

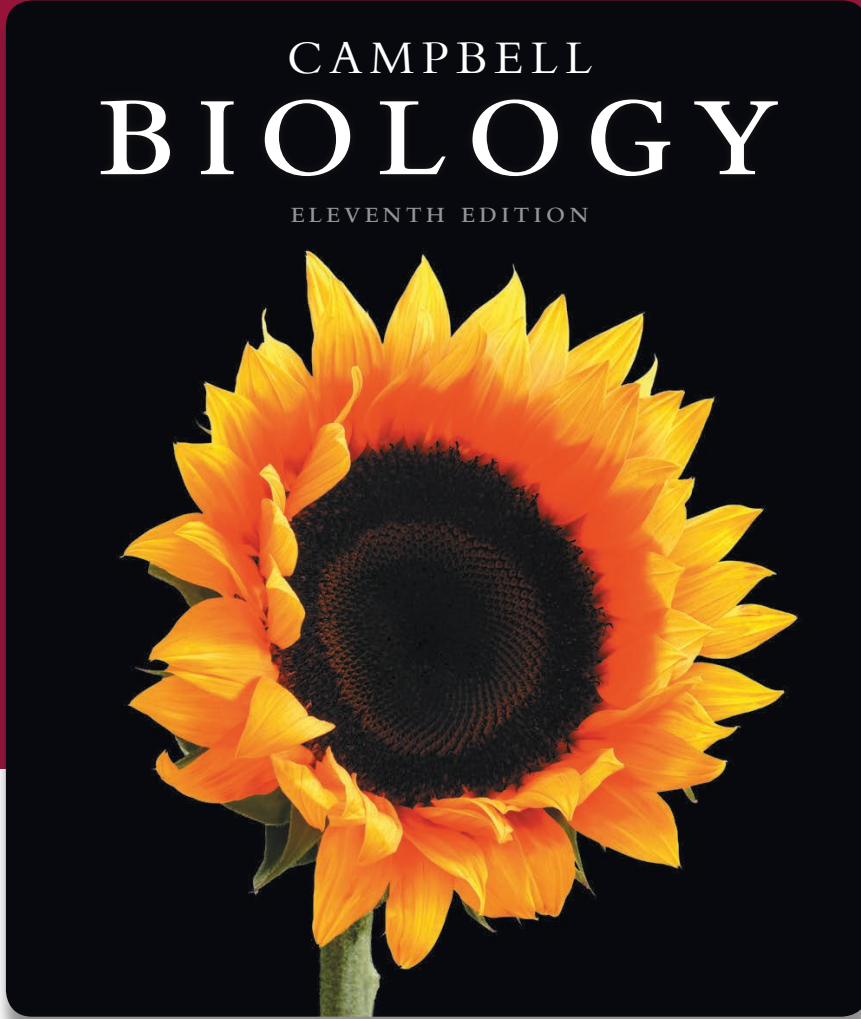
بِسْمِ اللّٰهِ الرَّحْمٰنِ الرَّحِیْمِ

کتاب مرجع

بیولوژی کمپبل

جلد سوم: ژنتیک

ویرایش یازدهم - ۲۰۱۷



ریس * اوری * کاین * واسرمن * مینورسکای * جکسون

شراهه مستانی نژاد * علی سیناشاهی * مریم کوهدار * نسترن اصغری

مترجمین

مصطفی پویان *

ویراستار علمی

دکتر سامان مسینفانی (استاد گروه زیست‌شناسی دانشگاه تربیت مدرس)

زیر نظر

مصاحبه با شرلی تیلگمن

چگونه به علم و خصوصاً زیست‌شناسی علاقه‌مند شدید؟

همه چیز از عشق من به ریاضیات آغاز شد. پدرم ادعا می‌کند که وقتی من پنج ساله بودم، دلم می‌خواست به جای خواندن داستان برای من، معماهای ریاضی طرح کند! در دبیرستان این علاقه به مبحث شیمی تغییر یافت، زیرا من منطق قوانین شیمی را دوست داشتم. اما در کالج دریافتم که من شباهتی به یک شیمیدان خوب ندارم چرا که برای من طبیعی به‌نظر نمی‌رسید. من به دنبال چیزی رفتم که بیشتر با نحوه کارکرد مغز من سازگار بود و

خوشبختانه آزمایش Meselson-stahl (مزلسون و استال) جالب‌ترین چیزی بود که تا به حال خوانده بودم (شکل ۱۱-۱۶ را ببینید). من به سختی قادر به درک DNA بودم، اما می‌دانستم که می‌خواهم در مورد آن بیاموزم! من می‌خواستم یک زیست‌شناس مولکولی شوم.

