

# גנטיקה מנדלית

ע Y

מנדל – נזיר בצ'כוסלובקיה במאה ה – 19.

הוא חקר תכונות חוזרות באפונים וגילה שיש קשר בין צמחי ההכלאה לדור הבא. מדוע טובים צמחי האפונה לניסוי?

- משום שצמחים אלו מואבקים עצמית ולא הדדית.
- קלים לגידול
- אורך חיים קצר – צמיחה מהירה

אחד מתכונות האפונה אותם מנדל חקר הייתה צבע האפונים. יש צבע ירוק או צהוב.

הוא בדק את צבע האפונים בדורות רבים, והגיע לחוקיות מסוימת.

צהובים X ירוקים (הכלאה). לקח צמחים שיצרו במשך דורות רבים אפונים צהובים (זן טהור) וצמחים שיצרו אפונים ירוקים (זן טהור).

דור ההורים יקרא P (parents). הדור הבא F1 ולאחריו F2 וכן הלאה.

כאשר בדור P הכלאנו ירוקים X וצהובים. בדור F1 נוצרו תמיד צהובים.

מה אפשר להבין?

שהתכונות לצהוב שולטות על התכונות לירוק.

תכונה ששולטת נקראת תכונה דומיננטית. נסמן אותה Y  
" נשלטת " " רצסיבית. נסמן אותה y

התאוריה אומרת שהאפונים הצהובים (יצור חלבון – פיגמנט צהוב) היו ראשונים ואז אירתה מוטציה (נקודתית) ולא נוצר חלבון פיגמנט כזה (כמו המופיליה) ← יהיה ירוק.

צאצא F1 שהוריו הם ירוק וצהוב יקבל מידע לפיגמנט צהוב ומידע שאבר מוטציה ולא מיצר חלבון  
← הוא יהיה צהוב, אבל יותר בהיר משום שהוא מייצר 50% מהחלבון.

**פנוטיפ** = התבטאות חיצונית של תכונה מסוימת.

**גנוטיפ** = המבנה הגנטי של הפרט.

לכן הפנוטיפ של צמחי F1 הוא צהוב.  
הגנוטיפ של צמחי F1 הוא גם צהוב וגם ירוק.  $y Y$ .  
לעומת זאת הגנוטיפ של F2 הוא מגוון.  
 $yy Yy Yy YY$  - צהוב, 2 צהובים 50%, אחד ירוק.

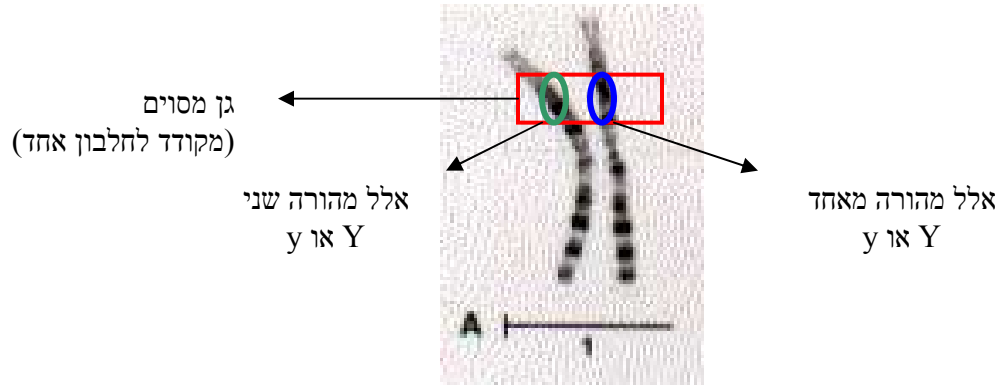
**הומוזיגוטים** – פרט שמכיל מידע זהה לתכונה מסוימת על שני הכרומוזומים  
ההומולוגים.  $YY$  או  $yy$ .

**הטרוזיגוטים** – פרטים המכילים מידע שונה לתכונה מסוימת בכרומוזומים  
ההומולוגים.  $Yy$ .

## גן - קטע DNA המקודד לחלבון אחד.

לגן אחד שתי אללים, הצורה הדומיננטית או הרצסיבית.

