

### وراثت

هدفهای رفتاری: از فراگیر انتظار می‌رود در پایان این فصل بتواند:

- ۱- مفهوم قوانین اول و دوم مندل را شرح دهد.
- ۲- مفاهیم ژن، ژنوتیپ، فنوتیپ، صفات غالب، مغلوب و هم غالب، هوموزیگوت و هتروزیگوت و آللهای چندگانه را به اختصار تعریف کند.
- ۳- نحوه تعیین جنسیت در انسان را شرح دهد.
- ۴- نحوه رونویسی RNA از روی DNA و برگرداندن رمزها به صورت مولکولهای پروتئینی را شرح دهد.
- ۵- ارتباط خصوصیات به ارث رسیده و مواد ژنتیکی منتقل شده بین نسلها را بیان نماید.
- ۶- مفهوم جهش و برخی از موارد آنرا توضیح دهد.

همیشه از یک موجود زنده، موجودی همانند او متولد می‌شود. بچه‌های متولدشده دارای شباهتها و تفاوت‌های زیادی با یکدیگر و والدین خود هستند.

یونانیان باستان می‌دانستند که والدین چشم‌آبی فرزندان چشم‌آبی دارند، به عبارتی چشم‌آبی که یک صفت است از والدین به فرزندان به ارث می‌رسد. علمی که به مطالعه در نحوه انتقال صفات از والدین به فرزندان می‌پردازد، «علم وراثت» نامیده می‌شود. وراثت درباره همه صفاتی بحث می‌کند که به صورت آشکار یا نهفته در یک فرد وجود دارند و او آنها را از والدین خود دریافت کرده است. این صفات، می‌توانند خصوصیات فیزیکی مانند رنگ چشم، و یا مربوط به عملکرد اجزای بدن مانند گروه خونی باشند. چنین صفاتی، به واسطه مولکول DNA (داکسی ریبونوکلیئیک اسید) که درون هسته هر سلول قرار دارد از والدین به فرزندان و یا از نسلی به نسل دیگر به ارث می‌رسد. اگرچه این مولکول در قرن اخیر کشف شده است ولی نحوه انتقال صفات از نسلی به نسل دیگر سالها پیش توسط فردی به نام

مندل کشف گردیده بود. در این فصل نحوه انتقال صفات و چگونگی کشف حقایق آن بررسی می‌شود.

## ۴-۱- آزمایشها و قوانین مندل

مندل، کشیش اتریشی، با انجام آزمایشهایی که به دقت طرح‌ریزی شده بود، با استفاده از گیاه نخود الگوهای اساسی وراثت را کشف کرد. این گیاه از چند جهت برای تجربیات ژنتیکی ساده، نمونه‌ای مناسب است. به‌عنوان نمونه هر بوته نخود در برخی خصوصیات که به آسانی قابل شناسایی هستند، با سایر بوته‌ها تفاوت‌های آشکاری دارد، مثلاً، دانه‌های رسیده نخود می‌توانند از نظر شکل گرد (صاف) یا چروکیده (ناصاف) و از نظر رنگ، زرد و یا سبز باشند (شکل ۴-۱). به هر کدام از این



شکل ۴-۱- وجود صفات متقابل مختلف (گردی در مقابل چروکیدگی و زردی در مقابل سبزی دانه) در گیاه نخود دقت کنید در هر گیاه تنها یک نوع دانه یافت می‌شود و این شکل نمایشی است.

خصوصیات یعنی رنگ دانه نخود و یا شکل آن، یک صفت می‌گویند. مندل در جستجویش برای یافتن راه انتقال صفات متقابل (یعنی گردی دانه در مقابل چروکیدگی آن و یا زردی دانه در مقابل سبزی آن) از والدین به فرزندان چندین زوج صفت آشکار (مانند صافی، چروکیدگی) را انتخاب کرد. سپس مندل گیاهانی را که از نظر صفات متقابل خالص بودند باهم آمیزش داد و بدقت توزیع این صفات را در زاده‌ها یا فرزندان آنها یادداشت کرد. به‌عنوان مثال وی گیاهان نخودی را که در چند نسل پی‌درپی تنها دانه صاف تولید می‌کردند و از نظر صفت شکل دانه صاف، خالص بودند با گیاهان نخودی که از نظر شکل دانه چروکیده، خالص بودند، آمیزش داد. زمانی که وی پوسته حاوی دانه گیاهان تجربی‌اش را باز کرد، دریافت که تمام دانه‌های این آمیزش گرد (صاف) هستند. به نظر می‌رسید که صفت دیگر (چروکیدگی) در نسل اول زاده‌های این آمیزش ناپدید شده است. سپس مندل دانه‌های صاف حاصل از آمیزش فوق را کاشت و اجازه داد تا گیاهان حاصل، چنانکه معمول است، خود را لقاح دهند. از بررسی دانه‌های گیاهان نسل دوم، دریافت که  $\frac{1}{4}$  یا بیست و پنج درصد کل دانه‌ها در نسل دوم چروکیده و  $\frac{3}{4}$  یا هفتاد و پنج درصد باقیمانده صاف هستند. مندل این الگو را در مورد