زمانی که شما آزمایشگاه زیست‌شناسی مولکولی خود را تأسیس کردید، چگونه مطلبی که می‌خواستید مطالعه کنید را انتخاب کردید؟

من می‌خواستم روی اینکه چگونه ژن‌ها در هنگام تکوین اولیه پستانداران روشن و خاموش می‌شوند، مطالعه کنم، بنابراین در متون علمی به دنبال RNA پیامبری گشتم که در مراحل اولیه تکوین به میزان زیاد بیان و تنظیم می‌شود. به‌طور اتفاقی با ژن آلفا فتوپروتئین، Afp برخورد کردم. این ژن در اوایل رشد جنین روشن می‌شود و یکی از فراوان‌ترین mRNAها است، اما پس از تولد کاملاً خاموش می‌شود.

ما آموختیم که تقویت‌کننده‌های این ژن، (توالی‌های DNA که عوامل رونویسی به آن متصل می‌شوند)، هستند که در طی مراحل خاصی باعث ایجاد چین سطح بالایی از بیان ژن می‌شوند.

چگونه مطالعه شما درباره تنظیم Afp منجر به مطالعه ژن H_{19} گردید؟

این یک مورد کلاسیک از سرنوشت بود. اگر شما کتاب کودک «خرگوش کوچولو به دنبال حس بویایی‌اش می‌رود» را دیده باشید، آن طوری است که من در مورد ژن H_{19} فکر می‌کنم. هنگامی که ما در مورد Afp کار می‌کردیم می‌خواستیم ژن‌های دیگری را که مشابه با آن تنظیم می‌شدند پیدا کنیم و H_{19} نزدیک‌ترین مثال به آن بود. زمانی که یک ژن در اختیار داشته باشیم اولین کاری که انجام می‌دهیم توالی‌یابی آن است و این کار به دانشجوی من Vassilis Pachnis سپرده شد. او توالی را به من نشان داد و من دیدم که هیچ ناحیه رمزکننده پروتئینی در آن وجود ندارد، بنابراین از او خواستم تا قطعه را دوباره توالی‌یابی کند. دانشجوی بیچاره من H_{19} را ۱۰ بار توالی‌یابی کرد! موضوعی که نهایتاً ما را متقاعد کرد که محصول آن ژن یک «RNA غیررمزکننده» است (rRNA که پروتئین رمز نمی‌کند). استخراج این پن از چندین پستاندار و توالی‌یابی همه آنها بود. ما دیدیم که توالی در همه آنها بسیار مشابه بود، اما هیچ یک توالی رمزکننده پروتئین نداشتند. H_{19} اولین ژن RNA غیررمزکننده بود که کشف شد.

شما چه چیز دیگری را در مورد ژن H_{19} کشف کردید؟

زمانی که ما بر روی H_{19} کار می‌کردیم، من یک تجربه علمی کلاسیک داشتم. من به یک نشست علمی رفتم و پژوهشگری را دیدم که نقش‌پذیری ژن Igf_2 را که در مجاورت H_{19} بود را گزارش کرد. نقش‌پذیری به این معنی است که تنها رونوشت ژن به‌ارث‌رسیده از یک والد خاص بیان می‌شود. ارتباط و همبستگی زیادی بین Igf_2 و H_{19} وجود داشت، بنابراین من به آزمایشگاه بازگشتم و یک دانشجوی فوق‌دکتر به نام ماریسا بارتولومئی را متقاعد کردم که نقش‌پذیری ژن H_{19} را بررسی کند. ما کشف کردیم که فقط کپی از ژن H_{19} که از مادر به ارث می‌رسد، بیان می‌گردد، به عبارتی دیگر، H_{19} نیز دارای نقش‌پذیری است. ما ده سال زمان برای کار بر روی جزئیات صرف کردیم. این نخستین ژن نقش‌پذیری بود که مکانیسم عملکرد آن آشکار شد.

به‌نظر می‌رسد که نقش‌پذیری شامل اضافه کردن گروه‌های متیل به DNA است که بیان ژن را تحت تأثیر قرار می‌دهد. گروه‌های متیل فقط در یک گامت از والدین - یا مادر یا پدر - اضافه می‌شوند.

در حال حاضر حداقل ۱۰۰ ژن شناخته شده‌اند که دارای نقش‌پذیری هستند و حتی تعداد ژن‌های بیشتری وجود دارند که می‌بایست آنالیز شوند.



شرلی تیلگمن یک کانادایی متولد تورنتو و متخصص رشته شیمی و بیوشیمی از دانشگاه کوئین گینگستون ایالت اونتاریو است. او در سال ۱۹۷۵ از دانشگاه تمپل در رشته بیوشیمی مدرک Ph.D گرفت. او به‌عنوان یک متخصص دارای مدرک فوق‌دکتر در مؤسسه ملی سلامت، به کلون کردن اولین ژن پستانداران (بتا گلوبین) کمک کرد و به طرح سؤال درباره مبنای مولکولی تکوین جنین پرداخت. پس از دوره فوق‌دکتر در مرکز سرطان ماکس در ایالت ویلادلفیا به‌عنوان محقق مشغول به کار شد.

