

فصل سوم

- شباهت فرزندان و والدین **نشان دهنده** آن است که ویژگی های والدین به **نحوی** به فرزندان منتقل می شود .

- در تولید مثل جنسی **ارتباط بین نسل ها را گامت ها** (کامه ها) برقرار می کنند .

- در واقع ویژگی های هر یک از والدین **توسط دستورالعمل هایی که در DNA موجود در گامت ها** قرار دارد، به نسل بعد منتقل می شود .

- **پیش از** کشف قوانین وراثت ← تصور بر آن بود که **صفات فرزندان ، آمیخته ای از صفات والدین و حد واسطی** از صفات والدین است مثلاً ← اگر یکی از والدین بلند قد و دیگری کوتاه قد باشد ، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت . (که بعداً به عنوان رابطه با رزیت ناقص می خوانیم) ← **اما مشاهدات متعدد** نشان داد که این تصور درست نیست .

- **گریگور مندل** در اواخر قرن نوزدهم

زمانی که هنوز ساختار و عمل DNA و ژن ها **معلوم نبود**

قوانین وراثت را کشف کرد .

به کمک قوانین وراثت ، می شد صفات فرزندان را پیش بینی کرد .

- با توجه به ساختار و عمل DNA ، در این فصل با مفاهیم پایه وراثت به **زبان امروزی** آشنا می شویم .

- **گفتار ۱ : مفاهیم پایه**

هر یک از ما ویژگی هایی داریم که ما را با آنها می شناسند (**ویژگی های فردی**)

۱- بعضی از ویژگی هایمان را از والدین خود دریافت کرده ایم مثل رنگ چشم ، رنگ مو، گروه خونی و.....

۲- ویژگی هایی را هم می شناسیم که **ارثی نیستند** مثل تیره شدن پوست که به علت قرار گرفتن در معرض آفتاب ایجاد شده است .

صفت : ویژگی های ارثی جانداران را **در علم ژنتیک** ، **صفت** می نامند . مثل رنگ چشم ، رنگ مو و ... که یک صفت هستند .

ژنتیک یا ژن شناسی : شاخه ای از زیست شناسی است که به **چگونگی وراثت صفات** از نسلی به نسل دیگری پردازد .

شکلهای صفت : انواع مختلف **یک صفت** را شکل های آن صفت می گویند ، مثلاً رنگ چشم یک صفت است که به شکلهای مختلفی مثل رنگ قهوه ای ، سبز، رنگ آبی ، رنگ مشکی و... دیده می شود .

یا صفت حالت مو ، به شکل‌های مختلف صاف ، موج دار یا فرودیده می شود .

باید توجه داشت : علت مستقیم تفاوت صفات در انسان های مختلف ، تفاوت پروتئین های آنهاست .

علت تفاوت پروتئین ها ، تفاوت در ژن هاست .

بنابراین علت اصلی بروز شکل های مختلف صفات در انسان های مختلف ، تفاوت ژنهای انسان هاست

جایگاه ژنی : هر ژن جای مشخصی در کروموزوم (فام تن) دارد که به آن جایگاه ژنی می گویند .

صفات از نظر جایگاه ژنی → تک جایگاهی ← صفاتی که در کروموزوم یک جایگاه ژن دارند .

→ چند جایگاهی ← صفاتی هستند که در بروز آنها بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارد .

صفاتی مثل گروه های خونی Rh و ABO و رنگ گل میمونی ، صفات تک جایگاهی هستند .

صفات → صفات مستقل از جنس : صفاتی هستند که جایگاه ژنی آنها در یکی از کروموزوم های غیر جنسی قرار دارد

← صفات وابسته به جنس : صفاتی که جایگاه ژنی آنها روی یکی از کروموزوم های جنسی قرار دارد .

به طور معمول در هر سلول پیکری و هسته دار یک انسان سالم ، برای یک صفت مستقل از جنس و تک جایگاهی دو ژن وجود دارد .

آلل یا دگره : ژن هایی که شکل های مختلف یک صفت را تعیین می کنند جایگاه ژنی یکسانی دارند را آلل یا دگره می گویند .

