

به نام خداوند جان و خرد



پوران پبلیشرز

کتاب ارشد

مجموعه زیست شناسی

ژنتیک و بیولوژی مولکولی

چاپ دوم

مؤلف:

مجتبی سهرابی

پاییز ۱۳۹۶

سرشناسه	: سهرابی، مجتبی، ۱۳۲۹ -
عنوان و نام پدیدآور	: ژنتیک و بیولوژی مولکولی/مؤلف مجتبی سهرابی.
مشخصات نشر	: تهران: پوران پژوهش، ۱۳۹۶.
مشخصات ظاهری	: ۸۳۴ ص.
فروست	: کتاب ارشد، مجموعه زیست.
شابک	: 978-964-184-601-7
وضعیت فهرست‌نویسی	: فیپا
یادداشت	: چاپ دوم.
موضوع	: ژنتیک -- راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	: Genetics -- Study and teaching (Higher)
موضوع	: ژنتیک -- آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)
موضوع	: Genetics -- Examinations, questions, etc. (Higher)
موضوع	: زیست‌شناسی مولکولی -- راهنمای آموزشی (عالی)
موضوع	: Molecular biology -- Study and teaching (Higher)
موضوع	: زیست‌شناسی مولکولی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)
موضوع	: Molecular biology -- Examinations, questions, etc. (Higher)
موضوع	: دانشگاه‌ها و مدارس عالی -- ایران -- آزمون‌ها
موضوع	: Universities and colleges -- Iran -- Examinations
موضوع	: آزمون دوره‌های تحصیلات تکمیلی -- ایران
موضوع	: Graduate Record Examination -- Iran
رده‌بندی کنگره	: ۱۳۹۶ ۱۷۹/س/۴۴۰QH
رده‌بندی دیویی	: ۵۷۶/۵۰۷
شماره کتابشناسی ملی	: ۴۹۶۲۷۶۵

انتشارات پوران پژوهش

نام کتاب:	ژنتیک و بیولوژی مولکولی
تألیف:	مجتبی سهرابی
ناشر:	پوران پژوهش
حروفچینی:	پوران پژوهش
چاپ و صحافی:	دالاهو - ولیعصر
شمارگان:	۲۰۰ نسخه
نوبت چاپ:	دوم - پاییز ۱۳۹۶
قیمت:	۴۸۰۰۰ تومان
شابک:	۹۷۸-۹۶۴-۱۸۴-۶۰۱-۷

ISBN: 978-964-184-601-7

دفتر مرکزی: میدان انقلاب - ابتدای کارگر جنوبی - کوچه مهدیزاده - پلاک ۹ - واحد ۵ و ۴ تلفن: ۶۶۹۲۷۰۴۰

این اثر، مشمول قانون حمایت مؤلفان و مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸ است، هر کس تمام یا قسمتی از این اثر را بدون اجازه مؤلف و ناشر، نشر یا بخش یا عرضه کند مورد پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.

به نام تنها پرستیدنی که قلم را آفرید

پیش‌گفتار انتشارات

نگاهی به شمار داوطلبان آزمون کارشناسی ارشد نشان می‌دهد که در این سال‌ها درخواست تحصیل در دوره‌های تحصیلات تکمیلی دانشگاه‌ها افزایش چشمگیری داشته است. دشواری پیش روی بیشتر داوطلبان، گوناگونی منابع درسی و نبود دسترسی به آنها و همچنین نمونه آزمون‌های مناسب برای تمرین و فهم بیشتر مفاهیم درسی است.

مدیریت بنیاد انتشاراتی پوران پژوهش، آقای دکتر احمد هژبر و همسرشان بانو افسانه عبدی با بیش از ۲۰ سال کوشش در راستای برآورده‌سازی نیاز داوطلبان، با سیاست کلی چاپ کتاب‌های ارزنده با بهایی درخور، آماده‌سازی و گردآوری چهار مجموعه‌ی گوناگون با انگیزه‌های گوناگون را در دستور کار قرار داده است. مجموعه‌ی نخست با نام کتاب ارشد (با جلد آبی‌رنگ) که تاکنون به دست داوطلبان رسیده، با پذیرش چشمگیری همراه بوده است. در هر عنوان کتاب ارشد، پس از شرح کامل درس در هر فصل، پرسش‌های چهارگزینه‌ای آزمون‌های سراسری و آزاد چند سال گذشته با پاسخ‌های تشریحی آورده شده است. شرح درس در هر کتاب از این مجموعه به گونه‌ای است که برای دانشجویان سال‌های پایین‌تر سودمند است و نیز یک منبع درسی مناسب برای دانشجویان و استادان دانشگاه‌ها می‌باشد. کتاب ارشد نخستین بار در مهرماه سال ۱۳۸۰ در قالب پانزده عنوان به داوطلبان شناسانده شد و هم‌اینک بیش از ۳۰۰ عنوان را دربرمی‌گیرد. مجموعه‌ی دوم با نام آزمون‌های جامع ارشد و دکتری (با جلد سیاه رنگ) به گونه‌ای گردآوری شده است که دانشجویان دفترچه‌های آزمون‌های سراسری کارشناسی ارشد و دکتری سال‌های گذشته را با پاسخ‌های تشریحی در یک کتاب خواهد داشت.

