

۱. گامت ها قابلیت لقاح دارند اما قابلیت تقسیم (در شرایط عادی) ندارند. (تکثیرشدهایی از تقسیم منحل)
۲. اطلاعات وراثتی را ترتیب و تعداد و نوع بازهای آلم در اسید نوکلئیک تعیین می کند.
۳. قوانین مندل (قوانین وراثت) نظریه های ژنتیکی هستند که طبق آن ها می توان نتایج حاصل از آمیزش ها تجربی جانداران را پیشگویی کرد. این قوانین که پایه علم ژنتیک کلاسیک را تشکیل می دهند توسط گرتور مندل کشف شدند.

قانون اول: قانون تفکیک ژن ها = این قانون رفتار کروموزوم ها طی میوز آنافاز ۱ توصیف می کند. برپایی این قانون در ایل مربوط به هر صفت (که یک از ما در آمده و دیگری از پدر) به هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می شوند.

قانون دوم: قانون جور شدن مستقل ژن ها = مطابق این قانون، هنگام تشکیل گامت، ایل های مربوط به هر صفت، بدون تأثیر بر صفات دیگر، از هم تفکیک می شوند. البته این قانون تنها هنگامی صدق می کند که ژن های مربوط به ایل بر روی کروموزوم های مختلفی قرار داشته باشند (در پیوستگی ژنی مصداق ندارد).

قانون سوم: قانون غالبیت = مطابق این قانون، یک جاندار با دو ایل غیر یکسان، حالت ظاهری ایل برانشان می دهد 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 گروه های خونی ABO و Rh

۸ فنوتیپ گروه خونی ABO و Rh

شبهات بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می شود. همچنین می دانیم که ارتباط بین نسل ها را گامت ها برقرار می کنند و ویژگی های هر یک از والدین توسط دستور العمل 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 آن هاست. 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 ژن ها معلوم نبود، دانشمندی به نام گریگور مندل توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند. به کمک این قوانین، می شد صفات فرزندان را پیش بینی کرد. با توجه به شناخت شما از ساختار و عمل DNA، در این فصل با مفاهیم پایه وراثت به زبان امروزی آشنا می شویم.

۱. برخی صفات تحت تأثیر محیط (تغذیه، ورزش، نور، دما، pH و...) قرار می گیرند. این صفات با ژنوتیپ یکسان، فنوتیپ های متفاوتی بروز می دهند.
۲. گاه یک ویژگی به نسل بعد منتقل نمی شود (به دلایل مختلف) مثلاً ممکن است مغلوب باشد و یا ممکن است گامت صاحب آن ویژگی در لقاح شرکت نکرده باشد و یا ...
۳. الیها در صفات مختلف می تواند رابطی غالب و مغلوب و یا غالبیت ناقص و یا همخوان داشته باشند. - در صفات کم، ال غالب بارز جلوه نمی کند بلکه کمیت صفت مورد نظر را تشدید می کند. - صفات کمی صفاتی هستند که چندین حالت (صورت) دارند و مانند صفات مندلی دو حالت نیستند.

گفتار ۱

مفاهیم پایه



هر یک از ما ویژگی هایی داریم که ما را با آن ها می شناسند. بعضی از این ویژگی ها را از والدین خود دریافت کرده ایم؛ مثل رنگ چشم، رنگ مو یا گروه خونی. اما ویژگی هایی را هم می شناسیم 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، ویژگی های ارثی جانداران را صفت می نامند. ژنتیک، شاخه ای از زیست شناسی است که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می پردازد.



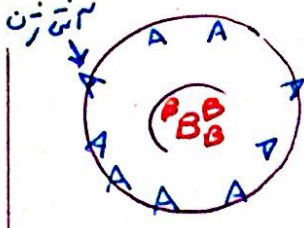
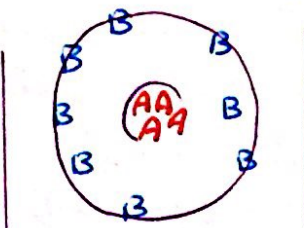
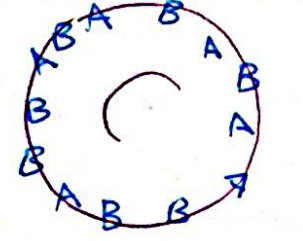
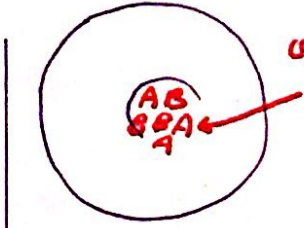
شکل مرتبط با متن بعداً اضافه می شود.

