



فصل ۴

تغییر در اطلاعات وراثتی

در شکل بالا میوه‌های گیاه هندوانه، سه نوع رنگ متفاوت را نشان می‌دهند. این تنوع در رنگ حاصل جهش‌هایی است که در گذشته اتفاق افتاده‌اند. پایداری اطلاعات در سامانه‌های زنده، یکی از ویژگی‌های ماده وراثتی است اما در عین حال، ماده وراثتی به طور محدود تغییرپذیر است. این تغییر پذیری باعث ایجاد گوناگونی می‌شود و چنان که خواهیم دید توان بقای جمعیت‌ها را در شرایط متغیر محیط افزایش می‌دهد و زمینه تغییر گونه‌ها را فراهم می‌کند. در این فصل با انواع تغییرات ماده وراثتی و اثرات آن بر فرد، جمعیت و گونه آشنا خواهیم شد.

ماده وراثتی باید پایدار باشد تا بتواند اطلاعات وراثتی ثابتی را در طول نسل‌های زیاد انتقال دهد. اما برای حفظ بقای بانداران تغییر می‌کند. تغییر در DNA می‌تواند سبب تغییر در RNA، تغییر در پروتئین، تغییر در فنوتیپ افراد، تغییر در جمعیت و در نهایت تغییر گونه‌ها شود. جهش یا تغییر در DNA فرایندی است که باعث تغییر در ماده ژنتیک می‌شود.

تغییر در ماده وراثتی جانداران

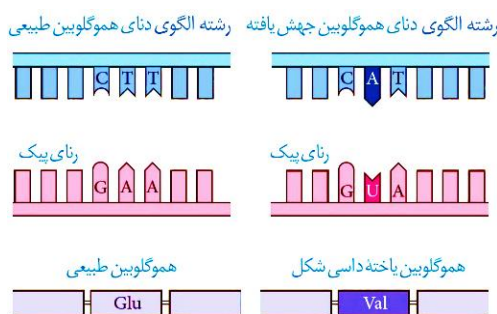
گفتار ۱

تغییر پذیری ماده وراثتی یا جهش پیامدهای مختلفی دارد. تغییر، ممکن است «مفید»، «مضر» یا «خنثی» باشد. تغییر در ماده وراثتی چگونه رخ می‌دهد و چه چیزی پیامد آن را تعیین می‌کند؟ جهش‌ها یا نودبه‌نودی هستند یا القایی. اگر جهش سبب تغییر در فنوتیپ زاده‌ها شود، **انتخاب طبیعی** می‌تواند روی آنها اثرات متفاوت داشته باشد. در ادامه به این سؤالات پاسخ خواهیم داد.

جهش

در فصل ۲ با کم‌خونی ناشی از گویچه‌های قرمز داسی شکل آشنا شدیم و دیدیم که علت این بیماری، تغییر شکل در مولکول‌های هموگلوبین است. علت این تغییر شکل چیست؟ علت اصلی این بیماری، جهش در ماده وراثتی است که باعث ایجاد یک ژن ناکارآمد شده است. این ژن پس از بیان شدن هموگلوبین غیر طبیعی می‌سازد.

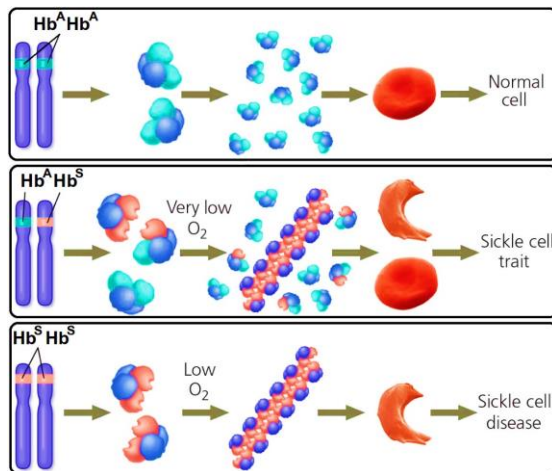
دانشمندان با مقایسه آمینواسیدهای هموگلوبین‌های سالم و تغییر شکل یافته، دریافته‌اند که این دو نوع هموگلوبین فقط در ششمین آمینواسید از زنجیره بتا با هم تفاوت دارند. مقایسه ژن‌های زنجیره بتای هموگلوبین در بیماران و افراد سالم نشان می‌دهد که در رمز DNA مربوط به این آمینواسید، نوکلئوتید A به جای T قرار گرفته است (شکل ۱). شگفتا که تغییر در یک نوکلئوتید از میلیون‌ها نوکلئوتید انسان، می‌تواند پیامدی این چنین وخیم را به دنبال داشته باشد. تغییر ماندگار در نوکلئوتیدهای ماده وراثتی را جهش می‌نامند.



شکل ۱- مقایسه ژن‌های هموگلوبین در افراد سالم و بیمار در این شکل فقط بخشی از ژن نشان داده شده است.

(Glu: گلوتامیک اسید، Val: والین)

نکاتی در مورد بیماری کم‌خونی داسی‌شکل



۱) افراد خالص (سالم و بیمار) یک نوع و افراد نافالص یا ناقل سه نوع هموگلوبین دارند!

۲) علت ایجاد این بیماری، قرار گرفتن آمینواسید والین به جای گلوتامیک اسید است.

۳) تفاوت در این آمینواسید به علت تفاوت در یک کدون است.

+ بر روی mRNA افراد بیمار، کدون GUA به جای GAA قرار گرفته است.

۴) تفاوت در این کدون به علت تفاوت یک نوکلئوتید بر روی مولکول DNA یا همان ژن مسئول ساخت زنجیره بتای هموگلوبین است.

+ به این ترتیب که در بخشی از رشته الگوی این مولکول نوکلئوتید A به جای T قرار گرفته است.

نکاتی در مورد جهش

۱) جهش، تغییر ماندگار (نه موقت!) در نوکلئوتیدهای ماده وراثتی (نه DNA!) است.

+ تغییر موقت و غیرماندگار در نوکلئوتیدهای ماده وراثتی شامل تغییراتی است که یا ترمیم می‌شوند یا به نسل بعد منتقل نمی‌شوند!

+ نکته مهم این که ماده وراثتی همواره DNA نیست، به عنوان مثال این ماده در برخی از ویروس‌ها RNA است.

۲) پس از تقسیم سلولی جهش می‌تواند به نسل بعد منتقل شود یا نشود.

+ جهش در حین تقسیم میوز: اگر در سلول‌های زاینده یا سلول‌های تولیدکننده گامت‌ها، نوکلئوتیدهای ماده وراثتی دچار تغییر شوند ممکن است این تغییرات از طریق گامت‌ها به نسل بعد منتقل شده و سبب تغییر دائمی ماده وراثتی در گروهی از افراد یک جمعیت شوند.

+ جهش در حین تقسیم میتوز: اگر در سلول‌های پیکری نیز نوکلئوتیدهای ماده وراثتی دچار تغییر شوند در اغلب حالات به نسل بعد منتقل نمی‌شود ولی ممکن است این تغییرات از طریق تولیدمثال غیر جنسی، رویشی و یا بکرایی به نسل بعد منتقل شده و سبب تغییر دائمی ماده وراثتی در گروهی از افراد یک جمعیت شوند.

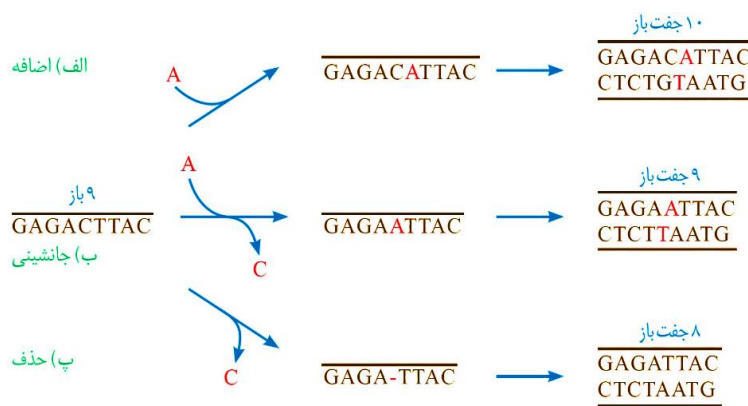
انواع جهش

در مثال بالا دیدیم که جهش در یک نوکلئوتید رخ داده است، اما جهش می‌تواند در اندازه بسیار وسیع‌تری هم رخ دهد. گاهی جهش آن قدر وسیع است که حتی ساختار یا تعداد فام‌تن را تغییر می‌دهد. بر همین اساس، جهش‌ها را به دو گروه کوچک و بزرگ تقسیم می‌کنند.

جهش‌های کوچک: این جهش‌ها یک یا چند نوکلئوتید را در یک محل در بر می‌گیرند. انواع جهش‌های کوچک در شکل ۲ نشان داده شده‌اند.

جهش جانشینی

+ **جهش دگر معنا:** مثال یاخته‌های **داسی شکل**، نمونه‌ای از جهش **کوچک** است. در اینجا یک نوکلئوتید، **جانشین** نوکلئوتید دیگری شده است. این نوع



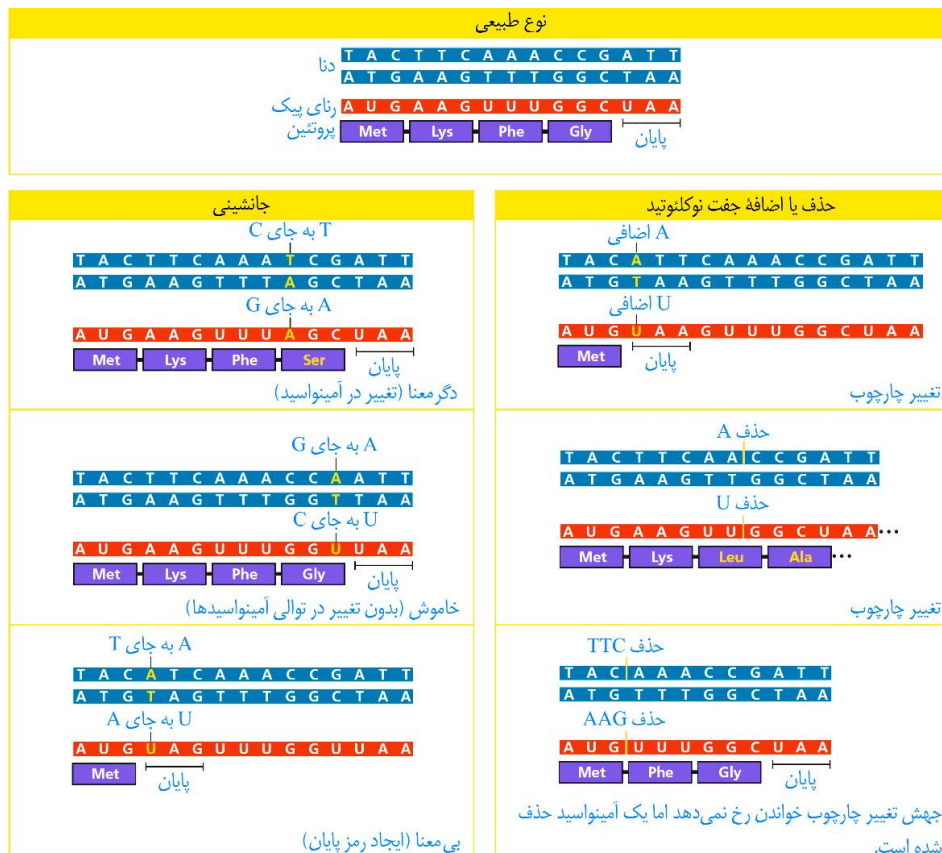
جهش را **جانشینی** می‌نامند. از آن جایی که این جهش سبب تغییر در نوع **آمینواسید** در زنجیره پلی‌پپتیدی شده است؛ این نوع جهش جانشینی را **جهش دگر معنا** می‌نامند. به علت وجود رابطه مکملی بین بازها، **تغییر در یک نوکلئوتید** از یک رشته دنا، بعد از همانندسازی نوکلئوتید **مقابل** آن را در رشته دیگر **تغییر** می‌دهد به همین علت، جانشینی در یک نوکلئوتید به جانشینی در **یک جفت نوکلئوتید** منجر می‌شود.

شکل ۲- انواع جهش‌های کوچک

+ **جهش ناموش:** نباید تصور کرد که جهش **جانشینی** همیشه از نوع **جهش دگر معنا** است و باعث تغییر در توالی آمینواسیدها می‌شود. می‌دانید چرا؟ پاسخ این است که اگر تغییر در یک نوکلئوتید به ویژه نوکلئوتید سوم یک کدون رخ دهد **آنگاه** گاهی اوقات این جهش، رمز یک آمینواسید را به رمز دیگری برای همان آمینواسید تبدیل می‌کند. این نوع جهش تأثیری بر توالی آمینواسیدها **نخواهد** گذاشت. چنین جهشی را **جهش خاموش** می‌نامند.

+ **جهش بی معنا:** این امکان وجود دارد که نوعی جهش جانشینی **رمز یک آمینواسید** را به **رمز پایان** ترجمه تبدیل کند که در این صورت پلی‌پپتید حاصل از آن، **کوتاه** خواهد شد، به این جهش، **جهش بی معنا** می‌گویند (شکل ۳).

+ **جهش معنایافته:** در صورتی که یکی از کدون‌های پایان به کدون یک آمینواسید تبدیل شود **جهش معنایافته** رخ داده است. در این صورت طول یک رشته پلی‌پپتیدی افزایش می‌یابد.



شکل ۳- تأثیر جهش بر پروتئین

جهش حذف و اضافه

جهش‌های **اضافه و حذف**، انواع دیگر جهش‌های کوچک‌اند. در این جهش‌ها یک یا چند نوکلئوتید در یک مکان بر روی **DNA به ترتیب** اضافه یا حذف می‌شود. نتیجه این جهش‌ها چیست؟ می‌دانیم که رمز دنا به صورت دسته‌های **سه تایی** از نوکلئوتیدها خوانده می‌شود. اگر نوکلئوتیدی یعنی **یک عدد** نوکلئوتید اضافه یا حذف شود **ممکن است** پیامد **وخیمی** داشته باشد. چون بعد از محل وقوع جهش **تقریباً** همه کدون‌ها و آمینواسیدها تغییر می‌کنند.

برای درک بهتر موضوع، به این مثال توجه کنید. جمله «**این سیب سرخ است**» را که با کلمات **سه حرفی** نوشته شده است، به صورت زیر در نظر بگیرید:

ای ن / سی ب / سر خ / اس ت

اگر یک حرف به جایی درون این جمله اضافه شود چگونه خوانده می‌شود؟ قرار است این جمله را **همچنان** به صورت کلمات سه حرفی بخوانیم:

ای ن / ر سی ی / ب سر ر / خ اس ت

می‌بینیم که جمله معنای خود را از دست می‌دهد. جهش‌هایی را که باعث چنین تغییری در **خواندن** می‌شوند، **جهش تغییر چارچوب خواندن** می‌نامند. در شکل ۳، تأثیر این جهش بر توالی یک پروتئین فرضی نشان داده شده است. همان‌طور که در شکل ۳ می‌بینید، جهش‌های اضافه و حذف، الزاماً به تغییر چارچوب خواندن **نمی‌انجامند**. همان‌طور که مشاهده می‌شود، بعد از محل وقوع جهش **همه** کدون‌ها و آمینواسیدها تغییر کرده‌اند.

فعالیت ۱

الف) در چه صورت طول یک رشته پلی‌پپتیدی ممکن است **افزایش** یابد؟

در صورتی که یکی از کدون‌های پایان به کدون یک آمینواسید تبدیل شود و به عبارت دیگر **جهش معنا یافته!** رخ داده باشد.

ب) اگر تعداد نوکلئوتیدهای اضافه یا حذف شده **مضربی از سه** باشد، چه پیامدی مورد انتظار است؟ **تغییر چارچوب خواندن رخ نمی‌دهد**.

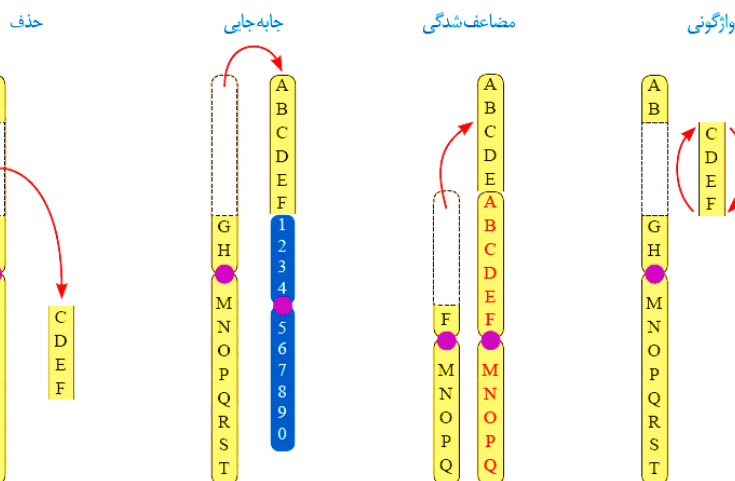
جهش‌های بزرگ (ناهنجاری‌های فام‌تنی): جهش ممکن است در مقیاس وسیع‌تری رخ دهد تا جایی که به **ناهنجاری‌های فام‌تنی** منجر شود. زیست‌شناسان با مشاهده **کاربوتیپ** می‌توانند از وجود چنین ناهنجاری‌هایی آگاه شوند.

ناهنجاری‌های عددی

در سال گذشته با **نشانگان داون** آشنا شدید. می‌دانید که مبتلایان به این بیماری یک فام‌تن ۲۱ **اضافی** دارند. تغییر در تعداد فام‌تن‌ها را **ناهنجاری عددی** در فام‌تن‌ها می‌نامند.

ناهنجاری‌های ساختاری

نوع دیگری از ناهنجاری فام‌تنی، **ناهنجاری ساختاری** است. انواع این جهش‌ها در شکل ۴ نشان داده شده‌اند.



