

## وراثت

## سیمای فصل ۱۲

الف - ژنتیک و حساب احتمالات

۱- تعریف احتمال  
۲- پیشامدهای همتراز  
۳- پیشامدهای مستقل

ب - آشنایی با بعضی اصطلاحات مورد استفاده در علم وراثت

ج - چگونگی نمایش ژنها و ژنوتیپ

د - تمایز نسلهای مختلف از یکدیگر

ه - قوانین مندل

۱- وراثت یک صفت  
۲- قانون اول مندل  
۳- قانون دوم مندل

و - آمیزش آزمون

ز - وراثت دو صفت (بیشتر بدانید)

نظریه کروموزومی وراثت

۱- معرفی نظریه و کارهای سوتون و بواری و مورگان  
۲- جنسیت و صفات وابسته به جنس  
۳- جنسیت در انسان  
۴- صفات وابسته به جنس در انسان

ساختمان و عمل ژن

۱- معرفی چگونگی شناخت ساختار DNA و کارهای واتسون و کریک  
۲- اعمال ژنها  
الف - همانندسازی  
ب - سنتز پروتئین

ح - آلهای چندگانه - معرفی گروههای خونی O - B - A - AB

وراثت چیست

## وراثت چیست؟

اگر با دقت به قیافه‌های ظاهری افراد یک خانواده بنگریم، متوجه خواهیم شد که چهره فرزندان کم یا بیش به والدین شباهت دارد و برخی اوقات هم کوچکترین تشابهی بین آنها وجود ندارد. اما مهمترین حقیقت درباره انسانها، آن است که غیر از موارد کاملاً استثنایی هیچ‌گاه شباهت کاملی بین آنها وجود ندارد. فردی چشمان ضعیف دارد و یا از تشخیص بعضی رنگها عاجز است ولی دیگری خوب می‌بیند. بعضی‌ها حس شامه‌شان خوب کار نمی‌کند و طعم غذاها را درک نمی‌کنند در صورتی که دیگری خیلی خوب از عهده این کار برمی‌آید. حال اگر به کشور دیگری مسافرت کنیم چه بسا این تفاوتها شدیدتر گردند و یا با اشکال متنوعتری از خصوصیات ظاهری و اخلاقی در جوامع انسانی روبرو شویم. اما برآستی علت اصلی این تشابهات یا اختلافات از کجا ناشی می‌شود و آیا محیط زندگی، در ایجاد آنها دخالت دارد یا خیر و اگر داشته باشد اثر آن تا چه اندازه است؟

امروزه ثابت شده است که والدین، ماده‌ای را که به نام ماده وراثتی نامیده می‌شود به فرزندان خود انتقال می‌دهند. این ماده چیزیست که اطلاعات لازم برای شکل‌گیری و بقا و دوام نسلهای بعدی را در خود دارد و به عبارت بهتر، سبب ایجاد تشابهات یا اختلافات بین فرزندان و نهایتاً افراد جوامع گوناگون می‌گردد. تردیدی نیست که نه تنها انسان، بلکه هر موجود زنده دیگری باید این قبیل اطلاعات را به نسل بعدی خود انتقال دهد تا از انسان، انسان از گربه، گربه و از درخت بلوط، درخت بلوط دیگری بوجود آید و به قول معروف: گندم از گندم برآید جو جو؛ پس چگونگی انتقال صفات یا وراثت همچون قانون مدون نیست که برای تمام اشکال حیات به رشته تحریر درآمده است و امروزه به نام علم وراثت یا ژنتیک خوانده می‌شود. ژنتیک یا علم وراثت را می‌توان چنین تعریف کرد: رشته‌ای است از علم زیست‌شناسی که چگونگی انتقال صفات ارثی را از والدین به فرزندان مورد بحث قرار می‌دهد. این علم همچنان ماهیت مادی عوامل بوجود آورنده صفات ارثی و تأثیر عوامل محیطی را بر آنها مورد بحث قرار داده، نحوه بروز خصوصیات فردی و نژادی موجودات زنده را بر ما روشن می‌سازد.



### پایه گذار علم وراثت کیست؟

بشر همواره به مسأله وراثت و علت تشابه و اختلاف بین فرزندان خانواده و سایر مسائلی که ذکر آن گذشت فکر کرده است. طبق مدارک و شواهد موجود، ۶ هزار سال قبل، اقوام کلدانی به توارث صفات و انتخاب در اسب و تنظیم شجره‌نامه این حیوان توجه خاصی داشته‌اند و پس از آن در طی قرن‌ها، دانشمندان مختلفی در زمینه علم وراثت به تحقیق و مطالعه پرداخته‌اند. اما سال ۱۸۶۵ در تاریخ زیست‌شناسی نوین از اهمیت خاصی برخوردار است، زیرا در این سال گرگوریو هانس مندل، کشیش اطریشی، پس از ۸ سال زحمات شبانه‌روزی، موفق به کشف قوانینی گردید که این قوانین، بعدها پایه‌های علم وراثت را بی‌ریزی کرد. عوامل مهمی که در کشف قوانین وراثت به مندل کمک کرده‌اند عبارت‌اند از: انتخاب گیاه مناسب (خودلقاح) و استفاده از ریاضیات و آمار. او با حوصله، انواع مختلفی از گیاه نخودفرنگی را انتخاب کرد و با هم آمیزش داد و نتایج کارش را به دقت شمرد و بررسی آماری کرد.

شاید ارزنده‌ترین قسمت کار مندل، همانا انتخاب نوع گیاه در مطالعات اوست زیرا موجوداتی که برای بررسیهای ژنتیکی انتخاب می‌شوند، باید از چند خصیصه مهم برخوردار باشند.

۱- در دوره زندگی کوتاه خود بتوانند فرزندان متعددی به وجود آورند. تا بتوان از نظر آماری بررسی

کرد.

- ۲- موجوداتی را باید انتخاب کرد که تکثیر و نگهداری آنها آسان باشد.
- ۳- کنترل آمیزشها امکان پذیر باشد. گیاه نخودفرنگی تمام شرایط موردنظر را داشت.

## ژنتیک و حساب احتمالات

مندل، کاشف قوانین وراثت، در تفسیر آزمایشهای خود از حساب احتمالات استفاده کرده است. ما نیز لازم است با چند قانون ساده احتمالات، آشنا شویم.

**تعریف احتمال:** احتمال عبارت از میزان اطمینانی است که به طور منطقی می توان نسبت به وقوع پیشامدی بر حسب اطلاعات معینی داشت.

پیشامدهای همتراز (تصادفی): دو یا چند پیشامد را وقتی همتراز گویند که هیچ دلیلی وجود نداشته باشد که یکی از آنها بیش از دیگری اتفاق افتد، مانند پرتاب یک سکه و شیر یا خط آمدن آن.

چگونه احتمال وقوع یک پیشامد را محاسبه می کنند؟

احتمال وقوع یکی از چندین پیشامد همتراز، عبارت است از نسبت تعداد دفعاتی که یکی از آن پیشامدها رخ می دهد (حالتهای مساعد) بر تعداد کلیه دفعاتی که آن پیشامدها ممکن است رخ دهد (حالتهای ممکن).

مثال: در کیسه ای ۱۵ گلوله سفید و ۴۵ گلوله سیاه موجود است. اگر با چشم بسته یک گلوله از آن بیرون آوریم، احتمال سفید بودن آن چقدر است؟

جواب:  $\text{احتمال} = \frac{15}{60} = \frac{1}{4} = 25\%$

چنانچه ملاحظه می شود، حالتهای مساعد ۱۵ و حالات ممکن  $45 + 15 = 60$  می باشد. احتمال را با حرف P نمایش

می دهند، یعنی در جواب سؤال بالا می توان نوشت:  $P = \frac{1}{4}$

## پیشامدهای مستقل

دو یا چند پیشامد را زمانی مستقل گویند که وقوع یکی از آنها در وقوع دیگری تأثیر نداشته باشد، مانند پسر یا دختر شدن

فرزندان انسان. مثلاً اگر فرزند اول خانواده ای پسر باشد، این مسأله به جنسیت فرزند بعدی آنها ارتباطی ندارد و با احتمال  $\frac{1}{4}$

ممکن است فرزند بعدی پسر یا دختر شود. حال اگر سؤال شود، چقدر احتمال دارد که دو فرزند اول و دوم خانواده ای، هر دو

پسر شوند، به شکل زیر استدلال خواهیم کرد:

حالتهای ممکن	فرزند اول	فرزند دوم
۱ -	پسر	پسر
۲ -	پسر	دختر
۳ -	دختر	پسر
۴ -	دختر	دختر

چنانچه ملاحظه می شود، طبق قانون احتمالات، حالت‌های ممکن چهار و حالت مساعد (یعنی حالت مورد نظر) یک است و جواب مسأله ما  $P = \frac{1}{4}$  می شود.

در پیشامدهای مستقل، می توان از عمل ضرب استفاده کرد، یعنی می توان نوشت:  $P = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ ، به مثال زیر توجه کنید.

مثال: چقدر احتمال دارد که سه فرزند یک خانواده، همه دختر باشند؟  
جواب:

$$P = \frac{1}{4} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{64}$$

در مثال بالا احتمال وقوع هر یک از پیشامدها تصادفاً با یکدیگر مساوی بودند. گاهی ممکن است چنین نباشد.

### آشنایی با بعضی اصطلاحات مورد استفاده در علم وراثت

قبل از آنکه به بررسی کارهای مندل بپردازیم، باید با بعضی تعاریف و اصطلاحات ساده که کاربرد فراوانی در علم وراثت دارند، آشنا شویم. برای این هدف به ذکر یک آزمایش ساده ژنتیکی پرداخته، در ضمن آن این اصطلاحات و مفاهیم مهم را فراخواهیم گرفت.

آزمایش: دو موش سیاه و قهوه‌ای خالص را با هم آمیزش می دهیم، مشاهده می شود که تمام فرزندان آنها سیاه رنگ می شوند. این فرزندان را افراد نسل اول می نامند.

