biến dị di truyền trong quần thể được hình thành từ tổ hợp độc nhất vô nhị của các allele mà mỗi cá thể nhận được. Tất nhiên, ở mức độ nucleotide thì tất cả những khác biệt giữa các allele đều được bắt nguồn từ đột biến. Nhưng chính cơ chế xáo trộn gene và phân chia gene một cách ngẫu nhiên của sinh sản hữu tính lại quyết định kiểu gene của một cá thể.

Như đã mô tả trong Chương 13, có ba cơ chế gây xáo trộn gene là: trao đổi chéo, sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể, và sự thụ tinh. Trong quá trình giảm phân, các nhiễm sắc thể tương đồng, một được di truyền từ bố, một từ mẹ, có thể trao đổi các allele cho nhau nhờ trao đổi chéo. Các nhiễm sắc thể tương đồng cùng với các allele mà chúng mang được phân bố một cách ngẫu nhiên cho các giao tử. Vì có vô vàn kiểu tổ hợp giao phối trong quần thể, nên xác suất để sự thụ tinh kết hợp các giao tử có nền tảng di truyền khác nhau là khá cao. Tác động tổng hợp của cả ba cơ chế này đảm bảo để sinh sản hữu tính tái sắp xếp lại các allele trong các tổ hợp mới ở mỗi thế hệ, cung cấp nguồn biến dị di truyền to lớn cho tiến hoá.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM

23.1

1. (a) Giải thích tại sao biến dị di truyền trong quần thể là điều kiện tiên quyết cho tiến hoá. (b) Những yếu tố nào có thể tạo ra biến dị di truyền giữa các quần thể?
2. Trong số tất cả các biến dị xảy ra trong một quần thể, tại sao lại chỉ có một lượng nhỏ được phát tán rộng khắp ở các thành viên của quần thể?
3. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Nếu một quần thể dừng sinh sản hữu tính (nhưng vẫn sinh sản vô tính), thì biến dị di truyền của quần thể sẽ bị ảnh hưởng như thế nào theo thời gian? Giải thích.

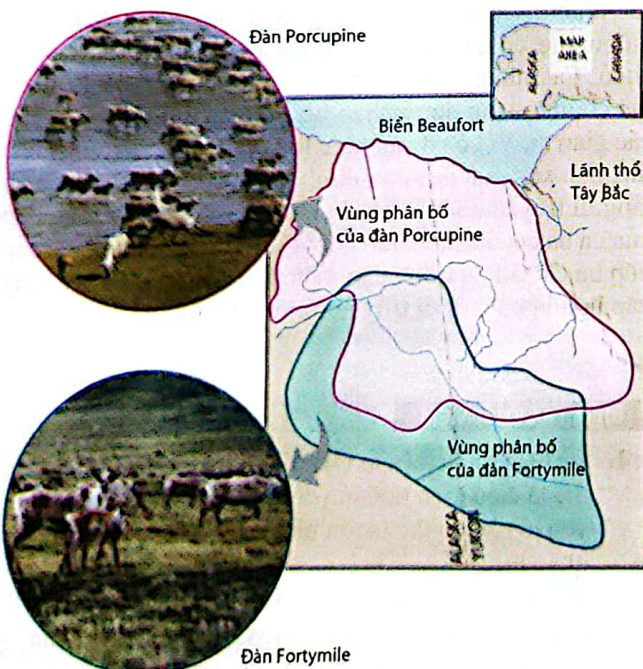
Câu trả lời có trong Phụ lục A.

Phương trình Hardy-Weinberg có thể được dùng để kiểm tra xem quần thể có tiến hoá hay không

Như chúng ta đã thấy, các cá thể trong một quần thể phải khác nhau về mặt di truyền thì tiến hoá mới xảy ra được. Tuy nhiên, có biến dị di truyền cũng không đảm bảo rằng quần thể sẽ tiến hoá. Để tiến hoá có thể xảy ra được thì cần có một trong số các nhân tố gây nên sự tiến hoá. Trong phần này chúng ta sẽ nghiên cứu bằng cách nào có thể kiểm tra xem một quần thể có đang tiến hoá hay không. Bước đầu tiên trong quá trình này là làm sáng tỏ cái mà chúng ta cho là quần thể.

Vốn gene và các tần số allele

Quần thể là một nhóm các cá thể của cùng một loài sống trong cùng một khu vực và có thể giao phối với nhau sinh ra đời con hữu thụ. Các quần thể khác nhau của cùng một loài có thể sống cách ly địa lý với nhau vì thế sự trao đổi vật chất di truyền giữa chúng hiếm khi xảy ra. Sự cách ly địa lý như vậy là phổ biến đối với các loài sống trên các đảo cách xa nhau hoặc ở các hồ khác nhau. Nhưng, không phải tất cả các quần thể đều cách ly hoàn toàn với nhau cũng như không có ranh giới rõ ràng giữa các quần thể (**Hình 23.5**). Tuy nhiên, các cá thể của một quần thể thường hay giao phối với nhau hơn là giao phối với các cá thể của quần thể khác nên tính trung bình các cá thể của một quần thể giống nhau nhiều hơn là giống với các cá thể của quần thể khác.



▲ **Hình 23.5 Một loài, hai quần thể.** Hai quần thể tuần lộc ở Yukon không có vùng phân bố hoàn toàn biệt lập; giữa hai vùng phân bố của hai quần thể vẫn có vùng chồng lấn. Tuy nhiên, các thành viên của từng quần thể thường hay giao phối với nhau hơn là với các cá thể của quần thể khác.

Chúng ta có thể mô tả cấu trúc di truyền đặc trưng của một quần thể bằng cách mô tả **vốn gene** của nó. Vốn gene bao gồm tất cả các allele của tất cả các locus trong tất cả các cá thể của quần thể. Nếu trong quần thể chỉ có một loại allele của một locus nào đó thì allele đó được nói là đã được **cố định** trong vốn gene, và tất cả các cá thể đều là đồng hợp tử về allele này. Tuy nhiên, nếu một locus có hai hoặc nhiều allele thì các cá thể có thể hoặc là đồng hợp tử hoặc là dị hợp tử.

Mỗi allele chiếm một tỷ lệ nhất định trong quần thể. Ví dụ, hãy tưởng tượng một quần thể có 500 cây hoa hướng dương hoang dại với hai allele, C^R và C^W , của locus mã hoá cho sắc tố hoa. Các allele này biểu hiện hiện tượng trội không hoàn toàn (xem Chương 14). Vì thế mỗi kiểu gene có một kiểu hình riêng. Cây đồng hợp tử về allele C^R ($C^R C^R$) tạo ra sắc tố đỏ nên hoa có màu đỏ; cây đồng hợp tử về allele C^W ($C^W C^W$) không tạo được sắc tố đỏ nên hoa có màu trắng; còn cây dị hợp tử ($C^R C^W$) tạo ra được một ít sắc tố đỏ nên hoa có màu hồng. Trong quần thể của chúng ta, giả sử có 320 cây có hoa đỏ, 160 cây có hoa hồng, và 20 cây có hoa trắng. Vì đây là những cá thể lưỡng bội nên trong quần thể có tổng số 1.000 bản sao của gene quy định màu hoa ở trong 500 cây. Allele C^R chiếm 800 trong số các bản sao này ($320 \times 2 = 640$ ở các cây $C^R C^R$ cộng với $160 \times 1 = 160$ ở các cây $C^R C^W$).

Khi nghiên cứu một locus có hai allele, thông thường người ta sử dụng p để chỉ tần số của một allele còn q chỉ tần số của allele còn lại. Bởi vậy, p là tần số allele C^R trong vốn gene của quần thể này sẽ là $800/1.000 = 0,8 = 80\%$. Và vì gene quy định màu hoa chỉ có hai allele nên tần số của allele C^W , ký hiệu là q , sẽ bằng $200/1.000 = 0,2 = 20\%$. Đối với các locus có nhiều allele thì tổng tần số các allele của một locus sẽ phải bằng 1 (100%).

Tiếp đến, chúng ta sẽ xem xét tần số allele và tần số kiểu gene được sử dụng như thế nào để kiểm tra xem quần thể có đang tiến hoá hay không.

Nguyên lý Hardy-Weinberg

Một cách để đánh giá xem liệu chọn lọc tự nhiên hay các yếu tố khác có gây nên sự tiến hoá ở một locus nhất định hay không là xác định xem cấu trúc di truyền của một quần thể là gì khi nó **không** được tiến hoá ở locus này. Chúng ta có thể so sánh số liệu lý thuyết với các số liệu từ một quần thể thực tế. Nếu không có sự khác biệt thì chúng ta có thể kết luận quần thể thực tế hiện không tiến hoá – và khi đó chúng ta có thể cố gắng tìm hiểu xem nguyên nhân tại sao.

Cân bằng Hardy-Weinberg

Vốn gene của một quần thể không được tiến hoá có thể được diễn đạt bằng **nguyên lý Hardy-Weinberg**, được lấy tên của nhà toán học người Anh Hardy, và một bác sỹ người Đức, Weinberg, hai người đã độc lập nhau cùng phát hiện ra nguyên lý này vào năm 1908. Nguyên lý này phát biểu rằng tần số allele và tần số kiểu gene trong quần thể sẽ giữ nguyên từ thế hệ này sang thế hệ khác với điều kiện là chỉ có sự phân ly Mendel và tái tổ hợp gene xảy ra. Một vốn gene như vậy được nói là đang ở **trạng thái cân bằng Hardy-Weinberg**.

Để hiểu và sử dụng được nguyên lý Hardy-Weinberg, thì sẽ rất hữu ích khi nghĩ về allele và các phép lai di truyền theo một cách mới. Trước đây chúng ta đã sử dụng các ô Punnett để xác định các kiểu gene của đời con của một phép lai di truyền (xem Hình 14.5). Chúng ta cũng có thể có cách tiếp cận tương tự ở đây, nhưng thay vì xem xét các tổ hợp allele có thể có từ một phép lai di truyền, bây giờ chúng ta tập trung vào tổ hợp các allele trong tất cả các phép lai trong một quần thể.

Hãy tưởng tượng rằng các allele của một locus nhất định được lấy từ tất cả các cá thể trong quần thể rồi trộn lẫn vào trong một thùng lớn (Hình 23.6). Chúng ta có thể hình dung chiếc thùng này giữ toàn bộ vốn gene của quần thể đối với locus mà ta nghiên cứu. “Sự sinh sản” được xảy ra bằng cách lấy ngẫu nhiên các allele từ thùng; sự kiện tương tự như những gì xảy ra trong tự nhiên khi cá phun tinh trùng và đẻ trứng vào trong nước hoặc khi các hạt phấn hoa (chứa các tinh trùng thực vật) được gió thổi đi. Bằng cách tưởng tượng sự sinh sản giống như lấy ngẫu nhiên các allele từ cái thùng như trên (vốn gene), quả thực, chúng ta đã cho rằng giao phối xảy ra một cách ngẫu nhiên - tất cả các kiểu giao phối được - cái xảy ra với xác suất như nhau.

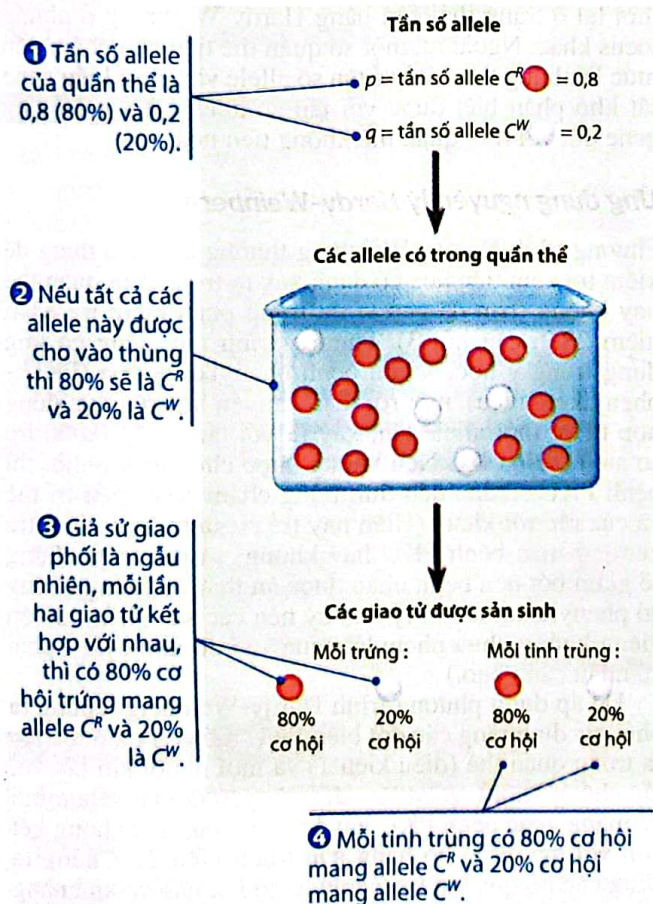
Bây giờ chúng ta hãy áp dụng mô hình tương đồng thùng allele với quần thể cây hoa hướng dương giả định mà chúng ta đã đề cập ở trên. Trong quần thể này, tần số allele quy định màu hoa đỏ (C^R) là $p = 0,8$, và tần số allele quy định màu hoa trắng (C^W) là $q = 0,2$. Do vậy, thùng allele có tất cả 1.000 allele màu hoa của 500 cây với 800 allele C^R và 200 allele C^W . Giả sử rằng các giao tử được hình thành bằng cách chọn các allele một cách ngẫu nhiên từ thùng allele, thì xác suất để một trứng hoặc tinh trùng chứa một allele C^R hoặc C^W sẽ bằng tần số của các allele này trong thùng allele. Bởi vậy, như đã nêu trong Hình 23.6, mỗi trứng có 80% cơ hội chứa allele C^R và 20% cơ hội chứa allele C^W , tương tự cũng như vậy đối với mỗi tinh trùng.

