

اللَّهُمَّ صَلِّ عَلَى مُحَمَّدٍ

وَعَلِّهِمُ  
الْحَقَّ  
الْحَقَّ

فصل ٤

اللَّهُمَّ صَلِّ عَلَى مُحَمَّدٍ وَآلِ مُحَمَّدٍ  
وَعَلِّهِمُ الْفَرَاحَ





## فصل ۴

تغییر در اطلاعات وراثتی

### گفتار ۱

تغییر در مادهٔ وراثتی جانداران

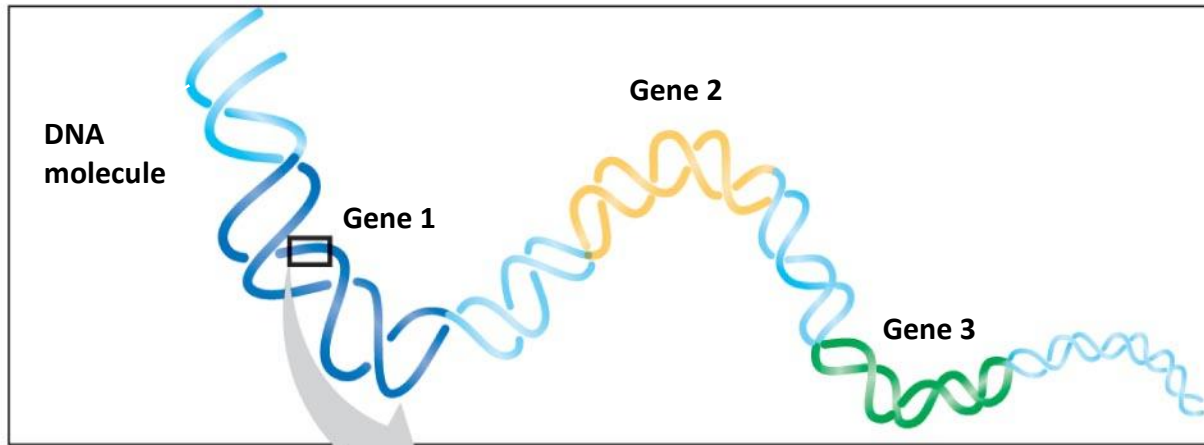
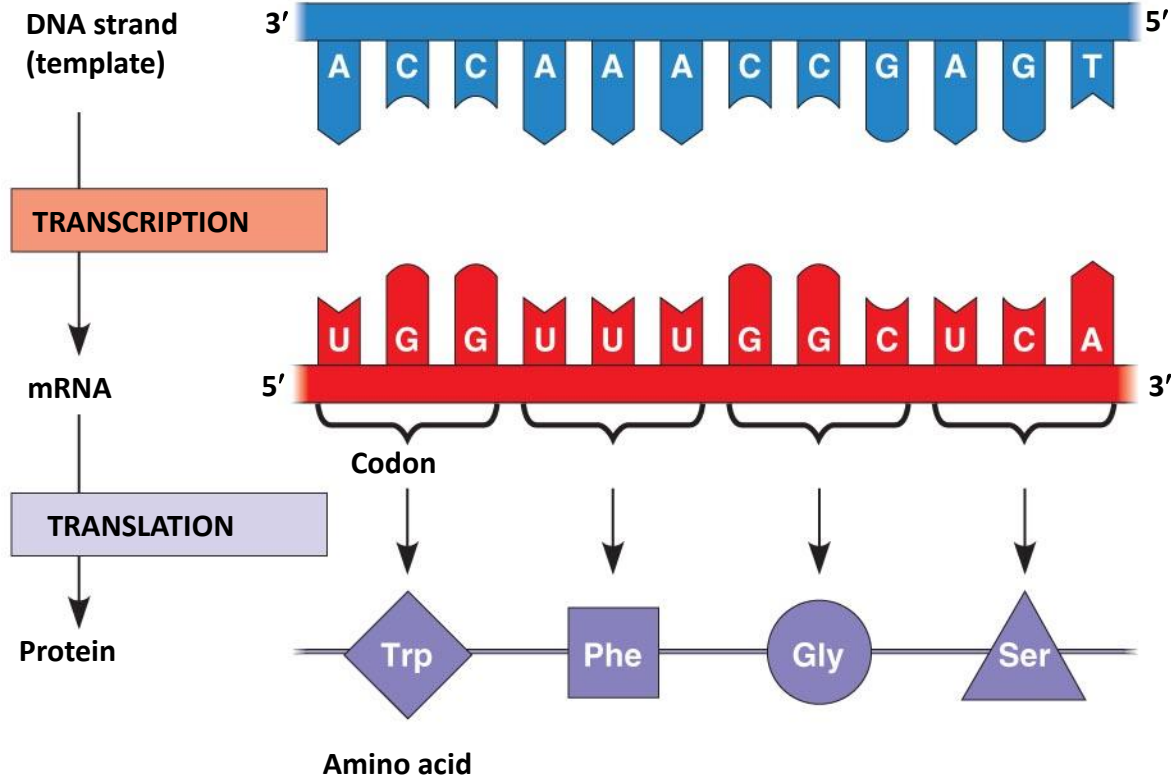
## تغییر در اطلاعات وراثتی

- پایداری اطلاعات در سامانه های زنده، یکی از ویژگی های ماده وراثتی است

- اثرات تغییرپذیری محدود ماده وراثتی بر فرد، جمعیت و گونه:

ص ۴۷

- ایجاد گوناگونی در جانداران
- افزایش توان بقای جمعیت ها در شرایط متغیر محیط
- فراهم کردن زمینه تغییر گونه ها



تغییر در اطلاعات وراثتی

تغییر در توالی نوکلئوتید DNA



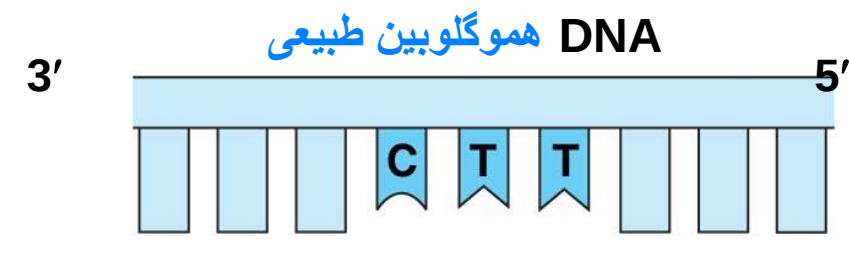
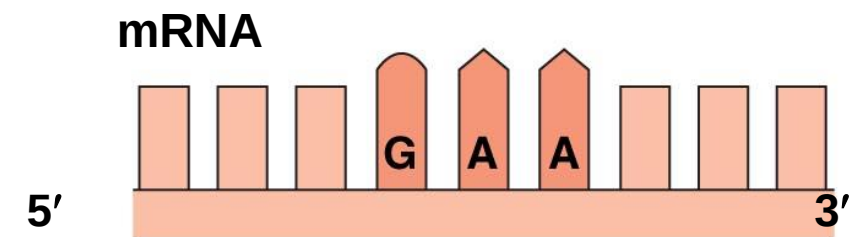
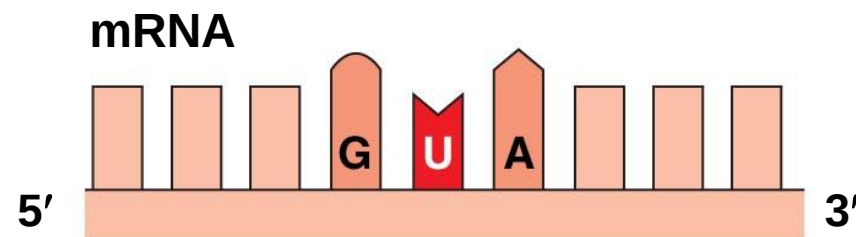
تغییر در توالی mRNA



تغییر در توالی آمینو اسیدهای پروتئین

## مقایسه ژن هموگلوبین

در بیماران کم خونی داسی شکل و افراد سالم نشان میدهد که در رمز مربوط به این آمینواسید، **نوکلئوتید A به جای T قرار گرفته است**



