

# Bài : di truyền quần thể

I. Tần số KG và tần số alen

- sự đa dạng di truyền trong quần thể.



# 1. Tính tần số KG, tần số KG

$$f(AA) = \frac{\text{number of } AA \text{ individuals}}{N}$$

$$f(Aa) = \frac{\text{number of } Aa \text{ individuals}}{N}$$

$$f(aa) = \frac{\text{number of } aa \text{ individuals}}{N}$$

$$\text{frequency of an allele} = \frac{\begin{array}{c} \text{number of copies} \\ \text{of the allele} \end{array}}{\begin{array}{c} \text{number of copies of all} \\ \text{alleles at the locus} \end{array}} \quad (25.2)$$

$$p = f(X^A) = \frac{2n_{X^A X^A} + n_{X^A X^a} + n_{X^A Y}}{2n_{\text{females}} + n_{\text{males}}} \quad (25.7a)$$

Similarly, the frequency of the  $X^a$  allele is

$$q = f(X^a) = \frac{2n_{X^a X^a} + n_{X^A X^a} + n_{X^a Y}}{2n_{\text{females}} + n_{\text{males}}} \quad (25.7b)$$

$$p = f(A) = \frac{2n_{AA} + n_{Aa}}{2N}$$

$$q = f(a) = \frac{2n_{aa} + n_{Aa}}{2N}$$

$$p = f(A^1) = \frac{2n_{A^1 A^1} + n_{A^1 A^2} + n_{A^1 A^3}}{2N}$$

$$q = f(A^2) = \frac{2n_{A^2 A^2} + n_{A^1 A^2} + n_{A^2 A^3}}{2N} \quad (25.5)$$

$$r = f(A^3) = \frac{2n_{A^3 A^3} + n_{A^1 A^3} + n_{A^2 A^3}}{2N}$$

- Xác định tần số alen và tần số kiểu gen trong quần thể sau.
- 100AA: 400 Aa: 500aa
  - Tổng cá thể: 1000 => tần số kiểu gen AA=  $100/1000=0,1$ ---
  - Tần số alen A=  $100 \times 2 + 400 \times 1 / (100 \times 2 + 400 \times 2 + 500 \times 2) = 0,3$ -----
- 100  $X^A X^A$  : 200  $X^A X^a$  : 200  $X^a X^a$  : 300  $X^A Y$ : 200  $X^a Y$ .

- Bài tập tính tần số alen và tần số kiểu gen của các quần thể sau

a. 300 AA: 600 Aa: 1100aa.

b. 400  $X^A X^A$  : 100  $X^A X^a$  : 100  $X^a X^a$  : 200  $X^A Y$ :  
200  $X^a Y$ .

c. 100  $I^A I^A$ : 200  $I^A I^B$  : 300  $I^A I^O$  : 200  $I^O I^O$  : 200  
 $I^B I^B$ .

## II. Định luật Hardy- Weinberg

### 1. Định luật H-W

### 2. Tần số KG trong định luật H-W.

Quần thể ban đầu có tần số kiểu gen 0,1  
AA: 0,4 Aa: 0,5 aa => các điều kiện theo  
H-W:

Tần số alen  $P_A = 0,1 + 0,4/2 = 0,3$ .  $q_a = 0,4/2 + 0,5 = 0,7$

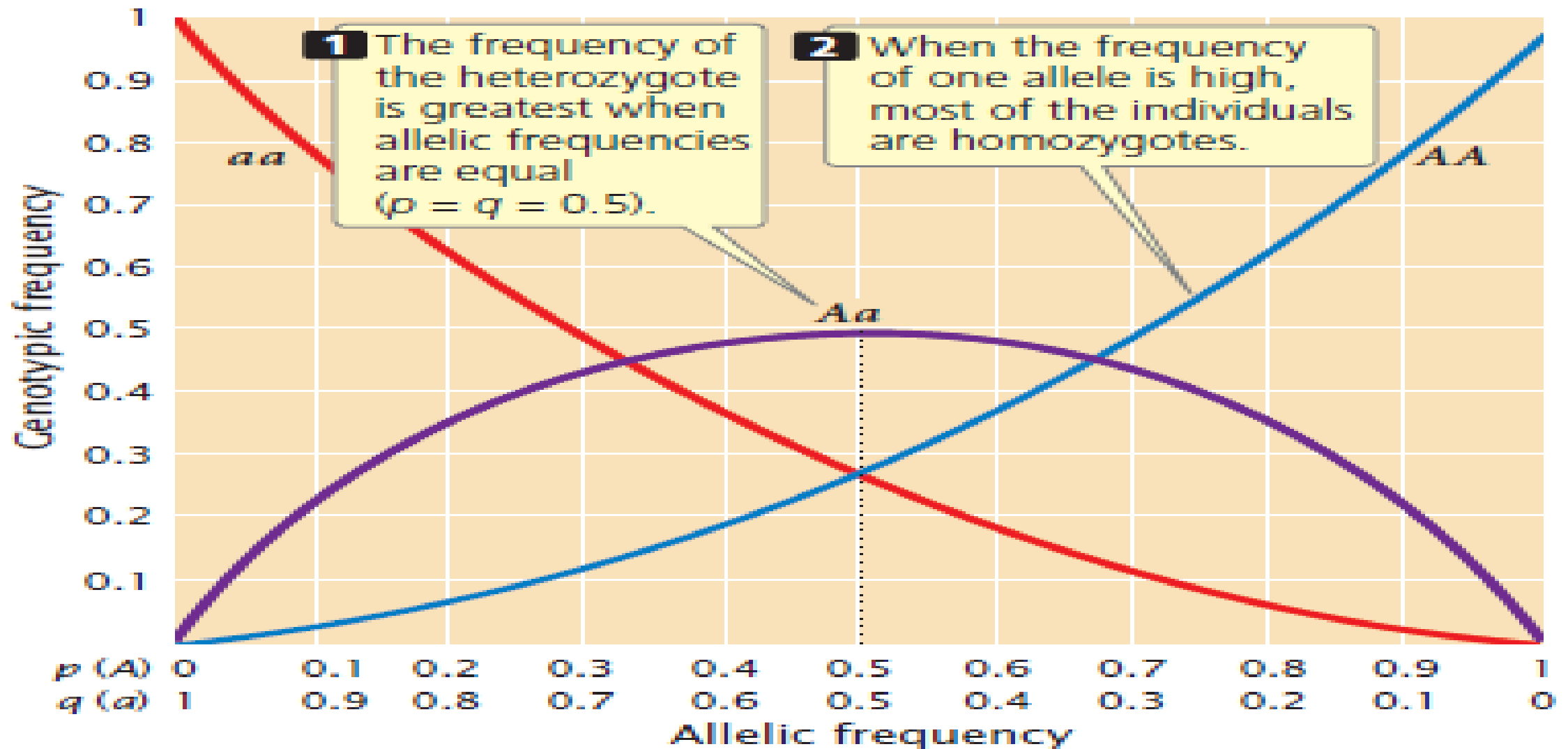
Tần số kiểu gen ở đời sau sẽ là :  $(P_A + q_a)^2$ :

AA= 0,09: Aa=2pq=0,42; aa=q<sup>2</sup> = 0,49.

		Sperm		
		A p	a q	
Eggs	A p	AA $p \times p = p^2$	Aa $q \times p = pq$	$f(A) = p$ $f(a) = q$
	a q	Aa $p \times q = pq$	aa $q \times q = q^2$	$f(AA) = p^2$ $f(Aa) = 2pq$ $f(aa) = q^2$

Conclusion: Random mating will produce genotypes of the next generation in proportions  $p^2(AA)$ ,  $2pq(Aa)$ , and  $q^2(aa)$

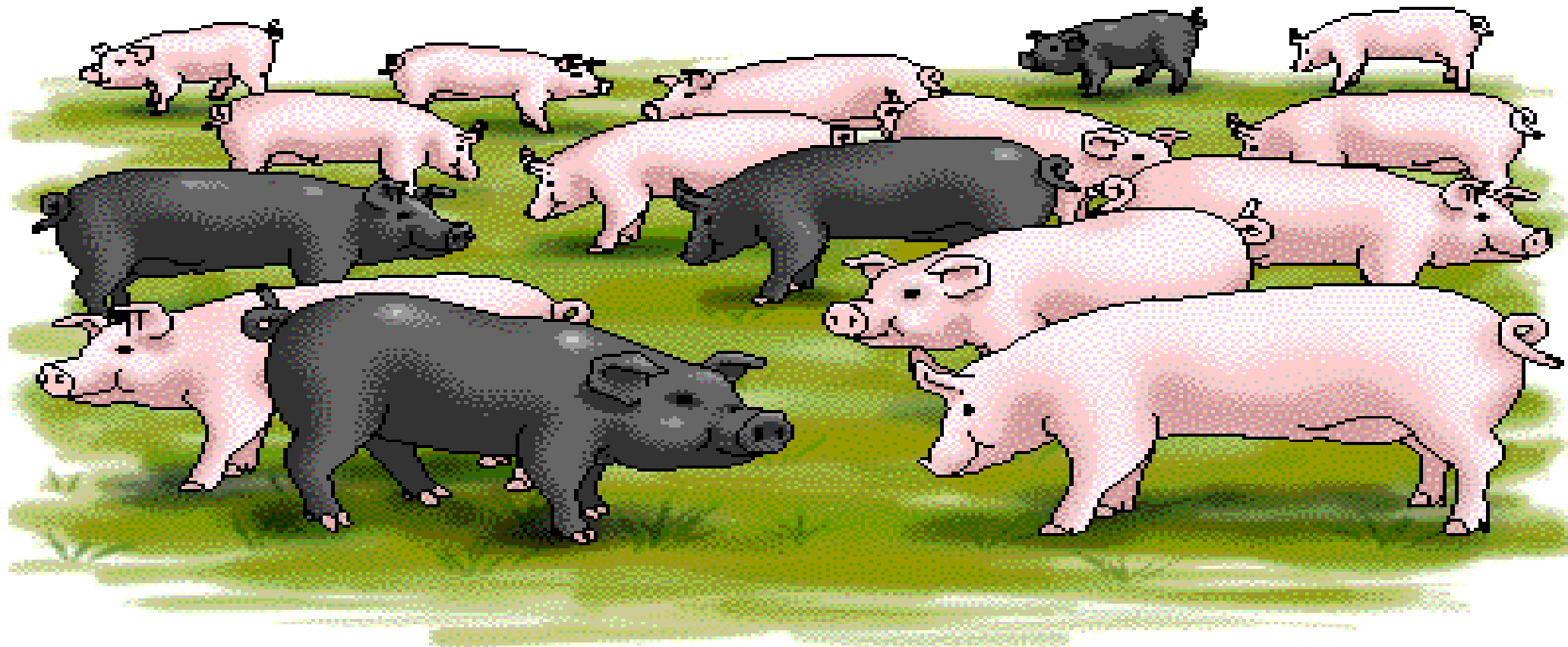
25.2 Random mating produces genotypes in the proportions  $p^2$ ,  $2pq$ , and  $q^2$ .



