فصل چهارم

وراثت

هدفهای رفتاری: از فراگیر انتظار می‌رود در پایان این فصل بتواند :

۱ــ مفهوم قوانین اول و دوم مندل را شرح دهد.

۲ــ مفاهیم ژن، ژنوتیپ، فنوتیپ، صفات غالب، مغلوب و هم غالب، هوموزیگوت و هتروزیگوت و آللهای چندگانه را به‌اختصار تعریف کند.

۳ــ نحوهٔ تعیین جنسیت در انسان را شرح دهد.

۴ــ نحوهٔ رونویسی RNA از روی DNA و برگرداندن رمزها به‌صورت مولکولهای پروتئینی را شرح دهد.

۵ــ ارتباط خصوصیّات به ارث رسیده و مواد ژنتیکی منتقل شده بین نسلها را بیان نماید.

۶ــ مفهوم جهش و برخی از موارد آن‌را توضیح دهد.

همیشه از یک موجود زنده، موجودی همانند او متولد می‌شود. بچه‌های متولدشده دارای شباهتها و تفاوتهای زیادی با یکدیگر و والدین خود هستند.

یونانیان باستان می‌دانستند که والدین چشم‌آبی فرزندان چشم‌آبی دارند، به‌عبارتی چشم‌آبی که یک صفت است از والدین به فرزندان به‌ارث می‌رسد. علمی که به مطالعه در نحوهٔ انتقال صفات از والدین به فرزندان می‌پردازد، «علم وراثت[۱]» نامیده می‌شود. وراثت دربارهٔ همه صفاتی بحث می‌کند که به‌صورت آشکار یا نهفته در یک فرد وجود دارند و او آنها را از والدین خود دریافت کرده است. این صفات، می‌توانند خصوصیّات فیزیکی مانند رنگ چشم، و یا مربوط به عملکرد اجزای بدن مانند گروه خونی باشند. چنین صفاتی، به‌واسطهٔ مولکول DNA (داکسی ریبونوکلئیک اسید) که درون هستهٔ هر سلول قرار دارد از والدین به فرزندان و یا از نسلی به نسل دیگر به‌ارث می‌رسد. اگرچه این مولکول در قرن اخیر کشف شده است ولی نحوهٔ انتقال صفات از نسلی به نسل دیگر سالها پیش توسط فردی به نام

۱ــ Heridity

مندل کشف گردیده بود. در این فصل نحوهٔ انتقال صفات و چگونگی کشف حقایق آن بررسی می‌شود.

۱ــ۴ــ آزمایشها و قوانین مندل

مندل، کشیش اتریشی، با انجام آزمایشهایی که به‌دقّت طرح‌ریزی شده بود، با استفاده از گیاه نخود الگوهای اساسی وراثت را کشف کرد. این گیاه از چند جهت برای تجربیات ژنتیکی ساده، نمونه‌ای مناسب است. به‌عنوان نمونه هر بوتهٔ نخود در برخی خصوصیات که به‌آسانی قابل شناسایی هستند، با سایر بوته‌ها تفاوتهای آشکاری دارد، مثلاً، دانه‌های رسیده نخود می‌توانند از نظر شکل گرد (صاف) یا چروکیده (ناصاف) و از نظر رنگ، زرد و یا سبز باشند (شکل ۱ــ۴). به هرکدام از این

شکل ۱ــ۴ــ وجود صفات متقابل مختلف (گردی در مقابل چروکیدگی و زردی در مقابل سبزی دانه) در گیاه نخود دقت کنید در هر گیاه تنها یک نوع دانه یافت می‌شود و این شکل نمایشی است.

خصوصیّات یعنی رنگ‌دانهٔ نخود و یا شکل آن، یک صفت می‌گویند. مندل در جستجویش برای یافتن راه انتقال صفات متقابل (یعنی گردی دانه در مقابل چروکیدگی آن و یا زردی دانه در مقابل سبزی آن) از والدین به فرزندان چندین زوج صفت آشکار (مانند صافی، چروکیدگی) را انتخاب کرد. سپس مندل گیاهانی را که از نظر صفات متقابل خالص بودند باهم آمیزش داد و بدقت توزیع این صفات را در زاده‌ها یا فرزندان آنها یادداشت کرد. به‌عنوان مثال وی گیاهان نخودی را که در چند نسل پی‌درپی تنها دانه صاف تولید می‌کردند و از نظر صفت شکل دانه صاف، خالص بودند با گیاهان نخودی که از نظر شکل دانه چروکیده، خالص بودند، آمیزش داد. زمانی که وی پوستهٔ حاوی دانهٔ گیاهان تجربی‌اش را باز کرد، دریافت که تمام دانه‌های این آمیزش گرد (صاف) هستند. به‌نظر می‌رسید که صفت دیگر (چروکیدگی) در نسل اوّل زاده‌های این آمیزش ناپدید شده است. سپس مندل دانه‌های صاف حاصل از آمیزش فوق را کاشت و اجازه داد تا گیاهان حاصل، چنانکه معمول است، خود را لقاح دهند. از بررسی دانه‌های گیاهان نسل دوم، دریافت که $\frac{۱}{۴}$ یا بیست و پنج درصد کلّ دانه‌ها در نسل دوم چروکیده و $\frac{۳}{۴}$ یا هفتاد و پنج درصد باقیمانده صاف هستند. مندل این الگو را در مورد

