

فصل ۳

انتقال اطلاعات در نسل‌ها

شباهت بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی‌های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می‌شود. همچنین می‌دانیم که در تولید مثل جنسی ارتباط بین نسل‌ها را گامت‌ها برقرار می‌کنند و ویژگی‌های هریک از والدین توسط دستورالعمل‌هایی که در دِنای موجود در گامت‌ها قرار دارد، به نسل بعد منتقل می‌شود.

پیش از کشف قوانین وراثت، تصور بر آن بود که صفات فرزندان، آمیخته‌ای از صفات والدین و حد واسطی از آنهاست. مثلاً اگر یکی از والدین بلند قد و دیگری کوتاه قد باشد، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت. اما مشاهدات متعدد نشان داد که این تصور درست نیست.

در اواخر قرن نوزدهم، زمانی که هنوز ساختار و عمل دِنا و ژن‌ها معلوم نبود، دانشمندی به نام **گریگور مندل** توانست قوانین بنیادی وراثت یا ژنتیک کلاسیک را کشف کند. به کمک این قوانین، می‌شد صفات فرزندان را پیش‌بینی کرد. با توجه به شناخت شما از ساختار و عمل دِنا، در این فصل با مفاهیم پایه وراثت به زبان امروزی و مطابق با ژنتیک سلولی و مولکولی آشنا می‌شویم.

نکات کلی در مورد وراثت

۱) علم ژنتیک یا وراثت، به مطالعه شباهت‌ها (و حتی تفاوت‌های) بین والدین و فرزندان یا به چگونگی انتقال اطلاعات وراثتی در نسل‌ها می‌پردازد.

۲) پیش از کشف قوانین وراثت، تصور بر آن بود که صفات فرزندان، آمیخته‌ای از صفات والدین و حد واسط آنها هستند.

+ بنابراین دانشمندان در آن زمان به آمیختگی صفات اعتقاد داشتند. اما امروزه می‌دانیم که این تصور درست نیست.

۳) در تولید مثل جنسی ارتباط بین نسل‌ها را گامت‌ها برقرار می‌کنند. صفات موجود در ژن‌های والدین توسط گامت‌ها، به نسل بعد منتقل می‌شوند.

۴) آنچه مسلم است خود صفات از والدین به فرزندان نمی‌رسند بلکه مولکول‌های وراثتی در نتیجه تقسیم سلولی از والد یا والدین به زاده‌ها می‌رسند.

۵) این ژن‌ها همان گونه که با رونویسی و ترجمه در والد یا والدین صفاتی به وجود آورده‌اند، به همان طریق در زاده‌ها هم همان صفات را به وجود می‌آورند.

۶) همه ژن‌ها مستقیماً باعث بروز صفات نمی‌شوند. فقط ژن‌هایی که از روی آنها mRNA و در نهایت پروتئین ساخته می‌شود صفات را به وجود می‌آورند.

۷) بدیهی است ژن‌های مسئول تولید rRNA و tRNA به طور مستقل و مستقیم قادر به ایجاد صفت نیستند.

t.me/MrKonkori

۸) قبل از کشف ساختمان و عمل DNA و قبل از کشف میتوز و میوز، قوانین بنیادی وراثت یا قوانین مندل، توسط کشیش اتریشی «گریگور مندل» وضع شده‌اند.

+ امروزه به مطالعات مندل، ژنتیک کلاسیک می‌گویند.

x قانون اول مندل یا قانون تفکیک ژن‌ها: همان رفتار کروموزوم‌ها و ژن‌ها (یا آلل‌ها) در آنافاز I میوز است که در آن جدایی کروموزوم‌های همتا صورت می‌گیرد. این قانون که بیان می‌کند به هنگام میوز آلل‌ها از هم جدا می‌شوند، برای گامت‌نویسی کاربرد دارد.

x قانون دوم مندل یا قانون استقلال ژن‌ها: نیز به رفتار کروموزوم‌ها و ژن‌ها (یا آلل‌ها) در متافاز I میوز اشاره می‌کند که در آن آرایش‌های متفاوت متافازی تتراد‌ها و در نتیجه تنوع گامت‌ها و در نتیجه تنوع زاده‌ها را توضیح می‌دهد.

t.me/MrKonkori

گفتار ۱ مفاهیم پایه



هر یک از ما ویژگی‌هایی داریم که ما را با آنها می‌شناسند. بعضی از این ویژگی‌ها را از والدین خود دریافت کرده‌ایم؛ مثل رنگ چشم، رنگ مو یا گروه خونی. ویژگی‌هایی را هم می‌شناسیم که ارثی نیستند؛ مثل تیره شدن پوست که به علت قرار گرفتن در معرض آفتاب ایجاد شده است. این ویژگی نوعی «پاسخ به محیط» محسوب می‌شود!

در علم ژن‌شناسی، ویژگی‌های ارثی جانداران را **صفت** می‌نامند (شکل ۱).

ژن‌شناسی یا ژنتیک، شاخه‌ای از زیست‌شناسی است که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می‌پردازد.

شکل ۱ـ هر یک از افراد جمعیت، ویژگی‌هایی دارد که ممکن است این ویژگی‌ها به نسل بعد منتقل شوند.

هر یک از صفاتی که نام بردیم به شکل‌های مختلفی دیده می‌شوند. مثلاً رنگ چشم ممکن است به رنگ مشکی، قهوه‌ای، سبز یا آبی باشد. یا حالت مو ممکن است به شکل صاف، موج‌دار یا فر دیده شود. به انواع مختلف یک صفت، **شکل‌های** آن صفت می‌گویند.

ویژگی‌های موجودات زنده

۱) ویژگی‌های موجودات دو نوع هستند:

+ ویژگی‌های ارثی یا صفات که هر کدام دارای شکل‌های مختلفی هستند.

x این ویژگی‌های ارثی یا صفات به وسیله مولکول‌های وراثتی از نسلی به نسل دیگر انتقال می‌یابند.

ـ هر صفت دارای دو یا چند شکل است.

+ ویژگی‌های غیر ارثی یا محیطی که از محیط کسب شده‌اند و از طریق مولکول‌های وراثتی به ارث نمی‌رسند.

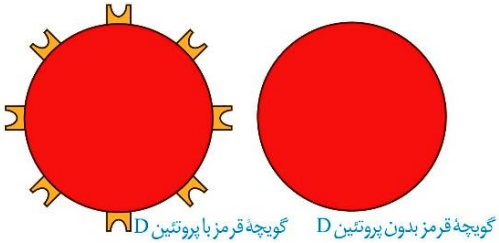
۲) همه ویژگی‌های جاندار از والدین به فرزندان نمی‌رسد، فقط ویژگی‌های ارثی یا صفات به نسل بعد منتقل می‌شوند.

گروه‌های خونی

آیا شما گروه خونی خود را می‌دانید؟ آیا می‌دانید منظور از گروه خونی مثلاً A^+ چیست؟ وقتی می‌گویند گروه خونی شخصی A^+ است در واقع «دو» گروه خونی را برای او مشخص کرده‌اند. یکی گروه خونی اصلی معروف به ABO و دیگری گروه خونی فرعی به نام Rh.

در ادامه این دو گروه خونی را بررسی می‌کنیم. گروه خونی Rh ساده‌تر است و با آن آغاز می‌کنیم.

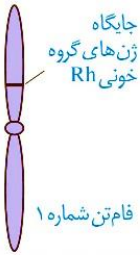
گروه خونی Rh: گروه خونی Rh بر اساس بودن یا نبودن پروتئینی است که در غشای گویچه‌های قرمز جای دارد و پروتئین D نامیده می‌شود. این پروتئین نقش آنتی‌ژنی ایفا می‌کند! اگر این پروتئین وجود داشته باشد، گروه خونی Rh مثبت است و اگر وجود نداشته باشد گروه خونی Rh منفی خواهد شد (شکل ۲).



شکل ۲ـ مبنای گروه خونی Rh پروتئین D

بود و نبود پروتئین D به نوعی ژن (یعنی یک نوع ژن در یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس نه یک عدد ژن!) بستگی دارد. دو عدد ژن در هر سلول دیپلوئید و تک‌هسته‌ای در مرحله G_1 در ارتباط با این پروتئین، در میان مردم دیده می‌شود. ژنی (یعنی یک عدد ژن) که می‌تواند پروتئین D را بسازد و ژنی (یعنی یک عدد ژن دیگر) که نمی‌تواند پروتئین D را بسازد. این دو ژن را به ترتیب D و d می‌نامیم.

ژن‌های D و d لوکوس یا جای مشخصی در فامتن شماره ۱ دارند. به عبارت دیگر هر دو ژن جایگاه یا لوکوس یکسانی از جفت کروموزوم شماره ۱ را به خود اختصاص داده‌اند. توجه داشته باشید که هر کدام از جفت فامتن‌های شماره ۱ در این جایگاه یا فقط ژن D یا فقط ژن d را دارد و نه هر دو ژن را. به این جایگاه از جفت فامتن شماره ۱، جایگاه یا لوکوس ژن‌های Rh می‌گویند (شکل ۳).



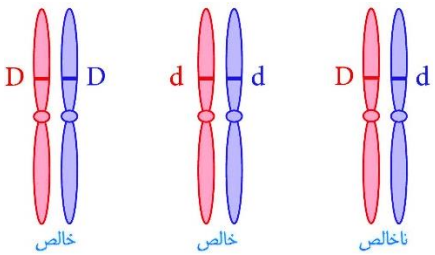
شکل ۳ـ جایگاه ژن‌های Rh

به ژن‌های D و d که شکل‌های مختلف صفت Rh را تعیین می‌کنند و هر دو جایگاه ژنی یکسانی دارند؛ دگره (آلل) می‌گویند.

نکته پالشی: هر آللی ژن محسوب می‌شود ولی هر ژنی آلل محسوب نمی‌شود!

t.me/MrKonkori

از آنجا که هر یک از ما دو عدد فامتن شماره ۱ داریم که یکی را از مادر (قرمز = پرسپولیسی!) و دیگری را از پدر (آبی = استقلالی!) دریافت کرده‌ایم، پس در هر سلول دیپلوئید، پیکری و تک‌هسته‌ای انسان دو دگره هم برای Rh داریم. بنابراین ممکن است هر دو فامتن شماره ۱، D یا هر دو d را داشته باشند. در این صورت می‌گویند فرد برای این صفت خالص یا هموزیگوت است. اما اگر یک فامتن D و دیگری d را داشته باشد می‌گویند فرد برای این صفت، ناخالص یا هتروزیگوت است (شکل ۴).



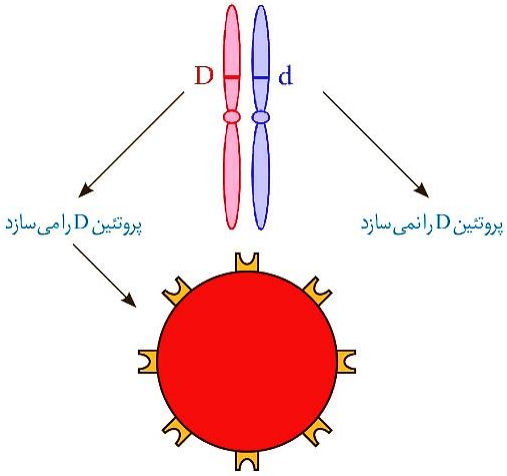
شکل ۴ـ ژن نمودهای خالص و ناخالص

گروه خونی فردی که DD است، مثبت و گروه خونی فرد dd، منفی است. اما گروه خونی فردی که Dd است؛ چگونه می‌شود؟ برای پاسخ به این سؤال باید رابطه بین این دو دگره را دانست.

مشاهدات آزمایشگاهی نشان می‌دهند که افراد ناخالص، گروه خونی مثبت را خواهند داشت. بنابراین اگر دو دگره D و d کنار هم قرار بگیرند، این دگره D است که بروز می‌کند.

در چنین حالتی گفته می‌شود که دگره D **بارز** یا غالب و دگره d **نهفته** یا مغلوب است و بین دگره‌ها رابطه **بارز و نهفتگی** یا غالب و مغلوبی برقرار است.

طبق قرارداد، دگره بارز را با حرف بزرگ و دگره نهفته را با حرف کوچک آن نشان می‌دهیم. توضیح علت رابطه بارز و نهفتگی دگره‌های گروه خونی Rh کار آسانی است. داشتن تنها یک دگره D کافی است تا در غشای گویچه‌های قرمز پروتئین D مشاهده شود به همین علت، گروه خونی فردی که برای این صفت ناخالص است، مثبت خواهد شد (شکل ۵).



شکل ۵ـ توضیح رابطهٔ بارز و نهفتگی بین دگره‌های گروه خونی Rh

ترکیب دگره‌ها را در فرد، ژن‌نمود (ژنوتیپ) و شکل ظاهری یا حالت بروز یافته صفت را رخ‌نمود (فنوتیپ) می‌نامیم. جدول ۱ انواع ژن‌نمود و رخ‌نمود را در مورد این گروه خونی نشان می‌دهد.

ژن‌نمود	رخ‌نمود
DD	گروه خونی +
Dd	گروه خونی+
dd	گروه خونی-

جدول ۱ـ انواع ژن‌نمود و رخ‌نمود گروه خونی Rh . ژنوتیپ‌ها سه نوع و فنوتیپ‌ها دو نوع هستند.

نکاتی در مورد گروه خونی Rh

۱) پروتئین D یکی از پروتئین‌ها یا آنتی‌ژن‌های غشایی گلبول قرمز است. در افراد Rh^+ ژن سالم و در افراد Rh^- ژن ناقص آن وجود دارد.

۲) جایگاه ژنی یا لوکوس در حقیقت آدرس ژن‌ها را بر روی کروموزوم‌های خاص به ما نشان می‌دهد.

\+ به عنوان مثال ژن‌های مربوط به گروه خونی Rh در موقعیت خاصی از جفت کروموزوم شماره یک انسان قرار گرفته‌اند.

x این موقعیت را جایگاه ژنی یا لوکوس صفت گروه خونی Rh می‌گویند.

