



## ژنتیک و خاستگاه آن

امروزه ژنتیک یکی از شاخه‌های پیشرو و مهم زیست‌شناسی است. بسیاری از موضوع‌های اصلی آن را بسیاری از مردم می‌دانند و پژوهشگران و دانشمندان از اصول و مفاهیم آن در پژوهش‌ها استفاده می‌کنند: کاربرد آنها در دامپروری و کشاورزی، شناسایی و درمان بیماری‌ها، تولید داروهای جدید و غیره، از این جمله‌اند.

تا اوایل قرن گذشته، دانش بشری درباره ژنتیک، در مقایسه با امروز، بسیار اندک و ناچیز بود. نخستین پژوهشگران، برای کشف و انتشار اصول وراثت، کوشش‌ها و از خودگذشتگی‌های فراوانی به کار بردند؛ تا سرانجام دستاوردهای علمی آنها به رسمیت شناخته شد و پایه پژوهش‌های بعدی قرار گرفت.

## ۱ پژوهش‌ها و قوانین مندل

مندل<sup>۱</sup> کشیشی اتریشی، بیش از یک قرن پیش پژوهش‌های علمی خود را دربارهٔ وراثت آغاز کرد. انتقال صفات از والدین به فرزندان وراثت نام دارد. پدر مندل کشاورز بود و مندل در این کار به پدر کمک می‌کرد. بنابراین دانشی که او از زمان کودکی درباره‌ی گیاهان آموخته بود، در بزرگی به کار او آمد. او در دانشگاه وین به تحصیل علوم و ریاضی پرداخت و مهارت تبیین پدیده‌های طبیعی را با کمک ریاضی، فرا گرفت. قوانینی که او کشف کرد پایهٔ علم ژنتیک را تشکیل داد. ژنتیک شاخه‌ای از علم زیست‌شناسی است که محققان آن پژوهش دربارهٔ وراثت و عملکرد ماده ژنتیک را برعهده دارند.



شکل ۱-۸- گرگور مندل

نخستین پژوهشی که مندل انجام داد، تکرار آزمایش‌های نایت<sup>۲</sup>، کشاورز انگلیسی، بود. نایت گیاهان نخودفرنگی ای را که گلبرگ‌های سفید داشتند، با گیاهان نخودفرنگی دیگری که گلبرگ‌های آنها ارغوانی بود، آمیزش می‌داد و دانه‌هایی را که از این آمیزش‌ها به‌دست می‌آورد، می‌کاشت. نایت

۱ - Gregor Johann Mende (۱۸۲۲-۱۸۸۴)

۲ - N ght

مشاهده می‌کرد که همه گلبگ‌های گیاهانی که از این دانه‌ها به دست می‌آیند، ارغوانی رنگ هستند؛ اما هنگامی که دوتا از این گیاهان گل ارغوانی حاصل از این آمیزش را با هم آمیزش می‌داد، گلبگ‌های تعدادی از گیاهان حاصل از رویش دانه‌های آنها ارغوانی رنگ و گلبگ‌های تعدادی دیگر سفید رنگ بودند، یعنی این گیاهان صفاتی مشابه با دو نسل قبل خود را نشان می‌دادند.

آزمایش‌های مندل یک تفاوت با کارهای نایت داشت: مندل تعداد گیاهان گلبگ سفید و گلبگ ارغوانی هر یک از نسل‌ها را می‌شمرد و اعدادی را که به دست می‌آورد، از نظر آماری تجزیه و تحلیل می‌کرد.

## چرا مندل گیاه نخود فرنگی را انتخاب کرد؟

گیاه نخود فرنگی برای پژوهش‌های مندل مناسب بود. ویژگی‌های مناسب این گیاه به شرح زیر است:

۱- گیاه نخود فرنگی چند صفت دارد که هر کدام فقط دو حالت را نشان می‌دهند. این صفات به آسانی قابل تشخیص‌اند و حد واسط ندارند. مثلاً رنگ گلبگ این گیاه ارغوانی یا سفید است و گلبگ‌های این گیاه به رنگ دیگری دیده نمی‌شوند. در جدول ۱-۸، هفت صفت را که مندل در آزمایش‌های خود مورد استفاده قرار داده بود، ملاحظه می‌کنید.















۲- آمیزش دادن گیاهان نخود فرنگی با یکدیگر آسان است. در هر گل هم پرچم و هم مادگی وجود دارد. پرچم‌ها و مادگی گل نخود فرنگی را دو گلبگ می‌پوشانند، بنابراین اگر گل‌ها را به حال خود رها کنیم، خود لقاحی انجام می‌دهند، یعنی گامت‌های نر و ماده آن گل‌ها با یکدیگر لقاح انجام می‌دهند. می‌توانیم دانه‌های گرده یک گل را روی مادگی گلی دیگر که پرچم‌های آن را قبل از رسیدن و تولید دانه گرده قطع کرده‌ایم، قرار دهیم و به این وسیله گیاهی را با گیاهی دیگر، به طور مصنوعی آمیزش دهیم. به این روش دگرلقاحی می‌گویند. مندل گل‌های گیاهانی را که می‌خواست آنها را با یکدیگر آمیزش دهد، وادار به دگرلقاحی می‌کرد (شکل ۲-۸). او به این طریق آمیزش‌های دلخواه انجام می‌داد.

۳- گیاه نخود فرنگی گیاهی نسبتاً کوچک است؛ به آسانی پرورش داده می‌شود، زود گل می‌دهد و دانه‌های بسیاری تولید می‌کند. بنابراین مندل می‌توانست نتایج را به مقدار زیاد و نسبتاً سریع به دست آورد.

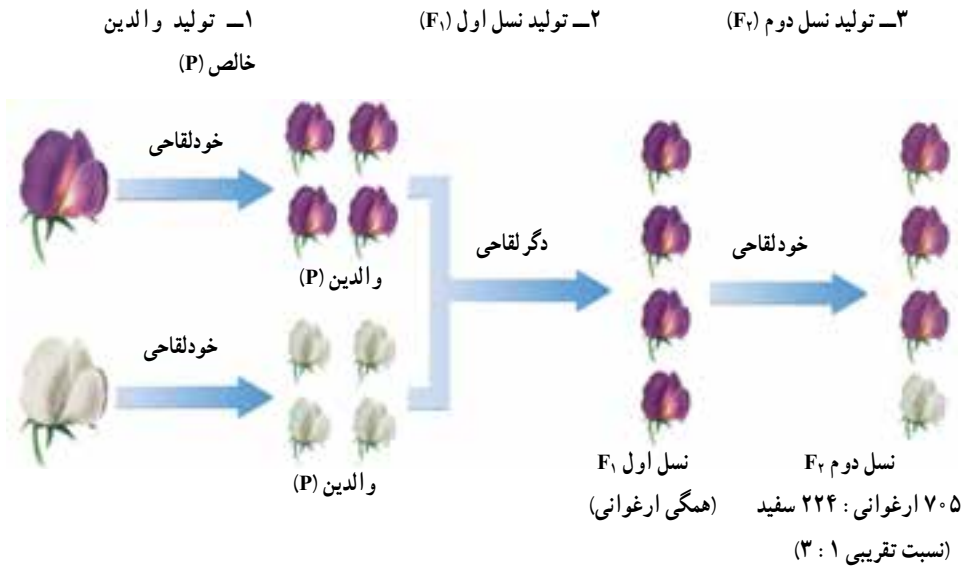


شکل ۲-۸- دگرلقاحی. مندل دانه‌های گرده یک گیاه را روی مادگی گیاه دیگر قرار می‌داد و دانه‌های حاصل را می‌کاشت.

جدول ۱-۸- هفت صفتی که مندل در آزمایش‌های خود، آنها را مورد استفاده قرار داد

رنگ گل	رنگ دانه	شکل دانه	رنگ غلاف	شکل غلاف	وضعیت گل	بلندی گیاه
						
						

مندل مشاهده کرد صفات به نسبت‌هایی که قابل پیش‌بینی است، به ارث می‌رسند. نخستین آزمایش مندل که به شرح آن پرداختیم، آمیزش مونوهیبریدی نامیده می‌شود. آمیزش مونوهیبریدی آمیزشی است که طی آن فقط یک صفت مورد پژوهش قرار می‌گیرد. مثلاً مندل در هر آمیزش دو حالت مربوط به رنگ گلبرگ‌های نخودفرنگی را در نظر گرفت (ارغوانی یا سفید). او این آمیزش را در سه مرحله به انجام رساند. این مراحل در شکل ۳-۸ نشان داده شده است. سه مرحله آزمایش مندل به ترتیب زیر است:



شکل ۳-۸- سه مرحله آزمایش مندل

مرحله ۱: مندل تعدادی گیاه نخودفرنگی گلبرگ ارغوانی و گلبرگ سفید را به حال خود می گذاشت تا چند نسل به طور طبیعی، به روش خود لقاحی دانه تولید کنند و به این طریق تعدادی گیاه که مطمئن بود در صورت ادامه خودلقاحی، فقط گیاهانی با گل های هم رنگ با والدین، تولید می کنند، به دست می آورد. او چنین گیاهانی را والدین<sup>۱</sup> (P) می نامید. بنابراین، مندل دو نوع گیاه، از نظر رنگ گلبرگ به دست می آورد: نوع گلبرگ ارغوانی و نوع گلبرگ سفید. او اکنون مطمئن بود که زاده های این گیاهان، گلبرگ هایی هم رنگ با گلبرگ های والدین خود تولید می کنند.

