فهرست مطالب

فصل ۱ : ژنتیک پایه: قوانین مندل، روابط آل‌ها، چرخه سلولی ۱۷

تاریخچه ۱۷

قوانین مندل ۱۸

۱- قانون اول مندل یا اصل تفکیک ژن‌ها: ۱۸

۲- قانون دوم یا اصل ترتیب مستقل صفات: ۱۹

انواع ژنوتیپ‌ها و آمیزش‌ها ۲۰

تشخیص خالص بودن یک ژنوتیپ ۲۰

الف) آزمون کراس ۲۰

ب) خودآمیزی و والدآمیزی ۲۱

آمیزش‌های تری و تترا هیبرید ۲۱

۱- نیمه غالبیت: ۲۱

۲- هم‌غالبیت: ۲۲

۳- ژن‌های کشنده (Lethal genes): ۲۲

اپیستازی ۲۲

فنوتیپ بمبئی ۲۳

آل‌های چندگانه ۲۴

گروه خونی ABO ۲۴

گروه خونی رزوس ۲۴

سیکل سلولی ۲۵

نقاط بازرسی ۳۰

عبور از فاز G1 به فاز S ۳۲

تقسیم سلولی ۳۴

تقسیم میتوز ۳۴

تقسیم میوز ۳۵

نسبت جنسی ۳۸

سلول‌های جنسی در انسان ۳۸

سلول‌های جنسی در گیاهان ۳۹

تعیین جنسیت ۳۹

مفهوم تعادل در جنسیت ۴۰

فصل ۲ : سازمان‌بندی ژنوم ، RNA و بیوانفورماتیک ۴۱

مقدمه ۴۱

DNA تک نسخه‌ای ۴۲

انواع ژن‌ها ۴۲

انواع RNA ۴۴

سازماندهی، پراکندگی و عملکرد ژن‌های کد کننده پلی‌پپتید ۴۸

ژن‌های همپوشان، ژن درون ژن و روتوبسی پلی‌سیسترونیک ۴۸

DNA پراکنده تکراری ۴۹

توالی‌های پراکنده کوتاه (SINE) ۴۹

توالی‌های پراکنده طویل (LINE) ۴۹

توالی‌های تکراری پشت سر هم ۵۰

www.abadisteb.pub

۱- DNA satellite: ۵۰
۲- مینی‌سانلیت‌ها یا VNTR: ۵۰
۳- میکروسانلیت یا STR: ۵۰
۴- مگاسانلیت یا ماکروسانلیت: ۵۱
ترانسپوزون‌ها یا ژن‌های جهنده ۵۱
۱- توالی‌های واردشدگی یا IS: ۵۲
۲- ترانسپوزون‌های مرکب (Tn): ۵۲
مکانیسم‌های جابجایی ترانسپوزون‌ها ۵۴
رتروترانسپوزون‌ها و رتروویروس‌ها ۵۵
پروژه‌های ژنومی ۵۵
پروژه‌های ژنومی در جانداران دیگر ۵۷
بیوانفورماتیک ۵۷
پایگاه‌های بیولوژیکی عمومی ۶۰
پایگاه‌های اختصاصی RNA ۶۱
پایگاه‌های اختصاصی پروتئین ۶۱
پایگاه‌های DNA تنظیمی ۶۱
مرورگرهای ژنوم ۶۱
ابزارهای کاوش‌کننده آنلاین ۶۲
پایگاه‌های اطلاعاتی ژنوتیپ- فنوتیپ ۶۲
فصل ۳ : مواد ژنتیکی و بیان ژن ۶۵
مقدمه ۶۵
ساختمان اسیدهای نوکلئیک ۶۵
مدل واتسون- کریک ساختمان DNA (B-DNA) ۶۷
دیگر ساختمان‌های DNA ۶۸
ساختمان RNA ۶۹
انواع ژنوم در عوامل بیماری‌زا ۶۹
همانندسازی DNA ۷۰
انواع همانندسازی ۷۳
ارکئوباکترها ۷۴
همانندسازی در رتروویروس‌ها ۷۴
ویروس (HIV) سندرم نقص ایمنی ۷۴
رونویسی ۷۵
رونویسی در پروکاریوت‌ها ۷۶
رونویسی در یوکاریوت‌ها ۷۶
ساختار ژن در پروکاریوت‌ها ۷۹
ساختار ژن در یوکاریوت‌ها ۷۹
عوامل مؤثر در رونویسی یوکاریوت‌ها ۸۰
عناصر عمل‌کننده نزدیک (Cis-acting) ۸۰
فاکتورهای عمل‌کننده دور (Trans-acting) ۸۲
بازدارنده‌های رونویسی ۸۴
پردازش RNA ۸۴
ساختمان اینترون ۸۴
فازهای اینترون ۸۵
کلاهک‌گذاری ۸۵
پیرایش ۸۵
دنباله گذاری Poly A ۸۹
انتقال mRNA ۹۰

