



دانشگاه پیام نور

اصلاح دام

(رشته مهندسی علوم دامی)

مهندس مرتضی پشیمی

بسم الله الرحمن الرحيم

پیشگفتار ناشر

کتاب‌های دانشگاه پیام نور حسب مورد و با توجه به شرایط مختلف یک درس در یک یا چند رشته دانشگاهی، به صورت کتاب درسی، متن آزمایشگاهی، فرادرسی، و کمک درسی چاپ می‌شوند.

کتاب درسی ثمره کوشش‌های علمی صاحب اثر است که براساس نیازهای درسی دانشجویان و سرفصل‌های مصوب تهیه و پس از داوری علمی، طراحی آموزشی، و ویرایش علمی در گروه‌های علمی و آموزشی، به چاپ می‌رسد. پس از چاپ ویرایش اول اثر، با نظرخواهی‌ها و داوری علمی مجدد و با دریافت نظرهای اصلاحی و متناسب با پیشرفت علوم و فناوری، صاحب اثر در کتاب تجدیدنظر می‌کند و ویرایش جدید کتاب با اعمال ویرایش زبانی و صوری جدید چاپ می‌شود.

متن آزمایشگاهی (م) راهنمایی است که دانشجویان با استفاده از آن و کمک استاد، کارهای عملی و آزمایشگاهی را انجام می‌دهند.

کتاب‌های فرادرسی (ف) و **کمک درسی** (ک) به منظور غنی‌تر کردن منابع درسی دانشگاهی تهیه و بر روی لوح فشرده تکثیر می‌شوند و یا در وبگاه دانشگاه قرار می‌گیرند.

مدیریت تولید محتوا و تجهیزات آموزشی

فهرست

۱	فصل ۱: توارث مندلی
۱	ژن‌ها، کروموزوم‌ها و ژنوتیپ‌ها
۲	ژرم پلاسم و تشکیل آن
۵	تصادفی بودن توارث
۵	استثناهای قانون مندل
۵	(۱) غلبه ناقص
۶	(۲) ال‌های چندگانه
۹	(۳) ژنوتیپ‌های کشنده
۱۱	(۴) اثرهای پلیوتروپی
۱۳	(۵) نفوذ ناقص
۱۴	(۶) بیان متغیر
۱۴	(۷) کشندگی
۱۵	(۸) اپستازی
۲۲	(۹) ژن‌های تغییر دهنده
۲۲	(۱۰) فنوکپی و اثرهای محیطی
۲۳	سؤالات
۲۳	مسائل
۲۵	فصل ۲: ژن‌ها در جمعیت
۲۵	فراوانی‌های ژنی و ژنوتیپی
۲۹	اثر انتخاب بر فراوانی‌های ژنی و ژنوتیپی
۳۰	تأثیر سیستم‌های آمیزش در فراوانی‌های ژنی و ژنوتیپی
۳۲	قانون هاردی - وینبرگ
۳۳	آمیزش تصادفی
۳۴	فراوانی ژنی و ژنوتیپی در تعادل هاردی - وینبرگ
۳۸	فراوانی ژنی و ژنوتیپی در لوکوس‌های وابسته به جنس
۴۲	فراوانی ژنی و ژنوتیپی ال‌های چندگانه در یک لوکوس ژنی
۴۴	محاسبه فراوانی ژنی و ژنوتیپی تحت شرایط وجود غلبه
۴۵	آزمون شناسایی حامل‌های الل مغلوب
۴۸	ماده‌های هموزیگوت مغلوب

۴۹	ماده‌های ناقل شناخته شده
۵۰	دختران ناقلین شناخته شده
۵۱	آمیزش تصادفی فرد مشکوک با جمعیت ماده‌ها
۵۴	سؤالات
۵۴	مسائل

۵۷	فصل ۳: صفات با توارث پذیری ساده و صفات چند ژنی
۵۷	صفات با توارث پذیری ساده و صفات چند ژنی
۵۹	خصوصیات عمومی صفات با توارث ساده و صفات چند ژنی
۶۰	روش‌های مختلف اصلاحی برای صفات با توارث ساده و چند ژنی
۶۲	سؤالات

۶۳	فصل ۴: عوامل مؤثر در تغییر فراوانی ژنی و ژنوتیپی
۶۳	(۱) آمیزش غیرتصادفی
۶۹	(۲) مهاجرت
۷۱	(۳) جهش
۷۵	(۴) انتخاب
۷۶	تأثیر انتخاب بر فراوانی ژن‌ها
۸۶	فراوانی ژنی در جوامع کوچک
۸۸	سؤالات
۸۸	مسائل

۹۱	فصل ۵: مدل ژنتیکی برای صفات کمی
۹۱	مدل پایه
۹۲	تعریف ارزش ژنوتیپی و فنوتیپی
۹۴	میانگین جمعیت
۹۵	ارزش اصلاحی
۱۰۲	تفاوت نتاج
۱۰۳	ارزش ترکیب ژنی
۱۰۵	انحراف غلبه
۱۰۷	واریانس‌ها
۱۰۹	اهمیت واریانس
۱۱۰	سؤالات
۱۱۰	مسائل

۱۱۳	فصل ۶: آمار و کاربرد آن در صفات کمی
۱۱۴	توزیع نرمال
۱۱۴	میانگین
۱۱۵	واریانس و انحراف معیار
۱۱۶	اهمیت واریانس
۱۱۷	واریانس فنوتیپی و اجزای آن
۱۱۸	مؤلفه‌های واریانس

۱۱۸	واریانس ژنوتیپی
۱۱۸	واریانس محیطی
۱۲۰	اندازه گیری واریانس
۱۲۱	واریانس و توزیع نرمال
۱۲۲	کوواریانس
۱۲۳	اهمیت کوواریانس
۱۲۴	اندازه گیری کوواریانس
۱۲۴	قوانین مربوط به تعیین واریانس و کوواریانس مجموع متغیرها
۱۲۶	ضرب تغییرات
۱۲۶	ضرب همبستگی
۱۲۹	رگرسیون
۱۳۲	سؤالات
۱۳۲	مسائل

۱۳۵	فصل ۷: خویشاوندی و همخونی
۱۳۶	میزان خویشاوندی
۱۳۶	محاسبه ی ضرب خویشاوندی
۱۴۰	ضرب همخونی
۱۴۲	خویشاوندی در صورت وجود همخونی
۱۴۲	تأثیر همخونی در تغییر فراوانی ژن ها و ژنوتیپ ها
۱۴۵	اثرهای همخونی
۱۴۷	سؤالات
۱۴۷	مسائل

