

### III - CẤU TRÚC DI TRUYỀN CỦA QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

#### 1. Quần thể ngẫu phối

Quần thể sinh vật được gọi là ngẫu phối khi các cá thể trong quần thể lựa chọn bạn tình để giao phối một cách hoàn toàn ngẫu nhiên. Tuy nhiên, một quần thể nào đó được coi là ngẫu phối hay không còn tùy thuộc vào tính trạng mà ta xem xét. Ví dụ, quần thể người cũng có thể được xem là quần thể ngẫu phối khi chúng ta lựa chọn bạn đời không phụ thuộc vào người đó có nhóm máu gì hoặc người đó có các chỉ tiêu sinh hoá bên trong cơ thể như thế nào. Lí do cũng rất đơn giản, một là vì chúng ta không thấy các chỉ tiêu này có ảnh hưởng gì đến cuộc sống vợ chồng và con cái sau này, hai là chúng ta không biết gì về các thông số này ở đối tượng mà mình tìm hiểu. Cũng quần thể người đó lại có thể được coi là quần thể giao phối không ngẫu nhiên hay giao phối có lựa chọn vì khi kết hôn, người ta thường dựa vào một số đặc điểm hình thái của cơ thể hoặc tính tình, tôn giáo, trình độ học vấn,...

Quần thể ngẫu phối có đặc điểm di truyền gì nổi bật? Trong quần thể ngẫu phối, các cá thể có kiểu gen khác nhau kết đôi với nhau một cách ngẫu nhiên sẽ tạo nên một lượng biến dị di truyền rất lớn trong quần thể làm nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá và chọn giống.

Quần thể ngẫu phối có thể duy trì tần số các kiểu gen khác nhau trong quần thể một cách không đổi trong những điều kiện nhất định. Như vậy, một đặc điểm quan trọng của quần thể ngẫu phối là duy trì được sự đa dạng di truyền của quần thể. Để thấy được mức độ đa dạng di truyền như thế nào trong quần thể ngẫu phối, chúng ta có thể xem xét về tần số của các kiểu gen quy định nhóm máu A, B, AB, và O của người.

Trong quần thể người, gen quy định nhóm máu A, B, AB và O có 3 alen khác nhau:  $I^A$ ,  $I^B$  và  $I^O$ . Tuy nhiên, mỗi tế bào của cơ thể người lại chỉ chứa hai trong ba alen nói trên. Tổ hợp của các alen trong quá trình sinh sản đã tạo ra các loại kiểu gen sau đây trong quần thể:  $I^A I^A$ ,  $I^A I^O$ ,  $I^A I^B$ ,  $I^B I^B$ ,  $I^B I^O$ ,  $I^O I^O$ . Chỉ với 3 loại alen

khác nhau trong quần thể ngẫu phối đã có tới 6 loại kiểu gen khác nhau. Trên thực tế, một gen trong quần thể có thể có rất nhiều alen khác nhau (kết quả của quá trình đột biến và tích lũy các gen đột biến) nên quần thể ngẫu phối có rất nhiều biến dị tổ hợp cung cấp nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.

## 2. Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể

Một quần thể được gọi là đang ở trong trạng thái cân bằng di truyền khi tỉ lệ các kiểu gen (còn được gọi là thành phần kiểu gen) của quần thể tuân theo công thức sau :

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Trong đó, p là tần số của alen trội, q là tần số của alen lặn và  $p+q = 1$  (trong quần thể gen chỉ có hai loại alen, một loại là trội và một loại là lặn) và  $p^2$  là tần số kiểu gen đồng hợp trội,  $2pq$  là tần số kiểu gen dị hợp còn  $q^2$  là tần số kiểu gen đồng hợp lặn.

Trạng thái cân bằng di truyền như trên còn được gọi là trạng thái cân bằng Hacđi - Vanbec vì Nhà Toán học người Anh là Hacđi (Hardy) và bác sĩ người Đức là Vanbec (Weinberg) đã độc lập cùng đưa ra định luật về trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể sinh vật ngẫu phối. Trên thực tế, định luật này cũng do một nhà khoa học thứ 3 phát hiện ra một cách độc lập với hai nhà khoa học trên, đó là Nhà Di truyền học người Nga, Tetveronhicôv.