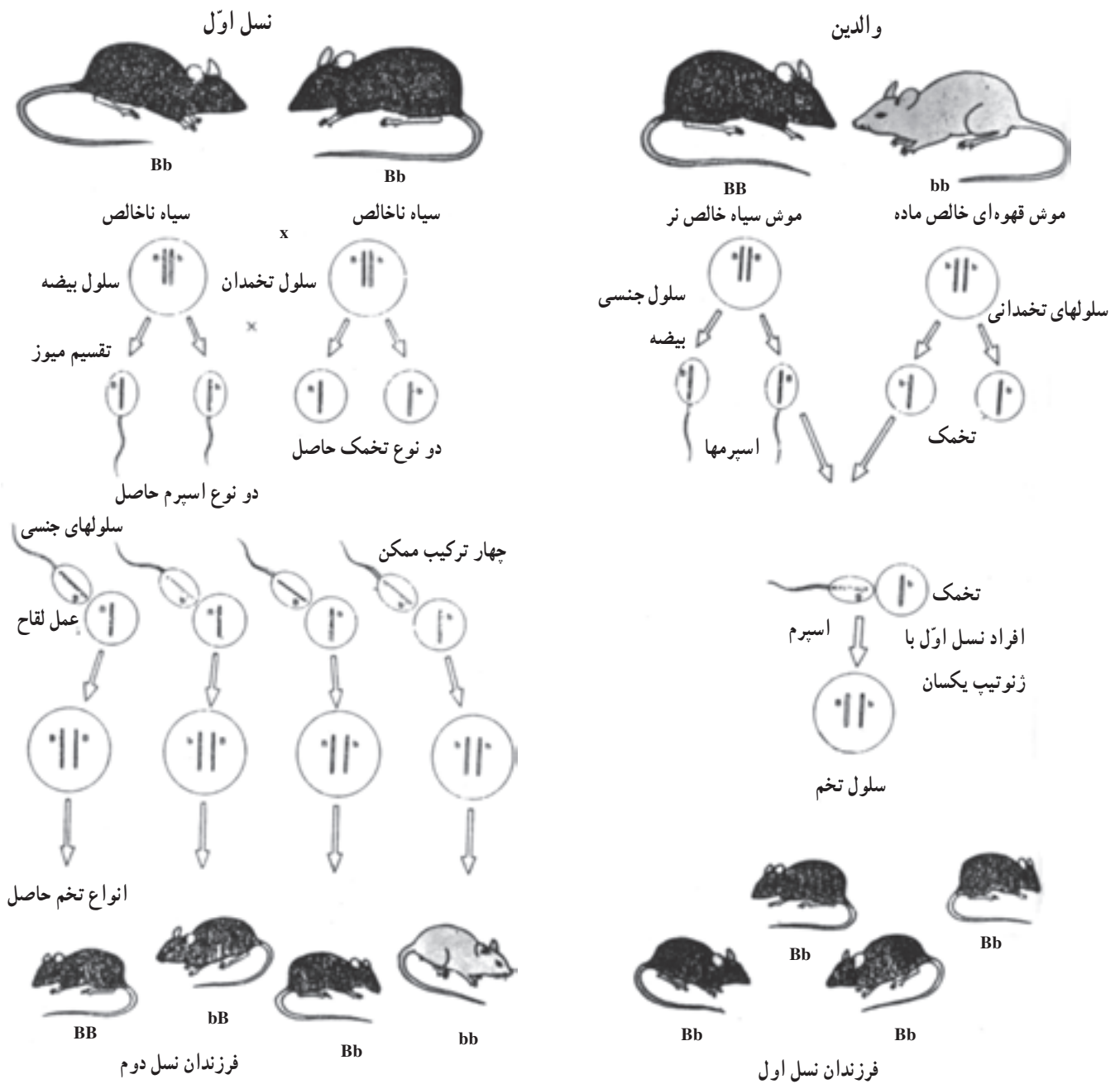
از جفت گیری فرزندان نسل اول، فرزندان یا افراد نسل دوم حاصل می شوند. موشهای نسل دوم، عددهای سیاه و برخی قهوه‌ای رنگ می شوند (شکل‌های ۱-۱۲ و ۲-۱۲). رنگ سیاه یا قهوه‌ای را یک صفت ارثی گویند و تعریف آن به قرار زیر است.

صفت: حالت، ساختمان و یا عملی از بدن یا عضوی از بدن موجود زنده است که باعث می شود بتوانیم دو فرد مختلف یک گونه را از یکدیگر تشخیص بدهیم. مانند رنگ سیاه یا قهوه‌ای بدن موشها در مثال بالا.

صفات متقابل: در مقایسه دو موجود زنده با یکدیگر، دو حالت یک صفت مورد مطالعه قرار می گیرند. مانند قهوه‌ای و آبی بودن رنگ چشم در انسان و یا زردی و سبزی دانه نخود در تجارب مندل. این قبیل صفات را اصطلاحاً متقابل گویند.

صفات بارز و نهفته: در تجربه بالا مشاهده گردید که فرزندان نسل اول، تمام سیاه رنگ می شوند و اثری از رنگ قهوه‌ای در فرزندان نسل اول دیده نمی شود. به عبارت دیگر یکی از دو صفتی که در والدین وجود دارد کاملاً ظاهر و دیگری مخفی مانده است. در مثالی که ذکر شد رنگ سیاه را که در تمام فرزندان نسل اول ظاهر شده است، یک صفت بارز و رنگ قهوه‌ای را که اثرش مخفی مانده است، یک صفت نهفته می نامند.

ژن یا عامل وراثتی: سلولهای جنسی موش سیاه با سلولهای جنسی موش قهوه‌ای از حیث یک عامل که موجب تشکیل رنگ می شود تفاوت دارند. این عامل را که قادر است به کمک سیتوپلاسم و محیط داخل سلولی موجب بروز صفتی شود، ژن (Gene) می گویند. لازم به یادآور است که مندل در تجارب خود ژنها را فاکتور وراثتی نامیده است (کلمه ژن از سال ۱۹۰۲ وضع شد.) و سالها بعد مشخص شد که محل اصلی ژنها در روی واحدهایی به نام کروموزوم می باشد.



شکل ۱-۱۲- تمام افراد نسل اول، سیاه و ناخالص می‌باشند.

شکل ۲-۱۲- در نسل دوم در برابر سه موش با رنگ سیاه، یک موش با رنگ قهوه‌ای بدست می‌آید.

**صفت خالص:** هر صفت ارثی، تحت تأثیر دو عامل وراثتی (ژن) قرار دارد که یکی از آنها از پدر و دیگری از مادر است. یک فرد خالص، از نظر یک صفت ارثی معین ژنهای مشابهی دارد. این فرد را اصطلاحاً هموزیگوت هم می‌گویند. پس موجود خالص، همیشه سلولهای جنسی مشابه بوجود می‌آورد.

**صفت ناخالص:** صفت یا موجودی را ناخالص می‌گویند که از نظر یک صفت ارثی معین ژنهای متفاوتی داشته باشد (فرد ناخالص را هتروزیگوت می‌گویند). مانند فرزندان نسل اول در مثال ذکر شده که، نمی‌توانند سلولهای جنسی یکسان بوجود

آورند، بلکه ۵۰٪ گامتهای آنها از یک نوع و ۵۰٪ بقیه از نوع دیگری خواهد بود.

ژنوتیپ و فنوتیپ: ژنوتیپ، فرمول ژنتیکی و نماینده عوامل ارثی یا ژنهایست که در یک فرد وجود دارد ولی فنوتیپ تنها به قیافه ظاهری یک موجود زنده اطلاق می‌گردد. مثلاً در آزمایش ساده بالا، دو فنوتیپ سیاه و قهوه‌ای وجود دارد. مطلب مهمی که باید بدانیم آن است که فنوتیپ سیاه ممکن است برحسب خالص یا ناخالص بودن، دو ژنوتیپ مختلف داشته باشد. برای نوشتن ژنوتیپ یا فرمول ژنتیکی مقررات ویژه‌ای وجود دارد که به شرح آنها می‌پردازیم.

ژنهای آلل یا همردیف: چنانکه گفته شد، هر صفت ارثی به وسیله دو ژن ظاهر می‌شود. یکی از این ژنها متعلق به پدر و دیگری از آن مادر است. این قبیل ژنها که با همکاری یکدیگر در بروز یک صفت ارثی دخالت دارند، در روی یک جفت کروموزوم همتا مکانهای مشابهی را اشغال می‌کنند و در اصطلاح به نام ژنهای همردیف یا آلل نامیده می‌شوند.

### چگونگی نمایش ژنها و ژنوتیپها

یک ژن بارز را با حرف بزرگ لاتین و یک ژن نهفته همردیف آن را با همان حرف، منتها کوچک، نمایش می‌دهند. مانند حروف B و b. براین اساس نمایش ژنوتیپها نیز کار آسانی خواهد شد. به کمک این دو حرف سه ژنوتیپ BB، Bb و bb را می‌توان نوشت. مثلاً در شکلهای ۱-۱۲ و ۲-۱۲ فرمولهای ژنتیکی یا ژنوتیپها به قرار زیر هستند:

BB = موش سیاه خالص

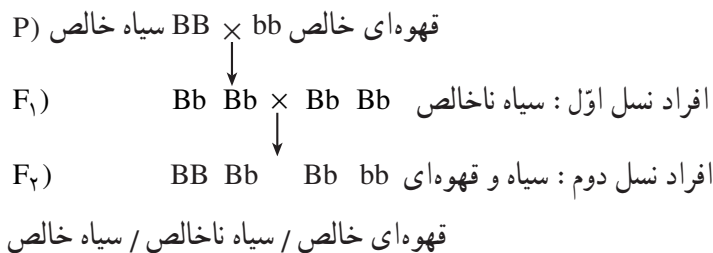
Bb = موش سیاه ناخالص

bb = موش قهوه‌ای خالص

توجه داشته باشید که صفت نهفته تنها یک ژنوتیپ (bb) را دارد و همیشه از نظر ژنتیکی خالص است، اما صفت بارز دو شکل خالص و ناخالص BB و Bb دارد.

