



فصل ۳

انتقال اطلاعات در نسل‌ها

تهیه و تنظیم: دکتر سروش صفا

جواب مسائل این فصل و نکات مربوطه را در کانال تلگرامی زیر ببینید

@Zistnovin

مفاهیم پایه

گفتار ۱

نکات پیش گفتار:

۱- شباهت فرزندان به والدین بدلیل انتقال ویژگی‌های والدین به فرزندان از طریق تولید مثل می‌باشد.

۲- مقایسه انواع تولید مثل

تولید مثل غیر جنسی	تولید مثل جنسی
فقط یک والد شرکت دارد	نیازمند به دو والد می‌باشد
اندام‌های تخصصی مثل عدد جنسی و فرآیندهایی مثل تقسیم میوز، تولید گامت و لقاح ندارد	نیازمند اندام‌های تخصصی (عدد جنسی) و فرآیندهایی مثل تقسیم میوز، تولید گامت و لقاح می‌باشد
فرزندان کاملاً شبیه والد خود هستند (کپی والدین)	فرزندان کاملاً شبیه هیچ کدام از والدین نیستند
تنوعی بین فرزندان وجود ندارد	بین فرزندان تنوع وجود دارد

۳- در تولید مثل جنسی، ویژگی‌های هر یک از والدین توسط دستورالعمل‌هایی که در دنا می‌باشد در گامت‌ها (کامه‌ها) قرار دارد، به نسل بعد منتقل می‌شود.

۴- 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 کوتاه‌قد باشد، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت. اما مشاهدات متعدد نشان داد که این تصور درست نیست.

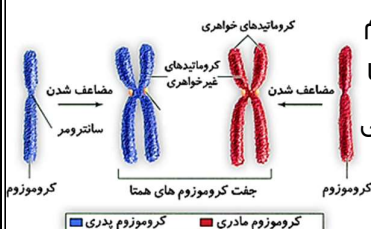
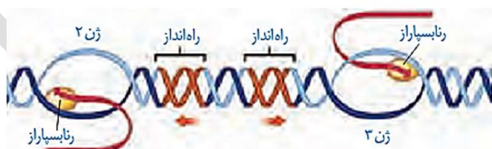
۵- در اواخر قرن نوزدهم، زمانی که هنوز ساختار و عمل دنا و ژن‌ها معلوم نبود، دانشمندی به نام **گریگور مندل** توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند. به کمک این قوانین، می‌شد صفات فرزندان را پیش‌بینی کرد.



*** واژه‌ها و توضیحات زیر برای درک بهتر مطالب این فصل ضرورترری هستند!!!

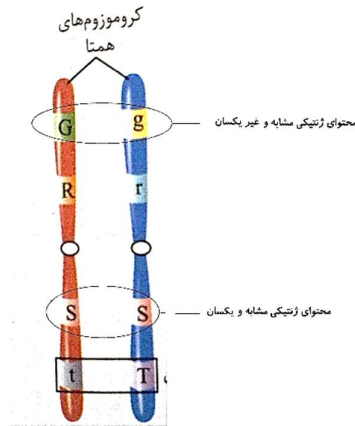
کروموزوم: قطعه‌ای از مولکول DNA به همراه پروتئین‌ها (هیستون‌ها) که تعداد و محتوی ژنتیکی آن در جانداران مختلف، متفاوت است.

ژن: بخش‌هایی از مولکول DNA که حاوی اطلاعات لازم برای تولید پروتئین یا RNA می‌باشد.



کروموزوم همتا: سلول‌های پیکری (غیرجنسی) یک جاندار دیپلوئید (دولاد) از هر کروموزوم دو نسخه دارند که به این دو نسخه، کروموزوم‌های همتا می‌گویند. یکی از این کروموزوم‌ها از پدر و دیگری از مادر به ارث رسیده است و می‌توانند دستورالعمل‌های یکسان و یا متفاوتی داشته باشند.

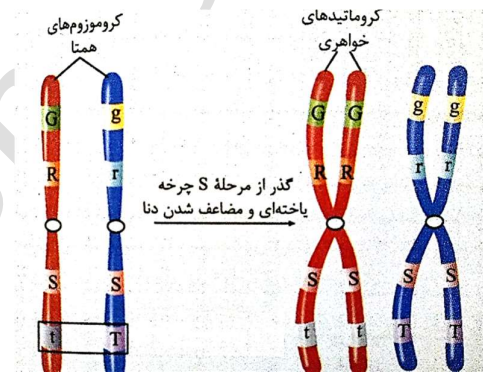
نکته: کروموزوم‌های همتا از نظر اندازه، شکل و محل سانترومر مشابه بوده و دارای محتوای ژنتیکی مشابه هستند. که این محتوای ژنتیکی می‌تواند یکسان یا متفاوت باشد.



* محتوای ژنی مشابه یعنی اگر روی یکی از کروموزوم‌های همتا ژن رنگ چشم باشد، روی دیگری هم باید همان ژن وجود داشته باشد، اما ممکن است محتوی این دو ژن یعنی نوع رنگ‌ها متفاوت باشد: یعنی یکی از کروموزوم‌ها دارای ژن رنگ چشم آبی و دیگری دارای ژن رنگ چشم قهوه‌ای باشد (مشابه و غیر یکسان). و یا ممکن است که هر دو کروموزوم دارای ژن رنگ چشم قهوه‌ای باشند (محتوای مشابه و یکسان).

* پس \Leftarrow بر روی دو کروموزوم همتا، ژن‌های مشابهی وجود دارد که محتوای این ژن‌ها (یعنی دستورات آن‌ها) می‌تواند یکسان یا متفاوت باشد.

کروموزوم مضاعف: هر یک از کروموزوم‌های همتا در مرحله سنتز (S) چرخه سلولی، مضاعف می‌شوند. یعنی کروموزوم‌های تک کروماتیدی تبدیل به کروموزوم‌های دو کروماتیدی می‌شوند.



