## گفتار ۲

### تغییر در جمعیت‌ها

بعداز کشف آنتی‌بیوتیک در نیمه قرن گذشته، آدمی به یکی از کارامدترین ابزارهای دفاعی در برابر باکتری‌های بیماری‌زا مجهز شد و توانست در نبرد با آن‌ها پیروز شود. با این وجود ، مدتی است که از گوشه و کنار دنیا خبر می‌رسد باکتری‌ها نسبت به آنتی بیوتیک‌ها مقاوم شده اند. گرچه دانشمندان با طراحی داروهای جدید، برتری انسان را در این نبرد همچنان حفظ کرده اند اما در عین حال، روند مقاوم شدن باکتری‌ها آدمی را سخت نگران کرده است. مقاوم شدن باکتری‌ها نسبت به داروها، یکی از مثال‌هایی است که نشان می‌دهد «موجودات زنده می‌توانند در گذر زمان تغییر کنند». این تغییر چگونه رخ می‌دهد؟

### تغییر در گذر زمان

به انسان‌های اطراف خود نگاه کنید. همهٔ انسان‌ها ویژگی های مشترکی دارند که باعث می‌شود آنان را در گروهی به نام «انسان‌ها» قرار دهیم. در عین حال، در میان انسان‌ها «تفاوت‌های فردی» نیز وجود دارد که باعث شناخت آن‌ها از یکدیگر می‌شود. تفاوت‌های فردی منحصر به انسان نیست. در میان افراد گونه‌های دیگر هم تفاوت های فردی مشاهده می‌شود.

تفاوت‌های فردی چگونه می‌تواند در پایداری گونه مؤثر باشد؟ این سوال را با ذکر مثالی پاسخ می‌دهیم.

فرض کنید در گونه ای از جانوران، افراد تحمل متفاوتی نسبت به سرما دارند؛ یعنی بعضی‌ها می‌توانند سرما را تحمل کنند. اگر سرمای شدیدی رخ دهد، آنان که سرما را تحمل می‌کنند شانس بیش‌تری برای زنده ماندن دارند. بنابراین، این افراد، بیش‌تر از دیگران تولید مثل می‌کنند و در نتیجه صفت تحمل سرما ، بیش از گذشته، به نسل بعد منتقل می‌شود. اگر سرما همچنان ادامه یابد، باز هم آن‌ها که سرما را تحمل می‌کنند شانس بیشتری برای تولید مثل و انتقال صفت به نسل های بعد را خواهند داشت. بنابراین بعد از مدتی با

صفات شایسته‌تر در محیط ← بقاء بیشتر ← زاد و ولد بیشتر ← فراوانی بیشتر افراد دارای این صفات ← انتقال صفت مطلوب به نسل‌های بعد
(صفات مطلوب = سازگار)



Scanned with CamScanner

- باکتریوساید: کشتن مستقیم باکتری
- باکتریواستاتیک: توقف رشد و تکثیر باکتری
- اثر آنتی بیوتیک بر باکتری ها:
  1. توقف رشد دیواره سلولی
  2. توقف تولید و سنتز پروتئین
  3. توقف رشد غشای سلولی
  4. توقف سنتز DNA و RNA
  5. توقف تولید اسید فولیک (اسیدفولیک یک ساختار اصلی برای متابولیسم سلولی باکتری به شمار می آید)

- باکتری ها به چند روش متنوع بی اثر می شوند:
  1) جلوگیری از رسیدن آنتی بیوتیک به هدف (تغییراتی در دیواره و غشای باکتری برای عدم ورود آنتی بیوتیک)
  2) تغییر هدف آنتی بیوتیک (تغییر در اهداف آنتی بیوتیک در سلول باکتری)
  3) از بین بردن آنتی بیوتیک (برخی از باکتری ها آنزیم هایی دارند به نام بتالاکتاماز که پنی سیلین را کاملا از بین می برد)

- ایجاد مقاومت در باکتری: لزوما یک عامل بیرونی ندارد و باکتری به صورت ذاتی این دفاع را از خود بروز می دهد. اما در مواردی که حالا دانشمندان را آنالیز کرده، یک عامل بیرونی تأثیرگذار است.
- باکتری ها با گرفتن یک کپی از ژن کد کننده آنزیم های مخرب برای آنتی بیوتیک، نقشه شیمیایی ساخت اسلحه شان را پیدا می کنند. این ژن ممکن است حتی از باکتری دیگری با گونه ای کاملا متفاوت وارد باکتری اول شود. چند طریق برای انجام این عمل وجود دارد:
  1) طی فرایندی مشابه با عمل جنسی باکتریایی، میکروب به هم وصل شده و DNA خود را وارد هم می کنند
  2) انتقال پلازمید به باکتری دیگر
  3) انتقال ترانسپوزون (تکه های کوچک DNA از یک باکتری به DNA باکتری دیگر متصل می شوند)
  4) جذب DNA از یک باکتری مرده و تخریب شده

- اگر یک باکتری، طی این انتقالی، ژن را دریافت کند که مقاومت را به او بیاموزد، آنتی بیوتیک دیگر بر او بی اثر می شود
اگر باکتری فرصت رشد پیدا کند و تکثیر یابد، گونه ی جدید دیگر هیچ ضعفی در برابر آنتی بیوتیک ندارد.

