



Xem thêm tại chiasetailieuuhay.com

ĐINH QUANG BÁO (Tổng Chủ biên kiêm Chủ biên)
CAO PHI BẰNG - NGUYỄN VĂN QUYỀN - ĐOÀN VĂN THƯỢC - NGUYỄN THỊ HỒNG VÂN

Sinh học

12



NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC SƯ PHẠM



CÔNG TY CỔ PHẦN ĐẦU TƯ
XUẤT BẢN - THIẾT BỊ GIÁO DỤC VIỆT NAM

Bản in thử

Sách giáo khoa được thẩm định bởi Hội đồng quốc gia thẩm định sách giáo khoa lớp 12
(Theo Quyết định số 1882/QĐ-BGDĐT ngày 29 tháng 6 năm 2023
của Bộ trưởng Bộ Giáo dục và Đào tạo)

Xem thêm tại chiasetailieu.com

ĐINH QUANG BÁO (Tổng Chủ biên kiêm Chủ biên)
CAO PHI BẮNG – NGUYỄN VĂN QUYỀN
ĐOÀN VĂN THƯỢC – NGUYỄN THỊ HỒNG VÂN

Sinh học

12

(Sách đã được Bộ trưởng Bộ Giáo dục và Đào tạo
phê duyệt sử dụng trong cơ sở giáo dục phổ thông
tại Quyết định số 88/QĐ-BGDĐT ngày 05/01/2024)

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC SƯ PHẠM

CÔNG TY CỔ PHẦN ĐẦU TƯ
XUẤT BẢN – THIẾT BỊ GIÁO DỤC VIỆT NAM

Bản in thử



Hướng dẫn sử dụng sách

Các em học sinh yêu quý!

Sách giáo khoa **Sinh học 12** tiếp nối sách **Sinh học 11** (thuộc bộ sách giáo khoa Cánh Diều) được biên soạn theo Chương trình Giáo dục phổ thông 2018. Sách được thiết kế nhằm đáp ứng yêu cầu phát triển phẩm chất và năng lực của học sinh cấp Trung học phổ thông, gồm 3 phần: **Di truyền học, Tiến hóa, Sinh thái học và môi trường**. Thông qua 3 phần này, học sinh được tìm hiểu các thuộc tính cơ bản của sinh vật và các quy luật sinh học.

Phần Di truyền học giúp học sinh tìm hiểu về cấu trúc và chức năng của DNA, gene và nhiễm sắc thể, các quy luật cơ bản về di truyền và biến dị ở sinh vật. Phần Tiến hóa đề cập đến thuộc tính, quá trình và các quy luật tiến hóa của sinh giới dựa trên các bằng chứng tiến hóa được giải thích thông qua một số học thuyết tiến hóa. Phần Sinh thái học và môi trường gồm nội dung về quan hệ tương tác giữa sinh vật với sinh vật và sinh vật với môi trường. Các quan hệ được biểu hiện thông qua các quy luật tác động của các nhân tố sinh thái lên đời sống sinh vật và tác động của sinh vật làm thay đổi môi trường sống của chúng. Khi tìm hiểu các nội dung này, học sinh được làm quen với phương pháp nghiên cứu, cách thức các nhà khoa học phát hiện các thuộc tính của sinh vật và quy luật sinh học. Các em học sinh có thể vận dụng kiến thức, kỹ năng đã học trong giải quyết một số vấn đề thực tiễn như chọn, tạo giống cây trồng vật nuôi, bảo tồn, phát triển bền vững hệ sinh thái tự nhiên, sử dụng hợp lý tài nguyên thiên nhiên, hạn chế ô nhiễm môi trường,...

Các bài học trong sách giáo khoa **Sinh học 12** sẽ giúp các em khám phá khoa học, phát triển năng lực nhận thức, trong đó chú ý tổ chức các hoạt động trải nghiệm, thực hành, ứng dụng và tìm hiểu, lựa chọn các ngành nghề liên quan. Các em sẽ cảm thấy những bài học sinh học rất gần gũi và thú vị. Sách được trình bày hấp dẫn, diễn đạt một cách dễ hiểu; các hình ảnh sinh động, phong phú, nhiều màu sắc giúp cho các em hứng thú hơn trong học tập.

Mong các em tích cực học tập theo hướng dẫn của sách, của các thầy, cô giáo và người thân để khám phá được nhiều điều kì diệu của thế giới tự nhiên.

Các em hãy giữ cuốn sách sạch, đẹp; không viết, vẽ vào sách.

Chúc các em hứng thú và học tập tốt hơn với cuốn sách này.

Một bài học thường có

Học xong bài học này, em có thể

Đây là những yêu cầu mà các em cần đạt được sau mỗi bài học.

Các hoạt động học tập

Mở đầu



Hoạt động mở đầu giúp các em hướng tới những điều cần tìm hiểu trong bài học.

Hình thành kiến thức, kĩ năng

Quan sát, trả lời câu hỏi, thảo luận hoặc xử lí tình huống



Hoạt động này giúp các em hình thành kiến thức và kĩ năng theo mục tiêu bài học.



Thực hành

Thực hành là hoạt động của các em thực hiện thao tác lên đối tượng cần tìm hiểu của bài học. Đây là cách tốt nhất để các em khám phá thế giới sống và rèn luyện kĩ năng.

Luyện tập



Hoạt động luyện tập là hoạt động giúp các em hệ thống hoá những kiến thức, kĩ năng vừa được học, giúp hiểu sâu hơn kiến thức và thành thạo hơn các kĩ năng.

Vận dụng



Hoạt động vận dụng giúp các em vận dụng những kiến thức và kĩ năng đã học vào thực tiễn cuộc sống.

Mở rộng

Em có biết

Hoạt động này cung cấp thêm thông tin thú vị, liên quan đến tri thức của bài học, giúp các em mở rộng hiểu biết và hứng thú hơn trong học tập.

Tìm hiểu thêm

Hoạt động này giúp các em nhận thức thêm những điều mới, mở rộng nội dung bài học.

Kiến thức cốt lõi



Đây là những kiến thức, kĩ năng cốt lõi mà các em cần có được sau mỗi bài học.

MỤC LỤC

NỘI DUNG	Trang
HƯỚNG DẪN SỬ DỤNG SÁCH	2
PHẦN 5. DI TRUYỀN HỌC	6
Chủ đề 1. Cơ sở phân tử của sự di truyền và biến dị	6
Bài 1. Gene và sự tái bản DNA	6
Bài 2. Sự biểu hiện thông tin di truyền	12
Bài 3. Điều hoà biểu hiện gene	19
Bài 4. Đột biến gene	23
Chủ đề 2. Nhiễm sắc thể và các quy luật di truyền	26
Bài 5. Nhiễm sắc thể và cơ chế di truyền nhiễm sắc thể	26
Bài 6. Đột biến nhiễm sắc thể	31
Bài 7. Di truyền học Mendel và mở rộng học thuyết Mendel	40
Bài 8. Di truyền liên kết giới tính, liên kết gene và hoán vị gene	47
Bài 9. Di truyền gene ngoài nhân	56
Bài 10. Mối quan hệ giữa kiểu gene, môi trường và kiểu hình	60
Chủ đề 3. Ứng dụng di truyền học	65
Bài 11. Hệ gene, công nghệ gene và ứng dụng	65
Bài 12. Thành tựu chọn, tạo giống bằng lai hữu tính	72
Chủ đề 4. Di truyền học quần thể và di truyền học người	76
Bài 13. Di truyền học quần thể	76
Bài 14. Di truyền học người	81
Ôn tập Phần 5	87
PHẦN 6. TIẾN HÓA	89
Chủ đề 5. Bằng chứng tiến hóa và một số học thuyết tiến hóa	89
Bài 15. Bằng chứng tiến hóa	89
Bài 16. Quan niệm của Darwin về chọn lọc tự nhiên và hình thành loài	93

Bài 17. Thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại (Phần 1)	97
Bài 18. Thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại (Phần 2)	103
Chủ đề 6. Sự phát sinh sự sống trên Trái Đất	107
Bài 19. Sự phát sinh, phát triển sự sống trên Trái Đất và hình thành loài người	107
Ôn tập Phần 6	112
PHẦN 7. SINH THÁI HỌC VÀ MÔI TRƯỜNG	114
Chủ đề 7. Môi trường và quần thể sinh vật	114
Bài 20. Môi trường sống và các nhân tố sinh thái	114
Bài 21. Sinh thái học quần thể	120
Chủ đề 8. Quần xã sinh vật và hệ sinh thái	131
Bài 22. Sinh thái học quần xã	131
Bài 23. Hệ sinh thái	141
Bài 24. Chu trình sinh – địa – hóa và Sinh quyển	150
Chủ đề 9. Sinh thái học ứng dụng	156
Bài 25. Sinh thái học phục hồi và bảo tồn	156
Bài 26. Phát triển bền vững	159
Ôn tập Phần 7	164
BẢNG GIẢI THÍCH THUẬT NGỮ	166

Phần 5

DI TRUYỀN HỌC

CHỦ ĐỀ 1: CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA SỰ DI TRUYỀN VÀ BIẾN ĐỊ

BÀI 1 GENE VÀ SỰ TÁI BẢN DNA

Học xong bài học này, em có thể:

- Dựa vào cấu trúc hóa học của phân tử DNA, trình bày được chức năng của DNA. Nêu được ý nghĩa của các kết cặp đặc hiệu A-T và G-C.
- Nêu được khái niệm và cấu trúc của gene. Phân biệt được các loại gene dựa vào cấu trúc và chức năng.
- Phân tích được cơ chế tái bản của DNA là một quá trình tự sao thông tin di truyền từ tế bào mẹ sang tế bào con hay từ thế hệ này sang thế hệ sau.
- Thực hành tách chiết được DNA.



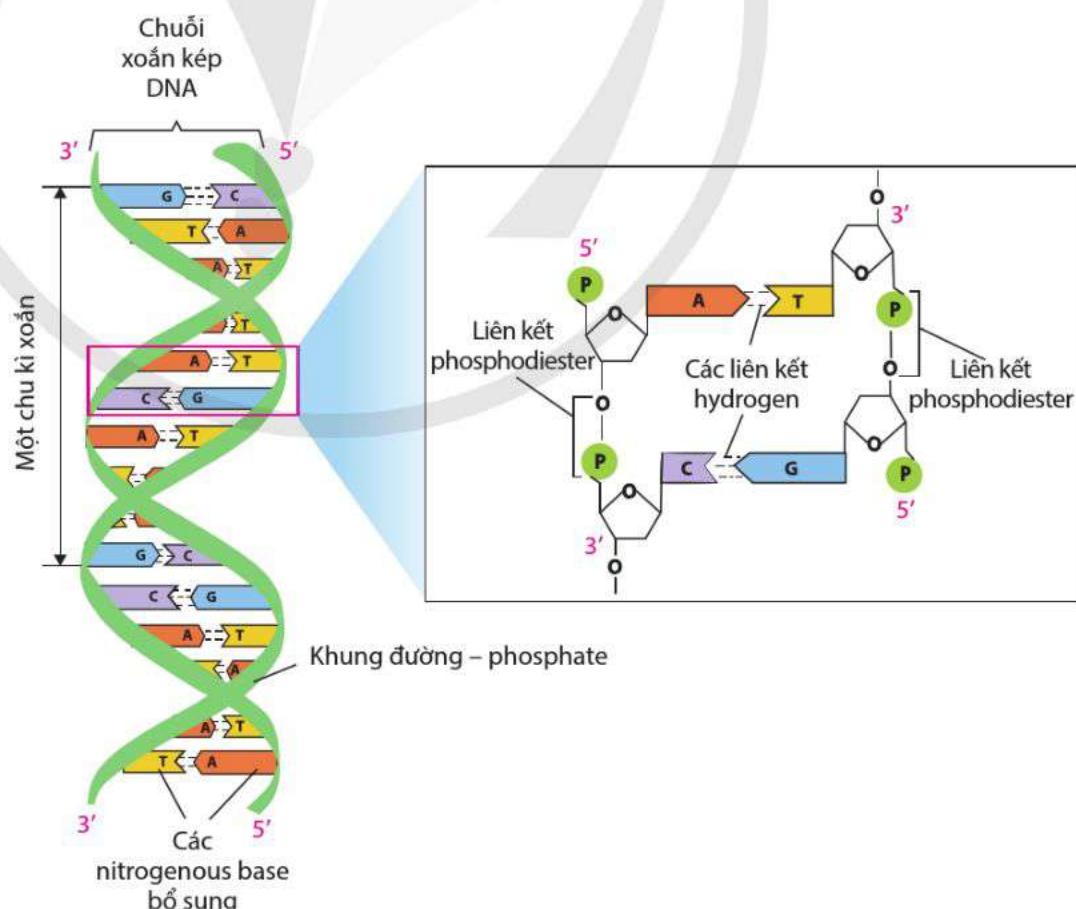
Nhờ các cơ chế phân tử nào mà nhiều tính trạng ở sinh vật có thể được di truyền qua các thế hệ?

I. CHỨC NĂNG CỦA DNA

Ở hầu hết sinh vật, deoxyribonucleic acid (DNA) là vật chất di truyền. DNA có cấu trúc hóa học phù hợp với việc thực hiện chức năng của đại phân tử này trong tế bào và cơ thể.



1. Quan sát hình 1.1 và cho biết nhờ các đặc điểm nào về cấu trúc, DNA có thể thực hiện được các chức năng của vật chất di truyền.



Hình 1.1. Cấu trúc hóa học của DNA

Mang thông tin di truyền

DNA cấu tạo theo nguyên tắc đa phân mà đơn phân là các nucleotide. Thành phần, số lượng và trật tự sắp xếp các nucleotide trên mạch đơn của DNA là thông tin di truyền quyết định tính đặc thù cá thể. Các liên kết hóa học giữa các nucleotide tạo nên tính bền vững của DNA, đảm bảo duy trì sự ổn định của thông tin di truyền trong tế bào và cơ thể.

Truyền thông tin di truyền

Thông tin di truyền trong phân tử DNA có thể được truyền lại qua các thế hệ tế bào và cơ thể. Cấu trúc hóa học của DNA phù hợp với chức năng sao chép của phân tử này, tạo ra bản sao giống DNA ban đầu.

Các nucleotide trên hai mạch đơn của DNA liên kết với nhau bằng các liên kết hydrogen theo nguyên tắc bổ sung. Đây là các liên kết yếu, có thể bị phá vỡ ở những điều kiện nhất định. Vì vậy, DNA có khả năng tách thành hai mạch đơn polynucleotide. Trong quá trình tái bản DNA, mỗi mạch đơn là khuôn để các nucleotide kết cặp đặc hiệu theo nguyên tắc bổ sung (A liên kết T, G liên kết C và ngược lại) tạo nên mạch đơn mới tổng hợp (hình 1.1). Nhờ khả năng tái bản, DNA có chức năng truyền thông tin di truyền qua các thế hệ tế bào và cơ thể.

Biểu hiện thông tin di truyền

Trình tự nucleotide của DNA được biểu hiện thành trình tự nucleotide của RNA theo nguyên tắc bổ sung, từ đó quy định trình tự chuỗi amino acid của protein được tổng hợp tương ứng. Protein là cơ sở hình thành các cấu trúc tế bào, thực hiện chức năng và tạo nên tính trạng của cơ thể. Như vậy, DNA có chức năng biểu hiện thông tin di truyền và quy định các tính trạng ở sinh vật.

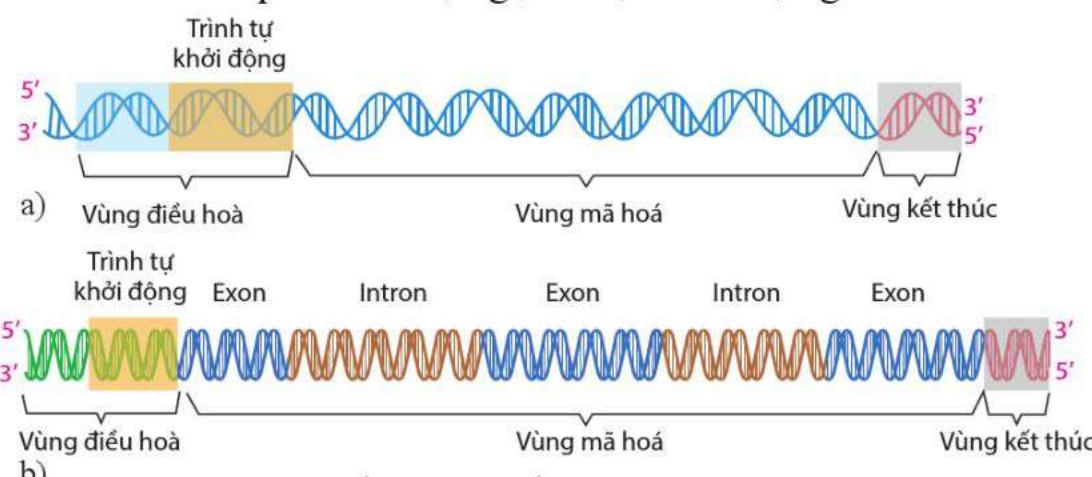
Tạo biến dị

Trình tự nucleotide của DNA có khả năng biến đổi. Sự thay thế nucleotide này bằng nucleotide khác; sự thay đổi số lượng, trật tự sắp xếp của các nucleotide trên chuỗi polynucleotide dẫn đến sự thay đổi thông tin di truyền, tạo nên biến dị ở sinh vật. Biến dị di truyền là nguyên liệu cơ sở cho quá trình tiến hóa và sự đa dạng của sinh giới.

II. KHÁI NIỆM, CẤU TRÚC VÀ PHÂN LOẠI GENE

1. Khái niệm và cấu trúc của gene

Gene là đoạn trình tự nucleotide trên DNA mang thông tin di truyền mã hóa RNA hoặc chuỗi polypeptide. Các quá trình từ gene tạo nên RNA, sau đó là chuỗi polypeptide, từ đó hình thành protein được gọi là sự biểu hiện gene.



2. Quan sát hình 1.2, nêu các thành phần cấu trúc của gene có vai trò xác định vị trí bắt đầu và kết thúc tổng hợp RNA.

Một gene có cấu trúc gồm các vùng chức năng cần cho sự biểu hiện thông tin di truyền của gene (hình 1.2): vùng điều hoà, vùng mã hoá và vùng kết thúc. Vùng điều hoà có trình tự khởi động cần thiết cho sự khởi đầu tổng hợp RNA và có vai trò điều hoà lượng sản phẩm của gene. Vùng mã hoá chứa thông tin di truyền quy định trình tự RNA hoặc chuỗi polypeptide. Vùng kết thúc mang tín hiệu kết thúc quá trình tổng hợp RNA.

2. Phân loại gene

– Dựa vào chức năng, các gene được phân loại thành gene cấu trúc và gene điều hoà. Gene cấu trúc là gene mã hoá protein có vai trò hình thành cấu trúc hoặc thực hiện một số chức năng khác nhưng không có chức năng điều hoà. Ví dụ: Gene mã hoá protein có cấu trúc màng tế bào, gene mã hoá enzyme amylase xúc tác phản ứng thuỷ phân tinh bột,... Các gene này mang thông tin được truyền qua mRNA để biểu hiện thành chuỗi polypeptide. Ngoài ra, tế bào còn có các gene mã hoá các loại tRNA, rRNA.



1. Hãy so sánh các gene được phân loại dựa theo cấu trúc và chức năng.

Gene điều hoà là gene mã hoá protein có chức năng điều hoà hoạt động của gene cấu trúc. Ví dụ: Các gene mã hoá protein như nhân tố phiên mã, protein ức chế hoặc protein hoạt hoá thay đổi mức độ biểu hiện của các gene mã hoá nhiều enzyme trong tế bào.

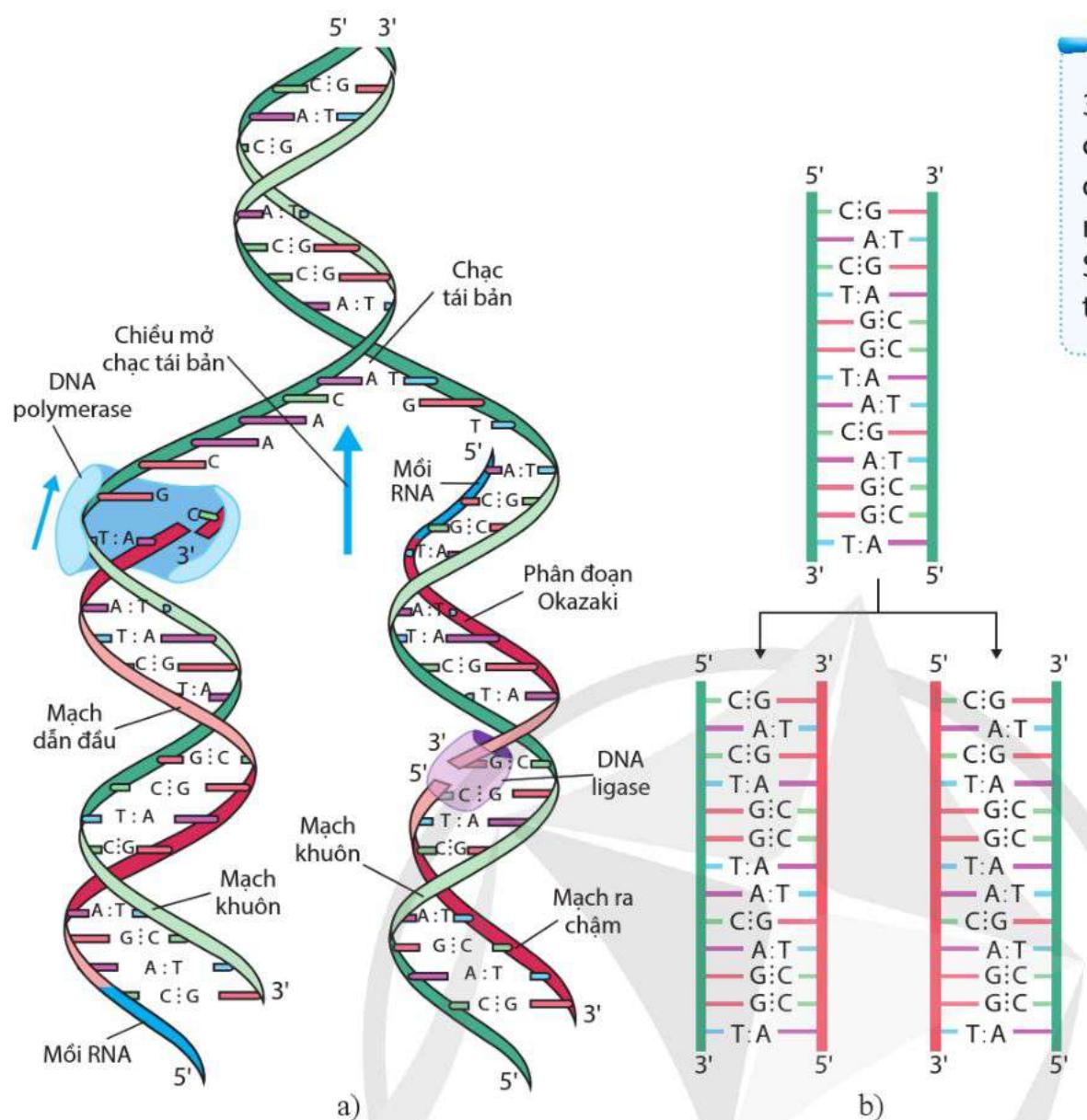
– Dựa vào cấu trúc vùng mã hoá, gene được chia thành gene không phân mảnh và gene phân mảnh.

Gene không phân mảnh là gene có vùng mã hoá chỉ có trình tự được dịch mã. Vì khuôn chỉ có gene không phân mảnh. Ở sinh vật nhân thực, gene không phân mảnh chiếm tỉ lệ nhỏ.

Gene phân mảnh là gene có vùng mã hoá gồm các đoạn trình tự được dịch mã (exon) xen kẽ các đoạn không được dịch mã (intron). Gene phân mảnh có ở sinh vật nhân thực và một số ít vi sinh vật cổ.

III. TÁI BẢN DNA

Tái bản DNA là quá trình tạo ra bản sao giống với phân tử DNA ban đầu. Trong quá trình này, hai mạch của DNA mẹ tách nhau và mỗi mạch được dùng làm khuôn để tổng hợp một mạch mới theo nguyên tắc bổ sung, tạo nên hai phân tử DNA giống nhau. Tái bản DNA bắt đầu xảy ra ở vị trí mở đầu tái bản trên phân tử DNA. Với sự xúc tác của các enzyme như helicase, topoisomerase, trình tự DNA dãn xoắn, các liên kết hydrogen giữa các nucleotide trên hai mạch của DNA bị bẻ gãy tạo ra đoạn DNA mạch đơn và hình thành hai chạc tái bản. Ở mỗi chạc tái bản, enzyme primase xúc tác tổng hợp đoạn mồi RNA, sau đó, hai mạch mới được tổng hợp kéo dài theo chiều $5' \rightarrow 3'$ nhờ sự xúc tác của enzyme DNA polymerase. Một mạch mới được tổng hợp liên tục, được gọi là mạch dẫn đầu; mạch mới còn lại được tổng hợp gián đoạn tạo ra các phân đoạn Okazaki, sau đó enzyme DNA ligase xúc tác nối các phân đoạn này hình thành mạch ra chậm; các đoạn mồi RNA được thay thế bởi đoạn DNA nhờ enzyme DNA polymerase khác (hình 1.3a). Sự tái bản một phân tử DNA tạo nên hai phân tử DNA theo nguyên tắc bán bảo toàn (hình 1.3b), trong đó mỗi DNA con có một mạch từ DNA mẹ, một mạch mới tổng hợp.



Hình 1.3. Tái bản DNA: một chạc tái bản (a); nguyên tắc bán bảo toàn (b)

Trước khi nguyên phân, ở pha S của chu kỳ tế bào, DNA trong tế bào mẹ tái bản; khi nguyên phân, hai bản sao phân chia về hai tế bào con. Nhờ đó, hai tế bào con tạo thành sau nguyên phân có thông tin di truyền giống nhau.

Trong giảm phân tạo giao tử, sự nhân đôi của nhiễm sắc thể bắt nguồn từ sự tái bản DNA xảy ra một lần trước khi giảm phân I. Sự phân li của các nhiễm sắc thể trong giảm phân I và giảm phân II tạo ra các giao tử chỉ mang một nửa số lượng phân tử DNA so với số phân tử DNA có trong nhân tế bào lưỡng bội trước giảm phân. Trong quá trình thụ tinh, sự kết hợp các nhiễm sắc thể trong giao tử đực và giao tử cái chứa bản sao DNA từ bố và từ mẹ tạo nên các cặp nhiễm sắc thể tương đồng ở hợp tử.

Như vậy, tái bản DNA là cơ chế phân tử của sự truyền thông tin di truyền qua các thế hệ tế bào và các thế hệ cơ thể.

3. Quan sát hình 1.3, cho biết tái bản DNA diễn ra theo những nguyên tắc nào. Sản phẩm của quá trình tái bản DNA là gì?

4. Phân tích cơ chế tái bản DNA để cho thấy đây là quá trình truyền thông tin di truyền qua các thế hệ tế bào.



2. Thông tin di truyền được duy trì ổn định qua các thế hệ ở sinh vật sinh sản hữu tính bằng các cơ chế nào?

IV. THỰC HÀNH TÁCH CHIẾT DNA

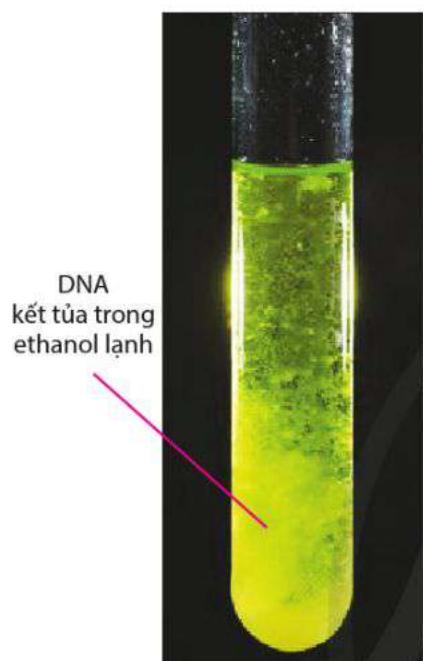
Cơ sở lí thuyết

Có thể tách chiết DNA từ tế bào sinh vật thông qua việc phá vỡ tế bào bằng dung dịch chất tẩy rửa và NaCl; kết tủa DNA bằng dung môi như ethanol hoặc isopropanol.

Các bước tiến hành

Chuẩn bị

Dụng cụ: cối và chày sứ, cốc thuỷ tinh, cốc đong (cốc có chia vạch), ống nghiệm, phễu, giấy lọc, thìa, thiết bị chụp ảnh.



Hình 1.4. DNA kết tủa trong dung dịch ethanol sau khi tách chiết từ lá rau cải xanh

Hoá chất: ethanol 90° hoặc isopropanol 99% được giữ lạnh ở nhiệt độ 2 – 4 °C, nước rửa bát dạng lỏng, muối ăn (NaCl), nước cất.

Mẫu vật (Chọn một trong số các loại mẫu vật sau): quả dâu tây, quả chuối, củ hành tây, lá non hoặc gan lợn. Mẫu vật được giữ ở ngăn đông của tủ lạnh (-20 đến 0 °C) qua đêm trước khi dùng để tách DNA.

Tiến hành

- Cho 50 g mẫu thực vật vào cối sứ. Dùng chày sứ nghiền nát mẫu thành hỗn hợp đồng nhất.
- Dùng cốc đong, lấy 50 mL nước cất, bổ sung 1 thìa muối ăn khoảng 5 g và 1 – 2 mL nước rửa bát dạng lỏng, lắc trộn đều tạo thành một hỗn hợp.
- Rót hỗn hợp này vào cối có mẫu đã nghiền sẵn, trộn đều mẫu trong hỗn hợp tạo dịch nghiền đồng nhất. Rót dịch nghiền đó vào phễu có lót sẵn giấy lọc để lọc bỏ phần bã, thu được dịch lọc.
- Rót một thê tích tương đương ethanol (hoặc isopropanol) lạnh vào cốc (ống nghiệm) dịch lọc (Chú ý: rót từ từ vào thành cốc để tạo thành một lớp ethanol (hoặc isopropanol) phía trên dịch lọc). Các sợi màu trắng từ từ xuất hiện trong lớp ethanol phía trên. Chuyển dung dịch ethanol phía trên chứa DNA sang một ống nghiệm sạch. Để ống nghiệm ở nhiệt độ 0 – 4 °C, DNA từ từ kết tủa trong dung dịch ethanol (hình 1.4).
- Chụp ảnh kết quả tách chiết DNA.

Báo cáo kết quả thí nghiệm

– Trả lời câu hỏi:

- (1) Vì sao cần bổ sung nước rửa bát vào mẫu sau khi nghiền?
 - (2) Mục đích của việc sử dụng ethanol 90° hoặc isopropanol 99% trong tách chiết DNA là gì?
- Viết báo cáo kết quả thí nghiệm theo mẫu sau đây:

MẪU BÁO CÁO KẾT QUẢ THÍ NGHIỆM

- Tên thí nghiệm:
- Nhóm thực hiện:
- Kết quả và thảo luận:
- Kết luận:
- Phụ lục (nếu có)



Tại sao phân tích trình tự nucleotide của DNA được ứng dụng trong nhận dạng cá thể?



- DNA có cấu trúc hoá học phù hợp với chức năng là vật chất di truyền: mang thông tin di truyền, truyền thông tin di truyền, biểu hiện thông tin di truyền và tạo biến dị.
- Gene là đoạn trình tự nucleotide trên DNA mang thông tin di truyền mã hoá RNA hoặc chuỗi polypeptide. Cấu trúc của một gene điển hình gồm vùng điều hoà, vùng mã hoá và vùng kết thúc tổng hợp RNA.
- Dựa vào chức năng, gene được phân loại thành gene điều hoà và gene cấu trúc. Dựa vào cấu trúc, gene được chia thành: gene không phân mảnh và gene phân mảnh.
- Tái bản DNA là quá trình tạo ra bản sao giống với phân tử DNA ban đầu. Từ đó, thông tin di truyền được truyền qua các thế hệ tế bào và các thế hệ cơ thể.

BÀI 2 | SỰ BIỂU HIỆN THÔNG TIN DI TRUYỀN

Học xong bài học này, em có thể:

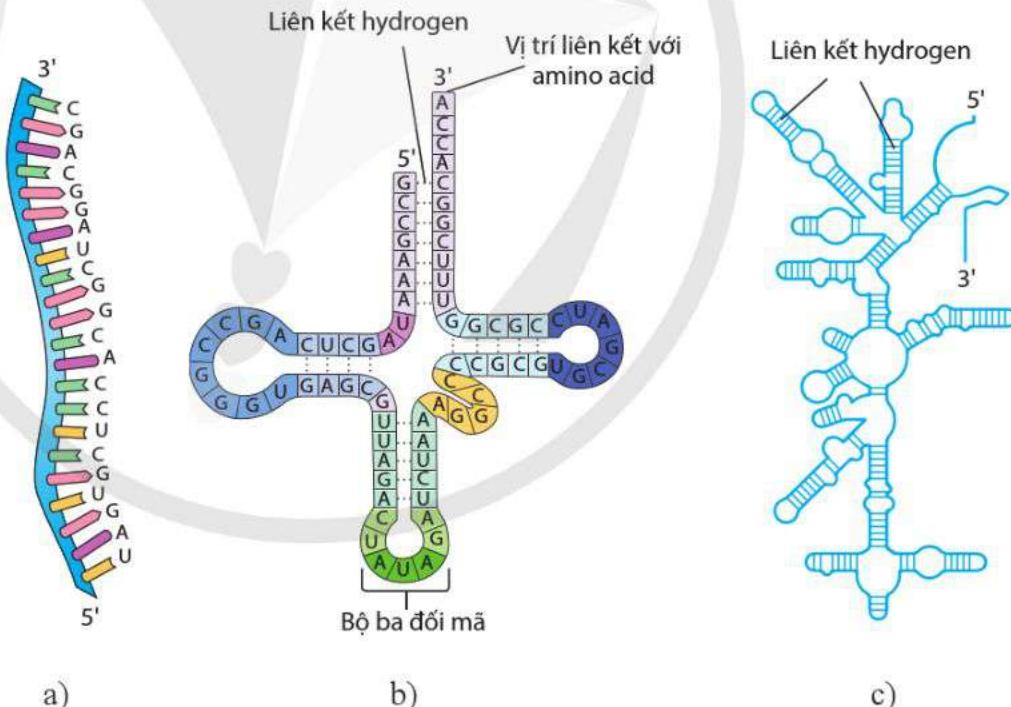
- Phân biệt được các loại RNA.
- Phân tích được bản chất của quá trình phiên mã là sự truyền thông tin di truyền từ DNA đến RNA.
- Nhận được khái niệm và ý nghĩa của phiên mã ngược.
- Nhận được khái niệm và các đặc điểm của mã di truyền.
- Trình bày được cơ chế dịch mã tổng hợp protein.
- Vẽ và giải thích được sơ đồ cơ chế truyền thông tin di truyền ở cấp phân tử.



Tại sao thông tin di truyền có thể quyết định các tính trạng đặc trưng của mỗi cá thể như: màu da, màu tóc,...?

I. CÁC LOẠI RNA

Ở hầu hết sinh vật, RNA có cấu trúc mạch đơn polynucleotide gồm đơn phân là các nucleotide: Adenine (A), Uracil (U), Guanine (G) và Cytosine (C). Có nhiều loại RNA trong tế bào thực hiện các chức năng khác nhau, trong đó ba loại RNA tham gia tổng hợp protein gồm RNA thông tin (mRNA), RNA vận chuyển (tRNA) và RNA ribosome (rRNA) (hình 2.1).



Hình 2.1. Minh họa một số loại RNA: một đoạn mRNA (a); tRNA (b); rRNA (c)

mRNA

Các mRNA có kích thước đa dạng, phụ thuộc độ dài gene mã hoá và chiếm khoảng 4% tổng lượng RNA của tế bào. Đây là loại RNA duy nhất có chức năng trung gian truyền thông tin di truyền từ gene đến protein. Trình tự mã hoá trên mRNA quy định trình tự chuỗi polypeptide được dịch mã, quyết định cấu trúc và chức năng của protein (hình 2.1a).

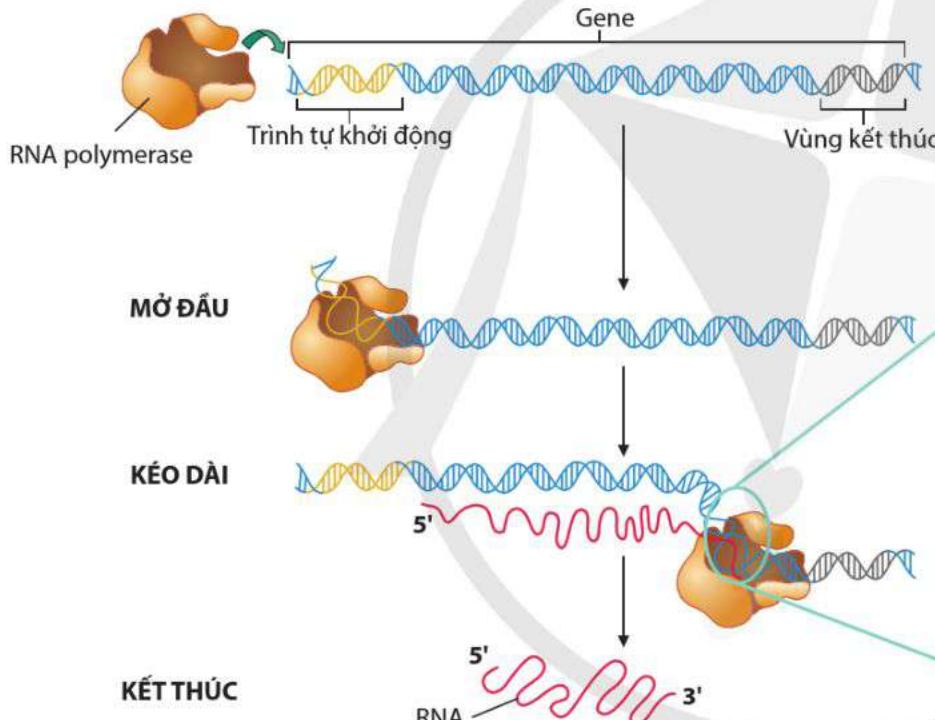
tRNA

Các tRNA dài khoảng 74 – 95 nucleotide. Trên phân tử tRNA có những đoạn có trình tự nucleotide bắt cặp bổ sung với nhau và những đoạn trình tự nucleotide không bắt cặp bổ sung (hình 2.1b). Mỗi tRNA chứa một bộ ba đồi mã (anticodon) và trình tự đầu 3' đặc thù liên kết với một loại amino acid nhất định. Trong tế bào, có ít nhất một loại tRNA vận chuyển một loại amino acid tới ribosome khi dịch mã. Ví dụ: tRNA^{Met} vận chuyển amino acid loại methionine.

rRNA

Các rRNA chiếm khoảng 80% tổng lượng RNA của tế bào, thường có kích thước lớn. rRNA liên kết với các protein tạo thành tiểu phần lớn và tiểu phần nhỏ của ribosome. Ribosome là nơi xảy ra dịch mã.

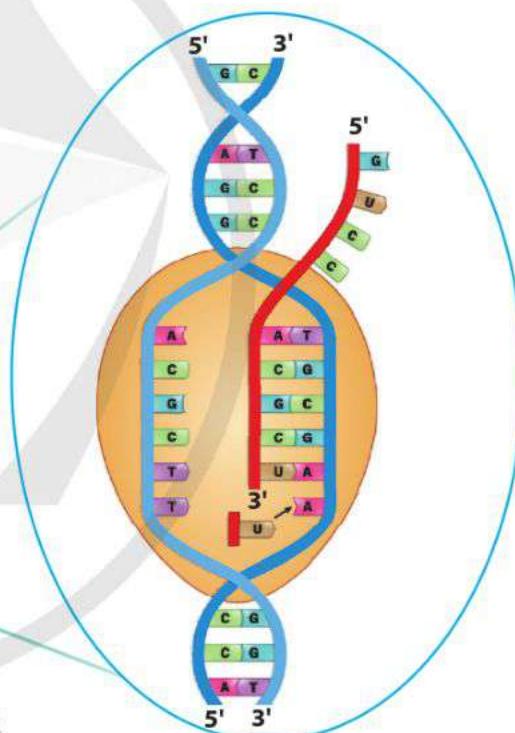
II. PHIÊN MÃ



Hình 2.2. Các giai đoạn phiến mã

Em có biết

Một số RNA khác có kích thước nhỏ như miRNA (micro RNA), siRNA (small interference RNA),... có vai trò điều hoà. Chúng ảnh hưởng đến sự biểu hiện của các gene khác bằng cách phân huỷ mRNA, ức chế tổng hợp mRNA hoặc protein. Một số RNA dài không mã hoá (long non-coding RNA, lncRNA) cũng có chức năng điều hoà biểu hiện gene bằng cách thay đổi trạng thái đóng xoắn của chất nhiễm sắc.



2. Quan sát hình 2.2 và mô tả các giai đoạn phiến mã.

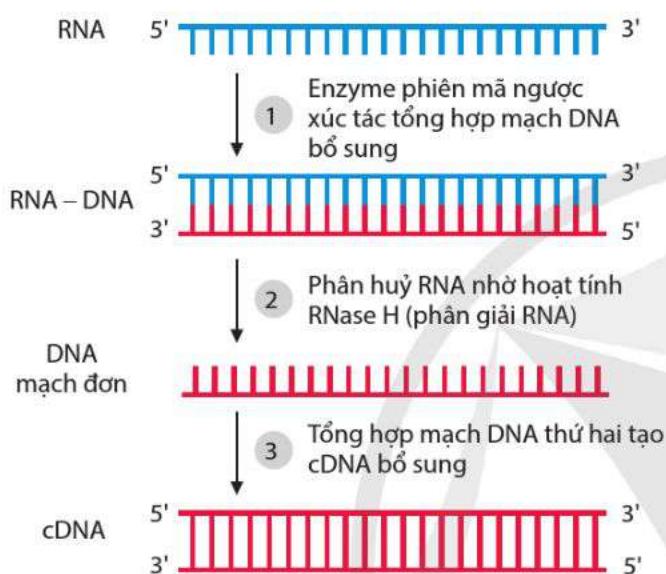
Phiến mã là quá trình tổng hợp RNA trong tế bào dựa trên khuôn DNA. Trong quá trình này, enzyme RNA polymerase bám vào vùng khởi động của gene và di chuyển trên gene. Chiều di chuyển của enzyme RNA polymerase xác định mạch khuôn trên gene để tổng hợp RNA theo chiều 5' → 3'. Khi đó, một gene được quy ước gồm mạch khuôn có chiều 3' → 5' và mạch không làm khuôn (mạch mang mã) có chiều 5' → 3'. Enzyme RNA polymerase tách hai mạch đơn DNA, các nucleotide tự do được gắn với các nucleotide trên mạch khuôn của gene theo nguyên tắc bổ sung: U kết cặp A, A kết cặp T, G kết cặp C và C kết cặp G (hình 2.2), hình thành phân tử RNA.

Ở sinh vật nhân sơ, chỉ có một loại RNA polymerase xúc tác phiên mã cho các gene mã hoá các loại RNA khác nhau; mRNA có thể được dịch mã ngay. Ở sinh vật nhân thực, có nhiều loại RNA polymerase trong tế bào; phiên mã xảy ra ở nhân tế bào tạo ra tiền mRNA; trong quá trình đó, tiền mRNA được xử lý: gắn mũ ở đầu 5', sau đó cắt bỏ intron, nối các exon và tổng hợp đuôi poly A ở đầu 3', tạo ra mRNA trưởng thành.

III. PHIÊN MÃ NGƯỢC



3. Quan sát hình 2.3 và mô tả quá trình phiên mã ngược.



Hình 2.3. Sơ đồ tóm tắt phiên mã ngược

Phiên mã ngược là quá trình tổng hợp DNA bổ sung (cDNA) dựa trên mạch khuôn RNA, được xúc tác bởi enzyme phiên mã ngược (reverse transcriptase) (hình 2.3).

Phiên mã ngược cần cho sự nhân lên của một số virus có hệ gene RNA và có enzyme phiên mã ngược (như HIV) và một số virus có hệ gene DNA (như virus viêm gan B – HBV) để tạo DNA. Ở vi khuẩn, động vật và thực vật, phiên mã ngược xảy ra với các retrotransposon, là một loại yếu tố di truyền vận động. RNA do các retrotransposon mã hoá phiên mã ngược tạo ra cDNA. Sau đó, cDNA này được chèn vào các vị trí trên phân tử DNA của tế bào chủ. Đây là một trong những cơ chế tăng kích thước DNA, tạo nên các trình tự DNA lặp lại trong tế bào chủ.

IV. MÃ DI TRUYỀN VÀ DỊCH MÃ

1. Mã di truyền

Mã di truyền là trình tự nucleotide được mã hoá ở dạng mã bộ ba (codon) trên mRNA xác định trình tự amino acid trong một chuỗi polypeptide.

Các đặc điểm của mã di truyền

- Mã di truyền là mã bộ ba: ba nucleotide (một codon) liền nhau theo chiều 5' → 3' trên mRNA mã hoá một amino acid; mã di truyền được đọc kế tiếp, không gối nhau.
- Mã di truyền gồm 61 bộ ba mã hoá và 3 bộ ba kết thúc (bảng 2.1). AUG là bộ ba mở đầu dịch mã, đồng thời mã hoá methionine (ở sinh vật nhân sơ, AUG ở vị trí bộ ba mở đầu mã hoá formyl-methionine). Ba bộ ba: UAA, UAG và UGA không mã hoá cho amino acid nào, là các bộ ba kết thúc dịch mã (mã kết thúc).
- Tính đặc hiệu: Mỗi bộ ba chỉ mã hoá cho một amino acid duy nhất, trừ 3 bộ ba kết thúc.
- Tính thoái hoá: Nhiều bộ ba khác nhau cùng mã hoá cho một amino acid (các bộ ba đồng nghĩa).

– Tính phổ biến: Hầu hết sinh vật đều có chung mã di truyền. Tuy nhiên, mã di truyền của gene trong ti thể có một số khác biệt với mã di truyền của gene trong nhân tế bào: ở ti thể của hầu hết sinh vật, các bộ ba AUA và UGA tương ứng mã hoá cho methionine và tryptophan, AGA và AGG là các mã kết thúc; bộ ba CUA ở ti thể của nấm men mã hoá cho threonine.

Bảng 2.1. Mã di truyền

		Nucleotide thứ hai							
		U	C	A	G				
Nucleotide thứ nhất	U	UUU UUC UUA UUG	Phe Ser Leu Leu	UCU UCC UCA UCG	UAU UAC UAA UAG	Tyr Mã kết thúc Mã kết thúc Trp	UGU UGC UGA UGG	Cys Mã kết thúc Mã kết thúc Arg	U C A G
	C	CUU CUC CUA CUG	Leu	CCU CCC CCA CCG	CAU CAC CAA CAG	His Gln	CGU CGC CGA CGG	Arg	U C A G
	A	AUU AUC AUA AUG	Ile	ACU ACC ACA ACG	AAU AAC AAA AAG	Asn Lys	AGU AGC AGA AGG	Ser Arg	U C A G
	G	GUU GUC GUA GUG	Val	GCU GCC GCA GCG	GAU GAC GAA GAG	Asp Glu	GGU GGC GGA GGG	Gly	U C A G



4. Dựa vào bảng 2.1, hãy nêu một số ví dụ minh họa cho tính đặc hiệu, tính thoái hóa, tính phổ biến của mã di truyền.

Chú giải

Phe: phenylalanine, Leu: leucine

Ile: isoleucine, Met: methionine

Val: valine, Ser: serine, Pro: proline

Thr: threonine, Ala: alanine

Tyr: tyrosine, His: histidine

Gln: glutamine, Asn: asparagine

Lys: lysine, Asp: aspartic acid

Glu: glutamic acid, Cys: cysteine

Trp: tryptophane, Arg: arginine

Gly: glycine

AUG: mã mở đầu, Met hoặc fMet

2. Dịch mã

Dịch mã là quá trình sinh tổng hợp protein, trong đó thông tin trên trình tự nucleotide của mRNA được chuyển thành trình tự amino acid của chuỗi polypeptide. Dịch mã gồm hai giai đoạn: hoạt hoá amino acid và tổng hợp chuỗi polypeptide.

Hoạt hoá amino acid

Mỗi amino acid được liên kết vào đầu 3' của tRNA ($tRNA^{aa}$) có bộ ba đồi mã tương ứng nhờ sự xúc tác đặc hiệu của enzyme aminoacyl tRNA synthetase.

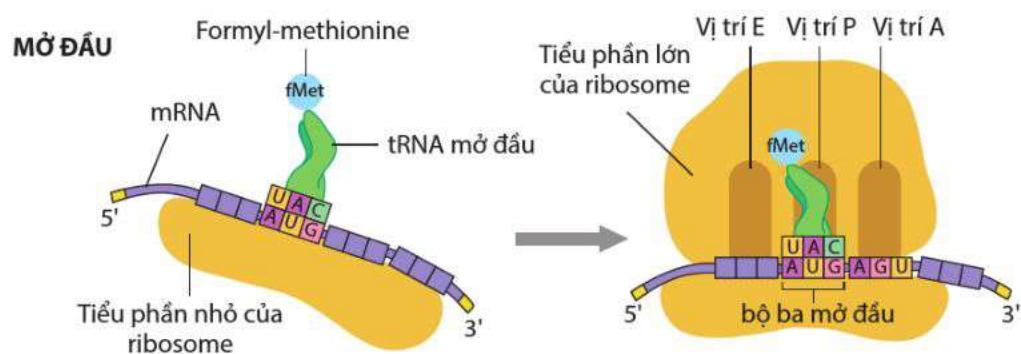
Tổng hợp chuỗi polypeptide

Tổng hợp chuỗi polypeptide có thể bắt đầu sau khi ribosome bám vào trình tự nucleotide đặc thù phía đầu 5' của mRNA. Ở sinh vật nhân sơ và sinh vật nhân thực, tổng hợp chuỗi polypeptide gồm các giai đoạn: mở đầu, kéo dài và kết thúc (hình 2.4).



5. Quan sát hình 2.4, hãy mô tả các giai đoạn của quá trình dịch mã.

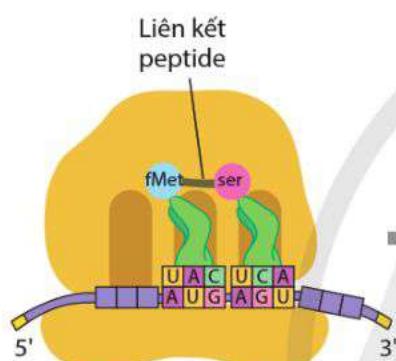
6. Những yếu tố nào đảm bảo tính chính xác của sự dịch mã thông tin di truyền từ mRNA sang protein?



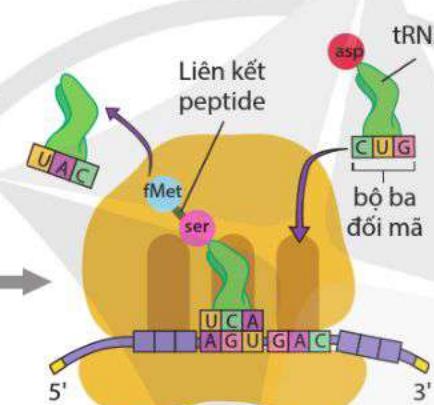
1. Tiểu phần nhỏ của ribosome bám vào mRNA; bộ ba đối mã của tRNA^{fMet} bắt cặp với bộ ba mở đầu AUG trên mRNA.

2. Tiểu phần lớn của ribosome liên kết với tiểu phần nhỏ tạo thành ribosome hoàn chỉnh; tRNA^{fMet} ở vị trí P.

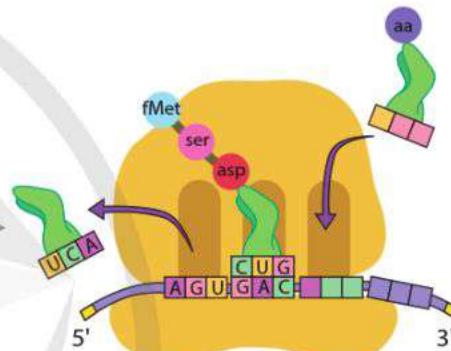
KÉO DÀI



3. tRNA^{aa} tiếp theo tiến đến và liên kết với ribosome ở vị trí A. Hai amino acid hình thành liên kết peptide.

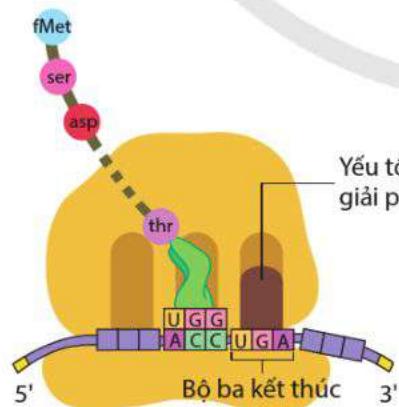


4. Ribosome di chuyển qua một bộ ba về hướng đầu 3'. Khi đó, tRNA^{fMet} ở vị trí E, sau đó tách khỏi fMet và đi ra khỏi ribosome. tRNA^{aa} tiếp theo đi vào vị trí A.

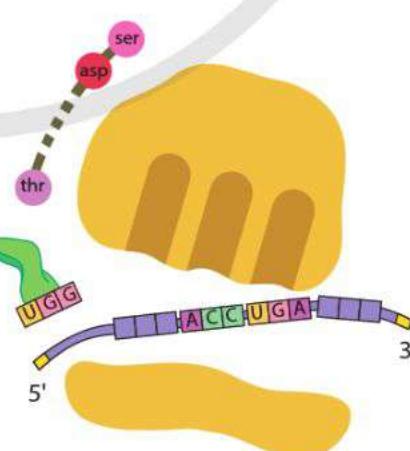


5. Hai amino acid hình thành liên kết peptide. Ribosome tiếp tục trượt lần lượt qua các bộ ba tiếp theo, các tRNA vận chuyển amino acid đi vào ribosome và chuỗi polypeptide được kéo dài.

KẾT THÚC



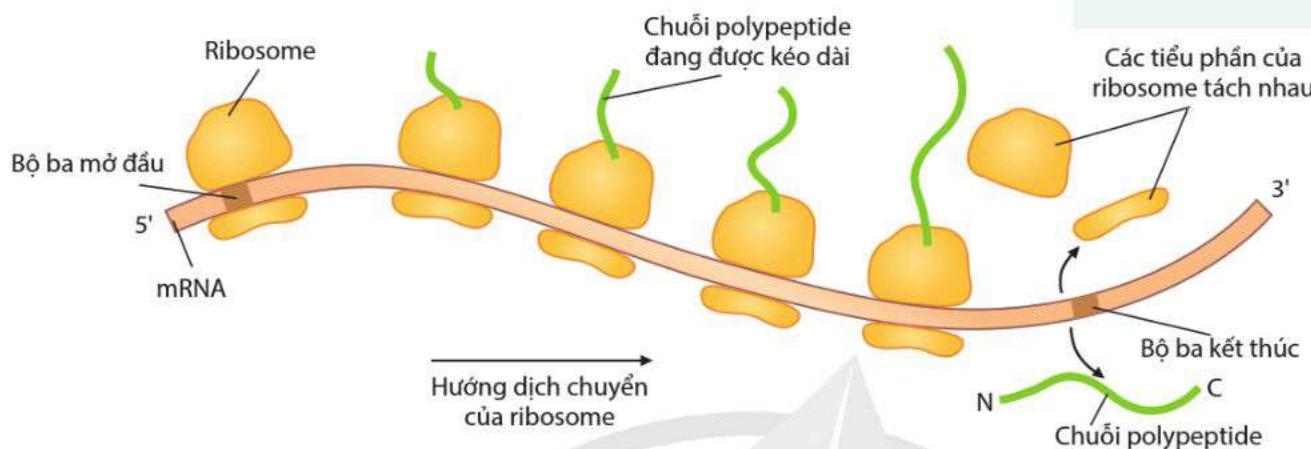
6. Ribosome dịch chuyển đến bộ ba kết thúc trên mRNA. Protein là yếu tố giải phóng liên kết vị trí A.



7. Yếu tố giải phóng phá vỡ liên kết giữa tRNA cuối cùng ở vị trí P và chuỗi polypeptide, giải phóng chúng. Hai tiểu phần ribosome tách nhau. Amino acid mở đầu (fMet) được cắt khỏi chuỗi polypeptide mới được tổng hợp.

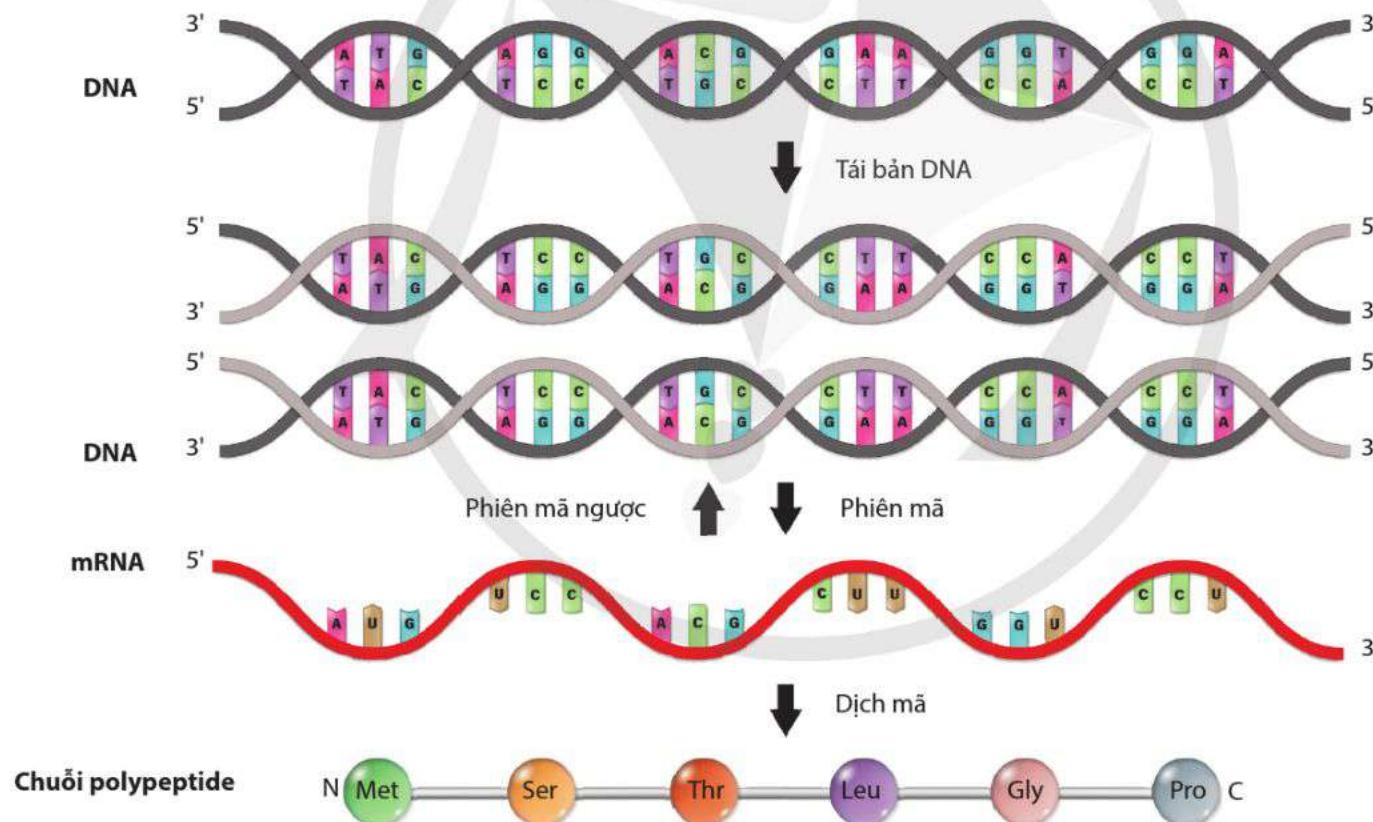
Hình 2.4. Các giai đoạn dịch mã ở sinh vật nhân sơ

Tại một thời điểm, trên mRNA có thể có nhiều ribosome tham gia dịch mã. Nhiều ribosome cùng liên kết với mRNA để dịch mã được gọi là polyribosome (hay polysome, hình 2.5).



Hình 2.5. Sơ đồ minh họa polyribosome

V. SỰ TRUYỀN THÔNG TIN DI TRUYỀN Ở CẤP ĐỘ PHÂN TỬ



Hình 2.6. Sự truyền thông tin di truyền ở cấp độ phân tử

Dòng thông tin di truyền ở cấp độ phân tử là quá trình truyền thông tin di truyền từ DNA (gene) qua mRNA đến chuỗi polypeptide (hình 2.6). Trình tự nucleotide trên gene quy định trình tự nucleotide của mRNA, từ đó xác định trình tự amino acid của chuỗi polypeptide cấu thành protein, được gọi là sự mã hóa thông tin di truyền. Cơ chế truyền thông tin di truyền ở cấp độ phân tử từ gene đến chuỗi polypeptide cũng đã được



- Những yếu tố nào đảm bảo tính chính xác của sự dịch mã thông tin di truyền từ mRNA sang protein?

Các tiểu phần của ribosome tách nhau

Bộ ba kết thúc
N C
Chuỗi polypeptide



- Dựa vào hình 2.6, hãy nêu các giai đoạn của quá trình truyền thông tin di truyền từ DNA đến chuỗi polypeptide. Sản phẩm của mỗi giai đoạn đó là loại phân tử nào?



2. Hãy giải thích ý nghĩa của cơ chế truyền thông tin di truyền ở cấp độ phân tử trong tế bào.

đề cập đến trong thuyết trung tâm của sinh học phân tử do Francis đe xuất năm 1958. Với những khám phá về cơ chế di truyền phân tử ở giai đoạn sau đó, thuyết trung tâm đã được bổ sung. Ngoài dòng thông tin di truyền từ gene đến mRNA, quá trình truyền thông tin di truyền có thể xảy ra theo chiều từ mRNA đến cDNA theo cơ chế phiên mã ngược.

Protein có thể hình thành từ một hoặc nhiều chuỗi polypeptide giống nhau hoặc khác nhau. Cấu trúc và chức năng của protein hình thành tính trạng của sinh vật. Như vậy, thông tin di truyền trên gene quy định các tính trạng ở mỗi cá thể.



Một số kháng sinh có thể liên kết với ribosome của vi khuẩn theo những cơ chế khác nhau: Streptomycin bám vào tiểu phần nhỏ của ribosome; chloramphenicol liên kết vào tiểu phần lớn và ức chế enzyme peptidyl transferase (xúc tác phản ứng hình thành liên kết peptide); tetracycline cản trở các tRNA^{aa} đi vào vị trí A của ribosome; erythromycin liên kết rRNA trong tiểu phần lớn của ribosome và ức chế sự dịch chuyển của ribosome trên mARN. Dựa vào các thông tin trên, hãy cho biết mỗi kháng sinh này tác động đến giai đoạn nào của quá trình biểu hiện gene và từ đó ức chế sự sinh trưởng của vi khuẩn.



- Trong tế bào có nhiều loại RNA khác nhau (mRNA, tRNA, rRNA,...), đa dạng về cấu trúc không gian, kích thước và thực hiện các chức năng khác nhau.
- Bản chất của quá trình phiên mã là sự truyền thông tin di truyền từ trình tự nucleotide ở mạch mã hoá của gene sang trình tự nucleotide trên mRNA.
- Phiên mã ngược là quá trình tổng hợp cDNA dựa trên mạch khuôn RNA với sự xúc tác của enzyme phiên mã ngược. Trong tự nhiên, phiên mã ngược cần thiết cho sự nhân lên của retrovirus có enzyme phiên mã ngược và một số virus khác.
- Mã di truyền là trình tự nucleotide trên mRNA ở dạng mã bộ ba xác định trình tự amino acid trong một chuỗi polypeptide. Mã di truyền gồm 61 bộ ba mã hoá và 3 bộ ba kết thúc. Mã di truyền được đọc kế tiếp, có tính đặc hiệu, tính thoái hoá, tính phổ biến.
- Dịch mã xảy ra tại các ribosome ở tế bào chất hình thành chuỗi polypeptide từ đơn phân là các amino acid.
- Thông tin di truyền được truyền từ DNA (gene) qua mRNA trong phiên mã đến chuỗi polypeptide trong dịch mã, từ đó tạo thành protein và quy định tính trạng ở sinh vật.

BÀI 3 ĐIỀU HOÀ BIỂU HIỆN GENE

Học xong bài học này, em có thể:

- Trình bày được thí nghiệm trên operon lactose (*lac*) của vi khuẩn *E. coli*.
- Phân tích được ý nghĩa của điều hoà biểu hiện của gene trong tế bào và trong quá trình phát triển cá thể.
- Nêu được các ứng dụng của điều hoà biểu hiện gene.



Các tế bào soma của một người có số lượng gene giống nhau với khoảng gần 20 000 gene mã hoá protein¹. Trong số đó, một số gene chỉ biểu hiện ở giai đoạn phôi, một số gene khác chỉ biểu hiện ở giai đoạn trưởng thành. Trong cùng một giai đoạn phát triển, có nhiều gene biểu hiện khác nhau ở các loại mô. Cơ chế phân tử nào dẫn đến hiện tượng này? Điều đó có ý nghĩa như thế nào đối với cơ thể?

I. ĐIỀU HOÀ BIỂU HIỆN GENE CỦA OPERON LAC Ở VI KHUẨN E. coli

1. Thí nghiệm

Trong những năm 1960, Jacques Monod, François Jacob và cộng sự đã nghiên cứu sự biểu hiện của các gene liên quan đến chuyển hóa lactose ở vi khuẩn *E. coli*. Lactose là một trong những nguồn năng lượng của vi khuẩn. Thí nghiệm nuôi cấy vi khuẩn *E. coli* trong môi trường không có lactose cho thấy nồng độ permease (protein vận chuyển ở màng) và β-galactosidase (enzyme phân giải lactose) trong tế bào rất thấp. Tuy nhiên, nếu bổ sung lactose vào môi trường nuôi cấy vi khuẩn, nồng độ các enzyme này tăng lên 1 000 lần. Giả thuyết đặt ra là, một tín hiệu từ môi trường gây nên biểu hiện đồng thời một cụm nhiều gene mã hóa các enzyme tham gia chuyển hóa lactose. Các gene này được phiên mã thành một mRNA (mRNA polycistronic) và dịch mRNA này tạo ra nhiều chuỗi polypeptide. Từ các thí nghiệm với nhiều chủng *E. coli* khác nhau, cơ chế điều hoà phiên mã của operon *lac* ở vi khuẩn *E. coli* đã được làm sáng tỏ. Nhờ thuyết operon này, Jacob và Monod đã giành được giải Nobel về Sinh lí học và Y học (1965).



- Tại sao khi tăng nồng độ lactose trong môi trường nuôi cấy vi khuẩn *E. coli*, nồng độ các protein và enzyme phân giải đường này cũng tăng và ngược lại?

2. Cơ chế điều hoà biểu hiện gene ở operon lac

Operon là cụm các gene cấu trúc có chung một trình tự điều hoà phiên mã và được phiên mã tạo thành một mRNA. Các gene trong một operon thường mã hóa protein là các enzyme xúc tác trong một con đường chuyển hóa hoặc cùng tham gia cấu trúc tế bào. Operon chỉ có ở hệ gene của sinh vật nhân sơ. Hình 3.1 minh họa operon *lac* và gene điều hoà chi phối sự phiên mã của operon *lac* ở vi khuẩn *E. coli*.

¹ Sergey Nurk et al., 2022, The complete sequence of a human genome, Science, 376(6588): 44 – 53. DOI: 10.1126/science.abj 6987.

**Hình 3.1.** Sơ đồ operon lac và gene điều hòa

Kí hiệu: P_i: Trình tự khởi động phiên mã của gene điều hoà; I: Gene điều hoà mã hoá protein úc chế; P_{lac} (Promoter): Trình tự khởi động phiên mã các gene cấu trúc; O (Operator): Trình tự vận hành có vị trí bám của protein úc chế; Z, Y, A: Các gene cấu trúc tương ứng mã hoá các enzyme β-galactosidase, permease, transacetylase



2. Quan sát hình 3.1 và dự đoán gene điều hoà chi phối sự phiên mã các gene cấu trúc của operon lac bằng cách nào.



3. Quan sát hình 3.2 và cho biết:

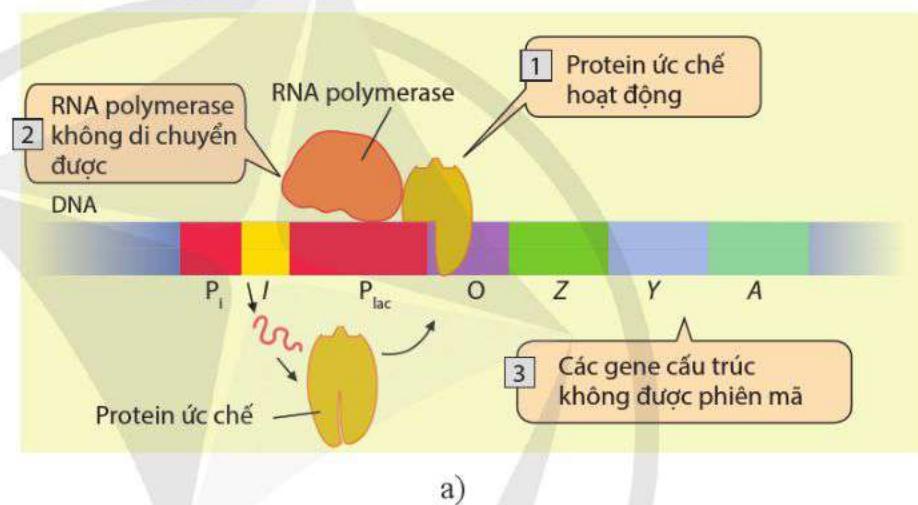
a) Khi môi trường không có lactose, tại sao các gene cấu trúc của operon lac không được phiên mã?

b) Khi môi trường có lactose, tại sao các gene cấu trúc của operon lac được phiên mã?

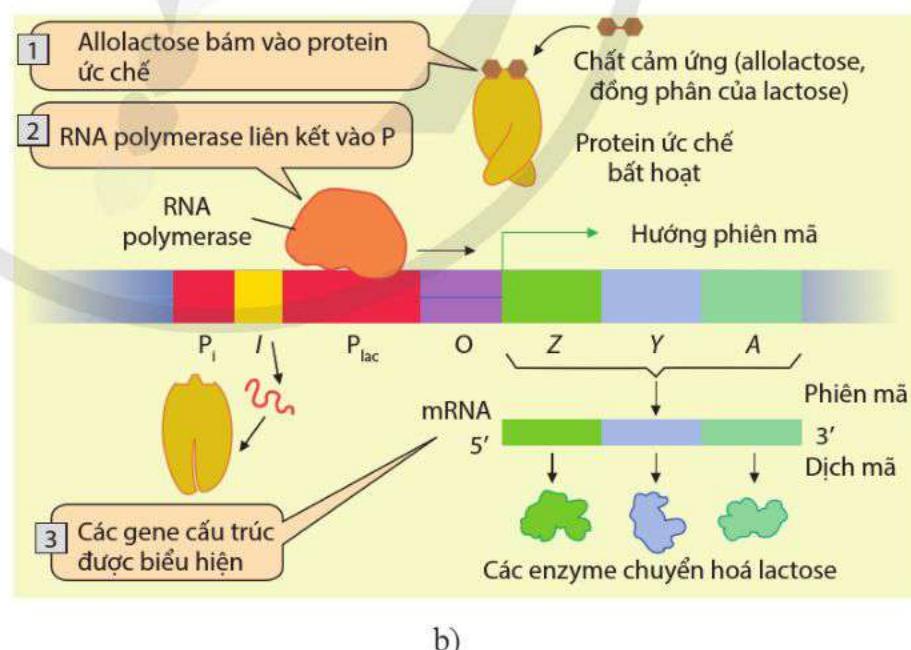


Hãy trình bày tóm tắt cơ chế điều hoà biểu hiện gene ở operon lac của *E. coli*.

Sự phiên mã đồng thời của các gene cấu trúc ở operon lac nhờ RNA polymerase xúc tác được điều hoà bởi lactose (được biến đổi thành allolactose khi vào tế bào, có vai trò là chất cảm ứng), protein úc chế do gene điều hoà mã hoá và các trình tự DNA điều hoà gồm P_{lac} và O (hình 3.2).



a)



b)

Hình 3.2. Cơ chế điều hoà biểu hiện gene ở operon lac của vi khuẩn *E. coli*: môi trường không có lactose (a); môi trường có lactose (b)

Như vậy, điều hoà biểu hiện gene là sự điều chỉnh lượng sản phẩm của gene trong tế bào. Điều hoà biểu hiện gene có thể xảy ra ở các giai đoạn khác nhau trong quá trình biểu hiện gene ở cả sinh vật nhân sơ và sinh vật nhân thực.

II. Ý NGHĨA CỦA SỰ ĐIỀU HOÀ BIỂU HIỆN GENE

Điều hoà biểu hiện gene là cơ chế góp phần làm cho sản phẩm của các gene được tạo thành đúng thời điểm, có lượng phù hợp với tế bào và cơ thể. Nhờ đó, sinh vật có thể tối ưu các hoạt động sống và thích ứng với sự thay đổi thường xuyên của môi trường về nhiệt độ, dinh dưỡng,... Ví dụ: Khi vi khuẩn ở môi trường nhiệt độ cao, protein sôc nhiệt được tổng hợp, nhờ đó vi khuẩn chống chịu được điều kiện bất lợi này; khi tế bào chịu tác động của bức xạ tia tử ngoại (UV), các gene mã hoá protein sửa chữa DNA được cảm ứng biểu hiện giúp tế bào sống sót.

Điều hoà biểu hiện gene giúp tế bào tránh lãng phí năng lượng, không bị gây độc, tăng khả năng sống sót và cạnh tranh của sinh vật khi nguồn sống bị hạn chế.

Bên cạnh đó, ở sinh vật nhân thực đa bào, sự điều hoà biểu hiện gene còn có vai trò quyết định tính đặc thù mô, cơ quan và giai đoạn phát triển cơ thể. Ví dụ: Ở người, gene mã hoá epsilon-2 globin (*HBE2*) chỉ biểu hiện ở giai đoạn phôi, gene mã hoá beta-globin (*HBB*) chỉ biểu hiện ở giai đoạn trưởng thành.

III. ỨNG DỤNG CỦA ĐIỀU HOÀ BIỂU HIỆN GENE

1. Ứng dụng điều hoà biểu hiện gene ở sinh vật nhân sơ

Sự điều hoà biểu hiện gene liên quan tới khả năng đáp ứng của vi khuẩn với môi trường sống được ứng dụng trong kiểm soát mật độ tế bào vi khuẩn, phát triển thuốc điều trị các bệnh nhiễm khuẩn, xử lý vi khuẩn gây ô nhiễm môi trường,...

Điều hoà biểu hiện các protein cần cho sự phân bào là một hướng ứng dụng để kiểm soát tốc độ phân chia tế bào, điều hoà hoạt tính enzyme, từ đó ức chế vi khuẩn gây hại hoặc kích thích sự sinh trưởng của vi khuẩn có lợi. Vi khuẩn *Streptococcus mutans* gây bệnh sâu răng ở người có khả năng tạo màng sinh học (hình thành mảng bám răng). Vi khuẩn này có khả năng tạo màng sinh học nhờ cơ chế điều hoà biểu hiện gene cảm ứng mật độ tế bào. Vì vậy, nghiên cứu xác định các chất là phân tử tín hiệu ảnh hưởng tới sự điều hoà cảm ứng mật độ ở vi khuẩn giúp phát triển thuốc điều trị bệnh do vi khuẩn này gây nên. Ví dụ: 3,3'-diindolylmethane (DIM) được xác định là có khả năng ức chế hình thành màng sinh học ở vi khuẩn *S. mutans*.¹



4. Hãy nêu các ứng dụng thực tế liên quan đến cơ chế điều hoà biểu hiện gene trong kiểm soát mật độ tế bào ở vi khuẩn hoặc tăng hiệu quả sản xuất protein tái tổ hợp.

2. Ứng dụng điều hoà biểu hiện gene ở sinh vật nhân thực

Dựa trên hiểu biết về điều hoà biểu hiện gene, có thể chủ động điều chỉnh sự biểu hiện gene ở cây trồng và sản xuất protein tái tổ hợp. Các kỹ thuật chuyển vector mang trình tự điều hoà (tăng cường hoặc tắt biểu hiện gene) vào tế bào nhận, từ đó điều chỉnh lượng sản phẩm của gene đích. Ví dụ: Để cải tiến khả năng chịu hạn của lúa *Oryza sativa*, các nhà khoa học Việt Nam đã thiết kế vector chuyển gene mã hoá protein điều hoà và promoter vào giống lúa Chành Trại giúp tăng cường biểu hiện các gene liên quan với

¹ Yifat Baruch, et al., 2023, 3,3'-Diindolylmethane (DIM): A Potential Therapeutic Agent against Cariogenic *Streptococcus mutans* Biofilm. *Antibiotics*, 12 (6) 1017. DOI: 10.3390/antibiotics 12061017.

đáp ứng hạn ở cây lúa chuyển gene. Kết quả nghiên cứu cho thấy cây chuyển gene có khả năng chịu hạn tốt hơn so với cây đối chứng không chuyển gene¹.

Điều hoà biểu hiện gene được ứng dụng để cải tiến hiệu quả sản xuất protein tái tổ hợp. Để thực hiện điều đó, điều hoà biểu hiện gene theo các hướng: tạo vector tái tổ hợp mang các trình tự điều hoà được biến đổi để tăng cường phiên mã, dịch mã; tổng hợp lại gene chứa các bộ ba mã hoá được dịch mã hiệu quả trong tế bào nhận; chuyển gene mã hoá tRNA vận chuyển amino acid phù hợp với tế bào nhận. Ví dụ: Để sản xuất vaccine uống, người ta chuyển gene mã hoá kháng thể hoặc kháng nguyên của tác nhân gây bệnh vào vi khuẩn *Streptococcus gordonii*. Tuy nhiên, biểu hiện protein tái tổ hợp ở vi khuẩn này thường đạt hiệu suất thấp. Các nhà nghiên cứu đã thành công trong việc tạo được chủng vi khuẩn *S. gordonii* chuyển gene và mang trình tự điều hoà giúp tăng cường biểu hiện kháng thể và kháng nguyên, cung cấp nguyên liệu sản xuất vaccine đường uống.²



Tại sao các thuốc có đích tác động là cơ chế cảm ứng mật độ có nhiều triển vọng ứng dụng trong điều trị bệnh do vi khuẩn kháng sinh?



- Thí nghiệm về sự biểu hiện đồng thời các enzyme chuyển hoá lactose ở *E. coli* bởi một tín hiệu (lactose) từ môi trường cho thấy cơ chế điều hoà biểu hiện phiên mã các gene theo mô hình operon.
- Operon là cụm các gene cấu trúc có chung trình tự điều hoà phiên mã và được phiên mã tạo thành một mRNA.
- Điều hoà biểu hiện gene trong tế bào là cơ chế mà nhờ đó sinh vật thích ứng với sự thay đổi của môi trường, tiết kiệm năng lượng, hoạt động hiệu quả, chống chịu với điều kiện bất lợi. Bên cạnh đó, ở sinh vật nhân thực, điều hoà biểu hiện gene tạo nên tính đặc thù mô, cơ quan, điều hoà sự phát triển cơ thể qua các giai đoạn.
- Điều hoà biểu hiện gene ở cả sinh vật nhân sơ và sinh vật nhân thực được ứng dụng rộng rãi như: tạo sinh vật chuyển gene, sản xuất protein tái tổ hợp, phát triển thuốc và xử lý ô nhiễm môi trường,...

1 Phạm Xuân Hội và cộng sự, 2019, Đánh giá kiểu hình cây lúa giống Chành Trại chuyển gen mã hoá nhân tố phiên mã MtOsDREB1A liên quan đến tính chịu hạn, Nông nghiệp và Phát triển Nông thôn, Kì 1 + 2, tr.13 – 20.

2 Song F. Lee et al., 2009, Overcoming codon-usage bias in heterologous protein expression in *Streptococcus gordonii*, Microbiology, 155(11): 3581–3588. DOI: 10.1099/mic.0.030064-0.

Phần 5

CHỦ ĐỀ 1: CƠ SỞ PHÂN TỬ CỦA SỰ DI TRUYỀN VÀ BIẾN ĐỊ

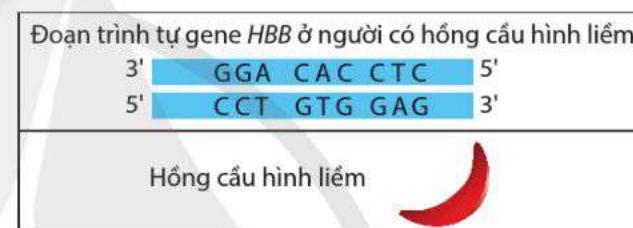
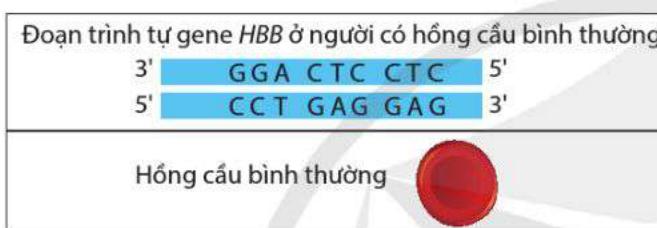
BÀI 4 ĐỘT BIẾN GENE

Học xong bài học này, em có thể:

- Nêu được khái niệm đột biến gene. Phân biệt được các dạng đột biến gene.
- Phân tích được nguyên nhân, cơ chế phát sinh của đột biến gene.
- Trình bày được vai trò của đột biến gene trong tiến hóa, trong chọn giống và trong nghiên cứu di truyền.



Quan sát hình 4.1 và nhận xét sự khác nhau giữa đoạn trình tự mã hoá ở gene *HBB* của người bình thường và người bị bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm. Cho biết nguyên nhân, cơ chế phát sinh của bệnh này. Có thể dự đoán được sự xuất hiện của bệnh dựa trên sự phân tích kiểu gene của bố mẹ không? Vì sao?