۳) در هر سلول پیکری یک فرد دیپلوئید دو عدد کروموزوم شماره یک به صورت همتا وجود دارد.

\+ یکی از این کروموزوم‌ها از مادر (قرمز) و دیگری از پدر (آبی) آمده‌اند.

x روی هر یک از این دو کروموزوم همتا در همان موقعیت یا آدرس فقط یکی از دو ژن مربوط به گروه خونی Rh قرار گرفته‌اند.

۴) ژن‌های صفت Rh روی جفت کروموزوم یک یعنی کروموزوم‌های شماره یک و دو کاریوتیپ انسان که بزرگ‌ترین کروموزوم‌های کاریوتیپ هستند، واقع شده‌اند.

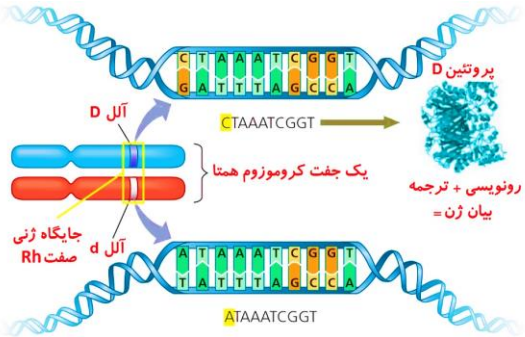
۵) آلل یا ژن D می‌تواند پس از رونویسی و ترجمه، پروتئین D را بسازد.

\+ در حالی‌که آلل یا ژن d قادر به ساختن این پروتئین نیست.

۶) در یک فرد ناخالص با ژنوتیپ Dd هر آلل از یکی از والدین آمده است.

\+ اما به سادگی نمی‌توان گفت که مثلاً آلل D از پدر دریافت شده است یا از مادر!

x مگر این‌که دودمانه یا شجره‌نامه این فرد را هم مطالعه نمود.



۷) بدیهی است روی هر کروموزوم ممکن است صدها جایگاه ژنی وجود داشته باشد که مربوط به صفات مختلف هستند.

t.me/MrKonkori

+ به عبارت دیگر بر روی یک کروموزوم تعداد زیادی ژن‌های متصل به هم یا لینک شده (Linked) وجود دارد.

x این ژن‌ها، در ضمن تقسیم سلولی معمولاً به اتفاق یکدیگر به سلول‌های دختر و یا گامت‌ها می‌روند.

۸) در صورت وقوع پدیده کراسینگ‌اُوِر این گونه نخواهد بود! یعنی ممکن است، ژن‌های متصل به هم از یکدیگر جدا می‌شوند.

نکاتی در مورد کاریوتیپ، جایگاه ژنی و آلل‌ها

۱) آلل‌ها، «ژن‌های همتا» هستند که یکی از آنها روی کروموزوم مادری (قرمز) و دیگری در همان لوکوس یا جایگاه ژنی و روی کروموزوم پدری (آبی) قرار گرفته‌اند.

+ در صورتی که دو آلل یک سلول یا یک فرد یکسان باشند فرد یا سلول از نظر ژنتیکی خالص یا هموزیگوت است.

+ در صورتی که دو آلل یک سلول یا یک فرد متفاوت باشند فرد یا سلول از نظر ژنتیکی ناخالص یا هتروزیگوت است.

x بنابراین می‌توان گفت، از لحاظ ژنتیکی اگر صفتی دو آلل در یک جایگاه ژنی داشته باشد، افراد سه نوع ژنوتیپ یا سه نوع ترکیب ژنتیکی دارند!

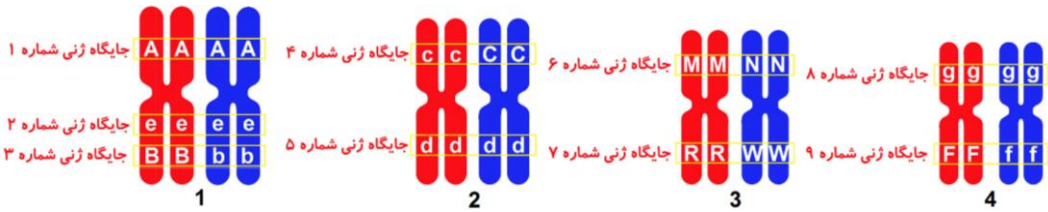
۲) هر سلول دیپلوئید و تک‌هسته‌ای، در حالت عادی یا در مرحله G_1، دارای دو کروموزوم تک‌کروماتیدی و هر کروماتید هم معادل یک مولکول DNA است.

+ هر ژن یا آلل قسمت خاصی از مولکول DNA را به خود اختصاص داده است.

x بنابراین در هر سلول دیپلوئید و تک‌هسته‌ای برای هر صفت در یک جایگاه ژنی خواهیم داشت:

ـ دو عدد آلل از یک نوع یا دو نوع ـ دو عدد ژن همواره از یک نوع

۳) شکل زیر کاریوتیپ فرد یا سلولی با $2n = 8$ را نشان می‌دهد.



+ کاریوتیپ را در مرحله اوج فشردگی ماده وراثتی یعنی متافاز میتوز تهیه می‌کنند. به همین خاطر کروموزوم‌ها دوکروماتیدی هستند.

+ کروماتیدهای خواهری ۱۰۰٪ یکسان هستند چون دو مولکول DNA حاصل از همانندسازی یک مولکول DNA مادر می‌باشند.

+ کروماتیدهای غیرخواهری در کروموزوم‌های همتا کمی متفاوت هستند. تفاوت هر آلل آنها می‌تواند فقط در حد یک جفت نوکلئوتید باشد!

+ در این کاریوتیپ، تعداد ۹ جایگاه ژنی یا لوکوس روی ۴ جفت کروموزوم نمایش داده شده است:

x بر روی جفت کروموزوم شماره ۱ تعداد سه جایگاه ژنی یا لوکوس وجود دارد.

ـ در جایگاه ژنی بالا و وسط آلل‌های خالص به ترتیب هر دو غالب و هر دو مغلوب وجود دارد.

ـ در جایگاه ژنی پائین آلل‌های ناخالص به صورت آلل مادری غالب و پدری مغلوب وجود دارد.

ـ آلل‌ها (ژن‌های) A، e و B به هم متصل یا Linked هستند چون همگی روی کروموزوم مادری قرار دارند.

ـ هم‌چنین آلل‌ها (ژن‌های) A، e و b هم به هم متصل هستند چون همگی روی کروموزوم پدری قرار دارند.

x بر روی جفت کروموزوم شماره ۲ تعداد دو جایگاه ژنی یا لوکوس وجود دارد.

ـ در جایگاه ژنی بالا آلل‌های ناخالص به صورت آلل مادری مغلوب و پدری غالب وجود دارند.

ـ در جایگاه ژنی پائین هر دو آلل هر جایگاه خالص و مغلوب وجود دارند.

ـ آلل‌ها (ژن‌های) c و d به هم متصل هستند چون روی کروموزوم مادری قرار دارند.

ـ هم‌چنین آلل‌ها (ژن‌های) C و d هم به هم متصل هستند چون روی کروموزوم پدری قرار دارند.

x روی جفت کروموزوم شماره ۳ تعداد دو جایگاه ژنی یا لوکوس وجود دارد.

ـ در هر دو جایگاه ژنی یا لوکوس بالا و پائین آلل‌های ناخالص به صورت هم‌توان (یا غالب ناقص) وجود دارد.

❁ بدیهی است تشخیص و تفکیک این دو الگو از روی فنوتیپ ایجاد شده انجام می‌گیرد.

ـ آلل‌ها (ژن‌های) M و R به هم متصل هستند چون روی کروموزوم مادری قرار دارند.

ـ هم‌چنین آلل‌ها (ژن‌های) N و W هم به هم متصل هستند چون روی کروموزوم پدری قرار دارند.

x روی جفت کروموزوم شماره ۴ تعداد دو جایگاه ژنی یا لوکوس وجود دارد.

ـ در جایگاه ژنی یا لوکوس بالا آلل‌های خالص و مغلوب وجود دارد.

ـ در جایگاه پائین آلل‌های ناخالص به صورت آلل مادری غالب و پدری مغلوب وجود دارد.

ـ آلل‌ها (ژن‌های) g و F به هم متصل هستند چون روی کروموزوم مادری قرار دارند.

ـ هم‌چنین آلل‌ها (ژن‌های) g و f هم به هم متصل هستند چون روی کروموزوم پدری قرار دارند.

t.me/MrKonkori

+ اگر فرض کنیم این آلل (ژن)ها فقط مربوط به صفات تک‌جایگاهی باشند آنگاه:

x برای این فرد ۹ صفت قابل مطالعه و بررسی است.

+ اگر فرض کنیم که آلل‌های B و b به همراه آلل‌های C و c و همچنین آلل‌های F و f مربوط به یک صفت سه‌جایگاهی باشد آنگاه:

x برای این ژنوتیپ فقط ۷ صفت قابل مطالعه و بررسی خواهد بود!

۴) در یک صفت چندجایگاهی آلل‌ها می‌توانند به حالت‌های مختلف آرایش پیدا کنند.

+ ممکن است آلل‌ها یا ژن‌های تشکیل دهنده یک صفت بر روی یک کروموزوم و به صورت به هم متصل یا Linked باشند.

+ ممکن است آلل‌ها و ژن‌های تشکیل دهنده یک صفت بر روی کروموزوم‌های مختلف و به صورت جدا از هم و مستقل باشند.

۵) به ازای هر صفت تک‌جایگاهی، تعداد جایگاه ژنی یا لوکوس، برای هر سلول تک‌هسته‌ای، دوهسته‌ای و چندهسته‌ای همواره ۱ است.

۶) در مورد صفات چندجایگاهی نیز تعداد جایگاه ژنی یا لوکوس، برای هر سلول تک‌هسته‌ای، دوهسته‌ای و چندهسته‌ای برابر با تعداد جایگاه‌های ژنی است.

۷) در انسان بیشترین تعداد جایگاه‌های ژنی یا لوکوس روی جفت کروموزوم شماره ۱ و کمترین تعداد روی جفت کروموزوم شماره ۲۲ مشاهده می‌شوند.

+ بدیهی است در مردان کمترین تعداد ژن بر روی تک کروموزوم Y قرار دارند.

۸) امروزه می‌دانیم که کروموزوم ۲۱ از ۲۲ کوچک‌تر است و بنابراین تعداد جایگاه‌های ژنی کمتری دارد!

+ البته به افتخار «داون» که به اشتباه کروموزوم اضافی موجود در تریزومی را کروموزوم شماره ۲۱ تشخیص داده بود، این کروموزوم را شماره ۲۱ در نظر می‌گیرند.

۹) کروموزوم X دارای انواعی از ژن‌هاست که در زنان دارای آلل می‌باشند ولی در مردان این‌گونه نیست! همچنین ژن‌های روی کروموزوم Y فاقد آلل هستند!

+ اگرچه کروموزوم‌های X و Y در انسان کاملاً همتای یکدیگر نیستند، ولی در پروفاز ۱ می‌توانند در بخشی از طول خود به همدیگر چسبیده و تتراد تشکیل دهند.

مسئله ۱) برای صفت گروه خونی Rh موارد زیر را به دست آورید.

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- **هر سلول پیکری ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول جنسی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتید ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرم ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اووگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اووسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اووسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اولین گویچه قطبی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول تخمک ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول دومین گویچه قطبی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**

مسئله ۲) از ازدواج مرد و زنی با گروه خونی مثبت زاده‌ای با گروه خونی منفی به دنیا آمده است. به سؤالات زیر پاسخ دهید.

۱- ژنوتیپ والدین را به دست آورید. پدر و مادر هر دو Dd

۲- احتمال به دنیا آمدن زاده‌ای با گروه خونی مثبت در این خانواده وجود دارد؟ بله

۳- احتمال به دنیا آمدن پسری با گروه خونی منفی در این خانواده وجود دارد؟ بله

۴- احتمال به دنیا آمدن دختری با گروه خونی خالص در این خانواده وجود دارد؟ بله

۵- احتمال به دنیا آمدن پسری با گروه خونی مادر در این خانواده وجود دارد؟ گروه خونی مادر یا فنوتیپ مادر D_ است. بله

۶- احتمال به دنیا آمدن دختری با ژنوتیپ پدر در این خانواده وجود دارد؟ ژنوتیپ پدر Dd است. بله

۷- آیا فرزندان این خانواده گروه خونی منفی خواهند داشت؟ بله

۸- آیا دختران این خانواده گروه خونی پدر را خواهند داشت؟ گروه خونی پدر یا فنوتیپ پدر D_ است. بله

۹- آیا پسران این خانواده گروه خونی غالب خواهند داشت؟ گروه خونی غالب D_ است. بله

۱۰- آیا دختران این خانواده گروه خونی مغلوب خواهند داشت؟ گروه خونی مغلوب dd است. بله

۱۱- آیا پسران این خانواده گروه خونی ناخالص خواهند داشت؟ گروه خونی ناخالص Dd است. بله

۱۲- آیا فرزندان این خانواده گروه خونی خالص خواهند داشت؟ گروه‌های خونی خالص شامل DD و dd هستند. بله

۱۳- آیا فرزندان این خانواده گروه خونی ناخالص و غالب خواهند داشت؟ گروه خونی ناخالص و غالب فقط Dd است. بله

t.me/MrKonkori

برای حل این مسئله ابتدا باید با استفاده از داده‌های آن ژنوتیپ والدین را پیدا نموده سپس آنها را آمیزش داده و با استفاده از مربع پانت ژنوتیپ، فنوتیپ و احتمال تشکیل هر یک از زاده را به دست می‌آوریم:

				dd	⇒	Dd	×	Dd	
				زاده منفی		مادر مثبت		پدر مثبت	
ژنوتیپ‌ها:	dd	+	Dd	+	DD	⇒	Dd	×	Dd
	خالص		ناخالص		خالص				
فنوتیپ‌ها:	dd	+	D_						
	منفی		مثبت						
	مغلوب		غالب						

