

Tổng ôn Nguồn biến dị di truyền và Các nhân tố tiến hóa

Tiến hóa là quá trình biến đổi thành phần kiểu gen của quần thể, dẫn đến sự hình thành các đặc điểm thích nghi, hình thành loài mới và toàn bộ sinh giới đa dạng ngày nay. Quá trình này diễn ra dựa trên hai cơ chế chính: sự phát sinh biến dị di truyền và sự tác động của các nhân tố tiến hóa.

I. Nguồn biến dị di truyền của quần thể

Biến dị di truyền là nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa. Nếu không có biến dị di truyền, quần thể sẽ không có sự đa dạng về kiểu gen và kiểu hình, và chọn lọc tự nhiên sẽ không có đối tượng để tác động. Có hai nguồn chính: biến dị sơ cấp và biến dị thứ cấp.

1. Nguồn biến dị sơ cấp: Đột biến

Đột biến là những biến đổi đột ngột trong vật chất di truyền (ADN, NST), tạo ra các alen mới và là nguồn phát sinh mọi biến dị di truyền.

a. Đột biến gen (Đột biến điểm)

- **Khái niệm:** Là những biến đổi trong cấu trúc của gen, thường liên quan đến một hoặc một vài cặp nucleotide. Các dạng gồm: mất, thêm, thay thế một cặp nucleotide.

- **Vai trò:** Tạo ra các alen mới trong quần thể, làm phong phú vốn gen. Đây là nguồn nguyên liệu sơ cấp, chủ yếu nhất cho quá trình tiến hóa.
 - **Đặc điểm:**
 - Tần số xảy ra rất thấp (khoảng 10^{-6} – 10^{-4}).
 - Xuất hiện một cách ngẫu nhiên, vô hướng (không nhằm mục đích tạo ra sinh vật thích nghi).
 - Thường có hại cho cơ thể mang đột biến, một số ít trung tính hoặc có lợi. Giá trị thích nghi của một đột biến gen phụ thuộc vào môi trường và tổ hợp gen nó tồn tại.
 - **Ví dụ:**
 1. **Bệnh hồng cầu hình liềm ở người:** Đột biến thay thế cặp A-T bằng T-A ở gen mã hóa chuỗi β -hemoglobin. Người dị hợp (HbA/HbS) có ưu thế ở vùng sốt rét vì vừa không bị bệnh nặng, vừa có khả năng kháng bệnh sốt rét.
 2. **Đột biến gen kháng thuốc ở vi khuẩn:** Một đột biến ngẫu nhiên giúp vi khuẩn tổng hợp được enzyme phân giải thuốc kháng sinh. Trong môi trường có kháng sinh, thể đột biến này sẽ sinh sản và chiếm ưu thế.
- b. Đột biến nhiễm sắc thể (NST)**
- **Khái niệm:** Là những biến đổi về cấu trúc hoặc số lượng nhiễm sắc thể.
 - **Vai trò:** Góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho tiến hóa, đặc biệt quan trọng trong quá trình hình thành loài mới.

- **Các dạng và ví dụ:**

- **Đột biến cấu trúc NST:**

- *Lặp đoạn:* Làm tăng số lượng gen trên NST, tạo vật liệu cho sự hình thành các gen mới có chức năng mới. Ví dụ: Sự lặp đoạn ở ruồi giấm làm mất lỗi thành mắt dẹt.
- *Mất đoạn, đảo đoạn, chuyển đoạn:* Thường gây hại hoặc làm giảm sức sống, nhưng đôi khi cũng có vai trò trong việc hình thành loài mới.

- **Đột biến số lượng NST:**

- *Thể đa bội:* Tế bào chứa nhiều hơn hai bộ NST đơn bội ($3n$, $4n$,...). Phổ biến ở thực vật, ít gặp ở động vật. Đa bội hóa thường dẫn đến cơ thể có cơ quan sinh dưỡng lớn hơn, phát triển khỏe, chống chịu tốt. Đây là cơ chế hình thành loài mới nhanh chóng. Ví dụ: Lúa mì lục bội ($6n$) ngày nay được hình thành từ sự lai xa và đa bội hóa giữa các loài lúa mì hoang dại.
- *Thể lệch bội:* Tế bào có số lượng NST của một cặp nào đó bị thay đổi ($2n+1$, $2n-1$). Thường gây chết hoặc giảm sức sống. Ví dụ: Hội chứng Down ở người (3 NST số 21).

