

صفت وابسته به X

گاهی ژنی که بررسی می شود در کروموزوم X قرار دارد. به این صفات، وابسته به X می گویند. هموفیلی، یک بیماری وابسته به X و نهفته است یا به عبارتی دیگر آلل این بیماری که روی کروموزوم X قرار دارد نهفته است. در این بیماری، فرایند لخته شدن خون دچار اختلال می شود. شایع ترین نوع هموفیلی مربوط است به فقدان فاکتور انعقادی VIII (شماره ۸) می نویسیم: X^H و X^h

جدول ۲ انواع ژنوتیپ ها و فنوتیپ ها را برای هموفیلی نشان می دهد. دقت کنید که در کروموزوم Y جایگاهی برای الل های هموفیلی وجود ندارد. در افراد با صفات وابسته به X، مرد هتروزگوتس ندارند.

زن	مرد
$X^H X^H$ سالم خالص	$X^H Y$ مرد سالم
$X^H X^h$ سالم (ناقل) هتروزگوت	--- در رابطه با صفات وابسته به X، مرد ناقل ندارد
$X^h X^h$ زن بیمار	$X^h Y$ مرد بیمار

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

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

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

مثال: $X^H Y$ (مرد سالم) $\times$ $X^H X^h$ (زن ناقل) (هوموزگوتس)

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

- بسیاری از ویژگی‌ها مثل قد شکل بدن و رنگدانه‌های پوست تنها توسط ال‌های یک جگه به ارث نمی‌رسند. ال‌های مربوط به جگه‌های متعدد، بر هر صفت تأثیر می‌گذارند.
- واژه‌ی **وراثت پلی ژنیک** هنگامی به کار می‌رود که چندین جفت ژن مستقل تأثیرات یکسان و افزایشی بر روی یک صفت دارند.

- ساده‌ترین صفت پلی ژنیک مربوط به ذرت است که حاوی ۳ ژن ۲ ال (از بازه‌ی سفید تا قرمز پررنگ) است. پس حاوی ۲۷ ژنوتیپ بوده و رنگ ذرت‌ها بر اساس تعداد ال‌های غالب در این بازه متغیرند.

- صفات مندلی صفاتی کیفی بوده و فنوتیپ‌های مجزا از هم دارند (هر صفت دو حالت یا دو صورت است) هر صفت تحت کنترل یک ژن ۲ ال است.

- در رابطه با صفات اتوزومی چند الی: $\text{تعداد رابطه‌ها} = \text{ژ} = \frac{n(n+1)}{2}$ یا $\text{ف} = \frac{n(n-1)}{2}$
 تعداد ال‌ها
 تعداد رابطه‌ها غالب و مغلوب

- در رابطه با صفات وابسته به X چند الی:
 مجموع ژنوتیپ‌ها = کل ژنوتیپ $\Rightarrow \text{ژ} = n$
 $\text{در جمعیت } \left\{ \begin{array}{l} \text{ژ} = \frac{n(n+1)}{2} \\ \text{ف} = \frac{n(n-1)}{2} \end{array} \right.$
 تعداد رابطه‌ی غوم - ژ = یا
 $\text{مردان بزرگتر} = \frac{\text{مردان در نظر گرفتن جنسیت}}{\text{کل فنوتیپ}} \Rightarrow \text{ف} = n$
 مجموع ژنوتیپ‌ها = مردان در نظر گرفتن جنسیت

- در رابطه با صفات اتوزومی چند ژنی:
 $\text{تعداد ژن‌ها} = \text{ژ} = 3^n$
 $\text{مردان رابطه‌ی غوم} = \text{ژ} = 2^n \times 3^m$
 $\text{مردان رابطه‌ی غوم} = \text{ژ} = 2^n \times 3^m$

- در رابطه با صفات وابسته به X چند ژنی:

- مجموع ژنوتیپ‌ها = کل ژنوتیپ $\Rightarrow \text{ژ} = 2^n$
 $\text{در جمعیت } \left\{ \begin{array}{l} \text{ژ} = 3^n \\ \text{ف} = 2^n \times 3^m \end{array} \right.$
 $\text{مردان بزرگتر} = \frac{\text{مردان در نظر گرفتن جنسیت}}{\text{کل فنوتیپ}} \Rightarrow \text{ف} = 2^n$
 مجموع فنوتیپ‌ها = مردان در نظر گرفتن جنسیت