صفات متقابل دیگر مورد بررسی اش مانند رنگ زرد دانه در مقابل رنگ سبز هم مشاهده کرد. از این رو مندل، عضوی از زوج صفت متقابل (گردی دانه) را که در تمام زاده‌های نسل اول و حدود  $\frac{3}{4}$  زاده‌های نسل دوم دیده می‌شد «صفت غالب» یا «بارز» خواند و صفتی (چروکیدگی دانه) را که در نسل اول ناپدید و تنها در  $\frac{1}{4}$  افراد نسل دوم ظاهر می‌شد، «صفت مغلوب» یا «نهفته» نامید. مندل برای توصیف الگوهای مشاهده‌شده چنین فرض کرد که صفات موروثی به کمک عوامل وراثتی مستقلی از والدین به فرزندان منتقل می‌شوند (قانون اول مندل). امروزه به عوامل وراثتی مندل «ژن» می‌گویند که با تعریف دقیق‌تر آن در همین فصل آشنا خواهید شد.

بنابراین مندل با فرض فوق توانست نتایج حاصل از آمیزش یک صفت را درست پیش‌بینی کند. به همین ترتیب وی توانست نتایج حاصل از آمیزش گیاهان با دو زوج صفت متقابل را نیز پیش‌بینی کند. مثلاً او گیاهانی با دانه‌های صاف و زرد (هر دو صفت غالب) را با آنهایی که نخودهای چروکیده و سبز (هر دو صفت مغلوب) تولید می‌کردند، آمیزش داد و مطابق پیش‌بینی وی، همه اعضای نسل اول گیاهانی با دانه صاف و زرد بودند. سپس گیاهان نسل اول را که در واقع دورگه بودند برای خودباروری رها کرد و با توجه به نتایج قبلی، نتایج این خودباروری را پیش‌بینی کرد. نتایج پیش‌بینی شده با نتایج به دست آمده مطابقت داشت و در نسل دوم چهار نوع دانه زرد و صاف، چروکیده و زرد، صاف و سبز، چروکیده و سبز با نسبت  $\frac{1}{16}$ ،  $\frac{3}{16}$ ،  $\frac{3}{16}$  و  $\frac{9}{16}$  بوجود آمد. بدین ترتیب مندل یکی دیگر از اساسی‌ترین الگوهای وراثتی را کشف کرد که امروزه تحت عنوان قانون دوم مندل شناخته می‌شود.

### قانون اول مندل

درواقع مندل دریافت که با فرض اینکه دودمانهای خالص گیاهان، یک عامل غالب و یا مغلوب را به زاده‌های نسل اول خویش انتقال می‌دهند و بنابراین اعضای نسل اول دورگه هستند، می‌تواند نتایج آزمایشهای خود را پیش‌گویی کند. پس مندل فرض کرد که هر یک از اعضای نسل اول، هر دو عامل غالب و نهفته را دارند. مندل عامل صفت غالب (صافی دانه) را با A و عامل صفت مغلوب (چروکیدگی دانه) را با a نشان داد. هرگاه هر دو والد، عامل A را به فرزندان خویش انتقال دهند، ترکیب فرزندان AA می‌شود و تنها دانه‌های گرد دیده می‌شوند. در گیاهانی با ترکیب aa که از هر والد عامل a را دریافت کرده‌اند، تنها دانه‌های چروکیده تولید می‌شود. اگر گیاه خالص دارای صفت دانه صاف (AA) با گیاه دانه چروکیده (aa) لقاح شود، فرزندان دورگه

Aa تولید می‌شود که همگی دانه صاف می‌باشند. حال اگر گیاهان دورگه نسل اول تولید شده (Aa) خودلقاحی انجام دهند می‌توانند عامل A یا a را از طریق سلولهای جنسی نر یا ماده به فرزندان خود منتقل کنند و در واقع این انتقال با نسبتهای یک به یک انجام می‌شود. بنابراین قانون اول مندل می‌گوید که هر موجود زنده برای هر صفت دارای دو عامل است که هر عامل را از یک والد به دست می‌آورد. به طوری که در هنگام تشکیل سلول جنسی نر یا ماده یک عامل به هر کدام از آنها وارد شده است و به هنگام لقاح سلول جنسی نر و ماده، این دو عامل در کنار هم قرار می‌گیرند.

یک راه ساده برای پیش‌گویی آنچه که در یک آمیزش رخ می‌دهد، ترسیم جدولی است که ما را در جریان تمام ترکیبات ممکن این عوامل قرار می‌دهد. در بخش افقی بالای جدول، عواملی فهرست می‌شوند که یکی از والدین از طریق سلول جنسی در فرزندان خود به اشتراک می‌گذارد و در بخش عمودی نیز عواملی که از والد دیگر از طریق سلول جنسی به فرزندان منتقل می‌شوند، فهرست می‌گردند. در مثال ما، همان‌طور که

گفتیم هر دو والد از نظر شکل دانه دورگه هستند و از این رو هر دو می‌توانند A یا a را به احتمال  $\frac{1}{2}$  و  $\frac{1}{2}$  یا ۵۰٪ و ۵۰٪ از طریق سلولهای جنسی (اسپرم و تخمک) به فرزندان منتقل کنند. این ترسیم در نمودار مقابل نشان داده شده است:

والد مادری

	$\frac{1}{2}A$	$\frac{1}{2}a$
$\frac{1}{2}A$		
$\frac{1}{2}a$		

با تکمیل این نمودار با استفاده از حاصلضرب احتمال هر حرف به شکل جدول زیر، می‌توان ترکیبات ممکن را در خانه‌های آن نوشت: (حروف بزرگ همیشه اول نوشته می‌شوند).