דוגמא: בשתי הכרומוזומים ההומולוגים מספר 1 (לא בזמן חלוקה)



## הכלאת מבחן

כאשר פרט עם פנוטיפ דומיננטי (YY או Yy), ואנו רוצים לבדוק האם הוא הומוזיגוט דומיננטי (YY) או הטרוזיגוט (Yy), נכליא אותו עם פרט שהוא הומוזיגוט רצסיבי (yy) ונבדוק את הצאצאים.  
מספיק שבין הצאצאים יופיע פרט אחד בעל פנוטיפ רצסיבי (yy) כדי לקבוע שהורה אותה אנו בודקים הוא הטרוזיגוט.

**A** – תכונה דומיננטית

**a** – תכונה רצסיבית

**גנוטיפ** – המידע הגנטי של הפרט (מורכב משתי אללים)  
**פנוטיפ** – כיצד התכונה (גן) באה לידי ביטוי אצל הפרט



\* הומוזיגוטים לאלל דומיננטי והטרוזיגוטים, מראים את הפנוטיפ הדומיננטי

**קו-דומיננטיות** – כאשר לגן מסויים יש כמה גירסאות לאלל הדומיננטי, והם מתבטאים באותה המידה. (לדוגמא: פרח ורוד מורכב מאללים קו-דומיננטים, אחד אדום אחד לבן). כדי שנוכל להבדיל בין האללים הדומיננטים נסמן גירסה אחת ב – 'A'.

הכלאה קו-דומיננטים: בפרח אדום שתי אללים דומיננטיות לאדום ('A 'A').  
בפרח לבן שתי אללים דומיננטים ללבן (A A):

AA X 'A'A

AA

A'A

A'A

1

שתי אללים  
דומיננטים ללבן

2

שתי אללים דומיננטים.  
אחד ללבן  
אחד לאדום  
= פרח ורוד

1

שתי אללים  
דומיננטים  
לאדום

# גנים מרובי אללים

במרוצת הזמן נעשו מוטציות רבות ב – DNA של יצורים ולכן נוצרו יותר משתי אללים Y או y (קו-דומיננטיות).

לדוגמא:

בקביעת סוג הדם, ישנם שלושה אללים:

A

B

O

וארבעה צירופים הקובעים סוג דם:

A

AB

B

O

סוג הדם הוא בעצם סמן חלבוני על כדוריות הדם האדומות. מעבר לחלבונים אלו מוצאים על קרום התא חלבונים רבים המהווים תווית זיהוי אופיינית לאדם.

יש שני סמנים חלבוניים: A ו B.

שניהם מורכבים מ - 345 חומצות אמיניות.

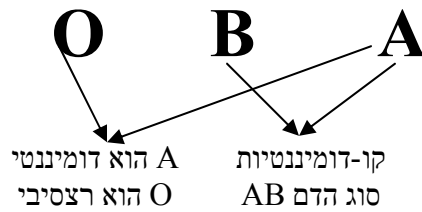
כתוצאה ממוטציה נקודתית (החלפה) נקטע החלבון בגלל שכנראה הובא חומצה אמינית של סיום קריאה וכתוצאה מכך לא יהיה חלבון של סוג דם על קרום התא.

בנוסף ישנו סמן בשם Rh (שנמצא לראשונה אצל קופים מסוג

Rhesus) אנשים המכילים אותו הם בעלי סוג דם + ואלו שאינם הם בעלי סוג דם -.

בתרומת דם קבוצות החלבונים האחרים לא משמעותית אלא רק בהשתלה.

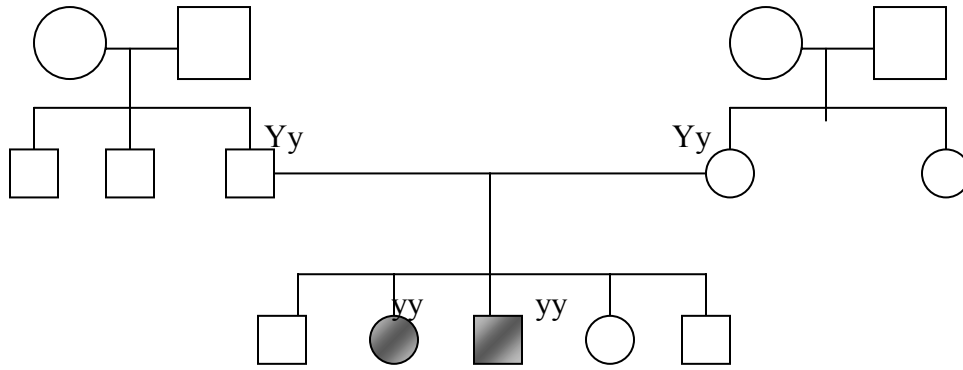
כל אדם מכיל שתי אללים לסוג דם.  
 ולכן הצירופים הם: OO, BO, AO, AB, BB, AA.  
 משום ש:



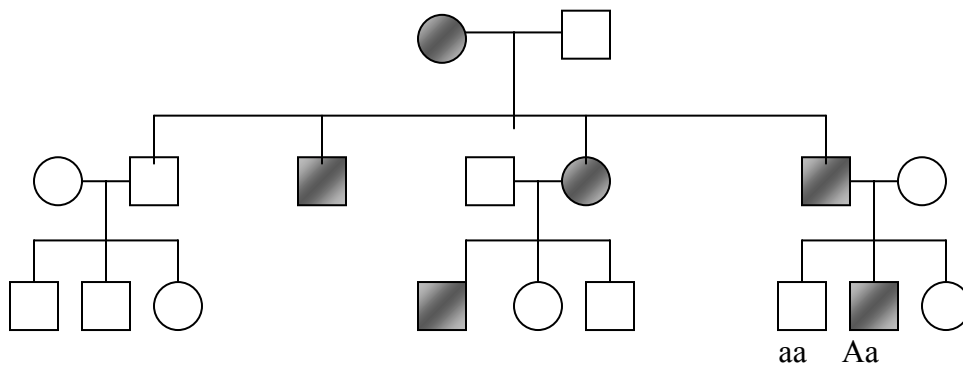
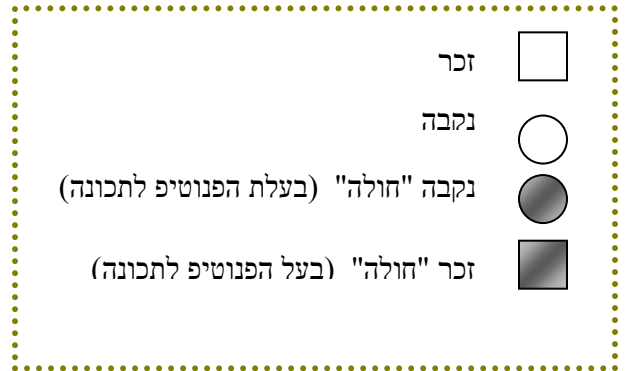
צורת הכינוי לאלל של סוג דם הוא I – דומיננטי  
 i - רצסיבי

| גנוטיפ           | פנוטיפ                                      |
|------------------|---|
| $I^A i, I^A I^A$ | סוג דם A (קודומיננטיות או רצסיבי ודומיננטי) |
| $I^B i, I^B I^B$ | סוג דם B (קודומיננטיות או רצסיבי ודומיננטי) |
| $I^A I^B$        | סוג דם AB (קודומיננטיות)                    |
| $ii$             | סוג דם O (קו-רצסיביות)                      |

# הירושה באדם



במקרה של שושלת זו המחלה היא תכונה רצסיבית.  
\*לשני הורים בריאים נולדים ילדים חולים\*

