

مکانیسم اسپیتازی

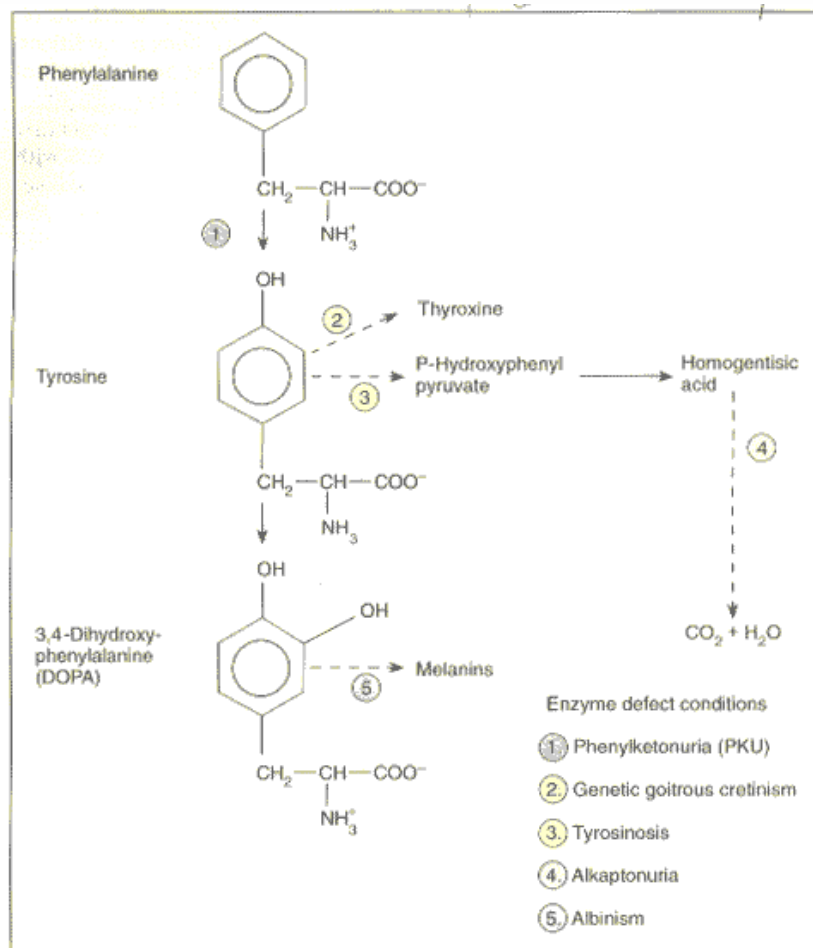
در مورد رنگ پوشش موش، مکانیسم فیزیولوژیکال شناخته شده است. در فنوتیپ های سیاه و آگوتی،

انگیزه ملانین وجود دارد. فنوتیپ آگوتی، حالت تغییر یافته ای از رنگ سیاه است که در آن نوارهای زرد اضافه شده

اند. در نتیجه در صورت وجود ملانین، الگوی آگوتی غالب است. بدون وجود ملانین، مستقل از ژنوتیپ سیاه یا

آگوتی، رنگ آلبینو خواهد بود زیرا هر دو این فنوتیپ ها وابسته به ملانین هستند. آلبینیسم در نتیجه یکی از

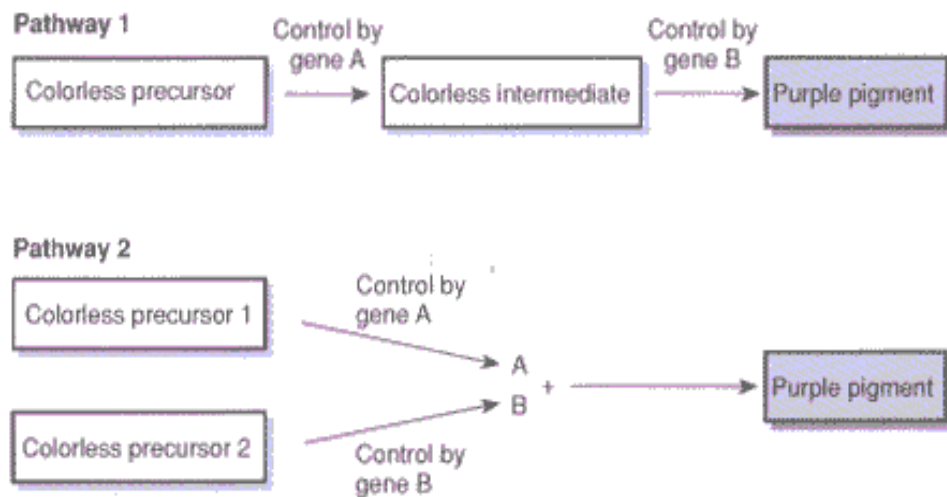
چندین نقص ممکن در مسیر آنزیمی سنتز ملانین نتیجه می شود .