Scanned with CamScanner

جمعیتی روبه رو خواهیم شد که در آن، تعداد افرادی که سرما را تحمل می‌کنند مقایسه با جمعیت اول،

بیش‌تر است و این، یعنی تغییر در جمعیت. صفات مطلوب و سازگار تر با محیط ← وخراولانی می یابند ← تغییر جمعیت در پاسخ به محیط رخ می دهد

انتخاب طبیعی حفظ می شوند

مثال ساده‌ای که در بالاعنوان شد، نشان می‌دهد که برای تغییر، شرایطی لازم است. یکی از این شرایط ،

سازگارتر بودن برخی افراد

وجود تفاوت‌های فردی است. وقتی که تفاوت فردی هست، این سوال پیش می‌آید که کدام تفاوت‌ها بهترند.

در مثال ما، آن‌ها که سرما را تحمل می‌کردند ، در مقایسه با بقیه، شانس بهتری برای زنده ماندن داشتند. با

• مطلوب یا نامطلوب بودن یک صفت به محیط بستگی دارد. پس همیشگی نیست و تحت تأثیر تغییر شرایط محیطی، تغییر می کند.

کمی دقت متوجه می شویم که این «بهتر» بودن یک صفت همیشگی نیست بلکه شرایط محیط تعیین

کنندهٔ صفاتِ بهتر است. اگر هوا به جای سرد شدن گرم می شد، آن گاه افراد دیگری شانس زنده ماندن

داشتند. بنابراین زیست‌شناسان از واژهٔ «صفت بهتر» استفاده نمی‌کنند بلکه به جای آن می‌گویند «صفت

← صفت سازگارتر با محیط موجود

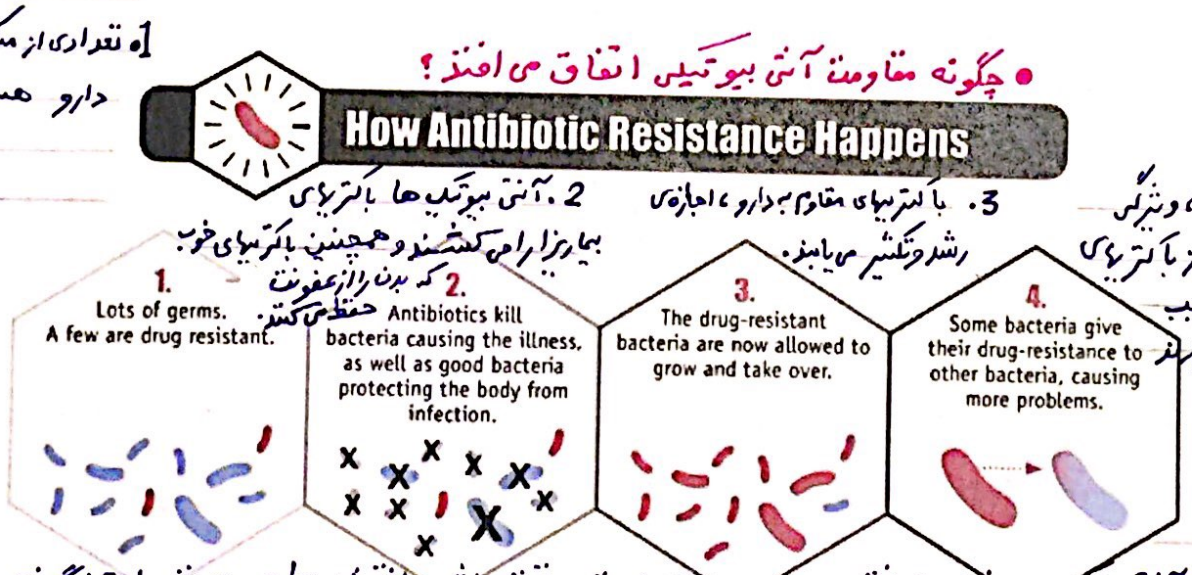
صفت سازگارتر با محیط». به روشنی دیده می شود که این، «محیط »است که تعیین می‌کند کدام صفات به نسل

بعد منتقل شوند. این فرایند را که در آن افراد سازگارتر با محیط انتخاب می شوند، **انتخاب طبیعی**

می‌نامند. یعنی طبیعت افراد سازگار را برمی گزیند و حفظ می کند.

انتخاب طبیعی می‌تواند علت مقاوم شدن باکتری‌های را به آنتی بیوتیک ها نیز توضیح دهد (شکل۵)

• چگونه مقاومت آنتی بیوتیکی اتفاق می افتد؟




1. تعدادی از میکروب ها ، مقاوم به دارو هستند

2. آنتی بیوتیک ها باکتری های بیمارزا را می کشند و همچنین باکتری های خوب حفظ می کنند. که بدن را از عفونت

3. باکتری های مقاوم به دارو ، اجازه رشد و تکثیر می یابند.

4. تعدادی از باکتری ها ، ویژگی مقاومت دارویی را از باکتری های دیگر می گیرند و موجب مشکلات بیشتری می شوند

• منشا گفته مقاوم شدن باکتری ها به آنتی بیوتیک به نوعی صفتی پیوسته است و تحت اثر انتخاب طبیعی جهت دار قرار گرفته. یعنی در ابتدای تولید آنتی بیوتیک ، اکثر باکتری ها غیر مقاوم بودند و تعداد کمی از باکتری ها مقاوم . با گذشت زمان مقاوم ها ، چون سازگار بودند فراوانی یافتند.

شکل ۵. چگونگی مقاوم شدن باکتری ها به آنتی بیوتیک

• مقاومت آنتی بیوتیکی : توانایی باکتری برای مقاومت در مقابل اثرات داروهای آنتی بیوتیک است .

