

Hình 7.1 Sơ đồ tổng quát các kiểu biến đổi cấu trúc nhiễm sắc thể. Kiểu xen đoạn ở đây là sự chuyển đoạn giữa (interstitial translocation).

II. Đa bội thể và ứng dụng của nó trong chọn giống thực vật

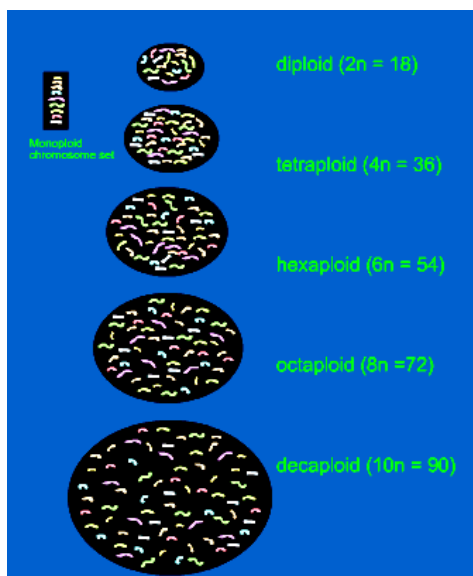
1. Khái niệm và phân loại đa bội thể

Từ bảng 7.1 cho thấy sự biến đổi số lượng nhiễm sắc thể sai khác nhau ở hai cách cơ bản: (1) Các *thể biến dị nguyên bội* hay thể đa bội (euploid variants) có số lượng các bộ nhiễm sắc thể khác nhau; và (2) các *thể biến dị lệch bội* hay thể dị bội (aneuploid variants) có số lượng nhiễm sắc thể cụ thể không phải là lưỡng bội. Nói chung, các kiểu biến đổi số lượng nhiễm sắc thể ảnh hưởng lên sự sống sót lớn hơn các kiểu biến đổi cấu trúc nhiễm sắc thể.

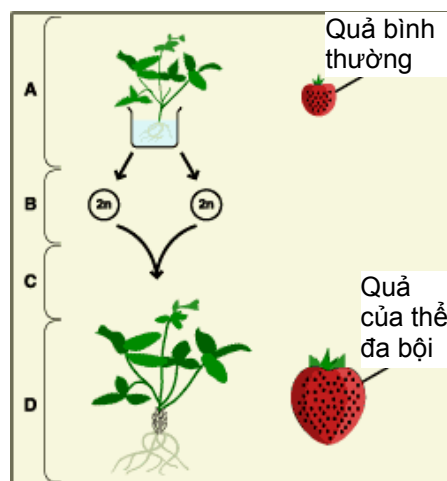
- Hiện tượng đa bội (*polyploidy*)

Các *thể đa bội* (polyploids) là trường hợp trong đó các sinh vật có ba, bốn bộ nhiễm sắc thể trở lên (hình 7.1). Nếu ta gọi x là số nhiễm sắc thể đơn bội cơ bản, khi đó các sinh vật có ba, bốn bộ nhiễm sắc thể... sẽ có số nhiễm sắc thể và tên gọi tương ứng là $3x$ (*thể tam bội*: triploid), $4x$ (*thể tứ bội*: tetraploid)... Lưu ý: thay vì dùng ký hiệu n để chỉ số nhiễm sắc thể đơn bội như trước đây, ở đây x chỉ số nhiễm sắc thể trong một bộ và n

biểu thị cho số nhiễm sắc thể trong một giao tử. Ví dụ: một sinh vật lục bội với 60 nhiễm sắc thể ($6x = 2n = 60$), thì $x = 10$ và $n = 30$.



Hình 7.2 Đa bội hóa điển hình ở chi *Chrysanthemum*, với rất nhiều loài đa bội thể khác nhau sinh ra từ loài lưỡng bội ($2n = 18$).



Hình 7.3 Sự hình thành thể đa bội với hoa trái lớn hơn thể $2n$ bình thường.

