زیست ۱۲

ویژه امتحانات

نهایی

زبرجد

فصل اول

مولکول های اطلاعاتی

۰۹۱۱ ۲۷۶ ۲۷۵ ۱

فصل اول

مولکول های اطلاعاتی

پرسش: ژن چیست و از چه ساخته شده است؟

یکی از پرسش هایی که یافتن جوابی برای آن بیش از **پنجاه** سال طول کشید.

آشنا شدن با ساختاردِنا (DNA) و رِنا (RNA) مقدمه ای است برای فهم بهتر فصل های دیگر این کتاب است.

با سازوکار مولکولی و چگونگی ذخیره و انتقال اطلاعات وراثتی نیز آشنا می شویم.

درس ۱ : نوکلئیک اسیدها

- هریک از یاخته های بدن ما ویژگی هایی مانند شکل، اندازه، توانایی ها و ...دارند.
- ویژگی های یاخته (شکل، اندازه، توانایی ها و ...) تحت فرمان هسته هستند.
- دستورالعمل های هسته **در حین تقسیم** از یاخته ای به یاخته دیگر منتقل می شود.
- دستورالعمل های هسته **در حین تولید مثل** از نسلی به نسل دیگر منتقل می شود.

اطلاعات و دستورالعمل فعالیت های یاخته در چه قسمتی از هسته ذخیره می شود؟

- فامتن ها (کروموزوم ها)، در هسته قرار دارند.
- در ساختار فامتن ها(کروموزوم ها)، **دِنا**(DNA) و **پروتئین** مشارکت می کنند.

کدام یک از این دو ماده (DNA و پروتئین)، ذخیره کنندهٔ اطلاعات وراثتی است؟

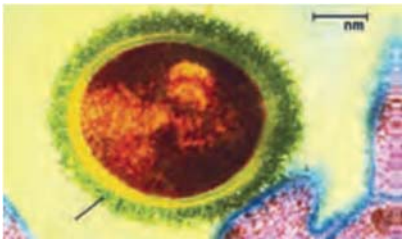
- مادهٔ **دِنا**(DNA) به عنوان مادهٔ ذخیره کنندهٔ اطلاعات وراثتی در هسته عمل می کند.

گریفیت

گریفیت

- گریفیت، باکتری شناسی انگلیسی بود.
- **اطلاعات اولیه** در مورد مادهٔ وراثتی، از فعالیت ها و آزمایش های گریفیت به دست آمد.
- گریفیت **سعی داشت** واکسنی برای بیماری آنفلوانزا تولید کند.
- در زمانِ‌گریفیت **تصور می شد** که عامل **آنفلوانزا**، نوعی باکتری به نام **استرپتوکوکوس نومونیا** است.
- گریفیت با **دو نوع** از باکتری استرپتوکوکوس نومونیا، آزمایش هایی را **روی موش ها** انجام داد.
- **نوع بیماری زا:** باکتری استرپتوکوکوس نومونیای پوشینه دار(**کپسول دار**) و در موش ها سبب **سینه پهلو** می شود.
- **نوع غیر بیماری زا:** باکتری استرپتوکوکوس نومونیای بدون پوشینه (**بدون کپسول**) که موش ها را بیمار نمی کند.
- **جنس پوشینه (کپسول):** پلی ساکارید است.

شکل ۱ : باکتری پوشینه دار



مراحل آزمایش و نتایج کار گریفیت

۱. **آزمایش اول:** تزریق باکتری های زندهٔ پوشینه دار به موش، **نتیجه آزمایش:** موش‌مُرد.
۲. **آزمایش دوم:** تزریق باکتری های زندهٔ فاقد پوشینه به موش، **نتیجه آزمایش:** موش زنده ماند.
۳. **آزمایش سوم:** تزریق باکتری های پوشینه دار کشته شده با گرما، **نتیجه آزمایش:** موش زنده ماند.
۴. **آزمایش چهارم:** تزریق باکتری های پوشینه دار کشته شده بعلاوه باکتری های فاقد پوشینه زنده، **نتیجه آزمایش:** موش‌مُرد و در خون و شش های موش‌مُرده، باکتری های پوشینه دار زنده مشاهده شد.

شکل ۲: آزمایشات گریفیت و نتایج آن

مشاهدات گریفیت

- تزریق باکتری های پوشینه دار به موش ها در **آزمایش اول**، باعث بروز علائم بیماری و مرگ در موش ها می شود.
- تزریق باکتری های بدون پوشینه به موش ها در **آزمایش دوم**، باعث بروز علائم بیماری در موش ها نمی شود.
- تزریق باکتری های پوشینه دار **کشته شده با گرما** به موش ها در **آزمایش سوم**، موش ها سالم ماندند.
  - گریفیت در آزمایش سوم نتیجه گرفت که وجود پوشینه به تنهایی عامل مرگ موش ها نیست.
- تزریق مخلوطی از باکتری های پوشینه دار **کشته شده با گرما** و زندهٔ بدون پوشینه به موش ها در آزمایش **چهارم**
  - برخلاف انتظار، موش ها مُردند!
- گریفیت در بررسی خون و شُش های موش های مُرده، مقدار زیادی باکتری های پوشینه دار زنده مشاهده کرد.
  - **تعدادی** از باکتر ی های بدون پوشینه به نحوی تغییر کرده و پوشینه دار شده اند.

از نتایج آزمایش های گریفیت مشخص شد

- مادهٔ وراثتی **می تواند** از یاخته ای به یاختهٔ دیگر منتقل شود، ولی ماهیت این ماده و چگونگی انتقال آن مشخص نشد.

عامل اصلی انتقال صفات وراثتی، مولکول دِنا است

- عامل مؤثر در انتقال صفتِ‌پوشینه دار شدن در باکتری، تا حدود ۱۶ سال بعد از گریفیت همچنان ناشناخته ماند.
- **ایوری و همکارانش** عامل مؤثر در انتقال صفتِ‌پوشینه دار شدن در باکتری را مشخص کردند.

مراحل آزمایش اول ایوری

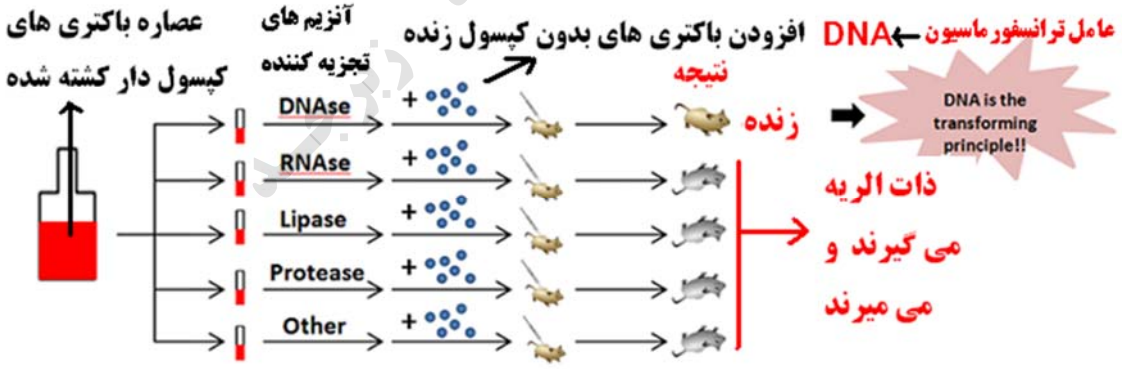
- باکتری های پوشینه دار راکُشتند.
- عصارهٔ باکتری های کشته شدهٔ پوشینه دار را بدست آوردند.
- تمامی پروتئین های موجود در عصاره ی باکتری های کشته شدهٔ پوشینه دار را تخریب کردند. (**به کمک پروتناز**)
- عصارهٔ بدون پروتئین باکتریهای کشته شدهٔ پوشینه دار را به محیط کِشت باکتری فاقد پوشینه اضافه کردند و دیدند که انتقال صفت صورت می گیرد.
  - **نتیجه گرفت**: پروتئین ها، مادهٔ وراثتی نیستند.

مراحل آزمایش دوم ایوری

- عصارهٔ باکتری های کشته شدهٔ پوشینه دار را در یک گُریزانه(سانتریفیوژ)با سرعت بالا قرار دادند.
- درگُریزانه مواد داخل عصاره (**لیپید، کربوهیدارت ، پروتئین ، اسید نوکلئیک**) به صورت لایه لایه جدا شدند.
- هریک از لایه ها (مواد داخل عصاره) را به صورت جداگانه به محیط کِشت باکتریِ‌فاقد پوشینه اضافه کردند.
- مشاهده شد که انتقال صفت (پوشینه دار شدن) فقط با لایه ای که در آن دِنا وجود دارد انجام می شود.
- **نتایج آزمایش ها:** مشخص شد که عامل اصلی و مؤثر در انتقال صفات، دِنا (DNA) است .
- دِنا (DNA) همان ماده وراثتی است.
- نتایج به دست آمده مورد قبول عده ای قرار نگرفت؛ چون در آن زمان **بسیاری از** دانشمندان بر این باور بودند که پروتئین ها ماده وراثتی هستند.

مراحل آزمایش سوم ایوری

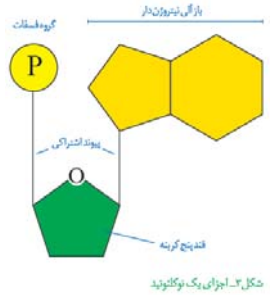
- عصارهٔ باکتری های پوشینه دار را استخراج و آن را به چند قسمت تقسیم کردند.
- به هر قسمت از عصارهٔ باکتری های پوشینه دار، آنزیم تخریب کننده یک گروه از مواد آلی را اضافه کردند.
- هر کدام از قسمت ها را به محیط کِشت حاوی باکتری بدون پوشینه منتقل کردند.
- اجازه دادند تا باکتری های بدون پوشینه فرصتی برای انتقال صفت و رشد و تکثیر داشته باشند.
- در همهٔ ظروف، انتقالِ‌صفت پوشینه دار شدن صورت گرفت؛ به جز ظرفی که حاوی آنزیم تخریب کننده دِنا است.



ساختار نوکلئیک اسید

نوکلئیک اسیدها

- شامل **دئوکسی ریبونوکلئیک اسید(دِنا)**و **ریبونوکلئیک اسید(رِنا)**هستند.
- نوکلئیک اسیدها، بَسپارهایی(پُلیمرهایی) از واحدهای تکرارشونده به نام **نوکلئوتید** هستند.
- هر نوکلئوتید شامل سه بخش است:**یک قند پنج کربنه، یک باز آلی نیتروژن دار و یک تا سه گروه فسفات.**



شکل ۳ـ اجزای یک نوکلئوتید

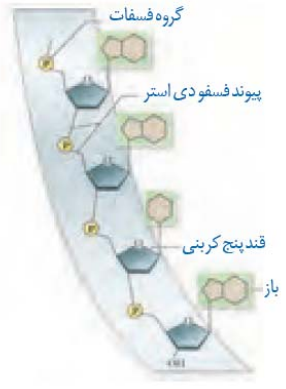
دئوکسی ریبونوکلئیک اسید(دِنا) DNA		ریبونوکلئیک اسید(رِنا) RNA	
قند پنج کربنه: دئوکسی ریبوز		قند پنج کربنه: ریبوز	
باز آلی نیتروژن دار	دو حلقه ای(پورین) : آدنین (A) و گوانین (G) تک حلقه ای(پریمیدین): تیمین(T) و سیتوزین (C)	باز آلی نیتروژن دار	دو حلقه ای(پورین) : آدنین (A) و گوانین (G) تک حلقه ای(پریمیدین): یوراسیل(U) و سیتوزین (C)
یک تا سه گروه فسفات		یک تا سه گروه فسفات	

- دئوکسی ریبوز، یک اکسیژن کمتر از ریبوز دارد.
- در دِنا باز یوراسیل شرکت ندارد و به جای آن تیمین وجود دارد و در رِنا به جای تیمین باز یوراسیل وجود دارد.

برای تشکیل یک نوکلئوتید

- باز آلی نیتروژن دار به یک قسمت قند متصل می شود.
- گروه یا گروه های فسفات با پیوند اشتراکی(کووالانسی)به قسمت دیگر قند متصل می شوند.

- نوکلوتیدها از **نظر نوع قند، نوع باز آلی و تعداد گروه های فسفات** با یکدیگر تفاوت دارند.
- نوکلئوتیدها با نوعی پیوند اشتراکی به نام **فسفودی استر** به هم متصل می شوند و **رشته پلی نوکلئوتیدی** را می سازند.

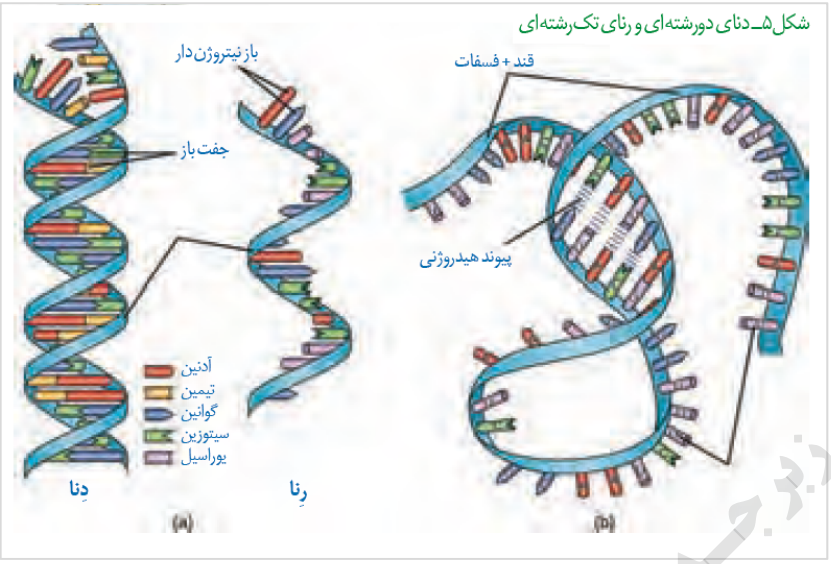


شکل ۴ـ تشکیل رشته نوکلئیک اسید

- **در پیوند فسفودی استر:**
  - فسفات یک نوکلئوتید، به گروه هیدروکسیل (OH) از قند مربوط به نوکلئوتید دیگر متصل می شود.

انواع نوکلئیک اسید ها بر اساس تعداد رشته های پلی نوکلئوتیدی

- رشته های پلی نوکلئوتیدی به تنهایی نوکلئیک اسید را می سازند. مثل رنا
- رشته های پلی نوکلئوتیدی به صورت دوتایی مقابل هم قرار می گیرند. مثل دِنا



- مولکول های **دِنا** از دو رشته پلی نوکلئوتید تشکیل می شوند.
- مولکول های **رِنا** از یک رشته پلی نوکلئوتید تشکیل می شوند.

نوکلئیک اسید حلقوی

- دو انتهای رشته های پلی نوکلئوتید با پیوند فسفودی استر به هم متصل هستند.
- برای مثال دِنا در **باکتری ها** به صورت حلقوی است.

نوکلئیک اسید خطی

- گروه فسفات در یک انتها و گروه هیدروکسیل (OH)در انتهای دیگر آزاد است.
- هر رشتهٔ دِنا و رِنای خطی همیشه دو سر متفاوت دارد.