نکته مهم: هر کروموزوم مضاعف دارای دو کروماتید خواهری بوده که این دو کروماتید کاملاً از هر نظر (شکل و اندازه و محتوای ژنتیکی) یکسان می‌باشند.

صفت: در علم ژن‌شناسی، ویژگی‌های ارثی جانداران را **صفت** می‌نامند.

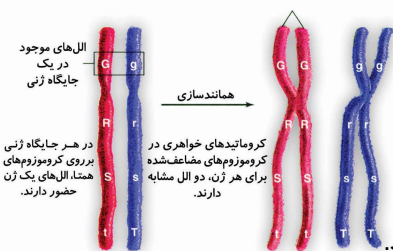
نکته ۱: برخی از صفات توسط یک ژن کنترل می‌شوند (صفات تک ژنی) و برخی از صفات توسط چند ژن کنترل می‌شوند (صفات چند ژنی).

نکته ۲: برخی از صفات تا حدی تحت تاثیر محیط و شرایط محیطی قرار دارند مثل اندازه قد که با تغذیه و ورزش‌های مناسب، می‌توان آن را افزایش داد. اما برخی از صفات مثل گروه خونی، پیوسته یا آزاد بودن لاله گوش و ... در اثر محیط تغییر نمی‌کنند و همواره ثابت می‌باشند.

شکل‌های یک صفت: به انواع مختلف یک صفت، شکل‌های آن صفت می‌گویند. 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.

ژن‌شناسی: شاخه‌ای از زیست‌شناسی است که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می‌پردازد.

کروماتیدهای خواهری:



الل (دگره): به حالت‌های مختلف یک صفت (یا یک ژن) گفته می‌شود که هر یک بر روی مکان مشابه یک کروموزوم **همولوگ** قرار دارند و جایگاه مشخصی و یکسانی دارند.

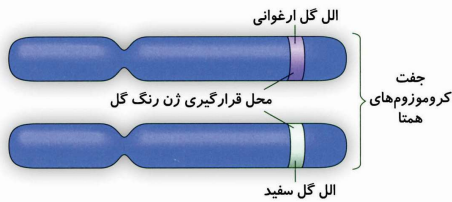
نکته: الل‌های یک ژن را با حروف انگلیسی نشان می‌دهند و برای هر ژن از یک حرف استفاده می‌شود. مثلاً رنگ چشم را با حرف G و رنگ پوست را با حرف R نشان می‌دهند.

الل بارز (غالب): اللی است که اثر خود را بروز می‌کند و آن را با حرف بزرگ نشان می‌دهند.

الل نهفته (مغلوب): اللی است که اثر خود را بروز نمی‌کند و ممکن است در نسل‌های بعدی اثر خود را بروز دهد. این الل را با حرف کوچک نشان می‌دهند.

* مثلاً اگر فردی برای رنگ چشم خود دارای دو الل آبی و مشکی بوده و مشکی باشد، می‌گوییم الل مشکی بارز و الل آبی نهفته (مغلوب) است. بنابر این الل مشکی را با حرف بزرگ (G) و الل آبی را با حرف کوچک (g) نشان می‌دهیم.

آل‌های یک صفت:



** حالا مفهوم محتوای ژنی یکسان یا متفاوت را بهتر متوجه می‌شوید:

الف) محتوای ژنتیکی یکسان یعنی الل‌های موجود بر روی کروموزوم‌های همتا، یکسان باشند:

○ یا هر دو الل بارز باشند AA

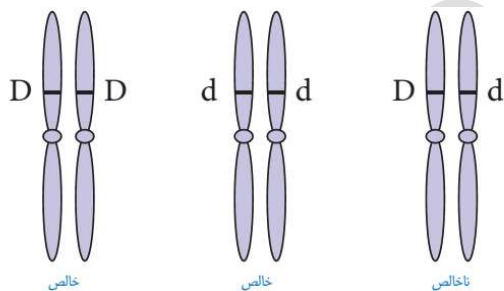
○ یا هر دو الل نهفته باشند Aa

ب) محتوای ژنتیکی متفاوت یعنی الل‌های موجود بر روی کروموزوم‌های همتا غیر یکسان باشند: یعنی یکی از الل‌ها بارز و دیگری نهفته باشد Aa

الل‌ها، نسخه‌های مختلف یک ژن هستند. سلول‌های پیکری، دو نسخه از هر کروموزوم (که یک جفت همتا را تشکیل می‌دهند) و بنابراین دو الل از هر ژن دارند که ممکن است یکسان یا متفاوت باشند. این شکل، یک جفت کروموزوم همتا را در گیاه نخودفرنگی F_1 هیبرید به تصویر کشیده است. کروموزوم دارای الل گل ارغوانی از یک والد و کروموزوم دارای الل گل سفید از والد دیگر به ارث رسیده است.

خالص (هوموزیگوس): اگر الل‌های یک صفت، یکسان باشند (AA و aa)، یعنی هر دو کروموزوم همتا، دارای الل‌های یکسان باشند، آن‌گاه می‌گوییم که فرد از نظر آن صفت خالص است.

ناخالص (هتروزیگوس): اگر الل‌های یک صفت، غیر یکسان باشند (Aa) یعنی یکی از کروموزوم‌های همتا الل بارز (A) و دیگری الل نهفته (a) داشته باشند، آن‌گاه می‌گوییم که فرد از نظر آن صفت ناخالص است.



نکته: فرد ناخالص، هر دو الل یک صفت را دارد (A و a) اما فرد خالص فقط یکی از الل‌ها را دارد یعنی یا الل a را دارد و یا الل A .

ژنوتیپ (ژن نمود): فرمول ژنتیکی یک صفت را ژن نمود یا ژنوتیپ می‌نامند.

فنوتیپ (رخ نمود): حالت ظاهری یک صفت را فنوتیپ یا رخ نمود می‌نامند.

