



زیست دوازدهم فصل ۳ (انتقال اطلاعات در نسل‌ها)

گفتار دوم (انواع صفات)

به سفارش معاونت علمی ریاست جمهوری

(ستاد توسعه ی زیست فناوری)

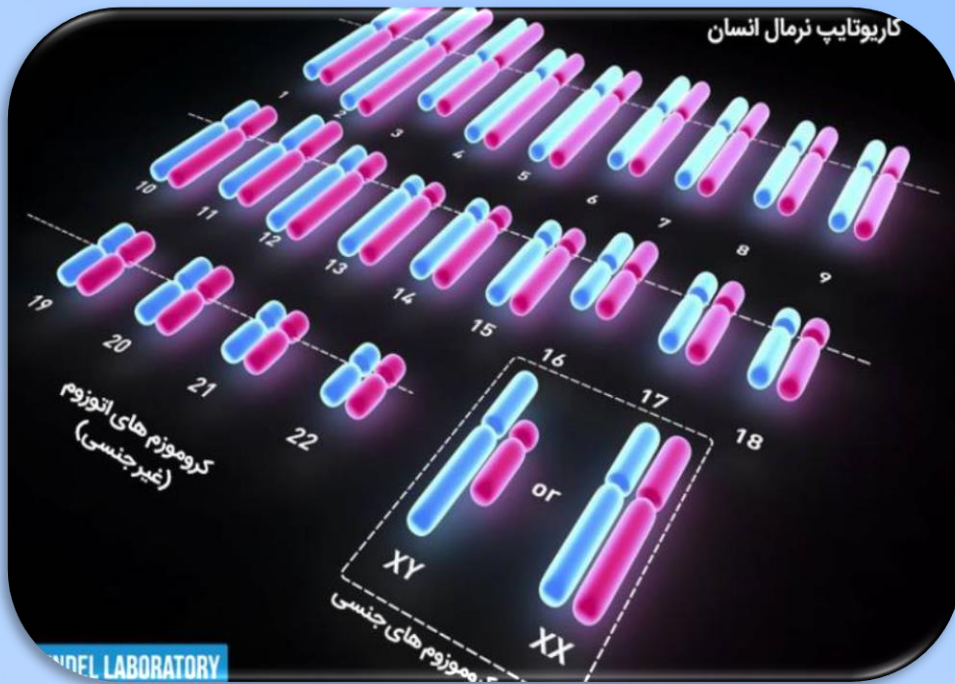
گروه زیست فناوری پژوهشسرای دانش آموزی شهید مطهری اسلامشهر

پاییز ۹۹

فهرست مطالب

- صفات مستقل از جنس
- صفات وابسته به جنس
- صفات پیوسته و گسسته
- صفات تک جایگاهی و چند جایگاهی
- اثر محیط
- مهار بیماری های ژنتیکی
- کاربرد زیست فناوری (ژن درمانی)

انواع صفات



□ صفات مستقل از جنس

□ صفات وابسته به جنس

بیماری های وراثتی انسان

□ بیماری نهفته

الل بارز **A** عامل سلامت

الل نهفته **a** عامل بیماری

✓ دو الل **A** و **a** را فرض کنید، اگر

□ بیماری بارز

الل بارز **B** عامل بیماری

الل نهفته **b** عامل سلامت

✓ دو الل **B** و **b** را فرض کنید، اگر

الگوهای بیماری وراثتی در انسان

سالم	AA
ناقل	Aa
بیمار	aa

• مستقل از جنس نهفته ← بیماری فنیل کتونوری

بیمار	AA
بیمار	Aa
سالم	aa

• مستقل از جنس بارز ← بیماری هانتینگتون

مرد	زن	
$X^H Y$	$X^H X^H$	سالم
—	$X^H X^h$	ناقل
$X^h Y$	$X^h X^h$	هموفیل

• وابسته به جنس نهفته ← بیماری هموفیلی

• وابسته به جنس بارز

حل مسائل ژنتیکی

- یک زن سالم و یک مرد مبتلا به فنیل کتونوری با هم ازدواج می کنند، ژنوتیپ بچه ها را مشخص کنید.