شکل ۱. هر یک از افراد جمعیت، ویژگی هایی دارد که ممکن است این ویژگی ها به نسل بعد منتقل شوند. هر یک از صفاتی که نام بردیم به شکل های مختلفی دیده می شوند. مثلاً رنگ چشم ممکن است به رنگ مشکی، قهوه ای، سبز یا آبی باشد. یا حالت مو ممکن است به شکل صاف، موجدار یا فر دیده شود. به انواع مختلف یک

صفت، شکل های آن صفت می گویند.

صفات تک تری - صفاتی که تحت کنترل یک ژن هستند
 صفات چند تری - بیش از یک ژن قرار دارند: مثل طول قد
 صفات چند الی - بیش از دو آلل قرار دارند: مثل گروه خونی

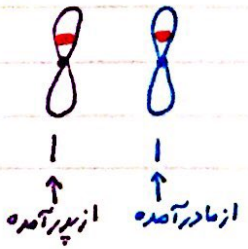
در عتقشای گلبول های قرمز آنی ترن های A و B نشان داده شده است .

 <p>آنی ترن</p>			 <p>آنی بادی</p>	<p>در رابط با گروه خون ABO</p>
A	B	AB	O	
فقط A	فقط B	هم A و هم B	ندارد	نوع آنی ترن در عتقشای گلبول قرمز
فقط B	فقط A	ندارد	هم A هم B	نوع آنی بادی در سیستم ایمنی گلبول قرمز

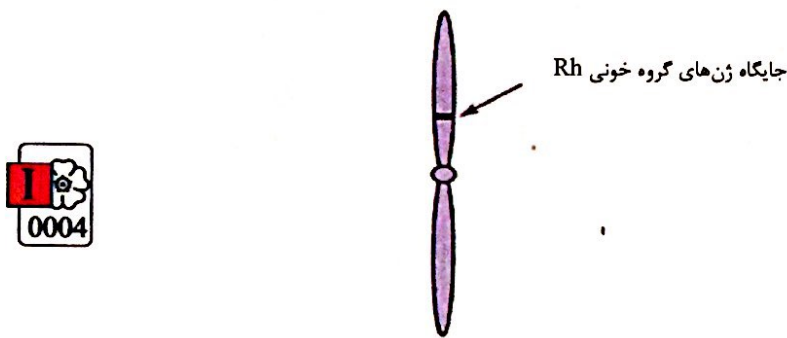
چند توجه :

۱. در انتقال خون آنی بادی گیرنده نباید ضد آنی ترن دهنده باشد .
۲. بادرین (آنی بادی) A ضد آنی ترن A است .
۳. " " B " " B " " .
۴. AB بهترین گیرنده گروه خون است .
۵. O دهنده " " " " .
۶. در مورد گروه های خون (ABO) ، ۴ فنوتیپ و ۶ ژنوتیپ داریم .
۷. " " عامل Rh ، ۲ فنوتیپ و ۳ ژنوتیپ داریم .
۸. بادرین نظر گرفتن دو صفت گروه خون و Rh ، ۳ × ۶ = ۱۸ نوع ژنوتیپ خواهیم داشت .
۹. " " " " " " " " ۲ × ۴ = ۸ " فنوتیپ " " .
۱۰. در صورت ازدواج دو فرد با گروه خون A⁺ و B⁺ (ناخالص در هر دو صفت) ، هر ۸ نوع فنوتیپ ممکن است در فرزندان مشاهده شود .
۱۱. در صورت تزریق خون فرد Rh⁺ به Rh⁻ ، در بدن فرد گیرنده آنی کور D تشکیل می شود (که ضد pr D است) .
۱۲. از ازدواج فرد Rh⁺ با زن Rh⁻ ، چون ممکن است جنین حاصل Rh⁺ شود ، بعد از بربین بیزناف امکان دارد مقداری از خون جنین با خون مادر مخلوط شود و در بدن مادر آنی کور D ساخته شود . در بارداری های بعدی در صورتیکه جنین Rh⁺ شود ، آنی کور D از خون مادر با عبور از حفت وارد خون جنین شده و به گلبول های قرمز جنین حمله می کند و جنین دچار آنمی می شود .

۱. کروموزوم های یک فرد دو به دو با هم همتا هستند (X و Y همتا نیستند اما از ناحیه ی کوچکی با هم تتراسومیل هستند) یکی از کروموزوم های شماره ۱ از پدر آمده (از اسپرم)، یکی دیگر از مادر آمده (از تخم) هسته که با ترمز نشان داده شده جایگاه ژن های گروه خونی Rh است که می توان به صورت DD یا Dd یا dd باشد.



