



اصول ژنتیک و اصلاح نژاد

جزوه شماره ۳

مصطفی حیدری زاد

کاردانی پرورش طیور

۴

انحراف از نسبت‌های مندلی

بر اساس نظریه مندلی کلیه صفات (آلها) در دو شکل غالب و مغلوب ظاهر می‌شوند. از مطالعه تدریجی صفات مشخص گردید که این نظریه برای کلیه صفات قابل تعمیم نبوده و انواع دیگری از عمل ژن که در زیر شرح داده شده است نیز می‌تواند بروز ژنها را توجیه نماید.

غالبیت ناقص^۱

اثرات متقابل آلی به صورت غالبیت ناقص بین ژنها، یکی از عوامل انحراف از نسبت‌های مندلی در منوهیبریدها و دی‌هیبریدها به شمار می‌رود. در غالبیت ناقص، در آمیزش منوهیبرید هیچ یک از فنوتیپ‌های والدینی در F_1 تظاهر نمی‌یابند. علاوه بر این ژنوتیپ‌های هتروزیگوس، همواره فنوتیپ حد واسط دو فنوتیپ هموزیگوت را نشان می‌دهند و در نسل F_2 نسبت فنوتیپی و ژنوتیپی مشابه و برابر با ۱:۲:۱ می‌باشد. به همین دلیل گفته می‌شود که ژن مربوطه صفت غالبیت ناقص نشان می‌دهد. در اغلب مواردی که غالبیت ناقص وجود دارد، فنوتیپ قابل مشاهده فرد هتروزیگوت، مشابه فرد هموزیگوت بوده (شبهه غالبیت کامل)، اما از لحاظ سطح بیوشیمیایی حد واسط آن قرار دارد. به طور مثال در نخود باغی ژنوتیپ‌های WW و Ww هر دو از لحاظ شکل دانه فنوتیپ صاف دارند، اما ژنوتیپ‌ها از لحاظ بیوشیمیایی با یکدیگر متفاوت هستند، به گونه‌ای که هتروزیگوتها دانه‌های نشاسته‌ای دارند و از لحاظ مقدار، حد واسط دو هموزیگوت هستند. نمونه بارز غالبیت ناقص را می‌توان از نتاج حاصل از تلاقی دو گل سفید و

قرمز رنگ گل لاله عباسی^۲ مشاهده نمود.

$$P: R_1R_1 \text{ (گل قرمز)} \times R_2R_2 \text{ (گل سفید)}$$

$F_1: R_1R_2 \text{ (گل صورتی)}$ \otimes

$F_2: \frac{1}{4}R_1R_1 \text{ (قرمز)} : \frac{1}{2}R_1R_2 \text{ (صورتی)} : \frac{1}{4}R_2R_2 \text{ (سفید)}$

هم‌بارزی^۱

آلهای فاقد رابطه غالب و مغلوب را که در حالت هتروزیگوسیتی، هر یک از دو آلل می‌تواند اثر خود را به نسبتی آشکار نماید، آلهای حدواسط یا آلهای هم‌بارز می‌نامند. بنابراین ژنوتیپ هتروزیگوس منشاء فنوتیپی می‌شود که با ژنوتیپ هر یک از دو هموزیگوس تفاوت چشمگیر دارد. معمولاً "فنوتیپ حالت هتروزیگوسیتی در آلهای هم‌بارز، حدواسط فنوتیپ‌هایی است که از ژنوتیپ‌های هموزیگوس پدید می‌آیند. باید به خاطر داشت که اثر آلهای هم‌بارز، اختلاط اثرهای آنها نیست. بلکه هر آلل خصوصیات اصلی خود را با تظاهر اثر فنوتیپی در نتاج، حفظ می‌نماید. مطالعات نشان می‌دهد که غالبیت ناقص را می‌توان در سطح فنوتیپی و هم‌بارزی را در سطح سلولی یافت. در حالت هم‌بارزی، مشابه غالبیت ناقص، نسبت‌های فنوتیپی و ژنوتیپی مشابه و برابر ۱:۲:۱ حاصل می‌گردد. در اکثر موارد تشخیص میان غالبیت ناقص و هم‌بارزی به سختی امکان‌پذیر است، به همین دلیل در برخی منابع این دو را به جای یکدیگر به کار می‌برند. اما آنچه که مشهود است این است که این دو مفهوم از یکدیگر متمایز بوده، گرچه نسبت‌های مشابهی را در آمیزش تولید می‌کنند.

آلهای کشنده^۱

فنوتیپ بعضی از ژنها به صورت مرگ جاندار پیش از تولد، یا بعد از تولد و پیش از بلوغ ظاهر می شود. این قبیل عاملها را ژنهای کشنده می نامند. گاهی بر اثر جهش، یک آلل کشنده کاملاً "بارز (آلی) که هم در حالت هموزیگوس و هم در حالت هتروزیگوس کشنده است) پدید می آید. افراد دارای آلل کشنده غالب، پیش از آنکه نتاجی به وجود آورند، می میرند. بدین ترتیب آلل جهش یافته کشنده غالب در همان نسلی که به وجود می آید، از جمعیت حذف می شود. آلهای کشنده نهفته ای که در صورت هموزیگوس بودن سبب مرگ جاندار می شوند، در حالت هتروزیگوسی ممکن است تأثیر فنوتیپی آشکار نداشته و یا فنوتیپ مشخصی را نشان دهند.

مثال ۴-۷

ژن بارز کریپر (C) در مرغ و خروس باعث مرگ می شود. ژنوتیپهای هموزیگوس غالب CC می میرند و ژنوتیپ Cc عامل ایجاد اعضای حرکتی کوتاه و پیچ خورده می گردند، نسبتهای فنوتیپی نتاج حاصل از آمیزش دو مرغ و خروس کریپر با یکدیگر را بنویسید؟

$$P: \quad \text{♀ (کریپر) } Cc \times \text{♂ (کریپر) } Cc$$

$$F_1: \quad \text{(طبیعی) } cc : \text{ (کریپر) } 2Cc : \text{ (کشنده) } 1CC$$

نسبت نتاج حاصل از این تلاقی ۱ طبیعی به ۲ کریپر خواهد بود. طبیعی ۱ : کریپر ۲

برخی از آللهای یک ژن، قادرند بر میزان بقاء موجود تأثیر گذارند، اما کشنده نیستند. به چنین آللهایی اصطلاحاً آللهای زیان بار یا آللهای مضر اطلاق می شود. این آللهای سطوح متفاوتی از مرگ و میر را، که دامنه ای از چند درصد کشنده تا کشنده کامل را شامل می شود، سبب می گردند. معمولاً ژنوتیپهایی که دارای سطح بالاتری از کشندهگی نسبت به دیگر

فوق غالبیت^۱

عمل ژن به واکنش‌های مختلف آله‌ها با یکدیگر که موجب تغییرات فنوتیپی می‌گردد، اطلاق می‌شود. فوق غالبیت نیز از انواع مختلف عمل ژن به‌شمار می‌رود. در حالت فوق غالبیت ارزش فنوتیپی ژنوتیپ‌های هتروزیگوس در مقایسه با هموزیگوت غالب بیشتر بوده و افراد هتروزیگوت (ژنوتیپ‌ها) در تظاهر فنوتیپ به مراتب موفق‌تر از ژنوتیپ‌ها (حتی هموزیگوت غالب) ظاهر می‌گردند.

