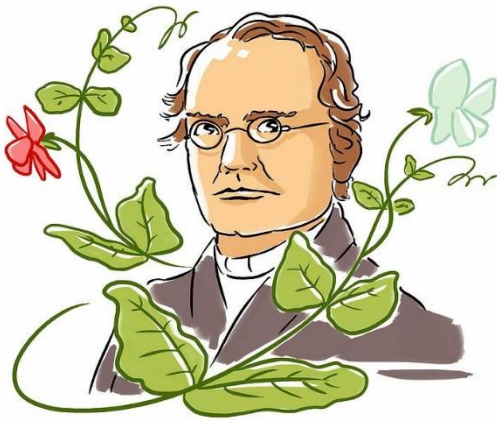


Genetics 1 (Mendel)

คำศัพท์ที่เกี่ยวข้องกับการศึกษาการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม



1. ยีน (Gene) หมายถึง หน่วยควบคุมลักษณะทางพันธุกรรมต่างๆของสิ่งมีชีวิตและจะถ่ายทอดจากพ่อแม่ไปสู่ลูก

2. แอลลีล (Allele) หมายถึง แบบของยีนแต่ละยีนที่ควบคุมลักษณะทางพันธุกรรม

3. โฮโมไซกัสยีน (Homozygous Gene) หมายถึง คู่ของยีนที่เหมือนกันอยู่ในตำแหน่งเดียวกันบน โครโมโซมคู่หนึ่ง เพื่อควบคุมลักษณะของสิ่งมีชีวิต เช่น TT, tt, I^AI^A เป็นต้น โฮโมไซกัสยีนเรียกอีกอย่างหนึ่งว่า พันธุ์แท้ โฮโมไซกัสยีนแบ่งออกเป็น 2 แบบ ดังนี้

3.1 โฮโมไซกัสโดมิแนนท์ (Homozygous Dominance) หมายถึง คู่ของยีนเด่นที่เหมือนกัน อยู่ด้วยกันหรือเรียกว่า เป็นพันธุ์แท้ของลักษณะเด่น เช่น AA, TT เป็นต้น

3.2 โฮโมไซกัสรีเซสซีฟ (Homozygous Recessive) หมายถึง คู่ของยีนด้อยที่เหมือนกัน อยู่ด้วยกันหรือเรียกว่า เป็นพันธุ์แท้ของลักษณะด้อย เช่น aa, tt เป็นต้น

4. เฮเทอโรไซกัสยีน (Heterozygous Gene) หมายถึง คู่ของยีนที่ต่างกันอยู่ในตำแหน่งเดียวกันบนโครโมโซมคู่หนึ่ง เพื่อควบคุมลักษณะของสิ่งมีชีวิต เช่น Tt, Rr เป็นต้น เฮเทอโรไซกัสยีนเรียกอีกอย่างหนึ่งว่า พันทาง

5. ลักษณะเด่น (Dominance หรือ Dominant Trait) หมายถึง ลักษณะที่แสดงออกมาเมื่อมีแอลลีลเด่นเพียง 1 แอลลีล ซึ่งจะพบในเฮเทอโรไซกัส หรือเมื่อมีแอลลีลเด่น 2 แอลลีล ซึ่งจะพบในโฮโมไซกัส-โดมิแนนท์ (Homozygous Dominance)

6. ลักษณะด้อย (Recessive Trait) หมายถึง ลักษณะที่ถูกข่มเมื่ออยู่ในรูปของเฮเทอโรไซกัส แต่จะแสดงออกเมื่ออยู่ในรูปของโฮโมไซกัสรีเซสซีฟ (Homozygous Recessive)

7. **ฟีโนไทป์ (Phenotype)** หมายถึง ลักษณะของสิ่งมีชีวิตที่สามารถสังเกตได้ด้วยประสาทสัมผัส (ตา หู จมูก ลิ้น และผิวหนัง) เช่น สีผิวของคน จำนวนชั้นของหนังตา ลักษณะของเส้นผม หมู่เลือด เป็นต้น

8. **จีโนไทป์ (Genotype)** หมายถึง รูปแบบของคู่ยีน (คู่อัลลีล) หรือกลุ่มยีนที่ควบคุมฟีโนไทป์ต่างๆ เช่น จีโนไทป์ที่ควบคุมความยาวของลำต้นถั่ว มีได้ 3 แบบ ได้แก่ TT, Tt และ tt

