

مبانی ژنتیک

رشته زیست شناسی

اهداف کلی

- 1- آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، آزمایشها، نتایج و قوانین مندل
- 2- آشنایی با برخی از اثرات متقابل ژن بر یکدیگر که بر چگونگی انتقال صفت ها تأثیر می گذارد.
- 3- آشنایی با برخی مفاهیم و روشهای آماری و توانای استفاده از آنها در حل مسائل ژنتیکی
- 4- آشنایی با چگونگی و نتایج دو تقسیم میتوز و میوز و اشکال مهم تولید مثل در جانداران
- 5- آشنایی با پدیده تعیین جنسیت و نقش عوامل ژنتیکی و محیط در آن
- 6- آشنایی با ژنهای پیوسته و پدیده کراسینگ اور و استفاده از آن جهت تعیین موقعیت ژنها نسبت به یکدیگر.

اهداف کلی

- 7- آشنایی با مکانیسم وقوع نوترکیبی در باکتریها و ویروسها.
- 8- آشنایی با برخی از ناهنجاریها در ساختار و تعداد کروموزومهای جانداران.
- 9- آشنایی با نقش عوامل برون هسته ای در انتقال برخی صفات وراثتی.
- 10- آشنایی با مکانیسم وقوع جهشها، چگونگی ساختار ظریف ژنتیکی و مکانیسم ژنی در موجودات زنده.
- 11- آشنایی با ساختار فضایی و مولکولی و ویژگی های ماده ژنتیکی موجودات زنده.
- 12- آشنایی با ژنتیک جمعیت و روابط پیچیده ژنها با یکدیگر.

جایگاه درس در زیست شناسی

- این درس جزء دروس اختصاصی است.
- دروس آمار زیستی و زیست سلولی و مولکولی پیش نیاز این درس می باشد.
- ژنیک خود پیش نیاز درس تکامل می باشد.

مبانی ژنتیک

فصل اول

ژنتیک مندلی

هدف آموزشی کلی این فصل عبارت است از:
آشنایی با تاریخچه علم ژنتیک، آزمایشها، نتایج و قوانین
مندل

هدفهای جزئی شامل:

تاریخچه مختصر از علم ژنتیک،
یادگیری اصطلاحات: ژن، جایگاه، جهش، آلل، ناخالص،
خالص، ژن بارز، ژن نهفته، ژنهای هم بارز و نیم بارز،
ژنوتیپ، فنوتیپ، ژنوم، دو رگه



تاریخچه

آزمایشهای مندل در خصوص انتقال صفات پایه و اساس علم ژنتیک را پی ریزی می کند.

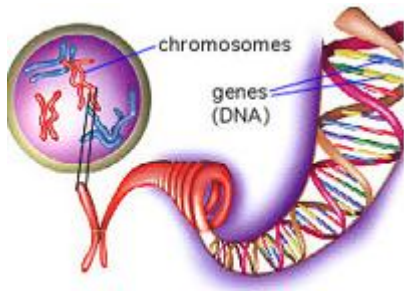
آزمایشهای فراوان دانشمندان ردی و اسپالانزانی و پاستور نظریه تولید خود به خودی را رد کردند.

در شروع قرن بیستم ویژگیهای عمومی تقسیم میتوز و میوز به کمک میکروسکوپ بررسی می شد.

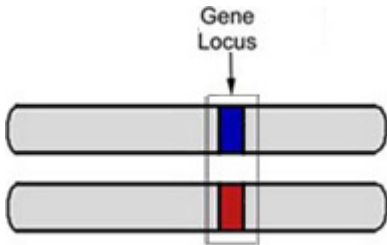
بررسی پژوهشگرانی مانند بووری نشان داد که تقسیم میوز سبب جدا شدن کروموزومهای هومولوگ از یکدیگر می شود.

برخی مفاهیم ژنتیکی

- ژن: عوامل وراثتی که سبب بروز یک صفت زیست شناختی در یک جاندار می شود.



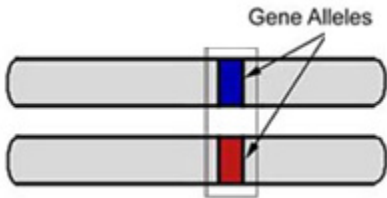
- جایگاه: هر ژن محل کاملاً مشخصی بر روی کروموزوم به نام لوکوس دارد.



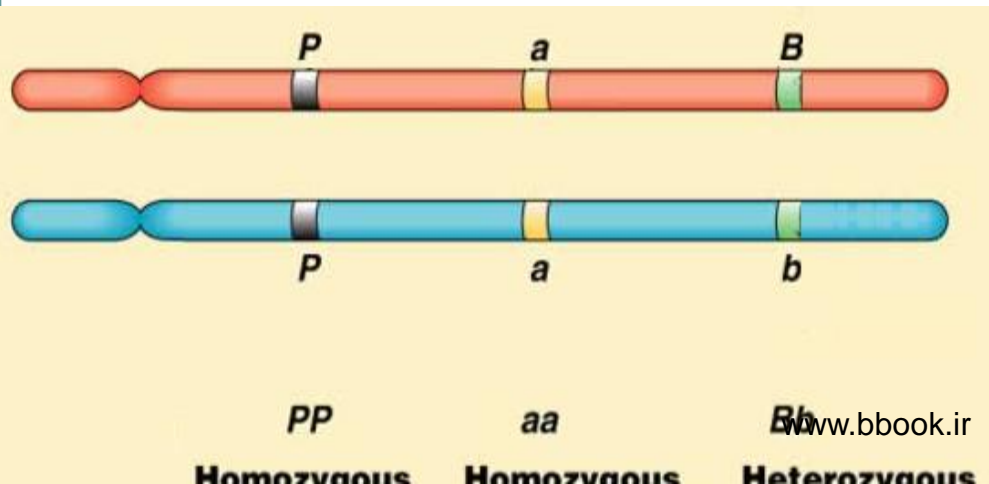
- جهش: هر نوع تغییر پایدار در ماده وراثتی (DNA).

برخی مفاهیم ژنتیکی

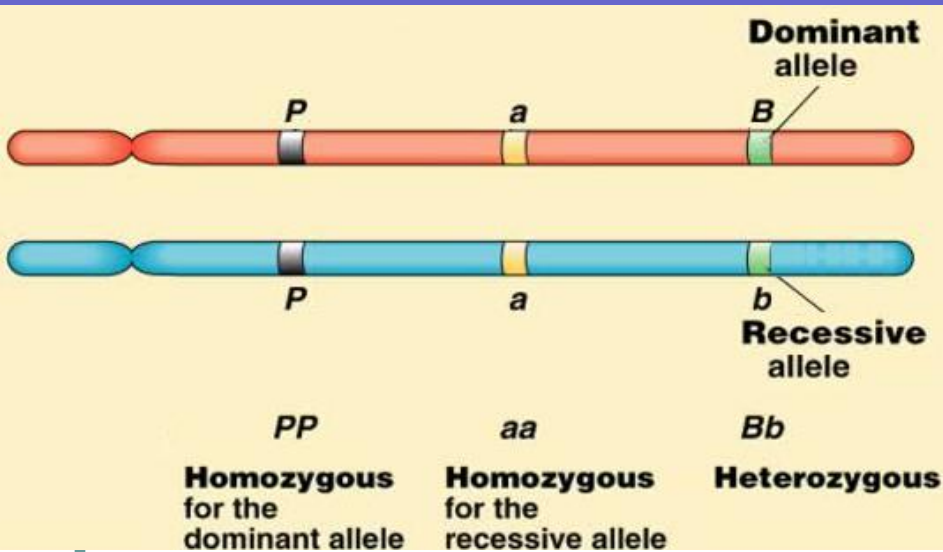
- آلل: ژنهای موجود در یک جفت کروموزوم مشابه و در جایگاه مشخص



- خالص: فردی که دارای دو ژن مشابه به هم داشته باشد.
- ناخالص: فردی که از نظر یک صفت ارثی دو ژن شبیه ندارد.



برخی مفاهیم ژنتیکی



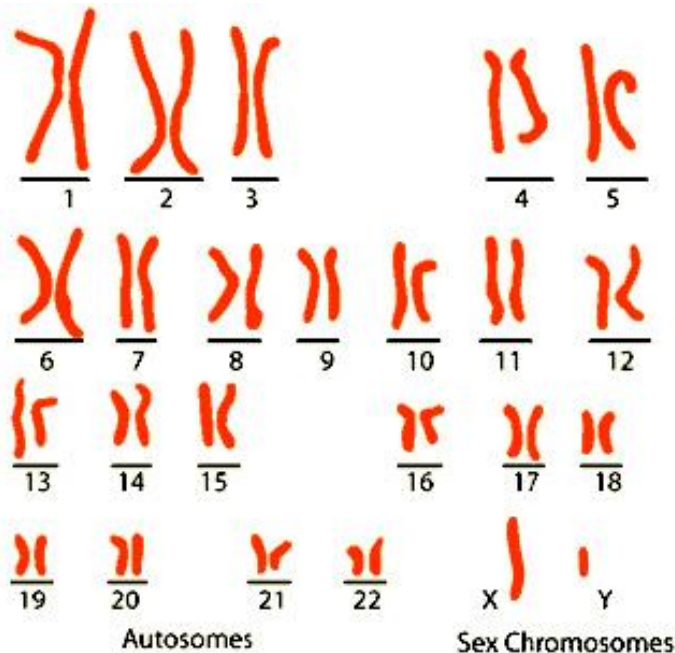
ژن بارز: بروز صفات ژنها
در هر دو حالت خالص و
ناخالص

ژن مغلوب: ژنهایی که فقط در حالت خاص و غیاب ژن
بارز بروز می کنند.

ژنوتیپ: فرمول ژنتیکی و یا ریخته هر صفت.

فنوتیپ: خصوصیات ظاهری، زیست شیمی و
فیزیولوژیکی هر صفت

برخی مفاهیم ژنتیکی



• ژنوم: مجموع اطلاعات وراثتی
یک سری کروموزوم و مدو رگه:
نسلی ایجاد شده از طریق آمیزش
دو ژنوتیپ مختلف.

آزمایشهای مندل و نتایج آنها

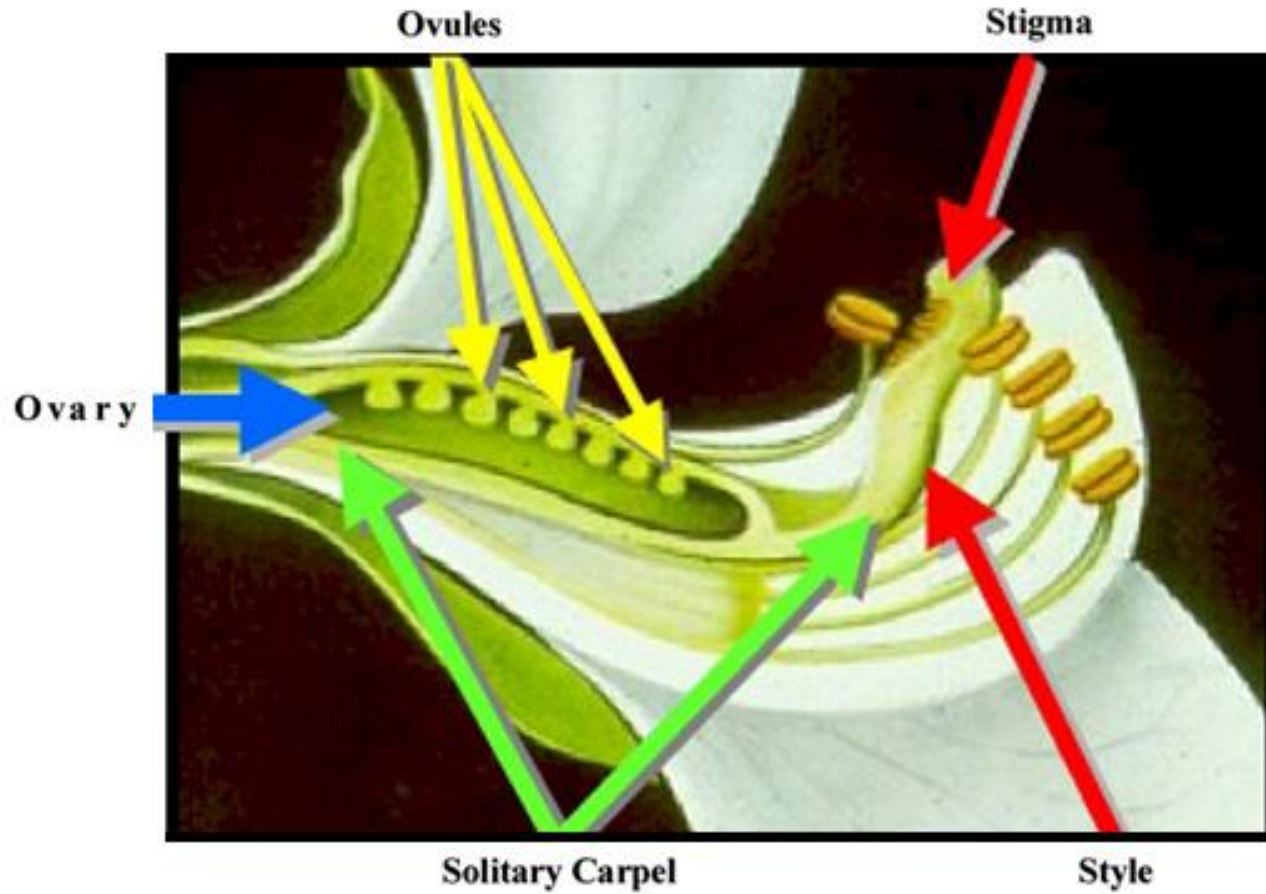
آزمایش بر روی گیاه نخود فرنگی که به دلایل صورت گرفت:

جمعیت قابل کنترل این گیاه
گل‌های کامل داشتن.

قابل تکثیر با بارور سازی به روش چلیپایی
یکساله بودن گیاه

دارای صفات مشخص و متعدد که مناسب برای
آزمایشهای ژنتیکی می باشد.

گیاه نخود فرنگی



مونو هیبریدیسم















انتخاب دو نمونه از دانه ها با تفاوت از نظر صفت رنگ گل.

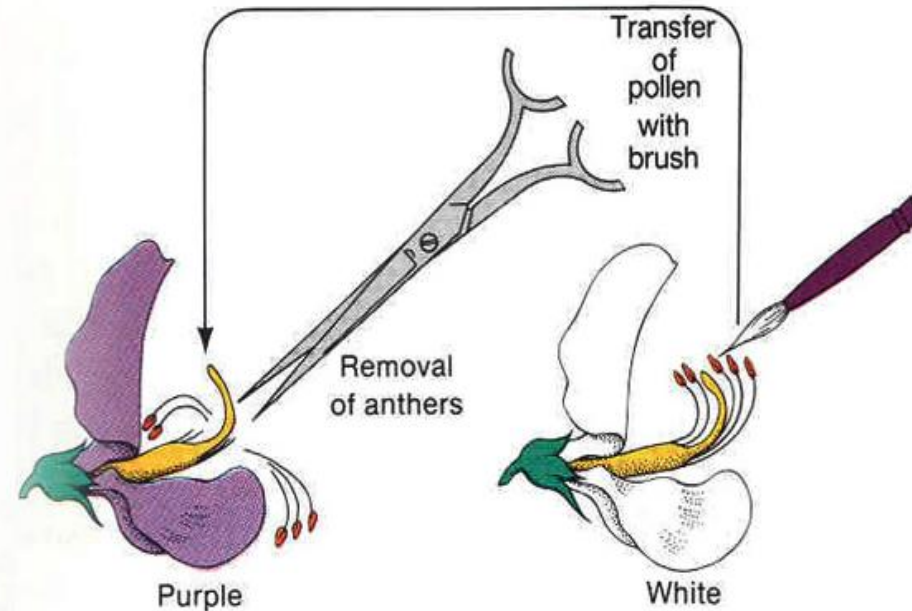
از طریق کشتهای متوالی، بدست آوردن نمونه های خالص. دو نژاد خالص دارای گل سفید و قرمز بودند.

مندل سپس دانه های گرده پایه گل سفید را به اندام ماده پایه گل قرمز و گل قرمز به اندام پایه ماده گل سفید منتقل کرد. این عمل را بارور سازی چلیپایی می گویند.

مندل دو نژاد اولیه گل سفید و گل قرمز را والد نامید.

مونو هیبریدیسم

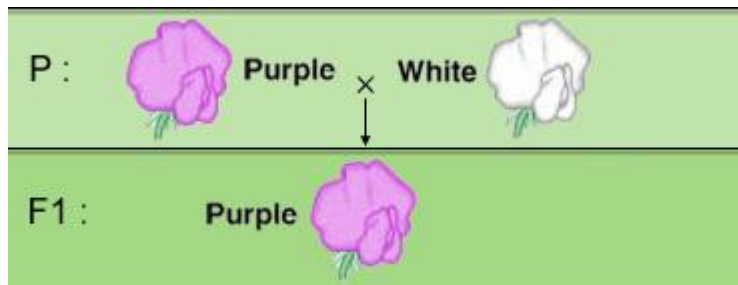
رنگ گلها FLOWER COLOR	 Purple	 White
موقعیت گلها FLOWER POSITION	 Axial	 Terminal
رنگ دانه ها SEED COLOR	 Yellow	 Green
شکل دانه ها SEED SHAPE	 Round	 Wrinkled
شکل غلافها POD SHAPE	 Inflated	 Constricted
رنگ غلافها POD COLOR	 Green	 Yellow
ارتفاع ساقه STEM LENGTH	 Tall	 Dwarf



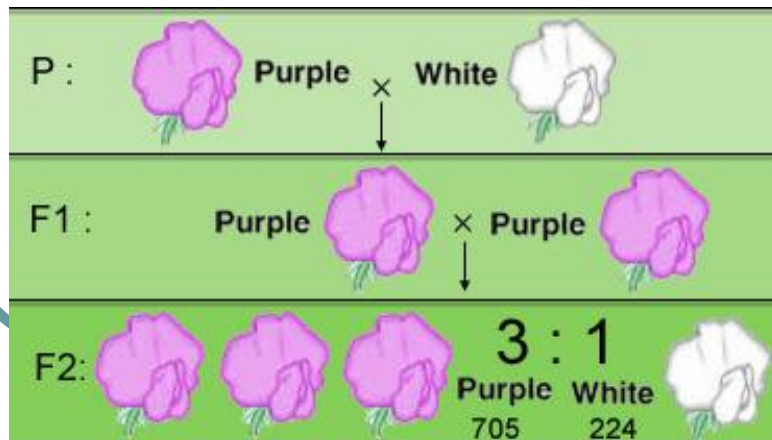
نمایش انتقال دانه های گرده گل‌های سفید رنگ به گل‌های قرمز

مونو هیبریدیسم

افراد حاصل از آمیزش این دو نژاد را نسل اول نامید.



افراد نسل اول از طریق خود باروری آمیزش کرده و افراد نسل دوم بدست آمد.



مونو هیبریدیسم

حدود 4/3 افراد نسل دوم دارای گل قرمز و 4/1 دارای گل سفید.

آزمایش دیگر دو نژاد یکی با دانه با پوست صاف و دیگری با پوست چروکیده بود.

در نسل اول با باروری به روش چلیپایی افراد دارای پوست صاف هستند.

با آمیزش افراد نسل اول به روش خودباروری، 4/3 افراد نسل دوم دارای پوست صاف و 4/1 پوست چروکیده دارند.

مونو هیبریدیسم

در آزمایش سوم ، مندل دو نژاد دیگر از این گیاه را با لپه های زرد رنگ و سبز رنگ انتخاب کرد.

در نتیجه آمیزش این دو نوع گیاه با یکدیگر، تمام افراد نسل اول با لپه های زرد هستند.

افراد نسل اول به روش خودباروری آمیزش داده شدند.

در میان افراد نسل دوم 6022 دانه با لپه های زرد و 2001 دانه با لپه های سبز تشخیص داده شد.

نسبت بین تعداد این دو گروه نیز حدوداً $\frac{4}{3}$ به $\frac{4}{1}$ است (3 به 1).

قانون اول مندل

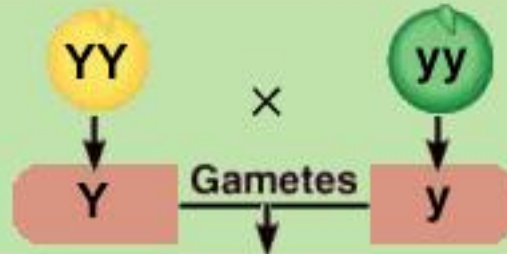
مندل از این آزمایشها چنین نتیجه گیری می کند که افراد هیبرید (دورگه) نسل اول از هر يك از والدین خود يك عامل وراثتی دریافت می کنند. (مندل عامل کنترل کننده صفات را فاکتور نامگذاری کرد).

او رنگ زرد یا عامل زرد را با علامت "Y" و رنگ سبز علامت "y" را انتخاب می کند.

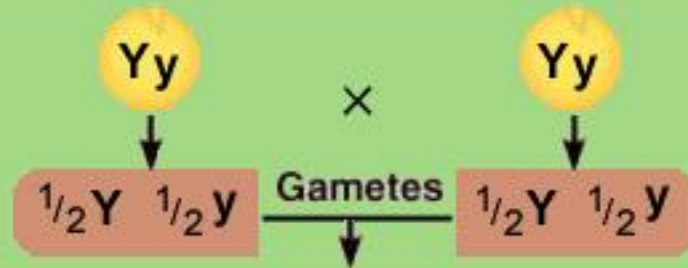
بنابراین ، افراد نسل اول به صورت Yy مشخص می شوند.

قانون اول مندل

P :



F1 :

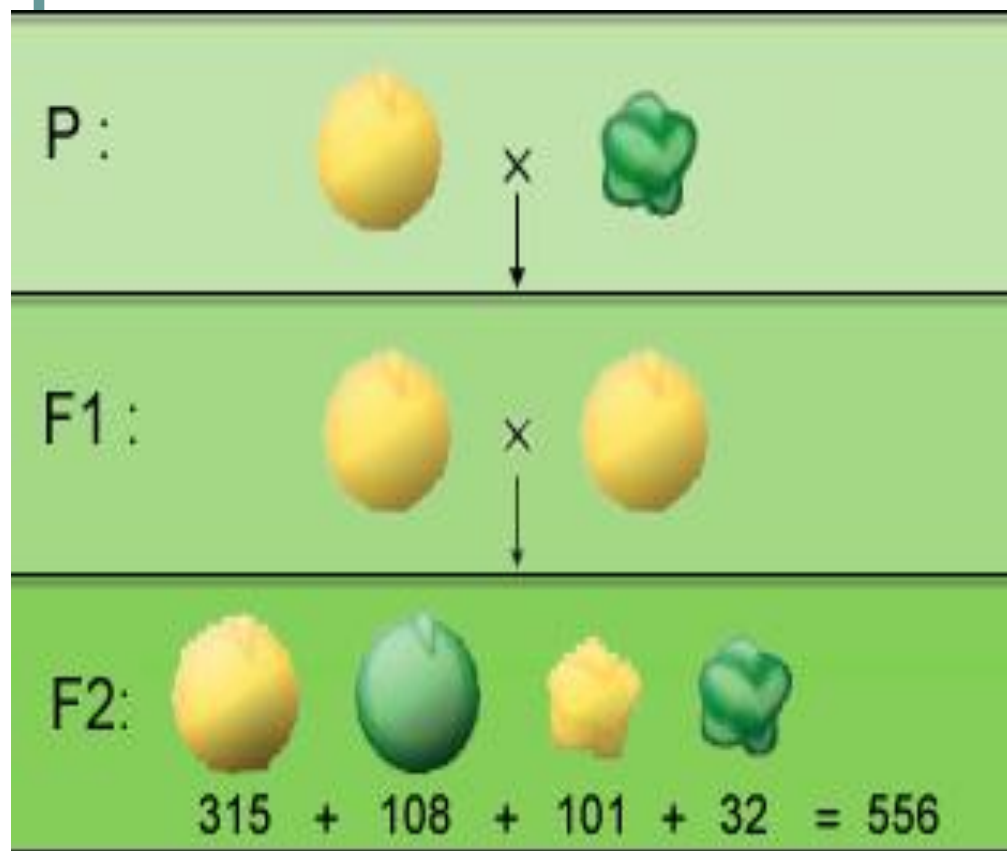


F2 :



		Female Gametes	
		$\frac{1}{2}Y$	$\frac{1}{2}y$
Male gametes	$\frac{1}{2}Y$	$\frac{1}{4}$ YY	$\frac{1}{4}$ Yy
	$\frac{1}{2}y$	$\frac{1}{4}$ Yy	$\frac{1}{4}$ yy

دی هیبریدیسم



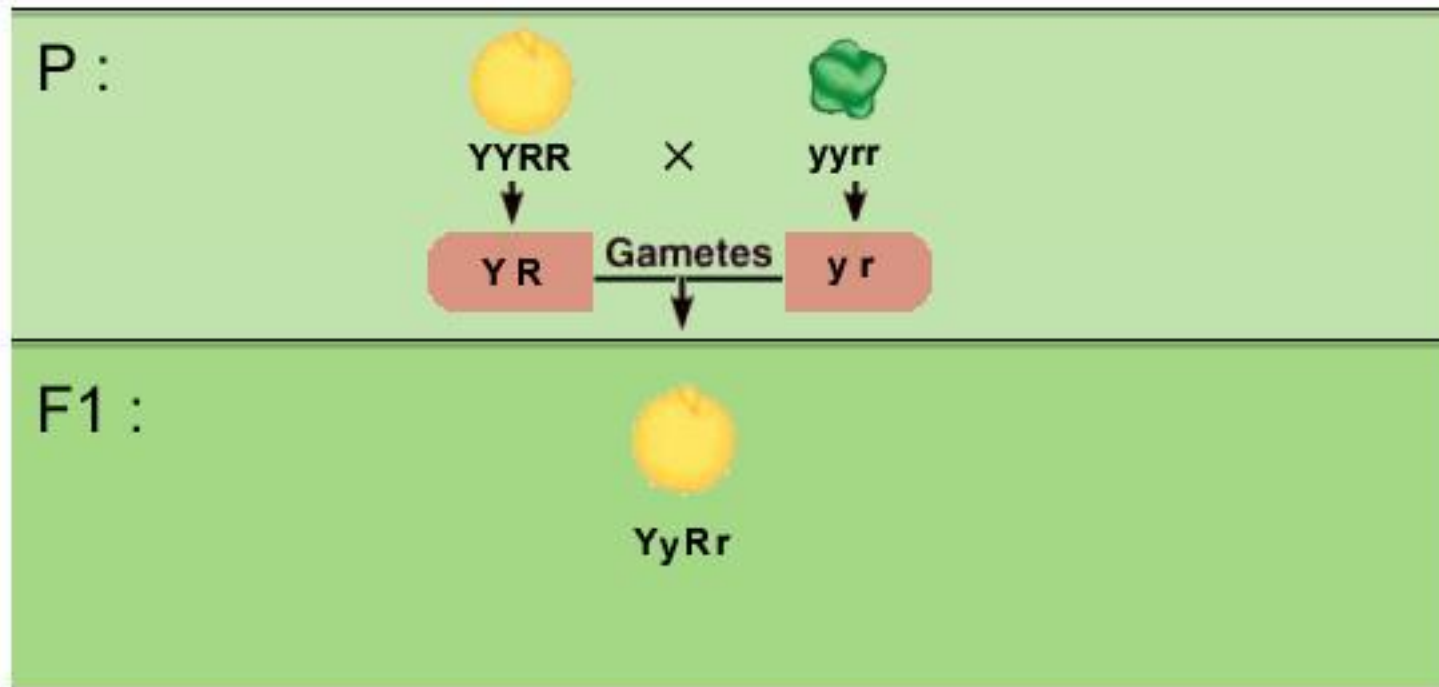
مندل ، علاوه بر انجام آمیزشهای مونو هیبرید، آمیزشهای دی هیبرید نیز ترتیب داد.

در این نوع آمیزش ، والدین در دو صفت متفاوت و یا دو جفت ژن با یکدیگر تفاوت دارند.

قانون دوم مندل

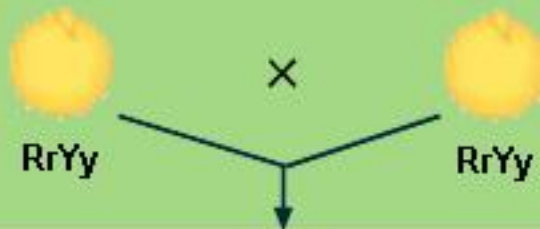
اگر ژنوتیپ والد صاف زرد را به صورت YYRR و ژنوتیپ والد چروکیده سبز را به صورت yyrr نشان

دهیم



قانون دوم مندل

F1 :



آمیزش افراد دی‌هیبرید
نسل اول با یکدیگر

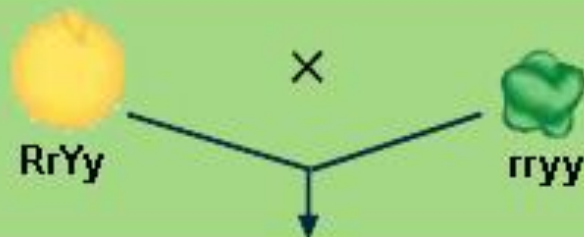
F2 :

نتایج نسبت فنوتیپی و ژنوتیپ نسل دوم :





		Male gametes					
		1/4 RY	1/4 Ry	1/4 rY	1/4 ry		
female Gametes	1/4 RY	1/16 RRYYY	1/16 RRYy	1/16 RrYY	1/16 RrYy	9/16	زرد و صاف
	1/4 Ry	1/16 RRYy	1/16 RRyy	1/16 RrYy	1/16 Rryy	3/16	سبز و صاف
	1/4 rY	1/16 RrYY	1/16 RrYy	1/16 rrYY	1/16 rrYy	3/16	زرد و نا صاف
	1/4 ry	1/16 RrYy	1/16 Rryy	1/16 rrYy	1/16 rryy	1/16	سبز و نا صاف





آزمون چلیپایی

P :



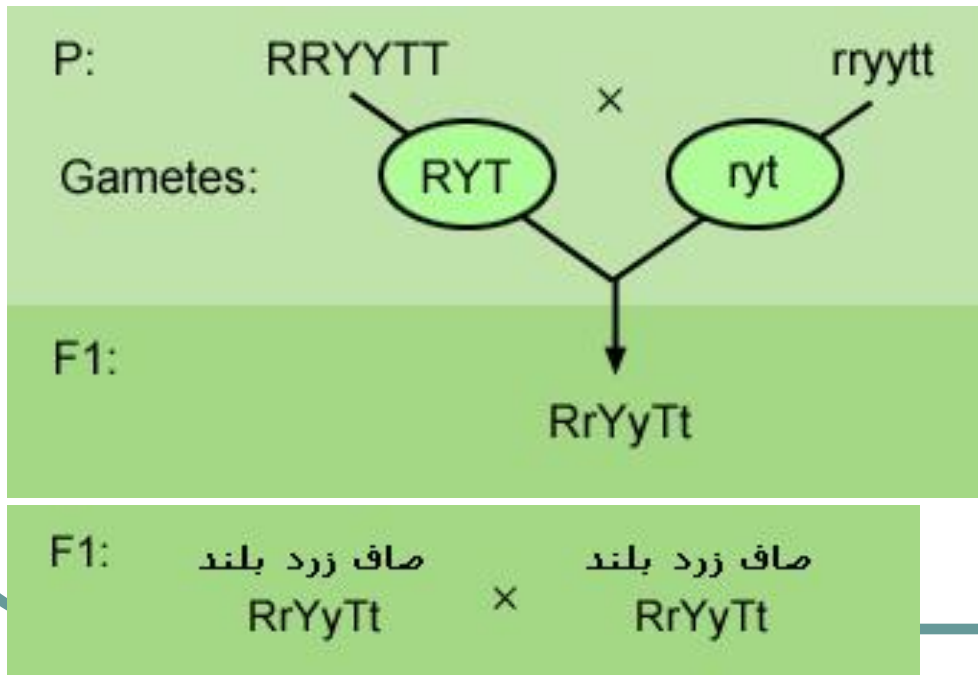
F1 :

		Male gametes			
		1/4 RY	1/4 Ry	1/4 rY	1/4 ry
female Gametes	1/4 rY	1/4 $RrYy$ 	1/4 $Rryy$ 	1/4 $rrYy$ 	1/4 $rryy$ 

۵۵  زرد و صاف	۵۱  سبز و صاف	۴۹  زرد و نا صاف	۵۳  سبز و نا صاف
--	--	---	---

تری هیبریدیسم

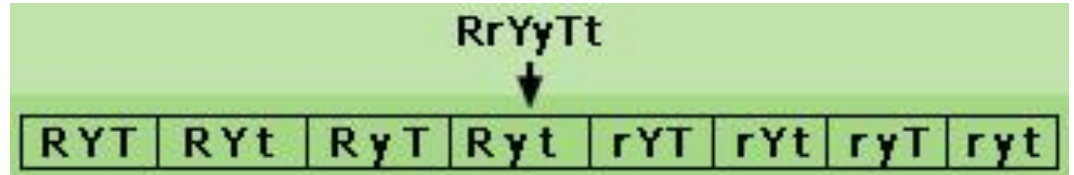
تری هیبریدیسم آمیزش بین دو جاندار خالص است که از لحاظ سه صفت ارثی با یکدیگر تفاوت داشته باشند. افراد حاصل از چنین آمیزشی را تری هیبرید می نامند.



تری هیبریدیسم

$$Rr \times Rr \quad , \quad Yy \times Yy \quad , \quad Tt \times Tt$$

$$(1/2 R + 1/2 r) (1/2 Y + 1/2 y) (1/2 T + 1/2 t) = 8 = 2^3$$



$$(3/4 R + 1/4 r) (3/4 Y + 1/4 y) (3/4 T + 1/4 t)$$

$$(1/4 YY + 1/2 Yy + 1/4 yy) (1/4 RR + 1/2 Rr + 1/4 rr) (1/4 TT + 1/2 Tt + 1/4 tt)$$

- فردی با ژنوتیپ $AaBb$ ، چند نوع گامت می تواند تولید کند؟

پاسخ: 2^2 نوع، چون فرد مزبور در دو صفت A و B ناخالصی دارد، پس:

نوع $2^2=4$ که عبارت اند از AB ، Ab ، aB ، ab .

- فردی واجد ژنوتیپ $AaBB$ ، چند نوع گامت تولید می کند؟

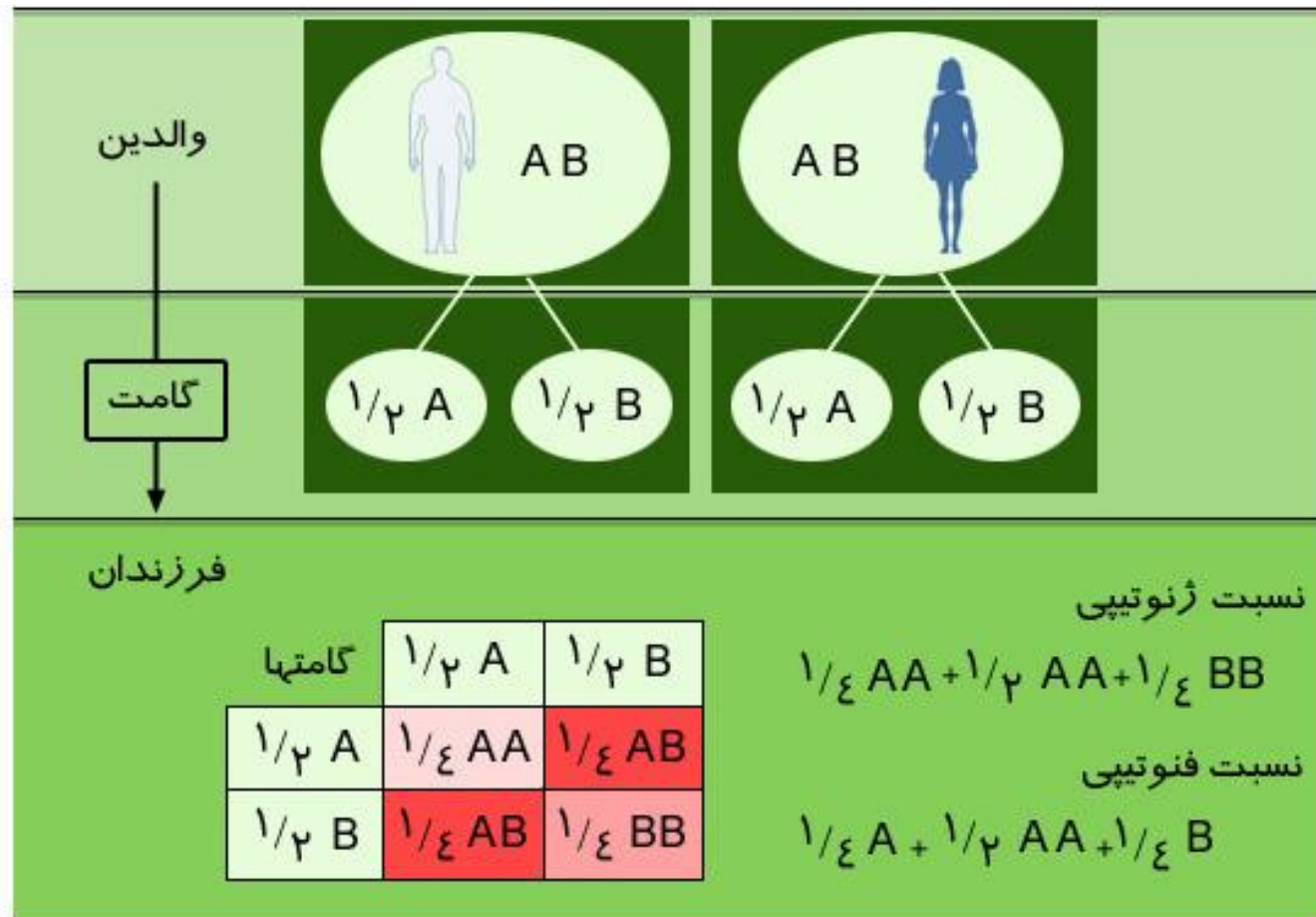
پاسخ: 2^1 نوع، زیرا فرد مزبور فقط صفت A ناخالصی دارد و برای صفت B هوموزیگوت است، پس: نوع $2^1=2$ که شامل AB و aB است.

ژنهای هم بارز و نیم بارز

آل های هم بارز: چنانچه در میان آل های يك صفت رابطه و بارزیت و نهفتگی وجود نداشته باشد و فعالیت هر دو آل در بروز صفت موردنظر یکسان باشد، دو آل را نسبت به یکدیگر هم بارز می نامند .

در انسان ، سیستم خونی ABO تحت کنترل سه آل A، B و O است . آل O نسبت به A و B نهفته است . میان دو آل A و B رابطه هم بارزی وجود دارد .

سیستم خونی انسان



آلل های نیم بارز

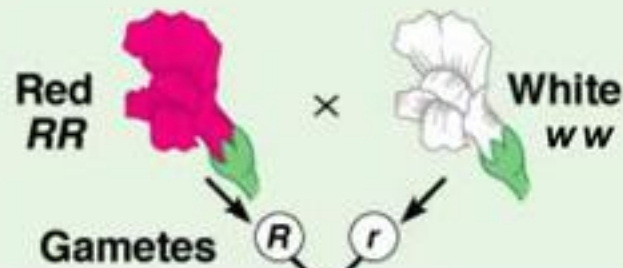
نیم بارز به آلل هایی گفته می شود که هر کدام از آنها در نبود دیگری، صفات ویژه به خود را ظاهر می سازد.

ولی هنگامی که در کنار هم قرار گیرند (فرد حامل آنها به صورت هتروزیگوت)، صفات حد واسط آن دو بروز می کند.

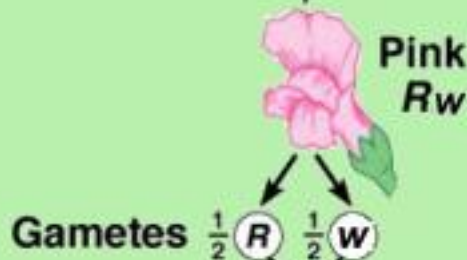
علت این پدیده فقدان بارزیت کامل دو آلل نسبت به یکدیگر است .

آل های نیم بارز

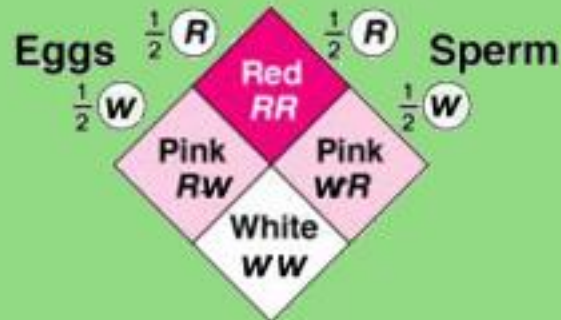
P GENERATION



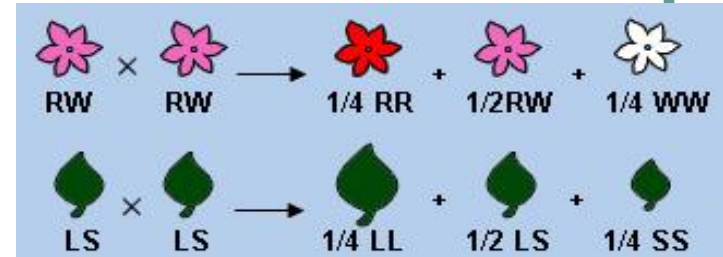
F₁ GENERATION



















F₂ GENERATION



آل های نیم بارز



		Male Gametes			
		RL	RS	WL	WS
Female Gametes	RL	RRLL 	RRLS 	RWLL 	RWLS 
	RS	RRLS 	RRSS 	RWLS 	RWSS 
	WL	RWLL 	RWLS 	WWLL 	WWLS 
	WS	RWLS 	RWSS 	WWLS 	WWSS 

$$\left(\frac{1}{4} \text{RR} + \frac{1}{2} \text{RW} + \frac{1}{4} \text{WW} \right) \left(\frac{1}{4} \text{LL} + \frac{1}{2} \text{LS} + \frac{1}{4} \text{SS} \right) = \\
 \frac{1}{16} \text{RRLL} + \frac{1}{8} \text{RRLS} + \frac{1}{16} \text{RRSS} + \frac{1}{8} \text{RWLL} + \frac{1}{4} \text{RWLS} + \\
 \frac{1}{8} \text{RWSS} + \frac{1}{16} \text{WWLL} + \frac{1}{8} \text{WWLS} + \frac{1}{16} \text{WWSS}$$

سوال

1- افرادی با ژنوتیپهای زیر هر کدام چند نوع یاخته جنسی تولید می کند؟

الف) $aabb$

ب) $aaBb$

ج) $AAbb$

د) $AaBb$

ه) $AABbCC$

و) $AaBbCc$

سوال

2- آمیزش میان دو فرد با ژنوتیپ $AaBbCc$ مورد نظر است در این صورت :

الف) چه نسبتی از فرزندان آنها فنوتیپ abc دارند؟

ب) چه نسبتی از فرزندان آنها فنوتیپ ABc دارند؟

ج) چه نسبتی از فرزندان آنها ژنوتیپ $aaBbcc$ دارند؟

3- انواع ژنوتیپهای ممکن در گیاه نخود را که واجد دانه های صاف و لپه های زرد است بنویسید .

مبانی ژنتیک

فصل دوم

اثر متقابل ژنها بر یکدیگر

هدف آموزشی کلی این فصل عبارت است از:
آشنایی با برخی از اثرات متقابل ژن بر یکدیگر که بر چگونگی انتقال صفت ها تأثیر می گذارد.

ضمن تعریف واژه ها و اصطلاحات زیر، آنها را بر حسب مورد شناسایی کنید:

اپیستازی، اپیستاتیک، هیپوستاتیک و آتاویسم.
بر اساس نسبت های فنوتیپی به دست آمده در یک آمیزش، نوع اپیستازی را تشخیص دهید.

بر اساس نسبت های فنوتیپی به دست آمده در یک آمیزش، ژن اپیستاتیک و ژن هیپوستاتیک را تشخیص دهید.

علت متفاوت بودن نسبت های فنوتیپی ناشی از اثر متقابل ژنها بصورت علمی و منطقی ارائه دهید.

ایستازی (روایستایی)

ایستازی پدیده ای است که در آن تظاهرات فنوتیپی يك ژن توسط يك ژن غیر آлл (موجود در جایگاه ژنی دیگر) پوشانیده می شود.

ژن پوشاننده را ایستاتیک و ژنی را که تظاهراتش پوشیده می شود هیپوستاتیک می نامند.

در این پدیده، ماهیت ژن هیپوستاتیک تغییر نمی کند و ممکن است چندین نسل به صورت مخفی و پوشیده باقی بماند.

اپیستازی با نسبت 9:3:3:1

در اوایل قرن بیستم ، ادامه پژوهشها مندل توسط بیتسون وپانت بر روی جانداران مختلف، از جمله مرغ و خروس اهلی، انجام گرفت.

در یکی از این آزمایشها، شکل تاج این پرنده مورد توجه و بررسی قرار می گیرد.

پرسشی که پیش می آید این است که آیا در بروز این صفات فقط يك ژن شرکت دارند؟

ایستازی با نسبت 9:3:3:1

در پاسخ به این پرسش، بیتسون و پانت آمیزش جدیدی را ترتیب می دهند که در آن يك نژاد تاج گل سرخی و نژاد دیگر تاج نخودی دارد.

حاصل این آمیزش ظهور افرادی با تاج گردویی است. در نسل دوم 916 افراد تاج گردویی، 316 تاج گل سرخی، 316 تاج نخودی و 116 تاج ساده دارند.

یعنی در اینجا نیز همان نسبت 9:3:3:1 حاصل از آمیزش دو دی هیبرید به دست می آید.

پس می توان نتیجه گرفت که در واقع دو جفت ژن در بروز صفات یاد شده دخالت دارند.

P:



×



Single Comb

Rose Comb

آمیزش دو نژاد گل سرخی
و ساده با یکدیگر

F1:



Rose Comb

تمامی افراد نسل اول دارای
تاج گل سرخی هستند

F2:



$\frac{1}{4}$ Single Comb + $\frac{3}{4}$ Rose Comb

از آمیزش افراد نسل اول
با یکدیگر $\frac{3}{4}$ افراد نسل دوم
دارای تاج گل سرخی و $\frac{1}{4}$ دیگر
دارای تاج ساده هستند.

P:



Rose Comb
RRpp

×

Pea Comb
rrPP



آمیزش دو نژاد تاج نخودی
و تاج گل سرخی با یکدیگر

F1:



Walnut
Comb
RrPp

×

Walnut
Comb
RrPp



تمامی افراد نسل اول
تاج گردویی دارند

F2:

		Male Gametes			
		RP	Rp	rP	rp
Female Gametes	RP	RRPP Walnut	RRPp Walnut	RrPP Walnut	RrPp Walnut
	Rp	RRPp Walnut	RRpp Rose	RrPp Walnut	Rrpp Rose
	rP	RrPP Walnut	RrPp Walnut	rrPP Pea	rrPp Pea
	rp	RrPp Walnut	Rrpp Rose	rrPp Pea	rrpp single

از آمیزش افراد نسل اول
با یکدیگر

9/16 دارای تاج گردویی

3/16 دارای تاج گل سرخی

3/16 دارای تاج نخودی

1/16 دارای تاج ساده

ایستازی با نسبت فنوتیپی 9:7

تجربه دومی که چگونگی عمل ژنهای ایستاتیک را نشان می دهد آمیزشی است که توسط بیتسون و پانت میان دو نژاد از گیاه خَلَر وحشی ترتیب داده شد.

رنگ گل در این گیاهان متفاوت و متنوع است ، آنها دو نژاد از گیاه مزبور را که گلهای سفید رنگ دارند با یکدیگر آمیزش دادند.

و با کمال شگفتی مشاهده می کنند که تمام افراد نسل اول دارای گلهای رنگین اند.

P:

White Flowers
aaBB

×

White Flowers
AAbb

آمیزش دو گیاه که دارای گل‌های سفید رنگ هستند.

F1:

Purple Flowers
AaBb

×

Purple Flowers
AaBb

تمامی افراد نسل اول دارای گل‌های رنگین هستند.

F2:

		Male Gametes			
		AB	Ab	aB	ab
Female Gametes	AB	AABB Purple	AABb Purple	AaBB Purple	AaBb Purple
	Ab	AABb Purple	AAbb White	AaBb Purple	Aabb White
	aB	AaBB Purple	AaBb Purple	aaBB White	aaBb White
	ab	AaBb Purple	Aabb White	aaBb White	aabb White

از آمیزش نسل اول با یکدیگر

9/16 دارای گل‌های رنگی

7/16 دارای گل‌های سفید

اپیستازی با نسبت فنوتیپی 13:3

بیٲسون و پانت در آزمایشهای متنوع خود جانداران مختلفی را مورد بررسی قرار می دادند، از جمله بررسی رنگ پر در مرغ و خروس.

دو نژاد از مرغ و خروس با پرهای سفید با یکدیگر آمیزش داده شدند، تمام افراد نسل اول پرهای سفید داشتند.

سپس افراد نسل اول پرسفید را با یکدیگر آمیزش دادند، که در طی آن 916 افراد نسل دوم دارای پرهای سفید و 316 واجد پرهای رنگین گردیدند.

P:	<div> <div>White 1 EEFF</div> <div>×</div> <div>White 2 eeff</div> </div>				آمیزش دو نژاد که دارای پرهایی سفید رنگ هستند بایکدیگر																															
F1:	<div> <div>White EeFf</div> <div>×</div> <div>White EeFf</div> </div>				تمامی افراد نسل اول دارای پرهایی سفید رنگ هستند																															
F2:	<table> <tr> <th colspan="2" rowspan="2"></th><th colspan="4">Male Gametes</th></tr> <tr> <th>EF</th><th>Ef</th><th>eF</th><th>ef</th></tr> <tr> <th rowspan="4">Female Gametes</th><th>EF</th><td>EEFF White</td><td>EEFf White</td><td>EeFF White</td><td>EeFf White</td></tr> <tr> <th>Ef</th><td>EEFf White</td><td>EEff Color</td><td>EeFf White</td><td>Eeff Color</td></tr> <tr> <th>eF</th><td>EeFF White</td><td>EeFf White</td><td>eeFF White</td><td>eeFf White</td></tr> <tr> <th>ef</th><td>EeFf White</td><td>Eeff Color</td><td>eeFf White</td><td>eeff White</td></tr> </table>						Male Gametes				EF	Ef	eF	ef	Female Gametes	EF	EEFF White	EEFf White	EeFF White	EeFf White	Ef	EEFf White	EEff Color	EeFf White	Eeff Color	eF	EeFF White	EeFf White	eeFF White	eeFf White	ef	EeFf White	Eeff Color	eeFf White	eeff White	از آمیزش افراد نسل اول با یکدیگر <div>13/16 دارای پرهایی سفید</div> <div>3/16 دارای پرهایی رنگین</div>
		Male Gametes																																		
		EF	Ef	eF	ef																															
Female Gametes	EF	EEFF White	EEFf White	EeFF White	EeFf White																															
	Ef	EEFf White	EEff Color	EeFf White	Eeff Color																															
	eF	EeFF White	EeFf White	eeFF White	eeFf White																															
	ef	EeFf White	Eeff Color	eeFf White	eeff White																															

ایستازی با نسبت فنوتیپی 9:4:3

از آمیزش نژادی از خرگوش سفید با خرگوش سیاه، تمام افراد نسل اول خاکستری رنگ می شوند.

حال اگر افراد نسل اول با یکدیگر آمیزش کنند، 916 زاده ها در نسل دوم خاکستری، 316 سیاه و 416 آنها سفید می شوند.

نسبتهای فنوتیپی معرف این است که دو جفت ژن در بروز تغییرات رنگ در پشمهای این جانور شرکت دارند.

P:



White
aaCC

×

Black
AAcc

آمیزش دو نژاد خرگوش
سفید و سیاه بایکدیگر

F1:



Gray
AaCc

×

Gray
AaCc

تمامی افراد نسل اول
خاکستری رنگ هستند.

F2:

		Male Gametes			
		AC	Ac	aC	ac
Female Gametes	AC	AACC Gray	AACc Gray	AaCC Gray	AaCc Gray
	Ac	AACc Gray	AAcc White	AaCc Gray	Aacc White
	aC	AaCC Gray	AaCc Gray	aaCC Black	aaCc Black
	ac	AaCc Gray	Aacc White	aaCc Black	aacc White

از آمیزش افراد نسل اول
بایکدیگر

9/16 خاکستری رنگ

3/16 سیاه رنگ

4/16 سفید رنگ

- 1- اپیستازی (روایستایی) را تعریف کنید.
- 2- انواع ژنوتیپهای ممکن را در مرغی که تاج گردویی دارد بنویسید.
- 3- آتاویسم را تعریف کنید .
- 4- صفت پلی داکتیلی (پرانگشتی) یا افزایش تعداد انگشتان در انسان تحت کنترل يك ژن بارز است؛ با وجود این، فراوانی این صفت در جوامع انسان بسیار کم است. برای این پدیده، چه دلیلی را می توان ارائه کرد؟

مبانی ژنتیک

فصل سوم

کاربرد روشهای آماری در ژنتیک

هدف کلی آموزشی این فصل عبارت است از:

آشنایی با برخی مفاهیم و روشهای آماری و توانایی استفاده از آنها در حل مسائل ژنتیکی.

کاربرد و ضرورت بهره‌گیری از اصول و روشهای آماری در مطالعات ژنتیکی را توضیح دهید.

مفاهیم زیر را تعریف کنید و آنها را در حل مسائل آماری به کار گیرید.

رویدادهای تصادفی، احتمال، جمعیت، عنصر، نمونه، نمونه‌گیری با جایگزینی، نمونه‌گیری تصادفی، پیشامد یا نتیجه، پیشامد با نتیجه مرکب، پیشامد مستقل، پیشامد غیرمستقل.

مقدمه

اصول احتمالات را با ذکر مثالی توضیح دهید و آنها را در حل مسائل ژنتیکی به کار ببرید.

از دوجمله‌ای نیوتون در محاسبه احتمال وقوع مرکب رویدادهای مستقل استفاده کنید.

از مثلث پاسکال برای محاسبه ضرایب دوجمله‌ای مرکب استفاده کنید.

برای محاسبه تعداد ترکیباتی که از نظر تعداد عناصر یکسان‌اند فقط در يك عنصر با یکدیگر متفاوت‌اند از فرمول کلی ترکیب استفاده کنید.

برای محاسبه تعداد ترکیباتی که از نظر تعداد عناصر یکسان‌اند ولی نوع و ترتیب آن عنصر متفاوت است، از فرمول کلی ترتیب استفاده کنید.

برای محاسبه تعداد ترکیباتی که از نظر تعداد عناصر یکسان‌اند و تنها در ترتیب قرارگرفتن عناصر با یکدیگر متفاوت‌اند از فرمول کلی تبدیل استفاده کنید.

برای محاسبه تعداد ترکیباتی که از نظر تعداد عناصر یکسان‌اند و در ترتیب‌ها تکرار نیز وجود دارد، از فرمول استفاده نمایید.

برای محاسبه احتمال وقوع چند رویداد مختلف به طور مرکب، از فرمول کلی توزیع چندجمله‌ای استفاده کنید.

آزمون مربع کای را در تصمیم‌گیری در مورد قابل قبول بودن خطاهای آزمایش به کار گیرید .

احتمالات

در زندگی روزمره به مواردی و یا رویدادهایی برخورد می‌شود که علت و یا علل وقوع آنها را نمی‌توان پیش‌بینی کرد، زیرا عوامل و شرایطی که در رویدادهای مورد نظر دخالت دارند متعدد و اغلب ناشناخته‌اند.

این قبیل پیشامدها را رویدادهای تصادفی می‌نامند. مانند پرتاب کردن يك سکه و افتادن آن بر روی سطحی صاف.

احتمال عبارت است از يك رویداد عددی که میزان امکان آن پیشامد تصادفی را معلوم می‌کند. این اندازه ممکن است بین يك تا صفر متغیر باشد $0 \leq P \leq 1$ به صورت نشان داده می‌شود. برای تعیین و محاسبه مقدار احتمال می‌توان از رابطه میزان احتمال^{IV}،

f فراوانی و N تعداد کل نتایج يك آزمایش است

احتمالات

مثال: می‌خواهیم بدانیم که در يك زایمان، احتمال تولد فرزند پسر چقدر است.

در این صورت فراوانی تولد فرزند پسریا دختر در هر زایمان، برابر يك؛ و تعداد کل نتایج جنسیت در هر زایمان، برابر دو (پسرودختر) است. پس $P = \frac{1}{2}$ می‌شود.

مثال: درون کیسه‌ای بیست مهره است² که پنج عدد آنها قرمز و 15 عدد سفیدند. اگر به طور تصادفی مهره‌ای را از درون کیسه بیرون آوریم، احتمال قرمز بودن آن چقدر است؟

احتمالات

پاسخ: فراوانی و یا تعداد حالات مساعد برای این رویداد عبارت است از 5 و تعداد کل حالات ممکن نیز 20 است.

$$P = \frac{f}{N} = \frac{5}{20} = \frac{1}{4}$$

پس،

در يك جمعيت بيست هزار نفری، چهل نفر آنها مبتلا به هموفیلی هستند، احتمال اینکه در اولین برخورد با شخصی

هموفیل مواجه شویم چقدر است؟

$$P = \frac{f}{N} = \frac{40}{20000} = \frac{1}{500}$$

پاسخ:

با توجه به مثال فوق، معلوم می‌شود که هر قدر تعداد و فراوانی حالات مساعد کمتر باشد احتمال وقوع آن رویداد نیز کمتر می‌شود، و برعکس، هر قدر مقدار بیشتر شود، احتمال وقوع آن رویداد نیز زیادتر می‌گردد.

