

دانشگاه سیام نور
پیه

ژنتیک پایه

(رشته زیست شناسی)

دکتر امیرارسلان کاویانی فرد

«امروزه کتاب‌خوانی و علم‌آموزی، نه تنها یک وظیفه‌ی ملی، که یک واجب دینی است.»^۱

در عصر حاضر یکی از شاخصه‌های ارزیابی رشد، توسعه و پیشرفت فرهنگی هر کشوری میزان تولید کتاب، مطالعه و کتاب‌خوانی مردم آن مرز و بوم است. ایران اسلامی نیز از دیرباز تاکنون با داشتن تمدنی چند هزارساله و مراکز متعدد علمی، فرهنگی، کتابخانه‌های معتبر، علما و دانشمندان بزرگ با آثار ارزشمند تاریخی، سرآمد دولت‌ها و ملت‌های دیگر بوده و در عرصه‌ی فرهنگ و تمدن جهانی به‌سان خورشیدی تابناک همچنان می‌درخشد و با فرزندان نیک‌نهاد خویش هنرنمایی می‌کند. چه کسی است که در دنیا با دانشمندان فرزانه و نام‌آور ایرانی همچون ابوعلی سینا، ابوریحان بیرونی، فارابی، خوارزمی و ... همچنین شاعران برجسته‌ای نظیر فردوسی، سعدی، مولوی، حافظ و ... آشنا نباشد و در مقابل عظمت آنها سر تعظیم فرود نیاورد. تمامی این افتخارات ارزشمند، برگرفته از میزان عشق و علاقه فراوان ملت ما به فراگیری علم و دانش از طریق خواندن و مطالعه منابع و کتاب‌های گوناگون است. به شکرانه‌ی الهی، تاریخ و گذشته ما، همیشه درخشان و پربار است. ولی اکنون در این زمینه در چه جایگاهی قرار داریم؟ آمار و ارقام ارائه‌شده از سوی مجامع و سازمان‌های فرهنگی در مورد سرانه‌ی مطالعه‌ی هر ایرانی، برایمان چندان امیدوارکننده نمی‌باشد.

کتاب، دروازه‌ای به سوی گستره‌ی دانش و معرفت است و کتاب خوب، یکی از بهترین ابزارهای کمال بشری است. همه‌ی دستاوردهای بشر در سراسر عمر جهان، تا آنجا که قابل کتابت بوده است، در میان دست‌نوشته‌هایی است که انسان‌ها پدید آورده و می‌آورند. در این مجموعه‌ی بی‌نظیر، تعالیم الهی، درس‌های پیامبران به بشر، و همچنین علوم مختلفی است که سعادت بشر بدون آگاهی از آنها امکان‌پذیر نیست. کسی که با دنیای زیبا و زندگی‌بخش کتاب ارتباط ندارد بی‌شک از مهم‌ترین دستاورد انسانی و نیز از بیشترین معارف الهی و بشری محروم است. با این دیدگاه، به‌روشنی می‌توان ارزش و مفهوم رمزی عمیق در این حقیقت تاریخی را دریافت که اولین خطاب خداوند متعال به پیامبر گرامی اسلام (ص) این است که «بخوان!» و در اولین

۱. پیام مقام معظم رهبری به مناسبت آغاز هفته کتاب ۷۲/۱۰/۴

سوره‌ای که بر آن فرستاده‌ی عظیم‌الشان خداوند، فرود آمده، نام «قلم» به تجلیل یاد شده‌است: «اقْرَأْ وَ رَبُّكَ الْأَكْرَمُ. الَّذِي عَلَّمَ بِالْقَلَمِ» در اهمیت عنصر کتاب برای تکامل جامعه‌ی انسانی، همین بس که تمامی ادیان آسمانی و رجال بزرگ تاریخ بشری، از طریق کتاب جاودانه مانده‌اند.

دانشگاه پیام‌نور با گستره‌ی جغرافیایی ایران‌شمول خود با هدف آموزش برای همه، همه‌جا و همه‌وقت، به‌عنوان دانشگاهی کتاب‌محور در نظام آموزش عالی کشورمان، افتخار دارد جایگاه اندیشه‌سازی و خردورزی بخش عظیمی از جوانان جویای علم این مرز و بوم باشد. تلاش فراوانی در ایام طولانی فعالیت این دانشگاه انجام پذیرفته تا با بهره‌گیری از تجربه‌های گرانقدر استادان و صاحب‌نظران برجسته کشورمان، کتاب‌ها و منابع آموزشی درسی شاخص و خودآموز تولید شود. در آینده هم، این مهم با هدف ارتقای سطح علمی، روزآمدی و توجه بیشتر به نیازهای مخاطبان دانشگاه پیام‌نور با جدیت ادامه خواهد داشت. به‌طور قطع استفاده از نظرات استادان، صاحب‌نظران و دانشجویان محترم، ما را در انجام این وظیفه‌ی مهم و خطیر یاری‌رسان خواهد بود. پیشاپیش از تمامی عزیزانی که با نقد، تصحیح و پیشنهادهای خود ما را در انجام این وظیفه‌ی خطیر یاری می‌رسانند، سپاسگزاری می‌نماییم. لازم است از تمامی اندیشمندانی که تاکنون دانشگاه پیام‌نور را منزلگاه اندیشه‌سازی خود دانسته و ما را در تولید کتاب و محتوای آموزشی درسی یاری نموده‌اند، صمیمانه قدردانی گردد. موفقیت و بهروزی تمامی دانشجویان و دانش‌پژوهان عزیز آرزوی همیشگی ما است.