جمع‌بندی صفت Rh

برای صفت Rh (که گاهی اوقات گروه خونی فرعی نیز نامیده می‌شود)، تعداد انواع آلل‌ها (۲)، انواع ژنوتیپ‌ها (۳) و انواع فنوتیپ‌ها (۲) و به صورت زیر می‌باشد:

آلل‌ها (۲)	D	مثبت	d	منفی	D > d
ژنوتیپ‌ها (۳)	DD	خالص	Dd	ناخالص	dd خالص
فنوتیپ‌ها (۲)	D_	غالب – مثبت			dd مغلوب – منفی

+ طبق قراردادی که در این جزوه آمده و برای حل مسائل بسیار کارآمد است، فنوتیپ‌ها را هم به صورت حروف الفبای انگلیسی می‌نویسیم:

x فنوتیپ غالب، به صورت D... یا D_ و فنوتیپ مغلوب، مشابه ژنوتیپ مغلوب و به صورت dd

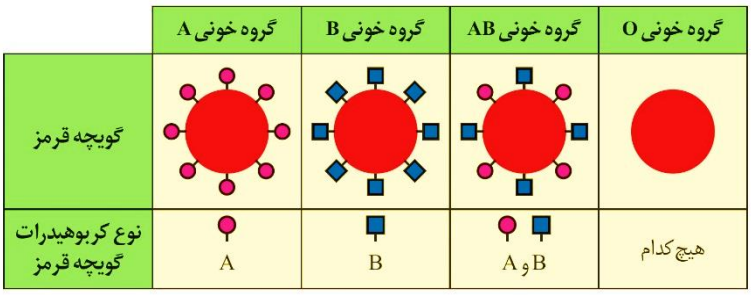
ـ اگر تعداد انواع آلل‌ها را n در نظر بگیریم، تعداد انواع ژنوتیپ‌ها ۳ و تعداد انواع فنوتیپ‌ها ۲ و به صورت زیر خواهند بود:

❁ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها: $n(n+1)/2 \Rightarrow 2(2+1)/2 = 3$

❁ تعداد انواع فنوتیپ‌ها: تعداد روابط غالب و مغلوبی ـ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها $\Rightarrow 3 - 1 = 2$

گروه خونی ABO: نوع دیگری از رابطه بین دگره‌ها را در صفت گروه خونی اصلی یا ABO می‌توانیم ببینیم.

در گروه خونی ABO، خون به چهار گروه A، B، AB و O گروه‌بندی می‌شود. این گروه‌بندی بر مبنای بودن یا نبودن دو نوع کربوهیدرات با نقش آنتی‌ژنی به نام‌های A و B در غشای گویچه‌های قرمز است (شکل ۶).



شکل ۶ـ مبنای گروه خونی A

برای گروه خونی ABO چه دگره‌هایی وجود دارد؟ سه آلل به نام‌های A، B و O.

اضافه شدن کربوهیدرات‌های A و B به غشای گلبول قرمز، یک واکنش آنزیمی است.

برای این کار دو نوع آنزیم وجود دارد:

۱) یکی آنزیم A، که کربوهیدرات A را به غشای گلبول قرمز اضافه می‌کند.

۲) دیگری آنزیم B، که کربوهیدرات B را به غشای گلبول قرمز اضافه می‌کند.

+ اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند، آن‌گاه هیچ کربوهیدراتی از این دو نوع!! به غشای گلبول قرمز اضافه نخواهد شد.

x بنابراین برای این صفت، سه دگره در یک جایگاه ژنی وجود دارد.

ـ دگره‌ای که آنزیم A را می‌سازد.

ـ دگره‌ای که آنزیم B را می‌سازد.

ـ دگره‌ای که هیچ آنزیمی نمی‌سازد.

جایگاه ژن‌های گروه خونی ABO در فام‌تن شمارهٔ ۹ است. برای سادگی، این سه دگره را به ترتیب A، B و O می‌نامیم (صفت تک‌جایگاهی و سه آللی).

در اینجا تشخیص رخ‌نمود برای ژن‌نمودهای خالص AA، BB یا OO آسان است: گروه خونی به ترتیب A، B یا O می‌شود. اما، رخ‌نمود ژن‌نمودهای ناخالص چیست؟ A یا B. رابطه بارز و نهفتگی بین دگره‌ها چگونه است؟ A و B هر دو نسبت به O غالب هستند ولی هر دو نسبت به هم هم‌توان هستند. ژن‌نمودهای ناخالص برای این دگره‌ها عبارت‌اند از AO، BO و AB. آیا می‌توانید حدس بزنید گروه خونی فردی که AO است چیست؟ A

۱) گروه خونی AO: دگره A آنزیم A را می‌سازد اما دگره O هیچ آنزیمی نمی‌سازد. پس گروه خونی این فرد A خواهد شد. به همین علت گفته می‌شود A نسبت به O بارز است.

t.me/MrKonkori

۲) گروه خونی BO: همین استدلال را می‌توان برای ژن‌نمود BO به کار برد. دگره B نیز نسبت به دگره O بارز است.

۳) گروه خونی AB: در ژن‌نمود AB هر دو آنزیم ساخته می‌شوند و به همین علت گلبول قرمز هر دو کربوهیدرات A و B را خواهد داشت.

در اینجا رابطه بین دگره A و B، از نوع بارز و نهفتگی نیست. چنین رابطه‌ای را **هم‌توانی** می‌نامیم و می‌گوییم دگره‌های A و B نسبت به یکدیگر هم‌توان هستند. در هم‌توانی اثر دگره‌ها با هم ظاهر می‌شود. ژن‌شناسان دگره‌های A، B و O را به ترتیب با I^A، I^B و i نشان می‌دهند. این نوع نام‌گذاری به روشنی نشان می‌دهد که دگره I^A و I^B نسبت به یکدیگر هم‌توان اما هر دو نسبت به i بارزند.

نکته بسیار مهم: در هر فرد به دلیل دیپلوئید بودن فقط دو آلل از سه آلل گروه خونی ABO وجود دارند!

مسئله ۱) برای صفت گروه خونی ABO موارد زیر را به دست آورید. (مانند صفت Rh)

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- **هر سلول پیکری ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول جنسی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتید ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرم ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اووگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اووسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اووسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اولین گویچه قطبی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول تخمک ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول دومین گویچه قطبی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**

مسئله ۲) از ازدواج مرد و زنی به ترتیب با گروه خونی A و B دختری با گروه خونی O به دنیا آمده است. به سؤالات زیر پاسخ دهید.

۱- ژنوتیپ والدین را به دست آورید. پدر AO و مادر BO

۲- احتمال به دنیا آمدن زاده‌ای با گروه خونی A در این خانواده وجود دارد؟ بله

۳- احتمال به دنیا آمدن پسری با گروه خونی AB در این خانواده وجود دارد؟ بله

۴- احتمال به دنیا آمدن دختری با گروه خونی O در این خانواده وجود دارد؟ بله

۵- احتمال به دنیا آمدن پسری با گروه خونی مادر در این خانواده وجود دارد؟ گروه خونی مادر یا فنوتیپ مادر _B است. بله

۶- احتمال به دنیا آمدن دختری با ژنوتیپ پدر در این خانواده وجود دارد؟ ژنوتیپ پدر BO است. بله

۷- آیا دختران این خانواده گروه خونی پدر را خواهند داشت؟ گروه خونی پدر یا فنوتیپ پدر _A است. بله

۸- آیا پسران این خانواده گروه خونی غالب خواهند داشت؟ گروه خونی غالب _A + B است. بله

۹- آیا دختران این خانواده گروه خونی مغلوب خواهند داشت؟ گروه خونی مغلوب فقط OO است. بله

۱۰- آیا پسران این خانواده گروه خونی هم‌توان خواهند داشت؟ گروه خونی هم‌توان فقط AB است. بله

۱۱- آیا دختران این خانواده گروه خونی خالص خواهند داشت؟ گروه خونی خالص فقط OO است. بله

۱۲- آیا فرزندان این خانواده گروه خونی ناخالص و غالب خواهند داشت؟ گروه خونی ناخالص و غالب _A و _B هستند. بله

برای حل این مسئله ابتدا باید با استفاده از داده‌های آن ژنوتیپ والدین را پیدا نموده سپس آنها را آمیزش داده و با استفاده از مربع پانت ژنوتیپ، فنوتیپ و احتمال تشکیل هر یک از زاده را به دست می‌آوریم:

AO	×	BO	⟹	OO						
پدر		مادر		دختر						
AO	×	BO	⟹	AB	+	AO	+	BO	+	OO
				هم‌توان		غالب		غالب		مغلوب
				ناخالص		ناخالص		ناخالص		خالص

جمع‌بندی صفت ABO

برای صفت ABO (که گاهی اوقات گروه خونی اصلی نیز نامیده می‌شود)، تعداد انواع آلل‌ها (۳)، انواع ژنوتیپ‌ها (۶) و انواع فنوتیپ‌ها (۴) و به صورت زیر می‌باشد:

آلل‌ها (۳)	$A = I^A$ هم‌توان	$B = I^B$ هم‌توان	$O = i$ مغلوب	$A = B$, $A > O$, $B > O$	
ژنوتیپ‌ها (۶)	$AA = I^A I^A$	$AO = I^A i$	$BB = I^B I^B$	$BO = I^B i$	$AB = I^A I^B$	$OO = ii$
فنوتیپ‌ها (۴)	$A\_ = I^A \_ = A$		$B\_ = I^B \_ = B$		$AB = I^A I^B$	$OO = ii = O$

t.me/MrKonkori

+ تعداد انواع آلل‌ها ۳ است، (همان‌طور که می‌دانیم هر فرد دیپلوئید فقط دو آلل از آلل‌های یک صفت چند آللی را دارد!)

x پس خواهیم داشت:

ـ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها ۶ و تعداد انواع فنوتیپ‌ها ۴ و به صورت زیر خواهند بود:

❁ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها: $3(3+1)/2=6$ ⟸ $n(n+1)/2$

❁ تعداد انواع فنوتیپ‌ها: $6-2=4$ ⟸ تعداد روابط غالب و مغلوبی ـ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها

بارزیت ناقص

تا اینجا با دو نوع رابطه دگره‌ای آشنا شدیم: ۱) یکی بارز و نهفتگی و ۲) دیگری هم توانی. رابطه دیگری نیز بین دگره‌ها برقرار است که آن را ۳) رابطه غالبیت ناقص یا بارزیت ناقص می‌گویند و آن موقعی است که صفت در حالت ناخالص، اثر هر دو آلل مخفی مانده و به صورت حد واسطِ حالت‌های خالص مشاهده می‌شود. این بار مثالی از گیاهان بیاوریم. رنگ گل میمونی مثال خوبی است (شکل ۷).



شکل ۷ـ گل میمونی

دو دگره برای رنگ گل میمونی وجود دارد که یکی قرمز و دیگری سفید است. این دو را به ترتیب با R و W نشان می‌دهیم. در حالت RR رنگ گل، قرمز و در حالت WW رنگ گل، سفید است. رنگ گل RW چگونه است؟ این گل، صورتی است. رنگ صورتی، حالت حد واسطِ قرمز و سفید است. در این حالت گفته می‌شود که رابطه **بارزیت ناقص** برقرار است.

مقایسه هم‌توانی و غالبیت ناقص

۱) نحوه نگارش آلل‌ها و ژنوتیپ‌های آن مانند همدیگر است.

+ در هر دو رابطه فوق آلل‌ها را با دو حرف متفاوت و بزرگ نشان می‌دهند.

۲) در هم‌توانی اثر هر دو آلل هم‌زمان مشاهده می‌شود ولی در غالبیت ناقص اثر هر دو آلل از بین رفته و یک حالت حدواسط به وجود می‌آید.

مسئله ۱) برای صفت رنگ گل میمونی موارد زیر را به دست آورید.

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- هر سلول مریستمی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول پارانشیمی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول آوند آبکشی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. فاقد هسته
- هر سلول آوند چوبی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. غیر زنده
- هر سلول فیبر ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. غیر زنده
- هر سلول زایشی موجود در دانه گرده ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده نارس ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده رسیده ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. دارای دو سلول یکسان تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تولیدکننده لوله‌گرده ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تخم‌زا ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول دوهسته‌ای موجود در کیسه رویانی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. دو هسته یکسان – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر کیسه رویانی ۸ ژن، ۸ آلل و ۱ نوع آلل دارد. هشت هسته یکسان – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول آندوسپرم ۳ ژن، ۳ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید (2n یکسان از والد ماده و 1n از والد نر) – تک‌کروماتیدی
- هر سلول ذخیره دانه ۳ ژن، ۳ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید (2n یکسان از والد ماده و 1n از والد نر) – تک‌کروماتیدی

مسئله ۲) برای صفت رنگ گل میمونی تتراپلوئید موارد زیر را به دست آورید.

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- هر سلول مریستمی ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تتراپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول پارانشیمی ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تتراپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول آوند آبکشی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. فاقد هسته
- هر سلول آوند چوبی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. غیر زنده
- هر سلول فیبر ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. معمولاً غیر زنده

t.me/MrKonkori

- هر سلول زایشی موجود در دانه گرده ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده نارس ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده رسیده ٤ ژن، ٤ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. دارای دو سلول یکسان تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تولیدکننده لوله‌گرده ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تخم‌زا ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول دوهسته‌ای موجود در کیسه رویانی ٤ ژن، ٤ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. دو هسته یکسان – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر کیسه رویانی ۱۶ ژن، ۱۶ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. هشت هسته یکسان – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول آندوسپرم ۶ ژن، ۶ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هگزاپلوئید (4n از والد ماده و 2n از والد نر) – تک‌کروماتیدی
- هر سلول ذخیره دانه ۶ ژن، ۶ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هگزاپلوئید (4n از والد ماده و 2n از والد نر) – تک‌کروماتیدی

مسئله ۳) از آمیزش گل میمونی قرمز و سفید مطلوب است محاسبه فنوتیپ‌ها، ژنوتیپ‌ها و نسبت‌های آنها در نسل دوم (پس از خودلقاحی نسل اول).

