

## فصل

### انتقال اطلاعات در نسل‌ها

تصویر ورودی فصل - بعداً" اضافه می شود.

شبهت بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی‌های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می‌شود. همچنین می‌دانیم که ارتباط بین نسل‌ها را گامت‌ها برقرار می‌کنند و ویژگی‌های هر یک از والدین توسط دستورالعمل‌هایی که در DNA موجود در گامت‌ها قرار دارد به نسل بعد منتقل می‌شود.

پیش از کشف قوانین وراثت، تصور بر آن بود که صفات فرزندان، آمیخته‌ای از صفات والدین و حد واسطی از آن‌هاست. مثلاً اگر یکی از والدین بلندقد و دیگری کوتاه‌قد باشد، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت. اما مشاهدات متعدد نشان داد که این تصور درست نیست.

در اواخر قرن نوزدهم، زمانی که هنوز ساختار و عمل DNA و ژن‌ها معلوم نبود، دانشمندی به نام گریگور مندل توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند. به کمک این قوانین، می‌شد صفات فرزندان را پیش‌بینی کرد. با توجه به شناخت شما از ساختار و عمل DNA، در این فصل با مفاهیم پایه وراثت به زبان امروزی آشنا می‌شویم.

## گفتار ۱

### مفاهیم پایه

هر یک از ما ویژگی‌هایی داریم که ما را با آن‌ها می‌شناسند. بعضی از این ویژگی‌ها را از والدین خود دریافت کرده‌ایم؛ مثل رنگ چشم، رنگ مو یا گروه خونی. اما ویژگی‌هایی را هم می‌شناسیم 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، ویژگی‌های ارثی جانداران را **صفت** می‌نامند. **ژنتیک**، شاخه‌ای از زیست‌شناسی است که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می‌پردازد.

شکل مرتبط با متن بعداً اضافه می‌شود.

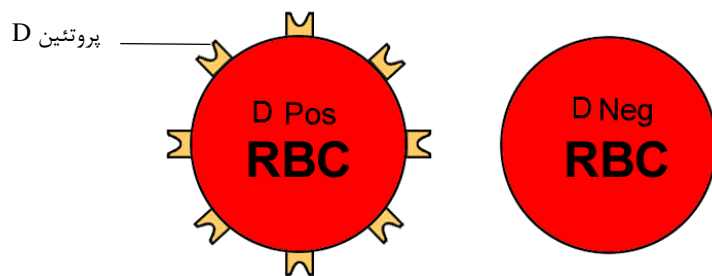
**شکل ۱.** هر یک از افراد جمعیت، ویژگی‌هایی دارد که ممکن است این ویژگی‌ها به نسل بعد منتقل شوند. هر یک از صفاتی که نام بردیم به شکل‌های مختلفی دیده می‌شوند. مثلاً رنگ چشم ممکن است به رنگ مشکی، قهوه‌ای، سبز یا آبی باشد. یا حالت مو ممکن است به شکل صاف، موجدار یا فر دیده شود. به انواع مختلف یک صفت، **شکل‌های آن صفت** می‌گویند.

## گروه‌های خونی

آیا شما گروه خونی خود را می‌دانید؟ آیا می‌دانید منظور از گروه خونی مثلاً A+ چیست؟ وقتی می‌گویند گروه خونی شخصی A+ است در واقع «دو» گروه خونی را برای او مشخص کرده‌اند. یکی گروه خونی معروف به ABO و دیگری گروه خونی ای به نام Rh. در ادامه این دو گروه خونی را بررسی می‌کنیم. Rh ساده تر است و با آن آغاز می‌کنیم.

### گروه خونی Rh

گروه خونی Rh بر اساس بودن یا نبودن پروتئینی است که در غشای گلبول‌های قرمز جای دارد و پروتئین D نامیده می‌شود. اگر این پروتئین وجود داشته باشد، گروه خونی مثبت است و اگر وجود نداشته باشد گروه خونی منفی خواهد شد (شکل ۲).