www.abadisteb.pub

پردازش سایر RNAها ۹۰
ترجمه ۹۱
پردازش پروتئین ۹۴

فصل ۴: مکانیسم‌های تنظیم بیان ژن ۹۷
تنظیم بیان ژنی در یوکاریوت‌ها (انسان) ۹۸
تنظیم بیان ژن در سطح رونویسی ۹۸
تنظیم پس از رونویسی: انتقال RNA - پروتئین ۱۰۰
تنظیم در سطح ترجمه ۱۰۱
مراقبت و تخریب mRNA یوکاریوتی ۱۰۲
کنترل در سطح پردازش ۱۰۵
تنظیم پس از رونویسی با تغییرات RNA ۱۰۵
ویرایش و تغییرات RNA در کنترل بیان ژن ۱۰۷
اپی‌ژنتیک و تنظیم بیان ژن ۱۰۸
تغییرات هیستون و کروماتین ریمدلینگ ۱۱۰
پروتئین‌های متصل شونده به RNA (RBP) ۱۱۰
در دسترس بودن کروماتین و اپی‌ژنوم تنظیمی ۱۱۱
تنظیم رونویسی در پاسخ به تحریکات خارجی ۱۱۱
اثر مکانی و تنظیم بیان ژن ۱۱۳
کنترل بیان طولانی‌مدت ۱۱۴
بیان ژن به صورت مونوآللی ۱۱۴
ریتم شبانه‌روزی (Circadian rhythm) ۱۱۵
تنظیم بیان ژن در پروکاریوت‌ها ۱۱۵
انواع مکانیسم‌های تنظیم در باکتری‌ها ۱۱۷
اپرون‌ها ۱۱۷
فاژها ۱۲۲

فصل ۵: ترمیم آسیب‌های DNA و جهش ۱۲۵
ترانسوژن، کارسینوژن، آنیوژن، کلاستوژن و موتاژن ۱۲۵
سندرم الکل جنینی ۱۲۶
عفونت‌های TORCH ۱۲۶
آسیب DNA ۱۲۶
ترمیم DNA ۱۲۷
پاسخ SOS ۱۳۲
رونویسی و پایداری ژنوم ۱۳۴
جهش ۱۳۶
انواع دسته‌بندی جهش‌ها ۱۳۶
روش‌های تشخیص جهش‌ها ۱۴۸

فصل ۶: تکنیک‌های مولکولی و شناسایی جهش ۱۵۱
استخراج و جداسازی مولکول‌های DNA ۱۵۱
الکتروفورز ۱۵۲
روش‌های مبتنی بر الکتروفورز برای شناسایی جهش ۱۵۳
کاوشگری (Probing) اسیدهای نوکلئیک ۱۵۴
۱- سائترن بلات ۱۵۴
۲- انگشت‌نگاری DNA ۱۵۶
۳- الیگونوکلئوتید اختصاصی لکوس (ASO) در تکنیک Dot Blot ۱۵۶
۴- لکه‌گذاری نقطه‌ای معکوس ۱۵۶
۵- میکروآرایه یا DNA Chips ۱۵۶