زن سالم \times مرد مبتلا
 AA \times aa
 دو حالت $\left[\begin{array}{l} AA \\ Aa \end{array} \right.$

فنیل کتونوری $\left\{ \begin{array}{l} AA = \text{سالم} \\ Aa = \text{سالم} \\ aa = \text{بیمار} \end{array} \right.$

$AA \times aa$
 ↓ گامدها
 $(\frac{1}{1}A) \times (\frac{1}{1}a)$

 Aa سالم

$Aa \times aa$
 ↓ گامدها
 $(\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a) \times (\frac{1}{1}a)$

 $\frac{1}{2}Aa + \frac{1}{2}aa$
 سالم بیمار

- از ازدواج یک زن مبتلا به هموفیلی با مرد سالم، چند نوع ژنوتیپ برای فرزندان قابل مشاهده است؟

زن مبتلا به هموفیلی: $X^h X^h$

مرد سالم: $X^H Y$

$$\begin{array}{c} h \quad h \\ X \quad X \end{array} \times \begin{array}{c} H \\ X^H \end{array} Y$$

↓ کبوتاها ↓ کبوتاها

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

$$\frac{1}{4} X^h X^H + \frac{1}{4} X^h Y + \frac{1}{4} X^h X^H + \frac{1}{4} X^h Y$$

دختر سالم (ناقل)
پسر بیمار
دختر سالم (ناقل)
پسر بیمار

• زن و مردی سالم فرزندی مبتلا به هموفیلی به دنیا آوردند، چند نوع ژنوتیپ در بین فرزندان این خانواده ممکن است ایجاد شود؟

$$\left. \begin{array}{l} \text{زن سالم} \\ \text{مرد سالم} \end{array} \right\} \begin{array}{l} X^H X^H \\ X^H X^h \\ X^H X^h \\ X^h X^h \end{array}$$

چون فرزند مبتلا دارند
 این ژنوتیپ انتخاب شد

$$\begin{array}{cc} X^H X^h & X^H X^h \\ \downarrow \text{گام} & \downarrow \text{گام} \\ \left(\frac{1}{2} X^H + \frac{1}{2} X^h \right) & \times \left(\frac{1}{2} X^H + \frac{1}{2} X^h \right) \end{array}$$

$$\frac{1}{4} X^H X^H + \frac{1}{4} X^H X^h + \frac{1}{4} X^h X^H + \frac{1}{4} X^h X^h$$

دختر سالم پسر سالم دختر سالم پسر مبتلا

صفات پیوسته و گسسته

صفات پیوسته: صفاتی هستند که دارای مقادیر مختلفی در جامعه می‌باشند (به این معنی که هر عددی بین یک حداقل و یک حداکثر، ممکن است باشد). مثل قد، وزن و

صفات گسسته: صفاتی که تنها چند حالت بیشتر ندارند، را گسسته می‌نامند. مثل گروه خونی Rh که دو حالت مثبت و منفی بیشتر ندارد.

صفات تک‌جایگاهی و چندجایگاهی

صفات تک‌جایگاهی:

صفات هستند که یک جایگاه ژن در کروموزوم (فام‌تن) دارند. برای مثال، ال (دگره) صفت گروه‌های خونی ABO یک جایگاه مشخص از فام‌تن ۹ را به خود اختصاص داده‌اند.

* صفات تک‌جایگاهی غیر وابسته به کروموزوم X در افراد دیپلوئید تنها دارای دو ال هستند که هر کدام بر روی یکی از کروموزوم‌های همتا قرار دارد.

* صفات تک‌جایگاهی وابسته به X در زنان دارای ۲ ال و در مردان فقط دارای یک ال می‌باشند \Rightarrow زیرا کروموزوم Y هیچ جایگاهی برای صفاتی که روی کروموزوم X هستند، ندارد.

انواع صفات تک‌جایگاهی:

الف) تک جایگاهی دو الی: مثل گروه خونی Rh که دو ال در جامعه بیشتر ندارد. ال A و ال a.