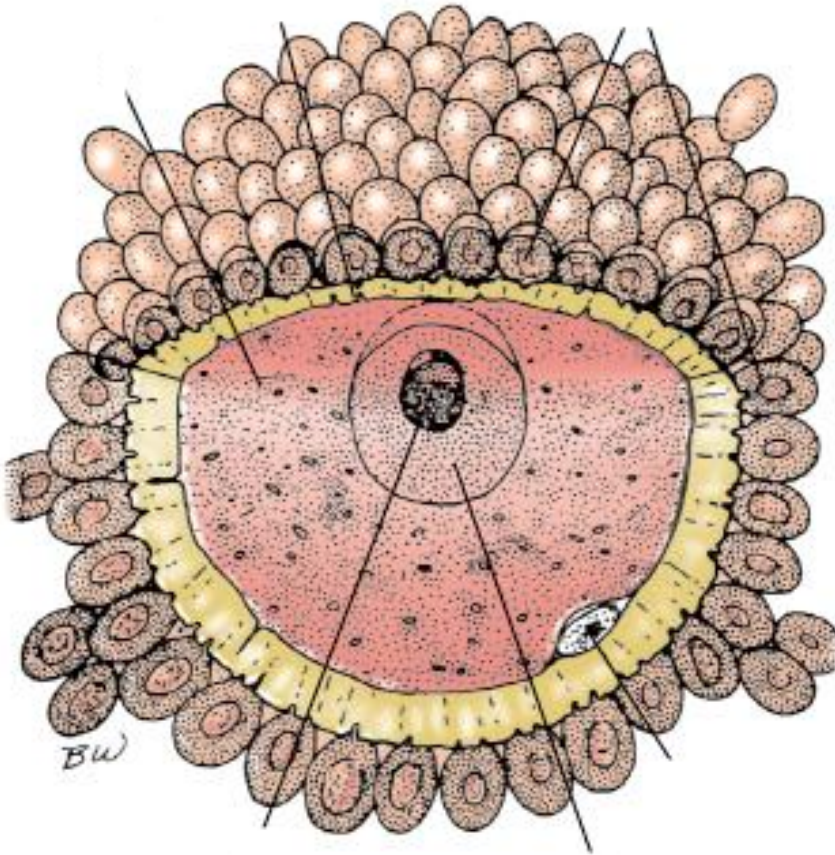


במקרה של שושלת זו המחלה היא תכונה דומיננטית.  
\* אפשר רק לשאר \*

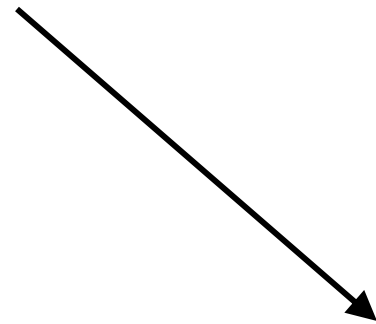
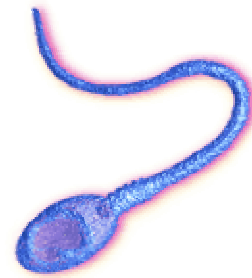


גמטות – תאי מין (נוצרו במיזוג) הם האפלואידים (N).  
 זיגוטה – תא ביצית מופרה על ידי תא זרע, הוא דיפלואיד (2N).

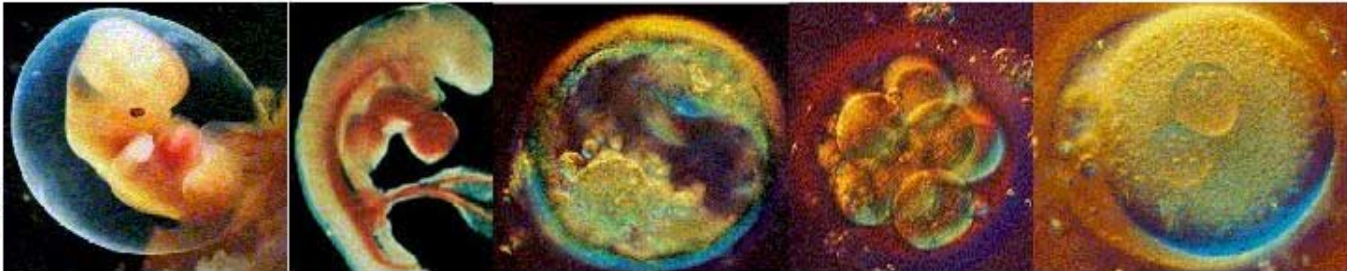
תא ביצית  
 ovum



תא זרע  
 sperm



ביצית מופרת  
 (זיגוטה)



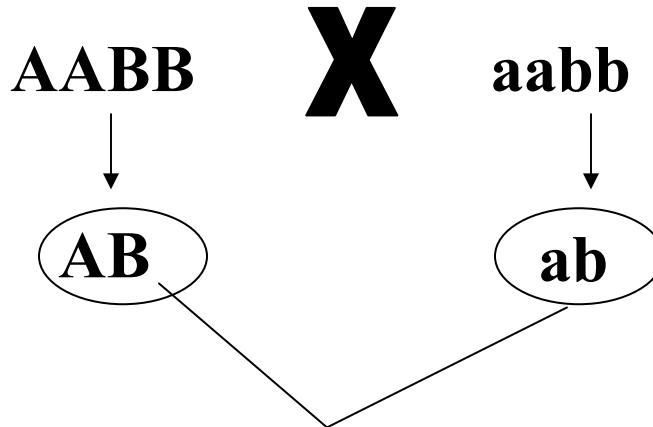
Ab

נסמן את הגנוטיפ של תאי המין בצורה הבאה:

כדי לדעת אלו גנוטיפים ופנוטיפים יכלים ליצור שני פרטים נשתמש בתאי המין האפשריים שהם יכולים לייצר:

\*תאי מין – גמטות.