مرحله ۲: مندل دو گیاه والد را که از نظر رنگ گلبرگ متفاوت بودند، وادار می کرد با یکدیگر، دگرلقاحی انجام دهند. او زاده های والدین را نسل اول (F<sub>1</sub>)<sup>۲</sup> می نامید. او مشاهده کرد که هر یک از گیاهان نسل اول (F<sub>1</sub>) از دو حالت مربوط به یک صفت، فقط یکی را نشان می دادند و حالت دیگر را ظاهر نمی کردند؛ مثلاً از نظر گلبرگ، ارغوانی بودند و حالت سفیدی را بروز نمی دادند.

مرحله ۳: مندل سرانجام گیاهان (F<sub>1</sub>) را به حال خود می گذاشت تا خودلقاحی انجام دهند و

۱ - Parents

۲ - F<sub>1</sub> a

گیاهان حاصل از این خودلقاحی طبیعی را نسل دوم ( $F_2$ ) می‌نامید. او مشاهده کرد که بعضی از افراد نسل دوم (F<sub>2</sub>) گلبرگ ارغوانی ندارند و رنگ سفید را که در پدر بزرگ یا مادر بزرگ آنها وجود داشت، بار دیگر از خود ظاهر کرده‌اند. مندل تعداد افراد نسل دوم را با دقت شمرد و نسبت گلبرگ ارغوانی و گلبرگ سفید را به دست آورد. این نسبت در همه آمیزش‌های انجام شده، تقریباً سه به یک (۳: ۱) بود.



## فعالیت ۱-۸- کارگاه ریاضی

نخست جدولی مانند جدول زیر در دفترچه‌تان رسم کنید و سپس :

- ۱- در هر ردیف یک صفت را که دو حالت متقابل دارد و تعداد گیاهان حاصل نوشته شده است و نسبت آنها را که در ردیف آخر نوشته شده‌اند، محاسبه کنید
- ۲- استدلال کنید که مندل در افراد نسل  $F_2$  نسبت ۳: ۱ را برای همه صفات به دست آورد

نسبت	افراد $F_2$		صفات متقابل
۳/۱۵ : ۱	سفید ۲۲۴	ارغوانی ۷۵	رنگ گلبرگ
	سبز ۲۱	زرد ۶۲۲	رنگ دانه
	چروکیده ۱۸۵	صاف ۵۴۷۴	شکل دانه
	زرد ۱۵۲	سبز ۴۲۸	رنگ غلاف
	چروکیده ۲۹۹	صاف ۸۸۲	شکل غلاف
	انتهایی ۲۷	جانبی ۶۵۱	محل قرارگرفتن گل‌ها
	کوتاه ۲۷۷	بلند ۷۸۷	بلندی گیاه

## خودآزمایی ۱-۸



- ۱- پژوهش‌های مندل نسبت به کارهای پیشینیان او، از چه ویژگی‌هایی برخوردار بود؟ این ویژگی‌ها در نتیجه‌گیری‌های او چه اثری داشتند؟

- ۲- چه ویژگی‌هایی در گیاه نخودفرنگی سبب شد تا مندل این گیاه را برای کارهای پژوهشی خود برگزیند؟ به جز ویژگی‌های گیاه نخودفرنگی، به چه علت (علت‌های) دیگری مندل این گیاه را انتخاب کرد؟
- ۳- اصطلاحات زیر را با دقت و در ارتباط با یکدیگر تعریف کنید:
- والدین، نسل اول، نسل دوم
- ۴- نسبت‌هایی را که مندل در افراد نسل اول و نیز افراد نسل دوم به دست آورد، بنویسید و آن را توضیح دهید

## تفکر نقادانه ۱ - ۸

- اگر آزمایش‌های مندل را با گیاه کدو که معمولاً خودلقاح نیست، انجام دهیم، نتایج آن آزمایش با نتایج آزمایش‌های مندل چه تفاوت‌هایی خواهد داشت؟

## فرضیه‌های مندل

- مندل نتایج حاصل از پژوهش‌های خود را در چهار فرضیه خلاصه کرد. این چهار فرضیه مبنای نظریه مندل را که پایه و اساس علم ژنتیک کلاسیک است، تشکیل می‌دهند.
- ۱- هر جاندار برای هر صفت خود، دو عامل دارد که یکی از آنها را از پدر و دیگری را از مادر دریافت کرده است.
- ۲- عامل‌های مربوط به هر صفت ممکن است مشابه یا متفاوت با یکدیگر باشند؛ به عبارت دیگر هر صفت ممکن است به چند حالت مختلف ظاهر شود. مثلاً رنگ گلبرگ‌های نخودفرنگی ممکن است سفید یا ارغوانی باشد. عامل‌های یک صفت هنگام تولید مثل از هم جدا و از طریق گامت‌ها به نسل بعد منتقل می‌شوند.
- ۳- هنگامی که دو عامل، پس از لقاح به یکدیگر می‌رسند، یکی از آنها، ممکن است به طور کامل خود را ظاهر کند و دیگری هیچ اثر قابل مشاهده‌ای از خود نشان ندهد. مندل عاملی را که به طور کامل خود را نشان می‌دهد غالب و نوع دیگر را که در نسل اول اثری از خود ظاهر نمی‌کند، مغلوب نام نهاد. او عامل غالب را با حرف بزرگ و عامل مغلوب را با حرف کوچک نشان داد.

## یافته‌های مندل به زبان علمی امروزی

امروزه به حالت‌های مربوط به یک ژن الل<sup>۱</sup> می‌گویند. برای نشان دادن الل‌های غالب از حروف بزرگ لاتینی و برای نشان دادن الل‌های مغلوب از حروف کوچک استفاده می‌کنیم. مثلاً الل مربوط به صافی دانه نخودفرنگی را با R و الل مربوط به چروکیدگی آن را به صورت r نشان می‌دهیم. اگر فردی هر دو نوع الل (غالب و مغلوب) را با هم داشته باشد، می‌گوییم که این فرد از نظر آن صفت ناخالص (هتروزیگوس) است.

برعکس، اگر دو الل مربوط به یک صفت در یک جاندار شبیه یکدیگر باشند، می‌گویند آن جاندار نسبت به صفت مورد نظر خالص (هوموزیگوس) است (شکل ۴-۸).

افراد ناخالص فقط صفت غالب را نشان می‌دهند. این افراد گرچه ژن مغلوب را دارند، اما در ظاهر اثر این ژن را بروز نمی‌دهند.



شکل ۴-۸- دانه‌های صاف و چروکیده نخودفرنگی

مثلاً در خوکچه هندی الل رنگ موی سیاه غالب (B) و الل رنگ موی سفید مغلوب (b) است. خوکچه هندی خالص (BB) و ناخالص (Bb) هر دو رنگ موی سیاه را نشان می‌دهند و فقط در صورتی که دو الل کوچک b در کنار هم باشند رنگ موها در خوکچه هندی سفید می‌شود. نوع الل‌هایی که هر فرد دارد ژنوتیپ<sup>۲</sup> نامیده می‌شود، مثلاً در مورد خوکچه هندی و رنگ موی آن ۳ نوع ژنوتیپ bb و Bb و BB داریم. شکل ظاهری مربوط به هر صفت را فنوتیپ<sup>۳</sup> می‌نامند، مثلاً خوکچه‌های BB و Bb هر

۱- A e e

۲- Genotype

۳- Phenotype



دو فنوتیپ سیاه دارند در حالی که خو کچه هندی bb فنوتیپ سفید دارد (شکل ۸-۵).