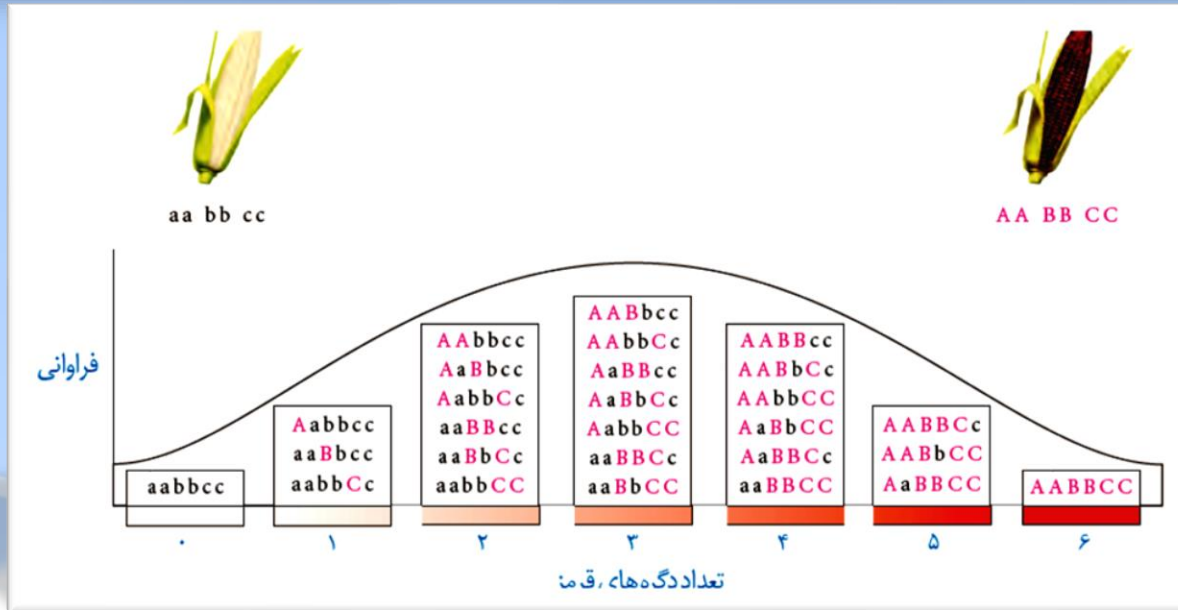
ب) تک جایگاهی چند الی: مثل گروه‌های خونی ABO که سه ال A و B و O را در جامعه دارد که البته در هر فرد فقط دوتا از این ال‌ها می‌تواند وجود داشته باشد.

صفات چند جایگاهی

رنگ نوعی ذرت مثالی از صفات چند جایگاهی است. رنگ این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است.

* صفت رنگ در این نوع ذرت صفتی با سه جایگاه ژنی است که هر کدام دو دگره دارند. برای نشان دادن ژنها در این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A، B و C استفاده میکنیم.