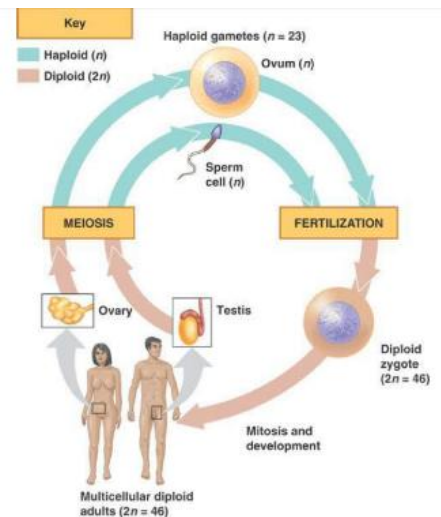
9. **เซลล์ร่างกาย (Somatic Cells)** หมายถึง เซลล์ที่เป็นส่วนประกอบของเนื้อเยื่อและอวัยวะต่างๆ ภายในร่างกาย (ยกเว้นเซลล์สืบพันธุ์) เช่น เซลล์หัวใจ เซลล์ตับ เซลล์เม็ดเลือดขาว เป็นต้น ซึ่งโดยทั่วไปเป็นเซลล์ที่มีจำนวนโครโมโซมภายในนิวเคลียสเท่ากับ $2n$ (2 ชุดโครโมโซม)

10. **เซลล์สืบพันธุ์ (Sex Cells)** หมายถึง เซลล์ที่จะเกิดการปฏิสนธิในกระบวนการสืบพันธุ์ เช่น อสุจิ(Sperm) ไข่ (Egg Cell) เป็นต้น มีโครโมโซมเท่ากับ n (1 ชุดโครโมโซม)

11. **โครโมโซมร่างกายหรือออโตโซม (Autosome)** เป็นโครโมโซมที่เกี่ยวข้องกับการควบคุมลักษณะทั่วไปของร่างกายซึ่งไม่เกี่ยวข้องกับเพศ

12. **โครโมโซมเพศ (Sex Chromosome)** เป็นโครโมโซมที่กำหนดเพศและเกี่ยวข้องกับการควบคุมลักษณะที่เกี่ยวข้องกับเพศ

การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม : จากรุ่นสู่รุ่น






ภาพวงจรชีวิตของมนุษย์

ความแปรผันทางพันธุกรรม (Genetic Variation)

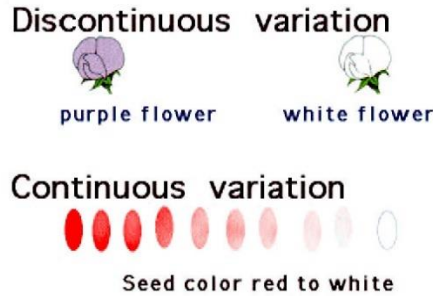
สามารถจำแนกได้เป็น 2 ประเภท คือ

1. ลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความแปรผันต่อเนื่อง (Continuous Variation) เป็นลักษณะทางพันธุกรรมที่ไม่สามารถแยกความแตกต่างได้อย่างชัดเจน เช่น สีผิว ความสูง น้ำหนัก ใจคิวของคน ลักษณะเหล่านี้ถูกควบคุมด้วยยีนหลายคู่ ยีนจึงมีอิทธิพลต่อการควบคุมลักษณะดังกล่าวน้อย แต่สิ่งแวดล้อมจะมีอิทธิพลมาก

2. ลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความแปรผันไม่ต่อเนื่อง (Discontinuous Variation) เป็นลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความแตกต่างกันอย่างชัดเจน เช่น ความสามารถในการห่อลิ้น จำนวนชั้นของตา การถนัด มือขวาหรือมือซ้าย

 มีลักยิ้ม	 ไม่มีลักยิ้ม
 ขวัญเวียนขวา	 ขวัญเวียนซ้าย
 ห่อลิ้นได้	 ห่อลิ้นไม่ได้
 กระดุกโคนนิ้วหัวแม่มือ กระดกไปมาได้	 กระดุกโคนนิ้วหัวแม่มือ กระดกไปมาได้

แผนภาพแสดงลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความแปรผันแบบไม่ต่อเนื่อง