**25.3** When a population is in Hardy–Weinberg equilibrium, the proportions of genotypes are determined by the frequencies of alleles.

**3. Điều kiện của H-V trong thực tế**

**4. ứng dụng của H-V**



**5. Mở rộng định luật H-V**

**Table 25.1****Extensions of the  
Hardy–Weinberg law**

Situation	Allelic Frequencies	Genotypic Frequencies
Three alleles	$f(A^1) = p$ $f(A^2) = q$ $f(A^3) = r$	$f(A^1A^1) = p^2$ $f(A^1A^2) = 2pq$ $f(A^2A^2) = q^2$ $f(A^1A^3) = 2pr$ $f(A^2A^3) = 2qr$ $f(A^3A^3) = r^2$
X-linked alleles	$f(X^1) = p$ $f(X^2) = q$	$f(X^1X^1 \text{ female}) = p^2$ $f(X^1X^2 \text{ female}) = 2pq$ $f(X^2X^2 \text{ female}) = q^2$ $f(X^1Y \text{ male}) = p$ $f(X^2Y \text{ male}) = q$

Note: For X-linked female genotypes, the frequencies are the proportions among all females; for X-linked male genotypes, the frequencies are the proportions among all males.



Bài tập nhóm 1: một quần thể người có 10000 người trong đó có 2500 người nhóm máu O và 1100 người nhóm máu A. hãy xác định tần số alen và số lượng từng kiểu gen.

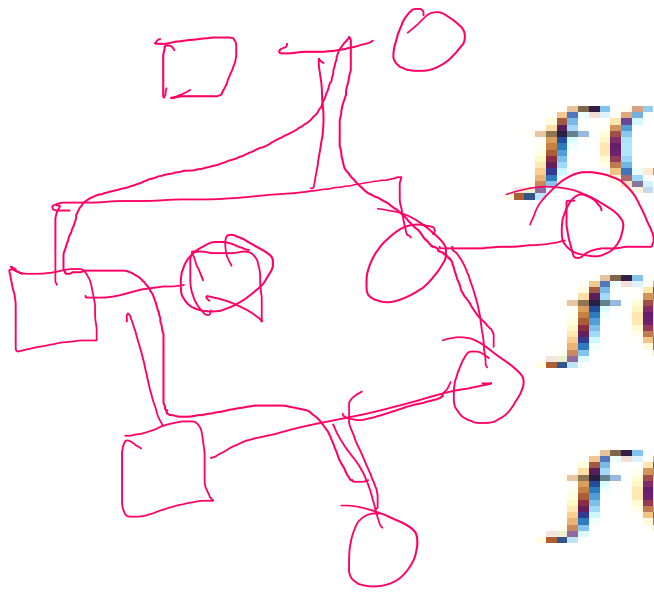
Bài tập nhóm 2: một quần thể có 1000 người trong đó có 500 người nam và 500 người nữ. Người ta xác định có 10 người nam bị mù màu (do gen lặn nằm trên NST X quy định. Tìm tần số alen và số lượng người mang từng kiểu gen trong quần thể.

### **III. Giao phối không ngẫu nhiên ảnh hưởng lên tần số KG của quần thể**

- Giao phối có lựa chọn: dương, âm**

- Nội phối:**

- Hệ số nội phối  $F$ : xác suất hai alen trong 1 cá thể có chung nguồn gốc.