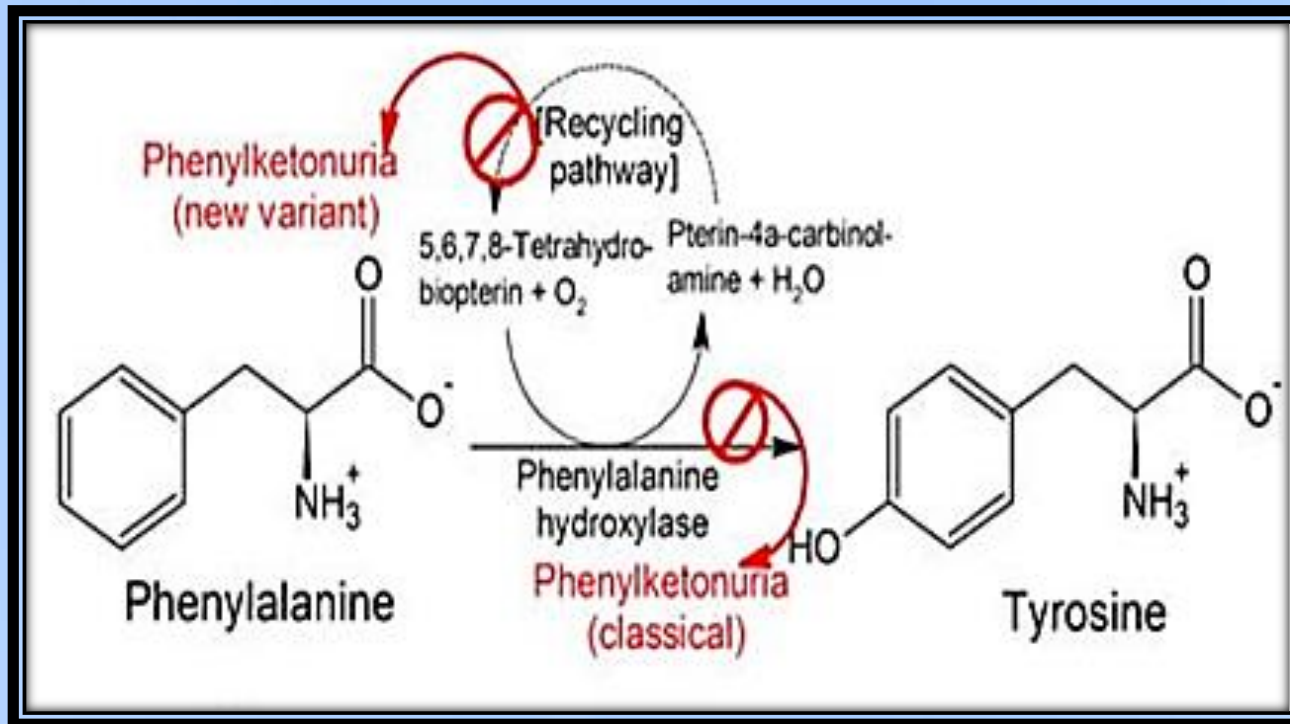
* برحسب نوع ترکیب دگره‌ها، رنگ‌های مختلفی ایجاد می‌شود. دگره‌های بارز، رنگ قرمز و دگره‌های نهفته رنگ سفید را به وجود می‌آورند. بنابراین فنوتیپ‌های دو آستانه طیف، یعنی قرمز و سفید به ترتیب ژنوتیپ‌های (ژن‌نمودهای) AABBCc و aabbcc را دارند.



اثر محیط

گاهی برای بروز یک رخ نمود تنها وجود ژن کافی نیست. برای مثال در گیاهان، ساخته شدن سبزینه علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد. محیط انسان، شامل عوامل متعددی است. تغذیه و ورزش عواملی محیطی اند که می توانند بر ظهور رخ نمود اثر بگذارند. 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.

بیماری فنیل کتونوری (PKU)



در این بیماری آنزیمی 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.

بیماری فنیل کتونوری (PKU)

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 خوراکی هایی که فنیل آلانین دارند، می توان مانع بروز اثرات این بیماری شد.

غذاهایی که فنیل آلانین زیاد دارند

گوشت / ماهی
شیر / لبنیات
لوییا / آجیل و حبوبات
تخم مرغ
نان گندم
غذاهای غنی از پروتئین



غذاهایی که فنیل آلانین کم دارند

انواعی از میوه ها و سبزیجات
نان و شیرینی های مخصوص
شکر



نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری

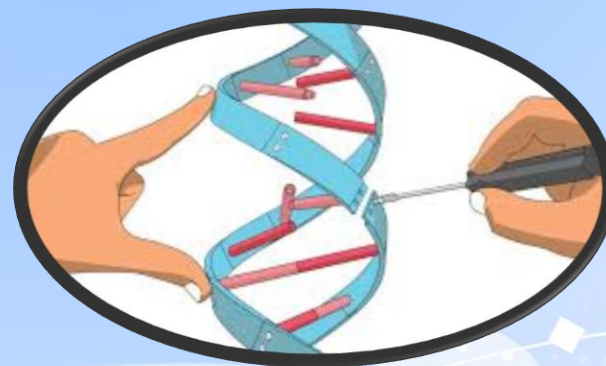
به همین علت، نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به این بیماری، با انجام آزمایش خون بررسی می کنند. در صورت ابتلا، نوزاد با شیرخشک هایی که فاقد فنیل آلانین است تغذیه می شود و در رژیم غذایی او برای آینده، از رژیم های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می شود.



