

## ژنتیک و خاستگاه آن

امروزه ژنتیک یکی از شاخه‌های پیشرو و مهم زیست‌شناسی است. بسیاری از موضوع‌های اصلی آن را بسیاری از مردم می‌دانند و پژوهشگران و دانشمندان از اصول و مفاهیم آن در پژوهش‌ها استفاده می‌کنند: کاربرد آن‌ها در دامپروری و کشاورزی، شناسایی و درمان بیماری‌ها، تولید داروهای جدید و غیره، از این جمله‌اند.

تا اوایل قرن گذشته دانش بشری درباره‌ی ژنتیک، در مقایسه با امروز، بسیار اندک و ناچیز بود. نخستین پژوهشگران، برای کشف و انتشار اصول وراثت، کوشش‌ها و از خودگذشتگی‌های فراوانی به کار بردند؛ تا سرانجام دستاوردهای علمی آن‌ها به رسمیت شناخته شد و پایه‌ی پژوهش‌های بعدی قرار گرفت.

## ۱ پژوهش‌های مندل

ما بسیاری از صفات خود را از والدین مان به ارث برده‌ایم. حالت و رنگ موها، شکل و رنگ چشم‌ها، نوع گروه خونی، حتی قد و وزن ما از پدر و مادر به ما رسیده است. انتقال صفات از والدین به فرزندان وراثت نام دارد.

انسان‌ها همواره به وراثت توجه داشته‌اند. کوشش‌های انسان برای به دست آوردن محصولات گیاهی بهتر و نیز جانوران اهلی مناسب‌تر، نشان دهنده‌ی این توجه بوده است. قبل از کشف DNA و کروموزوم‌ها و پی بردن به نقش آن‌ها در سلول‌ها، وراثت یکی از بزرگ‌ترین معماهای رویاروی انسان بوده است.



شکل ۱-۸- گرگور مندل

۱۸۲۲	۱۸۶۶	۱۸۸۴
------	------	------

درگذشت      انتشار کارهای پژوهشی      تولد

## الف. مندل و ریاضی

کشیشی اتریشی، به نام گرگور یوهان مندل<sup>۱</sup>، بیش از یک قرن پیش پژوهش‌های علمی خود را

۱- Gregor Johann Mendel

درباره‌ی وراثت آغاز کرد. او برای این کار به پرورش انواع مختلف گیاه نخودفرنگی (شکل ۲-۸) می‌پرداخت. البته او نخستین کسی نبود که به این کار دست می‌زد. از حدود دو‌ست سال پیش از او، کشاورزان انگلیسی نیز به پرورش این گیاه و پژوهش درباره‌ی آن می‌پرداختند؛ اما مندل نخستین کسی بود که توانست با پژوهش‌های خود قواعد و قوانینی برای پیش‌بینی الگوهای وراثت کشف کند.



شکل ۲-۸ گل گیاه نخودفرنگی، موضوع آزمایش‌های مندل. در حالت طبیعی این پرچم‌ها و مادگی را دوتا از گلبرگ‌های گل می‌پوشانند.

قوانینی که او کشف کرد پایه‌ی علم ژنتیک را تشکیل داد. ژنتیک شاخه‌ای از علم زیست‌شناسی است که محققان آن پژوهش درباره‌ی وراثت را برعهده دارند.

پدر مندل کشاورز بود و مندل در این کار به پدر کمک می‌کرد. بنابراین دانشی که او از زمان کودکی درباره‌ی گیاهان آموخته بود، در بزرگی به کار او آمد. او در دانشگاه وین به تحصیل علوم و ریاضی پرداخت و مهارت تبیین پدیده‌های طبیعی را با کمک ریاضی، فراگرفت.

نخستین پژوهشی که مندل انجام داد، تکرار آزمایش‌های نایت<sup>۱</sup>، کشاورز انگلیسی، بود. نایت گیاهان نخودفرنگی‌ای را که گلبرگ‌های سفید داشتند، با گیاهان نخودفرنگی دیگری که گلبرگ‌های آن‌ها ارغوانی بود، آمیزش می‌داد و دانه‌هایی را که از این آمیزش‌ها به‌دست می‌آورد،

---

<sup>۱</sup> - Night

می کاشت. نایت مشاهده می کرد که همه ی گلبرگ های گیاهانی که از این دانه ها به دست می آیند، ارغوانی رنگ هستند؛ اما هنگامی که دوتا از این گیاهان گل ارغوانی حاصل از این آمیزش را با هم آمیزش می داد، گلبرگ های تعدادی از گیاهان حاصل از رویش دانه های آن ها ارغوانی رنگ و گلبرگ های تعدادی دیگر سفید رنگ بودند، یعنی این گیاهان صفاتی مشابه با دو نسل قبل خود را نشان می دادند.

آزمایش های مندل یک تفاوت با کارهای نایت داشت: مندل تعداد گیاهان گلبرگ سفید و گلبرگ ارغوانی هریک از نسل ها را می شمرد و اعدادی را که به دست می آورد، از نظر آماری تجزیه و تحلیل می کرد.

## ب. چرا مندل گیاه نخودفرنگی را انتخاب کرد.

گیاه نخودفرنگی برای پژوهش های مندل مناسب بود. ویژگی های مناسب این گیاه به شرح زیر است:

۱- گیاه نخودفرنگی چند صفت دارد که هر کدام فقط دو حالت را نشان می دهند. این صفات به آسانی قابل تشخیص اند و حد واسط ندارند. مثلاً رنگ گلبرگ این گیاه ارغوانی یا سفید است و گلبرگ های این گیاه به رنگ دیگری دیده نمی شوند. در جدول ۱-۸، هفت صفت را که مندل در آزمایش های خود مورد استفاده قرار داده بود، ملاحظه می کنید.















۲- آمیزش دادن گیاهان نخودفرنگی با یکدیگر آسان است. در هر گل هم پرچم و هم مادگی وجود دارد. پرچم ها و مادگی گل نخودفرنگی را دو گلبرگ می پوشانند، بنابراین اگر گل ها را به حال خود رها کنیم، خود لقاحی انجام می دهد، یعنی گامت های نر و ماده ی آن گل با یکدیگر لقاح انجام می دهند. می توانیم دانه های گرده ی یک گل را روی مادگی گلی دیگر که پرچم های آن را قبل از رسیدن و تولید دانه ی گرده قطع کرده ایم، قرار دهیم و به این وسیله گیاهی را با گیاهی دیگر، به طور مصنوعی آمیزش دهیم. به این روش دگرلقاحی می گویند. مندل گل های گیاهانی را که می خواست آن ها را با یکدیگر آمیزش دهد، وادار به دگرلقاحی می کرد (شکل ۳-۸). او به این طریق آمیزش های دلخواه انجام می داد.

۳- گیاه نخودفرنگی گیاهی نسبتاً کوچک است؛ به آسانی پرورش داده می شود، زود گل می دهد و دانه های بسیاری تولید می کند. بنابراین مندل می توانست نتایج را به مقدار زیاد و نسبتاً سریع به دست آورد.

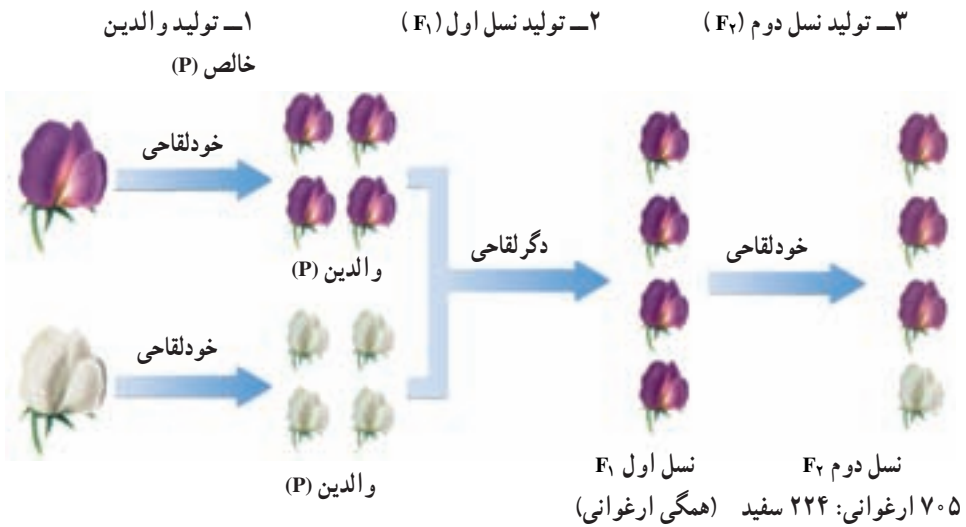


شکل ۳-۸- دگرلقاحی مندل دانه‌های گرده‌ی یک گیاه را روی مادگی گیاه دیگر قرار می‌داد و دانه‌های حاصل را می‌کاشت.

جدول ۱-۸- هفت صفتی که مندل در آزمایش‌های خود آن‌ها را مورد استفاده قرار داد.

رنگ گل	رنگ دانه	شکل دانه	رنگ غلاف	شکل غلاف	وضعیت گل	بلندی گیاه
						
						

ج. مندل مشاهده کرد صفات به نسبت‌هایی که قابل پیش‌بینی است، به ارث می‌رسند. نخستین آزمایش مندل که به شرح آن پرداختیم، آمیزش مونوهیبریدی نامیده می‌شود. آمیزش مونوهیبریدی آمیزشی است که طی آن فقط یک صفت را که دو حالت دارد، مورد پژوهش قرار می‌گیرد. مثلاً مندل در هر آمیزش دو حالت مربوط به رنگ گلبرگ‌های نخودفرنگی را در نظر گرفت (ارغوانی یا سفید). او این آمیزش را در سه مرحله به انجام رساند. این مراحل در شکل ۴-۸ نشان داده شده است. به توضیحات زیر شکل توجه کنید.