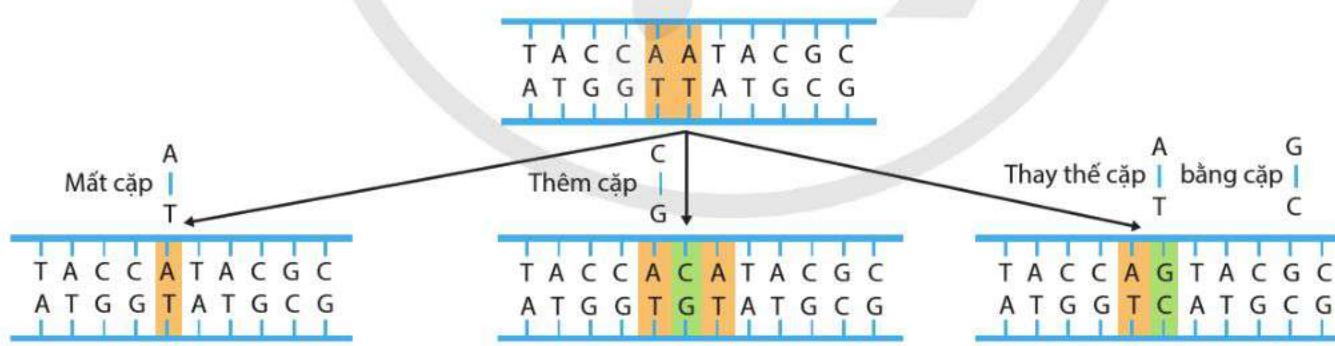
a)

b)

Hình 4.1. Sự khác biệt về đoạn trình tự mã hoá ở gene *HBB* và hình dạng hồng cầu ở người bình thường (a) và bị bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm (b)

I. KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GENE

Đột biến gene là những biến đổi trong cấu trúc của gene liên quan đến một hay một số cặp nucleotide. Đột biến gene liên quan đến một cặp nucleotide (còn gọi là đột biến điểm) bao gồm ba dạng: mất, thêm hoặc thay thế cặp nucleotide (hình 4.2).



Hình 4.2. Các dạng đột biến gene

Cá thể mang đột biến đã được biểu hiện ra kiểu hình gọi là thể đột biến. Hiện tượng đột biến gene có thể diễn ra ở tất cả các gene của cơ thể sinh vật. Tần số đột biến gene phụ thuộc vào điều kiện môi trường, cấu trúc và kích thước của gene. Ví dụ ở người, tần số đột biến gene khoảng 10^{-8} bp/thể hệ¹ (bp: cặp base).



- Quan sát hình 4.2, phân biệt các dạng đột biến gene.

1 Milo R, Phillips R, 2015, Cell biology by the numbers, Garland Science Taylor & Francis Group.

II. NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GENE

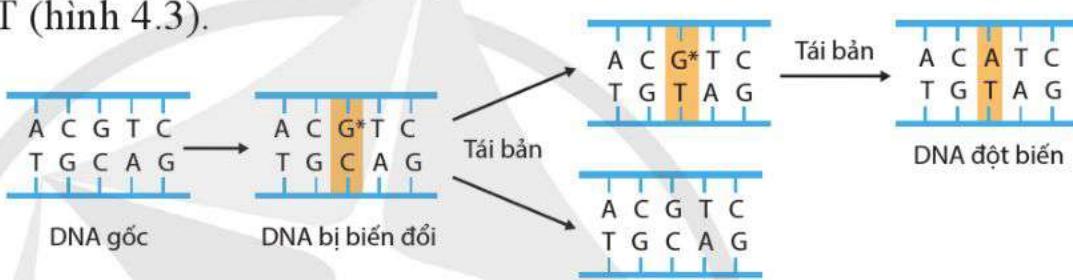
1. Nguyên nhân

Đột biến gene xảy ra do nguyên nhân bên trong hoặc bên ngoài tác động đến cấu trúc và quá trình tái bản phân tử DNA. Nguyên nhân bên trong là do sự rối loạn sinh lí, hoá sinh của tế bào. Nguyên nhân bên ngoài là do các yếu tố môi trường như hoá học, vật lí và sinh học.

2. Cơ chế phát sinh

Đột biến gene có thể xảy ra do tác động của các yếu tố bên trong cơ thể sinh vật, dẫn đến hiện tượng bất cặp nhầm trong tái bản DNA. Thông thường các nitrogenous base tồn tại ở dạng thường kí hiệu A, T, G và C. Tuy nhiên, nitrogenous base có thể chuyển sang dạng hiếm, kí hiệu: A*, T*, G* và C*. Base dạng hiếm có thể bất cặp nhầm: C* – A, A* – C, G* – T và T* – G. Trong quá trình tái bản, sự bất cặp nhầm gây ra đột biến thay thế một cặp nucleotide này bằng một cặp nucleotide khác, ví dụ như thay thế cặp G – C bằng cặp A – T (hình 4.3).

2. Quan sát hình 4.3 và mô tả cơ chế xảy ra đột biến.

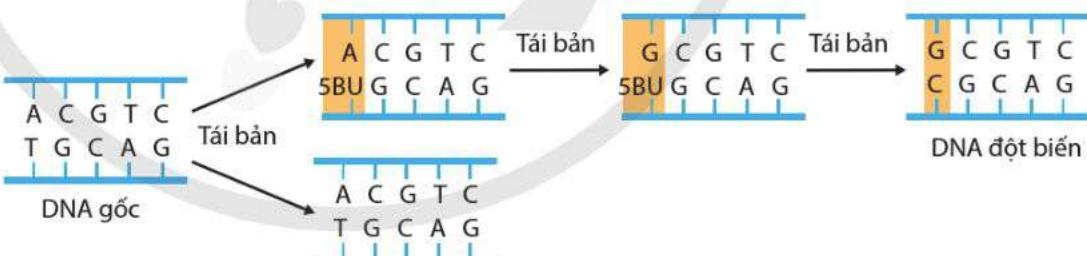


Hình 4.3. Đột biến thay thế cặp G – C bằng cặp A – T

Đột biến gene có thể xảy ra do sự tác động của các yếu tố bên ngoài làm phát sinh đột biến thông qua việc phá huỷ DNA, thay đổi cấu trúc hoá học hoặc can thiệp vào quá trình tái bản DNA.

Những tác nhân hoá học làm biến đổi cấu trúc DNA theo các cách thức khác nhau. Ví dụ: 5-bromouracil (5BU) bắt cặp với A hoặc G trong quá trình tái bản DNA và gây ra đột biến thay thế cặp A – T bằng cặp G – C hoặc ngược lại (hình 4.4).

3. Quan sát hình 4.4, mô tả cơ chế phát sinh đột biến.



Hình 4.4. 5BU gây đột biến thay thế cặp A – T bằng cặp G – C

Những tác nhân vật lí như các tia bức xạ thường gây ra những biến đổi trong cấu trúc của phân tử DNA và từ đó làm phát sinh đột biến.

Virus và các tác nhân sinh học như vi khuẩn và nấm có thể tác động trực tiếp hoặc gián tiếp và gây ra những đột biến trên phân tử DNA. Ví dụ: Nấm *Aspergillus flavus* sản sinh độc tố aflatoxin – tác nhân xen vào giữa mạch DNA gây ra những sai hỏng trong quá trình tái bản.

III. VAI TRÒ CỦA ĐỘT BIẾN GENE

Sự thay đổi trong cấu trúc của gene có thể dẫn đến các thay đổi trong cấu trúc của phân tử protein và gây ra các tác động khác nhau đối với thể đột biến. Trong thực tiễn, đột biến gene có vai trò lớn trong tiến hoá, chọn giống và nghiên cứu di truyền.

Trong tiến hóa

Đột biến gene hình thành các allele khác nhau của một gene, cung cấp nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa. Mặc dù tần số đột biến của một gene rất nhỏ nhưng số lượng gene trên mỗi cá thể sinh vật và số lượng cá thể trong quần thể rất lớn; vì vậy, số lượng thế đột biến trên quần thể sinh vật xuất hiện ở mỗi thế hệ thường lớn. Ví dụ: Ước tính số lượng đột biến gene trong quần thể người dao động trong khoảng $10^{11} - 10^{12}$ đột biến/thế hệ¹. Đây là nguồn nguyên liệu phong phú cho tiến hóa.



4. Nêu vai trò của đột biến gene trong tiến hóa, chọn giống và nghiên cứu di truyền.

Trong chọn giống

Các nhà khoa học có thể chủ động gây đột biến gene trên cơ thể sinh vật nhằm tạo ra các tính trạng mới đáp ứng các yêu cầu sản xuất và ứng dụng. Ví dụ: Gây đột biến cho các gene mã hoá protease, lipase ở vi khuẩn và nấm theo hướng tăng tính chịu kiềm để ứng dụng trong công nghiệp giặt tẩy.

Trong nghiên cứu di truyền

Các nhà khoa học chủ động gây đột biến, sau đó nghiên cứu sự biểu hiện của các thế đột biến để đánh giá vai trò và chức năng của gene. Bên cạnh đó, nghiên cứu các thế đột biến giúp phát hiện các đột biến có lợi hoặc có hại, từ đó chủ động tạo ra các đột biến mong muốn phục vụ nghiên cứu. Ví dụ: Để tăng tính chịu kiềm của gene mã hoá protease ở vi khuẩn, các nhà khoa học thử nghiệm đột biến ở nhiều vị trí khác nhau trong cấu trúc của gene, sau đó nghiên cứu chọn lọc kiểu đột biến tốt nhất.

Nghiên cứu các gene đột biến ở cơ thể bố mẹ có thể đưa ra thông tin dự đoán về sự biểu hiện tính trạng tương ứng ở thế hệ tiếp theo. Ví dụ: Sự biểu hiện bệnh hồng cầu hình liềm ở con cái có thể dự đoán được dựa trên việc phân tích kiểu gene của cơ thể bố và mẹ. Nếu bố mẹ đều mang gene đột biến dị hợp tử thì tỉ lệ mang gene bệnh ở thế hệ con là 75%.



Kể tên một số giống cây trồng được tạo ra bằng phương pháp gây đột biến gene.



Giải thích vì sao sự suy giảm tầng ozone lại làm tăng nguy cơ đột biến gene và bệnh ung thư ở người.



- Đột biến gene là những biến đổi trong cấu trúc của gene liên quan đến một hay một số cặp nucleotide.
- Đột biến gene liên quan đến một cặp nucleotide gồm ba dạng: mất, thêm hoặc thay thế cặp nucleotide.
- Sự xuất hiện đột biến do nguyên nhân bên trong như sự rối loạn sinh lí, hoá sinh của tế bào hoặc bên ngoài như yếu tố hoá học, vật lí và sinh học.
- Đột biến gene có thể xảy ra do bắt cặp nhầm trong tái bản DNA hoặc do cấu trúc của DNA bị thay đổi hay phá huỷ.
- Đột biến cung cấp nguồn nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống, là công cụ trong nghiên cứu di truyền.

¹ Milo R, Phillips R, 2015, Cell biology by the numbers, Garland Science Taylor & Francis Group.

Bài 5 NHIỄM SẮC THỂ VÀ CƠ CHẾ DI TRUYỀN NHIỄM SẮC THỂ

Học xong bài học này, em có thể:

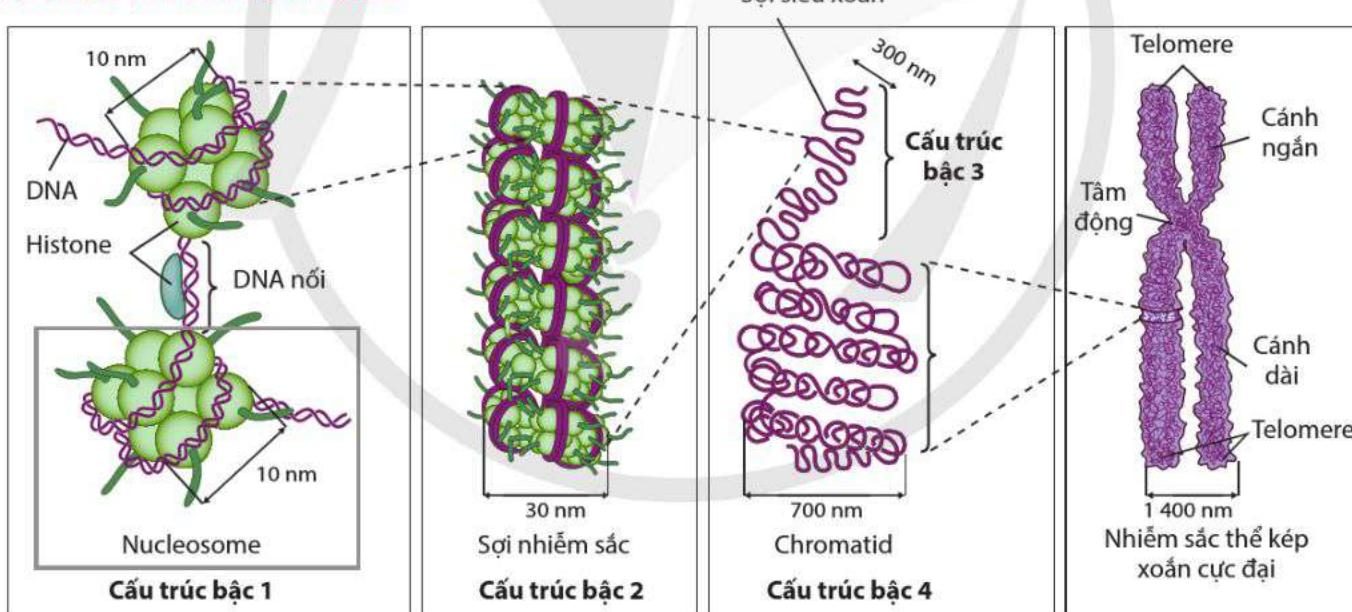
- Dựa vào sơ đồ, trình bày được cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể. Trình bày được nhiễm sắc thể là vật chất di truyền. Mô tả được cách sắp xếp các gene trên nhiễm sắc thể, mỗi gene định vị tại một vị trí xác định gọi là locus.
- Phân tích được sự vận động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh là cơ sở của sự vận động của gene được thể hiện trong các quy luật di truyền, biến dị tổ hợp và biến đổi số lượng nhiễm sắc thể.
- Trình bày được ý nghĩa của nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong nghiên cứu di truyền. Từ đó, giải thích được nguyên phân, giảm phân và thụ tinh quyết định quy luật vận động và truyền thông tin di truyền của các gene qua các thế hệ tế bào và cá thể.



Bằng cách nào mà 46 phân tử DNA của tế bào người (với tổng chiều dài khoảng 2 m) có thể nằm trong nhân (với kích thước khoảng 5 – 20 µm) và dễ dàng di chuyển về hai cực trong nguyên phân, giảm phân?

I. NHIỄM SẮC THỂ

1. Cấu trúc nhiễm sắc thể



Hình 5.1. Sơ đồ các bậc cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể

- ?
- Quan sát hình 5.1 và cho biết nhiễm sắc thể được cấu tạo từ những thành phần nào.
 - Nêu các mức độ cuộn xoắn của nhiễm sắc thể.

Nhiễm sắc thể là cấu trúc nằm trong nhân tế bào sinh vật nhân thực, bắt màu với thuốc nhuộm kiềm tính. Tế bào ở sinh vật nhân sơ chưa có cấu trúc nhiễm sắc thể điển hình như ở sinh vật nhân thực, “nhiễm sắc thể” dùng để chỉ phân tử DNA có kích thước lớn nhất trong tế bào.

Nhiễm sắc thể của sinh vật nhân thực được cấu tạo từ DNA và protein. Mỗi đoạn phân tử DNA dài 147 cặp nucleotide, quấn 1,7 vòng bao quanh khối cầu protein gồm 8 phân tử histone tạo nên cấu trúc nucleosome¹. Hai nucleosome kế tiếp nối với nhau bởi đoạn DNA và một phân tử protein histone. Chuỗi polynucleosome là sợi cơ bản (cấu trúc bậc 1), có đường kính (kích thước chiều ngang) 10 nm. Sợi cơ bản xoắn bậc 2 tạo thành sợi nhiễm sắc có đường kính 30 nm. Sợi nhiễm sắc cuộn xoắn tạo thành sợi siêu xoắn (cấu trúc bậc 3) có đường kính 300 nm (sợi chromatin). Sợi này cuộn xoắn lần nữa tạo nên cấu trúc chromatid (cấu trúc bậc 4) có đường kính 700 nm.

Nhờ sự cuộn xoắn ở các mức độ khác nhau, chiều dài của nhiễm sắc thể co ngắn 15 000 đến 20 000 lần so với chiều dài của phân tử DNA. Chiều dài được co ngắn giúp các nhiễm sắc thể dễ dàng phân li, tổ hợp trong quá trình phân bào.

Ở kì giữa của nguyên phân, nhiễm sắc thể ở trạng thái kép co xoắn cực đại với chiều ngang có thể đạt 1 400 nm nên có thể nhìn thấy được dưới kính hiển vi. Lúc này, nhiễm sắc thể có hình dạng và kích thước đặc trưng cho loài. Nhiễm sắc thể điển hình có vị trí thắt eo gọi là tâm động. Đây là nơi đính của hai chromatid chị em (hai chromatid hình thành do sự nhân đôi của phân tử DNA). Tâm động chia nhiễm sắc thể thành hai phần, có dạng hai cánh. Mỗi cánh có một vùng tận cùng (telomere) mang các trình tự nucleotide lặp lại (ví dụ: trình tự 5'-TAAGGG-3' ở người) với tần suất hàng nghìn lần.

Em có biết

Telomere là chỉ dấu sinh học cho sự già hóa

Telomere là một vùng chứa các nucleotide lặp lại ở hai đầu của mỗi sợi DNA trong các tế bào. Đoạn telomere sẽ bị ngắn dần sau mỗi lần phân chia của tế bào. Khi telomere ngắn lại ở một mức độ nhất định, tế bào sẽ dừng phân chia hoặc tự chết. Đây là cơ chế tự nhiên giúp ngăn chặn sự phát triển của các tế bào bất thường và có hại cho sức khoẻ. Quá trình telomere ngắn dần cũng đồng nghĩa với quá trình già hóa của cơ thể. Khi telomere còn dài, tình trạng già hóa của cơ thể chậm hơn. Ngược lại, khi telomere ngắn đi, cơ thể có nguy cơ mắc các bệnh liên quan đến già hóa và giảm khả năng chống chịu với bệnh tật. Cừu Dolly được sinh ra nhờ nhân bản vô tính chỉ sống được 6 năm, trong khi tuổi thọ trung bình của cừu là 15 năm. Các nhà khoa học đã phân tích và phát hiện ở cừu Dolly có telomere ngắn hơn so với cừu sinh ra tự nhiên cùng tuổi.

2. Nhiễm sắc thể – vật chất di truyền ở cấp độ tế bào

Phân tử DNA là vật chất di truyền ở cấp độ phân tử trong các tế bào sinh vật. Do chứa phân tử DNA nên nhiễm sắc thể là cấu trúc mang gene của tế bào, có khả năng lưu giữ, bảo quản thông tin di truyền, điều hòa hoạt động của gene.

Nhiễm sắc thể được truyền cho các tế bào con trong quá trình phân bào nên có khả năng truyền thông tin di truyền. Đồng thời, nhiễm sắc thể có thể bị biến đổi về cấu trúc và số lượng dẫn tới biến đổi các tính trạng di truyền của cá thể. Vì vậy, nhiễm sắc thể là vật chất di truyền ở cấp độ tế bào.

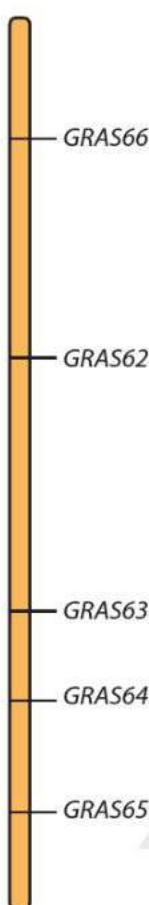


3. Dấu hiệu nào cho thấy nhiễm sắc thể là vật chất di truyền ở cấp độ tế bào?

¹ Cummings M.R., et al., 2019, Concepts of genetics, Pearson Education, p. 270 – 271.

Ở một số loài, nhiễm sắc thể gồm hai loại: nhiễm sắc thể giới tính (quy định giới tính) và nhiễm sắc thể thường. Nhiễm sắc thể trong tế bào soma ở trạng thái lưỡng bội ($2n$) thường tồn tại thành từng cặp tương đồng, giống nhau về hình thái, kích thước và trình tự DNA. Riêng cặp nhiễm sắc thể giới tính có thể không tạo thành cặp tương đồng. Ở các giao tử, số lượng nhiễm sắc thể giảm đi một nửa (n).

Mỗi loài có bộ nhiễm sắc thể đặc trưng về số lượng, hình thái và cấu trúc. Ví dụ: số lượng nhiễm sắc thể ở người (*Homo sapiens*) là $2n = 46$, ở ruồi giấm (*Drosophila melanogaster*) là $2n = 8$, ở lúa (*Oryza sativa*) là $2n = 24$,...



Hình 5.2. Sơ đồ phân bố của một số gene trên nhiễm sắc thể số 9 của cây bạch đàn (*Eucalyptus grandis*)¹

3. Vị trí của gene trên nhiễm sắc thể



4. Quan sát hình 5.2 và cho biết các gene sắp xếp như thế nào trên nhiễm sắc thể.

Mỗi nhiễm sắc thể mang một phân tử DNA. Phần lớn trình tự DNA của nhiễm sắc thể là những trình tự không được dịch mã. Một phần nhỏ của phân tử DNA là các gene mã hóa protein (vùng dịch mã). Các gene sắp xếp nối tiếp dọc theo phân tử DNA của nhiễm sắc thể. Mỗi gene chiếm một vị trí (locus) trên nhiễm sắc thể. Hai gene cùng vị trí trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng được gọi là cặp allele. Hai allele có thể có trình tự nucleotide giống nhau (đồng hợp) hoặc không giống nhau (dị hợp).

II. CƠ CHẾ DI TRUYỀN NHIỄM SẮC THỂ

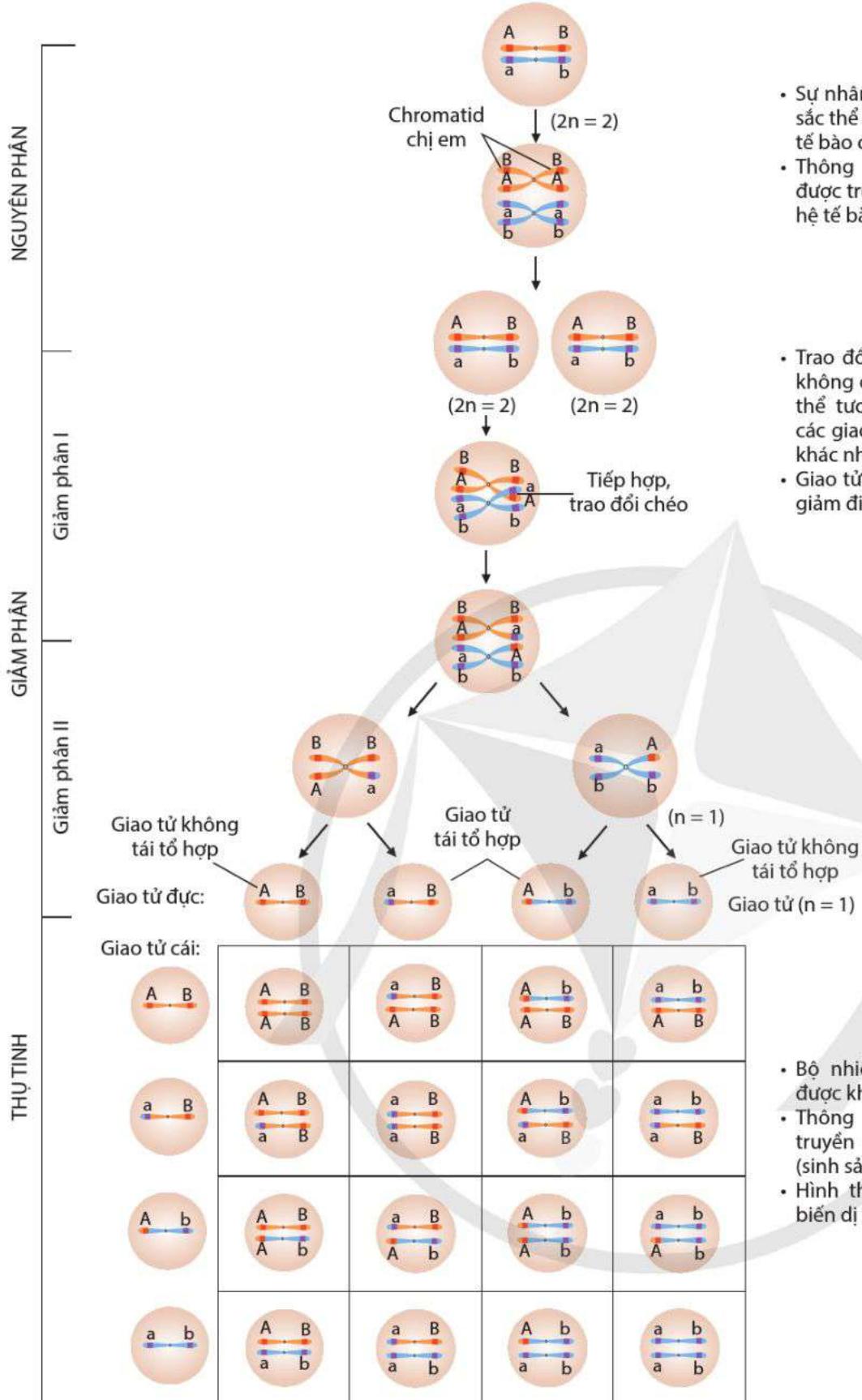
Sự vận động của nhiễm sắc thể trong di truyền tế bào là cơ sở của cơ chế di truyền nhiễm sắc thể. Nhiễm sắc thể là cấu trúc mang gene nên sự vận động của nhiễm sắc thể trong phân bào là cơ sở cho sự vận động của gene, tạo nên hiện tượng di truyền và biến đổi.

Các tác nhân bên ngoài hoặc bên trong gây rối loạn sự phân li và tổ hợp của các nhiễm sắc thể trong quá trình phân bào dẫn tới hình thành đột biến số lượng nhiễm sắc thể. Ví dụ: Khi thoi vô sắc không hình thành trong nguyên phân dẫn tới bộ nhiễm sắc thể trong tế bào con sẽ tăng lên gấp đôi so với bình thường.



5. Cơ sở của sự di truyền, hình thành biến dị tổ hợp qua giảm phân và thụ tinh là gì?

¹ Li et al., 2015, Explosive tandem and segmental duplications of multigenic families in *Eucalyptus grandis*, *Genome biology and evolution*, 7(4): 1068 – 1081.



- Sự nhân đôi và phân li của nhiễm sắc thể mang theo các gene về các tế bào con.
- Thông tin di truyền trong gene được truyền chính xác qua các thế hệ tế bào, cá thể (sinh sản vô tính).

- Trao đổi chéo giữa các chromatid không chị em trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng làm hình thành các giao tử mang các tổ hợp gene khác nhau.
- Giao tử có số lượng nhiễm sắc thể giảm đi một nửa.



6. Quan sát hình 5.3, mô tả sự vận động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh.

7. Các gene nằm trên nhiễm sắc thể vận động như thế nào?

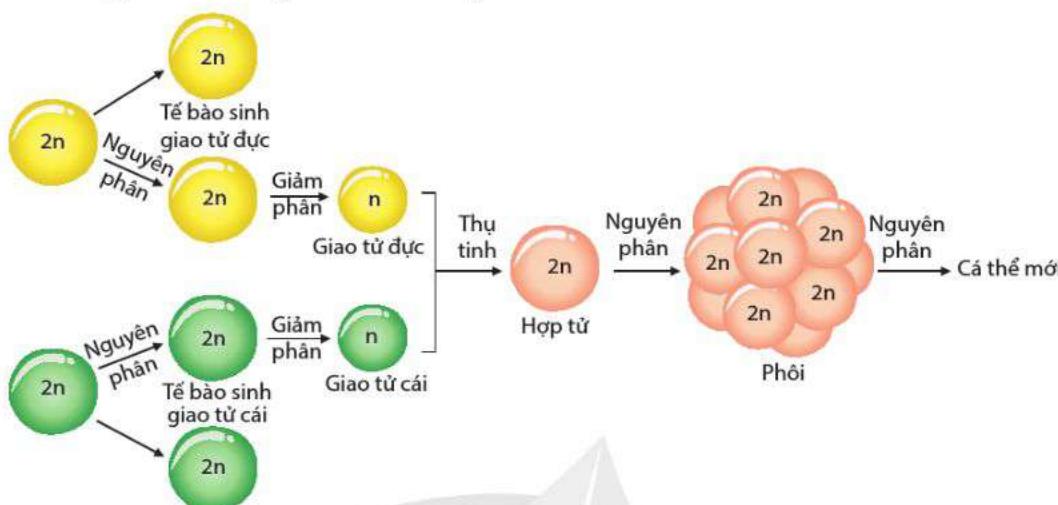
- Bộ nhiễm sắc thể lưỡng bộ được khôi phục
- Thông tin di truyền được truyền qua các thế hệ cơ thể (sinh sản hữu tính).
- Hình thành các cá thể mang biến dị tổ hợp.

Hình 5.3. Sự vận động của nhiễm sắc thể mang gene trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh (Các giao tử cái ở cơ thể mẹ hình thành qua giảm phân tương tự như giao tử đực ở cơ thể bố)

Ý nghĩa của nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong nghiên cứu di truyền

Nguyên phân, giảm phân và thụ tinh có ý nghĩa lớn trong nghiên cứu di truyền. Thông qua việc tìm hiểu các quá trình này, nhà nghiên cứu hiểu được cơ chế truyền thông tin di truyền qua các thế hệ tế bào và cơ thể, cơ chế tạo thành các biến dị di truyền. Do nằm trên nhiễm sắc thể nên sự vận động của các gene bị chi phối bởi sự vận động của nhiễm sắc thể. Sự di truyền các tính trạng qua các thế hệ, sự xuất hiện các tính trạng mới ở

thể hệ con có thể được giải thích do sự nhân đôi, phân li, tổ hợp và tái tổ hợp của các nhiễm sắc thể mang gene trong các quá trình nguyên phân, giảm phân và thụ tinh. Nguyên phân, giảm phân và thụ tinh là cơ sở tế bào của các quy luật di truyền nhiễm sắc thể. Mối quan hệ giữa các quá trình này ở mức độ cơ thể được thể hiện ở hình 5.4.



Hình 5.4. Sơ đồ mối quan hệ giữa nguyên phân, giảm phân và thụ tinh trong di truyền nhiễm sắc thể

Tìm hiểu thông tin và hoàn thành bảng 5.1.

Bảng 5.1. Sự vận động của gene trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh

Sự vận động của gene	Nguyên phân	Giảm phân	Thụ tinh
Nhân đôi gene	?	?	?
Duy trì tổ hợp gene ở tế bào mẹ	?	?	?
Hình thành tổ hợp gene mới	?	?	?

Trong thực tiễn nghiên cứu tạo giống lúa, nhà nghiên cứu thường cho lai hai giống với mục đích thu được nhiều tổ hợp gene khác nhau, sau đó các tổ hợp này được sử dụng làm nguyên liệu cho quá trình chọn lọc tiếp theo. Dựa vào cơ chế vận động của nhiễm sắc thể trong giảm phân và thụ tinh, hãy giải thích tại sao nhà nghiên cứu có thể thu được nhiều tổ hợp kiểu gene khác nhau khi cho lai giữa hai giống lúa.



- Nhiễm sắc thể được cấu tạo từ DNA và protein. Các bậc cấu trúc siêu hiển vi của nhiễm sắc thể gồm có: sợi cơ bản, sợi nhiễm sắc, sợi siêu xoắn (chromatin) và chromatid.
- Nhiễm sắc thể chứa phân tử DNA, có khả năng lưu giữ, bảo quản và truyền thông tin di truyền, điều hòa hoạt động của gene nên nhiễm sắc thể là vật chất di truyền ở cấp độ tế bào. Ở tế bào lưỡng bội, nhiễm sắc thể thường tồn tại thành các cặp tương đồng. Mỗi loài có bộ nhiễm sắc thể đặc trưng về số lượng, hình thái và cấu trúc.
- Các gene sắp xếp nối tiếp trên nhiễm sắc thể. Mỗi gene chiếm một vị trí (locus) trên nhiễm sắc thể. Hai gene cùng locus trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng là cặp allele.
- Sự vận động của nhiễm sắc thể trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh là cơ sở sự vận động của gene được thể hiện trong các quy luật di truyền, biến dị tổ hợp và biến đổi số lượng nhiễm sắc thể. Nguyên phân, giảm phân và thụ tinh quyết định quy luật vận động và truyền thông tin di truyền của các gene qua các thế hệ tế bào và cơ thể.

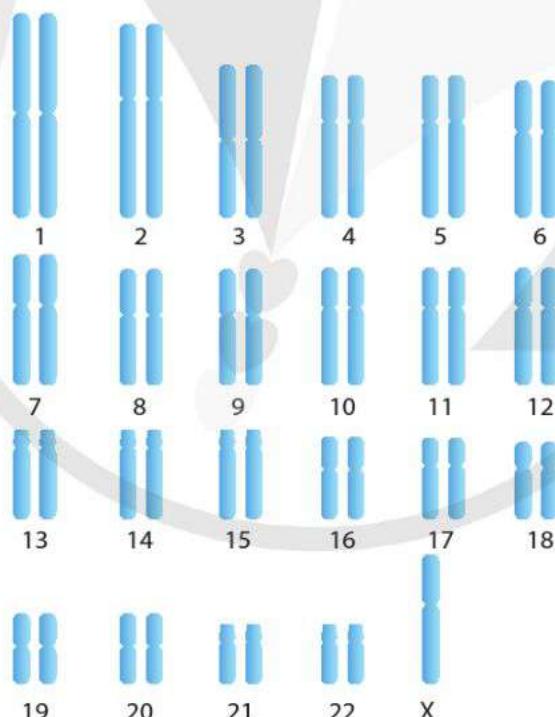
Phần 5**CHỦ ĐỀ 2: NHIỄM SẮC THỂ VÀ CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN****BÀI 6 ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ**

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm đột biến nhiễm sắc thể. Trình bày được nguyên nhân đột biến nhiễm sắc thể.
- Phân biệt được các dạng đột biến số lượng nhiễm sắc thể. Lấy được ví dụ minh họa. Trình bày được cơ chế phát sinh đột biến số lượng nhiễm sắc thể.
- Phân biệt được các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể. Trình bày được cơ chế phát sinh đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.
- Phân tích được tác hại của một số dạng đột biến nhiễm sắc thể đối với sinh vật. Trình bày được vai trò của đột biến nhiễm sắc thể trong tiến hóa, trong chọn giống và trong nghiên cứu di truyền.
- Phân tích được mối quan hệ giữa di truyền và biến dị.
- Thực hành, quan sát được đột biến nhiễm sắc thể trên tiêu bản cố định; tìm hiểu được tác hại gây đột biến ở người của một số chất độc (dioxin, thuốc diệt cỏ 2,4-D,...).



Quan sát hình 6.1 và cho biết bộ nhiễm sắc thể của người mắc hội chứng Turner khác của người bình thường như thế nào. Hãy dự đoán nguyên nhân tạo ra sự khác biệt này.



Hình 6.1. Bộ nhiễm sắc thể của người mắc hội chứng Turner

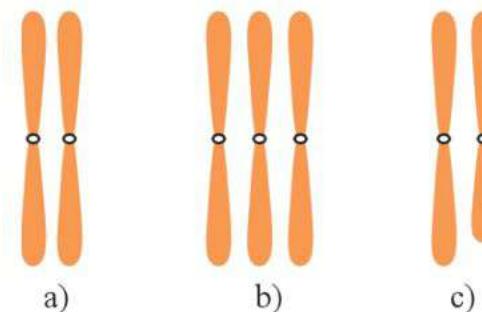
I. KHÁI NIỆM VÀ NGUYÊN NHÂN ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ

Khái niệm đột biến nhiễm sắc thể

Đột biến nhiễm sắc thể là những biến đổi về số lượng trong bộ nhiễm sắc thể (đột biến số lượng nhiễm sắc thể) hoặc cấu trúc của từng nhiễm sắc thể trong tế bào (đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể). Ví dụ ở người: cặp nhiễm sắc thể số 21 có thêm một chiếc nhiễm sắc thể gây hội chứng Down; mất một đoạn ở cánh ngắn của nhiễm sắc thể số 5 gây hội chứng Cri-du-chat.



1. Nhận xét về số lượng, cấu trúc nhiễm sắc thể ở hình 6.2b, hình 6.2c so với hình 6.2a.



Hình 6.2. Trạng thái các nhiễm sắc thể trong cặp tương đồng: bình thường (a), đột biến số lượng nhiễm sắc thể (b), đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể (c)

Nguyên nhân gây đột biến nhiễm sắc thể

Nguyên nhân gây đột biến nhiễm sắc thể bao gồm nguyên nhân bên trong và nguyên nhân bên ngoài. Nguyên nhân bên trong là sự rối loạn môi trường nội bào,... Nguyên nhân bên ngoài là các tác nhân vật lí (phóng xạ,...), hoá học (colchicine, acenaphthene,...), sinh học (virus,...). Các tác nhân này có thể làm rối loạn sự phân li của nhiễm sắc thể trong phân bào hoặc làm đứt gãy nhiễm sắc thể gây nên đột biến.

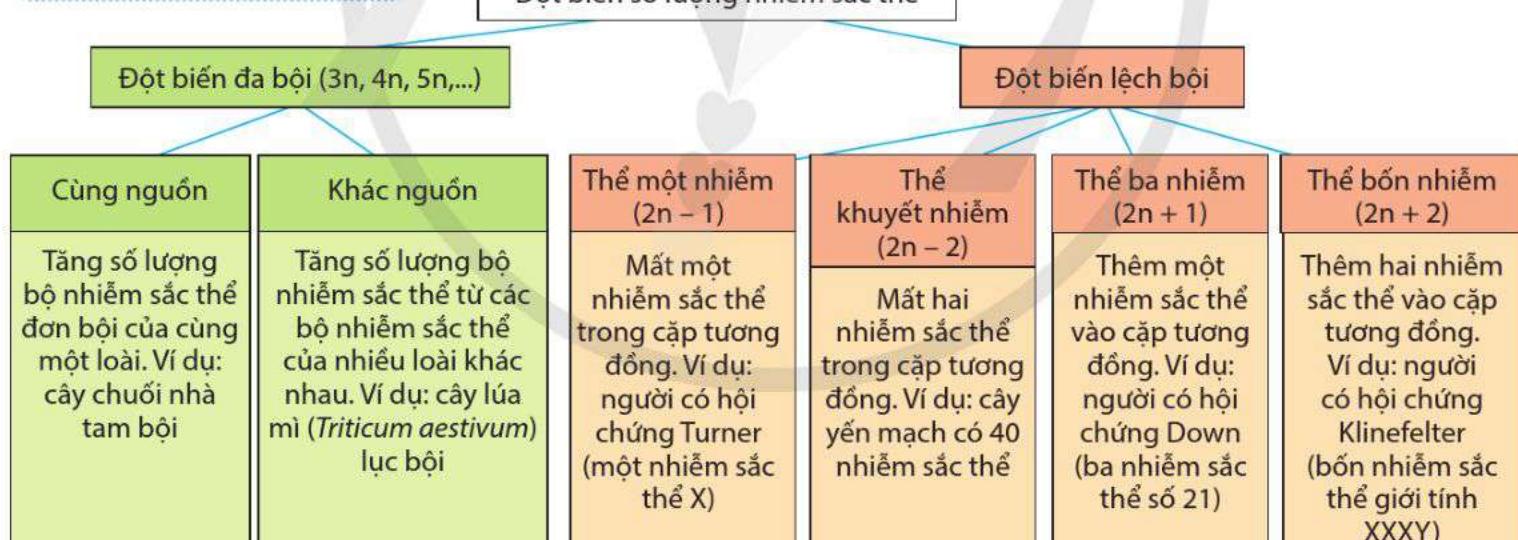
II. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NHIỄM SẮC THỂ

1. Các dạng đột biến số lượng nhiễm sắc thể



2. Quan sát hình 6.3 và kể tên các dạng đột biến số lượng nhiễm sắc thể.

Đột biến số lượng nhiễm sắc thể liên quan đến sự thêm hay mất một hay nhiều nhiễm sắc thể. Tế bào mang bộ nhiễm sắc thể bị đột biến ở trạng thái bội thể khác với tế bào không bị đột biến (đơn bội hoặc lưỡng bội).



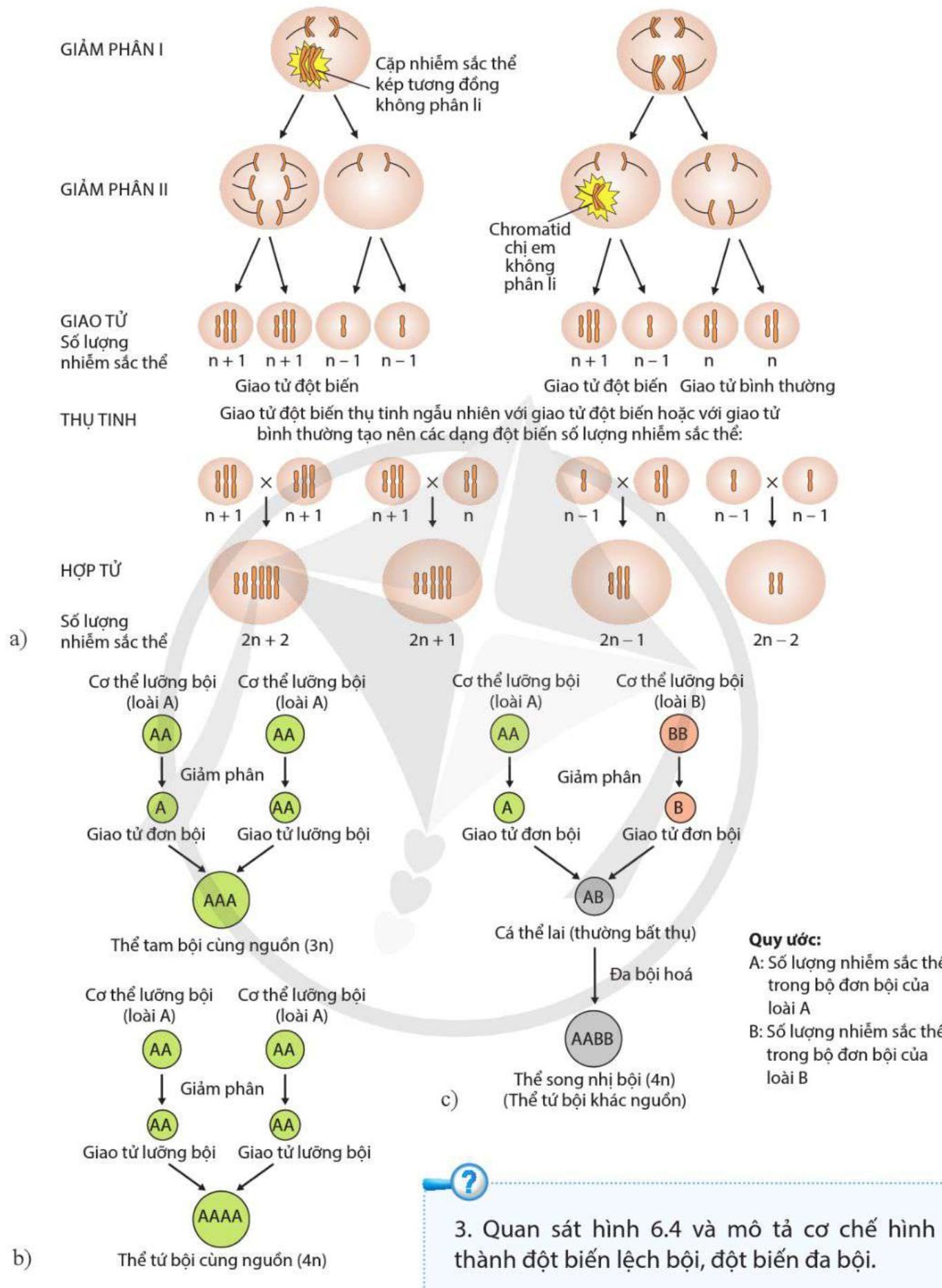
Hình 6.3. Các dạng đột biến số lượng nhiễm sắc thể



1. Lấy thêm ví dụ đột biến số lượng nhiễm sắc thể.

Các dạng đột biến số lượng nhiễm sắc thể là đột biến lệch bội và đột biến đa bội. Đột biến lệch bội làm thay đổi số lượng nhiễm sắc thể ở một hay một số cặp tương đồng. Đột biến đa bội làm thay đổi số lượng nhiễm sắc thể ở toàn bộ các cặp tương đồng, tế bào mang bộ nhiễm sắc thể là bội số (lớn hơn 2) của bộ nhiễm sắc thể đơn bội (hình 6.3).

2. Cơ chế phát sinh đột biến số lượng nhiễm sắc thể



Hình 6.4. Cơ chế phát sinh đột biến số lượng nhiễm sắc thể: lệch bội (a), đa bội cùng nguồn (b), đa bội khác nguồn (c)



2. Trình bày cơ chế đột biến gây hội chứng Klinefelter ở người.

Tác nhân gây đột biến ngăn cản sự phân li của một hoặc một số cặp nhiễm sắc thể tương đồng (x cặp), trong giảm phân dẫn tới hình thành giao tử đột biến ($n + x$ hoặc $n - x$). Giao tử đột biến kết hợp với nhau hoặc với giao tử bình thường trong thụ tinh tạo nên thể lêch bội (hình 6.4a).

Khi tác nhân gây đột biến ức chế sự hình thành thoi vô sắc ngăn cản sự phân li của tất cả các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân, dẫn tới hình thành giao tử chứa bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội ($2n$). Giao tử đột biến ($2n$) kết hợp với giao tử bình thường (n) hoặc giao tử đột biến ($2n$) trong thụ tinh tạo nên thể đột biến đa bội cùng nguồn tam bội ($3n$) hoặc tứ bội ($4n$) (hình 6.4b).

Trong lai xa giữa hai loài khác nhau, hợp tử mang hai bộ nhiễm sắc thể đơn bội không tương đồng từ loài bố và loài mẹ. Cá thể lai bất thụ do không tạo được giao tử. Nếu tác nhân gây đột biến tác động làm tăng gấp đôi số lượng của cả hai bộ nhiễm sắc thể đơn bội sẽ tạo thành thể đa bội khác nguồn (hình 6.4c).

Đột biến số lượng nhiễm sắc thể cũng có thể phát sinh trong nguyên phân. Nếu hiện tượng này diễn ra ở giai đoạn sớm của quá trình phát sinh phôi từ hợp tử sẽ dẫn tới một phần cơ thể mang tế bào lêch bội (hình thành thể khambi) hoặc đa bội.

III. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

1. Các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể



4. Quan sát hình 6.5 và nhận xét sự sai khác cấu trúc nhiễm sắc thể trước và sau đột biến.



3. Phân biệt các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.

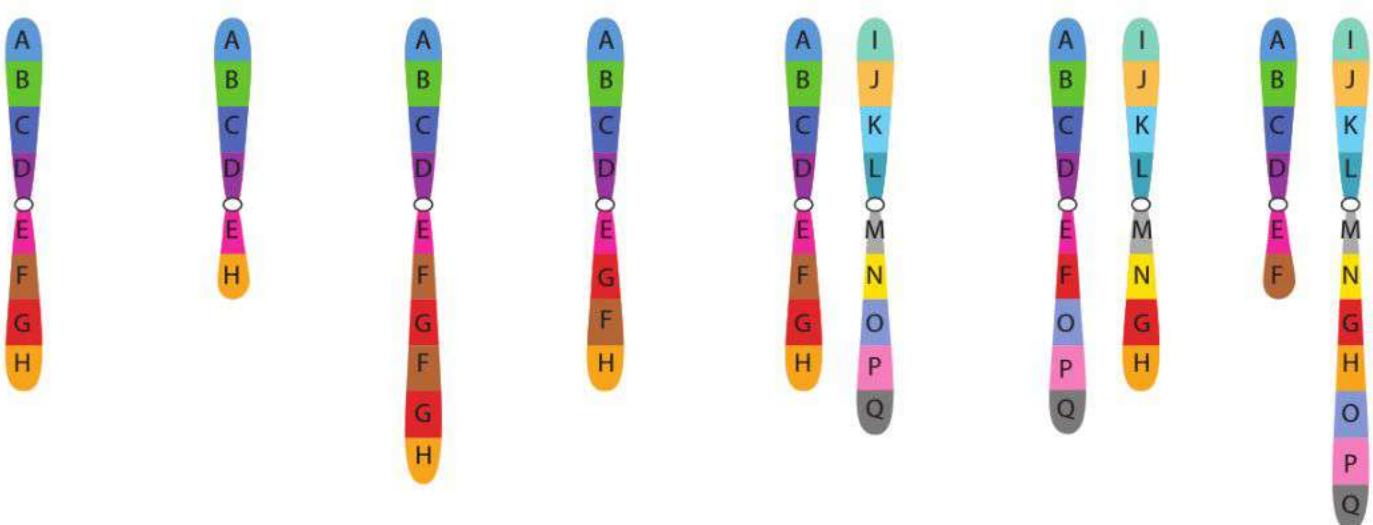
Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể là những biến đổi liên quan đến một hay một số đoạn trong cấu trúc nhiễm sắc thể. Các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể phổ biến là mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn (hình 6.5).

Mất đoạn: Nhiễm sắc thể bị cắt đứt ở một hay một số vị trí và mất đi một đoạn. Đoạn bị mất có thể nằm ở đầu mút hay ở giữa nhiễm sắc thể (hình 6.5b).

Lặp đoạn: Một đoạn nào đó được lặp lại một số lần trên nhiễm sắc thể (hình 6.5c).

Đảo đoạn: Đoạn nhiễm sắc thể bị đứt quay ngược 180° và nối lại vào vị trí cũ. Đảo đoạn có thể diễn ra ở vùng chứa tâm động hoặc không (hình 6.5d).

Chuyển đoạn: Đoạn nhiễm sắc thể bị đứt ra và chuyển đến vị trí khác của nhiễm sắc thể hoặc một nhiễm sắc thể khác không tương đồng. Chuyển đoạn có dạng tương hỗ (hình 6.5g) hoặc không tương hỗ (hình 6.5h).

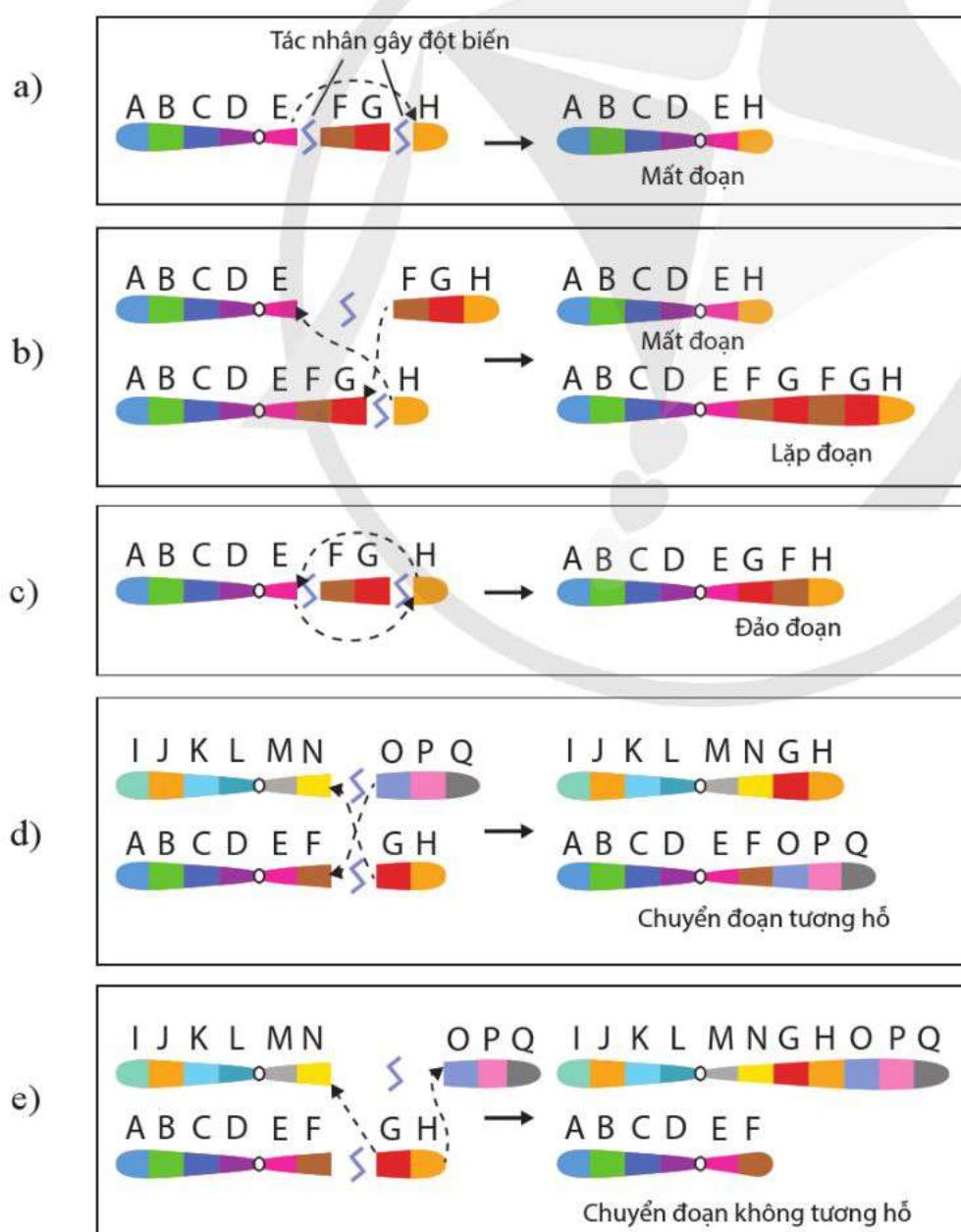


- a) Nhiễm sắc thể b) Mát đoạn c) Lặp đoạn d) Đảo đoạn e) Hai nhiễm sắc thể bình thường f) Chuyển đoạn tương hối g) Chuyển đoạn không tương hối

Hình 6.5. Nhiễm sắc thể bình thường và một số dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

2. Cơ chế phát sinh đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

Các tác nhân đột biến gây ra sự phá vỡ cấu trúc (cắt đứt) nhiễm sắc thể dẫn tới hình thành đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.



5. Quan sát hình 6.6 và cho biết cơ chế phát sinh các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.

Hình 6.6. Cơ chế phát sinh đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

IV. TÁC HẠI VÀ VAI TRÒ CỦA ĐỘT BIẾN

Tác hại của đột biến nhiễm sắc thể

Lệch bội gây mất cân bằng hệ gene, ảnh hưởng đến sự biểu hiện gene, gây giảm sức sống và khả năng sinh sản của sinh vật. Ví dụ: Người mắc hội chứng Down do thừa nhiễm sắc thể 21 ($2n + 1$) thường bị vô sinh, chết sớm. Các thế lệch bội thường chết ở giai đoạn sớm, ví dụ: Ở người có đột biến số lượng nhiễm sắc thể, có tới 53,7% các ca sảy thai tự nhiên là thai đột biến nhiễm sắc thể dạng thế ba nhiễm. Ở thực vật, hạt phấn lệch bội thường có ống phấn phát triển kém hoặc không phát triển nên không tham gia thụ tinh. Đa bội lẻ thường không có khả năng sinh sản hữu tính do không tạo được giao tử bình thường, ví dụ giống chuối nhà ($3n$) hay dưa hấu tam bội ($3n$) thường không có hạt. Trong khi đó, đa bội chẵn có khả năng sinh sản hữu tính do tạo được các giao tử bình thường, ví dụ cây lúa mì ($6n$).

Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể có thể gây ra sự mất cân bằng hệ gene, giảm sức sống hoặc khả năng sinh sản của sinh vật. Mất đoạn gây ra sự giảm bất thường số lượng gene trên nhiễm sắc thể, thường dẫn tới giảm sức sống hoặc gây chết thế đột biến. Ví dụ: Mất đoạn ở nhiễm sắc thể số 21 có thể gây ung thư máu ở người. Đảo đoạn không gây ra sự tăng lên hay mất gene nhưng làm thay đổi vị trí của gene trên nhiễm sắc thể, dẫn tới tăng hoặc giảm biểu hiện gene. Đảo đoạn có thể ảnh hưởng đến khả năng sinh sản. Ví dụ: Đảo đoạn chứa tâm động ở nhiễm sắc thể số 1 gây vô sinh ở nam giới. Lặp đoạn gây ra sự tăng bất thường số lượng gene trên nhiễm sắc thể, gây mất cân bằng hệ gene, có thể dẫn tới hậu quả có hại cho sinh vật. Ví dụ: Lặp đoạn 21 trên cánh dài của nhiễm sắc thể số 4 làm tăng số lượng gene *SNCA* gây bệnh Parkinson ở người. Chuyển đoạn gây ra sự sắp xếp lại các nhóm gene liên kết. Chuyển đoạn lớn có thể gây giảm khả năng sinh sản ở sinh vật. Ví dụ: Ở người (nam giới) mang đột biến chuyển đoạn tương hỗ, tỉ lệ tinh trùng bất thường được ghi nhận tới 55,1%.

Vai trò của đột biến nhiễm sắc thể



6. Đột biến nhiễm sắc thể có vai trò như thế nào trong tiến hóa và chọn giống?

Đột biến số lượng nhiễm sắc thể là nguồn nguyên liệu cho tiến hóa, chọn và tạo giống. Thế đa bội cùng nguồn chẵn và đa bội khác nguồn có thể hình thành nên giống, loài mới. Khoảng 80% số loài thực vật hiện nay là kết quả của đột biến đa bội ở các loài tổ tiên. Con người có thể sử dụng các tác nhân gây đột biến để tạo các giống cây trồng đa bội như dâu tằm ($4n$), dưa hấu không hạt ($3n$),... Đa bội rất hiếm gặp ở động vật, chỉ khoảng 1% số loài động vật là thế đa bội, không gặp thế đa bội ở lớp Chim và Thú¹. Ví dụ: Ếch *Neobatrachus aquilonius* là thế tứ bội.

Các đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể ở quy mô nhỏ ít gây ra sự suy giảm sức sống hoặc khả năng sinh sản, trong một số trường hợp có thể có lợi cho sinh vật. Vì vậy, đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể ở quy mô nhỏ có thể là nguồn nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống. Lặp đoạn làm tăng số lượng bản sao của gene, tăng khả năng tạo đột biến gene dẫn tới hình thành chức năng mới của gene. Đảo đoạn và chuyển đoạn tạo nên các biến dị di truyền trong loài, là tiền đề hình thành loài mới. Các cá thể mang đột biến cấu trúc

¹ David K.T., 2022, Global gradients in the distribution of animal polyploids, PNAS, 119(48), e2214070119. DOI: 10.1073/pnas.2214070119.

nhiễm sắc thể cũng được sử dụng trong quá trình chọn giống để chọn lọc các tính trạng mong muốn và phát triển các giống mới. Tạo giống cây trồng bằng cách tạo đột biến mất đoạn để loại bỏ một số gene có hại.

Trong nghiên cứu di truyền, thẻ lạch bội thường được sử dụng để nghiên cứu các gene nằm trên nhiễm sắc thể đột biến. So với cây lưỡng bội, cây đa bội thường có số lượng phân tử DNA lớn hơn nên tế bào và cơ quan sinh dưỡng có kích thước lớn hơn, có khả năng phát triển mạnh hơn và chống chịu với điều kiện môi trường bất lợi tốt hơn. Đột biến cấu trúc được dùng để xác định các vị trí của gene trên nhiễm sắc thể, lập bản đồ gene, nghiên cứu tiến hóa hệ gene, xác định quan hệ phát sinh chủng loại.

V. MỐI QUAN HỆ GIỮA DI TRUYỀN VÀ BIẾN ĐỊ

Di truyền và biến dị là hai quá trình diễn ra song song, gắn liền với quá trình sinh sản của sinh vật. Trong đó, nhờ quá trình di truyền, các thông tin di truyền của loài vốn được lưu giữ trong phân tử DNA được truyền qua các thế hệ tế bào và cá thể. Cơ chế tự tái bản phân tử DNA và tự nhân đôi, phân li, tổ hợp nhiễm sắc thể đảm bảo sự truyền thông tin di truyền của loài.

Các đột biến gene và đột biến nhiễm sắc thể luôn phát sinh trong quần thể sinh vật. Đồng thời, sự tái tổ hợp của nhiễm sắc thể có thể xảy ra trong nguyên phân, giảm phân và thụ tinh. Các biến dị di truyền này dẫn tới các cá thể sau có thể mang các tính trạng khác với cá thể trước.



7. Tại sao nói di truyền và biến dị có mối quan hệ mật thiết với nhau và gắn liền với quá trình sinh sản của sinh vật?

VI. THỰC HÀNH

1. Quan sát đột biến nhiễm sắc thể trên tiêu bản cố định

Cơ sở khoa học

Nhiễm sắc thể co xoắn dần, đạt mức cực đại ở kì giữa của quá trình phân bào. Có thể quan sát được hình dạng, số lượng nhiễm sắc thể dưới kính hiển vi có độ phóng đại $400\times$. Từ đó có thể quan sát được các biến đổi bất thường (đột biến) về số lượng, cấu trúc của nhiễm sắc thể.

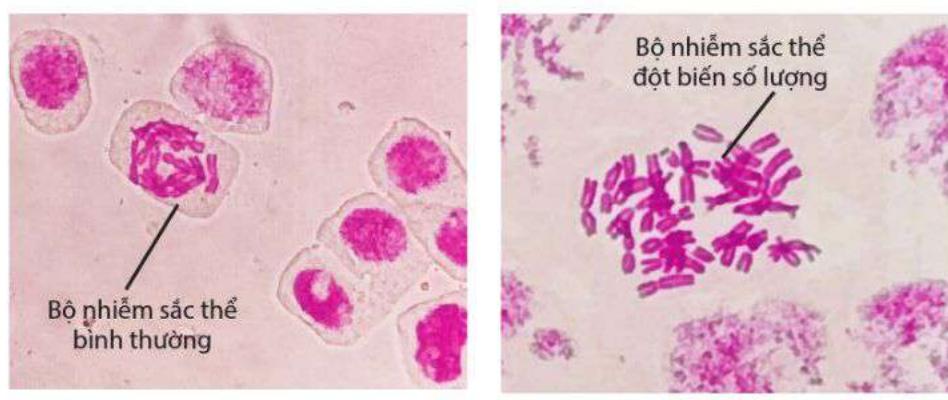
Các bước tiến hành

Chuẩn bị

Dụng cụ, thiết bị: kính hiển vi quang học có độ phóng đại $400\times$, tiêu bản cố định nhiễm sắc thể bình thường và đột biến ở rễ hành, người hoặc ở sinh vật khác.

Tiến hành

- Đặt tiêu bản nhiễm sắc thể bình thường lên kính hiển vi, điều chỉnh vị trí tiêu bản để quan sát được vùng có mẫu.
- Tìm tế bào có bộ nhiễm sắc thể dễ quan sát nhất với vật kính $10\times$.
- Chuyển sang vật kính $40\times$. Quan sát, đếm số lượng nhiễm sắc thể, cấu trúc nhiễm sắc thể trong tiêu bản.
- Lặp lại các thao tác trên với tiêu bản nhiễm sắc thể đột biến. Quan sát.



a) b)

Hình 6.7. Tiêu bản nhiễm sắc thể của tế bào rễ hành: bình thường (a), đột biến số lượng (b)
(Nguồn: Lê Thị Tuyết Mai)

Báo cáo

- Vẽ các nhiễm sắc thể quan sát được trong một tế bào. Xác định số lượng nhiễm sắc thể trong tế bào.
- Mô tả nhiễm sắc thể đột biến (nếu có).
- Trả lời câu hỏi: Bộ nhiễm sắc thể đột biến khác bộ nhiễm sắc thể thường như thế nào?
- Báo cáo kết quả thí nghiệm theo mẫu ở bài 1.

2. Tìm hiểu tác hại gây đột biến ở người của một số chất độc (dioxin; thuốc diệt cỏ 2,4-D;...)

Cơ sở khoa học

Dưới tác động của một số tác nhân hoá học như dioxin; thuốc diệt cỏ 2,4-D;..., các đột biến nhiễm sắc thể ở người được hình thành. Các đột biến này được di truyền qua sinh sản và tạo thành thế đột biến ở thế hệ con.

Các bước tiến hành

Chuẩn bị

Dụng cụ, thiết bị: tranh ảnh, video về người mang dị tật bẩm sinh do một số chất độc (dioxin; thuốc diệt cỏ 2,4-D;...).

Tiến hành

Quan sát tranh ảnh, video,... tìm hiểu các dị tật do một số chất độc gây ra và hoàn thành bảng 6.1.

Bảng 6.1. Tác hại gây đột biến nhiễm sắc thể ở người của một số chất độc (dioxin; thuốc diệt cỏ 2,4-D;...)

Chất độc	Hậu quả
Dioxin	?
Thuốc diệt cỏ 2,4-D	?
...	?

Báo cáo

Báo cáo kết quả theo mẫu ở bài 1.



1. Khi so sánh hệ gene người (46 nhiễm sắc thể) và hệ gene một số loài linh trưởng như tinh tinh, vượn,... (48 nhiễm sắc thể), các nhà khoa học nhận thấy nhiễm sắc thể số 2 ở người gồm hai đoạn giống với hai nhiễm sắc thể khác nhau (2A và 2B) ở các loài trên. Nếu giả thuyết sự hình thành nhiễm sắc thể số 2 ở người.

2. Giải thích tại sao không sử dụng 2,4-D để diệt cỏ trong sản xuất nông nghiệp.



- Đột biến nhiễm sắc thể là những biến đổi về số lượng trong bộ nhiễm sắc thể hoặc cấu trúc của từng nhiễm sắc thể trong tế bào.
- Đột biến số lượng nhiễm sắc thể gồm các dạng đột biến lệch bội và đa bội. Dưới tác động của các tác nhân gây đột biến (vật lí, hoá học của môi trường ngoài; sự rối loạn môi trường nội bào), sự phân lì của một số hoặc tất cả các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong phân bào bị cản trở, dẫn tới hình thành giao tử bất thường về số lượng nhiễm sắc thể. Giao tử này kết hợp với nhau hoặc với giao tử bình thường tạo ra thể đột biến. Đột biến số lượng nhiễm sắc thể cũng có thể phát sinh trong nguyên phân hoặc trong lai xa.
- Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể gồm có các dạng mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn. Các tác nhân vật lí, hoá học, sinh học gây ra sự phá vỡ cấu trúc hoặc gây ra trao đổi chéo bất thường tại các vùng mang trình tự lặp lại của phân tử DNA, dẫn tới hình thành đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.
- Đột biến số lượng và đột biến cấu trúc nhiễm sắc thường gây ảnh hưởng có hại đến sức sống, khả năng sinh sản của sinh vật, nhưng cũng là nguyên liệu của tiến hoá, chọn giống và được ứng dụng trong nghiên cứu di truyền.
- Di truyền là hiện tượng các tính trạng được truyền từ cá thể thế hệ trước sang cá thể thế hệ sau. Biến dị là hiện tượng cá thể thế hệ sau mang một số tính trạng khác cá thể thế hệ trước. Biến dị và di truyền là hai quá trình diễn ra song song, gắn liền với quá trình sinh sản của sinh vật.

**Phân
5****CHỦ ĐỀ 2: NHIỄM SẮC THỂ VÀ CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN****BÀI 7 | DI TRUYỀN HỌC MENDEL VÀ MỞ RỘNG HỌC THUYẾT MENDEL**

Học xong bài học này, em có thể:

- Nêu được bối cảnh ra đời thí nghiệm của Mendel. Trình bày được cách bố trí và tiến hành thí nghiệm của Mendel.
- Nêu được tính quy luật của hiện tượng di truyền và giải thích thí nghiệm của Mendel.
- Trình bày được cơ sở tế bào học của các thí nghiệm của Mendel dựa trên mối quan hệ giữa nguyên phân, giảm phân và thụ tinh.
- Nêu được quan điểm của Mendel về tính quy luật của hiện tượng di truyền.
- Nêu được vì sao các quy luật di truyền của Mendel đặt nền móng cho di truyền học hiện đại.
- Giải thích được sản phẩm của các allele của cùng một gene và của các gene khác nhau có thể tương tác với nhau quy định tính trạng.



Mendel đã tiến hành nhiều thực nghiệm trên đối tượng đậu Hà Lan với mục đích tìm hiểu vật liệu di truyền được truyền qua các thế hệ từ cha mẹ đến con cháu. Ông đã giải thích sự truyền vật liệu di truyền qua các thế hệ cơ thể sinh vật theo những quy luật nào?

I. THÍ NGHIỆM CỦA MENDEL VÀ CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN MENDEL

1. Bối cảnh ra đời thí nghiệm của Mendel



1. Mendel đã tìm ra được các quy luật di truyền bằng phương pháp nghiên cứu nào?

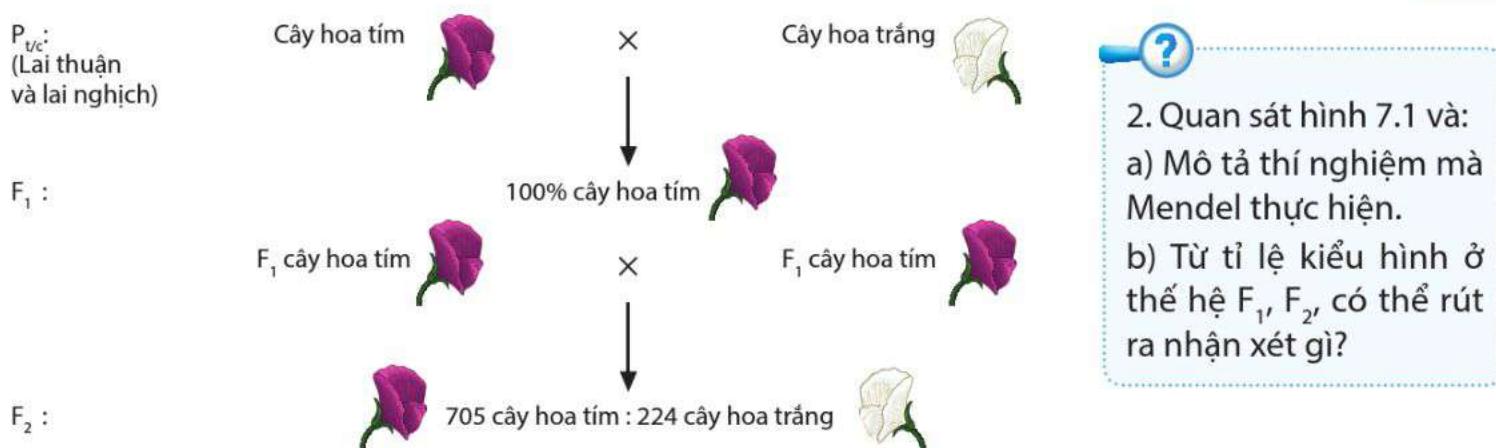
Đầu thế kỷ XIX, thuyết di truyền hoà trộn được thừa nhận rộng rãi bởi các nhà sinh vật học ở châu Âu. Theo thuyết này, tính trạng ở cá thể con là sự hoà trộn các tính trạng của cá thể bố mẹ. Tuy nhiên, thuyết di truyền hoà trộn không giải thích được hiện tượng một số tính trạng từ cá thể bố hoặc mẹ được di truyền trực tiếp cho cá thể con. Trước G. Mendel (1822 – 1884), một số nhà khoa học đã thực hiện các thí nghiệm lai thực vật nhưng không tìm ra được các quy luật di truyền vì không sử dụng đúng phương pháp nghiên cứu thực nghiệm và không áp dụng toán thống kê vào phân tích kết quả.

Mendel thực hiện các thí nghiệm từ năm 1856 đến 1863 trên đối tượng cây đậu Hà Lan (*Pisum sativum*) và phân tích số liệu thu được từ kết quả thực nghiệm bằng toán thống kê. Với phương pháp đúng đắn, Mendel đã phát hiện ra các quy luật di truyền và công bố các kết quả nghiên cứu của mình tại Hội nghị của Hiệp hội khoa học tự nhiên Thành phố Brno (1865).

2. Thí nghiệm lai một tính trạng và quy luật phân li

Thí nghiệm lai một tính trạng

Mendel chọn các dòng đậu Hà Lan thuần chủng về tính trạng quan tâm (màu hoa, vị trí hoa trên cây, chiều cao cây, màu quả, hình dạng quả, màu hạt, hình dạng hạt,...), sau đó, tiến hành thực nghiệm theo sơ đồ ở hình 7.1.

**Hình 7.1.** Sơ đồ thí nghiệm lai một tính trạng

Phân tích kết quả ở F₁ và F₂, Mendel nhận thấy, con lai thế hệ F₁ chỉ biểu hiện một loại tính trạng (hoa tím). Các cá thể F₁ tự thụ phấn thu được các con lai F₂ phân tách với tỉ lệ xấp xỉ 3 cây hoa tím : 1 cây hoa trắng.

Khi tiến hành thực nghiệm với các dòng đậu Hà Lan thuần chủng về các tính trạng chiều cao cây, vị trí hoa, hình dạng vỏ quả, màu vỏ quả, hình dạng vỏ hạt và màu vỏ hạt, Mendel nhận thấy 100% cá thể F₁ biểu hiện tính trạng một bên (bố hoặc mẹ); các cá thể F₂ phân tách theo tỉ lệ xấp xỉ 3 : 1.

Giải thích của Mendel

Mendel giải thích kết quả thí nghiệm bằng giả thuyết về sự phân li và kết hợp của các nhân tố di truyền:

- Mỗi tính trạng được kiểm soát bởi một nhân tố di truyền. Trong một cơ thể, mỗi nhân tố di truyền tồn tại thành cặp, một có nguồn gốc từ bố và một có nguồn gốc từ mẹ.
- Tính trạng được biểu hiện ở F₁ là tính trạng trội, tính trạng không được biểu hiện ở F₁ là tính trạng lặn. Ở đồi lai F₂, sự phân li tính trạng theo tỉ lệ 3 trội : 1 lặn.
- Cặp nhân tố di truyền phân li trong quá trình tạo thành giao tử nên mỗi giao tử chỉ chứa một nhân tố di truyền. Sự thụ tinh kết hợp giao tử từ bố và giao tử từ mẹ tạo nên cặp nhân tố di truyền ở đồi lai.

Mendel thực hiện phép lai phân tích để kiểm chứng giả thuyết. Cây F₁ hoa tím được lai với cây hoa trắng, đồi lai có tỉ lệ 1 cây hoa tím : 1 cây hoa trắng. Kết quả này chứng minh cây F₁ hoa tím có một nhân tố di truyền quy định hoa tím và một nhân tố di truyền quy định hoa trắng.

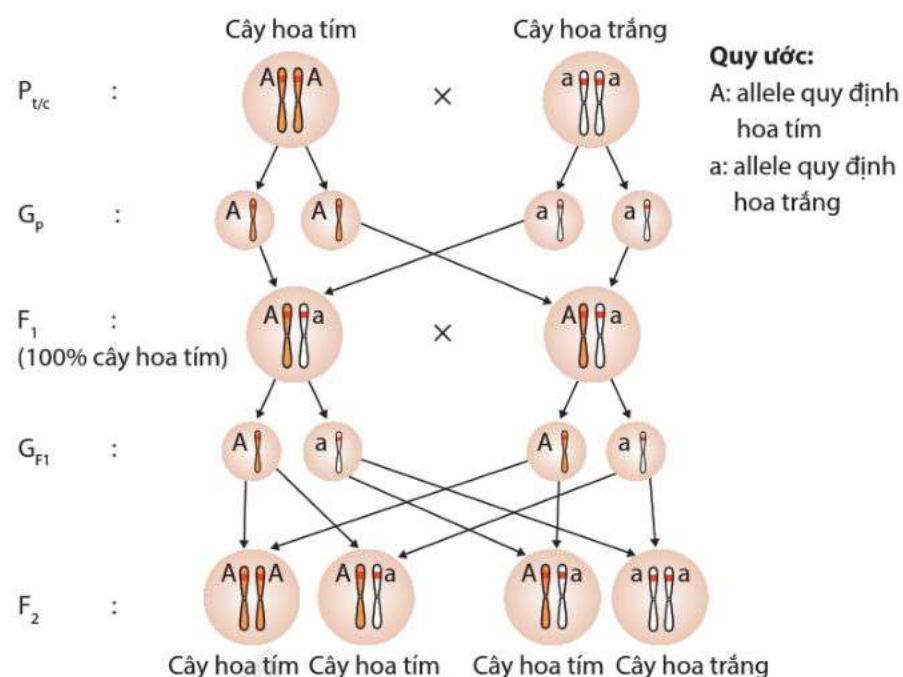
Theo quan điểm của di truyền học hiện đại, quy luật phân li được phát biểu như sau: *Nhân tố di truyền được gọi là gene, tồn tại thành các allele khác nhau. Trong quá trình tạo giao tử, mỗi allele trong cặp phân li ngẫu nhiên đồng đều về các giao tử nên mỗi giao tử chỉ chứa một allele. Sự thụ tinh kết hợp ngẫu nhiên allele từ bố và allele từ mẹ tạo ra cá thể ở đồi lai.*

Cơ sở tế bào học của quy luật phân li

Các nghiên cứu tế bào học sau này đã xác nhận giả thuyết của Mendel. Nhân tố di truyền là gene, với các allele tồn tại trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Sự vận động của gene gắn với sự vận động của nhiễm sắc thể trong cơ chế nguyên phân, giảm phân và thụ tinh. Hai nhiễm sắc thể của mỗi cặp tương đồng phân li trong giảm phân dẫn tới mỗi giao tử chỉ mang một allele của cặp. Sự kết hợp ngẫu nhiên hai giao tử trong thụ tinh dẫn tới hình thành tổ hợp cặp allele ở thế hệ con (hình 7.2).



3. Giải thích cơ sở tế bào học của sự phân li tính trạng màu hoa ở cây đậu Hà Lan trong thí nghiệm của Mendel.



Tỉ lệ kiểu gene ở F_2 là 1 AA : 2 Aa : 1 aa. Tỉ lệ kiểu hình ở F_2 là 3 cây hoa tím : 1 cây hoa trắng.

Hình 7.2. Cơ sở tế bào học của thí nghiệm lai một tính trạng và quy luật phân li

3. Thí nghiệm lai hai tính trạng và quy luật phân li độc lập

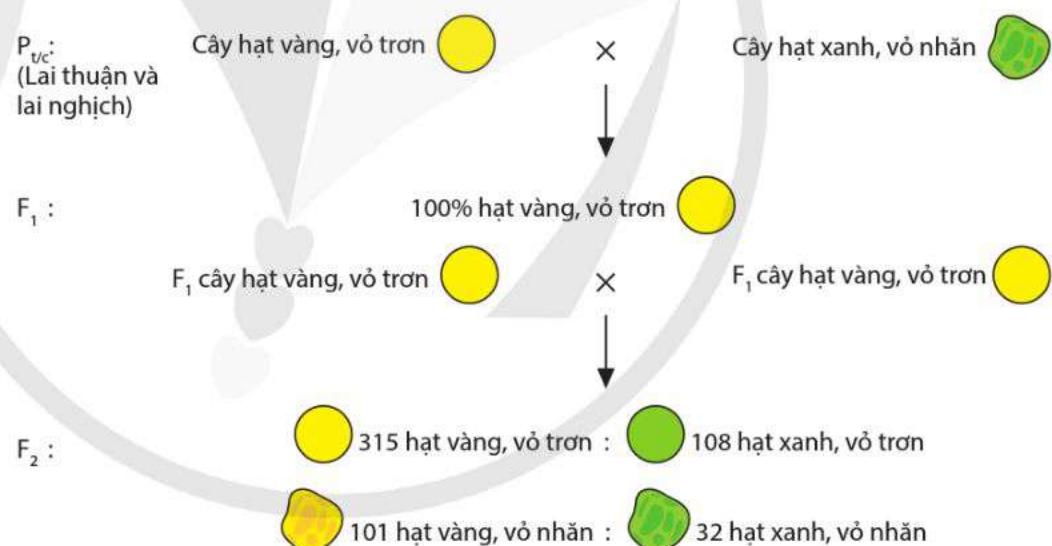
Thí nghiệm lai hai tính trạng

Mendel tiến hành lai (lai thuận và lai nghịch) hai giống đậu thuần chủng khác nhau về hai tính trạng có kiểu hình tương phản: hạt vàng, vỏ tròn lai với hạt xanh, vỏ nhăn (hình 7.3).



4. Quan sát hình 7.3 và:

- Xác định tỉ lệ kiểu hình của từng cặp tính trạng ở thế hệ F_1 , F_2 .
- Vận dụng quy luật phân li, giải thích sự di truyền của tính trạng màu sắc vỏ hạt và hình dạng vỏ hạt.