مجموعه‌ی سوم با نام بانک تست ارشد (با جلد نارنجی رنگ) در دروس پایه و تخصصی هر رشته، یک کتاب کار به شمار می‌رود که در آن پرسش‌های طبقه‌بندی شده به همراه پاسخ‌های تشریحی آورده شده است تا دانشجو با حل و بررسی آنها توانایی بایسته برای پاسخ‌گویی به آزمون‌ها را به دست آورد. مجموعه‌ی چهارم که با جلد قهوه‌ای رنگ عرضه شده و به عنوان کتاب‌های مرجع در دانشگاه‌ها آموخته می‌شود. این کتاب‌ها شامل تألیفات اساتید برجسته کشور و همچنین ترجمه آثار گران‌بهای مؤلفان بزرگ خارج از کشور می‌باشد.

در پایان از خوانندگان محترم تقاضا می‌شود پیشنهادات و انتقادات خود را به پست الکترونیکی انتشارات پوران پژوهش info@pouran.net ارسال فرمایند.

به نام خدا

مقدمه مؤلف

خداوند را سپاسگزارم که فرصتی دست داد تا کتاب ژنتیک و بیولوژی مولکولی را که چاپ اول آن مدت‌ها در بازار کتاب به اتمام رسیده بود برای چاپ دوم با تغییرات عمده آماده چاپ نمایم. در چاپ دوم این کتاب علاوه بر افزودن مطالب جدید به فصول مختلف آن، در پایان هر فصل تعدادی سؤال (در مجموع ۸۶۰ سؤال) مرتبط با آن فصل مطرح گردیده و بلافاصله عمدتاً به صورت کاملاً تشریحی با عنوان نمودن مطالب جدید در ارتباط با آن سؤال، پاسخ داده شده است بیش از ۶۵ درصد این سئوالات مربوط به آزمون‌های ژنتیک وزارت بهداشت، علوم و دانشگاه آزاد اسلامی در مقطع کارشناسی ارشد در سال‌های مختلف است.

کتاب حاضر نه تنها منبعی برای درس ژنتیکی پایه (ژنتیک ۱)، بخش‌هایی از ژنتیک مولکولی (ژنتیک ۲) و درس بیولوژی مولکولی و تکامل در دوره کارشناسی رشته‌های مختلف (میکروبیولوژی، ژنتیک و سلولی مولکولی) است، بلکه منبع قابل توجهی برای آماده شدن جهت آزمون‌های کارشناسی ارشد و حتی دکترای رشته‌هایی است که یکی از مواد امتحانی آن، ژنتیک می‌باشد.

اینجانب بر خود فرض می‌دانم از مدیریت انتشارات پوران پژوهش جناب آقای دکتر احمد هژبر و همچنین از مسئول کوشای انتشارات پوران پژوهش جناب آقای مهندس حسین رحیمی سپاسگزارم باشم که در این آشفته باز پرهیاهو و پر از نادرستی‌ها به عنوان بازار کتب علمی و دانشگاهی توانسته‌اند بستری منطقی و علمی برای چاپ آثار اساتیدی را فراهم آورند که مشغله و زندگی آنها در دانشگاه و با دانشجویان می‌گذرد و کتابی را که به رشته تحریر در می‌آورند، نتیجه سال‌ها تجربه و تدریس و مطالعه است.

در پایان، صفحه‌آرایی، بازسازی اشکال و نظارت بر تایپ موارد اضافه شده به کتاب مدیون کوشش و تلاش سرکار خانم خسروی است که از این بابت سپاسگزار زحمات ایشان هستم. چاپ دوم کتاب ژنتیک و بیولوژی مولکولی را به همسر و خانواده‌ام تقدیم می‌کنم.

مجتبی سهرابی

پاییز ۱۳۹۶

فهرست مطالب

فصل اول. اصول مندل و الگوهای توارث صفات.....	۱
فصل دوم. تعیین جنسیت، توارث صفات تک‌ژنی و شجره‌نامه‌های ژنتیکی.....	۸۵
فصل سوم. اثر متقابل ژن (Gene Interaction).....	۲۰۵
فصل چهارم. پیوستگی‌های ژنتیکی.....	۲۲۵
فصل پنجم. کروموزوم و ناهنجاری‌های کروموزومی.....	۳۰۵
فصل ششم. سازمان‌بندی ژنوم انسانی.....	۴۱۵
فصل هفتم. جهش یا موتاسیون.....	۴۵۷
فصل هشتم. عناصر ژنتیکی متحرک.....	۵۳۹
فصل نهم. کنترل بیان ژن (Gene Expression Regulation).....	۵۶۱
فصل دهم. مهندسی ژنتیک (Gene Engineering).....	۶۴۹
فصل یازدهم. ژنتیک جمعیت (Population Genetics).....	۷۶۱
منابع.....	۸۳۴