شکل ۴. انواع ناهنجاری‌های ساختاری در فام‌تن‌ها

همان‌طور که در شکل می‌بینید، ممکن است قسمتی از فام‌تن از دست برود که به آن **(۱) حذف** می‌گویند. جهش‌های فام‌تنی حذفی **غالباً** باعث مرگ می‌شوند. **(۲) جابه‌جایی**، نوع دیگری از ناهنجاری فام‌تنی است که در آن قسمتی از یک فام‌تن **یا** به فام‌تن **غیرهمتا** یا حتی بخش دیگری از **همان** فام‌تن منتقل می‌شود. اگر قسمتی از یک فام‌تن به فام‌تن **همتا** جابه‌جا شود، آن‌گاه در **این** فام‌تن همتا، از آن قسمت **دو نسخه** دیده می‌شود. به این جهش، **(۳) مضاعف‌شدگی** می‌گویند. نوع دیگری از ناهنجاری‌های فام‌تنی، **(۴) واژگونی** است که در آن جهت قرارگیری قسمتی از یک فام‌تن در جای خود **معکوس** یا **وارونه** می‌شود.

نکاتی در مورد انواع جهش‌ها

جهش‌های کوچک: این جهش‌ها **یک** یا **پند** نوکلئوتید را در **یک** محل از ماده وراثتی در بر می‌گیرند.

۱) جهش بانثینی: **یک** یا **پند** نوکلئوتید در **یک** محل از ماده وراثتی **بانثین** **یک** یا **پند** نوکلئوتید دیگر در **همان** محل می‌شود.

+ جهش‌های بانثینی **هیچ‌گاه** سبب تغییر چارچوب نمی‌شوند.

+ در این نوع جهش **دو** پیوند فسفودی‌استر شکسته و **دو** پیوند فسفودی‌استر نیز تشکیل می‌شود.

+ انواع جهش‌های بانثینی عبارتند از: جهش **ناموش**، جهش **دکرمنا**، جهش **بی‌معنا** و جهش **معنا یافته**

x جهش **ناموش**: که در آن کدون یک آمینواسید به کدون دیگری برای **همان** آمینواسید تبدیل می‌شود.

- جهش **ناموش**، نوعی جهش **بی‌اثر** است.

- در جهش خاموش، طول پلی‌پپتید حاصل ثابت می‌ماند.

x جهش دگر معنا: که در آن کدون یک آمینواسید به کدون آمینواسید دیگری تبدیل می‌شود مانند بیماری کم‌ثونی داسی‌شکل.

- در جهش دگر معنا، طول پلی‌پپتید ثابت می‌ماند.

x جهش بی‌معنا: که در آن کدون یک آمینواسید به کدون پایان تبدیل می‌شود.

- در جهش بی‌معنا، طول پلی‌پپتید کاهش می‌یابد.

x جهش معنا یافته: که در آن یکی از کدون‌های پایان به کدون یک آمینواسید تبدیل می‌شود.

- در جهش معنا یافته، طول پلی‌پپتید افزایش می‌یابد.

(ن) جهش‌های حذف و اضافه: در این جهش‌ها، یک یا چند نوکلئوتید در یک محل از ماده وراثتی از نوکلئوتیدهای قبلی حذف یا اضافه می‌شوند.

+ جهش حذف: در این جهش‌ها، یک یا چند نوکلئوتید در یک محل از ماده وراثتی از نوکلئوتیدهای قبلی حذف می‌شوند.

x جهش‌های حذف ممکن است سبب تغییر پارچوب شوند.

x در این نوع جهش دو پیوند فسفودی‌استر شکسته و یک پیوند نیز تشکیل می‌شود.

+ جهش اضافه: در این جهش‌ها، یک یا چند نوکلئوتید در یک محل از ماده وراثتی به نوکلئوتیدهای قبلی اضافه می‌شوند.

x جهش‌های اضافه ممکن است سبب تغییر پارچوب شوند.

x در این نوع جهش یک پیوند فسفودی‌استر شکسته و دو پیوند نیز تشکیل می‌شود.

جهش‌های بزرگ: این جهش‌ها تعداد یا ساختار کروموزوم را دچار تغییر می‌کنند. نام دیگر این نوع جهش‌ها، ناهنجاری‌های کروموزومی است.

+ نکته مهم: بعضی از این ناهنجاری‌ها با استفاده از کاریوتیپ تشخیص داده می‌شوند.

(ا) جهش‌های تعدادی: همان ناهنجاری عددی در تعداد کروموزوم‌هاست. علت آن می‌تواند وقوع خطای میوزی یا خطای میتوزی باشد.

+ خطای میوزی: در این نوع جهش، اغلب پدیده با هم ماندن کروموزوم‌ها در آنافاز I یا II میوز در فرایند کامت‌زایی والدین رخ داده است.

+ خطای میتوزی: به ندرت ممکن است پدیده با هم ماندن کروموزوم‌ها در آنافاز میتوز در سلول تنم یا زیگوت منبر به وقوع جهش تعدادی شود.

x در صورتی که خطای میتوزی رخ دهد همه سلول‌های افراد بیمار درگیر نمی‌شوند و فرد موزائیک خواهد بود.

+ جهش‌های تعدادی مهم عبارتند از:

x جهش حذف یا مونوزومی: یک یا تعدادی کروموزوم از کاریوتیپ حذف می‌شوند. این نوع جهش‌ها حاصل لقاح گامت‌های طبیعی و گامت‌های

غیر طبیعی با کاهش عدد کروموزومی بوده و چون ژن‌های زیادی حذف شده‌اند، اغلب کشنده هستند.

- مثال) سندروم ترنر ($2n=45, XO$) که در زنان یافت می‌شود. این سندروم حاصل لقاح یک گامت طبیعی با یک گامت غیر طبیعی فاقد

کروموزوم جنسی است. گامت غیر طبیعی حاصل خطای میوزی در آنافاز I یا II یکی از والدین است.

x جهش اضافه شدن یا تریزومی: یک یا تعدادی کروموزوم به کاریوتیپ اضافه می‌شوند. این نوع جهش‌ها حاصل لقاح گامت‌های طبیعی و

گامت‌های غیر طبیعی با افزایش عدد کروموزومی هستند. سندروم دارون نمونه‌ای از جهش‌های حاصل از تریزومی بود.

- مثال (ا) سندروم کلاینفلتر ($2n=47, XXY$) که در مردان یافت می‌شود. این سندروم حاصل لقاح یک گامت طبیعی با یک گامت غیر

طبیعی دارای دو کروموزوم جنسی است. گامت غیر طبیعی حاصل خطای میوزی در آنافاز I یا II یکی از والدین است.

- مثال (ب) سندروم ابرمرد ($2n=47, XYY$) که در مردان یافت می‌شود. این سندروم حاصل لقاح یک گامت طبیعی با یک گامت غیر

طبیعی دارای دو کروموزوم جنسی است. قطعاً گامت غیر طبیعی حاصل خطای میوزی در آنافاز II پدر است.

- مثال (ب) سندروم ایرزن ($2n=47, XXX$) که در زنان یافت می‌شود. این سندروم حاصل لقاح یک گامت طبیعی با یک گامت غیر طبیعی

دارای دو کروموزوم جنسی است. گامت غیر طبیعی حاصل خطای میوزی در آنافاز I یا II یکی از والدین است.

(ن) جهش‌های ساختاری: بخشی از کروموزوم که حاوی ژن‌های زیادی است، دچار تغییر می‌شود. این جهش‌ها می‌توانند در ضمن میوز یا میتوز رخ دهند.

+ بدیهی است اگر این جهش حاصل خطای میتوزی باشد همه سلول‌های افراد بیمار درگیر نمی‌شوند و فرد نیز موزائیک خواهد بود.

+ جهش‌های ساختاری مهم عبارتند از:

x جهش حذف: چون ژن‌های زیادی حذف شده‌اند، اغلب کشنده هستند.

- طبق شکل کتاب، در این نوع جهش چهار پیوند فسفودی‌استر شکسته شده و دو پیوند تشکیل می‌شود.

- در قسمت‌های حذف شده، افراد دیپلوئید به جای دارا بودن دو آلل فقط یک آلل برای هر نوع ژن یا جایگاه خواهند داشت.

- مثال) سندروم فریاد گربه Cri du Chat syndrome که در آن بخشی از یکی از جفت کروموزوم‌های شماره ۵ حذف شده است. این

بیماری به دلیل لقاح یک گامت طبیعی با یک گامت غیر طبیعی که بخشی از کروموزوم شماره ۵ را از دست داده به وجود می‌آید.

x جهش جابه‌جایی: قسمتی از یک کروموزوم حذف و به مکان دیگری منتقل می‌شود. این جهش به دو صورت قابل مشاهده است:

حالت اول: قسمتی از یک کروموزوم حذف و به کروموزوم غیر هم‌تا منتقل می‌شود.

حالت دوم: قسمتی از یک کروموزوم حذف و دوباره به بخش دیگری از همان کروموزوم منتقل می‌شود.

- طبق شکل کتاب، در این نوع جهش دو پیوند فسفودی‌استر شکسته شده و دو پیوند تشکیل می‌شود.

- در قسمت‌های جابه‌جا شده، افراد دیپلوئید دو یا سه آلل برای هر نوع ژن خواهند داشت، یک آلل از آنها روی همان جایگاه ژنی قرار ندارد!

- در بطن این جهش، ممکن است یک جهش حذف هم صورت گرفته باشد! (برای کروموزوم دهنده قطعه مضاعف شده)

x جهش مضاعف شدگی: قسمتی از یک کروموزوم حذف شده و به کروموزوم هم‌تای آن منتقل می‌شود.

- بنابراین از این قسمت دو نسخه وجود دارد. در افراد هاپلوئید مانند زنبور عسل در این نوع جهش رخ نمی‌دهد!

- طبق شکل کتاب، در این نوع جهش دو پیوند فسفودی‌استر شکسته شده و دو پیوند تشکیل می‌شود.

- در قسمت مضاعف شده، افراد دیپلوئید دو یا سه آلل برای هر نوع ژن خواهند داشت، یک آلل از آنها روی همان جایگاه ژنی قرار ندارد!

- در بطن این جهش، ممکن است یک جهش حذف هم صورت گرفته باشد! (برای کروموزوم دهنده قطعه مضاعف شده)

- (مثال) سندروم پالیستر کیلین *Pallister-Killian mosaic syndrome* که در آن بخشی از یکی از جفت کروموزوم‌های شماره ۱۲ مضاعف

شده است. این بیماری به دلیل میتوز غیرطبیعی در اوایل مرحله جنینی به وجود می‌آید.

x جهش واژگونی: قسمتی از یک کروموزوم کده شده در جای خود معکوس می‌شود.

- طبق شکل کتاب در این نوع جهش چهار پیوند فسفودی‌استر شکسته شده و چهار پیوند تشکیل می‌شود.

- در قسمت‌های واژگون شده، افراد دیپلوئید هم‌پتان دو آلل برای هر نوع ژن خواهند داشت و این دو آلل روی یک جایگاه ژنی قرار ندارند!

پیامدهای جهش بر عملکرد

جهش می‌تواند بر عملکرد محصول ژن یعنی RNA و پروتئین اثر بگذارد. تأثیر جهش به عوامل مختلفی بستگی دارد. یکی از این عوامل، محل وقوع جهش در ژنگان (ژنوم) است.

ژنگان به کل محتوای ماده وراثتی گفته می‌شود و برابر است با مجموع محتوای ماده وراثتی هسته‌ای و سیتوپلاسمی. طبق قرارداد، ژنگان هسته‌ای را معادل مجموعه‌ای شامل یک نسخه از هر یک از انواع فام‌تن‌ها در نظر می‌گیرند. ماده وراثتی موجود در میتوکندری و پلاست نیز ژنوم سیتوپلاسمی است.

ژنوم انسان: شامل ژنوم هسته‌ای با ۲۴ کروموزوم و ژنوم سیتوپلاسمی با یک کروموزوم است. بنابراین ژنوم گونه انسان در مجموع ۲۵ کروموزوم دارد.

- ژنوم هسته‌ای: ژنگان هسته‌ای انسان شامل ۲۴ عدد کروموزوم نطی یعنی ۲۲ فام‌تن غیرجنسی یا اتوزوم و فام‌تن‌های جنسی X و Y است.

- ژنوم سیتوپلاسمی: یک مولکول DNA حلقوی یعنی دنا راکیزه، ژنگان سیتوپلاسمی را در ژنگان انسان تشکیل می‌دهد که از مادر به فرزند می‌رسد.

نکاتی در مورد ژنوم یا ژنگان

۱) محصول ژن یا فقط RNA است یعنی rRNA، tRNA و RNAهای کوچک و یا هم RNA (فقط mRNA) است و هم پروتئین.

۲) ژن‌ها فقط توالی‌های رونویسی شونده هستند. توالی‌های تنظیمی غیر رونویسی شونده که در ارتباط با ژن‌ها وجود دارند جزء ژن محسوب نمی‌شوند.

۳) ژنوم عبارت است از کل محتوای ماده وراثتی و برابر با مجموع محتوای ماده وراثتی هسته‌ای و سیتوپلاسمی می‌باشد.

+ ژنوم انسان از ۲۵ مولکول DNA تشکیل شده است:

x ژنوم هسته‌ای: شامل ۲۴ عدد کروموزوم نطی یعنی ۲۲ کروموزوم غیرجنسی یا اتوزوم (از شماره ۱ تا ۲۲) به همراه کروموزوم‌های جنسی X و Y

x ژنوم سیتوپلاسمی: شامل یک مولکول DNA حلقوی یعنی DNA موجود در بستره میتوکندری

۴) بدیهی است DNA موجود در بستره کلروپلاست‌ها هم بخشی از ژنوم سیتوپلاسمی در گیاهان و جلبک‌ها است!

۵) در بانداران پلی‌پلوئید از هر شماره کروموزومی فقط یک کروموزوم را به حساب می‌آوریم. به عنوان مثال:

+ ژنوم گیاه موز: $3n=33$ ژنوم شامل ۱۳ کروموزوم می‌باشد! ۱۱ کروموزوم نطی و ۲ کروموزوم حلقوی موجود در میتوکندری و کلروپلاست

+ ژنوم گل مغربی: $4n=28$ ژنوم شامل ۹ کروموزوم می‌باشد! ۷ کروموزوم نطی و ۲ کروموزوم حلقوی موجود در میتوکندری و کلروپلاست

+ ژنوم گندم زراعی: گندم زراعی $6n=42$ ژنوم فقط شامل ۹ کروموزوم می‌باشد! ۷ کروموزوم نطی و ۲ کروموزوم حلقوی موجود در میتوکندری و کلروپلاست

۶) در باکتری‌ها ژنوم فقط به صورت یک مولکول DNA حلقوی مشاهده می‌شود. در صورت وجود پلازمید، هر نوع از آنها را نیز یک کروموزوم به حساب می‌آوریم.

۷) ژنوم برای یک گونه تعریف می‌شود نه یک فرد! مثلاً ژنوم گونه انسان، ژنوم گونه گندم و ...

+ به کار بردن این واژه به صورت «ژنوم مرد»، «ژنوم زن»، «ژنوم فرد مبتلا به سندروم داون» و ... جایز نیست!

۸) ژنوم هسته‌ای گونه انسان شامل یک نسخه از همه ژن‌های هسته‌ای است.

+ بنابراین اگر ژن‌ها و اینترون‌ها، توالی‌های تنظیمی آنها یعنی توالی‌های راه‌انداز و افزایشنده، فواصل بین ژنی و توالی‌های تکراری جزء ژنوم هستند.

۹) ژنوم سیتوپلاسمی گونه انسان هم شامل تمام DNA موجود در میتوکندری است.

۱۰) برای به دست آوردن ژنوم باید از سلول‌های زنده، هسته‌دار و دیپلوئید (افرادی از این گونه استفاده نموده همه کروموزوم‌های مربوط به گونه را داشته باشند).

+ به عنوان مثال از سلول‌های زیر نمی‌توان برای به دست آوردن ژنوم انسان استفاده نمود.

x به دلیل فقدان کروموزوم Y نمی‌توان از هیچ کدام از سلول‌های یک زن استفاده نمود.

x همپتین نمی‌توان از سلول‌های زیر برای تهیه ژنوم استفاده نمود:

- لایه بیرونی پوست به دلیل غیر زنده بودن

- گلبول‌های قرمز به دلیل فقدان هسته

- گامت‌ها یا اسپرم‌های یک مرد به دلیل دارا بودن فقط یکی از کروموزوم جنسی X یا Y و ...

نکاتی در مورد «پروژه ژنوم انسان»

۱) که برای تعیین توالی ژنوم گونه انسان اجرا شد بعد از حدود ۱۳ سال در سال ۲۰۰۳ توسط آمریکایی‌ها به پایان رسید.

۲) اولین بار از DNA موجود در سلول‌های پیکری «جیمز واتسون» برای پروژه ژنوم انسان استفاده شده است!

۳) ژنوم گونه انسان بیش از ۳/۲ میلیارد جفت نوکلئوتید را در بر دارد.

۴) این ژنوم بیش از ۲۵۰۰۰ ژن دارد که در سلول‌های مختلف بدن انسان از روی آنها انواع RNA ها ساخته می‌شود.

۵) این ژن‌ها فقط ۱ درصد از کل ژنوم را اشغال می‌کنند و ۹۰ درصد باقی‌مانده فاقد ژن است!

۶) فقط ۲ درصد از کل ژنوم انسان حاوی ژن‌های مسئول تولید پروتئین است!

۷) این توالی‌ها در افراد مختلف گونه انسان بیش از ۹۹/۹ درصد مشابهت دارند!

۸) اگر قطر هر نوکلئوتید را ۳/۴ نانومتر در نظر بگیریم، طول ژنوم انسان حدود ۱ متر است!