جمعیت مجموعه‌ای از رویدادها، اشخاص، اشیا و موجوداتی است که در صفاتی مشترك باشند مانند جمعیت یزد، که صفت مشترك آنها یزدی بودن است. و یا پروتئینهای خون و یا یاخته‌های خون.

هر عضو از يك جمعیت را عنصر یا فرد می‌نامند و گروه‌های مرتب شده هر جمعیت را نمونه نامگذاری می‌کنند. بنابراین، گویچه‌های سرخ به منزل نمونه‌ای از جمعیت یاخته‌های خون هستند.

نمونه گیری با جایگزینی

در این روش نمونه‌گیری، چنانچه عنصر یا نمونه‌ای از يك جمعیت انتخاب گردد، قبل از انتخاب فرد دوم، فرد اول باید به جمعیت برگردانده شود.

مثال: درون کیسه‌ای 9 مهره وجود دارد که سه عدد آنها سیاه، سه عدد سفید و سه عدد قرمز است. احتمال خارج کردن دو مهره سفید به طور پیاپی چقدر است؟ به شرط اینکه پس از خارج کردن مهره اول که فرضاً سفید است آن را مجدداً درون کیسه قرار دهیم.

$$P_1 = \frac{3}{9} \quad P_2 = \frac{3}{9}$$

$$P = \frac{3}{9} \times \frac{3}{9} = \frac{9}{81}$$

نمونه گیری بدون جایگزینی

در این روش فردی از يك جمعیت انتخاب شده، به هنگام انتخاب فرد دوم، فرد اول به جمعیت برگردانیده نمی‌شود. در ارتباط با مثال قبل، هنگامی که مهره سفید اول را پس از خروج، کنار بگذاریم و مجدد يك مهره سفید را تصادفاً خارج کنیم، در این صورت:

$$P_1 = \frac{3}{9}$$

احتمال خارج شدن اولین مهره سفید

$$P_2 = \frac{2}{8}$$

احتمال خارج شدن اولین مهره سفید

$$P = \frac{3}{9} \times \frac{2}{8} = \frac{6}{72}$$

احتمال کل

پیشامد یا نتیجه

در هر آزمایشی ممکن است بین يك تا چند رویداد وجود داشته باشد. مثلاً در هر زایمان جنسیت جنین یا نر و یا ماده است. بنابراین، کلیه حالات ممکن برای هر زایمان دوپیشامد (پسر و دختر) است.

پیشامد مرکب: رویدادهایی را مرکب می‌نامند که از چند پیشامد ساده تشکیل شده باشند.

پیشامد مستقل: رویدادهایی را مستقل می‌نامند که احتمال بروز یکی از آنها تاثیری در وقوع احتمال رویداد دیگر نداشته باشد.

پیشامد یا نتیجه

پیشامد غیر مستقل: رویدادهایی را غیر مستقل می‌نامند که بروز يك رویداد در احتمال بروز پیشامد دیگر مؤثر باشد و یا به عبارت دیگر، وقوع يك رویداد با بروز یا عدم بروز رویداد دیگر ارتباط داشته باشد.

بنا به قرارداد، اگر رویداد مرکب EF از دو رویداد ساده E و F تشکیل شده باشد، دو حالت زیر وجود دارد:

الف- E و F مستقل از هم باشند، در این صورت احتمال وقوع EF یا P برابر است با:

$$P_{EF} = P_E \times P_F$$

پیشامد یا نتیجه

ب- E و F غیر مستقل از یکدیگر باشند، بنابراین احتمال وقوع

$$P_{EF} = P_E \times P_{(E/F)} \quad \text{برابر است با:}$$

$P_{(E/F)}$ معرف این است که احتمال بروز F مشروط به وقوع رویداد E است.

مثال: درون کیسه‌ای 20 مهره سفید و 30 مهره سیاه با اندازه و وزن یکسان وجود دارند، احتمال خارج کردن دو

$$P = \frac{20}{50} \times \frac{20}{50} \quad \text{مهره سفید به طور پیاپی برابر است با:}$$

حال اگر مهره سفید اول را کنار بگذاریم، در این حالت احتمال خارج کردن دو مهره سفید برابر با $\frac{20}{50} \times \frac{19}{49}$ می شود.

اصول حساب احتمالات

اصل اول احتمالات: بروز يك رویداد تأثیری در بروز احتمالی بعدی همان رویداد ندارد. بنابراین احتمال وقوع رویدادهای مستقل برابر است با حاصل جمع احتمال بروز هر يك از آنها، یعنی:

$$P = P_1 + P_2 + P_3 + \dots + P_n$$

اصل دوم احتمالات: احتمال بروز دویا چند رویداد مستقل به طور پیاپی برابر است با حاصل ضرب احتمال بروز هر يك از آنها، یعنی:

$$P = P_1 \times P_2 \times P_3 \times \dots \times P_n$$

برخی از روشهای آماری

توزیع دو جمله ای: اگر احتمال بروز يك رویداد را به P و احتمال عدم وقوع آن را به q نشان دهیم، بنابراین خواهیم داشت: $P+q=1$.

مثلاً احتمال آمدن شیر در يك سکه $2/1$ است و احتمال نیامدن شیر (یا آمدن خط) هم $2/1$ است و $2/1 + 2/1 = 1$.

برای محاسبه احتمال مرکب رویدادها به شرط آنکه اولاً رویدادها مستقل باشند و ثانیاً عمل جای‌گزاری صورت گیرد، از بسط دوجمله‌ای نیوتون استفاده می‌شود.

از این رابطه هنگامی استفاده می‌کنیم که رویدادها از دو نوع بیشتر نباشند. این رابطه بصورت $(p+q)^n = 1$ بوده و n معرف تعداد تکرار آزمایش است.

برخی از روشهای آماری

مثلث پاسکال: این مثلث شامل مجموعه‌ای از اعداد است که به صورت مثلثی قرار می‌گیرند و اضلاع دو ساق آن را اعداد يك تشکیل می‌دهد.

$$\text{مثلاً } (a+b)^4=1$$

برخی از روشهای آماری

ترکیب: ترکیباتی هستند که تعداد عناصر شرکت کننده در آنها یکسان است ولی نوع يك عنصر آنها ممکن است متفاوت باشد، مانند ab و ac و bc که سه ترکیب دو عنصری متفاوت از سه عنصر a و b و c هستند.

$$C_n^r = \frac{n!}{r!(n-r)!}$$

فرمول کلی ترکیب

n = تعداد کل، r = تعداد جزء، $!$ = علامت فاکتوریل (حاصل ضرب اعداد متوالی).

برخی از روشهای آماری

ترتیب: ترکیباتی هستند که از نظر تعداد عناصر تشکیل دهنده با یکدیگر برابرند ولی از لحاظ ترتیب قرار گرفتن و یا نوع عناصر با هم تفاوت دارند.

$$A_n^p = \frac{n!}{(n-p)!} \quad \text{فرمول کلی ترکیب:}$$

تبدیل: ترکیباتی هستند که عناصر تشکیل دهنده آنها با یکدیگر برابرند و تنها در ترتیب قرار گرفتن با یکدیگر متفاوت اند.

$$P_n^r = \frac{n!}{(n-r)!} \quad \text{فرمول کلی ترکیب:}$$

برخی از روشهای آماری

توزیع چند جمله ای: به منظور محاسبه احتمال وقوع مرکب چند رویداد مختلف، می توان از توزیع چند جمله ای استفاده کرد که در طی آن احتمال وقوع چند رویداد را می توان به دست آورد.

$$f(x) = \frac{n!}{x_1! \times x_2! \times \dots \times x_k!} P_1^{x_1} P_2^{x_2} \dots P_k^{x_k} \text{ : فرمول کلی:}$$

آزمون مربع خی (X^2): چنانکه در ابتدای این فصل گفته شد، در غالب آزمایشهای تجربی تفاوت هایی میان نتایج مشاهده شده و نتایج قابل انتظار وجود دارد. فرد پژوهشگر، با آگاهی از این تفاوت، باید تشخیص دهد که چه مقدار از این تفاوت قابل قبول است.

برخی از روشهای آماری

آیا میزان خطا آن قدر زیاد است که باید تجربه را تکرار کرد؟ آیا علت زیاد بودن خطا ناشی از فرضیه نادرست است؟ آیا با تغییر دادن فرضیه می‌توان میزان خطا را کاهش داد؟

فرمول این آزمون $\chi^2 = \sum \frac{(o - e)^2}{e}$ است.

$o = 0$ معرف نتیجه مشاهده شده، e نماینده نتیجه قابل انتظار و زیگما جمع تجربی انحرافها

تفاضل o و e میزان انحراف را نشان می‌دهد.

1- فرض کنیم که صفت رنگ

قهوه‌ای چشم در انسان نسبت به صفت رنگ آبی غالب است،
اولین فرزند زن و مردی چشم قهوه‌ای، چشمان
آبی رنگ دارد، در این صورت:

الف- احتمال اینکه فرزند بعدی آنان چشم آبی باشد چقدر است؟

ب- احتمال اینکه دومین فرزند آنان چشم قهوه‌ای باشد چقدر
است؟

ج- احتمال اینکه فرزند سوم آنان پسر چشم آبی باشد چقدر
است؟

سوال

د- احتمال اینکه فرزند دوم آنان چشم قهوه‌ای، فرزند سوم چشم آبی، فرزند چهارم چشم آبی و فرزند پنجم چشم قهوه‌ای باشد چقدر است؟

ه- اگر این زن و شوهر چهار فرزند داشته باشند، به چند حالت ممکن دو فرزند چشم آبی و دو نفر دیگر چشم قهوه‌ای می‌شوند؟

و- احتمال اینکه از چهار فرزند آنان يك نفر چشم قهوه‌ای و سه نفر چشم آبی باشند چقدر است؟

سوال

2- در يك جمعيت فرضي، فراواني ژن O برابر است با $5/0$ ، فراواني ژن $B=3/0$ و فراواني ژن $A=2/0$ است، در اين صورت:

الف- چه درصدي از افراد جمعيت مزبور گروه خوني A دارند؟

ب- چه درصدي از افراد جمعيت فوق گروه خوني B دارند؟

ج- چه درصدي از افراد جمعيت ياد شده گروه خوني BO دارند؟

مبانی ژنتیک

فصل چهارم
تولید مثل

مقدمه

هدف کلی آموزشی این فصل عبارت است از:

آشنایی با چگونگی و نتایج دو تقسیم میتوز و میوز و اشکال مهم تولید مثل در جانداران .

ضرورت پدیده تقسیم را بیان کنید.

مراحل مختلف تقسیم میتوز و میوز را به تفکیک شرح دهید و نتایج این دو شکل تقسیم را با هم مقایسه کنید.

چگونگی شکل گیری و ساختار کمپلکسهای سیناپتونمی و کیاسما را توضیح دهید.

مراحل تشکیل یاخته های جنسی در زنان و مردان را با یکدیگر مقایسه کنید.

مقدمه

چگونگی تشکیل یاخته های جنسی را در گیاهان پست ، نظیر سرخسها و خزها که دارای تناوب نسل هستند، توضیح دهید.

مراحل تشکیل یاخته های جنسی را در گیاهان عالی گلدار بیان کنید.

دلیل اهمیت بیشتر گیاهان عالی نسبت به جانوران عالی را در زمینه انجام مطالعات ژنتیکی بیان کنید.

چرخه زندگی پارامسی، کلامیدوموناس و قارچ نروسپورا را شرح دهید.

تقسیم میتوز

هر یاخته از بدن جاندار پس از رشد کافی، تقسیم شده و یاخته هایی همانند خود را به وجود می آورد.

در طی این جریان تمام اطلاعات وراثتی یاخته اول به صورت یکسان به هر دو یاخته حاصل از این نوع تقسیم (یاخته های دختری) منتقل می شوند.

تمام یاخته های موجود در بدن يك جاندار پر یاخته ای از تقسیمات پیاپی میتوزی يك یاخته $2n$ کروموزومی به نام تخم پدید می آیند.

پیش از شرح مراحل تقسیم میتوز، قسمتی از چرخه زندگی یاخته ای که اینترفاز نام دارد اشاره شود.

اینتر فاز: این مرحله حد فاصل بین دو تقسیم پیاپی میتوز است که فرایندهای سنتز مواد مختلف مانند پروتئین در آن صورت می گیرد و در نتیجه رشد یاخته مهمترین ویژگی مرحله اینترفاز است .

یکی دیگر از ویژگیهای این مرحله وجود هستک در درون هسته است .

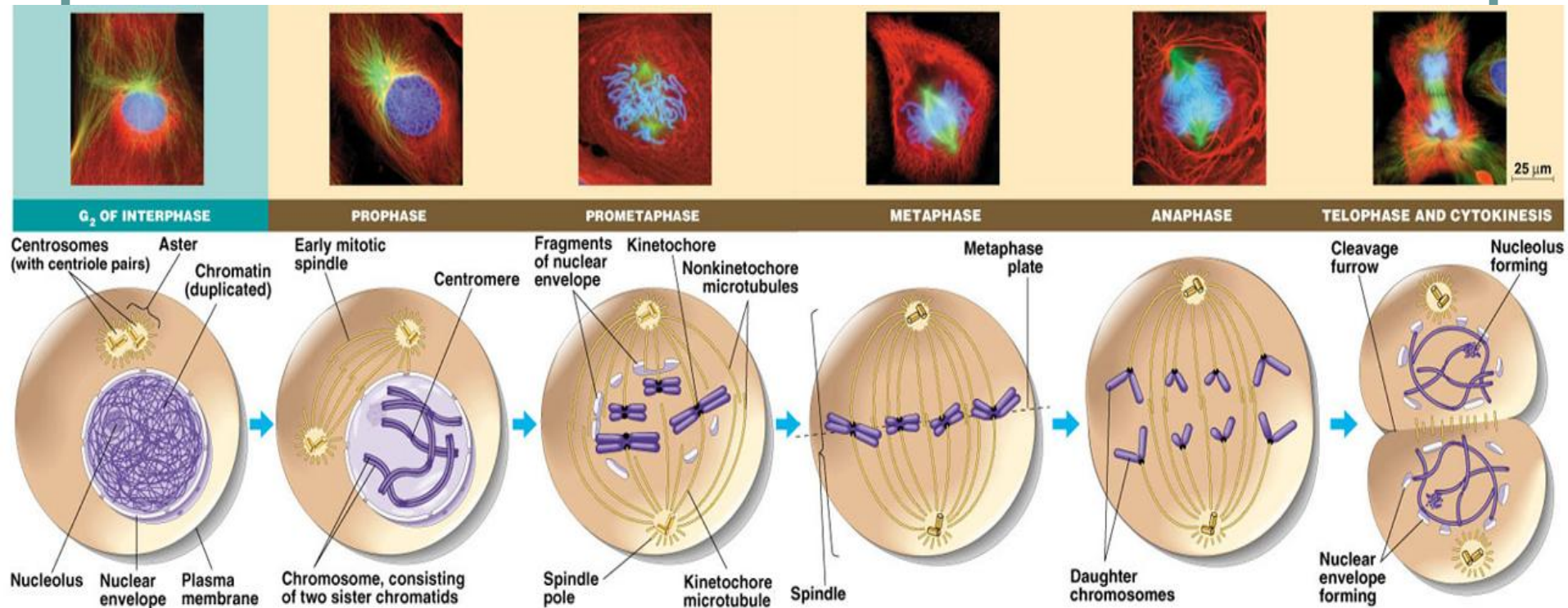
مراحل میتوز

کروموزومهای اینترفاز به شکل رشته های بسیار دراز و نازک اند که هر رشته را کروماتید می نامند.

مرحله اینترفاز بترتیب شامل سه بخش G_1 ، S و G_2 است.

فرایندهای تقسیم میتوز به شکل ممتد و پیوسته رخ می دهند ولی به جهت تفکیک برخی از ویژگیها، آن را به چهار مرحله پروفاز، متافاز، آنافاز و تلوفاز تقسیم می کنند

مراحل میتوز



میوز

در جانداران عالی، انتقال DNA از والدین به فرزند از طریق یاخته های جنسی نر و ماده صورت می گیرد که هر کدام از آنها دارای يك سری کروموزومی است.

تشکیل یاخته های جنسی توسط فرایندی به نام تقسیم میوز صورت می گیرد که در طی آن تعداد کروموزومها از $2n$ به n کاهش می یابد.

تقسیم میوز را می توان به دو بخش میوز 1 و میوز 2 تقسیم نمود.

در طی مراحل میوز 1، فرایند کاهش کروموزومی صورت می گیرد و یا به عبارت دیگر، کروموزومهای همتا (همولوگ) از یکدیگر جدا می گردند و در تقسیم دوم، که به روش میتوز است، دو کروماتید هر کروموزوم از هم جدا می شوند.

ميوز 1

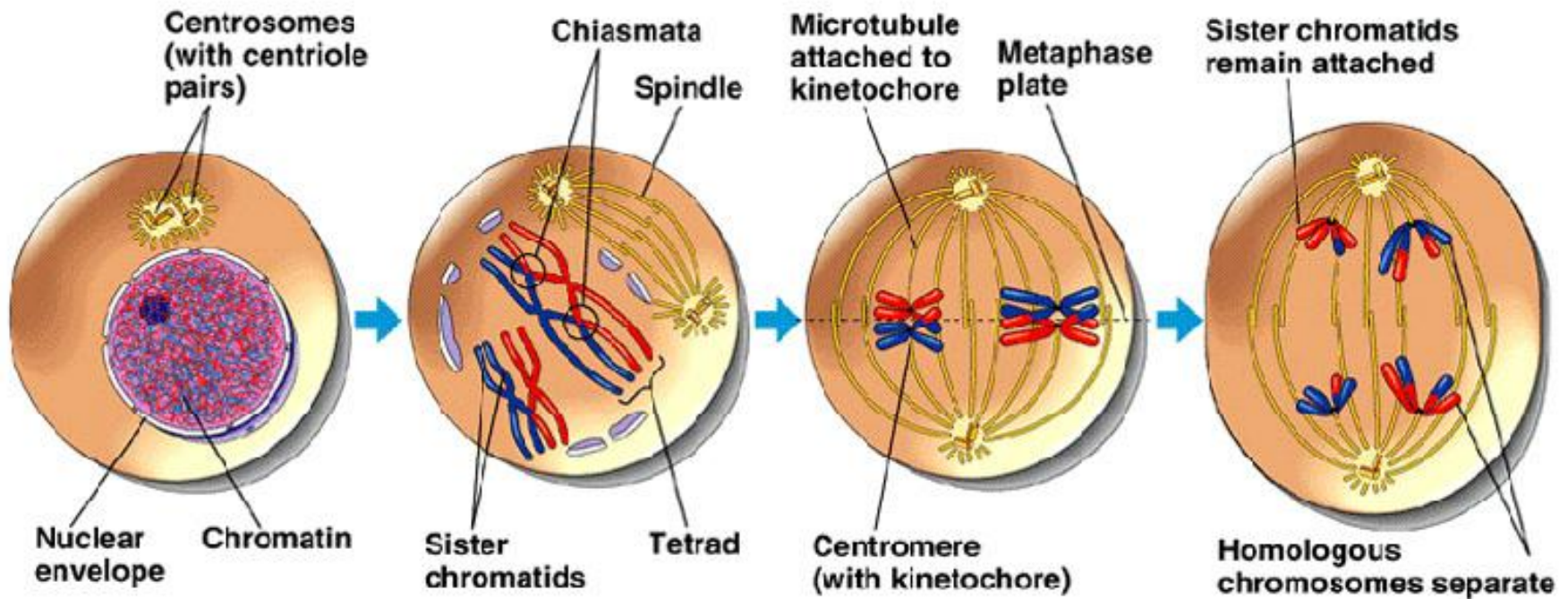
MEIOSIS I: Separates homologous chromosomes

INTERPHASE

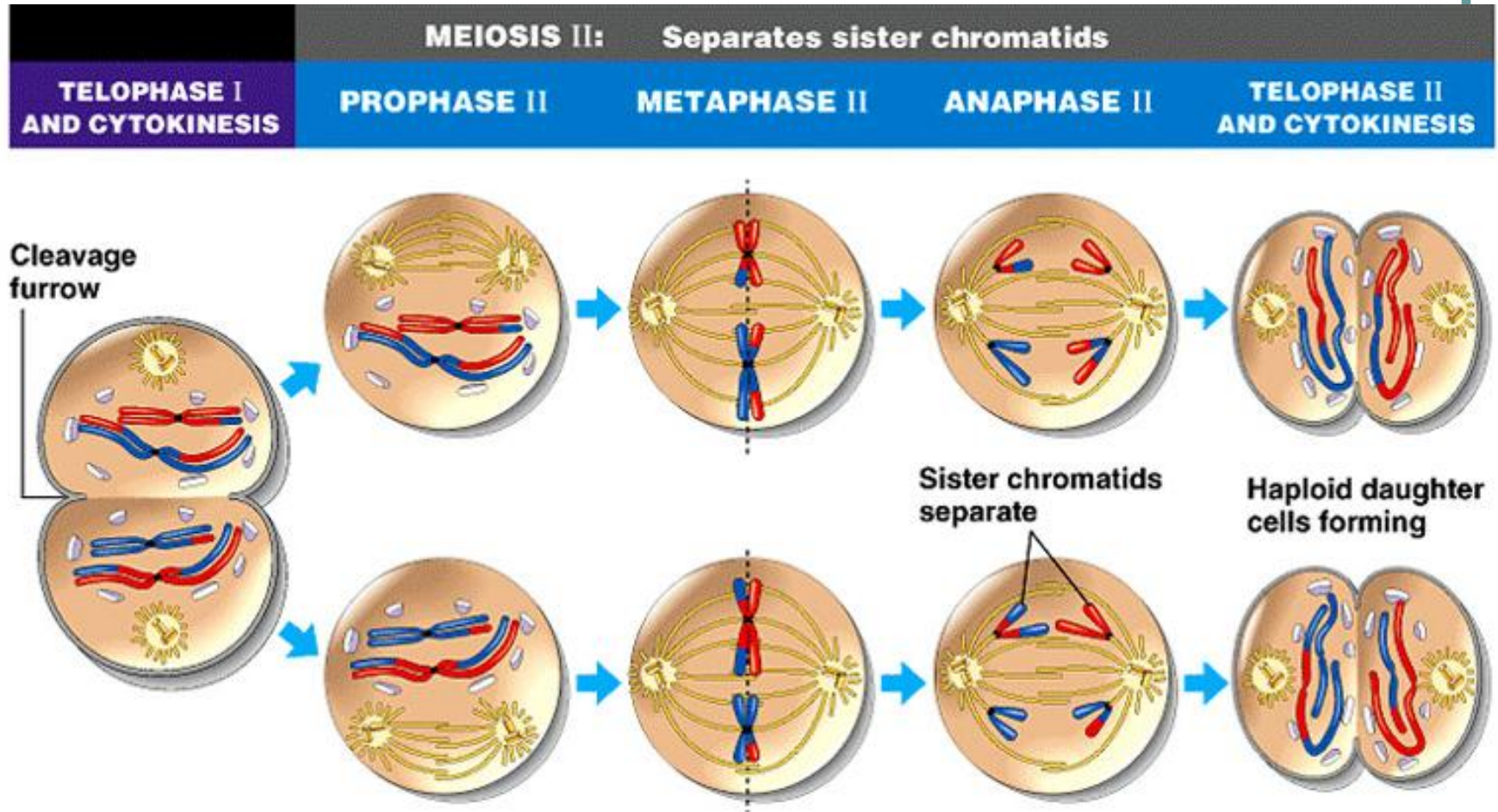
PROPHASE I

METAPHASE I

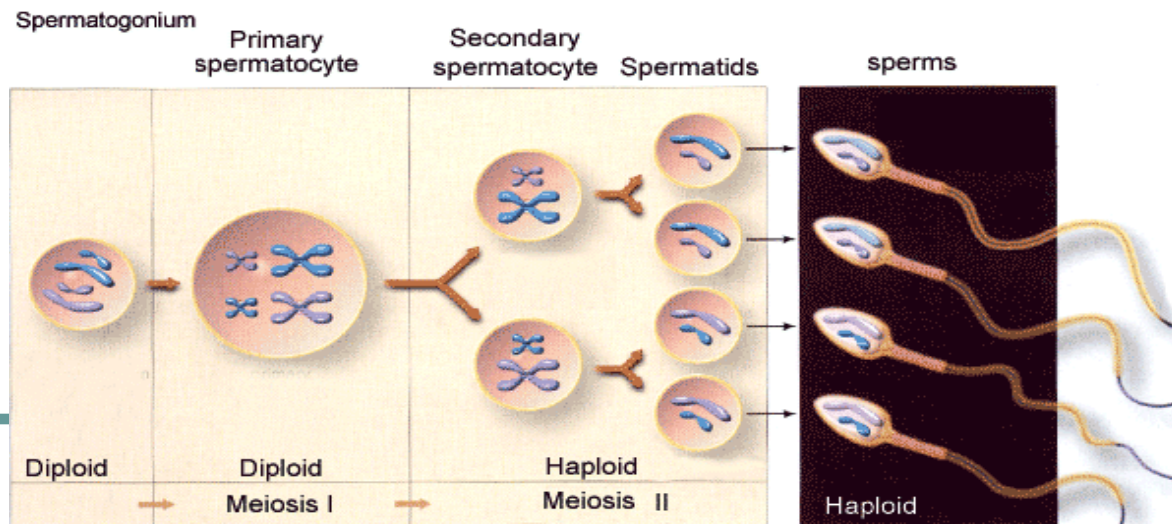
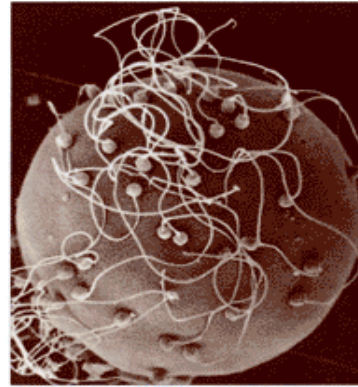
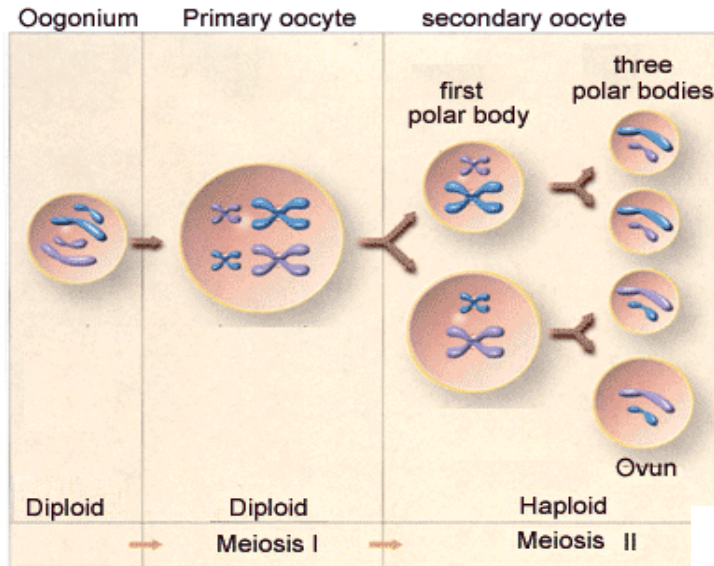
ANAPHASE I



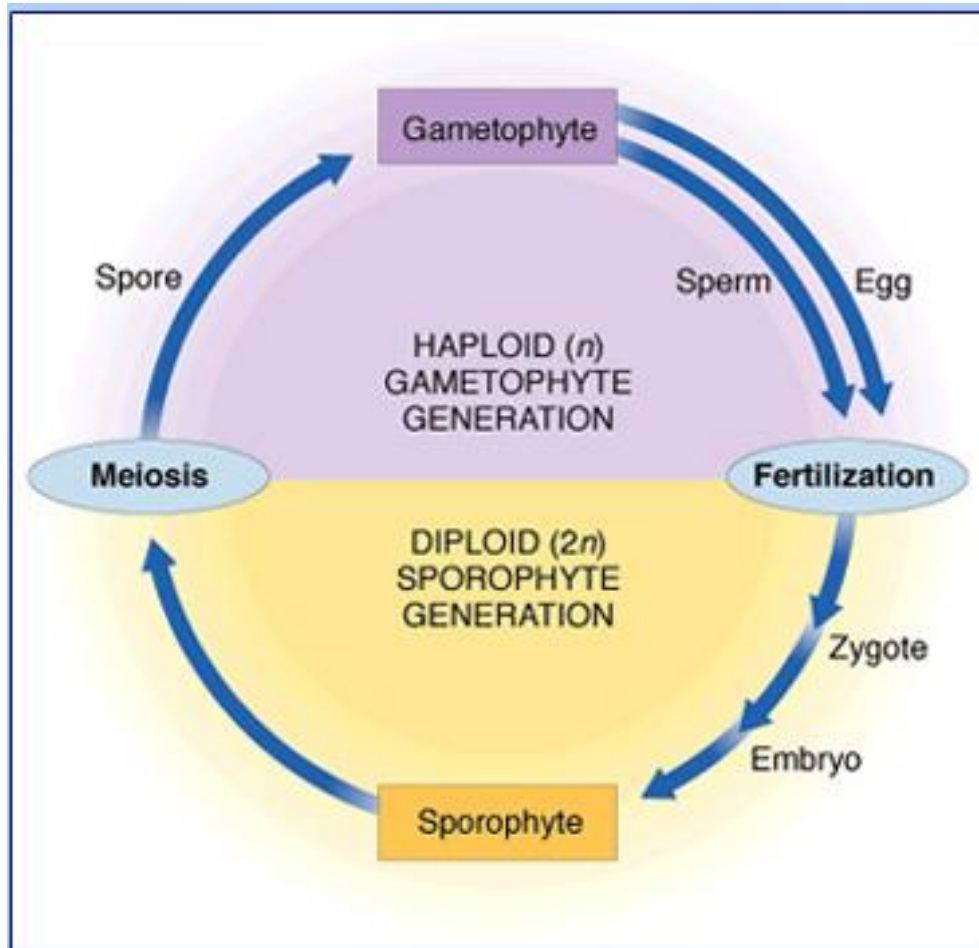
ميوز 2



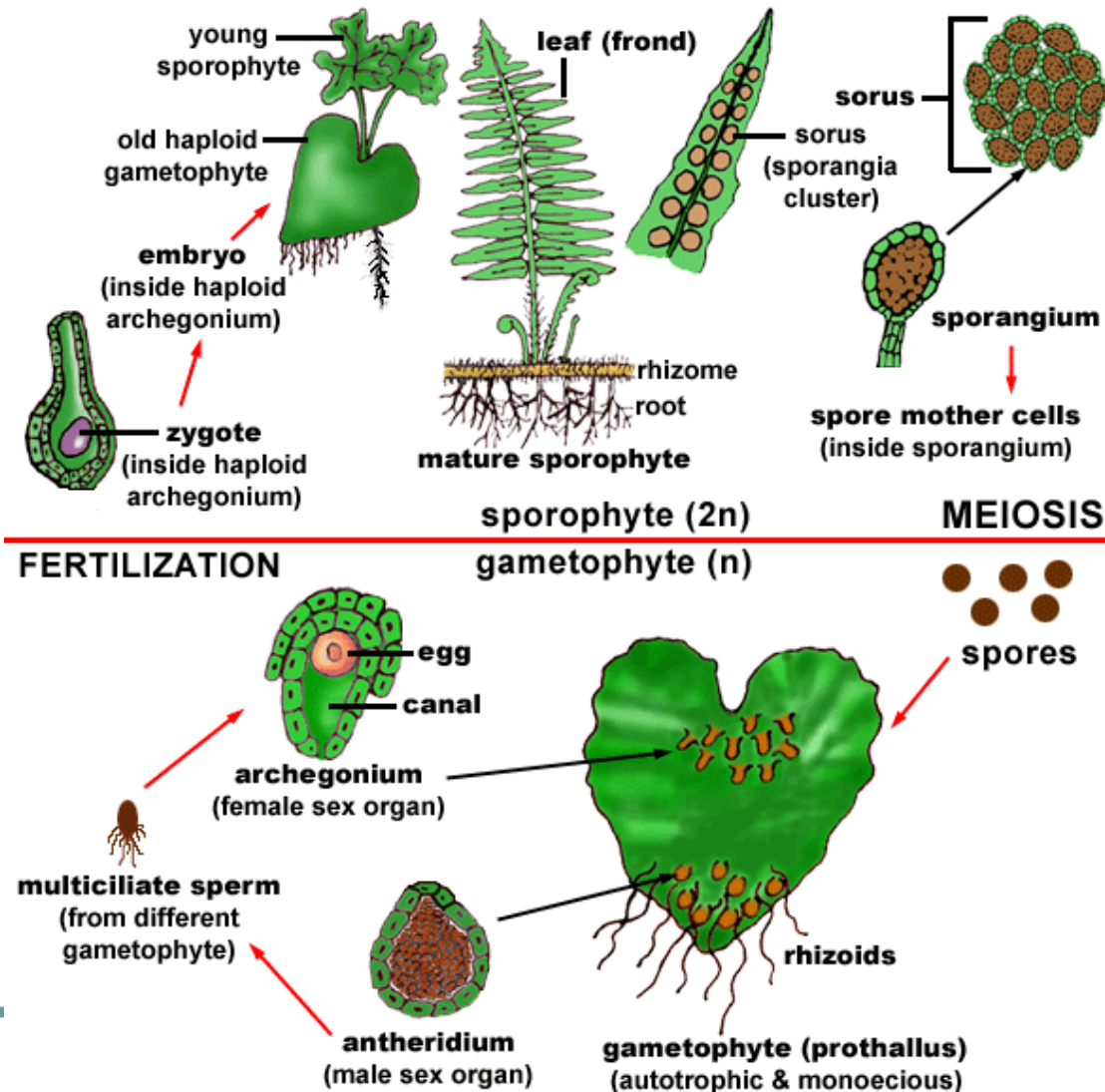
تشکیل یاخته جنسی در جانوران



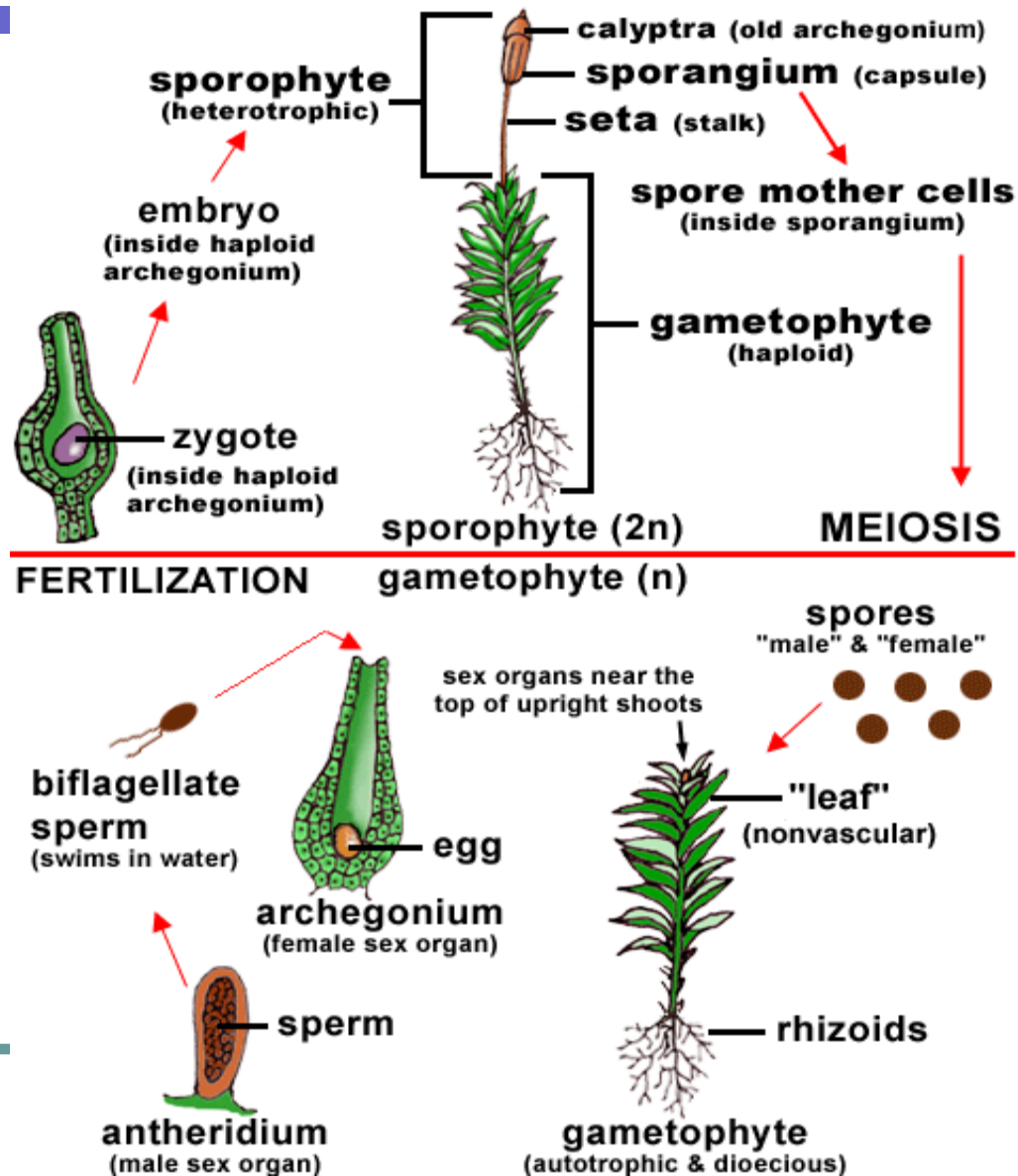
تشکیل یاخته های جنسی در گیاهان



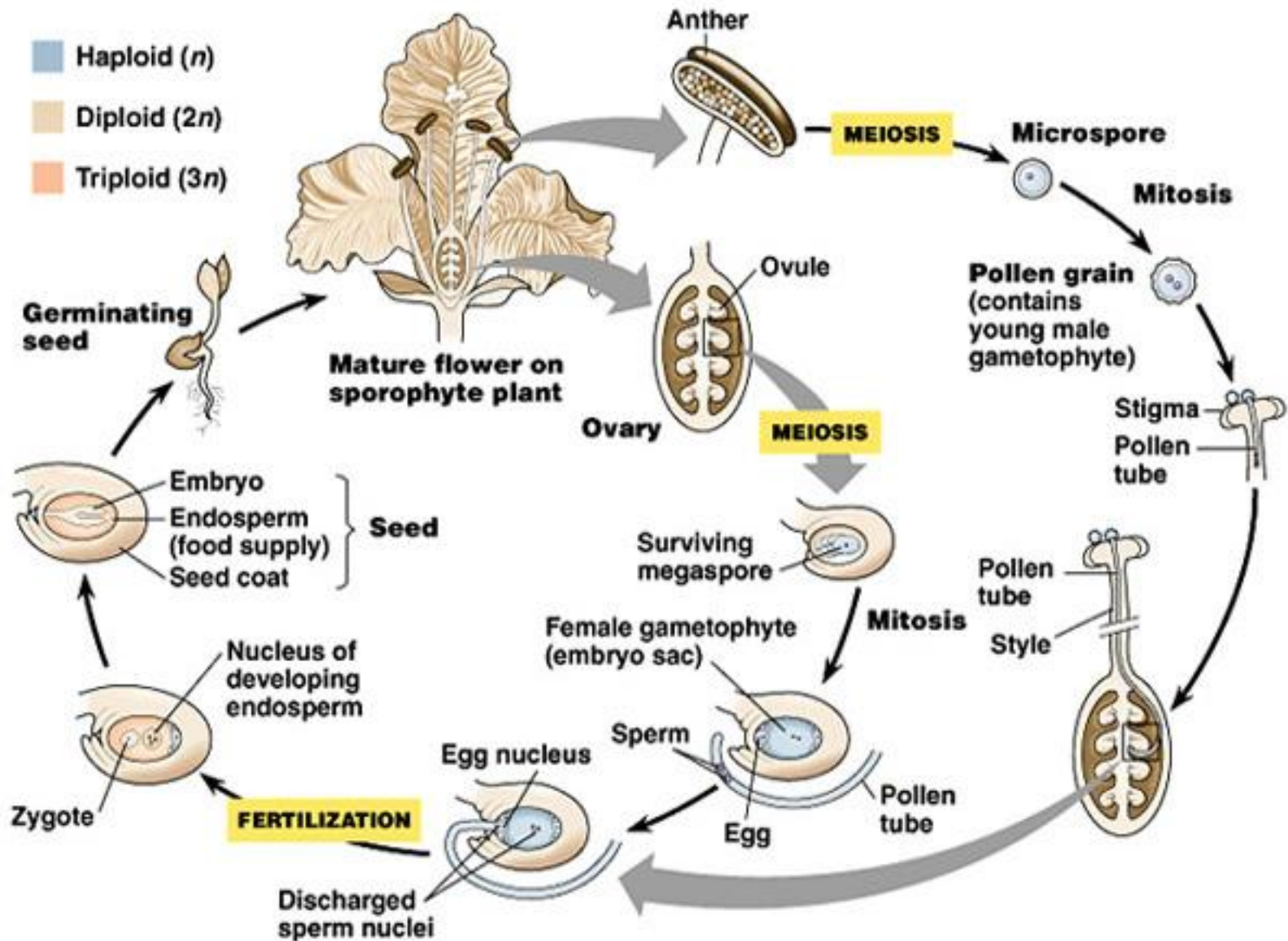
تشکیل یاخته های جنسی در گیاهان



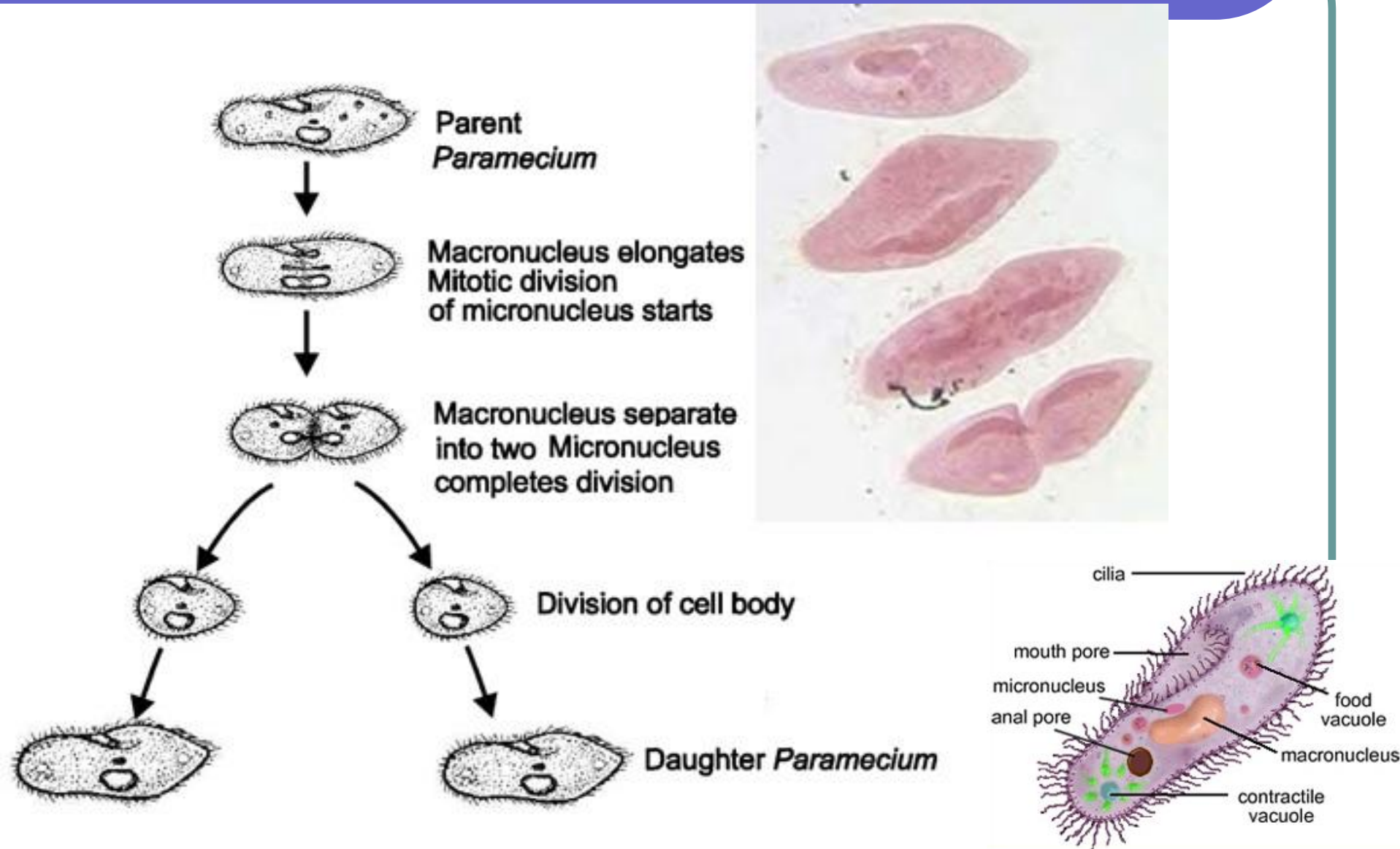
تشکیل یاخته های جنسی در گیاهان



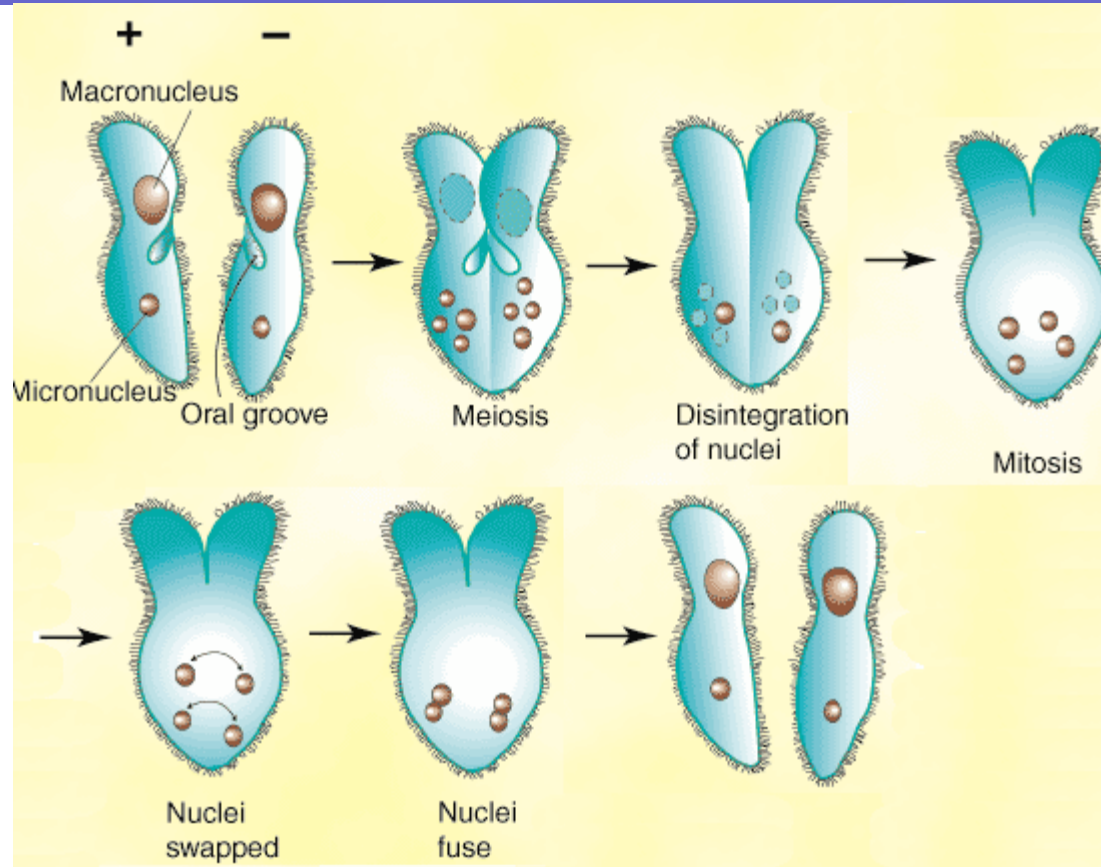
چرخه زندگی گیاهان عالی



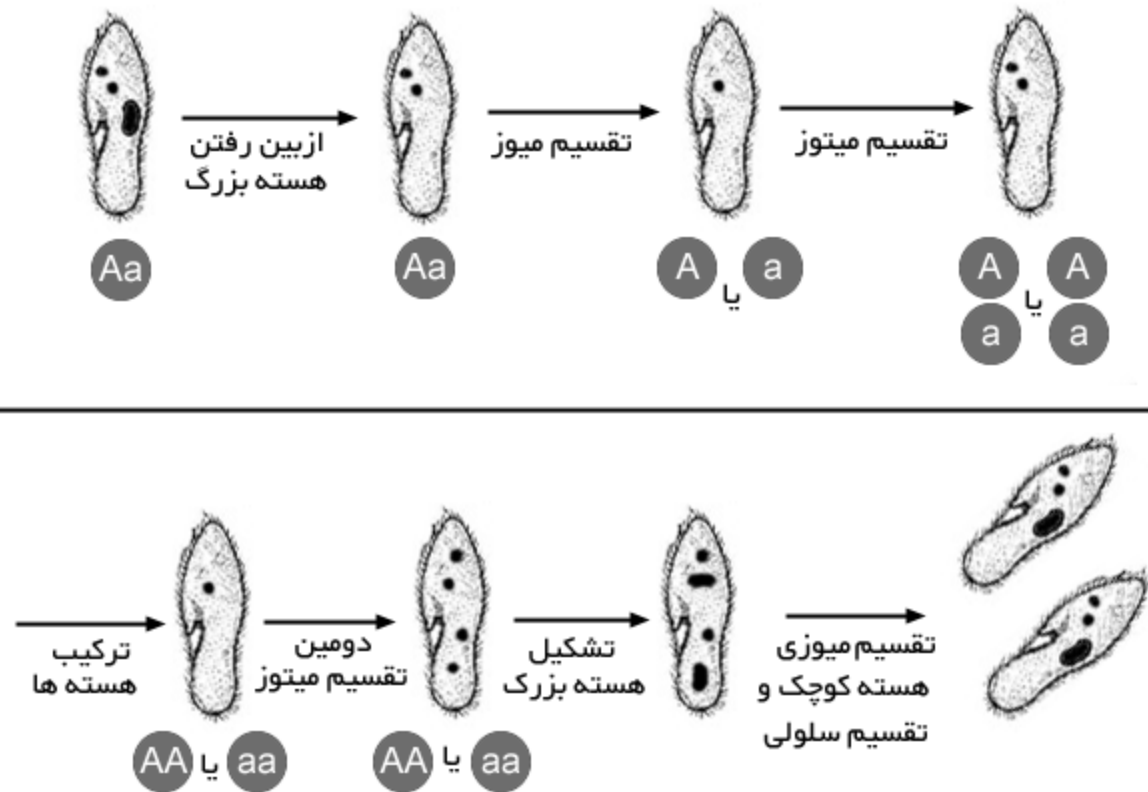
چرخه زندگی پارامسی (تقسیم دو تایی)



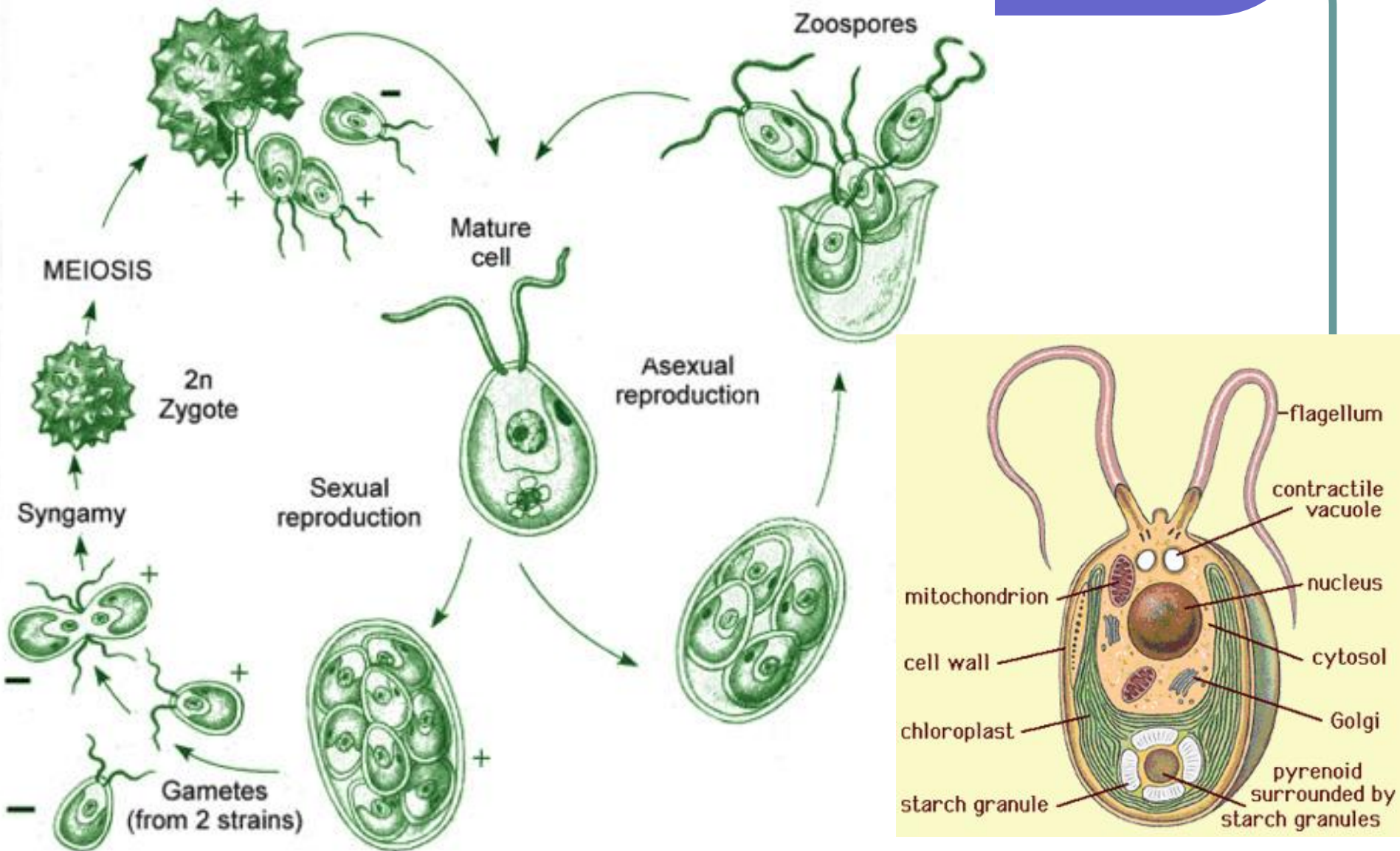
چرخہ زندگی پارامسی (جنسی)



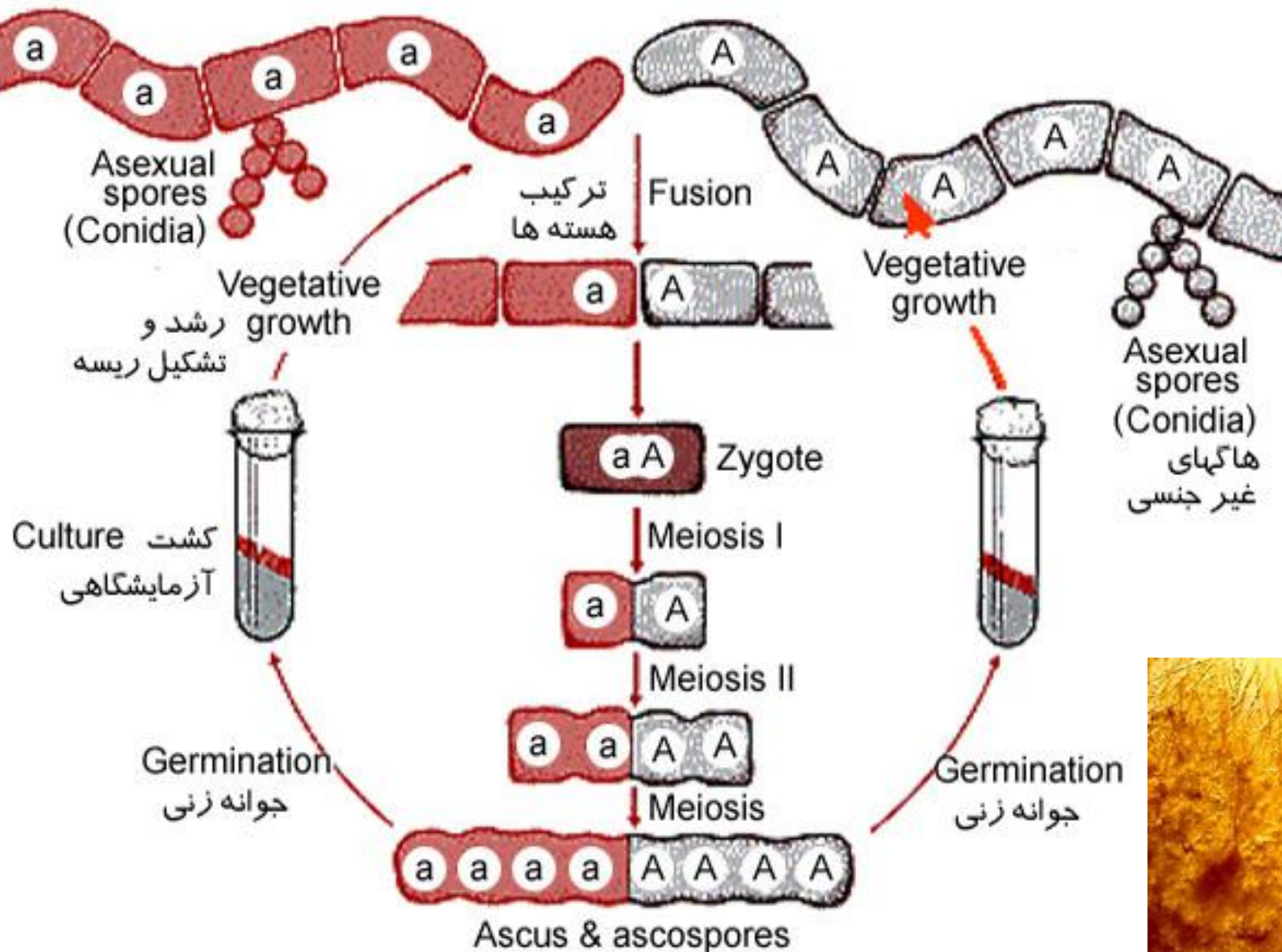
چرخه زندگی پارامسی (خود باروری)



چرخہ زندگی کلامیدوموناس



چرخه زندگی نوریسپورا



سوال

1- چه تفاوتی میان کروموزومهای اینترفازی و پروفازی وجود دارد؟

2- هر کروموزوم در پایان مرحله اینترفاز از چند مولکول DNA تشکیل شده است؟

3- تشکیل آستر در چه مرحله ای رخ می دهد؟

4- یاخته ای با ژنوتیپ $AaBbCc$ به روش میتوز تقسیم می شود، یاخته های حاصل از تقسیم (یاخته های دختری) دارای چه نوع ژنوتیپی هستند؟

5- مهمترین رویداد تقسیم میتوز چیست؟

6- در رویدادهای مربوط به تقسیم میوز، DNA ی هر کروموزوم چند بار همانندسازی می کند؟

- 7- تشکیل سیناپس در کدام مرحله صورت می گیرد؟
- 8- کمپلکسهای سیناپتونمی را توضیح دهید.
- 9- تشکیل تتراد و آرایش آنها در سطح استوایی دوک تقسیم در چه مراحل روی می دهد؟
- 10- دلایلی که موجبات انتهایی شدن کیاسما را فراهم می سازند کدام اند؟
- 11- محصول مرحله اسپوروفیت خزه ها چیست ؟

12- اگر دوپارامسی که به هم ملحق می شوند ژنوتیپ ccdd و CCDD داشته باشند در این صورت ژنوتیپ پارامسی های دختر را که حاصل انجام عمل مزبور هستند بنویسید.