در سال ۱۹۸۶، به دانشگاه پرینستون نقل مکان کرد، در آنجا موفق به کشفیات اولیه‌ای در مورد ژن‌های نقش‌پذیر گردید، ژن‌هایی که براساس آن والدی که از او به ارث برده می‌شوند، بیان متفاوتی دارند. او بنیان‌گذار مؤسسه لوئیس - سینگر به‌منظور انجام تحقیقات ژنومیکس گردید. دکتر تیلگمن ریاست پرینستون را از سال ۲۰۰۱ تا ۲۰۱۳ عهده‌دار بود. او یک عضوی از آکادمی ملی علوم است و به‌عنوان یک وکیل معتمد برای مؤسسات متعدد کار می‌کند.

"If you've seen the children's book *Little Bunny Follows His Nose*, that's how I think of the H_{19} gene."

Dr. Tilghman and graduate student Ekaterina Semenova examine a mouse tissue preparation.



میوز و چرخه‌های زندگی جنسی



▲ شکل ۱-۱۳ چه چیزی مسئول شباهت‌های خانوادگی است؟

مفاهیم کلیدی

- ۱۳-۱. فرزندان از طریق کروموزوم‌ها ژن‌ها را از والدین دریافت می‌کنند
- ۱۳-۲. لقاح و میوز در چرخه‌های زندگی جنسی تناوب دارند
- ۱۳-۳. میوز، تعداد مجموعه‌های کروموزومی را از دیپلوئید به هاپلوئید کاهش می‌دهد
- ۱۳-۴. تنوع ژنتیکی حاصل از چرخه‌های زندگی جنسی در تکامل نقش دارد

نگاه کلی

تنوع

همه ما می‌دانیم زاده‌ها بیش از آنچه که به افراد غیرخویشاوند شبیه باشند، به والدین خود شباهت دارند. اگر به اعضای خانواده نشان داده شده در شکل ۱-۱۳ نگاه کنید، می‌توانید شباهت‌هایی بین آنها مشاهده کنید. انتقال صفات از یک نسل به نسل بعدی، توارث یا وراثت نامیده می‌شود (از کلمه لاتین heres به معنای وراثت گرفته شده است). اما، دختران و پسران با والدین، خواهر و برادرهای خودشان یکسان نیستند. به موازات شباهت‌های وراثتی، تنوع نیز وجود دارد. اما مکانیسم‌های زیستی که موجب شباهت و تنوع وراثتی می‌شوند (که ما آن را شباهت خانوادگی می‌نامیم) کدام‌اند؟ پاسخ این سؤال تا قبل از پیشرفت ژنتیک در قرن بیستم، برای زیست‌شناسان پوشیده مانده بود.

ژنتیک علم مطالعه وراثت و تنوع وراثتی است. در این بخش، شما در مورد ژنتیک در سطح موجود زنده، سلول و مولکول مطالعه خواهید کرد.

ما در این فصل، مطالعه خود در ژنتیک را با بررسی اینکه چگونه در موجودات دارای تولیدمثل جنسی، کروموزوم‌ها از

والدین به فرزندان می‌رسند، آغاز می‌کنیم. فرایندهای میوز (یک نوع خاص از تقسیم سلولی) و لقاح (ترکیب شدن اسپرم با تخمک)، طی چرخه زندگی جنسی، تعداد کروموزوم‌ها را در گونه‌ها ثابت نگه می‌دارند. همچنین مکانیسم‌های سلولی میوز و تفاوت‌های آن را با میتوز شرح خواهیم داد. در نهایت، اینکه چگونه میوز و لقاح در تنوع ژنتیکی مشارکت دارند، مانند تنوع مشاهده شده در خانواده نشان داده شده در شکل ۱-۱۳ را مورد توجه قرار خواهیم داد.



یک اسپرم در حال بارور کردن یک تخم

۱۳-۱ فرزندان از طریق کروموزوم‌ها ژن‌ها را از والدین دریافت می‌کنند

ممکن است دوستی به شما بگوید که شما بینی مادرتان یا چشمان پدرتان را دارید. ولی والدین واقعاً بینی، چشم‌ها، موها یا هر ویژگی اختصاصی دیگر را به فرزندان خود نمی‌دهند. پس عملاً چه چیزی انتقال می‌یابد؟

وراثت ژن‌ها

والدین، اطلاعات به رمز درآمده به شکل واحدهای وراثتی، تحت عنوان ژن^۱ را به فرزندان خود انتقال می‌دهند. این ارتباط ژنتیکی با والدین، دلیل شباهت‌های خانوادگی مانند



معین ژن در طول یک کروموزوم، لوکوس^۲ زن نامیده می‌شود. دارایی ژنتیکی ما شامل ژن‌های روی کروموزوم‌هایی است که از والدین خود به ارث برده‌ایم.