۹) اگر شمارش هر نوکلئوتید یک ثانیه طول بکشد، بیش از ۱۰۰ سال طول می‌کشد تا شمارش نوکلئوتیدهای ژنوم انسان به اتمام برسد!

۱۰) اگر در هر صفحه A4 حدود ۱۰۰۰۰ حرف تایپ کنیم آنگاه ژنوم انسان ۸۰۰ جلد کتاب ۱۰۰۰ صفحه‌ای را در بر خواهد گرفت!

ژن‌ها فقط بخشی از ژنگان‌اند (حدود ۱ درصد). بسته به این که جهش در کدام بخش ژنوم رخ دهد اثرات متفاوتی بر جای خواهد گذاشت:

+ جهش در فارغ از ژن: ممکن است جهش در توالی‌های بین‌ژنی رخ دهد. در این صورت بر توالی محصول ژن (RNA و پروتئین)، اثری نخواهد گذاشت.

+ جهش در درون ژن: اگر جهش درون ژن رخ دهد، آن‌گاه پیامدهای آن مختلف خواهد بود.

x جهش در اینترون‌ها: اگر جهش در اینترون‌ها رخ دهد، آنگاه mRNA نابالغ را تغییر داده اما اثری روی پروتئین نخواهد گذاشت.

x جهش در اکزون‌ها: اگر جهش در اکزون‌ها رخ دهد، علاوه بر تغییر mRNA نابالغ و بالغ ممکن است روی پروتئین حاصل اثرگذار باشد.

آنزیمی را در نظر بگیرید که در ژن آن جهش جانشینی رخ داده و رمز یک آمینواسید را به آمینواسید دیگری تبدیل کرده است. آیا این جهش باعث تغییر در عملکرد آنزیم خواهد شد؟ پاسخ این سؤال به محل وقوع تغییر در آنزیم بستگی دارد.

- تغییر در جایگاه فعال آنزیم: اگر جهش باعث تغییر در جایگاه فعال آنزیم شود، آن‌گاه احتمال تغییر عملکرد آنزیم بسیار زیاد است.

- تغییر در جایی دور از جایگاه فعال آنزیم: اما اگر جهش در جایی دور از جایگاه فعال رخ دهد، به طوری که بر آن اثری نگذارد، احتمال تغییر در

عملکرد آنزیم کم یا حتی صفر است.

+ جهش در توالی‌های تنظیمی: گاهی جهش در یکی از توالی‌های تنظیمی رخ می‌دهد، مثلاً در راه‌انداز یا افزایشده. از آنجا که این توالی‌ها رونویسی

نمی‌شوند پس اثر آنها را بر توالی نوکلئوتیدی RNA حاصل از رونویسی نخواهیم دید. بنابراین این جهش بر توالی آمینواسیدی پروتئین اثری نخواهد داشت

بلکه بر «مقدار» آن تأثیر می‌گذارد.

x تغییر در راه‌انداز: جهش در راه‌انداز، ممکن است آن را به راه‌اندازی قوی‌تر یا ضعیف‌تر تبدیل کند و با اثر بر میزان رونویسی از ژن، مقدار محصول

آن یعنی RNA و پروتئین را نیز بیشتر یا کمتر کند.

نکاتی در مورد جهش: جهش‌های کوچک ممکن است در بخش‌های مختلفی از DNA رخ دهد. این بخش‌ها عبارتند از:

۱) جهش در توالی‌های بین‌ژنی: این بخش‌ها بسیار طولانی هستند. جهش در آنها هیچ اثری روی مقدار محصول ژن یعنی RNA و پروتئین ندارد.

+ بر اساس کتاب! توالی‌هایی مانند راه‌انداز، افزایشده، اپراتور و محل اتصال فعال کننده جزء توالی‌های بین ژنی هستند.

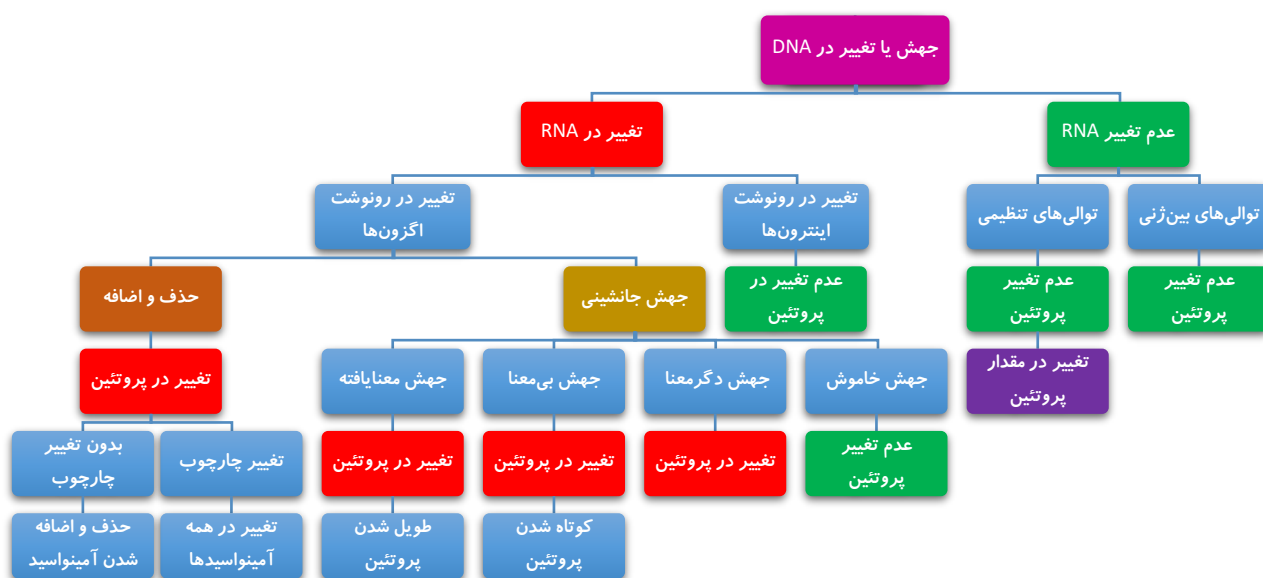
x جهش در این توالی‌ها سبب می‌شود مقدار محصول دستخوش تغییر شود نه خود محصول!

x رونوشت این توالی‌ها حتی در mRNA اولیه هم مشاهده نمی‌شود. به جز قسمتی از اپراتور در مورد برخی اپران‌ها!

۲) جهش در درون ژن‌ها: از نقطه آغاز رونویسی تا توالی پایان رونویسی بخش‌های رونویسی‌شونده یا ژن را تشکیل می‌دهند.

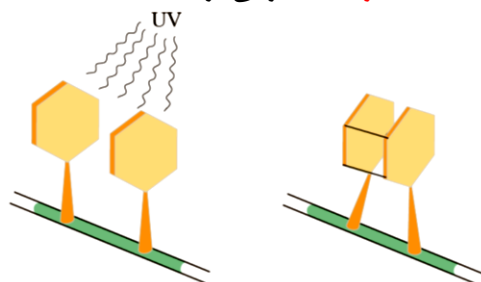
+ هر گونه جهش در خود ژن باعث تغییر در mRNA اولیه خواهد شد. اما ممکن است اثر آن در mRNA بالغ دیده نشود!

- + ژن در یوکاریوت‌ها شامل **اینترن‌ها** و **اکزون‌ها** است که رونوشت آنها در mRNA اولیه وجود دارد ولی فقط رونوشت اکزون‌ها در mRNA بالغ دیده می‌شوند.
- x اگر جهش در **اینترن** رخ دهد، اثر آن در mRNA اولیه مشاهده شده ولی هیچ تأثیری بر روی mRNA بالغ و پروتئین نخواهد گذاشت.
- x اگر جهش در **اکزون** رخ دهد، بر اساس محل وقوع جهش، می‌تواند بر روی همه محصولات ژن اثرگذار باشد.
- بدیهی است تغییر در توالی‌های قبل از کدون آغاز و بعد از کدون پایان یعنی توالی‌های رهبر و دنباله! بر روی پروتئین حاصل بی‌تأثیر است!
- در جهش‌های **بانشینی** واقع در اکزون‌ها، ممکن است پروتئین حاصل تغییر کند یا حتی تغییر نکند!
- * اگر جهش بانشینی از نوع **ناموش** باشد، آن‌گاه روی پروتئین حاصل تأثیر نخواهد گذاشت.
- * اگر جهش بانشینی **بی‌معنا** و یا **معنایافته** رخ دهد آن‌گاه پروتئین حاصل کوتاه‌تر یا بلندتر از حالت عادی خواهد بود.
- * اگر جهش بانشینی **دگر معنا** در نوکلئوتیدهای یک ژن رخ دهد آن‌گاه تغییر در پروتئین به **مکان** وقوع این جهش بستگی دارد.
- * اگر این جهش باعث تغییر در **بایگاه فعال** آنزیم شود، آن‌گاه احتمال **تغییر عملکرد** آنزیم بسیار زیاد است.
- * اگر این جهش در جایی **دور** از بایگاه فعال رخ دهد و آن را تغییر ندهد، بنابراین احتمال تغییر در عملکرد آنزیم **کم** یا حتی **صفر** است.
- در جهش‌های **حذف** و **اضافه** قطعاً پروتئین حاصل تغییر می‌کند.
- * اگر **بدون** تغییر پارچوب خواندن باشد آن‌گاه **یک** یا تعداد **کمی** آمینواسید حذف یا اضافه می‌شوند.
- * اگر همراه با تغییر پارچوب خواندن باشد آن‌گاه بعد از محل وقوع جهش، تقریباً **همه** آمینواسیدها تغییر خواهند نمود.



علت جهش

- گرچه سازوکارهای دقیقی از جمله **عمل ویرایش** برای اطمینان از صحت همانندسازی دنا وجود دارد اما با وجود اینها، **گاهی** در همانندسازی خطاهایی رخ می‌دهد که باعث **جهش** **نودبه‌نودی** می‌شوند. جهش‌ها به طور کلی دو علت دارند:
- + جهش‌های **نودبه‌نودی**: در عمل همانندسازی **عدم ویرایش** آنزیم DNA پلی‌مراز سبب جهش **نودبه‌نودی** می‌شود.
- + جهش‌های **القایی**: جهش، تحت اثر **عوامل جهش‌زا** هم رخ می‌دهد. عوامل جهش‌زا را می‌توان به دو دسته **فیزیکی** و **شیمیایی** تقسیم کرد.
- x مثال جهش‌های **فیزیکی**: پرتو **فرابنفش** یکی از عوامل جهش‌زای فیزیکی است. این پرتو، که در **نور خورشید** وجود دارد، باعث تشکیل **دو پیوند کووالانسی** بین دو تیمین مجاور هم واقع در یک رشته پلی‌نوکلئوتیدی دنا می‌شود که به آن **دوپار (دیمِر) تیمین** می‌گویند (شکل ۵).
- x مثال جهش **شیمیایی**: دو پار تیمین با ایجاد **اختلال** در عملکرد آنزیم **دنا بسپاراز**، همانندسازی دنا را با مشکل مواجه می‌کند. از مواد شیمیایی جهش‌زا می‌توان به **بنزوپیرن** اشاره کرد که در **دود سیگار** وجود دارد و جهشی ایجاد می‌کند که به **سرطان** منجر می‌شود.



شکل ۵- تشکیل دوپار تیمین

این جهش باعث تشکیل **دو پیوند کووالانسی** بین دو تیمین مجاور هم در یک رشته پلی‌نوکلئوتیدی DNA می‌شود که به آن **دوپار تیمین** یا **دیمِر تیمین** می‌گویند.

جهش ارثی یا اکتسابی است. جهش ارثی از یک یا هر دو والد به فرزند می‌رسد. این جهش در گامت‌ها وجود دارد که پس از لقاح، جهش را به تخم منتقل می‌کنند. در این صورت همه یاخته‌های حاصل از آن تخم، دارای آن جهش اند. جهش اکتسابی از محیط کسب می‌شود. مثلاً سیگار کشیدن می‌تواند باعث ایجاد جهش فقط در یاخته‌های دستگاه تنفس شود.

سبک زندگی و تغذیه سالم نقش مهمی در پیشگیری از سرطان دارند. ورزش و وزن مناسب، از عوامل مهم در حفظ سلامت اند. در سال‌های قبل دیدید که غذاهای گیاهی به دلیل دارا بودن ترکیبات رنگی موجود در درون واکوئول‌ها از قبیل آنتوسیانین و در غشای تیلوکوئیدی پلاست‌ها از قبیل کاروتنوئیدها که پاداکسنده و الیاف دارند در پیشگیری از سرطان مؤثرند. در عین حال، شیوه فراوری و پخت غذا بر سلامت آن اثر می‌گذارد. تحقیقات نشان داده است در مناطقی که مصرف غذاهای نمک‌سود یا دودی شده رایج است، سرطان شیوع بیشتری دارد. همچنین، ارتباط بعضی از سرطان‌ها با مصرف زیاد غذاهای کباب شده یا سرخ شده مشخص شده است. گزارش‌های متعددی در دست است که نشان می‌دهد ترکیبات نیتريت‌دار مانند سدیم نیتريت، که برای ماندگاری محصولات پروتئینی مثل سوسیس و کالباس به آنها اضافه می‌شود، در بدن به ترکیباتی تبدیل می‌شوند که تحت شرایطی نه همواره! قابلیت سرطان‌زایی دارند. بنابراین مصرف زیاد چنین مواد غذایی از عوامل ایجاد سرطان است.

انواع جهش‌ها از لحاظ عامل ایجاد کننده: جهش‌ها از لحاظ عامل ایجاد کننده به دو نوع کلی تقسیم می‌شوند.

(۱) جهش‌های خودبه‌خودی: این گونه جهش‌ها نتیجه اشتباه آنزیم DNA پلی‌مراز به هنگام همانندسازی DNA هستند. (عدم ویرایش یا عدم انجام خاصیت نوکلئازی)

(۲) جهش‌های القا‌یی: این گونه جهش‌ها نتیجه عواملی هستند که از بیرون سبب ایجاد جهش می‌شوند. این جهش‌ها نتیجه عوامل فیزیکی یا شیمیایی هستند.

+ عوامل فیزیکی: از این عوامل می‌توان به پرتوهایی مانند پرتو فرابنفش که در نور خورشید وجود دارد، اشاره نمود.

x (مثال) این پرتوها سبب تشکیل دو پیوند کووالانسی بین دو تیمین مجاور هم در یک رشته پلی‌نوکلئوتیدی می‌شود که به آن دایمر تیمین می‌گویند.

این دو تیمین متصل به هم به وسیله آنزیم‌های DNA پلی‌مراز و RNA پلی‌مراز یک نوکلئوتید تشفیص داده شده و به هنگام همانندسازی

DNA یا رونویسی در مقابل آنها فقط یک نوکلئوتید آدنین‌دار قرار داده می‌شود. نتیجه این عمل حذف یک نوکلئوتید آدنین‌دار در مولکول‌های

DNA بعدی یا RNA ها خواهد شد! این حذف می‌تواند تبعات مختلفی داشته باشد.

+ عوامل شیمیایی: از این عوامل می‌توان به موادی مانند بنزوپیرن که در دود سیگار وجود دارد، اشاره نمود، که به سرطان منجر می‌شود.

انواع جهش‌ها از لحاظ نحوه اثر بر روی بدن فرد: جهش‌ها از لحاظ نحوه اثر بر روی بدن فرد به دو نوع کلی تقسیم می‌شوند.

(۱) جهش‌های ارثی: این گونه جهش‌ها در گامت‌ها وجود داشته و از طریق یک یا هر دو والد به زاده‌ها می‌رسند.

+ این نوع جهش پس از لقاح، به سلول تقم هم منتقل شده و در این صورت همه سلول‌های حاصل از آن تقم، دارای آن جهش خواهند بود.

(۲) جهش‌های اکتسابی: این گونه جهش‌ها از محیط کسب می‌شوند.

+ به عنوان مثال سیگار کشیدن می‌تواند باعث ایجاد جهش فقط در سلول‌های دستگاه تنفس و ایجاد سرطان در این دستگاه شود.

x راه‌های پیشگیری از سرطان عبارتند از:

- سبک زندگی و تغذیه سالم

- ورزش و وزن مناسب

- استفاده از غذاهای گیاهی به دلیل وجود آنتی‌اکسیدان و الیاف

- عدم استفاده از غذاهای نمک‌سود یا دودی شده

- عدم مصرف زیاد غذاهای کباب شده یا سرخ شده

- عدم استفاده از محصولات پروتئینی آماده از قبیل سوسیس و کالباس به دلیل وجود ترکیبات نیتريت‌دار

• نکته مهم: سدیم نیتريت در بدن به ترکیبات دیگری تبدیل شده که این ترکیبات سرطان‌زا هستند نه خود سدیم نیتريت!

بعد از کشف پادزیست (آنتی‌بیوتیک)‌ها در نیمه قرن گذشته، آدمی به یکی از کارآمدترین ابزارهای دفاعی در برابر باکتری‌های بیماری‌زا مجهز شد و توانست در نبرد با آنها پیروز شود. با این وجود، مدتی است که از گوشه و کنار دنیا خبر می‌رسد باکتری‌ها نسبت به پادزیست‌ها مقاوم شده‌اند. گرچه دانشمندان با طراحی داروهای جدید، برتری انسان را در این نبرد همچنان حفظ کرده‌اند اما در عین حال، روند مقاوم شدن باکتری‌ها آدمی را سخت نگران کرده است. نکته مهم: آنتی‌بیوتیک‌ها فقط روی برخی از باکتری‌ها مؤثر هستند و روی ویروس‌ها یا عوامل دیگر بیماری‌زا مانند قارچ‌های میکروسکوپی و آغازیان تک‌سلولی و انگل‌های پرسلولی که می‌توانند در انسان و جانوران بیماری ایجاد کنند، تأثیر ندارند.

