

۱. گامت‌ها قابلیت لقاح دارند اما قابلیت تقسیم (در شرایط عادی) ندارند. (تجزیه‌های از تقسیم نمی‌کنند)
 ۲. اطلاعات وراثتی را ترتیب و تعداد و نوع بازهای آلل در اسید نوکلئیک تعیین می‌کند.
 ۳. قوانین مندل (قوانین وراثت) نظریه‌های ژنتیکی هستند که طبق آن‌ها می‌توان نتایج حاصل از آزمایش‌ها تجربی جانداران را پیشگویی کرد. این قوانین که پایه علم ژنتیک کلاسیک را تشکیل می‌دهند توسط گریگور مندل کشف شدند.
- قانون اول: قانون تفکیک ژن‌ها = این قانون رفتار کروموزوم‌ها طی میوز آنافاز ۱ توصیف می‌کند. برپایه این قانون دو آلل مربوط به هر صفت (که یکی از ما در آمده و دیگری از پدر) به هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می‌شوند. قانون دوم: قانون جورشدن مستقل ژن‌ها = مطابق این قانون، هنگام تشکیل گامت، آلل‌های مربوط به هر صفت، بدون تأثیر بر صفات دیگر، از هم تفکیک می‌شوند. البته این قانون تنها هنگامی صدق می‌کند که ژن‌های مربوط به آلل بر روی کروموزوم‌های مختلف قرار داشته باشند (در پیوستگی ژن مصداق ندارد).
- قانون سوم: قانون غالبیت = مطابق این قانون، یک جاندار با دو آلل غیر یکسان، حالت ظاهری آلل‌رانشان می‌دهد که غالب است.



AORr	AORR	AARr	AARR	A ⁺
		Aorr	AArr	A ⁻
BORr	BORR	BBRr	BBRR	B ⁺
		Borr	BBrr	B ⁻
		ABRr	ABRR	AB ⁺
			ABrr	AB ⁻
		OORr	OORR	O ⁺
			Oorr	O ⁻

۱۸ نوع ژنوتیپ مربوط به گروه‌های خونی ABO و Rh

۸ فنوتیپ
گروه خونی ABO
و Rh

شابهت بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی‌های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می‌شود. همچنین می‌دانیم که ارتباط بین نسل‌ها را گامت‌ها برقرار می‌کنند و ویژگی‌های هر یک از والدین توسط دستورالعمل‌هایی که در DNA 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 بلندقد 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 DNA و ژن‌ها معلوم نبود، دانشمندی به نام گریگور مندل توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند. به کمک این قوانین، می‌شد صفات فرزندان را پیش‌بینی کرد. با توجه به شناخت شما از ساختار و عمل DNA، در این فصل با مفاهیم پایه وراثت به زبان امروزی آشنا می‌شویم.

۱. برخی صفات تحت تأثیر محیط (تغذیه، ورزش، نور، دما، pH و...) قرار می‌گیرند. این صفات با ژنوتیپ یکسان، فنوتیپ‌های متفاوتی بروز می‌دهند.
 ۲. گاه یک ویژگی به نسل بعد منتقل نمی‌شود (به دلایل مختلف) مثلاً ممکن است مغلوب باشد و یا ممکن است گامت صاحب آن ویژگی در لقاح شرکت نکرده باشد و یا...
 ۳. آنها در صفات مختلف می‌توانند رابطی غالب و مغلوب و یا غالبیت ناقص و یا همخوانی داشته باشند.
- در صفات کس، ال غالب بازر جلوه نمی‌کند بلکه کمیت صفت مورد نظر را تشدید می‌کند.
- صفات کس صفاتی هستند که چندین حالت (صورت) دارند و مانند صفات مندلی دو حالت نیستند.

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. اما ویژگی‌هایی را هم می‌شناسیم که ارثی نیستند؛ مثل تغییر رنگ پوست به تیره که به علت قرار گرفتن در معرض آفتاب ایجاد شده است (شکل ۱).

در علم ژنتیک، ویژگی‌های ارثی جانداران را صفت می‌نامند. ژنتیک، شاخه‌ای از زیست‌شناسی است که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می‌پردازد.



شکل مرتبط با متن بعداً اضافه می‌شود.

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

هریک 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.

صفات تک‌ژنی صفاتی که تحت کنترل یک ژن هستند

صفات چند ژنی " " " " بیش از یک ژن قرار دارند: مثل طول قد

صفات چند آلی " " " " بیش از دو آلل قرار دارند: مثل گروه خونی

1. در غشای گلبول‌های قرمز pr های غشایی خاصی وجود دارد که مهمترین آن گلیکو فورین است. اینها همان آنتی ژن‌های گروه خونی هستند. سطح خارجی در غشاء

آنتی ژن‌های گروه‌های خونی پیر سطح گلبول‌های قرمز قرار دارند و شامل ده ها نوع می‌شوند. مهمترین آنتی ژن‌های گروه‌های خونی، آنتی ژن‌های A و B می‌باشند.

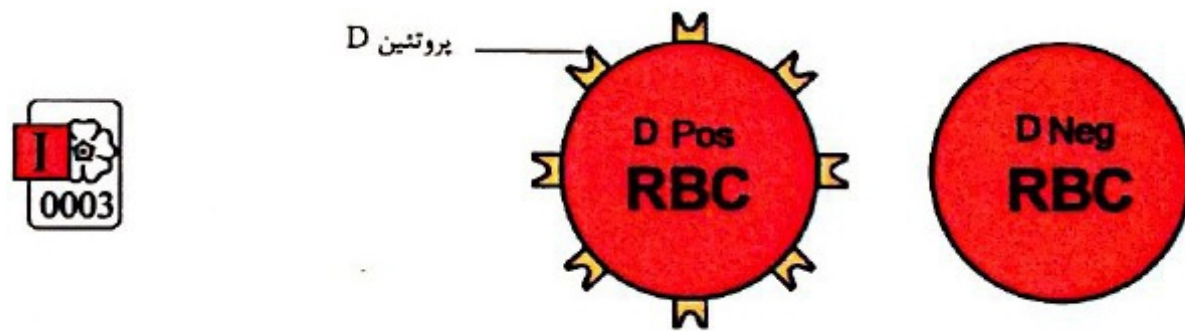
گروه‌های خونی دیگر: $Lutheran - Lewis - Kidd - Duff y - Kell - P - MNS$
 O پمپس (صومالی) [فاقد آنتی ژن H] گروه‌های خونی



آیا شما گروه خونی خود را می‌دانید؟ آیا می‌دانید منظور از گروه خونی مثلا A+ چیست؟ وقتی می‌گویند گروه خونی شخصی A+ است در واقع «دو» گروه خونی را برای او مشخص کرده‌اند. یکی گروه خونی معروف به ABO و دیگری گروه خونی ای به نام Rh. در ادامه این دو گروه خونی را بررسی می‌کنیم. Rh ساده تر است و با آن آغاز می‌کنیم.

