

## ژنتیک انسانی و شجره نامه

در بسیاری از جانداران تعیین الگوهای وراثتی کار آسانی است چون آمیزش های مختلفی را می توان ترتیب داد و از نتایج آن ها برداشت هایی برای رد یا قبول فرضیه های مربوط به انتقال ژنتیکی یک صفت کرد بسیاری از همین جانداران تعداد بسیار زیادی زاده را در مدت کوتاهی تولید می کنند که تعداد لازم برای محاسبه ی نسبت های آماری را به راحتی در اختیار قرار می دهند به عنوان مثال کارمندل را با مزرعه ی نخود فرنگی به یاد آورید که در آن نسبت تقریبی 3:1 در نسل دوم  $F_2$  او را به سمت پیشنهاد قانون تفکیک مستقل ژن ها برد اگر اندازه ی نمونه ی مندل کوچک بود او ممکن بود این نسبت را مشاهده نکند فکر کنید مندل به چه مشکلاتی بر می خورد اگر به جای نخود فرنگی هایی که به راحتی و سریع تولید مثل می کردند و در هر دوره تعداد زیادی زاده تولید می کردند می بایست با آدم یا جانداران مشابه آن کار کند این مشکلات همان مشکلاتی است که امروزه ژنتیک دانان انسانی با آن رو به رو می شوند. بروز یک صفت خاص در یکی از چهار فرزند الزاماً نشان دهنده ی نسبت 3:1 نیست.

برای تعیین الگوی ژنتیکی انتقال بسیاری از صفات آدمی، ژنتیک دانان انسانی اغلب از شجرنامه استفاده می کنند که شامل ترکیبات جفت گیری بحرانی و خاصی نمی شود بنابراین مرتباً با ابهام ها و عدم قطعیت هایی در تجزیه و تحلیل شجرنامه رو به رو می شوند به همین دلیل فرآیندی که طی آن استنباط ها بوجود می آیند معمولاً یک فرآیند حذفی است. سایر مشکلاتی که ژنتیک دانان انسانی با آن رو به رویند کمبود نفوذ پذیری (*penetrance*) و درجه های مختلف رسایی (*expressivity*) در بسیار از صفات است که

هر دو جنبه هایی از بیان یک فنوتیپ هستند.

### نفوذ پذیری (penetrance) و رسایی (expressivity):

نفوذ پذیری اصطلاحی است که به ظاهر شدن فنوتیپ یک صفت که با ژنوتیپ تعیین می شود بر می گردد برای ژنتیک دانان همه ی ژنوتیپ ها به فنوتیپ نفوذ پذیر (penetrate) نیستند برای مثال یک فرد می تواند ژنوتیپی داشته باشد که مخصوص راشیتیسوم مقاوم به ویتامین D است اما هنوز راشیتیسوم نداشته باشد این بیماری در اثر یک ژن غالب وابسته به جنس بوجود می آید و جدا از کمبود عادی ویتامین D است چون نمی تواند به سطوح پایین ویتامین D جواب دهد.