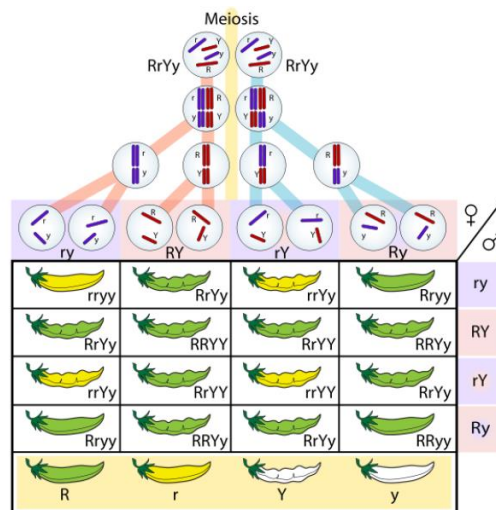
แผนภาพแสดงลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความแปรผันแบบไม่ต่อเนื่องและแบบต่อเนื่อง

กฎของเมนเดล (Mendel's Law)

เมนเดลทำการศึกษาการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมของถั่วลันเตา จนสามารถสรุปเป็นกฎ (Law) ที่ใช้อธิบายกระบวนการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมได้ 2 ข้อ ดังนี้

กฎข้อที่ 1 กฎแห่งการแยกตัว (Law of Segregation) สรุปได้จากการผสม โดยพิจารณา 1 ลักษณะกฎแห่งการแยกตัวมีใจความสำคัญสรุปได้ดังนี้ ยีนที่อยู่กันเป็นคู่จะแยกออกจากกันในช่วงกระบวนการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ (เกิดขึ้นในระยะแอนาเฟส I ของไมโอซิส) จึงทำให้เซลล์สืบพันธุ์แต่ละเซลล์มียีนควบคุมลักษณะนั้นๆ เพียง 1 แอลลีล

กฎข้อที่ 2 กฎแห่งการรวมกลุ่มอย่างอิสระของยีน (Law of Independent Assortment) สรุปได้จากการผสม โดยพิจารณา 2 ลักษณะ กฎแห่งการรวมกลุ่มอย่างอิสระของยีนมีใจความสำคัญสรุปได้ดังนี้ ยีนที่แยกออกจากคู่ของมันจะไปรวมกลุ่มอย่างอิสระกับยีนอื่นๆ ที่แยกออกจากคู่เช่นเดียวกัน เพื่อเข้าไปอยู่ในเซลล์สืบพันธุ์



ภาพประกอบการอธิบายกฎข้อที่ 1 และ 2 ของเมนเดล

การผสมโดยพิจารณาหนึ่งลักษณะ (Monohybrid Cross) และการผสมโดยพิจารณาสองลักษณะ (Dihybrid Cross)

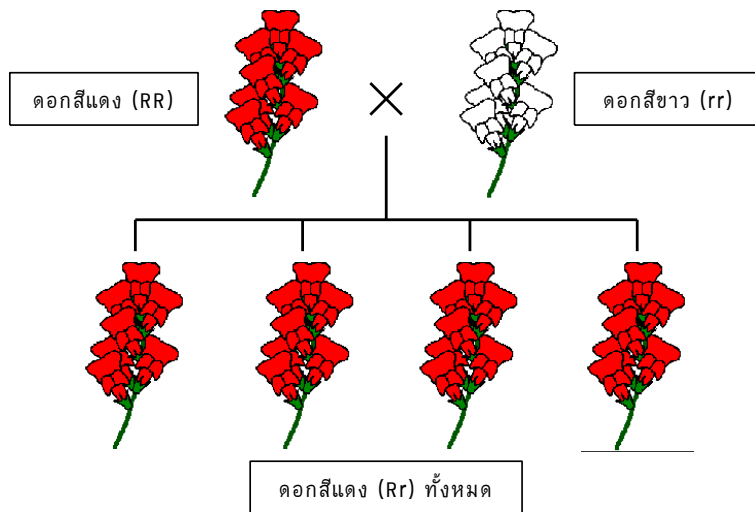
การผสมโดยพิจารณาหนึ่งลักษณะ (Monohybrid Cross) คือ การผสมระหว่างพ่อพันธุ์และแม่พันธุ์โดยพิจารณาลักษณะที่ต้องการผสม 1 ลักษณะ เช่น ต้นแม่พันธุ์ดอกสีแดงผสมกับต้นพ่อพันธุ์ดอกสีขาว เป็นต้น