www.abadisteb.pub

۶- لکه‌گذاری نورترن (Northern Blot) ۱۵۷
۷- هیبریداسیون درجای ژنومی (GISH) ۱۵۷
۸- دو رگه‌سازی درجا بافتی (TISH) ۱۵۷
۹- هیبریداسیون درجا ۱۵۸
۱۰- هیبریداسیون مقایسه‌ای ژنوم (CGH) ۱۵۹
۱۱- کاریوتایپ طیفی یا SKY و Multiplex-FISH ۱۶۰
۱۲- نشاندار کردن در محل همانندسازی یا Primed In Situ (PRINS) labeling ۱۶۱
روش‌های نشاندار کردن DNA و RNA (پروب‌ها) ۱۶۱
نشاندار کردن غیر ایزوتوپی و آشکارسازی آن ۱۶۲
واکنش زنجیره‌ای پلیمراز (PCR) ۱۶۲
Droplet Digital PCR (ddPCR) ۱۶۹
تعیین توالی DNA ۱۷۱
تعیین توالی اگزوم و تعیین توالی کل ژنوم ۱۸۱
روش‌های شناسایی جایگاه‌های اتصال پروتئین بر روی DNA ۱۸۳
روش‌های تعیین الگوی متیلاسیون ۱۸۶

فصل ۷: نگرش‌های تعیین ژنی ۱۸۷
کراسینگ‌اور و بیوستگی (Linkage) ژن‌ها ۱۸۸
تشخیص پیوستگی ۱۹۰
فاصله ژن‌ها در قارچ نوروسپورا ۱۹۰
مطالعه ژنوم ۱۹۱
۱- ژنومیک ۱۹۱
۲- پست‌ژنومیکس یا ژنومیکس کارکردی ۱۹۲
۳- بیوانفورماتیک ۱۹۳
تعیین نقشه‌ژنی در یوکاریوت‌ها ۱۹۳
تعیین نقشه فیزیکی ۱۹۳
گردآوری قطعات هم‌پوشان ۱۹۷
کتابخانه ژنومی (Genomic library) ۱۹۷
کتابخانه cDNA ۱۹۷
۱- گام ژنی کروموزومی ۲۰۰
۲- گردآوری قطعات کانتیگ به‌وسیله انگشت نگاری کلون ۲۰۱
نقشه‌های رونوشت و شناسایی ژن‌ها ۲۰۱
تعیین نقشه ژنتیکی ۲۰۳
لینکاژ و همراهی ۲۰۶
شناسایی ساختار، بیان و عملکرد ژن‌ها ۲۰۷
ساختار ژنی و مطالعات تعیین نقشه رونوشت ۲۰۷
مطالعه بیان ژن ۲۰۹
روش‌های بررسی بیان ژن بر اساس هیبریداسیون ۲۰۹
بررسی بیان ژن بر اساس PCR ۲۱۰
غربالگری بیان پروتئین ۲۱۱
پروتئومیکس: مطالعه ساختار و تعامل پروتئین‌ها ۲۱۲
روش‌های بیوشیمیایی مطالعه تعاملات پروتئین ۲۱۳
روش‌های با گستردگی بالا برای غربالگری تعامل پروتئین که بر کتابخانه cDNA مبتنی‌اند ۲۱۳
اصول و استراتژهای شناسایی ژن‌های بیماری ۲۱۴
استراتژی‌های مستقل از جایگاه ۲۱۴
کلون‌سازی مکانی یا جایگاه ۲۱۵
کاربرد ناهنجاری‌های کروموزومی در شناسایی ژن بیماری ۲۱۵
تأیید ژن کاندید ۲۱۵