گروه خونی Rh

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



شکل ۲. مبنای گروه خونی Rh

RBC = Red blood cell

بیش تر بدانید

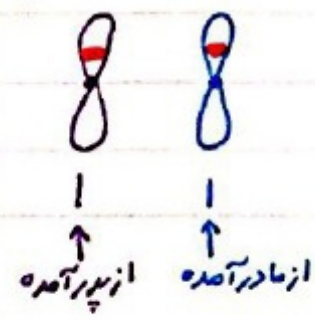
Rh برگرفته از نام میمونی به نام رزوس (Rhesus) است. این گروه خونی ابتدا در این میمون کشف و Rh نامیده شد.

بود و نبود پروتئین D به ژنی بستگی دارد که ساختن آن را رهبری می‌کند. در ارتباط با این پروتئین، دو ژن در میان مردم دیده می‌شود. ژنی که می‌تواند پروتئین D را بسازد و ژنی که نمی‌تواند پروتئین D را بسازد. این دو ژن را به ترتیب D و d می‌نامیم.

صفت Rh } D ال بارز (غالب) - به طور قراردادی با حروف انگلیسی بزرگ نشان می‌دهیم.
 } d ال نهفته (مغلوب) " " " " " " کوچک " "

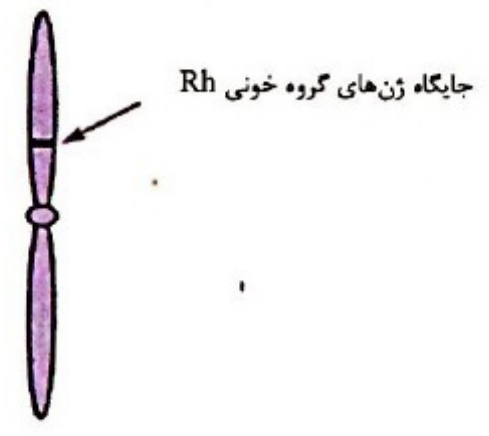
DD	Rh ⁺
Dd	Rh ⁺
dd	Rh ⁻

۱. کروموزوم های یک فرد دو برابر دو با هم همتا هستند (x و y همتا هستند اما از ناحیه ی کوچکی با هم تتراد تشکیل می دهند)



یکی از کروموزوم های شماره ۱ از پدر آمده (از اسپرم)، یکی دیگر از مادر آمده (از تخمک) هستی که با ترمز نشان داده شده جا یگاه ژن های گروه خونی Rh است که می توان به صورت DD یا Dd یا dd باشد.

فنتوپی این افراد Rh⁺ خواهد بود. فنتوپی این افراد Rh⁻ خواهد بود. D و d جای مشخصی در کروموزوم دارند. هر دو، جای یکسانی از کروموزوم شماره ۱ را به خود اختصاص داده اند. توجه داشته باشید که هر کروموزوم شماره ۱ در این جایگاه یا ژن D را دارد یا d را اما نه هر دو را. به این جایگاه از کروموزوم شماره ۱، جایگاه ژن های Rh می گویند (شکل ۳).

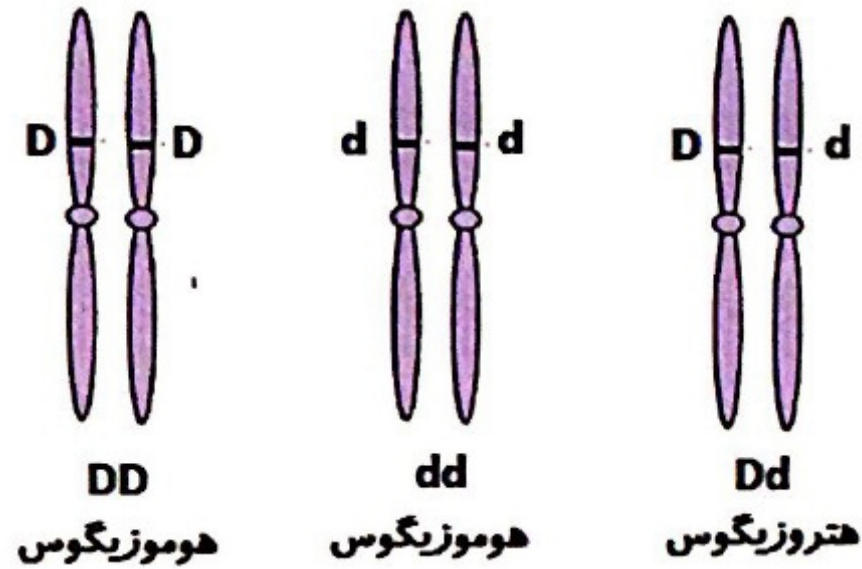


کروموزوم شماره ۱

شکل ۳. جایگاه ژن های Rh

به D و d که شکل های مختلف صفت Rh را تعیین می کنند و هر دو جایگاه ژنی یکسانی دارند؛ الل می گویند. از آن جا که هر یک از ما دو کروموزوم ۱ داریم، پس دو الل هم برای Rh داریم. بنابراین ممکن است هر دو کروموزوم شماره ۱، D یا هر دو d را داشته باشند. در این صورت می گویند فرد برای این صفت خالص (هوموزیگوس) است. اما اگر یکی از دو کروموزوم D و دیگری d را داشته باشد می گویند فرد برای این صفت، ناخالص (هتروزیگوس) است (شکل ۴).

