บทที่ 11
ความรู้เบื้องต้นเกี่ยวกับพันธุศาสตร์
(Introduction to Cenetics)

นักศึกษาคงสังเกตเห็นกันโดยทั่วไปแล้วว่า สิ่งมีชีวิตทั้งหลายเมื่อเจริญเติบโตเต็มที่ (mature) แล้ว จะสืบพันธุ์มีลูกหลานสืบต่อกันไปเป็นรุ่น ๆ ลูกหลานที่เกิดมานั้นจะมีลักษณะคล้ายคลึงหรือเหมือนกันกับบรรพบุรุษ จะแตกต่างกันก็เพียงลักษณะปลีกย่อยบ้างเท่านั้น ส่วนลักษณะทั่วไปซึ่งเป็นลักษณะประจำก็ยังคงเหมือนกัน ซึ่งแสดงว่าในการสืบพันธุ์เกิดลูกเต้ามานั้น พ่อแม่จะต้องถ่ายทอดลักษณะต่าง ๆ จากตัวเองให้แก่ลูกหลานด้วย โดยที่มนุษย์เราได้สังเกตความละม้ายคล้ายคลึงและแตกต่างกันระหว่างพ่อแม่ลูกหลานมานานแล้ว จึงได้มีผู้ตั้งทฤษฎีต่าง ๆ ขึ้นหลายทฤษฎี เช่น

The Theory of the Inheritance of the Acquired Characteristics ตั้งโดย Jean Baptiste de Lamarck นักชีววิทยาชาวฝรั่งเศสอธิบายว่า สิ่งมีชีวิตปรับตัวให้เข้ากับสิ่งแวดล้อมได้ โดยสะสมเอาลักษณะที่ประสบอยู่เสมอมาถ่ายทอดสืบต่อกันได้ เช่น ยีราฟต้องยืดคอหากินใบไม้ในที่สูง จึงถ่ายทอดลักษณะคอยาวมาให้ลูก

The Theory of Continuity of Germplasm ตั้งโดย August Weismann นักชีววิทยาชาวเยอรมัน ซึ่งมีความเห็นคัดค้านความคิดของ Lamarck โดยทดลองตัดหางหนูตัวที่เป็นพ่อแม่อยู่เรื่อย ๆ หลายรุ่น แต่ลูกหนูเกิดมาก็ยังหางยาวเช่นเดิม ทำให้ทฤษฎีของลามาร์คถูกลบล้างไป พร้อมกับเสนอทฤษฎีใหม่ ซึ่งมีอรรถาธิบายว่า สิ่งมีชีวิตจะประกอบด้วยเซลล์ร่างกาย เรียกว่า somaplasm และเซลล์สืบพันธุ์ซึ่งเรียกว่า germplasm ซึ่งเซลล์สืบพันธุ์นี้จะสืบต่อถ่ายทอดลักษณะไปยังลูกหลานได้ ส่วนเซลล์ร่างกายจะตายไปพร้อมกับเจ้าของ ทฤษฎีนี้มีผู้ทำการทดลองสนับสนุนโดยในปี ค.ศ. 1909 นักชีววิทยาชาวอเมริกันชื่อ W.E. Castle และ John C. Phillips ได้ทำการผ่าตัดเอารังไข่หนูสีดำมาใส่ในหนูสีขาว แล้วนำหนูตัวนี้ไป

ผสมกับหนูขาว ปรากฏว่าได้ลูกออกมาสีดำ แสดงว่าเซลล์สืบพันธุ์ (ซึ่งมีอยู่ในรังไข่) นั้น ถ่ายทอดได้และไม่เปลี่ยนแปลง

ลักษณะเฉพาะของสิ่งมีชีวิตแต่ละชนิด และลักษณะที่เหมือนกัน หรือแตกต่างกัน ระหว่างลูกหลานและพี่น้อง ที่ได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อแม่หรือบรรพบุรุษเดียวกันนั้น เรียกว่า *พันธุกรรม* (Heredity) แขนงวิชาที่ศึกษาถึงเรื่องของพันธุกรรม เรียกว่า *พันธุศาสตร์* (Genetics)