۱۴۹	فصل ۸: وراثت پذیری و تکرارپذیری
۱۴۹	وراثت پذیری
۱۵۲	وراثت پذیری و شباهت بین خویشاوندان
۱۵۳	اهمیت وراثت پذیری
۱۵۳	وراثت پذیری و انتخاب
۱۵۴	وراثت پذیری و مدیریت
۱۵۵	روش های برآورد وراثت پذیری
۱۶۱	کاربرد برآوردهای وراثت پذیری
۱۶۲	ضرب تکرارپذیری
۱۶۴	کاربردهای ضرب تکرارپذیری
۱۶۶	اهمیت تکرارپذیری
۱۶۶	تکرارپذیری و حذف ژنتیکی
۱۶۷	سؤالات
۱۶۸	مسائل

۱۷۱	فصل ۹: پیشگویی ژنتیکی
۱۷۱	مقایسه حیوانات با استفاده از اطلاعات حاصل از گروه های ژنتیکی مشابه
۱۷۳	پیشگویی با استفاده از رگرسیون

۱۷۳	روش‌های پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی یک حیوان
۱۷۴	پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی بر مبنای عملکرد خود حیوان
۱۷۷	پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی با استفاده از رکوردهای فرزندان
۱۷۹	پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی با استفاده از ارزیابی پدر و مادر
۱۷۹	قابلیت انتقال پیشگویی شده
۱۸۰	پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی در زمان وجود همخونی
۱۸۱	پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی با وجود همبستگی محیطی بین خویشاوندان
۱۸۲	تأثیر همبستگی محیطی بر پیشگویی حاصل از رکوردهای فرزندان
۱۸۳	ارزیابی از طریق خواهر - برادر
۱۸۴	پیشگویی ارزش ژنتیک افزایشی یک خانواده با استفاده از میانگین خانواده
۱۸۴	سؤالات
۱۸۴	مسائل

۱۸۷	فصل ۱۰: پیشرفت ژنتیکی و عوامل مؤثر بر آن
۱۹۰	دقت در ارزیابی با استفاده از عملکرد خود حیوان
۱۹۲	دقت ارزیابی با استفاده از رکوردهای فرزندان
۱۹۲	دقت ارزیابی با استفاده از عملکرد برادران - خواهران
۱۹۴	شدت انتخاب
۱۹۵	محاسبه‌ی فاکتور شدت انتخاب
۱۹۵	میانگین کل رکوردها
۱۹۵	فاصله‌ی نسل‌ها
۱۹۶	بهینه کردن پیشرفت ژنتیکی
۱۹۷	انتخاب منفی
۱۹۷	اندازه‌گیری سرعت رشد
۱۹۸	پاسخ به انتخاب مستقیم
۲۰۰	پاسخ در صفات همبسته
۲۰۱	انتخاب غیر مستقیم
۲۰۲	انتخاب برای یک صفت
۲۰۲	(۱) انتخاب برای یک صفت
۲۰۳	(۲) انتخاب بر اساس ارزش اصلاحی
۲۰۴	سؤالات
۲۰۴	مسائل

۲۰۷	فصل ۱۱: انتخاب چند صفتی
۲۰۸	روش‌های انتخاب چند صفتی
۲۰۸	(۱) انتخاب تاندرم (انتخاب جداگانه برای هر صفت)
۲۰۹	(۲) سطوح حذف مستقل
۲۱۱	(۳) شاخص‌های انتخاب اقتصادی
۲۱۴	روش‌های ترکیبی
۲۱۵	شدت انتخاب و انتخاب چند صفتی
۲۱۵	کاهش شدت انتخاب و همبستگی بین صفات
۲۱۵	سؤالات
۲۱۶	مسائل

۲۱۹	فصل ۱۲: سیستم‌های آمیزشی (آمیزش‌های خویشاوندی)
۲۱۹	همخونی یا خویش‌آمیزی
۲۲۱	نرخ همخونی
۲۲۱	انواع روش‌های آمیزش خویشاوندی
۲۲۱	الف) ایجاد لاین همخون
۲۲۲	ب) پرورش گروه‌های خالص
۲۲۲	ج) پرورش لاین
۲۲۳	سؤالات
۲۲۵	فصل ۱۳: سیستم‌های آمیزشی (آمیزش‌های غیر خویشاوندی)
۲۲۵	آمیخته‌گری
۲۲۶	مبانی ژنتیکی تلاقی‌گری
۲۲۷	آمیزش لاین‌ها
۲۲۸	۱) آمیخته‌گری جهت بهره‌برداری از اثر هتروزیس
۲۳۳	نکاتی در مورد هتروزیس
۲۳۵	۲) روش‌های آمیخته‌گری برای بهره‌برداری و سازگار نمودن ژن‌های خارجی در جامعه
۲۳۵	الف) آمیخته‌گری برای بهبود صفت
۲۳۵	ب) دورگ‌گیری جانشینی
۲۳۶	ج) تلاقی‌گری جهت سنتز نژاد جدید
۲۳۷	د) آمیخته‌گری برای از بین بردن همبستگی منفی بین صفات
۲۳۷	تلاقی‌گری دورگ‌گیری
۲۳۹	انواع طرح‌های دورگ‌گیری
۲۳۹	الف) تلاقی پایانه‌ای
۲۴۲	ب) آمیخته‌گری متناوب دو نژادی
۲۴۴	ج) آمیخته‌گری متناوب سه نژادی
۲۴۵	سؤالات
۲۴۵	مسائل
۲۴۷	فصل ۱۴: بیوتکنولوژی و اصلاح نژاد
۲۴۷	تکنولوژی‌های تولید مثلی
۲۴۸	تلقیح مصنوعی
۲۴۹	انتقال جنین و تکنولوژی‌های وابسته
۲۵۱	کنترل جنس
۲۵۲	کلونینگ
۲۵۴	تلاقی جنس‌های مشابه
۲۵۵	تکنیک‌های مولکولی
۲۵۵	انگشت‌نگاری DNA جهت شناسایی حیوانات
۲۵۶	انتخاب به کمک مارکر برای صفات با توارث‌پذیری ساده
۲۶۰	انتخاب به کمک مارکر برای صفات چند ژنی
۲۶۲	انتقال ژن

مقدمه مؤلف

عوامل محیطی مانند تغذیه و مدیریت زمانی باعث افزایش عملکرد حیوان می‌شود که گله، دارای ظرفیت ژنتیکی مناسبی باشد. پس باید با استفاده از رکوردهای موجود، حیوانات دارای قدرت تولید برتر را شناسایی، انتخاب و امکان تولیدمثل را به آن‌ها بدهیم. اگر این اعمال به طرز صحیحی انجام گیرد پس از چند نسل حیواناتی با توان تولید بالا خواهیم داشت و هدف از اصلاح نژاد دام و طیور نیز ایجاد چنین حیواناتی است تا بتوانند در شرایط محیطی حاضر، حداکثر تولید را داشته باشند.