	$\frac{1}{2}A$	$\frac{1}{2}a$
$\frac{1}{2}A$	$\frac{1}{4}AA$ دانه صاف	$\frac{1}{4}Aa$ دانه صاف
$\frac{1}{2}a$	$\frac{1}{4}Aa$ دانه صاف	$\frac{1}{4}aa$ دانه چروکیده

بدین ترتیب ترکیبهای مورد انتظار ما باید AA، Aa و aa باشند. توجه کنید که Aa در جدول دو بار تکرار شده است؛ یعنی حدود نیمی از هر چهار فرزند یا حدود

پنجاه درصد فرزندان Aa خواهند بود ( $\frac{1}{4}Aa \cdot \frac{1}{4}Aa = \frac{1}{4}Aa$ ) به همین ترتیب  $\frac{1}{4}$  یا بیست و پنج درصد آنها AA و  $\frac{1}{4}$  یا بیست و پنج درصد باقیمانده aa هستند. بدین ترتیب، اگر حرف A نشانگر صفت غالب صافی دانه و حرف a نمایانگر صفت مغلوب چروکیدگی دانه باشد، به احتمال  $\frac{1}{4}$  یا ۲۵٪، دانه‌ها چروکیده می‌شوند و به احتمال  $\frac{3}{4}$  یا ۷۵٪، دانه‌ها صاف با ترکیبهای  $\frac{1}{4}Aa$  و  $\frac{1}{4}AA$  که  $\frac{1}{4} = \frac{3}{4} \cdot \frac{1}{4}$  خواهند بود. این نسبتها همانهایی هستند که مندل، در نسل دوم مشاهده کرد.

### قانون دوم مندل

در کادر قبل خواندیم که یک دانه دورگه صاف، دارای دو عامل A و a برای شکل خود می‌باشد که به هنگام تشکیل سلول جنسی به احتمال  $\frac{1}{4}A$  و به احتمال  $\frac{1}{4}a$  ایجاد می‌شود. از طرفی اگر همین دانه دورگه زرد باشد دارای دو عامل B و b برای رنگ خود است که عوامل مربوط به این صفت نیز به هنگام تشکیل سلول جنسی به احتمال  $\frac{1}{4}B$  و به احتمال  $\frac{1}{4}b$  از هم جدا می‌شوند. بنابراین یک دانه دورگه صاف زرد رنگ به صورت AaBb نشان داده می‌شود. و عوامل مربوط به صفات شکل و رنگ دانه به هنگام تشکیل سلول جنسی به صورت AB یا  $\frac{1}{4}Ab$  یا  $\frac{1}{4}aB$  یا  $\frac{1}{4}ab$  جدا می‌شوند. سلولهای جنسی با ترکیبها و احتمال  $\frac{1}{4}$  به صورت ذیل ایجاد می‌گردند:

$$\left(\frac{1}{4}A : \frac{1}{4}a\right) \times \left(\frac{1}{4}B : \frac{1}{4}b\right) = \frac{1}{4}AB : \frac{1}{4}Ab : \frac{1}{4}aB : \frac{1}{4}ab$$

بدین ترتیب قانون دوم مندل، بیان می‌دارد که اعضای یک جفت عامل مربوط به یک صفت (مثلاً A و a مربوط به شکل دانه) از اعضای یک جفت عامل مربوط به صفت دیگر (مثلاً B و b مربوط به رنگ دانه) به طور مستقل از هم جدا می‌شوند. حال اگر به همان روش قبل، جدولی رسم شود که در سطوح افقی و عمودی آن سلولهای جنسی پدری و مادری فهرست گردند و سپس حروف و احتمالات مربوط به آنها را در جدول مربوط در هم ضرب کنیم و این نکته را در نظر داشته باشیم

که A و B به ترتیب بر a و b غالب هستند، نتیجه به صورت زیر خواهد بود :

ترکیب سلولهای جنسی مادر

	$\frac{1}{4} AB$	$\frac{1}{4} Ab$	$\frac{1}{4} aB$	$\frac{1}{4} ab$
$\frac{1}{4} AB$	$\frac{1}{16} AABB$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} AABb$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} AaBB$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} AaBb$ دانه صاف و زرد
$\frac{1}{4} Ab$	$\frac{1}{16} AABb$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} AAbb$ دانه صاف و سبز	$\frac{1}{16} AaBb$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} Aabb$ دانه صاف و سبز
$\frac{1}{4} aB$	$\frac{1}{16} AaBB$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} AaBb$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} aaBB$ دانه چروکیده و زرد	$\frac{1}{16} aaBb$ دانه چروکیده و زرد
$\frac{1}{4} ab$	$\frac{1}{16} AaBb$ دانه صاف و زرد	$\frac{1}{16} Aabb$ دانه صاف و سبز	$\frac{1}{16} aaBb$ دانه چروکیده و زرد	$\frac{1}{16} aabb$ دانه چروکیده و سبز