การผสมโดยพิจารณาสองลักษณะ (Dihybrid Cross) คือ การผสมระหว่างพ่อพันธุ์และแม่พันธุ์โดยพิจารณาลักษณะที่ต้องการผสม 2 ลักษณะ ควบคู่กัน เช่น ต้นสูงดอกสีม่วงผสมกับต้นเตี้ยดอกสีขาว (การผสมในตัวอย่างพิจารณา 2 ลักษณะ คือ ลักษณะความสูงของลำต้นและลักษณะของสีดอก)

	RT	Rt	rT	rt
RT	RRTT	RRTt	RrTT	RrTt
Rt	RRTt	RRtt	RrTt	Rrtt
rT	RrTT	RrTt	rrTT	rrTt
rt	RrTt	Rrtt	rrTt	rrtt

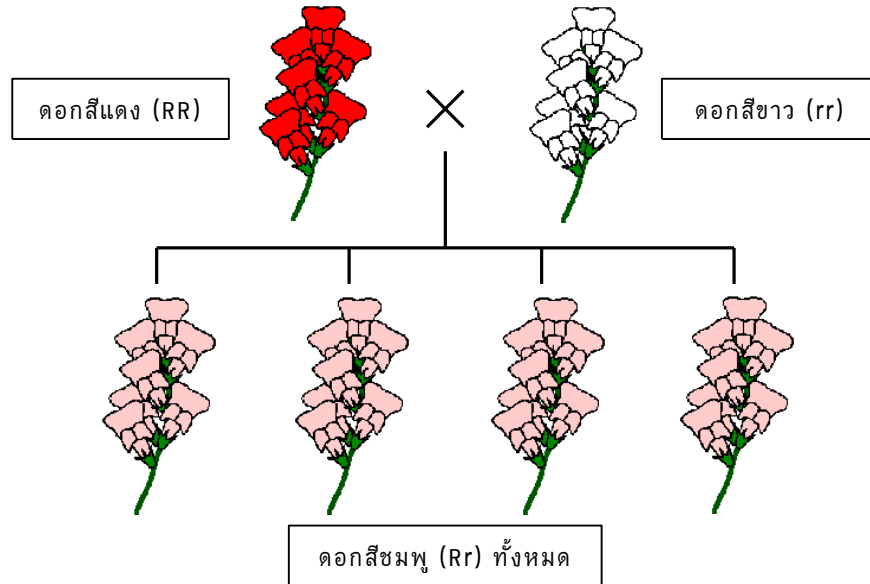
ลักษณะเด่นแต่ละระดับ

1. **ลักษณะเด่นสมบูรณ์ (Complete Dominance)** หมายถึง การแสดงออกของลักษณะเด่นที่เกิดจากการที่ยีนเด่นสามารถข่มการแสดงออกของยีนด้อยได้ 100% ทำให้จีโนไทป์ที่เป็นโฮโมไซกัสยีนของลักษณะเด่น (Homozygous Dominance) และเฮเทอโรไซกัสยีนมีการแสดงออกของฟีโนไทป์ที่เหมือนกัน



ภาพการถ่ายทอดลักษณะเด่นแบบสมบูรณ์

2. ลักษณะเด่นไม่สมบูรณ์ (Incomplete Dominance) หมายถึง การแสดงออกของลักษณะเด่นเป็นไปไม่ได้เต็ม 100% ทั้งนี้เกิดจากการทำงานของยีนเด่นร่วมกับยีนด้อย เพราะยีนเด่นไม่สามารถข่มการแสดงออกของยีนด้อยได้ 100% จึงทำให้จีโนไทป์ที่เป็นเฮเทอโรไซกัสมีลักษณะค่อนข้างไปทางโฮโมไซกัสของลักษณะเด่น



ภาพการถ่ายทอดลักษณะเด่นแบบไม่สมบูรณ์

3. ลักษณะเด่นร่วมกัน (Co-Dominance) หมายถึง การแสดงออกของลักษณะใดลักษณะหนึ่งของสิ่งมีชีวิตที่เกิดจากการทำงานร่วมกันของยีนที่ควบคุมลักษณะเด่นทั้งคู่ เนื่องจากไม่สามารถข่มกันและกันได้เช่น หมู่เลือด AB ในคนที่ถูกควบคุมโดยจีโนไทป์ $I^A I^B$ เป็นต้น