برای حل این مسئله ابتدا باید والدین (P) یعنی گل میمونی قرمز و صورتی را آمیزش داده و نسل اول (F_1) را به دست آوریم. سپس با آمیزش نسل اول و با استفاده از مربع پانت ژنوتیپ، فنوتیپ و احتمال تشکیل هر یک از افراد نسل دوم (F_2) را به دست می‌آوریم:

نسل اول (F_1):

RR (والد قرمز) × WW (والد سفید) ⟹ RW (صورتی)

نسل دوم (F_2):

RW (نسل اول F_1) × RW ⟹ RR (قرمز) + RW (صورتی) + WW (سفید)

جمع‌بندی صفت رنگ گل در گیاه میمونی

برای صفت رنگ گل در گیاه میمونی، تعداد انواع آلل‌ها (۲)، انواع ژنوتیپ‌ها (۳) و انواع فنوتیپ‌ها هم (۳) و به صورت زیر می‌باشند:

				R = W
فنوتیپ‌ها (۳)	RR	قرمز	RW	صورتی	WW	سفید
ژنوتیپ‌ها (۳)	RR	خالص	RW	ناخالص	WW	خالص
آلل‌ها (۲)	R	قرمز	W	سفید		

+ تعداد انواع آلل‌ها ۲ است، پس خواهیم داشت:

x انواع ژنوتیپ‌ها ۳ و انواع فنوتیپ‌ها هم ۳ خواهند بود:

❁ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها:

n (n + 1) / 2 ⟹ 2 (2 + 1) / 2 = 3

❁ تعداد انواع فنوتیپ‌ها:

تعداد روابط غالب و مغلوبی ـ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها ⟹ 3 – 0 = 3

t.me/MrKonkori

گفتار ۲ انواع صفات

به یاد دارید که فام‌تن‌ها به دو دستهٔ غیر جنسی و جنسی تقسیم می‌شوند. فام‌تن‌های جنسی انسان X و Y هستند. صفاتی را که جایگاه ژنی آنها در یکی از فام‌تن‌های غیرجنسی قرار داشته باشد **صفت مستقل از جنس** و صفاتی را که جایگاه ژنی آنها در یکی از دو فام‌تن جنسی قرار داشته باشد **وابسته به جنس** می‌گویند.

نکته پالشی: می‌توان گفت هر صفت وابسته به X قطعاً وابسته به جنس است ولی هر صفت وابسته به جنس الزاماً وابسته به X نیست.

وراثت صفات مستقل از جنس

صفات مستقل از جنس چگونه به ارث می‌رسند؟ برخلاف صفات وابسته به جنس، صفات مستقل از جنس در زنان و مردان به یک نسبت به ارث می‌رسند.

Rh یک صفت مستقل از جنس است. اگر پدر و مادری هر دو ژن‌نمود Dd داشته باشند، چه ژن‌نمود یا ژن‌نمودهایی برای فرزندان آنها مورد انتظار است؟ سه نوع ژنوتیپ DD، Dd و dd همچنین دو نوع فنوتیپ D_ و dd.

می‌دانیم که در حالت طبیعی پدر و مادر، از هر جفت فام‌تن همتا تنها یکی را از طریق گامت‌ها به نسل بعد منتقل می‌کنند. این همان رفتار کروموزوم‌ها در آنافاز میوز I است که پیشتر آن را مترادف با قانون اول مندل دانستیم. در این مثال، هم پدر و هم مادر از نظر Rh دو نوع گامت تولید می‌کنند: یکی گامتی که D دارد و دیگری گامتی که d دارد. ژن‌نمود فرزندان از لقاح تصادفی گامت‌ها به دست می‌آید! به عبارت دیگر به این بستگی دارد که کدام گامت‌ها با یکدیگر لقاح پیدا کنند. ژن‌نمود فرزندان را می‌توان با روشی به نام مربع پانت به دست آورد. پانت نام دانشمندی است که این روش را پیشنهاد کرده است.

در روش مربع پانت، گامت‌های والدین را به طور جداگانه در دو ضلع یعنی سطر و ستون یک جدول می‌نویسیم و بعد خانه‌های جدول را با کنار هم قرار دادن گامت‌های سطر و ستون متناظر هم پر می‌کنیم (جدول ۲).

گامت‌ها	D	d
D	DD	Dd
d	dD	dd

جدول ۲ـ مربع پانت

باید توجه داشت که ژن‌نمودهای Dd و dD یکسان هستند. بنابراین هر فرزندی که متولد می‌شود می‌تواند یکی از ژن‌نمودهای Dd، DD و dd را داشته باشد.

رابطه ژنتیک، تقسیم میوز و لقاح گامت‌ها

۱) در حالت طبیعی یک فرد دیپلوئید، در آنافاز میوز I از هر دو کروموزوم همتا تنها یکی از آنها وارد یک گامت می‌شود.

+ بنابراین از هر دو آلل هم فقط یکی وارد یک گامت و دیگری وارد گامت دیگر می‌شود.

+ بدیهی است در صورت وقوع «پدیده با هم ماندن کروموزوم‌ها» این ترتیب به هم می‌خورد!

۲) یک فرد ناخالص برای یک صفت، به خاطر دارا بودن دو آلل متفاوت، قادر است دو نوع گامت تولید کند.

+ بدیهی است که فرد خالص می‌تواند فقط یک نوع گامت تولید می‌کند.

x فرد ناخالص: دو نوع گامت تولید می‌کند. A و a

Aa ⟹ (میوز) (A) + (a)

x فرد خالص: یک نوع گامت تولید می‌کند. فقط A

AA ⟹ (میوز) (A)

۳) ژنوتیپ زاده‌ها از لقاح تصادفی گامت‌ها به دست می‌آید.

+ معمولاً از روی ژنوتیپ می‌توان به فنوتیپ پی برد، ولی از روی فنوتیپ گاهی اوقات نمی‌توان به ژنوتیپ رسید.

x مثال‌های زیر فنوتیپ‌هایی هستند که از روی آنها نمی‌توان به ژنوتیپ پی برد.

- ژنوتیپ افرادی با گروه خونی مثبت
- ژنوتیپ افرادی با گروه خونی A یا B
- ژنوتیپ افراد سالم در صفت فنیل‌کتونوری
- ژنوتیپ افراد سالم در صفت کم‌خونی ناشی از گلبول‌های قرمز داسی‌شکل
- ژنوتیپ زنان سالم از نظر صفت هموفیلی و دیگر صفات وابسته به X

t.me/MrKonkori

+ امروزه می‌دانیم که برای پی بردن به ژنوتیپ افراد ناخالص از تجزیه و تحلیل ژنوتیپ افراد در دودمانه یا شجره‌نامه استفاده می‌کنند.

۴) برای به دست آوردن ژنوتیپ زاده‌ها در مسائل ژنتیک از روش مربع پانت استفاده می‌کنیم. در این روش:

+ ابتدا گامت‌های والدین را به طور جداگانه در دو ضلع یعنی سطر و ستون یک جدول می‌نویسیم.

+ سپس خانه‌های جدول را با کنار هم قرار دادن گامت‌های سطر و ستون متناظر هم پر می‌کنیم.

۵) بدون نوشتن گامت‌ها هم می‌توان این کار را انجام داد. بعد از نوشتن ژنوتیپ والدین و آمیزش آنها به شیوه زیر عمل می‌کنیم:

+ حرف اول یک والد در حرف اول والد دیگر

+ حرف اول یک والد در حرف دوم والد دیگر

+ حرف دوم یک والد در حرف اول والد دیگر

+ حرف دوم یک والد در حرف دوم والد دیگر

AB × CD ⟹ AC + AD + BC + BD

فعالیت ۱

پدری گروه خونی O و مادری گروه خونی AB دارد.

چه ژن‌نمود و رخ‌نمودهایی برای فرزندان آنان پیش‌بینی می‌کنید؟

ژنوتیپ‌ها: OO × AB ⟹ AO + BO

فنوتیپ‌ها: O AB A B

وراثت صفات وابسته به X

گاهی ژن صفتی که بررسی می‌شود در فامتن X قرار دارد. به چنین صفاتی، صفت وابسته به X می‌گویند. هموفیلی، یک بیماری وابسته به X و نهفته یا مغلوب است یا به عبارتی دیگر، دگره این بیماری که روی فامتن X قرار دارد نهفته است. در این بیماری، فرایند لخته شدن خون در خون‌ریزی‌های شدیدتر نه خفیف! دچار اختلال می‌شود.

شایع‌ترین نوع هموفیلی به فقدان عامل انعقادی VIII (هشت) مربوط است. دگره بیماری هموفیلی را h می‌نامیم؛ دگره سالمِ ژن، H نامیده می‌شود. برای آنکه نشان دهیم صفت وابسته به X است، دگره‌ها را به صورت بالانویس X می‌نویسیم: X^H و X^h

جدول ۳ انواع ژن‌نمودها (۵ نوع) و رخ‌نمودها (۴ نوع) را برای هموفیلی نشان می‌دهد. دقت کنید که در فامتن Y جایگاهی برای دگره‌های هموفیلی وجود ندارد.

ژن‌نمود / رخ‌نمود	زن	مرد
سالم	X^HX^H	X^HY
سالم	X^HX^h	—
هموفیل	X^hX^h	X^hY

جدول ۳ـ انواع ژن‌نمودها و رخ‌نمودها برای هموفیلی

فرد ناخالصی با ژن‌نمود X^HX^h که زن و سالم است؛ ناقل نامیده می‌شود؛ زیرا این فرد با آن که خودش سالم است ولی می‌تواند ژن بیماری را به نسل بعد منتقل کند.

برای پیش‌بینی ژن‌نمودها و رخ‌نمودهای صفات وابسته به X در نسل‌های بعد، می‌توان همچنان از مربع پانت استفاده کرد. به مثال زیر توجه کنید.

مثال: مردی هموفیل قصد دارد با زنی ازدواج کند که سالم است و ناقل هم نیست. زن می‌خواهد بداند آیا ممکن است فرزند حاصل از این ازدواج، هموفیل باشد؟

ژن‌نمود مرد هموفیل X^hY و گامت‌هایی که تولید می‌کند X^h و Y است.

ژن‌نمود زن سالم X^HX^H است و فقط یک نوع گامت یعنی X^H تولید می‌کند.

ژن‌نمودها و رخ‌نمودهای نسل‌های بعد را می‌توان به کمک مربع پانت یافت.

بنابراین فرزندان حاصل از این ازدواج همگی سالم بوده و هموفیل نخواهند بود.

گامت‌ها	X^h	Y
X^H	X^HX^h دختر ناقل	X^HY پسر سالم

هم‌چنین می‌توان مانند آنچه در زیر آمده است بدون استفاده از مربع پانت هم می‌توان زاده‌ها را به دست آورد:

ژنوتیپ‌ها: X^HX^H × X^hY ⟹ X^HX^h + X^HY

فنوتیپ‌ها: زن سالم و غیر ناقل — مرد هموفیل — دختر ناقل — پسر سالم

مسئله) برای صفت هموفیلی موارد زیر را به دست آورید. (در زنان مانند صفت Rh – ولی در مردان متفاوت چون فقط یک کروموزوم X دارند.)

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- **هر سلول پیکری زن ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**

t.me/MrKonkori

- هر سلول پیکری مرد ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول جنسی زن ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول جنسی مرد ۱-۰ ژن، ۱-۰ آلل و ۱-۰ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اسپرماتوگونی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اسپرماتوسیت اولیه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اسپرماتوسیت ثانویه ۲-۰ ژن، ۲-۰ آلل و ۱-۰ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اسپرماتید ۱-۰ ژن، ۱-۰ آلل و ۱-۰ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اسپرم ۱-۰ ژن، ۱-۰ آلل و ۱-۰ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اووگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اووسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اووسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اولین گویچه قطبی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول تخمک ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول دومین گویچه قطبی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی

نکاتی در مورد صفات وابسته به X

۱) این صفات از صفات وابسته به جنس هستند زیرا آلل ایجاد کننده آنها روی کروموزوم X قرار دارد.

+ نوع دیگر این صفات روی کروموزوم Y قرار دارند که در این کتاب در مورد آنها بحث نمی‌شود.

۲) هموفیلی، یک بیماری وابسته به X و مغلوب است یا به عبارتی دیگر، آلل ایجاد کننده این بیماری به صورت مغلوب روی کروموزوم X قرار دارد.

+ در این بیماری، فرایند لخته شدن خون در خون‌ریزی‌های شدیدتر دچار اختلال می‌شود.

x همان طور که می‌دانیم که در خون‌ریزی خفیف لخته تشکیل نمی‌شود!

+ هموفیلی انواع مختلفی دارد، اما شایع‌ترین نوع آن به فقدان فاکتور انعقادی VIII مربوط است.

+ در این صفت، فرد ناقل کسی است که خودش بیمار نیست اما ژن بیماری را دارد و می‌تواند آن را به نسل بعد منتقل کند.

۳) در مورد صفات وابسته به X مغلوب فقط زنان می‌توانند ناقل باشند چون بر خلاف مردان، دو کروموزوم X دارند!

۴) تعداد انواع آلل‌ها، ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌ها به صورت زیر به دست می‌آیند:

+ روابط ذکر شده در بالا فقط برای زنان قابل استفاده است.

+ برای مردان تعداد آلل‌ها، ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌ها برابرند (n).