فنتوپی	ژنوتیپ	الل های مشابه (خالص)
Rh ⁺	DD	هوموزیگوس
Rh ⁺	Dd	الل های متفاوت (ناخالص)
Rh ⁻	dd	الل های مشابه (خالص)



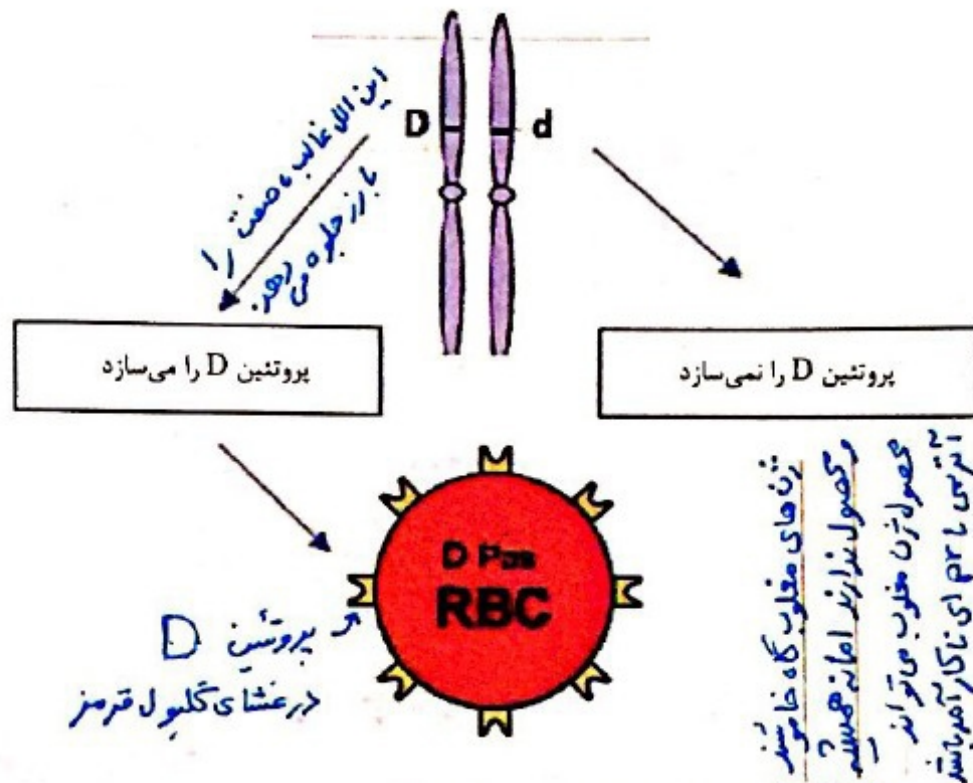
شکل ۴. ژنوتیپ‌های هموزیگوس و هتروزیگوس

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



مشاهدات نشان می‌دهند که افراد هتروزیگوس، گروه خونی مثبت را خواهند داشت. بنابراین اگر دو آلل D و d کنار هم قرار بگیرند، این آلل D است که بروز می‌کند. در چنین حالتی گفته می‌شود که آلل D بارز و آلل d نهفته است و بین آلل‌ها رابطه بارز و نهفتگی برقرار است. طبق قرارداد، آلل بارز را با حرف بزرگ و آلل نهفته را با حرف کوچک آن نشان می‌دهیم.

توضیح علت رابطه بارز و نهفتگی آلل‌های گروه خونی Rh کار آسانی است. داشتن تنها یک آلل D کافی است تا در غشای گلبول‌های قرمز پروتئین D مشاهده شود به همین علت، گروه خونی فردی که برای این صفت هتروزیگوس است، مثبت خواهد شد (شکل ۵).



شکل ۵. توضیح رابطه بارز و نهفتگی بین الی های گروه خونی Rh

ترکیب الی ها را در فرد، ژنوتیپ و شکل ظاهری یا حالت بروز یافته صفت را فنوتیپ می نامیم. جدول ۱ انواع ژنوتیپ و فنوتیپ را در مورد این گروه خونی نشان می دهد.

ژنوتیپ	تظاهر فنوتیپ	شکل ظاهری مربوط به صفت
DD	هوموزیگوس	گروه خونی +
Dd	هتروزیگوس	گروه خونی +
dd	هوموزیگوس	گروه خونی -

جدول ۱ انواع ژنوتیپ و فنوتیپ گروه خونی Rh

نوع دیگری از رابطه بین الی ها را در صفت گروه خونی ABO می توانیم ببینیم.

گروه خونی ABO



گروه خونی ABO خون به چهار گروه A, B, AB و O گروه بندی می شود. این گروه بندی بر مبنای بودن یا نبودن دو نوع کربوهیدرات به نام های A و B در غشای گلبول های قرمز است (شکا، ۶).

گلبول های قرمزین ها M_2 های در غشای گلبول قرمز هستند که قسمتی از آن ها در سطح خارجی عشاء قرار دارد.

آنتی ژن های گروه خونی قند ها یا M_3 ها هستند و به اجزای مختلف در غشای گلبول قرمز متصل می شوند. به عنوان مثال آنتی ژن های گروه خونی ABO قند ها هستند. آنها توسط یک سلسله واکنش های تولیدی شناخته می شوند که در آن آنتی ژن ها انتقال واحد های قند را کاتالیز می کنند. DNA انسان نوع آنتی ژن های آنها را تعیین می کند و بنابراین نوع آنتی ژن های که بر روی گلبول های قرمز آنها قرار دارد ناشی از وراثت است.

در مقابل آنتی ژن گروه خونی Rh پروتئین هستند. غلظت گلبول های قرمز علاوه بر آنتی ژن های قند (گلیکان یا کربوهیدرات) حاوی صفت M_2 است. آنتی ژن های گروه خونی M_2 های تک عبور از عشاء M_2 قلیکوژن به نسبتی به نسبت است.