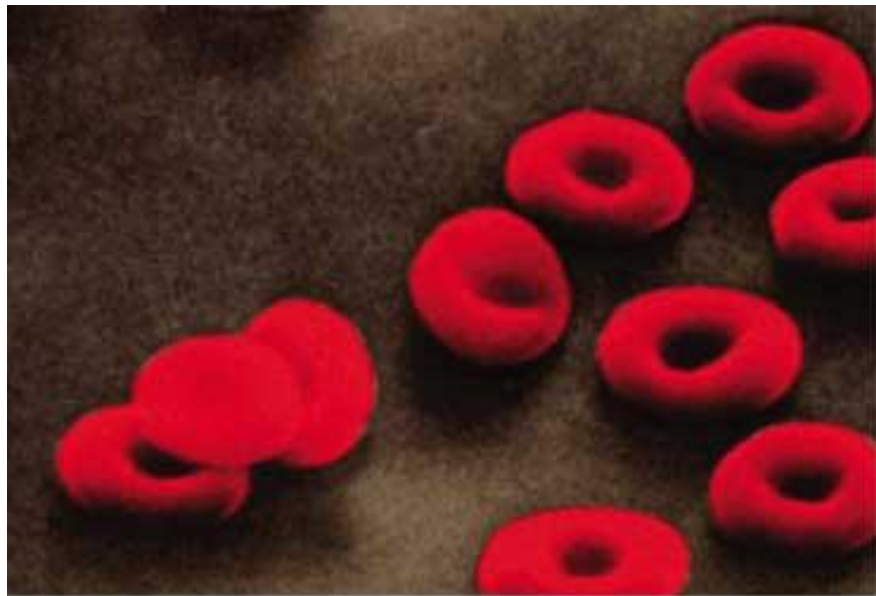
**هموگلوبین طبیعی**



**هموگلوبین یاخته داسی شکل**



## تفاوت گویچه های قرمز داسی و طبیعی



10  $\mu$ m

|     |     |     |     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| Val | His | Leu | Thr | Pro | Glu | Glu | ... |
| 1   | 2   | 3   | 4   | 5   | 6   | 7   |     |

(a) Normal red blood cells and the primary structure of normal hemoglobin



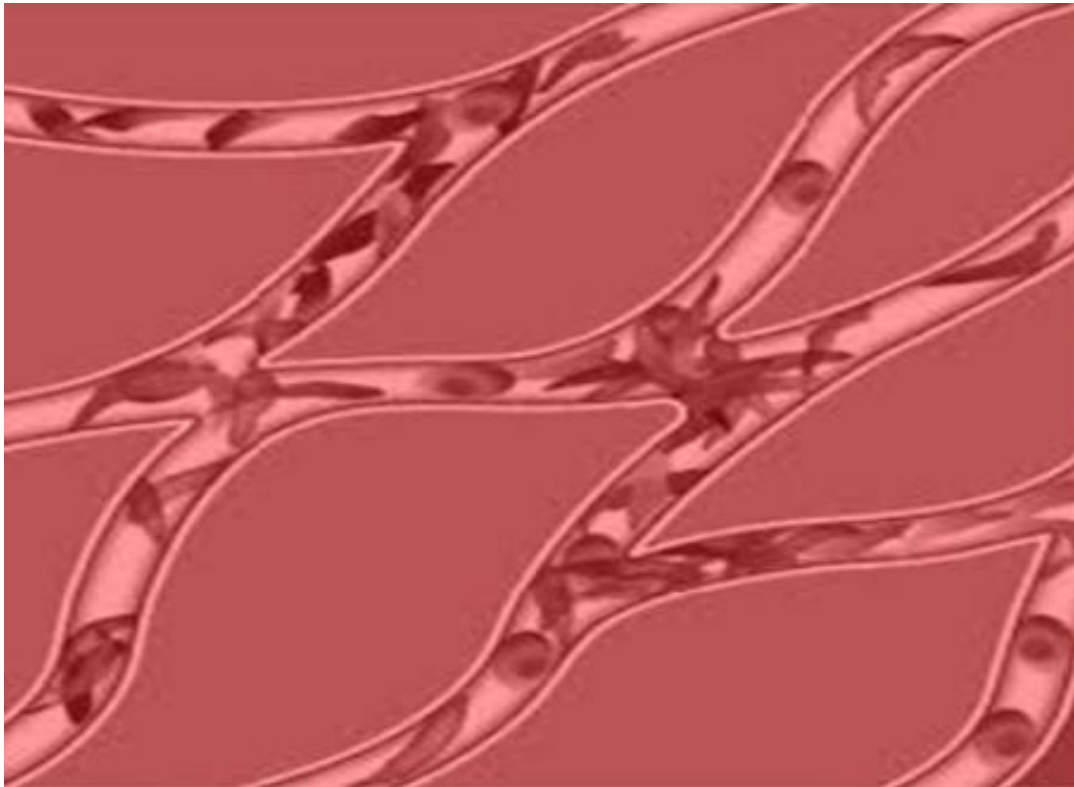
10  $\mu$ m

|     |     |     |     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| Val | His | Leu | Thr | Pro | Val | Glu | ... |
| 1   | 2   | 3   | 4   | 5   | 6   | 7   |     |

(b) Sickled red blood cells and the primary structure of sickle-cell hemoglobin

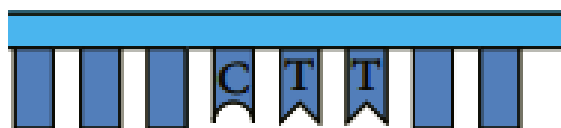
## تفاوت گویچه های قرمز داسی و طبیعی

- علت تغییر شکل گویچه های قرمز داسی فقط تغییر یک آمینو اسید از آمینواسیدهای هموگلوبین است. (والین به جای گلوتامیک اسید که پروتئین محلول هموگلوبین را به شکل نامحلول در آورده که با فشار به گلبول شکل آن را تغییر می دهد.)



- گلبول های قرمز داسی شکل:
- کاهش ظرفیت اکسیژن گیری
- در کنار هم تجمع یافته و مسیر مویرگ های خونی را مسدود کرده باعث افت اکسیژن رسانی می شوند.