بررسی حالت‌های یک صفت در افراد:

اگر در یک جمعیتی الل بارز (A) مربوط به رنگ موی مشکی و الل نهفته (a) مربوط به رنگ موی قهوه‌ای باشد، آن‌گاه:

الف) افراد خالص بارز (AA) این افراد حالت بارز صفت را نشان می‌دهند، افراد خالص بارز، دارای رنگ موی مشکی هستند. (ژنوتیپ بارز خالص: AA و فنوتیپ بارز خالص = رنگ موی مشکی می‌باشد)

ب) افراد خالص نهفته (aa): این افراد حالت نهفته یک صفت را نشان می‌دهند. یعنی دارای موی قهوه‌ای هستند. (ژنوتیپ افراد خالص نهفته = aa و فنوتیپ آن‌ها قهوه‌ای (نهفته) می‌باشد).

ج) افراد ناخالص (Aa): در این افراد، الل بارز بر الل نهفته پیروز شده! و اثر خود را بروز می‌کند. یعنی این افراد دارای موی مشکی هستند (ژنوتیپ افراد).

* نکته: افراد ناخالص از نظر ظاهری (فنوتیپ یا رخ نمود) شبیه افراد بارز خالص هستند اما از نظر فرمول ژنتیکی صفت (ژنوتیپ یا ژن نمود)، با افراد بارز خالص تفاوت دارند.

تمرین: جدول زیر مربوط به صفات گیاه نخودفرنگی می‌باشد. جاهای خالی را در جدول زیر پر نمایید.

صفت	الل‌ها	افراد بارز خالص	افراد نهفته خالص	افراد ناخالص
رنگ گلبرگ	A = ارغوانی a = سفید	ژنوتیپ = فنوتیپ =	ژنوتیپ = فنوتیپ =	ژنوتیپ = فنوتیپ =
رنگ دانه	B = b =	ژنوتیپ = فنوتیپ =	ژنوتیپ = فنوتیپ = سبز	ژنوتیپ = فنوتیپ = زرد
طول ساقه	D = بلند d = کوتاه	ژنوتیپ = فنوتیپ =	ژنوتیپ = فنوتیپ =	ژنوتیپ = فنوتیپ =
شکل دانه	F = f =	ژنوتیپ = فنوتیپ = صاف	ژنوتیپ = فنوتیپ = چروکیده	ژنوتیپ = فنوتیپ =

نکات مهم:

- ۱- در ژن‌های دو اللی، در صورت برقراری رابطهٔ بارزیت کامل (یعنی یکی از الل‌ها بارز و دیگری نهفته باشد)، ۳ نوع ژنوتیپ و دو نوع فنوتیپ داریم.
- ۲- ژنوتیپ افرادی که فنوتیپ بارز را نشان می‌دهند را نمی‌توان مشخص کرد. زیرا این افراد یا بارز خالص هستند (AA) و یا ناخالص اند (Aa). اما افرادی که فنوتیپ نهفته را نشان می‌دهند صد در صد ژنوتیپ نهفته (aa) دارند.
- ۳- کلا وقتی می‌گوییم افراد بارز، دو حالت داریم: یا فرد دارای ژنوتیپ AA است و یا Aa.
- ۴- وقتی می‌گوییم افراد خالص نیز دو حالت داریم: یا فرد بارز خالص (AA) است و یا نهفته خالص (aa).
- ۵- کروموزوم X با کروموزوم Y هم‌تا نمی‌باشند. در نتیجه در مردان (XY) اللهایی که بر روی کروموزوم X قرار دارند، هیچ هم‌تایی بر روی کروموزوم Y ندارند. پس در مردان، صفتی که بر روی کروموزوم X دارای الل می‌باشد، حالت ناخالص ندارند. اما در زنان (XX) که دو کروموزوم X دارند، این دو هم‌تا محسوب شده و هر اللی که بر روی یکی از کروموزوم‌های X باشد، دارای هم‌تایی بر روی کروموزوم X دیگر دارد.
- ۶- تفاوت ژن با الل: هر ژن دارای دو الل می‌باشد که هر کدام از این الل‌ها بر روی یکی از کروموزوم‌های هم‌تا قرار دارند. تبصره: برخی ژن‌ها نظیر گروه خونی بیش از یک الل دارند، اما هر فردی حداکثر می‌تواند دو تا الل را از بین چندین الل داشته باشد.

انواع روابط بین ال‌ها

۱- **بارز و نهفتگی (بارزیت کامل):** در این حالت ال بارز (A) بر ال نهفته (a) غلبه کرده و سه نوع ژنوتیپ و دو نوع فنوتیپ در جمعیت داریم.




• انواع ژنوتیپ: aa Aa AA
 • انواع فنوتیپ: **مغلوب** **غالب**

۲- **هم‌توانی:** در این حالت، در افراد ناخالص یا هتروزیگوس، اثر هر دو ال همزمان با هم ظاهر می‌شود. در این حالت سه ژنوتیپ و سه فنوتیپ در جامعه داریم.
 مثال: رنگ موی اسب

Aa	aa	AA	ژنوتیپ
اسب با موهای قرمز و سفید	اسب مو سفید	اسب مو قرمز	فنوتیپ

۳- **بارزیت ناقص:** در این حالت، فردی که ناخالص است، فنوتیپ حد واسط را نشان می‌دهد. در این حالت ۳ ژنوتیپ و سه فنوتیپ در جمعیت داریم.

مثال: برای صفت رنگ گل میمونی دو ال داریم: رنگ قرمز که با حرف R نمایش داده می‌شود و رنگ سفید که با حرف W نمایش داده می‌شود. انواع ژنوتیپ و فنوتیپ عبارتند از:

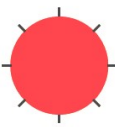
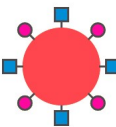
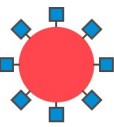
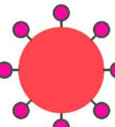



RW	WW	RR	ژنوتیپ
گل صورتی	گل سفید	گل قرمز	فنوتیپ
			

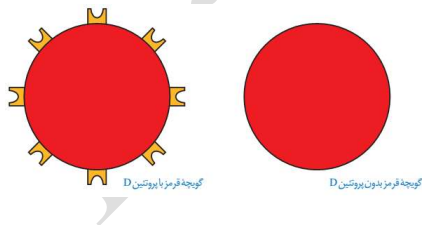
نکته مهم تفاوت بین هم‌توانی و بارزیت ناقص: در هم‌توانی هر دو فنوتیپ با هم در افراد ناخالص ظاهر می‌شوند، اما در بارزیت ناقص، فنوتیپ‌ها به صورت ناقص در افراد ناخالص ظاهر می‌شوند (افراد ناخالص فنوتیپ حدواسط را دارند).