Sử dụng quy luật nhân xác suất (xem Chương 14), chúng ta có thể tính được tần số của ba kiểu gene có thể có với giả định sự kết hợp của tinh trùng với trứng là ngẫu nhiên. Xác suất để hai allele C^R đi với nhau là $p \times p = p^2 = 0,8 \times 0,8 = 0,64$. Do vậy khoảng 64% cây trong quần thể ở thế hệ tiếp theo sẽ có kiểu gene $C^R C^R$. Tần số cây $C^W C^W$ cũng sẽ bắt gặp với tỷ lệ là $q \times q = 0,2 \times 0,2 = 0,04$ hay 4%. Các cá thể dị hợp tử $C^R C^W$ được hình thành bằng hai cách khác nhau. Nếu tinh trùng cung cấp allele C^R và trứng cung cấp allele C^W thì tần số cá thể dị hợp tử sẽ bằng $p \times q = 0,8 \times 0,2 = 0,16 = 16\%$. Nếu tinh trùng cung cấp allele C^W còn trứng cung cấp allele C^R thì lượng đời con là dị hợp tử sẽ là $q \times p = 0,2 \times 0,8 = 0,16 = 16\%$. Do vậy, tần số cá thể dị hợp tử tổng số sẽ bằng tổng của các khả năng này: $pq + qp = 0,16 + 0,16 = 0,32$ hay 32%.

Như nêu trong Hình 23.7 ở trang bên, các tần số kiểu gene trong thế hệ tiếp theo cộng lại phải bằng 1 (100%). Do vậy, phương trình Hardy - Weinberg đối với một locus có hai allele, thì ba loại kiểu gene sẽ xuất hiện với tỷ lệ như sau:

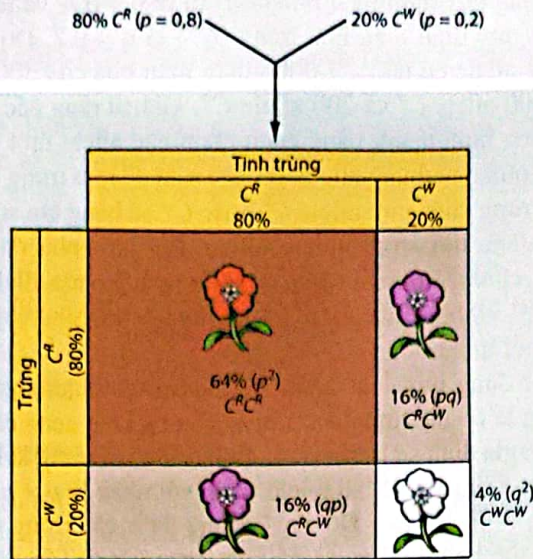
p^2	+	$2pq$	+	q^2	=	1
Tần số kiểu gene $C^R C^R$ mong đợi		Tần số kiểu gene $C^R C^W$ mong đợi		Tần số kiểu gene $C^W C^W$ mong đợi		

Nên nhớ là đối với locus có hai allele thì chỉ có thể có 3 loại kiểu gene (trong trường hợp này là $C^R C^R$, $C^R C^W$, và $C^W C^W$). Tổng hợp tất cả các tần số của các kiểu gene trong bất cứ quần thể nào cũng sẽ bằng 1 - bất luận quần thể có cân bằng Hardy-Weinberg hay không. Một quần thể chỉ được gọi là cân bằng Hardy-Weinberg nếu tần số kiểu gene đồng hợp tử về một loại allele của nó trong thực tế bằng p^2 , tần số kiểu gene đồng hợp tử về allele còn lại thực tế bằng q^2 và tần số của kiểu gene dị hợp tử trong thực tế bằng $2pq$. Cuối cùng như đã nêu trong Hình 23.7, nếu quần thể hoa hướng dương hoang dại của chúng ta là cân bằng Hardy-Weinberg và các thành viên của quần thể tiếp tục giao phối với nhau một cách ngẫu nhiên từ thế hệ này sang thế hệ khác thì tần số allele và tần số của các kiểu gene sẽ giữ nguyên không đổi. Hệ thống này hoạt động có gì đó cũng giống như một cỗ bài: Việc tráo và chia bao nhiêu lần không quan trọng, cỗ bài vẫn không



▲ Hình 23.6 Lấy các allele một cách ngẫu nhiên từ vốn gene.

Các giao tử trong mỗi thế hệ được rút ra một cách ngẫu nhiên từ vốn gene của thế hệ trước, như nêu trong Hình 23.6:



Nếu các giao tử kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên, thì các tần số kiểu gene của thế hệ này sẽ cân bằng Hardy-Weinberg:

64% $C^R C^R$, 32% $C^R C^W$, và 4% $C^W C^W$

Các giao tử của thế hệ này:

$$64\% C^R \text{ (từ cây } C^R C^R) + 16\% C^R \text{ (từ cây } C^R C^W) = 80\% C^R = 0,8 = p$$

$$4\% C^W \text{ (từ cây } C^W C^W) + 16\% C^W \text{ (từ cây } C^R C^W) = 20\% C^W = 0,2 = q$$

Nếu giao phối ngẫu nhiên thì các giao tử cũng sẽ tạo ra hỗn hợp các kiểu gene ở thế hệ tiếp theo giống như ở thế hệ trước.

64% cây $C^R C^R$, 32% cây $C^R C^W$, và 4% cây $C^W C^W$

▲ Hình 23.7 Nguyên lý Hardy-Weinberg. Trong quần thể hoa hướng dương hoang dại của chúng ta, vốn gene vẫn không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác. Chỉ riêng các quá trình Mendel không làm thay đổi tần số allele và tần số kiểu gene.

? Nếu tần số allele C^R là 60%; hãy tiên đoán tần số kiểu gene $C^R C^R$, $C^R C^W$, và $C^W C^W$.

thay đổi. Số quần bài át cũng sẽ không nhiều hơn số quần J. Và sự xáo trộn lặp đi lặp lại vốn gene của quần thể qua các thế hệ tự nó không làm thay đổi tần số của allele.

Các điều kiện cần để đạt trạng thái cân bằng Hardy-Weinberg

Nguyên lý cân bằng Hardy-Weinberg mô tả một quần thể giả định không tiến hoá. Tuy nhiên, trong các quần thể thực tế, tần số allele và tần số kiểu gene thường biến đổi theo thời gian. Sự biến đổi này có thể xảy ra khi ít nhất một trong số năm điều kiện cần cho cân bằng Hardy-Weinberg không được đáp ứng:

1. **Không có đột biến.** Bằng cách thay đổi tần số allele hoặc (những biến đổi ở quy mô lớn) như mất hoặc lặp nguyên vẹn các gene, đột biến sẽ làm biến đổi vốn gene.
2. **Ngẫu phối.** Nếu các cá thể chỉ thích giao phối với các cá thể của một nhóm nhỏ trong quần thể, chẳng hạn như trong nhóm các cá thể có họ hàng thân thuộc (giao phối cận huyết), thì sự kết hợp ngẫu nhiên của các giao tử sẽ không xảy ra và tần số của các kiểu gene sẽ thay đổi.
3. **Không có chọn lọc tự nhiên.** Sự khác biệt về khả năng sống sót và khác biệt về thành đạt sinh sản của các cá thể có kiểu gene khác nhau có thể làm thay đổi tần số allele.
4. **Kích thước quần thể cực lớn.** Quần thể có kích thước nhỏ hơn sẽ có nhiều khả năng để tần số allele thay đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác bởi các yếu tố ngẫu nhiên (phiêu bạt di truyền).
5. **Không có dòng gene.** Bằng việc chuyển gene ra hoặc vào quần thể, dòng gene có thể làm thay đổi tần số các allele.

Nếu không đảm bảo bất kỳ một trong số các điều kiện này thì thường sẽ dẫn đến sự biến đổi tiến hoá như chúng ta đã mô tả ở trên, rất phổ biến trong các quần thể tự nhiên. Tuy nhiên, tình trạng cân bằng Hardy-Weinberg về một số gene nhất định cũng khá phổ biến trong các quần thể tự nhiên. Sự đối nghịch rõ ràng này xảy ra là vì quần thể có thể đang tiến hoá ở một số locus nhưng đồng thời lại ở trạng thái cân bằng Hardy-Weinberg ở những locus khác. Ngoài ra, một số quần thể tiến hoá chậm đến mức là những thay đổi về tần số allele và tần số kiểu gene rất khó phân biệt được với tần số allele và tần số kiểu gene đối với một quần thể không tiến hoá.

Ứng dụng nguyên lý Hardy-Weinberg

Phương trình Hardy-Weinberg thường được sử dụng để kiểm tra xem tiến hoá có đang xảy ra trong một quần thể hay không (bạn đã gặp ví dụ trong phần kiểm tra Khái niệm 23.2, câu hỏi 3). Phương trình này cũng có ứng dụng trong y học. Ví dụ bệnh phenylketonuria (PKU - phenylketo niệu), một rối loạn chuyển hoá ở người đồng hợp tử về một allele lặn, xảy ra với tần số 1/10.000 trẻ sơ sinh ở Hoa Kỳ. Nếu không được chữa trị kịp thời thì bệnh PKU sẽ dẫn đến tình trạng chậm phát triển trí tuệ và các rắc rối khác. (Hiện nay trẻ sơ sinh được kiểm tra xem có mắc bệnh PKU hay không, và các triệu chứng sẽ giảm bớt nếu bệnh nhân được ăn thức ăn kiêng không có phenylalanine. Vì lý do này nên các sản phẩm đồ ăn kiêng không chứa phenylalanine - ví dụ như cola - phải có nhãn cảnh báo.)

Để áp dụng phương trình Hardy-Weinberg, chúng ta phải giả định rằng các đột biến PKU mới không được tạo ra trong quần thể (điều kiện 1) và mọi người khi lấy vợ, lấy chồng không quan tâm đến chuyện đối tác của mình có mang gene bệnh PKU hay không cũng như không kết hôn với người có họ hàng gần (điều kiện 2). Chúng ta cũng cần bỏ qua bất kỳ tác động có hại nào về khả năng sống sót và khả năng sinh sản của các cá thể có kiểu gene PKU (điều kiện 3) và giả thiết rằng không có sự tác động của phiêu bạt di truyền (điều kiện 4) hoặc không

có dòng gene từ các quần thể khác ở Hoa Kỳ (điều kiện 5). Các giả định này là hợp lý: Tần số đột biến đối với gene PKU là thấp, kết hôn cận huyết không phổ biến ở Hoa Kỳ, chọn lọc tự nhiên chỉ chống lại những cá thể đồng hợp tử rất hiếm gặp (và chống lại những người bệnh không tuân thủ chế độ ăn kiêng), quần thể dân Hoa Kỳ là rất lớn, và các quần thể dân ngoài nước Hoa Kỳ cũng có tần số allele PKU tương tự như ở Hoa Kỳ. Nếu tất cả các giả định này là đúng thì tần số các cá thể trong quần thể sinh ra đã có PKU sẽ tương ứng là q^2 trong phương trình Hardy-Weinberg (q^2 = tần số cá thể đồng hợp tử). Vì allele gây bệnh là lặn, nên chúng ta phải ước tính số lượng người dị hợp tử hơn là tính trực tiếp như theo cách chúng ta đã làm đối với các cây hoa màu hồng. Vì chúng ta biết có 1 trẻ bị bệnh PKU trong số 10.000 trẻ sơ sinh ($q^2 = 0,0001$), nên tần số allele lặn PKU là

$$q = \sqrt{0,0001} = 0,01$$

và tần số allele trội là

$$p = 1 - q = 1 - 0,01 = 0,99$$

Tần số người mang gene, người dị hợp tử không bị bệnh PKU nhưng có thể truyền allele PKU cho đời con, là

$$2pq = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198$$

(xấp xỉ bằng 2 % quần thể dân Hoa Kỳ)

Nên nhớ rằng, kết quả tính toán theo phương trình Hardy-Weinberg chỉ là tương đối; số lượng thực tế người mang gene (thể mang) có thể khác. Ngoài ra, sự tính toán của chúng ta cũng cho thấy các allele lặn có hại trong locus này hoặc locus khác cũng có thể ẩn náu trong quần thể ở những người dị hợp tử khoẻ mạnh.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM 23.2

1. Giả sử một quần thể sinh vật có 500 locus với một nửa số locus được cố định, và mỗi locus trong số các locus còn lại có hai allele. Chúng ta có thể tìm thấy bao nhiêu allele khác nhau trong toàn bộ vốn gene của quần thể? Giải thích.
2. Nếu p là tần số của allele A thì phần nào của phương trình Hardy-Weinberg tương ứng với tần số các cá thể có ít nhất một allele A?
3. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Một locus có hai allele (A và a) ở trong một quần thể có nguy cơ về bệnh thoái hoá thần kinh lây nhiễm, 16 người có kiểu gene AA, 92 người có kiểu gene Aa, và 12 người có kiểu gene aa. Hãy sử dụng phương trình Hardy-Weinberg để xác định xem quần thể này có tiến hoá hay không.