شکل ۲. مبنای گروه خونی Rh

بیش تر بدانید

Rh برگرفته از نام میمونی به نام رزوس (Rhesus) است. این گروه خونی ابتدا در این میمون کشف و Rh نامیده شد.

بود و نبود پروتئین D به ژنی بستگی دارد که ساختن آن را رهبری می‌کند. در ارتباط با این پروتئین، دو ژن در میان مردم دیده می‌شود. ژنی که می‌تواند پروتئین D را بسازد و ژنی که نمی‌تواند پروتئین D را بسازد. این دو ژن را به ترتیب D و d می‌نامیم.

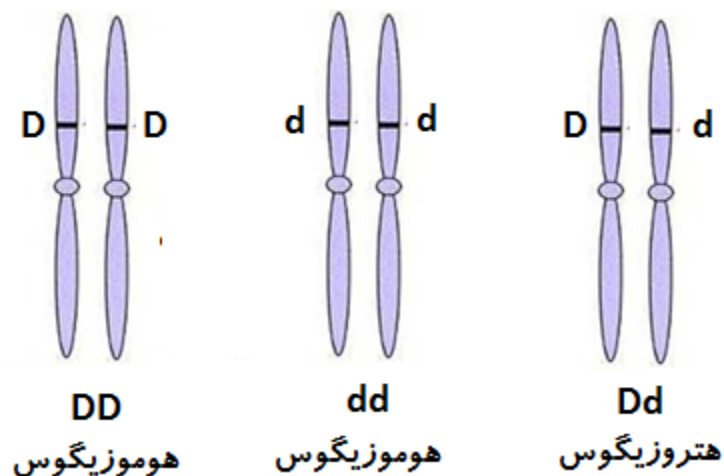
D و d جای مشخصی در کروموزوم دارند. هر دو، جای یکسانی از کروموزوم شماره ۱ را به خود اختصاص داده‌اند. توجه داشته باشید که هر کروموزوم شماره ۱ در این جایگاه یا ژن D را دارد یا d را اما نه هر دو را. به این جایگاه از کروموزوم شماره ۱، **جایگاه ژن های Rh** می‌گویند (شکل ۳).



کروموزوم شماره ۱

**شکل ۳. جایگاه ژن های Rh**

به D و d که شکل های مختلف صفت Rh را تعیین می‌کنند و هر دو جایگاه ژنی یکسانی دارند؛ **الل** می‌گویند. 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 می‌گویند فرد برای این صفت **خالص (هوموزیگوس)** است. اما اگر یکی از دو کروموزوم D و دیگری d را داشته باشد می‌گویند فرد برای این صفت، **ناخالص (هتروزیگوس)** است (شکل ۴).

