



فصل سوم

ویژه امتحانات

نهایی

دیزبست جلد

انتقال اطلاعات در نسل ها





## فصل سوم

### انتقال اطلاعات در نسل ها

- شباهت بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می شود.
- در تولید مثل جنسی ارتباط بین نسل ها را **کامه ها** (گامت ها) برقرار می کنند.
- ویژگی های هر یک از والدین توسط دستورالعمل هایی که در دِنای موجود در **کامه ها** قرار دارد، به نسل بعد منتقل می شود.
- پیش از کشف قوانین وراثت، **تصور بر آن بود** که صفات فرزندان، آمیخته ای از صفات والدین و حد واسطی از آنهاست.
- مثلاً اگر یکی از والدین بلندقد و دیگری کوتاه قد باشد، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت.
- مشاهدات متعدد نشان داد که **این تصور درست نیست**.
- در **اواخر قرن نوزدهم**، زمانی که هنوز ساختار و عمل دِنای و ژن ها معلوم نبود.
- در اواخر قرن نوزدهم، **گریگور مندل** توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند.
- به کمک قوانین مندل می شد صفات فرزندان را پیش بینی کرد.

### خنتار □ : مفاهیم پایه

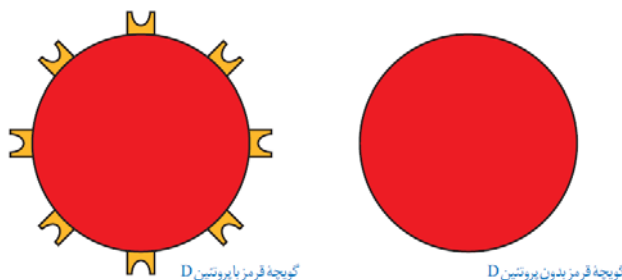
- هر یک از ما ویژگی هایی داریم که ما را با آنها می شناسند.
- بعضی از این ویژگی هایی که توسط آنها شناخته می شویم، را از والدین خود دریافت کرده ایم.
- مثال هایی از ویژگی های ارثی: رنگ چشم، رنگ مو، گروه خونی
- مثال هایی از ویژگی های غیر ارثی: تغییر تیره شدن رنگ پوست، به علت قرار گرفتن در معرض آفتاب
- **علم ژن شناسی (ژنتیک)**، شاخه ای از زیست شناسی که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می پردازد.
- **صفت:** در علم ژن شناسی (ژنتیک)، ویژگی های ارثی جانداران را صفت می نامند.
- هر یک از صفات به شکل های مختلفی دیده می شوند.
  - **رنگ چشم** ممکن است به رنگ مشکی، قهوه ای، سبز یا آبی باشد.
  - **حالت مو** ممکن است به شکل صاف، موج دار یا فر دیده شود.
- به انواع مختلف یک صفت، **شکل** های آن صفت می گویند.

### گروه های خونی

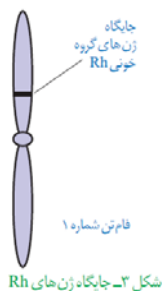
- وقتی می گویند گروه خونی شخصی A+ است در واقع «دو» گروه خونی را برای او مشخص کرده اند.
  - گروه خونی ABO
  - گروه خونی Rh

## گروه خونی Rh

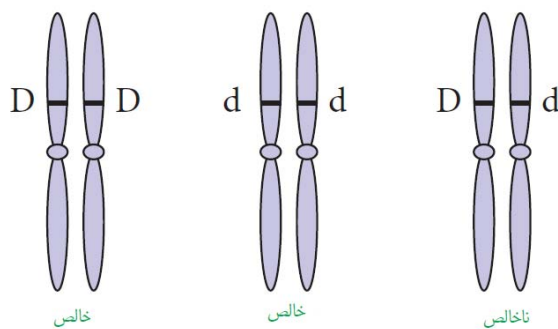
- گروه خونی Rh بر اساس بودن یا نبودن پروتئین D است که در غشا گویچه های خونی قرمز جای دارد.
  - **گروه خونی Rh مثبت:** اگر پروتئین D در غشا گویچه های خونی وجود داشته باشد، گروه خونی Rh مثبت است.
  - **گروه خونی Rh منفی:** اگر پروتئین D در غشا گویچه های خونی وجود نداشته باشد، گروه خونی Rh منفی است.