$$f(AA) = p^2 + Fpq$$

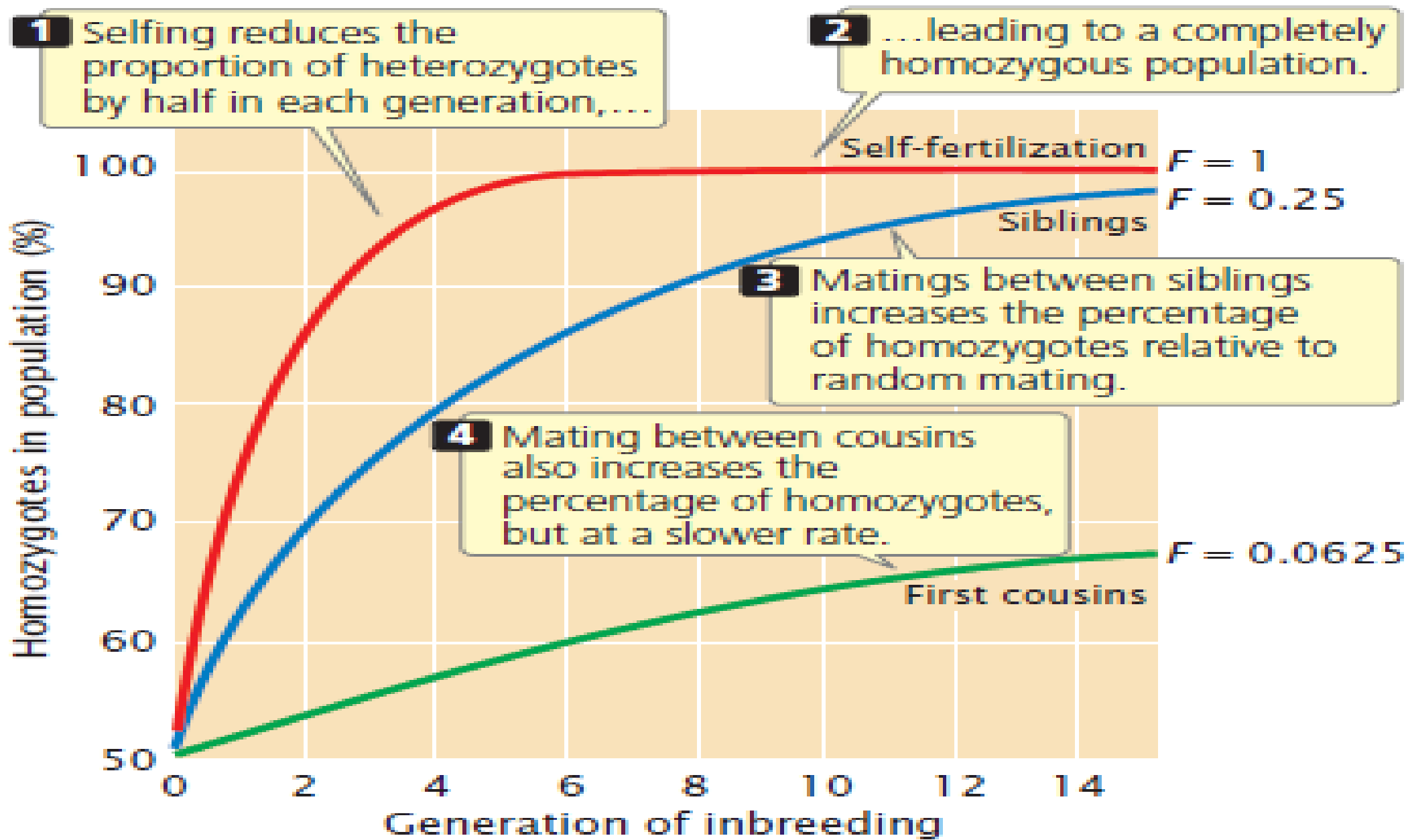
$$f(Aa) = 2pq - 2Fpq$$

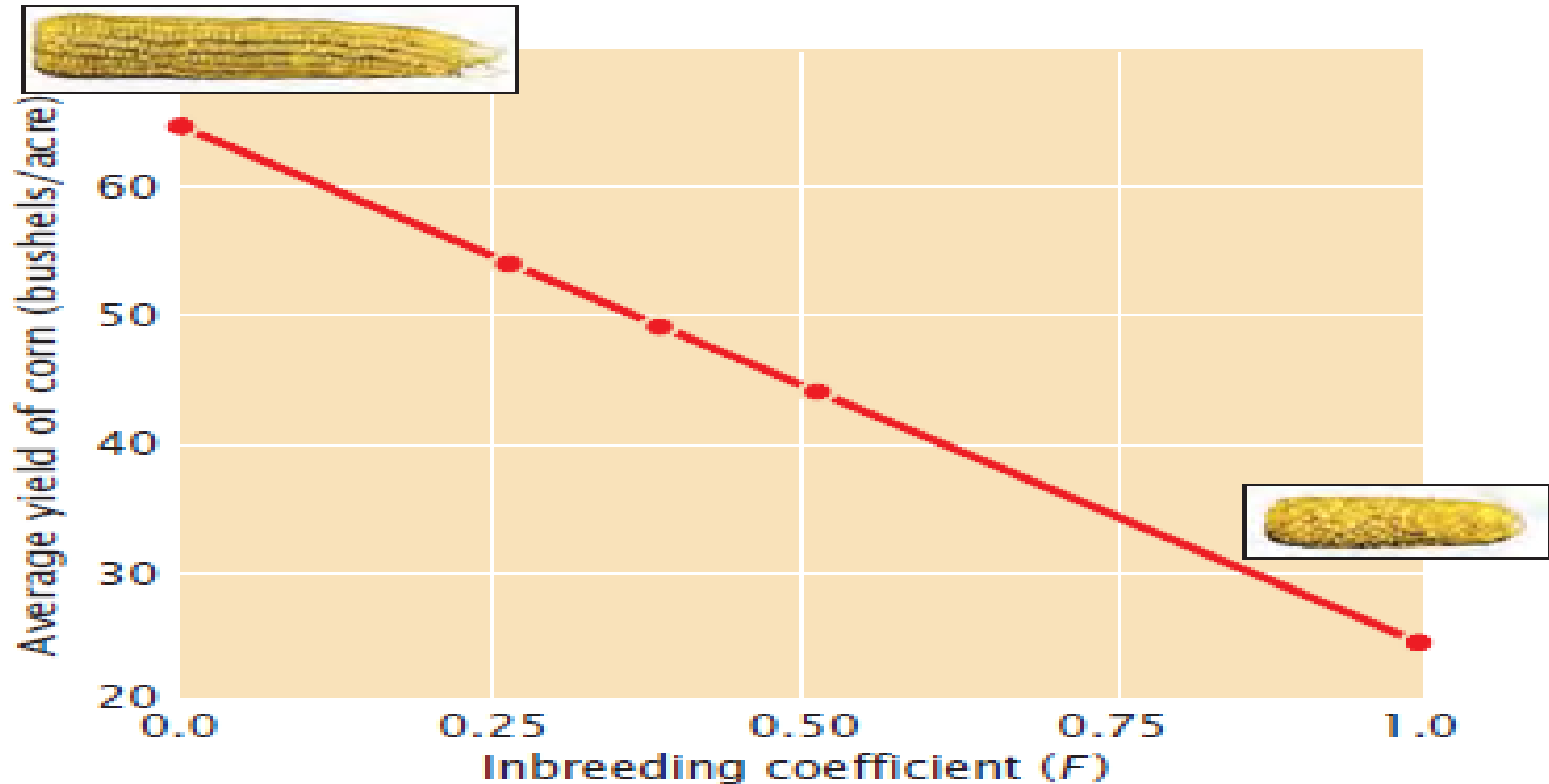
$$f(aa) = q^2 + Fpq$$

27.  $\left(\frac{1}{2}\right)^6$

  $\left(\frac{1}{2}\right)^4 \cdot \frac{1}{16}$

Bài tập: một quần thể ban đầu cân bằng di truyền có 16% cá thể đồng hợp lặn. Quá trình nội phối xảy ra với hệ số  $F = 20\%$ . Xác định thành phần kiểu gen của quần thể sau nội phối



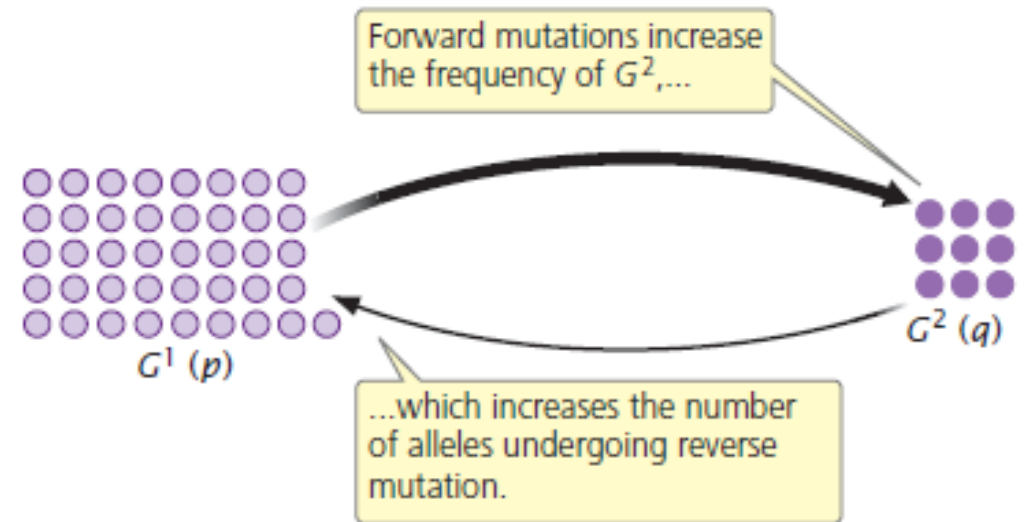
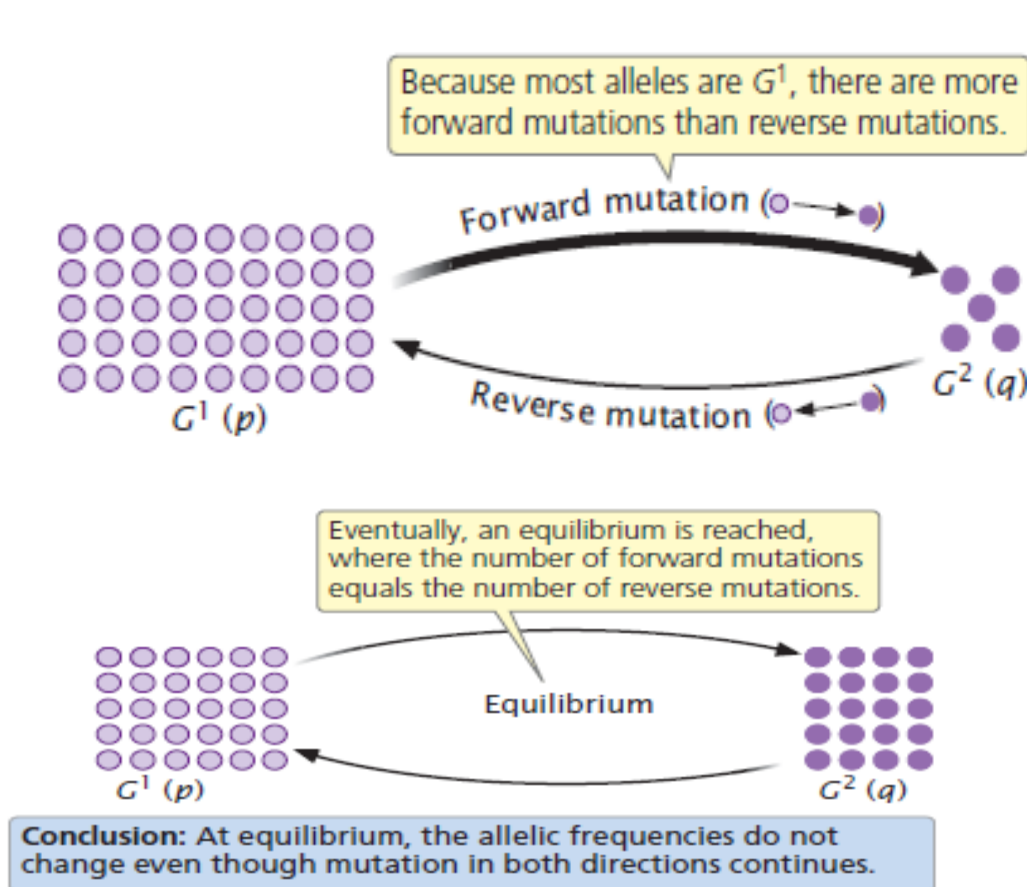


**25.6 Inbreeding often has deleterious effects on crops.** As inbreeding increases, the average yield of corn, for example, decreases.

# IV. Những nhân tố tiến hóa làm thay đổi tần số alen trong quần thể

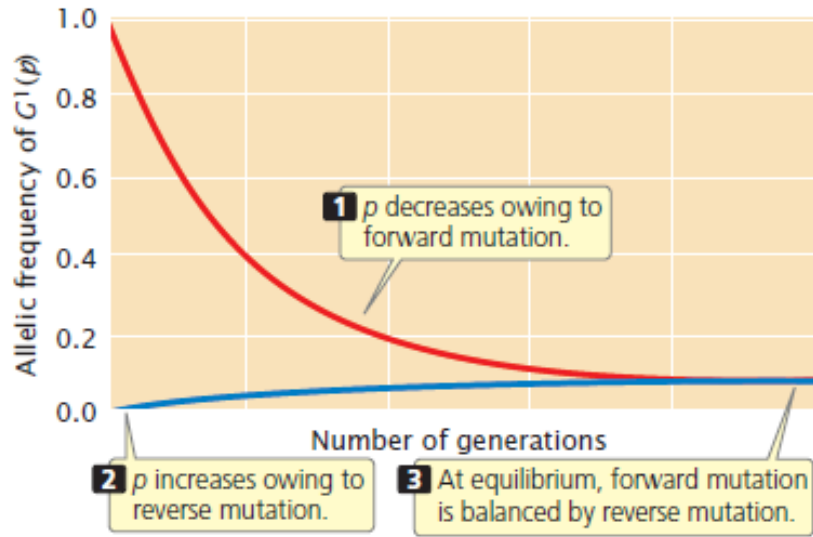
## 1. Đột biến

### a. ảnh hưởng của đột biến lên tần số alen



$$\Delta q = \mu p - \nu q$$

**b. Đột biến đạt trạng thái cân bằng**



$$\hat{q} = \frac{\mu}{\mu + \nu}$$

**BÀI TẬP:** một quần thể ban đầu cân bằng di truyền, tần số cá thể lặn 25%. Đột biến thuận  $A \Rightarrow a$ : 20%, đột biến nghịch  $a \Rightarrow A$ : 10%.