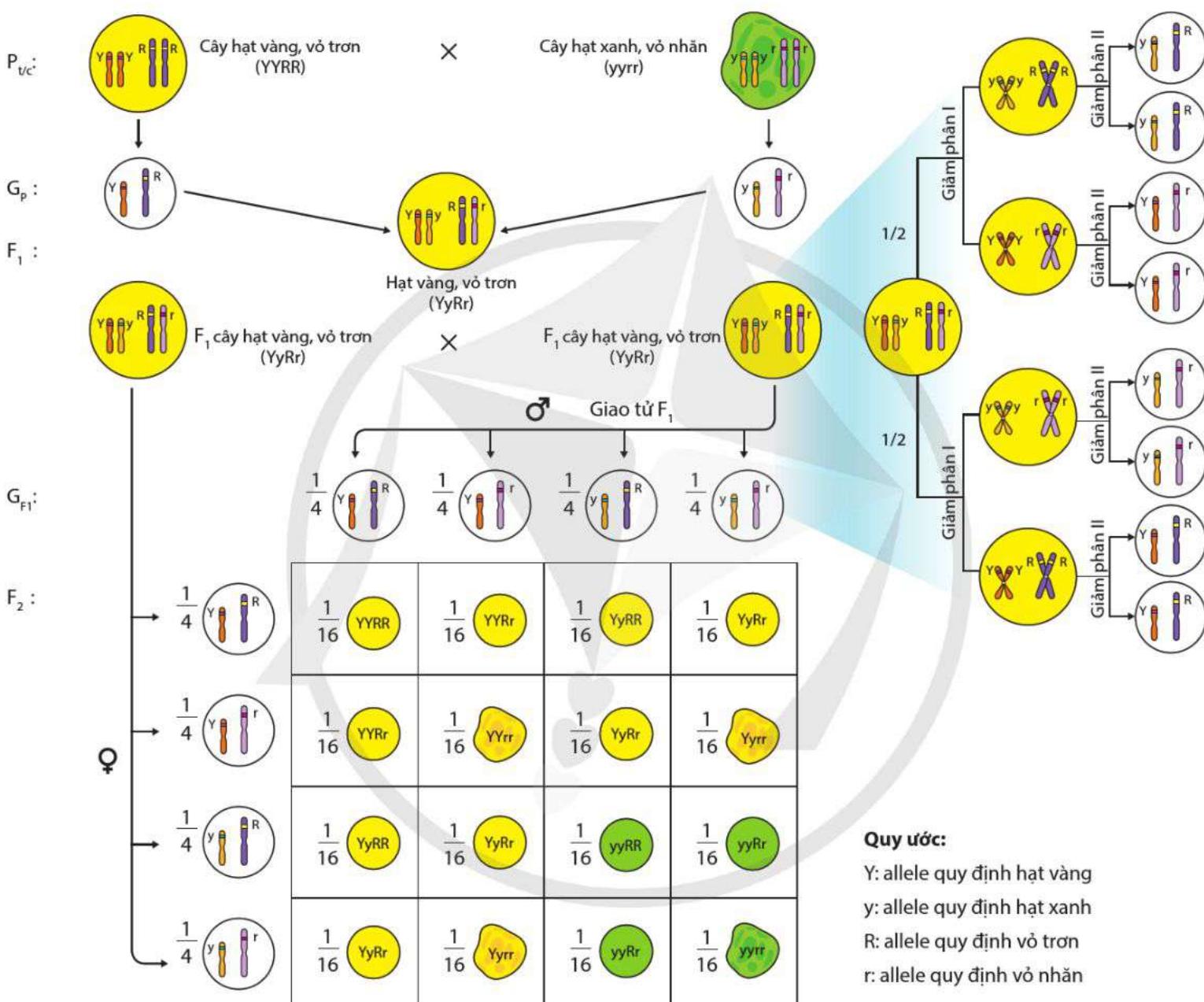
Hình 7.3. Sơ đồ thí nghiệm lai hai tính trạng

Giải thích của Mendel

Khi phân tích kết quả thí nghiệm, Mendel nhận thấy kiểu hình ở F_1 là đồng nhất (100%), tỉ lệ kiểu hình ở F_2 xấp xỉ 9 : 3 : 3 : 1 khi xét đồng thời cả hai tính trạng. Xét riêng tỉ lệ kiểu hình tương phản của từng tính trạng ở F_2 xấp xỉ 3 trội : 1 lặn (3 hạt vàng : 1 hạt xanh, 3 vỏ tròn : 1 vỏ nhăn). Như vậy, trong phép lai cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về hai tính trạng, sự di truyền của từng tính trạng độc lập với nhau. Tỉ lệ mỗi kiểu hình ở thế hệ F_2 bằng tích tỉ lệ của các tính trạng được xem xét. Từ đó, Mendel rút ra định đè, sau này được phát biểu thành quy luật phân li độc lập: *Mỗi cặp allele phân li độc lập với cặp allele khác trong quá trình hình thành giao tử*.

Cơ sở tế bào học của quy luật phân li độc lập

Mỗi tính trạng được quy định bởi một gene có hai allele biểu hiện thành kiểu hình tương phản. Hai gene quy định hai tính trạng nằm trên các cặp nhiễm sắc thể tương đồng khác nhau. Trong quá trình giảm phân (kì sau giảm phân I) của cơ thể F_1 , các cặp nhiễm sắc thể tương đồng phân li độc lập với nhau, dẫn tới sự phân li độc lập của các cặp allele hình thành các loại giao tử khác nhau với xác suất bằng nhau. Sự kết hợp ngẫu nhiên với xác suất như nhau giữa các loại giao tử trong quá trình thụ tinh tạo nên tỉ lệ phân li ở thế hệ F_2 (hình 7.4).



Hình 7.4. Cơ sở tế bào học của thí nghiệm lai hai tính trạng và quy luật phân li độc lập

Quan điểm của Mendel về tính quy luật của hiện tượng di truyền

Vào năm 1866, từ những nghiên cứu về các phép lai trên cây đậu Hà Lan, Mendel đã đưa ra quan điểm về tính quy luật của hiện tượng di truyền các tính trạng ở sinh vật. Mendel đã mô tả sự di truyền của các tính trạng quan sát được ở cây đậu Hà Lan, để xuất các khái niệm về nhân tố di truyền



5. Hãy nêu quan điểm của Mendel về tính quy luật của hiện tượng di truyền.

quy định sự di truyền của các tính trạng qua các thế hệ và dựa vào phương pháp phân tích thống kê, đưa ra quy luật. Bản chất của các quy luật di truyền này là sự vận động của các nhân tố di truyền trong quá trình giảm phân và thụ tinh, trong đó có sự phân li của cặp nhân tố di truyền, sự phân li độc lập của các nhân tố di truyền trên các cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

Ý nghĩa công trình nghiên cứu của Mendel

Các quy luật di truyền do Mendel phát hiện ra giữa thế kỷ XIX đã đặt nền móng cho di truyền học hiện đại. Phương pháp nghiên cứu của Mendel (thực nghiệm kết hợp với phân tích thống kê kết quả thu được) là phương pháp khoa học, cơ sở của các phương pháp trong nghiên cứu di truyền hiện đại. Giả thuyết nhân tố di truyền của Mendel thiết lập cơ sở nguyên lý gene quy định tính trạng và truyền thông tin di truyền. Các quy luật di truyền phân li, phân li độc lập của Mendel là cơ sở cho phép giải thích hiện tượng di truyền của nhiều tính trạng ở sinh vật, cơ chế tái tổ hợp di truyền và sự đa dạng di truyền trong quần thể.

II. MỞ RỘNG HỌC THUYẾT MENDEL

Trong tự nhiên, sự di truyền của nhiều tính trạng không thể giải thích bằng các quy luật của Mendel. Ví dụ: xuất hiện kiểu hình trung gian về tính trạng màu hoa ở cây hoa rồng (*Pachystachys lutea*), sự di truyền màu lông chuột, sự di truyền các tính trạng số lượng liên quan đến năng suất cây trồng,... Sự di truyền các tính trạng này được giải thích bằng các quy luật di truyền mở rộng học thuyết Mendel.

1. Tương tác giữa các sản phẩm của các gene allele

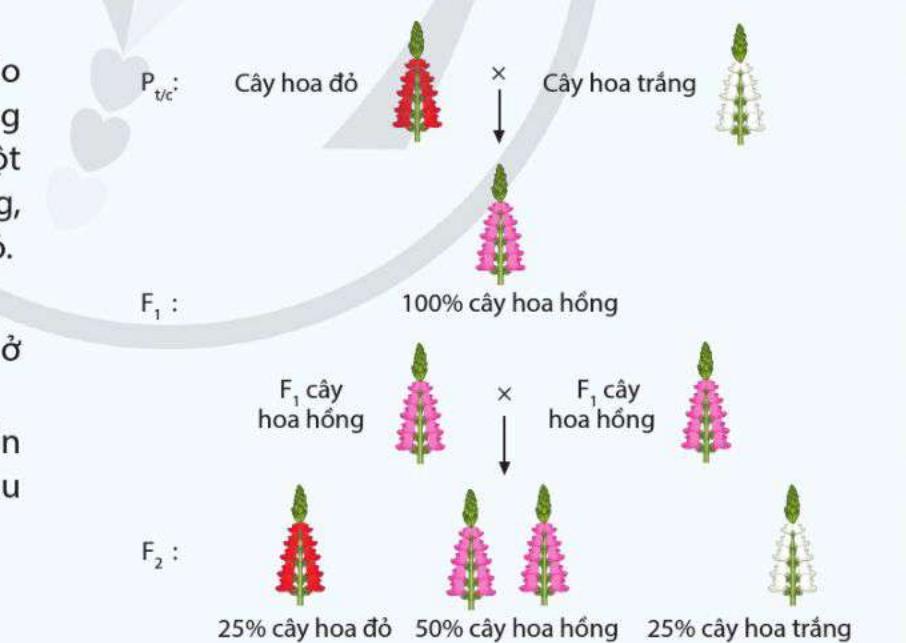
Tính trội không hoàn toàn



6. Ở cây hoa rồng, màu sắc hoa do một gene mã hóa enzyme sinh tổng hợp sắc tố đỏ quy định. Allele đột biến của gene này bị mất chức năng, không sinh tổng hợp được sắc tố đỏ.

Quan sát hình 7.5 và:

- Nhận xét về tính trạng xuất hiện ở cây F_1 .
- Vận dụng quy luật di truyền Mendel giải thích sự di truyền màu hoa của cây hoa rồng.



Hình 7.5. Sơ đồ lai của hiện tượng di truyền trội không hoàn toàn

Trội không hoàn toàn là hiện tượng tương tác giữa các allele của cùng một gene, trong đó một allele không át chế hoàn toàn sự biểu hiện của allele còn lại, dẫn tới thể dị hợp có kiểu hình trung gian, không hoàn toàn giống một bên bố hoặc mẹ.

Gene đa hiệu

Một gene chỉ phối nhiều tính trạng được gọi là gene đa hiệu. Tính đa hiệu của gene là một gene mã hóa cho một phân tử protein quy định một hoặc nhiều tính trạng. Nếu phân tử protein có mặt ở nhiều cơ quan trong cơ thể hoặc là enzyme có tác động đến các phản ứng hóa sinh sẽ quy định nhiều tính trạng của cơ thể. Ví dụ: Fibrillin là protein, có mặt ở nhiều cơ quan trong cơ thể người. Khi gene mã hóa fibrillin bị đột biến tạo allele trội sẽ gây ra hội chứng Marfan. Người mắc hội chứng này có đồng thời đặc điểm chân tay dài hơn, thuỷ tinh thể ở mắt bị huỷ hoại.

Gene đa allele

Một gene có thể bị đột biến theo nhiều cách khác nhau, tạo nên nhiều allele. Trong một cơ thể, các allele thường tồn tại theo cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Ở các cá thể khác nhau của quần thể, có thể có nhiều kiểu gene (tổ hợp hai allele) khác nhau của cùng một gene, quy định các kiểu hình khác nhau của cùng một tính trạng. Ví dụ: Tính trạng nhóm máu theo hệ thống ABO do sự tương tác giữa ba allele I^A (quy định tạo ra kháng nguyên A), I^B (quy định tạo ra kháng nguyên B) và I^O (không tạo kháng nguyên A hoặc B).



Kháng nguyên A và B trên màng hồng cầu được quy định bởi các allele đồng trội I^A và I^B . Allele I^O là lặn, không mã hóa kháng nguyên. Sự tương tác giữa các sản phẩm của các allele trong cặp tương đồng quy định nhóm máu thuộc hệ thống ABO (bảng 7.1). Hãy cho biết người cha có kiểu gene như thế nào nếu người mẹ có nhóm máu O và sinh được người con có nhóm máu O và người con có nhóm máu A.

Bảng 7.1. Kiểu gene và kiểu hình nhóm máu theo hệ thống ABO ở người

Kiểu gene	Kháng nguyên trên màng hồng cầu	Kiểu hình
$I^A I^A, I^A I^O$	A	Nhóm máu A
$I^B I^B, I^B I^O$	B	Nhóm máu B
$I^A I^B$	A, B	Nhóm máu AB
$I^O I^O$	Không có A, B	Nhóm máu O

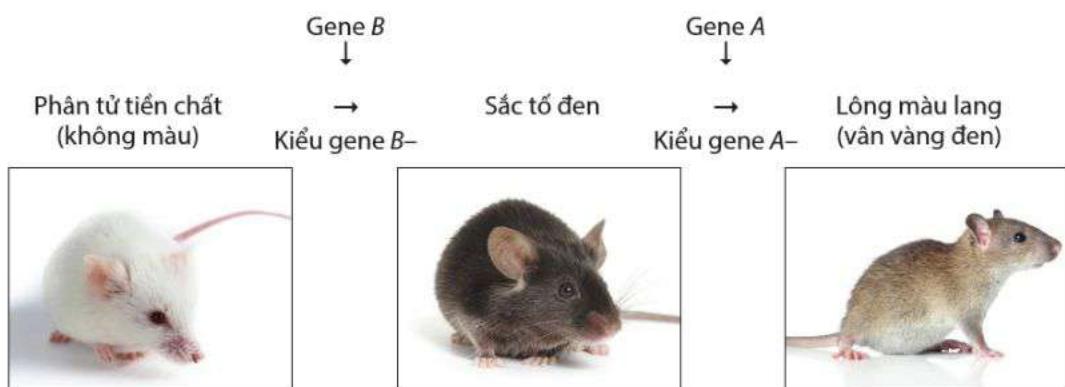
2. Tương tác giữa sản phẩm của các gene không allele

Sản phẩm của các gene không allele có thể tương tác với nhau theo các kiểu khác nhau:

- Sản phẩm của các gene không allele không tương tác trực tiếp với nhau nhưng tham gia vào một con đường chuyển hóa, từ đó tham gia hình thành nên tính trạng. Trong trường hợp này, sản phẩm của các gene không allele là các enzyme, mỗi enzyme xúc tác cho một phản ứng trong chuỗi phản ứng kế tiếp nhau hình thành nên tính trạng chung. Khi một gene bị đột biến dẫn tới enzyme mất chức năng, không xúc tác được cho phản ứng ở một giai đoạn chuyển hóa, dẫn tới không có nguyên liệu cho phản ứng kế tiếp nên kiểu hình chung bị ảnh hưởng. Ví dụ: Mèo lông chuột (*Mus musculus*) do hai enzyme được quy định bởi gene *B* và gene *A* phân li độc lập xúc tác (hình 7.6). Thể đồng hợp lặn *bb* không có enzyme xúc tác chuyển hóa tiền chất không màu thành sắc tố đen nên có màu lông bạch tạng. Nếu sản phẩm của gene *B* có chức năng xúc tác nhưng sản phẩm của gene *A* không có hoạt tính thì chuột sẽ có màu lông đen. Chỉ khi cả hai gene *B* và *A* cùng tạo ra sản phẩm có chức năng xúc tác thì chuột sẽ có màu lông lang (vân vàng đen).



7. Quan sát hình 7.6, cho biết mối quan hệ giữa sản phẩm của gene *B* và gene *A* trong sự hình thành tính trạng màu lông chuột.



Hình 7.6. Tương tác giữa các sản phẩm của các gene không allele hình thành màu lông ở chuột

- Sản phẩm của các gene không allele tương tác trực tiếp với nhau cùng quy định sự hình thành một tính trạng. Mỗi gene đóng góp một phần vào sự hình thành tính trạng chung. Ví dụ: Hai gene mã hoá cho tiểu phân lớn và tiểu phân nhỏ của enzyme rubisco. Chỉ khi cả hai gene cùng hoạt động sinh ra sản phẩm, enzyme rubisco được tạo thành, xúc tác phản ứng cố định CO_2 trong quang hợp. Một số tính trạng năng suất của cây trồng, vật nuôi (số lượng hạt của bắp ngô, sản lượng trứng ở gà, màu sắc hạt lúa mì,...) bị chi phối bởi kiểu tương tác gene này.



HbA là loại hemoglobin phổ biến nhất ở cơ thể người, được cấu tạo từ hai chuỗi polypeptide α và hai chuỗi polypeptide β . Trong đó, hai chuỗi polypeptide α do hai gene cùng nằm trên nhiễm sắc thể số 16 là *HBA1* và *HBA2* quy định, chuỗi polypeptide β do gene *HBB* nằm trên nhiễm sắc thể số 11 quy định. Hãy giải thích kiểu tương tác gene trong sự hình thành hemoglobin hoạt động ở người.



- Mendel sử dụng phương pháp thực nghiệm kết hợp với phân tích kết quả thực nghiệm bằng thống kê toán học, từ đó đã rút ra các quy luật di truyền.
- Quy luật di truyền của Mendel được diễn đạt theo hướng di truyền học hiện đại: Mỗi tính trạng được quy định bởi một cặp allele, trong đó, một allele có nguồn gốc từ bố, một allele có nguồn gốc từ mẹ. Trong quá trình tạo giao tử, mỗi allele trong cặp phân li ngẫu nhiên, đồng đều về các giao tử nên mỗi giao tử chỉ chứa một allele.
- Các cặp nhiễm sắc thể tương đồng phân li độc lập với nhau, dẫn tới sự phân li độc lập của các cặp allele, hình thành các loại giao tử khác nhau với xác suất bằng nhau.
- Các quy luật di truyền của Mendel đặt nền móng cho di truyền học hiện đại.
- Trội không hoàn toàn là hiện tượng di truyền tương tác giữa các allele của cùng một gene, trong đó, thể dị hợp có kiểu hình trung gian giữa bố và mẹ.
- Một gene chi phối nhiều tính trạng được gọi là gene đa hiệu.
- Một gene có thể có nhiều allele, các allele khác nhau cùng tồn tại trong quần thể. Ở một cá thể, allele tồn tại theo cặp tương ứng với cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Sản phẩm của các allele tương tác với nhau tạo nên nhiều kiểu hình của một tính trạng.
- Sản phẩm của các gene không allele có thể tương tác với nhau theo nhiều hướng khác nhau cùng quy định một tính trạng.

Phần 5**CHỦ ĐỀ 2: NHIỄM SẮC THỂ VÀ CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN****BÀI 8 DI TRUYỀN LIÊN KẾT GIỚI TÍNH, LIÊN KẾT GENE VÀ HOÁN VỊ GENE**

Học xong bài học này, em có thể:

- Nhận được khái niệm về nhiễm sắc thể giới tính, di truyền giới tính.
- Phân tích được cơ chế di truyền xác định giới tính. Giải thích được tỉ lệ đực : cái trong tự nhiên thường xấp xỉ 1 : 1.
- Trình bày được cách bố trí thí nghiệm của Morgan, qua đó nhận được khái niệm di truyền liên kết giới tính.
- Vận dụng hiểu biết về di truyền giới tính và di truyền liên kết giới tính để giải thích các vấn đề trong thực tiễn.
- Trình bày được quan điểm của bản thân về việc điều khiển giới tính ở người theo ý muốn.
- Nhận được bối cảnh ra đời thí nghiệm của Morgan.
- Trình bày được cách bố trí và tiến hành thí nghiệm của Morgan, từ đó phát biểu được khái niệm liên kết gene.
- Trình bày được thí nghiệm của Morgan, từ đó phát biểu được khái niệm hoán vị gene.
- Phân tích được cơ sở tế bào học, ý nghĩa của liên kết gene và hoán vị gene.
- Nhận được quan điểm của Morgan về tính quy luật của hiện tượng di truyền.
- Trình bày được ý nghĩa của bản đồ di truyền.



Một số tính trạng ở sinh vật có xu hướng di truyền cùng nhau trong quá trình sinh sản hữu tính. Theo em, nguyên nhân nào gây ra hiện tượng này?

I. BỐI CẢNH RA ĐỜI THÍ NGHIỆM CỦA MORGAN

Thomas Hunt Morgan (1866 – 1945) là nhà di truyền học và nhà động vật học người Mỹ. Ông là người xây dựng nên thuyết di truyền nhiễm sắc thể, trong đó chỉ ra rằng, các gene được liên kết thành một chuỗi trên nhiễm sắc thể và chi phối các tính trạng di truyền liên kết. Trước nghiên cứu của Morgan, cho đến thập niên 1910, di truyền học Mendel (1865) và sự phát hiện, quan sát nhiễm sắc thể của W. Flemming (1878) là cơ sở cho việc giải thích hiện tượng di truyền các tính trạng ở sinh vật. Mặc dù khẳng định các nhiễm sắc thể liên quan đến tính di truyền, nhưng Morgan cho rằng mỗi nhiễm sắc thể không chi phối một tính trạng ở sinh vật. Từ nghiên cứu năm 1909 của nhà nghiên cứu tế bào học Frans Janssens khi quan sát cấu trúc bất chéo của nhiễm sắc thể dưới kính hiển vi, Morgan đã dự đoán, sự trao đổi các vùng tương đồng trên các nhiễm sắc thể tương đồng xảy ra khi hình thành giao tử. Vào năm 1908, khi nghiên cứu ruồi giấm, Morgan đã phát hiện các dòng đột biến về màu mắt và nhiều tính trạng khác. Từ các thí nghiệm lai giữa các dòng ruồi giấm, Morgan và cộng sự đã phát hiện sự di truyền của nhiễm sắc thể giới tính, di truyền liên kết giới tính và hiện tượng liên kết gene. Công trình của Morgan đóng một vai trò quan trọng trong sự phát triển lĩnh vực di truyền học nửa đầu thế kỷ XX. Morgan đã nhận được giải thưởng Nobel về Sinh lí học và Y học vào năm 1933.

1. Nghiên cứu của Morgan phát hiện di truyền liên kết được ra đời trong bối cảnh nào?

II. DI TRUYỀN GIỚI TÍNH VÀ DI TRUYỀN LIÊN KẾT GIỚI TÍNH

Nhiều sinh vật có sự phân chia giới tính thành cá thể đực và cá thể cái. Giới tính được quyết định bởi nhiều cơ chế khác nhau, trong đó, phổ biến là do cặp nhiễm sắc thể giới tính trong nhân tế bào.

1. Nhiễm sắc thể giới tính

Nhiễm sắc thể giới tính là nhiễm sắc thể có vai trò xác định giới tính của cá thể. Các nhiễm sắc thể giới tính khác nhau giữa cá thể đực và cá thể cái của loài.

Bảng 8.1 cho thấy nhiễm sắc thể giới tính và sự xác định giới tính ở một số sinh vật. Ở động vật có vú và ruồi giấm, cá thể có cặp nhiễm sắc thể XX thuộc giới đồng giao tự do chỉ tạo ra một loại giao tử mang nhiễm sắc thể X. Cá thể có cặp nhiễm sắc thể XY thuộc giới dị giao tự do tạo giao tử mang nhiễm sắc thể X hoặc mang nhiễm sắc thể Y. Ở một số loài như châu chấu, cá thể đực chỉ có một nhiễm sắc thể X (kí hiệu là XO), cá thể cái vẫn có cặp nhiễm sắc thể XX.

Bảng 8.1. Cặp nhiễm sắc thể giới tính và sự xác định giới tính ở một số sinh vật

Đại diện	Cặp nhiễm sắc thể giới tính	Giới tính
Động vật có vú, ruồi giấm	XY	Đực
	XX	Cái
Châu chấu	XO	Đực
	XX	Cái
Cá, chim, bướm	ZZ	Đực
	ZW	Cái



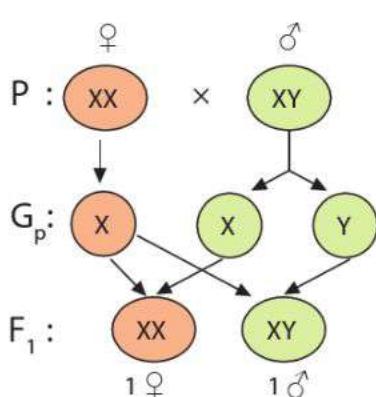
2. Dựa vào cơ chế xác định giới tính nhờ nhiễm sắc thể giới tính, giải thích tại sao tỉ lệ giới tính đực : cái trong tự nhiên là 1 : 1.

2. Sự di truyền giới tính

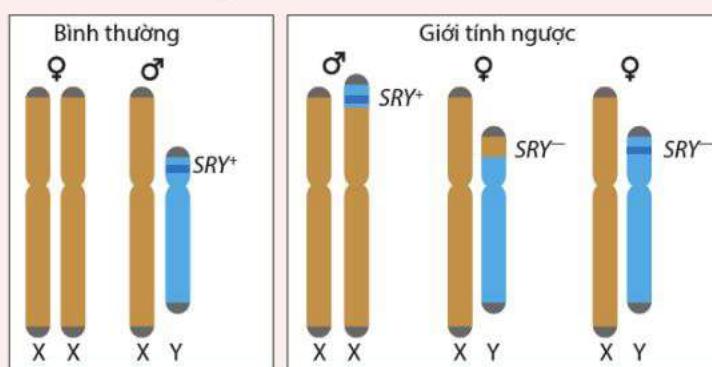
Sự di truyền giới tính là sự di truyền các nhiễm sắc thể giới tính và quyết định giới tính của sinh vật qua các thế hệ nhờ giảm phân và thụ tinh. Nếu giới tính được xem là một tính trạng di truyền thì phép lai $XX \times XY$ luôn có tỉ lệ đực : cái xấp xỉ 1 : 1 ở đời con (hình 8.1).

Em có biết

Ở người, giới tính được quyết định bởi việc có hay không có nhiễm thể Y mang vùng gene (SRY^+). SRY là vùng quyết định giới tính nam. Khi có bất thường về cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính như chuyển đoạn, mất đoạn hoặc đột biến gene ở vùng SRY , giới tính có thể bị thay đổi theo hướng ngược với sự xác định giới tính dựa trên cặp nhiễm sắc thể giới tính của cá thể.



Hình 8.1. Sự kết hợp giao tử mang nhiễm sắc thể X, Y xác định giới tính ở đời con của người



Ở một số loài, giới tính có thể bị chi phối bởi một số cơ chế khác. Con đực ở ong và rệp có bộ nhiễm sắc thể đơn bội do phát triển từ trứng chưa thụ tinh. Con cái là thể lưỡng bội. Một số động vật thuộc lớp Bò sát như cá sấu, thằn lằn, rùa, trứng thụ tinh phát triển thành con đực hoặc cái phụ thuộc vào nhiệt độ môi trường.

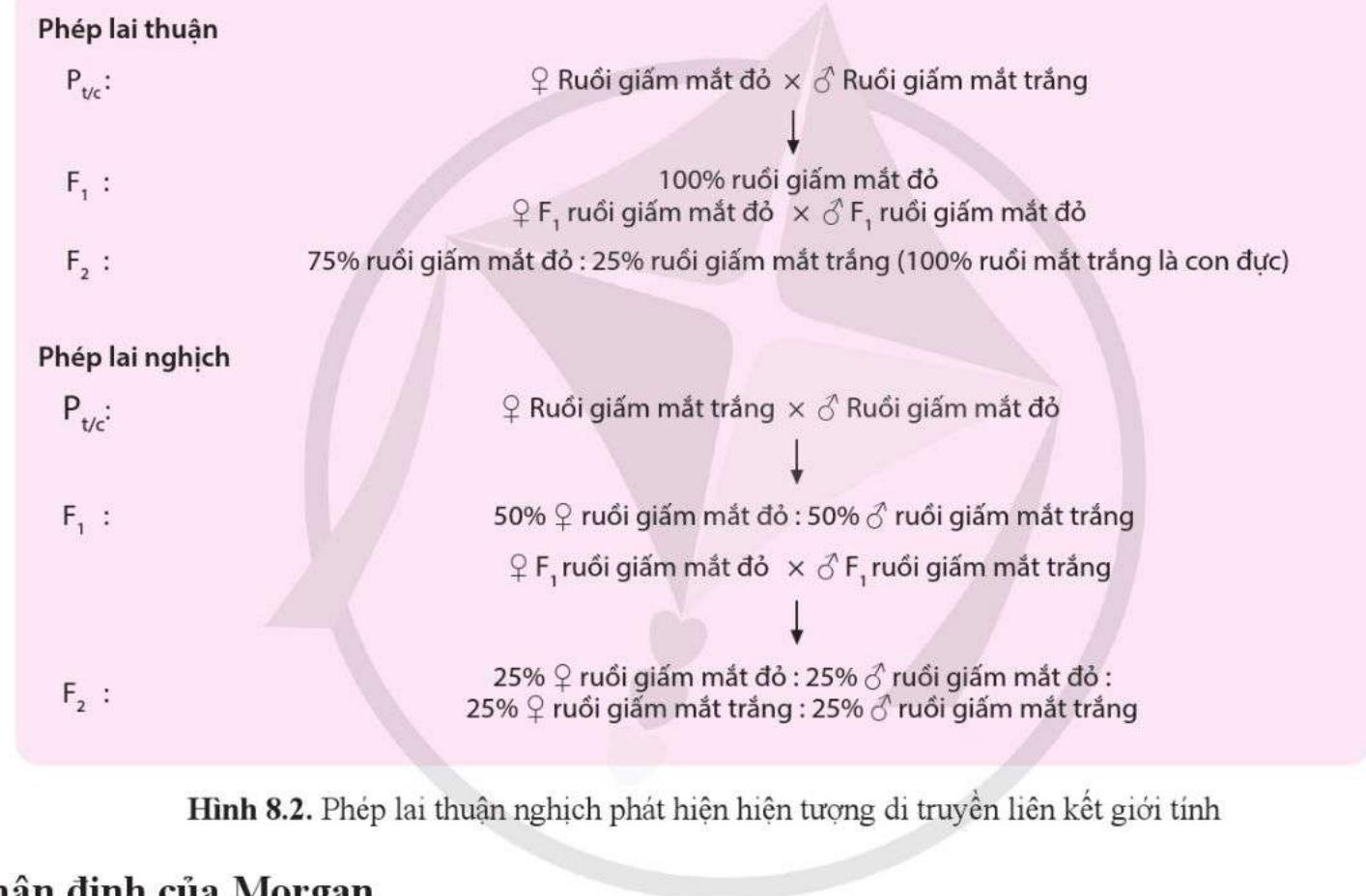
3. Sự di truyền liên kết giới tính

Thí nghiệm phát hiện di truyền liên kết giới tính

Morgan thực hiện các phép lai thuận nghịch dòng ruồi giấm thuần chủng (thể hệ P) có kiểu hình mắt đỏ với dòng đột biến mắt trắng. Kết quả của phép lai thuận và phép lai nghịch khác nhau (hình 8.2).



3. Morgan đã bố trí thí nghiệm như thế nào khi lai các dòng ruồi giấm khác nhau về màu mắt?



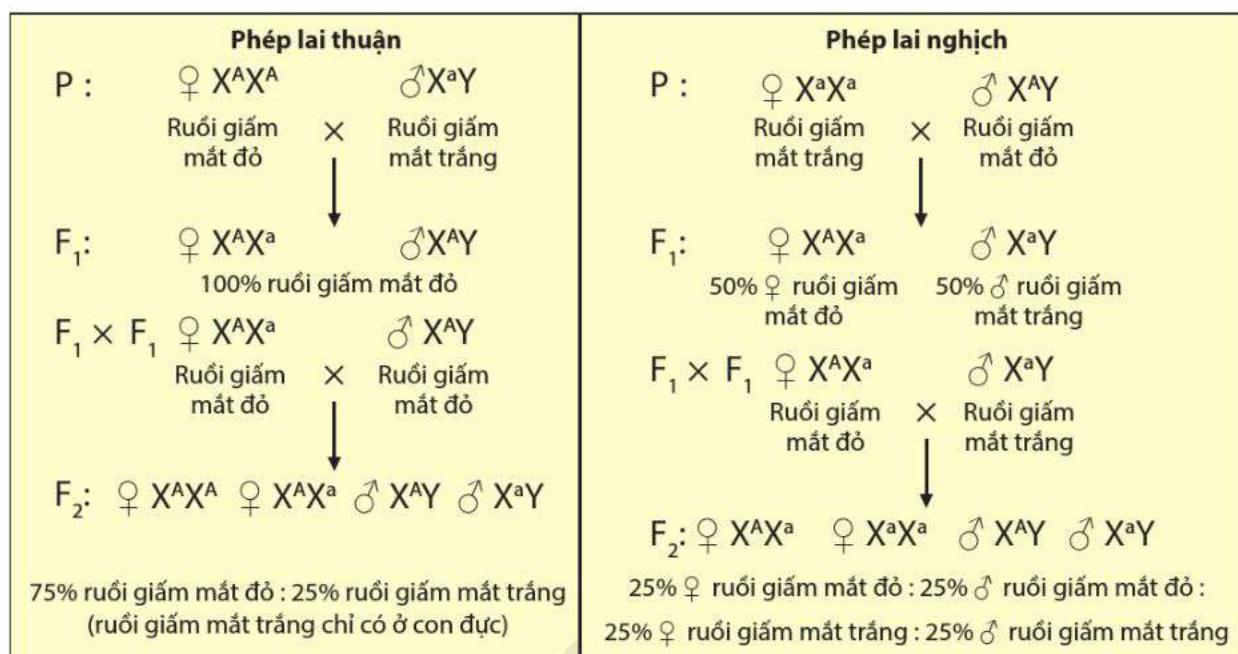
Hình 8.2. Phép lai thuận nghịch phát hiện hiện tượng di truyền liên kết giới tính

Nhận định của Morgan

Từ dữ liệu thu được, Morgan nhận định rằng, tính trạng màu mắt được quy định bởi gene nằm trên nhiễm sắc thể giới tính. Gene quy định màu mắt nằm trên nhiễm sắc thể X và không có gene tương ứng trên nhiễm sắc thể Y. Cá thể đực có cặp XY được nhận X từ ruồi mẹ, Y từ ruồi bố và chỉ mang một allele trên X, không mang allele tương ứng trên Y. Ruồi cái có cặp XX nên vẫn có cặp allele của gene này (hình 8.3).

Quy ước:

A: allele quy định
mắt đỏ
a: allele quy định
mắt trắng

**Hình 8.3.** Sơ đồ lai về sự di truyền liên kết giới tính**Khái niệm di truyền liên kết giới tính**

Gene nằm trên X không có allele tương ứng trên Y có xu hướng di truyền liên kết X, được gọi là các gene liên kết X. Gene nằm trên Y không có allele tương ứng trên X quy định tính trạng chỉ có ở cá thể mang Y và di truyền liên kết Y, được gọi là gene liên kết Y.

Di truyền liên kết giới tính là sự di truyền của các tính trạng do gene nằm trên nhiễm sắc thể giới tính (X hoặc Y) quy định. Một số đặc điểm của sự di truyền liên kết X:

- Tính trạng do gene lặn liên kết X thường gặp ở cá thể có cặp XY hơn so với ở cá thể có cặp XX. Gene lặn trên X được truyền từ cá thể có cặp XY đến đời con có cặp XX, sau đó truyền cho đời cháu có cặp XY (di truyền chéo).
- Với kiểu hình do gene trội liên kết X, cá thể có cặp XY biểu hiện kiểu hình trội luôn sinh con có cặp XX biểu hiện kiểu hình đó.

Một số đặc điểm của sự di truyền liên kết Y:

- Tính trạng do gene trên Y chỉ biểu hiện ở cá thể có Y.
- Di truyền từ cá thể có cặp XY đến cá thể có cặp XY đời con (di truyền thẳng).

4. Ứng dụng di truyền giới tính và di truyền liên kết giới tính

Cơ chế di truyền giới tính tạo nên sự cân bằng giới tính ở sinh vật. Tỉ lệ đực : cái xấp xỉ 1 : 1 giúp cân bằng số lượng cá thể đực, cái; làm giảm áp lực cạnh tranh sinh sản và đảm bảo sự ổn định bền vững kích thước quần thể của loài sinh sản hữu tính. Hiểu biết về di truyền giới tính được ứng dụng trong điều chỉnh tỉ lệ giới tính ở đàn vật nuôi nhằm tăng năng



4. Hãy giải thích sự di truyền tính trạng bị chi phối bởi các gene nằm trên X hoặc trên Y là sự di truyền liên kết giới tính.



1. Bệnh mù màu đỏ và lục do gene lặn nằm trên X và không có allele tương ứng trên nhiễm sắc thể Y. Tại sao bệnh này thường gặp ở nam giới hơn so với ở nữ giới?



5. Nếu một số ứng dụng của sự di truyền giới tính và di truyền liên kết giới tính ở sinh vật trong sản xuất.

suất và đáp ứng yêu cầu của nhà sản xuất. Ví dụ: Để lấy trứng, sữa, số lượng cá thể cái trong đàn vật nuôi cần nhiều hơn số lượng cá thể đực. Muốn lấy thịt, tơ tằm, lông (để sản xuất len),..., số lượng cá thể đực phải nhiều hơn số lượng cá thể cái. Đối với con người, khi biết giới tính cá thể và gene gây bệnh liên kết giới tính, có thể xác định được nguy cơ mắc bệnh. Tuy nhiên, việc xác định giới tính nhằm lựa chọn giới tính thai nhi có thể gây ra những hệ lụy về mặt xã hội, đạo đức và để lại hậu quả lâu dài cho quần thể người. Việc lựa chọn giới tính thai nhi là hành vi bị nghiêm cấm theo quy định của pháp luật Việt Nam.

Sự di truyền liên kết giới tính là cơ sở giải thích sự biểu hiện các tính trạng liên kết giới tính ở sinh vật, từ đó ứng dụng trong dự đoán và sàng lọc bệnh ở người như: bệnh máu khó đông, bệnh mù màu đỏ – lục, loạn dưỡng cơ Duchene,... Một số tính trạng phức tạp ở vật nuôi như sản lượng sữa, thành phần dinh dưỡng trong sữa, khả năng kháng bệnh viêm vú, tầm vóc cơ thể ở bò sữa được xác định là di truyền liên kết nhiễm sắc thể X,... Dựa trên cơ sở di truyền liên kết giới tính của các tính trạng này, các nhà chọn giống có thể lựa chọn các tổ hợp lai phù hợp nhằm cải thiện chất lượng giống bò sữa.

III. DI TRUYỀN LIÊN KẾT

1. Thí nghiệm của Morgan phát hiện di truyền liên kết gene và hoán vị gene

Morgan và cộng sự đã tiến hành phép lai giữa các dòng ruồi giấm thuần chủng, khác nhau về các cặp tính trạng tương phản và lai phân tích; phân tích kiểu hình ở đời lai và so sánh với kết quả thí nghiệm lai trong nghiên cứu của Mendel.

1.1. Thí nghiệm phát hiện hiện tượng liên kết gene

Morgan và cộng sự đã tiến hành thí nghiệm lai hai dòng ruồi giấm thuần chủng khác nhau về màu thân và dạng cánh, tiếp đó, cho ruồi đực F_1 lai phân tích (hình 8.4).



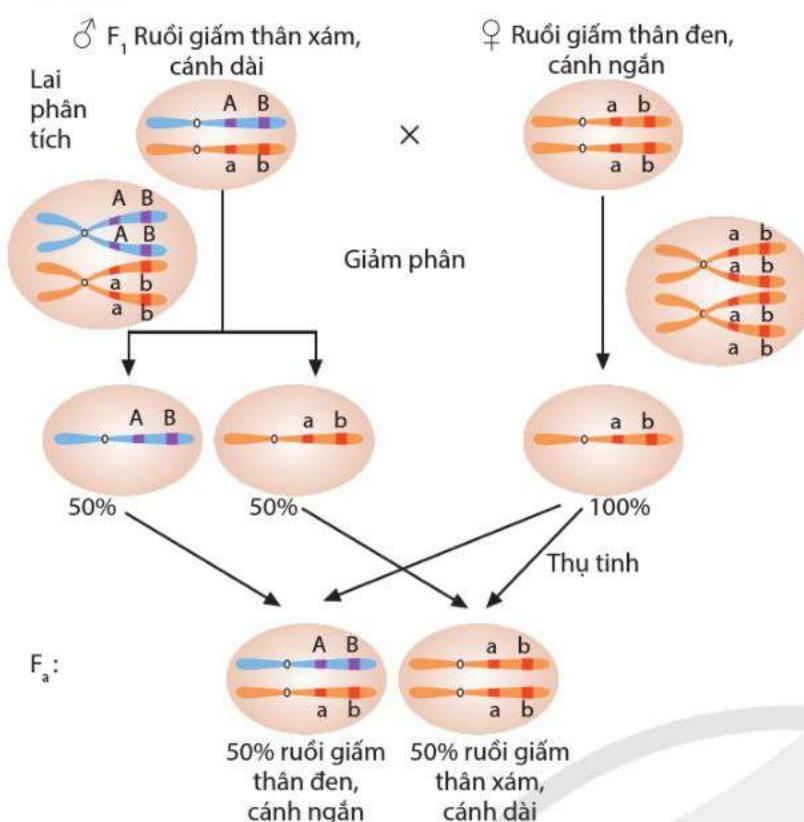
6. Hãy mô tả thiết kế thí nghiệm của Morgan khi thực hiện các phép lai các dòng ruồi giấm khác nhau về hai tính trạng: màu thân và độ dài cánh.



Hình 8.4. Sơ đồ lai của Morgan phát hiện liên kết gene

Quan điểm của Morgan về di truyền liên kết

Kết quả thí nghiệm đã được Morgan giải thích dựa trên cơ sở di truyền nhiễm sắc thể và gene trên nhiễm sắc thể. Tỉ lệ 1 : 1 ở đời lai phân tích cho thấy, trong quá trình giảm phân ở ruồi giấm đực, gene quy định màu thân và gene quy định độ dài cánh cùng phân li về một giao tử. Do đó, ruồi giấm đực F_1 chỉ tạo ra hai loại giao tử có tỉ lệ bằng nhau. Gene quy định màu thân và gene quy định độ dài cánh cùng nằm trên một nhiễm sắc thể, được gọi là các gene liên kết.



Hình 8.5. Sơ đồ giải thích cơ sở tế bào học của liên kết gene

đồng phân li dẫn tới sự phân li cùng nhau của các gene trên một nhiễm sắc thể về một giao tử. Sự tổ hợp của các gene trên cùng nhiễm sắc thể trong quá trình thụ tinh tạo thành các cá thể mang các tính trạng di truyền liên kết (hình 8.5). Sự di truyền các gene liên kết chỉ phối hiện tượng nhiều tính trạng di truyền liên kết ở sinh vật.

1.2. Thí nghiệm phát hiện hiện tượng hoán vị gene

Morgan tiếp tục tiến hành thí nghiệm lai các dòng ruồi giấm thuần chủng có các cặp tính trạng tương phản về màu thân và độ dài cánh, sau đó lai phân tích các cá thể ruồi giấm cái thu được từ đời lai F₁ (hình 8.6).



Hình 8.6. Sơ đồ thí nghiệm của Morgan phát hiện hoán vị gene

7. a) Từ thí nghiệm ở hình 8.6, hãy giải thích kết quả phép lai từ P_{tc} đến F₁.
 b) Nếu hai cặp gene quy định hai cặp tính trạng được theo dõi ở thí nghiệm lai này phân li độc lập, hãy xác định tỉ lệ kiểu hình ở đời lai của phép lai phân tích.

Quan điểm của Morgan về quy luật di truyền

Trong thí nghiệm của Morgan, sự xuất hiện các kiểu hình thân xám, cánh ngắn và thân đen, cánh dài ở đời lai phân tích cho thấy có sự tổ hợp lại các gene quy định hai tính trạng này. Từ đó, Morgan cho rằng, các cá thể có kiểu hình tái tổ hợp ở đời lai phân tích được tạo ra từ các giao tử tái tổ hợp. Ruồi giấm cái F₁ dị hợp tử tạo nên các giao tử có sự tổ hợp lại gene trên một nhiễm sắc thể (giao tử tái tổ hợp) do giảm phân xảy ra sự trao đổi các đoạn nhiễm sắc thể tương đồng. Như vậy, hai gene trên một nhiễm sắc thể có thể không di truyền cùng nhau. Từ kết quả phép lai phân tích ruồi giấm cái F₁, Morgan đã xác định tỉ lệ phần trăm các loại giao tử tái tổ hợp hình thành các kiểu hình tái tổ hợp thân xám, cánh ngắn và thân đen, cánh dài là:

$$[(111 + 106) / (586 + 465 + 111 + 106)] \times 100\% = 17\%$$

Khái niệm và cơ sở tế bào học của hoán vị gene

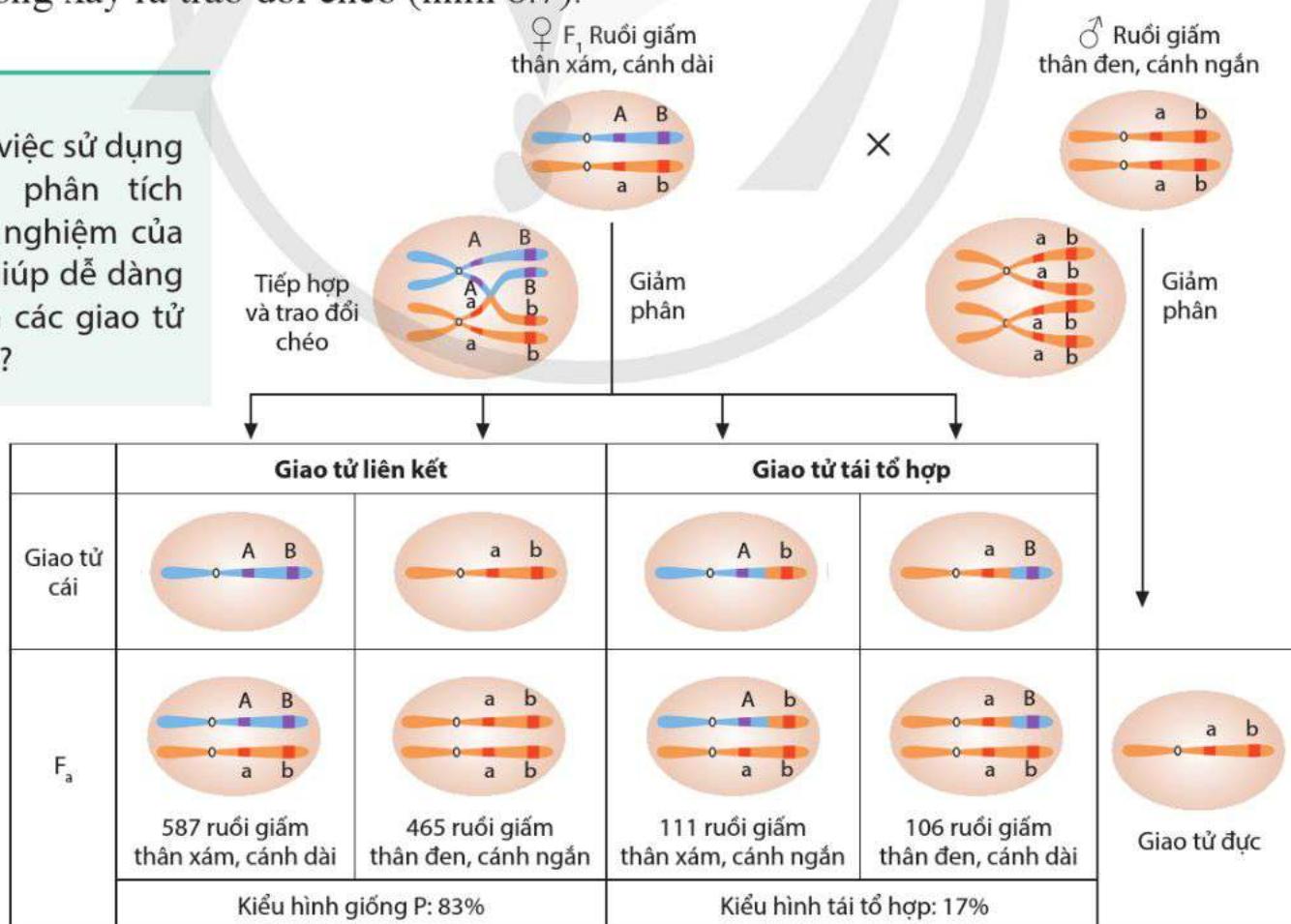
Trong thí nghiệm của Morgan, các kiểu hình thân xám, cánh ngắn và thân đen, cánh dài là những biến dị tổ hợp ở đời lai phân tích, chiếm tỉ lệ nhỏ so với các kiểu hình giống ruồi bố mẹ (thân xám, cánh dài và thân đen, cánh ngắn). Giao tử tạo nên cá thể có biến dị tổ hợp đó là các giao tử hình thành từ sự hoán vị gene.

Hoán vị gene là sự trao đổi các allele tương ứng trên hai chromatid khác nguồn của một cặp nhiễm sắc thể tương đồng, xảy ra trong giảm phân tạo ra các giao tử mang tổ hợp các allele mới.

Ở kì đầu của giảm phân I, các nhiễm sắc thể kép tiếp hợp. Hai chromatid khác nguồn trong mỗi cặp nhiễm sắc thể tương đồng có thể đứt gãy, trao đổi chéo và nối trở lại các đoạn tương đồng, tạo ra các chromatid tái tổ hợp. Giao tử tái tổ hợp (giao tử hoán vị) là các giao tử chứa nhiễm sắc thể có tái tổ hợp. Giao tử liên kết là các giao tử chứa nhiễm sắc thể không xảy ra trao đổi chéo (hình 8.7).



2. Tại sao việc sử dụng phép lai phân tích trong thí nghiệm của Morgan giúp dễ dàng phát hiện các giao tử tái tổ hợp?



Hình 8.7. Sơ đồ giải thích cơ sở tế bào học của hoán vị gene



8. Nêu ý nghĩa của liên kết gene, hoán vị gene đối với sự thích nghi của sinh vật và chọn, tạo giống vật nuôi, cây trồng.

Di truyền liên kết duy trì các tổ hợp kiểu gene giúp sinh vật thích nghi với môi trường và tạo nên tính ổn định, đặc trưng ở các loài sinh vật. Liên kết gene giải thích được hiện tượng di truyền cùng nhau của nhiều tính trạng ở các cá thể. Việc thiết lập nhóm liên kết của các gene quy định tính trạng có lợi hoặc phá vỡ nhóm liên kết của gene quy định tính trạng không mong muốn là định hướng trong chọn, tạo giống vật nuôi, cây trồng. Từ đó, giống được tạo ra mang tổ hợp nhiều tính trạng ưu việt. Ví dụ: Ở lúa mì, gene quy định tính kháng bệnh rỉ sét do vi khuẩn liên kết với gene quy định các tính trạng làm giảm năng suất, vì vậy, đây là tổ hợp gene liên kết cần được phá vỡ khi tạo giống lúa mì.

Hoán vị gene cùng với sự phân li, tổ hợp ngẫu nhiên của các nhiễm sắc thể khi giảm phân và sự kết hợp ngẫu nhiên của các giao tử khi thụ tinh là các cơ chế hình thành biến dị tổ hợp ở sinh vật sinh sản hữu tính. Nhờ đó, biến dị di truyền ở sinh vật trở nên phong phú. Những biến dị tổ hợp này là nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa và chọn giống.

3. Bản đồ di truyền và ý nghĩa của bản đồ di truyền

Bản đồ di truyền là sơ đồ biểu diễn trật tự sắp xếp và khoảng cách giữa các gene cùng nằm trên nhiễm sắc thể, được thiết lập dựa vào tần số hoán vị gene.

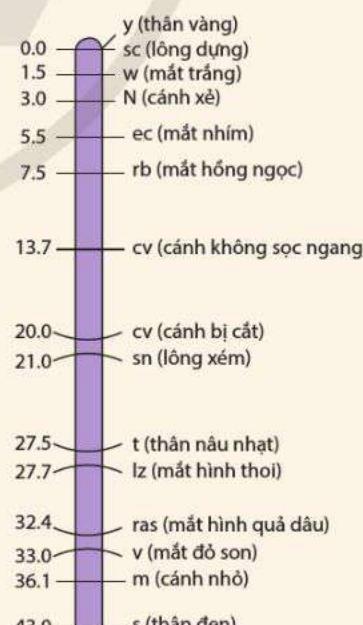
Dựa vào bản đồ di truyền, người ta biết được khoảng cách giữa các gene trên một nhiễm sắc thể, từ đó có thể dự đoán được tỉ lệ kiểu hình của đời lai. Ví dụ: Trong phép lai phân tích, cá thể có kiểu gene dị hợp tử về hai gene, nếu hai gene càng nằm xa nhau trên nhiễm sắc thể thì đời lai có tần số kiểu hình tái tổ hợp càng cao và ngược lại; nếu hai gene nằm sát nhau (khoảng cách giữa hai gene trên bản đồ di truyền là 0), đời lai chỉ có kiểu hình giống bố và giống mẹ.

Tìm hiểu thêm

A.H. Sturtevant, học trò và cũng là cộng sự của Morgan, đã đề xuất sự liên quan giữa tần số trao đổi chéo (tần số tái tổ hợp) và khoảng cách giữa các gene là cơ sở để lập bản đồ di truyền liên kết. Tần số hoán vị gene phụ thuộc khoảng cách giữa hai gene trên nhiễm sắc thể: Hai gene nằm càng xa nhau trên nhiễm sắc thể thì tần số hoán vị giữa chúng càng cao và ngược lại. Nói cách khác, hai gene càng nằm gần nhau càng có xu hướng di truyền liên kết nhau. Tần số tái tổ hợp 1% tương ứng khoảng cách 1 cM (centiMorgan) được gọi là đơn vị bản đồ (m.u., mapping unit).

Dựa vào bản đồ di truyền ở hình bên, hãy xác định khoảng cách giữa gene quy định thân vàng và gene quy định mắt trắng ở ruồi giấm.

Sơ đồ minh họa một phần bản đồ di truyền nhiễm sắc thể X của ruồi giấm (chữ số chỉ đơn vị bản đồ)^{1,2}



1 Griffiths A.J.H. et al., 2015, An introduction to genetics analysis, W. H. Freeman and Company, 11th edition.

2 Hartwell L.H. et al., 2021, Genetics: From genes to genomes, McGraw Hill, 7th edition.

Thông qua phân tích liên kết gene và lập bản đồ di truyền, có thể xác định được mối quan hệ tiến hoá giữa các loài và suy luận cơ chế tiến hoá loài. Ví dụ: Khi so sánh tiêu bản bộ nhiễm sắc thể của người và các loài khác thuộc bộ Linh trưởng, các nhà khoa học đã phát hiện sự sắp xếp lại của các nhóm gene liên kết, nhờ đó đã dự đoán được cơ chế tiến hoá đóng góp vào sự hình thành loài người từ tổ tiên chung với các loài này.

Sự di truyền liên kết và bản đồ di truyền được ứng dụng trong nghiên cứu di truyền y học và chọn giống. Liên kết giữa locus chỉ thị DNA với gene quy định tính trạng số lượng (QTL) được ứng dụng trong chọn giống vật nuôi, cây trồng dựa vào chỉ thị phân tử. Sự liên kết chặt giữa gene gây bệnh với chỉ thị DNA ở người là thông tin hữu ích cho chẩn đoán bệnh di truyền. Dựa vào di truyền liên kết của các locus này, sự có mặt allele đột biến được phát hiện ngay cả khi cá thể chưa biểu hiện triệu chứng bệnh.



3. Một cặp vợ chồng không bị bệnh máu khó đông nhưng người vợ có bố mắc bệnh này. Nếu cặp vợ chồng này sinh con thì con của họ có nguy cơ bị bệnh máu khó đông không? Giải thích. Biết rằng, máu khó đông là bệnh do gene đột biến lặn liên kết X.



1. Để tăng số lượng cá thể trong đàn lợn nuôi, cần tăng số lượng cá thể cái hay số lượng cá thể đực trong đàn? Khi đó, tinh trùng mang nhiễm sắc thể X hay tinh trùng mang nhiễm sắc thể Y được lựa chọn để tạo con giống? Giải thích.

2. Hãy trình bày quan điểm của em về vai trò của sự cân bằng tỉ lệ giới tính ở người.



- Nhiễm sắc thể giới tính có vai trò xác định giới tính của cá thể. Cặp nhiễm sắc thể giới tính là cặp nhiễm sắc thể khác nhau giữa các cá thể đực và cái của mỗi loài.
- Sự di truyền giới tính là sự di truyền các nhiễm sắc thể giới tính, từ đó xác định giới tính của sinh vật. Thông qua cơ chế giảm phân và thụ tinh, tỉ lệ đực : cái trong tự nhiên xấp xỉ 1 : 1.
- Di truyền liên kết giới tính là sự di truyền của các tính trạng bị chi phối bởi các gene nằm trên nhiễm sắc thể giới tính.
- Di truyền giới tính và di truyền liên kết giới tính được ứng dụng trong thực tiễn và nghiên cứu thuộc các lĩnh vực như: nông nghiệp, sinh y học,...
- Các thí nghiệm lai trên ruồi giấm của Morgan giúp phát hiện và giải thích hiện tượng liên kết gene và hoán vị gene.
- Liên kết gene là hiện tượng các gene gần nhau nằm trên cùng một nhiễm sắc thể có xu hướng di truyền cùng nhau (các gene liên kết). Sự phân li cùng nhau của các gene trên một nhiễm sắc thể về mỗi giao tử trong giảm phân là cơ sở của sự liên kết gene.
- Hoán vị gene là sự trao đổi các allele tương ứng trên hai chromatid khác nguồn của một cặp nhiễm sắc thể tương đồng, xảy ra trong giảm phân tạo ra các giao tử mang tổ hợp các allele mới.
- Bản đồ di truyền được xây dựng dựa vào tần số hoán vị gene, được ứng dụng trong nhiều lĩnh vực: nghiên cứu cấu trúc và chức năng gene, chẩn đoán bệnh ở người, chọn giống,...

Phần 5**CHỦ ĐỀ 2: NHIỄM SẮC THỂ VÀ CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN****BÀI 9 DI TRUYỀN GENE NGOÀI NHÂN**

Học xong bài học này, em có thể:

- Trình bày được bối cảnh ra đời thí nghiệm của Correns.
- Trình bày được thí nghiệm chứng minh di truyền gene ngoài nhân của Correns, từ đó giải thích được gene không những tồn tại trong nhân mà còn tồn tại ngoài nhân.
- Trình bày được đặc điểm di truyền của gene ngoài nhân và một số ứng dụng.



Phân tử DNA được tìm thấy ở đâu trong tế bào nhân thực? Các tính trạng do gene trong ti thể hoặc lục lạp được di truyền như thế nào?

I. THÍ NGHIỆM CỦA CORRENS VÀ SỰ TỒN TẠI GENE NGOÀI NHÂN**Bối cảnh ra đời thí nghiệm của Correns**

Từ năm 1900, ba nhà khoa học H.M de Vries (Hà Lan), C.E. Correns (Đức) và E. Tschermark-Seysenegg (Áo) đã độc lập chứng minh các quy luật di truyền phân tinh và phân li độc lập của Mendel ở nhiều loài thực vật. Năm 1903, U. Setton đã liên kết các nhân tố di truyền của Mendel với nhiễm sắc thể. Sự di truyền nhiều tính trạng đã được giải thích bằng sự di truyền các gene trong nhân tế bào. Khi Correns tiến hành thực nghiệm trên cây hoa phấn (*Mirabilis jalapa*) đã phát hiện được hiện tượng màu sắc lá cây không di truyền theo các quy luật của Mendel. Năm 1909, Correns công bố kết quả nghiên cứu về hiện tượng di truyền gene ngoài nhân.

Thí nghiệm của Correns

Trên cây hoa phấn tồn tại đồng thời các cành mang lá xanh, lá trắng và lá đốm. Correns tiến hành thụ phấn theo các tổ hợp được thể hiện ở hình 9.1.



1. Quan sát hình 9.1 và mô tả kết quả các phép lai thuận và nghịch ở cây hoa phấn.

Noãn Hat phấn	Cành lá xanh	Cành lá trắng	Cành lá đốm
Noãn Hat phấn	Cành lá xanh	Cành lá trắng	Cành lá đốm
Cành lá xanh			
Cành lá trắng			
Cành lá đốm			

Hình 9.1. Sơ đồ lai trên cây hoa phấn của Correns

Kết quả Correns thu được từ các tổ hợp lai trên không giống với kết quả trong các phép lai theo quy luật di truyền Mendel và mở rộng học thuyết Mendel. Sự di truyền tính trạng màu lá trong thí nghiệm của Correns không tuân theo quy luật di truyền nhiễm sắc thể.

Correns nhận thấy rằng trong các tổ hợp lai, màu sắc lá cây con chỉ được xác định bởi cành mẹ (cho noãn) mà không phụ thuộc vào cành bố (cho hạt phấn). Ông cho rằng tính trạng màu lá của cây hoa phấn do gene nằm trong lục lạp quy định.

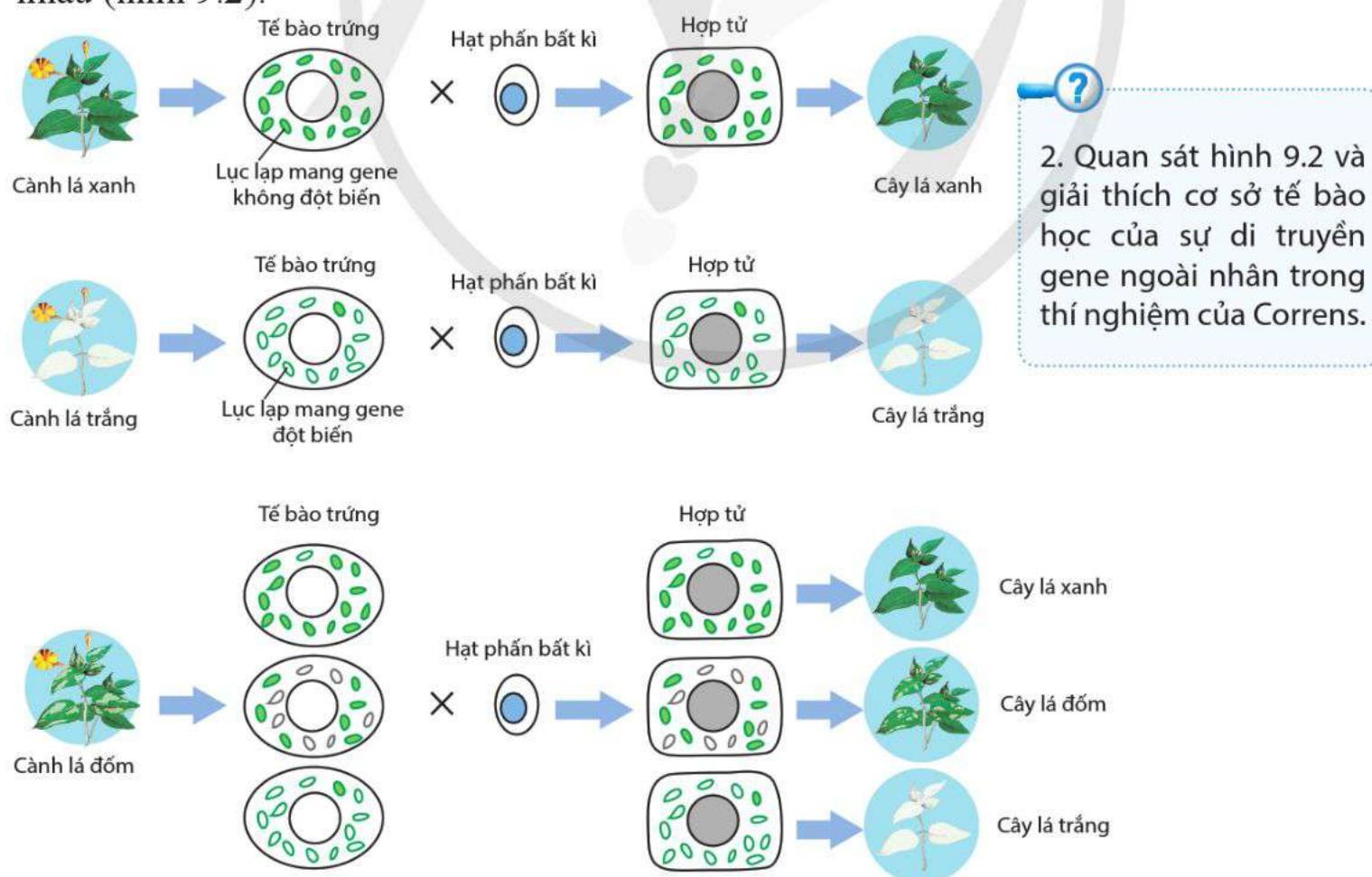
Sự tồn tại gene ngoài nhân

Phân tử DNA không chỉ được tìm thấy ở trong nhân tế bào mà còn tồn tại trong các bào quan như lục lạp, ti thể với cấu trúc mạch vòng, xoắn kép. Phân tử DNA lục lạp mang gene mã hoá rRNA, tRNA và một số gene mã hoá protein cấu tạo màng của lục lạp. Tương tự, phân tử DNA ti thể cũng mang gene mã hoá rRNA, tRNA và protein cấu tạo màng ti thể.

II. ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN GENE NGOÀI NHÂN VÀ ỨNG DỤNG

1. Cơ sở sự di truyền gene ngoài nhân trong thí nghiệm của Correns

Phân tử DNA lục lạp mang gene mã hoá protein sinh tổng hợp diệp lục. Gene hoạt động bình thường, diệp lục được tổng hợp nên lá cây có màu xanh. Khi gene này bị đột biến mất chức năng, diệp lục không được tổng hợp làm lá có đốm trắng hoặc màu trắng. Trong tế bào có chứa nhiều lục lạp, phân tử DNA trong mỗi lục lạp có thể mang gene đột biến hoặc gene không đột biến. Trong quá trình giảm phân, xảy ra sự phân chia không đồng đều tế bào chất chứa các lục lạp (mang phân tử DNA) cho các tế bào trứng khác nhau (hình 9.2).



Hình 9.2. Sơ đồ quy luật di truyền ngoài nhân



3. Tại sao kết quả phép lai thuận và phép lai nghịch trong hiện tượng di truyền ngoài nhân không giống nhau?



Cây ngọc ngân (*Dieffenbachia picta*) có lá đốm xanh trắng. Khi các lá mới tạo thành, có thể quan sát thấy lá có màu xanh. Hãy giải thích hiện tượng này biết rằng gene lục lạp mã hóa enzyme sinh tổng hợp diệp lục.



4. Nhà nghiên cứu có thể sử dụng dòng bất thụ đực tế bào chất như thế nào để nâng cao hiệu quả của quá trình chọn tạo giống ngô lai?

2. Đặc điểm di truyền của gene ngoài nhân

Từ cơ sở tế bào học, có thể nhận xét sự di truyền các gene ngoài nhân mang một số đặc điểm:

- Kết quả của phép lai thuận và lai nghịch không giống nhau, con lai mang tính trạng của cá thể mẹ (di truyền theo dòng mẹ).
- Các tính trạng di truyền không tuân theo các quy luật di truyền nhiễm sắc thể. Do các tính trạng được quy định bởi các gene ngoài nhân nên giao tử đực và giao tử cái có vai trò khác nhau trong đóng góp vật chất di truyền cho cá thể con.
- Một tế bào có thể có nhiều lục lạp, nên chứa nhiều phân tử DNA. Đột biến gene xảy ra tạo nên nhiều allele của một gene. Khi tế bào phân chia, xảy ra sự phân chia không đồng nhất tế bào chất nên một tế bào con có thể mang allele đột biến, tế bào khác có thể mang allele thường. Hiện tượng này được gọi là di truyền không đồng nhất.

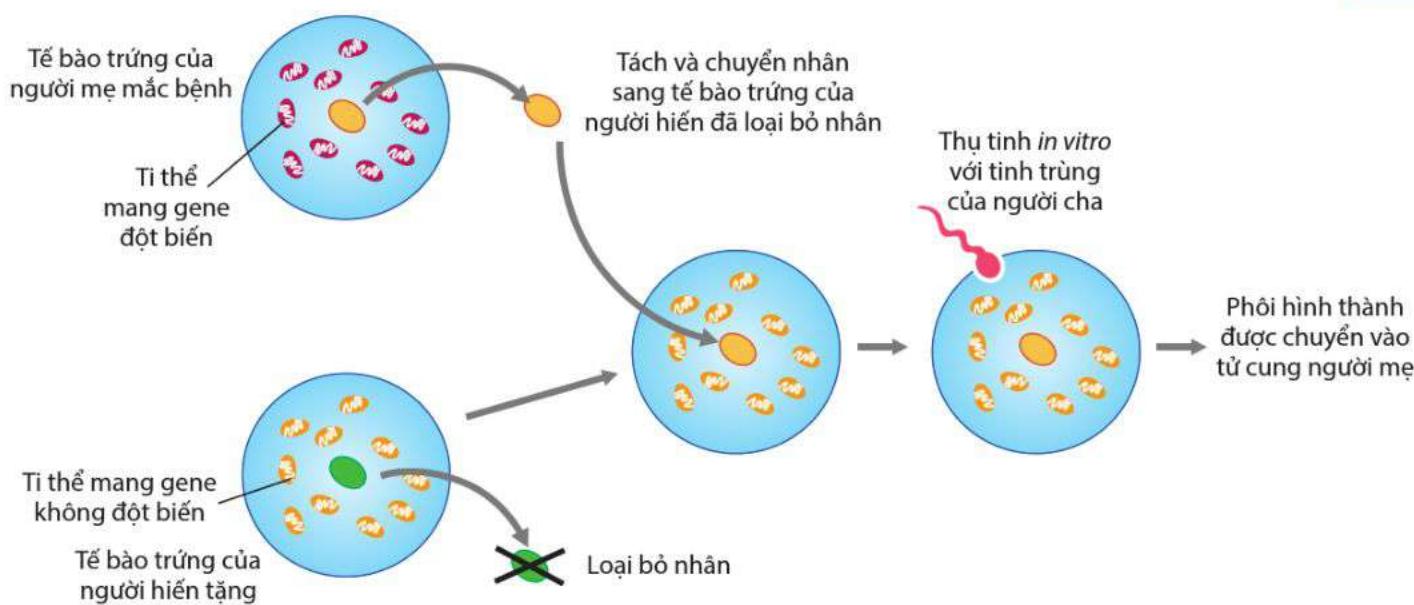
3. Ứng dụng hiện tượng di truyền ngoài nhân

Trong các thí nghiệm lai giống đối với những tính trạng do gene ngoài nhân quy định, cần chú ý lựa chọn cá thể cái mang nhiều tính trạng tốt, giúp con lai có nhiều tính trạng giống mẹ.

Tính trạng bất thụ đực tế bào chất do một gene ti thể bị đột biến quy định, được phát hiện ở nhiều loài thực vật như ngô, cà chua, hành tây,... Dòng bất thụ đực tế bào chất không tạo ra được hạt phấn hữu thụ. Do đó, trong công tác lai tạo giống lúa, ngô ở nhiều nước trên thế giới, dòng bất thụ đực tế bào chất được sử dụng làm dòng mẹ vì giúp giảm công sức khử hạt phấn khi thực hiện lai giống.

Hiện nay có rất nhiều hội chứng bệnh ở người do đột biến hệ gene ti thể gây nên và được di truyền theo quy luật di truyền ngoài nhân. Nguy cơ mắc bệnh phụ thuộc vào tỉ lệ allele ti thể đột biến của cơ thể. Vì vậy, có thể sử dụng một số biện pháp như: phân tích các đột biến gene ti thể để chẩn đoán các bệnh di truyền; phát triển phương pháp điều trị mới để ngăn chặn sự di truyền các đột biến ti thể từ mẹ sang con; chuyển nhân từ tế bào trứng có gene ti thể đột biến sang tế bào trứng có gene ti thể bình thường đã loại bỏ nhân, sau đó tiến hành thụ tinh giữa tế bào trứng tái tổ hợp với tinh trùng tạo ra hợp tử không mang các ti thể có gene đột biến (hình 9.3). Phương pháp này đã được chính thức cho phép sử dụng ở nước Anh từ năm 2017 để sinh ra em bé "ba cha mẹ" khi người mẹ mắc bệnh do gene đột biến trong ti thể¹.

¹ Lisa A. Urry et al., 2020, Campbell Biology, 12th edition, Pearson.



Hình 9.3. Sơ đồ phương pháp sinh trẻ "ba cha mẹ" chữa bệnh di truyền do đột biến gene ti thể

Một số gene lục lạp và gene ti thể được ứng dụng trong xác định quan hệ di truyền, nghiên cứu phát sinh chủng loại và phân loại học phân tử ở nhiều đối tượng thực vật và động vật.



Một cặp vợ chồng mong muốn có con nhưng người vợ mắc bệnh di truyền do mang gene ti thể đột biến. Họ quyết định sinh con nhờ phương pháp thụ tinh nhân tạo sau khi chuyển nhân từ tế bào trứng của người mẹ sang tế bào trứng (đã loại bỏ nhân) của người hiến tặng. Em bé sinh ra có mang gene đột biến ti thể của người mẹ không? Gene mã hoá cytochrome oxidase c I (*COI*) là gene ti thể được ứng dụng trong xác định quan hệ di truyền. Có thể so sánh mức độ tương đồng của gene *COI* giữa em bé và mẹ để xác định quan hệ huyết thống giữa họ được không? Giải thích.



- Phân tử DNA có mặt ở trong nhân và các bào quan như ti thể, lục lạp (ở thực vật). Hệ gene ti thể và lục lạp mang các gene riêng quy định một số tính trạng của sinh vật. Các tính trạng này di truyền theo quy luật di truyền ngoài nhân. Cá thể con mang các đặc điểm của cơ thể mẹ do nhận tế bào chất chứa các gene ngoài nhân từ giao tử cái.
- Các gene ngoài nhân di truyền theo đặc điểm riêng: phép lai thuận và nghịch có kết quả không giống nhau, các tính trạng di truyền không tuân theo các quy luật di truyền nhiễm sắc thể, có thể có hiện tượng di truyền không đồng nhất.
- Hiện tượng di truyền gene ngoài nhân có ứng dụng trong nghiên cứu di truyền, chọn tạo giống, y học và nghiên cứu phát sinh chủng loại.

Phần 5**CHỦ ĐỀ 2: NHIỄM SẮC THỂ VÀ CÁC QUY LUẬT DI TRUYỀN****BÀI 10 MỐI QUAN HỆ GIỮA KIỂU GENE, MÔI TRƯỜNG VÀ KIỂU HÌNH**

Học xong bài học này, em có thể:

- Phân tích được sự tương tác giữa kiểu gene và môi trường.
- Nhận được khái niệm mức phản ứng. Lấy được các ví dụ minh họa.
- Trình bày được bản chất di truyền là di truyền mức phản ứng.
- Vận dụng được hiểu biết về thường biến và mức phản ứng của một kiểu gene giải thích một số ứng dụng trong thực tiễn.
- Thực hành trồng cây chứng minh được thường biến.



Quan sát hình 10.1 và so sánh màu lông của con cáo tuyêt bắc cực vào mùa đông và vào mùa hè. Màu sắc lông của cáo thay đổi theo mùa do ảnh hưởng của yếu tố nào?



a)



b)

Hình 10.1. Màu lông của cáo tuyêt bắc cực (*Alopex lagopus*): mùa đông (a), mùa hè (b)



1. Nhận sự tương tác giữa kiểu gene và môi trường trong biểu hiện kiểu hình ở một số tính trạng của sinh vật. Cho ví dụ minh họa.



Hình 10.2. Mèo Xiêm với bộ lông đặc trưng

I. TƯƠNG TÁC GIỮA KIỂU GENE VÀ MÔI TRƯỜNG

Tương tác giữa kiểu gene và môi trường là ảnh hưởng của môi trường lên sự biểu hiện thành kiểu hình của một kiểu gene. Với đa số tính trạng đơn gene, một kiểu gene thường biểu hiện thành một kiểu hình do không bị ảnh hưởng bởi môi trường. Tuy nhiên, một số tính trạng đơn gene có thể chịu ảnh hưởng của môi trường, dẫn đến kiểu gene có thể biểu hiện thành các kiểu hình khác nhau ở các môi trường khác nhau. Ví dụ: Cáo tuyêt bắc cực thường có lông màu trắng vào mùa đông lạnh, lông màu sẫm hơn khi ở mùa hè; mèo Xiêm (Siamese) có kiểu gene đột biến mãn cảm nhiệt độ có lông màu trắng ở các phần cơ thể ấm nóng, lông màu đen sẫm ở các phần cơ thể lạnh hơn như chân, đuôi, tai,... (hình 10.2).

Tính trạng đa gene do nhiều gene chi phối, ví dụ các tính trạng số lượng như khối lượng hoặc chiều cao cơ thể, sản lượng trứng, sữa, năng suất hạt,... Các tính trạng đa gene chịu sự ảnh hưởng đáng kể của yếu tố môi trường và có mức biến đổi cao. Do vậy, một kiểu gene quy định tính trạng đa gene có thể biểu hiện thành các kiểu hình khác nhau ở các môi trường khác nhau.

Sự biến đổi về kiểu hình của cùng một kiểu gene ở các môi trường khác nhau được gọi là thường biến. Thường biến chỉ liên quan đến biến đổi về kiểu hình, bị chi phối bởi môi trường sống, không liên quan đến biến đổi kiểu gene nên không di truyền được. Thường biến cho thấy sinh vật có khả năng biến đổi và thích ứng trước những thay đổi có tính ngắn hạn hoặc theo chu kỳ của môi trường. Ví dụ: sự thay đổi màu lông theo mùa ở một số động vật như cáo tuyết bắc cực, khả năng đổi màu cơ thể của tắc kè đồng màu với màu nền môi trường, sự thay đổi hình dạng lá của cây rau mác sống ở trong nước hoặc trên cạn,...

Em có biết

Ảnh hưởng của một số yếu tố môi trường có thể làm cơ thể có kiểu gene bình thường nhưng mang kiểu hình giống kiểu hình của kiểu gene đột biến, được gọi là hiện tượng bắt chước kiểu hình (phenocopy). Ví dụ: Trong những năm 1950 – 1960, việc sử dụng thuốc giảm đau, an thần thalidomide ở phụ nữ mang thai dẫn đến sinh con mắc dị tật chi ngắn hoặc không có cẳng tay (phocomelia) là kiểu hình tương tự dị tật do một đột biến gene trội khác gây nên, mặc dù các cá thể không mang đột biến đó.

II. MỨC PHẢN ỨNG

1. Khái niệm

Mức phản ứng là tập hợp kiểu hình của các cá thể có cùng một kiểu gene tương ứng với phạm vi biến đổi của các điều kiện môi trường sống khác nhau. Mức phản ứng cho biết ảnh hưởng của sự thay đổi môi trường đối với kiểu hình ở sinh vật.

Để xác định mức phản ứng, có thể theo dõi và ghi nhận kiểu hình của các cá thể có cùng một kiểu gene khi được nuôi, trồng ở một dãy điều kiện môi trường. Sự tương tác giữa kiểu gene và môi trường sống của sinh vật được quan sát thông qua việc lập biểu đồ biểu diễn mối quan hệ giữa sự thay đổi môi trường và sự biến đổi kiểu hình. Ví dụ: Số lượng mắt đơn cấu thành mắt kép ở ruồi giấm *Drosophila melanogaster* là tính trạng chịu ảnh hưởng của nhiệt độ môi trường. Để xác định mức phản ứng, người ta cho trứng đã thụ tinh phát triển thành cá thể trưởng thành ở các nhiệt độ khác nhau và đếm số lượng mắt đơn của ruồi giấm (hình 10.3).



2. Tính trạng năng suất ở vật nuôi, cây trồng có mức biến dị khác nhau phụ thuộc vào các nhân tố nào?

Tìm hiểu thêm

Hãy tìm hiểu ảnh hưởng của các nhân tố (giống, điều kiện chăm sóc) đối với hiệu quả chăn nuôi lợn, gà,...; trồng lúa, ngô,... ở địa phương em.

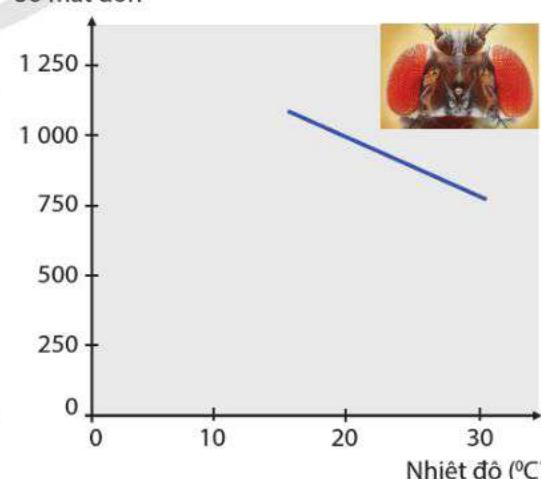


1. Giải thích vì sao điều kiện sống (chế độ dinh dưỡng, tập luyện,...) có thể ảnh hưởng đến khả năng biểu hiện chiều cao tối đa của một người.



3. Quan sát hình 10.3 và mô tả sự biến đổi về số lượng mắt đơn cấu thành mắt kép của ruồi giấm ở các nhiệt độ khác nhau.

Số mắt đơn

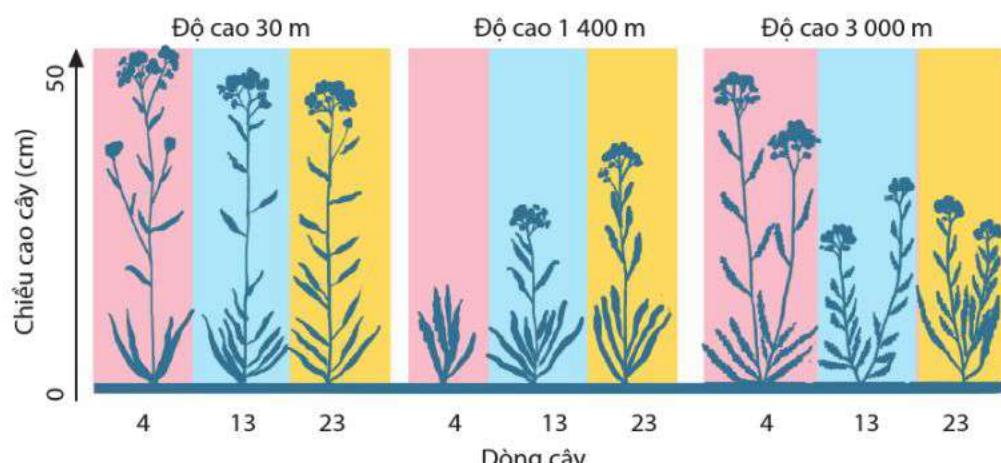


Hình 10.3. Ảnh hưởng của nhiệt độ đến số lượng mắt đơn trong mắt kép ở ruồi giấm (*D. melanogaster*)¹

¹ Robert J. Brooker, 2021, Genetics: Analysis and principles, 7th Edition, McGraw-Hill Education, ISBN 978-1-260-57122-6.