Nói chung, hiện tượng đa bội thể tương đối phổ biến ở các thực vật nhưng hiếm gặp ở hầu hết các động vật. Gần như một nửa số thực vật có hoa là các thể đa bội, kể cả các loài cây trồng quan trọng. Chẳng hạn, khoai tây tứ bội ($4x = 48$), lúa mì mềm lục bội ($6x = 42$), và cây dầu tây bát bội ($8x = 56$). Ở thực vật bậc cao, *Chrysanthemum* là một chi điển hình về hiện tượng đa bội hóa (hình 7.2). Trong quá trình giảm phân ở các loài thuộc chi này, các nhiễm sắc thể kết đôi tạo thành các thể lưỡng trị, loài 118 nhiễm sắc thể tạo thành 59 thể lưỡng trị, loài 36 nhiễm sắc thể tạo thành 18 thể lưỡng trị v.v... Mỗi giao tử nhận một nhiễm sắc thể từ mỗi thể lưỡng trị, vì vậy số lượng nhiễm sắc thể trong mỗi giao tử của bất kỳ loài nào cũng chính bằng một nửa số lượng nhiễm sắc thể được tìm thấy trong mỗi tế bào soma của nó. Ví dụ, loài thập bội có 90 nhiễm sắc thể thì tạo thành 45 thể lưỡng trị, do đó mỗi giao tử sẽ mang 45 nhiễm sắc thể. Nhờ vậy qua thụ tinh, bộ đầy đủ 90 nhiễm sắc thể của loài này được phục hồi. Như vậy, các giao tử của cơ thể đa bội rõ ràng là không phải đơn bội như ở cơ thể lưỡng bội.

Thông thường, người ta phân biệt hai kiểu thể đa bội: (1) các thể đa

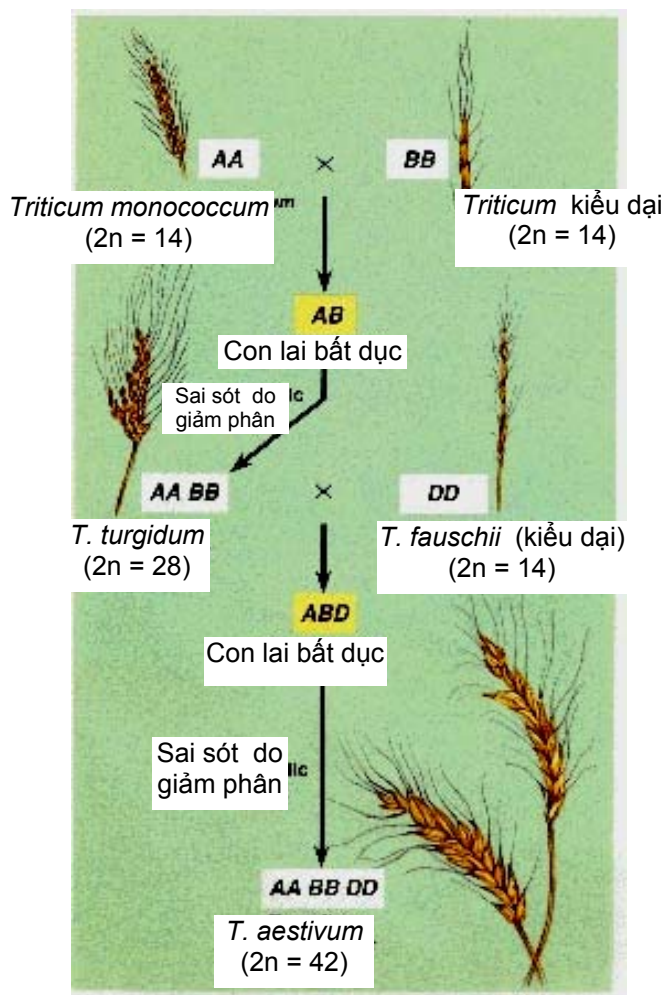
bội cùng nguồn hay *thể tự đa bội* (autopolyploids) là các thể đa bội nhận được tất cả các bộ nhiễm sắc thể của chúng từ cùng một loài; và (2) các *thể đa bội khác nguồn* hay *thể dị đa bội* (allopolyploids) là các thể đa bội nhận được các bộ nhiễm sắc thể từ các loài khác nhau. Chẳng hạn, nếu như một hạt phấn lưỡng bội (không qua giảm nhiễm) từ một loài lưỡng bội thụ tinh cho một trứng lưỡng bội cũng của loài đó, đời con sinh ra là các *thể tự tứ bội* (autotetraploids), hay AAAA, trong đó A biểu thị một bộ nhiễm sắc thể hoàn chỉnh hay *bộ gene* (genome) của kiểu A. Mặt khác, nếu như hạt phấn lưỡng bội của một loài thụ tinh cho một trứng lưỡng bội của một loài khác có quan hệ họ hàng với loài này, đời con sinh ra sẽ là các *thể dị tứ bội* (allotetraploids), hay AABB, trong đó B chỉ bộ gene của loài thứ hai. Tất cả các bộ nhiễm sắc thể trong một thể tự đa bội đều là tương đồng, giống như khi chúng ở trong một thể lưỡng bội. Nhưng trong các thể dị đa bội, các bộ nhiễm sắc thể khác nhau nói chung sai khác nhau ở một mức độ nào đó, và được gọi là *tương đồng một phần* (homeologous), hay *tương đồng từng phần* (partially homologous).