توارث و تنوع

ژنتیک، علم توارث (Heredity) و تنوع (Variation) است که توسط Bateson (۱۹۰۵) عنوان گردید. توارث (Heredity) عامل تشابه بین افراد است، برادرها و خواهرهایی که با یکدیگر مشابه هستند، افراد کاملاً یکسانی نبوده و اختلافاتی نیز دارند. افراد یک گونه در یک جمعیت در حین تشابهات با یکدیگر متفاوت هستند و این تشابهات و اختلافات به ارث می‌رسند. تنوع پایه و اساس علم ژنتیک است، چنانچه تنوعی وجود نداشته باشد، علم ژنتیک مفهومی ندارد. ژن‌ها، نقش اصلی را در فرآیندهای متفاوت زیستی به عهده دارند. صفات (traits یا characters) را می‌توان در قالب اصطلاحاتی مثل رنگ، شکل، طرح و الگو، ساختمان مولکولی یا پارامترهای آماری و غیره بررسی نمود و از جنبه‌های مختلف آن‌ها را تقسیم‌بندی کرد.

الف) تقسیم‌بندی صفات از نظر فراوانی در جمعیت:

- ۱- صفات نوع وحشی (**wilde type**): صفاتی که اکثر قریب به اتفاق جمعیت آن را بروز می‌دهند (بیش از ۹۹٪)، مثل رنگ چشم قرمز دروزوفیل در جمعیت، رنگ چشم و رنگ موی تیره انسان در جمعیت‌های آسیایی و افریقایی، صفت نوع وحشی را معمولاً با علامت (+) نشان می‌دهند.
- ۲- صفات نوع موتانت (**Mutant**): یا موتاسیون یافته که به ندرت در جمعیت مشاهده می‌شود (کمتر از ۱٪)، مثل رنگ چشم سفید دروزوفیل، رنگ چشم روشن (سبز و آبی) و رنگ موی روشن انسان در جمعیت‌های آسیایی و افریقایی، به طور کلی تمام بیماری‌های ژنتیکی جزء صفات موتانت محسوب می‌گردند، زیرا به ندرت در جمعیت‌ها مشاهده می‌شوند.

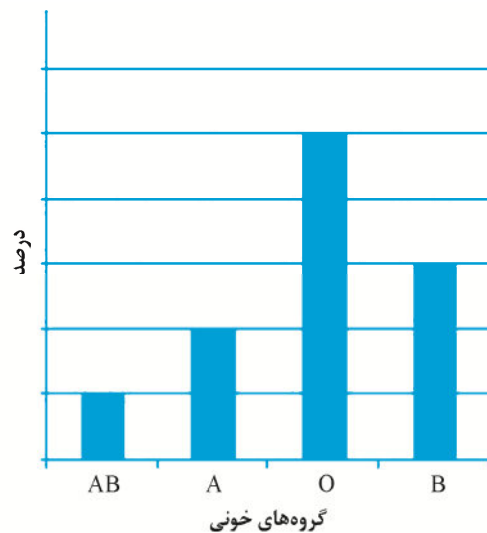
۳- صفات پلی مورفیک (**polymorphic**): صفاتی که به اشکال متنوع در جمعیت وجود دارند و فراوانی آن‌ها در جمعیت بیش از ۱٪ و کمتر از ۹۹٪ است، مثل گروه‌های خونی سیستم ABO (در هر جمعیت انسانی چهار گروه خونی A، B، AB، O وجود دارد)

(ب) انواع صفات از نظر تأثیر بر قدرت بقاء و تولید مثل:

از این نظر صفات به سه دسته تقسیم می‌شوند: ۱- صفات مضر که قدرت بقاء و تولید مثل موجود را کاهش می‌دهند (بیماری‌های ژنتیکی) ۲- صفات خوب و مفید که قدرت بقاء و تولید مثل موجود را افزایش می‌دهند و انتخاب طبیعی به نفع این صفات عمل می‌کند. ۳- صفات خنثی، تأثیری بر روی قدرت بقاء و تولید مثل موجود ندارد.

(ج) انواع صفات از نظر عوامل ایجاد آن‌ها:

۱- صفات کیفی (**qualitative traits**): این صفات دارای مشخصات زیر هستند ۱- تنوع کمی در جمعیت دارند و فقط دارای چند فنوتیپ مشخص هستند، چون این فنوتیپ‌ها با یکدیگر پیوستگی ندارند، بنابراین صفات کیفی، گسسته (**discontinuous**) نامیده می‌شوند و نمودار فراوانی آن‌ها در جمعیت به صورت هیستوگرام است. مثلاً در یک جمعیت از انسان‌ها فقط چهار فنوتیپ گروه خونی A، B، AB، O با درصدهای مشخص وجود دارد، با تغییر جمعیت و تعداد آن تنها درصدهای این چهار فنوتیپ تغییر می‌کند. (شکل ۱-۱).



شکل ۱-۱. هیستوگرام توزیع گروه‌های خونی سیستم ABO در یک جمعیت

این صفات کیفیت و چگونگی را نشان می‌دهند و معمولاً به صورت بود یا نبود هستند و واحد اندازه‌گیری ندارند، مثلاً گل یک گیاه دو رنگ سفید و قرمز دارد (دو تنوع)، گل این گیاه اگر سفید نباشد، قرمز است.