مقایسه تولیدمثل جنسی و غیرجنسی

فقط موجوداتی که تولیدمثل غیرجنسی دارند فرزندان کاملاً شبیه خودشان (نظیر هم) تولید می‌کنند. در تولیدمثل غیرجنسی^۳، یک فرد (مانند یک سلول مخمر یا یک آمیب، شکل ۲a-۱۲ را ببینید)، تنها والد است و کپی تمام ژن‌های خود را به فرزندش منتقل می‌کند. برای مثال، موجودات یوکاریوتی تک‌سلولی می‌توانند به‌طور غیرجنسی از طریق تقسیم سلولی میتوز تولیدمثل کنند که در آن، DNA کپی شده و به‌طور مساوی به دو سلول دختر می‌رسد. ژنوم فرزندان واقعاً کپی‌های دقیق ژنوم والدین است. بعضی موجودات زنده^۴ پرسلولی نیز قادرند تولیدمثل غیرجنسی داشته باشند (شکل ۲-۱۳). چون سلول‌های فرزند از طریق میتوز در والد حاصل شده‌اند، معمولاً از نظر ژنتیکی مشابه والد خود هستند. فردی که به‌صورت غیرجنسی تولیدمثل می‌کند، یک کلون^۴ ایجاد می‌نماید. کلون، یک گروه از افرادی است که از نظر ژنتیکی مشابه یکدیگرند. گاهی در تولیدمثل غیرجنسی موجودات زنده، تفاوت‌های ژنتیکی بر اثر تغییر در DNA که جهش نام دارد، ایجاد می‌شوند. جهش در فصل ۵-۱۷ مورد بحث و بررسی قرار خواهد گرفت.

در تولیدمثل جنسی^۵، دو والد، فرزندی را به‌وجود می‌آورند که هریک مقدار یکسانی ژن را از دو والد خود می‌گیرد. برخلاف یک کلون، فرزندان حاصل از تولیدمثل جنسی از نظر ژنتیکی با هر دو والد و نیز خواهر و برادرهای خود متفاوت هستند. آنها علی‌رغم داشتن شباهت، با یکدیگر تفاوت دارند و دقیقاً نسخه^۵ مشابه یکدیگر نیستند. تنوع ژنتیکی همانند آنچه در تصویر ۱-۱۳ نشان داده شده، یک نتیجه بسیار مهم تولیدمثل جنسی است. چه مکانیسم‌هایی این تنوع ژنتیکی را تولید می‌کنند؟ پاسخ این سؤال در رفتار کروموزوم‌ها طی چرخه زندگی جنسی نهفته است.

رنگ چشم یا خال‌ها است. همچنان که ما از تخم لقاح‌یافته تا بزرگسالی نمو پیدا می‌کنیم، ژن‌های ما ویژگی‌های اختصاصی معینی را که پدیدار می‌شوند، برنامه‌ریزی می‌کنند. برنامه ژنتیکی به زبان DNA نوشته می‌شود، شما در سر فصل‌های ۱-۱ و ۵-۵ آموختید که DNA، پلیمری از چهار نوع مونومر مختلف به‌نام نوکلئوتید است. همان‌طور که اطلاعات چاپ‌شده، به شکل توالی‌های معنی‌داری از حروف هستند، اطلاعات وراثتی نیز به شکل توالی خاصی از نوکلئوتیدهای هر ژن انتقال می‌یابند. زبان، یک سری علائم نمادی است. مغز، کلمات و جملات را به تصاویر و عقاید ذهنی ترجمه می‌کند. برای مثال، هنگام خواندن «سیب» آنچه را که شما تصور می‌کنید هیچ شباهتی به شکل کلمه سیب ندارد. به‌طور مشابهی، سلول‌ها «جملات» ژنتیکی را به خال‌ها و ویژگی‌های دیگری ترجمه می‌کنند که هیچ شباهتی به خود ژن‌ها ندارند. بیشتر ژن‌ها ساختن آنزیم‌های معین و پروتئین‌های دیگری را در سلول برنامه‌ریزی می‌کنند که این پروتئین‌ها صفات وراثتی جاندار را ایجاد می‌کنند. برنامه‌ریزی این صفات به شکل DNA، یکی از موضوعات وحدت‌بخش در زیست‌شناسی است.

اساس مولکولی انتقال صفات وراثتی، در مضاعف شدن دقیق DNA نهفته است که نسخه‌هایی از ژن‌ها را تولید می‌کند و این ژن‌ها می‌توانند از والدین به فرزندان منتقل شوند. گیاهان و جانوران، سلول‌های تولیدمثلی به‌نام گامت‌ها^۱، انتقال‌دهنده ژن‌ها از یک نسل به نسل بعد هستند. طی لقاح، گامت‌های نر و ماده (اسپرم و تخمک) به هم می‌پیوندند و در نتیجه ژن‌های هر دو والد به فرزندان می‌رسند.