a. Xác định tần số alen ở quần thể F1 sau đột biến

b. Xác định tần số alen khi quần thể đạt cân bằng di truyền

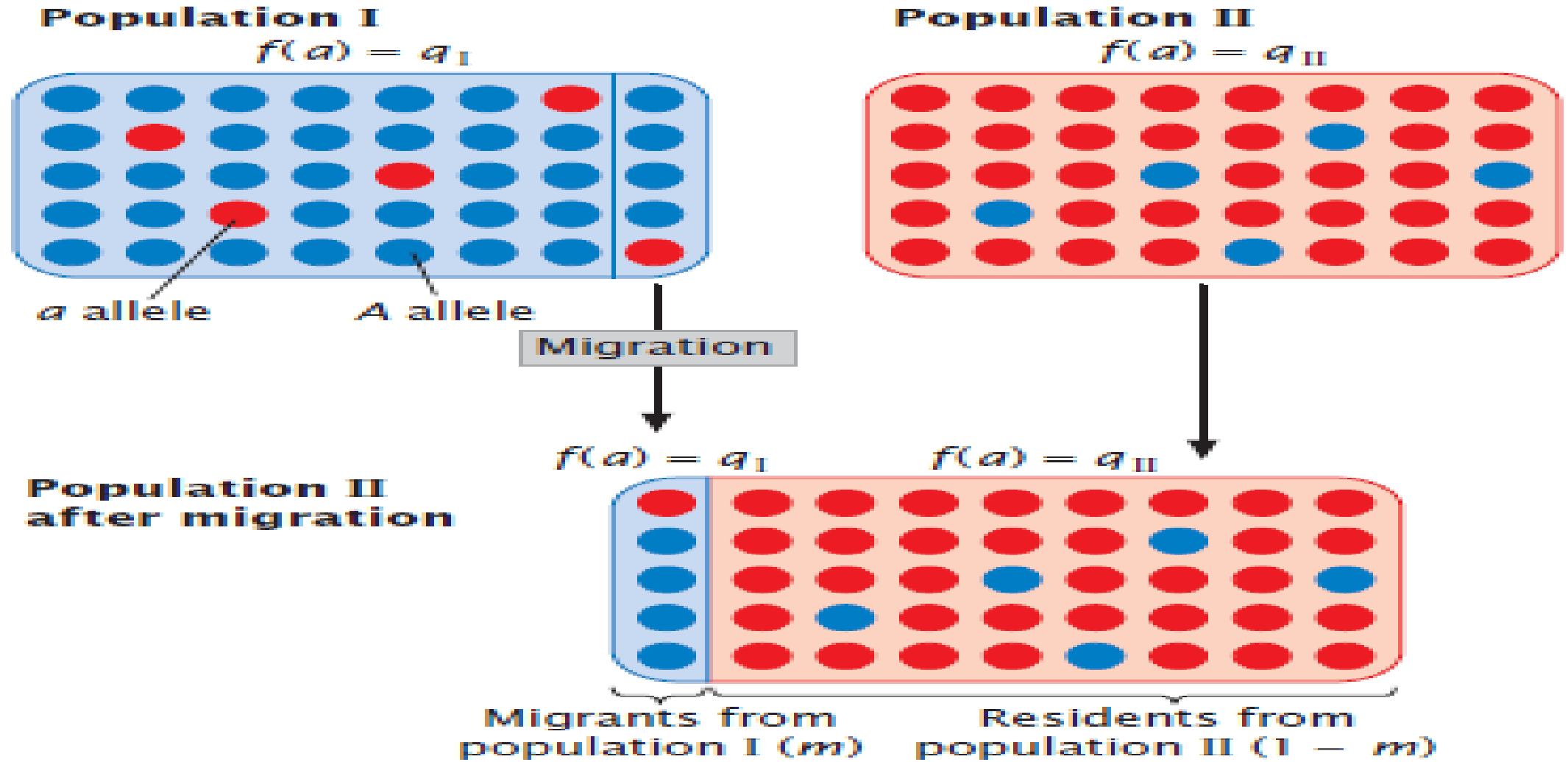
## **2. Di nhập gen**

### **a. ảnh hưởng của di nhập gen lên tần số alen**



- **Bài tập nhóm:** một quần thể chim hải âu có 10000 con với tần số alen  $a=0,8$ . 10% cá thể quần thể chim di cư sang một quần thể mới có 8000 cá thể với tần số alen  $a = 0,1$ . Hãy tính tần số alen trong quần thể sau nhập cư.

5



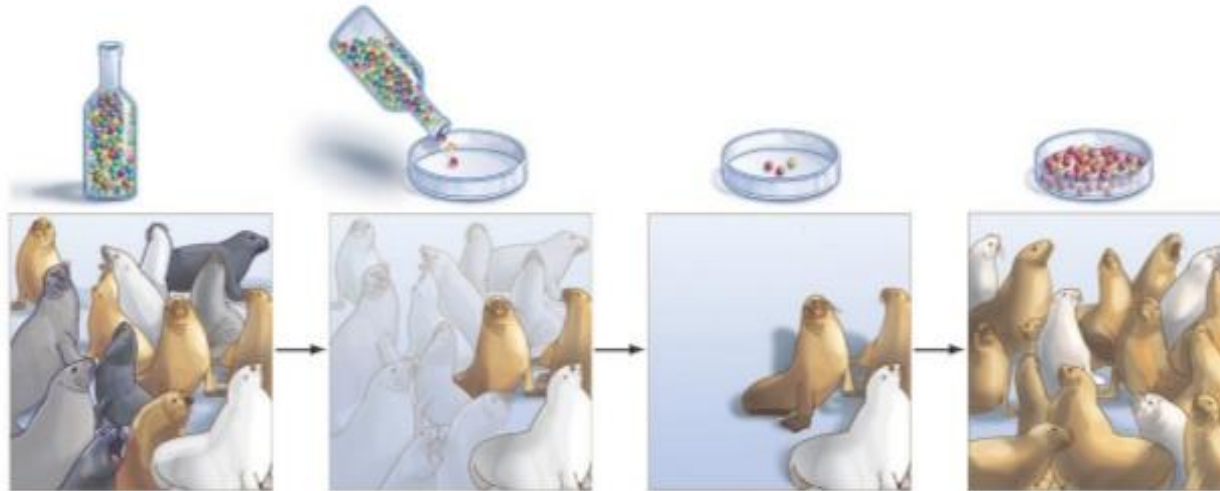
**Conclusion:** The frequency of allele  $a$  in population II after migration is  $q'_{II} = q_I m + q_{II} (1 - m)$ .

### 3. Biến động di truyền ( yếu tố ngẫu nhiên)

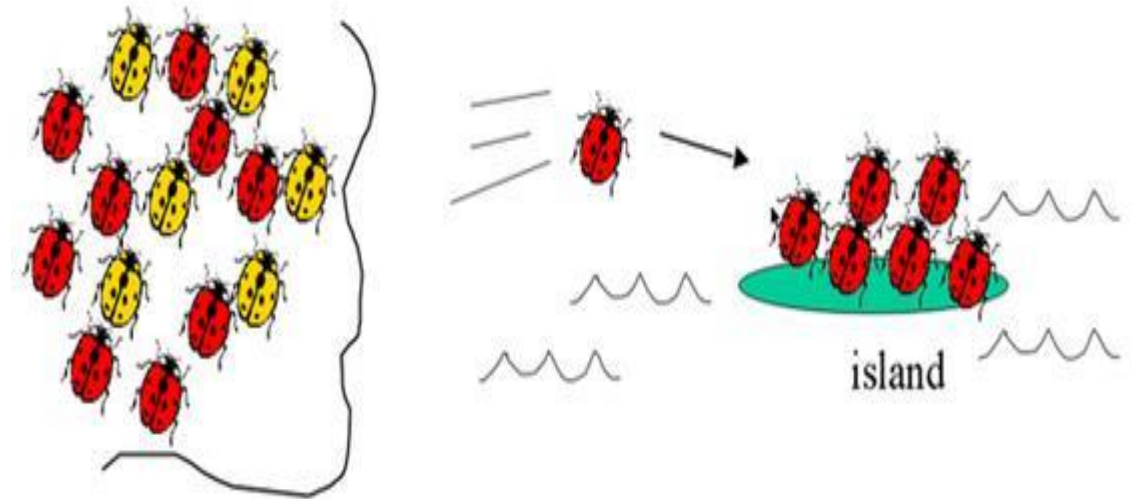
#### a. Ước lượng飄u bạt di truyền

$$s_p^2 = \frac{pq}{2N}$$

a. Nguyên nhân gây nhiễu loạn di truyền  
Hiện tượng sai số mẫu.

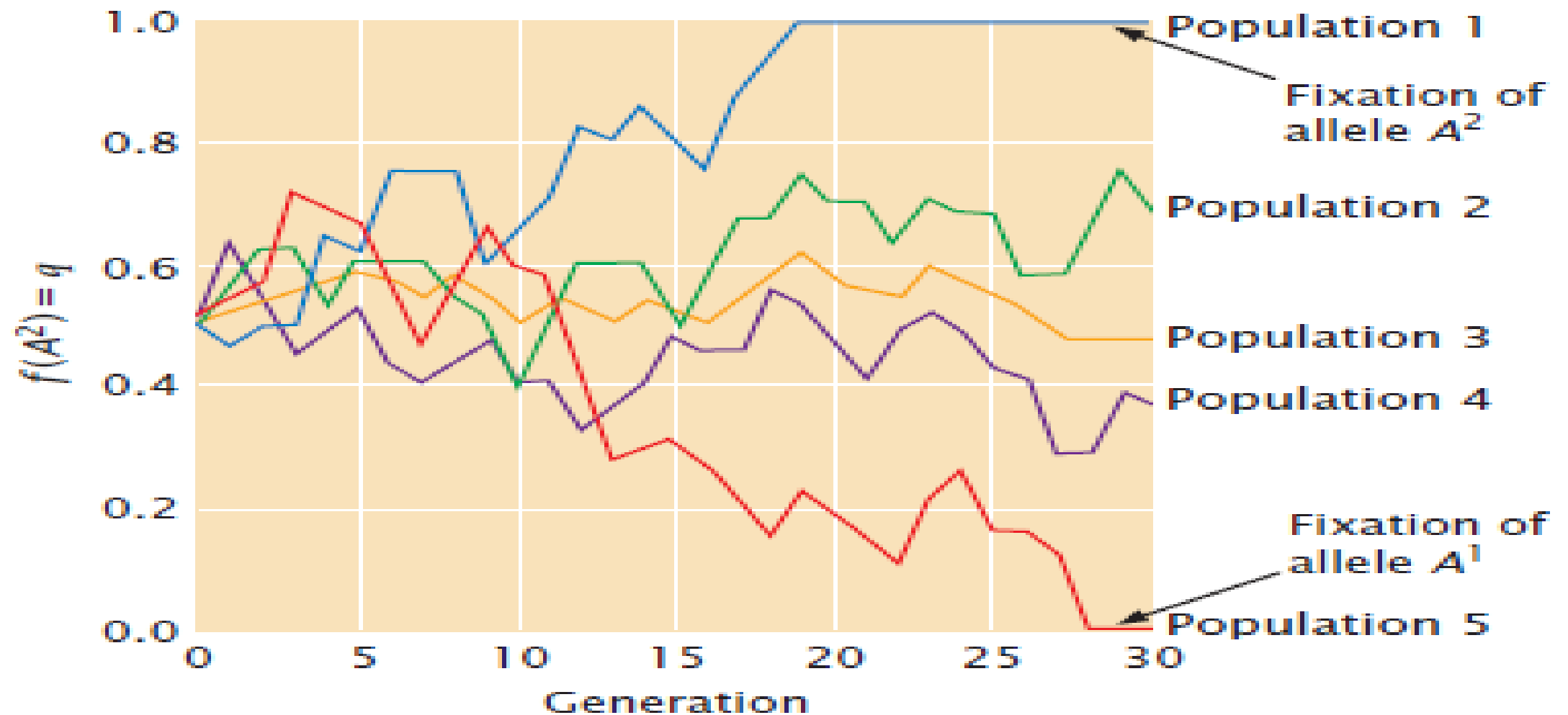


- founder effect: a few individuals from a population start a new population with a different allele frequency than the original population



Giải thích hai hiện tượng dẫn đến nhiễu loạn di truyền.