فوتوتیب این افراد Rh⁺ خواهد بود. فوتوتیب 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).

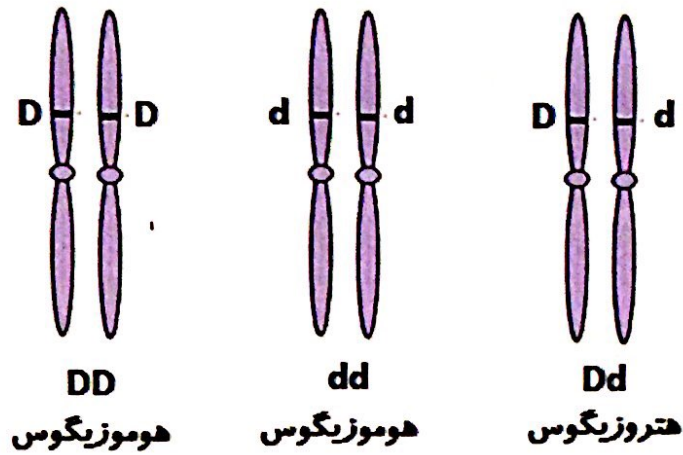


کروموزوم شماره ۱

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 آنجا 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).

فوتوتیب	ترتوتیب	الل های مشابه (خالص)
Rh ⁺	DD	الل های مشابه (خالص)
Rh ⁺	Dd	الل های متفاوت (ناخالص)
Rh ⁻	dd	الل های مشابه (خالص)



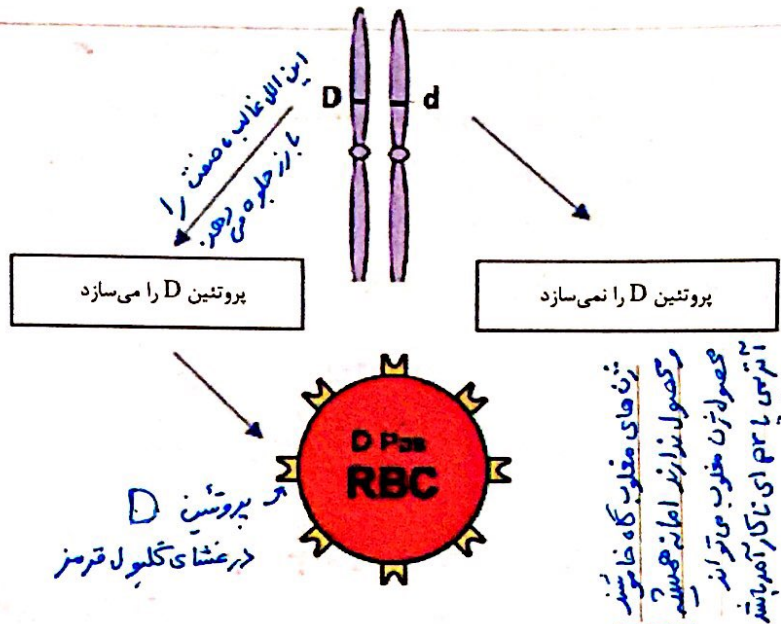
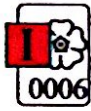
شکل ۴. ژنوتیپ‌های هموزیگوس و هتروزیگوس

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 ال‌های گروه خونی Rh

ترکیب ال‌ها را در فرد، ژنوتیپ و شکل ظاهری یا حالت بروز یافته صفت را فنوتیپ می‌نامیم. جدول ۱ انواع ژنوتیپ و فنوتیپ را در مورد این گروه خونی نشان می‌دهد.

قابل مشاهده است مثل رنگ گل
 " اندازه گیری " مثل IQ
 " آزمایش " مثل گروه خونی

ژنوتیپ	شماره ترکیب ال‌ها	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 ال‌ها را در صفت گروه خونی ABO می‌توانیم ببینیم.

گروه خونی ABO



گروه خونی ABO خون به چهار گروه A، B، AB و O گروه بندی می‌شود. این گروه بندی بر مبنای بودن یا نبودن دو نوع کربوهیدرات به نام‌های A و B در غشای گلبول‌های قرمز است (شکل ۶).

گلبول‌های قرمز در غشای گلبول‌های قرمز هستند که قسمتی از آن‌ها در سطح خارجی عشاء قرار دارد.

