

مقدمه

- شباهت بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی‌های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می‌شود.
- در تولید مثل جنسی ارتباط بین نسل‌ها را گامت‌ها (کامه‌ها) برقرار می‌کنند.
- ویژگی‌های هریک از والدین توسط دستورالعمل‌هایی که در DNA موجود در گامت‌ها قرار دارد، به نسل بعد منتقل می‌شود.
- پیش از کشف قوانین وراثت، تصور بر آن بود که صفات فرزندان، آمیخته‌ای از صفات والدین و حد واسطی از آنهاست.
- مثال: اگر یکی از والدین بلند قد و دیگری کوتاه قد باشد، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت!!!!!!
- اما مشاهدات متعدد نشان داد که این تصور درست نیست.

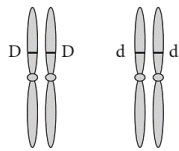


- در اواخر قرن نوزدهم، زمانی که هنوز ساختار و عمل DNA و ژن‌ها معلوم نبود، دانشمندی به نام گریگور مندل توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند. ← به کمک این قوانین، می‌شد صفات فرزندان را پیش‌بینی کرد.

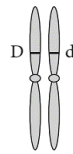
گفتار ۱: مفاهیم پایه

- ۱- ژن‌شناسی (ژنتیک)
 - شاخه‌ای از علم زیست‌شناسی است.
 - به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می‌پردازد.
- ۲- صفت: به ویژگی‌های ارثی جانداران، صفت می‌گویند.
- ۳- شکل‌های مختلف صفت: به انواع مختلف یک صفت ارثی، شکل‌های آن صفت می‌گویند.
- ۴- هر یک از صفاتی به شکل‌های مختلفی دیده می‌شوند. مثلاً رنگ چشم ممکن است به رنگ مشکی، قهوه‌ای، سبز یا آبی باشد یا حالت مو ممکن است به شکل صاف، موج‌دار یا فردار دیده شود.
- ۵- انواع ویژگی‌های جانداران
 - ارثی: ویژگی‌های که از والدین به ارث می‌رسند.
 - مثال: رنگ چشم، رنگ مو، گروه خونی.
 - اکتسابی: ویژگی‌هایی که از والدین به ارث نمی‌رسند.
 - مثال: تیره شدن رنگ پوست به علت قرار گرفتن در معرض آفتاب
- ۶- جایگاه ژنی: هر قسمت از کروموزوم، محل قرارگیری ژن‌هایی است که موضوع آن‌ها مربوط به یک صفت خاص می‌باشد. به هر کدام از این قسمت‌ها جایگاه ژنی گفته می‌شود. (ژن‌ها بر روی کروموزوم‌ها بسیار دقیق سازماندهی شده‌اند.)
- مثال: اگر ژن مربوط به صفت گروه خونی Rh روی قسمتی از کروموزوم شماره ۱ قرار داشته باشد، در تمام افراد ژن گروه خونی Rh روی همان قسمت از کروموزوم قرار دارد.

- ۷- ال (دگروه)
 - تعریف: ژن‌هایی که با هم در کنترل یک صفت نقش دارند و جایگاه ژنی یکسانی دارند.
 - نمایش ال‌ها: ال‌های مختلف یک جایگاه ژنی را با حروف مختلف انگلیسی نشان می‌دهیم. مثلاً:
 - ال‌های D و d برای گروه خونی Rh
 - ال‌های A، B و O برای گروه خونی ABO
 - ال‌های R و W برای رنگ گلبرگ گل میمونی



صفت خالص :
اگر دو الل مربوط به یک صفت مثل هم باشد (DD یا dd).

















صفت ناخالص :
اگر دو الل مربوط به یک صفت مثل هم نباشد (Aa)

۸- صفات خالص و ناخالص

* بعضی صفات فقط دو حالت را نشان می‌دهند. این صفات به آسانی قابل تشخیص هستند و حد وسط ندارند.

مانند: گیاه نخود فرنگی چند صفت دارد که هر کدام فقط دو حالت را نشان می‌دهند.