برای فهم بیشتر اثر غالبیت فرض کنید که هر آلل مغلوب (a)، پنج واحد به حداقل صفت و هر آلل غالب آن (A) نه واحد به حداقل صفت اضافه می‌کند. بنابراین ژنوتیپ aa ارزشی برابر ده و ژنوتیپ AA ارزشی برابر هیجده خواهد داشت. در حالت فوق غالبیت ژنوتیپ Aa ارزشی به مراتب بیشتر از هیجده (مثلاً بیست) از خود نشان می‌دهد. علت این امر به تفصیل در بخش ژنتیک کمی بحث خواهد شد.

پلیوتروپی^۱ (اثرات چند جانبه)

برخی از ژن‌ها تنها یک صفت مشخص نظیر رنگ گل یا شکل دانه را کنترل می‌کنند. برخی دیگر دارای اثرات ثانویه یا چندین اثر می‌باشند، به طوری که بیش از یک صفت را تحت تأثیر قرار می‌دهند. به طور مثال آلی که رنگ زرد مو را در موش کنترل می‌کند، بر چند صفت دیگر نیز اثر دارد. این آلل علاوه بر تولید رنگ زرد در موشهای هتروزیگوس، بر حیات موجود نیز اثر می‌گذارد و در حالت هموزیگوسیته باعث کشندگی موجود می‌شود. به چنین ژن‌های چند اثری، اصطلاحاً "پلیوتروپی اطلاق می‌گردد.

اغلب بیماریهای ژنتیکی در انسان مانند بیماری فنیل‌کتونوری^۲ توسط ژنهایی که اثرات پلیوتروپیک دارند، کنترل می‌گردند. بیماری فوق در افراد هموزیگوس مغلوب ظاهر می‌شود. افراد مبتلا به این بیماری، فاقد آنزیمهای لازم برای متابولیسم^۳ طبیعی اسید آمینه فنیل آلانین^۴ هستند. سطح فنیل آلانین افراد مبتلا در مقایسه با افراد طبیعی به مراتب بالاتر می‌باشد. علاوه بر این، افراد بیمار دارای ضریب هوشی پایین‌تر، اندازه سر کوچکتر و موهای بلندتری در مقایسه با افراد طبیعی هستند. تمامی این اثرات پلیوتروپیک را می‌توان به عنوان نتیجه‌ای از یک نقص بیوشیمیایی^۵ دانست. در افراد مبتلا به بیماری فنیل‌کتونوری، همچنین یک ترکیب سمی در سر تجمع یافته و سبب نقص مغزی و در نتیجه ضریب هوشی پایین‌تر و اندازه سر کوچکتر می‌شود. بیماری دیگری بنام کم خونی داسی شکل وجود دارد که در نتیجه تغییر یک اسید آمینه (گلو تامیک^۶ به والین^۷) در فرد بروز می‌کند. اثرات فنوتیپی ناشی از تغییر این اسید آمینه متنوع است و به صور مختلف کندی رشد، خستگی، عفونت، از بین رفتن ناحیه‌ای در اثر نرسیدن خون به آن و تورم پایپلاری کبد بروز می‌کند.

نافذ بودن و قدرت تظاهر فنوتیپی یک ژن می‌تواند نسبت‌های مندلی را تغییر دهد. نفوذ یک ژن به ظهور فنوتیپی یک صفت که بر مبنای درصدی از افراد یک جامعه که ژن را بروز داده و فنوتیپ را نشان می‌دهند گفته می‌شود. بروز یا تظاهر به درجه بروز صفت که توسط یک ژن کنترل می‌شود اطلاق می‌شود. افراد با ژنوتیپ یکسان که فنوتیپ‌های مشابهی دارند، ممکن است از نظر سطح تظاهر فنوتیپی متفاوت باشند. ژنی (ژن پنتران^۳) که چنین حالت بروز فنوتیپی را داراست اثر آن شامل تمام افرادی که حامل آن هستند نمی‌شود. به‌طور مثال اگرچه ژنی سبب بروز بیماری خاص در اکثر افرادی که ژنوتیپ مشابه دارند، می‌شود، اما افراد از لحاظ شدت بیماری ممکن است تفاوت داشته باشند. برخی ممکن است بیماری را نشان ندهند، برخی بیماری را در حد متوسط و برخی بیماری را شدید نشان خواهند داد. چنین تفاوتی در تظاهر فنوتیپی یک ژن را اصطلاحاً قدرت تظاهر ژن می‌نامند. قدرت تظاهر ژن از درجه یا میزان اثر نفوذ ژن که در تظاهر فنوتیپ یک صفت تأثیر دارد صحبت می‌کند و در حقیقت قدرت تظاهر ژن همانند درصد یا میزان اثر نفوذ ژن است. قدرت تظاهر ژن به چگونگی رابطه محیط و اثر آن بر ژنها بستگی دارد. ممکن است ژن پنتران در افراد اثرات متفاوتی داشته باشد، در این صورت درجه تظاهر ژن پنتران در هر فرد را بیان اثر ژن در آن فرد می‌نامند. نفوذ یک ژن در یک جامعه هنگامی کامل (صد درصد) است که تمامی هموزیگوس‌های مغلوب دارای یک نوع فنوتیپ و تمامی هموزیگوس‌های غالب فنوتیپ دیگر و فنوتیپ کلیه هتروزیگوس‌ها نیز به نوبه خود با هم مشابه باشند. اگر ژنی برای تظاهر یک فنوتیپ در یک جامعه اثری کمتر از صد درصد داشته باشد، در این صورت نفوذ آن ژن کامل نخواهد بود. سطح نفوذ ژن را می‌توان به صورت نسبت افراد با ژنوتیپ مشابه که یک فنوتیپ را نشان می‌دهد، بیان داشت. مثلاً اگر در ۸ فرد با ژنوتیپ یکسان، ۵ نفر فنوتیپ بیماری را نشان دهند، سطح نفوذ ژن برابر با $\frac{5}{8} = 0.625$ خواهد بود.