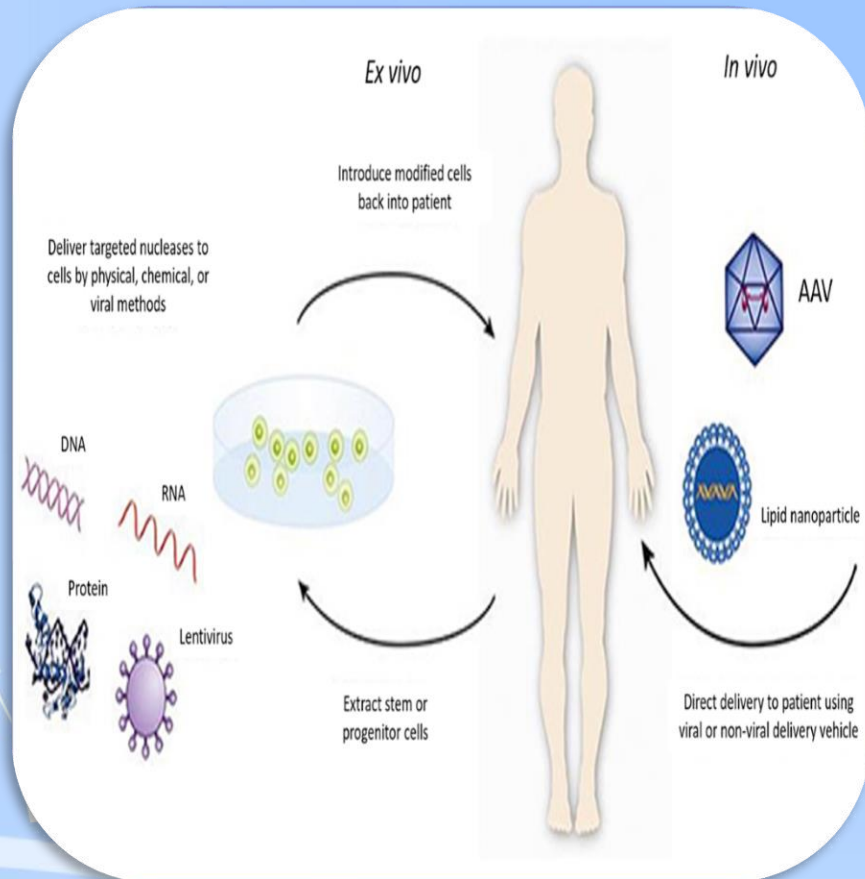
آیاش های بد تولد

ژن درمانی

- ژن درمانی به طور عمده، انتقال مواد ژنتیکی به درون سلولهای یک موجود برای مقاصد درمانی است که اساس آن برسه اصل استواراست:
- ✓ انتقال ژن سالم به درون سلول
- ✓ اصلاح ژن معیوب توسط رفع نقص و تغییر ژنوتیپ
- ✓ مهار کردن بیان ژن معیوب
- این روش درمانی برای درمان بیماری های ژنتیکی استفاده می شود و نتایج قابل توجهی را به همراه دارد.



انواع روش های ژن درمانی



- **روش اول:** وارد کردن ژن به داخل سلولهای کشت داده شده از بیمار در خارج بدن و سپس وارد کردن سلولها به بدن بیمار