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

KHÁI NIỆM 23.3

Chọn lọc tự nhiên, phiêu bạt di truyền, và dòng gene có thể làm thay đổi tần số allele trong quần thể

Một lần nữa cần phải lưu ý lại là cần phải có năm điều kiện cho một quần thể ở trạng thái cân bằng Hardy-

Weinberg. Nếu thiếu một trong số các điều kiện này thì có tiềm năng gây nên sự tiến hoá. Các đột biến mới (vi phạm điều kiện 1) có thể làm thay đổi tần số allele, nhưng vì đột biến là rất hiếm gặp nên sự thay đổi gây nên bởi đột biến từ thế hệ này sang thế hệ khác là rất nhỏ. Tuy nhiên, như chúng ta sẽ thấy đột biến rất cuộc có thể có ảnh hưởng lớn lên tần số allele khi nó tạo ra allele mới có tác động mạnh đến giá trị thích nghi theo kiểu âm tính hoặc dương tính. Giao phối không ngẫu nhiên (vi phạm điều kiện 2) có thể ảnh hưởng đến tần số kiểu gene đồng hợp tử và dị hợp tử nhưng bản thân nó không làm thay đổi tần số allele trong vốn gene của quần thể. Có ba cơ chế trực tiếp làm thay đổi tần số allele và gây nên sự thay đổi tiến hoá mạnh nhất là chọn lọc tự nhiên, phiêu bạt di truyền, và dòng gene (vi phạm các điều kiện 3-5).

Chọn lọc tự nhiên

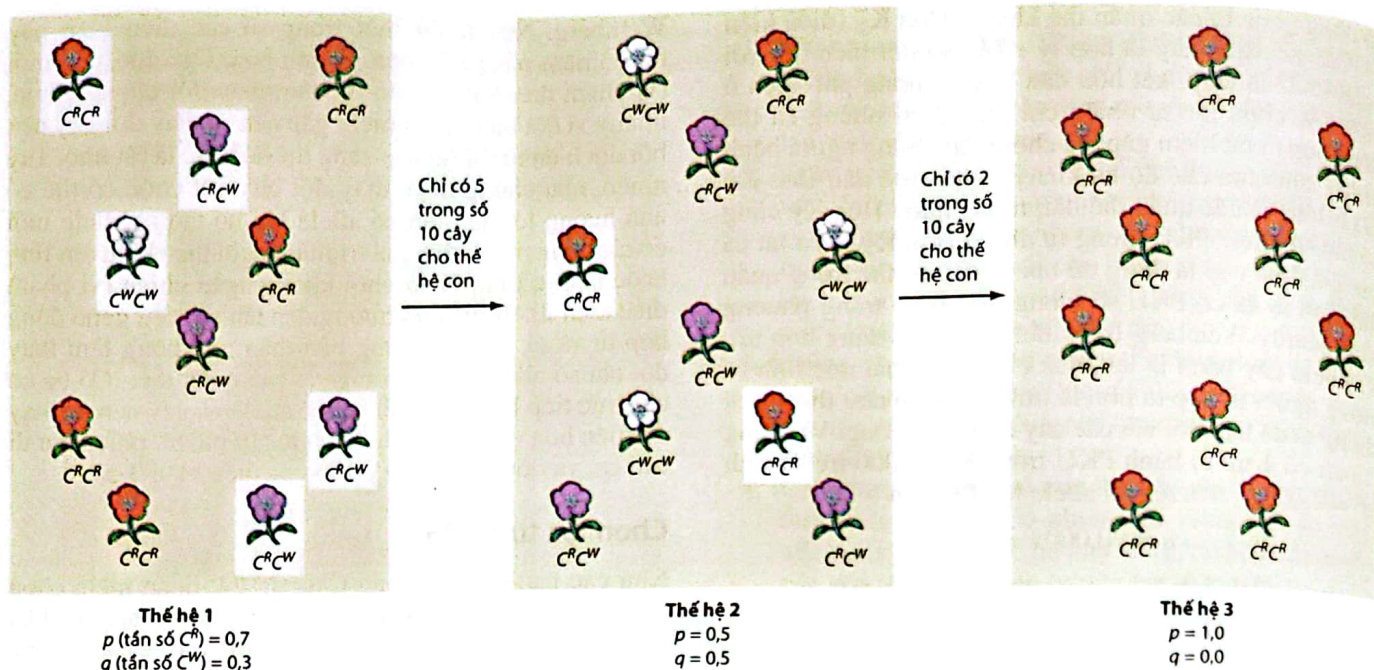
Như các bạn đã đọc trong Chương 22, quan niệm chọn lọc tự nhiên của Darwin dựa trên sự khác biệt về khả năng sống sót và khả năng sinh sản: Các cá thể trong quần thể khác biệt nhau về các đặc điểm di truyền của chúng, và những cá thể nào có các đặc điểm giúp chúng phù hợp hơn với môi trường sẽ có xu hướng sản sinh được nhiều cá thể con hơn những cá thể có các đặc điểm ít phù hợp với môi trường.

Bây giờ chúng ta cũng biết là chọn lọc làm cho tỷ lệ allele được truyền cho thế hệ sau khác với tỷ lệ allele trong thế hệ trước. Ví dụ, ruồi quả *Drosophila melanogaster* có allele kháng lại một vài thuốc trừ sâu bao gồm cả DDT. Tần số allele này bằng 0 % ở quần thể phòng thí nghiệm vốn được thiết lập bằng việc thu thập các cá thể từ quần thể tự nhiên vào những năm 1930, trước khi sử dụng thuốc DDT. Tuy nhiên, ở những dòng ruồi được tạo ra bằng cách thu thập ruồi sau năm 1960 (sau 20 năm hoặc hơn sau khi sử dụng thuốc DDT), thì tần số allele kháng thuốc là 37%. Chúng ta có thể suy ra rằng allele này hoặc đã xuất hiện bằng đột biến vào khoảng từ năm 1930 đến 1960 hoặc allele này đã có trong quần thể từ năm 1930 nhưng lúc đó rất hiếm gặp. Trong bất cứ trường hợp nào, sự gia tăng mà chúng ta quan sát được về tần số allele này dường như chắc chắn là do DDT, một chất độc có lực chọn lọc mạnh trong các quần thể ruồi.

Như ví dụ về *Drosophila melanogaster* đã nêu, một allele kháng thuốc sẽ được gia tăng về tần số trong quần thể phơi nhiễm với thuốc trừ sâu. Sự thay đổi này không phải ngẫu nhiên. Do luôn có ưu thế của một số allele này so với các allele khác, nên chọn lọc tự nhiên có thể gây nên sự tiến hoá thích nghi (sự tiến hoá làm cho các sinh vật trở nên thích nghi tốt hơn với môi trường sống của chúng). Chúng ta cũng sẽ nghiên cứu quá trình này một cách chi tiết hơn ở phần sau đây tí chút.

Phiêu bạt di truyền

Nếu bạn tung một đồng xu 1.000 lần và cho kết quả 700 lần sấp và 300 lần ngửa thì bạn có thể nghi ngờ về đồng xu này. Tuy nhiên, nếu bạn tung đồng xu 10 lần mà có 7 lần sấp và 3 lần ngửa thì không có điều gì là ngạc nhiên. Số lần tung đồng xu càng ít thì càng có nhiều khả năng là yếu tố ngẫu nhiên sẽ gây nên sự sai lệch kết quả với những gì mà chúng ta mong đợi – trong trường hợp này, chúng ta mong đợi số lần xuất hiện mặt sấp và mặt ngửa



▲ **Hình 23.8 Phiêu bạt di truyền.** Quần thể nhỏ hoa hướng dương hoang dại này có kích thước ổn định gồm 10 cây. Giả sử rằng ngẫu nhiên chỉ có 5 cây (được đóng khung trắng trong hình) của thế hệ 1 có thể sản sinh ra đời con hữu thụ. Điều này có thể xảy ra, ví dụ, chỉ những cây này may mắn được sinh trưởng trong môi trường có đủ chất dinh dưỡng giúp cây có thể sinh sản. Và một lần nữa ngẫu nhiên, chỉ có hai cây ở thế hệ thứ hai có thể sinh ra đời con hữu thụ. Kết quả là chỉ do ngẫu nhiên, tần số allele C^W thoát đầu gia tăng ở thế hệ 2 nhưng sau đó lại giảm xuống bằng 0 ở thế hệ 3.

là như nhau. Các yếu tố ngẫu nhiên cũng có thể làm tần số allele biến động một cách không thể tiên đoán được từ thế hệ này sang thế hệ khác, đặc biệt trong các quần thể nhỏ - quá trình được gọi là **phiêu bạt di truyền**.

Hình 23.8 đưa ra mô hình cho thấy phiêu bạt di truyền có thể tác động đến một quần thể nhỏ hoa hướng dương của chúng ta như thế nào. Trong ví dụ này, vốn gene bị mất một allele chỉ hoàn toàn là do yếu tố ngẫu nhiên, allele C^W bị mất chứ không phải allele C^R . Những thay đổi về tần số allele không thể tiên đoán được như vậy có thể ngẫu nhiên gắn với khả năng sống sót và khả năng sinh sản. Có thể một con nai sừng tấm Bắc Mỹ lớn đã giẫm lên 3 cây $C^W C^W$ ở thế hệ 2 và giết chết chúng làm gia tăng cơ hội để chỉ có allele C^R được truyền lại cho thế hệ sau. Tần số allele có thể bị ảnh hưởng bởi các sự kiện ngẫu nhiên xảy ra trong quá trình thụ tinh. Ví dụ, giả sử hai cá thể có kiểu gene $C^R C^W$ đã có một số lượng nhỏ cá thể con. Chỉ riêng yếu tố ngẫu nhiên cũng đủ làm cho mỗi cặp trứng và tinh trùng tạo ra đời con tình cờ đều mang allele C^R chứ không phải allele C^W .

Trong những hoàn cảnh nhất định, phiêu bạt di truyền có thể có tác động đáng kể đến một quần thể. Đó là hai ví dụ về hiệu ứng kẻ sáng lập và hiệu ứng thắt cổ chai.

Hiệu ứng kẻ sáng lập

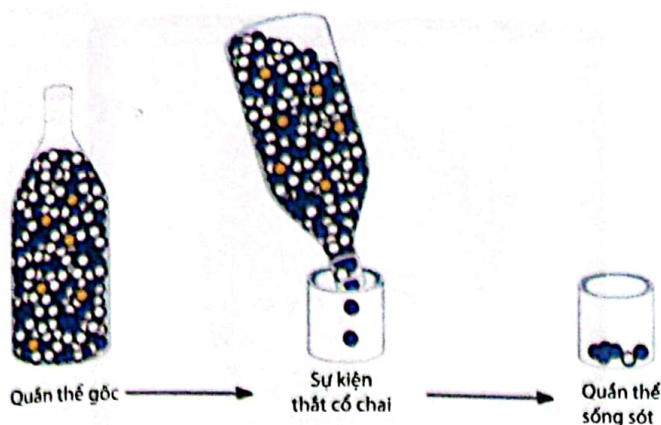
Khi một số ít cá thể bị cách ly khỏi một quần thể lớn hơn, thì nhóm nhỏ này có thể hình thành nên một quần thể mới có vốn gene khác biệt với vốn gene của quần thể gốc; hiện tượng này được gọi là **hiệu ứng kẻ sáng lập**. Hiệu ứng kẻ sáng lập xảy ra, ví dụ, khi một nhóm nhỏ các thành viên của một quần thể được bão gió thổi tới một

đảo mới. Phiêu bạt di truyền - trong đó các yếu tố ngẫu nhiên làm thay đổi tần số allele - xảy ra trong trường hợp như vậy vì bão đã vận chuyển không phân biệt các cá thể (cũng như không phân biệt các allele của chúng ra sao) từ quần thể gốc.

Hiệu ứng kẻ sáng lập có thể là nguyên nhân làm cho tần số allele gây bệnh di truyền nhất định trở nên tương đối cao trong số những quần thể người sống cách ly. Ví dụ, năm 1814, 15 người Anh đã đến định cư ở Tristan da Cunha, một nhóm các đảo nhỏ ở Đại Tây Dương nằm giữa châu Phi và Nam Mỹ. Đường như, một trong số những người đến định cư đã mang allele lặn gây bệnh sắc tố võng mạc (retinitis pigmentosa), một dạng nhanh chóng gây mù ở những người đồng hợp tử. Trong số 240 con cháu của những người định cư ban đầu trên đảo, vào cuối những năm 1960, có 4 người bị bệnh sắc tố võng mạc. Tần số allele gây bệnh này ở Tristan da Cunha cao gấp mười lần so với ở quần thể gốc nơi mà từ đó những người sáng lập quần thể đã ra đi.

Hiệu ứng thắt cổ chai

Sự thay đổi đột ngột trong môi trường như lửa hoặc lũ lụt, có thể làm giảm mạnh kích thước của một quần thể. Việc giảm mạnh kích thước quần thể có thể gây nên **hiệu ứng thắt cổ chai**, có tên gọi như vậy vì quần thể đã phải trải qua một "cổ chai" rất hạn chế về kích thước (**Hình 23.9**). Chỉ do các yếu tố ngẫu nhiên, một số allele nhất định có thể trở nên phổ biến trong quần thể ở những cá thể sống sót, trong khi đó các allele khác lại có thể trở nên hiếm gặp hoặc hoàn toàn biến mất khỏi quần thể. Phiêu bạt di truyền xảy ra nhiều khả năng sẽ có tác động



▲ **Hình 23.9 Hiệu ứng thắt cổ chai.** Xóc vài viên bi qua cổ chai hẹp cũng tương tự như sự giảm mạnh kích thước của một quần thể. Tình cờ các viên bi xanh chiếm ưu thế trong quần thể sống sót còn bi vàng thì hoàn toàn không.