2. So sánh chiều cao của mỗi dòng cỏ thi (hình 10.4) ở các độ cao khác nhau để xác định trong ba dòng, dòng nào có mức phản ứng rộng nhất, dòng nào có mức phản ứng hẹp nhất.



Hình 10.4. Chiều cao cây của các dòng cỏ thi (*Achillea millefolium* L.) khi được trồng ở các độ cao khác nhau

2. Bản chất di truyền của mức phản ứng

Kiểu gene mang thông tin di truyền, thông qua phiên mã tạo ra RNA và dịch mã tạo ra chuỗi polypeptide cấu thành protein. Protein thực hiện chức năng và biểu hiện thành kiểu hình của mỗi tính trạng. Kiểu gene quy định kiểu hình ở sinh vật, từ đó quy định mức phản ứng. Nói cách khác, mức phản ứng có bản chất di truyền và được di truyền qua các thế hệ ở sinh vật.

Ví dụ: Hoa cẩm tú cầu có mức phản ứng liên quan đến khả năng thay đổi màu hoa khi được trồng ở đất có pH khác nhau là một tính trạng di truyền đặc trưng ở loài cây này. Khi được trồng ở đất có độ pH khác nhau, khả năng hấp thụ Al^{3+} của cây cũng khác nhau các cây hoa cẩm tú cầu với cùng kiểu gene biểu hiện các màu hoa khác nhau. Với pH của đất từ 4,5 đến 5,0, hoa có màu xanh. Ở pH là 6,5, hoa có màu hồng và đỏ. Ở pH $> 7,0$, hoa có màu tím¹.

4. Trình bày bản chất di truyền của mức phản ứng. Nêu ví dụ minh họa.

III. ỨNG DỤNG THỰC TIỄN CỦA THƯỜNG BIẾN VÀ MỨC PHẢN ỨNG

Hiểu biết về tương tác giữa môi trường và kiểu gene của tính trạng đa gene trong sự biểu hiện kiểu hình có ý nghĩa quan trọng và được ứng dụng vào thực tiễn. Thường biến được áp dụng trong chăn nuôi, trồng trọt để đạt được năng suất tối đa.

Việc áp dụng đúng quy trình kỹ thuật có thể giúp tăng năng suất, tăng chất lượng sản phẩm của cùng một loại giống cây trồng hoặc vật nuôi. Các yếu tố môi trường như chế độ dinh dưỡng, chăm sóc y tế,... có thể tác động tích cực đối với sự biểu hiện kiểu hình của kiểu gene gây bệnh. Một ví dụ về thường biến được ứng dụng ở người liên quan đến bệnh phenylketonuria (PKU), một bệnh do rối loạn chuyển hóa phenylalanine, hình thành chất gây độc hệ thần kinh. Người có kiểu gene đồng hợp về allele đột biến *aa* biểu hiện kiểu hình bệnh. Tuy nhiên, nếu được chẩn đoán và phát hiện sớm trước sinh, người có kiểu gene *aa* được áp dụng chế độ ăn giảm thiểu phenylalanine ngay từ khi sinh ra thì người đó không biểu hiện kiểu hình bệnh PKU. Bên cạnh đó, mức phản ứng được áp dụng trong việc đánh giá được khả năng di truyền của những biến dị ở sinh vật và được

¹ E.G. Ergur et al., 2019, How to manipulate hydrangea flower colour (*Hydrangea macrophylla* Thunb.)?, Acta Horticulturae, 1263, 125 – 132. DOI:10.17660/ActaHortic.2019.1263.16.

ứng dụng trong chọn tạo giống. Do mức phản ứng được quyết định bởi kiểu gene, việc lựa chọn giống cây trồng, vật nuôi cần dựa vào đặc điểm di truyền của giống để phù hợp với nhu cầu khác nhau trong sản xuất nông nghiệp. Ví dụ: Giống lợn Móng Cái có thể đẻ 10 – 14 con/lứa, giống lợn Bản và lợn Cỏ chỉ đẻ 6 – 7 con/lứa; giống lợn ngoại Landrace có thể đạt 80 – 100 kg sau 5 – 6 tháng nhưng giống lợn Ī chỉ đạt khối lượng cơ thể tối đa 50 – 60 kg khi được nuôi trên 12 tháng¹. Dựa trên cơ sở đó, nhà chăn nuôi lựa chọn được giống lợn phù hợp với việc nuôi để lấy thịt hoặc để gia tăng kích thước đàn vật nuôi. Bên cạnh đó, các kỹ thuật chăn nuôi, trồng trọt được áp dụng phù hợp với đặc điểm di truyền của giống để đạt hiệu quả, tránh lãng phí. Như vậy, việc hiểu rõ bản chất di truyền của mức phản ứng có ý nghĩa quan trọng đối với sản xuất và đời sống.



3. Các tính trạng như chiều cao cây và năng suất hạt có luôn tỉ lệ thuận với hàm lượng dinh dưỡng cho cây trồng hay không? Vì sao?

IV. THỰC HÀNH TRỒNG CÂY ĐỂ CHỨNG MINH THƯỜNG BIẾN

Cơ sở lí thuyết

Các cá thể có cùng một kiểu gene có thể biểu hiện thành các kiểu hình khác nhau ở những môi trường khác nhau, phụ thuộc mức phản ứng của kiểu gene đó.

Các bước tiến hành

Chuẩn bị

- Dụng cụ: chậu trồng cây (túi trồng cây) thể tích 200 – 250 mL hoặc khay trồng cây thể tích 5 L, giá thể (cát sạch, xơ dừa), cốc đong 50 mL có chia vạch, thước đo chính xác đến 1 mm, phương tiện chụp ảnh, bút, giấy.
- Hóa chất: nước sạch, 2 L dung dịch phân NPK (nồng độ pha trong nước: 1 g/L).
- Mẫu vật: 20 cây khoai lang (nguồn gốc từ giâm hom một củ khoai lang) có chiều cao 10 cm. Mỗi cây trồng trong một chậu riêng biệt hoặc trồng trong khay (5 cây/chậu (khay), mật độ 20×20 cm).

Tiến hành

- Đặt các chậu hoặc khay trồng cây ra ngoài sáng.
- Chia các cây thành 2 lô (lô 1 và lô 2), mỗi lô trồng 10 cây, đánh số thứ tự các cây (từ 1 đến 10) theo từng lô.
- Xác định kích thước cây: đo chiều dài thân, đếm số lá ở thời điểm bắt đầu trồng (ngày 1). Chụp ảnh.
- Chế độ chăm sóc:
 - Lô 1: Vào ngày 1, tưới 50 mL nước sạch/cây. Từ ngày 2, mỗi ngày tưới đủ ẩm 30 – 50 mL nước sạch/cây, đều nhau giữa các cây.
 - Lô 2: Vào ngày 1, tưới 50 mL dung dịch phân NPK/cây (tưới vào gốc cây). Từ ngày 2, mỗi ngày tưới đủ ẩm 30 – 50 mL nước sạch/cây, đều nhau giữa các cây.

¹ Thanh Quang Dang-Nguyen et. al., Introduction of various Vietnamese indigenous pig breeds and their conservation by using assisted productive techniques, 2010, Journal of Reproduction and Development, Vol. 56, No.1.

Lặp lại ở ngày 10 với lượng nước (lô 1) hoặc dung dịch phân NPK (lô 2) như trên.

- Theo dõi sự sinh trưởng của cây: đo chiều dài thân cây, ghi số lá/cây ở lô 1 và lô 2 ở các thời điểm sau 1, 2 và 3 tuần. Chụp ảnh.
- Vẽ biểu đồ sinh trưởng của cây ở mỗi lô và trình bày cùng báo cáo.

Báo cáo

- Nhận xét về sự sinh trưởng của các cây ở lô 1 và lô 2.
- Giải thích sự khác nhau về các đặc điểm chiều cao cây, số lá/cây ở lô 1 và lô 2.
- Báo cáo kết quả thí nghiệm theo mẫu ở bài 1.



Hình 10.5. Quy trình thí nghiệm trồng cây chứng minh thường biến

- Tương tác giữa kiểu gene và môi trường là ảnh hưởng của môi trường lên sự biểu hiện thành kiểu hình của một kiểu gene.
- Mức phản ứng là tập hợp kiểu hình của các cá thể có cùng một kiểu gene tương ứng với phạm vi biến đổi của các điều kiện môi trường sống khác nhau.
- Kiểu gene quy định mức phản ứng của sinh vật. Do đó, mức phản ứng cũng là một tính trạng di truyền.
- Trong trồng trọt, chăn nuôi, yếu tố di truyền (giống vật nuôi, cây trồng) và yếu tố môi trường (điều kiện dinh dưỡng, khí hậu, thổ nhưỡng,...) đều có vai trò quan trọng trong sự biểu hiện thành kiểu hình liên quan đến năng suất, phẩm chất của vật nuôi, cây trồng.

Phần 5**CHỦ ĐỀ 3: ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC****BÀI 11 HỆ GENE, CÔNG NGHỆ GENE VÀ ỨNG DỤNG**

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm hệ gene. Trình bày được một số thành tựu và ứng dụng của việc giải mã hệ gene người.
- Nêu được khái niệm, nguyên lí và một số thành tựu của công nghệ DNA tái tổ hợp.
- Nêu được khái niệm, nguyên lí và một số thành tựu tạo thực vật và động vật biến đổi gene.
- Tranh luận, phản biện được về việc sản xuất và sử dụng sản phẩm biến đổi gene và đạo đức sinh học.



Hiện nay, sinh vật biến đổi gene được tạo ra ngày càng nhiều và dần trở nên phổ biến. Giải thích có nên sử dụng sinh vật biến đổi gene không.

I. KHÁI NIỆM HỆ GENE

Hệ gene là toàn bộ lượng vật chất di truyền trong tế bào của sinh vật. Ở sinh vật nhân sơ, hệ gene là phân tử DNA vòng trong vùng nhân và plasmid. Ở sinh vật nhân thực, hệ gene gồm tập hợp phân tử DNA trên nhiễm sắc thể trong nhân tế bào và trong các bào quan như ti thể, lục lạp (thực vật) hoặc plasmid (nấm men).



1. Dựa vào thông tin ở bảng 11.1, nhận xét đặc điểm hệ gene của một số loài sinh vật.

Với kỹ thuật giải trình tự DNA ngày càng nhanh và hiệu quả, đã có hàng chục nghìn hệ gene của các sinh vật được giải trình tự. Các sinh vật này ở các bậc phân loại khác nhau có hệ gene với kích thước, số lượng gene khác nhau (bảng 11.1). Hệ gene chứa các gene mã hóa RNA, protein cần cho các hoạt động sống của sinh vật.

Bảng 11.1. Kích thước hệ gene và số lượng gene ở một số sinh vật

Sinh vật	Kích thước hệ gene (Mb)	Số lượng gene (xấp xỉ)
Trực khuẩn lị (<i>Escherichia coli</i>) ¹	4,6	4 400
Nấm men (<i>Saccharomyces cerevisiae</i>) ¹	12,5	6 000
Ruồi giấm (<i>Drosophila melanogaster</i>) ¹	122,7	17 000
Cải xoong thale (<i>Arabidopsis thaliana</i>) ¹	135	28 000
Lúa (<i>Oryza sativa</i>) ²	389	41 000
Chuột (<i>Mus musculus</i>) ¹	2 700	28 000
Người (<i>Homo sapiens</i>) ³	3 055	63 494

Ghi chú: Mb: mega base pairs

1 Mb = 10^6 bp (cặp base)

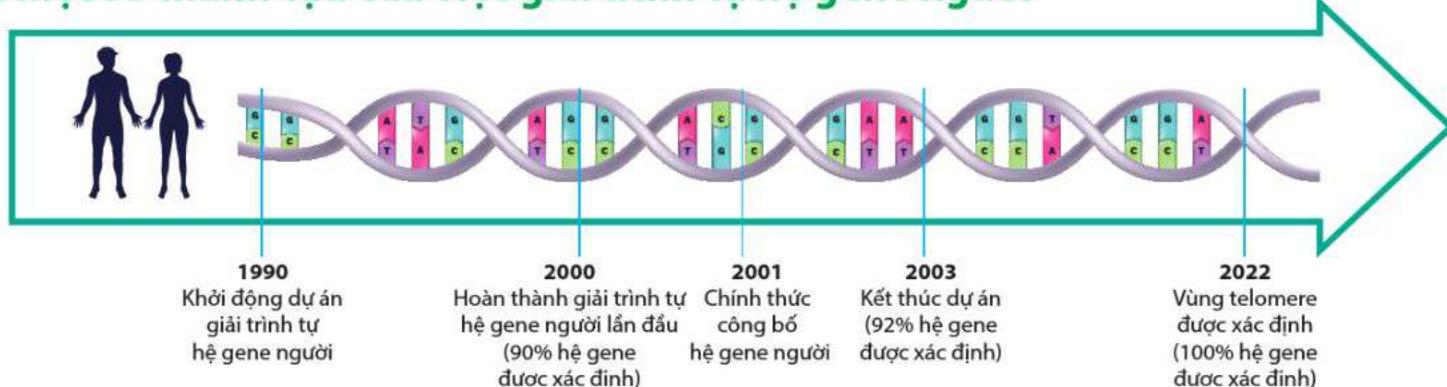
¹ Michael L. Goldberg et al., 2021, Genetics From Genes to Genomes, 7th edition. McGraw Hill.

² William S. Klug et al., 2019, Concepts of Genetics, 7th edition. Pearson.

³ Sergey Nurk et al., 2022, The complete sequence of a human genome. Science, 376(6588): 44 - 53. DOI: 10.1126/science.abj6987.

II. THÀNH TỰU VÀ ỨNG DỤNG CỦA VIỆC GIẢI MÃ HỆ GENE NGƯỜI

1. Một số thành tựu của việc giải trình tự hệ gene người



Hình 11.1. Một số thành tựu của việc giải trình tự hệ gene người

2. Quan sát hình 11.1 và nêu một số thành tựu của việc giải trình tự hệ gene người.

Dự án giải trình tự hệ gene người được khởi động vào năm 1990 và kết thúc vào năm 2003. Mục tiêu của dự án là xác định bản đồ gene đầy đủ của hệ gene người, từ đó biết được vị trí và chức năng của hầu hết các gene của người. Đến năm 2022, hệ gene người được giải trình tự hoàn chỉnh với kích thước 3 055 triệu cặp nucleotide, với 63 494 gene, trong đó

có 19 969 gene mã hoá protein¹. Trên thế giới, nhiều phiên bản hệ gene người ở các đối tượng khác nhau đã được giải trình tự. Ví dụ: Dự án 1 000 genome², Dự án Ngân hàng sinh học của Vương quốc Anh³, Dự án “All of Us” của Mỹ⁴. Ở Việt Nam, dự án Vietnamese human genetic variation database đã hoàn thành giải trình tự hệ gene của 406 người Việt Nam (dân tộc Kinh) khoẻ mạnh⁵. Bên cạnh hệ gene trong nhân, hệ gene ti thể cũng đã được giải trình tự trên nhiều cá thể người khoẻ mạnh cũng như người mắc bệnh di truyền.

3. Hãy cho biết lợi ích của việc giải trình tự hệ gene người.

2. Một số ứng dụng của việc giải trình tự hệ gene người

Hệ gene người được giải trình tự đã cho phép con người hiểu rõ về quá trình di truyền các tính trạng cũng như bệnh tật ở người. Một số ứng dụng cơ bản của việc giải trình tự hệ gene người như sau:

Nghiên cứu tiến hoá

Thông tin di truyền từ hệ gene người được ứng dụng trong nghiên cứu sự tiến hoá loài người. Ví dụ: So sánh thông tin từ hệ gene người hiện đại với các hệ gene người cổ cho thấy mối quan hệ họ hàng giữa người hiện đại với người Neanderthal, Denisovans, *H. heidelbergensis*, *H. ecratus*,...

Bảo vệ sức khoẻ con người

Trình tự hệ gene người được sử dụng để phát hiện các đột biến gene gây bệnh di truyền, từ đó đưa ra phương pháp điều trị thích hợp. Ví dụ: Đột biến gene mã hoá enzyme

1 Nurk S., et al., 2022, The complete sequence of a human genome. Science, 376(6588): 44 - 53. DOI: 10.1126/science.abj6987

2 The 1000 Genomes Project Consortium, 2015, A global reference for human genetic variation. Nature, 526(7571):68-74. DOI: 10.1038/nature15393.

3 Bycroft C. et al., 2018, The UK Biobank resource with deep phenotyping and genomic data. Nature, 562562(7726):203-209. DOI: 10.1038/s41586-018-0579-z.

4 Denny J. C. et al., 2019, The "All of Us" research program. New England Journal of Medicine, 381(7) 668-676. DOI:10.1056/NEJMsr1809937.

5 Vinh Sy Le et al., 2019, A Vietnamese human genetic variation database. Human Mutation, 40: 1664–1675. DOI: 10.1002/humu.23835.

adenosine deaminase (ADA) làm tế bào miễn dịch không sinh ra được enzyme ADA, dẫn tới suy giảm miễn dịch. Liệu pháp gene được sử dụng để đưa gene lành mã hoá ADA vào cơ thể người bệnh giúp tế bào miễn dịch hoạt động bình thường.

Các thông tin về các đột biến có thể được sử dụng trong tư vấn di truyền, giúp các cặp vợ chồng đưa ra quyết định phù hợp về các lựa chọn sinh con. Ví dụ: Qua sàng lọc di truyền từ hệ gene người, đột biến gene (HbA thành HbS) gây bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm được phát hiện. Người mang gene đột biến sẽ được tư vấn các thông tin về bệnh, khả năng mắc bệnh ở thế hệ sau, từ đó, người mang gene bệnh đưa ra các quyết định kết hôn, sinh con phù hợp.

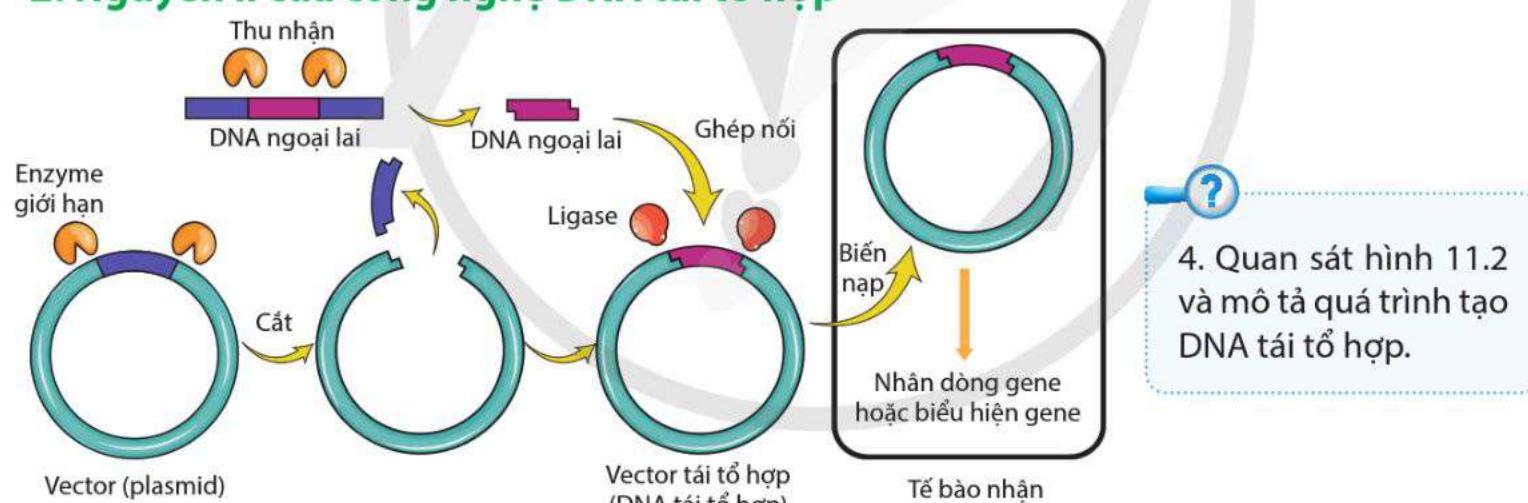
Một số loại thuốc điều trị ung thư tác động đến gene hoặc protein để tiêu diệt hoặc ức chế tế bào ung thư đã được phát triển nhờ thành tựu giải mã hệ gene người. Nhờ giải mã hệ gene người, các oncogene (gene sản sinh protein kích thích tăng sinh tế bào tạo khối u) được phát hiện. Thuốc chữa tác nhân ức chế tyrosine kinase có khả năng nhận biết protein sinh ra bởi oncogene được sản xuất để điều trị ung thư. Ví dụ: thuốc điều trị ung thư máu (bệnh bạch cầu kinh dòng tuỷ).

III. CÔNG NGHỆ DNA TÁI TỔ HỢP

1. Khái niệm công nghệ DNA tái tổ hợp

DNA tái tổ hợp là phân tử DNA hình thành từ sự nối hai hay nhiều đoạn DNA cùng nguồn hoặc khác nguồn. Công nghệ DNA tái tổ hợp (công nghệ gene) là quy trình kỹ thuật dựa trên nguyên lý tái tổ hợp DNA và nguyên lý biểu hiện gene, tạo ra các phân tử DNA tái tổ hợp và protein tái tổ hợp (hình 11.2).

2. Nguyên lý của công nghệ DNA tái tổ hợp



Hình 11.2. Sơ đồ công nghệ DNA tái tổ hợp

Nguyên lý tái tổ hợp DNA: Sử dụng cùng loại enzyme giới hạn (restriction endonuclease) xúc tác cắt DNA tại những vị trí nhận biết đặc hiệu) cắt đoạn DNA ngoại lai và vector, sau đó gắn đoạn DNA ngoại lai vào vector nhờ enzyme ligase để tạo vector tái tổ hợp trước khi đưa vào tế bào nhận. Kỹ thuật tái tổ hợp DNA bao gồm các bước: thu nhận đoạn DNA, ghép nối (gắn) đoạn DNA vào vector để tạo ra vector tái tổ hợp, biến nạp vector tái tổ hợp vào tế bào nhận.

Vector tái tổ hợp là vector nhân dòng mang đoạn DNA ngoại lai có thể xâm nhập vào tế bào nhận và nhân lên độc lập hoặc cài đoạn DNA ngoại lai vào nhiễm sắc thể của tế bào nhận.

Nguyên lý biểu hiện gene: Đoạn DNA ngoại lai được gắn vào vector biểu hiện và đưa vào tế bào nhận, gene biểu hiện tạo ra các sản phẩm RNA hoặc protein tái tổ hợp.

Kỹ thuật biểu hiện gene gồm các bước tương tự như kỹ thuật tái tổ hợp DNA, tuy nhiên cần cài đoạn DNA ngoại lai vào vector biểu hiện tạo thành vector tái tổ hợp. Trong đó, vector biểu hiện là vector chứa các trình tự điều hòa cho phép tạo sản phẩm phiên mã của gene ngoại lai, từ đó tạo ra protein tái tổ hợp trong tế bào nhận.

3. Một số thành tựu của công nghệ DNA tái tổ hợp

Mặc dù ra đời trong thời gian ngắn, công nghệ DNA tái tổ hợp được ứng dụng trong rất nhiều lĩnh vực của đời sống và đạt được nhiều thành tựu nổi bật.

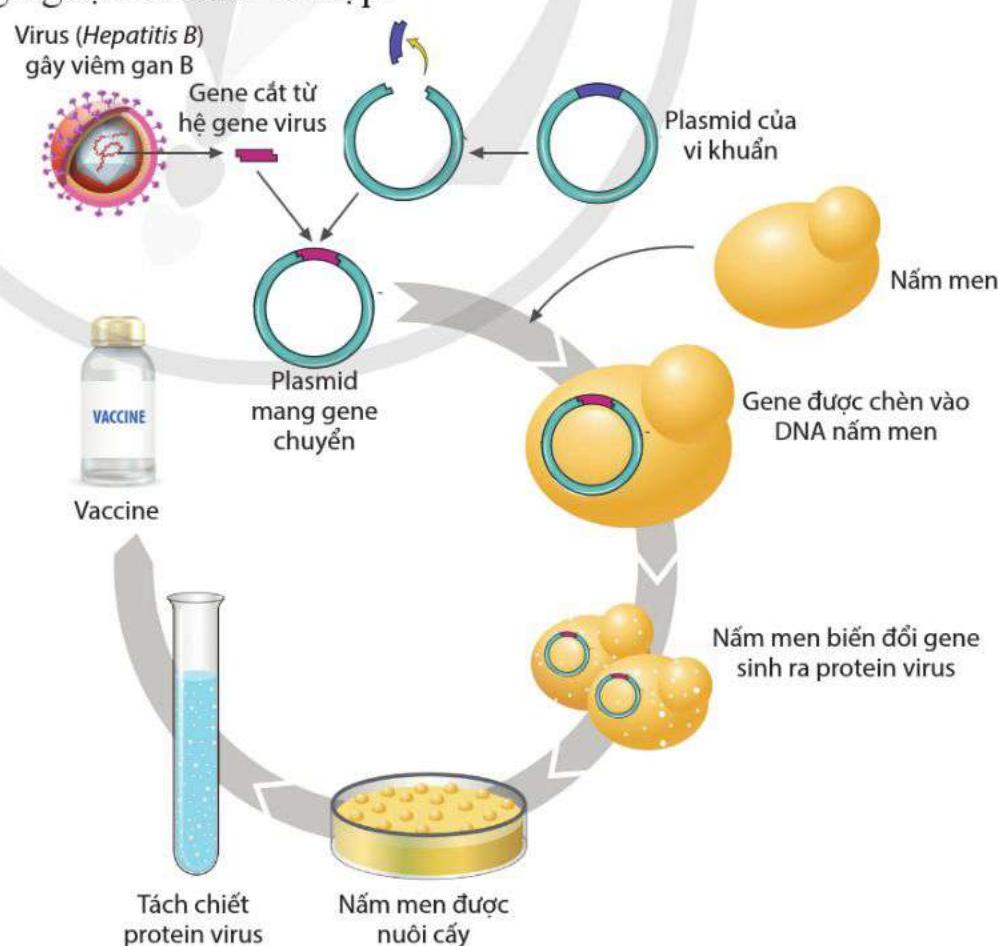
Công nghệ DNA tái tổ hợp được sử dụng để tạo các sinh vật chuyển gene mang các tính trạng tốt như có năng suất và giá trị dinh dưỡng cao, sức chống chịu tốt hơn với các yếu tố môi trường vô sinh cũng như hữu sinh bất lợi. Ví dụ: Giống ngô NK66Bt/GT là giống được chuyển gene *Bt* và gene *GT* nên có khả năng kháng sâu đục thân và kháng thuốc diệt cỏ.

Công nghệ DNA tái tổ hợp giúp chuyển gene mã hóa insulin của người vào vi khuẩn *E. coli*. Vì khuẩn *E. coli* tái tổ hợp có thể sản xuất lượng lớn insulin dùng trong điều trị bệnh tiểu đường.

Công nghệ DNA tái tổ hợp giúp sản xuất vaccine phòng bệnh viêm gan B (hình 11.3), vaccine phòng bệnh do virus gây u nhú ở người (HPV), vaccine phòng bệnh COVID-19,... Một số loại kháng thể đơn dòng dùng điều trị giảm đau và sưng do viêm khớp, điều trị ung thư vú, ung thư hạch không Hodgkin, bệnh bạch cầu lympho mạn tính cũng được sản xuất nhờ công nghệ DNA tái tổ hợp.



5. Quan sát hình 11.3 và mô tả sơ đồ quá trình sản xuất vaccine phòng bệnh viêm gan B.



Lấy thêm ví dụ thành tựu của công nghệ DNA tái tổ hợp trong điều trị bệnh ở người.

Hình 11.3. Sơ đồ sản xuất vaccine phòng bệnh viêm gan B

Công nghệ DNA tái tổ hợp giúp chữa trị các rối loạn di truyền. Ví dụ bệnh suy giảm miễn dịch thể kết hợp trầm trọng (SCID) do đột biến gene mã hoá enzyme adenosine deaminase (ADA) được chữa khỏi bằng cách đưa gene lành vào cơ thể người bệnh nhờ công nghệ DNA tái tổ hợp.

IV. THỰC VẬT VÀ ĐỘNG VẬT BIẾN ĐỔI GENE

Ở thực vật và động vật, đoạn DNA ngoại lai phải được đưa đến nhân tế bào và gắn vào phân tử DNA trên nhiễm sắc thể tạo nên DNA tái tổ hợp. Cơ thể thực vật, động vật mang gene chuyển được biểu hiện ra kiểu hình thành tính trạng phù hợp với các mục đích khác nhau, gọi là thực vật, động vật biến đổi gene.

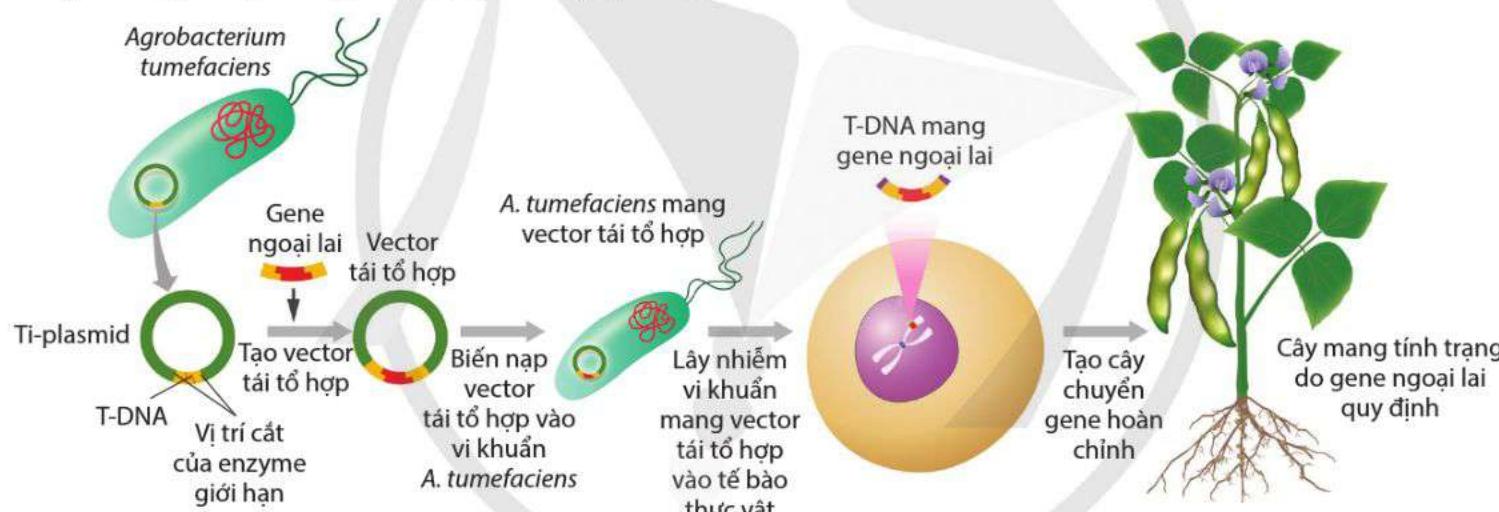
1. Tạo thực vật biến đổi gene

Nguyên lí tạo thực vật biến đổi gene

Tạo thực vật biến đổi gene thực hiện theo nguyên lí chung tạo sinh vật biến đổi gene. Đối với thực vật, vector tái tổ hợp thường được biến nạp vào vi khuẩn *A. tumefaciens* hoặc *A. rhizogenesis*, sau đó vi khuẩn *Agrobacterium* được cho lây nhiễm vào tế bào thực vật nhận gene (phương pháp chuyển gene gián tiếp). Vector tái tổ hợp cũng có thể được chuyển vào tế bào thực vật bằng phương pháp trực tiếp như súng bắn gene, xung điện, qua ống phun,...



6. Quan sát hình 11.4, nêu nguyên lí tạo thực vật biến đổi gene.



Hình 11.4. Sơ đồ tạo thực vật biến đổi gene

Thành tựu tạo thực vật biến đổi gene

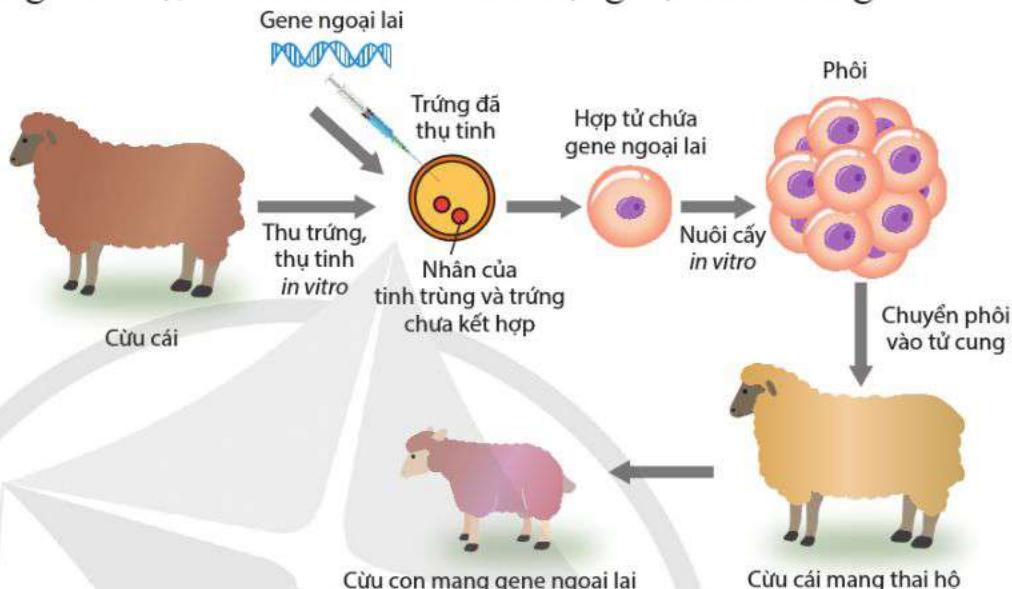
- Tạo ra các loại cây trồng biến đổi gene có khả năng kháng sâu, bệnh, thuốc diệt cỏ. Ví dụ: giống bông Bt biến đổi gene có khả năng tạo ra độc tố Bt và kháng một số loại sâu; nhiều giống cây trồng có năng suất cao, phẩm chất tốt và chống chịu tốt với hạn, mặn,... như giống đậu tương chuyển gene ZD91 có hàm lượng methionine cao, giống lúa Golden rice 2 có hàm lượng β-carotene và protein cao,...
- Sản xuất vaccine dựa trên thực vật: Một số cây trồng như khoai tây, cà chua được chuyển gene mã hóa protein kháng nguyên của virus, từ đó sản phẩm được sử dụng trực tiếp hoặc làm nguyên liệu sản xuất vaccine.
- Thực vật chuyển gene được sử dụng để sản xuất các loại protein dùng trong công nghiệp hoặc y học. Ví dụ: Cây trồng biến đổi gene sản xuất insulin (ngô, xà lách, thuốc lá) hay kháng thể (xà lách) dùng điều trị bệnh ở người.

2. Tạo động vật biến đổi gene

Tạo động vật biến đổi gene thực hiện theo nguyên lý chung tạo sinh vật biến đổi gene. Đổi với động vật, vector tái tổ hợp mang gene ngoại lai được chuyển trực tiếp vào tế bào động vật nhận nhò phuong pháp vi tiêm hoặc gián tiếp nhờ vector có nguồn gốc từ virus (retrovirus, lentivirus,...), tế bào trứng, tinh trùng, tế bào gốc phôi. Ở động vật có vú, trứng ở giai đoạn tiền nhân (trứng đã thụ tinh nhưng nhân tinh trùng chưa kết hợp với nhân trứng) thích hợp nhất với sự biến nạp. Phôi mang gene ngoại lai sẽ được đưa vào tử cung của con vật mang thai hộ, từ đó sinh ra cá thể động vật biến đổi gene.



7. Quan sát hình 11.5, mô tả nguyên lý tạo động vật biến đổi gene.



Hình 11.5. Tạo động vật biến đổi gene

Thành tựu tạo động vật biến đổi gene

- Tạo ra một số động vật biến đổi gene có một số tính trạng mong muốn như tốc độ sinh trưởng nhanh (ví dụ: cá hồi được chuyển gene mã hoá hormone sinh trưởng, cừu được chuyển gene mã hoá hormone sinh trưởng), sữa có hàm lượng β -lactoglobulin cao (ví dụ: bò được chuyển gene β -lactoglobulin).
- Sử dụng động vật biến đổi gene để sản xuất một số hợp chất phục vụ cho y học (ví dụ: bò được chuyển gene mã hoá fibrinogen, chuột được chuyển gene mã hoá albumin huyết thanh của người).
- Sử dụng các động vật mang DNA tái tổ hợp làm mô hình nghiên cứu một số bệnh ở người. Ví dụ: dùng chuột được chuyển gene APP của người để nghiên cứu bệnh Alzheimer,...

V. SẢN XUẤT, SỬ DỤNG SẢN PHẨM BIẾN ĐỔI GENE VÀ ĐẠO ĐỨC SINH HỌC



8. Dựa trên thông tin trong bảng 11.2, lấy ví dụ để tranh luận, phản biện các lợi ích hoặc nguy cơ/rủi ro của sinh vật biến đổi gene và sản phẩm biến đổi gene.

Các sản phẩm từ các giống vi sinh vật, cây trồng, vật nuôi biến đổi gene ngày càng xuất hiện nhiều trong các lĩnh vực của đời sống, cung cấp lương thực, thực phẩm, dược phẩm,... Trong trồng trọt, diện tích cây trồng biến đổi gene đã tăng từ 1,7 triệu ha (năm 1996) đến 185,6 triệu ha (năm 2020)¹. Tuy nhiên, việc phát triển các sản phẩm biến đổi gene luôn là một đề tài gây tranh luận và cần được phản biện hết sức thận trọng. Các sinh vật biến đổi gene và sản phẩm có nhiều lợi ích nhưng cũng có nhiều nguy cơ đối với con người và môi trường (bảng 11.2).

¹ Graham Brookes, 2022, Genetically modified (GM) crop use 1996–2020: Environmental impacts associated with pesticide use change, GM Crops & Food, 13(1): 262-289. DOI: 10.1080/21645698.2022.2118497.

Bảng 11.2. Lợi ích và nguy cơ/rủi ro chủ yếu của sinh vật biến đổi gene và sản phẩm biến đổi gene

LỢI ÍCH	NGUY CƠ/RỦI RO
<ul style="list-style-type: none"> - Giống vật nuôi, cây trồng có tính trạng tốt - Giúp đảm bảo an ninh lương thực, thực phẩm - Nâng cao giá trị dinh dưỡng của thực phẩm - Cung cấp các hoạt chất, vaccine dùng trong y, dược học - Giảm sử dụng thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ - Giảm nguy cơ dị ứng từ các hợp chất tự nhiên - Tăng khả năng làm sạch môi trường của sinh vật 	<ul style="list-style-type: none"> - Có nguy cơ tiềm ẩn gây hại sức khoẻ người sử dụng - Có nguy cơ phát tán gene không mong muốn - Tăng khả năng kháng kháng sinh - Có thể kích hoạt phản ứng miễn dịch và dị ứng - Gây suy giảm đa dạng sinh học - Có nguy cơ gây hại môi trường

Sinh vật biến đổi gene và sản phẩm của chúng có nhiều lợi ích nhưng luôn tiềm ẩn các rủi ro mà con người chưa đánh giá hết được. Vì vậy, cần tuân thủ đầy đủ các quy tắc đạo đức cũng như quy định của pháp luật trong nghiên cứu về sinh vật biến đổi gene, sản xuất và sử dụng sản phẩm biến đổi gene^{1, 2, 3}.

Việc tuân thủ đạo đức sinh học là hết sức cần thiết trong thời đại ngày nay khi mà các lĩnh vực của khoa học sự sống và ứng dụng đang ngày càng có những bước tiến triển vượt bậc, đặc biệt là công nghệ sinh học.



Hiện nay, một số quốc gia trên thế giới đã cho phép thương mại hóa một số thực phẩm biến đổi gene. Hãy sưu tầm các tài liệu về lợi ích và rủi ro của thực phẩm biến đổi gene làm minh chứng để tranh luận về các ý kiến ủng hộ hoặc phản đối việc sử dụng thực phẩm biến đổi gene.



- Hệ gene là toàn bộ lượng vật chất di truyền trong tế bào của sinh vật.
- Hệ gene người bắt đầu được giải trình tự năm 1990 và đến năm 2022 hệ gene hoàn chỉnh của người được giải mã thành công. Việc giải mã thành công hệ gene người có rất nhiều ứng dụng trong cung cấp thông tin di truyền, bảo vệ sức khoẻ con người.
- Công nghệ DNA tái tổ hợp là quy trình kỹ thuật dựa trên nguyên lí tái tổ hợp DNA và nguyên lí biểu hiện gene, tạo ra các phân tử DNA tái tổ hợp và protein tái tổ hợp.
- Công nghệ DNA tái tổ hợp đạt được nhiều thành tựu trong chọn tạo giống, phục vụ sản xuất công nghiệp và y học.
- Ở thực vật và động vật, đoạn DNA ngoại lai phải được đưa đến nhân tế bào và gắn vào phân tử DNA trên nhiễm sắc thể tạo nên DNA tái tổ hợp. Cơ thể thực vật, động vật mang gene chuyển được gọi là thực vật, động vật biến đổi gene.
- Sinh vật biến đổi gene và sản phẩm của chúng có nhiều lợi ích nhưng cũng tồn tại nhiều nguy cơ. Cần tuân thủ đạo đức sinh học trong nghiên cứu, sản xuất và sử dụng sinh vật biến đổi gene.

1 Nghị định số 69/2010/NĐ-CP ngày 21 tháng 6 năm 2010 của Chính phủ.

2 Nghị định số 118/2020/NĐ-CP ngày 02 tháng 10 năm 2020 của Chính phủ.

3 Bộ Y tế, 2013, Hướng dẫn quốc gia về đạo đức trong nghiên cứu y sinh học, Hà Nội.

Phần 5**CHỦ ĐỀ 3: ỨNG DỤNG ĐI TRUYỀN HỌC****Bài 12 THÀNH TỰU CHỌN, TẠO GIỐNG BẰNG LAI HỮU TÍNH**

Học xong bài học này, em có thể:

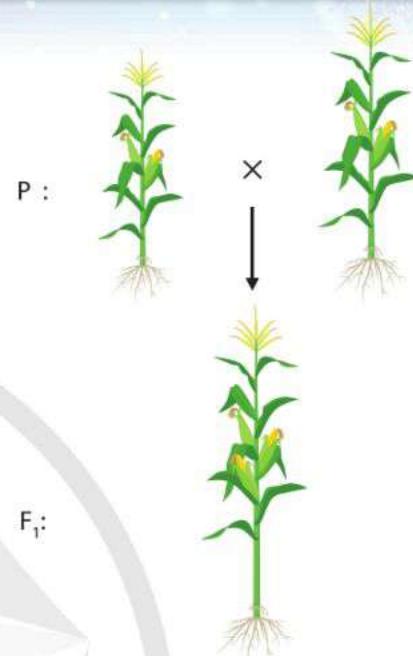
Nêu được một số thành tựu chọn, tạo giống cây trồng, vật nuôi bằng các phương pháp lai hữu tính.



Quan sát hình 12.1 và nhận xét sự khác biệt về đặc điểm kiểu hình của cây F_1 so với cây bố mẹ (P). Nêu ý nghĩa của sự khác biệt này trong công tác chọn tạo giống.

Lai hữu tính là quá trình tạo ra một cá thể mới kết hợp được vật chất di truyền từ hai cá thể thông qua sinh sản hữu tính. Lai hữu tính cho phép tạo ra số lượng rất lớn các biến dị tổ hợp. Đây là nguyên liệu cho chọn, tạo giống cây trồng, vật nuôi. Lai hữu tính là phương pháp cơ bản được áp dụng trong chọn, tạo giống cây trồng, vật nuôi.

Một số phép lai cơ bản thường được sử dụng như giao phối gần (tự thụ phấn, giao phối cận huyết) nhằm tạo dòng thuần; lai thuận nghịch, lai xa,... hướng tới mục tiêu tạo ưu thế lai.



Hình 12.1. Kiểu hình của bố mẹ và con lai F_1 ở phép lai hữu tính

I. MỘT SỐ THÀNH TỰU CHỌN, TẠO GIỐNG CÂY TRỒNG BẰNG LAI HỮU TÍNH

1. Làm cách nào để tổ hợp các tính trạng tốt ở các giống cây trồng (cùng loài) khác nhau vào cùng một giống?

Các phương pháp lai hữu tính được sử dụng phổ biến trong công tác chọn, tạo giống và thu được rất nhiều thành tựu ở các đối tượng cây trồng khác nhau như cây lương thực, thực phẩm, cây công nghiệp, cây ăn quả,... Công tác chọn, tạo giống cây trồng đòi hỏi thời gian dài thông qua nhiều phép lai hữu tính và quá trình chọn lọc phức tạp.

Thành tựu chọn, tạo giống cây lương thực, thực phẩm

Nhiều giống lúa năng suất cao đã được tạo ra nhờ sử dụng phương pháp lai hữu tính. Ví dụ: Thông qua lai hữu tính, giống lúa LYP9 được tạo ra từ tổ hợp lai PA64S và 93-11 có năng suất cao hơn giống bố mẹ từ 20 – 30%¹. Các tính trạng tốt như kháng bệnh bạc lá, kháng bệnh đạo ôn hay chất lượng hạt cao đã được tích luỹ trong một giống nhờ các phép lai hữu tính khác nhau. Bên cạnh đó, lai xa cũng được sử dụng giữa lúa trồng với các loài lúa dại để tổ hợp các tính trạng tốt vào các giống lúa trồng. Ví dụ: Giống lúa nhiều năm PR23 được hình thành từ lai xa giữa lúa trồng (*O. sativa*) và lúa dại (*O. longistaminata*), có điểm đặc biệt là chỉ cần trồng một lần và thu hoạch trong nhiều năm.

¹ Huang Zhi-yuan et al., 2015, Heterosis expression of hybrid rice in natural- and short-day length conditions, Rice Science, 22(2): 81-88.
DOI:10.1016/j.rsci.2015.05.010.

Ở Việt Nam, một số giống lúa là thành tựu nổi bật của công tác chọn tạo giống bằng lai hữu tính như giống lúa Đài thơm 8, ST25.

Tương tự, nhiều giống cây lương thực, thực phẩm khác như ngô, đậu tương,... cũng được tạo ra bằng lai hữu tính. Ví dụ: Giống ngô lai VN116 được tạo ra từ tổ hợp lai giữa hai dòng H60 và H665 có khả năng phát triển và chịu hạn tốt, ít bị nhiễm sâu đục thân, có năng suất đạt 92,5 tạ/ha, cao hơn 300% so với dòng bố và dòng mẹ¹. Giống đậu tương ĐT34 là giống lai hữu tính có năng suất đạt 2,5 – 3,2 tấn/ha, cao hơn so với các giống bố và mẹ².

Em có biết

ST25 – Giống lúa thơm cho gạo ngon nhất thế giới

Giống lúa thơm ST25 được hình thành từ phương pháp lai cổ điển với nhiều giống lúa bố mẹ kết hợp. Giống lúa này có khả năng chống chịu phèn mặn tốt và khả năng phòng bệnh cao, cho cơm trắng, dẻo, vị ngọt đậm, mùi rất thơm. Gạo ST25 đã được công nhận là gạo ngon nhất thế giới tại cuộc thi World's Best Rice do The Rice Trader tổ chức năm 2019.

Thành tựu chọn tạo giống cây công nghiệp

Lai hữu tính cũng được sử dụng trong công tác chọn, tạo giống cây công nghiệp. Thành tựu tiêu biểu là tạo giống ca cao CCN 51 bằng lai hữu tính. Giống này được hình thành từ tổ hợp lai giữa F₁ (IMC-67 × ICS-95) với giống Canelo, có năng suất cao và thích nghi với nhiều vùng khí hậu nên được trồng rộng rãi ở Nam Mĩ. Tương tự, các giống chè LDP1 và LDP2 do Viện Khoa học kỹ thuật Nông lâm nghiệp miền núi phía Bắc lai tạo từ bố mẹ là giống PH1 và Đại bạch trà có năng suất cao 10 – 15 tấn búp tươi/ha, chế biến được chè đen và chè xanh. Giống chè CNS 831 là kết quả của phép lai giữa các giống Trung du xanh và Kim Tuyên có sử dụng công nghệ cừu phôi, chất lượng chè xanh cao hơn giống bố mẹ (hình 12.2).



Hình 12.2. Giống chè CNS 831
hình thành từ lai hữu tính
(Nguồn: Nguyễn Văn Thiệp)



1. Kể tên một số giống cây trồng được tạo thành từ lai hữu tính.

II. MỘT SỐ THÀNH TỰU CHỌN, TẠO GIỐNG VẬT NUÔI BẰNG LAI HỮU TÍNH

Do gặp phải nhiều khó khăn trong kỹ thuật nhân giống vô tính, lai hữu tính cũng là phương pháp chủ yếu được sử dụng trong chọn, tạo giống và nhân giống vật nuôi.

Thành tựu chọn, tạo giống gia súc

Duy trì được các giống vật nuôi thuần chủng nhờ lai hữu tính. Ví dụ: duy trì giống lợn i thuần chủng nhờ phép lai giữa các cá thể lợn i thuần chủng đã có.

Các phép lai nhằm mục đích thu được ưu thế lai được sử dụng phổ biến để tạo con giống thương phẩm. Rất nhiều giống mới đã được tạo ra và được đưa vào sản xuất, đem lại hiệu quả cao. Các con lai có năng suất cao, chống bệnh tốt và mang lại hiệu quả

1 Vương Huy Minh, Nguyễn Văn Cảnh, Đỗ Việt Tiệp, 2019, Kết quả nghiên cứu chọn tạo giống ngô lai VN116, Tạp chí Khoa học Công nghệ Nông nghiệp Việt Nam, 9(106): 8 – 17.

2 Trần Thị Trường và nnk, 2019, Kết quả chọn tạo giống đậu tương ĐT34 cho các tỉnh miền Bắc Việt Nam, Tạp chí Khoa học Công nghệ Nông nghiệp Việt Nam, 12(109): 44 – 50.

2. Các nhà chọn giống sử dụng phương pháp nào để cải tiến giống vật nuôi?

kinh tế rõ rệt cho sản xuất, chăn nuôi. Trong công tác chọn, tạo giống gia súc, giống địa phương (thích nghi với điều kiện địa phương) thường được cho lai với giống nhập ngoại (có tính trạng tốt như sinh trưởng nhanh). Ví dụ: lai giữa giống bò BBB và bò lai Sind (hình 12.3).

P :



Bò BBB
(Giống bò thịt cao sản, tầm vóc lớn, thích nghi với khí hậu mát mẻ, khả năng sinh sản thấp, 80% cần mổ đẻ)
(Nguồn: Phạm Văn Tuân)

x



Bò lai Sind
(Giống bò có tầm vóc trung bình, thích nghi với khí hậu nóng ẩm và khẩu phần ăn nghèo dinh dưỡng, ít bệnh tật, khả năng sinh sản cao)
(Nguồn: Đặng Hoàng Lâm)

 F_1 :

Bò lai F_1 (BBB × lai Sind)
(Tầm vóc lớn, sinh trưởng nhanh, thích nghi với khí hậu nóng ẩm và khẩu phần ăn nghèo dinh dưỡng, ít bị bệnh, khả năng sinh sản cao)
(Nguồn: Đặng Hoàng Lâm)

Hình 12.3. Sơ đồ tạo bò lai F_1 (BBB × lai Sind) từ lai hữu tính

Các biện pháp cải tạo hoặc cải tiến giống vật nuôi thông qua lai hữu tính cũng được sử dụng phổ biến. Phép lai trở lại được sử dụng để cải tiến một giống có các tính trạng xấu. Ví dụ: Phép lai lợn Pietrain (sinh trưởng nhanh, tỉ lệ nạc cao nhưng mẫn cảm stress vận chuyển, chất lượng thịt kém nếu ở thể đồng hợp gene *r*) × lợn Large White (Đại bạch). Con lai được cho giao phối trở lại với lợn Pietrain, sau 16 lần lai trở lại tạo ra giống lợn ReHal (sinh trưởng nhanh, tỉ lệ nạc cao, không mẫn cảm với stress vận chuyển, chất lượng thịt được cải tiến).

Lai xa cũng được thực hiện ở động vật để tạo ra giống mới, ví dụ: con la (hình thành từ phép lai giữa ngựa cái và lừa đực) có sức làm việc cao (hình 12.4a). Con lai hình thành từ phép lai giữa cáo bạc (*Vulpes vulpes fulvus*) và cáo Bắc Cực (*V. lagopus*) có kích thước cơ thể lớn, được nuôi phục vụ ngành công nghiệp da.



a) La



b) Vịt pha ngan

Hình 12.4. Một số động vật hình thành từ lai xa

Thành tựu chọn tạo giống gia cầm

Một số giống gà lai chọi F₁ được sử dụng phổ biến trong sản xuất như gà lai NHLV5 có nhiều đặc tính tốt như tỉ lệ nuôi sống đến tuổi trưởng thành đạt 96%, khối lượng cơ thể trung bình ở 15 tuần tuổi đạt 1 840 g, tỉ lệ protein 23 – 25%¹. Giống gà F₁ (từ tổ hợp lai Mía × Hồ × Lương Phượng) có tỉ lệ sống cao, sinh trưởng nhanh, tỉ lệ thịt cao, chất lượng thịt tốt². Vịt pha ngan là kết quả của phép lai xa giữa vịt và ngan mang đặc tính quý của cả hai loài (hình 12.4b).



2. Kể tên một số giống vật nuôi là kết quả của công tác chọn, tạo giống bằng lai hữu tính.

Thành tựu chọn tạo giống thuỷ sản

Lai hữu tính cũng là phương pháp được sử dụng phổ biến để chọn, tạo giống thuỷ sản. Ví dụ: Giống cá chép V1 là sản phẩm của tổ hợp lai giữa cá chép Việt Nam, cá chép Hungary và cá chép Indonesia. Con lai F₁ có tỉ lệ sống và khả năng sinh trưởng cao hơn so với cá chép Việt Nam. Giống cá trê lai được nuôi rộng rãi ở nước ta là kết quả của phép lai xa giữa hai loài *Clarias gariepinus* và *C. batrachus*. Giống lai có tỉ lệ sống và khả năng sinh trưởng cao hơn so với loài bố mẹ.



Tìm hiểu thông tin và hoàn thành bảng 12.1.

Bảng 12.1. Thành tựu trong việc áp dụng giống cây trồng, vật nuôi là sản phẩm của lai hữu tính đang được sử dụng ở địa phương

Giống cây trồng, vật nuôi	Đặc điểm nổi trội
Ngô VN116	Khả năng phát triển và chịu hạn tốt, ít nhiễm sâu đục thân, có năng suất cao
?	?
?	?



- Lai hữu tính cho phép tạo ra số lượng rất lớn các biến dị tổ hợp, là nguyên liệu cho chọn, tạo giống cây trồng, vật nuôi. Lai hữu tính là phương pháp cơ bản được áp dụng trong chọn, tạo giống cây trồng, vật nuôi.
- Lai hữu tính đã tạo ra nhiều thành tựu trong chọn, tạo giống cây trồng trên nhiều đối tượng cây lương thực, thực phẩm, cây công nghiệp.
- Các phép lai hữu tính được sử dụng phổ biến và tạo ra nhiều thành tựu ở vật nuôi như gia súc, gia cầm, thuỷ sản,...

1 Phạm Thị Như Tuyết và nnk., 2022, Khả năng sản xuất của tổ hợp lai giữa gà trống Ninh Hoà và gà mái LV5, Tạp chí Khoa học Kỹ thuật Chăn nuôi, 273: 18 – 22.

2 Bùi Hữu Đoàn, Hoàng Thanh, 2011, Khả năng sản xuất và chất lượng thịt của tổ hợp lai gà lai kinh tế ba giống (Mía - Hồ - Lương Phượng), Tạp chí Khoa học và Phát triển, 9(6): 942 – 947.

Phần 5**CHỦ ĐỀ 4: DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ VÀ DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI****BÀI 13 | DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ**

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm quần thể (từ góc độ di truyền học) và nêu được ví dụ minh họa.
- Trình bày được các đặc trưng di truyền của quần thể.
- Phát biểu được khái niệm di truyền học quần thể.
- Nêu được cấu trúc di truyền của quần thể ngẫu phổi: Mô tả được trạng thái cân bằng di truyền của quần thể. Trình bày được định luật Hardy – Weinberg và điều kiện nghiệm đúng.
- Trình bày được ảnh hưởng của tự thụ phấn, giao phối gần, ngẫu phổi đối với tần số của allele và thành phần kiểu gene của một quần thể.
- Phân tích được cấu trúc di truyền của quần thể tự thụ phấn và quần thể giao phối gần.
- Giải thích được một số vấn đề thực tiễn có liên quan: hôn nhân cận huyết, sự tự thụ phấn ở thực vật và giao phối gần ở động vật.



Di truyền học cá thể nghiên cứu sự di truyền tính trạng qua các thế hệ cá thể, xác định tỉ lệ kiểu hình và tỉ lệ kiểu gene ở mỗi thế hệ lai trong các phép lai hữu tính. Bằng cách nào có thể nghiên cứu đặc trưng di truyền, sự thay đổi hoặc sự duy trì đặc trưng đó qua các thế hệ của một tập hợp cá thể cùng loài như đàn ngựa vằn ở đồng cỏ châu Phi?



1. Cho biết các quần thể có trong hình 13.1 duy trì bền vững qua nhiều thế hệ nhờ phương thức sinh sản nào.

I. KHÁI NIỆM**1. Quần thể**

Quần thể là tập hợp cá thể cùng loài, có cùng khu phân bố ổn định, tồn tại trong một khoảng thời gian xác định và có khả năng giao phối với nhau để sinh con hữu thu.



a)



b)

Hình 13.1. Một số quần thể tự nhiên: một đàn ngựa vằn (a), một đầm sen (b)

Hầu hết các loài tồn tại thành các quần thể riêng biệt, phân bố ở những khu vực địa lý xác định. Ví dụ: Loài voọc mông trắng (*Trachypithecus delacouri*) có các quần thể tại Việt Nam như voọc mông trắng Cúc Phương (Ninh Bình), voọc mông trắng Kim Bảng (Hà Nam). Các quần thể của loài cũng có thể phân bố ở các lục địa khác nhau, hoặc bị chia cắt bởi các rào cản địa lý như dãy núi cao, sông lớn tạo nên các quần thể địa phương.

2. Di truyền học quần thể và đặc trưng di truyền của quần thể

Mỗi quần thể có các đặc trưng di truyền, bao gồm vốn gene, tần số allele và tần số kiểu gene, tạo nên cấu trúc di truyền của quần thể. Vốn gene là tập hợp tất cả các allele có trong quần thể ở một thời điểm xác định. Tần số allele được tính bằng tỉ lệ giữa số bản sao allele đó trên tổng số bản sao của các allele thuộc một gene có trong quần thể. Tần số kiểu gene trong quần thể được tính bằng tỉ lệ số cá thể mang kiểu gene đó trên tổng số cá thể của quần thể.

Di truyền học quần thể là lĩnh vực nghiên cứu các đặc trưng di truyền của quần thể qua các thế hệ. Việc phân tích cấu trúc di truyền của quần thể, sự duy trì và biến đổi cấu trúc đó trong những điều kiện nhất định giúp xác định các yếu tố ảnh hưởng đến quần thể. Di truyền học quần thể thiết lập cơ sở để giải thích cơ chế tiến hóa quần thể, tiến hóa loài và của các bậc phân loại trên loài.

II. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

Ngẫu phối (giao phối ngẫu nhiên) là sự giao phối, trong đó sự kết hợp ngẫu nhiên giữa giao tử đực và giao tử cái tạo nên các cá thể trong quần thể. Ở các loài sinh sản hữu tính, mức ngẫu nhiên của giao phối là yếu tố cơ bản quyết định cấu trúc di truyền của quần thể và có thể làm thay đổi tần số kiểu gene của quần thể qua mỗi thế hệ.

1. Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể

Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể là trạng thái trong đó tần số kiểu gene và tần số allele duy trì không đổi qua các thế hệ.

Trong một quần thể ngẫu phối, ta xét một gene có hai allele: A và a. Ở thế hệ P, tần số các allele này tương ứng là p_A và q_a . Sự ngẫu phối giữa các cá thể thế hệ P hình thành quần thể thế hệ F_1 với tần số các kiểu gene như ở bảng 13.1.

Bảng 13.1. Sự phân bố tần số kiểu gene ở thế hệ F_1 , tạo thành sau ngẫu phối

Giao tử đực \ Giao tử cái	p_A	q_a
p_A	p_A^2	$p_A q_a$
q_a	$q_a p_A$	q_a^2
Tổng các tần số kiểu gene ở F_1 : $p_A^2 + 2p_A q_a + q_a^2 = 1$		



1. Hãy nêu một số ví dụ về quần thể.



2. Nêu ý nghĩa của việc xác định tần số allele, tần số kiểu gene trong quần thể.



3. Cấu trúc di truyền của quần thể được duy trì ổn định khi thỏa mãn các điều kiện nào?

2. Định luật Hardy – Weinberg

Vào năm 1908, nhà toán học người Anh G.H. Hardy (1877 – 1947) và bác sĩ người Đức W. Weinberg (1862 – 1927) đã độc lập công bố mô hình toán học về trạng thái cân bằng cấu trúc di truyền của quần thể ngẫu phối, được gọi là định luật Hardy – Weinberg, hay cân bằng Hardy – Weinberg.

Nội dung định luật: Trong một quần thể ngẫu phối gồm các cá thể lưỡng bội, tần số allele và tần số kiểu gene tại một locus (gene) trên nhiễm sắc thể thường được duy trì không đổi qua các thế hệ, hình thành trạng thái cân bằng cấu trúc di truyền của quần thể. Quần thể có thể thiết lập được trạng thái cân bằng di truyền chỉ sau một thế hệ ngẫu phối.

Với giả thiết rằng, một locus có hai allele A và a , ta có $p_A + q_a = 1$. Vì $(p_A + q_a)$ giao tử đực kết hợp ngẫu nhiên với $(p_A + q_a)$ giao tử cái, hay $(p_A + q_a)(p_A + q_a) = 1$, do đó, quần thể thế hệ sau đạt trạng thái cân bằng với phân bố tần số kiểu gene là:

$$p_{AA}^2 + 2pq_{Aa} + q_{aa}^2 = 1$$

Đây là phương trình cân bằng Hardy – Weinberg, biểu diễn sự phân bố tần số của các kiểu gene AA , Aa và aa trong quần thể.

Điều kiện nghiệm đúng của cân bằng Hardy – Weinberg

Trạng thái cân bằng di truyền quần thể chỉ đạt được khi các điều kiện sau đây được thỏa mãn:

- Quần thể gồm các cá thể lưỡng bội, sinh sản hữu tính, giao phối ngẫu nhiên và cấu trúc di truyền được xét riêng cho quần thể gồm các cá thể ở mỗi thế hệ.
- Các cá thể có các kiểu gene khác nhau đều có khả năng sống sót và sinh sản tương đương.
- Không có đột biến trong quần thể.
- Không có sự di cư, nhập cư của các cá thể trong những quần thể.
- Quần thể có kích thước đủ lớn.

Các điều kiện nêu trên cho thấy, trạng thái cân bằng di truyền của quần thể tự nhiên hiếm khi đạt được. Nói cách khác, các quần thể thường chịu ảnh hưởng của các nhân tố làm thay đổi cấu trúc di truyền nên không ở trạng thái cân bằng.

III. CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ TỰ THỤ PHẦN VÀ QUẦN THỂ GIAO PHỐI GẦN

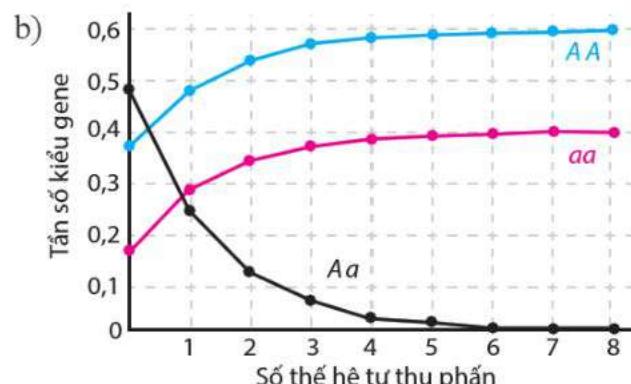
Tự thụ phần (chủ yếu ở thực vật) và giao phối gần là các trường hợp giao phối không ngẫu nhiên. Do đó, quần thể tự thụ phần và quần thể giao phối gần không ở trạng thái cân bằng di truyền.

1. Quần thể tự thụ phần và quần thể giao phối gần

Quần thể tự thụ phần là quần thể trong đó mỗi cá thể hình thành từ sự thụ tinh giữa giao tử đực và giao tử cái của cùng một cá thể ở đời bố mẹ (P). Tự thụ phần thường xảy ra ở thực vật có hoa lưỡng tính. Một số loài thực vật tự thụ phần hoàn toàn do có cấu trúc hoa đặc thù (hoa nhỏ, tràng hoa đóng,...). Ví dụ: các loài lúa gạo, lúa mì, lúa mạch,... Quần thể tự nhiên tự thụ phần hoàn toàn chỉ có kiểu gene đồng hợp tử.

Để phân tích ảnh hưởng của tự thụ phấn đến cấu trúc di truyền của quần thể, ta giả thiết rằng, một quần thể ban đầu ngẫu phôi, một gene có hai allele A và a ; các kiểu gene là AA , Aa và aa với tần số ban đầu xác định (hình 13.2). Nếu tiến hành tự thụ phấn bắt buộc, tần số kiểu gene của quần thể thay đổi sau nhiều thế hệ so với ban đầu.

a)	Quần thể thế hệ P	0,36 AA	0,48 Aa	0,16 aa
	Giao tử	0,36 A	0,24 A; 0,24 a	0,16 a
	Tự thụ phấn (tự phối)			
	Thế hệ F ₁	0,48 AA	0,24 Aa	0,28 aa



Hình 13.2. Ảnh hưởng của tự thụ phấn (tự phối) đối với tần số kiểu gene của quần thể:
sau một thế hệ (a), sau một số thế hệ (b)



4. Quan sát hình 13.2 và trả lời câu hỏi:

- Ở quần thể thế hệ F₂, các tần số kiểu gene AA, Aa, aa thay đổi theo xu hướng nào nếu các cá thể tiếp tục tự thụ phấn?
- Sau càng nhiều thế hệ tự thụ phấn, tần số các kiểu gene thay đổi theo xu hướng nào?

Sau càng nhiều thế hệ tự thụ phấn, tần số kiểu gene đồng hợp tử càng tăng và tần số kiểu gene dị hợp tử càng giảm (hình 13.2). Trải qua vô số thế hệ tự thụ phấn ($n \rightarrow \infty$), quần thể chỉ còn các kiểu gene đồng hợp tử. Tự thụ phấn không làm thay đổi tần số allele so với ban đầu.

Quần thể giao phối gần (còn được gọi là giao phối cận huyết) là quần thể trong đó một tỉ lệ nhất định các cá thể hình thành từ sự giao phối giữa các cá thể có quan hệ họ hàng. Giao phối gần làm giảm tần số kiểu gene dị hợp tử ở quần thể so với ngẫu phôi. Tần số kiểu gene dị hợp tử của quần thể càng giảm, tần số kiểu gene đồng hợp tử càng tăng so với ở trạng thái cân bằng cho thấy mức giao phối gần của quần thể càng lớn.

2. Ảnh hưởng của tự thụ phấn và giao phối gần đối với quần thể

Hiện tượng tự thụ phấn bắt buộc và giao phối gần đều làm tăng tần số kiểu gene đồng hợp tử và giảm tính đa dạng di truyền của quần thể. Với trường hợp kiểu hình lặn có hại chỉ biểu hiện ở kiểu gene đồng hợp về allele lặn, tự thụ phấn và giao phối gần làm giảm khả năng sống sót và sinh sản của quần thể.

Ở quần thể người, hiện tượng kết hôn giữa những người có quan hệ huyết thống làm tăng nguy cơ sinh con mang kiểu gene đồng hợp tử lặn gây bệnh. Một nghiên cứu về tác động của giao phối gần đối với tỉ lệ mắc các bệnh di truyền do đột biến gene ở người được thực hiện trên một số quần thể tại một vùng đảo thuộc châu Âu. Kết quả chỉ ra rằng, có 23 – 48% những người mắc các bệnh di truyền được nghiên cứu ở các quần thể này là do giao phối cận huyết¹. Để ngăn ngừa tình trạng suy thoái giống nòi của quần thể người, luật pháp của nhiều quốc gia cấm kết hôn cận huyết.

¹ I Rudan et. al., 2003, Inbreeding and risk of late onset complex disease, J. Med. Genet, 40 : 925–932. DOI: 10.1136/jmg.4012.925.

Trong chọn và tạo giống, tự thụ phấn hoặc giao phối gần là các phương thức sinh sản được áp dụng hiệu quả. Tự thụ phấn qua nhiều thế hệ có thể thu được dòng thuần chủng, là nguyên liệu nhằm tạo ưu thế lai. Để cung cấp các tính trạng tốt có kiểu gene đồng hợp từ về tính trạng được quan tâm, các nhà chọn giống cho cây trồng tự thụ phấn, hoặc cho đàn vật nuôi giao phối gần. Giống thuần chủng được tạo ra có tính trạng di truyền ổn định. Tuy nhiên, với các giống lai, tự thụ phấn hoặc giao phối gần gây thoái hóa giống do hình thành kiểu gene đồng hợp từ về allele lặn có hại, làm giảm sức sống, giảm ưu thế lai và giảm năng suất.



2. Hãy nêu và giải thích ví dụ minh họa ảnh hưởng của tự thụ phấn, giao phối gần đến một quần thể ngẫu phôi.



1. Tại sao tự thụ phấn bắt buộc xảy ra có thể gây thoái hóa giống ở các giống lúa lai nhưng vẫn cần áp dụng trong các phương pháp chọn, tạo giống vật nuôi, cây trồng?
2. Hậu quả của hiện tượng giao phối gần xảy ra đối với đàn vật nuôi là gì? Biện pháp nào có thể áp dụng để giảm nguy cơ giao phối gần trong đàn vật nuôi?



- Quần thể là tập hợp cá thể cùng loài, có cùng khu phân bố ổn định, tồn tại trong một khoảng thời gian xác định và có khả năng giao phối với nhau để sinh con hữu thu.
- Đặc trưng di truyền của quần thể gồm vốn gene, tần số allele và tần số kiểu gene.
- Di truyền học quần thể là lĩnh vực nghiên cứu các đặc trưng di truyền của quần thể qua các thế hệ.
- Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể là trạng thái trong đó tần số kiểu gene và tần số allele của quần thể duy trì không đổi qua các thế hệ.
- Định luật Hardy – Weinberg: Trong quần thể ngẫu phôi, tần số allele và tần số kiểu gene duy trì không đổi qua các thế hệ, trong những điều kiện nhất định. Một quần thể có cấu trúc di truyền bất kì có thể đạt trạng thái cân bằng sau một thế hệ ngẫu phôi.
- Tự thụ phấn và giao phối gần làm giảm tần số kiểu gene dị hợp tử, tăng tần số kiểu gene đồng hợp tử trong quần thể.
- Tự thụ phấn và giao phối gần làm tăng tần số kiểu gene đồng hợp tử về allele lặn gây hại, gây giảm sức sống, giảm năng suất ở vật nuôi, cây trồng. Hôn nhân cận huyết dẫn đến giao phối gần ở người làm tăng nguy cơ mắc bệnh di truyền do gene lặn.

Phần 5**CHỦ ĐỀ 4: DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ VÀ DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI****BÀI 14 DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**

Học xong bài học này, em có thể:

- Nêu được khái niệm, vai trò di truyền học người và một số phương pháp nghiên cứu di truyền người. Xây dựng được phả hệ để xác định được sự di truyền tính trạng trong gia đình.
- Nêu được khái niệm và vai trò di truyền y học, y học tư vấn. Trình bày được cơ sở của y học tư vấn. Giải thích được vì sao cần đến cơ sở tư vấn hôn nhân gia đình trước khi kết hôn và sàng lọc trước sinh.
- Nêu được khái niệm liệu pháp gene. Vận dụng hiểu biết về liệu pháp gene để giải thích việc chữa trị các bệnh di truyền.
- Trình bày được một số thành tựu và ứng dụng của liệu pháp gene.



Bệnh tan máu bẩm sinh do đột biến lặn ở gene α -globin hoặc β -globin gây ra. Trong thực tiễn, một số gia đình có bố mẹ bình thường, nhưng con sinh ra mắc bệnh tan máu bẩm sinh. Giải thích hiện tượng này. Cần làm gì để hạn chế sự xuất hiện bệnh, tật di truyền ở thế hệ sau?

I. KHÁI NIỆM, VAI TRÒ VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**1. Khái niệm và vai trò của di truyền học người**

Di truyền học người là môn khoa học nghiên cứu sự di truyền và biến dị ở người qua các thế hệ. Di truyền học người kết hợp các lĩnh vực khác nhau như di truyền cổ điển, di truyền tế bào học, di truyền phân tử, di truyền hoá sinh, hệ gene học, di truyền quần thể, di truyền y học,... Vai trò của di truyền học người được trình bày ở hình 14.1.



Hình 14.1. Sơ đồ vai trò của di truyền học người

2. Một số phương pháp nghiên cứu di truyền học người

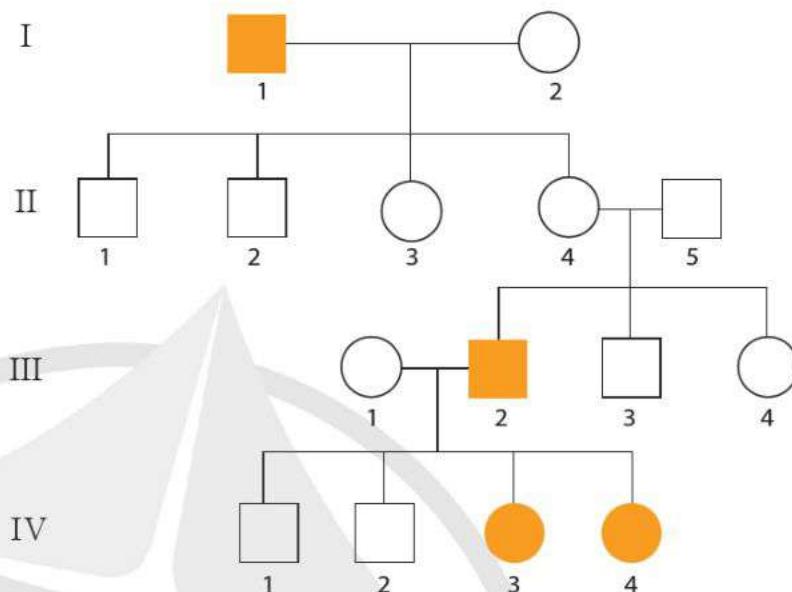
Nghiên cứu di truyền học người có một số khó khăn như người có vòng đời dài, số lượng con ít, thành thực sinh dục muộn, không thể hoặc hạn chế sử dụng phương pháp tác động đến hệ gene (đột biến, chuyển gene,...). Tuy nhiên, nghiên cứu di truyền người cũng có những thuận lợi như các đặc điểm hình thái, sinh lí đã được nghiên cứu toàn diện, các rối loạn trong cơ thể đã được nghiên cứu kĩ về cơ chế,...

Sự di truyền các tính trạng ở người tuân theo các quy luật di truyền ở sinh vật nói chung. Các phương pháp nghiên cứu di truyền học người bao gồm phương pháp nghiên cứu phả hệ, nghiên cứu di truyền tế bào học,... Ngoài ra, một số phương pháp cũng đang được sử dụng trong nghiên cứu di truyền người như phương pháp di truyền phân tử, di truyền quần thể, nghiên cứu trẻ đồng sinh,...

Phương pháp nghiên cứu phả hệ

Quy ước:

- Nam bình thường Nữ bình thường
- Nam bị bệnh Nữ bị bệnh
- Cặp cha mẹ
- Các con (thứ tự sinh trước sau)
- Các thế hệ



- Quan sát hình 14.2, cho biết những người mắc bệnh mù màu có quan hệ huyết thống như thế nào.

Hình 14.2. Sơ đồ phả hệ thể hiện sự di truyền bệnh mù màu đỏ và lục ở người trong một gia đình

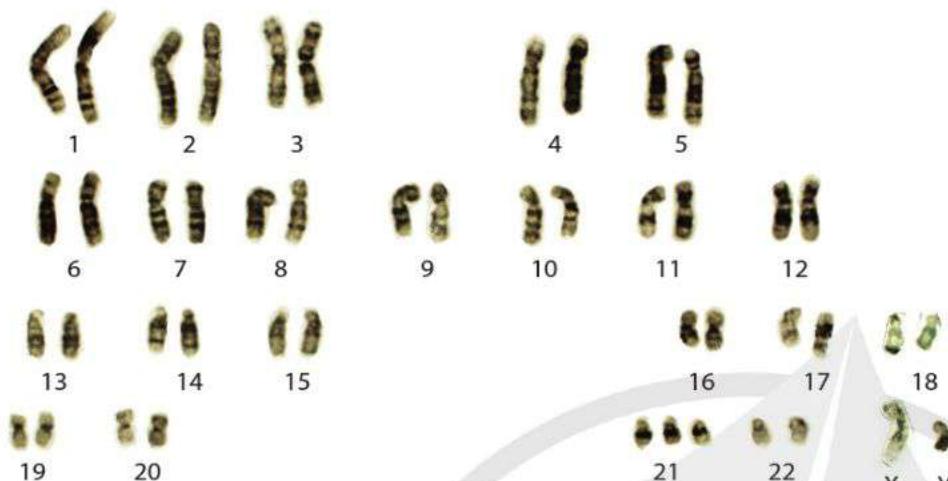
Phả hệ là sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể ở nhiều thế hệ khác nhau trong dòng họ. Phương pháp nghiên cứu phả hệ là sử dụng một hệ thống các ký hiệu quy ước để xây dựng sơ đồ phả hệ theo dõi sự di truyền của tính trạng ở những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ. Phương pháp nghiên cứu phả hệ cho phép xác định quy luật di truyền tính trạng trong gia đình, dòng họ (gene quy định kiểu hình bệnh là trội hay lặn, nằm trong nhân hay ngoài nhân, có liên kết với giới tính không và di truyền theo quy luật di truyền nào,...). Ví dụ: quy luật di truyền liên quan đến tật 6 ngón tay, tật dính ngón tay số 2 và số 3, bệnh máu khó đông, bệnh mù màu đỏ và lục,... Phương pháp phả hệ cũng giúp chỉ rõ hậu quả của hôn nhân cận huyết (xác suất biểu hiện bệnh di truyền; dị hình, dị tật bẩm sinh; chết sớm ở thế hệ con).



- Khi nghiên cứu bệnh án của một bệnh nhân nam mắc bệnh mù màu, bác sĩ nhận thấy: Bệnh nhân này có bố, mẹ và hai chị gái không biểu hiện bệnh. Bệnh nhân nam này lập gia đình với người vợ không có biểu hiện bệnh, sinh ra một con trai mù màu và hai con gái không biểu hiện bệnh. Người con gái thứ nhất kết hôn với một người bị bệnh mù màu, sinh ra bốn người con (2 nam, 2 nữ) đều không biểu hiện bệnh. Người con gái thứ hai kết hôn với người chồng bị bệnh mù màu và sinh ra được hai người con (1 nam, 1 nữ) đều biểu hiện bệnh mù màu.
 - Dựa vào hệ thống quy ước, hãy lập sơ đồ phả hệ của gia đình bệnh nhân mù màu trên.
 - Giải thích quy luật di truyền của bệnh mù màu ở người, biết allele trội quy định kiểu hình bình thường.

Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào

Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào là phương pháp phân tích bộ nhiễm sắc thể (kiểu nhân) của tế bào, ví dụ như bạch cầu, nguyên bào sợi,... Bộ nhiễm sắc thể của tế bào được nhuộm màu và quan sát dưới kính hiển vi. Những biến đổi về số lượng, cấu trúc các nhiễm sắc thể ở tế bào người bị bệnh được quan sát và so sánh với tế bào người bình thường.



Hình 14.3. Bộ nhiễm sắc thể của người mắc hội chứng Down

Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào cho phép xác định các biến đổi số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể có liên quan đến các bệnh, tật di truyền ở người và chẩn đoán bệnh lý di truyền, quá trình già hóa của tế bào. Một số bệnh, tật di truyền đã được phát hiện bằng phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào như hội chứng Down (hình 14.3), hội chứng siêu nữ (XXX), hội chứng Klinefelter (XXY),...

Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào thường được sử dụng kết hợp với phương pháp phân tích phả hệ để làm rõ mối liên quan giữa kiểu gene với kiểu hình.

II. DI TRUYỀN Y HỌC

1. Khái niệm và vai trò của di truyền y học, y học tư vấn

Di truyền y học là lĩnh vực khoa học ứng dụng các nguyên lý di truyền trong khám chữa bệnh ở người, bao gồm các nghiên cứu di truyền tính trạng, lập bản đồ gene gây bệnh, tật di truyền, chẩn đoán, điều trị và di truyền y học tư vấn.

Di truyền y học có vai trò quan trọng trong chăm sóc, bảo vệ sức khoẻ con người, cung cấp các hiểu biết về cơ chế di truyền của các bệnh, tật di truyền, chẩn đoán và điều trị hiệu quả, hỗ trợ tư vấn di truyền cho cá nhân và gia đình. Ví dụ: bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm do đột biến gene ($HbA \rightarrow HbS$) gây nên.

Di truyền y học tư vấn là một lĩnh vực của di truyền y học, cung cấp các thông tin về cơ sở di truyền y học, tiên đoán và đưa ra lời khuyên về khả năng mắc bệnh, tật di truyền nào đó ở đời con của các cặp bố mẹ hoặc những người cùng dòng họ. Di truyền y học tư vấn có vai trò quan trọng, thông qua các phương pháp phù hợp, dự báo xác suất biểu hiện bệnh, tật di truyền ở thế hệ sau, đưa ra lời khuyên cho người được tư vấn trong các trường hợp chuẩn bị kết hôn, trước khi sinh giúp phòng bệnh, tật di truyền, hạn chế sự ra đời của trẻ bị rối loạn di truyền.



