

หน่วยที่ 1 การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม

สาระการเรียนรู้

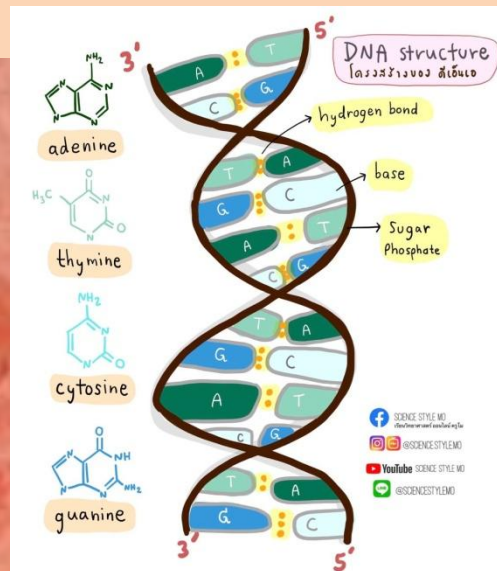
1. ลักษณะทางพันธุกรรม
2. การค้นพบการถ่ายทอดทางพันธุกรรม
3. โครโมโซมและสารพันธุกรรม
4. กระบวนการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม
5. ความผิดปกติของโครโมโซมและโรคทางพันธุกรรม
6. มิวเทชัน



By kru Kwong

สาระสำคัญ

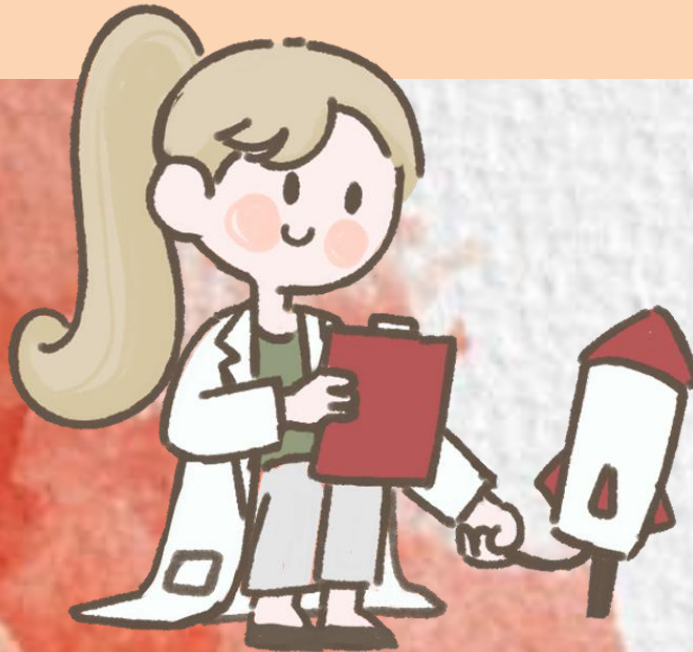
ลักษณะทางพันธุกรรม เป็นลักษณะของสิ่งมีชีวิตที่ถ่ายทอดต่อไปยังรุ่นลูกหลานโดยผ่านทางโครโมโซม ลักษณะทางพันธุกรรมที่แสดงออกมาของสิ่งมีชีวิตขึ้นอยู่กับปัจจัยทั้งภายในและภายนอก เช่น ฮอรโมนในร่างกาย อาหาร อุณหภูมิ ฯลฯ ความผิดปกติของร่างกายอาจเกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม และอาจถ่ายทอดต่อไปยังลูกหลานได้ โรคที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น โรคธาลัสซีเมีย โรคตาบอดสี โรคคนเผือก ฯลฯ



By kru Kwang

สาระสำคัญ

ลักษณะทางพันธุกรรม เป็นลักษณะของสิ่งมีชีวิตที่ถ่ายทอดต่อไปยังรุ่นลูกหลานโดยผ่านทางโครโมโซม ลักษณะทางพันธุกรรมที่แสดงออกมาของสิ่งมีชีวิตขึ้นอยู่กับปัจจัยทั้งภายในและภายนอก เช่น ฮอรโมนในร่างกาย อาหาร อุณหภูมิ ฯลฯ ความผิดปกติของร่างกายอาจเกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม และอาจถ่ายทอดต่อไปยังลูกหลานได้ โรคที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น โรคธาลัสซีเมีย โรคตาบอดสี โรคคนเผือก ฯลฯ



By kru Kwang

แบบทดสอบก่อนเรียน

คำสั่ง จงเลือกคำตอบที่ถูกต้องเพียงข้อเดียว

1. พันธุกรรม (Heredity) หมายถึงข้อใด

- ก. สิ่งที่ได้รับการถ่ายทอดจากคนที่รู้จัก
- ข. สิ่งที่ได้รับการถ่ายทอดมาจากบรรพบุรุษ หรือจากรุ่นสู่รุ่น
- ค. สิ่งที่ได้รับการถ่ายทอดจากบรรพบุรุษเพียงรุ่นเดียว
- ง. ความผิดปกติของร่างกาย

2. ข้อใดไม่เป็นลักษณะที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

- ก. ถนัดมือขวา
- ข. ลักยิ้ม
- ค. แผลเป็น
- ง. ตาสองชั้น

3. ลักษณะทางพันธุกรรมใดที่ได้รับอิทธิพลมาจากสิ่งแวดล้อม
- ก. ตาชั้นเดียว/ตาสองชั้น
 - ข. ผมเหยียด/ผมหยักศก
 - ค. น้ำหนัก/ส่วนสูง
 - ง. หมูเลือด
4. ลักษณะใดที่ไม่ถือว่าเป็นพันธุกรรม
- ก. คนยุโรปตาสีฟ้า
 - ข. นิโกรผิวดำ
 - ค. คนเอเชียตาสีเข้ม
 - ง. ถั่วต้นเตี้ยเมื่อปลูกในดินไม่ดี
5. ฝาแฝดชายหญิงคู่หนึ่งมีลักษณะต่างๆคล้ายกัน แผลดคู่นี้เกิดมาจากข้อใด
- ก. อสุจิ 2 ตัวผสมกับไข่ 2 ใบ
 - ข. อสุจิ 2 ตัวผสมกับไข่ 1 ใบ
 - ค. อสุจิ 1 ตัวผสมกับไข่ 2 ใบ
 - ง. อสุจิ 1 ตัวผสมกับไข่ 1 ใบ

6. จากผลการทดลองของเมนเดล ลักษณะที่ไม่ปรากฏในรุ่น 1 แต่มาปรากฏในรุ่น 2 (หลาน) เช่น ต้นเตี้ย เมนเดลเรียกลักษณะเช่นนี้ว่าอย่างไร
- ก. ลักษณะเด่น
 - ข. ลักษณะด้อย
 - ค. ลักษณะปรากฏ
 - ง. ลักษณะแท้
7. ข้อใดหมายถึงลักษณะเด่น
- ก. ลักษณะที่แสดงให้เห็น
 - ข. ลักษณะที่แสดงให้เห็นในรุ่นถัดไป
 - ค. ลักษณะที่แสดงให้เห็นในบางรุ่น
 - ง. TT, Tt
8. โครโมโซมมีองค์ประกอบเป็นสารประเภทใด
- ก. ไขมันและโปรตีน
 - ข. กรดนิวคลีอิกและไขมัน
 - ค. กรดนิวคลีอิกและโปรตีน
 - ง. กรดนิวคลีอิก ไขมัน และโปรตีน

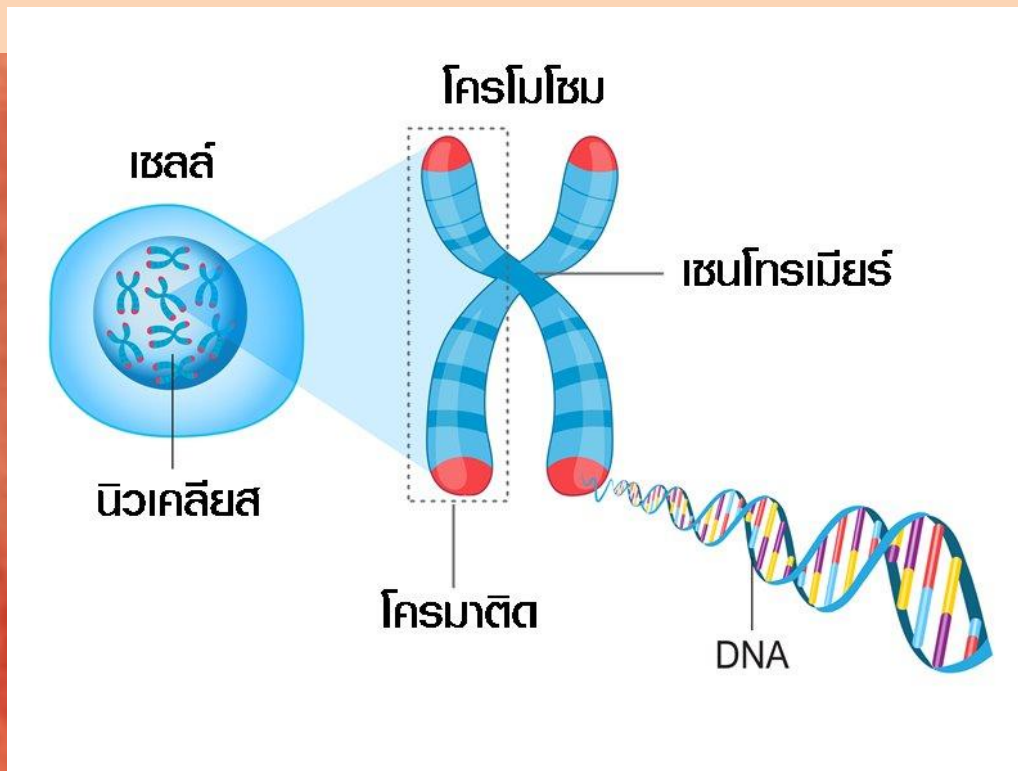
9. โอกาสที่จะได้ลูกสาวมีค่าเท่ากับเท่าใด