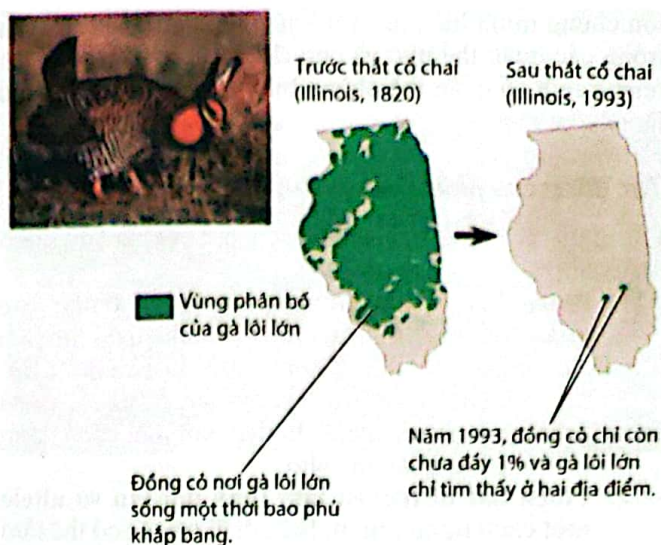
đáng kể đến vốn gene cho tới khi quần thể trở nên đủ lớn khiến các sự kiện ngẫu nhiên có tác động yếu hơn. Tuy nhiên, thậm chí quần thể khi đã vượt qua thắt cổ chai và cuối cùng đã phục hồi lại được kích thước của quần thể thì nó vẫn có thể có mức độ đa dạng di truyền thấp trong một thời gian dài – hậu quả của phiêu bạt di truyền xảy ra khi quần thể có kích thước nhỏ.

Một lý do quan trọng để hiểu hiệu ứng thắt cổ chai là hoạt động của con người đôi khi tạo nên các thắt cổ chai nghiêm trọng đối với nhiều loài sinh vật khác. Ví dụ sau đây minh họa tác động của phiêu bạt di truyền lên quần thể đang có nguy cơ tuyệt chủng.

Nghiên cứu tình huống: Tác động của phiêu bạt di truyền lên gà lôi lớn

Hàng triệu con gà lôi đồng cỏ lớn (*Tympanuchus cupido*) một thời đã từng sống ở các đồng cỏ của Illinois. Khi các đồng cỏ được chuyển thành đất canh tác cũng như cho các mục đích sử dụng khác trong thế kỷ XIX và thế kỷ XX, thì số lượng gà lôi đồng cỏ lớn bị tụt giảm đột ngột (**Hình 23.10a**). Vào năm 1993 chỉ còn hai quần thể gà lôi còn sót lại tổng cộng khoảng ít hơn 50 con. Một số con sống sót này có sự đa dạng di truyền thấp tới mức chưa đầy 50% số trứng đẻ ra có thể nở được so với tỷ lệ trứng nở cao hơn nhiều trong các quần thể lớn hơn ở Kansas, Nebraska, và Minnesota (**Hình 23.10b**).

Những số liệu này cho thấy phiêu bạt di truyền trong giai đoạn thắt cổ chai có thể dẫn đến mất sự biến dị di truyền và làm tăng tần số của các allele có hại. Để nghiên cứu giả thuyết này, Juan Bouzat, thuộc Trường Đại học Bowling Green State, Ohio, và các cộng sự của ông tách chiết DNA từ 15 mẫu bảo tàng của gà lôi đồng cỏ lớn Illinois. Trong số 15 con gà thì 10 con được thu mẫu vào những năm 1930 khi số gà lôi ở Illinois còn khoảng 25.000 con, và 5 con bắt được vào những năm 1960 khi số gà lôi ở Illinois còn 1.000 con. Bằng cách nghiên cứu DNA của các mẫu này, các nhà nghiên cứu đã có thể thu được mức tối thiểu, ước lượng mức giới hạn biến dị di truyền là bao nhiêu đã có ở quần thể Illinois trước khi quần thể bị co lại với số lượng cực kỳ thấp như hiện nay.



(a) Quần thể gà lôi đồng cỏ lớn ở Illinois đã giảm từ hàng triệu con vào năm 1800 xuống còn hơn 50 con vào năm 1993.

Địa điểm	Kích thước quần thể	Số allele trên locus	Tỷ lệ phần trăm trứng nở
Illinois 1930-1960	1.000-25.000	5,2	93
Illinois 1993	< 50	3,7	< 50
Kansas, 1998 (Không có thắt cổ chai)	750.000	5,8	99
Nebraska, 1998 (không có thắt cổ chai)	75.000-200.000	5,8	96
Minnesota, 1998 (không có thắt cổ chai)	4.000	5,3	85

(b) Hậu quả của việc giảm mạnh kích thước quần thể ở Illinois, phiêu bạt di truyền đã làm giảm số allele trên một locus (trung bình ở cả 6 locus được nghiên cứu) và giảm tỷ lệ phần trăm trứng nở.

▲ **Hình 23.10 Hiệu ứng thắt cổ chai và sự suy giảm biến dị di truyền.**

Các nhà nghiên cứu khảo sát 6 locus và đã thấy quần thể gà lôi lớn ở Illinois vào năm 1993 đã bị mất 9 allele có trong các mẫu ở bảo tàng. Quần thể năm 1993 cũng có ít allele trên một locus hơn so với quần thể Illinois trước khi có thắt cổ chai hay so với các quần thể hiện nay ở Kansas Nebraska, và Minnesota (xem Hình 23.10b). Bởi vậy, như đã tiên đoán, phiêu bạt di truyền đã làm giảm biến dị di truyền ở quần thể nhỏ năm 1993. Phiêu bạt di truyền cũng làm tăng tần số các allele có hại dẫn đến làm giảm tỷ lệ trứng nở. Để chống lại tác động âm tính của phiêu bạt di truyền, các nhà nghiên cứu đã bổ sung vào quần thể Illinois tổng cộng 271 con gà lôi từ các quần thể của các bang lân cận trong vòng hơn 4 năm.

Chiến lược này đã thành công. Các allele mới đã được bổ sung vào quần thể và tỷ lệ trứng nở đã tăng lên trên 90%. Tóm lại, các công trình nghiên cứu ở gà lôi đồng cỏ

lớn chứng minh hiệu quả rất lớn của phiêu bạt di truyền trong các quần thể nhỏ và cho chúng ta hy vọng rằng ít nhất ở một số quần thể những hiệu quả này có thể được làm đảo ngược.

Tác động của phiêu bạt di truyền: Tóm tắt

Các ví dụ mà chúng ta vừa mô tả đã làm nổi bật bốn điểm mấu chốt:

1. **Phiêu bạt di truyền là quan trọng trong các quần thể nhỏ.** Các sự kiện ngẫu nhiên có thể làm tăng hoặc giảm tần số allele ở thế hệ sau. Mặc dù, các sự kiện ngẫu nhiên xảy ra trong tất cả các quần thể nhưng tần số allele chỉ thay đổi một cách đáng kể trong các quần thể nhỏ.
2. **Phiêu bạt di truyền làm thay đổi tần số allele một cách ngẫu nhiên.** Biến dị di truyền có thể làm tăng tần số allele trong năm này nhưng lại có thể làm giảm tần số allele đó trong năm sau; sự thay đổi tần số allele từ thế hệ này sang thế hệ khác do phiêu bạt di truyền là không thể dự đoán được. Bởi vậy, không giống như chọn lọc tự nhiên, trong đó ở vào một môi trường nhất định một số allele luôn có ưu thế hơn các allele khác, phiêu bạt di truyền làm thay đổi tần số allele theo thời gian một cách hoàn toàn ngẫu nhiên.
3. **Phiêu bạt di truyền làm giảm biến dị di truyền của quần thể.** Bằng cách làm biến đổi tần số allele một cách ngẫu nhiên theo thời gian, phiêu bạt di truyền có thể loại bỏ hoàn toàn một số allele nhất định khỏi quần thể (xem Hình 23.8 và 23.10). Vì tiến hoá phụ thuộc vào biến dị di truyền, nên sự suy giảm biến dị di truyền có thể ảnh hưởng đến mức độ thích nghi của quần thể trước những thay đổi của môi trường.
4. **Phiêu bạt di truyền có thể cố định các gene có hại trong quần thể.** Các allele có hại cũng như các allele có lợi có thể bị mất hoặc được cố định trong quần thể bởi các yếu tố ngẫu nhiên thông qua phiêu bạt di truyền. Trong các quần thể rất nhỏ, phiêu bạt di truyền có thể làm cho các allele có hại đôi chút được cố định. Khi điều này xảy ra thì sự sống sót của quần thể sẽ bị đe dọa (như trường hợp của gà lôi ở Illinois).

Dòng gene

Chọn lọc tự nhiên và phiêu bạt di truyền không phải là những hiện tượng duy nhất ảnh hưởng tới tần số allele của quần thể. Các tần số allele có thể còn bị biến đổi bởi **dòng gene**; sự di chuyển các allele ra hoặc vào quần thể do sự di chuyển của các cá thể hữu thụ hoặc các giao tử của chúng. Ví dụ, giả sử rằng ở gần quần thể cây hoa hướng dương hoang dại giả định ban đầu của chúng ta có một quần thể khác bao gồm chủ yếu các cây hoa trắng (C^wC^w). Các con côn trùng mang các hạt phấn của những cây này có thể bay sang và thụ phấn cho các cây trong quần thể ban đầu của chúng ta. Việc đưa thêm các allele C^w vào quần thể làm biến đổi tần số allele của quần thể gốc ở thế hệ tiếp theo.

Vì có sự trao đổi các allele giữa các quần thể nên dòng gene có xu hướng làm giảm sự khác biệt di truyền giữa các quần thể. Nếu điều này xảy ra đủ mạnh thì dòng



▲ **Hình 23.11** Dòng gene và tiến hoá của loài người. Sự di cư của con người trên khắp thế giới đã làm gia tăng dòng gene giữa các quần thể vốn một thời đã bị cách ly với nhau. Hình ảnh được máy tính xây dựng trên bìa tạp chí này minh họa dòng gene đã đồng nhất hoá các vốn gene của các quần thể ra sao, do vậy làm giảm sự khác biệt về ngoại hình giữa các chủng tộc địa lý.

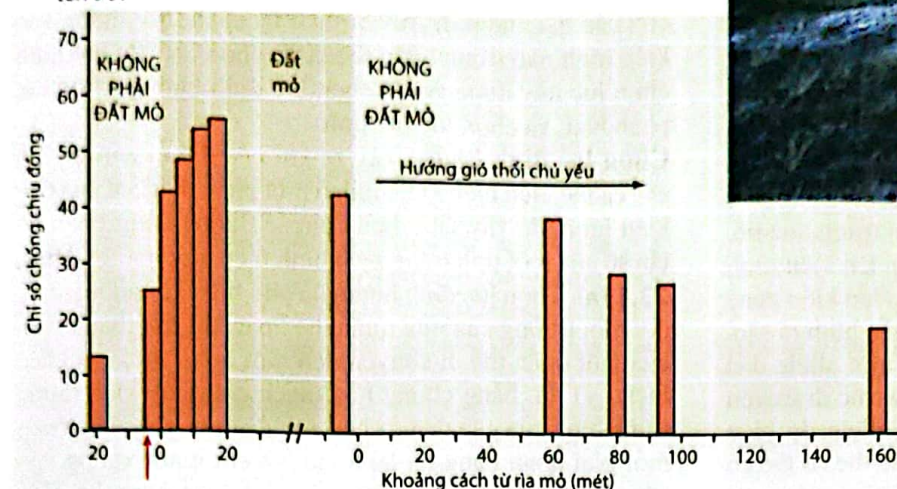
gene có thể làm cho các quần thể lân cận nhau hợp nhất thành một quần thể với một vốn gene chung. Ví dụ, con người ngày nay di chuyển tự do khắp thế giới hơn nhiều so với trong quá khứ. Kết quả là, sự kết hôn giữa các thành viên của các quần thể vốn trước đây bị cách ly nhau nay trở nên phổ biến hơn (**Hình 23.11**). Vì thế dòng gene đã trở thành một nhân tố quan trọng đối với sự thay đổi tiến hoá của loài người.

Khi các quần thể lân cận sống trong các môi trường khác nhau, sự di chuyển các allele do dòng gene gây nên có thể ngăn cản một quần thể thích nghi hoàn toàn với môi trường. Hãy xét một ví dụ về các quần thể cỏ mần trầu (*Agrostis tenuis*) mọc gần các mỏ đồng. Đất mỏ có hàm lượng đồng cao gây độc với các cây không chịu được đồng. Nếu các allele chống chịu đồng có trong quần thể cỏ mần trầu thì những allele có lợi này sẽ nhanh chóng được phát tán trong quần thể. Tuy nhiên, ở vùng đất lân cận không bị nhiễm đồng, thì các cây chống chịu đồng lại sinh sản kém hơn so với những cây không chịu đồng. Bởi vậy chúng ta có thể kỳ vọng tỷ lệ phần trăm các cây chống chịu đồng sẽ gần đạt 100% trên đất mỏ, còn gần như 0% ở đất liền kề (không nhiễm đồng). Tuy nhiên, cỏ mần trầu là loại thụ phấn nhờ gió và vì thế gió có thể thổi bay phấn từ quần thể này sang quần thể khác làm di chuyển các allele giữa các quần thể. Do vậy, các allele chống chịu đồng được chuyển sang đất không nhiễm đồng; cũng như các allele không chống chịu đồng được chuyển sang đất nhiễm đồng (**Hình 23.12**).