دانشگاه پیام‌نور

فهرست مطالب

یازده

پیشگفتار

۱	فصل اول: تاریخچه و چشم انداز ژنتیک
۱	هدف کلی
۱	هدف های یادگیری
۱	مقدمه
۲	۱-۱ تاریخچه علم ژنتیک
۴	۲-۱ مفهوم ژنتیک
۷	۳-۱ برخی واژه های پایه در ژنتیک
۱۱	۴-۱ چشم انداز ژنتیک
۱۷	خلاصه فصل اول
۱۸	خودآزمایی چهارگزینه ای فصل اول

۲۱	فصل دوم: ژنتیک مندلی
۲۱	هدف کلی
۲۱	هدف های یادگیری
۲۱	مقدمه
۲۲	۱-۲ تجربیات مندل
۲۳	۲-۲ مونو هیبریدیسم (آمیزش از نظر یک صفت)
۲۶	۳-۲ قانون اول مندل یا اصل تفکیک ژن ها
۲۶	۴-۲ دی هیبریدیسم (آمیزش از نظر دو صفت)
۲۹	۵-۲ قانون دوم مندل یا اصل جور شدن مستقل ژن ها
۳۱	۶-۲ صفات کمی و کیفی
۳۲	۷-۲ چگونگی تشخیص خالص بودن یک ژنوتیپ
۳۲	۱-۷-۲ آزمون چلیپایی

۳۳	۲-۷-۲ خودلقاحی و یا لقاح با والد
۳۴	۲-۸ تری هیبریدیسم (آمیزش از نظر سه صفت)
۳۵	۲-۹ روش های محاسبه نسبت های ژنتیکی
۴۱	۲-۱۰ اثرات متقابل آلل ها در یک ژن
۴۱	۲-۱۰-۱ هم بارزی
۴۲	۲-۱۰-۲ نیم بارزی یا غالبیت ناقص
۴۳	۲-۱۱ اثرات متقابل ژن ها بر یکدیگر
۴۵	۲-۱۱-۱ ایستازی بارز (۱:۳:۳:۱)
۴۶	۲-۱۱-۲ ایستازی نهفته (۴:۳:۳:۹)
۴۶	۲-۱۱-۳ ژن های مضاعف دارای اثر جمع شونده (۱:۶:۶:۹)
۴۶	۲-۱۱-۴ ژن های بارز مضاعف (۱:۱۵)
۴۷	۲-۱۱-۵ ژن های مضاعف نهفته (۷:۹)
۴۷	۲-۱۱-۶ تأثیر متقابل ژن های بارز و نهفته (۳:۱۳)
۴۸	۲-۱۲ شجره نامه
۵۰	خلاصه فصل دوم
۵۱	خودآزمایی چهارگزینه ای فصل دوم

۵۳	فصل سوم: تقسیمات سلولی و اساس کروموزومی وراثت
۵۳	هدف کلی
۵۳	هدف های یادگیری
۵۳	مقدمه
۵۴	۳-۱ تقسیم سلولی
۵۴	۳-۲ سیکل سلولی
۵۹	۳-۳ تقسیم میتوز
۶۱	۳-۴ تقسیم میوز
۶۲	۳-۴-۱ میوز I
۶۴	۳-۴-۲ میوز II
۶۵	۳-۵ اینترکینز
۶۵	۳-۶ گامتوژنز در جانوران (پستانداران)
۶۸	۳-۶-۱ گامتوژنز در انسان
۷۰	۳-۷ گامت زایی در گیاهان گل دار (نهان دانگان)
۷۱	۳-۷-۱ بخش ماده
۷۲	۳-۷-۲ بخش نر
۷۳	۳-۷-۳ لقاح و تشکیل دانه
۷۴	۳-۷-۴ گامت زایی در نهان دانگان با تکیه بر روند تقسیم سلولی
۷۶	۳-۷-۵ چرخه زندگی در گیاهان

۷۷	خلاصه فصل سوم
۷۸	خودآزمایی چهارگزینه‌ای فصل سوم
۷۹	فصل چهارم: بسط ژنتیک مندلی و استثنای آن
۷۹	هدف کلی
۷۹	هدف‌های یادگیری
۷۹	مقدمه
۸۰	۴-۱ وراثت اتوزومی بارز
۸۲	۴-۲ وراثت اتوزومال مغلوب
۸۴	۴-۳ آلل‌های چندگانه
۸۵	۴-۴ مفهوم پلی مورفیسم آللی
۸۵	۴-۵ آلل‌های کشنده
۸۷	۴-۵-۱ آلل‌های کشنده شرطی
۸۸	۴-۵-۲ آلل‌های نیمه کشنده
۸۸	۴-۶ اثرهای وراثتی
۸۹	۴-۷ نقش‌پذیری ژنی
۹۰	۴-۸ پلیوتروپی (یک ژن با چندین اثر)
۹۱	۴-۹ صفات وابسته به جنس
۹۳	۴-۱۰ مزایای انتخاب مگس سرکه برای آزمایشات ژنتیکی
۹۴	۴-۱۱ کروموزوم‌های جنسی در انسان
۹۶	۴-۱۲ صفات وابسته به جنس مغلوب
۹۸	۴-۱۳ وراثت وابسته به جنس غالب
۱۰۰	۴-۱۴ صفات هولاندریک یا وراثت وابسته به Y
۱۰۱	۴-۱۵ صفات محدود به جنس
۱۰۳	۴-۱۶ صفات متأثر از جنس
۱۰۶	۴-۱۷ وابستگی جزئی به جنس
۱۰۷	۴-۱۸ فنوکپی
۱۰۸	۴-۱۹ نفوذ و بروز متغیر
۱۰۹	خلاصه فصل چهارم
۱۱۰	خودآزمایی چهارگزینه‌ای فصل چهارم
۱۱۳	فصل پنجم: پیوستگی ژن‌ها، کراسینگ‌آور و نقشه‌برداری ژنتیکی
۱۱۳	هدف کلی
۱۱۳	هدف‌های یادگیری
۱۱۳	مقدمه
۱۱۴	۵-۱ پیوستگی ژن‌ها
۱۱۶	۵-۲ چگونگی کشف پیوستگی ژن‌ها