- ก. 25%
- ข. 50%
- ค. 75%
- ง. 100%

10. ข้อใดไม่ตรงกับข้อเท็จจริง

- ก. โรคทางพันธุกรรมในมนุษย์ส่วนใหญ่รักษาได้
- ข. ปัจจุบันมนุษย์สามารถตัดต่อยีนเพื่อผลิตฮอร์โมนอินซูลินได้
- ค. โรคทางพันธุกรรมในมนุษย์บางครั้งพบว่าไม่แสดงอาการให้เห็น
- ง. ลักษณะที่คนส่วนใหญ่มีหรือแสดงออกคือลักษณะที่ถูกควบคุมโดยยีนเด่น

พันธุกรรม (Heredity) หมายถึง สิ่งที่ได้รับถ่ายทอดมาจากบรรพบุรุษ และสิ่งที่ถ่ายทอดส่งต่อจากรุ่นหนึ่งไปยังอีกรุ่นหนึ่ง พันธุกรรมจะถูกควบคุมโดยหน่วยควบคุมลักษณะที่เรียกว่า ยีน ซึ่งจะมีอยู่เป็นจำนวนมากในเซลล์ทุกเซลล์และจัดเรียงตัวเป็นแถว เป็นกลุ่มจับตัวเป็นเส้นยาว เรียกว่า โครโมโซม



Chromosome Structure

รู้จักกันหรือยัง

DNA

มีลักษณะเป็นเกลียวคู่ ทำหน้าที่เก็บข้อมูลทางพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิต

ยีนหรือหน่วยพันธุกรรม

ช่วงความยาวหนึ่งของ DNA ทำหน้าที่กำหนดลักษณะทางพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิต

ก้อนโปรตีน

ก้อนโปรตีน

ดีเอ็นเอพันรอบก้อนโปรตีน

โครโมโซม

อยู่เป็นคู่ๆ เรียกว่า Homologous chromosome มีการจัดเรียงยีนบนคู่โครโมโซมเหมือน

1. ลักษณะทางพันธุกรรม

หมายถึง ลักษณะองค์ประกอบของยีน ของสิ่งมีชีวิตที่มีการแสดงออกเป็นลักษณะปรากฏที่แตกต่างกัน และสามารถถ่ายทอดจากรุ่นหนึ่งไปยังรุ่นอื่นๆต่อไปได้ โดยการถ่ายทอดยีน

ลักษณะต่างๆที่ถ่ายทอดไปนั้นพบว่าบางลักษณะไม่ปรากฏในรุ่นลูก แต่อาจจะปรากฏในรุ่นหลานหรือเหลนก็ได้ จึงมีผลทำให้เกิดความแตกต่างกันของลักษณะทางพันธุกรรม ทำให้สิ่งมีชีวิตมีความหลากหลาย การสะสมลักษณะทางพันธุกรรมจำนวนมากทำให้เกิดสปีชีส์ต่างๆ และสามารถดำรงเผ่าพันธุ์สิ่งมีชีวิตไว้ได้จนถึงปัจจุบัน

ลักษณะต่างๆที่สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมในมนุษย์

เชิงผมที่หน้าผาก		ม้วน/ห่อลิ้น	
			
เหวลม	ตรง	ม้วนลิ้น	ห่อลิ้น
นิ้วหัวแม่มือ		สันจมูก	
			
กระดกได้	กระดกไม่ได้	สันจมูกโด่ง	ไม่มีสันจมูก

ความแตกต่างอันเนื่องมาจากมีลักษณะทางพันธุกรรมแตกต่างกัน เรียกว่า
ความแปรผันทางพันธุกรรม (genetic variation)

By kru Kwang

ความแปรผันทางพันธุกรรมหรือความแตกต่างทางพันธุกรรม

สามารถจำแนกได้ 2 ประเภท

1. ความแปรผันลักษณะทางพันธุกรรมที่ไม่ต่อเนื่อง

๑. ความแปรผันทางพันธุกรรมแบบไม่ต่อเนื่อง

- เป็นลักษณะทางพันธุกรรมที่สามารถแยกความแตกต่างได้อย่างชัดเจน
- เกิดจากอิทธิพลทางพันธุกรรมเพียงอย่างเดียว



มีดกขี้มน/ไม่มีดกขี้มน



ห่อลิ้นได้/ห่อลิ้นไม่ได้



มีติ่งหู/ไม่มีติ่งหู

By kru Kwong

สามารถจำแนกได้ 2 ประเภท

2. ความแปรผันลักษณะทางพันธุกรรมแบบต่อเนื่อง

ลักษณะทางพันธุกรรมที่มี
ความแปรผันต่อเนื่อง

หมายถึง ลักษณะทางพันธุกรรมที่มี
ความแตกต่างกันทีละเล็กทีละน้อยต่อ
เนื่องกันไป เช่น สีตา สีผม สีผิว ส่วนสูง
น้ำหนักของร่างกาย สติปัญญา ข้อมูล
ความถี่ของลักษณะทางพันธุกรรม
พบ



2. การค้นพบกฎการถ่ายทอดทางพันธุกรรม

เกรเกอร์ โจฮันน์ เมนเดล เป็นชาวออสเตรีย เขาได้ทดลองปลูกพืชหลายชนิดและสังเกตเห็นลักษณะต่างๆของพันธุ์ไม้ที่ปลูก จึงได้ทำการทดลองจากการผสมพันธุ์ถั่ว **garden pea** โดยผสมพันธุ์ถั่วระหว่างต้นที่มีลักษณะแตกต่างกันแล้วดูลักษณะของลูกผสมที่เกิดขึ้นในชั่วรุ่นต่อไป เมนเดลได้ค้นพบความสัมพันธ์บางลักษณะของลูกผสม เขาได้รวบรวมรายงานผลการศึกษาและนำเสนอ แต่ผลงานของเขาไม่ได้รับความสนใจ หลังจากเมนเดลเสียชีวิตในปี ค.ศ.1900 ได้มีนักพฤกษศาสตร์หลายคนได้ตรวจสอบและค้นพบผลงานของเขา ซึ่งผลการทดลองที่ได้เป็นไปตามที่เมนเดลกล่าวไว้ ทำให้ผลงานการศึกษาการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมของเมนเดลเป็นที่ยอมรับในที่สุด และให้การยกย่องให้เมนเดลเป็น บิดาแห่งพันธุศาสตร์



เขาสำคัญอย่างไร

เมนเดลเป็น
ผู้ค้นพบหลักการพื้นฐาน
ของการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม
จากการทดลองผสมพันธุ์ถั่วลันเตาที่คัดเลือกมา 7 ลักษณะ

ผลงานของเขากลายเป็นรากฐานสำคัญ
ของ**วิชาพันธุศาสตร์**



IPST Thailand
ศบค.๑๑

IPST Thailand

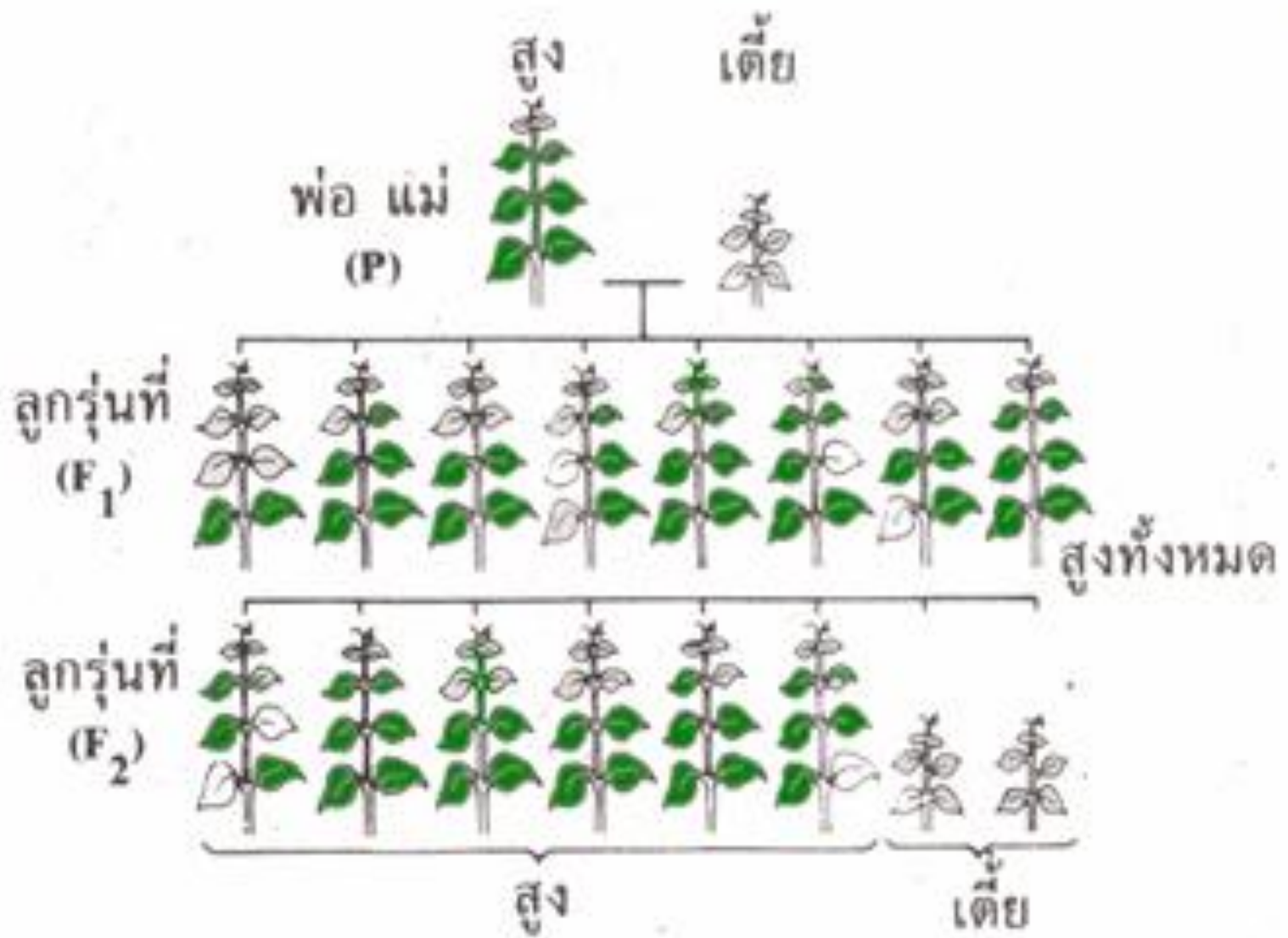


สถาบันส่งเสริมการสอนวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี

IPST Thailand



By kru Kwong



นักพันธุศาสตร์ใช้ตัวอักษรหรือสัญลักษณ์แทนยีนแต่ละยีน โดยใช้อักษรภาษาอังกฤษตัวพิมพ์ใหญ่แทนยีนที่ควบคุมลักษณะเด่น อักษรตัวพิมพ์เล็กแทนยีนที่ควบคุมลักษณะด้อย เช่น