۲- صفات کیفی را ژنتیک موجود تعیین می‌کند، به عبارت دیگر عامل ایجاد آنها ژن و ژنتیک است و محیط نقشی ندارد، بنابراین طبق قوانین ژنتیک بروز آنها قابل پیش‌بینی است. این صفات اولین بار توسط مندل مطالعه شدند. در ایجاد این صفات معمولاً یک ژن شرکت دارد یا به عبارت دیگر (منوژنیک) هستند.

۳- رابطه بین ژنوتیپ (ساختار و فرمول ژنتیکی یک موجود برای یک یا چند و یا تمام ژن‌ها که از والدین‌اش دریافت می‌کند و در طول زندگی معمولاً تغییر نمی‌کند و پایدار است) و فنوتیپ (شکل فیزیکی بروز یک یا چند و یا تمام صفات که در طول زندگی می‌تواند تغییر کند) صفات گسسته یا کیفی مستقیم است و ژنوتیپ ایجاد کننده فنوتیپ می‌باشد. رابطه بین ژنوتیپ و فنوتیپ بستگی به رابطه آلل‌های ژن مربوطه دارد.

آل (Allele): یکی از دو یا چند شکل متفاوت یک ژن در یک جایگاه استقرار (لوکوس = locus) مشخص روی کروموزوم است. آلل مخفف آللومورف (فرم دیگر) است که یک اصطلاح تاریخی از آلل است در اولین روزهای تعریف ژنتیک مطرح گردید و اشکال متفاوتی از یک ژن می‌باشد که جایگاه و لوکوس یکسانی بر روی کروموزوم‌های همولوگ (مشابه) دارند. امروزه آلل‌ها (همردیف) به توالی‌هایی متفاوت از DNA در یک لوکوس واحد اطلاق می‌شود که ممکن است فنوتیپ‌های یکسان یا متفاوتی را ارائه دهند.

مثال: در انسان ژنی که رنگ چشم را کنترل می‌کند ممکن است دارای دو شکل متفاوت باشد، یک آلل که رنگ آبی چشم را ایجاد می‌کند و آلل دیگر که رنگ چشم قهوه‌ای ایجاد می‌کند. ▲

بسیاری از ژن‌ها دو آلل دارند (ژن‌های صفاتی که توسط مندل در نخودفرنگی مورد آزمایش قرار گرفته است دو آللی هستند، مثلاً یک آلل باعث ایجاد دانه صاف آلل دیگر دانه چروکیده را به رمز در می‌آورد)

بعضی از لوکوس‌ها بیش از دو آلل در جمعیت دارند، این لوکوس‌ها، چند آللی (Multiple allele) هستند. هر چند یک ژن ممکن است بیش از دو آلل داشته باشد ولی ژنوتیپ هر فرد دیپلوئید تنها حاوی دو آلل است و از این نظر توارث صفات چند آللی تفاوتی با صفات دو آللی ندارد، ولی هر چه تعداد آلل‌ها بیشتر باشد، تنوع بیشتری از ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌ها وجود دارد.

مثال: رنگ پوست خرگوش چهار آلل دارد، رنگ سیاه، چین چپلا، هیمالیا و آلبینو که به ترتیب آلل‌های آن را با C^+ ، C^{ch} ، C^h و C نشان می‌دهند. ▲

مثال: جایگاه ژن‌های HLA در انسان بر روی پازوی کوتاه کروموزوم شماره ۶ واقع است. این جایگاه شامل سه منطقه است. ▲

- ۱- یک گروه شامل ژن‌های کلاس I (تلومری) شامل ژن‌های A، B، C، E، F و G
- ۲- یک گروه شامل ژن‌های کلاس II (سانترومری) شامل ژن‌های DR، DQ، DP، DM و DO
- ۳- یک گروه ناهمگن از ژن‌های کلاس III که بین خوشه ژن‌های کلاس I و II قرار دارند. هر یک از ژن‌های این سه کلاس تعداد آلل دارند که این مثال دیگر از ژن‌های چند آللی (Multiple Allele) است (جدول زیر)

جدول ۱-۱. پیچیدگی ژن در کولوس HLA در انسان

Class I		Class II			
gene	alleles	gene	A alleles	B alleles	A × B
HLA – A	۱,۵۱۹	DR	۳	۹۶۶	۲,۸۹۸
HLA – B	۲,۰۶۹	DQ	۳۵	۱۴۴	۵,۰۴۰
HLA – C	۱,۰۱۶	DP	۲۸	۱۴۵	۴,۰۶۰
HLA – E	۱۰	DM	۴	۷	۲۸
HLA – F	۲۲	DO	۱۲	۹	۱۰۸
HLA – G	۴۶				

مثال: گروه خونی ABO در انسان، سه آلل I^A ، I^B (که به ترتیب آنتی‌ژن‌های A، B را به رمز در می‌آورند) و i (هیچ آنتی‌ژنی را به رمز در نمی‌آورد) دارد. ▲