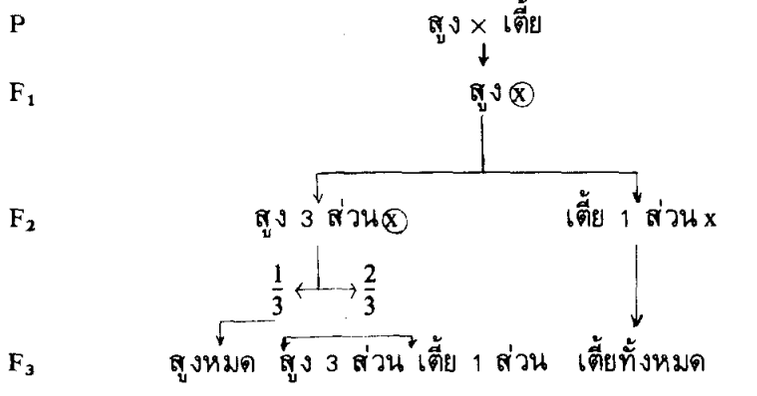
ประวัติของพันธุศาสตร์

ผู้ที่จัดได้ว่าเป็นผู้ริเริ่มงานทางด้านพันธุศาสตร์เป็นคนแรกจนได้รับการยกย่องว่าเป็นบิดาของวิชาพันธุศาสตร์ คือ Johann Mendel บุคคลผู้นี้เกิดเมื่อ ค.ศ. 1822 เมื่ออายุได้ 21 ปี ก็บวชเป็นพระพำนักอยู่ที่ Augustinian Monastery ในเมือง Brünn ประเทศออสเตรีย และได้รับนามฉายาว่า Gregor ดังนั้นชื่อเต็มจึงเป็น Gregor Johann Mendel ในปี ค.ศ. 1851 ไปศึกษาธรรมชาติวิทยาที่มหาวิทยาลัยกรุงเวียนนา แล้วกลับไปสอนวิชาฟิสิกส์ คณิตศาสตร์ ประวัติศาสตร์ และธรรมชาติวิทยาที่โรงเรียน Brünn modern school ในปี ค.ศ. 1854 จากการเป็นครูได้สังเกตลูกศิษย์เห็นว่าเด็กบางคนมีลักษณะคล้ายพ่อแม่ บางคนต่างไปจากพ่อแม่ ทำให้เกิดความสนใจและอยากทราบว่าเป็นเพราะเหตุใด จึงคิดทดลองให้เห็นจริง แต่เนื่องจากพิจารณาเห็นว่าไม่อาจทดลองกับคนได้ จึงทำการทดลองกับถั่วจำพวกถั่วลันเตา (garden pea; *Pisum sativa*) ด้วยเหตุผลที่ว่า ต้นถั่วนั้นแข็งแรง มีเมล็ดมาก และมีช่วงอายุสั้น เหมาะที่จะใช้ในการทดลอง นับว่าเมนเดลเป็นผู้รู้จักเลือกสิ่งที่จะศึกษาและรู้จักวิธีการศึกษา เขาทำการทดลองตั้งแต่ปี 1856 - 1865 รวม 9 ปี โดยการผสมพันธุ์ถั่วลักษณะต่าง ๆ และบันทึกผลที่ได้ไว้เสมอ จากนั้นจึงเขียนรายงานเสนอต่อ Natural History Society of Brünn ในปี 1865 สมาคมได้เผยแพร่รายงานนี้ไปตามแหล่งวิชาการต่าง ๆ แต่ไม่ได้รับความสนใจ ตราบจนมรณภาพในปี 1884 ต่อมาในปี 1900 นักพฤกษศาสตร์ชาติต่าง ๆ 3 คน ชื่อ Hugo de Vries ชาวฮอลันดา Carl Correns ชาวเยอรมัน และ Erich Tshcermak ชาวออสเตรีย ต่างทำการทดลองอยู่ในประเทศของตน และได้เสนอผลการทดลองไปยังสภาวิทยาศาสตร์สากล ได้ผลงานเช่นเดียวกับที่เมนเดลเคยทำไว้ จึงได้ทำการทดลองและสืบสวนจนพบว่างานของเมนเดลนั้นถูกต้องและมีความสำคัญมาก จึงให้เกียรติยกย่องให้เมนเดลเป็นผู้บุกเบิกงานด้านนี้ และมีมติตั้งชื่อกฎเกณฑ์ต่าง ๆ ทางพันธุกรรมนี้ว่า Mendelism