به این ترتیب اگر مجموع احتمالات چهار نوع دانه ذیل را جمع کنیم خواهیم

داشت :

$$1) \text{ دانه صاف و زرد} = \frac{1}{16} AABB + \frac{1}{16} AABb + \frac{1}{16} AaBB + \frac{1}{16} AaBb + \frac{1}{16} AABb + \frac{1}{16} AaBb + \frac{1}{16} AaBB + \frac{1}{16} AaBb + \frac{1}{16} AaBb = \frac{9}{16}$$

$$2) \text{ دانه چروکیده و زرد} = \frac{1}{16} aaBB + \frac{1}{16} aaBb + \frac{1}{16} aaBb = \frac{3}{16}$$

$$3) \text{ دانه صاف و سبز} = \frac{1}{16} Aabb + \frac{1}{16} AAbb + \frac{1}{16} Aabb = \frac{3}{16}$$

$$4) \text{ دانه چروکیده و سبز} = \frac{1}{16} aabb$$

از مثالهای دیگری که درباره قانون دوم مندل مطرح است می توان به رنگ مو و

طول آن در خوکیه هندی اشاره کرد.

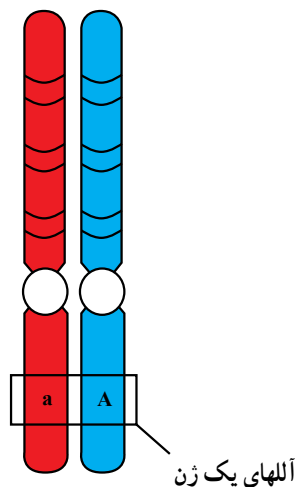
در خوکیه هندی، رنگ مو می تواند سیاه یا سفید باشد که سیاه (B) بر سفید

غالب (b) است. و طول مو می‌تواند کوتاه (L) یا بلند (l) باشد که صفت موی کوتاه بر بلند غالب است. بنابراین خوکیه هندی با موی سفید و بلند به صورت bbll و یا موی سیاه و کوتاه، می‌تواند BbLl باشد.

همچنین در مگس سرکه (که مگس میوه هم نامیده می‌شود) رنگ بدن و طول بال دو صفت مستقل از هم هستند. رنگ بدن این حشره ممکن است سیاه (g) و یا خاکستری (G) باشد که عامل رنگ خاکستری بر عامل رنگ سیاه غالب است. طول بال او نیز می‌تواند بلند (L) و یا کوتاه (l) باشد که عامل بال بلند بر عامل بال کوتاه غالب است. بنابراین، فرد LIGg، مگس سرکه‌ای با بال بلند و رنگ بدن خاکستری خواهد بود که اگر این مگس با مگس دیگری که به صورت LIGg است، جفت‌گیری کند همانند مثال اول (شکل و رنگ دانه نخود) به احتمال  $\frac{9}{16}$  فرزندان بال بلند با بدن خاکستری،  $\frac{3}{16}$  فرزندان بال بلند با بدن سیاه،  $\frac{3}{16}$  فرزندان بال کوتاه با بدن خاکستری و  $\frac{1}{16}$  فرزندان بال کوتاه با بدن سیاه خواهند داشت.

## ۴-۲- اصطلاحات متداول در علم وراثت

کروموزومهای همتا

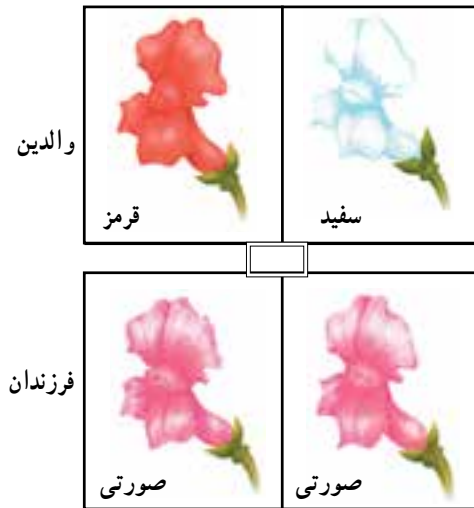


شکل ۴-۲- نمایش آللهای مربوط به شکل دانه نخود

عوامل وراثتی مندلی یا واحدهای وراثتی را امروزه با نام «ژن» می‌شناسند که بعداً در مورد آن مطالب بیشتری خواهید خواند. شکلهای مختلف یک ژن مربوط به یک صفت را «آللهای آن ژن» می‌گویند. مثلاً صفت شکل دانه نخود به دو صورت دیده می‌شد: یکی صاف و دیگری چروکیده که هر حالت توسط یک شکل خاص ژن مربوط به شکل دانه نخود کنترل می‌شود که آللهای مربوط به ژن شکل دانه هستند و به صورت غالب (A) یا مغلوب (a) عمل می‌کنند (شکل ۴-۲). اگر فردی دارای آللهای یکسان (مثلاً AA یا aa) برای یک ژن بخصوص باشد، به آن فرد «هوموزیگوت» می‌گویند. مانند گیاهان خالص دانه چروک و یا گیاهان خالص دانه صاف. چنانچه آللهای یک ژن در یک فرد متفاوت باشد (مانند