www.abadisteb.pub

نمونه‌هایی از شناسایی ژن‌های بیماری ۲۱۶

فصل ۸: بیماری‌های تک ژنی و الگوهای وراثتی ۲۱۷

مقدمه ۲۱۷
صفات تک ژنی ۲۱۷
وراثت اتوزومی مغلوب ۲۲۰
هتروژنزی در توارث اتوزومی مغلوب ۲۲۱
نمونه‌هایی از بیماری‌های اتوزومی مغلوب ۲۲۲
وراثت اتوزومی بارز یا غالب ۲۲۸
نمونه‌هایی از وراثت اتوزومی بارز ۲۴۰
وراثت وابسته به جنس ۲۵۲
نمونه‌هایی از اختلالات وابسته به جنس مغلوب ۲۵۴
وراثت بارز وابسته به جنس (X) ۲۵۹
وابسته به جنس مذکر ۲۵۹
وابسته به جنس مادگی ۲۶۰
الگوهای وراثت غیر معمول یا آنومیک ۲۶۰
دی‌زومی تک والدی ۲۶۰
نقش گذاری ژنومی، دلیل ژنتیکی یا تفاوت اثر الل ۲۶۰
توارث میتوکندریایی ۲۶۳
بیماری‌های میتوکندریایی ۲۶۵
گسترش‌های تکرار سه نوکلئوتیدی ۲۶۸
تأثیر ژنوتیپ مادری ۲۷۰
اختلالات و صفات تحت تأثیر جنس ۲۷۰
صفات محدود به جنس (sex-limited) ۲۷۰

فصل ۹: سیتوژنتیک ۲۷۱

آنالیز کروموزومی ۲۷۱
کشت سلول ۲۷۳
شاخص‌های آنالیز کروموزومی و ISCN ۲۷۵
شناسایی و دسته‌بندی کروموزوم‌ها ۲۷۸
اجزاء کروموزوم ۲۸۰
انواع کروموزوم‌ها ۲۸۱
ناهنجاری‌های کروموزومی ۲۸۲
ناهنجاری‌های ساختاری ۲۸۲
ناهنجاری‌های عددی ۲۹۲
سندرم‌های شکست (ناپایداری) کروموزومی ۲۹۷
ناهنجاری‌های کروموزومی در سلول‌های خود بخودی ۲۹۸
ناهنجاری‌های کروموزوم‌های جنسی ۲۹۹
اختلالات تکوین جنسیت (DSD) ۳۰۰

فصل ۱۰: اختلالات چند عاملی و دیسمورفولوژی ۳۰۷

صفات و اختلالات چند عاملی ۳۰۷
انواع صفات کمّی ۳۰۹
تعیین عوامل ژنتیکی و محیطی ۳۰۹
توارث‌پذیری ۳۱۱
تعیین نقشه ژنتیکی اختلالات چند عاملی ۳۱۲
نمونه‌هایی از بیماری‌های پلی‌ژنی و چند عاملی ۳۱۳
دیسمورفولوژی ۳۱۷
نگرش تشخیصی به یک نوزاد دیسمورفیک ۳۲۰