ایزوآلل (isoallele): به آلل‌هایی اطلاق می‌شود که فنوتیپ‌های مشابهی با فنوتیپ نوع وحشی (Wild isoallele) دارند و تنها از طریق تکنیک‌های مولکولی قابل تشخیص از آلل نوع وحشی و از یکدیگر هستند یا ممکن است آلل‌هایی باشند که فنوتیپ موتانت را نشان می‌دهند (Mutant isoallele). ایزوآلل‌ها عمدتاً در موارد صفات چند آللی به کار می‌رود. مثلاً دو آلل $+1$ و $+2$ ممکن است از آلل طبیعی $+$ غیرقابل تشخیص باشند بنابراین افراد $\frac{+1}{+1}$ و $\frac{+2}{+2}$ و $\frac{+1}{+2}$ از نظر فنوتیپ، نوع وحشی هستند. **Allelic exclusion**، پدیده‌ای است که تنها یکی از دو آلل در یک لوکوس بیان می‌شود، چنین حالتی در ایمونوگلوبولین‌ها، گیرنده‌های متفاوت، اینترلوکین ۲ و ژن‌های حک‌گذاری شده، پروتئین کیناز C (PKC) و در ضمن تمایز Thymocyte مشاهده می‌شود.

سوپر آلل (Super allele): به آللهایی اطلاق می‌شود که نتیجه موتاسیون‌های اضافی در یک آلل هستند، مثلاً چنانچه در آلل a که در اثر موتاسیون در A ایجاد شده است موتاسیون‌های دیگری رخ دهد و آللهای a_1 ، a_2 ایجاد شود، این آللهای با آلل a سوپر آلل هستند. رابطه بین آللهای یک ژن می‌تواند به اشکال زیر باشد.

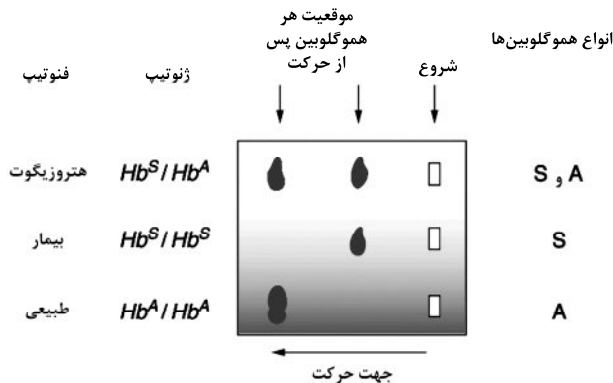
۱- **آلل غالب یا بارز کامل (complete dominant allele):** حتی در حضور آلل مغلوب در یک موجود دیپلوئید و یا پلی پلوئید بروز می‌یابد، در نتیجه فنوتیپ ژنوتیپ هموزیگوت یا خالص (آلل‌های ژنوتیپ ژن مورد نظر یکسان نباشند، مثلاً Aa) یکی است. در این حالت تعداد انواع فنوتیپ‌ها با ژنوتیپ‌ها یکسان نیست و فنوتیپ دو ژنوتیپ AA و Aa مشابه است، بنابراین از روی فنوتیپ نمی‌توان ژنوتیپ یک صفت غالب را تشخیص داد، مثلاً وقتی یکی از والدین موی بلوند خالص و دیگری موی قهوه‌ای خالص دارند، فرزندان آنها ناخالص و موی قهوه‌ای دارند، در اینجا موی قهوه‌ای غالب کامل و رنگ موی بلوند مغلوب است.

۲- **آلل مغلوب یا نهفته (recessive allele):** در حضور آلل غالب در هتروزیگوت، بروز نمی‌یابد و تنها هنگامی فنوتیپش بیان می‌شود که به صورت خالص (aa) باشد. در این حالت ژنوتیپ و فنوتیپ یکی است و از روی فنوتیپ یک صفت مغلوب می‌توان ژنوتیپ آن را مشخص نمود، مثلاً آلل i گروه خونی، نسبت به آللهای I^A و I^B مغلوب است بنابراین تمام افرادی که فنوتیپ گروه خونی O دارند دارای ژنوتیپ ii می‌باشند. یک ژن با دو آلل یکی غالب یکی مغلوب سه نوع ژنوتیپ و دو نوع فنوتیپ ایجاد می‌کند.

۳- **هم‌غالبی یا هم‌بارزی (Codominance):** در هم‌غالبی، هر دو آلل در یک لوکوس در ژنوتیپ هتروزیگوت هم‌زمان بروز می‌یابند و در سطح فنوتیپی بدون تجزیه و تحلیل عمیق مشاهده می‌شوند، هم‌غالبی خیلی شایع نیست. مثال؛ حضور هر دو آلل I^A و I^B در ژنوتیپ هتروزیگوت $I^A I^B$ باعث ایجاد فنوتیپ گروه خونی AB می‌شود، بنابراین دو آلل I^A و I^B نسبت به یکدیگر هم‌غالب (هر دو غالب) هستند در این حالت ژنوتیپ‌ها با فنوتیپ‌ها یکسان است. مثال دیگر رنگ پوست گاو که می‌تواند سفید، خرمایی و یا ابلق باشد هم‌غالبی در سطح پروتئین با استفاده از الکتروفورز یا آزمایشات سرولوژیکی نیز وجود دارد، مثلاً اکثریت هتروزیگوت‌های (هموگلوبین) Hb در بررسی الکتروفورزی محصولات هر دو آلل P_1 و P_2 را در یک لوکوس به تفکیک نشان می‌دهند. یک ژن با دو آلل هم‌غالب سه نوع ژنوتیپ و سه نوع فنوتیپ ایجاد می‌کند.