11.1 การทดลองของเมนเดล

จากการทดลองของเมนเดล **ได้ตั้งข้อสังเกตว่า แต่ละลักษณะของต้นถั่วนั้น** จะมีลักษณะตรงข้ามกันเป็น 2 ลักษณะคู่กันเสมอ **เช่น สูงกับเตี้ย ผิวเรียบกับผิวย่น** เป็นต้น ในสองปีแรกเขาได้นำถั่วที่มีลักษณะเดียวกันมาปลูกและผสมกันเอง **ทำให้ได้ลักษณะเช่นเดิม** อยู่เสมอ จนเป็นที่เชื่อแน่ว่าได้พันธุ์แท้ (pure line) คือสูงแท้ และเตี้ยแท้ ต่อมาได้นำเอาถั่ว 2 พันธุ์นี้ซึ่งกำหนดเรียกว่า "รุ่นพ่อแม่" (Parents generation) มาผสมกันแล้วจะได้ "รุ่นลูก" (First Felial generation; F_1) ทุกต้นมีลักษณะสูง จากนั้นเอารุ่น F_1 ไปผสมกันได้ "รุ่นหลาน" (Second Felial generation; F_2) พบว่ามีทั้งต้นสูงและต้นเตี้ยเทียบได้ในอัตราส่วนสูง 3 ส่วน กับเตี้ย 1 ส่วน หรืออาจสรุปเป็นแผนภาพได้ว่า

เมื่อเอา F_2 ทดลองปลูกต่อไป พบว่า ต้นเตี้ย 1 ส่วนนั้นเป็นลักษณะเตี้ยแท้ไม่เปลี่ยนแปลงกลับกลาย ส่วนพวกต้นสูง 3 ส่วนนั้น ถ้านำไปปลูกจะมี 1 ส่วนที่เป็นลักษณะสูงแท้ ส่วนอีก 2 ส่วนจะมีลักษณะเหมือน F_1 (คือเมื่อเอามาปลูกต่อไปก็จะได้ลักษณะสูงต่อเตี้ยเป็น 3 ต่อ 1 อีก) หรืออาจสรุปได้อีกครั้งหนึ่งว่า



แม้ว่าเมนเดลจะเปลี่ยนไปใช้ลักษณะอื่นทดลองแทน ก็จะได้ผลออกมาในทำนองเดียวกัน จึงได้สรุปเป็นข้ออธิบายหรือสมมติฐานไว้ว่า

1. ลักษณะต่าง ๆ ของต้นพืชจะต้องมีตัวควบคุม เรียกหน่วยควบคุมลักษณะนี้ว่า Unit Character (ในปี 1911 Johannsen เรียกว่า *ยีนส์* (gene)) ปัจจุบันทราบว่าหน่วยนี้คือสาร DNA

2. ลักษณะใด ๆ ก็ตาม จะมีหน่วยควบคุมลักษณะ 2 ตัว มาเป็นคู่กัน เช่น ลักษณะเกี่ยวกับความสูง จะมีหน่วยควบคุมลักษณะสูงมาเป็นคู่กับหน่วยควบคุมลักษณะเตี้ย หน่วยควบคุมลักษณะที่มาเป็นคู่กันนี้เรียกว่า Alleles หรือ Allelomorph

3. หน่วยควบคุมลักษณะที่เป็น alleles กันนี้ จะมีอันหนึ่งเป็นลักษณะเด่น (Dominant) อีกอันหนึ่งเป็นลักษณะด้อย (Recessive) ลักษณะเด่นจะข่มลักษณะด้อยเสมอ มิให้ปรากฏออกมา ลักษณะด้อยจะปรากฏออกมาได้ก็ต่อเมื่อมีลักษณะด้อยด้วยกันเป็น allele

ยีนส์ที่มาเป็น allele กันนั้นในทางพันธุศาสตร์มักนิยมกำหนดสัญลักษณ์เป็นอักษรภาษาอังกฤษ ยีนส์ที่เป็นลักษณะเด่นมักกำหนดแทนด้วยอักษรตัวพิมพ์ใหญ่ และยีนส์ที่เป็นลักษณะด้อยมักกำหนดแทนด้วยตัวพิมพ์เล็กของอักษรตัวเดียวกัน เช่น สัญลักษณ์ของ dominant gene ที่ควบคุมลักษณะความสูงเป็น T จะมีสัญลักษณ์ของ recessive gene ที่เป็น allele กันเป็น t

ยีนส์ที่มีสภาพเดียวกันมาเป็น allele กันเรียกยีนส์คู่นั้นว่า homozygous ถ้าต่างสภาพกัน เรียกว่า heterozygous เช่น