www.abadisteb.pub

آنومالی‌های اندام‌ها ۲۲۱
ناتوانی ذهنی ۲۲۵
فصل ۱۱ : تکوین، تشخیص پیش از تولد و مشاوره ژنتیک ۲۲۷
ژن‌های هومئوباکس (HOX) ۲۲۹
ژن‌های PAX (Paired-Box genes) ۲۳۱
ژن‌های SOX (SRY-type HMG box) ۲۳۱
ژن‌های TBX ۲۳۲
ژن‌های انگشت روی ۲۳۲
قوس‌های حلقی ۲۳۲
ژن‌های انتقال پیام ۲۳۲
نقش مژک‌ها در ناهنجاری‌های تکوینی ۲۳۳
مراحل تکوین ۲۳۳
سلول‌های بنیادی و iPS ۲۳۵
غربالگری ژنتیکی ۲۳۷
تشخیص پیش از تولد (PND)، NIPT، NIPD ۲۳۸
آزمایشات تهاجمی (Invasive) ۲۳۹
آزمایشات غیر تهاجمی پیش از تولد (Non-invasive prenatal testing: NIPT) ۲۵۱
مشاوره ژنتیک ۲۵۷
مراحل مشاوره ژنتیک ۲۵۸
اندیکاسیون‌های مشاوره ژنتیک ۲۵۸
اصول اخلاقی ۲۵۸
یوژنیک (Eugenics) ۲۵۹
فصل ۱۲ : ژنتیک محاسباتی، جمعیت و تکامل ۲۶۱
قانون هاردی- واینبرگ ۲۶۱
محاسبه فراوانی آلل‌ها ۲۶۳
الف) در سطح خانواده ۲۶۳
ب) در سطح جمعیت ۲۶۷
تخمین میزان جهش ۲۷۰
عوامل تاثیرگذار بر تعادل هاردی- واینبرگ ۲۷۰
جوامع کوچک ۲۷۵
آمیزش‌های غیرتصادفی ۲۷۵
فرگشت ۲۷۶
فرگشت انسان ۲۷۸
گونه‌زایی ۲۸۱
فصل ۱۳ : ژنتیک ایمنی ۲۸۳
ایمنی ۲۸۴
ایمونوگلوبولین‌ها ۲۸۶
ساختار پلی‌پپتیدی ایمونوگلوبولین ۲۸۷
تمایز و تکامل لنفوسیت‌های B ۲۸۸
گیرنده سلول T (TCR) ۲۸۹
تمایز و تکامل لنفوسیت T ۲۹۰
ساختار ژنی در Ig و TCR ۲۹۰
مکانیسم مولکولی CSR ۲۹۵
القاء و تنظیم CSR ۲۹۸
جهش بالای سوماتیک ۲۹۹
کمپلکس اصلی سازگاری بافتی (MHC) ۳۰۰

www.abadisteb.pub

چند شکلی و وراثت هاپلوتایپ‌های HLA ۴۰۱
ژنتیک پیوند ۴۰۱
HLA و همراهی آن با بیماری‌ها ۴۰۲
اختلالات تک ژنی سیستم ایمنی ۴۰۳

فصل ۱۴ : ژنتیک سرطان ۴۱۳

مقدمه ۴۱۳
نکروز و آپوپتوز ۴۱۴
مکانیسم آپوپتوز ۴۱۴
علل سرطان ۴۱۷
نشانه‌های سرطان ۴۱۸
سنجش ترانسفورماسیون سلول 3T3 ۴۱۹
فرآیند چند مرحله‌ای سرطان ۴۲۰
انکوژن‌ها ۴۲۱
مکانیسم‌های فعال شدن انکوژن‌ها ۴۲۳
مسیرهای سرطان ۴۲۶
انکوژن‌ها و ویروس‌ها ۴۲۶
ژن‌های بازدارنده تومور ۴۲۹
فرضیه دو ضربه‌ای نادسون ۴۳۱
نمونه‌هایی از سرطان‌های ناشی از ژن‌های سرکوبگر تومور ۴۳۱
تومور، تومراز و سرطان ۴۳۵
RNA در سرطان ۴۳۶
اپی‌ژنتیک و سرطان ۴۳۶
سندرم‌های مستعد کننده سرطان وراثتی ۴۳۷
فارماکوژنومیک و پزشکی فردی یا دقیق ۴۴۰

فصل ۱۵ : مهندسی ژنتیک و درمان بیماری‌های ژنتیک ۴۴۵

آنزیم‌های مهندسی ژنتیک ۴۴۵
نامگذاری آنزیم‌های محدودگر ۴۴۶
وکتورها یا ناقلین ۴۴۹
وکتورهای کلون‌سازی در بی‌مهرگان ۴۵۵
استراتژی‌های کلون‌سازی ۴۵۵
تولید انبوه یک فرآورده ژنتیکی ۴۵۸
حیوانات ترانس‌ژنیک ۴۶۲
انتقال ترانس‌ژن با استفاده از پیپت ریز تزریق ۴۶۲
انتقال ترانس‌ژن به سلول‌های بنیادی رویانی ۴۶۲
اهداف ایجاد حیوانات ترانس‌ژنیک ۴۶۲
جهش‌زایی تصادفی ۴۶۶
مشابه‌سازی جانوران ۴۶۷
ژن‌درمانی ۴۶۷
مکانیسم‌های ویرایش ژنی (Gene editing) ۴۶۸