رنگ گل	رنگ دانه	شکل دانه	رنگ غلاف	شکل غلاف	موقعیت گل	بلندی ساقه
Purple 	Yellow 	Round 	Green 	Inflated 	Axial 	Tall 
White 	Green 	Wrinkled 	Yellow 	Constricted 	Terminal 	Dwarf 

• بین الل‌های صفاتی که فقط دو حالت دارند و حد وسط ندارند، رابطه غالب و مغلوبی وجود دارد.

• طبق قرارداد برای:

- نشان دادن الل بارز (غالب) ← از حروف بزرگ لاتینی استفاده می‌شود.

- برای نشان دادن الل نهفته (مغلوب) ← از حروف کوچک لاتینی استفاده می‌شود.

• مثال:

در نخودفرنگی صافی دانه به چروکیدگی دانه غالب است.

- الل مربوط به صافی نخودفرنگی ← R

- الل مربوط به چروکیدگی نخودفرنگی ← r

۹- رابطه بارز و نهفتگی

(رابطه غالب و مغلوبی)

۱۰- برای بروز صفت غالب، حضور یک الل غالب کافیست. اما صفت مغلوب فقط زمانی بروز می‌کند که هر دو الل مغلوب وجود داشته باشند.

خالص غالب ←

اگر دو الل غالب داشته باشیم (AA)

ناخالص غالب ←

اگر یک الل غالب و دیگری مغلوب باشد (Aa)

خالص مغلوب ←

اگر دو الل مغلوب داشته باشیم (aa)

• ژن نمود (ژنوتیپ): نوع ترکیب الل‌هایی که هر فرد دارد، ژنوتیپ نامیده می‌شود.

• رخ نمود (فنوتیپ): شکل ظاهری یا حالت بروز یافته صفت را فنوتیپ می‌نامند.

• مثال: در مورد بلند بودن طول ساقه در نخود فرنگی (قد بلند بوته غالب است).



tt



Tt یا TT

- ژنوتیپ TT ← فنوتیپ قد بلند

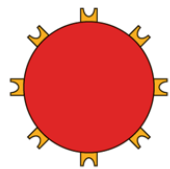
- ژنوتیپ Tt ← فنوتیپ قد بلند

- ژنوتیپ tt ← فنوتیپ قد کوتاه

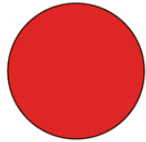
۱۱- ژن نمود (ژنوتیپ)

و

رخ نمود (فنوتیپ)



گویچه قرمز با پروتئین D



گویچه قرمز بدون پروتئین D

۱۲- دو نوع گروه خونی معروف : ABO و Rh

Rh مثبت (Rh^+): اگر پروتئین D بر سطح غشای گلبول‌های قرمز وجود داشته باشد.

۱۳- گروه خونی Rh

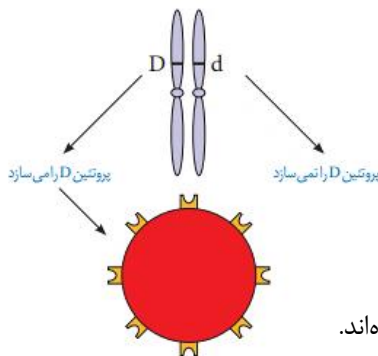
Rh منفی (Rh^-): اگر پروتئین D بر سطح غشای گلبول‌های قرمز وجود نداشته باشد.

۱۴- بود و نبود پروتئین D به نوعی ژن بستگی دارد.

در ارتباط با این پروتئین ۲ ژن در میان مردم دیده می‌شود:

۱- ژن D: ژنی که می‌تواند پروتئین D را بسازد.

۲- ژن d: ژنی که نمی‌تواند پروتئین D را بسازد.



۱۵- جایگاه ژن Rh: ژن‌های D و d، جایگاه یکسانی از کروموزوم شماره ۱ را به خود اختصاص داده‌اند.