ใช้ T แทน ยีนที่กำหนดลักษณะลำต้นสูง แทนยีนเด่น

ใช้ t แทน ยีนที่กำหนดลักษณะเตี้ย แทนยีนด้อย

ยีนที่กำหนดลักษณะอยู่เป็นคู่จึงเขียนสัญลักษณ์เป็น TT Tt และ tt แทนการถ่ายทอดลักษณะในการผสมพันธุ์ระหว่างต้นถั่วต้นสูงกับต้นถั่วต้นเตี้ย

Parental Generation



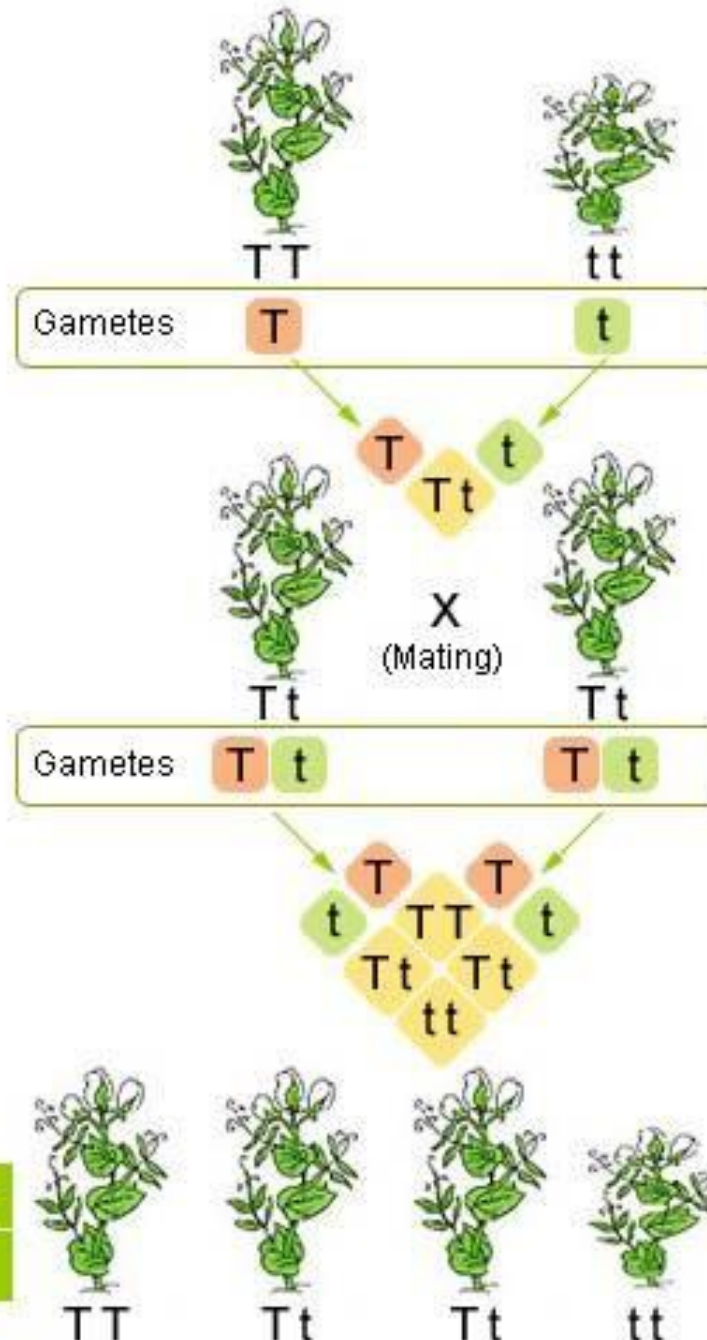
F1 Generation

Genotype	All are Tt
Phenotype	All are tall



F2 Generation

Genotype	TT : Tt : tt = 1 : 2 : 1
Phenotype	Tall : Dwarf 3 : 1



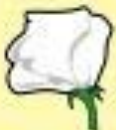
By kru Kwang

แอลลีล (Allele) คือ ยีนที่ประกอบหรือยีนที่อยู่กันเป็นคู่เฉพาะลักษณะหนึ่งๆ เป็นยีนที่อยู่บนตำแหน่งเดียวกันของโครโมโซมที่เป็นคู่กัน เช่น ยีน T เป็นยีนที่เข้าคู่ T หรือ t และยีน t เป็นยีนที่เข้าคู่กับ t หรือ T ดังนั้นยีน T และ t เป็นแอลลีลต่อกัน ลักษณะใดที่ถูกควบคุมด้วยแอลลีลมากกว่า 1 คู่จะเรียกว่า มัลติเปิลแอลลีล ตำแหน่งของยีนที่อยู่บนโครโมโซมเรียกว่า โลคัส โดยยีนที่เป็นคู่กันจะอยู่ตรงกัน



By kru Kwong

จีโนไทป์ หมายถึง คู่ของยีนที่กำหนดลักษณะ เช่น TT Tt และ tt
ฟีโนไทป์ เช่น ต้นถั่วที่มีจีโนไทป์ TT และ Tt จะมีฟีโนไทป์เป็นต้นถั่วที่มี
ต้นสูง ส่วนจีโนไทป์ tt จะมีฟีโนไทป์เป็นต้นเตี้ย
โฮโมไซกัส หรือพันธุ์แท้ เช่น ยีน TT tt
เฮเทอโรไซกัส หรือพันธุ์ทางหรือลูกผสม

เมล็ด		ดอก	รูปร่างของถั่วที่แก่เต็มที่ รูปร่างและสีของฝักถั่ว		ลำต้น	
รูปร่างเมล็ด	สีของเนื้อเมล็ด	สีของดอก			ตำแหน่งของดอก	ความสูงลำต้น
						
กลม	เหลือง	สีขาว	อวบ	เหลือง	ที่กิ่ง	สูง
						
ขรุขระ	เขียว	สีม่วง	แฟบ	เขียว	ที่ยอด	เตี้ย
1	2	3	4	5	6	7

รุ่นพ่อแม่ (P)	รุ่นลูก (F1)	รุ่นลูก (F2)
ต้นสูง x ต้นเตี้ย  	ต้นสูง 	ต้นสูง : ต้นเตี้ย  
เมล็ดกลม x เมล็ดขรุขระ  	เมล็ดกลม 	เมล็ดกลม : เมล็ดขรุขระ  
เมล็ดสีเหลือง x เมล็ดสีเขียว  	เมล็ดสีเหลือง 	เมล็ดสีเหลือง : เมล็ดสีเขียว  
ฝักอวบ x ฝักแฟบ  	ฝักอวบ 	ฝักอวบ : ฝักแฟบ  
ฝักสีเขียว x ฝักสีเหลือง  	ฝักสีเขียว 	ฝักสีเขียว : ฝักสีเหลือง  
ดอกสีม่วง x ดอกสีขาว  	ดอกสีม่วง 	ดอกสีม่วง : ดอกสีขาว  
ดอกที่กึ่ง x ดอกที่ยอด  	ดอกที่กึ่ง 	ดอกที่กึ่ง : ดอกที่ยอด  

จากตาราง ลักษณะที่ปรากฏในรุ่นลูก F1 จะมีเพียงลักษณะเดียว ในรุ่น F2 มี 2 ลักษณะ เมินเดลเรียกลักษณะที่ปรากฏในลูกรุ่นที่ 1 เมล็ดกลมและลักษณะต้นสูงว่า **ลักษณะเด่น** ส่วนลักษณะที่ไม่ปรากฏในรุ่นที่ 1 แต่กลับมาปรากฏในรุ่นที่ 2 ว่า **ลักษณะด้อย**

การผสมพันธุ์โดยพิจารณาลักษณะใดเพียงลักษณะเดียว เรียกว่า โมโนไฮบริด ครอส เช่น การผสมพันธุ์ถั่วฝักสีเขียวกับถั่วฝักสีเหลือง และถ้าการผสมพันธุ์สองลักษณะพร้อมๆกันเรียกว่า ไดไฮบริด ครอส เช่น การผสมพันธุ์ถั่วที่มีลักษณะรูปร่างของเมล็ดและลักษณะสีของเมล็ด



By kru Kwang

รุ่นพ่อแม่



รุ่น F_1



ลูกที่เกิดขึ้นในรุ่น F_1 จะมีลักษณะ
เมล็ดกลม สีเหลืองทั้งหมด



F_2	RY	Ry	rY	ry
RY	 $RRYY$	 $RRYy$	 $RrYY$	 $RrYy$
Ry	 $RRYy$	 $RRyy$	 $RrYy$	 $Rryy$
rY	 $RrYY$	 $RrYy$	 $rrYY$	 $rrYy$
ry	 $RrYy$	 $Rryy$	 $rrYy$	 $rryy$