۱۲۰	۳-۵ کراسینگ‌آور
۱۲۲	۱-۳-۵ مبنای سیتولوژیک کراسینگ‌آور
۱۲۴	۵-۴ روش‌های تعیین جایگاه ژن‌ها بر روی کروموزوم‌ها
۱۲۴	۵-۴-۱ نقشه‌برداری پیوستگی
۱۳۴	۵-۴-۲ دورگه‌گیری سلول‌های سوماتیک
۱۳۹	۵-۵ دورگه‌گیری در محل (ISH)
۱۴۰	۵-۵-۱ ردیابی و مشاهدهٔ پروب‌ها در نمونه
۱۴۱	۵-۵-۲ هیبریداسیون در محل با مواد فلورسنتی (FISH)
۱۴۱	۵-۳-۳ الکتروفورز ژلی Pulsed field
۱۴۲	۵-۵-۴ FRLP
۱۴۳	۵-۵-۵ چندریختی طولی توالی ساده
۱۴۳	۵-۵-۶ چندریختی تک‌نوکلئوتیدی
۱۴۴	خلاصهٔ فصل پنجم
۱۴۵	خودآزمایی چهارگزینه‌ای فصل پنجم
۱۴۷	فصل ششم: ژنتیک باکتری‌ها
۱۴۷	هدف کلی
۱۴۷	هدف‌های یادگیری
۱۴۷	مقدمه
۱۴۸	۶-۱-۱ محتوای ژنتیکی باکتری‌ها
۱۴۸	۶-۱-۱-۱ کروموزوم باکتریایی
۱۴۹	۶-۱-۲ عناصر ژنتیکی متحرک
۱۵۲	۶-۲ همانندسازی DNA
۱۵۲	۶-۳ اساس ژنتیکی گوناگونی صفات باکتریایی
۱۵۲	۶-۳-۱ جهش
۱۵۴	۶-۳-۲ انتقال افقی ژن در پروکاریوت‌ها
۱۶۸	خلاصهٔ فصل ششم
۱۶۹	خودآزمایی چهارگزینه‌ای فصل ششم
۱۷۱	فصل هفتم: سیتوژنتیک
۱۷۱	هدف کلی
۱۷۱	هدف‌های یادگیری
۱۷۲	مقدمه
۱۷۲	۷-۱ تعریف سیتوژنتیک
۱۷۲	۷-۲ کاریوتایپ
۱۷۴	۷-۲-۱ نام‌گذاری کروموزوم‌ها
۱۷۵	۷-۲-۲ بندینگ کروموزوم‌ها

۱۷۷	۳-۲-۷ رنگ آمیزی با فلوروکروم ها
۱۷۷	۳-۷ ناهنجاری های کروموزومی
۱۷۸	۱-۳-۷ ناهنجاری های مربوط به تعداد کروموزوم
۱۸۶	۴-۷ ناهنجاری در ساختمان یک کروموزوم
۱۸۷	۱-۴-۷ جابه جایی ها
۱۹۱	۲-۴-۷ حذف ها
۱۹۳	۳-۴-۷ مضاعف شدن ها
۱۹۵	۴-۴-۷ وارونگی ها
۱۹۶	۵-۷ ایزوکروموزوم ها
۱۹۷	۶-۷ موزائیزم
۱۹۸	۱-۶-۷ ژیناندرومورف
۱۹۹	۷-۷ کایمریزم
۱۹۹	۱-۷-۷ کایمراهای دو اسپرمی
۱۹۹	۲-۷-۷ کایمراهای خونی
۲۰۰	خلاصه فصل هفتم
۲۰۱	خودآزمایی چهارگزینه ای فصل هفتم

فصل هشتم: تعیین جنسیت و کروموزوم های جنسی

۲۰۳	هدف کلی
۲۰۳	هدف های یادگیری
۲۰۳	مقدمه
۲۰۵	۱-۸ جنسیت و مکانیزم های تعیین کننده آن
۲۰۸	۱-۱-۸ نظریه موازنه تعیین جنسیت
۲۰۹	۲-۱-۸ تعیین جنسیت در بال غشائیان
۲۱۱	۳-۱-۸ تعیین جنسیت در لیخنیس وحشی
۲۱۲	۲-۸ چگونگی تکامل دستگاه تولیدمثل انسان در دوران جنینی
۲۱۵	۳-۸ مبنای کروموزومی تعیین جنسیت در انسان
۲۱۵	۱-۳-۸ کروموزوم Y
۲۱۸	۲-۳-۸ کروموزوم X
۲۲۲	۴-۸ عوامل محیطی و تعیین جنسیت
۲۲۳	۱-۴-۸ تأثیر محیط در تعیین جنسیت در جانوران
۲۲۴	۲-۴-۸ تأثیر محیط در تعیین جنسیت گیاهان
۲۲۵	خلاصه فصل هشتم
۲۲۶	خودآزمایی چهارگزینه ای فصل هشتم

فصل نهم: وراثت برون هسته ای (وراثت اندامکی)

۲۲۷	هدف کلی
-----	---------

۲۲۷	هدف‌های یادگیری
۲۲۸	مقدمه
۲۲۹	۹-۱ توارث سیتوپلاسمی
۲۳۰	۹-۱-۱ توارث پلاستییدی
۲۳۲	۹-۱-۲ توارث میتوکندریایی
۲۳۶	۹-۲ اثرات مادری
۲۳۶	۹-۲-۱ اثر مادری در چرخش صدف حلزون
۲۳۷	۹-۳ نرعیمی
۲۴۱	خلاصه فصل نهم
۲۴۲	خودآزمایی چهارگزینه‌ای فصل نهم
۲۴۵	پاسخنامه
۲۴۷	منابع

پیشگفتار

دانش ژنتیک توانسته به عنوان دانشی نوین، پرهیجان و کاربردی؛ جایگاه خود را به خوبی تثبیت و روند طبیعی بسیاری از پدیده‌های زیستی را تغییر دهد. سرعت رشد خیره‌کننده این علم، چشم‌انداز متفاوتی از حیات را به همگان عرضه داشته است و کمتر روزی است که یافته‌ای جدید از ژنتیک به جهانیان معرفی نشود.