برای شناسایی و انتخاب چنین حیواناتی نیاز به اطلاعات ژنوتیپی داریم ولی همیشه فنوتیپ افراد در دسترس می‌باشد. در این راستا با کمک علوم کامپیوتر و آمار و نیز مهندسی ژنتیک می‌توان برآورد ژنوتیپ از روی فنوتیپ را دقیق‌تر کرد و در نتیجه متخصصین اصلاح نژاد می‌توانند حیوانات برتر را با اطمینان بیشتری انتخاب کنند.

کتاب حاضر حاوی ۱۴ فصل است. در فصل اول اصول ژنتیک مندلی و استتاهای آن مطرح شده، در فصل دوم در مورد صفات بحث شده، در فصل سوم ژن‌ها در جمعیت و در فصل بعدی (چهارم) عوامل مؤثر بر ژن‌ها، فصل‌های پنجم و ششم عوامل ژنتیکی صفات کمی و کاربرد آن‌ها ارائه شده، در فصل هفتم خویشاوندی و هم‌خونی، در فصل هشتم وراثت‌پذیری و تکرارپذیری مطرح و در فصل‌های نهم و دهم پیشگویی ژنتیکی و پیشرفت ژنتیکی، در فصل یازدهم انتخاب چند صفتی، در فصول دوازدهم و سیزدهم سیستم‌های آمیزش خویشاوندی و غیر خویشاوندی و در فصل چهاردهم روش‌های جدید در علم ژنتیک و بیوتکنولوژی مورد بحث قرار گرفته است.

از اساتید ارجمند آقایان دکتر میرجمال جلالی زنوز و دکترعباس پاکدل که در ویرایش کتاب حاضر، اینجانب را یاری نمودند و نیز از دکتر شوکت فدایی رییس محترم دانشکده کشاورزی و مهندس امیر سرداری نهایت تشکر و قدردانی را دارم. از سرکار خانم مهندس سمیرا مرادی که در مراحل مختلف تهیه این کتاب، اینجانب را یاری نمودند تشکر ویژه دارم. همچنین از خانواده عزیزم و نیز خانواده آقای جهانبخش مرادی و آقای جمال نوگلی که طی این مسیر پُر فراز و نشیب را بر من هموار نمودند، قدردانی می‌نمایم.

فصل ۱

توارث مندلی

در اواسط قرن نوزدهم، گرگور مندل آزمایش‌های معروف خود را روی گیاه نخودفرنگی انجام داد. وی اطلاعاتی درمورد جزئیات میوز، کروموزوم‌ها یا DNA نداشت، ولی به قدری تیزهوش بود که با مشاهده‌ی نتایج آمیزش‌ها، قوانین وراثت را استنتاج نمود. قوانین مندل با عنوان توارث مندلی، پایه و اساس ژنتیک و تئوری اصلاح دام از آن زمان تاکنون می‌باشد. در این فصل توارث مندلی را مورد بررسی قرار خواهیم داد و در مورد استثنای این قانون توضیح خواهیم داد.

ژن‌ها، کروموزوم‌ها و ژنوتیپ‌ها

واحد اصلی توارث، ژن نامیده می‌شود و می‌دانیم که ژن‌ها قطعاتی از دئوکسی‌ریبونوکلئیک‌اسید یا DNA می‌باشند که مولکول بسیار پیچیده‌ای بوده و کد ژنتیکی را برای تمام موجودات زنده تشکیل می‌دهند. ژن‌ها بخش‌های نسبتاً کوچکی از کروموزوم و رشته‌ی طولی از DNA می‌باشند. کروموزوم‌ها به صورت جفت بوده که یکی از آن‌ها از پدر و دیگری از مادر به نتاج منتقل می‌شوند. تعداد جفت کروموزوم‌ها بستگی به گونه دارد (جدول ۱-۱).

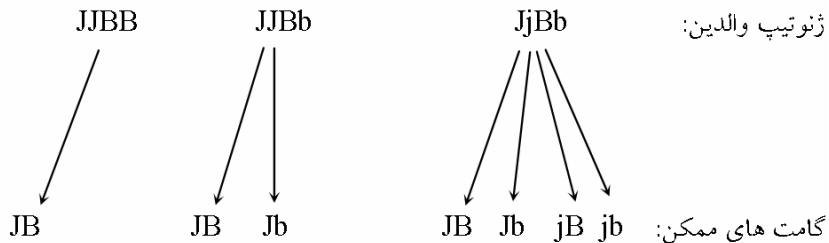
جدول ۱-۱ تعداد کروموزوم‌ها در برخی گونه‌ها

گونه‌ی حیوان	تعداد کروموزوم‌ها	گونه‌ی حیوان	تعداد کروموزوم‌ها
گاو	۶۰	خوک	۳۸
گوسفند	۵۴	اسب	۶۴
بز	۶۰	بوقلمون	۸۰
مرغ	۷۸	انسان	۴۶
سگ	۷۸	میمون	۶۲
زنبور عسل	۳۲	اردک	۸۰

لوکوس^۱ لغت یونانی است که جایگاه ژن خاصی را نشان می‌دهد. در هر لوکوس یک جفت الل (یک الل از کروموزوم پدری و یک الل از کروموزوم مادری) وجود دارد. هر چند که تنها دو الل در هر لوکوس خاص در یک فرد وجود دارد. ولی ممکن است این دو، زیر مجموعه‌ای از فرم‌های مختلف یک ژن در جامعه باشند. به عبارت دیگر، ممکن است الل‌های چندگانه^۲ وجود داشته باشد. ترکیب الل‌ها در لوکوس خاصی را ژنوتیپ گویند.

ژرم پلاسما و تشکیل آن

قانون اول مندل به قانون تفکیک معروف است و بیان می‌کند که در تشکیل ژرم پلاسما یا گامت، دو الل در سلول والد از یکدیگر تفکیک می‌شوند و تنها یک الل به داخل هر ژرم پلاسما می‌رود. امروزه فرآیند تولید ژرم پلاسماها را میوز می‌نامیم. میوز شامل یک سری مراحل بسیار پیچیده‌ای است که طی آن، نه تنها ژن‌ها بلکه کل کروموزوم‌های همولوگ از یکدیگر تفکیک می‌شوند. مندل چیزی در مورد جزئیات نمی‌دانست ولی تا حدودی درست می‌گفت که گامت‌ها تنها حاوی یکی از جفت الل‌ها می‌باشند.