واژه‌یاب ۴۷۹

جدول پیوست: کروموزوم‌های انسانی و برخی از ژن‌های مربوط به بیماری‌ها ۵۳۱

منابع ۵۴۳

www.abadisteb.pub

فصل ۱

ژنتیک پایه: قوانین مندل، روابط آلل‌ها، چرخه سلولی

آغاز هر کار مهمترین قسمت آن است.
(افلاطون)

www.abadisteb.pub

تاریخچه

پیدا شدن استخوان‌های جمجمه در مراکش، حضور انسان بر روی زمین را به ۳۵۰-۳۰۰ هزار سال قبل تخمین می‌زند. وراثت از دیرباز مورد توجه بشر بوده است؛ سنگ نوشته‌هایی در مورد توارث یال اسبها بدست آمده که مربوط به ۶۰۰۰ سال پیش می‌باشد. بررسی‌ها در مورد نحوه وراثت صفات و اختلالات انسانی نظیر پلی‌داکتیلی، البینیسم و... ادامه داشته است، ولی به هر حال، دانش کنونی ژنتیک مرهون کارهای کشیش اتریشی، گریگور مندل (۱۸۸۴-۱۸۲۲) بوده که یافته‌های آزمایشات مربوط به دورگه‌گیری در گیاه نخود فرنگی (Pisum sativum) را در سال ۱۸۶۵ منتشر کرد. در آن زمان عده‌ای طرفدار نظریه پیش‌تشکیلی (Preformation) و برخی نیز فرضیه آمیخته شدن (Blending) را قبول داشتند. به همین خاطر، کارهای مندل مورد توجه قرار نگرفت. تا اینکه در حدود ۳۵ سال بعد، یعنی در سال ۱۹۰۰ درست شانزده سال پس از مرگ مندل، یک زیست‌شناس هلندی به نام هوگو دو وری (Hugo de Veris، ۱۹۳۵-۱۸۴۸) سه مقاله درباره مندلیسم انتشار داد و بدین ترتیب قوانین مندل دوباره کشف شدند!

ژنتیک در واقع مطالعه مکانیسم توارث است که بعنوان انتقال ویژگی‌ها و صفات از والدین به زاده‌ها و چگونگی بروز آنها تعریف می‌شود. ژن نیز به توالی از DNA که یک محصول با عملکرد (معمولاً یک پپتید یا RNA) تولید می‌کند گفته می‌شود. ژنوم انسان براساس تخمین‌های موجود حاوی ۲۰ تا ۲۵ هزار ژن است. اطلاعات حاصل از پیشرفت‌های حوزه‌های پزشکی نشان می‌دهد در مجموع، سهم بیماری‌های ژنتیکی افزایش یافته است. بروز (انسیدانس) یا فراوانی به میزان رخداد جدید بیماری در هنگام تولد دلالت دارد درحالی که شیوع به نسبتی از موارد گفته می‌شود که در هر زمان به یک بیماری مبتلا می‌شوند.

