



Chương II

TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

Bài

8

QUY LUẬT MENĐEN : QUY LUẬT PHÂN LI

I - PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN HỌC CỦA MENĐEN

▼ *Tại sao chỉ bằng việc phân tích kết quả của các phép lai, Mendel lại có thể biết được bên trong tế bào của cơ thể, mỗi cặp nhân tố di truyền quy định một tính trạng và trong mỗi giao tử lại chỉ có một nhân tố di truyền ?*

Mendel được coi là cha đẻ của Di truyền học không chỉ vì đã phát hiện ra các quy luật di truyền cơ bản mà ông còn mở ra một cách tiếp cận mới trong nghiên cứu di truyền, cách tiếp cận thực nghiệm và định lượng mà ngày nay các nhà di truyền học vẫn dùng.



Hình 8.1. G.J.Mendel (1822 - 1884)

Phương pháp lai và phân tích con lai của Mendel bao gồm các bước theo trình tự sau :

(1) tạo các dòng thuần chủng về từng tính trạng bằng cách cho cây tự thụ phấn qua nhiều thế hệ ; (2) lai các dòng thuần chủng khác biệt nhau bởi một hoặc nhiều tính trạng rồi phân tích kết quả lai ở đời F_1 , F_2 và F_3 ; (3) sử dụng toán xác suất để phân tích kết quả lai, sau đó đưa ra giả thuyết giải thích kết quả ; (4) tiến hành thí nghiệm chứng minh cho giả thuyết của mình.

Thí nghiệm và cách suy luận khoa học của Mendel có thể tóm tắt qua ví dụ sau :

P : Cây hoa đỏ (thuần chủng) \times Cây hoa trắng (thuần chủng)

F_1 : 100% cây hoa đỏ. Cho các cây F_1 tự thụ phấn để tạo F_2

F_2 : 705 cây hoa đỏ : 224 cây hoa trắng

Mendel nhận thấy tỉ lệ phân li ở F_2 xấp xỉ 3 : 1 nhưng ông không biết giải thích tại sao. Để tìm câu trả lời, Mendel cho từng cây F_2 tự thụ phấn và phân tích sự phân li ở đời con của từng cây. Tất cả các cây F_2 hoa trắng tự thụ phấn đều cho F_3 toàn cây hoa trắng ; $2/3$ số cây F_2 hoa đỏ tự thụ phấn cho ra đời con có cả cây hoa đỏ lẫn cây hoa trắng theo tỉ lệ xấp xỉ 3 : 1 (giống như cây hoa đỏ F_1) ; $1/3$ số cây hoa đỏ F_2 tự thụ phấn cho ra toàn cây hoa đỏ.

Mendel nhận ra rằng sau tỉ lệ 3 hoa đỏ : 1 hoa trắng ở đời F_2 là tỉ lệ 1 : 2 : 1 (1 hoa đỏ thuần chủng : 2 hoa đỏ không thuần chủng : 1 hoa trắng thuần chủng). Mendel đã lặp lại thí nghiệm lai như vậy đối với 6 tính trạng khác và phân tích một số lượng lớn cây lai ở các đời con theo cách trên và đều thu được kết quả tương tự.

II - HÌNH THÀNH HỌC THUYẾT KHOA HỌC

Mendel đã vận dụng quy luật thống kê xác suất để lí giải tỉ lệ phân li 1 : 2 : 1 và đưa ra giả thuyết như sau :

Mỗi tính trạng (ví dụ, màu hoa, màu quả, hình dạng quả, hình dạng hạt,...) đều do 1 cặp nhân tố di truyền quy định (ngày nay chúng ta gọi là cặp alen, cặp gen). Trong tế bào, các nhân tố di truyền không hoà trộn vào nhau.

Bố (mẹ) chỉ truyền cho con (qua giao tử) 1 trong 2 thành viên của cặp nhân tố di truyền. Ví dụ, cây lai hoa đỏ F_1 có cặp alen Aa sẽ tạo ra 2 loại giao tử, một chứa alen A và một chứa alen a với tỉ lệ bằng nhau.

Khi thụ tinh, các giao tử kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên tạo nên các hợp tử (bảng 8).

