



หนังสือชุดเทคนิคการเรียนรู้ชีววิทยา

กลุ่มสาระการเรียนรู้วิทยาศาสตร์



พันธุศาสตร์

ประกอบด้วย

-  การถ่ายทอดทางพันธุกรรม
-  ยีนและโครโมโซม
-  พันธุศาสตร์และเทคโนโลยีทาง DNA
-  แบบทดสอบพันธุศาสตร์

เทคนิคการเขียนชีววิทยา : พันธุศาสตร์

เขียนโดย ฝ่ายวิชาการ สำนักพิมพ์ฟิสิกส์เซ็นเตอร์

ISBN (E-book) 2026-0811-0096-3

จำหน่ายอีบุ๊ก สิงหาคม 2569

ราคา 85 บาท

สงวนลิขสิทธิ์ตามพระราชบัญญัติลิขสิทธิ์ (ฉบับเพิ่มเติม) พ.ศ. 2558

เนื้อหา รูปเล่ม และภาพประกอบในหนังสือเล่มนี้เป็นลิขสิทธิ์ของสำนักพิมพ์ฟิสิกส์เซ็นเตอร์
ห้ามคัดลอก ยกเว้นได้รับอนุญาต

บรรณาธิการ กวียา เนาวประทีป

ปก/รูปเล่ม ฝ่ายศิลปกรรม สำนักพิมพ์ฟิสิกส์เซ็นเตอร์

จัดทำโดย

ทจก. สำนักพิมพ์ฟิสิกส์เซ็นเตอร์

เลขที่ 45 ซอยจรัญสนิทวงศ์ 40 ถนนจรัญสนิทวงศ์

แขวงบางยี่ขัน เขตบางพลัด กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์ : 0-2433-7755-7 โทรสาร : 0-2433-7703

จัดจำหน่ายในรูปแบบสิ่งพิมพ์อิเล็กทรอนิกส์โดย

บริษัท เกรท มีเดีย เอเจนซี จำกัด

85 ซอยบรมราชชนนี 75 แขวงบางระมาด เขตตลิ่งชัน กรุงเทพฯ 10170

โทร. 0-2433-7755-7, 086-330-6425

คำนำ

เป็นที่ทราบกันดีอยู่แล้วว่า เป้าหมายของการเรียนรู้กลุ่มสาระการเรียนรู้วิทยาศาสตร์ ตามหลักสูตรแกนกลางการศึกษาขั้นพื้นฐาน พุทธศักราช 2551 นั้นมุ่งให้ผู้เรียนได้เรียนรู้วิทยาศาสตร์ที่เน้นการเชื่อมโยงความรู้กับกระบวนการ มีทักษะสำคัญในการค้นคว้าและสร้างองค์ความรู้โดยใช้กระบวนการในการสืบเสาะหาความรู้และแก้ปัญหาที่หลากหลายให้ผู้เรียนมีส่วนร่วมในการเรียนรู้ทุกขั้นตอน มีการทำกิจกรรมอย่างหลากหลายด้วยการลงมือปฏิบัติจริงที่เหมาะสมกับแต่ละระดับชั้น

วิชาชีววิทยาก็เป็นแขนงหนึ่งของกลุ่มสาระการเรียนรู้วิทยาศาสตร์ในระดับชั้นมัธยมศึกษาตอนปลาย ผู้เขียนจึงได้จัดทำหนังสือ **เทคนิคการเรียนรู้ชีววิทยา : พันธุศาสตร์** เล่มนี้ขึ้นมา เพื่อให้ผู้เรียนรู้จักเทคนิคในการเรียนชีววิทยาให้เก่งได้ด้วยตนเอง ด้วยการนำไปอ่านและฝึกทำแบบฝึกหัดและแบบทดสอบที่มีอยู่อย่างหลากหลาย เฉพาะเรื่องที่ตนเองสนใจหรือยังไม่เข้าใจอย่างถ่องแท้ให้เข้าใจมากยิ่งขึ้น และยังสามารถนำไปใช้เสริมกับการเรียนกวดวิชาตามสถาบันต่างๆ อีกทั้งครู-อาจารย์ผู้สอนก็สามารถนำไปใช้ประกอบการเรียนการสอนได้ด้วย

หวังเป็นอย่างยิ่งว่า หนังสือเล่มนี้จะเป็นประโยชน์ต่อผู้เรียน ครู-อาจารย์ผู้สอนได้ตามสมควร หากมีข้อบกพร่องหรือผิดพลาดประการใดผู้เขียนต้องขออภัยมา ณ ที่นี้ด้วย

ด้วยความปรารถนาดี

ฝ่ายวิชาการ สำนักพิมพ์ฟิสิกส์เซ็นเตอร์

สารบัญ

1. การถ่ายทอดทางพันธุกรรม	5
1.1 แนวคิดเริ่มแรกเกี่ยวกับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม	5
1.2 การศึกษาพันธุศาสตร์ของเมนเดล	5
1.3 กฎของความน่าจะเป็น	7
1.4 กฎแห่งการแยกตัวและกฎแห่งการรวมกลุ่มอย่างอิสระ	8
1.5 การผสมเพื่อทดสอบและการผสมกลับ	11
1.6 ลักษณะทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนขยายของพันธุศาสตร์เมนเดล	12
2. ยีนและโครโมโซม	29
2.1 การถ่ายทอดยีนและโครโมโซม	29
2.2 การค้นพบสารพันธุกรรม	29
2.3 โครโมโซม	30
2.4 องค์ประกอบทางเคมีและโครงสร้างของ DNA	32
2.5 สมบัติของสารพันธุกรรม	35
2.6 มิวเทชัน	40
3. พันธุศาสตร์และเทคโนโลยีทาง DNA	50
3.1 พันธุวิศวกรรม	50
3.2 การวิเคราะห์ DNA และการศึกษาจีโนม	53
3.3 การประยุกต์ใช้เทคโนโลยีทาง DNA	54
3.4 ความปลอดภัยของเทคโนโลยีทาง DNA และมุมมองทางสังคม และจริยธรรม	55
แบบทดสอบพันธุศาสตร์	61