تلاش برای کشف ساختار مولکولی دِنا

- **در ابتدا :**
  - **تصور می شد** که چهار نوع نوکلئوتید موجود در دِنا به نسبت مساوی در سراسر مولکول توزیع شده اند.
  - دانشمندان **انتظار داشتند** که مقدار ۴ نوع باز آلی در تمامی مولکول های دِنا در هر جانداری با یکدیگر برابر باشد.

مشاهدات و تحقیقات چارگاف

چارگاف

- تحقیقات روی دِناهای طبیعی موجودات انجام شد.
- مقدار آدنین موجود در دِنا با مقدار تیمین برابر است.
- مقدار گوانین موجود دردِنا با مقدار سیتوزین برابر است.
- تحقیقات بعدی دانشمندان دلیل این برابری نوکلئوتیدها را مشخص کرد.

استفاده از پرتو ایکس برای تهیهٔ تصویر از دِنا

- **آزمایش ویلکینز و فرانکلین**
  - با استفاده از پرتو ایکس از مولکول های دِنا تصاویری تهیه کردند.
  - با بررسی تصاویر حاصل از مولکول های دِنا، در مورد ساختار دِنا نتایجی را به دست آوردند.
  - **نتایج به دست آمده:**
    - دِنا حالت مارپیچی دارد.
    - دِنا بیش از یک رشته دارد.
    - با استفاده از این روش ابعاد مولکول ها را نیز تشخیص دادند.

شکل ۶ـ تصویر تهیه شده با پرتو ایکس ازمولکول دِنا توسط ویلکینز و فرانکلین

مدل مولکولی دِنا

- **آزمایش واتسون و کریک**
  - با استفاده از نتایج زیر، مدل مولکولی نردبان مارپیچ را ساختند :
    - آزمایش های چارگاف
    - داده های حاصل از تصاویر تهیه شده با پرتو ایکس آزمایش ویلکینز و فرانکلین
    - با استفاده از یافته های خود،
- واتسون و کریک در سال ۱۹۶۲ جایزه نوبل را دریافت کردند.
- نتایج حاصل از این تحقیقات با پژوهش های امروزی مورد تأیید قرار گرفته اند.

شکل ۷ – واتسون و کریک و مدل پیشنهادی آنها برای دِنا

نکات کلیدی مدل واتسون و کریک

- **هر مولکول دِنا (DNA) :**
  - از **دو رشته پلی نوکلئوتیدی** ساخته شده است.
  - دو رشته به **دور محوری فرضی پیچیده شده** است.
  - دو رشته ساختار **مارپیچ دو رشته ای** را ایجاد می کند.
  - مارپیچ دو رشته ای اغلب با یک نردبان پیچ خورده مقایسه می شود.
    - **ستون** های این نردبان را **قند و فسفات** تشکیل می دهند.
    - **پله** های این نردبان را **بازهای آلی** تشکیل می دهند.
    - بین قند یک نوکلئوتید و فسفات نوکلئوتید دیگر **پیوند فسفودی استر** وجود دارد.
    - بین باز های روبه روی هم **پیوند هیدروژنی** برقرار است.

شکل ۸ـ مدل مارپیچ دورشته‌ای دِنا

- پیوندهای هیدروژنی بین بازها، دو رشته دِنا را در مقابل هم نگه می دارد.
- پیوندهای هیدروژنی بین جفت بازها، به صورت اختصاصی تشکیل می شوند.

- **جفت باز های مکمل عبارتند از:**
  - آدنین(A) با تیمین(T) روبروی هم قرار می گیرند.
  - گوانین(G) با سیتوزین (C) روبروی هم قرار می گیرند.

- بین C و G نسبت به A وT پیوند هیدروژنی **بیشتری** تشکیل می شود.
- مکمل بودن باز های آلی نتایج آزمایش های **چارگاف** را نیز تأیید می کند.

- قرارگیری جفت بازها به صورت مکمل باعث می شود، قطر مولکول در سراسر آن یکسان باشد.
- در هر صورت یک باز تک حلقه ای در مقابل یک باز دو حلقه ای قرار می گیرد.
- **ثابت ماندن قُطر دِنا:**
  - باعث پایداری اطلاعات دنا می شود.
  - در فشرده شدن بهترفام تن ها(کروموزوم ها) مؤثر است.
- **جفت شدن بازهای مکمل نتیجهٔ دیگری هم دارد** :
  - اگرچه دو رشتهٔ یک مولکول دِنا یکسان نیستند، ولی شناسایی ترتیب نوکلئوتیدهای هر کدام می تواند ترتیب نوکلئوتیدهای رشتهٔ دیگر را هم مشخص کند. مثلاًاگر ترتیب نوکلئوتیدها در یک رشته ATGC باشد ترتیب نوکلئوتیدها در رشتهٔ مکمل آن باید TACG باشد.
- هر پیوند هیدروژنی به تنهایی انرژی پیوندِکمی دارد.
- وجود هزاران یا میلیون ها نوکلئوتید و برقراری پیوند هیدروژنی بین آنها به مولکول دِنا حالت پایدارتری می دهد.
- دو رشته دِنا در موقع نیاز می توانند در بعضی از نقاط از هم جدا شوند و بدون اینکه پایداری آنها به هم بخورد وظایف خود را انجام دهند.

رِنا و انواع آن

- نوع دیگری از نوکلئیک اسید ها، رِنا (RNA) است.
- رِنا دستورالعمل های دِنا را اجرا می کند.
- مولکول رِنا (RNA) تک رشته ای است.
- مولکول رِنا (RNA) از روی بخشی از یکی از رشته های دِنا (DNA) ساخته می شود.

رِناها نقش های متعددی دارند

- **رِنای پیک (mRNA):** اطلاعات را از دِنا به رِنَاق ها(ریبوزوم ها) می رساند.
  - رِنَاق با استفاده از اطلاعات رِنای پیک، پروتئین سازی می کند.
- **رنای ناقل (tRNA):** آمینواسیدها را برای استفاده در پروتئین سازی به سمت رِنَاق ها می برد.
- **رنای ناقل (rRNA):** در ساختار رِنَاق ها علاوه بر پروتئین، رِنای رِنَاتی نیز شرکت دارد.
- برای رِناها نقش های آنزیمی و دخالت در تنظیم بیان ژن نیز مطرح می شود.

ژن چیست؟

- برطبق آزمایش های ایوری و همکارانش، اطلاعات وراثتی در دِنا قرار دارد و از نسلی به نسل دیگر منتقل می شوند.
- اطلاعاتوراثتی در واحدهایی به نام ژن سازماندهی شده اند.
- ژن بخشی از مولکول دِنا است که می تواند بیان آن به تولید رِنا یا پلی پپتید بینجامد.

دخالت نوکلئوتیدها در واکنش های سوخت و سازی

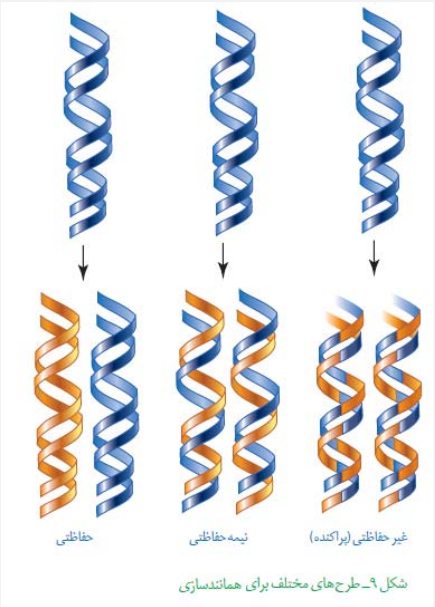
- نوکلئوتیدها علاوه برشرکت در ساختار دِنا و رِنا نقش های اساسی دیگری نیز در یاخته برعهده دارند.
  - **منبع رایج انرژی در یاخته:**
    - نوکلئوتید آدنین دار ATP (آدنوزین تری فسفات) به عنوان منبع رایج انرژی در یاخته است.
  - **نقش ناقل الکترون :**
  - نوکلئوتیدها در ساختار مولکول هایی وارد می شوند که در فرایندهای فتوسنتز و تنفس یاخته ای نقش ناقل الکترون را بر عهده دارند.

فصل ۳ : همانند سازی

- دِنا به عنوان ماده وراثتی، حاوی اطلاعات یاخته است.
- هنگام تقسیم یاخته، اطلاعات موجود دردِنا، بدون کم وکاست به دو یاخته حاصل از تقسیم می رسند.
- رسیدن اطلاعاتدِنا هنگام تقسیم یاخته به یاخته های حاصل، با همانندسازی دِنا انجام می شود.
- به ساخته شدن مولکول دِنای جدید از روی دِنای قدیمی **همانند سازی** گویند.
- با توجه به مدل واتسون و کریک و وجود رابطه مکملی بین بازها تا حد زیادی همانندسازی دِنا قابل توضیح است.

طرح های مختلفی برای همانندسازی دِنا پیشنهاد شده بود

- **همانندسازی حفاظتی:**
  - چون دِنای اولیه به صورت دست نخورده در یکی از یاخته ها حفظ شده است به آن همانندسازی حفاظتی می گویند.
  - هر دو رشته دِنای قبلی (اولیه) به صورت دست نخورده باقی می ماند.
  - هر رشته دِنای قبلی (اولیه) ،وارد یکی از یاخته های حاصل از تقسیم می شوند.
  - دو رشته دِنای جدید هم وارد یاخته دیگر می شوند.
- **همانندسازی نیمه حفاظتی :**
  - چون در هر یاخته حاصل، فقط یکی از دو رشته دِنای قبلی وجود دارد به آن نیمه حفاظتی می گویند.
  - در هر یاخته یکی از دو رشته دِنا مربوط به دِنای اولیه است و رشته دیگر با نوکلئوتیدهای جدید ساخته شده است.
- **همانندسازی غیر حفاظتی(پراکنده):**
  - هر کدام از دِناهای حاصل، قطعاتی از رشته های قبلی و رشته های جدید را به صورت پراکنده در خود دارند.



شکل ۹ـ طرح‌های مختلف برای همانندسازی

کدام طرح مورد تأیید قرار گرفته است؟

- **مزلسون و استال** با به کارگیری **روش علمی** نشان دادند که همانندسازی دِنا، نیمه حفاظتی است.
- آنها فرضیه های متعددارائه شده را در نظر گرفتند و با توجه به امکانات، آزمایشی را طراحی کردند.
- برای شروع کار، آنها باید بتوانند رشته های دِنای نوساز را از رشته های قدیمی تشخیص دهند.
- **جهت تشخیص رشته های نوساز از قدیمی:** از نوکلئوتید هایی که ایزوتوپ سنگین نیتروژن (N^{15})دارند، استفاده کردند.
- دِنا هایی که با N^{15} ساخته می شوند نسبت به دِنای معمولی که در نوکلئوتیدهای خود N^{15} دارد چگالی بیشتری دارند.
- **دستگاه فراگریزانه** (سانتریوفوژ با سرعت بالا): وسیله ای برای جدا کردن دناهایی که چگالی های متفاوتی دارند.

روش آزمایش مزلسون و استال

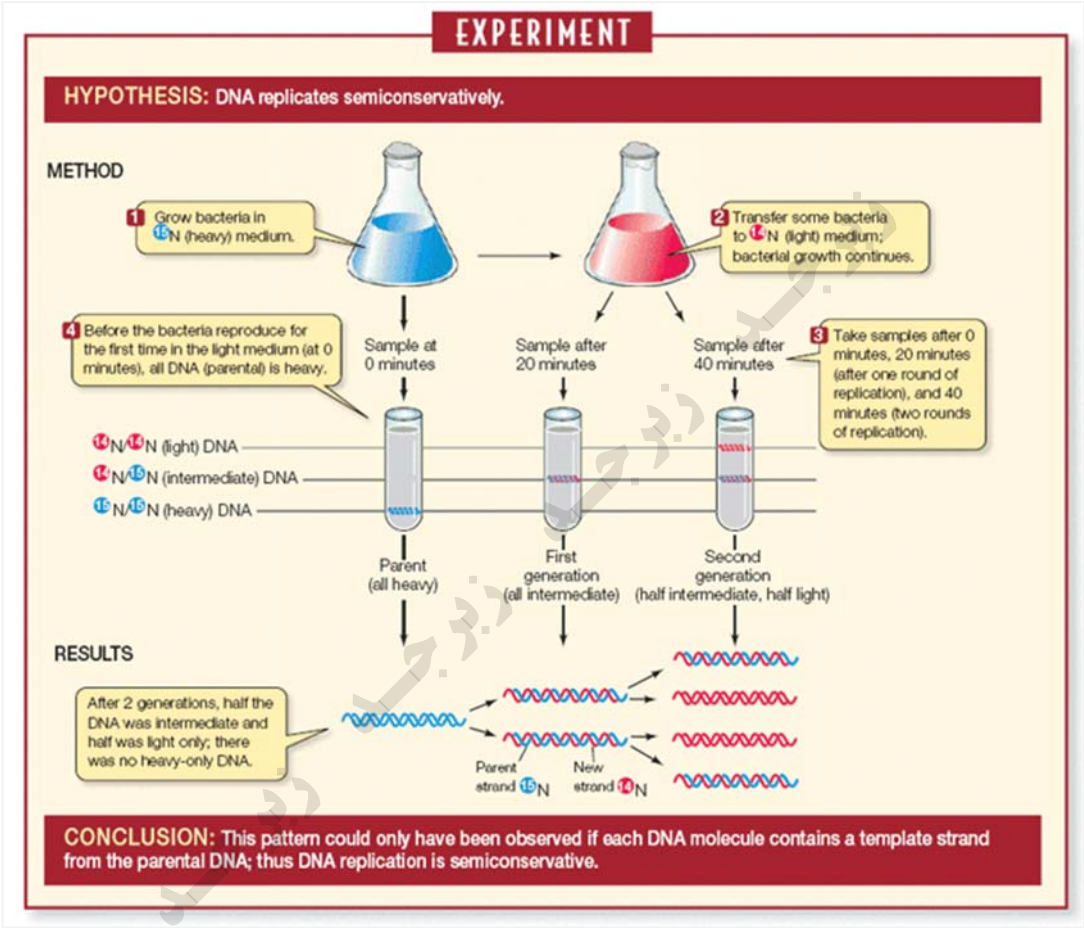
- ابتدا باکتری های (دارای N^{14}) را در محیطی حاوی نوکلئوتید های N^{15} کشت دادند.
- N^{15} در ساختار بازهای آلی نیتروژن‌دار که در ساخت دِنای باکتری‌های (نسل های بعد) شرکت می‌کنند، وارد شدند.
- باکتری های جدید در محیط (دارای N^{15}) چندین مرحله رشد و تکثیر می کنند.
- باکتری هایی (دارای N^{15})تولید می شوند که دِنای سنگین تری نسبت به باکتری های اولیه (دارای N^{14}) دارند.
- باکتری ها(دارای N^{15}) را به محیط کشت حاوی نوکلئوتیدهای N^{14}منتقل کردند.
- در فواصل ۲۰ دقیقه ای باکتری ها را از محیط کشت جدا و بررسی کردند.(مدت زمان تقسیم باکتری ها حدود ۲۰ دقیقه)

روش سنجش چگالی دِناها

- در هر فاصلهٔ زمانی (حدود ۲۰ دقیقه)، دِنای باکتری ها را استخراج می شود.
- دِنای باکتری ها در محلولی از سزیم کلرید در سرعتی بسیار بالا گریز داده می شود.
- در گریزانه میزان حرکت مواد در محلول براساس چگالی است.
- مواد سنگین تر تندتر حرکت می کنند، مواد سبک تر کندتر حرکت می کنند.
- براساس میزان حرکت مواد، نوع دِنای تشکیل شده در هر مرحله را تشخیص داده می شود.

