

# توضيح لبعض المفاهيم الهامة في محاضرة mendelian inheritance

ال dominance معناه أن الأليل السائد عند تواجده مع أليل متنحي فإنه يظهر تأثيره على الشخص أو بالأحرى على phenotype of a person و ليس معنى الأليل السائد أنه أكثر انتشارا و إنما فقط أنه يطغى على تأثير المتنحي عند تواجدهما معا فعلى سبيل المثال يسبب مرض polydactyly (مرض زيادة عدد الأصابع) أليل سائد و لكن كما هو معلوم فإن أغلب الناس عدد أصابعهم طبيعي فالأليل المتنحي أكثر انتشارا من السائد

\*\*ملحوظة هامة: وجود أليل سائد لا يلغي تعبير الأليل المتنحي عن نفسه بترجمة معلومات الأليل المتنحي الى بروتين و إنما مع وجود الأليل السائد يلغى تأثير الأليل المتنحي بالنهاية على مسألة وجود المرض سريريا من عدمه

معنى autosomal recessive disease أي مرض لا يظهر الا عند اجتماع اليلين متنحيين مثل مرض Tay Sachs disease

عندما نقول كلمة dominance بشكل عام أي عندما لا يحدد على أي مستوى يدرس ال dominance فإنه غالبا يقصد به

على مستوى ال phenotype أي تأثيرها الواضح على الشخص أي بكلمات أخرى على مستوى الشخص كاملا (أي هل ظهر المرض عنده الذي يسببه ذلك الليل المتنحي أم لا بغض النظر عن مستوى تواجد الانزيم الذي يسبب المرض في الدم و لكن المهم هل ظهر المرض ام لا ) ففي حالة tay Sachs عندما يجتمع اليل متنحي مسبب للمرض و اليل سائد فإن المرض لا يظهر على صاحبه فنقول بأنه على مستوى ال phenotype فإن الليل السائد يعتبر dominant على الليل المتنحي

اما على المستوى ال molecular أي هل تم تعبير كل اليل عن نفسه ام لا فإنه هنا قد تم تعبير كل اليل عن نفسه و لم يحرم منها اي اليل فيعتبر codominance أي أن كل اليل عبر عن نفسه بإستقلالية كاملة عن الاخر و كأنه و كأنه كل منهما سائد و كأنه

اما على المستوى ال biochemical أي عندما نفحص تركيز الانزيم الطبيعي hexosaminidase في الدم هل يكون مستواه طبيعي مثل الاشخاص الطبيعيين (الذين لديهم اليلين سائدين ) فالجواب بالتأكيد أقل من الشخص الطبيعي و لكن أعلى من الشخص المريض (الحامل لاليلين متنحيين) فيكون هنا incomplete dominance أي يكون وضع الشخص وسطا بين الطبيعي و المريض

توضيح لمفهوم قد يلتبس مع ال dominance

مفهوم ال epistasis و يعني بأن تأثير جين معين (س) مسؤول عن صفة معينة يتأثر ظهور تأثيره أي تأثير جين (س) بوجود أو عدم وجود جين آخر (ص) موجود في موقع مختلف على كروموسوم آخر أساسا او على نفس الكرةموسوم و لكن ليس مقابل موقع الجين (س) و هنا توضيح بالمثال

صفة الشعر الاشقر باليل متنحي او الاسود باليل سائد تحدد بجين معين معين و صفة الصلع بجين آخر موجود بموقع مختلف تماما باليل متنحي للصلع و سائد لوجود الشعر فإنه هنا و بلا شك ستتأثر حالة الشعر لدى الفرد phenotype of hair بجين الصلع فقد يؤدي وجود اليلين متنحيين في جين الصلع الى حدوث الصلع لدى الفرد رغم وجود اليلين سائدين في جين لون الشعر يحفزوا انتاج لون أسود للشعر و لكن وجود جين الصلع باليلين متنحيين قد أفسد على جين لون الشعر عمله و أثر على ال phenotype النهائي

الفرق بين ال epistasis و ال dominance يكمن في أنه ال dominance علاقة بين اليلين لنفس الجين بنفس الموقع متقابلين اما ال epistasis فإنه علاقة بين جينين مختلفين في الموقع أصلا و لكن يعملوا على الصورة النهائية لصفة معينة في ال phenotype