مقاوم شدن باکتری‌ها نسبت به داروها، یکی از مثال‌هایی است که نشان می‌دهد «موجودات زنده می‌توانند در گذر زمان تغییر کنند». این تغییر چگونه رخ می‌دهد؟ در این فرایند فرد تغییر نمی‌کند بلکه جمعیت تغییر می‌کند! به عبارت دیگر استفاده از آنتی‌بیوتیک ضمن از بین بردن بسیاری از باکتری‌ها، روی باکتری‌های مقاوم اثر نداشته چون این باکتری‌ها ژن‌های مقاوم به آنتی‌بیوتیک‌ها را دارند. بعد از مدتی باکتری‌های حساس به آنتی‌بیوتیک از بین رفته ولی تعداد باکتری‌های مقاوم به شدت افزایش یافته و بنابراین استفاده از همان آنتی‌بیوتیک بر روی این باکتری‌ها بی‌فایده است.

تغییر در گذر زمان

به انسان‌های اطراف خود نگاه کنید. همه انسان‌ها ویژگی‌های مشترکی دارند که باعث می‌شود آنان را در گروهی به نام «انسان‌ها» قرار دهیم. در عین حال، در میان انسان‌ها «تفاوت‌های فردی» نیز وجود دارد که باعث شناخت و تشخیص آنها از یکدیگر می‌شود. تفاوت‌های فردی منحصر به انسان نیست. در میان افراد گونه‌های دیگر هم تفاوت‌های فردی مشاهده می‌شوند.

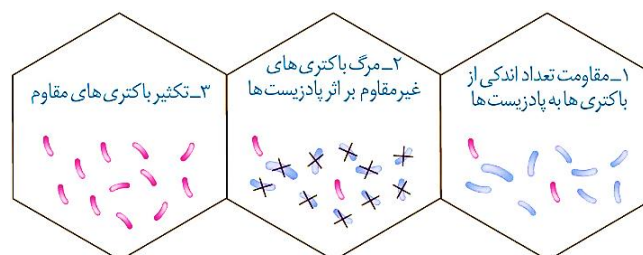
تفاوت‌های فردی چگونه می‌تواند در پایداری گونه مؤثر باشند و مانع از حذف افراد یک گونه و انقراض آن شوند؟ این سؤال را با ذکر مثالی پاسخ می‌دهیم. فرض کنید در نوعی از جانوران، افراد تحمل متفاوتی نسبت به سرما دارند؛ یعنی بعضی‌ها می‌توانند سرما را تحمل کنند. اگر سرمای شدیدی رخ دهد، آنان که سرما را تحمل می‌کنند شانس بیشتری برای زنده ماندن دارند. بنابراین، این افراد، بیشتر از دیگران تولیدمثل می‌کنند و در نتیجه صفت تحمل سرما، بیش از گذشته، به نسل بعد منتقل می‌شود. اگر سرما همچنان ادامه یابد، باز هم آنها که سرما را تحمل می‌کنند، شانس بیشتری برای تولیدمثل و انتقال صفت به نسل‌های بعد را خواهند داشت. بنابراین، بعد از مدتی با جمعیتی روبه‌رو خواهیم شد که در آن، تعداد افرادی که سرما را تحمل می‌کنند در مقایسه با جمعیت اول، بیشتر است و این یعنی تغییر در جمعیت.

مثال ساده‌ای که در بالا عنوان شد، نشان می‌دهد که برای تغییر، شرایطی لازم است. یکی از این شرایط، وجود تفاوت‌های فردی است. وقتی تفاوت فردی هست. این سؤال پیش می‌آید که کدام تفاوت‌ها بهترند. در مثال ما، آنها که سرما را تحمل می‌کردند، در مقایسه با بقیه، شانس بیشتری برای زنده ماندن داشتند. با کمی دقت متوجه می‌شویم که این «بهتر» بودن نسبی بوده و بنابراین یک صفت همیشگی نیست؛ بلکه شرایط محیط تعیین‌کننده صفات بهتر است. اگر هوا به جای سرد شدن گرم می‌شد، آن‌گاه افراد دیگری شانس زنده ماندن داشتند. بنابراین، زیست‌شناسان از واژه «صفت بهتر» استفاده نمی‌کنند بلکه به جای آن می‌گویند «صفت سازگارتر با محیط». به روشنی دیده می‌شود این، «محیط» است که تعیین می‌کند کدام صفات با فراوانی بیشتری به نسل بعد منتقل شوند.

تعریف انتخاب طبیعی: این فرایند را که در آن افراد سازگارتر با محیط انتخاب می‌شوند، یعنی آنهایی که شانس بیشتری برای زنده ماندن و تولیدمثل دارند، انتخاب طبیعی می‌نامند.

انتخاب طبیعی می‌تواند علت مقاوم شدن باکتری‌ها به پادزیست‌ها را نیز توضیح دهد (شکل ۶).

در این مثال باکتری‌های غیرمقاوم از بین می‌روند و باکتری‌های مقاوم تکثیر می‌شوند و به تدریج همه جمعیت را به خود اختصاص می‌دهند؛ در نتیجه جمعیت از غیرمقاوم به مقاوم تغییر می‌یابد.



شکل ۶: چگونگی مقاوم شدن باکتری‌ها به پادزیست

وقتی از تفاوت‌های فردی سخن می‌گوییم در واقع در حال بررسی جمعیتی از افراد هستیم نه یک فرد. انتخاب طبیعی «جمعیت» را تغییر می‌دهد نه «فرد» را. جمعیت، به افرادی گفته می‌شود که به یک گونه تعلق دارند و در یک زمان و مکان زندگی می‌کنند.

نکاتی در مورد جمعیت‌ها

- ۱) تفاوت‌های فردی نتیجه جهش‌ها در ماده وراثتی افراد یک گونه در طول تاریخ هستند.
- + این تفاوت‌ها منحصراً به انسان نیستند و در میان افراد گونه‌های دیگر هم مشاهده می‌شوند.
- ۲) تفاوت‌های فردی در پایداری گونه مؤثر بوده و مانع از حذف همه افراد یک گونه و انقراض آن می‌شوند.
- + در واقع در صورت ایجاد تغییرات محیطی عده‌ای از افراد حذف و عده‌ای باقی می‌مانند که سبب جلوگیری از انقراض گونه یا جمعیت می‌شوند.
- ۳) در فرایند انتخاب طبیعی، زیست‌شناسان از واژه «صفت بهتر» استفاده نمی‌کنند بلکه به جای آن می‌گویند «صفت سازگارتر با محیط».
- + به عبارت دیگر زیست‌شناسان در فرایند انتخاب طبیعی از معیاری به نام «شایستگی تکاملی» استفاده می‌کنند.
- ۴) انتخاب طبیعی فرایندی است که در آن افراد سازگارتر با محیط یعنی آنهایی که شانس بیشتری برای زنده ماندن و تولیدمثل دارند انتخاب می‌شوند.
- + نکته پالشی: در این پدیده بقای فرد مطرح است نه بقای گونه یا جمعیت!
- x افراد «شایسته» تلاش می‌کنند تولیدمثل بیشتری داشته باشند و جمعیت را به سمت ویژگی‌های خود سوق دهند.
- x بنابراین می‌توان گفت، انتخاب طبیعی سبب کاهش تنوع در جمعیت می‌شود.
- ۵) تعریف گونه: گونه به گروهی از جانداران اطلاق می‌شود که به هم شبیه بوده و می‌توانند از طریق تولیدمثل زاده‌هایی شبیه خود با قابلیت زنده ماندن (زیست) و قابلیت تولیدمثل (زايا) به وجود آورند. مانند تمام انسان‌های موجود بر روی کره زمین!
- ۶) تعریف جمعیت: جمعیت به افرادی گفته می‌شود که به یک گونه تعلق دارند و در یک زمان و مکان زندگی می‌کنند. به عبارت دیگر گونه از یک یا تعداد زیادی جمعیت تشکیل شده است. مانند تمام انسان‌های موجود در ایران!
- ۷) رابطه بین گونه و جمعیت: هر گونه از یک یا چند جمعیت تشکیل شده است. بنابراین هر «گونه» حداقل دارای یک جمعیت است.
- + برخی از گونه‌ها فقط محدود به یک منطقه جغرافیایی خاص بوده و در نقاط دیگر کره زمین نظیر آنها یافت نمی‌شود.
- x این گونه‌ها را بوم‌زاد Endemic می‌گویند. این گونه‌ها اغلب در معرض انقراض هستند! مانند گونه *Astragalus veiskaramii*
- + برخی از گونه‌ها در نقاط مختلف دنیا جمعیت‌های گوناگون داشته و جهان‌وطنی Cosmopolitan نامیده می‌شوند. مانند گندم، برنج، جو، ذرت و ...

خزانه ژن

- قبل از کشف مفاهیم پایه ژنتیک، زیست‌شناسان جمعیت را بر اساس صفات ظاهری یا فنوتیپ توصیف می‌کردند. مثل گوناگونی رنگ بدن در یک جمعیت جانوری یا گوناگونی رنگ گلبرگ در یک جمعیت گیاهی. با شناخت ژن‌ها، این امکان فراهم شد که زیست‌شناسان، جمعیت را بر اساس ژن‌های آن یا ژنوتیپ توصیف کنند. مجموع همه دگره‌های موجود در همه جایگاه‌های ژنی افراد یک جمعیت را خزانه ژن آن جمعیت می‌نامند.
- مسئله اگر خزانه ژنی یک جمعیت ۱۰۰۰ نفری از گونه انسان را برای سه جایگاه ژنی به صورت زیر تجسم نمایم تعداد آلل‌ها را به دست آورید.
- الف) جایگاه ژنی اول (صفت گروه خونی Rh): در این جمعیت، ۲۰۰۰ آلل برای صفت گروه خونی Rh وجود دارند. اگر ۸۱۰ نفر با ژنوتیپ DD، ۱۸۰ نفر با ژنوتیپ Dd و ۱۰ نفر با ژنوتیپ dd وجود داشته باشد.
- آنگاه ۱۸۰۰ آلل D و ۲۰۰ آلل d در خزانه ژنی این جمعیت وجود دارد.
- ب) جایگاه ژنی دوم (صفت گروه خونی ABO): در این جمعیت، ۲۰۰۰ آلل برای صفت گروه خونی ABO وجود دارند. اگر ۹۰ نفر با ژنوتیپ AA، ۲۴۰ نفر با ژنوتیپ AO، ۹۰ نفر با ژنوتیپ BB، ۲۴۰ نفر با ژنوتیپ BO، ۱۸۰ نفر با ژنوتیپ AB و ۱۶۰ نفر با ژنوتیپ OO وجود داشته باشد.
- آنگاه ۶۰۰ آلل A، ۶۰۰ آلل B و ۸۰۰ آلل O در خزانه ژنی این جمعیت وجود دارد.
- ج) جایگاه ژنی سوم (صفت فنیل کتونوری): در این جمعیت، ۲۰۰۰ آلل برای صفت فنیل کتونوری وجود دارند. اگر ۶۴۰ نفر با ژنوتیپ FF، ۳۲۰ نفر با ژنوتیپ Ff و ۴۰ نفر با ژنوتیپ ff وجود داشته باشد.
- آنگاه ۱۶۰۰ آلل F و ۴۰۰ آلل f در خزانه ژنی این جمعیت وجود دارد.

برای بقیه جایگاه‌های ژنی نیز این روند را ادامه می‌دهیم.

مقایسه ژنوم و خزانه ژنی

- ۱) ژنوم در مورد یک گونه بررسی می‌شود حال آنکه خزانه ژنی در یک جمعیت که بخشی از یک گونه است قابل مطالعه است.
- ۲) ژنوم کل متوای ژنتیکی است، به عبارت دیگر ژنوم علاوه بر بخش‌های رونویسی شونده یا ژن‌ها، توالی‌های تنظیمی شامل راه‌انداز، افزایشده، اپراتور، جایگاه اتصال فعال‌کننده و نیز فواصل بین ژنی را در بر می‌گیرد اما خزانه ژنی فقط شامل بخش‌های رونویسی شونده یا ژن‌ها (آلل‌ها) است که از روی آنها mRNA و در نهایت پروتئین ساخته می‌شود.
- ۳) ژنوم، در هر جایگاه ژنی فقط یکی از ژن‌ها (آلل‌ها)ی موجود را در بر می‌گیرد اما خزانه ژنی همه آلل‌های موجود در همه جایگاه‌های ژنی را شامل می‌شود.

تعادل در جمعیت

اگر در جمعیتی فراوانی نسبی دگرها یا فراوانی نسبی ژن‌نمودها از نسلی به نسل دیگر ثابت باشد آن‌گاه می‌گویند جمعیت در حال تعادل ژنی است. تا وقتی جمعیت در حال تعادل است، تغییر در آن، مورد انتظار نیست.

مسئله) اگر فرض کنیم جمعیتی ۱۰۰۰ تایی از مگس میوه داشته باشیم که تعداد آنها به صورت $90aa + 420Aa + 90AA$ باشد، در صورتی که تغییری در جمعیت رخ ندهد آن‌گاه این جمعیت در حال تعادل ژنی است. زیرا فراوانی نسبی آلل‌ها و ژنوتیپ‌ها در نسل‌های متوالی ثابت خواهد بود:

• فراوانی نسبی آلل‌ها به صورت 0.7 و 0.3 می‌باشد:

$$f(A) = (490 \times 2) + (420 \times 1) / 1000 \times 2 = 0.7$$

$$f(a) = (90 \times 2) + (420 \times 1) / 1000 \times 2 = 0.3 \quad \text{یا} \quad f(a) = 1 - f(A) = 1 - 0.7 = 0.3 \quad \text{زیرا} \quad f(A) + f(a) = 1$$

• فراوانی نسبی ژنوتیپ‌ها نیز به صورت 0.49 ، 0.42 و 0.09 می‌باشد:

$$f(AA) = 490 / 1000 = 0.49$$

$$f(Aa) = 420 / 1000 = 0.42$$

$$f(aa) = 90 / 1000 = 0.09$$

نسل بعدی از لقاح تصادفی اسپرم‌ها و تخمک‌ها به وجود می‌آید. حال اگر فرض کنیم جمعیت نسل بعدی ۵۰۰۰ تایی باشد، آن‌گاه:

فراوانی اسپرم‌ها

×	فراوانی تخمک‌ها	
	$f(A) = 0.7$	$f(a) = 0.3$
$f(A) = 0.7$	0.49 AA	0.21 Aa
$f(a) = 0.3$	0.21 Aa	0.09 aa

تعداد افراد در نسل بعدی به صورت زیر محاسبه می‌شود:

$$AA = 0.49 \times 5000 = 2450$$

$$Aa = 0.42 \times 5000 = 2100$$

$$aa = 0.09 \times 5000 = 450$$

حال اگر در این نسل دوباره فراوانی آلل‌ها و ژنوتیپ‌ها را به دست آوریم خواهیم داشت:

• فراوانی آلل‌ها به صورت 0.7 و 0.3 می‌باشد:

$$f(A) = (2450 \times 2) + (2100 \times 1) / 5000 \times 2 = 0.7$$

$$f(a) = (450 \times 2) + (2100 \times 1) / 5000 \times 2 = 0.3$$

• فراوانی ژنوتیپ‌ها نیز به صورت 0.49 ، 0.42 و 0.09 می‌باشد:

$$f(AA) = 2450 / 5000 = 0.49$$

$$f(Aa) = 2100 / 5000 = 0.42$$

$$f(aa) = 450 / 5000 = 0.09$$

همان‌طور که مشاهده می‌شود در این دو نسل فراوانی آلل‌ها و ژنوتیپ‌ها ثابت باقی ماند.

اگر جمعیت از تعادل خارج شود، روند تغییر را در پیش گرفته است. عوامل زیر باعث می‌شوند جمعیت از حال تعادل خارج شود.

(الف) جهش: یک باکتری را در نظر بگیرید که هر ۲۰ دقیقه تقسیم می‌شود. اگر جهش رخ دهد، آن‌گاه دگرهای جدیدی ایجاد می‌شوند که این یعنی

تغییر در فراوانی نسبی دگرها.

جهش، معمولاً با افزودن دگرهای جدید، خزانه ژن را غنی‌تر می‌کند و گوناگونی را افزایش می‌دهد. بسیاری از جهش‌ها تأثیری فوری بر رخ‌نمود

ندارند و بنابراین ممکن است تشخیص داده نشوند. اما با تغییر شرایط محیط ممکن است دگر جدید، سازگارتر از دگر یا دگرهای قبلی عمل کند.

(ب) رانش دگرهای: فرض کنید گله‌ای شامل ۱۰۰ گوسفند در حال عبور از ارتفاعات است. حین عبور، تعدادی از گوسفندان به پایین سقوط می‌کنند

و می‌میرند. اگر این گوسفندان زاده‌ای نداشته باشند، شانس انتقال ژن‌های خود به نسل بعد را از دست داده‌اند. به فرایندی که باعث تغییر فراوانی

دگرهای بر اثر رویدادهای تصادفی می‌شود، رانش دگرهای می‌گویند. رانش دگرهای گرچه فراوانی دگرها را تغییر می‌دهد اما برخلاف انتخاب

طبیعی به سازش نمی‌انجامد.

به مثال دیگری توجه کنید. گاهی در حوادثی نظیر سیل، زلزله، آتش‌سوزی و نظایر آن، تعداد آنهایی که می‌میرند ممکن است بیش از آنهایی باشند

که زنده می‌مانند. بنابراین ممکن است تعدادی از آلل‌ها حذف شوند و فقط

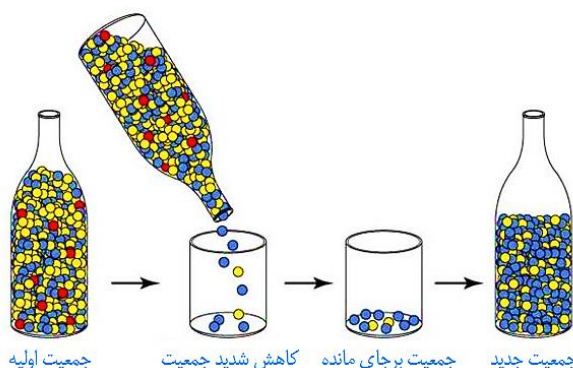
بخشی از دگرهای جمعیت بزرگ اولیه به جمعیت کوچک باقی مانده

خواهد رسید و جمعیت آینده یا جدید از همین دگرهای برجای مانده

تشکیل خواهند شد (شکل ۷). در این صورت نیز فراوانی دگرها تغییر

می‌کند اما این تغییر در فراوانی، ارتباطی با سازگاری آنها با محیط و

انتخاب طبیعی ندارد.