دناي هموگلوبين طبيعي



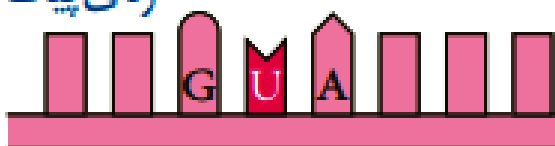
دناي هموگلوبين جهش يافته



رناي پيک



رناي پيک



هموگلوبين طبيعي



گلو تامات

هموگلوبين ياخته داسي شکل



والين

تغییرپذیری ماده وراثتی پیامدهای مختلفی دارد. ص ۴۸  
تغییر، ممکن است

۱- مفید

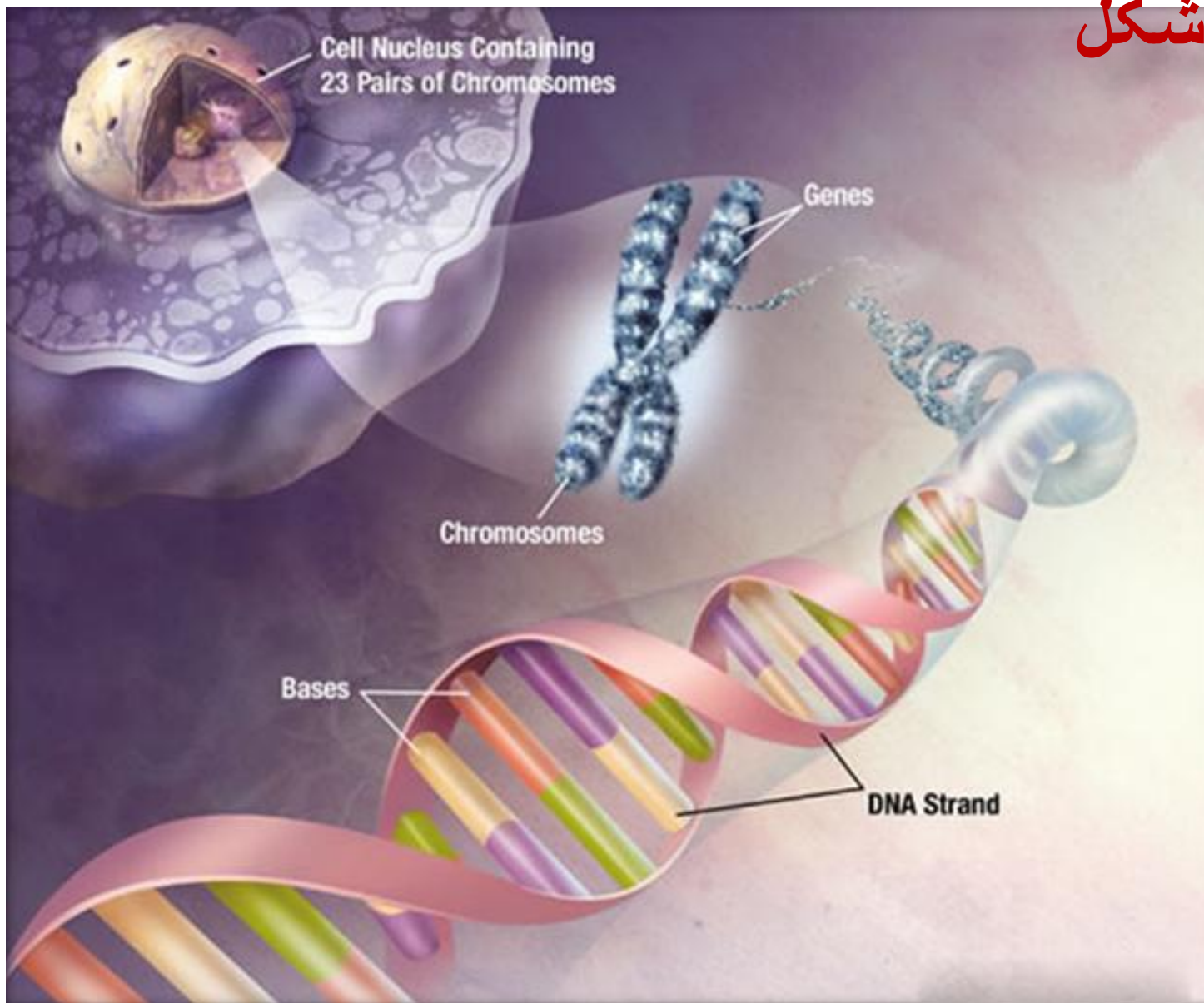
۲- مضر

۳- خنثی

باشد.

## تعریف جهش ص ۴۸ بالای شکل

- تغییر **دائمی** در نوکلئوتیدهای ماده وراثتی را **جهش** (Mutation) می نامند.



## انواع جهش

- جهش ها را به دو گروه کوچک و بزرگ تقسیم می کنند.

تغییر در ساختار یا تعداد کروموزوم ها

تغییر در یک یا چند نوکلئوتید یک ژن

جهش کوچک **یک یا چند** نوکلئوتید **ژن** را روی **یک کروموزوم** تغییر می دهد (جهش کوچک در سطح ژن رخ می دهند)

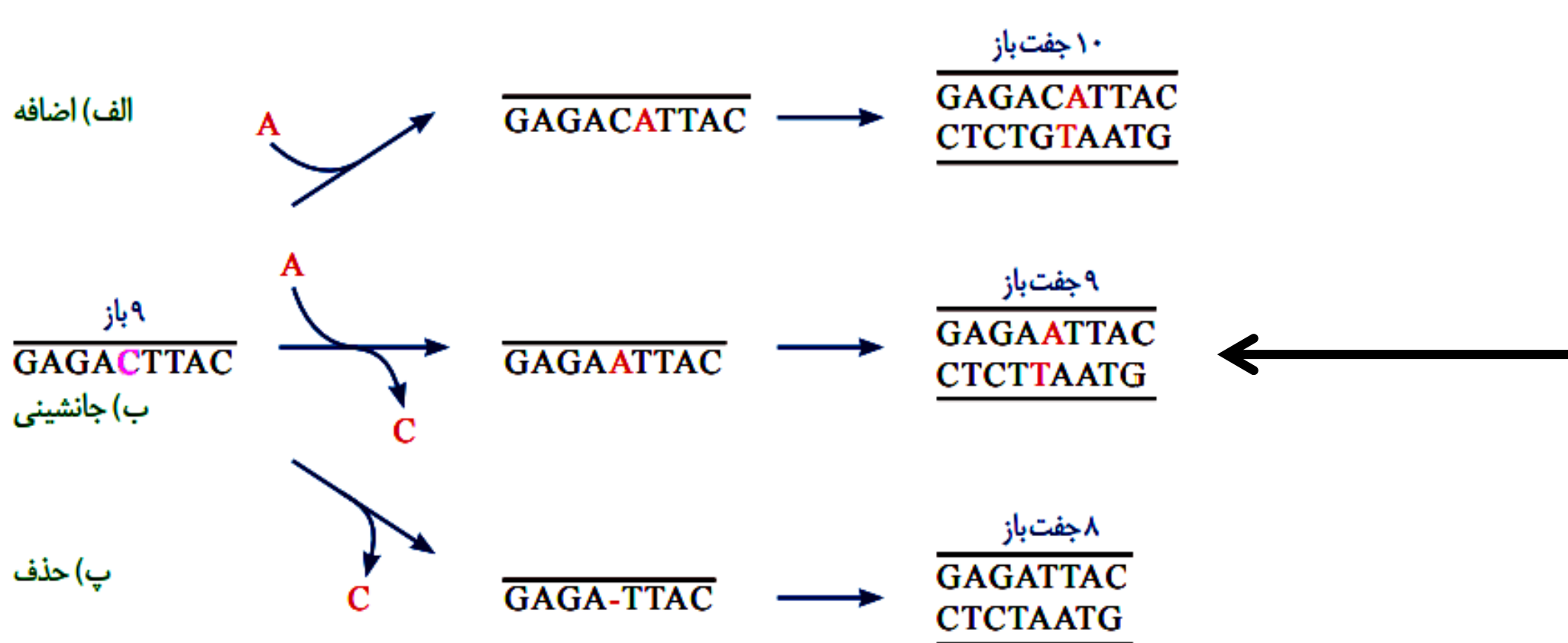
جهش های کوچک ← یک یا چند نوکلئوتید را در بر می گیرد

جانشینی

حذف و اضافه

یک نوکلئوتید، جانشین نوکلئوتید دیگری شده است

یک یا چند نوکلئوتید اضافه یا حذف می شود



## انواع جهش

- نتایجی که انواع جهش های کوچک می تواند ایجاد نماید

حذف و اضافه شدن یک یا چند آمینو اسید

جانشینی

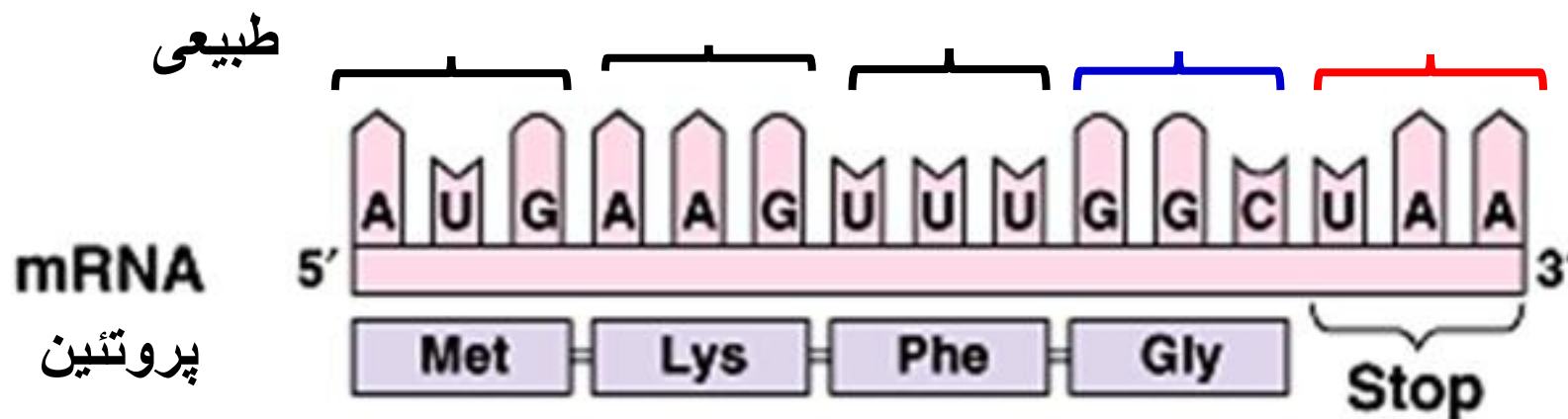
- تغییر چارچوب
  - ایجاد رمز پایان (کوتاه شدن پروتئین) کم اثر است
  - تغییر وسیع در توالی آمینو اسیدها (سبب تغییر عملکرد پروتئین)

- خاموش (بدون تغییر در توالی آمینو اسیدها)
- نتیجه بی اثر است
- دگر معنا (تغییر در آمینو اسید)
- بی معنا (ایجاد رمز پایان)

