

فهرست

سخن مترجم ۷

مقدمه ۹

بخش ۱: مروری بر ژنتیک: فقط اصول پایه ۱۳

فصل ۱: به ژنتیک خوش آمدید: تقریباً همه یک جفت ژن خوب را دوست دارند ۱۵

فصل ۲: اصول اولیه زیست‌شناسی سلولی ۲۱

فصل ۳: نخودفرنگی را تجسم کنید: کشف قوانین وراثت ۴۵

فصل ۴: اجرای قانون: قوانین مندل در صفات پیچیده ۶۵

بخش ۲: DNA: ماده ژنتیکی ۸۳

فصل ۵: DNA: الگویی برای زندگی ۸۵

فصل ۶: کروموزوم‌ها: تصویر کلی ۱۰۳

فصل ۷: همانندسازی: ماشین کپی برای DNA ۱۱۹

فصل ۸: رونویسی: دریافت دستورالعمل از DNA ۱۳۹

فصل ۹: ترجمه کد ژنتیکی ۱۵۵

فصل ۱۰: بیان ژن: یافتن ابزار مناسب برای کار ۱۷۳

بخش ۳: ژنتیک و سلامتی شما ۱۹۱

فصل ۱۱: چه چیزی می‌تواند اشتباه باشد: تغییرات در توالی DNA.....	۱۹۳
فصل ۱۲: اختلالات کروموزومی: بازی اعداد.....	۲۱۳
فصل ۱۳: نگاهی دقیق‌تر به ژنتیک سرطان.....	۲۳۳
فصل ۱۴: مشاوره ژنتیک، ارزیابی خطر و آزمایش ژنتیک.....	۲۵۳
فصل ۱۵: درمان اختلالات ژنتیکی و استفاده از ژنتیک برای شخصی‌سازی درمان	۲۷۳
بخش ۴: ژنتیک و دنیای شما.....	۲۸۷
فصل ۱۶: ردیابی تاریخ بشر و آینده جمعیت‌ها.....	۲۸۹
فصل ۱۷: حل اسرار با استفاده از DNA.....	۳۰۷
فصل ۱۸: توالی‌یابی DNA: رمزگشایی ژنوم.....	۳۲۹
فصل ۱۹: تغییرات ژنتیکی: استفاده از مهندسی ژنتیک برای تغییر ژنوم.....	۳۴۵
فصل ۲۰: توجه به ملاحظات اخلاقی.....	۳۶۷
بخش ۵: بخش ده‌تایی.....	۳۸۱
فصل ۲۱: ده موضوع داغ در ژنتیک.....	۳۸۳
فصل ۲۲: ده مسیر شغلی در حوزه ژنتیک.....	۳۹۳

سخن مترجم

کتاب Genetics For Dummies یکی از منابع شناخته شده و پرمخاطب در حوزه علم ژنتیک است که با زبانی روان، مثال های کاربردی و ساختار آموزشی جذاب، مفاهیم پیچیده ژنتیک را به بیانی قابل فهم برای عموم خوانندگان ارائه می دهد.

در دنیای امروز که علم ژنتیک با زندگی روزمره ما گره خورده است، نیاز به منابع آموزشی ساده اما علمی بیش از پیش احساس می شود. این کتاب تلاشی است برای پر کردن این خلأ در زبان فارسی. انگیزه من از ترجمه این اثر، فراهم کردن منبعی قابل دسترس برای دانشجویان، دانش آموزان، علاقه مندان به علم ژنتیک، و حتی خوانندگان غیرمتخصص بود که به دنبال درک بهتر مفاهیم ژنتیکی هستند.

در مسیر ترجمه این کتاب، تلاش کرده ام ضمن حفظ دقت علمی، لحن ساده و دوستانه نویسنده را نیز منتقل کنم. بی تردید، ترجمه متون علمی همواره با چالش هایی همراه است؛ از تطبیق اصطلاحات تخصصی گرفته تا انتخاب واژگان مناسب در زبان مقصد.

امیدوارم این ترجمه بتواند قدمی کوچک در جهت ترویج علم ژنتیک در میان فارسی زبانان باشد و خواننده علاقه مند را به مطالعه عمیق تر در این حوزه ترغیب کند.