در انسان داشتن انگشتان اضافی صفت غالبی است که قدرت نفوذ ژن آن در افراد خالص و ناخالص متفاوت است و قدرت نفوذ آن کمتر از صد درصد می‌باشد. افراد خالص PP دارای انگشتان اضافی بوده ولی افراد ناخالص Pp می‌توانند سالم باشند. بیماری هانتینگتون^۴ که منجر به از بین رفتن سیستم عصبی می‌گردد در انسان از جمله صفاتی است که در سنین مختلف دارای

بروز ژنی متفاوت است. این بیماری غالباً در افراد جوان تظاهر می‌کند، اما ممکن است افراد جوانتر (سنین کمتر از ۱۶ سال) یا افراد مسن نیز به این بیماری مبتلا شوند. این بیماری در برخی از افراد موجب مرگ گشته، در صورتی که گروهی دیگر از بیماران قادر به ادامه حیات خواهند بود. این امر نشان‌دهنده تظاهر ناقص ژن کنترل‌کننده این بیماری می‌باشد. بنابراین اگر قدرت تظاهر ژن فنوتیپی یک ژن کامل نباشد، نسبت‌های مندلی ممکن است تغییر کند.

آللهای مربوط به دیگر ژنها نیز ممکن است بر تظاهر و قدرت نفوذ یک ژن اثر کنند. به‌طور مثال شباهت سطح تظاهر یک صفت غالباً در میان افراد خویشاوند در مقایسه با افراد بیگانه که همگی در یک محیط زندگی کرده‌اند، به‌مراتب بیشتر می‌باشد. چنین ژنهایی که اثرات ثانویه‌ای را روی صفت موردنظر بجای می‌گذارند ژنهای تغییردهنده^۱ نامیده می‌شوند. این ژنها می‌توانند به‌طور اساسی بر فنوتیپ یک صفت تأثیر بگذارند. در اغلب جانوارن، آللهایی وجود دارند که باعث کاهش شدت رنگ‌دانه‌ها در افراد هموزیگوس می‌شوند (رنگهای سیاه تا خاکستری در گربه‌های خانگی). این آللهای نمونه‌ای از ژنهای تغییردهنده به‌شمار می‌روند. در گیاهان ژنهای تغییردهنده طعم و عطر برخی از میوه‌ها را تغییر می‌دهند.

اپیستازی^۲ یا اثرات متقابل ژنی

طرز عمل و فعالیت ژن، اثرات متقابل ژنها

در آزمایشات مندلی تطابق کلمه ژن با صفت روشن گردید. امروزه شناخت ماهیت دقیق ژنها و مولکولهای دو رشته‌ای دی‌ان‌ا مشخص شده است که مفهوم صفت با مفهوم ژن متفاوت است و صفت یا فنوتیپ، اثر فرآورده‌های ژن است که در محیط معینی ظاهر می‌شود. صفات یک جاندار معمولاً محصول مستقیم اثر پروتئین‌هایی است که از یک جفت آلل ناشی می‌شوند. این گونه پروتئینها ممکن است از اجزای ساختمانی مهم بافتها، یا بعضی از آنزیمهایی باشند که واکنشهای شیمیایی ویژه‌ای را تسریع می‌کنند. شاید به‌طور دقیق‌تر بتوان گفت پدید آمدن صفات قابل رؤیت (فنوتیپ) جانداران به نوع بازهای نیتروژن‌دار در ژن که به ارث می‌رسد و اثر متقابل فرآورده ژن با مولکولهای دیگر و محیط بستگی دارد. در این جا منظور از محیط، تنها عوامل بیرونی نظیر درجه حرارت، میزان یا کیفیت نور نیست بلکه عوامل داخلی نظیر هورمونها و آنزیمها نیز محیط محسوب می‌شوند. ژنها ساختار پروتئین‌ها را مشخص می‌کنند و آنزیم‌ها که

از جنس پروتئین هستند، نقش کاتالیزوری داشته و سبب از هم گسیختن یا بهم پیوستن مولکولهای گوناگون می شوند. تمامی واکنشهای شیمیایی که در داخل سلول صورت می گیرد توسط ژنهای وحشی مختلف کنترل می شود و به صورت تبدیل مرحله‌ای ماده‌ای به ماده دیگر (متابولیسم بینابینی) صورت می گیرند و هر مرحله از این واکنشها با دخالت آنزیم خاص و متفاوت صورت می گیرد. برای مثال آلینیسیم^۱ (زالی) از به ارث رسیدن یک جفت آل که نسخه‌های معیوب آنزیم تیروزیناز^۲ تولید می کنند، به وجود می آید. افراد آلینو که فاقد تیروزیناز می باشند، نمی توانند اسید آمینه تیروزین^۳ را به ملانین تبدیل کنند. چون ملانین رنگیزه اصلی پوست، مو و چشم است، چنین افرادی دارای پوستی روشن و موی سفید خواهند بود.

در اصطلاح مراحل که منجر به تبدیل یک پیش ماده به محصول نهایی می شود، یک راه زنجیره بیوسنتزی^۴ را ایجاد می کنند. معمولا "ساختار آنزیمهایی که دست‌اندرکار راههای بیوسنتزی هستند، توسط بیوسنتزی ژنها مشخص می گردد. تولید هر فرآورده متابولیکی (نظیر A، B و C) نتیجه عمل آنزیمهای خاصی است که ساختار آنها توسط ژنهای مختلف تعیین می شود. در صورتی که ساختار آنزیمهایی که در برخی از راههای بیوسنتزی دخالت دارند توسط دو یا چندین ژن تعیین شود، گفته می شود که اثر متقابل ژنی روی داده است. شکل زیر نمونه‌ای ساده از یک راه بیوسنتزی را نشان می دهد که ساختار آنزیمهای دست‌اندرکار این مسیر توسط سه ژن وحشی g_1+ ، g_2+ و g_3+ تعیین شده است.