یا آوری مهم : برخی اسید های آمینه چند کدون دارند

|   | U                                          | C                                | A                                                    | G                                                |
|---|--------------------------------------------|----------------------------------|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| U | UUU فنیل آلانین<br>UUC<br>UUA لوسین<br>UUG | UCU سرین<br>UCC<br>UCA<br>UCG    | UAU تیروزین<br>UAC<br>UAA پایان<br>UAG پایان         | UGU سیستئین<br>UGC<br>UGA پایان<br>UGG تریپتوفان |
| C | CUU لوسین<br>CUC<br>CUA<br>CUG             | CCU پرولین<br>CCC<br>CCA<br>CCG  | CAU هیستیدین<br>CAC<br>CAA گلوتامین<br>CAG           | CGU آرژنین<br>CGC<br>CGA<br>CGG                  |
| A | AUU ایزولوسین<br>AUC<br>AUA<br>AUG متیونین | ACU ترئونین<br>ACC<br>ACA<br>ACG | AAU آسپاراژین<br>AAC<br>AAA لیزین<br>AAG             | AGU سرین<br>AGC<br>AGA آرژنین<br>AGG             |
| G | GUU والین<br>GUC<br>GUA<br>GUG             | GCU آلانین<br>GCC<br>GCA<br>GCG  | GAU آسپارٹیک اسید<br>GAC<br>GAA گلوٹامیک اسید<br>GAG | GGU گلی سین<br>GGC<br>GGA<br>GGG                 |

## نتیجه جهش جانشینی



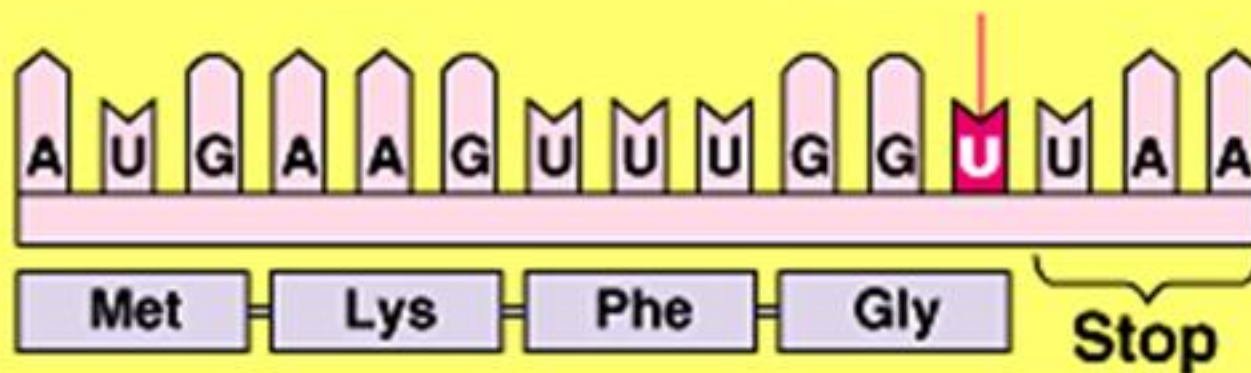
### خاموش

(بدون تغییر در توالی آمینو اسیدها)

جانشینی یک نوکلئوتید جای نوکلئوتید دیگر

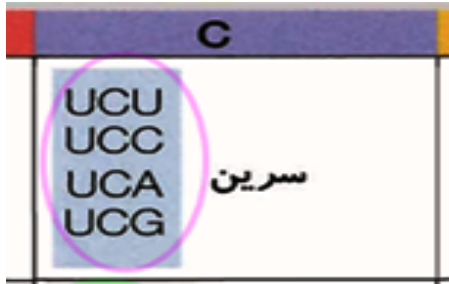
### خاموش

U به جای C



**چرا** در اثر جهش جانشینی خاموش مربوط به منطقه رمزگردان ژن یک پروتئین،  
تغییر در توالی آمینو اسیدها ی محصول ژن جهش یافته، الزاماً رخ نمی دهد

زیرا ممکن است رمز جدید که ایجاد شده، رمز دیگری از همان آمینو اسید باشد. و پس از بیان ژن جهش یافته، همان آمینو اسید قبلی در همان جایگاه پروتئین مورد نظر قرار گیرد. **(یا اصطلاحاً خاموش می باشد)**



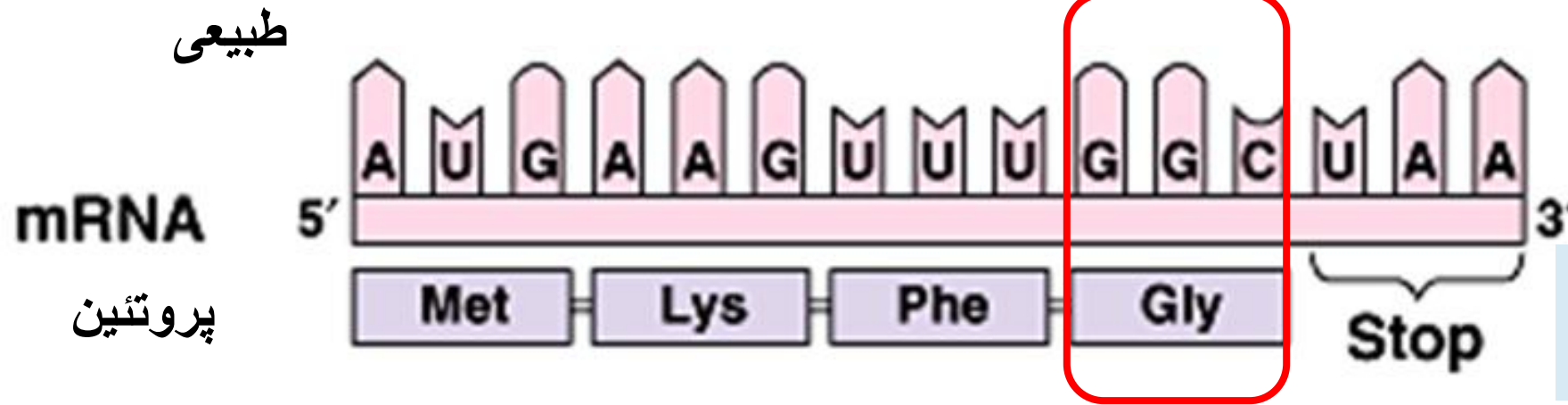
نکته: در جهش جانشینی (خاموش) تعداد نوکلئوتید ها تغییر نمی کند .

اما نکته مهم : توالی مولکول حاصل تغییر می کند .

دقت کنید مولکول حاصل تغییر می کند. نه محصول (پروتئین)



## نتیجه جهش جانشینی

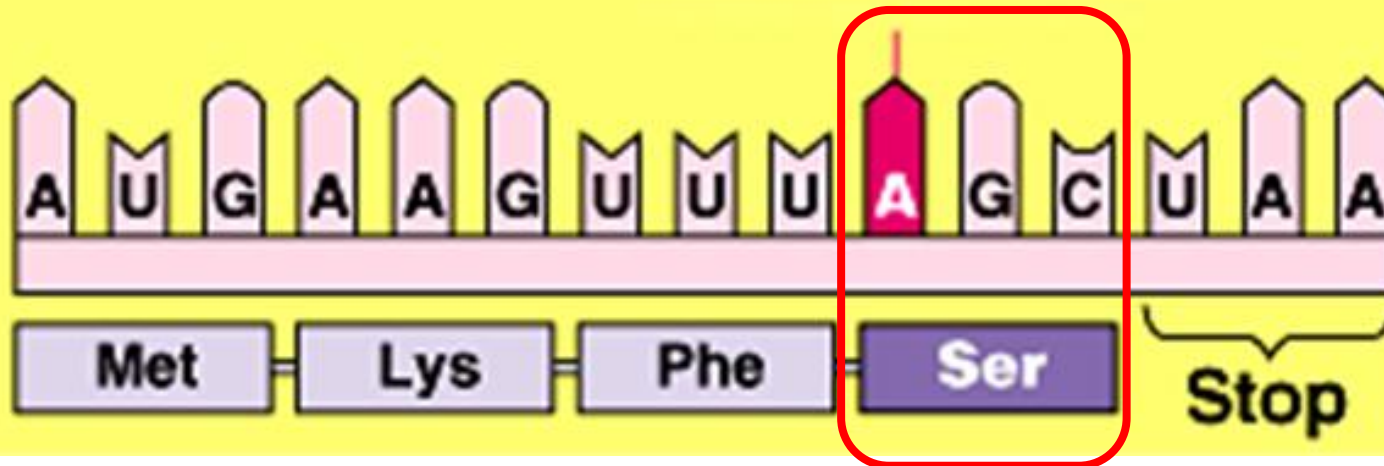


- **دگر معنا**  
(تغییر در آمینو اسید)

