

I. Các khái niệm cơ bản

1. Quần thể (Population)

Quần thể là một tập hợp các cá thể cùng loài, cùng sinh sống trong một khoảng không gian xác định, vào một thời điểm nhất định, có khả năng giao phối với nhau để sinh ra con cái hữu thụ.

- **Ví dụ 1:** Tập hợp các cây thông trong một rừng thông ở Đà Lạt.
- **Ví dụ 2:** Đàn cá chép trong một cái ao.

2. Vốn gen của quần thể (Gene pool)

Vốn gen là toàn bộ các alen của tất cả các gen trong quần thể tại một thời điểm xác định. Vốn gen được thể hiện qua tần số alen và tần số kiểu gen của quần thể.

3. Tần số alen và tần số kiểu gen

a. Tần số kiểu gen

Là tỉ lệ số cá thể có kiểu gen đó trên tổng số cá thể trong quần thể.

Công thức: Tần số kiểu gen XY = Số cá thể có kiểu gen XY / Tổng số cá thể trong quần thể

- **Ví dụ:** Một quần thể có 1000 cá thể, trong đó có 600 cá thể kiểu gen AA, 300 cá thể kiểu gen Aa và 100 cá thể kiểu gen aa.
 - Tần số kiểu gen AA = $600/1000 = 0.6$

- Tần số kiểu gen Aa = $300/1000 = 0.3$
- Tần số kiểu gen aa = $100/1000 = 0.1$

Vậy cấu trúc di truyền của quần thể là: 0.6 AA : 0.3 Aa : 0.1 aa.

b. Tần số alen (Tần số tương đối của alen)

Là tỉ lệ số lượng alen đó trên tổng số alen của gen đó trong quần thể.

Xét một gen có 2 alen A và a. Gọi p là tần số alen A, q là tần số alen a. ($p + q = 1$)

Công thức tổng quát: $p(A) = (2 \times \text{Số cá thể AA} + \text{Số cá thể Aa}) / (2 \times \text{Tổng số cá thể})$

Công thức khi biết tần số kiểu gen (d AA : h Aa : r aa): $p(A) = d + h/2$;
 $q(a) = r + h/2$

• **Ví dụ 1:** Từ ví dụ trên (600 AA, 300 Aa, 100 aa; tổng 1000 cá thể).

- Tần số alen A (p) = $(2 \times 600 + 300) / (2 \times 1000) = 1500 / 2000 = 0.75$
- Tần số alen a (q) = $(2 \times 100 + 300) / (2 \times 1000) = 500 / 2000 = 0.25$
- Kiểm tra: $p + q = 0.75 + 0.25 = 1$.

• **Ví dụ 2:** Quần thể có cấu trúc di truyền 0.5 AA : 0.2 Aa : 0.3 aa.

- Tần số alen A (p) = $0.5 + 0.2/2 = 0.6$
- Tần số alen a (q) = $0.3 + 0.2/2 = 0.4$
- Kiểm tra: $p + q = 0.6 + 0.4 = 1$.

II. Cấu trúc di truyền của quần thể tự phối (và giao phối gần)

Tự phối và giao phối gần làm thay đổi cấu trúc di truyền của quần thể theo hướng tăng dần tần số kiểu gen đồng hợp và giảm dần tần số kiểu gen dị hợp.

Cấu trúc di truyền qua các thế hệ tự phối

Giả sử quần thể ban đầu (P) có tỉ lệ kiểu gen là: $d \text{ AA} : h \text{ Aa} : r \text{ aa}$.

Qua n thế hệ tự thụ phấn, cấu trúc di truyền ở thế hệ F_n là:

- **Tần số kiểu gen dị hợp (Aa):** $h' = h * (1/2)^n$
- **Tần số kiểu gen đồng hợp trội (AA):** $d' = d + [h - h * (1/2)^n] / 2$
- **Tần số kiểu gen đồng hợp lặn (aa):** $r' = r + [h - h * (1/2)^n] / 2$

Lưu ý: Tự phối chỉ làm thay đổi tần số kiểu gen, không làm thay đổi tần số alen của quần thể.

