

Chương 5. QUẦN THỂ: ĐƠN VỊ TIẾN HOÁ CƠ SỞ VÀ SỰ THAY ĐỔI THÀNH PHẦN DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ

5.1. Khái niệm về quần thể

Quần thể là tập hợp các cá thể sinh vật cùng một loài, cùng sống trong một không gian xác định, vào thời điểm nhất định, có lịch sử phát triển chung và cách ly với quần thể cùng loài khác.

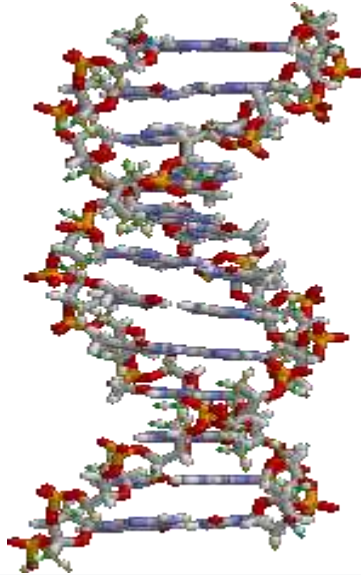
Một quần thể có khi chỉ sinh sản hữu tính hoặc sinh sản vô tính, hoặc có cả hai hình thức sinh sản này, nhưng những cá thể được xem là cùng quần thể, khi thoả mãn các điều kiện chính sau:

- Gồm các cá thể cùng một loài, có chung một vốn gen, giữa chúng thường có quan hệ sinh sản.
- Thường phân bố cùng một không gian gọi là sinh cảnh trong hệ sinh thái.
- Cùng có lịch sử phát triển chung, nghĩa là đã trải qua nhiều thế hệ chung sống.
- Tồn tại vào cùng một thời điểm đang xét đến.

5.2. Thành phần kiểu gen của quần thể giao phối

Tiến hóa trong các cơ thể sống xảy ra thông qua những thay đổi trong các tính trạng - những đặc điểm riêng của một sinh vật. Chẳng hạn, ở con người, màu mắt là một đặc tính di truyền và một cá nhân có thể thừa hưởng "tính trạng mắt nâu" từ bố hoặc mẹ. Các tính trạng được các gen kiểm soát và tập hợp đầy đủ những gen trong một cơ thể sống được gọi là kiểu gen của nó.

Mặt khác, tập hợp đầy đủ các đặc điểm quan sát được làm nên cấu trúc và hành vi của một cơ thể sống được gọi là kiểu hình của nó. Những đặc điểm này đến từ sự tương tác giữa kiểu gen với môi trường. Kết quả là, nhiều khía cạnh của kiểu hình một sinh vật không được truyền lại. Chẳng hạn, làn da rám nắng đến từ tương tác giữa kiểu gen của một người và ánh sáng mặt trời; do đó, sự rám nắng này không được truyền cho con cái của họ. Tuy nhiên, vài người có thể rám dễ dàng hơn những người khác, đó là do sự khác biệt trong kiểu gen của họ; một ví dụ nổi bật là những người thừa hưởng tính trạng bạch tạng, người không hề rám chút nào và rất nhạy cảm với nắng gắt.



Hình 3. Cấu trúc DNA. Các yếu tố cơ sở nằm ở trung tâm, bao quanh bởi các chuỗi đường-phosphat trong dạng một chuỗi xoắn kép.

Các đặc tính di truyền truyền từ thế hệ này sang thế hệ khác thông qua DNA - một phân tử mã hóa thông tin di truyền. DNA là một phân tử polymer dài, cấu tạo từ bốn đơn vị cơ bản (gọi là nucleotide). Chuỗi các nucleotide dọc theo một phân tử DNA riêng rẽ đặc trưng cho thông tin di truyền, theo cách tương tự như chuỗi những ký tự ghi lại một câu. Trước khi một tế bào phân chia, DNA được sao chép, do đó mỗi một (trong hai) tế bào sinh ra sẽ thừa hưởng chuỗi DNA đó. Các phần của một phân tử DNA đặc trưng cho một đơn vị chức năng riêng lẻ được gọi là gen, các gen khác nhau có những chuỗi nucleotide khác nhau. Bên trong các tế bào, các đoạn DNA dài tạo nên những cấu trúc đặc gọi là nhiễm sắc thể. Vị trí riêng của một chuỗi DNA trong một nhiễm sắc thể được gọi là quỹ đạo (*locus*). Nếu một chuỗi DNA ở một locus khác nhau giữa các cá nhân, các dạng khác nhau của chuỗi này được gọi là alen. Các chuỗi DNA có thể thay đổi thông qua các đột biến, sinh ra những alen mới. Nếu một sự đột biến xảy ra trong một gen, alen mới sẽ ảnh hưởng tới đặc điểm mà gen đó đảm nhiệm, thay đổi kiểu hình của sinh vật. Tuy nhiên, trong khi sự tương ứng đơn giản này giữa alen và một tính trạng thể hiện trong một số trường hợp, hầu hết các tính trạng phức tạp hơn và được điều khiển bởi nhiều gen tương tác với nhau.