با دانستن اینکه تغییرات در نسبت ۹:۳:۳:۱ منجر به ایجاد نسبت های اپیستاتیک می شوند، می توانیم به

دنبال مسیر بیوشیمیایی نسبت ۹:۷ در دانه های غلات بگردیم. دو مکانیسم احتمالی ممکن در شکل نشان داده

شده است.



با یک مسیر ۲ مرحله ای وجود دارد که یک مولکول پیش ساز را به ماده رنگی موجود در دانه تولید می کند

و یا اینکه ۲ مولکول پیش ساز وجود دارند که هر دو باید تغییراتی را پشت سر بگذارند تا محصولاتی تولید کنند که

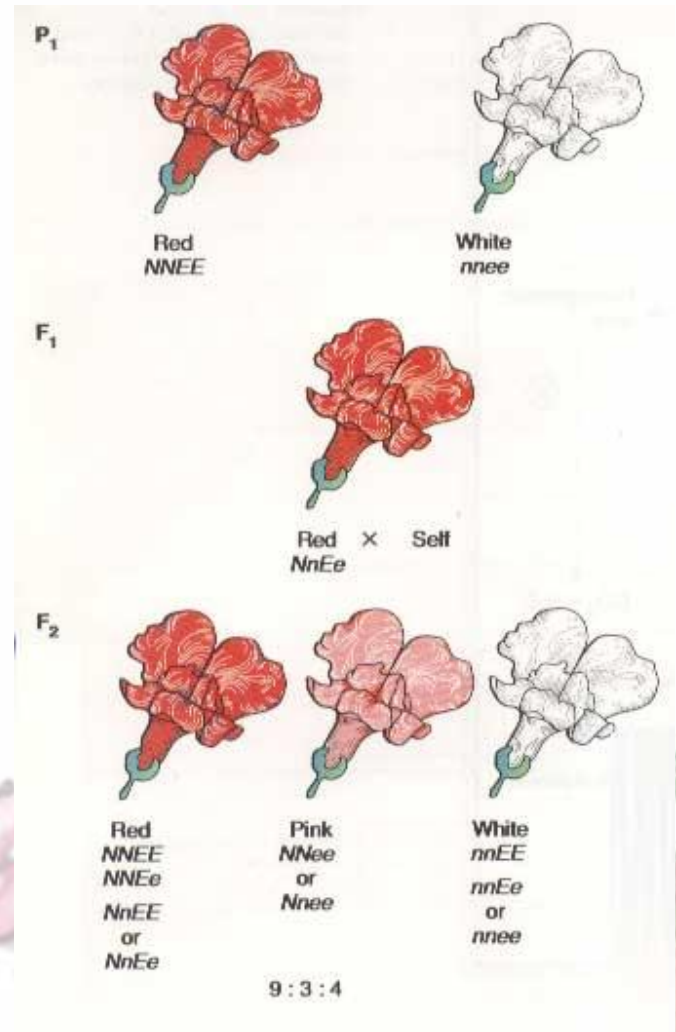
در اثر ترکیب با هم، ایجاد ماده رنگی می کنند. ال غالب هر کدام از ژنها، آنزیم سالم را می سازد و ال مغلوب،

آنزیم ناکار آمد را. در نتیجه ال غالب هر دو ژن برای کامل شدن مسیر بیوشیمیایی لازم است. توقف مسیر در هر

نقطه، ایجاد رنگیزه ارغوانی را متوقف می کند.

مثال دیگری از اپیستازی در گونه ای به نام *Antirrhinum majus* اتفاق می افتد. در این موجودات، ژنی به

نام *nivea*، الل هایی دارد که تولید رنگیزه را کنترل می کنند. الل n در صورت هموزیگوت بودن، از تولید هر نوع رنگیزه جلوگیری می کند. در صورتی الل غالب N ، به صورت NN یا Nn ، اجازه تولید رنگیزه را می دهد. ژن دیگری به نام *eosin ea* مسبب تولید رنگیزه قرمز آنتوسیانین است. در حضور الل N ، ژنوتیپ های EE یا Ee ، سبب رنگ قرمز در گل ها می شود ژنوتیپ ee ، رنگ صورتی در گل ها ایجاد می کند. در صورت آمیزش دی هیبرید ها، زاده های قرمز، صورتی و سفید، در نسبت های ۹:۳ و ۴ ایجاد می شوند.. (شکل).