- **Ví dụ 1:** Một quần thể thực vật ban đầu 100% là cây có kiểu gen Aa. Sau 3 thế hệ tự thụ phấn, cấu trúc di truyền của quần thể sẽ như thế nào?
 - P: 100% Aa ($h=1, d=0, r=0$)
 - Sau 3 thế hệ ($n=3$):
 - Tần số Aa = $1 * (1/2)^3 = 1/8$
 - Tần số AA = $0 + [1 - (1/8)] / 2 = (7/8)/2 = 7/16$
 - Tần số aa = $0 + [1 - (1/8)] / 2 = 7/16$
 - Cấu trúc F3: $7/16 \text{ AA} : 1/8 \text{ Aa} : 7/16 \text{ aa}$.

- **Ví dụ 2:** Quần thể ban đầu có cấu trúc 0.2 AA : 0.6 Aa : 0.2 aa. Sau 2 thế hệ tự phối, cấu trúc quần thể là gì?
 - P: $h=0.6$, $d=0.2$, $r=0.2$
 - Sau 2 thế hệ ($n=2$):
 - Tần số Aa = $0.6 * (1/2)^2 = 0.6 * 1/4 = 0.15$
 - Tần số AA = $0.2 + [0.6 - 0.15] / 2 = 0.2 + 0.45/2 = 0.2 + 0.225 = 0.425$
 - Tần số aa = $0.2 + [0.6 - 0.15] / 2 = 0.2 + 0.225 = 0.425$
 - Cấu trúc F2: 0.425 AA : 0.15 Aa : 0.425 aa.

III. Cấu trúc di truyền của quần thể ngẫu phối (Định luật Hacđi - Vanbec)

Ngẫu phối là hiện tượng các cá thể trong quần thể lựa chọn bạn tình để giao phối một cách hoàn toàn ngẫu nhiên.

1. Nội dung định luật Hacđi - Vanbec

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 và tuân theo công thức: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

2. Trạng thái cân bằng di truyền của quần thể

Một quần thể được gọi là ở trạng thái cân bằng di truyền khi tỉ lệ các kiểu gen tuân theo công thức nghiệm của định luật, và tỉ lệ này không đổi qua các thế hệ ngẫu phối.

Công thức Hacđi-Vanbec: $p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 1$

- **p**: tần số alen trội (A)
- **q**: tần số alen lặn (a)
- **p + q = 1**
- **p²**: tần số kiểu gen đồng hợp trội (AA)
- **2pq**: tần số kiểu gen dị hợp (Aa)
- **q²**: tần số kiểu gen đồng hợp lặn (aa)

Kiểm tra nhanh trạng thái cân bằng: Một quần thể có cấu trúc di truyền d
AA : h Aa : r aa được coi là cân bằng nếu thỏa mãn đẳng thức: **$(h/2)^2 = d * r$**
hoặc **$h^2 = 4 * d * r$** .

- **Ví dụ 1:** Một quần thể có tần số alen A là $p=0.8$, tần số alen a là $q=0.2$. Nếu quần thể ở trạng thái cân bằng, cấu trúc di truyền sẽ là:
 - Tần số AA = $p^2 = (0.8)^2 = 0.64$
 - Tần số Aa = $2pq = 2 * 0.8 * 0.2 = 0.32$
 - Tần số aa = $q^2 = (0.2)^2 = 0.04$
 - Cấu trúc quần thể: 0.64 AA : 0.32 Aa : 0.04 aa.
- **Ví dụ 2:** Quần thể có cấu trúc 0.36 AA : 0.48 Aa : 0.16 aa. Quần thể này có ở trạng thái cân bằng không?
 - Cách 1: Tính tần số alen. $p(A) = 0.36 + 0.48/2 = 0.6$; $q(a) = 0.16 + 0.48/2 = 0.4$. Kiểm tra: $p^2 = 0.36$, $2pq = 0.48$, $q^2 = 0.16$. Tỷ lệ này trùng với cấu

trúc đề bài cho. => Quần thể cân bằng.