شکل ۴-۸- سه مرحله‌ی آزمایش مندل

مرحله ۱: مندل تعدادی گیاه نخودفرنگی گلبرگ ارغوانی و گلبرگ سفید را به حال خود می‌گذاشت تا چند نسل به طور طبیعی، به روش خودلقاحی دانه تولید کنند و به این طریق تعدادی گیاه که مطمئن بود در صورت ادامه‌ی خودلقاحی، فقط گیاهانی با گل‌های هم‌رنگ با والدین، تولید می‌کنند، به دست می‌آورد. او چنین گیاهانی را والدین<sup>۱</sup> (P) می‌نامید. بنابراین، مندل دو نوع گیاه، از نظر رنگ گلبرگ به دست می‌آورد: نوع گلبرگ ارغوانی و نوع گلبرگ سفید. او اکنون مطمئن بود که زاده‌های این گیاهان گلبرگ‌هایی هم‌رنگ با گلبرگ‌های والدین خود تولید می‌کنند.

مرحله ۲: مندل دو گیاه والد را که از نظر رنگ گلبرگ متفاوت بودند، وادار می‌کرد با یکدیگر، دگرلقاحی انجام دهند. او زاده‌های والدین را نسل اول<sup>۲</sup> ( $F_1$ ) می‌نامید و به مشاهده‌ی دقیق صفات آن‌ها می‌پرداخت.

مرحله ۳: مندل سرانجام گیاهان ( $F_1$ ) را به حال خود می‌گذاشت تا خودلقاحی انجام دهند و گیاهان حاصل از این خودلقاحی طبیعی را نسل دوم<sup>۳</sup> ( $F_2$ ) می‌نامید و صفات آن‌ها را با دقت مورد بررسی قرار می‌داد.

هریک از گیاهان نسل اول ( $F_1$ ) (شکل ۴-۸) که مندل آن‌ها را مورد مطالعه قرار داد، از دو حالت مربوط به یک صفت، فقط یکی را نشان می‌دادند و حالت دیگر را ظاهر نمی‌کردند؛ مثلاً از نظر گلبرگ ارغوانی بودند و حالت سفیدی را بروز نمی‌دادند. پس از این که او گیاهان  $F_1$  را وادار به خودلقاحی می‌کرد، می‌دید که بعضی از افراد نسل دوم ( $F_2$ ) حالتی را که در هیچ‌یک از (به اصطلاح) پدران یا مادران آن‌ها دیده نمی‌شد، بلکه در پدر و مادر بزرگ آن‌ها وجود داشت، بار دیگر از خود

۱ - Parents

۲ - Filial<sub>1</sub>

۳ - Filial<sub>2</sub>

ظاهر کرده‌اند.

او در یک آزمایش مشاهده کرد که همگی ( $\frac{1}{4}$ ) فرزندان ( $F_1$ ) حاصل از آمیزش یک گیاه نخودفرنگی گلبرگ ارغوانی با گیاه نخودفرنگی گلبرگ سفید (P)، گلبرگ ارغوانی دارند. در حالی که از افراد نسل دوم ( $F_2$ )، ۷۰۵ گیاه دارای گلبرگ‌های ارغوانی، اما ۲۲۴ گیاه دارای گلبرگ‌های سفید هستند؛ یعنی ۷۰۵ در برابر ۲۲۴ که می‌توان آن را به صورت  $\frac{705}{224}$  یا ۲۲۴: ۷۰۵ نیز نوشت.

او ۷۰۵ را بر ۲۲۴ تقسیم کرد و عدد  $3/15$  را که نزدیک به عدد ۳ بود به دست آورد. به عبارت دیگر تعداد گیاهانی که گلبرگ ارغوانی داشتند تقریباً ۳ برابر تعداد گیاهان سفید گلبرگ بود (۱: ۳، بخوانید سه در برابر یک).



### فعالیت ۱-۸- کارگاه ریاضی

نخست جدولی مانند جدول زیر در دفترچه‌تان رسم کنید و سپس:

- ۱- در هر ردیف یک صفت را که دو حالت متقابل دارد و تعداد گیاهان حاصل نوشته شده است و نسبت آن‌ها را که در ردیف آخر نوشته شده‌اند، محاسبه کنید.
- ۲- استدلال کنید که مندل در افراد نسل  $F_2$  نسبت ۱: ۳ را برای همگی صفات به دست آورد.

نسبت	افراد $F_2$		صفات متقابل
۳/۱۵: ۱	سفید ۲۲۴	بنفش ۷۰۵	رنگ گلبرگ
	سبز ۲۰۰۱	زرد ۶۰۲۲	رنگ دانه
	چروکیده ۱۰۸۵	صاف ۵۰۴۷۴	شکل دانه
	زرد ۱۵۲	سبز ۴۲۸	رنگ غلاف
	چروکیده ۲۹۹	صاف ۸۸۲	شکل غلاف
	انتهای ۲۰۷	جانبی ۶۵۱	محل قرار گرفتن گل‌ها
	کوتاه ۲۷۷	بلند ۷۸۷	بلندی گیاه

## خودآزمایی ۱-۸



- ۱- پژوهش‌های مندل نسبت به کارهای پیشینیان او، از چه ویژگی‌هایی برخوردار بود؟ این ویژگی‌ها در نتیجه‌گیری‌های او چه اثری داشتند؟
- ۲- چه ویژگی‌هایی در گیاه نخودفرنگی سبب شد تا مندل این گیاه را برای کارهای پژوهشی خود برگزیند؟ به جز ویژگی‌های گیاه نخودفرنگی، به چه علت (علت‌های) دیگری مندل این گیاه را انتخاب کرد؟
- ۳- اصطلاحات زیر را با دقت و در ارتباط با یک‌دیگر تعریف کنید:  
والدین، نسل اول، نسل دوم
- ۴- نسبت‌هایی را که مندل در افراد نسل اول و نیز افراد نسل دوم به دست آورد، بنویسید و آن را توضیح دهید.

### تفکر نقادانه ۱-۸

- اگر آزمایش‌های مندل را با گیاه کدو که معمولاً خودلقاح نیست، انجام دهیم، نتایج آن آزمایش با نتایج آزمایش‌های مندل چه تفاوت‌هایی خواهد داشت؟



## ۲ نظریه مندل

نخستین تجربه‌های ژنتیک: انسان در حدود ۱۰ هزار سال پیش، اندکی پس از پایان گرفتن آخرین عصر یخبندان، اهلی کردن و پرورش دادن گیاهان و جانوران را آغاز کرد و با این کار زمینه‌ی انقلابی در تاریخ زندگی خود، به وجود آورد.

واضح است که انسان در ابتدا اطلاعات چندانی از ژنتیک نداشت. حدس زده می‌شود او نخست گونه‌هایی از جانوران را که برای استفاده از گوشت و پوست آن‌ها مناسب‌تر بودند، انتخاب می‌کرد. آن‌ها را از خویشاوندان وحشی‌شان جدا نگه می‌داشت و با کشتن افراد ضعیف و کم‌توان برای برآورده کردن نیازهای فوری خود، از پایداری افراد پرتوان و مرغوب‌تر حمایت می‌کرد. وادار کردن افراد مناسب‌تر به تولید مثل با یک‌دیگر، به منظور حفظ مرغوبیت و افزایش تعداد آن‌ها و حفاظت از آن‌ها در برابر شکارچیان طبیعت از نخستین تجربه‌های انسان در ژنتیک بود.



شکل ۵-۸- خاستگاه بعضی از گیاهان و جانوران اهلی

انتخاب گیاهان و جانوران به منظور استفاده‌ی بهتر و بیش‌تر از آن‌ها در طول تاریخ بشر ادامه یافت. انسان به تدریج گیاهان و جانوران جدیدی برای پرورش، کشف می‌کرد. او رفته رفته به این نظریه رسید که صفات هر فرد برآیند یا میانگینی از صفات والدین است. این نظریه که به نظریه‌ی آمیختگی صفات معروف است و تا اوایل قرن بیستم طرفداران فراوانی داشت، با کارهای پژوهشی مندل اعتبار خود را از دست داد.

پژوهش‌های مندل از فرضیه‌ی آمیختگی صفات پشتیبانی نکرد. مندل پی برد که هر صفت گیاه نخودفرنگی را دو عامل تعیین می‌کند که یکی از این دو عامل از پدر و دیگری از مادر به ارث رسیده است (شکل ۶-۸). به عبارت دیگر هر یک از گامت‌های نر و ماده، یک عامل مربوط به آن صفت را داشته‌اند و این دو عامل را پس از لقاح در کنار یکدیگر قرار داده‌اند. ما امروزه این عامل‌های تعیین‌کننده‌ی صفات را، ژن می‌نامیم.

## الف. فرضیه‌های مندل

مندل نتایج حاصل از پژوهش‌های خود را در چهار فرضیه خلاصه کرد. این چهار فرضیه که در اینجا به زبان علمی امروزی نوشته شده‌اند، مبنای نظریه‌ی مندل را که پایه و اساس علم ژنتیک کلاسیک است، تشکیل می‌دهند.

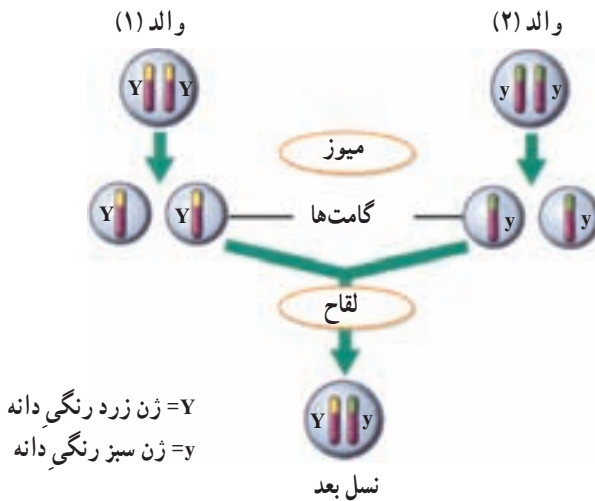
۱- هر جاندار برای هر صفت خود، دو الل دارد که یکی از آن‌ها را از پدر و دیگری را از مادر دریافت کرده است.