Định luật Hacđi-Vanbec có thể được tóm tắt như sau : Trong một quần thể lớn, ngẫu phối, nếu không có các yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần kiểu gen của quần thể sẽ duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác theo đẳng thức :  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ .

Nếu trong một quần thể, một gen chỉ có hai alen A và a với tần số alen A và a tương ứng là p và q thì quần thể được gọi là cân bằng di truyền hay còn gọi là cân bằng Hacđi - Vanbec khi thoả mãn công thức về thành phần kiểu gen như sau :

$$\text{Thành phần kiểu gen} : p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$$

Với  $p^2$  là tần số kiểu gen AA ;  $2pq$  là tần số kiểu gen Aa còn  $q^2$  là tần số kiểu gen aa.

Trạng thái cân bằng Hacđi - Vanbec không chỉ giới hạn cho trường hợp 1 gen có 2 alen mà có thể mở rộng cho trường hợp 1 gen có nhiều alen trong quần thể.

Để quần thể ở trạng thái cân bằng di truyền cần phải có một số điều kiện sau : (1) quần thể phải có kích thước lớn ; (2) các cá thể trong quần thể phải giao phối với nhau một cách ngẫu nhiên ; (3) các cá thể có kiểu gen khác nhau phải có sức sống và khả năng sinh sản như nhau (không có chọn lọc tự nhiên) ; (4) đột biến không xảy ra hay có xảy ra thì tần số đột biến thuận phải bằng tần số đột biến



ngịch ; (5) quần thể phải được cách li với các quần thể khác (không có sự di – nhập gen giữa các quần thể).

Trên thực tế, một quần thể trong tự nhiên rất khó có thể đáp ứng được tất cả các điều kiện nêu trên nên tần số alen và thành phần kiểu gen liên tục bị biến đổi. Ngoài ra, một quần thể có thể ở trong trạng thái cân bằng về thành phần kiểu gen của một gen nào đó nhưng lại có thể không cân bằng về thành phần các kiểu gen của những gen khác.

Tuy nhiên, khi biết được quần thể ở trạng thái cân bằng Hacđi – Vanbec thì từ tần số các cá thể có kiểu hình lặn, chúng ta có thể tính được tần số của alen lặn, alen trội cũng như tần số của các loại kiểu gen trong quần thể.

- ▼ *Một quần thể người có tần số người bị bệnh bạch tạng là 1/10000. Giả sử quần thể này cân bằng di truyền.*
- *Hãy tính tần số các alen và thành phần các kiểu gen của quần thể. Biết rằng, bệnh bạch tạng là do một gen lặn nằm trên NST thường quy định.*
  - *Tính xác suất để hai người bình thường trong quần thể này lấy nhau sinh ra người con đầu lòng bị bệnh bạch tạng.*

- *Quần thể ngẫu phối tạo ra nhiều biến dị tổ hợp, do vậy duy trì được sự đa dạng di truyền của quần thể, tạo nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hoá.*
- *Một quần thể lớn, ngẫu phối nếu không có các yếu tố làm thay đổi tần số alen thì thành phần kiểu gen của quần thể sẽ ở trạng thái cân bằng và được duy trì không đổi từ thế hệ này sang thế hệ khác.*

## Câu hỏi và bài tập

1. Nêu đặc điểm di truyền của quần thể ngẫu phối.
2. Một quần thể bao gồm 120 cá thể có kiểu gen AA, 400 cá thể có kiểu gen Aa và 680 cá thể có kiểu gen aa. Hãy tính tần số của các alen A và a trong quần thể. Cho biết quần thể có cân bằng về thành phần kiểu gen hay không ?

3. Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Quần thể nào trong số các quần thể nêu dưới đây ở trạng thái cân bằng di truyền ?

Quần thể	Tần số kiểu gen AA	Tần số kiểu gen Aa	Tần số kiểu gen aa
1	1	0	0
2	0	1	0
3	0	0	1
4	0,2	0,5	0,3

A. Quần thể 1 và 2.

B. Quần thể 3 và 4.

C. Quần thể 2 và 4.

D. Quần thể 1 và 3.

4\*. Các gen di truyền liên kết với giới tính có thể đạt được trạng thái cân bằng Hacđi – Vanbec hay không nếu tần số alen ở 2 giới là khác nhau ? Giải thích.