2. Quan sát hình 14.3 và cho biết biến đổi nào của nhiễm sắc thể gây ra hội chứng Down.



3. Lấy ví dụ một số bệnh, tật di truyền ở người. Con cái của cặp vợ chồng khoẻ mạnh có nguy cơ mắc bệnh, tật di truyền không? Vì sao?

2. Cơ sở của di truyền y học tư vấn

Di truyền y học tư vấn dựa trên cơ sở các quy luật di truyền của các bệnh, tật di truyền. Xác định đúng bệnh, tật di truyền và đặc điểm di truyền của bệnh, tật đó thông qua thăm khám và xét nghiệm. Cần sử dụng các phương pháp chẩn đoán bệnh như lập phả hệ (ít nhất ba thế hệ) kết hợp với xét nghiệm di truyền tế bào, phân tích hoá sinh, chẩn đoán trước khi sinh,...

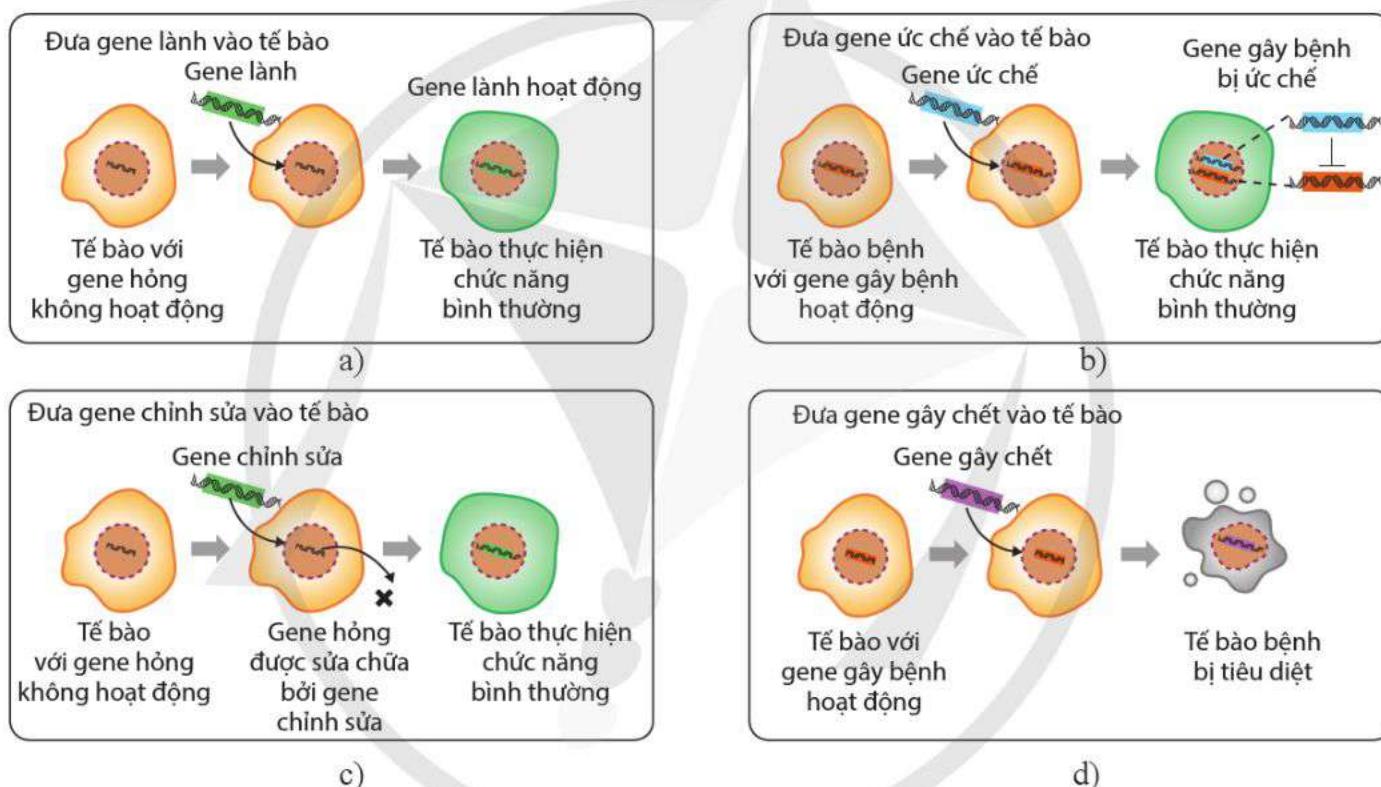


4. Quan sát hình 14.4 và cho biết có thể sửa chữa gene hỏng trong tế bào bằng cách nào.

III. LIỆU PHÁP GENE

1. Khái quát về liệu pháp gene

Liệu pháp gene là phương pháp sử dụng gene để điều trị hoặc ngăn ngừa bệnh, tật di truyền. Mục đích của liệu pháp gene là phục hồi chức năng bình thường của tế bào, mô hoặc sửa chữa các sai hỏng di truyền.



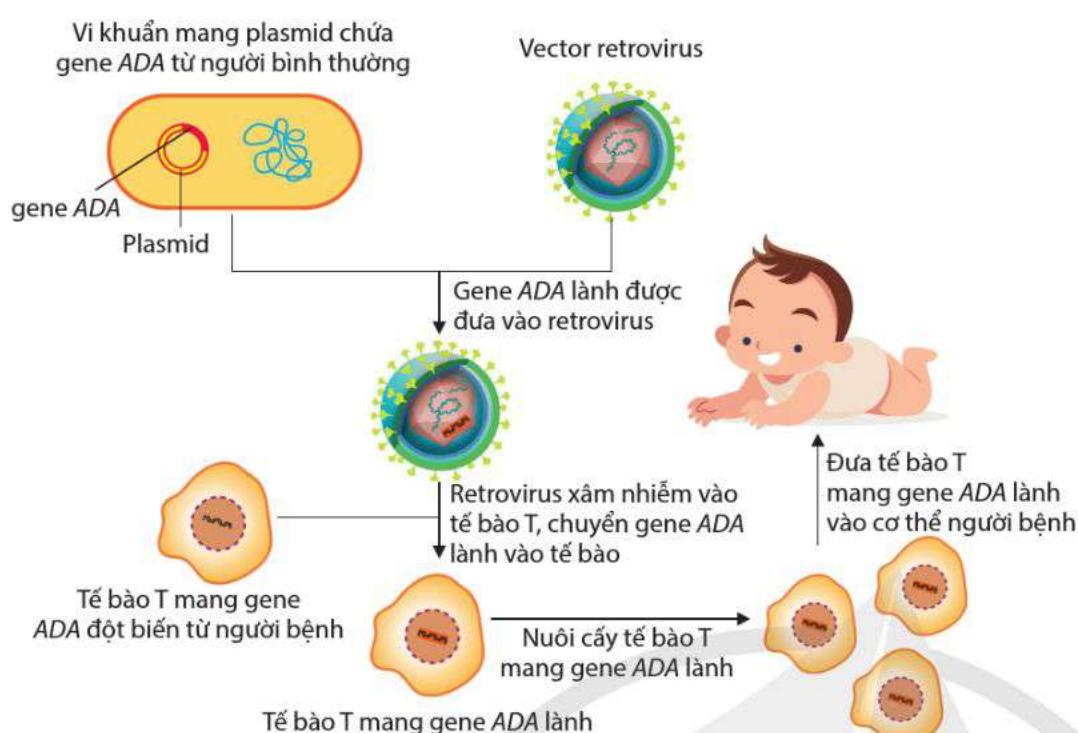
Hình 14.4. Sơ đồ một số nguyên lý liệu pháp gene: thay thế gene hỏng bằng gene lành (a), ức chế gene gây bệnh (b), chỉnh sửa gene hỏng (c), gây chết tế bào bệnh (d)

Liệu pháp gene gồm các kỹ thuật chủ yếu là thay thế gene hỏng bằng gene lành (hình 14.4a), ức chế gene gây bệnh (hình 14.4b), chỉnh sửa gene hỏng (hình 14.4c) và gây chết tế bào bệnh (hình 14.4d). Các gene liệu pháp (gene sử dụng để điều trị bệnh) được đưa vào tế bào nhờ vector. Gene liệu pháp có thể được đưa trực tiếp vào cơ thể người bệnh (con đường *in vivo*) hoặc được đưa vào tế bào gốc của người bệnh (được nuôi cấy bên ngoài cơ thể), sau đó tế bào mang gene liệu pháp được đưa vào cơ thể người bệnh (con đường *ex vivo*).

2. Một số ứng dụng và thành tựu của liệu pháp gene

Nghiên cứu đầu tiên về liệu pháp gene được công bố năm 1972 bởi T. Friedmann và R. Roblin. Đến nay, liệu pháp gene đã được ứng dụng khá rộng rãi trong điều trị các bệnh di truyền và đạt được một số thành tựu nổi bật.

Điều trị rối loạn di truyền do đột biến gene



5. Quan sát hình 14.5 và mô tả sơ đồ quá trình sử dụng liệu pháp gene điều trị rối loạn suy giảm miễn dịch (SCID).

Hình 14.5. Sơ đồ quá trình điều trị rối loạn suy giảm miễn dịch (SCID) nhờ liệu pháp gene

Đưa gene lành vào cơ thể người bệnh giúp sản xuất được các enzyme bị thiếu do đột biến gene. Ngày nay, sử dụng gene lành đưa vào cơ thể người bệnh có thể điều trị được các rối loạn di truyền do đột biến gene gây nên. Diễn hình là rối loạn suy giảm miễn dịch (SCID) do gene mã hóa enzyme adenosine deaminase (ADA) bị đột biến, tế bào miễn dịch không sinh ra được enzyme ADA, dẫn tới suy giảm miễn dịch. Sử dụng retrovirus đưa gene lành mã hóa ADA vào tế bào miễn dịch thu được từ cơ thể người bệnh, sau đó đưa tế bào miễn dịch đã mang gene ADA lành vào cơ thể người bệnh giúp hệ miễn dịch hoạt động bình thường (hình 14.5). Bệnh nhân bị rối loạn suy giảm miễn dịch đầu tiên được điều trị thành công bằng phương pháp này vào năm 1990. Đến nay rất nhiều bệnh nhân đã được chữa khỏi bệnh. Tương tự, các rối loạn chuyển hóa như bệnh phenylketone niệu, bệnh Gaucher, bệnh rối loạn dự trữ ribosome,... do đột biến gene gây ra cũng được điều trị bằng liệu pháp gene.

Gần đây, kỹ thuật chỉnh sửa gene nhờ hệ thống CRISPR-Cas được sử dụng thử nghiệm giúp chỉnh sửa gene đột biến gây bệnh. Kỹ thuật chỉnh sửa gene (nhờ hệ thống CRISPR-Cas) đã được thử nghiệm đầu tiên ở người giúp điều trị ung thư phổi.

Điều trị ung thư

Sử dụng kỹ thuật chỉnh sửa gene để tế bào miễn dịch có thể nhận biết và tấn công tế bào ung thư. Liệu pháp gene này đã được cấp phép tại Mỹ để điều trị bệnh bạch cầu lympho cấp (bệnh ung thư phổi biến nhất ở trẻ em). Các gene liệu pháp có thể được sử dụng để ngăn chặn sự phát triển khối u hoặc làm tăng độ nhạy cảm của tế bào ung thư đối với hóa trị. Ví dụ: Sử dụng virus li giải khói u mang gene GM-CSF điều trị ung thư da.

Điều trị rối loạn thần kinh

Các rối loạn thần kinh như bệnh Parkinson, bệnh Alzheimer, bệnh Huntington và bệnh đa xơ cứng (ALS),... do tế bào thần kinh thoái hoá hoặc không hoạt động bình thường. Protein Tau giữ vai trò trung tâm khởi phát các bệnh rối loạn thần kinh khi tích tụ trong tế bào thần kinh ở dạng không hoà tan và gấp cuộn sai. Sử dụng gene liệu pháp giúp khôi phục chức năng bình thường hoặc bảo vệ các tế bào thần kinh khỏi bị thoái hoá. Ví dụ: Thủ nghiệm lâm sàng dùng liệu pháp gene bắt hoạt gene mã hoá protein Tau đã được thực hiện thành công ở Anh.

Mặc dù liệu pháp gene đã được ứng dụng trong điều trị bệnh di truyền và đạt được những thành tựu quan trọng nhưng tất cả các kỹ thuật tác động đến hệ gene người đều có thể ảnh hưởng đến sự phát triển của con người hoặc gây tác dụng phụ lâu dài chưa được biết. Do đó, liệu pháp gene cần được sử dụng hết sức cẩn trọng và tuân thủ đầy đủ đạo đức nghiên cứu cũng như quy định của pháp luật.



2. Lấy thêm ví dụ về thành tựu của liệu pháp gene.
3. Vẽ sơ đồ tư duy các ứng dụng và thành tựu của liệu pháp gene.



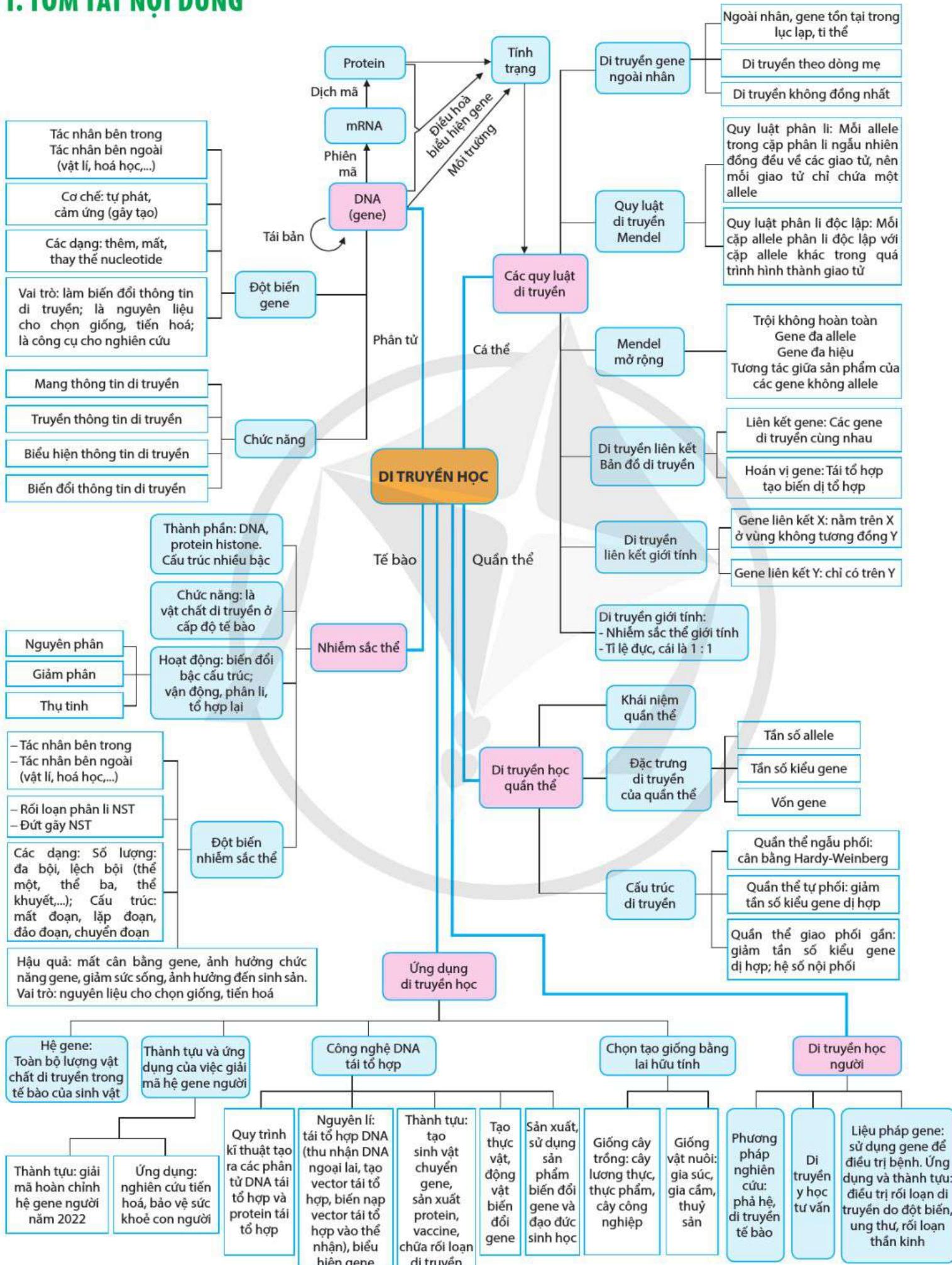
1. Giải thích tại sao trong Luật Hôn nhân và gia đình có quy định không cho phép kết hôn giữa những người có cùng dòng máu trực hệ, có quan hệ họ hàng trong phạm vi ba đời.
2. Giải thích tại sao nên đến cơ sở tư vấn di truyền trước khi kết hôn và thực hiện sàng lọc trước sinh.



- Di truyền học người là môn khoa học nghiên cứu sự di truyền và biến dị ở người qua các thế hệ. Di truyền học người có vai trò rất lớn đối với sự hiểu biết quy luật di truyền các tính trạng, chăm sóc sức khoẻ, cũng như các vấn đề đạo đức và xã hội trong ứng dụng di truyền học ở người.
- Nghiên cứu di truyền học người bao gồm một số phương pháp như phương pháp nghiên cứu phả hệ, phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào,...
- Di truyền y học là lĩnh vực khoa học ứng dụng các nguyên lý di truyền trong nghiên cứu, chẩn đoán và chữa bệnh ở người. Di truyền y học có vai trò quan trọng trong y học, cung cấp các hiểu biết về cơ chế di truyền của các bệnh, tật di truyền, chẩn đoán và điều trị hiệu quả, hỗ trợ tư vấn di truyền cho cá nhân và gia đình.
- Di truyền y học tư vấn là một lĩnh vực của di truyền y học, cung cấp các thông tin về cơ sở di truyền y học, tiên đoán và đưa ra tư vấn về khả năng mắc bệnh, tật di truyền nào đó ở đời con của các cặp bố mẹ hoặc những người trong dòng họ mắc các bệnh, tật di truyền đó; từ đó giúp phòng bệnh tật di truyền, hạn chế sự ra đời của trẻ bị rối loạn di truyền.
- Liệu pháp gene là phương pháp sử dụng gene để điều trị hoặc ngăn ngừa bệnh, tật di truyền. Liệu pháp gene có thể giúp thay thế gene hỏng bằng gene lành, sửa chữa gene hỏng, ức chế sự biểu hiện của gene bệnh, hoặc tiêu diệt tế bào bệnh. Liệu pháp gene có nhiều ứng dụng và đạt được nhiều thành tựu trong điều trị rối loạn di truyền do đột biến gene, điều trị ung thư và điều trị rối loạn thần kinh.

ÔN TẬP PHẦN 5

I. TÓM TẮT NỘI DUNG



II. CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP

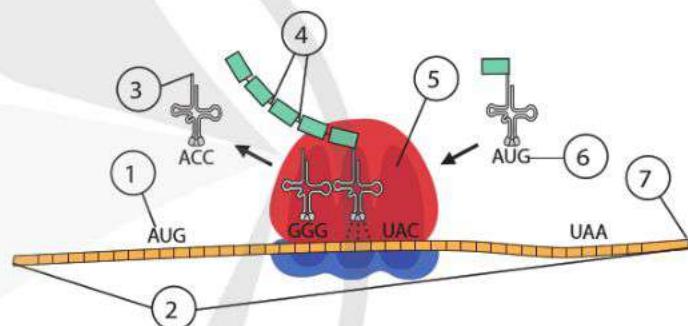
1. Hãy hoàn thành bảng sau để xác định mỗi đặc điểm cấu trúc đóng góp vào việc thực hiện chức năng nào của DNA.

Đặc điểm cấu trúc	Chức năng
Đa phân gồm các đơn phân là các nucleotide A, T, G, C	?
Có tính đặc thù về số lượng, thành phần, trật tự sắp xếp các nucleotide	?
Liên kết hoá trị phosphodiester giữa các nucleotide trên một mạch	?
Mạch kép, liên kết hydrogen giữa các nitrogenous base trên hai mạch theo nguyên tắc bổ sung	?
Trình tự các nucleotide có thể biến đổi	?

2. Nếu một ví dụ về ứng dụng thực tiễn của phiên mã ngược. Tại sao có thể áp dụng nguyên tắc phiên mã ngược trong ứng dụng đó?

3. Hãy ghép chữ cái chỉ mỗi thành phần tham gia vào quá trình biểu hiện gene phù hợp với chữ số trên hình chỉ thành phần liên quan đến dịch mã.

- | | |
|---------------------|-----------------|
| a. Đầu 3' của mRNA | b. Ribosome |
| c. Anticodon | d. tRNA |
| e. Liên kết peptide | g. Bộ ba mở đầu |
| h. mRNA | i. Vị trí A |
| k. Vị trí P | l. Vị trí E |



4. Một chủng *E. coli* mang đột biến làm cho trình tự nucleotide ở O (operator) thay đổi, dẫn đến protein ức chế không thể liên kết với O. Sự biểu hiện của các gene cấu trúc ở operon lac như thế nào trong điều kiện môi trường không có lactose và có lactose? Giải thích.

5. Ở thỏ, màu của mõ mõ do một gene có hai allele quy định (*A* và *a*). Màu sắc mõ cũng bị ảnh hưởng bởi chế độ ăn của thỏ. Khi ăn theo thực đơn bình thường, allele *A* quy định mõ màu trắng trội hơn allele *a* quy định mõ màu vàng. Khi ăn theo thực đơn đặc biệt, thỏ có kiểu gene khác nhau về gene này đều có mõ màu trắng. Thực hiện phép lai thỏ có kiểu gene *Aa* với thỏ có mõ màu vàng. Hãy xác định tỉ lệ thỏ có mõ vàng và thỏ có mõ trắng ở đồi lai *F*₁ trong mỗi trường hợp sau:

- a. Cho thỏ *F*₁ ăn theo thực đơn bình thường.
 - b. Cho thỏ *F*₁ ăn theo thực đơn đặc biệt.
6. Hai quần thể I và II ở thế hệ ban đầu đều có tần số các kiểu gene tương ứng là 0,25 *AA*; 0,50 *Aa*; 0,25 *aa*. Trong đó, quần thể I gồm các cây giao phấn, quần thể II gồm các cây tự thụ phấn bắt buộc. Theo lí thuyết, sau hai thế hệ, quần thể nào có tần số kiểu gene dị hợp tử cao hơn? Giải thích.

Phần 6

TIẾN HOÁ

CHỦ ĐỀ 5: BẰNG CHỨNG TIẾN HOÁ VÀ MỘT SỐ HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ

BÀI 15 BẰNG CHỨNG TIẾN HOÁ

Học xong bài học này, em có thể:

Trình bày được một số bằng chứng tiến hóa: bằng chứng hoá thạch, giải phẫu học so sánh, tế bào học và sinh học phân tử.



Tại sao xác sinh vật, đặc điểm giải phẫu của sinh vật là những bằng chứng được sử dụng trong nghiên cứu tiến hóa?

Bằng chứng tiến hóa là các dấu hiệu trong thế giới tự nhiên cho phép chứng minh các sinh vật đã tồn tại trên Trái Đất. Một số bằng chứng tiến hóa điển hình là bằng chứng hoá thạch, giải phẫu so sánh, tế bào học và sinh học phân tử,...

I. BẰNG CHỨNG HOÁ THẠCH



a)

b)

c)

d)



e)



g)

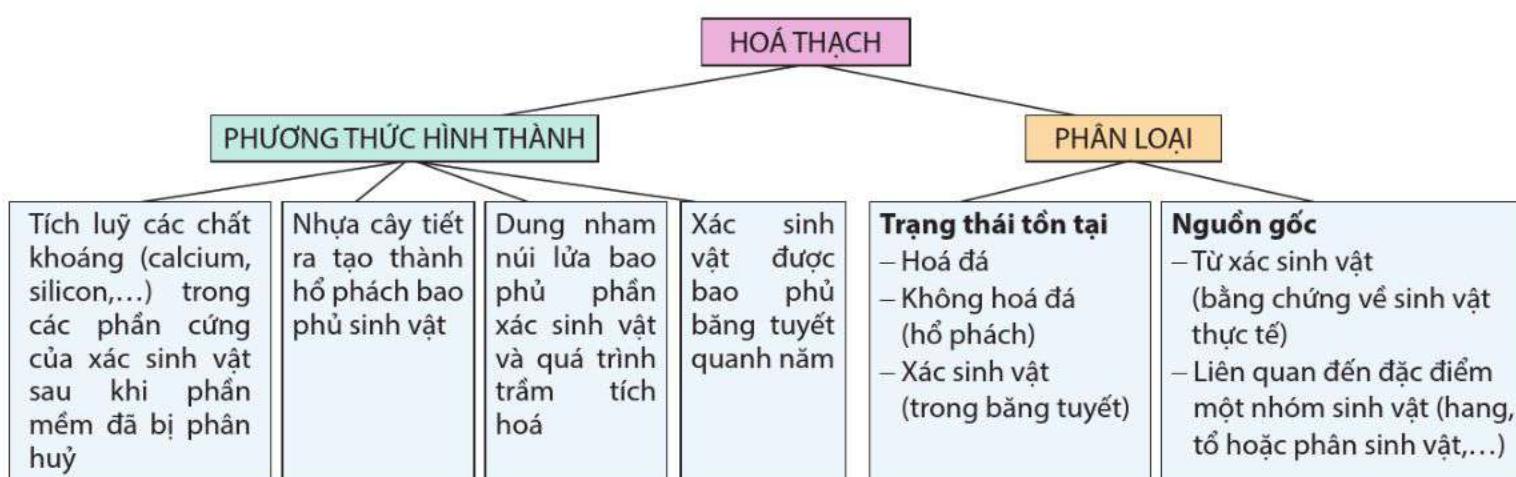
Hình 15.1. Một số hoá thạch đã được phát hiện: lá dương xỉ (a), cúc đá (b), *Archaeopteryx* (c), dấu chân khủng long (d), ong trong hổ phách (e), gỗ hoá thạch trong băng (g)

Hoá thạch là dấu tích của các sinh vật để lại trong các lớp địa chất của vỏ Trái Đất, xác sinh vật hoá đá hoặc được bảo tồn trong các điều kiện đặc biệt. Ví dụ: vết chân, hình dáng của sinh vật trên đá; một phần hay toàn bộ xác sinh vật hoá đá; xác động vật, thực vật trong hổ phách hoặc xác động vật được bảo quản trong băng.

Hoá thạch có thể được hình thành theo nhiều phương thức khác nhau trong những điều kiện ngoại cảnh thích hợp và được chia thành nhiều dạng khác nhau (hình 15.2).



- Quan sát và cho biết đặc điểm chung của các hoá thạch trong hình 15.1.



Hình 15.2. Phương thức hình thành và phân loại hóa thạch

Ý nghĩa của hóa thạch

Các hóa thạch là bằng chứng trực tiếp của sự tiến hóa và cung cấp nhiều thông tin trong nghiên cứu.

- Hóa thạch là bằng chứng xác định được loài sinh vật từng sống ở những địa điểm và thời gian cụ thể nhờ xác định niên đại của những hóa thạch thu thập được. Ví dụ: Hóa thạch vi khuẩn cổ chứng minh sinh vật xuất hiện đầu tiên có niên đại khoảng 3,8 tỉ năm trước đây¹.
- Hóa thạch cho phép so sánh đặc điểm tiến hóa giữa các dạng sinh vật tổ tiên với các dạng sinh vật đang tồn tại để phán đoán tổ tiên chung và chiều hướng tiến hóa của các loài. Ví dụ: Hóa thạch *Archaeopteryx* là dạng động vật vừa mang đặc điểm của chim, vừa mang đặc điểm của bò sát.
- Hóa thạch cho phép tìm hiểu nguyên nhân tồn tại và biến mất của những loài sinh vật trước đây và trong hiện tại. Ví dụ: Hóa thạch cho phép xác định sự thay đổi khí hậu thời kì băng hà là nguyên nhân chính dẫn đến sự tuyệt chủng của các loài khủng long.

Em có biết

"Hóa thạch sống"

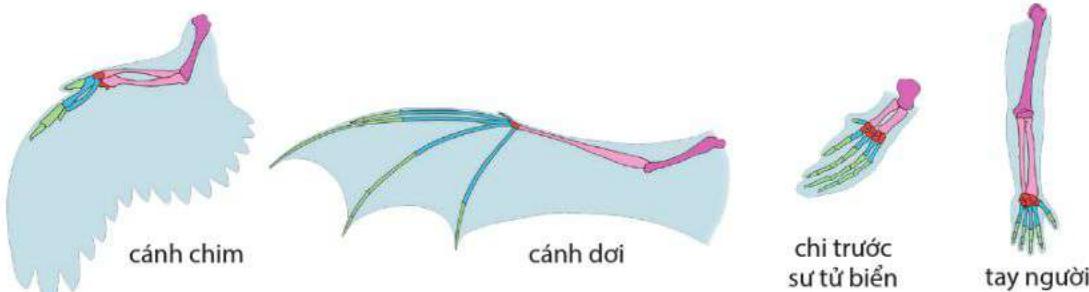
"Hóa thạch sống" là loài hoặc một nhánh sinh vật nào đó còn tồn tại trên Trái Đất hiện nay nhưng mang những đặc điểm giống với những loài chỉ được biết đến là hóa thạch (đã biến mất) và không có loài gần gũi nào còn tồn tại. Các hóa thạch sống đã thoát khỏi sự kiện tuyệt chủng và duy trì được các đặc điểm hình thái và phân tử cổ xưa, ít biến đổi tiến hóa so với loài đã biến mất. Ví dụ: Ốc anh vũ (*Nautilus pompilius*) (xuất hiện khoảng 505 – 408 triệu năm trước), Thú mỏ vịt (*Ornithorhynchus anatinus*) (xuất hiện khoảng 166 triệu năm trước), Hươu chuột (cheo cheo) Việt Nam (*Tragulus versicolor*) (xuất hiện khoảng 35 triệu năm trước).

II. CÁC BẰNG CHỨNG GIẢI PHẪU HỌC SO SÁNH

Các cơ thể sinh vật thuộc một số nhóm phân loại khác nhau có cùng thể thức cấu tạo phù hợp với chức năng nhất định. Giữa các nhóm động vật hoặc thực vật có những đặc điểm giải phẫu giống nhau về cơ quan cùng nguồn, đồng thời có những biến đổi sai khác chi tiết phản ánh sự thích nghi và tiến hóa trong các điều kiện sống khác nhau.

Các loài gần nhau về nguồn gốc tổ tiên có đặc điểm giải phẫu giống nhau. Sự tương đồng về các đặc điểm giải phẫu là bằng chứng tiến hóa gián tiếp.

¹ Mojzsis et al., 1996, Evidence for life on Earth before 3,800 million years ago, Nature, 384: 55–59. DOI: 10.1038/384055a0.



Hình 15.3. Hình thái và giải phẫu chi trước hoặc cánh ở một số động vật

Cơ quan tương đồng, cơ quan thoái hoá, hiện tượng lại tổ (cơ quan tương đồng đặc biệt) là bằng chứng giải phẫu cho phép xác định chiều hướng tiến hoá phân li (hình 15.4). Cơ quan tương tự là cơ quan không có cùng nguồn gốc trong quá trình phát triển phôi nhưng thực hiện chức năng tương tự nhau. Cơ quan tương tự chỉ có giá trị giải thích sự hình thành đặc điểm thích nghi trong tiến hoá, phản ánh chiều hướng tiến hoá hội tụ.



2. Quan sát hình 15.3, cho biết điểm tương đồng trong hình thái và giải phẫu chi trước hoặc cánh của một số nhóm động vật.

BÀNG CHỨNG GIẢI PHẪU HỌC SO SÁNH

Cơ quan tương đồng

- Cùng nguồn gốc trong quá trình phát triển phôi (có ở tổ tiên chung).
- Thực hiện chức năng khác nhau ở các nhóm phân loại khác nhau có điều kiện sống khác nhau.
- Ví dụ: xương chi trước của chuột, xương cánh của chim và xương tay ở người.

Cơ quan thoái hoá

- Cơ quan phát triển không đầy đủ ở cơ thể trưởng thành.
- Do môi trường sống thay đổi, một số cơ quan mất dần chức năng, tiêu giảm dần, chỉ còn lại vết tích.
- Ví dụ: ruột thừa ở người là dấu vết của manh tràng ở động vật ăn cỏ.

Hiện tượng lại tổ

- Cơ thể sinh vật xuất hiện một số đặc điểm đã mất đặc trưng chỉ có ở sinh vật tổ tiên xa mà không có ở cơ thể bố mẹ hoặc tổ tiên gần.
- Ví dụ: xuất hiện đuôi ở người.

Hình 15.4. Một số bảng chứng giải phẫu học so sánh



- Lấy ví dụ một số cơ quan tương đồng, cơ quan thoái hoá, hiện tượng lại tổ và cơ quan tương tự ở sinh vật.

III. BÀNG CHỨNG TẾ BÀO HỌC VÀ SINH HỌC PHÂN TỬ

1. Bằng chứng tế bào học

Tế bào ở tất cả các sinh vật đều có cấu trúc chung, gồm màng tế bào, tế bào chất và vật chất di truyền. Tế bào thực hiện đầy đủ các quá trình sống cơ bản như tái bản DNA, truyền thông tin di truyền, xúc tác sinh học và sử dụng năng lượng từ trao đổi chất.

2. Bằng chứng sinh học phân tử

DNA và protein là những đại phân tử sinh học được sinh vật sử dụng khi thực hiện các hoạt động sống cơ bản. DNA giữ vai trò mang và truyền đạt thông tin di truyền; protein thực hiện các chức năng xúc tác, điều hoà, cấu trúc,... Hầu hết các phân tử DNA đều được cấu tạo từ 4 loại nucleotide trong khi các protein được tạo thành từ 20 loại amino acid. Hầu hết các sinh vật có chung mã di truyền. Bằng chứng sinh học phân tử cho thấy tính thống nhất và nguồn gốc chung của sinh giới.



- Công nghệ DNA tái tổ hợp cho phép biến nạp gene *Insulin* của người vào tế bào *E. coli*. Dù không có các enzyme, RNA, amino acid của người, vì sao *E. coli* tái tổ hợp có thể tổng hợp được insulin của người?

Tuy nhiên, trình tự DNA cũng như protein của các loài khác nhau được đặc trưng bởi số lượng, thành phần và trật tự sắp xếp của các đơn phân (nucleotide hoặc amino acid) trong phân tử. Mức độ tương đồng của các trình tự DNA hoặc protein phản ánh quan hệ họ hàng và cho thấy mối quan hệ phát sinh chủng loại giữa các loài.



2. Đọc thông tin trong bảng 15.1, nhận xét mối quan hệ họ hàng giữa các loài thực vật sau đây:

Bảng 15.1. Mức độ giống nhau của gene mã hóa Maturase K ở một số loài thực vật

	Đu đủ (<i>Carica papaya</i>)	Gừng (<i>Zingiber officinale</i>)	Lúa (<i>Oryza sativa</i>)	Thông (<i>Pinus elliottii</i>)
Đu đủ (<i>C. papaya</i>)	-	72,7%	69,8%	59,5%
Gừng (<i>Z. officinale</i>)		-	76,3%	59,4%
Lúa (<i>O. sativa</i>)			-	57,4%
Thông (<i>P. elliottii</i>)				-



- Phản ứng tổng hợp DNA *in vitro* bằng kỹ thuật PCR được áp dụng nhằm khuếch đại (gia tăng số bản sao) một đoạn DNA hoặc một gene nghiên cứu. Người ta sử dụng một trình tự nucleotide mạch đơn bắt cặp bổ sung với mạch DNA khuôn, có vai trò là mồi cho phản ứng kéo dài mạch đơn polynucleotide. Dựa vào thông tin đã cho, hãy giải thích vì sao PCR sử dụng cùng trình tự mồi được áp dụng để nghiên cứu nguồn gốc tiến hoá giữa các loài (đơn vị phân loại).
- Trong năm 2018, xác ướp sư tử Sparta được phát hiện trong lớp băng vĩnh cửu ở Siberia¹. Hãy suy luận ý nghĩa của xác ướp này trong nghiên cứu tiến hoá.



- Bằng chứng tiến hoá là các dấu hiệu tồn tại trong thế giới tự nhiên cho phép chứng minh các sinh vật đã tiến hoá trên Trái Đất.
- Hoá thạch là dấu tích của các sinh vật để lại trong các lớp đất đá của vỏ Trái Đất, xác sinh vật hoá đá hoặc được bảo tồn trong các điều kiện đặc biệt. Hoá thạch là bằng chứng tiến hoá trực tiếp cho phép xác định được địa điểm và thời gian cụ thể mà các loài sinh vật từng sống; chiều hướng, quan hệ và nguồn gốc các loài sinh vật.
- Những đặc điểm giống nhau về giải phẫu giữa các loài là bằng chứng tiến hoá gián tiếp, chỉ ra các loài sinh vật có chung tổ tiên ban đầu. Một số bằng chứng giải phẫu là cơ quan tương đồng, cơ quan thoái hoá, hiện tượng lai tổ và cơ quan tương tự.
- Bằng chứng tế bào học thể hiện ở mọi sinh vật đều có tế bào với cấu trúc chung và thực hiện các quá trình sống cơ bản.
- DNA và protein là những đại phân tử sinh học được sinh vật sử dụng để thực hiện các hoạt động sống cơ bản. Bằng chứng sinh học phân tử cho thấy tính thống nhất của sinh giới. Mức độ tương đồng của các trình tự DNA hoặc protein phản ánh quan hệ họ hàng, cho thấy mối quan hệ phát sinh chủng loại giữa các loài.

¹ Gennady G. et al., 2021, The preliminary analysis of cave lion cubs *Panthera spelaea* (Goldfuss, 1810) from the permafrost of Siberia, Quaternary, 4(3): 24. DOI: 10.3390/quat4030024.

Phần 6**CHỦ ĐỀ 5: BẰNG CHỨNG TIẾN HOÁ VÀ MỘT SỐ HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ****BÀI 16****QUAN NIỆM CỦA DARWIN VỀ CHỌN LỌC TỰ NHIÊN
VÀ HÌNH THÀNH LOÀI****Học xong bài học này, em có thể:**

Nêu được phương pháp mà Darwin đã sử dụng để xây dựng học thuyết về chọn lọc tự nhiên và hình thành loài (quan sát, hình thành giả thuyết, kiểm chứng giả thuyết).



Trong hành trình thám hiểm vòng quanh thế giới trên tàu Beagle, C.R. Darwin đã thu thập được tư liệu khổng lồ, từ đó ông đã đưa ra quan niệm về chọn lọc tự nhiên và hình thành loài. Theo em, những tư liệu đó là gì và được ông sử dụng như thế nào để khẳng định quan niệm của mình?

Năm 1859, Darwin (1809 – 1882) công bố công trình “Nguồn gốc các loài”, giải thích sự hình thành các loài từ một tổ tiên chung thông qua cơ chế chọn lọc tự nhiên. Quan niệm của Darwin về chọn lọc tự nhiên và hình thành loài được hình thành từ các bước nghiên cứu sau:

Quan sát



Hình thành giả thuyết



Kiểm chứng giả thuyết

I. QUAN SÁT CỦA DARWIN

Năm 1831, Darwin tham gia chuyến thám hiểm vòng quanh thế giới trên tàu Beagle và đã quan sát các loài động vật, thực vật, điều kiện tự nhiên, đã thu thập nhiều hóa thạch sinh vật ở những nơi ông đặt chân đến.

Qua quan sát Darwin nhận thấy:

- Sinh vật có tiềm năng sinh sản lớn. Mỗi sinh vật có xu hướng sinh ra nhiều con hơn so với số lượng cần thay thế cho thế hệ trước. Ví dụ: Một con sò có thể đẻ tới hàng chục triệu quả trứng. Số lượng cá thể của quần thể trong tự nhiên tương đối ổn định khi môi trường sống không thay đổi bất thường. Nguồn sống (thức ăn, nơi ở,...) trong môi trường có giới hạn, không tăng tương ứng với tiềm năng sinh sản của sinh vật.
- Các cá thể trong quần thể, thậm chí các cá thể cùng bố mẹ, mang đặc điểm chung của loài nhưng luôn khác nhau ở một số đặc điểm. Ví dụ: Darwin quan sát được ba dạng bướm cái khác nhau của cùng một loài. Điểm khác nhau này là biến dị cá thể. Các biến dị xuất hiện liên tục trong quần thể.
- Trong số các biến dị cá thể được hình thành, một số biến dị được di truyền cho thế hệ con.
- Khả năng sống sót và sinh sản của cá thể không phải ngẫu nhiên. Các cá thể trong quần thể khác nhau về khả năng sống sót và sinh sản. Một số cá thể có nhiều con hơn các cá thể khác.



1. Hãy dự đoán hệ quả khi tất cả các cá thể của một quần thể được sinh ra đều sống sót và sinh sản theo tiềm năng sinh sản.

II. GIẢ THUYẾT CỦA DARWIN

Từ nguồn tư liệu không lồ quan sát và thu thập được, Darwin đưa ra các giả thuyết (suy luận):

- Các sinh vật cạnh tranh nhau (đấu tranh sinh tồn) dẫn tới chỉ một số ít cá thể được sinh ra sống sót qua mỗi thế hệ (số lượng cá thể trong tuổi sinh sản ít hơn số lượng cá thể được sinh ra).
- Trong đấu tranh sinh tồn, cá thể nào có biến dị thích nghi với môi trường sống sẽ có khả năng sống sót và sinh sản cao hơn, tạo ra được nhiều cá thể con hơn cho quần thể so với cá thể khác.



2. Đấu tranh sinh tồn là gì?

Các cá thể mang biến dị thích nghi với môi trường sẽ tồn tại và tiếp tục phát triển. Kết quả là qua nhiều thế hệ, cá thể mang biến dị thích nghi trở nên phổ biến trong quần thể. Theo Darwin, quá trình này gọi là chọn lọc tự nhiên. Chọn lọc tự nhiên trong các điều kiện sống khác nhau có thể tạo nên nhiều loài từ một loài ban đầu.

III. KIỂM CHỨNG GIẢ THUYẾT

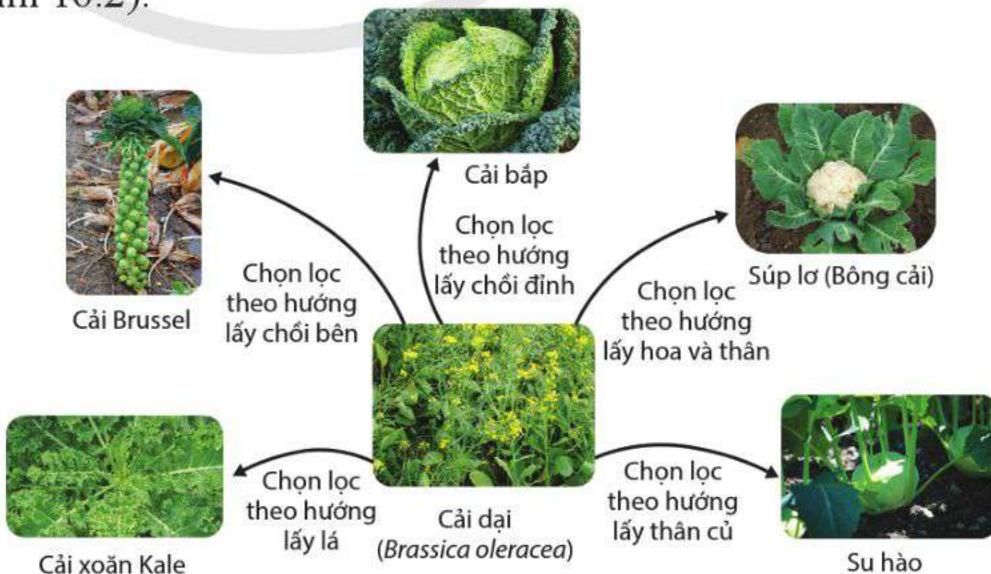
Darwin kiểm chứng giả thuyết của mình thông qua các kết quả quan sát sự phân li tính trạng của cây trồng, vật nuôi cũng như sự phân li từ dạng tổ tiên chung của sinh vật trong tự nhiên.

Phân li tính trạng và sự hình thành giống cây trồng, vật nuôi (chọn lọc nhân tạo)

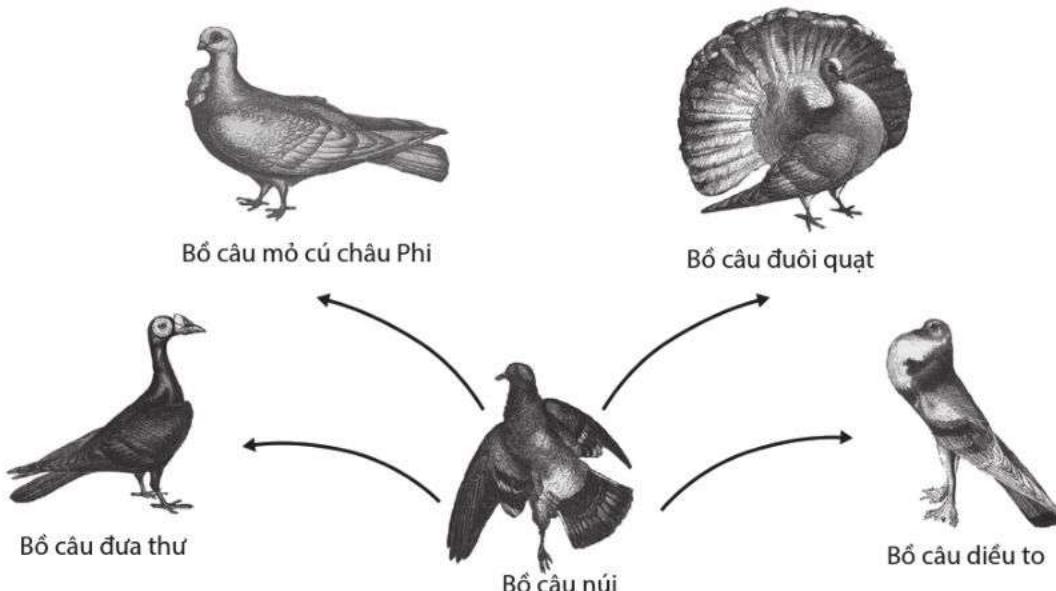
Trong quá trình trồng trọt, chăn nuôi, con người đã tạo ra các giống cây trồng, vật nuôi từ giống gốc ban đầu. Thông qua quá trình chọn lọc, một số biến dị di truyền mà sinh vật đã tích luỹ phù hợp với nhu cầu của con người được giữ lại, các biến dị không phù hợp sẽ bị đào thải. Kết quả của quá trình chọn lọc nhân tạo là sự phân li tính trạng (phân li dấu hiệu), hình thành nên các giống cây trồng, vật nuôi mang đặc điểm khác nhau từ một vài dạng tổ tiên hoang dại ban đầu. Ví dụ: sự hình thành nhiều giống cải khác nhau như cải bắp, cải lá, su hào,... từ cây cải dại (hình 16.1); một số giống bồ câu khác nhau hình thành từ bồ câu núi (hình 16.2).



3. Quan sát hình 16.1, cho biết chọn lọc nhân tạo và động lực của chọn lọc nhân tạo là gì.



Hình 16.1. Phân li tính trạng (còn gọi là phân li dấu hiệu) ở các giống cải hình thành do chọn lọc nhân tạo

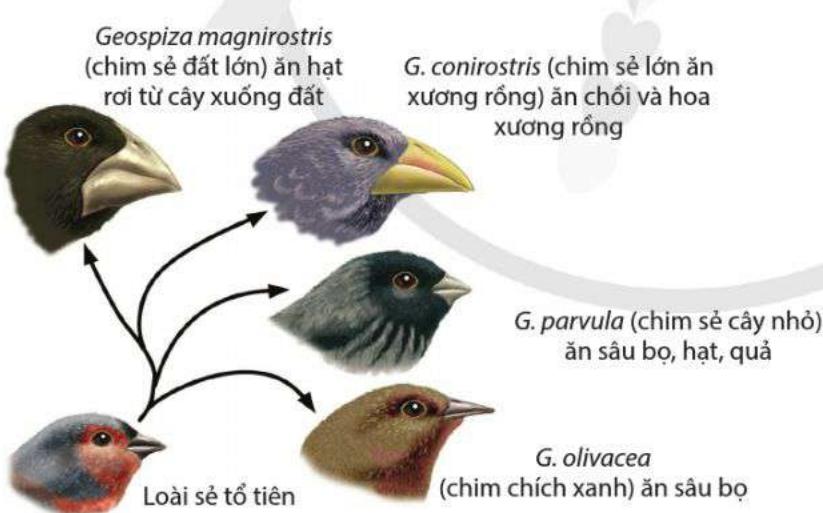


Hình 16.2. Phân li tính trạng ở các giống chim bồ câu hình thành do chọn lọc nhân tạo

Sự phân li từ dạng tổ tiên chung

Khi quan sát sinh vật trong tự nhiên, Darwin nhận thấy một số động vật trên quần đảo Galapagos ở Nam Mỹ (cách đất liền khoảng 900 km) như chim, rùa mang nhiều đặc điểm giống với động vật ở trên đất liền, tuy nhiên, giữa chúng có một số đặc điểm khác nhau.

Darwin thu thập được nhiều bằng chứng về sự hình thành các loài mới khác nhau từ tổ tiên chung thông qua chọn lọc tự nhiên. Ví dụ điển hình là sự hình thành một số loài chim sẻ ở quần đảo Galapagos (hình 16.3). Các loài chim sẻ này có hình dạng và kích thước mỏ khác nhau, thích nghi với loại thức ăn khác nhau (hạt, hoa xương rồng,...).



Hình 16.3. Sơ đồ phân li tính trạng và sự hình thành loài mới từ các dạng tổ tiên chung theo Darwin



1. Lấy thêm ví dụ về sự hình thành một số giống cây trồng, vật nuôi nhờ chọn lọc nhân tạo.



4. Quan sát hình 16.3 và cho biết mối liên hệ giữa hình dạng mỏ của các loài chim sẻ với dạng thức ăn của chúng.



2. Lấy ví dụ một số loài được hình thành từ một tổ tiên chung.

Dưới tác động của chọn lọc tự nhiên, các biến dị thích nghi nhỏ được tích luỹ qua sinh sản và nhân lên qua các thế hệ, dần dần trở thành những biến đổi lớn và có thể dẫn tới hình thành loài mới. Trong môi trường tự nhiên, dưới tác động của rất nhiều nhân tố khác nhau lên cùng đối tượng, chọn lọc diễn ra theo nhiều hướng khác nhau dẫn đến sự

tích luỹ các biến dị thích nghi theo các hướng khác nhau, dần dần dẫn tới sự phân li tính trạng, làm xuất hiện các loài khác nhau từ một loài ban đầu. Đồng thời, chọn lọc tự nhiên cũng dẫn tới sự diệt vong của một số loài.



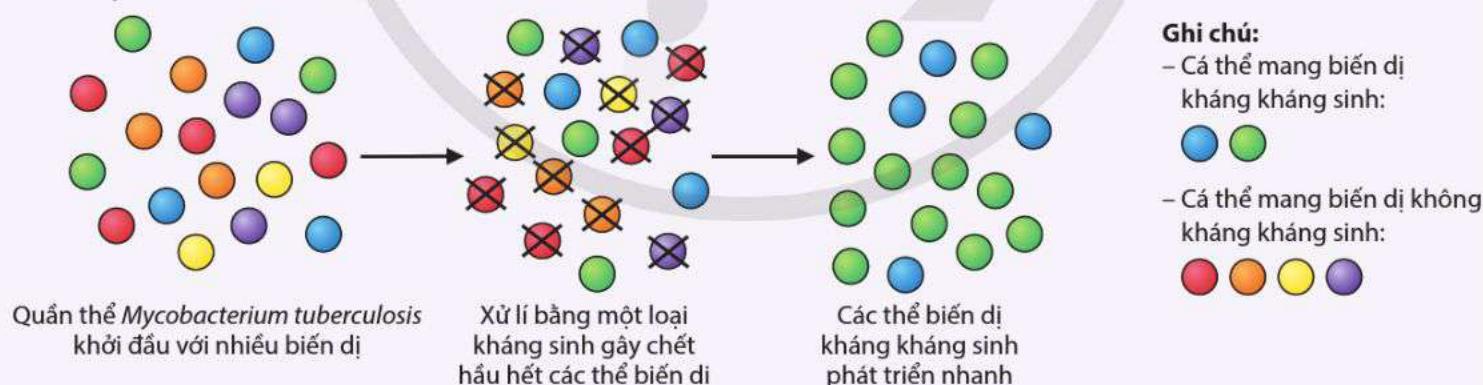
3. Quan sát hình 16.4, mô tả phương pháp Darwin xây dựng học thuyết về chọn lọc tự nhiên và hình thành loài.



Hình 16.4. Giới thiệu sơ đồ phương pháp Darwin xây dựng học thuyết tiến hoá



Quan sát hình 16.5, giải thích sự hình thành các chủng vi khuẩn kháng kháng sinh theo học thuyết tiến hoá Darwin.



Hình 16.5. Cơ chế chọn lọc hình thành chủng kháng kháng sinh của loài *Mycobacterium tuberculosis*



- Phương pháp mà Darwin sử dụng để xây dựng học thuyết về chọn lọc tự nhiên và hình thành loài gồm các bước quan sát, hình thành giả thuyết, kiểm chứng giả thuyết.
- Chọn lọc tự nhiên là quá trình tích luỹ các biến dị thích nghi, đào thải các biến dị kém thích nghi.
- Loài mới được hình thành là kết quả của quá trình tích luỹ các biến dị thích nghi qua sinh sản.

Phần 6**CHỦ ĐỀ 5: BẰNG CHỨNG TIẾN HOÁ VÀ MỘT SỐ HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ****BÀI 17 THUYẾT TIẾN HOÁ TỔNG HỢP HIỆN ĐẠI (PHẦN 1)**

Học xong bài học này, em có thể:

- Nhận được khái niệm tiến hoá nhỏ và quần thể là đơn vị tiến hoá nhỏ.
- Trình bày được các nhân tố tiến hoá (đột biến, dòng gene, chọn lọc tự nhiên, phiêu di truyền, giao phối không ngẫu nhiên).
- Phát biểu được khái niệm thích nghi và trình bày được cơ chế hình thành đặc điểm thích nghi.
- Giải thích được các đặc điểm thích nghi chỉ hợp lí tương đối. Lấy được ví dụ minh họa.



Dựa vào định luật Hardy – Weinberg, hãy dự đoán các nhân tố có thể ảnh hưởng đến trạng thái cân bằng di truyền của quần thể.

Sự ra đời của thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại

Ra đời vào nửa đầu thế kỷ XIX, thuyết tiến hoá tổng hợp là sự tổng hợp của thuyết tiến hoá Darwin và các luận điểm của các nhà khoa học trong lĩnh vực tiến hoá (R.A. Fisher, J.B.S. Haldane, S. Wright,...) dựa trên nền tảng của di truyền học Mendel, còn được gọi là thuyết Tân Darwin hay thuyết tiến hoá tổng hợp hiện đại. Nội dung của thuyết đề cập đến cơ chế tiến hoá bằng chọn lọc tự nhiên, vai trò của đột biến, biến dị di truyền, các yếu tố ngẫu nhiên, dòng gene,... và quá trình tiến hoá thích nghi ở quần thể sinh vật (tiến hoá quần thể); loài và sự hình thành loài; tiến hoá hình thành các đơn vị phân loại trên loài và nguồn gốc các loài. Thuyết tiến hoá tổng hợp là nền tảng cho sự phát triển của lĩnh vực sinh học tiến hoá hiện đại.

I. TIẾN HOÁ NHỎ

1. Khái niệm

Tiến hoá là quá trình biến đổi ở sinh vật qua các thế hệ, trong đó thế hệ sau được tạo thành kế thừa các đặc điểm đã có ở tổ tiên và hình thành các đơn vị phân loại với đặc điểm mới. Ví dụ: Sự hình thành loài người hiện đại (*Homo sapiens*) từ loài tổ tiên thuộc bộ Linh trưởng (Primates). Các biến đổi đóng góp vào quá trình tiến hoá có thể xảy ra ở mọi mức độ tổ chức sống, từ trình tự DNA đến các đặc điểm hình thái, giải phẫu, tập tính của sinh vật.

Tiến hoá nhỏ là quá trình tiến hoá xảy ra ở phạm vi quần thể, làm thay đổi tần số allele, tần số kiểu gene ở phạm vi quần thể là cơ sở của quá trình tiến hoá của sinh vật.

2. Quần thể là đơn vị tiến hoá nhỏ

Mỗi cá thể chỉ tồn tại trong thời gian sống của riêng nó. Mặc dù biến dị tồn tại ở cá thể nhưng chỉ khi biến dị được di truyền qua các thế hệ mới trở thành nguyên liệu cho quá trình



1. Tại sao biến đổi về tần số allele, tần số kiểu gene ở phạm vi quần thể là cơ sở của quá trình tiến hoá của sinh vật?



2. Tại sao quần thể là đơn vị tiến hoá nhỏ?

tiến hoá. Quần thể là đơn vị tồn tại của loài trong tự nhiên. Trong phạm vi quần thể, quá trình giao phối giữa cá thể đực và cá thể cái làm biến đổi tổ hợp được phát tán. Các đặc trưng di truyền của quần thể được duy trì trong một thời gian xác định. Bản chất của tiến hoá nhỏ là quá trình làm thay đổi vốn gene, thể hiện ở sự thay đổi tần số allele và tần số kiểu gene, dẫn đến thay đổi đặc trưng di truyền của quần thể qua các thế hệ. Nói cách khác, đơn vị xảy ra tiến hoá nhỏ là quần thể.

II. CÁC NHÂN TỐ TIẾN HÓA

3. Trình bày vai trò của các nhân tố tiến hóa và nêu ví dụ minh họa.

Các nhân tố làm thay đổi tần số allele hoặc tần số kiểu gene trong quần thể được gọi là nhân tố tiến hóa, bao gồm: đột biến, dòng gene, phiêu بط di truyền, giao phối không ngẫu nhiên và chọn lọc tự nhiên. Trải qua thời gian đủ dài, những nhân tố này tạo ra sự khác biệt đủ lớn về cấu trúc di truyền giữa các quần thể và đóng góp vào quá trình tiến hóa của quần thể.

Đột biến

Đột biến gây biến đổi allele này thành allele khác hoặc tạo ra các allele mới, làm thay đổi tần số allele của quần thể. Mặc dù tần số đột biến tự phát rất nhỏ nhưng số lượng gene, kích thước DNA của hệ gene rất lớn, trải qua nhiều thế hệ, đột biến được tích luỹ và tác động đáng kể đối với cấu trúc di truyền của quần thể.

Đột biến là nguồn nguyên liệu sơ cấp cho quá trình tiến hóa. Các đột biến có thể được di truyền qua các thế hệ, phát tán trong quần thể và thông qua giao phối hình thành biến đổi tổ hợp – nguyên liệu thứ cấp cho tiến hóa. Các đột biến khác nhau có đóng góp ở mức độ

4. Sự phát sinh đột biến có tính định hướng hay vô hướng đối với khả năng sống sót và sinh sản của sinh vật?

khác nhau đối với quá trình tiến hóa. Đột biến trung tính là các đột biến không có lợi, không có hại, không làm thay đổi khả năng sống sót và sinh sản của sinh vật. Do đó, các đột biến trung tính tồn tại trong quần thể một cách ngẫu nhiên, làm tăng mức độ đa dạng di truyền của quần thể. Tuy vậy, allele đột biến trung tính cũng có thể trở thành có lợi hoặc có hại khi môi trường thay đổi.

Dòng gene

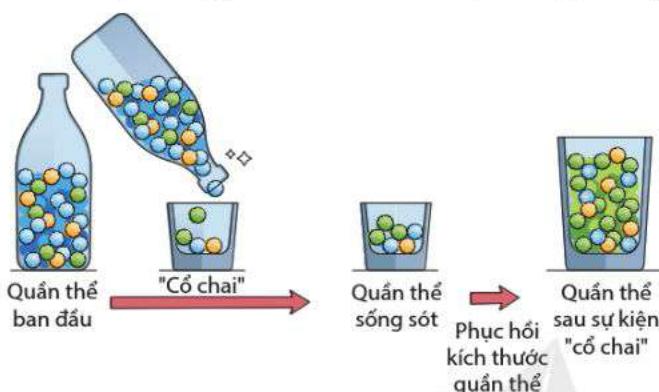
Dòng gene là hiện tượng trao đổi vốn gene giữa các quần thể. Dòng gene có thể làm thay đổi vốn gene của quần thể nhận khi các cá thể di cư sinh sản thành công với các cá thể của quần thể nhận. Dòng gene xảy ra phổ biến trong tự nhiên, ví dụ: chim di cư; sự giao phân giữa các cá thể ở hai quần thể thực vật; sự phát tán hạt cây nhờ gió, côn trùng,... Tác động của dòng gene phụ thuộc tỉ lệ di cư, khả năng di truyền allele từ các cá thể di cư sang thế hệ tiếp theo và sự khác biệt tần số allele giữa hai quần thể. Cách li địa lý và các biến động địa chất có thể làm giảm tác động của dòng gene. Ví dụ: Quần thể ở đảo xa và quần thể ở đất liền khó xảy ra dòng gene. Như vậy, mức độ thay đổi tần số allele do dòng gene phụ thuộc vào tỉ lệ nhập cư và sự khác biệt về cấu trúc di truyền giữa quần thể cho và quần thể nhận.

Do hiện tượng dòng gene, các quần thể có sự trao đổi vốn gene với nhau nên có tần số allele tương tự nhau. Di cư cũng có thể làm tăng mức độ đa dạng di truyền của một quần thể do có thể đưa một allele mới vào từ quần thể khác lân cận.

Phiêu bạt di truyền

Phiêu bạt di truyền là sự thay đổi tần số allele của quần thể qua các thế hệ do tác động của các yếu tố ngẫu nhiên làm giảm số lượng cá thể của quần thể. Các hiện tượng thiên tai như động đất, sự phun trào núi lửa, lũ lụt, hạn hán hoặc sự phát tán cá thể đến nơi ở mới,... có thể gây nên phiêu bạt di truyền. Hai trường hợp điển hình dẫn tới phiêu bạt di truyền trong tự nhiên là hiệu ứng cổ chai và hiệu ứng sáng lập.

Hiệu ứng cổ chai



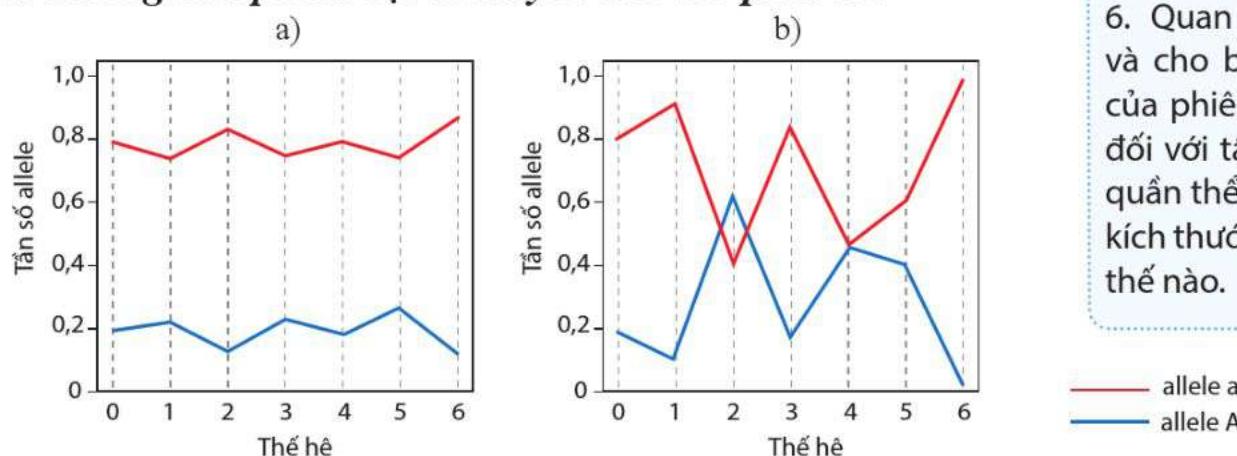
Hình 17.1. Mô hình tác động của hiệu ứng cổ chai đến cấu trúc di truyền của quần thể

Hiệu ứng cổ chai là hiện tượng số lượng cá thể của quần thể giảm đột ngột bởi các yếu tố như thiên tai; nạn săn bắt, khai thác quá mức. Dưới tác động đó, sự sống sót hoặc chết của các cá thể xảy ra ngẫu nhiên, không liên quan đến khả năng sinh sản hoặc thích nghi của sinh vật với môi trường. Quần thể thế hệ mới hình thành từ các cá thể còn sống sót sau giai đoạn “cổ chai” có cấu trúc di truyền khác so với quần thể ban đầu (hình 17.1). Ví dụ: Báo săn châu Phi (*Acinonyx jubatus*), trải qua hiệu ứng cổ chai khi phần lớn cá thể bị chết bởi khí hậu lạnh trong thời kì băng hà khoảng 10 000 – 12 000 năm trước đây, hiện có mức đa dạng di truyền thấp và có nguy cơ tuyệt chủng¹.

Hiệu ứng sáng lập

Hiệu ứng sáng lập xảy ra khi một nhóm nhỏ các cá thể tách khỏi quần thể lớn ban đầu, di cư và thiết lập một quần thể ở vị trí phân bố mới. Do kích thước nhỏ và bị cách ly địa lý, quần thể chịu tác động mạnh của phiêu bạt di truyền. Ví dụ: Một quần thể người ở khu vực Trung Đông có tần số allele đột biến ở các gene *BRCA1* và *BRCA2* cao hơn so với các quần thể tại các khu vực khác trên thế giới, làm tăng tỉ lệ người mắc ung thư vú và ung thư buồng trứng. Đây được coi là hệ quả của hiệu ứng sáng lập xảy ra khoảng 600 – 800 năm trước.

Ảnh hưởng của phiêu bạt di truyền đối với quần thể



Hình 17.2. Sự thay đổi tần số allele do tác động của phiêu bạt di truyền:
ở quần thể có kích thước lớn (a); quần thể có kích thước nhỏ (b)

1 M. Menotti-Raymond, S J O'Brien, 1993, Dating the genetic bottleneck of the African cheetah. PNAS; 90(8): 3172–3176.
DOI: 10.1073/pnas.90.8.3172.



5. Dựa vào hình 17.1, hãy mô tả sự kiện “cổ chai” và tác động của sự kiện này đến cấu trúc di truyền của quần thể.



6. Quan sát hình 17.2 và cho biết ảnh hưởng của phiêu bạt di truyền đối với tần số allele của quần thể phụ thuộc vào kích thước quần thể như thế nào.

Phiêu bạt di truyền làm giảm mức biến dị trong quần thể. Mức ảnh hưởng của phiêu bạt di truyền phụ thuộc vào kích thước quần thể (hình 17.2). Ở quần thể kích thước nhỏ, khả năng cố định allele và mức giao phối gần cao, tần số kiểu gene dị hợp tử của quần thể giảm đi theo thời gian, phiêu bạt di truyền có thể ngẫu nhiên làm mất một allele (tần số bằng 0) hay cố định một allele (tần số bằng 1) sau nhiều thế hệ.

Phiêu bạt di truyền dẫn tới sự phân li các quần thể. Sau nhiều thế hệ, các quần thể ban đầu có cấu trúc di truyền giống nhau có thể trở nên khác nhau một cách ngẫu nhiên dưới tác động của phiêu bạt di truyền.



1. Vì sao giao phối không ngẫu nhiên là một nhân tố tiến hoá?

Giao phối không ngẫu nhiên

Trong tự nhiên, quần thể giao phối không ngẫu nhiên là phổ biến và các quần thể hoàn toàn ngẫu phối là hiếm gặp. Giao phối không ngẫu nhiên gồm giao phối có lựa chọn, giao phối gần (giao phối giữa các cá thể có quan hệ họ hàng, hay giao phối cận huyết; tự thụ phấn hình thành thế hệ con hoàn toàn không ngẫu nhiên, do cá thể con hình thành từ thụ tinh giữa giao tử đực và giao tử cái của cùng một cá thể).

Nhìn chung, giao phối không ngẫu nhiên không trực tiếp làm thay đổi tần số allele của quần thể nhưng có thể làm giảm tần số kiểu gene dị hợp tử và tăng tần số kiểu gene đồng hợp tử sau nhiều thế hệ.

Chọn lọc tự nhiên

Chọn lọc tự nhiên là quá trình mà nhờ đó tần số allele có lợi đối với sinh vật tăng lên trong quần thể qua thời gian do các cá thể mang allele đó có khả năng sống sót và sinh sản thành công cao hơn các cá thể khác.



7. Một quần thể bướm đêm trong khu rừng với nhiều cây bạch dương có thân gỗ màu trắng. Bướm đêm là nguồn thức ăn của nhiều loài chim, động vật có vú và côn trùng khác. Các con bướm chủ yếu có màu trắng ngà, một số ít có màu sẫm. Khi khói bụi từ khu công nghiệp ở vùng lân cận làm thay đổi màu sắc thân cây bạch dương phủ màu bụi sẫm, các con bướm có màu trắng ngà dễ bị phát hiện và bị ăn thịt. Qua thời gian dài, quần thể bướm đêm ở khu vực này có sự thay đổi về các tần số kiểu hình màu sắc thân (hình 17.3).



Hình 17.3. Sự thay đổi của quần thể bướm đêm sau nhiều thế hệ khi khu công nghiệp hình thành và phát triển

Dựa vào các thông tin nêu trên, hãy cho biết các yếu tố đóng góp vào sự thay đổi tần số kiểu hình màu sắc của bướm đêm.

Chọn lọc tự nhiên xảy ra trên cơ sở các đặc tính biến dị, di truyền và phân hoá khả năng sống sót, sinh sản của các cá thể trong quần thể. Dưới tác động trực tiếp của chọn lọc tự nhiên lên kiểu hình, ở môi trường xác định, biến dị có lợi dần chiếm ưu thế, biến dị có hại bị đào thải. Trải qua nhiều thế hệ, tần số allele có hại giảm dần, tần số allele và tần số kiểu gene ở cá thể mang biến dị di truyền có lợi tăng lên trong quần thể, từ đó, cấu trúc di truyền của quần thể thay đổi qua thời gian. Như vậy, chọn lọc tự nhiên là một trong các nhân tố tiến hoá.

III. ĐẶC ĐIỂM THÍCH NGHI

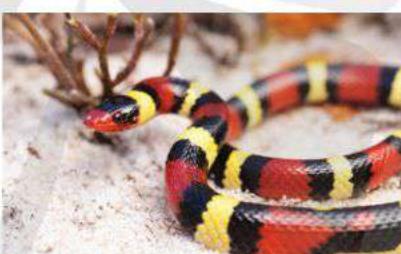
1. Khái niệm

Đặc điểm thích nghi là những đặc điểm của sinh vật phù hợp với môi trường sống, nhờ đó sinh vật có thể sống sót và sinh sản thành công hơn những sinh vật không mang đặc điểm đó (hình 17.4).

Thích nghi là quá trình thay đổi đặc tính di truyền, dẫn tới thay đổi cấu trúc di truyền của quần thể dưới tác động của chọn lọc tự nhiên. Kết quả của quá trình này là sự hình thành quần thể với các cá thể mang đặc điểm có lợi hơn về mặt chọn lọc chiếm ưu thế.



a) Thằn lằn có màu sắc giống thân cây



b) Rắn vua (không độc, trái) có màu sắc giống rắn san hô (rất độc, phải)



c) Hoa lan có cánh hoa thích nghi với thụ phấn nhờ côn trùng

Hình 17.4. Đặc điểm thích nghi ở một số sinh vật

2. Cơ chế hình thành đặc điểm thích nghi

Quá trình chọn lọc tự nhiên tác động lên các biến dị di truyền dẫn tới hình thành đặc điểm thích nghi ở sinh vật trong những môi trường xác định. Cơ chế hình thành đặc điểm thích nghi như sau: Trong quần thể, đột biến phát sinh ngẫu nhiên ở các cá thể, trong đó có các đột biến tạo nên biến dị về kiểu hình (hình thái, cấu trúc, tập tính,...) ở sinh vật. Thông qua sinh sản, các biến dị di truyền và được phát tán trong quần thể. Ở những môi trường xác định, các biến dị thể hiện sự phân hoá về khả năng sống sót và sinh sản. Các cá thể mang đặc điểm phù hợp với môi trường sống sẽ sống sót nhiều hơn, sinh sản thành công hơn. Kiểu hình giúp sinh vật sống sót và sinh sản tốt hơn ngày càng phổ biến trong quần thể, trở thành đặc điểm thích nghi ở môi trường sống.

3. Tính hợp lí tương đối của đặc điểm thích nghi

Do môi trường sống và sinh vật luôn thay đổi theo thời gian và không gian, một đặc điểm là thích nghi ở môi trường này nhưng có thể không còn là đặc điểm thích nghi ở môi trường khác. Ví dụ: Lông màu vàng là đặc điểm thích nghi của quần thể chuột sống ở vùng đất cát nhưng không phải là đặc điểm thích nghi của quần thể chuột sống ở vùng đất xám đen.



8. Quan sát hình 17.4 và cho biết màu sắc thân của thằn lằn và rắn vua, hình dạng và màu sắc của hoa lan mang lại lợi ích gì đối với mỗi nhóm sinh vật đó.



9. Hãy nêu một số ví dụ về đặc điểm thích nghi ở sinh vật.



2. Tại sao nhiều động vật có vú sống trên cạn như hổ, báo, sư tử,... có lớp lông mao bao phủ cơ thể nhưng động vật có vú sống ở nước như cá voi không có đặc điểm đó?

Cơ thể sinh vật là tổng hòa của nhiều đặc điểm, các cấu trúc thực hiện các chức năng khác nhau. Tính hợp lí tương đối của đặc điểm thích nghi còn liên quan đến sự “thoả hiệp” – đặc điểm thích nghi đối với chức năng này có thể làm giảm mức thích nghi đối với chức năng khác. Do đó, đặc điểm thích nghi không thể đạt mức độ tối ưu. Ví dụ: Cánh hải âu là cấu trúc phù hợp với chức năng bay lượn và hoạt động bơi lội nhưng không tối ưu với từng chức năng. Như vậy, đặc điểm thích nghi chỉ mang tính tương đối và quá trình tiến hoá thích nghi là quá trình động.



Ở quần đảo Galápagos thuộc vùng Trung Mỹ, loài chim sẻ *Geospiza fortis* có kích thước mỏ đa dạng và phù hợp với các loại hạt cây mà chúng ăn: chim sẻ có mỏ nhỏ thường ăn hạt nhỏ, mềm; chim sẻ có mỏ lớn ăn các hạt to, cứng. Trong một nghiên cứu, kích thước mỏ trung bình của quần thể chim sẻ đo được năm 1976 là 9,4 mm. Năm 1977, một đợt hạn hán kéo dài làm phần lớn các cây có hạt nhỏ, mềm bị chết do chịu hạn kém. Trong thời gian đó, khoảng 80% chim sẻ bị chết, chủ yếu là chim sẻ có mỏ nhỏ ăn hạt nhỏ, mềm. Đến năm 1978, quần thể chim sẻ này có kích thước mỏ trung bình là 10,2 mm¹. Hãy phân tích ví dụ nêu trên để chứng minh:

- a) Tiến hoá đang xảy ra ở quần thể chim sẻ ở đảo và đơn vị tiến hoá là quần thể.
- b) Chim sẻ có đặc điểm thích nghi liên quan đến kích thước mỏ và đặc điểm thích nghi này có tính hợp lí tương đối.
- c) Nếu hiện tượng mưa nhiều xuất hiện trở lại ở khu vực này, hãy dự đoán đặc điểm kích thước mỏ chim sẻ ở quần đảo này sau đó một vài năm.



- Tiến hoá nhỏ là quá trình tiến hoá xảy ra ở phạm vi quần thể, làm thay đổi tần số allele, tần số kiểu gene qua các thế hệ quần thể.
- Các nhân tố làm thay đổi trạng thái cân bằng di truyền của quần thể được gọi là các nhân tố tiến hoá, bao gồm: đột biến, dòng gene, phiêu bạt di truyền, giao phối không ngẫu nhiên và chọn lọc tự nhiên.
- Đột biến làm xuất hiện allele mới trong quần thể, làm thay đổi tần số allele của quần thể so với ban đầu. Đột biến cung cấp nguyên liệu cơ sở cho quá trình tiến hoá.
- Dòng gene là hiện tượng chuyển các allele hoặc gene từ quần thể cho sang quần thể nhận, làm thay đổi vốn gene của quần thể nhận.
- Phiêu bạt di truyền là sự thay đổi tần số allele của quần thể do giảm đột ngột số lượng cá thể trong quần thể bởi yếu tố ngẫu nhiên.
- Giao phối không ngẫu nhiên làm tăng tần số kiểu gene đồng hợp tử, giảm tần số kiểu gene dị hợp tử của quần thể.
- Chọn lọc tự nhiên là quá trình mà nhờ đó tần số allele có lợi tăng lên trong quần thể qua thời gian do các cá thể mang allele đó tăng khả năng sống sót và sinh sản thành công.
- Thích nghi là quá trình thay đổi đặc tính di truyền, dẫn tới thay đổi cấu trúc di truyền của quần thể dưới tác động của chọn lọc tự nhiên, hình thành quần thể gồm các cá thể mang các đặc điểm có lợi hơn về mặt chọn lọc chiếm ưu thế. Đặc điểm thích nghi chỉ có tính phù hợp tương đối.

¹ Boag, P. T., and P. R. Grant, 1981, Intense natural selection in a population of Darwin's finches (*Geospizinae*) in the Galápagos. *Science* 214: 82–85.

Phần 6**CHỦ ĐỀ 5: BẰNG CHỨNG TIẾN HOÁ VÀ MỘT SỐ HỌC THUYẾT TIẾN HOÁ****BÀI 18 THUYẾT TIẾN HOÁ TỔNG HỢP HIỆN ĐẠI (PHẦN 2)**

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm loài sinh học.
- Nêu được các cơ chế hình thành loài.
- Phát biểu được khái niệm tiến hoá lớn. Phân biệt được tiến hoá lớn và tiến hoá nhỏ.
- Dựa vào sơ đồ cây sự sống, trình bày được sinh giới có nguồn gốc chung và phân tích được sự phát sinh chủng loại là kết quả của tiến hoá.



Quá trình tiến hoá hình thành loài và các đơn vị phân loại trên loài như chi, họ, bộ, lớp, ngành,... xảy ra như thế nào?

I. LOÀI VÀ SỰ HÌNH THÀNH LOÀI**1. Khái niệm loài sinh học**

Loài sinh học là nhóm quần thể gồm các cá thể có tiềm năng giao phối trong tự nhiên và sinh con sống sót, có khả năng sinh sản nhưng sinh con không có khả năng sống sót hoặc không sinh sản được với các cá thể của các nhóm quần thể khác.

Khả năng giao phối và sinh con hữu thụ của các cá thể là tiêu chuẩn cơ bản để xác định các cá thể đó thuộc cùng loài, được dùng để xác định ranh giới loài sinh học. Khái niệm loài sinh học chỉ phù hợp với các sinh vật sinh sản hữu tính đang tồn tại, không áp dụng với các sinh vật sinh sản vô tính và đã tuyệt chủng.



Hình 18.1. Sự đa dạng của chó nhà (*Canis familiaris*)

2. Các cơ chế hình thành loài

Sự hình thành loài là quá trình tạo ra loài mới (loài hậu duệ) từ loài ban đầu (loài tổ tiên). Hình thành loài là biểu hiện rõ ràng nhất của quá trình tiến hoá, trong đó, một nhánh tiến hoá phân li thành hai hoặc nhiều nhánh tiến hoá độc lập.

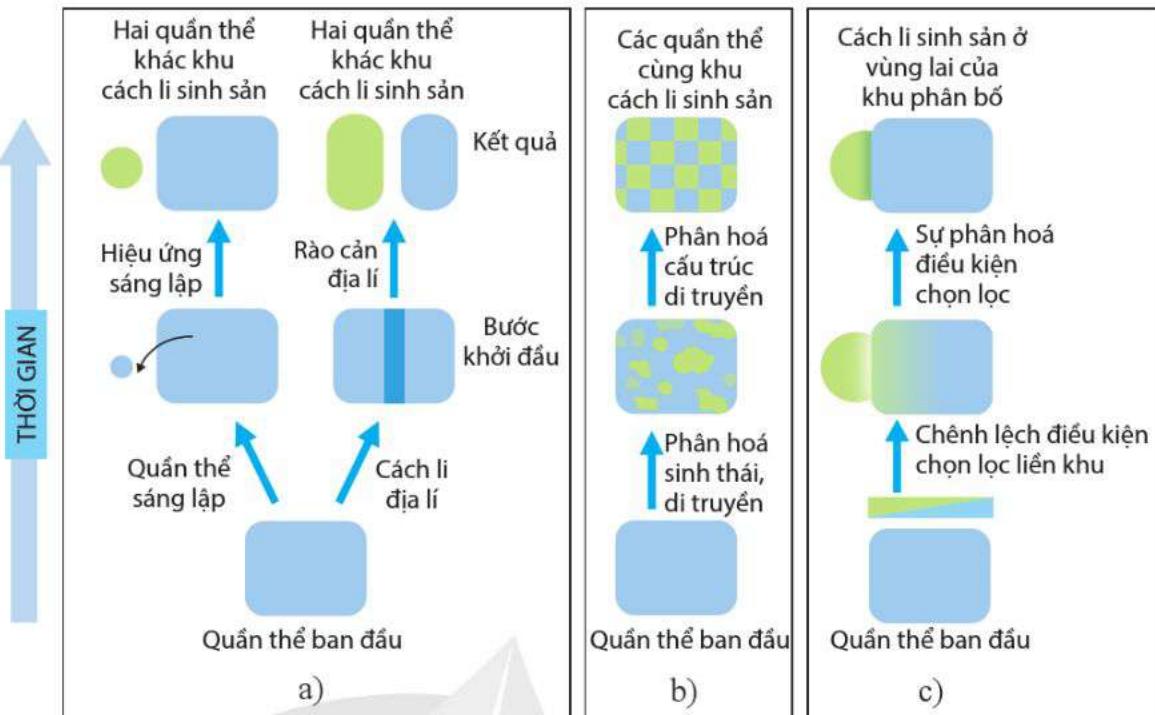
Dấu hiệu cho thấy loài sinh học mới hình thành là sự cách li sinh sản. Khi đó, các cá thể của loài mới hình thành không giao phối với cá thể của loài ban đầu, giao phối nhưng không tạo hợp tử (cách li trước hợp tử) hoặc giao phối sinh con nhưng con không hữu thụ (cách li sau hợp tử). Sự hình thành loài có thể xảy ra khác khu, trong cùng khu hoặc liền khu phân bố của quần thể ban đầu (hình 18.2).