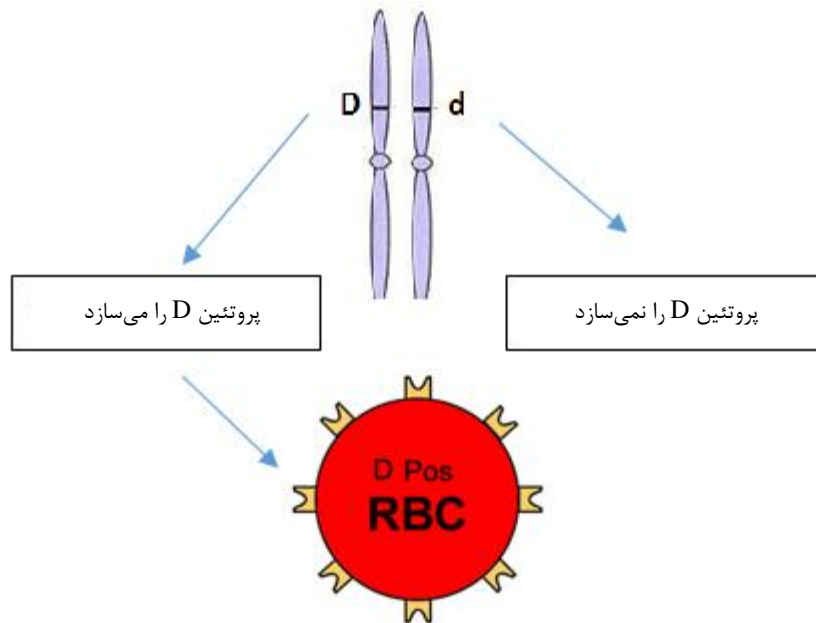


شکل ۴. ژنوتیپ‌های هوموزیگوس و هتروزیگوس

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 رابطهٔ 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.

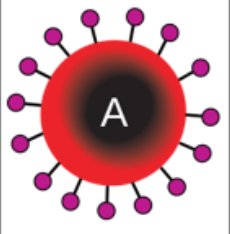
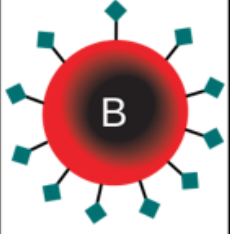
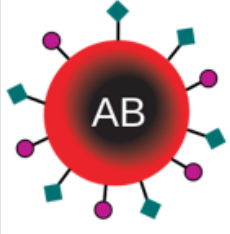
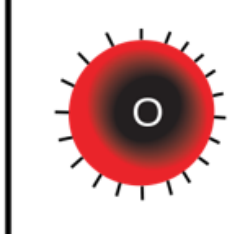
ژنوتیپ	فنوتیپ
DD	گروه خونی +
Dd	گروه خونی +
Dd	گروه خونی -

جدول ۱ انواع ژنوتیپ و فنوتیپ گروه خونی Rh

نوع دیگری از رابطهٔ 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).

	گروه خونی A	گروه خونی B	گروه خونی AB	گروه خونی O
گلبول قرمز				
نوع کربوهیدرات گلبول قرمز	A	B	A و B	هیچکدام

شکل ۶. مبنای گروه خونی ABO

برای گروه خونی ABO چه آلل‌هایی وجود دارد؟ اضافه شدن کربوهیدرات‌های A و B به غشای گلبول قرمز، یک واکنش آنزیمی است. دو نوع آنزیم وجود دارد. یکی آنزیم A، که کربوهیدرات A را به غشا اضافه می‌کند و دیگری آنزیم B، که کربوهیدرات B اضافه می‌کند. اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند، آن‌گاه هیچ کربوهیدراتی اضافه نخواهد شد. بنابراین برای این صفت، سه آلل وجود دارد. اللی که آنزیم A را می‌سازد، اللی که آنزیم B را می‌سازد و اللی که هیچ آنزیمی نمی‌سازد. جایگاه ژن‌های گروه خونی ABO در کروموزوم شماره ۹ است.

برای سادگی، این سه آلل را به ترتیب A، B و O می‌نامیم. در اینجا تشخیص فنوتیپ برای ژنوتیپ‌های هموزیگوس AA، BB یا OO آسان است: گروه خونی به ترتیب A، B یا O می‌شود. اما فنوتیپ ژنوتیپ‌های هتروزیگوس چگونه است؟ رابطهٔ بارز و نهفتگی بین آلل‌ها چگونه است؟

ژنوتیپ‌های هتروزیگوت برای این آلل‌ها عبارت‌اند از AO، BO و AB. آیا می‌توانید حدس بزنید گروه خونی فردی که AO است چیست؟ الل A آنزیم A را می‌سازد اما الل O هیچ آنزیمی نمی‌سازد. پس گروه خونی این فرد A خواهد شد. به همین علت گفته می‌شود A نسبت به O بارز است. همین استدلال را می‌توان برای ژنوتیپ BO به کار برد. الل B هم نسبت به الل O بارز است. در ژنوتیپ AB هر دو آنزیم ساخته می‌شوند و به همین علت

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 آللی 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.