### تشخیص و تمایز نسلهای مختلف از یکدیگر

معمولاً نسلی که آزمایش به کمک آنها شروع می‌شود، افراد خالص والد نام دارند و با حرف (P) که از کلمه (Parent) گرفته شده، نمایش داده می‌شوند. فرزندان حاصل در نسل اول را با (F<sub>1</sub>) نمایش می‌دهند که مخفف (First filial) است و فرزندان نسل دوم با (F<sub>2</sub>) نمایش داده می‌شوند (Second filial). با توجه به آنچه ذکر شد، می‌توان آزمایش و آمیزش بین موشهای سیاه و قهوه‌ای را به شکل زیر خلاصه کرد:



برای به دست آوردن ژنوتیپ افراد نسل دوم، می‌توان از جدول زیر استفاده کرد:

انواع گامتهای افراد نسل اول	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

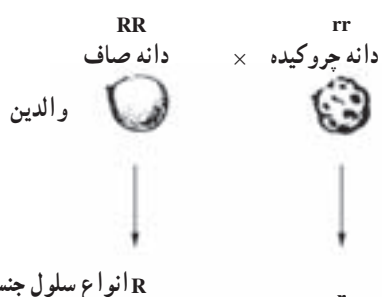
## قوانین مندل

وراثت یک صفت: مرحله اول تحقیقات مندل، شامل هفت آزمایش ساده است که در هر کدام، گیاهان مورد بررسی وی از نظر یک جفت صفت متقابل یا یک جفت ژن آلل، با هم اختلاف دارند. حال یکی از آزمایشهای او را با کمک اصطلاحات ژنتیک امروزی که قبلاً با آنها آشنا شده‌ایم، مورد بحث قرار می‌دهیم. روش کار او، به ترتیب، شامل مراحل زیر بوده است:

۱- مندل، گیاه نخود فرنگی را که دانه‌های صاف داشت با گیاه دیگری که دانه‌اش چروکیده بود آمیزش داد. (دانه گرده یکی را به وسیله میله نازکی به کلاله گیاه دیگر منتقل کرد.)

۲- گیاهان حاصل از این آمیزش ( $F_1$ ) تماماً دانه صاف داشتند. مندل صفت صافی دانه را بارز و صفت چروکیده بودن را نهفته نامید.

۳- مندل دانه‌های حاصل از نسل اول ( $F_1$ ) را مجدداً کشت کرد و آنها را به حال خود گذاشت تا از طریق خودلقاحی، آمیزش کنند و گل و دانه بدهند ( $F_2$ ).



۴- دانه‌های حاصل از گیاهان نسل دوم از حیث فنوتیپ یکسان نبودند. پس از شمارش و آمارگیری معلوم شد که تعداد دانه‌های صاف تقریباً سه برابر دانه‌های چروکیده است.

۵- سپس دانه‌های حاصل از نسل دوم ( $F_2$ ) را مجدداً کشت نمود و مشاهده کرد که  $\frac{1}{4}$  دانه‌های چروکیده و  $\frac{3}{4}$  دانه‌های صاف حاصل شده که دانه‌های صاف برخی خالص و تعداد بیشتری ناخالص بودند.

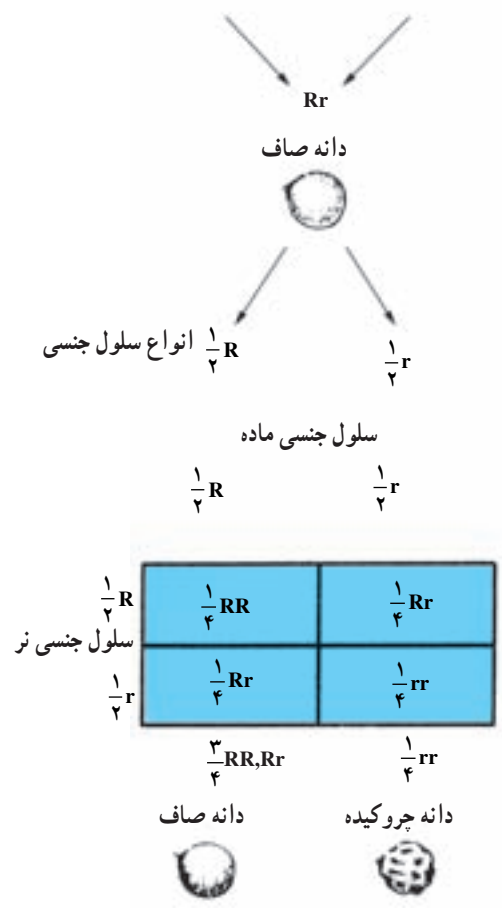
۶- مندل در آزمایشهای تکراری بعدی، جای نر و ماده را تغییر داد. بدین معنی که اگر از یک گیاه با دانه صاف گرده را گرفته، روی کلاله گیاه دانه چروکی قرار می‌داد، دفعه بعد برخلاف آن عمل می‌کرد و باکمال تعجب دریافت که در نتیجه کار هیچ گونه تفاوتی حاصل نمی‌شود. با توجه به اینکه در زمان مندل، شناختی از سلول، تقسیم سلول کروموزوم و ژن در دست نبود، وی نتایج کارهای اولیه خود را به شرح زیر تفسیر می‌کند:

الف - هر صفت ارثی را دو عامل ارثی یا دوزن بوجود می‌آورد که یکی متعلق به پدر و دیگری از مادر است.

ب - هر یک از والدین، عوامل ارثی مشابهی دارند و به عبارت دیگر خالص هستند.

ج - هر یک از افراد نسل اول، دو نوع عامل وراثتی به نسبت مساوی تولید می‌کنند. به عبارت دیگر، ناخالص می‌باشند.

د - برای ایجاد گیاهان نسل دوم، عوامل ارثی موجود در گیاهان نسل اول که از دو نوع مختلف بارز و نهفته می‌باشند، با یکدیگر ترکیب می‌شوند. حال، بهتر است این آزمایش را طبق قرار قبلی به شکل ساده مقابل نمایش دهیم (شکل ۳-۱۲).



شکل ۳-۱۲- چگونگی انتقال صفت صافی دانه در گیاه نخود فرنگی

ژن چروکیدگی دانه  $r$       ژن صافی دانه  $R$

(دانه چروکیده)  $rr$  ×  $RR$  (دانه صاف)  $P$ )

$F_1$ )                       $Rr$  (دانه صاف)

$Rr$  ×  $Rr$

$$F_2) \quad \frac{3}{4} \underbrace{RR + Rr}_{\frac{3}{4} \text{ دانه های صاف}} + Rr + \frac{1}{4} rr$$

$$\frac{1}{4} \text{ دانه های چروکیده}$$

مندل در تمام تجارب خود، تصادفاً همیشه به نتایج مشابهی دست یافته بود، یعنی افراد نسل اول، فنوتیپ یکسانی داشتند و صفت بارز را نشان می دادند و افراد نسل دوم، به نسبت  $\frac{3}{4}$  فنوتیپ بارز و  $\frac{1}{4}$  فنوتیپ نهفته داشتند. وی از مجموعه آزمایشهای مرحله اول خود، دو قانون زیر را وضع کرد که به نام قوانین اول و دوم مندل معروف هستند.

**قانون اول مندل:** وقتی والدین از نظر یک زوج صفت متقابل و خالص با یکدیگر تفاوت داشته باشند، فرزندان نسل اول همه فنوتیپ یکسان دارند و جنسیت نیز در انتقال صفات تأثیری نخواهد داشت.

**قانون دوم مندل:** عوامل ارثی نهفته در افراد نسل اول در زمان تشکیل گامت از عوامل بارز جدا می شوند و پس از ترکیب گامتها و ایجاد افراد نسل دوم در  $\frac{1}{4}$  آنها به شکل فنوتیپ نهفته ظاهر می کنند. (علت این مسأله، تقسیم میوز است که در آن زمان، مندلی از آن آگاهی نداشته است.) بنابراین، قانون دوم مندل این است: دو ژن هر صفت، هنگام تشکیل گامت از هم جدا می شوند و هر کدام به یک گامت می رود.

### آمیزش آزمون (Cross-Test)

چنانکه مشاهده شد در هر تجربه ساده ژنتیکی، لازم است آمیزش را با افراد خالص شروع کرد. مندلی برای حل مشکل خود از گیاه خودلقاح استفاده کرد ولی در سایر موارد باید چاره دیگری اندیشید، مثلاً می دانیم که رنگ سیاه در موش نسبت به رنگ قهوه ای، یک صفت ارثی بارز است. اگر قصد انجام یک تجربه ساده ژنتیکی را داشته باشیم اولین سؤال آن است که موش سیاه خالص است یا خیر؟ زیرا ما تنها فنوتیپ را در دست داریم و از ژنوتیپ حیوان چیزی نمی دانیم پس با روشی باید از خالص یا ناخالص بودن موش سیاه خبردار شویم. این روش را در اصطلاح آمیزش آزمون گویند. برای این کار، کافیت موش سیاه را با موش قهوه ای که حتماً خالص است آمیزش دهیم.

برحسب خالص یا ناخالص بودن موش سیاه دو حالت در پیش خواهیم داشت. به فرمولهای زیر توجه کنید.

۱-  $BB \times bb \rightarrow Bb, Bb, Bb, Bb$  تمام فرزندان سیاه

۲-  $Bb \times bb \rightarrow Bb, Bb, bb, bb$  سیاه و  $\frac{1}{4}$  قهوه ای

اگر در این آمیزش، تمام فرزندان حاصل سیاه رنگ باشند دلیل بر آن است که موش سیاه، خالص است ولی اگر ۵۰٪ موشها سیاه و ۵۰٪ بقیه قهوه ای باشند دلیل بر ناخالص بودن موش سیاه خواهد بود.