به لطف این دانش، بشر توانسته بر بسیاری از مشکلات چیره شود و به این توان برسد که ساختار و عملکرد موجودات را براساس خواسته‌های خود تغییر دهد. این چیرگی، حوزه‌های بسیار گسترده‌ای را شامل می‌شود که از جمله آن‌ها می‌توان به مواردی همانند پیش‌بینی، پیشگیری و درمان بسیاری از بیماری‌های ژنتیکی اشاره کرد. همچنین با دست‌ورزی ساختار ژنتیکی موجودات؛ امکان تولید محصولات بیشتر با تنوع فراوان فراهم شده، بسیاری از ارگانیزم‌ها با شرایط زیست‌محیطی سخت سازگار شده‌اند و حتی امکان خلق بسیاری از ساختارهای زیستی جدید ممکن شده است. امروزه در بسیاری از کشورها ساخت توالی‌های ژنی که توان برآورده کردن اهداف پژوهشگران را دارند، به یک پدیده عادی تبدیل شده است و چه بسا چهره زمین به کمک دانش ژنتیک؛ بیش از پیش دگرگون خواهد شد.

برای کسانی که بخواهند در مسیر دانش ژنتیک گام بردارند، همانند هر شاخه‌ای از علم نیاز است ابتدا مفاهیم پایه فراگرفته شوند تا امکان درک پدیده‌های تخصصی‌تر ممکن شود. در کتاب حاضر که تحت عنوان ژنتیک پایه نام‌گذاری شده، فقط مطالب پایه و بنیادین دانش ژنتیک ارائه شده تا خوانندگان با الفبای این حوزه از علم آشنا شوند. مسلم

است چنانچه خوانندگان گرامی علاقه‌مند به فراگیری حوزه‌های تخصصی ژنتیک باشند، بایستی به کتاب‌ها و منابع تخصصی که خوشبختانه کم نیستند؛ مراجعه فرمایند.

در سراسر کتاب سعی شده زبان نوشتاری تا حد ممکن ساده و گویا باشد به نحوی که خواننده بتواند بدون نیاز به سایر منابع؛ مطالب ارائه شده را به درستی درک کند. گفتارهای موجود در کتاب نیز؛ براساس سرفصل‌های وزارت علوم، تحقیقات و فناوری تدوین و در قالب نه گفتار ارائه شده است. خاطرنشان می‌کند چون درس ژنتیک پایه برای دوره کارشناسی رشته زیست‌شناسی، سه واحد در نظر گرفته شده و براساس سرفصل‌های مصوب؛ محدودیت حجم ارائه مطلب وجود داشت، امکان تدوین و تألیف کتابی که بتواند خوانندگان را از سایر کتاب‌های ژنتیک بی‌نیاز کند، وجود نداشت. بااین وجود امیدوار است کتاب حاضر بتواند پرسش‌های اولیه علاقه‌مندان را در زمینه ژنتیک پاسخ دهد.

هرچند سعی بر آن بود تا کتابی درخور و سودمند به پیشگاه خوانندگان گرامی تقدیم شود اما بدون شک کتاب حاضر خالی از ایراد نیست. بسیار سپاسگزار خواهد بود اگر خوانندگان و اساتید گرانقدر، با نظرات ارزشمند خود یاری‌رسان اینجانب در اصلاح ایرادات موجود باشند. مشتاقانه چشم‌به‌راه دریافت پیشنهادات گره‌گشای سروران هستم.

فصل اول

تاریخچه و چشم‌انداز ژنتیک

هدف کلی

آشنایی با تاریخچه و چگونگی شکل‌گیری دانش ژنتیک و چشم‌انداز آن.

هدف‌های یادگیری

دانشجو پس از مطالعه این فصل باید:

۱. بتواند چگونگی شکل‌گیری، تکامل و نیز مفهوم دانش ژنتیک را توضیح دهد.
۲. بتواند مفهوم برخی از واژه‌های رایج در ژنتیک مقدماتی را دریافته و تعریف کند.
۳. بتواند شاخه‌های موجود در دانش ژنتیک را، نام ببرید و در مورد هر حوزه توضیح مختصری ارائه دهد.
۴. بتواند چشم‌انداز قابل‌تصور برای دانش ژنتیک و چرایی نیاز به تدوین قوانین ویژه نظارتی بر آن را درک کند.

مقدمه

کتاب حاضر مقدمات و اصول پایه دانش ژنتیک را مورد بحث قرار خواهد تا خوانندگان را قادر به خواندن توأم با درک کتاب‌های تخصصی ژنتیک کند. در فصل پیش‌رو، ابتدا تاریخچه‌ای از چگونگی شکل‌گیری دانش ژنتیک ارائه خواهد شد. سپس بعضی مفاهیم و واژه‌ها کاربردی ژنتیک توضیح داده خواهند شد. در ادامه حوزه‌هایی از علوم که ژنتیک

بدان‌ها می‌پردازد به اختصار ذکر خواهند شد و در نهایت چشم‌انداز و دورنمایی از دانش ژنتیک، پیش روی خوانندگان گرامی قرار خواهد گرفت.

۱-۱ تاریخچه علم ژنتیک

دانش زیست‌شناسی یکی از قدیمی‌ترین علمی بوده که بشر به آن توجه داشته است. همچنین چگونگی بروز ویژگی‌های متنوع در موجودات مختلف و توارث آن‌ها، از گذشته‌های بسیار دور مورد توجه بشر بوده به نحوی که سنگ نوشته‌هایی در مورد توارث یال اسب‌ها وجود دارد که مربوط به ۶۰۰۰ سال پیش هستند. برای قرن‌ها، این بررسی‌ها در مورد چگونگی توارث صفات موجودات مختلف ادامه داشته است. در قرن هجدهم، عده‌ای از پژوهشگران بر آن شدند که چگونگی انتقال صفات ارثی را از نسلی به نسل دیگر کشف کنند ولی به دو دلیل مهم به نتیجه‌ای نرسیدند: اول، عدم انتخاب صفات مناسب و دوم، نداشتن اطلاعات کافی در زمینه ریاضیات و آمار و احتمالات.