توجه: هر کروموزوم شماره ۱ در این جایگاه، یا ژن D دارد یا ژن d

۱۶- انسان جاننداری دیپلوئید است و کروموزوم هایش دو به دو شبیه هم هستند ← انسان دو کروموزوم شماره ۱ (کروموزوم همتا) دارد. ← برای صفت گروه خونی Rh دو الل دارد.

۱۷- Rh یک صفت دو اللی است که الل‌های آن رابطه غالب و مغلوبی دارند.

۱۸- ژن مربوط به گروه خونی Rh موجود بر روی، هر دو کروموزوم شماره ۱ می‌توانند یکسان (DD یا dd) یا متفاوت (Dd) باشند.

۱۹- برای گروه خونی Rh در میان افراد جمعیت، ۳ نوع ژنوتیپ و ۲ نوع فنوتیپ وجود دارد.

ژنوتیپ: DD	خالص	دارای پروتئین D	فنوتیپ: گروه خونی Rh^+
ژنوتیپ: dd	خالص	فاقد پروتئین D	فنوتیپ: گروه خونی Rh^-
ژنوتیپ: Dd	ناخالص	دارای پروتئین D	فنوتیپ: گروه خونی Rh^+

۲۰- در گروه خونی ABO خون به چهار گروه تقسیم می شود ← A ، B ، AB ، O

	گروه خونی A	گروه خونی B	گروه خونی AB	گروه خونی O
گویچه قرمز				
نوع کربوهیدرات گویچه قرمز	A	B	A و B	هیچ کدام

۲۱- مبنای تقسیم بندی گروه خونی ABO ← براساس بودن یا نبودن دو نوع کربوهیدرات به نام های A و B در غشای گلبول های قرمز است.

۲۲- کربوهیدرات های A و B در اثر انجام یک واکنش آنزیمی به سطح غشای گلبول قرمز، اضافه می شوند.

۲۳- برای اضافه شدن کربوهیدرات A و B به غشای گلبول های قرمز دو نوع آنزیم وجود دارد: آنزیم A و آنزیم B

← گروه خونی A

آنزیم A ← کربوهیدرات A را به غشا اضافه می کند ←

← گروه خونی B

آنزیم B ← کربوهیدرات B را به غشا اضافه می کند. ←

← گروه خونی O

اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند ← هیچ کربوهیدراتی به غشا اضافه نمی شود. ←

← گروه خونی AB

اگر هر دو آنزیم وجود داشته باشند، هر دو نوع کربوهیدرات A و B به غشا اضافه می شوند. ←

۲۴- جایگاه ژن های گروه خونی ABO در کروموزوم شماره ۹ است.

- ۲۵- برای تعیین صفت گروه خونی ABO سه ال وجود دارد
- ۱- ال A : الی که آنزیم A را می سازد.
 - ۲- ال B : الی که آنزیم B را می سازد.
 - ۳- ال O : الی که هیچ آنزیمی را نمی سازد.

۲۶- صفات چنداللی: صفاتی که چند ال برای کنترل آن ها وجود دارد.

مثال : سیستم ABO در گروه خونی انسان که دارای سه ال A , B , O است.

*ال های A , B , O را به ترتیب با I^A , I^B , i نشان می دهند.

توجه کنید: صفات چند الی توسط بیش از دو ال کنترل می شوند. اما در ژنوتیپ هر فرد، فقط دو ال (از میان این ال ها) وجود دارد.

۲۷- رابطه بین ال های تشکیل دهنده گروه های خونی (گروه های خونی ABO)

← I^A و I^B ال هایی هستند که سبب تولید کربوهیدرات های A و B در سطح گلبول های قرمز می شوند.

← حرف i نشان دهنده عدم حضور کربوهیدرات های A و B است.

← I^A و I^B هر دو نسبت به i غالب هستند.

← I^A و I^B نسبت به یکدیگر رابطه هم دارند.