شکل ۸-۵ - خو کچه هندی. فنوتیپ کدام یک را می توان بر اساس فنوتیپ آن تشخیص داد؟

## فعالیت ۲-۸



تعیین کنید کدام صفت شما غالب و کدام مغلوب است

مواد مورد نیاز : قلم و کاغذ

۱- جدولی مانند جدول زیر در دفترچه تان رسم کنید و در آن به دور فنوتیپی که در شما وجود

دارد، خط بکشید

صفت مغلوب	صفت غالب
نبود گودی روی چانه	وجود گودی روی چانه
نبود مو روی انگشتان	وجود مو روی انگشتان
نرمه گوش چسبیده	نرمه گوش آزاد
عدم توانایی لوله کردن زبان	توانایی لوله کردن زبان

۲- تعیین کنید در کلاس شما فنوتیپ چند نفر مانند فنوتیپ شماست

(الف) نتایجی را که برای هر صفت در کلاس به دست آورده اید، تجزیه و تحلیل کنید

(ب) برای هر صفت نسبت افراد غالب را به افراد مغلوب محاسبه کنید

(ج) آیا بدون مشاهده والدین می توانید به خالص یا ناخالص بودن افراد کلاس پی ببرید؟ چرا؟

اکنون با استفاده از اصول احتمالات و مربع پانت می‌توانیم حاصل آمیزش دو نخودفرنگی ناخالص (از نظر بلندی ساقه) را محاسبه کنیم:

$$Tt \rightarrow \text{والدین}$$

$$\downarrow$$

$$Tt \rightarrow \text{گامت‌ها} \rightarrow \frac{1}{2}T \quad \frac{1}{2}t$$

$$\downarrow$$

	$\frac{1}{2}T$	$\frac{1}{2}t$
$\frac{1}{2}T$	$\frac{TT}{\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}}$	$\frac{Tt}{\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}}$
$\frac{1}{2}t$	$\frac{Tt}{\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}}$	$\frac{tt}{\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}}$

## قوانین مندل

فرضیه‌های مندل که مطابق آنها می‌توان نتایج حاصل از آمیزش‌های تجربی را پیشگویی کرد، قابل تعمیم به بسیاری از صفات جانداران مختلف است. پژوهشگران ژنتیک به این دلیل نظریه‌های مندل را اغلب قوانین مندل یا قوانین وراثت می‌نامند. این قوانین را می‌توان به صورت ذیل خلاصه کرد:

۱- قانون تفکیک ژن‌ها: این نخستین قانون وراثت، رفتار کروموزوم‌ها را طی میوز تو صیف می‌کند. می‌دانیم که در میوز، کروموزوم‌های هم‌تا و سپس کروماتیدهای خواهری از یکدیگر جدا می‌شوند. بر پایه قانون تفکیک ژن‌ها دو الل مربوط به هر صفت هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می‌شوند (شکل ۶-۸).

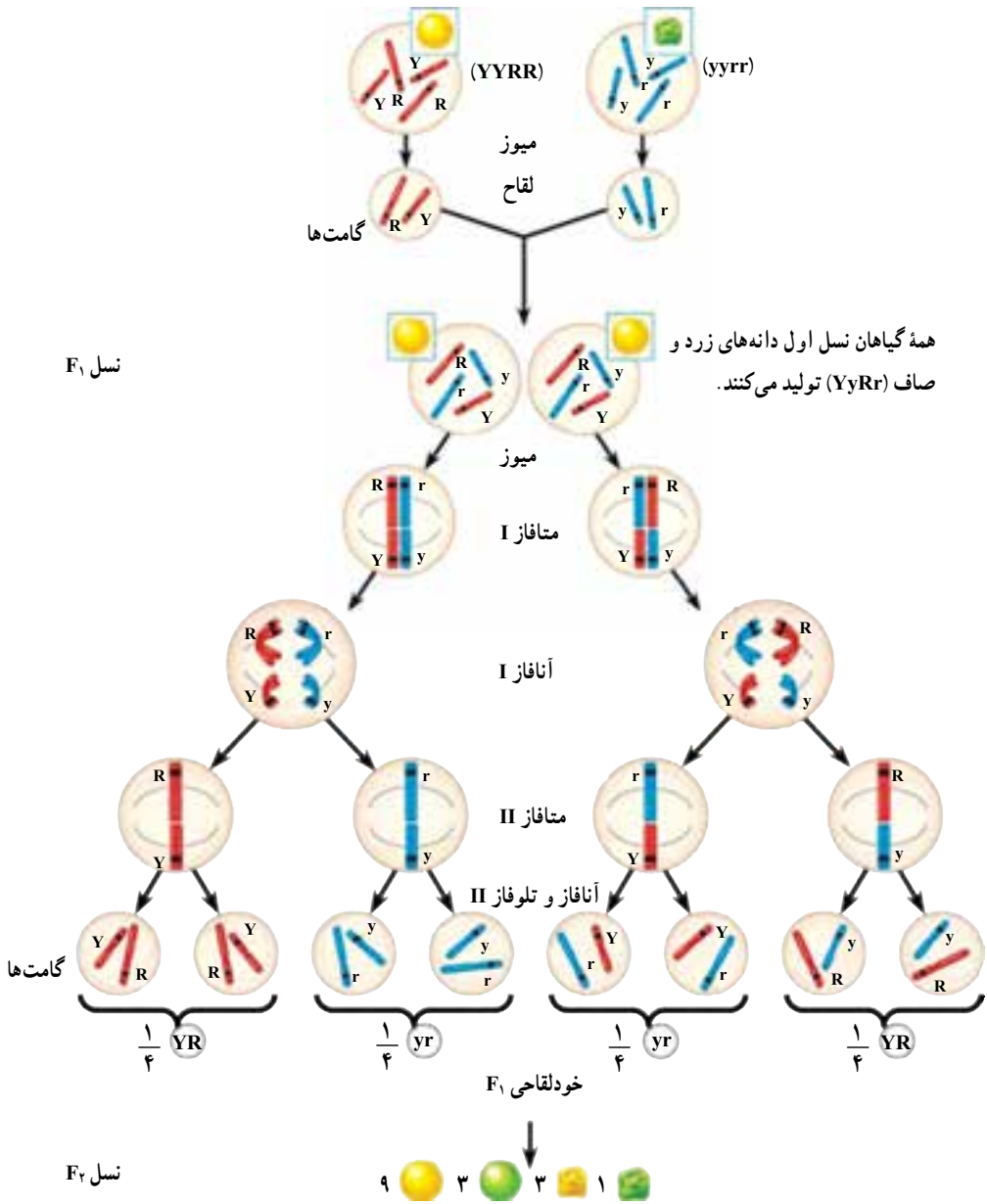
۲- قانون جورشدن مستقل ژن‌ها: مندل روی این موضوع نیز کار کرد که آیا مثلاً به ارث رسیدن صفت بلندی قد گیاه، روی وراثت رنگ گلبرگ‌های آن نیز مؤثر است یا نه. او برای پژوهش در این زمینه از آمیزش دی‌هیبریدی استفاده کرد. آمیزش دی‌هیبریدی نوعی آمیزش است که در آن به چگونگی وراثت دو جفت صفت که حالت متقابل را نشان می‌دهند، توجه می‌شود. مثلاً اگر در یک آمیزش هم به رنگ گلبرگ‌های گیاه نخودفرنگی (سفید در مقابل ارغوانی) و هم به بلندی ساقه (بلندی در مقابل کوتاهی) توجه داشته باشیم، می‌گوییم آمیزشی دی‌هیبریدی انجام داده‌ایم.

مندل به این نتیجه رسید که در صفاتی از نخودفرنگی که مورد مطالعه قرار داده است، هیچ

صفتی اثری بر صفت دیگر ندارد. مثلاً صفت رنگ گلبرگ بر وراثت صفت بلندی یا کوتاهی ساقه اثر ندارد. این مشاهدات منجر به کشف قانون جورشدن مستقل ژن‌ها شد. مطابق این قانون، هنگام تشکیل گامت‌ها، الل‌های مربوط به هر صفت، بدون تأثیر بر صفات دیگر، از هم تفکیک می‌شوند (شکل ۶-۸).

امروزه می‌دانیم که این قانون فقط درباره ژن‌هایی درست است که روی کروموزوم‌های مختلف قرار داشته باشند؛ چون به آسانی می‌توان استنباط کرد که بر فرض، اگر ژن مربوط به بلندی قد و ژن مربوط به رنگ ارغوانی گلبرگ‌های نخودفرنگی روی یک کروموزوم قرار می‌داشتند، در همه حالات با هم به ارث می‌رسیدند و مستقل از یکدیگر نبودند.