جمع‌بندی صفت هموفیلی

برای صفت یا بیماری هموفیلی، تعداد انواع آلل‌ها (۲)، انواع ژنوتیپ‌ها ۵ (۳ برای زنان + ۲ برای مردان) و انواع فنوتیپ‌ها هم ۴ (۲ برای زنان + ۲ برای مردان) و به صورت زیر می‌باشند:

$X^H > X^h$				
خالص	X^hX^h	نا‌خالص – ناقل	X^HX^h	خالص	X^HX^H	ژنوتیپ زنان (۳)
بیمار	X^hY	–	-	سالم	X^HY	ژنوتیپ مردان (۲)
مغلوب – بیمار	X^hX^h	غالب – سالم			X^HX^-	فنوتیپ زنان (۲)
مغلوب – بیمار	X^hY	غالب – سالم			X^HY	فنوتیپ مردان (۲)
			معیوب	X^h	سالم	X^H	آلل‌ها (۲)

+ تعداد انواع آلل‌ها ۲ است، پس خواهیم داشت:

x تعداد انواع ژنوتیپ‌ها:

❁ برای زنان:

$n(n+1)/2 \Rightarrow 2(2+1)/2 = 3$

❁ برای مردان:

$n \Rightarrow 2$

x تعداد انواع فنوتیپ‌ها:

❁ برای زنان:

تعداد روابط غالب و مغلوبی ـ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها $\Rightarrow 3 - 1 = 2$

❁ برای مردان:

$n \Rightarrow 2$

مسئله) از ازدواج مرد و زنی به ظاهر سالم پسری هموفیل به دنیا آمده است. به سؤالات زیر پاسخ دهید.

۱ – ژنوتیپ والدین را به دست آورید. پدر X^HY و مادر X^HX^h

t.me/MrKonkori

۲- احتمال به دنیا آمدن زاده‌ای بیمار در این خانواده وجود دارد؟ بله

۳- احتمال به دنیا آمدن پسری بیمار در این خانواده وجود دارد؟ بله

۴- احتمال به دنیا آمدن دختری با فنوتیپ مادر در این خانواده وجود دارد؟ فنوتیپ مادر X^HX^- یعنی سالم است. بله

۵- احتمال به دنیا آمدن پسری با ژنوتیپ پدر در این خانواده وجود دارد؟ ژنوتیپ پدر X^HY است. بله

۶- احتمال به دنیا آمدن دختری ناقل در این خانواده وجود دارد؟ بله

۷- آیا پسران این خانواده سالم خواهند بود ؟ بله

۸- آیا دختران این خانواده ناقل خواهند بود؟ بله

۹- آیا پسران این خانواده غالب خواهند بود؟ بله

۱۰- آیا دختران این خانواده مغلوب خواهند بود؟ خیر

۱۱- آیا دختران این خانواده ناخالص خواهند بود؟ بله

۱۲- آیا دختران این خانواده غالب خواهند بود؟ بله

۱۳- آیا فرزندان این خانواده ناخالص خواهند بود؟ بله

برای حل این مسئله ابتدا باید با استفاده از داده‌های آن ژنوتیپ والدین را پیدا نموده سپس آنها را آمیزش داده و با استفاده از مربع پانت ژنوتیپ، فنوتیپ و احتمال تشکیل هر یک از زاده را به دست می‌آوریم:

X^HY	×	X^HX^h	⟹	X^hY							
پدر سالم		مادر سالم		پسر بیمار							
X^HY	×	X^HX^h	⟹	X^HX^H	+	X^HX^h	+	X^HY	+	X^hY	
				دختر، سالم		دختر، سالم		پسر، سالم		پسر، بیمار	
				غالب، خالص		غالب، ناخالص، ناقل		غالب		مغلوب	

فعالیت ۲

مردی سالم قصد دارد با زنی هموفیل ازدواج کند.

چه ژن‌نمود و رخ‌نمودهایی برای فرزندان آنان پیش‌بینی می‌کنید؟

ژنوتیپ‌ها:	X^HY	×	X^hX^h	⟹	X^HX^h	+	X^hY		
فنوتیپ‌ها:					دختر ناقل		پسر بیمار		

صفات پیوسته و گسسته

اندازه قد شما چقدر است؟ اگر از همکلاسی‌های خود اندازه قدشان را بپرسید، اعداد گوناگونی را خواهید شنید. اندازه قد صفتی پیوسته است به این معنی که هر عددی بین یک حداقل و یک حداکثر، ممکن است باشد. آیا می‌توان گفت که Rh هم چنین است؟ خیر. در میان انسان‌ها، صفت Rh تنها به دو شکل مثبت و منفی دیده می‌شود؛ بنابراین Rh صفتی گسسته است.

نکاتی در مورد صفات گسسته و پیوسته

۱) صفات گسسته: این صفات تک‌جایگاهی هستند و در این جایگاه دو آلل یا بیشتر دارند. همه صفات مورد مطالعه در این فصل به استثنای رنگ دانه ذرت.

+ صفات گسسته که دارای آلل‌ها، ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌های معدود هستند.

۲) صفات پیوسته: این صفات چندجایگاهی هستند و در هر جایگاه دو آلل یا بیشتر دارند. صفاتی مانند قد، وزن، رنگ پوست، رنگ چشم، رنگ مو، بهره هوشی و ...

+ صفات پیوسته دارای تعداد زیادی ژنوتیپ بوده و طیف وسیعی از فنوتیپ‌ها دارند.

صفات تک‌جایگاهی و چندجایگاهی

صفاتی که تا اینجا بررسی کردیم، صفاتی هستند که یک جایگاه ژن در فامتن دارند. برای مثال، دگره‌های صفت گروه‌های خونی ABO یک جایگاه مشخص از جفت فامتن شماره ۹ را به خود اختصاص داده‌اند. چنین صفاتی را تک‌جایگاهی می‌نامیم.

نکته مهم: تمام صفات مورد مطالعه در کتاب به استثنای رنگ دانه ذرت تک‌جایگاهی هستند.

در مقابل، صفاتی وجود دارند که در بروز آنها بیش از یک جایگاه ژنی شرکت می‌کند. رنگ دانه نوعی ذرت مثالی از صفات چند جایگاهی است. رنگ دانه‌های این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است (شکل ۸).



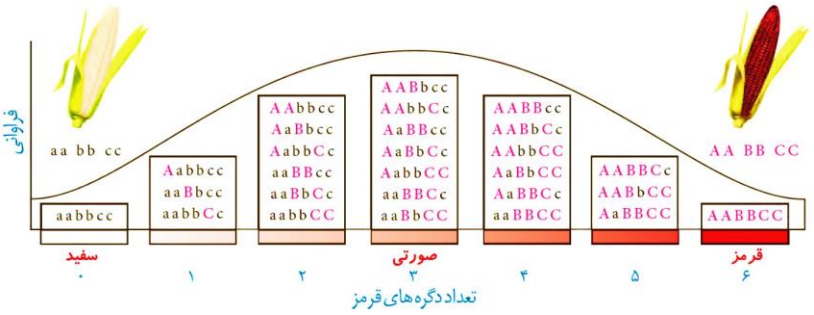
شکل ۸- رنگ‌های متفاوت ذرت

t.me/MrKonkori

صفت رنگ دانه در این نوع ذرت صفتی با سه جایگاه ژنی است که هر کدام دو دگره یا آلل دارند. در واقع این آلل‌ها روی کروموزوم‌های مختلفی وجود دارند.
برای نشان دادن ژن‌ها یا آلل‌ها در این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A، B و C استفاده می‌کنیم.
برحسب نوع ترکیب دگره‌ها، رنگ‌های مختلفی ایجاد می‌شود. همه دگره‌های بارز، رنگ قرمز و همه دگره‌های نهفته رنگ سفید را به وجود می‌آورند.
به عبارت دیگر هر سه جایگاه ژنی و ژن‌ها (آلل‌ها)ی موجود در آنها پس از بیان ژن رنگ دانه را ایجاد می‌کنند! بنابراین رخ‌نمودهای در آستانه طیف، یعنی قرمز تیره و سفید به ترتیب ژن‌نمودهای AABBCC و aabbcc را دارند. با توجه به این که در گیاه ذرت، برای رنگ دانه، فنوتیپ‌ها پیوسته هستند، در رخ‌نمودهای ناخالص، هر چه تعداد دگره‌های بارز بیشتر باشد، مقدار رنگ قرمز نیز بیشتر است.

نکته پالشی: هر گیاه ذرت برای صفت رنگ دانه شش ژن، شش آلل (سه جفت آلل) و سه الی شش نوع آلل دارد.

چنان که می‌بینیم صفات چند جایگاهی رخ‌نمودهای پیوسته‌ای دارند. یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته‌ای بین سفید و قرمز را به نمایش می‌گذارند. به همین علت، نمودار توزیع فراوانی این رخ‌نمودها شبیه زنگوله است (شکل ۹). این گونه نمودارها را منحنی توزیع نرمال می‌نامند.



شکل ۹ـ چگونگی تعیین رنگ در ذرت

مقایسه رنگ گل در گیاه میمونی و رنگ دانه ذرت

۱) فنوتیپ صفات تک‌جایگاهی، غیر پیوسته یا گسسته است. مثلاً رنگ گل میمونی می‌تواند سفید، قرمز یا صورتی ولی بدون طیف مشاهده شود.
۲) فنوتیپ صفات چندجایگاهی پیوسته یا به صورت یک طیف است.مثلاً رنگ دانه ذرت می‌تواند به صورت یک طیف از سفید تا قرمز تیره مشاهده شود.

نکاتی در مورد رنگ دانه ذرت

۱) یک صفت سه‌جایگاهی و بنابراین دارای فنوتیپ‌های پیوسته است.
۲) این ویژگی به خاطر تجمع نوعی ماده (آنتوسیانین) در واکوئول سلول‌های پوسته دانه یا پوشش تغمک ایجاد می‌شود.
+ سلول‌های پوشش تغمک از پایه ماده منشاء گرفته، بنابراین از لحاظ ژنتیکی مشابه آنها بوده و در حالت عادی دیپلوئید هستند.
۳) در افراد دیپلوئید به خاطر وجود دو مجموعه کروموزوم، هر جایگاه دارای دو آلل یا دو ژن است که دارای رابطه غالب و مغلوبی هستند.
۴) هر جایگاه ژنی روی یک جفت کروموزوم مجزا قرار دارد، بنابراین، این ژن‌ها یا آلل‌ها به صورت متصل به هم یا Linked دیده نمی‌شوند.
۵) هر چه تعداد آلل‌های غالب بیشتر باشد، رنگ دانه ذرت نیز تیره‌تر خواهد شد.
۶) برای مقایسه رنگ دانه‌های این نوع ذرت فقط کافی است تعداد حروف بزرگ شمارش شوند تا مقدار تیره بودن رنگ دانه مشخص شود!
۷) برای این صفت تعداد جایگاه‌های ژنی، ژن‌ها و ... به صورت زیر به دست می‌آیند.
+ سه جایگاه ژنی، شش ژن و سه جفت آلل وجود دارد.
+ هم‌چنین ۲۷ نوع ژنوتیپ و ۲۷ نوع ژنوتیپ در هفت دسته فنوتیپی خواهیم داشت.
x در دو آستانه طیف ذرت‌ها دارای دانه سفید و قرمز تیره را خواهیم داشت.
x تعداد ۲۷ ژنوتیپ، در هفت دسته فنوتیپی به صورت زیر مشاهده می‌شوند:

1 3 6 7 6 3 1

مسئله) برای رنگ دانه ذرت دیپلوئید 2n = 20 موارد زیر را به دست آورید.



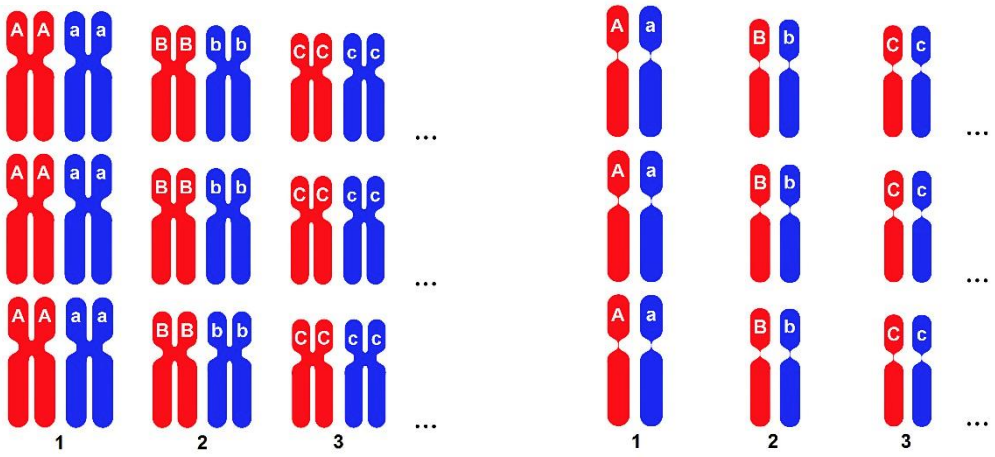
چون صفت سه‌جایگاهی است بنابراین سه جایگاه ژنی یا سه لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- هر سلول آوند آبکشی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. فاقد هسته
- هر سلول آوند چوبی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. غیر زنده
- هر سلول فیبر ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. معمولاً غیر زنده
- هر سلول اسکلرانشیم ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. معمولاً غیر زنده
- هر سلول مریستمی ۶ ژن، ۶ آلل (۳ جفت آلل!) و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی

t.me/MrKonkori

- هر سلول پارانشیمی ۶ ژن، ۶ آلل (۳ جفت آلل!) و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول زایشی موجود در دانه گرده ۳ ژن، ۳ آلل و ۳ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده نارس ۳ ژن، ۳ آلل و ۳ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده رسیده ۶ ژن، ۶ آلل و ۳ نوع آلل دارد. دارای دو سلول یکسان تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تولیدکننده لوله‌گرده ۳ ژن، ۳ آلل و ۳ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تخم‌زا ۳ ژن، ۳ آلل و ۳ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول دوهسته‌ای موجود در کیسه رویانی ۶ ژن، ۶ آلل و ۳ نوع آلل دارد. دو هسته یکسان – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر کیسه رویانی ۲۴ ژن، ۲۴ آلل و ۳ نوع آلل دارد. هشت هسته یکسان – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول آندوسپرم ۹ ژن، ۹ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید (2n از والد ماده و 1n از والد نر) – تک‌کروماتیدی
- هر سلول ذخیره دانه ۹ ژن، ۹ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید (2n از والد ماده و 1n از والد نر) – تک‌کروماتیدی

مسئله) برای رنگ دانه ذرت هگزاپلوئید 6n = 60 موارد زیر را به دست آورید.