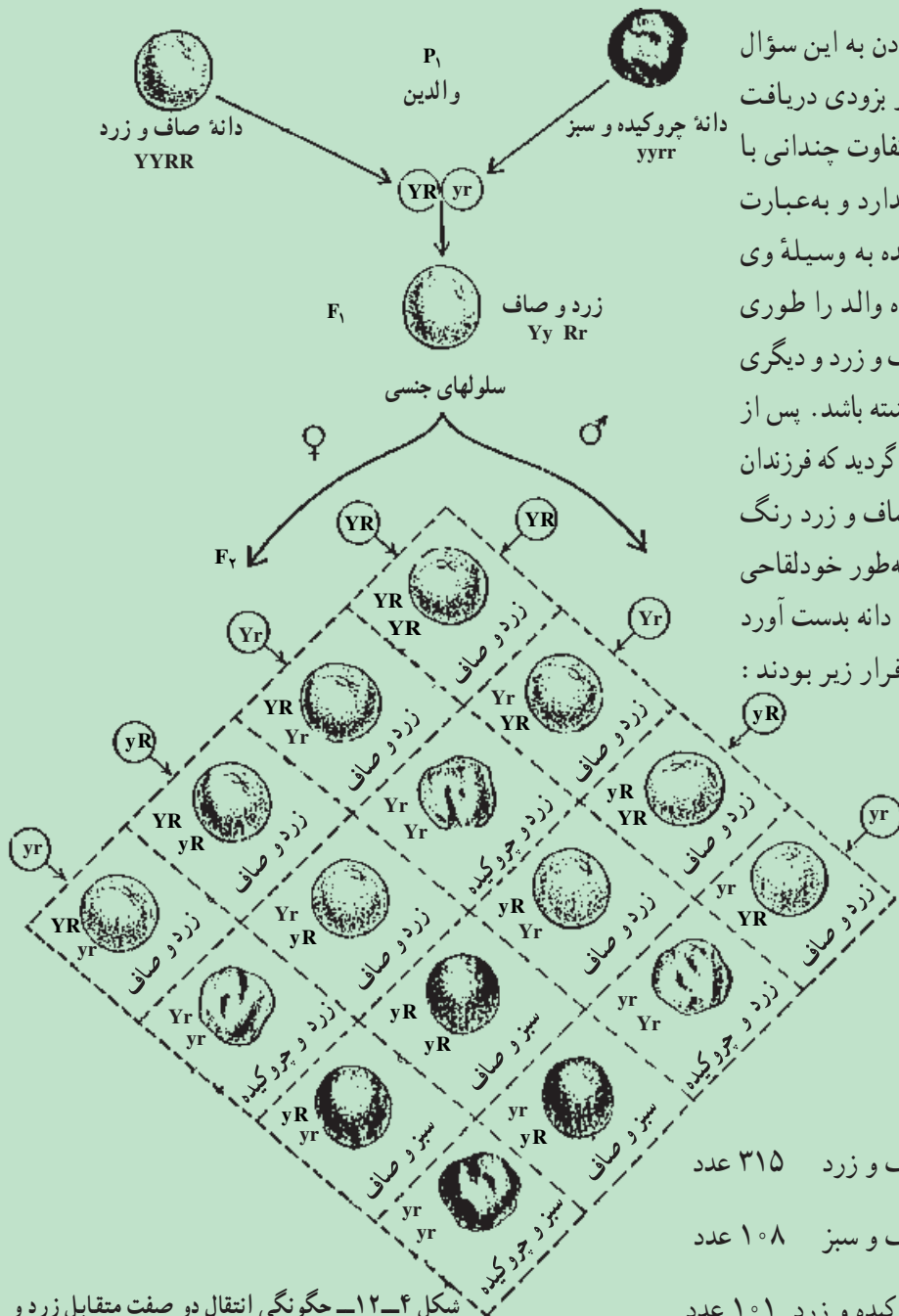




وراثت دو صفت

پس از آنکه مندل به اصول کلی و مهم گفته شده بالا دست یافت، آزمایشهای مشکلتی را شروع کرد. در این قسمت وی به بررسی دو زوج صفت متقابل در آن واحد پرداخت و سپس تجارب خود را مشکلت کرد. ما نیز به ذکر یکی از آزمایشهای وراثت دو صفت می پردازیم:

وقتی دو صفت مختلف به طور همزمان مورد مطالعه قرار می گیرند، چه پیش می آید؟



مندل برای پاسخ دادن به این سؤال تجارب متعددی انجام داد و بزودی دریافت که مسأله وراثت دو صفت تفاوت چندانی با مسأله وراثت یک صفت ندارد و به عبارت دیگر، اصول اولیه کشف شده به وسیله وی تغییری نمی کند. وی دو گیاه والد را طوری انتخاب کرد که یکی دانه صاف و زرد و دیگری دانه چروکیده و سبزرنگ داشته باشد. پس از انجام آمیزش بین آنها، متوجه گردید که فرزندان نسل اول (F<sub>1</sub>) تماماً دانه صاف و زرد رنگ دارند. از آمیزش افراد F<sub>1</sub> به طور خودلقاحی در نسل دوم، مجموعاً ۵۵۶ دانه بدست آورد که شامل چهار فنوتیپ به قرار زیر بودند:

(شکل ۴-۱۲)

فتوتیپ ها:

- از عده کل دانه ها  $\frac{9}{16}$  = دانه صاف و زرد ۳۱۵ عدد
- از عده کل دانه ها  $\frac{3}{16}$  = دانه صاف و سبز ۱۰۸ عدد
- از عده کل دانه ها  $\frac{3}{16}$  = دانه چروکیده و زرد ۱۰۱ عدد
- از عده کل دانه ها  $\frac{1}{16}$  = دانه چروکیده و سبز ۳۲ عدد

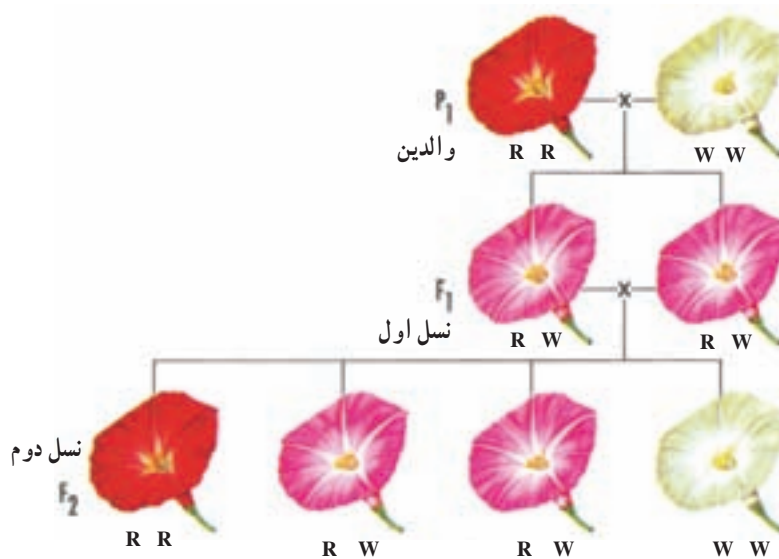
شکل ۴-۱۲- چگونه انتقال دو صفت متقابل زرد و صاف با دو صفت سبز و چروکیده از گیاه نخود فرنگی - از این تجربه استقلال صفات بخوبی مشخص می گردد.

با کمی دقت متوجه می‌شویم که در نسل دوم در برابر  $(315+108) = 423$  دانه صاف  $(101+32) = 133$  دانه چروکیده بدست آمده است که تقریباً همان نسبت  $\frac{3}{4}$  صاف به  $\frac{1}{4}$  چروکیده است. همچنین در مقابل ۴۱۶ دانه زرد رنگ ۱۴۰ دانه سبز رنگ بوجود آمده است که باز هم همان نسبت  $\frac{3}{4}$  زرد به  $\frac{1}{4}$  سبز است.

اگر این دو نسبت ساده  $(3/1)$  را در هم ضرب کنیم،  $9, 3, 3, 1 = (3/1)(3/1)$  نسبت فنوتیپ‌ها حاصل می‌شود. نسبت ژنوتیپ‌ها در شکل ۴-۱۲ قابل مشاهده است.

قانون سوم مندل: هر صفت ارثی به‌طور مستقل به ارث می‌رسد و توارث یک صفت تأثیری در توارث سایر صفات ارثی ندارد.

صفات همباز: یکی از مسائلی که در آزمایش‌های مندل توجه او را جلب کرده بود، این است که در هریک از صفات مورد آزمایش، همیشه حالت بارز بودن یک صفت بر صفت دیگر حتمی بود و فرزندان نسل اول به والدین دارای صفت بارز بود، شباهت کاملی داشتند. پس از مندل محققان دیگر ثابت کردند که مسأله بارز و نهفته بودن صفات همیشه وجود ندارد و گاهی ممکن است فرزندان نسل اول، حد واسط بین والدین خود بشوند. مثلاً در آمیزش دو گل لاله عباسی که رنگ گل یکی قرمز و رنگ دیگری سفید است، افراد نسل اول همگی صورتی رنگ می‌شوند و نتیجه آمیزش دو گیاه با گل صورتی در نسل دوم،  $\frac{1}{4}$  فرزندان آنها قرمز رنگ،  $\frac{2}{4}$  صورتی رنگ و  $\frac{1}{4}$  سفید هستند. این نوع صفات را اصطلاحاً همباز می‌نامند (شکل ۵-۱۲).



شکل ۵-۱۲- وراثت رنگ گل در گیاه لاله‌عباسی. مقایسه این شکل با شکل قبل چه نکته‌ای را برای شما روشن می‌کند؟

- ۱- عامل یا عوامل مؤثر در ایجاد شباهتها و تفاوت‌های بین والدین و فرزندان کدام‌اند؟
  - ۲- ژنتیک را تعریف کنید.
  - ۳- پایه گذار علم وراثت کیست؟
  - ۴- پیشامدهای همتراز را تعریف کنید.
  - ۵- احتمال آمدن سه خط، از شیر یا خط کردن همزمان سه سگه، چقدر است؟
  - ۶- دو مثال برای صفات متقابل ذکر کنید.
  - ۷- اصطلاحات زیر را تعریف کنید:
- الف - صفت بارز      ب - صفت نهفته      ج - ژن      د - هموزیگوت      ه - هتروزیگوت
- و- ژنوتیپ      ز - فنوتیپ      ح - آلل
- ۸- قوانین مندل را شرح دهید.
  - ۹- از آمیزش گیاه نخودفرنگی دانه صاف با گیاه نخود فرنگی دانه چروکیده، تعدادی نخودهای دانه چروکیده بدست آمده است. مطلوب است فنوتیپ و ژنوتیپ والدین و فرزندان. (صافی دانه را با R و چروکیدگی دانه را با r نشان دهید.)

### نظریه کروموزومی وراثت

مندل درباره ساختمان سلول اطلاع چندانی نداشت، زیرا در آن زمان هنوز بسیاری از روش‌های رنگ‌آمیزی سلول به ترتیبی که آنها را برای مطالعه میکروسکوپی آماده سازد شناخته نشده بودند. اگر چه در دهه‌های ۱۸۷۰ و ۱۸۸۰ میلادی زیست‌شناسان متعددی که ساختمان سلول را مورد مطالعه قرار می‌دادند دو نوع تقسیم سلولی میتوز و میوز را دقیقاً شرح دادند، ولی باز هم گذشت زمان و کشف مجدد اصول مندلی لازم بود تا بتوان بین اطلاعات حاصله از علم وراثت و توصیف رفتار کروموزومها در تقسیم میتوز و میوز ارتباطی منطقی ایجاد کرد.