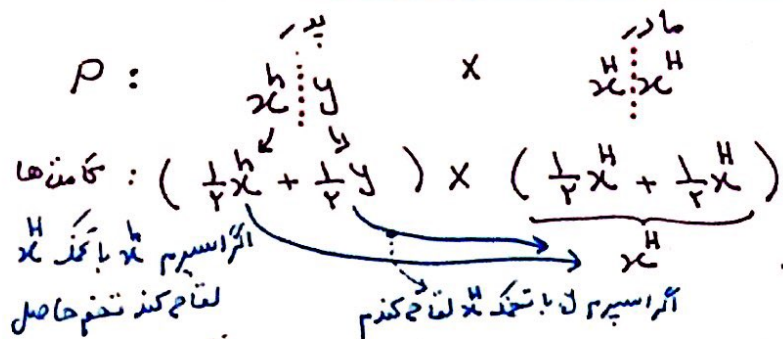
• همیشه به خط چین فرضی بین آنها بگذاریم ببینیم آیا در طرف

این خط چین با هم فرق دارند

یا سببه هم هستند

دقت کنید X^H و X^h و Y و X^H با هم می‌شن ۱

اگر با هم فرق داشتند، یعنی اون فرد دو نوع گامت مختلف ایجاد می‌کنه. "یک نوع" ایجاد می‌کنه.



ژنوتیپ مرد هموفیل $X^h Y$ و گامت‌هایی که تولید می‌کند X^h و Y است. ژنوتیپ زن سالم $X^H X^H$ است و فقط دختری سالم خواهد بود یا ژنوتیپ $X^H X^H$

یک نوع گامت تولید می‌کند: X^H

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

گامت‌ها	X^h اسپرم	Y اسپرم
X^H تخم	$X^H X^h$ دختر ناقل سالم هتروزیگوت	$X^H Y$ پسر سالم

$P: X^H Y \times X^H X^H$

گامت: $\left(\frac{1}{2} X^H + \frac{1}{2} Y \right) \times \left(X^H \right)$

$F_1: \frac{1}{2} X^H X^H + \frac{1}{2} X^H Y$

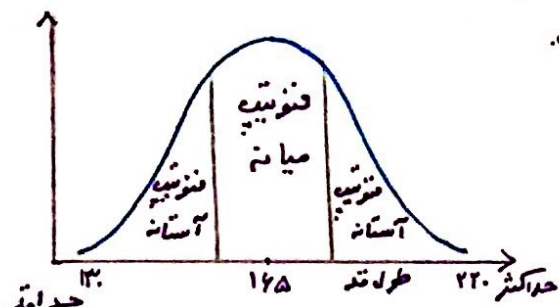
نیمه از فرزندان پسرانی هستند که سالمند. نیمه از فرزندان دخترانی هستند که سالمند (البته ناقلند).

فرزندان حاصل از این ازدواج هموفیل نخواهند بود.

• صفاتی که در یک بازه بین یک حداقل و یک حداکثر قرار می‌گیرند مثل طول قد، وزن دانه‌های برنج، میزان رنگدانه در ذرت و... صفات پیوسته و ناپیوسته یا گسسته: صفاتی که به دو صورت (دو حالت) دیده می‌شوند.

P= 0012

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



صفات تک جایگاهی و چند جایگاهی

P= 0013

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

تک ژنی

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

چند ژنی

• Barbara McClintock الگوهای فنوتیپی
غیرطبیعی را در دانه‌های ذرت مشاهده کرد که می‌توانست
توسط **ترنسپوزون‌ها** توضیح داده شود.

• ترانسپوزون‌ها توانایی‌های از DNA هستند که قادرند

حاجگاه خود را درون ثرنوم سلول
Transposition طی می‌کنند.
تفسیر دهند. در نتیجه موجب
ایجاد تفسیرات درون ثرنوم
و نهایتاً ایجاد جهش می‌گردند.

• مکد کلیستوک اثبات کرد
دلیل رنگارنگی دانه های درخت
ترنشیوزون ها هستند

این ۲۷ نوع ژنوتیپ به صورت زیر نشان داده شده است :

صفت رنگ در این نوع ذرت تحت کنترل سه جایگاه ژنی است که هر کدام دو آلل دارند. برای نشان دادن ژن‌ها در

این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A, B و C استفاده می‌کنیم. بر حسب نوع ترکیب الل‌ها، رنگ‌های

مختلفی ایجاد می شود. الل های بارز، رنگ قرمز و الل های نهفته رنگ سفید را باعث می شوند. بنابراین فتوتیپ