شکل ۷- کاهش شدید در اندازه جمعیت باعث تغییر فراوانی‌های دگرهای می‌شود.

هرچه اندازه یک جمعیت کوچک‌تر باشد، رانش دگره‌ای اثر بیشتری دارد. به همین علت، برای آنکه جمعیتی در تعادل باشد، باید اندازه بزرگی داشته باشد. منظور از اندازه جمعیت، تعداد افراد آن است.

پ) شارش ژن: وقتی افرادی از یک جمعیت به جمعیت دیگری مهاجرت می‌کنند، در واقع تعدادی از دگره‌های جمعیت مبدأ را به جمعیت مقصد وارد می‌کنند و سبب **تغییر در فراوانی نسبی دگره‌ها** می‌شوند. به این پدیده، **شارش ژن** می‌گویند. اگر بین دو جمعیت، شارش ژن به طور پیوسته و دوسویه ادامه یابد، سرانجام خزانه ژنی دو جمعیت به هم شبیه می‌شود.

ت) آمیزش غیر تصادفی: برای آنکه جمعیتی در حال تعادل باشد، لازم است آمیزش‌ها در آن تصادفی باشند. آمیزش تصادفی آمیزشی است که در آن احتمال آمیزش هر فرد با افراد جنس دیگر در آن جمعیت یکسان باشد. اگر آمیزش‌ها به رخ‌نمود یا ژن‌نمود بستگی داشته باشد دیگر تصادفی نیستند و **فراوانی نسبی ژن‌نمودها را تغییر می‌دهد**. برای مثال، جانوران جفت خود را بر اساس ویژگی‌های ظاهری و رفتاری «انتخاب» می‌کنند (فصل ۸).

نکته بسیار مهم: در آمیزش‌های غیر تصادفی فراوانی نسبی ژنوتیپ‌ها تغییر می‌کنند، اما فراوانی نسبی آلل‌ها ثابت مانده و تغییر نمی‌کند!

ث) انتخاب (گزینش) طبیعی: انتخاب طبیعی **فراوانی دگره‌ها را در خزانه ژنی تغییر می‌دهد**. انتخاب طبیعی افراد سازگارتر با محیط را برمی‌گزیند و از فراوانی دیگر افراد می‌کاهد. به این ترتیب، خزانه ژن نسل آینده دستخوش تغییر می‌شود. در مثال ابتدای این گفتار، دیدیم که چگونه در نتیجه انتخاب طبیعی، بعضی از باکتری‌ها نسبت به تغییر شرایط (حضور پادزیست‌ها) سازش پیدا کرده‌اند.

نکاتی در مورد عواملی که هم‌زمانه تعادل در جمعیت

۱) جهش: همان تغییر در ماده وراثتی است و این تغییر احتمالاً سبب ایجاد آلل‌های جدید یعنی افزایش گوناگونی آللی می‌شود.
+ در جهش فراوانی آلل‌ها دچار تغییر شده و به دنبال آن فراوانی ژنوتیپ‌ها هم تغییر نموده و جمعیت از حالت تعادل خارج می‌شود.
+ جهش‌هایی مؤثری که در درون اکزون ژن‌هایی ایجاد کننده پروتئین رخ می‌دهند، می‌توانند سبب تغییر عملکرد پروتئین‌ها شوند.
+ جهش‌ها می‌توانند با ایجاد آلل‌های جدید سبب ایجاد ژنوتیپ‌های جدید شده و در نهایت باعث افزایش تنوع ژنتیکی جمعیت شوند.
+ جهش ممکن است سبب ایجاد فنوتیپ‌هایی شود که قبلاً وجود نداشته‌اند. در صورت تغییر محیط ممکن است سازگاری این افراد از افراد قبلی بیشتر شود.
۲) رانش آللی: همان تغییر در فراوانی آلل‌های یک جمعیت بر اثر یک رخداد تصادفی مانند سیل، زلزله، آتش‌سوزی و قحطی آن است.

+ در رانش آللی، همواره یک رخداد تصادفی وجود دارد.
+ در رانش آللی، جمعیت در یک دوره زمانی به شدت کاهش یافته‌اند.
+ در رانش آللی، آلل‌های خوش‌شانس‌تر باقی می‌مانند نه آلل‌های سازگارتر!
+ رانش آللی، عکس فرایند انتخاب طبیعی و نقطه مقابل آن است.
+ در رانش آللی، ممکن است با حذف آلل یا آلل‌هایی سبب کاهش در گوناگونی آللی شود.
+ رانش آللی، بر روی جمعیت‌های کوچک‌تر اثر شدیدتری بر جای می‌گذارد.

۳) شارش ژنی: همان مهاجرت افراد جمعیت است. افرادی که مهاجرت می‌کنند آلل‌هایی را با خود از جمعیت مبدأ خارج نموده و وارد جمعیت مقصد می‌کنند.
+ در شارش ژنی، هر دو جمعیت مبدأ و مقصد دچار تغییر در فراوانی آلل‌ها می‌شوند.
x بدیهی است شارش سبب عدم تغییر در گوناگونی آللی می‌شود.

+ شارش ژن دائمی و دوسویه باعث مشابهت خزانه ژنی دو جمعیت می‌شود.
۴) آمیزش غیر تصادفی: بر خلاف آمیزش‌های تصادفی که جمعیت را متعادل نگه می‌دارند، آمیزش‌های غیر تصادفی سبب به هم خوردن تعادل می‌شود.
+ در آمیزش تصادفی شانس آمیزش و ازدواج برای همه افراد یکسان بوده و هیچ گونه معیار و ملاکی برای آمیزش و ازدواج وجود ندارد!
+ در آمیزش غیر تصادفی افراد از روی فنوتیپ و ژنوتیپ طرف مقابل، اقدام به «انتخاب جفت» می‌کنند. نتیجه این عمل تغییر در فراوانی ژنوتیپ‌ها است.
x در آمیزش غیر تصادفی فراوانی آلل‌ها تغییر نمی‌کند! بدیهی است این پدیده سبب عدم تغییر در گوناگونی آللی می‌شود.
- مثال) جانوران جفت خود را بر اساس ویژگی‌های ظاهری (مثلاً دم زینتی طاووس نر یا شاخ گوزن نر) و رفتاری (مثلاً سیستم‌های چند همسری و تک همسری) انتخاب می‌کنند.

لازم به ذکر است در گیاهان هم آمیزش‌ها همیشه تصادفی نیستند!

۵) انتخاب طبیعی: در انتخاب طبیعی افراد بر اساس معیار «شایستگی» یا **سازواری** یا **Fitness** و از روی فنوتیپ‌های خاص خود انتخاب می‌شوند.

+ لازم به ذکر است معیار شایستگی یا سازواری یا **Fitness** بین ه و ۱ در نوسان است!

+ پس از انتخاب طبیعی برخی از فنوتیپ‌ها، در فراوانی آلل‌ها و در نهایت ژنوتیپ‌ها تغییراتی ایجاد می‌شود.

x انتخاب طبیعی سبب عدم تغییر در گوناگونی آللی می‌شود. نکته مهم این‌که این فرایند با حذف برخی از افراد از تنوع درون جمعیت می‌کاهد!

تغییر	تغییر	تغییر	تغییر	جهش
تغییر	افزایش	تغییر	افزایش	رانش آلی
تغییر	کاهش	تغییر	کاهش	انتخاب طبیعی
تغییر	کاهش	تغییر	کاهش	شارش ژنی
تغییر	ثابت	تغییر	ثابت	آمیزش غیر تصادفی
تغییر	ثابت	ثابت	ثابت	

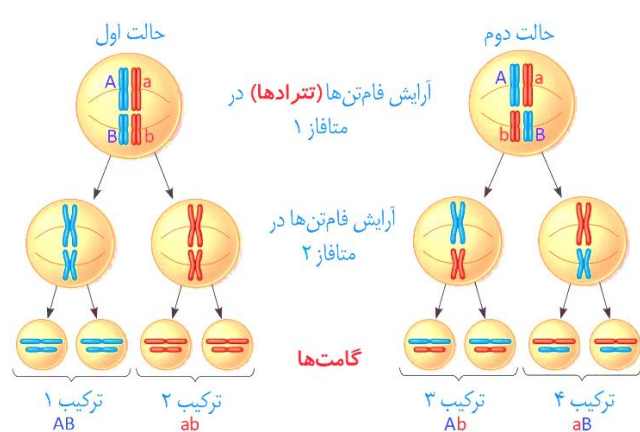
تداوم، حفظ و استمرار گوناگونی در جمعیت‌ها

دانستیم که نتیجه انتخاب طبیعی، سازگاری بیشتر جمعیت با محیط است. با انتخاب شدن افراد سازگارتر، طبق جدول بالا تفاوت‌های فردی و در نتیجه گوناگونی کاهش می‌یابد. به عبارت دیگر پس از تأثیر فرایند انتخاب طبیعی و از بین رفتن افراد ناسازگار، تنوع آلی و ژنوتیپی در جمعیت کاهش می‌یابد. از سوی دیگر، دیدیم که گوناگونی یا تنوع در میان افراد یک جمعیت، توانایی بقای جمعیت را در شرایط محیطی جدید بالا می‌برد. از این رو به سازوکارهایی نیاز است که بتوانند در عین وجود انتخاب طبیعی، گوناگونی را حفظ کند. در ادامه، این سازوکارها که باعث تداوم و استمرار تنوع می‌شوند را بررسی می‌کنیم.

نکاتی در مورد انتخاب طبیعی

- (۱) انتخاب طبیعی باعث می‌شود سازگاری جمعیت با محیط بیشتر شود. در این فرایند تفاوت‌های فردی و در نتیجه گوناگونی و تنوع جمعیت کاهش می‌یابد.
 - (۲) پس از تأثیر فرایند انتخاب طبیعی افراد سازگار باقی می‌مانند از طرفی سبب از بین رفتن افراد ناسازگار شده و در نهایت تنوع در جمعیت کاهش می‌یابد.
 - (۳) انتخاب طبیعی به صورت بی‌رحمانه! تنوع در جمعیت را کاهش می‌دهد، از طرف دیگر وجود تنوع در جمعیت باعث بقاء و ماندگاری جمعیت می‌شود.
- + بنابراین عوامل دیگری می‌بایست وارد عمل شده تا تنوع و گوناگونی در جمعیت تداوم و استمرار پیدا کند. این عوامل عبارتند از:
- x تنوع آلل‌ها در گامت‌ها: بر اثر آرایش‌های تصادفی تتراده‌ها در متافاز ۱ که در نهایت سبب تنوع زاده‌ها می‌شود.
 - x نوترکیبی یا کراسینگ‌اور: این پدیده سبب جابه‌جایی قطعاتی از کروماتیدهای غیرخواهری در تتراده‌ها شده که در نهایت سبب تنوع زاده‌ها می‌شود.
 - x شایستگی بالاتر نافع‌ها: ضمن جلوگیری از حذف برخی از آلل‌ها سبب تداوم و استمرار گوناگونی و تنوع در بین آلل‌ها و ژنوتیپ‌ها می‌شود.

الف) گوناگونی دگرهای در گامت‌ها: در تولیدمثل جنسی، هر والد از طریق گامت‌هایی که می‌سازد، نیمی از فام‌تن‌های خود را به نسل بعد منتقل می‌کند.



این که هر گامت کدام یک از فام‌تن‌ها را دریافت و به نسل بعد منتقل می‌کند به آرایش چهارتاییه‌ها (تتراده‌ها) در متافاز ۱ بستگی دارد. در متافاز ۱، فام‌تن‌ها با آرایش‌ها یا حالت‌های مختلفی ممکن است در سطح میانی یا استوایی یاخته قرار گیرند، که به ایجاد گامت‌های مختلف می‌انجامد. در شکل ۸ نحوه توزیع فام‌تن‌ها طی کاستمان نشان داده شده است. به عبارت دیگر، آرایش‌های مختلف متافازی تتراده‌ها در میوز ۱، باعث تنوع آلی در گامت‌ها و نهایتاً تنوع ژنتیکی زاده‌ها می‌شود.

شکل ۸ - نحوه توزیع فام‌تن‌ها طی میوز

نکاتی در مورد تنوع آلل‌ها در گامت‌ها

- (۱) تعداد آرایش‌های تترادی در متافاز: سلول‌های ایجاد کننده گامت‌های یک فرد در ضمن تقسیم میوز ۱ می‌توانند آرایش‌های تترادی متفاوتی پیدا کنند.

+ تعداد این آرایش‌ها یا حالات از رابطه زیر به دست می‌آید: (n عدد هاپلوئید و یا تعداد جایگاه‌های ژنی نافع و غیر متصل non Linked است).

$$2^{n-1}$$

تعداد آرایش‌های تترادی در متافاز ۱

- (۲) تعداد انواع گامت‌ها:

+ تعداد انواع گامت‌ها برای فرد: برای هر فرد از رابطه زیر به دست می‌آید: (که در آن n عدد هاپلوئید و یا تعداد جایگاه‌های ژنی نافع و غیر متصل است).

$$2^n$$

تعداد انواع گامت‌ها

+ تعداد انواع گامت‌ها برای سلول: در هر سلول زاینده، تتراده‌ها از یک کروموزوم کروموزوم مادری (قرمز - پرسپولیسی) و یک پدری (آبی - استتالی) به وجود آمده و می‌توانند فقط و فقط یک آرایش متافازی کسب نموده و در نهایت حداکثر دو نوع گامت تولید کنند.

x پدیده است اگر سلول مورد نظر مربوط به یک فرد ماده باشد به دلیل تشکیل گویچه‌های قطبی، فقط یک نوع گامت تولید می‌کند!

در شکل بالا که مربوط به فردی با عدد کروموزومی $2n=4$ و ژنوتیپ فرضی آن نیز به صورت $AaBb$ در نظر گرفته شده است تعداد آرایش‌های متافازی تترادهای ۴ و تعداد انواع گامت ۴ نوع به دست می‌آید.

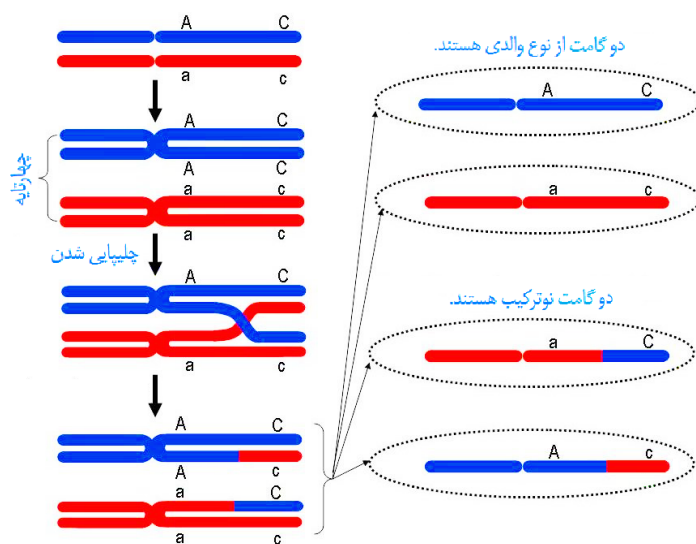
$$2^{2-1} = 2 \text{ = تعداد آرایش‌های متافازی تترادهای}$$

$$2^2 = 4 \text{ = تعداد انواع گامت‌ها}$$

در انسان که عدد کروموزومی $2n=46$ است تعداد انواع آرایش‌های متافازی تترادهای بیش از ۴ میلیون ($2^{22} = 4194304$) و تعداد انواع گامت بیش از ۸ میلیون ($2^{23} = 8388608$) نوع است. بدیهی است چون لقاح بین اسپرم‌ها و تخمک‌ها نیز به صورت تصادفی انجام می‌شود بنابراین از ازدواج یک زوج بیش از ۷۰ تریلیون ($2^{23} \times 2^{23} = 70368744177664$) نوع زاده متفاوت و متنوع قابل انتظار است! به عبارت دیگر اگر یک زوج بیش از ۷۰ تریلیون بچه داشته باشند آنگاه ناگزیر دوتا از بچه‌های آنها بدون این‌که دوقلوی همسان باشند از لحاظ ژنتیکی کاملاً مشابه هستند! پس عملاً چنین چیزی امکان‌پذیر نیست. همان‌طور که مشاهده شد کروموزوم‌ها و تترادهای با برقراردن‌های متفاوت قادرند زاده‌های بسیار بسیار متنوعی را پدید آورند.

مقادیر فوق رابطه مستقیمی با تعداد کروموزوم‌ها دارند. به عنوان مثال در گونه‌ای که عدد کروموزومی آن $2n=2$ است فقط یک نوع آرایش متافازی و فقط دو نوع گامت تولید می‌شود. در تالیکه این مقادیر برای گونه‌ای از سرخس با $2n=1260$ سرسام آور خواهند بود!

+ تعداد انواع گامت‌ها برای فرد در هر بار تقسیم میوز: هر فرد در هر بار تقسیم میوز همانند یک سلول رفتار نموده و می‌تواند فقط و فقط یک آرایش متافازی کسب و در نهایت حداکثر دو نوع گامت تولید کند. اگر سلول مورد نظر مربوط به یک فرد ماده باشد فقط یک نوع گامت تولید می‌کند!