بررسی گروه‌های خونی (مثالی از ژن‌های چند اللی)

- ✓ گروه خونی دارای ۳ ال A و B و O می‌باشد که هر فرد حداکثر دو تا از این ال‌ها را داراست.
- ✓ بین ال A و O بارزیت کامل وجود دارد. یعنی افراد دارای ژنوتیپ AO، گروه خونی (فنوتیپ) A دارند.
- ✓ بین ال B و O نیز بارزیت کامل وجود دارد. یعنی افراد دارای ژنوتیپ BO، گروه خونی (فنوتیپ) B دارند.
- ✓ بین ال‌های A و B رابطه هم‌توانی برقرار است و افراد دارای ژنوتیپ AB، دارای گروه خونی (فنوتیپ) AB می‌باشند.
- ✓ علت بروز گروه‌های خونی، کربوهیدراتی است که بر روی غشای گلبول‌های قرمز وجود دارد. افراد دارای گروه خونی A دارای کربوهیدرات A و افراد دارای گروه خونی B دارای کربوهیدرات B هستند. افرادی که گروه خونی AB دارند، هر دو کربوهیدرات A و B را دارند و افراد دارای گروه خونی O، هیچ کدام از کربوهیدرات‌های A و B را ندارند.
- ✓ کربوهیدرات‌های روی غشای گلبول‌های قرمز، توسط یک آنزیم خاص ساخته می‌شود. افرادی که گروه خونی A را دارند، آنزیم سازنده کربوهیدرات A و افرادی که گروه خونی B دارند، آنزیم سازنده گروه خونی B را دارند. افراد AB هر دو آنزیم را دارند و افراد O، هیچ آنزیمی ندارند.
- ✓ جایگاه ژن‌های گروه‌های خونی در کروموزوم (فام‌تن) شماره ۹ است.
- ✓ گروه‌های خونی دارای ۳ ال، ۶ نوع ژنوتیپ و ۴ نوع فنوتیپ می‌باشند.

بررسی گروه‌های خونی

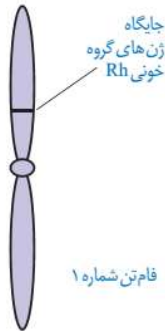
O	AB	B	A	فنوتیپ (گروه خونی)
OO	AB	BO یا BB	AO یا AA	ژنوتیپ
				شکل گویچه قرمز
هیچ کدام	 A و B	 B	 A	کربوهیدرات روی گویچه قرمز

گروه خونی RH:

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

- بود و نبود پروتئین D به نوعی ژن بستگی دارد. دو ال در ارتباط با این پروتئین، در میان مردم دیده می‌شود. اللی که می‌تواند پروتئین D را بسازد و اللی که نمی‌تواند پروتئین D را بسازد. این دو ال را به ترتیب D و d می‌نامیم.

- d و D جای مشخصی در فامتن دارند. هر دو، جای یکسانی از فامتن شماره ۱ را به خود اختصاص داده‌اند. توجه داشته باشید که هر فامتن شماره ۱ در این جایگاه D یا d را دارد و نه هر دو را. به این جایگاه از فامتن شماره ۱، جایگاه ژنهای Rh می‌گویند.



- چون یاخته‌های پیکری هر فرد، دو کروموزوم شماره ۱ دارد (یکی از پدر و دیگری از مادر)، پس هر فرد دو آلل برای این صفت دارد.
- بین آلل d و D رابطهٔ بارز و نهفتگی (بارزیت کامل) وجود دارد و بنابراین، ۳ نوع ژنوتیپ و ۲ نوع فنوتیپ در جامعه برای این صفت داریم.

ژنوتیپ	DD	Dd	dd
فنوتیپ	Rh مثبت	Rh مثبت	Rh منفی

نکته: در بررسی همزمان گروه‌های خونی چهارگانه و گروه‌خونی Rh ، مجموعاً ۱۸ ژنوتیپ و ۸ فنوتیپ داریم.

ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی	ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی	ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی	ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی
O^+	AB^+	B^+	A^+
OODD OODd	ABDD ABDd	BBDD BBDD BODD BODd	AADD AADd AODD AODd
ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی	ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی	ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی	ژنوتیپ‌های گروه‌های خونی
O^-	AB^-	B^-	A^-
OOdd	ABrr	BBdd BOdd	AAdd AOdd

تمرین:

- ۱- در بین فرزندان یک خانواده، ۴ نوع گروه خونی یافت می‌شود. با توجه به این موضوع، نوع گروه خونی والدین را مشخص نمایید.

۲- گروه خونی هر فرد بستگی به آنتی‌ژنی دارد که در سطح غشای قرار دارد.