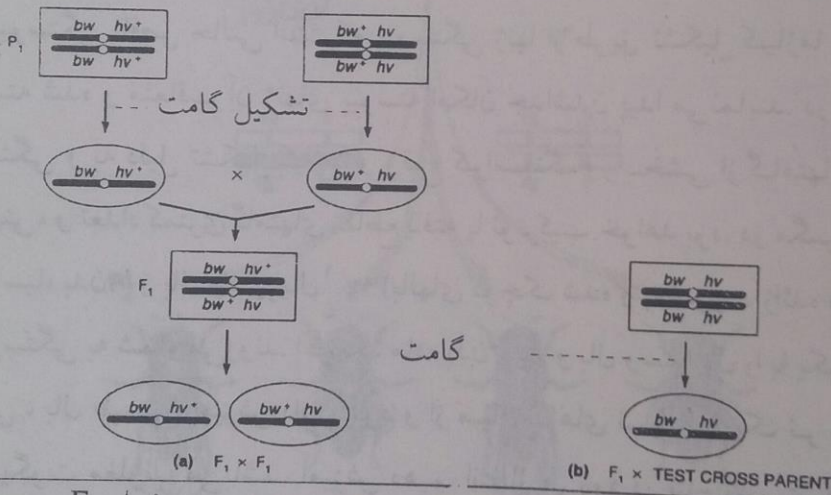
پیوستگی ژن‌ها^۱

از عوامل تغییر در نسبت‌های دی‌هیبرید مندلی (۹:۳:۳:۱) و نسبت‌های مشابه در F_2 ، پیوستگی ژن‌ها می‌باشد. به دست آوردن نسبت‌های مندلی ۹:۳:۳:۱ در آمیزش دی‌هیبرید هنگامی امکان‌پذیر است که ژن‌های مورد نظر روی کروموزوم‌های مختلف مستقر باشند. هنگامی که دو ژن مورد نظر پیوسته (مستقر روی یک کروموزوم) باشند، معمولاً نسبت‌های F_2 ایجاد شده با نسبت مندلی ۹:۳:۳:۱ متفاوت خواهد بود. دلیل اصلی مشاهده انحراف از نسبت‌های مندلی، تولید گامت‌هایی با فراوانی متفاوت می‌باشد، به گونه‌ای که فراوانی گامت‌های والدینی تولید شده از آنها از فراوانی نو ترکیب بسیار بیشتر است، در نتیجه نمی‌توان نسبت‌های مندلی ۹:۳:۳:۱ را در حالت پیوستگی دو ژن به دست آورد. در سال ۱۹۰۳ ساتن^۲ به این پدیده پی برد و متوجه شد تعداد ژن‌ها به مراتب بیشتر از تعداد کروموزوم‌ها بوده و بنابراین هر کروموزوم می‌تواند حامل ژن‌های زیادی باشد. او اعلام کرد کروموزوم‌ها حامل عوامل ارثی (ژن‌ها) هستند، هم‌زمان با او، مورگان^۳ و همکاران وی ۵۰۰ ژن مختلف در مگس سرکه را که دارای عدد کروموزومی ۸ می‌باشد شناسایی نمودند. بنابراین هر کروموزوم می‌تواند حامل ژن‌های متعددی باشد که آنها را نسبت به یکدیگر پیوسته می‌نامند.

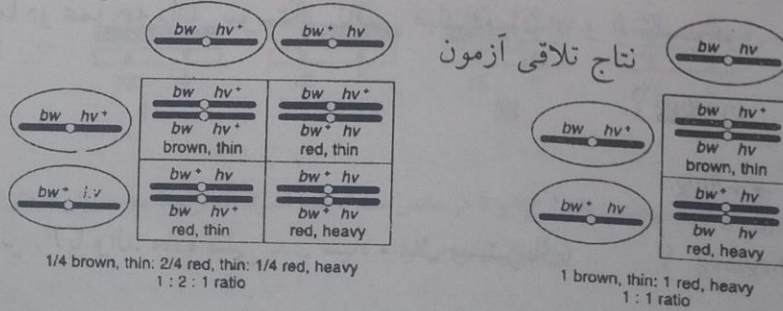
در میوز، کروموزوم‌ها در فرایند همانندسازی دو رشته‌ای شده و هر کروموزوم از دو کروماتید خواهری تشکیل می‌شود. هر یک از کروموزوم‌ها در فرآیند میوز به عنوان یک واحد مطلق حرکت می‌کنند، لذا تمام ژن‌های مستقر روی یک کروموزوم (ژن‌های پیوسته) در موقع تشکیل گامت با هم حرکت می‌کنند و نمی‌توانند مستقل از همدیگر تفکیک و یا جور شوند. شکل زیر تفاوت میان

۱- پیوستگی کامل

پیوستگی کامل به حالتی اطلاق می شود که ژنهای مستقر بر روی یک جفت کروموزوم آنقدر به یکدیگر نزدیک باشند که امکان ایجاد تقاطع (کیازما) و در نتیجه کراسینگ اور وجود نداشته باشد و جدا شدن آنها به منظور ایجاد گامت های تقاطع یافته (نو ترکیب) صورت نپذیرد. در حالت پیوستگی کامل، تنها گامت های والدینی تشکیل می شوند. در شکل ۵-۴ به دلیل عدم تشکیل کیازما فقط دو جور گامت $bw^+ hv^+$ و $bw hv$ بوجود می آید. در حالت پیوستگی کامل فقط ژنوتیپ های والدینی به دست می آیند و افراد جدیدی حاصل نمی شوند.



نسل F_2



شکل ۵-۴: نتایج حاصل از تلاقی بین دو ژن با پیوستگی کامل: (a) نتایج حاصل از خودگشنی افراد F_1 و بدست آمدن نسبت ۱:۲:۱ (b) نتایج حاصل از تلاقی آزمون افراد F_1 و مشاهده نسبت ۱:۱

۲- پیوستگی ناقص

پیوستگی ناقص حالتی است که پیوستگی ژنهای آن از طریق تشکیل کیازما در فرآیند میوز شکسته شده و متعاقب آن ژنهای پیوسته امکان جدا شدن پیدا می نمایند. در نتیجه این نوع پیوستگی و به دلیل تشکیل کیازما و وقوع کراسینگ آور بخشی از گامت‌های تولیدی افراد والدینی، و تعداد کمتری گامت‌های تقاطع یافته یا نوترکیب خواهد بود. در مگس سرکه دو صفت رنگ سیاه بدن b و بال وستیزیال vg^1 (بالهای کوچک شده و به صورت زائده درآمده)، نمونه‌ای از پیوستگی به شمار می‌روند. اگر یک ماده بدن سیاه و بال وستیزیال را با یک نر وحشی (بدن طبیعی، بال طبیعی) آمیزش داده شود و از میان نرهای نسل F_1 یک نر را با ماده‌ای که هموزیگوت مغلوب می‌باشد، آمیزش دهیم، انتظار می‌رود در نتاج نسبت $1:1:1:1$ مشاهده شود، اما در عمل به دلیل پیوستگی ناقص میان دو ژن b و vg نسبت فوق حاصل نمی‌شود.

$$P: \sigma^{+++} \times bvg/bvg^{\ominus}$$

$$\downarrow$$

$$F_1 \quad ++/bvg$$

$$\sigma^{++/bvg} \times bvg/bvg^{\ominus} \quad (\text{تلاقی نر } F_1 \text{ با والد ماده قبلی بدن سیاه و بال وستیزیال})$$

$$\downarrow$$

$$415 \quad ++/bvg : 45 \quad bvg/bvg : 92 \quad +vg/bvg : 88 \quad b+/bvg$$

انحراف از نسبت $1:1:1:1$ نشان‌دهنده وجود پیوستگی ناقص بین این دو ژن است.