آزمایش های مزلسون و استال و نتایج به دست آمده است.

- **الف)** در دقیقه صفر، دِنای باکتری های اولیه (دارای N^{15}) پس از گریز دادن، یک نوار در انتهای لوله تشکیل دادند چون هر دو رشته دِنای آنها N^{15} و چگالی سنگینی داشت.
- **ب)** در دقیقه ۲۰، دِنای باکتری های حاصل از دور اول همانندسازی در محیط کشت حاوی N^{14} (بعد از ۲۰ دقیقه) پس از گریز دادن نواری در میانه لوله تشکیل دادند .پس دِنای آنها چگالی متوسط داشت.
- **پ)** در دقیقه ۴۰، دِنای باکتری های حاصل از دور دوم همانندسازی(بعد از ۴۰ دقیقه)پس از گریز دادن دو نوار، یکی در میانه و دیگری در بالای لوله تشکیل دادند .پس نیمی از آنها چگالی متوسط و نیمی چگالی سبک داشتند.



- **دو رشته دِنا چگونه از یکدیگر باز می شوند؟**
  - آیا هر دو رشته کاملاًاز یکدیگر جدا می شوند؟ و سپس همانندسازی انجام می شود؟
  - یا جدا شدن دو رشته تدریجی و همراه با آن همانندسازی انجام می شود؟

- **تحقیقات نشان داده است که:**
  - در محلی که قرار است همانندسازی انجام شود دو رشته از هم باز می شوند.
  - بقیه قسمت ها بسته هستند و به تدریج باز می شوند.

عوامل و مراحل همانندسازی

- در همانندسازی عوامل متعددی مؤثرند که مهم ترین آنها به شرح زیر است:
  - **مولکول دِنا به عنوان الگو**
  - **نوکلئوتیدهای آزاد داخل یاخته**
    - واحدهای سازنده دِنا می توانند در کنار هم، نسخه مکمل الگو را بسازند.
    - این واحدها نوکلئوتیدهای آزاد داخل یاخته و سه فسفاته هستند.
    - نوکلئوتیدهای آزاد در لحظه اتصال به رشته پلی نوکلئوتید، دو فسفات خود را از دست می دهند.
  - **آنزیم های لازم برای همانندسازی**
    - دو رشته نوکلئوتید ها را از هم باز می کنند. (پیوند های هیدروژنی را می شکنند).
    - نوکلئوتید ها را به صورت مکمل روبه روی هم قرارمی دهند.
    - با پیوند فسفودی‌استر، نوکلئوتیدها را به هم وصل می کنند.

مراحل همانندسازی

- **قبل از همانندسازی دِنا :**
  - آنزیم **هلیکاز** ، کارهای زیر را انجام می دهد:
    - پیچ وتاب دِنا را باز می کند. (ابتدا مارپیچ دِنا را باز می کند)
    - پروتئین های همراه آن(هیستون ها) از آن جدا می شوند تا همانندسازی بتواند انجام شود.
    - دو رشته الگو هم را از هم باز می کند.(دو رشته دِنا را در محلی از هم فاصله می دهد)
    - باز کردن دو رشته را با شکستن پیوند های هیدروژنی بین نوکلئوتید های مکمل انجام می دهد.

- **آنزیم دِنابسپاراز (DNA پلی مراز) :**
  - یکی از مهم ترین آنزیم ها که نوکلئوتیدهای مکمل را با نوکلئوتیدهای رشته الگو جفت می کند.
- انواع دیگری از آنزیم ها با همدیگر فعالیت می کنند تا یک رشته دِنا در مقابل رشته الگو ساخته شود.

شکل ۱۱ــ همانندسازی دِنا

دوراهی همانندسازی

- محلی که دو رشته دِنا از هم جدا می شوند، دو ساختار Y مانند، که به هریک از آنها دوراهی همانندسازی می گویند .
- **در فاصله بین این دو ساختارY مانند:**
  - پیوندهای هیدروژنی بین دو رشته از هم گسیخته و دو رشته از یکدیگر باز شده اند.
  - پیوندهای فسفودی استر جدیدی در حال تشکیل هستند.
  - دِنابسپاراز نوکلئوتیدها را به انتهای رشته در حال تشکیل اضافه می کند.
- اضافه شدن یک نوکلئوتید به نوع بازی بستگی دارد که در نوکلئوتید رشته الگو قرار دارد.
- هر نوکلئوتید باید با نوکلئوتید روی رشته الگو مکمل باشد.
- هنگام اضافه شدن هر نوکلئوتید سه فسفاته به انتهای رشته پلی نوکلئوتید دو تا از فسفات های آن از مولکول جدا می شوند و نوکلئوتید به صورت تک فسفاته به رشته متصل می شود.

شکل ۱۲ ـ همانندسازی دِنا

فعالیت های آنزیم دِنابسپاراز

- همانندسازی دِنا با دقت زیادی انجام می شود.
- دقت در همانند سازی تاحدود زیادی مربوط به رابطهٔ مکملی بین نوکلئوتیدها است.
- آنزیم دِنابسپاراز نوکلئوتیدها را براساس رابطهٔ مکملی مقابل هم قرار می دهد.
- گاهی در مورد قرار گرفتن نوکلئوتید ها بر اساس رابطهٔ مکملی اشتباهی صورت می گیرد.
- مثلاًدر مقابلA، به جای T ، نوکلئوتید C دار قرار می گیرد.

- **برای جلوگیری اشتباه در رابطه ی مکملی:**
  - آنزیم دِنابسپاراز پس از برقراری هر پیوند فسفودی استر، برمی گردد، رابطهٔ مکملی نوکلئوتید را بررسی می کند.
  - اگر اشتباه باشد آنزیم دِنابسپاراز نوکلئوتید اشتباه را برداشته و نوکلئوتید درست را به جای آن قرار می دهد.
- **فعالیت نوکلئازی آنزیم‌دِنابسپاراز :**
- توانایی بریدن پیوند فسفودی استر نوکلئوتید نادرست، و حذف آن از دنا را گویند.
- فعالیت نوکلئازی دنابسپاراز را که باعث رفع اشتباه ها در همانندسازی می شود، **ویرایش** می گویند.
- **بنابراین آنزیم دِنابسپاراز :**
  - هم فعالیت **بسپارازی**(پلیمرازی) دارد که در آن پیوند فسفودی استر را تشکیل می دهد.
  - هم فعالیت **نوکلئازی** که در آن پیوند فسفودی استر را برای رفع اشتباه می شکند.

همانند سازی در پیش هسته ای ها(پروکاریوت ها) و هو هسته ای ها(یوکاریوت ها)

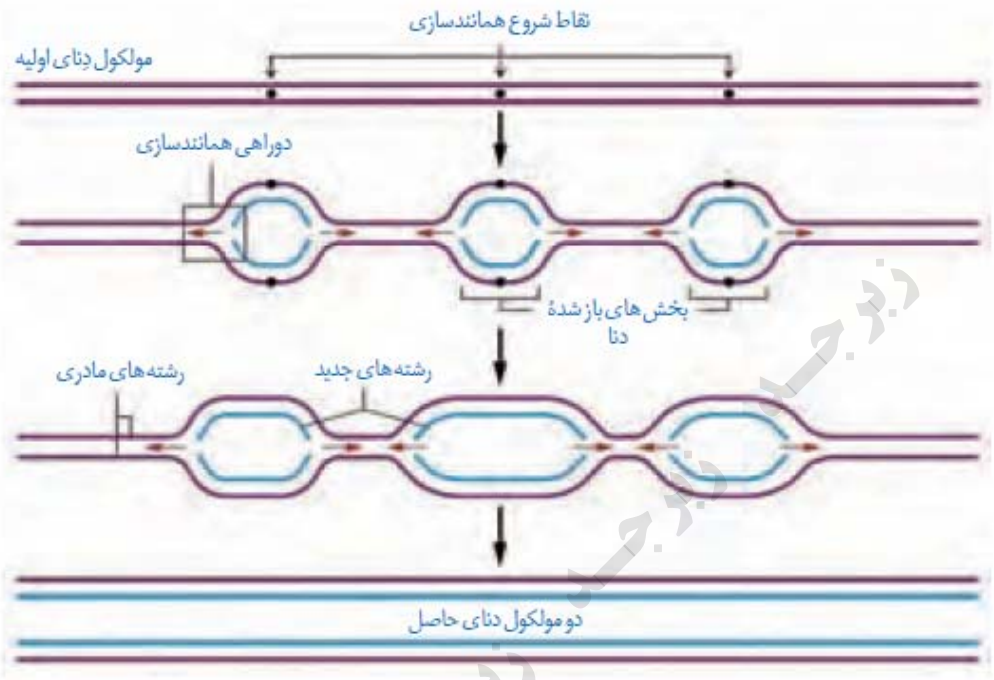
پیش هسته ای ها(پروکاریوت ها):

- که شامل همهٔ باکتری ها می شوند.
- مولکول های وراثتی (**DNA**) در غشا محصور نشده است.
- **فام تن (کروموزوم) اصلی:**
  - به صورت یک مولکول دِنای حلقوی است.
  - در سیتوپلاسم قرار دارد.
  - به غشای پلاسمایی یاخته متصل است.
- **ممکن است** علاوه بر دِنای اصلی، مولکول هایی ازدِنای دیگر به نام **دیسَک** (پلازمید) در اختیار داشته باشند.
- **ویژگی های دیسَک ها(پلازمیدها):**
  - به صورت یک مولکول دِنای حلقوی است.
  - می تواند اطلاعات مربوط به افزایش مقاومت باکتری در برابر آنتی بیوتیک ها را دارا باشد.
- **اغلب** پیش هسته ای ها فقط یک جایگاه آغاز همانندسازی در دِنای خود دارند.
  - جایگاه آغاز همانندسازی در بخش خاصی از دِنا قرار دارد، در این جایگاه دو رشته دِنا از هم باز می شوند.
  - **همانندسازی دو جهتی:**
    - از یک نقطه همانندسازی شروع و در دو جهت ادامه می یابد تا به همدیگر رسیده و همانندسازی پایان یابد.
    - در باکتری ها هم وجود دارد.

هو هسته ای ها (یوکاریوت ها):

- شامل آغازیان، قارچ ها، گیاهان و جانوران هستند.
- در هر فام تن (کروموزوم) دِنا به صورت خطی است.
- مجموعه ای از پروتئین ها که مهم ترین آنها هیستون ها هستند همراه دنا در فام تن(کروموزوم) قرار دارند.
- فام تن ها و بیشتر دِنا درون هسته قرار دارد که به آن **دِنایِ هسته ای** گفته می شود.
- علاوه بر هسته در سیتوپلاسم نیز مقداری دِنا وجود دارد که به آن **دِنای سیتوپلاسمی** گفته می شود.
- **دِنای سیتوپلاسمی** به حالت حلقوی است.
- **دِنای سیتوپلاسمی** در راکیزه(میتوکندری)و سبزدیسه (کلروپلاست) دیده می شود.

شکل ۱۳ــ همانندسازی دو جهتی دِنا در پیش‌هسته‌ای‌ها با یک نقطهٔ آغاز



شکل ۱۴ــ همانندسازی در هوهسته‌ای‌ها

زیرجد زیرجد زیرجد

فصل ۳ : پروتئین ها

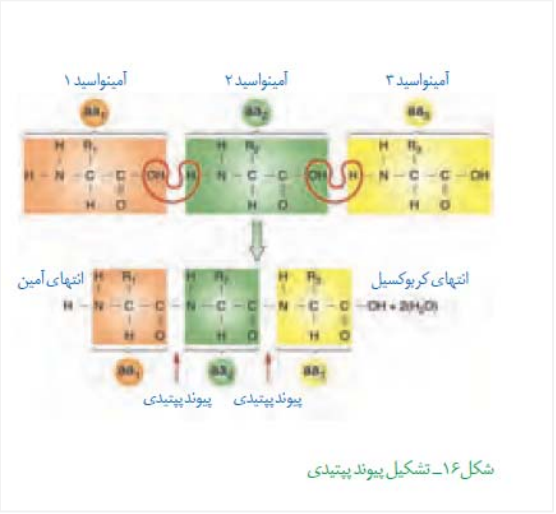
- **مولکول های موجود در یاخته:**
  - **دِنا (DNA) و رِنا (RNA)** مولکول هایی که در یاخته ذخیره و انتقال اطلاعات را بر عهده دارند.
  - **پروتئین ها**، مولکول های که به انجام فرایند های مختلف یاخته ای کمک می کنند.

ساختار آمینواسیدها

- پروتئین ها بَسپارهای خطی از آمینواسیدها هستند.
- نوع، ترتیب و تعداد آمینواسیدها در پروتئین، ساختار و عمل آنها را مشخص می کند.
- آمینواسیدها یک **گروه آمین(NH-)** و یک گروه اسیدی **کربوکسیل(COOH-)**دارند.
- در آمینو اسید ها یک کربن مرکزی با چهار ظرفیت وجود دارد:
  - یک ظرفیت را گروه آمین پُر می کند.
  - یک ظرفیت را گروه اسیدی کربوکسیل پُر می کند.
  - یک ظرفیت را یک هیدروژن پُر می کند.
  - یک ظرفیت را یک گروه R پُر می کند.
    - گروه R در آمینو اسیدهای مختلف متفاوت است.
    - گروه R ویژگی های منحصر به فرد هر آمینواسید را باعث می شود.
    - هرآمینواسید می تواند در شکل دهی پروتئین مؤثر باشد و تأثیر آن به ماهیت شیمیایی گروه R بستگی دارد.

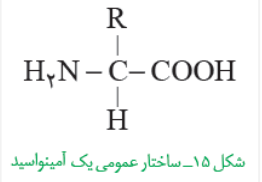
پیوند پپتیدی آمینواسیدها را به یکدیگر متصل می کند

- وقتی آمینواسیدی در محیط آبی(یاخته)قرار می گیرد، گروه آمین بارمثبت(+) و گروه کربوکسیل بار منفی (−) به خود می گیرد.
- گروه آمین و گروه کربوکسیل در آمینواسیدهای مختلف می توانند با حضور آنزیم واکنش **سنتزآبدهی** را انجام دهند.
- واکنش **سنتزآبدهی:** با خروج یک مولکول آب، یک آمینواسید با آمینواسید یا رشتهٔ آمینواسید دیگر پیوند اشتراکی ایجاد می کند.
- واکنش سنتز آبدهی، نوعی پیوند اشتراکی است.
- پیوند اشتراکی بین آمینواسیدها را **پیوند پپتیدی** می گویند.
- واکنش سنتز آبدهی بین آمینواسیدها، پیوند پپتیدی است.



شکل ۱۶ـ تشکیل پیوند پپتیدی

- وقتی تعدادی آمینواسید با پیوند پپتیدی به هم وصل شوند، زنجیره ای از آمینواسیدها به نام **پلی پپتید** تشکیل می شود.
- پروتئین ها از یک یا چند زنجیره بلند و بدون شاخه از پلی پپتیدها ساخته شده اند.