صفات متقابل دیگر مورد بررسی‌اش مانند رنگ زرد دانه در مقابل رنگ سبز هم مشاهده کرد. از این‌رو مندل، عضوی از زوج صفت متقابل (گردی دانه) را که در تمام زاده‌های نسل اول و حدود $\frac{۳}{۴}$ زاده‌های نسل دوم دیده می‌شد «صفت غالب» یا «بارز» خواند و صفتی (چروکیدگی دانه) را که در نسل اول ناپدید و تنها در $\frac{۱}{۴}$ افراد نسل دوم ظاهر می‌شد، «صفت مغلوب» یا «نهفته» نامید. مندل برای توصیف الگوهای مشاهده‌شده چنین فرض کرد که صفات موروثی به‌کمکِ عوامل وراثتی مستقلی از والدین به فرزندان منتقل می‌شوند (قانون اول مندل). امروزه به عوامل وراثتی مندل «ژن» می‌گویند که با تعریف دقیق‌تر آن در همین فصل آشنا خواهید شد.

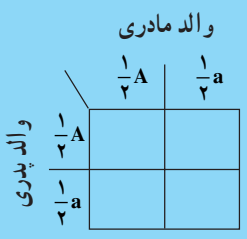
بنابراین مندل با فرض فوق توانست نتایج حاصل از آمیزش یک صفت را درست پیش‌بینی کند. به‌همین ترتیب وی توانست نتایج حاصل از آمیزش گیاهان با دو زوج صفت متقابل را نیز پیش‌بینی کند. مثلاً او گیاهانی با دانه‌های صاف و زرد (هر دو صفت غالب) را با آنهایی که نخودهای چروکیده و سبز (هر دو صفت مغلوب) تولید می‌کردند، آمیزش داد و مطابق پیش‌بینی وی، همهٔ اعضای نسل اول گیاهانی با دانه صاف و زرد بودند. سپس گیاهان نسل اول را که درواقع دورگه بودند برای خودباروری رها کرد و با توجه به نتایج قبلی، نتایج این خودباروری را پیش‌بینی کرد. نتایج پیش‌بینی‌شده با نتایج به‌دست‌آمده مطابقت داشت و در نسل دوم چهار نوع دانهٔ زرد و صاف، چروکیده و زرد، صاف و سبز، چروکیده و سبز با نسبت $\frac{۱}{۱۶}$ ، $\frac{۳}{۱۶}$ ، $\frac{۳}{۱۶}$ و $\frac{۹}{۱۶}$ بوجود آمد. بدین ترتیب مندل یکی دیگر از اساسی‌ترین الگوهای وراثتی را کشف کرد که امروزه تحت عنوان قانون دوم مندل شناخته می‌شود.

قانون اوّل مندل

درواقع مندل دریافت که با فرض اینکه دودمانهای خالص گیاهان، یک عامل غالب و یا مغلوب را به زاده‌های نسل اول خویش انتقال می‌دهند و بنابراین اعضای نسل اول دورگه هستند، می‌تواند نتایج آزمایشهای خود را پیش‌گویی کند. پس مندل فرض کرد که هریک از اعضای نسل اول، هر دو عامل غالب و نهفته را دارند. مندل عامل صفت غالب (صافی دانه) را با A و عامل صفت مغلوب (چروکیدگی دانه) را با a نشان داد. هرگاه هر دو والد، عامل A را به فرزندان خویش انتقال دهند، ترکیب فرزندان AA می‌شود و تنها دانه‌های گرد دیده می‌شوند. در گیاهانی با ترکیب aa که از هر والد عامل a را دریافت کرده‌اند، تنها دانه‌های چروکیده تولید می‌شود. اگر گیاه خالص دارای صفت دانهٔ صاف (AA) با گیاه دانهٔ چروکیده (aa) لقاح شود، فرزندان دورگه

Aa تولید می‌شود که همگی دانه صاف می‌باشند. حال اگر گیاهان دورگه نسل اوّل تولید شده (Aa) خودلقاحی انجام دهند می‌توانند عامل A یا a را از طریق سلولهای جنسی نر یا ماده به فرزندان خود منتقل کنند و در واقع این انتقال با نسبتهای یک به یک انجام می‌شود. بنابراین قانون اوّل مندل می‌گوید که هر موجود زنده برای هر صفت دارای دو عامل است که هر عامل را از یک والد به‌دست می‌آورد. به‌طوری‌که در هنگام تشکیل سلول جنسی نر یا ماده یک عامل به هرکدام از آنها وارد شده است و به هنگام لقاح سلول جنسی نر و ماده، این دو عامل در کنار هم قرار می‌گیرند.

یک راه ساده برای پیش‌گویی آنچه که در یک آمیزش رخ می‌دهد، ترسیم جدولی است که ما را در جریان تمام ترکیبات ممکن این عوامل قرار می‌دهد. در بخش افقی بالای جدول، عواملی فهرست می‌شوند که یکی از والدین از طریق سلول جنسی در فرزندان خود به اشتراک می‌گذارد و در بخش عمودی نیز عواملی که از والد دیگر از طریق سلول جنسی به فرزندان منتقل می‌شوند، فهرست می‌گردند. در مثال ما، همان‌طورکه گفتیم هر دو والد از نظر شکل دانه دورگه هستند و از این‌رو هر دو می‌توانند A یا a را به احتمال $\frac{۱}{۲}$ و $\frac{۱}{۲}$ یا ۵۰٪ و ۵۰٪ از طریق سلولهای جنسی (اسپرم و تخمک) به فرزندان منتقل کنند. این ترسیم در نمودار مقابل نشان داده شده است :



با تکمیل این نمودار با استفاده از حاصلضرب احتمال هر حرف به‌شکل جدول زیر، می‌توان ترکیبات ممکن را در خانه‌های آن نوشت : (حروف بزرگ همیشه اوّل نوشته می‌شوند.)