چون صفت سه‌جایگاهی است بنابراین سه جایگاه ژنی یا سه لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- هر سلول آوند آبکشی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. فاقد هسته
- هر سلول آوند چوبی ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. غیر زنده
- هر سلول فیبر ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. معمولاً غیر زنده
- هر سلول اسکلرانشیم ۰ ژن، ۰ آلل و ۰ نوع آلل دارد. معمولاً غیر زنده
- هر سلول مریستمی ۱۸ ژن، ۱۸ آلل (۳ مجموعه آلل!) و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هگزاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول پارانشیمی ۱۸ ژن، ۱۸ آلل (۳ مجموعه آلل!) و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هگزاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول زایشی موجود در دانه گرده ۹ ژن، ۹ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده نارس ۹ ژن، ۹ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر دانه گرده رسیده ۱۸ ژن، ۱۸ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. دارای دو سلول یکسان تک‌هسته‌ای – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تولیدکننده لوله‌گرده ۹ ژن، ۹ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول تخم‌زا ۹ ژن، ۹ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول دوهسته‌ای موجود در کیسه رویانی ۱۸ ژن، ۱۸ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. دو هسته یکسان – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر کیسه رویانی ۷۲ ژن، ۷۲ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. هشت هسته یکسان – تریپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول آندوسپرم ۲۷ ژن، ۲۷ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – نوناپلوئید (6n از والد ماده و 3n از والد نر) – تک‌کروماتیدی
- هر سلول ذخیره دانه ۲۷ ژن، ۲۷ آلل و ۳-۶ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – نوناپلوئید (6n از والد ماده و 3n از والد نر) – تک‌کروماتیدی

اثر محیط

گاهی اوقات برای بروز یک رخ‌نمود تنها وجود ژن کافی نیست. برای مثال در گیاهان، ساخته شدن سبزینه علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد.

محیط انسان، شامل عوامل متعددی است. تغذیه و ورزش عواملی محیطی‌اند که می‌توانند بر ظهور رخ‌نمود اثر بگذارند. به عنوان مثال، قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد. بنابراین نمی‌توان تنها از روی ژن‌ها، علت اندازه قد یعنی بلند یا کوتاه بودن یک نفر را توضیح داد.

رابطه ژن‌ها و عوامل محیطی در بروز فنوتیپ

۱) برای بروز برخی از صفات یعنی ایجاد فنوتیپ، علاوه بر بیان ژن یعنی رونویسی و ترجمه می‌بایست عوامل محیطی مساعدی نیز وجود داشته باشد.

۲) بیان ژن شامل رونویسی و ترجمه است، ولی بروز فنوتیپ در برخی موارد، علاوه بر بیان ژن به عوامل محیطی خاصی نیاز دارد.

t.me/MrKonkori

+ مانند ساقته شدن کلروفیل در گیاهان و اندازه قد انسان که علاوه بر بیان ژن به عوامل محیطی مانند وجود نور و تغذیه مناسب نیاز دارند.

۳) نکته جالب توجه این‌که، همواره پس از بیان ژن، فنوتیپ ایجاد نمی‌شود!

+ به عبارت دیگر برای ایجاد فنوتیپ از ژنوتیپ علاوه بر بیان ژن یعنی رونویسی و ترجمه، شرایط محیطی خاصی نیز مورد نیاز است.

۴) در تمام صفات مطالعه شده قبلی، تعداد انواع فنوتیپ‌ها مساوی یا کمتر از تعداد انواع ژنوتیپ‌ها بود.

+ اگر عوامل محیطی روی بروز فنوتیپ اثر داشته باشند آنگاه ممکن است برای یک صفت تعداد انواع فنوتیپ‌ها از تعداد انواع ژنوتیپ‌ها بیشتر باشد!

x به عنوان مثال رنگ گل در گیاه ادریسی نمونه‌ای از این صفات است.

ـ یک ژنوتیپ خاص در خاک‌های مختلف با pH متفاوت می‌تواند به فنوتیپ‌ها یا رنگ‌های مختلف دیده شود:

- در محیط خنثی و قلیایی به رنگ صورتی
- در محیط اسیدی به رنگ آبی

مهار بیماری‌های ژنتیک

گرچه نمی‌توان بیماری‌های ژنتیک را در حال حاضر درمان کرد (مگر در موارد معدود با استفاده از ژن‌درمانی) اما گاهی اوقات می‌توان با تغییر عوامل محیطی، عوارض بیماری‌های ژنی یعنی ایجاد فنوتیپ نامناسب! را مهار کرد. مثال این موضوع، بیماری فنیل‌کتونوری (PKU) است. در این بیماری آنزیمی به نام فنیل‌آلانین هیدروکسیلاز که آمینواسید فنیل‌آلانین را می‌تواند تجزیه کند و آمینواسید دیگری به نام تیروزین پدید آورد، وجود ندارد. تجمع فنیل‌آلانین در بدن به ایجاد ترکیبات خطرناک مانند فنیل پیرووییک‌اسید منجر می‌شود. در این بیماری، بخشی از دستگاه عصبی مرکزی یعنی مغز آسیب می‌بیند.

نکته چالشی: افزایش فنیل‌آلانین سبب ایجاد بیماری فنیل‌کتونوری نمی‌شود! بلکه باعث ایجاد ترکیبات دیگری می‌شود که این ترکیبات باعث بروز بیماری می‌شوند! از آنجا که رشد مغز در دوران نوزادی همچنان ادامه دارد، تجمع ماده فوق می‌تواند به آن آسیب وارد کند. خوشبختانه می‌توان با تغییر شرایط محیطی یعنی حذف یا کاهش آمینواسید فنیل‌آلانین در رژیم غذایی نوزادان و کودکان از بروز این بیماری جلوگیری کرد. اما چگونه؟ علت این بیماری، تغذیه از پروتئین‌های حاوی فنیل‌آلانین است. پس با تغذیه نکردن از خوراکی‌هایی که فنیل‌آلانین دارند، می‌توان مانع بروز اثرات این بیماری شد.

فنیل‌کتونوری یک بیماری اتوزومی نهفته یا مغلوب و مستقل از جنس دو آللی است. پس در مرد و زن به یک نسبت دیده می‌شود. وقتی نوزاد متولد می‌شود، علائم آشکاری ندارد. در عین حال، تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل‌کتونوری با شیر مادر (که حاوی فنیل‌آلانین است) به آسیب یاخته‌های مغزی او می‌انجامد. به همین علت، نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به این بیماری، با انجام آزمایش خون یعنی اندازه گرفتن مقدار آنزیم فوق بررسی می‌کنند. در صورت ابتلا، نوزاد با شیرخشک‌هایی که فاقد آمینواسید فنیل‌آلانین است تغذیه می‌شود و در رژیم غذایی او برای آینده، از رژیم‌های بدون (یا کم) فنیل‌آلانین یعنی غذاهایی که پروتئین کمتری دارند، استفاده می‌شود (شکل ۱۰).



شکل ۱۰ـ خون‌گیری از پاشنه پای نوزاد برای انجام آزمایش‌های بدو تولد

مسئله) برای صفت فنیل‌کتونوری موارد زیر را به دست آورید. (مانند صفت Rh)

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- **هر سلول پیکری ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول جنسی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتوسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اسپرماتید ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اسپرم ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اووگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول اووسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۲-۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اووسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول اولین گویچه قطبی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی**
- **هر سلول تخمک ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**
- **هر سلول دومین گویچه قطبی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی**

t.me/Mrkonkori

مسئله) برای صفت کم‌خونی داسی شکل موارد زیر را به دست آورید. (مانند صفت Rh)

چون صفت تک‌جایگاهی است بنابراین یک جایگاه ژنی یا یک لوکوس برای این صفت وجود دارد.

- هر سلول پیکری ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول جنسی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اسپرماتوگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اسپرماتوسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اسپرماتوسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اسپرماتید ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اسپرم ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اووگونی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول اووسیت اولیه ٤ ژن، ٤ آلل و ۱-۲ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – دیپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اووسیت ثانویه ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول اولین گویچه قطبی ۲ ژن، ۲ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – دوکروماتیدی
- هر سلول تخمک ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی
- هر سلول دومین گویچه قطبی ۱ ژن، ۱ آلل و ۱ نوع آلل دارد. تک‌هسته‌ای – هاپلوئید – تک‌کروماتیدی

نکاتی در مورد بیماری فنیل‌کتونوری

۱) در حال حاضر به جزء عده معدودی از بیماری‌های ژنتیکی که با استفاده از ژن‌درمانی مداوا می‌شوند، روش درمانی خاص برای درمان این بیماری‌ها وجود ندارد.

+ در آینده امیدهایی با استفاده از تکنیک ویرایش ژن مانند استفاده از سیستم آنزیمی CRISPR/Cas9 برای درمان بیماری ژنتیکی وجود دارد.

۲) استفاده از رژیم غذایی مناسب، بیماری ژنتیکی فنیل‌کتونوری از بین نمی‌رود بلکه مهار می‌شود، به عبارت دیگر از اثرات آن کاسته می‌شود!

۳) فرد مبتلا به بیماری فنیل‌کتونوری در بدو تولد، نوزادن هیچ علامتی دال بر وجود این بیماری نشان نمی‌دهند.

+ اما استفاده از شیر مادر که حاوی همه انواع بیست‌گانه آمینواسیدها و از جمله آمینواسید فنیل‌آلانین است می‌تواند منجر به ایجاد اثرات این بیماری شود.

۴) نوزادان مبتلا به این بیماری را با شیرخشک‌هایی که فاقد فنیل‌آلانین است تغذیه می‌کنند.

۵) در رژیم غذایی کودکان و حتی بزرگسالان مبتلا، از رژیم‌های غذایی بدون فنیل‌آلانین یا دارای مقداری کمی فنیل‌آلانین استفاده می‌شود.

جمع‌بندی بیماری فنیل‌کتونوری

فنیل‌کتونوری یک بیماری مغلوب اتوزومی و دو آللی است، پس در مرد و زن به یک میزان دیده می‌شود. هر دو جنس هم ناقل دارند:

تعداد انواع آل‌ها (۲)، انواع ژنوتیپ‌ها (۳) و انواع فنوتیپ‌ها هم (۲) و به صورت زیر می‌باشند:

F > f

خالص	ff	نا‌خالص – ناقل	Ff	معیوب	f	سالم	F	آل‌ها (۲)
بیمار	ff	سالم				خالص	FF	ژنوتیپ‌ها (۳)
						سالم	F_	فنوتیپ‌ها (۲)

+ تعداد انواع آل‌ها ۲ است، پس خواهیم داشت:

x انواع ژنوتیپ‌ها ۳ و انواع فنوتیپ‌ها ۲ خواهند بود:

❁ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها: $n(n+1)/2 \Longrightarrow 2(2+1)/2 = 3$

❁ تعداد انواع فنوتیپ‌ها: تعداد روابط غالب و مغلوبی ـ تعداد انواع ژنوتیپ‌ها $\Longrightarrow 3 - 1 = 2$

مسئله) از ازدواج مرد و زنی به ظاهر سالم دختری با بیماری فنیل‌کتونوری به دنیا آمده است. به سؤالات زیر پاسخ دهید.

۱- ژنوتیپ والدین را به دست آورید. پدر و مادر هر دو Ff

۲- احتمال به دنیا آمدن دختری سالم در این خانواده وجود دارد؟ بله

۳- احتمال به دنیا آمدن پسری بیمار در این خانواده وجود دارد؟ بله

۴- احتمال به دنیا آمدن دختری خالص از نظر این صفت در این خانواده وجود دارد؟ بله

۵- احتمال به دنیا آمدن پسری با فنوتیپ مادر در این خانواده وجود دارد؟ فنوتیپ مادر F_ است. بله

۶- احتمال به دنیا آمدن دختری با ژنوتیپ پدر در این خانواده وجود دارد؟ ژنوتیپ پدر Ff است. بله

۷- آیا دختران این خانواده فنوتیپ پدر را خواهند داشت؟ فنوتیپ پدر F_ است. بله

۸- آیا پسران این خانواده غالب خواهند بود؟ افراد غالب F_ هستند. بله

۹- آیا دختران این خانواده مغلوب خواهند بود؟ افراد مغلوب ff هستند. بله

۱۰- آیا پسران این خانواده ناقل بیماری خواهند بود؟ افراد ناقل Ff هستند. بله

۱۱- آیا فرزندان این خانواده از نظر این صفت خالص خواهند بود؟ افراد خالص شامل FF و ff هستند. بله

t.me/MrKonkori

۱۲ – آیا فرزندان این خانواده از نظر این صفت ناخالص و غالب خواهند بود؟ افراد ناخالص و غالب Ff هستند. بله

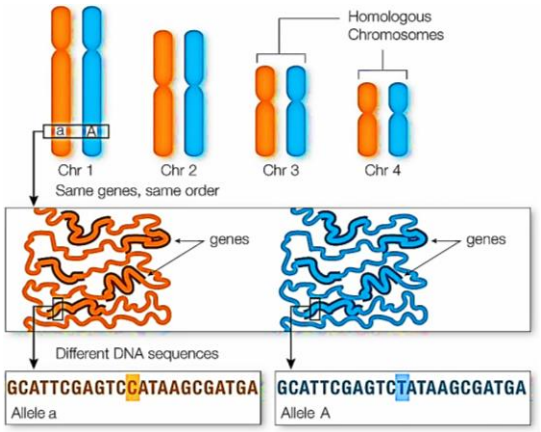
برای حل این مسئله ابتدا باید با استفاده از داده‌های آن ژنوتیپ والدین را پیدا نموده سپس آنها را آمیزش داده و با استفاده از مربع پانت ژنوتیپ، فنوتیپ و احتمال تشکیل هر یک از زاده را به دست می‌آوریم:

						ff	⟹	Ff	×	Ff
						دختر		مادر سالم		پدر
						بیمار				سالم
ژنوتیپ‌ها	ff	+	Ff	+	FF	⟹	Ff	×	Ff
	خالص		ناخالص – ناقل		خالص				
فنوتیپ‌ها	ff	+			F_				
	بیمار				سالم				
	مغلوب				غالب				

t.me/MrKonkori

جمع‌بندی نهایی

۱) مفهوم آلل: ژن‌های روی کروموزوم‌های همتا یا همان «ژن‌های همتا» را آلل می‌گویند.