Trong tự nhiên, các thể đa bội xảy ra với tần số rất thấp, khi một tế bào trải qua sự nguyên phân hoặc giảm phân bất thường. Chẳng hạn, nếu trong nguyên phân tất cả các nhiễm sắc thể đi về một cực, thì tế bào đó sẽ có số nhiễm sắc thể là tứ bội. Nếu như xảy ra giảm phân bất thường, có thể tạo ra một giao tử không giảm nhiễm có $2n$ nhiễm sắc thể. Tuy nhiên, trong hầu hết các tình huống, giao tử lưỡng bội này sẽ kết hợp với một giao tử đơn bội bình thường và sinh ra một thể tam bội. Người ta cũng có thể tạo ra các thể đa bội bằng cách xử lý colchicine, một loại hóa chất gây rối loạn sự hình thành thoi vô sắc. Kết quả là, các nhiễm sắc thể không phân ly về các cực được, và thường thì xuất hiện các thể tự tứ bội.

- Các thể tự đa bội (*autopolyploids*)

Các cơ thể tam bội (AAA) thường là các thể tự đa bội sinh ra do thụ tinh giữa các giao tử đơn bội và lưỡng bội. Chúng thường bất dục bởi vì xác suất sinh ra các giao tử có được cân bằng là rất thấp. Trong giảm phân, ba cái tương đồng có thể kết cặp và hình thành một thể lưỡng trị, hoặc hai cái tương đồng kết cặp như là một thể lưỡng trị, để lại nhiễm sắc thể thứ ba không kết cặp. Tuy nhiên, do tập tính của các nhiễm sắc thể không tương đồng là độc lập, nên xác suất để một giao tử có chính xác n nhiễm sắc thể là $(\frac{1}{2})^n$ (sử dụng quy tắc nhân), và xác suất để một giao tử có được chính xác $2n$ nhiễm sắc thể cũng là $(\frac{1}{2})^n$. Tất cả các giao tử khác còn lại sẽ là không có sự cân bằng và nói chung là không hoạt động chức năng trong các hợp tử có chứa chúng. Chẳng hạn, hầu hết các cây chuối là các thể tam bội; chúng sinh ra các giao tử không cân bằng, và kết quả là không có hạt.

Các thể đa bội thường lớn hơn các thể lưỡng bội họ hàng (ví dụ, cho hoa trái lớn hơn; Hình 7.3). Các thể tự đa bội có thể giảm phân bình thường nếu như chúng chỉ tạo thành các thể lưỡng trị hoặc các thể tứ trị. Còn nếu như bốn nhiễm sắc thể tương đồng tạo thành một thể tam trị và một thể đơn trị, thì các giao tử nói chung sẽ có quá nhiều hoặc quá ít các nhiễm sắc thể.



Hình 7.4 Sự hình thành lúa mì *Triticum aestivum* dị lục bội (2n = 42) bằng con đường dị đa bội.