TT เป็น homozygous dominant

tt เป็น homozygous recessive

T t เป็น heterozygous dominant (ไม่นิยมเรียกว่า heterozygous recessive)

4. ยีนส์ที่มาเป็น allele กันนั้น จะแยกออกจากกันในเวลาที่สร้างเซลล์เพศหรือเซลล์สืบพันธุ์ (gamete) การแยกออกจากกันนี้เรียกว่า Segregation ดังนั้นในเซลล์สืบพันธุ์เซลล์หนึ่ง ๆ จึงมียีนส์ที่ควบคุมลักษณะอยู่เพียงลักษณะละ 1 หน่วยเท่านั้น

5. ยีนส์ที่ถูกแยกออกจากกันนั้น จะกลับไปได้คู่ใหม่อีกครั้งหนึ่งจากเซลล์สืบพันธุ์อีกเซลล์หนึ่งของพ่อหรือแม่ เมื่อเซลล์สืบพันธุ์ของพ่อกับแม่มาผสม (fertilize) กัน การเข้ามาจับเป็นคู่ใหม่นี้เป็นไปอย่างอิสระตามโอกาสของเซลล์สืบพันธุ์ของพ่อกับแม่จะมารวมกันได้ (ขยายความได้ว่า dominant gene หรือ cecessive gene ของเซลล์หนึ่งจะไปเข้าคู่กับ

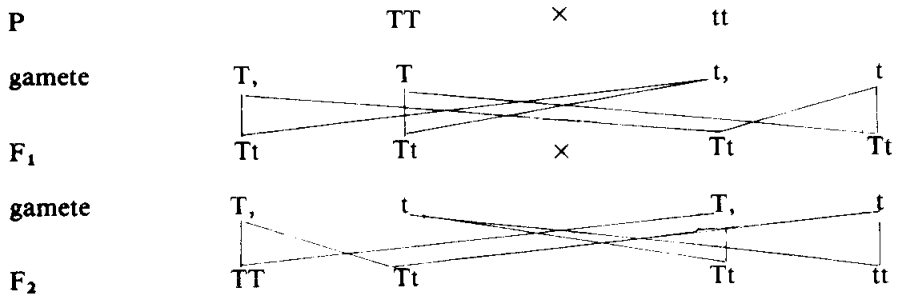
dominant gene หรือ recessive gene ของเซลล์หนึ่ง จะไปเข้าคู่กับdominant gene หรือ recessive gene ของอีกเซลล์หนึ่งก็ได้ ไม่มีข้อกำหนด) สภาพการณ์เช่นนี้เรียกว่า Independent Assortment

ลักษณะที่ปรากฏออกมาให้เห็นจากผลของการผสมพันธุ์ เช่น ลักษณะสูง เตี้ย เรียบ ย่น ดำ ขาว เรียกว่า Phenotype

ส่วนคุณภาพของยีนส์ที่มา allele กันนั้น เป็นลักษณะที่ไม่อาจทราบได้ในทันทีที่พบเห็น ต้องมีการวิเคราะห์วิจัย เรียกว่า Genotype

ในการแสดง phenotype นั้นถ้า dominant gene แสดงลักษณะออกมาข่ม recessive gene ได้อย่างสมบูรณ์ เรียกสภาพการณ์อย่างนั้นว่า ลักษณะข่มสมบูรณ์ (complete dominance) แต่ถ้า recessive gene มีอิทธิพลมากพอที่จะแสดงออกมาได้บ้าง ทำให้ phenotype มีลักษณะกึ่งกลางระหว่าง dominance กับ recessive เรียกสภาพการณ์อย่างนั้นว่า *ลักษณะข่มที่ไม่สมบูรณ์* (incomplete dominant)

ลูกที่มียีนส์ที่มีสภาพเหมือนกัน เรียก พันธุ์แท้ (pure line) ถ้ามียีนส์ที่มีสภาพต่างกัน เรียก พันธุ์ผสมหรือพันธุ์ทาง (hybrid) ถ้าพิจารณาความแตกต่างกันเพียงลักษณะเดียว เรียกว่า monohybrid ถ้าต่างกัน 2 ลักษณะเรียก dihybrid ถ้าต่างกันหลาย ๆ ลักษณะเรียก polyhybrid การทดลองของเมนเดลตามที่ได้กล่าวมาแล้วในตอนต้นเป็นตัวอย่างของ monohybrid ซึ่งอาจนำมาสรุปอีกครั้งหนึ่งด้วยสัญลักษณ์คือ