شکل ۱۵ـ ساختار عمومی یک آمینواسید

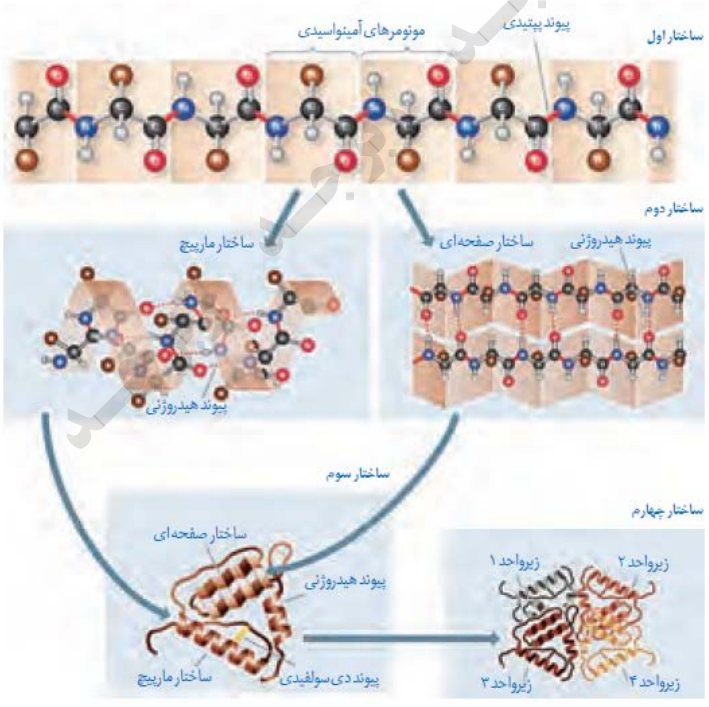
هر نوع پروتئین

- ترتیب خاصی از آمینواسیدها را دارد.
  - **ابتدا** : آمینو اسید های موجود در پروتئین ها را با استفاده از روش های شیمیایی، جدا می کنند.
  - **بعد :** آمینو اسید های جدا شده را با استفاده از روش های شیمیایی، شناسایی می کنند.
- اگرچه آمینواسیدها در طبیعت انواع گوناگونی دارند، اما فقط ۲۰ نوع از آنها در ساختار پروتئین ها به کار می روند.
- **در یک انسان بالغ:** ۸ نوع از آمینواسید ها ضروری (اساسی)هستند.
- آمینواسیدهای ضروری (اساسی): بدن انسان نمی تواند آنها را بسازد؛ و باید این آمینواسیدها را به همراه مواد غذایی دریافت کند.

سطوح مختلف ساختاری در پروتئین ها

- شکل فضایی پروتئین، نوع عمل آن را مشخص می کند.
- یکی از راه های پی بردن به شکل پروتئین، استفاده از پرتوهای ایکس است .
- با استفاده از تصاویر حاصل از پرتوهای ایکس و روش های دیگر:
  - o محققین به ساختار سه بعدی پروتئین ها پی می برند.
  - o محققین حتی جایگاه هر اتم را نیز می توانند مشخص کنند.
- **میوگلوبین :**
  - o اولین پروتئینی که ساختار آن شناسایی شد.
  - o از یک رشتهٔ پلی پپتید تشکیل شده است.

- ساختار پروتئین ها در چهار سطح بررسی می شود که هر ساختار مبنای تشکیل ساختار بالاتر است.



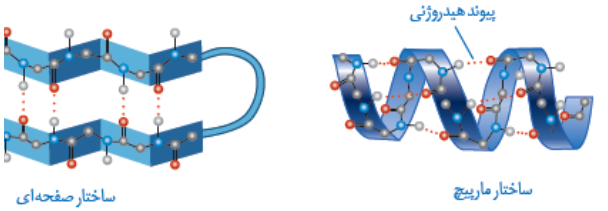
شکل ۱۷ـ ساختار پروتئین‌ها در چهار ساختار بررسی می‌شود.

ساختار اول پروتئین توالی آمینواسیدها

- ترتیب قرار گرفتن آمینواسیدها به صورت خطی، ساختار اول پروتئین ها را مشخص می کند.
- نوع، تعداد، ترتیب و تکرار آمینواسیدها، در ساختار اول هر پروتئین مطرح است.
- ساختار اول با ایجاد پیوندهای پپتیدی بین آمینواسیدها شکل می گیرد.
- پیوندهای پپتیدی در واقع نوعی پیوند اشتراکی است.
- تغییر آمینواسید در هر جایگاه موجب تغییر در ساختار اول پروتئین می شود.
- تغییر در ساختار اول پروتئین، ممکن است فعالیت آن را تغییر دهد.
- توالی آمینواسیدها در ساختار اول پروتئین ها بسیار مهم است.
- همه سطوح دیگر ساختاری در پروتئین ها به ساختار اول پروتئین ها بستگی دارند.
- **پروتئین ها بسیار متنوع هستند زیرا:**
  - ۲۰نوع آمینواسید وجود دارد.
  - محدودیتی در توالی آمینواسیدها در ساختار اول پروتئین ها وجود ندارد.

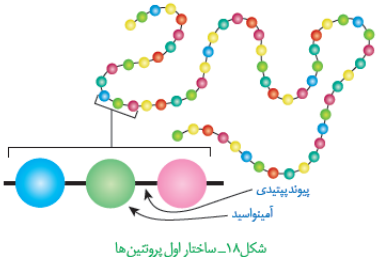
ساختار دوم الگوهایی از پیوندهای هیدروژنی

- بین بخش هایی از زنجیره پلی پپتیدی می تواند پیوندهای هیدروژنی برقرار شود.
- پیوند های هیدروژنی منشأ تشکیل ساختار دوم در پروتئین ها هستند.
- ساختار دوم در پروتئین ها به دو صورت **مارپیچ** و **صفحه ای** دیده می شوند.
- ساختار نهایی بعضی از پروتئین ها می تواند همین ساختار دوم باشد.
- **مثال ها:**
  - **منافذ غشایی**
    - مجموعه ای از پروتئین ها هستند که در کنار هم منظم شده اند.
    - زنجیره های پپتیدی دارای ساختار دوم **صفحه ای** هستند.
  - **هموگلوبین**
    - از چهار زنجیره های پپتیدی تشکیل شده است.
    - زنجیره های پپتیدی ساختار دوم **مارپیچی** دارند
    - زنجیره های پپتیدی با همکاری همدیگر مولکول هموگلوبین را می سازند.



شکل ۱۹ــ ساختار دوم پروتئین‌ها ــ وجود پیوندهای هیدروژنی بین بخش‌های مختلف زنجیره

ساختار سوم تاخورده و متصل به هم

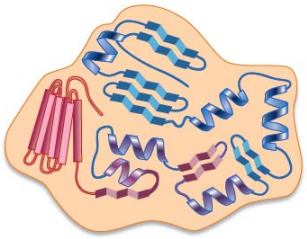


شکل ۱۸ــ ساختار اول پروتئین‌ها

- ساختار سوم، ساختار سه بعدی پروتئین هاست.
- در ساختار سوم، با تاخوردگی بیشتر صفحات و مارپیچ های ساختار دوم به شکل کروی در می آیند.
- تشکیل ساختار سوم در اثر پیوندهای آب گریز است.
- در ساختار سوم، گروه های R آمینواسیدهایی که آب گریزند، به یکدیگر نزدیک می شوند تا در معرض آب نباشند.
- در ساختار سوم، با تشکیل پیوندهای مانند هیدروژنی، اشتراکی و یونی پروتئین تثبیت می شود.
- در تشکیل ساختار سوم، مجموعه ای از نیروهای زیر شرکت دارد:

- گروه های R آمینواسیدهایی که آب گریزند، به یکدیگر نزدیک می شوند تا در معرض آب نباشند.
- پیوندهای مانند هیدروژنی، اشتراکی و یونی

- در ساختار سوم، مجموعه ای از نیروها، قسمت های مختلف پروتئین را به صورت به هم پیچیده در کنار هم نگه می دارند.
- با وجود مجموعه ای از نیروها، پروتئین های دارای ساختار سوم، ثبات نسبی دارند.
- ایجاد تغییر در پروتئین، حتی تغییر یک آمینواسید هم می تواند ساختار و عملکرد آنها را به شدت تغییر دهد.
- شکل ۲۰ نمونه ای از پروتئین ها با ساختار سوم، میوگلوبین است.

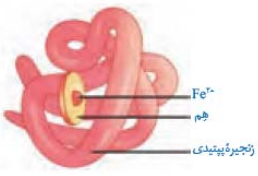


شکل ۲۰ـ ساختار سوم پروتئین‌ها

ساختار چهارم آرایش زیر واحدها

- بعضی از پروتئین ها ساختار چهارم دارند.
- ساختار چهارم هنگامی شکل می گیرد که دو یا چند زنجیره پلی پپتید در کنار یکدیگر پروتئین را تشکیل دهند.
- در ساختار چهارم، هریک از زنجیره ها نقشی کلیدی در شکل گیری پروتئین دارند.
- نحوهٔ آرایش زیر واحدها در کنار هم، ساختار چهارم پروتئین ها نامیده می شود.
- **هموگلوبین**
  - چهار زنجیره از دو نوع متفاوت دارد.
  - در ساختار اول، هر زنجیره، ترتیب خاصی از آمینواسیدها را دارند.
  - در ساختار دوم، به شکل مارپیچ در می آیند.
  - در ساختار سوم هریک از زنجیره ها به صورت یک زیر واحد تاخورده و شکل خاصی پیدا می کنند.
  - در ساختار چهارم، چهار زیر واحد در کنار هم قرار گرفته و هموگلوبین را شکل می دهند.
- برای پروتئین هایی که فقط یک زنجیره پلی پپتید دارند ساختار نهایی می تواند ساختار دوم یا سوم باشد،
- **مثل میوگلوبین** که ساختار نهایی آن سوم است .

شکل ۲۱ ـ ساختار چهارم پروتئین‌ها



شکل ۲۲ الف) میوگلوبین با ساختارسوم

ب) هموگلوبین با ساختار چهارم

فعالیت

با استفاده از دو یا چند مفتول فلزی ساختار دوم، سوم و چهارم پروتئین ها را مدل سازی کنید.

نقش پروتئیــن ها

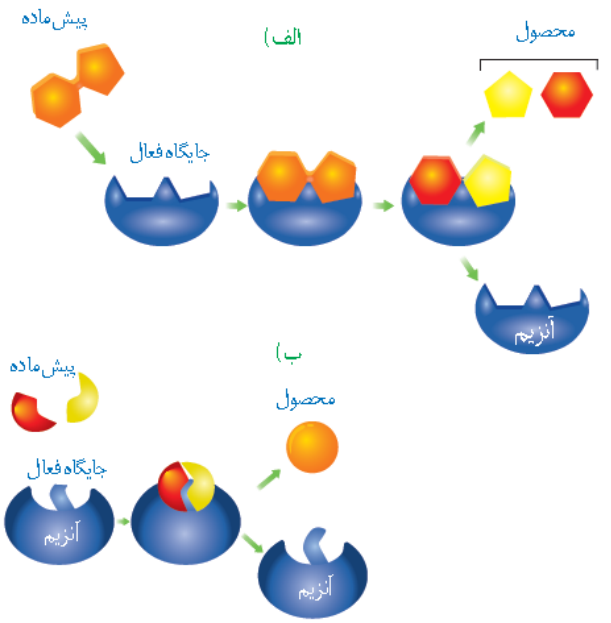
پروتئین ها متنوع ترین گروه مولکول های زیستی از نظر ساختار شیمیایی و عملکردی هستند.	
فعالیت آنزیمی	به صورت کاتالیزورهای زیستی عمل می کنند و سرعت واکنش شیمیایی خاصی را زیاد می کنند.
گیرنده	گیرنده هایی در سطح یاخته ها، میکروب های خارجی، یاخته های سرطانی یا مولکول های دیگر را تشخیص می دهند.
دفاعی	گلوبولین های دفاعی هم که پادتن ها را می سازند مثالی از این نوع پروتئین هستند.
انتقال گازها	برخی پروتئین ها مثل هموگلوبین گازهای تنفسی را در خون منتقل می کنند.
پمپ	پمپ سدیم–پتاسیم، یون های سدیم و پتاسیم را در عرض غشا جابه جا می کند و فعالیت آنزیمی هم دارد.
حفاظتی	فیبرین و کلاژن در بافت های پیوندی از بدن حفاظت می کنند. زردپی، رباط، استخوان و پوست مقدار فراوانی کلاژن دارند.
انقباضی	انقباض ماهیچه ها نیز ناشی از حرکت لغزشی دو نوع پروتئین روی یکدیگر یعنی اکتین و میوزین است.
انتقال پیام	بیشتر هورمون ها از جمله اکسی توسین و انسولین که با ردوبدل پیام های بین یاخته ای، تنظیم های مختلف را انجام میدهند.
مهارکننده ها	نقش های تنظیمی متعددی را در فعال و غیرفعال کردن ژن ها بر عهده دارند.

آنزیم ها

- **انرژی فعال سازی :** واکنش های شیمیایی در صورتی سرعت مناسب می گیرند که انرژی اولیه(فعال سازی) کافی برای انجام آن وجود داشته باشد.
- انجام واکنش ها در بدن موجود زنده نیز که با عنوان کلی سوخت وساز مطرح می شوند همین طور هستند.
- واکنش های سوخت و ساز با حضور آنزیم انجام می شوند.
- آنزیم امکان برخورد مناسب مولکول ها را افزایش و انرژی فعال سازی واکنش را کاهش می دهد.
- آنزیم ها با کاهش انرژی فعال ساز واکنش ها، سرعت واکنش هایی را که در بدن موجود زنده انجام شدنی هستند زیاد می کند.
- بدون آنزیم ممکن است در دمای بدن سوخت وساز یاخته ها بسیار کُند انجام شود و انرژی لازم برای حیات تأمین نشود.
- مکان فعالیت آنزیم ها:
    - آنزیم های ترشحی دستگاه گوارش مثل آمیلاز بزاق و لیپاز در خارج یاخته عمل می کنند.
    - آنزیم های مؤثر در تنفس یاخته ای، فتوسنتز و همانندسازی درون یاخته فعالیت می کنند.
    - آنزیم هایی مثل پمپ سدیم پتاسیم فعالیت خود را در غشا انجام می دهند.

ساختار آنزیم ها

- بیشتر آنزیم ها پروتئینی هستند.
- **جایگاه فعال آنزیم:** بخشی اختصاصی در آنزیم است که پیش ماده در آن قرار می گیرد.
- **پیش ماده(**فراورده**):** ترکیباتی که آنزیم روی آنها عمل می کند.
- **فراورده (**محصول**) :** ترکیباتی که حاصل فعالیت آنزیم هستند.
- **کوآنزیم (**کمک کننده به آنزیم**):** بعضی آنزیم ها برای فعالیت به یون های فلزی مانند آهن، مس و یا مواد آلی مثل ویتامین ها نیاز دارند.
- وجود بعضی از مواد سمی در محیط مثل سیانید و آرسنیک می تواند با قرار گرفتن در جایگاه فعال آنزیم، مانع فعالیت آن شود.
- بعضی از این مواد به همین طریق باعث مرگ می شوند.