1. การถ่ายทอดทางพันธุกรรม

1.1 แนวคิดเริ่มแรกเกี่ยวกับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม

ถึงแม้ว่าสิ่งมีชีวิตแต่ละชนิดจะมีการเกิด การเจริญเติบโต และตายไปในที่สุดก็ตาม แต่การสืบต่อเผ่าพันธุ์ของสิ่งมีชีวิตนั้นๆ ยังคงดำรงอยู่ติดต่อกันมาหลายชั่วอายุและตลอดไปเป็นระยะเวลายาวนาน อะไรเป็นสิ่งที่ก่อให้เกิดสิ่งมีชีวิตตัวใหม่ขึ้นมาแทนตัวเก่า เพื่อสืบเชื้อสายเผ่าพันธุ์ได้ต่อไป ปัญหานี้มนุษย์ได้พยายามค้นหาคำตอบมานานแล้ว

ในสมัยเริ่มแรกเชื่อกันว่าสิ่งมีชีวิตเกิดขึ้นมาจากสิ่งไม่มีชีวิต เช่น เชื่อว่าหนอนเกิดได้เองจากเนื้อเน่า ซึ่งมนุษย์มีความเชื่อเช่นนี้อย่างต่อเนื่องและเป็นเวลานานจนกระทั่งฟรานเชสโก เรดิ (Francesco Redi) ลาซซาลิ ซาเน (Lazzaro Spallanzani) และหลุยส์ ปาสเตอร์ (Louis Pasteur) ได้ทดลองจนพิสูจน์และลบล้างความเชื่อนี้ให้หมดไป ทำให้แนวคิดเกี่ยวกับการเกิดของสิ่งมีชีวิตเปลี่ยนแปลงไปด้วย นักชีววิทยาได้ยอมรับว่าสิ่งมีชีวิตจะต้องเกิดขึ้นมาจากสิ่งมีชีวิตเท่านั้น

ในปลายคริสต์ศตวรรษที่ 19 มีการค้นพบหลายประการที่ช่วยให้มนุษย์มีความรู้และเข้าใจกระบวนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมมากขึ้น เช่น ในปี ค.ศ. 1875 (พ.ศ. 2418) ออสการ์ เฮิร์ตวิก (Oscar Hertwig) ได้ค้นพบว่ามีการรวมตัวของนิวเคลียสของอสุจิและไข่ ในปี ค.ศ. 1882 (พ.ศ. 2425) วอลเทอร์ เฟลมมิง (Walther Flemming) รายงานถึงการค้นพบโครโมโซมในนิวเคลียสและกระบวนการแบ่งเซลล์แบบไมโทซิส และในปี ค.ศ. 1889 (พ.ศ. 2432) แวน เบเนเดน (Van Beneden) ได้ค้นพบวิธีการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์แบบไมโอซิส การค้นพบเหล่านี้นับเป็นก้าวสำคัญที่ทำให้มนุษย์เข้าใจกระบวนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมมากขึ้น แต่การค้นพบที่นับว่าเป็นก้าวสำคัญในการศึกษาการถ่ายทอดทางพันธุกรรมก็คือการทดลองผสมพันธุ์ถั่วของเกรเกอร์ เมนเดล

1.2 การศึกษาพันธุศาสตร์ของเมนเดล

เกรเกอร์ เมนเดล (Gregor Mendel : ค.ศ. 1822 – 1884) เป็นบาทหลวงชาวออสเตรีย ซึ่งมีความสนใจในด้านวิทยาศาสตร์ สถานที่ทดลองของเมนเดลก็คือสวนภายในบริเวณโบสถ์ในกรุงบรุนน์ (Brunn) เมนเดลเริ่มทำการทดลองในปี ค.ศ. 1856 (พ.ศ. 2399) โดยการรวบรวมพันธุ์ถั่วลันเตาและใช้เวลาทดลองเป็นเวลานานถึง 7 ปี ก็สามารถสรุปผลจากการทดลองได้ ผลงานของเมนเดลถูกตีพิมพ์ออกเผยแพร่ทั่วทวีปยุโรปและอเมริกาในปี ค.ศ. 1866 (พ.ศ. 2409) แต่ไม่มีนักชีววิทยาท่านใดสนใจในผลงานของเมนเดลเลย ผลงานของเมนเดลจึงถูกทิ้งไว้นานถึง 34 ปี จนถึง ค.ศ. 1900 (พ.ศ. 2443) มีนักชีววิทยา 3 ท่าน ได้แก่ ฮูโก เด ฟรีส์ (Hugo De Vries) ชาวนเนเธอร์แลนด์ คาร์ล เอริช คอร์เรนส์ (Karl Erich Correns) ชาวเยอรมัน และเอริช ฟอน ไชเซเนก (Erich von Seysenegg) ชาวออสเตรีย ได้ทดลองกับพืชชนิดอื่นและให้ผลเช่นเดียวกับที่เมนเดลเคยรายงานไว้ จากนั้นเป็นต้นมาชื่อของเมนเดลจึงเป็นที่รู้จักกันในนามของ **บิดาแห่งวิชาพันธุศาสตร์** และการศึกษาเรื่องการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมก็ได้รับความสนใจและแพร่หลายอย่างรวดเร็ว