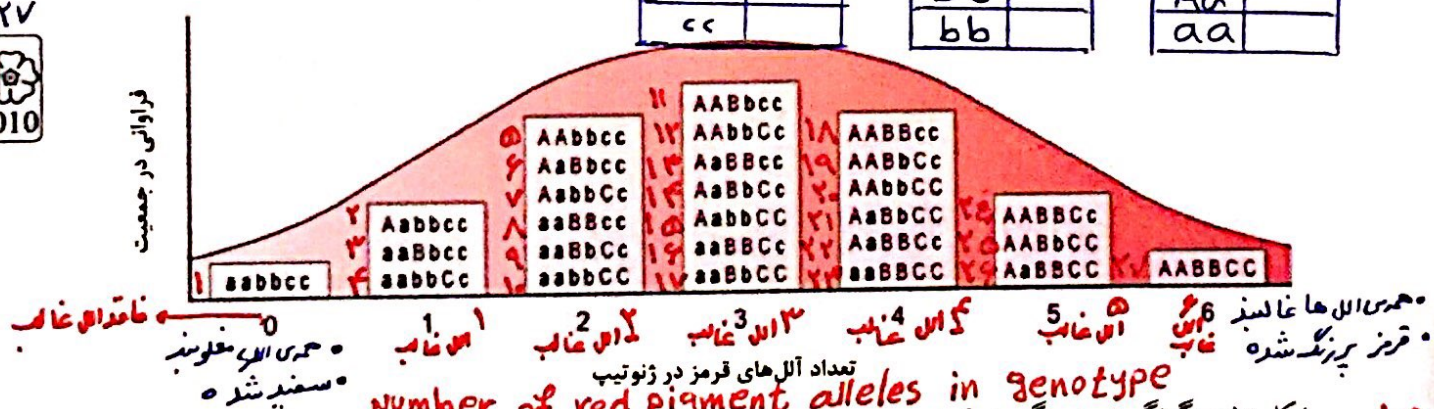
های دو آستانه طیف، یعنی قرمز و سفید به ترتیب ژنوتیپ‌های AABBCC و aabbcc را دارند. در فتوتیپ

برای برای برای
های هتروزیگوس، هر چه تعداد الل های بارز بیش تر باشد، مقدار رنگ قرمز بیش تر است.

$r^n \rightarrow r^r = r^v$



0010

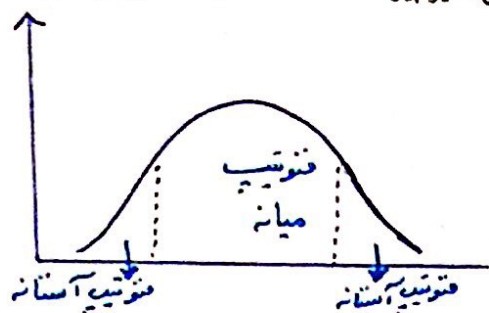


شکل ۱۰- چگونگی تعیین رنگ در ذرت

در این باب با صفت کمی (بیوسه) : اکثر غالب بازر جلوه نمی کند بلکه کمیت صفت مورد نظر را تشدید می کند.

در مثال ذرت در بازه‌های سفید تا قرمز ، هر ثرویتی که الی‌های مغلوب (حرف کوچک انگلیسی) بیشتری دارد،
رنگ قرمز روشن‌تر (حتی صورتی تا سفید زرد) خواهد داشت . و هر چه الی‌های غالب (« بزرگ ») " " "
زرد آن ذرت قرمز و قرمز تر و قرمز تر خواهد شد .

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



• نمودار توزیع فراوانی فنوتیپ ها در صفات پیوسته به شکل زنگوله است

اثر محیط



گاهی برای بروز یک فنوتیپ تنها وجود ژن کافی نیست. برای مثال در گیاهان، ساخته شدن کلروفیل علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد. • برخی صفات تحت تأثیر محیط قرار می گیرند. **مثلاً** ← نور ← ساخته شدن کلروفیل (علاوه بر ژن، محیط انسان، شامل عوامل متعددی است. تغذیه و ورزش عامل هایی محیطی اند که می توانند بر ظهور فنوتیپ اثر کنند. به عنوان مثال، قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد. بنابراین نمی توان تنها از روی ژن ها، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد. **۱** چه عواملی می توانند در فنوتیپ در خیل باشند؟ **۲** محیط

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

مرحله ژن : بازوی بلند کروموزوم ۱۲

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

AA	سالم
Aa	سالم (ناقل)
aa	بیمار

A آل سالم
a آل فنیل کتونوریا

پلائیوتروپی : تأثیر یک ژن بر کنترل چند صفت (مثلاً : PKU (فنیل کتونوریا))
pleiotropy