گروه های خونی ABO

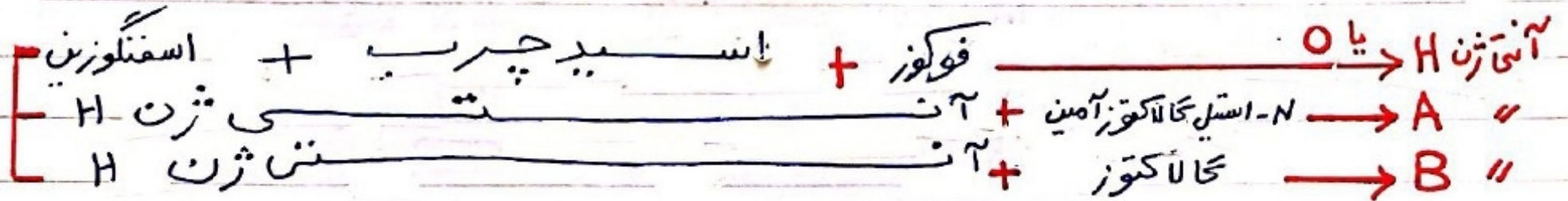
• ژن H بیان می شود ← آنتیسم فوکوزیل تراستفراز ← حمل فوکوز ← قرار دادن فوکوز روی الیگوساکاریدهای عشاای گلبول قرمز توسط این آنتیسم (آنتیسم H)

↓
شکل گیری آنتی ژن H (O)

* (در O همیشه ژن H جهش یافته و آنتی ژن H ساخته نمی شود.)

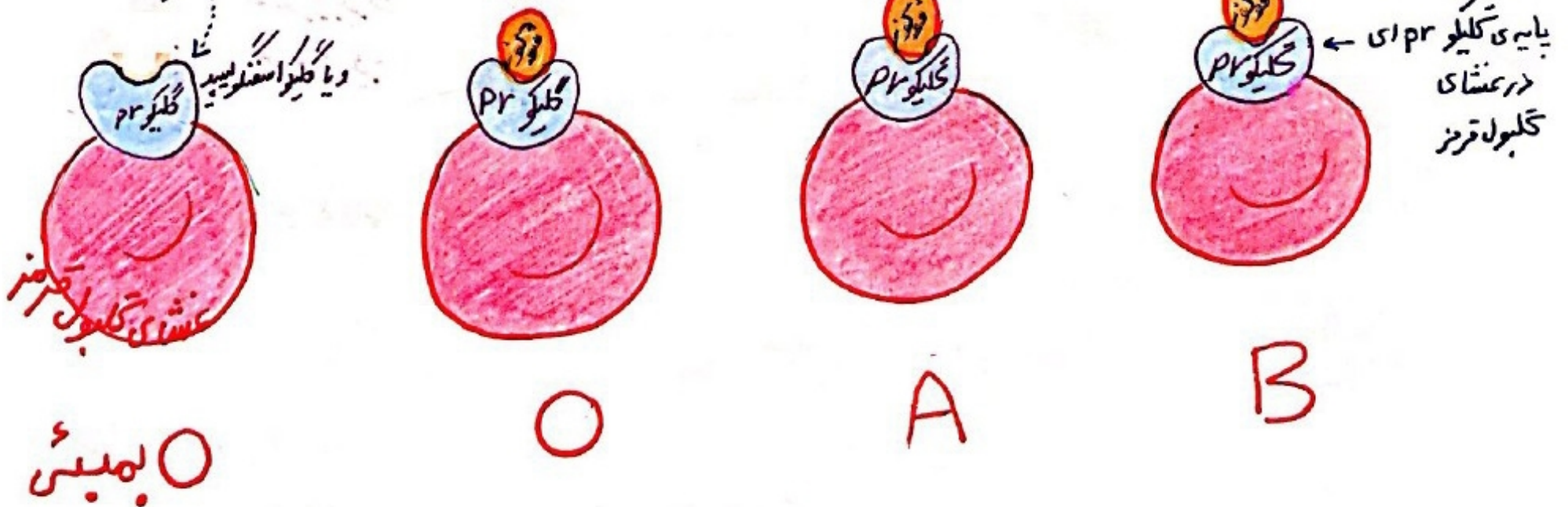
- همی انسانها بر روی گلبول قرمز خود آنتی ژن H را دارند (به جز O بومی)
- اگر قند آلفا دی گالاکتوز ← به آنتی ژن H اضافه نشود ← آنتی ژن B به وجود می آید
- " " آلفا N-استیل گالاکتوز آمین ← " " " " " " " " ← آنتی ژن A
- هیچ قندی اضافه نشود ← به همان صورت آنتی ژن H (یا O) باقی می ماند.

• پیش ماده الیگوساکاریدی در عشاای گلبول قرمز + فوکوز قند ← آنتی ژن H



DNA | ژن H

↓ رونویسی
mRNA نابالغ
↓
mRNA بالغ
↓ ترجمه



• در رابطه با صفات اتوزومی چند الی:

انواع ژنوتیپ هتروزگوس + انواع ژنوتیپ هموزگوس ← انواع ژنوتیپ

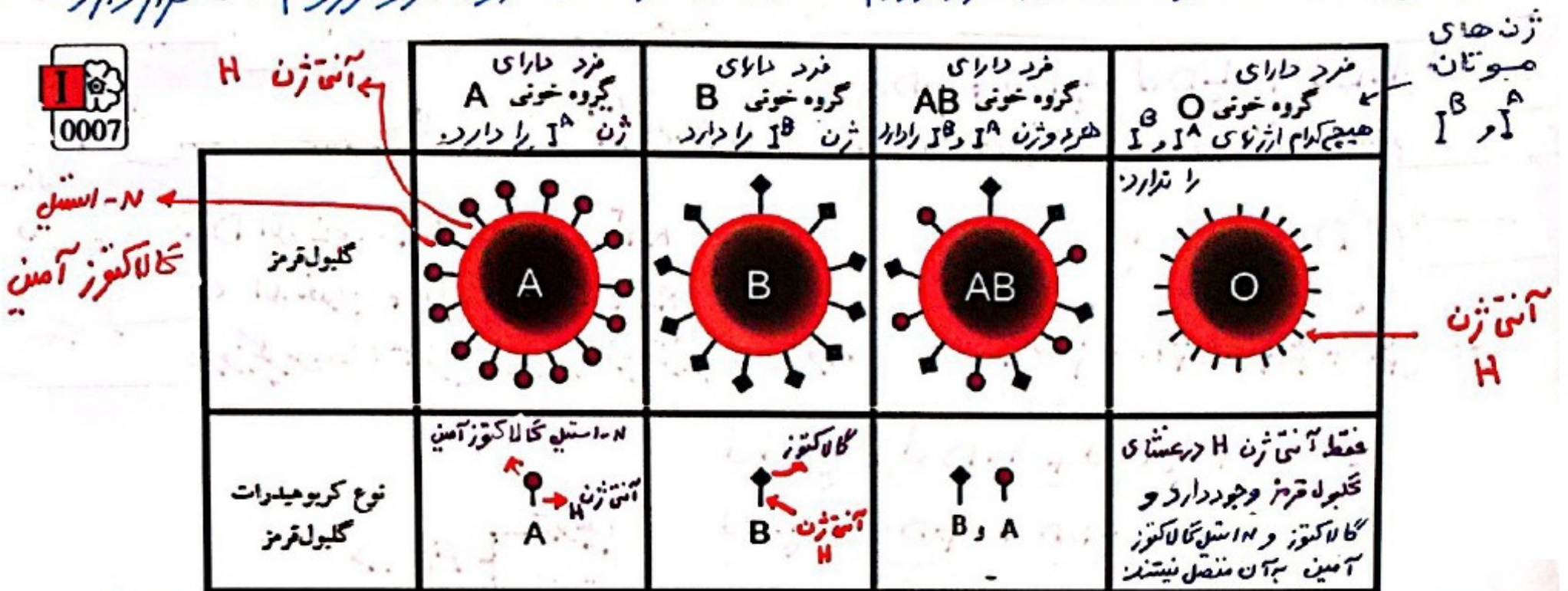
$$\frac{n(n-1)}{2} + n = \frac{n(n+1)}{2}$$