شیوع بیماری معمولاً کمتر از بروز تولد آن است. بیماری ژنتیکی یعنی اینکه اختلال به نوعی در ژنها و ژنوتیپ فرد سبب بیماری شده است که می‌تواند ارثی باشد یا نباشد؛ درحالی که بیماری مادرزادی به این معنی است که در لحظه تولد بیماری وجود داشته باشد و بیماری ارثی نیز در واقع نوعی بیماری ژنتیکی است که از والدین به فرزند منتقل می‌شود. ترکیب ژنتیکی فرد را ژنوتیپ می‌نامند و بیان ژنوتیپ به صورت قابل مشاهده بعنوان یک صفت یا بیماری را فنوتیپ می‌گویند. مکانی که یک ژن بر روی کروموزوم با مولکول DNA اشغال می‌کند لکوس یا جایگاه و به هر نوع از نسخه‌های یک ژن در جمعیت آلل گفته می‌شود. نقشه موقعیت ژنها بر روی کروموزوم برای هر گونه‌ای مشخص بوده و در تمام افراد یک گونه یکسان است. واژه‌های ژنتیک، هموزیگوت، هتروزیگوت به‌وسیله Bateson، واژه‌های غالب و مغلوب به‌وسیله مندل و واژه‌های ژن، آلل، فنوتیپ و ژنوتیپ به‌وسیله Johannsen پیشنهاد شدند.

انواع اختلالات ژنتیکی به‌صورت زیر دسته‌بندی می‌شوند:

۱- اختلالات تک ژنی (Single Gene Disorders): خطا در یک ژن اتفاق افتاده است. بیشتر این ناهنجاری‌ها کمیاب هستند. الگوهای شجره‌ای را به‌طور واضح نشان می‌دهند.

۲- اختلالات کروموزومی: ناشی از افزایش یا فقدان یک کروموزوم یا قطعات کروموزومی می‌باشند. این اختلالات شایع بوده، در حدود ۰/۷٪ تولد زنده را شامل می‌شوند. بعضی از سقط‌ها نیمی از سقط‌های خود بخودی سه ماهه اول هستند.

۳- اختلالات چند عاملی: ناشی از ترکیبی از تغییرات در یک یا چند ژن و هماهنگی با عوامل محیطی است. شیوع بیماری از ۵٪ در جمعیت کودکان تا بیش از ۶۰٪ در کل جمعیت متغیر است.

هنگامی که یک آلل با بیان خودش اثر فنوتیپی آلل دیگر (مغلوب) را می‌پوشاند اثر غالب دارد؛ مثلاً اگر A نسبت به a غالب باشد وجود یک آلل A برای بروز صفت کافی است و دو آلل a برای بروز صفت مربوطه ضروری می‌باشد؛ به عبارت دیگر، AA و Aa یک فنوتیپ را نشان می‌دهند و aa نیز یک فنوتیپ مخصوص به خود دارد. شکل طبیعی ژن که در بیشتر افراد وجود دارد نوع طبیعی (wild-type در مقابل Mutant قرار می‌گیرد) نام دارد. وجود آللهای متعدد برای یک لکوس را بعنوان پلی‌مورفیسم (حداقل دو نوع آلل) تعریف می‌کنند که معمولاً فراوانی هر آلل بیش از کم یک درصد است.

گاهی یک فنوتیپ مشابه یک بیماری ژنتیکی بروز می‌کند که به دلیل نقص ژنتیک نیست به این حالت فنوکپی (کپی فنوتیپ) می‌گویند، مثلاً راشی‌تیسمی که در اثر کمبود ویتامین D بوجود می‌آید فنوکپی بیماری ژنتیکی راشی‌تیسم مقاوم به ویتامین D می‌باشد.