مزایا و معایب پیوستگی کامل

متخصصین از ژنهایی که پیوستگی کامل دارند در مطالعات ژنتیکی و اصلاح نباتات استفاده می‌کنند. به عنوان مثال ژنهایی که از پیوستگی کامل برخوردارند و اثرات مضر را به دنبال دارند بعنوان ژنهای مارکر در مطالعات خود بکار می‌برند. علیرغم این اهمیت، پیوستگی کامل برای متخصصین اصلاح نبات و اصلاح دام دارای معایبی نیز می‌باشد. عمده اشکال پیوستگی کامل این است که وقتی ژنهای مطلوب با ژنهای نامطلوب پیوستگی کامل دارند، در هنگام وقوع کراسینگ‌آور، به هیچ وجه ژنهای دارای پیوستگی از هم جدا نشده و عملاً امکان جدا نمودن چنین پیوستگی ژنی وجود ندارد. نتیجه این پیوستگی‌ها توارث همزمان صفات مطلوب و مضر با یکدیگر می‌باشد.

صفات تحت تأثیر جنسیت^۱

صفات تحت تأثیر جنسیت صفاتی هستند که توسط جنسیت موجود تعیین می‌شوند. بدین معنی که یک موجود هتروزیگوت بسته به جنس و به دلیل تفاوت هورمونی محیط داخلی جنس نر و ماده فنوتیپ خاصی را بروز می‌دهد. ژن‌های کنترل‌کننده صفات تحت تأثیر جنس ممکن است روی اتوزوم‌ها یا روی بخش‌های همتای کروموزوم‌های جنسی باشند. وضعیت غالب یا نهفته بودن صفات تحت تأثیر جنسیت در نرها و در ماده‌ها برعکس هم می‌باشد. این بدان مفهوم است که این صفات در یک جنس به صورت غالب و در جنس دیگر به صورت مغلوب ظاهر می‌شود. صفت طاسی سر^۲ در انسان، یک صفت تحت تأثیر جنس می‌باشد که در نر غالب و در ماده مغلوب می‌باشد. در جنس ماده، این صفت به صورت هموزیگوس غالب تظاهر می‌یابد. وضعیت طاسی سر در مردها و زن‌ها را می‌توان در جدول زیر خلاصه نمود.

ژنوتیپ‌ها	فنوتیپ‌ها	
	مرد	زن
<i>BB</i>	طاس	طاس
<i>Bb</i>	طاس	طبیعی
<i>bb</i>	طبیعی	طبیعی

طاسی سر *B*، طبیعی *b*

اگر به مردان طاس هتروزیگوت *Bb* مقدار معینی هورمون استروژن^۳ به دفعات تزریق شود، احتمال دارد روی سر این افراد مو رویش نماید. در این موارد، تظاهر فنوتیپ اصلی مرد به صورت مخفی باقی می‌ماند که به این پدیده اصطلاحاً "فنوکپی"^۴ گویند.

مثال ۱۳-۶

در گوسفند ژن پیدایش شاخ تحت تأثیر جنسیت قرار دارد، این ژن در نرها به شکل غالب $(H>h)$ و در ماده‌ها به شکل مغلوب $(h>H)$ بروز پیدا می‌کند. اگر گوسفندان نژاد دورست^۱ HH (نر و ماده هر دو شاخدار) با نژاد سافولک^۲ hh (نر و ماده بدون شاخ) آمیزش داده شوند، فنوتیپ افراد F_1 و F_2 و نسبت‌های حاصله را به دست آورید.

$P: \sigma^h HH$ (دورست) \times $\text{♀} hh$ (سافولک)

$F_1: Hh$ نر شاخدار و ماده بدون شاخ

$F_2: \frac{1}{4} HH$ (نر و ماده شاخ دار) \downarrow $\frac{2}{4} Hh$ (نر شاخدار و ماده بدون شاخ) $\frac{1}{4} hh$ (نر و ماده بدون شاخ)

صفات محدود به جنس^۳

برخی از ژن‌های اتوزومی، خود به علت تفاوت هورمونی محیط داخلی جنس نر و ماده و یا به سبب تفاوت‌های کالبدشناسی آنها تنها در یک جنس می‌توانند بروز کنند. با وجود تعداد زیادی از ژن‌های کنترل‌کننده صفت تولید شیر در هر دو جنس گاو، صفت تولید شیر تنها در جنس ماده بروز می‌یابد، اگر چه گاو نر می‌تواند ژن‌های خود را به نتاج ماده و نر خود منتقل نموده بدون اینکه نتاج نر بروز فنوتیپی داشته باشد. هنگامی که نفوذ^۴ یک ژن در یک جنس صفر باشد آن صفت، محدود به جنس^۵ به‌شمار می‌رود.

مثال ۱۴-۶

در مرغ ژن نهفته h مسئول بروز صفت پرخروسی شکل است و به صورت هموزیگوس hh فنوتیپ پرخروس را نشان می‌دهد. این ژن تنها در محیط داخلی نر تظاهر می‌یابد. یعنی:

ژنوتیپ	فنوتیپ	
	ماده	نر
HH	پر مرغی	پر مرغی
Hh	پر مرغی	پر مرغی
hh	پر مرغی	پرخروس

صفات نظیر تولید شیر در گاوهای شیری و یا تخمگذاری در مرغهای تخمگذار و یا رفتار تخمگذاری در حشرات که از لحاظ تولید، اهمیت دارند از نوع صفات محدود به جنس هستند. صفات دیگری نظیر رویش مو و رشد ماهیچه‌ها اختصاص به جنس نر دارد. رشد پستانها در افراد ماده نیز از این نوع می‌باشند.