(۱) پلاکت‌ها (۲) گلبول‌های سفید (۳) RH (۴) گلبول‌های قرمز

۳- در غشای گلبول قرمز فردی با گروه خونی A^+ ، کدامیک وجود ندارد؟

(۱) آنتی‌ژن رزوس (۲) پادتن ضد B (۳) آنتی‌ژن A (۴) انیدراز کربنیک

۴- در غشای گلبول قرمز کدامیک آنتی‌ژن بیشتری وجود دارد؟

(۱) A^+ (۲) B^+ (۳) AB^+ (۴) O^+

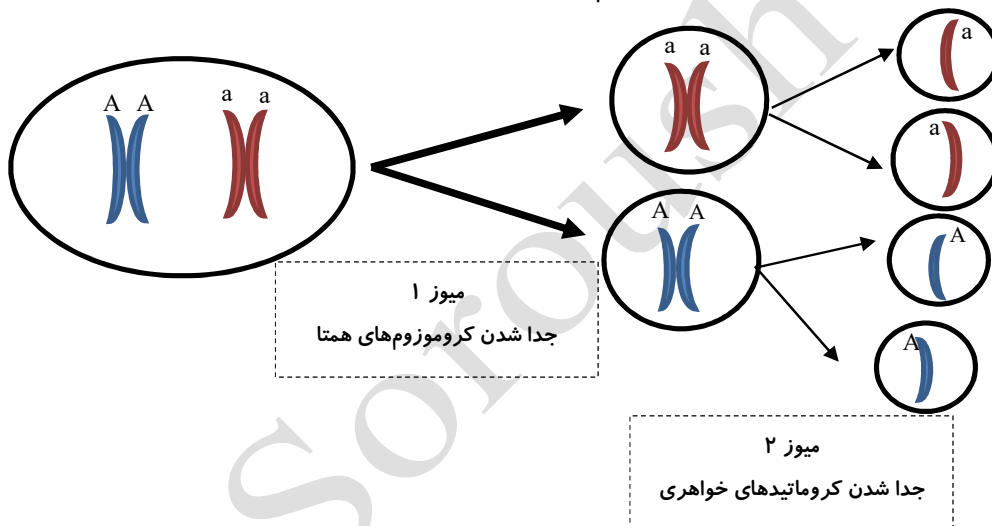
انواع صفات

گفتار ۲

انواع صفات }
 صفت مستقل از جنس: صفاتی هستند که ژن مربوط آن‌ها بر روی کروموزوم‌های غیر جنسی قرار دارد.
 صفت وابسته به جنس: صفاتی هستند که ژن مربوط آن‌ها بر روی یکی از کروموزوم‌های جنسی قرار دارد.

وراثت صفات مستقل از جنس

* هر صفت دارای دو آلل می‌باشد که هر کدام بر روی یکی از کروموزوم‌های همتا (هومولوگ قرار دارد). در طی گامت-زایی و هنگام تقسیم میوز (آنافاز ۱) که کروموزوم‌های هومولوگ از یکدیگر جدا شده و هر کدام وارد یک یاخته می‌شوند، آلل‌های مربوط به هر صفت نیز از یکدیگر جدا شده و هر کدام وارد یکی از دو یاخته حاصل از میوز ۱ می‌شوند.



* پس جدا شدن آلل‌ها در میوز ۱ انجام می‌شود.

بیماری‌های مستقل از جنس (اتوزومی مغلوب در مردان و زنان دو نوع فنوتیپ و سه نوع ژنوتیپ دارند.

سالم	AA
ناقل	Aa
بیمار	aa

انواع مسائل ژنتیک و روش‌های حل آن‌ها: (جواب مسائل و نکات مربوطه را در کتاب @zistnovin ببینید)

۱. انواع گامت: در برخی مسائل، از شما انواع گامت تولیدی توسط یک فرد را می‌خواهند. توجه کنید که انواع گامت یعنی فردی با یک ژنوتیپ مشخص، چه نوع گامتهایی می‌تواند تولید نماید.

نکته: اگر تعداد گامت را بخواهند، در مردان میلیون‌ها گامت و در زنان در هر چرخه تنها یک گامت تولید می‌شود!
مثال ۱: یک زن با گروه خونی Rh ناخالص با مردی خالص و نهفته، هر کدام چند نوع گامت تولید می‌کنند.

نکته: انواع گامت برای هر ژنوتیپ برابر است با 2^n که n برابر است با تعداد صفات ناخالص (هتروزیگوس).

مثال ۲: فردی با ژنوتیپ AaBBDDg مفروض است. این فرد حداکثر چند نوع گامت می‌تواند تولید کند؟

نکته: ژنوتیپ (ژن‌نمود) فرزندان به این بستگی دارد که کدام گامتهای (کامه‌ها) با یکدیگر لقاح پیدا کنند.

۲. مربع پانت: جدولی است که برای بدست آوردن نسبت ژنوتیپ و فنوتیپ آمیزش‌های دلخواه می‌توان از آن استفاده کرد. (کاشف آن آقای ریچارد پانت بود).

روش کار: فرض می‌کنیم می‌خواهیم نسبت‌های ژنوتیپی و فنوتیپی آمیزش مقابل را بدست آوریم:
 $Aa \times aa$
۱. بدین منظور ابتدا گامت‌های هر دو والد را با نسبت‌های آن‌ها تعیین می‌نماییم:

$$\underline{Aa} = \frac{1}{2} A + \frac{1}{2} a$$

$$\underline{aa} = \frac{1}{2} a + \frac{1}{2} a$$

۲. آنگاه یک مربع رسم می‌کنیم (چون هر کدام ۲ گامت دارند، مربع باید 2×2 باشد).

۳. پس از رسم مربع، گامت‌های یک والد را در یک ضلع آن و گامت‌های والد دیگر را در کنار ضلع دیگر قرار می‌دهیم و سپس در یکدیگر ضرب می‌نماییم و حاصل را در خانه‌های داخل مربع می‌نویسیم.

	$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{2} a$
$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{4} Aa$	$\frac{1}{4} Aa$
$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{4} aa$	$\frac{1}{4} aa$

۴. سپس نسبت‌های داخل مربع را با یکدیگر جمع می‌کنیم تا ژنوتیپ‌های فرزندان بدست

$$2 \left(\frac{1}{4} Aa\right) + 2 \left(\frac{1}{4} aa\right) = \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{2} aa$$

۵. اکنون بر اساس ژنوتیپ‌ها، فنوتیپ‌ها را تعیین می‌نماییم:

تمرین: در هر یک از تمرین‌های زیر، نسبت‌های ژنوتیپی و فنوتیپی فرزندان را با رسم مربع پانت تعیین نمایید.