1. Ngựa cái lai với lừa đực sinh ra con la không có khả năng sinh sản. Các con chó nhà đa dạng về hình dạng, kích thước cơ thể, màu sắc lông (hình 18.1) nhưng một số giống chó nhà khác nhau vẫn giao phối được với nhau và sinh con hữu thụ. Trong số cá thể này, những nhóm cá thể nào thuộc về cùng một loài sinh học, những nhóm cá thể nào thuộc các loài sinh học khác nhau?



2. Dựa vào hình 18.2, hãy mô tả các cơ chế hình thành loài.



Hình 18.2. Sơ đồ minh họa các cơ chế hình thành loài: loài khác khu (a), loài cùng khu (b) và loài liền khu (c)

Hình thành loài khác khu

Trong hình thành loài khác khu, quần thể của loài ban đầu bị chia cắt bởi yếu tố địa lí (cách li địa lí) hoặc một nhóm cá thể di cư tới vị trí cách xa quần thể ban đầu (quần thể sáng lập) (hình 18.2a). Theo thời gian, các nhóm cá thể của quần thể ban đầu bị cách li ở hai khu phân bố chịu tác động khác nhau bởi các nhân tố tiến hoá như đột biến, chọn lọc tự nhiên, dòng gene,... dẫn tới sự khác nhau về cấu trúc di truyền và thích nghi theo các hướng khác nhau. Cuối cùng, cách li sinh sản xảy ra ở các nhóm cá thể này và hình thành loài mới. Ví dụ: Những cá thể từ quần thể của loài chim sẻ *Geospiza fortis* di cư ra các đảo thuộc quần đảo Galapagos đã hình thành nhiều loài chim sẻ: *G. scandens*, *G. magnirostris*,...



3. Tại sao cách li địa lí là điều kiện cần cho sự hình thành loài khác khu?

hướng khác nhau. Cuối cùng, cách li sinh sản xảy ra ở các nhóm cá thể này và hình thành loài mới. Ví dụ: Những cá thể từ quần thể của loài chim sẻ *Geospiza fortis* di cư ra các đảo thuộc quần đảo Galapagos đã hình thành nhiều loài chim sẻ: *G. scandens*, *G. magnirostris*,...

Hình thành loài cùng khu

Hình thành loài cùng khu xảy ra khi trong quần thể ban đầu phát sinh các đột biến lớn, lai xa (lai khác loài) và đa bội hoá, sự cách li sinh thái,... xảy ra ở cùng khu phân bố (hình 18.2b). Các quá trình đó dẫn tới sự phân hoá cấu trúc di truyền của một nhóm cá thể, làm cho chúng cách li sinh sản với các cá thể khác ở cùng khu phân bố và hình thành loài mới. Ví dụ: Loài cây gai dầu (tầm ma, *Galeopsis tetrahit*, $2n = 32$) là dạng dị tật, bắt nguồn từ hai loài lưỡng bội $2n = 16$ là *G. pubescens* và *G. speciosa*. Sự hình thành các loài cá cichlid ở hồ Apoyo tại Nicaragua liên quan đến cơ chế cách li sinh thái. Tại đây có hai loài cichlid: Midas (*Amphilophus citrinellus*) và Arrow (*A. zeliosus*). Dựa trên so sánh trình tự DNA ti thể, đặc điểm hình thái, tập tính, loài Arrow được xác định là hình thành từ loài Midas trong cùng khu phân bố liên quan đến yếu tố thức ăn, độ sâu của nước trong hồ lớn này.



4. Vì sao sự hình thành loài mới bằng đa bội hoá đối với con lai khác loài xảy ra phổ biến ở các loài thực vật hơn so với động vật?

bội, bắt nguồn từ hai loài lưỡng bội $2n = 16$ là *G. pubescens* và *G. speciosa*. Sự hình thành các loài cá cichlid ở hồ Apoyo tại Nicaragua liên quan đến cơ chế cách li sinh thái. Tại đây có hai loài cichlid: Midas (*Amphilophus citrinellus*) và Arrow (*A. zeliosus*). Dựa trên so sánh trình tự DNA ti thể, đặc điểm hình thái, tập tính, loài Arrow được xác định là hình thành từ loài Midas trong cùng khu phân bố liên quan đến yếu tố thức ăn, độ sâu của nước trong hồ lớn này.

Hình thành loài liền khu

Trong hình thành loài liền khu, các cá thể của quần thể ban đầu sống ở hai ô sinh thái liền kề bị ngăn cách nhau (hình 18.2c). Ở vùng tiếp giáp giữa hai ô sinh thái, các thành viên của các cá thể cùng loài hiếm khi gặp nhau để giao phối và sinh sản. Điều kiện môi trường sống khác nhau dẫn đến sự khác biệt về cấu trúc di truyền giữa hai nhóm cá thể ở hai ô sinh thái. Theo thời gian, các cá thể ở hai ô sinh thái không còn giao phối và sinh con hữu thụ, loài mới hình thành. Ví dụ: Chim chiên chiến miền tây giao phối với chim chiên chiến miền đông (hình 18.3) tại những vùng lãnh thổ chồng lên nhau của chúng, nhưng chim con được sinh ra không có khả năng sinh sản.



a)



b)

Hình 18.3. Hai loài chim chiên chiến liền khu phân bố: loài chim chiên chiến miền đông (*Sturnella magna*) (a), loài chim chiên chiến miền tây (*S. neglecta*) (b)

II. TIẾN HÓA LỚN

1. Khái niệm tiến hóa lớn

Tiến hóa lớn là quá trình biến đổi xảy ra ở phạm vi loài và các đơn vị phân loại trên loài, hình thành loài mới và các bậc phân loại cao hơn, bao gồm cả sự tuyệt chủng. Trải qua thời gian dài, sự tích luỹ liên tục các biến đổi nhỏ tạo nên những thay đổi lớn về cấu trúc các cơ quan, hình dạng và chức năng trong cơ thể sinh vật, cuối cùng dẫn tới tiến hóa lớn.

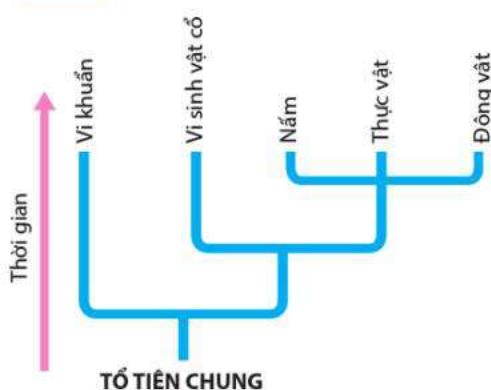
Các biến đổi lớn, thời gian của tiến hóa và ý nghĩa của các lần đại tuyệt chủng được xác định dựa trên các bằng chứng hóa thạch, phân tử, hình thái, giải phẫu học so sánh và phương pháp suy luận về mối quan hệ tiến hóa giữa các loài. Một số ví dụ về các quá trình tiến hóa lớn: các biến đổi hình thành sinh vật nhân thực từ sinh vật nhân sơ; sự hình thành cấu trúc xương chỉ khi động vật chuyển từ nước lên cạn; sự tiến hóa của não bộ ở động vật có xương sống;...



5. Các dấu hiệu nào cho thấy tiến hóa lớn xảy ra trong sinh giới?



Trong số các biến đổi tiến hóa sau đây, biến đổi nào là sự kiện tiến hóa nhỏ, biến đổi nào là sự kiện tiến hóa lớn: (a) sự tiêu giảm cấu trúc xương chỉ ở rắn và trăn; (b) sự tuyệt chủng của các loài khủng long; (c) sự thay đổi tần số allele quy định kích thước mỏ ở quần thể chim sẻ trên đảo; (d) sự hình thành lông vũ ở chim; (e) tần số chuột núi lông đen tăng lên, tần số chuột núi lông vàng giảm đi ở vùng đất đá xám đen?



Hình 18.4. Cây phát sinh chủng loại của một số nhóm sinh vật¹



6. Quan sát hình 18.4:

- a) Hãy so sánh mức độ gần - xa của mối quan hệ tiến hoá giữa các nhóm vi khuẩn và động vật với mối quan hệ tiến hoá giữa các nhóm thực vật và động vật.
- b) Tại sao có thể khẳng định các nhóm sinh vật này đều có chung tổ tiên?

2. Sự phát sinh chủng loại

Phát sinh chủng loại là lịch sử hình thành các đơn vị phân loại từ tổ tiên chung và mối quan hệ tiến hoá của chúng. Cây phát sinh chủng loại (cây sự sống) là sơ đồ phân nhánh hình cây thể hiện tổ tiên chung và mối quan hệ tiến hoá của các nhóm đơn vị phân loại (hình 18.4). Sự phát sinh chủng loại phản ánh quá trình tiến hoá phân li từ tổ tiên chung, hình thành các nhánh phát sinh mỗi đơn vị phân loại. Thứ tự phân nhánh ở cây phát sinh chủng loại cho thấy quan hệ tiến hoá gần gũi giữa các nhóm sinh vật và tổ tiên chung gần nhất của chúng.

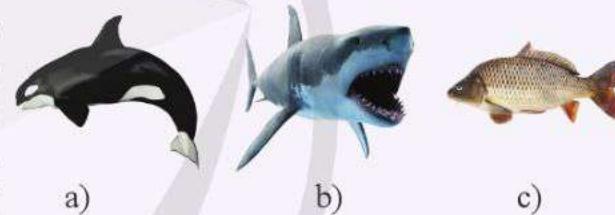
Dựa vào bằng chứng hoá thạch, có thể xác định được vị trí của các nhóm sinh vật đã tuyệt chủng trên cây phát sinh chủng loại.

Các đặc điểm tương đồng cho biết nguồn gốc, tổ tiên chung của các đơn vị phân loại. Do đó, cây phát sinh chủng loại được xây dựng dựa trên việc sử dụng các đặc điểm tương đồng ở mọi cấp độ: phân tử (DNA, protein), nhiễm sắc thể, tế bào, hình thái, giải phẫu, tập tính,... của các đơn vị phân loại.



1. Một loài ruồi sống kí sinh trên cây táo gai. Khi cây táo ăn quả được đưa vào trồng phổ biến ở cùng khu vực có cây táo gai, một nhóm ruồi kí sinh trên cây táo gai chuyển sang kí sinh trên cây táo ăn quả. Sau một thời gian dài, loài ruồi kí sinh trên cây táo ăn quả hình thành, được cho là bắt nguồn từ ruồi kí sinh trên cây táo gai. Loài ruồi kí sinh trên cây táo ăn quả hình thành từ cơ chế hình thành loài nào?

2. Mỗi sinh vật trong hình 18.5 thuộc đơn vị phân loại sinh học nào sau đây: lớp Cá sun (*Chondrichthyes*), lớp Cá vây tia (*Actinopterygii*), lớp Thú (*Mammalia*)? Em dựa vào các đặc điểm nào để xác định nguồn gốc tiến hoá và vị trí phân loại của các nhóm sinh vật này?



Hình 18.5. Hình ảnh một số loài cá: cá voi (a), cá mập (b), cá chép (c)



- Loài sinh học là nhóm quần thể gồm các cá thể có tiềm năng giao phối trong tự nhiên và sinh con sống sót, có khả năng sinh sản nhưng sinh con không có khả năng sống sót hoặc không sinh sản được với các cá thể của các nhóm quần thể khác.
- Loài mới hình thành có thể theo cơ chế hình thành loài khác khu, cùng khu và liền khu phân bố trong tự nhiên. Các cơ chế hình thành loài đều liên quan tới việc tạo ra sự khác biệt về cấu trúc di truyền giữa các nhóm cá thể thuộc quần thể ban đầu, cuối cùng dẫn tới cách ly sinh sản và hình thành loài mới.
- Tiến hoá lớn là quá trình biến đổi xảy ra trong thời gian dài ở phạm vi loài và các đơn vị phân loại trên loài, với sự tích lũy các biến đổi nhỏ tạo nên các biến đổi lớn về cấu trúc, hình dạng và chức năng, hình thành loài mới và các bậc phân loại cao hơn, bao gồm cả sự tuyệt chủng.
- Cây phát sinh chủng loại là sơ đồ phân nhánh hình cây thể hiện tổ tiên chung và mối quan hệ tiến hoá của các nhóm đơn vị phân loại.

¹ Farmer, J.D., 2013, Role of geobiology in the astrobiological exploration of the Solar System, in Bickford, M.E., ed., The Web of Geological Sciences: Advances, Impacts, and Interactions: Geological Society of America Special Paper 500, p. 567–589. DOI:10.1130/2013.2500(18).

Phần 6

CHỦ ĐỀ 6: SỰ PHÁT SINH SỰ SỐNG TRÊN TRÁI ĐẤT

BÀI 19

SỰ PHÁT SINH, PHÁT TRIỂN SỰ SỐNG TRÊN TRÁI ĐẤT VÀ HÌNH THÀNH LOÀI NGƯỜI

Học xong bài học này, em có thể:

- Vẽ được sơ đồ ba giai đoạn phát sinh sự sống trên Trái Đất (tiến hoá hoá học, tiến hoá tiền sinh học, tiến hoá sinh học).
- Dựa vào sơ đồ, trình bày được các đại địa chất và biến cố lớn thể hiện sự phát triển của sinh vật trong các đại đó. Nêu được một số minh chứng về tiến hoá lớn.
- Vẽ được sơ đồ các giai đoạn chính trong quá trình phát sinh loài người; nêu được loài người hiện nay (*Homo sapiens*) đã tiến hoá từ loài vượn người (*Australopithecus*) qua các giai đoạn trung gian.
- Làm được bài tập sưu tầm tài liệu về sự phát sinh và phát triển của sinh giới hoặc của loài người.



Sự sống trên Trái Đất hình thành và phát triển như thế nào? Loài người hiện đại (*H. sapiens*) trải qua các giai đoạn tiến hoá nào từ tổ tiên chung thuộc bộ Linh trưởng (Primates)?

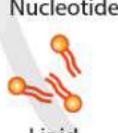
I. QUÁ TRÌNH PHÁT SINH SỰ SỐNG TRÊN TRÁI ĐẤT

Các phân tử đơn giản
trong khí quyển
nguyên thuỷ
của Trái Đất

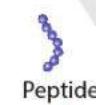


4,4 – 4,2

Đơn vị: Tỉ năm trước



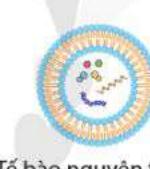
4,2 – 4,0



3,8

Tiến hoá hoá học

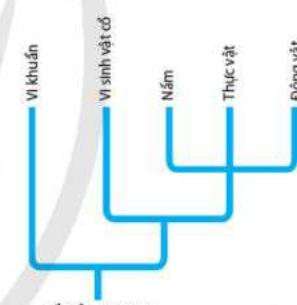
Dạng sống
đơn bào đầu tiên



3,5

Tiến hoá tiền sinh học

Quá trình đa dạng hoá
các dạng sống tạo nên
cây sự sống



Tiến hoá sinh học

Hình 19.1. Các sự kiện chính trong ba giai đoạn tiến hoá sự sống trên Trái Đất

Thuyết tiến hoá giải thích nguồn gốc sự sống và quá trình tiến hoá hình thành đa dạng của sinh giới trên Trái Đất dựa vào hiểu biết về hoá học, địa chất học và các lĩnh vực khoa học liên ngành, kết hợp bằng chứng thực nghiệm để suy luận. Trải qua ba giai đoạn: tiến hoá hoá học, tiến hoá tiền sinh học và tiến hoá sinh học (hình 19.1), sự sống đã phát sinh và tiến hoá, hình thành sinh giới ngày nay.

Tiến hoá hoá học

Khoảng 4,0 tỉ năm trước, nhiệt độ Trái Đất rất cao. Với điều kiện tia bức xạ và sự phóng điện, khí quyển nguyên thuỷ không có oxygen, các phân tử của hợp chất đơn giản (H_2O , CO_2 , N_2 , NH_3 , CH_4 , ...) biến đổi hoá học tạo thành các hợp chất hữu cơ phức tạp hơn. Các



- Quan sát hình 19.1 và mô tả tóm tắt về các giai đoạn phát sinh sự sống trên Trái Đất.

Em có biết

Năm 1986, giả thuyết “thế giới RNA” do W. Gilbert đề xuất, cho rằng RNA có trước DNA và sự sống xuất hiện khoảng 3,5 – 4 tỉ năm trước đây với hoạt động chức năng chủ yếu dựa vào phân tử này. Cơ sở của thuyết bắt nguồn từ cấu trúc mạch đơn đa dạng và khả năng thực hiện các chức năng khác nhau của RNA như tái bản, xúc tác. Một số RNA (ribozyme) có thể xúc tác cho các phản ứng tự tái bản. Nucleotide uracil trong RNA dễ dàng hình thành hơn thymine trong DNA. Do vậy, các bằng chứng này cho thấy rằng RNA xuất hiện trước DNA và có khả năng là vật chất di truyền đầu tiên của sự sống.

hợp chất này rơi xuống đại dương và biến đổi hóa học tạo nên các đại phân tử RNA, DNA, protein, carbohydrate, lipid,... Giả thuyết về quá trình tiến hoá hóa học được đề cập tới trong Thuyết tiến hoá Darwin và được khẳng định bằng thực nghiệm của S. Miller và H. Urey năm 1953.

Tiến hoá tiền sinh học

Thuyết Oparin do A.I. Oparin và J.B.S. Haldane đề xuất năm 1920 đã mô tả quá trình hình thành giọt coacervate dựa vào thực nghiệm: Khi khuấy trộn dung dịch chứa các hợp chất hữu cơ, các phân tử lipid sắp xếp thành lớp màng kép bao quanh các giọt chứa các đại phân tử hữu cơ. Giả thuyết cho rằng, tế bào nguyên thuỷ hay còn được gọi là tiền tế bào hình thành trong nước biển chứa các chất hữu cơ này (“súp tiền sinh học”), cách đây hơn 3 tỉ năm. Các tiền tế bào có thể tăng kích thước, các phản ứng trao đổi chất xảy ra bên trong và giữa các tiền tế bào với môi trường ngoài, có thể phân chia. Trong quá trình đó, tác động của chọn lọc tự nhiên dẫn tới việc DNA trở thành phân tử có vai trò là vật chất di truyền, thay vì RNA. Như vậy, quá trình tiến hoá tiền sinh học hình thành các tế bào nguyên thuỷ.

Tiến hoá sinh học

Dưới tác động của chọn lọc tự nhiên, các tế bào nguyên thuỷ tiến hoá thành sinh vật đơn bào nhân sơ, xuất hiện khoảng 3,5 tỉ năm trước, bao gồm vi khuẩn và vi khuẩn cổ. Trong khoảng 2 tỉ năm đầu, sinh vật đều là dạng đơn bào nhân sơ, chủ yếu tồn tại trong đại dương. Vì khuẩn có khả năng quang hợp xuất hiện, tạo ra oxygen và tầng ozone trong khí quyển. Sinh vật nhân thực đơn bào đầu tiên xuất hiện khoảng hơn 1,8 tỉ năm trước, dựa trên hoá thạch cổ nhất của nhóm này. Sau đó khoảng 1 tỉ năm, sinh vật nhân thực đơn bào đầu tiên xuất hiện. Sinh vật đa bào nhân thực hình thành và trải qua nhiều lần tiến hoá (từ khoảng hơn 700 triệu năm trước)¹. Tiến hoá sinh học diễn ra liên tục, tạo ra toàn bộ sinh giới như hiện nay.



- Thuyết tiến hoá về nguồn gốc sự sống khẳng định rằng: sự sống đầu tiên xuất hiện ở môi trường nước mà không phải ở cạn. Nêu luận điểm để giải thích nhận định này.

¹ Futuyma, Douglas J., 2017, Evolution, Sinauer Associates, Inc. Publishers, ISBN 9781605356051.

II. QUÁ TRÌNH PHÁT TRIỂN SINH VẬT QUA CÁC ĐẠI ĐỊA CHẤT

Quá trình tiến hóa của sinh giới qua các đại địa chất được thể hiện ở sơ đồ (hình 19.2).

Mya: Triệu năm trước			
Đại	Kỉ	Mya	Các sự kiện lớn biến đổi sinh vật
Tân sinh Cenozoic	Đệ tứ Quaternary	1,8	Loài người hiện đại (<i>H. sapiens</i>) xuất hiện. Sự tuyệt chủng của nhiều thực vật, động vật có vú lớn và các loài chim.
	Đệ tam Tertiary	65	Linh trưởng xuất hiện; phát sinh nhiều nhóm thuộc lớp Thú, Chim, Cá xương, Côn trùng và thực vật hạt kín phát triển.
Trung sinh Mesozoic	Phấn trắng Cretaceous	144	Khủng long tiếp tục phát triển ở đầu kỉ; phát triển đa dạng thực vật hạt kín, thú, chim. Lưỡng cư và khủng long đại tuyệt chủng vào cuối kỉ; xuất hiện dạng trung gian chim – bò sát.
	Jura	206	Khủng long và các loài bò sát khác đa dạng; chim xuất hiện. Thực vật hạt trần chiếm ưu thế; thực vật hạt kín xuất hiện; phân tách đa dạng cúc đá.
	Tam điệp Trias	250	Sinh vật biển đa dạng hơn; thực vật hạt trần thống trị; bò sát vẫn phát triển; Xuất hiện khủng long và động vật có vú đầu tiên; đại tuyệt chủng các loài lưỡng cư, bò sát, cá và động vật không xương sống.
Cổ sinh Paleozoic	Permian	290	Đại tuyệt chủng vào cuối kỉ, đặc biệt là sinh vật biển, lưỡng cư suy giảm; phân hoá đa dạng côn trùng, bò sát; phát sinh các nhóm thực vật hạt trần.
	Than đá Carboni-ferous	354	Đa dạng hoá lưỡng cư; xuất hiện bò sát đầu tiên. Thực vật có mạch (rêu, quyết và dương xỉ) phát triển, côn trùng có cánh đầu tiên xuất hiện.
	Devonian	417	Đại tuyệt chủng cuối kỉ. Sự đa dạng hoá cá xương, côn trùng, bọ ba thuỷ; xuất hiện lưỡng cư đầu tiên; thực vật có mạch xuất hiện.
	Silurian	443	Xuất hiện thực vật có mạch, động vật chân khớp. Đa dạng hoá cá không hàm (agnathans); xuất hiện cá có hàm (cá mập gai, cá da phiến, cá xương).
	Ordovician	490	Đại tuyệt chủng vào cuối kỉ. Đa dạng hoá động vật không xương sống; thực vật xuất hiện trên cạn.
	Cambrian	543	Động vật biển đa dạng; động vật có dây sống đầu tiên xuất hiện; tảo đa dạng.
Nguyên sinh	600 – 2500		Cuối đại phát sinh bọt biển, sứa, động vật đối xứng bên. Xuất hiện sinh vật nhân thực đơn bào, đa bào đầu tiên. Bắt đầu quá trình quang hợp tạo oxygen; tiến hoá hô hấp hiếu khí.
Thái cổ	3500 – 4000		Sự sống bắt đầu xuất hiện, đa dạng hoá sinh vật nhân sơ (vi khuẩn và vi sinh vật cổ).
Thái viễn cổ	4600		Trái Đất hình thành.

Hình 19.2. Sơ đồ biến cố phát triển của sinh vật qua các đại địa chất

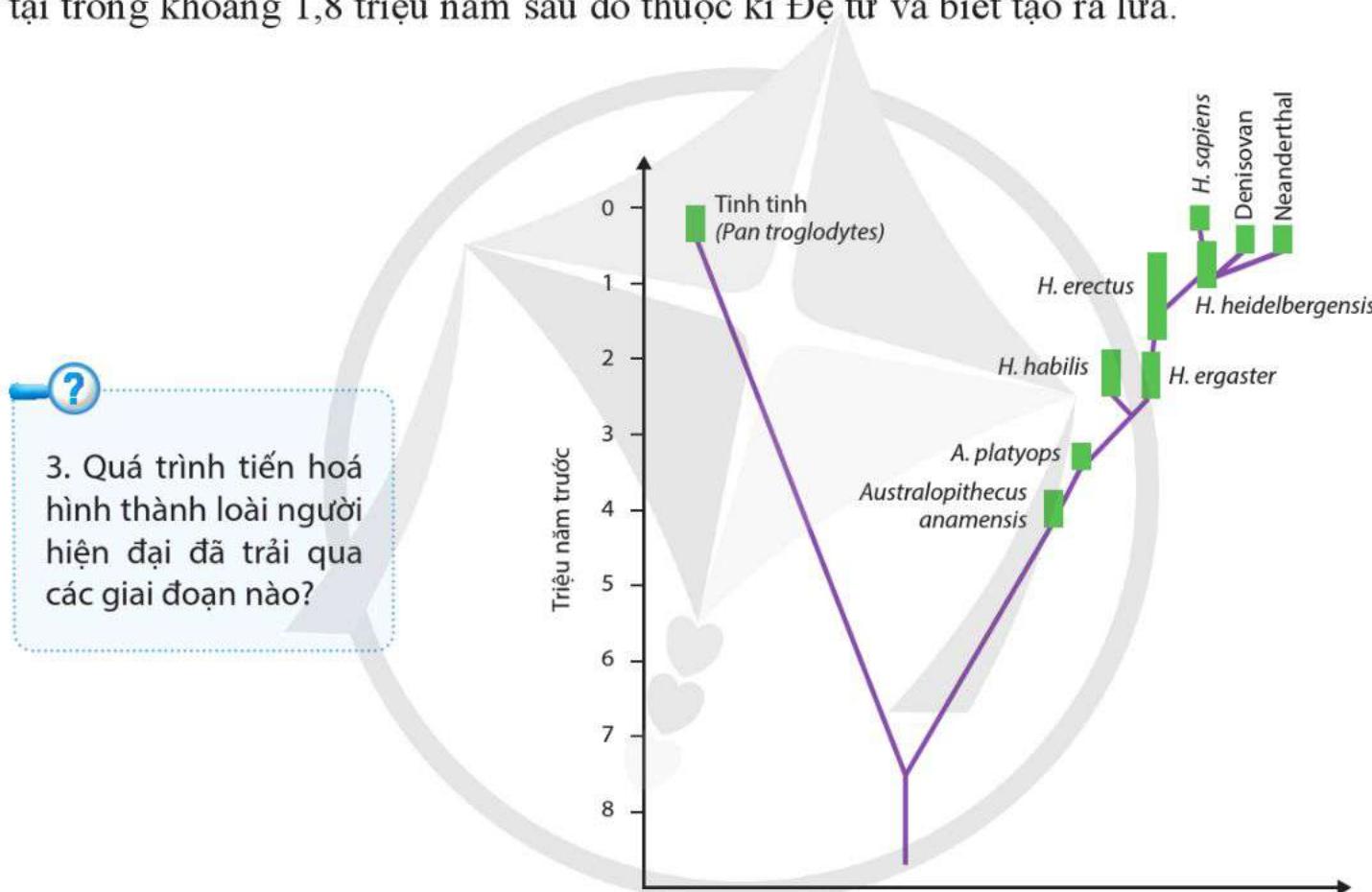


2. Quan sát hình 19.2, nêu một số biến cố lớn thể hiện sự phát sinh và phát triển của sinh vật qua các đại địa chất.

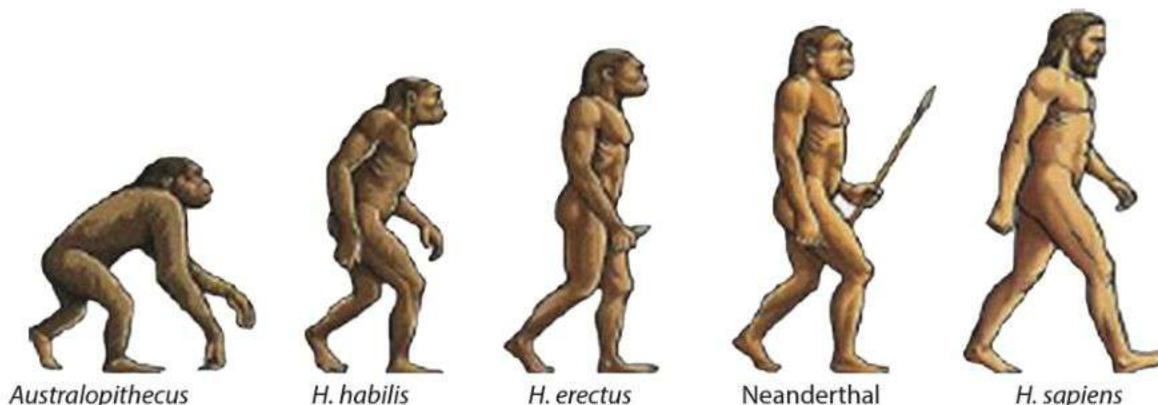
III. CÁC GIAI ĐOẠN CHÍNH TRONG QUÁ TRÌNH PHÁT SINH LOÀI NGƯỜI

Lịch sử tiến hóa phát sinh loài người hiện đại (*H. sapiens*) được xác định dựa trên bằng chứng hoá thạch người cổ tuyệt chủng, các phân tích DNA từ hoá thạch và bằng chứng giải phẫu học so sánh.

Loài người hiện đại tiến hóa từ vượn người (*Australopithecus*) qua các giai đoạn trung gian (hình 19.3). Là một nhánh tiến hóa phát sinh từ vượn người *Australopithecus*, loài người khéo léo (*Homo habilis*) xuất hiện sớm nhất trong số các loài thuộc chi *Homo*, khoảng 2,5 triệu năm trước. Người khéo léo khá giống người hiện đại: khuôn mặt phẳng, hàm răng ngắn, đi bằng hai chân, đứng thẳng, biết sử dụng công cụ bằng đá và xương động vật. Giai đoạn tiếp theo là người đứng thẳng (giai đoạn đầu là *H. ergaster* ở châu Phi, tiếp theo là *H. erectus*) xuất hiện khoảng 1,9 triệu năm trước, tồn tại trong khoảng 1,8 triệu năm sau đó thuộc kỉ Đệ tứ và biết tạo ra lửa.



Hình 19.3. Sơ đồ mô tả nguồn gốc loài người hiện đại *H. sapiens*



Hình 19.4. Các giai đoạn tiến hóa của người cổ Neanderthal và người hiện đại (*H. sapiens*)

Dựa trên đặc điểm giải phẫu và tập tính, hầu hết các nhà nghiên cứu đều cho rằng *H. erectus* là tổ tiên chung của người cổ và người hiện đại. Có nguồn gốc từ *H. erectus*, *H. heidelbergensis* là nhánh tiến hóa di cư khỏi châu Phi tới châu Âu, sau đó hình thành người cổ Neanderthal và người cổ Denisovan khoảng 400 nghìn năm trước. Một quần thể khác của *H. heidelbergensis* ở cận Sahara, châu Phi tiến hóa thành *H. sapiens* vào khoảng 100 – 200 nghìn năm trước (hình 19.4). Cách đây khoảng 60 nghìn năm, *H. sapiens* di cư khỏi châu Phi với chỉ khoảng 2 000 người và trở thành loài người hiện đại với khoảng hơn 8 tỉ người trên Trái Đất ngày nay. Như vậy, người hiện đại *H. sapiens* tiến hóa độc lập với người cổ tuyệt chủng Neanderthal và Denisovan. Giả thuyết “rời khỏi châu Phi” được nêu trong thuyết tiến hóa Darwin khi giải thích quá trình tiến hóa loài người đã được khẳng định dựa trên bằng chứng hoá thạch người cổ đầu tiên được tìm thấy ở Nam Phi.

Em có biết

Bằng chứng phân tử khi phân tích DNA của hệ gene trong nhân và DNA ti thể của người hiện đại và hoá thạch người cổ cho thấy 2% trình tự DNA của người hiện đại châu Âu và châu Á có nguồn gốc từ người Neanderthal; quần thể người hiện đại Melanesian phân bố ở các đảo thuộc châu Đại dương có trình tự DNA di truyền từ cả người cổ Neanderthal và Denisovan. Điều đó cho thấy, trong quá trình di cư, đã có những thời điểm người hiện đại cùng tồn tại, có sự giao phối và trao đổi vốn gene với người Neanderthal và Denisovan ở ngoài châu Phi. Phân tích hệ gene cho thấy người cổ Neanderthal và Denisovan đóng góp các allele có lợi vào vốn gene và góp phần vào quá trình tiến hóa của loài người hiện đại *H. sapiens*.



2. Em hãy vẽ sơ đồ tóm tắt và mô tả các giai đoạn tiến hóa phát sinh loài người.



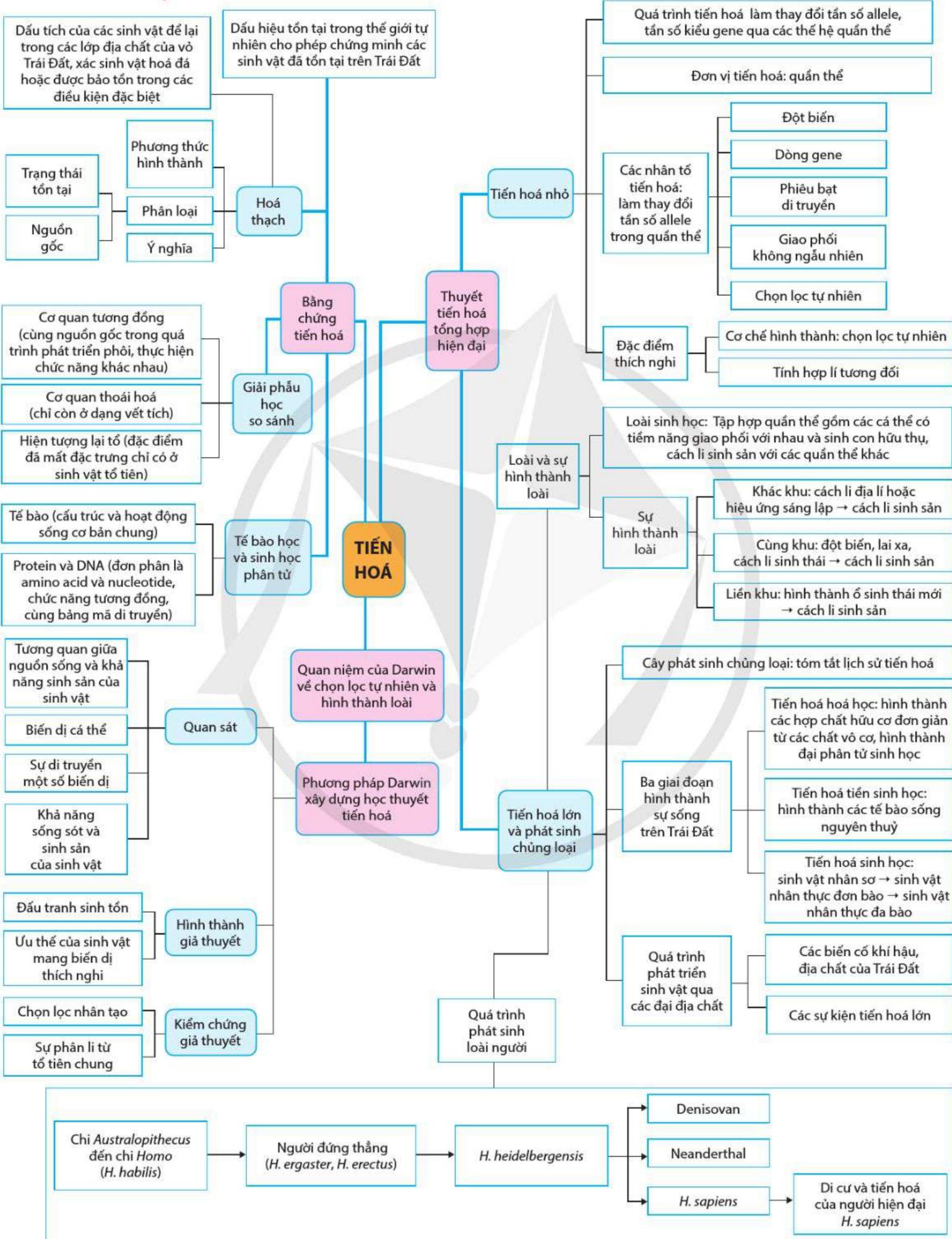
Hãy sưu tầm tài liệu (tranh ảnh, thông tin khác từ bài báo khoa học, sách) minh họa lịch sử phát sinh, phát triển của sinh giới.



- Sự hình thành sự sống trên Trái Đất trải qua ba giai đoạn: tiến hóa hóa học, tiến hóa tiền sinh học, tiến hóa sinh học.
- Sự phát triển của sinh vật trong các đại địa chất gắn liền với các biến cố địa chất, khí hậu của Trái Đất. Các sự kiện tiến hóa lớn hình thành các đơn vị phân loại trên loài, tạo ra sinh giới đa dạng và trải qua nhiều lần đại tuyệt chủng.
- Loài người hiện đại (*H. sapiens*) đã tiến hóa từ loài vượn người *Australopithecus*, qua các giai đoạn người cổ trung gian gồm: *H. habilis* (người khéo léo), *H. erectus* (người đứng thẳng) và *H. heidelbergensis*. Từ sự di cư của một quần thể *H. heidelbergensis* ở châu Phi, đến nay, *H. sapiens* có mặt ở khắp các châu lục trên Trái Đất.

ÔN TẬP PHẦN 6

I. TÓM TẮT NỘI DUNG



II. CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP

1. Bệnh lao do trực khuẩn lao (*Mycobacterium tuberculosis*) gây ra. Việc điều trị bệnh lao bằng kháng sinh cần tuân thủ một phác đồ nghiêm ngặt theo chỉ định của bác sĩ do trực khuẩn lao đã tiến hóa tăng cường khả năng kháng sinh theo thuyết chọn lọc tự nhiên của Darwin. Trực khuẩn lao sống ở phổi và sinh sản, trong một số trường hợp, đột biến xảy ra tạo nên các thể đột biến ngay cả trong quá trình điều trị kháng sinh. Một số thể đột biến tạo được protein có khả năng vô hiệu hóa một số loại kháng sinh. Mỗi nhận định sau đây về đặc điểm của trực khuẩn lao là đúng hay sai? Giải thích.
 - a. Sau lần điều trị kháng sinh đầu tiên, tất cả các trực khuẩn lao trong cơ thể bệnh nhân đều trở nên kháng kháng sinh.
 - b. Điều trị kháng sinh tiêu diệt phần lớn trực khuẩn lao ở người bệnh.
2. Năm 2021, Dong và những người khác phát hiện mẫu cây thu hải đường ở các đảo đá vôi thuộc Vườn Quốc gia Cát Bà. Qua phân tích đặc điểm hình thái và sinh thái, các nhà khoa học kết luận rằng đây là loài thu hải đường mới và đặt tên là thu hải đường Cát Bà *Begonia catbensis*¹. Mệnh đề nào sau đây ủng hộ khẳng định này của các nhà khoa học? Giải thích.
 - a. Hệ gene của loài thu hải đường *B. catbensis* giống 100% với một số loài thu hải đường khác.
 - b. Loài thu hải đường *B. catbensis* có một số đặc điểm hình thái khác với các loài thu hải đường khác như: lông trên thân cây mảnh, có một số khác biệt trong cấu trúc hoa.
3. Raman và những người khác đã lai tạo thành công cá trê lai từ cá trê châu Á (cá trê trắng) (*Clarias batrachus*) và cá trên châu Phi (cá trê phi) (*C. gariepinus*) để phục vụ nuôi thương phẩm². Tuy nhiên, trước đó chưa phát hiện con lai tự nhiên giữa hai loài này. Đến nay, các nghiên cứu chỉ ra rằng cá trê lai giữa hai loài này không có khả năng sinh sản. Mỗi nhận định sau đây là đúng hay sai? Giải thích.
 - a. Cá trê châu Phi và cá trê châu Á là cùng một loài.
 - b. Cách li địa lý là yếu tố chính dẫn tới cách li sinh sản giữa cá trê châu Phi và cá trê châu Á.

1 Dong et al., 2021, *Begonia catbensis* (sect. Coelocentrum, Begoniaceae), a new species from northern Vietnam, Phytokeys, 179: 1 – 12.

2 Ramana et al., 1995, Production of hybrid vigor through cross breeding between *Clarias batrachus* Lin. and *Clarias gariepinus* Bur, Aquaculture, 138: 125 – 130.

Phần 7

SINH THÁI HỌC VÀ MÔI TRƯỜNG

CHỦ ĐỀ 7: MÔI TRƯỜNG VÀ QUẦN THỂ SINH VẬT

BÀI 20 MÔI TRƯỜNG SỐNG VÀ CÁC NHÂN TỐ SINH THÁI

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm môi trường sống của sinh vật.
- Nêu được khái niệm nhân tố sinh thái. Phân biệt được các nhân tố sinh thái vô sinh và hữu sinh.
- Trình bày được các quy luật về tác động của các nhân tố sinh thái lên đời sống sinh vật.
- Lấy được ví dụ về tác động của các nhân tố sinh thái lên đời sống sinh vật và sự thích nghi của sinh vật với các nhân tố đó.
- Phân tích được những thay đổi của sinh vật có thể tác động làm thay đổi môi trường sống của chúng.
- Phát biểu được khái niệm nhịp sinh học; giải thích được nhịp sinh học chính là sự thích nghi của sinh vật với những thay đổi có tính chu kì của môi trường.
- Tìm hiểu được nhịp sinh học của chính cơ thể mình.



Nêu một số ví dụ về sự tác động của nhiệt độ, ánh sáng đến sự sinh trưởng và phát triển của sinh vật. Sự tác động của các yếu tố nêu trên tuân theo những quy luật nào?

I. MÔI TRƯỜNG SỐNG CỦA SINH VẬT

Môi trường sống của sinh vật là tất cả các nhân tố bao quanh sinh vật có tác động trực tiếp hoặc gián tiếp đến sự tồn tại, sinh trưởng, phát triển và các hoạt động của sinh vật. Môi trường sống của sinh vật có thể được chia thành bốn loại: môi trường nước, môi trường đất, môi trường trên cạn và môi trường sinh vật.



1. Kể tên một số loài sinh vật và cho biết môi trường sống tương ứng của chúng.

Trong tự nhiên, mỗi loài sinh vật thường sống trong một môi trường xác định. Ví dụ: cá sống trong nước, giun đất sống trong đất, chim sống trên cạn, nấm da sống ký sinh trên da của động vật hoặc con người. Tuy nhiên, một số loài sinh vật có thể tồn tại và sinh sống trong nhiều môi trường khác nhau. Ví dụ như các loài lưỡng cư sống trong cả môi trường nước và môi trường trên cạn. Nhiều loài vi sinh vật có thể sống trong nước, trong đất hoặc ký sinh hay cộng sinh trên cơ thể của các sinh vật khác.

II. CÁC NHÂN TỐ SINH THÁI

1. Khái niệm

Nhân tố sinh thái là các yếu tố của môi trường có ảnh hưởng trực tiếp hoặc gián tiếp đến đời sống của sinh vật. Nhân tố sinh thái được chia thành hai loại: nhân tố vô sinh và nhân tố hữu sinh.

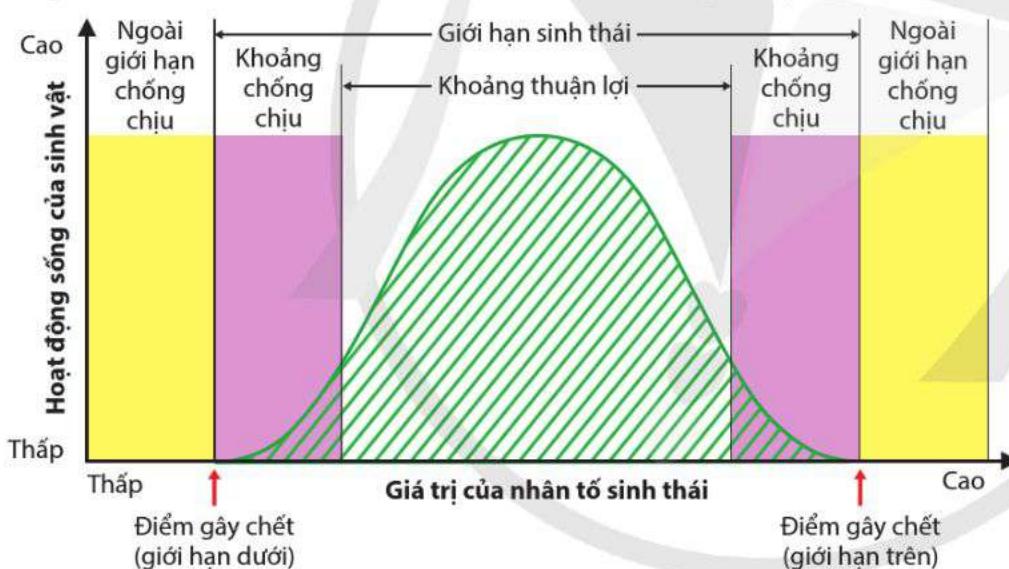
Nhân tố vô sinh gồm các yếu tố vật lí, hoá học, thô nhưỡng của môi trường, ví dụ như nhiệt độ, ánh sáng, nước, pH, áp suất, nồng độ oxygen,... Nhân tố hữu sinh gồm các yếu tố sinh học của môi trường, tác động đến sinh vật thông qua các mối quan hệ như hỗ trợ hoặc đối kháng. Con người là nhân tố hữu sinh đặc biệt có ảnh hưởng rất lớn đến đời sống của sinh vật.

2. Quy luật tác động của các nhân tố sinh thái

Sự tồn tại của các sinh vật phụ thuộc vào sự tác động của các nhân tố sinh thái, sự tác động đó thường tuân theo các quy luật: giới hạn sinh thái, tác động tổng hợp và tác động không đồng đều.

Giới hạn sinh thái

Giới hạn sinh thái là khoảng giá trị xác định của một nhân tố sinh thái mà sinh vật có thể tồn tại và phát triển. Giới hạn sinh thái đối với một loài sinh vật có thể thay đổi phụ thuộc vào tuổi, thể trạng cơ thể, chế độ dinh dưỡng,... Giới hạn sinh thái thường được chia thành hai khoảng: khoảng thuận lợi và khoảng chống chịu. Sinh vật sẽ chết nếu giá trị của nhân tố sinh thái nằm ngoài giới hạn chống chịu (hình 20.1). Ví dụ: Cây lúa (*Oryza sativa L.*) thường có giới hạn sinh thái về nhiệt độ môi trường trong khoảng 12 – 38 °C, trong đó nhiệt độ thuận lợi cho sinh trưởng và phát triển khoảng 25 – 32 °C¹.



Hình 20.1. Sơ đồ mô tả giới hạn sinh thái của sinh vật

Tác động tổng hợp của các nhân tố sinh thái

Môi trường gồm nhiều nhân tố sinh thái gắn bó chặt chẽ với nhau thành một tổ hợp sinh thái và cùng tác động lên sinh vật. Để một sinh vật có thể tồn tại và phát triển thì tất cả các nhân tố sinh thái phải nằm trong giới hạn sinh thái của sinh vật đó.

Ví dụ: Muốn cây trồng phát triển tốt thì phải cung cấp đủ nước và chất khoáng, tạo điều kiện thuận lợi về ánh sáng, nhiệt độ, độ ẩm, pH,...

Sự phát triển bình thường của sinh vật sẽ bị ảnh hưởng khi một nhân tố sinh thái nào đó không thuận lợi. Ví dụ: Nhiệt độ và ánh sáng phù hợp, trong đất có đầy đủ các chất khoáng nhưng cây sẽ không sinh trưởng và phát triển nếu thiếu nước.



2. Phân biệt nhân tố vô sinh và nhân tố hữu sinh.

3. Vì sao nói con người là nhân tố có tác động mạnh nhất đến đời sống của sinh vật?



4. Quan sát hình 20.1, nhận xét hoạt động sống của sinh vật trong khoảng thuận lợi và khoảng chống chịu.



5. Lấy một ví dụ chứng minh sự tác động tổng hợp của các nhân tố sinh thái lên sinh vật.

¹ Ferrante A., Mariani L., 2018, Agronomic management for enhancing plant tolerance to abiotic stresses: high and low value of temperature, light intensity, and relative humidity, Horticulturae. 4(3): 21.

Tác động không đồng đều của nhân tố sinh thái

Các nhân tố sinh thái tác động không đồng đều lên đời sống sinh vật. Sự phát triển của một loài sinh vật đôi khi chịu ảnh hưởng rất lớn bởi một nhân tố sinh thái, trong khi các nhân tố khác ảnh hưởng rất nhỏ. Sự hình thành giới tính của rùa chịu tác động rất lớn bởi nhiệt độ môi trường. Ví dụ: 100% trứng của rùa biển *Chelonia mydas* nở thành con đực khi áp ở nhiệt độ nhỏ hơn hoặc bằng 27,6 °C và 100% trứng nở thành rùa cái khi áp ở nhiệt độ lớn hơn hoặc bằng 30,6 °C¹.

Mỗi giai đoạn phát triển và mỗi bộ phận chức năng của cơ thể sống cần có những điều kiện sinh thái khác nhau. Vì vậy, nhân tố sinh thái tác động không đồng đều lên các giai đoạn phát triển và các chức phận của cơ thể sống. Một giá trị sinh thái có thể thuận lợi

với giai đoạn hay quá trình phát triển này nhưng lại không thuận lợi cho giai đoạn hay quá trình phát triển khác. Ví dụ như cá hồi (*Salmo solar*), sinh ra và lớn lên ở vùng nước ngọt, đến khi trưởng thành chúng bơi ra vùng nước mặn để sinh sống, đến mùa sinh sản chúng quay trở về vùng nước ngọt để đẻ trứng.

3. Sự tác động qua lại giữa môi trường và sinh vật

3.1. Ảnh hưởng của một số nhân tố sinh thái đến sinh vật

Sự tác động của ánh sáng đến sinh vật

Ánh sáng ảnh hưởng tới các quá trình sinh lí của thực vật như quang hợp, hô hấp,... do đó ảnh hưởng rất lớn đến sự sinh trưởng, phát triển và sinh sản của thực vật. Dựa vào sự thích nghi với điều kiện ánh sáng khác nhau, thực vật có thể được chia thành hai nhóm: cây ưa sáng và cây ưa bóng (bảng 20.1).

Bảng 20.1. Nơi sống và một số đặc điểm thích nghi của thực vật với điều kiện ánh sáng

Tiêu chí	Cây ưa sáng	Cây ưa bóng
Nơi sống	Những nơi quang đãng hoặc ở tầng trên của tán rừng	Dưới tán của các cây khác
Đặc điểm thích nghi	Lá nhỏ, phiến lá dày và cứng, mô giật phát triển, mô dẫn phát triển mạnh, lá xếp nghiêng so với mặt đất, nhờ đó tránh được những tia nắng chiếu thẳng vào bề mặt lá.	Lá thường lớn, phiến lá mỏng, mạng gân lá ít, ít khí khổng, lá xếp xen kẽ và thường nằm ngang, nhờ đó thu nhận được nhiều ánh sáng.
Ví dụ	Chò nâu, bạch đàn,...	Lá dong, cà phê,...

Ánh sáng cũng ảnh hưởng lớn đến hoạt động của các loài động vật. Ánh sáng giúp cho các loài động vật định hướng trong không gian và nhận biết các sự vật, hiện tượng xung quanh, nhờ đó có thể nhận ra đồng loại, tìm kiếm thức ăn hoặc chạy trốn kẻ thù.

¹ Godfrey M.H., Mrosovsky N., 2006, Pivotal temperature for green sea turtles, *Chelonia mydas*, nesting in Suriname, Herpetological Journal, 16: 55 – 61.

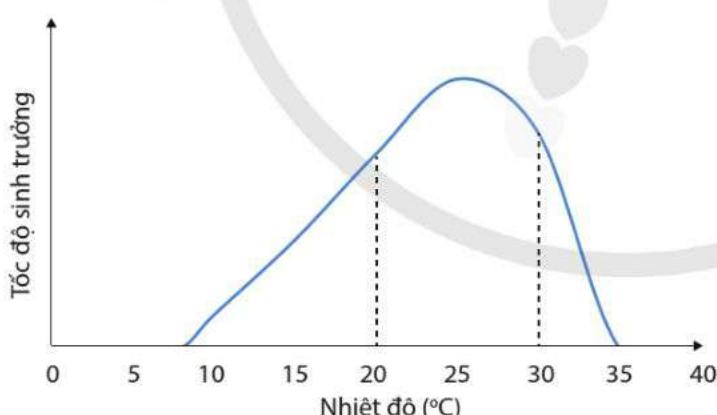
Dựa vào sự thích nghi với điều kiện ánh sáng khác nhau, động vật cũng được chia thành hai nhóm: động vật ưa hoạt động ban ngày và động vật ưa hoạt động ban đêm (bảng 20.2).

Bảng 20.2. Một số đặc điểm khác biệt của động vật ưa hoạt động ban ngày và động vật ưa hoạt động ban đêm

Tiêu chí	Động vật ưa hoạt động ban ngày	Động vật ưa hoạt động ban đêm
Thời điểm hoạt động chủ yếu	Ban ngày	Ban đêm
Đặc điểm thích nghi	Có cơ quan tiếp nhận ánh sáng, ví dụ như tế bào cảm quang hoặc cơ quan thị giác. Màu sắc cơ thể đa dạng.	Một số động vật có cơ quan thị giác bị tiêu giảm, nhường chỗ cho cơ quan xúc giác, khứu giác, thính giác phát triển. Một số loài có cơ quan phát sáng sinh học. Thân thường có màu nâu đen.
Ví dụ	Trâu, bò, hươu, nai,...	Dơi, chuột, rắn cạp nia,...

Sự tác động của nhiệt độ đến sinh vật

Nhiệt độ ảnh hưởng tới sinh trưởng, phát triển, phân bố của các loài sinh vật. Trong một năm, nhiệt độ thay đổi theo các mùa và tác động lên sinh vật; hình thành nhịp sinh trưởng theo mùa. Nhiệt độ ảnh hưởng rõ rệt đến các hoạt động sinh lí của thực vật như quang hợp, hô hấp, thoát hơi nước,..., do đó ảnh hưởng đến sự sinh trưởng, phát triển của cây. Ví dụ: Ảnh hưởng của nhiệt độ đến sự sinh trưởng của cây ngô (*Zea mays*) (hình 20.2).



Hình 20.2. Ảnh hưởng của nhiệt độ đến tốc độ sinh trưởng của cây ngô (*Zea mays*)¹

Tùy theo nơi sống có nhiệt độ cao hay thấp, cây có những hình thức thích nghi khác nhau. Ví dụ: Cây mít, vải, nhãn, lúa, ngô,... thường sống ở nơi có cường độ ánh sáng mạnh và nhiệt độ cao. Cây sẽ thích nghi theo hướng chống nóng và chống thoát hơi nước với các đặc điểm như có vỏ dày, tầng bần phát triển nhiều lớp để cách nhiệt, lá có tầng cuticle dày để hạn chế thoát hơi nước.



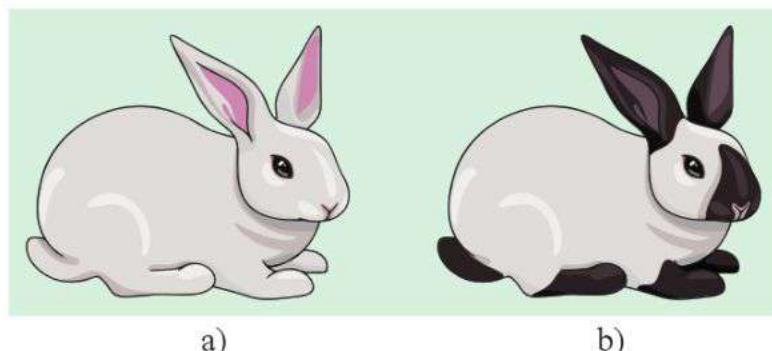
8. Nêu ví dụ về sự tác động của nhiệt độ đến sinh vật và sự thích nghi của sinh vật với các điều kiện nhiệt độ khác nhau.



1. Quan sát hình 20.2 và cho biết khoảng thuận lợi và điểm tối hạn về nhiệt độ đối với sự sinh trưởng của cây ngô (*Zea mays*).

¹ Ferrante A., Mariani L., 2018, Agronomic management for enhancing plant tolerance to abiotic stresses: high and low value of temperature, light intensity, and relative humidity, Horticulturae, 4(3): 21.

Nhiệt độ ảnh hưởng đến sinh trưởng, phát triển và hình thái của động vật. Hình thái của nhiều loài động vật đã thay đổi để thích nghi với những điều kiện nhiệt độ khác nhau. Ví dụ: Thỏ Himalaya sống ở vùng nhiệt độ cao có lông màu trắng, ngược lại, nếu sống ở vùng nhiệt độ thấp có lông ở mũi, tai, chân và đuôi màu đen (hình 20.3).



Hình 20.3. Màu sắc lông thỏ Himalaya khi sống
ở các điều kiện môi trường khác nhau: nhiệt độ cao (a) và nhiệt độ thấp (b)

3.2. Ảnh hưởng của sinh vật đến môi trường

9. Nếu ví dụ cho thấy sự phát triển của sinh vật có thể tác động làm thay đổi môi trường sống của chúng.

Sự phát triển của sinh vật cũng ảnh hưởng rất lớn đến môi trường sinh thái. Hoạt động sống của các loài sinh vật có thể làm thay đổi các yếu tố môi trường như nhiệt độ, độ ẩm, hàm lượng các chất trong đất, nước và khí quyển,...

Ví dụ: Hoạt động trao đổi chất của các loài động vật làm thay đổi hàm lượng O_2 và CO_2 của môi trường; hoạt động sống của các loài động vật sống trong đất tác động làm thay đổi cấu trúc đất; các loài động vật ăn thực vật như cào cào, châu chấu, trâu, bò, hươu, nai,... có thể tác động làm thay đổi hệ thực vật.

Sự phát triển của các loài thực vật giúp điều hòa thành phần không khí, duy trì tầng ozone, điều hòa nhiệt độ và độ ẩm của môi trường,...

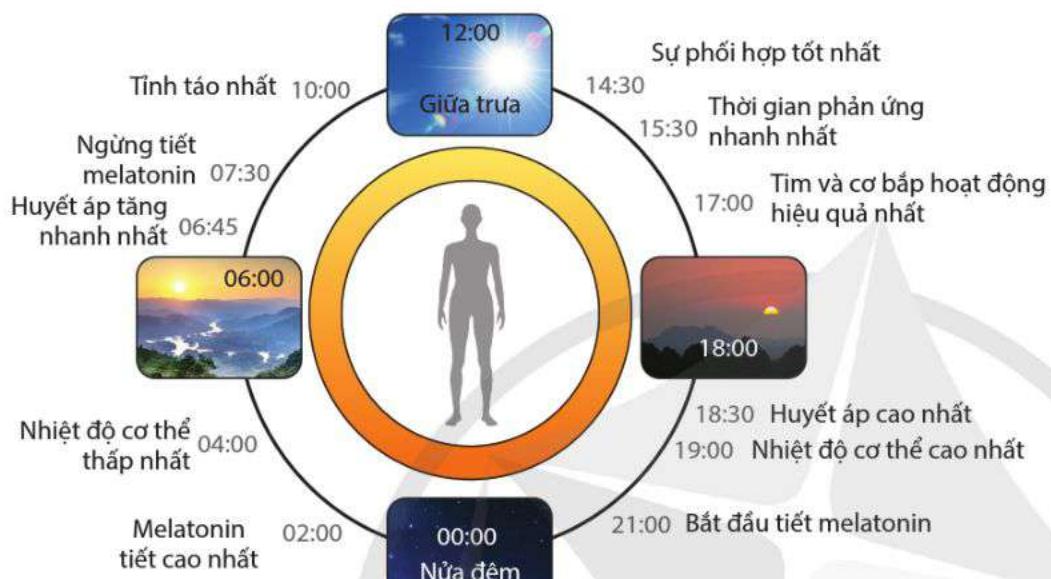
III. NHỊP SINH HỌC

Các yếu tố của tự nhiên thường biến đổi theo quy luật có tính chu kì, ví dụ: chu kì ngày đêm, chu kì của thuỷ triều, chu kì trăng, chu kì của các mùa trong năm,... Tính chu kì của điều kiện môi trường đã quyết định đến các quá trình sinh lí, hoá sinh trong cơ thể mỗi loài sinh vật, làm cho các loài sinh vật hoạt động theo những nhịp điệu phù hợp với sự biến đổi của môi trường. Như vậy, nhịp sinh học là những phản ứng nhịp nhàng của cơ thể sinh vật với những thay đổi có tính chu kì của các nhân tố môi trường.

10. Nếu thêm ví dụ về nhịp sinh học ở sinh vật.

Sự thay đổi nhịp nhàng của sinh vật tương thích với những thay đổi có tính chu kì của môi trường chính là cơ chế thích nghi giúp cho sinh vật tồn tại và phát triển phù hợp với từng điều kiện môi trường. Ví dụ: Sâu thường hoạt động từ chiều tối đến sáng sớm vì lúc đó nhiệt độ thấp và độ ẩm cao, đây là điều kiện môi trường phù hợp với sự sinh trưởng, phát triển của côn trùng.

Ở người, nhịp sinh học điển hình là nhịp ngày đêm: con người thường thức, thực hiện các hoạt động vào ban ngày và thường ngủ vào ban đêm. Khi trời tối, đồng hồ sinh học của cơ thể báo hiệu cho các tế bào hoạt động chậm lại. Cơ thể sản sinh melatonin có tác dụng gây buồn ngủ, nồng độ melatonin đạt giá trị cao nhất vào khoảng 2 – 4 giờ sáng, sau đó giảm xuống thấp nhất vào 7 giờ 30 phút sáng. Khi trời sáng, con người tỉnh táo và lại bắt đầu các hoạt động¹ (hình 20.4).



Hình 20.4. Đồng hồ sinh học của con người theo chu kì ngày đêm



Người nông dân muốn bắt sâu hại rau thì nên thực hiện vào thời gian nào trong ngày?
Giải thích.



- Môi trường sống của sinh vật là tất cả các nhân tố bao quanh sinh vật có tác động trực tiếp hoặc gián tiếp đến sự tồn tại, sinh trưởng, phát triển và các hoạt động của sinh vật.
- Nhân tố sinh thái là các yếu tố của môi trường có ảnh hưởng trực tiếp hoặc gián tiếp đến đời sống của sinh vật.
- Sự tồn tại của các sinh vật phụ thuộc vào sự tác động của các nhân tố sinh thái, sự tác động đó thường tuân theo các quy luật: giới hạn sinh thái, tác động tổng hợp và tác động không đồng đều.
- Giới hạn sinh thái là khoảng giá trị xác định của một nhân tố sinh thái mà sinh vật có thể tồn tại và phát triển.
- Các nhân tố sinh thái cùng tác động lên sự tồn tại và sinh trưởng, phát triển của sinh vật.
- Các nhân tố sinh thái tác động không đồng đều lên các giai đoạn phát triển và các chức phận của cơ thể sống.
- Nhịp sinh học là những phản ứng nhịp nhàng của cơ thể sinh vật với những thay đổi có tính chu kì của các nhân tố môi trường.



11. Lấy thêm ví dụ chứng minh nhịp sinh học chính là sự thích nghi của cơ thể sinh vật với những thay đổi có tính chu kì của môi trường.



2. Quan sát hình 20.4 và cho biết khoảng thời gian làm việc, tập thể dục hiệu quả nhất trong ngày.

¹ Maroto-Gómez M. et al., 2023, Adaptive circadian rhythms for autonomous and biologically inspired robot behavior, *Biomimetics*. 8: 413.

BÀI 21 | SINH THÁI HỌC QUẦN THỂ

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm quần thể sinh vật (dưới góc độ sinh thái học).
Lấy được ví dụ minh họa.
- Giải thích được quần thể là một cấp độ tổ chức sống.
- Phân tích được các mối quan hệ hỗ trợ và cạnh tranh trong quần thể.
Lấy được ví dụ minh họa.
- Trình bày được các đặc trưng cơ bản của quần thể sinh vật. Lấy được ví dụ chứng minh sự ổn định của quần thể phụ thuộc sự ổn định của các đặc trưng đó. Phân tích được các ứng dụng hiểu biết về quần thể trong thực tiễn (trồng trọt, chăn nuôi, bảo tồn,...).
- Nhận được các yếu tố ảnh hưởng tới tăng trưởng quần thể.
- Phân biệt được các kiểu tăng trưởng quần thể sinh vật (tăng trưởng theo tiềm năng sinh học và tăng trưởng trong môi trường có nguồn sống bị giới hạn).
- Nhận được các đặc điểm tăng trưởng của quần thể người; phân tích được hậu quả của tăng trưởng dân số quá nhanh.
- Trình bày được các kiểu biến động số lượng cá thể của quần thể.
- Giải thích được cơ chế điều hòa mật độ của quần thể.
- Thực hành tính được kích thước của quần thể thực vật và các động vật ít di chuyển.



Trong tự nhiên, nhiều sinh vật cùng loài sống thành đàm. Hãy cho biết việc hình thành đàm có ý nghĩa gì đối với sự tồn tại và phát triển của các cá thể.

I. QUẦN THỂ SINH VẬT

Quần thể sinh vật là tập hợp các cá thể cùng loài, cùng sinh sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời gian nhất định, có khả năng sinh sản và tạo thành những thế hệ mới. Ví dụ: Các cây bần chua (cây lậu) sống trong rừng ngập mặn tạo thành quần thể bần chua (hình 21.1), các cá thể voi sống trong rừng tạo thành quần thể voi (hình 21.2).



1. Lấy thêm ví dụ về các quần thể sinh vật.



Hình 21.1. Quần thể cây bần chua (cây lậu)



Hình 21.2. Quần thể voi

Hình thành quần thể là một quá trình lịch sử. Các cá thể cùng chung sống, gắn bó chặt chẽ với nhau thông qua các mối quan hệ sinh thái. Các cá thể thích nghi với môi trường hình thành một tổ chức sống tương đối ổn định. Quần thể sinh vật là một tổ chức sống mang những đặc điểm đặc trưng không có ở mỗi cá thể sinh vật:

- Quần thể là cấu trúc ổn định về số lượng và mật độ cá thể, thành phần lứa tuổi, tỉ lệ đực/cái và sự phân bố trong không gian.
- Trong quần thể sinh vật, các cá thể có những tác động qua lại với nhau thông qua mối quan hệ hỗ trợ và cạnh tranh.
- Giữa quần thể sinh vật và môi trường luôn có sự trao đổi chất và chuyển hóa năng lượng.
- Các cá thể của quần thể có khả năng sinh sản hình thành thế hệ mới.
- Hoạt động sống và số lượng cá thể của quần thể được điều chỉnh tương ứng với sự thay đổi của điều kiện môi trường.



2. Nêu các dẫn chứng chứng minh quần thể là một cấp độ tổ chức sống.

II. QUAN HỆ GIỮA CÁC CÁ THỂ TRONG QUẦN THỂ SINH VẬT

1. Quan hệ hỗ trợ

Trong tự nhiên, nhiều loài sinh vật thường quần tụ thành nhóm hay bầy đàn. Khi đó, các cá thể của quần thể có mối quan hệ hỗ trợ nhau trong các hoạt động sống như tìm kiếm nguồn sống, chống lại điều kiện bất lợi của môi trường, chống lại kẻ thù,...

Ở thực vật, những cây sống theo nhóm chịu đựng gió bão và hạn chế sự thoát hơi nước tốt hơn những cây sống riêng lẻ. Một số cây sống gần nhau có hiện tượng rễ dính liền nhau, nhờ đó nước và chất dinh dưỡng có thể dẫn truyền từ cây này sang cây khác. Ví dụ: Một số cây thông nhựa (*Pinus latteri*) sống gần nhau có hiện tượng liền rễ, nhờ đó cây sinh trưởng và chịu hạn tốt hơn các cây sống riêng lẻ.

Ở động vật, lối sống bầy đàn tạo điều kiện thuận lợi cho các cá thể trong việc tìm kiếm thức ăn, chống lại kẻ thù, giao phối,... Ví dụ: Đàn sư tử khi hợp lực sẽ dễ dàng tấn công các con mồi lớn như bò, trâu (hình 21.3).



Hình 21.3. Đàn sư tử hợp lực tấn công trâu rừng



3. Cho biết ý nghĩa của quan hệ hỗ trợ đối với sự tồn tại và phát triển của các cá thể trong quần thể. Nêu ví dụ minh họa.

Như vậy, quan hệ hỗ trợ giữa các cá thể trong quần thể đảm bảo cho quần thể tồn tại một cách ổn định, khai thác được các nguồn sống tốt hơn, chống chịu với điều kiện môi trường bất lợi, nhờ đó tăng khả năng sống sót và sinh sản của các cá thể.



4. Nếu điều kiện làm xuất hiện quan hệ cạnh tranh giữa các cá thể trong quần thể.

5. Cho biết hệ quả của mối quan hệ cạnh tranh giữa các cá thể trong quần thể.

2. Quan hệ cạnh tranh

Cạnh tranh giữa các cá thể trong quần thể xảy ra khi nguồn sống của môi trường không đủ cung cấp cho mọi cá thể. Các cá thể trong quần thể cạnh tranh nhau giành nguồn sống như thức ăn, nơi ở, ánh sáng,... Ví dụ: Các cây cùng loài mọc cạnh nhau, khi các cây còn nhỏ, mối quan hệ hỗ trợ là chủ yếu, các cây hỗ trợ nhau chống gió, bão và nóng. Tuy nhiên, khi cây lớn, tán cây rộng và giao nhau, rẽ phát triển xen vào nhau, khi đó quan hệ cạnh tranh sẽ xuất hiện trong quần thể. Các cây cạnh tranh nhau ánh sáng, nước và chất dinh dưỡng. Hậu quả là những cá thể cạnh tranh yếu bị đào thải (hình 21.4).

Ở động vật, khi thiếu nguồn sống, các cá thể trong quần thể đánh nhau giành thức ăn và nơi sống, có thể dẫn tới số lượng cá thể trong quần thể giảm đi hoặc hiện tượng tách đàn. Bên cạnh đó, các cá thể có thể đánh nhau tranh giành bạn tình hoặc củng cố vị thế trong đàn (hình 21.5).



Hình 21.4. Hiện tượng tự tia thưa ở thực vật



Hình 21.5. Hai con trâu đang húc nhau củng cố vị thế trong đàn

Quan hệ cạnh tranh cũng là đặc điểm thích nghi của quần thể sinh vật. Mỗi quan hệ này thường không dẫn tới sự tuyệt diệt các cá thể cùng loài mà làm cho số lượng và sự phân bố của các cá thể trong quần thể được duy trì ở mức phù hợp, đảm bảo cho sự tồn tại và phát triển.

Em có biết

Bên cạnh quan hệ cạnh tranh, trong quần thể sinh vật còn có thể xuất hiện quan hệ không phổ biến như kí sinh trên đồng loại hoặc ăn đồng loại. Ví dụ: Ở một số loài cá như *Edriolichnus schmidti*, con đực sống kí sinh trên cơ thể con cái; cá mập con khi mới nở ra sử dụng ngay các trứng chưa nở làm thức ăn.

III. CÁC ĐẶC TRƯNG CƠ BẢN CỦA QUẦN THỂ SINH VẬT

Những đặc trưng cơ bản của quần thể sinh vật bao gồm: kích thước quần thể, tỉ lệ giới tính, nhóm tuổi, kiểu phân bố và mật độ cá thể.

1. Kích thước quần thể

Kích thước quần thể là tổng số các cá thể (hoặc tổng khối lượng hay tổng năng lượng tích luỹ trong các cá thể) phân bố trong khoảng không gian mà quần thể sinh sống. Kích thước quần thể thường dao động từ tối thiểu tới tối đa và sự dao động này khác nhau giữa các loài (hình 21.6).

Kích thước tối thiểu là số lượng cá thể ít nhất mà quần thể cần phải có để duy trì và phát triển. Ví dụ: Kích thước tối thiểu của quần thể voi châu Phi cần có là 25 con. Đối với công tác bảo tồn, xác định kích thước tối thiểu của quần thể sinh vật quý hiếm giúp đề ra các biện pháp bảo tồn kịp thời, tránh hiện tượng tuyệt chủng như Tê giác một sừng của Việt Nam.

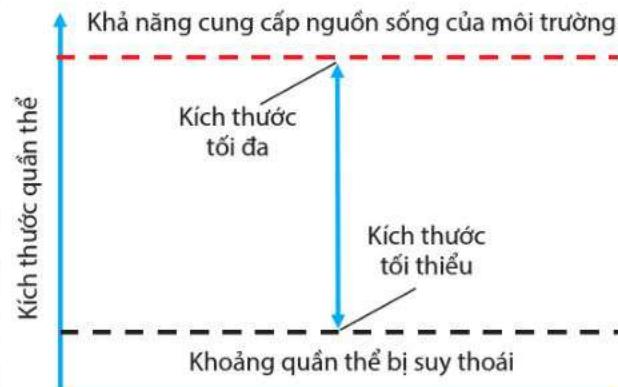
Kích thước tối đa là giới hạn lớn nhất về số lượng cá thể mà quần thể có thể đạt được, phù hợp với khả năng cung cấp nguồn sống của môi trường. Trong trồng trọt và chăn nuôi, việc xác định kích thước của quần thể sẽ giúp kiểm soát số lượng cá thể phù hợp với điều kiện môi trường. Ví dụ: Với ao nuôi có diện tích 600 m^2 và độ sâu khoảng 2 m, nên thả khoảng 1 200 con cá tra giống có chiều dài khoảng $10 - 14\text{ cm}^1$.

2. Tỉ lệ giới tính

Tỉ lệ giới tính của quần thể là tỉ lệ giữa số lượng cá thể đực và số lượng cá thể cái. Tỉ lệ giới tính của quần thể là đặc trưng quan trọng đảm bảo hiệu quả sinh sản của quần thể. Ví dụ: Hiệu quả sinh sản của quần thể rùa giảm mạnh khi tỉ lệ cá thể rùa đực thấp.

Trong tự nhiên, tỉ lệ đực : cái thường xấp xỉ 1 : 1. Tuy nhiên trong quá trình sống, tỉ lệ này có thể thay đổi theo loài, thời điểm và điều kiện sống,... Ví dụ: Tỉ lệ đực : cái của các loài chim thường là 1 : 1. Tỉ lệ này có thể thay đổi và thường dao động trong khoảng từ 2 : 3 đến 3 : 2².

Trong chăn nuôi, có thể ứng dụng tỉ lệ giới tính nhằm tăng hiệu quả kinh tế của các đàn gà, vịt, bò,... Ví dụ: Nuôi bò lấy sữa cần phải tăng tỉ lệ bò cái, nuôi để lấy thịt cần tăng tỉ lệ bò đực.



Hình 21.6. Kích thước tối đa và tối thiểu của quần thể



6. Cho biết ý nghĩa của việc xác định kích thước của quần thể sinh vật trong thực tiễn sản xuất và bảo tồn.



7. Lấy thêm ví dụ về sự điều chỉnh tỉ lệ giới tính trong chăn nuôi nhằm đạt hiệu quả kinh tế cao.

¹ Bộ Nông nghiệp và Phát triển nông thôn. 28TCN 213 : 2004 : Quy trình kỹ thuật nuôi thâm canh cá tra.

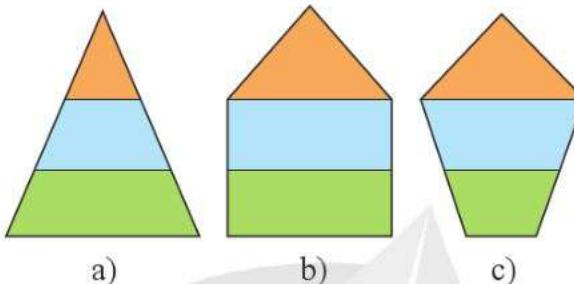
² Donald P.F, 2007, Adult sex ratio in a wild bird populations, Ibis, 149: 671 – 692.

3. Nhóm tuổi

Các cá thể trong quần thể được phân chia thành các nhóm tuổi dựa theo thời gian sống. Tuổi có thể tính theo giờ, ngày, tháng, năm,... Đặc trưng nhóm tuổi của quần thể được thể hiện qua số lượng cá thể hoặc tỉ lệ số cá thể của mỗi nhóm tuổi. Dựa vào giai đoạn phát triển, quần thể sinh vật thường gồm ba nhóm tuổi: nhóm tuổi trước sinh sản, nhóm tuổi sinh sản và nhóm tuổi sau sinh sản. Khi xếp các nhóm tuổi kế tiếp nhau (từ non đến già) sẽ được hình tháp tuổi của quần thể (hình 21.7). Ở quần thể người, mỗi nhóm tuổi thường được sắp xếp theo thời gian 5 năm.



8. Quan sát hình 21.7, nêu sự khác biệt của ba dạng hình tháp tuổi.



Quy ước:

- Nhóm tuổi sau sinh sản
- Nhóm tuổi sinh sản
- Nhóm tuổi trước sinh sản

Hình 21.7. Các dạng tháp tuổi của quần thể sinh vật: dạng phát triển (a); dạng ổn định (b); dạng giảm sút (c)

Hình tháp tuổi sẽ cho thấy xu thế phát triển của quần thể, dựa vào đó chúng ta có kế hoạch bảo vệ và khai thác tài nguyên sinh vật hiệu quả. Ví dụ: Trong mùa đánh cá, nếu thấy số lượng cá thuộc nhóm sinh sản và sau sinh sản (cá lớn) chiếm ưu thế so với nhóm tuổi trước sinh sản (cá bé) thì cần tăng cường khai thác. Ngược lại, nếu số lượng cá bé nhiều hơn cá lớn nghĩa là đang khai thác quá mức, quần thể cá sẽ bị suy kiệt nếu tiếp tục khai thác.

4. Kiểu phân bố

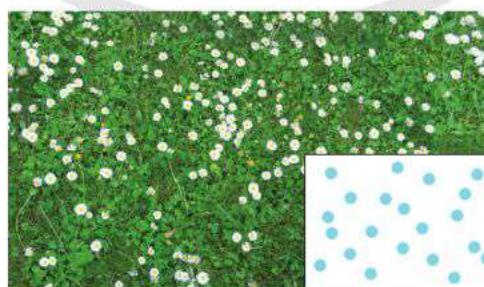


9. Quan sát hình 21.8, mô tả và phân biệt ba kiểu phân bố của quần thể sinh vật.

Mỗi quần thể sinh vật có một khu vực sống nhất định. Sự phân bố các cá thể của quần thể trong khu vực sống phụ thuộc vào điều kiện môi trường sống, mức độ hỗ trợ và cạnh tranh giữa các cá thể trong quần thể. Có ba kiểu phân bố cá thể trong một quần thể: phân bố đồng đều, phân bố ngẫu nhiên và phân bố theo nhóm.



a)



b)



c)

Hình 21.8. Các kiểu phân bố của cá thể trong quần thể: phân bố đồng đều của chim hải âu làm tổ (a), phân bố ngẫu nhiên của cây hoa cúc trắng (b) và phân bố theo nhóm của linh dương đầu bò (c)

Phân bố đồng đều: Các cá thể phân bố theo một khoảng cách đều nhau trong khu vực sống. Kiểu phân bố này thường ít gặp trong tự nhiên và chỉ xuất hiện trong môi trường có điều kiện sống đồng nhất, giữa các cá thể có sự cạnh tranh gay gắt về không gian sống. Ví dụ như sự phân bố của chim hải âu khi làm tổ (hình 21.8a).

Phân bố ngẫu nhiên: Các cá thể phân bố ngẫu nhiên trong khu vực sống, khoảng cách giữa các cá thể không ổn định. Kiểu phân bố này thường xuất hiện trong môi trường sống đồng nhất, các cá thể không có tính lãnh thổ và cũng không sống tụ họp. Ví dụ như sự phân bố của cây hoa cúc trắng trên đồng cỏ (hình 21.8b).

Phân bố theo nhóm: Các cá thể tập trung theo từng nhóm ở những nơi có điều kiện sống tốt nhất. Kiểu phân bố này khá phổ biến trong tự nhiên. Ví dụ như sự phân bố của linh dương đầu bò trên đồng cỏ (hình 21.8c).

Trong trồng trọt, con người thường sắp xếp cây trồng theo kiểu phân bố đều nhằm tận dụng nguồn sống và giảm cạnh tranh. Ví dụ như sự phân bố của các khóm lúa trong ruộng lúa.

5. Mật độ cá thể

Mật độ cá thể của quần thể là số lượng cá thể (hoặc khối lượng các cá thể) trên một đơn vị diện tích hay thể tích mà quần thể đó sinh sống. Mật độ cá thể của quần thể cho biết khoảng cách trung bình giữa các cá thể trong vùng phân bố của quần thể.

Mật độ cá thể liên quan đến mức độ sử dụng nguồn sống, sự ô nhiễm môi trường, số lần gặp nhau giữa con đực và con cái trong mùa sinh sản.

Mật độ cá thể trong quần thể thường thay đổi theo sự biến đổi của điều kiện môi trường sống, theo mùa hoặc theo năm. Ví dụ: Nghiên cứu trên nấm *Entomophaga grylli* cho thấy, ở nhiệt độ 15, 25 và 35 °C, mật độ nấm sau 11 ngày nuôi cấy tương ứng khoảng 300 000, 400 000 và 10 000 tế bào/mL¹.

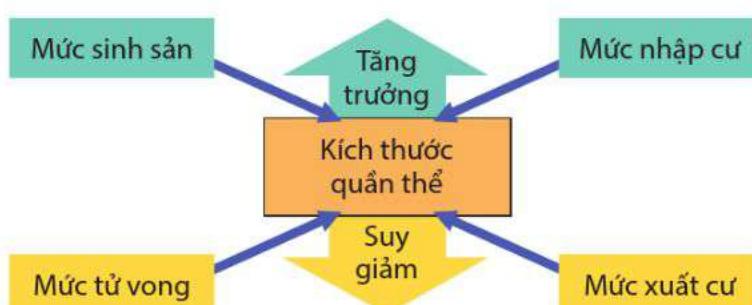
Trong trồng trọt và chăn nuôi, việc xác định mật độ cá thể phù hợp giúp tiết kiệm chi phí và tăng hiệu quả sản xuất. Ví dụ: Ở các tỉnh phía Bắc, khi trồng với mật độ 40 khóm/m², giống lúa HD11 cho năng suất cao nhất².