شکل ۲۳ـ طرز عمل آنزیم در واکنش‌های سوخت‌وسازی الف) تجزیه، ب) ترکیب

عملکرد اختصاصی آنزیم ها

- آنزیم ها عمل اختصاصی دارند : هر آنزیم روی یک یا چند پیش ماده خاص مؤثر است.
- شکل آنزیم در جایگاه فعال با شکل پیش ماده یا بخشی از آن مطابقت دارد و به اصطلاح مکمل یکدیگرند.
- برخی از آنزیم ها بیش از یک نوع واکنش را سرعت می بخشند.
- آنزیم ها در همه واکنش های شیمیایی، سرعت واکنش را زیاد می کنند اما در پایان واکنش ها دست نخورده باقی می مانند.
- آنزیم ها پس از انجام واکنش ها، دست نخورده باقی می مانند تا بدن بتواند بارها از آنها استفاده کند.
- به دلیل اینکه بدن بتواند بارها از آنزیم ها استفاده کند، یاخته ها به مقدار کم به آنزیم ها نیاز دارند.
- به مرور زمان مقداری از آنزیم ها از بین می روند و یاخته مجبور به تولید آنزیم های جدید می شود.

عوامل مؤثر بر فعالیت آنزیم ها

- **عوامل موثر برسرعت فعالیت آنزیم ها :** pH، دما، غلظت آنزیم، غلظت پیش ماده

pH محیط

- **pH** بیشتر مایعات بدن بین ۶ و ۸ است. مثلاً pH خون حدود ۷/۴ است.
- **pH** بعضی از بخش ها خارج از این محدوده هستند. یکی از این موارد، ترشحات معده است که حدود ۲ است.
- **pH بهینه:** هر آنزیم در یک **pH** ویژه بهترین فعالیت را دارد که به آن **pH بهینه** می گویند.
- **pH بهینه** پپسین که از یاخته های معده ترشح می شود حدود ۲ است.
- **pH بهینه** آنزیم هایی که از لوزالمعده به روده کوچک وارد می شوند، حدود ۸ است.
- تغییر **pH** با تأثیر بر پیوند های شیمیایی مولکول پروتئین می تواند باعث تغییر شکل آنزیم شود و در نتیجه امکان اتصال آن به پیش ماده از بین برود، در نتیجه میزان فعالیت آن تغییر می کند.

دما

- آنزیم های بدن انسان در دمای ۳۷ درجه سانتی گراد بهترین فعالیت را دارند.
- **آنزیم های بدن در دمای بالاتر از ۳۷ درجه:** ممکن است شکل غیر طبیعی یا برگشت ناپذیر پیدا کنند و غیر فعال شوند.
- **آنزیم های بدن در دمای پایین از ۳۷ درجه:** غیر فعال می شوند با برگشت دما به حالت طبیعی، می توانند به حالت فعال برگردند.

فعالیت

الف)گفته می شود تب بالا خطرناک است، بین این مسئله و فعالیت آنزیم ها چه ارتباطی می بینید؟

پاسخ: آنزیم های بدن در دمای بالاتر از ۳۷ درجه: ممکن است شکل غیر طبیعی یا برگشت ناپذیر پیدا کنند و غیر فعال شوند.

ب)با توجه به تأثیر متفاوت دمای کم و زیاد روی آنزیم ها، از این ویژگی آنزیم ها در آزمایشگاه ها چگونه می توان استفاده کرد؟

غلظت آنزیم و پیش ماده

- مقدار بسیار کمی از آنزیم کافی است تا مقدار زیادی از پیش ماده را در واحد زمان به فراورده تبدیل کند.
- اگر مقدار آنزیم زیادتر شود تولید فراورده در واحد زمان افزایش می یابد.
- افزایش غلظت پیش ماده در محیطی که آنزیم وجود دارد نیز می تواند تا حدی باعث افزایش سرعت شود ولی این افزایش تا زمانی ادامه می یابد که تمامی جایگاه های فعال آنزیم ها با پیش ماده اشغال شوند. در این حالت سرعت انجام واکنش ثابت می شود.

زیرجد زیرجد زیرجد

زیست ۱۲

ویژه امتحانات

نهایی

زبر جد

فصل دوم

جریان اطلاعات در یاخته

فصل دوم

جریان اطلاعات در یاخته

بیماری کم خونی داسی شکل

- نوعی بیماری ارثی است.
- علت این بیماری نوعی تغییر ژنی است که باعث می شود پروتئین هموگلوبین حاصل از آن دچار تغییر شود.
- نتیجهٔ تغییر در پروتئین هموگلوبین، تغییر شکل گویچه قرمز از حالت گرد به داسی شکل است.
- تغییر ژنی در بیماری کم خونی داسی شکل، بسیار جزئی است.
- در تغییر ژنی بیماری کم خونی داسی شکل، تنها یک جفت از صدها جفت نوکلئوتید دنا در افراد بیمار تغییر یافته است.
- این بیماری به نوعی، رابطهٔ بین ژن و پروتئین را نشان می دهد.
- بعضی ژن ها مانند ژن سازنده هموگلوبین فقط در گویچه های قرمز بروز می کنند.

گفتار ۱ : رونویسی

- واحد سازندهٔ مولکول دنا، **نوکلئوتید** است.
- واحد سازندهٔ پلی پپتیدها، **آمینواسید** است.
- دستورالعمل ساخت پلی پپتیدها در مولکول **دنا** قرار دارد، پس باید بین نوکلئوتیدهای ژن و آمینواسیدهای پلی پپتید، ارتباطی وجود داشته باشد.

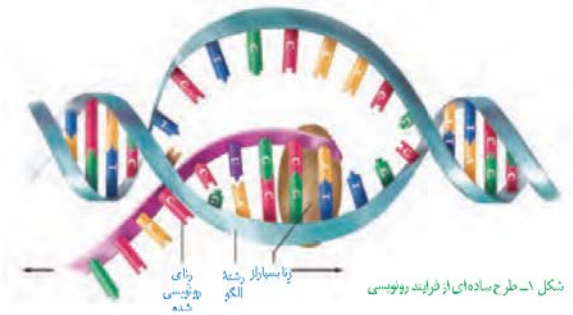
دنا چگونه نوع آمینواسیدهای پلی پپتید را تعیین می کند؟

- در مولکول دنا، **٤ نوع نوکلئوتید** وجود دارد که فقط در نوع بازهای آلی تفاوت دارند.
- پلی پپتیدها از **۲۰ نوع آمینواسید** تشکیل شده اند.
- هر توالی ۳ تایی از نوکلئوتیدهای دنا، بیانگر نوعی آمینواسید است.
- با ۴ نوع نوکلئوتید به کار رفته در دنا، **٦٤ توالی ۳ نوکلئوتیدی** مختلف ایجاد می شود.
- ۶۴ توالی ۳ نوکلئوتیدی مختلف می توانند رمز ساخت پلی پپتیدهایی با ۲۰ نوع آمینواسید را داشته باشند.

نقش مولکول رنا به عنوان میانجی

- پلی پپتید ها بر اساس اطلاعات دنا و توسط **رناتن ها (ریبوزوم ها)** در سیتوپلاسم ساخته می شوند.

- **در یاخته های دارای هسته(هو هسته ای ها)**، چون رناتَن ها درون هسته حضور ندارند، فرایند ساخت پلی پپتید در هسته انجام نمی شود.
- اطلاعات دنا برای ساخت پلی پپتید ضروری است و دنا هم از هسته خارج نمی شود.
- دستورات ساخت پلی پپتید توسط مولکول **رنا** به بیرون هسته منتقل می شود.
- **انواعی از رنا** در یاخته وجود دارند که در پروتئین سازی نقش دارند.
- **انواعی از رنا** ها از روی مولکول دنا ساخته می شوند.
- به ساخته شدن مولکول **رنا** از روی بخشی از یک رشته دنا، **رونویسی** گفته می شود.



شکل ۱ـ طرح ساده‌ای از فرایند رونویسی

- اساس رونویسی، شبیه همانندسازی است.
- در رونویسی نیز با توجه به نوکلئوتیدهای رشتهٔ دنا، نوکلئوتیدهای مکمل در زنجیره **رنا** قرار می گیرد و به هم متصل می شوند.
- در هر چرخهٔ یاخته ای،فرایند همانندسازی یک بار انجام می شود.
- در هر چرخهٔ یاخته ای، فرایند رونویسی از یک ژن می تواند بارها انجام شود و چندین رشته رنا ساخته شود.

آنزیم های ویژه ای رونویسی را تسهیل می کنند

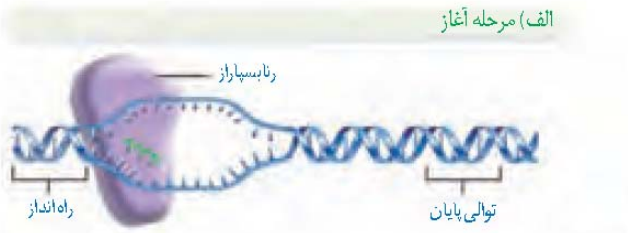
- در یاخته انواعی از **رنا** ساخته می شود.
- عمل رونویسی از **دنا** به کمک آنزیم ها انجام می شود.
- آنزیم هایی که رونویسی انجام می دهند را، تحت عنوان کلی **رنابسپاراز** نام گذاری می کنند.
- **در پیش هسته ای ها**، یک نوع رنابسپاراز وظیفهٔ ساخت انواع **رنا** را بر عهده دارد.
- **در هو هسته ای ها**، انواعی از رنابسپاراز، ساخت رناهای مختلف را انجام می دهند.
  - **رنای پیک**(mRNA) توسط **رنابسپاراز ۲** (RNAپلیمرازII) ساخته می شود.
  - **رنای ناقل**(tRNA) توسط **رنابسپاراز ۳**(RNAپلیمرازIII) ساخته می شود.
  - **رنای رناتَنی**(rRNA) توسط **رنابسپاراز ۱**(RNAپلیمرازI) ساخته می شود.

مراحل رونویسی

- رونویسی فرایندی پیوسته است.
- برای سادگی موضوع، رونویسی را به سه مرحلهٔ **آغاز**، **طویل شدن** و **پایان** تقسیم می کنند.
- آنزیم رنابسپاراز، عمل رونویسی را از بخشی از یک رشته دنا انجام می دهد.

۱- مرحلهٔ آغاز

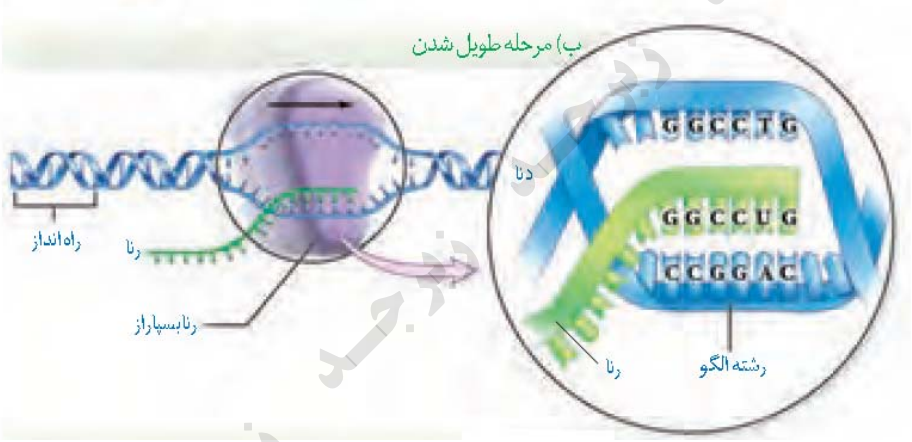
- در این مرحله، **رنابسپاراز** به مولکول **دنا** متصل می شود و دو رشتهٔ آن را از هم بازمی کند. (**پیوند هیدروژنی را می شکند**)



- **توالی راه انداز:**
  - توالی های نوکلئوتیدی ویژه ای هستند در **دنا**، که رنابسپاراز آن ها را شناسایی می کند.
  - توالی راه انداز موجب می شود تا رونویسی ژن از محل صحیح خود شروع شود.
  - توالی راه انداز موجب می شود تا رنابسپاراز اولین نوکلئوتید مناسب را به طور دقیق پیدا و رونویسی را از آنجا آغاز کند.
- در این مرحله بخش کوچکی از مولکول دنا باز و زنجیره کوتاهی از رنا ساخته می شود.
- **نحوهٔ عمل رنابسپاراز:**
  - **ابتدا** آنزیم با توجه به نوع نوکلئوتیدِرشته الگوی **دنا**، نوکلئوتید مکمل را در برابر آن قرار می دهد (**ایجاد پیوند هیدروژنی**)
  - **سپس** این نوکلئوتید را به نوکلئوتید قبلی رشته **رنا** متصل می کند. (**ایجاد پیوند فسفودی استر**)
- در رونویسی، **نوکلئوتید یوراسیل دارِرنا**، به عنوان مکمل در برابر نوکلئوتید **آدنین دارِدنا** قرار می گیرد.

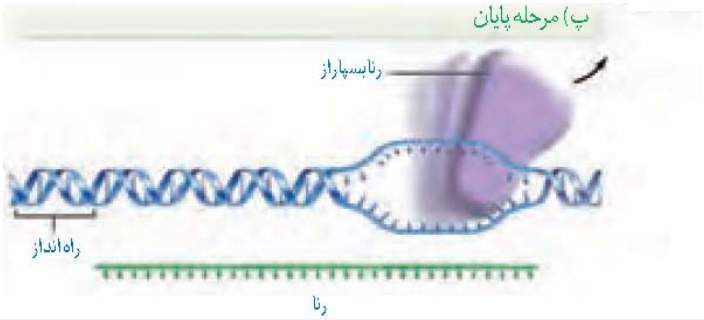
۲- مرحله طویل شدن

- رنابسپاراز ساخت رنا را ادامه می دهد که در نتیجهٔ آن، رنا طویل می شود.
- مولکول رنابسپاراز به پیش می رود.
- دو رشته دنا در جلوی رنابسپاراز، باز و در چندین نوکلئوتید عقب تر، رنا از دنا جدا می شود و دو رشتهٔ دنا مجدداً به هم می پیوندند.
- در محل رونویسی و نواحی مجاور آنها حالتی شبیه حباب ایجاد می شود که به سوی انتهای ژن پیش می رود.



۳- مرحله پایان

- در دنا **توالی های ویژه ای** وجود دارد که موجب پایان رونویسی توسط آنزیم رنابسپاراز می شوند.
- در محل توالی پایان رونویسی، آنزیم رنابسپاراز از مولکول دنا و رنای تازه ساخت جدا و دو رشتهٔ دنا به هم متصل می شوند.



فقط یکی از دو رشتهٔ دنا در هر ژن رونویسی می شود

- ژن بخشی از مولکول دنای دو رشته ای است **ولی** رونویسی از روی هردو رشته یک ژن انجام نمی شود.

- اگر از روی دو رشتهٔ یک ژن رونویسی انجام می شد، **مسلماً**رنا و پلی پپتید ساخته شده از روی دو رشتهٔ مکمل دنا بسیار متفاوت می شدند.
- برای هر ژن خاص، همیشه و فقط یکی از دو رشته رونویسی می شود.
- **رشته الگو :** به بخشی از رشته دنا که مکمل رشته رنای رونویسی شده است رشته الگو می گویند.
- **رشته رمزگذار:** به رشته مکملِ رشتهٔ الگو در مولکول دنا، رشته رمزگذار گفته می شود.
- توالی نوکلئوتیدی رشتهٔ رمزگذار، شبیه رشتهٔ رنایی است که از روی رشته الگوی ساخته می شود.
- تفاوت رشتهٔ رنا با رشتهٔ رمزگذار در نوکلئوتیدهای مورد استفاده است.
- به جای نوکلئوتید تیمین دار در دنا، نوکلئوتید یوراسیل دار در رنا قرار دارد.