هر کروموزوم یک آلل یا دگره را دارد نه هر دو را .

ژنوتیپ یا ژن نمود ← ترکیب آلل ها (دگره ها) را در هر فرد ، ژنوتیپ می نامند

در واقع ژنوتیپ ، نوع ژن های فرد را نشان می دهد .

AB و AA و DD و AAbb مثالهایی از ژنوتیپ هستند .

فنوتیپ یا رخ نمود ← شکل ظاهری یا حالت بروز یافته ی صفت را فنوتیپ یا رخ نمود می نامند .

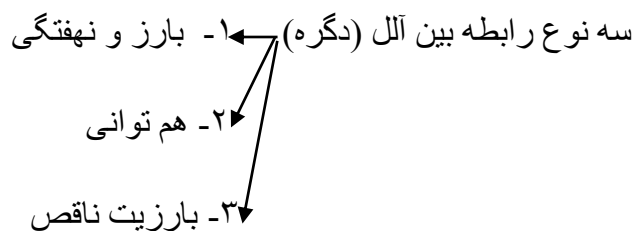
مثلا رنگ قهوه ای چشم یا حالت موی صاف یا گروه خونی A^+ مثالهایی از فنوتیپ هستند .

فرد خالص : اگر آلل هایی که فرد برای یک صفت دارد یکسان باشند می گوئیم این فرد ، برای این صفت خالص است مثل

فرد AA و BB و DD و dd و bb و aa و

فرد ناخالص : اگر آلهایی که فرد برای یک صفت دارد متفاوت باشند ، می گوییم این فرد ، برای این صفت ناخالص است .
مثل فرد AB و AO و Dd و Bo و

در افراد ناخالص نوع رابطه ای که بین آلل ها وجود دارد ، تعیین کننده حالت بروز یافته ی صفت یا فنوتیپ فرد است



۱- رابطه ی بارز و نهفتگی بین آلل ها (دگره ها)

-در فرد ناخالص که دو نوع آلل یک صفت را دارد ، فقط یکی از آلل ها بروز می کند .

- **آلی که بروز می کند آلل بارز است** و طبق قرارداد با حرف بزرگ نشان می دهند مثلا D و A و B

- آلل دیگر نهفته است و آن را با حرف کوچک نشان می دهند d (در صورتیکه الل بارز D بزرگ باشد)

a در صورتیکه آلل بارز A و .. بنابراین فرد ناخالص را با Aa و افراد خالص را AA و aa نشان می دهند .

در این صورت Aa فنوتیپ A را نشان میدهد و AA فنوتیپ A و aa فنوتیپ a را نشان میدهد

مثال : اگر از آمیزش گاو قهوه ای با گاو سفید گوساله ها قهوه ای شدند در این صورت رابطه بین آلل ها بارز نهفتگی است و آلل رنگ قهوه ای بارز است و با حرف مثلا A نشان می دهیم و آلل رنگ سفید نهفته است و با حرف a نشان می دهیم و گوساله های قهوه ای حاصل از این آمیزش ناخالص هستند و ژنوتیپشان Aa است .

نکته بسیار مهم در رابطه بارز و نهفتگی ، افرادی که فنوتیپ نهفته را نشان می دهند ژنوتیپشان را با دو حرف کوچک نشان می دهیم در مثال بالا گاوهای سفید ژنوتیپ aa را دارند .

اما گاوهای قهوه ای که فنوتیپ بارز (قهوه ای) را نشان می دهند ژنوتیپشان AA یا Aa است یعنی ممکن است خالص (AA) یا ناخالص (Aa) باشد .

۲- رابطه ی هم توانی بین آلل ها (دگره ها)

- در فرد ناخالص که دو نوع آلل یک صفت را دارد ، **اثر آلل ها (دگره ها) با هم ظاهر می شود** .

- در این صورت دو آلل نسبت به هم ، هم توان هستند .