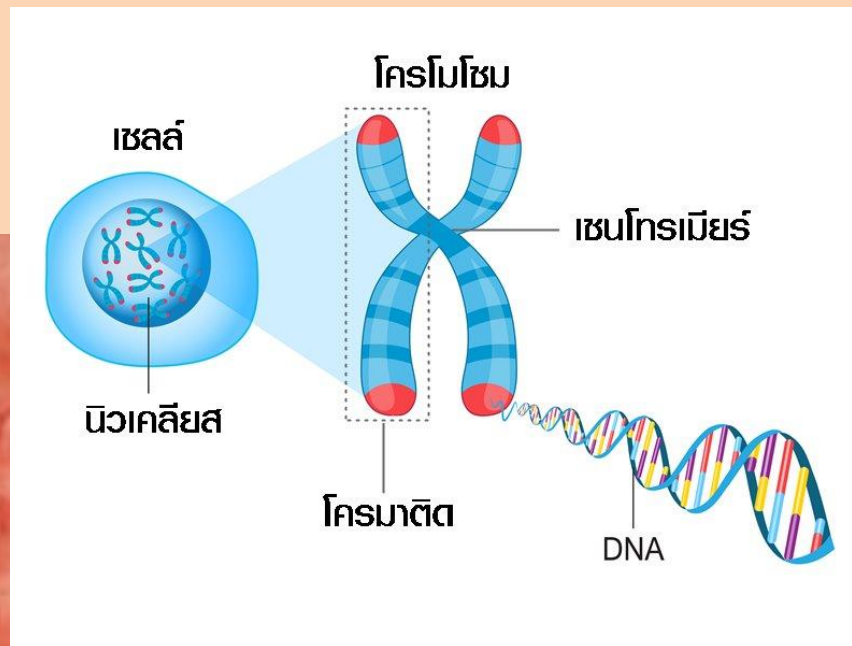


By kru Kwong

3. โครโมโซมและสารพันธุกรรม

โครโมโซมและยีน

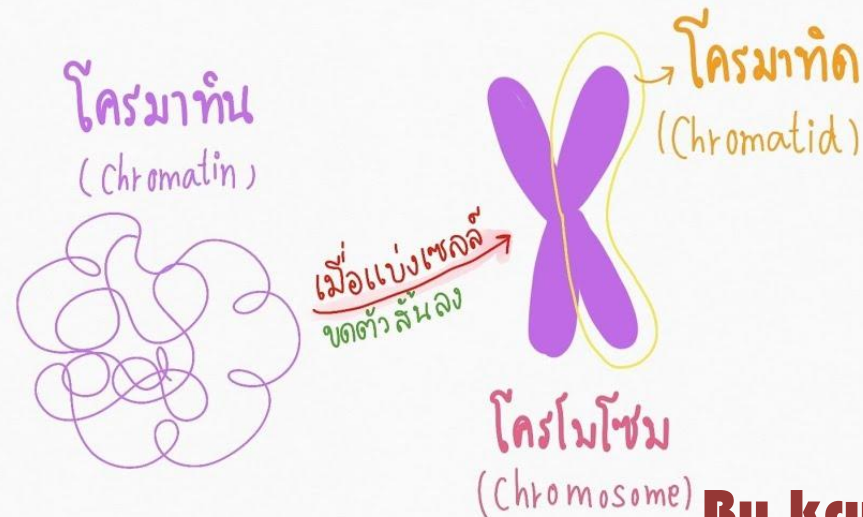
ลักษณะที่ปรากฏในรุ่นลูกเป็นผลมาจากการถ่ายทอดยีนจากพ่อและแม่ โดยผ่านทางเซลล์สืบพันธุ์ ซึ่งเป็นหน่วยพื้นฐานของสิ่งมีชีวิตภายในเซลล์ ซึ่งประกอบด้วยนิวเคลียสและไซโทพลาสซึมและถูกห่อหุ้มด้วยเยื่อหุ้มเซลล์ ภายในนิวเคลียสมียีนโครโมโซมและยีนเป็นส่วนหนึ่งของโครโมโซม



โครโมโซม

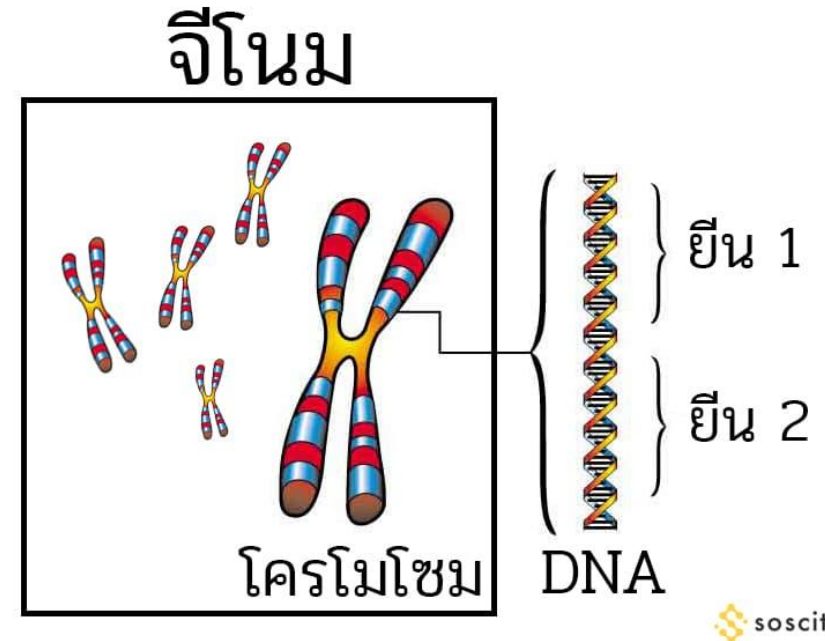
เป็นที่เก็บหน่วยพันธุกรรมซึ่งทำหน้าที่ควบคุมและถ่ายทอดข้อมูลเกี่ยวกับลักษณะทางพันธุกรรมต่างๆของสิ่งมีชีวิต ในเซลล์ของสิ่งมีชีวิตประกอบด้วยนิวเคลียส เยื่อหุ้มเซลล์ ไซโทพลาสซึม เมื่อใช้กล้องจุลทรรศน์ส่องดูนิวเคลียสของเซลล์ที่กำลังแบ่งตัวจะเห็นโครงสร้างลักษณะเป็นเส้นยาวๆเล็กๆขดไปมา เรียกโครงสร้างนี้ว่า โครมาติน เมื่อเซลล์โครมาตินขดแน่นมากขึ้นและหดสั้นลง จะมีลักษณะเป็นแท่งเรียกว่า โครโมโซม

สรุปความแตกต่างของ โครมาติน / โครโมโซม / โครมาทิด



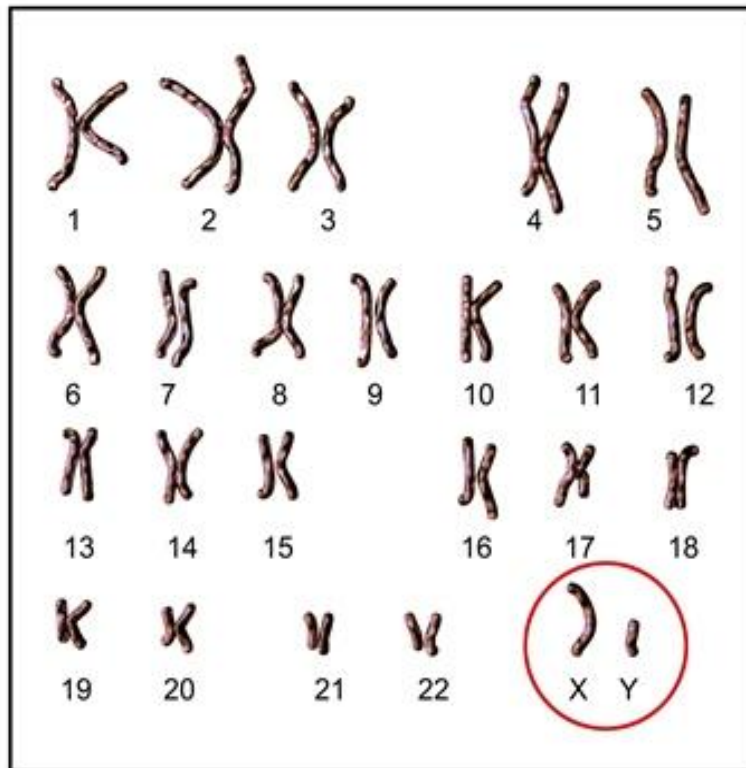
By kru Kwang

โครโมโซมมี 2 ประเภทคือ
โครโมโซมร่างกาย และโครโมโซมเพศ ยีน
เป็นส่วนหนึ่งของ **DNA** ซึ่งสามารถทำให้
เกิดการสังเคราะห์โปรตีนและ **DNA** จะขด
ตัวเป็นแท่งโครโมโซมและชุดโครโมโซมใน
เซลล์ 1 ชุด เรียกว่า จีโนม ซึ่งในสิ่งมีชีวิต
ชนิดเดียวกันจะแตกต่างกัน และสิ่งมีชีวิตแต่
ละชนิดมีขนาดของจีโนมแตกต่างกัน โดยจี
โนม คือ “แบบพิมพ์เขียว” ของสิ่งมีชีวิต