IV. TĂNG TRƯỞNG CỦA QUẦN THỂ SINH VẬT

Sự tăng trưởng của quần thể được đánh giá dựa trên sự thay đổi kích thước của quần thể.

1. Yếu tố ảnh hưởng đến sự tăng trưởng của quần thể

Kích thước quần thể phụ thuộc vào các yếu tố cơ bản như mức sinh sản, mức tử vong, mức nhập cư và mức xuất cư (hình 21.9).



Hình 21.9. Các yếu tố ảnh hưởng đến kích thước của quần thể



10. Vì sao mật độ cá thể là một đặc trưng của quần thể?



11. Quan sát hình 21.9 và cho biết sự tác động của các yếu tố đến kích thước quần thể.

1 Carruthers R.I., et al., 1992, Influence of thermal ecology on the mycosis of a rangeland grasshopper, Ecology, 73: 190 – 204.

2 Tạ Hồng Linh và cs., 2020, Khảo nghiệm và hoàn thiện quy trình canh tác giống lúa thuần HD11 phục vụ mục tiêu phát triển lúa gạo quốc gia, Tạp chí Khoa học & Công nghệ Việt Nam, 62(9): 32 – 35.

Mức sinh sản là số lượng cá thể mới của quần thể được sinh ra trong một khoảng thời gian nhất định. Ngược lại, mức tử vong là số lượng cá thể của quần thể bị chết đi trong một khoảng thời gian xác định. Mức sinh sản và tử vong phụ thuộc tiềm năng sinh học của quần thể sinh vật và điều kiện môi trường sống.

Mức nhập cư là số lượng cá thể của quần thể tăng lên do một số cá thể từ quần thể khác chuyển tới sống trong quần thể. Ngược lại, mức xuất cư là số lượng cá thể của quần thể giảm đi do một số cá thể rời bỏ quần thể để chuyển đến nơi ở mới hoặc sang sống ở một quần thể khác. Mức xuất cư và nhập cư phụ thuộc vào điều kiện môi trường như khả năng cung cấp nguồn sống, sự thay đổi của điều kiện khí hậu, mức độ cạnh tranh trong quần thể,...

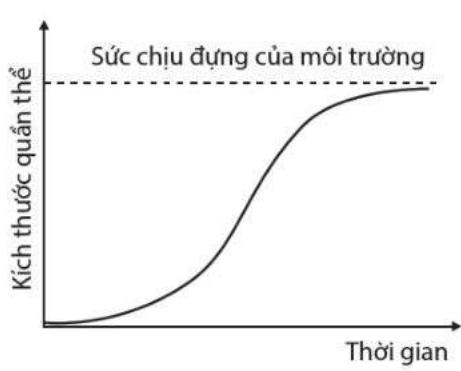
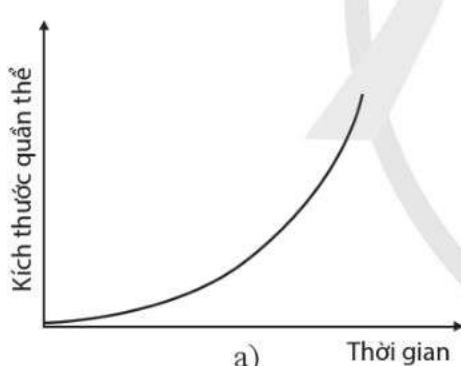
2. Kiểu tăng trưởng của quần thể

Kích thước quần thể có thể tăng theo một trong hai kiểu: tăng trưởng theo tiềm năng sinh học và tăng trưởng trong môi trường có nguồn sống bị giới hạn.

Tăng trưởng theo tiềm năng sinh học (tăng trưởng trong điều kiện môi trường không bị giới hạn)

Nếu môi trường sống là lí tưởng và thỏa mãn nhu cầu của các cá thể trong quần thể thì mức sinh sản sẽ tối đa và mức tử vong sẽ tối thiểu. Khi đó, tăng trưởng của quần thể không giới hạn và đường cong tăng trưởng có hình chữ J (hình 21.10a). Kiểu tăng trưởng này thường ít diễn ra trong thực tiễn mà thường chỉ diễn ra trong phòng thí nghiệm.

Tăng trưởng trong môi trường có nguồn sống bị giới hạn



Hình 21.10.

Đường cong tăng trưởng của quần thể sinh vật: tăng trưởng theo tiềm năng sinh học (a) và tăng trưởng trong môi trường có nguồn sống bị giới hạn (b)

Trong thực tế, môi trường sống bị giới hạn bởi các nhân tố sinh thái như thức ăn, nơi ở, vật kí sinh,... Do đó, quần thể chỉ có thể đạt được một số lượng tối đa nhất định cân bằng với sức chịu đựng của môi trường. Trong trường hợp này, đường cong tăng trưởng có hình chữ S (hình 21.10b). Ví dụ: Mật độ vi khuẩn *Escherichia coli* khi nuôi trong môi trường Luria-Bertani thường chỉ đạt tối đa $10^9 - 10^{10}$ tế bào/mL.



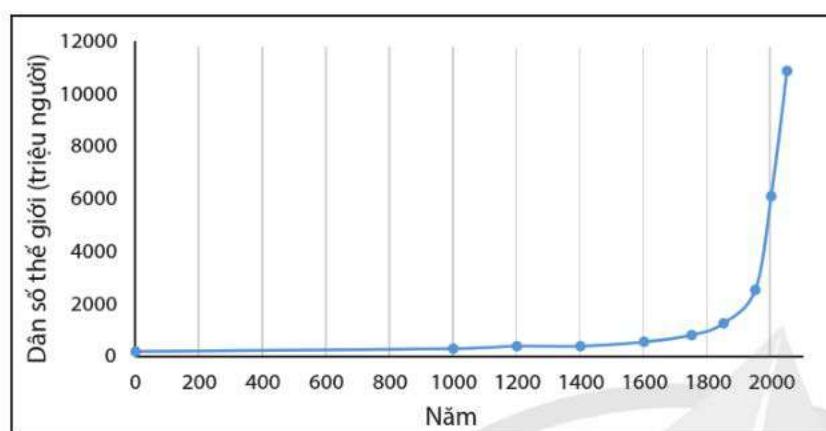
12. Quan sát hình 21.10 và hoàn thành bảng 21.1.

Bảng 21.1. Phân biệt hai kiểu tăng trưởng của quần thể sinh vật

	Tăng trưởng theo tiềm năng sinh học	Tăng trưởng trong môi trường có nguồn sống bị giới hạn
Điều kiện môi trường sống	?	?
Mức độ tăng trưởng	?	?
Dạng đường cong tăng trưởng	?	?

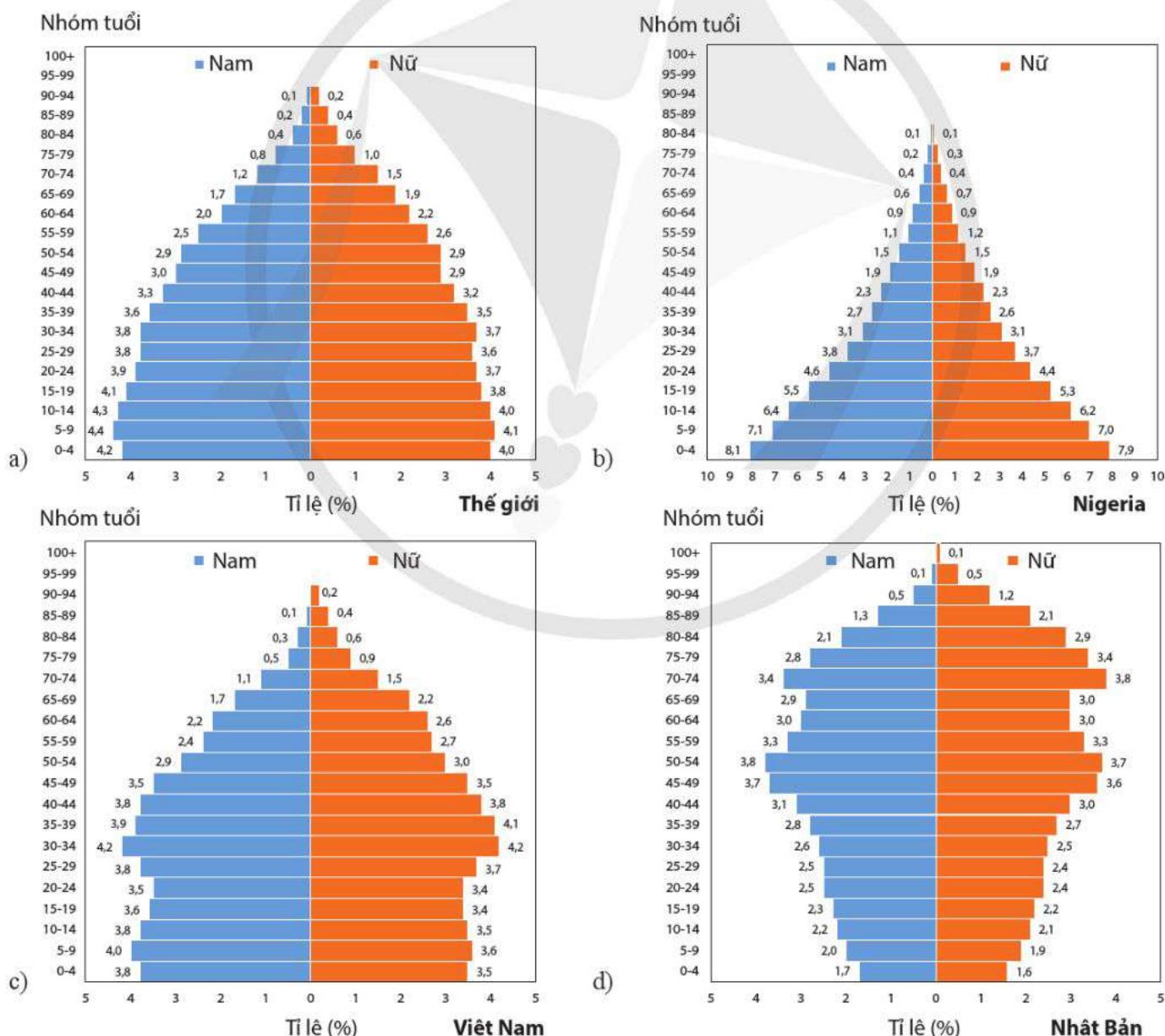
3. Đặc điểm tăng trưởng của quần thể người

Dân số thế giới tăng trưởng liên tục trong suốt quá trình hình thành và phát triển. Sự tăng trưởng của dân số thế giới đạt mức cao trong vòng 100 năm qua (hình 21.11). Dân số thế giới tăng nhanh trong những năm gần đây nhờ những thành tựu to lớn về phát triển kinh tế, xã hội và y học. Chất lượng cuộc sống con người ngày càng được cải thiện, mức độ tử vong giảm và tuổi thọ ngày càng được nâng cao.



13. Quan sát hình 21.11 và cho biết dạng tăng trưởng của quần thể người hiện nay. Trong tương lai, dạng tăng trưởng này có tiếp tục diễn ra không? Giải thích.

Hình 21.11. Tốc độ tăng trưởng của dân số thế giới (Số liệu cập nhật năm 2022¹)



Hình 21.12. Cấu trúc dân số ở quần thể người: thế giới (a), Nigeria (b), Việt Nam (c) và Nhật Bản (d) (Số liệu cập nhật năm 2022¹)

1 <https://www.populationpyramid.net> (truy cập ngày 10 tháng 10 năm 2023)

Cấu trúc dân số của quần thể người hiện nay khi xét trên bình diện toàn thế giới đang tăng và tiến dần tới xu thế ổn định (hình 21.12a). Tuy nhiên, xét trên từng quốc gia thì cấu trúc dân số có sự khác biệt rất lớn. Ví dụ: Quần thể người Nigeria đang tăng khá mạnh (hình 21.12b), quần thể người Việt Nam đang phát triển ổn định nhưng có xu hướng già hoá (hình 21.12c), quần thể người Nhật Bản đang già hoá (hình 21.12d).



Nếu một số nguyên nhân có thể làm cho quần thể người Việt Nam bị già hoá dần.

Số lượng dân số hiện nay khá cao và đang tăng trưởng chính là một trong những nguyên nhân gây ra các tác động tiêu cực cho môi trường sinh thái, đa dạng sinh học và sức khoẻ con người. Ví dụ: Môi trường sinh thái đang dần suy thoái do bị khai thác quá mức, ô nhiễm môi trường tăng cao do chất thải tích tụ nhiều, nhiều loài sinh vật đã bị tuyệt chủng, bệnh dịch bùng phát ở nhiều nơi, đặc biệt bệnh ung thư đang dần trở nên phổ biến.

V. BIẾN ĐỘNG SỐ LƯỢNG CÁ THỂ CỦA QUẦN THỂ SINH VẬT

Điều kiện môi trường sống luôn biến động và tác động tới sinh vật kéo theo sự biến động số lượng cá thể của quần thể sinh vật. Biến động số lượng cá thể của quần thể là sự tăng hay giảm số lượng cá thể của quần thể trong một đơn vị thời gian.

1. Các dạng biến động số lượng cá thể của quần thể

Có hai dạng biến động số lượng cá thể của quần thể: biến động không theo chu kì và biến động theo chu kì.

Biến động không theo chu kì xảy ra do sự tác động ngẫu nhiên của môi trường như thiên tai, lũ lụt, hoả hoạn, động đất, bệnh dịch,... hay do hoạt động của con người như khai thác tài nguyên quá mức hoặc xả thải bừa bãi.

Ví dụ: Số lượng cá thể chim sẻ trên đảo Daphne dao động khoảng 300 cá thể vào các năm từ 1979 đến 1982 (lượng mưa trung bình dưới 100 mm/năm), năm 1983 số lượng cá thể chim tăng lên khoảng 1 200 cá thể do lượng mưa tăng đột ngột lên trên 1 200 mm/năm¹.



14. Nếu ví dụ về sự biến động số lượng cá thể của quần thể không theo chu kì và theo chu kì.

Biến động theo chu kì xảy ra do các yếu tố hoạt động có tính chu kì như chu kì ngày đêm, chu kì tuần trăng, chu kì mùa, chu kì nhiều năm,... Ví dụ: Tảo tăng mạnh số lượng vào ban ngày và giảm vào ban đêm; số lượng cá thể loài ếch, nhái tăng mạnh vào mùa mưa.

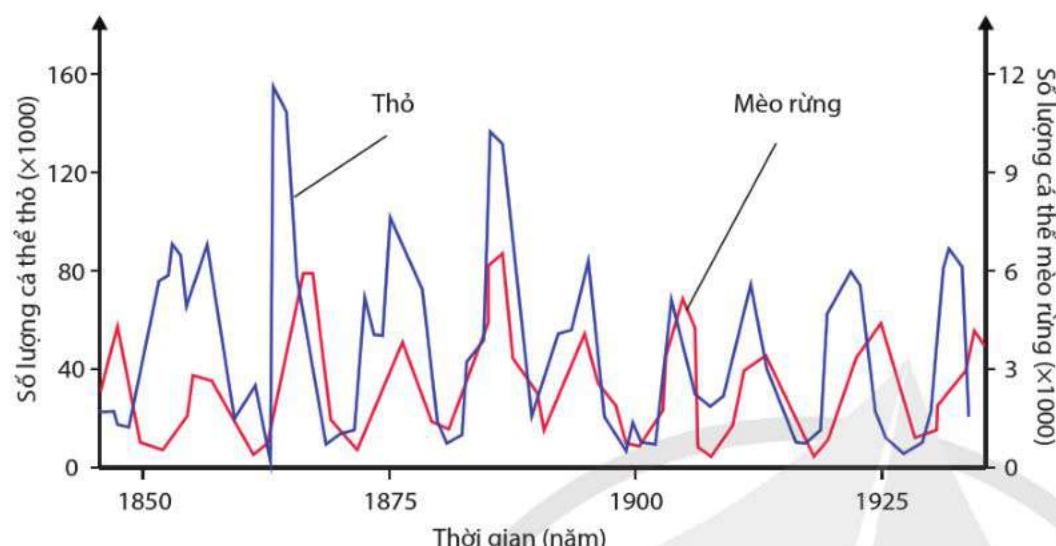
2. Cơ chế điều hòa mật độ của quần thể

Điều hoà mật độ của quần thể là sự tăng hay giảm số cá thể của quần thể phù hợp với khả năng cung cấp nguồn sống của môi trường. Cơ chế điều hoà dựa trên mối quan hệ giữa mức sinh sản và tử vong, mức nhập cư và di cư. Kết quả là quần thể có số lượng cá thể ổn định và phù hợp với khả năng cung cấp nguồn sống của môi trường.

Trong điều kiện môi trường thuận lợi như có nguồn thức ăn dồi dào, ít kẻ thù,..., sự sinh sản của quần thể tăng cao và mức tử vong thấp, nhập cư cũng có thể tăng. Kết quả là số

¹ Gibbs H.L., Grant P.R., 1987, Ecological consequences of an exceptionally strong El Niño event on Darwin's Finches, Ecology, 68:1735–1746.

lượng cá thể của quần thể tăng cao. Ngược lại, khi số lượng cá thể của quần thể tăng quá cao gây thiếu hụt thức ăn và nơi ở, dẫn tới cạnh tranh gay gắt, làm cho mức tử vong tăng cao và sức sinh sản giảm; đồng thời sự xuất cư có thể diễn ra, kết quả là số lượng cá thể trong quần thể được điều chỉnh giảm xuống. Ví dụ: Sự điều chỉnh mật độ của mèo rừng (động vật ăn thịt) tương ứng với sự biến động của mật độ thỏ (con mồi)¹ (hình 21.13).



Hình 21.13. Mối quan hệ giữa số lượng cá thể của quần thể thỏ và mèo rừng



15. Quan sát hình 21.13 và mô tả mối quan hệ giữa số lượng thỏ và số lượng mèo rừng.

VI. THỰC HÀNH: XÁC ĐỊNH KÍCH THƯỚC, MẬT ĐỘ QUẦN THỂ THỰC VẬT VÀ CÁC ĐỘNG VẬT ÍT DI CHUYỂN

Cơ sở khoa học

Kích thước và mật độ của một quần thể (ví dụ: giun đất trong vườn trường, lúa trong một mảnh ruộng, ngô trong một mảnh vườn,...) có thể xác định được thông qua việc đếm số lượng cá thể của quần thể hoặc đếm đại diện ở một số vị trí đặc trưng.

Các bước tiến hành

Chuẩn bị

Vật liệu, thiết bị: thước dây, giấy, bút, máy tính, thiết bị ghi hình.

Tiến hành

Bước 1. Xác định tổng diện tích khu vực nghiên cứu (S).

Bước 2. Khoanh vùng xác định các vị trí kiểm đếm (hình 21.14).

Bước 3. Đếm số lượng cá thể sinh vật có trong các vị trí kiểm đếm (đếm hết) hoặc tại một vị trí (đếm theo vị trí), ví dụ N1, bằng cách đếm trực tiếp hoặc gián tiếp qua ảnh chụp sinh vật ở vị trí đó.

Bước 4. Tính kích thước của quần thể (N): Trong trường hợp đếm hết $N = N_1 + N_2 + N_3 + N_4 + N_5$ hoặc $N = N_1 \times 5$ trong trường hợp đếm theo vị trí.

Bước 5. Tính mật độ của quần thể: $P = \frac{N}{S}$

¹ Bellani G.G., 2019, Felines of the world: discoveries in taxonomic classification and history, Academic Press, p. 314.

N1	N2	N3	N4	N5
----	----	----	----	----

Hình 21.14. Sơ đồ mô tả cách chia ô đếm số lượng cá thể của quần thể sinh vật**Báo cáo**

- Ghi lại các kết quả thu được.
- Báo cáo kết quả thực hành theo mẫu ở bài 1.



Trong chăn nuôi, nuôi gà lấy trứng và nuôi gà lấy thịt tỉ lệ đực : cái trong đàn gà nên thay đổi như thế nào? Giải thích.



- Quần thể sinh vật là tập hợp các cá thể cùng loài, cùng sinh sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời gian nhất định, có khả năng sinh sản và tạo thành những thế hệ mới.
- Quần thể sinh vật là một tổ chức sống ở mức cao hơn cá thể và mang những đặc điểm đặc trưng riêng không có ở mỗi cá thể sinh vật.
- Trong quần thể sinh vật, các cá thể có những tác động qua lại với nhau thể hiện qua hai mối quan hệ phổ biến là hỗ trợ và cạnh tranh.
- Những đặc trưng cơ bản của quần thể sinh vật bao gồm: kích thước quần thể, tỉ lệ giới tính, nhóm tuổi, kiểu phân bố và mật độ cá thể.
- Kích thước quần thể có thể tăng theo một trong hai dạng: tăng trưởng theo tiềm năng sinh học và tăng trưởng trong môi trường có nguồn sống bị giới hạn.
- Sự tăng trưởng của quần thể phụ thuộc vào các yếu tố như mức sinh sản, mức tử vong, mức nhập cư và mức xuất cư.
- Sự tăng trưởng của dân số thế giới đạt mức cao trong vòng 100 năm qua nhờ những thành tựu to lớn về phát triển kinh tế, xã hội.
- Việc phát triển dân số quá nhanh là một trong những nguyên nhân gây ra các hệ lụy cho môi trường sinh thái, đa dạng sinh học và sức khoẻ con người.
- Số lượng cá thể của quần thể sinh vật thường không ổn định mà biến động theo những biến đổi của điều kiện môi trường, đồng thời phụ thuộc vào những yếu tố nội tại của quần thể.
- Có hai dạng biến động số lượng cá thể của quần thể: biến động không theo chu kì và biến động theo chu kỳ.
- Kích thước và mật độ của quần thể sinh vật xác định bằng phương pháp đếm trên một đơn vị thể tích hoặc diện tích.

BÀI 22 SINH THÁI HỌC QUẦN XÃ

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm quần xã sinh vật.
- Giải thích được quần xã là một cấp độ tổ chức sống.
- Phân tích được các đặc trưng cơ bản của quần xã: thành phần loài; sự đa dạng và độ phong phú trong quần xã; cấu trúc không gian; cấu trúc chức năng dinh dưỡng.
- Trình bày được khái niệm và phân biệt được các mối quan hệ giữa các loài trong quần xã.
- Trình bày được khái niệm ổ sinh thái và vai trò của cạnh tranh trong việc hình thành ổ sinh thái.
- Phân tích được tác động của việc du nhập các loài ngoại lai hoặc giảm loài trong cấu trúc quần xã đến trạng thái cân bằng của hệ sinh thái. Lấy được ví dụ minh họa.
- Trình bày được một số biện pháp bảo vệ quần xã.
- Thực hành: Xác định được một số đặc trưng cơ bản của quần xã.



Quan sát hình 22.1, cho biết mối quan hệ giữa các loài sinh vật. Những mối quan hệ đó có ý nghĩa như thế nào đối với sự tồn tại và phát triển của các sinh vật?



Hình 22.1. Một phần quần xã sinh vật trên đồng cỏ nhiệt đới

I. KHÁI NIỆM QUẦN XÃ SINH VẬT

Quần xã sinh vật là một tập hợp các quần thể sinh vật khác loài, cùng sống trong một không gian nhất định, giữa chúng có mối quan hệ chặt chẽ với nhau và với môi trường, tạo thành một cấu trúc tương đối ổn định, có khả năng tự điều chỉnh. Ví dụ như quần xã sinh vật trên đồng cỏ nhiệt đới (hình 22.1).

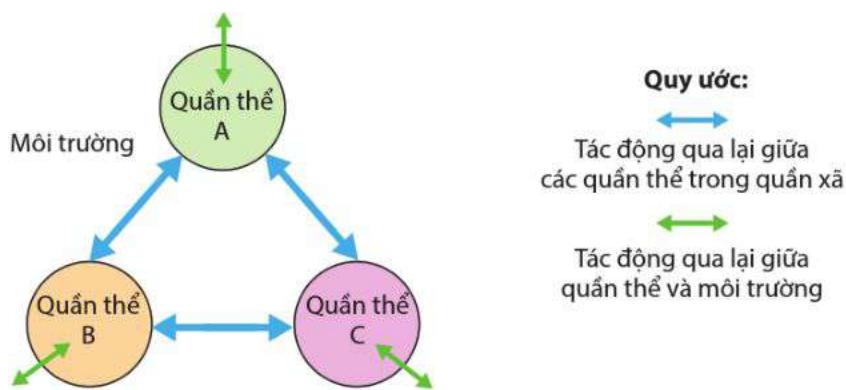
Quần xã sinh vật được hình thành trong một quá trình lịch sử, có cấu trúc ổn định tương đối với các đặc trưng cơ bản về thành phần loài, sự phân bố của các loài trong không gian, mối quan hệ dinh dưỡng giữa các loài. Quần xã sinh vật và môi trường có sự trao đổi chất và chuyên hoá năng lượng. Các loài trong quần xã có tác động qua lại với nhau cũng như tác động qua lại với môi trường (hình 22.2). Các mối tương tác này tạo nên sự cân bằng và giúp quần xã tăng trưởng, đảm bảo quần xã là một tổ chức tương đối ổn định và thích nghi với môi trường sống.



1. Nêu các dấu hiệu cho thấy quần xã sinh vật là một cấp độ tổ chức sống.



2. Lấy ví dụ về một quần xã sinh vật, phân tích các mối tương tác giữa các loài sinh vật và giữa sinh vật với môi trường ở quần xã đó.



Hình 22.2. Sơ đồ minh họa cấu trúc của quần xã sinh vật

II. CÁC ĐẶC TRƯNG CƠ BẢN CỦA QUẦN XÃ

1. Đặc trưng về thành phần loài

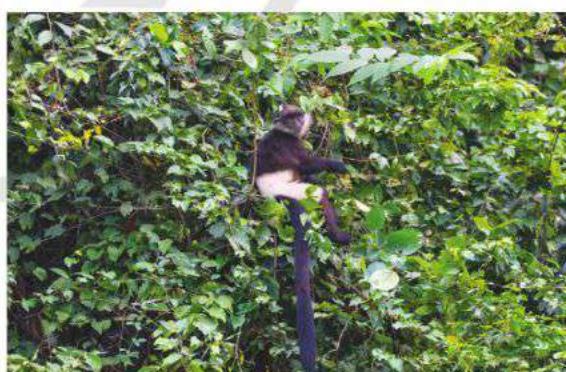
Đặc trưng về thành phần loài được biểu thị qua số lượng của các loài sinh vật trong quần xã. Mức độ thay đổi thành phần loài cho biết tính ổn định, biến động hay suy thoái của quần xã. Thông thường các quần xã ổn định có số lượng loài lớn.

Quần xã sinh vật thường đặc trưng bởi ba nhóm loài: loài ưu thế, loài đặc trưng và loài chủ chốt.

- Loài ưu thế đóng vai trò quan trọng trong quần xã do có số lượng cá thể nhiều, sinh khối lớn và mức hoạt động mạnh, chi phối các loài sinh vật khác cũng như môi trường. Ví dụ: Các cây thuộc họ Đước (Rhizophoraceae) thường là nhóm loài chiếm ưu thế trong quần xã rừng ngập mặn (hình 22.3), các loài thực vật có hạt là loài ưu thế trong các quần xã trên cạn.
- Loài đặc trưng là loài chỉ có ở một quần xã nào đó hoặc ở đó chúng có số lượng nhiều, tạo nên sự khác biệt so với các loài khác. Ví dụ: Voọc mông trắng (*Trachypithecus delacouri*) (hình 22.4) là loài đặc trưng chỉ có ở Việt Nam, dừa nước là loài đặc trưng của miền Tây Nam Bộ.



Hình 22.3. Cây họ Đước trong hệ sinh thái rừng ngập mặn



Hình 22.4. Voọc mông trắng tại Khu bảo tồn thiên nhiên đất ngập nước Vân Long

- Loài chủ chốt có số lượng (sinh khối) ít nhưng hoạt động mạnh, chi phối các loài khác trong quần xã thông qua việc kiểm soát chuỗi thức ăn. Vai trò của loài chủ chốt trong quần xã rất quan trọng bởi chúng có khả năng khống chế không cho một loài nào đó phát triển quá mức. Tuỳ từng quần xã, ở môi trường trên cạn, các loài ăn thịt như sư tử, hổ, báo,... thường là các loài chủ chốt.

Ngoài ba nhóm loài kể trên, trong quần xã sinh vật còn có những nhóm loài khác, ví dụ như loài thứ yếu (đóng vai trò thay thế loài ưu thế khi nhóm loài này suy vong), loài ngẫu nhiên (loài có sự xuất hiện và độ phong phú thấp) và loài ngoại lai.

2. Đặc trưng về độ đa dạng và phong phú của quần xã sinh vật

Độ đa dạng và phong phú của quần xã sinh vật được đánh giá dựa trên số lượng các loài khác nhau và tỉ lệ số cá thể mỗi loài trên tổng số cá thể trong quần xã (độ phong phú tương đối của loài).

Độ đa dạng và phong phú của quần xã thể hiện sự biến động, ổn định hay suy thoái của quần xã. Một quần xã ổn định thường có số lượng loài nhiều và độ phong phú tương đối của mỗi loài cao. Ngược lại, quần xã đang suy thoái thường có số lượng loài ít và độ phong phú tương đối của mỗi loài thấp.

Mức độ đa dạng và phong phú của quần xã sinh vật phụ thuộc vào các nhân tố hữu sinh như sự cạnh tranh giữa các loài về thức ăn, nơi ở và mức độ thay đổi của các nhân tố vô sinh của môi trường như nhiệt độ, độ ẩm, lượng mưa,...

Độ đa dạng và phong phú của quần xã sinh vật thường thay đổi theo xu hướng giảm dần từ vĩ độ thấp đến vĩ độ cao, từ chân núi lên đỉnh núi, từ bờ biển đến khơi xa, từ tầng nước mặt đến tầng đáy sâu. Sự khác biệt này là do sự thay đổi có tính quy luật của các nhân tố sinh thái.

3. Đặc trưng về cấu trúc không gian

Do sự phân bố không đồng đều của các nhân tố sinh thái như nhiệt độ, ánh sáng, độ ẩm, chất dinh dưỡng,... nên sự phân bố của các loài trong không gian cũng khác nhau. Sự phân bố thường có xu hướng làm giảm bớt mức độ cạnh tranh giữa các loài sinh vật và nâng cao hiệu quả của việc sử dụng nguồn sống trong môi trường. Nhờ đó, các loài sinh vật trong quần xã cùng tồn tại và phát triển, đảm bảo sự cân bằng của quần xã. Có hai kiểu phân bố của các loài trong không gian: theo chiều ngang và theo chiều thẳng đứng.

Theo chiều ngang, các quần xã sinh vật phân bố theo những vành đai tương ứng với những thay đổi của môi trường. Ví dụ như sự phân bố của các loài thực vật trong quần xã sinh vật rừng ngập mặn (hình 22.5).

Theo chiều thẳng đứng, các loài sinh vật phân bố theo các tầng tương ứng với điều kiện sinh thái và nơi có nguồn sống phù hợp. Ví dụ: Rừng mưa nhiệt đới thường phân thành nhiều tầng, trong đó các cây ưa sáng tạo thành ba tầng cây gỗ (tầng vượt tán, tầng tán rừng và tầng dưới tán), các cây ưa bóng tạo thành tầng cây bụi và cỏ (hình 22.6). Sự phân tầng của thực vật kéo theo sự phân tầng của động vật. Nhiều loài chim, côn trùng sống trên tán các cây cao; khỉ, vượn, sóc sống leo trèo trên cành cây; một số loài ăn cỏ như hươu, nai sống trên mặt đất.

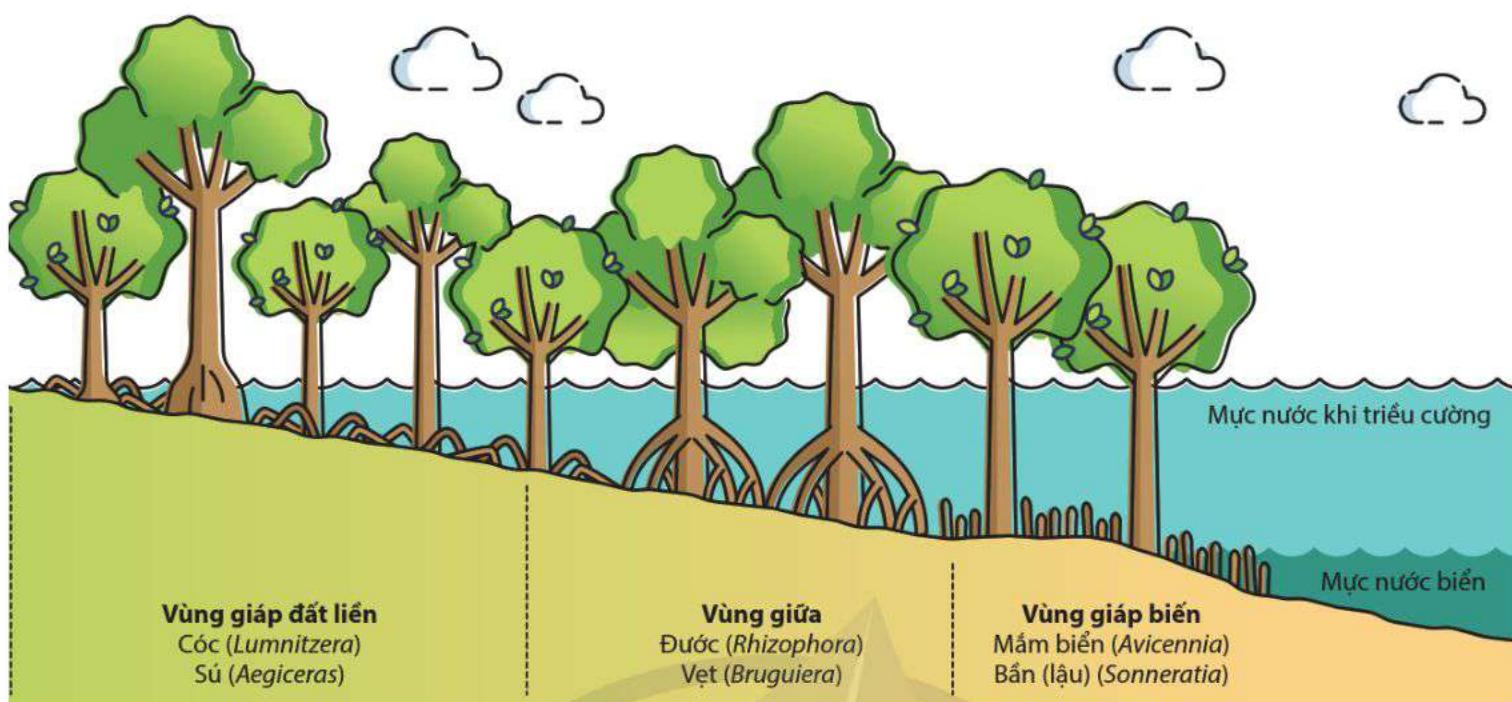


3. Nêu một số dấu hiệu đặc trưng của loài ưu thế, loài đặc trưng và loài chủ chốt.

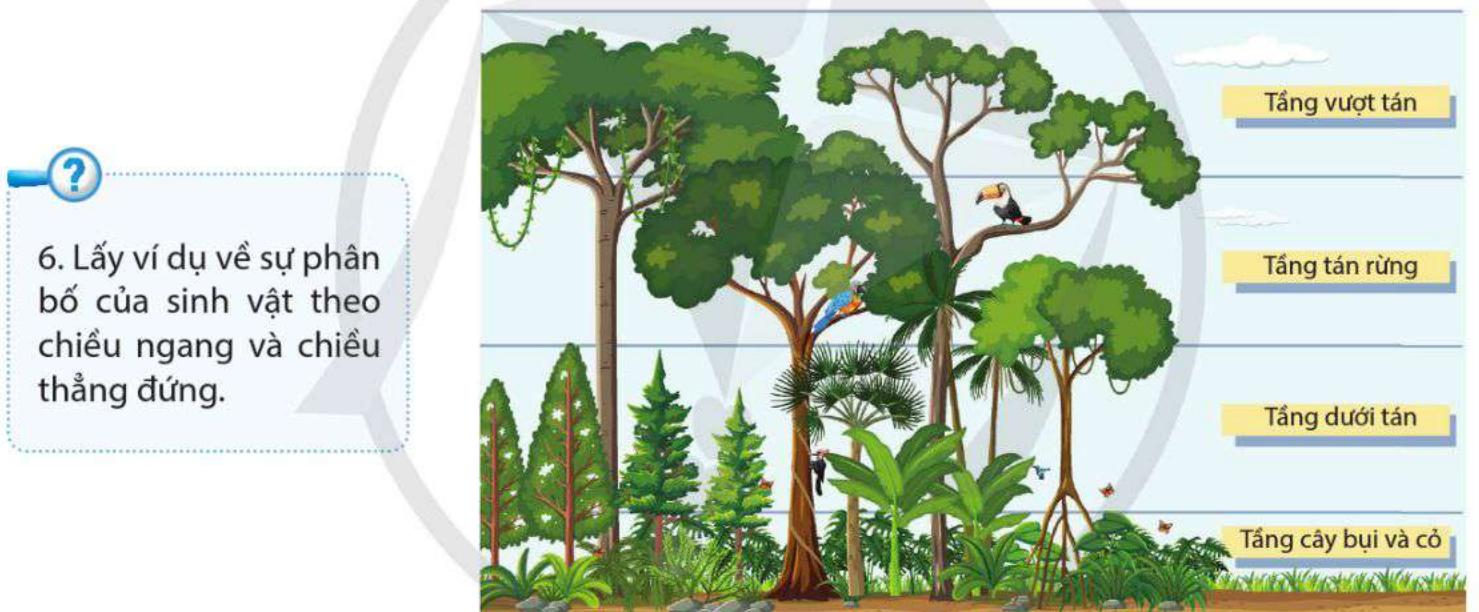
4. Lấy thêm ví dụ về loài ưu thế, loài đặc trưng và loài chủ chốt.



5. Một quần xã có độ đa dạng và phong phú cao cần đáp ứng những tiêu chí gì?



Hình 22.5. Mô hình thể hiện sự phân bố của quần xã sinh vật rừng ngập mặn theo chiều ngang



Hình 22.6. Mô hình thể hiện sự phân bố của quần xã sinh vật rừng mưa nhiệt đới theo chiều thẳng đứng

4. Đặc trưng về cấu trúc chức năng dinh dưỡng

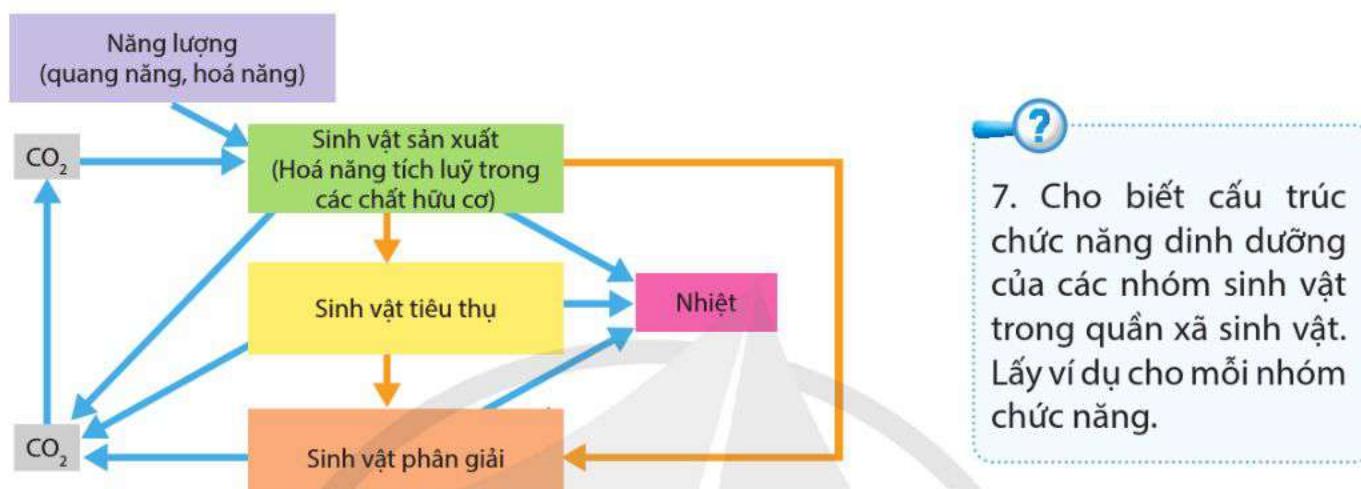
Theo cấu trúc chức năng dinh dưỡng, các sinh vật trong quần xã được phân thành ba nhóm: sinh vật sản xuất, sinh vật tiêu thụ và sinh vật phân giải.

Sinh vật sản xuất là những sinh vật có khả năng sử dụng năng lượng ánh sáng hoặc hóa học để chuyển hoá CO_2 thành chất hữu cơ. Nhóm sinh vật này bao gồm thực vật, tảo, vi khuẩn quang hợp và các vi khuẩn hoá tự dưỡng. Sinh vật sản xuất trực tiếp hoặc gián tiếp cung cấp nguồn dinh dưỡng (năng lượng) cho các sinh vật khác trong quần xã.

Sinh vật tiêu thụ là những sinh vật không có khả năng chuyển hoá CO_2 thành chất hữu cơ. Chúng chỉ có khả năng sử dụng các chất hữu cơ có sẵn từ các sinh vật khác. Sinh vật tiêu thụ gồm các loài động vật, được chia thành các nhóm: nhóm ăn sinh vật sản xuất, nhóm ăn thịt và nhóm ăn tạp.

Sinh vật phân giải sử dụng chất dinh dưỡng từ xác của các sinh vật khác (mùn bã hữu cơ) làm nguồn dinh dưỡng. Sinh vật phân giải bao gồm nấm và nhiều loài vi khuẩn.

Các nhóm sinh vật trong quần xã với chức năng dinh dưỡng khác nhau đã giúp vật chất và năng lượng được luân chuyển liên tục trong quần xã sinh vật và giữa quần xã sinh vật với môi trường (hình 22.7). Nhờ quá trình trao đổi chất và chuyển hóa năng lượng, quần xã sinh vật mới tồn tại và phát triển ổn định.



Hình 22.7. Trao đổi chất và chuyển hóa năng lượng trong quần xã sinh vật (mũi tên màu vàng) và giữa quần xã sinh vật với môi trường (mũi tên màu xanh)

III. QUAN HỆ SINH THÁI GIỮA CÁC LOÀI TRONG QUẦN XÃ

Trong quá trình tìm kiếm nguồn dinh dưỡng và nơi ở, các loài trong quần xã gắn bó mật thiết với nhau thông qua hai mối quan hệ phổ biến: hỗ trợ hoặc đối kháng. Thông qua các mối quan hệ này, các loài sinh vật kiểm soát lẫn nhau, đảm bảo duy trì ổn định cấu trúc của quần xã sinh vật.

1. Quan hệ hỗ trợ

Trong quan hệ hỗ trợ, các loài sinh vật đều có lợi hoặc ít nhất một loài có lợi còn loài kia không bị hại. Quan hệ hỗ trợ bao gồm các mối quan hệ cộng sinh, hợp tác và hội sinh.

Quan hệ cộng sinh là mối quan hệ giữa hai hay nhiều loài sinh vật chung sống thường xuyên với nhau, trong đó các loài tham gia đều có lợi. Ví dụ: Trong sự cộng sinh giữa vi khuẩn *Rhizobium* và cây họ Đậu tạo nên nốt sần (hình 22.8a), vi khuẩn cung cấp nguồn nitrogen cho thực vật còn thực vật cung cấp nguồn carbon hữu cơ và chất vô cơ cho vi khuẩn.

Quan hệ hợp tác là mối quan hệ giữa các cá thể của hai hay nhiều loài, trong đó các loài tham gia đều có lợi. Các loài tham gia hợp tác chỉ kết hợp với nhau trong khoảng thời gian ngắn. Ví dụ: Trong sự hợp tác giữa cò ruồi và trâu (hình 22.8b), cò ăn ruồi ký sinh trên cơ thể trâu.

8. Phân biệt mối quan hệ cộng sinh, hợp tác và hội sinh giữa các loài sinh vật.



9. Lấy ví dụ về các quan hệ cộng sinh, hợp tác và hội sinh giữa các loài sinh vật.

Quan hệ hội sinh là mối quan hệ giữa các cá thể của hai hay nhiều loài, trong đó các cá thể của một loài được hưởng lợi nhưng các cá thể của loài khác không được hưởng lợi gì. Ví dụ: Trong mối quan hệ hội sinh giữa phong lan sống bám trên cây gỗ lớn (hình 22.8c), cây phong lan được hưởng lợi còn cây gỗ lớn không hưởng lợi gì.



a)



b)



c)

Hình 22.8. Quan hệ hỗ trợ giữa các loài sinh vật: cộng sinh giữa vi khuẩn *Rhizobium* và cây họ Đậu tạo thành nốt sần (a), hợp tác giữa cò ruồi và trâu (b) và hội sinh giữa phong lan và cây gỗ (c)



10. Phân biệt mối quan hệ cạnh tranh, sinh vật này ăn sinh vật khác, kí sinh, ức chế – cảm nhiễm giữa các loài sinh vật.

Em có biết

Khi nuôi cá trong ao, người nuôi thường ghép nhiều loài cá khác nhau như cá chép, cá mè, cá trôi, cá trắm cỏ,... để tận dụng tối đa nguồn sống do ô sinh thái của chúng khác nhau. Bởi vì, cá trắm cỏ ăn thực vật cỏ lớn ở tầng mặt nước; cá mè ăn thực vật phù du ở tầng mặt và tầng giữa; cá trôi ăn chất hữu cơ vụn nát ở tầng giữa và tầng đáy; cá chép ăn tạp ở tầng đáy.

2. Quan hệ đối kháng

Trong quan hệ đối kháng, ít nhất một loài bị hại hoặc cả hai loài đều bị hại. Quan hệ đối kháng bao gồm các mối quan hệ như cạnh tranh, sinh vật này ăn sinh vật khác, kí sinh, ức chế – cảm nhiễm.

Quan hệ cạnh tranh là mối quan hệ đối kháng điển hình giữa các loài sinh vật, trong đó các loài sinh vật cạnh tranh nguồn dinh dưỡng, nơi ở. Trong mối quan hệ này, các loài đều bị ảnh hưởng bất lợi. Ví dụ: Sự cạnh tranh về nguồn sống giữa cây trồm và cỏ, linh cẩu và sư tử cạnh tranh nhau nguồn thức ăn.

Quan hệ cạnh tranh là tác nhân chủ yếu quyết định cấu trúc và sự phát triển của quần xã sinh vật. Trải qua quá trình lịch sử lâu dài, quan hệ cạnh tranh dẫn tới sự phân hoá giữa các loài về nguồn thức ăn, nơi ở và không gian hoạt động, kết quả là hình thành nên các ô sinh thái. Như vậy, ô sinh thái của một loài là không gian sống mà ở đó tất cả các nhân tố sinh thái nằm trong giới hạn sinh thái cho phép loài đó tồn tại và phát triển lâu dài.

Quan hệ sinh vật này ăn sinh vật khác là mối quan hệ trong đó một loài sinh vật sử dụng loài sinh vật khác làm thức ăn. Ví dụ: trâu ăn cỏ, chim ăn côn trùng (hình 22.9a).



a)



b)



c)

Hình 22.9. Quan hệ đối kháng giữa các loài sinh vật: chim cỗ đỏ ăn con vật vò (a), nấm kí sinh côn trùng (b), tảo phát triển mạnh làm cá chết (c)

Quan hệ kí sinh là mối quan hệ trong đó một loài sinh vật sống kí sinh trên cơ thể của các loài khác (vật chủ), loài kí sinh sử dụng các chất dinh dưỡng của cơ thể vật chủ để sinh trưởng, phát triển và có thể làm vật chủ chết dần. Trong mối quan hệ này, loài kí sinh được lợi còn vật chủ bị hại. Ví dụ: Giun, sán sống kí sinh ở người và động vật; nấm kí sinh trên cơ thể côn trùng (hình 22.9b).

Quan hệ úc chế – cảm nhiễm là mối quan hệ khi một loài sinh vật trong quá trình sống đã tạo ra chất độc gây hại cho các loài sinh vật khác. Ví dụ: Hiện tượng tảo nở hoa (tảo phát triển quá mức) đã làm cho các loài động vật thuỷ sinh như tôm, cua, cá bị chết (hình 22.9c). Nguyên nhân do tảo phát triển mạnh làm giảm lượng oxygen trong nước vào ban đêm, đồng thời một số loại tảo sản sinh ra chất độc úc chế các loài động vật thuỷ sinh.



11. Lấy ví dụ về quan hệ cạnh tranh, sinh vật này ăn sinh vật khác, kí sinh và úc chế – cảm nhiễm.

IV. MỘT SỐ YẾU TỐ ẢNH HƯỞNG ĐẾN QUẦN XÃ SINH VẬT VÀ BIỆN PHÁP BẢO VỆ

Sự tồn tại và phát triển của quần xã sinh vật chịu ảnh hưởng của nhiều yếu tố bao gồm các yếu tố vô sinh như bão, lũ lụt, hạn hán, cháy rừng; hữu sinh như loài ngoại lai và con người.

1. Ảnh hưởng của loài ngoại lai

Loài ngoại lai là loài sinh vật xuất hiện và phát triển ở khu vực vốn không phải là môi trường sống tự nhiên của chúng. Như vậy, loài ngoại lai không phải là loài bản địa mà là loài được di nhập từ một vùng hay quốc gia này vào một vùng hay quốc gia khác. Một số loài ngoại lai đã được di nhập vào Việt Nam. Ví dụ: Di nhập giống cây trồng như ca cao, mắc ca, sachi; giống vật nuôi như vịt bầu cánh trắng.

Khi di nhập vào môi trường mới, không còn chịu sự kiểm soát của các tác nhân gây bệnh và các loài cạnh tranh, nếu điều kiện sinh thái phù hợp thì các loài ngoại lai sẽ thích nghi, sinh trưởng và phát triển thành một loài mới của quần xã. Chúng cạnh tranh với các loài bản địa về thức ăn, nơi ở và không gian hoạt động, thậm chí chúng có thể lấn át loài bản địa và trở thành loài ưu thế. Sự xuất hiện của loài ngoại lai sẽ làm thay đổi cấu trúc dinh dưỡng, ảnh hưởng đến sự phân bố, độ đa dạng của quần xã và dẫn tới sự hình thành một trạng thái cân bằng mới.



12. Sự xuất hiện của loài ngoại lai có những ảnh hưởng gì đến các loài sinh vật bản địa?



1. Kể tên một số loài sinh vật ngoại lai, nếu tác động của các loài đó đến quần xã sinh vật bản địa.

Ví dụ: Cây bèo tây (lục bình) (*Eichhornia crassipes*) là loài di nhập vào Việt Nam, chúng đã thích nghi và phát triển khắp từ miền Bắc vào miền Nam, từ các vùng nước ngọt (hình 22.10) đến vùng nước lợ và trở thành loài ưu thế nếu không có sự kiểm soát của con người. Việc nhập nội ốc bươu vàng (*Pomacea canaliculata*) vào Việt Nam đã ảnh hưởng không tốt đến các loài bản địa. Ốc bươu vàng có khả năng sinh trưởng, phát triển nhanh, cạnh tranh với các loài ốc bản địa, đồng thời sử dụng nhiều loài cây khác nhau như rau, bèo, thậm chí cả lá lúa làm thức ăn (hình 22.11). Ốc bươu vàng đã bùng phát và trở thành loài ưu thế. Sự bùng phát của ốc bươu vàng không những làm suy giảm cấu trúc quần xã sinh vật bản địa mà còn gây thiệt hại cho nền nông nghiệp Việt Nam.



Hình 22.10. Bèo tây phát triển mạnh và trở thành loài ưu thế trên hồ nước



Hình 22.11. Ốc bươu vàng sử dụng bèo cài làm thức ăn

2. Ảnh hưởng của con người

Do sự bùng phát dân số và áp lực trong việc phát triển kinh tế, con người đã thực hiện một số hoạt động ảnh hưởng lớn đến các quần xã sinh vật như:

- Chuyển đất rừng thành đất nông nghiệp hoặc đất rừng và đất nông nghiệp thành các khu đô thị, địa điểm du lịch, khu công nghiệp. Các hoạt động này làm mất môi trường sống của các loài sinh vật, tăng xói mòn đất, thay đổi khả năng điều hòa nước và khí hậu, gây ô nhiễm môi trường.
- Tàn phá rừng, thực hiện các hoạt động săn bắt, khai thác quá mức nguồn tài nguyên rừng và biển.
- Sử dụng bùa bã phân bón, thuốc trừ sâu hoá học, thuốc kháng sinh và các hoá chất khác trong sản xuất.
- Xả thải bùa bã và xả chất thải chưa qua xử lý gây ô nhiễm môi trường.

3. Biện pháp bảo vệ quần xã

Ngày nay, nhận thức của con người về vấn đề bảo vệ các loài sinh vật đã tăng lên. Con người đang thực hiện nhiều biện pháp bảo vệ quần xã sinh vật như:

- Xây dựng các khu bảo tồn thiên nhiên, vườn quốc gia.
- Bảo vệ rừng và cấm săn bắt động vật hoang dã.
- Bảo vệ và phục hồi các loài động vật, thực vật quý hiếm.
- Xây dựng kế hoạch để khai thác và sử dụng hợp lý nguồn tài nguyên đất, rừng, biển.
- Tích cực phòng chống cháy rừng.
- Sử dụng phân bón vi sinh, phân bón hữu cơ thay thế cho phân bón hoá học.
- Sử dụng biện pháp kiểm soát sinh học để thay thế thuốc hoá học.
- Thực hiện các nghiên cứu khảo nghiệm trước khi nhập nội giống cây trồng, vật nuôi.
- Bảo vệ các loài sinh vật bản địa trước sự xâm lấn của loài ngoại lai.



2. Nêu một số biện pháp bảo vệ quần xã sinh vật đang được thực hiện tại địa phương em.

V. THỰC HÀNH: TÌM HIỂU ĐẶC TRƯNG CƠ BẢN CỦA QUẦN XÃ TRONG TỰ NHIÊN

Cơ sở khoa học

Các quần xã sinh vật, ví dụ như vườn trường, vườn cây ăn quả,... là những quần xã sinh vật ổn định. Do vậy, có thể tìm hiểu, đánh giá được đặc trưng cơ bản của quần xã như cấu trúc chức năng dinh dưỡng của các loài sinh vật.

Các bước tiến hành

Chuẩn bị

Vật liệu, thiết bị: giấy, bút, kính lúp, thiết bị ghi hình.

Tiến hành

Bước 1. Xác định khu vực tiến hành nghiên cứu.

Bước 2. Quan sát, chụp ảnh các loài sinh vật trong khu vực nghiên cứu và hoàn thành bảng 22.1.

Bảng 22.1. Cấu trúc dinh dưỡng của các sinh vật trong khu vực nghiên cứu

Sinh vật	Phân loại theo chức năng dinh dưỡng		
	Sinh vật sản xuất	Sinh vật tiêu thụ	Sinh vật phân giải
Cây hoa cúc	x		
?	?	?	?
?	?	?	?

Báo cáo

- Tổng hợp kết quả thực nghiệm.
- Báo cáo kết quả thực nghiệm theo mẫu ở bài 1.



Trồng xen canh nhiều loài cây trên cùng một diện tích là biện pháp kĩ thuật thường được áp dụng trong trồng trọt. Biện pháp này dựa trên cơ sở khoa học nào? Giải thích.



- Quần xã sinh vật là một tập hợp các quần thể sinh vật khác loài, cùng sống trong một không gian nhất định, giữa chúng có mối quan hệ chặt chẽ với nhau và với môi trường, tạo thành một cấu trúc tương đối ổn định, có khả năng tự điều chỉnh.
- Những đặc trưng cơ bản của quần xã sinh vật bao gồm: thành phần loài, độ đa dạng và phong phú, cấu trúc không gian và cấu trúc chức năng dinh dưỡng.
- Trong quá trình tìm kiếm nguồn dinh dưỡng và nơi ở, các loài trong quần xã gắn bó mật thiết với nhau thông qua hai mối quan hệ phổ biến: hỗ trợ hoặc đối kháng.
- Trong quan hệ hỗ trợ, các loài sinh vật đều có lợi hoặc ít nhất một loài có lợi còn loài kia không bị hại. Quan hệ hỗ trợ bao gồm các mối quan hệ: cộng sinh, hợp tác và hội sinh.
- Trong quan hệ đối kháng, ít nhất một loài bị hại hoặc cả hai loài đều bị hại. Quan hệ đối kháng bao gồm các mối quan hệ: cạnh tranh, sinh vật này ăn sinh vật khác, ký sinh, ức chế – cảm nhiễm.
- Ở sinh thái của một loài là không gian sống mà ở đó tất cả các nhân tố sinh thái nằm trong giới hạn sinh thái cho phép loài đó tồn tại và phát triển lâu dài.
- Loài ngoại lai là loài sinh vật xuất hiện và phát triển ở khu vực vốn không phải là môi trường sống tự nhiên của chúng.
- Sự xuất hiện của loài ngoại lai sẽ làm thay đổi cấu trúc dinh dưỡng, ảnh hưởng đến sự phân bố và độ đa dạng của quần xã sinh vật.
- Các hoạt động phát triển khu đô thị, kinh tế, du lịch,... của con người đã ảnh hưởng đến sự phân bố và độ đa dạng của quần xã sinh vật.
- Con người đang thực hiện nhiều biện pháp bảo vệ quần xã sinh vật như bảo vệ rừng; khai thác và sử dụng hợp lý các nguồn tài nguyên đất, nước, sinh vật; áp dụng biện pháp kiểm soát sinh học trong nông nghiệp, khảo nghiệm trước khi di nhập loài ngoại lai,...

BÀI 23 HỆ SINH THÁI

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm hệ sinh thái. Phân biệt được các thành phần cấu trúc của hệ sinh thái và các kiểu hệ sinh thái chủ yếu của Trái Đất, bao gồm các hệ sinh thái tự nhiên và các hệ sinh thái nhân tạo.
- Phân tích được quá trình trao đổi vật chất và chuyển hóa năng lượng trong hệ sinh thái, bao gồm:
 - Trình bày được khái niệm chuỗi thức ăn, các loại chuỗi thức ăn, lưới thức ăn, bậc dinh dưỡng. Vẽ được sơ đồ chuỗi và lưới thức ăn trong quần xã.
 - Trình bày được dòng năng lượng trong một hệ sinh thái.
 - Nêu được khái niệm hiệu suất sinh thái, tháp sinh thái.
 - Phân biệt được các dạng tháp sinh thái. Tính được hiệu suất sinh thái của một hệ sinh thái.
 - Giải thích được ý nghĩa của nghiên cứu hiệu suất sinh thái và tháp sinh thái trong thực tiễn.
- Phân tích được sự biến động của hệ sinh thái, bao gồm:
 - Nêu được khái niệm diễn thế sinh thái. Phân biệt được các dạng diễn thế sinh thái.
 - Phân tích được nguyên nhân và tầm quan trọng của diễn thế sinh thái trong tự nhiên và trong thực tiễn.
 - Phân tích được diễn thế sinh thái ở một hệ sinh thái tại địa phương. Đề xuất được một số biện pháp bảo tồn hệ sinh thái đó.
 - Nêu được một số hiện tượng ảnh hưởng đến hệ sinh thái như: sự ẩm lên toàn cầu; sự phì dưỡng; sa mạc hóa. Giải thích được vì sao các hiện tượng đó vừa tác động đến hệ sinh thái, vừa là nguyên nhân của sự mất cân bằng của hệ sinh thái.
- Thiết kế được hệ sinh thái thuỷ sinh hoặc hệ sinh thái trên cạn.



Khi đi vào một khu rừng, em có thể quan sát thấy rất nhiều loài sinh vật (như thực vật, động vật) và các nhân tố vô sinh (như đất, nước, ánh sáng,...). Các thành phần này tương tác với nhau như thế nào?

I. KHÁI QUÁT VỀ HỆ SINH THÁI

1. Khái niệm và cấu trúc hệ sinh thái

Hệ sinh thái là một hệ thống hoàn chỉnh và tương đối ổn định gồm quần xã sinh vật và các nhân tố vô sinh có tác động qua lại với nhau trong một khoảng không gian xác định. Ví dụ: hệ sinh thái đồng cỏ (hình 23.1).



Hình 23.1. Một phần hệ sinh thái đồng cỏ



- Quan sát hình 23.1, kể tên một số nhóm sinh vật trong quần xã và nhân tố vô sinh.

Quần xã sinh vật bao gồm các sinh vật sản xuất (thực vật, tảo,...), sinh vật tiêu thụ (động vật ăn cỏ, động vật ăn thịt,...) và các sinh vật phân giải (nấm, vi khuẩn,...). Môi trường vô sinh (các nhân tố vô sinh) của quần xã gồm các nhân tố khí hậu (nhiệt độ, ánh sáng,...), các chất vô cơ (nước, oxygen, carbon dioxide, chất khoáng nitrogen, phosphorus,...), các chất hữu cơ (carbohydrate, protein, lipid,... từ xác sinh vật hoặc các vật chất rơi rụng, bài tiết,...). Các sinh vật trong quần xã tác động qua lại với nhau và tác động qua lại với các nhân tố vô sinh trong môi trường.

Hệ sinh thái có phạm vi không gian rất đa dạng. Hệ sinh thái có thể rất nhỏ như một hốc cây, một hồ nước nhỏ hoặc rộng lớn như một khu rừng.

2. Phân loại hệ sinh thái

2. Phân biệt hệ sinh thái tự nhiên và hệ sinh thái nhân tạo. Nêu một số ví dụ về hệ sinh thái tự nhiên và hệ sinh thái nhân tạo.

Dựa vào nguồn gốc tạo thành, các hệ sinh thái được chia thành hệ sinh thái tự nhiên và hệ sinh thái nhân tạo.

Hệ sinh thái tự nhiên là hệ sinh thái được hình thành và phát triển theo quy luật của tự nhiên, không có hoặc có ít tác động của con người. Hệ sinh thái tự nhiên gồm hệ sinh thái trên cạn (rừng, đồng cỏ, đồng rêu,...) và hệ sinh thái dưới nước (hồ, suối, sông, biển,...) (hình 23.2).



a)



b)



c)

Hình 23.2. Một số hệ sinh thái tự nhiên: hệ sinh thái rừng (a), hệ sinh thái suối (b), hệ sinh thái biển (c)
Hệ sinh thái nhân tạo do con người tạo nên như đồng lúa, ao nuôi tôm, khu đô thị, khu công nghiệp (hình 23.3). Các hệ sinh thái nhân tạo có vai trò quan trọng đối với con người như cung cấp nguồn thức ăn, nơi ở, đồ dùng sinh hoạt, giải trí,... Để phục vụ đời sống của mình, con người cải tạo các thành phần của hệ sinh thái như trồng cây, chăm sóc các loài vật nuôi, xây dựng cầu,... Khi không có sự chăm sóc của con người, hệ sinh thái nhân tạo sẽ biến đổi thành hệ sinh thái tự nhiên.



a)



b)

Hình 23.3. Một số hệ sinh thái nhân tạo: hệ sinh thái cánh đồng lúa (a), hệ sinh thái đô thị (b)

II. TRAO ĐỔI VẬT CHẤT VÀ CHUYỂN HÓA NĂNG LƯỢNG TRONG HỆ SINH THÁI

Các sinh vật trong hệ sinh thái có mối quan hệ dinh dưỡng và năng lượng với nhau. Các sinh vật sử dụng sinh vật khác làm nguồn thức ăn (chứa năng lượng hóa học), ví dụ như chàu chấu ăn cỏ. Các sinh vật chết, các phần cơ thể rơi rụng (ví dụ như lá cây) hoặc chất bài tiết tạo thành vụn hữu cơ (mùn bã hữu cơ) cũng là nguồn thức ăn cho một số sinh vật. Các quá trình này làm cho vật chất và năng lượng được trung chuyển trong hệ sinh thái.

1. Chuỗi thức ăn, lưới thức ăn và bậc dinh dưỡng

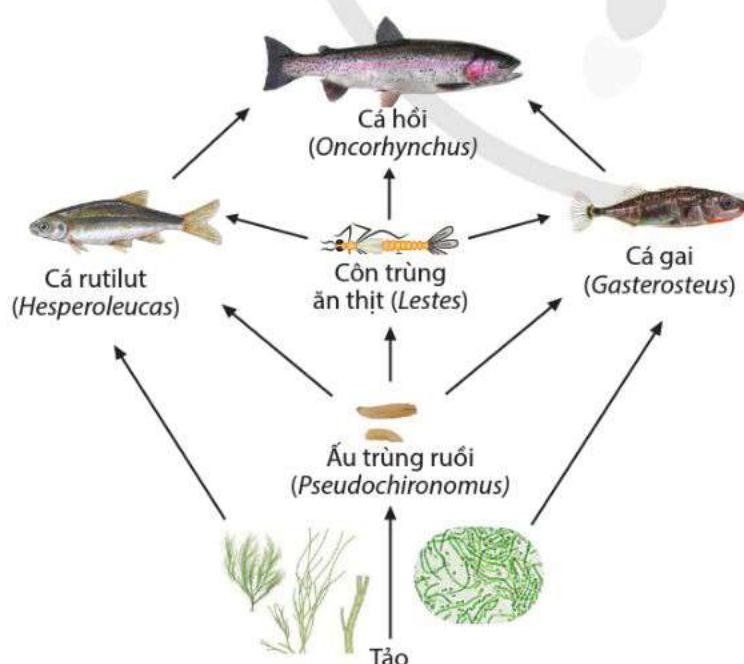
Chuỗi và lưới thức ăn biểu hiện mối quan hệ về dinh dưỡng và năng lượng giữa các sinh vật trong hệ sinh thái. Chuỗi thức ăn là chuỗi các sinh vật được sắp xếp theo thứ tự chuyển hoá năng lượng hoặc dinh dưỡng bắt đầu với sinh vật sản xuất và kết thúc với sinh vật tiêu thụ. Các chuỗi thức ăn trong hệ sinh thái liên kết với nhau thông qua các mắt xích chung tạo thành lưới thức ăn (hình 23.4). Mỗi sinh vật hoặc thành phần tương ứng trong chuỗi thức ăn được gọi là một mắt xích. Dựa vào thứ tự trong chuỗi thức ăn, các sinh vật được sắp xếp theo bậc từ thấp đến cao, gọi là bậc dinh dưỡng, bắt đầu từ bậc 1, tiếp theo là các bậc 2, 3, 4, ...

Sinh vật sản xuất được xác định gồm dạng sống (hình 23.4a và 23.4b) và dạng vụn hữu cơ (phân đã chết của sinh vật) (hình 23.4c). Vì vậy, vụn hữu cơ cũng được xem là một bậc (bậc 1) trong chuỗi thức ăn, tiếp theo là sinh vật tiêu thụ vụn hữu cơ và các sinh vật tiêu thụ ở bậc dinh dưỡng cao hơn.

Bậc dinh dưỡng	Bậc 1	Bậc 2	Bậc 3	Bậc 4	Bậc 5
a)	Cỏ	Châu chấu	Nhện	Gà lôi đuôi dài	Chim diều hâu
b)	Thực vật phù du	Tôm	Cá nhỏ	Hải cẩu	Cá voi sát thủ
c)	Vụn hữu cơ	Con hà	Sao biển		

Hình 23.4. Một số chuỗi thức ăn: chuỗi thức ăn ở hệ sinh thái trên cạn (a), chuỗi thức ăn ở hệ sinh thái dưới nước (b) và chuỗi thức ăn ở vùng ngập thuỷ triều (c)
(Mũi tên biểu thị chiều từ sinh vật ở bậc dinh dưỡng thấp hơn đến sinh vật ở bậc dinh dưỡng cao hơn)

Trong hệ sinh thái, một sinh vật có thể tiêu thụ nhiều loài khác nhau, đồng thời có thể là nguồn thức ăn của nhiều loài khác, tạo thành mắt xích kết nối các chuỗi thức ăn. Các chuỗi thức ăn có những mắt xích chung tạo nên một mạng lưới, được gọi là lưới thức ăn, ví dụ lưới thức ăn ở hình 23.5.



Hình 23.5. Lưới thức ăn được đơn giản hóa ở hệ sinh thái sông Eel (California, USA)¹

- Quan sát và vẽ ít nhất hai chuỗi thức ăn có trong hình 23.5.
- Xác định ít nhất một loài là mắt xích chung của các chuỗi thức ăn.



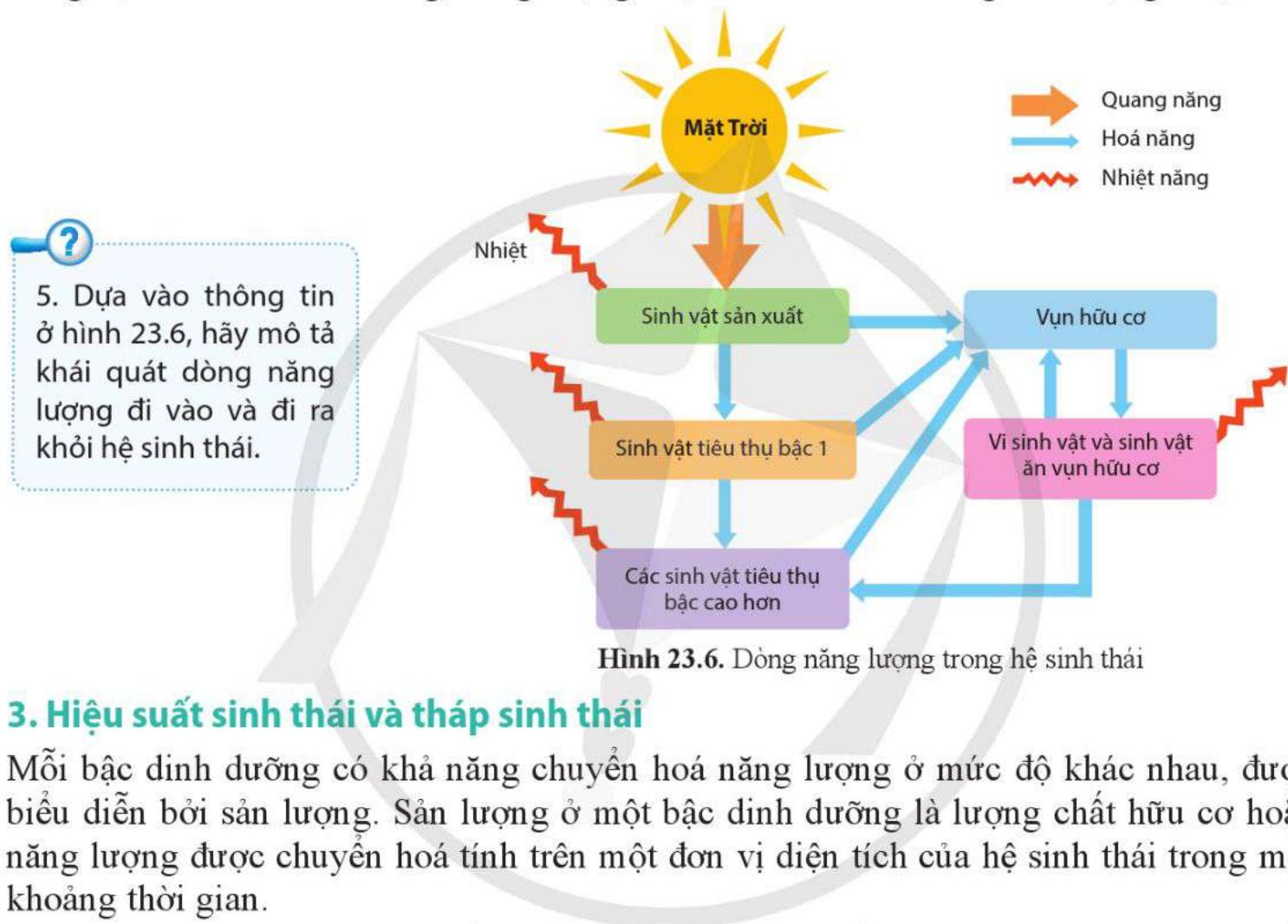
- Vẽ một chuỗi thức ăn và một lưới thức ăn đơn giản với các sinh vật quan sát được trong một hệ sinh thái ở địa phương.

¹ Power, M. E., 1990, Effects of fish on river food webs, Science 250(4982): 811 – 814.

2. Sự chuyển hóa năng lượng giữa các bậc dinh dưỡng

Hầu hết năng lượng của các hệ sinh thái trên Trái Đất nhận được từ ánh sáng mặt trời. Do góc chiếu của tia sáng đến mặt đất giảm dần theo vĩ độ nên vùng có vĩ độ càng cao, cường độ ánh sáng ở mặt đất càng yếu, lượng nhiệt nhận được càng thấp. Hệ sinh thái nhận được lượng năng lượng mặt trời cao thường có sản lượng sinh vật cao.

Năng lượng đi vào, truyền qua các thành phần và ra khỏi hệ sinh thái (hình 23.6). Năng lượng từ ánh sáng mặt trời được chuyển hóa thành năng lượng hóa học nhờ các sinh vật sản xuất. Thông qua lối thức ăn, năng lượng hóa học được chuyển qua các sinh vật trong hệ sinh thái. Cuối cùng, năng lượng được thải ra môi trường dưới dạng nhiệt.



3. Hiệu suất sinh thái và tháp sinh thái

Mỗi bậc dinh dưỡng có khả năng chuyển hóa năng lượng ở mức độ khác nhau, được biểu diễn bởi sản lượng. Sản lượng ở một bậc dinh dưỡng là lượng chất hữu cơ hoặc năng lượng được chuyển hóa tính trên một đơn vị diện tích của hệ sinh thái trong một khoảng thời gian.

Trong hệ sinh thái, chỉ một phần năng lượng được chuyển hóa từ bậc dinh dưỡng thấp hơn lên bậc dinh dưỡng cao hơn. Tỉ lệ phần trăm năng lượng được chuyển hóa qua các bậc dinh dưỡng được gọi là hiệu suất sinh thái giữa các bậc dinh dưỡng. Hiệu suất sinh thái trung bình giữa các bậc dinh dưỡng ở các hệ sinh thái trên Trái Đất xấp xỉ 10%¹. Do hiệu suất sinh thái thấp nên sinh vật ở bậc dinh dưỡng càng cao có sản lượng càng thấp. Ví dụ: Nếu sinh vật sản xuất có sản lượng 10 000 kcal/m²/năm (hình 23.7a), với hiệu suất sinh thái 10%, thì sản lượng ở các sinh vật tiêu thụ giảm nhanh qua các bậc dinh dưỡng, lần lượt là 1 000, 100 và 10 kcal/m²/năm.

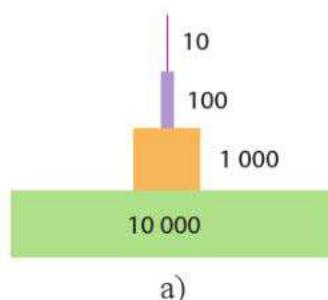
Để biểu diễn sản lượng, mức độ sinh khối hoặc số lượng cá thể của các bậc dinh dưỡng trong hệ sinh thái, người ta xây dựng tháp sinh thái. Tháp sinh thái (hình 23.7) gồm nhiều hình chữ nhật có độ cao giống nhau xếp chồng lên nhau, mỗi tầng tháp biểu diễn

¹ Urry L. A. et al., 2020, Campbell biology, Twelfth edition, New York, Pearson Education.

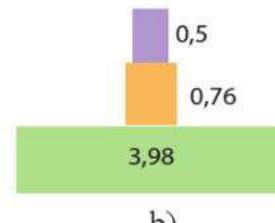
một bậc dinh dưỡng được sắp xếp từ thấp đến cao theo chuỗi thức ăn. Độ rộng của mỗi tầng tháp thể hiện tỉ lệ tương ứng các giá trị về năng lượng, sinh khối hoặc số lượng cá thể.

Quy ước:

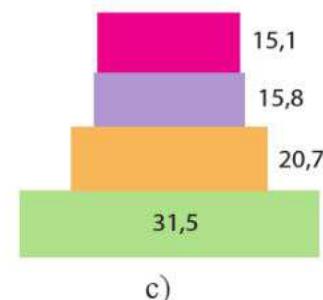
- Sinh vật tiêu thụ bậc 3
- Sinh vật tiêu thụ bậc 2
- Sinh vật tiêu thụ bậc 1
- Sinh vật sản xuất



a)



b)



c)

Hình 23.7. Một số dạng tháp sinh thái: tháp năng lượng lí tưởng (đơn vị kcal/m²/năm) (a), tháp sinh khối ở hệ sinh thái dưới nước (đơn vị g/m³) (b), tháp số lượng ở hệ sinh thái hồ (đơn vị log₂ cá thể/m³) (c)

Có ba dạng tháp sinh thái:

- Tháp năng lượng biểu diễn sản lượng của mỗi bậc dinh dưỡng (hình 23.7a).
- Tháp sinh khối biểu diễn sinh khối (khối lượng trên một đơn vị diện tích hoặc thể tích) của các bậc dinh dưỡng (hình 23.7b)¹.
- Tháp số lượng biểu diễn số lượng hoặc mật độ cá thể của các bậc dinh dưỡng (hình 23.7c)¹.

Trong thực tiễn, nghiên cứu về hiệu suất sinh thái và tháp sinh thái giúp các nhà khoa học đưa ra biện pháp tác động làm tăng sản lượng sinh vật, khai thác hiệu quả tài nguyên, tiết kiệm năng lượng. Ví dụ: Tính trên cùng năng lượng đầu vào của hệ sinh thái, chăn nuôi các loài động vật ăn cỏ thu được sản lượng cao hơn so với chăn nuôi các loài động vật ăn thịt.

III. SỰ BIẾN ĐỘNG CỦA HỆ SINH THÁI

1. Diễn thế sinh thái

Ở các hệ sinh thái, cấu trúc của quần xã sinh vật và các yếu tố môi trường có thể thay đổi rõ rệt khi có nhiễu loạn môi trường (nhiễu động) hoặc do tác động bởi các yếu tố nội tại của hệ sinh thái. Sự biến đổi tuần tự của các quần xã sinh vật tương ứng với sự biến đổi của môi trường được gọi là diễn thế sinh thái. Diễn thế sinh thái được chia thành hai loại là diễn thế nguyên sinh và diễn thế thứ sinh.

Diễn thế nguyên sinh là diễn thế sinh thái xảy ra ở khu vực chưa có sinh vật sinh sống. Ví dụ: Trong diễn thế nguyên sinh ở trên cạn (hình 23.8), các sinh vật đầu tiên (quần xã tiên phong) xuất hiện thường là các loài vi khuẩn, nguyên sinh vật và những loài thực vật dễ phát tán như rêu. Tiếp theo, dương xỉ và các loài thực vật thân thảo xuất hiện (quần xã trung gian). Các loài thực vật thân bụi và thân gỗ xuất hiện sau và thay thế nhiều loài xuất hiện trước. Kết quả cuối cùng của diễn thế nguyên sinh là sự hình thành quần xã định cư có độ đa dạng cao và ổn định.

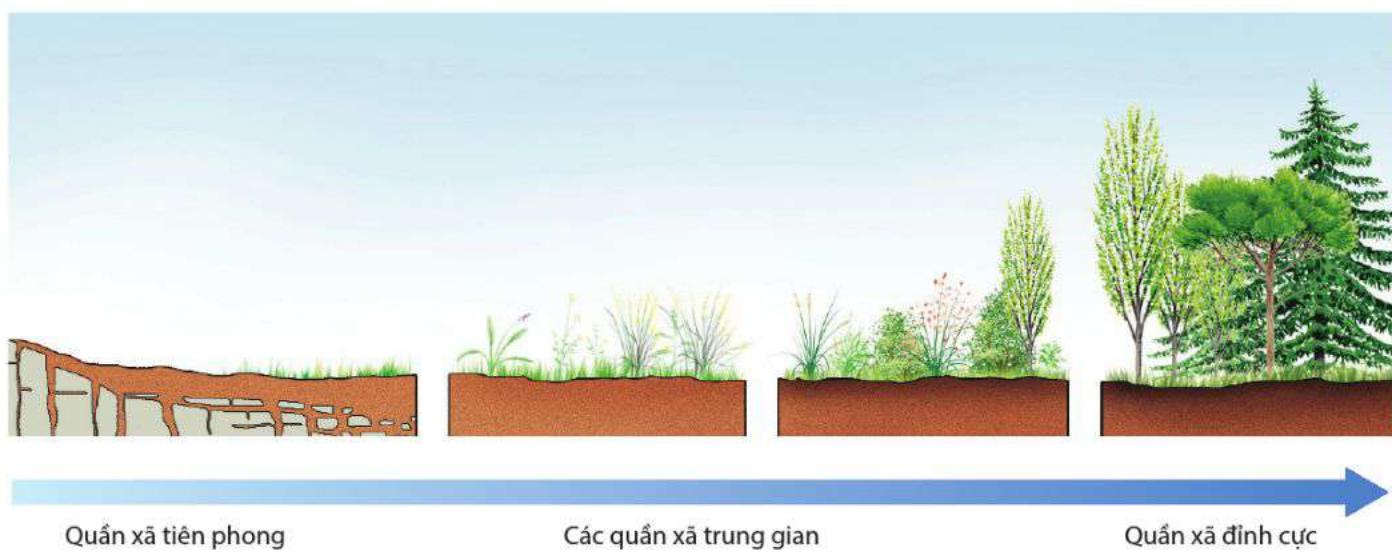


6. Phân biệt các dạng tháp sinh thái.



7. Nêu một số nguyên nhân bên trong và nguyên nhân bên ngoài dẫn đến diễn thế sinh thái.

¹ Tomas Jonsson et al., 2005, Food webs, body size, and species abundance in ecological community description. Advances in Ecological Research, 36 : 1 – 84.



Hình 23.8. Diễn thế sinh thái hình thành quần xã rừng

Diễn thế thứ sinh là diễn thế sinh thái xảy ra ở môi trường đã có quần xã sinh vật, khi có nhiều động làm suy giảm đa dạng quần xã sinh vật của hệ sinh thái. Các nhiễu động có thể do yếu tố tự nhiên (như cháy rừng), hoặc do tác động của con người (như đốt, phá rừng, khai thác khoáng sản). Khi không còn nhiễu động, quần xã có khả năng phục hồi dần do sự phát triển trở lại của các loài sinh vật. Ví dụ: Cháy rừng làm chết phần lớn các cá thể (hầu hết là ở phần phía trên bề mặt đất) của các loài sinh vật. Một thời gian sau, các loài sinh vật dần phát triển trở lại và rừng được phục hồi.