Đôi khi các allele có lợi được phát tán rất rộng rãi. Ví dụ, dòng gene đã phát tán ra khắp thế giới các allele kháng một số thuốc trừ sâu ở muỗi *Culex pipiens*, một trung gian truyền virus Tây sông Nile và sốt rét. Mỗi một allele trong số các allele này có dấu ấn di truyền riêng

▼ **Hình 23.12 Dòng gene và sự chọn lọc.** Cỏ mần trầu trong ảnh mọc trên bãi chần thả gia súc có đất mỡ, chống chịu đồng tốt hơn nhiều so với cỏ mọc trên bãi chần thả ngoài hàng rào. Biểu đồ cho thấy mức độ chống chịu đồng ở các địa điểm khác nhau. Các số liệu này chứng tỏ dòng gene đang diễn ra làm ngăn cản sự thích nghi hoàn toàn của mỗi quần thể với điều kiện môi trường địa phương của chúng.

? Nếu gió thổi chủ yếu theo hướng ngược lại, thì sự chống chịu đồng có thể thay đổi ra sao ở địa điểm được đánh dấu bằng mũi tên đỏ?



biệt cho phép các nhà nghiên cứu chứng minh rằng đột biến đã phát sinh ở một hoặc vài địa điểm địa lý. Trong quần thể gốc của chúng, các allele này được gia tăng vì chúng đã giúp muỗi kháng lại thuốc diệt. Các allele này sau đó được truyền sang các quần thể mới, ở đây tần số của chúng được tăng lên nhờ chọn lọc tự nhiên.

Tóm lại, dòng gene, giống như đột biến, có thể đem đến những allele mới cho một quần thể. Tuy nhiên, vì nó xảy ra ở tốc độ cao hơn so với đột biến, nên dòng gene trực tiếp làm thay đổi tần số allele nhiều hơn so với đột biến. Và khi dòng gene hoặc đột biến đem lại một allele mới cho quần thể thì chọn lọc tự nhiên có thể làm tăng tần số của allele mới lên (như trong trường hợp allele kháng thuốc trừ sâu ở muỗi) hoặc làm giảm tần số allele (như chúng ta thấy trong trường hợp allele chống chịu đồng ở cỏ mần trầu trong vùng đất không có mỡ đồng).

KIỂM TRA KHÁI NIỆM 23.3

1. Ở khía cạnh nào thì chọn lọc tự nhiên là dễ “dự đoán” hơn so với phiêu bạt di truyền?
2. Phân biệt phiêu bạt gene với dòng gene về mặt (a) chúng xảy ra như thế nào và (b) hệ quả của chúng đối với biến dị di truyền của quần thể trong các thế hệ sau.
3. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Giả sử hai quần thể cây trao đổi phấn và hạt cho nhau. Trong một quần thể, các cá thể có kiểu gene AA là chủ yếu (9.000 AA, 900 Aa, 100 aa) trong khi đó ở quần thể kia thì lại ngược lại (100 AA, 900 Aa, 9.000 aa). Nếu không một allele nào có ưu thế chọn lọc thì theo thời gian, điều gì sẽ xảy ra đối với các tần số kiểu gene và tần số allele của những quần thể này?

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

KHÁI NIỆM 23.4

Chọn lọc tự nhiên là cơ chế duy nhất liên tục tạo nên tiến hoá thích nghi

Tiến hoá nhờ chọn lọc tự nhiên là chỗ rẽ giữa sự may rủi và “sự phân hoá” – may rủi trong việc tạo ra các biến dị di truyền mới (khởi nguồn bằng đột biến) và phân hoá khi chọn lọc tự nhiên thiên vị một số allele này hơn so với các allele khác. Do tác động của kiểu phân hoá này nên chỉ có chọn lọc tự nhiên mới liên tục làm gia tăng tần số của các allele quy định ưu thế sinh sản và dẫn đến sự tiến hoá thích nghi.

Xem xét chọn lọc tự nhiên một cách cụ thể hơn

Để nghiên cứu chọn lọc tự nhiên đem lại sự tiến hoá thích nghi ra sao, chúng ta sẽ bắt đầu với khái niệm giá trị thích nghi tương đối và các cách khác nhau mà kiểu hình của một sinh vật chịu tác động của chọn lọc tự nhiên.

Giá trị thích nghi tương đối

Cụm từ “đấu tranh sinh tồn” và “sự sống sót của những sinh vật thích nghi nhất” được sử dụng phổ biến để mô tả chọn lọc tự nhiên. Tuy nhiên, cách diễn đạt này sẽ dẫn đến sai lầm nếu hiểu theo nghĩa là sự cạnh tranh trực tiếp giữa các cá thể. Có những loài vật mà ở đó các cá thể, thường là các con đực có những chiếc sừng hoặc các công cụ chiến đấu khác sẽ quyết định ưu thế giao phối. Tuy nhiên, sự thành đạt sinh sản thường khó phát hiện hơn và phụ thuộc vào nhiều yếu tố không liên quan gì đến các trận chiến trực tiếp giữa các con vật. Ví dụ, các con hươu có khả năng kiếm thức ăn hiệu quả hơn các con

bên cạnh, có thể có nguồn dự trữ năng lượng lớn hơn và do vậy có khả năng sinh ra lượng trứng lớn hơn. Một con bướm có thể có nhiều con hơn các con khác trong cùng quần thể, vì màu sắc của nó giúp nguy trang trước vật ăn thịt hiệu quả hơn, làm tăng khả năng sống sót đủ dài để tạo ra nhiều con hơn. Các ví dụ này minh hoạ ưu thế thích nghi có thể dẫn đến giá trị thích nghi tương đối lớn hơn ra sao. Giá trị thích nghi tương đối là phần đóng góp vào vốn gene trong thế hệ sau của một cá thể. Được gọi là tương đối vì phần đóng góp này được so với những phần đóng góp của các cá thể khác.

Mặc dù chúng ta thường nói tới giá trị thích nghi tương đối của một kiểu gene, nhưng nên nhớ rằng, thực thể chịu sự tác động của chọn lọc tự nhiên là toàn bộ cơ thể sinh vật chứ không phải kiểu gene bên trong của nó. Vì thế, chọn lọc tự nhiên tác động trực tiếp lên kiểu hình hơn là lên kiểu gene. Nó tác động gián tiếp lên kiểu gene thông qua cách kiểu gene ảnh hưởng lên kiểu hình ra sao. Ngoài ra, giá trị thích nghi tương đối do một allele đặc biệt nào đem lại phụ thuộc vào toàn bộ cấu trúc di truyền của cá thể và hoàn cảnh môi trường mà allele đó biểu hiện. Ví dụ, một allele đôi chút không có ưu thế có thể có tần số tăng lên nhờ "di nhờ xe", tức là nhờ nằm gần một

locus khác được chọn lọc tự nhiên ủng hộ mạnh (xem Chương 15 để biết khoảng cách giữa các gene ảnh hưởng như thế nào đến sự di truyền của chúng).

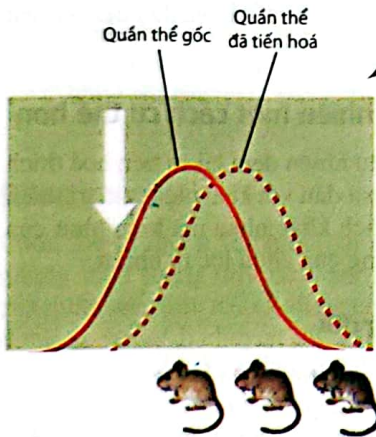
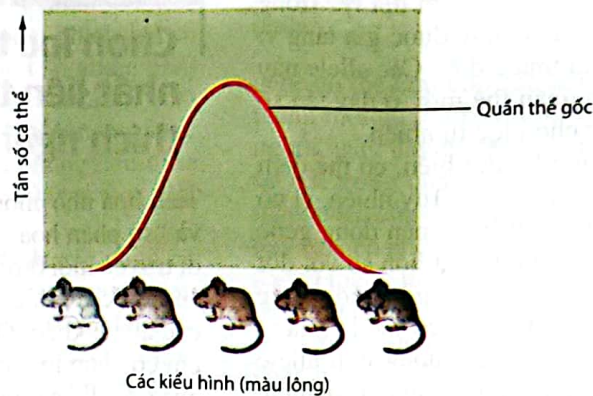
Chọn lọc định hướng, chọn lọc phân hoá, và chọn lọc ổn định

Chọn lọc tự nhiên có thể làm thay đổi sự phân bố tần số của các đặc điểm di truyền theo ba cách, tùy thuộc vào kiểu hình nào trong quần thể được chọn lọc. Ba mô hình chọn lọc này được gọi là chọn lọc định hướng, chọn lọc phân hoá, và chọn lọc ổn định.

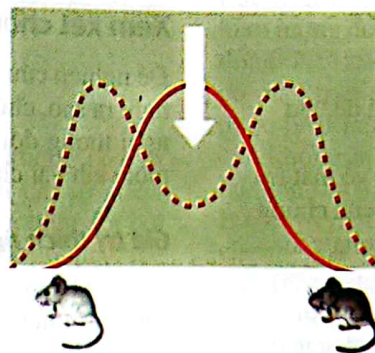
Chọn lọc định hướng xảy ra khi các điều kiện ủng hộ các cá thể biểu hiện kiểu hình ở một phần đầu cực của dãy kiểu hình, do vậy làm dịch chuyển đường cong phân bố tần số của một tính trạng kiểu hình theo một hướng (**Hình 23.13a**). Chọn lọc định hướng là phổ biến khi những thay đổi môi trường của một quần thể hoặc khi các thành viên của một quần thể di chuyển đến một nơi ở mới (và khác biệt). Ví dụ, bằng chứng hoá thạch cho thấy kích thước trung bình của gấu đen ở châu Âu đã được tăng lên trong mỗi giai đoạn băng hà lạnh lẽo, và chỉ giảm xuống vào các thời kỳ ấm áp hơn giữa các giai đoạn băng hà. Các

▼ Hình 23.13 Các mô hình chọn lọc.

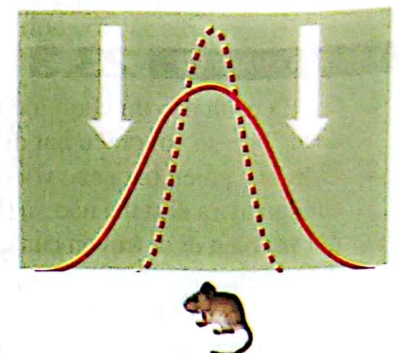
Các trường hợp này mô tả ba cách tiến hoá của một quần thể chuột giả định có biến dị di truyền về màu sắc da lông từ sáng màu đến tối màu. Các đồ thị cho thấy tần số các cá thể có các màu lông thay đổi ra sao theo thời gian. Mũi tên trắng to tượng trưng cho áp lực chọn lọc chống lại các kiểu hình nhất định.



(a) **Chọn lọc định hướng** làm dịch chuyển cấu trúc của quần thể bằng cách ủng hộ những cá thể ở một cực của phân bố. Trong trường hợp này chuột có màu tối hơn được ủng hộ vì chúng sống ở nơi có đá tối màu, màu lông tối sẽ tránh được nguy cơ bị kẻ thù ăn thịt.



(b) **Chọn lọc phân hoá** ủng hộ các cá thể nằm ở hai đầu của phân bố. Các con chuột này sống ở nơi có các hòn đá sẫm màu và đá sáng xen kẽ nhau, kết quả là chuột có màu trung gian bị mất ưu thế.



(c) **Chọn lọc ổn định** loại bỏ các cá thể nằm ở hai đầu cực khỏi quần thể và giữ lại các cá thể trung gian. Nếu môi trường gồm toàn đá có màu trung gian, thì cả hai dạng chuột sáng và tối màu đều bị chọn lọc chống lại.

con gấu có kích thước lớn hơn có tỷ số diện tích bề mặt-khối lượng nhỏ hơn sẽ giữ nhiệt cơ thể tốt hơn và sống sót tốt hơn trong các giai đoạn cực lạnh.

Chọn lọc phân hoá (Hình 23.13b) xảy ra khi các điều kiện môi trường ủng hộ các cá thể có giá trị kiểu hình nằm ở hai cực biên trong dãy các kiểu hình hơn là những cá thể có kiểu hình trung gian. Một ví dụ về quần thể chim sẻ ăn hạt bụng đen ở Cameroon có các cá thể với kích thước mỏ hoàn toàn khác biệt nhau. Những con chim mỏ nhỏ, sống chủ yếu bằng các hạt mềm trong khi các con chim mỏ to hơn lại sống bằng cách chuyên nghiền vỡ các hạt rắn. Có vẻ như những con chim có mỏ trung bình nghiền vỡ cả hai loại hạt tương đối không hiệu quả nên có giá trị thích nghi tương đối thấp hơn.