• مقاومت ضد میکروبی (Antimicrobial resistance): مقاومت یک میکروارگانیسم (باکتری، قارچ، ویروس، انگل) در برابر داروها

• تکامل گونه های مقاوم یک پدیده طبیعی است و زمانی رخ می دهد که میکروارگانیسم به اشتباه تکثیر شود و یا صفت مقاوم بین چند میکروارگانیسم رد و بدل شود.

Scanned with CamScanner

است.

• شکل گیری مقاومت باکتریایی به خوبی توسط نظریه "بقای اصلح" چارلز داروین قابل توجیه است.

• باکتری هایی که مقاوم تر شده اند، دوام می آورند، رشد می کنند و نسل بعدی باکتری ها را تشکیل می دهند.

• باکتری هایی که ضعیف مانده اند، از بین می روند. حالا ما می مانیم و باکتری هایی که کاملا مسلح شده اند.

• چگونه باکتری مقاوم به آنتی بیوتیک ایجاد شد؟

۱. ابتدا تعداد زیادی باکتری حساس و تعداد خیلی کمی از باکتریهای مقاوم وجود داشت.

۲. آنتی بیوتیک باکتری های پاتوژن مسبب بیماری و همچنین باکتری های مفید که باعث محافظت در برابر عفونت می شوند را می کشد.

۳. با حذف این باکتری ها، باکتری های مقاوم به آنتی بیوتیک ظاهر می شوند و غالب می گردند.

۴. بعضی از این باکتری ها ویژگی مقاومت به آنتی بیوتیک را منتقل می کنند.

Scanned with CamScanner

وقتی از تفاوت‌های فردی سخن می‌گوییم در واقع در حال بررسی جمعیتی از افراد هستیم نه یک فرد.
با انتخاب و افزایش افراد سازگار، درنهایت منجر به تغییر فراوانی الل‌ها می‌شود. فراوانی الل های مطلوب را در جمعیت افزایش می‌دهد.
انتخاب طبیعی روی جمعیت اثر می کند و آن‌چه که تغییر می‌کند «جمعیت» است نه «فرد». جمعیت، به
افرادی گفته می شود که به یک گونه تعلق دارند و در یک محل زندگی می کنند.
افراد متعلق به یک گونه — در یک زمان — در یک مکان

## خزانهٔ ژنی

قبل از کشف اصول ژنتیک، زیست‌شناسان جمعیت را بر اساس صفات ظاهری توصیف می‌کردند. مثل رنگ بدن در یک جانور یا ضخامت پوستک در برگ یک گیاه. با شناخت ژن‌ها، اکنون زیست‌شناسان معیار دیگری را هم برای توصیف یک جمعیت در اختیار دارند و آن، بر اساس ژن‌های موجود در یک جمعیت است.

p 0011

زیست شناسان فراوانی نسبی الل‌ها را در جمعیت دنبال می‌کنند. اگر فراوانی نسبی آلل‌ها در نسل‌های بعدی هم حفظ شود، آن‌گاه می‌گویند جمعیت **در حال تعادل** است. اما اگر فراوانی های اللی تغییر کند، آن گاه جمعیت از تعادل خارج می شود و به سوی تغییر پیش می‌رود. مجموع فراوانی نسبی همهٔ آلل‌های موجود در یک جمعیت را خزانه ژنی آن جمعیت می‌نامند.

مثلاً فراوانی نسبی الل‌ها در P برابر با ۱ باشد

• خزانه‌ی ژنی : مجموع همه‌ی الل های همه‌ی ژن‌های مربوط به سلول‌های زایشی افراد یک جمعیت

• جهش : تغییر در نوع الل ها - انتخاب طبیعی براساس محیط تعیین می کند که الل تغییر یافته مطلوب است یا نامطلوب. با مطلوب یا نامطلوب و فروزی یابد یا حذف شود.
• رانش اللی: تغییر فراوانی اللی براساس رویدادهای تصادفی - در جمعیت ها نتایج یکسانی ندارد
• مهاجرت : مهاجرت منجر به شارش الل ها از یک جمعیت به جمعیت دیگر می‌شود. ایجاد تنوع در جمعیت مقصد
• انتخاب طبیعی : سازگارها را حفظ، ناسازگارها را حذف می‌کند. کاهش تنوع
• آمیزش های غیر تصادفی: درون آمیزی ← کاهش هتروزیگوس ← کاهش تنوع
همسان پسندانه ← کاهش هتروزیگوس ← کاهش تنوع
ناهمسان پسندانه ← افزایش هتروزیگوس ← افزایش تنوع

## عوامل تغییر دهنده فراوانی‌های اللی

عوامل زیر باعث تغییر فراوانی های اللی می‌شوند.