	$\frac{۱}{۲}$A	$\frac{۱}{۲}$a
$\frac{۱}{۲}$A	$\frac{۱}{۴}$AA دانهٔ صاف	$\frac{۱}{۴}$Aa دانهٔ صاف
$\frac{۱}{۲}$a	$\frac{۱}{۴}$Aa دانهٔ صاف	$\frac{۱}{۴}$aa دانهٔ چروکیده

بدین ترتیب ترکیبهای مورد انتظار ما باید AA، Aa و aa باشند. توجه کنید که Aa در جدول دو بار تکرار شده است ؛ یعنی حدود نیمی از هر چهار فرزند یا حدود

پنجاه درصد فرزندان Aa خواهند بود ($\frac{1}{4}Aa+\frac{1}{4}Aa=\frac{1}{2}Aa$) به همین ترتیب $\frac{1}{4}$ یا بیست‌و پنج درصد آنها AA و $\frac{1}{4}$ یا بیست‌و پنج درصد باقیمانده aa هستند. بدین ترتیب، اگر حرف A نشانگر صفتِ غالب صافی دانه و حرف a نمایانگر صفت مغلوب چروکیدگی دانه باشد، به احتمال $\frac{1}{4}$ یا ۲۵٪، دانه‌ها چروکیده می‌شوند و به احتمال $\frac{3}{4}$ یا ۷۵٪، دانه‌ها صاف با ترکیبهای $\frac{1}{2}Aa$ و $\frac{1}{4}AA$ که $\frac{1}{2}+\frac{1}{4}=\frac{3}{4}$ خواهند بود. این نسبتها همانهایی هستند که مندل، در نسل دوم مشاهده کرد.

قانون دوم مندل

در کادر قبل خواندیم که یک دانهٔ دورگهٔ صاف، دارای دو عامل A و a برای شکل خود می‌باشد که به‌هنگام تشکیل سلول جنسی به احتمال $\frac{1}{2}A$ و به احتمال $\frac{1}{2}a$ ایجاد می‌شود. از طرفی اگر همین دانهٔ دورگه زرد باشد دارای دو عامل B و b برای رنگ خود است که عوامل مربوط به این صفت نیز به هنگام تشکیل سلول جنسی به احتمال $\frac{1}{2}B$ و به احتمال $\frac{1}{2}b$ از هم جدا می‌شوند.

بنابراین یک دانهٔ دورگه صاف زردرنگ به صورت AaBb نشان داده می‌شود. و عوامل مربوط به صفات شکل و رنگ‌دانه به هنگام تشکیل سلول جنسی به‌صورت $\frac{1}{4}AB$ یا $\frac{1}{4}Ab$ یا $\frac{1}{4}aB$ یا $\frac{1}{4}ab$ جدا می‌شوند. سلولهای جنسی با ترکیبها و احتمال $\frac{1}{4}$ به‌صورت ذیل ایجاد می‌گردند :

$$(\frac{1}{2}A:\frac{1}{2}a)\times(\frac{1}{2}B:\frac{1}{2}b)=\frac{1}{4}AB:\frac{1}{4}Ab:\frac{1}{4}aB:\frac{1}{4}ab$$

بدین ترتیب قانون دوم مندل، بیان می‌دارد که اعضای یک جفت عامل مربوط به یک صفت (مثلاً A و a مربوط به شکل دانه) از اعضای یک جفت عامل مربوط به صفت دیگر (مثلاً B و b مربوط به رنگ‌دانه) به‌طور مستقل از هم جدا می‌شوند. حال اگر به همان روش قبل، جدولی رسم شود که در سطوح افقی و عمودی آن سلولهای جنسی پدری و مادری فهرست گردند و سپس حروف و احتمالات مربوط به آنها را در جدول مربوط در هم ضرب کنیم و این نکته را در نظر داشته باشیم

که A و B به ترتیب بر a و b غالب هستند، نتیجه به‌صورت زیر خواهد بود :

ترکیب سلولهای جنسی مادر

ترکیب سلولهای جنسی پدر	$\frac{۱}{۴}$AB	$\frac{۱}{۴}$Ab	$\frac{۱}{۴}$aB	$\frac{۱}{۴}$ab
$\frac{۱}{۴}$AB	$\frac{۱}{۱۶}$AABB دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$AABb دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$AaBB دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$AaBb دانهٔ صاف و زرد
$\frac{۱}{۴}$Ab	$\frac{۱}{۱۶}$AABb دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$AAbb دانهٔ صاف و سبز	$\frac{۱}{۱۶}$AaBb دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$Aabb دانهٔ صاف و سبز
$\frac{۱}{۴}$aB	$\frac{۱}{۱۶}$AaBB دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$AaBb دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$aaBB دانهٔ چروکیده و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$aaBb دانهٔ چروکیده و زرد
$\frac{۱}{۴}$ab	$\frac{۱}{۱۶}$AaBb دانهٔ صاف و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$Aabb دانهٔ صاف و سبز	$\frac{۱}{۱۶}$aaBb دانهٔ چروکیده و زرد	$\frac{۱}{۱۶}$aabb دانهٔ چروکیده و سبز