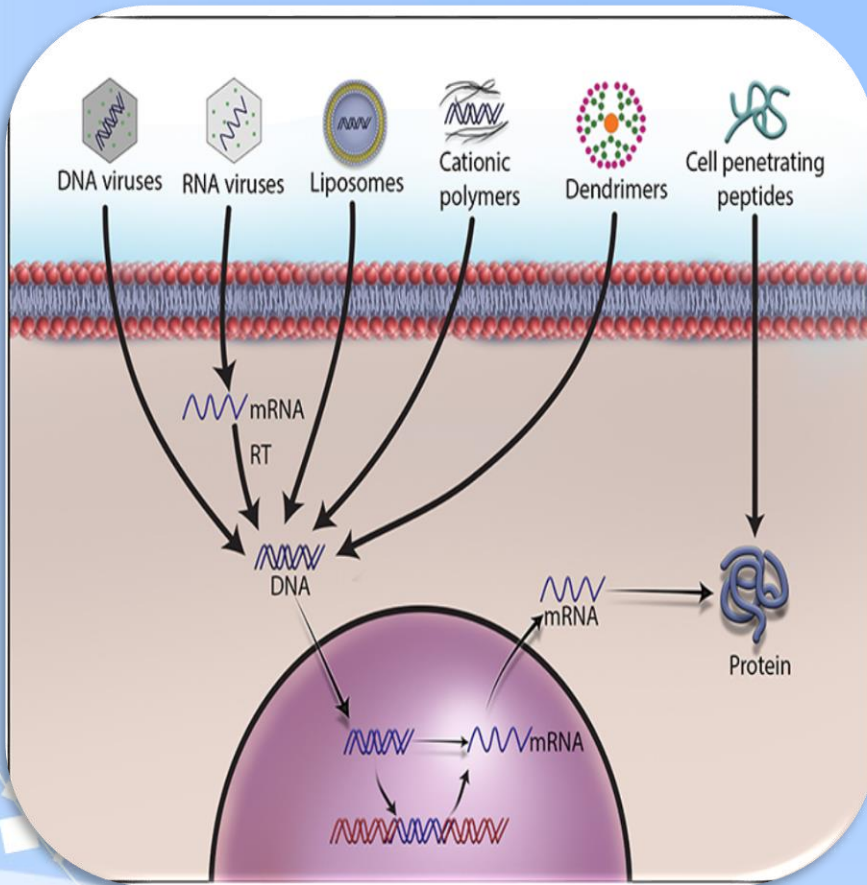
- **روش دوم:** تزریق کردن مستقیم ژن به داخل بافت یا مایع خارج سلولی مورد نظر

رایج ترین روش ژن درمانی

- در رایج تری روش کنونی ژن درمانی، ابتدا باید سلولهای هدف را از بدن جدا کرد و سپس در محیط آزمایشگاه به کار گرفت.
- ویژگی سلول های هدف:
 - ✓ جداسازی آنها راحت باشد.
 - ✓ به راحتی در محیط کشت قادر به رشد باشند.
 - ✓ پس از دستکاری ژنتیکی بتوان به راحتی به درون بدن برگرداند.
 - ✓ پس از بازگرداندن به بدن فعالیت مورد نظر را داشته و عمر طولانی داشته باشند.



ناقلین ژن رسانی



□ ناقلین ژن رسانی ویروسی

- ✓ مزایا: هدفمند، متداول و موثر
- ✓ معایب: جهش زایی و ایمنی زایی

□ ناقلین ژن رسانی غیر ویروسی

- ✓ مزایا: سمیت کمتر و توانایی انتقال ماده وراثتی بیشتر
- ✓ معایب: نسبتاً هدفمند

ژن درمانی بیماری هموفیلی

□ هموفیلی یک اختلال خونریزی دهنده ارثی است و بدن افراد مبتلا به آن به علت سطح پایین یا اساسا نبود پروتئین هایی به نام فاکتورهای انعقادی، قادر به متوقف کردن روند خونریزی نیست و مبتلایان به نوعی از مشکل انعقاد خون مبتلا هستند. در این بیماری یک ژن معیوب شده است.

□ مراحل کار

- ✓ سلول های کبدی از بدن خارج می شود.
- ✓ با استفاده از ناقل های ویروسی، ژن سالم به درون سلول های کبدی انتقال داده می شود.
- ✓ سپس سلول ها به درون کبد فرد بیمار برگردانده شدند.
- ✓ تولید فاکتور انعقادی در بدن بیمار انجام می گیرد.

تشکر از حسن توجه شما

تهیه کننده گان:
دکتر سلیمان کرد
دکتر نوید دهنوی

گروه زیست فناوری پژوهشسرای دانش آموزی شهید مطهری اسلامشهر