### جهش

p 0012

یک باکتری را در نظر بگیرید که هر ۲۰ دقیقه تقسیم می شود. اگر هیچ جهشی رخ ندهد، همهٔ زاده ها مشابه باکتری اولی خواهند بود. بدون جهش، هیچ نوع گوناگونی در میان افراد یک جمعیت دیده نخواهد شد. اما جهش، میان افراد، گوناگونی ایجاد می‌کند. بسیاری از جهش‌ها تاثیری فوری بر فنوتیپ ندارند و بنابراین ممکن است تشخیص داده نشوند. وقتی در ژنی جهش ایجاد می‌شود، الل جدیدی از آن ژن حاصل می‌شودکه ممکن است در شرایطی سازگارتر از الل یا الل های قبلی عمل کند.
آنکه با توجه به محیط آن الل حاصل مطلوب و سازگار است یا خیر



Scanned with CamScanner

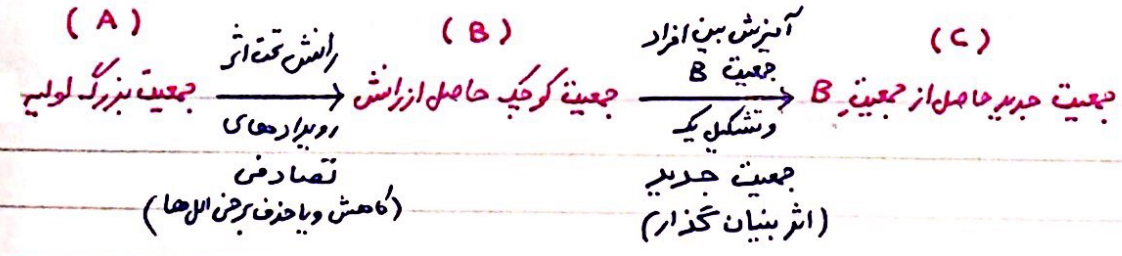
**رانش اللی** ( genetic drift ) ← در جمعیت چیزاهای آفرینایی منجر به کاهش تنوع در جمعیت و ایجاد شباهت فراوان شد. تا جایی که امروزه بین آنها نمی‌توان پیوند پرست برقرار کرد.

p 0013 در هر جمعیتی، بعضی از افراد ممکن است فرزندان بیش‌تری نسبت به بقیه داشته باشند یا این‌که اصلا فرزندی نداشته باشند. بنابراین ژن‌هایی که به نسل بعد می رسند لزوما ژن‌های سازگارتر نیستند بلکه ژن‌های خوش شانس‌ترند! به مثال دیگری توجه کنید. فرض کنید گله از ۱۰۰گوسفند در حال عبور از ارتفاعات‌اند. حین عبور، دو بره به پایین سقوط می‌کنند. این دو بره، پیش از رسیدن به سن تولید مثل مرده اند و شانس انتقال ژن های خود را به نسل بعد نداشته اند. به فرایندی که باعث تغییر فراوانی آللی بر اثر رویدادهای تصادفی می شود، **رانش ژن** می‌گویند. رانش ژن گرچه فرایندهای اللی را تغییر می‌دهد اما برخلاف انتخاب طبیعی به سازش نمی‌انجامد.

هرچه اندازهٔ یک جمعیت کوچک‌تر باشد، رانش ژن اثر بیش‌تری دارد. به همین علت، برای آن‌که جمعیتی در تعادل باشد، باید اندازهٔ بزرگی داشته باشد. منظور از اندازهٔ جمعیت، تعداد افراد آن است.

گاهی تعداد افرادی که بر اثر چنین رویدادهایی حذف می‌شوند زیاد است و تعداد بازماندگان کم‌اند. در حوادثی نظیر سیل، زلزله، آتش‌سوزی و نظایر آن، تعداد آن هایی که می‌میرند ممکن است بیش از آن هایی باشند که زنده می‌مانند.بنابراین فقط بخشی از الل های جمعیت بزرگ اولیه به جمعیت کوچک باقی‌مانده خواهد رسید و جمعیت آینده از همین الل‌های برجای مانده تشکیل خواهند شد (شکل ۶).

• بخشی از الل ها (در نتیجه رانش) کاهش یافته و یا کلاً حذف می شوند.



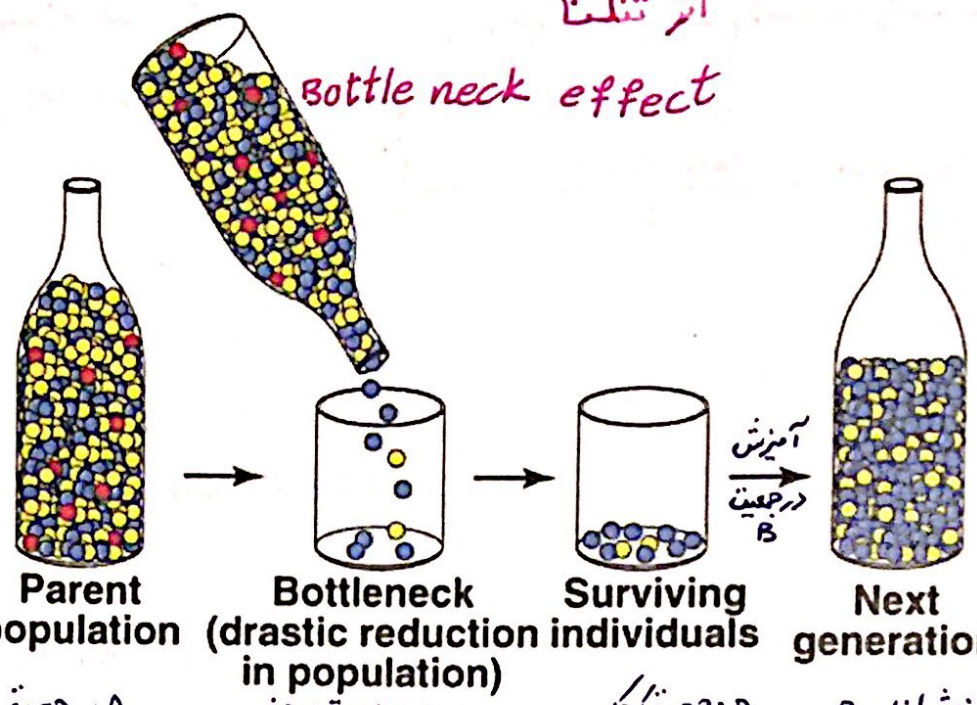



Scanned with CamScanner

اثر تنگنا

Bottle neck effect

I 0006




C : از آمیزش افراد B نسل بعد حاصل شده و جمعیت جدید شکل گرفته است.