پژوهش درباره کارهای مندل و جستجو درباره ماهیت عوامل وراثت، یا به عبارت امروزی ژن‌ها، پس از یک دوره رکود که از زمان انتشار کارهای مندل (۱۸۶۶) تا سال ۱۹۰۰ طول کشید، به مدت نیم قرن بر آزمایشگاه‌های ژنتیک سراسر جهان چیره شد و پژوهش‌های فراوانی در این باره انجام شد. به طوری که امروزه معلوم شده است، ژن‌ها بخش‌هایی از مولکول DNA هستند و DNA بخش اصلی کروموزوم‌ها را تشکیل می‌دهد و کروموزوم‌های هر فرد از والدین او به ارث رسیده‌اند. مندل در سال ۱۸۸۴، یعنی ۱۶ سال قبل از اینکه پژوهشگران ژنتیک کارهای او را به رسمیت بشناسند، در گمنامی درگذشت. او هنگام مرگ شاید تصور نمی‌کرد که روزی بشریت او را پدر ژنتیک خواهد نامید و همیشه، در سراسر کره زمین همه کسانی که حداقل چندسالی در مدارس تحصیل کرده‌اند، نام او را بر زبان جاری خواهند کرد و به او احترام خواهند گذاشت.



## خودآزمایی ۲-۸

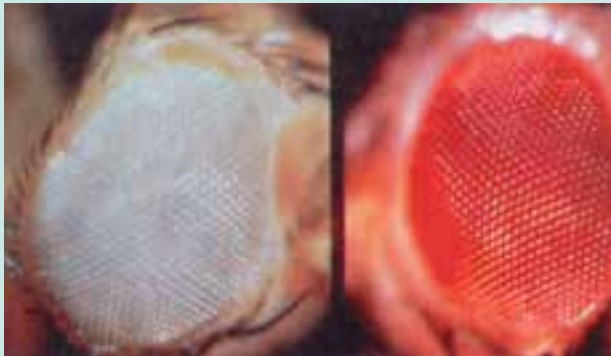


- ۱- گیاهی با ژنوتیپ Pp وجود دارد. با استفاده از اصطلاحات خالص، ناخالص، غالب و مغلوب آن را توصیف کنید
- ۲- اگر حرف B نشان‌دهنده رنگ موی سیاه در خرگوش و حرف b نشان‌دهنده رنگ موی قهوه‌ای این جانور باشد، فنوتیپ خرگوشی که ژنوتیپ آن Bb است، چگونه است؟
- ۳- تعیین کنید آیا خرگوش سؤال ۲ خالص است یا ناخالص؟
- ۴- با توجه به شکل ۶-۸، قوانین مندل را با استفاده از فرایند میوز توضیح دهید

### بیشتر بدانید



شما نیز می‌توانید به بررسی چگونگی به ارث رسیدن صفات یا وراثت بپردازید. برای این کار



به موارد زیر نیاز دارید:

- ۱- جانوران یا گیاهانی که با سرعت تولید مثل می‌کنند. مگس سرکه (مگس میوه)، سوسک آرد و نیز گیاهان توتون، گوجه‌فرنگی، نخودفرنگی و ذرت برای این کار مناسب‌اند
- ۲- صفاتی که به آسانی قابل تشخیص‌اند. مثلاً، رنگ چشم مگس سرکه، که ممکن است سفید یا قرمز باشد. گیاه ذرت نیز ممکن است کوتاه‌قد یا بلندقد باشد
- ۳- جاندارانی که بتوانند تولید مثل جنسی انجام دهند. مثلاً اگر مگس‌های سرکه را همراه با مقداری غذا (میوه‌های درحال‌گندیدن) در یک ظرف نگاه‌داری کنیم، با یکدیگر آمیزش انجام می‌دهند و جانور ماده تخم‌گذاری می‌کند. با جدا کردن تخم‌ها یا نوزادان، می‌توان به جستجوی صفات مورد

### مطالعه در زاده‌ها پرداخت

- ۴- گیاهانی که با روش دگرلقاحی وادار به آمیزش‌های دلخواه شوند پس از به‌دست آمدن دانه، آنها را بکارید و به جستجوی صفات مورد نظر در نسل بعد پردازید
- ۵- معلم شما برای انتخاب صفات و چگونگی کار پژوهشی، به شما کمک خواهد کرد

### فعالیت ۳-۸

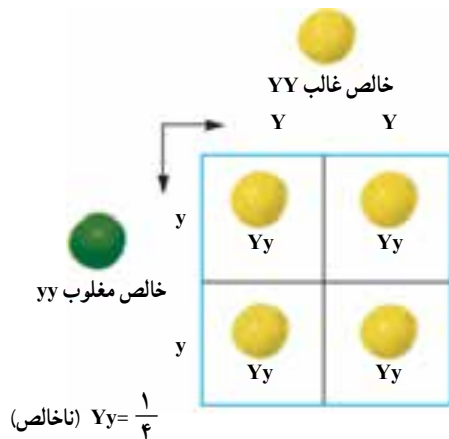


- ۱- پسری که مانند مادرش نرمه گوش بیوسته دارد اما پدرش نرمه گوش آزاد (ناخالص) دارد، تصور می‌کند که این صفت را فقط از مادر دریافت کرده است. به نظر شما آیا تصور او درست است؟ توضیح دهید
- ۲- یک موش سیاه با یک موش قهوه‌ای آمیزش انجام داده و همه فرزندان آنها سیاه‌رنگ شده‌اند (الف) چرا در میان فرزندان آنها بچه موشی که رنگ قهوه‌ای داشته باشد وجود ندارد؟
- (ب) اگر دوتا از این بچه موش‌ها پس از بلوغ با یکدیگر آمیزش انجام دهند، چه نوع زاده‌هایی به دنیا می‌آورند؟ آیا می‌توانید نسبت‌های آنها را پیش‌بینی کنید؟ برای توضیح پاسخ خود طرحی رسم کنید

## ۲ احتمال و وراثت

پرورش دهندگان حیوانات اهلی، دام‌ها و پرندگان، باید بتوانند نسبت‌های زاده‌های حاصل از آمیزش‌هایی را که بین جانوران انجام می‌دهند، پیشگویی کنند. پرورش دهندگان گل و گیاه و کشاورزان نیز مایل اند گیاهانی که صفات دلخواه را نشان می‌دهند، پرورش دهند. یکی از مناسب‌ترین روش‌ها برای این کار تهیه مربع پانت است.

مربع پانت جدولی است که در آن نتایج حاصل از آمیزشی دلخواه را با در نظر گرفتن همهٔ حالت‌های ممکن نشان می‌دهد. ساده‌ترین شکل این جدول که به افتخار کاشف آن رجینالد پانت نام‌گذاری شده است، چهارخانه دارد (شکل ۷-۸). در این جدول انواع گامت‌های یکی از والدین را در بالای جدول به صورت افقی و انواع گامت‌های والد دیگر را در سمت راست یا چپ جدول به صورت عمودی می‌نویسند. در هر خانهٔ جدول دو حرف نوشته می‌شود. یکی از آنها اللی است که از پدر آمده است و دیگری الل مربوط به مادر است. حروف درون این خانه‌ها ژنوتیپ احتمالی فرزندان را نشان می‌دهند.



شکل ۷-۸- آمیزش مونوهیبریدی در گیاهان خالص. آمیزش بین دو گیاه نخودفرنگی که یکی خالص غالب (YY) و دیگری خالص مغلوب (yy) است، باعث تولید گیاهان ناخالص (Yy) می‌شود. Y = الل زردی رنگ دانهٔ نخودفرنگی

یادآوری می‌شود مطابق قانون تفکیک ژن‌ها و ارتباط آن با تقسیم میوز، دو الل هر صفت، هنگام تشکیل گامت‌ها از یکدیگر جدا و هر کدام به درون گامت‌های جداگانه‌ای منتقل می‌شوند. مثلاً فردی که ژنوتیپ Aa دارد، دو نوع گامت تولید می‌کند: نیمی از گامت‌های او دارای الل A و نیمی دیگر دارای الل a هستند. فردی که ژنوتیپ خالص دارد (AA)، فقط گامت‌هایی تولید می‌کند که الل A دارند.



## فعالیت ۴-۸

- ۱- دو گیاه نخودفرنگی دانه زرد ناخالص (Yy) را مانند افرادی که در شکل ۸-۸ حاصل شده‌اند، با یکدیگر آمیزش داده‌ایم. با استفاده از مربع پانت نتایج حاصل از این آمیزش را پیش‌بینی کنید
- ۲- اگر یکی از گیاهان حاصل در شکل ۸-۸ خودلقاحی انجام دهد، نتایج حاصل چگونه خواهد بود؟ چرا؟
- ۳- اگر گیاه Yy با فرد yy آمیزش انجام دهد نتایج چگونه خواهد بود؟

## دو اصل مهم احتمالات

شناخت دو اصل مهم احتمالات برای درک مسائل ژنتیکی ضروری است.