برای ارائه پیشنهادات، نظرات یا پرسش ها درباره ترجمه این کتاب، می توانید با من از طریق ایمیل zeynab.alipour1395@gmail.com در ارتباط باشید.

با احترام

زینب علی پور

دانش آموخته کارشناسی ارشد ژنتیک

دانشگاه تربیت مدرس

بهار ۱۴۰۴

مقدمه

ژنتیک به دنبال درک این است که صفات موجودات زنده چگونه تعیین می‌شوند. اگرچه گاهی پیچیده و همیشه متنوع است، تمام علم ژنتیک به اصول اولیه وراثت برمی‌گردد یعنی اینکه صفات چگونه از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند، و اینکه DNA چگونه تشکیل می‌شود. به عنوان یک علم، ژنتیک به دلیل پتانسیل‌های نهفته آن، رشته‌ای سریعاً در حال رشد است. با وجود پیچیدگی آن، ژنتیک می‌تواند به طرز شگفت‌آوری قابل دسترسی باشد. ژنتیک کمی شبیه به نگاه کردن به پشت صحنه جلوه‌های ویژه یک فیلم است تا سیستم ساده و ظریف که تمام نمایش را اداره می‌کند، کشف شود.

درباره این کتاب

کتاب «ژنتیک به زبان ساده، ویرایش چهارم»، یک مرور کلی از تمام رشته ژنتیک است. هدف ما این است که هر موضوعی را توضیح دهیم به‌طوری‌که هر کسی، حتی افرادی که هیچ پیش‌زمینه‌ای در ژنتیک ندارند، بتوانند آن را دنبال کنند و بفهمند که چگونه کار می‌کند. مانند سه ویرایش قبلی، ما بسیاری از مثال‌ها را از مرزهای تحقیقات علمی می‌آوریم. همچنین اطمینان حاصل می‌کنیم که کتاب پوشش کاملی از برخی از داغ‌ترین موضوعاتی که در اخبار می‌شنوید، از جمله ژن‌درمانی، فارماکوژنتیک و ویرایش ژن، داشته باشد. علاوه بر این، جنبه عملی ژنتیک را نیز بررسی می‌کنیم: چگونگی تأثیر آن بر سلامت شما و دنیای اطرافتان. به طور خلاصه، این کتاب طراحی شده است تا یک معرفی جامع از مبانی ژنتیک باشد و جزئیاتی از این حوزه را ارائه دهد.

ژنتیک یک رشته با سرعت پیشرفت بالا است. کشفیات جدید همواره در حال انتشار هستند. شما می‌توانید از این کتاب برای کمک به گذراندن دوره ژنتیک خود یا برای مطالعه خودآموز استفاده کنید. کتاب «ژنتیک به زبان ساده»، اطلاعات کافی را به شما می‌دهد تا بتوانید اخبار روز در مورد ژنتیک را درک کنید، اصطلاحات ژنتیکی که نویسندگان معمایی معمولاً از آن‌ها استفاده می‌کنند را بفهمید، و اطلاعاتی که از سوی متخصصان پزشکی به شما منتقل می‌شود را درک کنید. این کتاب از داستان‌های کشفیات کلیدی و تحولات شگفت‌انگیز پر است. هرچند تلاش می‌کنیم که مطالب را به گونه‌ای ساده و با مقداری شوخ‌طبعی بیان کنیم، همچنین سعی داریم که نسبت به هر شرایطی که ممکن است داشته باشید، حساس باشیم.

این کتاب راهنمای خوبی است اگر هیچ اطلاعاتی در مورد ژنتیک ندارید. اگر قبلاً مقداری پیش‌زمینه دارید، پس آماده باشید تا وارد جزئیات موضوع شوید و افق‌های خود را گسترش دهید.

در این کتاب، سعی کرده‌ایم تا جایی که ممکن است از اصطلاحات پیچیده دوری کنیم، اما در عین حال، واژه‌ها و مفاهیمی را که دانشمندان واقعاً استفاده می‌کنند، به دقت توضیح می‌دهیم. در نهایت، ممکن است برای شما مفید باشد که برخی از این اصطلاحات را در طول تحصیلات یا درمان پزشکی خود یا یکی از عزیزانتان بفهمید.