B : جمعیت کوچک باقی مانده از زلزله

رویدادهای تصادفی منجر به زدایش الل‌ها می‌شود حذف الل قرمز - کاهش الل زرد

A : جمعیت اولیه تنوع و فراوانی الل‌ها زیاد الل‌های قرمز و آبی و زرد

شکل ۶. کاهش شدید در اندازه جمعیت باعث تغییر فراوانی های اللی می شود.

شارش ژن

• شارش ژن یک طرفه مهاجرت از جمعیت A به جمعیت B - ایجاد تنوع ژنی در جمعیت B

• شارش ژن دو طرفه مهاجرت دوطرفه‌ی A→B و B→A پس از گذشت زمان طولانی خزانه‌ی ژنی دو جمعیت شبیه می‌شوند یعنی تفاوت های ژنی بین دو جمعیت A و B کاهش می یابد و نسبتاً یکسان می‌شوند

p 0014

وقتی افرادی از یک جمعیت به جمعیت دیگری مهاجرت می‌کنند، در واقع تعدادی از الل‌های جمعیت مبدا را به جمعیت مقصد وارد می‌کنند. به این پدیده، " شارش ژن " می‌گویند. اگر جریان ژن به‌طور پیوسته ادامه یابد، سرانجام خزانه ژنی دو جمعیت به هم شبیه می‌شوند.

**انتخاب طبیعی**

p 0015

برگزیدن افراد سازگارتر و کاهش افراد ناسازگار
افزایش الل مطلوب و کاهش و یا حذف الل نامطلوب

انتخاب طبیعی فراوانی الل‌ها را در خزانه ژنی تغییر می‌دهد. انتخاب طبیعی همواره افراد سازگارتر با محیط را برمی‌گزیند و از فراوانی دیگر افراد می‌کاهد. به این ترتیب خزانه ژنی نسل آینده دستخوش تغییر می‌شود. انتخاب طبیعی در نهایت باعث «سازش» جانداران با محیط می شود.

**حفظ گوناگونی در جمعیت‌ها**

p 0016



Scanned with CamScanner

• عوامل حفظ گوناگون در جمعیت ها :

۱) حالات مختلف استقرار تترادها در متافاز I ← دلیلی برای نوترکیبی است (ترکیب جدید الل)
← منجر به تنوع گامتی می شود

انواع حالات استقرار تترادها در متافاز I = انواع گامت ها / ۲ = $۲^{n}/۲ = ۲^{n-۱}$

۲) لقاح تصادفی گامت ها

۳) کراسینگ اور و نوترکیبی ← ایجاد تنوع گامتی

۴) انتخاب متوازن کننده ← برتری افراد ناخالص
← انتخاب وابسته به فراوانی

۵) جهش ها

۶) انتخاب گسلنده

۷) خطاهای میوزی

۲ = انواع گامت ها
n → تعداد صفات هتروزیگوس
تعداد تتراد ←

دانستیم که نتیجه انتخاب طبیعی، سازگاری بیشتر جمعیت با محیط است. انتظار داریم انتخاب طبیعی با انتخاب بعضی نسبت به بعضی دیگر، تفاوت‌های فردی را کاهش دهد. اما سازوکارهایی هست که در عین وجود انتخاب طبیعی تفاوت های فردی و در نتیجه گوناگونی را حفظ می‌کند؟ در ادامه،این سازوکارهایی را بررسی می‌کنیم.