## گفتار ۲

### انواع صفات

به یاد دارید که کروموزوم‌ها به دو دسته اتوزوم و جنسی تقسیم می‌شوند. کروموزوم‌های جنسی انسان  $X$  و  $Y$  هستند. صفاتی که جایگاه ژنی آن‌ها در یکی از کروموزوم‌های اتوزوم قرار داشته باشد را **اتوزومی** و صفاتی را که جایگاه ژنی آن‌ها در یکی از دو کروموزوم جنسی قرار داشته باشد **وابسته به جنس** می‌گویند.

### وراثت صفات اتوزومی

صفات اتوزومی چگونه به ارث می‌رسند؟  $Rh$  یک صفت اتوزومی است. اگر پدر و مادری هر دو ژنوتیپ  $Dd$  داشته باشند، چه ژنوتیپ یا ژنوتیپ‌هایی برای فرزندان آن‌ها مورد انتظار است؟

می‌دانیم هر یک از پدر و مادر، از هر جفت کروموزوم هم‌تا تنها یکی را از طریق گامت‌ها به نسل بعد منتقل می‌کنند. در این مثال، هم پدر و هم مادر از نظر  $Rh$  دو نوع گامت تولید می‌کنند: یکی گامتی که  $D$  دارد و دیگری گامتی که  $d$  دارد. ژنوتیپ فرزندان به این بستگی دارد که کدام گامت‌ها با یکدیگر لقاح پیدا کنند. ژنوتیپ فرزندان را می‌توان با روشی به نام **مربع پانت** به دست آورد. پانت نام دانشمندی است که این روش را پیشنهاد کرده است.

در روش مربع پانت، گامت‌های والدین را در سطر و ستون یک جدول می‌نویسیم و بعد خانه‌های جدول را با کنار هم قرار دادن گامت‌های سطر و ستون متناظر هم پر می‌کنیم (شکل ۸).

گامت‌ها	$D$	$d$
$D$	$DD$	$Dd$
$d$	$dD$	$dd$

شکل ۸. مربع پانت

باید توجه داشت که ژنوتیپ‌های  $Dd$  و  $dD$  یکسان‌اند. بنابراین هر فرزندی که متولد می‌شود می‌تواند یکی از ژنوتیپ‌های  $DD$ ،  $Dd$  و  $dd$  را داشته باشد.

## صفت وابسته به X

گاهی ژنی که بررسی می شود در کروموزوم X قرار دارد. به این صفات، **وابسته به X** می گویند. هموفیلی، یک بیماری وابسته به X و نهفته است یا به عبارتی دیگر آلل این بیماری که روی کروموزوم X قرار دارد نهفته است. در این بیماری، فرایند لخته شدن خون دچار اختلال می شود. شایع ترین نوع هموفیلی مربوط است به فقدان فاکتور انعقادی VIII.

آلل بیماری هموفیلی را  $h$  می نامیم و برای آن که نشان دهیم وابسته به X است، ال ها را به صورت بالانویس  $X$  می نویسیم:  $X^H$  و  $X^h$

جدول ۲ انواع ژنوتیپ ها و فنوتیپ ها را برای هموفیلی نشان می دهد. دقت کنید که در کروموزوم Y جایگاهی برای ال های هموفیلی وجود ندارد.

مرد	زن	
$X^HY$	$X^HX^H$	سالم
---	$X^HX^h$	ناقل
$X^hY$	$X^hX^h$	هموفیل

## جدول ۲. انواع انواع ژنوتیپ ها و فنوتیپ ها برای هموفیلی

منظور از ناقل در جدول ۱، فردی است که بیمار نیست اما ژن بیماری را دارد و می تواند به نسل بعد منتقل کند.