شکل ۱-۱ ژنوتیپ‌های دو لوکوسی و گامت‌های حاصل از آن‌ها.

گامت‌های حاصل از ژنوتیپ‌های دو لوکوسی در شکل ۱-۱ نشان داده شده است. توجه داشته باشید که هر گامت تنها دارای یک الل از هر لوکوس می‌باشد. درحالی‌که ژنوتیپ‌های دو لوکوسی دارای ۴ الل می‌باشند ولی هر گامت تنها دو الل

دارد. معمولاً گامت‌ها دارای نیمی از تعداد کروموزوم‌ها و بنابراین حاوی نیمی از تعداد ژن‌های سلول‌های بدن^۱ می‌باشند.

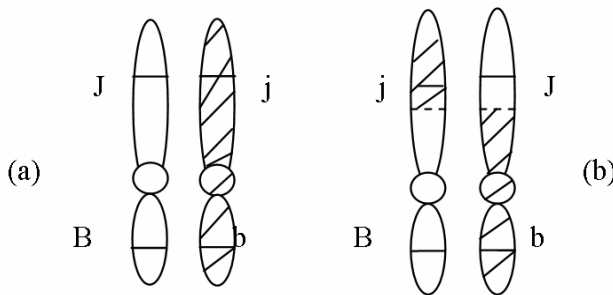
تعداد گامت‌های حاصل از ژنوتیپ والد بستگی به هموزیگوس یا هتروزیگوس بودن آن دارد. به‌عنوان مثال، ژنوتیپ JJBB هموزیگوس کامل است و تنها می‌تواند یک نوع گامت (JB) تولید کند. ژنوتیپ نیمه هموزیگوس (JJBb) دو نوع گامت، و ژنوتیپ هتروزیگوس کامل (JjBb) چهار نوع گامت متفاوت تولید می‌کند.

شکل ۱-۱ قانون دوم مندلی یا قانون جور شدن مستقل را نشان می‌دهد. اگر تمام گامت‌های ممکن به نسبت مساوی تشکیل شوند، ژن‌ها طی تقسیم میوز به‌طور مستقل با یکدیگر جور می‌شوند. برای این که این حالت رخ دهد باید احتمال حضور ژن خاصی از یک لوکوس در یک ژرم پلاسما با احتمال حضور دو ژن از لوکوس دیگر برابر باشد. به‌عنوان مثال، ژنوتیپ JjBb در شکل ۱-۱ را در نظر بگیرید. افراد JjBb می‌توانند ۴ نوع گامت JB، Jb، jB و jb تولید کنند. اگر هر ۴ گامت به نسبت مساوی تولید شوند، این ژن‌ها به‌طور مستقل جور شده‌اند. ولی اگر تنها گامت‌های JB، jB تولید شوند یا فراوانی آن‌ها بیش از گامت‌های Jb و JB باشد، قانون جور شدن مستقل نقض خواهد شد. در این مورد به نظر می‌رسد که الل J به الل B و الل j نیز به الل b چسبیده است.

مندل خوش‌شانس بود، چرا که لوکوس‌های صفات مورد مطالعه‌ی وی در گیاه نخودفرنگی روی کروموزوم‌های متفاوتی بودند. کروموزوم‌ها به‌طور مستقل جور می‌شدند (یعنی در تشکیل ژرم پلاسما، کروموزوم‌ها تمایلی به با هم ماندن نداشتند)، بنابراین ژن‌های آن کروموزوم‌ها نیز به‌طور مستقل جور می‌شدند. در حقیقت، چون ژن‌های مورد مطالعه‌ی مندلی به‌طور مستقل جور می‌شدند، لذا فکر کرد تمام ژن‌ها به‌طور مستقل جور می‌شوند، از این رو قانون جور شدن مستقل را مطرح کرد. امروزه می‌دانیم که استثنائاتی برای این قانون وجود دارد.

استثنای قانون دوم مندلی ناشی از پیوستگی است. دو لوکوس در صورتی پیوسته هستند که روی کروموزوم‌های مشابه باشند. معمولاً تمام کروموزوم‌های همولوگ (نه تنها ژن‌ها) در زمان تقسیم میوز از یکدیگر تفکیک می‌شوند و ژن‌های

کروموزوم مشابه اغلب به یک گامت انتقال پیدا می‌کنند که این به دلیل پدیده کراسینگ‌اور^۱ می‌باشد. کراسینگ‌اور شامل تبادل متقابل قطعات کروموزومی بین همولوگ‌ها می‌باشد و طی تقسیم میوز و قبل از تفکیک کروموزوم‌ها به وقوع می‌پیوندد. شکل ۱-۲ کروموزوم‌های همولوگ را قبل از کراسینگ‌اور (a) و پس از کراسینگ‌اور (b) نشان می‌دهد. کروموزوم‌ها در شکل ۱-۲-a الگوهای متفاوتی دارند که نشان‌دهنده‌ی متفاوت بودن منشأ والدینی است. توجه داشته باشید که قبل از کراسینگ‌اور، ال‌های J و B و همچنین ال‌های j و b پیوسته هستند در فرایند کراسینگ‌اور، شکستگی متقابل در لوکوس‌های مشابه هر کروموزوم رخ می‌دهد و قطعات کروموزومی تبادل می‌شوند. چون شکستگی در شکل ۱-۲ بین لوکوس‌های J و B رخ داده، لذا ژن‌های این لوکوس‌ها نو ترکیب^۲ شده و آرایش جدیدی یافته‌اند (شکل ۱-۲-b).



شکل ۱-۲ ترتیب ژن‌ها در لوکوس‌های J و B قبل از کراسینگ‌اور (a)، پس از کراس‌اور (b)

وقوع کراسینگ‌اور منفرد در شکل ۱-۲ نشان داده شده است. وقوع چندین کراس‌اور امری عادی بوده و احتمال نو ترکیبی^۳ ژن‌ها در دو لوکوس پیوسته بستگی به فاصله بین لوکوس‌ها دارد. لوکوس‌هایی که فاصله آن‌ها زیاد است (مانند لوکوس J و B) اغلب احتمال نو ترکیبی وجود دارد. اگر ژن‌ها روی کروموزوم‌های متفاوتی قرار گیرند، در عمل به صورت مستقل از هم تفکیک می‌شوند. احتمال نو ترکیبی در

1. Crossing over
2. Recombined
3. Recombination

لوکوس‌های خیلی نزدیک به هم، پایین است چون احتمال وقوع شکستگی بین آنها خیلی کم است. ولی در گونه‌های اهلی، ژن‌ها روی تعداد زیادی از کروموزوم‌ها توزیع شده و پیوستگی بین دو لوکوس مورد نظر، نسبتاً نادر است. پس در حالت عمومی، می‌توان فرض کرد که آنها به‌طور مستقل از هم جور می‌شوند.