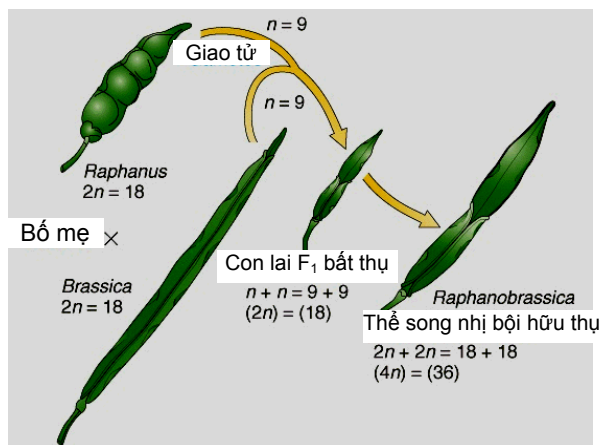
- Các thể dị đa bội (*allopolyploids*)

Hầu hết các thể đa bội trong tự nhiên là các thể dị đa bội, và chúng có thể cho ra một loài mới. Chẳng hạn, lúa mì *Triticum aestivum* là một dạng dị lục bội với 42 nhiễm sắc thể. Qua kiểm tra các loài hoang dại họ hàng

cho thấy lúa mỳ này bắt nguồn từ ba dạng tổ tiên lưỡng bội khác nhau, mỗi dạng đóng góp hai bộ nhiễm sắc thể (ký hiệu AABBDD). Sự kết cặp chỉ xảy ra giữa các bộ nhiễm sắc thể tương đồng, vì vậy giảm phân là bình thường và cho ra các giao tử cân bằng có $n = 21$. Rõ ràng, hiện tượng dị đa bội đóng vai trò quan trọng trong sự tiến hoá của lúa mỳ (xem Hình 7.4).

Năm 1928, nhà khoa học người Nga, G. Karpechenko đã tạo ra một thể dị tứ bội đặc biệt; khi ông lai giữa cải bắp *Brassica* và cải củ *Raphanus sativus*, cả hai đều có số nhiễm sắc thể lưỡng bội là 18. Ông muốn tạo ra con lai có lá của cây cải bắp và củ của cây cải củ. Sau khi thu được các hạt lai từ một cây lai nhân tạo, đem gieo trồng và phát hiện rằng chúng có 36 nhiễm sắc thể. Tuy nhiên, thay vì thu được các tính trạng như mong đợi, cây lai này có lá của cây cải củ và củ của cây cải bắp! Hình 7.5 cho thấy sự hình thành con lai giữa hai loài cải củ và cải bắp nói trên, được gọi là *Raphanobrassica*.

Trong trường hợp nếu một hạt phấn đơn bội có bộ gene A thụ phấn cho hoa của loài có bộ gene B, sẽ cho ra một con lai bất thụ có thành phần bộ gene AB. Nếu như sau đó xảy ra hiện tượng nội nguyên phân trên một nhánh, có thể sinh ra các tế bào AABB. Nếu các tế bào này tham gia quá trình phát sinh giao tử, qua tự thụ phấn sẽ tạo ra một thể dị đa bội. Lợi dụng đặc điểm này, các nhà chọn giống sử dụng colchicine tác động lên con lai bất thụ để tạo ra các thể dị đa bội.

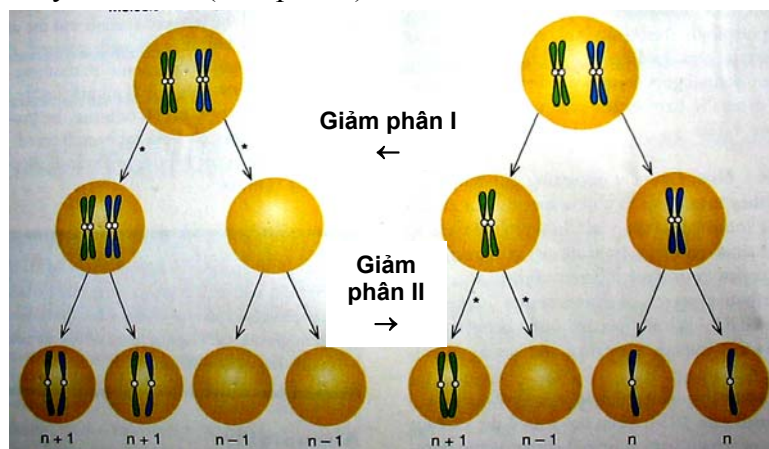


Hình 7.5 Sự tạo thành thể song nhị bội hữu thụ *Raphanobrassica* từ hai loài cải bắp *Brassica* và cải củ *Raphanus* đều có $2n = 18$.