Nghiên cứu diễn thế sinh thái giúp con người dự đoán những biến đổi của quần xã, từ đó chúng ta có những tác động phù hợp để duy trì hoặc phục hồi những quần xã suy thoái. Hiểu biết về các nguyên nhân của diễn thế giúp hạn chế các tác động xấu đến hệ sinh thái, khai thác nguồn tài nguyên bền vững.



2. Lấy một ví dụ về diễn thế sinh thái ở địa phương em. Phân tích sự biến đổi cơ bản về quần xã sinh vật trong quá trình diễn thế sinh thái.

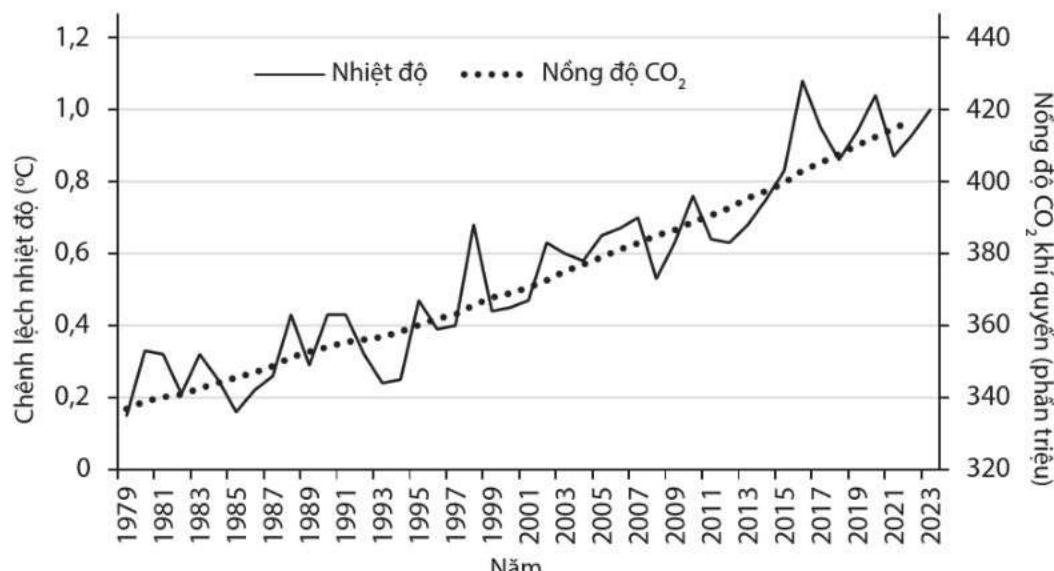
2. Một số hiện tượng ảnh hưởng đến hệ sinh thái

Hiện nay, các hệ sinh thái trên Trái Đất chịu những tác động ở phạm vi toàn cầu do các nguyên nhân tự nhiên và đặc biệt là do tác động mạnh mẽ của con người.

Sự ấm lên toàn cầu

Những ghi nhận hiện nay cho thấy nhiệt độ Trái Đất đang ngày càng tăng. Từ nửa cuối thế kỷ XIX đến nay, nhiệt độ trung bình Trái Đất tăng khoảng $1,2^{\circ}\text{C}$ ¹. Sự ấm lên toàn cầu có tương quan với sự gia tăng nồng độ CO_2 trong khí quyển (hình 23.9). Những hoạt động của con người như khai thác và sử dụng than đá, dầu mỏ,... làm tăng lượng khí nhà kính, đặc biệt là CO_2 trong khí quyển, làm tăng nhiệt độ Trái Đất do hiệu ứng nhà kính tăng cường.

¹ <https://climate.copernicus.eu/climate-indicators/temperature> (truy cập tháng 10/2023)



Hình 23.9. Mối quan hệ giữa nhiệt độ toàn cầu và nồng độ CO₂ khí quyển. Dữ liệu nhiệt độ biểu thị mức chênh lệch so với nhiệt độ trung bình trong giai đoạn từ năm 1901 đến năm 2000¹

Sự ấm lên toàn cầu gây nhiều hậu quả nghiêm trọng như sự tan băng ở các cực của Trái Đất, nước biển dâng, các hiện tượng thời tiết khắc nghiệt như mưa bão; lũ lụt; hạn hán; các đợt nóng, lạnh bất thường xảy ra thường xuyên hơn. Những hiện tượng này đe doạ, gây suy giảm đa dạng sinh học ở các hệ sinh thái và ảnh hưởng đến đời sống của các cộng đồng dân cư địa phương.

Phì dưỡng

Hoạt động của con người làm tăng hàm lượng dinh dưỡng ở một số khu vực khác nhau trên Trái Đất, được gọi là phì dưỡng (phú dưỡng). Sử dụng phân bón trong sản xuất nông nghiệp làm tăng hàm lượng các chất dinh dưỡng trong đất, chủ yếu là nitrogen và phosphorus. Các chất dinh dưỡng thẩm thấu xuống đất, gây ô nhiễm các mạch nước ngầm, gây nguy hại cho sinh vật và con người.

Các chất dinh dưỡng bị rửa trôi đến các hệ sinh thái trên cạn khác và hệ sinh thái dưới nước. Nhiều nghiên cứu cho thấy, ở khu vực đồng cỏ gần các hệ sinh thái nông nghiệp, độ đa dạng của thực vật bị suy giảm do hàm lượng dinh dưỡng trong đất tăng. Hàm lượng chất dinh dưỡng trong nước cao dẫn tới sự phát triển mạnh của thực vật phù du, gây ô nhiễm các thuỷ vực (ví dụ như hình 23.10).



Hình 23.10. Hiện tượng phì dưỡng ở hồ nước ngọt làm cá bị chết



Hình 23.11. Sa mạc hóa làm cho đất trở nên khô cằn

Sa mạc hóa

Sa mạc hóa là hiện tượng suy thoái hệ sinh thái trên cạn, trong đó sản lượng sinh vật bị suy giảm và đất bị khô cằn (hình 23.11) do các nguyên nhân tự nhiên hoặc tác động của con người. Quần xã sinh vật bị suy giảm do nhiều yếu tố như biến đổi khí hậu, chặt phá rừng, chăn thả gia súc, khai thác nguồn nước ngầm cho sản xuất nông nghiệp, thiếu các cơ chế quản lý đất bền vững. Các vùng đất khô là những khu vực bị đe doạ mạnh mẽ nhất.



3. Sự ấm lên toàn cầu, phì dưỡng và sa mạc hóa ảnh hưởng thế nào đến sự cân bằng của các hệ sinh thái?

¹ <https://www.ncdc.noaa.gov/access/monitoring/climate-at-a-glance/global/time-series>; <https://gml.noaa.gov/ccgg/data/CO2.html> (truy cập tháng 10/2023).

IV. THỰC HÀNH THIẾT KẾ HỆ SINH THÁI NHÂN TẠO

Cơ sở lí thuyết

Quần xã sinh vật và các yếu tố vô sinh của môi trường luôn có tác động qua lại với nhau. Quần xã sinh vật có các sinh vật sản xuất, các sinh vật tiêu thụ và sinh vật phân giải. Để xây dựng một hệ sinh thái cần thiết lập một quần xã sinh vật đơn giản và các điều kiện môi trường cần thiết nhằm duy trì sự tồn tại của quần xã sinh vật.

Các bước tiến hành

Chuẩn bị

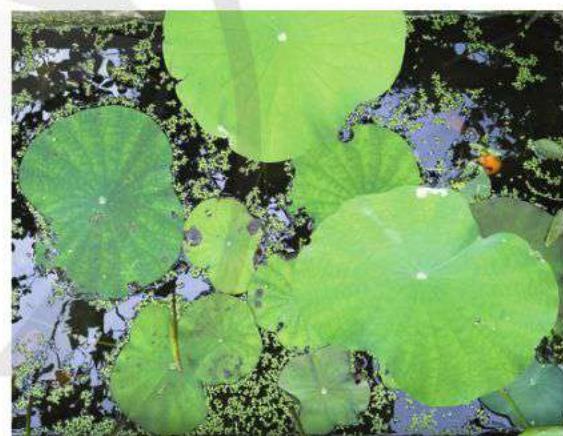
Nguyên vật liệu: bể kính (kích thước: chiều cao × chiều rộng × chiều sâu = 40 cm × 60 cm × 40 cm), đất, cát, đá, nước. Bể được tạo sẵn trước giờ học.

Dụng cụ, thiết bị: lam kính, lamen, ống hút, kính hiển vi, thiết bị chụp ảnh (nếu có).

Sinh vật: các thực vật thuỷ sinh (2 – 4 cây sen nhỏ, 100 – 200 cây bèo tẩm) và các loài động vật nhỏ (10 con ốc, 10 con cá).

Tiến hành

- Tạo sinh cảnh đáy bể: đổ đất, cát với độ dày 10 cm. Thêm đá và cành cây khô để tạo thêm tiểu cảnh.
- Tạo nhóm sinh vật sản xuất ban đầu bằng cách trồng cây sen xung quanh bể và thả bèo tẩm trên mặt đất.
- Nhẹ nhàng đổ nước vào bể, tạo độ sâu 20 cm nước.
- Thêm các sinh vật tiêu thụ (ốc, cá) vào bể.
- Đặt bể ở nơi có ánh sáng vừa phải (ví dụ: vị trí gần cửa sổ trong lớp học, mái hiên hoặc dưới tán cây gỗ). Theo dõi sự thay đổi của các sinh vật ban đầu (sen, bèo tẩm, ốc, cá) sau 1 tuần. Chụp ảnh hệ sinh thái (hình 23.12).
- Khi mới xong bể, lấy các mẫu nước ở 5 vị trí khác nhau trong bể và quan sát các vi sinh vật trên kính hiển vi. Sau 1 tuần, lấy mẫu nước và quan sát các vi sinh vật tương tự như lần đầu.



Hình 23.12. Hệ sinh thái thuỷ sinh

Báo cáo

- So sánh thành phần và số lượng cá thể của các sinh vật sản xuất và sinh vật tiêu thụ ở thời điểm mới xong bể và thời điểm sau 1 tuần.
- So sánh thành phần sinh vật ở hai lần quan sát, bao gồm các loài sen, bèo tẩm, ốc, cá và các vi sinh vật khác (nếu có).
- Báo cáo kết quả theo mẫu báo cáo ở bài 1.

Lưu ý: Tuỳ theo điều kiện thực tế, kích thước bể có thể được điều chỉnh lớn hoặc nhỏ hơn. Thành phần và số lượng sinh vật cũng được thay đổi cho phù hợp.



Bảng 23.1 thể hiện năng lượng của một số thành phần khác nhau trong hệ sinh thái đầm lầy nước mặn¹.

Bảng 23.1. Mức năng lượng trong các thành phần của hệ sinh thái

Dạng năng lượng	Mức năng lượng (kcal/m ² /năm)
Ánh sáng mặt trời	600 000
Sản lượng ở cỏ	6 585
Sản lượng ở côn trùng	81

- a) Nhận xét hiệu suất sinh thái giữa các bậc dinh dưỡng trong hệ sinh thái này.
b) Vẽ tháp sinh thái năng lượng tương ứng với các bậc dinh dưỡng.



- Hệ sinh thái là một hệ thống nhất và tương đối ổn định gồm quần xã sinh vật và các nhân tố vô sinh có tác động qua lại với nhau trong một khoảng không gian xác định. Hệ sinh thái gồm hệ sinh thái tự nhiên và hệ sinh thái nhân tạo.
- Chuỗi thức ăn là chuỗi các sinh vật được sắp xếp theo thứ tự chuyển hóa năng lượng hoặc dinh dưỡng bắt đầu với sinh vật sản xuất và kết thúc với sinh vật tiêu thụ. Các chuỗi thức ăn trong hệ sinh thái liên kết với nhau thông qua các mắt xích chung tạo thành lưới thức ăn.
- Trong hệ sinh thái, năng lượng được chuyển hóa theo một chiều tạo thành dòng năng lượng. Năng lượng ánh sáng mặt trời được chuyển hóa vào quần xã sinh vật, cuối cùng được thả ra môi trường dưới dạng nhiệt.
- Hiệu suất sinh thái là tỉ lệ phần trăm năng lượng được chuyển hóa qua các bậc dinh dưỡng.
- Tháp sinh thái là cấu trúc hình tháp biểu diễn sản lượng, sinh khối hoặc số lượng cá thể của các bậc dinh dưỡng trong hệ sinh thái.
- Nghiên cứu về hiệu suất sinh thái và tháp sinh thái giúp các nhà khoa học đưa ra biện pháp tác động làm tăng sản lượng sinh vật, tiết kiệm năng lượng.
- Diễn thế sinh thái là quá trình biến đổi tuần tự của quần xã sinh vật. Diễn thế nguyên sinh xảy ra ở môi trường ban đầu chưa có sinh vật sống. Diễn thế thứ sinh xảy ra khi nhiều động làm suy giảm đa dạng của quần xã sẵn có. Diễn thế sinh thái xảy ra do các nguyên nhân bên ngoài như cháy rừng, biến đổi khí hậu, lũ lụt hoặc do các nguyên nhân nội tại của hệ sinh thái như sự cạnh tranh giữa các sinh vật, sự biến đổi các nhân tố vô sinh hoặc do tác động của con người.
- Sự ấm lên toàn cầu, phì dưỡng và sa mạc hóa là những biến đổi toàn cầu làm suy thoái các hệ sinh thái.

¹ Teal, J. M., 1962, Energy flow in the salt marsh ecosystem of Georgia, Ecology 43 (4) : 614 – 624.

BÀI 24 CHU TRÌNH SINH – ĐỊA – HOÁ VÀ SINH QUYỂN

Học xong bài học này, em có thể:

- Phát biểu được khái niệm chu trình sinh – địa – hóa các chất. Vẽ được sơ đồ khái quát chu trình trao đổi chất trong tự nhiên. Trình bày được chu trình sinh – địa – hóa của một số chất và ý nghĩa sinh học của các chu trình đó, đồng thời vận dụng kiến thức về các chu trình đó vào giải thích các vấn đề của thực tiễn.
- Phát biểu được khái niệm Sinh quyển. Giải thích được Sinh quyển là một cấp độ tổ chức sống lớn nhất hành tinh.
- Phát biểu được khái niệm khu sinh học. Trình bày được đặc điểm của các khu sinh học trên cạn chủ yếu và các khu sinh học nước ngọt, khu sinh học nước mặn trên Trái Đất.
- Trình bày được một số biện pháp bảo vệ Sinh quyển và các biện pháp bảo vệ tài nguyên sinh học của các khu sinh học.



Sinh vật thường xuyên hấp thụ các chất dinh dưỡng vô cơ để tổng hợp nên các hợp chất hữu cơ. Tại sao các chất dinh dưỡng vô cơ không bị cạn kiệt mặc dù các chất này chỉ có một lượng giới hạn?

I. CHU TRÌNH SINH – ĐỊA – HOÁ

1. Khái quát về chu trình sinh – địa – hóa

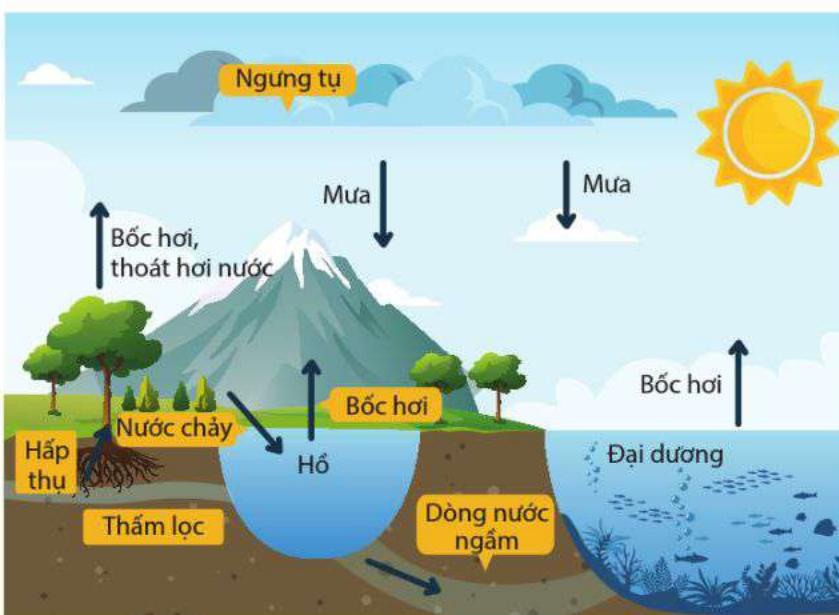


1. Vẽ sơ đồ khái quát thể hiện quá trình trao đổi chất trong tự nhiên.

Chu trình sinh – địa – hóa là quá trình tuần hoàn vật chất qua các dạng khác nhau, giữa các sinh vật và môi trường. Chu trình sinh – địa – hóa diễn ra trên phạm vi toàn cầu đối với những chất khí (như carbon, oxygen, nitrogen) hoặc phạm vi hẹp đối với những chất khó trung chuyển trong không khí (như phosphorus, calcium, potassium). Các chất hóa học được sinh vật sống hấp thụ từ môi trường, chuyển hóa và thải trả lại môi trường. Các sinh vật sản xuất sử dụng năng lượng ánh sáng (quang hợp) hoặc năng lượng hóa học (hoá tự dưỡng), chuyển hóa các chất vô cơ trong tự nhiên thành chất hữu cơ. Chất hữu cơ tiếp tục luân chuyển từ sinh vật sản xuất sang sinh vật tiêu thụ. Tiếp theo, sinh vật phân giải sẽ phân huỷ xác của sinh vật sản xuất và sinh vật tiêu thụ, chuyển hóa chất hữu cơ thành chất vô cơ và trả về môi trường tự nhiên. Quá trình này diễn ra liên tục hình thành chu trình trao đổi chất giữa sinh vật với môi trường. Chu trình sinh – địa – hóa tái tạo các chất vô cơ và cung cấp cho sinh vật.

2. Chu trình nước

Nước là thành phần không thể thiếu đối với sinh vật. Đại dương chứa phần lớn nước trên Trái Đất và là nguồn nước bốc hơi chủ yếu vào khí quyển (hình 24.1). Quá trình ngưng tụ tạo ra mưa, tuyết, cung cấp nước cho các khu vực trên Trái Đất. Chu trình nước giúp tái tạo nước cho các hệ sinh thái, cung cấp nguồn nước cho sinh vật.

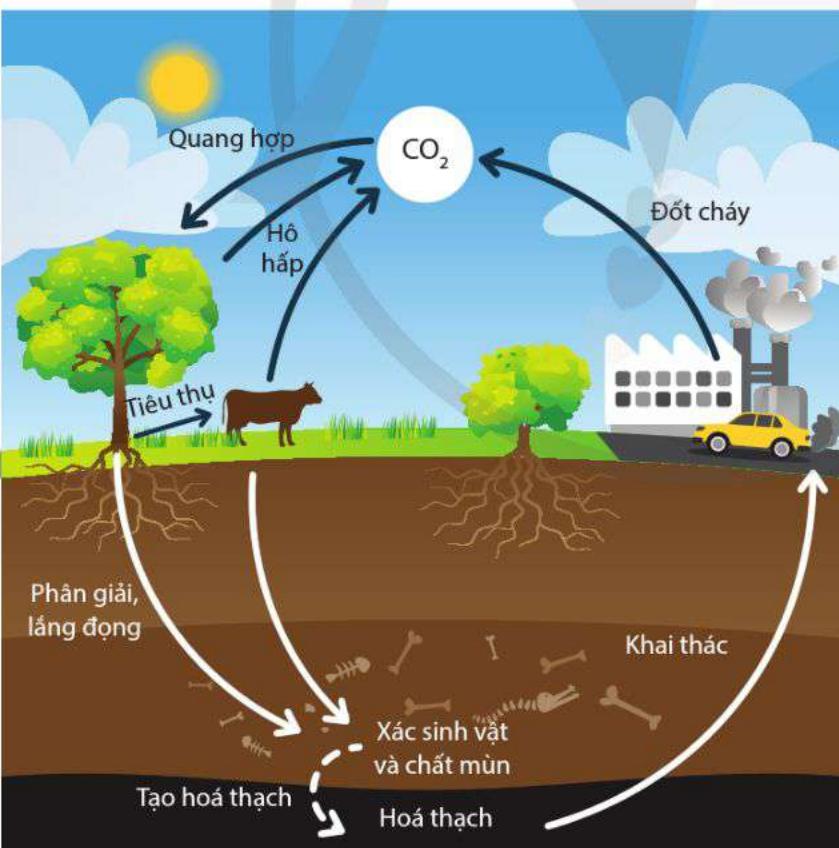


Hình 24.1. Chu trình nước

2. Quan sát hình 24.1 và trình bày chu trình nước.

3. Chu trình carbon

Carbon là nguyên tố hóa học rất quan trọng trong thành phần của các chất hữu cơ. Carbon trong khí quyển chủ yếu tồn tại ở dạng khí carbon dioxide (CO_2) (hình 24.2). Khí CO_2 được các sinh vật tự dưỡng hấp thụ qua quang hợp tạo nên chất hữu cơ, là nguồn thức ăn cho các sinh vật tiêu thụ. Quá trình phân giải các chất hữu cơ và hô hấp thải CO_2 vào không khí. Chu trình carbon tái tạo nguồn carbon (CO_2) cho quang hợp ở sinh vật sản xuất.



3. Quan sát hình 24.2 và trình bày khái quát chu trình carbon.

Hình 24.2. Chu trình carbon

Lượng CO_2 trong khí quyển đang ngày càng tăng do hoạt động sống của con người (đốt nhiên liệu hoá thạch, chặt phá rừng,...), làm tăng nhiệt độ Trái Đất, dẫn tới biến đổi khí hậu, ảnh hưởng đến hầu hết các hệ sinh thái trên Trái Đất.

4. Chu trình nitrogen

Nitrogen là thành phần cấu tạo của nhiều hợp chất hữu cơ quan trọng đối với sinh vật như nucleic acid, protein. Khí nitrogen là thành phần chính của khí quyển. Khí nitrogen được chuyển hóa thành các nitrogen oxide và ammonium bởi vi sinh vật cố định nitrogen, sản xuất phân bón hoặc quá trình lít hóa tự nhiên (hình 24.3). Thực vật và vi sinh vật hấp thụ nguồn nitrogen ở dạng NH_4^+ và NO_3^- , đồng hóa thành các hợp chất hữu cơ. Quá trình phản nitrate ở vi sinh vật tạo ra khí nitrogen quay trở lại khí quyển. Chu trình nitrogen tái tạo nguồn nitrogen vô cơ cho hoạt động sống của sinh vật.



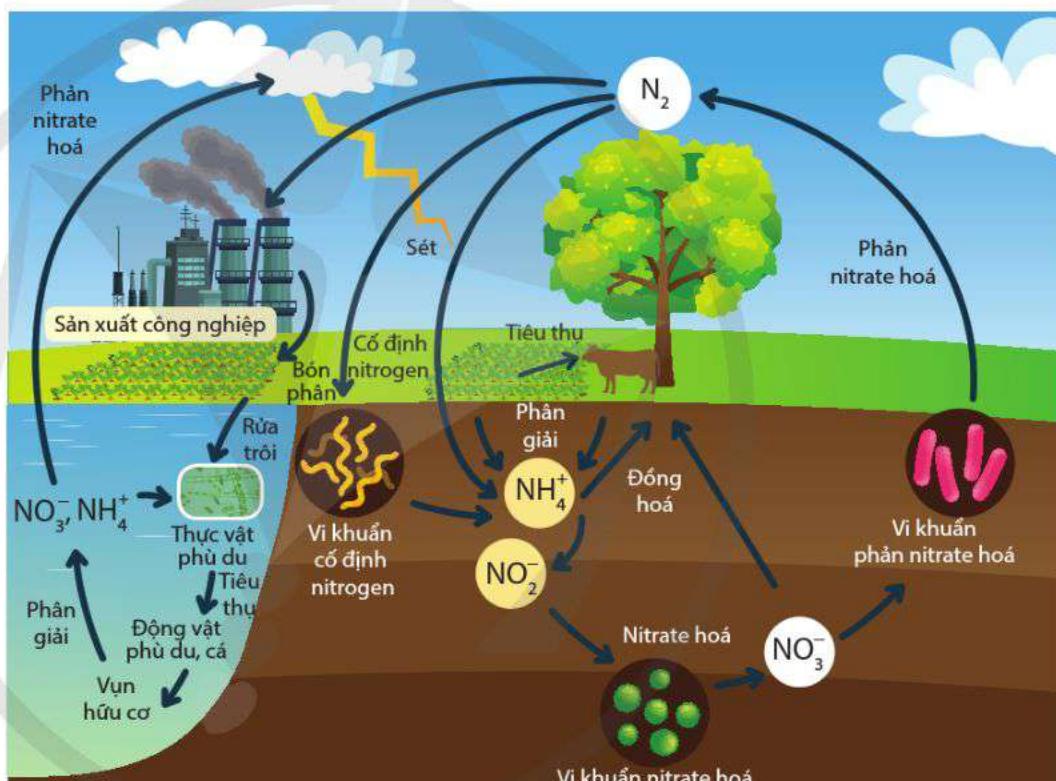
4. Nêu tên các dạng tồn tại và các quá trình chuyển hóa chủ yếu của nitrogen.



1. Dựa vào chu trình carbon và chu trình nước, giải thích tại sao chặt phá rừng và đốt cháy nhiên liệu hoá thạch là một phần nguyên nhân của hiện tượng Trái Đất ấm lên dẫn tới xuất hiện các hiện tượng bất thường như lũ lụt, hạn hán.

2. Dựa vào chu trình nitrogen, hãy cho biết hiện tượng phì dưỡng ở các vùng nước liên quan như thế nào đến các hoạt động của con người.

Khí nitrogen được sử dụng trong sản xuất phân bón, làm gia tăng lượng nitrogen trong đất, nâng cao năng suất cây trồng. Nitrogen bị rửa trôi làm tăng hàm lượng nitrogen trong các hệ sinh thái dưới nước, dẫn đến các thực vật phù du phát triển mạnh, gây ô nhiễm môi trường nước.



Hình 24.3. Chu trình nitrogen

II. SINH QUYỀN VÀ CÁC KHU SINH HỌC

1. Sinh quyển

Sinh quyển là tổ chức sống bao gồm toàn bộ các phần đất, nước, không khí có sự sống bao quanh Trái Đất. Sinh quyển bao quanh Trái Đất, bao gồm một phần địa quyển (độ sâu đến khoảng vài chục mét), thuỷ quyển (sâu hơn 8 km) và tầng thấp của khí quyển (độ cao đến ít nhất 8 km). Sinh quyển được tạo nên bởi tất cả các hệ sinh thái, giữa chúng có sự kết nối, tác động qua lại với nhau ở phạm vi toàn cầu thông qua các chu trình vật chất.

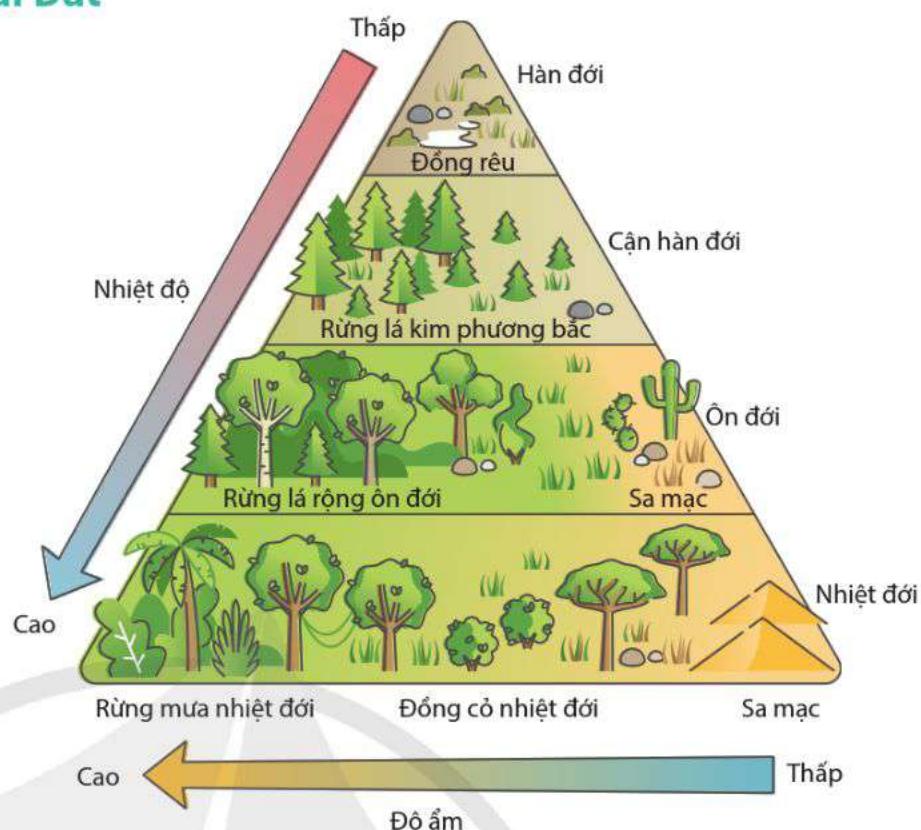
5. Hãy giải thích tại sao Sinh quyển là tổ chức sống lớn nhất Trái Đất.

2. Các khu sinh học chính trên Trái Đất

Dựa vào thành phần sinh vật và đặc điểm của các nhân tố vô sinh, Sinh quyển được chia thành nhiều khu sinh học khác nhau. Khu sinh học là một đơn vị địa sinh học bao gồm một quần xã sinh vật được hình thành tương ứng với các điều kiện môi trường vật lí (như cấu trúc đất, nước,...) và khí hậu. Các khu sinh học được chia thành khu sinh học trên cạn và khu sinh học dưới nước. Các khu sinh học trên cạn được phân chia chủ yếu dựa trên đặc trưng về thành phần thực vật và các yếu tố khí hậu (bảng 24.1, hình 24.4).



6. Nêu các tiêu chí để phân chia các khu sinh học.



Hình 24.4. Các khu sinh học trên cạn chủ yếu

Bảng 24.1. Các khu sinh học trên cạn chủ yếu

Tên khu sinh học	Điều kiện khí hậu	Thành phần sinh vật chính
Rừng mưa nhiệt đới	Nhiệt độ, lượng mưa cao và ổn định	Thảm thực vật đa dạng, nhiều tầng tán; động vật đa dạng, nhất là các loài động vật chân khớp
Đồng cỏ nhiệt đới	Lượng mưa biến đổi theo mùa, nhiệt độ tương đối cao nhưng biến động mạnh hơn rừng mưa nhiệt đới	Cỏ và các loài thực vật thân thảo chiếm ưu thế; có nhiều loài thú ăn cỏ như bò rừng, ngựa hoang,...
Sa mạc	Lượng mưa thấp và biến động mạnh, nhiệt độ thấp hoặc cao	Các loài thực vật thích nghi với nhiệt độ cao, độ ẩm thấp, lá tiêu giảm; một số loài động vật phổ biến như rắn, bọ cạp,...
Rừng lá rộng ôn đới	Lượng mưa lớn vào mùa thu đông, nhiệt độ mùa đông khoảng 0°C , nhiệt độ mùa hè cao	Các loài thực vật thân gỗ rụng lá theo mùa chiếm ưu thế; nhiều loài chim và thú ngủ đông
Rừng lá kim phương bắc	Lượng mưa biến động mạnh, nhiệt độ thấp ($< 0^{\circ}\text{C}$) vào mùa đông	Các loài cây thân gỗ hạt trần (cây lá kim) chiếm ưu thế; có nhiều loài chim di cư, nhiều loài thú lớn như nai sừng tấm,...
Đồng rêu	Lượng mưa thấp, nhiệt độ thấp ($< 0^{\circ}\text{C}$) vào mùa đông	Thảm thực vật chủ yếu là rêu và cây thân thảo; có nhiều loài thú như nai, chó sói và các loài chim di cư

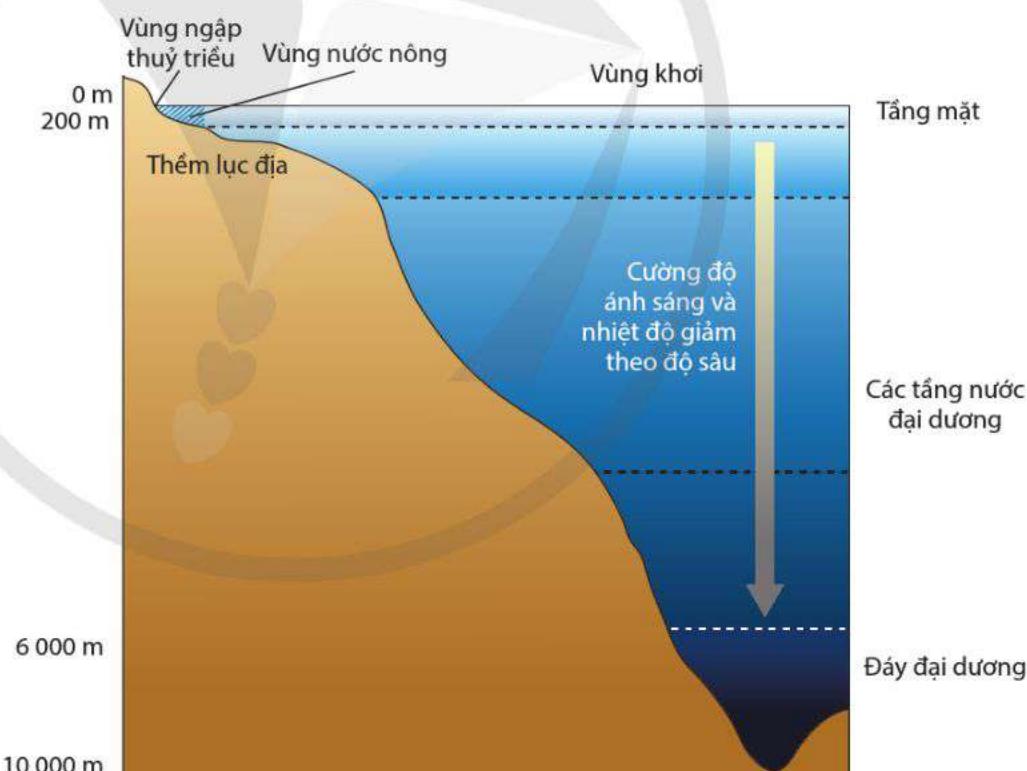
Các khu sinh học dưới nước được phân chia chủ yếu dựa vào đặc điểm môi trường nước và các loài sinh vật (bảng 24.2). Đại dương chiếm phần lớn diện tích các khu sinh học dưới nước, trong đó các sinh vật chủ yếu sống ở vùng gần bề mặt đến độ sâu khoảng 200 m (hình 24.5).

Bảng 24.2. Các khu sinh học dưới nước chủ yếu

Tên khu sinh học		Điều kiện môi trường nước	Thành phần sinh vật chính
Khu sinh học nước ngọt	Hồ	Nước tĩnh, lượng oxygen hòa tan thường thấp; có sự thay đổi nhiệt độ ở các tầng nước	Sinh vật sản xuất chủ yếu là thực vật phù du, có thể có một số loài thực vật sống trôi nổi hoặc bám rễ vào đáy; động vật phù du, các loài cá
	Suối và sông	Nước chảy, trong, nhiều oxygen hòa tan; khu vực hạ lưu sông rộng và nhiều phù sa	Sinh vật sản xuất chủ yếu là thực vật phù du, có thể có một số loài thực vật; động vật phù du, các loài cá
Khu sinh học nước mặn	Vùng ngập thuỷ triều	Thuỷ triều lên và xuống định kì, nhiệt độ và độ mặn thay đổi thường xuyên, có lượng oxygen cao	Sinh vật sản xuất chủ yếu là tảo biển sống bám, cỏ; nhiều loài động vật không xương sống và cá nhỏ
	Biển khơi	Khu sinh học chiếm khoảng 70% bề mặt Trái Đất, có các dòng biển, độ mặn cao, độ sâu có thể đến hàng nghìn mét	Thực vật phù du và động vật phù du là các sinh vật chủ yếu; đa dạng các loài động vật không xương sống, cá và thú biển



7. Dựa vào thông tin trong hình 24.5, hãy dự đoán tầng nước nào ở đại dương có nhiều thực vật phù du sinh sống nhất.



Hình 24.5. Cấu trúc cắt dọc khu sinh học nước mặn

3. Biện pháp bảo vệ Sinh quyển và tài nguyên sinh học

Sinh quyển đang có những biến đổi mạnh như biến đổi khí hậu, suy giảm đa dạng sinh học, suy thoái môi trường sống của sinh vật. Một số biện pháp được áp dụng để bảo vệ Sinh quyển như:

- Giảm thiểu phát thải khí nhà kính gây biến đổi khí hậu bằng cách giảm sử dụng nhiên liệu hoá thạch, giảm khai thác xi măng,...

- Quản lý sử dụng đất, bảo vệ các hệ sinh thái quan trọng.
Ví dụ: Quy hoạch quản lý rừng và các vùng sản xuất nông nghiệp để bảo vệ rừng, ngăn chặn chặt phá rừng làm đất sản xuất.
- Không khai thác, sử dụng các loài sinh vật có nguy cơ tuyệt chủng. Ví dụ: Không sử dụng ngà voi, sừng tê giác để hạn chế việc săn bắt các loài này trong tự nhiên.

Nhiều hoạt động làm suy giảm tài nguyên sinh học ở các khu sinh học như khai thác sinh vật, mất môi trường sống, biến đổi khí hậu,... Để bảo vệ tài nguyên sinh học ở các khu sinh học, các biện pháp sau đây được thực hiện:

- Giáo dục nâng cao nhận thức về tầm quan trọng của môi trường và các loài sinh vật.
- Thành lập và nâng cao hiệu quả quản lý các khu bảo tồn để bảo vệ nguyên vẹn các hệ sinh thái. Ví dụ: Việt Nam đã thành lập hơn 180 khu bảo tồn, trong đó có nhiều vườn quốc gia như Cúc Phương, Núi Chúa, Mũi Cà Mau,...
- Khuyến khích các hoạt động giảm thiểu tác động đến môi trường như: không tiêu thụ, khai thác các loài sinh vật đang bị đe doạ tuyệt chủng; quản lý, giảm chất thải trong sản xuất công nghiệp, nông nghiệp, sinh hoạt,...
- Hợp tác quốc tế để bảo vệ các loài sinh vật, các hệ sinh thái. Ví dụ: Nhiều quốc gia, trong đó có Việt Nam, đã tham gia Công ước RAMSAR để bảo tồn và sử dụng bền vững các khu vực đất ngập nước; tham gia Công ước quốc tế CITES nhằm đảm bảo các hoạt động thương mại quốc tế các loài động vật và thực vật mà không đe doạ sự tồn tại của chúng trong tự nhiên; phê duyệt thực hiện Nghị định thư Kyoto về cắt giảm phát thải khí nhà kính.



8. Trình bày một số biện pháp bảo vệ Sinh quyển và tài nguyên sinh học ở các khu sinh học.



Bản thân em và gia đình đã làm gì để bảo vệ tài nguyên sinh học ở địa phương?



- Chu trình sinh – địa – hóa là quá trình tuần hoàn vật chất qua các dạng khác nhau, giữa sinh vật và môi trường không khí, đất và nước.
- Sinh quyển là tổ chức sống bao gồm toàn bộ các phần đất, nước, không khí có sự sống bao quanh Trái Đất.
- Khu sinh học là một đơn vị địa sinh học bao gồm một quần xã sinh vật được hình thành tương ứng với các điều kiện môi trường vật lí và khí hậu.
- Các khu sinh học trên cạn chủ yếu gồm rừng mưa nhiệt đới, đồng cỏ nhiệt đới, sa mạc, rừng cây lá rộng ôn đới, rừng cây lá kim phương bắc, đồng rêu. Các khu sinh học dưới nước được chia thành khu sinh học nước ngọt như hồ, suối, sông và khu sinh học nước mặn như vùng ngập thuỷ triều và biển khơi.
- Chúng ta cần thực hiện các biện pháp để bảo vệ Sinh quyển và tài nguyên sinh học như: giáo dục nâng cao nhận thức về môi trường; thành lập các khu bảo tồn; thực hiện các hoạt động giảm thiểu tác động đến môi trường; hợp tác quốc tế để bảo vệ các loài sinh vật, các hệ sinh thái và sinh quyển.

BÀI 25 | SINH THÁI HỌC PHỤC HỒI VÀ BẢO TỒN

Học xong bài học này, em có thể:

- Trình bày được khái niệm và các biện pháp bảo tồn đa dạng sinh học.
- Thực hiện được bài tập về thực trạng bảo tồn hệ sinh thái ở địa phương và đề xuất giải pháp bảo tồn.



Các hệ sinh thái trên Trái Đất đang chịu tác động mạnh mẽ bởi các hoạt động của con người như đốt rừng, khai thác tài nguyên sinh vật, thải các chất gây ô nhiễm môi trường,... Em sẽ làm gì để bảo vệ các hệ sinh thái và cuộc sống của con người?



1. Tại sao chúng ta cần bảo tồn và phục hồi các hệ sinh thái?

I. SINH THÁI HỌC PHỤC HỒI

1. Khái niệm

Sinh thái học phục hồi là lĩnh vực khoa học về áp dụng các nguyên lý sinh thái học để đưa hệ sinh thái bị suy thoái hoặc bị phá huỷ về gần nhất với trạng thái tự nhiên.

Trong tự nhiên, sự phục hồi hệ sinh thái bị suy thoái diễn ra chậm hoặc khó xảy ra do tác động tiêu cực của con người. Tốc độ phục hồi của các hệ sinh thái thường thấp hơn tốc độ phá huỷ bởi con người. Do vậy, con người vận dụng sinh thái học phục hồi để đẩy nhanh tốc độ hồi phục của hệ sinh thái.

2. Phương pháp phục hồi hệ sinh thái

Phương pháp phục hồi hệ sinh thái được áp dụng tùy thuộc vào những biến đổi của các nhân tố vô sinh và quần xã sinh vật trong hệ sinh thái. Trong trường hợp hệ sinh thái bị suy thoái nhiều mặt, các nhà sinh thái học ưu tiên phục hồi các thành phần vật lí và các quá trình sinh học nhiều nhất có thể. Ví dụ: Sau khi khai thác mỏ lộ thiên, các bãi thải được san, ủi làm giảm độ dốc hoặc tạo bậc thang để ổn định đất trước khi tiến hành trồng cây (hình 25.1). Đối với những dòng sông có tốc độ chảy mạnh gây xói lở, người ta tạo dòng chảy uốn khúc để làm giảm tốc độ dòng chảy.



2. Nêu một số ví dụ về các biện pháp phục hồi hệ sinh thái.



Hình 25.1. Phục hồi rừng tại khu vực khai thác mỏ bằng cách tạo bậc thang để ổn định đất nhằm trồng cây

Các biện pháp phục hồi sinh học sẽ được thực hiện sau khi các thành phần vật lí của hệ sinh thái đã được tái tạo.

Hai biện pháp chính trong phục hồi sinh học được áp dụng là cải tạo sinh học và làm giàu sinh học (hay gia tăng sinh học).

- Cải tạo sinh học là biện pháp sử dụng sinh vật như thực vật, vi sinh vật,... để loại bỏ các chất độc gây ô nhiễm hệ sinh thái. Ví dụ: Một số loài thực vật (như *Helianthus annuus*, *Pteris vittata*,...) thích nghi tốt với môi trường đất có hàm lượng kim loại nặng cao (cadmium, lead,...) được trồng ở những khu vực khai thác mỏ để loại bỏ kim loại nặng trong đất.
- Làm giàu sinh học là biện pháp sử dụng sinh vật để bổ sung, làm tăng các yếu tố cần thiết cho hệ sinh thái. Ví dụ: Trồng các cây họ Đậu để làm giàu nitrogen cho hệ sinh thái nghèo dinh dưỡng. Nhân giống san hô để phục hồi rạn san hô bị phá huỷ (hình 25.2).



Hình 25.2. Phục hồi hệ sinh thái rạn san hô bị phá huỷ bằng cách nhân giống san hô

II. SINH THÁI HỌC BẢO TỒN

1. Khái niệm

Nhiều loài sinh vật đã tuyệt chủng hoặc bị đe doạ tuyệt chủng do những biến đổi tự nhiên của hệ sinh thái, đặc biệt là do tác động của con người. Các hoạt động sống của con người như khai thác tài nguyên, chuyển đổi sử dụng đất làm biến đổi hoặc suy thoái các hệ sinh thái tự nhiên, đe doạ sự tồn tại của các loài sinh vật. Do vậy, các hệ sinh thái tự nhiên cần được bảo tồn. Sinh thái học bảo tồn là lĩnh vực khoa học về áp dụng các nguyên lí sinh thái học và các lĩnh vực khoa học liên quan để duy trì, bảo vệ đa dạng sinh học ở mọi cấp độ.

2. Biện pháp bảo tồn đa dạng sinh học

Bảo tồn đa dạng sinh học là việc bảo vệ và quản lý nguồn gene, các loài sinh vật và các hệ sinh thái. Đa dạng sinh học có vai trò quan trọng với đời sống con người, ví dụ như cung cấp thức ăn, thuốc, nguyên vật liệu và các dịch vụ sinh thái khác. Tuy nhiên, đa dạng sinh học đã và đang bị suy giảm do các tác động của con người như làm mất nơi ở (môi trường sống), xuất hiện các loài du nhập và khai thác quá mức tài nguyên sinh vật.

Trong bảo tồn đa dạng sinh học, các nhà bảo tồn tập trung chính vào nghiên cứu bảo tồn ở cấp độ loài và hệ sinh thái. Những loài đang bị suy giảm nhanh chóng và có số lượng cá thể nhỏ được đưa vào danh mục những loài bị đe doạ tuyệt chủng, được ưu tiên bảo tồn. Các loài sinh vật thường được bảo tồn tại môi trường sống tự nhiên của chúng (bao tồn nguyên vị) hoặc tại một môi trường sống khác (bao tồn chuyển vị). Ví dụ: Loài voọc Cát Bà (*Trachypithecus poliocephalus*, hình 25.3) thuộc danh mục loài cực kì nguy cấp theo Danh lục đỏ IUCN, đang được bảo tồn trong môi trường sống tự nhiên của chúng tại Vườn quốc gia Cát Bà¹. Trong một số



Hình 25.3. Voọc Cát Bà được bảo tồn ở Vườn quốc gia Cát Bà

3. Hãy nêu biện pháp bảo tồn sinh vật có nguy cơ tuyệt chủng khi môi trường sống của chúng đang ngày càng bị thu hẹp.

¹ Liên minh Bảo tồn Thiên nhiên Quốc tế (IUCN). <https://www.iucnredlist.org/species/39871/17959804> (truy cập ngày 12/10/2023).

trường hợp, những loài quý hiếm có thể được nhân nuôi trong môi trường nhân tạo như vườn thú, vườn thực vật,...

Xây dựng các khu bảo tồn (hình 25.4) giúp bảo tồn các hệ sinh thái tự nhiên, bao gồm các loài sinh vật sinh sống trong đó. Ở Việt Nam, hệ thống các khu bảo tồn được thành lập ở khắp cả nước để bảo vệ những hệ sinh thái quan trọng. Ví dụ: Vườn quốc gia Cát Bà, Khu bảo tồn biển Cù Lao Chàm, Vườn quốc gia Kon Ka Kinh.



Địa phương em đã thực hiện biện pháp bảo tồn đa dạng sinh học nào?



Hình 25.4. Khu bảo tồn Ngorongoro (Tanzania) tạo điều kiện cho các loài sinh vật hoang dã sinh sống



Tìm kiếm trên internet hoặc sách, báo, tìm hiểu vấn đề bảo tồn hệ sinh thái được thực hiện tại một khu bảo tồn, vườn quốc gia hoặc tại địa phương em theo gợi ý trong bảng 25.1.

Bảng 25.1. Các biện pháp bảo tồn hệ sinh thái địa phương

Thực trạng hệ sinh thái hoặc loài sinh vật	Biện pháp bảo tồn
Rừng bị chặt phá	Ban hành quy định quản lý rừng, cấm chặt cây, đốt rừng; thành lập tổ tuần tra bảo vệ rừng; nâng cao ý thức của người dân để không tự ý chặt cây gỗ, đốt rừng.
Quần thể voọc bị săn bắt, suy giảm số lượng	Xây dựng khu bảo tồn, cấm săn bắt; tuần tra, giám sát và bảo vệ voọc; nâng cao ý thức của người dân về bảo tồn; nghiên cứu để phục hồi số lượng cá thể của quần thể.
?	?



- Sinh thái học phục hồi là lĩnh vực khoa học về áp dụng các nguyên lí sinh thái học để đưa hệ sinh thái bị suy thoái hoặc bị phá huỷ về gần nhất với trạng thái tự nhiên. Khi phục hồi hệ sinh thái, cả môi trường vật lí và các loài sinh vật (phục hồi sinh học) cần được cải tạo, phục hồi. Phục hồi sinh học bao gồm hai biện pháp là cải tạo sinh học và làm giàu sinh học.
- Sinh học bảo tồn là lĩnh vực khoa học về áp dụng các nguyên lí sinh thái học và các lĩnh vực khoa học liên quan để duy trì, bảo vệ đa dạng sinh học ở mọi cấp độ.
- Bảo tồn đa dạng sinh học là việc bảo vệ và quản lý nguồn gene, các loài sinh vật và các hệ sinh thái. Các loài sinh vật được bảo tồn tại môi trường sống của chúng (bảo tồn nguyên vị) hoặc tại môi trường sống khác (bảo tồn chuyển vị). Xây dựng các khu bảo tồn giúp bảo vệ hệ sinh thái và quần xã sinh vật trong hệ sinh thái.

BÀI 26 PHÁT TRIỂN BỀN VỮNG

Học xong bài học này, em có thể:

- Trình bày được khái niệm phát triển bền vững. Phân tích được khái quát về tác động giữa kinh tế, xã hội và môi trường tự nhiên.
- Phân tích được vai trò và các biện pháp sử dụng hợp lý tài nguyên thiên nhiên (đất, nước, rừng, năng lượng).
- Phân tích được những biện pháp chủ yếu hạn chế gây ô nhiễm môi trường.
- Nêu được khái niệm và vai trò phát triển nông nghiệp bền vững.
- Trình bày được các vấn đề dân số hiện nay và vai trò của chính sách dân số, kế hoạch hóa gia đình trong phát triển bền vững.
- Phân tích được vai trò của giáo dục bảo vệ môi trường đối với phát triển bền vững đất nước.
- Đề xuất các hoạt động bản thân có thể làm được nhằm góp phần phát triển bền vững.



Trái Đất đang chịu tác động bởi những biến đổi không mong muốn như suy giảm tài nguyên thiên nhiên, biến đổi khí hậu, ô nhiễm môi trường,... Em hãy gợi ý một số biện pháp để duy trì ổn định đời sống của con người và môi trường.

I. PHÁT TRIỂN BỀN VỮNG**1. Khái niệm**

Phát triển bền vững là sự phát triển đáp ứng nhu cầu của thế hệ hiện tại mà không làm tổn hại đến khả năng đáp ứng nhu cầu của các thế hệ tương lai¹. Nhu cầu ở đây cụ thể là những đòi hỏi thiết yếu nhất của con người trong xã hội như thức ăn, nơi ở,... Ví dụ: Khai thác hợp lí nguồn thuỷ sản đáp ứng nhu cầu tối thiểu về thức ăn của các cộng đồng ven biển, đồng thời xây dựng khu bảo tồn biển để duy trì ổn định nguồn tài nguyên thiên nhiên cho các thế hệ tương lai.

2. Sự tác động qua lại giữa kinh tế, xã hội và môi trường tự nhiên

Sự phát triển kinh tế thường dẫn tới sự suy giảm nguồn tài nguyên thiên nhiên và gia tăng ô nhiễm môi trường. Sự phát triển kinh tế có thể gây ra bất bình đẳng xã hội trong tiếp cận và sử dụng tài nguyên, gia tăng khoảng cách giàu nghèo nếu không có những chính sách quản lí phù hợp. Xã hội phát triển dẫn tới gia tăng các nhu cầu tiêu dùng, khai thác tài nguyên và gia tăng chất thải. Môi trường cung cấp những điều kiện thiết yếu, các dịch vụ hệ sinh thái cho sự tồn tại và phát triển của xã hội loài người. Suy thoái môi trường dẫn tới suy giảm sức khoẻ, suy giảm kinh tế và gây ra những xáo trộn xã hội. Do đó, đảm bảo sự cân bằng giữa phát triển kinh tế, xã hội và môi trường là yếu tố cần thiết để phát triển bền vững (hình 26.1).

¹ Ủy ban Môi trường và Phát triển Thế giới của Liên Hợp Quốc, 1987, Báo cáo Brundtland.



1. Nêu một số ví dụ về tác động của kinh tế lên xã hội và môi trường tự nhiên.



Hình 26.1. Mối quan hệ giữa kinh tế, xã hội và môi trường trong phát triển bền vững



2. Từ thông tin ở bảng 26.1, phân tích vai trò và một số biện pháp sử dụng hợp lý tài nguyên thiên nhiên được thực hiện tại địa phương em.

II. MỘT SỐ NHÓM BIỆN PHÁP PHÁT TRIỂN BỀN VỮNG

1. Sử dụng hợp lý tài nguyên thiên nhiên

Tài nguyên thiên nhiên là nguồn nguyên liệu, nhiên liệu và vật liệu cung cấp cho đời sống của con người. Một số nguồn tài nguyên thiên nhiên quan trọng đối với con người bao gồm rừng, đất, nước, khoáng sản, năng lượng (mặt trời, gió, sóng,...). Hiện nay, một số nguồn tài nguyên thiên nhiên (rừng, đất, nước) đang bị suy giảm hoặc ô nhiễm (bảng 26.1) trong khi nguồn năng lượng chưa được khai thác hiệu quả.

Bảng 26.1. Một số nguồn tài nguyên và biện pháp sử dụng hợp lý tài nguyên

Tài nguyên	Vai trò	Biện pháp sử dụng hợp lý
Rừng	Cung cấp gỗ, thực phẩm, dược phẩm; là địa điểm nghiên cứu, học tập, thư giãn; điều tiết nước và điều hòa khí hậu.	Bảo vệ rừng; bảo vệ và quản lý khai thác bền vững các loài sinh vật; trồng rừng và sử dụng bền vững tài nguyên rừng.
Đất	Là nơi canh tác, sản xuất và làm nhà ở; Cung cấp khoáng sản, nguyên vật liệu cho sản xuất.	Quy hoạch quản lý sử dụng đất; tránh thoái hóa đất, cải tạo đất, nâng cao độ phì nhiêu của đất.
Nước	Cung cấp nước cho sản xuất, sinh hoạt; Điều hòa khí hậu.	Quy hoạch quản lý sử dụng nguồn nước; quản lý khai thác nước ngầm; xử lý nước thải.
Năng lượng	Nguồn năng lượng cho sản xuất, sinh hoạt, giao thông – vận tải,...	Phát triển công nghệ tiên tiến để khai thác bền vững nguồn năng lượng như xây dựng nhà máy điện mặt trời, điện gió.

2. Hạn chế ô nhiễm môi trường

Phát triển kinh tế, đặc biệt là phát triển công nghiệp, dẫn tới sự khai thác mạnh mẽ nguồn tài nguyên, làm di chuyển vật chất giữa các hệ sinh thái, đồng thời làm tăng các chất thải vào môi trường. Các chất thải từ chế biến, sản xuất công nghiệp và sinh hoạt không được thu gom, xử lý sẽ gây ô nhiễm nguồn nước, không khí và đất, đe doạ sức khoẻ của con người và các hệ sinh thái tự nhiên.



Hình 26.2. Hạn chế ô nhiễm môi trường thông qua thực hành biện pháp 3R
(Tiết giảm, Tái sử dụng, Tái chế)

Một biện pháp hữu hiệu để hạn chế ô nhiễm môi trường là biện pháp 3R: tiết giảm, tái sử dụng và tái chế (hình 26.2).

- **Tiết giảm:** Giảm sử dụng các nguồn chất thải (như các loại túi bọc đồ ăn nhanh, các sản phẩm đóng gói nilon) giúp làm giảm rác thải từ sinh hoạt. Hạn chế sử dụng điều hòa nhiệt độ, xe sử dụng xăng dầu để giảm các khí thải gây ô nhiễm không khí. Hạn chế sử dụng các chất tổng hợp (như chất tẩy rửa,...) để giảm thiểu ô nhiễm nguồn nước.
- **Tái sử dụng các dụng cụ** (như các loại chai lọ, hộp, chậu,...) để hạn chế rác thải.
- **Tái chế:** Thu gom các loại chất thải nhựa, kim loại, thuỷ tinh,... và sử dụng làm nguyên vật liệu sản xuất ra các sản phẩm khác có ích sẽ hạn chế nguồn chất thải rắn.

Giáo dục, tuyên truyền nâng cao ý thức, trách nhiệm chung trong việc hạn chế các chất thải ra môi trường để bảo vệ cuộc sống hiện tại của chính chúng ta và các thế hệ mai sau. Khi mỗi cá nhân nhận thức được nguy cơ và biện pháp hạn chế ô nhiễm thì môi trường sống chung của cộng đồng sẽ được bảo vệ, giữ gìn trong sạch hơn.

Các cấp chính quyền ban hành luật và chính sách về môi trường. Sự giám sát chặt chẽ của các cơ quan nhà nước giúp hạn chế những hoạt động gây ô nhiễm môi trường. Những hành vi xả thải bất hợp pháp phải được xử lý bằng những quy định chặt chẽ của pháp luật như phạt hành chính, dừng sản xuất,... Đưa ra chính sách khuyến khích phát triển thân thiện với môi trường.

3. Phát triển nông nghiệp bền vững

Nông nghiệp bền vững là hệ thống quản lý nhằm bảo tồn nguồn tài nguyên thiên nhiên và sử dụng công nghệ để đáp ứng nhu cầu lương thực, thực phẩm, nguyên vật liệu của con người ở thời điểm hiện tại và trong tương lai¹. Nông nghiệp bền vững



3. Việc sử dụng các loại hộp xốp và cốc nhựa dùng một lần đang trở nên phổ biến, làm tăng rác thải vào môi trường. Làm thế nào để hạn chế ô nhiễm do hoạt động này gây ra?

¹ Walter Leal Filho, Marina Kovaleva, Elena Popkova, 2022, Sustainable Agriculture and Food Security. Springer.

bao gồm các phương pháp canh tác thân thiện với môi trường (ví dụ: sử dụng phân bón hữu cơ, thuốc trừ sâu sinh học,...), cho phép sản xuất cây trồng hoặc vật nuôi mà không gây thiệt hại cho con người hoặc hệ sinh thái, ngăn chặn các tác động bất lợi đối với đất, nước, không khí, đa dạng sinh học.



4. Trong bối cảnh dân số ngày càng gia tăng, phát triển nông nghiệp bền vững có ý nghĩa như thế nào đối với xã hội?

Nông nghiệp bền vững có vai trò quan trọng trong phát triển bền vững, đảm bảo các kết quả lâu dài như sản xuất đủ lương thực, thực phẩm, nguyên liệu và nhiên liệu cho con người để đáp ứng nhu cầu của dân số đang tăng nhanh; bảo vệ môi trường và mở rộng nguồn cung cấp tài nguyên thiên nhiên; duy trì khả năng kinh tế của các hệ thống nông nghiệp.

4. Kiểm soát phát triển dân số

Tổng dân số thế giới gia tăng nhanh chóng trong những thập kỷ gần đây và được dự báo tiếp tục tăng nhanh (bảng 26.2). Theo ước tính của Liên hợp quốc, dân số thế giới đạt mốc 8 tỉ người vào tháng 11 năm 2022¹. Sự tăng trưởng dân số cùng với sự gia tăng mức tiêu thụ là nguyên nhân của các vấn đề môi trường như suy giảm đa dạng sinh học, biến đổi khí hậu và ô nhiễm môi trường. Trước sự gia tăng nhanh dân số ở cuối thế kỷ XX, nhiều quốc gia trên thế giới đã áp dụng các chính sách kiểm soát tốc độ tăng trưởng dân số, ví dụ như giảm số con sinh ra trong mỗi gia đình.



5. Từ thông tin ở bảng 26.2, nhận xét về tốc độ tăng trưởng dân số bình quân đầu người ở Việt Nam so với thế giới trong các giai đoạn năm 1960 – 2020 và giai đoạn năm 2020 – 2050.

Ở Việt Nam, tổng dân số đến năm 2022 đạt xấp xỉ 100 triệu dân và đang tiếp tục tăng. Tốc độ tăng trưởng dân số đã giảm so với cuối thế kỷ trước, với mức tăng trưởng hằng năm hiện tại dưới 1%². Tuy nhiên, hiện nay một số thách thức đặt ra như sự chênh lệch mức sinh giữa các vùng miền, mất cân bằng giới tính khi sinh (tỉ lệ giới tính nam cao hơn giới tính nữ) và già hóa dân số.

Bảng 26.2. Tổng dân số thế giới và Việt Nam tại một số thời điểm

Năm	1960	1970	1980	1990	2000	2010	2020	2030*	2040*	2050*
Thế giới (tỉ người)	3,03	3,69	4,44	5,29	6,14	6,97	7,82	8,52	9,15	9,67
Việt Nam (triệu người)	32,7	41,9	53,0	66,9	79,0	87,4	96,6	102,7	105,9	107,0

*: Số liệu dự kiến

Các chính sách dân số, kế hoạch hoá gia đình được thực hiện nhằm làm tăng hoặc giảm tốc độ tăng trưởng dân số; điều chỉnh tốc độ tăng trưởng ở các vùng, miền hoặc các nhóm xã hội; cân bằng tốc độ tăng trưởng ở các nhóm dân số (ví dụ như các tầng lớp xã hội); cân bằng giới tính. Các chính sách dân số, kế hoạch hoá gia đình góp phần

1 <https://www.un.org/en/dayof8billion> (truy cập tháng 10/2023).

2 The World Bank Group. <https://databank.worldbank.org/> (truy cập tháng 10/2023).

xoá đói, giảm nghèo, điều chỉnh cơ cấu lao động phù hợp với sự phát triển kinh tế – xã hội, gia tăng phúc lợi và sự bình đẳng trong xã hội.

5. Giáo dục môi trường

Con người là yếu tố then chốt trong phát triển bền vững. Để phát triển bền vững, chúng ta cần thực hiện các biện pháp giáo dục nâng cao nhận thức và hành vi vì sự phát triển bền vững. Bảo vệ môi trường là yêu cầu cấp thiết trước những thách thức môi trường toàn cầu nói chung và ở Việt Nam nói riêng.

Giáo dục môi trường có trọng tâm là:

- Thúc đẩy sự tham gia của tất cả người dân có tư duy phản biện, sáng tạo khi giải quyết các vấn đề môi trường.
- Đưa ra những đánh giá có cơ sở về các vấn đề môi trường.
- Phát triển kỹ năng để hành động một cách độc lập hoặc phối hợp nhằm nâng cao chất lượng môi trường.
- Tôn trọng, yêu mến thiên nhiên và môi trường, có hành động tích cực và thiết thực để bảo vệ môi trường. Ví dụ: Mỗi cá nhân yêu mến thiên nhiên sẽ có hành động bảo vệ các loài sinh vật hay giữ gìn môi trường trong sạch,...



Các chính sách dân số, kế hoạch hóa gia đình có vai trò như thế nào trong phát triển bền vững? Nếu một số chính sách kiểm soát dân số ở Việt Nam.



6. Giáo dục bảo vệ môi trường có vai trò như thế nào đối với phát triển bền vững?



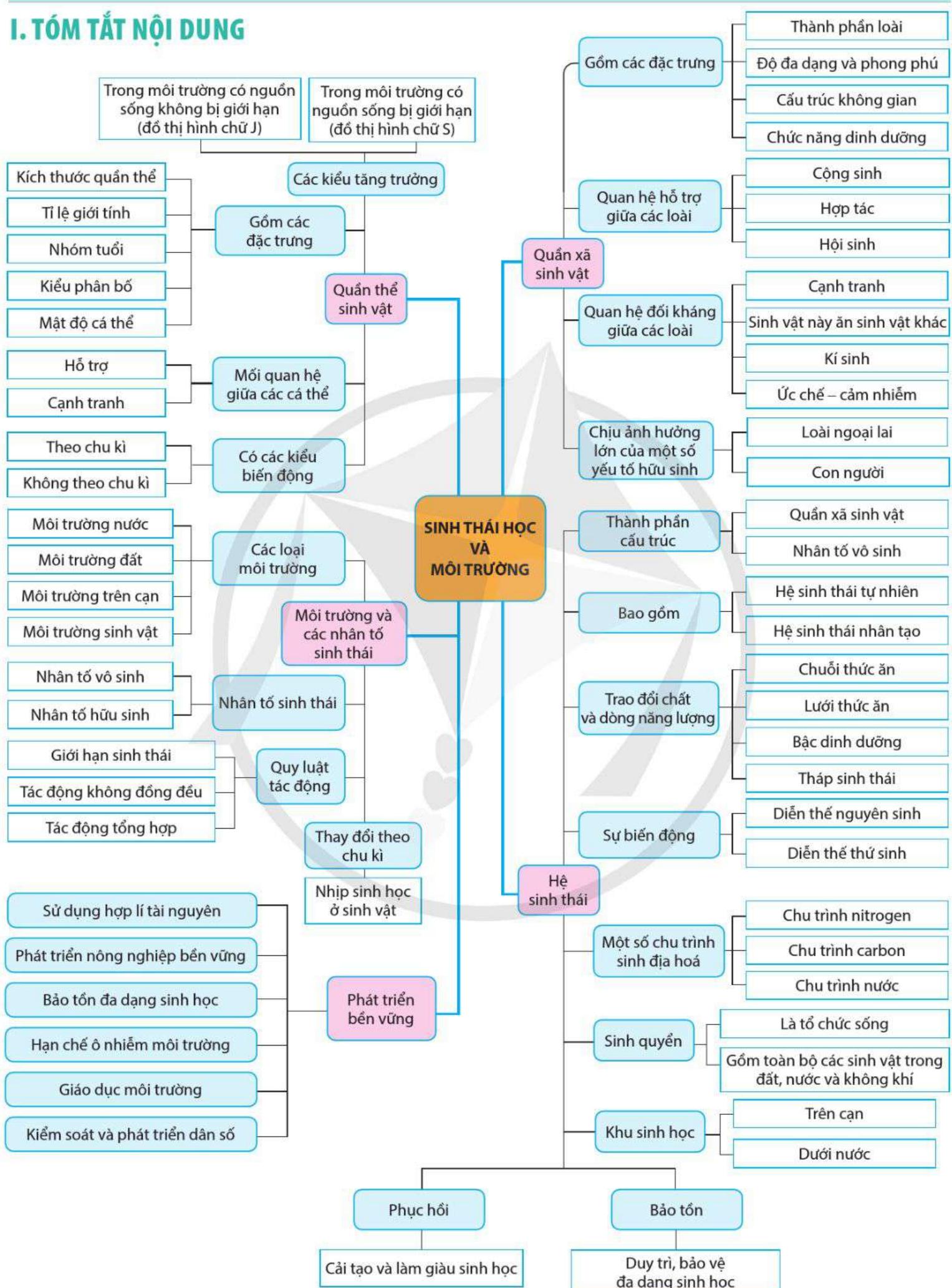
1. Ở trường học hoặc tại nơi em sinh sống đã thực hiện những hoạt động giáo dục bảo vệ môi trường nào?
2. Em hãy đề xuất một số hành động hoặc biện pháp của bản thân để góp phần thực hiện phát triển bền vững.



- Phát triển bền vững là sự phát triển đáp ứng nhu cầu của thế hệ hiện tại mà không làm tổn hại đến khả năng đáp ứng nhu cầu của các thế hệ tương lai. Để phát triển bền vững, cần đảm bảo thực hiện hài hòa phát triển kinh tế, phát triển xã hội và bảo vệ môi trường.
- Các nguồn tài nguyên thiên nhiên (như rừng, đất, nước, năng lượng) cần được quản lý, sử dụng có kế hoạch; phát triển công nghệ để nâng cao hiệu quả sử dụng tài nguyên, tránh suy thoái.
- Nông nghiệp bền vững là hệ thống quản lý nhằm bảo tồn nguồn tài nguyên thiên nhiên và sử dụng công nghệ để đáp ứng nhu cầu lương thực, thực phẩm, nguyên vật liệu của con người ở thời điểm hiện tại và trong tương lai.
- Dân số thế giới đang ngày càng gia tăng và có sự mất cân bằng ở các địa phương. Các chính sách dân số giúp kiểm soát tăng trưởng dân số, tăng trưởng kinh tế, ổn định xã hội và môi trường.
- Giáo dục môi trường giúp nâng cao nhận thức về vai trò của môi trường, hình thành và nâng cao các hành động bền vững để bảo vệ môi trường trong sạch, ổn định.

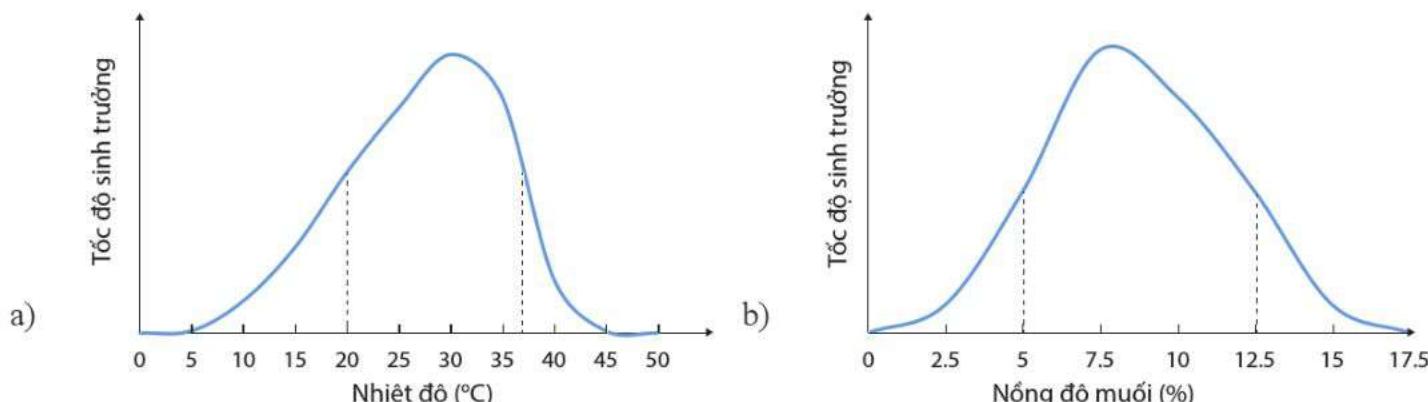
ÔN TẬP PHẦN 7

I. TÓM TẮT NỘI DUNG



II. CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP

1. Sự ảnh hưởng của nhiệt độ, nồng độ muối đến sự sinh trưởng của vi khuẩn *Halomonas* sp. ND1 được trình bày trong hình 1.



Hình 1. Ảnh hưởng của nhiệt độ và nồng độ muối đến sự sinh trưởng của *Halomonas* sp. ND1:
- ảnh hưởng của nhiệt độ khác nhau khi thử nghiệm ở nồng độ muối 7,5% (a)
và ảnh hưởng của nồng độ muối khác nhau khi thử nghiệm ở nhiệt độ 30 °C (b)

- Xác định giới hạn nhiệt độ và nồng độ muối của vi khuẩn *Halomonas* sp. ND1.
Chúng vi khuẩn này sẽ sinh trưởng tốt nhất ở nhiệt độ và nồng độ muối nào?
 - Mô tả xu hướng ảnh hưởng (ngưỡng phát triển, khoảng chống chịu, khoảng thuận lợi) của nhiệt độ và nồng độ muối tới vi khuẩn *Halomonas* sp. ND1.
2. Quan sát hình 2 và trả lời các câu hỏi sau:



Hình 2. Sự phân bố các cá thể của quần thể sinh vật:
quần thể cây lúa trong ruộng lúa (a) và quần thể trâu trên đồng cỏ (b)

- Xác định kiểu phân bố của quần thể cây lúa và quần thể trâu. Giải thích.
 - Nêu cách xác định số lượng khóm lúa trong ruộng lúa và số lượng trâu trên đồng cỏ.
3. Những nhận định sau đây là đúng hay sai? Giải thích.
- Trong nông nghiệp, để tăng hiệu quả sử dụng nguồn sống nên kết hợp nuôi trồng các loài sinh vật có ố sinh thái khác nhau.
 - Trồng và bảo vệ rừng sẽ làm tăng sự đa dạng, phong phú của các loài động vật.
 - Năng lượng được bảo tồn không đổi qua các bậc dinh dưỡng trong chuỗi thức ăn.
 - Dân số già hoá là một chỉ số chứng minh xã hội đang phát triển bền vững.
 - Thực vật là mắt xích đầu tiên của tất cả các chuỗi thức ăn.

BẢNG GIẢI THÍCH THUẬT NGỮ

Thuật ngữ	Giải thích thuật ngữ	Trang
bộ ba đổi mã	ba nucleotide trên tRNA vận chuyển amino acid tương ứng có thể liên kết bổ sung và đổi song song với bộ ba mã hoá trên mRNA trong quá trình dịch mã	13, 15, 16
bộ ba mã hoá	ba nucleotide trên gene, tương ứng là bộ ba nucleotide trên mRNA mã hoá cho một amino acid	14, 18, 22
bội thê	bộ nhiễm sắc thể (số lượng nhiễm sắc thể) trong nhân của một tế bào	32
chạc tái bản	vùng trên DNA mở xoắn, tách mạch, là vị trí tổng hợp DNA dựa trên mạch khuôn từ DNA mẹ	8, 9
chỉ thị DNA	đoạn DNA ở vị trí xác định trên nhiễm sắc thể mang đặc điểm giúp nó được nhận biết duy nhất khi sử dụng một số kỹ thuật phân tích nhất định	55
DNA ngoại lai	đoạn DNA có nguồn gốc từ sinh vật khác, có chứa gene chuyển	67, 68, 69, 71, 87
động vật ưa tối	những loài động vật hoạt động vào ban đêm	117
enzyme phiên mã ngược	enzyme có bản chất DNA polymerase phụ thuộc mạch khuôn RNA, xúc tác tổng hợp cDNA từ RNA	14, 18
gene hỏng	gene đột biến dẫn tới không tạo ra sản phẩm có chức năng bình thường, gây rối loạn chức năng trong tế bào	84, 86
gene lành	gene quy định protein có chức năng bình thường	67, 69, 84, 85, 86
gene lục lạp	gene nằm trên phân tử DNA trong lục lạp	58, 59
gene ti thể	gene nằm trên phân tử DNA trong ti thể	58, 59, 66
hiệu ứng nhà kính	sự tăng nhiệt xảy ra khi khí nhà kính trong bầu khí quyển của một hành tinh làm cho một phần nhiệt tỏa ra từ bề mặt hành tinh tích tụ trên bề mặt hành tinh đó. Các khí nhà kính trên Trái Đất chủ yếu gồm CO ₂ , CH ₄ , N ₂ O, hơi nước	146
hổ phách	nhựa cây hoá thạch	89, 90
giống bông Bt	giống bông chuyển gene tạo tinh thể độc tố kháng sâu từ vi khuẩn <i>Bacillus thuringiensis</i>	69
khảo nghiệm	những thí nghiệm được thực hiện nhằm xác định các đặc tính, tính chất hoặc hoạt tính của một sản phẩm nào đó	139, 140
nhân tố di truyền	đơn vị vật chất cơ bản của quá trình di truyền, ngày nay tương ứng với gene	41, 43, 44, 56
nhiều động	bất kì sự kiện tương đối riêng biệt nào phá vỡ hệ sinh thái, quần xã, quần thể, thay đổi nguồn sống hoặc môi trường vật lí	145, 146, 149
phản đoạn Okazaki	các đoạn DNA ngắn khoảng 1 000 – 2 000 nucleotide ở vi khuẩn hoặc khoảng 100 – 200 nucleotide ở tế bào có nhân, được tạo thành từ quá trình tái bản DNA gián đoạn trên một mạch khuôn DNA, được nối lại với nhau sau đó hình thành mạch ra chậm	8

Thuật ngữ	Giải thích thuật ngữ	Trang
quần thể địa phương	tập hợp các cá thể trong quần thể của một loài cùng tồn tại ở một vùng sinh cảnh biệt lập, các cá thể này dễ dàng giao phối với nhau hơn so với các cá thể cùng quần thể nhưng cách xa chúng	77
sinh vật biến đổi gene	sinh vật có hệ gene bị biến đổi. Trong công nghệ gene, sinh vật biến đổi gene là sinh vật có DNA tái tổ hợp	65, 69, 70, 71
tế bào nguyên thuỷ (protocell, protobiont)	cấu trúc gồm tập hợp các phân tử lipid tự sắp xếp theo trật tự hình thành dạng khối cầu khép kín, bên trong chứa các đại phân tử hữu cơ, có thể có một số biểu hiện sống: trao đổi chất, tăng trưởng, phân chia, biến đổi qua các bước hình thành tế bào sống đầu tiên trên Trái Đất	108
Thuyết trung tâm của sinh học phân tử (Thuyết trung tâm của di truyền học)	thuyết cho biết dòng thông tin di truyền từ DNA qua RNA đến chuỗi polypeptide (protein). Ngoài ra, DNA tái bản tạo ra bản sao của nó khi truyền thông tin di truyền qua các thế hệ tế bào và từ bố mẹ đến thế hệ con	17
trình tự khởi động (promoter)	trình tự DNA chứa vị trí bám của các protein để khởi đầu phiên mã tổng hợp phân tử RNA tương ứng từ một gene hoặc một operon (ở vi khuẩn), phía đầu 5' của mạch DNA mang mã, có độ dài khác nhau, khoảng từ 100 đến vài nghìn cặp base, có vai trò điều hoà khởi đầu phiên mã	8, 11
vùng lai	vùng tiếp giáp giữa hai ổ sinh thái mà ở đó các thành viên của các cá thể thuộc các quần thể cùng loài hiếm khi gặp nhau để giao phối và sinh sản	104
yếu tố di truyền vận động	trình tự DNA có khả năng di chuyển đến các vị trí khác nhau trong hệ gene, có ở cả tế bào nhân sơ và tế bào nhân thực	14

Xem thêm tại chiasetailieu.com

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC SƯ PHẠM

Địa chỉ: Tầng 6, Tòa nhà số 128 đường Xuân Thuỷ, quận Cầu Giấy, TP. Hà Nội
Điện thoại: 024.37547735
Email: nxb@hnue.edu.vn | **Website:** www.nxbdhsp.edu.vn

Chịu trách nhiệm xuất bản:

Giám đốc – Tổng biên tập: NGUYỄN BÁ CƯỜNG

Chịu trách nhiệm tổ chức bản thảo và bản quyền nội dung:

CÔNG TY CỔ PHẦN ĐẦU TƯ XUẤT BẢN – THIẾT BỊ GIÁO DỤC VIỆT NAM

Chủ tịch Hội đồng Quản trị: NGƯT NGÔ TRẦN ÁI

Tổng Giám đốc: VŨ BÁ KHÁNH

Biên tập:

ĐỖ THỊ HỒNG – NGUYỄN THỊ HƯƠNG THẢO –
NGUYỄN THỊ TRUNG THU – NGUYỄN KIM DUNG

Thiết kế sách và minh họa:

NGUYỄN THỊ THU HÀ – LƯU CHÍ ĐỒNG

Trình bày bìa:

NGUYỄN MẠNH HÙNG

Sửa bản in:

NGUYỄN KIM DUNG

SINH HỌC 12

Mã số:

ISBN: 978-604-.....-.....

In cuốn, khổ 19 x 26,5 cm, tại

Địa chỉ:

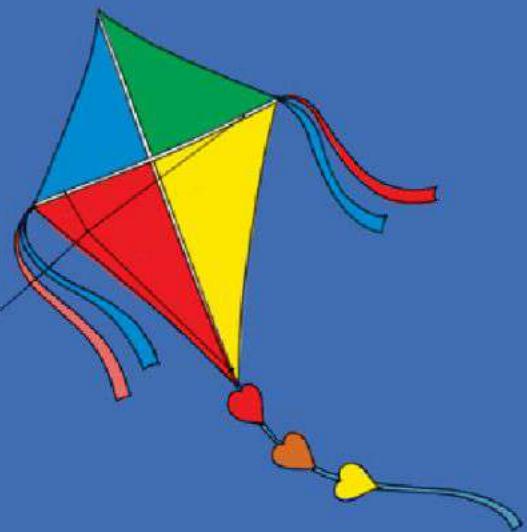
Cơ sở in:

Số xác nhận đăng ký xuất bản:-...../CXBIPH/.....-...../ĐHSP

Quyết định xuất bản số:/QĐ-NXBĐHSP ngày/...../.....

In xong và nộp lưu chiểu năm

Mang cuộc sống vào bài học Đưa bài học vào cuộc sống



Sách giáo khoa Sinh học 12, thuộc bộ sách giáo khoa Cánh Diều, được biên soạn theo Chương trình Giáo dục phổ thông 2018.

Sách được biên soạn nhằm đáp ứng yêu cầu phát triển phẩm chất và năng lực của học sinh. Sách đem đến cho các em học sinh những kiến thức cập nhật về di truyền học, tiến hóa, sinh thái học và môi trường. Các hoạt động học tập được thiết kế phù hợp với hoạt động tìm hiểu, khám phá thế giới sống, thực hành và vận dụng kiến thức vào giải quyết những vấn đề của thực tiễn.

Sách được tập thể các nhà khoa học, nhà giáo giàu kinh nghiệm và tâm huyết về giáo dục phổ thông biên soạn một cách công phu. Cùng với sự hỗ trợ của sách giáo khoa điện tử, sách sẽ giúp cho quá trình học tập của các em thêm dễ dàng và hấp dẫn.

- 1. Quét mã QR hoặc dùng trình duyệt web để truy cập website bộ sách Cánh Diều: www.hoc10.com
- 2. Vào mục Hướng dẫn (www.hoc10.com/huong-dan) để kiểm tra sách giả và xem hướng dẫn kích hoạt sử dụng học liệu điện tử.

SỬ DỤNG
TEM CHỐNG GIẢ

SÁCH KHÔNG BÁN