تصادفی بودن توارث

قابل توجه بودن قوانین مندل به علت توجیه ماهیت توارث ذراتی بود که امروزه ژن نامیده می‌شوند، همچنین نحوه‌ی ابقا تنوع ژنتیکی در جمعیت را توجیه می‌کرد. قبل از یافته‌های مندل، تئوری آمیخته شدن عناصر وراثتی پذیرفته شده بود. یعنی اطلاعات وراثتی در مایعی است که از ترکیب مایعات والدین به‌وجود آمده و این مایع ساختار ژنتیکی نتاج را تعیین می‌کند. تئوری آمیخته شدن نمی‌توانست توضیح دهد که چرا پس از چند نسل، تمام افراد جامعه ترکیب یکسانی ندارند. به عبارت دیگر، نمی‌توانست تنوع ژنتیکی موجود در اکثر جوامع و عدم حذف آن در طول زمان را توجیه کند. کارهای مندل، تئوری آمیخته شدن را به کلی رد کرد به‌طوری‌که امروزه اصطلاحاتی مانند درصد خون را برای توصیف اجداد حیوان استفاده می‌کنیم.

عاملی که تنوع ژنتیکی را تضمین می‌کند، فرایند تقریباً تصادفی بودن وراثت در طبیعت می‌باشد. جور شدن مستقل ژن‌ها در تشکیل ژرم پلاسما تقریباً تصادفی است و تنها پیوستگی زیاد مانع از تصادفی بودن کامل آن می‌شود. روشی برای پیشگویی ترکیب ژنی موجود در گامت خاص وجود ندارد. تعدادی از گامت‌ها ژن‌های مطلوب را دریافت، و بقیه آن‌ها را دریافت نخواهند کرد. فرایند انتخاب گامت در تشکیل جنین نیز تصادفی است. می‌توان فرایند تصادفی جور شدن مستقل و انتخاب گامت را به‌صورت دو فرایند مجزا یا بخش‌هایی از یک فرایند در نظر گرفت. در هر صورت نتیجه مشابه است: ژن‌هایی که نتاج از والدین خود دریافت می‌کند، تصادفی است.

استثناهای قانون مندل

(۱) غلبه‌ی مشترک^۱: غلبه‌ی مشترک، حالتی است که بین ال‌ها رابطه‌ی غالب و مغلوبی

وجود ندارد، یعنی در حالت هتروزیگوت هر یک از الل‌ها اثر خود را به یک نسبت بروز می‌دهند. در واقع در این حالت یک فنوتیپ جدید داریم، بدین معنی که فرد هتروزیگوت فنوتیپ خاص خود را دارد که با هر یک از هموزیگوت‌ها متفاوت است. به عبارت دیگر، در حالت غلبه‌ی مشترک هر دو الل اثر خود را مستقل از دیگری در فنوتیپ نشان می‌دهند. به عنوان مثال، اگر گاوهای شورت هورن قرمز خالص با گاوهای شورت هورن سفید خالص تلاقی داده شوند، افراد F_1 همه یک دست و به رنگ ابرش بوده و شباهتی به هیچ‌یک از والدین نخواهند داشت. رنگ ابرش طوری است که به نظر می‌آید که رنگ‌های قرمز و سفید با هم ترکیب شده‌اند. نتاج حاصل از تلاقی گاوهای شورت هورن ابرش با یکدیگر که نسل دوم را تشکیل می‌دهند به صورت ۱ سفید، ۲ ابرش و ۱ قرمز خواهد بود. جدول ۱-۲ انواع نتاج حاصل از آمیزش‌های مختلف والدین قرمز، ابرش و سفید را نشان می‌دهد.

جدول ۱-۲ انواع آمیزش‌های مختلف در گاوهای نژاد شورت هورن.

نتاج احتمالی (بسته به نوع آمیزش)				آمیزش
سفيد	ابرش	قرمز		
-	-	همه قرمز	(RR×RR)	قرمز × قرمز
-	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	(RR×Rr)	ابرش × قرمز
-	همه ابرش	-	(RR×rr)	سفید × قرمز
$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	(Rr×Rr)	ابرش × ابرش
$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	-	(Rr×rr)	سفید × ابرش
همه سفید	-	-	(rr×rr)	سفید × سفید

۲) الل‌های چندگانه: صفات مورد مطالعه‌ی مندل منحصر به یک جفت الل بود چون در یک جاندار دیپلوئید حداکثر دو الل می‌تواند در یک جایگاه ژنی وجود داشته باشد و هر یک از آن‌ها روی یکی از دو کروموزوم هومولوگ قرار دارد ولی از آنجا که هر ژن ممکن است بر اثر فرآیند جهش به شکل‌های دیگر در آید، از جنبه‌ی تئوریک امکان دارد که در یک جمعیت، تعداد زیادی الل در یک لوکوس وجود داشته باشد. هرگاه در جمعیتی بیش از دو نوع الل در یک لوکوس شناخته شود، آن را چند اللی

(الل‌های چندگانه) می‌نامیم. بدیهی است که سیستم‌های اللی ضرورتاً محدود به سه الل نبوده و ممکن است دارای چندین الل مختلف باشند. چنین سیستمی که در یک جامعه، افراد مختلف بیش از یک جفت ساده از الل‌های درون یک لوکوس را دارا می‌باشند، سری‌های اللی هم ردیف هم نامیده می‌شوند. به‌عنوان مثال، اگر یک سری الل هم ردیف شامل سه الل A, B, O باشد، ژنوتیپ‌های موجود در جامعه به‌صورت AA, AO, BO, BB, AB, OO خواهند بود. بنابراین هر فرد در ژنوتیپ خود تنها دارای دو فاکتور توارث‌پذیر برای هر صفت است ولی جامعه، دارای سه الل مختلف می‌باشد. در نتیجه تنوع بیشتری از ژنوتیپ‌ها برای صفت مورد نظر وجود دارد. نحوه محاسبه‌ی تعداد ژنوتیپ‌های احتمالی برای یک سری اللی هم ردیف با n الل، در جدول ۱-۳ نشان داده شده است.