13- چه تفاوت هایی میان الحاق و خودباروری در پارامسی ها وجود دارد؟

14- منظور از تناوب نسل چیست و در چه نوع جاندارانی مشاهده می شود؟

مبانی ژنتیک

فصل پنجم

تعیین و تمایز جنسیت و صفات مربوط به
آن

هدف کلی آموزشی این فصل عبارت است از:

آشنایی با پدیده تعیین جنسیت و نقش عوامل ژنتیکی و محیطی در آن .

با استفاده از نتایج آزمایشها در مورد حشرات، پرندگان و پستانداران، نقش کروموزومها را در تعیین حالات طبیعی و غیرطبیعی جنسیت موجودات زنده توضیح دهید.

چگونگی تعیین جنسیت در زنبور وحشی و پلی ژنیک بودن جنسیت در مگس میوه را توضیح دهید.

پدیده چند شکلی یا موزائیک جنسی (ژیناندرومورفیسم) و پیامدهای آن را شرح دهید.

چگونگی تمایز جنسی اولیه در جنین های "xx" و "xy" و تداوم آن به صورت تمایز جنسی ثانویه را توضیح دهید.

چگونگی و دلایل بروز برخی از اختلالات در تمایز جنسی را بیان کنید.

ارتباط کروموزوم X با تشکیل (جسم بار) را بیان کنید و با استفاده از مثال بیماری هموفیلی و آنزیم گلوکوز 6 فسفات دهیدروژناز (G6PD) پدیده لیونیزاسیون را توضیح دهید.

صفات وابسته به جنس را تعریف کنید و با شرح آزمایشهای مربوطه، چگونگی شکل گیری و انتقال آنها را توضیح دهید.

صفات محدود به جنس و صفات تحت نفوذ جنس را تعریف کنید و ضمن بیان چگونگی شکل گیری و انتقالشان، تفاوت آنها را با صفات وابسته به جنس توضیح دهید.

انواع مختلف و نتایج حاصل از جدا نشدن کروموزومهای جنسی و انواع آن را بیان کنید.

تعییت جنسیت

بررسی کروموزومهای حشرات در مرحله اسپرم سازی در سال 1891 توسط هنکینگ صورت گرفت ، وی در گزارشی ادعا می کند که یکی از کروموزومهای حشره نر فاقد همتاست.

بنابراین حشره مزبور دو نوع یاخته جنسی نر با فراوانی یکسان تولید می کند. گروهی از یاخته ها واجد کروموزوم موردنظر و گروه دیگر فاقد آن اند. هنکینگ پاسخ علمی و منطقی برای این پدیده ندارد و شاید به همین علت آن را کروموزوم "X" می نامد.

کروموزوم جنسی

در سال 1902، مک کلونگ 3، ارتباط میان کروموزوم "X" و تعیین جنسیت در حشرات را اعلام می دارد.

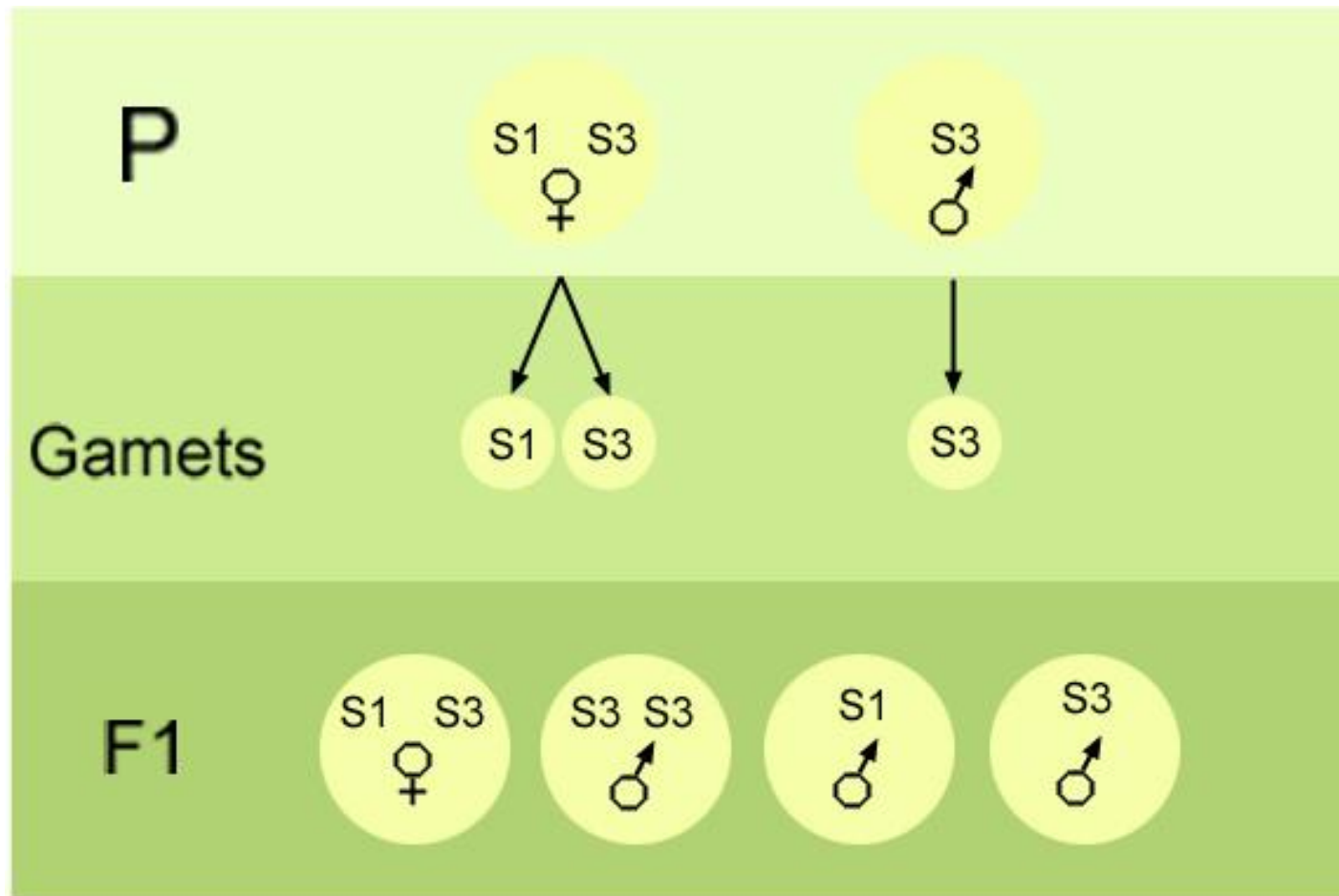
دارای دو کروموزوم "X" و حشره نر فقط دارای یک عدد "X" است و بقیه کروموزومها در دو جنس نر و ماده برابرند.

نظریه تعادل جنسیت

جنسیت	نسبت x/a	تعداد دستجات A	تعداد دستجات X
ماده	$2X/2A = 1$	2	2
نر	$1X/2A = 0.5$	2	1
ماده	$3X/3A = 1$	3	3
بین جنس (intersex)	$2X/3A = 0.67$	3	2
نر استثنایی	$1X/3A = 0.33$	3	1
ماده استثنایی	$3X/2A = 1.5$	4	3
ماده	$4X/4A = 1$	2	4

بر اساس جدول چنین به نظر می‌رسد که ژنهای تعیین کننده جنسیت در این حشره بر روی کروموزوم "X" و اتوزوم قرار دارند و تعادل جنسیت میان آنها در تعیین فنوتیپ جنسیت مؤثر است. نر و ماده‌های استثنایی به علت عدم سازش با شرایط محیطی عمدتاً از بین می‌روند.

تعیین جنسیت در زنبور وحشی



چند شکلی جنسی

در جاندارانی مانند مگس میوه وجود کروموزوم X برای تعیین جنسیت ضروری است.

گاهی به علت اشتباهات تقسیم میتوزی که در یاخته تخم "XX" رخ می دهد، یکی از یاخته های حاصل از تقسیم، یکی از دو کروموزوم "X" خود را از دست می دهد.

بنابراین گروهی از یاخته ها "2X" و تعدادی نیز فقط يك "X" دریافت می کنند.

رشد نهایی این مجموعه یاخته ای، سبب تشکیل حشره ای می شود که قسمتی از پیکر آن دارای فنوتیپ نر و بخشی دیگر واجد فنوتیپ ماده است. چنین پدیده ای را چند شکلی جنسی می نامند

تمایز جنسی اولیه

این تمایز در طی دوران جنینی صورت می گیرد در حدود هفته ششم دوران مذکور، غده ها و لوله های تناسلی اولیه شکل می گیرند.

این غده ها در صورت وجود شرایط مناسب دارای قدرت تمایزند و می توانند در اثر دگرگون شدن و به تناسب نوع ژنوتیپ جنسی جنین "XX" یا "xy" به غده های جنسی مربوطه مبدل گردند.

غده های جنسی اولیه از يك لایه بیرونی و يك لایه درونی تشکیل می شوند. لوله های تناسلی تمایز نیافته نیز شامل لوله های مولر و لوله های ولف هستند.

تمایز جنسی ثانویه

تمایز جنسی محدود به دوران جنینی نیست، بلکه در بعد از تولد و تا سنین بلوغ نیز ادامه می یابد.

در طی این رویدادها تفاوت‌های متعددی از نظر ویژگی‌های ظاهری و درونی بین دو جنس نر و ماده پدیدار می شوند.

تمایز جنسی طبیعی اندامها و لوله های تناسلی جنین بستگی به نوع غدد جنسی دارد.

انجام تمایز ثانویه جنسی میان فرد نر و ماده توسط هورمونهای جنسی کنترل می شود و میزان این هورمونها نیز به نوبه خود توسط هیپوتالاموس تنظیم می گردد.

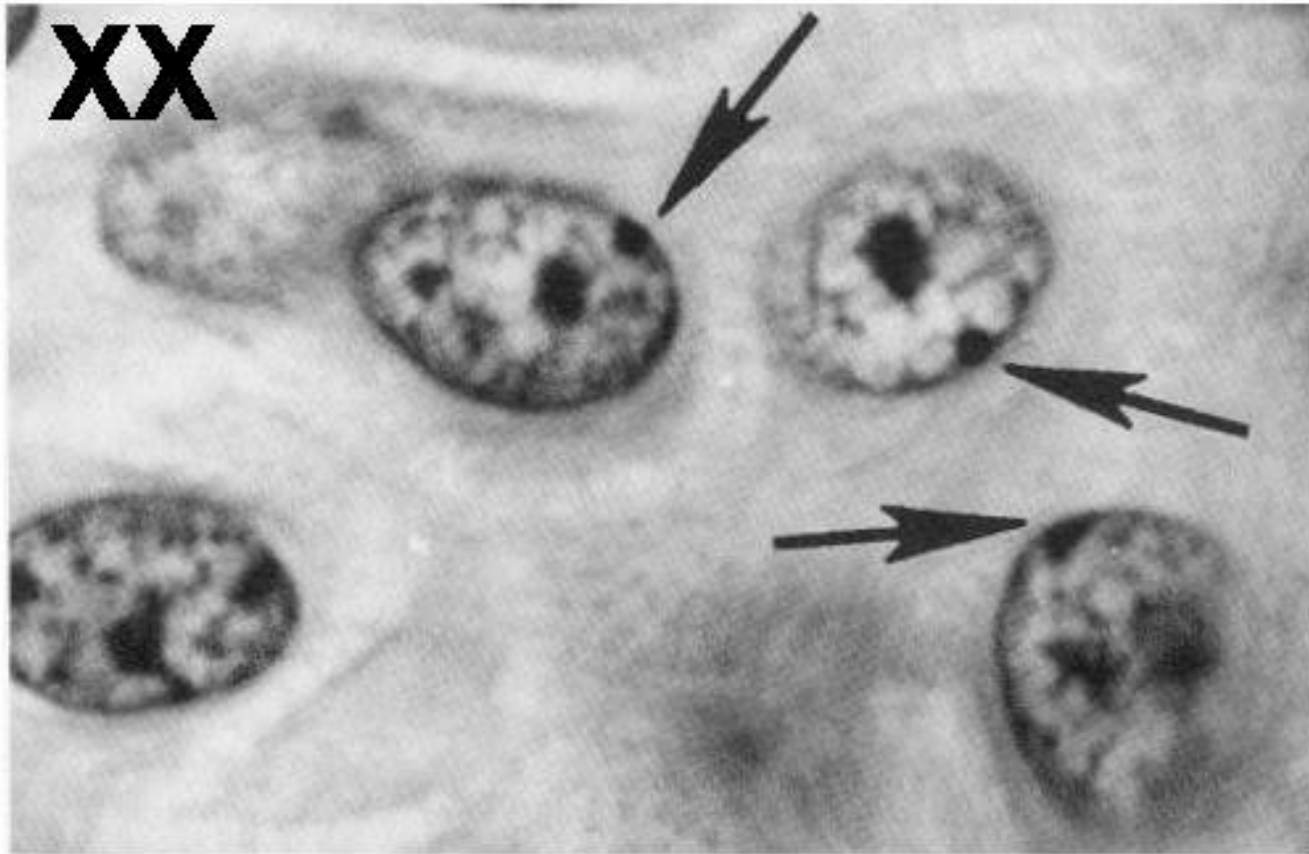
اختلالات در تمایز جنسی

ریخته ژنتیکی "xy" و "xx" و به طور طبیعی و در اکثر موارد باعث می شود که تمایز جنسی جنین در راستای تشکیل يك فرد نر و ماده کامل صورت گیرد.

ولی گاهی تغییراتی که در توده جنینی رخ می دهند باعث تولد نوزادانی می شوند که از نظر ساختار جنسی غیرطبیعی هستند.

لازم به یادآوری است که برخی از تفاوتها ناشی از مراحل غیرطبیعی تعیین جنسیت نیست، بلکه نمایانگر مراحل ویژه ای از تکوین صفات جنسی طبیعی در میان افراد يك نژاد یا خانواده است .

جسم بار و کروموزوم X



رابطه بین تشکیل جسم بار و کروموزوم X

تعداد جسم بار	ریخته کروموزومهای جنسی
۰	45,X - 46,XY - 47,XYY
۱	46,XX - 47,XXY - 48,XXYY
۲	47,XXX - 48,XXXY - 49,XXXYY
۳	48,XXXX - 49,XXXYY
۴	49,XXXXX

برای اثبات میزان جبرانی کروموزوم "X"، می توان از دو مورد زیر کمک گرفت:

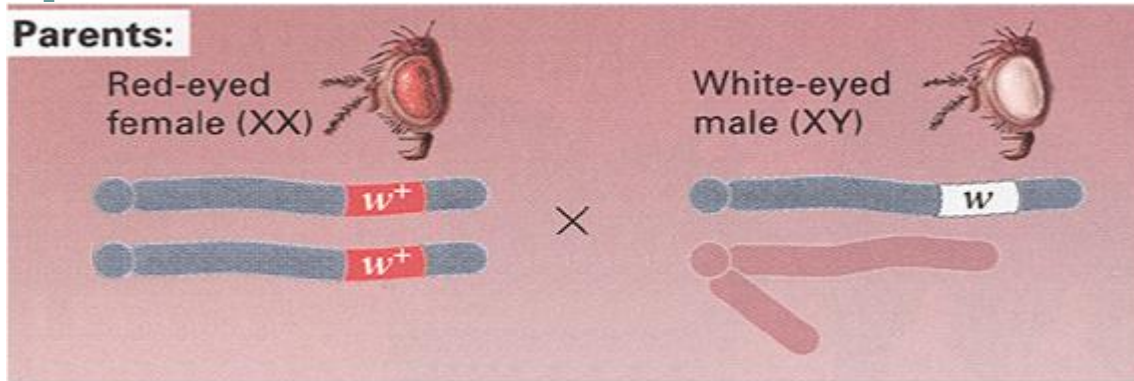
کروموزوم "X" دارای لوکوسی به نام "H" است. این جایگاه دارای يك ژن بارز "H" و يك ژن نهفته h است.

ژن "H" مسئول کنترل و تولید پروتئینی به نام آنتی هموفیلیا فاکتور (AHF) است که موجبات انعقاد خون را هنگام خونریزی فراهم می آورد.

در حضور ژن نهفته h (در افراد hh و hy)، این پروتئین ساخته نمی شود و در نتیجه مکانیسم لخته شدن خون که يك واکنش آنزیمی است، دچار اختلال شده و سبب بروز نوعی هموفیلی می شود

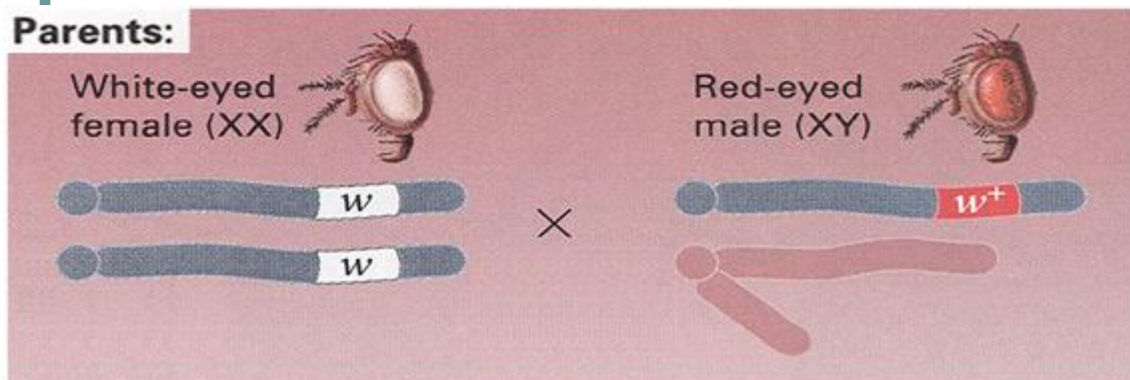
جنسیت و انتقال صفات

بر پایه آزمایشهای مندل، نوع جنسیت افراد در بروز صفت بی تاؤثیر بوده است و، به عبارت دیگر، هر دو والد به يك نسبت در انتقال صفات به فرزندان سهم اند.



آزمایش 1 مورگان
(مگس سرکه)

آزمایش 2 مورگان



صفات محدود به جنس

تظاهر صفاتی مانند رنگ چشم، هوش، و فرایندهای انعقاد خون تحت کنترل ژنهای متعدد و گاهی نتیجه اثر متقابل آنها و شرایط محیط بر یکدیگر است.

با توجه به اینکه کروموزوم X نسبتاً بزرگی است، قاعدتاً باید دارای لوکوسهای متعدد باشد که عده ای از آنها ارتباطی با جنسیت ندارند. به طور کلی می توان گفت که صفات جنسی و غیر جنسی انسان توسط ژنهای اتوزومی و جنسی رهبری می شوند و عوامل محیطی نیز بر این فرایندها بی تأثیر نیستند.

در انسان، صفات متعددی شناخته شده اند که اختصاص به یکی از دو جنس نریا ماده دارند ولی ژنهای مربوط به آنها در هر دو جنس وجود دارد. چنین صفاتی را نباید با صفات وابسته به جنس اشتباه کرد.

صفات متأثر از جنس

ژنهای این قبیل صفات در هر دوجنس نر و ماده وجود دارند، ولی رفتارهای متفاوتی از خود نشان می دهند.

به عبارت دیگر این ژنها ممکن است در يك جنس به صورت بارز و درجنس دیگر به صورت نهفته عمل کنند.

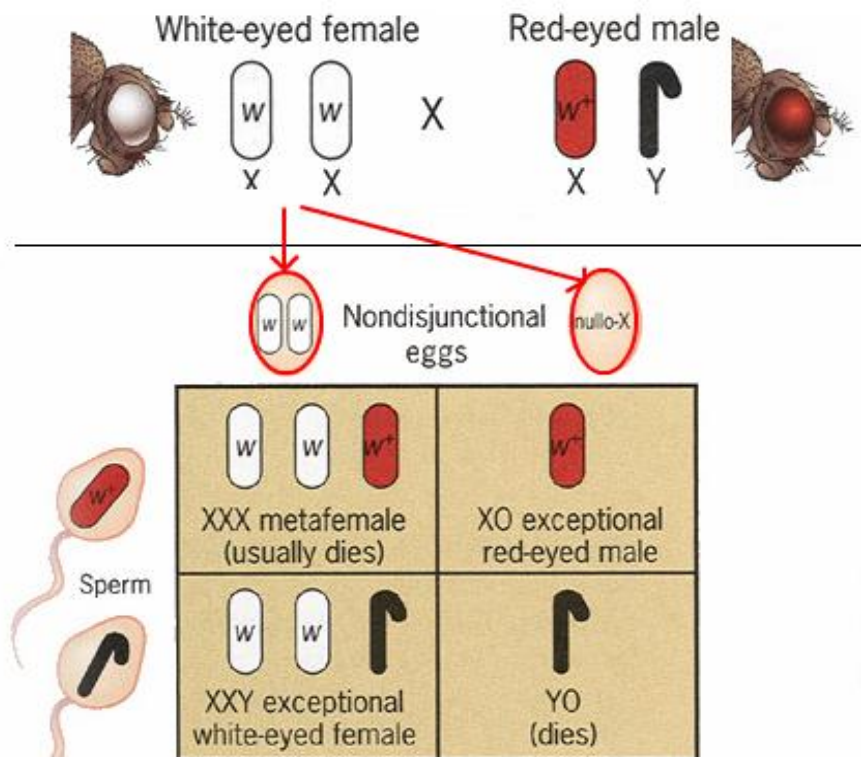
به نظرمی رسد که ژن طاسی متأثر از جنس باشد .

مرد		زن	
ژنوتیب	فنوتیب	ژنوتیب	فنوتیب
BB	طاس	BB	طاس
Bb	طاس	Bb	موی طبیعی
bb	موی طبیعی	bb	موی طبیعی

جدا نشدن کروموزومهای جنسی

نظریه مورگان مبنی بر استقرار آلل سفیدی رنگ چشم بر روی کروموزوم X و (وابستگی این صفت به جنس)، از نظر سیتولوژیکی، در سال 1916، توسط بریجز در مگس میوه

مورد بررسی قرار می گیرد.

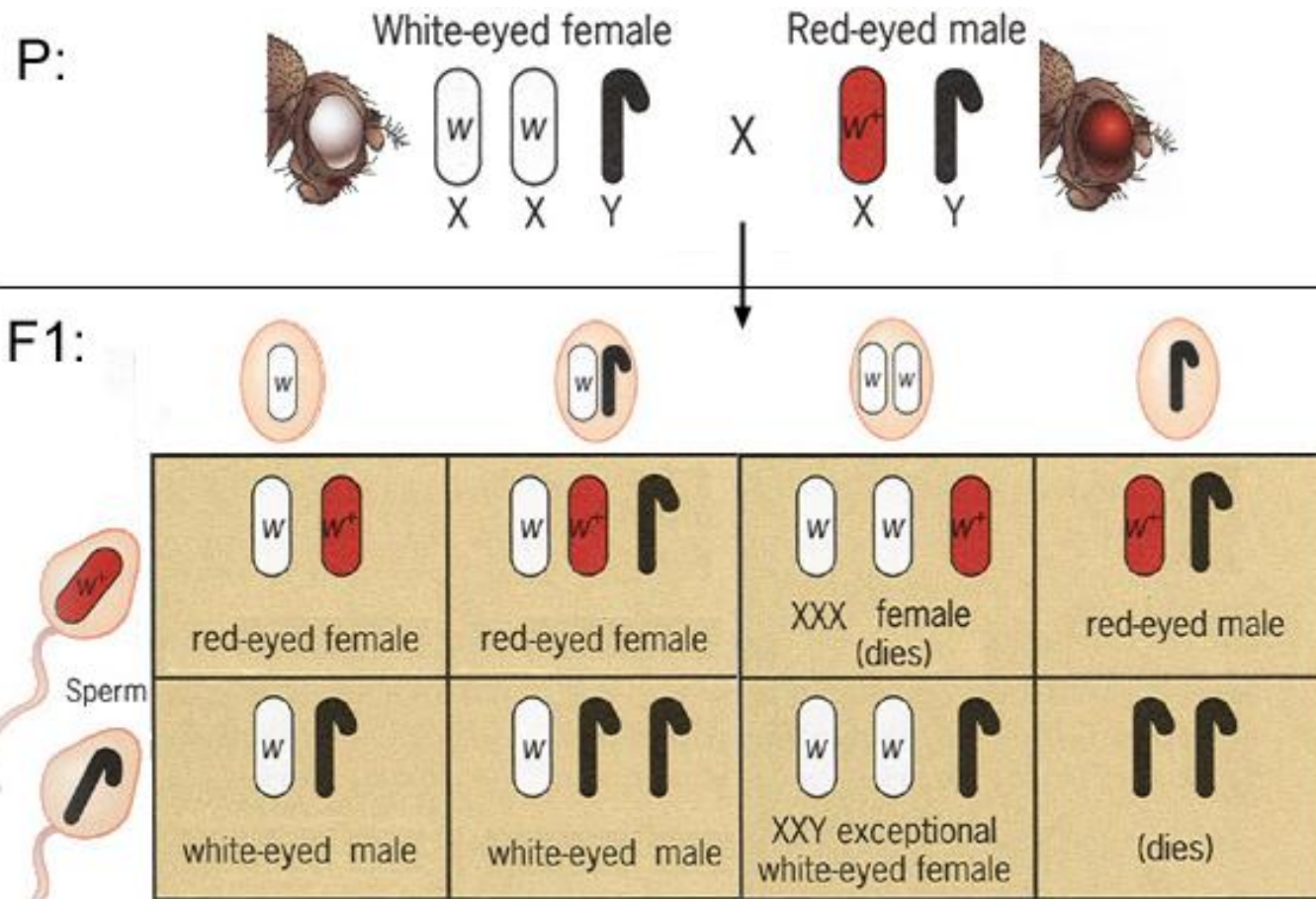


جدا نشدن کروموزومهای جنسی

بریز، هنگامی که ماده های چشم سفید و نرهای چشم قرمز را با یکدیگر آمیزش می داد، انتظار داشت که بر اساس مشاهدات و نتایج ارائه شده توسط مورگان، تمام حشرات ماده حاصل دارای چشمان قرمز رنگ و تمام نرها دارای چشمان سفید رنگ باشند.

اما وی در عمل گاهی با فراوانی کم (2000/1) به ماده های چشم سفید و نرهای چشم قرمز برخورد می کرد. آمیزشهای مکرر و متنوع در این زمینه، به ارائه نظریه جدا نشدن کروموزومهای X توسط بریز منجر می گردد.

جدا نشدن کروموزومهای جنسی



سوال

- 1- نوع جنسیت در مگس میوه که دارای 9 اتوزوم و 2 کروموزوم "X" باشد چیست؟
- 2- چه تفاوتی میان زنبور وحشی ماده دیپلوئید و نر دیپلوئید وجود دارد؟
- 3- به چه علت در برخی از جانوران، مثل بونلیا، تعیین جنسیت را به محیط سبب می دهند؟
- 4- فرق زن ترنر "X_o" با زنان "XX" که در آنها یکی از دو کروموزوم "X" به جسم بار تبدیل می شود چیست ؟
- 5- اگر یکی از دو کروموزوم "X" زنان غیرفعال می شود، پس فرق میان آنها با مردان که يك کروموزوم "X" دارند چیست ؟

سوال

- 6- با توجه به اینکه یکی از دو کروموزوم "X" زنان غیرفعال می شود آیا می توان انتظار تولد دختر هموفیل را از پدر سالم و مادر ناقل هموفیلی داشت ؟
- 7- تفاوت میان صفات محدود به جنس و صفات متأثر از جنس چیست ؟
- 8- مردی سالم با دختری ازدواج می کند که پدرش کوررنگ بوده است در این صورت :
- الف - چه نسبتی از فرزندان کوررنگ می شوند؟
- ب - چه نسبتی از پسران آنها کوررنگ می شوند؟
- ج - چه نسبتی از فرزندان آنها سالم می شوند؟
- د- احتمال اینکه اولین فرزند آنها پسر سالم باشد چقدر است ؟

مبانی ژنتیک

فصل ششم

پیوستگی ژنها و نوترکیبی

مقدمه

هدف آموزشی کلی این فصل عبارت است از:

آشنایی با ژنهای پیوسته و پدیده کراسینگ^{۲۹} اور و استفاده از آن جهت تعیین موقعیت ژنها نسبت به یکدیگر.

اجتماع یا جذب (کوپلینگ)، پراکندگی یا دفع (ریپالشن)، ژنهای پیوسته، نوترکیبی، واحد نقشه خوانی (سانتی مورگان)، تداخل، تداخل کامل، ضریب انطباق.

ضمن تشریح آزمایشات مورگان و پونت در مورد ژنهای پیوسته، دلایل عدم تبعیت آنها از قانون دوم مندل را بیان کنید. چگونگی وقوع پدیده کراسینگ^{۲۹} اور و محاسبه افراد نوترکیب را توضیح دهید.

بر اساس فراوانی کراسینگ^{۲۹} اور نقشه ژنی يك کروموزوم را مشخص کنید.

مقدمه

با استفاده از تعداد افراد نو ترکیب حاصل از آمیزش بین دو فرد که دارای ژنهای پیوسته هستند، درصد نو ترکیبی، نقشه ژنی و محل وقوع کراسینگ اور بین کروموزومهای همتا را محاسبه و مشخص کنید.

کراسینگ اور مضاعف را تعریف کنید، نتایج حاصل از آن را بنویسید.

مقدار تداخل میان دو ژن را به روش مولر محاسبه کنید.

چگونگی اثبات وقوع سیتولوژیکی کراسینگ اور با روشهای جدید و نیز به کمک آزمایشهای اشترن را توضیح دهید

با شرح آزمایش بریجز و با استفاده از مورد قارچ نورو سپورا، زمان وقوع کراسینگ اور در طی مراحل تقسیم میوز را مشخص سازید.

ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

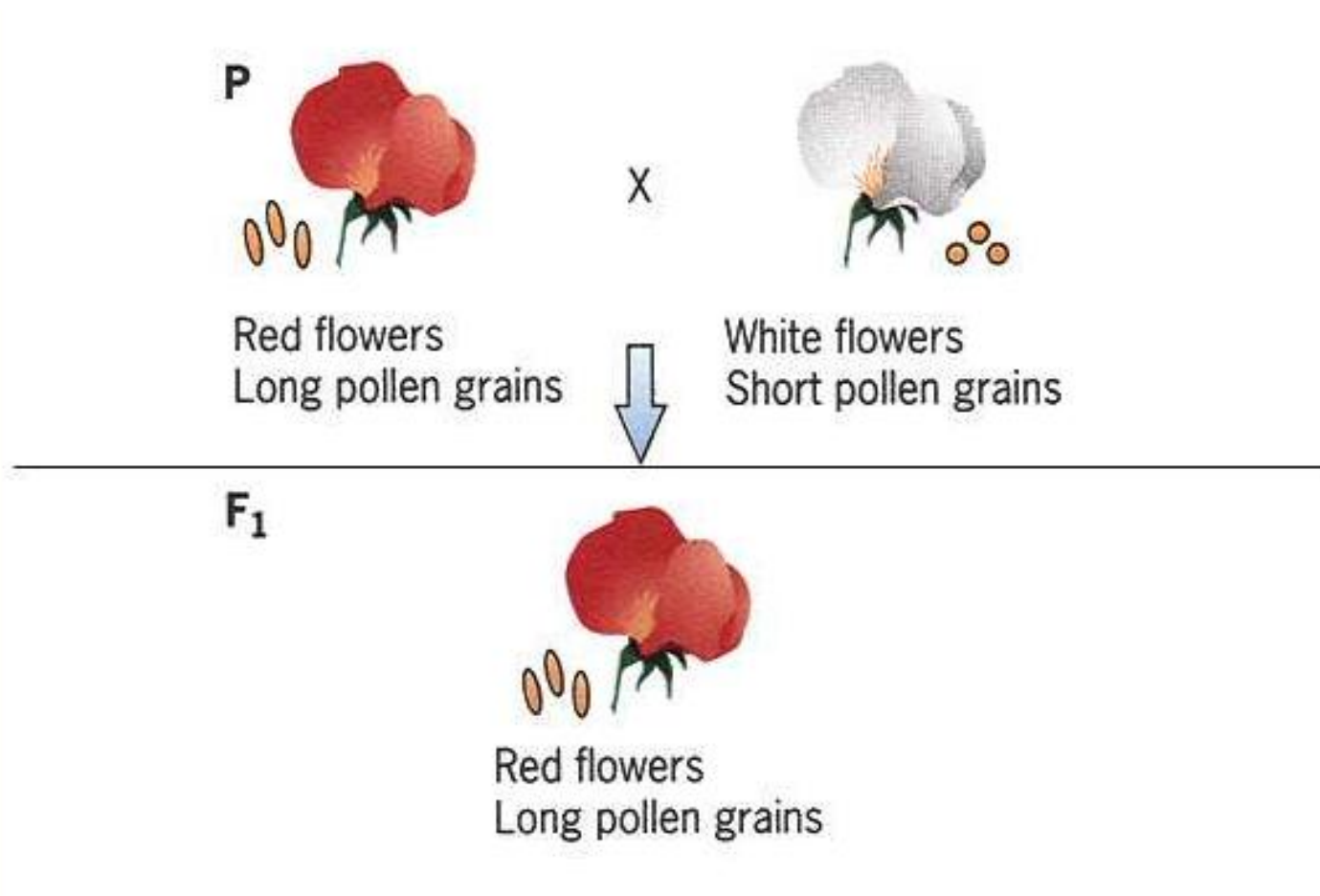
شناخت ژنهای پیوسته، پس از انجام آمیزشهای متعدد و متنوع بر روی موجودات مختلف امکان پذیر شده است.

بیتسون و پانت دو گونه نخود را با هم آمیزش دادند یکی دارای گلهای ارغوانی با دانه های گردۀ کشیده و دیگری دارای گلهای قرمز با دانه های گردۀ کروی است.

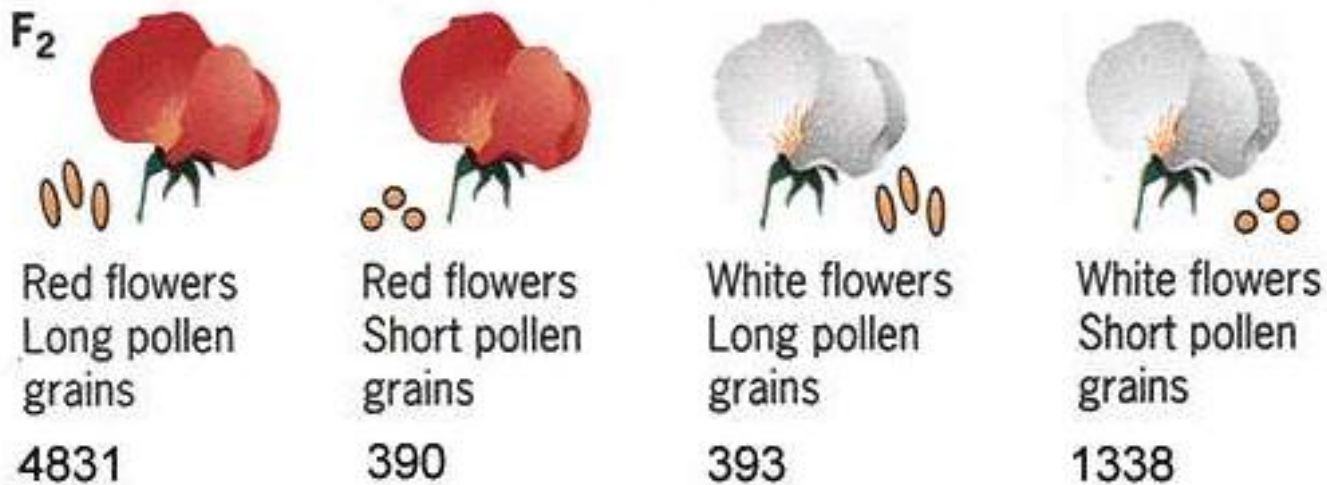
با بررسی دوصفت بتنهایی، از آمیزش گیاه گل ارغوانی با گیاه با گلهای قرمز، $4/3$ افراد نسل اول واجد گلهای ارغوانی و $1/4$ آنها دارای گلهای قرمز خواهند بود.

همچنین از آمیزش گیاه با دانه های گردۀ کشیده با گیاه دارای دانه های گردۀ کروی، $4/3$ افراد نسل اول دارای دانه های گردۀ کشیده و $4/1$ آنها واجد دانه های گردۀ کروی خواهند بود.

ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

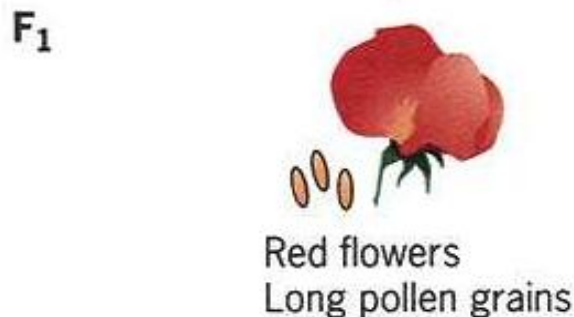
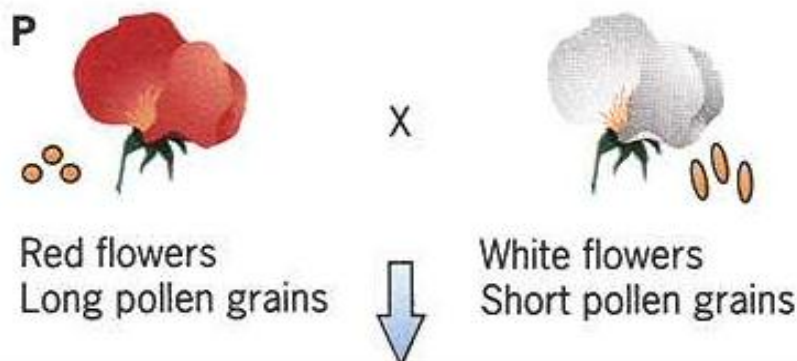


ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

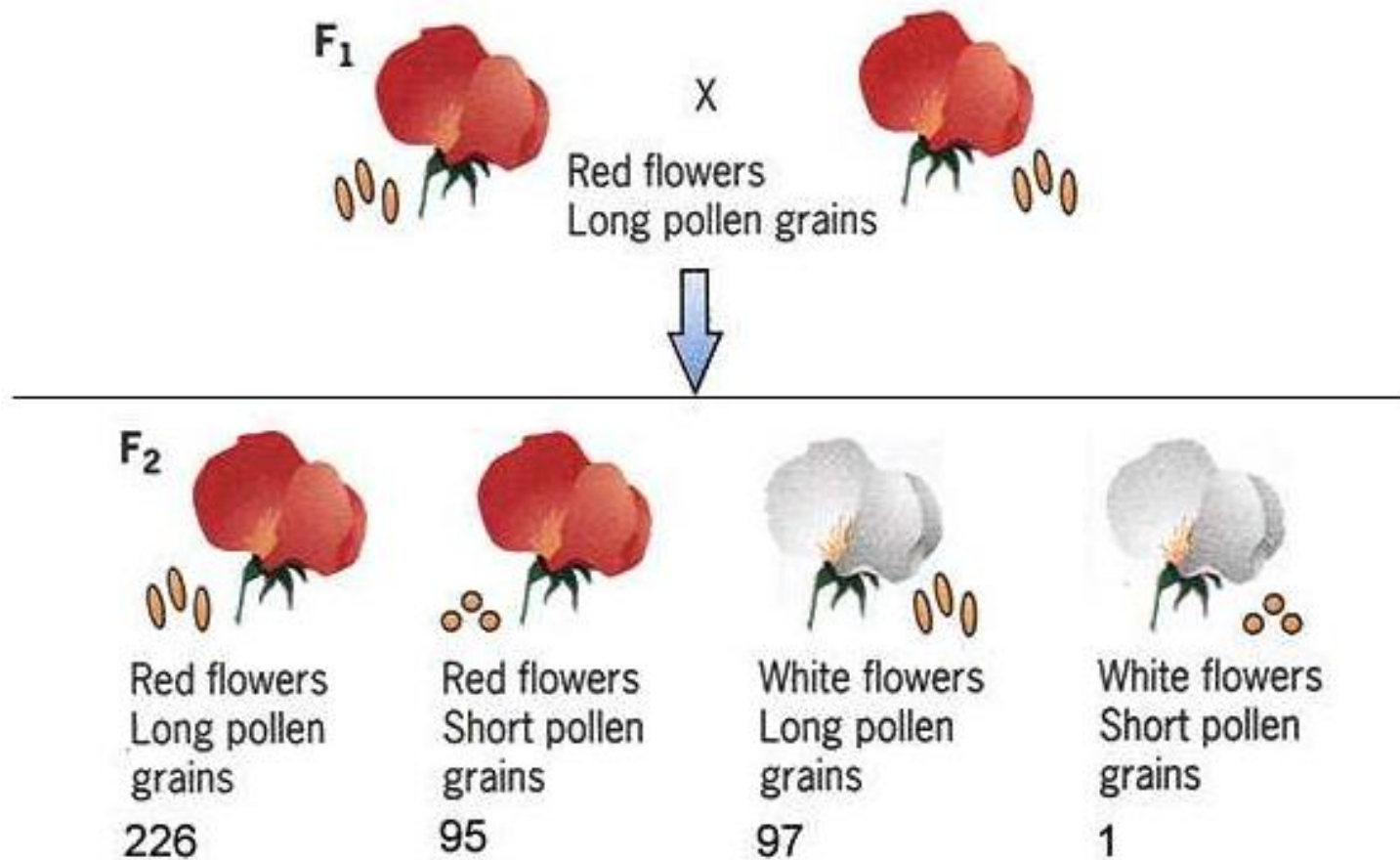


ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

نسبت مورد انتظار	تعداد قابل انتظار	تعداد مشاهده شده	قنوتیب
۱۶/۹	۲۹۱۰,۵	۴۸۲۱	ارغوانی کشیده
۱۶/۲	۱۲۰۲,۵	۲۹۰	ارغوانی کروی
۱۶/۲	۱۲۰۲,۵	۲۹۲	قرمز کشیده
۱۶/۱	۴۲۴,۵	۱۲۲۸	قرمز کروی



ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل



ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

قنوتیب	تعداد مشاهده شده	تعداد قابل انتظار	نسبت مورد انتظار
ارغوانی کشیده	۲۲۶	۲۲۵,۵	۱۶/۹
ارغوانی کروی	۹۵	۷۸,۵	۱۶/۲
قرمز کشیده	۹۷	۷۸,۵	۱۶/۲
قرمز کروی	۱	۲۶,۲	۱۶/۱

بر اساس جدول فوق، نسبتهای مشاهده شده، از قوانین مندل و یا، به بیان دیگر از نسبت $16/9 : 16/3 : 16/3 : 16/1$ پیروی نمی کند و محاسبات آماری نشان می دهد که تعداد انواع مشاهده شده با تعداد قابل انتظار تفاوت فاحش دارد.

ظاهراً افراد نسل اول، به جای تولید چهار نوع یاخته جنسی با نسبتهای یکسان $4/1$ ، در تجربه اول گامتهایی با تیپ PL ، pl و در تجربه دوم با تیپ Pl ، pL بیشتری تولید می کنند که قانون دوم مندل نمی تواند آن را توجیه کند.

ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

دو اصطلاح زیر توسط بیتسون و پانت برای تفسیر آزمایشهایشان معرفی می شوند:

1- (جذب یا اجتماع): حالتی است که در آن يك کروموزوم دارای دو ژن بارز و کروموزوم همساخت آن واجد دو آلل نهفته آنهاست .

ژنهای P و L در حالت جذب یا اجتماع هستند.

2- (دفع یا پراکندگی): حالتی است که هر کروموزوم از يك جفت همساخت دارای يك ژن بارز و يك ژن نهفته است .

ژنهای p و l در حالت دفع یا پراکندگی هستند.

ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

Prprvgvg(F1) x prprVgvg

تعداد	نوع ژنوتیپ	نوع فنوتیپ
519	PrprVgvg	تیپ وحشی
522	prprvgvg	جهش یافته
0	Prprvgvg	چشم قرمز بال کوتاه
0	prprVgvg	چشم ارغوانی بال بلند

ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

مورگان و همکارانش در آزمایش بعدی خود ماده های نسل اول را مورد آزمون چلیپایی قرار می دهند.

جهش یافته $PrprVgvg$ x $prprvgvg$ (F1) وحشی

تعداد	نوع ژنوتیپ	نوع فنوتیپ
2876	$PrprVgvg$	تیپ وحشی
2433	$prprvgvg$	جهش یافته
270	$Prprvgvg$	چشم قرمز بال کوتاه
270	$prprVgvg$	چشم ارغوانی بال

بلند

ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

در آزمایش سوم ، آمیزشی میان مگس چشم ارغوانی و مگس بال کوتاه صورت می گیرد

Prpr Vgvg x prprvgvg

نوع فنوتیپ	نوع ژنوتیپ	تعداد
تیپ وحشی	PrprVgvg	0
جهش یافته	prprvgvg	0
چشم قرمز بال کوتاه	Prprvgvg	358
چشم ارغوانی بال	prprVgvg	346
		بلند

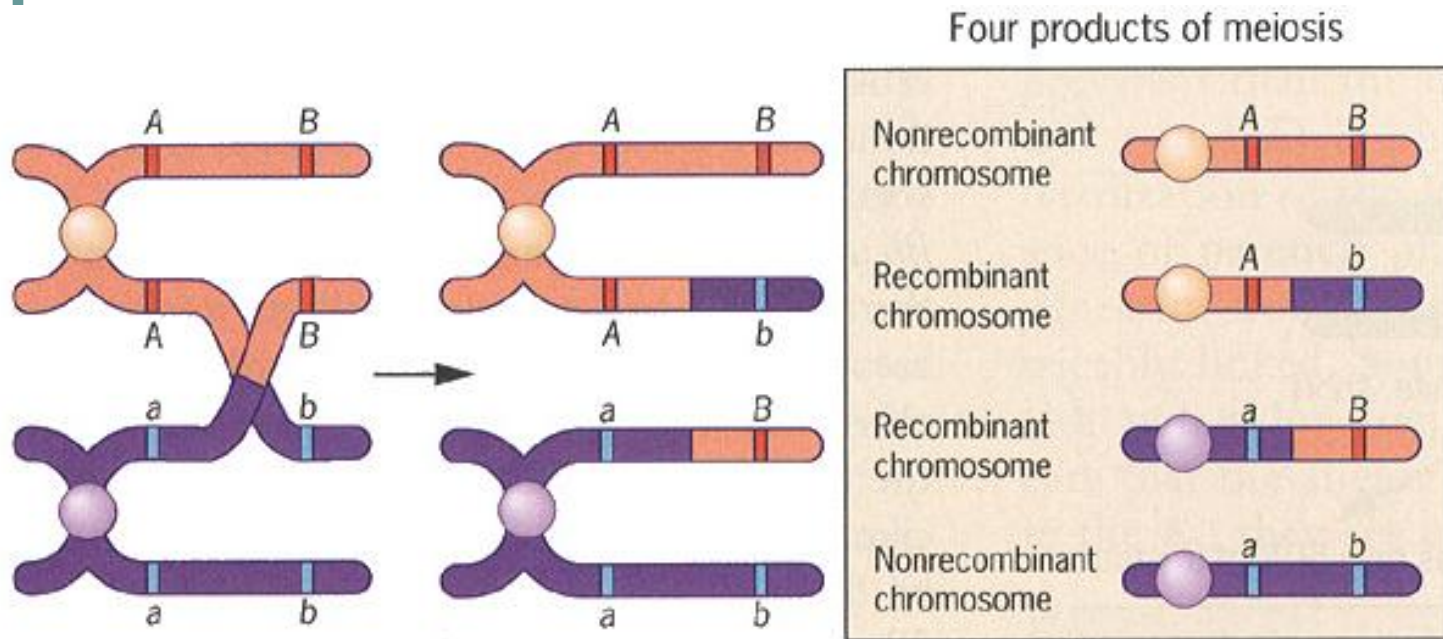
ژنهای پیوسته و عدم پیروی از قانون دوم مندل

prprvgvg(F1) x PrprVgvg

تعداد	نوع ژنوتیپ	نوع فنوتیپ
265	PrprVgvg	تیپ وحشی Wild type
234	prprvgvg	جهش یافته Purple vestigial
2203	prprVgvg	چشم ارغوانی بال بلند Purple
2038	Prprvgvg	بال کوتاه چشم قرمز Vestigial

کراسینگ اور

آزمایشهای مورگان و همکارانش مدارك محكمی را در تأیید نظریه سوتون و بوواری مبنی بر استقرار ژنها بر روی کروموزوم و شباهت رفتار کروموزومها و ژنها ارائه می دهند و آنها نظریه پیوستگی ژنها را معرفی و پایه گذاری می کنند.



کراسینگ اور^{۲۸}

جدا شدن ژنهای پیوسته مشروط به شکسته شدن قطعاتی کاملاً یکسان از يك جفت کروموزوم همساخت و مبادله قطعات شکسته شده با یکدیگر است. این پدیده را کراسینگ اور^{۲۸} می نامند. این فرایند سبب تشکیل کروموزومهایی می شود که حامل قطعاتی از کروماتیدهای غیرخواهري است.

چنین کروموزومهایی را که در آن پیوستگی قبلی ژنها از بین می رود و ترکیبات جدید ژنی پدید می آیند، کروموزومهای نو ترکیب می نامند.

نقشه ژنی

اگر کروموزوم را به صورت رشته ای فرض کنیم که دارای سه ژن a ، b و c باشد.

با توجه به تصادفی بودن شکستگی و مبادله در طول يك کروموزوم، ساده ترین تصویر این است که احتمال وقوع کراسینگ اور بین ژنهای b و c بیش از a و b خواهد بود.

بر اساس چنین تصور می توان نقشه ژنی را بر حسب فراوانی کراسینگ اور تهیه کرد. فاصله بین ژنها را با واحد نقشه ژنی اندازه گیری می کنند.

به منظور ارج نهادن به پژوهشهای مورگان، هر واحد نقشه ژنی را يك سانتی مورگان می نامند.

وقوع کراسینگ اور بین سه ژن^{۲۸}

اگر فرایند وقوع کراسینگ اور بین سه ژن بارز والل های نهفته آنها موردنظر باشد، در این صورت آیا تهیه نقشه ژنی آنها امکان پذیر است.

پاسخ این پرسش مثبت است؟

بریز و آلبریخت در مگس میوه سه ژن نهفته وابسته به کروموزوم "[Sc" (فقدان برخی از تارچه ها در بدن)، "cv" (فقدان رگبالهای عقبی) و "ec" (نوعی چشم جهش یافته)] را مورد بررسی قرار می دهند که در طی آن حشره ماده هتروزیگوت $++ec$ را با نرهمی زیگوت Sc cv ec آمیزش می دهند. $Sccv +$

بر اساس نتایج به دست آمده تعداد کل فرزندان حاصل از این آمیزش 1980 عدد است.

تداخل و ضریب انطباق

بر اساس تجربیات مولر در 916، رویداد هر کراسینگ^{۲۸} اوراز وقوع کراسینگ^{۲۸} اور مجدد در مجاورت آن منطقه جلوگیری می کند، چنین فرایندی را تداخل گویند.

در صد کراسینگ^{۲۸} اور مضاعف مشاهده شده
در صد کراسینگ^{۲۸} اور مضاعف قابل انتظار = ضریب انطباق
بر اساس روش مولر، اگر کراسینگ^{۲۸} اور مضاعف صفر باشد:

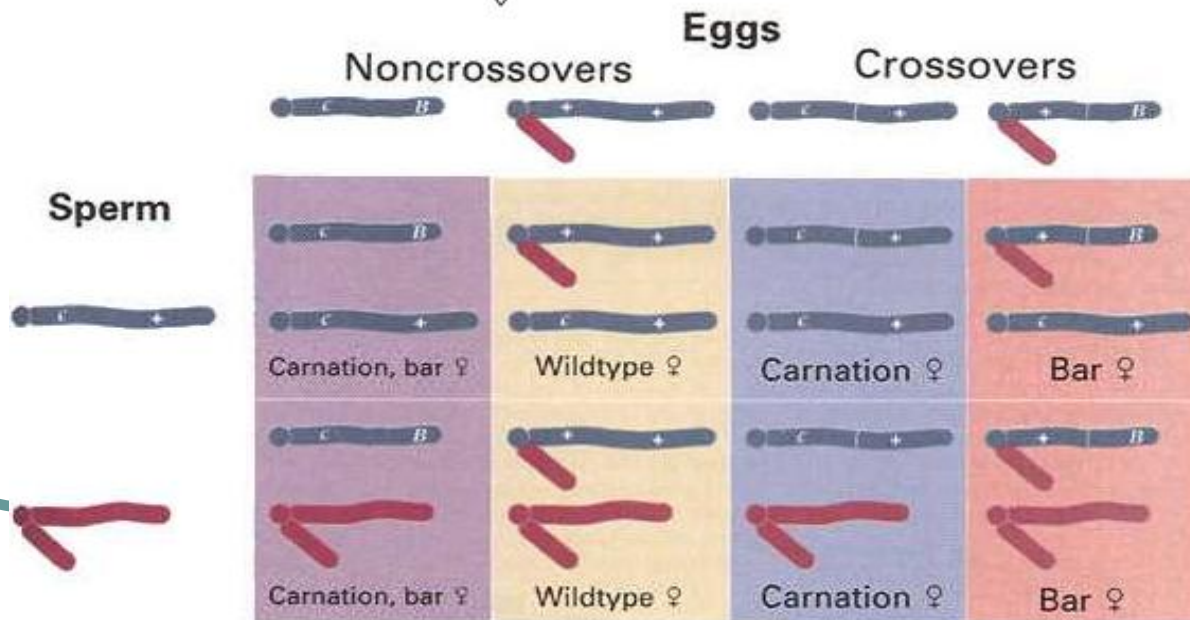
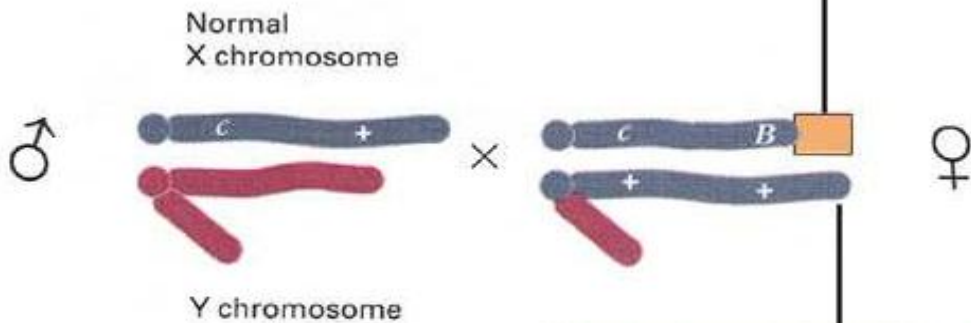
نوع تداخل	فراوانی کراسینگ ^{۲۸} اور مضاعف	ضریب انطباق
کامل	.	.
جزئی	مشاهده شده کمتر از قابل انتظار	<۱
وجود ندارد	مشاهده شده برابر قابل انتظار	۱
منفی	مشاهده شده بیشتر از قابل انتظار	>۱

آزمایش اشترن

اشترن در محیط‌های کشت به مگس میوه ای برخورد می کند که در اثر جابجایی قطعه کوچکی از کروموزوم y به کروموزوم X آن متصل شده بود.

این کروموزوم X به علت داشتن قطعه ای از کروموزوم y از دیگر کروموزوم‌های X متمایز بود.

بعلاوه اشترن، با استفاده از تابش پرتو ایکس، جابجایی دیگری میان y و کروموزوم X و یک کروموزوم اتوزوم ایجاد می کند.