به این ترتیب اگر مجموع احتمالات چهار نوع دانه ذیل را جمع کنیم خواهیم داشت :

۱) دانهٔ زرد و صاف $= \frac{۱}{۱۶}AABB + \frac{۱}{۱۶}AABb + \frac{۱}{۱۶}AaBB + \frac{۱}{۱۶}AaBb +$
$\frac{۱}{۱۶}AABb + \frac{۱}{۱۶}AaBb + \frac{۱}{۱۶}AaBB + \frac{۱}{۱۶}AaBb +$
$\frac{۱}{۱۶}AaBb = \frac{۹}{۱۶}$

۲) دانهٔ چروکیده و زرد $= \frac{۱}{۱۶}aaBB + \frac{۱}{۱۶}aaBb + \frac{۱}{۱۶}aaBb = \frac{۳}{۱۶}$

۳) دانهٔ صاف و سبز $= \frac{۱}{۱۶}Aabb + \frac{۱}{۱۶}AAbb + \frac{۱}{۱۶}Aabb = \frac{۳}{۱۶}$

۴) دانهٔ چروکیده و سبز $= \frac{۱}{۱۶}aabb$

از مثالهای دیگری که دربارهٔ قانون دوم مندل مطرح است می‌توان به رنگ مو و طول آن در خوکچه هندی اشاره کرد.

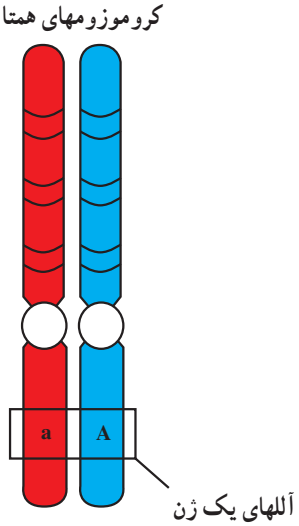
در خوکچهٔ هندی، رنگ مو می‌تواند سیاه یا سفید باشد که سیاه (B) برسفید

غالب (b) است. و طول مو می‌تواند کوتاه (L) یا بلند (l) باشد که صفت موی کوتاه بر بلند غالب است. بنابراین خوکچهٔ هندی با موی سفید و بلند به‌صورت bbll و یا موی سیاه و کوتاه، می‌تواند BbLl باشد.

همچنین در مگس سرکه (که مگس میوه هم نامیده می‌شود) رنگ بدن و طول بال دو صفت مستقل از هم هستند. رنگ بدن این حشره ممکن است سیاه (g) و یا خاکستری (G) باشد که عامل رنگ خاکستری بر عامل رنگ سیاه غالب است. طول بال او نیز می‌تواند بلند (L) و یا کوتاه (l) باشد که عامل بال بلند بر عامل بال کوتاه غالب است. بنابراین، فرد LlGg، مگس سرکه‌ای با بال بلند و رنگ بدن خاکستری خواهد بود که اگر این مگس با مگس دیگری که به‌صورت LlGg است، جفت‌گیری کند همانند مثال اول (شکل و رنگ‌دانهٔ نخود) به احتمال $\frac{۹}{۱۶}$ فرزندان بال بلند با بدن خاکستری، $\frac{۳}{۱۶}$ فرزندان بال بلند با بدن سیاه، $\frac{۳}{۱۶}$ فرزندان بال‌کوتاه با بدن خاکستری و $\frac{۱}{۱۶}$ فرزندان بال‌کوتاه با بدن سیاه خواهند داشت.

۲ــ۴ــ اصطلاحات متداول در علم وراثت

عوامل وراثتی مندل یا واحدهای وراثتی را امروزه با نام «ژن» می‌شناسند که بعداً در مورد آن مطالب بیشتری خواهید خواند. شکلهای مختلف یک ژن مربوط به یک صفت را «آللهای[۱] آن ژن» می‌گویند. مثلاً صفت شکل دانهٔ نخود به دو صورت دیده می‌شد: یکی صاف و دیگری چروکیده که هر حالت توسط یک شکل خاص ژن مربوط به شکل دانهٔ نخود کنترل می‌شود که آللهای مربوط به ژن شکل دانه هستند و به‌صورت غالب (A) یا مغلوب (a) عمل می‌کنند (شکل ۲ــ۴). اگر فردی دارای آللهای یکسان (مثلاً AA یا aa) برای یک ژن بخصوص باشد، به آن فرد «هوموزیگوت[۲]» می‌گویند. مانند گیاهان خالص دانه چروک و یا گیاهان خالص دانه صاف. چنانچه آللهای یک ژن در یک فرد متفاوت باشد (مانند