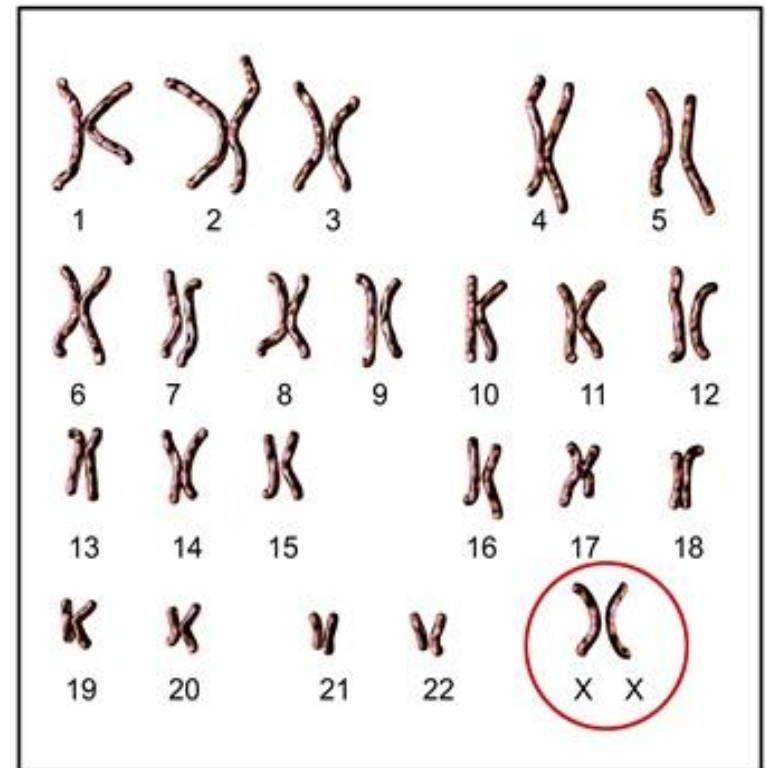


Human karyotype

Male



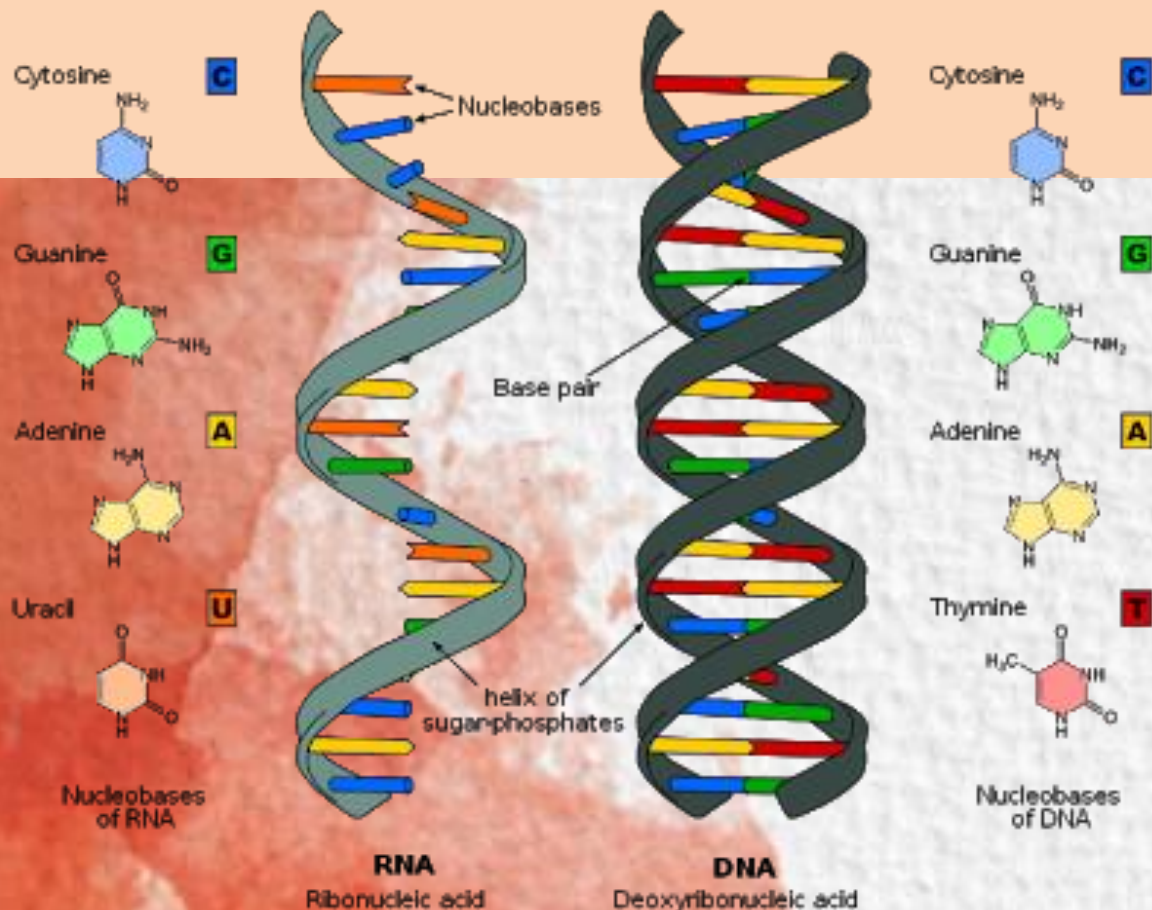
Female



สารพันธุกรรม

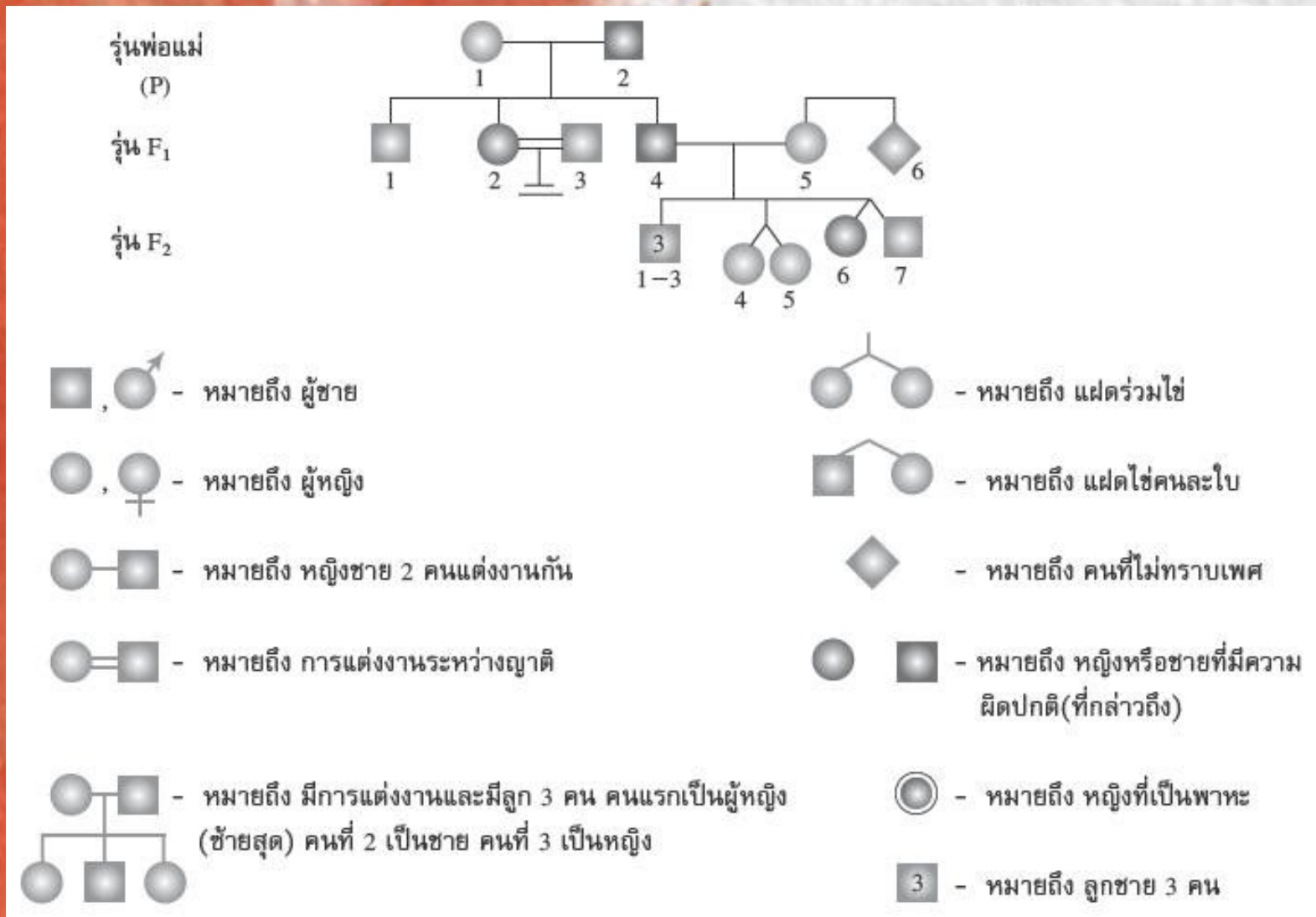
DNA = Deoxyribonucleic acid ซึ่งเป็นจำพวกกรดนิวคลีอิก

RNA = Ribonucleic acid คือสายพอลิเมอร์ของนิวคลีโอไทด์ มีความยาวที่สั้นกว่า **DNA** มาก ทำหน้าที่เหมือนแม่แบบสำหรับแปลข้อมูลจากยีนไปเป็นข้อมูลในโปรตีน แล้วขนย้ายกรดอะมิโนเข้าไปในไรโบโซม เพื่อผลิตโปรตีนและแปลรหัส