جدول ۱-۳ محاسبه‌ی تعداد ژنوتیپ‌های احتمالی برای یک سری اللی هم ردیف.

تعداد الل‌ها در سری‌های هم ردیف	تعداد ژنوتیپ‌ها
۲	$\frac{2(2+1)}{2} = 3$
۳	$\frac{3(3+1)}{2} = 6$
n	$N = \frac{n(n+1)}{2}$

مثال دیگر از الل‌های چند گانه، مربوط به تنوع رنگ در سگ می‌باشد. وجود لکه‌های خرمایی رنگ و رنگ مشکی یکدست نتیجه‌ی عمل دو الل در یک لوکوس می‌باشد. رنگ مشکی یکدست (A^s) نسبت به لکه‌های خرمایی رنگ (a^t) غالب است و الل سوم در این لوکوس a^y (کاهش دهنده‌ی رنگدانه‌ی سیاه) نسبت به a^t غالب، ولی نسبت به A^s مغلوب می‌باشد، که الل‌های بالا را می‌توان بر اساس درجه‌ی غلبه به ترتیب زیر نوشت:

$$A^s > a^y > a^t$$

الل a^y در حالت هموزیگوس رنگ خرمایی یکدست را ایجاد می‌کند که متخصصین اصلاح نژاد سگ، آن را رنگ سربی سیاه (سموری)^۱ می‌گویند. باید دقت کرد که اکثر الل‌های غالب با حرف بزرگ و به‌صورت اندیس نشان داده می‌شوند. به

بیان واضح‌تر، برای مشخص کردن الل غالب نسبت به همه‌ی الل‌های یک سری، از حروف بزرگ لاتین و برای نشان دادن الل مغلوب نسبت به همه‌ی الل‌های آن سری از حروف کوچک متناظر استفاده می‌شود. الل‌های با درجه‌ی غلبه‌ی حد واسطه این دو، عموماً با حروف کوچک و اندیس‌های مناسب نشان داده می‌شوند.

حال می‌توان جدول آمیزش فنوتیپی را برای حالت چند اللی رنگ پوشش بدن در سگ‌های نژاد دویرمن تنظیم کرد. به دلیل مغلوب بودن الل‌های به وجود آورنده لکه‌های خرمایی رنگ نسبت به بقیه، نتیجه‌ی جفت‌گیری بین این نوع سگ‌ها، نتاج خالص خواهند بود (این سگ‌ها تقریباً هیچ وقت نتاجی بدون لکه‌های قهوه‌ای تولید نمی‌کنند مگر در حالت نادر که جهشی جدید رخ دهد). جفت‌گیری بین سگ‌های تیره‌رنگ (سموری) و سگ‌های با لکه‌های قهوه‌ای مایل به زرد هیچ وقت نتاجی با رنگ یکدست نخواهد داشت، چون هیچ‌کدام از والدین الل A^s ، غالب‌ترین الل در سری الل‌ها، را ندارند.

از تلاقی‌هایی که در آن یکی از والدین رنگ اصلی یا یکدست دارد (A^s -)، انواع نتاج را می‌توان انتظار داشت، به شرط اینکه الل دوم در والدین وجود داشته باشد. به عنوان مثال، اگر والدین به صورت $A^s a^v$ و $A^s a^t$ باشند، آن‌ها می‌توانند نتاجی با رنگ یکدست (A^s -) و سموری (a^v) تولید کنند، ولی هیچ‌کدام لکه‌های قهوه‌ای نخواهند داشت (جدول ۱-۴).

همچنین ژن‌هایی با بیش از ۱۰۳ الل نیز گزارش شده است که مربوط به اگزون شماره‌ی ۲ از ژن BOLA- DRB3¹ می‌باشد و اخیراً نیز پشمی و همکاران (۲۰۰۷) هفت الل جدید از این ژن را در گاوهای نژاد هلشتاین و سرابی در ایران گزارش کرده‌اند.

جدول ۱-۴ کلیه نتاج احتمالی از آمیزش‌های مختلف در سگ.

نتاج احتمالی (بسته به نوع آمیزش)			آمیزش	
یکدست	مشکی	لکه زنگاری		
×	×	×	$(A^s - \times A^s -)$	یکدست × یکدست
×	×	×	$(A^s - \times a^v -)$	سموری × یکدست
×	×	×	$(A^s - \times a^t a^t)$	لکه زنگاری × یکدست
-	×	×	$(a^v - \times a^v -)$	سموری × سموری
-	×	×	$(a^v - \times a^t a^t)$	لکه زنگاری × سموری
-	-	×	$(a^t a^t \times a^t a^t)$	لکه زنگاری × لکه زنگاری

۳) ژنوتیپ‌های کشنده: فنوتیپ برخی ژن‌ها منجر به مرگ جاندار (پیش از تولد یا پیش از بلوغ) می‌شود که این قبیل ژن‌ها را ژن‌های کشنده^۱ می‌نامند. گاهی یک الل کشنده کاملاً غالب (اللی که در هر دو حالت هموزیگوس و هتروزیگوس، کشنده است) بر اثر جهش الل طبیعی به وجود می‌آید. افراد دارای الل کشنده غالب، پیش از رسیدن به سن تولید مثل می‌میرند ولی الل‌های کشنده مغلوب تنها در حالت هموزیگوت، سبب مرگ جاندار می‌شوند.

مثال در مورد ژنوتیپ کشنده، مرگ اسب در ابتدای دوره‌ی جنینی می‌باشد که با فنوتیپ رنگ سفید غالب ارتباط دارد. دو الل سفید و رنگی، کنترل‌کننده‌ی رنگ پوشش بدن اسب می‌باشند که البته در اسب‌های رنگی نوع رنگ به وسیله‌ی ژن‌های موجود در لوکوس‌های دیگر تعیین می‌شود. از آمیزش اسب‌های با فنوتیپ غالب سفید، دو کره اسب سفید در مقابل یک کره اسب رنگی تولید خواهد شد. اگر اسب‌های سفید با اسب‌های رنگی (مغلوب) آمیزش یابند، نسبت کره اسب رنگی به سفید، ۱:۱ خواهد بود. در جدول ۵-۱ نتایج احتمالی همه‌ی آمیزش‌های ممکن بین اسب‌ها آورده شده است.

جدول ۵-۱ نتایج احتمالی همه‌ی آمیزش‌های ممکن بین اسب‌ها.