- ۲۸- روابط بین ال‌های یک ژن
- ۱- بارز و نهفتگی (ال‌های مربوط به گروه خونی Rh)
 - ۲- هم‌توان (ال‌های A و B مربوط به گروه خونی ABO)
 - ۳- بارزیت ناقص (رنگ گل میمونی)

* رابطه بارز و نهفتگی (غالب و مغلوبی)

وقتی دو ال کنار هم قرار می‌گیرند اثر یکی از دو ال ظاهر می‌شود. مانند: رابطه بین دو ال D و d در صفت Rh

* رابطه هم‌توانی بین ال‌ها:

وقتی دو ال کنار هم قرار می‌گیرند اثر فنوتیپی هر دو ال (ژن) همراه با هم ظاهر می‌شود. مانند: رابطه ال A و B در گروه خونی AB

- فردی که برای یک صفت بین ال‌هایش هم‌توانی وجود دارد، حتماً برای آن صفت ناخالص است.

* رابطه بارزیت ناقص:

صفاتی که در افراد ناخالص به صورت حد واسط یعنی ترکیبی از هر دو صفت ظاهر می‌شوند. (یک ال برای صفتی خاص به طور کامل بر همتای خود غلبه نمی‌کند).

مثال: رنگ گل گیاه میمونی: از آمیزش گل میمونی قرمز با گل میمونی سفید، همه زاده‌ها دارای رنگ صورتی هستند.

- ۲۹- دو ال برای گل میمونی وجود دارد
- R ← باعث رنگ قرمز می‌شود.
 - W ← باعث رنگ سفید می‌شود.



گل میمونی قرمز (RR) ← خالص



گل میمونی صورتی (RW) ← ناخالص



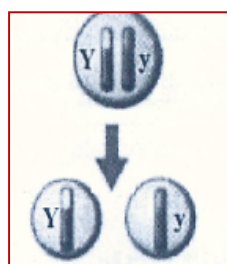
گل میمونی سفید (WW) ← خالص

گفتار ۲: انواع صفات

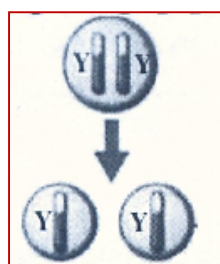
۳۰- دو ال مربوط به هر صفت هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می‌شوند و هر ال وارد یک گامت می‌شود.

* فردی که دارای ژنوتیپ YY یا yy باشد. فقط یک نوع گامت تولید می‌کند.

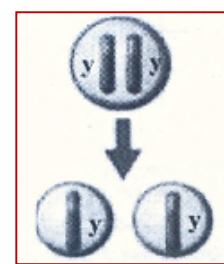
* فردی که دارای ژنوتیپ Yy باشد دو نوع گامت تولید می‌کند (نیمی از گامت‌ها دارای ال Y نیمی دیگر دارای ال y هستند)



