

ژنتیک مندلی

ژنتیک مندلی یا کروموزومی بخشی از ژنتیک امروزی است که از توارث ژنهای موجود در روی کروموزومها بحث می کند.

علم ژنتیک مندلی برخاسته از سه سنت علمی در قرن نوزدهم بود، اول سنت «دورگه سازی» (هیبریدسازی) مندل، دوم، نظریه های حدسی درباره وراثت، تنوع و رشد و نمو، سوم، بررسی هایی درباره تنوع وراثتی در تغییر تکاملی. در واقع علم ژنتیک زمانی تکوین یافت که مسائل مربوط به وراثت و دانش جنین شناسی از یکدیگر مجزا شدند، دانشمندان متوجه شدند که تحول و دگرگونی صفات به ارث رسیده از طریق نسل ها، می تواند مستقل از رشد و تکامل صفات و ویژگی ها در جنین، صورت گیرد. بنابراین در پیشرفت های اولیه علم ژنتیک، جدا شدن از دانش جنین شناسی بیشتر از یکی شدن و ادغام با آن، مدنظر قرار گرفت. البته در سال های اخیر، تلاش هایی برای یکپارچه کردن ژنتیک و جنین شناسی آغاز شده است.

علم ژنتیک مندلی از زمان مندل به بعد، مخصوصاً در اوایل قرن بیستم با آزمایشات «دورگه سازی» یعنی آمیزش دوگونه مختلف اما هم خانواده یا آمیزش انواع مختلف یک گونه، پی گیری شد. البته، ژنتیک شناسان مندلی این آزمایشات را از طریق تکنیک های آمیزش مصنوعی پیش می بردند. نمونه تیپیک این آزمایشات، آمیزش گونه گیاه نخود زرد رنگ با گونه گیاهی نخود سبز رنگ بود. نتیجه این آمیزش، نخودهایی زرد رنگ بود. سپس دانشمندان این دورگه های جدید را با یکدیگر آمیزش دادند، نتایج حاصله به صورت نسبت ۳ به ۱ بود (یعنی ۳ نخود زرد رنگ و یک نخود سبز رنگ). نتیجه گیری کلی از این نسبت ۳ به ۱، با فرضیه وجود ژن های جفتی (یعنی ژن های موجودات زنده به صورت جفت هستند) تبیین شد.

بعد از سال ۱۹۰۱، وجود ژن ها به صورت جفت، در آمیزش های خالص هرگونه نیز مطرح شد. دانشمندان مشخص کردند که ژن های مخصوص رنگ زرد نخود، به صورت AA و ژن های مخصوص رنگ سبز نخود به صورت aa هستند. دورگه های حاصل از آمیزش این دو نوع نخود شکل والد غالب را به خود می گیرد یعنی زرد رنگ می شود. دانشمندان «ژنوتیپ» این دورگه ها را به صورت Aa مشخص کردند. در دورگه ها، هنگام تشکیل «سلول های زایا»، این دو ژن از هم جدا می شوند و هر یک وارد یک «سلول زایا» (تخمک یا اسپرم) می شود. یعنی هر سلول زایا به صورت «A» یا «a» است. این جداسازی بنیاد علم ژنتیک است.