مثال: هر چند آلل Hbs در سطح فنوتیپی نسبت به آلل HbA مغلوب است و تنها به صورت خالص $HbsHbs$ باعث بیماری کمخونی داسی شکل (Sickle cell anemia) می‌شود و هر دو

ژنوتیپ خالص و ناخالص HbAHbA و HbAHbs از نظر فنوتیپی سالم هستند (آلل HbA غالب است) ولی در بررسی الکتروفورزی افراد هتروزیگوت، هر دو هموگلوبین HbA و HbS مشاهده می‌شود. (شکل ۱-۲). ▲



شکل ۱-۲. حرکت الکتروفورتیک هموگلوبین سه دسته افراد کم خونی داسی شکل، هتروزیگوت و طبیعی

۴- غالب ناقص یا نیمه غالب (Semidominant , partial dominant): بین دو آلل، غالبیت و مغلوبیت وجود ندارد و هیچکدام غالب نیستند و غالبیت، ناقص (incomplete dominant) است. در این حالت فنوتیپ هتروزیگوت قابل تشخیص از هموزیگوت‌ها است. در این حالت هر فنوتیپ یک ژنوتیپ خاص خود را دارد و تعداد انواع ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌ها یکسان است و از روی فنوتیپ می‌توان ژنوتیپ را تشخیص داد. یک ژن با دو آلل نیمه غالب، سه نوع ژنوتیپ و سه نوع فنوتیپ ایجاد می‌کند.

مثال: در گیاه لاله عباسی آلل R باعث ایجاد رنگ قرمز گل و آلل r باعث ایجاد رنگ سفید گل می‌شود بنابراین گیاه RR گل‌های قرمز و گیاه rr گل‌های سفید دارد، در حالی که گیاه Rr دارای گل‌های صورتی است. هیچکدام از دو رنگ قرمز و سفید غالب نیست ولی هر کدام در ایجاد رنگ صورتی در هتروزیگوت نقش دارند. ▲

۲- صفات کمی (quantitative trait): در صفات کمی یا متریک دامنه‌ای متنوع و ممتد (Continuous) از فنوتیپ‌ها وجود دارد که میزان و مقدار آن‌ها با یکدیگر متفاوت است و منحنی آنها در جمعیت دو طرفه و زنگوله‌ای است و واحد اندازه‌گیری دارند (مثل طول قد، وزن و فشار خون در انسان، ضریب رشد در موش، وزن دانه گیاه و تولید شیر در گاو). صفات کمی نتیجه دو فرآیند هستند. ۱- عمدتاً پلی‌ژنیک هستند و تحت تأثیر ژن‌های زیادی در چندین لوکوس (loci) می‌باشند، چنانچه لوکوس‌های ایجاد یک صفت زیاد باشد، ژنوتیپ‌های احتمالی بیشتر می‌شود و هر ژنوتیپ فنوتیپی ایجاد میکند که اندکی متفاوت از ژنوتیپ‌های دیگر است.

۲- فاکتورهای محیطی بر روی بروز فنوتیپ صفات کمی موثر هستند، به دلیل ثابت نبودن شرایط محیطی، یک ژنوتیپ، دامنه‌ای از فنوتیپ‌های متفاوت را ایجاد می‌کند. به اکثر صفاتی که به طور ممتد تغییر می‌کنند، پلی‌ژنیک هستند و چون عوامل محیطی بر آنها موثر هستند، صفات چند عاملی (Multifactorial) گفته می‌شوند. در ایجاد یک صفت کمی معمولاً یک یا چند ژن اصلی و عمده (Major gene) شرکت دارد که به تنهایی لازم و کافی برای ایجاد آن صفت هستند. مثلاً در ایجاد رنگ پوست سه ژن Major شرکت دارد. در صفات کمی رابطه بین ژنوتیپ و فنوتیپ برخلاف صفات کیفی، اغلب پیچیده است و چند ژنوتیپ ممکن است یک فنوتیپ واحد داشته باشند و همچنین به علت شرایط متفاوت محیطی یک ژنوتیپ ممکن است فنوتیپ‌های مختلف داشته باشد.

مثال: گیاهی را در نظر بگیرید که طول قد آن توسط لوکوس‌های C و B و A که هر کدام دو آلل دارند، تعیین می‌شود. فرض کنید هر آلل A^+ و B^+ و C^+ یک هورمون گیاهی را به رمز در می‌آورد که باعث افزایش یک سانتی‌متر به طول قد پایه ۱۰ cm می‌شود. آلل دیگر این لوکوس‌ها (A^- , B^- , C^-)، هورمونی را به رمز در نمی‌آورند و باعث افزایش طول قد گیاه نمی‌شوند. چنانچه سه لوکوس را در گیاه با هم در نظر بگیریم، $3^2 = 27$ ژنوتیپ احتمالی (هر لوکوس با دو آلل سه نوع ژنوتیپ ایجاد می‌کند) و تنها هفت نوع فنوتیپ ($10, 11, 12, 13, 14, 15$ و 16 سانتیمتری) در بین این گیاهان وجود دارد، مثلاً ژنوتیپ‌های