۲- ژن‌های مربوط به هر صفت ممکن است مشابه یا متفاوت با یکدیگر باشند؛ به عبارت دیگر هر صفت ممکن است به چند حالت مختلف ظاهر شود. مثلاً رنگ گلبرگ‌های نخودفرنگی ممکن است سفید یا ارغوانی باشد. امروزه به حالت‌های مربوط به یک صفت الل<sup>۱</sup> می‌گویند، مثلاً ژن مربوط به گلبرگ‌های ارغوانی نخودفرنگی الل ژن مربوط به گلبرگ‌های سفید این گیاه است. هر الل هنگام تولید مثل از الل خود جدا و از طریق گامت‌ها به نسل بعد منتقل می‌شود.

۳- هنگامی که دو الل، پس از لقاح به یکدیگر می‌رسند، یکی از آن‌ها، ممکن است به‌طور کامل خود را ظاهر کند و دیگری هیچ اثر قابل مشاهده‌ای از خود نشان ندهد. مندل عاملی (اللی) را که به‌طور کامل خود را نشان می‌دهد غالب و نوع دیگر را که در نسل اول اثری از خود ظاهر نمی‌کند، مغلوب نام نهاد. مثلاً همه‌ی افراد  $F_1$  دارای گلبرگ‌های ارغوانی بودند، بنابراین الل

مربوط به گلبرگ ارغوانی در گیاه نخودفرنگی غالب است. می دانیم که بعضی افراد  $F_2$  (یکی از هر چهارتا) رنگ سفید داشتند، این نشان می دهد که افراد  $F_1$  دارای دو الل مربوط به رنگ گلبرگ بوده اند، یکی غالب (ارغوانی) که در همه ی افراد ظاهر شده است و دیگری مغلوب (سفید) که در هیچ یک از افراد  $F_1$  ظاهر نشده، بلکه در بعضی افراد  $F_2$  خود را نشان داده است.

۴- دو اللی که مربوط به یک صفت هستند، هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می شوند و هرگامت فقط یکی از آن ها را دریافت می کند (شکل ۶-۸).



شکل ۶-۸- عامل های مندل (ژن ها)

### ب. یافته های مندل به زبان علمی امروزی

امروزه در بحث ها و پژوهش های ژنتیک، برای نشان دادن الل ها از حروف استفاده می کنیم. برای نشان دادن الل های غالب از حروف بزرگ لاتینی و برای نشان دادن الل های مغلوب از حروف کوچک استفاده می کنیم. مثلاً الل مربوط به گلبرگ ارغوانی نخودفرنگی به صورت  $P$  و الل مربوط به گلبرگ سفید را به صورت  $p$  نشان می دهیم.

اگر فردی هر دو نوع الل (غالب و مغلوب) را با هم داشته باشد، می گوئیم که این فرد از نظر آن صفت ناخالص (هتروزیگوس) است. مثلاً در شکل ۷-۸، گیاهی که گلبرگ های ارغوانی دارد، اما هم الل سفیدی گلبرگ و هم الل ارغوانی بودن را دارد، ( $Pp$ )، از نظر رنگ گلبرگ ناخالص است.

برعکس، اگر دو الل مربوط به یک صفت در یک جاندار شبیه یکدیگر باشند، می‌گویند آن جاندار نسبت به صفت مورد نظر خالص (هوموزیگوس) است. مثلاً در شکل ۷-۸، گیاهی که دو الل مربوط به رنگ گلبرگ آن P است (PP)، خالص است.

افرادی که ناخالص هستند، فقط صفت غالب را نشان می‌دهند. این افراد گرچه ژن مغلوب را دارند، اما در ظاهر اثر این ژن را بروز نمی‌دهند. مثلاً می‌دانیم که در انسان الل مربوط به قهوه‌ای بودن رنگ چشم غالب و الل مربوط به رنگ آبی چشم مغلوب است. کسانی که نسبت به صفت رنگ چشم خالص غالب هستند، چشم قهوه‌ای دارند. کسانی نیز که از نظر این ژن ناخالص هستند، یعنی یک الل غالب قهوه‌ای را در کنار یک الل مغلوب مربوط به رنگ آبی چشم دارند، چشم قهوه‌ای دارند و در صورتی که هر دو الل آن‌ها مغلوب باشند، چشم آبی خواهند داشت.

نوع الل‌هایی که هر فرد دارد ژنوتیپ نامیده می‌شود. مثلاً می‌گویند ژنوتیپ افرادی که دو الل مربوط به رنگ قهوه‌ای چشم دارند، خالص است و آن را به صورت BB نشان می‌دهند. شکل ظاهری مربوط به هر صفت را فنوتیپ می‌نامند. مثلاً می‌گویند فنوتیپ افرادی که از نظر رنگ چشم قهوه‌ای خالص هستند، چشم قهوه‌ای است. همچنین فنوتیپ افرادی که از نظر رنگ چشم قهوه‌ای و آبی ناخالص هستند، چشم قهوه‌ای است.



PP  
گل‌های خالص غالب



PP  
گل‌های سفید  
خالص مغلوب



Pp  
گل‌های ارغوانی ناخالص

شکل ۷-۸. حالت‌های مختلف رنگ گل نخودفرنگی



## فعالیت ۲-۸

تعیین کنید کدام صفت شما غالب و کدام مغلوب است

مواد مورد نیاز: قلم و کاغذ

۱- جدولی مانند جدول زیر در دفترچه‌تان رسم کنید و در آن به دور فنوتیپی که در شما وجود دارد، خط بکشید.

صفت مغلوب	صفت غالب
نبود گودی روی چانه	وجود گودی روی چانه
نبود مو روی انگشتان	وجود مو روی انگشتان
لاله‌ی گوش چسبیده	لاله‌ی گوش آزاد
عدم توانایی لوله کردن زبان	توانایی لوله کردن زبان

۲- تعیین کنید در کلاس شما فنوتیپ چند نفر مانند فنوتیپ شماست.

الف - نتایج را که برای هر صفت در کلاس به دست آورده‌اید، تجزیه و تحلیل کنید.

ب - برای هر صفت نسبت افراد غالب را به افراد مغلوب محاسبه کنید.

ج - آیا بدون مشاهده‌ی والدین می‌توانید به خالص یا ناخالص بودن افراد کلاس پی ببرید؟

چرا؟

## ج. پژوهش‌های مندل و کشف قوانین وراثت

فرضیه‌های مندل که مطابق آن‌ها می‌توان نتایج حاصل از آمیزش‌های تجربی را پیشگویی کرد، قابل تعمیم به بسیاری از صفات جانداران مختلف است. پژوهشگران ژنتیک به این دلیل نظریه‌های مندل را اغلب قوانین مندل یا قوانین وراثت می‌نامند. این قوانین را می‌توان به صورت ذیل خلاصه کرد:

۱- قانون تفکیک ژن‌ها: این نخستین قانون وراثت، رفتار کروموزوم‌ها را طی میوز توصیف می‌کند. می‌دانیم که در میوز کروموزوم‌های همتا و سپس کروماتیدهای خواهری از

یکدیگر جدا می‌شوند. بر پایه‌ی قانون تفکیک ژن‌ها دو الل مربوط به هر صفت هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می‌شوند.

۲- قانون جورشدن مستقل ژن‌ها: مندل روی این موضوع نیز کار کرد که آیا مثلاً به ارث رسیدن صفت بلندی قد گیاه، روی وراثت رنگ گلبرگ‌های آن نیز مؤثر است یا نه. او برای پژوهش در این زمینه از آمیزش دی‌هیبریدی استفاده کرد. آمیزش دی‌هیبریدی نوعی آمیزش است که در آن به چگونگی وراثت دو جفت صفت که حالت متقابل را نشان می‌دهند، توجه می‌شود. مثلاً اگر در یک آمیزش هم به رنگ گلبرگ‌های گیاه نخودفرنگی (سفید درمقابل ارغوانی) و هم به بلندی ساقه (بلندی در مقابل کوتاهی) توجه داشته باشیم، می‌گوییم آمیزشی دی‌هیبریدی انجام داده‌ایم.

مندل به این نتیجه رسید که در صفاتی از نخودفرنگی که مورد مطالعه قرار داده است، هیچ صفتی اثری بر صفت دیگر ندارد. مثلاً صفت رنگ گلبرگ بر وراثت صفت بلندی یا کوتاهی ساقه اثر ندارد. این مشاهدات منجر به کشف قانون جورشدن مستقل ژن‌ها شد. مطابق این قانون، هنگام تشکیل گامت‌ها، الل‌های مربوط به هر صفت، بدون تأثیر بر صفات دیگر، از هم تفکیک می‌شوند.

امروزه می‌دانیم که این قانون فقط درباره‌ی ژن‌هایی درست است که روی کروموزوم‌های مختلف قرار داشته باشند؛ چون به آسانی می‌توان استنباط کرد که بر فرض، اگر ژن مربوط به بلندی قد و ژن مربوط به رنگ ارغوانی گلبرگ‌های نخودفرنگی روی یک کروموزوم قرار می‌داشتند، در همه‌ی حالات با هم به ارث می‌رسیدند و مستقل از یکدیگر نبودند.