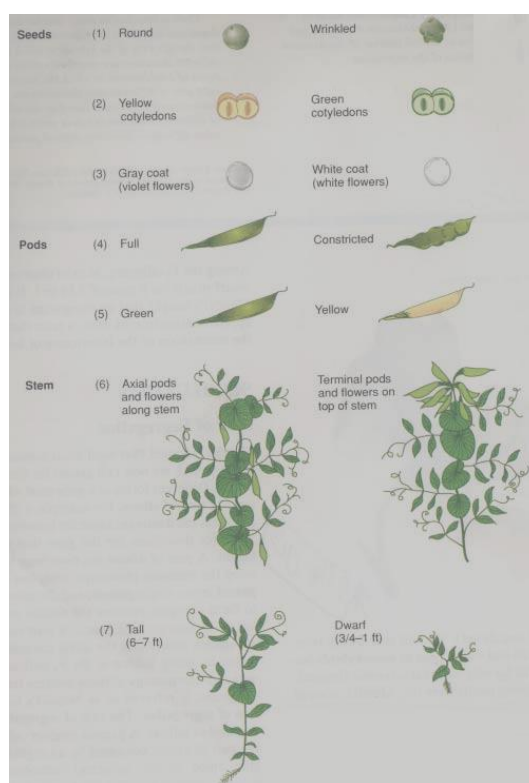
این دو نوع سلول زایا در تعداد برابر تولید می شوند و به طور تصادفی در جریان لقاح با یکدیگر ترکیب می شوند. نتایج حاصله به صورت ژنوتیپ های « $1AA + 2Aa + 1aa$ » است. نخودهایی که ژنوتیپ AA یا Aa دارند، نخودهای غالب هستند و رنگ زرد دارند و نخودهای با ژنوتیپ aa، نخودهای مغلوب هستند و رنگ سبز دارند. این نسبت ۳ به ۱، اکنون یک عمومیت تجربی دارد و صفت های به ارث رسیده بی شماری در گیاهان و حیوانات این نسبت را نشان می دهد. قانون جدا شدن ژن ها و ورود آنها به هر سلول زایا، قانون اول مندل است. قانون دوم مندل توسط ژنتیک شناسان بعدی توضیح داده شد. قانون دوم مندل، «قانون دسته بندی به صورت مستقل» نام دارد.

این قانون نشان می دهد که ژن های مسئول صفت های متفاوت مانند رنگ و شکل نخودها مستقل از یکدیگر به ارث می رسند. اما «مورگان» در دهه اول قرن بیستم این قانون را به چالش کشید و باعث شد که این تصمیم کلی، محدودتر شود. در نتیجه وی قانون دوم مندل را بدین صورت توضیح داد که ژن هایی که در

جایگاه های ژنی مختلف قرار دارند، مستقل از یکدیگر به ارث می رسند. وجود جایگاه های ژنی مختلف با نظریه کروموزوم ها تبیین شد. «نظریه کروموزوم» در سال ۱۹۰۳ مطرح شد. این نظریه نشان داد که ژن ها به صورت خطی در طول کروموزوم ها مرتب شده اند.

آزمایش های مندل

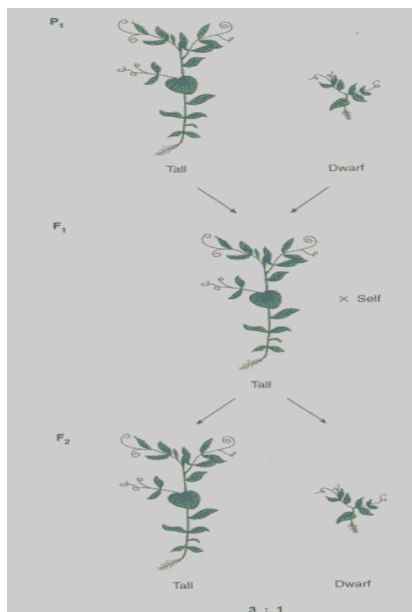
مندل گیاهان خود را از فروشنده ها تهیه می کرد و آنها را به مدت ۲ سال پرورش می داد تا اطمینان حاصل کند که آنها برای صفات مورد مطالعه خالص هستند. او برای مطالعه، ۷ صفتی را که در شکل زیر آورده شده است انتخاب کرد.



به عنوان مثال، طول گیاه، هرچند قد معمولاً صفتی پیوسته است، ولی مندل گیاهی را استفاده کرد که فقط ۲ حالت برای این صفت نشان می دادند. گیاهان بسیار بلند یا گیاهان کوتوله او آمیزش های موجود در شکل زیر را انجام داد در نسل والدینی یا P1، گیاهان بلند توسط گیاهان کوتوله گرده افشانی شدند و در یک reciprocal cross گیاهان کوتوله توسط گیاهان بلند گرده افشانی شدند (reciprocal cross) معادل همان آمیزش است با این تفاوت که جای والد نر و ماده عوض می شود. (همانطور که بعداً خواهیم دید در مورد بعضی از صفات، جنسیت والد داری هر صفت مهم تاثیر گذار است. در آن موارد، reciprocal cross ها نتایج متفاوتی خواهند داشت. در گیاهان کوتاه و بلند مندل، جنسیت بی تاثیر بود.