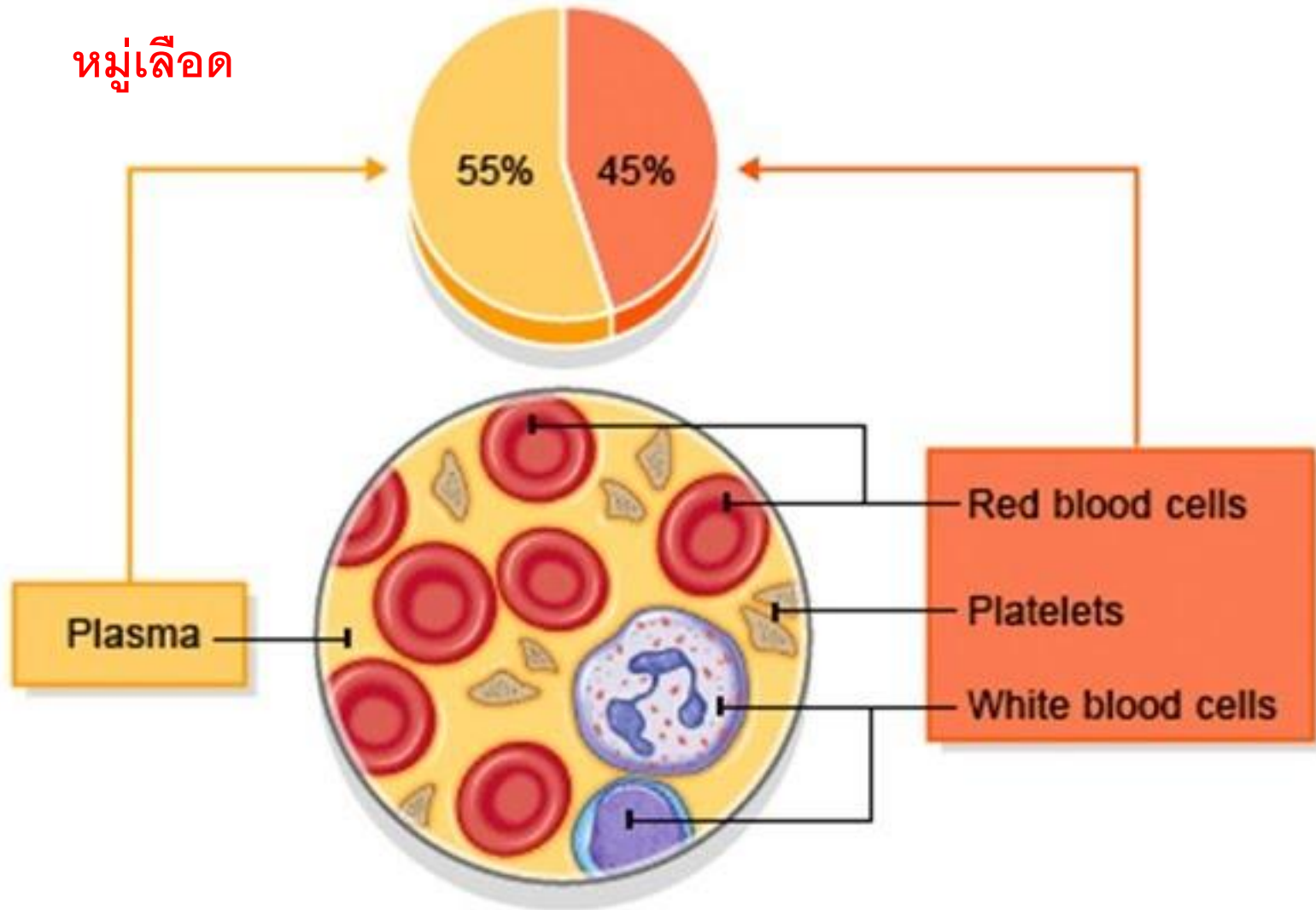


By kru Kwong

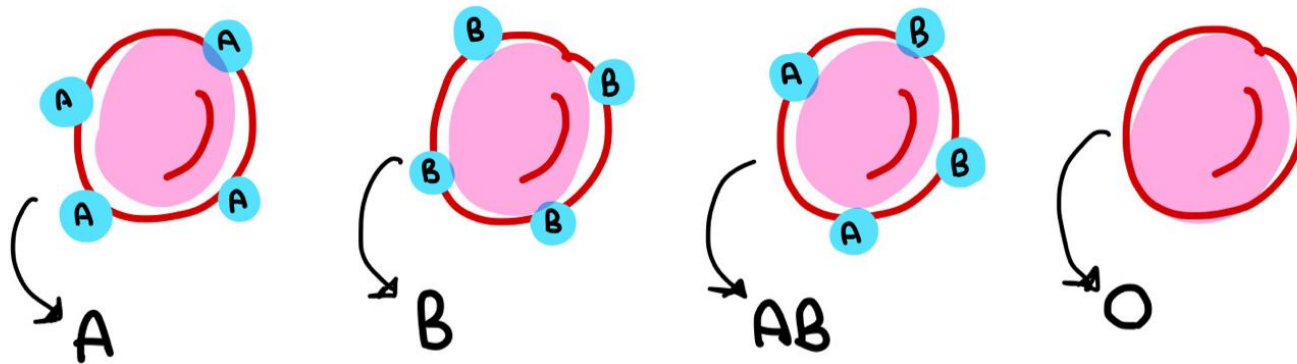
4. กระบวนการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม



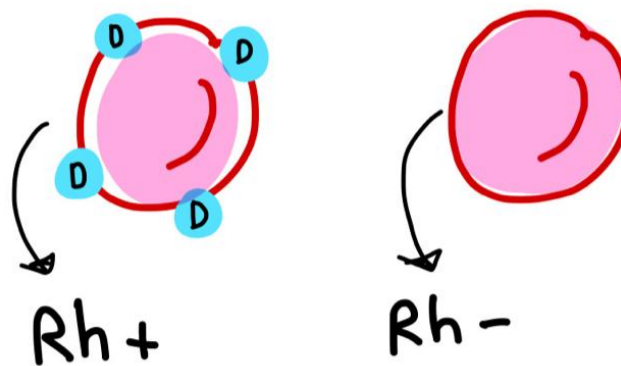
หมู่เลือด



ระบบ ABO ดั้งเดิม เอ แอนติเจน A , B



ระบบ Rh ดั้งเดิม แอนติเจน D



หมู่เลือด	แอนติเจนบนเยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง	แอนติบอดีในพลาสมา
A	A	B
B	B	A
AB	A, B	—
O	—	A, B

แอนติเจน (**Antigen**) คือโปรตีนที่อยู่บนผิวของเม็ดเลือดแดง มี 2 ชนิดคือ แอนติเจนเอและแอนติเจนบี

แอนติบอดี (**Antibody**) หรือสารภูมิคุ้มกันที่อยู๋ในพลาสมาซึ่งเป็นองค์ประกอบของน้ำเลือด โดยหมู่เลือดต่าง ๆ จะมีแอนติบอดี

ซึ่งหลักการสำคัญในการถ่ายเลือดก็คือ ‘แอนติเจนบนผิวเม็ดเลือดแดงของผู้ให้ ต้องไม่ตรงกับแอนติบอดีในพลาสมาของผู้รับ’ ดังนั้นจะสรุปได้ว่า

การให้เลือดและรับเลือดของหมู่เลือดต่างๆ

หมู่เลือด	รับเลือด	ให้เลือด
A	A, O	A, AB
B	B, O	B, AB
AB	AB, A, B, O	AB
O	O	AB, A, B, O

จีโนไทป์	ฟีโนไทป์
$I^A I^A$ $I^A i$	หมู่เลือด A
$I^B I^B$ $I^B i$	หมู่เลือด B
$I^A I^B$	หมู่เลือด AB
ii	หมู่เลือด O

พ่อแม่ (p) $I^A I^A$ x I^B

เซลล์สืบพันธุ์ I^A I^A I^B I^B

$I^A I^B$

F₁ หมู่เลือด AB

พ่อแม่ (p) $I^A i$ x $I^B i$

เซลล์สืบพันธุ์ I^A i I^B i

$I^A I^B$, $I^A i$, $I^B i$, ii

F₁ หมู่เลือด AB, A, B, O

พ่อแม่ (p) $I^A i$ x $I^B I^B$

เซลล์สืบพันธุ์ I^A i I^B I^B

$I^A I^B$, $I^A I^B$, $I^B i$, $I^B i$

F₁ หมู่เลือด AB, AB, B, B

พ่อแม่ (p) $I^A I^A$ x $I^B i$

เซลล์สืบพันธุ์ I^A I^A I^B i

$I^A I^B$, $I^A i$, $I^A I^B$, $I^A i$

F₁ หมู่เลือด AB, A, AB, A

สรุป ลูกจะมีโอกาสเป็นหมู่เลือด A, B, AB

การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมโดยมียีนบนออโตโซมและยีนบนโครโมโซมเพศ

โครโมโซมในเซลล์ร่างกายคน 46 แท่ง นำมาจับคู่ได้ 23 คู่ แบ่งเป็น 2 ชนิด คือ ออโตโซม และโครโมโซม

1. ยีนบนออโตโซม

1.1 การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมที่ควบคุมโดยยีนเด่นบนออโตโซม

การถ่ายทอดนี้จะถ่ายทอดมาจากชายหรือหญิง มีลักษณะทางพันธุกรรมพันธุ์แท้ที่มียีนเด่นทั้งคู่ (พันธุ์แท้ลักษณะเด่น) หรือมียีนเด่นคู่กับยีนด้อย (พันธุ์ทาง) นอกจากนี้ยังมีลักษณะที่ผิดปกติอื่นๆ ที่นำโดยยีนเด่น เช่น คนแคระ โรคท้าวแสนปม และกลุ่มอาการมาร์แฟน (ผอมสูง แขนขายาว หัวใจผิดปกติ เลนส์ตาหลุด)



ท้าวแสนปม

โรคผิวหนังที่ผู้คนรังเกียจ

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล



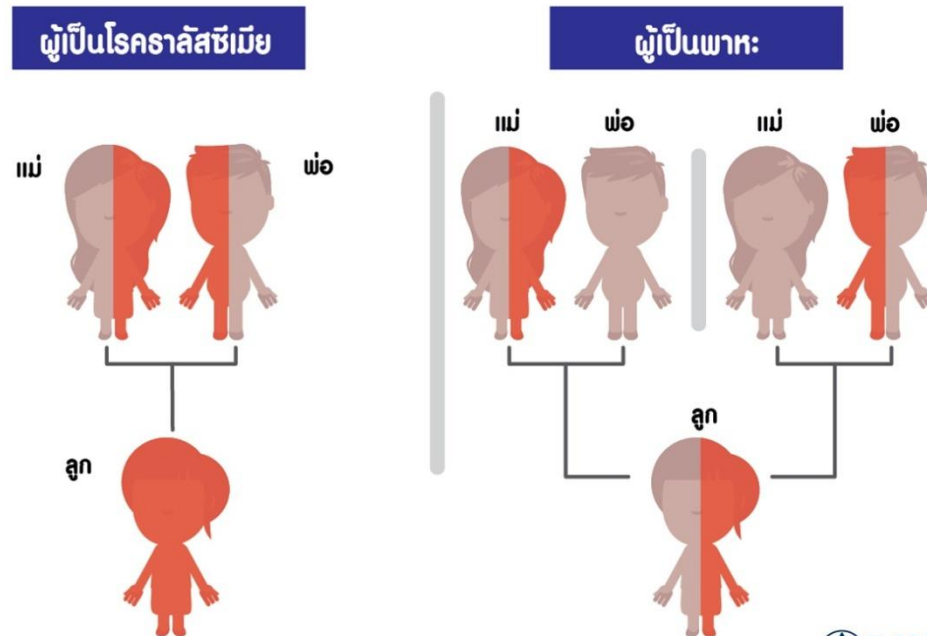
1. ยีนบนออโตโซม

1.2 การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมที่ควบคุมโดยยีนด้อยบนออโตโซม

การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมจะถูกควบคุมโดยยีนด้อย พบว่าเมื่อดูจากภายนอกพ่อและแม่มีลักษณะปกติ แต่ทั้งคู่มียีนด้อยที่ควบคุมลักษณะผิดปกติแฝงอยู่ หรือเรียกว่าเป็นพาหะ โรคที่เกิดจากยีนด้อยบนออโตโซม เช่น