สรุปประเด็นสำคัญที่ทำให้เมนเดลค้นพบหลักการถ่ายทอดทางพันธุกรรม

1. การเลือกพืชที่มีความเหมาะสมมาใช้ในการทดลองผสมพันธุ์พืช เนื่องจากถั่วลันเตาเป็นพืชอายุสั้น จึงปรากฏผลการทดลองให้เห็นเร็ว และโครงสร้างของดอกที่ทำให้สามารถควบคุมการผสมได้
2. การเลือกลักษณะของต้นถั่วลันเตาที่แตกต่างกันอย่างชัดเจนมาผสมกัน โดยเลือกมา 7 ลักษณะ ได้แก่ ความสูงของลำต้น รูปร่างของฝัก รูปร่างของเมล็ด สีของเนื้อเมล็ด ตำแหน่งของดอก สีของดอก และสีของฝัก
3. การเลือกวิธีผสมพันธุ์ โดยพิจารณาจากลักษณะของต้นพ่อแม่และต้นแม่ที่เกิดจากการผสมในดอกเดียวกันหลายๆชั่วรุ่นจนได้พันธุ์แท้ แล้วนำลักษณะพันธุ์แท้ของต้นพ่อแม่และต้นแม่มาผสมกันทีละลักษณะ แล้วสังเกตลักษณะที่ปรากฏในรุ่นลูกเทียบกับรุ่นพ่อแม่
4. การวิเคราะห์ผลการทดลองโดยนำหลักคณิตศาสตร์เรื่องความน่าจะเป็นมาประยุกต์ใช้กับผลการทดลอง

เมนเดลใช้วิธีการผสมถั่วลันเตาลักษณะใดลักษณะหนึ่งที่แตกต่างกันเข้าด้วยกัน และสังเกตลักษณะที่ปรากฏออกมาในลูกผสมรุ่นที่ 1 (F_1 = First filial generation) จากนั้นก็ปล่อยให้ลูกผสมรุ่นที่ 1 ผสมกันเองแล้วดูลักษณะที่ปรากฏออกมาในลูกผสมรุ่นที่ 2 (F_2 = Second filial generation) ซึ่งลูกผสมรุ่นที่ 2 นี้ เมนเดลได้นับจำนวนลักษณะที่แตกต่างกันเอาไว้ด้วย

ลูกผสมรุ่น F_1 มีลักษณะเหมือนต้นพ่อแม่หรือต้นแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งเท่านั้น ตัวอย่างเช่น การผสมระหว่างสายพันธุ์ที่มีเมล็ดเรียบและสายพันธุ์ที่มีเมล็ดขรุขระ ลูกผสมรุ่น F_1 จะมีเมล็ดเรียบเพียงลักษณะเดียว ไม่ว่าสายพันธุ์เมล็ดเรียบจะเป็นต้นพ่อแม่หรือต้นแม่ก็ตาม ลักษณะเมล็ดขรุขระจะไม่ปรากฏในลูกรุ่น F_1 นี้เลย เมนเดลเรียกลักษณะที่คงปรากฏในลูกรุ่น F_1 ว่า **ลักษณะเด่น (Dominance trait)** และเรียกลักษณะที่หายไปในลูกรุ่น F_1 ว่า **ลักษณะด้อย (Recessive trait)** จากนั้นปล่อยให้ลูกรุ่น F_1 ผสมกันเองแล้วสังเกตลักษณะที่ปรากฏในลูกรุ่น F_2 พบว่าลักษณะที่หายไปในลูกรุ่น F_1 จะกลับมาปรากฏในลูกรุ่น F_2 โดยในแต่ละคู่ผสมจะให้ **อัตราส่วนระหว่างลักษณะเด่นต่อลักษณะด้อยประมาณ 3 ต่อ 1** ดังตาราง

ลักษณะที่ศึกษา	ลักษณะเด่น	ลักษณะด้อย	จำนวน F_2 เด่น	จำนวน F_2 ด้อย	อัตราส่วน
รูปร่างเมล็ด	กลม	ขรุขระ	5,474	1,850	2.96 : 1
สีของเนื้อเมล็ด	เหลือง	เขียว	6,022	2,001	3.01 : 1
สีของดอก	แดง	ขาว	705	224	3.15 : 1
รูปร่างฝัก	อวบ	แฟบ	882	299	2.95 : 1
สีของฝัก	เขียว	เหลือง	428	152	2.82 : 1
ตำแหน่งดอก	ที่ลำต้น	ที่ปลายยอด	651	207	3.14 : 1
ความสูงลำต้น	สูง	เตี้ย	787	277	2.84 : 1