این کتاب به گونه‌ای طراحی شده است که مطالب پایه‌ای را در دو بخش اول پوشش دهد و سپس تمامی کاربردها را در بقیه کتاب بررسی کند. فکر می‌کنیم که آن را بسیار قابل دسترس خواهید یافت.

● بخش ۱، «مروری بر ژنتیک: فقط اصول پایه»: بخش ۱ توضیح می‌دهد که چگونه صفات به ارث می‌رسند. فصل اول شما را با رشته ژنتیک آشنا می‌کند. فصل دوم نحوه تقسیم اطلاعات ژنتیکی در طول تقسیم سلولی را توضیح می‌دهد؛ این اتفاقات پایه و اساس تقریباً همه چیزهایی هستند که به ژنتیک مربوط می‌شوند. از آنجا، وراثت ساده یک ژن را توضیح می‌دهیم و سپس به سراغ اشکال پیچیده‌تر وراثت می‌رویم.

● بخش ۲، «DNA: ماده ژنتیکی»: بخش ۲ به چیزی به نام ژنتیک مولکولی می‌پردازد. نگران واژه مولکولی نباشید. ما جزئیات را به شما می‌گوییم، اما آن‌ها را به گونه‌ای توضیح می‌دهیم که به راحتی بتوانید بفهمید. پیشرفت نحوه عملکرد ژن‌های شما را از ابتدا تا انتها پیگیری می‌کنیم: اینکه چگونه DNA شما ساخته می‌شود، چگونه کپی می‌شود و چگونه نقشه‌های ساخت بدن شما در ساختار مارپیچ دوگانه کدگذاری می‌شوند.

● بخش ۳، «ژنتیک و سلامتی شما»: بخش ۳ برای کمک به شما طراحی شده تا ببینید ژنتیک چگونه بر سلامتی و تندرستی شما تأثیر می‌گذارد. ما موضوعاتی مانند مشاوره ژنتیکی، بیماری‌های ارثی، ژنتیک و سرطان، و اختلالات کروموزومی مانند سندرم داون را پوشش می‌دهیم. همچنین فصلی را به ژن درمانی اختصاص داده‌ایم، یک روش که ممکن است کلید علاج یا بهبود بسیاری از اختلالاتی باشد که در این بخش از کتاب توضیح داده‌ایم.

● بخش ۴، «ژنتیک و دنیای شما»: بخش ۴ به تأثیر گسترده‌تر ژنتیک می‌پردازد و برخی از موضوعات داغی را که معمولاً در اخبار مطرح می‌شوند، بررسی می‌کند. ما توضیح می‌دهیم که چگونه فناوری‌های مختلف کار می‌کنند و هم امکانات و هم خطرات هر کدام را برجسته می‌کنیم. ما به ژنتیک جمعیتی (هم انسان‌ها، گذشته و حال، و هم گونه‌های در حال انقراض)، تکامل، DNA و پزشکی قانونی، گیاهان و حیوانات اصلاح‌شده ژنتیکی، و مسئله اخلاقی که هر روز با پیشرفت‌های علمی مطرح می‌شود، پرداخته‌ایم. برای کمک به شما در درک نحوه بررسی دانشمندان از اسرار ذخیره‌شده در DNA شما، همچنین نحوه توالی‌یابی DNA را توضیح می‌دهیم. در این روند، داستان جذاب پروژه ژنوم انسان را بیان می‌کنیم.

- بخش ۵، «بخش ده‌تایی‌ها»: در بخش ۵، فهرستی از ده مورد از بزرگ‌ترین دستاوردهای آینده در این زمینه و ده شغل در حوزه ژنتیک را ارائه می‌دهیم.

تصورات نادرست

برای ما افتخار است که شما را در دنیای شگفت‌انگیز ژنتیک راهنمایی کنیم. با توجه به این مسئولیت، در حین نوشتن این کتاب شما همیشه در ذهن ما بودید. این طور تصور می‌کنیم که شما، خواننده عزیز، ممکن است یکی از این‌ها باشید:

- شما دانشجو یا دانش‌آموزی در کلاس ژنتیک یا زیست‌شناسی هستید.
- شما کنجکاوید که بیشتر در مورد علمی که در اخبار می‌شنوید بدانید.
- شما والدینی آینده‌نگر یا والد جدیدی هستید یا عضوی از خانواده‌ای که در تلاش است تا با آنچه پزشکان به او گفته‌اند کنار بیاید.
- شما مبتلا به سرطان یا بیماری ارثی هستید و می‌خواهید بدانید این موضوع چه تأثیری برای شما و خانواده‌تان دارد.
- اگر هر یک از این توصیفات به شما می‌خورد، به جای درستی آمده‌اید.