در سالهای ۱۹۰۲ و ۱۹۰۳ میلادی دو محقق، آمریکایی بنام ساتن<sup>۱</sup> و دیگری آلمانی به نام بوواری<sup>۲</sup> با شناختی که از رفتار کروموزومها داشتند نظریه‌ای برای تفسیر اصول مندلی وراثت ارائه دادند. استدلال این دو محقق به شرح زیر است:

۱- در جانداران پرسلولی یک سلول میکروسکوپی به نام اسپرماتوزوئید و یک سلول نسبتاً بزرگتر به نام تخمک ارتباط بین نسلها را برقرار می‌سازند. از آنجا که براساس استدلال مندل ژنها از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند، ناگزیر باید در جایی در درون اسپرماتوزوئید و تخمک وجود داشته باشند.

۲- براساس استدلال مندل این دو نوع سلول جنسی، از نظر ژنتیکی هر یک تعداد مساوی ژن به فرد جدید می‌دهند، بنابراین با توجه به این مطلب که گامتها اندازه متفاوت دارند، ژنها باید در بخشی از این دو سلول قرار داشته باشند که اندازه آن در هر دو نوع گامت کم و بیش یکسان باشد. در اسپرماتوزوئید، سیتوپلاسم بسیار ناچیز است و قسمت اعظم سلول را هسته تشکیل می‌دهد. در تخمک مواد سیتوپلاسمی به مراتب بیشتر است ولی این سلول حاوی هسته‌ای است که خیلی شبیه به هسته سلول اسپرماتوزوئید است. با توجه به تشابه هسته در دو نوع سلول «هسته سلول می‌تواند جایگاه استقرار ژنها باشد».

۳- در داخل هسته، کروموزومها قرار دارند و مشاهدات دقیق نشان می‌دهد که رفتار کروموزومها ظاهراً به همان ترتیبی است که از ژنهای فرضی مندل می‌توان انتظار داشت.

ساتن و بوواری با بررسی دقیق رفتار موازی کروموزومها و ژنها، نظریه زیر را که به نام نظریه کروموزومی وراثت مشهور شده است ارائه دادند :

«ژنها واحدهایی مادی هستند که بر روی کروموزومها قرار دارند. یک الل از هر جفت ژن بر روی یک کروموزوم و الل دیگر بر روی کروموزوم همتا (همولوگ)ی آن قرار دارد.»

### وراثت صفاتی که با کروموزوم جنسی X پیوستگی دارند

شواهد اولیه برای اثبات نظریه کروموزومی وراثت از مطالعه حشره‌ای به نام مگس سرکه یا مگس میوه به دست آمده است. شما به احتمال قوی این نوع مگس را در اطراف میوه‌های زیاد رسیده مشاهده کرده‌اید.

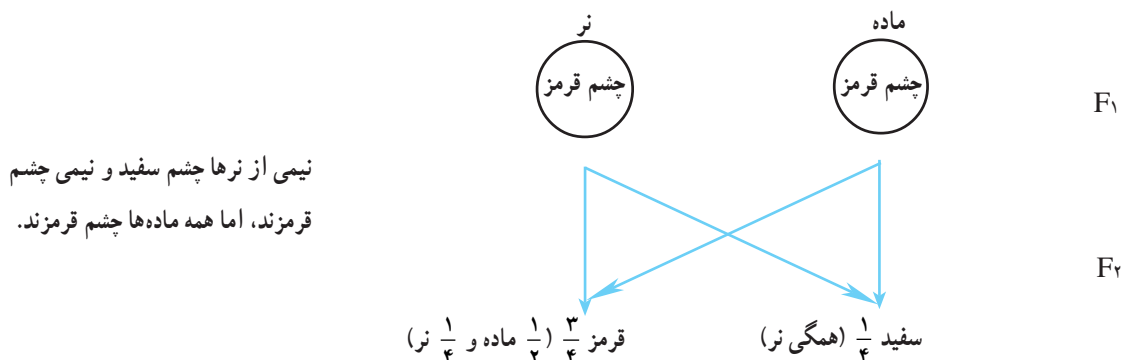
در حدود سال ۱۹۱۰ میلادی محقق آمریکایی به نام مورگان در آزمایشگاه خود هزاران مگس سرکه را پرورش داد. او در ابتدا برای تغذیه مگسها از موزله شده استفاده می‌کرد. رنگ چشم اکثر مگسهای سرکه در جمعیت‌های طبیعی قرمز تیره است ولی مورگان در میان مگسهای آزمایشی خود مگس نری پیدا کرد که رنگ چشم آن سفید بود. او این مگس نر چشم سفید را با مگس ماده‌ای که چشم قرمز داشت آمیزش داد. فرزندان حاصل از این آمیزش اعم از نر یا ماده دارای چشم قرمز رنگ بودند. به زبان ژنتیکی آمیزش فوق به شرح زیر است.

p ماده چشم قرمز × نر چشم سفید



برای مورگان نتیجه فوق تعجب‌آور نبود زیرا اگر بر اساس مطالعات مندل بپذیریم که الل کنترل کننده رنگ سفید چشم نسبت به الل کنترل کننده قرمزی چشم نهفته باشد، افراد  $F_1$  باید همه چشم قرمز رنگ داشته باشند (آمیزش فوق را می‌توان با آمیزش  $AA \times aa$  که همه فرزندان حاصل از آن  $Aa$  هستند و صفت غالب را نشان می‌دهند مقایسه کرد).

مورگان مگسهای نر و ماده چشم قرمز نسل اول را با هم آمیزش داد تا نسل دوم به دست آید. در این نسل  $\frac{3}{4}$  از فرزندان دارای چشم قرمز و  $\frac{1}{4}$  بقیه چشم سفید داشتند. این نتیجه نیز برای مورگان قابل انتظار بود و نسبت‌های فوق نسبت‌هایی هستند که از آمیزش افراد نسل اول با ژنوتیپ  $Aa$  (یعنی  $Aa \times Aa$ ) قابل انتظار است. ولی این نکته توجه مورگان را شدیداً به خود معطوف داشت: در نسل دوم فقط در تعدادی از افراد نر صفت سفیدی چشم مشاهده شد و هیچ یک از افراد ماده این نسل صفت سفیدی چشم را نشان ندادند. ظاهراً صفت مورد مطالعه مورگان برخلاف صفات دیگر با جنسیت فرد بستگی دارد. به چنین صفاتی، صفات وابسته به جنس اطلاق می‌شود. آمیزش افراد نسل اول را در زیر خلاصه می‌کنیم:



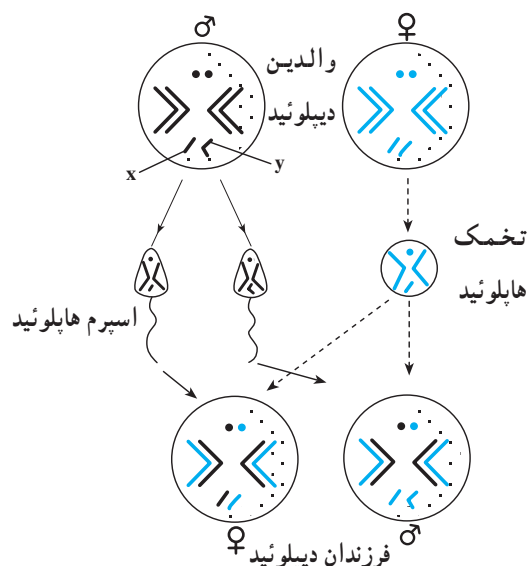
نیمی از نرها چشم سفید و نیمی چشم قرمزند، اما همه ماده‌ها چشم قرمزند.

توجه می‌کنید که اصول مندلی و نظریه کروموزومی وراثت که اعلام می‌دارد ژنها روی کروموزومها قرار دارند می‌تواند اطلاع جدید و یا به عبارت دیگر کشف فوق را توضیح دهد. یک راه در تعبیر نتایج حاصل از آزمایش مورگان این است که از خود سؤال کنیم آیا بین کروموزومهای افراد نر و ماده مگس سرکه تفاوتی وجود دارد؟ مشاهده دقیق سلول‌های مگس نر و ماده نشان می‌دهد که پاسخ سؤال ما مثبت است. با توجه به شکل ۶-۱۲ شما متوجه تفاوت کروموزومی نر و ماده مگس سرکه خواهید شد.



شکل ۶-۱۲- طرح کروموزومهای نر و ماده مگس سرکه. تفاوت کروموزومی نر و ماده برای اولین بار در سال ۱۹۰۸ میلادی توصیف شده است.

براساس طرح فوق، نر و ماده از نظر ظاهری در سه جفت از کروموزومهای خود فرقی ندارند و تفاوت آنها فقط مربوط به یک جفت کروموزوم است: ماده دارای دو کروموزوم کشیده شبیه به یکدیگر است که هر یک را به حرف X نمایش می‌دهند، در حالی که در جنس نر، این جفت کروموزوم از نظر ظاهری با هم فرق دارند یکی از این دو کروموزوم کشیده و شبیه کروموزوم X ماده است و دیگری کروموزومی کوچکتر و خمیده است که Y نام دارد. در مگس سرکه به سه جفت کروموزومی که در نر و ماده شبیه هم هستند کروموزومهای غیرجنسی (اتوزوم) می‌گویند. یک جفت کروموزوم باقیمانده که در ماده XX و در نر XY هستند کروموزومهای جنسی نام دارند و در تعیین جنسیت دخالت دارند.