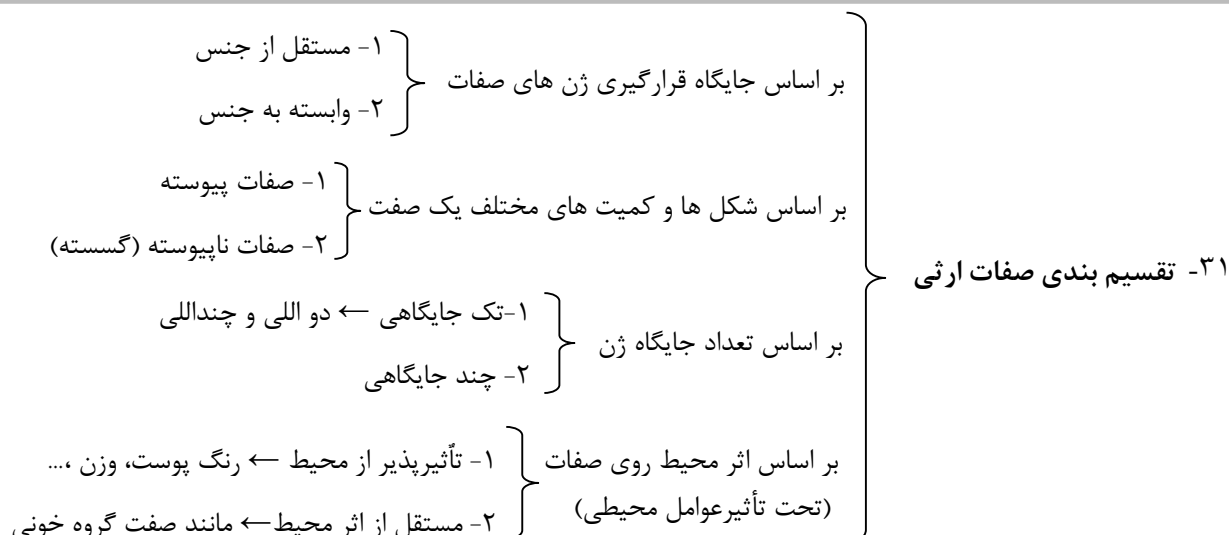
دو نوع گامت



یک نوع گامت



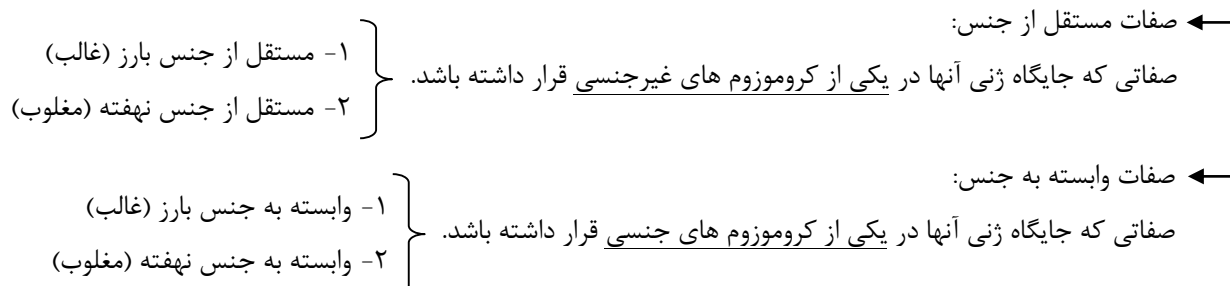
یک نوع گامت



۳۲- کروموزوم ها (فام تن ها) به دو دسته غیر جنسی و جنسی تقسیم می شوند.

۳۳- کروموزوم های جنسی انسان X و Y هستند.

۳۴- انواع صفات بر اساس جایگاه قرارگیری ژن های صفات:



۳۵- فرد ناقل: فردی که بیمار نیست اما ژن بیماری را دارد و می تواند ژن بیماری را به نسل بعد منتقل کند.

۳۶- برای بررسی چگونگی به ارث رسیدن صفات مستقل از جنس (صفات اتوزومی) به جنسیت جاندار کاری نداریم و برای محاسبه ژنوتیپ و فنوتیپ فرزندان از مربع پانت استفاده می کنیم.

۳۷- مربع پانت: ژن نمود فرزندان را می توان با روشی به نام مربع پانت به دست آورد.

* ساده ترین حالت جدول پانت دارای چهار خانه است که به افتخار کاشف آن رجینالد پانت نامگذاری شده است.

روش محاسبه با مربع پانت:

۱- انواع گامت های یکی از والدین را در بالای جدول به صورت افقی و انواع گامت های والد دیگر را در سمت راست یا چپ به صورت عمودی می نویسند.

۲- حاصل ضرب گامت ها را داخل هر خانه جدول می نویسند. (حروف درون این خانه ها ژنوتیپ احتمالی فرزندان را نشان می دهد)

مثال: اگر پدر و مادری هردو ژن نمود Dd داشته باشند، چه ژن نمود یا ژن نمودهایی برای فرزندان آن ها مورد انتظار است؟

گامت ها	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

- خون افراد مبتلا به هموفیلی، به دلیل کمبود یکی از فاکتورهای انعقادی خون، در موقع لزوم لخته نمی‌شود.
- شایع‌ترین نوع هموفیلی: فقدان عامل انعقادی VIII (عامل انعقادی شماره هشت)
- یک بیماری وابسته به X و نهفته است.