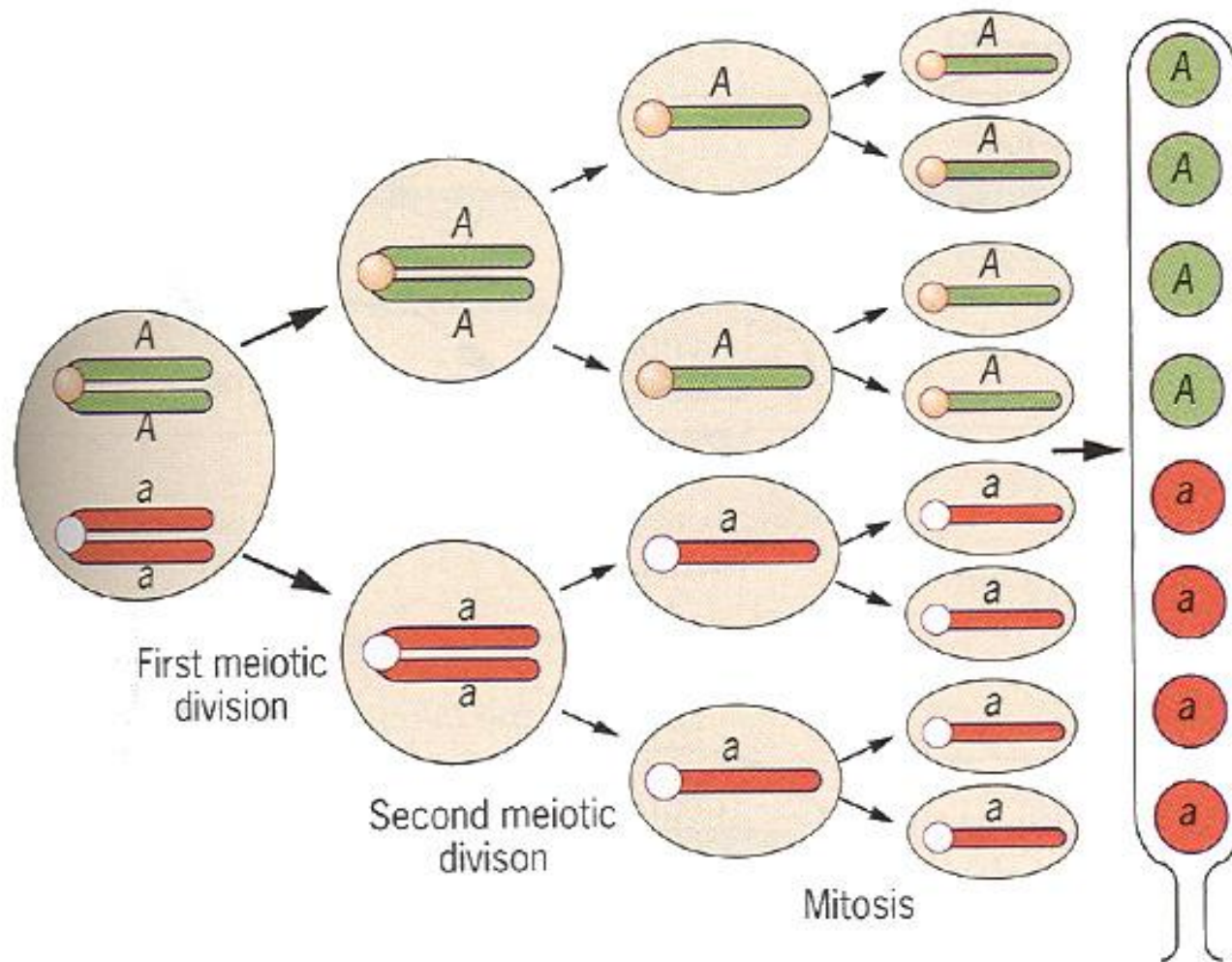
آزمایش بریجز

بریجز، مگس میوه ماده هتروزیگوت برای دو صفت وابسته به کروموزوم X، ائوزین (e) و ورمیلیون (v) (دو نوع رنگ چشم جهش یافته) را با نر وحشی آمیزش می دهد.

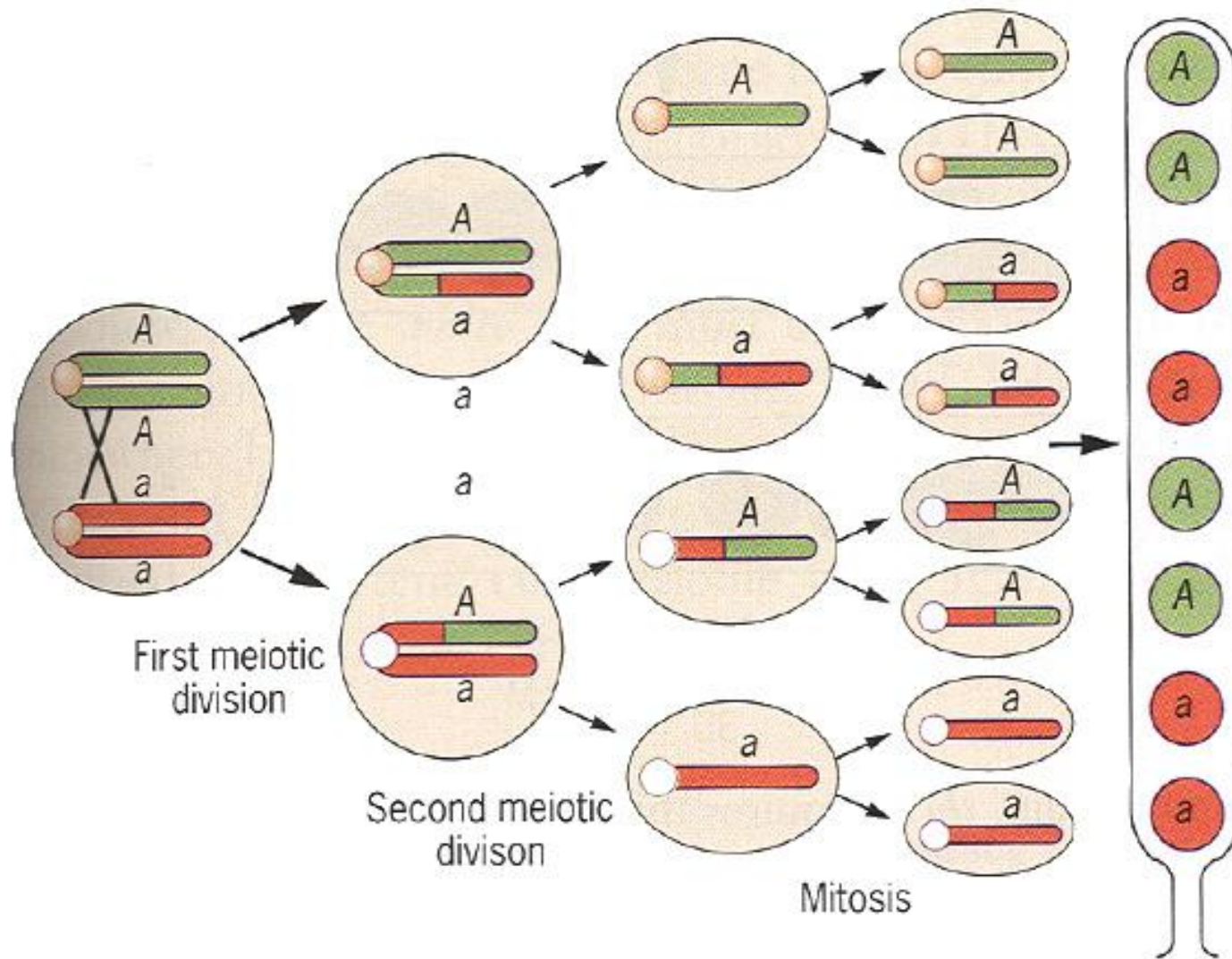
حاصل این آمیزش ظهور زاده هایی با فراوانی کم است که ظاهراً برای صفت e هتروزیگوت و برای صفت v هوموزیگوت هستند.

ظهور این حشرات استثنایی را چگونه باید تفسیر کرد.

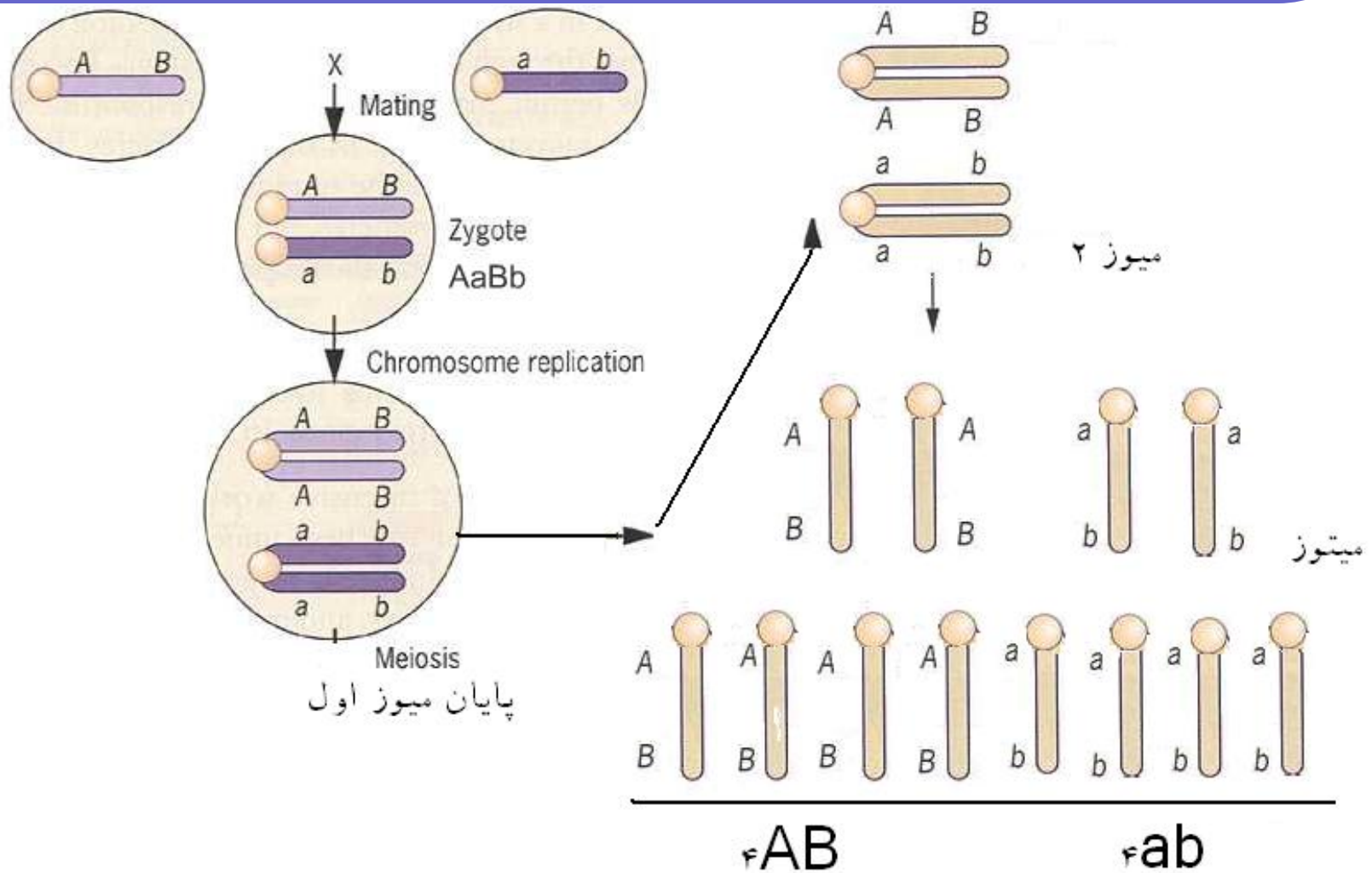
تجزیه و تحلیل تترادها



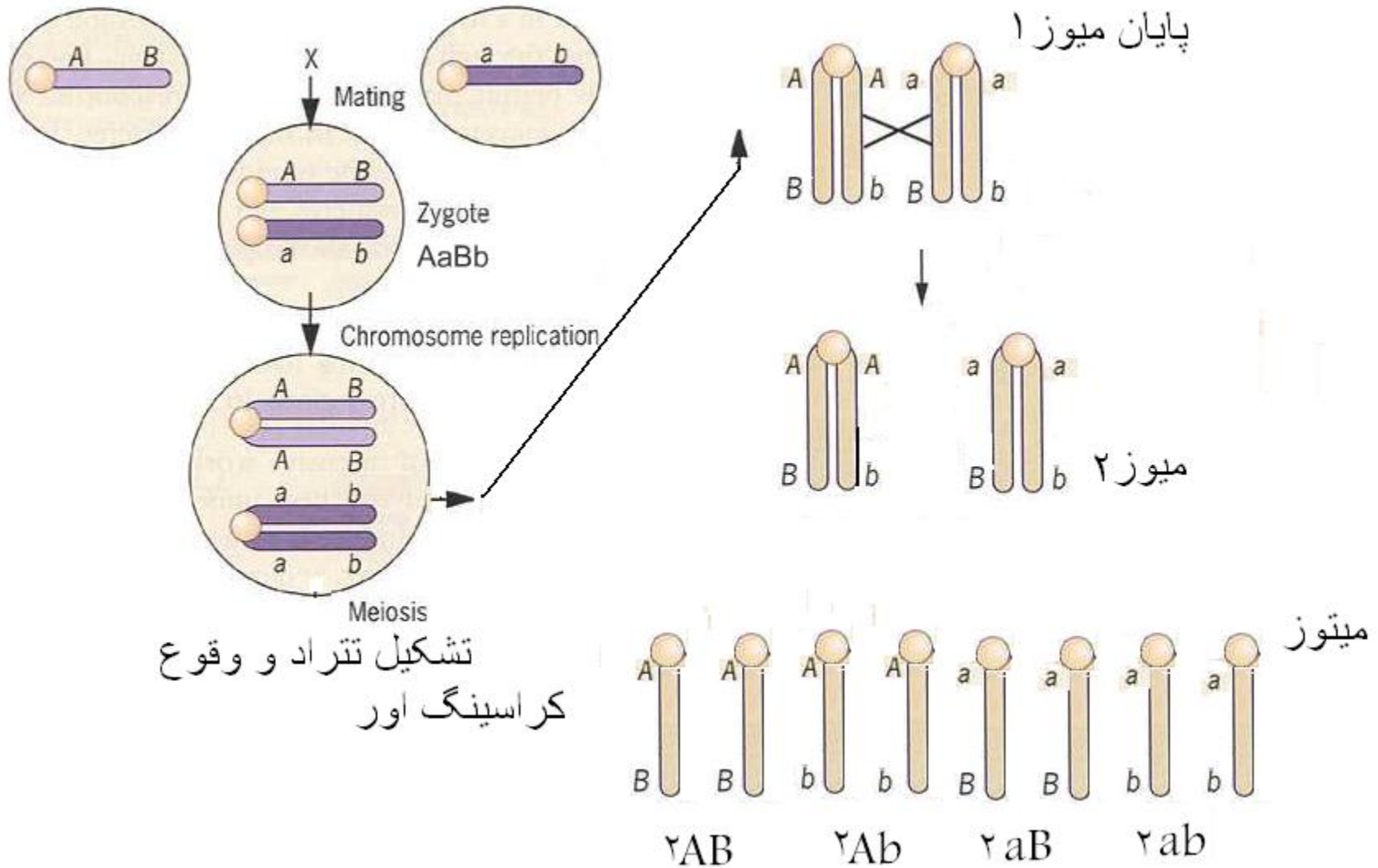
تجزیه و تحلیل تترادها



دولوکوس



دولوکوس



سوال

1- فردی هیبرید با ژنوتیپ $AaBb$ مورد آزمون چلیپایی قرار می گیرد و منجر به ظهور چهار نوع ژنوتیپ با نسبتهای زیر در زاده های آنها می شود. رابطه و میان دو ژن A و B (جذب یا دفع) را مشخص کنید. $Aa/Bb \times ab/ab$

$AaBb$ %40

زاده ها $aabb$ %40

$Aabb$ %10

$aaBb$ %10

2- فردی با ژنوتیپ AC/ac مورد آزمون چلیپایی قرار می گیرد که منجر به ظهور چهار نوع فنوتیپ زیر در زاده های آنها می شود: AC %39، ac %39، Ac %11، Ac %11

ac

فاصله میان ژن A تا C حقدر است ؟

3- فردی با ژنوتیپ Ab/aB دو نوع یاخته نوترکیب (حاصل وقوع کراسینگ اور) زیر را تولید می کند:

$AB\ 16\%$

$Ab\ 16\%$

فاصله میان ژن A تا B چقدر است؟

4- اگر فاصله میان ژن A تا B ، 18 واحد نقشه ژنی باشد، در این صورت چه درصدی از یاخته های جنسی تولید شده نوترکیبی دارند؟

سوال

5- فاصله میان ژن A تا B برابر است با 18 واحد نقشه ژنی و B تا C برابر با 10 و فاصله میان ژن A تا C برابر 8 واحد نقشه ژنی است ، در این صورت ترتیب صحیح قرار گرفتن این سه ژن بر روی کروموزوم را تعیین کنید.

6- فاصله میان ژن A و B برابر است با 15 و B تا C برابر 20 واحد نقشه ژنی بوده و درصد کراسینگ اور مضاعف مشاهده شده در يك آزمون چلیپایی $4/2$ است، در این صورت میزان ضریب انطباق را محاسبه کنید .

مبانی ژنتیک

فصل هفتم

نوترکیبی در باکتریها و ویروسها

مقدمه

هدف آموزشی کلی این فصل عبارت است از:

آشنایی با مکانیسم و قوع نوترکیبی در باکتریها و ویروسها.

-اصطلاحات و واژه های زیر را تعریف کنید و آنها را در توضیح مفاهیم ژنتیکی بدرستی به کار ببرید.

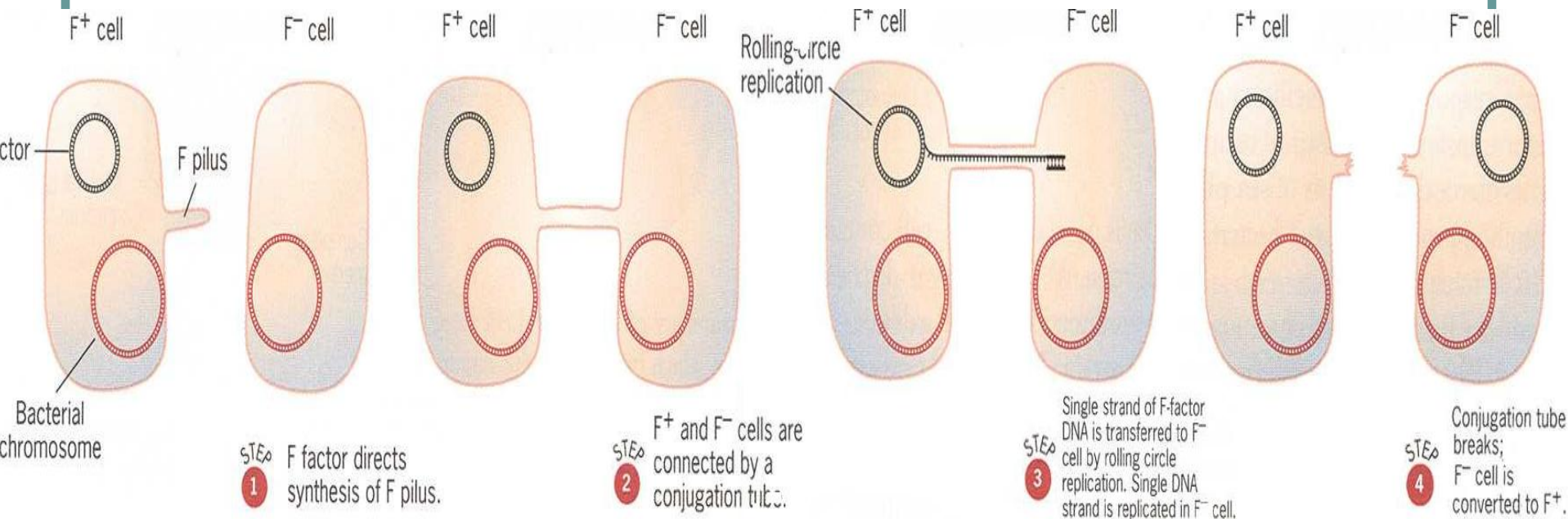
-اپی زوم، فاکتور F ، اگزوتروف، پروتوتروف، پیلوس جنسی، باکتری F^- ، باکتری F^+ ، باکتری F' ، باکتری Hfr ، فاژ، القا (در فاژها)، ترانسفورماسیون، ترانسدوکسیون عمومی و اختصاصی، فاژ ترانسدوکت کننده.

- با استفاده از آزمایش لدربرگ و هاینز درمورد باکتری اشرشیا کلی، چگونگی وقوع نوترکیبی در باکتریها را توضیح دهید.

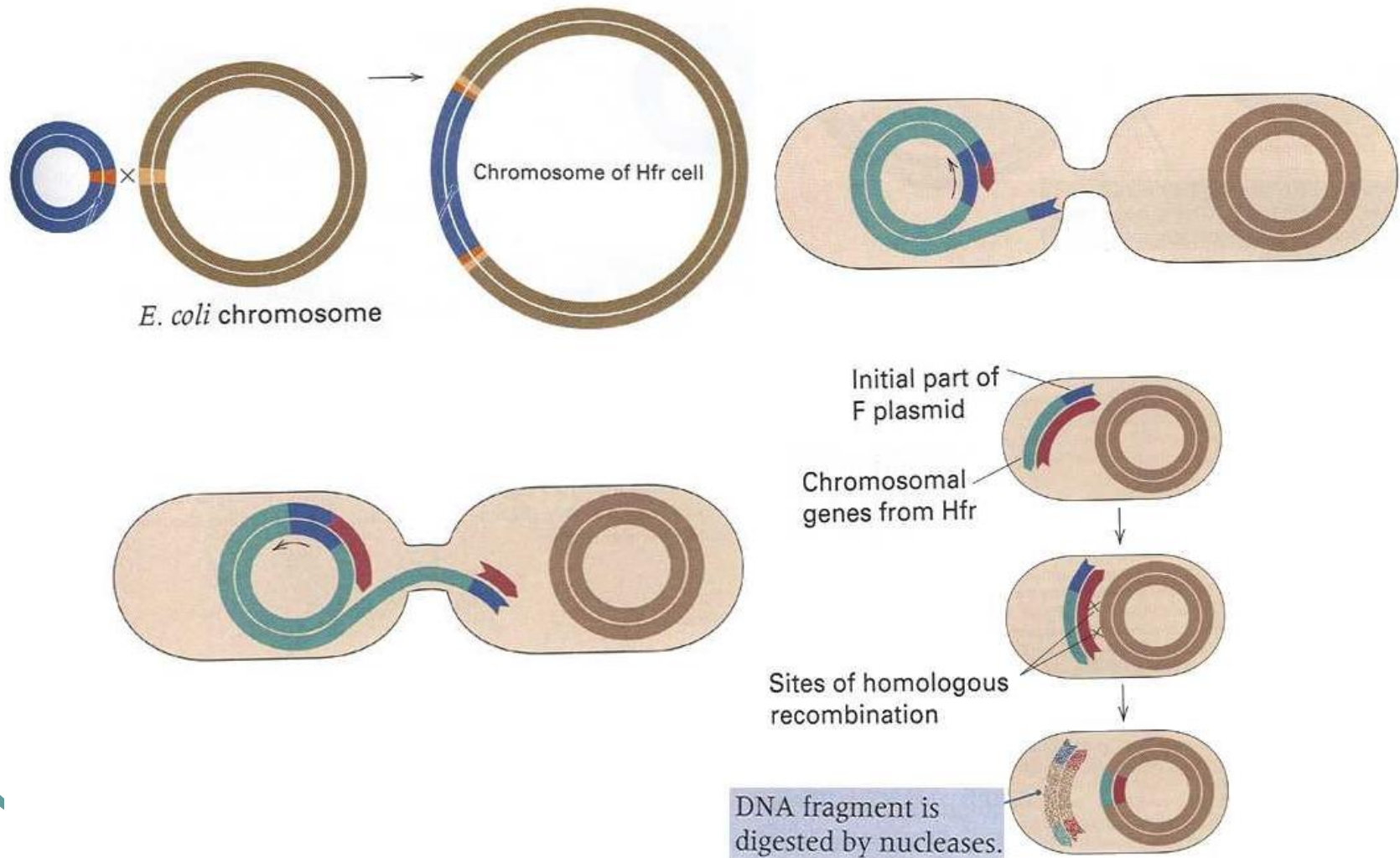
- دو شکل مختلف انتقال و فعالیت فاکتور F (دهنده $+F$ و دهنده Hfr) در طی پدیده الحاق را توضیح دهید.

- ویژگیهای دو شکل چرخه زندگی لیتیک و لیزوژنیک در فازها را شرح دهید و رفتار DNA فاز و فاکتور F باکتری را بایکدیگر مقایسه کنید.
- با شرح آزمایشهای هرشی، چگونگی وقوع نوترکیبی در میان فازها را توضیح دهید.
- با استفاده از نتایج آزمایشهای مربوطه، پدیده ترانسفور-ماسیون و نقش آن در ایجاد نوترکیبی، و عامل پدیدآورنده آن را توضیح دهید.
- با شرح آزمایشهای مربوطه، مکانیسم پدیده ترانسدوکسیون عمومی و اختصاصی بین باکتریها، نقش آن را در ایجاد نوترکیبی توضیح دهید.

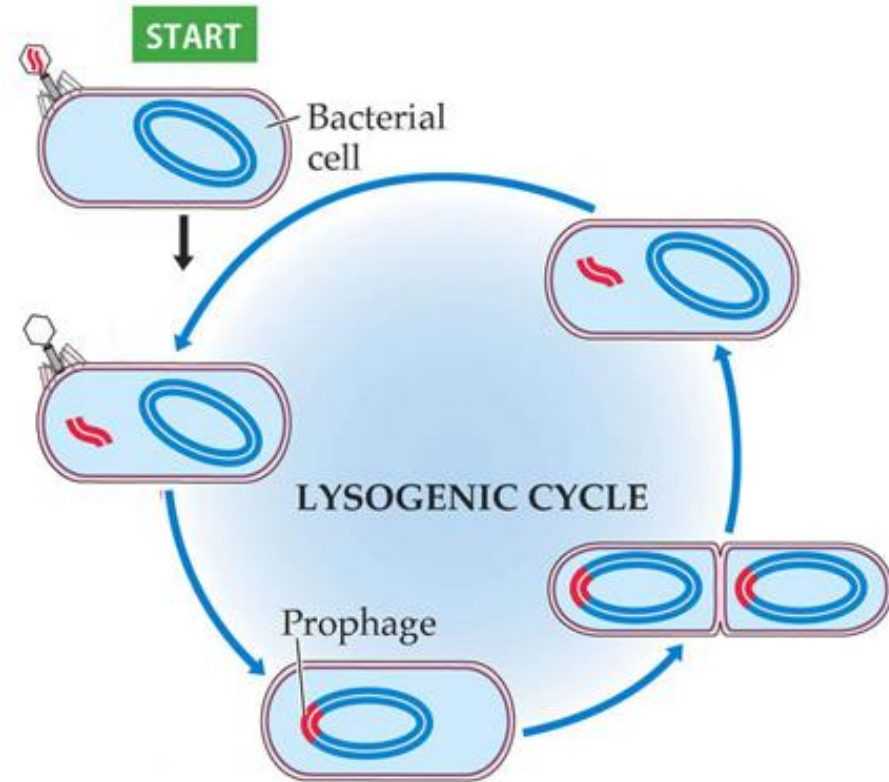
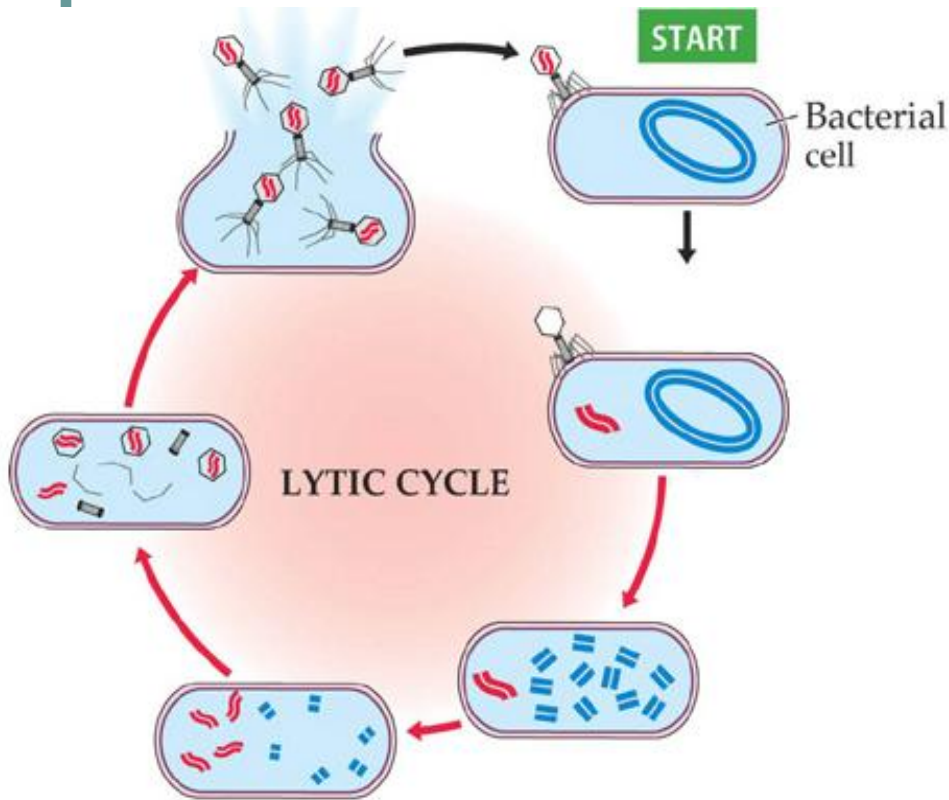
نو ترکیبی در باکتریها



نو ترکیبی در باکتریها



نوترکیبی در فازها



نو ترکیبی در فاز T_2

فازها را بر اساس ویژگیهایشان به تیپهای مختلف تقسیم می کنند؛ مانند T_1 و T_2 و T_3 و T_4 و

فرایند نو ترکیبی در فازها نخستین بار توسط هرشی بر روی فاز T_2 مورد بررسی و تجزیه و تحلیل قرار گرفت. هرشی، نژادهای متفاوتی از این فاز را شناسایی و دسته بندی کرد. اساس این تقسیم بندی، تعداد باکتریهای است که در واحد زمان توسط فاز مورد نظر متلاشی می شوند.

نژاد جهش یافته ای از فاز T_2 قادر است در واحد زمانی معین تعداد بیشتری از باکتری اشرشیا کلی و نژاد مشخص از آن مثل B_1 را متلاشی کند و در نتیجه منجر به تشکیل پلاکهای بزرگ و شفاف بر روی محیط کشت گردد. این نژاد از فاز را با حرف "r" نمایش می دهند.

نو ترکیبی در فاز T_2

نژاد وحشی این فاز "+r" پلاک كوچك تولید می کند. نژاد دیگری از باکتری اشرشیا کلی به نام نژاد B2 وجود دارد که نسبت به فاز T_2 جهش یافته و وحشی مقاوم است و در نتیجه متلاشی نمی شود.

به عبارت دیگر، فازها در این باکتری به جای چرخه و لیتیک وارد چرخه و لیزوژنیک می گردند. در فاز T_2 ژن دیگری به نام ژن h^{25} توسط هرشی شناسایی شد.

h جهش یافته قادر به متلاشی کردن باکتریهای B1 و B2 و است در صورتی که h وحشی باکتری B2 را متلاشی نمی کند و، به عبارت دیگر، نژاد B2 اشرشیا کلی نسبت به h وحشی مقاوم است.

ترانسفورماسیون

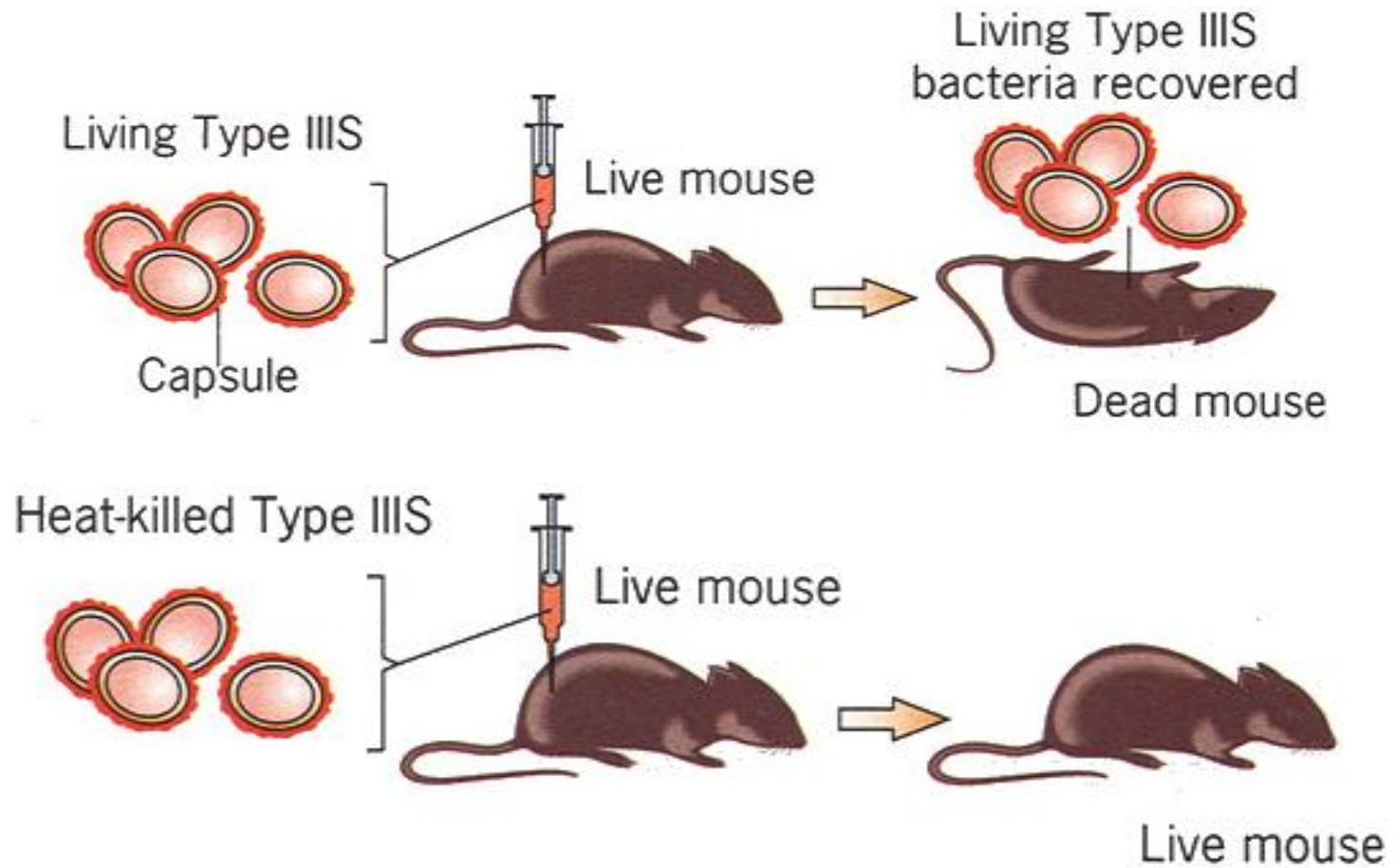
شناسایی ظهور نوترکیبی در میکروارگانیسمها، بویژه پس از آزمایشهای لدربرگ که نتیجه آنها منجر به معرفی فرایند الحاق گردید.

این، زمینه لازم جهت بررسی و شناخت راههای احتمالی دیگر را که سبب ظهور نوترکیبی ژنتیکی می شوند فراهم ساخت.

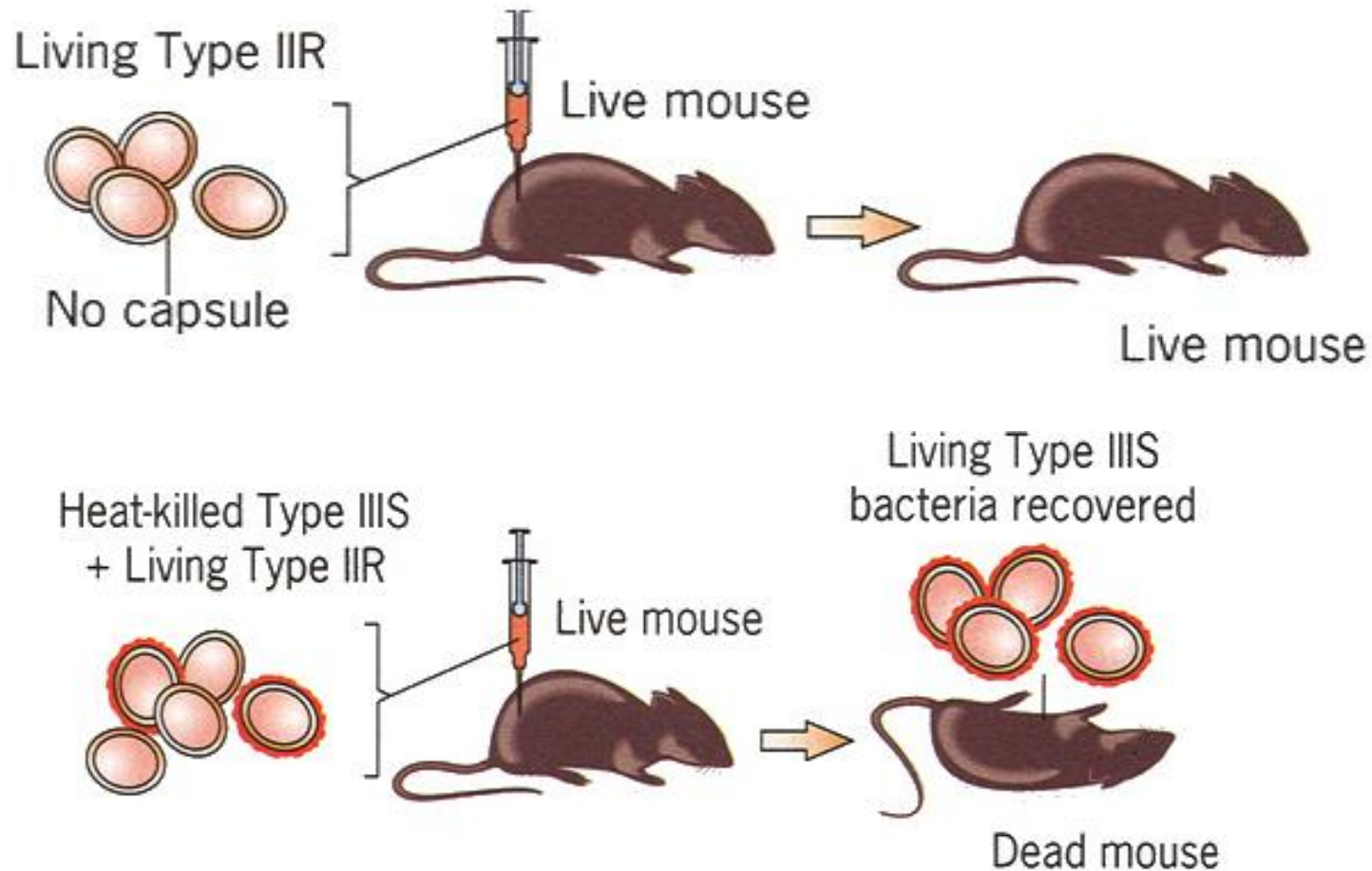
از جمله پژوهشگرانی که در این رهگذر سهم بسزایی دارد می توان از گریفیث نام برد.

مطالعات این میکروب شناس در 1928 بر روی نوعی باکتری به نام استرپتوکوکوس نومونیه آغاز می شود

ترانسفورماسیون



ترانسفورماسیون



عامل ترانسفورماسیون

در سال 1944، سه پژوهشگر به نامهای اوری، مک کلود و مک کارتی در يك کارمشتراك و طولانی موفق به شناسایی عامل اصلی پدیده ترانسفورماسیون می شوند.

بر اساس فرض آنها، آنچه سبب تبدیل باکتری "R" به "S" می شود باید یکی از ترکیبات چهارگانه پروتئین، چربی، اسیدهای نوکلئیک و یا هیدرات کربن باشد که در پیکر باکتری مرده "S" و یا شیرۀ آن وجود دارند.

ترانسدوکسیون

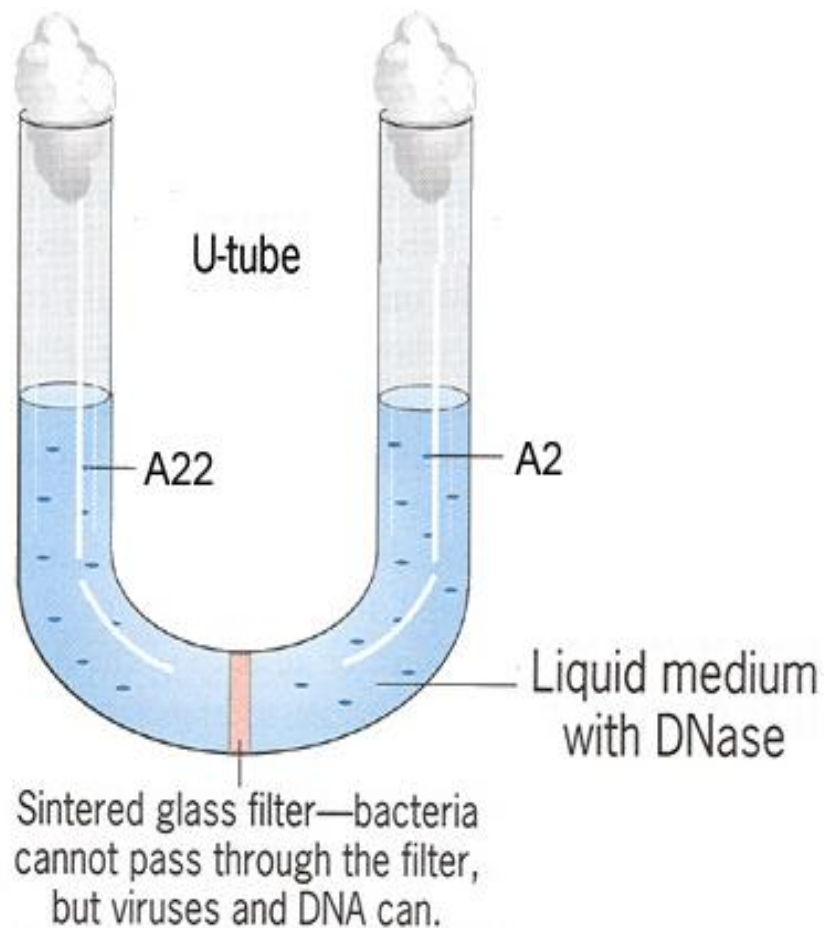
گروهی از فاژها قادر به انتقال ژنها از يك باکتری به باکتری دیگرند. این فرایند را ترانسدوکسیون می نامند.

این پدیده نخستین بار در سال 1952، توسط زیندر و لدربرگ هنگام بررسی راههای احتمالی ایجاد نوترکیبی در باکتری سالمونلا تیفی موریوم (عامل بیماری تیفوس) کشف شد.

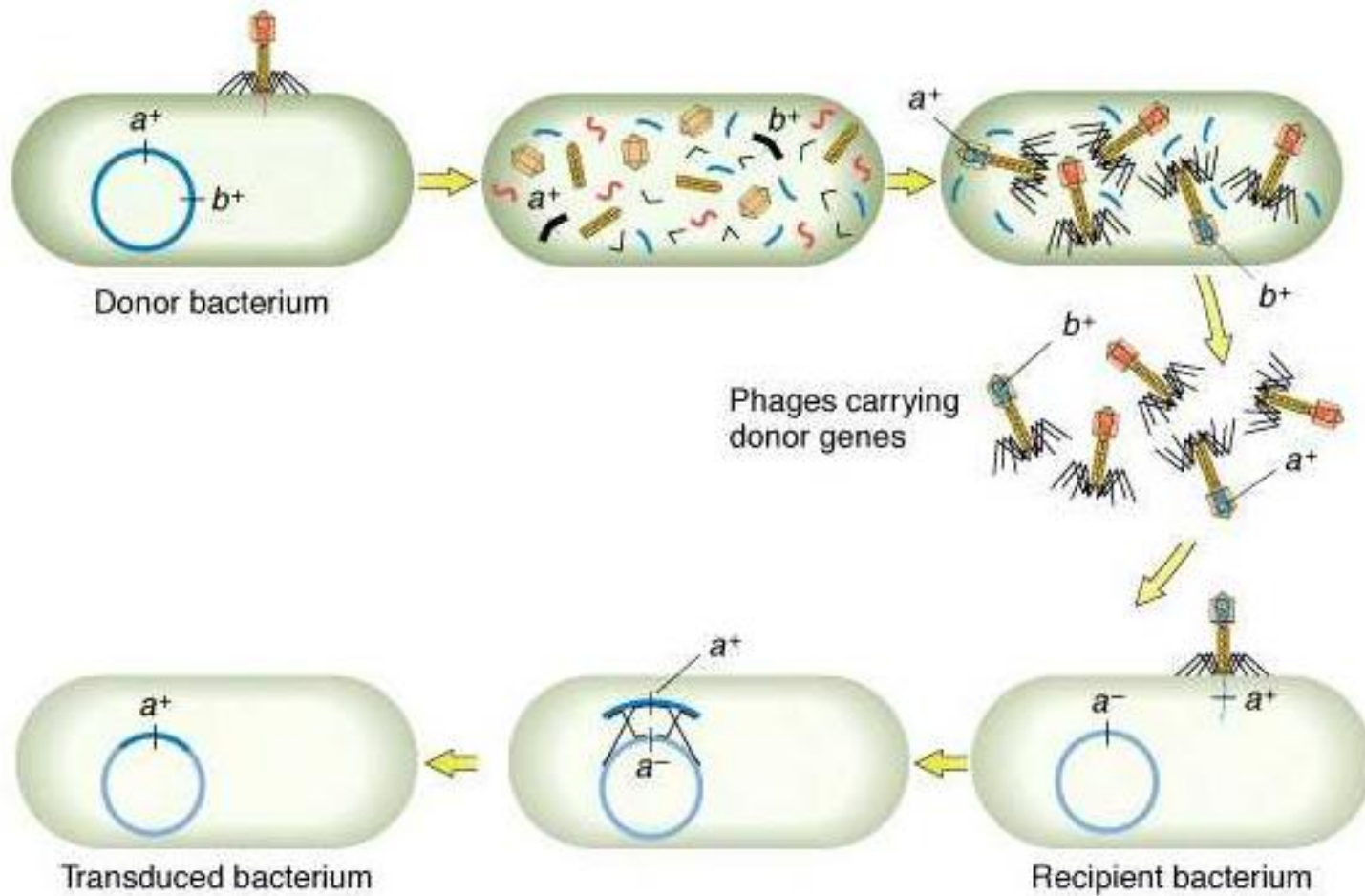
بر اساس آزمایشهای آنها، اگر نژادهای جهش یافته و اگزوتروف این باکتری، که از نظر نوع جهش با یکدیگر متفاوت اند، وارد محیط کشت حداقل شوند، موجب ظهور باکتری پروتوتروف می گردد که قادر به رشد در محیط کشت حداقل است.

ترانسدوکسیون

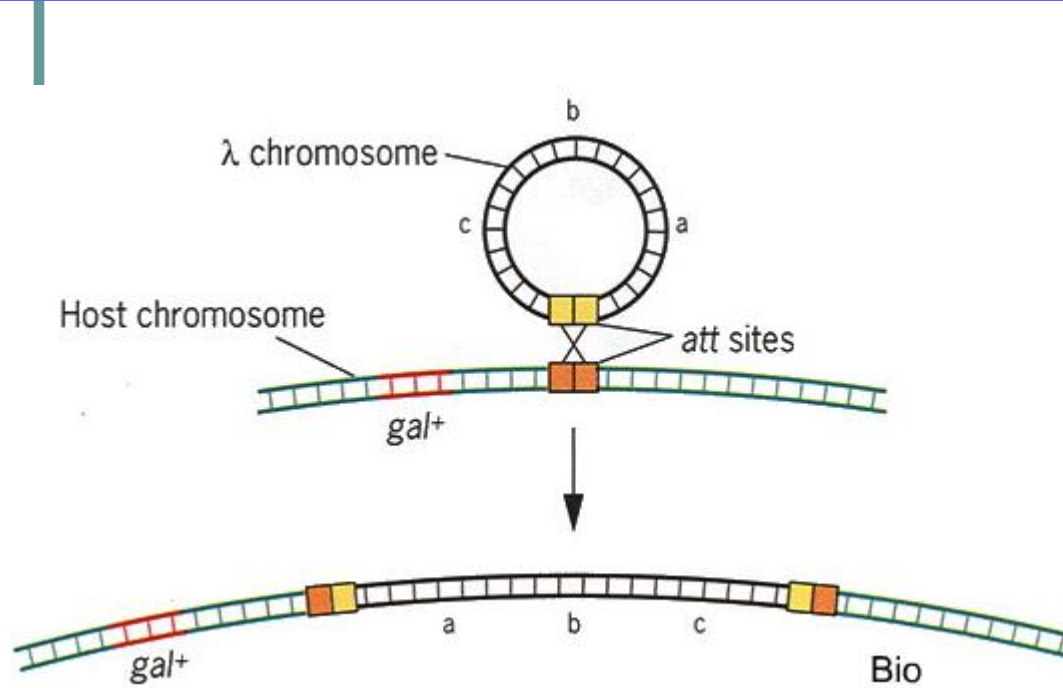
آزمایش زیندر و لدر برگ



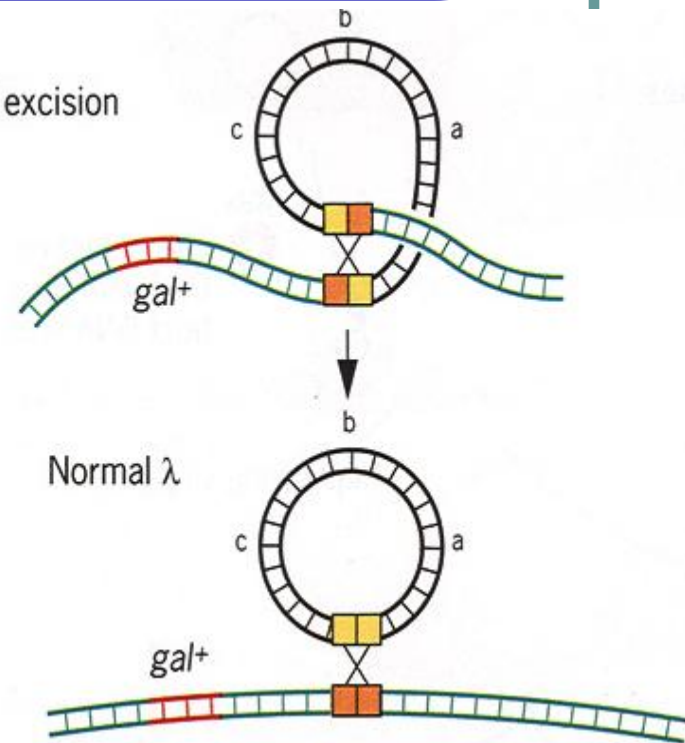
فرایند ترانسدوکسیون



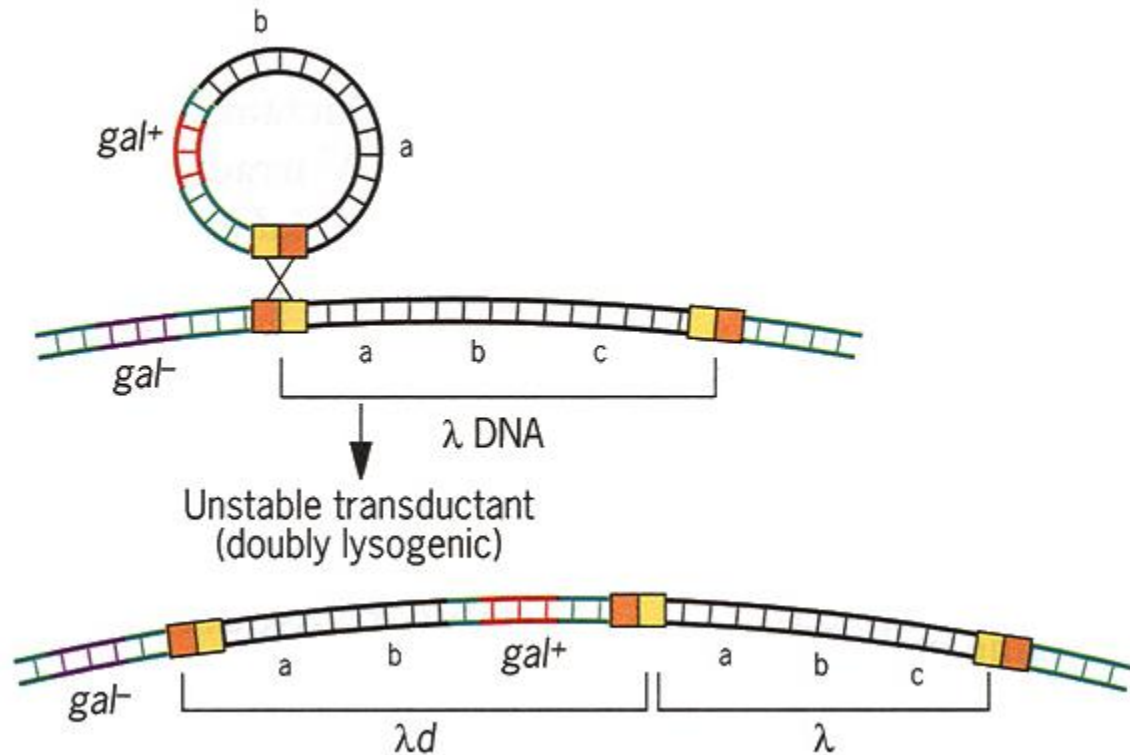
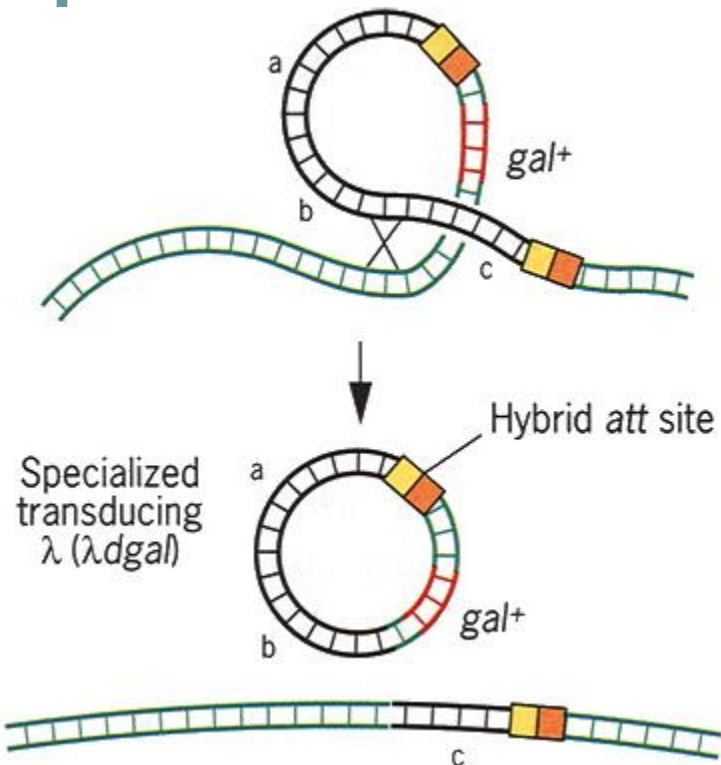
ترانسدوکسیون در فاز لمدا



Normal excision



ترانسدوکسیون در فاز لمدا



سوال

- 1- باکتری پروتوتروف و اگزوتروف را تعریف کنید.
- 2- خصوصیات فاکتور F را توضیح دهید.
- 3- نتایج آمیزشهای زیر را در باکتریها بنویسید:

$$F^+ * F^+(1)$$

$$F^+ * F^-(2)$$

$$F^- * F^-(3)$$

$$Hfr * F^-(4)$$

4- پیلی جنسی چیست ؟

5- تفاوت میان باکتری F^+ و Hfr در چیست ؟

6- چرخه لیتهك، باكتري لیتهك و باكتري لیزوژنيك را توضیح دهید.

7- اپی زوم چیست ؟

8- چرا الحاق میان Hfr و F⁻ بندرت موجب تبدیل F⁻ به يك باكتري دهنده می شود؟

9- تفاوت میان فاژ لامبدا و فاژ λ dgal در چیست ؟

10- آیا تشکیل λ dgal نتیجه جدا شدن فاژ لامبدا از کروموزوم اصلی میزبان است ؟

مبانی ژنتیک

فصل هشتم

ناهنجاریهای کروموزومی

هدف آموزشی کلی این فصل عبارت است از:

1- واژه ها و اصطلاحات زیر را تعریف کنید و آنها را در توضیح مفاهیم ژنتیکی بدرستی بکار برید:

مونوپلوئید، اوپلوئید، دیپلوئید، تریپلوئید، تتراپلوئید، پلی پلوئید، اتوپلی پلوئید، آلوپلی پلوئید، هاپلوئید، آنوپلوئید، هیپرپلوئید، هیپوپلوئید، تریزومی، تریزومی مضاعف، مونوزومی، نولیزومی، دیزومی.