Chọn lọc ổn định (Hình 23.13c) tác động chống lại cả hai loại kiểu hình cực đoan và ủng hộ những kiểu hình trung gian. Kiểu chọn lọc này làm giảm biến dị và có xu hướng duy trì trạng thái ổn định cho một tính trạng kiểu hình nhất định. Ví dụ, trọng lượng trẻ sơ sinh nằm trong khoảng 3-4 kg (6,6-8,8 pounds); những trẻ có trọng lượng lớn hơn hoặc nhỏ hơn đều có tỷ lệ tử vong cao hơn. Tuy vậy, bất luận là kiểu chọn lọc nào thì cơ chế cơ bản vẫn không thay đổi. Chọn lọc ủng hộ các cá thể có các đặc điểm kiểu hình di truyền giúp có sự thành đạt sinh sản cao hơn so với những cá thể khác.

Vai trò chủ chốt của chọn lọc tự nhiên trong tiến hoá thích nghi

Có nhiều tính trạng của sinh vật thích nghi với môi trường đến mức thật kinh ngạc. Ví dụ, khả năng thay đổi màu sắc nhanh chóng của con mực mai, giúp nó hoà trộn vào màu sắc của môi trường (Hình 23.14a). Một ví dụ khác là xương hàm khác thường của các con rắn (Hình 23.14b), giúp chúng có thể nuốt được con mồi lớn hơn rất nhiều so với đầu của chúng (tương tự như một người có thể nuốt nguyên được cả quả dưa hấu). Những tính trạng thích nghi khác như một phiên bản của một loại enzyme có chức năng được cải thiện hơn trong môi trường lạnh (Hình 23.4), có lẽ ít gây ấn tượng hơn nhưng lại rất quan trọng đối với sự sống sót và sinh sản của sinh vật.

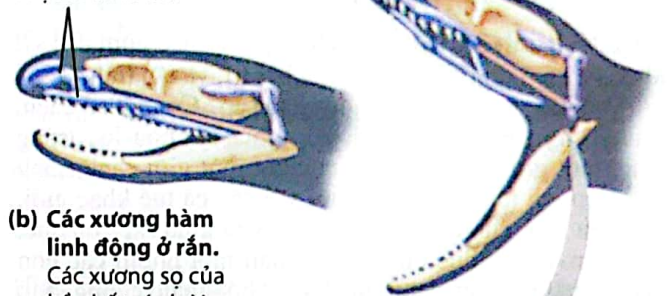
Những sự thích nghi như vậy có thể được xuất hiện dần dần theo thời gian khi chọn lọc tự nhiên làm tăng tần số những allele làm tăng khả năng sống sót và sinh sản. Khi tỷ lệ các cá thể có các đặc điểm thích nghi tăng lên thì sự phù hợp của loài với môi trường được cải thiện, tức là sự tiến hoá thích nghi đang xảy ra. Tuy nhiên, như chúng ta đã thấy trong Chương 22, các thành phần sinh học và vật lý của môi trường của một sinh vật có thể thay đổi theo thời gian. Kết quả là cái làm cho sinh vật “phù hợp tốt” với môi trường có thể là một cái đích di động, tạo nên sự tiến hoá thích nghi một cách liên tục, một quá trình động.

Thế còn hai cơ chế tiến hoá quan trọng khác, phiêu bạt di truyền và dòng gene thì có dẫn đến tiến hoá thích nghi không? Cả hai, quả thực, đều làm gia tăng tần số allele giúp sinh vật phù hợp với môi trường - tuy nhiên, cả hai cơ chế này đều không ổn định (liên tục). Phiêu bạt di truyền có thể lúc thì làm gia tăng tần số của các



(a) Khả năng thay đổi màu sắc ở mực mai. Trong tích tắc, con mực mai này có thể biến đổi màu sắc để hoà mình lẫn với môi trường giúp nó trốn được kẻ thù và làm cho con mồi của nó bị bất ngờ.

Các xương hàm trên linh động được tô màu tím



(b) Các xương hàm linh động ở rắn. Các xương sọ của hầu hết các loài động vật trên cạn thường gắn chặt cái nọ với cái kia làm hạn chế sự di chuyển của hàm. Ngược lại, hầu hết các loài rắn lại có hàm trên linh hoạt giúp chúng có thể nuốt được thức ăn lớn hơn nhiều so với đầu chúng.



▲ Hình 23.14 Các ví dụ về sự thích nghi.

allele có lợi đôi chút, nhưng lúc thì nó lại làm giảm tần số của chính các allele này. Tương tự, dòng gene có thể mang đến các allele có lợi hoặc không có lợi. Chọn lọc tự nhiên là cơ chế tiến hoá duy nhất liên tục dẫn đến tiến hoá thích nghi.

Chọn lọc giới tính

Charles Darwin là người đầu tiên nghiên cứu tác động của chọn lọc giới tính, một dạng của chọn lọc tự nhiên trong đó các cá thể với các tính trạng di truyền nhất định có nhiều cơ hội tìm kiếm bạn tình hơn các cá thể khác. Chọn lọc tự nhiên có thể dẫn đến sự **lưỡng hình giới tính**, sự khác biệt rõ ràng giữa hai giới về các tính trạng sinh dục thứ cấp không trực tiếp liên quan gì đến sự sinh sản và sự



▲ **Hình 23.15** Lường hình giới tính và sự chọn lọc giới tính. Công đực và công cái cho thấy sự lường hình giới tính ở mức thái quá. Các con đực cạnh tranh với nhau trong cùng một giới, tiếp theo là chọn lọc khác giới khi các con cái chọn những con đực khoe bộ lông đẹp nhất.

sống sót (**Hình 23.15**). Sự khác biệt này bao gồm các sai khác về kích thước, màu sắc, sự bài trí, và tập tính.

Chọn lọc giới tính hoạt động ra sao? Có một số cách. Trong chọn lọc cùng giới, có nghĩa là chọn lọc trong cùng một giới, các cá thể của cùng một giới cạnh tranh trực tiếp với nhau để giao phối với các cá thể khác giới. Ở nhiều loài, chọn lọc cùng giới xảy ra giữa các con đực. Ví dụ, một con đực có thể cai quản một nhóm các con cái và phải ngăn các con đực khác không cho chúng giao phối với những con cái của mình. Con đực quản lý một nhóm con cái như vậy phải bảo vệ địa vị của mình bằng cách đánh bại các con nhỏ hơn, yếu hơn, hoặc ít dữ tợn hơn trong các cuộc chiến. Thường thì những con đực này chiến thắng về mặt tâm lý trong các dịp phô bày nghi thức làm nản lòng các đối thủ cạnh tranh mà không mạo hiểm để bị thương dẫn đến giảm giá trị thích nghi của chính mình (xem Hình 51.22). Tuy nhiên, chọn lọc cùng giới cũng được quan sát thấy ở các con cái của một số loài, trong đó có loài vượn cáo đuôi chuông.

Trong chọn lọc khác giới, còn được gọi là chọn bạn tình, các cá thể của một giới (thường là các con cái) chọn bạn tình khác giới. Trong nhiều trường hợp, sự lựa chọn của con cái phụ thuộc vào sự phô diễn ngoại hình hoặc tập tính của các con đực (xem Hình 23.15). Cái làm cho Darwin phải suy nghĩ về chọn lọc bạn tình là sự phô diễn của con đực dường như chẳng có tí ý nghĩa thích nghi nào dưới mọi góc độ và còn có thể đặt chúng vào tình trạng nguy hiểm. Ví dụ, bộ lông sặc sỡ của các con chim làm cho chúng dễ bị vật ăn thịt phát hiện. Nhưng những tính trạng như vậy lại giúp con đực tiếp cận được bạn tình tốt hơn, và nếu lợi ích vẫn lớn hơn hiểm họa bị ăn thịt thì cả bộ lông sặc sỡ lẫn có được sự yêu thích của con cái sẽ được ưu tiên hơn vì chúng đem lại sự thành đạt sinh sản.

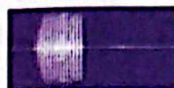
Sự ưa thích của con cái đối với một số tính trạng nhất định ở con đực đầu tiên được tiến hoá ra sao? Một giả thuyết cho rằng con cái thích các tính trạng của con đực có liên quan tới "các gene tốt". Nếu tính trạng được con cái ưa thích là dấu hiệu cho thấy chất lượng di truyền tổng thể của con đực, thì cả đặc tính của con đực lẫn sự ưa thích của con cái sẽ phải được gia tăng về tần số. **Hình 23.16** mô tả thí nghiệm kiểm tra giả thuyết này ở loài nhái cây xám (*Hyla versicolor*).

▼ Hình 23.16 Tìm hiểu

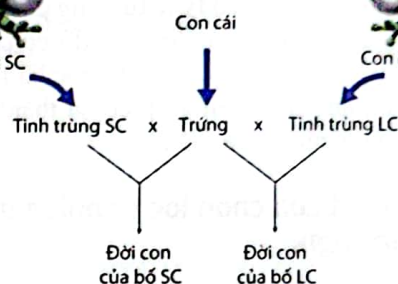
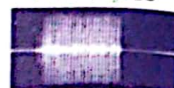
Các con cái có chọn bạn tình dựa trên các đặc điểm chỉ dẫn có "gene tốt" không?

THÍ NGHIỆM Các con cái của loài nhái cây xám lựa chọn bạn tình có tiếng kêu dài. Allison Welch và các cộng sự, ở Trường Đại học Missouri, đã kiểm tra xem cấu trúc di truyền của các con đực có tiếng kêu dài (LC- long call) có ưu việt hơn so với cấu trúc di truyền của các con đực có tiếng kêu ngắn (SC). Các nhà nghiên cứu đã thụ tinh một nửa số trứng của mỗi con cái với tinh trùng của các con đực LC và nửa số trứng còn lại được thụ tinh bởi tinh trùng của các con đực SC. Đời con cùng mẹ khác bố được nuôi chung trong cùng một môi trường và theo dõi qua hai năm.

Ghi lại tiếng kêu của con đực SC



Ghi lại tiếng kêu của con đực LC



Giá trị thích nghi của các cá thể đời con cùng mẹ khác cha được so sánh

KẾT QUẢ

Đo giá trị thích nghi	1995	1996
Sự sinh trưởng của ấu trùng	NSD	LC tốt hơn
Sự sống sót của ấu trùng	LC tốt hơn	NSD
Thời gian tới lúc biến thái	LC tốt hơn (ngắn hơn)	LC tốt hơn (ngắn hơn)

NSD= khác biệt không có ý nghĩa thống kê; LC tốt hơn= đời con của các con đực LC vượt trội so với đời con của các con đực SC.

KẾT LUẬN

Vì con của các con đực LC có giá trị thích nghi cao hơn so với con của con đực SC nên nhóm nghiên cứu đã kết luận độ dài của tiếng kêu là chỉ dẫn cho thấy cấu trúc di truyền của con đực thực sự ưu việt. Kết luận này cũng ủng hộ giả thuyết cho rằng sự lựa chọn bạn tình của con cái dựa trên các chỉ dẫn cho thấy con đực có "gene tốt" hay không.

NGUỒN

A.M. Welch et al., Call duration as indicator of genetic quality in male gray tree frogs, *Science* 280:1928-1930 (1998).

ĐIỀU GÌ NẾU?

Tại sao các nhà nghiên cứu lại chia số trứng của mỗi con cái thành 2 mẻ và thụ tinh bằng tinh trùng của các con đực khác nhau? Tại sao họ không cho mỗi con cái giao phối với một con đực?

Các nhà nghiên cứu khác cũng cho thấy ở một số loài chim, các tính trạng được các con cái ưa thích có liên quan đến sức khoẻ tổng thể của chim đực. Ở đây chúng ta cũng xem xét thêm sự ưa thích của con cái dường như dựa trên các đặc điểm phản ánh “các gene tốt”, trong trường hợp này các allele chỉ ra một hệ thống miễn dịch khoẻ mạnh.

Bảo toàn biến dị di truyền

Cái gì ngăn cản chọn lọc tự nhiên không làm giảm biến dị di truyền khi nó luôn loại bỏ các kiểu gene không có lợi? Xu hướng chọn lọc định hướng và chọn lọc ổn định làm giảm biến dị di truyền được trung hoà bằng các cơ chế giúp duy trì hoặc tái lập lại biến dị di truyền.

Trạng thái lưỡng bội

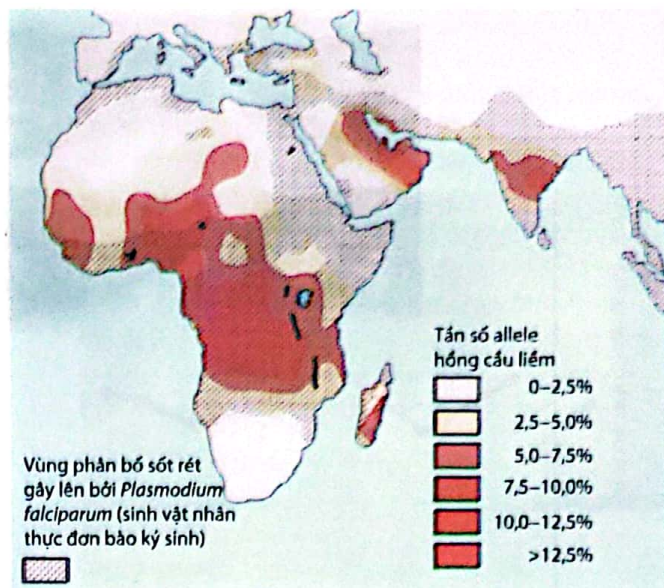
Vì hầu hết các sinh vật nhân thực là cơ thể lưỡng bội, nên một lượng lớn biến dị di truyền tránh được chọn lọc ở dạng các allele lặn. Các allele lặn thường ít có lợi hơn các allele trội, hoặc thậm chí còn có hại trong môi trường khi nó xuất hiện nhưng có thể tồn tại và được nhân rộng trong các cá thể dị hợp tử. Biến dị tiềm năng này chỉ chịu tác động của chọn lọc tự nhiên khi cả hai bố mẹ đều mang cùng một loại allele lặn và hai bản sao này phải cùng có mặt trong một hợp tử. Điều này rất hiếm khi xảy ra nếu tần số của allele lặn là rất thấp. Các cá thể dị hợp tử duy trì một vốn gene lớn với các allele mà trong môi trường hiện tại có thể là có hại nhưng chúng lại có thể đem lại các lợi ích mới nếu môi trường thay đổi.

