به نام خدا

بیولوژی کمپبل مندل و ایده ژن

مترجمان :

ساینا آریاوند

ستیلا ذولفقاری

صبا قدرتی

نسیم صدوقی مود

انتشارات ارسطو

(سازمان چاپ و نشر ایران – ۱۴۰۴)

نسخه الکترونیکی این اثر در سایت سازمان چاپ و نشر ایران و اپلیکیشن کتاب رسان موجود می باشد

Chaponashr.ir

سرشناسه : آریاوند، ساینا ، ۱۳۹۱
عنوان و نام پدیدآورندگان: بیولوژی کمپبل مندل و ایده ژن/ مترجمان: ساینا آریاوند ، ستیلا ذولفقاری صبا قدرتی ، نسیم صدوقی مود
مشخصات نشر : انتشارات ارسطو (سازمان چاپ و نشر ایران)، ۱۴۰۴.
مشخصات ظاهری :۷۰ ص.
شابک : ۱-۷۹۸-۱۱۷-۶۲۲-۹۷۸
شناسه افزوده : ذولفقاری، ستیلا ، ۱۳۹۱
شناسه افزوده : قدرتی، صبا ، ۱۳۹۱
شناسه افزوده : صدوقی مود، نسیم ،۱۳۶۸
وضعیت فهرست نویسی : فیپا
یادداشت : کتابنامه.
موضوع : بیولوژی کمپبل - مندل و ایده ژن
رده بندی کنگره : TP ۹۸۳
رده بندی دیویی : ۶۶۸/۵۵
شماره کتابشناسی ملی : ۹۹۷۶۵۸۸
اطلاعات رکورد کتابشناسی : فیپا

نام کتاب : بیولوژی کمپبل مندل و ایده ژن
مترجمان: ساینا آریاوند - ستیلا ذولفقاری - صبا قدرتی - نسیم صدوقی مود
ناشر : انتشارات ارسطو (سازمان چاپ و نشر ایران)
صفحه آرایی، تنظیم و طرح جلد: پروانه مهاجر
تیراژ : ۱۰۰۰ جلد
نوبت چاپ : اول ــ ۱۴۰۴
چاپ : زبرجد
قیمت : ۹۰۰۰۰تومان
فروش نسخه الکترونیکی - کتاب رسان :
https//:chaponashr.ir/ketabresan
شابک : ۱-۷۹۸-۱۱۷-۶۲۲-۹۷۸
تلفن مرکز پخش : ۰۹۱۲۰۲۳۹۲۵۵
www.chaponashr.ir

فهرست

مفاهیم کلیدی ۵

راهنمای مطالعه ۵

رویکرد کمی تجربی مندل ۷

قانون تفکیک ۱۰

مدل مندل ۱۳

واژگان مفید ژنتیک ۱۸

تست کراس ۲۰

قانون طبقه بندی مستقل ۲۱

تست کراس ۲۱

قوانین احتمالات بر توارث مندلی حاکم است. ۲۶

قوانین ضرب و جمع اعمال شده بر تلاقی های مونو هیبرید ۲۷

حل مسائل پیچیده ژنتیک با قواعد احتمال ۲۹

احتمال ۳۱

گسترش ژنتیک مندلی برای یک زن منفرد ۳۳

رابطه بین غالبیت و فنوتیپ ۳۶

فراوانی الل غالب ۳۸

الل های چندگانه ۳۸

پلیوتروپی ۳۹

وراثت پلی ژنیک ۴۱

طبیعت و پرورش تاثیر محیط زیست بر فنوتیپ ۴۴
دیدگاه مندلی درباره وراثت و تنوع ۴۷
ساخت هیستوگرام و تحلیل الگوی توزیع ۴۸
پیش بینی های حاصل از مربع پانت ۴۸
تفسیر اطلاعات ۴۸
اختلالات ارثی مغلوب ۵۳
رفتار الل های مغلوب ۵۴
فیبروز کیستیک ۵۶
بیماری سلول داسی شکل یک اختلال ژنتیکی با پیامدهای تکاملی ۵۷
اختلالات ارثی غالب: ۵۹
اختلالات چند عاملی ۶۲
آزمایش و مشاوره ژنتیک ۶۲
مشاوره بر اساس قوانین ژنتیک و احتمال مندلی ۶۳
آزمایش جنین ۶۴
غربالگری نوزادان ۶۷

مفاهیم کلیدی

مندل از رویکردهای علمی برای شناسایی دو قانون توارث استفاده کرد.