۱- $Aa \times Aa$:

۲- $AA \times Aa$:

۳- $AA \times aa$:

***** برای تست زنی و حل سریع مسائل، حتما نسبت‌های آمیزش‌های تک صفتی اصلی، حفظ شود:**

$AA \times aa = \frac{1}{1} Aa$ یا 100% Aa	$AA \times Aa = \frac{1}{2} AA + \frac{1}{2} Aa$
$Aa \times Aa = \frac{1}{4} AA + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa$	$aa \times Aa = \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{2} aa$

۳. تعیین فنوتیپ و ژنوتیپ در آمیزش‌های چند صفتی:

آمیزش‌های چند صفتی، برای بررسی همزمان چندین صفت به کار می‌روند و در آن‌ها، هر صفت را با یک حرف انگلیسی نشان می‌دهند.

مثال: انواع ژنوتیپ و فنوتیپ آمیزش مقابل را بدست آورید:
 $AaBbDD \times aaBbDd$
 برای حل این مسائل به روش تستی و سریع ۲ راه حل داریم:
 راه اول:

راه دوم:

تمرین: در هر یک از آمیزش‌های زیر، انواع ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌های فرزندان را مشخص نمایید.

۱- $AabbDdGG \times AABbDdGg$:

۲- $AaBBddhh \times AaBbDDHh$:

۴. محاسبه ژنوتیپ از روی فنوتیپ:

برای حل این مسائل باید ابتدا ژنوتیپ والدین را از روی فنوتیپ آن‌ها تشخیص داده و سپس نسبت‌های ژنوتیپی و فنوتیپی زاده‌ها را تعیین نماییم.

مثال ۱: از پدر و مادری A^+ و هتروزیگوس در بین فرزندان چند نوع ژنوتیپ و چند نوع فنوتیپ وجود دارد؟

مثال ۲: از ازدواج مردی با گروه خونی O^- و زنی با گروه خونی AB^+ ، چه نوع ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌هایی در بین فرزندان قابل پیش‌بینی است؟

۵. ژنوتیپ و فنوتیپ‌های خاص برای فرزندان:

مثال ۱: در آمیزش $aaBbDd \times AaBbDd$ ، چه نسبتی از فرزندان ژنوتیپ $AaBBdd$ را خواهند داشت؟

مثال ۲: از پدر و مادری سالم و ناقل صفت فنیل کتونوری، احتمال تولد

۱- دختری با فنیل کتونوری چقدر است؟

۲- پسری سالم چقدر است؟

۳- فرزندی با حداقل یک ژن بیماری چقدر است؟

۴- فرزند بعدی همواره سالم باشد چقدر است؟

۵- دختری سالم چقدر است؟

۶- دختری بیمار چقدر است؟

مثال ۳: مردی A^+ و مبتلا به بیماری فنیل کتونوری با زنی سالم و دارای گروه خونی B^+ ازدواج می‌کند. فرزند اول آن‌ها پسری مبتلا به فنیل کتونوری با گروه خونی O^- می‌شود.
الف) ژنوتیپ پدر و مادر را تعیین کنید.

ب) چقدر احتمال دارد که فرزند بعدی آن‌ها دختری سالم و دارای گروه خونی AB^+ باشد؟

ج) چقدر احتمال دارد که این زوج فرزند پسری با گروه خونی O^+ و مبتلا به فنیل کتونوری به دنیا بیاورند؟

د) چه نسبتی از فرزندان سالم این زوج، ناقل هستند؟

تست: در بیماری‌های اتوزومی نهفته، هر گاه از پدر و مادری سالم، فرزندی بیمار متولد شود، با اطمینان می‌توانیم بگوییم که....

- | | |
|--------------------------------|--|
| ۱) پدر و مادر هر دو ناقل هستند | ۲) فقط یکی ناقل است |
| ۳) پدر بزرگ مادری بیمار است | ۴) فرزند بعدی هم قطعاً بیمار خواهد بود |

$$P = AA \times Aa$$

مثال ۴- در آمیزش رو به رو به سوالات زیر پاسخ دهید:

الف) چه نسبتی از فرزندان ناخالص‌اند؟

ب) چه نسبتی از فرزندان بارزند؟

ج) چه نسبتی از فرزندان این خانواده دختر هتروزیگوت‌اند؟

د) چقدر احتمال دارد از سه فرزند این خانواده، یکی خالص باشد؟

ه) چقدر احتمال دارد از سه فرزند این خانواده حداقل یکی خالص باشد؟

$$P = Aa \times Aa$$

مثال ۵: در آمیزش روبه‌رو به سوالات زیر پاسخ دهید:

الف) چقدر احتمال دارد از چهار فرزند این خانواده، حداقل یکی ناخالص باشد؟

ب) احتمال تولد پسری با فنوتیپ بارز؟

ج) چقدر احتمال دارد پسر این خانواده فنوتیپ نهفته داشته باشد؟

د) احتمال هموزیگوت بودن یک فرزند بارز؟

مثال ۶: در آمیزش روبرو به سوالات زیر پاسخ دهید: $AaBbDd \times aabbDD$

الف) چه نسبتی از افراد در هر سه صفت ناخالص‌اند؟

ب) چه نسبتی از افراد در هر سه صفت هموزیگوت بارز هستند؟

ج) احتمال وقوع فنوتیپ AbD چقدر است؟

د) چه نسبتی از افراد بارز، ناخالص‌اند؟

ه) چه نسبتی از خالص‌ها، بارز هستند؟

۶- محاسبه انواع ژنوتیپ و فنوتیپ

الف) در صفات دو الی: انواع ژنوتیپ و فنوتیپ را در آمیزش مقابل مشخص نمایید. $AABbdd \times AaBbDD$

ب) انواع فنوتیپ و ژنوتیپ در صفات چند الی:

a. بدون رابطه بارز و نهفتگی \Leftarrow صفتی دارای سه ال A_1 و A_2 و A_3 در جامعه می‌باشد که رابطه بارز و نهفتگی بین ال‌ها وجود ندارد. انواع ژنوتیپ و فنوتیپ ممکن را بدست آورید.

b. همراه با رابطه بارز و نهفتگی \Leftarrow صفتی دارای ۴ ال A_1 ، A_2 ، A_3 و A_4 در جامعه می‌باشد. اگر ال A_1 بر سه ال دیگر بارزیت داشته باشد و ال A_3 نیز بر ال A_4 بارزیت داشته باشد، انواع ژنوتیپ و فنوتیپ ممکن را بدست آورید.