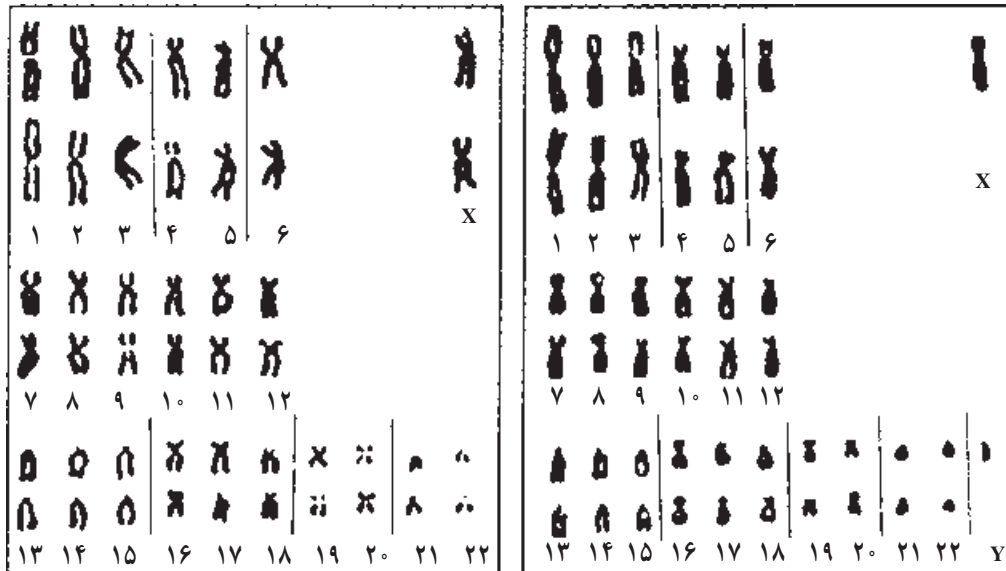


شکل ۷-۱۲- جنسیت مگس سرکه مربوط به این است که سلول تخمک با کدام نوع اسپرم (X دار یا Y دار) ترکیب شود.

پس مورگان چنین نتیجه‌گیری کرد که در مگس سرکه، نرها هستند که با توجه به کروموزومهای جنسی دو نوع گامت ایجاد می‌کنند. بنابراین ژنهایی که روی کروموزومهای جنسی قرار دارند در دو جنس نر و ماده با فراوانی‌های متفاوتی بروز می‌کند، مثلاً در نسل دوم چشم سفید فقط در نرها دیده شد. این موضوع دانشمندان را متوجه صفات وابسته به جنس کرد.

مطالعه کروموزومهای انسان نشان می‌دهد که حالتی شبیه به وضعیت مگس سرکه در تعیین جنسیت آدمی نیز دیده می‌شود. آدمی دارای ۲۳ جفت کروموزوم است، ۲۲ جفت از این کروموزومها، غیرجنسی و یک جفت باقیمانده کروموزومهای جنسی آدمی هستند. در آدمی کروموزوم Y به مراتب از کروموزوم X کوچکتر است. شکل ۸-۱۲ کروموزومهای مرد و زن را نشان می‌دهد. در این شکل ۲۳ جفت کروموزوم براساس طول و ساختمان

هر جفت کروموزوم مرتب شده‌اند. مردان مانند مگس سرکه نر، دو نوع گامت ایجاد می‌کنند، نیمی از گامت‌های آنان دارای کروموزوم Y هستند و نیم دیگر حامل کروموزوم X اند. اما تمام تخمک‌هایی که زنان تولید می‌کنند یک کروموزوم X دارند. اگر تخمکی با اسپرماتوزوئید حاوی کروموزوم X بارور شود، نوزاد دختر خواهد بود (XX) و اگر تخمک با اسپرماتوزوئید محتوی کروموزوم Y ترکیب شود، نوزاد، پسر می‌شود (XY).



شکل ۸-۱۲- کروموزوم‌های یک زن (سمت چپ) و یک مرد (سمت راست). در این شکل اتوزومها و یک جفت کروموزوم جنسی بر اساس طول و ساختمان کروموزومها مرتب شده‌اند. تفاوت کروموزومی نر و ماده در چیست؟

**تذکر مهم:** لازم به یادآوریست که پس از اکتشافات مرگان، مشخص گردید، ژنهایی که در روی یک کروموزوم هستند و حالت پیوسته دارند، به طور جمعی از پدر یا مادر به فرزند انتقال می‌یابند و از قانون استقلال عمل ژنها یعنی قانون سوم مندل پیروی نخواهند کرد. پس، قانون سوم مندل شامل ژنهایی می‌شود که در روی کروموزوم‌های متفاوتی قرار داشته باشند.

### صفات وابسته به جنس چگونه به ارث می‌رسند:

اگر به طور دقیق توجه کرده باشید زنان یا پستانداران ماده، برای هریک از این قبیل صفات دو ژن دارند زیرا دارای دو کروموزوم جنسی X می‌باشند، ولی مردها یا پستانداران نر که یک کروموزوم جنسی X دارند، فقط یک ژن برای هریک از این صفات وابسته به X خواهند داشت. برای اینکه این مسأله را بهتر متوجه شویم به ذکر مثال مربوط به کوررنگی می‌پردازیم. در این عارضه، شخص، رنگهای قرمز و سبز را مثل سایه‌هایی به رنگ خاکستری یا سایر رنگها می‌بیند. قدرت تشخیص رنگهای سبز و قرمز از یکدیگر صفتی بارز است و عدم توانایی تشخیص این رنگها یک صفت نهفته است.

احتمال بروز این صفت در مردان، بیشتر از زنان است زیرا کروموزوم Y ژنی برای این صفت در خود ندارد و اگر مردی ژن بیماری را داشته باشد حتماً بیماری در او ظاهر خواهد شد در صورتی که زنها دو کروموزوم جنسی X دارند و برای بیمار شدن باید هر دو کروموزوم X آنها ژن بیماریزا را داشته باشد، که احتمال آن خیلی کم خواهد بود.

اگر ژن سالم بودن را با (C) و ژن مولد بیماری را با (c) نمایش دهیم، مردی که ژن (C) را بر روی کروموزوم X خود داشته باشد می‌تواند رنگهای سبز و قرمز را ببیند و اگر ژن (c) را بر روی کروموزوم X خود داشته باشد کوررنگ خواهد شد؛ یعنی برای مردان فقط دو احتمال وجود دارد. سالم  $X^C Y$  بیمار  $X^c Y$  برای زنها سه ژنوتیپ وجود دارد  $X^C X^C$  که سالم است  $X^C X^c$

سالم و حامل که  $\frac{1}{4}$  فرزندان این شخص کوررنگ خواهند شد و حالت سوم  $X^c X^c$  که معرف زنی مبتلا به بیماری کوررنگی است. در انسان می توان از صفات وابسته به کروموزوم جنسی X، مثلاً از بیماری هموفیلی، کوررنگی سبز و قرمز و یا بیماری تحلیل پیش رونده عضلانی نام برد. هموفیلی، بیماری خطرناکیست که بیشتر در پسران دیده می شود. عدم انعقاد خون از علایم مهم این بیماریست. افراد بیمار، فاقد یکی از عواملی هستند که در انعقاد خون نقش مؤثری دارد و در صورت ایجاد جراحات عمیق احتمال مرگ و میر آنها بسیار زیاد است. زن بیماری حالت نهفته دارد و اگر در ازدواج یک مرد و زن سالم، پسری هموفیل بوجود آید، زن دارای یک کروموزوم X سالم و یک کروموزوم X حامل این زن معیوب است که آن را به پسر بیمارش انتقال داده است.

پرسش

- ۱- نظریه کروموزومی وراثت را تعریف کنید.
- ۲- آیا ژنهایی که روی یک کروموزوم قرار دارند (ژنهای پیوسته)، از قانون استقلال ژنها پیروی می کنند؟ چرا؟
- ۳- نظریه کروموزومی وراثت چگونه به اثبات رسید؟
- ۴- صفات وابسته به جنس را تعریف کنید.
- ۵- اتوزوم به کدام کروموزومها اطلاق می شود؟
- ۶- جنسیت فرد چگونه تعیین می شود؟
- ۷- تعداد کروموزومهای آدمی چقدر است؟ آیا کروموزومهای مرد و زن تفاوت دارند؟ توضیح دهید.
- ۸- چرا بیماری کوررنگی در مردان بیش از زنان دیده می شود؟
- ۹- در مورد بیماری تحلیل عضلانی، اطلاعات بیشتری بدست آورده، در کلاس بیان کنید.
- ۱۰- هموفیلی، چه نوع بیماریست؟ مهمترین علامت آن چیست؟

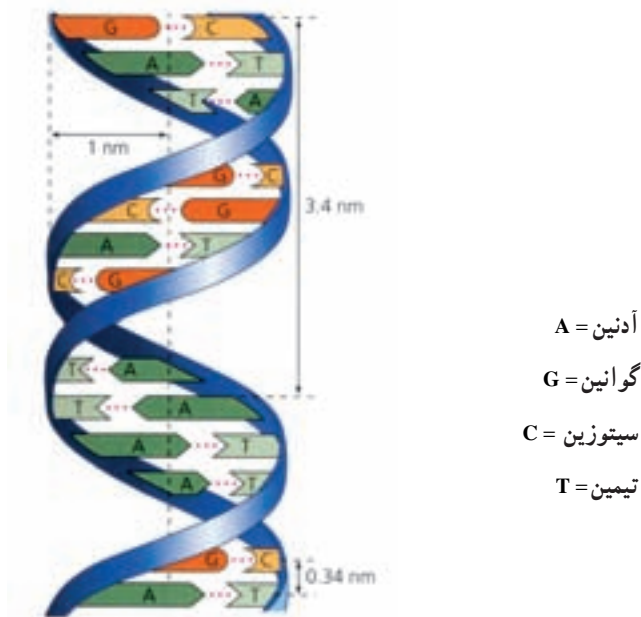
## ساختمان و عمل ژن

تجربیات مندل نشان داد که هر صفت ارثی، نتیجه همکاری دو ژن همردیف (الل) است که توسط سلولهای جنسی والدین از یک نسل به نسل بعدی انتقال می یابند. اگرچه این نظریه به روشهای مختلف علمی مورد تأیید قرار گرفته است، ولی سؤال اساسی آن است که ساختمان شیمیایی ژن چیست و چگونه موجب بروز صفت معینی می گردد؟ در سال ۱۸۶۹ فردریک میشر (F.Meisher)، دانشمند آلمانی، ضمن تحقیقات خود از هسته سلولهای مختلف، ماده ای بدست آورد که آن را نوکلئین نامید. بعدها این ماده را اسید نوکلئیک نامیدند؛ زیرا در ساختمان آن اسیدفسفریک وجود دارد. چندی بعد وجود یک ماده قندی پنج کربنی به نام دی آکسی ریبوز در ساختمان آن به اثبات رسید و کمی بعد به وجود چهار باز آلی نیتروژن دار در ترکیب آن پی بردند. بدین ترتیب مواد تشکیل دهنده نوکلئین بخوبی شناخته شد و به همین دلیل نام آن را دی آکسی ریبونوکلئیک اسید، یا به اختصار DNA نامیدند. اما نکته جالب آنکه، تا مدت ها کسی نمی دانست این ماده ممکن است همان عامل وراثتی یا ژن باشد. تا اینکه یک دانشمند آمریکایی به نام، آوری (Avery) و دو نفر از همکارانش ثابت کردند DNA عامل وراثتی است.