اثر اپیستاتیکی که در اینجا رخ داده است، پوشیده شدن اثر ژن ee در اثر ژنوتیپ nn در ژن

$nivea$ است. به عبارت دیگر، ژنوتیپ nn ، مستقل از ژنوتیپ جایگاه ee (یا Ee, EE) رنگ سفید

خواهد داشت و در نتیجه ژن $nivea$ نسبت به ژن ee اپیستاتیک است. ژن ee نسبت به ژن

$nivea$ هیپوستاتیک است. (لازم به ذکر است که در این گیاهان حداقل ۷ رنگ مختلف به همراه انواع زیادی از

سایه های رنگی دیده می شوند که توسط حداقل ۷ ژن کنترل می شوند.

انواع دیگری از اپیستاز نیز شناخته شده اند. در جدول زیر (جدول)

Characteristic	Phenotype of F ₁ Dihybrid ($AaBb$)	Phenotypic F ₂ Ratio
Corn and Sweet Pea Color	Purple	Purple:white 9:7
Mouse Coat Color	Agouti	Agouti:black:albino 9:3:4
Shepherd's Purse Seed Capsule Shape	Triangular	Triangular:oval 15:1
Summer Squash Shape	Disk	Disk:sphere:elongate 9:6:1
Fowl Color	White	White:colored 13:3

چند مورد ذکر شده اند. در بسیاری موارد، مکانیسم فیزیولوژیک هنوز شناخته نشده است. بخصوص در

مواردی که مراحل تکوینی در فنوتیپ دخیل اند. (به عنوان مثال شکل و اندازه). اما از آنالیز آمیزش ها می توان به

تعداد ژن های دخیل در صفت پی برد و همچنین روابط آنها با یکدیگر را می توان تا حدی مشخص کرد.

ژنتیک بیوشیمیایی

خطاهای مادر زادی متابولیسم

مثالهای رنگ پوشش موش ها، رنگ دانه های غلات و رنگ گل در گیاهان، نشان می دهد که ژن ها تشکیل

آنزیم ها، پروتئین ها و کنترل مراحل مسیرهای بیوشیمیایی را کنترل می کنند. در بسیاری موارد، آلل غالب، یک

آنزیم کارکردی را می سازد که مرحله ای در یک مسیر بیوشیمیایی را پیش می برد. آلل های مغلوب معمولاً آنزیم

های ناکارآمد می سازند که نمی توانند مرحله مورد نظر را کاتالیز کنند، در اکثر موارد، هتروزیگوت ها فنوتیپ نرمال

دارند زیرا یک آلل آنزیم سالم را تولید می کند. معمولاً نصف میزان آنزیم موجود در افراد هموزیگوت بارز، کافی

است. مطالعه روابط بین آنزیم ها و ژن ها، ژنتیک بیوشیمیایی نام دارد زیرا به بررسی کنترل ژنتیکی مسیرهای

بیوشیمیایی می پردازد. *Garrod* یک فیزیکیان بریتانیایی، این مفهوم کلی عملکرد ژنها در انسان را در کتابی به

نام خطاهای مادرزادی متابولیسم در سال ۱۹۰۹ چاپ کرد. فقط ۹ سال پس از کشف مجدد قوانین

مندل *Garrod* بسیاری از شرایط انسان مانند آلبینیسم و آلکاپتونوریا را که محصول هموزیگوتی آلل های مغلوب

هستند، توصیف کرد.

برای مثال، افراد عادی اسید هموجنتیسیک (آلکاپتون) را به اسید *maleylacetoacetic* تجزیه می کنند.

افراد دارای بیماری آلکاپتونوریا، برای آلل تولید کننده آنزیم غیر کارآمد ضروری برای این روند، هموزیگوت هستند.

نبود آنزیم سالم، واکنش تجزیه را متوقف می کند و آلکاپتون در بدن انباشته می شود. رنگ این اسید در اثر

اکسیداسیون تیره می شود. در نتیجه این افراد را از روی تیره شدن رنگ ادرارشان در معرفی هوا می توان تشخیص

داد. اثرات نهایی آلکاپتونوریا، مشکلات مفصلی و تیره شدن غضروف ها که در گوش ها و سفیدی چشم قابل رویت

است، می باشد.