نتایج احتمالی (بسته به نوع آمیزش)		آمیزش	
سفید	رنگی		
×	×	(W - × W -)	سفید × سفید
×	×	(W - × ww)	رنگی × سفید
-	×	(ww × ww)	رنگی × رنگی

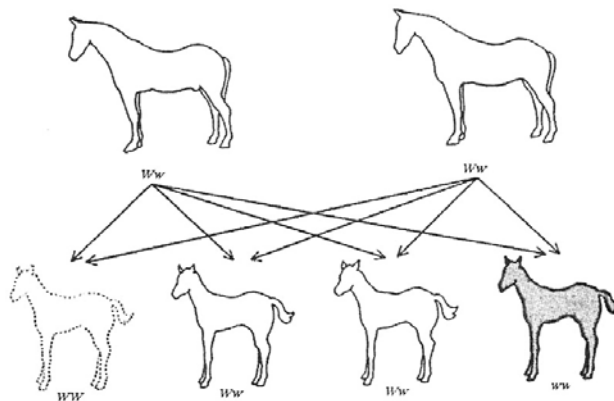
همان‌طور که در جدول ۵-۱ ملاحظه می‌شود به دلیل کشنده بودن برخی ژنوتیپ‌ها، نسبت نتایج حاصل با نسبت نتایج مورد انتظار تفاوت دارد و نسبت‌های به دست آمده می‌تواند متفاوت از نتایج حاصل از یک جفت الل با حالت غلبه ساده باشد. نسبت‌های واقعی نشان می‌دهد که همه‌ی اسب‌های سفید با فنوتیپ غالب، هتروزیگوت ولی حامل ژن مغلوب رنگی هستند، پس چرا به جای نسبت مورد انتظار

۱:۳، دو اسب سفید به ازاء یک اسب رنگی می‌باشند؟ دلیل آن این است که $\frac{1}{3}$ از نتاج سفید مورد انتظار، در دوره‌ی جنینی در رحم می‌میرند. از آنجا که در تمام آمیزش‌های آزمون افراد سفید هتروزیگوت می‌باشند، پس حیوانی که می‌میرد هموزیگوت سفید خواهد بود. در نتیجه نسبت ژنوتیپی ۱:۲:۱ به دست نمی‌آید. شکل ۱-۳ نتاج حاصل از آمیزش اسب‌های سفید هتروزیگوت را نشان می‌دهد.

الل‌های غالب مسئول ایجاد رنگ سفید، مثالی از ژن کشنده است. در این حالت برای اینکه حالت کشندگی الل‌ها ظاهر شود، بایستی الل‌ها به صورت هموزیگوت در آیند. این ژن‌ها، به تنهایی یک اثر آشکار و مؤثر بر فنوتیپ افراد هتروزیگوت می‌گذارند مانند ایجاد لکه‌های رنگی در اسب‌های سفید.

ژنوتیپ‌های کشنده اثرهای مختلفی بر رشد فرد دارند و باعث ایجاد حالت‌های غیر طبیعی فراوان و مرگ و میر جنین می‌شوند. مرگ و میر در مراحل اولیه‌ی دوران جنینی به این معنی است که تمام تخمک‌های لقاح یافته به مرحله‌ی تولد نمی‌رسند. بنابراین نتیجه‌ی آمیزش بین افراد هتروزیگوت برای این گونه ژن‌ها نسبت فنوتیپی ۲:۱ در نتاج متولد شده است.

برخی ژنوتیپ‌های کشنده، سبب مرده‌زایی یا مرگ زود رس پس از تولد می‌شوند. از آمیزش افراد هتروزیگوت برای چنین لوکوس‌هایی، نسبت‌های فنوتیپی ۱ هموزیگوت غیر طبیعی: ۲ هتروزیگوت: ۱ هموزیگوت طبیعی به دست می‌آید.



قبل از تولد می‌میرد

شکل ۳-۱ نتاج حاصل از آمیزش اسب‌های سفید هتروزیگوت.

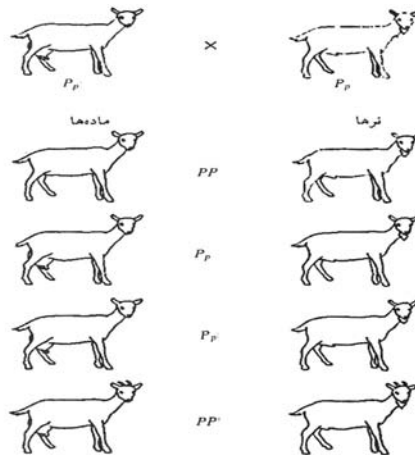
۴) **اثرهای پلیوتروپی:** بیشتر مسیرهای بیوشیمیایی درون بدن موجود زنده به هم مرتبط و اغلب به یکدیگر وابسته هستند به طوری که فرآورده‌های یک سری از واکنش‌ها ممکن است در چندین مسیر متابولیکی دیگر نیز به کار برده شوند. بنابراین، ممکن است اثر فنوتیپی یک ژن عموماً به صورت بیش از یک صفت تجلی کند. گاهی ممکن است یکی از ژن‌ها به خوبی آشکار باشد یعنی دارای اثر اولیه^۱ باشد. درحالی که صفت دیگر دارای اثر ثانویه^۲ باشد. به عبارت ساده‌تر می‌توان گفت که در مواردی ممکن است یک ژن بیش از یک صفت را کنترل کند، به چنین ژن‌های دخیل در تعیین و ظهور چندین صفت، ژن‌های پلیوتروپیک و به اثرهای آن اثرهای پلیوتروپی می‌گویند. احتمال دارد که اکثر ژن‌ها دارای چنین اثری باشند. پس مفاهیم ژن و صفت را نایستی مترادف دانست، بنابراین نمی‌توان یک صفت خاص را ناشی از فعالیت مستقیم یک ژن یا اثر متقابل فرآورده‌های اولیه‌ی فعالیت ژن دانست. در بیشتر موارد، ژن‌های پلیوتروپیک را می‌توان با اثر متقابل انواع مختلف ژن‌ها، یا اثر متقابل بین ژن‌ها و محیط توجیه نمود.

مثالی از اثر پلیوتروپی، حالت شاخ‌داری و بی‌شاخی در بزهای شیری می‌باشد (شکل ۴-۱). بی‌شاخی در بزهای شیری مطلوب می‌باشد چون نداشتن شاخ مزایایی از جمله کاهش احتمال صدمه زدن به یکدیگر را برای پرورش‌دهندگان به دنبال دارد. پس منطقی به نظر می‌رسد که برای اجتناب از عملیات شاخ سوزی، با برنامه‌های اصلاح نژادی از به وجود آمدن بزهای شاخ‌دار به عمل آید. در برخی نژادها، آمیزش بین بزهای بی‌شاخ، نتایج غیر قابل پیشگویی به دنبال داشته باشد.