در سال ۱۹۵۳ واتسون (Watson) و کریک (Crick)، دانشمندان انگلیسی، موفق به کشف فرمول شیمیایی مولکول DNA شدند و چگونگی ارتباط بین اجزای تشکیل دهنده آن، یعنی بازهای آلی نیتروژن دار، قند دی آکسی ریبوز و اسید فسفریک شدند و طرح مارپیچ مضاعف را برای آن پیشنهاد کردند (شکل ۹-۱۲). چنانکه در شکل ۱۰-۱۲ مشاهده می شود از اتصال این سه بخش به یکدیگر واحدهایی به نام نوکلئوتید بوجود می آید. هر نوکلئوتید در حکم آجر است که در بنای یک ساختمان به کاررفته



است. پس همان‌طور که یک ساختمان، بزرگ یا کوچک است، ژنها نیز برحسب تعداد نوکلئوتیدهای سازنده آنها انواع مختلف کوچک و بزرگ دارند. در یک ژن ممکن است چندین هزار نوکلئوتید وجود داشته باشد.



شکل ۹-۱۲- ساختمان مارپیچ مضاعف مولکول DNA



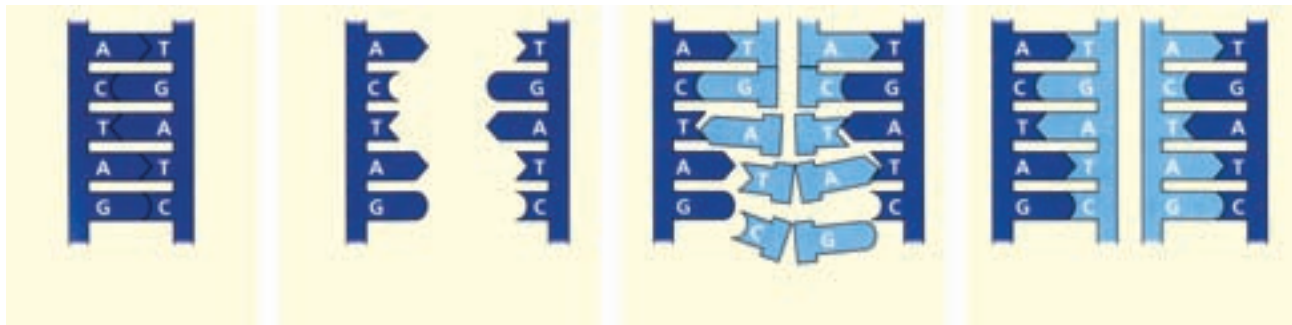
شکل ۱۰-۱۲- این شکل همانندسازی مولکول DNA موجود در ساختمان کروموزوم را نمایش می‌دهد. در هنگام همانندسازی مولکول DNA مانند یک زیپ از میان شکاف برمی‌دارد و سپس از روی هر رشته، رشته مکمل جدید ساخته می‌شود. در پایان دو مولکول مشابه با مولکول اولیه بدست خواهد آمد.



- اعمال ژنها: ژن که بخشی از مولکول DNA است دو وظیفه مهم و اساسی را بر عهده دارد :
- ۱- همانندسازی یا ایجاد مولکولهای مشابه.
  - ۲- ماده سازی یا سنتز پروتئین.
- اینک در مورد هریک از این وظایف به اختصار به بحث خواهیم پرداخت :

## ۱- همانند سازی

قبل از هر تقسیم سلول مولکولهای DNA موجود در ساختمان کروموزوم، دو برابر می شوند و پس از پایان این کار، سلول اقدام به عمل تقسیم می کند و در نتیجه دو سلول مشابه بوجود می آید. روش کار بدین ترتیب است که، به هنگام همانندسازی، مولکولهای DNA همچون زبیری از میان، شکاف برمی دارند و به دو رشته مجزاً از هم تبدیل می شوند. سپس هر رشته مکمل خود را می سازد، به نحوی که در پایان کار دو مولکول جدید حاصل، کاملاً مشابه یکدیگر خواهند بود (شکل ۱۱-۱۲). شروع همانند سازی، مقدمه تقسیم سلول است و در خاتمه این کار محتویات هسته سلول دو برابر می شوند و در نهایت سلول اقدام به تقسیم می کند و دو سلول جدید حاصل، تمام اطلاعات لازم و مشابه را دریافت خواهند کرد.



شکل ۱۱-۱۲- چگونگی همانندسازی مولکول DNA

## ۲- ماده سازی یا سنتز پروتئین

- ۱- یکی از دو نوار مولکول DNA که در هسته قرار دارد ساخته شدن نوع خاصی از اسید نوکلئیک به نام RNA را کنترل می کند. RNA ها مانند DNA از واحدهای نوکلئوتید ساخته شده اند. اما تک رشته اند و قند و یک نوع بازآلی آنها با DNA تفاوت دارد برای ساختن RNA به کمک الگوی DNA نوکلئوتیدهای مناسب به یکدیگر متصل می شوند. بنابراین RNA پیک یا mRNA از پیام مولکول DNA نسخه برداری کرده است، ساخته می شود.
- ۲- مولکول mRNA، که از روی یکی از دو رشته DNA، نسخه برداری شده است، احتمالاً در یوکاریوتها از سوراخهای هسته به سیتوپلاسم می رود و در بین دو بخش ریبوزوم قرار می گیرد. mRNA حامل پیام رمز DNA برای ریبوزوم است. این پیام به ریبوزوم اعلام می دارد که اسیدهای آمینه را به ترتیب خاصی به هم پیوند دهد و مولکول پروتئین را بسازد. تبدیل پیام رمز mRNA به مولکول پروتئین را ترجمه می نامند. کلید رمز هر نوع اسید آمینه روی mRNA یک ردیف سه نوکلئوتیدی (سه نوکلئوتید دارای باز آزاد) است.
- ۳- برای اینکه مولکول اسید آمینه به ریبوزوم برسد تا در ساختمان پروتئین شرکت کند، باید ابتدا به یک مولکول tRNA متصل شود. هر مولکول tRNA محل مخصوصی برای اتصال به اسید آمینه دارد. علاوه بر آن، در طول مولکول tRNA فقط سه باز آزاد وجود دارد که مکمل کلید رمز mRNA به شمار می آید.

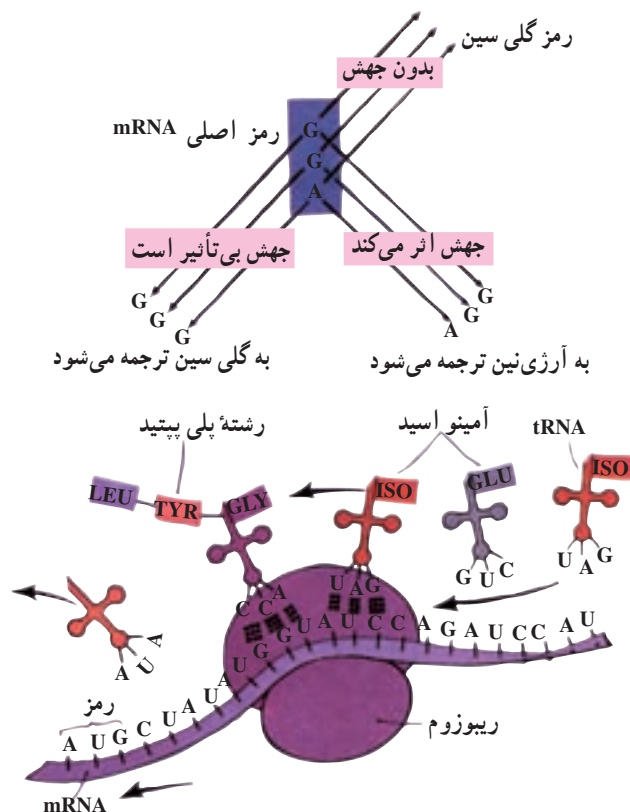
مولکولهای tRNA گذشته از این که به اسید آمینه مخصوص خود می پیوندند و آن را به جایگاه پروتئین سازی یعنی ریبوزوم می رسانند.

ریبوزوم روی mRNA حرکت می کند و به این ترتیب tRNA، رمز مکمل خود را روی مولکول mRNA می یابد و به آن می پیوندد. در ریبوزوم اسیدهای آمینه نزدیک هم قرار می گیرند پس از آن که tRNA از اسید آمینه جدا شد می توانند به هم پیوند شوند. ۴- پس از جدا شدن tRNA از اسید آمینه ریبوزوم به اندازه یک رمز روی مولکول mRNA حرکت می کند. رمز جدید آماده دریافت اسید آمینه دیگری می شود. پس از آنکه بین رمز و مکمل آن پیوند ایجاد شد، ریبوزوم بار دیگر در همان جهت تغییر مکان می دهد و باز هم رمز دیگری روی ریبوزوم قرار می گیرد و به این ترتیب رشته پلی پپتیدی ساخته می شود. بدین ترتیب ملاحظه می شود که اطلاعات رمز DNA برای ساخته شدن پروتئینهای مشخصی مورد استفاده قرار می گیرد. به طور خلاصه می توان گفت که :

پروتئین → RNA → DNA

گاهی ممکن است که آمینو اسیدی در محل اصلی خود قرار نگیرد. این مسأله می تواند ناشی از وجود رمزی اشتباهی در ساختمان mRNA باشد که موجب پیدایش پروتئین غیر فعال و نامطلوب خواهد شد. باید بدانیم که علت اصلی این پدیده ناشی از تغییر شیمیایی مولکول DNA است که اصطلاحاً به آن «جهش» می گویند. جهشهای ژنی در هنگام همانند سازی مولکولهای DNA رخ می دهند که اغلب نتایج آن به شکل فنوتیپی جدید در موجود زنده تظاهر می کند. چگونگی بوجود آمدن این تغییر، ناشی از قرار گرفتن یک یا چند نوکلئوتید در جایی نامناسب می باشد.