เมนเดลเรียกหน่วยที่ควบคุมลักษณะเด่นและลักษณะด้อยว่า **แฟกเตอร์ (Factor)** ซึ่งในปัจจุบันเรียกว่า **ยีน (Gene)** เพื่อให้การศึกษากายทอดทางพันธุกรรมเข้าใจง่ายและสะดวกขึ้นจึงใช้สัญลักษณ์แทนยีนที่ควบคุมลักษณะนั้นๆ ซึ่งอาจทำได้ในแบบที่ต่างกัน เช่น นิยมใช้อักษรภาษาอังกฤษ ตัวพิมพ์ใหญ่แทนยีนเด่นและตัวพิมพ์เล็กแทนยีนด้อย ลักษณะปกติจะใช้ตัวอักษรที่มีเครื่องหมาย + เป็นต้น

คำศัพท์ที่ควรทราบในการศึกษาพันธุกรรม

1. **แอลลีโลมอร์ฟ (Allelomorph)** หรือเรียกสั้นๆ ว่า **แอลลีล (Allele)** คือ หน่วยพันธุกรรมที่ต่างกันแต่ควบคุมลักษณะเดียวกัน ซึ่งก็คือยีนที่อยู่บนโครโมโซมเดียวกันบนฮอมอโลกัสโครโมโซม
2. **โลคัส (Locus)** คือ ตำแหน่งของยีนที่เป็นแอลลีลกัน และอยู่ตรงกันบนฮอมอโลกัสโครโมโซม
3. **ฮอมอโลกัสโครโมโซม (Homologous chromosome)** คือ โครโมโซมที่มีลักษณะเหมือนกัน ขนาดเท่ากัน และตำแหน่งเซนโทรเมียร์ตรงกัน
4. **จีโนไทป์ (Genotype)** คือ รูปแบบของยีนที่อยู่เป็นคู่ ทำหน้าที่ควบคุมลักษณะทางพันธุกรรม
5. **ฟีโนไทป์ (Phenotype)** คือ ลักษณะที่ปรากฏออกมาจากการควบคุมของจีโนไทป์นั้น
6. **ฮอมอไซกัสจีโนไทป์ (Homozygous genotype)** คือ รูปแบบของจีโนไทป์ที่มีแอลลีล 2 แอลลีลที่เหมือนกัน เช่น แอลลีลเด่นทั้ง 2 แอลลีล (AA) ซึ่งเป็นฮอมอไซกัสโดมิแนนท์ (Homozygous dominant) หรือแอลลีลด้อยทั้ง 2 แอลลีล (aa) ซึ่งเป็นฮอมอไซกัสรีเซสซีฟ (Homozygous recessive)
7. **เฮเทอโรไซกัสจีโนไทป์ (Heterozygous genotype)** คือ รูปแบบของจีโนไทป์ที่มีแอลลีล 2 แอลลีลที่ต่างกัน (Aa)

1.3 กฎของความน่าจะเป็น

โดยทั่วไปมนุษย์มีโอกาสที่จะได้ลูกสาว (XX) เท่ากับโอกาสที่จะได้ลูกชาย (XY) คือ ฝ่ายละ 50% เพศของลูกที่มีอยู่แล้วจะไม่มีอิทธิพลต่อการกำหนดเพศของลูกคนต่อไป การหาอัตราส่วนของจีโนไทป์หรือโอกาสที่จะได้ลักษณะนั้นมักจะใช้หลักของความน่าจะเป็น (Probability) ซึ่งโดยทั่วไปทางพันธุศาสตร์มี 2 หลัก คือ

1. ในกรณีที่มี 2 เหตุการณ์เกิดขึ้นอย่างเป็นอิสระ โอกาสที่เหตุการณ์ทั้งสองจะเกิดขึ้นพร้อมกันจะเป็นผลคูณของโอกาสที่แต่ละเหตุการณ์อาจเกิดขึ้นได้ ตัวอย่างเช่น ถ้ามีเหรียญอยู่ 2 เหรียญ แต่ละเหรียญมีหน้าหัวและหน้าก้อย เมื่อโยนเหรียญ 1 เหรียญ โอกาสที่จะได้หน้าหัวเท่ากับโอกาสที่จะได้หน้าก้อย คือ $\frac{1}{2}$ เมื่อโยนเหรียญทั้งสองพร้อมกันตามกฎของเหตุการณ์ที่ไม่ขึ้นต่อกัน โอกาสที่จะได้หน้าหัวทั้งสองเหรียญ คือ $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ในทำนองเดียวกันโอกาสที่จะได้หน้าก้อยทั้งสองเหรียญ คือ $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ จะหาโอกาสที่จะไม่ได้หน้าหัวทั้งสองเหรียญและเนื่องจากโอกาสทั้งหมดรวมกันเท่ากับ 1 ดังนั้นเมื่อโยนเหรียญทั้งสองเหรียญพร้อมกัน โอกาสที่จะไม่ได้หน้าหัวทั้งสองเหรียญจึงเท่ากับ $1 - \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$

2. ในกรณีที่มีเหตุการณ์หนึ่งเกิดขึ้นแล้วทำให้โอกาสเกิดเหตุการณ์อื่นเป็นศูนย์ (Mutual exclusive หรือ Alternative events) ตัวอย่างเช่น เมื่อโยนเหรียญ 1 เหรียญแล้วออกหน้าหัว โอกาสที่จะได้น้ำก้อยก็จะหมดไป ดังนั้นโอกาสทั้งหมดที่เหรียญที่ตกลงมาจะออกหน้าใดหน้าหนึ่งเท่ากับผลบวกของโอกาสที่จะออกหน้าหัวและน้ำก้อย คือ $\frac{1}{2} + \frac{1}{2} = 1$ ซึ่งหมายความว่าโอกาสที่เหรียญที่โยนขึ้นไปจะไม่ออกหน้าหัวหรือน้ำก้อยเลยนั้นเป็นศูนย์