(ب) نو ترکیبی یا کراسینگ‌اور: در پروفاز میوز ۱، هنگام جفت شدن فامتن‌های همتا و ایجاد تتراد یا چهارتایی، ممکن است قطعه‌ای از فامتن بین کروماتیدها یا فامینک‌های غیرخواهری مبادله شود. این پدیده را **چلیپایی شدن (کراسینگ‌اور)** می‌گویند. اگر قطعات مبادله شده حاوی آلله‌ها یا دگره‌های متفاوتی باشند، ترکیب جدیدی از دگره‌ها در این دو فامینک به وجود می‌آید و به آنها فامینک‌ها یا در نهایت کروموزوم‌های **نو ترکیب** می‌گویند. لازم به ذکر است دو کروموزوم دیگر والدی هستند یعنی قبلاً در والدین وجود داشته‌اند. از میان گامت‌ها، آنهایی که این فامینک‌ها یا در نهایت کروموزوم‌های نو ترکیب را دریافت می‌کنند، **گامت نو ترکیب** نامیده می‌شوند (شکل ۹).

شکل ۹- نو ترکیبی بر اثر چلیپایی شدن

نکاتی در مورد کراسینگ‌اور

- (۱) بر اساس کتاب، پدیده کراسینگ‌اور ممکن است به هنگام انجام تقسیم میوز به وقوع بپیوندد!
- + اگرچه به نظر می‌رسد وقوع این پدیده به هنگام میوز اجتناب‌ناپذیر باشد!
- (۲) در تقسیم میوز ۱، هنگام جفت شدن کروموزوم‌های همتا در پروفاز ۱ و ایجاد تتراد ممکن است قطعاتی از کروموزوم‌های همتا بین کروماتیدهای غیرخواهری مبادله شوند. این پدیده را **کراسینگ‌اور** می‌گویند.
- + لازم به ذکر است قطعات مبادله شده معمولاً در بر گیرنده جایگاه‌های ژنی متفاوتی هستند و در این پدیده جایگاه‌های ژنی زیادی درگیر و مبادله می‌شوند.
- x هر چند بر اساس کتاب می‌بایست در هر بار وقوع این پدیده یک جفت آلل را در نظر گرفت.
- (۳) اگر به هنگام وقوع پدیده کراسینگ‌اور آلله‌های یکسانی مبادله شوند این پدیده سبب ایجاد گامت‌های نو ترکیب نمی‌شود.
- + برای این‌که پدیده کراسینگ‌اور منجر به تولید گامت‌های نو ترکیب یا تنوع گامت‌ها و تنوع زاده‌ها شود می‌بایست آلله‌های مبادله شده متفاوت باشند.
- x بنابراین می‌توان گفت: پدیده کراسینگ‌اور همواره سبب تنوع و تولید گامت‌های نو ترکیب نمی‌شود!
- (۴) اگرچه در پدیده کراسینگ‌اور همانند جهش جابه‌جایی قطعه‌ای از کروموزوم‌ها جابه‌جا و مبادله می‌شود ولی این پدیده منجر به وقوع جهش نمی‌شود!
- + به عبارت دیگر کراسینگ‌اور جهش محسوب نمی‌شود.
- (۵) پدیده کراسینگ‌اور با جدا نمودن آلله‌های مربوط به جایگاه‌های ژنی مختلف که در والدین به صورت متصل به هم یا لینک شده Linked وجود داشته‌اند، گامت‌های نو ترکیبی می‌سازد که تا قبل از وقوع این پدیده وجود نداشته‌اند!

۶) این پدیده با افزایش تنوع گامت‌ها باعث تنوع و گوناگونی زاده‌ها و استمرار و تداوم این گوناگونی می‌شود.

۷) گاهی اوقات ژن‌های متصل به هم و تأثیر کراسینگ‌اور بر روی آنها به صورت زیر نشان داده می‌شوند.

$$\frac{A}{a} \frac{C}{c} \text{ یا } \frac{A}{a} \frac{C}{c} \text{ یا } \frac{A}{C} \parallel \frac{a}{c} \text{ یا } \frac{A}{C} \parallel \frac{a}{c}$$

(مثال‌ها)

• فردی با ژنوتیپ AaCc مفروض است. در صورتی که A و C از هم جدا باشند، چند نوع گامت می‌تواند تولید کند؟

این ژنوتیپ دارای عدد کروموزومی به صورت $2n = 4$ است، دو نوع آرایش متافازی برای تتراده‌ها در متافاز I و چهار نوع گامت تولید می‌کند:

AC, ac, Ac, aC

• فردی با ژنوتیپ AaCc مفروض است. در صورتی که A و C به هم متصل یا لینک شده Linked باشند، چند نوع گامت می‌تواند تولید کند؟

به دلیل اتصال ژن‌ها، از آنجا که A و C با هم وارد یک گامت و a و c به هم وارد یک گامت می‌شوند، بنابراین این ژنوتیپ دارای عدد کروموزومی

به صورت $2n = 2$ است، فقط یک نوع آرایش متافازی برای تتراده‌ها در متافاز I و دو نوع گامت تولید می‌کند که هر دو والدی هستند:

AC, ac

• فردی با ژنوتیپ AaCc مفروض است. در صورتی که A و C به هم متصل یا لینک شده Linked باشند ولی پدیده کراسینگ‌اور رخ دهد، چند نوع گامت

می‌تواند تولید کند؟

اگرچه این ژنوتیپ دارای عدد کروموزومی به صورت $2n = 2$ است، فقط یک نوع آرایش متافازی برای تتراده‌ها در متافاز I دارد ولی به دلیل این که

پدیده کراسینگ‌اور باعث جدا شدن ژن‌های متصل به هم یا لینک شده می‌شود بنابراین دوباره چهار نوع گامت تولید می‌شود که دو نوع آن والدی

و دو نوع دیگر نوترکیب هستند:

دو نوع والدی:

AC, ac

دو نوع نوترکیب:

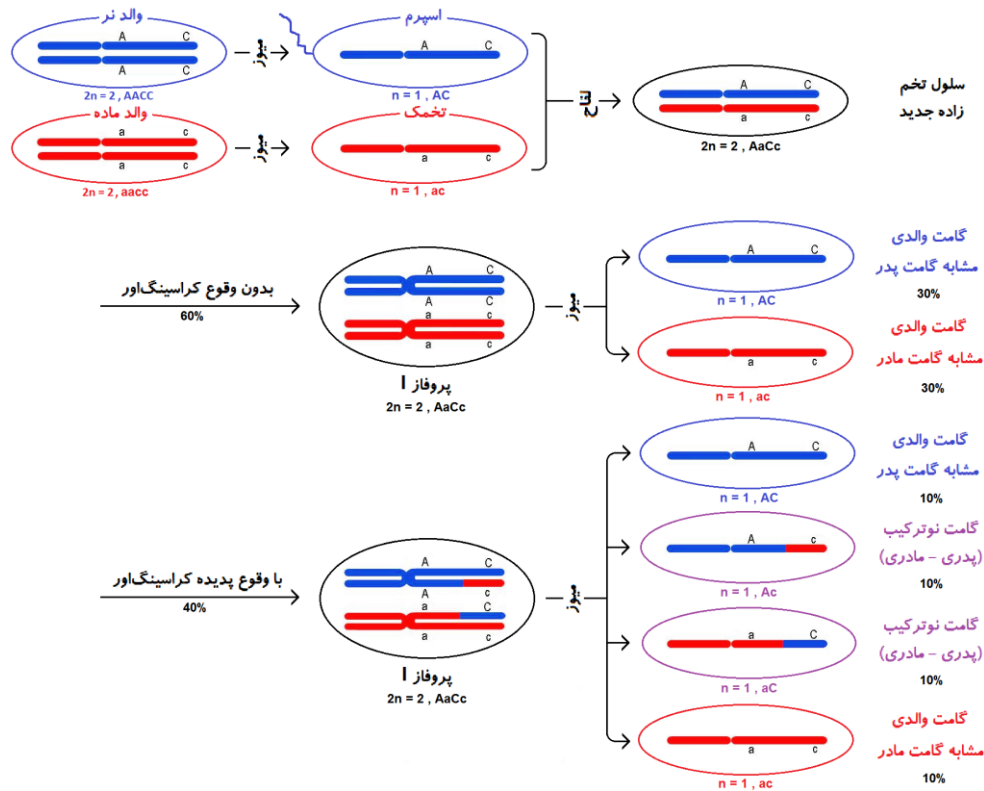
Ac, aC

• فردی با ژنوتیپ AaCc مفروض است. در صورتی که A و C به هم متصل یا لینک شده باشند ولی در ۴۰ درصد گامت‌ها پدیده کراسینگ‌اور رخ دهد،

الف) نسبت گامت‌های AC را به دست آورید. 40%

ب) نسبت گامت‌های Ac را به دست آورید. 10%

ج) نسبت گامت‌های نوترکیب به والدی را محاسبه کنید. $20\%/80\% = 1/4$



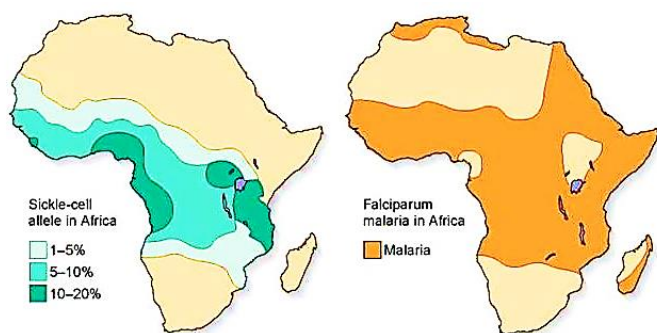
پ) اهمیت یا شایستگی بالاتر ناخالص‌ها: پس از درک فرایند انتخاب طبیعی این پرسش پیش آمد:

چرا آلل‌های مضر مانند آلل کم‌خونی داسی‌شکل که باعث مرگ افراد می‌شود، هم‌پنان در جمعیت‌ها حفظ شده و حذف نمی‌شوند؟

ساده‌ترین جواب به این پرسش را می‌بایست در افراد ناخالص یا ناقل برای این بیماری جست‌وجو نمود. به عبارت دیگر، این آلل در افراد ناخالص یا ناقل وجود

دارشته و بنابراین از جمعیت حذف نمی‌شوند. بنابراین در این گونه موارد افراد ناخالص یا ناقل با اهمیت‌تر بوده و مانع از کاهش تنوع آلل‌ها و ژنوتیپ‌ها می‌شوند.

اهمیت ناخالص‌ها در تداوم گوناگونی را می‌توان به وسیله بیماری کم‌خونی ناشی از گویچه‌های قرمز داسی‌شکل نیز نشان داد. افراد مبتلا به بیماری گویچه‌های قرمز داسی‌شکل ژن‌نمود $Hb^S Hb^S$ دارند و در سنین پایین معمولاً می‌میرند. ژن‌نمود ناخالص‌ها $Hb^A Hb^S$ است و وضع بهتری دارند. گویچه‌های قرمز آنها فقط هنگامی داسی‌شکل می‌شوند که مقدار اکسیژن محیط کم باشد.



ژن‌شناسان با مطالعه توزیع این بیماری در جهان دریافته‌اند که فراوانی دگره Hb^S در مناطقی که مالاریا شایع است بسیار بیشتر از سایر مناطق است. بیماری مالاریا به وسیله نوعی انگل تک‌یاخته‌ای می‌شود که بخشی از چرخه زندگی خود را در گویچه‌های قرمز می‌گذراند. افرادی که گویچه‌های سالم دارند، یعنی $Hb^A Hb^A$ هستند، در معرض خطر ابتلا به مالاریا قرار دارند. این انگل نمی‌تواند در افراد ناخالص یا $Hb^A Hb^S$ سبب بیماری شود. پس افراد $Hb^A Hb^S$ در برابر مالاریا

شایستگی تکاملی بالایی داشته و نسبت به این بیماری مقاوم‌اند. بنابراین، وجود دگره Hb^S در این مناطق باعث بقای جمعیت می‌شود. حال آنکه این دگره در سایر مناطق دگره مطلوبی نیست. این مثال، مثال خوبی است که نشان می‌دهد شرایط محیط، تعیین‌کننده صفتی است که حفظ می‌شود.

نکاتی در مورد رابطه بیماری کم‌خونی داسی‌شکل و مالاریا

- (۱) بیماری کم‌خونی داسی‌شکل نوعی بیماری ژنتیکی است که در آن رمز ژنتیکی یکی از آمینواسیدهای زیرراند بتا در هموگلوبین تغییر نموده است.
- (۲) برای بیماری کم‌خونی داسی‌شکل یک جایگاه ژنی، دو نوع آلل با رابطه هم‌خوانی، و بنابراین سه نوع ژنوتیپ و سه نوع فنوتیپ وجود دارد.
- (۳) اگر افراد ناخالص به ارتفاعات صعود کنند یا با هواپیما سفر کنند ممکن است تعدادی از گلبول‌های قرمز آنها داسی‌شکل شوند.
- (۴) در یک فرد عادی مقدار اکسیژن در دسترس پندارن چهار نوسان نمی‌شود این افراد در زندگی خود مشکلی نداشته و شایستگی تکاملی برابر با افراد سالم دارند.
- (۵) بیماری مالاریا به وسیله نوعی انگل تک‌سلولی (از آغازیان) ایجاد می‌شود که بخشی از چرخه زندگی خود را در درون سیتوپلاسم گویچه‌های قرمز می‌گذراند.
- + بخش دیگر چرخه زندگی این انگل درون سلول‌های کبدی و بخش دیگر در پلاسمای خون سپری می‌شود.
- (۶) افراد از نظر بیماری کم‌خونی داسی‌شکل سه نوع ژنوتیپ دارند:
- + افراد سالم در معرض خطر ابتلا به مالاریا قرار دارند زیرا در مناطق مالاریافیز انگل به راحتی وارد گلبول‌های قرمز شده و سبب مرگ برقی از آنها می‌شود.
- + افراد ناقص یا ناخالص به بیماری مالاریا مبتلا نمی‌شوند بنابراین در این مناطق افراد ناخالص یا $Hb^A Hb^S$ در برابر مالاریا مقاوم هستند.
- + افراد بیمار بر اثر بیماری کم‌خونی داسی‌شکل می‌میرند زیرا شایستگی تکاملی این افراد در تمام مناطق کره زمین نزدیک به صفر است.

$Hb^S Hb^S$	$Hb^A Hb^S$	$Hb^A Hb^A$	شایستگی تکاملی
۰	۱	۱	در مناطق غیر مالاریافیز
۰	۱	۰.۸	در مناطق مالاریافیز

(۷) وجود آلل Hb^S در مناطق مالاریافیز باعث بقای جمعیت می‌شود. حال آنکه در سایر مناطق آلل مطلوبی نیست.

+ این موضوع نشان می‌دهد شرایط محیط، تعیین‌کننده صفتی است که حفظ می‌شود.

گونه‌های بسیاری روی کره زمین زندگی می‌کنند. آیا این گونه‌ها در گذشته‌های دور هم وجود داشته‌اند؟ خیر، گونه‌های دیگری وجود داشته که یا منقرض شده یا تغییر نموده‌اند. یا این که در طول زمان پدید آمده‌اند؟ بر اثر عوامل مختلفی که در گفتار قبلی بحث شدند از گونه‌های قبلی به وجود آمده‌اند.

شواهد تغییر گونه‌ها

شواهدی وجود دارند که نشان می‌دهند گونه‌ها در طول زمان تغییر کرده‌اند. در ادامه به این شواهد می‌پردازیم.

(الف) سنگواره‌ها: در سال‌های قبل، با انواع سنگواره‌ها و نحوه تشکیل آنها آشنا شده‌اید. به یاد دارید که سنگواره عبارت است از بقایای یک جاندار یا آثاری از جاندار که در گذشته دور زندگی می‌کرده است. سنگواره معمولاً حاوی قسمت‌های سخت بدن جانداران (مثل استخوان‌ها یا اسکلت خارجی) است. گاهی ممکن است کل بدن یک جاندار سنگواره شده باشد مثل ماموت‌های منجمد شده‌ای که همه قسمت‌های بدن آنها، حتی پوست و مو، حفظ شده‌اند یا حشراتی که در رزین‌های گیاهان به دام افتاده‌اند.

سنگواره‌ها اطلاعات مستقیم و فراوانی به ما می‌دهند. دیرینه‌شناسان، که به مطالعه سنگواره‌ها می‌پردازند، با مطالعه سنگواره‌ها دریافته‌اند که جانداران از نظر قدمت سه گروه هستند:

+ گروه (اول) در گذشته جاندارانی زندگی می‌کرده‌اند که امروز منقرض شده و دیگر وجود ندارند مثل دایناسورها. (گروه دایناسورها منقرض شده‌اند، ولی از تکامل برفی از آنها پرندگان و پستانداران به وجود آمده‌اند.

+ گروه (دوم) در مقابل، جاندارانی هم وجود دارند که امروز زندگی می‌کنند، اما در گذشته زندگی نمی‌کرده‌اند مثل گل لاله یا گربه. (بُرد اولیه این جانداران در گذشته وجود داشته و با فرایند گونه‌زایی توانسته‌اند این گونه‌های جدید را به وجود آورند.



+ گروه (سوم) در این میان، گونه‌هایی هم هستند که از گذشته‌های دور تا زمان حال زندگی کرده‌اند مثل درخت گیسو و فرپنگ نعل اسبی. این گروه در مدت زمان بسیار طولانی به دلایلی مانند ثابت بودن اقلیم زندگی نمود، دچار تغییرات تکاملی نشده‌اند. شواهد سنگواره‌ای نشان می‌دهند که این درخت یعنی درخت گیسو در ۱۷۰ میلیون سال پیش هم وجود داشته است (شکل ۱۰).

شکل ۱۰- برگ درخت گیسو و سنگواره آن

دیرینه‌شناسان با روش عمرسنجی و استفاده از عناصر رادیواکتیو موجود در فسیل‌ها قادرند عمر یک سنگواره را تعیین کنند. آنان اکنون می‌دانند که در هر زمان، چه جاندارانی وجود داشته‌اند. در مجموع، سنگواره‌ها نشان می‌دهند که در زمان‌های مختلف، زندگی به شکل‌های مختلفی جریان داشته است.