۱۱ ژنتیک جمعیت

مقدمه:

ژنتیک جمعیت^۱ بخشی از ژنتیک است که درباره چگونگی به ارث رسیدن ژنها و تغییرات ژنها در جوامع مختلف موجودات زنده و عواملی که ممکن است به نحوی در وضع اینگونه جوامع تغییر ایجاد کند، بحث می‌کند. اگرچه توارث ژنها در سطح جمعیت توسط همان قوانین وراثت مندلی صورت می‌گیرد، اما مطالعه ساختار ژنتیکی جمعیت بعنوان ژنتیک جمعیت معروف است. در علم ژنتیک، جمعیت به اجتماع افرادی گویند که جامعه مندلی را تشکیل می‌دهند. در جامعه مندلی فرد به کسی اطلاق می‌شود که دارای قدرت آمیزش بوده و بتواند ژنها را از نسلی به نسل دیگر انتقال دهد. جامعه مندلی مورد نظر ژنتیک جمعیت مرکب از گروهی از افراد است که دارای تولیدمثل جنسی هستند و با یکدیگر آمیزش و زاد و ولد نموده و با هم در یک توده ژن (خزانه ژنی) شریک هستند. در این جوامع شانس افراد برای تلاقی با یکدیگر مساوی است. در این جوامع مجموع کل ژنهای موجود در سلولهای زایشی افراد جامعه مندلی جزئی از خزانه ژن^۲ را شامل می‌شوند و چون فرض بر این است که تمام افراد دارای شانس و امکان مساوی برای انجام تلاقی هستند، تمام ژنهای متعلق به یک خزانه ژنی بزرگ می‌توانند به نسلهای بعدی انتقال یابند.

در طبیعت، گونه بعنوان بزرگترین گروه افراد با امکان تلاقی با یکدیگر برای تشکیل جمعیت‌های مندلی شناخته شده است، با این حال در سطح گونه تمامی افراد دارای شانس و امکان مساوی برای انجام تلاقی با یکدیگر نیستند. برخی از محققین معتقدند جامعه محلی بهترین مثال برای جمعیت‌هایی است که در آنها تولید مثل جنسی تصادفی^۳ در جریان می‌باشد.

قانون هاردي و وينبرگ :

پس از كشف مجدد قوانين مندل در سال ۱۹۰۰ ميلادي، دانشمندان سعي كردند قوانين وي را براي خواص كيفي در جامعه تعميم دهند. در سال ۱۹۰۲ ميلادي رالي^۱ دانشمند انگليسي متوجه شد كه اگر افراد جامعه F_1 كه از نظر يك جفت ژن (A و a) متفاوتند، بصورت تصادفي با هم جفت گيري كنند، در نسل بعد سه ژنوتپ AA ، Aa و aa با نسبتهاي مشابه نسبت اوليه ايجاد

ژنتیک جمعیت

خواهد شد. در سال ۱۹۰۴ پیرسون^۱ دانشمند دیگر انگلیسی همین مطلب را از راه ریاضی ثابت کرد. چهار سال بعد دو نفر به اسامی هاردی^۲ ریاضی دان انگلیسی و وینبرگ^۳ ژنتیک دان آلمانی نشان دادند که فراوانی های ژنی و ژنوتیپی در نسل های متوالی دارای ثبات بوده و ثبات حالت فوق را می توان برای ژنوتیپ های یک ژن با دو آلل از نسلی به نسل دیگر و در حالات کلی بیان نمود.

برطبق نظر این دو دانشمند، اگر در یک جامعه بزرگ، بین افراد آن آمیزش تصادفی وجود داشته باشد و عوامل بر هم زننده تعادل ژنتیکی جامعه مشتمل بر انتخاب، جهش و مهاجرت وجود نداشته باشد فراوانی ژنها و ژنوتیپ ها از نسلی به نسل دیگر ثابت و بدون تغییر باقی می ماند که به قانون هاردی و وینبرگ شناخته می شود. این بدین مفهوم است که اگر عوامل برهم زننده تعادل جمعیت موجود نباشد و بین افراد (در جمعیتی بزرگ) آمیزش تصادفی صورت پذیرد، با هرگونه فراوانی اولیه ژنوتیپی و طی یک نسل آمیزش تصادفی، فراوانی های حاصله برای ژنها و ژنوتیپ ها ثابت باقی می ماند. در اصطلاح ژنتیکی چنین جامعه ای در حال تعادل می باشد. قانون هاردی و وینبرگ به فراوانی اولیه ژنوتیپ ها بستگی ندارد. چنانچه فراوانی ژنهای A و a در بین جمعیت والدین به ترتیب برابر با p و q باشد و شرایط عنوان شده در قانون هاردی و وینبرگ در جمعیت مورد نظر موجود باشد، و در میوز تفکیک طبیعی ژنها صورت پذیرد و همچنین فراوانی ژن ها در والد نر و ماده مساوی باشد، فراوانی ژنوتیپ های حاصل از آمیزش تصادفی آنها در جدول ۱۱-۲ و نمودار ۱۱-۱ قابل بیان است.

جدول ۱۱-۲: فراوانی ژنها و ژنوتیپ ها در حالت تعادل هاردی و وینبرگ

ژنوتیپ نتاج (فرزندان)			ژنهای والدها		
aa	Aa	Aa	a	A	ژنوتیپ
q^2	$2pq$	p^2	q	p	فراوانی

عوامل بر هم زننده تعادل جمعیت‌ها :

فراوانی ژنی و ژنوتیپی یک جمعیت توسط عوامل مختلفی در طی مراحل انتقال ژنها از نسلی به نسل دیگر تغییر نموده و می‌نمایند. موتاسیون، مهاجرت، انتخاب و رانده شدن ژنتیکی برخی از عوامل شناخته شده هستند که باعث ایجاد تغییر در ساختار ژنوتیپی جمعیت می‌شوند.