الل بیماری هموفیلی $\leftarrow h$ و الل سالم ژن هموفیلی $\leftarrow H$

- در بیماری‌های وابسته به X، الل‌ها را به صورت بالانویس X^H می‌نویسند.
- مثلاً در مورد بیماری هموفیلی: X^h (فرد بیمار) و X^H (در فرد سالم)

۳۸- هموفیلی

رنگ نمود	زن	مرد
سالم	$X^H X^H$	$X^H Y$
سالم	$X^H X^h$	—
هموفیل	$X^h X^h$	$X^h Y$

- انواع ژن‌نمودها و رنگ‌نمودها را برای هموفیلی \leftarrow

- فردی با ژن‌نمود $X^H X^h$ ناقل است \leftarrow می‌تواند ژن بیماری را به نسل بعد منتقل کند.

سوال: مردی هموفیل با زنی ازدواج کند که سالم است و ناقل هم نیست. آیا ممکن است فرزند حاصل از این ازدواج، هموفیل باشد؟

Y	X^h	
$X^H Y$ پسر سالم	$X^H X^h$ دختر ناقل	X^H

- مرد هموفیل $X^h Y$ است و دو نوع گامت تولید می‌کند $\leftarrow X^h$ و Y
- زن سالم $X^H X^H$ است و یک نوع گامت تولید می‌کند $\leftarrow X^H$
- * فرزندان حاصل از این ازدواج هموفیل نخواهند بود.

۳۹- صفات وابسته به X (غالب و مغلوب) در زن و مرد به شیوه‌های مختلف ظاهر می‌شوند.

- **حالات بروز صفات وابسته به X مغلوب (نهفته)**

مردها فقط یک کروموزوم X دارند. \leftarrow اگر روی این کروموزوم X الل مغلوب باشد \leftarrow مرد بیمار $X^a Y$

زنان دو کروموزوم X دارند.

- اگر روی یک کروموزوم X الل مغلوب داشته باشد \leftarrow زن ناقل $X^A X^a$
- اگر روی هر دو کروموزوم X الل مغلوب داشته باشد \leftarrow زن بیمار $X^a X^a$
- اگر کروموزوم‌های X هیچکدام الل مغلوب نداشته باشند \leftarrow زن سالم $X^A X^A$

- **حالات بروز صفات وابسته به X غالب (بارز)**

مردها فقط یک کروموزوم X دارند. \leftarrow اگر روی این کروموزوم X الل غالب باشد \leftarrow مرد بیمار $X^A Y$

زنان دو کروموزوم X دارند.

- اگر روی یک کروموزوم X الل غالب داشته باشد \leftarrow زن بیمار $X^A X^a$
- اگر روی هر دو کروموزوم X الل غالب داشته باشد \leftarrow زن بیمار $X^A X^A$
- اگر کروموزوم‌های X هیچکدام الل غالب نداشته باشند \leftarrow زن سالم $X^a X^a$

* در صفات و بیماری‌های وابسته به X غالب، ناقل نداریم.

* در صفات وابسته به X (چه غالب و چه مغلوب) مرد ناقل نداریم. زیرا مردها فقط یک کروموزوم X دارند.

* در بروز صفات وابسته به X غالب زن ناقل نداریم ولی در بروز صفات وابسته به X مغلوب زن ناقل داریم.

فعالیت ۱:

پدری گروه خونی O و مادری گروه خونی AB دارد.

چه ژن نمود و رخ نمود هایی برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید؟

	I^A	I^B
i	$I^A i$	$I^B i$
i	$I^A i$	$I^B i$

پدر گروه خونی O ← ژن نمود ii ← گامت‌های مورد انتظار i

مادر گروه خونی AB ← ژن نمود $I^A I^B$ ← گامت‌های مورد انتظار I^A و I^B

حال با توجه به گامت‌های مورد انتظار، مربع پانت رسم می‌کنیم.