Những phát hiện gần đây đã xác nhận những ví dụ quan trọng của những biến đổi có thể di truyền không thể giải thích bằng sự thay đổi đối với chuỗi các nucleotid trong DNA. Những hiện tượng này được xếp vào những hệ thống di truyền ngoài gen (*epigenetic*). Metyl hóa DNA tạo chất nhiễm sắc (*chromatin*), các vòng trao đổi chất tự duy trì, tắt gen bằng can thiệp RNA và tương thích ba chiều các protein (như prion) là những lĩnh vực mà các hệ thống di truyền ngoài gen đã được khám phá ở mức độ sinh vật. Các nhà sinh vật học phát triển đề xuất rằng những tương tác phức tạp trong mạng lưới di truyền và liên kết giữa các tế bào có thể dẫn đến những biến dị có thể ẩn chứa vài cơ chế trong sự tạo liên kết thần kinh trong quá trình phát triển và sự hội tụ tiến hóa bất chấp những biến đổi trung gian. Khả năng di truyền cũng xuất hiện ở những quy mô lớn hơn nữa. Chẳng hạn, sự kế tục về sinh thái qua các quá trình biến cải môi trường của sinh vật được xác định thông qua những hoạt động thường xuyên và lặp lại của các sinh vật trong môi trường của chúng. Điều này tạo nên một di sản các tác động làm thay đổi và phản hồi trong quy luật chọn lọc của các thế hệ kế tiếp. Các thế hệ con cháu thừa hưởng gen cộng

với các đặc trưng môi trường tạo ra bởi các hoạt động sinh thái của tổ tiên chúng. Những ví dụ khác của khả năng di truyền trong tiến hóa không phải dưới sự kiểm soát trực tiếp của gen bao gồm sự kế thừa những đặc điểm văn hóa và di truyền tổng hợp (*symbiogenesis*).

5.3. Trạng thái cân bằng của quần thể giao phối

Trong một sinh vật vô tính, các gen được truyền lại cho nhau, hay "liên kết" với nhau, và chúng không thể trộn với gen của những sinh vật khác trong quá trình sinh sản. Trái lại, sự giao phối giữa các sinh vật hữu tính tạo ra sự trộn lẫn các nhiễm sắc thể của bố mẹ qua một sự phân li độc lập. Trong một quá trình liên quan gọi là tái tổ hợp tương đồng, các sinh vật hữu tính trao đổi DNA giữa hai nhiễm sắc thể tương ứng. Tái tổ hợp và phân li không thay đổi tần số alen, nhưng thay vào đó thay đổi những alen nào liên kết với alen khác, sinh ra con cháu với những tổ hợp alen mới. Giao phối thường tăng cường biến dị di truyền và có thể tăng tốc độ tiến hóa.

5.4. Hiệu quả của giao phối gần

Giao phối cận huyết hay cận huyết thông thường gọi là giao phối gần hay cận giao hay nội phối là quá trình giao phối giữa các sinh vật có quan hệ họ hàng, giống nhau nhiều về kiểu gen. Thuật ngữ này còn sử dụng trong sinh sản của loài người, luôn gắn với các rối loạn di truyền và các hậu quả khác có thể phát sinh ra từ các mối quan hệ về mặt tình dục loạn luân, gây thoái hoá giống nòi.