+ آلل‌ها ژن‌هایی هستند که در یک جایگاه ژنی واقع شده‌اند.

x در کتب نظام قدیم آنها را یک ژن حساب می‌کردند!

+ شباهت آلل‌ها از نظر نوع، تعداد و ترتیب نوکلئوتیدها بسیار زیاد است.

x ممکن است این شباهت ۱۰۰٪ و گاهی کمی کمتر باشد.

ـ در این شکل تفاوت دو آلل در یک جفت نوکلئوتید است.

❁ مانند تفاوت آلل‌های Hb^A و Hb^S

+ رابطه بین آلل‌ها می‌تواند به صورت‌های زیر باشد:

x رابطه غالب و مغلوبی

ـ آلل‌های D و d در صفت گروه خونی Rh

ـ آلل‌های A و O در صفت گروه خونی ABO

ـ آلل‌های B و O در صفت گروه خونی ABO

ـ آلل‌های F و f در بیماری فنیل‌کتونوری

ـ آلل‌های X^H و X^h در بیماری هموفیلی

x رابطه هم‌توانی

ـ آلل‌های A و B در صفت گروه خونی ABO

ـ آلل‌های Hb^A و Hb^S در بیماری کم‌خونی داسی‌شکل!

x رابطه غالبیت ناقص

ـ آلل‌های R و W در صفت رنگ گل میمونی

+ تغییرات تعدادی ژن‌ها و کروموزوم‌ها در چرخه سلولی اتفاق می‌افتد.

x در مراحل مختلف چرخه سلولی هم در تقسیم میتوز هم در تقسیم میوز، تعداد ژن‌ها (آلل‌ها) و تعداد کروموزوم‌ها دچار تغییر می‌شوند.

ـ با تغییر در تعداد مولکول‌های DNA، رشته‌های کروماتین و کروماتیدها تعداد ژن‌ها و به تبع آن تعداد آلل‌ها هم تغییر می‌کند!

یک سلول 2n = 2

❁ در چرخه سلولی همراه با تقسیم میتوز:

✿ تعداد DNA، آلل، ژن، کروماتین و کروماتید در مرحله S اینترفاز دو برابر شده و در سیتوکینز به حالت عادی برمی‌گردد.

✿ تعداد کروموزوم نیز در مرحله آنافاز میتوز دو برابر شده و در سیتوکینز دوباره به حالت عادی برمی‌گردد.

2n = 2	G_1	S	G_2	pro	prom	met	ana	tel	cyt
آلل (کروماتید)	2	4	4	4	4	4	4	4	2
کروموزوم‌ها	2	2	2	2	2	2	4	4	2

❁ در چرخه سلولی همراه با تقسیم میوز:

✿ تعداد DNA، آلل، ژن، کروماتین و کروماتید در مرحله S اینترفاز دو برابر شده و در سیتوکینز I به حالت عادی برمی‌گردد.

✿ بدیهی است در سیتوکینز II دوباره تعداد موارد فوق نصف می‌شود!

✿ تعداد کروموزوم نیز در مرحله سیتوکینز I میوز نصف شده ، در آنافاز II دو برابر و در سیتوکینز II دوباره به حالت عادی برمی‌گردد.

2n = 2	G_1	S	G_2	pro I	met I	ana I	tel I	cyt I	pro II	met II	ana II	tel II	cyt II
آلل (کروماتید)	2	4	4	4	4	4	4	2	2	2	2	2	1
کروموزوم‌ها	2	2	2	2	2	2	2	1	1	1	2	2	1

۲) مفهوم ژنوتیپ: ژنوتیپ در واقع همان ترکیب ژنی یا ترکیب آللی است که برای سلول یا فرد در نظر گرفته می‌شود.

+ ژنوتیپ قابل مشاهده نیست. با روش‌های غیر مستقیم مانند مطالعه زاده‌ها، والدین و دیگر بستگان می‌توان به آن دست یافت.

x به عبارت دیگر با مطالعه شجره‌نامه یا دودمانه می‌توان به ژنوتیپ پی برد.

x البته امروزه با استفاده از تکنیک تعیین توالی یا Sequencing Method نیز قابل مشاهده است!

t.me/MrKonkori

۳) مفهوم فنوتیپ: شکل ظاهری صفت که با چشم قابل مشاهده است. گاهی ممکن است برای مشاهده فنوتیپ از میکروسکوپ هم استفاده کنیم!

+ مثلاً تشکیل لخته برای تشخیص گروه‌های خونی

۴) صفات ژنتیکی: گاهی اوقات یک ژنوتیپ یا فنوتیپ خاص باعث بروز یک بیماری می‌شود!

+ از این نظر بیماری‌ها و صفات ژنتیکی در انسان به چهار گروه تقسیم می‌شوند:

صفات مستقل از جنس مغلوب یا صفات اتوزومی مغلوب

x آلل ایجاد کننده آنها روی یکی از کروموزوم‌های غیر جنسی یا اتوزومی یعنی یکی از جفت کروموزوم‌های ۱ تا ۲۲ و به صورت مغلوب (a) قرار دارد.

ـ مانند گروه خونی Rh که روی جفت کروموزوم شماره ۱ و گروه خونی ABO که روی جفت کروموزوم شماره ۹ واقع شده‌اند.

ـ صفت کم‌خونی داسی‌شکل و فنیل‌کتونوری که به ترتیب روی جفت کروموزوم‌های ۱۱ و ۱۲ واقع شده و بیماری ایجاد می‌کنند.

❁ در کتب درسی برای نشان دادن آلل‌های بیماری کم‌خونی داسی‌شکل از Hb^A و Hb^S استفاده شده که مشابه هم‌توانی است!

ـ در زنان و مردان به یک میزان مشاهده می‌شوند.

ـ در زنان و مردان ناقل بیماری دیده می‌شود.

آلل‌ها (۲)	A	سالم	a	معیوب	A > a
ژنوتیپ‌ها (۳)	AA	خالص	Aa	ناخالص – ناقل	aa خالص
فنوتیپ‌ها (۲)	A_	سالم			aa بیمار

ـ والدین به ظاهر سالم یک فرد بیمار قطعاً هر دو ناقل بیماری بوده‌اند.

Aa × Aa ⟹ aa

پدر سالم — مادر سالم — فرد بیمار

ـ والدین ناقل می‌توانند دارای فرزند بیمار باشند.

Aa × Aa ⟹ aa

پدر ناقل — مادر ناقل — فرزند بیمار

ـ در کتاب‌های نظام قدیم از بیماری‌های زالی، تالاسمی، آلکاپتونوری و ... هم نام برده شده بود.

صفات مستقل از جنس غالب یا صفات اتوزومی غالب

x آلل ایجاد کننده آنها روی یکی از کروموزوم‌های غیرجنسی یا اتوزومی یعنی یکی از جفت کروموزوم‌های ۱ تا ۲۲ و به صورت غالب (A) قرار دارد.

ـ در زنان و مردان به یک میزان مشاهده می‌شوند.

ـ ناقل وجود ندارد.

آلل‌ها (۲)	A	معیوب	a	سالم	A > a
ژنوتیپ‌ها (۳)	AA	خالص	Aa	ناخالص	aa خالص
فنوتیپ‌ها (۲)	A_	بیمار			aa سالم

ـ والدین بیمار یک فرد سالم قطعاً هر دو بیمار ناخالص بوده‌اند.

Aa × Aa ⟹ aa

پدر بیمار — مادر بیمار — فرد سالم

ـ والدین بیمار (از نوع ناخالص) می‌توانند دارای زاده سالم باشند.

Aa × Aa ⟹ aa

پدر ناخالص — مادر ناخالص — زاده سالم

ـ در کتاب‌های نظام قدیم از بیماری هانتینگتون نام برده شده بود.

صفات وابسته به جنس (روی کروموزوم X) مغلوب یا صفات جنسی مغلوب

x آلل ایجاد کننده آنها روی کروموزوم X و به صورت مغلوب (X^a) قرار دارد.

ـ صفت هموفیلی که بیماری ایجاد می‌کنند.

ـ در مردان بیشتر از زنان مشاهده می‌شوند.

ـ ناقل فقط در بین زنان وجود دارد.

t.me/MrKonkori

$X^A > X^a$		معیوب	X^a	سالم	X^A	آلل‌ها (♂)
خالص	X^aX^a	نافالص – ناقل	X^AX^a	خالص	X^AX^A	ژنوتیپ زنان (♀)
بیمار	X^aY	–	-	سالم	X^AY	ژنوتیپ مردان (♂)
مغلوب – بیمار	X^aX^a	غالب – سالم			X^AX^-	فنوتیپ زنان (♂)
مغلوب – بیمار	X^aY	غالب – سالم			X^AY	فنوتیپ مردان (♂)

ـ همه دختران سالم یک مرد بیمار، ناقل هستند.

X^aY × X^AX^- ⟹ X^AX^a

مرد بیمار — زن سالم — دختر ناقل

ـ پسران بیمار که دارای والدین سالم هستند قطعاً مادر ناقل داشته‌اند.

X^AY × X^AX^a ⟹ X^aY

پدر سالم — مادر ناقل — پسر بیمار

ـ زنان بیمار قطعاً پدر بیمار و مادر سالم (ناقل) داشته‌اند و در آینده قطعاً همه پسران آنها بیمار خواهند بود (الگوی زیگزاگی!).

X^aY × X^AX^a ⟹ X^aX^a

پدر بیمار — مادر ناقل — زن بیمار

X^aX^a × X^AY ⟹ X^aY

زن بیمار — مرد سالم — پسر بیمار

ـ در کتاب‌های نظام قدیم از بیماری‌های زیادی مانند کوررنگی، فاویسم، تقلیل عضلانی دوشن و ... نام برده شده بود.

صفات وابسته به جنس (روی کروموزوم X) غالب یا صفات جنسی غالب

x آلل ایجاد کننده آنها روی کروموزوم X و به صورت غالب (X^A) قرار دارد.

ـ در زنان بیشتر از مردان مشاهده می‌شوند.

ـ ناقل وجود ندارد.

$X^A > X^a$		سالم	X^a	معیوب	X^A	آلل‌ها (♂)
خالص	X^aX^a	نافالص	X^AX^a	خالص	X^AX^A	ژنوتیپ زنان (♀)
سالم	X^aY	–	-	بیمار	X^AY	ژنوتیپ مردان (♂)
مغلوب – سالم	X^aX^a	غالب – بیمار			X^AX^-	فنوتیپ زنان (♂)
مغلوب – سالم	X^aY	غالب – بیمار			X^AY	فنوتیپ مردان (♂)

ـ همه دختران بیمار یک مرد بیمار، نافالص هستند.

X^AY × X^aX^a ⟹ X^AX^a

مرد بیمار — زن سالم — دختر نافالص

ـ پسران سالم که دارای والدین بیمار هستند قطعاً مادر نافالص داشته‌اند.

X^AY × X^AX^a ⟹ X^aY

پدر بیمار — مادر نافالص — پسر سالم

ـ مردان بیمار قطعاً مادر بیمار و پدر سالم داشته‌اند و در آینده قطعاً همه دختران آنها بیمار خواهند بود (الگوی زیگزاگی!).

X^aY × X^AX^a ⟹ X^AY

پدر سالم — مادر بیمار — مرد بیمار

X^AY × X^aX^a ⟹ X^AX^a

مرد بیمار — زن سالم — دختر بیمار

ـ در کتاب‌های نظام قدیم (در مبحث بیشتر بدانید!) از بیماری راشی‌تیسم مقاوم به ویتامین D نام برده شده بود.

۵) ژنتیک جانوری: جانوران مختلف شیوه‌های متفاوتی برای به ارث رسیدن صفات دارند.

+ نحوه به ارث رسیدن صفات در جانوران کمابیش شبیه به انسان است.

+ در جانورانی که هرمافرودیت هستند و یا تولیدمثل جنسی از نوع بکرزایی دارند نحوه به ارث رسیدن صفات به صورت زیر است:

x جانوران هرمافرودیت: در کرم پهن و کرم خاکی یک فرد هم نر است و هم ماده. بنابراین هم قادر به تولید تخمک است و هم اسپرم!

ـ کرم پهن: در این جانور خودلقاحی رخ می‌دهد. به عبارت دیگر یک فرد گامت‌های خود را بارور می‌کند.

t.me/MrKonkori

مسئله) اگر یک کرم پهن دارای ژنوتیپ Aa باشد زاده‌های آن چه ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌هایی خواهند داشت؟

ژنوتیپ‌ها	aa	+	Aa	+	AA	⟹	Aa	×	Aa		
	زاده خالص		زاده ناخالص		زاده خالص		همان والد		یک والد		
	2n		2n		2n		2n		2n		
فنوتیپ‌ها	aa	+	A_								
	زاده مغلوب		زاده غالب								
	2n		2n								

ـ کرم خاکی: در این جانور لقاح دو طرفی یا دگرلقاحی رخ می‌دهد. به عبارت دیگر یک فرد گامت‌های فرد دیگر را بارور می‌کند.