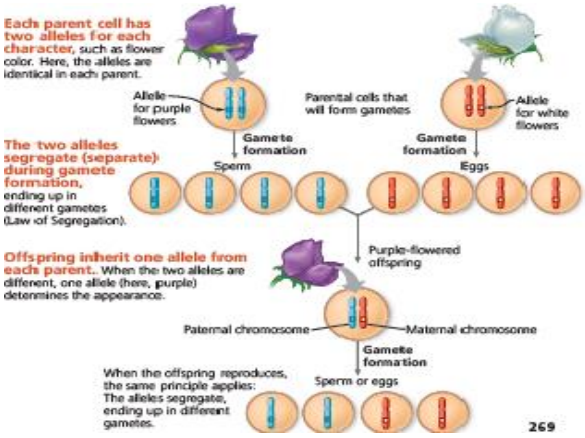
توارث مندلی مبتنی بر قوانین احتمالات است.

الگوهای توارث اغلب پیچیده تر از آن است که با ژنتیک ساده مندلی قابل پیش بینی باشد.

بسیاری از صفات انسانی از الگوهای توارث مندلی پیروی می کنند.

راهنمای مطالعه

حل مسائل ژنتیک در شکل ۱۴.۵، شما یاد خواهید گرفت که چگونه فرزندان یک تلاقی ژنتیکی را به وسیله مربع پانت پیش بینی کنید، مانند مثالی که در زیر نشان داده شده است برای تلاقی هایی که در شکل های دیگر نشان داده شده است مربع پانت را پاک کنید و مربع مربوط به خود را رسم کنید. همچنین نکات مربوط به مسائل ژنتیک را در انتهای فصل بررسی کنید.



شکل ۱۴.۱ رنگ گل یکی از صفات گیاهان نخود فرنگی است که توسط گرگور مندل مورد مطالعه قرار گرفت. با پرورش گیاهان نخود در طی چندین نسل و با شمارش دقیق انواع فرزندان مندل نظریه وراثت را ایجاد کرد که اساس زنیک مدرن است. چگونه صفاتی مانند. رنگ بنفش با سفید گل ها از والدین به فرزندان منتقل می شود؟ نسخه های جایگرین یک زن (الل ها) صفات مختلفی را بروز می دهند.

مندل از رویکردهای علمی برای شناسایی دو قانون توارث استفاده کرد.

ژنتیک مدرن از اواسط دهه ۱۸۰۰ به وسیله راهبی به نام گریگور مندل آغاز شد. کسی که مبانی اولیه ی وراثت را از طریق یک سری آزمایشات به دقت برنامه ریزی شده کشف کرد. همانطور که ما کار او را شرح می دهیم شما با عناصر اصلی فرآیند علمی که در مفهوم ۱.۳ معرفی کردیم آشنا خواهید شد.

رویکرد کمی تجربی مندل

مندل در مزرعه کوچک پدر و مادرش در منطقه ای در اتریش داده شد بزرگ شد که اکنون بخشی از جمهوری چک است. در این منطقه کشاورزی مندل در کنار تحصیلات ابتدایی آموزش کشاورزی را نیز در مدرسه فراگرفت مندل در دوران نوجوانی با غلبه بر مشکلات مالی و بیماری در دبیرستان و بعدا در موسسه فلسفی اولموتز[۱] به موفقیت دست یافت.

مندل در سال ۱۸۴۲ در سن ۲۱ سالگی وارد یک صومعه اگوستینی[۲] شد که این کار در آن زمان برای کسی که برای فکر ارزش قائل بود انتخاب معقولی بود. او قصد داشت معلم شود اما در امتحان مورد نیاز قبول نشد. در سال ۱۸۵۱، وی صومعه را ترک کرد تا دو سال در رشته فیزیک و شیمی در دانشگاه وین تحصیل کند. این سال ها سالهای بسیار مهمی برای پیشرفت مندل به عنوان یک دانشمند بود که عمده آن به دلیل تاثیر زیاد دو استاد بر روی او بود. یکی کریستین داپلر[۳] فیزیکدان بود که دانش آموزان خود را به یادگیری علم از طریق آزمایش تشویق میکرد و مندل را آموزش داد تا از ریاضیات برای کمک به توضیح پدیده های طبیعی استفاده کند. دیگری گیاه شناسی به نام فرانتس اونگر[۴] بود کسی که علاقه ی مندل به علل تنوع در گیاهان را برانگیخت.