الف - اندازه جمعیت:

اندازه جمعیت یک جامعه ممکن است تحت تأثیر عوامل متعددی نظیر منابع غذایی، شرایط آب و هوایی و بیولوژیکی (انگل‌ها، شکارچیان و موجودات بیماریزا)، دسترسی به محل‌های زندگی، افزایش یا کاهش یابد. معمولاً جوامع ژنتیکی، بزرگ فرض می‌شوند. بسیاری از جوامع طبیعی آنقدر بزرگ هستند که احتمال نمی‌رود تنها تصادف باعث بروز تغییر محسوس فراوانی ژن در مخزن‌های ژنی آنها گردد. در جوامع کوچک گامتهایی که ژنها را از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌کنند، حاصل نمونه و بخشی از ژنهای نسل والدینی می‌باشند. پی آمد این امر که حاصل کوچک بودن اندازه جامعه است باعث بروز پدیده رانده‌شدگی ژنتیکی^۱ و در نتیجه تغییر در فراوانی ژن می‌شود. به عبارت دیگر به تغییرات تصادفی فراوانی ژنها در جوامع کوچک اصطلاحاً رانده‌شدگی ژنتیکی گویند. میزان تغییر فراوانی ژنی و ژنوتیپی یک جمعیت در نتیجه عوامل مهاجرت، موتاسیون و انتخاب که عوامل منظم یا سیستماتیک نام دارند از نظر جهت (نحوه تغییر فراوانی آنها) و میزان قابل برآورد می‌باشد، ولی جهت تغییرات ناشی از رانده

شدگی ژنتیکی یک جمعیت نامشخص بوده ولی میزان آن قابل برآورد می‌باشد.

ب - موتاسیون :

جهش‌ها باعث می‌شوند یک آلل به فرم دیگر آن تبدیل گردد. فراوانی موتاسیونها بسیار کم و حدود 10^{-5} یا 10^{-6} می‌باشد، بنابراین تاثیر آن در جمعیتها چندان زیاد نمی‌باشد. اغلب موتاسیونها مغلوب و کشنده هستند و شایستگی افراد جمعیت را کاهش داده، منجر به مرگ آنها می‌گردند. افرادی که از قدرت باروری و حیات بیشتری برخوردارند از شایستگی بالاتری برخوردارند و برعکس. اصطلاح شایستگی، متوسط قدرت یک موجود را جهت بقا و تولیدمثل بیان می‌دارد. نوع دیگری از موتاسیونها، اثرات ناچیزی را بر شایستگی افراد جامعه برجای می‌گذارند (جهشهای غیردوره‌ای یا غیرتکراری) و بالاخره بخشی دیگری از موتاسیونها (جهش‌های دوره‌ای یا جهش‌های مرتب تکرارشونده به دلیل افزایش شایستگی افراد جامعه از اهمیت زیادی برخوردار می‌باشند. جهشهای غیردوره‌ای ممکن است در کل جمعیت باعث تغییر یک ژن یا یک کروموزوم شوند. شانس زنده ماندن افراد جهش‌یافته از این نوع جهشها در یک جمعیت بزرگ بسیار اندک می‌باشد.

ژنهایی که به صورت دوره‌ای جهش می‌یابند آنقدر در یک جمعیت وجود دارند که از طریق نمونه‌برداری، بطور کامل حذف نشوند و عامل مهمی در تغییر ژن به حساب آیند. همچنین در طول زمان ممکن است مقدار تغییرات ناشی از موتاسیون، تجمع یافته و در نهایت اثرات شدیدی را بر جمعیت بر جای بگذارند. بنابراین جهش در یک مقیاس زمانی از نظر تکاملی عامل مهمی در تغییر فراوانی ژن محسوب می‌شود. معمولاً در جوامع طبیعی ژنهای اصلی با فراوانی بیشتری یافت می‌شوند. تعیین فراوانی وقوع موتاسیون در موجودات دیپلوئید مشکل ولی در هاپلوئیدها امکان پذیر است.

ج - مهاجرت :

در ژنتیک حضور افراد (آلها) در یک جمعیت جدید مهاجرت نامیده می شود. مهاجرت از هر نوع (مهاجرت به داخل یا خارج جامعه) سبب تغییر فراوانی ژن در مخزن ژنی می گردد و به عنوان یکی از عوامل مهم برهم زننده تعادل ژنتیکی جمعیت ها محسوب می شود. اگر فراوانی اولیه ژن (آل) در جامعه A برابر q_0 و فراوانی همان آل در جامعه B برابر q_m باشد و در هر نسل نسبتی برابر m از جامعه B مهاجرت کنند، پس از یک نسل فراوانی ژن در جامعه A به مقدار q_1 خواهد رسید.

$$q_1 = mq_m + (1 - m) q_0$$

بدین ترتیب تغییری که در فراوانی ژن بدنبال مهاجرت صورت می گیرد برابر است با :

$$\Delta q = q_1 - q_0$$

$$q_1 = m(q_m - q_0) + q_0 \Rightarrow q_1 = mq_m + q_0 - mq_0$$

$$q_1 - q_0 = mq_m - mq_0$$

$$\Delta q = m (q_m - q_0)$$

بنابر این تغییر حاصله در فراوانی ژن پس از مهاجرت به (میزان) نسبت مهاجرین و تفاوت بین فراوانی های ژن در افراد بومی و مهاجر بستگی دارد.

اثر مهاجرت ساخت جوامعی است که از لحاظ ژنتیکی مشابهند اما گاهی اوقات حالت های پیچیده ای که ناشی از مهاجرت های دو طرفه یا تبادل مواد ژنتیکی بطور همزمان بین چندین جامعه است، نیز مشاهده می شود. مطالعات تئوریکی نشان داده است که حتی چند مهاجر در هر نسل برای حذف اختلافاتی که میان جوامعی که از لحاظ جغرافیایی جدا هستند، کافی می باشد بنابراین مهاجرت یک نیروی یکنواخت کننده قوی در ژنتیک جمعیتها بشمار می آید.

د - انتخاب

شایستگی^۱ فرد در اصطلاح تکاملی بمنظور متوسط قدرت یک موجود جهت بقا و باروری و برپایه سهم نسبی ژنوتیپ در نسل بعد، یا تعداد اولادی که به بار می آورد تعیین می شود. گاهی به شایستگی، ارزش سازگاری و یا ارزش انتخابی گفته می شود که به شرایط محیطی که فرد در آن زندگی می کند و به ژنوتیپ مربوط به ژنهای دیگر بستگی دارد. در بسیاری از جمعیتها بقا و قدرت زنده ماندن ژنوتیپها از زمان تشکیل سلول تخم تا زمان باروری و

ژنتیک —————
بلوغ فرد در افراد مختلف متفاوت است. برخی از افراد قبل از اینکه شانسی برای تولید مثل داشته باشند، می‌میرند و همزمان دیگر افراد که دارای قدرت زنده ماندن و باروری بیشتری هستند نتاج زیادتری را تولید می‌کنند. بنابراین بخشی از تنوع در شایستگی را بسته به اثراتشان روی بقاء و باروری کاهش یا افزایش می‌یابد. ترکیبی از آللهای موتانت یافته می‌توانند ژنوتیپ‌هایی را ایجاد نمایند که از ارزشهای شایستگی متفاوتی برخوردار هستند. بدین معنی که در میان ژنوتیپ‌های موجود، ژنوتیپ‌های برتر، بیشترین نتاج را برای نسل آینده تولید می‌کنند. این تفاوت در سهم نتاج باعث می‌گردد تا آللهایی که از شایستگی بالاتری برخوردارند از فراوانی بیشتری در جامعه برخوردار شوند. هنگامی که این پدیده روی می‌دهد اشاره می‌شود که جامعه تحت انتخاب قرار گرفته است.