شکل ۲ــ۴ــ نمایش آللهای مربوط به شکل دانهٔ نخود

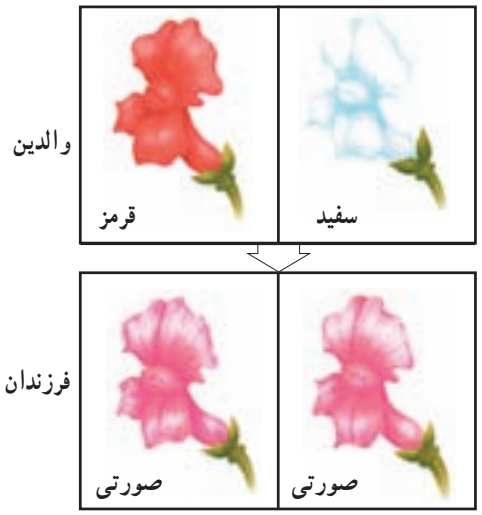
۱ــ Allele

۲ــ Homozygotes

گیاه نخود دانه‌صاف ناخالص که به‌صورت Aa نشان داده می‌شود) «هتروزیگوت[1]» نامیده می‌شود. به یاد داشته باشید که از ظاهر افراد هتروزیگوت (مثلاً Aa) و هوموزیگوت (مثلاً AA) نمی‌توان آنها را از هم تشخیص داد. مثلاً نمی‌توان مشخص کرد که یک دانه صاف نخود هتروزیگوت Aa و یا هوموزیگوت AA است. لیکن از آمیزش آنها با گیاهان شناخته شدهٔ هوموزیگوت (aa) می‌توان آنها را از هم جدا کرد. به عنوان مثال هرگاه در فرزندان، والدینی که دانهٔ صاف دارد (و ممکن است Aa یا AA باشد) و والد هوموزیگوت aa، دانه‌های چروکیده (aa) نیز دیده شود می‌توان نتیجه گرفت که والد مورد نظر هتروزیگوت (Aa) بوده است. اما اگر فقط دانه‌های صاف بوجود آمدند، زاده‌ها ترکیب Aa یا AA خواهند داشت و والدی که با هوموزیگوتِ مشخص آمیزش داده شده است به احتمال زیاد AA خواهد بود. این نوع آزمایش را «آزمون آمیزش[2]» می‌گویند.

برای تشخیص افراد مشابهی که ساختار ژنتیکی متفاوتی دارند، ژنتیک‌دانها واژه‌های «فنوتیپ» و «ژنوتیپ[3]» را به‌کار می‌برند. «فنوتیپ[4]» توصیفی است از صفتی که در یک فرد دیده می‌شود و ژنوتیپ ساختمان ژنتیکی مربوط به آن صفت را در فرد بیان می‌دارد. در مثال ما دانه‌هایی با فنوتیپِ گرد می‌توانند دارای ژنوتیپ Aa یا AA باشند.

لازم است بدانیم که بعضی آللها، رابطهٔ غالب و مغلوب ندارند. یک مثال در این زمینه، رنگ گل میمونی یا لاله‌عباسی است. اگر یک گل میمونی قرمز با یک گل میمونی سفید آمیزش داده شود، زاده‌های حاصل صورتی خواهند بود (شکل ۳ــ۴). به عبارتی رابطهٔ غالب و مغلوبی چنانکه قبلاً دربارهٔ شکل و یا رنگ‌دانه‌های نخود مطرح شد، در اینجا دیده نمی‌شود و در نسل اول هیچ‌یک از صفات نهفته باقی نمی‌مانند. این صفات را هم‌قدرت، هم‌غالب یا هم‌بارز[5] می‌نامند.



شکل ۳ــ۴ــ آللهای هم‌غالب صفت رنگ گل در گیاه گل میمونی

۳ــ۴ــ آللهای چندگانه

تاکنون از صفاتی بحث شد که ژنهای تعیین‌کنندهٔ آنها تنها دارای دو آلل بودند ؛ مثلاً آلل A

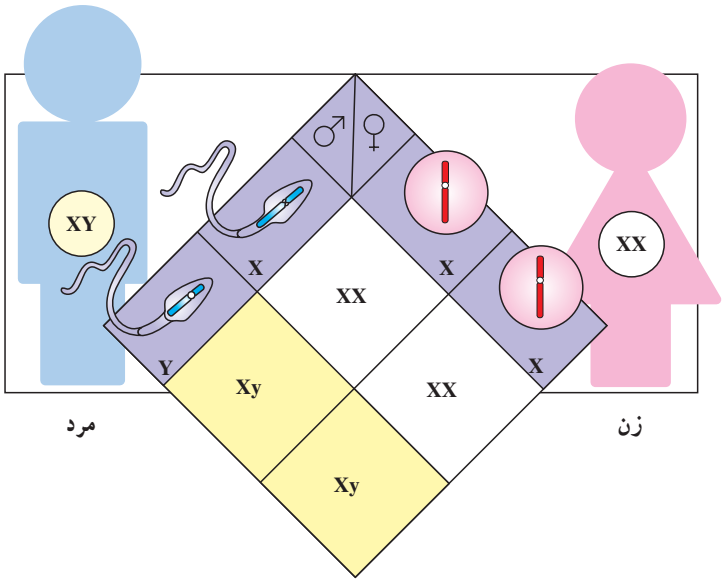
۱ــ Heterozygotes ۲ــ Test cross ۳ــ Genotype ۴ــ Phenotype ۵ــ Codominant

برای گردی دانه و آلل a برای چروکیدگی دانه. با این حال صفاتی وجود دارند که ژنهای آنها به‌صورت چند آلل دیده می‌شوند و در وراثت خصوصیّات مهم، ازجمله تعیین گروههای خونی آدمی مؤثّرند.