به‌جز مقادیر بسیار جزئی DNA در میتوکندری‌ها و کلروپلاست‌ها، DNA یک سلول یوکاریوت به‌صورت کروموزوم‌هایی در هسته قرار دارد. هریک از گونه‌های موجودات زنده، تعداد معینی کروموزوم دارند. برای مثال، انسان‌ها در تمام سلول‌های پیکری خود (همه سلول‌های بدن به‌جز گامت‌ها و پیش‌سازهایشان) ۴۶ کروموزوم دارند. هر کروموزوم شامل یک مولکول DNAی طویل است که به‌طور دقیقی در اتصال با پروتئین‌های گوناگون پیچ خورده است. یک کروموزوم شامل چندصد تا چند هزار ژن است که هر ژن توالی خاصی از نوکلئوتیدها را در مولکول DNA دارد. موقعیت

2- Locus (Loci، جمع)

3- Asexual reproduction

4- Clone

5- Sexual reproduction

1- Gametes



(تشکیل تخم) شروع می‌شود و تا تولید فرزندان خود ادامه می‌یابد. در این بخش، ما انسان را به‌عنوان یک مثال برای پیگیری رفتار کروموزوم‌ها در چرخه‌های زندگی به‌کار می‌بریم. ما این مبحث را با توجه به تعداد کروموزوم‌ها در سلول‌های پیکری و گامت‌های انسان آغاز می‌کنیم. سپس خواهید دید که چگونه رفتار کروموزوم‌ها با چرخه زندگی انسان و انواع دیگر چرخه‌های زندگی ارتباط دارد.

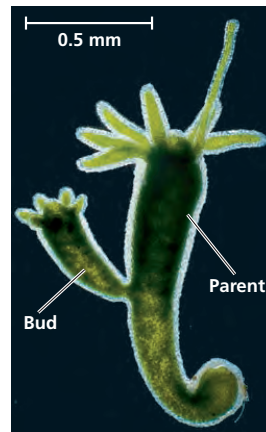
مجموعه‌های کروموزوم‌ها در سلول‌های انسان

در انسان، هر سلول پیکری 46 کروموزوم دارد. طی میتوز، کروموزوم‌ها به‌قدر کافی فشرده می‌شوند، به‌طوری‌که زیر میکروسکوپ نوری قابل مشاهده هستند. از آنجایی‌که کروموزوم‌ها از نظر اندازه، موقعیت سانترومر و الگوی نوارهای رنگی که به‌وسیله رنگ‌های اختصاصی تولید می‌کنند با یکدیگر متفاوت هستند، هنگامی‌که به مقدار کافی متراکم شدند، می‌توانند از طریق بررسی‌های میکروسکوپی از یکدیگر تشخیص داده شوند.

بررسی دقیق ریزنگار 46 کروموزوم انسان در یک سلول در حال میتوز، نشان می‌دهد که از هر نوع کروموزوم، دو عدد وجود دارند. این موضوع وقتی آشکار می‌شود که تصاویر کروموزوم‌ها به‌صورت جفت جفت و از طویل‌ترین کروموزوم به کوچک‌ترین آنها، مرتب می‌شوند. نمایش این کروموزوم‌های مرتب‌شده، کاریوتیپ^۲ نامیده می‌شود (شکل ۳-۱۳). هر جفت کروموزوم، دارای طول مساوی، موقعیت مشابه سانترومر و الگوی رنگ‌آمیزی مشابه هستند. این کروموزوم‌ها، کروموزوم‌های هومولوگ^۴ یا هم‌تا نامیده می‌شوند. هر یک جفت کروموزوم، ژن‌های کنترل‌کننده صفات وراثتی مشابهی را دربردارند. برای مثال، اگر یک ژن برای رنگ چشم در یک لوکوس خاص روی یک کروموزوم معین قرار داشته باشد، پس همتای این کروموزوم نیز یک ژن تعیین‌کننده رنگ چشم در همان لوکوس خود خواهد داشت.

برای الگوی عمومی کروموزوم‌های هم‌تا در سلول پیکری انسان، یک استثنای مهم وجود دارد که دو کروموزوم متفاوت به‌نام‌های X و Y هستند. زنان یک جفت کروموزوم همتای X دارند (XX) اما مردان یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند (XY) (شکل ۳-۱۳). فقط قسمت‌های کوچکی از X و Y همتای

شکل ۲-۱۳ تولیدمثل غیرجنسی در دو جاندار پرسلولی. (a) این جانور پرسلولی نسبتاً ساده (هیدر) از طریق جوانه‌زدن تولیدمثل می‌کند. جوانه (یک توده از سلول‌های در حال تقسیم میتوز) به‌شکل یک هیدر کوچک تکوین می‌یابد، به‌طوری‌که از والد جدا می‌شود (LM). (b) کلیه درختان در این حلقه به طریق غیر جنسی از یک درخت والدی واحد به‌وجود آمده‌اند که کنده آن در مرکز حلقه قرار دارد.