- هر کدام از آلل ها را با یک حرف بزرگ نشان می دهیم مثلا ← یکی را با A نشان می دهیم
 دیگری را با B نشان می دهیم

ژنوتیپ افراد خالص را با AA ← و ژنوتیپ فرد ناخالص را با AB نشان می دهیم
 BB ←

مثال : اگر از آمیزش گاو قهوه ای با گاو سفید گوساله ها سفید-قهوه ای شوند در این صورت رابطه ی بین آلل ها هم توانی است .

آلل رنگ قهوه ای را با A و آلل سفید را با B نشان می دهیم ژنوتیپ گاو ←
 قهوه ای AA ←
 سفید BB ←
 سفید-قهوه ای AB می شود .

۳- بارزیت ناقص بین آلل ها

- در فرد ناخالص که دو نوع آلل یک صفت را دارد حد واسط حالت های خالص مشاهده می شود .

- در این صورت مثل حالت هم توان ، هر یک از آلل ها را با حرف بزرگ نشان می دهیم

به طور مثال ← یک آلل را با حرف A
 آلل دیگر را با حرف B نشان می دهیم .

در این صورت ژنوتیپ افراد خالص AA و BB و ژنوتیپ فرد ناخالص را با AB نشان می دهیم .

مثال : اگر از آمیزش گاو قهوه ای با گاو سفید گوساله های کرم رنگ ایجاد شود ، در این صورت رابطه ی بین آلل بارزیت ناقص است که می توان آلل رنگ قهوه ای را با A و آلل رنگ سفید را با B نشان می دهیم در این صورت ژنوتیپ افراد خالص AA و BB ، ژنوتیپ فرد ناخالص AB است و گاو قهوه ای دارای ژنوتیپ AA ، گاو سفید ژنوتیپ BB و گاو کرم رنگ ژنوتیپ AB دارد .

توجه داشته باشید مثالهای بالا فرضی هستند و فقط برای تفهیم موضوع بیان شد شاید مواردی از آن در واقعیت وجود نداشته باشد .

انواع گروه خونی ← گروه خونی معروف به ABO
 ← گروه خونی دیگر به نام Rh

توضیح علت رابطه بارز و نهفتگی آلل های (دگره های) گروه خونی Rh کار آسانی است .

داشتن یک آلل (دگره) D کافی است تا در غشای گویچه قرمز پروتئین D مشاهده شود به همین علت گروه خونی فردی که برای این صفت ناخالص (Dd) است ، مثبت خواهد شد.

گروه خونی ABO

- در گروه خونی ABO ، خون به چهار گروه A و B و AB و O گروه بندی می شود.

- این گروه بندی بر اساس بودن یا نبودن **دو نوع کربوهیدرات A و B** در غشای گویچه های قرمز است .

- **اضافه شدن کربوهیدرات های A و B** به غشای گلبول قرمز ، **یک واکنش آنزیمی** است .

آنزیم A، کربوهیدرات A را به غشاء گلبول قرمز اضافه می کند .

آنزیم B، کربوهیدرات B را به غشاء گلبول قرمز اضافه می کند .

اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند ، آن گاه هیچ کربوهیدراتی اضافه نخواهد شد .

بنابراین برای صفت ABO ، سه آلل (دگره) وجود دارد .

ژن یا آلل A ← آنزیم A را می سازد .

ژن یا آلل B ← آنزیم B را می سازد .

ژن یا آلل O ← هیچ آنزیمی نمی سازد .

جایگاه ژن های ABO **در کروموزوم (فام تن) شماره ۹** است .