**P**  
גמטות אפשריות

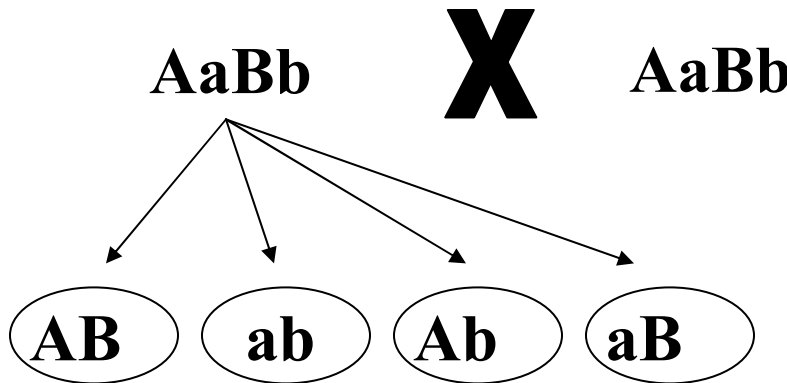


**F1**

AaBb

כל הפרטים בדור זה הם הטרוזיגוטים (לשתי התכונות). כולם יהיו דומים להורה בעל התכונות הדומיננטיות AaBb

**P**  
גמטות אפשריות



**F1**

כאשר רוצים למצוא את הגנוטיפים האפשריים של צאצאים להטרוזיגוטים בכמה תכונות יש למלאות טבלא

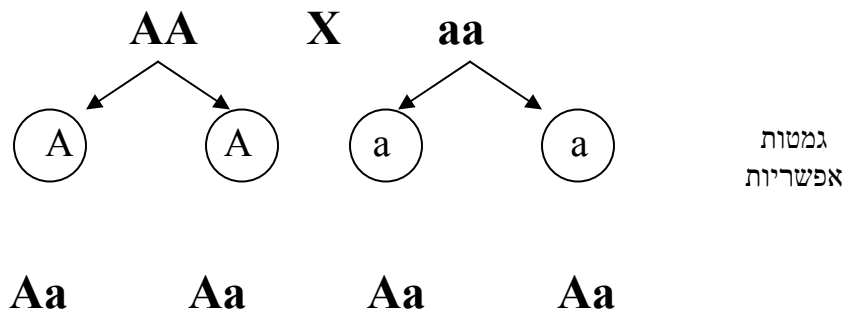
|      |      |      |      |    |
|------|------|------|------|----|
| ab   | AB   | aB   | Ab   |    |
| aabb | AaBb | aaBb | Aabb | ab |
| aAbB | AABB | aABB | AAbB | AB |
| aabB | AaBB | aaBB | AabB | aB |
| aAbb | AABb | aABb | AAbb | Ab |

סה"כ גנוטיפים אפשריים - 9

- |          |           |           |           |
|----------|-----------|-----------|-----------|
| 1 - AAbb | ,1 - AABB | ,1 - aabb | ,4 - AaBb |
| 2 - Aabb | ,2 - AABb | ,2 - AaBB | ,1 - aaBB |
|          |           |           | .2 - aaBb |

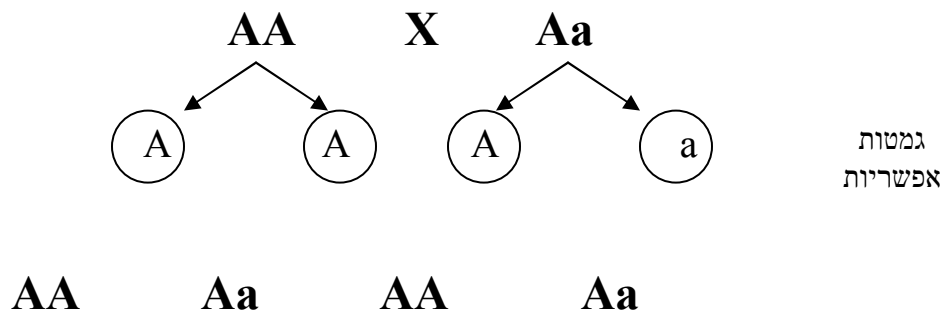
## יחסים שהשוב לזכור!