ژنوتیپ گیاه	مقدار هورمون	طول گیاه (cm)
$A^-A^-B^-B^-C^-C^-$	0	10
$A^+A^-B^-B^-C^-C^-$	1	11
$A^-A^+B^-B^-C^-C^-$		
$A^-A^-B^+B^-C^-C^-$		
$A^-A^-B^-B^+C^-C^-$	2	12
$A^+A^+B^-B^-C^-C^-$		
$A^-A^-B^+B^+C^-C^-$		
$A^-A^-B^-B^-C^+C^+$		
$A^+A^-B^+B^-C^-C^-$		
$A^+A^-B^-B^+C^-C^-$		
$A^-A^-B^+B^-C^+C^+$	3	13
$A^+A^+B^+B^-C^-C^-$		
$A^+A^+B^-B^+C^-C^-$		
$A^-A^-B^+B^+C^+C^+$		
$A^+A^-B^-B^-C^+C^+$		
$A^-A^-B^+B^-C^+C^+$		
$A^+A^-B^+B^-C^+C^+$		
$A^+A^+B^+B^-C^-C^-$	4	14
$A^+A^+B^-B^+C^-C^-$		
$A^-A^-B^+B^+C^+C^+$		
$A^-A^-B^-B^-C^+C^+$		
$A^+A^+B^-B^-C^+C^+$		
$A^+A^-B^+B^-C^+C^+$		

$A^+A^-B^-B^-C^-C^-$

$A^-A^-B^+B^-C^-C^-$

$A^-A^-B^-B^+C^-C^-$

یک ژن برای به رمز در آوردن هورمون دارند و طول قد آنها ۱۱ cm است، حتی در این مثال ساده با سه لوکوس رابطه ژنوتیپ و فنوتیپ پیچیده است، هر چقدر تعداد لوکوس‌ها بیشتر باشد، این پیچیدگی زیادتر می‌شود. (شکل ۱-۳) ▲

شکل ۱-۳. مثالی فرضی از طول گیاه که

توسط ۶ جفت آلل‌های هر سه

لوکوس تعیین می‌شود (تعدادی از

ژنوتیپ‌ها ارائه شده است).

اثر محیط روی صفات کمی نیز پیچیدگی رابطه ژنوتیپ و فنوتیپ را افزایش می‌دهد و به دلیل اثرات محیطی، یک ژنوتیپ واحد ممکن است طیفی از فنوتیپ‌ها را ایجاد کند و طیف‌های فنوتیپی ژنوتیپ‌های مختلف ممکن است با یکدیگر همپوشانی داشته باشند. در این حالت مشکل است تشخیص داد آیا افرادی که فنوتیپ‌های مختلف دارند، این اختلافات به دلیل تفاوت‌های ژنتیکی یا محیطی است. روش‌های به کار رفته در تجزیه و تحلیل صفات کیفی (از روی یک آمیزش ژنتیکی یا نسبت‌های فنوتیپی زاده‌ها قابل بررسی است) در صفات کمی کاربردی ندارد. در مورد صفات کمی لازم است که بدانیم چقدر از تنوعات یک صفت کمی در اجتماع نتیجه اختلافات ژنتیکی و چقدر آن حاصل اختلافات محیطی است. در تجزیه و تحلیل صفات کمی از پارامترهای آماری مثل معدل، واریانس، mode، انحراف معیار و غیره استفاده می‌شود، یک صفت کمی (ممتد) می‌تواند هر میزانی بین دو نهایت یک منحنی زنگوله‌ای و دو طرفه در جمعیت باشد، طول قد در انسان یک صفت ممتد است، زیرا هر انسانی در جمعیت از نظر تئوری، طول قدی بین دو محدوده مشخص حداقل و حداکثر دارد و ژن‌های موثر در یک صفت کمی در ایجاد فنوتیپ آن صفت اثر افزایشی (additive) دارند.

مثال ۱: یک گیاه با ژنوتیپ $AaBb$ که ۳۵cm طول دارد، خودلقاحی می‌کند، با فرض این که هر آلل غالب ۵ سانتی‌متر طول قد گیاه را افزایش می‌دهد، فنوتیپ‌ها (طول قد) و ژنوتیپ‌های زاده‌ها کدام است؟ حل: با توجه به این که دو ژن A و B مستقل هستند (روی کروموزوم‌های غیرهمولوگ هستند)، از ترکیب $Aa \times Aa$ ، سه نوع ژنوتیپ و از ترکیب $Bb \times Bb$ ، نیز سه نوع ژنوتیپ ایجاد می‌شود، این دو ژن ۹ نوع ژنوتیپ متفاوت بشرح زیر (با استفاده از روش انشعابی) در زاده‌ها ممکن است، ایجاد کنند.

$$\begin{array}{l} \nearrow 1BB \dots\dots\dots 1AABB = 1(35 + 10) = 45 \text{ cm} \\ \rightarrow 2Bb \dots\dots\dots 2AABb = 2(35 + 5) = 40 \text{ cm} \\ \searrow 1bb \dots\dots\dots 1AAbb = 1(35) = 35 \text{ cm} \end{array}$$