رابطه ی بین آللها A و B ← **هم توانی** است . نسبت به یکدیگر هم توان هستند یعنی اثر A و B با هم ظاهر می شود

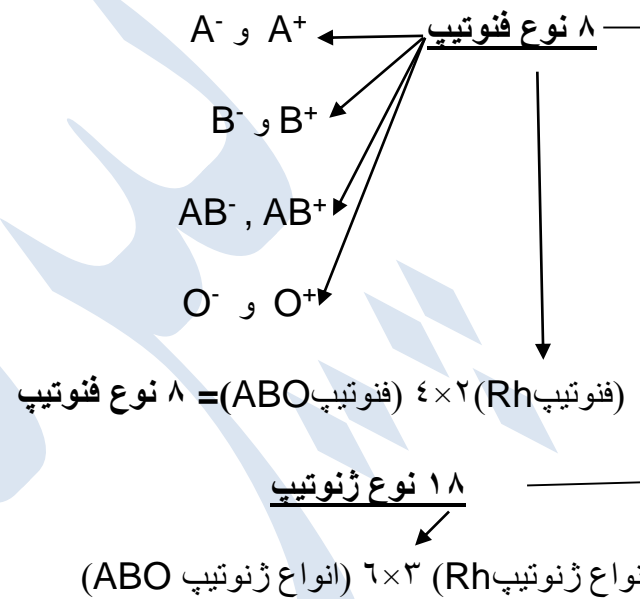
رابطه ی آلل های A و B نسبت به O **بارز و نهفتگی** است . یعنی A نسبت به O بارز است و B نسبت به O نیز بارز است .

ژن شناسان آلل های (دگره های) A و B و O را **به ترتیب I^A و I^B و i** نشان می دهند . این نام گذاری به روشنی نشان می دهد که آلل (دگره) I^A و I^B نسبت به یکدیگر، هم توان هستند اما نسبت به i بارزند .

جدول مربوط به گروه خونی ABO

O	AB	B	A	انواع فنوتیپ ها
OO	AB	BO یا BB	AO یا AA	انواع ژنوتیپ
هیچ کدام	B و A	B	A	نوع کربوهیدرات گویچه قرمز

انواع گروه های خونی (هم از نظر ABO و هم از نظر Rh)



O ⁻	O ⁺	AB ⁻	AB ⁺	B ⁻	B ⁺	A ⁻	A ⁺	انواع فنوتیپ
OOdd	OODD	ABdd	ABDD	BBdd	BBDD	AAdd	AADD	انواع ژنوتیپ
	OODd		ABDd	BOdd	BBdD	AOdd	AADd	
					BODD		AODD	
					BODd		AODd	

بارزیت ناقص

رابطه دیگری نیز بین آلل ها برقرار است و آن موقعی است که **صفت در حالت ناخالص ، به صورت حد واسط حالت های های خالص** مشاهده می شود که این رابطه را بارزیت ناقص گویند .

پانت نام دانشمندی است که این روش را پیشنهاد کرد .

در روش مربع پانت ← گامت های (کامه های) والدین را به طور جداگانه در سطر و ستون یک جدول می نویسیم .

ژنوتیپ فرزندان را در خانه های جدول، با کنار هم قرار دادن گامتهای سطر و ستون متناظر هم، می نویسیم

- باید توجه داشت که

ژنوتیپ (ژن نمود) Dd ، dD یکسان هستند .

مثال ۱: از پدر و مادری با گروه خونی Rh مثبت ناخالص ، ژنوتیپ و فنوتیپ فرزندان را با استفاده از مربع پانت پیش بینی کنید .

۱- ابتدا باید بتوانیم ژنوتیپ پدر و مادر را بنویسیم .

۲- می دانیم برای صفت Rh دو آلل D و d داریم . (یعنی ابتدا آلل ها را انتخاب کنیم)

۳- ژنوتیپ Rh مثبت ناخالص می شود Dd

۴- انواع گامتهای والدین Dd می شود D ←
 d ←

۵- مربع پانت را رسم می کنیم و ژنوتیپ فرزندان را می نویسیم .

گامت ها	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

۶- با شمارش تعداد خانه ها نسبت ژنوتیپ ها را می توانیم بدست آوریم .

$$\begin{array}{ccc} \text{انواع ژنوتیپ} & \frac{1}{4} DD & \frac{2}{4} Dd & \frac{1}{4} dd \\ & \downarrow & & \downarrow \\ \text{انواع فنوتیپ} & \frac{3}{4} \text{ مثبت Rh} & & \frac{1}{4} \text{ منفی Rh} \end{array}$$

پاسخ فعالیت ۱:

- پدري گروه خونی O و مادري گروه خونی AB دارد .