มัลติเปิลแอลลีล (Multiple Alleles)

มัลติเปิลแอลลีล คือ ยีนที่มีแอลลีลมากกว่า 2 แบบขึ้นไป ซึ่งควบคุมลักษณะพันธุกรรมเดียวกันตัวอย่างเช่น หมู่เลือดระบบ ABO มียีนควบคุมอยู่ 3 แอลลีล

หมู่เลือดระบบ ABO

แอลลีล (Allele) ที่ควบคุมการแสดงออกของหมู่เลือดระบบ ABO มีทั้งหมด 3 แบบ ดังนี้ I^A , I^B และ i ซึ่งหน้าที่ของแอลลีลแต่ละแบบ คือ ควบคุมการสร้างแอนติเจนที่เยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง

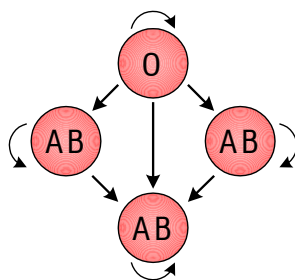
ตารางแสดงความสัมพันธ์ระหว่างหมู่เลือด จีโนไทป์ แอนติเจนที่ผิวเม็ดเลือดแดง

และแอนติบอดีในพลาสมาของหมู่เลือดระบบ ABO

หมู่เลือด	จีโนไทป์	แอนติเจนที่ผิวเม็ดเลือดแดง	แอนติบอดีในพลาสมา
A	$I^A I^A$ หรือ $I^A i$	A	B
B	$I^B I^B$ หรือ $I^B i$	B	A
AB	$I^A I^B$	A และ B	ไม่มี
O	ii	ไม่มี	A และ B

การให้เลือด

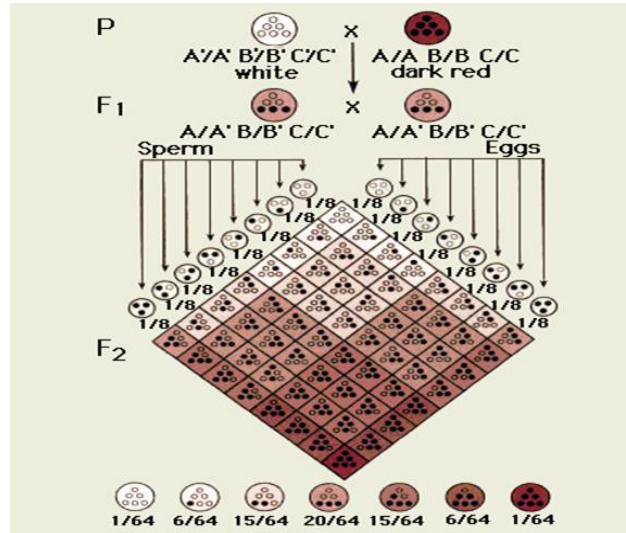
บุคคลที่เกี่ยวข้องกับการให้เลือด คือ ผู้ให้ (เลือด) และผู้รับ (เลือด) ซึ่งในการให้เลือดผู้ที่มีความเสี่ยงต่อชีวิต คือ ผู้รับ เพราะถ้าเลือดของผู้รับไม่สามารถเข้ากับเลือดของผู้ให้ได้ จะทำให้เซลล์เม็ดเลือดแดงของผู้รับจับตัวกันเป็นกลุ่มแล้วตกตะกอนอุดตันหลอดเลือด ซึ่งจะนำไปสู่การเสียชีวิตได้ในที่สุด ดังนั้นผู้ให้และผู้รับควรมีเลือดหมู่เดียวกันจึงจะปลอดภัยที่สุดหลักการสำคัญในการให้และรับเลือดอย่างปลอดภัย คือ แอนติเจน (Antigen) ของผู้ให้ต้องไม่ตรงกับแอนติบอดี (Antibody) ของผู้รับ