ج) انواع فنوتیپ و ژنوتیپ در صفات چند ژنی (چند جایگاهی):

صفتی ۲ ژنی داریم که ژن اول دارای ۳ ال A_1 ، A_2 ، A_3 بوده که ال A_1 بر سایر ال‌ها بارزیت دارد و ژن دوم دارای ۴ ال B_1 ، B_2 ، B_3 و B_4 می‌باشد که هیچ رابطه بارز و نهفتگی بین آن‌ها وجود ندارد. این صفت در مجموع دارای چند نوع ژنوتیپ و فنوتیپ در جامعه می‌باشد؟

وراثت صفات وابسته به X:

- ★ اگر ال‌های یک ژن روی کروموزوم‌های جنسی X قرار داشته باشد، آن صفت وابسته به کروموزوم جنسی X است.
 ★ بنابر این شیوع این بیماری در مردان بیشتر از زنان است. زیرا ال‌های این بیماری‌ها بر روی کروموزوم Y مردان پوشاننده ندارند.

بیماری‌های وابسته به جنس نهفته (مغلوب): ال بیماری‌زا در این بیماری‌ها، ال نهفته یا مغلوب می‌باشد. مثل بیماری هموفیلی.

بیماری هموفیلی: خون این افراد در موقع لزوم منعقد نمی‌شود. که علت آن فقدان عامل انعقادی ۸ (VIII) می‌باشد. بنابراین چنین افرادی در خطر خونریزی بیش از حد قرار دارند. ال مغلوب این بیماری بر روی کروموزوم جنسی X است (بیماری وابسته به جنس نهفته یا مغلوب). کروموزوم Y الی برای این صفت ندارد.
 ال بیماری‌زا در این بیماری را با حرف h و ال سالم را با حرف H نشان می‌دهند.

ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌های مردان	ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌های زنان
X^HY ← سالم	X^HX^H ← سالم
X^hY ← بیمار	X^HX^h ← سالم (ناقل)
	X^HX^h ← بیمار

- نکته ۱:** در صفات وابسته به X تعداد انواع ژنوتیپ در مردان و زنان به هم برابر نیست. مثلا در بیماری هموفیلی مردان دو نوع فنوتیپ و دو نوع ژنوتیپ دارند. ولی زنان دو نوع فنوتیپ و سه نوع ژنوتیپ دارند. پس در مجموع ۵ نوع ژنوتیپ و ۴ نوع فنوتیپ در جامعه داریم.
- نکته ۲:** در بیماری‌های وابسته به X، مرد ناقل نداریم و مردها یا بیمارند و یا سالم هستند.
- نکته ۳:** اگر از یک مادر بیمار و پدر سالم، فقط پسرها بیمار شوند ← الگوی بیماری وابسته به جنس نهفته (مغلوب) است.

مثال ۱: چند درصد اسپرم‌های مردی مبتلا به هموفیلی، دارای ال بیماری می‌باشند؟

- الف) ۲۵٪ ب) ۳۳٪ ج) ۵۰٪ د) ۷۵٪

مثال ۲: از پدر و مادری سالم، فرزندی مبتلا به هموفیلی متولد شده است، ژنوتیپ والدین و فرزند را مشخص نمایید.

مثال ۳: از پدری و مادری سالم، فرزند اول مبتلا به هموفیلی و فنیل کتونوری می‌باشد. مطلوب است محاسبه احتمالات زیر:
الف) احتمال این که فرزند بعدی پسری مبتلا به هر دو بیماری باشد؟

ب) احتمال تولد دختری که فقط یکی از بیماری‌ها را داشته باشد؟

ج) چه نسبتی از فرزندان آن‌ها الل هر دو بیماری را ندارند؟

صفات پیوسته و گسسته

صفات پیوسته: صفاتی هستند که دارای مقادیر مختلفی در جامعه می‌باشند (به این معنی که هر عددی بین یک حداقل و یک حداکثر، ممکن است باشد). مثل قد، وزن و
صفات گسسته: صفاتی که تنها چند حالت بیشتر ندارند. را گسسته می‌نامند. مثل گروه خونی Rh که دو حالت مثبت و منفی بیشتر ندارد.

صفات تک‌جایگاهی و چندجایگاهی

صفات تک‌جایگاهی:

صفاتی هستند که یک جایگاه ژن در کروموزوم (فام‌تن) دارند. برای مثال، الل (دگره) صفت گروه‌های خونی ABO یک جایگاه مشخص از فام‌تن ۹ را به خود اختصاص داده‌اند.
* صفات تک‌جایگاهی غیر وابسته به کروموزوم X در افراد دیپلوئید تنها دارای دو الل هستند که هر کدام بر روی یکی از کروموزوم‌های همتا قرار دارد.
* صفات تک‌جایگاهی وابسته به X در زنان دارای ۲ الل و در مردان فقط دارای یک الل می‌باشند زیرا کروموزوم Y هیچ جایگاهی برای صفاتی که روی کروموزوم X هستند، ندارد.