شکل ۲- سهای گروه خونی Rh پروتئین D



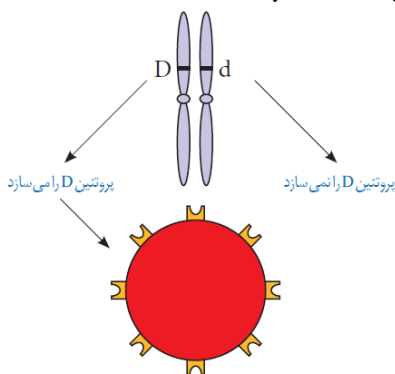
- بود و نبود پروتئین D به نوعی ژن بستگی دارد.
- دو ژن در ارتباط پروتئین D، در میان مردم دیده می شود.
  - ژن **D**: ژنی که می تواند پروتئین D را بسازد.
  - ژن **d**: ژنی که نمی تواند پروتئین D را بسازد.
- ژن D و ژن d، جای مشخصی در فام تن (کروموزوم) دارند.
- ژن D و ژن d، هر دو، جای یکسانی از فام تن (کروموزوم) شماره ۱ را به خود اختصاص داده اند.
- **توجه داشته باشید** که هر فام تن (کروموزوم) شماره ۱ در این جایگاه فقط یکی از ژن های D یا d را دارد. نه هر دو را.
- به این جایگاه از فام تن (کروموزوم) شماره ۱، **جایگاه ژن های Rh** می گویند.
- **دیگره (الل):** به D و d که شکل های مختلف صفت Rh را تعیین می کنند و هر دو جایگاه ژنی یکسانی دارند؛ دیگره (الل) می گویند.
- از آنجا که هر یک از انسان ها دو فام تن (کروموزوم) شماره ۱ داریم، پس دو دیگره (الل) هم برای ژن Rh داریم.
  - ممکن است در فردی هر دو فام تن شماره ۱ دیگره (الل) D را داشته باشند. (فرد برای این صفت **خالص** است.) (**DD**)
  - ممکن است در فردی هر دو فام تن شماره ۱ دیگره (الل) d را داشته باشند. (فرد برای این صفت **خالص** است.) (**dd**)
  - ممکن است در فردی در فام تن های شماره ۱، یک فام تن D را داشته باشد و فام تن دیگر d را داشته باشد. (فرد برای این صفت **ناخالص** است.) (**Dd**)



شکل ۴- ژن نموده های خالص و ناخالص در سه فرد مختلف

- گروه خونی فردی که **DD** است، **مثبت** است.
- گروه خونی فردی که **Dd** است؛ **مثبت** است.
- گروه خونی فردی که **dd** است، **منفی** است.
- **افراد ناخالص**، گروه خونی مثبت را خواهند داشت.

- اگر دو دگره D و d کنار هم بگینند، این آلل D است که بروز می کند.
- دگره (الل) D بارز است و طبق قرارداد، دگره بارز را با حرف بزرگ نشان می دهند.
- دگره (الل) d نهفته است و طبق قرارداد، دگره بارز را با حرف کوچک نشان می دهند.
- بین دگره ها رابطه بارز و نهفتگی برقرار است.
- توضیح علت رابطه بارز و نهفتگی دگره های گروه خونی Rh کار آسانی است.
- داشتن تنها یک دگره D کافی است تا در غشای گویچه های قرمز پروتئین D مشاهده شود.
- خونی فردی که برای این صفت ناخالص است، مثبت خواهد شد.



شکل ۵ - توضیح رابطه بارز و نهفتگی بین آلل های گروه خونی Rh

- ژن نمود (ژنوتیپ): ترکیب دگره ها (الل ها) را در فرد است.
- رخ نمود (فنوتیپ): شکل ظاهری یا حالت بروز یافته صفت در فرد است.

رخ نمود	ژن نمود
گروه خونی +	DD
گروه خونی +	Dd
گروه خونی -	dd

جدول ۱- انواع ژن نمود و رخ نمود گروه خونی Rh

## گروه خونی ABO

- در گروه خونی ABO خون به چهار گروه A، B، AB، O گروه بندی می شود.
- این گروه بندی بر مبنای بودن یا نبودن دو نوع کربوهیدرات به نام های A و B در غشای گویچه های قرمز است.

	گروه خونی A	گروه خونی B	گروه خونی AB	گروه خونی O
گویچه قرمز				
نوع کربوهیدرات گویچه قرمز	A	B	A و B	هیچ کدام

شکل ۶ - مبنای گروه خونی ABO

- اضافه شدن کربوهیدرات های A و B به غشای گلبول قرمز، یک واکنش آنزیمی است.

