

# Concept 18-8

เนื้อหา: สรุปบทที่ 18 ที่ต้องท่องจำ

1. นักวิทยาศาสตร์
  - 1.1. Gregor Mendel  $\Rightarrow$  บิดาแห่งวิชาพันธุศาสตร์, ผสมถั่วลันเตา 7 ลักษณะซึ่งกระจายอยู่บนโครโมโซมต่างท่อนกัน (เด่น - เมล็ดกลม, เนื้อเมล็ดเหลือง, เปลือกหุ้มเมล็ดสีเทา, ฝักถั่วแก่เต็มที่อยู่บน, ฝักถั่วอ่อนสีเขียว, ดอกที่กึ่ง, ลำต้นสูง)
  - 1.2. Meischer  $\Rightarrow$  ค้นพบ nuclein (nucleic acid)
  - 1.3. Correns, DeVries, Tschermak  $\Rightarrow$  เหมือน law of segregation
  - 1.4. Walter S. Sutton  $\Rightarrow$  ทฤษฎีว่าด้วยโครโมโซมเป็นแหล่งพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิต
  - 1.5. Griffith  $\Rightarrow$  transformation ของ ลักษณะ จาก ซาก IIIS ให้ IIR
  - 1.6. Avery, Macleod, McCarty  $\Rightarrow$  การทดลองที่พิสูจน์ว่า DNA เป็นสารพันธุกรรม (IIR+DNA ของ IIIS)
  - 1.7. Kossel, Levene  $\Rightarrow$  ส่วนประกอบของ DNA, RNA
  - 1.8. Chargaff's rule  $\Rightarrow \frac{A+G}{T+C} \approx 1, \frac{A+T}{G+C}$  ต่างกัน,  $A=T \Rightarrow 30\%$ ,  $G=C \Rightarrow 20\%$
  - 1.9. Wilkins และ Franklin  $\Rightarrow$  ศึกษา DNA ด้วย X-rays diffraction
  - 1.10. Watson, Crick  $\Rightarrow$  ค้นพบสูตรโครงสร้างของ DNA
  - 1.11. Kornberg  $\Rightarrow$  สังเคราะห์ DNA ในหลอดทดลอง โดยใช้ต้นแบบ DNA ; พบเอนไซม์เชื่อม nucleotide
  - 1.12. อินแกรม  $\Rightarrow$  เปรียบเทียบ Hb คนปกติ กับคนที่ เป็นโรคโลหิตจางชนิด ซิกเคิลเซลล์
  - 1.13. Zamecnik  $\Rightarrow$  หาขั้นตอนการสังเคราะห์โปรตีน
  - 1.14. เบรินเนอร์และคริก  $\Rightarrow$  กรดอะมิโน 1 โมเลกุลประกอบด้วย triple code
  - 1.15. ไนเรนเบิร์ก และ Matthei  $\Rightarrow$  รหัสพันธุกรรมแรก (UUU-phenylalanine)
  - 1.16. แฮมิลตัน สมิธ  $\Rightarrow$  พบ restriction enzyme
  - 1.17. โคเฮน และ boyer  $\Rightarrow$  เชื่อม DNA
2. กฎการถ่ายทอดลักษณะพันธุกรรมของเมนเดล - anaphase I
  - 2.1. law of segregation  $\Rightarrow$  ยีนที่เป็น allele กัน จะแยกตัวออกจากกัน (ไปอยู่ในแต่ละเซลล์สืบพันธุ์)
  - 2.2. law of independent assortment  $\Rightarrow$  ยีนที่อยู่ต่างกลุ่ม allele กันจะรวมกลุ่มกันอย่างอิสระ
3. test cross
  - 3.1. back cross  $\Rightarrow$  hybrid  $\otimes$  รุ่นพ่อแม่ อันใดอันหนึ่งที่เป็น homozygous recessive
  - 3.2. Unknown genotype (AA หรือ Aa)  $\otimes$  recessive tester (aa)
4. complete dominance : phenotype AA=Aa ; incomplete/partial dominance phenotype AA $\neq$ AA' (ผสมสี) ; overdominance phenotype Aa > AA ; co-dominance เช่น I<sup>A</sup> กับ I<sup>B</sup> (แสดงทั้ง 2 อย่าง)
5. multiple alleles  $\Rightarrow$  พันธุกรรมเลือดระบบ ABO มี 3 alleles; 6 genotype; 4 phenotype
6. chromosome