زاده های حاصل از آمیزش P1، به عنوان F1 یا نسل اول شناخته می شوند. مندل همچنین آنها را دورگه نامید زیرا آنها زاده های والدین متفاوت (کوتاه و بلند) بودند. ما به طور خاص به مواردی مانند زاده های خود فرنگی های کوتاه و بلند، مونو هیبرید می گوییم زیرا آنها فقط برای ۱ صفت (ارتفاع) هیبرید هستند. از آنجاییکه تمام زاده های F1، بلند بودند، مندل صفت بلند بودن را غالب نامید. صفت دیگر، کوتوله، مغلوب نام گرفت. اصطلاحات غالب و مغلوب هم برای ژن ها و هم برای صفاتی که آنها کنترل می کنند به کار می رود. به این ترتیب

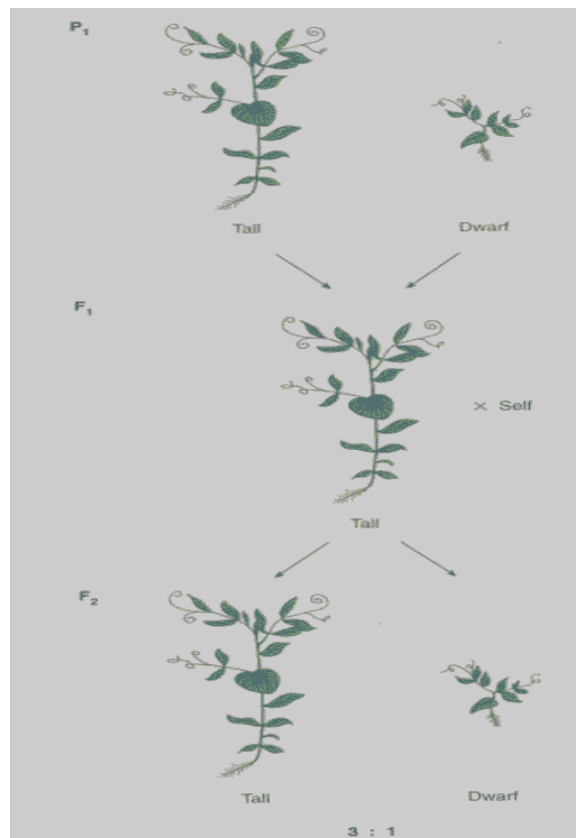
می توان گفت که ژن بلندی قد و قد بلند، هر دو غالب هستند . غالب به الگوی ظاهری صفت در فرد هتروزیگوت اطلاق می شود و به هیچ وجه به معنای این نیست که صفت غالب بهتر یا فراوان تر است و یا اینکه در طول نسل ها در جمعیت بیشتر خواهد شد هنگامی که زاده های F_1 در شکل زیر، خودلقاحی داده شدند،