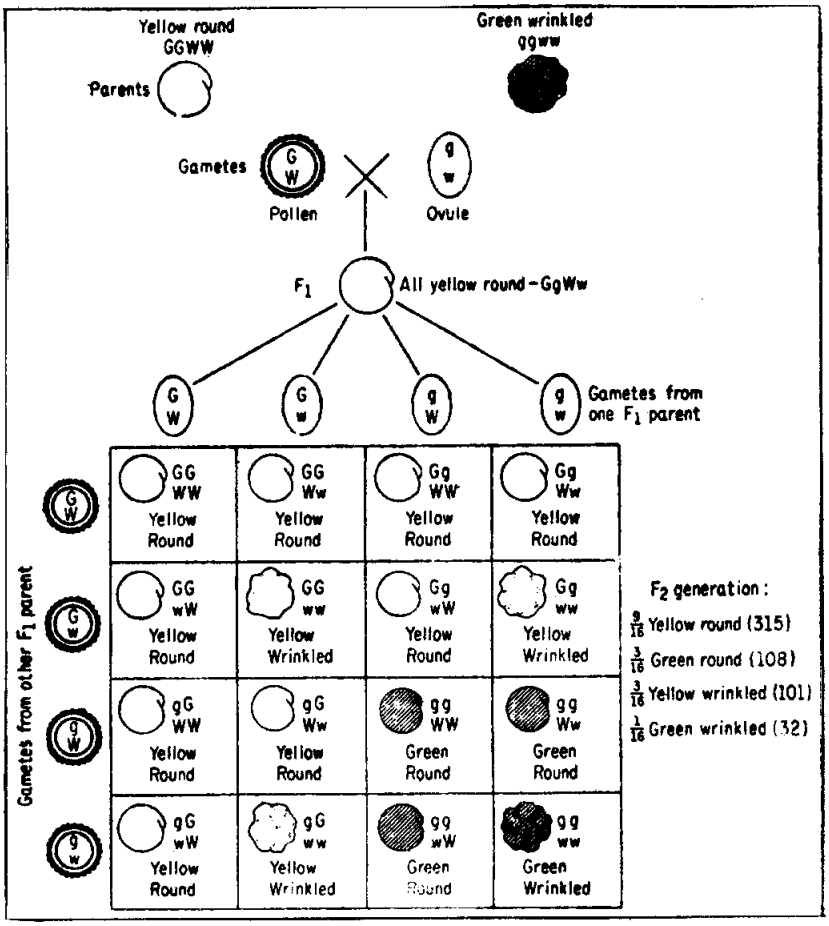
หรืออาจเขียนเป็นตารางตามแบบของพุนเนทท์ (Punnett's square) ได้ดังนี้

♀ \ ♂	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

11.2 การผสมโดยพิจารณาสองลักษณะและสามลักษณะ (Dihybrid and Trihybrid inheritance)

หลังจากเมนเดลได้ทดลองศึกษาการถ่ายทอดเพียงลักษณะเดียว ต่อมาได้ทดลองศึกษาการถ่ายทอดลักษณะหลาย ๆ อย่างพร้อมกัน เช่น ทำการผสมถั่วพันธุ์แท้เมล็ดกลมสีเหลืองกับถั่วพันธุ์แท้เมล็ดย่นสีเขียว พบว่าลูกรุ่น F_1 ทั้งหมดมีเมล็ดกลมสีเหลือง เมื่อทำการผสมต่อไปจนได้ F_2 ปรากฏว่าได้ถั่วเมล็ดกลมสีเหลือง 315 ต้น เมล็ดย่นสีเหลือง 101 ต้น เมล็ดกลมสีเขียว 108 ต้น และเมล็ดย่นสีเขียว 32 ต้น ลักษณะที่แตกต่างกันออกไป 4 แบบ นี้เรียกว่า การผสมโดยพิจารณาสองลักษณะ (dihybrid cross) เทียบเป็นอัตราส่วนอย่างต่ำได้เป็น 9 : 3 : 3 : 1 จากลักษณะที่ปรากฏนี้จะเห็นได้ว่า มีลักษณะที่แตกต่างออกไปจากรุ่นพ่อแม่อยู่ 2 ลักษณะ คือลักษณะการมีเมล็ดย่นสีเหลือง และเมล็ดกลมสีเขียว ซึ่งเป็นลักษณะใหม่ แสดงให้เห็นว่ายีนส์ที่ทำหน้าที่ควบคุมลักษณะสี และลักษณะความเรียบของเมล็ดนั้นอยู่บนโครโมโซมต่างคู่กัน และการแยกตัวของยีนส์จะเป็นไปโดยอิสระ (segregate independently)