در یک جامعه با اندازه ثابت، متوسط تعداد نتاجی که توسط یک فرد تولید می‌گردد برابر یک در نظر گرفته می‌شود و برای نشان دادن قدرت انتخاب از ضریبی تحت عنوان ضریب انتخاب استفاده می‌شود. ضریب انتخاب عبارت است از کاهش نسبی سهم یک ژنوتیپ در تولید گامت در مقایسه با یک ژنوتیپ استاندارد که مطلوب‌ترین ژنوتیپ می‌باشد. اثر انتخاب روی ژنهایی که در ارتباط بیشتری با شایستگی افراد می‌باشند بیشتر است. تعیین میزان تغییر در فراوانی ژن در اثر انتخاب مشکل‌تر از تعیین تغییر ناشی از مهاجرت و جهش می‌باشد. بمنظور تجسم راحت اثر انتخاب، اغلب آنرا از جنبه معکوس و یا به عبارت دیگر از جنبه کاهش قابلیت زنده ماندن و یا کاهش باروری به مفهوم جامع آن مورد بررسی قرار می‌دهند، به همین دلیل چنانچه سهم ژنوتیپ مطلوب برابر ۱ فرض شود، سهم ژنوتیپی که انتخاب علیه آن صورت گرفته است برابر با $(1-S)$ خواهد بود، و $(1-S)$ میزان شایستگی این فرد یا ژنوتیپ را نشان می‌دهد. برای مثال چنانچه ضریب انتخاب یک ژنوتیپ برابر $S = 0.1$ باشد شایستگی آن فرد برابر 0.9 خواهد بود. این بدان معنی است که به ازاء ۱۰۰ نتاجی که توسط ژنوتیپ مطلوب تولید می‌گردد تنها ۹۰ نتاج توسط ژنوتیپ مورد نظر تولید خواهد شد. بنابراین اگر ژنوتیپ‌های مختلف دارای شایستگی‌های متفاوتی باشند، ساختار ژنوتیپی یک جمعیت پس از انتخاب طبیعی از حاصل ضرب شایستگی در فراوانی اولیه آن ژنوتیپ بدست خواهد آمد.

ه- رانده شدن ژنتیکی

ژنوتیپ نتاج به وسیله اتحاد دو گامت و تشکیل سلول تخم (نتیجه آمیزش دو فرد) تعیین می شود. بنابراین فراوانیهای ژنوتیپی در نسل نتاج، تحت تأثیر ژنوتیپ جفت ژنهایی است که در نسل والدین با یکدیگر آمیزش می یابند. اگر در هنگام جفت گیری، ژنوتیپهای مورد نظر به طور تصادفی آمیزش نمایند، فراوانی آللها نیز به صورت تصادفی تغییر خواهد کرد. آمیزش تصادفی^۱ به مفهوم شانس مساوی هر فرد در آمیزش با هر فرد دیگر اطلاق می شود. اگر جمعیتی ناحیه وسیعی را اشغال کند، افراد ساکن در محل به احتمال زیاد با یکدیگر آمیزش خواهند داشت و وقوع آمیزش تصادفی محتمل است ولی اگر اندازه گروههای ساکن در طی یک محل کوچک باشد، فراوانی ژنی تحت تأثیر اندازه جمعیت قرار خواهد گرفت و پیامدهای متفاوتی را به دنبال خواهد داشت. یکی از این پیامدها رانده شدگی ژنتیکی است. فراوانی ژنی در جمعیتهای کوچک به صورت نامنظم از یک نسل، به نسل دیگر تغییر می یابد، این امر موجب افزایش هموزیگوسیتی می شود. افزایش هموزیگوسیتی باعث کم شدن فراوانی هتروزیگوتها و وقوع پدیده اینبریدینگ (درون زادآوری) شده، کاهش قابلیت باروری را به دنبال خواهد داشت. از آمیزش دو فرد هتروزیگوس واجد آلل مغلوب برای بیماری فنیل کتونوری، فرزندی متولد شده است. احتمال بیمار بودن $0/25$ (cc) می باشد. همینطور احتمال هتروزیگوت بودن فرزند برابر $0/5$ می باشد و احتمال هموزیگوت بودن فرد تولیدشده (از نظر آللهای غالب CC) برابر $0/25$ می باشد. با فرض اینکه هر ژنوتیپ تولیدشده (CC, Cc, cc) جامعه مجزای کوچکی را تشکیل دهند، تغییر فراوانی آلل در این سه جامعه نسبت به جامعه اول چقدر خواهد بود؟

فراوانی آللهای مضر از $0/5$ در والدین به 1 در نتاج افزایش خواهد یافت. در حالت دوم فراوانی این آلل ثابت خواهد ماند، اما در حالت سوم فراوانی از $0/5$ به صفر کاهش می یابد. چنین تغییرات تصادفی می توانند در هر فامیلی در جمعیت اتفاق افتاده و تغییراتی را در فراوانی آللهای سبب گردد. به چنین تغییراتی که منجر به نوساناتی در فراوانی آللهای می گردد رانده شدگی تصادفی ژنها اطلاق می گردد. طی نسلهای زیاد، رانده شدگی می تواند تغییرات معنی داری را در فراوانی یک آلل در جمعیت سبب گردد. نمودار زیر تغییرات تصادفی را در فراوانی آلل بیماری

فنیل کتونوری را در فامیلی که والدین هر دو هتروزیگوت هستند نشان می دهد.

والدین :	$Cc \times Cc$	طبیعی	
فرزند :	: یا (سالم) CC	یا (سالم) Cc	(فنیل کتونوری) cc
احتمال :	$0/25$	$0/5$	$0/25$
تغییر در فراوانی آلل	$-0/5$	0	$+0/5$

اثرات رانده شدگی تصادفی ژنها در جمعیت با بررسی کاهش در فراوانی هتروزیگوتها قابل مطالعه است. این پدیده باعث کاهش تنوع ژنتیکی می گردد. کاهش فراوانی هموزیگوتها در جمعیت باعث کاهش هتروزیگوسیتی جمعیت می شود.