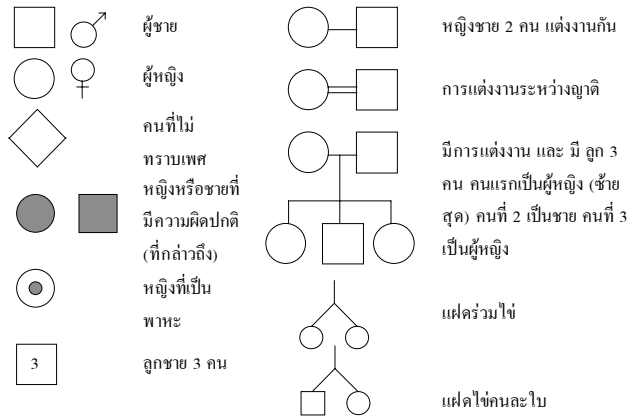
## CONCEPT 18-8

- 6.1. p แขนสั้น, q แขนยาว
- 6.2. metacentric centromere อยู่กึ่งกลาง, submetacentric~ ใกล้กึ่งกลาง, acrocentric~ เกือบปลายสุด, telocentric~ ปลายสุด (แขนข้างเดียว, ไม่พบในคน)
- 6.3. ส่วนใหญ่  $n = 6-25$
- 6.4. จุลินทรีย์ : เซลล์ร่างกายเป็น haploid
- $haploid\ n = 1$
- 6.5. พืช : บางชนิด  $n=2$ , ถั่วลิสง (2n=14) ข้าวบาร์เลย์ (14) หอม (16) ดอกกุหลาบ (16) ข้าวโพด (20) กลั้ว (22) แดงโม (22) มะเขือเทศ (24) ชา (30), เฟินบางชนิด  $n=630$
- 6.6. สัตว์ : ยูกันต์ปล้อง (6) แมลงหวี่ (8) แมลงวัน (12) กบ (26) หมู (40) หนู (42) กระต่าย (44) คน ( $2n=46$ ) ลิง (48) ชิมแพนซี (48) ตัวไหม (56) วัว (60) ม้า (64) แมว (76) สุนัข (78; max เลี้ยงลูกด้วยนม) ไก่ (78) นกพิราบ (80)
- 6.7. autosome = somatic chromosome = โครโมโซมร่างกาย  
sex chromosome = allosome = โครโมโซมเพศ = XX (หญิง; homologous), XY (ชาย; ไม่เป็น homologous)
- 6.8. Y เล็กกว่า X มาก
- 6.9. aceto-orcein  $\Rightarrow$  สีชมพู
- 6.10. ศึกษา chromosome จาก ลิมโฟไซต์
- 6.11. ใช้สาร colchicine  $\Rightarrow$  ยับยั้งการสร้าง mitotic spindle  $\rightarrow$  เซลล์หยุดการแบ่งตัวที่ระยะ metaphase
- 6.12. ใช้สาร phytohemagglutinin  $\Rightarrow$  กระตุ้นให้ลิมโฟไซต์แบ่งตัวแบบ mitosis
- 6.13. ใช้สารละลาย hypotonic เข้าชั้นน้อยกว่าในเซลล์ เช่น น้ำกลั่น  $\Rightarrow$  เยื่อหุ้มเซลล์แตก
- 6.14. karyotype  $\Rightarrow$  ใหญ่  $\rightarrow$  เล็ก A  $\rightarrow$  G ; 3,2,7,3,3,2,2 ; X อยู่ C, Y อยู่ G