فراتر از این کتاب

- علاوه بر اطلاعات و راهنمایی‌های فراوانی که در این کتاب در مورد ژنتیک ارائه می‌دهیم، شما به کمک‌ها و اطلاعات زیر نیز به صورت آنلاین از طریق سایت Dummies.com دسترسی خواهید داشت:
- برگه تقلب: برای دسترسی به برگه تقلب آنلاین این کتاب، به سایت www.dummies.com بروید و عبارت “Genetics For Dummies Cheat Sheet” را جست‌وجو کنید.
 - فصول اضافی: برای دسترسی به سه فصل اضافی این کتاب، به آدرس www.dummies.com/go/geneticsfd4e بروید. در آنجا فصولی درباره همسانه‌سازی و تعریف وقایع در ژنتیک، همراه با یک واژه‌نامه آنلاین مفید خواهید یافت.

از اینجا کجا بروید

با کتاب «ژنتیک به زبان ساده، ویرایش چهارم»، می‌توانید از هر فصلی شروع کنید و بلافاصله به آنچه که به آن علاقه دارید دست پیدا کنید. در سراسر کتاب، از ارجاعات متقابل استفاده زیادی کرده‌ایم تا به شما کمک کنیم جزئیات پیش‌زمینه‌ای که ممکن است قبلاً نادیده گرفته باشید، را پیدا کنید. فهرست مطالب و نمایه می‌توانند شما را به سرعت به موضوعات خاص هدایت کنند، یا می‌توانید از ابتدا شروع کرده و کتاب را به ترتیب بخوانید. اگر کتاب را از ابتدا تا انتها مطالعه کنید، یک دوره کوتاه ژنتیک را به سبکی که معمولاً در دانشگاه‌ها و کالج‌ها تدریس می‌شود (ابتدا مندل و سپس DNA)، خواهید گذراند.

بخش ۱

مروری بر ژنتیک: فقط اصول پایه

در این بخش ...

- اصول ژنتیک را بیاموزید.
- نحوه تقسیم و جداسازی کروموزوم‌ها توسط سلول‌ها را بررسی کنید.
- با ژنتیک مندلی و اصول وراثت ژن‌ها و صفات آشنا شوید.
- فراتر از اصول ارث‌بری بروید و ببینید که چگونه تعامل چندین ژن می‌تواند صفات شما را تعیین کند.

به ژنتیک خوش آمدید: تقریباً همه یک جفت ژن خوب را دوست دارند

در این فصل

- تعریف موضوع ژنتیک و شاخه‌های مختلف آن
- مطالعه ژنتیک افراد و خانواده‌ها
- کاوش در علم DNA از طریق ژنتیک مولکولی
- بررسی تنوع ژنتیکی و تکامل آن در جمعیت‌های یک گونه
- بررسی چگونگی تفاوت یک صفت از فردی به فرد دیگر

به دنیای پیچیده و جذاب ژنتیک خوش آمدید. ژنتیک تماماً درباره صفات فیزیکی و کد DNA است که نقشه‌های ساختاری برای هر موجود را تأمین می‌کند. این فصل رشته ژنتیک را معرفی می‌کند و توضیح می‌دهد که ژنتیک‌دانان چه کارهایی انجام می‌دهند. شما یک معرفی از تصویر کلی دریافت می‌کنید و نگاهی اجمالی به جزئیات برخی از فصل‌های دیگر این کتاب خواهید داشت.