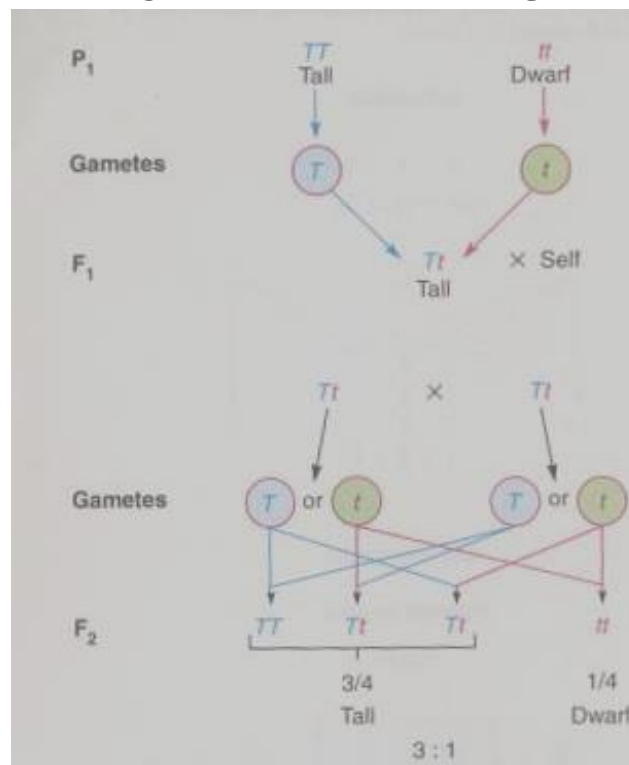
در زاده های F_2 هم زاده های بلند قد و هم زاده های کوتوله دیده شدند. مندل ۷۸۷ زاده بلند و ۲۷۷ زاده کوتاه به دست آورد. نسبت این زاده ها ۱ : ۲/۸۴ است. اینکه مندل توانست این داده ها را به ۳:۱ تخمین بزند و از آنجا ایده ای برای نحوه ی وراثت این صفت به دست بیاورد، نشانه ای از هوش بالای او است.

اصل جدا شدن

مندل فرض می کرد که هر گیاه ۲ عامل تعیین کننده برای هر صفت دارد (که امروزه ما آنها را ژن می نامیم) فرم های مختلف یک ژن در جمعیت وجود دارند که الل نامیده می شوند. مثلاً یک هیپرید برای صفت طول گیاه، یک الل غالب برای طول زیاد و یک الل مغلوب برای کوتولگی دارد. برای نشان دادن فنوتیپ مغلوب، یک جفت الل مغلوب کوتولگی مورد نیاز است. فقط یکی از این ۲ الل وارد گامت می شود و لقاح ۲ گامت برای تشکیل زیگوت، برای همه صفت ها ۲ دست الل را تضمین می کند. این که صفت مغلوب در نسل F_2 مجدداً دیده می شود، نشان می دهد که این الل تحت تاثیر مخفی بودنش در نسل F_1 قرار نمی گیرد. این توضیح در مورد نحوه وراثت عوامل تعیین کننده صفات، ژن ها، ناشی از قانون اول مندل هستند؛ قانون جدا شدن. این قانون را می توان به طور خلاصه به صورت زیر نوشت؛ یک گامت، فقط ۱ نسخه از ۲ اللی را که والد دارد، خواهد داشت و در لقاح، (هم جوش ۲ گامت) مجدداً تعداد الل ها به ۲ نسخه می رسد. ما می توانیم این مطلب را با ترسیم مجدد شکل زیر نشان دهیم .



این بار برای نشان دادن ال ها از حروف استفاده خواهیم کرد. مندل از حروف بزرگ برای نشان دادن صفات غالب و از حروف کوچک برای نشان دادن صفات مغلوب استفاده می کرد. در اینجا ما از **T** برای اشاره به طول بلند و **t** برای اشاره به طول کوتاه استفاده خواهیم کرد. از شکل ۱ می توان فهمید که قانون مندل یکسان بودن همه F₁ نسبت ۳:۱ F₂ را کاملاً توجیه می کند. اجازه دهید تعدادی اصطلاح را تعریف کنیم :