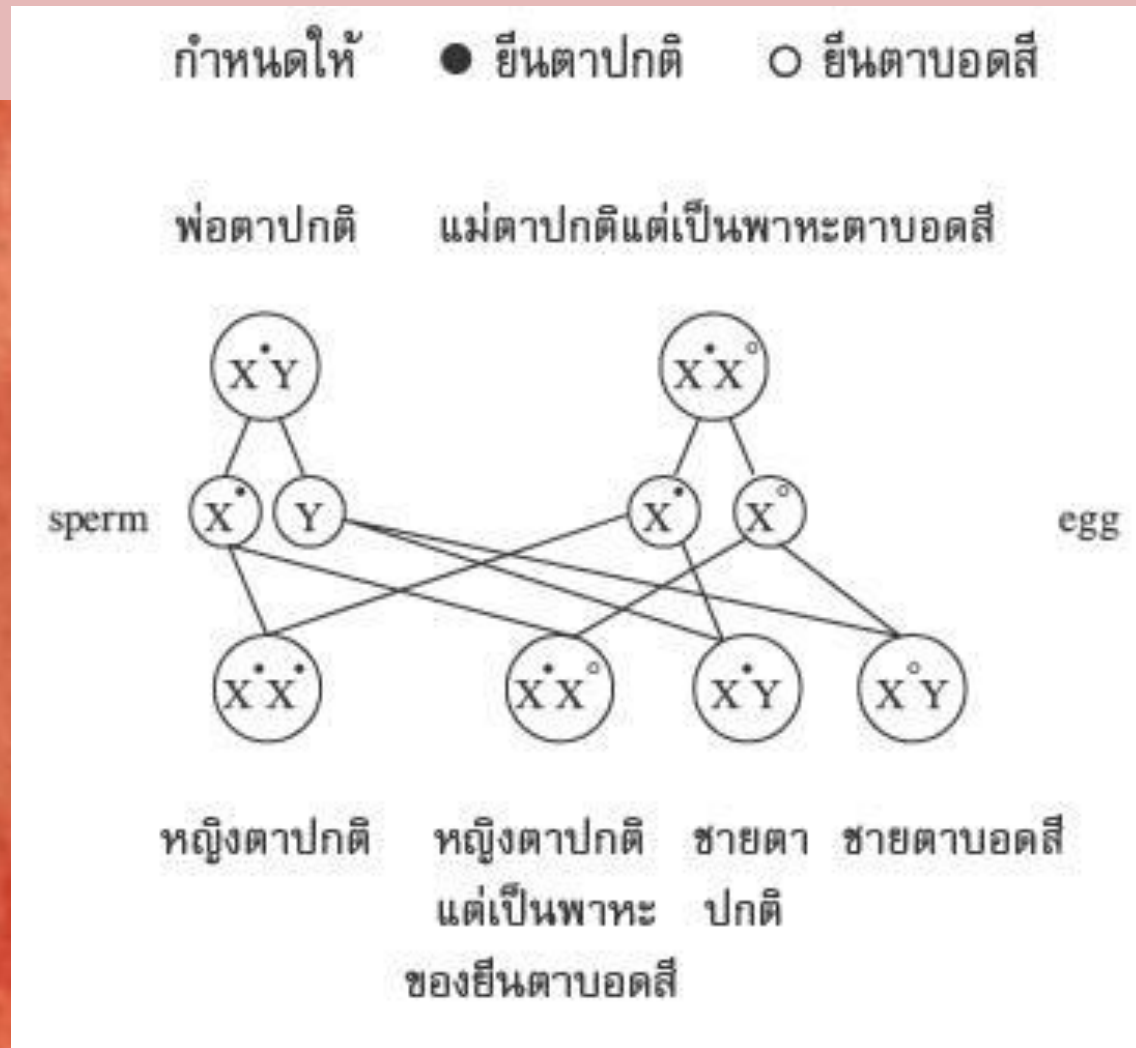
- โรคธาลัสซีเมีย
- ลักษณะผิวเผือก

ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจะได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อและแม่
ส่วนคนที่ เป็นพาหะ: จะได้รับยีนผิดปกติจากพ่อหรือจากแม่คนใดคนหนึ่ง



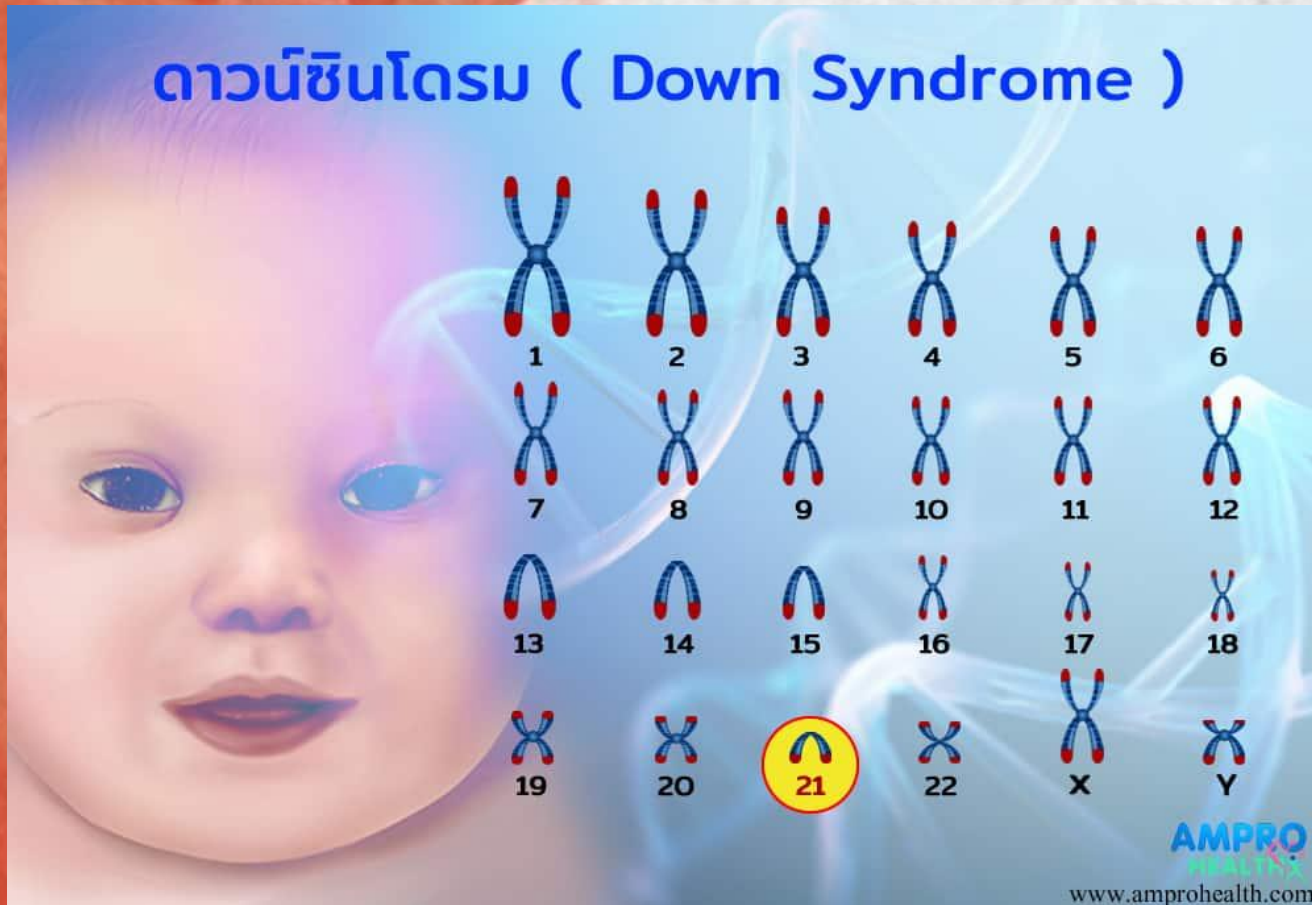
1. ยีนบนโครโมโซมเพศ

ตัวอย่างการถ่ายทอดยีนด้อยบนโครโมโซม **X** เช่น ชายปกติแต่งงานกับหญิงปกติแต่เป็นพาหะของตาบอดสี โอกาสลูกที่เกิดมาจะได้รับการถ่ายทอดดังภาพ



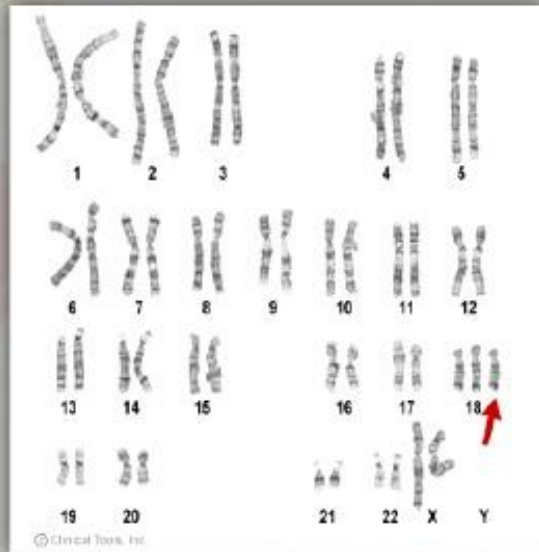
5. ความผิดปกติของโครโมโซมและโรคทางพันธุกรรม

ความผิดปกติที่จำนวนของออโตโซม



By kru Kwong

2.กลุ่มอาการเอ็ดวาร์ดส์ (**Edward's syndrome**)เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา 1 โครโมโซม



