

1. Khái niệm về biến dị tổ hợp

a. Định nghĩa

Biến dị tổ hợp là sự tổ hợp lại các tính trạng đã có ở thế hệ bố mẹ (P) làm xuất hiện các kiểu hình mới, khác với P ở đời con lai (F). Loại biến dị này xuất hiện phong phú ở các loài sinh vật sinh sản hữu tính.

Bản chất: Không tạo ra gen mới hay kiểu gen mới trong quần thể, mà chỉ sắp xếp lại các alen đã có sẵn thông qua quá trình giao phối, tạo ra các tổ hợp gen mới.

- **Ví dụ 1:** Trong thí nghiệm của Mendel, khi lai hai giống đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về hai cặp tính trạng tương phản: P (thân vàng, hạt trơn) x (thân xanh, hạt nhăn), F1 thu được 100% cây vàng, trơn. Khi cho F1 tự thụ phấn, ở F2 xuất hiện 2 kiểu hình mới khác P là "vàng, nhăn" và "xanh, trơn". Đây chính là các biến dị tổ hợp.
- **Ví dụ 2:** Ở người, bố có tóc xoăn, mắt đen và mẹ có tóc thẳng, mắt xanh. Con sinh ra có thể có các kiểu hình tổ hợp mới như tóc xoăn, mắt xanh hoặc tóc thẳng, mắt đen, bên cạnh các kiểu hình giống bố hoặc mẹ.

2. Cơ chế phát sinh biến dị tổ hợp

Biến dị tổ hợp phát sinh dựa trên hai quá trình chính trong sinh sản hữu tính: Giảm phân tạo giao tử và Thụ tinh tạo hợp tử.

a. Sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp nhiễm sắc thể trong giảm phân

Trong quá trình giảm phân để hình thành giao tử, các cặp nhiễm sắc thể tương đồng (mang các cặp alen) phân li độc lập với nhau. Điều này dẫn đến sự tổ hợp tự do của các gen không alen, tạo ra nhiều loại giao tử khác nhau về nguồn gốc nhiễm sắc thể.

Công thức tính số loại giao tử (trường hợp phân li độc lập):

Số loại giao tử = 2^n (Trong đó, n là số cặp gen dị hợp).

- **Ví dụ 1:** Một cơ thể có kiểu gen AaBb. Khi giảm phân, cặp gen Aa và Bb nằm trên hai cặp NST khác nhau sẽ phân li độc lập. Kết quả tạo ra 4 loại giao tử với tỉ lệ bằng nhau: AB, Ab, aB, ab. (Ở đây $n=2$, số loại giao tử = $2^2 = 4$).
- **Ví dụ 2:** Một cơ thể có kiểu gen AABbDd. Có 2 cặp gen dị hợp là Bb và Dd ($n=2$). Số loại giao tử tạo ra là $2^2 = 4$, bao gồm: ABD, ABd, AbD, Abd.

b. Sự tổ hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử trong thụ tinh

Sự kết hợp ngẫu nhiên giữa các loại giao tử đực và các loại giao tử cái trong quá trình thụ tinh đã tạo ra vô số các kiểu tổ hợp hợp tử khác nhau, làm xuất hiện biến dị tổ hợp.

Công thức tính số kiểu tổ hợp hợp tử:

Số kiểu tổ hợp = (Số loại giao tử đực) x (Số loại giao tử cái)

- **Ví dụ:** Xét phép lai giữa hai cơ thể đều có kiểu gen AaBb. Cả cơ thể đực và cái đều tạo ra 4 loại giao tử (AB, Ab, aB, ab). Số kiểu tổ hợp hợp tử ở đời con

F1 sẽ là $4 \times 4 = 16$. 16 tổ hợp này sẽ cho ra 9 kiểu gen khác nhau (1AABB : 2AABb : 1AAbb : 2AaBB : 4AaBb : 2Aabb : 1aaBB : 2aaBb : 1aabb) và 4 kiểu hình khác nhau với tỉ lệ 9:3:3:1 (nếu trội hoàn toàn). Trong đó, hai kiểu hình "trội-lặn" và "lặn-trội" là các biến dị tổ hợp.

c. Sơ đồ minh họa cơ chế

Xét phép lai hai cặp tính trạng ở đậu Hà Lan:

1. **P (thuần chủng):** AABB (Vàng, trơn) $\times$ aabb (Xanh, nhăn)
2. **Giao tử P (G_P):** AB ab
3. **F₁:** 100% AaBb (Kiểu hình: Vàng, trơn)
4. **F₁ lai với F₁:** AaBb (Vàng, trơn) $\times$ AaBb (Vàng, trơn)
5. **Giao tử F₁ (G_{F₁}):** Cả hai cơ thể F₁ đều cho ra 4 loại giao tử với tỉ lệ bằng nhau: 1 AB : 1 Ab : 1 aB : 1 ab. Đây là kết quả của sự phân li độc lập.
6. **F₂:** Sự tổ hợp ngẫu nhiên của 4 loại giao tử đực và 4 loại giao tử cái tạo ra 16 tổ hợp hợp tử. Kết quả tỉ lệ kiểu hình ở F₂:
 - o 9 A-B-: 9/16 Vàng, trơn (giống P và F₁)
 - o 3 A-bb: 3/16 Vàng, nhăn (**biến dị tổ hợp**)
 - o 3 aaB-: 3/16 Xanh, trơn (**biến dị tổ hợp**)
 - o 1 aabb: 1/16 Xanh, nhăn (giống P)

Như vậy, chính sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các gen trong giảm phân, kết hợp với sự tổ hợp ngẫu nhiên trong thụ tinh đã tạo ra các kiểu hình "Vàng, nhăn" và "Xanh, trơn" ở F₂, là các biến dị tổ hợp.