نکاتی در مورد سنگواره‌ها یا فسیل‌ها

(۱) تعریف: بقایای یک جاندار یا آثاری از آن که در گذشته دور زندگی می‌کرده است.

(۲) مثال: پیکر کامل موجودات، یک تکه استخوان یا صدف از آنها و یا حتی یک رد پا! هم می‌تواند یک فسیل یا سنگواره در نظر گرفته شود.

(۳) شرایط: سنگواره معمولاً حاوی قسمت‌های سخت بدن جانداران مثل بخشی از اسکلت خارجی یعنی استخوان‌ها یا اسکلت خارجی آنهاست.

+ بدیهی است بخش‌های نرم جانداران شانس پندانی برای سنگواره‌ها شدن ندارند.

(ب) تشریح مقایسه‌ای: در تشریح مقایسه‌ای اجزای پیکر جانداران گونه‌های مختلف با یکدیگر مقایسه می‌شود. این مقایسه نشان می‌دهد که ساختار بدنی بعضی گونه‌ها از طرح مشابهی برخوردار است. مقایسه اندام حرکتی جلویی در مهره‌داران مختلف یعنی دوزیستان، خزندگان، پرندگان و پستانداران، از طرح ساختاری یکسان حکایت دارد. در تشریح مقایسه‌ای از ساختارهای همولوگ، آنالوک و وستییال استفاده می‌شود.

+ ساختارهای همتا یا همولوگ: اندام‌ها یا ساختارهایی را که طرح ساختاری آنها یکسان است، حتی اگر کار متفاوتی انجام دهند، «اندام‌ها یا ساختارهای همتا یا همولوگ» می‌نامند. دست انسان، بال پرند، باله دلفین و دست گربه مثال‌هایی از اندام‌های همتا هستند.

علت وجود ساختارهای همتا در گونه‌های متفاوت چیست؟ وجود نیای مشترک. زیست‌شناسان بر این باورند که این گونه‌ها، نیای مشترکی دارند یعنی این که در گذشته از گونه مشترکی مشتق شده‌اند (شکل ۱۱)، به همین علت این شباهت‌ها میان آنها دیده می‌شود. گونه‌هایی را که نیای مشترکی دارند گونه‌های خویشاوند می‌گویند.

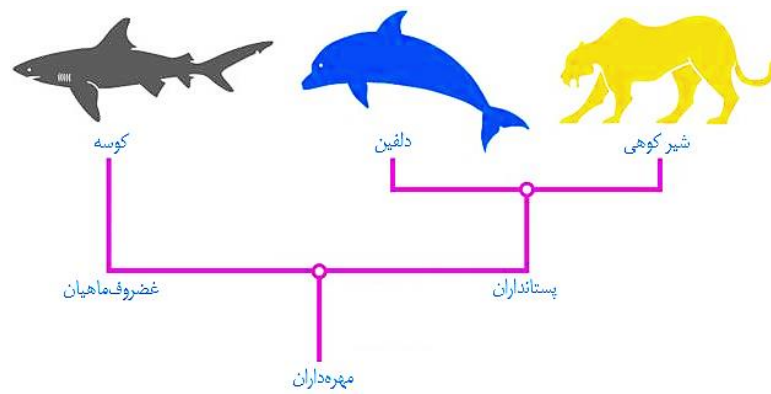
زیست‌شناسان از ساختارهای همتا برای رده بندی جانداران استفاده می‌کنند و جانداران خویشاوند را در یک گروه قرار می‌دهند.

شکل ۱۱- نیای مشترک و گونه‌های خویشاوندی. از خویشاوندی موجودات زنده در رده‌بندی هم استفاده می‌شود. دلفین با شیر کوهی خویشاوندی نزدیک‌تری دارد تا با کوسه. بنابراین دلفین و شیر کوهی در یک گروه قرار می‌گیرند. در این نمودار: شکل دوکی بدن در دلفین و کوسه «آنالوگ» است.

۱- این سه گونه **خویشاوند** بوده و جد مشترک داشته‌اند.
۲- دو بار اشتقاق گونه‌ها یا واگرایی و یا **گونه‌زایی** رخ داده است (دایره‌های کوچک یا دوراهی‌ها).

+ بار اول: جد کوسه از جد مشترک دو گونه دیگر جدا شده است.

+ بار دوم: اجداد دو گونه شیرکوهی و دلفین از هم جدا شده‌اند.



+ ساختارهای هم‌سافت یا آنالوگ: ساختارهایی را که **کار یکسان** اما **طرح متفاوت** دارند، «**ساختارهای هم‌سافت یا آنالوگ**» می‌نامند. **بال کبوتر** و **بال پروانه** آنالوگ‌اند چون هر دو برای پرواز کردن به وجود آمده‌اند (کار یکسان) اگرچه ساختارهای متفاوتی دارند. این ساختارها نشان می‌دهند که برای پاسخ به یک نیاز، جانداران به روش‌های مختلفی سازش پیدا کرده‌اند.

+ ساختارهای ردپا یا وستیجیال: تشریح مقایسه‌ای علاوه بر آشکار کردن خویشاوندی گونه‌ها، اطلاعات دیگری را نیز فراهم می‌کند. وقتی گونه‌های مختلف را مقایسه می‌کنیم، گاهی به ساختارهایی برمی‌خوریم که در یک عده از جانداران بسیار **کارآمد** هستند اما در عده دیگری از آنها، **کوچک یا ساده شده** و حتی ممکن است **فاقد کار خاصی** باشند. این ساختارهای کوچک، ساده یا ضعیف شده را **ساختارهای وستیجیال** (به معنی ردپا) می‌نامیم. مار پیتون با این که پا ندارد اما بقایای **استخوان‌های** پا در لگن آن به صورت وستیجیال موجود است و این حاکی از وجود رابطه‌ای میان آن و دیگر مهره‌داران به ویژه **سوسمارها** است (شکل ۱۲).

در واقع ساختارهای وستیجیال **ردپای «تغییر گونه‌ها»** هستند. شواهد متعددی در دست است که نشان می‌دهد **مارها از تغییر یافتن سوسمارها پدید آمده‌اند**.

شکل ۱۲ - بقایای پا در مار پیتون

نکاتی در مورد علم تشریح مقایسه‌ای

۱) در این علم، **اجزای درونی** و **بیرونی** پیکر جانداران در بین گونه‌های مختلف با یکدیگر مقایسه می‌شود.

۲) در شکل روبه‌رو اندام حرکتی جلویی در شش گونه از **مهره‌داران** مشاهده می‌شود.

+ فرزندان (لاک‌پشت)، پرنده‌گان (مرغ) و پستانداران (دلفین، اسب، انسان و فاشی)

۳) بخش‌های مختلف شامل استخوان بازو، زند زیرین، زند زیرین، مچ، کف دست و انگشتان با رنگ‌های مختلف نشان داده شده است. این اندام در این جانوران از نوع **همولوگ** است.

۴) اندام‌ها یا ساختارهایی که طرح ساختاری **یکسان**، اما کار **متفاوتی** دارند، «اندام‌ها یا ساختارهای همتا یا همولوگ» نامیده می‌شوند. مانند دست انسان، بال پرنده، باله دلفین و دست گربه.

۵) مطالعه علم تشریح مقایسه‌ای و به دنبال آن مطالعه اندام‌ها یا ساختارهای همتا یا همولوگ **برفلاف** ساختارهای هم‌سافت یا آنالوگ:

+ **خویشاوندی** جانداران را نشان می‌دهند.

+ وجود **نیای مشترک** را اثبات می‌کنند.

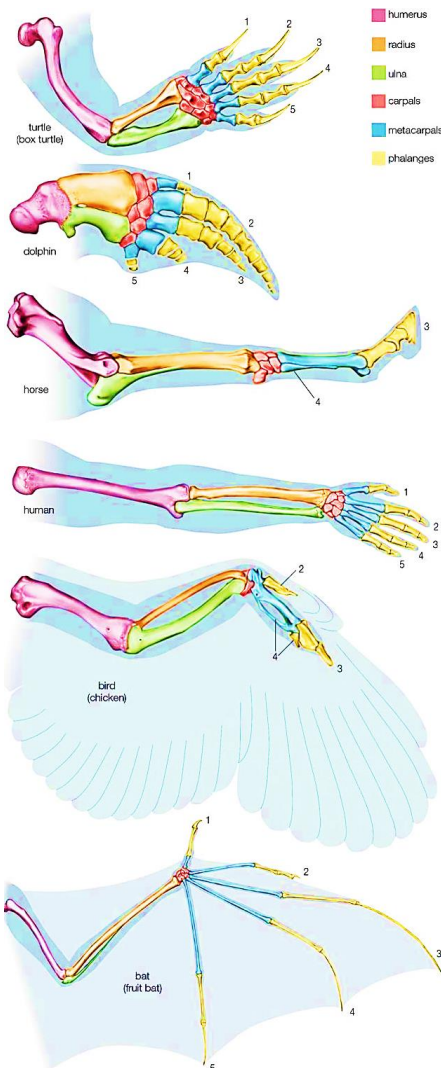
+ به عنوان صفات ثبوتی برای **رده‌بندی** جانداران استفاده می‌شوند.

+ دلیل وجود اندام‌های **وستیجیال** را بیان می‌کند.

۶) ساختارهایی را که **کار یکسان** اما **طرح متفاوت** دارند، «ساختارهای هم‌سافت یا آنالوگ» می‌نامند. مانند بال کبوتر و بال پروانه که هر دو برای کار یکسان یعنی پرواز کردن به وجود آمده‌اند اما ساختارهای متفاوتی دارند. این ساختارها در رده‌بندی معمولاً **گمراه کننده** هستند.

+ ساختارهای آنالوگ، برای پاسخ به یک **نیاز خاص** در جانداران مختلف که هیچ‌گونه خویشاوندی نزدیک با یکدیگر نداشته به وجود آمده و به روش‌های مختلفی سازش پیدا کرده‌اند.

۷) ساختارهای **همتایی** که در عده‌ای از جانداران بسیار **کارآمد** اما در عده دیگری، **کوچک، ساده شده** و حتی فاقد کار خاص هستند را ساختارهای **وستیجیال** می‌گویند. مانند بقایای استخوان‌های پا در لگن مار پیتون که رابطه **خویشاوندی** بین این فرزند با سوسمارها را نشان می‌دهد.



پ) مطالعات مولکولی: مقایسه گونه‌های مختلف را می‌توان در تراز **ژنگان** هم انجام داد. در این روش، توالی نوکلئوتیدیهای ژنوم در **گونه‌های مختلف** با یکدیگر

مقایسه می‌شوند. از این مقایسه، **اطلاعات ارزشمندی** به دست می‌آید. مثلاً این که

۱) کدام ژن‌ها در بین گونه‌ها **مشترک** اند.

۲) کدام ژن‌ها ویژگی‌های **خاص** یک گونه را باعث می‌شوند.

۳) **همچنین**، زیست‌شناسان از مقایسه توالی نوکلئوتیدها بین دنا جانداران مختلف برای **تشخیص خویشاوندی** آنها استفاده می‌کنند.

+ هر چه توالی نوکلئوتیدیهای دنا دو جاندار **شباهت بیشتری** داشته باشد، **خویشاوندی نزدیک‌تری** دارند.

۴) **همچنین** می‌توانند به **تاریخچه تغییر تکاملی** آنها پی ببرند.

توالی‌هایی از دنا را که در بین گونه‌های مختلف به صورت **کمابیش** یکسان دیده می‌شوند **توالی‌های حفظ شده** می‌نامند.

نکاتی در مورد مطالعات مولکولی

۱) در ژنومیک مقایسه‌ای توالی نوکلئوتیدیهای ژنوم گونه‌های مختلف با یکدیگر مقایسه می‌شوند.

۲) ژنومیک مقایسه‌ای اطلاعات **ارزشمندی** در اختیار ما قرار می‌دهد:

+ کدام ژن‌ها در بین گونه‌های مختلف، **مشترک** هستند.

+ کدام ژن‌ها ویژگی‌های **خاص** یک گونه را باعث می‌شوند.

+ برای تشخیص **خویشاوندی** جانداران استفاده می‌شود.

+ **تاریخچه تغییر تکاملی** جانداران روشن می‌شود.

۳) هر چه توالی نوکلئوتیدیهای دنا دو جاندار **شباهت بیشتری**

داشته باشد، **خویشاوندی نزدیک‌تری** دارند.

۴) توالی‌هایی از **DNA** که در گونه‌های مختلف به صورت کمابیش

یکسان وجود دارند، **توالی‌های حفظ شده** نامیده می‌شوند.

+ مانند بخش‌ها یا توالی‌های **قرمز** در شکل روبه‌رو

M. smegmatis MC ² 155	GGCCGCGCGCA	CCGTA	AAAGAAAC	CA	CAAGGCC	GCGTT	C	CGCGG
M. goodii strain X7B	CGACGCGGCA	GCGTA	AAAGAAAC	CGT	CAGTGCC	GCGTT	C	ACGCG
M. vanbaalenii	GTTGGCGGGA	CCGT	CAAGAAAC	CGT	CAACGCC	CAGGT	C	ACTC
M. sp. JLS	CGCCACCGCC	CCGT	CAAGAAAC	CGT	CAAGACC	CTCGG	C	AACG
M. sp. KMS	CGCCACCGCC	CCGT	CAAGAAAC	CGT	CAAGACC	CTCGG	C	AACG
M. marinum	GCGGCGGT	GCGGT	AAAGAAAC	CGT	CAACAT	GTCTCGT	C	ACGG
M. avium 104	GCCGCAAGGG	GCGGT	AAAGAAAC	CGT	AAAGGT	GCACTAC	C	GGCC
M. fortuitum	CGCCCGCGG	GCGGT	AAAGAAAC	CGT	AAAGAT	C	GGCGC	GGCC
M. chubuense	GCGCCGCTAG	GCGGT	CAAGGAGAC	CGT	AAAGGCC	CTAGCT	C	ACG
M. intracellulare ATCC 13950	CACGGTAGCC	CCGT	TAAGGAAAC	CGT	CAACCA	GCACCT	C	CAC
M. sp. MOTT36Y	CACGGTAGCC	CCGT	TAAGGAAAC	CGT	CAACCA	GCACCT	C	CAC
M. kansasii 824	GCGGATGAC	GCGGT	AAAGAAAC	CGT	TAAGGCC	GCTCCG	C	CCCC
M. neoaurum	CCGCTCGCAC	CCGT	CAAGGAAAC	CGT	CAATGCC	CAGCT	C	ACGG
M. yongonense	CACGGTAGCC	CCGT	TAAGGAAAC	CGT	CAACCA	GCACCT	C	GCAC
M. sp. EPa45	CGGCGCGGCA	CCGT	AAAGAAAC	CGT	CAACAA	C	GGCGT	GCTG
M. sp. JS623	CAACCGATG	GCGGT	AAAGAAAC	CGT	CAACGA	CAGT	C	CGGC
M. haemophilum	ACGGCTCAGT	CCGT	AAAGAAAC	CGT	CAATGCC	GGCT	C	CGTT
M. vaccae	CGCGCGAGGG	GCGGT	CAAGAAAC	CGT	CAGGAA	C	GGCGT	AGCC
M. rhodesiae	GACCAACCGG	GCGGT	CAAGAAAC	CGT	TAAGGCC	GCACT	C	AGTG
M. sp. VKM Ac-1817D	CGCCCGCGCGG	CCGT	AAAGAAAC	CGT	AAAGAT	C	GGCGT	GGCC

گونه‌زایی

تعاریف **مختلفی** برای گونه وجود دارد که هر کدام در محدوده مشخصی کار آمد هستند. یکی از تعاریف رایج برای گونه، تعریفی است که **ارنست مایر** دانشمند آلمانی - آمریکایی ارائه کرده است و برای جاندارانی کاربرد دارد که **تولیدمثل جنسی** دارند:

«گونه در زیست‌شناسی به جاندارانی گفته می‌شود که می‌توانند در طبیعت با هم آمیزش کنند و زاده‌های زیست و زایا به وجود آورند ولی نمی‌توانند با جانداران دیگر آمیزش موفقیت‌آمیز داشته باشند.»

نکته پالشی: این تعریف برای باکتری‌ها، برخی از آغازیان تک‌سلولی، گیاهانی مانند پرتقال و موز بی‌دانه و ... که فاقد تولیدمثل جنسی هستند صادق نیست!

+ **زیستا** در تعریف بالا، به جاندارگی گفته می‌شود که **زنده** می‌ماند و زندگی طبیعی خود را ادامه می‌دهد.

+ **زایا** بودن نیز به انجام تقسیم میوز و فرایند لقاح اشاره دارد.

+ همچنین، منظور از **آمیزش موفقیت‌آمیز**، آمیزشی است که به تولید زاده‌های زیستا و زایا منجر شود.

x بنابراین اگر آمیزش بین دو فرد صورت بگیرد ولی یکی از موارد زیر انجام **نشود** دو فرد شرکت کننده در آمیزش مربوط به یک گونه **نیستند!**

۱) منجر به انجام فرایند لقاح **نشود**.

۲) لقاح انجام شود، زیگوت به وجود بیاید ولی در مراحل اولیه رشد و نمو جنینی **سقط** شود.

۳) زاده‌ای متولد شود ولی **زنده نماند**.

۴) زاده زنده بماند ولی در گامت‌زایی موفق **نباشد**.

اگر میان افراد یک گونه **جدایی تولیدمثلی** رخ دهد، آن‌گاه خزانه ژنی آنها از یکدیگر **جدا** و **احتمال** تشکیل گونه جدید فراهم می‌شود.