ในการผสมลักษณะของพ่อและแม่แล้วหาอัตราส่วนของจีโนไทป์นั้น ทำได้โดยหาจากเซลล์สืบพันธุ์ที่สร้างขึ้น ตัวอย่างเช่น สีตาของมนุษย์มียืนควบคุมลักษณะตาสีน้ำตาล (B) ซึ่งเป็นลักษณะเด่นและจะข่มยืนควบคุมลักษณะตาสีฟ้า (b) ดังนั้นเมื่อคนที่มีเฮเทอโรไซกัสจีโนไทป์เป็น Bb จึงแสดงลักษณะตาสีน้ำตาลซึ่งไม่ผิดไปจากคนที่มีโฮมอไซกัสจีโนไทป์เป็น BB เมื่อคู่แต่งงานที่มีเฮเทอโรไซกัส (Bb) ซึ่งต่างก็มีตาสีน้ำตาล ดังนั้นเซลล์สืบพันธุ์มี 2 ชนิด คือ B และ b ซึ่งจะมีโอกาสได้รับการผสมเท่าๆ กัน คือเท่ากับ $\frac{1}{2}$ ดังนั้นโอกาสที่เซลล์สืบพันธุ์จะเข้าคู่กันจึงเป็น $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ดังแผนภาพ

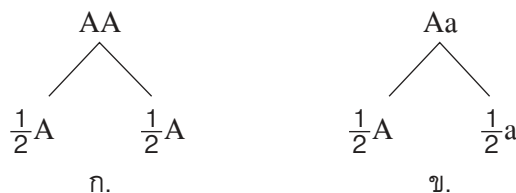
สเปิร์ม \ ไข่	B($\frac{1}{2}$)	b($\frac{1}{2}$)
B($\frac{1}{2}$)	BB($\frac{1}{4}$)	Bb($\frac{1}{4}$)
b($\frac{1}{2}$)	Bb($\frac{1}{4}$)	bb($\frac{1}{4}$)

เมื่อสเปิร์มผสมกับไข่จะได้ไซโกตที่มีจีโนไทป์ 3 ชนิด คือ BB, Bb และ bb และมีฟีโนไทป์ 2 ชนิด คือ ลักษณะตาสีน้ำตาลและตาสีฟ้า โอกาสที่จะได้ลูกตาสีน้ำตาลเป็น $\frac{3}{4}$ ($\frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4}$) และตาสีฟ้าเป็น $\frac{1}{4}$ หรืออาจกล่าวได้ว่าโอกาสที่คู่แต่งงานนี้จะได้ลูกมีตาสีน้ำตาลเป็น 3 เท่าของโอกาสที่จะได้ลูกมีตาสีฟ้า

1.4 กฎแห่งการแยกตัวและกฎแห่งการรวมกลุ่มอย่างอิสระ

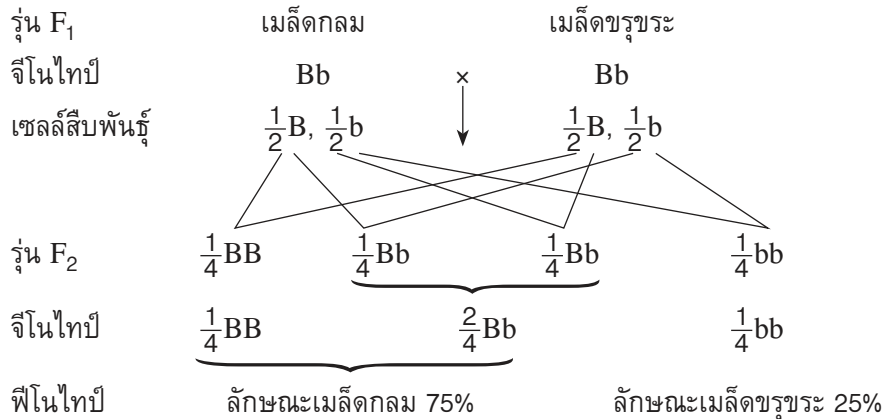
1.3.1 กฎแห่งการแยกตัว (Law of segregation)

เมนเดลนำหลักคณิตศาสตร์เรื่องความน่าจะเป็นมาใช้ในการวิเคราะห์ข้อมูลจากการทดลอง ทำให้เมนเดลพบกฎแห่งการแยก เนื่องจากยีนเดิมนั้นอยู่ด้วยกันเป็นคู่ๆ และจะแยกออกจากกันในการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ จึงมีโอกาสปรากฏในเซลล์สืบพันธุ์ได้เท่าๆ กัน (ก) ยีนในสภาพโฮมอไซกัส (ข) ยีนในสภาพเฮเทอโรไซกัส



ฮอมอโลกัสโครโมโซมจะแยกออกจากกันในระยะแอนาเฟส I เช่นเดียวกับการแยกของคู่ยีน ทำให้ในเซลล์สืบพันธุ์ไม่ปรากฏยีนที่เป็นคู่แอลลีลกัน

ถ้ารุ่นพ่อแม่มีคู่ยีนเป็นเฮเทอโรไซกัสกัน เช่น ผสมถั่วเมล็ดกลม (Bb) ในลูกผสมรุ่น F₁ จะได้ลูกผสมรุ่น F₂ มีจีโนไทป์ 3 แบบ คือ BB, Bb และ bb ดังนี้