**اصل اول:** «نتیجه حاصل از یک بار آزمایش یک پیشامد تصادفی، تأثیری در نتایج حاصل از آزمایش‌های بعدی همان پیشامد ندارد». مثال زیر به درک این اصل کمک می‌کند. در هر بار پرتاب کردن یک سکه، احتمال آمدن هریک از دو طرف سکه  $\frac{1}{2}$  است (عدد  $\frac{1}{2}$ : تصویر  $\frac{1}{2}$ ). فرض کنید سکه‌ای را ده بار پرتاب کرده‌ایم و در هر بار نیز عدد آمده است. به نظر شما احتمال آمدن تصویر در پرتاب یازدهم چقدر است؟ طبق اصل اول احتمالات، احتمال آمدن تصویر در بار یازدهم، همان  $\frac{1}{2}$  است (نتایج پرتاب‌های قبلی هیچ تأثیری در نتیجه یازدهمین بار ندارد).

**اصل دوم:** «احتمال اینکه دو پیشامد مستقل، هم‌زمان رخ دهند، برابر با حاصل ضرب احتمال وقوع هریک از آنها به تنهایی است». فرض کنید دو سکه را هم‌زمان بالا انداخته‌ایم، احتمال اینکه یکی از سکه‌ها عدد را نشان دهد  $\frac{1}{2}$  است. همچنین احتمال اینکه سکه دوم هم عدد را نشان دهد  $\frac{1}{2}$  است؛ بنابراین احتمال اینکه هر دو سکه، عدد را نشان دهند  $\frac{1}{2}$  است که از ضرب  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$  (احتمال وقوع هریک از دو پیشامد به تنهایی) به دست می‌آید. چرا احتمال اینکه دو سکه حالت یکسان را نشان ندهند،  $\frac{1}{2}$  است؟





## فعالیت ۵-۸

### آمیزش دی هیبریدی

فرض کنید کشاورزی می‌خواهد دو صفت را در گیاهی مورد پژوهش قرار دهد مثلاً می‌خواهد نتایج حاصل از آمیزش دو نوع گیاه نخودفرنگی ناخالص را که سطح دانه‌های آنها صاف و در عین حال رنگ آنها زرد است، مورد بررسی قرار دهد (فرض کنید R الل مربوط به صافی سطح دانه نخودفرنگی و T الل مربوط به چروکیدگی آن و Y الل زردی رنگ دانه و y الل سبزی رنگ آن است) او برای به دست آوردن نتایج از مربع پانت استفاده می‌کند نخست او طبق قانون جورشدن مستقل ژن‌ها در نظر دارد که الل‌های مربوط به صاف یا چروکیده بودن دانه‌ها اثری بر وراثت الل‌های مربوط به رنگ دانه، ندارند و برعکس او سپس ژنوتیپ افراد مورد نظر را که ناخالص هستند با استفاده از علائم قراردادی مربوط به الل‌ها می‌نویسد:  $RrYy$  و سپس با توجه به قانون ازل وراثت یا قانون تفکیک ژن‌ها، گامت‌های احتمالی آنها را تعیین می‌کند: هر گامت یک الل مربوط به قد و یک الل مربوط به رنگ دانه دریافت می‌کند:  $rY$  و  $Ry$  و  $rY$  و  $ry$ ، یعنی این گیاه می‌تواند چهار نوع گامت تولید کند این کشاورز مربع پانت را برای این آمیزش رسم می‌کند و برای این کار گامت‌های یک والد را در بالا به صورت افقی و گامت والد دیگر را در طرف راست جدول به صورت عمودی، می‌نویسد

۱- جدولی مانند جدول زیر را که این کشاورز تهیه کرده است در دفترچه‌تان رسم و آن را تکمیل کنید ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌های احتمالی را در آن بنویسید نسبت هر نوع ژنوتیپ و نیز فنوتیپ را تعیین کنید

گامت‌های ←

احتمالی والدین



	ry	rY	Ry	RY
RY	RrYy			
Ry			RRyy	
rY				
ry				RrYy

۲- اگر وی بخواهد زاده‌های حاصل از آمیزش یک گیاه نخودفرنگی دانه صاف و زرد خالص ( $RRYY$ ) را با گیاه نخودفرنگی دانه چروکیده سبز ( $rryy$ ) پیش‌بینی کند، او چه می‌کند؟ با کمک مربع پانت این پیش‌بینی را انجام دهید

## آمیزش آزمون

باغبانان، کشاورزان و دامپروران و همه کسانی که به نوعی با تولید مثل جانداران سروکار دارند، مایل اند بدانند جاننداری که صفت غالب را نشان می‌دهد ناخالص است یا خالص. مثلاً فنوتیپ گیاه نخودفرنگی‌ای که ساقه بلند دارد، ژنوتیپ آن را مشخص نمی‌کند. بنابراین چه راهی برای پی بردن به ژنوتیپ افرادی که فنوتیپ غالب را نشان می‌دهند وجود دارد؟

روشی که برای حل این مشکل وجود دارد، آمیزش آزمون نام دارد. برای آمیزش آزمون جاننداری که فنوتیپ غالب را نشان می‌دهد، با جاننداری که فنوتیپ مغلوب را ظاهر کرده است، آمیزش می‌دهند. ژنوتیپ جاننداری که فنوتیپ آن مغلوب است، خالص و مغلوب است. مثلاً برای پی بردن به ژنوتیپ یک گیاه نخودفرنگی ساقه بلند آن را با گیاه نخودفرنگی دیگری که فنوتیپ ساقه کوتاه دارد، آمیزش می‌دهیم. اگر جاندار مورد نظر خالص باشد، همه فرزندان صفت غالب را نشان خواهند داد؛ اما اگر جاندار ناخالص باشد، انتظار این است که نیمی از فرزندان صفت غالب و نیمی دیگر صفت مغلوب را نشان دهند :

در صورتی که فرد مورد نظر ناخالص باشد	در صورتی که فرد مورد آزمون خالص باشد																		
<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;">T</td> <td style="text-align: center;">t</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">t</td> <td style="text-align: center;">Tt غالب</td> <td style="text-align: center;">tt مغلوب</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">t</td> <td style="text-align: center;">Tt غالب</td> <td style="text-align: center;">tt مغلوب</td> </tr> </table>		T	t	t	Tt غالب	tt مغلوب	t	Tt غالب	tt مغلوب	<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;">T</td> <td style="text-align: center;">T</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">t</td> <td style="text-align: center;">Tt غالب</td> <td style="text-align: center;">Tt غالب</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">t</td> <td style="text-align: center;">Tt غالب</td> <td style="text-align: center;">Tt غالب</td> </tr> </table>		T	T	t	Tt غالب	Tt غالب	t	Tt غالب	Tt غالب
	T	t																	
t	Tt غالب	tt مغلوب																	
t	Tt غالب	tt مغلوب																	
	T	T																	
t	Tt غالب	Tt غالب																	
t	Tt غالب	Tt غالب																	
۵٪ فرزندان صفت غالب و ۵٪ دیگر صفت مغلوب را نشان می‌دهند	۱٪ فرزندان صفت غالب را نشان می‌دهند																		

ژنوتیپ فردی که صفت مغلوب را نشان می‌دهد: tt

ژنوتیپ فردی که صفت غالب را نشان می‌دهد (فرد مورد آزمون)، یکی از این دو نوع است :

TT یا Tt

در واقع چنانچه در میان زاده‌های آمیزش آزمون فردی با صفت مغلوب ظاهر شود، آنگاه می‌توان با اطمینان گفت که فردی که مورد آزمون قرار گرفته است، ناخالص بوده است؛ اما چنانچه همه فرزندان صفت غالب را نشان دهند، آیا می‌توان با اطمینان کامل مدعی شد که فرد مورد نظر خالص بوده است؟

## فعالیت ۶-۸



از آمیزش گیاه نخودفرنگی با گل انتهایی و دانه صاف با گیاه نخودفرنگی که گل‌های جانبی و دانه‌های صاف دارد، گیاهی به وجود آمده است که گل‌های انتهایی و دانه‌های چروکیده دارد. ژنوتیپ والدین را بنویسید چه نسبتی از زاده‌های حاصل، در هر دو صفت هتروزیگوت‌اند؟