2. Nguồn biến dị thứ cấp: Biến dị tổ hợp

- **Khái niệm:** Là sự tổ hợp lại các alen có sẵn của bố mẹ thông qua quá trình giao phối, tạo ra các kiểu gen và kiểu hình mới ở đời con.
- **Cơ chế phát sinh:**

1. Phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp NST trong giảm phân.
 2. Hoán vị gen (trao đổi chéo) giữa các cromatit khác nguồn trong cặp NST tương đồng ở kì đầu I của giảm phân.
 3. Sự kết hợp ngẫu nhiên giữa các loại giao tử đực và cái trong quá trình thụ tinh.
- **Vai trò:** Là nguồn nguyên liệu thứ cấp, cực kỳ quan trọng và phong phú cho chọn lọc tự nhiên. Nó tạo ra vô số các biến dị kiểu hình, giúp sinh vật đa dạng và thích nghi với các điều kiện sống khác nhau.
 - **Ví dụ:**
 1. Ở người, con cái sinh ra mang những đặc điểm tổ hợp từ cả bố và mẹ, không giống hệt ai (trừ sinh đôi cùng trứng).
 2. Trong chọn giống, người ta lai các dòng thuần chủng khác nhau (ví dụ: lúa năng suất cao, không kháng bệnh lai với lúa năng suất thấp, kháng bệnh) để tạo ra biến dị tổ hợp mong muốn (lúa năng suất cao, kháng bệnh).

II. Các nhân tố tiến hóa

Nhân tố tiến hóa là những nhân tố làm biến đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể. Có 5 nhân tố tiến hóa chính.

1. Đột biến

- **Tác động:** Làm thay đổi tần số alen rất chậm. Tạo ra các alen mới, cung cấp nguồn biến dị sơ cấp cho các nhân tố tiến hóa khác.

- **Chiều hướng:** Vô hướng. Đột biến phát sinh ngẫu nhiên, không phụ thuộc vào điều kiện môi trường.
- **Vai trò:** Là nguồn phát sinh biến dị di truyền, tạo nguyên liệu thô cho tiến hóa. Dù tần số thấp nhưng trong một quần thể lớn, số lượng đột biến mới phát sinh ở mỗi thế hệ là đáng kể.
- **Ví dụ:** Trong một quần thể chỉ có alen A, một đột biến làm $A \rightarrow a$. Dù tần số đột biến chỉ là 10^{-5} , alen a mới vẫn xuất hiện và có thể được các nhân tố khác tác động lên.

2. Di - Nhập gen (Dòng gen)

- **Tác động:** Làm thay đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể. Có thể mang đến alen mới làm phong phú vốn gen, hoặc làm mất đi một số alen.
- **Chiều hướng:** Vô hướng. Sự di cư hay nhập cư của các cá thể thường mang tính ngẫu nhiên.
- **Vai trò:** Làm giảm sự khác biệt về vốn gen giữa các quần thể. Nếu dòng gen diễn ra liên tục, nó có thể hợp nhất các quần thể thành một quần thể chung.
- **Ví dụ:**
 1. Một nhóm cá thể chim sẻ có lông màu nâu từ đất liền (quần thể A) bay ra một hòn đảo nơi chỉ có chim sẻ lông xám (quần thể B). Sự giao phối giữa chúng sẽ đưa alen quy định lông nâu vào vốn gen của quần thể B, làm thay đổi tần số alen của quần thể này.

2. Gió mang hạt phấn từ một quần thể ngô hạt vàng sang một quần thể ngô hạt trắng, làm xuất hiện cây ngô hạt vàng trong quần thể ban đầu chỉ có hạt trắng.

3. Chọn lọc tự nhiên (CLTN)

- **Tác động:** Tác động trực tiếp lên kiểu hình, qua đó làm thay đổi tần số alen và thành phần kiểu gen của quần thể một cách gián tiếp.
- **Chiều hướng:** Có hướng. CLTN luôn giữ lại những cá thể có kiểu hình thích nghi nhất và loại bỏ những cá thể kém thích nghi, do đó nó định hướng cho quá trình tiến hóa.
- **Vai trò:** Là nhân tố chính quy định chiều hướng và nhịp điệu của quá trình tiến hóa. CLTN làm cho tần số các alen có lợi tăng lên và tần số các alen có hại giảm đi trong quần thể.
- **Các hình thức CLTN:**
 - **CLTN ổn định:** Bảo tồn các cá thể mang tính trạng trung bình, đào thải các cá thể ở hai thái cực. Diễn ra khi điều kiện sống ổn định. Ví dụ: Trẻ sơ sinh có cân nặng trung bình (3-3.5kg) có tỉ lệ sống sót cao nhất.
 - **CLTN vận động (định hướng):** Giữ lại các cá thể có kiểu hình lệch về một phía, đào thải các cá thể ở phía còn lại. Diễn ra khi điều kiện sống thay đổi theo một hướng xác định. Ví dụ: Hiện tượng hóa đen của bướm bạch dương ở vùng công nghiệp Anh.