گیاه نخود دانه صاف ناخالص که به صورت Aa نشان داده می‌شود) «هتروزایگوت» نامیده می‌شود. به یاد داشته باشید که از ظاهر افراد هتروزایگوت (مثلاً Aa) و هوموزایگوت (مثلاً AA) نمی‌توان آنها را از هم تشخیص داد. مثلاً نمی‌توان مشخص کرد که یک دانه صاف نخود هتروزایگوت Aa و یا هوموزایگوت AA است. لیکن از آمیزش آنها با گیاهان شناخته شده هوموزایگوت (aa) می‌توان آنها را از هم جدا کرد. به عنوان مثال هرگاه در فرزندان، والدینی که دانه صاف دارد (و ممکن است Aa یا AA باشد) و والد هوموزایگوت aa، دانه‌های چروکیده (aa) نیز دیده شود می‌توان نتیجه گرفت که والد مورد نظر هتروزایگوت (Aa) بوده است. اما اگر فقط دانه‌های صاف بوجود آمدند، زاده‌ها ترکیب Aa یا AA خواهند داشت و والدی که با هوموزایگوت مشخص آمیزش داده شده است به احتمال زیاد AA خواهد بود. این نوع آزمایش را «آزمون آمیزش<sup>۲</sup>» می‌گویند.

برای تشخیص افراد مشابهی که ساختار ژنتیکی متفاوتی دارند، ژنتیک دانها واژه‌های «فنوتیپ» و «ژنوتیپ<sup>۳</sup>» را به کار می‌برند. «فنوتیپ<sup>۴</sup>» توصیفی است از صفتی که در یک فرد دیده می‌شود و ژنوتیپ ساختمان ژنتیکی مربوط به آن صفت را در فرد بیان می‌دارد. در مثال ما دانه‌هایی با فنوتیپ گرد می‌توانند دارای ژنوتیپ Aa یا AA باشند.



شکل ۳-۴- آللهای هم غالب صفت رنگ گل در گیاه گل میمونی

لازم است بدانیم که بعضی آللهای، رابطه غالب و مغلوب ندارند. یک مثال در این زمینه، رنگ گل میمونی یا لاله عباسی است. اگر یک گل میمونی قرمز با یک گل میمونی سفید آمیزش داده شود، زاده‌های حاصل صورتی خواهند بود (شکل ۳-۴). به عبارتی رابطه غالب و مغلوبی چنانکه قبلاً درباره شکل و یا رنگ دانه‌های نخود مطرح شد، در اینجا دیده نمی‌شود و در نسل اول هیچ‌یک از صفات نهفته باقی نمی‌مانند. این صفات را هم قدرت، هم غالب یا هم بارز<sup>۵</sup> می‌نامند.

### ۳-۴- آللهای چندگانه

تاکنون از صفاتی بحث شد که ژنهای تعیین کننده آنها تنها دارای دو آلل بودند؛ مثلاً آلل A

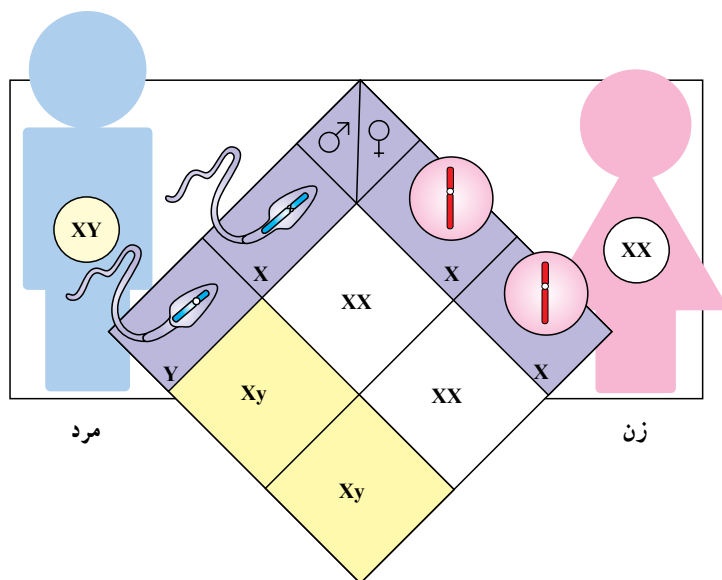
۱- Heterozygotes    ۲- Test cross    ۳- Genotype    ۴- Phenotype    ۵- Codominant



برای گردی دانه و آلل  $a$  برای چروکیدگی دانه. با این حال صفاتی وجود دارند که ژنهای آنها به صورت چند آلل دیده می‌شوند و در وراثت خصوصیات مهم، از جمله تعیین گروههای خونی آدمی مؤثرند. در تعیین گروه خونی  $O$ ،  $B$  و  $A$  افراد سه آلل دخالت دارند و هر فرد دو آلل از این سه آلل را داراست. آللهای  $A$  و  $B$  نسبت به آلل  $O$  غالب اند. اما نسبت به یکدیگر هم غالب هستند، مثلاً فردی که دارای آلل  $A$  و  $B$  است، گروه خونی او  $AB$  است و اگر دارای آلل  $A$  و  $O$  باشد، گروه خونی او  $A$  است. به نظر شما فردی که دارای آللهای  $B$  و  $O$  می‌باشد چه گروه خونی دارد؟ برای این که فردی فنوتیپ گروه خونی  $O$  را داشته باشد باید دارای چه ژنوتیپی باشد؟