پژوهش درباره‌ی کارهای مندل و جستجو درباره‌ی ماهیت عوامل وراثت، یا به عبارت امروزی ژن‌ها، پس از یک دوره‌ی رکود که از زمان انتشار کارهای مندل (۱۸۶۶) تا سال ۱۹۰۰ طول کشید، به مدت نیم قرن بر آزمایشگاه‌های ژنتیک سراسر جهان چیره شد و پژوهش‌های فراوانی در این باره انجام شد. به طوری که امروزه معلوم شده است، ژن‌ها بخش‌هایی از مولکول DNA هستند و DNA بخش اصلی کروموزوم‌ها را تشکیل می‌دهد و کروموزوم‌های هر فرد از والدین او به ارث رسیده‌اند. مندل در سال ۱۸۸۴، یعنی ۱۶ سال قبل از این که پژوهشگران ژنتیک کارهای او را به رسمیت بشناسند، در گمنامی درگذشت. او هنگام مرگ شاید تصور نمی‌کرد که روزی بشریت او را پدر ژنتیک خواهد نامید و همیشه، در سراسر کره‌ی زمین همه‌ی کسانی که حداقل چندسالی در مدارس تحصیل کرده‌اند، نام او را بر زبان جاری خواهند کرد و به او احترام خواهند گذاشت.

## خودآزمایی ۸-۲



- ۱- گیاهی با ژنوتیپ Pp وجود دارد. با استفاده از اصطلاحات خالص، ناخالص، غالب و مغلوب آن را توصیف کنید.
- ۲- اگر حرف B نشان‌دهنده‌ی رنگ موی سیاه در خرگوش و حرف b نشان‌دهنده‌ی رنگ موی قهوه‌ای این جانور باشد، فنوتیپ خرگوشی که ژنوتیپ آن Bb است، چگونه است؟
- ۳- تعیین کنید آیا خرگوش سؤال ۲ خالص است یا ناخالص؟

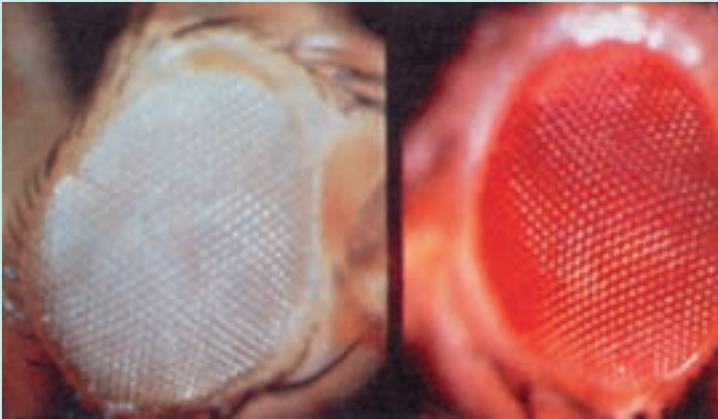
## تفکر نقادانه ۸-۲

- با توجه به شکل ۶-۸، قوانین مندل را با استفاده از فرآیند میوز توضیح دهید.

### بیش‌تر بدانید



شما نیز می‌توانید به بررسی چگونگی به‌ارث رسیدن صفات یا وراثت بپردازید. برای این



کار به موارد زیر نیاز دارید:

- ۱- جانوران یا گیاهانی که با سرعت تولید مثل می‌کنند. مگس سرکه (مگس میوه) سوسک آرد و نیز گیاهان توتون، گوجه‌فرنگی، نخودفرنگی و ذرت برای این کار مناسب‌اند.
- ۲- صفاتی که به آسانی قابل تشخیص‌اند. مثلاً، رنگ چشم مگس سرکه، که ممکن است

- سفید یا قرمز باشد. گیاه ذرت نیز ممکن است کوتاه‌قد یا بلند‌قد باشد.
- ۳- جاندارانی که بتوانند تولید مثل جنسی انجام دهند. مثلاً اگر مگس‌های سرکه را همراه با مقداری غذا (میوه‌های درحال گندیدن) در یک ظرف نگاه‌داری کنیم، با یکدیگر آمیزش انجام می‌دهند و جانور ماده تخم‌گذاری می‌کند. با جدا کردن تخم‌ها یا نوزادان، می‌توان به جستجوی صفات مورد مطالعه در زاده‌ها پرداخت.
- ۴- گیاهانی که با روش دگرلقاحی وادار به آمیزش‌های دلخواه شوند پس از به‌دست آمدن دانه، آن‌ها را بکارید و به جستجوی صفات موردنظر در نسل بعد بپردازید.
- ۵- معلم شما برای انتخاب صفات و چگونگی کار پژوهشی، به شما کمک خواهد کرد.



### فعالیت ۳-۸

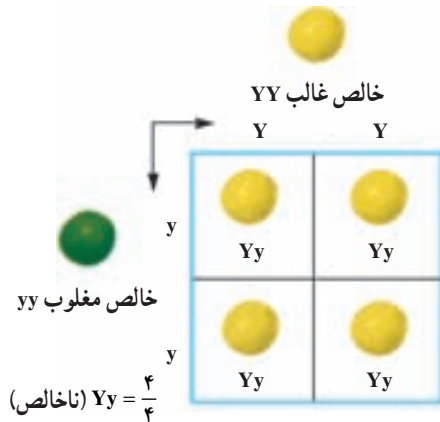
- ۱- یک دختر چشم‌آبی که مادرش چشم‌آبی، اما پدرش چشم قهوه‌ای ناخالص است، تصور می‌کند که صفت چشم‌آبی خود را فقط از مادر دریافت کرده است. به نظر شما آیا این تصور او درست است؟ توضیح دهید.
- ۲- یک موش سیاه با یک موش قهوه‌ای آمیزش انجام داده و همه‌ی فرزندان آن‌ها سیاه‌رنگ شده‌اند.
- الف - چرا در میان فرزندان آن‌ها بچه موشی که رنگ قهوه‌ای داشته باشد وجود ندارد؟
- ب - اگر دوتا از این بچه‌موش‌ها پس از بلوغ با یکدیگر آمیزش انجام دهند، چه نوع زاده‌هایی به دنیا می‌آورند؟ آیا می‌توانید نسبت‌های آن‌ها را پیش‌بینی کنید؟ برای توضیح پاسخ خود طرحی رسم کنید.



### ۳ احتمال و وراثت

پرورش دهندگان حیوانات اهلی، دام‌ها و پرندگان، باید بتوانند نسبت‌های زاده‌های حاصل از آمیزش‌هایی را که بین جانوران انجام می‌دهند، پیشگویی کنند. پرورش دهندگان گل و گیاه و کشاورزان نیز مایل اند گیاهانی که صفات دلخواه را نشان می‌دهند، پرورش دهند. یکی از مناسب‌ترین روش‌ها برای این کار تهیه‌ی مربع پانت است.

مربع پانت جدولی است که در آن نتایج حاصل از آمیزشی دلخواه را با در نظر گرفتن همه‌ی حالت‌های ممکن نشان می‌دهد. ساده‌ترین شکل این جدول که به افتخار کاشف آن رجینالد پانت نام‌گذاری شده است، چهارخانه دارد (شکل ۸-۸). در این جدول انواع گامت‌های یکی از والدین را در بالای جدول به صورت افقی و انواع گامت‌های والد دیگر را در سمت راست یا چپ جدول به صورت عمودی می‌نویسند. در هر خانه‌ی جدول دو حرف نوشته می‌شود. یکی از آن‌ها اللی است که از پدر آمده است و دیگری الل مربوط به مادر است. حروف درون این خانه‌ها ژنوتیپ احتمالی فرزندان را نشان می‌دهند.



شکل ۸-۸ - آمیزش مونو هیبریدی در گیاهان خالص. آمیزش بین دو گیاه نخودفرنگی که یکی خالص غالب (YY) و دیگری خالص مغلوب (yy) است، باعث تولید گیاهان ناخالص (Yy) می‌شود.  $Y =$  الل زردی رنگ دانه‌ی نخودفرنگی

یادآوری می‌شود مطابق قانون تفکیک ژن‌ها و ارتباط آن با تقسیم میوز، دو الل هر صفت، هنگام تشکیل گامت‌ها از یکدیگر جدا و هر کدام به درون گامت‌های جداگانه‌ای منتقل می‌شوند. مثلاً فردی که ژنوتیپ Aa دارد، دو نوع گامت تولید می‌کند: نیمی از گامت‌های او دارای الل A و نیمی دیگر دارای الل a هستند. فردی که ژنوتیپ خالص دارد (AA)، فقط گامت‌هایی تولید می‌کند که الل A دارند.

#### فعالیت ۴-۸



- ۱- دو گیاه نخودفرنگی دانه زرد ناخالص (Yy) را مانند افرادی که در شکل ۸-۸ حاصل شده‌اند، با یکدیگر آمیزش داده‌ایم. با استفاده از مربع پانت نتایج حاصل از این آمیزش را پیش‌بینی کنید.
- ۲- اگر یکی از گیاهان حاصل در شکل ۸-۸ خودلقاحی انجام دهد، نتایج حاصل چگونه خواهد بود؟ چرا؟
- ۳- اگر گیاه Yy با فرد yy آمیزش انجام دهد نتایج چگونه خواهد بود؟

مربع پانت برای پیش‌بینی نتایج حاصل از آمیزش‌های دلخواه در کشاورزی و دامپروری کاربرد وسیع دارد؛ اما کشاورزان و دامپروران هرگز نمی‌توانند زاده‌های حاصل از آمیزش‌های دلخواه را با اطمینان صددرصد پیش‌بینی کنند. چرا؟

#### فعالیت ۵-۸



#### آمیزش دی‌هیبریدی

فرض کنید کشاورزی می‌خواهد دو صفت را در گیاهی مورد پژوهش قرار دهد. مثلاً می‌خواهد نتایج حاصل از آمیزش دو نوع گیاه نخودفرنگی ناخالص را که سطح دانه‌های آن‌ها صاف و در عین حال رنگ آن‌ها زرد است، مورد بررسی قرار دهد. (فرض کنید R الل مربوط به صافی سطح دانه‌ی نخودفرنگی و r الل مربوط به چروکیدگی آن و Y الل زردی رنگ دانه و y الل سبزی رنگ آن است).