n برابر با تعداد آلل هاست

انواع ژنوتیپ = در صورت عدم وجود رابطه ی غالب و مغلوب

تعداد رابطه ها غوم - انواع ژنوتیپ = " " " " وجود " " " " انواع فنوتیپ

- گلیکوفورین ها: 4٪ وزن این پروتئین ها را کربوهیدرات تشکیل می دهد و شامل انواع مختلف است.
- گلیکوفورین A، پروتئین غشایی است که یک بار از غشاء عبور می کند و دارای تنها یک مارپیچ آلفا گذرنده از غشاء می باشد و نیز دارای جایگاه هایی برای اتصال به ویروس آنفلوآنزا و پلاسمودیم فالسیپاروم است.
- گلیکوفورین B حاوی برخی آنتی ژن های خون است.
- ژن تعیین کننده های خون ABO روی کروموزوم 9 می باشد. ژن H روی کروموزوم 19 قرار دارد.



شکل 6. مبنای گروه خونی ABO آنتی ژن H و صفتی که در آن وجود دارد. صفت اتوزومی چند الیلی (3 الیلی)

برای گروه خونی ABO چه آللی هایی وجود دارد؟ اضافه شدن کربوهیدرات های A و B به غشای گلبول قرمز، یک واکنش آنزیمی است. دو نوع آنزیم وجود دارد. یکی آنزیم A، که کربوهیدرات A را به غشا اضافه می کند و دیگری آنزیم B، که کربوهیدرات B اضافه می کند. اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند، آن گاه هیچ کربوهیدراتی اضافه نخواهد شد. بنابراین برای این صفت، سه آلل وجود دارد. اللی که آنزیم A را می سازد، اللی که آنزیم B را می سازد و اللی که هیچ آنزیمی نمی سازد. جایگاه ژن های گروه خونی ABO در کروموزوم شماره 9 است. آلل های گروه های خونی ABO، به صورت I^A و I^B و I^O نیز نوشته می شوند. I از کلمه Isoagglutino-gen به معنی آنتی ژن گرفته شده است. برای سادگی، این سه آلل را به ترتیب A، B و O می نامیم. در اینجا تشخیص فنوتیپ برای ژنوتیپ های هموزیگوس BB، AA یا OO آسان است: گروه خونی به ترتیب A، B یا O می شود. اما فنوتیپ ژنوتیپ های هتروزیگوس چگونه است؟ رابطه بارز و نهفتگی بین آلل ها چگونه است؟

ژنوتیپ های هتروزیگوت برای این آلل ها عبارتند از AO، BO و AB. آیا می توانید حدس بزنید گروه خونی فردی که AO است چیست؟ آلل A آنزیم A را می سازد اما آلل O هیچ آنزیمی نمی سازد. پس گروه خونی این فرد A خواهد شد. به همین علت گفته می شود A نسبت به O بارز است. همین استدلال را می توان برای ژنوتیپ BO به کار برد. آلل B هم نسبت به O بارز است. در ژنوتیپ AB هر دو آنزیم ساخته می شوند و به همین علت

آللهای گروه خونی ABO: A: اللی که آنزیم A را می سازد تا کربوهیدرات A را به غشاء اضافه کند. B: اللی که آنزیم B را می سازد تا کربوهیدرات B را به غشاء اضافه کند. O: اللی که هیچی آنزیمی نمی سازد.

ژنوتیپ	ژنوتیپ	فنوتیپ
A-H	AA - AO	A
B-H	BB - BO	B
A-B	AB	AB
H	OO	O

HH	سافت ماده ی H
Hh	H " "
hh	ساخته ماده ای که هیچی آنزیم را ندارد

عشای گلبول قرمز نمی سازد

انواع رابطی الی

P : DD x dd
G : $(\frac{1}{2}D + \frac{1}{2}d) \times (\frac{1}{2}D + \frac{1}{2}d)$

۱. غالب و مغلوب
• به طور قرار داری با یک جور حرف انگلیسی اما به صورت کوچک و بزرگ من نویسیم (حرف بزرگ غالب - حرف کوچک مغلوب)

first F₁ : $\frac{1}{2}Dd + \frac{1}{2}Dd + \frac{1}{2}Dd + \frac{1}{2}Dd$
filial : F₁ : نوع ژنوتیپ و ۱ نوع فنوتیپ حاصل شده

• فرد هتروزایگوس، فنوتیپ غالب را نشان می دهد.

F₁ x F₁ : Dd x Dd
G : $(\frac{1}{2}D + \frac{1}{2}d) \times (\frac{1}{2}D + \frac{1}{2}d)$

مثال
صفت Rh⁺ ← D ال غالب ← ساخته D پر
d ال مغلوب ← عدم ساخته D پر ← Rh⁻

• از خود لقاحی هتروزایگوس ها، ۳ نوع ژنوتیپ و ۲ نوع فنوتیپ حاصل می شود.