จะเห็นว่าอัตราส่วนของจีโนไทป์ BB : Bb : bb เท่ากับ 1 : 2 : 1 และอัตราส่วนของฟีโนไทป์ ลักษณะเมล็ดกลม : ลักษณะเมล็ดขรุขระ เท่ากับ 3 : 1

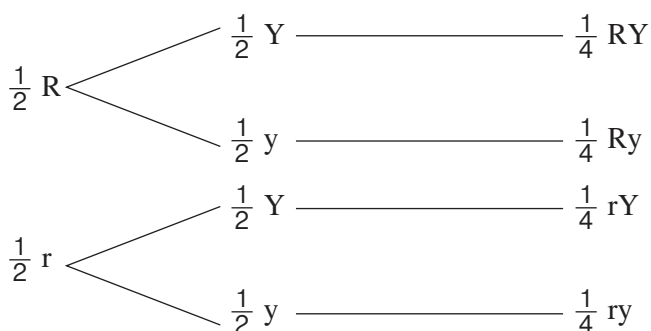
จากการทดลองของเมนเดลจะเห็นว่าลักษณะแต่ละลักษณะที่ถูกถ่ายทอดไปควบคุมโดยยีนซึ่งจะปรากฏอยู่เป็นคู่และจะแยกตัวออกจากกันก่อนที่จะส่งต่อไปยังลูก โดยที่ลูกจะได้รับยีนหนึ่งจากพ่อและอีกยีนหนึ่งจากแม่เสมอ ซึ่งในปัจจุบันตั้งเป็นกฎข้อที่ 1 ของเมนเดล

1.3.2 กฎแห่งการรวมกลุ่มอย่างอิสระ (Law of independent assortment)

เมนเดลทำการทดลองขั้นต่อไป โดยผสมพันธุ์ถั่วที่มีความแตกต่างกันมากกว่าหนึ่งลักษณะในต้นเดียวกัน ลูกผสมที่ได้ในรุ่น F₁ แสดงเฉพาะลักษณะเด่นเท่านั้น และเมื่อปล่อยให้ลูกผสมรุ่น F₁ ผสมกันเอง จะได้ลูกผสมในรุ่น F₂ ที่มีลักษณะเหมือนกับต้นพ่อและต้นแม่ และยังได้ต้นถั่วที่มีลักษณะแตกต่างไปจากต้นพ่อและต้นแม่อีกด้วย เช่น ในการทดลองผสมถั่วที่มีเมล็ดกลม (RR) และเนื้อเมล็ดสีเหลือง (YY) กับถั่วที่มีเมล็ดขรุขระ (rr) และเนื้อเมล็ดสีเขียว (yy) เข้าด้วยกัน ลูกรุ่น F₁ มีลักษณะเมล็ดกลมและเนื้อเมล็ดสีเหลืองทั้งสิ้น เมื่อให้ลูกรุ่น F₁ นี้ผสมกันเอง ได้ลูกผสมรุ่น F₂ จำนวน 556 ต้น ซึ่งมีลักษณะต่างๆ ปรากฏออกมาดังตาราง

ฟีโนไทป์	จำนวน (ต้น)
1. เมล็ดกลมและเนื้อเมล็ดสีเหลือง	315
2. เมล็ดขรุขระและเนื้อเมล็ดสีเหลือง	101
3. เมล็ดกลมและเนื้อเมล็ดสีเขียว	108
4. เมล็ดขรุขระและเนื้อเมล็ดสีเขียว	32

ลักษณะใหม่ที่ปรากฏออกมา 2 แบบ คือ เมล็ดขรุขระและเนื้อเมล็ดสีเหลืองกับเมล็ดกลมและเนื้อเมล็ดสีเขียว นั่นเป็นลักษณะที่รวมเอาลักษณะของต้นพ่อแม่เข้าด้วยกัน และเมื่อพิจารณาลักษณะแต่ละลักษณะในรุ่น F_2 แยกออกจากกัน ยังพบว่าทั้งรูปร่างเมล็ด (กลม : ขรุขระ) และสีของเนื้อเมล็ด (เหลือง : เขียว) มีอัตราส่วนของลักษณะเด่นต่อลักษณะด้อยเป็น 3 : 1 แสดงว่าลักษณะทั้งสองที่นำมาพิจารณาไปพร้อมกันนี้ต่างมีอิสระในการแยกตัวคือ ไม่ขึ้นแก่กันในตอนสร้างเซลล์สืบพันธุ์ เช่น R กับ r เมื่อแยกจากกันอาจเลือกจับกับ Y หรือ y ก็ได้ ในการหาชนิดและโอกาสของเซลล์สืบพันธุ์ที่เกิดขึ้นใช้วิธีแตกแขนง (Branching) ได้ดังนี้



เมื่อนำเซลล์สืบพันธุ์ทั้งเพศผู้และเพศเมียมาเข้าตารางพันเนตต์ (Punnett square) จะได้จีโนไทป์ทั้งหมดดังนี้

เซลล์สืบพันธุ์เพศผู้ \ เซลล์สืบพันธุ์เพศเมีย	RY	Ry	rY	ry
RY	RRYY	RRYy	RrYY	RrYy
Ry	RRYy	RRyy	RrYy	Rryy
rY	RrYY	RrYy	rrYY	rrYy
ry	RrYy	Rryy	rrYy	rryy