---

[۱] Oimutz Philosophical Institute

[۲] Augustinian monastery

[۳] Chrisan Doppler

[۴] Franz Unger

مندل پس از حضور در دانشگاه به صومعه بازگشت و برای تدریس در یک مدرسه محلی انتخاب شد، جایی که چندین نفر مربی دیگر علاقمند به تحقیقات علمی حضور داشتند. علاوه بر این همکاران راهب او علاقه دیرینه ای به پرورش گیاهان داشتند. در حدود سال ۱۸۵۷ مندل شروع به تولید نخود باغی در باغ آبی[۱] برای مطالعه توارث کرد. اگر چه مدت ها مسئله وراثت در صومعه مورد کنجکاوی بود اما رویکرد تازه مندل به او اجازه داد که اصولی که برای دیگران دست نیافتنی بود استنباط کند. یک دلیل که احتمالاً مندل کار با نخود را انتخاب کرده این است. که انواع مختلفی دارد. به عنوان مثال یک گونه گل های بنفش دارد، در حالی که گونه دیگری گل های سفید دارد یک خصوصیت وراثتی که در افراد متفاوت است مانند رنگ گل یک ویژگی[۲] نامیده می شود. هر تنوع برای یک ویژگی مانند رنگ بنفش یا سفید برای گلها یک صفت[۳] نامیده می شود.

از دیگر مزایای استفاده از نخود فرنگی زمان کوتاه تولید نسل و تعداد زیاد فرزندان در هر جفت گیری است. علاوه بر این مندل به دقت میتوانست جفت گیری بین گیاهان را کنترل کند شکل ۱۴.۳ هر گل نخود هم اندام تولید گرده (پرچم) و هم اندام تولید تخمک تخمدان یا مادگی را دارد. در طبیعت گیاهان نخود معمولا خود بارور می شوند دانه های گرده از پرچم یک گیاه بر روی مادگی همان گل فرود می ایند و اسپرم آزاد شده از دانه های گرده موجب باروری تخم های موجود در مادگی می شود. برای انجام گرده افشانی بین دو گیاه مندل پرچم های نابالغ یک گیاه را قبل از تولید گرده حذف کرد و سپس گرده های گیاه دیگر را بر روی این گیاه باشید (شکل ۱۴،۲ را ببینید) سپس هر سلول تخم حاصل به یک چنین گیاهی موجود در یک دانه نخود تکامل میابد. روش مندل به او

[۱] abbey garden

[۲] character

[۳] stamen

اجازه میداد تا همیشه از منشا والدینی بذرهای جدید مطلع باشد. مندل ترجیح داد فقط آن صفت هایی مانند رنگ گل را که که همچون گل بنفش یا سفید به صورت متمایز بروز می افتند را ردیابی کند. او همچنین اطمینان حاصل کرد که آزمایشات خود را با گونه هایی آغاز کند که خالص شده باشند به طوری که در طی نسل های زیاد خود گرده افشانی این گیاهان فقط صفاتی مشابه با والدین خود تولید می کردند. برای مثال یک گیاه با گل های بنفش زمانی خالص است که بذرهای تولید شده حاصل از نسل های متوالی خود گرده افشانی زمانی که به گیاه کامل تبدیل می شوند همگی گل های بنفش تولید کنند.

در یک آزمایش متداول تولید مثل مندل دو گونه از گیاه نخود که به طور صحیحی خود بارور شده بودند اما در یک صفت مانند رنگ گل بنفش یا سفید با هم متمایز بودند را با یکدیگر تلاقی داد. شکل ۲. ۱۴ را ببینید به این حالت از تولید مثل که در آن دو گیاه از دو نژاد خالص با یکدیگر تلاقی داده می شوند را **دورگه سازی**[۱] می گویند. پدر و مادر خالص به عنوان نسل p[۲](نسل والدین)و فرزندان آن ها نسل F۱ [۳]محسوب می شوند. نسل اول فرزندان که کلمه فرزندان از لغت لاتین پسر گرفته شده است. به دورگ های F۱اجازه داده شده تا خود گرده افشانی کنند یا با دیگر دورگ های F۱ دگر گرده افشانی داشته باشند و نسل دوم[۴] را بوجود بیاورند نسل دوم فرزندان مندل صفات را حداقل در نسل های PF و F۲ دنبال می کرد. اگر او آزمایشات خود را در نسل F۱ رها کرده بود به الگوهای اصلی وراثت دست نمیافت تجزیه و تحلیل کمی مندل از گیاهان ۱۲ حاصل از