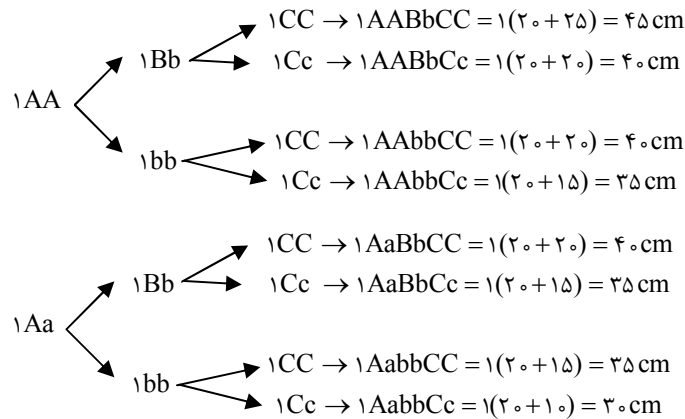
$$\begin{array}{l} \nearrow 1BB \dots\dots\dots 2AaBB = 2(35 + 5) = 40 \text{ cm} \\ \rightarrow 2Bb \dots\dots\dots 4AaBb = 4(35) = 35 \text{ cm} \\ \searrow 1bb \dots\dots\dots 2Aabb = 2(35 - 5) = 30 \text{ cm} \end{array}$$

$$\begin{array}{l} \nearrow 1BB \dots\dots\dots 1aaBB = 1(35) = 35 \text{ cm} \\ \rightarrow 2Bb \dots\dots\dots 2aaBb = 2(35 - 5) = 30 \text{ cm} \\ \searrow 1bb \dots\dots\dots 1aabb = 1(35 - 10) = 25 \text{ cm} \end{array}$$

در کل بین زاده‌ها یک مورد حداقل طول قد (۲۵cm)، یک مورد حداکثر طول قد (۴۵cm)، چهار مورد ۴۰cm ، شش مورد ۳۵cm و یک مورد نیز با طول قد ۳۰ سانتی‌متر مشاهده خواهد شد. ▲

مثال ۲: اگر گیاهی با طول قد ۳۰cm و ژنوتیپ $AabbCc$ با گیاه دیگری که طول قد ۴۵cm و ژنوتیپ $AABbCC$ دارد لقاح یابد، فنوتیپ‌ها و ژنوتیپ‌های زاده‌ها چه خواهد شد؟ (هر آلل غالب ۵cm طول قد را افزایش می‌دهد)

حل: از آمیزش $AabbCc \times AABbCC$ با توجه به مستقل بودن این ژن‌ها برای ایجاد صفت کمی طول قد، طبق مثال فوق هشت نوع ژنوتیپ با استفاده از روش انشعابی به شرح زیر در بین زاده‌ها مشاهده می‌شود.



حداقل طول این گیاه با داشتن تمام آلل‌های مغلوب ($aabbcc$)، ۲۰ سانتی‌متر است، در بین زاده‌های آمیزش انجام شده یک مورد، طول قد ($AABbCC = 45 \text{ cm}$)، سه مورد با طول قد 40 cm ، سه مورد با طول قد 35 cm و یک مورد با طول قد 30 cm وجود خواهد داشت. ▲

مثال ۳: ژنوتیپ دو والد در صورتی که نیمی از زاده‌ها 30 cm ($aaBBcc$) و نیمی دیگر 40 cm ($AaBBcc$) طول داشته باشند (هر آلل غالب 5 cm به طول قد گیاه اضافه می‌کند)، چیست؟
 حل: چون ژنوتیپ والدین $aaBBcc$ و $AaBBcc$ است، بنابراین ژنوتیپ زاده و طول قد آنها به قرار زیر خواهد بود.

والدین $aaBBcc \times AaBBcc$



زاده‌ها $(30 \text{ cm}) aaBBcc$ $AaBBcc(40 \text{ cm})$

بعضی صفات ممتد (Continuous) نیستند ولی به دلیل تأثیر فاکتورهای محیطی و پلی ژنیک بودن، صفت کمی محسوب می‌شوند، برای مثال می‌توان از صفات meristic که اندازه‌گیری می‌شوند ولی ممتد نیستند نام برد، مثلاً تعداد توله‌های یک سگ یا گربه و یا موش ماده ممکن است ۴، ۵ و یا ۶ باشد، ولی $4/13$ نخواهد بود. یک صفت meristic فنوتیپ‌های محدود و مشخص دارد ولی در گروه صفات کمی قرار می‌گیرد و با روش‌های مطالعه صفات کمی ممتد بررسی و تجزیه و تحلیل می‌شود. ▲

۳- صفات آستانه‌ای (Threshold): هر چند صفات Threshold به صورت بود یا نبود هستند و دو فنوتیپ دارند ولی به عنوان صفات کمی شناخته می‌شوند، زیرا توسط چندین ژن و همچنین عوامل محیطی تعیین می‌شوند و قابل اندازه‌گیری هستند. بعضی از بیماری‌ها می‌توانند صفت