جانشینی یک نوکلئوتید جای نوکلئوتید دیگر

دگر معنا

A به جای G

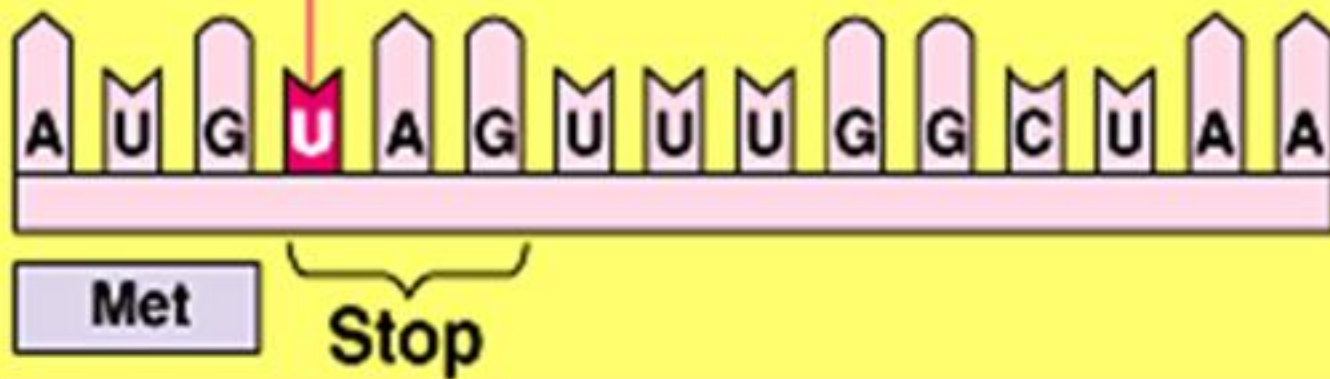


## اثرات جهش جانشینی



جانشینی یک نوکلئوتید جای نوکلئوتید دیگر

U به جای A بی معنا



• بی معنا

(ایجاد رمز پایان)

در این صورت پلی پپتید حاصل از آن، کوتاه خواهد شد

## اثرات جهش های حذف و اضافه

اثرات جهش های حذف و اضافه



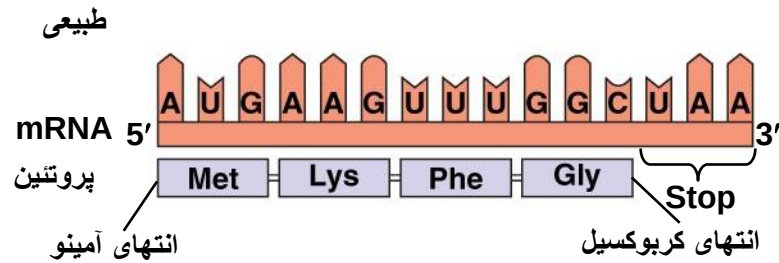
بستگی دارد به تعداد نوکلئوتیدهای حذف یا اضافه شده

- مضرب ۳ باشد

به تعداد مضرب های ۳ آمینو اسید حذف یا اضافه می شود

- مضرب ۳ نباشد

- ایجاد رمز پایان (کوتاه شدن پروتئین)
- تغییر وسیع در توالی آمینو اسیدها (سبب تغییر عملکرد پروتئین)

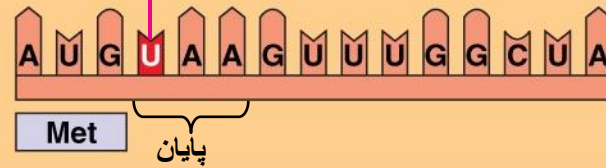


جفت باز حذف و اضافه شده

اثر بستگی به این دارد که  
کدون پایان جدید تا چه حد  
به کدون پایان نزدیک  
باشد.

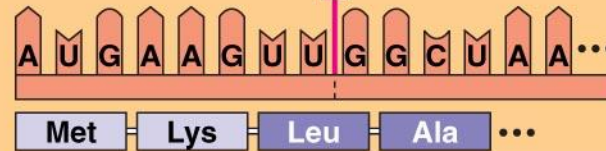
تغییر چارچوب منجر به رمز پایان

U اضافی



تغییر چارچوب با پیامد وخیم

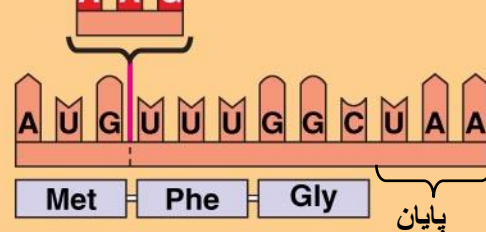
حذف U



اضافه یا حذف ۳ نوکلئوتید:

بدون تغییر چارچوب اما اسید آمینه اضافی یا کم شده

حذف AAG



به تعداد مضرب های ۳  
آمینو اسید اضافه یا کم  
می شود..

به این مثال توجه کنید:

این سیب سرخ است

ای ن / س ی ب / س ر خ / اس ت

حرفی **ر** به جمله اضافه شود

ای ن / **ر** س ی ب / س ر خ / اس ت

جمله معنای خود را از دست می دهد

## فعّالیت ۲

الف- در چه صورت طول یک رشته پلی پپتیدی ممکن است طویل تر شود؟  
ب- اگر تعداد نوکلئوتیدهای اضافه یا حذف شده مضربی از سه باشد، چه پیامدی مورد انتظار است؟

پیر اثر: یا رمز پایان به جای رمز معنا دار قرار گیرد که **طول محصول کوتاه** می شود.



و یا رمز معنادار به جای رمز پایان قرار گیرد که **طول محصول بلند** می شود.



## جهش های بزرگ ناهنجاری های کروموزومی (فام تتی)

جهش ممکن است در مقیاس وسیع تری رخ دهد تا جایی که به ناهنجاری های کروموزومی منجر شود.