حدود یکصد و پنجاه سال پیش و با ظهور علم ژنتیک، انقلابی در زیست‌شناسی رخ داد و این دانش وارد مرحله جدیدی شد. اولین کسی که توانست قوانین حاکم بر انتقال صفات ارثی را شناسایی کند، کشیشی اتریشی به نام یوهان گریگور مندل^۱ (۱۸۸۴-۱۸۲۲) بود که در سال ۱۸۶۵ این قوانین را که حاصل آزمایشات مربوط به دورگه‌گیری در گیاه **نخودفرنگی**^۲ بود، منتشر کرد. در آن زمان عده‌ای از دانشمندان طرفدار نظریه **پیش‌تشکیلی**^۳ بودند و برخی نظریه **آمیخته‌شدن**^۴ را قبول داشتند. به همین خاطر، کارهای مندل مورد توجه قرار نگرفت و نتایج کارهای او به دست فراموشی سپرده شد. تا اینکه در سال ۱۹۰۰ و درست شانزده سال پس از مرگ مندل، یک زیست‌شناس هلندی به نام **هوگو دووری**^۵ (۱۸۴۸-۱۹۳۵) سه مقاله درباره مندلسم انتشار داد و بدین ترتیب قوانین مندل دوباره کشف و تأیید شدند و باعث شد که نظریات او مورد توجه و قبول قرار گیرد. در واقع دانش ژنتیک نوین، مرهون کارهای مندل است و او به عنوان پدر علم ژنتیک شناخته می‌شود (در فصل بعد به تفصیل

1. Johann Gregor Mendel
2. Pisum sativum
3. Preformation
4. Blending
5. Hugo de vries

بیشتری به آزمایشات مندل خواهیم پرداخت). معرفی واژه ژنتیک^۱ برای این دانش نوین نوین در سال ۱۹۰۶ صورت گرفت.

پژوهشگرانی مانند **بووری**^۲ و **مونته‌گری**^۳ نشان دادند که تقسیم میوز باعث جداس شدن کروموزوم‌های هم‌تا از یکدیگر شده و در نتیجه تعداد آن‌ها نصف می‌شود؛ به‌طوری‌که سلول‌های جنسی تولیدشده حاصل، فقط نیمی از کروموزوم‌های سلول اولیه را دریافت می‌کنند. در ادامه و از ترکیب این سلول‌های جنسی، سلول تخم تولید می‌شود که از نظر تعداد نهایی کروموزوم‌ها شبیه سلول‌های اجدادی است. در سال ۱۸۸۴ **وان‌بندن**^۴ با بررسی نحوه باروری کرم آسکاریس متوجه می‌شود که کروموزوم‌های موجود در هسته، عامل انتقال صفات وراثتی هستند و نقش سیتوپلاسم در این امر بسیار ناچیز است. در سال ۱۹۱۰ میلادی یک پژوهشگر آمریکایی به نام **توماس هانت مورگان**^۵ ثابت کرد که ژن‌ها روی کروموزوم‌ها قرار گرفته‌اند و به‌همراه کروموزوم‌ها به فرزندان منتقل می‌شوند. پس از آن پژوهشگران دیگر کمک‌های زیادی به پیشرفت علم ژنتیک کرده‌اند.

در خلال این سال‌ها دانشمندان با انگیزه بسیار، به پژوهش‌های خود ادامه دادند تا اینکه در سال ۱۹۵۳ **جیمز واتسون** و **فرانسیس کریک** ساختمان مولکولی DNA^۶ را شرح و برای این کار جایزه نوبل را دریافت کردند. این کشف منجر به درک درست‌تری از مبانی ژنتیک شد و پنجره جدیدی به روی پژوهشگران باز کرد. تلاش در جهت شناسایی ساختار مولکولی ژن در موجودات مختلف با سرعت روزافزونی ادامه یافت و دانشمندان بر آن شدند با تعیین ساختار ژن‌ها، نقش هر کدام از آن‌ها را در بروز صفات مختلف مشخص کنند. این تلاش‌ها تا بدان‌جا پیش رفت که پژوهشگران در صدد اصلاح، تغییر و **دستکاری ژن‌های**^۷ مختلف بر آمدند و این چیزی جز ظهور دانش **مهندسی ژنتیک**^۸ نبود. امروزه با استفاده از مهندسی ژنتیک می‌توان خصوصیات جدیدی را در موجودات مختلف به‌وجود آورد. درواقع مهندسی ژنتیک علمی است که به

1. Genetics

2. Boveri (1862-1915)

3. Montgomery

4. Van Benden

5. Thomas Hunt Morgan

6. Deoxy Ribonucleic Acid

7. Gene manipulating

8. Gene Engineering

دستکاری ژن‌ها می‌پردازد. در این روش، پژوهشگران می‌توانند ژن‌های خاصی را از سلول جدا کرده و مورد بررسی قرار دهند. آن‌ها می‌توانند با جدا کردن و تغییر دادن توالی یا انتقال ژن‌ها از موجودی به موجود دیگر؛ تغییراتی در ژنوم موجودات زنده به وجود آورند (منظور از ژنوم، یک مجموعه کامل (n) کروموزومی است که به عنوان یک واحد از یک والد به ارث می‌رسد). به طور مثال، با استفاده از این علم می‌توان گیاهان و جانوران مقاوم‌تر و پرمحصول‌تری به دست آورد (اصلاح نژاد).

۱-۲ مفهوم ژنتیک

سلول‌ها فعالیت‌های گسترده و متنوعی را انجام می‌دهند. آن‌ها متابولیسم دارند، تولید مثل می‌کنند و تکثیر می‌شوند، از خود دفاع می‌کنند، با هم‌نوعان خود همکاری کرده و در برابر عوامل مهاجم و زیان‌بار خارجی مبارزه می‌کنند، تخصصی می‌شوند، وضعیت خود را در شرایط متغیر کنترل و محیط اطراف را در جهت حفظ خود تغییر می‌دهند، پیام صادر یا دریافت می‌کنند و در مجموع و در حد توان؛ هرکاری را که برای زنده ماندن و تداوم نسل‌شان لازم باشد انجام می‌دهند. زیربنای این توان، ریشه در نظم و سازمان‌یافتگی آن‌ها دارد و البته برای این کار، پیچیده اما سازمان‌یافته هستند. ژنتیک به ساختار ژنی این سازمان اشاره دارد.