הכלאת הומוזיגוט רצסיבי עם הומוזיגוט דומיננטי:



כולם בעלי גנוטיפ זהה - הטרזיגוטי  
 כולם בעלי פנוטיפ דומיננטי

הכלאת הומוזיגוט (דומיננטי) עם הטרזיגוט:

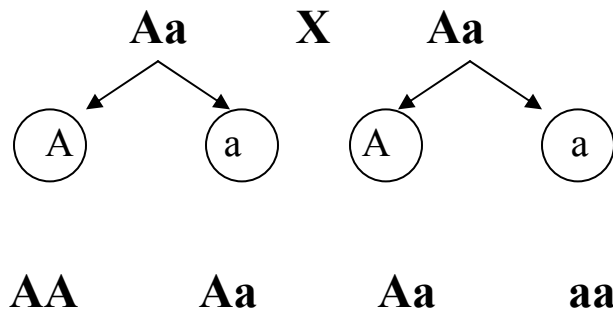


יחסי גנוטיפ 2:2

50% שלצאצא יהיה גנוטיפ הומוזיגוט דומיננטי או הטרזיגוט

לכל הצאצאים פנוטיפ דומיננטי

## הכלאת שתי הטרזיגוטים:

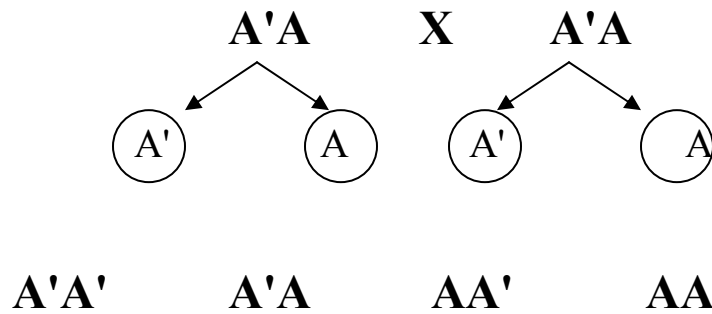


גמטות  
אפשריות

**יחס גנוטיפים 1:2:1**

**יחס פנוטיפים 3:1**

## הכלאת קן-דומיננטים (הטרזיגוטים):



גמטות  
אפשריות

**גנוטיפים ביחס של 1:2:1**

**כאן יהיו שלושה פנוטיפים שונים,**

**יחסם 1:2:1**

(1 לבן: 2 ורודים (משולב): 1 אדום)

## גנים הנמצאים על כרומוזום X ("תאחיזה לכרומוזום X"):

על כרומוזום X של האדם נמצאים בנוסף לגנים הקובעים את המין, גנים אחרים. בניהם הגן לראיית צבעים תקינה.

לגן לעיוורון צבעים שתי אללים – דומיננטי A ורצסיבי a. בגלל שלנשים שתי כומוזומי X (בקריוטופ XX) ולגברים רק X אחד (XY) לגברים יש יותר סיכוי לעיוורון צבעים. זאת משום ש"מספיק" רק אלל אחד רצסיבי (a) לגרימת המחלה בניגוד לנשים אצלם הם יכולות להיות הטרוזיגוטיות (Aa) ללא ליקוי בראייה בגלל האלל הדומיננטי.

דממת – המופיליה, הוא גם גן על כרומוזום X.