### انواع ناهنجاری های کروموزومی

- ناهنجاری ساختاری

واژگونی  
مضاعف  
شدگی  
جابجایی  
حذف

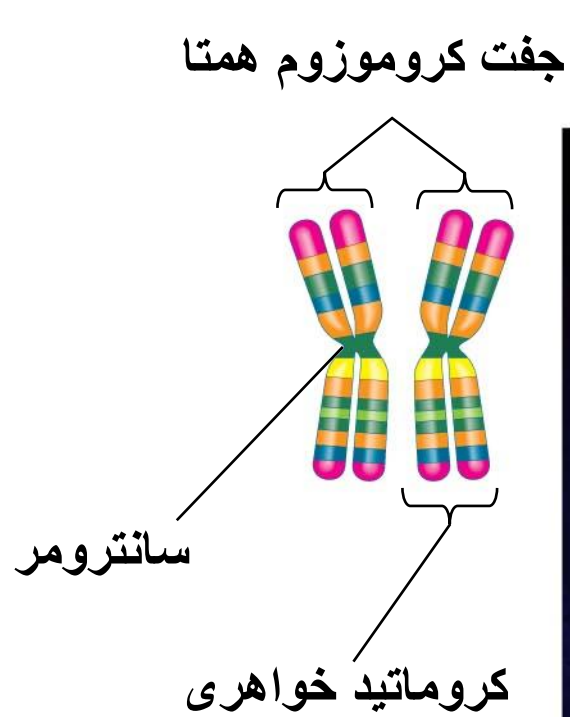
- ناهنجاری عددی

• نشانگان داون یک  
کروموزوم ۲۱ اضافی  
دارند

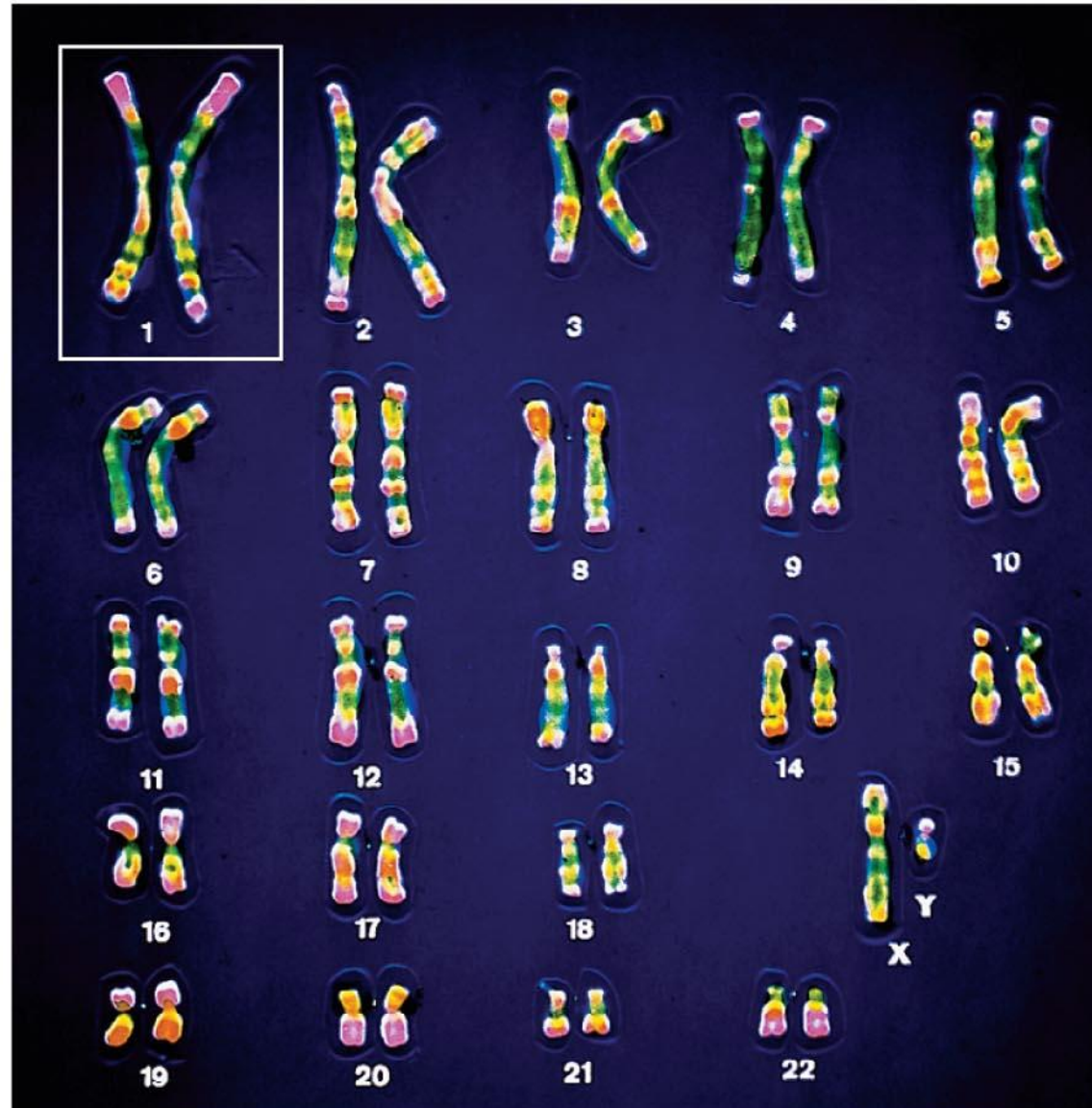


شماره ۲۱





5  $\mu\text{m}$

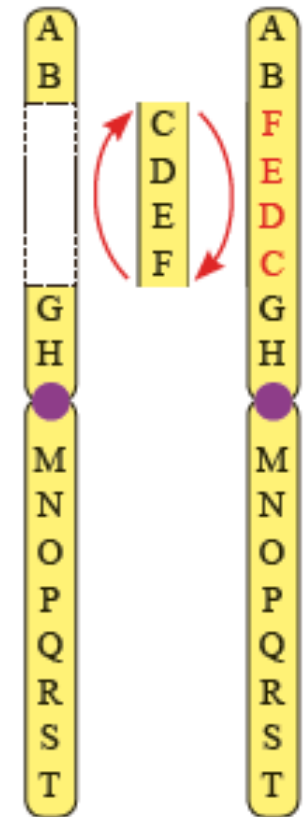


زیست شناسان با  
مشاهده کار یوتیپ می  
توانند از وجود چنین  
ناهنجاری هایی آگاه  
شوند

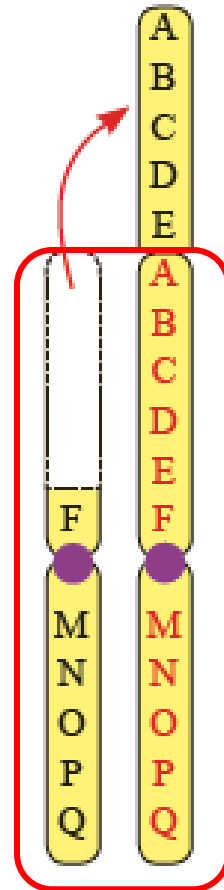
# انواع ناهنجاری های کروموزومی (فام تتی)

## واژگونی

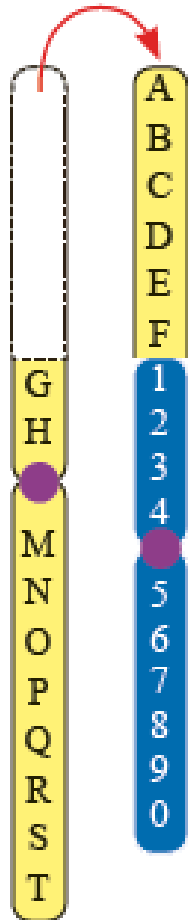
تنها موردی که حجم و مقدار DNA تغییر نمی کند



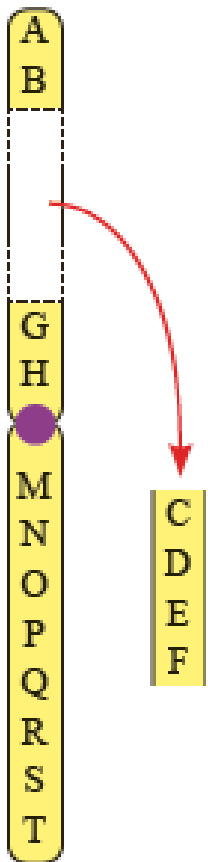
مضاعف شدگی در کروموزوم  
های هم‌تاسورت می‌گیرد و از برفی  
آن ها دو نسخه داریم  
و ترکیبی از حذف و جابجایی است  
نتیجه مهم همیشه جابجایی بین غیر هم‌تا نیست



جابه جایی در کروموزوم  
های غیر هم‌تا صورت  
می‌گیرد



حذف



✓ (۱) واژگونی، طول کروموزوم قطعاً تغییر نخواهد نمود.

(۲) حذف، سلولی که در آن حذف رخ داده، هیچ ژنی ندارد.

بین همولوگ هاست

شاید تتراپلوئید بوده

(۳) مضاعف شدن، قطعاً سلولی که در آن حذف و جابه‌جایی رخ داده، دیپلوئید است.

(۴) جابه‌جایی، قطعاً بخش‌هایی از دو کروموزوم غیرهمتا با هم معاوضه می‌شوند.