چه ژن نمود (ژنوتیپ) و فنوتیپ هایی (رخ نمودهایی) برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید .

۱- ژنوتیپ پدر (O) ← OO و ژنوتیپ مادر (AB) ← AB است .

۲- گامت‌های پدر یک نوع O و گامت‌های مادر دو نوع A و B هستند .

گامتها	A	B
O	AO	BO

انواع ژنوتیپ فرزندان $\frac{1}{2} AO$ $\frac{1}{2} BO$
 انواع فنوتیپ فرزندان $\frac{1}{2} A$ $\frac{1}{2} B$

مثال ۲: از پدری با گروه خونی A⁺ و مادری با گروه خونی B⁺ ، فرزندی با گروه خونی O⁻ بدنیا می آید .

الف : ژنوتیپ پدر و مادر فرزند را محاسبه کنید .

ب: احتمال تولد فرزند با گروه خونی AB چقدر است ؟

ج: احتمال تولد فرزند با گروه خونی Rh منفی چقدر است ؟

د: احتمال تولد فرزند با گروه خونی AB⁺ چقدر است ؟

و : احتمال تولد دختر با گروه خونی O⁻ چقدر است ؟

الف : ژنوتیپ پدر A⁺ ممکن است AADD یا AADd یا AODD یا AODd باشد .

ژنوتیپ مادر B⁺ ممکن است BBDD یا BBDD یا BODD یا BODd باشد .

ژنوتیپ فرزند O⁻ ← قطعاً OOdd است و چون فرزند نیمی از ژن هایش را از پدر و نیمی را از مادر می گیرد نتیجه می گیریم قطعاً ژنوتیپ پدر AODd و ژنوتیپ مادر BODd است .

گامتها	B	O
A	AB	AO
O	BO	OO

ب : احتمال تولد فرزند با گروه خونی AB

$$\frac{1}{4} OO \text{ و } \frac{1}{4} BO \text{ و } \frac{1}{4} AO \text{ و } \frac{1}{4} AB$$

جواب : $\frac{1}{4} AB$

گامتها	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

$$\frac{1}{4} DD \quad \frac{2}{4} Dd$$

↓

$$\frac{3}{4} Rh \text{ مثبت}$$

$$\frac{1}{4} dd$$

↓

$$\frac{1}{4} Rh \text{ منفی}$$

جواب - $\frac{1}{4}$

د: احتمال تولد فرزند AB^+ ← چون می خواهیم احتمال دو صفت AB و مثبت بودن را به طو همزمان محاسبه کنیم ، ابتدا احتمال هر یک را جداگانه محاسبه می کنیم و سپس در هم ضرب می کنیم .

$$\frac{1}{4} = \text{احتمال } AB$$

$$\frac{3}{4} = \text{احتمال Rh مثبت} \leftarrow \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$$

و: احتمال تولد دختر با O^- ← احتمال دختر بودن همیشه $\frac{1}{2}$

$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{32}$$

$$\frac{1}{4} \leftarrow \text{احتمال } O$$

$$\frac{1}{4} \leftarrow \text{احتمال Rh منفی}$$

صفت وابسته به X

- گاهی ژن صفتی که بررسی می شود در کروموزوم X قرار دارد ، به چنین صفاتی ، صفات وابسته به X می گویند .

یک بیماری وابسته به X و نهفته است یا به عبارتی آلل این بیماری روی کروموزوم X قرار دارد **هموفیلی**

و نهفته است ، ژن یا آلل بیماری هموفیلی را h می نامیم .

آلل (دگره) سالم H نامیده می شود .

برای اینکه نشان دهیم وابسته به X است ، آلل ها (دگره ها) را به صورت بالانویس X می نویسیم .

$$X^h \text{ و } X^H$$

علائم این بیماری : در این بیماری فرایند **لخته شدن خون دچار اختلال** می شود .