2- اختلالات کروموزومی حذف یا مضاعف شدن، انواع آنها، راههای تشخیص و اثراتشان بر زندگی جاندار را توضیح دهید.

3- اختلال وارونگی کروموزومی، شکلهای مختلف آن و نتایج حاصل از تقسیم یاخته دارای وارونگی و کراسینگ آور را بیان کنید.

4- مشخصات اختلال کروموزومی جابجایی یکطرفه و دوطرفه و سرنوشت انواع یاخته های جنسی حاصل از کروموزومهای دچار جابجایی را شرح دهید.

5- مشخصات نمونه های جانداران مونوپلوئید طبیعی و چگونگی تولید مونوپلوئیدها و تبدیل آنها به دیپلوئید را بیان کنید.

6- چگونگی ایجاد موجودات اتوتتراپلوئید و آلپلی پلوئید و ویژگی های ژنوتیپی و فنوتیپی آنها را توضیح دهید

7- چگونگی شکل گیری نولیزومی، مونوزومی و تریزومی در جانداران و اثرات آنها را توضیح دهید.

8- ویژگیهای ژنوتیپی، چگونگی شکل گیری و عوارض ناهنجاریهای کروموزومی زیر در انسان را شرح دهید.

مونوزومی، تریزومی XXY ، تریزومی XYY ، تریزومی XXX ،

تغییر در ساختار کروموزوم

تغییر در ساختار کروموزومی که با فراوانی کم در اکثر موارد به طور خودبخودی رخ می دهد از مدتها قبل شناخته شده است.

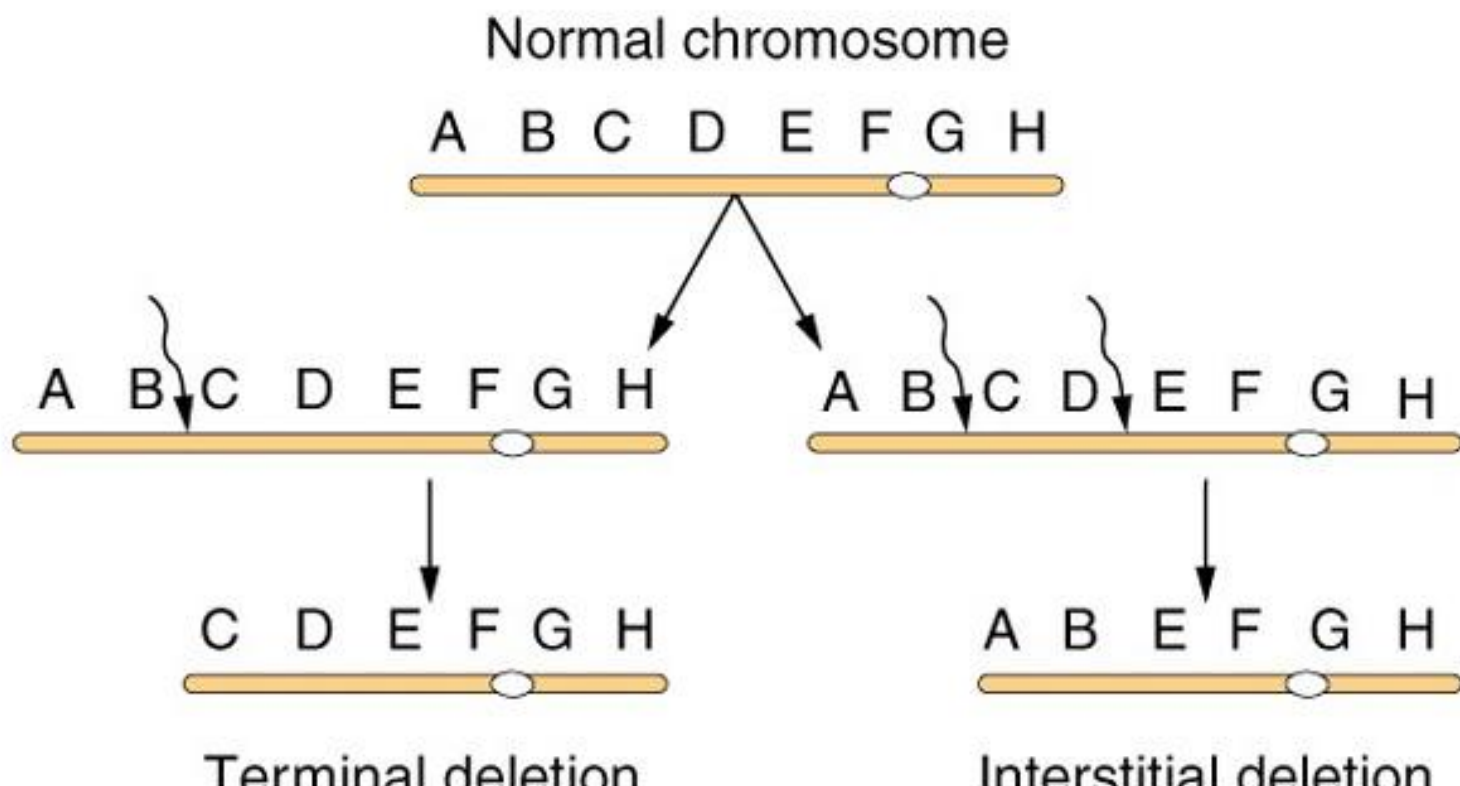
با استفاده از پرتوهای یون ساز و برخی مواد شیمیایی نیز می توان فراوانی این قبیل تغییرات را افزایش داد.

تغییر در ساختار کروموزومها را می توان به چهار نوع تقسیم کرد که عبارت اند از:

حذف قسمتی از کروموزوم، مضاعف شدن، وارونگی و جابجایی کروموزومها.

کمبود (حذف)

این نوع ناهنجاریهای کروموزومی ناشی از حذف قطعه ای از يك کروموزوم است که در طی آن قسمتی از بازوی کروموزوم مربوطه جدا می شود.



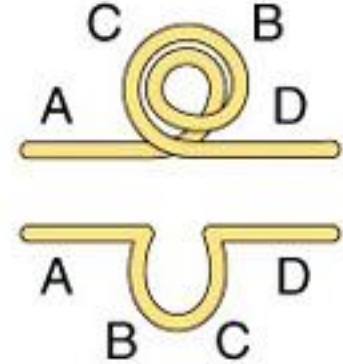
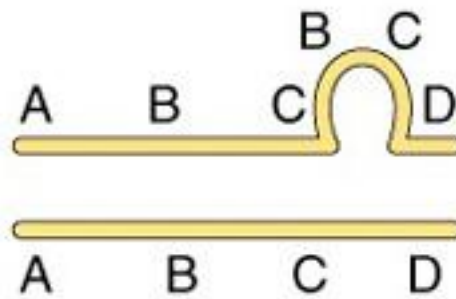
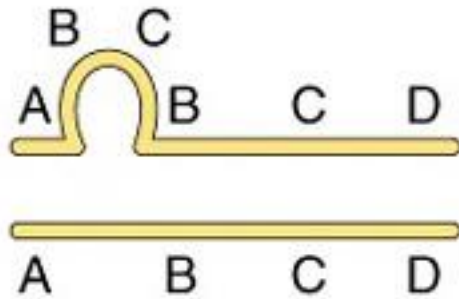
مضاعف شدن

از انواع مهم تغییر در ساختار کروموزوم می توان مضاعف شدن را ذکر کرد، زیرا این تغییر ژنتیکی اضافی می تواند نقشهای جدیدی را به ارگانیزم القا کند.

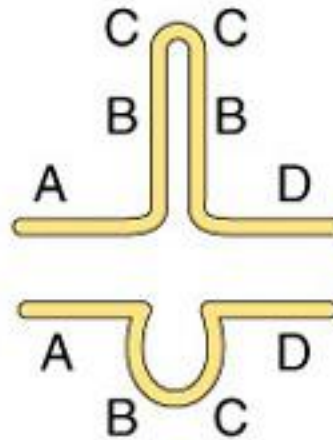
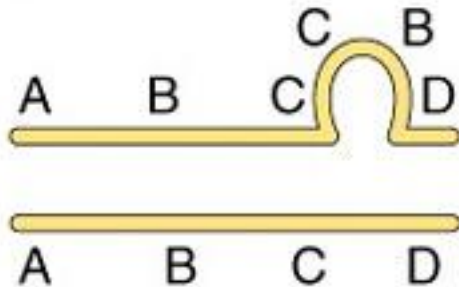
قطعه اضافی که به کروموزوم متصل می شود می تواند یا به صورت منظم و پیاپی (abc bc def) و یا به صورت وارونه قرار گیرد (abc cb def).

مضاعف شدن

(a) Tandem



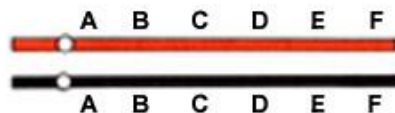
(b) Reverse



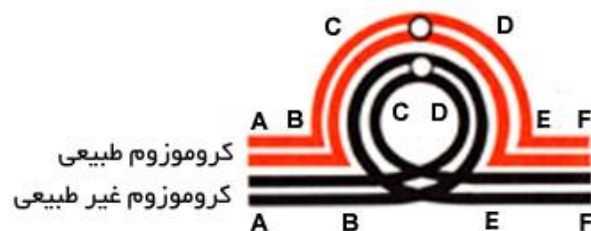
وارونگی

در این نوع نقص کروموزومی، قطعه ای از کروموزوم، پس از شکسته شدن و یک چرخش 180 درجه ای به محلی دیگر از کروموزوم و یا به همان محل قبلی متصل می شود. این فرایند منجر به ایجاد تغییر در ترتیب قرار گرفتن ژنها می گردد.

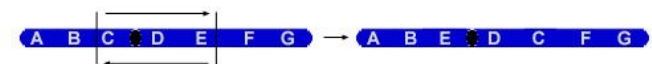
پارا سنتریک



جفت شدن کروموزومها با یکدیگر

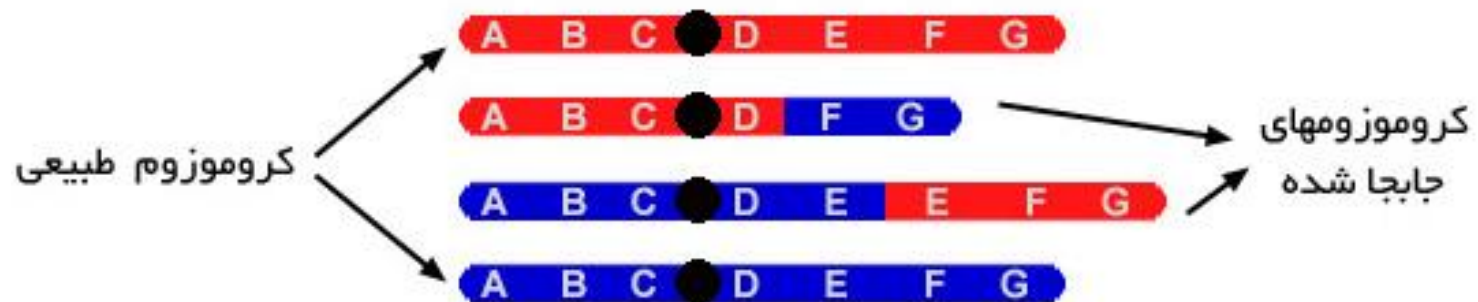


پری سنتریک

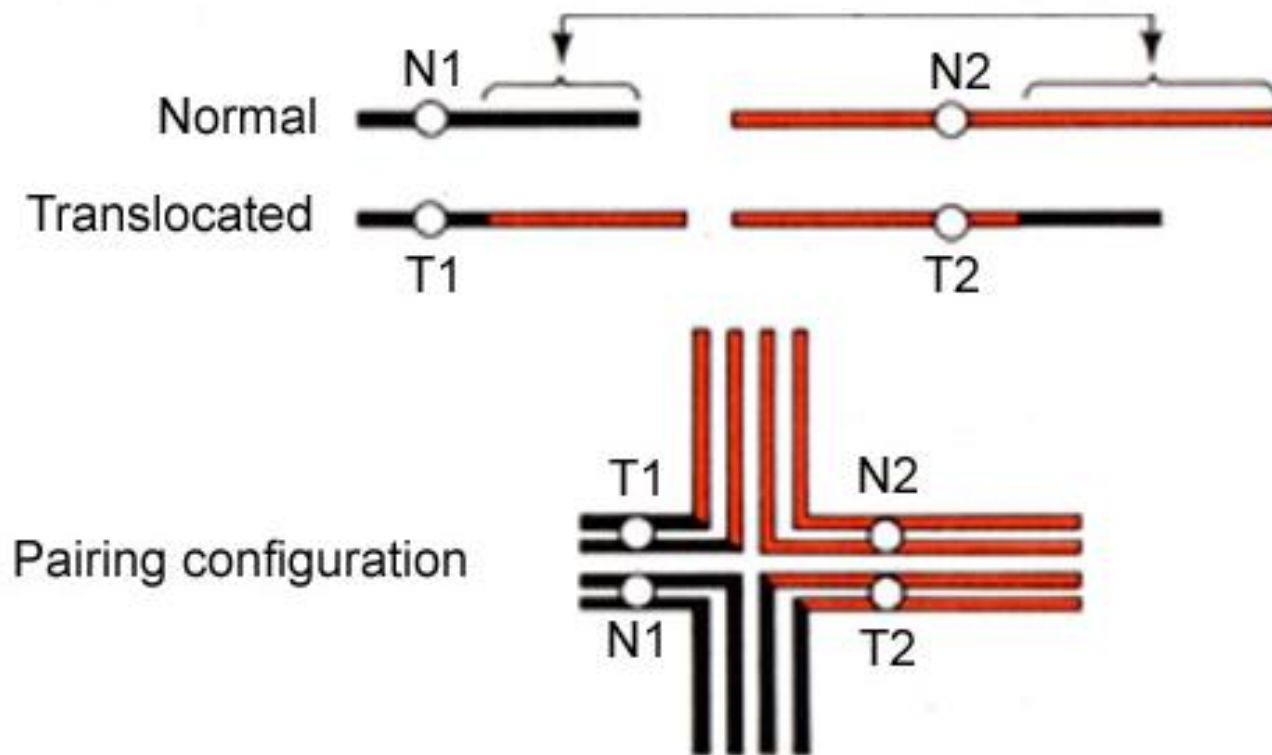


جابجایی

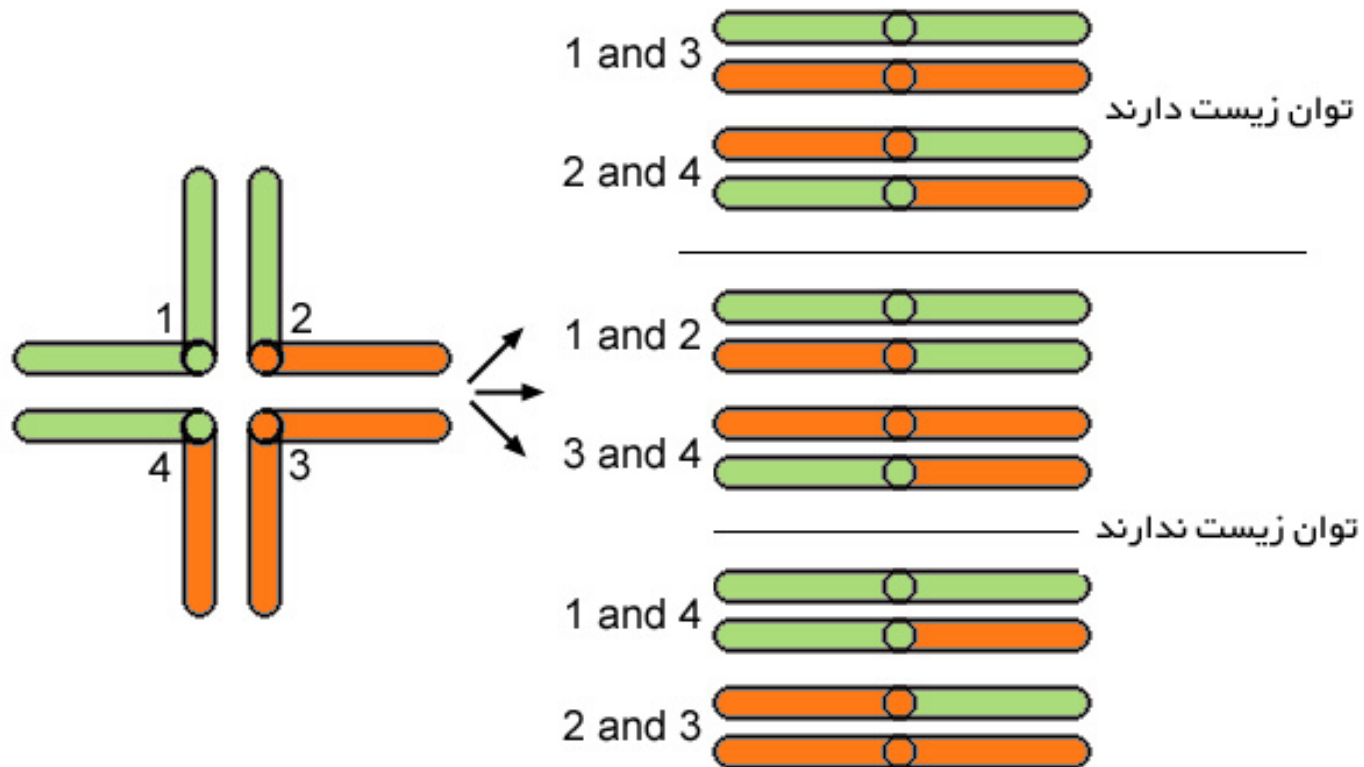
نوع دیگر از ناهنجاریهای کروموزومی، جابجایی است و آن پدیده‌ای است که موجب جابجا شدن مواد ژنتیکی بر روی کروموزومهای غیرهومولوگ می‌گردد.



جابجایی دو طرفه و مساوی



جدا شدن کروموزوم در تقسیم میوز



تغییر در تعداد کروموزومها

الف - مونوپلوئید: جاندارانی که دارای يك سری کروموزوم باشند مونوپلوئید خوانده می شوند.

ب - اوپلوئید: جاندارانی که یاخته هایشان دارای چند سری کروموزوم باشند اوپلوئید نامیده می شوند.

ج - انوپلوئید: اگر يك یا چند کروموزوم از شمار عدد کروموزومی کاسته شود و یا به آن افزوده گردد، انوپلوئیدی حاصل می گردد که به طور ساده می توان آن را به صورت $2n \pm 2$ و $2n \pm 1$ و نشان داد.

تغییر در تعداد کروموزومها

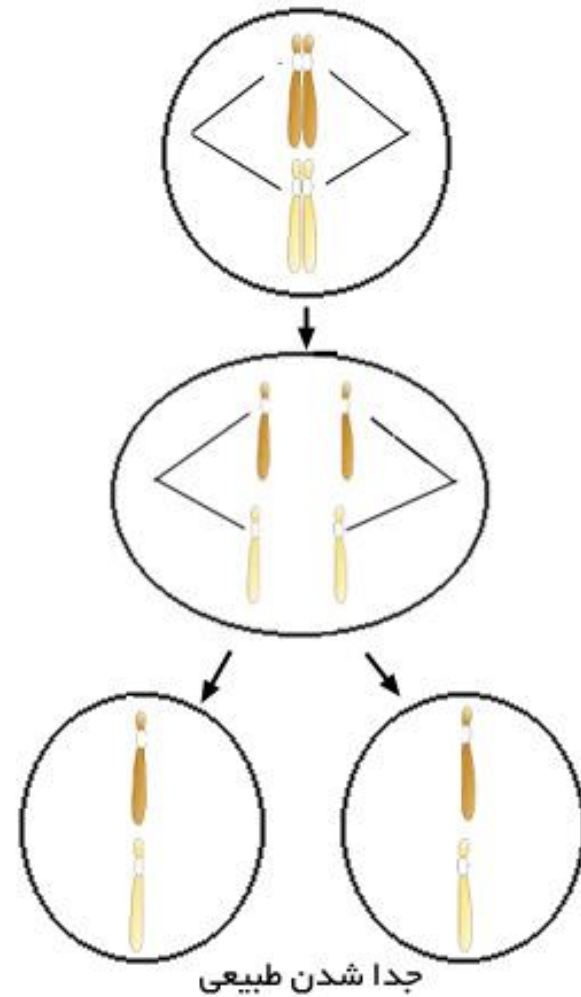
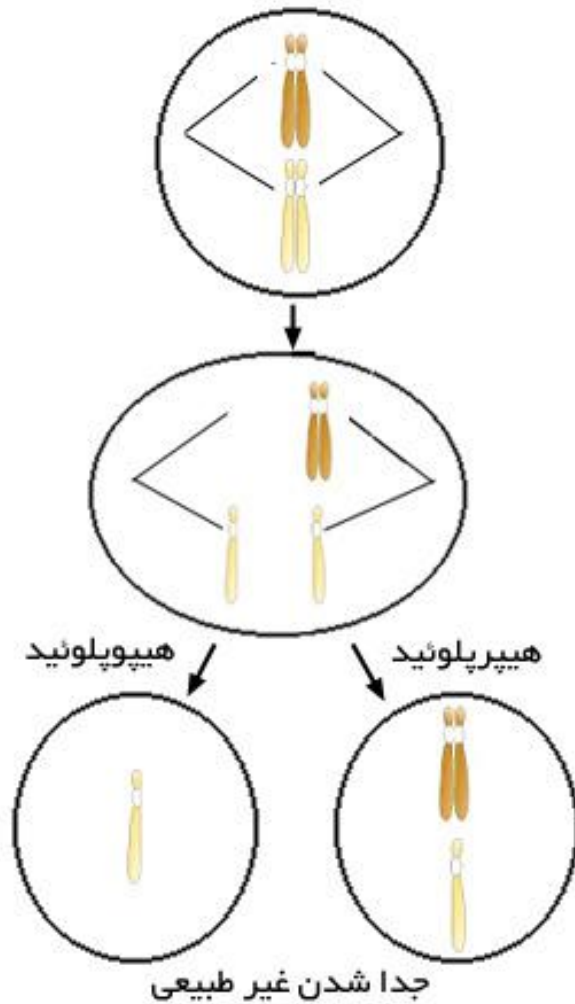
د- تریزومی: به آن دسته از هیپرپلوئیدها گفته می شود که يك عدد کروموزوم اضافی داشته باشند $(2n+1)$ و چنانچه دو عدد کروموزوم اضافی داشته باشند $(2n+1+1)$ تریزومی دوگانه (مضاعف) نامیده می شوند.

ه- مونوزومی: به گروهی از هیپوپلوئیدها اطلاق می گردد که يك کروموزوم کمتر از عدد کروموزومی طبیعی، یعنی $(2n-1)$ داشته باشند.

چنانچه يك جاندار دیپلوئید فاقد يك جفت کروموزوم هومولوگ باشد $(2n-2)$ ، نولیزومی نامیده می شود.

و- دایزومی: اگر در جانداران هاپلوئید، يك کروموزوم به تعداد کروموزومها افزوده شود و به صورت $n+1$ درآیند، حالت دایزومی ایجاد می گردد.

تغییر در تعداد کروموزومها



مونوپلوئیدی

جانداران مونوپلوئید واجد يك سری کروموزومی هستند. در طبیعت، زنبور عسل، زنبور وحشی و مورچگان نر مونوپلوئیدند که از رشد یاخته های جنسی ماده بارور نشده (بکرزایی) به وجود می آیند.

در این جانداران، پس از رسیدن به سن بلوغ تقسیم میوزی برای تشکیل گامت رخ نمی دهد، زیرا کروموزومها فاقد هومولوگ هستند .

دو گروه پلی پلوئیدی

الف- اتوپلی پلوئید: جاندارانی هستند که چند سری کروموزومی موجود در یاخته های آنها متعلق به يك گونه معین است.

ب- الوپلی پلوئید: جاندارانی با چند سری کروموزومی موجود در یاخته هایشان که متعلق به گونه های مختلف ولی نزدیک به یکدیگرند.

- اتوتتراپلوئید: حالتی از اتوپلی پلوئید است که در آن یاخته های جاندار واجد چهار سری کروموزوم است .

- الوپلی پلوئید: این پدیده نخستین بار توسط شخصی به نام کارپه چنکومورد بررسی قرار می گیرد. بدین ترتیب که او به امید دستیابی به گیاهی دورگه (هیبرید) و بارور، آمیزشی میان گیاه کلم و تربچه ترتیب می دهد.

نولیزومی و مونوزومی

بررسیهای کلی نشان می دهد که پدیده نولیزومی، بویژه در جانداران دیپلوئید، کشنده است ولی در ارگانیس‌های پلی پلوئید، از قبیل گندم (که هگزاپلوئید است)، کاهش دو عدد کروموزوم تأثیر چندانی در زیست آنان ندارد.

ظاهراً علت مونوزومی جدا نشدن کروموزومها در مراحل تقسیم میوز یا میتوز است که در نتیجه افراد حاصل یک کروموزوم کمتر از افراد طبیعی دارند.

چنین پدیده ای در اکثر موارد زیان آور است، زیرا هر ژن زیانباری که بر روی کروموزوم فاقد هومولوگ قرار داشته باشد، به علت نداشتن ال‌های پوشاننده، ویژگیهای خود را ظاهر می سازد.

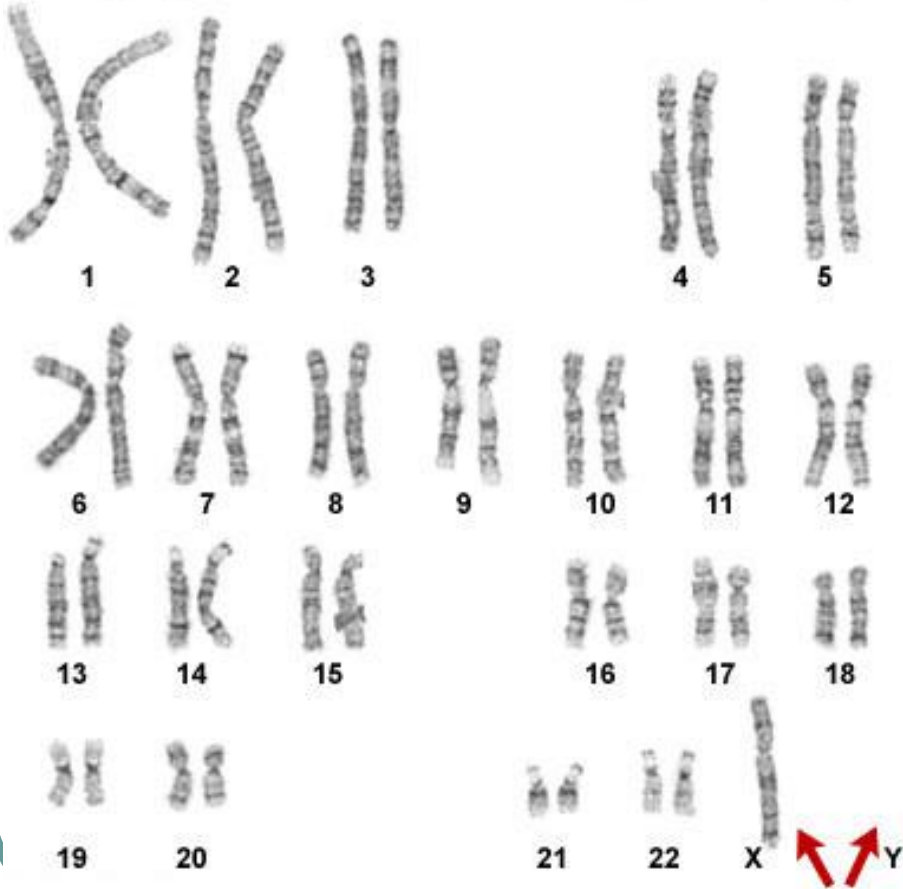
تریوزومی

پدیده تریزومی نیز همانند مونوزومی عمدتاً ناشی از ایجاد اختلال در مراحل تقسیم میتوز یا میوز است که در نتیجه افراد حاصل يك عدد کروموزوم بیش از افراد طبیعی دارند.

در انسان، موارد مختلفی از تریزومی شناخته شده اند. افراد مبتلا دارای توان زیست اند ولی ناهنجاریهای گوناگونی در آنها دیده می شود که شدت آنها بستگی به نوع کروموزوم اضافی دارد.

برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

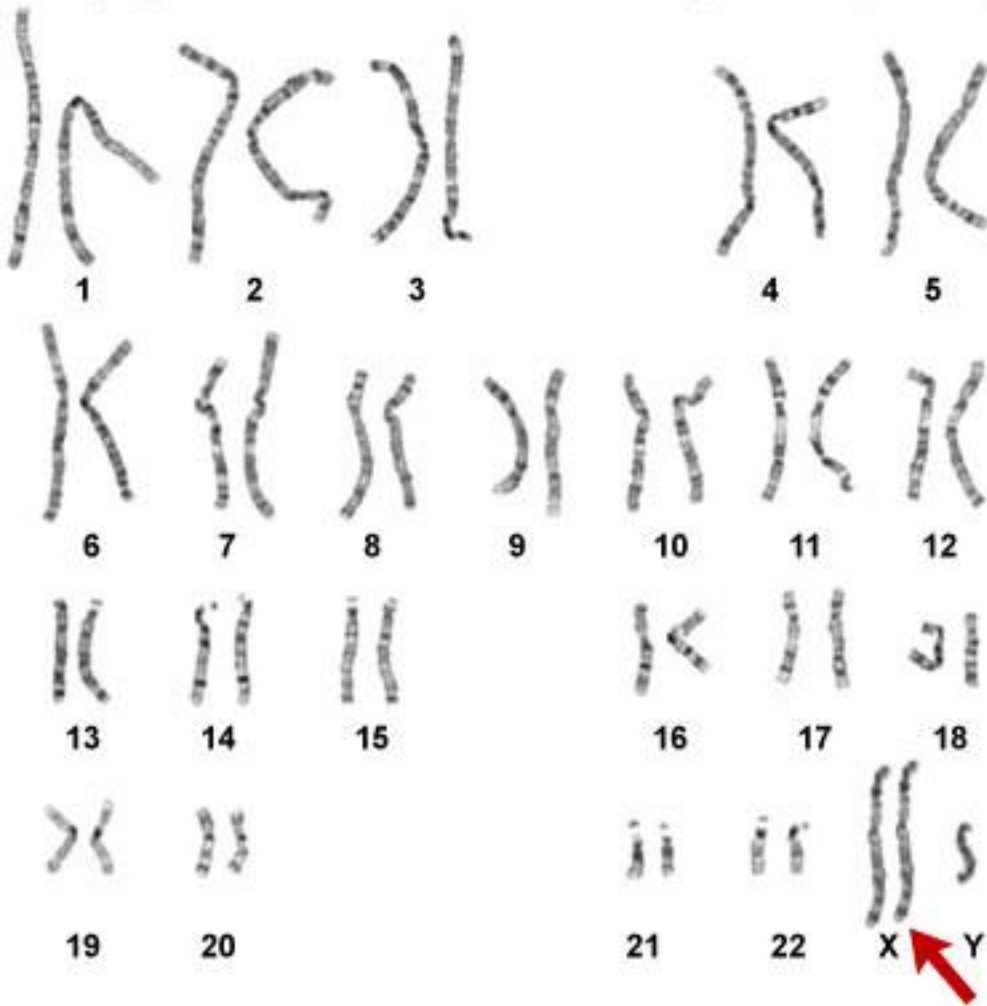
Karyotype from a female with Turner syndrome (45,X)



مونوزومی: این نوع سندروم نخستین بار توسط شخصی به نام ترن تعریف شده است. چنین افرادی ریخته کروموزومی XO، 45 دارند و، به عبارت دیگر، زنانی فاقد يك کروموزوم X هستند.

برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

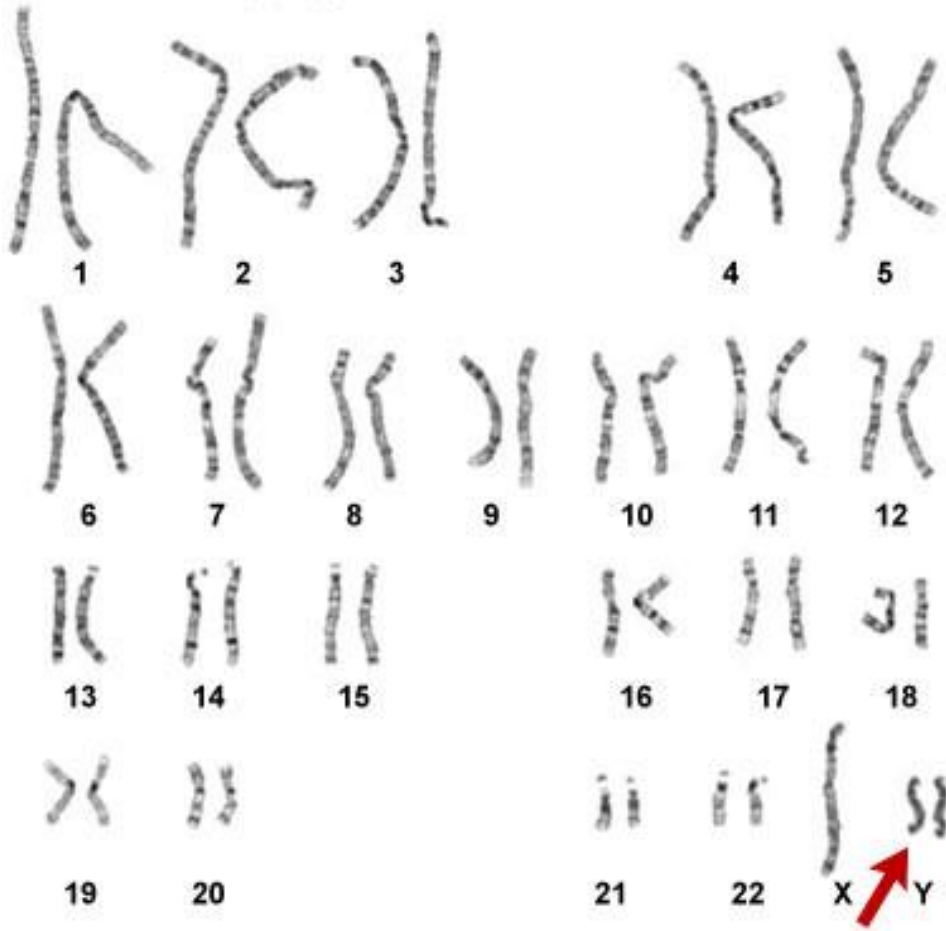
Karyotype from a male with Klinefelter syndrome (47,XXY)



تریوزومی XXY : این نوع
تریوزومی، نخستین
بار توسط شخصی به نام
کلاین فلتر معرفی شده
است. افراد مبتلا به این
نوع سندروم ریخته XXY ،
47 دارند. وجود يك
کروموزوم X اضافی در
این مردان می تواند ناشی
از جدا نشدن کروموزوم
X باشد.

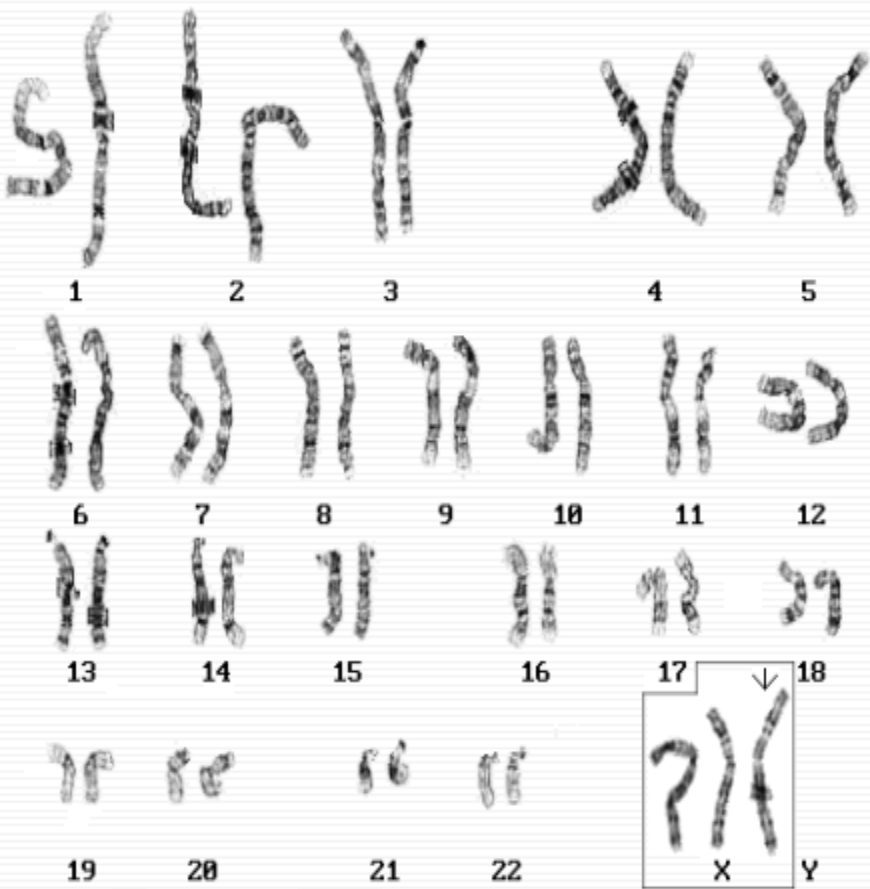
برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

Karyotype from a male with 47,XYY



تریوزومی xyy : این افراد مردانی 47 کروموزومی با ریخته ژنتیکی xyy ، 47 هستند، قامتی به طول بیش از 180 سانتی متر، جثه ای نسبتاً درشت، ضریب هوشی نسبتاً طبیعی دارند. افراد مبتلا به این سندروم دارای رفتارهای خشن و تهاجمی هستند.

برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

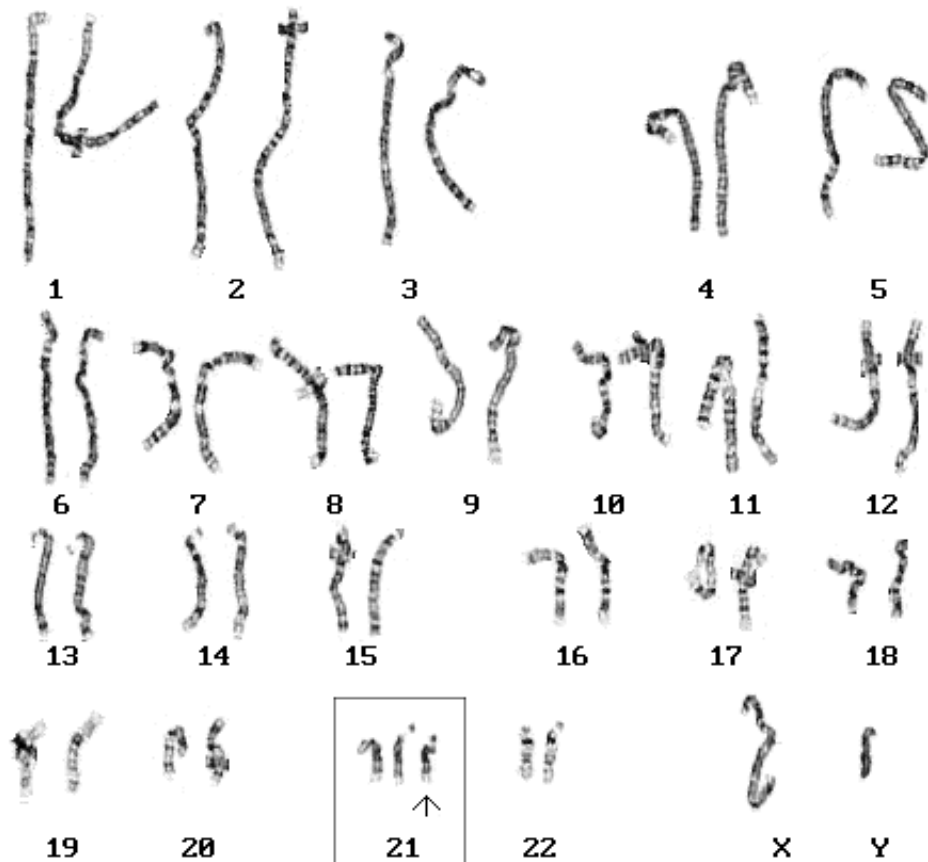


تریوزومی XXX: این افراد زنانی 47 کروموزومی با ریخته XXX ، 47 هستند که قدی نسبتاً بلند با پاهای دراز، و وزن کم دارند.

عده ای از افراد شناخته شده مبتلا به این نوع سندروم نازا بوده و گروهی زایا هستند و گروهی نیز عقب ماندگی ذهنی دارند ولی به طور کلی در اکثر موارد نمی توان آنها را از افراد طبیعی تشخیص داد.

Karyotype: 47,XXX

برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

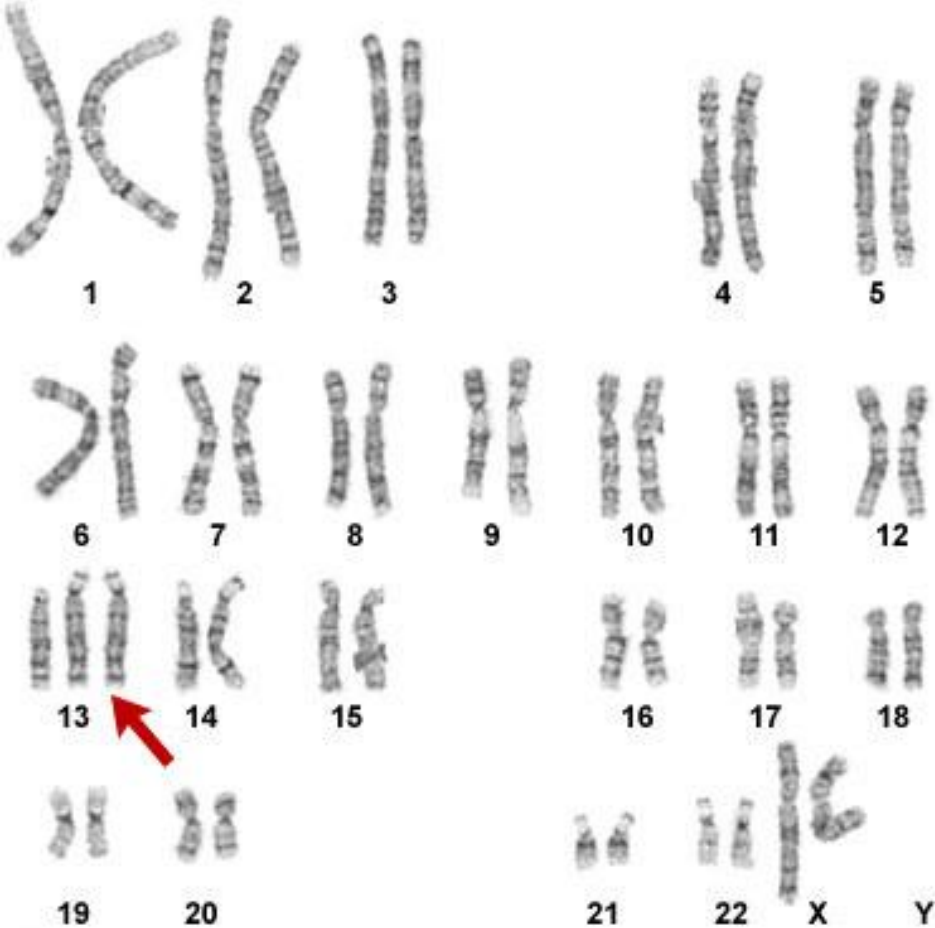


Karyotype: 47,XY,+21

تریوزومی 21: افرادی
47 کروموزومی هستند
که ریخته ژنتیکی در
مردان مبتلا به صورت
 $xy+21$ و در
زنان مبتلا به صورت
 $xx+21$ نشان داده
می شود. این اختلال
نتیجه جدا نشدن
کروموزوم اتوزوم زوج
21 در مراحل تقسیم
میوزی یا میتوزی است.

برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

Karyotype from a female with Patau syndrome (47,XX,+13)



تریزومی 13 (سندروم پاتو): این نوع ناهنجاری کروموزومی توسط گروهی به سرپرستی پاتو گزارش شده است. مرد مبتلا دارای ریخته $xy+13$ است و زن مبتلا ریخته $xx+13$ دارد.

برخی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان

سندروم فریاد گربه: چنانکه قبلاً گفته شد، این سندروم ناشی از حذف قسمتی از بازوی کوتاه کروموزوم شماره 5 است.

این، همراه با ایجاد عوارض متعدد از قبیل میکروسفالی (کوچک بودن جمجمه)، هیپرتلوریسم (زیاد بودن فاصله دو چشم نسبت به یکدیگر)، قرار گرفتن گوشها پائینتر از محل طبیعی، رشد کم آرواره زیرین است و بعلاوه صدای گریه نوزاد مبتلا شبیه به صدای میو گربه است.

- 1- تفاوت هاپلوئید با مونوپلوئید چیست ؟
- 2- اگر در مراحل تقسیم میوزی، یکی از کروموزومها دچار افتادگی شده باشد، در این صورت جفت شدن کروموزومهای همتا چگونه خواهد بود؟
- 3- اگر از يك جفت کروموزوم هومولوگ (همتا)، یکی از آنها دچار حذف و دیگری منطقه ای مضاعف شده داشته باشد، در این صورت وضعیت جفت شدن آنها در مراحل تقسیم میوز چگونه خواهد بود؟
- 4- از يك جفت کروموزوم هومولوگ، یکی از آنها حذف انتهایی دارد، آیا هنگام جفت شدن آنها حلقه یا برآمدگی تشکیل می شود؟

- 5- در جابجایی دو طرفه، به چند حالت ممکن کروموزومها از یکدیگر جدا می شوند؟
- 6- نقش کولشی سین در فرایندهای تقسیم یاخته ای چیست؟
- 7- چرا سازگاری گیاهان در برابر افزایش و یا کاهش کروموزومی بیش از جانوران است؟

مبانی ژنتیک

فصل نهم

توارث برون هسته ای

مقدمه

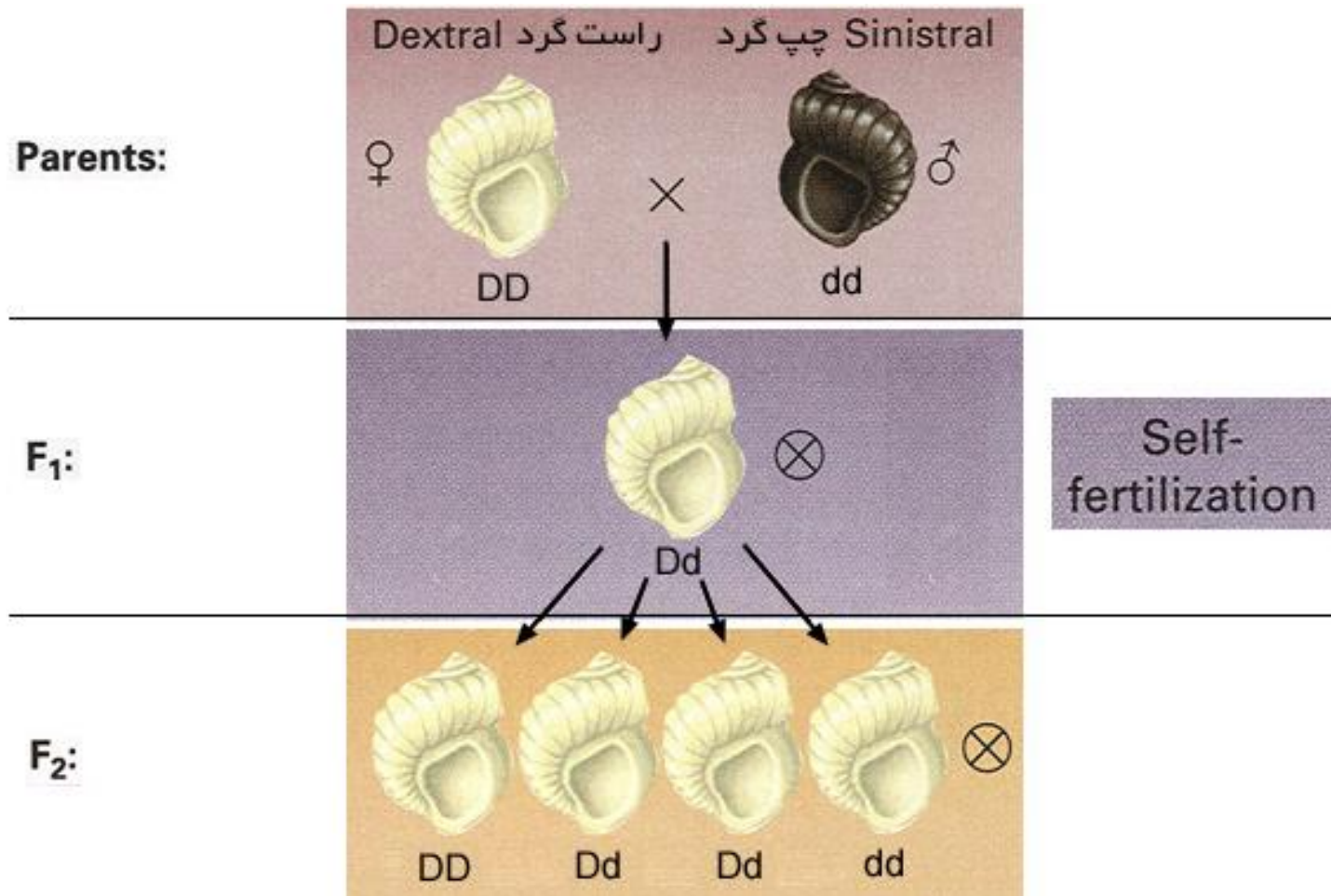
- 1- با شرح آزمایشهای مربوط به نوعی حلزون، به نام لمینه ا پرگرا، چگونگی تأثیر ژنوتیپ مادری بر تظاهر صفات فرزندان را توضیح دهید.
- 2- با استفاده از نتایج آزمایشهای مربوط به پارامسی، کلامیدوموناس و مگس میوه، تأثیر متقابل عوامل وراثتی هسته و سیتوپلاسم مادر بر تظاهر صفات فرزندان را بیان کنید.
- 3- با استفاده از آزمایشهای مربوطه به گل لاله عباسی، نقش DNA کلروپلاست را در ایجاد صفات ارثی توضیح دهید .

تأثیر ژنوتیپ مادری در تظاهر صفات

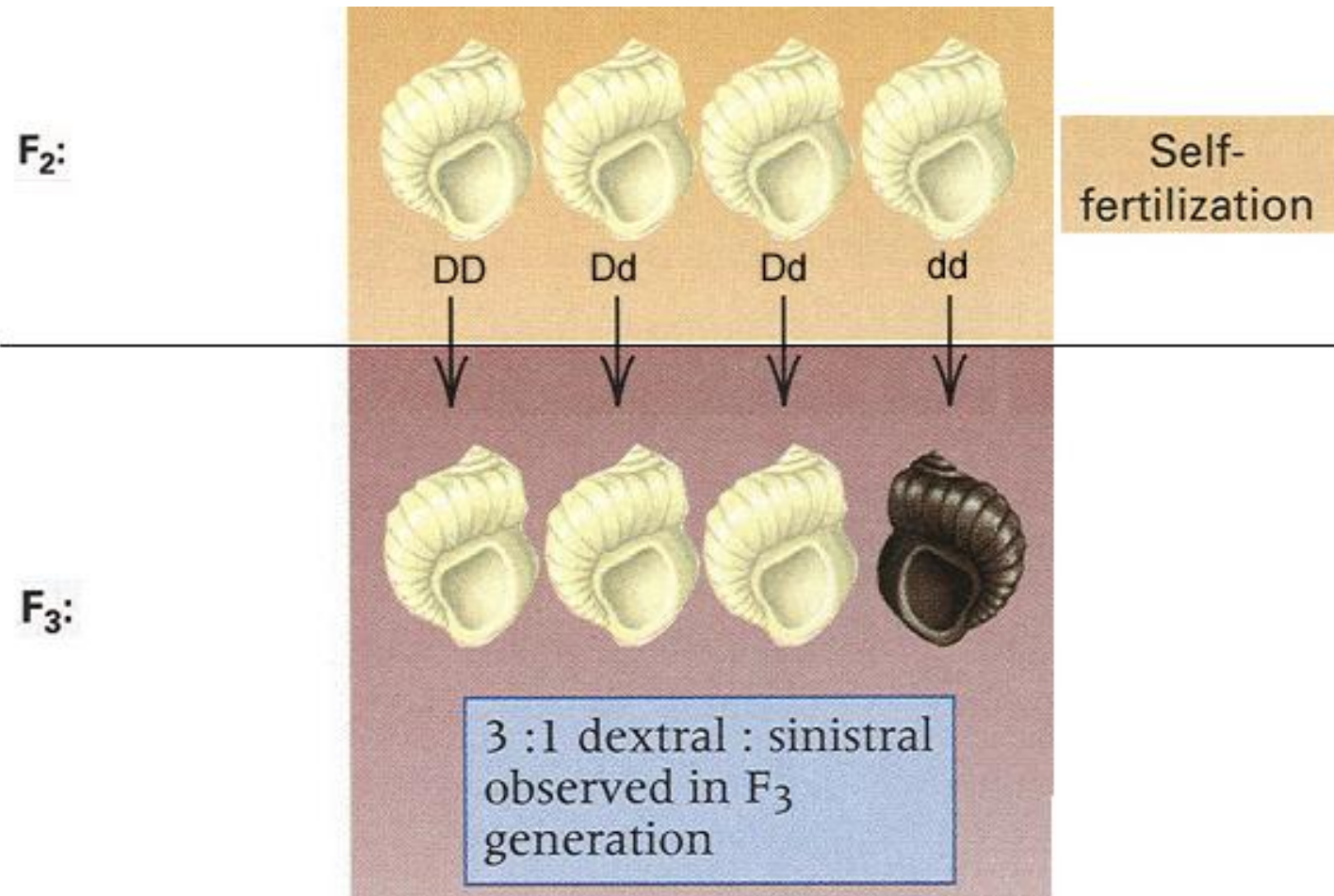
در نوعی نرم تن از گروه حلزون به نام لمینه آ پرگرا، چرخش شیارهای روی صدف به دو صورت دیده می شود. در یک گروه جهت چرخش شیارها به سمت راست است و راست گرد نامیده می شوند و در گروه دیگر جهت چرخش به سمت چپ است و چپ گرد نامگذاری شده اند. در هر دو آمیزش، 34 افراد نسل سوم صفت راست گردی و 14 صفت چپ گردی را ظاهر می کنند.

حلزون جانداري نر- ماده (هرما فرودیت) است و در صورت لزوم از این ارگانیسم می توان در آمیزشهای خودباروری و باروری چلیپایی استفاده کرد. از سوی دیگر بر اساس شواهد موجود، صفت راست گردی (D) نسبت به چپ گردی (d) بارز است.