موضوع علم ژنتیک، مطالعه چگونگی انتقال صفات از والدین^۱ به زاده‌ها^۲ و نیز چگونگی بروز آن‌ها است. علم ژنتیک یکی از شاخه‌های علوم زیستی است که با استفاده از قوانین موجود در آن می‌توان به تشابه یا تفاوت موجودات نسبت به یکدیگر پی برد و نیز دانست که چگونه و چرا چنین تشابه و تفاوتی بین آن‌ها رخ داده است. از جمله اهداف مهم علم ژنتیک؛ بررسی، کشف، تقسیم‌بندی و شرح حقایق وراثت و تغییرات موجودات در طی نسل‌های متوالی است.

ژنتیک علم گسترده‌ای است که خود به شاخه‌های مختلفی تقسیم شده و این بخش‌ها، زمینه پژوهش‌های بسیاری از پژوهشگران است. شاخه‌های زیر از جمله بخش‌های این علم گسترده به شمار می‌روند که به اختصار آورده شده‌اند:

ژنتیک پزشکی یا ژنتیک انسانی^۱: مطالعه وراثت صفات در جوامع انسانی، موضوع بحث این شاخه از علم ژنتیک است. بررسی شباهت‌ها و تفاوت‌های افراد مختلف، از جمله موضوعات این بخش از علم ژنتیک است. به زبان ساده، ژنتیک پزشکی عبارت است از استفاده از ژنتیک برای تشخیص و مراقبت از بیماری‌های ژنتیکی. ژنتیک پزشکی، از طریق فراهم‌سازی تشخیص آزمایشگاهی و نیز از طریق برنامه‌های غربالگری^۲ می‌تواند افراد در معرض خطر ابتلا یا انتقال یک اختلال ژنتیکی را مشخص و جمعیت انسانی را مراقبت کند. از طرفی، مشاوره ژنتیکی با ارائه اطلاعاتی پیرامون میزان خطر ابتلا به یک بیماری ژنتیکی؛ حمایت روانی و آموزشی را برای افراد فراهم می‌کند.

ژنتیک ایمنی^۳: این بخش از ژنتیک به بررسی چگونگی توارث ایمنی موجودات در برابر بیماری‌ها می‌پردازد. به عنوان مثال، مطالعه گروه‌های خونی که امروزه زیاد به آن پرداخته می‌شود در این شاخه از علم ژنتیک بررسی می‌شود.

ژنتیک بیوشیمی^۴: این بخش از علم ژنتیک به بررسی فعالیت ژن‌ها و اعمال ژن از دیدگاه بیوشیمی می‌پردازد. به عبارتی، ارتباط بین ژن و بروز صفت^۵ مربوط به آن ژن را از دیدگاه بیوشیمی؛ مورد بحث و بررسی قرار می‌دهد.

ژنتیک تکوینی^۶: این شاخه از ژنتیک به مطالعه عوامل ژنتیکی می‌پردازد که برای رشد و نمو یک موجود از مرحله سلول تخم تا موجود کامل لازم هستند. در حقیقت این حوزه از علم ژنتیک به بررسی مراحل تکوینی موجود پرداخته و نشان می‌دهد که چگونه از یک سلول تخم یک موجود کامل به وجود می‌آید.

ژنتیک تکاملی یا ژنتیک جمعیت^۷: این شاخه از ژنتیک به بررسی تغییرات در فراوانی ژن‌ها در جمعیت پرداخته و در واقع نتایج ژنتیک مندلی را از دیدگاه ریاضی مطرح و در سطح جمعیت‌ها بررسی می‌کند. ژنتیک جمعیت، با فراوانی و تأثیرات متقابل ژن‌ها در جمعیت‌های مندلی سروکار دارد. در ژنتیک جمعیت، مفهوم داروینی تکامل که بنابر پایه انتخاب طبیعی است، بررسی می‌شود.

1. Human Genetic

2. Screening

3. Immunologic Genetics

4. Biochemical Genetics

5. Trait

6. Developmental Genetics

7. Population genetics

ژنتیک سلولی^۱: سیتوژنتیک شاخه‌ای از ژنتیک است که از ترکیب دانش سلولی^۲ و ژنتیک به وجود آمده و به بررسی کروموزوم (ماده ژنتیکی)، ضمام و اندامک‌های سلولی و ارتباط آن‌ها با پدیده‌های ژنتیکی می‌پردازد.

ژنتیک سیتوپلاسمی^۳: این شاخه از ژنتیک به بررسی وراثت عوامل وراثتی که در سیتوپلاسم سلول وجود دارند می‌پردازد. عوامل وراثتی نظیر DNAهای مستقر در میتوکندری‌ها و کلروپلاست‌ها، از مباحث این بخش خواهند بود.

ژنتیک کلاسیک^۴ یا ژنتیک مندلی: این شاخه از علم ژنتیک، بیشتر به بررسی موجودات در قالب ترکیب افراد و شمارش آن‌ها می‌پردازد.

ژنتیک کمی^۵: شاخه‌ای از ژنتیک است که به بررسی وراثت صفات کمی، می‌پردازد. صفات کمی که از جمله مهم‌ترین صفات به‌شمار می‌روند در این شاخه از ژنتیک بررسی می‌شوند.

ژنتیک گیاهی^۶: این قسمت از علم ژنتیک به بررسی وراثت صفات درجوامع گیاهی می‌پردازد. مطالعه شباهت‌ها و تفاوت‌ها در اعضای مختلف گیاهی، از جمله موضوعات این بخش از علم ژنتیک است.