- دو نوع آنزیم وجود دارد:
  - آنزیم **A** که کربوهیدرات **A** را به غشا اضافه می کند.
  - آنزیم **B** که کربوهیدرات **B** را به غشا اضافه می کند.
- اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند، آن گاه هیچ کربوهیدراتی اضافه نخواهد شد.
- برای صفت گروه خونی **ABO**، سه دگره وجود دارد.
  - (دگره **A**): دگره ای که آنزیم **A** را می سازد.
  - (دگره **B**): دگره ای که آنزیم **B** را می سازد.
  - (دگره **O**): دگره ای که هیچ آنزیمی نمی سازد.
- جایگاه ژن های گروه خونی در فام تن (کروموزوم) شماره ۹ است.
- تشخیص رخ نمود برای ژن نموده های خالص **AA** و **BB** و **OO** آسان است.
- دگره **A** نسبت به دگره **O** بارز است.
- دگره **B** نسبت به دگره **O** بارز است.
- دگره **A** و دگره **B** نسبت به هم توان هستند.

ژن نمود (ژنوتیپ)	آنزیم	کربوهیدرات روی غشای گلبول قرمز	گروه خونی
(ژنوتیپ خالص) <b>AA</b>	فقط آنزیم <b>A</b> ساخته می شود	کربوهیدرات <b>A</b> قرار می گیرد	گروه خونی <b>A</b>
(ژنوتیپ خالص) <b>BB</b>	فقط آنزیم <b>B</b> ساخته می شود	کربوهیدرات <b>B</b> قرار می گیرد	گروه خونی <b>B</b>
(ژنوتیپ خالص) <b>OO</b>	هیچ کدام ساخته نمی شوند	کربوهیدرات <b>A</b> و <b>B</b> را ندارند	گروه خونی <b>O</b>
(ژنوتیپ ناخالص) <b>AB</b>	هر دو آنزیم <b>A</b> و <b>B</b> ساخته می شوند	هر دو کربوهیدرات <b>A</b> و <b>B</b> را دارند	گروه خونی <b>AB</b>
(ژنوتیپ ناخالص) <b>AO</b>	آنزیم <b>A</b> ساخته می شود	کربوهیدرات <b>A</b> قرار می گیرد	گروه خونی <b>A</b>
(ژنوتیپ ناخالص) <b>BO</b>	آنزیم <b>B</b> ساخته می شود	کربوهیدرات <b>B</b> قرار می گیرد	گروه خونی <b>B</b>

- دگره **A** همان **I<sup>A</sup>** است.
- دگره **B** همان **I<sup>B</sup>** است.
- دگره **O** همان **i** است.

### بارزیت ناقص

- رابطه بارزیت ناقص: آن موقعی است که صفت در حالت ناخالص، به صورت حدواسط حالت های خالص مشاهده می شود.
- مثال: رنگ گل میمونی
- دو دگره برای رنگ گل میمونی وجود دارد:

- دگره قرمز (**R**)
- دگره سفید (**W**)

ژن نمود (ژنوتیپ)	رخ نمود (فنوتیپ)
RR	گل قرمز
RW	گل صورتی
WW	گل سفید



RR قرمز



RW صورتی



WW سفید

شکل ۷- گل میمونی

## گنتار □ : انواع صفات

- فام تن ها به دو دسته فام تن های غیرجنسی و فام تن های جنسی تقسیم می شوند.
- فام تن های جنسی انسان X و Y هستند.
- **صفت مستقل از جنس:** صفاتی را که جایگاه ژنی آنها در یکی از فام تن های غیرجنسی قرار داشته باشد.
- **صفت وابسته به جنس:** صفاتی را که جایگاه ژنی آنها در یکی از دو فام تن جنسی قرار داشته باشد. ( صفات وابسته به X )

### وراثت صفات مستقل از جنس

- Rh یک صفت مستقل از جنس است.
- هر یک از پدر و مادر، از هر جفت فام تن همتا، تنها یکی را از طریق کامه ها (سلول های جنسی) به نسل بعد منتقل می کنند.

### اگر پدر و مادر هر دو ژنوتیپ ( ژن نمود) Dd داشته باشند:

- پدر از نظر Rh دو نوع کامه تولید می کنند: یکی کامه ای که D دارد. و دیگری کامه ای که d دارد.
- مادر از نظر Rh دو نوع کامه تولید می کنند: یکی کامه ای که D دارد. و دیگری کامه ای که d دارد.