ژن نمودهای مورد انتظار: $I^A i$ و $I^B i$

رخ نمودهای مورد انتظار: گروه خونی A و گروه خونی B

فعالیت ۲:

مردی سالم قصد دارد با زنی هموفیل ازدواج کند. چه ژن نمود و رخ نمود هایی برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید؟

از آن‌جا که بیماری هموفیلی، یک بیماری وابسته به جنس مغلوب است و ژن آن روی کروموزوم X قرار دارد، مرد سالم حتما دارای آلل غالب (H) است و زن بیمار حتما دو آلل مغلوب (h) دارد، با توجه به وابسته به جنس مغلوب بودن این بیماری، در صورتی که زن حتی یک آلل H داشته باشد، زن سالم یا ناقل خواهد بود.

	Y	X^H
X^h	$X^h Y$	$X^H X^h$
X^h	$X^h Y$	$X^H X^h$

مرد سالم ← $X^H Y$ ← گامت‌های مورد انتظار X^H و Y

زن هموفیل ← $X^h X^h$ ← گامت‌های مورد انتظار X^h

حال برای پیش‌بینی ژن نمود و رخ نمود فرزندان، مربع پانت رسم می‌کنیم.

ژن نمودهای مورد انتظار: $X^H X^h$ و $X^h Y$:

رخ نمودهای مورد انتظار: دختر ناقل و پسر هموفیل

۴۰- انواع صفات بر اساس شکل‌ها و کمیت‌های مختلف یک صفت:

← صفات گسسته (ناپیوسته): صفاتی که در جامعه تنها به دو یا چند شکل خاص و محدود دیده می‌شوند. مانند:

۱- گروه خونی Rh که فقط به دو شکل مثبت و منفی دیده می‌شود

۲- گل میمونی که فقط به ۳ رنگ سفید و قرمز و صورتی دیده می‌شود.

← صفات پیوسته: صفاتی که در بازه‌ای بین یک حداقل و یک حداکثر قرار می‌گیرند. (این

صفات به صورت طیفی از اعداد و یا حالات دیده می‌شوند و همیشه بین دو حالت حداقل

و حداکثر، حالت‌های دیگر و بینابین هم می‌توان تعیین کرد.)

مانند: طول قد، وزن، رنگ مو و رنگ پوست در انسان



۴۱- انواع صفات بر اساس تعداد جایگاه ژن:

← صفات تک جایگاهی = صفات تک ژنی: صفاتی هستند که یک جایگاه ژن در فام تن دارند. مثال:

۱- گروه خونی ABO که در یک جایگاه مشخص از کروموزوم شماره ۹ قرار دارد.

۲- گروه خونی Rh که در یک جایگاه مشخص از کروموزوم شماره ۱ قرار دارد.

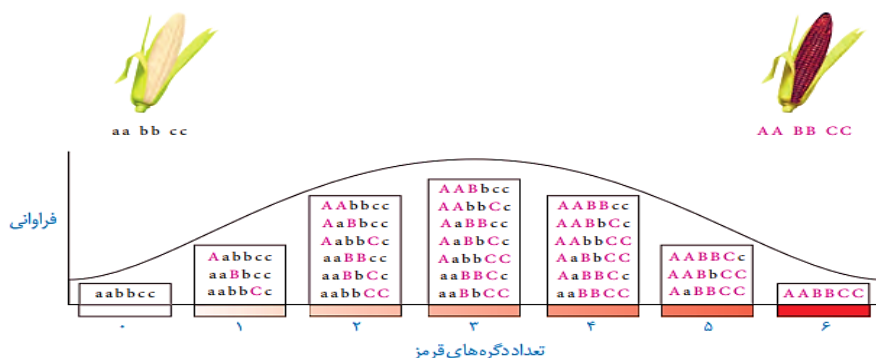
← صفات چند جایگاهی = صفات چند ژنی: صفاتی هستند که در بروز آن‌ها بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارند.