- آنتی‌ژن‌های گروه خونی قندها یا پروتئین‌ها هستند و به اجزای مختلف در غشای گلبول‌های قرمز متصل می‌شوند.
- به عنوان مثال آنتی‌ژن‌های گروه خونی ABO قندها هستند. آنها توسط یک سرس و واکنش‌هایی تولید می‌شوند که در آن آنتی‌ژن‌ها انتقال و اهدای قندس را کاتالیز می‌کنند. DNA انسان نوع آنتی‌ژن‌های آنها را تعیین می‌کند و بنابراین نوع آنتی‌ژن‌هایی که بر روی گلبول‌های قرمز آنها قرار دارد ناشی از وراثت است.
- در مقابل آنتی‌ژن‌های گروه خونی Rh پروتئین هستند.
- غلظت گلبول‌های قرمز علاوه بر آنتی‌ژن‌های قندس (گلیکان یا کربوهیدرات) حاوی سه نوع پروتئین است.

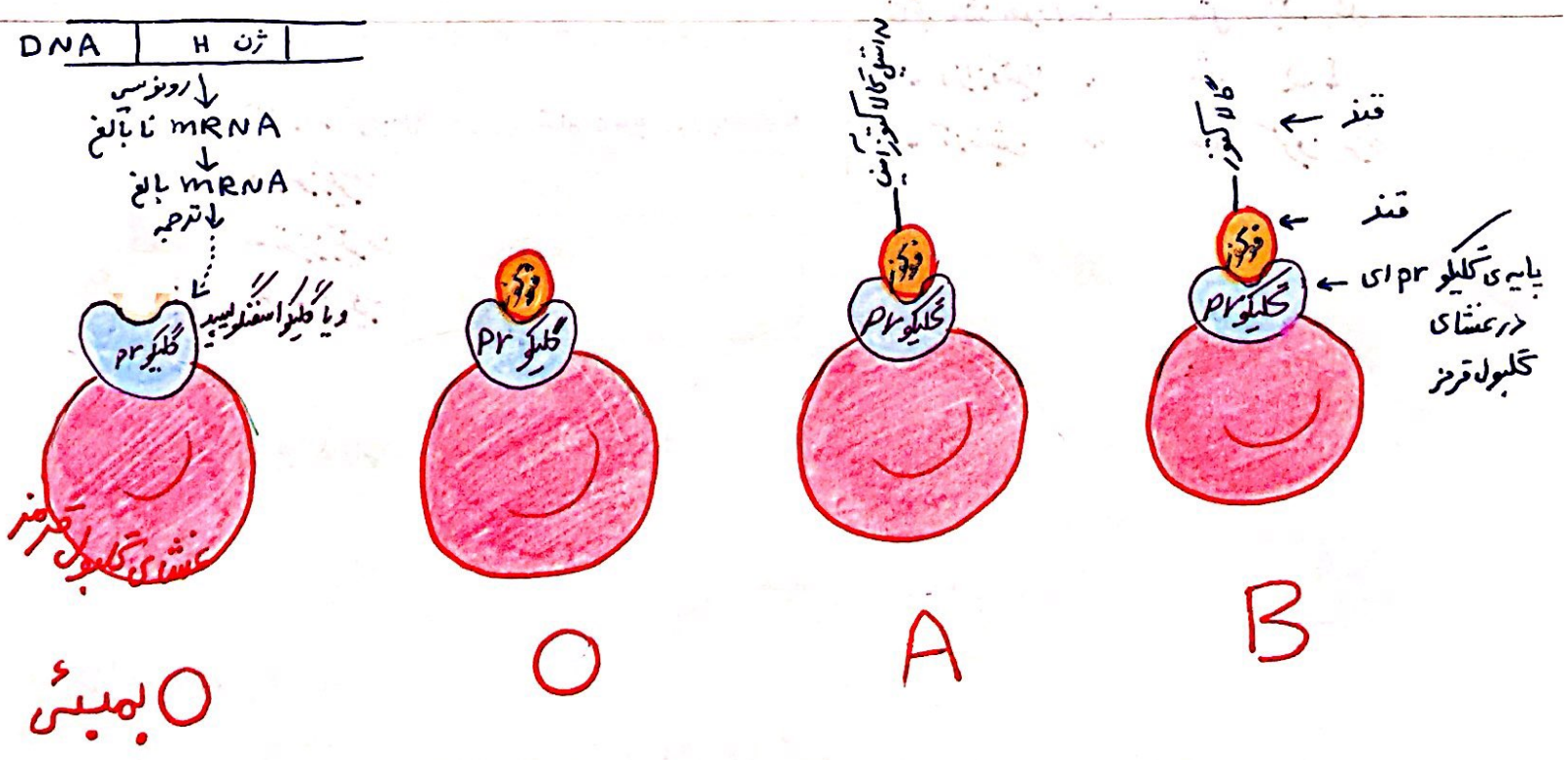
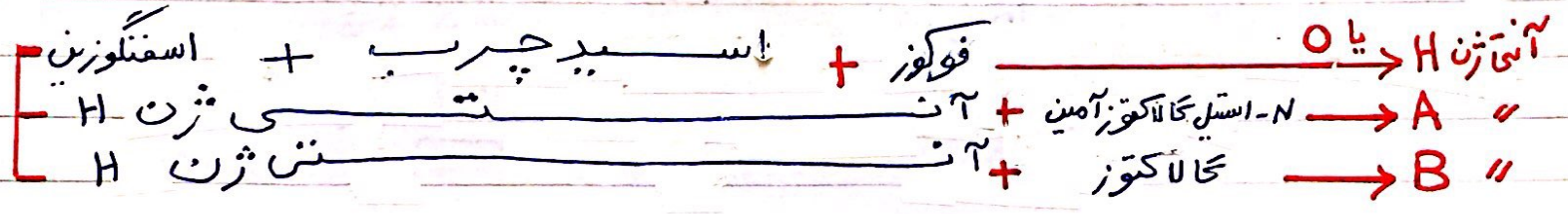
• ژن H بیان می شود ← آنتی بوم فوکوزیل ترا سفراز ← حمل فوکوز ← قرار دادن فوکوز روی الیگوساکاریدهای
توسط این آنتی بوم
عشای گلبول قرمز