و برای به دست آوردن نتایج از مربع پانت استفاده می کند. نخست او طبق قانون جورشدن مستقل ژن ها در نظر دارد که الل های مربوط به صاف یا چروکیده بودن دانه ها اثری بر وراثت الل های مربوط به رنگ دانه، ندارند و برعکس. او سپس ژنوتیپ افراد مورد نظر را که ناخالص هستند با استفاده از علائم قراردادی مربوط به الل ها می نویسد:  $RrYy$  و سپس با توجه به قانون اول وراثت یا قانون تفکیک ژن ها، گامت های احتمالی آن ها را تعیین می کند: هر گامت یک الل مربوط به قد و یک الل مربوط به رنگ دانه دریافت می کند:  $rY$  و  $Ry$  و  $rY$  و  $Ry$ ، یعنی این گیاه می تواند چهار نوع گامت تولید کند.

این کشاورز مربع پانت را برای این آمیزش رسم می کند و برای این کار گامت های یک والد را در بالا به صورت افقی و گامت والد دیگر را در طرف راست جدول به صورت عمودی، می نویسد. ۱- جدولی مانند جدول زیر را که این کشاورز تهیه کرده است در دفترچه تان رسم و آن را تکمیل کنید. ژنوتیپ ها و فنوتیپ های احتمالی را در آن بنویسید. نسبت هر نوع ژنوتیپ و نیز فنوتیپ را تعیین کنید.

				گامت های ← احتمالی والدین ↓
	$ry$	$rY$	$Ry$	$RY$
$RrYy$				
			$RRyy$	$Ry$
				$rY$
			$RrYy$	$ry$

۲- اگر وی بخواهد زاده های حاصل از آمیزش یک گیاه نخودفرنگی دانه صاف و زرد خالص ( $RRYY$ ) را با گیاه نخودفرنگی دانه ی چروکیده ی سبز ( $rryy$ ) پیش بینی کند، او چه می کند؟ با کمک مربع پانت این پیش بینی را انجام دهید.

## الف. ژنوتیپ را چگونه تعیین می کنیم

باغبانان، کشاورزان و دامپروران و همه ی کسانی که به نوعی با تولید مثل جانداران سروکار دارند، مایل اند بدانند جانداري که صفت غالب را نشان می دهد ناخالص است یا خالص. مثلاً فنوتیپ گیاه نخودفرنگی ای که گلبرگ های ارغوانی دارد، ژنوتیپ آن را مشخص نمی کند. بنابراین چه راهی

برای پی بردن به ژنوتیپ افرادی که فنوتیپ غالب را نشان می دهند وجود دارد؟ روشی که برای حل این مشکل وجود دارد، آمیزش آزمون نام دارد. برای آمیزش آزمون جاننداری که فنوتیپ غالب را نشان می دهد، با جاننداری که فنوتیپ مغلوب را ظاهر کرده است، آمیزش می دهند. ژنوتیپ جاننداری که فنوتیپ آن مغلوب است، خالص و مغلوب است. مثلاً برای پی بردن به ژنوتیپ یک گیاه نخودفرنگی گلبرگ ارغوانی آن را با گیاه نخودفرنگی دیگری که فنوتیپ سفید دارد، آمیزش می دهیم. اگر جاندار مورد نظر خالص باشد، همه ی فرزندان صفت غالب را نشان خواهند داد؛ اما اگر جاندار ناخالص باشد، انتظار این است که نیمی از فرزندان صفت غالب و نیمی دیگر صفت مغلوب را نشان دهند:

در صورتی که فرد مورد نظر ناخالص باشد	در صورتی که فرد مورد آزمون خالص باشد																		
<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td></td> <td>P</td> <td>p</td> </tr> <tr> <td>p</td> <td>Pp غالب</td> <td>pp مغلوب</td> </tr> <tr> <td>p</td> <td>Pp غالب</td> <td>pp مغلوب</td> </tr> </table>		P	p	p	Pp غالب	pp مغلوب	p	Pp غالب	pp مغلوب	<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td></td> <td>P</td> <td>P</td> </tr> <tr> <td>p</td> <td>Pp غالب</td> <td>Pp غالب</td> </tr> <tr> <td>p</td> <td>Pp غالب</td> <td>Pp غالب</td> </tr> </table>		P	P	p	Pp غالب	Pp غالب	p	Pp غالب	Pp غالب
	P	p																	
p	Pp غالب	pp مغلوب																	
p	Pp غالب	pp مغلوب																	
	P	P																	
p	Pp غالب	Pp غالب																	
p	Pp غالب	Pp غالب																	
۵۰٪ فرزندان صفت غالب و ۵۰٪ دیگر صفت مغلوب را نشان می دهند.	۱۰۰٪ فرزندان صفت غالب را نشان می دهند.																		

ژنوتیپ فردی که صفت مغلوب را نشان می دهد: pp  
ژنوتیپ فردی که صفت غالب را نشان می دهد (فرد مورد آزمون)، یکی از این دو نوع است: Pp یا PP.

در واقع چنانچه در میان زاده های آمیزش آزمون فردی با صفت مغلوب ظاهر شود، آنگاه می توان با اطمینان گفت که فردی که مورد آزمون قرار گرفته است، ناخالص بوده است؛ اما چنانچه همه ی فرزندان صفت غالب را نشان دهند، آیا می توان با اطمینان کامل مدعی شد که فرد مورد نظر خالص بوده است؟

با کمک حساب احتمال نیز می توان نتایج آمیزش ها را پیش بینی کرد: علاوه بر مربع

بانت، می توان با کاربرد اصول احتمالات نیز نتایج آمیزش ها را پیش بینی کرد. حساب احتمالات به ما کمک می کند تا احتمال وقوع پیش آمدی خاص را با اطمینان بیش تری پیش بینی کنیم. می دانیم که پیش آمدهایی در احتمال مورد بررسی قرار می گیرند که تصادفی باشند، یعنی گاهی رخ دهند، نه همیشه و نیز عاملی که باعث رخ دادن تا رخ ندادن آن ها می شود، بر ما معلوم نباشد.

مثلاً، هنگامی که سکه ای را بالا می اندازیم، احتمال آمدن روی سکه  $\frac{1}{2}$  و احتمال آمدن پشت آن نیز  $\frac{1}{2}$  است. در اینجا آمدن رو یا پشت سکه رویدادی تصادفی است. اگرچه در پژوهش های مربوط به وراثت بیش تر از اعداد کسری برای بیان احتمال روی دادن یک پیش آمد استفاده می کنیم، اما گاه ممکن است آن را به صورت درصد نیز نمایش دهیم؛ مثلاً احتمال آمدن روی سکه را به صورت ۵۰ درصد نیز نشان می دهیم.

در درس ریاضیات ۲ خوانده اید که احتمال وقوع یک پیش آمد A برابر است با:

$$P(A) = \frac{\text{تعداد اعضای } A}{\text{تعداد اعضای } S} = \frac{n(A)}{n(S)}$$

A عبارت است از مجموعه ی حالت های مساعد برای رخ دادن. مثلاً هنگام پرتاب سکه، تعداد اعضای A برابر با ۱ است، یعنی یا رو یا پشت. S عبارت است از فضای نمونه ی آن پیش آمد، یعنی مجموعه ی حالت های ممکن. در مثال مربوط به سکه  $n(S) = 2$  است، یعنی در مجموع دو حالت ممکن است روی دهد: رو و پشت. به عبارت دیگر

$$\text{احتمال وقوع یک پیش آمد} = \frac{\text{تعداد حالت های مساعد}}{\text{تعداد حالت های ممکن}}$$

مثال: در کیسه ای سیاه رنگ یک مهره ی زرد، یک مهره ی سبز و یک مهره ی آبی وجود دارد. احتمال بیرون آوردن یک مهره ی سبز از این کیسه، به طور تصادفی، چقدر است؟ در این مثال  $n(S) = 3$  (فضای نمونه) و  $n(A) = 1$  است. به عبارت دیگر در مجموع ۳ مهره

$$P = \frac{n(A)}{n(S)} = \frac{1}{3} \quad \text{بنابراین وجود دارد که فقط یکی از آن ها سبز است.}$$

احتمال وجود یک الل در گامت مورد نظر: از فرمول محاسبه ی احتمال برای بی بردن به

احتمال وجود یک الل خاص در گامت مورد نظر نیز استفاده می‌شود. مثلاً نخودفرنگی برای صفت رنگ گلبرگ دو الل (ارغوانی و سفید) دارد. بر اساس اصل تفکیک ژن‌ها، هر گامت فقط یکی از الل‌ها را دریافت می‌کند. بنابراین هریک از گامت‌های فرد ناخالص از نظر الل‌های مربوط به رنگ گلبرگ، یک الل (P یا p) را دارد. در این حالت احتمال وجود الل P در هر گامت این فرد برابر است

$$P = \frac{n(A)}{n(S)} = \frac{1}{2} \quad \text{با}$$

چون حالت مساعد یک عضو (الل P) و فضای نمونه دو حالت (P و p) دارد.

احتمال وقوع دو پیش آمد تصادفی به طور همزمان: پیش آمدهایی که وقوع یکی بر وقوع دیگری تأثیری نداشته باشد، پیش آمدهای مستقل نام دارند. مثلاً اگر دو سکه را با هم بالا بیندازیم، احتمال آمدن رو یا پشت توسط یک سکه، تأثیری بر رو یا پشت آمدن سکه‌ی دیگر ندارد. به همین دلیل، اگر سکه‌ای را حتی ده بار هم به بالا بیندازیم، در مرتبه‌ی یازدهم نیز احتمال رو یا پشت آمدن  $\frac{1}{2}$  است. احتمال وقوع دو پیش آمد مستقل به طور همزمان برابر است با حاصل ضرب احتمال وقوع هریک از آن‌ها به تنهایی.

مثال: دو سکه را همزمان با هم به بالا می‌اندازیم. احتمال آمدن همزمان دو پشت این دو چقدر است؟

در این حالت احتمال آمدن پشت یک سکه  $\frac{1}{2}$  و احتمال آمدن پشت سکه‌ی دیگر هم  $\frac{1}{2}$  است.