علت بیماری : **شایع ترین نوع هموفیلی مربوط به فقدان (نبود) عامل انعقادی VIII (هشت) است .**

در کروموزوم (فام تن) Y جایگاهی برای آلل های هموفیلی وجود ندارد .

جدول ژنوتیپ ها (ژن نمودهها) و فنوتیپ ها (رخ نمودهها) را برای هموفیلی نشان می دهد .

	مرد	زن	رخ نمود
ژن	$X^H Y$	$X^H X^H$	سالم
نمود	—	$X^H X^h$	ناقل
	$X^h Y$	$X^h X^h$	هموفیل

- **فرد با ژنوتیپ $X^H X^h$** که سالم است **ناقل نامیده می شود زیرا** می تواند بیماری را (به نسل بعد) منتقل کند

نکته مهم: مرد یا پسر هموفیل در هر سلول پیکری تنها یک ژن بیماری دارد نه دو ژن

مثال: از مردی هموفیل و زنی سالم، پسری هموفیل به دنیا آمده است.

احتمال تولد دختر هموفیل را محاسبه کنید.

۱- ژنوتیپ مرد هموفیل $X^h Y$ است اما چون پسر هموفیل ($X^h Y$) دارد و پسر X خود را از مادر می گیرد پس مادر قطعاً ناقل بوده است یعنی ژنوتیپ مادر قطعاً $X^H X^h$ است. حال با مشخص شدن ژنوتیپ والدین با استفاده از مربع پانت احتمال دختر هموفیل را محاسبه می کنیم.

گامتها	X^H	X^h
X^h	$X^H X^h$	$X^h X^h$
Y	$X^H Y$	$X^h Y$

$$\rightarrow \frac{1}{4} X^h X^h = \frac{1}{4} \text{ دختر هموفیل}$$

این نکته را توجه داشته باشیم که همیشه

دختر هموفیل پدر هموفیل دارد

فعالیت ۲: مردی سالم قصد دارد با زنی هموفیل ازدواج کند.

چه ژنوتیپ (ژن نمود) و فنوتیپ هایی (رخ نمودهایی) برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید؟

ژنوتیپ مرد سالم $X^H Y$ و ژنوتیپ زن هموفیل $X^h X^h$ ← یک نوع گامت تولید می کند Y ← دو نوع گامت تولید می کند X^H

گامتها	X^H	Y	انواع ژنوتیپ	$\frac{1}{2} X^H X^h$	$\frac{1}{2} X^h Y$
--------	-------	-----	--------------	-----------------------	---------------------

$\frac{1}{2}$ فرزندان یا همه پسر ها هموفیل $\frac{1}{2}$ فرزندان یا همه دخترها سالم (ناقل) انواع فنوتیپ ها $X^h Y$

صفات پیوسته و گسسته

صفاتی مثل طول قد که طیفی از اعداد یا طیفی از حالت‌های مختلف بین یک حداکثر و حداقل را می‌توانند داشته باشند را صفات پیوسته می‌گویند .

مثلا در صفت طول قد ، قد افراد هر عددی بین یک حداقل و یک حداکثر ممکن است باشد .

یا مثلا در مورد رنگ پوست طیفی از رنگ‌های مختلف از سفید تا سیاه وجود دارد .

اما صفات گسسته : صفاتی که طیفی از حالتها را ندارند دو یا چند حالت دارند . مثلا در مورد صفت Rh به دو حالت مثبت و منفی دیده می‌شود یا در مورد گروه خونی ABO به چهار حالت A و B و AB و O دیده می‌شود .

صفات تک جایگاهی و چند جایگاهی

صفات تک جایگاهی

— صفاتی هستند که یک جایگاه ژن در فام تن دارند را صفات تک جایگاهی می‌نامیم .

— مثل صفت گروه های خونی ← Rh که یک جایگاه مشخص از کروموزوم 1 را به خود اختصاص داده اند .

— ABO که یک جایگاه مشخص از کروموزوم 9 را به خود اختصاص داده اند.