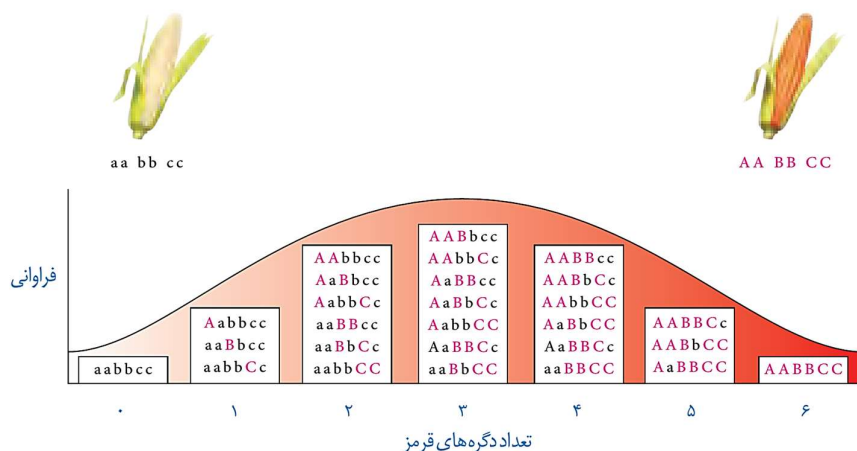
انواع صفات تک‌جایگاهی:

الف) **تک جایگاهی دو اللی:** مثل گروه خونی Rh که دو الل در جامعه بیشتر ندارد. الل A و الل a.
ب) **تک جایگاهی چند اللی:** مثل گروه‌های خونی ABO که سه الل A و B و O را در جامعه دارد که البته در هر فرد فقط دو تا از این الل‌ها می‌تواند وجود داشته باشد.

نکته: کلا در صفات تک‌جایگاهی غیرجنسی (چه دو اللی و چه چند اللی)، هر فرد دیپلوئید فقط دو الل می‌تواند داشته باشد.

صفات چندجایگاهی:

- * صفاتی هستند که در بروز آنها بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارد. یعنی این صفات بیش از ۲ آلل در هر فرد دارند. مثال: رنگ نوعی ذرت مثالی از صفات **چندجایگاهی** است. رنگ این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است.
- * صفت رنگ در این نوع ذرت صفتی با سه جایگاه ژنی است که هر کدام دو دگره دارند. برای نشان دادن ژنها در این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A، B و C استفاده میکنیم.
- * برحسب نوع ترکیب دگره‌ها، رنگ‌های مختلفی ایجاد می‌شود. دگره‌های بارز، رنگ قرمز و دگره‌های نهفته رنگ سفید را به وجود می‌آورند. بنابراین فنوتیپ‌های دو آستانه طیف، یعنی قرمز و سفید به ترتیب ژنوتیپ‌های (ژن‌نمودهای) AABbCC و aabbcc را دارند.
- * در فنوتیپ‌های (رخ‌نمودهای) ناخالص، هرچه تعداد الل‌های بارز بیشتر باشد، مقدار رنگ قرمز بیشتر است.
- * صفات چندجایگاهی فنوتیپ‌های پیوسته‌ای دارند. یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته‌ای بین سفید و قرمز را به نمایش می‌گذارند. به همین علت، نمودار توزیع فراوانی این فنوتیپ‌ها شبیه زنگوله است.
- * فنوتیپ صفات تک‌جایگاهی، غیر پیوسته است. مثلاً رنگ گل میمونی یا سفید، یا قرمز یا صورتی (بدون طیف) است.



نکته شکل: هرچه تعداد الل‌های بارز در یک ژنوتیپ بیشتر باشد، رنگ دانه‌های ذرت (فنوتیپ) بیشتر به سمت قرمز متمایل می‌شود و هرچه تعداد الل‌های نهفته در یک ژنوتیپ بیشتر باشد، رنگ دانه‌های ذرت (فنوتیپ) به سمت سفید می‌رود. مثلاً رنگ دانه‌های ذرت دارای ژنوتیپ AaBbcc نسبت به ذرت دارای ژنوتیپ Aabbcc قرمزتر است. زیرا ذرت اولی دارای دو الل بارز است اما ذرت دومی تنها یک الل بارز دارد و در نتیجه، سفیدتر است.

اثر محیط

- * گاهی برای بروز یک فنوتیپ (رخ‌نمود) تنها وجود ژن کافی نیست. برای مثال در گیاهان، ساخته شدن سبزینه علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد.
- * محیط انسان، شامل عوامل متعددی است. **تغذیه و ورزش** عواملی محیطی‌اند که می‌توانند بر ظهور فنوتیپ (رخ‌نمود) اثر بگذارند (پاسخ به محیط). به‌عنوان مثال، قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد. بنابراین نمی‌توان تنها از روی ژن‌ها، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد.

مهار بیماری‌های ژنتیک

* گرچه نمی‌توان بیماری‌های ژنتیک را در حال حاضر درمان کرد (مگر در موارد معدود) اما گاهی می‌توان با تغییر عوامل محیطی، بروز اثر ژن‌ها را مهار کرد.

بیماری فنیل کتونوری (PKU)

- علت بیماری: آنزیمی که آمینواسید فنیل آلانین را می‌تواند تجزیه کند وجود ندارد (ژن این آنزیم نقص دارد و در نتیجه این آنزیم ساخته نمی‌شود).
- پیامدهای بیماری: تجمع فنیل آلانین در بدن به ایجاد ترکیبات خطرناک منجر می‌شود < در این بیماری، مغز آسیب می‌بیند.

نکته: این ترکیبات خطرناک وارد خون می‌شوند و با آزمایش خون قابل تشخیص‌اند.

- روش جلوگیری از اثرات این بیماری در افراد بیمار: تغذیه نکردن از خوراکی‌هایی که فنیل آلانین دارند.

نکته: فنیل کتونوری یک بیماری ژنتیکی غیروابسته به کروموزوم‌های جنسی و نهفته است و وقتی نوزاد متولد می‌شود، علائم آشکاری ندارد. در عین حال، تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری با شیر مادر (که حاوی فنیل آلانین است) به آسیب یاخته‌های مغزی او می‌انجامد. به همین علت، نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به این بیماری، با انجام آزمایش خون بررسی می‌کنند. در صورت ابتلا، نوزاد با شیرخشک‌هایی که فاقد فنیل آلانین است تغذیه می‌شود و در رژیم غذایی او برای آینده، از رژیم‌های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می‌شود.