$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} \quad \text{بنابراین}$$



شکل ۹-۸ — احتمال آمدن رو یا پشت پس از بالا انداختن هر سکه  $\frac{1}{2}$  است.

اکنون با استفاده از این اصل احتمالات، می‌توانیم حاصل آمیزش دو نخودفرنگی ناخالص (از نظر رنگ گلبرگ) را محاسبه کنیم:

والدین → Pp

↓ گامت‌ها →  $P \frac{1}{2}$        $p \frac{1}{2}$

Pp	↓	PP	$P_p$
$P \frac{1}{2}$		$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$
$p \frac{1}{2}$		$P_p$	PP
		$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

شکل ۸-۱۰ - استفاده از اصل احتمال در ژنتیک.



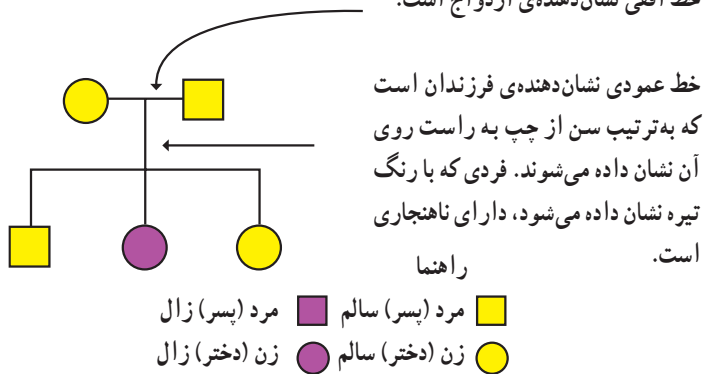
## فعالیت ۶-۸

- اگر یک نخودفرنگی ناخالص از نظر رنگ گلبرگ (Pp) را با یک نخودفرنگی گلبرگ سفید (pp) (خالص) آمیزش دهیم، با استفاده از حساب احتمالات، ژنوتیپ‌های محتمل در زاده‌های آن‌ها را محاسبه کنید.
- در خرگوش‌ال‌های B و b به ترتیب مربوط به رنگ سیاه (غالب) و رنگ قهوه‌ای (مغلوب) هستند. با استفاده از مربع‌های پانت مسایل زیر را حل کنید:
  - الف - از آمیزش دو فرد ناخالص (Bb) با یکدیگر، احتمال به وجود آمدن یک خالص غالب (BB) چقدر است؟
  - ب - در آمیزش یک فرد ناخالص با یک فرد خالص مغلوب (bb)، احتمال به وجود آمدن یک فرزند ناخالص چقدر است؟
  - ج - از آمیزش یک فرد خالص غالب با یک فرد خالص مغلوب، احتمال به وجود آمدن یک فرد ناخالص چقدر است؟
  - د - از آمیزش یک فرد ناخالص با یک فرد خالص مغلوب، احتمال به وجود آمدن یک فرد خالص غالب چقدر است؟

ب. برای بررسی چگونگی وراثت صفات از دودمانه استفاده می‌کنیم.

فرض کنید می‌خواهیم چگونگی وراثت صفتی خاص، مثلاً زالی (سفیدی همه‌ی موهای بدن از هنگام تولد) را مورد بررسی قرار دهیم. برای این کار باید از شجره‌نامه‌های خاصی که در ژنتیک به آن دودمانه می‌گویند، استفاده کنیم. دودمانه، به‌ویژه برای پژوهش درباره‌ی صفات غیرعادی و ناهنجاری‌های ژنی مورد استفاده قرار می‌گیرد و به افراد کمک می‌کند تا بدانند احتمال آن که ناقل آن ناهنجاری، یا ژن مربوط به آن صفت خاص باشند، چقدر است. ناقل به افرادی گفته می‌شود که دارای الل‌های مولد ناهنجاری‌های ژنی هستند، اما فنوتیپ آن ناهنجاری یا غیرعادی بودن را نشان نمی‌دهند. بدیهی است چنین حالتی در صورتی اتفاق خواهد افتاد که الل مربوط به غیرعادی بودن یا ناهنجاری مغلوب و الل مربوط به سالم یا عادی بودن، غالب باشد. مثلاً الل مربوط به زالی نسبت به الل عادی، مغلوب است؛ بنابراین اگر فردی از نظر صفت زالی ناخالص باشد، این صفت را نشان نمی‌دهد، بلکه ممکن است آن را به فرزندان خود منتقل کند. به چنین فردی ناقل زالی می‌گویند. در شکل ۸-۱۱ دودمانه‌ای مربوط به یک خانواده که در آن زالی وجود دارد، نشان داده شده است. افراد زال نمی‌توانند آنژیم‌هایی را که سبب ساختن رنگیزه‌ی سیاه در بدن می‌شوند، بسازند، بنابراین موها، پوست و چشم‌های آنان بدون رنگیزه می‌ماند. زالی در جانوران نیز یافت می‌شود.

خط افقی نشان‌دهنده‌ی ازدواج است.



شکل ۸-۱۱- یک دودمانه‌ی مربوط به وراثت زالی در یک خانواده.

پژوهشگران ژنتیک از دودمانه اطلاعاتی مربوط به صفات وابسته به جنس و اتوزومی، غالب و مغلوبی الل‌ها و خالص یا ناخالص بودن افراد، به‌دست می‌آورند.



اتوزومی و وابسته به جنس: صفات اتوزومی صفاتی هستند که ژن‌های آن‌ها روی کروموزوم‌های اتوزوم (غیرجنسی) قرار داشته باشد. صفات وابسته به جنس صفاتی هستند که ژن‌های آن‌ها روی کروموزوم‌های جنسی قرار داشته باشند، بنابراین در زن و مرد به شیوه‌های مختلف ظاهر می‌شوند. بسیاری از صفات وابسته به جنس مغلوب هستند.

مرد فقط یک کروموزوم X دارد، بنابراین اگر مردی روی کروموزوم X خود الل مغلوب را داشته باشد، آن را بروز می‌دهد. زن دو کروموزوم X دارد. بنابراین اگر فقط روی یکی از کروموزوم‌های X خود الل مغلوب را داشته باشد، الل غالبی که روی کروموزوم X دیگر وجود دارد، از بروز آن جلوگیری می‌کند؛ به همین دلیل زن‌ها فقط وقتی صفتی مغلوب را نشان می‌دهند که از نظر آن صفت خالص مغلوب باشند. بنابراین احتمال چنین حالتی نسبت به مردان بسیار اندک است.

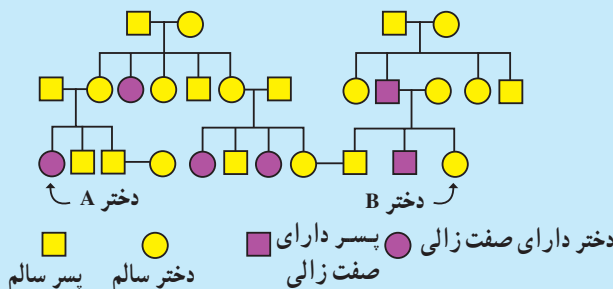
**غالب یا مغلوب:** اگر صفتی اتوزومی و غالب باشد، همه‌ی افرادی که آن صفت را نشان می‌دهند، باید پدر یا مادری داشته باشند که او نیز آن صفت را نشان می‌دهد؛ اما اگر صفتی مغلوب باشد، هر فردی که آن صفت را نشان می‌دهد، ممکن است پدر، مادر یا پدر و مادری داشته باشد که آن صفت را نشان می‌دهند یا حتی ممکن است پدر و مادر یا هیچ‌یک، آن صفت را ظاهر نکرده باشند.

**خالص یا ناخالص:** اگر فردی در یک صفت اتوزومی خالص غالب یا ناخالص باشد، فنوتیپ او غالب است و اگر فردی خالص مغلوب باشد، فنوتیپ مغلوب را نشان خواهد داد. از ازدواج دو فرد که از نظر ژن یک صفت مغلوب، ناقل (ناخالص) هستند، ممکن است فرزندان خالص مغلوب (مانند صفت زالی) به دنیا آید.



## فعالیت ۷-۸

با استفاده از دودمانه‌ی زیر به این پرسش‌ها پاسخ دهید.



- ۱- استدلال کنید آیا صفت زالی وابسته به جنس است یا اتوزومی؟
- ۲- استدلال کنید آیا این صفت غالب است یا مغلوب؟
- ۳- آیا فرد A از نظر این صفت خالص است یا ناخالص؟
- ۴- اگر فرد B با فردی که ناخالص است ازدواج کند، احتمال ناخالص بودن فرزندان آنها چقدر است؟

### خودآزمایی ۳-۸



- ۱- دو فرد چشم قهوه‌ای ناخالص از نظر رنگ چشم، با یکدیگر ازدواج کرده‌اند. فنوتیپ‌ها و ژنوتیپ‌های مورد انتظار در فرزندان آنان را با کمک مربع پانت به دست آورید.
- ۲- اگر بخواهیم به ژنوتیپ یک گیاه نخودفرنگی که دانه‌های صاف تولید می‌کند پی ببریم، چه می‌کنیم؟ طرحی از اقداماتی که انجام خواهید داد، همراه با نتایج احتمالی و تفسیر آنها را ارائه دهید.
- ۳- یک فرد که از نظر گودی روی چانه ناخالص (Cc) است با فردی که از این نظر خالص مغلوب است (cc) ازدواج کرده است. احتمال به‌وجود آمدن فرزندی خالص مغلوب از این دو چقدر است؟

### تفکر نقادانه ۳-۸

- هنگام تجزیه و تحلیل دودمانه، از کجا می‌فهمیم که فردی از نظر صفت مورد مطالعه ناقل (ناخالص) است؟ دلایل خود را شرح دهید.