## خودآزمایی ۳-۸



- ۱- دو فرد چشم قهوه‌ای ناخالص از نظر رنگ چشم، با یکدیگر ازدواج کرده‌اند. فنوتیپ‌ها و ژنوتیپ‌های مورد انتظار در فرزندان آنان را با کمک مربع پانت به دست آورید.
- ۲- اگر بخواهیم به ژنوتیپ یک گیاه نخودفرنگی که دانه‌های صاف تولید می‌کند پی ببریم، چه می‌کنیم؟ طرحی از اقداماتی که انجام خواهید داد، همراه با نتایج احتمالی و تفسیر آنها را ارائه دهید.
- ۳- یک فرد که از نظر گودی روی چانه ناخالص (Cc) است با فردی که از این نظر خالص مغلوب است (cc) ازدواج کرده است. احتمال به وجود آمدن فرزندی خالص مغلوب از این دو چقدر است؟

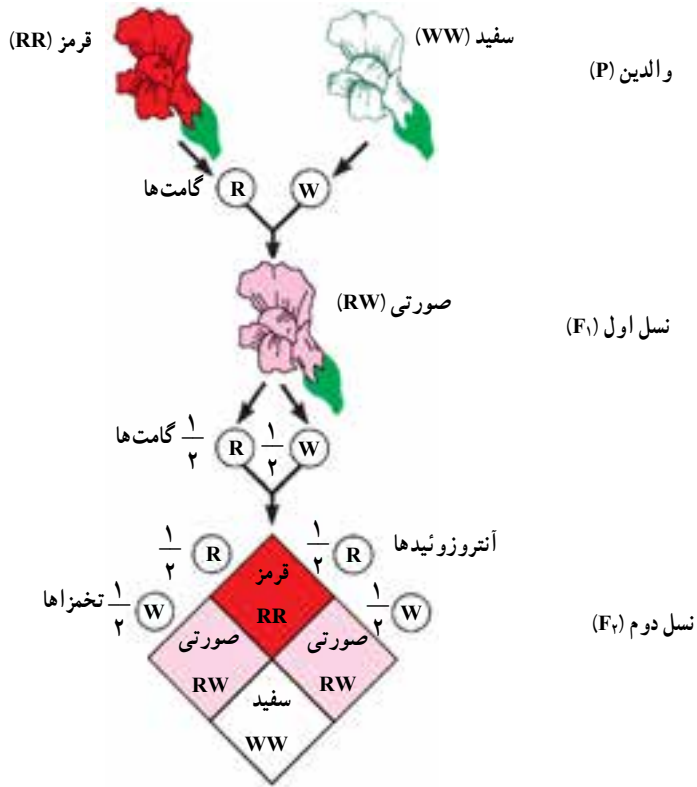
### ۳ رابطه غالب و مغلوبی مربوط به همه الل ها نیست.

اسبی که موی قرمز دارد با اسبی سفید موی، آمیزش انجام داده است. زاده آنها موهای قرمز و سفید، هر دو را دارد. چگونه چنین رویدادی ممکن است؟ اگر یکی از صفات، قرمزی مو یا سفیدی آن غالب باشد، بنابراین کژه اسب حاصل، می بایستی مو قرمز و یا مو سفید باشد؛ اما بدین گونه نیست. بعضی صفات، مانند رنگ موی اسب، الگوهای پیچیده تر از الگوی غالب و مغلوبی مندلی نشان می دهند. مهم ترین الگوهایی که از الگوی مندلی پیروی نمی کنند، به قرار زیرند:

**غالب ناقص:** بعضی صفات، مانند رنگ گل گیاه میمونی رابطه غالب و مغلوبی ندارند و در افراد ناخالص به صورت حد واسط، یعنی ترکیبی از هر دو صفت ظاهر می شوند. مثلاً اگر یک گیاه میمونی گل قرمز را با گیاه میمونی گل سفیدی آمیزش دهیم، برخلاف نتایجی که از آمیزش های مندلی (غالب و مغلوبی) انتظار داریم، زاده های آنها همگی گل صورتی خواهند بود. به این حالت غالب ناقص می گویند (شکل ۸-۸).

وراثت حالت موی انسان نیز به همین گونه است. فرزندان دو فرد که یکی موی فرفری (مجعد) و دیگری موهای صاف دارد، دارای موهای موج دار هستند. افرادی که موهای فرفری و نیز افرادی که موهای صاف دارند، هر دو خالص هستند و فرد دارای موهای موج دار، از این نظر ناخالص است. **الل هایی که همزمان با هم اثر خود را نشان می دهند:** مثالی که در مورد آمیزش اسب موقرمز و اسب مو سفید ارائه کردیم، مثالی از حالتی است که به آن هم توانی می گویند. هم توانی نوعی رابطه میان دو الل است که طی آن اثر هر دو همراه با هم ظاهر می شود. تفاوت هم توانی با غالب ناقص در این است که در هم توانی هر دو فنوتیپ با هم ظاهر می شوند، در حالی که در غالب ناقص فنوتیپ حدواسط دو حالت خالص ظاهر می شود.

**الل های چندگانه:** بعضی ژن ها را، مانند ژن های مربوط به گروه های خونی ABO انسان، بیش از دو الل کنترل می کنند. در مورد گروه های خونی انسان، این الل ها عبارت اند از  $I^A$ ،  $I^B$  و  $i$ . حروف A و B نشان دهنده وجود آنتی ژن های A و B در سطح گلبول های قرمز خون انسان است و  $I^B$  و  $I^A$  الل هایی هستند که سبب تولید این آنتی ژن ها می شوند. حرف  $i$  نشان دهنده عدم حضور این



شکل ۸-۸- صفت رنگ گل در گیاه میمونی غالب ناقص است.

آنتی ژن هاست. صفتی مانند گروه‌های خونی انسان چنداللی است.

$I^A$  و  $I^B$  هر دو نسبت به  $i$  غالب هستند، اما نسبت به یکدیگر رابطه هم‌توانی نشان می‌دهند. در هر فرد، دو الل از چند اللی مربوط به صفات چند اللی وجود دارد. بنابراین فنوتیپ و ژنوتیپ افراد مختلف، از نظر گروه‌های خونی چگونه خواهد بود؟

→ الل‌های گروه‌های خونی

	$I^A$	$I^B$	$i$
$I^A$	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$
$I^B$	$I^A I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
$i$	$I^A i$	$I^B i$	$ii$

شکل ۸-۹- هر فرد یکی از این ۶ نوع ژنوتیپ را از نظر گروه‌های خونی دارد. فنوتیپ هر یک از این افراد را بنویسید.

صفاتی که تحت تأثیر چند ژن قرار دارند: صفاتی که تحت تأثیر چند ژن قرار دارند، صفات چندژنی نام دارند. این چند ژن ممکن است همگی در یک کروموزوم قرار داشته باشند، یا در کروموزوم‌های مختلف پراکنده باشند. تعیین اثر و سهم هر یک از این ژن‌ها در فنوتیپی که فرد نشان می‌دهد، بسیار دشوار است. طول قد، وزن، رنگ مو و رنگ پوست انسان از جمله صفات چندژنی هستند. افراد مختلف درجات متفاوتی از هر کدام این صفات را نشان می‌دهند.

**بعضی صفات تحت اثر محیط قرار دارند:** فنوتیپ افراد در مورد بعضی صفات، در شرایط مختلف محیطی متفاوت است. مثلاً رنگ گل‌های گیاهان ادریسی، در خاک‌های مختلف از نظر اسیدی، از آبی تا صورتی متفاوت است، در صورتی که این گیاهان از نظر ژنی یکسان هستند (شکل ۱۰-۸). این گیاه در خاک‌های اسیدی گل‌های آبی دارد؛ در حالی که در خاک‌های خنثی و قلیایی گل‌های صورتی رنگ تولید می‌کند.



شکل ۱۰-۸- اثر محیط بر رنگ گل‌های گیاه ادریسی. دو گیاه که از نظر ژنی کاملاً یکسان هستند، در دو محیط مختلف (خاک اسیدی و غیراسیدی) دو رنگ گل مختلف ظاهر کرده‌اند.

رنگ موهای روباه قطبی نیز تحت تأثیر دمای محیط قرار دارد. گرمای تابستان سبب ساخته شدن آتریم‌های تولیدکننده رنگیزه در بدن این جاندار می‌شود. این رنگیزه‌ها، رنگ موها را از سفید (رنگ زمستانی) به قرمز مایل به قهوه‌ای (رنگ تابستانی) تغییر می‌دهند (شکل ۸-۱۱).



شکل ۸-۱۱- تأثیر محیط بر رنگ موی روباه قطبی.