Bảng 8. Các giao tử kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên tạo nên các hợp tử

Giao tử F_1	♂ 0,5 A	♂ 0,5 a
♀ 0,5 A	0,25 AA (hoa đỏ)	0,25 Aa (hoa đỏ)
♀ 0,5 a	0,25 Aa (hoa đỏ)	0,25 aa (hoa trắng)

Bảng 8 giải thích cơ sở xác suất của tỉ lệ 1 : 2 : 1. Xác suất một giao tử F_1 chứa alen A là 0,5 và một giao tử chứa alen a là 0,5. Do vậy, xác suất một hợp tử (F_2) chứa cả 2 alen A sẽ bằng tích của 2 xác suất ($0,5 \times 0,5 = 0,25$).

Tương tự như vậy, xác suất một hợp tử F_2 có kiểu gen đồng hợp tử (aa) là 0,25. Xác suất một hợp tử F_2 có kiểu gen dị hợp tử (Aa) sẽ là $0,25 + 0,25 = 0,5$.

Để kiểm tra giả thuyết của mình, Mendel đã làm thí nghiệm được gọi là phép lai kiểm nghiệm (còn gọi là phép lai phân tích). Các thí nghiệm lai kiểm nghiệm được tiến hành ở 7 tính trạng khác nhau của cây đậu Hà Lan và kết quả đều cho tỉ lệ phân li xấp xỉ 1 : 1 đúng như dự đoán của Mendel.

Từ những kết quả thu được, Mendel đã khái quát hoá sự tồn tại và vận động của các nhân tố di truyền thành quy luật được gọi là “quy luật phân li”. Nội dung của quy luật có thể được tóm tắt bằng các thuật ngữ của di truyền học hiện đại như sau :

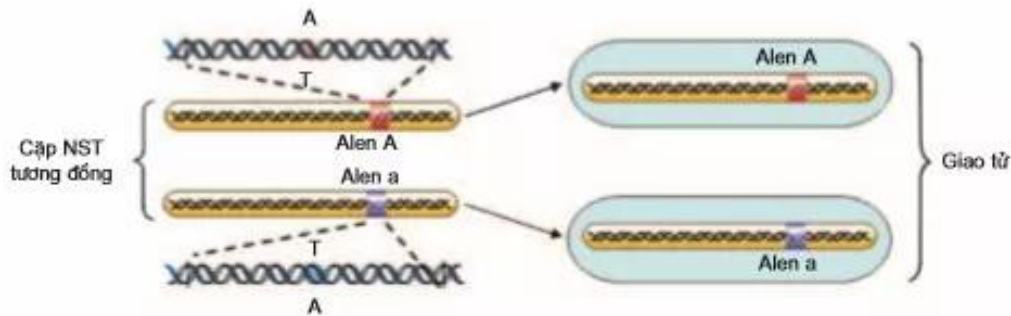
Mỗi tính trạng do một cặp alen quy định, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ. Các alen của bố và mẹ tồn tại trong tế bào của cơ thể con một cách riêng rẽ, không hoà trộn vào nhau. Khi hình thành giao tử, các thành viên của một cặp alen phân li đồng đều về các giao tử, nên 50% số giao tử chứa alen này còn 50% giao tử chứa alen kia.

III - CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA QUY LUẬT PHÂN LI

Sau khi Mendel phát hiện ra sự tồn tại của nhân tố di truyền cùng các quy luật di truyền, các nhà khoa học nhận thấy có sự tương đồng giữa gen và NST như sau :

- Trong tế bào sinh dưỡng, các gen và các NST luôn tồn tại thành từng cặp.
- Khi giảm phân tạo giao tử, các thành viên của một cặp alen phân li đồng đều về các giao tử, mỗi NST trong từng cặp NST tương đồng cũng phân li đồng đều về các giao tử.

Từ đó, các nhà khoa học cho rằng các gen phải nằm trên NST. Ngày nay, bằng các kĩ thuật hiện đại, các nhà khoa học đã chứng minh được điều này là đúng và còn biết được vị trí chính xác của nhiều gen trên NST. Mỗi gen chiếm một vị trí xác định trên NST được gọi là lôcut. Một gen có thể tồn tại ở các trạng thái khác nhau, mỗi một trạng thái với một trình tự nuclêôtit cụ thể được gọi là một alen (hình 8.2).