- Cách 2: Dùng công thức nhanh. $(0.48/2)^2 = (0.24)^2 = 0.0576$. Tích $d*r = 0.36 * 0.16 = 0.0576$. Vì $(h/2)^2 = d*r$ nên quần thể cân bằng.

3. Điều kiện nghiệm đúng của định luật

Định luật chỉ nghiệm đúng trong những điều kiện lý tưởng sau:

- **Kích thước quần thể lớn:** để giảm thiểu ảnh hưởng của các yếu tố ngẫu nhiên (biến động di truyền).
- **Ngẫu phối:** các cá thể giao phối ngẫu nhiên, không lựa chọn.
- **Không có đột biến:** không phát sinh alen mới hoặc alen không bị biến đổi.
- **Không có di - nhập gen:** không có sự di chuyển của các cá thể hoặc giao tử vào hay ra khỏi quần thể.
- **Không có chọn lọc tự nhiên:** tất cả các kiểu gen có sức sống và khả năng sinh sản như nhau.

4. Ý nghĩa của định luật

Ý nghĩa lý luận	Ý nghĩa thực tiễn

VIDOCU.COM

- Giải thích tại sao trong tự nhiên có những quần thể đã duy trì được sự ổn định về mặt di truyền qua nhiều thế hệ.
- Từ trạng thái cân bằng, ta có thể suy ra quần thể có đang chịu tác động của các nhân tố tiến hóa hay không.
- Cho phép từ tỉ lệ kiểu hình lặn (dễ quan sát) trong quần thể, ta có thể suy ra tần số alen lặn (q), alen trội (p), và tần số các kiểu gen trong quần thể.
- **Trong y học:** Tính toán tỉ lệ người mang gen bệnh dị hợp trong quần thể, từ đó tư vấn di truyền.
 - **Ví dụ:** Bệnh bạch tạng ở người do gen lặn (a) gây ra với tần số $1/20000$ người. Tần số người mang gen bệnh dị hợp (Aa) là bao nhiêu?
 - Tần số kiểu hình lặn (aa) = $q^2 = 1/20000 \Rightarrow q \approx 1/141$.
 - $p = 1 - q \approx 1$.
 - Tần số người mang gen bệnh (Aa) = $2pq \approx 2 * 1 * (1/141) \approx 1/70$. Tức là cứ 70 người thì có 1 người mang gen bệnh bạch tạng.
- **Trong chọn giống:** Xác định tần số các kiểu gen và alen quý hiếm cần bảo tồn hoặc loại bỏ.

IV. Bài tập vận dụng gen trên NST giới tính X

Đối với gen nằm trên NST giới tính X (không có alen tương ứng trên Y), cấu trúc di truyền ở hai giới khác nhau.

Công thức:

- **Ở giới cái (XX):** Cấu trúc di truyền tuân theo định luật Hacđi-Vanbec: $p^2 X^A X^A + 2pq X^A X^a + q^2 X^a X^a = 1$
- **Ở giới đực (XY):** Tần số kiểu hình bằng tần số alen: $p X^A Y + q X^a Y = 1$
- **Ví dụ:** Bệnh mù màu ở người do gen lặn (a) trên NST X gây ra. Trong một quần thể cân bằng di truyền, có 8% nam giới bị mù màu.
 1. Tính tần số alen trong quần thể.
 2. Tính tỉ lệ nữ bị mù màu.
 3. Tính tỉ lệ nữ bình thường nhưng mang gen gây bệnh.

Giải:

1. Tần số nam bị mù màu ($X^a Y$) chính là tần số alen a. Vậy $q(a) = 0.08$.
Tần số alen A là $p(A) = 1 - 0.08 = 0.92$.
2. Tỉ lệ nữ bị mù màu ($X^a X^a$) = $q^2 = (0.08)^2 = 0.0064 = 0.64\%$.
3. Tỉ lệ nữ bình thường mang gen bệnh ($X^A X^a$) = $2pq = 2 * 0.92 * 0.08 = 0.1472 = 14.72\%$.