برای پیش بینی ژنوتیپ ها و فنوتیپ های صفات وابسته به X در نسل های بعد، می توان همچنان از مربع پانت استفاده کرد. به مثال زیر توجه کنید.

**مثال.** مردی هموفیل قصد دارد با زنی ازدواج کند که سالم است و ناقل هم نیست. زن می خواهد بداند آیا ممکن است فرزند حاصل از این ازدواج، هموفیل باشد؟

ژنوتیپ مرد هموفیل  $X^hY$  و گامت‌هایی که تولید می‌کند  $X^h$  و  $Y$  است. ژنوتیپ زن سالم  $X^HX^H$  است و فقط یک نوع گامت تولید می‌کند:  $X^H$ .

ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌های نسل‌های بعد را می‌توان به کمک مربع پانت یافت:

گامت‌ها	$X^h$	$Y$
$X^H$	$X^HX^h$ دختر ناقل	$X^HY$ پسر سالم

فرزندان حاصل از این ازدواج هموفیل نخواهند بود.

### صفات پیوسته و ناپیوسته

اندازهٔ قد شما چقدر است؟ اگر از هم کلاسی‌های خود اندازهٔ قدشان را پرسید، اعداد گوناگونی را خواهید شنید که بین یک حداقل و یک حداکثر قرار دارند. اندازهٔ قد یک صفتی **پیوسته** است به این معنی که هر عددی بین یک حداقل و یک حداکثر، ممکن است باشد. آیا می‌توان گفت که  $Rh$  هم چنین است؟ در میان انسان‌ها، صفت  $Rh$  تنها به دو شکل مثبت و منفی دیده می‌شود.  $Rh$  صفتی **گسسته** است.

### صفات تک جایگاهی و چند جایگاهی

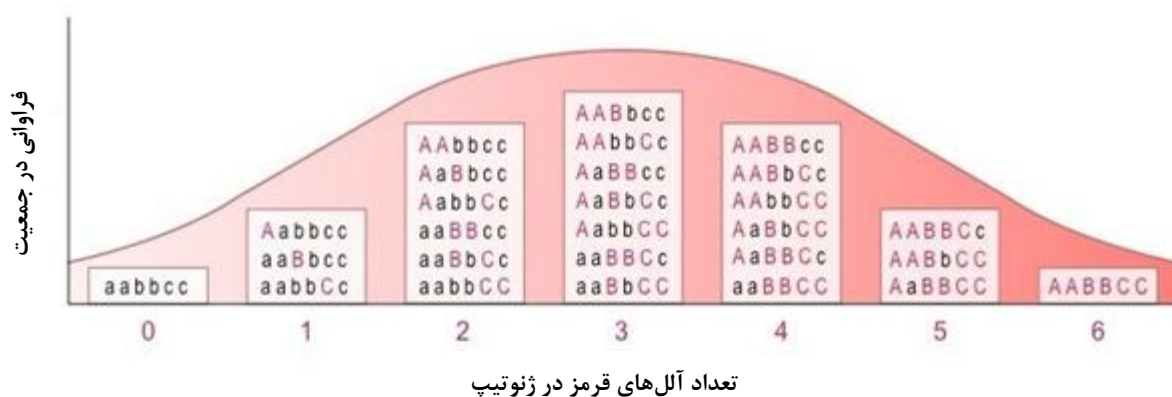
صفاتی که تا این جا بررسی کردیم، صفاتی هستند که تحت کنترل یک جایگاه ژن در کروموزوم قرار دارند. برای مثال، صفت گروه‌های خونی  $ABO$  تحت کنترل آللهایی است که یک جایگاه مشخص از کروموزوم ۹ را به خود اختصاص داده‌اند. چنین صفاتی را **تک جایگاهی** می‌نامیم.

در مقابل، صفاتی هستند که در بروز آن‌ها بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارد. رنگ نوعی ذرت مثالی از صفات **چندجایگاهی** است. رنگ این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است (شکل ۹).