## گوناگونی اللی در گامت‌ها

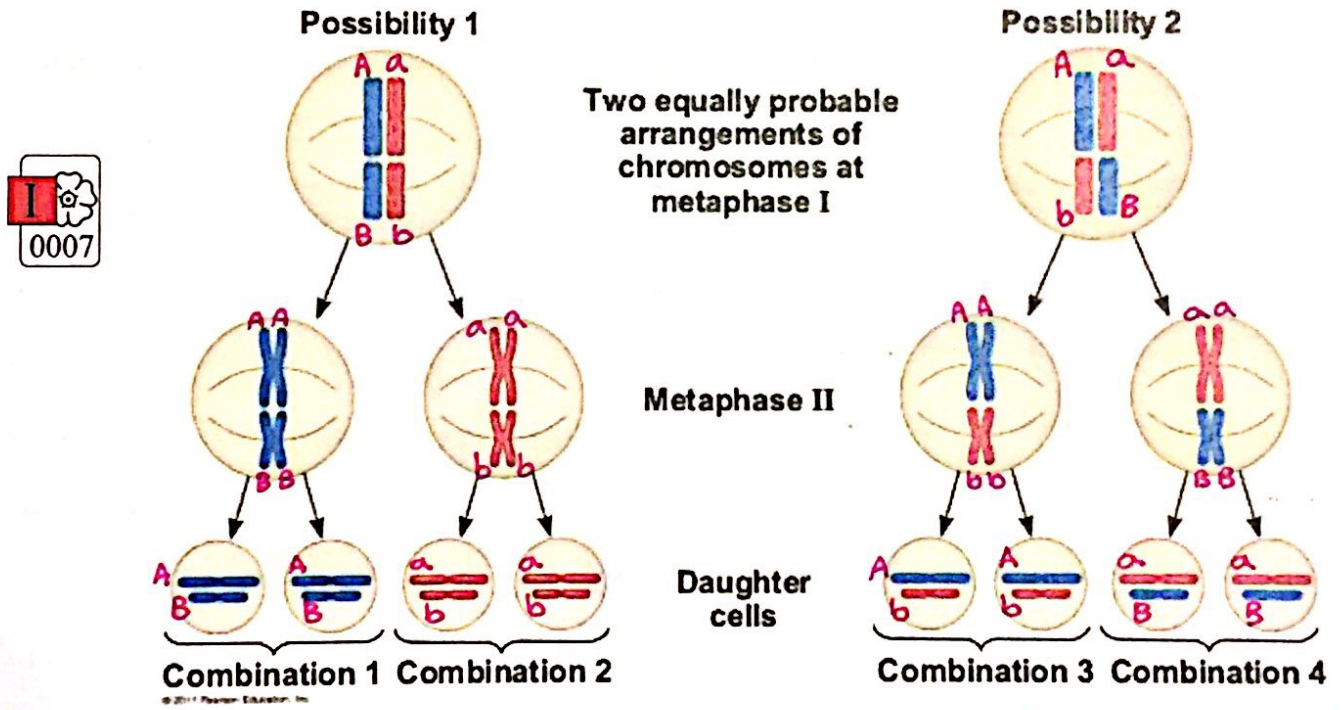
0017

در تولید مثل جنسی، هر والد نیمی از کروموزوم‌های خود را از طریق گامت‌هایی که می‌سازد، به نسل بعد منتقل می‌کند. این که هر گامت کدام‌یک از کروموزوم‌ها را دریافت می‌کند به آرایش تترادها در میوز I بستگی دارد. در مرحلهٔ متافاز میوز I، کروموزوم‌ها با آرایش‌های مختلفی ممکن است در سطح میانی سلول قرار گیرند، که به ایجاد گامت‌های مختلف می‌انجامد. در شکل ۷ نحوهٔ توزیع کروموزوم‌ها طی میوز نشان داده شده است.

آرایش های مختلف تتراداها تعیین می‌کند کدام کروموزوم های پدری و یا مادری وارد کدام گامت شوند.

• آرایش مختلف استقرار تتراد در متافاز I منجر به نوترکیبی می شود (ترکیب های جدید اللی) ← منجر به تولید گامتوی متنوع می شود

Figure 13.10-3




0007

نتیجه‌ی این نوع حالت استقرار تتراد، تولید دو نوع گامت AB و ab خواهد بود

نتیجه‌ی این نوع حالت استقرار تتراد، تولید دو نوع گامت Ab و aB خواهد بود



• هر حالت استقرار تتراد در متافاز I ، منجر به تولید دو نوع گامت شده است. پس انواع حالات استقرار تتراد برابر است با نصف انواع گامت ها.

Scanned with CamScanner

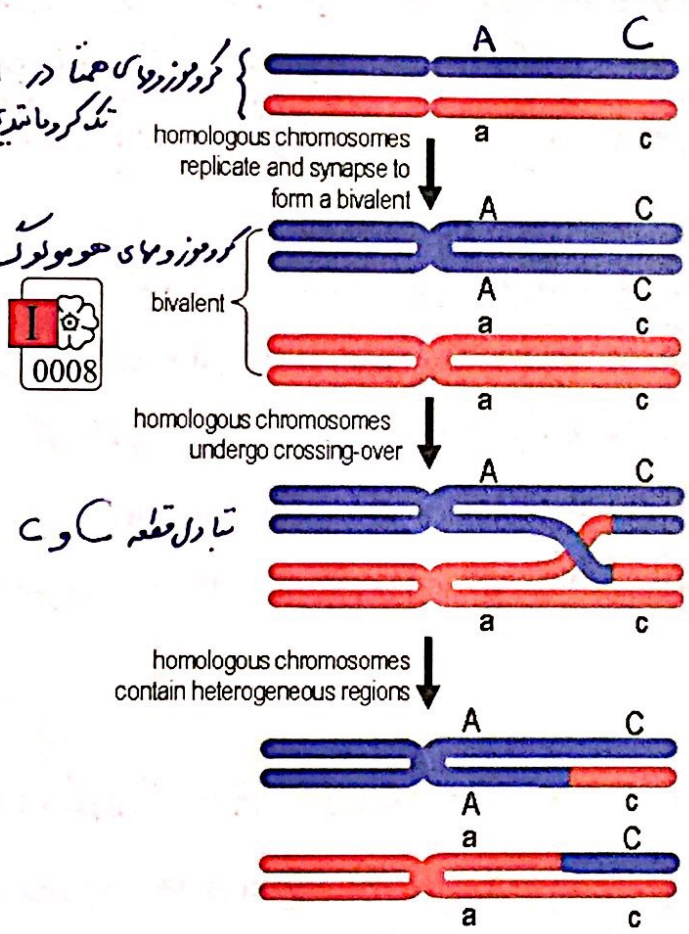
شکل ۷ نحوهٔ توزیع کروموزوم‌ها طی میوز

**نوترکیبی**

کراسینگ اور: تبادل قطعات کروموزومی بین کروماتیدهای غیرخواهری کروموزوم‌های همتا در تتراد در پروفاز I