— در مورد صفات تک جایگاهی که مستقل از جنس هستند هر سلول پیکری هسته دار دارای دو ژن یا دو آلل

(دگره) میباشد. نوژنوتیپ فرد را در مورد این صفات با دو آلل (دگره) یا دو حرف نشان می‌دهند مثل Dd و DD و AB و AO و ...

صفات چند جایگاهی

— در بروز این صفات بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارد به این صفات چند جایگاهی می‌گویند .

— مثل رنگ نوعی ذرت

— رنگ نوعی ذرت طیفی از سفید تا قرمز است (شکل ۸)

— یعنی این صفت، جزء صفات پیوسته است .

— صفت رنگ در این نوع ذرت صفتی با سه جایگاه ژنی است که برای هر جایگاه دو آلل یا دگره دارند . (یعنی ژنوتیپ

رنگ ذرت را با ۶ ژن نشان می‌دهیم .)

— برای نشان دادن ژن ها در این سه جایگاه از حروف بزرگ و کوچک A و B و C استفاده می‌کنیم .

— بر حسب نوع ترکیب آلل ها (دگره) ، رنگ های مختلفی ایجاد می شود .

— آلل های بارز (**A و B و C**) **رنگ قرمز** و آلل های (دگره های) نهفته (**a و b و c**) **رنگ سفید** را بوجود می آورند.

— بنابراین فنوتیپ های **دو آستانه طیف ، قرمز و سفید** هستند که ژنوتیپ **AABBCC** **رنگ قرمز**

ژنوتیپ **aabbcc** رنگ سفید را دارند

— در فنوتیپ های ناخالص ، هر چه تعداد آلل های بارز بیشتر باشد ، مقدار **رنگ قرمز بیشتر** است .

با توجه به شکل ۹

۱- در نمونه هایی که یک آلل قرمزدارند رنگ شان مشابه است مثل **Aabbcc** با **aaBbcc** و **aabbCc** که رنگ مشابه (صورتی کم رنگ) هستند و نزدیک به رنگ سفید هستند و ذرتهای که دو آلل بارز دارند رنگ شبیه به هم و پررنگ تر از حالت قبل و نمونه هایی که ۵ آلل بارز دارند نزدیک به آستانه قرمز هستند . **۷ دسته فنوتیپی وجود دارد**

۲- ذرتهایی که ۳ آلل بارز و ۳ آلل نهفته دارند **فراوان ترین فنوتیپ و بیشترین تنوع ژنوتیپی** را نشان م دهند .

۳- **دو آستانه سفید و قرمز (ژنوتیپ های خالص)** **کمترین فراوانی** را دارند در فنوتیپ سفید همه آلهای نهفته و در فنوتیپ قرمز همه آلل ها بارز هستند.

۴- 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

نمودار توزیع فراوانی ، فنوتیپ های صفات پیوسته ، **شبیه زنگوله** است .

برای تشخیص تک یا چند جایگاهی بودن یک صفت باید تعداد آلهای **یک صفت** را در سلول هاپلوئید محاسبه کنیم اگر یک آلل شود صفت تک جایگاهی است و اگر بیشتر شود چند جایگاهی است مثلا در سلول های پیکری انسان **ژنوتیپ یک صفت AaBb است** چون سلول پیکری ۲n است و تعداد آلهای در این ژنوتیپ ۴ است ۴ تقسیم بر ۲ میشود ۲ پس صفت دو آلی است پس این صفت دو جایگاهی است

نکته : سلول هاپلوئیدی مثل سلول جنسی از صفت تک جایگاهی فقط یک آلل دارد

اثر محیط گاهی برای بروز یک فنوتیپ (رخ نمود) **تنها** وجود ژن **کافی نیست**

برای مثال در گیاهان ، ساخته شدن سبزینه (کلروفیل) ← علاوه بر ژن

به نور هم نیاز دارد .

- محیط انسان شامل عوامل متعددی است .

- **تغذیه و ورزش عوامل محیطی** اند که **می‌توانند** بر ظهور فنوتیپ (رخ نمود) اثر بگذارند.

- به عنوان مثال قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد .

- **یعنی قد انسان هم به ژن و هم به تغذیه و ورزش بستگی دارد و نمی‌توان** تنها از روی ژن ها ، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد.

مهار بیماری های ژنتیک

- گرچه نمی توان بیماری های ژنتیک را در حال حاضر درمان کرد .(مگر در موارد معدود)

- **گاهی** می توان **با تغییر عوامل محیطی** ، **عوارض** بیماریهای ژنی را مهار کرد.

- مثال این موضوع ، بیماری فنیل کتونوری (PKU) است که می توان با تغییر عوامل محیطی (نوع تغذیه) بیماری را مهار کرد .

بیماری فنیل کتونوری

— بیماری ارثی ، مستقل از جنس و نهفته است .

— علت این بیماری: آنزیمی که آمینواسید فنیل آلانین را می تواند **تجزیه** کند وجود ندارد .(دقت کنید:نه آنزیم سازنده)

— اثرات بیماری : **تجمع فنیل آلانین** در بدن (به علت نبود آنزیم تجزیه کننده) به **ایجاد ترکیبات خطرناک** منجر می شود و

در این بیماری **مغز آسیب می بیند** .

— خوشبختانه می توان از بروز این بیماری جلوگیری کرد . اما چگونه؟

— علت این بیماری تغذیه از پروتئین های حاوی فنیل آلانین است چون آنزیم تجزیه فنیل آلانین را ندارند به جمع فنیل آلانین

و ایجاد ترکیبات خطرناک منجر می شود .

— مهار بیماری فنیل کتونوری : **تغذیه نکردن از خوراکی هایی که فنیل آلانین دارند** ، می توان مانع از بروز اثرات این

بیماری شد .

- ژنوتیپ فرد مبتلا به بیماری فنیل کتونوری را با دو حرف کوچک مثلا ff نشان می دهیم . چون بیماری مستقل از جنس

و نهفته است .

نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری

ژنوتیپ ff را دارد .

وقتی متولد می شود ، علائم آشکاری ندارد .

در عین حال تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری باشیر مادر (که حاوی فنیل آلانین است) به آسیب سلولهای مغزی او منجر می شود .

به همین علت ، نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به بیماری فنیل کتونوری ، با انجام آزمایش خون ، بررسی می کنند

شکل ۱۰- خون گیری از پاشنه پای نوزاد برای انجام آزمایش های بدو تولد

در صورت ابتلای نوزاد به فنیل کتونوری نوزاد با شیر خشک هایی که فاقد فنیل آلانین است ، تغذیه می شود و در رژیم غذایی این فرد برای آینده ← از رژیم های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می شود .

چند نکته : غذاهایی که ← فنیل آلانین زیاد دارند ← گوشت ، ماهی، شیر، لبنیات، لوبیا، آجیل ، تخم مرغ و....

نان گندم و غذاهای غنی از پروتئین

← فنیل آلانین کم دارند ← انواعی از میوه ها و سبزیجات

نان و شیرینی های مخصوص

شکر

درمورد صفات تک جایگاهی اتوزومی

۱- ژنوتیپ هر فرد را با دو آلل نشان می دهیم یعنی روی هر کروموزوم همتا یک ژن یا آلل در جایگاه ژنی مخصوص قرار دارد

۲- البته توجه داشته باشیم در کتاب کروموزوم ها را به صورت تک کروماتیدی نشان داده است .

در صورتیکه کروموزوم دو کروماتیدی باشد (بعد از مرحله S چرخه سلولی) هر کروموزوم چون دو کروماتید دارد

در روی هر کروماتید یک ژن یا آلل دارد یعنی هر کروموزوم دو کروماتیدی دو آلل کاملاً یکسان دارد .

مثال : از پدر و مادری سالم ، فرزندی با بیماری فنیل کتونوری به دنیا می آید ، ژنوتیپ پدر و مادر و فرزند را بنویسید.

ژنوتیپ فرزند فنیل کتونوری ff است و ژنوتیپ پدر و مادر Ff است .