- **CLTN gián đoạn (phân hóa):** Giữ lại các cá thể ở hai thái cực của phổ biến dị, đào thải các cá thể trung gian. Diễn ra khi điều kiện sống không đồng nhất, phân hóa thành các ổ sinh thái khác nhau. Ví dụ: Một loài chim có mỏ ngắn và mỏ dài sẽ tồn tại, còn mỏ trung bình bị đào thải vì không chuyên hóa cho nguồn thức ăn nào.

4. Các yếu tố ngẫu nhiên (Phiêu bạt di truyền)

- **Tác động:** Làm thay đổi tần số alen của quần thể một cách đột ngột và ngẫu nhiên, không theo bất kỳ hướng nào. Tác động mạnh nhất đối với các quần thể có kích thước nhỏ.
- **Chiều hướng:** Vô hướng.
- **Vai trò:** Có thể làm một alen nào đó (dù có lợi) biến mất hoàn toàn hoặc một alen khác (dù có hại) trở nên phổ biến trong quần thể. Làm nghèo vốn gen của quần thể và giảm sự đa dạng di truyền.
- **Ví dụ:**
 1. **Hiệu ứng thắt cổ chai (Bottleneck effect):** Một thảm họa (cháy rừng, lũ lụt) làm giảm đột ngột kích thước quần thể. Thành phần di truyền của các cá thể sống sót có thể rất khác so với quần thể ban đầu.
 2. **Hiệu ứng kẻ sáng lập (Founder effect):** Một vài cá thể di cư đến một vùng đất mới và thiết lập một quần thể mới. Vốn gen của quần thể mới này chỉ phản ánh vốn gen của những cá thể sáng lập, có thể khác biệt lớn so với quần thể gốc.

5. Giao phối không ngẫu nhiên

- **Tác động:** Không làm thay đổi tần số alen của quần thể nhưng làm thay đổi thành phần kiểu gen theo hướng tăng tần số kiểu gen đồng hợp và giảm tần số kiểu gen dị hợp.
- **Chiều hướng:** Không làm thay đổi tần số alen nên không được coi là nhân tố định hướng tiến hóa, nhưng làm thay đổi cấu trúc di truyền của quần thể.
- **Vai trò:** Làm nghèo vốn gen, giảm sự đa dạng di truyền. Tăng biểu hiện của các alen lặn có hại ở trạng thái đồng hợp. Tuy nhiên, nó cũng tạo điều kiện cho CLTN tác động hiệu quả hơn khi các kiểu gen đồng hợp được biểu hiện ra kiểu hình.
- **Các hình thức:** Tự thụ phấn ở thực vật, giao phối gần (cận huyết) ở động vật, giao phối có lựa chọn.
- **Ví dụ:**
 1. Một quần thể cây giao phấn có cấu trúc ban đầu $0.25 AA : 0.5 Aa : 0.25 aa$. Nếu chuyển sang tự thụ phấn, qua các thế hệ, tỉ lệ kiểu gen dị hợp Aa sẽ giảm dần, trong khi tỉ lệ đồng hợp AA và aa tăng lên, nhưng tần số alen A và a không đổi.
 2. Ở người, kết hôn gần làm tăng khả năng con cái mắc các bệnh di truyền lặn.

III. Bảng so sánh các nhân tố tiến hóa

Nhân tố tiến hóa	Tác động chính	Kết quả	Chiều hướng
Đột biến	Tạo alen mới, làm thay đổi tần số alen rất chậm.	Cung cấp nguồn biến dị sơ cấp cho tiến hóa.	Vô hướng
Di - Nhập gen	Trao đổi các cá thể hoặc giao tử giữa các quần thể.	Làm thay đổi tần số alen, có thể làm phong phú hoặc nghèo vốn gen.	Vô hướng
Chọn lọc tự nhiên	Tác động trực tiếp lên kiểu hình, sàng lọc và giữ lại cá thể thích nghi.	Định hướng quá trình tiến hóa, làm tăng tần số alen có lợi.	Có hướng
Các yếu tố ngẫu nhiên	Thay đổi tần số alen một cách ngẫu nhiên, đặc biệt ở quần thể nhỏ.	Làm nghèo vốn gen, giảm đa dạng di truyền, có thể loại bỏ alen có lợi.	Vô hướng
Giao phối không ngẫu nhiên	Không thay đổi tần số alen, chỉ thay đổi thành phần kiểu gen.	Tăng đồng hợp, giảm dị hợp, làm nghèo vốn gen của quần thể.	Không làm thay đổi tần số alen