جهش از پدیده های مهم طبیعت است. این پدیده در تحول و تکامل موجودات زنده نقش بسزایی دارد. به عبارت دیگر، اثرات آن به صورت صفات جدید ارثی سبب بروز تنوع در جامعه گیاهان و جانوران و انسانها می شود.



شکل ۱۲-۱۲- چگونگی انتقال پیامهای ژنتیکی از هسته به سیتوپلاسم هنگام سنتز پروتئینهای mRNA روی ریبوزومها قرار گرفته، سپس آمینو اسیدها طبق رمز ژنتیکی به یکدیگر می چسبند و پروتئین ساخته می شود.

## اللہای چندگانہ

همانطور که در بحث جهش خواندید، یک ژن ممکن است تغییر کند و اللہای متعددی را در جمعیت یک گونه جاندار بوجود آورد. مثلاً گروههای خونی در انسان که سه نوع الل متفاوت دارند.

با توجه به آنچه در اصول ژنتیک آموخته‌اید، می‌دانید که در حالت طبیعی و عادی، در سلولهای هر فرد فقط دو ژن الل می‌تواند وجود داشته باشد و اللهای دیگر یک صفت ممکن است در افراد دیگر جمعیت وجود داشته باشند. یکی از جالبترین مثالها در مورد اللهای چندگانہ در انسان گروههای خونیست.

در انسان، چهارگروه خونی مهم تشخیص داده شده است که آنها را A، B، AB و O نامیده‌اند علت تفاوت گروههای خونی نوع پروتئینی است که آنتی‌ژن نام دارد و روی گلبولهای قرمز قرار گرفته است. سه ژن A و B و O کنترل کننده این چهار نوع گروه خونی هستند. ژن A و B همبازند یعنی نسبت به هم، حالت بارز یا نهفته ندارند. وقتی در یک فرد هر دو آنها باشند، گروه خونی آن شخص را AB می‌نامیم.

ژن O نسبت به هر دو ژن A و B نهفته است، پس کسانی که ژنهای A و O را داشته باشند گروه خونی آنها A خواهد بود و همین‌طور کسانی که دو ژن B و O داشته باشند گروه خونی B خواهند داشت. پس فقط کسانی که OO باشند گروه خونی O خواهند داشت.

### ژنتیک گروههای خونی A, B, O

فنوتیپ	ژنوتیپ	آنتی‌ژن روی گلبول قرمز
گروه خونی از نوع A	AA یا AO	A
گروه خونی از نوع B	BB یا BO	B
گروه خونی از نوع AB	AB	B و A
گروه خونی از نوع O	OO	هیچکدام

### پرسش

- ۱- طرح مولکولی DNA، که به وسیله واتسون و کریک ارائه شد، چگونه است؟
- ۲- وظایف اساسی ژن چیست؟
- ۳- همانند سازی DNA چه فایده‌ای دارد؟
- ۴- در پروتئین سازی، دستورالعملها و اطلاعات لازم چگونه از DNA به سیتوپلاسم که محل سنتز پروتئین است، ارسال می‌شود؟
- ۵- عمل RNA را شرح دهید.



### ناهنجاریها و بیماریهای کروموزومی

مطالعه و بررسی کروموزومهای پستانداران به کمک کشت سلول، به وسیله دانشمندی ژاپنی به نام دکتر HSU در آمریکا شروع شد. وی تصادفاً به علت اشتباه یک تکنیسین آزمایشگاه که مقداری آب مقطر به محیط کشت افزوده بود، موفق به مشاهده واضح کروموزومهای یک موش در زیر میکروسکوپ گردید. پس از این کشف، مطالعه بر روی کروموزومهای اکثر پستانداران و انسان شروع شد. از آن جمله دو دانشمند در سوئد توانستند تعداد دقیق کروموزومهای انسان را که ۴۶ عدد بود، مشخص سازند.

بدین ترتیب شاخه جدید در علم ژنتیک پدیدار گردید، که به آن «ژنتیک سلولی» می‌گوییم. در این علم، راههای شناخت و طبقه‌بندی دقیق کروموزومها و تشخیص انواع بیماریهای ناشی از اختلال در تعداد و ساختمان کروموزومها بررسی می‌شود. در حال حاضر، بیش از صد بیماری ناشی از ناهنجاریهای کروموزومی شناخته شده است که سه بیماری آن را معرفی می‌کنیم.

۱- سندرم یا نشانگان داون: مهمترین ناهنجاری اتوزومی انسان است. از هر ۷۵۰ نوزادی که به دنیا می‌آیند، یک نوزاد به این ناهنجاری دچار است. از علایم مهم تشخیص، وجود پلک سوم در زاویه داخلی چشم، قیافه مغولی، قد کوتاه، صورت گرد و پهن، دهان کوچک و نیمه‌باز، زبان پهن و کلفت، انگشتان کوتاه و پهن، خط ممتد کف دستی و گاهی همراه با اختلالات قلبی است (شکل ۱۳-۱۲). دیر راه افتادن و دیر حرف‌زدن، از علایم دیگر این نشانگان است. وجود کروموزوم اضافی، بیشتر در کودکانی اتفاق می‌افتد که سن مادر آنها بیش از ۳۵ سال باشد.



(ب)



(الف)

شکل ۱۲-۱۳- چهره یک پسر مبتلا به نشانگان داون. به وضع چشمها، دهان نیمه باز و زبان بزرگ توجه کنید (الف). دست همان کودک (ب). به خطوط پیوسته کف دست توجه کنید.

۲- نشانگان ترنر یا (XO): مهمترین ناهنجاری کروموزومی در جنس مؤنث است. افراد بیمار، زنانی هستند که یک کروموزوم جنسی X کم دارند. اولین بار در سال ۱۹۳۸ دکتر Turner، ۷ مورد زن مبتلا را که سن آنها بین ۱۶ تا ۳۳ سال بود مورد بررسی قرار داد. علائم ظاهری و مهم این افراد، قد کوتاه، عدم بلوغ و ضریب هوشی طبیعی است.

۳- نشانگان کلاین فلتز (XXY): این بیماری، مهمترین بیماری کروموزومی در بین مردان است. از علائم مهم آن داشتن قد بلند، عقب ماندگی ذهنی، ناباروری و فقدان صفات ثانویه جنسی مانند عدم رویش ریش و سبیل و داشتن صدای نازک و زنانه است. در بررسی کروموزومی اکثر مبتلایان، وجود یک کروموزوم X اضافی حتمی است.

## تمرینهای آزمایشگاهی

### آزمایشهای ژنتیک

هدفهای رفتاری: از دانش آموز، انتظار می رود پس از انجام این آزمایشها، بتواند:

- ۱- برخی صفات وراثتی را توضیح دهد.
  - ۲- فراوانی یک صفت وراثتی در جمعیت را، به طور تقریبی، به دست آورد.
- منظور از این آزمایشها، درک و شناخت صفت وراثتی است. صفت ارثی، در حقیقت نوعی توانایی و ویژگیست که به ژنهای موجود در فرد بستگی دارد. صفات انتخاب شده، صفاتی ارثی، مشخص و معین هستند که از نظر ژنتیک جمعیت، میزان و نسبت گسترش آنها را در جمعیت آدمی تا حدودی می توان به دست آورد.

#### آزمایش ۱- آیا توانایی لوله کردن زبان، یک صفت ارثی است؟

بیشتر مردم می توانند لبه های دو طرفی زبان خود را به سمت بالا برگردانند، به طوری که تقریباً از بالا به هم می رسند. یعنی زبان را لوله می کنند (شکل ۱۴-۱۲).

الف - از همکلاسیهای خود بخواهید این آزمایش را انجام دهند. تعداد افرادی را که می توانند و آنهایی را که نمی توانند، در جدولی مطابق شکل زیر بنویسید.

ب - سعی کنید این آزمایش را در مورد دانش آموزان سایر کلاسها هم انجام دهید و درصد افرادی را که می توانند و آنهایی را که نمی توانند بدست آورید.

ج - درصد را برای همه دانش آموزان کلاسهای مورد آزمایش معلوم کنید.



شکل ۱۴-۱۲- آیا می‌توانید زبان خود را لوله کنید؟

جدول توانایی لوله کردن زبان

شمار کلاسها	شمار دانش آموزان هر کلاس	شمار افرادی که می‌توانند	شمار افرادی که نمی‌توانند	درصد افرادی که می‌توانند	درصد افرادی که نمی‌توانند
۱					
۲					
۳					
۴					
۵					
۶					
۷					
۸					
۹					
۱۰					
۱۱					
۱۲					
۱۳					
۱۴					
۱۵					

## آزمایش ۲ - وراثت یک صفت فیزیولوژیک

- ۱- یک تکه کاغذ آغشته به فنیل، تیوکاربامید (P. T. C) تهیه کنید.  
با جویدن این تکه کاغذ، برخی مزه آن را حس می کنند و بعضی حس نمی کنند.
  - ۲- از تمام همکلاسیهای خود بخواهید تا کاغذ آغشته به P. T. C را بجوند و نتیجه را در جدولی برابر جدول زیر بنویسید.
  - ۳- سعی کنید این آزمایش را در مورد دانش آموزان سایر کلاسها هم انجام دهید و نتیجه را در جدول درج کنید.
- توجه: با آزمایشهای فوق نمی توان تشخیص داد که صفات یاد شده غالبند یا مغلوب. تشخیص غالب و مغلوب بودن مستلزم تهیه شجره نامه و بررسی خانوادگی و فامیلی است که از شرح آن خودداری می شود.

### تشخیص مزه P.T.C.

شمار کلاسها	شمار دانش آموزان هر کلاس	شمار کسانی که تشخیص می دهند	شمار کسانی که تشخیص نمی دهند	درصد آنهایی که تشخیص می دهند	درصد آنهایی که تشخیص نمی دهند
۱					
۲					
۳					
۴					
۵					
۶					
۷					
۸					
۹					
۱۰					
۱۱					
۱۲					
۱۳					
۱۴					
۱۵					

پرسش

- ۱- آیا کسی که نمی تواند زبانش را لوله کند، با تمرین قادر به یادگرفتن آن هست؟
- ۲- برای تشخیص غالب و مغلوب بودن صفات ذکر شده در آزمایشها، چه راهی به نظر شما می رسد؟