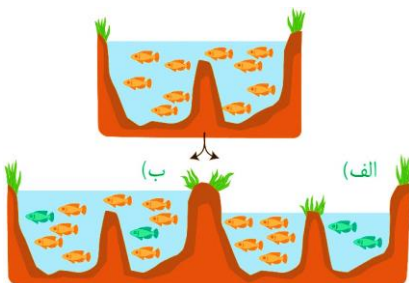
نکته مهم: در هر نوع گونه‌زایی قطعاً جدایی تولیدمثلی انجام می‌شود ولی جدایی تولیدمثلی شرط لازم برای گونه زایی بوده ولی شرط کافی **نیست!**

منظور از جدایی تولیدمثلی، عواملی است که مانع آمیزش بعضی از افراد یک گونه با بعضی دیگر از افراد همان گونه می‌شوند.

به طور کلی سازوکارهایی را که باعث ایجاد گونه‌ای جدید می‌شوند، به **دو** گروه تقسیم می‌کنند:

۱) گونه‌زایی **دگر میه‌نی** که در آن جدایی جغرافیایی رخ می‌دهد که به دنبال آن جدایی تولیدمثلی هم انجام می‌شود!

۲) گونه‌زایی **هم میه‌نی** که در آن جدایی جغرافیایی رخ نمی‌دهد اما جدایی تولیدمثلی رخ می‌دهد. در شکل ۱۳ این دو نوع گونه‌زایی با هم مقایسه شده‌اند.



شکل ۱۴ - الف) گونه‌زایی دگر میه‌نی (آهسته) و ب) هم میه‌نی (معمولاً سریع)

۱) گونه‌زایی دگر میه‌نی: به همراه جدایی بگرافیایی، جدایی تولید مثل نیز انجام می‌شود!

۲) گونه‌زایی هم میه‌نی: بدون جدایی بگرافیایی، جدایی تولید مثل رخ می‌دهد.

گونه‌زایی دگر میه‌نی: به دو صورت **واکرای** و **گونه‌زایی** انجام می‌شود.

۱) نوع اول) گونه‌زایی دگر میه‌نی که منجر به **واکرای** یا **ایجاد دو گونه میز** می‌شود.

گاهی بر اثر وقوع **رخداد های زمین‌شناختی** و **سدهای جغرافیایی**، **یک جمعیت**، به **دو قسمت** جداگانه تقسیم می‌شود. مثلاً در نتیجه پدیده **کوه‌زایی**، ممکن است در یک منطقه مثلاً **کوه**، **دره** و یا **دریاچه** ایجاد شود و یک جمعیت را به دو قسمت تقسیم کند.

این سدهای جغرافیایی، ارتباط دو قسمت را - که قبلاً به **یک جمعیت** تعلق داشتند - قطع می‌کنند و بین آنها دیگر **شارش ژن صورت نمی‌گیرد**. بر اثر وقوع پدیده‌هایی همچون **جوش**، **نو ترکیبی** و **انتخاب طبیعی**، به **تدریج** دو جمعیت یاد شده با یکدیگر **متفاوت** می‌شوند. از آنجا که شارش ژن میان آنها وجود ندارد، این تفاوت **بیشتر و بیشتر** می‌شود تا جایی که حتی اگر این دو جمعیت کنار هم باشند، آمیزی بین آنها رخ نخواهد داد (مثلاً زمان تولید مثل آنها فرق می‌کند)؛ بنابراین می‌توان آنها را **دو گونه مجزا** به شمار آورد.

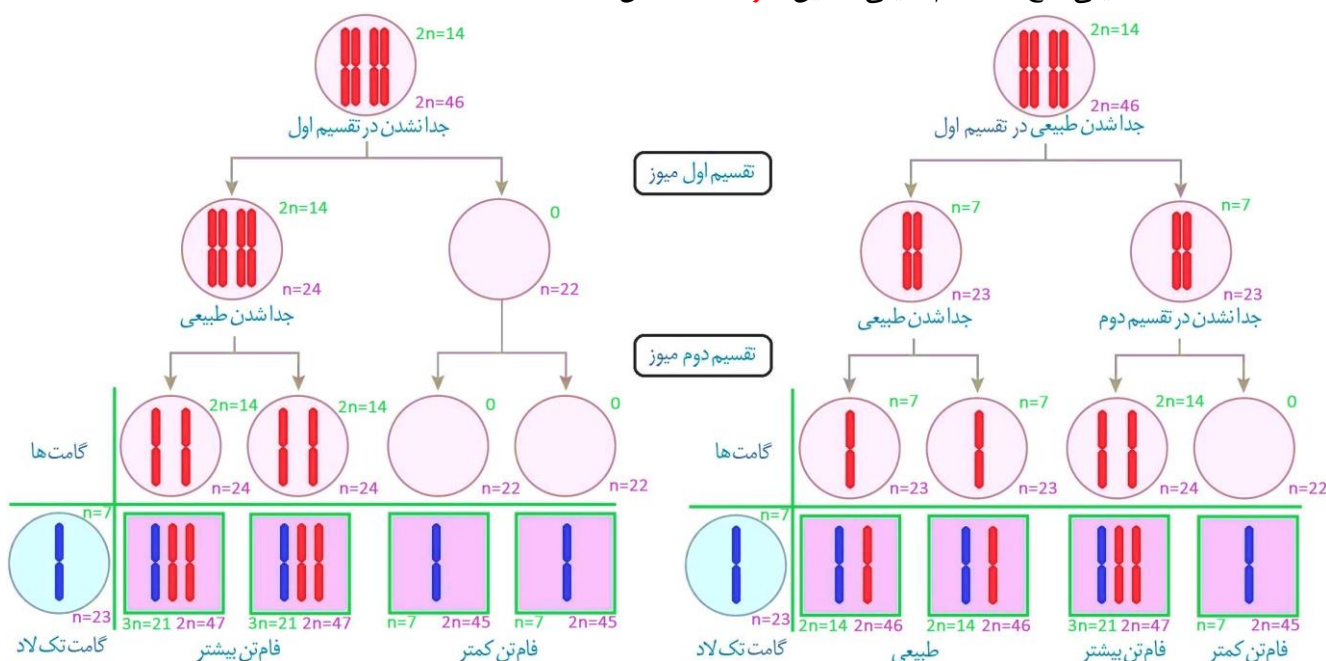
۲) نوع دوم) گونه‌زایی دگر میه‌نی که منجر به **اشتقاق** می‌شود.

اگر جمعیتی که از جمعیت اصلی جدا شده است **کوچک** باشد، آن وقت اثر **رانس ژن** را نیز باید در نظر گرفت که خود بر میزان **تفاوت** بین دو جمعیت **می‌افزاید**. اگر این روند ادامه یابد سبب تشکیل یک گونه جدید از گونه قدیمی‌تر یا سبب **اشتقاق** می‌شود.

گونه‌زایی هم میه‌نی: گاهی بین جمعیت‌هایی که در یک **زیستگاه** و بدون **جدایی بگرافیایی** زندگی می‌کنند، **جدایی تولید مثل** اتفاق می‌افتد و در نتیجه، **گونه جدیدی** یعنی **یک گونه** حاصل می‌شود. این نوع گونه‌زایی را گونه‌زایی هم میه‌نی می‌نامند. در گونه‌زایی هم میه‌نی، **برخلاف** گونه‌زایی دگر میه‌نی، جدایی جغرافیایی رخ نمی‌دهد.

مثال پلی‌پلوئیدی) پیدایش گیاهان چندلادی (**پلی‌پلوئیدی**)، مثال خوبی از گونه‌زایی هم میه‌نی است. چندلادی به تولید گیاهانی منجر می‌شود که زیست و زایا هستند اما **نمی‌توانند** در نتیجه آمیزش با افراد گونه نیایی خود، **زاده‌های زیست و زایا** پدید آورند و بنابراین این افراد گونه‌ای **جدید** به شمار می‌روند.

گیاهان چندلادی و بر اثر **خطای میوزی** ایجاد می‌شوند. می‌دانیم که **جدا نشدن فام‌تن‌ها در میوز** یا پدیده **جدا نشدن کروموزوم‌ها** یا با هم ماندن کروموزوم‌ها در میوز ۱ و یا میوز ۲ به تشکیل گامت‌هایی با عدد فام‌تنی **غیرطبیعی** منجر می‌شود و اگر این گامت‌ها با گامت طبیعی لقاح کنند تخم طبیعی تشکیل **نخواهد** شد (شکل ۱۴).

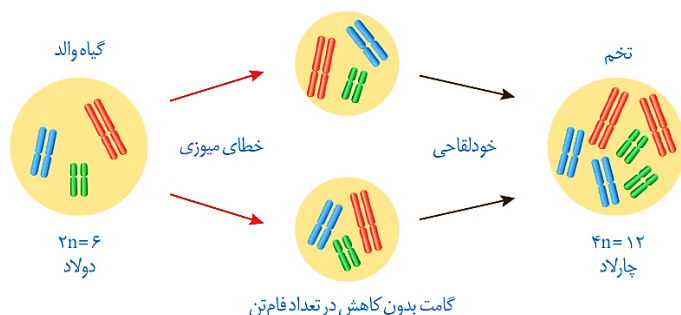


شکل ۱۴ - نتیجه آمیزش گامت‌های حاصل از خطای میوزی در میوز ۱ یا میوز ۲ با گامت سالم

پدیده جدا نشدن کروموزوم‌ها برای تریزومی (بنفش) و پلی‌پلوئیدی (سبز) نشان داده شده است.

کشف پلی‌پلوئیدی در اوایل دهه ۱۹۰۰ دانشمندی به نام **هوگو دووری** که با گیاهان **گل مغربی** ($2n = 14$) کار می‌کرد، متوجه شد که یکی از گل‌های مغربی ظاهری متفاوت با بقیه دارد. وی با **بررسی کاربوتیپ** و فام‌تن‌های آن دریافت که این گیاه به جای ۱۴ فام‌تن، ۲۸ فام‌تن دارد و بنابراین **چارلاد (تتراپلوئید)** یا ($4n$) است. گامت‌هایی که گیاه چارلاد ایجاد می‌کند، **دولاد** ($2n$) هستند نه **تک‌لاد** (n). اگر گامت‌های این گیاه با گامت‌های گیاهان طبیعی، که تک‌لادند، ترکیب شوند، تخم‌های حاصل **سه‌لاد (تریپلوئید)** یا ($3n$) خواهند شد. گیاه سه‌لاد حاصل از نمو این تخم، **نازا** است.

اما اگر گیاه چارلاد بتواند **خودلقاحی** انجام دهد، یا در نزدیکی آن گیاه چارلاد **مشابه** دیگری وجود داشته باشد و **دگرلقاحی** انجام دهد، یاخته تخم $4n$ خواهد بود و گیاهی که از آن ایجاد می‌شود، قادر به میوز بوده، بنابراین **علاوه بر زیستا بودن، زایا** است. این گیاه، با



جمعیت نیایی خود (که $2n$ بودند) **نمی‌تواند** آمیزش کند و بنابراین به **گونه جدیدی** تعلق دارد که افراد آن $4n$ هستند. شکل ۱۵ این ساز و کار را برای گیاهی با ۶ فام‌تن نشان می‌دهد.

شکل ۱۵. چگونگی تشکیل گیاه چارلاد از گیاه دولاد

نکاتی در مورد انواع گونه‌زایی

(۱) **گونه‌زایی دگرمیثنی:** به همراه جدایی بصریایی، جدایی تولیدمثلی نیز انجام می‌شود!

+ نوع (اول) **واکرایی** (ایجاد دو گونه جدید)

x ایجاد **سدهای بصریایی** ← تبدیل یک جمعیت به دو قسمت جداگانه ← **قطع شارش ژن** ← وقوع پدیده‌هایی مانند **جهش، نوترکیبی و انتخاب طبیعی** در هر یک از جمعیت‌ها به صورت مستقل ← **متفاوت شدن** بیشتر دو جمعیت ← تبدیل جمعیت‌ها به دو گونه میزا

+ نوع (دوم) **اشتقاق** (ایجاد یک گونه جدید)

x وقوع پدیده **رانش** ← جدا شدن یک جمعیت کوچک از جمعیت اصلی ← **قطع شارش ژن** ← وقوع پدیده‌هایی مانند **جهش، نوترکیبی و انتخاب طبیعی** در جمعیت رانش شده به صورت مستقل ← **متفاوت شدن** بیشتر این جمعیت از جمعیت اصلی ← ایجاد یک گونه جدید

(۲) **گونه‌زایی هم‌میثنی:** بدون جدایی بصریایی، جدایی تولیدمثلی رخ می‌دهد.

+ ایجاد یک گونه جدید با **نطای میوزی** یا پدیده جدا نشدن کروموزوم‌ها یا کروماتیدها

x وقوع **نطای میوزی** I یا II ← پدیده جدا نشدن مجموعه کامل کروموزومی ← تولید گامت‌های بدون کاهش عدد کروموزومی ← وقوع **خودلقاحی** یا **دگرلقاحی** با فردی مشابه ← تولید **زیگوت تتراپلوئید** ← تولید زاده **تتراپلوئید** ← ایجاد یک گونه جدید

نکاتی در مورد گونه‌زایی هم‌میثنی پلی‌پلوئیدی شدن

(۱) **نتیجه نطای میوزی** وقوع پدیده «جدا نشدن کروموزوم‌ها» یا «با هم ماندن کروموزوم‌ها» در میوز I و یا میوز II است.

+ این پدیده منجر به تشکیل گامت‌هایی با عدد کروموزومی **غیر طبیعی** می‌شود.

x اگر این گامت‌ها با گامت طبیعی ترکیب شوند **تخم طبیعی تشکیل نخواهد شد**.

(۲) گیاه تتراپلوئید مورد مطالعه دووری ممکن است **هزاران** و بلکه **میلیون‌ها** سال قبل تشکیل شده باشد! دووری فقط آن را **مطالعه و تشریح** نمود.

+ دووری با مطالعه این گیاه، برای اولین بار **جهش بزرگ** یا **جهش کروموزومی** از نوع **تغییر در تعداد کروموزوم‌ها** را توضیح داده است.

+ دووری با **بررسی کاربوتیپ** گیاه فوق دریافت که این گیاه **تتراپلوئید** ($4n$) است.

x این گیاهان علاوه بر **زیستا بودن، زایا** هم هستند.

x این گیاهان، با **جمعیت نیایی** خود که $2n$ بودند **نمی‌توانند** آمیزش کنند و بنابراین به **گونه جدیدی** تعلق دارد که افراد آن $4n$ هستند.

x بدیهی است این گونه و گونه والدی در **نوع ژن‌ها و متوالی ژنتیکی** یا **ژنوم** کاملاً یکسان اما در **تعداد ژن‌ها یا فرازانه ژنی** با هم **متفاوت** هستند!

x در هر سلول **پیکری** خود دارای ۱۴ مجموعه ۷ تایی کروموزوم یا ۱۴ دسته ۷ تایی کروموزوم غیر همتا و ۷ دسته ۷ تایی کروموزوم همتا است.

x گامت‌های این گیاه، **دپلوئید** ($2n$) هستند نه **هاپلوئید** (n)!

* در هر **گامت** این گیاه ۲ مجموعه ۷ تایی کروموزوم یا ۲ دسته ۷ تایی کروموزوم غیر همتا و ۲ دسته ۷ تایی کروموزوم همتا دارند!

x **تخم‌ها و زاده‌ها** نیز تتراپلوئید ($4n$) و دارای ۱۴ مجموعه ۷ تایی کروموزوم یا ۱۴ دسته ۷ تایی کروموزوم غیر همتا و ۷ دسته ۷ تایی کروموزوم همتا می‌باشند.

x **پوسته دانه** هم ($4n$) و دارای ۱۴ مجموعه ۷ تایی کروموزوم یا ۱۴ دسته ۷ تایی کروموزوم غیر همتا و ۷ دسته ۷ تایی کروموزوم همتا است.

x **ذخیره دانه** یا **آندوسپرم** (6n) دارای ۶ مجموعه ۲ تایی کروموزوم یا ۶ دسته ۲ تایی کروموزوم غیر همتا و ۲ دسته ۶ تایی کروموزوم همتا خواهد بود.

x ذخیره دانه در صورت جذب شدن آندوسپرم به وسیله **لپه‌ها**، همانند **رویانه** و به صورت (4n) خواهد بود!

+ اگر گامت‌های گیاه **تتراپلوئید** کل مغربی با گامت‌های گیاهان **طبیعی**، ترکیب شوند.

x **تخم‌ها** و **زاده‌ها** تریپلوئید (3n) خواهند بود. این تخم‌ها **رشد** نموده و رویانه‌های 3n به وجود می‌آورند.

* گیاهان حاصل **زیستا** بوده یعنی با تقسیم میتوز رشد نموده ولی به دلیل **عدم توانایی** در تقسیم میوز و فرایند لقاح، **نازا** خواهند بود.

⊕ **زاده‌ها** 3n بوده و دارای ۳ مجموعه ۲ تایی کروموزوم یا ۳ دسته ۲ تایی کروموزوم غیر همتا و ۲ دسته ۳ تایی کروموزوم همتا می‌باشند.

x اگر **والد نر** تتراپلوئید بوده باشد، آنگاه ذخیره دانه به شکل آندوسپرم 4n و دارای ۴ مجموعه ۲ تایی کروموزوم یا ۴ دسته ۲ تایی کروموزوم غیر همتا و ۲ دسته ۴ تایی کروموزوم همتا خواهد بود.

x اگر **والد نر** دیپلوئید بوده باشد، آنگاه ذخیره دانه به شکل آندوسپرم 5n و دارای ۵ مجموعه ۲ تایی کروموزوم یا ۵ دسته ۲ تایی کروموزوم غیر همتا و ۲ دسته ۵ تایی کروموزوم همتا خواهد بود.

x در صورتی که ذخیره دانه **لپه** باشد همانند رویانه و به صورت 3n و دارای ۳ مجموعه ۲ تایی کروموزوم یا ۳ دسته ۲ تایی کروموزوم غیر همتا و ۲ دسته ۳ تایی کروموزوم همتا خواهد بود!

۳) فراموش نکنیم «تقسیم میوز در گیاهان منجر به تولید گامت نمی‌شود» سلول‌های حاصل از میوز یا **هاگ‌ها** با انجام تقسیم میتوز گامت‌ها را به وجود می‌آورند.