سمت چپ: روباه قطبی در زمستان، سمت راست: همان روباه در تابستان. این تغییر رنگ چه اثرهایی بر سازگاری جاندار دارد؟

در انسان نیز صفاتی، مانند قد و رنگ پوست تحت اثر محیط نیز قرار دارند. تغذیه و ورزش بر طول قد انسان مؤثر است و تابش آفتاب به‌طور مداوم بر سطح پوست آن را تیره‌تر می‌کند.



## فعالیت ۷-۸

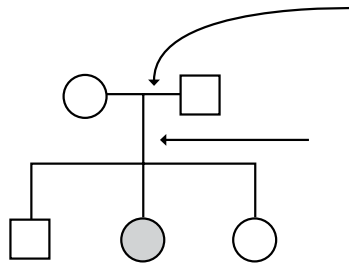
دوقلوهای یکسان انسان موارد مناسبی برای پژوهش دربارهٔ تأثیر محیط بر صفات انسان هستند. با توجه به اینکه دوقلوهای یکسان از نظر ژنی کاملاً مشابه‌اند، چگونگی کاربرد این ویژگی را در پژوهش‌های مربوط به اثر محیط‌زیست بر صفات انسان شرح دهید.

**برای بررسی چگونگی وراثت صفات از دودمانه استفاده می‌کنیم.**

فرض کنید می‌خواهیم چگونگی وراثت صفتی خاص، مثلاً زالی (سفیدی همهٔ موهای بدن از هنگام تولد) را مورد بررسی قرار دهیم. برای این کار باید از شجره‌نامه‌های خاصی که در ژنتیک به آن دودمانه می‌گویند، استفاده کنیم. دودمانه، به‌ویژه برای پژوهش دربارهٔ صفات غیرعادی و ناهنجاری‌های ژنی مورد استفاده قرار می‌گیرد و به افراد کمک می‌کند تا بدانند احتمال آنکه ناقل آن ناهنجاری، یا ژن

مربوط به آن صفت خاص باشند، چقدر است. ناقل به افرادی گفته می‌شود که دارای الل‌های مولد ناهنجاری‌های ژنی هستند، اما فنوتیپ آن ناهنجاری یا غیرعادی بودن را نشان نمی‌دهند. بدیهی است چنین حالتی در صورتی اتفاق خواهد افتاد که الل مربوط به غیرعادی بودن یا ناهنجاری مغلوب و الل مربوط به سالم یا عادی بودن، غالب باشد. مثلاً الل مربوط به زالی نسبت به الل عادی، مغلوب است؛ بنابراین اگر فردی از نظر صفت زالی ناخالص باشد، این صفت را نشان نمی‌دهد، بلکه ممکن است آن را به فرزندان خود منتقل کند. به چنین فردی **ناقل زالی** می‌گویند. در شکل ۱۲-۸ دودمانه‌ای مربوط به یک خانواده که در آن زالی وجود دارد، نشان داده شده است. افراد زال نمی‌توانند آنزیم‌هایی را که سبب ساختن رنگیزه سیاه در بدن می‌شوند، بسازند، بنابراین موها، پوست و چشم‌های آنان بدون رنگیزه می‌ماند. زالی در جانوران نیز یافت می‌شود.

خط افقی نشان‌دهنده ازدواج است.



خط عمودی نشان‌دهنده فرزندان است که به ترتیب سن از چپ به راست روی آن نشان داده می‌شوند. فردی که با رنگ تیره نشان داده می‌شود، دارای ناهنجاری است.

راهنا

□ مرد (پسر) سالم    □ مرد (پسر) زال  
○ زن (دختر) سالم    ● زن (دختر) زال

شکل ۱۲-۸- یک دودمانه مربوط به وراثت زالی در یک خانواده

پژوهشگران ژنتیک از دودمانه اطلاعاتی مربوط به صفات وابسته به جنس و اتوزومی، غالب و مغلوبی الل‌ها و خالص یا ناخالص بودن افراد، به دست می‌آورند.

اتوزومی و وابسته به جنس: صفات اتوزومی صفاتی هستند که ژن‌های آنها روی کروموزوم‌های اتوزوم (غیرجنسی) قرار داشته باشد. صفات وابسته به جنس صفاتی هستند که ژن‌های آنها روی کروموزوم‌های جنسی قرار داشته باشند، بنابراین در زن و مرد به شیوه‌های مختلف ظاهر می‌شوند. بسیاری از صفات وابسته به جنس مغلوب هستند.

مرد فقط یک کروموزوم X دارد، بنابراین اگر مردی روی کروموزوم X خود الل مغلوب را داشته باشد، آن را بروز می‌دهد. زن دو کروموزوم X دارد. بنابراین اگر فقط روی یکی از کروموزوم‌های X



خود الل مغلوب را داشته باشد، الل غالبی که روی کروموزوم X دیگر وجود دارد، از بروز آن جلوگیری می‌کند؛ به همین دلیل زن‌ها فقط وقتی صفتی مغلوب را نشان می‌دهند که از نظر آن صفت خالص مغلوب باشند. بنابراین احتمال چنین حالتی نسبت به مردان بسیار اندک است.

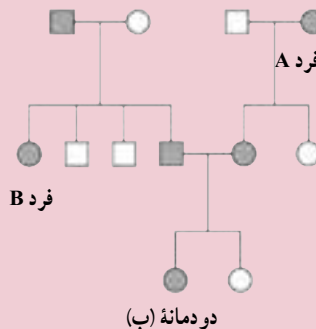
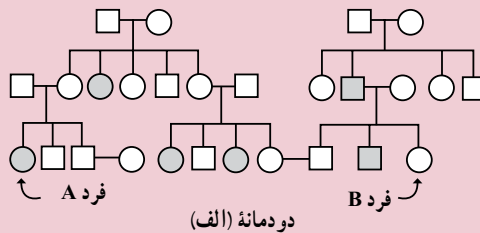
**غالب یا مغلوب:** اگر صفتی اتوزومی و غالب باشد، همه افرادی که آن صفت را نشان می‌دهند، باید پدر یا مادری داشته باشند که او نیز آن صفت را نشان می‌دهد؛ اما اگر صفتی مغلوب باشد، هر فردی که آن صفت را نشان می‌دهد، ممکن است پدر، مادر یا پدر و مادری داشته باشد که آن صفت را نشان می‌دهند یا حتی ممکن است پدر و مادر یا هیچ‌یک، آن صفت را ظاهر نکرده باشند.

**خالص یا ناخالص:** اگر فردی در یک صفت اتوزومی خالص غالب یا ناخالص باشد، فنوتیپ او غالب است و اگر فردی خالص مغلوب باشد، فنوتیپ مغلوب را نشان خواهد داد. از ازدواج دو فرد که از نظر ژن یک صفت مغلوب، ناقل (ناخالص) هستند، ممکن است فرزندی خالص مغلوب (مانند صفت زالی) به دنیا آید.



## فعالیت ۸-۸

الف) در ارتباط با هر یک از دودمانه‌های زیر به پرسش‌ها پاسخ دهید



- ۱- استدلال کنید آیا این صفت وابسته به جنس است یا اتوزومی؟
- ۲- استدلال کنید آیا این صفت غالب است یا مغلوب؟
- ۳- آیا فرد A از نظر این صفت خالص است یا ناخالص؟
- ۴- اگر فرد B با فردی که ناخالص است ازدواج کند، احتمال ناخالص بودن فرزندان آنها چقدر است؟

### تفکر نقادانه ۳-۸

– هنگام تجزیه و تحلیل دودمانه، از کجا می فهمیم که فردی از نظر صفت مورد مطالعه ناقل (ناخالص) است؟ دلایل خود را شرح دهید

### بیماری های وراثتی انسان

بعضی انسان ها از بیماری های وراثتی در رنج اند. بیماری های وراثتی، بیماری هایی هستند که فرد ژن های آنها را از پدر، مادر یا هر دو دریافت می کند. الل های مغلوب، عامل بسیاری از بیماری های وراثتی هستند. بنابراین افراد ناخالصی که در بدن آنها فقط یک الل مربوط به عامل بیماری زا وجود دارد، در ظاهر سالم اند، اما در واقع ناقل هستند، یعنی این افراد ممکن است الل مولد بیماری را به فرزند خود منتقل کنند.