แผนผังแสดงการให้เลือดในระบบ ABO

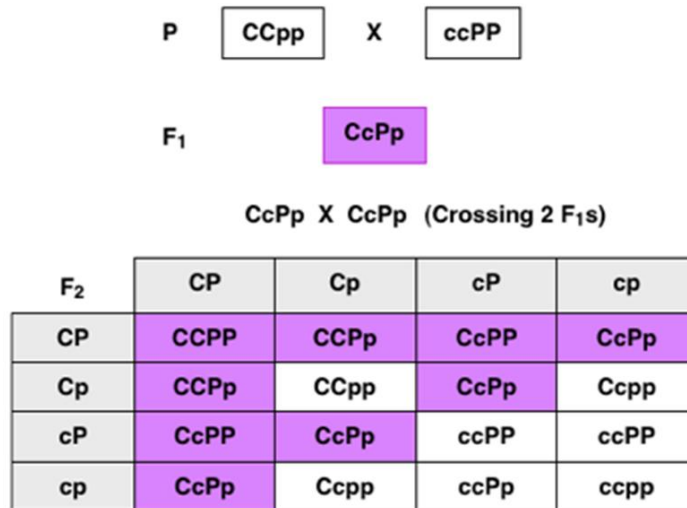
พอลิยีน (Polygene)

พอลิยีน คือ กลุ่มของยีนหรือยีนหลายๆ คู่ที่อยู่บนโครโมโซมคู่เดียวกันหรือต่างคู่กัน (ก็ได้) ทำหน้าที่ร่วมกันในการควบคุมลักษณะพันธุกรรมหนึ่งๆ ของสิ่งมีชีวิต ซึ่งเป็นลักษณะที่ไม่สามารถสังเกตเห็นความแตกต่างได้อย่างชัดเจน เช่น ลักษณะสีผิวของคน ความสูง สติปัญญา โดยการแสดงออกของลักษณะเหล่านี้ จะขึ้นอยู่กับอิทธิพลของสิ่งแวดล้อมด้วย








การแสดงออกของยีน

1. เสริมกัน



2.ส่งอิทธิพลข้ามยีนอื่น

	 X 			
	AaBb	AaBb		
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AbBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
				
	9 Black	3 Brown	4 White, Affected	

อิทธิพลของเพศ (sex influenced traits)

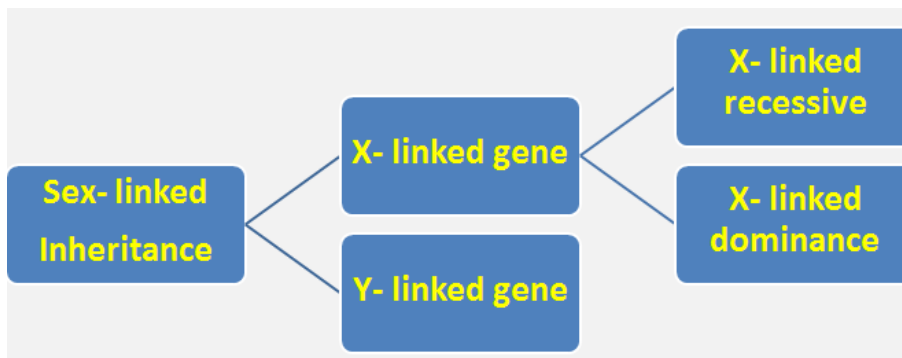
จีโนไทป์	ชาย	หญิง
BB	ล้าน	ล้าน
Bb	ล้าน	ไม่ล้าน
bb	ไม่ล้าน	ไม่ล้าน

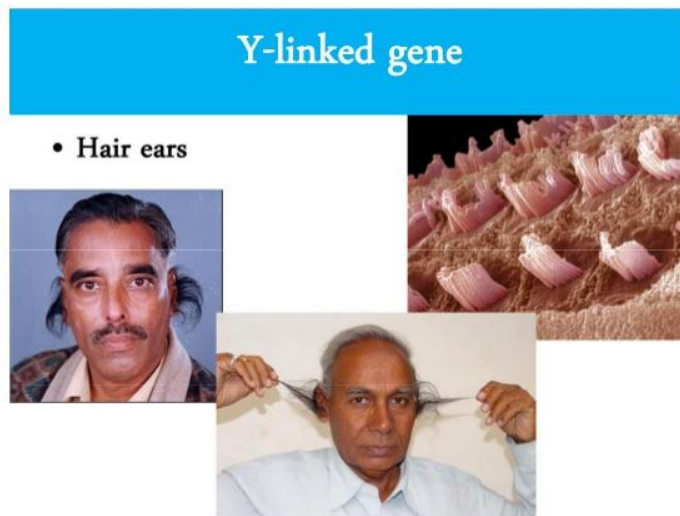
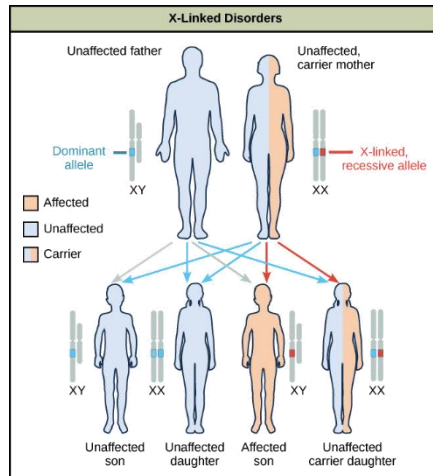
พันธุกรรมจำกัดเพศ (sex limited traits)