F₂ : $\frac{1}{4}DD + \frac{1}{2}Dd + \frac{1}{4}dd$

secondary filial : F₂ : $\frac{1}{4}DD + \frac{1}{2}Dd + \frac{1}{4}dd$
 $\frac{1}{4} + \frac{1}{2} = \frac{3}{4} D$ $\frac{1}{4} d$

ژنوتیپ } F₂ در
فنوتیپ }

P : RR x WW

G : R W

F₁ : RW در F₁ : ۱ نوع ژنوتیپ و ۱ نوع فنوتیپ

F₁ x F₁ : RW x RW

۲. غالبیت ناقص
• به طور قرار داری با دو جور حرف انگلیسی متفاوت من نویسیم
• فرد هتروزایگوس فنوتیپ هیچکدام از ال ها را نشان نمی دهد بلکه حد واسطی آنها را نشان می دهد.

F₂ : $\frac{1}{4}RR + \frac{1}{2}RW + \frac{1}{4}WW$

$\frac{1}{4}R$ قرمز
 $\frac{1}{2}RW$ صورتی
 $\frac{1}{4}W$ سفید

مثال : صفت رنگ گل مموین
R ال رنگ قرمز
W ال رنگ سفید
۳ نوع ژنوتیپ
۲ نوع فنوتیپ
• از خود لقاحی هتروزایگوس ها در رابطی غالبیت ناقص، ۳ نوع ژنوتیپ و ۳ نوع فنوتیپ حاصل می شود.

P : RR x KK

G : R K

F₁ : RK در F₁ : یک نوع ژنوتیپ و یک نوع فنوتیپ حاصل شده است

F₁ x F₁ : RK x RK

F₂ : $\frac{1}{4}RR + \frac{1}{2}RK + \frac{1}{4}KK$

$\frac{1}{4}R$ راه راه
 $\frac{1}{2}RK$ راه خالدار
 $\frac{1}{4}K$ خالدار

۳. همتوانی
• به طور قرار داری با دو جور حرف انگلیسی متفاوت من نویسیم
• فرد هتروزایگوس فنوتیپ هر دو ال را نشان می دهد.
مثال : صفت طرح بال پروانه
R راه راه
K خالدار
• از خود لقاحی هتروزایگوس ها در رابطی همتوانی، ۳ نوع ژنوتیپ و ۳ نوع فنوتیپ حاصل می شود.

گلبول قرمز هر دو کربوهیدرات A و B را خواهد داشت. در اینجا رابطه بین دو آلل A و B، دیگر از نوع بارز و نهفتگی نیست. چنین رابطه ای را هم توانی می نامیم و می گوئیم آلل های A و B نسبت به هم هم توان هستند. ژنتیکدانان آلل های A، B و O را به ترتیب با I^A ، I^B و i نشان می دهند. این نوع نام گذاری به روشنی نشان می دهد که آلل I^A و I^B نسبت به هم هم توان اما نسبت به i بارزند.

بارزیت ناقص



تا اینجا با دو نوع رابطه آلی آشنا شدیم: یکی بارز و نهفتگی و دیگری هم توانی. رابطه دیگری نیز بین آلل ها برقرار است و آن موقعی است که صفت در حالت هتروزیگوت، به صورت حد واسط حالت های هموزیگوس مشاهده می شود. این بار مثالی از گیاهان یاوریم. رنگ گل میمونی مثال خوبی است (شکل ۷).



شکل ۷. گل میمونی

دو آلل برای رنگ گل میمونی وجود دارد که یکی قرمز و دیگری سفید است. این دو را به ترتیب با R و W نشان می دهیم. 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 واسط قرمز و سفید است. در این حالت گفته می شود که رابطه بارزیت ناقص برقرار است.

صفت وابسته به X



گاهی ژنی که بررسی می شود در کروموزوم X قرار دارد. به این صفات، وابسته به X می گویند. هموفیلی، یک بیماری وابسته به X و نهفته است یا به عبارتی دیگر آلل این بیماری که روی کروموزوم X قرار دارد نهفته است. در این بیماری، فرایند لخته شدن خون دچار اختلال می شود. شایع ترین نوع هموفیلی مربوط است به فقدان فاکتور

انعقادی VIII
(شماره ۸)

آلل بیماری هموفیلی را h می نامیم و برای آن که نشان دهیم وابسته به X است، ال ها را به صورت بالانویس X می نویسیم: X^h و X^H

جدول ۲ انواع ژنوتیپ ها و فنوتیپ ها را برای هموفیلی نشان می دهد. دقت کنید که در کروموزوم Y جایگاهی برای ال های هموفیلی وجود ندارد. مردان با صفات وابسته به X، مرد هتروزایگوسند.

مرد	زن	
$X^H Y$ مرد سالم	$X^H X^H$ سالم خالص	سالم
---	$X^H X^h$ سالم ناقله	ناقل (سالم)

$X^h Y$ مرد بیمار	$X^h X^h$ زن بیمار	هموفیل

جدول ۲. انواع انواع ژنوتیپ ها و فنوتیپ ها برای هموفیلی

منظور از ناقل در جدول ۱، فردی است که بیمار نیست اما ژن بیماری را دارد و می تواند به نسل بعد منتقل کند.

برای پیش بینی ژنوتیپ ها و فنوتیپ های صفات وابسته به X در نسل های بعد، می توان همچنان از مربع پانت استفاده کرد. به مثال زیر توجه کنید.

$X^H X^H$ (هوموزایگوس) سالم خالص $X^h Y$

مثال. مردی هموفیل قصد دارد با زنی ازدواج کند که سالم است و ناقل هم نیست. زن می خواهد بداند آیا ممکن

است فرزند حاصل از این ازدواج، هموفیل باشد؟ خیر



- بسیاری از ویژگی‌ها مثل قد شکل بدن و رنگارنگی‌های پوست تنها توسط ال‌های یک جابگانه به ارث نمی‌رسند. ال‌های مربوط به جابگانه‌های متعذر، بر هر صفت تأثیر می‌گذارند.
- واژه‌ی **وراقت پلی ژنیک** هنگامی به کار می‌رود که چندین جفت ژن مستقل تأثیرات یکسان و افزایش بر روی یک صفت دارند.