مسئله) اگر دو کرم خاکی دارای ژنوتیپ AA و Aa باشند زاده‌های آنها چه ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌هایی خواهند داشت؟

ژنوتیپ‌ها	Aa	+	AA	⟹	Aa	×	AA	
	زاده ناخالص		زاده خالص		والد دوم		والد اول	
	2n		2n		2n		2n	
فنوتیپ‌ها	A_							
	زاده غالب							
	2n							

x جانوران دارای بکرزایی: در زنبور عسل و بعضی از مارها فرد ماده بدون دخالت فرد نر تولیدمثل می‌کند. بنابراین فقط تخمک‌ها در تولیدمثل نقش دارند!

ـ زنبور عسل: در این جانور زاده‌های ماده مانند بقیه جانوران حاصل لقاح هستند ولی تخمک‌های هاپلوئید منشاء پیدایش زاده‌های نر می‌شوند!

مسئله) اگر زنبور ماده دارای ژنوتیپ Aa و زنبور نر دارای ژنوتیپ a باشد زاده‌های آنها چه ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌هایی خواهند داشت؟

زاده‌های ماده به صورت زیر خواهند بود:

ژنوتیپ‌ها	aa	+	Aa	⟹	a	×	Aa
	زاده خالص		زاده ناخالص		والدنر		والد ماده
	2n		2n		n		2n
فنوتیپ‌ها	aa		A_				
	زاده مغلوب		زاده غالب				
	2n		2n				

زاده‌های نر به صورت زیر خواهند بود:

ژنوتیپ‌ها	a	+	A	⟹	Aa
فنوتیپ‌ها	تخمک و زاده نر مغلوب		تخمک و زاده نر غالب		والدماده
	n		n		2n

ـ مار: در این جانور به جزء تولیدمثل عادی، گاهی اوقات کروموزوم‌های تخمک‌ها مضاعف و دیپلوئید شده و منشاء پیدایش زاده‌های جدید می‌شوند!

مسئله) اگر مار ماده دارای ژنوتیپ Aa و مار نر دارای ژنوتیپ AA باشد زاده‌های آنها چه ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌هایی خواهند داشت؟

زاده‌های عادی به صورت زیر خواهند بود:

ژنوتیپ‌ها	AA	+	Aa	⟹	AA	×	Aa	
	زاده خالص		زاده ناخالص		والد نر		والدماده	
	2n		2n		2n		2n	
فنوتیپ‌ها	A_							
	زاده غالب							
	2n							

زاده‌های حاصل از بکرزایی به صورت زیر خواهند بود:

ژنوتیپ‌ها	aa	+	AA	⟹	a	+	A	⟹	Aa
	زاده خالص		زاده خالص		تخمک		تخمک		والدماده
	2n		2n		n		n		2n
فنوتیپ‌ها	aa		A_						
	زاده مغلوب		زاده غالب						
	2n		2n						

۶) ژنتیک گیاهی: سلول‌های حاصل از لقاح عبارتند از تخم اصلی یا زیگوت و تخم ضمیمه. بخش‌های مختلف دانه ژنوتیپ‌های متفاوتی خواهند داشت.

+ رویان دانه: تخم اصلی حاصل لقاح اسپرم و تخمزا است و منشاء رویان یا زاده جدید می‌شود.

+ ذخیره دانه: تخم ضمیمه حاصل لقاح اسپرم و سلول دو هسته‌ای است و منشاء آندوسپرم یا ذخیره دانه می‌شود.

x گاهی اوقات آندوسپرم جذب لپه‌ها شده و لپه‌ها یا برگ‌های رویانی ذخیره دانه هستند. در این صورت ژنوتیپ ذخیره دانه همان ژنوتیپ رویان است.

t.me/MrKonkori

+ پوسته دانه: پوشش تغمک نیز پوسته دانه را به وجود می‌آورند و ژنوتیپ آن همان ژنوتیپ پایه ماده است.

مسئله) اگر ژنوتیپ پایه نر گل میمونی WW و ژنوتیپ پایه ماده آن RW باشد دانه حاصل چه ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌هایی خواهند داشت؟

ژنوتیپ زاده‌ها (رویان‌ها)	WW	+	RW	⇒	WW	×	RW
فنوتیپ زاده‌ها	سفید		صورتی				
ژنوتیپ آندوسپرم‌ها	WWW		RRW				
ژنوتیپ پوسته دانه		RW					

دانه‌ها دو نوع هستند که پوسته دانه‌ها همواره RW است.:

ـ دانه‌هایی که رویان آنها RW، آندوسپرم آنها RRW و پس از رویش گلبرگ‌های آنها صورتی خواهند بود.

ـ دانه‌هایی که رویان آنها WW، آندوسپرم آنها WWW و پس از رویش گلبرگ‌های آنها سفید خواهند بود.

t.me/MrKonkori

مسائل تکمیلی

۱- اگر پدری گروه خونی AB و مادری گروه خونی B ناخالص داشته باشد کدام گروه‌های خونی در فرزندان آنها قابل انتظار است؟

۲- اگر گروه خونی پدر AO و مادر AB باشد، نسبت کدام فنوتیپ‌های گروه خونی در میان فرزندان می‌تواند وجود داشته باشد؟

۳- هرگاه مردی با گروه خونی A مثبت و ناخالص برای هر دو صفت، با زنی با گروه خونی AB منفی ازدواج کند، آیا فرزندان آنها Rh منفی خواهند شد؟

٤- مردی با گروه خونی B مثبت، چه نوع ژنوتیپ‌هایی می‌تواند داشته باشد؟

۵- در خانواده‌ای فرزند اول گروه خونی AB و فرزند دوم گروه خونی O دارد. آیا احتمال این‌که فرزند سوم پسری با گروه خونی AB شود وجود دارد؟

۶- در حالتی که تمام فنوتیپ‌های گروه خونی بین فرزندان یک خانواده محتمل باشد آیا فرزندان ناخالص متولد می‌شوند؟

۷- در خانواده‌ای که والدین سالم باشند فرزند زالی (اتوزومی و مغلوب) به دنیا آمده است.

الف) ژنوتیپ والدین را بنویسید.

ب) ژنوتیپ فرزند زال را بنویسید.

ج) آیا احتمال این‌که در این خانواده فرزندی سالم به دنیا بیاید وجود دارد؟

۸- در خرگوش آلل‌های B و b به ترتیب مربوط به رنگ سیاه (غالب) و رنگ قهوه‌ای (مغلوب) هستند با استفاده از مربع پانت مسائل زیر را حل کنید.

الف) در آمیزش یک فرد ناخالص با یک فرد خالص مغلوب (bb) آیا احتمال به بوجود آمدن یک فرزند ناخالص وجود دارد؟

ب) از آمیزش یک فرد ناخالص با یک فرد خالص مغلوب آیا احتمال به وجود آمدن یک فرد خالص غالب وجود دارد؟

۹- یک گیاه میمونی صورتی پایه بلند (ناخالص) را با گیاه میمونی قرمز پایه کوتاه آمیزش می‌دهیم آیا زاده‌ها پایه بلند و صورتی هستند؟

۱۰- از آمیزش دو خوکچه هندی سیاه ناخالص، زاده‌ای سفیدرنگ متولد شده است مطلوب است:

الف) ژنوتیپ والدین

ب) آیا احتمال دارد زاده‌ای خالص متولد شود؟

ج) آیا احتمال دارد زاده‌ای سیاه رنگ متولد شود؟

۱۱- احتمال این‌که فرزندان اول و دوم والدینی با ژنوتیپ bb x Bb دارای ژنوتیپ bb باشند چقدر است؟

۱۲- از پدر و مادری سالم، فرزندی با بیماری خاصی که بصورت مغلوب منتقل می‌شود به وجود آمده است. آیا احتمال دارد فرزند بعدی خانواده نیز مبتلا به این بیماری باشد؟

۱۳- از آمیزش دو گیاه نخود فرنگی گلبرگ ارغوانی، دو نوع فنوتیپ در فرزندان ایجاد شده است. (ارغوانی بر سفید غلبه دارد.)

الف) ژنوتیپ والدین را بنویسید.

ب) فنوتیپ فرزندان را مشخص کنید.

۱٤- به سوالات زیر در مورد صفت سه آللی گروه‌های خونی پاسخ دهید.

الف) برای این صفت چند نوع ژنوتیپ در افراد می‌توان انتظار داشت؟

ب) چرا در افرادی که ژنوتیپ I^AI^B دارند گروه خونی AB خواهند داشت؟

ج) افرادی که گروه خونی A دارند (فنوتیپ A) چه ژنوتیپ‌هایی ممکن است داشته باشند؟

۱۵- از آمیزش گاو مو قرمز تیره خالص (RR) با گاو مو سفید خالص (WW) همه افراد نسل اول دارای موی قرمز روشن هستند.

الف) این نوع الگوی وراثتی چه نام دارد؟

ب) از آمیزش افراد نسل اول آیا زاده‌ها موی قرمز خواهند داشت؟

۱۶- زنی با گروه خونی AB و مردی با گروه خونی B که ناخالص است ازدواج می‌کنند، احتمال این‌که پسری با گروه خونی B به دنیا بیاورند، چقدر است؟

۱۷- زنی ناقل هموفیلی با مردی سالم ازدواج می‌کند مطلوب است:

الف) ژنوتیپ والدین را بنویسید.

ب) آیا فرزندان، سالم خواهند بود؟

ج) آیا احتمال دارد دختری بیمار متولد شود؟

د) آیا فرزندان، افرادی ناقل می‌شوند؟

۱۸- اگر در یک خانواده دختری هموفیل وجود داشته باشد و مادر او سالم باشد،

الف) ژنوتیپ والدین کدام است؟

ب) آیا احتمال به دنیا آمدن پسر سالم وجود دارد؟

۱۹- اگر زنی ناقل هموفیلی و زال با مردی سالم که ناقل زالی است ازدواج کند، چه قدر احتمال دارد که فرزند اول آنها دختری زال و ناقل هموفیلی باشد؟

۲۰ - زن و مردی که مبتلا به کوررنگی (بیماری مغلوب جنسی) نیستند با هم ازدواج می‌کنند، اگر بدانیم مادر زن کوررنگ بوده است، آیا احتمال دارد فرزند دوم این زوج سالم باشد؟

۲۱ - از ازدواج زن و مردی سالم، فرزندی ناقل هموفیلی متولد شده است مطلوب است:

الف) ژنوتیپ والدین و فرزند ناقل را بنویسید.

ب) آیا فرزندان، پسرانی هموفیل خواهد بود؟

t.me/MrKonkori

ج) آیا فرزندان، افرادی سالم خواهند بود؟

د) آیا فرزندان، فنوتیپ مغلوب را خواهند داشت؟

۲۲- در آمیزش ($I^Bi \times I^Ai$) مطلوب است:

الف) ژنوتیپ فرزندان

ب) احتمال بوجود آمدن پسری با گروه خونی O

۲۳- از آمیزش دو خوکچه هندی سیاه ناخالص، چند نوع ژنوتیپ و چند نوع فنوتیپ حاصل می‌شود؟

۲٤- در خانواده‌ای که یکی از والدین گروه خونی A و دیگری گروه خونی B دارند چهار نوع گروه خونی متفاوت در فرزندان دیده می‌شود ژنوتیپ فرزندان را بنویسید.

۲۵- در خانواده‌ای که پدر و مادر موی موج‌دار دارند: (مجعد = R صاف = S)

الف) ژنوتیپ والدین را بنویسید.

ب) آیا دختری با موی موج‌دار در این خانواده متولد می‌شود؟

۲۶- در خانواده‌ای که پدر و مادر گروه‌های خونی متفاوتی دارند نیمی از فرزندان گروه خونی A و نیمی گروه خونی B دارند. (به طور طبیعی احتمال هیچ نوع گروه خونی دیگر در میان فرزندان وجود ندارد.) فنوتیپ والدین و ژنوتیپ فرزندان را بنویسید.

۲۷- برای گروه‌های اصلی و فرعی خون انسان (با در نظر گرفتن ABO و Rh) چند نوع ژنوتیپ و فنوتیپ وجود دارد؟

۲۸- اگر پدر سالم و مادر ناقل هموفیلی باشد، ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ جدید مورد انتظار در فرزندان را بنویسید.

۲۹- چرا در زنان اثر یک آلل مغلوب که بر روی کروموزوم X قرار دارد ظاهر نمی‌شود؟

۳۰- زن و مردی سالم دارای فرزند هموفیل شده‌اند اگر پدرِ زن هموفیل باشد ژنوتیپ مادر و جنسیت فرزند هموفیل را بنویسید؟

۳۱- فنوتیپ کدام یک از دو ژنوتیپ زیر با هم یکی است؟

الف) AABB – aabb　　ب) Aabb – aaBb　　ج) AABB – AaBb　　د) aaBB – Aabb

۳۲- فرزند اول یک خانواده زال و فرزند دوم آنها به بیماری فنیل‌کتونوری مبتلا است اگر پدر و مادر هر دو سالم باشند، آیا احتمال دارد که فرزند بعدی هر دو بیماری را داشته باشد؟

۳۳- از آمیزش AABbcc X AaBbCC چند نوع ژنوتیپ در فرزندان حاصل می‌شود؟

۳٤- اگر ژنوتیپ والدین به صورت روبه‌رو باشد AaBb X aaBb

الف) آیا احتمال به وجود آمدن فرزند هتروزیگوت (از نظر دو صفت) وجود دارد؟

ب) آیا فرزندان دارای دو صفت غالب خواهند بود؟

ج) آیا فرزندان دارای دو صفت مغلوب خواهند بود؟

۳۵- زنی سالم که نسبت به بیماری کوررنگی (بیماری وابسته به جنس و مغلوب) هتروزیگوت است با مردی کوررنگ ازدواج می‌کند آیا پسر و دختر کوررنگ در این خانواده متولد می‌شوند؟

۳۶- موجودی با ژنوتیپ $\frac{BC}{bc}\frac{EF}{ef}$ چه نوع گامت‌هایی تولید می‌کند؟

t.me/MrKonkori