در میوز I، هنگام جفت شدن کروموزوم‌های همتا و ایجاد تتراد، قطعه‌ای از یک کروموزوم با قطعهٔ متناظر خود در کروموزوم همتا مبادله می‌شود. این پدیده را کراسینگ اور می‌گویند. اگر قطعات مبادله شده حاوی الل‌های متفاوتی باشند، ترکیب جدیدی از الل‌ها در هر کروماتید به‌وجود می‌آید. بنابراین کروموزوم‌های همتا قبل و بعد از کراسینگ آور ترکیب اللی متفاوتی خواهند داشت و می‌گویند **نوترکیبی** رخ داده است. از میان گامت‌ها، آن‌هایی که کروموزوم‌های توترکیب را دریافت می‌کنند، **گامت نوترکیب** نامیده می شوند(شکل ۸).

و بقیه گامت های والدی نامیده می‌شوند.




شکل ۸. نوترکیبی بر اثر کراسینگ اور

• برای یافتن انواع گامت قبل از CO، کافی است به صورت و محزج نگاه کنیم: اگر مشابه بودند یک نوع گامت و اگر متفاوت بودند دو نوع گامت حاصل خواهد شد.

• انواع گامت‌ها قبل از CO: ۲ نوع
• " " بعد " CO: ۴ نوع
• انواع گامت های نوترکیب: ۴ - ۲ = ۲

قبل از CO → ۲ نوع گامت : { AC و ac

بعد از CO → $2^n = 2^2 = 4$ : { AC و ac — گامت‌های والدی ; Ac و aC — گامت‌های نوترکیب

در مثال فوق بعد از CO:
$\frac{1}{2}$ گامت ها والدی اند.
$\frac{1}{2}$ گامت ها نوترکیب اند.

n = تعداد صفات هتروزیگوس
در مثال فوق دو صفت هتروزیگوس داشتیم ← Aa و Cc

ژنوتیپ فوق → $\frac{AC}{ac}$



Scanned with CamScanner

درکم خونی داسی شکل : قرارگیری آمینو اسید والین به جای گلوتامیک در موقعیت 6 زنجیره بتا منجر به کاهش حلالیت هموگلوبین می شود.

• کم خونی داسی شکل :

در سطح جانزار : رابطه غالب و مغلوبی (وجود (بیمار) یا عدم وجود (سالم) کم خونی داسی در فنوتیپ)

در سطح سلولی : رابطه غالب ناقص (با توجه به شکل گلبول قرمز)

در سطح مولکولی : رابطه هم توانی (به هموگلوبین توجه می شود)

• انگل مالاریا به دو دلیل نمی تواند در یک گلبول قرمز داسی شکل زنده بماند :

اولاً بدن گلبول های قرمز داسی شده را برای حذف به طحال می فرستد و تا جایی که ممکن است آن ها تخریب می کند. اگر یک انگل در سلول باشد، تخریب خواهد شد.

دوماً به علت اینکه غشای سلولی گلبول های قرمز داسی شده به خاطر شکل غیر عادی شان آشیبه شده و غشای سلولی متخلخل می شود، سلول داسی شده مواد مغذی مثل پتاسیم را که انگل مالاریا برای زنده ماندن به آن نیاز دارد، به بیرون تراوش می کند، در نتیجه انگل می میرد و چون انگل مالاریا نمی تواند در سلول های داسی شده زنده بماند، پس افراد دارای HbAHbS به مالاریا مقاوم اند.

• اختلالات Hb انسان : (واریانت جایگزین گلوتامات 6-B)

۱. واریانت های ساختاری نزنجیره گلوبین نظیر بیماری داسی شکل (تغییر آمینو اسید در موقعیت 6 زنجیره بتا)

۲. اختلالات سنتز نزنجیره ی گلوبین نظیر تالاسمی ها

تالاسمی آلفا کاهش تولید نزنجیره های آلفا-گلوبین

تالاسمی بتا کاهش تولید نزنجیره های بتا-گلوبین
عدم تولید نزنجیره های بتا-گلوبین

- در افراد سالم دارای هموگلوبین نرمال و اندازه ی RBC (گلبول قرمز) نرمال است.
- " " ناقل (مینور) - هموگلوبین کم است - اندازه ی RBC کوچکتر از حد طبیعی است.
- " " بیمار (ماژور) - مقدار هموگلوبین بسیار کم است - اندازه ی RBC بسیار کوچک است.

Scanned with CamScanner

## وجود هتروزیگوت‌ها

p 0019

← انتخاب طبیعی بر فنوتیپ اثر می‌کند. صفتی که در فنوتیپ مطلوب و سازگار بروز کند حفظ و صفتی که نامطلوب بروز کند حذف می‌شود.

فقط الل‌هایی که فنوتیپ متفاوت ایجاد می‌کنند، تحت تاثیر انتخاب طبیعی قرار می‌گیرند. در جانداران حفظ دو الل غالب و مغلوب (در فرد هتروزیگوس)

دیپلوئید هتروزیگوت‌ها در واقع نگهبانانی برای الل‌های مغلوب هستند. اگر هتروزیگوت‌ها نبودند، الل‌های مغلوب از خزانه ژنی حذف می‌شوند. مثلا الل تالاسمی در افراد هتروزیگوت می‌تواند باقی بماند حال اگر

در رابطه با صفات مغلوب، در فرد هتروزیگوس، الل مغلوب در پناه الل غالب پنهان می‌شود، در فنوتیپ بروز نمی‌کند و از اثر انتخاب طبیعی در امان می‌ماند.