ถ้ากำหนดสัญลักษณ์ของลักษณะต่าง ๆ ด้วยตัวอักษร แล้วนำไปคิดคำนวณตามตารางพุนเนทท์จะได้ตามแผนภาพต่อไปนี้



ภาพ 10.1 แสดงการผสมแบบสองลักษณะ

นอกจากการผสมสองลักษณะดังกล่าวมานี้แล้ว เมนเดลยังได้ศึกษาการผสมสามลักษณะเพิ่มเติมขึ้นอีก ได้อัตราส่วนเป็น 27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1 และเป็นไปตามทฤษฎีทุกประการ

11.3 Intermediate Inheritance

จากการทดลองถ่ายทอดลักษณะที่ผ่านมาจะเห็นได้ว่าในกรณีที่เป็น Heterotrophic genes นั้น ยีนส์ที่แสดงลักษณะเด่นจะแสดงลักษณะครอบคลุมลักษณะด้อยไว้โดยสิ้นเชิง ในบางกรณียีนส์ที่เป็น heterozygous gene จะแสดงลักษณะก้ำกึ่งกันอยู่ระหว่างลักษณะเด่นและลักษณะด้อย ปรากฏการณ์เช่นนี้เรียกว่า Intermediate inheritance ซึ่งถ้านำมาผสมจนได้ลูกรุ่น F_2 จะปรากฏอัตราส่วนเป็น 1 : 2 : 1

11.4 The Test Cross

เนื่องจากได้ศึกษาจนเป็นที่แน่ชัด พบว่าพืชหรือสัตว์จะแสดงลักษณะด้อยออกมาได้ก็ต่อเมื่อโครโมโซมที่ควบคุมลักษณะนั้นเป็น homozygous recessive chromosome แต่ในกรณีที่สิ่งมีชีวิตนั้นแสดงลักษณะเด่น เราไม่อาจบอกได้ในทันทีว่าเป็นลักษณะเด่นแท้จริง (pure dominant) หรือเป็น heterozygous dominant แต่อาจทราบได้โดยการนำมาผสมกับสิ่งมีชีวิตที่แสดงลักษณะด้อย แล้วทำการวิเคราะห์ผลที่เกิดขึ้น การทดสอบแบบนี้เรียกว่า test cross

กลไกบางประการที่เกี่ยวกับการถ่ายทอดลักษณะ

ยีนส์ส่วนมากซึ่งทำหน้าที่ควบคุมการเจริญเติบโต และพัฒนาการของอวัยวะเพศและลักษณะบ่งแสดงเพศ เช่น ขน เสียง นั้นเป็นยีนส์ที่อยู่บนออโตโซม ซึ่งมีอยู่ทั้งในเพศชายและเพศหญิง แต่เหตุที่แสดงผลออกไม่เหมือนกันทั้งสองเพศ เพราะลักษณะหรือยีนส์เหล่านี้เป็นลักษณะที่ถูกกำหนดโดยเพศ (sex-limited character) จะถูกควบคุมโดยฮอร์โมนเพศไม่ให้แสดงลักษณะของเพศตรงกันข้ามออกมา

มีลักษณะอีกบางประเภทที่จะแสดงออกมาได้ต่อเมื่อได้รับอิทธิพลของเพศ เช่น ลักษณะศีรษะล้านจะเป็นลักษณะเด่นในเพศชาย และเป็นลักษณะด้อยในเพศหญิง ลักษณะประเภทนี้เรียกว่า sex-influenced character

นอกจากนี้ยังมีปรากฏการณ์บางอย่างที่ทำให้ลูกมีลักษณะแตกต่างไปจากบรรพบุรุษ และลักษณะที่แตกต่างไปจากบรรพบุรุษนี้สามารถถ่ายทอดไปให้ลูกหลานต่อไปอีกได้ ความเปลี่ยนแปลงดังกล่าวนี้เรียกว่า *มิวเตชัน* (mutation) เกิดขึ้นได้จากความผิดปรกติของยีนส์ (gene mutation) หรือความผิดปรกติของโครโมโซม (chromosomal mutation) ปรากฏการณ์ดังกล่าวนี้เป็นปัจจัยหนึ่งที่ทำให้เกิดขบวนการวิวัฒนาการขึ้น