بیشتر بدانید



#### چند بیماری مهم وراثتی انسان

نام بیماری وراثتی	غالب یا مغلوبی	نشانه های بیماری	علت
تالاسمی	مغلوب	ناکافی بودن اکسیژن رسانی به بافت ها	کمبود هموگلوبین
کم خونی وابسته به گلبول های قرمز داسی شکل	مغلوب	اکسیژن رسانی ناقص به بافت ها	هموگلوبین های غیرطبیعی
هموفیلی A	مغلوب وابسته به جنس	عدم توانایی انعقاد خون	کمبود یکی از عوامل انعقاد خون
بیماری هانتینگتون	غالب	خرابی تدریجی بافت مغز در میانسال	ساخته شدن عوامل بازدارنده متابولیسم سلول های مغزی
راشیتیزم مقاوم به ویتامین D	غالب وابسته به جنس	نرمی استخوان	اختلال در باز جذب فسفات از کلیه ها

**تالاسمی:** تالاسمی نوعی کم‌خونی ارثی است که در اثر اختلال در تولید هموگلوبین افراد ایجاد می‌شود. دو نوع تالاسمی وجود دارد: تالاسمی مینور (خفیف) و تالاسمی ماژور (شدید). افرادی که تالاسمی مینور (با ژنوتیپ Tt) دارند، معمولاً سالم هستند، اگرچه برخی از آنها ممکن است کم‌خونی خفیف داشته باشند. بیشتر مبتلایان به تالاسمی مینور از بیماری خود اطلاع ندارند و وقتی از وضع خود آگاه می‌شوند که خون آنها مورد آزمایش قرار گیرد یا صاحب فرزندان مبتلا به تالاسمی ماژور شوند. گلبول‌های قرمز افرادی که به تالاسمی مینور مبتلا هستند، کوچک‌تر از گلبول‌های قرمز افراد طبیعی است.

در مغز قرمز استخوان افراد مبتلا به تالاسمی ماژور، هموگلوبین به مقدار کافی ساخته نمی‌شود، پس در گلبول‌های قرمز این افراد هموگلوبین کافی وجود ندارد. مبتلایان به این نوع تالاسمی هنگام تولد عادی هستند، اما در سه تا هجده ماهگی دچار کم‌خونی می‌شوند و به این خاطر رنگ پریده‌اند، خوب نمی‌خوابند و خوب غذا نمی‌خورند و اگر درمان نشوند یا تحت مراقبت قرار نگیرند، در خطرند. فرزندان مبتلا به تالاسمی ماژور (با ژنوتیپ tt) از پدر و مادرانی متولد می‌شوند که هر دو مبتلا به تالاسمی مینور هستند، به این منظور برای جلوگیری از تولد چنین نوزادانی در هنگام ازدواج، مشاوره ژنتیک و آزمایش خون زن و مرد از جهت ابتلا به بیماری تالاسمی مینور انجام می‌گیرد. به افرادی که تالاسمی مینور دارند، توصیه می‌شود از ازدواج با افراد مبتلا به این بیماری پرهیز کنند.

**کم‌خونی وابسته به گلبول‌های قرمز داسی شکل:** عامل این بیماری وراثتی، الی مغلوب است که موجب کمبود هموگلوبین می‌شود. بعضی از گلبول‌های قرمز افرادی که به این بیماری مبتلا هستند، به علت دارا بودن نوع ناقصی از هموگلوبین، داسی شکل می‌شوند. این گلبول‌های قرمز داسی شکل نمی‌توانند به خوبی اکسیژن را منتقل کنند، به علاوه به علت چسبیدن این گلبول‌ها به دیواره‌های رگ‌ها، جریان خون در آنها دشوار می‌شود.

**هموفیلی:** خون افراد مبتلا به هموفیلی، در موقع لزوم منعقد نمی‌شود. بنابراین چنین افرادی در خطر خون‌ریزی بیش از حد قرار دارند. ال مغلوب هموفیلی روی کروموزوم جنسی X قرار دارد؛ بنابراین هموفیلی نوعی بیماری وابسته به جنس است. کروموزوم جنسی Y الی برای این صفت ندارد.

**بیماری هانتینگتون:** عامل بیماری هانتینگتون الی غالب و اتوزومی است. نخستین نشانه این بیماری در سنین سی تا پنجاه سالگی بروز می‌کند. علائم آن عبارت‌اند از: کاهش توان کنترل ماهیچه‌ها، گرفتگی ماهیچه‌ای، فراموشی و سرانجام مرگ در اثر این بیماری. بسیاری از افراد تا قبل

از فرزنددار شدن از وجود عامل این بیماری در سلول‌های خود بی‌خبرند، بنابراین احتمال انتقال آن به فرزندان زیاد است.

**شناسایی و درمان بیماری‌های وراثتی :** درمان بسیاری از بیماری‌های وراثتی بسیار دشوار است، اگرچه کوشش‌هایی در این زمینه در حال انجام است. فردی که در خانواده خود بیماری وراثتی دارد، باید قبل از ازدواج و پدر یا مادر شدن مشاوره ژنتیک انجام دهد. مشاوره ژنتیک نوعی راهنمایی‌های پزشکی است که در مورد وجود بیماری‌های وراثتی در افراد و فرزندان آنها، داده می‌شود. درمان بعضی از این بیماری‌ها، در صورتی که به موقع اقدام لازم در مورد آنها صورت گیرد، امکان‌پذیر است. مثلاً افرادی که بیماری فنیل‌کتونوریا دارند، آنزیمی را که آمینواسید فنیل‌آلانین را به آمینو اسید تیروزین تبدیل می‌کند، ندارند. به این دلیل، در اثر تجمع محصولات حاصل از متابولیسم غیرعادی فنیل‌آلانین در بدن، در فرد عقب‌ماندگی ذهنی به وجود می‌آید. اگر کمی پس از تولد وجود این بیماری در کودک تشخیص داده شود، به کودک غذاهایی داده می‌شود که مقدار فنیل‌آلانین آنها کم و متناسب با نیاز بدن اوست. در این صورت این آمینواسید در بدن فرد تجمع نمی‌یابد. چون آزمون مربوط به وجود این بیماری بسیار آسان و کم‌هزینه است، در بسیاری از کشورها همه نوزادان را در بدو تولد از نظر دارا بودن عامل این بیماری آزمون می‌کنند. این آزمایش در ایران نیز انجام می‌شود.

### بیشتر بدانید



زن و شوهری فرزندی دارند که به تالاسمی مبتلاست آنان علاوه بر نگرانی مراقبت و سرنوشت کودک بیمار خود، نگران فرزند دوم خود هستند که هنوز به دنیا نیامده است آنان از کجا بفهمند که فرزند دوم‌شان به این بیماری مبتلا نخواهد شد؟ مشاوره ژنتیک این مشکل را تا حدودی حل می‌کند. به ویژه به افرادی که در خانواده آنان سابقه ابتلا به هر یک از بیماری‌های وراثتی وجود دارد، توصیه می‌شود به مشاوران ژنتیک مراجعه کنند، تا آنان را از احتمال بروز بیماری در فرزندان آگاه کنند

خطر تولد کودکان مبتلا به نشانگان داون از زنانی که سن آنان بیشتر از ۳۵ سال است، با بالاتر رفتن سن افزایش می‌یابد. بنابراین مشاوران ژنتیک ممکن است حتی به زنانی که سابقه این بیماری در خانواده آنان نیست، توصیه‌های لازم را انجام دهند

مشاوران ژنتیک برای شناسایی زمینه ژنی از معیارهای خاصی استفاده می‌کنند آنان نخست

با توجه به تاریخچه وجود بیماری‌های وراثتی و با دقت دودمانه‌ای برای شخص مورد مشورت طراحی می‌کنند و اگر لازم باشد از شخص کاربوتیپ کروموزومی تهیه می‌کنند، یا او را مورد تجزیه و تحلیل ژنتیک قرار می‌دهند. آنان خطرها و احتمال بروز بیماری در فرزندان را برای والدین توضیح می‌دهند و آنان را نسبت به این امر آگاه و توصیه‌های لازم را به آنان می‌کنند.

## خودآزمایی ۴-۸



- ۱- مثالی از یک صفت چندژنی در انسان ارائه دهید
- ۲- وراثت صفت رنگ گل گیاه میمونی چگونه است؟ این الگو چه نام دارد؟ مثالی از این نوع وراثت را در انسان، شرح دهید
- ۳- الگوهای وراثت غالب ناقص و الل‌های هم‌توان را با یکدیگر مقایسه کنید
- ۴- چگونگی وراثت گروه‌های خونی انسان را شرح دهید
- ۵- آیا مثال دیگری جز آنچه در کتاب درباره گل ادریسی و روباه قطبی ذکر شده، در مورد اثر محیط بر ظاهر شدن صفات می‌شناسید؟ در این باره تحقیق کنید
- ۶- اهمیت مشاوره ژنتیک را در جامعه امروزی بشری توضیح دهید