- 6.15. สี Giemsa ใช้ย้อมสีโครโมโซม (G-banding)
- 6.16. ผู้ XY, เมีย XX  $\Rightarrow$  คนและสัตว์เลี้ยงลูกด้วยนมส่วนใหญ่
- 6.17. ผู้ XX, เมีย XY  $\Rightarrow$  ผีเสื้อ, ปลาบางชนิด, สัตว์เลื้อยคลาน, สัตว์ครึ่งน้ำครึ่งบก, นก, ไก่
- 6.18. ผู้ X (sperm  $_{-}+X$ ,  $_{-}+0$ ), เมีย XX (egg  $_{-}+X$ )  $\Rightarrow$  ตักแตน, จิ้งหรีด
- 6.19. ผู้ n (sperm n), เมีย 2n (egg n)  $\Rightarrow$  ผึ้ง, มด, ต่อ, แตน  $\Rightarrow$  ไม่มีโครโมโซมเพศ
- egg+sperm  $\rightarrow$  ฟังตัวเมีย (2n)
  - egg  $\rightarrow$  parthenogenesis  $\rightarrow$  ฟังตัวผู้
- 6.20. แมลงหวี่ แยกเพศโดยใช้ อัตราส่วนของโครโมโซม X ต่อจำนวนชุด autosome
- 6.21. amniocentesis  $\Rightarrow$  ตรวจโครโมโซมผิดปกติจากน้ำคร่ำ (amniotic fluid) ซึ่งมีเซลล์ของเด็กอ่อนหลุดติดอยู่
7. Pgc  $\rightarrow$  Stg  $\rightarrow$  1°Stc  $\xrightarrow{mI}$  2°Stc(n)  $\xrightarrow{mII}$  stid  $\rightarrow$  sperm  
Pgc  $\rightarrow$  Og  $\rightarrow$  1°Oc  $\xrightarrow{mI}$  2°Oc(n)(metaphaseII)  $\rightarrow$  ovulation  
megaspore mother cell (2n)  $\xrightarrow{meio}$  megaspore(n)  $\xrightarrow{3mito}$  8 นิวเคลียส 7 กลุ่ม (polar nucleus 2n)  
microspore mother cell (2n)  $\xrightarrow{meio}$  microspore(n)  $\xrightarrow{mito}$  2 นิวเคลียส
8. ความผิดปกติ
- 8.1. จำนวนโครโมโซมผิดปกติ  $\Rightarrow$  aneuploidy ( $2n \pm 1,2$ )
- 8.1.1. จำนวน autosome ผิดปกติ