#### ۴-۴- تعیین جنسیت

تعیین جنسیت یا ایجاد بنیان جنس نر و ماده در دنیای جانوری به کمک مکانیسمهای مختلفی انجام می‌شود. مثلاً در پستانداران و از جمله انسان، دو کروموزوم به نام «کروموزومهای جنسی» وجود دارد که آنها را به صورت  $X$  و  $Y$  نشان می‌دهند. جنسیت ژنتیکی پستانداران با کروموزومهای  $X$  و  $Y$  مشخص می‌شود، به طوری که نرها دارای یک کروموزوم  $X$  و یک کروموزوم  $Y$  هستند و به عبارتی ژنوتیپ آنها  $XY$  است و ماده‌ها دارای دو کروموزوم  $X$  می‌باشند و ژنوتیپ آنها  $XX$  است (شکل ۴-۴). در انسان کروموزوم  $Y$  دارای ژن تعیین کننده بیضه در جنین است و به همین دلیل در فرد  $XY$ ، صفات مردانگی مانند ایجاد مو در صورت و صدای بم ایجاد می‌شود.

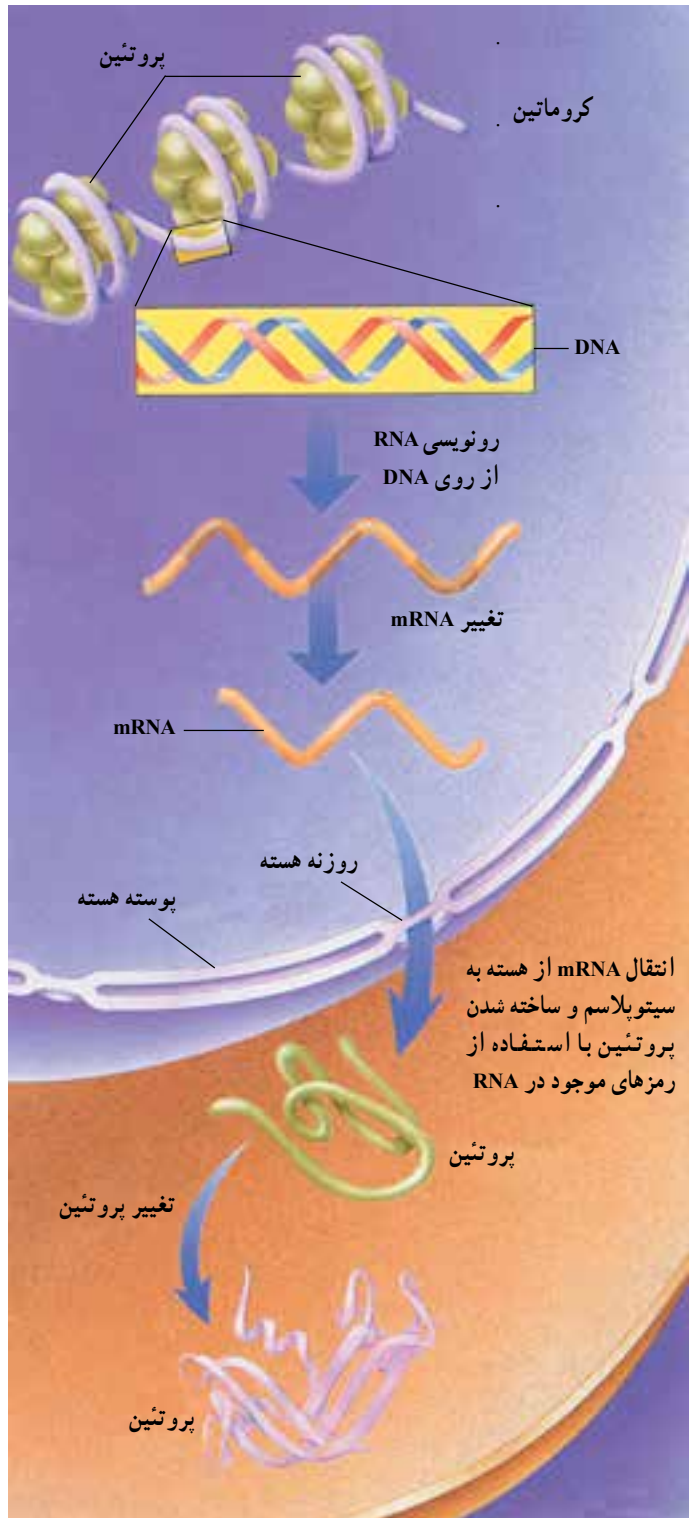


شکل ۴-۴- تعیین جنسیت در انسان

## ۴-۵- ژن

مندل در قرن گذشته وجود واحدهای وراثتی را در سلول، درک کرد ولی ساختار این عوامل در قرن اخیر مشخص شد و معلوم گردید که عوامل وراثتی همان ژنها یا بخشهایی از DNA هستند. خواندیم که مولکول DNA به همراه تعدادی پروتئین، ساختاری به نام «کروماتین» را می‌سازند که به هنگام تقسیم سلولی به صورت رشته‌های رنگ‌پذیری که کروموزوم نامیده می‌شوند، پدیدار می‌گردند. اطلاعات هر سلول در مولکول DNA موجود در هسته آن سلول به صورت رمز، پنهان است.