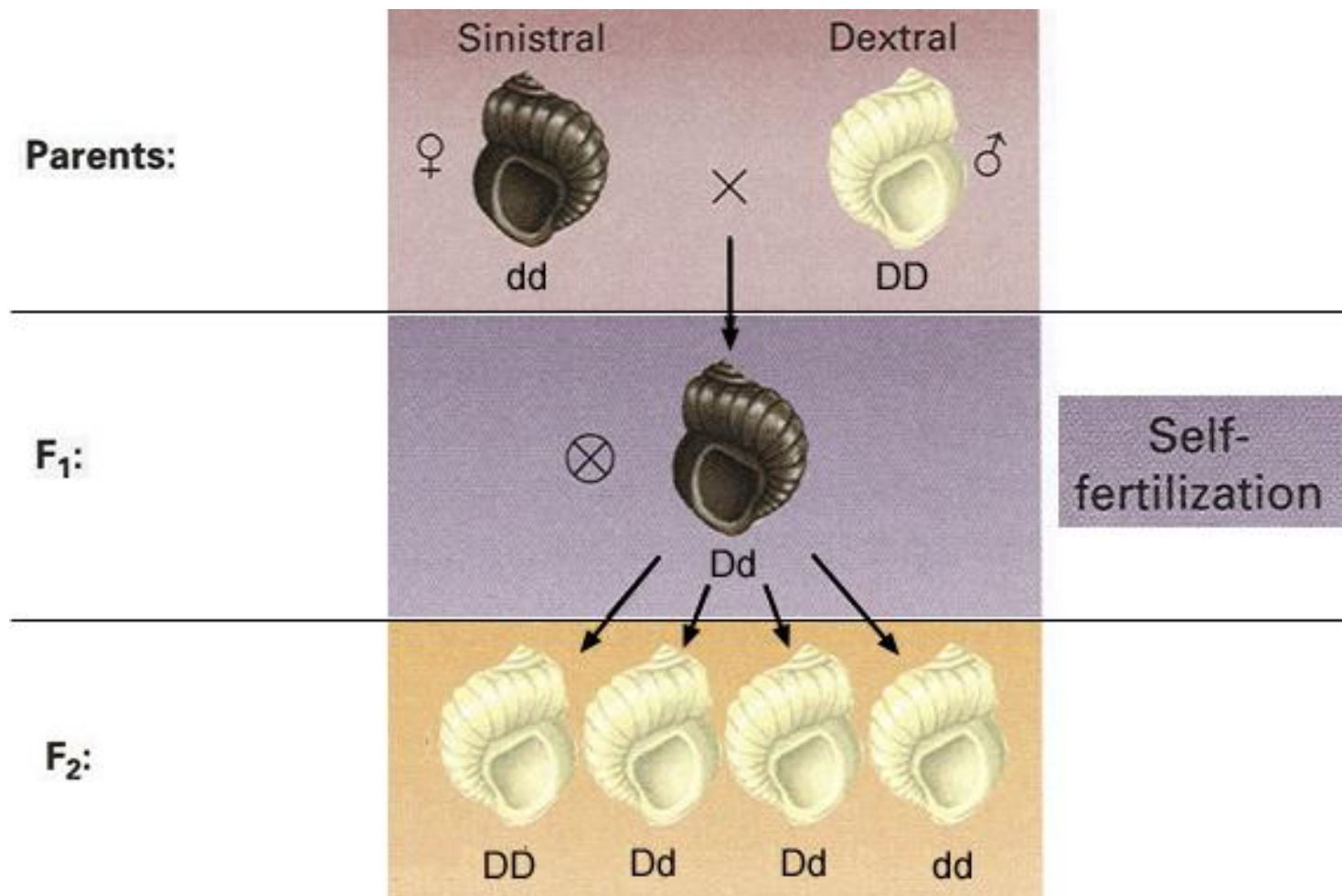
تأثیر ژنوتیپ مادری در تظاهر صفات



تأثیر ژنوتیپ مادری در تظاهر صفات



تأثیر ژنوتیپ مادری در تظاهر صفات



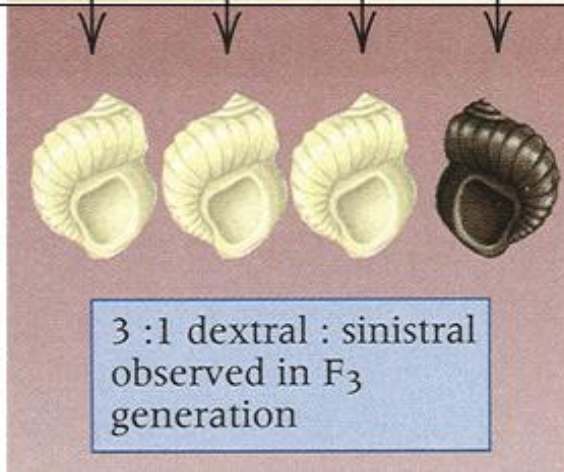
تأثیر ژنوتیپ مادری در تظاهر صفات

F₂:

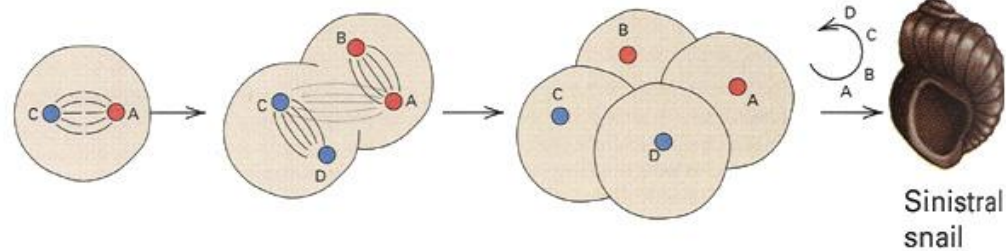


Self-fertilization

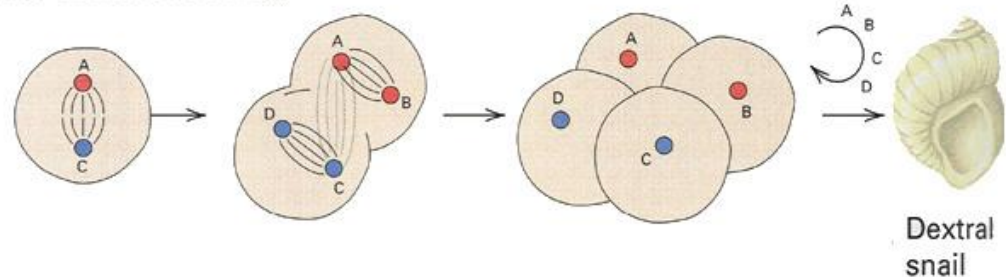
F₃:



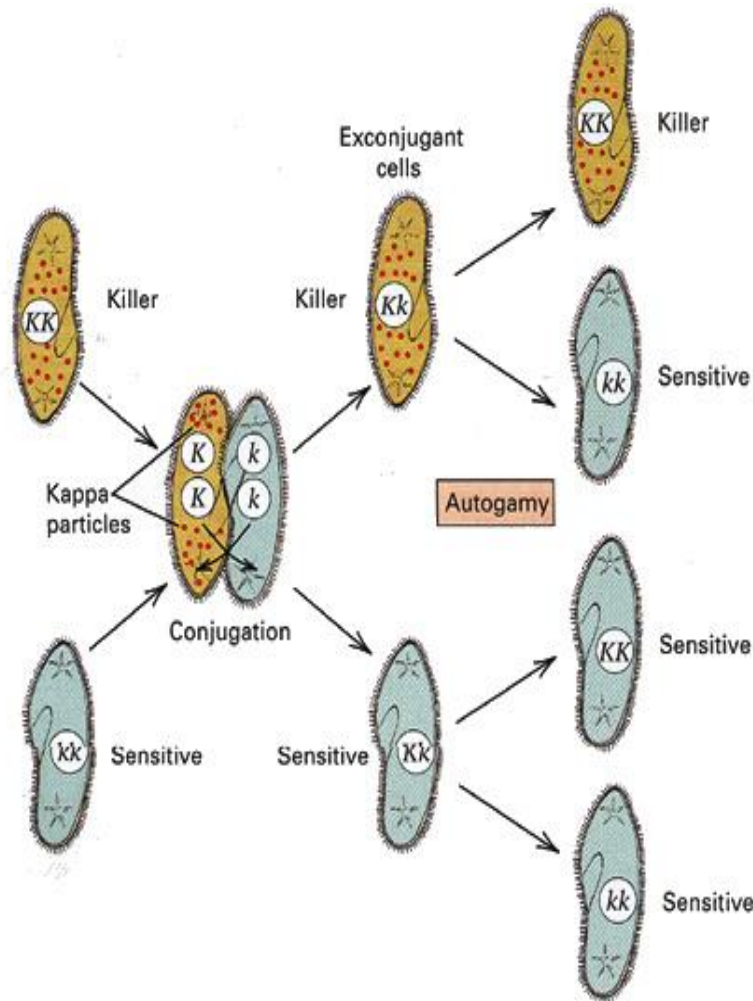
(A) Sinistral coiling



(B) Dextral coiling

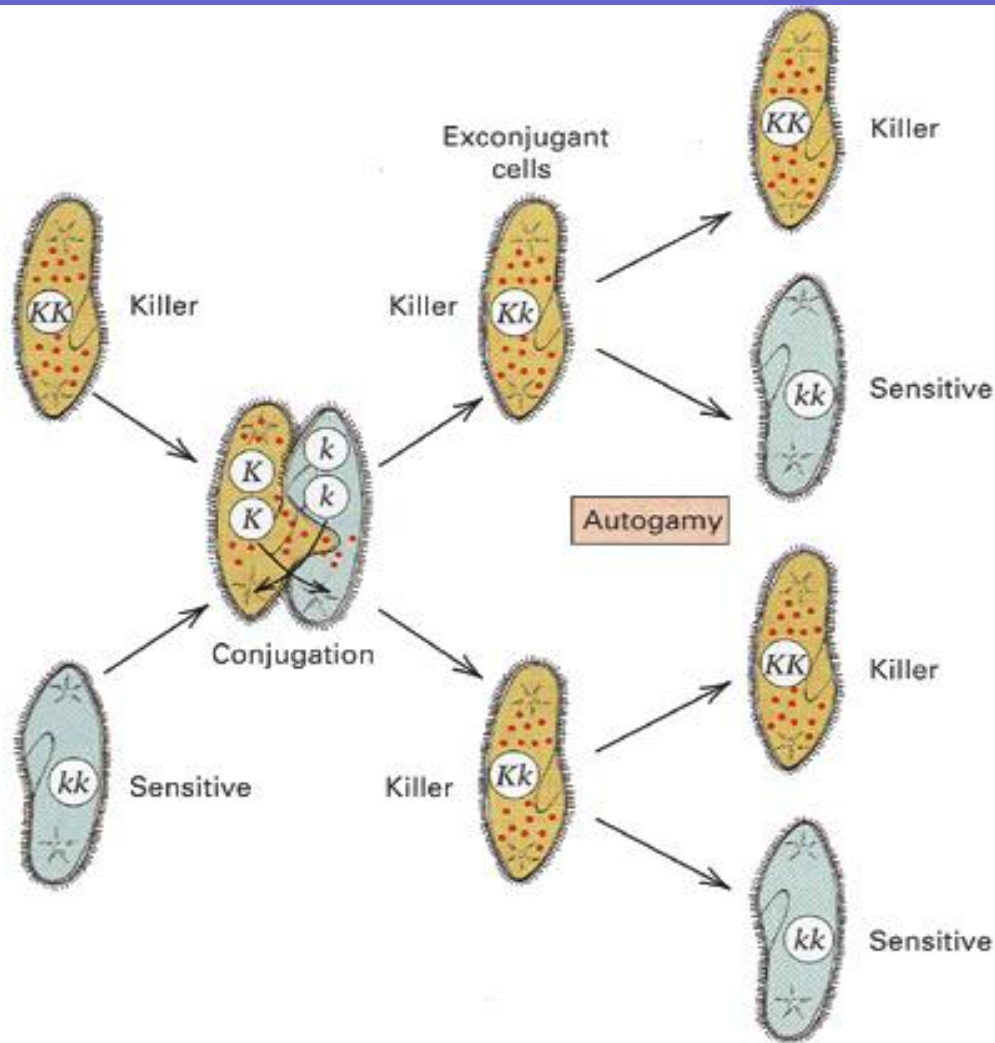


تأثیر عوامل وراثتی هسته و سیتوپلاسم مادری بر فنوتیپ فرزندان



تأثیر ژنوتیپ مادری
و موقعیت سیتوپلاسم
در بروز چنین فرآیندی
را می توان در پارامسی
نیز مورد بررسی قرار
داد.

تأثیر عوامل وراثتی هسته و سیتوپلاسم مادری بر فنوتیپ فرزندان



ژنهای برون هسته ای در کلامیدوموناس

در نوعی جلبك تك ياخته ای هاپلوئید به نام کلامیدوموناس هنگام تولید جنسی، دو نژاد مختلف از این جاندار به یکدیگر ملحق می شوند. این دو تیپ را با mt^+ و mt^- نشان می دهند. حاصل الحاق دو کلامیدوموناس به یکدیگر تشکیل تخم دیپلوئید است که ریخته mt^+/mt^- دارد.

از تقسیم میوزی این تخم دو نوع جاندار با ریخته mt^+ و mt^- تولید می شود.

که کلامیدوموناس mt^+ و mt^- ظاهراً از یکدیگر قابل تشخیص نبوده و فقط بر پایه حساس بودن یا مقاوم بودن نسبت به آنتی بیوتیک قابل شناسایی هستند.

ژنهای برون هسته ای در کلامیدوموناس

با آمیزش میان دو نژاد کلامیدوموناس، که یکی از آنها مقاوم به استرپتومایسین (sm-r) و دیگری حساس به این ماده (sm-s) است. حاصل این آمیزش:

$$\text{sm-r mr mt}^+ * \text{sm-s mt}^- \rightarrow \text{sm-r}$$

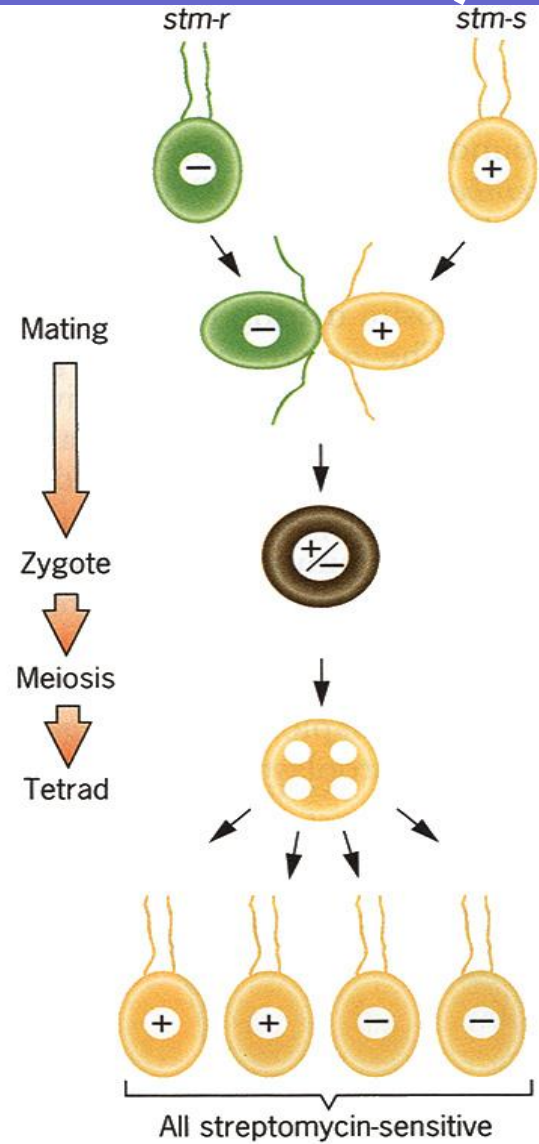
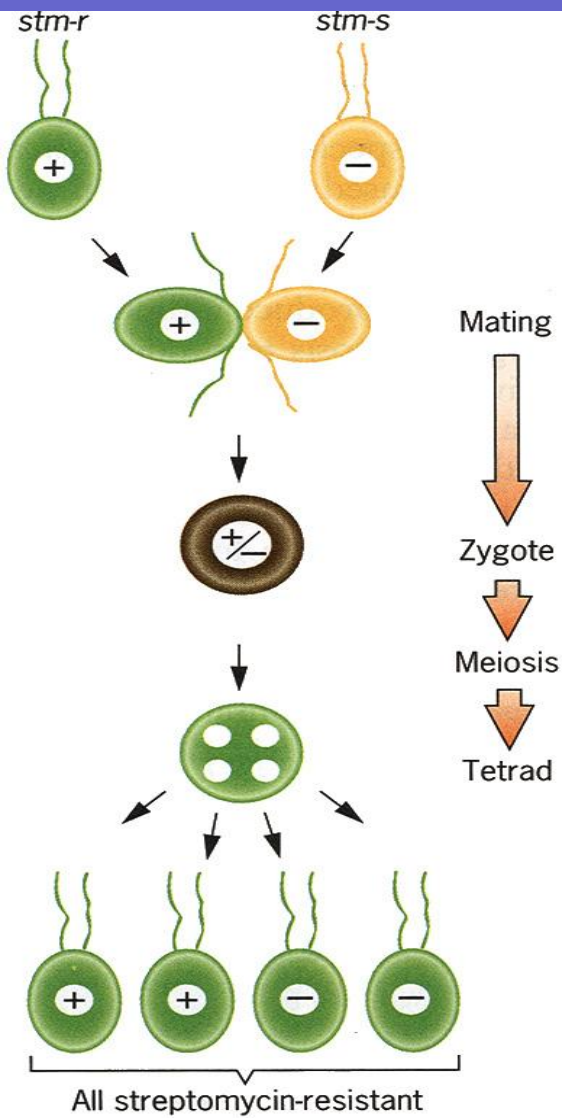
تمام زاده ها نسبت به استرپتومایسین مقاوم اند.

در آزمایش دوم، نژاد حساس به استرپتومایسین را که از تیپ mt^+ است با نژاد مقاوم از تیپ mt^- آمیزش می دهد:

$$\text{sm-s mt}^+ * \text{sm-r mt}^- \rightarrow \text{sm-s}$$

و مشخص می شود که تمام زاده ها صفت حساس بودن به استرپتومایسین را بروز می دهند

استرپتومايسين



آلاینده ارثی در مگس میوه

اغلب نژادهای مگس میوه به طور طبیعی نسبت به گاز دی اکسید کربن مقاوم اند به طوری که اگر این حشرات را تحت تأثیر گاز مزبور قرار دهند، موقتاً بیهوش می شوند؛ ولی پس از گذشت مدتی که اثر این گاز از بین می رود، جاندار به حالت طبیعی خود بازمی گردد.

برخی از نژادهای حشره مذکور به این گاز حساس اند به طوری که اگر چند دقیقه در محیط واجد گاز دی اکسید کربن قرار داده شوند، ابتدا فلج شده و سپس می میرند. حساسیت این نژاد به دی اکسید کربن صفتی ارثی بوده و قابل انتقال به نسلهای بعدی است

نقش سیتوپلاستید در بروز صفات

نقش توارث برون هسته ای در گیاهان عالی نخستین بار توسط کورنر، در سال 1909 گزارش گردید.

بر اساس مطالعات کورنر، درانواعی از گیاه لاله عباسی، برخی از شاخه ها حامل برگهای سبز، تعدادی از آنها واجد برگهای بیرنگ و گروهی نیز دارای برگهای سبز با لکه های سفیدند و بر روی تمام شاخه ها گل تشکیل می شود.

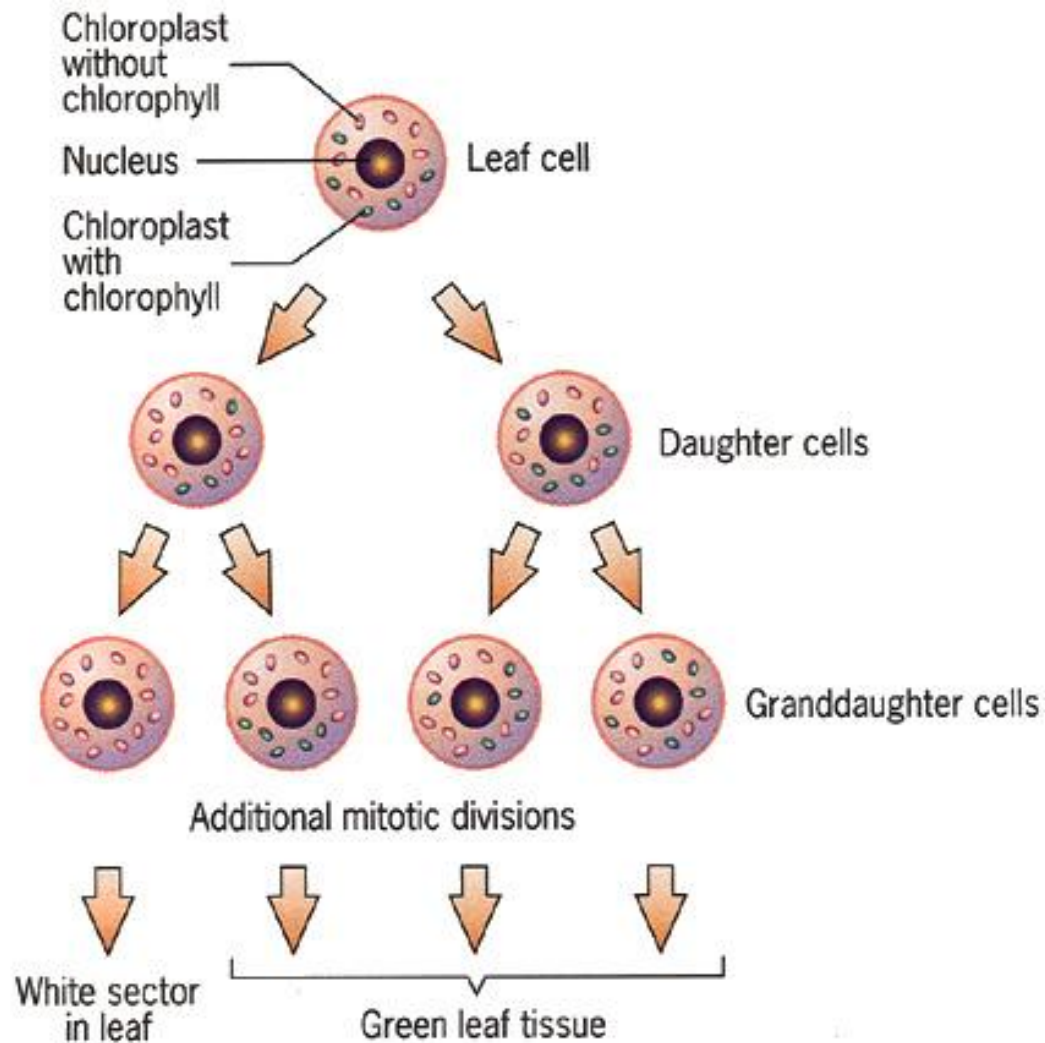
گیاه لاله عباسی



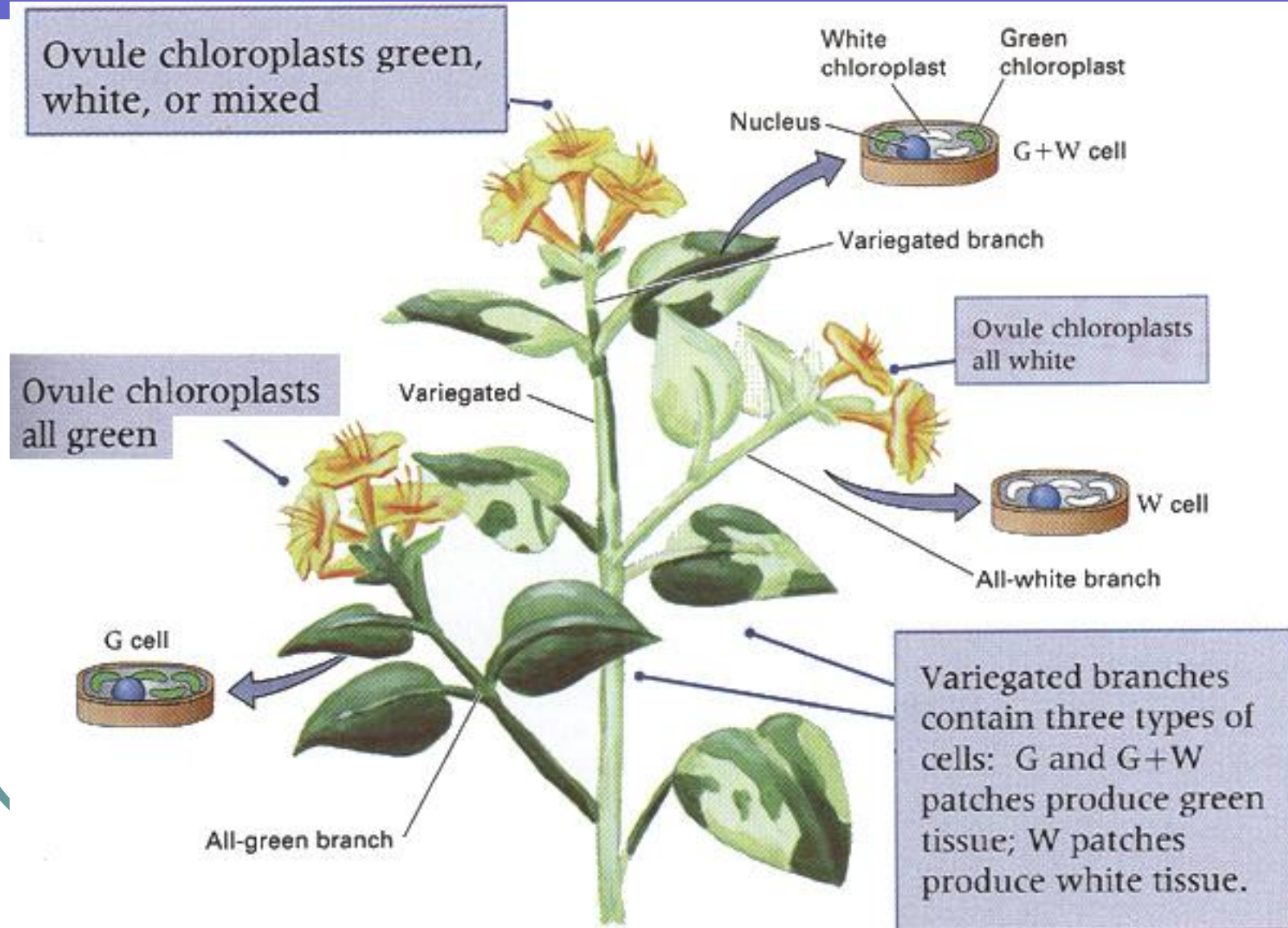
نتیجه آمیزش گیاه لاله عباسی

فنتیپ زاده‌ها	فنتیپ والد تر	فنتیپ والد ماده
سفید	سفید	سفید
سفید	سبز	سفید
سفید	گوناگون	سفید
سبز	سفید	سبز
سبز	سبز	سبز
سبز	گوناگون	سبز
گوناگون-سبز یا سفید	سفید	گوناگون
گوناگون-سبز یا سفید	سبز	گوناگون
گوناگون-سبز یا سفید	گوناگون	گوناگون

تقسیم سلولی در لاله عباسی



تأثیر پلاستید در فنوتیپ لاله عباسی



سوال

1- اگر لمینه آ پرگرای مادهٔ راست گرد واجد ژنوتیپ Dd را با نر چپ گرد دارای ژنوتیپ dd آمیزش دهیم ، در این صورت :
الف - چه نسبتی از افراد نسل اول صفت چپ گردی را بروز می دهند؟

ب - چه نسبتی از افراد نسل دوم فنوتیپ راست گرد خواهند داشت ؟

2- لمینه آ پرگرای مادهٔ چپ گرد واجد ژنوتیپ Dd را با نر راست گرد دارای ژنوتیپ Dd آمیزش می دهیم، در این صورت:
الف - چه نسبتی از افراد نسل اول صفت راست گردی را بروز می دهند؟

ب- چه نسبتی از افراد نسل دوم فنوتیپ چپ گردی خواهند داشت؟

سوال

- 3- پارامسیوم اُرلیا با سیتوپلاسم دانه دار و ژنوتیپ نهفته kk مورد نظر است. اگر این جاندار چند بار با تقسیم میتوزی تکثیر یابد چه نوع تغییراتی در فنوتیپ آن ایجاد می شود؟
- 4- کدامیک از انواع پارامسیوم اُرلیای زیر قادر است سم پارامسین تولید کند؟
- الف- با سیتوپلاسم دانه دار و ژنوتیپ نهفته kk .
- ب- با سیتوپلاسم شفاف و ژنوتیپ نهفته kk .
- ج- با سیتوپلاسم دانه دار و ژنوتیپ KK .
- 5- چه رابطه ای میان ژن بارز K و ذرات کاپا وجود دارد؟
- 6- اگر مقداری از سیتوپلاسم یاخته مگس میوه حساس به گاز دی اکسید کربن را به حشره مقاوم به این گاز منتقل کنیم، آیا تغییری در حشره گیرنده ایجاد می شود؟ چرا؟

مبانی ژنتیک

فصل دهم

جهش، ساختار ظریف

ژنتیکی و تنظیم فعالیت ژنی

هدف کلی این فصل عبارت است از:

1- واژه ها و اصطلاحات زیر را تعریف کنید و از آنها در توضیح مفاهیم ژنتیکی به درستی استفاده نمائید:

ال ال های حقیقی، ال های کاذب، تأثیر مکانی ژنها، استقرار ژنی
نوع سیس و ترانس، سیسترون، موتون، ریکان، اوپرون، آنزیمهای
ضروری، آنزیمهای القاکننده، اپوآنزیم ژنهای ساختاری، ژنهای
عمل کننده، ژن القادهنده (پیش برنده)، ژن ختم کننده، ژن تنظیم
کننده، پروتئین بازدارنده، عامل سیگما.

2- جهش، انواع جهشهای ژنی و تفاوت جهشهای سوماتیک
(رویشی یا بدنی) و ژرمینال (زایشی) را توضیح دهید.

3- براساس آزمایشهایی به روش نوسانی و روش ریلیکاپلیت، علت مقاومت باکتریها را درمقابل واملی نظیر استرپتومایسین و فاز T_1 توضیح دهید.

4- با استفاده از نتایج آزمایش مربوط به روش C.I.B مولر، چگونگی القای جهش در کروموزوم X مگس میوه و نقض پرتو X را دراین زمینه بیان کنید.

5- نظریه دانه های تسبیح درمورد ساختار ژنها و واقعیتهای موافق و مخالف آن را بیان نمائید.

6- چگونگی شکل گیری نظریه ال های کاذب و ارتباط آن با پدیده تأثیر مکانی ژنها را توضیح دهید.

7- دو حالت سیس و ترانس از تأثیر مکانی ژنها و علل شکل گیری آنها را شرح دهید.

8- براساس آزمایشهای دِمرک، ساختارظریف ژنتیکی باکتریها را توضیح دهید.

9- با استفاده از آزمون تکمیل کنندگی و آزمایش نوترکیبی ساختمان ظریف ژنتیکی فاژها را توضیح دهید.

10- با استفاده از یاخته های مگس میوه و همچنین باکتریها و فاژها، ساختارظریف ژنتیکی و مفهوم عملکرد سیستمون را بیان کنید.

11- چگونگی تنظیم مراحل رشد و نموی ارگانیسم از طریق پدیدهٔ القای آنزیمی و مکانیسم خاموشی و فعالیت اوپرون و ژنها را دراین راستا شرح دهید.

12- توضیح نقش جهشهای مختلف در فعالیت اوپرون و ژنها.

13- مکانسیم تنظیم ژنی و فعالیت اوپرون در پروکاریوتها و یوکاریوتها را مقایسه کنید.

هر نوع تغییر در آلل های وحشی يك ياخته که قابل انتقال به نسل های بعدی آن ياخته باشد جهش نام دارد.

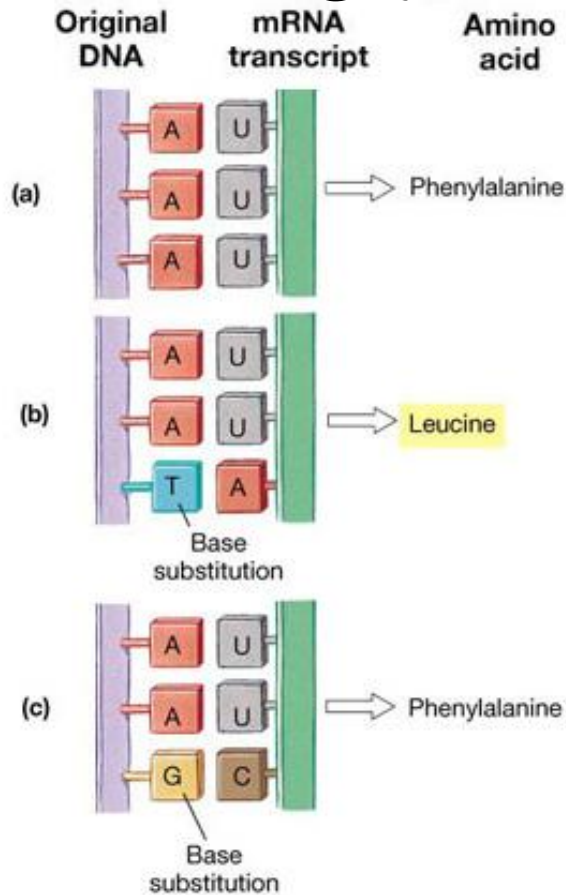
جهش دارای انواع گوناگون است.

جهش ژنی و یا نقطه ای، جهش ژنی دو نوع است:

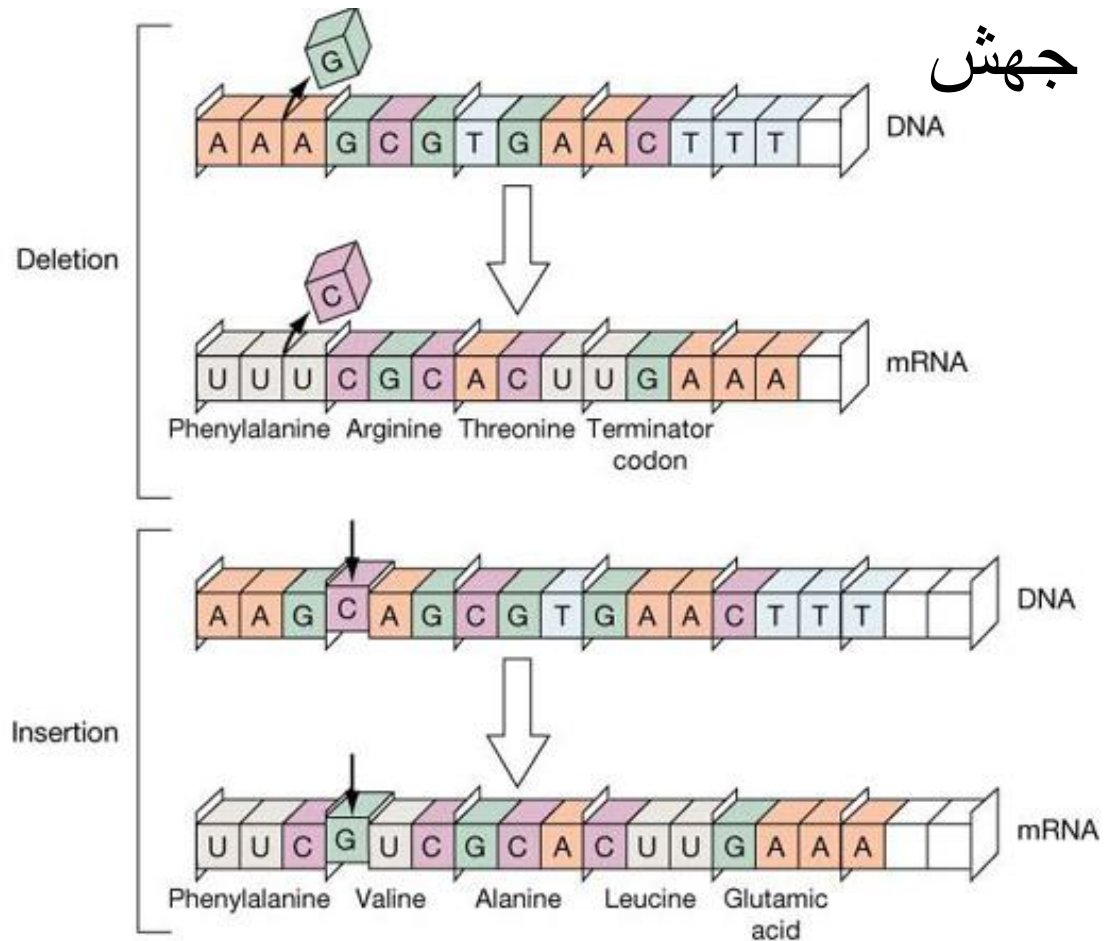
جهش های مستقیم که در طی آن ژن بارز به ژن نهفته تبدیل می شود.

جهش های وارونه که در طی آن ژن نهفته به ژن بارز تبدیل می شود.

جهش نقطه ای



جهش

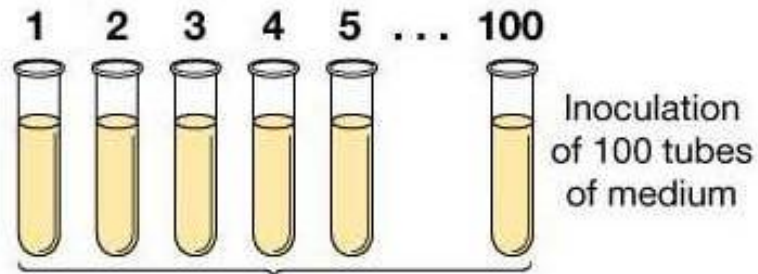


جهش در میکروارگانیسمها

بنا بر نتایج به دست آمده، شناخت و بررسی جهشهای ژنی به دلیل پائین بودن فراوانی وقوع آن، بویژه در جاندارانی از قبیل ذرت و مگس از نظر تکنیکی بسیار دشوار است. لذا گروهی از پژوهشگران ترجیحاً میکروارگانیسمها و بویژه باکتری اشیریشیا کولی را برای مطالعات خود برگزیدند.

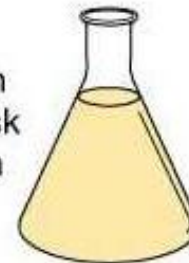
آزمون نوسانی: اساس این پژوهش مبتنی بر حساس یا مقاوم بودن باکتری اشیریشیا کولی به فاز 1 T است.

آزمون نوسانی



Number of resistant colonies varies widely from plate to plate

Inoculation of large flask of medium



Approximately same number of resistant colonies on each plate

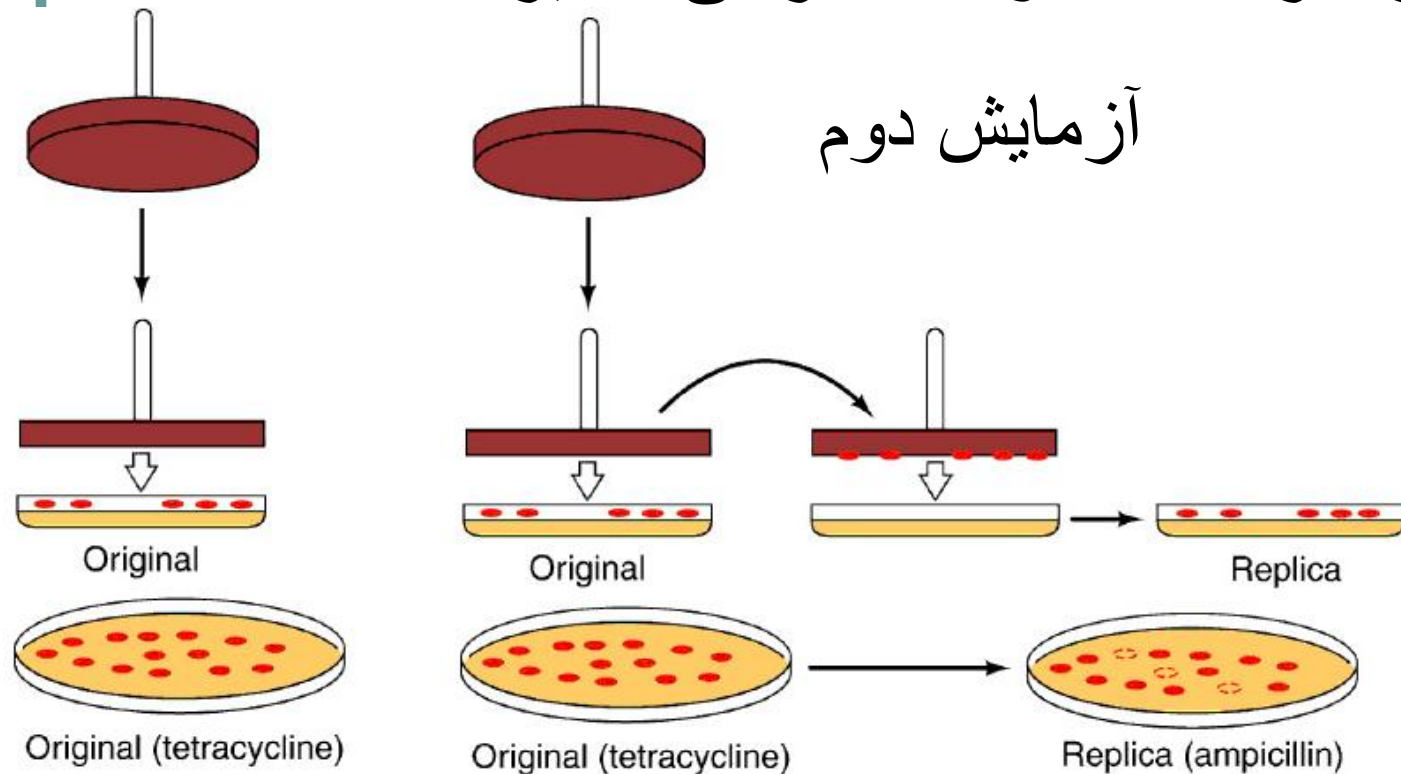
آزمون نوسانی

جدول میزان واریانس به دست آمده در دو آزمایش.

شماره نمونه	نمونه‌های انتخاب شده از يك محيط كشت است	هر نمونه متعلق به يك محيط كشت است
۱	۴۰	۲۰
۲	۵۶	۱۰
۳	۵۲	۴۰
۴	۴۸	۴۵
۵	۶۵	۱۸۲
۶	۳۴	۱۲
۷	۴۹	۱۷۲
۸	۵۱	۲۲
۹	۵۶	۵۷
۱۰	۳۷	۵۱
میانگین درصد واریانس برای هر نمونه	۵۱,۴ ۲۷	۶۲ ۲۴۹۸

روش ری پلیکاییت

گروهی از پژوهشگران آزمایش نوسانی و نتایج حاصل از آن را به زیر سؤال می برند و به همین دلیل لدربرگ با ترتیب دادن آزمایش ویژه ای می کوشد تا علت مقاومت باکتریها را در مقابل عوامل خارجی تفسیر کند. آزمایش اول



القای جهش

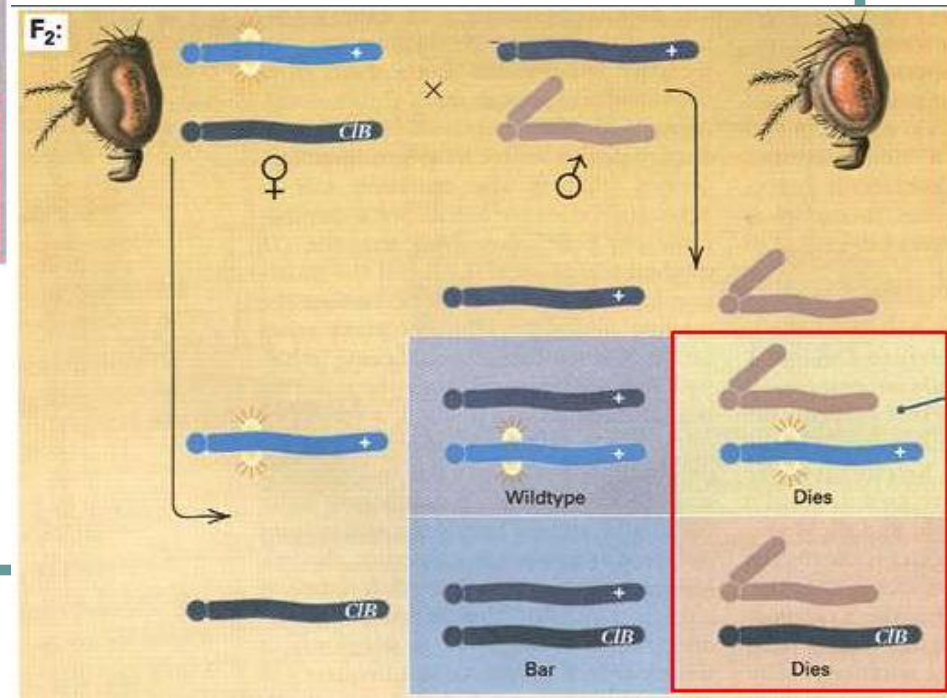
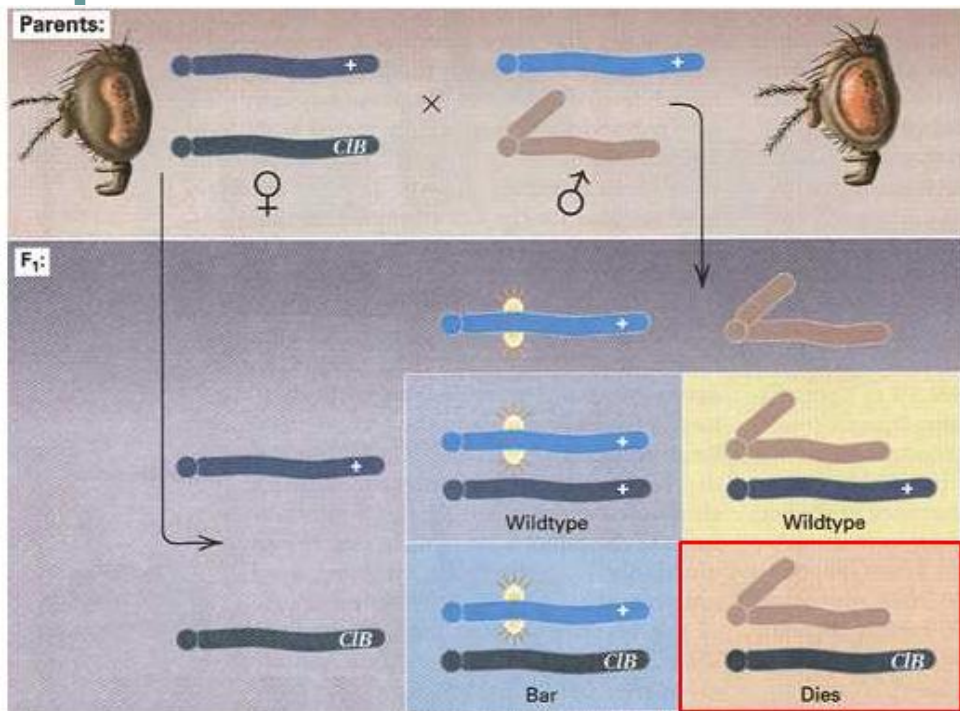
در سال 1928، مولر روشی را جهت شناسایی جهشهای کشنده کروموزوم X در مگس میوه ابداع می کند که به روش "C.I.B" معروف است. بر پایه این تکنیک، مولر موفق به تهیه کروموزوم X می شود که دارای سه ویژگی است :

الف) يك وارونگی کروموزومی، که وجود وارونگی از وقوع کراسینگ اور جلوگیری می کند. این منطقه را با حرف "C" نشان می دهند.

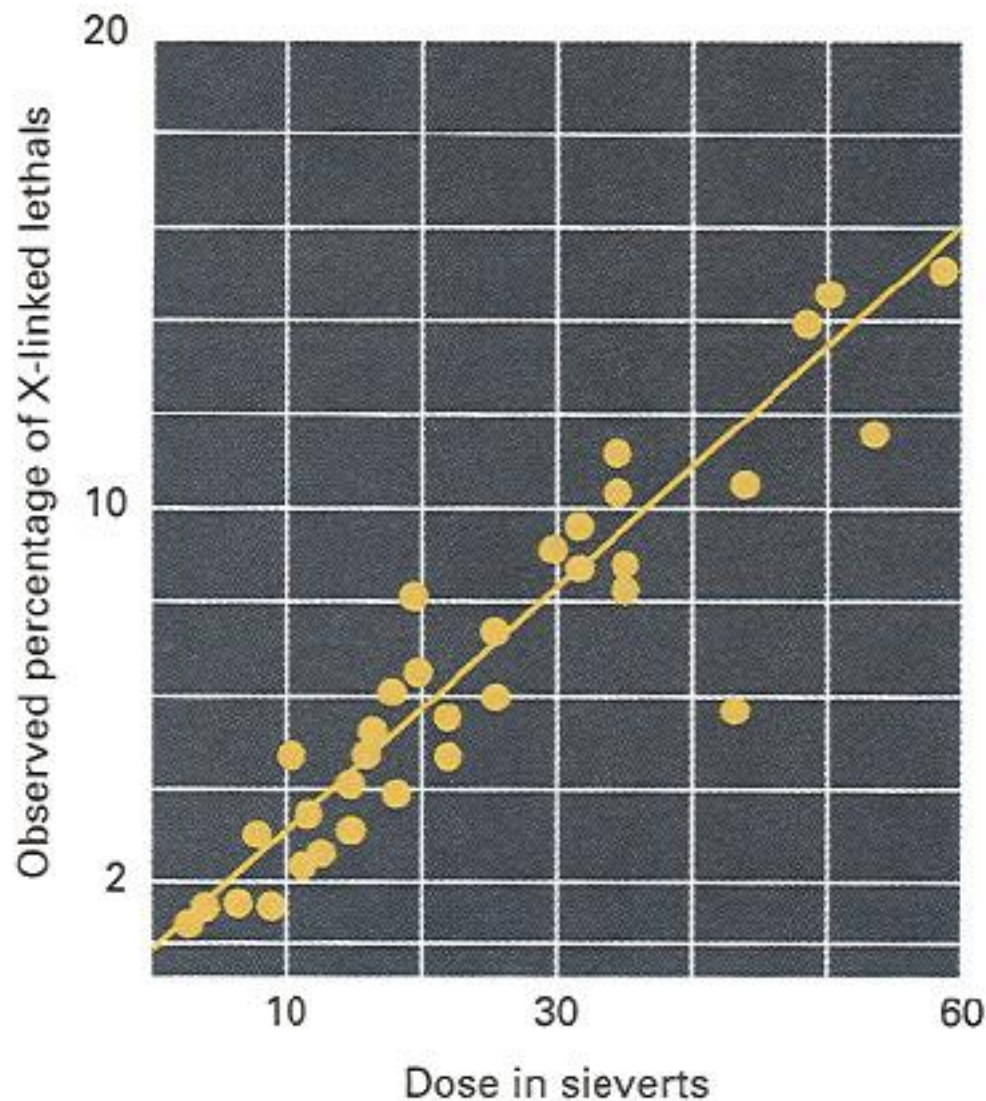
ب) ژن کشنده I واقع در منطقه وارونه شده .

ج) ژن بارز B (چشم بار) که نسبت به ال وحشی خود که چشم طبیعی ایجاد می کند بارز است (چشم خطی را بار گویند).

تکنیک C.I.B



تکنیک C.I.B



رابطه میان میزان پرتو
تابیده و درصد میزان
وقوع جهش

ساختار ظریف ژنتیکی

1- ژنها به عنوان واحدهای اساسی و ساختاری شناخته می شوند که در طی فرآیندهای کراسینگ اور غیر قابل تقسیم هستند. کراسینگ اور فقط در فواصل میان ژنها دانه های تسبیح رخ می دهد نه در میان يك ژن.

2- ژنها به عنوان واحدهای اساسی تغییرپذیر یا جهش پذیر به شمار می آیند به گونه ای که هر ژن در اثر پدیده جهش به ال های متفاوت تغییر می یابد. به عبارت دیگر واحد کوچتری در ژنها وجود ندارد که قابل تغییر باشد.

3- ژنها واحدهای عملکردی و اساسی هستند و، به عبارت دیگر، بخشهایی از يك ژن (اگر وجود داشته باشد) قادر به عملکرد نیستند.

ساختار ظریف ژنتیکی

آلهای کاذب: بنا به تعریف، دو ژن جهش یافته را نسبت به هم ال حقیقی می نامند که اولاً فنوتیپ جهش یافته را بروز دهند و ثانیاً در مراحل تشکیل گامت (تقسیم میوز) باهم وارد يك یاخته جنسی نشوند.

در مگس میوه صفتی نهفته وابسته به جنس شناخته شده است که لوزانژ نام دارد. این صفت جهش یافته موجب بروز تظاهرات فنوتیپی مختلف می شود .

الهای کاذب یا شبه ال نماینده پدیده ای است به نام تأثیر مکانی ژنها

بر اساس این پدیده موقعیت ژن بر روی کروموزوم می تواند بر تظاهرات فنوتیپی آن ژن تأثیر گذارد.

ساختار ظریف ژنتیکی

ساختار ظریف ژنتیکی در باکتریها: شناخت ساختار ظریف ژنتیکی باکتریها با آزمایشهای دِمِرک تا حدودی روشن می شود. در این پژوهشها، لوکوس تریپتوفان در باکتری سالمونلاتیفی موریوم مورد بررسی قرار می گیرد.

ساختار ظریف ژنتیکی در فاژها: بنزر با آزمایشهای خود خط بطلان بر این نظریه می کشد که ژنها کوچکترین واحدهای جهش پذیر و نو ترکیب اند.

بنزر با آزمایش تکمیل کنندگی ثابت می کند که در محدودهٔ يك ژن، مناطق مختلف جهش پذیر وجود دارند.

تنظیم فعالیت ژنی

از هنگام تشکیل تخم در يك جاندار پریاخته ای و آغاز تقسیمات آن تا تشکیل يك ارگانیسم کامل، مراحل و رویدادهای متعدد و متنوعی رخ می دهند.

کنترل فعالیتهای ژنی، حتی در مورد جانداران تك یاخته ای نیز صادق است.

تجربیات متعدد ثابت کرده اند که فرآیندهای متعدد و پیچیده ای مکانیسمهای زمان بندی شده یاخته را تنظیم می کنند.

از سوی دیگر، شواهد متعددی در دست اند که نشان می دهند تفاوت فعالیت ژنتیکی در يك ارگانیسم ناشی از تفاوت میزان غلظت آنزیمهای موجود در آن است.

القای آنزیمی

غالب یاخته ها، جهت رشد، از پیش ماده های معینی استفاده می کنند و قادر به استفاده از موارد دیگر نیستند.

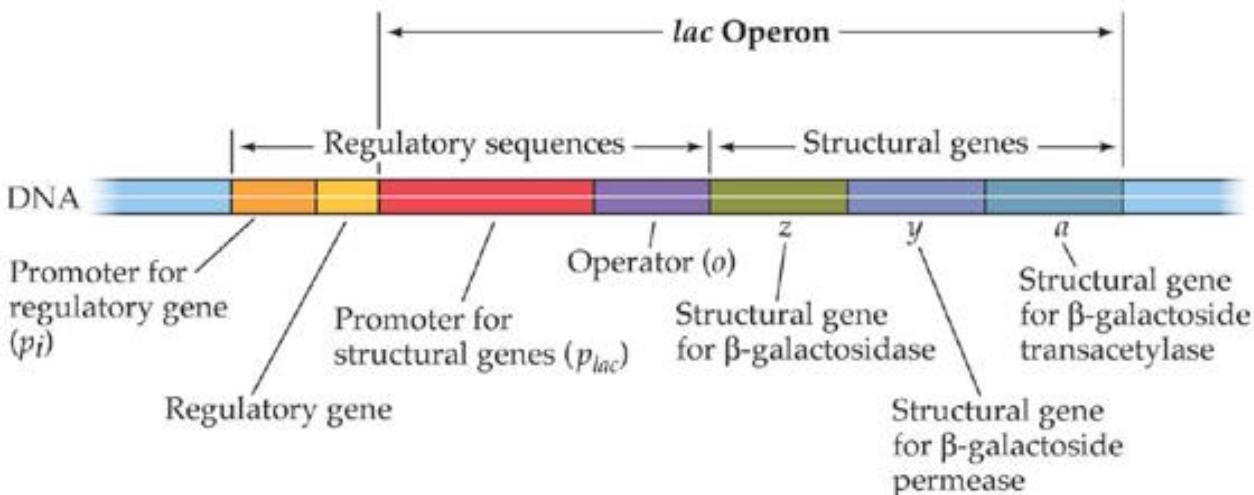
ولی در مواردی مشاهده شده است که وقتی ارگانیسمی را از پیش ماده طبیعی و اصلی آن محروم کنند و در محیط کشت واجد پیش ماده جدید دیگر رشد دهند، جاندار به تدریج نسبت به ماده جدید سازش حاصل می کند و آن را جایگزین ماده اولیه می نماید.

تجربیات اولیه در این زمینه بر روی مخمرها صورت گرفته اند. این جاندار، برای فعالیتهای زیستی و انرژی زایی خود از گلوکوز استفاده می کند.

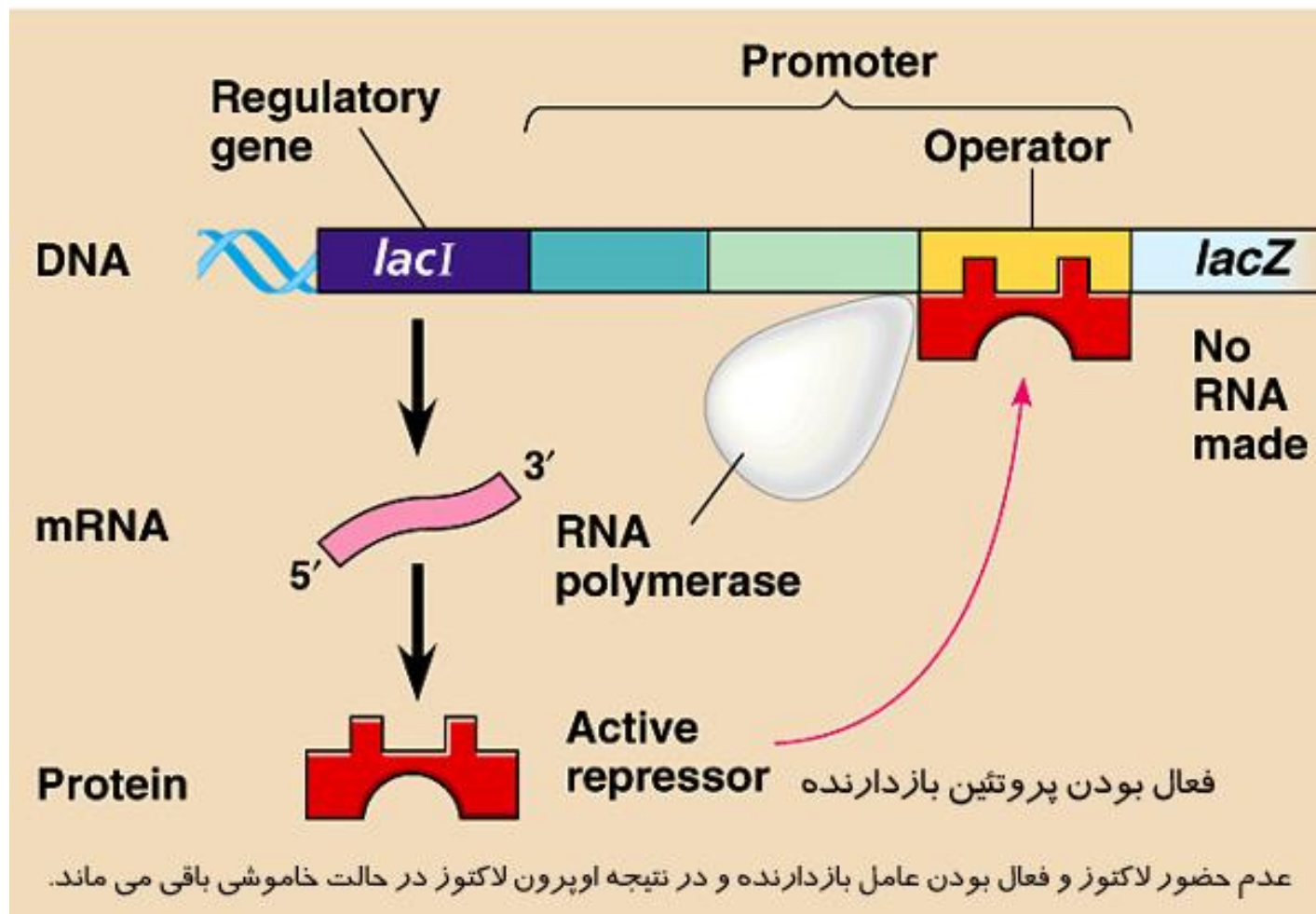
با این وجود، این ارگانیسم می تواند در غیاب گلوکوز نسبت به گالاکتوز سازش پیدا کند.