در تعیین گروه خونی O، B و A افراد سه آلل دخالت دارند و هر فرد دو آلل از این سه آلل را داراست. آللهای A و B نسبت به آلل O غالب‌اند. امّا نسبت به یکدیگر هم غالب هستند، مثلاً فردی که دارای آلل A و B است، گروه خونی او AB است و اگر دارای آلل A و O باشد، گروه خونی او A است. به نظر شما فردی که دارای آللهای B و O می‌باشد چه گروه خونی دارد؟ برای این که فردی فنوتیپ گروه خونی O را داشته باشد باید دارای چه ژنوتیپی باشد؟

۴ــ۴ــ تعیین جنسیت

تعیین جنسیت یا ایجاد بنیان جنس نر و ماده در دنیای جانوری به کمکِ مکانیسمهای مختلفی انجام می‌شود. مثلاً در پستانداران و ازجمله انسان، دو کروموزوم به‌نام «کروموزومهای جنسی» وجود دارد که آنها را به‌صورت X و Y نشان می‌دهند. جنسیت ژنتیکی پستانداران با کروموزومهای X و Y مشخص می‌شود، به‌طوری‌که نرها دارای یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y هستند و به‌عبارتی ژنوتیپ آنها XY است و ماده‌ها دارای دو کروموزوم X می‌باشند و ژنوتیپ آنها XX است (شکل ۴ــ۴). در انسان کروموزوم Y دارای ژن تعیین‌کننده بیضه در جنین است و به همین‌دلیل در فرد XY، صفات مردانگی مانند ایجاد مو در صورت و صدای بم ایجاد می‌شود.



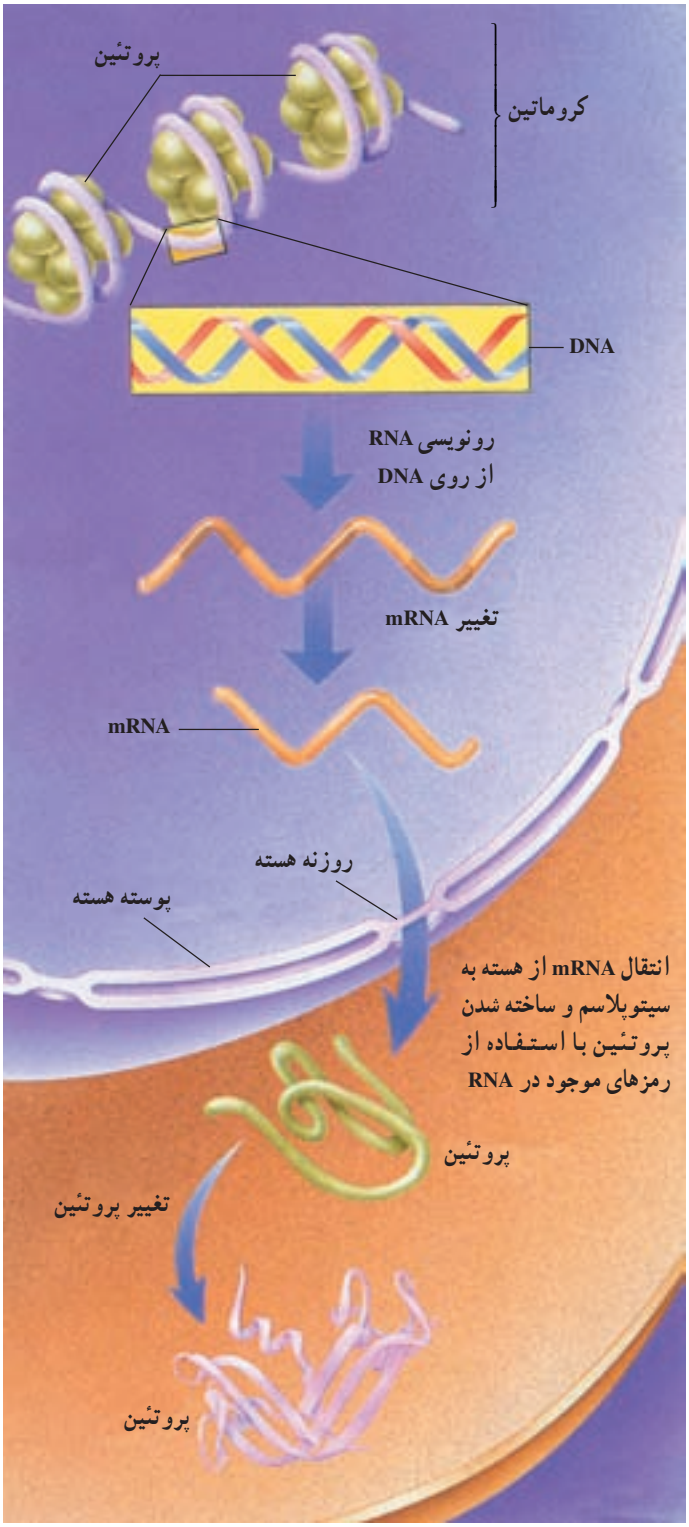
شکل ۴ــ۴ــ تعیین جنسیت در انسان

۵ــ۴ــ ژن

مندل در قرن گذشته وجود واحدهای وراثتی را در سلول، درک کرد ولی ساختار این عوامل در قرن اخیر مشخص شد و معلوم گردید که عوامل وراثتی همان ژنها یا بخشهایی از DNA هستند. خواندیم که مولکول DNA به‌همراه تعدادی پروتئین، ساختاری به‌نام «کروماتین» را می‌سازند که به‌هنگام تقسیم سلولی به‌صورت رشته‌های رنگ‌پذیری که کروموزوم نامیده می‌شوند، پدیدار می‌گردند. اطّلاعات هر سلول در مولکول DNA موجود در هستهٔ آن سلول به‌صورت رمز، پنهان است.