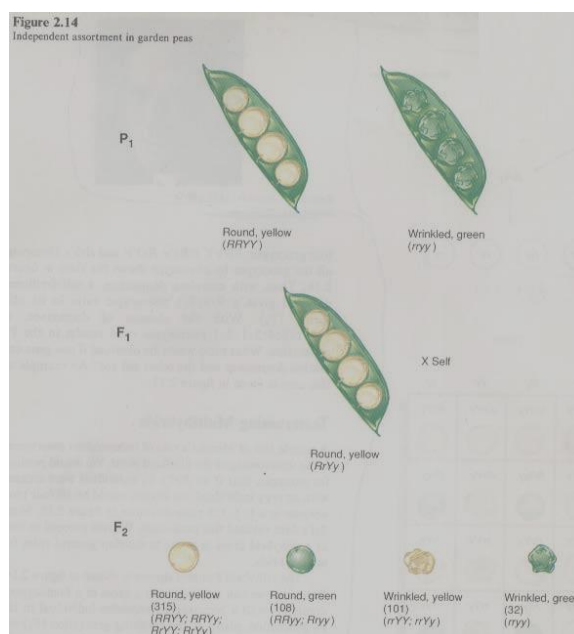


ژنوتیپ یک جاندار، ژنهایی که آن جاندار دارد را نشان می دهد. در شکل فوق، ژنوتیپ والد بلند، TT ، و والد کوتاه tt است. در حالی که ژنوتیپ هیبریدهای F_1 ، Tt است. فنوتیپ به ظاهر جاندار و صفتی که در ظاهر آن دیده می شود، اشاره دارد. برای مثال هم افراد خالص TT و هم هیبریدهای Tt ، فنوتیپ قد بلند را دارند. در حالی که افراد خالص مغلوب، tt ، فنوتیپ کوتولگی را خواهند داشت .

ژنوتیپ ها، به دو صورت کلی می توانند باشند؛ هموزیگوت ها ؛ افرادی که در آنها هر دو آلل یکسان هستند ؛ aa, AA و هتروزیگوت ها به افرادی که دو آلل متفاوت دارند یا همان هیبریدها به Aa . این دو اصطلاح آخر توسط William Bateson در سال ۱۹۰۱ پیشنهاد شدند. کلمه ژن برای اولین بار توسط گیاه شناس دانمارکی، Wilhem Johnnsen در ۱۹۰۹ استفاده شد. در صورتی که به شکل ۱ نگاه کنید، می بینید که هموزیگوت های TT فقط می توانند یک نوع گامت تولید کنند؛ گامت های T . به همین ترتیب هموزیگوت های tt فقط می توانند یک نوع گامت تولید کنند؛ گامت . در حالی که هتروزیگوت ها، افراد Tt ، نیز تنها یک نوع گامت t, T را تولید می کنند، افراد F_1 ، که همگی هتروزیگوت هستند، هر دو نوع گامت را تولید می کنند و در هنگام به وجود آمدن F_2 ، این دو نوع گامت به طور نرم با یکدیگر آمیزش می کنند تا هر ۳ حالت ممکن، TT ، Tt و tt را به وجود آورند.

جور شدن مستقل

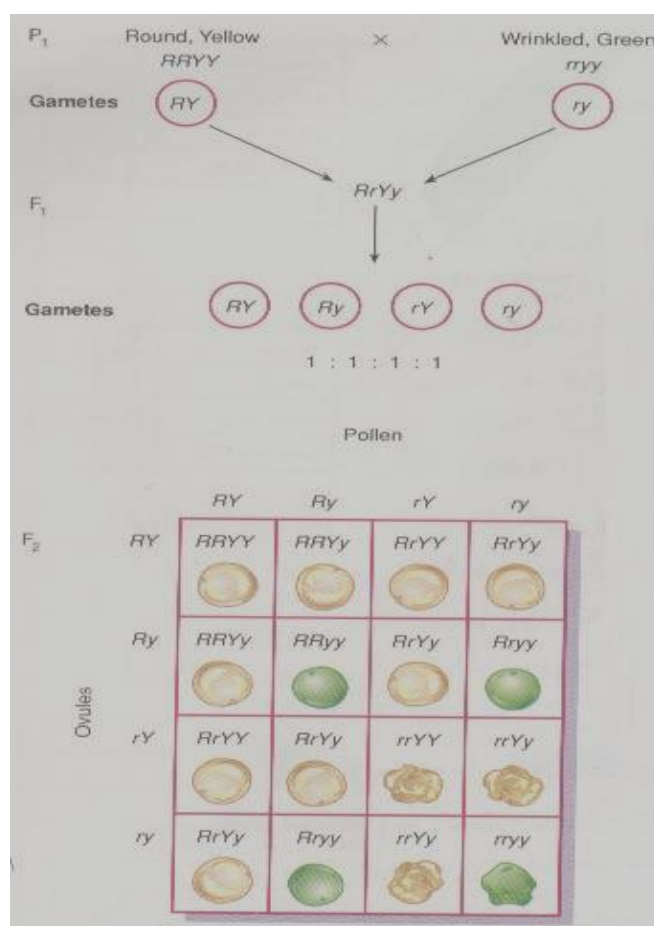
از جمله مطالبی که مندل در آزمایش های خود بررسی کرد، بررسی وراثت همزمان ۲ صفت مختلف بود. مثلاً او گیاهانی را پیدا کرد که در رنگ و شکل دانه با یکدیگر تفاوت داشتند .وی سویه های خالصی از این گیاهان را آمیزش داد؛ گیاهانی که دانه های زرد و صاف داشتند و گیاهانی که دانه های سبز و چروکیده داشتند. نتایج کار او در شکل نشان داده شده اند.