3. So sánh biến dị tổ hợp và biến dị đột biến

Tiêu chí	Biến dị tổ hợp	Biến dị đột biến
Khái niệm	Sự sắp xếp, tổ hợp lại vật chất di truyền (alen) vốn có của bố mẹ.	Những biến đổi trong vật chất di truyền (ADN, NST), làm xuất hiện alen mới.
Nguyên nhân	Do quá trình giao phối (giảm phân và thụ tinh).	Do các tác nhân vật lí, hóa học, sinh học từ môi trường hoặc do rối loạn sinh lí, sinh hóa trong tế bào.
Cơ chế	Phân li độc lập, tổ hợp tự do của các gen, hoán vị gen.	Rối loạn trong quá trình nhân đôi ADN, phân bào hoặc tác động trực tiếp của tác nhân gây đột biến.
Tính chất	Xuất hiện thường xuyên, có tính quy luật, có thể dự đoán được tỉ lệ.	Xuất hiện ngẫu nhiên, đột ngột, gián đoạn, không định hướng, tần số thấp.
Vai trò	Là nguồn nguyên liệu thứ cấp cho tiến hóa và chọn giống, làm tăng tính đa dạng của loài.	Là nguồn nguyên liệu sơ cấp, chủ yếu và vô tận cho tiến hóa và chọn giống.

4. Vai trò và ý nghĩa của biến dị tổ hợp

a. Trong tiến hóa

Biến dị tổ hợp là một trong những nguồn nguyên liệu quan trọng cho quá trình tiến hóa. Mặc dù không tạo ra alen mới, nhưng nó tạo ra vô số các kiểu gen mới từ nguồn gen sẵn có trong quần thể. Sự đa dạng về kiểu gen dẫn đến sự đa dạng về kiểu hình, giúp sinh vật thích nghi tốt hơn với điều kiện môi trường sống luôn thay đổi. Chọn lọc tự nhiên sẽ tác động lên các kiểu hình này, giữ lại những cá thể có kiểu hình thích nghi và loại bỏ những cá thể kém thích nghi, từ đó thúc đẩy quá trình tiến hóa.

b. Trong chọn giống

Biến dị tổ hợp có vai trò cực kỳ quan trọng và là cơ sở của phương pháp lai hữu tính trong chọn giống.

Nguyên tắc: Dựa vào việc lai các giống có sẵn mang những đặc tính tốt khác nhau, các nhà chọn giống có thể tạo ra các biến dị tổ hợp, tập hợp các gen quý vào cùng một kiểu gen, tạo ra giống mới có năng suất và phẩm chất tốt hơn.

Công thức ước tính sự đa dạng có thể tạo ra:

- Số kiểu gen ở đời con = 3^n
- Số kiểu hình ở đời con = 2^n

(Trong đó n là số cặp gen dị hợp, xét trường hợp trội hoàn toàn và phân li độc lập. Công thức này cho thấy tiềm năng tạo ra sự đa dạng là rất lớn).

Ví dụ minh họa trong chọn giống:

- **Ví dụ 1 (Chọn giống lúa):** Để tạo giống lúa vừa có năng suất cao vừa có khả năng kháng bệnh đạo ôn, các nhà khoa học đã tiến hành lai giữa một giống lúa có năng suất rất cao nhưng dễ nhiễm bệnh với một giống lúa dại có gen kháng bệnh đạo ôn nhưng năng suất thấp. Qua quá trình lai tạo và chọn lọc ở các thế hệ sau (F2, F3...), họ đã tìm ra được những cá thể mang biến dị tổ hợp mong muốn: kiểu gen quy định cả năng suất cao và tính kháng bệnh, từ đó tạo ra giống lúa mới ưu việt.
- **Ví dụ 2 (Chọn giống ngô):** Người ta lai hai dòng ngô tự thụ phấn thuần chủng, một dòng có bắp to nhưng hạt ít, một dòng có bắp nhỏ nhưng nhiều hạt. Ở các thế hệ sau, người ta có thể chọn lọc được giống ngô mang biến dị tổ hợp vừa có bắp to, vừa có nhiều hạt.
- **Ví dụ 3 (Tạo ưu thế lai):** Ưu thế lai là hiện tượng con lai F1 có sức sống, khả năng sinh trưởng, phát triển, năng suất và khả năng chống chịu vượt trội so với bố mẹ. Hiện tượng này cũng là kết quả của sự tổ hợp các gen có lợi từ cả bố và mẹ ở trạng thái dị hợp. Ví dụ, lợn lai F1 giữa lợn Móng Cái (để nhiều, dễ nuôi) và lợn Đại Bạch (lớn nhanh, nhiều nạc) cho con lai có sức sống cao, tăng trọng nhanh, kết hợp được ưu điểm của cả hai giống bố mẹ.