(a) Hydra



(b) Redwoods

پرسش‌های مبحث ۱-۱۳

۱- ارتباط دهید - با استفاده از دانش خود درباره بیان ژن در یک سلول، توضیح دهید که علت بروز خصوصیات والدی (مانند رنگ مو) در فرزندان چیست؟ (سر فصل ۵-۵ را ببینید).

۲- توضیح دهید علت اینکه زاده‌های حاصل از تولیدمثل غیرجنسی دارای تشابه ژنتیکی با یکدیگر و والد خود هستند، چیست؟

۳- چه می‌شد اگر؟ - یک گیاه‌شناس به پرورش گل از کیده پرداخته است و سعی دارد برخی صفات موردنظر خود را در آن ایجاد کند. پس از گذشت سال‌ها وی موفق به انجام این کار شد، حال برای تولید انبوه این گیاه بهتر است از دانه گیاه استفاده کنند یا آن را کلون کنند؟ چرا؟

برای ملاحظه پاسخ‌های پیشنهادی، به ضمیمه A مراجعه کنید.

۱۳-۲ لقاح و میوز در چرخه‌های زندگی جنسی تناوب دارند

یک چرخه زندگی^۱، توالی نسل به نسل از مراحل در تاریخچه تولیدمثلی یک موجود زنده است که از لقاح

2- Somatic cell

3- Karyotype

4- Homologous chromosomes

1- Life cycle

شکل ۳-۱۳ روش تحقیق

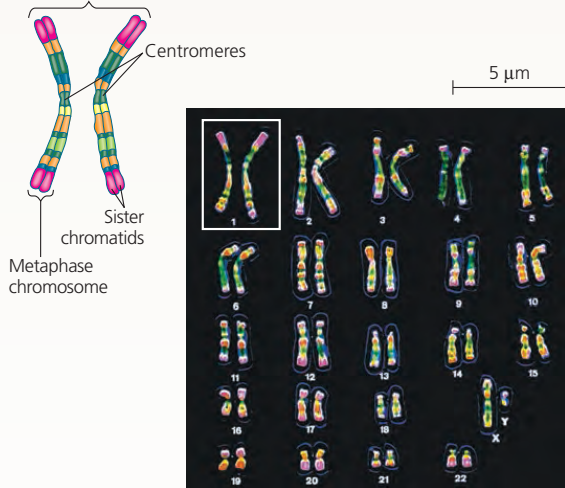
آماده‌سازی یک کاریوتیپ

کاربرد: کاریوتیپ، نشان دادن کروموزوم‌های متراکم مرتب‌شده به صورت جفت‌جفت است. تهیه کاریوتیپ می‌تواند برای نشان دادن ناهنجاری در تعداد کروموزوم‌ها یا نقص‌های کروموزومی مربوط به اختلالات وراثتی خاص مانند سندرم داون مفید باشد.



تکنیک: کاریوتیپ‌ها از سلول‌های پیکری جداشده‌ای تهیه می‌شوند که با یک دارو برای انجام میتوز تحریک می‌گردند و سپس برای چند روز در محیط کشت رشد داده می‌شوند. یک اسلاید از سلول‌های متوقف‌شده در متافاز، رنگ‌آمیزی می‌شود و سپس با میکروسکوپ مجهز به یک دوربین دیجیتال مشاهده می‌گردد. یک ریزنگار دیجیتال از کروموزوم‌ها در یک کامپیوتر وارد می‌شود و کروموزوم‌ها براساس اندازه و شکل به صورت جفت‌جفت به‌طور الکترونیکی مرتب می‌شوند.

Pair of homologous duplicated chromosomes



نتایج: این کاریوتیپ، کروموزوم‌های یک مرد طبیعی را نشان می‌دهد. اندازه کروموزوم، موقعیت سانترومر و الگوی نوارهای رنگ‌شده به شناسایی کروموزوم‌های خاص کمک می‌کنند. اگرچه در کاریوتیپ مشکل تشخیص داده می‌شود، ولی هر کروموزوم متافازی شامل دو کروماتید خواهری است که به یکدیگر متصل هستند (نمودار را مشاهده کنید).

یکدیگرند. بیشتر ژن‌هایی که روی کروموزوم X هستند، همتایی روی کروموزوم کوچک Y ندارند و کروموزوم Y ژن‌هایی را دارد که روی X همتایی ندارند. از آنجایی که کروموزوم‌های X و Y، جنسیت یک فرد را تعیین می‌کنند، این کروموزوم‌ها، کروموزوم‌های جنسی^۱ و سایر کروموزوم‌ها، اتوزوم^۲ نامیده می‌شوند.