گیاهان F_1 ، همگی دانه های صاف و زرد دارند که نشان می دهد دانه صاف بر چروکیده غالب است و دانه زرد بر دانه سبز. هنگامی که زاده های F_1 خود لقاحی داده شدند، نسل F_2 حاصل، هر 4 نوع زاده ممکن را

داشت. صاف و زرد، صاف و سبز، چروکیده و زرد، چروکیده و سبز. اعدادی که مندل برای فراوانی این ۴ دسته ذکر کرد عبارتند از ۳۱۵، ۱۰۸، ۱۰۱ و ۳۲. تقسیم کردن این اعداد به ۳۲، نسبت ۳:۱۶:۳:۱ را می دهد که به نسبت ۹:۳:۳:۱ نزدیک است و این نسبت، نسبتی است که در صورت وراثت مستقل از هم این دو ژن، انتظار داریم.

در شکل، ال R معرف ال بارز، صاف و r معرف ال مغلوب، چروکیده، است. همچنین، حروف Y, y معرف ال های زرد و سبز هستند. در شکل زیر،



آمیزش شکل قبلی را مجدداً ترسیم نموده ایم. گیاهان P_1 در این شکل فقط ۱ نوع گامت تولید می کنند؛ RY یا ry . حاصل از این والدین، هتروزیگوت هستند و از آنجاییکه برای هر دو صفت هتروزیگوت اند، دی هیبرید نام دارند. خود لقاحی دی هیبرید ها، F_2 را به وجود می آورد.

در ترسیم مربع پانت برای تشکیل F_2 ، فرض مهمی صورت گرفته است، ۴ نوع گامت حاصل از هر والد، با فراوانی یکسان تولید می شوند. در نتیجه، فراوانی هر مربع، در زاده های F_2 ، یکسان و با بقیه برابر است. در نتیجه، به علت اینکه ۱۶ مربع وجود دارد، نسبت زاده های F_2 ، به صورت کسری از ۱۶ خواهد بود. با کنار هم گذاشتن مربع های یکسان خواهیم دید که ۹ مربع با فنوتیپ غالب برای هر دو صفت، $R_Y_$ ۳ مربع با فنوتیپ غالب برای رنگ و مغلوب برای شکل دانه، $rrY_$ ، ۳ مربع با فنوتیپ R_yy ، و ۱ مربع با فنوتیپ مغلوب کامل، $rryy$ وجود دارد که نسبت ۹:۳:۳:۱ در F_2 را به دست می دهد.

مسئله ی شماره ۱:

امکان چشیدن ماده ی شیمیایی PTC در انسان توسط یک ژن غالب (T) و عدم امکان چشیدن بوسیله ی یک ژن مغلوب (t) کنترل می گردد. فرض کنید دو نفر که قادر به چشیدن ماده ی شیمیایی PTC می باشند (Tt)، خانواده ی بزرگی را تشکیل دهند.

الف - نسبت فرزندان قادر به چشیدن را به فرزندان فاقد قدرت چشایی مشخص نمایید: با استفاده از مربع پانت (Punnet square) توضیح دهید.