مضاعف شدن در واقع نوعی جابجایی نیز می‌باشد

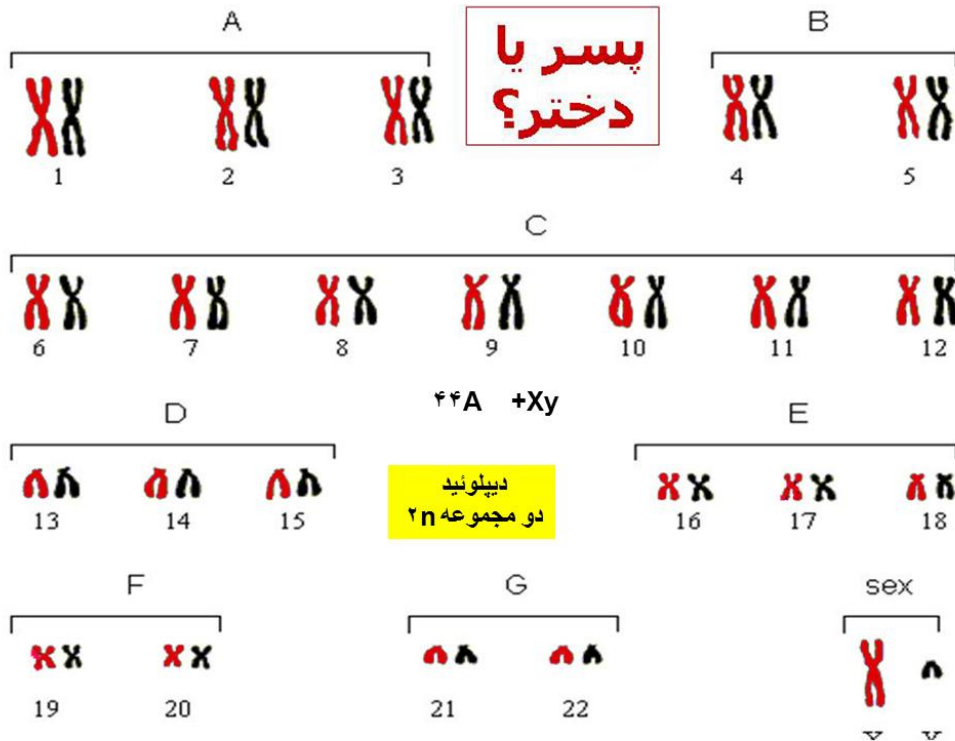
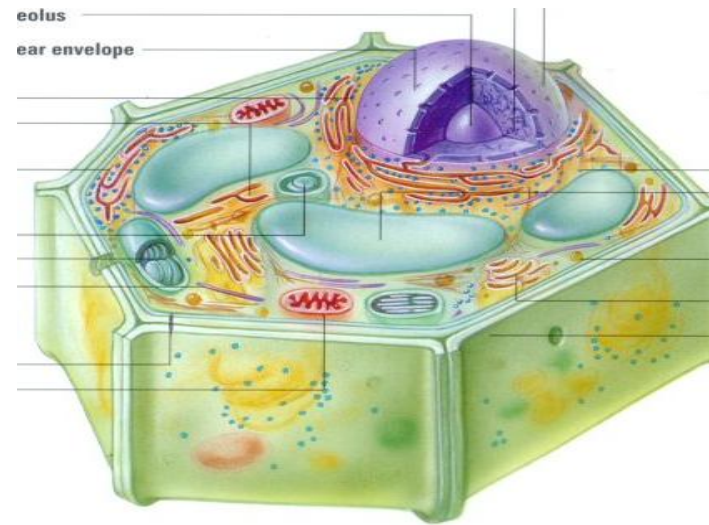
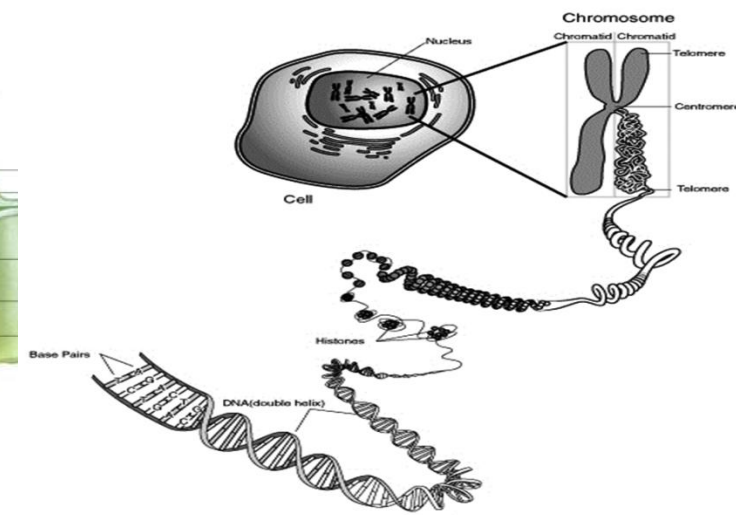
# ژنوم

ژنوم به کل محتوای ماده وراثتی گفته می شود و برابر است با مجموع محتوای ماده وراثتی هسته ای و سیتوپلاسمی.

ژنوم هسته ای را معادل مجموع های شامل یک نسخه از هریک از انواع کروموزوم ها در نظر می گیرند.

۲۲ کروموزوم غیرجنسی + کروموزوم های جنسی Y و X = ژنوم هسته ای انسان

DNA ی میتوکندری = ژنوم سیتوپلاسمی



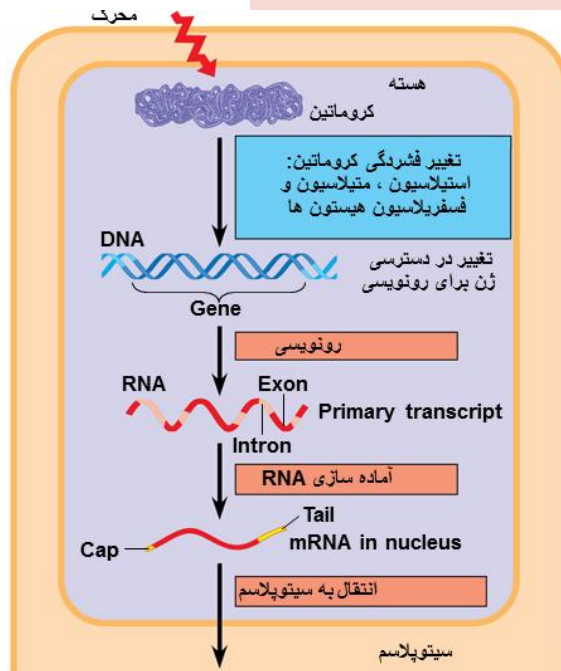
## پیامدهای جهش بر عملکرد ژن

- جهش در توالی های بین ژنی ← بر توالی محصول ژن، اثری نخواهد گذاشت.

- جهش درون ژن ← پیامدهای آن به محل وقوع تغییر در پروتئین حاصل بستگی دارد

جهش دور از جایگاه فعال، **احتمال تغییر** در عملکرد آنزیم **کم** یا حتی **صفر** است.

تغییر در جایگاه فعال آنزیم **احتمال تغییر عملکرد** آنزیم

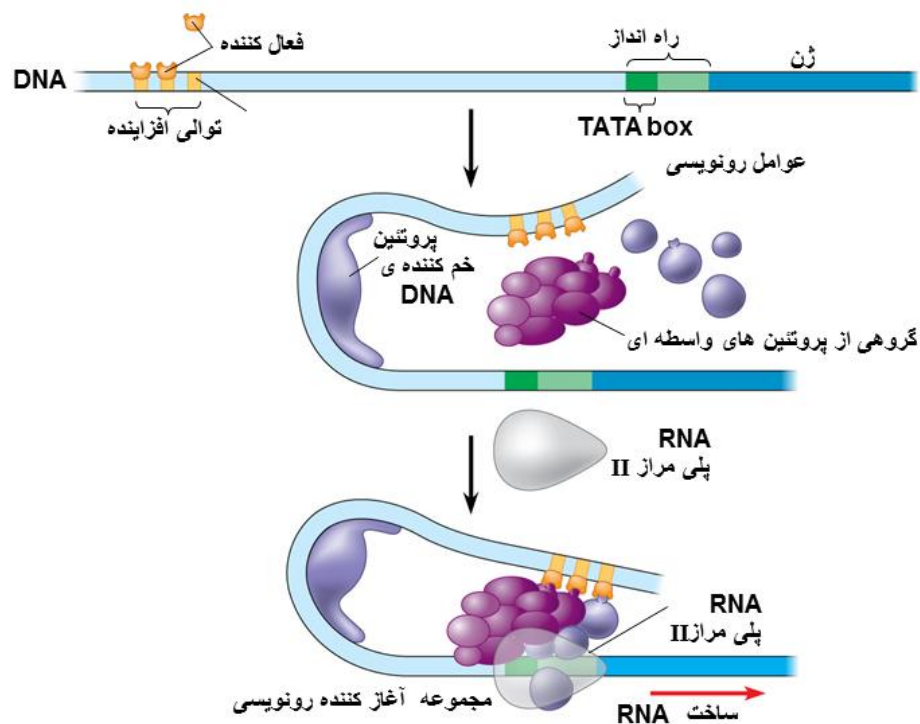
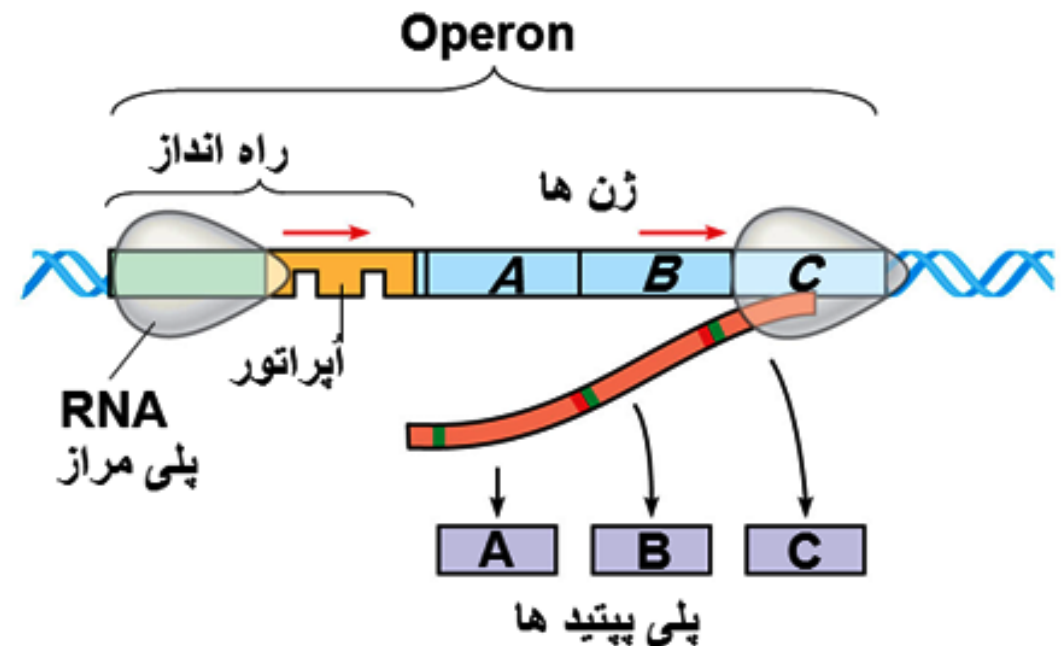