↓
شکل گیری آنتی ژن H (O)

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

- همه 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 عشای گلبول قرمز + فوکوز قند ← آنتی ژن H



• 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 الیهاست

انواع ژنوتیپ = در صورت عدم وجود رابطه غالب و مغلوب

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

انواع رابطی الی

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

first filial F_1 : $\frac{1}{4}Dd + \frac{1}{4}Dd + \frac{1}{4}Dd + \frac{1}{4}Dd$
 در F_1 : انواع ژنوتیپ و ۱ نوع فنوتیپ حاصل شده

$F_1 \times F_1$: Dd x Dd
 گامت G : ($\frac{1}{2}D + \frac{1}{2}d$) x ($\frac{1}{2}D + \frac{1}{2}d$)

F_2 : $\frac{1}{4}DD + \frac{1}{2}Dd + \frac{1}{4}dd$ مثلاً بهند

secondary filial F_2 : $\frac{1}{4}DD + \frac{1}{2}Dd + \frac{1}{4}dd$
 $\frac{1}{4} + \frac{1}{2} = \frac{3}{4} D$ $\frac{1}{4} d$

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

• فرد هتروزایگوس، فنوتیپِ الل غالب را نشان می دهد.

مثال
 صفت Rh^+ ← D الل غالب ← ساخته D
 صفت Rh^- ← d الل مغلوب ← ساخته D

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

P : RR x WW

G : R W

F_1 : RW در F_1 : انواع ژنوتیپ و ۱ نوع فنوتیپ

$F_1 \times F_1$: RW x RW

F_2 : $\frac{1}{4}RR + \frac{1}{2}RW + \frac{1}{4}WW$
 $\frac{1}{4}R$ قرص $\frac{1}{2}RW$ صورتی $\frac{1}{4}W$ سفید

مثال : صفت رنگ گل میوه R الل رنگ قرمز
 W الل رنگ سفید

• 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

F_1 : RK در F_1 : یک نوع ژنوتیپ و یک نوع فنوتیپ حاصل شده است

$F_1 \times F_1$: RK x RK

F_2 : $\frac{1}{4}RR + \frac{1}{2}RK + \frac{1}{4}KK$
 $\frac{1}{4}R$ راه راه $\frac{1}{2}RK$ راه راه خالدار $\frac{1}{4}K$ خالدار

۳. هتروانی
 • به طور قرار داری با دو جور حرف انگلیسی متفاوت می نویسیم
 • فرد هتروزایگوس فنوتیپ هر دو الل را نشان می دهد.

مثال : صفت طرح بال پروانه R راه راه
 K خالدار

• از خود لقاحی هتروزایگوس ها در رابطی هتروانی، 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 بیاوریم. 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.