Chọn lọc cân bằng

Bản thân chọn lọc tự nhiên cũng có thể duy trì biến dị di truyền ở một số locus. **Chọn lọc cân bằng** xảy ra khi chọn lọc tự nhiên duy trì hai hoặc nhiều dạng trong một quần thể. Kiểu chọn lọc này bao gồm ưu thế dị hợp tử và chọn lọc phụ thuộc tần số.

Ưu thế dị hợp tử Nếu các cá thể là dị hợp tử ở một locus nhất định lại có giá trị thích nghi cao hơn so với cả hai loại đồng hợp tử thì chúng sẽ biểu hiện **ưu thế dị hợp tử**. Trong trường hợp như vậy, chọn lọc tự nhiên có xu hướng duy trì hai hoặc nhiều hơn các allele của locus này. Lưu ý là ưu thế dị hợp tử được định nghĩa ở thuật ngữ kiểu gene chứ không phải ở kiểu hình. Bởi vậy, ưu thế dị hợp tử có thể biểu hiện trong chọn lọc định hướng hay trong chọn lọc ổn định hay không phụ thuộc vào mối liên hệ giữa kiểu gene và kiểu hình. Ví dụ, nếu kiểu hình của cá thể dị hợp tử là dạng trung gian giữa các kiểu hình của các cá thể đồng hợp tử thì ưu thế dị hợp tử là một dạng của chọn lọc ổn định.

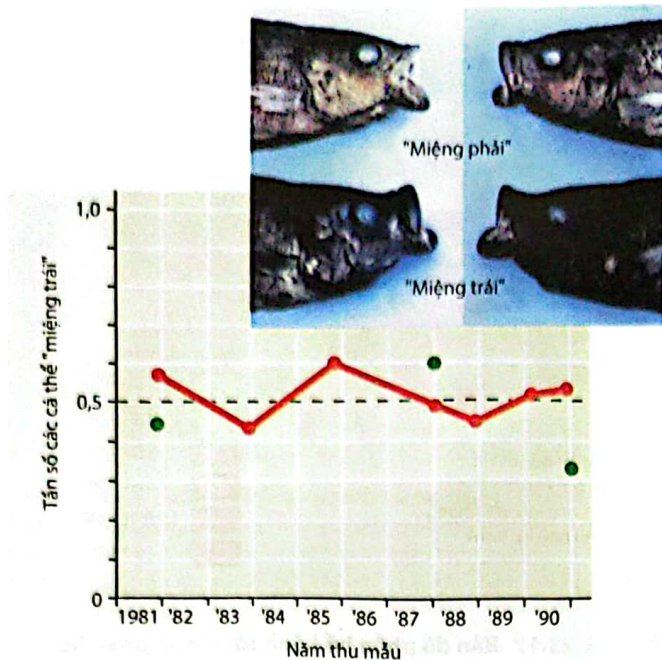
Có tương đối ít các ví dụ minh họa tốt cho ưu thế dị hợp tử. Một trong số các ví dụ này xảy ra ở locus trong cơ thể người mã hoá cho tiểu đơn vị của hemoglobin là chuỗi polypeptide β . Hemoglobin là một protein vận chuyển oxygen của các tế bào hồng cầu người. Trong cơ thể người đồng hợp tử, một loại allele lặn nhất định của locus này gây nên bệnh hồng cầu liềm. Hồng cầu của những người bị bệnh hồng cầu liềm bị biến dạng (xem



▲ **Hình 23.17** Bản đồ phân bố bệnh sốt rét và phân bố của allele hồng cầu liềm. Allele hồng cầu liềm có nhiều nhất ở châu Phi, Tuy nhiên, nó không phải là trường hợp ưu thế dị hợp tử duy nhất chống lại bệnh sốt rét. Các allele của các locus khác cũng biểu hiện ưu thế dị hợp tử trong các quần thể gần Địa Trung Hải và Đông Nam Á nơi mà bệnh sốt rét cũng khá phổ biến.

Hình 5.22), dẫn đến những hậu quả nghiêm trọng như gây tổn thương thận, tím và não. Tuy nhiên, những người dị hợp tử lại được bảo vệ chống lại hầu hết các tác động nguy hiểm của bệnh sốt rét (mặc dù họ không đề kháng lại được sự nhiễm ký sinh trùng sốt rét). Sự bảo vệ này là rất quan trọng trong các vùng nhiệt đới nơi bệnh sốt rét là thủ phạm chính gây chết người. Trong những vùng này, chọn lọc ủng hộ các cá thể dị hợp tử hơn là những cá thể đồng hợp tử trội, vốn miễn cảm hơn với bệnh sốt rét cũng như hơn các cá thể đồng hợp tử lặn, vốn dễ chết vì bệnh hồng cầu liềm. Tần số của allele hồng cầu liềm ở châu Phi thường cao nhất ở những vùng mà ký sinh trùng sốt rét là phổ biến nhất (**Hình 23.17**). Trong một số quần thể, tần số allele hồng cầu liềm chiếm tới 20% trong vốn gene, một tần số rất cao đối với một allele lặn có hại.

Chọn lọc phụ thuộc tần số Trong chọn lọc phụ thuộc tần số, giá trị thích nghi của một kiểu hình sẽ giảm nếu nó trở nên quá phổ biến trong quần thể. Hãy xét loài cá ăn vảy (*Perisodus microlepis*) ở hồ Tanganyika của châu Phi. Các con cá này tấn công các cá khác từ đằng sau bằng cách lao nhanh tới dớp một số vảy ở bên sườn của con mồi. Điều thú vị ở đây là có điểm đặc biệt của cá ăn vảy cá: Một số con thuộc loại “miệng trái” và một số con lại là “miệng phải”. Kiểu di truyền Mendel quy định các kiểu hình này, trong đó allele miệng phải là trội so với allele miệng trái. Vì miệng bị vận về bên trái nên cá miệng trái tấn công con mồi từ phía bên phải. (Để hiểu tại sao, hãy cố đưa hàm dưới và môi của bạn về phía bên trái và tưởng tượng ra một cú dớp từ phía bên trái của con cá bằng cách tiếp cận từ phía sau). Tương tự cá miệng



▲ Hình 23.18 Chọn lọc phụ thuộc tần số ở cá ăn vảy (*Perissodus microlepis*). Michio Hori, Đại học Kyoto, Nhật Bản, nhận thấy tần số các cá thể miệng trái tăng lên và giảm đi theo một cách rất đều đặn. Mỗi một trong số ba giai đoạn thời gian khi kiểu hình của các cá thể trưởng thành sinh sản được đánh giá, thì các cá thể trưởng thành sinh sản (biểu thị bằng chấm xanh trên hình) có kiểu hình đối ngược với kiểu hình phổ biến nhất trong quần thể. Bởi vậy, có vẻ như là các cá thể miệng phải được chọn lọc tự nhiên ủng hộ khi các cá thể miệng trái chiếm ưu thế trong quần thể và ngược lại.

? Các nhà nghiên cứu đã đo cái gì để xác định kiểu hình nào đã được chọn lọc tự nhiên ủng hộ? Giải thích.

phải luôn tấn công con mồi từ phía bên trái. Loài con mồi cảnh giác trước sự tấn công từ bất cứ loại cá ăn vảy có kiểu hình nào chiếm đa số trong hồ. Bởi vậy, từ năm này qua năm khác chọn lọc tự nhiên ủng hộ kiểu hình nào ít phổ biến nhất trong quần thể. Kết quả là, tần số cá miệng trái và cá miệng phải dao động theo thời gian, và chọn lọc cân bằng (do phụ thuộc vào tần số) duy trì tần số mỗi loại kiểu hình ở mức xấp xỉ 50% (Hình 23.18).

Biến dị trung tính

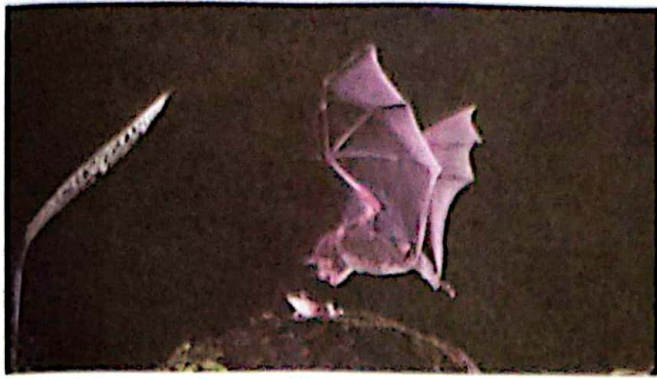
Nhiều biến dị ở cấp độ DNA trong quần thể có lẽ có ít hoặc không có tác động đến sự thành đạt sinh sản, và do vậy chọn lọc tự nhiên không ảnh hưởng gì đến loại DNA này. Ở người, nhiều khác biệt về trình tự không mã hoá dường như không có ưu thế chọn lọc gì cũng như không có bất lợi gì về chọn lọc, được xem như là **biến dị trung tính**. Các đột biến gây nên những biến đổi trong protein cũng có thể là trung tính. Các số liệu từ *Drosophila* chứng tỏ rằng, khoảng một nửa các đột biến làm thay đổi amino acid xuất hiện và sau đó được cố định, có ít hoặc không có hiệu quả chọn lọc vì chúng ảnh hưởng rất ít đến chức năng của protein và giá trị thích nghi sinh sản (xem Hình 17.23). Theo thời gian, tần số của các allele này tăng lên hoặc giảm đi hoàn toàn là do phiêu bạt di truyền.

Tại sao chọn lọc tự nhiên lại không thể hình thành nên những sinh vật hoàn hảo?

Mặc dù chọn lọc tự nhiên dẫn đến sự thích nghi nhưng có một số lý do khiến tại sao tự nhiên lại cho rất nhiều các ví dụ về các sinh vật không được “thiết kế” một cách lý tưởng về kiểu cách sống của chúng.

- 1. Chọn lọc chỉ có thể tác động lên các biến dị đang có sẵn trong quần thể.** Chọn lọc tự nhiên chỉ ủng hộ những kiểu hình thích nghi nhất trong số các loại kiểu hình đang có sẵn trong một quần thể, mà tất cả các loại kiểu hình có trong quần thể lại có thể không phải là những đặc điểm lý tưởng. Những allele mới có lợi không xuất hiện theo nhu cầu.
- 2. Tiến hoá bị hạn chế bởi các trở ngại lịch sử.** Mỗi loài đều thừa hưởng từ các dạng tổ tiên một gia tài các cá thể con cháu với các biến dị. Tiến hoá không đập vỡ cấu trúc giải phẫu của các dạng tổ tiên để xây dựng nên mỗi cấu trúc phức tạp mới từ các mảnh vụn mà tiến hoá chỉ hợp tác với các cấu trúc đang tồn tại và điều chỉnh chúng cho phù hợp với tình hình mới. Chúng ta có thể tưởng tượng rằng nếu một con vật trên cạn thích nghi với môi trường ở đó khả năng bay là có lợi thì tốt nhất nó chỉ cần mọc thêm đôi chân để làm cánh. Tuy nhiên, tiến hoá không hoạt động theo cách này - nó tác động lên những đặc điểm mà con vật đang có. Bởi vậy, ở chim và dơi, một đôi chân đang có phải đảm nhiệm chức năng mới là bay vì những sinh vật này đã được tiến hoá từ các sinh vật tổ tiên vốn chỉ biết đi.
- 3. Sự thích nghi thường theo kiểu dung hoà.** Mỗi sinh vật phải làm nhiều thứ khác nhau. Hải cẩu sử dụng một phần thời gian của mình trên các tảng đá; chúng cũng có thể đi tốt hơn nếu có chân thay vì các bơi chèo nhưng như vậy thì lại không thể bơi giỏi. Con người chúng ta sở hữu đôi tay linh hoạt và khoẻ mạnh cùng đôi chân cơ động nhưng chúng lại làm cho chúng ta dễ bị bong gân, rách dây chằng, và dễ sai khớp: Sự củng cố cấu trúc đã được dung hoà với sự nhanh nhẹn. **Hình 23.19** mô tả một ví dụ khác về sự dung hoà trong tiến hoá.
- 4. Yếu tố ngẫu nhiên, chọn lọc tự nhiên, và môi trường tương tác với nhau.** Các sự kiện ngẫu nhiên có thể ảnh hưởng đến lịch sử tiến hoá tiếp theo của các quần thể. Ví dụ, khi bão thổi còn trùng hoặc chim hàng trăm kilomet qua biển tới một đảo, thì gió không nhất thiết phải thổi những sinh vật thích nghi tốt nhất với môi trường mới. Bởi vậy, không phải tất cả các allele có trong vốn gene của quần thể sáng lập khởi đầu là thích nghi tốt hơn với môi trường mới so với những allele mà bão gió “để lại”. Ngoài ra, môi trường ở một địa điểm nhất định có thể biến đổi một cách không thể dự đoán được từ năm này qua năm khác, một lần nữa lại hạn chế mức độ phù hợp của sinh vật với các điều kiện môi trường mà tiến hoá thích nghi có thể đem lại.