- ژن نمود فرزندان به این بستگی دارد که کدام کامه ها با یکدیگر لقاح پیداکنند.
- ژن نمود فرزندان را می توان با روشی به نام **مربع پانت** به دست آورد.
- **پانت** نام دانشمندی است که این روش را پیشنهاد کرده است.

### در روش مربع پانت:

- ابتدا گامت های والدین را به طور جداگانه در سطر و ستون یک جدول می نویسیم.
- بعد خانه های جدول را با کنار هم قرار دادن کامه های سطر و ستون متناظر هم پر می کنیم.

	d	D	کامه های پدر ←
کامه های مادر ↓	Dd	DD	D
	dd	dD	d

جدول ۲- مربع پانت

- باید توجه داشت که ژن نمود های Dd و dd یکسان اند. ( معمولاً ابتدا حرف بزرگ نوشته می شود).
- بنابراین هر فرزندی که متولد می شود می تواند یکی از ژن نمود های DD و Dd و dd را داشته باشد.

## فعالیت ۱

- پدر گروه خونی O و مادری گروه خونی AB دارد. چه ژن نمود و رخ نمود هایی برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید؟

	B	A	کامه های پدر ←
کامه های مادر ↓	BO	AO	O
	BO	AO	O

## صفت وابسته به X ( صفت وابسته به جنس)

- صفات وابسته به جنس (وابسته به X) : گاهی ژن صفتی که بررسی می شود در فام تن X قرار دارد. به این صفات، **وابسته به X** می گویند.
- **مثال: هموفیلی:**

- یک بیماری وابسته به و نهفته است .
- **دگره (الل)** این بیماری که روی فام تن X قرار دارد **نهفته** است.
- در این بیماری، فرایند لخته شدن خون دچار اختلال می شود.
- **شایع ترین نوع هموفیلی** مربوط است به فقدان عامل انعقادی VIII (هشت) است.
- دگره (الل) بیماری h است. ( دگره نهفته)
- دگره (الل) سالم H است. ( دگره بارز)
- دگره ها به دلیل وابسته به X بودن، به صورت بالا نویس  $X^H$  و  $X^h$  نوشته می شود.
- در فام تن (کروموزوم) Y جایگاهی برای ژن دگره های H و h وجود ندارد.

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

جدول ۳- انواع ژن نمودها و رخ نمودها برای هموفیلی

- **فرد ناقل** : فردی است که بیمار نیست ( سالم است) اما ژن بیماری را دارد و می تواند به نسل بعد منتقل کند.
- **مسئله** : 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؟
- **حل مسئله:**

- ژن نمود مرد هموفیل  $X^hY$  است. و گامت هایی که تولید می کند  $X^h$  و Y است.
- ژن نمود زن سالم  $X^HX^H$  است و برای این صفت فقط یک نوع گامت  $X^H$  تولید می کند.
- ژن نمود ها و رخ نمود های نسل های بعد را می توان به کمک مربع پانت یافت.

Y	$X^h$	گامه های پدر گامه های مادر
$X^HY$ پسر سالم	$X^HX^h$ دختر ناقل	$X^H$

جدول ۴- ژن نمود و رخ نمود نسل بعد

- بنابراین فرزندان حاصل از این ازدواج هموفیل نخواهند بود.

## فعالیت ۲

- مردی سالم قصد دارد با زنی هموفیل ازدواج کند. چه ژن نمود و رخ نمود هایی برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید؟  
پاسخ: ژنوتیپ مرد سالم  $X^HY$  است و دو نوع گامت می دهد. Y و  $X^H$   
ژنوتیپ زن هموفیل  $X^hX^h$  است و یک نوع گامت می دهد.  $X^h$

Y	$X^H$	گامه های پدر گامه های مادر
$X^hY$ پسر هموفیل	$X^HX^h$ دختر ناقل	$X^h$

## صفات پیوسته و گسسته

- **صفت پیوسته:** صفتی که هر عددی برای آن بین یک حداقل و یک حداکثر، ممکن است باشد. مانند اندازه قد انسان.
- **صفت گسسته:** صفتی که تنها دو شکل از آن وجود دارد. مانند صفت Rh در انسان.