จากตารางจะได้อัตราส่วนฟีโนไทป์เมล็ดกลมเนื้อเมล็ดสีเหลือง : เมล็ดกลมเนื้อเมล็ดสีเขียว : เมล็ดขรุขระเนื้อเมล็ดสีเหลือง : เมล็ดขรุขระเนื้อเมล็ดสีเขียว เป็น 9 : 3 : 3 : 1 โดยมาจากจีโนไทป์ดังนี้

1. เมล็ดกลมเนื้อเมล็ดสีเหลือง 9 ส่วน มีจีโนไทป์ 1 RRYY + 2 RrYY + 2 RRYy + 4 RrYy
2. เมล็ดกลมเนื้อเมล็ดสีเขียว 3 ส่วน มีจีโนไทป์ 1 RRYy + 2 Rryy
3. เมล็ดขรุขระเนื้อเมล็ดสีเหลือง 3 ส่วน มีจีโนไทป์ 1 rrYY + 2 rrYy
4. เมล็ดขรุขระเนื้อเมล็ดสีเขียว 1 ส่วน มีจีโนไทป์ 1 rryy

จากการทดลองของเมนเดลจะเห็นว่า ยีนในเซลล์สืบพันธุ์จะมารวมกันอีกครั้งหนึ่งในขณะที่มีการปฏิสนธิเกิดขึ้น และการรวมตัวกันใหม่นี้จะเป็นไปอย่างอิสระโดยสามารถไปรวมกับยีนใดก็ได้ ซึ่งปัจจุบันตั้งเป็นกฎข้อที่ 2 ของเมนเดล

กฎแห่งการแยกและกฎแห่งการรวมกลุ่มอย่างอิสระมีความสอดคล้องกับกระบวนการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส คือ ฮอมอโลกัสโครโมโซมจะแยกออกจากกันและเป็นอิสระที่จะรวมกลุ่มกับโครโมโซมต่างคู่ ในขณะที่แบ่งเซลล์ระยะแอนาเฟส I เมื่อสิ้นสุดการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส เซลล์สืบพันธุ์แต่ละเซลล์จะได้โครโมโซม 1 แท่งจากฮอมอโลกัสโครโมโซมแต่ละคู่ ดังนั้นในเซลล์สืบพันธุ์แต่ละเซลล์จึงไม่มีโครโมโซมที่เป็นคู่กันเช่นเดียวกับยีนที่แยกจากคู่ไปรวมกลุ่มกับยีนอื่นอย่างอิสระ ทำให้ยีนในเซลล์สืบพันธุ์ไม่เป็นแอลลีลกัน

1.5 การผสมเพื่อทดสอบและการผสมกลับ

1.5.1 การผสมเพื่อทดสอบ (Test cross)

การผสมเพื่อทดสอบเป็นวิธีการทดสอบจีโนไทป์ของสิ่งมีชีวิตที่ต้องสงสัยว่าเป็นเด่นพันธุ์แท้หรือเด่นพันธุ์ทางโดยผสมสิ่งมีชีวิตลักษณะเด่นพันธุ์แท้หรือพันธุ์ทางกับสิ่งมีชีวิตชนิดนั้นที่เป็นลักษณะด้อยพันธุ์แท้ เนื่องจากทราบแล้วว่ามิแอลลีลเป็นลักษณะด้อยทั้งคู่ เช่น การผสมเพื่อทดสอบพืชชนิดหนึ่งดอกสีแดงซึ่งไม่ทราบว่าจีโนไทป์เป็น CC (เด่นพันธุ์แท้) หรือ Cc (เด่นพันธุ์ทาง)

1. เมื่อผสมพืชดอกสีแดงที่ทดสอบกับพืชดอกสีขาว (cc) ซึ่งเป็นลักษณะด้อยพันธุ์แท้แล้วได้ลูกผสมมีดอกสีแดงทั้งหมด (100%) แสดงว่าพืชสีแดงนี้มีจีโนไทป์เป็น CC ซึ่งเป็นฮอมอไซกัสจีโนไทป์
2. เมื่อผสมพืชดอกสีแดงที่ทดสอบกับพืชดอกสีขาว (cc) แล้วได้ลูกผสมมีดอกสีแดง 50% และดอกสีขาว 50% แสดงว่าพืชดอกสีแดงนี้มีจีโนไทป์เป็น Cc ซึ่งเป็นเฮเทอโรไซกัสจีโนไทป์

	ดอกสีแดง		ดอกสีขาว		ดอกสีแดง		ดอกสีขาว
	CC	x	cc		Cc	x	cc
เซลล์สืบพันธุ์	C	↓	c	เซลล์สืบพันธุ์	C, c	↓	c
			Cc		$\frac{1}{2}$ Cc, $\frac{1}{2}$ cc		
			ดอกสีแดง 100%				ดอกสีแดง 50%, ดอกสีขาว 50%

1.5.2 การผสมกลับ (Back cross)