مطالعه ژنتیکی القا

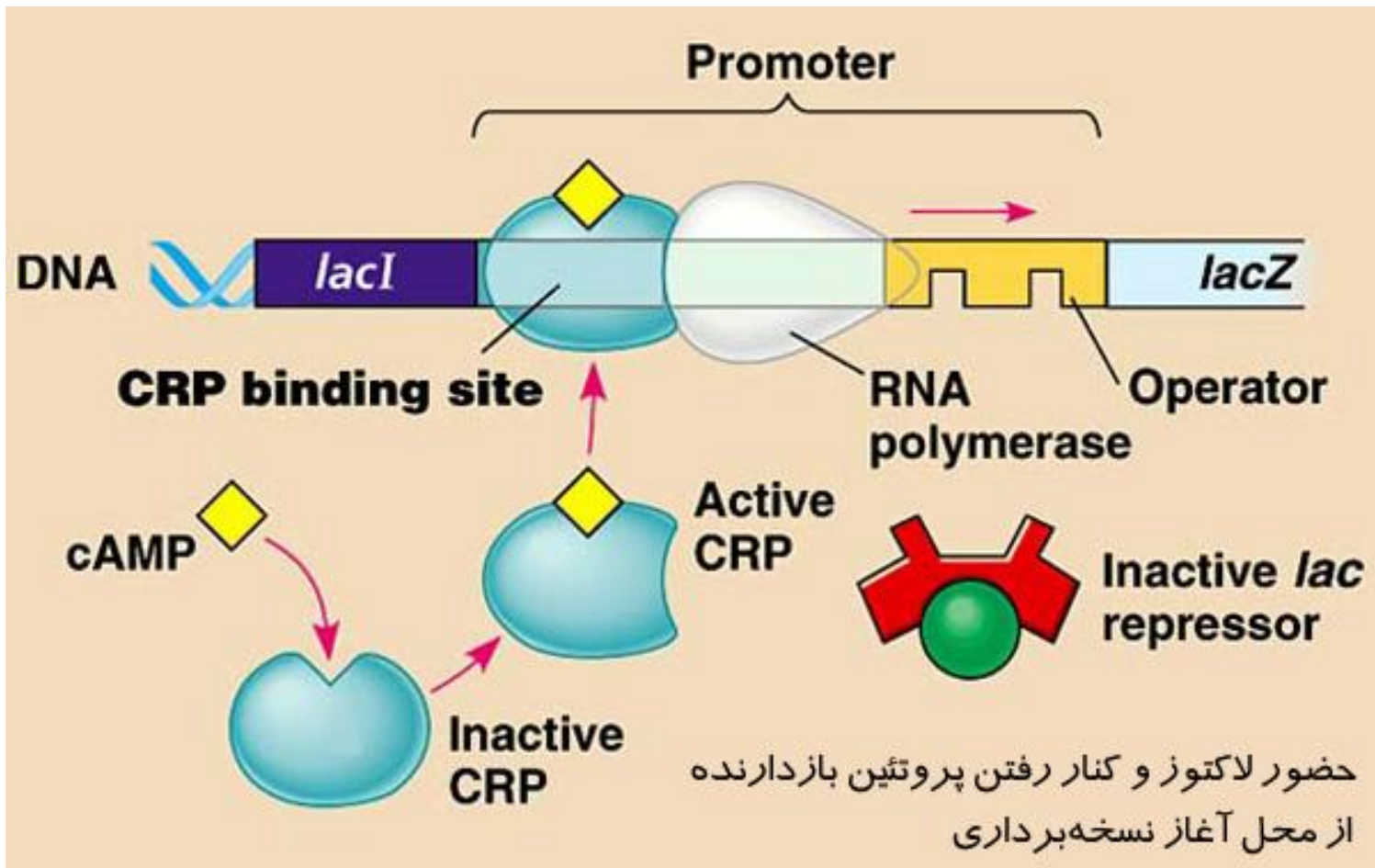
سیستم لاکتوزدرباکتری اشریشیا کلی مورد بررسی قرار گرفت. برای مصرف لاکتوز، سه آنزیم بتاگالاکتوزیداز پرمئاز و گالاکتوزید ترانس آستیلاز مورد نیازند. در اوپرون لاکتوز مناطق زیر وجود دارند: الف) سه ژن ساختاری A، Y، Z، ب) یک ژن عمل کننده، ج) یک ژن تنظیم کننده، د) ژن پیش برنده، ه) ژن پایان



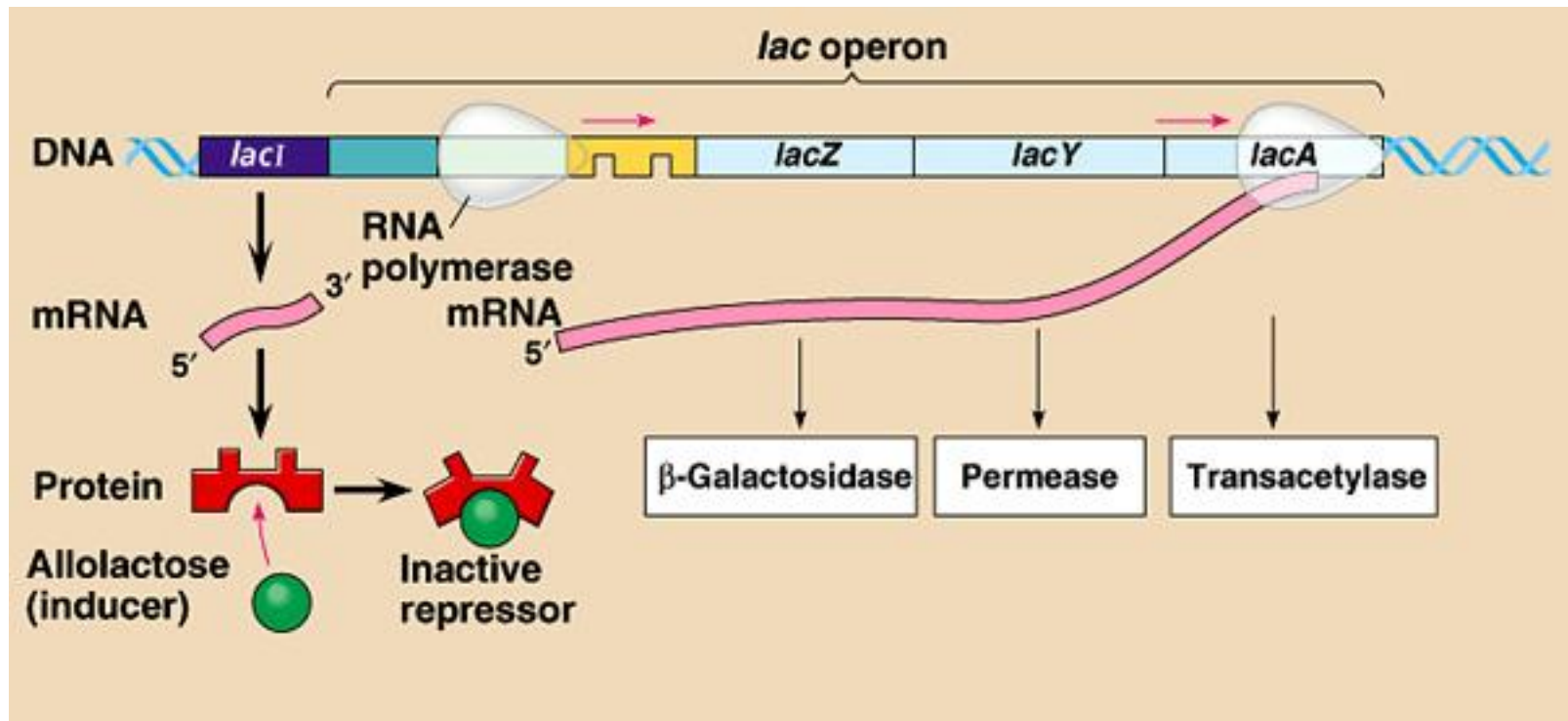
مطالعه ژنتیکی القا



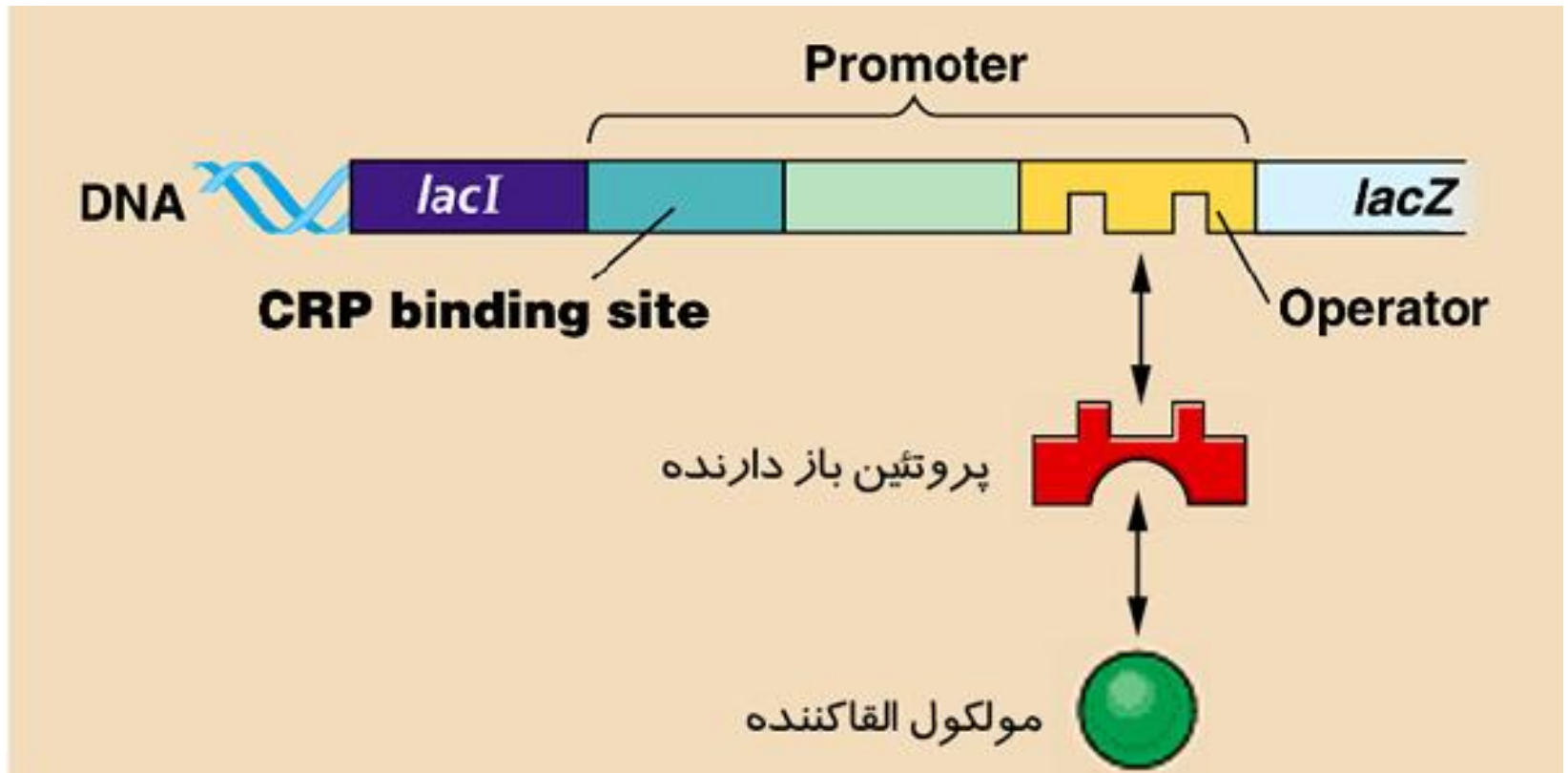
مطالعه ژنتیکی القا



مطالعہ ژنتیکی القا



مطالعه ژنتیکی القا



سوال

- 1- از آمیزش افراد با ژنوتیپ AA با یکدیگر، موجب ظاهر شدن تعداد محدودی جاندار با فنوتیپ نهفته a در نسل اول شده است. به نظر شما علت یا علل این پدیده چیست؟
- 2- چرا شناسایی جهش ژنی سوماتیک (بدنی) دشوارتر از جهشهای ژنی ژرمینال (زایشی) است؟
- 3- نتیجه کلی آزمایش نوسانی چیست؟
- 4- تفاوت ال‌های حقیقی و کاذب در چیست؟
- 5- به چه نوع پروتئینهایی الوستریک گفته می‌شود؟
- 6- نقش عامل سیگما در اوپرون لاکتوز چیست؟
- 7- mRNA پلی سیسترونی را تعریف کنید.
- 8- اگر در اوپرون لاکتوز، ژن I دستخوش جهش شود، چه نوع تغییراتی را می‌توان در عملکرد اوپرون مزبور پیش بینی کرد؟

مبانی ژنتیک

فصل یازدهم

ماده ژنتیکی

1- واژه‌ها و اصطلاحات زیر را تعریف کنید و آنها را در توضیح مفاهیم ژنتیکی به درستی به کار برید:

ترانسفکسیون، نوکلئوتید، نوکلئوزید، دی‌نوکلئوتید (دیمر)، اولیگونوکلئوتید (اولیگومر)، پلی‌نوکلئوتید (پلی‌مر)، بازهای پورینی، بازهای پیریمیدینی، پروتئین بازکننده، ژن آغاز سنتز در فاژ، RNA، آغازگر، قطعات آکازاکی، رشته منفی، رشته مثبت، فرم همانندساز، عناصر آغازگر، رمز آغاز، توالی پیش‌تاز، توالی پیش‌تار، توالی مداخله‌گر یا قطعه انیرون، توالی معنی‌دار یا قطعه اگزون.

2- با شرح و تفسیر آزمایشهای پژوهشگران (نظیر آزمایشهای گریفیث و آوری در مورد باکتریها، آزمایشهای هرشی و چیس و استفاده از تکنیکهای ترانسفکسیون در باره فاژها و آزمایشهای فرانکل و کزات در مورد ویروس موزائیک توتون، بیان کنید که اسیدهای نوکلئیک ماده ژنتیکی هستند.

مقدمه

- 3- یاخته‌های چارگاف، ویلکینز و فرانکلین، واتسون و کریک را در مورد ساختار کلی DNA توضیح دهید.
- 4- اجزاء و ساختار مولکولی DNA را آنچنانکه واتسون و کریک پیشنهاد کرده‌اند، توضیح دهید.
- 5- ساختار مولکولی DNA و RNA را با یکدیگر مقایسه کنید و انواع RNA را نام ببرید.
- 6- مکانیسم نیمه حفاظتی همانند سازی مولکول DNA در باکتریها را شرح دهید و چگونگی این پدیده را در موجودات یوکاریوتی و پروکاریوتی مقایسه کنید.
- 7- نظریه سنتز گسسته در مورد همانندسازی DNA در باکتریها را شرح دهید.
- 8- چگونگی همانندسازی اسیدهای نوکلئیک در فازهای مختلف تک رشته‌ای خطی و حلقوی، دو رشته‌ای خطی را شرح دهید.

9- ویژگیهای آنزیم RNA پلی‌مراز و مکانیسم عمل آن در نسخه برداری mRNA در پروکاریوتها و یوکاریوتها را بیان کنید

10- اجزاء اوپرن و نقش آنها را در فرایند نسخه برداری توضیح دهید.

11 - چگونگی سنتز mRNA از روی نسخه DNA و اصطلاح mRNA تولید شده را شرح دهید.

12- ساختار RNA ریبوزومی و ریبوزوم در موجودات پروکاریوتی و نقش آن در سنتز مواد پروتئینی را توضیح دهید.

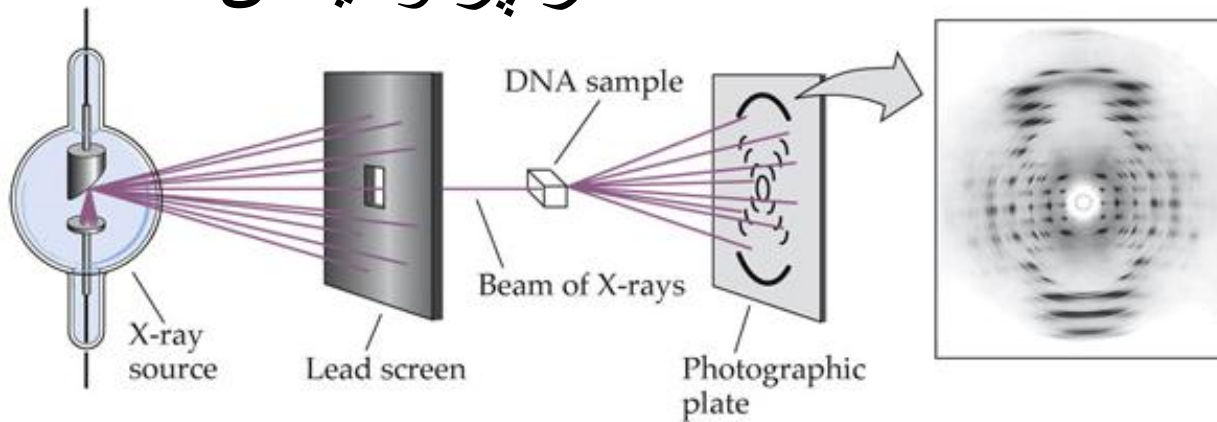
13- ساختار tRNA، ویژگیها و نقش آن را در سنتز مواد پروتئینی بیان کنید.

14- مراحل سنتز مواد پروتئینی از روی رشته mRNA به کمک ریبوزومها و آنزیمها و tRNA های مربوطه را

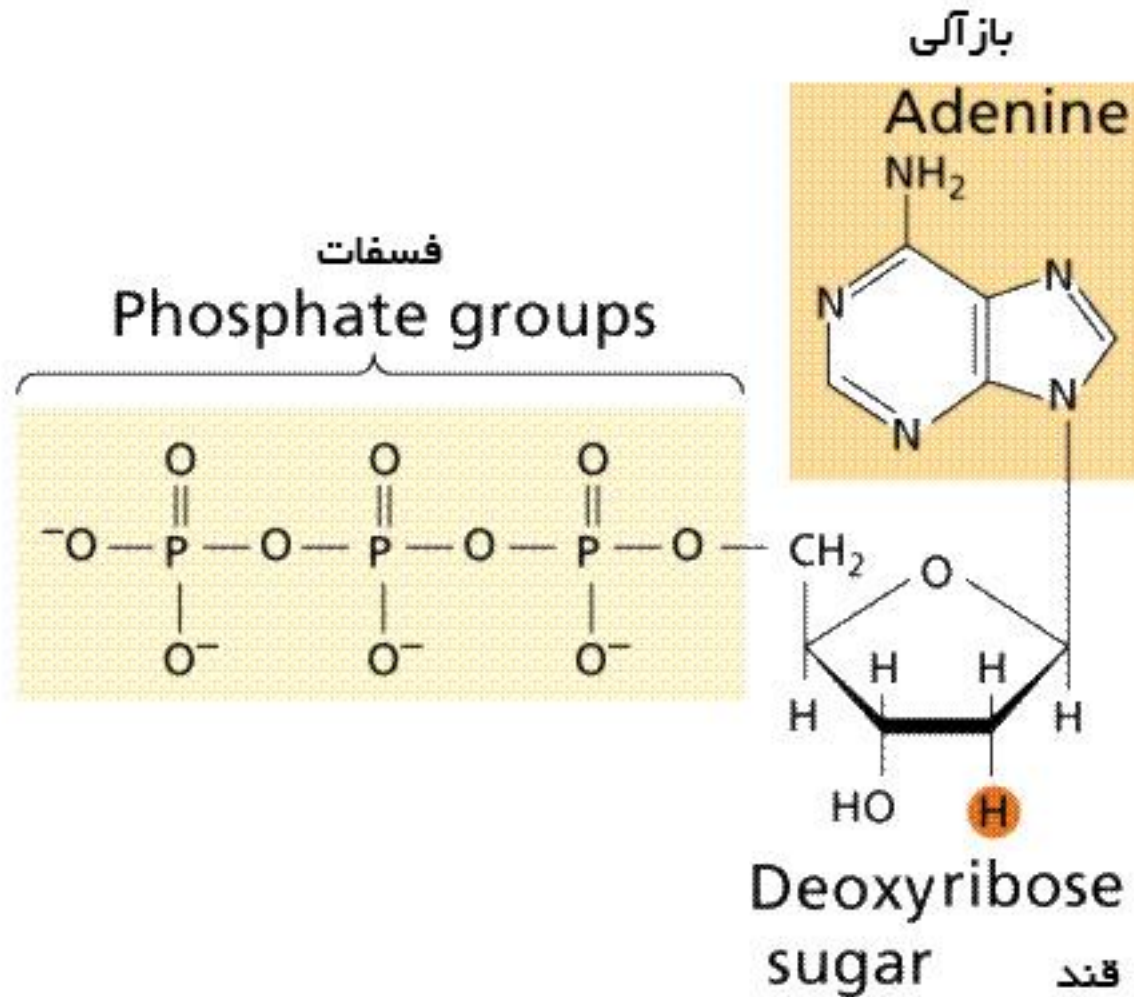
DNA، ماده ژنتیک

دلایل مبتنی بر نقش اساسی DNA به عنوان ماده ژنتیکی بر پایه پژوهشها و آزمایشهای گریفیث، و به دنبال آن، آوری و همکاری آنهاش مککلود و مککارتی به دست آمد.

کشف ساختار DNA:
تصویر DNA با استفاده از پرتو ایکس

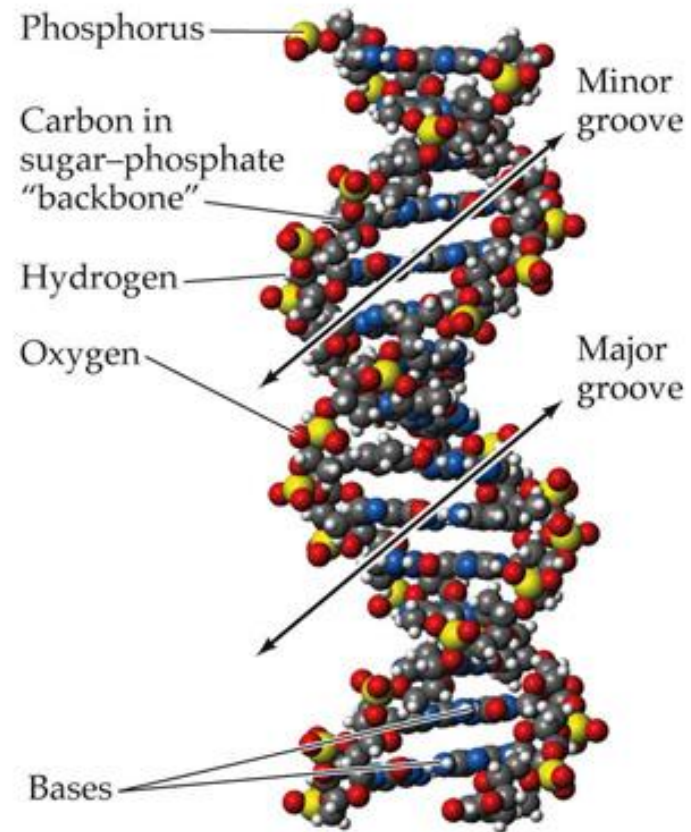
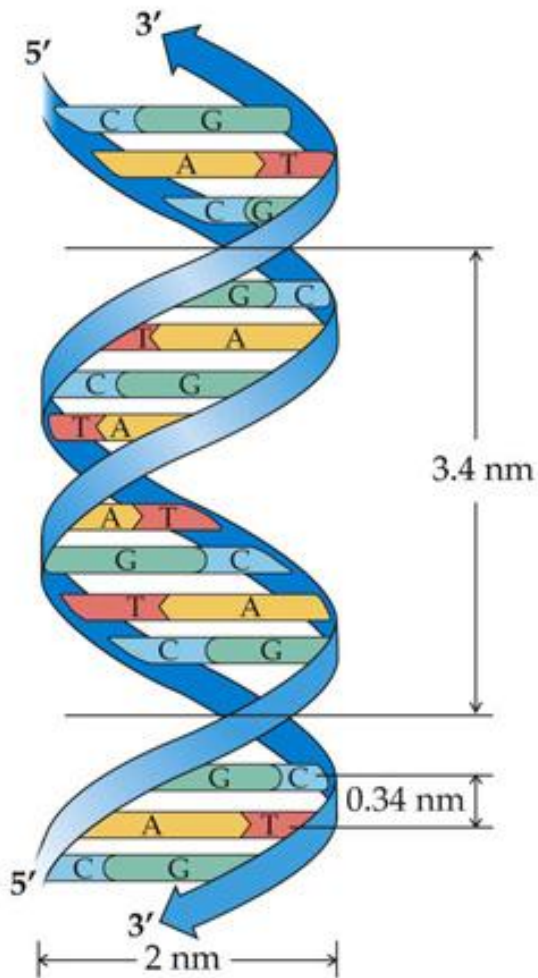


ساختار DNA

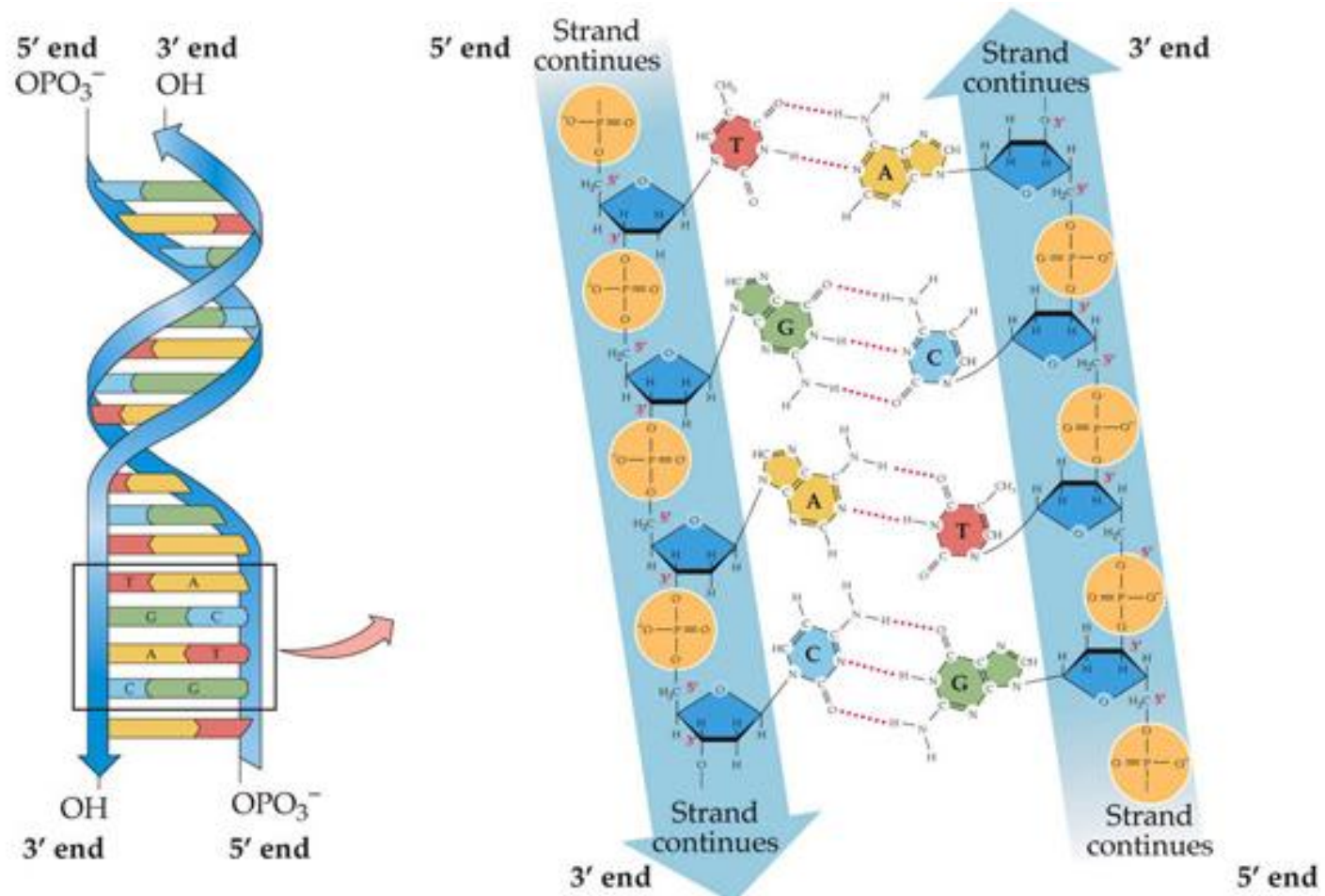


ساختار DNA

DNA

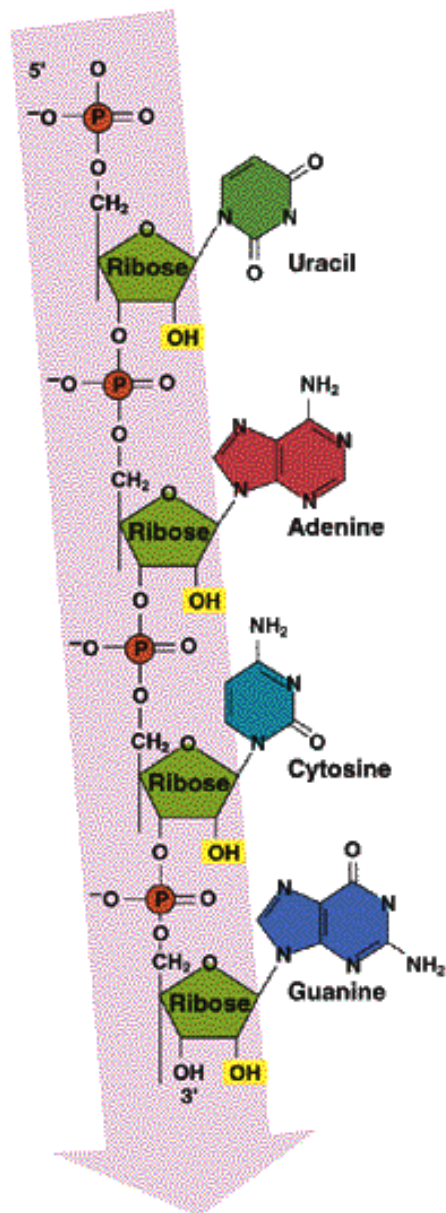


ساختار DNA

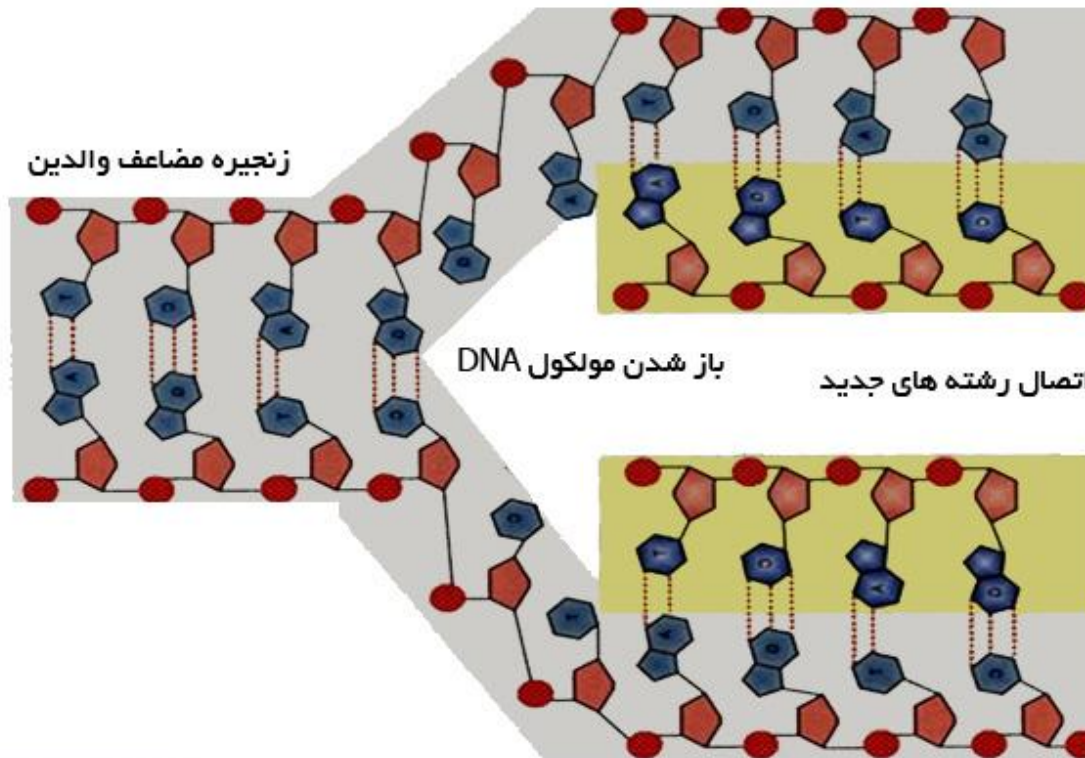


RNA

طرز تشکیل RNA

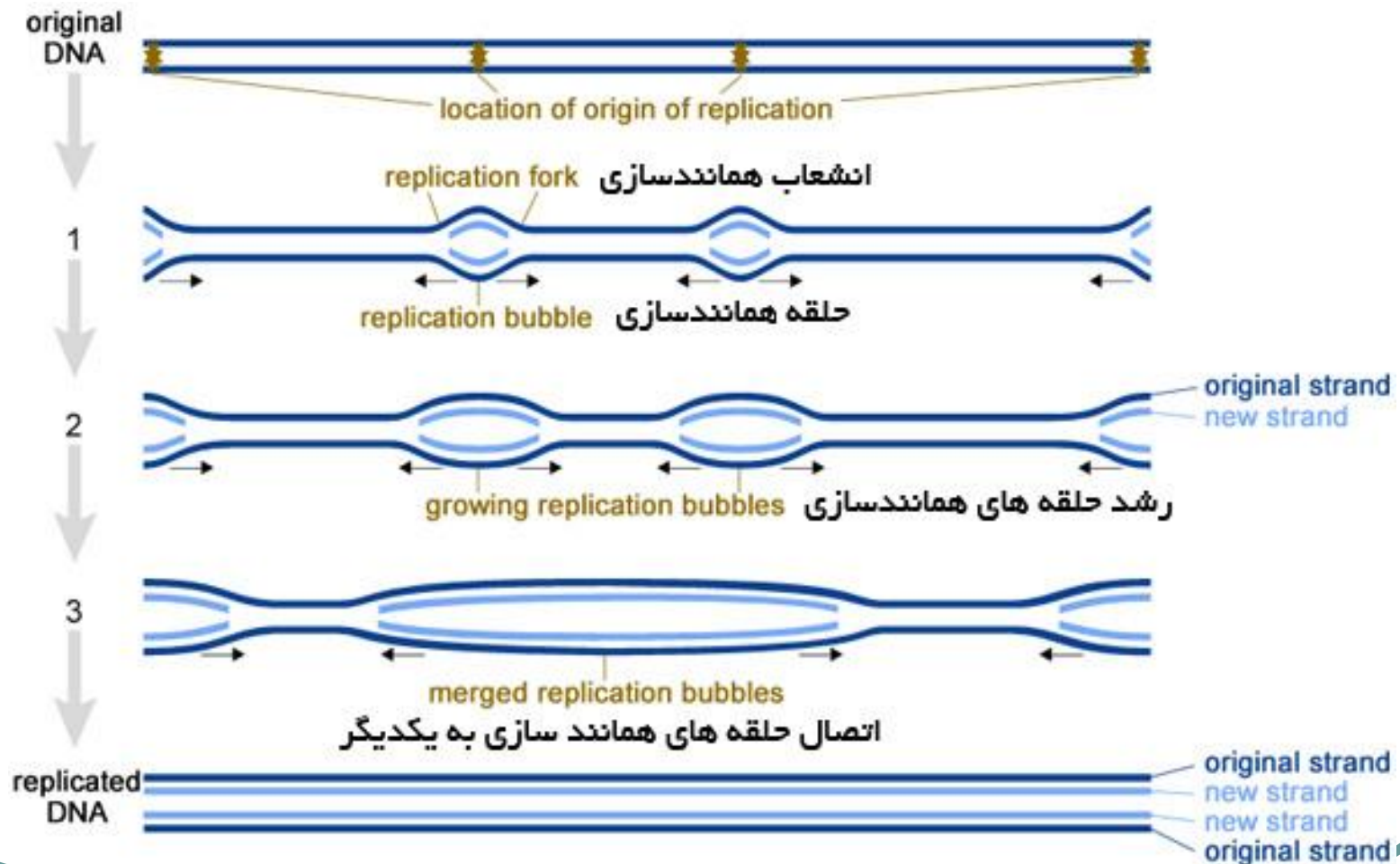


ویژگیهای ماده ژنتیک

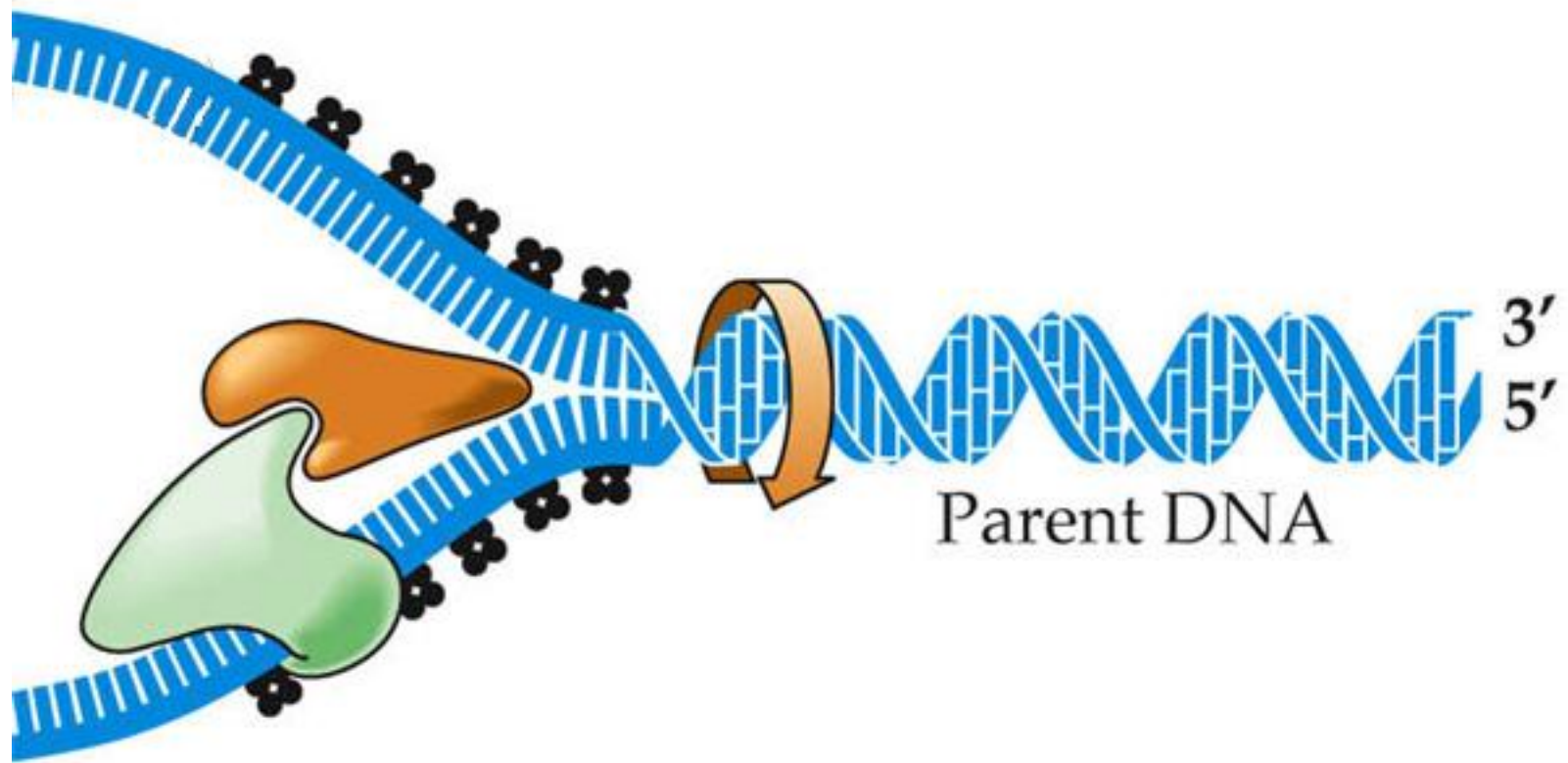


همانند سازی
نیمه حفاظتی

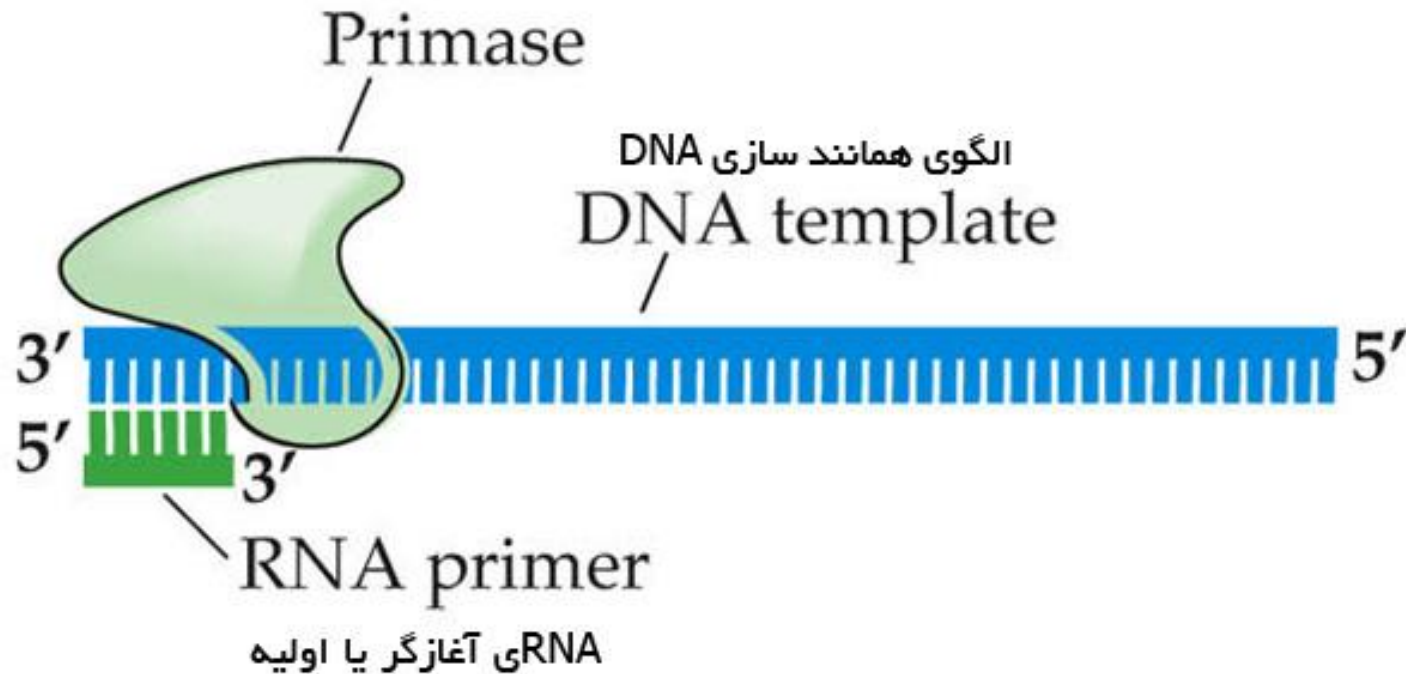
همانند سازی DNA



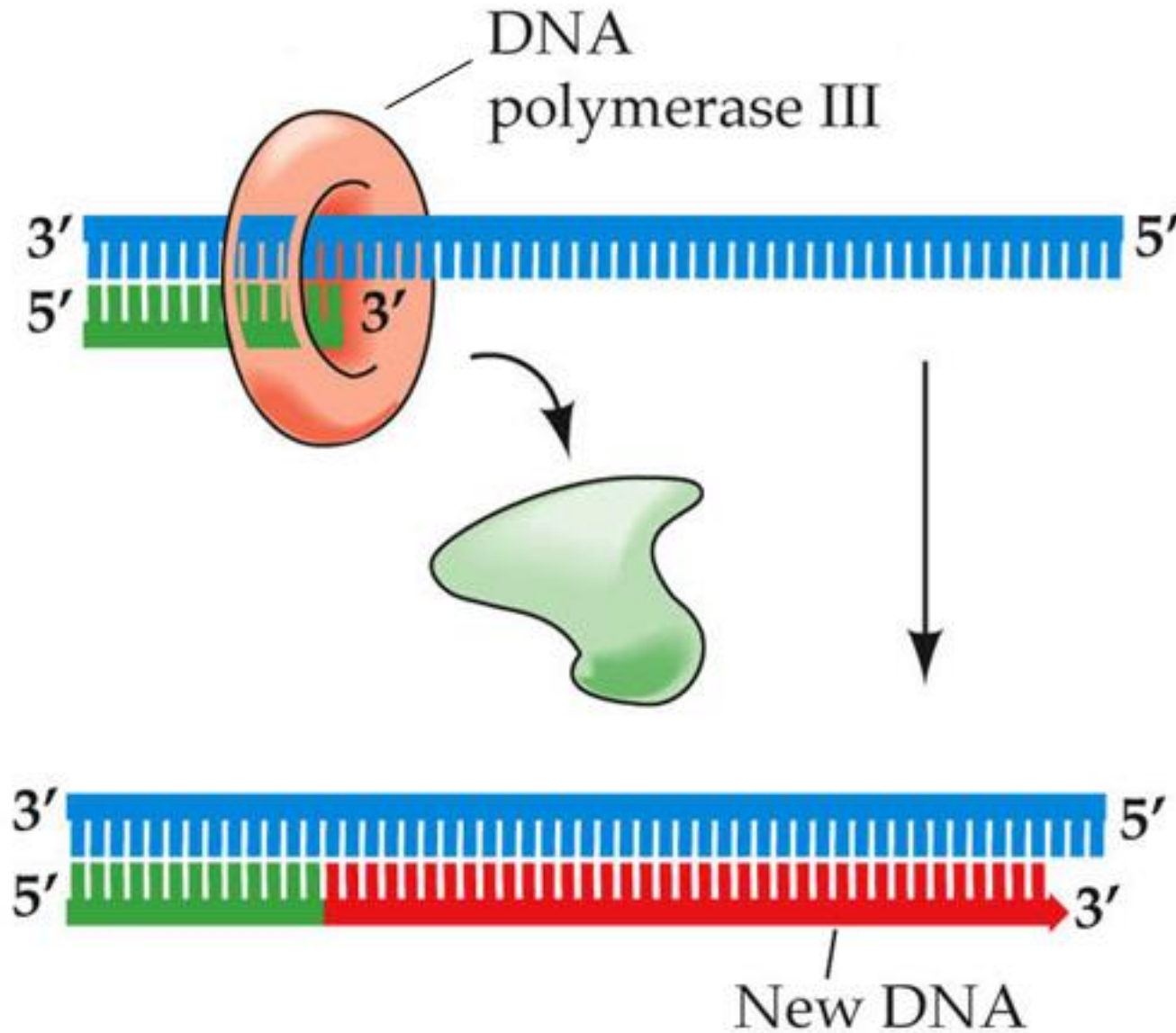
همانند سازی DNA



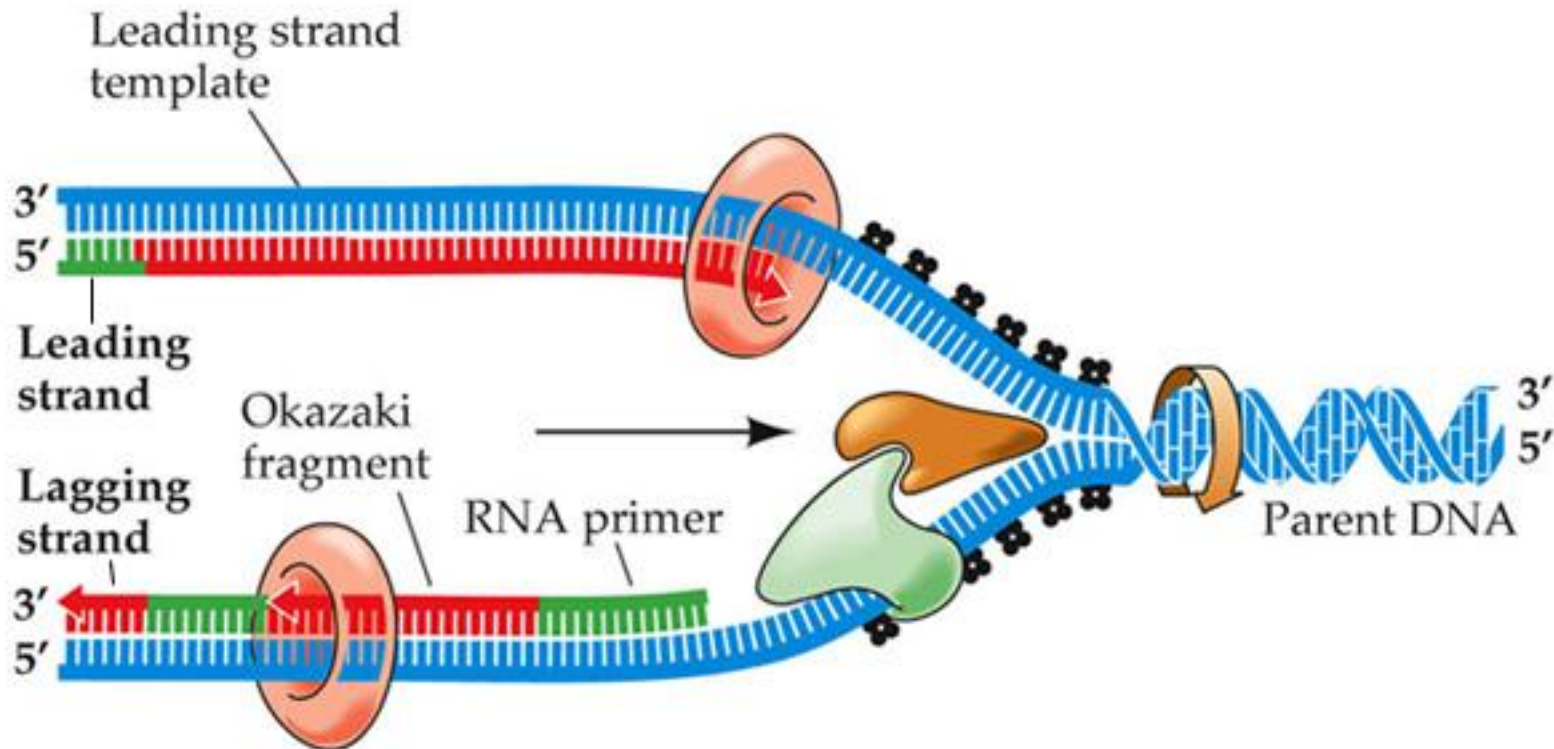
همانند سازی DNA



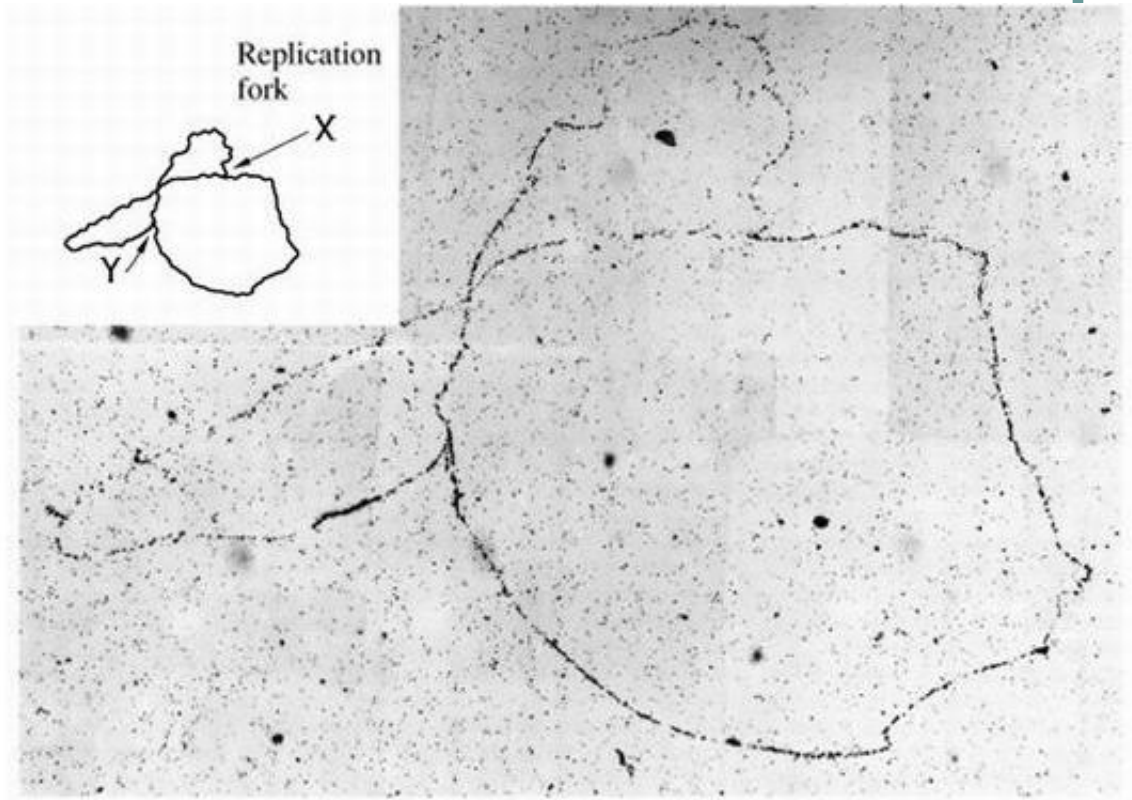
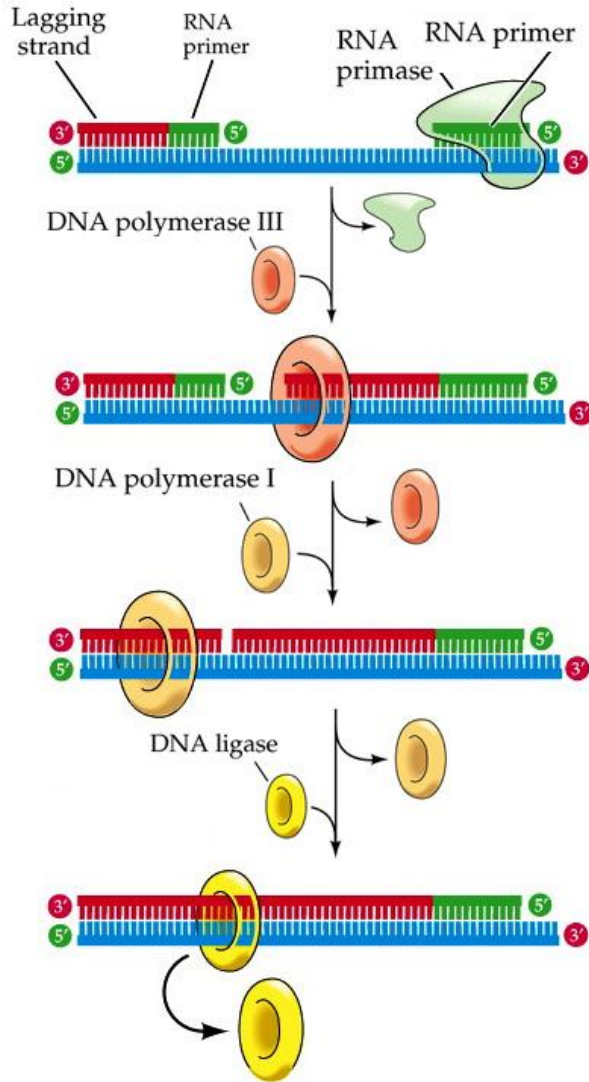
همانند سازی DNA



همانند سازی DNA



همانند سازی DNA



سنتز مواد پروتئینی

در این پدیده، که ظاهراً به همانندسازی DNA شباهت دارد، نوعی آنزیم پلی‌مراز شرکت می‌کند و بر اساس آن یکی از دو رشته مولکول DNA به عنوان الگو انتخاب می‌شود و نوکلئوتیدهای مکمل در امتداد طول این رشته قرار می‌گیرند.

پس به کمک آنزیم پلی‌مراز، عمل اتصال نوکلئوتیدها به یکدیگر صورت گرفته و یک مولکول RNA ساخته می‌شود.