در فصل دوم با ساختار مولکول DNA نیز آشنا شدید. سؤالی که هم‌اکنون مطرح می‌شود این است که چگونه رمزهای این مولکول خوانده می‌شوند. بدین منظور از روی مولکول DNA مولکول دیگری به نام RNA در هسته ساخته می‌شود. دو رشتهٔ DNA از یکدیگر جدا شده، یک رشته الگوی ساخت یک مولکول RNA، تک‌رشته‌ای قرار می‌گیرد. مانند همانندسازی DNA، هرجا یک گوانین در رشتهٔ DNA وجود داشته باشد، یک سیتوزین در مقابل آن در رشتهٔ RNA جدید قرار داده می‌شود و برعکس. اما برخلاف همانندسازی DNA هرجا یک آدنین در رشتهٔ DNA الگو وجود داشته باشد به‌جای تیمین، یک اوراسیل در رشتهٔ RNA قرار می‌گیرد و در مقابل هر تیمین در الگوی DNA یک آدنین در رشتهٔ RNA جدید جای می‌گیرد. به‌عبارت دیگر RNA از روی DNA رونویسی می‌شود، **پس ژن بخشی از مولکول DNA است که دارای اطّلاعات ساخت یک مولکول RNA** می‌باشد. پس از ساختِ RNA در هسته، این مولکول از طریق روزنه‌های موجود در هسته به سیتوپلاسم مهاجرت می‌کند و در آنجا، ریبوزومها به آن متّصل می‌شوند. از روی RNA موجود با کمک ریبوزومها و برخی مولکولهای دیگر، رمزها خوانده می‌شوند و اسیدهای آمینه براساس آن رمزها به‌هم وصل می‌شوند. طی این عمل، ریبوزومها به شبکهٔ اندوپلاسمی می‌چسبند و بقیهٔ عملِ رمزخوانی و ساخت پروتئین را ادامه می‌دهند تا یک پروتئین جدید ساخته شود، به این ترتیب رمزهای موجود در مولکول RNA به زبان ترتیب و نوع اسیدهای آمینه یک پروتئین ترجمه می‌گردد. به این RNA، RNA پیامبر یا mRNA[1] می‌گویند که درواقع پیام ساخت پروتئینها را از هسته به سیتوپلاسم می‌آورد (شکل ۵ــ۴). همانندسازی DNA ؛ رونویسی RNA از روی آن و همچنین ترجمهٔ رمزها به پروتئین به‌کمک آنزیمهای مختلفی انجام می‌گیرد. اهمیّت ساخت پروتئینها در چیست؟ پروتئینها متنوعترین و پیچیده‌ترین مولکولها و بعلاوه فراوانترین مادهٔ آلی موجود در سلولها هستند. حداقل پنجاه درصد وزن خشک هر سلول از پروتئینها تشکیل شده است. پروتئینها دارای اعمال مختلفی در سلولها هستند. مثلاً بعضی از آنها در ساختمان سلول نقش دارند ؛ بعضی سبب حرکت سلول می‌شوند ؛

۱ــ Mesenger RNA



شکل ۵ــ۴ــ چگونگی انتقال اطلاعات ژنتیکی از هسته به سیتوپلاسم

برخی انتقال‌دهندهٔ مواد به درون یا برون سلول هستند ؛ بعضی نقش آنزیمی دارند و ... که در مجموع کلیهٔ خصوصیّات هر انسان را پدید می‌آورند. بنابراین وجود رمز ساخت انواع پروتئینها و RNAها در DNA سبب می‌شود که DNA را درواقع اساس انتقال این خصوصیّات یا به‌عبارت دیگر، اساس وراثت بدانیم.

۶ــ۴ــ جهش[۱]

در فصلهای پیش با بعضی از انواع جهش آشنا شدید. هر نوع تغییر در انتقال اطّلاعات ژنتیکی طی تقسیم سلول را «جهش» می‌نامند. گاهی به هنگام تقسیم سلولی و جدا شدن کروموزومها، اشتباهی صورت می‌گیرد و سلولهایی با تعداد کروموزوم غیرطبیعی حاصل می‌شوند. این نوع جهشها را «جهشهای کروموزومی» می‌نامند. اگر این اتفاق به‌هنگام میوز و تولید سلولهای جنسی نر و ماده (اسپرم و تخمک) روی دهد، با ادغام سلولهای جنسی به هنگام لقاح، جنینی تشکیل می‌شود که معمولاً حتی در اولین مراحل نیز زنده نمی‌ماند، و یا پس از رشد و نمو غیرطبیعی قبل از بدنیاآمدن سقط می‌شود. امّا در برخی موارد بچه زنده متولد می‌شود ولی مبتلا به بیماری است مثلاً در بیماری سندرم دان (منگولیسم[۲])، فرد دارای یک کروموزوم اضافی است و مبتلایان، دارای قامتی کوتاه، همراه با ناهنجاریهای شدید قلبی و عقب‌ماندگی ذهنی هستند (شکل ۶ــ۴). گاه جهش در تعداد کروموزومها به هنگام تقسیم میتوز روی می‌دهد ولی به فرزندان منتقل نمی‌شود (چرا؟). گاه جهش در قسمت بسیار کوچکی از مجموعهٔ اطّلاعات وراثتی فرد رخ می‌دهد. این‌گونه جهشها معمولاً به تغییر در رمز یک ژن منجر می‌گردد و ممکن است سبب کاهش کارآیی و یا عدم تولید محصول آن ژن شود.