## CONCEPT 18-8

- Down's syndrome  $\Rightarrow$  trisomic 21 ( $2n=47$ )  $\Rightarrow$  ถ้าสร้างไข่ ได้  $n=24$  หรือ  $n=23$  ก็ได้ ; มารดาอายุมากกว่า 45 ปี มีโอกาสให้ทารกเป็นโรคสูง ; กะโหลกศีรษะเล็กกลม และ ท้ายทอยแบน ตัวนูน ตั้งจมูกแบน ตาขึ้น ลิ้นจุกปาก นิ้วมือสั้นป้อม เส้นลายมือขาด ปัญญาอ่อน
- 8.1.2. จำนวน allosome ผิดปกติ
- Klinefelter's syndrome  $\Rightarrow$  ชาย XXY ( $2n=47$ ), XXXY ( $2n=48$ )  $\Rightarrow$  รูปร่างสูง, หน้าอกโต, เป็นหมัน, อาจปัญญาอ่อน
  - Turner's syndrome  $\Rightarrow$  หญิง X ( $2n=45$ )  $\Rightarrow$  เตี้ย กระดูกอกกว้างแบน หัวนมห่าง ที่บริเวณคอเป็นพังผืดกางเป็นปีก ไม่มีประจำเดือน เป็นหมัน อาจปัญญาอ่อน
- 8.2. รูปร่าง chromosome ผิดปกติ
- Cri-du-chat syndrome; Cat-cry syndrome  $\Rightarrow$  1 ในคู่ที่ 5 มีส่วนหนึ่งของแขนสั้นขาดหายไป  $\Rightarrow$  ปัญญาอ่อน, ศีรษะเล็กกว่าปกติ การเจริญเติบโตช้า หน้ากลม ใบหูอยู่ต่ำกว่าปกติ มีเสียงร้องแหลมเล็ก คล้ายเสียงแมวร้อง
- 8.3. ยีนด้อยใน autosome  $\Rightarrow$  ผิวเผือก, retinoblastoma (มะเร็งที่เรตินา) คู่ที่ 13,  $\alpha$ -thal คู่ที่ 16,  $\beta$ -thal คู่ที่ 11
- 8.4. ยีนเด่นใน autosome  $\Rightarrow$  เตี้ยแคระ, หัวล้าน
- 8.5. recessive X-linked gene, sex-linked gene  $\Rightarrow$  ตาบอดสี, hemophilia, ภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD, โรคกล้ามเนื้อเนื้อแขนขาลีบ
- 8.6. gene mutation
- sickle cell anemia : โรคโลหิตจางชนิดเม็ดเลือดแดงมีรูปร่างเหมือนเคียวเกี่ยวข้าว  $\Rightarrow$  กรดอะมิโนลำดับที่ 6 ของ polypeptide สาย  $\beta$  ของ Hb เปลี่ยนจาก glutamic acid  $\rightarrow$  valine รหัสพันธุกรรม (mRNA) GAG  $\rightarrow$  GUG ใน DNA CTC  $\rightarrow$  CAC  $\Rightarrow$  ถ่ายทอดด้วยยีนด้อย
9. gene ใน autosome  $\Rightarrow$  ABO blood group คู่ที่ 9, Rh blood group คู่ที่ 1 (+ เด่น - ด้อย)
10. thalassemia  $\Rightarrow$  โลหิตจาง; โรคพันธุกรรมที่พบได้ชุกชุมที่สุดในโลก; ไทยเป็นโรคประมาณ 1%
11. ภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD มีอาการแพ้ยาและอาหารบางชนิดอย่างรุนแรง
- 11.1. ยารักษาโรคมalaria (ไพริมาควิน, ควินิน)
  - 11.2. ยาปฏิชีวนะ (คลอแรมเฟนิคอลซัลโฟนาไมด์)
  - 11.3. ยาลดไข้แก้ปวด (แอสไพริน พาราเซตามอล)
  - 11.4. กินถั่วปากอ้าดิบ ๆ หรือ สูดกลิ่นเอาสารจากถั่วปากอ้าเข้าไป
12. ไข่ (ตัวผู้ XX เมีย XY) ลักษณะบนโครโมโซม X
- ตัวผู้ลักษณะด้อย ผสมกับ ตัวเมียลักษณะเด่น  $\rightarrow$  ตัวผู้ลักษณะเด่น ตัวเมียลักษณะด้อย

## CONCEPT 18-8



13. ถ้าพ่อและแม่มี phenotype ปกติ แต่ได้ลูกสาวเป็นโรค สรุปได้เลยว่า เป็น ยีนในอโตโซม โดย ทั้งพ่อแม่เป็น Aa
14. Y-linked gene  $\Rightarrow$  ถ่ายทอดจากพ่อไปยังลูกชายเท่านั้น  $\Rightarrow$  มีอยู่น้อย ; ยีนควบคุมให้แสดงลักษณะเพศชาย; ยีนควบคุมการมีขนยาวที่ใบหู; ยีนควบคุมความสูงของชาย
15. sex-influenced gene  $\Rightarrow$  แสดงลักษณะเด่นในเพศหนึ่ง แต่ แสดงลักษณะด้อยในอีกเพศหนึ่ง
16. Purine (2 วง)  $\Rightarrow$  Adenine, Guanine ; Pyrimidine (1 วง)  $\Rightarrow$  Thymine, Uracil, Cytosine
17. nucleic acid