- Hiện tượng lệch bội (*aneuploidy*)

Trong tự nhiên, thỉnh thoảng ta bắt gặp các cá thể có số lượng nhiễm sắc thể không phải là bội số của số nhiễm sắc thể đơn bội, do chúng bị

thừa hoặc thiếu một hoặc vài nhiễm sắc thể cụ thể nào đó. Đó là các thể lệch bội hay *thể dị bội* (aneuploids).

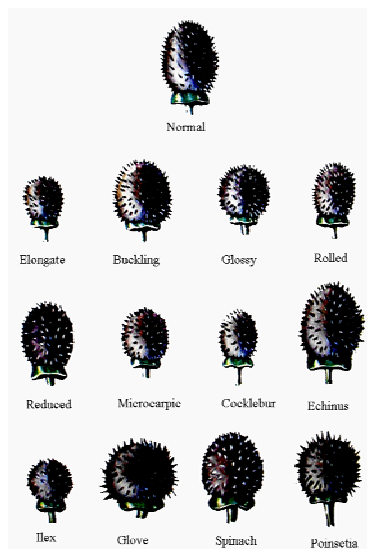


Hình 7.6 Sự không phân tách xảy ra trong giảm phân I (bên trái) và giảm phân II (bên phải) với các giao tử được tạo ra.

Nguyên nhân của hiện tượng lệch bội là sự *không phân tách* (nondisjunction) của hai nhiễm sắc thể tương đồng trong quá trình giảm phân. Sự không phân tách trong giảm phân tự nó được coi là kết quả của sự kết cặp không đúng cách của các nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân sớm đến nỗi các tâm động không đối diện nhau trên mặt phẳng kỳ giữa, hoặc là không hình thành được hình chéo. Kết quả là cả hai nhiễm sắc thể cùng đi về một cực, làm cho một tế bào con thừa một nhiễm sắc thể và tế bào con kia không có nhiễm sắc thể đó. Khi các giao tử bất thường ($n + 1$) và ($n - 1$) này thụ tinh với các giao tử bình thường (n) sẽ sinh ra các hợp tử có bộ nhiễm sắc thể bất thường tương ứng: thừa một chiếc ($2n + 1$), gọi là *thể ba* (trisomy) và thiếu một chiếc ($2n - 1$), gọi là *thể một* (monosomy). Sự không phân tách phổ biến nhất là trong giảm phân I, nhưng cũng có thể xảy ra cả trong giảm phân II (hình 7.6). Các kiểu tổ hợp nhiễm sắc thể khác như $2n + 2$ (*thể bốn*: tetrasomy) hoặc $2n - 2$ (*thể không*: nullisomy) cũng có thể xảy ra, nhưng ở đây ta không quan tâm. Sự không phân tách cũng có thể xảy ra trong nguyên phân gây ra các thể khảm về các tế bào bình thường và lệch bội.