[۱] hybridization
[۲] Pgeneration
[۳] F۱ generation
[٤] ٤ F۲ generation

هزاران تلاقی ژنتیکی شبیه این موارد باعث شد که وی بتواند دو اصل اساسی وراثت که اکنون به عنوان قانون تفکیک[۱] و طبقه بندی مستقل[۲] نامیده می شوند را استنباط کند.

قانون تفکیک

فرضیه ترکیب به طور گسترده ای در دهه ۱۸۰۰ برای شرح پدیده وراثت مورد توجه بود این ایده بیان می داشت که ماده ژنتیکی ارائه شده توسط پدر و مادر به همان اندازه ای مخلوط می شوند که دو رنگ زرد و آبی برای تبدیل شدن به سبز با هم مخلوط می شوند. اطلاق می کرد استفاده خواهیم کرد. این فرضیه پیش بینی می کند جمعیتی که به طور آزادانه جفت گیری می کنند پس از چند نسل جمعیت یکنواختی را بوجود خواهند آورد. چیزی که در واقعیت ما نمی بینیم .اگر مدل ترکیب درست باشد دورگه های F۱ حاصل از تلاقی مندل بین گیاهان نخود فرنگی گل بنفش و گل سفید باید دارای گل بنفش کم رنگ که یک ویژگی واسطه ای از نسل والدین P است. باشند. همان طور که در شکل ۱۴،۲ مشاهده میکنید آزمایشات نتایج بسیار متفاوتی را در بوجود آورد همه فرزندان F۱ گل هایی به رنگ یکی از والدین که گل بنفش داشت. داشتند. چه اتفاقی برای سهم ژنتیکی گیاهان دارای گل های سفید در دو رگه ها افتاده است؟ اگر این سهم از بین رفته باشد گیاهان F۱ فقط می توانند فرزندانی با گل بنفش در نسل F۲ تولید کنند. اما هنگامی که مندل به گیاهان F۱ اجازه داد تا خود گرده افشانی با دگرگرده افشانی کنند و سپس بذرهای آن ها را کاشت ویژگی گل سفید دوباره در نسل F۲ ظاهر شد. فرضیه ترکیب نیز با این شکل ظهور صفات بعد از یک نسل ناپدید شدن متناقض است .مندل از اندازه نمونه های بسیار بزرگ استفاده کرد و سوابق نتایج آزمایشات را به دقت ثبت کرد ۷۰۵ عدد از