DNA : deoxyribonucleic acid	RNA : ribonucleic acid
เป็น polymer $\Rightarrow$ polynucleotide มีปลายด้านหนึ่งเป็น C ตำแหน่งที่ 5' และอีกปลายหนึ่งเป็น C ตำแหน่งที่ 3' (ทิศทาง 5' $\rightarrow$ 3')	
monomer $\Rightarrow$ nucleotide เชื่อมต่อกันเป็นสายยาวด้วยพันธะ <b>phosphodiester bond</b> ระหว่าง หมู่ฟอสเฟตของ nucleotide หนึ่ง กับ ตำแหน่ง 3' ของน้ำตาลของอีก nucleotide หนึ่ง	
<p>nucleotide ประกอบด้วย</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● น้ำตาล deoxyribose (C<sub>5</sub>H<sub>10</sub>O<sub>4</sub>)</li> <li>● เบส 1 ตัว (A,T,C,G) เชื่อมกับ C ตำแหน่งที่ 1 ของน้ำตาล</li> <li>● กรดฟอสฟอริก (H<sub>3</sub>PO<sub>4</sub>) 1 โมเลกุล เชื่อมกับ C ตำแหน่งที่ 5 ของน้ำตาล</li> </ul>	<p>nucleotide ประกอบด้วย</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● น้ำตาล ribose (C<sub>5</sub>H<sub>10</sub>O<sub>5</sub>)</li> <li>● เบส 1 ตัว (A,U,C,G)</li> <li>● กรดฟอสฟอริก 1 โมเลกุล</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>● ส่วนใหญ่เป็นเกลียวคู่เวียนขวา (<math>\alpha</math> - doublehelix)</li> <li><math>\frac{A+G}{T+C} = 1</math> ; บิด 1 รอบ 34 Å เบส 10 คู่</li> <li>● <b>H bond</b> A=T, C<math>\equiv</math>G</li> <li>● บางชนิดเป็นสายเดี่ยว <math>\frac{A+G}{T+C} \neq 1</math></li> </ul> <p>อาจเป็นสายตรง หรือ เป็นวงก็ได้</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● ส่วนใหญ่สายเดี่ยว <math>\frac{A+G}{U+C} \neq 1</math> บางชนิด</li> <li>● บางชนิดเป็นสายคู่ <math>\frac{A+G}{U+C} = 1</math></li> </ul> <p>เท่าที่พบเป็นสายตรง ไม่พบเป็นวง</p>
ใหญ่กว่า	เล็กกว่า mRNA > rRNA > tRNA

## CONCEPT 18-8

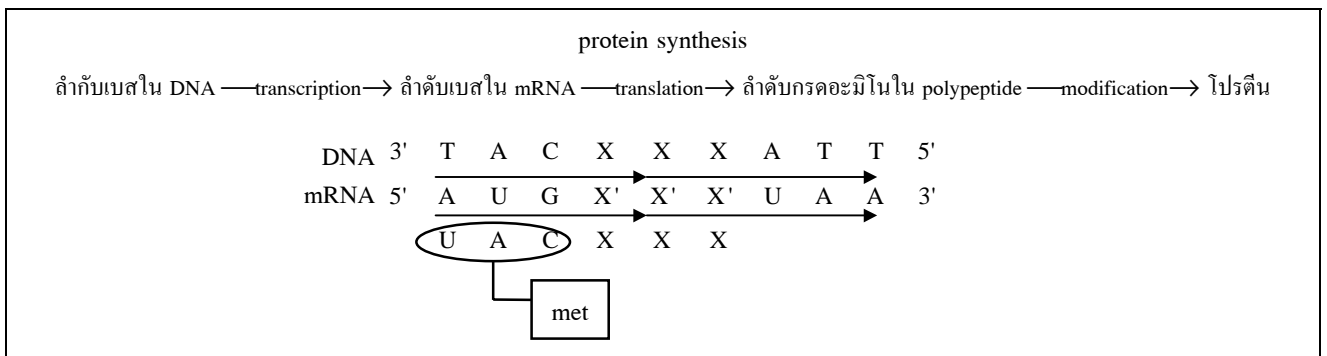
ปริมาณในเซลล์น้อยกว่า	ปริมาณในเซลล์มากกว่า DNA 5-10 เท่า rRNA > tRNA > mRNA
<ul style="list-style-type: none"> <li>● เป็นสารพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิตส่วนใหญ่</li> <li>● เป็นต้นแบบในการสังเคราะห์โปรตีน</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● เป็นสารพันธุกรรมในสิ่งมีชีวิตบางชนิด เช่น ไวรอยด์ และ ไวรัสที่ทำให้เกิดโรคไขหวัดใหญ่ (influenza), โปลิโอ (polio virus), เอดส์ (AIDS), ใบด่างของยาสูบ (TMV : tobacco mosaic virus), มะเร็งบางชนิด</li> <li>● เป็นหน่วยปฏิบัติงานในการสังเคราะห์โปรตีน</li> <li>● rRNA <math>\Rightarrow</math> อยู่ใน ribosome เป็นแหล่งยึดของ mRNA ในการถอดรหัส (transcription)</li> <li>● mRNA <math>\Rightarrow</math> ถอดรหัสพันธุกรรมจาก DNA ; มีรหัสพันธุกรรม (codon)</li> <li>● tRNA <math>\Rightarrow</math> แปลรหัสพันธุกรรมบน mRNA; ปลายมี anticodon; นำกรดอะมิโนไปยังแหล่งสร้างโปรตีน</li> </ul>