مثال: رنگ نوعی ذرت (رنگ این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است)



۴۲- مثال برای صفات چندجایگاهی ← رنگ نوعی ذرت

- صفت رنگ در این نوع ذرت، صفتی با ۳ جایگاه ژنی است که هر کدام از این جایگاه‌ها دو آلل دارند.
 - برای نشان دادن ژن‌ها در این ۳ جایگاه از حروف بزرگ و کوچک A, B, C استفاده می‌کنیم.
 - آلل‌های بارز، رنگ قرمز و آلل‌های نهفته رنگ سفید را به وجود می‌آورند.
 - فنوتیپ‌های دو آستانه طیف، قرمز و سفید هستند:
- فنوتیپ خالص رنگ قرمز با ژنوتیپ AABbcc و فنوتیپ خالص رنگ سفید با ژنوتیپ aabbcc
- در این ذرت‌ها برحسب نوع ترکیب آلل‌ها، رنگ‌های مختلفی ایجاد می‌شود.
 - در فنوتیپ ناخالص، هرچه تعداد آلل‌های بارز بیشتر باشد، مقدار رنگ قرمز بیشتر است.
 - صفات چندجایگاهی، فنوتیپ‌های پیوسته (نه گسسته) دارند. ← یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته‌ای بین سفید و قرمز (مثلاً زرد، صورتی، نارنجی و ...) را به نمایش می‌گذارند. ← به همین علت نمودار توزیع فراوانی این فنوتیپ‌ها شبیه زنگوله است.



۴۳- اثر محیط در بروز یک فنوتیپ:

گاهی برای بروز یک فنوتیپ تنها وجود ژن کافی نیست. برخی صفات تحت تأثیر محیط هستند.

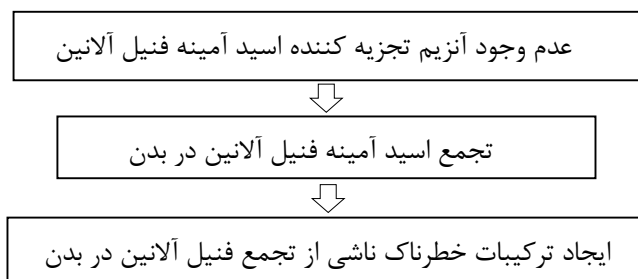
مثال ۱: ساخته شدن سبزینه در گیاهان، علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد.

مثال ۲: اثر تغذیه و ورزش بر صفاتی مانند قد و وزن در انسان (نمی‌توان تنها از روی ژن‌ها، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد).

۴۴- مهار بیماری‌های ژنتیک:

گرچه نمی‌توان بیماری‌های ژنتیک را در حال حاضر درمان کرد (مگر در موارد معدود) اما گاهی می‌توان با تغییر عوامل محیطی، بروز اثر ژن‌ها را مهار کرد. مثال این موضوع بیماری فنیل کتونوری (PKU) است.

- در این بیماران آنزیمی که قادر به تجزیه آمینواسید فنیل آلانین است، وجود ندارد.



۴۵- فنیل کتونوری

- تغذیه از پروتئین‌های حاوی فنیل آلانین ← موجب بروز بیماری فنیل کتونوری می‌شود.
- با تغذیه نکردن از خوراکی‌هایی که فنیل آلانین دارند ← می‌توان مانع بروز اثرات بیماری فنیل کتونوری شد.
- فنیل کتونوری نوعی بیماری مستقل از جنس نهفته است. ← وقتی نوزاد متولد می‌شود، علائم آشکاری ندارد.
- تغذیه نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری با شیر مادر که حاوی فنیل آلانین است ← موجب آسیب دیدن سلول‌های مغزی او می‌شود. ← به همین علت نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به این بیماری، با انجام آزمایش خون بررسی می‌کنند. ← در صورت ابتلا، نوزاد با شیرخشک‌هایی که فاقد فنیل آلانین است، تغذیه می‌شود و در رژیم غذایی او برای آینده، از رژیم‌های بدون فنیل آلانین یا کم فنیل آلانین استفاده می‌شود.



خون‌گیری از نوزاد برای انجام آزمایش‌های بدو تولد