ژنتیک مولکولی^۷: موضوع مورد مطالعه در ژنتیک مولکولی، مطالعه ماده ژنتیک است. مفاهیمی همچون ساختار، رونویسی و بیان ماده ژنتیکی. درحقیقت قلمرو علم ژنتیک مولکولی شامل بررسی ویژگی‌ها، وظایف، طرز کار و سیر تحول اسیدهای نوکلئیک است. موضوعاتی همچون ساختار ژن‌ها و کروموزوم‌ها، متابولیسم DNA و RNA، متابولیسم پروتئین، تنظیم بیان ژن، فناوری DNA نو ترکیب (یا مهندسی ژنتیک) و ...؛ از موارد مورد مطالعه این حوزه از ژنتیک هستند.

ژنتیک میکروارگانیسم‌ها^۸: این بخش از ژنتیک به بررسی ویژگی‌های وراثتی و چگونگی وراثت در میکروارگانیسم‌ها از جمله باکتری‌ها، ویروس‌ها و ... می‌پردازد.

-
1. Cytogenetics
 2. Cytology
 3. Cytoplasmic Genetics
 4. Classical Genetics
 5. Quantitative genetics
 6. Genetic of Plants
 7. Molecular Genetics
 8. Genetic of Microorganisms

امروزه به دلیل پیشرفت‌های پرشتاب در علوم مختلف و از جمله در ژنتیک، مرزهای این تقسیم‌بندی تاحدی محوشده و به راحتی قابل تفکیک نیستند. به عنوان مثال، اطلاعات به دست آمده از ژنتیک مولکولی؛ هم به فهم بهتر ساختار و عملکرد کروموزوم‌ها (ژنتیک) و هم درک چگونگی انتخاب طبیعی (تکامل) کمک می‌کند.

۱-۳ برخی واژه‌های پایه در ژنتیک

ژن: توالی‌هایی از DNA که اطلاعات ژنتیکی را حمل می‌کنند، ژن نامیده می‌شوند. از آنجاکه یک ژن برای بروز اطلاعات و صفات ژنتیکی خود، بایستی به طور حتم رونویسی و سپس ترجمه شود؛ تعریف دقیق‌تر ژن بدین صورت است: ژن بخشی از یک کروموزوم یا یک توالی از DNA است که اطلاعات ژنتیکی مورد نیاز برای ساخت یک محصول (معمولاً یک پپتید یا RNA) را در خود دارد. در واقع ژن، واحد وراثت است.

اوتوزوم^۱: به کروموزوم‌های غیرجنسی کروموزوم اتوزوم گفته می‌شود. اما کروموزومی که در تعیین جنسیت یک موجود مؤثر است، کروموزوم جنسی نامیده می‌شود. مثلاً در انسان، کروموزوم‌های X و Y کروموزوم جنسی هستند.

فنوتیپ^۲: فراورده ژن که در محیط معینی بروز پیدا می‌کند، فنوتیپ آن ژن است. به عبارتی شکل بروز ژن، فنوتیپ نامیده می‌شود. به بیان دیگر، هر خصوصیت قابل سنجش (و نه لزوماً قابل مشاهده)؛ فنوتیپ آن موجود است. چنین صفت یا فنوتیپی ممکن است به سادگی قابل تشخیص باشد، مثل رنگ گل یا قد و وزن؛ یا آنکه برای تعیین آن نیازمند آزمون‌های ویژه باشد، مانند گروه خونی.

ژنوتیپ^۳: ژنوتیپ، همان فرمول ژنتیکی یک موجود است. افرادی که ژنوتیپ کاملاً یکسانی دارند، فرزندان با فنوتیپ یکسان تولید می‌کنند. همچنین دوقلوهای همسان به دلیل اینکه از یک سلول تخم به وجود آمده‌اند، ژنوتیپ یکسان دارند.

جایگاه^۴: شکل قرارگیری ژن‌ها بر روی کروموزوم به صورت خطی است و هر ژن در جایگاه کاملاً مشخصی بر روی کروموزوم قرار می‌گیرد. این جایگاه را لوکوس

1. Autosome
2. Phenotype
3. Genotype
4. Locus

می‌گویند (شکل ۱-۱). لوکوس هر ژن آن‌چنان دقیق و خاص است که ژن‌های مربوط به صفات مختلف، در فاصله کاملاً مشخصی از هم بر روی کروموزوم‌ها قرار می‌گیرند. در صورتی که دو موجود در تمام لوکوس‌های ژنی‌شان مشابه نباشند، نمی‌توانند باهم لقاح طبیعی انجام داده و نتایج زایا و پایایی داشته باشند.

فنوکپی^۱: موجودی که فنوتیپ آن (و نه ژنوتیپ آن)، در اثر عوامل محیطی تغییر یافته و شبیه به یک فنوتیپ جهش یافته شده است. به بیان دیگر، فنوتیپ‌هایی که شبیه فنوتیپ‌های حاصل از اختلالات ژنتیکی هستند اما در اثر مداخله عوامل محیطی ایجاد می‌شوند؛ فنوکپی نام دارند. به عنوان مثال فردی که از نظر ژنتیکی دیابتی است، بیماری او (یا فنوتیپ او) با مصرف انسولین (به عنوان عامل محیطی) معکوس می‌شود و اگرچه او هنوز از نظر ژنتیکی دیابتی است؛ اما در ظاهر فنوتیپ سالم دارد. همچنین **سرخجه^۲** در مادران حامله، باعث ایجاد **کری^۳** در نوزاد می‌شود که شبیه به ناشنوایی‌های وراثتی است. مثال دیگر، مصرف **تالیدوماید^۴** (که دارویی آرام‌بخش است) در اوایل دوران حاملگی است که به **نقص عضو** شدید کودک منجر می‌شود و بروز عارضه دست و پای کوتاه ناشی از آن ممکن است با موارد ژنتیکی بدشکلی ژنتیکی؛ اشتباه گرفته شود.

ژنوکپی^۵: به اختلالات دارای فنوتیپ مشابه، که نتیجه جهش در جایگاه‌های ژنتیکی متفاوتی هستند؛ ژنوکپی می‌گویند. به زبان دیگر، به فنوتیپ‌های یکسان ناشی از عوامل ژنتیکی با لوکوس‌های متفاوت؛ ژنوکپی می‌گویند. برای مثال داشتن فرزند ناشنوا از دو والد ناشنوا، به دلیل اینکه ناشنوایی والدین به خاطر نقص در ژن‌های متفاوت است.