## پیامدهای جهش بر عملکرد ژن

- جهش در توالی های تنظیمی ژن ← (بر توالی پروتئین اثری نخواهد داشت)  
بر مقدار تولید پروتئین تأثیر می گذارد.

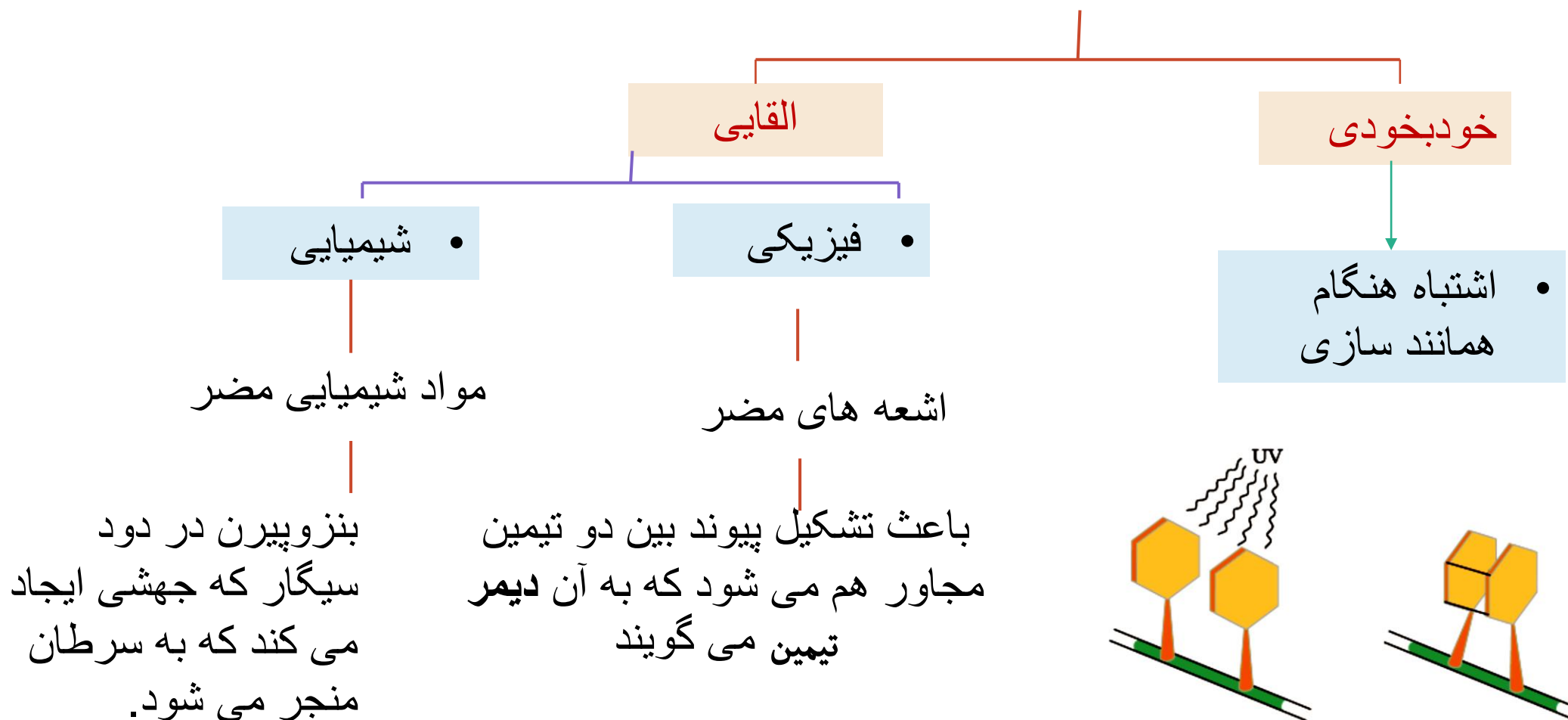
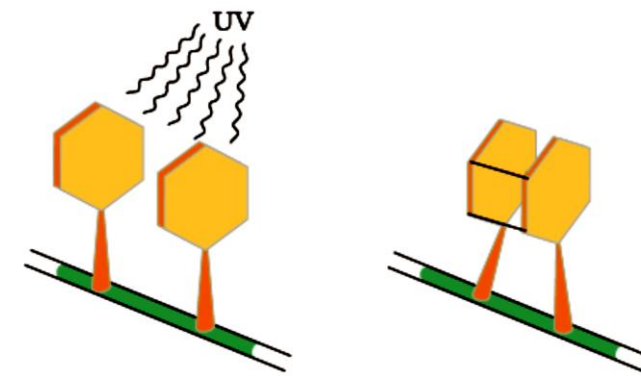
جهش در افزایش  
بر مقدار تولید پروتئین تأثیر می گذارد.

جهش در راه انداز ممکن است آن را به راه اندازی  
قوی تر یا ضعیف تر تبدیل کند و با اثر بر میزان  
رونویسی از آن، محصول آن را نیز بیشتر یا کمتر کند



## انواع جهش

- تقسیم بندی جهش ها از نظر عامل ایجاد جهش.



# موادی در سیگار که احتمال جهش را افزایش می دهند



## انواع جهش

### انواع جهش

#### ارثی

جهش در گامت ها وجود داشته  
که پس از لقاح، به تخم منتقل می  
شود  
(همهٔ یاخته های حاصل از سلول  
تخم، دارای آن جهش اند.)

#### اكتسابی

(از محیط کسب می  
شود)



- غذاهای نمک سود یا دودی شده رایج شیوع سرطان بیشتر
- مصرف زیاد غذاهای کباب شده یا سرخ شده میزان سرطان بیشتر
- ترکیبات نیتريت دار مانند سدیم نیتريت، که برای ماندگاری محصولات پروتئینی سوسیس و کالباس در بدن به ترکیباتی تبدیل می شوند که تحت شرایطی قابلیت سرطانی دارند.

متحرک زنگ تفریح

عمرأ بتونه گربه رو بگیره!!!!



من یک مسلمان هستم، و دوست دار امام مهدی ع  
اسلام و امام کامل اند اما من نیستم اگر  
اشتباهی از من سر زد این عیب را به  
من نسبت دهید نه به امام و دینم



- گرفتار نفس  
هم نفسِ امام زمان  
نخواهد شد ...
- چقدر مسئله داریم در نبود شما! / از این و آن گله داریم در نبود شما!
- و هرچقدر بخواهی شریک دزدان و / رفیق قافله داریم در نبود شما!
- چه کاسه‌ها شده خالی، چه کیسه‌ها شده پُر / عجب معامله داریم در نبود شما!
- معادلات جهان یک به یک به هم خورده / و نامعادله داریم در نبود شما!
- از آن مسیر میانبر به بی‌نهایت‌ها / چقدر فاصله داریم در نبود شما!
- از اینکه بی تو نفس می‌کشیم در عجبم! / از اینکه حوصله داریم در نبود شما!
- شبیه آینه‌های شکسته‌ی حیران / چقدر مسئله داریم در نبود شما  
اللَّهُمَّ عَجِّلْ لَوْلِيكَ الْفَرَجَ

پایان