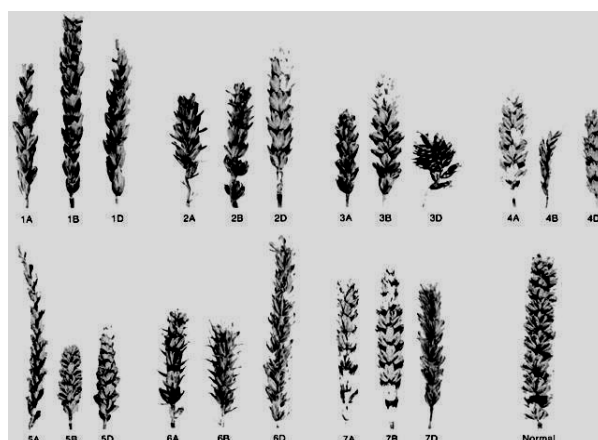
Các thể ba được biết đến ở nhiều loài. Ở thực vật, ví dụ điển hình đó là một loạt các thể ba với những đặc điểm kỳ lạ ở loài cà độc dược *Datura stramonium* được Alfred Blakeslee nghiên cứu vào khoảng năm 1920. Thực ra, người ta đã phát hiện được tất cả các thể ba về từng nhiễm sắc thể trong số 12 nhiễm sắc thể khác nhau ở loài này; và mỗi thể ba có một kiểu hình đặc trưng, thể hiện rõ nhất là ở vỏ quả. Điều đó chứng tỏ các nhiễm

sắc thể khác nhau có các hiệu quả di truyền khác nhau lên tính trạng này (hình 7.7).



Hình 7.7 Quả bình thường của cà độc dược *Datura* (trên cùng) và 12 kiểu thể khác nhau, mỗi kiểu có một vẻ ngoài và tên gọi khác nhau.

Các thể ba cũng được nghiên cứu ở nhiều loài cây trồng như ngô, lúa gạo và lúa mì nhằm xác định các nhiễm sắc thể mang các gene khác nhau. Ở hình 7.8 còn cho thấy hiệu quả di truyền của các thể khuyết nhiễm liên quan 7 nhiễm sắc thể khác nhau đối với kiểu bông ở ba giống lúa mì khác nhau (A, B và D).



Hình 7.8 Các thể vô nhiễm liên quan 7 nhiễm sắc thể khác nhau ở ba bộ gene lúa mì (A, B và D) cho các hiệu quả di truyền khác nhau về kiểu hình bông so với dạng bình thường (hình cuối).

2. Sự phân bố và các con đường hình thành thể đa bội trong tự nhiên

2.1. Sự phân bố các thể đa bội trong tự nhiên

Hiện tượng đa bội hoá rất phổ biến trong giới thực vật từ hạ đẳng đến thượng đẳng, đặc biệt ở thực vật có hoa. Hơn một nửa một số loài thực vật có hoa là dạng đa bội. Tỷ lệ các dạng đa bội cao nhất là ở cây thảo, nhất là cây thảo nhiều năm và rất ít ở cây gỗ. Các họ sau có hiện tượng đa bội rất phổ biến: Polygonaceae, Rosaceae, Malvaceae, Gramineae, Cyperaceae, Juncaceae... còn ở các họ Fagaceae, Moraceae, Curcubitaceae thì hiện tượng đa bội rất ít gặp. Hiện tượng đa bội hoá được hình thành trong các nhóm cây rất không có qui luật và không có quan hệ rõ ràng đến sự phát sinh hệ thống. Song, nó lại tuân theo qui luật về phân bố địa lý. Nói chung, số lượng loài đa bội ở phía bắc lớn hơn ở phía nam rất nhiều. Ví dụ: ở phía bắc Sahara số lượng các loài đa bội chiếm 37,8% tổng số loài, ở trung âu là 50% và ở bắc âu là hơn 70%. Ở các vùng khí hậu khắc nghiệt như bắc cực, hơn 90% số loài là đa bội, nhiều cây trồng có giá trị cao như lúa mì, khoai tây, bông, thuốc lá, nho, chuối .v.v... là những dạng đa bội.

Hiện tượng đa bội giữ một vai trò quan trọng trong quá trình tiến hoá của giới thực vật. Trong sự sinh sản hữu tính, việc hình thành hợp tử có thể coi là giai đoạn đầu tiên trong quá trình phát triển của hiện tượng đa bội, Sự hình thành nội nhũ tam bội do kết quả thụ tinh kép ở thực vật hạt kín là bước tiến quan trọng tiếp theo và có ý nghĩa rất lớn trong quá trình tiến hoá. Hiện tượng đa bội giữ một vai trò rất lớn trong sự hình thành các giống cây trồng. Việc chọn lọc ban đầu xảy ra là vô ý thức, song đã giữ lại nhiều dạng đa bội vì chúng có nhiều đặc tính tốt, đáp ứng được nhiều yêu cầu của con người. Ví dụ, theo Mol (1922), cây hoa thuỷ tiên trước đây ở Hà lan là dạng lưỡng bội ($2x = 24$), sau đó nó bị thay thế bằng dạng tam bội ($3x = 36$); đến năm 1989, dạng tứ bội ($4x = 48$) được trồng phổ biến ở nhiều nơi.