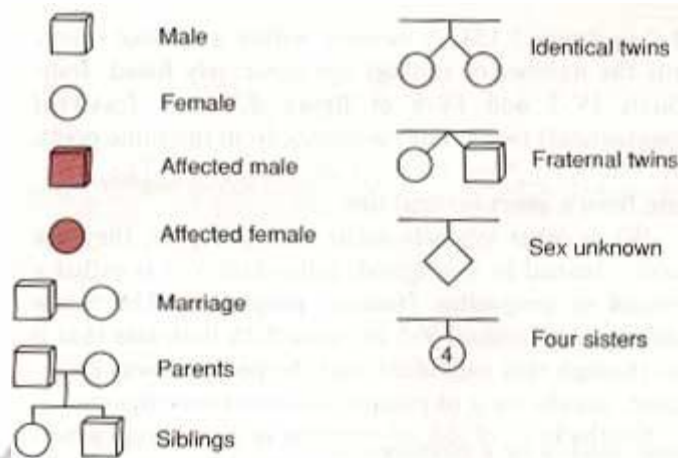
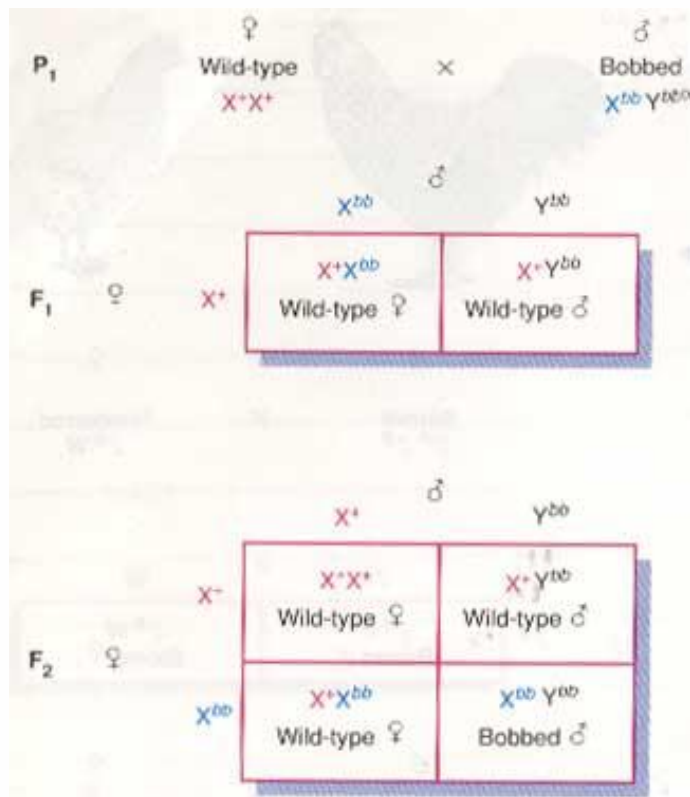
درخت های خانوادگی مشاهده شده که در آن ها فرزندان دارای این صفت از پدر و مادرهایی که هیچ کدام به این بیماری مبتلا نیستند حاصل شده اند این پدیده به نظر می رسد که قانون انتقال یک صفت غالب را رد می کند چون اگر کودکان مبتلا به این بیماری باشند باید آلل مربوط به آن را از یکی از والدین خود به ارث برند و آن والد خود باید این صفت را نشان می داد بررسی والدین چنین فرزندان نشان می دهد که آنها واقعاً این آلل را دارند اما این ژنوتیپ همیشه به فنوتیپ نفوذ پذیر نیست یعنی با وجود حضور آلل غالب فنوتیپ به طور کامل بروز نمی کند.

بنابراین یک ژنوتیپ خاص مخصوصاً در مورد صفات تکوینی الزاماً همیشه نفوذ پذیر نیست اما بیشتر ژنوتیپ ها به طور کامل نفوذ پذیرند به عنوان مثال هنوز هیچ فردی شناخته نشده که دو آلل مغلوب مربوط به آلبینیسم را داشته باشد ولی رنگیزه داشته باشد.

بسیاری از صفات تکوینی نه تنها نمی توانند نفوذپذیر باشند بلکه بعضی وقتها الگوهای متفاوتی از بیان را هم نشان می دهند از خیلی ملایم تا به شدت زیاد این خصوصیت را با *expressivity* یا رسایی (گویایی) مشخص می کنیم.

یک راه برای امتحان الگوهای وراثتی و بررسی فرضیه های مختلف ژنتیکی رسم شجرنامه است علائم استاندارد که برای رسم یک درخت خانوادگی یا شجرنامه استفاده می شود در شکل I دیده می شود دایره ها نشان دهنده ی ماده ها و مربع ها نشان دهنده نرها هستند، علائمی که رنگی نشان داده می شوند بیان کننده ی افرادی هستند که صفت مورد مطالعه ی ما را دارا هستند و علائم توخالی افراد سالم یا به عبارتی فاقد صفت مورد مطالعه را نشان می دهند خطوط مستقیم و افقی که بین دو فرد (یک نر و یک ماده) کشیده می شود خط ازدواج یا جفت گیری نامیده می شوند زاده ها با خطوط عمودی به خطوط ازدواج متصل می شوند تمامی خواهران و برادرانی که از والدین مشترکی حاصل شده اند با یک خط افقی در بالای علائم خود به هم وصل می شوند، زاده ها در زیر علائم خود شماره هایی دارند که ترتیب به دنیا آمدن آنها را نشان می دهد و شمارش نسل ها در سمت راست توسط اعداد یونانی انجام می شود اگر جنسیت یک زاده نامعلوم باشد آن را به صورت لوزی نشان می دهیم.