باز کردن رازهای زندگی

لحظه‌ای به تنوع بی‌پایان موجودات در دنیای اطراف خود فکر کنید. دستورالعمل‌های ساخت تمام این اشکال متنوع، از یک مار بلند و بدون اندام گرفته تا اختاپوسی با شاخک‌ها و یک درخت سرخ‌چوب بلند، در الگوی شیمیایی DNA کدگذاری شده‌اند. ژنتیک رشته علمی است که بررسی می‌کند DNA چگونه صفات را تعیین می‌کند و چگونه این صفات از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شود. به عبارت ساده‌تر، ژنتیک بر تمامی جنبه‌های موجودات در زمین تأثیر می‌گذارد. ژن‌های یک موجود، قطعاتی از DNA (دئوکسی‌ریبونوکلئیک اسید) هستند که واحدهای بنیادی وراثت را تشکیل می‌دهند. ژن‌ها نقش اساسی در ظاهر، رفتار و تولید مثل موجود دارند. از آنجایی که تمام علم زیست‌شناسی به ژن‌ها بستگی دارد، ژنتیک پایه‌ای حیاتی برای سایر علوم زیستی، از جمله کشاورزی و پزشکی است.

از منظر تاریخی، ژنتیک هنوز یک علم نسبتاً جوان است. اصول حاکم بر وراثت صفات از نسلی به نسل

دیگر، کمتر از ۱۵۰ سال پیش مطرح شد (و به سرعت فراموش گردید). در حوالی اوایل قرن ۲۰، قوانین وراثت دوباره کشف شد، که این رویداد، زیست‌شناسی را برای همیشه تغییر داد. با این حال، دهه ۱۹۵۰ بود که اهمیت DNA به‌طور واقعی درک شد. امروزه فناوری به ژنتیک‌دانان کمک می‌کند تا هر روز مرزهای دانش را گسترش دهند.

ژنتیک به‌طور کلی به چهار شاخه عمده تقسیم می‌شود. در بخش‌های بعدی کتاب، بیشتر درباره هر یک از این شاخه‌ها توضیح خواهیم داد:

- ژنتیک کلاسیک یا مندلی^۱: رشته‌ای که توضیح می‌دهد چگونه ویژگی‌های فیزیکی (صفات) از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند.
- ژنتیک مولکولی^۲: مطالعه ساختارهای شیمیایی و فیزیکی DNA، RNA و پروتئین‌ها. ژنتیک مولکولی همچنین به این می‌پردازد که ژن‌ها چگونه وظایف خود را انجام می‌دهند.
- ژنتیک جمعیت^۳: شاخه‌ای از ژنتیک که به ساختار ژنتیکی گروه‌های بزرگ‌تر می‌پردازد.
- ژنتیک کمی^۴: شاخه‌ای ریاضیاتی که روابط آماری بین ژن‌ها و صفات مرتبط با آن‌ها را بررسی می‌کند. در دنیای آکادمیک، بسیاری از دوره‌های ژنتیک با ژنتیک کلاسیک آغاز می‌شود و سپس به ژنتیک مولکولی پرداخته می‌شود (با اشاره‌ای به ژنتیک جمعیت و کمی). به‌طور کلی، این کتاب نیز همین مسیر را دنبال می‌کند، زیرا هر یک از شاخه‌ها بر پایه دیگری بنا شده است. با این حال، پریدن بین این شاخه‌ها کاملاً پذیرفتنی و آسان است. فرقی نمی‌کند چگونه این کتاب را می‌خوانید، زیرا این کتاب ارجاعات متقابل زیادی دارد که به شما کمک می‌کند در مسیر خود بمانید.

ژنتیک کلاسیک: مطالعه چگونگی انتقال صفات در خانواده‌ها

در اصل، ژنتیک کلاسیک به ژنتیک افراد و خانواده‌های آنها مربوط می‌شود. این شاخه بیشتر بر مطالعه صفات فیزیکی یا فنوتیپ‌ها تمرکز دارد تا به درک ژن‌های پشت آن صفات بپردازد.

گرگور مندل^۵، راهب و دانشمند پاره‌وقت، بنیان‌گذار رشته ژنتیک است. مندل باغبانی بود با کنجکاوی سیری‌ناپذیر که دست‌به‌کار آزمایشات علمی می‌شد. مشاهدات او ممکن است ساده به نظر برسند، اما نتایج و استنباط‌های او به طرز شگفت‌آوری زیبا و دقیق بودند. این مرد به هیچ‌گونه فناوری، رایانه یا ماشین حساب جیبی دسترسی نداشت، اما با دقت مثال‌زدنی قوانینی بنیادی از وراثت را کشف کرد که هنوز هم پابرجا و معتبر هستند.