# ảnh hưởng của trôi dạt di truyền



## 5. Chọn lọc tự nhiên

### a. Giá trị thích nghi và hằng số chọn lọc

- Giá trị thích nghi (F):** mức độ sinh sản thành công của 1 KG nào đó so với mức độ sinh sản thành công của KG khác
- Biến thiên từ 0-1

MỘT QUẦN THỂ BAN ĐẦU cân bằng có 16% cá thể lặn. NHỮNG CÁ THỂ AA SINH ĐƯỢC 20 CON, NHỮNG CÁ THỂ Aa SINH ĐƯỢC 10 CON: NHỮNG CÁ THỂ aa SINH ĐƯỢC 5 CON.

A. TÌM GIÁ TRỊ THÍCH NGHI

B. TÌM HỆ SỐ CHỌN LỌC

C. XÁC ĐỊNH THÀNH PHẦN KIỂU GEN CỦA QUẦN THỂ SAU CHỌN LỌC.

- $P_A=0.6$ ;  $q_a=0.4$
- $AA=0.36$ ;  $Aa=0.48$ ;  $aa=0.16$ .
- Giá trị thích nghi  $W_{AA}=20/20=1$ ;  $W_{Aa}=10/20=0.5$ ;  $W_{aa}=5/20=0.25$
- Hệ số chọn lọc  $S_{AA}=1-W=0$ ;  $S_{Aa}=0.5$ ;  $S_{aa}=0.75$ .
- Sau chọn lọc  $AA = 0.36$ ;  $Aa = 0.48 \times 0.5$ ;  $aa = 0.16 \times 0.25 \Rightarrow$  tìm tổng
- Chia lại tỷ lệ  $AA = 0.36/\text{tổng}$ -----
- Tìm lại tần số alen  $P_A = \text{-----}$ ;  $q_a = \text{-----}$
- Mức độ thay đổi tần số alen  $q$  sau –  $q$  đầu =-----

**Table 25.5** Formulas for calculating change in allelic frequencies with different types of selection

Type of Selection	Fitness Values			Change in $q$
	$A^1A^1$	$A^1A^2$	$A^2A^2$	
Selection against a recessive trait	1	1	$1 - s$	$\frac{-spq^2}{1 - sq^2}$
Selection against a dominant trait	1	$1 - s$	$1 - s$	$\frac{-spq^2}{1 - s + sq^2}$
Selection against a trait with no dominance	1	$1 - \frac{1}{2}s$	$1 - s$	$\frac{-\frac{1}{2}spq}{1 - sq}$
Selection against both homozygotes (overdominance)	$1 - s_{11}$	1	$1 - s_{22}$	$\frac{pq(s_{11}p - s_{22}q)}{1 - s_{11}p^2 - s_{22}q^2}$



## b. Kết quả của chọn lọc tự nhiên

**Table 25.6** Types of natural selection

Type	Fitness Relation	Form of Selection	Result
1	$W_{11} = W_{12} > W_{22}$	Directional selection against recessive allele $A^2$	$A^1$ increases, $A^2$ decreases
2	$W_{11} = W_{12} < W_{22}$	Directional selection against dominant allele $A^1$	$A^2$ increases, $A^1$ decreases
3	$W_{11} > W_{12} > W_{22}$	Directional selection against incompletely dominant allele $A^2$	$A^1$ increases, $A^2$ decreases
4	$W_{11} < W_{12} < W_{22}$	Directional selection against incompletely dominant allele $A^1$	$A^2$ increases, $A^1$ decreases
5	$W_{11} < W_{12} > W_{22}$	Overdominance	Stable equilibrium, both alleles maintained
6	$W_{11} > W_{12} < W_{22}$	Underdominance	Unstable equilibrium

Note:  $W_{11}$ ,  $W_{12}$ , and  $W_{22}$  represent the fitnesses of genotypes  $A^1A^1$ ,  $A^1A^2$ , and  $A^2A^2$ , respectively.

Trong chọn lọc siêu trội => đến 1 lúc nào đó tần số alen sẽ đạt cân bằng khi đó tần số alen đạt cân bằng là

$$\hat{q} = f(A^2) = \frac{s_{11}}{s_{11} + s_{22}}$$

### c. Sự thay đổi tần số alen lặn trong chọn lọc tự nhiên

### d. Đột biến và chọn lọc tự nhiên

Đột biến nghịch và chọn lọc tự nhiên là hai lực đối nhau, khi cả hai cùng xảy ra có thể tạo cân bằng di truyền, khi đó:

- tần số alen lặn là:

$$\hat{q} = \sqrt{\frac{\mu}{s}}$$

tần số alen trội là

$$\hat{p} = \frac{\mu}{s}$$

## Câu hỏi

1. Quần thể 1 có tần số  $r=0,2$ , quần thể 2 có  $r=0,0$ . một số cá thể của quần thể 1 di cư sang quần thể 2: sau di cư 15% người trong quần thể II có nguồn gốc từ quần thể 1, tính tần số alen trong quần thể 2 sau di cư.

$$q'_{II} = 0.2(0.15) + (0.01)(1 - 0.15) = 0.03 + 0.0085 = 0.0385$$

$$f(rr) = q^2 = (0.0385)^2 = 0.0015$$

2. Vốn gen của quần thể tuân theo quy luật di truyền của mendel được mô tả như thế nào
3. Trình bày quy luật H-V, điều kiện nghiệm đúng của quy luật này
4. Giao phối ngẫu nhiên là gì? Xác định tần số KG trong quần thể của alen nằm trên NST thường và alen nằm trên NST X
5. Nội phối là gì? Trình bày ảnh hưởng của nội phối trong quần thể
6. Khi đột biến đạt cân bằng, tần số alen được tính như thế nào
7. Những nhân tố nào ảnh hưởng đến mức độ thay đổi tần số alen do di nhập gen gây ra
8. Phiêu bạt di truyền là gì? Trình bày nguyên nhân và ảnh hưởng của phiêu bạt di truyền
9. Hệ số chọn lọc và giá trị thích nghi là gì
10. Mô tả sự khác nhau giữa chọn lọc có hướng, chọn lọc siêu trội, chọn lọc phân hóa, ảnh hưởng của mỗi loại chọn lọc lên tần số alen
11. Nhân tố nào ảnh hưởng đến tốc độ thay đổi tần số alen do chọn lọc tự nhiên
- 12: so sánh ảnh hưởng của các nhân tố tiến hóa lên sự đa dạng di truyền trong quần thể và giữa các quần thể
13. Cho các quần thể sau, tìm tần số alen và tần số KG trong quần thể đó

$T^E T^E$	$T^E T^F$	$T^F T^F$	Genotype	Number	$X^O X^O$ females	11
407	170	17	$S^1 S^1$	4	$X^O X^+$ females	70
			$S^1 S^2$	38	$X^+ X^+$ females	94
			$S^2 S^2$	134	$X^O Y$ males	36
					$X^+ Y$ males	112

Câu 14: dùng phép thử chi- bình phương để xác định quần thể sau có cân bằng di truyền theo H-V hay không?

Blood type	Number
M	1787
MN	3039
N	1303

Câu 15: cho quần thể sau, xác định tần số alen, tần số KG, thành phần di truyền khi quần thể đạt cân bằng H-V

Genotype	Number
$M^1M^1$	20
$M^1M^2$	45
$M^2M^2$	42
$M^1M^3$	4
$M^2M^3$	8
$M^3M^3$	6
Total	125

Câu 16: Tay sach- do đột biến lặn nằm trên NST thường quy định, xét quần thể có 3600 người có 1 người bị taysach => xác định tần số alen và thành phần KG trong quần thể, biết quần thể đạt cân bằng di truyền

Câu 17: trong quần thể cân bằng, 10% người nam bị máu khó đông, xác định tần số alen và tần số Kg trong quần thể

Câu 18: tần alen A =0,8, a=0,2. nếu hệ số nội phối trong quần thể là 0,05 => tần số KG trong quần thể được dự đoán như thế nào.

Câu 19: hãy chứng minh nếu hệ số nội phối  $F=1/4$  thí dụ hợp tử giảm  $\frac{1}{4}$  trong mỗi thế hệ.

Ban đầu  $Aa = 2pq$

Sau nội phối  $F=1/4 \Rightarrow Aa = 2pq - 2 \times 1/4 \times pq = 1/2 pq$

So với ban đầu  $2pq/0.5pq=4 \Rightarrow$  giảm  $\frac{1}{4}$  sau mỗi thế hệ

Câu 18: tần số đột biến thuận  $8 \times 10^{-5}$ , tần số đột biến nghịch  $2 \times 10^{-6} \Rightarrow$  nếu không chịu tác động của nhân tố tiến hóa khác, tần số alen a khi đột biến đạt cân bằng là bao nhiêu?

Câu 19: hãy xác định tần số đột biến và tần số alen khi đột biến đạt cân bằng trong quần thể sau:

	Number of gametes examined	Number of mutations detected
Forward mutations	260,675	5
Reverse mutations	583,360	2

Câu 20: quần thể 1 có  $a = 0,2$ ; quần thể 2 có  $a = 0,6$ , có sự di cư cá thể từ quần thể 1 sang quần thể 2, sau di cư 10% cá thể của quần thể 2 có nguồn gốc từ quần thể 1, hãy xác định tần số alen của quần thể 2 sau di cư

Câu 21: xét hai quần thể cân bằng di truyền, quần thể 1 có 0,4 cá thể đồng lặn, quần thể 2 có 0,81 aa, có sự di cư từ quần thể 2 sang quần thể 1, sau di cư, 20% cá thể trong quần thể 1 có nguồn gốc từ quần thể 2, tính tần số alen của quần thể sau di cư.