• ساده‌ترین صفت پلی ژنیک مربوط به ذرت است که حاوی ۳ ژن ۲ ال (از بازه‌ی سفید تا قرمز پررنگ) است. پس حاوی ۲۷ ژنوتیپ بوده و رنگ ذرت‌ها بر اساس تعداد ال‌های غالب در این بازه متغیرند.

- صفات مندلی صفاتی کیفی بوده و ژنوتیپ‌های مجزا از هم دارند (هر صفت دو حالت یا دو صورت است).
- هر صفت تحت کنترل یک ژن ۲ ال است.

• در رابطه با صفات اتوزومی چند الی:

تعداد ال‌ها $z = \frac{n(n+1)}{2}$

تعداد رابطه‌ها غالب و مغلوب $f = \frac{n(n-1)}{2}$

• در رابطه با صفات وابسته به X چند الی:

مجموع ژنوتیپ‌ها = کل ژنوتیپ $\Rightarrow z = n$

عدد بزرگتر = کل فنوتیپ $\Rightarrow f = n$

مجموع ژنوتیپ‌ها = عدد بزرگتر \Rightarrow بدون در نظر گرفتن جنسیت

مجموع فنوتیپ‌ها = عدد بزرگتر \Rightarrow با در نظر گرفتن جنسیت

در جمعیت xy $\left\{ \begin{array}{l} z = \frac{n(n+1)}{2} \\ f = \frac{n(n-1)}{2} \end{array} \right.$

در جمعیت xX $\left\{ \begin{array}{l} z = \frac{n(n+1)}{2} \\ f = \frac{n(n-1)}{2} \end{array} \right.$

تعداد رابطه‌ی غوم $z = \frac{n(n+1)}{2}$

تعداد ژن‌ها n

• در رابطه با صفات اتوزومی چند ژنی:

مجموع ژنوتیپ‌ها $z = 3^n$

عدد بزرگتر $f = 2^n \times 3^m$

مجموع فنوتیپ‌ها $f = 2^n \times 3^m$

تعداد ژن‌ها n

تعداد رابطه‌ی غوم m

• در رابطه با صفات وابسته به X چند ژنی:

مجموع ژنوتیپ‌ها = کل ژنوتیپ $\Rightarrow z = 2^n$

عدد بزرگتر = کل فنوتیپ $\Rightarrow f = 2^n$

مجموع فنوتیپ‌ها = عدد بزرگتر \Rightarrow بدون در نظر گرفتن جنسیت

مجموع فنوتیپ‌ها = عدد بزرگتر \Rightarrow با در نظر گرفتن جنسیت

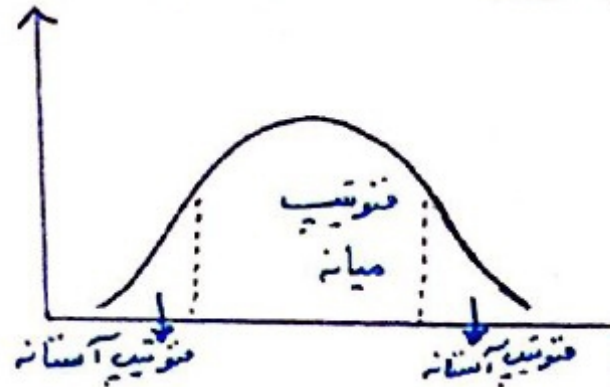
در جمعیت xy $\left\{ \begin{array}{l} z = 2^n \\ f = 2^n \end{array} \right.$

در جمعیت xX $\left\{ \begin{array}{l} z = 2^n \\ f = 2^n \end{array} \right.$

تعداد ژن‌ها n

تعداد رابطه‌ی غوم m

چنان که می بینیم صفات چند جایگاهی فنوتیپ های پیوسته ای دارند. یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته ای بین سفید و قرمز را به نمایش می گذارند. به همین علت نمودار توزیع فراوانی این فنوتیپ ها شبیه زنگوله است. توجه داشته باشیم که فنوتیپ صفات تک جایگاهی، غیر پیوسته است. مثلاً رنگ گل میمونی یا سفید، یا قرمز یا صورتی (بدون طیف) است.



• نمودار توزیع فراوانی فنوتیپ ها در صفات پیوسته به شکل زنگوله است

اثر محیط



گاهی برای بروز یک فنوتیپ تنها وجود ژن کافی نیست. برای مثال در گیاهان، ساخته شدن کلروفیل علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد. • برخی صفات تحت تأثیر محیط قرار می گیرند. مثلاً [تغذیه و ورزش] ← علت اندازه قد (اثر برخی عوامل محیطی) محیط انسان، شامل عوامل متعددی است. تغذیه و ورزش عامل هایی محیطی اند که می توانند بر ظهور فنوتیپ اثر بکنند. به عنوان مثال، قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد. بنابراین نمی توان تنها از روی ژن ها، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد. • چه عواملی می توانند در فنوتیپ دخیل باشند؟ • اثر ژن • محیط

گرچه نمی توان بیماری های ژنتیک را در حال حاضر درمان کرد (مگر در موارد معدود) اما گاهی می توان با تغییر عوامل محیطی، بروز اثر ژن ها را کنترل کرد. مثال این موضوع، بیماری فنیل کتونوری (PKU) است. در این بیماری انزیمی که آمینو اسید فنیل آلانین را می تواند تجزیه کند وجود ندارد. تجمع فنیل آلانین در بدن به ایجاد ترکیبات خطرناک منجر می شود. در این بیماری، مغز آسیب می بیند و معلولیت ذهنی ایجاد می شود. خوشبختانه می توان از بروز این بیماری جلوگیری کرد. اما چگونه؟ علت این بیماری، تغذیه از پروتئین های حاوی فنیل آلانین است. پس با تغذیه نکردن از فنیل آلانین می توان جلوی بیماری را گرفت. تیمورزین → آزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز فنیل آلانین

• مرحله ژن : بازوی بلند کروموزوم ۱۲

فنیل کتونوری یک بیماری نهفته است. وقتی نوزاد متولد می شود، علائم آشکاری ندارد. در عین حال، تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری با شیر مادر (که حاوی فنیل آلانین است) به آسیب سلول های مغزی او می انجامد. به همین علت از نوزادان در بدو تولد تحت آزمایش خون قرار می گیرند تا از نظر ابتلای احتمالی به فنیل کتونوری بررسی شوند. در صورت ابتلا، نوزاد با شیر خشک هایی که فاقد فنیل آلانین است تغذیه می شود و در رژیم غذایی او برای آینده، از رژیم های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می شود. شکل

۱۳	AA	سالم	A ایل سالم a ایل فنیل کتونوریا
	Aa	سالم (ناهن)	
	aa	بیمار	

پلائیوتروپی : تأثیر یک ژن بر کنترل چند صفت (مثل : PKU (فنیل کتونوریا))
pleiotropy



شکل ... خون گیری از کودک برای انجام آزمایشات بدو تولد برای مستحضر شدن PKU و تیروئید و ...