نتاج نر با یک نسبت فنوتیپی نزدیک به نسبت‌های مندلی یعنی ۳ بی‌شاخ: ۱ شاخ‌دار تولید می‌شوند که نشان می‌دهد ژنوتیپ والدین بی‌شاخ و هتروزیگوت می‌باشد. ولی در نتاج ماده کمتر از ۵۰ درصد قابل انتظار هستند و نسبت فنوتیپی در آن‌ها ۲ بی‌شاخ در مقابل ۱ شاخ‌دار است. دسته‌ی دیگر از افراد حاصل، دو جنسی‌های بی‌شاخ می‌باشند که تعداد آن‌ها تقریباً برابر با نتاج ماده‌ی شاخ‌دار می‌باشد که $\frac{1}{8}$ کل فرزندان را به خود اختصاص می‌دهند. افراد دو جنس^۳، افرادی هستند که خصوصیات

1. Major effect
2. Secondary effect
3. Bisexual

فنوتیپی هر دو جنس ماده و نر را نشان می دهد ولی نمی توانند مانند هیچ کدام از آنها عمل نمایند.



شکل ۱-۴ حالت شاخداری و بی شاخی در بزهای شیری.

تشریح نتایج بالا به این صورت است که نرهای دو جنسی بی شاخ در اثر هموزیگوت شدن نرها برای الل بی شاخی به وجود آمده و باعث رشد غیرطبیعی افراد ماده می شود که دو جنسی عقیم را تولید می نماید. به این ترتیب نسبت فنوتیپی ماده‌ها به صورت ۱ دو جنسی بی شاخ، ۲ ماده‌ی بی شاخ، یک ماده‌ی شاخ دار است. بزهای نر بی شاخ و هموزیگوت، به ندرت در میان نرهای باز مانده در جمعیت اصلاح شده یافت می شوند. پس به نظر می رسد حالت هموزیگوت در نرها نیز باعث ناهنجاری‌هایی می شود که نتیجه‌ی آن عقیم شدن نسبی یا کامل می باشد. نرهای خالص (هموزیگوت) برخلاف ماده‌های هموزیگوت، از نظر فنوتیپی، طبیعی و سالم، ولی از نظر تولیدمثلی غیرطبیعی می باشند. در نتیجه خیلی زود از برنامه‌های اصلاحی حذف می گردند. پس بی شاخی در بزها حالت دیگری است که فنوتیپ مورد نظر، خالص نیست. افزایش فراوانی ژن بی شاخی در جمعیت، منجر به افزایش مشکلات باروری می شود. چون آمیزش بین بزهای بی شاخ یعنی آمیزش افراد هتروزیگوت با یکدیگر، باعث می شود که ۲۵ درصد فرزندان عقیم شوند. روش لازم برای به دست آوردن فرزندان بی شاخ به شاخدار با نسبت‌های ۱:۱، تلاقی افراد بی شاخ با شاخدار می باشد.

در نتیجه بزغاله‌های بی شاخ باید شاخ بری شوند. هیچ‌یک از این راه‌حل‌ها برای متخصصین اصلاح نژاد که بر اساس برنامه‌هایی که از روی اهداف اصلاحی و آگاهی از نتایج ژنتیکی تصمیم می‌گیرند ایده‌آل نیست.

(۵) نفوذ ناقص: گاهی اوقات تفاوت در شرایط محیطی، یا تفاوت در زمینه‌ی ژنتیکی باعث می‌شود که افراد مشابه از نظر ژنتیکی در لوکوس خاصی، فنوتیپ‌های متفاوتی را آشکار نمایند. درصد افراد دارای ترکیب ژنی معین، که صفت مربوط به آن ترکیب ژنی را، با هر نسبتی نشان می‌دهد، نمایانگر نفوذ آن صفت می‌باشد. در این حالت فنوتیپ به‌طور حتم نمایانگر ژنوتیپ نیست. مثال در مورد نفوذ ناقص، صفت چند انگشتی در طیور می‌باشد. پرنده‌ی چند انگشت، یک انگشت اضافی در پای خود دارد. الل مسئول ایجاد چند انگشتی معمولاً در آزمون‌های آمیزشی به‌صورت غالب عمل می‌نماید. یک الل غالب باید اثر خود را در هر پرنده‌ی دارای آن الل نشان دهد. با این حال، هنگامی که خروس‌های چند انگشت با مرغ‌های سالم تلاقی نمایند، تقریباً، تمام نتاج آن‌ها چند انگشتی می‌شوند. این تلاقی نشان دهنده‌ی این است که این گونه حیوانات برای الل مورد نظر هموزیگوت هستند ولی با وجود هموزیگوت بودن دارای پاهای کاملاً طبیعی می‌باشند. پس می‌توان گفت که ژن چند انگشتی نسبت به ژن پای نرمال غالب می‌باشد ولی گفته می‌شود که دارای نفوذ ناقص است. یعنی اثر ژنوتیپ چند انگشتی همیشه در فنوتیپ آشکار نمی‌گردد. درصد نفوذ یک ژن را می‌توان با استفاده از نتاج حاصل از آمیزشی که انتظار می‌رود ۱۰۰ درصد نتاج آن چند انگشتی شوند محاسبه نمود و یا طبق تعریف عبارت است از درصد افرادی که با داشتن ژنوتیپ صفت مورد نظر، آثار آن صفت را نشان می‌دهند. به‌عنوان مثال، اگر از تلاقی فرد نر چند انگشتی خالص با ماده‌های مختلف از هر ۱۰۰ نتاج ۷۰ عدد آن‌ها فنوتیپ چند انگشتی را نشان دهند، گفته می‌شود که نفوذ این الل ۷۰ درصد است.

پدیده‌ی نفوذ ناقص، احتمالاً نتیجه‌ی نوعی اثر آستانه‌ای^۱ است، طوری که قبل از اینکه نفوذ ناقص بتواند تکامل صفتی را تحت تأثیر قرار دهد، محصول ژن بایستی به یک اندازه‌ی مشخص یا آستانه‌ی تأثیر برسد. فرضیه دیگر آن است که نفوذ ناقص از تأخیر در فعال یا غیر فعال شدن ژن ناشی می‌شود.