Với bốn trở ngại trên, tiến hoá không thể tạo ra những sinh vật thật là hoàn hảo. Chọn lọc tự nhiên tác động theo nguyên lý “tốt hơn”. Quả thực, chúng ta thấy có nhiều bằng chứng tiến hoá đã sản sinh ra nhiều sinh vật với nhiều đặc điểm không thật hoàn hảo.



▲ **Hình 23.19 Sự hoà hiệp trong tiến hoá.** Tiếng kêu to của ếch Túngara làm chúng trở nên hấp dẫn bạn tình nhưng lại hấp dẫn hơn với người hàng xóm kinh khủng – trong trường hợp này là con dơi, đến bắt chúng làm thức ăn.

KIỂM TRA KHÁI NIỆM

23.4

1. Giá trị thích nghi tương đối của một con la bất thụ là bao nhiêu? Giải thích.
2. Giải thích tại sao chọn lọc tự nhiên là cơ chế tiến hoá duy nhất liên tục tạo nên tiến hoá thích nghi.
3. **ĐIỀU GÌ NẾU?** Xét một quần thể trong đó các cá thể dị hợp tử về một locus nhất định có kiểu hình cực đoan (như to lớn hơn rất nhiều so với các cá thể dị hợp tử) có được ưu thế chọn lọc. Trường hợp này thể hiện kiểu chọn lọc định hướng, phân hoá hay chọn lọc ổn định? Giải thích.

Câu trả lời có trong Phụ lục A.

Ôn tập chương

23

TÓM TẮT CÁC KHÁI NIỆM THEN CHỐT

KHÁI NIỆM 23.1

Đột biến và sinh sản hữu tính tạo nguồn biến dị di truyền cho tiến hoá (tr. 468-471)

- ▶ **Biến dị di truyền** Biến dị di truyền bao gồm các biến dị của các cá thể trong quần thể ở các tính trạng số lượng và tính trạng riêng rẽ, cũng như biến dị địa lý giữa các quần thể.
- ▶ **Đột biến** Các allele mới rất cuộc đều được bắt nguồn từ đột biến. Hầu hết các đột biến là có hại hoặc không có tác động gì nhưng một số ít lại có thể có lợi.
- ▶ **Sinh sản hữu tính** Ở những sinh vật sinh sản hữu tính, hầu hết sự khác biệt di truyền giữa các cá thể là do trao đổi chéo, sự phân ly độc lập của các nhiễm sắc thể và sự thụ tinh.

KHÁI NIỆM 23.2

Phương trình Hardy-Weinberg có thể được dùng để kiểm tra xem quần thể có tiến hoá hay không (tr. 472-475)

- ▶ **Vốn gene và tần số allele** Một quần thể, nhóm các sinh vật cùng loài tại một khu vực, có vốn gene đặc trưng bao gồm tất cả các allele có trong quần thể.
- ▶ **Nguyên lý Hardy – Weinberg** Nguyên lý Hardy – Weinberg phát biểu rằng các tần số allele và kiểu gene của một quần thể sẽ vẫn không thay đổi nếu quần thể là lớn, ngẫu phối, đột biến là không đáng kể, không có dòng gene, và không có chọn lọc tự nhiên. Đối với một quần thể như vậy, nếu p và q đại diện cho tần số của hai allele duy nhất của một locus nhất định, thì p^2 là tần số của một loại đồng hợp tử, q^2 là tần số của loại đồng hợp tử còn lại, và $2pq$ là tần số của các cá thể có kiểu gene dị hợp tử.

KHÁI NIỆM 23.3

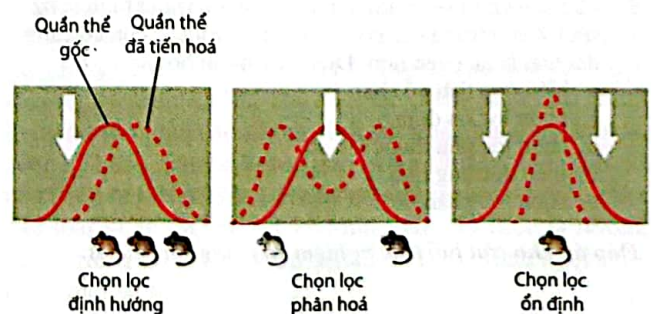
Chọn lọc tự nhiên, phiêu bạt di truyền, và dòng gene có thể làm thay đổi tần số allele trong quần thể (tr. 475-479)

- ▶ **Chọn lọc tự nhiên** Sự phân hoá trong thành đạt sinh sản dẫn đến một số allele nhất định được truyền lại cho thế hệ sau với một tỷ lệ lớn hơn so với tỷ lệ của các allele khác.
- ▶ **Phiêu bạt di truyền** Sự biến động về tần số allele gây nên bởi các yếu tố ngẫu nhiên từ thế hệ này sang thế hệ khác có xu hướng làm giảm biến dị di truyền.
- ▶ **Dòng gene** Sự trao đổi di truyền giữa các quần thể có xu hướng làm giảm sự khác biệt giữa các quần thể theo thời gian.

KHÁI NIỆM 23.4

Chọn lọc tự nhiên là cơ chế duy nhất liên tục tạo nên tiến hoá thích nghi (tr. 479-485)

- ▶ **Xem xét chọn lọc tự nhiên một cách cụ thể hơn** Một sinh vật có giá trị thích nghi lớn hơn so với giá trị thích nghi của con khác nếu nó để lại số cá thể con hữu thụ nhiều hơn. Các mô hình chọn lọc tự nhiên khác biệt nhau ở chỗ chọn lọc tác động lên kiểu hình như thế nào (mũi tên chỉ áp lực chọn lọc).



- ▶ **Vai trò chủ chốt của chọn lọc tự nhiên trong tiến hoá thích nghi** Chọn lọc tự nhiên làm tăng tần số của các allele giúp tăng cơ hội sống sót và khả năng sinh sản, bởi vậy làm tăng khả năng thích nghi của sinh vật với môi trường.
- ▶ **Chọn lọc giới tính** Chọn lọc giới tính dẫn đến sự tiến hoá của các tính trạng giới tính thứ cấp, mà những tính trạng này có thể giúp cho các cá thể có ưu thế giao phối.
- ▶ **Bảo toàn biến dị di truyền** Trạng thái lưỡng bội duy trì nguồn dự trữ biến dị di truyền của các allele lặn ẩn náu trong các cá thể dị hợp tử. Biến dị di truyền cũng có thể được duy trì nhờ chọn lọc cân bằng.
- ▶ **Tại sao chọn lọc tự nhiên lại không thể hình thành nên những sinh vật hoàn hảo** Chọn lọc tự nhiên chỉ có thể tác động khi có biến dị di truyền; các cấu trúc được hình thành từ các đặc điểm giải phẫu của tổ tiên được biến đổi đi, sự thích nghi thường mang tính dung hoà; và các yếu tố ngẫu nhiên, chọn lọc tự nhiên và môi trường tương tác với nhau.

KIỂM TRA KIẾN THỨC CỦA BẠN

TỰ KIỂM TRA

- Một quần thể ruồi quả có một gene với hai allele, A1 và A2. Các phép thử cho thấy 70% giao tử được tạo ra trong quần thể chứa allele A1. Nếu quần thể này cân bằng Hardy-Weinberg thì tỷ lệ ruồi chứa cả allele A1 và A2 là bao nhiêu?
a. 0,7 b. 0,49 c. 0,21 d. 0,42 e. 0,09
- Có 40 cá thể trong quần thể 1, tất cả đều có kiểu gene A1A1, và 25 cá thể trong quần thể 2, tất cả đều có kiểu gene A2A2. Giả sử hai quần thể này nằm cách xa nhau và điều kiện môi trường của chúng là rất giống nhau. Dựa trên thông tin đã cho ở đây, sự biến dị di truyền quan sát thấy có nhiều khả năng nhất cho thấy đó là do
a. phiêu bạt di truyền. d. biến dị riêng biệt.
b. dòng gene. e. chọn lọc định hướng.
c. chọn lọc phân hoá.
- Chọn lọc tự nhiên làm thay đổi tần số allele vì một số _____ sống sót và sinh sản thành công hơn so với số còn lại.
a. allele c. vốn gene e. cá thể
b. locus d. loài
- Không có hai người nào giống y hệt nhau về mặt di truyền ngoại trừ trường hợp sinh đôi cùng trứng. Nguyên nhân chủ yếu gây nên biến dị di truyền giữa các cá thể người là
a. các đột biến mới xảy ra ở thế hệ trước.
b. sự xáo trộn allele trong sinh sản hữu tính.
c. phiêu bạt di truyền do kích thước quần thể nhỏ.
d. biến dị địa lý bên trong quần thể.
e. tác động của môi trường.
- Các con chim sẻ có kích thước cánh cỡ trung bình sống sót tốt hơn trong các cơn bão lớn so với các con có cánh dài hơn hoặc ngắn hơn. Điều này minh hoạ
a. hiệu ứng thắt cổ chai.
b. chọn lọc ổn định.
c. chọn lọc phụ thuộc tần số.
d. biến dị trung tính.
e. chọn lọc phân hoá.

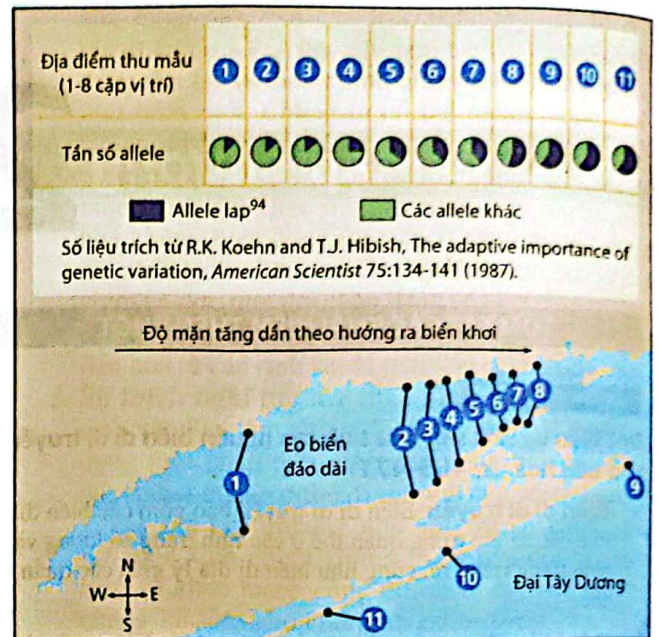
Đáp án cho câu hỏi trắc nghiệm có trong Phụ lục A.

LIÊN HỆ VỚI TIẾN HOÁ

- Quá trình tiến hoá đã được bộc lộ ra sao bởi những cái chưa hoàn hảo ở các sinh vật đang sống?

TÌM HIỂU KHOA HỌC

- HÀNG VÉ** Richard Koehn, thuộc Trường Đại học Quốc gia New York, Stony Brook, và Thomas Hilbish thuộc Đại học Nam Carolina, đã nghiên cứu biến dị di truyền ở loài hàu biển, *Mytilus edulis*, quanh đảo Đài, New York. Họ đã tính được tần số của một allele đặc biệt (lap⁹⁴) quy định enzyme tham gia vào điều hoà cân bằng muối-nước nội môi. Các nhà nghiên cứu trình bày số liệu dưới dạng một dãy các biểu đồ tròn gắn với vị trí thu mẫu ở bên trong eo biển đảo Đài, nơi độ mặn biến đổi mạnh, và dọc bờ biển hướng ra đại dương, nơi có độ mặn không đổi:



Hãy thiết lập bảng số liệu cho 11 địa điểm thu mẫu bằng cách ước tính tần số allele lap⁹⁴ từ biểu đồ tròn. (Gợi ý: Hãy xem mỗi biểu đồ tròn như một mặt đồng hồ rồi ước tính tỷ lệ diện tích đánh dấu.) Sau đó vẽ đồ thị tần số cho các vị trí từ 1-8 cho thấy tần số của allele này thay đổi ra sao cùng với sự gia tăng độ mặn trong eo biển đảo Đài (từ tây nam tới đông bắc). Các số liệu từ địa điểm 9-11 so với các số liệu từ các địa điểm khác trong eo biển là như thế nào?

Hãy xây dựng giả thuyết giải thích kiểu số liệu mà bạn quan sát được và giải thích các quan sát sau đây: (1) allele lap⁹⁴ giúp các con hàu duy trì cân bằng áp suất thẩm thấu trong nước có độ mặn cao nhưng lại phải trả giá cho việc sử dụng nước ít mặn hơn; và (2) các con hàu sinh ra các ấu trùng có khả năng phát tán với khoảng cách xa trước khi sống cố định trên đá để sinh trưởng thành cá thể trưởng thành.

KHOA HỌC, CÔNG NGHỆ VÀ XÃ HỘI

- Con người sống trong một xã hội công nghệ có thể tránh tác động của chọn lọc tự nhiên ở mức độ nào? Hãy biện minh cho câu trả lời của bạn.