شکل ۶ــ۴ــ کودک مبتلا به سندرم دان

مثلاً اگر جهش کوچکی در ژن تولیدکنندهٔ پروتئین ناقل اکسیژن در خون روی دهد فرد دچار کم‌خونی مانند تالاسمی می‌شود. این نوع جهشها را «جهشهای نقطه‌ای[۳]» می‌نامند (آیا به خاطر دارید که

۱ــ Mutation ۲ــ Mongolism / Down Syndrome ۳ــ Point Mutation

جهشهای نقطه‌ای طی همانندسازی DNA چگونه بوجود می‌آیند؟)

از عوامل دیگر ایجاد جهش به‌غیر از اشتباه در زمان همانندسازی DNA و تقسیم سلولی، مواد شیمیایی، برخی ویروسها، بعضی پرتوها مانند اشعهٔ ایکس و اشعهٔ ماورای بنفش می‌باشند. اشعهٔ ماورای بنفش خورشید که به‌طور طبیعی مقدار زیادی از آن توسط گاز اُزون موجود در اتمسفر گرفته می‌شود، هنگامی که به سطح پوست برخورد می‌کند، باعث بروز آسیب در DNA می‌گردد که این آسیب ممکن است سرطان پوست را در پی داشته باشد.

آیا نقش مؤثّر جهشها را طی تکامل موجودات زنده در ایجاد گونه‌های جدید موجودات به‌خاطر دارید؟

مشاورهٔ ژنتیک

بر طبق گزارشی که در سال ۱۹۸۸ منتشر گردید و مطالعه دربارهٔ یک میلیون تولد زنده در طول چهل سال را دربر می‌گیرد، حدود ۵٪ این افراد تا قبل از ۲۵ سالگی، یک اختلال ژنتیکی، در سطح ژنی یا کروموزومی داشته‌اند.

مطالعات متعدّد دیگری نیز نشان می‌دهد که دلیل بستری‌شدن یک‌سوم (۳۰٪) از کودکان در بیمارستانها و علت نیمی از (۴۰ تا ۵۰٪) مرگ‌ومیر اطفال، عوامل ارثی و ناهنجاریهای مادرزادی است، بنابراین پیشگیری از بروز بیماریهای ارثی در بهداشت و پزشکی از اهمیّت خاصی برخوردار است. در حال حاضر بهترین وسیله برای جلوگیری از تولد فرزند معیوب، مشاورهٔ ژنتیکی قبل از ازدواج و بررسی ژنتیک قبل از تولد نوزاد (در دوران جنینی) می‌باشد.

مشاورهٔ ژنتیک بیشتر در موارد ذیل صورت می‌گیرد :

۱ــ قبل از ازدواج : این دوره، که بهترین زمان برای مشاوره است (در این مورد ممکن است طرفین با هم قرابت داشته باشند و یا اینکه بیگانه باشند).

۲ــ در مواردی که سابقهٔ سقط مکرر، مرگ داخل رحمی (جنینی) یا مرگ‌ومیر در هنگام تولد در خانواده‌ای وجود دارد.

۳ــ سابقهٔ وجود یک یا چند فرزندِ بیمار (چه ذهنی، چه بدنی)

۴ــ در مورد ناباروری

۵ــ در زمان بارداری که در موارد زیر انجام می‌پذیرد :

الف : برای مادران بالای ۳۴ سال

ب : زمانی که قبل از تشکیل نطفه یکی از والدین در معرض عوامل خطرزایی مثل اشعه X قرار گرفته است.

ج : زمانی که در ماههای اولیه بارداری مادر در معرض عوامل خطرزا قرار گرفته باشد.

د : زمانی که در بین بستگان مذکّر مادر، یک یا چند بیمار (دارای نقص ژنتیکی)، مشاهده شود.

دربارهٔ این پرسشها بحث کنید

۱ــ هریک از اصطلاحات زیر را تعریف کنید.

ژن، آلل، هوموزیگوت، هتروزیگوت، ژنوتیپ، فنوتیپ

۲ــ تعیین جنسیت در انسان چگونه صورت می‌پذیرد؟

۳ــ مفهوم ارتباط آللهای چندگانه و بروز گروههای خونی را شرح دهید. آیا می‌توانید توضیحات خود را در یک جدول به نمایش بگذارید؟

۴ــ اطّلاعات موجود در یک ژن چگونه به‌صورت یک مولکول RNA رونویسی می‌شوند؟

۵ــ رمزهای موجود در یک مولکول RNA چگونه به‌صورت یک مولکول پروتئین ترجمه می‌گردند؟

۶ــ «پروتئینها تعیین‌کنندهٔ خصوصیّات افراد هستند» این جمله را تفسیر کنید.

۷ــ با توجه به پاسخ سؤالهای ۴، ۵ و ۶، به نظر شما چگونه اطّلاعات موجود در مولکول DNA به‌صورت یک صفت در شخص بروز می‌کند؟

۸ــ با توجه به پاسخ سؤال ۷ به‌نظر شما چرا فنوتیپ افراد در یک صفت ممکن است متفاوت یا مشابه باشد؟

۹ــ جهش چیست؟

۱۰ــ جهش در اطّلاعات وراثتی چگونه باعث تغییر فنوتیپ می‌گردد؟