1. enzyme

- 1.1. helicase  $\Rightarrow$  สลาย H bond
- 1.2. DNA polymerase  $\Rightarrow$  เชื่อม nucleotide DNA (สร้างพันธะ phosphodiester)
- 1.3. ligase  $\Rightarrow$  เชื่อม Okazaki fragment (สร้างพันธะ phosphodiester)
- 1.4. RNA polymerase  $\Rightarrow$  เชื่อม nucleotide RNA
- 1.5. restriction enzyme  $\Rightarrow$  ตัด DNA พบโดย Hamilton Smith
  - Escherichia coli KY13  $\rightarrow$  EcoRI  $\Rightarrow$  A/G
  - Hemophilus influenzae Rd  $\rightarrow$  Hind III  $\Rightarrow$  AA
- 1.6. DNA ligase  $\Rightarrow$  เชื่อม DNA ที่ต้องการ กับ DNA vector

2. สร้าง DNA ได้ DNA 5' $\rightarrow$ 3' (ต้นแบบ 3' $\rightarrow$ 5')

3. rRNA มี G และ C มาก



- 1. การ translation (แปลรหัส)  $\Rightarrow$  ribosome หน่วยเล็ก  $\rightarrow$  tRNA<sub>1</sub>  $\rightarrow$  ribosome หน่วยใหญ่  $\rightarrow$  tRNA<sub>2</sub>  $\rightarrow$  peptide  $\rightarrow$  กรดอะมิโน<sub>1</sub> หลุด  $\rightarrow$  tRNA<sub>1</sub> หลุด  $\rightarrow$  ribosome เลื่อน
- 2. รหัสพันธุกรรม ใน m RNA  $\Rightarrow$  codon  $\Rightarrow$  เบส 3 โมเลกุล
  - 2.1. หยุด  $\Rightarrow$  UAA, UGA, UAG
  - 2.2. 64 รหัส

## CONCEPT 18-8

- 2.3. กรดอะมิโน 20 ชนิด 61 รหัส
- 2.4. met, trp ที่ 1 รหัส; ส่วนมากมี 2 รหัส; 1,2,3,4,6
3. golgi complex สร้าง CBH เพิ่มใน polypeptide เป็น glycoprotein ; SER สร้าง ไขมัน เพิ่มใน polypeptide เป็น lipoprotein
4. nucleosome — พันเกลียว → solenoid — พันเกลียว → filament → supercoil filament → metaphase chromosome
5. mutagen (สิ่งก่อกลายพันธุ์) ⇒ ตัวกระตุ้นหรือตัวชักนำให้เกิด mutation
  - 5.1. รังสี (radiation) ⇒ แกมมา , X , ultraviolet
  - 5.2. สารเคมี (chemical substance) ⇒ colchicine ทำให้จำนวนชุดโครโมโซมเพิ่มขึ้นเป็น tetraploid (4n) เนื่องจากไปทำลาย mitotic spindle ในระยะ metaphase , aflatoxins จากเชื้อราบางชนิด , กรดไนตริก , สีอะครีดิน
  - 5.3. virus ⇒ ทำให้เกิดเนื้องอกและมะเร็ง
    - mutagen หลายอย่างเป็นสารก่อมะเร็ง (carcinogen)
6. DNA vector ⇒ plasmid, phage (bacteriophage), cosmid
7. การนำ recombinant DNA เข้า host ⇒ transformation, transfection, transduction (ดีสุด)