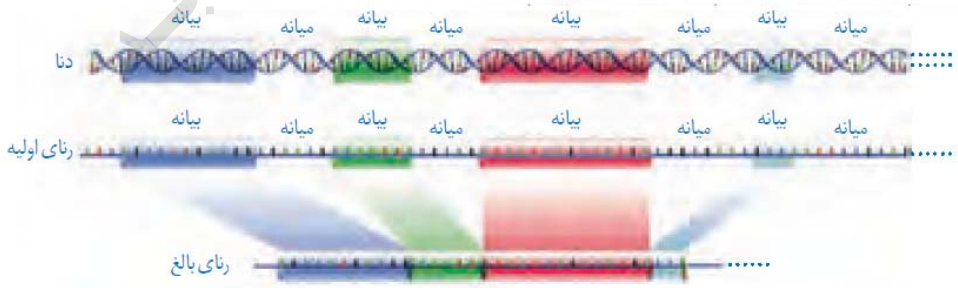
شکل ۳ــ همان طور که در شکل مشاهده می شود، فقط یکی از دو رشته هر ژن رونویسی می شود.

رناهای ساخته شده دچار تغییر می شوند

- **در یاخته های یوکاریوتی،** رنای ساخته شده در رونویسی با رنایی که در سیتوپلاسم وجود دارد تفاوت هایی دارد.
- این تغییرات در **بسیاری از** رناهای یوکاریوتی انجام می شود و این مولکول ها(**رنا ها**) برای انجام کارهای خود دستخوش تغییراتی می شوند.

تغییرات رنای پیک

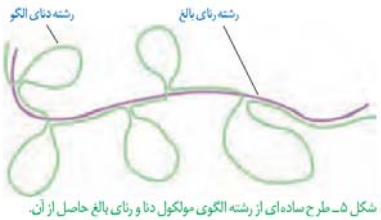
- رنای پیک **ممکن است** دستخوش تغییراتی در **حین رونویسی** و یا **پس از رونویسی** شود.
- **یکی از** تغییراتی که در یوکاریوت ها و **پس از رونویسی** متداول است، **حذف بخش هایی از مولکول رنای پیک است.**
- **فرایند پیرایش: در بعضی ژن ها،** توالی های معینی از رنای ساخته شده، جدا و حذف می شود و سایر بخش های رنا به هم متصل می شوند و یک رنای پیک یکپارچه می سازند.



شکل ۴ــ پیرایش در بخشی از رنای یک ژن

- فرایند پیرایش، هنگامی آشکار شد که دانشمندان، یک **رنای پیک** درون سیتوپلاسم را با رشتهٔ الگوی ژن آن در **دنا** مجاورت دادند. دیدند:
  - ۱- بخش هایی از دنای الگو با رنای رونویسی شده، دو رشته مکمل را تشکیل می دهند.
  - ۲- ولی بخش هایی نیز فاقد مکمل باقی می مانند.
- بخش هایی که فاقد مکمل باقی می مانند، (میانه یا اینترون) به صورت حلقه هایی بیرون از مولکول دو رشته ای قرار می گیرند.

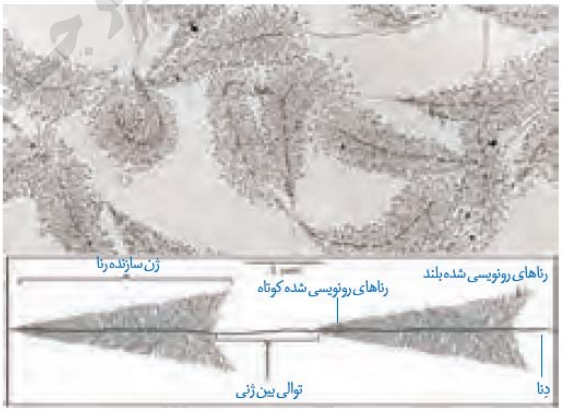
- **میانه (اینترون):** به نواحی که درمولکول دنا وجود دارد ولی رونوشت آن در رنای پیک سیتوپلاسمی حذف شده میانه(اینترون)می گویند.
- **بیانه (اگزون):** به بخش هایی از مولکول دنا، که رونوشت آنها در رنا حذف نمی شوند بیانه(اگزون)گفته می شود.
- **رنای نابالغ (رنای اولیه):** رنای رونویسی شده از رشته الگو، در ابتدا دارای رونوشت های میانهٔ دنا است. به این رنا، رنای نابالغ گفته می شود.
- **رنای بالغ:** با حذف این رونوشت ها (میانه ها) از رنای اولیه و پیوستن بخش های باقی مانده به هم(بیانه ها)، رنای بالغ ساخته می شود.



شکل ۵ــ طرح ساده‌ای از رشته الگوی مولکول دنا و رنای بالغ حاصل از آن.
به نظر شما حلقه‌های سبز میانه هستند یا بیانه؟

شدت و میزان رونویسی

- **میزان رونویسی یک ژن** به مقدار نیاز یاخته به فراورده های آن ژن بستگی دارد.
- بعضی ژن ها، مانند **ژن های سازنده** رنای رِنَاتی(rRNA) در یاخته های تازه تقسیم شده بسیار فعال اند.
- در یاخته های تازه تقسیم شده باید تعداد زیادی رنای رِنَاتی(rRNA) ساخته شود.
- ژن هایی که به مقدار زیادی به فراوردی آن نیاز است، هم زمان(پشت سر هم) تعداد زیادی رنابسپاراز از روی همان ژن رونویسی می کنند.
- در زیر **میکروسکوپ الکترونی**، اندازه رناهای ساخته شده از یک ژن، متفاوت دیده می شود.
- **دلیل** تفاوت در اندازهٔ رناهای در حال ساخت از روی یک ژن: زیرا در هر زمان، رنابسپارازها در مراحل مختلفی از رونویسی از روی این ژن هستند.
- در تصاویر (تصویر های گرفته شده به کمک میکروسکوپ الکترونی)، رناها از اندازهٔ کوتاه به بلند دیده می شوند.
- رناهای بلند در حال ساخت از روی یک ژن، در انتهای مراحل رونویسی هستند. (رونویسی از روی ژن زود تر شروع شده است.)
- رناهای کوتاه در حال ساخت از روی یک ژن، در ابتدای مراحل رونویسی هستند. (رونویسی از روی ژن دیرتر شروع شده است.)



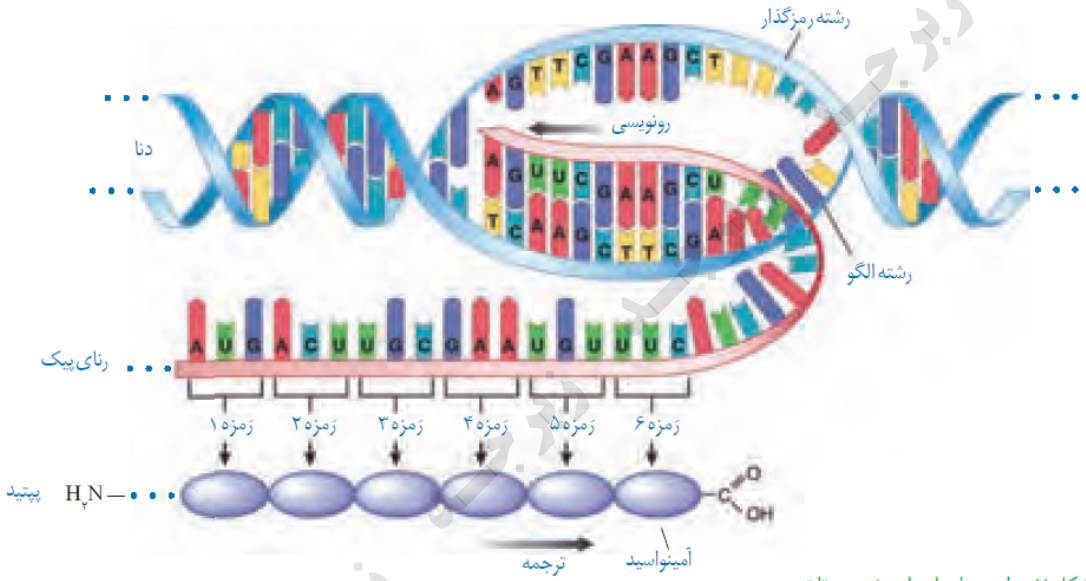
شکل ۶ ــ ساخته شدن هم‌زمان چندین رنا از روی ژن

فصل ۳ : به سوی پروتئین

- پلی پپتیدها از مهم ترین فراورده های ژن ها هستند.
- پروتئین ها اعمال مختلفی را در بدن انجام می دهند.
- ژن ها و پروتئین های حاصل از آن، صفات را ایجاد می کنند.

تبدیل زبان نوکلئیک اسیدی رنا به پلی پپتیدی

- در فرایند رونویسی از روی توالی های دنا، رنا ساخته می شود که هر دو از نوکلئوتید تشکیل شده اند.
- در ساختار پلی پپتیدها، آمینواسید وجود دارد.
- **فرایند ترجمه:** به ساخته شدن پلی پپتید از روی اطلاعات رنای پیک، ترجمه گفته می شود.



شکل ۷ــ طرح ساده‌ای از رونویسی تا ترجمه

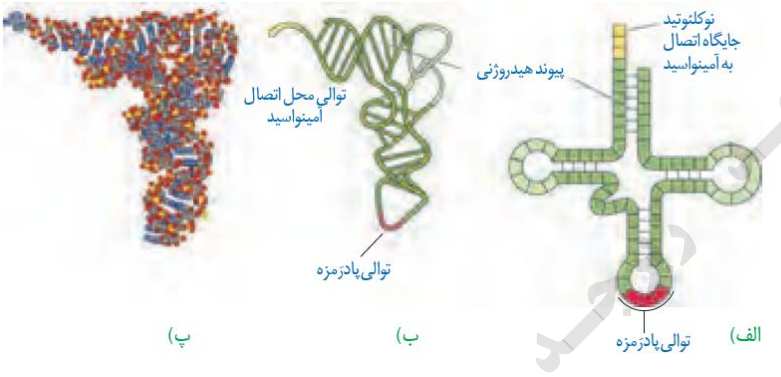
- **رمزه(کدون):** توالی های ۳ نوکلئوتیدی رنای پیک؛ که تعیین می کند کدام آمینواسیدها باید در ساختار پلی پپتید قرار بگیرد.
- در یاخته ۶۴ نوع رمزه(کدون) وجود دارد.
- رمزه آمینواسیدها در همهٔ جانداران یکسان اند.
- **رمزهٔ پایان:** رَمزه های **UAG ، UGA، UAA** هیچ نوع آمینواسیدی را رمز نمی کنند که به آنها رَمزهٔ پایان می گویند.
- حضور رَمزه های پایان در رنای پیک موجب **پایان یافتن عمل ترجمه** می شود.
- **رَمزهٔ آغاز:** توالی **AUG** است. رَمزه ای است که **ترجمه از آن آغاز می شود.** این رمزه، معرف **آمینواسید متیونین** نیز است.

عوامل لازم در ترجمه

- ترجمه نیازمند عوامل مختلفی است.
- در ترجمه براساس رمزه های رنای پیک (کدون های mRNA)، پلی پپتید خاصی ساخته می شود.
- **مواد اولیه مصرفی** در ترجمه، **آمینواسیدها** هستند.
- **رِناتَن ها(ریبوزوم ها)** و **رناهای ناقل(tRNA)** از **دیگر عوامل لازم** در ترجمه هستند.
- انرژی لازم برای تهیه پلی پپتید هم از مولکول های پر انرژی مانند **ATP** به دست می آید.

ساختار رنای ناقل (tRNA)

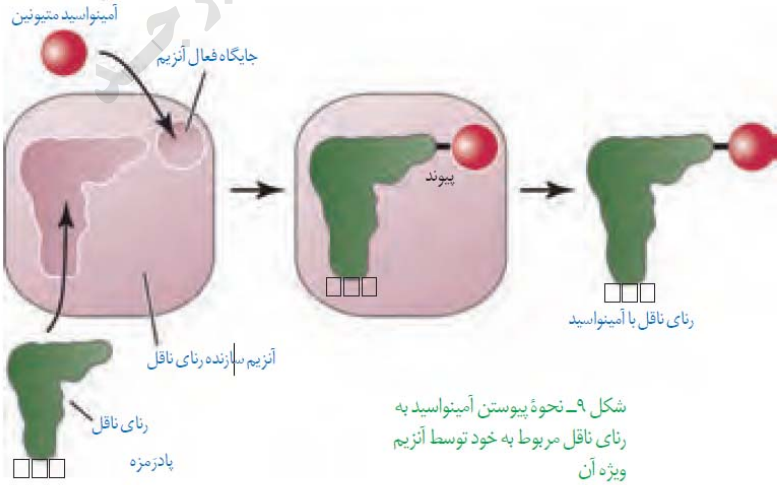
- رنای ناقل(tRNA) مانند سایر رناها پس از رونویسی دچار تغییراتی می شود.
- **در ساختار نهایی** رنای ناقل، نوکلئوتیدهای مکمل **می توانند** پیوند هیدروژنی ایجاد کنند.
- به دلیل ایجاد پیوند های هیدروژنی، رنای تک رشته ای، روی خود تا می خورد.
- **رنای ناقل در حالت فعال** : تاخوردگی های مجددی پیدا می کند که **ساختار سه بعدی** را به وجود می آورد.
- **در ساختار سه بعدی:**
  - یک بخش محل اتصال آمینواسید است.
  - بخش دیگر، توالی۳ نوکلئوتیدی به نام **پادرمزه (آنتی کدون)** است.
- **هنگام ترجمه،** این توالی(پادرمزه یا آنتی کدون) با توالی رمزهٔ مکمل خود پیوند هیدروژنی مناسب برقرار می کند.
- رناهای ناقل(tRNA) به جز در ناحیه پاد رمزه ای، در همه انواع، توالی های مشابهی دارند.
- تعداد انواع پاد رمزه ها(آنتی کدون ها) کمتر از رمزه ها(کدون ها) است؛ **مثلاً**برای رمزه های پایان، رنای ناقل وجود ندارد.



شکل ۸ ــ رنای ناقل
الف) تاخوردگی اولیه
ب) ساختار سه بعدی
پ) مدل مولکولی رنای ناقل

نحوهٔ عمل رنای ناقل

- آمینواسید به رنای ناقل(tRNA) متصل می شود.
- در یاخته ها، **آنزیم های ویژه ای** وجود دارند که **براساس نوع توالی پادرمزه**(آنتی کدون)، آمینواسید مناسب را به رنای ناقل متصل می کند.
- آنزیم های ویژه، با تشخیص پادرمزه(آنتی کدون) در رنای ناقل(tRNA)، آمینواسید مناسب را یافته و به آن وصل می کند.
- فرایناتصال آمینواسید به رنای ناقل(tRNA) نیازمند انرژی است.



شکل ۹ ــ نحوهٔ پیوستن آمینواسید به رنای ناقل مربوط به خود توسط آنزیم ویژه آن

ساختار رِناتَن

- **رِناتَن** در ساخت پلی پپتید نقش دارد.
- رِناتَن ها از **دو زیر واحد** تشکیل شده است.
- **هر زیر واحد** نیز از **رنا** و **پروتئین** تشکیل شده است.
- رنای رِناتَنی (rRNA)به وسیله **رنابسپاراز ۱** (RNAپلیمرازI) ساخته می شود.
- در یاخته، **پروتئین های رِناتَنی**(ریبوزومی) ساخته می شوند.
- رنای مربوط به رناتن ها(ریبوزوم ها) و پروتئین های رناتنی در کنار هم قرار گرفته و زیر واحد کوچک و بزرگ رِناتَن(ریبوزوم) را می سازند.
- رِناتَن(ریبوزوم) در ساختار کامل خود، **سه جایگاه** به نام **A، P و E** دارد.