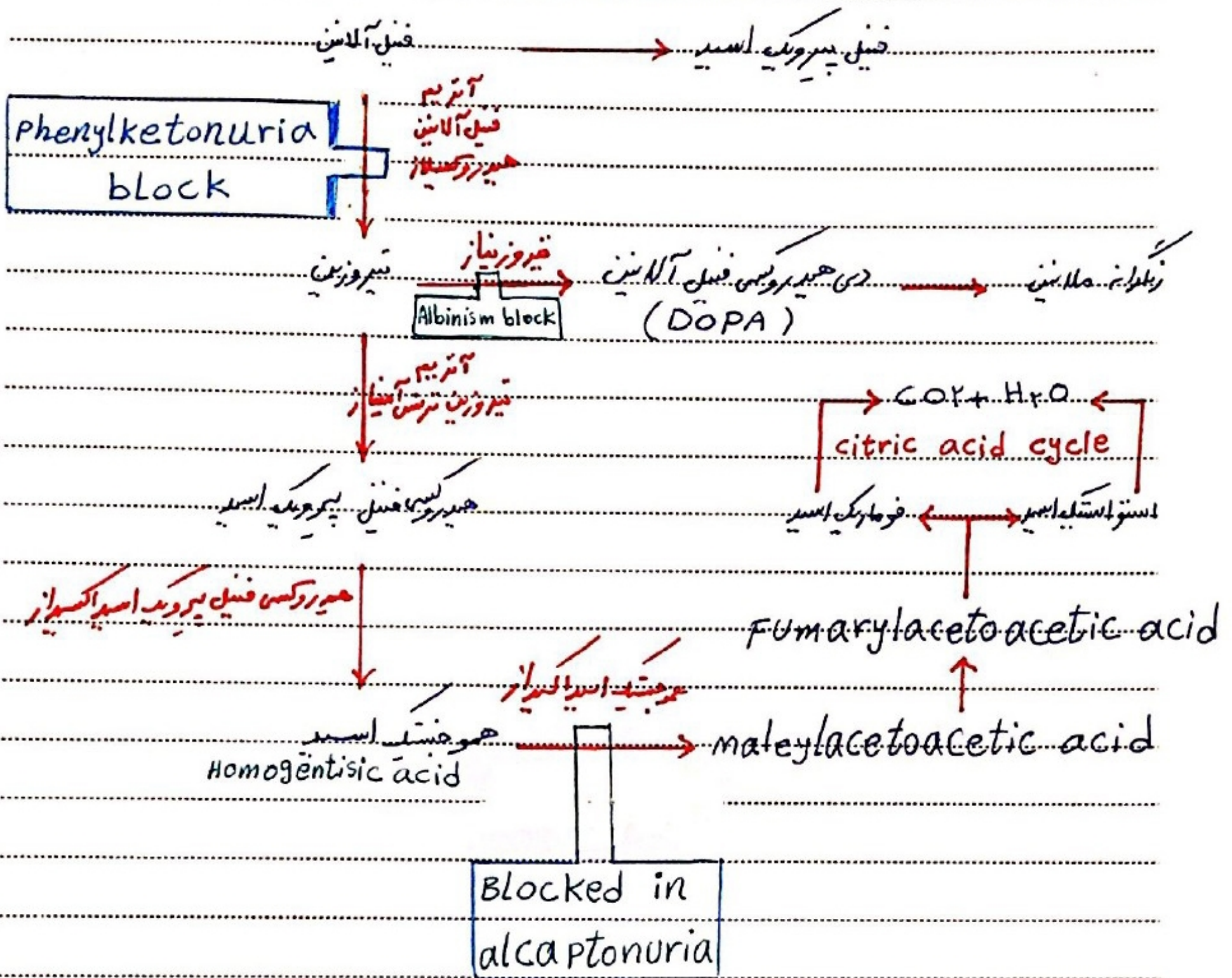
بیش تر بدانید



غذاهای مناسب و نامناسب برای بیماران PKU در شکل زیر نشان داده شده اند.



غذاهایی که فنیل آلانین زیاد دارند	غذاهایی که فنیل آلانین کم دارند
<p>ماهی</p> <p>لوبیا</p> <p>شیر</p> <p>گوشت</p> <p>لسیات</p> <p>نان گندم</p> <p>آجیل و حبوبات</p> <p>تخم مرغ</p> <p>غذاهای غنی از پروتئین</p>	<p>بیشتر میوه ها</p> <p>نان و شیرینی های مخصوص</p> <p>شکر</p> <p>غذاهای کم پروتئین</p>



- فنیل کتونوریا :** بیماری اتوزوفال مغلوب
- ۱. به دلیل نقص در ژن آنتریم تجزیه کننده ی فنیل آلانین به تیروزین (فنیل آلانین هیدروکسیلاز) ، فنیل آلانین در وا با بدن و سیستم عصبی تجمع می یابد و ایجاد اختلالات متعدد می کند
 - ۲. علامت : ۱. تاخیر در رشد جنس و ذهنی کودک ۲. میکروسفالی ۳. تسنج و لرزش ۴. گرفتگی ۵. تهوع ۶. پیش فعالی ۷. مشکلات حرکتی
 - تشخیص : ۱. حضور متابولیت های حاصل از فنیل آلانین در ادرار ۲. سنجش میزان فنیل آلانین در خون