ژنتیک کلاسیک گاهی اوقات به یکی از این دو نام شناخته می‌شود:

1.classical, or Mendelian, genetics

2.molecular genetics

3.population genetics

4.quantitative genetics

5.Gregor Mendel

● ژنتیک مندلی^۶: وقتی یک رشته علمی جدید می‌سازید، نام آن به شما تعلق می‌گیرد. به نظر منصفانه می‌آید.

● ژنتیک انتقالی^۷: این اصطلاح به این حقیقت اشاره دارد که ژنتیک کلاسیک توضیح می‌دهد چگونه صفات از والدین به فرزندان منتقل می‌شوند.

مهم نیست که چه اسمی برای آن انتخاب کنید، ژنتیک کلاسیک شامل مطالعه سلول‌ها و کروموزوم‌ها است که در فصل‌های ۲ و ۶ به آن‌ها خواهیم پرداخت. تقسیم سلولی ماشینی است که وراثت را به حرکت درمی‌آورد، اما برای راندگی یک ماشین نیاز نیست که از موتورهای احتراقی سر دریاورید، درست است؟ به همین ترتیب، شما می‌توانید مستقیماً وارد بحث وراثت ساده در فصل ۳ شوید و بدون نیاز به دانستن چیزی درباره تقسیم سلولی، در فصل ۴ به انواع پیچیده‌تر وراثت بپردازید. (جالب است که بدانید مندل اصلاً چیزی در مورد کروموزوم‌ها و سلول‌ها نمی‌دانست وقتی که این موضوعات را کشف کرد.)

ژنتیک جنسیت و تولید مثل نیز بخشی از ژنتیک کلاسیک است. ترکیب‌های مختلفی از ژن‌ها و کروموزوم‌ها (رشته‌های DNA) جنسیت زیستی را تعیین می‌کنند. اما موضوع جنسیت پیچیده‌تر و جالب‌تر از این است: محیط می‌تواند در تعیین جنسیت برخی موجودات (مثل کروکودیل‌ها و لاک‌پشت‌ها) نقش داشته باشد و بعضی موجودات حتی قادرند با تغییر مکان، جنسیت خود را تغییر دهند. اگر این موضوع توجه شما را جلب کرده است، می‌توانید تمام جزئیات شگفت‌انگیز را در فصل ۶ پیدا کنید. (نکته‌ای که باید به آن توجه کنید این است که در سراسر این کتاب به جای واژه جنس^۸ از واژه جنسیت^۹ استفاده می‌کنیم. جنسیت چیزی است که از نظر زیستی مردان و زنان را تعریف می‌کند. در حالی که جنس یک فرد ممکن است تحت تأثیر عوامل اجتماعی و فرهنگی قرار گیرد و از جنسیت زیستی فرد متفاوت باشد.)

ژنتیک کلاسیک چارچوب بسیاری از زیرشاخه‌ها را فراهم می‌آورد. مطالعه اختلالات کروموزومی مانند سندرم داون، که در فصل ۱۲ به آن می‌پردازیم، بر زیست‌شناسی سلولی و درک آنچه در طول تقسیم سلولی رخ می‌دهد متکی است. مشاوره ژنتیک، که در فصل ۱۴ توضیح داده می‌شود، همچنین بر درک الگوهای وراثت برای تفسیر سابقه پزشکی افراد از دیدگاه ژنتیک استوار است. علاوه بر این، علم پزشکی قانونی، که در فصل ۱۷ پوشش داده شده است، از ژنتیک مندلی برای تعیین ابویت و شناسایی افراد از طریق اثر انگشت DNA استفاده می‌کند.

ژنتیک مولکولی: غواصی در علم DNA

ژنتیک کلاسیک بر مطالعه ظواهر بیرونی متمرکز است، در حالی که مطالعه ژن‌های واقعی تحت عنوان ژنتیک مولکولی قرار می‌گیرد. حوزه فعالیت ژنتیک مولکولی شامل تمامی سازوکارهایی است که سلول‌ها را

6.Mendelian genetics

7.transmission genetics

8.gender

9.sex