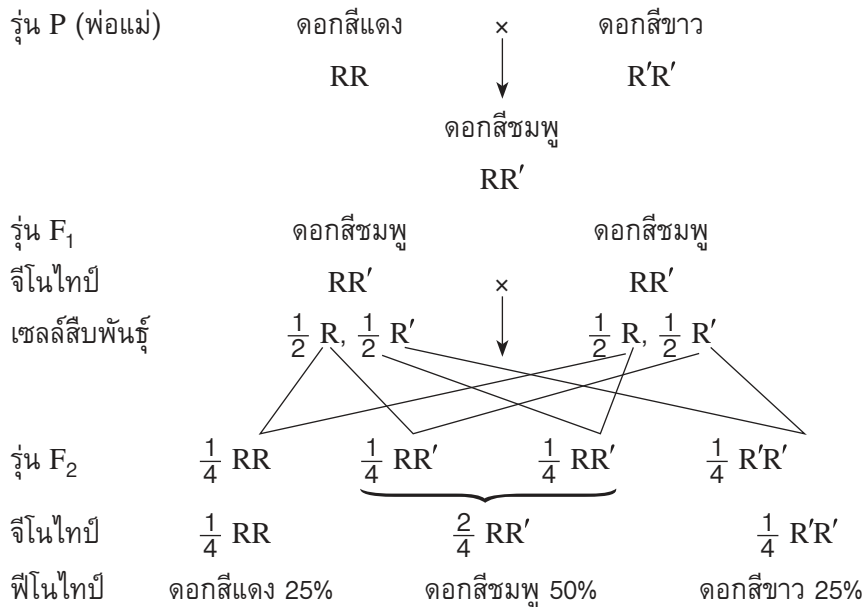
การผสมกลับเป็นวิธีการทดสอบจีโนไทป์ของสิ่งมีชีวิตรุ่น F_1 ที่ต้องสงสัยว่ามีลักษณะเด่นพันธุ์แท้หรือเด่นพันธุ์ทาง มีวิธีการทดสอบเหมือนกับการผสมเพื่อทดสอบ (Test cross) แต่ใช้สิ่งมีชีวิตรุ่น F_1 ผสมกับรุ่นพ่อหรือรุ่นแม่ที่มีลักษณะด้อยพันธุ์แท้ ซึ่งมีประโยชน์ในการปรับปรุงพันธุ์ของสิ่งมีชีวิตเพื่อให้ได้ลูกผสมมีลักษณะดีตามที่ต้องการ

1.6 ลักษณะทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนขยายของพันธุศาสตร์เมนเดล

ลักษณะต่างๆ ที่เมนเดลศึกษานั้น แต่ละลักษณะถูกควบคุมด้วยยีนเพียงคู่เดียวซึ่งยีนเด่นจะข่มยีนด้อยอย่างสมบูรณ์ (Complete dominance) อย่างชัดเจนทำให้ต้นที่มีจีโนไทป์แบบเฮเทอโรไซกัสแสดงลักษณะเด่นออกมาเนื่องจากลักษณะด้อยถูกบดบังไว้ นอกจากนี้ยังมีการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมที่ไม่เป็นไปตามผลการทดลองของเมนเดลซึ่งเป็นลักษณะทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนขยายของพันธุศาสตร์เมนเดล

1.6.1 การข่มกันไม่สมบูรณ์ (Incomplete dominance)

ลักษณะของสิ่งมีชีวิตถูกควบคุมด้วยยีน 2 แอลลีล โดยลูกผสมจะแสดงออกทางฟีโนไทป์ระหว่างรุ่นพ่อแม่ ตัวอย่างเช่น ผสมต้นลิ้นมังกรดอกสีแดงกับดอกสีขาวซึ่งเป็นพันธุ์แท้ทั้งคู่ ลูกผสมรุ่น F_1 จะมีฟีโนไทป์อยู่ระหว่างดอกสีแดงกับดอกสีขาวคือมีดอกสีชมพูทั้งหมด และเมื่อปล่อยให้ลูกผสมรุ่น F_1 ผสมกันเอง ได้ลูกผสมรุ่น F_2 มีดอกสีแดง ดอกสีชมพู และดอกสีขาวในอัตราส่วน 1 : 2 : 1



การที่ลูกผสมรุ่น F_1 แสดงลักษณะสีดอกแตกต่างจากต้นพ่อแม่เป็นเพราะแอลลีลที่ควบคุมดอกสีแดงและแอลลีลที่ควบคุมดอกสีขาวเป็นแอลลีลเด่นไม่สมบูรณ์ทั้งคู่ซึ่งไม่สามารถข่มกันได้ ปฏิกริยาระหว่างแอลลีลของยีนคู่นี้เป็นแบบที่เรียกว่า การข่มกันไม่สมบูรณ์ ซึ่งเป็นผลให้การแสดงออกของลูกผสมรุ่น F_1 และลูกผสมรุ่น F_2 ให้ผลแตกต่างไปจากการทดลองของเมนเดล

1.6.2 การข่มร่วมกัน (Co - dominance)

การที่ยีนอยู่ในสภาพเฮเทอโรไซกัสโดยที่แอลลีลเด่นทั้งคู่ควบคุมลักษณะเดียวกันทำให้ต่างฝ่ายต่างข่มกันไม่ลงจึงแสดงออกมาทั้ง 2 ลักษณะ ตัวอย่างเช่น หมูเลือด AB จะควบคุมด้วยยีนที่มีแอลลีลหนึ่ง (I^A) ซึ่งไม่สามารถข่มแอลลีลที่เป็นคู่กัน (I^B) ได้สมบูรณ์ เนื่องจากทั้งสองแอลลีลแสดงลักษณะเด่นได้เท่ากันจึงแสดงออกร่วมกัน เรียกว่า การข่มร่วมกัน ทำให้ผู้ที่มีเลือดหมู AB มีจีโนไทป์เป็น $I^A I^B$ ซึ่งสามารถสร้างได้ทั้งแอนติเจน A และแอนติเจน B