قوانین مندل

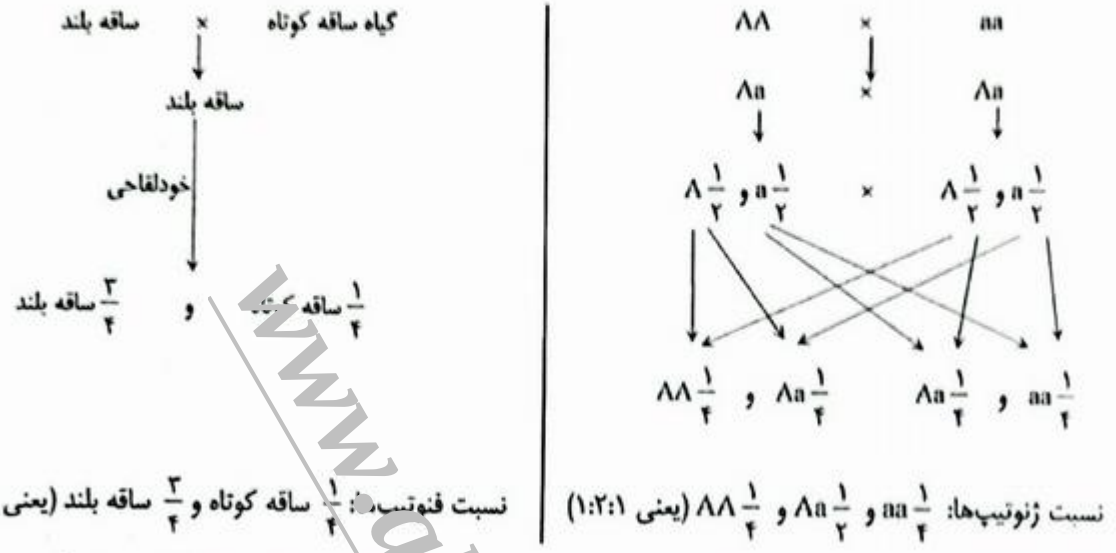
مندل آزمایشات خود را بر روی گیاه نخودفرنگی انجام داد. او نشان داد که خصوصیات به صورت واحد (و نه آمیخته شدن) به ارث می‌رسند.

۱- قانون اول مندل یا اصل تفکیک ژن‌ها:

در هنگام تشکیل سلول‌های جنسی توسط تقسیم میوز، آلل‌های یک ژن از هم جدا شده و وارد سلول‌های جنسی مستقلی می‌گردند (gene segregation). پس برای هر ژن دو آلل وجود دارد مثلاً برای کوتاهی و

www.abdisteb.pub

بلندی ساقه در نخودفرنگی فرض می‌کنیم که ژن A نقش دارد در این صورت با توجه به شکل ۱-۱ نسبت‌ها را مقایسه نمائید. توجه داشته باشید که نسبت‌های بالا در صورتی صحیح خواهند بود که رابطه بین دو تا آل به صورت غالب و مغلوبی باشد.



شکل ۱-۱ جدا شدن آل‌ها و نحوه شکل‌گیری نسبت‌های ژنوتیپی و فنوتیپی در گیاه نخودفرنگی.

۲- قانون دوم یا اصل ترتیب مستقل صفات

در پروفاز I میوز هنگامی که تتراداها تشکیل می‌شوند به صورت مستقل از هم بر روی رشته‌های دوک تقسیم قرار گرفته و مرتب می‌شوند (independent assortment). یا به عبارتی اعضای جفت ژن‌های متفاوت به صورت مستقل از هم به زاده‌ها منتقل می‌گردند. Punnett و Bateson آزمایشات مندل را بر روی مدل‌های جانوری انجام دادند و به همان نتایج رسیدند.

AaBb × AaBb (ساقه بلند و دانه صاف)

↓ ↓

AB ۱/۴ و Ab ۱/۴ × aB ۱/۴ و ab ۱/۴ (گامت‌های ایجاد شده)

برای بدست آوردن نسبت‌های فنوتیپی و ژنوتیپی فرزندان، از طریق جدول پانت (Punnet) (جدول ۱-۱) عمل می‌کنیم. نسبت‌های فنوتیپی عبارتند از:

۱/۱۶ (ساقه کوتاه و دانه چروکیده)، ۳/۱۶ (ساقه کوتاه وصاف)، ۳/۱۶ (ساقه بلند و چروکیده)، ۹/۱۶ (صاف و ساقه بلند). نسبت ژنوتیپی برای این آمیزش دی‌هیبرید (یعنی به بررسی و مطالعه دو صفت پرداخته است) به قرار زیر است:

۱:۲:۱:۲:۴:۲:۱:۲:۱

www.abadisteb.pub