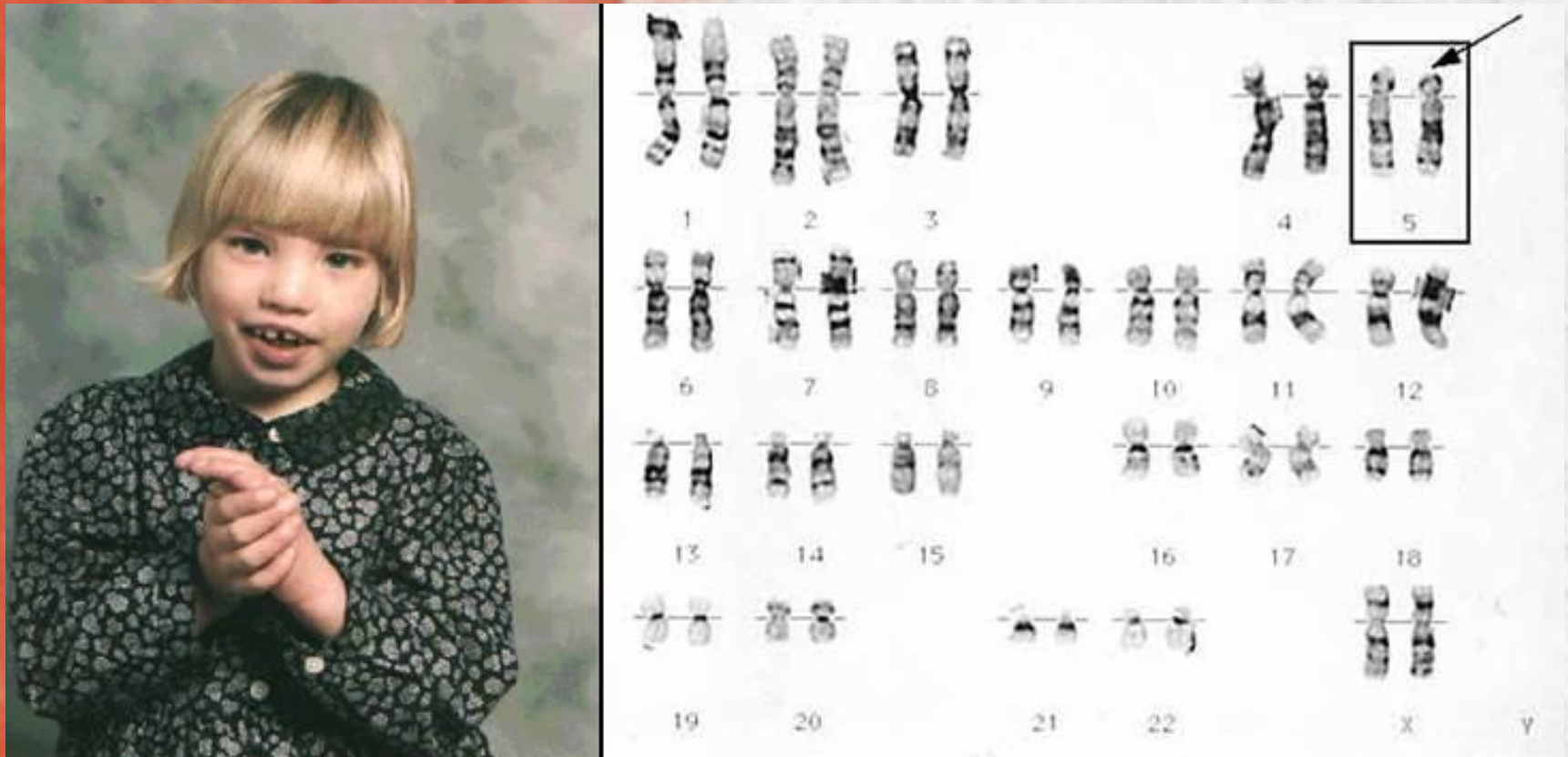
อาการ

- หูแหลม คางเล็ก ปากแคบ ใบหูเล็กผิดปกติ ข้อมือข้อเท้าบิด
- หัวใจผิดปกติ ปอดและระบบย่อยอาหารผิดปกติ
- อายุสั้นมีชีวิตรอดอยู่ได้ไม่เกิน 1 ปี



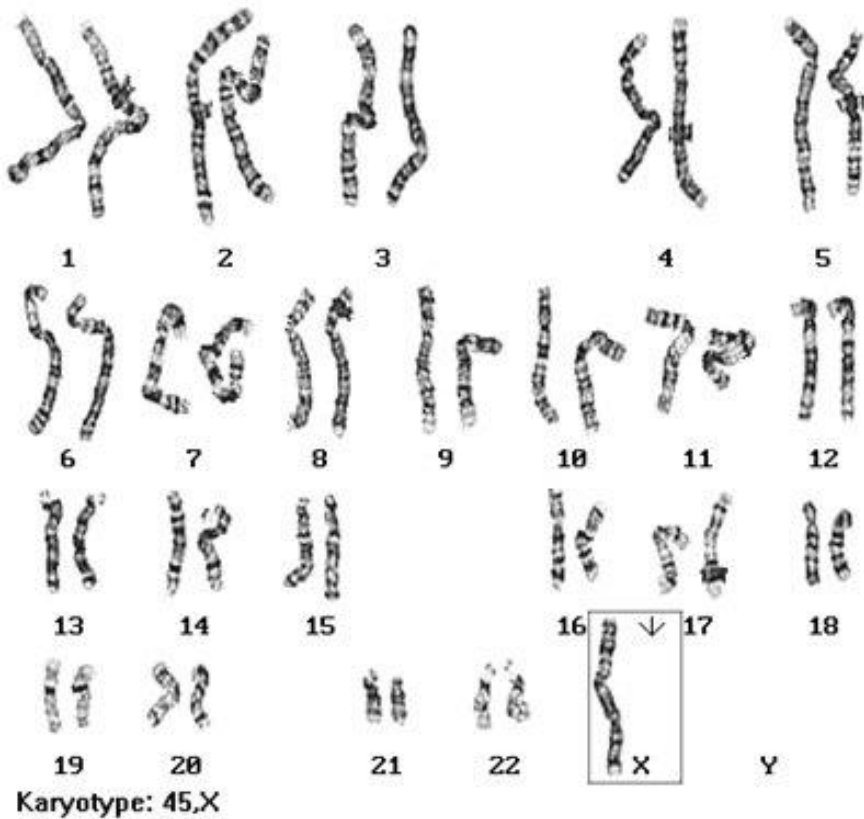
กลุ่มอาการครีดูชาต์

ความผิดปกติที่รูปร่างของอโครโซม



By kru Kwong

ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม X



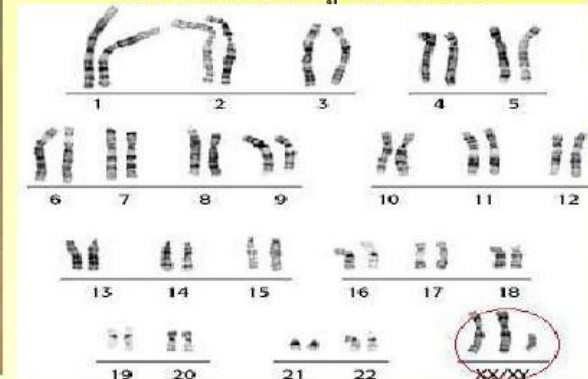
ลักษณะของโครโมโซมและคนที่ผิดปกติ (ไคลน์เฟลเตอร์)



ลักษณะของผู้ป่วย ในเพศชาย มีลักษณะคล้ายเพศหญิง

* สะโพกพาย

* หน้าอกโตจะสูงมากกว่า



กลุ่มอาการเทอร์เนอร์โครโมโซม X หายไป 1 โครโมโซม

By kru Kwong

2.2 ซูเปอร์ฟีเมล (Super female)

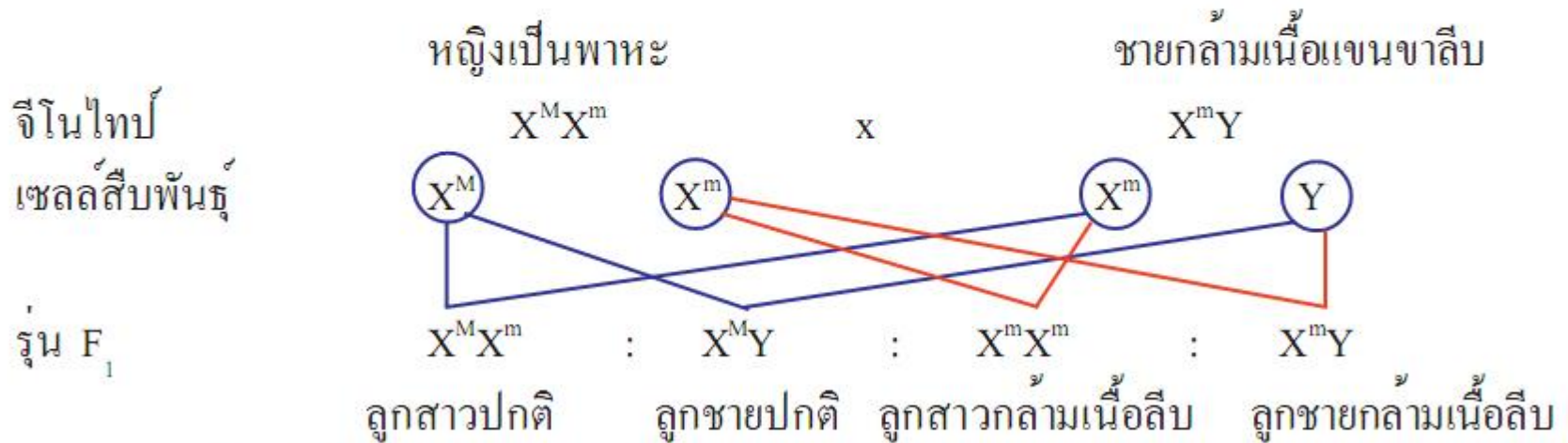
โครโมโซมเพศ เป็น XXX หรือ XXXX จึง
ทำให้โครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47
โครโมโซม หรือ 48 โครโมโซม ดังนั้น
โครโมโซมจึงเป็นแบบ **44+XXX** หรือ
44+XXXX

ลักษณะของผู้ป่วย ในเพศหญิงทั่วไปดู
ปกติ สติปัญญาต่ำกว่าระดับปกติ ลูกที่เกิด
มาจากแม่ที่มีโครโมโซมแบบนี้อาจมีความ
ผิดปกติเช่นเดียวกับแม่



2. โรคกล้ามเนื้อแขนขาถือเป็นลักษณะด้อยบนโครโมโซม X ถ้าชายเป็นโรคกล้ามเนื้อแขนขา สืบแต่งงานกับหญิงที่เป็นพาหะ ลูกจะมีจีโนไทป์และฟีโนไทป์เป็นอย่างไร อัตราส่วนเท่าใด

✎ กำหนดให้ M แทนยีนควบคุมลักษณะปกติ m แทนยีนควบคุมโรคกล้ามเนื้อแขนขา



ดังนั้นจะได้ลูกที่มีลักษณะปกติ : ลักษณะกล้ามเนื้อลีบ ในอัตราส่วน 1 : 1 ทั้งเพศหญิงและ

เพศชาย

6. มิวเทชัน

คือ ความผิดปกติที่เกิดขึ้นกับหน่วยพันธุกรรม ทำให้หน่วยพันธุกรรมเปลี่ยนไปจากเดิม ซึ่งมีผลต่อการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมจากรุ่นหนึ่งไปยังรุ่นต่อไป สาเหตุอาจมาจากการได้รับรังสีบางชนิด เช่น รังสีเอกซ์ รังสีอัลตราไวโอเลต และสารเคมีบางชนิด สารเหล่านี้เรียกว่า สิ่งก่อกลายพันธุ์หรือมิวเทเจน ซึ่งสามารถกระตุ้นหรือชักนำให้เกิดมิวเทชันขึ้นได้