- Autosomal inheritance
- Trait is only expressed in one sex; zero penetrance in other sex
- Domestic chickens
 - H = hen plumage; h = cock plumage
 - Male hh = cock feather tail
 - Female hh = hen feather
 - Cock plumage never expressed in females



ยีนบนโครโมโซมเพศ (sex linked gene)





การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมที่ถูกควบคุมโดยยีนด้อยบนออโตโซม (Autosome) และโครโมโซมเพศ (Sex Chromosome)

ตัวอย่างลักษณะทางพันธุกรรมที่ถูกควบคุมโดยยีนด้อยบนออโตโซม

1. อาการผิวเผือก (Albino)
2. โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia)
3. โรคโลหิตจางชนิดซิกเคิลเซลล์ (Sickle Cell Anemia)

ตัวอย่างลักษณะทางพันธุกรรมที่ถูกควบคุมโดยยีนด้อยบนโครโมโซม X

1. โรคฮีโมฟีเลีย (Hemophilia)
2. โรคตาบอดสี (Color Blindness)
3. โรคกล้ามเนื้อแขนขาลีบชนิดดูเชนน์ (Duchenne Muscular Dystrophy)

ความผิดปกติของคนจากจำนวน และรูปร่างโครโมโซม : คนปกติจะมีโครโมโซม 46 แท่ง เป็นโครโมโซมร่างกาย 44 แท่ง โครโมโซมเพศ 2 แท่ง โดยโครโมโซม Y เป็นโครโมโซมแสดงออกลักษณะเพศชาย เป็นยีนเด่นจะแสดงออกเมื่อจับเข้ากับโครโมโซม X ทั้งนี้ ถ้าเป็น “ผู้ชาย = 44 + XY” และหากเป็น “ผู้หญิง = 44 + XX”

1. ผิดปกติจากอโโตโซม คือ โครโมโซมร่างกายมีจำนวนเกินมาจากขั้นตอนการแบ่งเซลล์หรือรูปร่างผิดปกติ
2. ผิดปกติจากโครโมโซมเพศ คือ โครโมโซม X หรือ Y มีการเกินหรือขาด ทำให้เกิดโรคทางพันธุกรรมต่างๆ