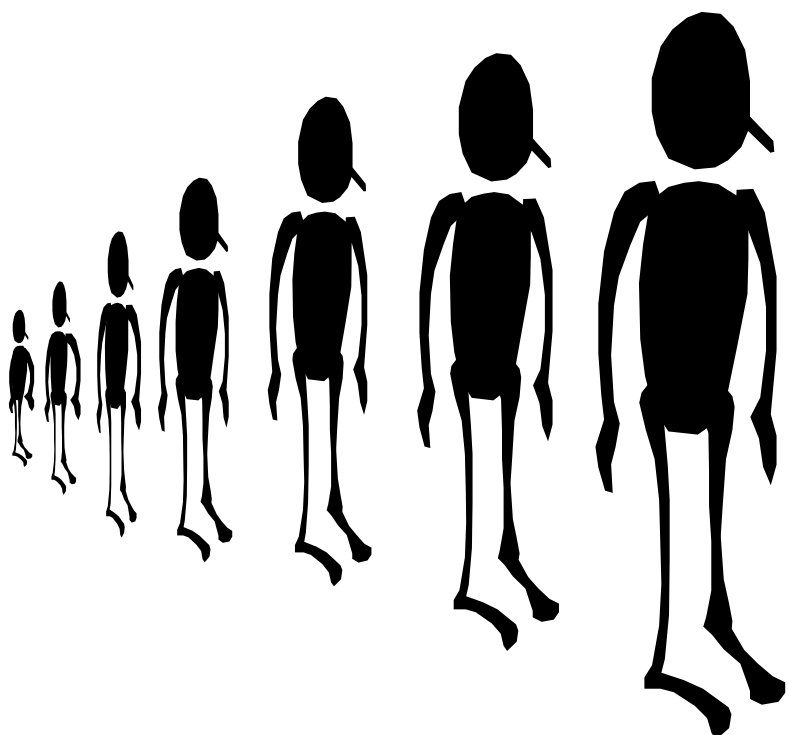
- שתי כרומוזומי ה-X של הנשים לא מתפקדים יחד. בתקופה מסוימת בחיי העובר (הנשי) בכל תא גוף מתבצע "שיתוק" לאחד מכרומוזומי X והוא הופך ללא פעיל (מופסק התעתוק ממנו).
- **השיתוק הוא אקראי** ולא בהכרח מהאב או מהאם – הוכחה לכך היא שהתפלגות השיתוק היא 50% לכרומוזום אחד או לשני.
- גם תאי הבת של התא במיטוזה יהיו עם שיתוק בכרומוזום המסוים. (מסביר גם למה לפחתולים יש פרווה "משובצת" בצבעים שונים).

\*הכרומוזום המשותק מתכווץ ונצמד לכרום ונקרא גופיף באר.

מדוע יש הבדל בין זכרים ונקבות אם לנקבה יש שיתוק בכרומוזום X אחד?

- א. השיתוק מתרחש לאחר זמן מסוים, יתכן שיש לו השפעה על תהליכים בבניית הגוף.
- ב. חלק מכרומוזום X המשותק נשאר בר-מתועתק (לא משותק) וממשיך לפעול. (מסביר גם למה נקבות XO הן עקרות).

# גנטיקה של אוכלוסיות



**אוכלוסייה** – מספר פרטים השייכים לאותו מין ומצויים באור מוגדר.  
\*מדינת ישראל היא אוכלוסייה.

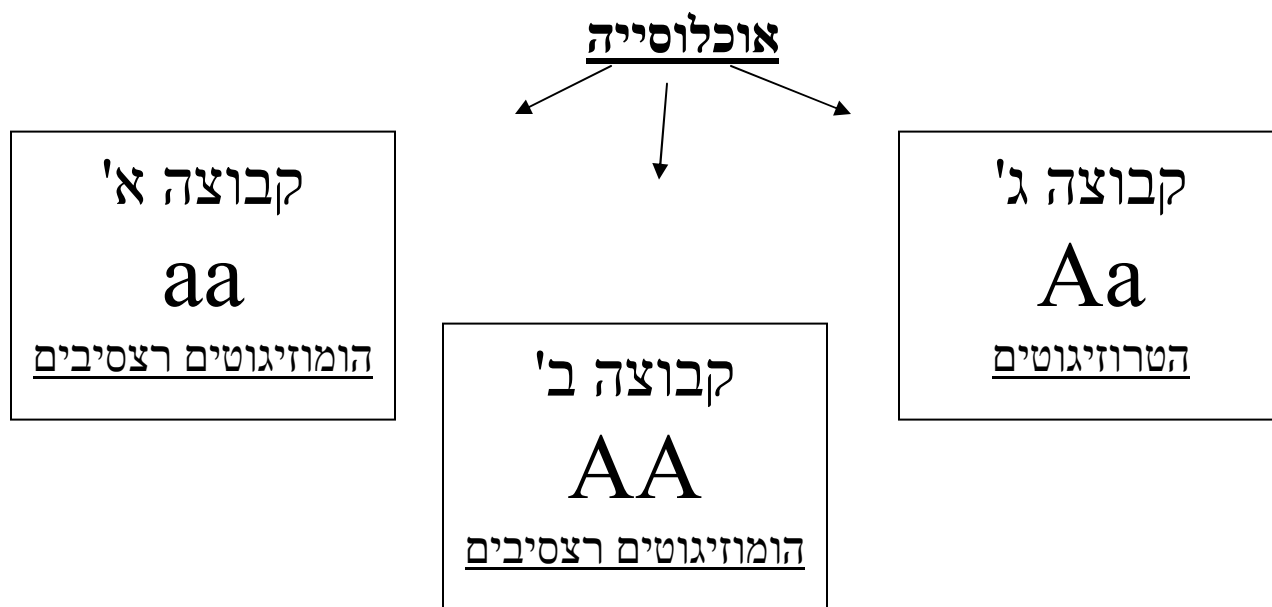
**מדגם** – נותן אינפורמציה על האוכלוסייה כולה.  
כל מדגם צריך לענות על קריטריונים מסוימים:

א. **גודל המדגם** – בהתאם לגודל האוכלוסייה

ב. **אקראיות המדגם**

ג. **מדגם מייצג** – במדגם יהיה יצוג לכל תכונה רלוונטית באוכלוסייה הנבדקת.

ע"פ הנתונים שיתקבלו מהקבוצה הנבדקת נוכל להשליך מידע על האוכלוסייה כולה. לכל גן שני אללים שונים לפחות, הגן נמצא בכל הפרטים באוכלוסייה. מחלקים את האוכלוסייה לפי הגנוטיפ שלהם לשלושה קבוצות:



| קבוצה | תאי המין שיכולים ליצר |
|-------|-----------------------|
| א'    |                       |
| ב'    |                       |
| ג'    |                       |

אם הינו בודקים את מדגם הגמטות באוכלוסייה הינו מקבלים את התפלגות האללים באוכלוסייה.

q מספר כלל האללים הרצסיבים באוכלוסייה  
p מספר כלל האללים הדומיננטיים באוכלוסייה

$$p + q = 1$$
$$\text{כלל האוכלוסייה} = 1$$

### חישובים גנוטיפים:

הסיכוי / הסתברות לקבל פרט הומוזיגוט רצסיבי (aa)

$$q \times q = q^2$$

הסיכוי לקבל פרט הומוזיגוט דומיננטי (AA)

$$p \times p = p^2$$

הסיכוי לקבל פרט הטרוזיגוט (Aa)

$$p \times q + p \times q = 2(p \times q)$$

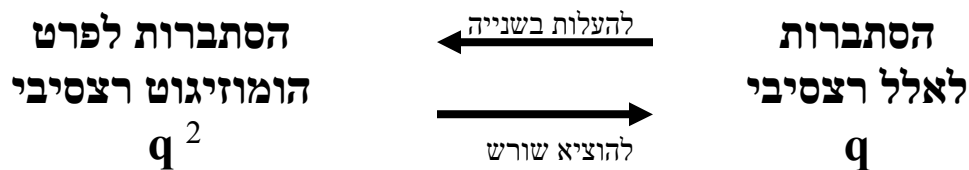
סכום כל ההסתברויות שווה 1

$$p^2 + q^2 + 2(p \times q) = 1$$



## פתרון שאלות בגנטיקה של אוכלוסיות:

- עקרון "ההשלמה" – ההסתברויות של אלל רצסיבי ודומיננטי משלימות זו את זו ל – 1.
- אפשר לעבור בין הסתברות של אלל לזו של פרט בחישוב הבא:



- גנים על כרומוזום X משנים הסתברות - חשוב לזכור כי גנים הנמצאים על כרומוזום X משפיעים על ההסתברות זכרים להיות חולים.  
לדוגמא: גן מסויים נמצא על כרומוזום X, שכיחות האלל הדומיננטי היא  $p = 0.92$   
 $q = 0.08$  שכיחות האלל הרצסיבי היא

- מה היא שכיחות הגברים החולים במחלה?
- מה היא שכיחות הנשים החולות במחלה?

שכיחות הגברים החולים  $q$  (ay).

שכיחות הנשים החולות היא  $q^2$  (aa).

### שיווי משקל גנטי:

כל עוד האוכלוסייה מתנהלת ללא הפרעה ישנו שיווי משקל כזה. במשך דורות נשארות שכיחות האללים באוכלוסיות ולא משתנות. שכיחות של 0.08 לאלל רצסיבי תהיה בעוד מספר דורות רבים.

הגורמים המשפיעים על שכיחות אללים (ופוגעים בשיווי המשקל):  
א. **מוטציות** – אללים חדשים מופיעים באוכלוסייה.

ב. **סלקציה טבעית** – אם אלל מסוים נותן יתרון לפרטים שנושאים אותו, לאט לאט שכיחות האלל תעלה.

ג. **הגירה** – פרטים חדשים מגיעים לאוכלוסייה (אללים חדשים וגם יחסי גומלין)