جفت بودن کروموزوم‌های همتا در هر سلول پیکری انسان، نتیجه منشأ جنسی ماست. ما از هریک از والدین خود یک کروموزوم از هر جفت را می‌گیریم. بنابراین ۴۶ کروموزوم سلول پیکری ما در واقع دو مجموعه^۳ ۲۳ کروموزومی هستند که یک مجموعه، مادری (از مادر) و مجموعه دیگر پدری (از پدر) است. تعداد کروموزوم‌ها در هر مجموعه به صورت n نشان داده می‌شود. هر سلول که دارای دو مجموعه کروموزوم باشد، سلول دیپلوئید^۴ نامیده می‌شود و یک عدد کروموزومی دیپلوئید دارد که به اختصار $2n$ گفته می‌شود. برای انسان، عدد دیپلوئید، ۴۶ ($2n = 46$) است که تعداد کروموزوم‌ها را در هر سلول پیکری ما نشان می‌دهد. در سلولی که سنتز DNA صورت می‌گیرد، تمام کروموزوم‌ها مضاعف می‌شوند و بنابراین هر کروموزوم شامل دو کروماتید خواهری مشابه می‌شود. شکل ۴-۱۳ به توضیح بخش‌های گوناگونی که ما در توصیف کروموزوم‌های مضاعف‌شده در یک سلول دیپلوئید به کار می‌بریم، کمک می‌کند. برای درک تفاوت‌های بین کروموزوم‌های همتا، کروماتیدهای خواهری، کروماتیدهای غیرخواهری و مجموعه‌های کروموزومی، این شکل را مطالعه کنید.

برخلاف سلول‌های پیکری، گامت‌ها (سلول‌های اسپرم و تخمک) دارای یک مجموعه کروموزوم هستند. هریک از این سلول‌ها، سلول هاپلوئید^۴ نامیده می‌شوند و هریک تعداد کروموزوم هاپلوئید (n) دارند. برای انسان‌ها، عدد هاپلوئید ۲۳ ($n = 23$) است که تعداد کروموزوم‌های موجود در هر گامت می‌باشد. مجموعه^۳ ۲۳ کروموزومی، شامل ۲۲ اتوزوم به‌اضافه یک کروموزوم جنسی است. یک سلول تخمک (که اووم نیز نامیده می‌شود) دارای یک کروموزوم X است، ولی یک اسپرم ممکن است یک کروموزوم X یا یک کروموزوم Y داشته باشد. توجه داشته باشید که هرگونه‌ای که تولیدمثل جنسی دارد، یک عدد هاپلوئید و یک عدد دیپلوئید خاص دارد.

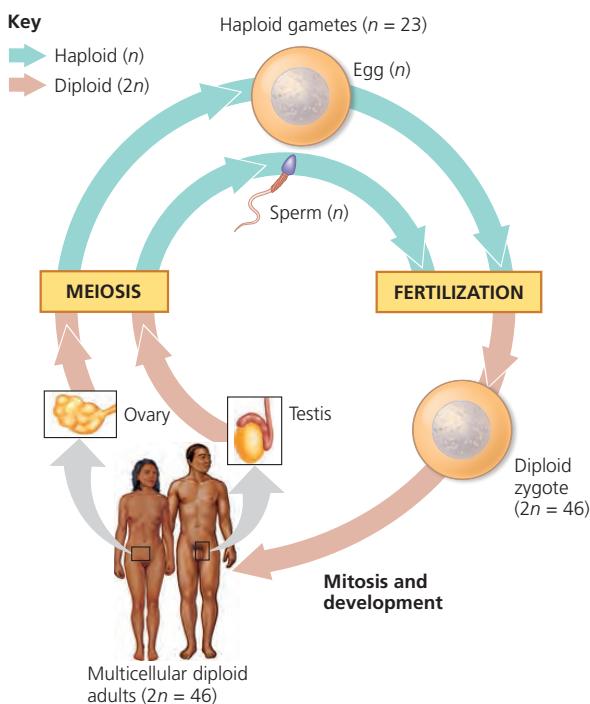
- 1- Sex chromosomes
- 2- Autosomes
- 3- Diploid cell
- 4- Haploid cell



زیرا دارای دو مجموعه کروموزومی هاپلوئید می‌باشد و شامل ژن‌های موجود در خطوط خانوادگی پدری و مادری است. همان‌طور که یک انسان از یک زیگوت به یک انسان بالغ از نظر جنسی نمو پیدا می‌کند، میتوز تمام سلول‌های بدن را به‌وجود می‌آورد. هر دو مجموعه کروموزومی موجود در زیگوت و همه ژن‌هایی که این کروموزوم‌ها حمل می‌کنند، به‌طور دقیق به سلول‌های پیکری ما انتقال می‌یابند.

تنها سلول‌هایی از بدن ما که با میتوز تولید نمی‌شوند، گامت‌ها هستند که در گنادها (تخمدان‌ها در زنان و بیضه‌ها در مردان) نمو می‌یابند (شکل ۵-۱۳). تصور کنید اگر گامت‌های انسان با میتوز به‌وجود می‌آمدند چه اتفاقی می‌افتاد؟ آنها همانند سلول‌های پیکری دیپلوئید می‌شدند. در دور بعدی لقاح، وقتی دو گامت به هم می‌پیوستند، تعداد طبیعی ۴۶ کروموزوم، دوبار (۹۲ کروموزوم) شده و به‌همین ترتیب در هر نسل، تعداد کروموزوم‌ها دوبار می‌شد.