## صفات تک جایگاهی و چند جایگاهی

- صفات تک جایگاهی : صفاتی هستند که یک جایگاه ژن در فام تن دارند.
- رخ نمود صفات تک جایگاهی، غیر پیوسته است.
- مانند صفت گروههای خونی ABO که یک جایگاه مشخص در کروموزوم شماره ۹ انسان دارند.
- مثلاً رنگ گل میمونی یا سفید، یا قرمز یا صورتی (بدون طیف) است.
- صفات چند جایگاهی: صفاتی هستند که در بروز آنها بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارد.
- صفات چند جایگاهی رخ نمود های پیوسته ای دارند.
- مانند رنگ نوعی ذرت که رنگ این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است.

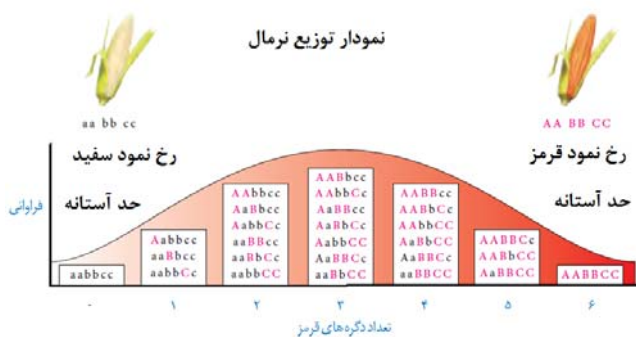


شکل ۸- رنگ های متفاوت ذرت

- صفت رنگ در این نوع ذرت صفتی با سه جایگاه ژنی است.
- هر کدام از جایگاه ها دو دگره (الل) دارند.
- برای نشان دادن ژن ها در این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A و B و C استفاده می کنیم.
- برحسب نوع ترکیب دگره ها، رنگ های مختلفی در این نوع از ذرت ها ایجاد می شود.
- دگره های بارز، رنگ قرمز را به وجود می آورند.
- دگره های نهفته، رنگ سفید را به وجود می آورند.
- دو آستانه طیف وجود دارد:

- فنوتیپ خالص ( رخ نمود خالص) قرمز با ژنوتیپ ( ژن نمود) AABbCC
- فنوتیپ خالص ( رخ نمود خالص) سفید با ژنوتیپ ( ژن نمود) aabbcc

- در رخ نمود های ناخالص، هرچه تعداد دگره های بارز بیشتر باشد، مقدار رنگ قرمز بیشتر است.
- صفات چند جایگاهی رخ نمود های پیوسته ای دارند. یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته ای بین سفید و قرمز هستند.
- نمودار توزیع فراوانی این رخ نمود ها شبیه زنگوله است.



شکل ۹- چگونگی تعیین رنگ در ذرت

## اثر محیط

- گاهی برای بروز یک رخ نمود تنها وجود ژن کافی نیست.
- برای مثال در گیاهان، ساخته شدن سبزینه علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد.
- محیط انسان، شامل عوامل متعددی است.
- تغذیه و ورزش عوامل محیطی اند که می توانند بر ظهور رخ نمود اثر بگذارند.
- 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.

## مهار بیماری های ژنتیک

- در حال حاضر نمی توان بیماری های ژنتیک را درمان کرد (مگر در موارد معدود).
- گاهی می توان با تغییر عوامل محیطی، بروز اثر ژن های عامل بیماری های ژنتیکی را مهار کرد.
- مثال این موضوع، بیماری فنیل کتونوری PKU است.

## در بیماری فنیل کتونوری

- آنزیمی که آمینواسید 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.
- خوشبختانه می توان از بروز این بیماری جلوگیری کرد.
- علت بیماری فنیل کتونوری، تغذیه از پروتئین های حاوی فنیل آلانین است.
- با تغذیه نکردن از خوراکی هایی که فنیل آلانین دارند، می توان مانع بروز اثرات این بیماری شد.
- فنیل کتونوری یک بیماری نهفته است.
- وقتی نوزاد متولد می شود، علائم آشکاری برای بیماری فنیل کتونوری ندارد.
- تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری با شیر مادر (که حاوی فنیل آلانین است) به آسیب یاخته های مغزی او می انجامد.
- به همین علت، نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به این بیماری، با انجام آزمایش خون بررسی می کنند.
- در صورت ابتلا، نوزاد با شیرخشک هایی که فاقد فنیل آلانین است تغذیه می شود.
- در رژیم غذایی فرد مبتلا برای آینده، از رژیم های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می شود.



شکل ۱۰- خون گیری از نوزاد برای انجام آزمایش های بدو تولد