---

[۱] ٥ Segregation

[۲] Independent аззлосттем

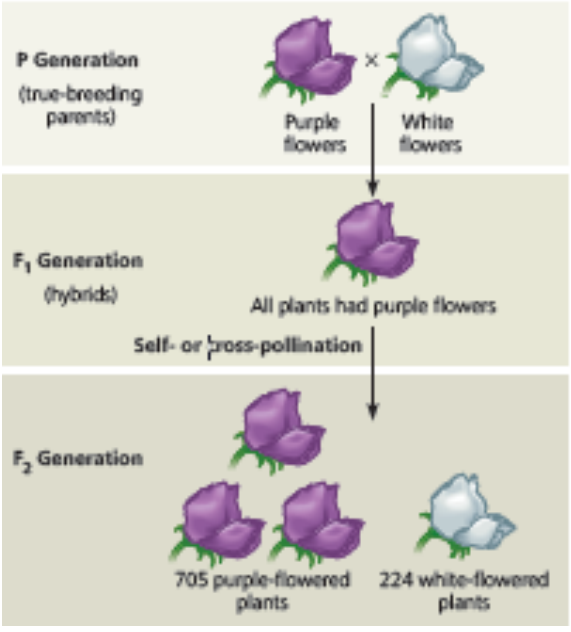
گیاهان F۲ گل بنفش و ۲۲۴ عدد گل سفید داشتند. این داده ها با نسبت تقریبی سه بنفش به یک سفید متناسب هستند شکل (۱۴،۳) مندل استدلال کرد که عامل وراثت برای گل های سفید در گیاهان F۱ از بین نمی رود، اما وقتی فاکتور گل بنفش وجود داشته باشد به نوعی پنهان یا پوشیده می شود از نظر اصطلاحات مندل رنگ گل بنفش یک صفت غالب است و رنگ گل سفید یک ویژگی مغلوب است. ظهور مجدد گیاهان گل سفید در نسل F۲ نشان داد که عامل وراثت ایجاد کننده گل های سفید توسط وجود عامل گل بنفش در هیبریدهای از بین نرفته است. مندل همان الگوی وراثت را در شش ویژگی دیگر نیز که هر کدام در دو حالت کاملا متفاوت وجود داشتند. مشاهده کرد. (جدول ۱۴.۱) به عنوان مثال، هنگامی که مندل گیاهی که بذرهای نخود صاف و گرد تولید می کرد را با گیاهی که بذر چروکیده تولید می کرد تلاقی داد همه هیبریدهای F۱ بذرهای گرد تولید کردند. این صفت یک صفت غالب برای شکل دانه است. در نسلF۲ همانطور که در شکل ۱۳-۳ نشان داده شده است. تقریبا به نسبت ۱:۳، ۷۵ بذرها گرد و ۲۵ چروکیده بودند. حال ببینیم که مندل چگونه قانون تفکیک را از نتایج تجربی خودش استنباط می کند. در ادامه بحث ما به جای برخی از اصطلاحات استفاده شده توسط مندل از اصطلاحات بروز استفاده خواهیم کرد به عنوان مثال ما از واژه ی ژن[۱] برای آنچه که مندل آنرا فاکتور قابل وراثت اطلاق می شود .

[۱] Gene

شکل ۱۴.۳ تحقیق

هنگامی که گیاهان نخود هیبرید F۱ خود گرده افشانی با دگر گرده افشانی می کنند کدام صفات در نسل F۲ ظاهر می شود؟

آزمایش مندل گیاهان خالص گل ارغوانی و گل سفید تلاقی ها با نماد و نشان داده شده است را تلاقی داد دورگه های FI حاصل مجاز به خود گرده افشانی یا دگر گرده افشانی با سایر هیبریدهای FI شدند. سپس گیاهان نسل F۲ از نظر رنگ گل مشاهده شدند.



مدل مندل

مندل مدلی برای توضیح الگوی وراثت ۱:۳ که او به طور مداوم در میان فرزندان نسل F۲ آزمایشات خود بر روی نخود مشاهده می کرد. ایجاد کرد. اکنون چهار مفهوم مرتبط با مدل مندل را که چهارمین آنها همان قانون تفکیک است. شرح خواهیم داد.

اول، نسخه های جایگزین آنها تغییرات را در صفات ارثی بوجود می آورند به عنوان مثال ژن رنگ گل در گیاهان نخود فرنگی در دو نسخه یکی برای گل های بنفش و دیگری برای گل های سفید وجود دارد. این نسخه های جایگزین یک ژن الل[۱] نامیده می شوند. امروزه می توانیم این مفهوم را به کروموزوم ها و DNA مرتبط کنیم. همانطور که در شکل ۱۴،۴ نشان داده شده است. هر ژن یک توالی از نوکلئوتیدها در یک جایگاه یا مکان خاص بر روی یک کروموزوم خاص است. با این حال DNA در آن مکان می تواند در توالی نوکلئوتیدی خود کمی متفاوت باشد. این تغییر در محتوای اطلاعات می تواند عملکرد پروتئین رمزگذاری شده و در نتیجه یک ویژگی ارثی از ارگانیسم را تحت تأثیر قرار دهد. الل گل بنفش و الل گل سفید دو نوع تنوع در توالی DNA در جایگاه ژن مربوط به رنگ گل در کروموزوم های یک گیاه نخود هستند. توالی اللگل بنفش اجازه تولید رنگدانه بنفش را می دهد و توالی الل گل سفید این کار را نمی کند.دوم برای هر ویژگی یک ارگانیسم دو نسخه از یک ژن را دو الل از هر یک از والدین به ارث می برد. نکته قابل توجه این است که مندل این استنباط را بدون اطلاع از نقش یا حتی وجود کروموزوم ها انجام داد. هر سلول سوماتیک[۲] در موجود زنده دیپلوئید دارای دو مجموعه کروموزوم است که از هر والد یکی به ارث رسیده است شکل ۱۴.۳ را ببینید بنابراین در واقع یک ژن دو بار در یک سلول دیپلوئید یعنی یک بار در هر جفت کروموزوم همولوگ خاص وجود دارد. دو الل در