مراحل ترجمه

- ترجمه فرایندی **پیوسته** است. برای سادگی در یادگیری آن را به سه مرحلهٔ **آغاز**، **طویل شدن** و **پایان** تقسیم می کنند.

۱- مرحله آغاز

- بخش هایی از رنای پیک(mRNA)، زیر واحد کوچک رِناتَن(ریبوزوم) را به سوی رمزهٔ آغاز، هدایت می کند.
- رنای ناقلی(tRNA) که مکمل توالی رمزه آغاز (کدون آغاز) است به رمزهٔ آغاز (کدون آغاز) متصل می شود. (پیوند هیدروژنی)
- با افزوده شدن زیر واحد بزرگ رِناتَن(ریبوزوم) به این مجموعه (زیر واحد کوچک و رنای پیک(mRNA))، ساختار رِناتَن(ریبوزوم) کامل می شود.
- **جایگاه P** در رِناتَن، محل قرارگیری رنای ناقل(tRNA) دارای آمینواسید است.
- **جایگاه P** در ابتدا توسط رنای ناقل (tRNA)متیونین اشغال می شود.
- **جایگاه A** محل قرارگیری رنای ناقل(tRNA) بعدی و آمینواسید متصل به آن خواهد بود.
- پیوند پپتیدی در **جایگاه A** برقرار می شود.
- **جایگاه E** محل خروج رنای ناقل بدون آمینواسید است.
- در مرحله آغاز فقط **جایگاهP** پر می شود و **جایگاه A** و **جایگاه E** خالی می ماند.

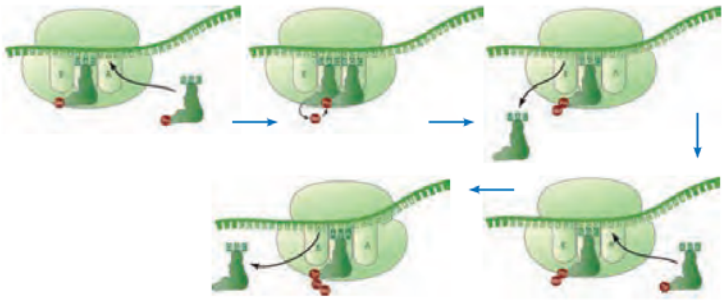
شکل ۱۱ــ مرحله آغاز ترجمه

۲- مرحلهٔ طویل شدن

- در این مرحله ممکن است رناهای ناقل(tRNA) مختلفی وارد **جایگاه A** رِناتَن شوند.
- **البته فقط** رنایی که مکمل رمزهٔ(کدون) **جایگاه A** است، استقرار پیدا می کند.
- رنایی که مکمل رمزهٔ(کدون) **جایگاه A** است، استقرار پیدا می کند.
- **سپس** آمینواسید**جایگاه P** از رنای ناقل(tRNA) خود جدا می شود و با آمینواسید **جایگاه A** پیوند برقرار می کند. (**پیوند پپتیدی**)
- پس از آن رِناتَن(ریبوزوم) **به اندازهٔ یک رمزه(کدون)** به سوی رمزه پایان(کدون پایان) پیش می رود.
- رنای ناقل که حامل رشتهٔ پپتیدی در حال ساخت است در **جایگاه P** قرار می گیرد(علت نام گذاری جایگاه P) و **جایگاه A** خالی می شود.
- وقتی **جایگاه A** خالی شود، پذیرای رنای ناقل(tRNA) بعدی خواهد شد.
- رنای ناقل(tRNA) بدون آمینواسید نیز در **جایگاهE** قرار می گیرد و سپس از این جایگاه خارج می شود.

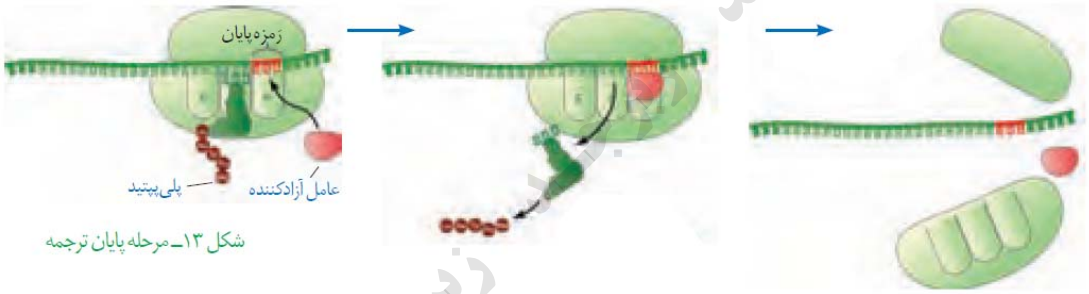
- **این فرایند بارها تکرار می شود** و طول زنجیرهٔ آمینواسیدی بیشتر می شود تا رِنَاق به یکی از رمزه های پایان (کدون های پایان) برسد.

شکل ۱۲ـ مرحله طویل شدن ترجمه



۳- مرحلهٔ پایان

- با ورود یکی از رمزه های پایان ترجمه در **جایگاه A**، این جایگاه توسط پروتئین هایی به نام **عوامل آزادکننده** اشغال می شود.
- برای رمز های پایان(کدون های پایان)، رنای ناقل مکمل وجود ندارد. (رمز های پایان، پادرمزهٔ(آنتی کدون) مکمل ندارند.)
- **عوامل آزادکننده** باعث جا شدن پلی پپتید از آخرین رنای ناقل(tRNA) می شوند.
- **عوامل آزادکننده** باعث جدا شدن زیرواحدهای رِنَاق(ریبوزوم) از هم و آزاد شدن رنای پیک(mRNA) می شوند.
- زیرواحدهای رِنَاق ها(ریبوزوم) می توانند مجدداً این مراحل را تکرار کنند تا چندین نسخه از یک پلی پپتید ساخته شود.

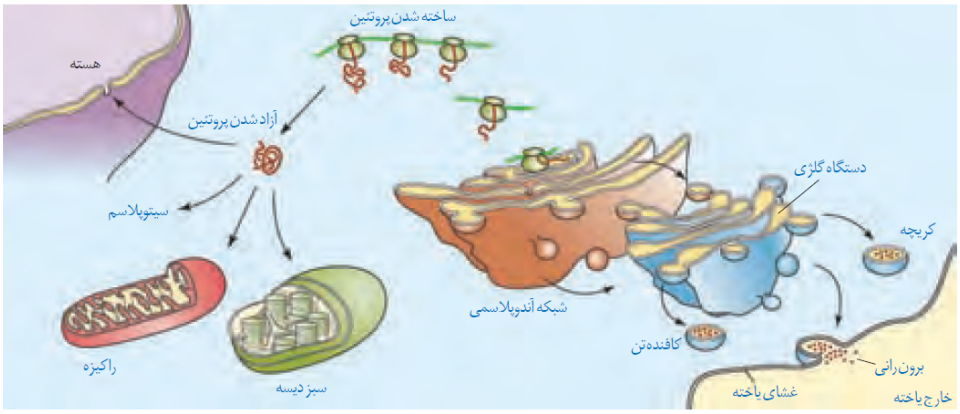


شکل ۱۳ـ مرحله پایان ترجمه

محل پروتئین سازی و سرنوشت آنها

- **ممکن است** پروتئین ها در بخش های مختلفی از یک یاخته ساخته شوند.
- به طور کلی پروتئین سازی در هر بخشی از یاخته که رِنَاق ها(ریبوزوم ها) حضور داشته باشند می تواند انجام شود.
- پروتئین های ساخته شده در سیتوپلاسم سرنوشت های مختلفی پیدا می کنند.
- **بعضی از پروتئین ها** به شبکهٔ آندوپلاسمی و دستگاه گلژی می روند و **ممکن است**:
  - **برای ترشح، به خارج از سلول بروند.**
  - **به بخش هایی مثل کُریچه (واکوئل) وکافنده‌تن(لیزوزوم) بروند.**
- **بعضی از پروتئین ها** در سیتوپلاسم می مانند.
- **بعضی از پروتئین ها** به راکیزه(میوکندری)، هسته و یا دیسه ها (پلاست ها) می روند.
- **براساس مقصدی که پروتئین باید برود،** توالی های آمینواسیدی در آن پروتئین خاص وجود دارد که آن پروتئین را به مقصد خود هدایت

شکل ۱۴ــ سرنوشت پروتئین های ساخته شده در سیتوپلاسم



سرعت و مقدار پروتئین سازی

- به طور کلی **سرعت و مقدار پروتئین سازی** در یاخته ها بسته به نیاز یاخته، تنظیم می شود.
- **در پیش هسته ای ها** پروتئین سازی حتی ممکن است پیش از پایان رونویسی رنای پیک (mRNA) آغاز شود.
- **طول عمر رنای پیک** (mRNA) در یاخته های پیش هسته ای(پروکاریوت) کم است.
- **برای پروتئین هایی که به مقدار بیشتری مورد نیازند،** ساخت پروتئین ها، به طور هم زمان و پشت سر هم توسط مجموعه ای از رِناَق ها انجام می شود. اگر پروتئینی به مقدار بیشتری مورد نیاز باشد، مجموعه ای از رِناَق ها تعداد بیشتری از آن پروتئین را در واحد زمان می سازند.
- **در این مجموعه(مجموعه ای از رناتن ها)** ، رِناَق ها مانند دانه های تسبیح و رنای پیک شبیه نخی است که از درون این دانه ها می گذرد.
- همکاری جمعی رِناَق ها به پروتئین سازی **سرعت بیشتری** می دهد.
- **در یاخته های هوهسته ای ها(یوکاریوت)،** تجمع رِناَق ها نیز دیده می شوند.
- **در یاخته های هوهسته ای ها،** ساز و کارهایی برای حفاظت رنای پیک در برابر تخریب وجود دارد.
- ساز و کارهایی برای حفاظت رنای پیک در برابر تخریب، موجب فرصت بیشتری برای پروتئین سازی هست.
- در مجموع، این عوامل(ساز و کارهایی برای حفاظت رنای پیک در برابر تخریب) موجب طولانی تر شدن عمر رنای پیک پیش از تجزیه می شود

گفتار ۳ : تنظیم بیان ژن

- همه یاخته های پیکری بدن از تقسیم رشتمان(تقسیم میتوز) یاخته تخم ایجاد می شوند.
- یاخته های حاصل از یک تخم، از نظر فام تنی (کروموزومی) و ژن ها یکسان اند.
- در ادامهٔ تقسیمات و رشد جنین، یاخته های متفاوتی ایجاد می شوند که اعمال مختلفی انجام می دهند.
- یاخته های عصبی و ماهیچه ای بدن یک فرد، ژن های یکسانی دارند **ولی** دارای عملکرد و شکل متفاوتی هستند.
- **دلیل تفاوت در یاخته های حاصل از یک تخم:** در هر یاخته تنها تعدادی از ژن ها فعال و سایر ژن ها غیر فعال هستند.
- **بیان ژن (روشن شدن ژن):** هرگاه اطلاعات ژنی در یک یاخته مورد استفاده قرار بگیرد، آن ژن بیان شده و به اصطلاح روشن است.
- **بیان نشدن ژن (خاموش شدن ژن):** ژنی که مورد استفاده قرار نمی گیرد خاموش است و به اصطلاح بیان نشده.
- مقدار، بازه و زمان استفاده از ژن **در یاخته های مختلف یک جاندار** ممکن است فرق داشته باشد .
- مقدار، بازه و زمان استفاده از ژن **در یک یاخته** از یک جاندار هم نیز بسته به نیاز متفاوت است.
- **فرایندهای تنظیم بیان ژن:**
  - **تعریف:** به فرایندهایی که تعیین می کنند در چه هنگام، به چه مقدار و کدام ژن ها بیان شوند و یا بیان نشوند.
  - **تنظیم بیان ژن** فرایندی بسیار دقیق و پیچیده است و عوامل متعددی ممکن است بر آن اثر بگذارند.
  - **تنظیم بیان ژن** موجب می شود تا جاندار به تغییرات پاسخ دهد.
    - **مثال:** در گیاه، نور می تواند باعث فعال شدن ژن سازندهٔ آنزیمی شود که در فتوسنتز مورد استفاده قرار می گیرد. در نبود نور این ژن بیان نمی شود .
  - **تنظیم بیان ژن** می تواند موجب ایجاد یاخته های مختلفی از یک یاخته شود.
    - **مثال:** یاخته های متفاوتی که از یاخته های بنیادی مغز استخوان ایجاد می شوند.

تنظیم بیان ژن در پروکاریوت ها

- **محصول ژن**، رنا و پروتئین است.
- تغییر در فعالیت ژن ها، بر ساخت رنا و پروتئین نیز اثر می گذارد.
- تنظیم بیان ژن در پروکاریوت ها می تواند در هر یک از مراحل ساخت رنا و پروتئین تأثیر بگذارد.
- ولی **به طور معمول** تنظیم بیان ژن در مرحلهٔ **رونویسی** انجام می شود.
- در مواردی هم **ممکن است** یاخته با تغییر در پایداری (طول عمر) رنا یا پروتئین، فعالیت آن را تنظیم کند.

تنظیم رونویسی در پروکاریوت ها

- **عواملی** به پیوستن رنابسپاراز به توالی راه انداز کمک می کنند و یا از این کار جلوگیری می کنند.
- کمک **عواملی** به پیوستن رنابسپاراز به توالی راه انداز، رونویسی از ژن را تسهیل می کند.
- جلوگیری **عواملی** از پیوستن رنابسپاراز به توالی راه انداز، رونویسی از ژن را ممانعت می کند.
- **مثال:** با اتصال پروتئین های خاصی به بخشی از دنا که سر راه رنابسپاراز است، از انجام رونویسی جلوگیری می شود.
- نمونهٔ این نوع تنظیم، در نوعی **باکتری به نام اشرشیا کلای** شناخته شده است.
- قند مصرفی ترجیحی باکتری اشر شیا کلای **گلوکز** است.
- اگر گلوکز در محیط باکتری وجود نداشته باشد ولی قند **لاکتوز** وجود داشته باشد، باکتری می تواند از این قند استفاده کند.
- لاکتوز متفاوت از گلوکز بوده است و آنزیم های لازم برای مصرف لاکتوز نیز متفاوت است.
- **وقتی لاکتوز در محیط وجود دارد:** تولید آنزیم های تجزیه کننده لاکتوز
- **وقتی لاکتوز در محیط وجود ندارد یا کاهش یافته است:** توقف یا کاهش تولید آنزیم های تجزیه کننده لاکتوز
  - در پیش هسته ای ها بیان ژن به دو صورت منفی و مثبت تنظیم می شود.