Câu 22: pikas – một loài thú nhỏ sống trên đỉnh núi cao trong dãy núi nam mỹ, loài này ít di cư nên không có sự di nhập gen giữa các quần thể. Mỗi quần thể trên đỉnh núi được hình thành từ 1 vài cá thể ban đầu và có kích thước quần thể nhỏ. Các nhà khoa học nghiên cứu sự đa dạng di truyền trong các quần thể của loài thú này trên các đỉnh núi, so sánh tần số alen giữa chúng. Theo bạn kết quả nghiên cứu đa dạng di truyền trong quần thể và giữa các quần thể diễn ra như thế nào.

Câu 23: cho những số liệu sau liên quan đến khả năng sinh con sống sót của những KG khác nhau.

Genotype	Average number of offspring produced
SS	5
Ss	6
ss	0

Giả sử tần số alen  $s = 0.028$ , xác định tần số alen  $s$  trong điều kiện cân bằng, và tần số alen này trong thế hệ kế tiếp.

Câu 24: cho KG và giá trị thích nghi của các KG như sau, hãy xác định tần số alen sau khi cân bằng được thành lập. Biết chọn lọc tự nhiên tác động theo kiểu siêu trội

Genotype	Fitness
ST/ST	0.47
ST/AR	1
AR/AR	0.62

$$A_r = \frac{S_{stst}}{S_{stst} + S_{arar}}$$

Câu 25: trong quần thể lớn, ngẫu phối, tần số alen lặn  $=0,2$ , tính tần số alen trong quần thể ở thế hệ kế tiếp alen gây chết trước sinh sản.



# Bài : di truyền tiến hóa

## I. Sinh vật tiến hóa bằng cách thay đổi di truyền trong quần thể

**1- các bằng chứng tiến hóa**

**2- tiến hóa sinh học:**

- thay đổi di truyền xảy ra trong 1 nhóm sinh vật, những thay đổi không di truyền => không có ý nghĩa trong tiến hóa.
- tiến hóa làm thay đổi vốn gen của 1 nhóm cá thể, không xảy ra ở 1 cá thể riêng lẻ

**3- tiến hóa là 1 quá trình gồm hai bước:**

- bước 1: tạo sự đa dạng di truyền: đột biến tạo alen mới- nguyên liệu sơ cấp => qua giao phối tạo biến dị tổ hợp – nguyên liệu thứ cấp.
- tăng or giảm sự đa dạng di truyền do tác động của các nhân tố tiến hóa ( tăng alen này giảm alen khác)=> thay đổi cấu trúc di truyền của quần thể => gây tiến hóa.

**•4- các loại tiến hóa:**

- Anagenesis: tiến hóa xảy ra trong 1 nhóm sinh vật thay đổi theo thời gian
- Cladogenesis: từ 1 nhóm sinh vật => tiến hóa thành hai nhóm sinh vật có chung 1 bề gen đầu tiên => hình thành loài mới

SINH VIÊN TỰ TÌM HIỂU

## II. Nhiều quần thể tự nhiên mang biến dị di truyền với tần số cao

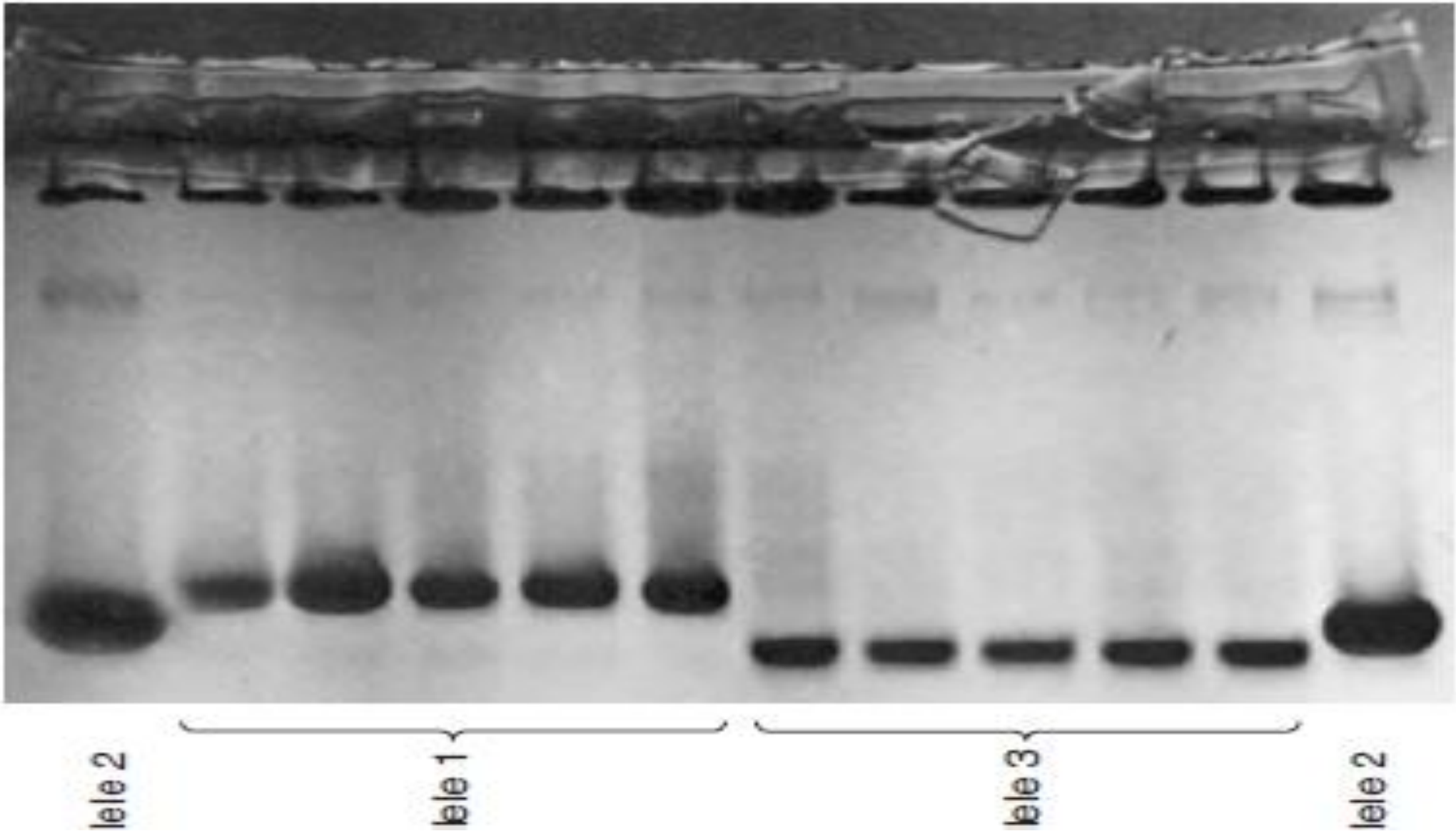
### 1. Sự đa dạng phân tử ( SỰ ĐA DẠNG TRONG AND – CÓ NHIỀU ƯU ĐIỂM – TỰ TÌM HIỂU)

- Thông tin mức phân tử có nhiều thuận lợi cho nghiên cứu quá trình tiến hóa:

- Thông tin phân tử thường di truyền:

- Thông tin về trình tự DNA và mối liên hệ giữa gen và protein => cho phép xác định quá trình tiến hóa dễ dàng hơn phân tích thay đổi hình thái, kiểu hình

2. Sự đa dạng protein



# a. Phương pháp đo sự đa dạng di truyền

-Có hai thông số:

-**Tỷ lệ những locut có tính đa hình:** tỷ lệ locut có nhiều hơn 1 alen hiện diện

-Ví dụ làm thí nghiệm 30 locut  $\Rightarrow$  15 locut có 2 or nhiều hơn 2 alen  $\Rightarrow$  tỷ lệ  $15/30 = 0.5$

-**Mức độ dị hợp tử lí thuyết:** tỷ lệ cá thể dị hợp tử 1 locut nào đó  $= 2p.q$  ( khi có 2 alen hiện diện trong quần thể)

-Thường áp dụng nhiều hơn tỷ lệ dị hợp tử thực tế do nó độc lập với hệ thống sinh sản

-Tỷ lệ tính cho một số locut  $\Rightarrow$  sau đó cộng trung bình cho tất cả các locut

## **b. Những giải thích về sự đa dạng protein**

**-Thuyết đột biến trung tính:**

**-Thuyết cân bằng:**

### 3. Sự đa dạng trình tự DNA

- a. Đa dạng trình tự cắt giới hạn
- b. Sự đa dạng của thể vệ tinh ( microsatellite)
- c. Phân tích sự đa dạng DNA bằng cách lập trình tự
- d.

### **III. Loài mới được hình thành qua tiến hóa của cơ chế cách li sinh sản**

#### **1. Khái niệm loài sinh học**

## **b. Các cơ chế cách li sinh sản**

**Cơ chế cách li trước hợp tử:**



# Cơ chế cách li sau hợp tử

-

## c. Con đường hình thành loài mới

- Hai con đường chính:

  - Hình thành loài khác khu vực địa lý:

  - Hình thành loài cùng khu vực địa lý:

⇒ Chọn lọc tự nhiên tích lũy tần số tính trạng mà ngăn cản sự giao phối giữa cá thể ở hai nhóm quần thể khác nhau => cơ chế cách li trước hợp tử được tiến hóa

⇒ Trường hợp khác, cách li sau hợp tử tồn tại => chọn lọc tự nhiên tích lũy đặc tính cách li trước hợp tử để ngăn cản sự sinh sản không có ý nghĩa giữa cá thể ở hai quần thể khác nhau

⇒ Cách li sau hợp tử => dẫn đến cách li trước hợp tử gọi là quá trình reinforcement

### **Một số trường hợp khác của hình thành loài bằng cách li địa lý**

- 1 nhóm nhỏ các thể => phát tán và cách li địa lý với quần thể chính

- Ví dụ: 1 số cá thể từ đất liền => di cư sang 1 hòn đảo tách biệt

- Chịu ảnh hưởng của kẻ đứng đầu và phiêu bạt di truyền => gây ra sai khác di truyền.