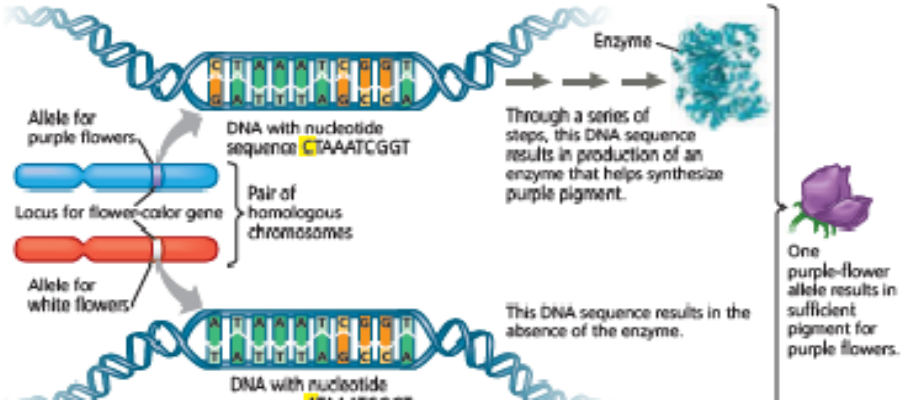
[۱] alleles
[۲] Somatic

یک مکان خاص ممکن است یکسان باشند. همانند آنچه در گیاهان موجود در نسل والدینی مندل وجود داشت. یا ممکن است الل ها مانند هیبریدهای F۱ متفاوت باشند. شکل ۴.۱۴ را ببینید.

جدول ۱۴.۱ نتایج تلاقی های f۱ مندل برای ۷ صفت در گیاهان نخود فرنگی

Table 14.1 The Results of Mendel's F_1 Crosses for Seven Characters in Pea Plants

Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F_2 Generation Dominant: Recessive	Ratio
Flower color	Purple	×	White	705:224	3.15:1
Seed color	Yellow	×	Green	6,022:2,001	3.01:1
Seed shape	Round	×	Wrinkled	5,474:1,850	2.96:1
Pod color	Green	×	Yellow	428:152	2.82:1
Pod shape	Inflated	×	Constricted	882:299	2.95:1
Flower position	Axial	×	Terminal	651:207	3.14:1
Stem length	Tall	×	Dwarf	787:277	2.84:1



شکل ۴.۱۴ آلل ها، نسخه های جایگزین آن این نمودار یک جفت کروموزوم همولوگ را در یک گیاه نخود هیبرید F۱ با توالی واقعی DNA برای آلل رنگ گل هر کروموزوم نشان می دهد. کروموزوم ارثی پدری (آبی) آللی برای گل های بنفش دارد که پروتئینی را کد می کند که به طور غیر مستقیم سنتز رنگدانه بنفش را کنترل می کند کروموزوم مادری (قرمز) دارای یک آلل برای گل های سفید است که منجر به ایجاد پروتئین عملکردی نمی شود

سوم اگر دو الل در یک مکان متفاوت باشند، الل غالب[۱]، ظاهر ارگانیسم را تعیین می کند. از طرف دیگر الل مغلوب[۲]، هیچ تأثیر قابل توجهی بر روی ظاهر ارگانیسم ندارد. بر این اساس گیاهان F مندل دارای گل بنفش بودند زیرا الل گل بنفش صفت غالب است. و الل گل های سفید مغلوب است.

قسمت چهارم و نهایی مدل مندل یعنی قانون تفکیک[۳] بیان می کند که دو الل برای یک ویژگی وراثتی در زمان تشکیل گامت تفکیک می شوند به عبارت دیگر از یکدیگر جدا می

[۱] Dominant allele
[۲] Recessive allele
[۳] Law of segregation