ب - احتمال اینکه فرزند اول این خانواده قادر به چشیدن باشد، چند درصد است؟ احتمال اینکه فرزند سوم این خانواده قادر به چشیدن باشد، چقدر است؟

ج - احتمال اینکه سه فرزند اول این خانواده فاقد قدرت چشایی باشند، چند درصد است؟

پاسخ:

الف -

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

$$\frac{1}{4} TT + \frac{1}{2} Tt = \frac{3}{4} \text{ چشایی قادر به}$$

$$\frac{1}{4} tt = \frac{1}{4} \text{ چشایی فاقد قدرت}$$

ب -

$$\frac{3}{4} = \%75 \text{ فرزند اول:}$$

$$\frac{3}{4} = \%75 \text{ فرزند دوم:}$$

هریک از فرزندان بصورت مستقل می باشند.

ج -

$$\frac{1}{4} \text{ برای هر فرزند}$$

$$\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{64} = \%1.5 \text{ احتمال اینکه سه فرزند اول فاقد قدرت چشایی باشند:}$$

مسئله ی شماره ۲ :

خروسی با پرهای خاکستری با مرغی با فنوتیپ مشابه تلاقی داده شده اند. در میان جوجه های این ها، ۱۵ جوجه خاکستری، ۶ جوجه سیاه و ۸ جوجه سفید می باشند.

الف – توارث رنگ در جوجه ها را با استفاده از مربع پانت (Punnet square) توضیح دهید.

ب – اگر خروسی با پرهای خاکستری و مرغی با پرهای سیاه تلاقی داده شوند، احتمال رنگ پرهای جوجه ها را مشخص نمایید:

پاسخ:

الف –

رنگ سیاه در مقابل رنگ سفید غالبیت ناقص دارد (Incomplete Dominance) و هتروزیگوت ها خاکستری می شوند.

	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

$$\frac{1}{4} BB + \frac{1}{2} Bb + \frac{1}{4} bb$$

۲۵٪ از جوجه ها با ژنوتیپ BB سیاه ،

۵۰٪ از جوجه ها با ژنوتیپ Bb خاکستری ،

۲۵٪ از جوجه ها با ژنوتیپ bb سفید.

ب –

خروس با رنگ خاکستری دارای ژنوتیپ Bb خواهد بود و مرغ با رنگ سیاه دارای ژنوتیپ BB می باشد. بنابراین:

	B	b
B	BB	Bb
B	BB	Bb

$$\frac{1}{2} BB, \frac{1}{2} Bb$$

۵۰٪ از جوجه ها با ژنوتیپ Bb خاکستری ،

۵۰٪ از جوجه ها با ژنوتیپ BB سیاه .

مسئله ی شماره ۳ :

در گیاه فلفل، رنگ دانه های سبز (G) نسبت به رنگ قرمز (g) غالب هستند، همچنین شکل دانه ها بصورت گرد (R) نسبت به شکل مربع (r) غالب می باشند.

الف - چه نوع گامت هایی از گیاه هتروزیگوت سبز با دانه ی گرد بوجود خواهد آمد؟

ب - اگر ۲ گیاه هتروزیگوت را با هم تلاقی دهیم، چه ژنوتیپ و فنوتیپی و با چه نسبتی بدست خواهد آمد؟

پاسخ:

الف -

GR, Gr, gR, gr به نسبت مساوی

ب -

	GR	Gr	gR	gr
GR	GGRR سبز - گرد	GGRr سبز - گرد	GgRR سبز - گرد	GgRr سبز - گرد
Gr	GGRr سبز - گرد	GGrr سبز - مربع	GgRr سبز - گرد	Ggrr سبز - مربع
gR	GgRR سبز - گرد	GgRr سبز - گرد	ggRR قرمز - گرد	ggRr قرمز - گرد
gr	GgRr سبز - گرد	Ggrr سبز - مربع	ggRr قرمز - گرد	ggrr قرمز - مربع

۱- سبز و گرد : $\frac{9}{16}$

۲- سبز و مربع: $\frac{3}{16}$

۳- قرمز و گرد: $\frac{3}{16}$

۴- قرمز و مربع: $\frac{1}{16}$