2.2. Các con đường hình thành đa bội thể

Do sự rối loạn trong quá trình phân bào

Ta biết rằng, trong tự nhiên tồn tại những cơ chế đảm bảo cho sự ổn định về số lượng nhiễm sắc thể của loài, đó là do các quá trình nguyên phân, giảm phân và thụ tinh. Tuy nhiên, các cơ chế ấy có thể bị rối loạn do những nguyên nhân sau đây: 1. Chỉ có nhân phân chia mà tế bào không phân chia hoặc nhân sau lúc phân chia không phân ly. 2. Các nhiễm sắc thể sau lúc phân chia không phân ly về các cực hay phân ly không đều. 3. Có sự gấp bội nhiễm sắc thể mà không có sự phân ly của chúng về hai cực.

Một trong những nguyên nhân trên khi xảy ra đều dẫn đến sự thay đổi số lượng nhiễm sắc thể trong nhân tế bào và tạo thành những tế bào đa bội. Tuy con đường phát sinh mà người ta chia ra hai loại đa bội thể: đa bội thể do quá trình nguyên phân gây ra và đa bội thể do quá trình giảm phân gây ra. Sự rối loạn của quá trình nguyên phân có thể xảy ra ở các tế bào soma hoặc vào thời kỳ phân chia thứ nhất của hợp tử. Các mô hoặc cơ thể đa bội được hình thành từ những tế bào đa bội thường thể hiện không hoàn toàn. Ở chúng thường xen lẫn các tế bào, các mô có những mức bội thể khác nhau. Những cơ thể như vậy gọi là thể khảm.

Nếu sự tăng bội bộ nhiễm sắc thể xảy ra vào thời kỳ phân chia thứ nhất của hợp tử thì tất cả các tế bào phôi sẽ là đa bội và ta có một cơ thể đa bội hoàn toàn. Hình 7.6 nêu lên sự đa bội hoá về mặt nguyên tắc, xảy ra trong quá trình giảm phân.

Sự rối loạn trong quá trình phân ly nhiễm sắc thể có thể xảy ra trong lúc hình thành tế bào sinh dục. Sự không phân ly của các nhiễm sắc thể về hai cực trong giảm phân dẫn đến sự hình thành những giao tử lưỡng bội. Sự thụ tinh xảy ra giữa những giao tử này sẽ tạo thành những thể tứ bội.

Nguyên nhân rối loạn của quá trình nguyên phân dẫn đến sự không phân ly của các nhiễm sắc thể và kìm hãm sự phân chia nhân thường là do sự bất bình thường của sự co ngắn của nhiễm sắc thể, sự mất tính chất phân cực của tế bào đang phân chia hoặc sự tăng về độ nhớt của tế bào chất đưa đến sự thay đổi diện tích của các phần tử keo.

Do quá trình lai tạp

Ngoài nguyên nhân do sự rối loạn của quá trình nguyên phân và giảm phân, con đường thứ hai để hình thành các dạng đa bội là sự giao phối giữa các cây thuộc những đơn vị phân loại khác nhau, thường xảy ra giữa các loài.

3. Đặc điểm di truyền của thể đa bội

3.1. Đặc điểm di truyền của các thể tự đa bội

Thể tự đa bội là những dạng đa bội xuất hiện trên cơ sở gấp bội bộ nhiễm sắc thể của chính loài đó.