Giao phối cận huyết dẫn tới hậu quả tăng tỷ lệ thể đồng hợp tử, trong đó, các gen lặn có hại có nhiều điều kiện để biểu hiện.^[5] Điều này thường dẫn tới hiện tượng giảm đa dạng sinh học của quần thể (gọi là thoái hóa giống) dẫn đến giảm khả năng tồn tại và thích nghi của nó. Việc tránh bộc lộ những alen lặn có hại gây ra bởi giao phối cận huyết, thông qua các cơ chế tránh giao phối cận huyết, là lý do lựa chọn giao phối xa. Giao phối giữa các quần thể có kiểu gen khác nhau thường có các tác động tích cực lên quá trình thích nghi và tiến hoá của quần thể, nhưng đôi khi cũng dẫn tới những tác động tiêu cực được gọi là thoái hóa do giao phối xa.

5.5. Hiện tượng biến dị và các nhân tố gây biến dị

Kiểu hình của một cá thể sinh vật là kết quả của cả kiểu gen và ảnh hưởng của môi trường mà nó sống. Một phần chủ yếu của biến dị trong các kiểu hình ở một quần thể là do sự khác biệt giữa các kiểu gen của chúng. Lý thuyết tiến hóa tổng hợp hiện đại định nghĩa tiến hóa như sự thay đổi theo thời gian sự biến dị di truyền này. Tần số của một alen cụ thể sẽ trở nên hiện diện nhiều hơn hay kém đi so với các dạng khác của gen đó trong quá trình này. Biến dị biến mất khi một alen mới đạt tới điểm tới hạn - là khi hoặc biến mất khỏi quần thể hoặc thay thế hoàn toàn alen gốc.

Chọn lọc tự nhiên chỉ gây ra tiến hóa khi có đủ biến dị di truyền trong một quần thể. Trước khám phá của Mendel về di truyền, một giả thiết từng phổ biến là sự di truyền pha trộn. Nhưng với di truyền pha trộn, biến dị di truyền sẽ bị mất đi nhanh chóng, khiến cho tiến hóa bằng chọn lọc tự nhiên trở thành phi lý. Nguyên lý Hardy-Weinberg cung cấp giải pháp cho cách biến dị duy trì trong quần thể với di truyền Mendel. Theo đó, tần số của các alen (biến dị trong một gen) sẽ không đổi nếu vắng mặt sự chọn lọc, đột biến, di trú và dịch chuyển di truyền.

Những biến dị đến từ đột biến trong vật chất di truyền, sự trộn lại các gen thông qua sinh sản hữu tính và sự di trú giữa các quần thể (dòng gen). Mặc dù những biến dị mới xuất

hiện liên tục thông qua đột biến và dòng gen, hầu hết bộ gen của một loài là giống hệt ở mọi cá thể của loài đó. Tuy nhiên, ngay cả những sự khác biệt tương đối nhỏ trong kiểu gen có thể dẫn đến những khác biệt quan trọng trong kiểu hình: chẳng hạn, tinh tinh và người khác nhau chỉ khoảng 5% bộ gen.

5.6. Nguyên liệu tiến hoá cơ sở

Các gen mới có thể sinh ra từ một gen gốc khi bản sao lặp bị đột biến và tìm lấy một chức năng mới. Quá trình này dễ dàng hơn khi một gen đã được sao lặp bởi vì nó sẽ tăng tính dư thừa của hệ thống; một gen trong cặp có thể tìm lấy một chức năng mới trong khi bản sao còn lại tiếp tục thực hiện chức năng gốc. Những loại đột biến khác thậm chí có thể tạo ra những gen hoàn toàn mới từ những DNA chưa được mã hóa từ trước.

Việc tạo ra các gen mới cũng có thể liên quan tới những phần nhỏ trong một vài gen bị sao lặp, những đoạn này sau đó tái kết hợp để tạo nên những tổ hợp mới với những chức năng mới. Khi các gen mới được lắp ghép từ việc trộn những phần có sẵn, các miền protein đóng vai trò như những đơn nguyên với những chức năng đơn giản, độc lập, có thể kết hợp với nhau để tạo nên những tổ hợp mới với những chức năng mới phức tạp. Chẳng hạn, *polyketide synthase* là những enzyme kích thước lớn tạo nên các chất kháng sinh; chúng cấu thành từ tới một trăm miền độc lập mà mỗi miền xúc tác một bước trong quá trình tổng thể, như thể một khâu trong một dây chuyền lắp ráp.

Câu hỏi ôn tập chương 5

Tiến hóa trong các cơ thể sống xảy ra thông qua những thay đổi trong các tính trạng đúng hay sai? Hãy chứng minh bằng thực nghiệm?