## ۴ رابطه‌ی غالب و مغلوبی مربوط به همه‌ی ال‌ها نیست.

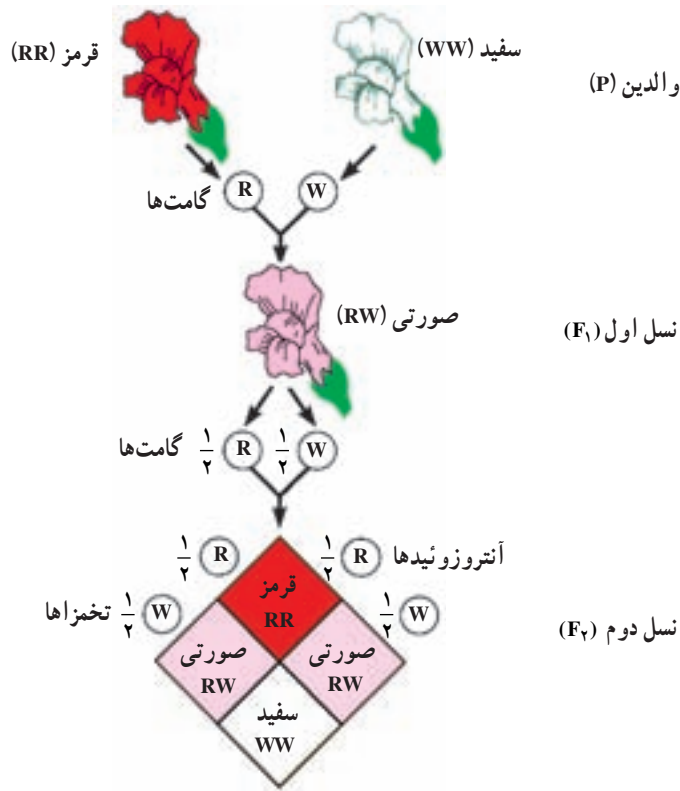
اسبی که موی قرمز دارد با اسبی سفید موی، آمیزش انجام داده است. زاده‌ی آن‌ها موهای قرمز و سفید، هر دو را دارد. چگونه چنین رویدادی ممکن است؟ اگر یکی از صفات، قرمزی موی یا سفیدی آن غالب باشد، بنابراین کُرّه‌اسب حاصل، می‌بایستی موقرمز و یا مو سفید باشد؛ اما بدین گونه نیست. بعضی صفات، مانند رنگ موی اسب، الگوهای پیچیده‌تر از الگوی غالب و مغلوبی مندلی نشان می‌دهند. مهم‌ترین الگوهای که از الگوی مندلی پیروی نمی‌کنند، به قرار زیرند:

**صفاتی که تحت تأثیر چند ژن قرار دارند:** صفاتی که تحت تأثیر چند ژن قرار دارند، صفات چندژنی نام دارند. این چند ژن ممکن است همگی در یک کروموزوم قرار داشته باشند، یا در کروموزوم‌های مختلف پراکنده باشند. تعیین اثر و سهم هر یک از این ژن‌ها در فنوتیپی که فرد نشان می‌دهد، بسیار دشوار است. طول قد، وزن، رنگ مو و رنگ پوست انسان از جمله‌ی صفات چندژنی هستند. افراد مختلف درجات متفاوتی از هر کدام این صفات را نشان می‌دهند.

**غالب ناقص:** بعضی صفات، مانند رنگ گل گیاه میمونی رابطه‌ی غالب و مغلوبی ندارند و در افراد ناخالص به صورت حد واسط، یعنی ترکیبی از هر دو صفت ظاهر می‌شوند. مثلاً اگر یک گیاه میمونی گل قرمز را با گیاه میمونی گل سفیدی آمیزش دهیم، برخلاف نتایجی که از آمیزش‌های مندلی (غالب و مغلوبی) انتظار داریم، زاده‌های آن‌ها همگی گل صورتی خواهند بود. به این حالت غالب ناقص می‌گویند (شکل ۱۲-۸).

وراثت حالت موی انسان نیز به همین گونه است. فرزندان دو فرد که یکی موی فرفری (مجعد) و دیگری موهای صاف دارد، دارای موهای موج‌دار هستند. افرادی که موهای فرفری و نیز افرادی که موهای صاف دارند، هر دو خالص هستند و فرد دارای موهای موج‌دار، از این نظر ناخالص است.

**ال‌هایی که همزمان با هم اثر خود را نشان می‌دهند:** مثالی که در مورد آمیزش اسب مو قرمز و اسب مو سفید ارائه کردیم، مثالی از حالتی است که به آن هم‌توانی می‌گویند. هم‌توانی نوعی رابطه میان دو ال‌ها است که طی آن اثر هر دو همراه با هم ظاهر می‌شود. تفاوت هم‌توانی با غالب ناقص در



شکل ۱۲-۸- صفت رنگ گل در گیاه میمونی غالب ناقص است.

این است که در هم توانی هر دو فنوتیپ با هم ظاهر می‌شوند، درحالی که در غالب ناقص فنوتیپ حدواسط دو حالت خالص ظاهر می‌شود.

**الل‌های چندگانه:** بعضی ژن‌ها را، مانند ژن‌های مربوط به گروه‌های خونی ABO انسان، بیش از دو الل کنترل می‌کنند. در مورد گروه‌های خونی انسان، این الل‌ها عبارت‌اند از  $I^A$ ،  $I^B$  و  $i$ . حروف A و B نشان‌دهنده‌ی وجود آنتی‌ژن‌های A و B در سطح گلبول‌های قرمز خون انسان است و  $I^B$  و  $I^A$  الل‌هایی هستند که سبب تولید این آنتی‌ژن‌ها می‌شوند. حرف  $i$  نشان‌دهنده‌ی عدم حضور این آنتی‌ژن‌هاست. صفتی مانند گروه‌های خونی انسان چندالل‌ی است.

$I^B$  و  $I^A$  هر دو نسبت به  $i$  غالب هستند، اما نسبت به یکدیگر رابطه‌ی هم‌توانی نشان می‌دهند. در هر فرد، دو الل از چند الل مربوط به صفات چند اللی وجود دارد. بنابراین فنوتیپ و ژنوتیپ افراد مختلف، از نظر گروه‌های خونی چگونه خواهد بود؟

$$\begin{array}{c} \text{الل‌های گروه‌های خونی} \\ \downarrow \end{array} \rightarrow \begin{array}{ccc} I^A & I^B & i \end{array}$$

$I^A$	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$
$I^B$	$I^A I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
$i$	$I^A i$	$I^B i$	$ii$

شکل ۱۳-۸- هر فرد یکی از این ۶ نوع ژنوتیپ را از نظر گروه‌های خونی دارد. فنوتیپ هر یک از این افراد را بنویسید.

**بعضی صفات تحت اثر محیط قرار دارند:** فنوتیپ افراد در مورد بعضی صفات، در شرایط مختلف محیطی متفاوت است. مثلاً رنگ گل‌های گیاهان ادریسی، در خاک‌های مختلف از نظر اسیدی، از آبی تا صورتی متفاوت است، در صورتی که این گیاهان از نظر ژنی یکسان هستند (شکل ۱۴-۸). این گیاه در خاک‌های اسیدی گل‌های آبی دارد؛ در حالی که در خاک‌های خنثی گل‌های صورتی رنگ تولید می‌کند.



شکل ۱۴-۸- اثر محیط بر رنگ گل‌های گیاه ادریسی. دو گیاه که از نظر ژنی کاملاً یکسان هستند، در دو محیط مختلف (خاک اسیدی و خاک خنثی) دو رنگ گل مختلف ظاهر کرده‌اند.

رنگ موهای روباه قطبی نیز تحت تأثیر دمای محیط قرار دارد. گرمای تابستان سبب ساخته شدن آنزیم‌های تولیدکننده‌ی رنگیزه در بدن این جاندار می‌شود. این رنگیزه‌ها، رنگ موها را از سفید (رنگ زمستانی) به قرمز مایل به قهوه‌ای (رنگ تابستانی) تغییر می‌دهند (شکل ۱۵-۸).



شکل ۱۵-۸ - تأثیر محیط بر رنگ موی روباه قطبی.

سمت چپ: روباه قطبی در زمستان، سمت راست: همان روباه در تابستان. این تغییر رنگ چه اثرهایی بر سازگاری جاندار دارد؟

در انسان نیز صفاتی، مانند قد و رنگ پوست تحت اثر محیط نیز قرار دارند. تغذیه و ورزش بر طول قد انسان مؤثر است و تابش آفتاب به‌طور مداوم بر سطح پوست آن را تیره‌تر می‌کند.

## فعالیت ۸-۸



دوقلوهای یکسان انسان موارد مناسبی برای پژوهش درباره‌ی تأثیر محیط بر صفات انسان هستند. با توجه به اینکه دوقلوهای یکسان از نظر ژنی کاملاً مشابه‌اند، چگونگی کاربرد این ویژگی را در پژوهش‌های مربوط به اثر محیط‌زیست بر صفات انسان شرح دهید.

## بیماری‌های وراثتی انسان

بعضی انسان‌ها از بیماری‌های وراثتی در رنج‌اند. بیماری‌های وراثتی، بیماری‌هایی هستند که فرد ژن‌های آن‌ها را از پدر، مادر یا هر دو دریافت می‌کند. الل‌های مغلوب، عامل بسیاری از بیماری‌های وراثتی هستند. بنابراین افراد ناخالصی که در بدن آن‌ها فقط یک الل مربوط به عامل

بیماری‌زا وجود دارد، در ظاهر سالم‌اند، اما در واقع ناقل هستند، یعنی این افراد ممکن است الل مولد بیماری را به فرزند خود منتقل کنند.