علائمی که در شجره نامه استفاده می شوند.

شماره هایی که در داخل علائم گاه دیده می شود نشان دهنده ی تعداد زاده هاست که جدا از هم نشان داده نشده اند افراد  $IV-8, IV-7$  در شکل 2 دو قلوهای ناهمسان هستند آن ها از یک نقطه جدا می شوند و افراد  $III4, III3$  در آن شکل دو قلوهای همسان هستند که از یک خط کوتاه جدا می شوند.

Numbers of Transductants in the Experiment Used to Determine the *A-B-C* Gene Order (Table 7.6); Relative Cotransduction Frequencies Are Also Given

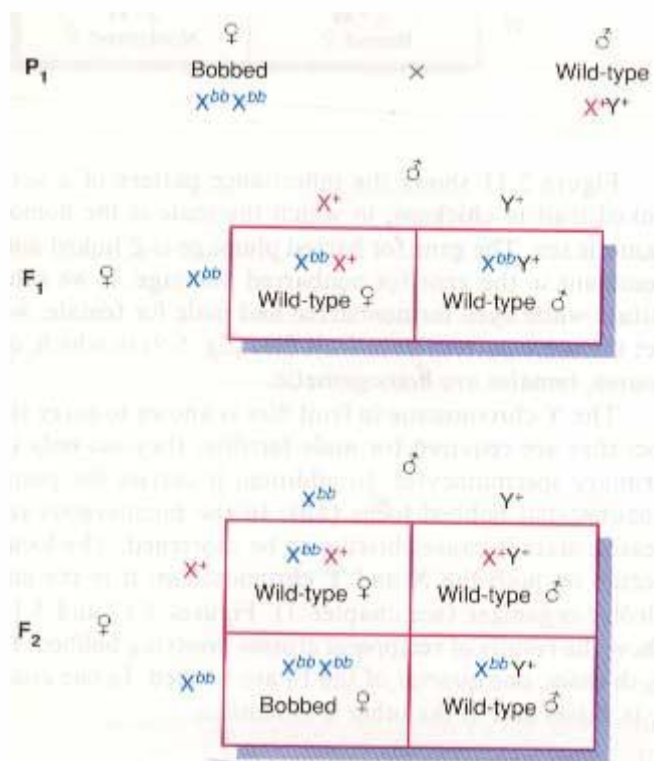
Class	Number
$A^+B^+C^+$	50
$A^+B^+C^-$	75
$A^+B^-C^+$	1
$A^+B^-C^-$	300
	426
<i>Relative Cotransduction</i>	
<i>A-B</i> $(50 + 75)/426 = 0.29$	
<i>A-C</i> $(50 + 1)/426 = 0.12$	

قسمتی از یک شجرنامه برای چند انگشتی

اگر علائم دیگری در شجره نامه استفاده شود این علائم در کنار آن تعریف می شوند، علامت فلشی که در شکل 2 فرد  $V-5$  را نشان می دهد بیانگر آن است که این شجره نامه برای این فرد رسم شده است یا به عبارتی فرد مورد نظر ما  $V-5$  است.



(شکل 2)



براساس اطلاعاتی که در یک شجرنامه بدست می آید ژنتیک دانان به تعیین نوع توارث صفت می

پردازند دو نمونه سوال وجود دارد که معمولاً با اطلاعات حاصل از شجرنامه به آن ها پاسخ می گوییم: اول

اینکه آیا الگوهایی در شجره نامه هست که با یک الگوی خاص وراثتی متناقض نباشد؟ دوم اینکه آیا الگوهای

موجود در شجرنامه با الگوهای توارث خاصی تناقض دارد؟ اما معمولاً نمی توان با قاطعیت نوع توارث یک

صفت خاص را از روی شجرنامه تشخیص داد.