در فصل دوم با ساختار مولکول DNA نیز آشنا شدید. سؤالی که هم‌اکنون مطرح می‌شود این است که چگونه رمزهای این مولکول خوانده می‌شوند. بدین منظور از روی مولکول DNA مولکول دیگری به نام RNA در هسته ساخته می‌شود. دو رشته DNA از یکدیگر جدا شده، یک رشته الگوی ساخت یک مولکول RNA، تک رشته‌ای قرار می‌گیرد. مانند همانندسازی DNA، هر جا یک گوانین در رشته DNA وجود داشته باشد، یک سیتوزین در مقابل آن در رشته RNA جدید قرار داده می‌شود و برعکس. اما برخلاف همانندسازی DNA هر جا یک آدنین در رشته DNA الگو وجود داشته باشد به جای تیمین، یک اوراسیل در رشته RNA قرار می‌گیرد و در مقابل هر تیمین در الگوی DNA یک آدنین در رشته RNA جدید جای می‌گیرد. به عبارت دیگر RNA از روی DNA رونویسی می‌شود، پس ژن بخشی از مولکول DNA است که دارای اطلاعات ساخت یک مولکول RNA می‌باشد. پس از ساخت RNA در هسته، این مولکول از طریق روزنه‌های موجود در هسته به سیتوپلاسم مهاجرت می‌کند و در آنجا، ریبوزومها به آن متصل می‌شوند. از روی RNA موجود با کمک ریبوزومها و برخی مولکولهای دیگر، رمزها خوانده می‌شوند و اسیدهای آمینه براساس آن رمزها به هم وصل می‌شوند. طی این عمل، ریبوزومها به شبکه اندوپلاسمی می‌چسبند و بقیه عمل رمزخوانی و ساخت پروتئین را ادامه می‌دهند تا یک پروتئین جدید ساخته شود، به این ترتیب رمزهای موجود در مولکول RNA به زبان ترتیب و نوع اسیدهای آمینه یک پروتئین ترجمه می‌گردد. به این RNA، پیامبر یا mRNA می‌گویند که در واقع پیام ساخت پروتئینها را از هسته به سیتوپلاسم می‌آورد (شکل ۴-۵). همانندسازی DNA؛ رونویسی RNA از روی آن و همچنین ترجمه رمزها به پروتئین به کمک آتریمهای مختلفی انجام می‌گیرد. اهمیت ساخت پروتئینها در چیست؟ پروتئینها متنوعترین و پیچیده‌ترین مولکولها و بعلاوه فراوانترین ماده آلی موجود در سلولها هستند. حداقل پنجاه درصد وزن خشک هر سلول از پروتئینها تشکیل شده است. پروتئینها دارای اعمال مختلفی در سلولها هستند. مثلاً بعضی از آنها در ساختمان سلول نقش دارند؛ بعضی سبب حرکت سلول می‌شوند؛



شکل ۴-۵- چگونگی انتقال اطلاعات ژنتیکی از هسته به سیتوپلاسم

برخی انتقال‌دهنده مواد به درون یا برون سلول هستند؛ بعضی نقش آتزیمی دارند و ... که در مجموع کلیه خصوصیات هر انسان را پدید می‌آورند. بنابراین وجود رمز ساخت انواع پروتئینها و RNAها در DNA سبب می‌شود که DNA را در واقع اساس انتقال این خصوصیات یا به عبارت دیگر، اساس وراثت بدانیم.

## ۶-۴- جهش<sup>۱</sup>

در فصلهای پیش با بعضی از انواع جهش آشنا شدید. هر نوع تغییر در انتقال اطلاعات ژنتیکی طی تقسیم سلول را «جهش» می‌نامند. گاهی به هنگام تقسیم سلولی و جدا شدن کروموزومها، اشتباهی صورت می‌گیرد و سلولهایی با تعداد کروموزوم غیرطبیعی حاصل می‌شوند. این نوع جهشها را «جهشهای کروموزومی» می‌نامند. اگر این اتفاق به هنگام میوز و تولید سلولهای جنسی نر و ماده (اسپرم و تخمک) روی دهد، با ادغام سلولهای جنسی به هنگام لقاح، جنینی تشکیل می‌شود که معمولاً حتی در اولین مراحل نیز زنده نمی‌ماند، و یا پس از رشد و نمو غیرطبیعی قبل از بدنیا آمدن سقط می‌شود. اما در برخی موارد بچه زنده متولد می‌شود ولی مبتلا به بیماری است مثلاً در بیماری سندرم دان (منگولیس<sup>۲</sup>)، فرد دارای یک کروموزوم اضافی است و مبتلایان، دارای قامتی کوتاه، همراه با ناهنجاریهای شدید قلبی و عقب ماندگی ذهنی هستند (شکل ۶-۴). گاه جهش در تعداد