### **Ví dụ: hình thành loài bằng cách li địa lý**

- Nghiên cứu của darwin trên loài chim sẻ mỏ lớn

- 1 nhóm chim ở đảo Galapagos – cách bờ biển nam mỹ 900km – bao gồm 12 đảo lớn và nhiều đảo nhỏ. Quần đảo được hình thành do 1 vụ núi lửa.

- Loài chim sẻ có 14 loài hình thái và kích thước mỏ khác nhau – thích nghi với thức ăn khác nhau

- Nhiều nghiên cứu sự phát triển phôi của chim sẻ => chứng minh sự tiến hóa về phân tử của kích thước mỏ

-Nghiên cứu phân tử: tất cả các loài chim – có quan hệ tiến hóa gần- có nguồn gốc từ một loài chung di cư từ đất liền cách nay 2-3 triệu năm.

-Thông qua nghiên cứu microsatellite => xây dựng cây tiến hóa của loài chim

-Tất cả các loài đều cách li tập tính ( đặc biệt tiếng hót), nhưng một số loài cũng có thể lai được trong tự nhiên.

-Ban đầu quần thể chim sẻ sống trong 1 hòn đảo Galápagos lớn => quần thể lớn gia tăng kích thước theo thời gian.

-Một vài con chim phát tán sang các đảo khác => cách li với quần thể gốc => thành lập quần thể mới

-Quần thể mới có sự phân hóa di truyền do phiêu bạt di truyền, thích nghi với môi trường đảo mới => cách li sinh sản với quần thể gốc.

-Cá thể này lại phát tán sang đảo khác => tạo quần thể khác => tạo thêm nhiều loài mới.

-Qua thời gian, những loài mới tiến hóa => phát tán đến đảo có sẵn loài khác tồn tại => tạo cơ hội tương tác thứ cấp giữa hai loài=> một đảo có nhiều loài cùng hiện diện.

-Dùng số liệu DNA ti thể => xác định tuổi của các loài => cho thấy có mối liên hệ mạnh mẽ giữa số loài hiện diện trong quá khứ và số đảo hình thành => điều đó chứng tỏ loài hình thành bằng cách li địa lý.

## Hình thành loài cùng khu vực địa lý

- Không có vật cản địa lý ngăn cản sự di nhập gen
- Cơ chế cách li sinh sản tiến hóa bên trong một quần thể
- Khó khăn khi hình thành loài mới trong cùng 1 quần thể:
  - Cơ chế cách li gây ra sự phân hóa di truyền => chỉ xảy ra nếu dòng gen trong quần thể bị bẻ gãy, nhưng không có cách li sinh sản, bằng cách nào phá vỡ dòng gen.
  - Bằng cách nào có sự phân hóa di truyền => trong 1 quần thể có sự trao đổi gen tự do.

### -Giải thích:

- Sự phân hóa di truyền do sự chọn lọc phân hóa mạnh trong 1 quần thể :
  - Thể đồng hợp A1A1: có giá trị thích nghi tốt nhất –trong 1 nhóm sinh vật ( ví dụ nhóm côn trùng có thể tấn công 1 thực vật chủ A)
  - Thể đồng hợp A2A2 lại có giá trị thích nghi tốt nhất trong 1 nhóm sinh vật khác ( cho nhóm côn trùng tấn công thực vật B)
  - Thể dị hợp A1A2 – không có giá trị thích nghi trong cả hai nhóm sinh vật
- chọn lọc tự nhiên chọn lọc 1 locut khác – liên quan đến sự giao phối có lựa chọn => ngăn cản sự giao phối giữa hai thể đồng hợp khác KG vì tạo A1A2 có giá trị thích nghi thấp.

-Locut thứ 2 liên quan đến giao phối có chọn lọc là C1C1: chỉ giao phối với cá thể có KG C1C1, C2C2 chỉ giao phối với cá thể C2C2  
-Nếu hai locut liên kết với nhau => chỉ có KG A1A1C1C1 và A2A2C2C2 tồn tại => dòng gen sẽ bị giới hạn giữa các cá thể sử dụng sống khác nhau => hai nhóm phân hóa di truyền => tiến hóa cơ chế cách li sinh sản => hình thành hai loài mới.

-Khó khăn của mô hình:

-Nếu lực liên kết giữ hai gen bị phá vỡ tạo ra KG A1A1C2C2 thích giao phối với A2A2C2C2 => tạo A1A2C2C2, ngăn cản sự phân hóa di truyền.

-Một giải thích khác: gen đa hiệu: gen tân dụng nguồn sống khác nhau cũng mã hóa cho tập tính giao phối.

-Ví dụ: nghiên cứu của Guy bush: sự hình thành chủng ruồi ăn táo

-Ruồi – chỉ ăn quả của 1 cây đặc biệt, quá trình giao phối xảy ra ở những cá thể quanh trái táo => đẻ trứng vào quả táo chín- ấu trùng tăng trưởng, phát triển => những loài ruồi này chỉ trên quả của những cây táo dại bắc mỹ cách đây 150 năm.

-Ruồi này được quan sát đầu tiên tấn công lên táo trồng có quan hệ họ hàng gần với táo dại => chủng ruồi này nhanh chóng phát triển, lan rộng => hầu hết táo trồng ngày nay đều nhiễm ruồi này.

- Cơ chế hình thành loài mới
- Từ 1 loài ruồi gốc => một số ruồi tích lũy đột biến có khả năng ăn táo trồng thay vì ăn táo dại
- Ruồi ăn táo trồng – giao phối với ruồi xung quanh táo => cách li sinh sản giữa ruồi ăn táo trồng và ruồi ăn táo dại.
  - Ruồi đẻ trứng trên trái táo chín => chọn lọc tự nhiên giữ lại những đặc tính sinh sản cùng thời gian với mùa táo chín.
  - Táo trồng chín sớm hơn táo dại nhiều tuần
  - => chủng ruồi ăn táo trồng giao phối và đẻ trứng sớm hơn chủng ruồi ăn táo dại. => sự sai khác thời gian sinh sản => ngăn cản di nhập gen giữa hai nhóm quần thể. => dẫn đến phân hóa di truyền giữa chúng =>
- Quá trình này diễn ra cách đây 150 năm => ngày nay đang diễn ra và phân hóa mạnh mẽ => mặc dù cơ chế cách li sinh sản chưa hoàn toàn.

### **Hình thành loài bằng con đường đa bội hóa**

- Một dạng của hình thành loài cùng khu vực địa lý.
- Dị đa bội: con lai của hai loài khác nhau => đa bội hóa ( gấp đôi bộ NST ) => tạo thể song nhị bội- có cặp NST: hữu thụ, cách li sinh sản với hai loài cha mẹ.
  - Thường gặp ở nhiều loài thực vật có hoa.
  - Ví dụ cỏ spartina maritima châu âu x cỏ S. alterniflora ( mỹ) => con lai đa bội hóa => tạo cỏ S. anglica – hình thành loài mới

## Sự phân hóa di truyền- liên quan đến hình thành loài mới

-Phân hóa di truyền => dẫn đến tiến hóa cơ chế cách li sinh sản => ngăn cản dòng gen giữa các quần thể => hình thành loài mới.

-Phân hóa di truyền bao nhiêu thì đủ cho cách li sinh sản xảy ra?

-Chưa có câu trả lời cho mọi trường hợp

-Một số loài hình thành cần sai khác nhiều gen

-Một số loài khác hình thành gây ra sai khác một vài gen

-Nghiên cứu trên ruồi giấm : có khoảng 12 loài ở nam mỹ

-Dùng phương pháp điện di protein => xác định KG của những quần thể địa lý khác nhau ( chưa phân hóa về di truyền) và những loài phụ ( đã phân hóa di truyền) có thể hình thành loài mới, các loài khác nhau..

-Tính toán mức độ tương đồng di truyền => đánh dấu từ 1=> 0 :

-Mức độ giống nhau di truyền giảm dần từ: quần thể địa lý => loài phụ => loài khác

-Cần phân hóa nhiều locut di truyền để hình thành loài mới ( ví dụ cần ít nhất 200 gen liên quan đến bất thụ con lai giữa hai loài).

-Một nghiên cứu khác trên ruồi Hawaii => biểu hiện cách li tập tính- liên quan đến hình dạng đầu ( loài *D.heteroneura* hầu hình búa – mắt phân tách rộng => nhận diện được đực và cái cùng loài. => hai loài chỉ liên quan đến khoảng 10 locut hình thành loài mới.