### جدول ۲-۸- چند بیماری مهم وراثتی انسان.

نام بیماری وراثتی	غالب یا مغلوبی	نشانه‌های بیماری	علت
تالاسمی	مغلوب	ناکافی بودن اکسیژن‌رسانی به بافت‌ها	کمبود هموگلوبین
کم‌خونی وابسته به گلبول‌های قرمز داسی شکل	مغلوب	اکسیژن‌رسانی ناقص به بافت‌ها	هموگلوبین‌های غیرطبیعی
هموفیلی A	مغلوب وابسته به جنس	عدم توانایی انعقاد خون	کمبود یکی از عوامل انعقاد خون
بیماری هانتینگتون	غالب	خرابی تدریجی بافت مغز در میان‌سالی	ساخته شدن عوامل بازدارنده‌ی متابولیسم سلول‌های مغزی



### فعالیت ۹-۸

- ۱- شخصی گاو نری دارد که رنگ موی آن قرمز تیره است. او این گاو را با گاو ماده‌ای که موی سفید دارد، آمیزش داده است. گوساله‌ای که از آن‌ها زاده شده است، موی قرمز روشن دارد. الف - با رسم یک مربع پانت، علت را توضیح دهید.
- ب - این گوساله پس از بلوغ با گاو نر موسفیدی آمیزش انجام داده است. صفات احتمالی گوساله‌هایی را که از آن‌ها زاده خواهد شد، پیش‌بینی کنید. پاسخ خود را توضیح دهید.
- ۲- در نوع خاصی گیاه، فنوتیپ سفیدی رنگ میوه بر فنوتیپ زرد غالب است. باغبانی گیاهی را که میوه سفید می‌دهد با گیاه میوه زردی آمیزش داده است. در حدود نیمی از گیاهانی که از این آمیزش حاصل شده‌اند، میوه سفید و نیم‌دیگر میوه زرد دارند. الف - زنونیت گیاهان والد چگونه بوده است؟
- ب - اگر یکی از گیاهان میوه سفید حاصل، خودلقاحی انجام دهد، انتظار دارید چه فنوتیپ‌هایی با چه نسبت‌هایی به‌دست آید؟

**تالاسمی:** تالاسمی نوعی کم‌خونی ارثی است که در اثر اختلال در تولید هموگلوبین افراد ایجاد می‌شود. دو نوع تالاسمی وجود دارد: تالاسمی مینور (خفیف) و تالاسمی ماژور (شدید). افرادی که تالاسمی مینور (با ژنوتیپ Cc) دارند، معمولاً سالم هستند، اگرچه برخی از آن‌ها ممکن است کم‌خونی خفیف داشته باشند. بیش‌تر مبتلایان به تالاسمی مینور از بیماری خود اطلاع ندارند و وقتی از وضع خود آگاه می‌شوند که خون آن‌ها مورد آزمایش قرار گیرد یا صاحب فرزندی مبتلا به تالاسمی ماژور شوند. گلبول‌های قرمز افرادی که به تالاسمی مینور مبتلا هستند، کوچک‌تر از گلبول‌های قرمز افراد طبیعی است.

در مغز قرمز استخوان‌افراد مبتلا به تالاسمی ماژور، هموگلوبین به مقدار کافی ساخته نمی‌شود، پس در گلبول‌های قرمز این افراد هموگلوبین کافی وجود ندارد. مبتلایان به این نوع تالاسمی هنگام تولد عادی هستند، اما در سه تا هجده ماهگی دچار کم‌خونی می‌شوند و به این خاطر رنگ پریده‌اند، خوب نمی‌خوابند و خوب غذا نمی‌خورند و اگر درمان نشوند یا تحت مراقبت قرار نگیرند، در خطرند. فرزندان مبتلا به تالاسمی ماژور (باژنوتیپ cc) از پدر و مادری متولد می‌شوند که هر دو مبتلا به تالاسمی مینور هستند، به این منظور برای جلوگیری از تولد چنین نوزادانی، ضروری است در هنگام ازدواج مشاوره‌ی ژنتیک و آزمایش خون زن و مرد از جهت ابتلا به بیماری تالاسمی مینور انجام گیرد. به افرادی که تالاسمی مینور دارند، توصیه می‌شود از ازدواج با افراد مبتلا به این بیماری پرهیز کنند.

**کم‌خونی وابسته به گلبول‌های قرمز داسی شکل:** عامل این بیماری وراثتی، الی مغلوب است که موجب کمبود هموگلوبین می‌شود. بعضی از گلبول‌های قرمز افرادی که به این بیماری مبتلا هستند، به علت دارا بودن نوع ناقصی از هموگلوبین، داسی شکل می‌شوند. این گلبول‌های قرمز داسی شکل نمی‌توانند به خوبی اکسیژن را منتقل کنند، به علاوه به علت چسبیدن این گلبول‌ها به دیواره‌های رگ‌ها، جریان خون در آن‌ها دشوار می‌شود.

**هموفیلی:** خون افراد مبتلا به هموفیلی، در موقع لزوم منعقد نمی‌شود. بنابراین چنین افرادی در خطر خون‌ریزی بیش از حد قرار دارند. ال مغلوب هموفیلی روی کروموزوم جنسی X قرار دارد؛ بنابراین هموفیلی نوعی بیماری وابسته به جنس است. کروموزوم جنسی Y الی برای این صفت ندارد. **بیماری هانتینگتون:** عامل بیماری هانتینگتون الی غالب و اتوزومی است. نخستین نشانه‌ی این بیماری در سنین سی تا پنجاه سالگی بروز می‌کند. علایم آن عبارت‌اند از: کاهش توان کنترل ماهیچه‌ها، گرفتگی ماهیچه‌ای، فراموشی و سرانجام مرگ در اثر این بیماری. بسیاری از افراد تا قبل



از فرزنددار شدن از وجود عامل این بیماری در سلول‌های خود بی‌خبرند، بنابراین احتمال انتقال آن به فرزندان زیاد است.

**شناسایی و درمان بیماری‌های وراثتی:** درمان بسیاری از بیماری‌های وراثتی بسیار دشوار است، اگرچه کوشش‌هایی در این زمینه در حال انجام است. فردی که در خانواده‌ی خود بیماری وراثتی دارد، باید قبل از ازدواج و پدر یا مادر شدن مشاوره‌ی ژنتیک انجام دهد. مشاوره‌ی ژنتیک نوعی راهنمایی‌های پزشکی است که در مورد وجود بیماری‌های وراثتی در افراد و فرزندان آن‌ها، داده می‌شود.

درمان بعضی از این بیماری‌ها، در صورتی که به موقع اقدام لازم در مورد آن‌ها صورت گیرد، امکان‌پذیر است. مثلاً افرادی که بیماری فنیل‌کتونوریا دارند، آنزیمی را که آمینواسید فنیل‌آلانین را به آمینو اسید تیروزین تبدیل می‌کند، ندارند. به این دلیل، در اثر تجمع محصولات حاصل از متابولیسم غیر عادی فنیل‌آلانین در بدن، در فرد عقب‌ماندگی ذهنی به وجود می‌آید. اگر کمی پس از تولد وجود این بیماری در کودک تشخیص داده شود، به کودک غذاهایی داده می‌شود که مقدار فنیل‌آلانین آن‌ها کم و متناسب با نیاز بدن اوست. در این صورت این آمینواسید در بدن فرد تجمع نمی‌یابد. چون آزمون مربوط به وجود این بیماری بسیار آسان و کم‌هزینه است، در بیمارستان‌ها و زایشگاه‌های بسیاری از کشورهای پیشرفته، همه‌ی نوزادان را از نظر دارا بودن عامل این بیماری آزمون می‌کنند.

### بیش‌تر بدانید



زن و شوهری فرزندی دارند که به تالاسمی مبتلاست. آنان علاوه بر نگرانی مراقبت و سرنوشت کودک بیمار خود، نگران فرزند دوم خود هستند که هنوز به دنیا نیامده است. آنان از کجا بفهمند که فرزند دوم‌شان به این بیماری مبتلا نخواهد شد؟ مشاوره‌ی ژنتیک این مشکل را تا حدودی حل می‌کند. به ویژه به افرادی که در خانواده‌ی آنان سابقه‌ی ابتلا به هر یک از بیماری‌های وراثتی وجود دارد، توصیه می‌شود به مشاوران ژنتیک مراجعه کنند، تا آنان را از احتمال بروز بیماری در فرزندان آگاه کنند.

خطر تولد کودکان مبتلا به نشانگان داون از زنانی که سن آنان بیش‌تر از ۳۵ سال است، با بالاتر رفتن سن افزایش می‌یابد. بنابراین مشاوران ژنتیک ممکن است حتی به زنانی که سابقه‌ی این بیماری در خانواده‌ی آنان نیست، توصیه‌های لازم را انجام دهند.

مشاوران ژنتیک برای شناسایی زمینه‌ی ژنی از معیارهای خاصی استفاده می‌کنند. آنان

نخست با توجه به تاریخچه‌ی وجود بیماری‌های وراثتی و با دقت دودمانه‌ای برای شخص مورد مشورت طراحی می‌کنند و اگر لازم باشد از شخص کاربوتیپ کروموزومی تهیه می‌کنند، یا او را مورد تجزیه و تحلیل ژنتیک قرار می‌دهند. آنان خطرها و احتمال بروز بیماری در فرزندان را برای والدین توضیح می‌دهند و آنان را نسبت به این امر آگاه و توصیه‌های لازم را به آنان می‌کنند.

## خودآزمایی ۴-۸



- ۱- مثالی از یک صفت چندژنی در انسان ارائه دهید.
- ۲- وراثت صفت رنگ گل گیاه میمونی چگونه است؟ این الگو چه نام دارد؟ مثالی از این نوع وراثت را در انسان، شرح دهید.
- ۳- الگوهای وراثت غالب ناقص و الل‌های هم‌توان را با یکدیگر مقایسه کنید.
- ۴- چگونگی وراثت گروه‌های خونی انسان را شرح دهید.
- ۵- آیا مثال دیگری جز آنچه در کتاب درباره‌ی گل ادریسی و روباه قطبی ذکر شده، در مورد اثر محیط بر ظاهر شدن صفات می‌شناسید؟ در این باره تحقیق کنید.
- ۶- اهمیت مشاوره‌ی ژنتیک را در جامعه‌ی امروزی بشری توضیح دهید.