Các thể tự đa bội được áp dụng rất rộng rãi trong chọn giống thực vật để tạo ra những dạng cây có kiểu gene ổn định. Bằng phương pháp sinh sản sinh dưỡng và tự thụ phấn, các dạng tự đa bội được duy trì rất lâu. Trong sinh sản hữu tính, thể tự đa bội cho ra những dạng đồng nhất về số lượng nhiễm sắc thể và bộ gene nếu như dạng ban đầu là đồng hợp tử. Tuy nhiên, có một vấn đề rất lớn và đặc trưng cho các thể tự đa bội là khả năng sinh sản và kết hạt của nó rất kém. Đặc tính này có liên quan chặt chẽ đến

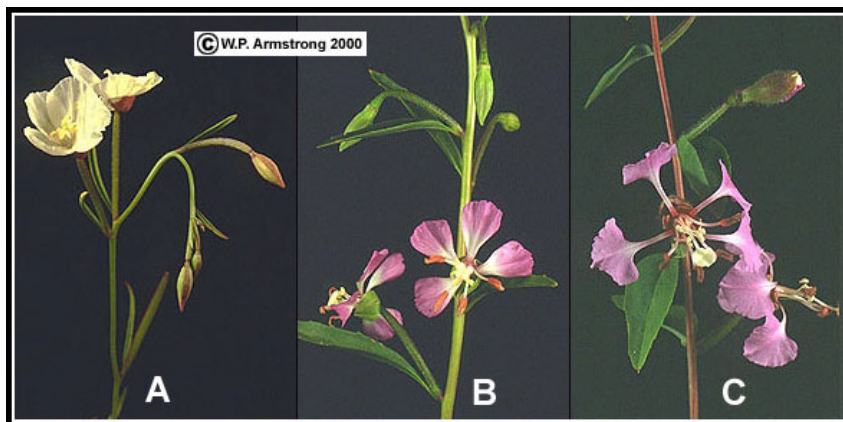
quá trình giảm phân và một số đặc điểm di truyền khác.

Do thể tứ bội có sự gấp đôi về số lượng nhiễm sắc thể nên sự tiếp hợp của các nhiễm sắc thể trong giảm phân của nó khác so với dạng lưỡng bội. Sự rối loạn của quá trình phát sinh giao tử chính là nguyên nhân cơ bản làm giảm tính hữu thụ của chúng. Kiểu gene $AAaa$ sẽ cho ra 3 kiểu giao tử với tỉ lệ $1AA : 4Aa : 1aa$. Ở F_2 sự phân ly theo kiểu hình là 35:1. Tỉ lệ này đã được thực nghiệm chứng minh nhiều lần, mà lần đầu tiên là thu được trong thí nghiệm về màu sắc tím và trắng của hoa cây *Datura stramonium*.

Khi có sự dị hợp tử về nhiều gene thì khả năng xuất hiện của những dạng đồng hợp tử lặn ở thể tứ bội thuần còn ít hơn nữa so với dạng lưỡng bội. Qua đây ta thấy rõ là, đa bội thể đã ngăn cản việc chuyển trạng thái dị hợp sang đồng hợp tử. Bởi vậy, thể đa bội duy trì tính dị hợp tử tốt hơn dạng lưỡng bội. Đây là một nguyên tắc rất quan trọng ứng dụng vào việc duy trì hiện tượng ưu thế lai.

Khả năng sinh sản hữu tính của thể tứ bội

Các thể tứ bội có một nét đặc trưng là khả năng sinh sản hữu tính kém và đặc tính này rất ổn định. So với dạng lưỡng bội ban đầu, thường các cây tứ bội có khả năng kết hạt kém, hạt phần ít; bởi vậy sự tăng lên về trọng lượng hạt không bù đắp lại được sự tổn thất do số lượng hạt bị giảm sút gây nên. Tuy nhiên, bằng những phương pháp chọn lọc có hệ thống, có thể nâng cao khả năng sinh sản của nó đến mức gần bình thường so với dạng lưỡng bội. Đồng thời, cần thấy rằng, khả năng kết hạt kém ở cây tứ bội là một đặc điểm rất có giá trị trong việc chọn giống những cây mà mục đích không phải lấy hạt, như nho, dưa hấu, cam quýt, chuối ... cây sinh sản sinh dưỡng và cây cảnh.



Hình 7.9 *Clarika delicata* (B) là một con lai tứ bội (4n) hữu thụ giữa *C. epilobioides* (A) và *C. ungui* (C).