هتروزیگوتی وجود نداشت ممکن بود به علت بیماریزایی شدید در هوموزیگوت ها پس از مدتی حذف شود.

$Hb^A$ الل سالم
$Hb^S$ الل آنمی داسی شکل

| | | |
|---|---|---|
| سالم خالص | $Hb^A Hb^A$ | ← هموزیگوس |
| سالم ناقل | $Hb^A Hb^S$ | ← هتروزیگوس |
| بیمار | $Hb^S Hb^S$ | ← هموزیگوس |

اهمیت هتروزیگوت‌ها را در حفظ گوناگونی می‌توان به‌وسیلهٔ بیماری کم‌خونی ناشی از گلبول‌های قرمز داسی‌شکل نیز نشان داد. افراد مبتلا به بیماری گلبول‌های قرمز داسی‌شکل ژنوتیپ HbSHbS دارند و در سنین پایین معمولا می‌میرند. ژنوتیپ هتروزیگوت‌ها HbAHbS است و وضع بهتری دارند. گلبول‌های قرمز آن‌ها فقط هنگامی داسی شکل می‌شوند که مقدار اکسیژن محیط کم باشد.

ژنتیک‌دانان با مطالعه توزیع این بیماری در جهان دریافته‌اند که فراوانی الل HbS در مناطقی که مالاریا

عامل مالاریا: پلاسمودیوم فالسیپاروم از شاخری هاگداران

شایع است بسیار بیش‌تر از سایر مناطق است (شکل ۹). بیماری مالاریا به‌وسیلهٔ نوعی انگل تک سلولی که

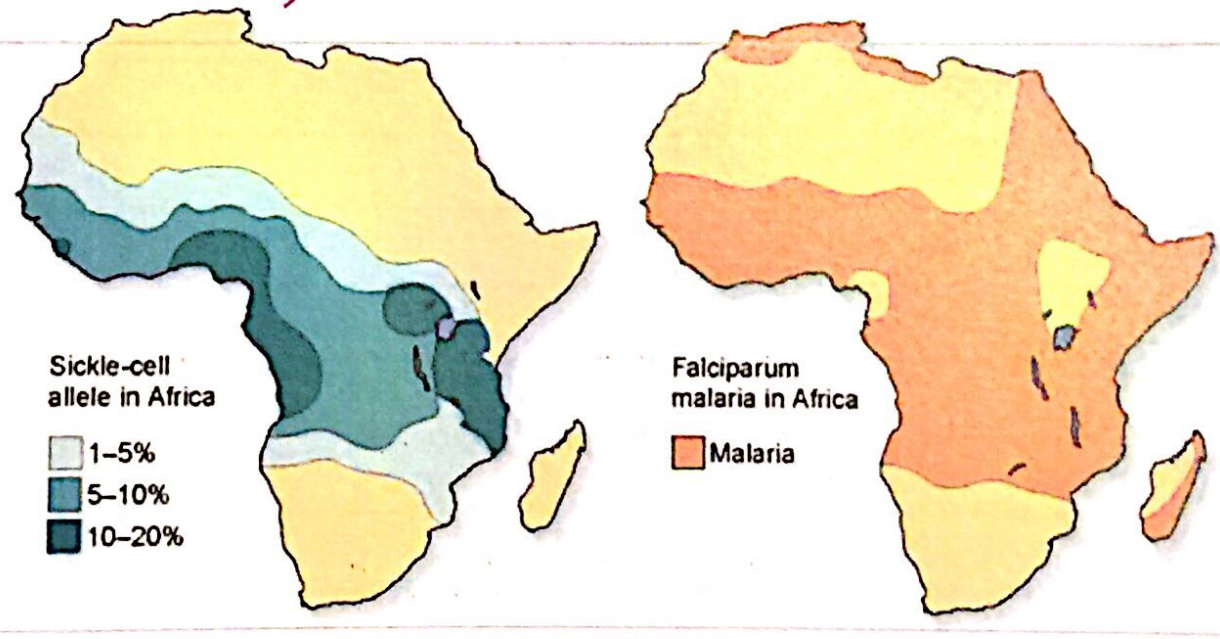
تکثیر مروزوئیت ها در گلبول قرمز ← تزکیدن گلبول قرمز ← تولید مسم ← ایجاد تب و لرز

در گلبول‌های قرمز زندگی می‌کند، ایجاد می‌شود. بنابراین، افرادی که گلبول سالم دارند، که HbAHbA

هستند، در خطر ابتلا به مالاریا قرار دارند.

• الل نا مطلوب Hbs در مناطق مالاریاخیز، مطلوب و سازگارکننده عمل می‌کند. (افراد $Hb^AHb^S$ مالاریا نمی‌گیرند)

I 0009






Scanned with CamScanner

شکل ۹. توزیع بیماری کم‌خونی ناشی از گلبول‌های قرمز داسی در جهان

این انگل نمی‌تواند در افراد HbAHbS ایجاد بیماری کند چون وقتی این گلبول‌ها را آلوده می‌کند، شکل آن‌ها داسی‌شکل می‌شود و انگل می‌میرد. پس افراد HbAHbS در برابر مالاریا مقاوم‌اند. بنابراین، وجود الل HbS در این منطقه باعث بقای جمعیت می‌شود. این مثال، مثال خوبی است که نشان می‌دهد شرایط محیط، تعیین کنندهٔ صفتی است که حفظ می‌شود.



Scanned with CamScanner