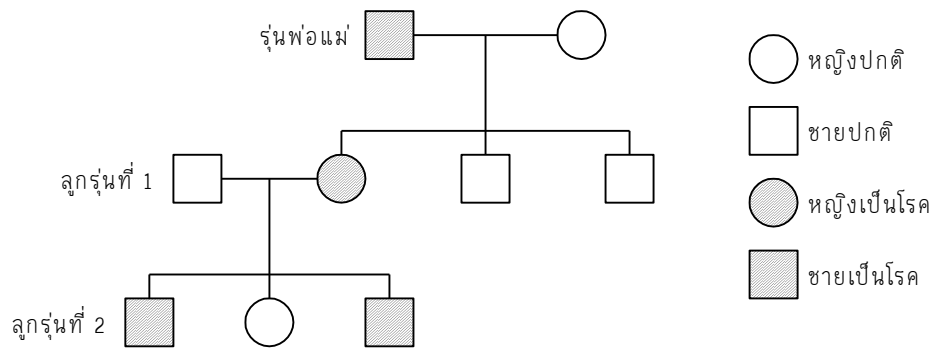
Karyotype



ประเภท	สาเหตุ	โครโมโซม	กลุ่มอาการ	ลักษณะเด่นที่สำคัญ
ความผิดปกติ ออโตโซม	โครโมโซมเกิน 45 + XX หรือ 45 + XY	คู่ที่ 13 เกิน	พาเทาชินโดรม	ปากแหว่ง เพดานโหว่ อายุสั้นมาก
		คู่ที่ 18 เกิน	เอ็ดเวิร์ดซินโดรม	90% เสียชีวิตก่อน 1 ขวบ ระบบผิดปกติมาก
		คู่ที่ 21 เกิน	ดาวน์ซินโดรม	ปัญญาอ่อน คิ้วห่าง เส้นลายมือขนานกัน
	รูปร่างผิดปกติ	คู่ที่ 5 แขน ไม่สมบูรณ์	คริดูชาต์ / แคทคราย	เสียงร้องแหลมคล้าย แมวร้อง คีระเล็ก
ความผิดปกติ โครโมโซมเพศ	โครโมโซม X ขาด : 44 + XO		เทอร์เนอร์ซินโดรม	หญิงเป็นหมัน เตี้ย คอเป็นแฉง ไม่มีเต้านม
	โครโมโซม X เกินในชาย : XXY, XXXY		ไคลน์เฟลเตอร์ซินโดรม	ชายเป็นหมัน ไม่สร้างอสุจิ แถมมีเต้านม
	โครโมโซม Y เกินในชาย : XYY		ซูเปอร์เมน	ชายลักษณะปกติ สูงใหญ่ นิสัยก้าวร้าว
	โครโมโซม X เกินในหญิง : XXX		ทริปเปิลเอ็กซ์ซินโดรม	หญิงปกติ แต่มีสติปัญญา ต่ำกว่าทั่วไป

เพดิกรีหรือพันธุประวัติหรือพงศาวลี (Pedigree)

เพดิกรี คือ แผนภาพแสดงความสัมพันธ์ในการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมของครอบครัวหรือตระกูลหนึ่งๆ



ภาพเพดิกรีการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม

Hello Test

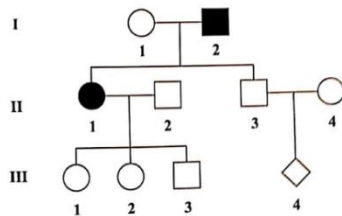
1. พิจารณาแคโรไทป์ (karyotype) ของเด็กคนหนึ่ง ดังรูป



เด็กคนนี้เป็นโรคอะไร (PAT-2 ก.พ. 62)

1. Klinefelter syndrome
2. Edwards syndrome
3. Down syndrome
4. Patau syndrome
5. Turner syndrome

2. จากพันธุประวัติต่อไปนี้



ข้อใดคือลักษณะของบุคคลที่ III - 4 ที่แสดงว่าพันธุประวัตินี้ไม่ได้มีการถ่ายทอดแบบ X - linked recessive (9 วิชา' 62)

1. เพศหญิงปกติ
2. เพศหญิงผิดปกติ
3. เพศชายปกติ
4. เพศชายผิดปกติ
5. เพศหญิงหรือเพศชายที่ปกติ

3. จากตารางแสดงหมู่เลือด ABO และ MN ของพ่อแม่ 3 คู่ และลูก 3 คน ต่อไปนี้

คู่ที่	หมู่เลือดแม่	หมู่เลือดพ่อ
1	O M	B M
2	B MN	AB N
3	A MN	B N

คนที่	หมู่เลือดลูก
I	B M
II	O M
III	AB MN

ข้อใดเป็นการจับคู่ที่ถูกต้องระหว่างลูกกับพ่อแม่ (9 วิชา' 62)

1. I เป็นลูกของพ่อแม่คู่ที่ 3
2. I เป็นลูกของพ่อแม่คู่ที่ 2
3. II เป็นลูกของพ่อแม่คู่ที่ 1
4. II เป็นลูกของพ่อแม่คู่ที่ 3
5. III เป็นลูกของพ่อแม่คู่ที่ 1

4. เมื่อให้ปุ๋ยมมาดอกสีม่วงสูงและเป็นเฮทเธอร์โรไซกัสทำการผสมตัวเอง แล้วนำเมล็ดไปเพาะเกิดต้นใหม่จำนวน 100 ต้น จะมีดอกสีม่วงต้นสูงประมาณกี่ต้น

1. 75 ต้น
2. 56 ต้น
3. 28 ต้น
4. 15 ต้น
5. 9 ต้น