Hình 8.2. Sự phân li của các NST trong cặp tương đồng dẫn đến sự phân li của các alen trong quá trình hình thành giao tử

- Mendel đã tuân theo một quy trình nghiên cứu rất khoa học như : bố trí thí nghiệm hợp lí để thu thập số liệu, xử lí số liệu và đưa ra giả thuyết khoa học, làm thí nghiệm để kiểm tra tính đúng đắn của giả thuyết mà mình đưa ra.
- Quy luật phân li của Mendel có thể được diễn đạt bằng các thuật ngữ di truyền học hiện đại như sau : Mỗi tính trạng đều do một cặp alen quy định, một có nguồn gốc từ bố, một có nguồn gốc từ mẹ và các alen tồn tại trong tế bào của cơ thể một cách riêng rẽ, không pha trộn vào nhau. Khi giảm phân, các alen cùng cặp phân li đồng đều về các giao tử, 50% giao tử chứa alen này, 50% giao tử chứa alen kia.

Câu hỏi và bài tập

1. Để cho các alen của một gen phân li đồng đều về các giao tử, 50% giao tử chứa alen này, 50% giao tử chứa alen kia thì cần có điều kiện gì ?
 - A. Bố mẹ phải thuần chủng.
 - B. Số lượng cá thể con lai phải lớn.

- C. Alen trội phải trội hoàn toàn so với alen lặn.
 D. Quá trình giảm phân phải xảy ra bình thường.
 E. Tất cả các điều kiện nêu trên.
2. Nếu các alen của cùng một gen không có quan hệ trội – lặn hoàn toàn mà là đồng trội (mỗi alen biểu hiện kiểu hình của riêng mình) thì quy luật phân li của Mendel có còn đúng hay không ? Tại sao ?
 3. Trong phép lai một tính trạng, để cho đời sau có tỉ lệ phân li kiểu hình xấp xỉ 3 trội : 1 lặn thì cần có các điều kiện gì ?
 4. Cần phải làm gì để biết chính xác kiểu gen của một cá thể có kiểu hình trội ?

Em có biết ?

G. J. MENDEL - MỘT HỌC SINH XUẤT SẮC, MỘT LINH MỤC BẤT ĐẮC DĨ, MỘT NHÀ KHOA HỌC ĐI TRƯỚC THỜI ĐẠI

Mendel (G.J.Mendel) sinh ngày 22 – 7 – 1822 trong một gia đình nông dân nghèo tại vùng Mòravia thuộc cộng hoà Séc. Thuở nhỏ, ông là một học sinh xuất sắc, rất thích nuôi ong và lai ghép các cây ăn quả. Tốt nghiệp phổ thông loại xuất sắc nhưng do không đủ tiền theo học đại học, Mendel buộc phải vừa kiếm sống vừa học bằng cách xin vào tu viện theo học để trở thành linh mục. Mặc dù không thích nghề này nhưng Mendel vẫn là một sinh viên xuất sắc và đã hoàn thành chương trình 4 năm trong vòng 3 năm học. Trở thành linh mục, ông vẫn tiến hành những nghiên cứu về thực vật học cũng như chọn giống thực vật tại tu viện. Từ những năm 1851 đến 1853, Mendel lại theo học các môn Vật lí, Hoá học, Thực vật học và Toán học tại Đại học Vienna với hi vọng có thể làm nghề dạy học. Những kiến thức đã học được về các môn khoa học tự nhiên đã giúp Mendel rất nhiều trong việc xử lí kết quả thí nghiệm lai sau này trên đậu Hà Lan. Dù làm nghề gì, Mendel vẫn tiếp tục công việc lai tạo giống trên đậu Hà Lan mà mình yêu thích và cuối cùng ông đã phát hiện được các quy luật di truyền (công trình của Mendel được công bố vào năm 1866). Tuy nhiên, người đương thời đã không hiểu được những giá trị mà Mendel phát hiện trên đậu Hà Lan. Mendel rất buồn nhưng ông luôn tin rằng sau này mọi người sẽ hiểu. Ông thường nói với đứa cháu nhỏ của mình là “thời của ông rồi sẽ đến”. Đúng như vậy, năm 1900, thế giới đã thừa nhận các quy luật di truyền cơ bản của Mendel. Mendel qua đời năm 1884 do bị bệnh tim.