شکل ۶-۴- کودک مبتلا به سندرم دان

کروموزومها به هنگام تقسیم میتوز روی می‌دهد ولی به فرزندان منتقل نمی‌شود (چرا؟). گاه جهش در قسمت بسیار کوچکی از مجموعه اطلاعات وراثتی فرد رخ می‌دهد. این گونه جهشها معمولاً به تغییر در رمز یک ژن منجر می‌گردد و ممکن است سبب کاهش کارایی و یا عدم تولید محصول آن ژن شود. مثلاً اگر جهش کوچکی در ژن تولیدکننده پروتئین ناقل اکسیژن در خون روی دهد فرد دچار کم‌خونی مانند تالاسمی می‌شود. این نوع جهشها را «جهشهای نقطه‌ای<sup>۳</sup>» می‌نامند (آیا به خاطر دارید که

۱- Mutation

۲- Mongolism / Down Syndrome

۳- Point Mutation

جهشهای نقطه‌ای طی همانندسازی DNA چگونه بوجود می‌آیند؟  
 از عوامل دیگر ایجاد جهش به‌غیر از اشتباه در زمان همانندسازی DNA و تقسیم سلولی، مواد شیمیایی، برخی ویروسها، بعضی پرتوها مانند اشعهٔ ایکس و اشعهٔ ماورای بنفش می‌باشند. اشعهٔ ماورای بنفش خورشید که به‌طور طبیعی مقدار زیادی از آن توسط گاز اُزون موجود در اتمسفر گرفته می‌شود، هنگامی که به سطح پوست برخورد می‌کند، باعث بروز آسیب در DNA می‌گردد که این آسیب ممکن است سرطان پوست را در پی داشته باشد.  
 آیا نقش مؤثر جهشها را طی تکامل موجودات زنده در ایجاد گونه‌های جدید موجودات به‌خاطر دارید؟

### مشاورهٔ ژنتیک

بر طبق گزارشی که در سال ۱۹۸۸ منتشر گردید و مطالعه دربارهٔ یک میلیون تولد زنده در طول چهل سال را دربر می‌گیرد، حدود ۵٪ این افراد تا قبل از ۲۵ سالگی، یک اختلال ژنتیکی، در سطح ژنی یا کروموزومی داشته‌اند.  
 مطالعات متعدّد دیگری نیز نشان می‌دهد که دلیل بستری شدن یک سوم (۳۰٪) از کودکان در بیمارستانها و علت نیمی از (۴۰ تا ۵۰٪) مرگ و میر اطفال، عوامل ارثی و ناهنجاریهای مادرزادی است، بنابراین پیشگیری از بروز بیماریهای ارثی در بهداشت و پزشکی از اهمیت خاصی برخوردار است. در حال حاضر بهترین وسیله برای جلوگیری از تولد فرزند معیوب، مشاورهٔ ژنتیکی قبل از ازدواج و بررسی ژنتیک قبل از تولد نوزاد (در دوران جنینی) می‌باشد.

مشاورهٔ ژنتیک بیشتر در موارد ذیل صورت می‌گیرد:

- ۱- قبل از ازدواج: این دوره، که بهترین زمان برای مشاوره است (در این مورد ممکن است طرفین با هم قرابت داشته باشند و یا اینکه بیگانه باشند).
  - ۲- در مواردی که سابقهٔ سقط مکرر، مرگ داخل رحمی (جنینی) یا مرگ و میر در هنگام تولد در خانواده‌ای وجود دارد.
  - ۳- سابقهٔ وجود یک یا چند فرزند بیمار (چه ذهنی، چه بدنی)
  - ۴- در مورد ناباروری
  - ۵- در زمان بارداری که در موارد زیر انجام می‌پذیرد:
- الف: برای مادران بالای ۳۴ سال

- ب : زمانی که قبل از تشکیل نطفه یکی از والدین در معرض عوامل خطرزایی مثل اشعه X قرار گرفته است.
- ج : زمانی که در ماههای اولیه بارداری مادر در معرض عوامل خطرزا قرار گرفته باشد.
- د : زمانی که در بین بستگان مذکر مادر، یک یا چند بیمار (دارای نقص ژنتیکی)، مشاهده شود.

### درباره این پرسشها بحث کنید

- ۱- هریک از اصطلاحات زیر را تعریف کنید.  
ژن، آلل، هوموزیگوت، هتروزیگوت، ژنوتیپ، فنوتیپ
- ۲- تعیین جنسیت در انسان چگونه صورت می پذیرد؟
- ۳- مفهوم ارتباط آللهای چندانگانه و بروز گروههای خونی را شرح دهید. آیا می توانید توضیحات خود را در یک جدول به نمایش بگذارید؟
- ۴- اطلاعات موجود در یک ژن چگونه به صورت یک مولکول RNA رونویسی می شوند؟
- ۵- رمزهای موجود در یک مولکول RNA چگونه به صورت یک مولکول پروتئین ترجمه می گردند؟
- ۶- «پروتئینها تعیین کننده خصوصیات افراد هستند» این جمله را تفسیر کنید.
- ۷- با توجه به پاسخ سؤالهای ۴، ۵ و ۶، به نظر شما چگونه اطلاعات موجود در مولکول DNA به صورت یک صفت در شخص بروز می کند؟
- ۸- با توجه به پاسخ سؤال ۷ به نظر شما چرا فنوتیپ افراد در یک صفت ممکن است متفاوت یا مشابه باشد؟
- ۹- جهش چیست؟
- ۱۰- جهش در اطلاعات وراثتی چگونه باعث تغییر فنوتیپ می گردد؟