## IV. Xây dựng cây tiến hóa

- Cây tiến hóa:** mô tả mối quan hệ tiến hóa trong 1 nhóm sinh vật.
- Quá trình tiến hóa xảy ra trong 1 thời gian dài, không thể quan sát trực tiếp => phải tái xây dựng lại cây tiến hóa => dựa trên quan hệ tiến hóa của những sinh vật ngày nay.
- Dựa vào hóa thạch của sv cổ, thông tin đa dạng proten, thông tin đa dạng DNA, phân tích KH của sinh vật ngày nay => tái xây dựng cây tiến hóa.
- Nguyên tắc:
  - dựa vào những cơ quan tương đồng (ví dụ chân ngựa, cánh dơi có cùng nguồn gốc từ chân trước của động vật tổ tiên): chức năng và đặc tính khác nhau, nhưng có những cấu tạo tương đồng
  - Phân tích trình tự DNA so sánh giữa hai sinh vật ngày nay => so với trình tự DNA của gen tổ tiên.
  - Ví dụ gen cytochrom c: phân tích trình tự Nu của gen => cho thấy tất cả sv có trình tự Nu tương đồng, có chung nguồn gốc.
- Vẽ cây tiến hóa:
  - điểm (nodes): biểu thị hai sinh vật khác nhau, hai cá thể, hai loài khác nhau => được so sánh với nhau. Nodes cuối cùng: thường là sinh vật cuối cùng (sinh vật ngày nay)., nodes trung gian : sinh vật tổ tiên chung đã tồn tại trước khi phân hóa giữa các sinh vật xảy ra ( thường hình thành qua phân tích số liệu)



- Nhánh (branches) : nối các điểm nodes, mô tả mối quan hệ tiến hóa giữa các sinh vật.  
-Độ dài của nhánh: mô tả mức độ tiến hóa giữa hai nhóm sinh vật.
- Rooted: nodes – tổ tiên chung của tất cả sinh vật trong cây tiến hóa.
- Cây tiến hóa có thể xây dựng để mô tả mối quan hệ tiến hóa giữa các loài, cũng có thể mô tả quan hệ tiến hóa trong DNA

## 2. Xấp sắp các trình tự tương đồng

- Ngày nay, cây tiến hóa được xây dựng dựa trên phân tích DNA => muốn vậy phải so sánh các trình tự tương đồng.
- B1: tìm các gen tương đồng
- B2: xác định trình tự Nu của gen ở những sinh vật khác nhau
- B3 so sánh xếp các trình tự => tìm Nu khác nhau:

Nucleotide position	1	2	3	4	5	6	7	8	
Gene X from species A	5'	A	T	T	G	C	G	A	3'
Gene X from species B	5'	A	T	G	C	C	A	A	3'

-Xếp các trình tự giữa hai gen: có nhiều cách

-Cách 1:v

Nucleotide position	<u>1 2 3 4 5 6 7 8</u>
Gene X from species A	5'–A T T G C G A A–3'
Gene X from species B	5'–A T G C C A A C–3'

-Có 4 Nu khác nhau ở vị trí 3,4,6,7

-Cách 2:

Nucleotide position	<u>1 2 3 4 5 6 7 8</u>
Gene X from species A	5'–A T T G C G A A–3'
Gene X from species B	5'–A T – G C A A C–3'

-Đột biến mất Nu vị trí 3, chỉ thay đổi Nu ở vị trí 6.

- cách này: ít bước tiến hóa hơn,

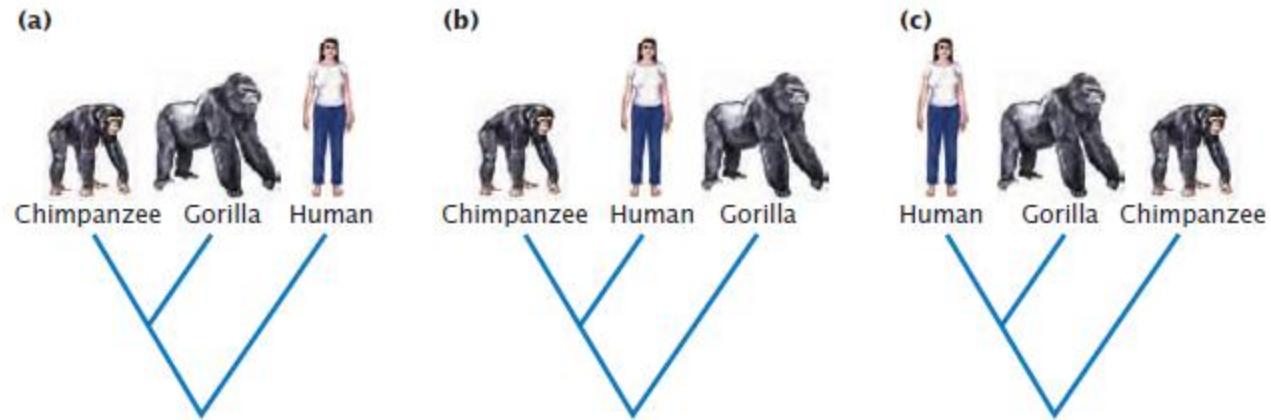
-Phương pháp so sánh: do máy tính thực hiện => dò tìm và xác định loại thay đổi đã xảy ra.

-Thường nếu so sánh toàn bộ gen của hai loài => khó

-Thường dùng 1 đoạn gen, tạo 1 khoảng trống ( cách 2) => tối ưu hóa điểm giống nhau giữa hai trình tự => cách 2: thường được áp dụng nhiều hơn.

### 3. Xây dựng cây tiến hóa

- Ví dụ: xây dựng cây tiến hóa mô tả quan hệ tiến hóa giữa người, tinh tinh, gorilla => có thể xây dựng ba cây tiến hóa.



-Khó khăn: xác định cây nào đúng => cần số liệu phân tử để so sánh => xác định cây b chính xác..

-Công thức tính số cây tiến hóa

$$\text{number of rooted trees} = \frac{(2N-3)!}{2^{N-2}(N-2)!}$$

N: số sinh vật hiện diện trong cây tiến hóa

Number of organisms included in phylogeny (N)	Number of rooted trees
2	1
3	3
4	15
5	105
10	34,459,425
20	$8.2 \times 10^{21}$

- Nếu số loài trong cây càng tăng => mức độ càng khó.
- Phương pháp ước lượng:
  - Distance approach : tổng mức độ giống nhau giữa các loài:
    - So sánh một số KH, một số gen => tính % đặc tính giống nhau.
  - Maximun parsimony approach: số thay đổi ít nhất xảy ra – tính từ khi hai loài tách ra từ 1 tổ tiên chung.
  - Maximun likelyhood: khả năng cao nhất để 1 bộ tính trạng nào đó biểu hiện ở hai loài
- => lựa chọn cây nào có khả năng cao nhất về ba thông số sẽ được lựa chọn.

## **V. Chứng minh tiến hóa dựa trên sự thay đổi ở mức phân tử**

### **1. Tốc độ tiến hóa phân tử**

#### **Tốc độ thay thế Nu**

- Xác định tốc độ thay thế Nu => có thể tìm tốc độ tiến hóa trong trình tự Nu
- Phương pháp: số thay thế xảy ra / 1 Nu/năm
  - Tìm trình tự tương đồng ở những sinh vật khác nhau

- So sánh xác định số Nu khác nhau giữa hai trình tự
- Tìm số đột biến thay thế đã xảy ra từ khi các sinh vật phân tách từ tổ tiên chung
  - 1 vị trí => có thể bị đột biến nhiều lần => số đột biến xảy ra thực tế lớn hơn số Nu sai khác giữa hai trình tự => dùng công thức toán học để tìm ra khả năng số thay thế xảy ra.
  - Khi xác định số đột biến thay thế xảy ra trên 1 Nu
    - Chia cho tổng thời gian từ khi hai sinh vật tách nhau => tính được tốc độ đột biến thay thế
    - Ví dụ người và chuột: xét gen hormon tăng trưởng tốc độ thay thế  $8 \times 10^{-9}$  /1 vị trí/ 1 năm.

### **Tốc độ thay thế đồng nghĩa or không đồng nghĩa**

- Thay thế Nu => thay đổi aa : không đồng nghĩa: tốc độ đa dạng giữa các gen của động vật có vú:
  - Ví dụ: alpha – actin :  $0,01 \times 10^{-9}$
  - Interferon gamma:  $2,79 \times 10^{-9}$
- Thay thế Nu => không thay đổi aa : đồng nghĩa: cũng đa dạng giữa các gen nhưng ít hơn đột biến không đồng nghĩa
- Gen mã hóa protein: tốc độ db đồng nghĩa > db không đồng nghĩa: do không chịu áp lực của chọn lọc tự nhiên ngược với đột biến không đồng nghĩa thường bị cltn loại bỏ

## Tốc độ đột biến thay thế ở những phần khác nhau của gen

-Vùng gen ít chức năng: vị trí Nu thứ 3 của codon, vùng flanking, intron: tốc độ đột biến thay thế cao.

-Vùng 5' và 3' không phiên mã của gen, đột biến không đổi trình tự aa, mặc dù có thể liên quan đến điều hòa hoạt động gen

-Vùng intron: không mã hóa aa, nhưng nếu đột biến consensus 5', 3' và điểm nhánh sẽ ảnh hưởng đến quá trình cắt.

-Vùng không dịch mã 5' và 3' của gen=> được phiên mã thành mARN nhưng không mã hóa aa:

-Quan trọng để gắn ribosome, ổn định mARN

-Khi đột biến thay thế thường gây chết, sinh vật ít có khả năng thích nghi

-Tốc độ thay thế Nu thấp.

-Vùng mã hóa: mã hóa cho aa trên protein: có tốc độ biến thay thế không đồng nghĩa thấp nhất:

-Có thể ảnh hưởng đến sức sống và giá trị thích nghi của sinh vật.

-Gen giả, bản sao không chức năng của gen, vùng DNA không mã hóa giữa các gen: tốc độ đột biến cao nhất => không ảnh hưởng đến giá trị thích nghi của sinh vật

=> kết luận: mối liên quan giữa chức năng và tốc độ tiến hóa. Tốc độ càng cao ở vùng càng ít chức năng – phù hợp với thuyết đột biến trung tính.

## 2. Đồng hồ phân tử

-Thuyết trung tính: **tiến hóa thay đổi ở mức phân tử => xảy ra khi cố định đột biến trung tính bằng nhiễu** bạt di truyền => tốc độ đột biến trung tính thay thế 1 đột biến khác phụ thuộc vào tốc độ đột biến – hằng số cho 1 gen nào đó.

-Tốc độ tiến hóa của 1 protein: là hằng số theo thời gian => mức độ thay đổi phân tử của protein đó có thể dùng như đồng hồ phân tử để xác định sự kiện tiến hóa.

-Ví dụ: phân tích enzym cytochrom c ở hai sinh vật:

-Hai sinh vật này – được nghiên cứu hóa thạch => và biết được chúng phân tách từ tổ tiên chung cách nay 400 triệu năm

-Xác định số aa khác nhau trong hai enzym cytochrom c của hai sinh vật => xác định số đột biến thay thế xảy ra giữa 2 gen trên 1 aa

-Ví dụ 20 aa thay thế khác nhau => tốc độ thay thế 5 aa/ 100 triệu năm.

-Nếu chúng ta tìm thấy 2 sinh vật: phân tích aa trên cytochrom xc=> phát hiện đột biến thay thế trên 15 aa. => chúng ta dùng đồng hồ phân tử trên => tính thời gian hai sinh vật tách từ tổ tiên chung là 300 năm.