آل^۶: شکل‌های مختلف یک ژن که در لوکوس یکسان و بر روی کروموزوم‌های **همتا^۷** قرار گرفته و در بروز یک صفت خاص ایفای نقش می‌کنند، آل نامیده می‌شوند. آل‌ها در اثر جهش به وجود می‌آیند، بنابراین تغییر یافته‌های یک ژن را؛ آل می‌گویند.

1. Phenocopy

2. Rubella

3. Deafness

4. Thalidomide

5. Genocopy

6. Allel

7. Homologous chromosomes

درواقع آلل، همان ژن‌های انتخابی ناهمسان، اما هم ردیف هستند. آلل‌های یک ژن، یک صفت خاص را کنترل می‌کنند؛ مثلاً صفت گروه خونی در انسان دارای آلل‌های مختلفی است مانند: آلل A ی ژن گروه خونی، آلل B ی ژن گروه خونی، آلل AB ی ژن گروه خونی، آلل O ی ژن گروه خونی؛ و به‌کاربردن ژن گروه خونی A و ... اشتباه است.

خالص^۱: فردی که از نظر یک صفت ارثی یا یک ژن، آلل‌های یکسان دارد. فرد هموزایگوت از آمیزش گامت‌هایی که آلل‌های یکسان داشته‌اند به‌وجود می‌آید. مانند فردی که دارای گروه خونی A خالص است (AA).

ناخالص^۲: فردی که از نظر یک صفت ارثی یا یک ژن، آلل‌های متفاوت دارد. فرد هتروزیگوت از آمیزش گامت‌هایی که آلل‌های متفاوت داشته‌اند به‌وجود می‌آید. مانند فردی که دارای گروه خونی A ناخالص است (AO).

آلل بارز یا غالب^۳: یکی از جفت آللی که صفت مربوط به خود را در فنوتیپ موجود نشان می‌دهد و اثر آلل دیگر را می‌پوشاند. به‌طور قراردادی، آلل بارز با حرف بزرگ نشان داده می‌شود.

آلل نهفته یا مغلوب^۴: یک عضو از آلل‌های دوگانه که در حضور آلل بارز (غالب)، قادر به ظهور نیست و اثرش پوشیده می‌شود. به‌طور قراردادی، آلل نهفته با حرف کوچک نشان داده می‌شود.

هاپلوئید^۵: سلول یا موجودی که فقط دارای یک دست کروموزوم (n) باشد. مثلاً در انسان سلول‌های جنسی (اسپرم و تخمک) هاپلوئید هستند.

یوپلوئید^۶: موجود یا سلولی که تعداد کروموزوم آن مضرب صحیحی از کروموزوم‌های هاپلوئید (n) است. از انواع مختلف آن دیپلوئید ($2n$)، تریپلوئید ($3n$)، تتراپلوئید ($4n$) و ... است.

هتروپلوئید (انیوپلوئید)^۷: سلول یا موجودی که تعداد مجموعه کروموزومی آن، مضرب صحیحی از منوپلوئید نباشد ($2n-1$ یا $2n+1$).

1. Homozygous

2. Heterozygous

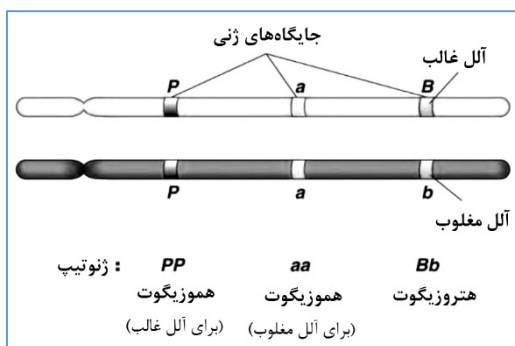
3. Dominant allele

4. Recessive allele

5. Haploid (Monoploid)

6. Euploid

7. Heteroploid (Aneuploid)



شکل ۱-۱. نمایی شماتیک که نشان‌دهنده جایگاه ژنی و حالات هموزایگوتی و هتروزیگوتی آل در وضعیت غالب و مغلوب است. برگرفته از Genetics: Analysis and Principles, 6th Edition. Robert J. (2018).

خزانه ژن: تمامی آل‌های مختلف که در اعضای یک جمعیت وجود دارند را خزانه ژنی آن جمعیت گویند.

کلون: این واژه در ژنتیک چند مفهوم را شامل می‌شود: ۱. کپی‌های کاملاً یکسان و مشابهی از یک توالی DNA یا یک ژن کامل ۲. یک یا تعدادی سلول که از یک سلول مشتق شده و کاملاً شبیه سلول والد هستند، ۳. جداسازی یک ژن یا توالی خاصی از DNA یک موجود و وارد کردن آن در موجود دیگر.

وراثت سیتوپلاسمی: در سلول‌های یوکاریوتی، غیر از ژن‌های هسته‌ای؛ اطلاعات ژنتیکی دیگری نیز در خارج از هسته سلول وجود دارد. صفاتی که توسط این ژن‌ها کنترل می‌شوند بسیار محدود بوده و اغلب تحت‌تأثیر ژن‌های هسته‌ای قرار دارند. DNAهای سیتوپلاسمی به‌طور عمده در پلاستیدها (مانند کلروپلاست، کروموپلاست، لوکوپلاست، ...) و میتوکندری‌ها قرار دارند. از آنجاکه در موجودات عالی و از جمله انسان، سیتوپلاسم گامت نر سهمی در تشکلی تخم نداشته و تنها منبع سیتوپلاسم تخم، گامت ماده است؛ بنابراین والد مادر منبع انتقال ژن‌های سیتوپلاسمی است.

کاریوتایپ: بنابه تعریف، کاریوتایپ عبارت از تصویری که گویای تعداد و شکل کروموزوم‌ها در هسته سلول یک ارگانیسم یا گونه باشد. درواقع کاریوتایپ، تصویری است