آنزیم RNA پلی مرار

ویژگیهای RNA پلی مرار:

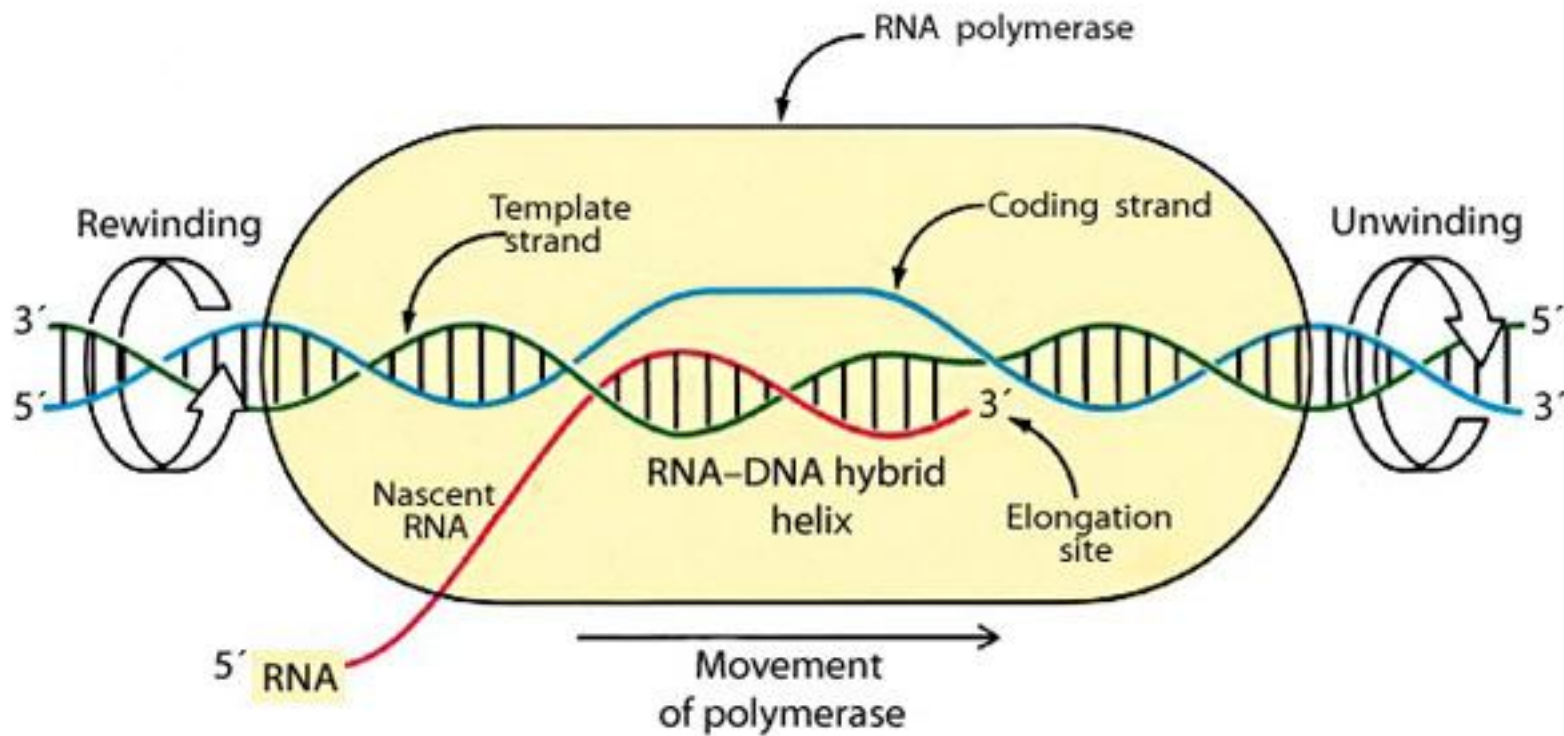
1- توانایی تشخیص ارتقا دهنده در مولکول دو زنجیره ای DNA.

2- توانایی نفوذ به درون مولکول پیچیده DNA و باز کردن آن قسمت از مولکول DNA که ژن نامیده می شود به منظور نسخه برداری کردن از روی رشته الگو.

3- توانایی نسخه برداری از ژن و ساختن mRNA.

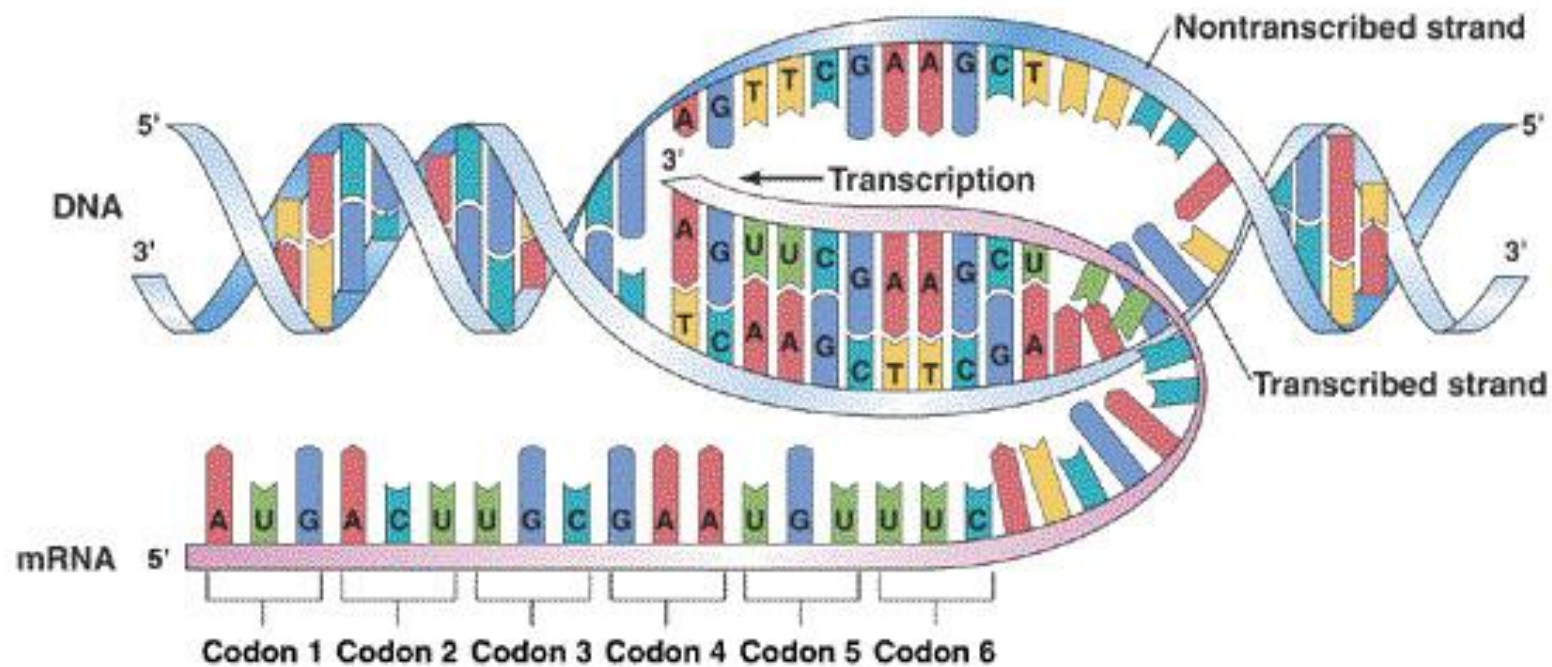
4- توانایی تشخیص توالی و قطع پایان نسخه برداری.

آنزیم RNA پلی مرار

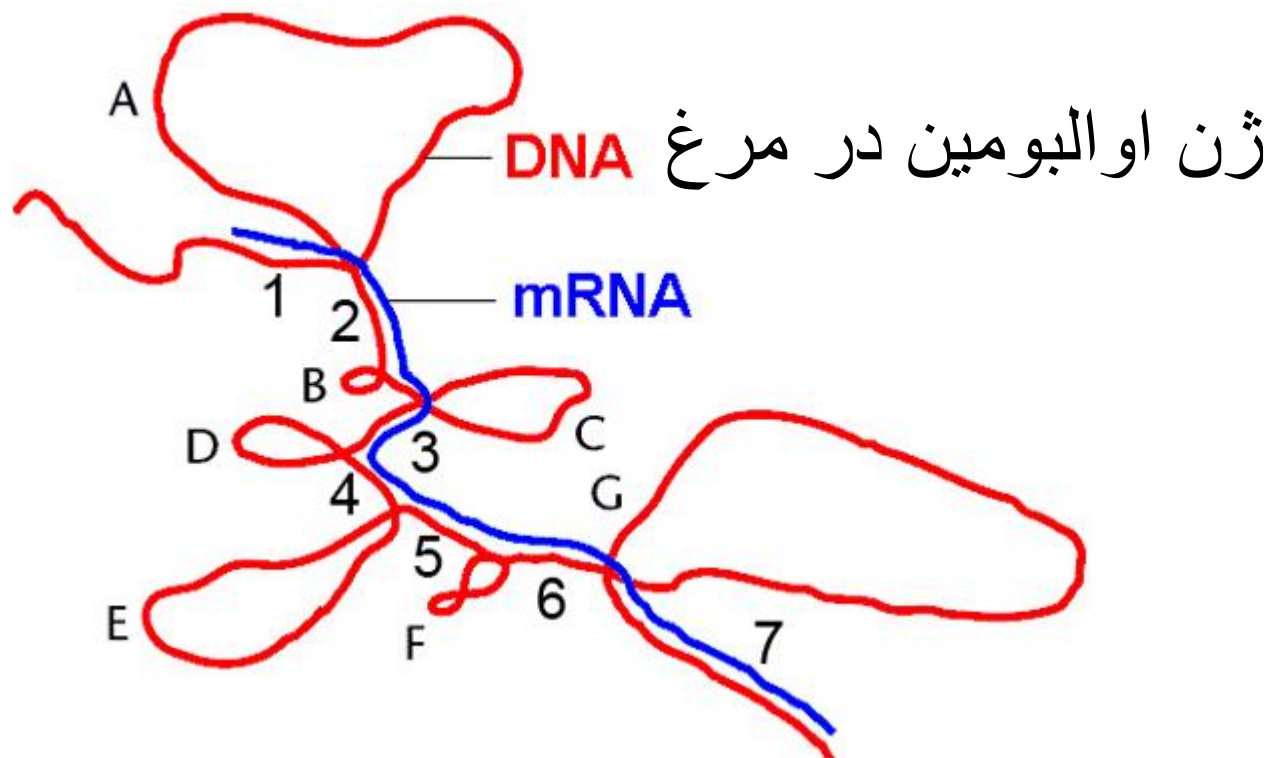


RNA

طرز تشکیل mRNA

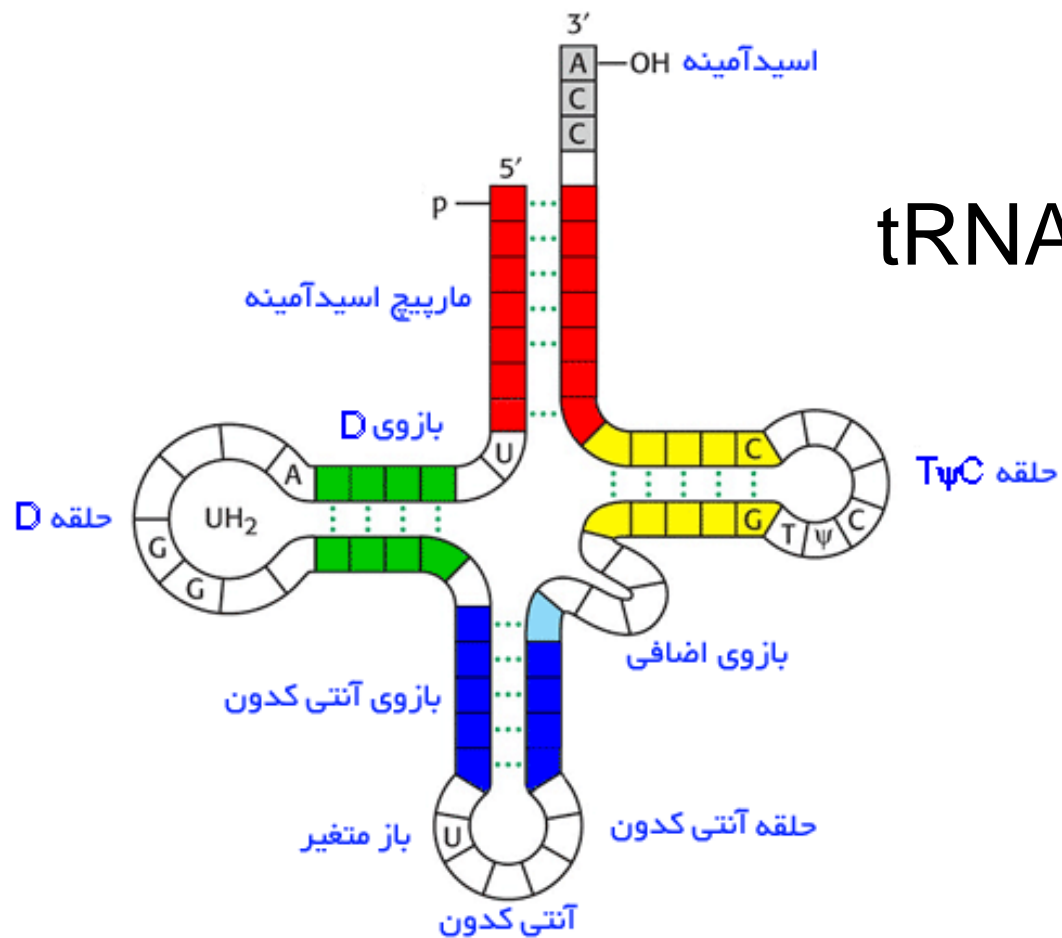


RNA

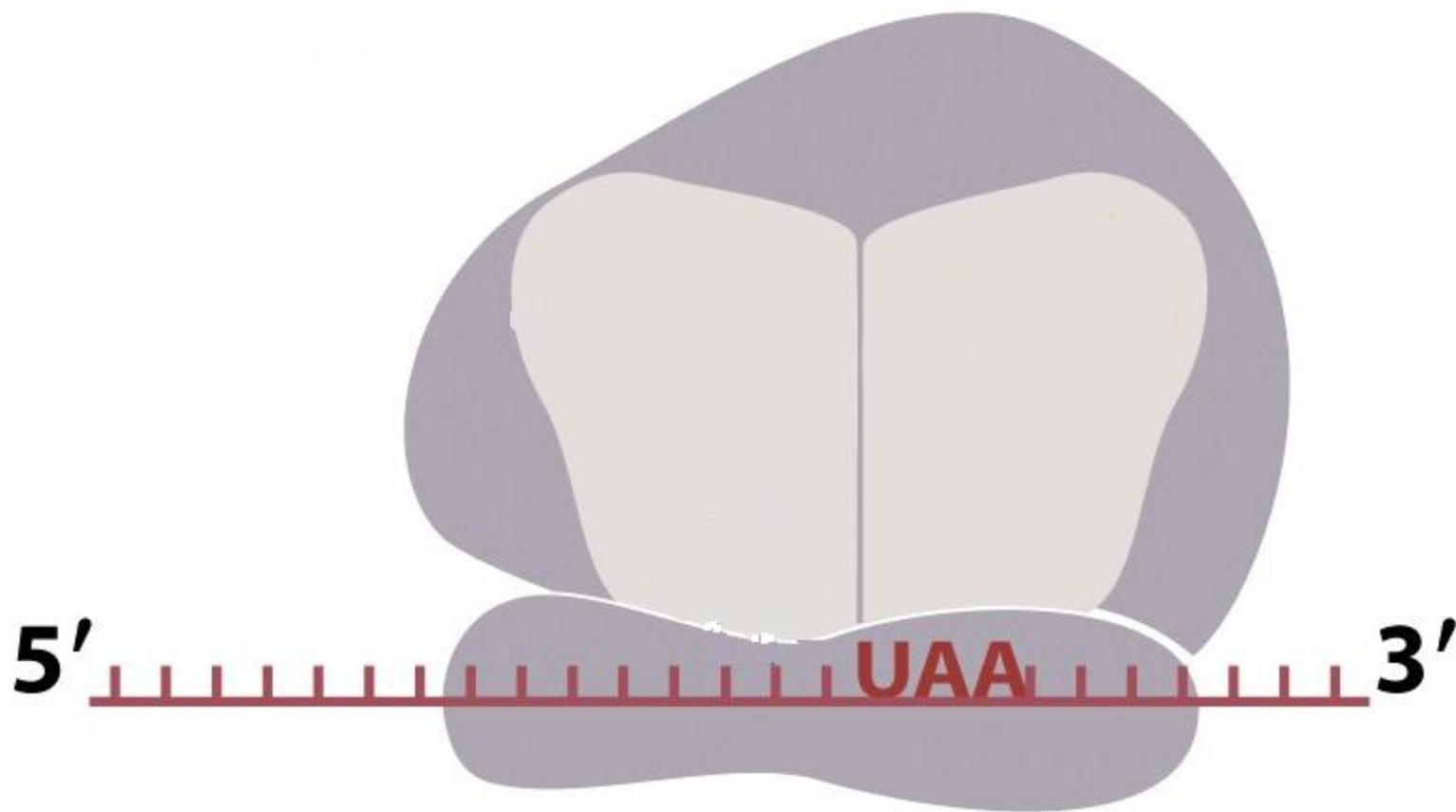


RNA

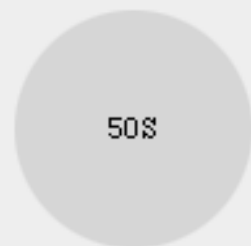
ساختمان tRNA



ريبوزوم



ترکیب ریبوزوم در اشریشیا کلی



50S

بخش فرعی بزرگ

RNA						
23S						
L1	L6	L13	L18	L23	L29	L34
L2	L9	L14	L19	L24	L30	L35
L3	L10	L15	L20	L25	L31	L36
L4	L11	L16	L21	L27	L32	
L5	L12/L7	L17	L22	L28	L33	



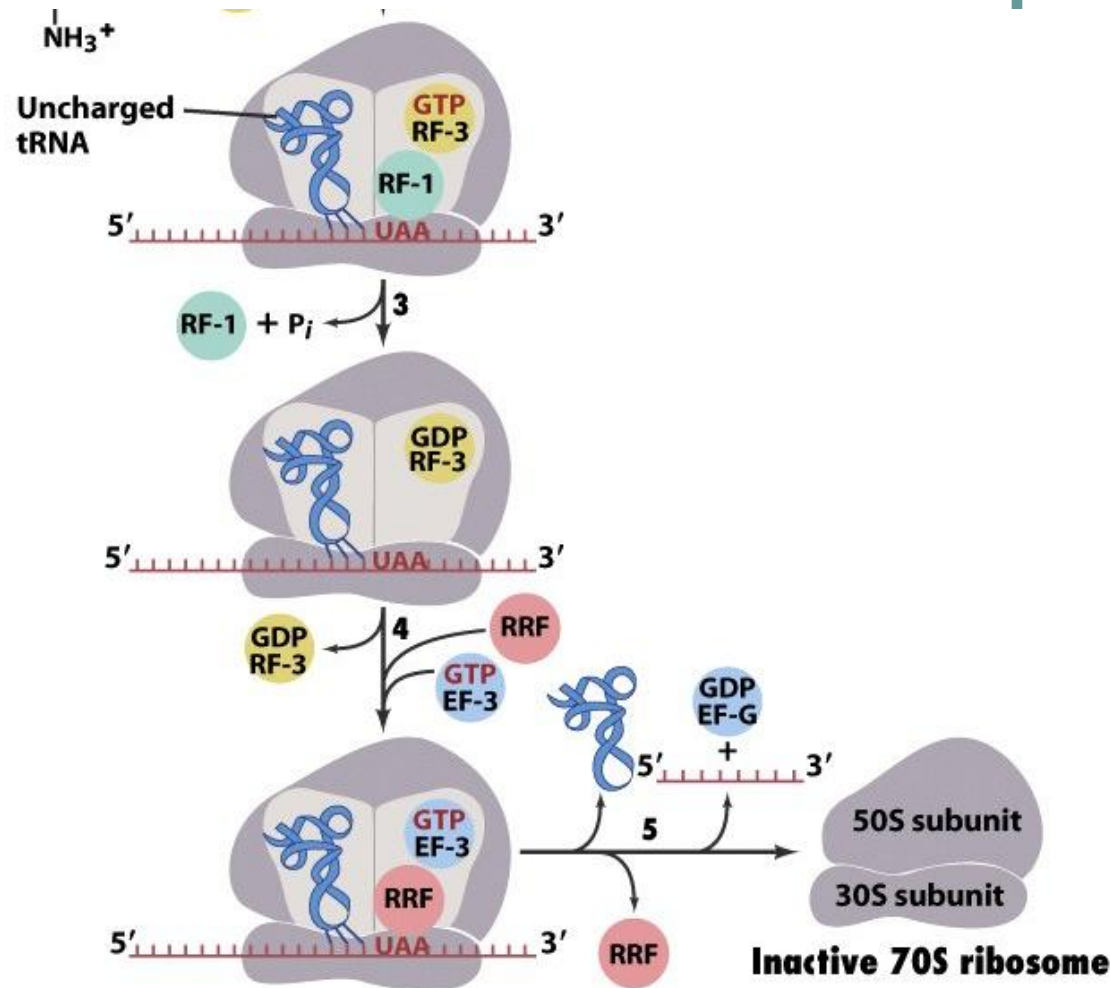
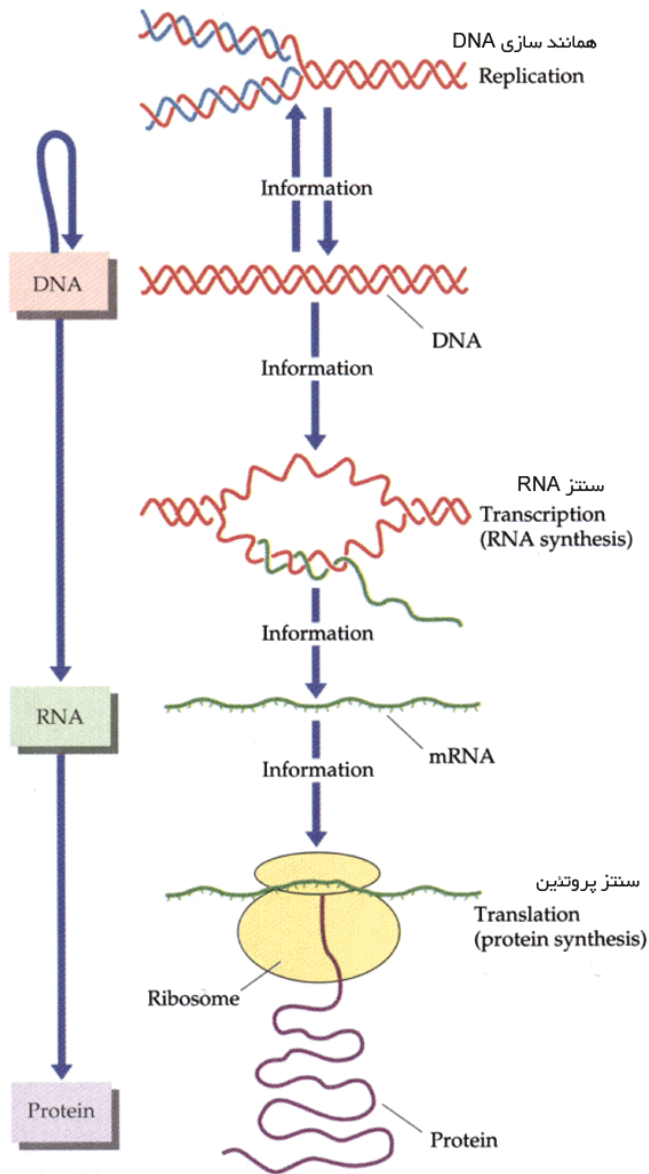
30S

بخش فرعی کوچک

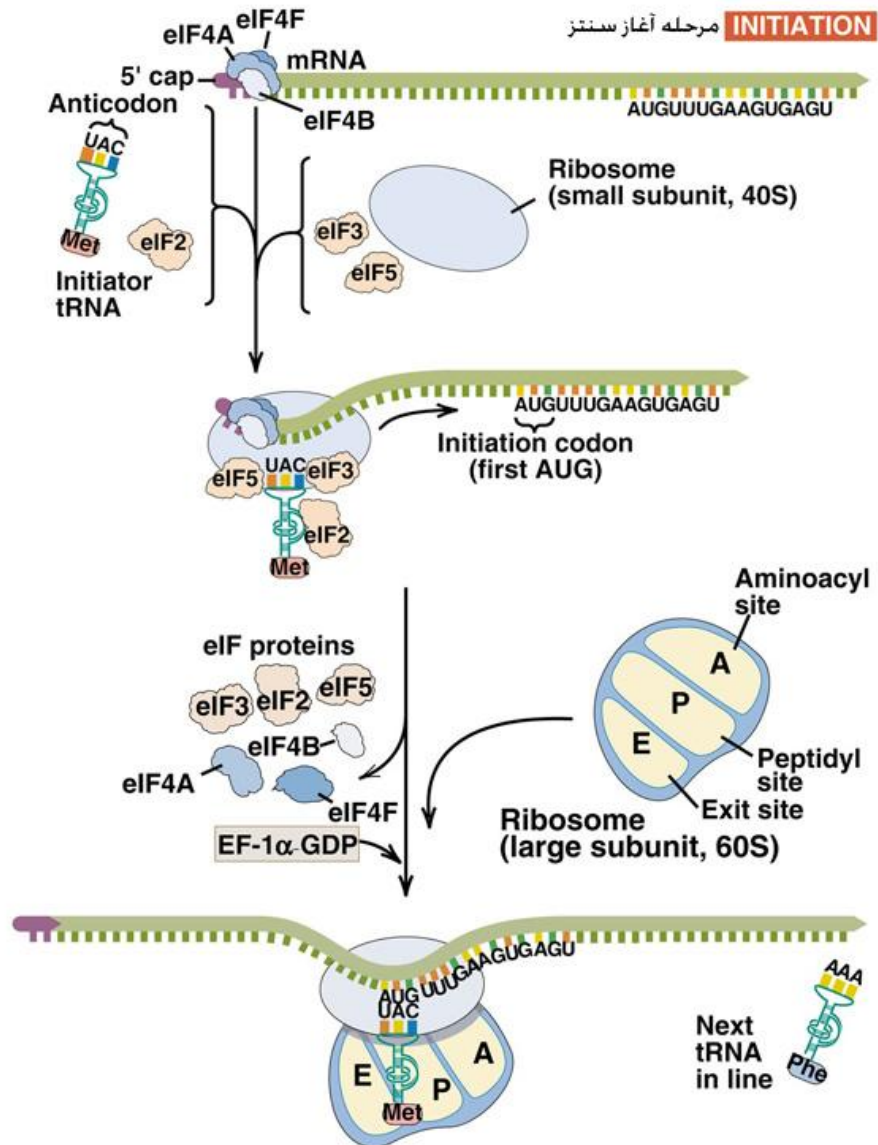
RNA				
16S				
	S2	S7	S12	S17
	S3	S8	S13	S18
S1	S4	S9	S14	S19
	S5	S10	S15	S20
	S6	S11	S16	S21

فرایند سنتز پروتئین

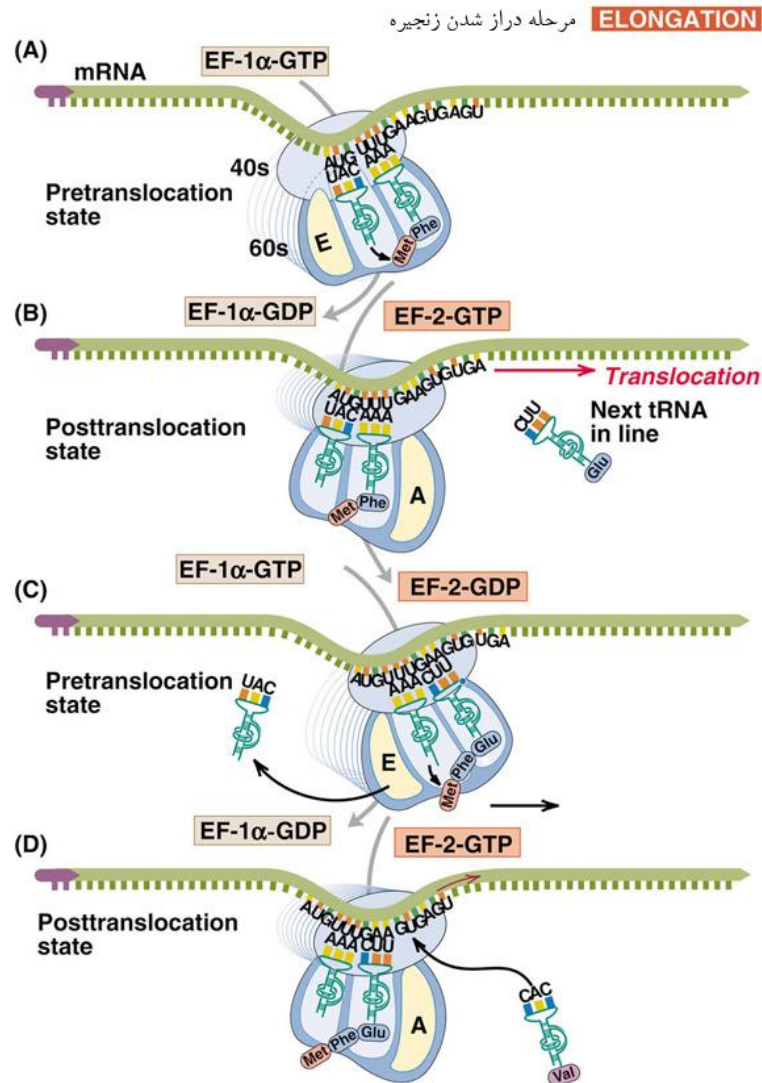
مرور کلی سنتز پروتئین



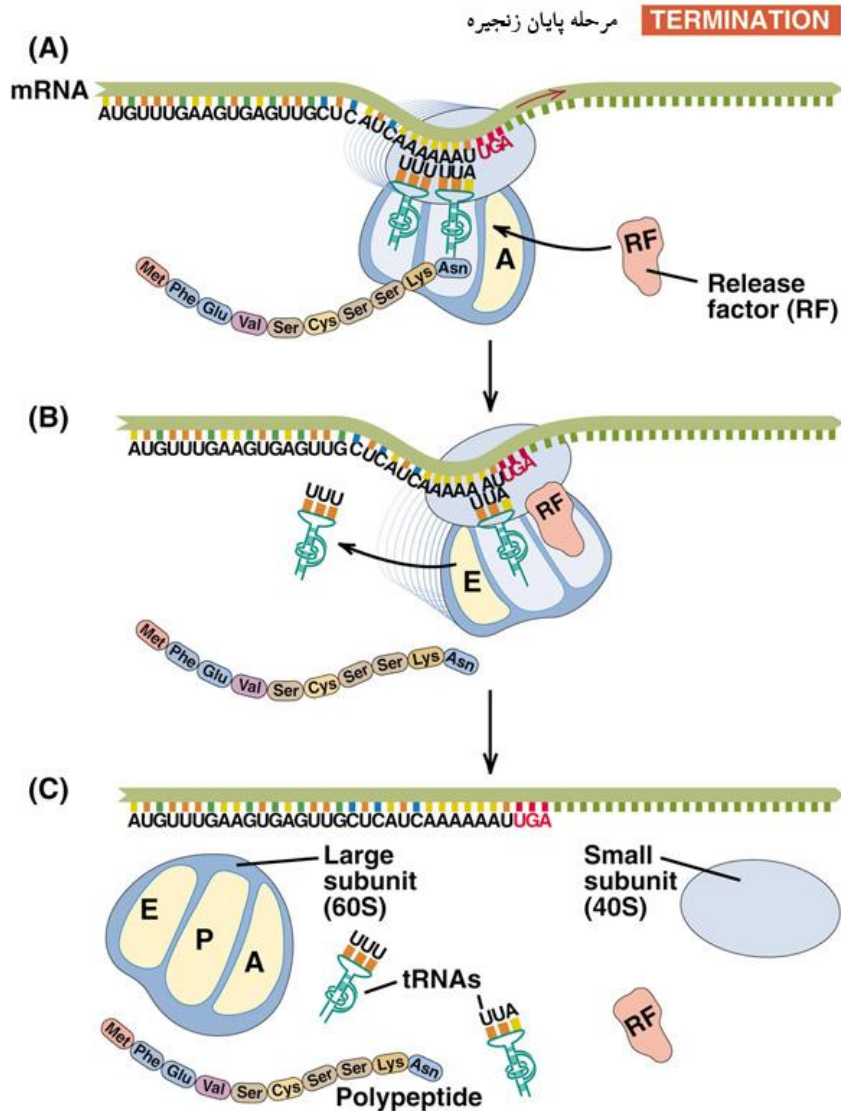
فرایند سنتز پروتئین



فرایند سنتز پروتئین



فرایند سنتز پروتئین



رمزهای ژنتیکی

		Second base					
		U	C	A	G		
First base	U	UUU } Phenyl- alanine F UUC } UUA } Leucine L UUG }	UCU } UCC } Serine S UCA } UCG }	UAU } Tyrosine Y UAC } UAA Stop codon UAG Stop codon	UGU } Cysteine C UGC } UGA Stop codon UGG Tryptophan W	Third base	U C A G
	C	CUU } CUC } Leucine L CUA } CUG }	CCU } CCC } Proline P CCA } CCG }	CAU } Histidine H CAC } CAA } Glutamine Q CAG }	CGU } CGC } Arginine R CGA } CGG }		U C A G
	A	AUU } Isoleucine I AUC } AUA } AUG Methionine start codon M	ACU } ACC } Threonine T ACA } ACG }	AAU } Asparagine N AAC } AAA } Lysine K AAG }	AGU } Serine S AGC } AGA } Arginine R AGG }		U C A G
	G	GUU } GUC } Valine V GUA } GUG }	GCU } GCC } Alanine A GCA } GCG }	GAU } Aspartic acid D GAC } GAA } Glutamic acid E GAG }	GGU } GGC } Glycine G GGA } GGG }		U C A G

سوال

- 1- ساختاریک نوکلئوزید با نوکلئوتید چه تفاوتی دارد؟
- 2- ترانسفکسیون را توضیح دهید.
- 3- بازهای پورین کداماند؟
- 4- تفاوت‌های اساسی و ساختاری مولکول DNA و RNA کداماند؟
- 5- پلی‌مری از DNA دارای توالی ' 5' ATGCTTAGCT 3' است. در این صورت:
الف- توالی مکمل آنرا بنویسید.
ب- چه درصدی از نوکلئوتیدهای دو زنجیره مارپیچ DNA آدنین‌دار است؟

- ج- درصد نوکلئوتیدهای گوانین دار چقدر است؟
- 6- در ساختار يك نوع مولکول DNA، 15% نوکلئوتیدها تیمین دار هستند، درصد نوکلئوتیدهای سیتوزین دار چه قدر است؟
- 7- يك نوع مولکول DNA، 200000 جفت باز آلی دارد، در این صورت:
- الف- چند نوکلئوتید در ساختار DNA مزبور وجود دارد؟
- ب- چند پیچ کامل در طول مولکول د وزنگیرهای DNA دیده می شود؟

8- يك رشته پلی پپتیدی متشکل از 120 آمینو اسید است،
در این صورت:

الف- آن قسمت از مولکول DNA که مسئولیت سنتز
رشته پلی پپتیدی یاد شده را بر عهده دارد حداقل شامل چند
جفت نوکلئوتید است؟

ب- آن قسمت از مولکول DNA که مسئولیت سنتز
رشته پلی پپتیدی یاد شده را بر عهده دارد
حداقل شامل چند عدد نوکلئوتید است؟

مبانی ژنتیک

فصل دوازدهم

ژنتیک جمعیت

هدف کلی این فصل عبارت است از:

- 1- ویژگی ژنتیکی یک جمعیت را تعریف کنید.
- 2- شناسایی عوامل گوناگون موثر بر فراوانی ژنی از نسلی به نسل دیگر.
- 3- شناخت شرایط لازم برای برقراری تعادل هاردی- واینبرگ.
- 4- ضریب خویشاوندی و ضریب همخونی را توضیح دهید.
- 5- چگونگی برقراری تعادل در چند شکلی ها را بشناسید.
- 6- نقش گزینش طبیعی و جهش در تغییر فراوانی ژنی در یک جمعیت را توصیف کنید.
- 7- رانش ژنی را تعریف و علل آنرا بشناسید.

ویژگی ژنتیکی جمعیت

جمعیت عبارت است از یگ گروه زاد و ولدی که در محدوده مشخصی زندگی کرده و خزانه ژنی مشترک داشته باشند.

عوامل موثر در هر جمعیت: خزانه ژنی، فراوانی ژنها و اندازه جمعیت می باشد.

در جانداران دیپلوئید، هر لوکوس می تواند ژنهای آلل متعدد داشته و هر ژن در جمعیت مورد مطالعه دارای نسخه های فراوان است.

تعادل هاردي - واینبرگ

بر پایه این اصل فراوانی ژن‌ها از نسلی به نسل دیگر ثابت و بدون تغییر می ماند به شرط آنکه:

- 1- جمعیت مورد نظر بزرگ باشد.
- 2- آمیزش‌های میان افراد جمعیت به طور تصادفی رخ می دهد.
- 3- در خزانه ژنی جهش رخ ندهد.
- 4- مهاجرت به درون و یا بیرون جمعیت صورت نگیرد.
- 5- گزینش طبیعی در جمعیت مورد مطالعه عمل نکند.
- 6- شانس مساوی تمام یاخته های جنسی در باروری.

تعادل هاردی - واینبرگ

7- تمام تخم های تشکیل شده شانس یکسانی در تبدیل به فرد بالغ داشته و همه افراد بالغ به وجود آمده نیز قدرت باروری مساوی داشته باشند.

نر ماده	$A_1 (p)$	$A_2 (q)$
$A_1 (p)$	$A_1 A_1$ p^2	$A_1 A_2$ Pq
$A_2 (q)$	$A_1 A_2$ Pq	$A_2 A_2$ q^2

خلاصه: $(p+q)^2 = p^2 + 2Pq + q^2$

صفت دو آلی و وجود رابطه غالب و مغلوبی

هرگاه میان ژنهای ال رابطه غالب و مغلوبی وجود داشته باشد و به شرط آنکه در صد افراد q^2 را داشته باشیم، می توان فراوانی ژنهای مورد مطالعه را محاسبه کرد.

مثلا اگر q^2 در يك جمعیت فرضي ۴ درصد باشد، میزان q برابر با :

$$\sqrt{4\%}=0.2$$

خواهد بود و سپس با توجه به رابطه $p+q=1$ ، خواهیم داشت:

$$p+0.2=1 \text{ و } p=0.8$$

و آنگاه می توان درصد انواع ژنوتیپها را نیز محاسبه کرد.

$$(p+q)^2=1$$

$$(0.8p+0.2q)^2=1$$

$$p^2=A_1A_1=64\%$$

$$2pq=2A_1A_2=32\%$$

$$q^2=A_2A_2=4\%$$

سیستم خونی MN

این گروه خونی در جمعیت‌های انسان تحت کنترل لوکوس L با دو ژن ال LM و LN که رابطه غالب و مغلوبی بین آنها وجود ندارد.

ژنوتیپ	فنوتیپ
MM	M
MN	MN
NN	N

سیستم خونی MN

فرض کنیم در یک جمعیت مشخص، ۱۶ درصد افراد گروه خونی N و ۴۸ درصد افراد گروه خونی MN و ۲۶ درصد افراد گروه خونی M دارند و محاسبه فراوانی ژنهای M و N مورد نظر است. میدانیم که افراد هموزیگوت NN منحصرأ گامت N و افراد MM نیز حاوی ژن M و افراد هتروزیگوت MN دو نوع گامت با نسبت مساوی $1/2$ M و $1/2$ N تولید میکنند. بنابراین فراوانی ژنهای M و N در جمعیت مورد مطالعه چنین محاسبه می شود:

$$p = M = MM + MN/2 = 36\% + 24\% = 0.6$$

$$q = N = NN + MN/2 = 16\% + 24\% = 0.4$$

همچنین اگر فراوانی ژنی این سیستم در دست باشد، می توان فراوانی انواع ژنوتیپهای آن را محاسبه کرد:

$$(p+q)^2 = 1 \rightarrow p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$(0.6p + 0.4q)^2 = 1 \rightarrow 36\%p^2(MM) + 48\%pq(MN) + 16\%q^2(NN)$$

سیستم خونی ABO

این سیستم در جمعیت انسانی دارای یک لوکوس I و سه ژن ال اصلی IA، IB و IO است که IO نسبت به دو ال دیگر رفتار مغلوب و دو نوع دیگر رابطه غالب و مغلوبی ندارند.

ژنوتیپ	فنوتیپ
AA AO	A
BB BO	B
AB	AB
OO	O

محاسبه فراوانی ژنها

الف) محاسبه فراوانی ژنی: هر گاه فراوانی ژن A را به P، فراوانی ژن B را به q و فراوانی ژن O را با حرف r نشان می دهیم .

$$r = \sqrt{O}$$

$$p = \sqrt{A+O}-\sqrt{O}$$

$$q = \sqrt{B+O}-\sqrt{O}$$

که A و B و O به همین ترتیب درصد گروههای خونی A و B و O است.

مثال: در يك جمعیت فرضي ۱۹ درصد افراد گروه خوني A و ۲۰ درصد گروه خوني B و ۱۱ درصد گروه خوني AB و ۲۰ درصد گروه خوني O دارند. در این صورت فراوانی ژنهای A و B و O چقدر است؟

$$p = \sqrt{A+O}-\sqrt{O} \rightarrow \sqrt{19\%+30\%}-\sqrt{30\%} \neq 0.15$$

$$q = \sqrt{B+O}-\sqrt{O} \rightarrow \sqrt{40\%+30\%}-\sqrt{30\%} \neq 0.29$$

$$r = \sqrt{30\%} \neq 0.55$$

محاسبه فراوانی ژنها

(ب) محاسبه فراوانی ژنوتیپ:

در يك جمعیت فرضي ، فراواني ژن O برابر است با 0/۰ و فراواني ژن B برابر است با ۲/۰ و فراواني ژن A برابر ۲/۰ است ، در این صورت درصد انواع ژنوتیپهای آن را محاسبه کنید؟
میدانیم که با توجه به حضور سه ژن الل در این نوع گروه خونی رابطه :

$$p + q + r = 1$$

صادق است و از سوي دیگر ، با توجه به اینکه هر جاندار دیپلوئید دو ژن الل را دریافت میکند ، پس خواهیم داشت :

$$(p + q + r)^2 = 1$$

و به این ترتیب ، انواع ژنوتیپهای ممکن از بسط سه جمله فوق بدست می‌آید.

$$p^2(AA) + 2pq(AB) + 2pr(AO) + q^2(BB) + 2qr(BO) + r^2(OO) = 1$$

حال اگر بجای P و q و r مقادیر آنها جایگزین شود ، درصد ژنوتیپها بدست می‌آید.

$$(0.2A + 0.3B + 0.5O)^2 = 4\%AA + 12\%AB + 20\%AO + 9\%BB + 30\%BO + 25\%OO = 1$$

$$A \text{ گروه خونی } = AA + AO = 4\% + 20\% = 24\%$$

$$B \text{ گروه خونی } = BB + BO = 9\% + 30\% = 39\%$$

$$O \text{ گروه خونی } = OO = 25\%$$

$$AB \text{ گروه خونی } = AB = 12\%$$

صفات وابسته به جنس

در انسان و مگس میوه، نرها هتروگامت بوده و دو نوع یاخته جنسی حاوی کروموزوم X و Y دارند.

ماده ها هوموگامت بوده و فقط یاخته های جنسی محتوی X دارند.

اکثر صفات وابسته به جنس در اینها به کروموزوم X مربوط است. در نتیجه ماده دارای سه نوع ژنوتیپ و نر دارای دو نوع ژنوتیپ در جمعیت می باشد.

هموفیلی

اگر صفت هموفیلی در نظر گرفته شود:

زنان دارای سه ژنوتیپ HH و Hh و hh هستند و مردان دو نوع ژنوتیپ HY و hY دارند و محاسبه فراوانی ژنهای آنها $P = H$ و $q = h$ به روش زیر انجام میگیرد:

$$\text{نر } +1/3 P \quad \text{ماده } p = 2/3 p$$

$$\text{نر } +1/3 q \quad \text{ماده } q = 2/3 q$$

محاسبه فراوانی ژنوتیپها به روش زیر انجام می شود

$$p^2 + 2pq + q^2 \quad \text{ماده ها}$$

$$p+q \quad \text{نرها}$$

تعادل در بیش از یک لوکوس

در بررسی لوکوسها به تنهایی، پس از یک نسل آمیزش تصادفی، فراوانی در ژنوتیپهای آن تعادل برقرار می شود.

در صورتیکه این امر در مطالعه همزمانی ژنوتیپهای بیش از یک لوکوس صدق نمی کند.
دو ژن Aa و Bb اگر فرض شود:

تعادل در بیش از یک لوکوس

جمعیت اولیه دو نوع ژنوتیپ $AABB$ و $aabb$ به نسبت مساوی وجود دارند و از سوی دیگر، تعداد افراد نر و ماده و بارور برای هر یک از دو نوع یاد شده با هم برابرند، در این صورت آمیزش تصادفی میان افراد این جمعیت سبب بروز سه نوع ژنوتیپ در نسل اول می شود که عبارت اند از $AABB$ ، $aabb$ و $AaBb$ و در نسل دوم نیز ۹ نوع ژنوتیپ قابل بیش بینی است که می توان آنها را به صورت الگوی زیر نشان داد .

$AABB$ و $aabb$ جمعیت اولیه

آمیزشهای تصادفی	$AABB \times AABB$	$aabb \times aabb$	$AABB \times aabb$
نسل اول	$AABB$	$aabb$	$AaBb$

چنانکه ملاحظه می شود سه نوع ژنوتیپ در نسل اول بیش بینی می گردد.

آمیزشهای تصادفی میان افراد $F1$ به شش صورت ممکن است رخ دهد که اگر کلیه حالات آنها مورد توجه قرارگیرد در نهایت سبب بروز ۹ نوع ژنوتیپ در افراد نسل دوم می شود.

$(F1) AAAA \times AABB (F1)$	$(F1) AABB \times aabb$	$(F1) AABB \times AaBb (F1)$
$(F1) aabb \times aabb (F1)$	$(F1) aabb \times AaBb (F1)$	$(F1) AaBb \times AaBb (F1)$

اگر فراوانی ژنهای چهارگانه اولیه را به صورت $A = P$ و $a = q$ و $b = s$ نشان دهیم و با توجه به اینکه هر یاخته جنسی به طور طبیعی از هر جفت ژن فقط یکی از آنها را دریافت میکند در این صورت بر اساس قانون هاردي - واینبرگ ، نسبتهای تعادلی در جمعیت مورد نظر را می توان از فرمول زیر محاسبه کرد.

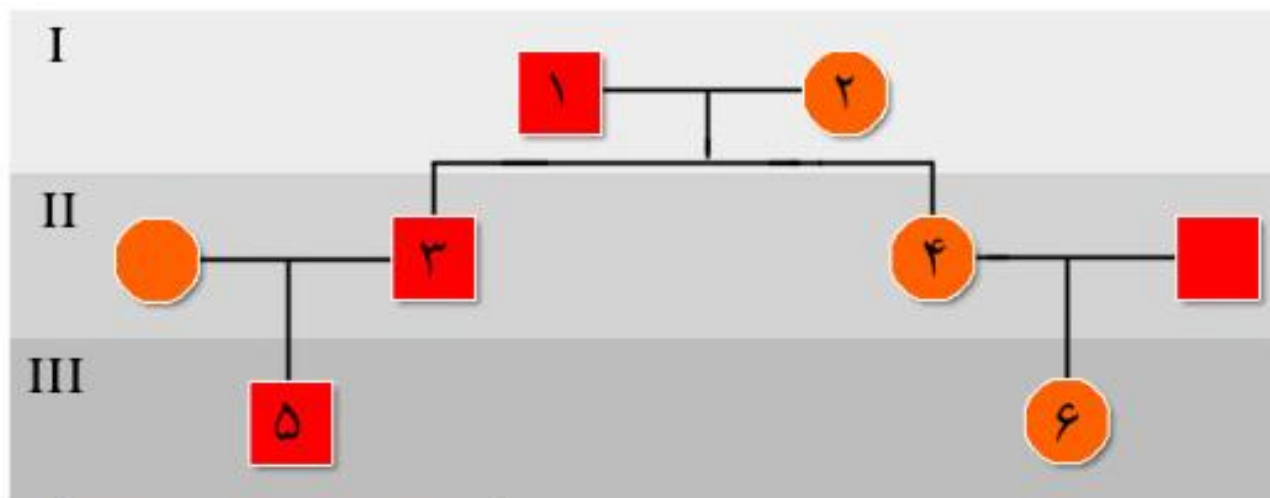
$$(p_r + p_s + q_r + q_s)^2$$

ازدواج با خویشاوندان

معیارهای سنجش ازواجهای خویشاوندی شامل ضریب همخونی و ضریب خویشاوندی است.

ضریب خویشاوندی: احتمال وجود یک ژن از یک لوکوس مشخص که از اجداد مشترک به دو خویشاوند مثل پسر عمو و دختر عمو منتقل شده باشد.

ازدواج با خویشاوندان



$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

احتمال انتقال ژن از پدر بزرگ

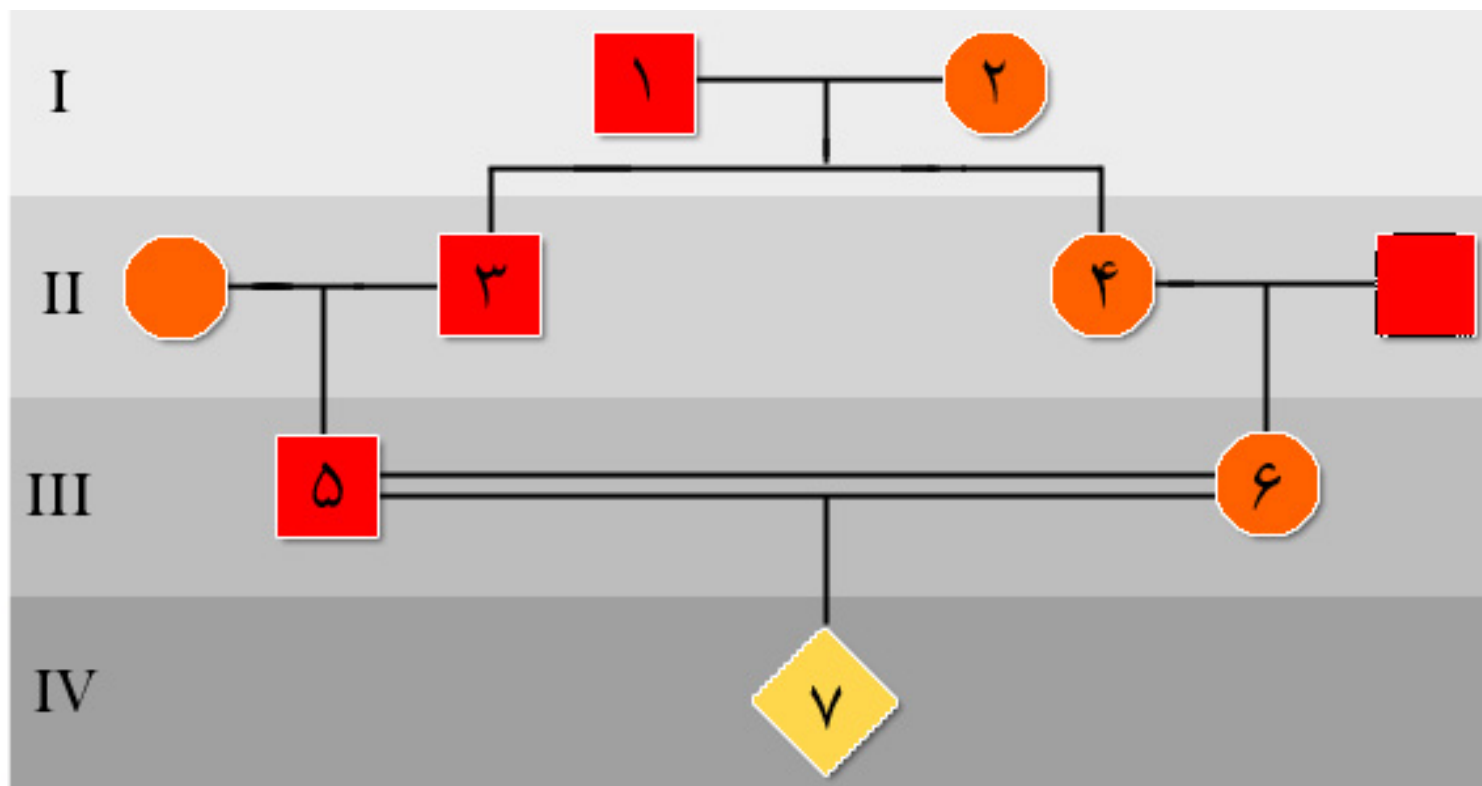
$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

احتمال انتقال ژن از مادر بزرگ

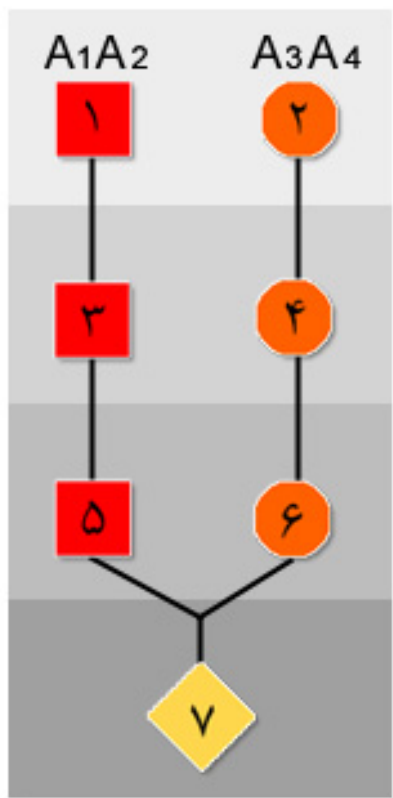
$$\frac{1}{8} + \frac{1}{8} = \frac{1}{4}$$

ضریب خویشاوندی

ازدواج با خویشاوندان



ازدواج با خویشاوندان



احتمال انتقال ژن A1 از پدر بزرگ به شماره ۷ $\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$

و با همین احتمال ژن A2 و A3 و A4 میتواند به شماره ۷ منتقل شود.

احتمال انتقال ژن A2 از پدر بزرگ به شماره ۷ $\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$

احتمال انتقال ژن A3 از پدر بزرگ به شماره ۷ $\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$

احتمال انتقال ژن A4 از پدر بزرگ به شماره ۷ $\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$

شانس اینکه فرد شماره ۷ برای هر یک از ژنهای یاد شده هوموزیگوت گردد بر اساس اصول احتمالات برابر است با مجموع احتمالات ممکن یعنی :

$$\frac{1}{64} + \frac{1}{64} + \frac{1}{64} + \frac{1}{64} + \frac{1}{64} = \frac{1}{16}$$

گزینش طبیعی

بقا و قدرت باروری برای یک ژن مشخص به ژنوتیپ بستگی دارد.

به این ترتیب اگر ارزش گزینشی یا ارزش سازشی به وجود یک ژن معین در ژنوتیپ یک فرد بستگی داشته باشد، در این صورت گزینش روی ژن اثر می کند.

به عبارت دیگر، روی فرد عمل کرده و فراوانی آن از نسلی به نسل دیگر تغییر می کند.

این، یعنی فراوانی ژن مورد نظر در زاده ها مشابه والدین نخواهد بود.

یکی از دلایل جهش نقطه ای، تغییر در سطح مولکولی DNA کروموزوم است

و معمولاً به صورت جابجایی در یک باز آلی از ساختار ژن است.

جهش مستقیم شامل: دو نوع ترانزیسیون و ترانس ورسیون است.

در نوع اول، باز پورین دار یک رشته پلی نوکلئوتیدی DNA با پورین یا پیریمیدین یک رشته پلی نوکلئوتیدی با نوع دیگری از پیریمیدین جابجا می شود.

در نوع دوم، باز پورین دار یک رشته با باز پیریمیدین دار و یا برعکس جا به جا می شود.

در دور بعدی همانند سازی DNA، در رشته مکمل نیز جا به جایی رخ می دهد.

در جهش وارونه، احتمال بازگشت بازهای جا به جا شده به حالت اولیه وجود دارد.

$$up = vq$$

محاسبه ارزش تعادلی \hat{q} از رابطه زیر:

$$u(1 - q) = vq$$

$$u = uq + vq = q(u + v)$$

$$\hat{q} = \frac{u}{u + v}$$

رانش ژنی

وقوع جهش پدیده ای تصادفی است. تغییر یا نوسانهای اتفاقی در فراوانی ژنها را رانش ژنی می گویند.

تأثیر این فرایند بیشتر در جمعیت‌های کوچک مشهود بوده و در جمعیت‌های بزرگ ناچیز است.

بدون شکاف این پدیده مسئول افزایش فراوانی انواعی از ژنهای نامطلوب در گروه‌های مشخصی از جمعیت‌های انسان است که به دلایلی از جمعیت‌های دیگر جدا مانده اند.

مانند، نقص ژنتیکی کوتولگی که همراه با افزایش تعداد انگشتان است.

سوال

1- در یک جمعیت فرضی فراوانی ژن Rh منفی برابر 2/0 است. در اینصورت به پرسشهای زیر پاسخ دهید:

الف) فراوانی ژن Rh مثبت چقدر است؟

ب) چه در صدی از افراد جمعیت مزبور Rh مثبت هموزیگوت اند؟

ج) چه در صدی از افراد جمعیت مزبور Rh منفی اند؟

2- در یک جمعیت فرضی 16% افراد گروه خونی Rh منفی دارند، در این صورت فراوانی ژنهای Rh مثبت و Rh منفی چقدر است؟

سوال

3- در ارتباط با گروه خونی AB، فراوانی ژن A برابر با $3/0$ و فراوانی ژن B برابر با $4/0$ است. در این صورت به پرسشهای زیر پاسخ دهید:

الف) چند درصد از افراد این جمعیت گروه خونی A دارند؟

ب) چند درصد از افراد این جمعیت گروه خونی B هتروزیگوت اند؟

ج) چند درصد از افراد این جمعیت گروه خونی AB دارند؟