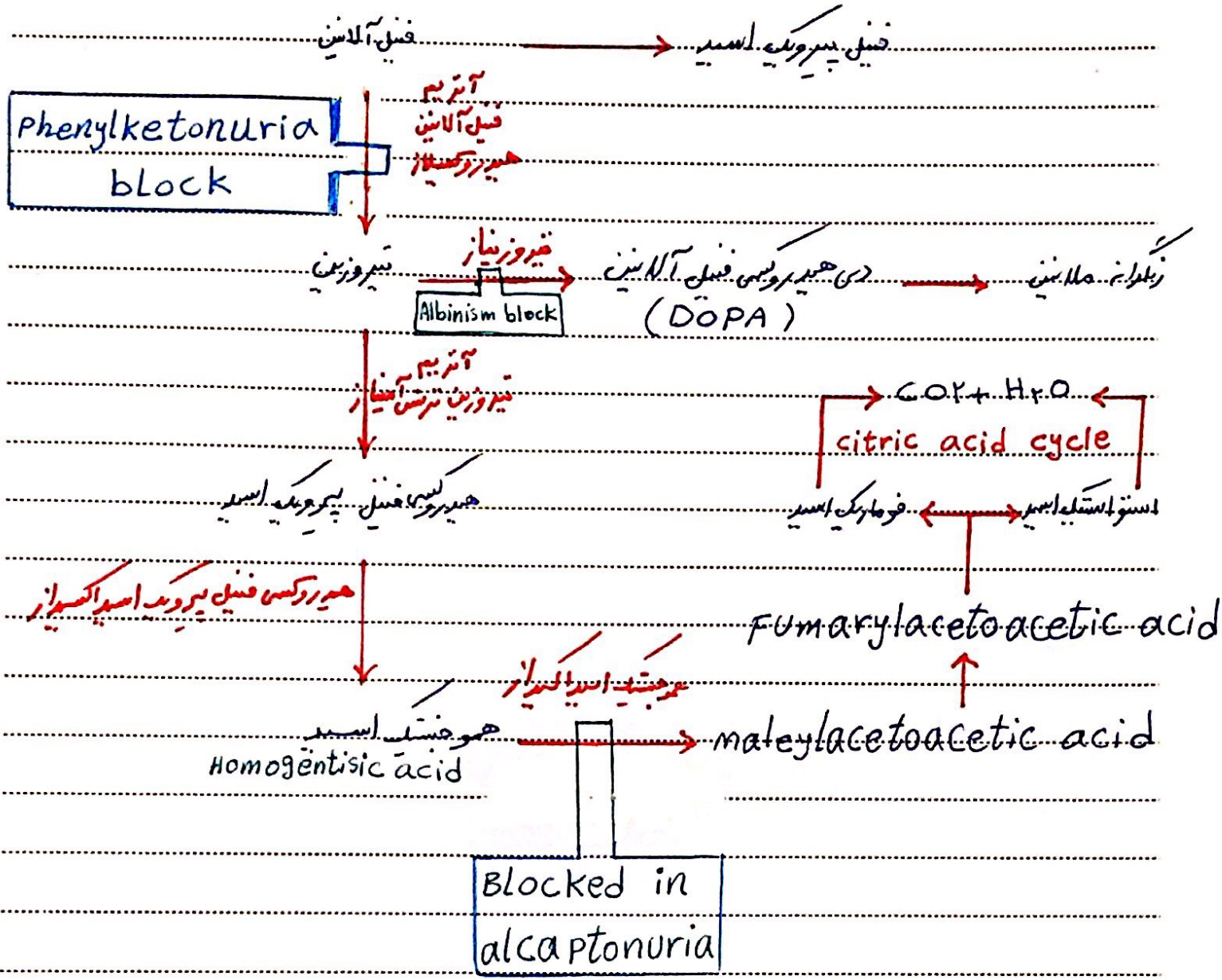


شکل ... خون گیری از کودک برای انجام آزمایشات بدو تولد برای مشحوض شدن PKU و تیروئید و ...

بیشتر بدانید

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

غذاهایی که فنیل آلانین زیاد دارند	غذاهایی که فنیل آلانین کم دارند
<p>ماهی شیر گوشت لوبیا لبنیات آسپارتم</p>	<p>بیشتر میوه‌ها</p>
<p>آسپارتم نان گندم تخم مرغ اجیل و حبوبات</p>	<p>شکر Special Formula نان و شیرینی‌های مخصوص</p>
غذاهای غنی از پروتئین	غذاهای کم پروتئین



فنیل کتو نو فوریا : بیماری اتوزوال مغلوبه

۱. به دلیل نقص در ژن آنتی میم تجزیه کننده ی فنیل آلانین به تیروزین (فنیل آلانین هیدروکسیلاز) ، فنیل آلانین در با بدن و سیستم عصبی تجمع می یابد و ایجاد اختلالات متعدد می کند

۲. علائم : ۱. تاخیر در رشد جسم و ذهنی کودک ۲. میکروسفالی ۳. تسنج و انقباض ۴. گرفتگی ۵. تهوع ۶. بیش فعالی ۷. مشکلات حرکتی

تشخیص : ۱. حضور متابولیت های حاصل از فنیل آلانین در ادرار ۲. سنجش میزان فنیل آلانین در خون