▼ شکل ۵-۱۳ چرخه زندگی انسان. در هر نسل، دو برابر شدن تعداد مجموعه‌های کروموزومی روی می‌دهد که حاصل لقاح است و به‌وسیله نصف شدن تعداد مجموعه‌های کروموزومی از طریق میوز، جبران می‌شود. در انسان، تعداد کروموزوم‌ها در یک سلول هاپلوئید ۲۳ است که یک مجموعه کروموزومی می‌باشد ($n = 23$). تعداد کروموزوم‌ها در زیگوت دیپلوئید و تمام سلول‌های پیکری، ۴۶ است که شامل دو مجموعه کروموزومی می‌باشد ($2n = 46$).

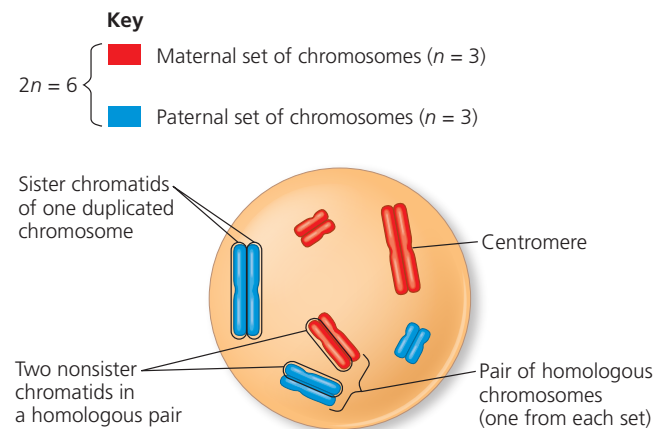


در این شکل کدهای رنگی به‌کار رفته که برای سایر چرخه‌های زندگی که بعداً در این کتاب می‌آیند نیز مطرح می‌شود. پیکان‌های سبزرنگ، مراحل هاپلوئید چرخه زندگی و پیکان‌های قهوه‌ای روشن، مراحل دیپلوئید آن را نشان می‌دهند.

به عنوان مثال، مگس سرکه، دروزوفیلا ملانوگاستر، عدد دیپلوئید ($2n$) ۸ و عدد هاپلوئید (n) ۴ دارد، درحالی‌که سگ‌ها دارای عدد دیپلوئید ۷۸ و عدد هاپلوئید ۳۹ هستند. تعداد کروموزوم‌ها معمولاً ارتباطی با اندازه یا میزان پیچیدگی ژنوم یک گونه ندارد و تعداد قطعات DNA خطی که ژنوم را می‌سازند را تعیین می‌کند که این موضوع به تاریخچه تکاملی آن گونه برمی‌گردد.

حال که مفهوم اعداد دیپلوئید و هاپلوئید کروموزوم‌ها را آموخته‌اید، رفتار کروموزوم‌ها را طی چرخه زندگی جنسی بررسی می‌کنیم. از چرخه زندگی انسان به عنوان یک مثال استفاده می‌کنیم.

▼ شکل ۴-۱۳ توصیف کروموزوم‌ها. در اینجا یک سلول با عدد کروموزومی دیپلوئید در مرحله G_1 اینترفاز نشان داده شده است که این مرحله پس از مضاعف شدن کروموزوم‌هاست (کروموزوم‌ها به‌طور مصنوعی متراکم شده‌اند). هریک از ۶ کروموزوم مضاعف‌شده، شامل دو کروماتید خواهری است که در سانترومر به هم متصل هستند. هر جفت کروموزوم همتا، شامل یک کروموزوم از مجموعه کروموزوم مادری (قرمز) و یک کروموزوم از مجموعه پدری (آبی) است. هر مجموعه کروموزوم شامل ۳ کروموزوم است. کروماتیدهای غیرخواهری، کروماتیدهای یک جفت کروموزوم همتا هستند که با یکدیگر خواهر نیستند.



ارتباط دهید ◀ چند مجموعه کروموزوم در این شکل دیده می‌شود؟ چند جفت کروموزوم همولوگ وجود دارد؟

رفتار مجموعه‌های کروموزومی در چرخه زندگی انسان

چرخه زندگی انسان از زمانی آغاز می‌شود که یک اسپرم هاپلوئید از پدر با یک اووم هاپلوئید از مادر به هم می‌پیوندند (شکل ۵-۱۳). این به هم پیوستن گامت‌ها که در ملحق شدن هسته‌هایشان به اوج خود می‌رسد، لقاح نامیده می‌شود. بنابراین تخم لقاح‌یافته یا زیگوت^۱، دیپلوئید است،

1- Fertilization
2- Zygote