شکل ۹. ذرت قرمز

صفت رنگ در این نوع ذرت تحت کنترل سه جایگاه ژنی است که هر کدام دو آلل دارند. برای نشان دادن ژن‌ها در این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A، B و C استفاده می‌کنیم. بر حسب نوع ترکیب الل‌ها، رنگ‌های مختلفی ایجاد می‌شود. الل‌های بارز، رنگ قرمز و الل‌های نهفته رنگ سفید را باعث می‌شوند. بنابراین فنوتیپ‌های دو آستانه طیف، یعنی قرمز و سفید به ترتیب ژنوتیپ‌های AABBCc و aabbcc را دارند. در فنوتیپ‌های هتروزیگوس، هر چه تعداد الل‌های بارز بیشتر باشد، مقدار رنگ قرمز بیشتر است.



شکل ۱۰- چگونگی تعیین رنگ در ذرت

چنان که می بینیم صفات چند جایگاهی فنوتیپ های پیوسته ای دارند. یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته ای بین سفید و قرمز را به نمایش می گذارند. به همین علت نمودار توزیع فراوانی این فنوتیپ ها شبیه زنگوله است. توجه داشته باشیم که فنوتیپ صفات تک جایگاهی، غیر پیوسته است. مثلاً رنگ گل میمونی یا سفید، یا قرمز یا صورتی (بدون طیف) است.

### اثر محیط

گاهی برای بروز یک فنوتیپ تنها وجود ژن کافی نیست. برای مثال در گیاهان، ساخته شدن کلروفیل علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد.

محیط انسان، شامل عوامل متعددی است. تغذیه و ورزش عامل هایی محیطی اند که می توانند بر ظهور فنوتیپ اثر کند. به عنوان مثال، قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد. بنابراین نمی توان تنها از روی ژن ها، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد.

گرچه نمی توان بیماری های ژنتیک را در حال حاضر درمان کرد (مگر در موارد محدود) اما گاهی می توان با تغییر عوامل محیطی، بروز اثر ژن ها را کنترل کرد. مثال این موضوع، بیماری فنیل کتونوری (PKU) است. در این بیماری انزیمی که آمینو اسید فنیل آلانین را می تواند تجزیه کند وجود ندارد. تجمع فنیل آلانین در بدن به ایجاد ترکیبات خطرناک منجر می شود. در این بیماری، مغز آسیب می بیند و معلولیت ذهنی ایجاد می شود. خوشبختانه می توان از بروز این بیماری جلوگیری کرد. اما چگونه؟ علت این بیماری، تغذیه از پروتئین های حاوی فنیل آلانین است. پس با تغذیه نکردن از فنیل آلانین می توان جلوی بیماری را گرفت.

فنیل کتونوری یک بیماری نهفته است. وقتی نوزاد متولد می شود، علائم آشکاری ندارد. در عین حال، تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری با شیر مادر (که حاوی فنیل آلانین است) به آسیب سلول های مغزی او می انجامد. به همین علت از نوزادان در بدو تولد تحت آزمایش خون قرار می گیرند تا از نظر ابتلای احتمالی به فنیل کتونوری بررسی شوند. در صورت ابتلا، نوزاد با شیر خشک هایی که فاقد فنیل آلانین است تغذیه می شود و در رژیم غذایی او برای آینده، از رژیم های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می شود. شکل ....



(a)

شکل ... خون گیری از کودک برای انجام آزمایشات بدو تولد

بیش تر بدانید

غذاهای مناسب و نامناسب برای بیماران PKU در شکل زیر نشان داده شده‌اند.

غذاهایی که فنیل آلانین زیاد دارند	غذاهایی که فنیل آلانین کم دارند
<p>غذاهای غنی از پروتئین</p>	<p>غذاهای کم پروتئین</p>