توارث غالب:

در یک نگاه دوباره به شجرنامه ی شکل 2 چند نکته روشن می شود اول اینکه این صفت

(*polydactyly*) در همه نسل ها ظاهر می شود یعنی فرزندان بیمار والدین بیمار هم دارند و هیچ نسل از آن رها نمی شود این الگو، توارث غالب را پیشنهاد می کند.

دوم اینکه این صفت به طور یکنواختی در هر دو جنس بروز می کند در این شجرنامه 6 مرد بیمار و 6 زن بیمار دیده می شود این الگو بیشتر نشان دهنده ی صفات آتوزومی است تا صفات وابسته به جنس بنابراین تا کنون ما این صفت را به عنوان یک صفت آتوزومی غالب تلقی می کنیم توجه کنید که فرد IV-11 که یک مرد است این صفت را به دو پسر از سه پسر خود منتقل کرده است این پدیده احتمال وابسته به جنس بودن صفت را رد می کند چون در صفات وابسته به جنس پدر که کروموزوم Y را به پسرهای خود به ارث می دهد بیماری خود را به آن ها منتقل نمی کند اگر این صفت وابسته به جنس بود با توجه به اینکه پدر بیمار است می بایست فرزندان دختر هم بیمار شوند ولی فرزندان پسر سالم باشند با این تناقض تایید می شود که این صفت یک آلل غالب آتوزومی دارد.

صفت *polydactyly* نفوذ پذیرها و رسایی های متنوعی را از خود نشان می دهد بیشترین وضعیت آشکار شدن آن حالتی است که یک انگشت اضافه در هر دست بوجود می آید و یک یا دو انگشت اضافه هم در هر پا پدید می آید اما بعضی افرادی که این صفت را دارند فقط در پای خود انگشت اضافه دارند یا فقط در دست خود این صفت را نشان می دهند در بعضی موارد ممکن است تعداد انگشت های دست ها یا پاها نامتقارن شود مثلاً یک دست شش انگشت و دیگری هفت انگشت داشته باشد.

توارث مغلوب :

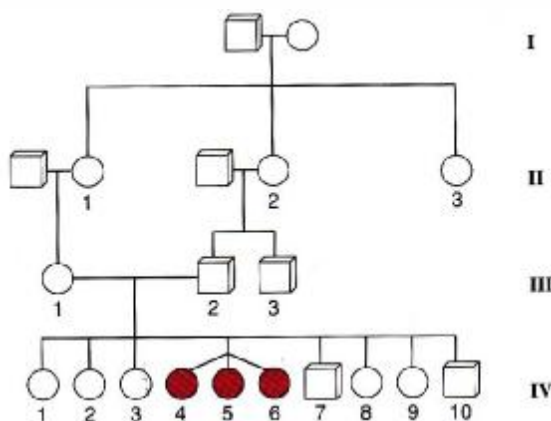


شکل زیر یک شجرنامه با الگوی توارث دیگری را نشان می دهد در اینجا افراد بروزدهنده ی صفت

مورد مطالعه در همه نسل ها دیده نمی شوند دخترهای بیمار که سه قلوهای همسانی هستند در واقع اولین

بروز این صفت در شجرنامه اند و از والدینی سالم به دنیا آمده اند یک نکته این جا این است که والدین این

سه قلوها با هم رابطه ی خویشاوندی دارند در ازدواج های فAMILIی بروز صفات مغلوب بیشتر اتفاق می افتد.



زیر نویس : قسمتی از شجره نامه ی مربوط به از دست دادن زودرس مو علت آن این است که در یک خانواده آلل های

مشابه بیشتر است و ازدواج خانوادگی باعث می شود این آلل ها که به دلیل مغلوب بودن بروز نمی کردند کنار هم حالت هموزیگوت

را بسازند و بروز کنند معمولاً در شجرنامه هایی که از ازدواج فAMILIی دارند صفات مغلوب نادری دیده می شود ولی این بدان معنا

نیست که فقط در شجره نامه های دارای ازدواج فAMILIی می توان این بیماری ها را دید بلکه در بسیاری از موارد انتقال صفات مغلوب

را در شرایط دیگر هم می بینیم.

شکل :







دست فرد مبتلا به (polydactyly)