تنظیم منفی رونویسی

- **در تنظیم منفی رونویسی**
  - رونویسی با چسبیدن رنابسپاراز به راه اندازِژن شروع می شود.
  - اگر مانعی بر سر راه رنابسپاراز وجود داشته باشد، رونویسی انجام نمی شود.
- **پروتئین مهار کننده:** مانع پیش روی رنابسپاراز نوعی پروتئین به نام مهارکننده است.
- **پروتئین مهارکننده** به توالی خاصی از دنا به نام **اپراتور** متصل می شود و **جلوی حرکت رنابسپاراز را می گیرد.**
- **لاکتوز** موجود در محیط، به باکتری وارد می شود و با **اتصال به مهارکننده**، شکل آن را تغییر می دهد.
- **تغییر شکل مهارکننده،** آن را از اپراتور جدا می کند و نیز مانع از اتصال مهارکننده به اپراتور می شود.
- با برداشته شدن مانع سر راه، رنابسپاراز می تواند رونویسی ژن ها را انجام دهد.
- محصولات این ژن ها تجزیه لاکتوز را ممکن می کند.

شکل ۱۶ــ الف) عدم رونویسی ژن‌ها در غیاب لاکتوز ب) رونویسی ژن‌ها در حضور لاکتوز

تنظیم مثبت رونویسی

- در این نوع تنظیم، **پروتئین های خاصی** به رنابسپاراز کمک می کنند تا بتواند به راه انداز متصل شود و رونویسی را شروع کند.
- مثال این نوع تنظیم نیز در باکتری اشرشیاکلای وجود دارد.
- اگر در محیط باکتری، **قند مالتوز** وجود داشته باشد، درون باکتری آنزیم هایی ساخته می شوند که در تجزیهٔ مالتوز دخالت دارند.
- **در عدم حضور مالتوز** این آنزیم ها ساخته نمی شوند چون باکتری نیازی به آنها ندارد.
- تنظیم رونویسی در مورد ژن هایی که منجر به تولید آنزیم های تجزیه کنندهٔ مالتوز می شوند، **به صورت مثبت** انجام می شود.
- **در حضور قند مالتوز،** انواعی از پروتئین به نام **فعال کننده** وجود دارند که به توالی های خاصی از دنا متصل می شوند.
- توالی هایی خاصی از دنا که پروتئین **فعال کننده** به آن متصل می شود، **جایگاه اتصال فعال کننده** گفته می شود.
- **در حضور مالتوز در محیط،** پروتئین فعال کننده به جایگاه خود(**جایگاه اتصال فعال کننده**) متصل می شود.
- **پس از اتصال،** پروتئین فعال کننده به رنابسپاراز کمک می کند تا به راه انداز متصل شود و رونویسی را شروع کند.
  - عاملی که سبب می شود که فعال کننده به جایگاه خود بچسبد، **مالتوز** است.
  - **اتصال مالتوز به فعال کننده** باعث پیوستن فعال کننده به جایگاه اتصال شده و رونویسی شروع می شود.

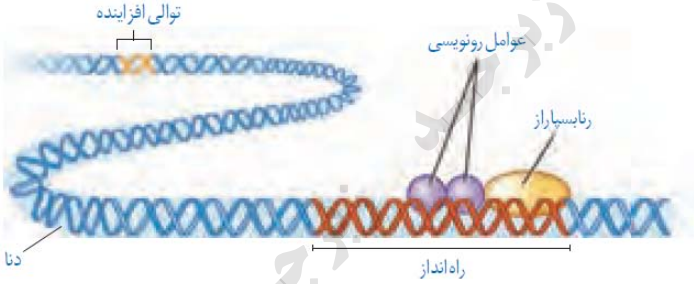
شکل ۱۷ــ تنظیم مثبت رونویسی ژن‌های مؤثر در تجزیه مالتوز

تنظیم بیان ژن در هو هسته ای ها

- تنظیم بیان ژن در هو هسته ای(یوکاریوت) ها پیچیده تر از پیش هسته ای(پروکاریوت) هاست.
- تنظیم بیان ژن در هو هسته ای ها می تواند در مراحل بیشتری انجام شود.
- یاخته های هو هسته ای به وسیلهٔ غشاها به بخش های مختلفی تقسیم شده اند.
- اگر یاخته بخواهد نسبت به یک ماده واکنش نشان دهد باید عوامل به طریقی از غشاها عبورکنند و ژن ها را تحت تأثیر قرار دهند.
- در یاخته های هو هسته ای، **بیشتر** ژن ها درهسته و **برخی** در راکیزه و دیسه ها قرار دارند.
- در هر یک از این محل ها (هسته، راکیزه، دیسه)، یاخته می تواند بر بیان ژن نظارت داشته باشد.
- تنظیم بیان ژن در هو هسته ای ها می تواند در مراحل متعددی انجام شود.

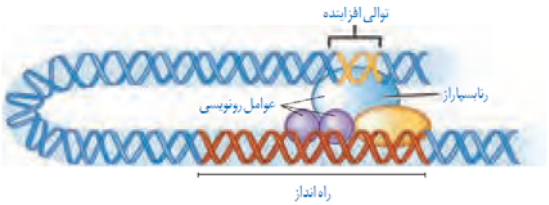
تنظیم بیان ژن در مرحلهٔ رونویسی

- در هو هسته ای ها نیز مانند پیش هسته ای ها، رونویسی با پیوستن رنابسپاراز به راه انداز آغاز می شود.
- **عوامل رونویسی:**
  - در هو هسته ای ها رنابسپاراز نمی تواند به تنهایی راه انداز را شناسایی کند.
  - در هو هسته ای ها رنابسپاراز برای پیوستن به راه انداز نیازمند پروتئین هایی به نام عوامل رونویسی هستند.
  - گروهی از عوامل رونویسی با اتصال به نواحی خاصی از راه انداز، رنابسپاراز را به محل راه انداز هدایت می کنند.
  - چون تمایل پیوستن عوامل رونویسی به راه انداز در اثر عواملی تغییر می کنند، مقدار رونویسی ژن آن هم تغییر می کند.



شکل ۱۸ـ تنظیم بیان ژن در هو هسته ای ها

- **توالی افزاینده :**
  - در هو هسته ای ها ممکن است **عوامل رونویسی دیگری!** به بخش های خاصی از دنا به نام توالی افزاینده متصل شوند.
  - با پیوستن **عوامل رونویسی دیگر!** به توالی افزاینده و با ایجاد خمیدگی در دنا، عوامل رونویسی در کنار هم قرار می گیرند.
  - کنار هم قرارگیری این عوامل (عوامل رونویسی و عوامل رونویسی دیگر!)، سرعت رونویسی را افزایش می دهند.
  - توالی های افزاینده متفاوت از راه انداز هستند و **ممکن است** در فاصلهٔ دوری از ژن قرار داشته باشند.
  - اتصال این پروتئین ها(عوامل رونویسی) بر سرعت و مقدار رونویسی ژن مؤثر است.



شکل ۱۹ـ توالی افزاینده و عوامل رونویسی متصل به آن

تنظیم بیان ژن در مراحل غیررونویسی

- در هو هسته ای ها تنظیم بیان ژن می تواند پیش از رونویسی یا پس از رونویسی انجام شود.
- **مثالی از تنظیم بیان ژن پس از رونویسی:**
  - اتصال بعضی رناهای کوچک مکمل به رنای پیک
  - با این اتصال، از کار رِنَاز(ریبوزوم) جلوگیری می شود.
  - در نتیجه، عمل ترجمه متوقف و رنای ساخته شده پس از مدتی تجزیه می شود.
- **مثالی از تنظیم بیان ژن پیش از رونویسی:**
  - این روش در سطح فام تنی(کروموزومی) است.
  - به طور معمول بخش های فشرده فام تن کمتر در دسترس رنابسپارازها قرار می گیرند.
  - یاخته ها می تواند با تغییر در میزان فشردگی فام تن در بخش های خاصی، دسترسی رنا بسپاراز را به ژن مورد نظر تنظیم کند.
- **روش های دیگر تنظیم بیان ژن :**
  - ارتباط به طول عمر رنای پیک دارد.
  - افزایش طول عمر رنای پیک موجب افزایش محصول می شود.
  - این فرایندها (افزایش طول عمر رنای پیک) در میزان پروتئین سازی مؤثر خواهند بود.
- **شیوه های دیگری نیز در تنظیم بیان ژن مؤثرند که نحوه عمل بسیاری از آنها ناشناخته است.**

زیرجد زیرجد زیرجد

زیست ۱۲

ویژه امتحانات

نهایی

زبرجد

فصل سوم

انتقال اطلاعات در نسل ها

۰۹۱۱ ۲۷۶ ۲۷۵

فصل سوم

انتقال اطلاعات در نسل ها

- شباهت بین فرزندان و والدین، گویای آن است که ویژگی های والدین به نحوی به فرزندان منتقل می شود.
- در تولید مثل جنسی ارتباط بین نسل ها را **کامه ها** (گامت ها) برقرار می کنند.
- ویژگی های هریک از والدین توسط دستورالعمل هایی که در دِنای موجود در **کامه ها** قرار دارد، به نسل بعد منتقل می شود.
- پیش از کشف قوانین وراثت، **تصور بر آن بود** که صفات فرزندان، آمیخته ای از صفات والدین و حد واسطی از آنهاست.
- **مثلاً** اگر یکی از والدین بلندقد و دیگری کوتاه قد باشد، فرزند آنان قدی متوسط خواهد داشت.
- مشاهدات متعدد نشان داد که **این تصور درست نیست**.
- **در اواخر قرن نوزدهم**، زمانی که هنوز ساختار و عمل دِنا و ژن ها معلوم نبود.
- در اواخر قرن نوزدهم، **گریگور مندل** توانست قوانین بنیادی وراثت را کشف کند.
- به کمک قوانین مندل می شد صفات فرزندان را پیش بینی کرد.

درس ۱ : مفاهیم پایه

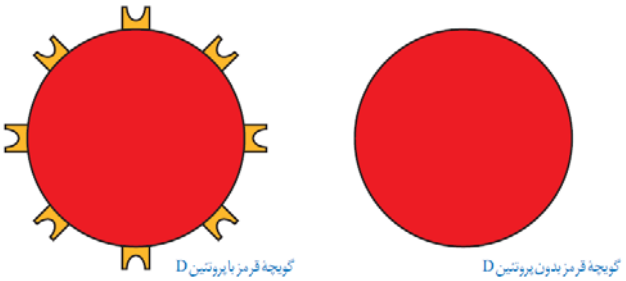
- هر یک از ما ویژگی هایی داریم که ما را با آنها می شناسند.
- بعضی از این ویژگی هایی که توسط آنها شناخته می شویم، را از والدین خود دریافت کرده ایم.
- **مثال هایی از ویژگی های ارثی:** رنگ چشم، رنگ مو، گروه خونی
- **مثال هایی از ویژگی های غیر ارثی:** تغییر تیره شدن رنگ پوست، به علت قرارگرفتن در معرض آفتاب
- **علم ژن شناسی (ژنتیک)**، شاخه ای از زیست شناسی که به چگونگی وراثت صفات از نسلی به نسل دیگر می پردازد.
- **صفت:** در علم ژن شناسی(ژنتیک)، ویژگی های ارثی جانداران را صفت می نامند.
- هر یک از صفات به شکل های مختلفی دیده می شوند.
  - **رنگ چشم** ممکن است به رنگ مشکی، قهوه ای، سبز یا آبی باشد.
  - **حالت مو** ممکن است به شکل صاف، موج دار یا فر دیده شود.
- به انواع مختلف یک صفت، **شکل** های آن صفت می گویند.

گروه های خونی

- وقتی می گویند گروه خونی شخصی A^+ است در واقع «دو» گروه خونی را برای او مشخص کرده اند.
  - گروه خونی ABO
  - گروه خونی Rh

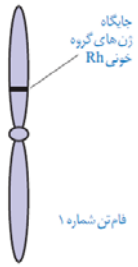
گروه خونی Rh

- گروه خونی Rh بر اساس بودن یا نبودن پروتئینD است که در غشا گویچه های خونی قرمز جای دارد.
  - **گروه خونیRh مثبت :** اگر پروتئینD در غشا گویچه های خونی وجود داشته باشد، گروه خونیRh مثبت است .
  - **گروه خونیRh منفی:** اگر پروتئینD در غشا گویچه های خونی وجود داشته باشد، گروه خونیRh منفی است .



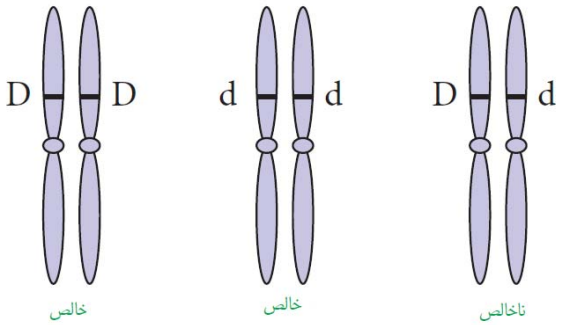
شکل ۲ـ مبنای گروه خونی Rh پروتئین D

- بود و نبود پروتئینD به نوعی ژن بستگی دارد.
- دو ژن در ارتباط پروتئینD ، در میان مردم دیده می شود.
  - **ژن D :** ژنی که می تواند پروتئینD را بسازد .
  - **ژن d :** ژنی که نمی تواند پروتئینD را بسازد .



شکل ۳ـ جایگاه ژن‌های Rh

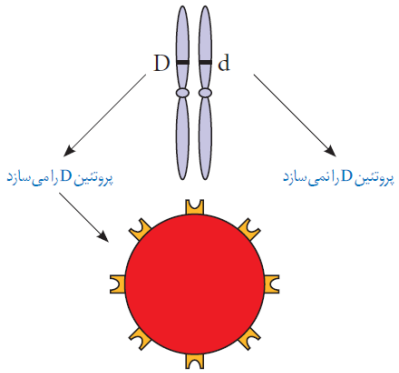
- ژن D و ژن d، جای مشخصی در فام تن (کروموزوم) دارند.
- ژن D و ژن d، هر دو، جای یکسانی از فام تن (کروموزوم) شمارهٔ ۱ را به خود اختصاص داده اند.
- **توجه داشته باشید** که هر فام تن(کروموزوم) شماره ۱ در این جایگاه **فقط** یکی از ژن های D **یا** d را دارد. نه هردو را.
- به این جایگاه از فام تن (کروموزوم) شماره۱ ، **جایگاه ژن های Rh** می گویند.
- **دِگره (الل) :** به D و d که شکل های مختلف صفت Rh را تعیین می کنند و هر دو جایگاه ژنی یکسانی دارند؛ دگره (الل) می گویند.
- از آنجا که هر یک از انسان ها دو فام تن (کرروموزوم) شمارهٔ ۱ داریم، پس دو دگره (الل) هم برای ژن Rh داریم.
  - ممکن است در فردی هر دو فام تنِشمارهٔ ۱ دگره (الل) D را داشته باشند. (فرد برای این صفت **خالص** است.) (**DD**)
  - ممکن است در فردی هر دو فام تنِشمارهٔ ۱ دگره (الل) d را داشته باشند. (فرد برای این صفت **خالص** است.) (**dd**)
  - ممکن است در فردی در فام تن های شمارهٔ ۱، یک فام تن D را داشته باشد و فام تن دیگر d را داشته باشد. (فرد برای این صفت **ناخالص** است.) (**Dd**)



شکل ۴ـ ژن‌نمودهای خالص و ناخالص
در سه فرد مختلف

- گروه خونی فردی که **DD** است، **مثبت** است.
- گروه خونی فردی که **Dd** است؛ **مثبت** است.
- گروه خونی فردی که **dd** است، **منفی** است.
- **افراد ناخالص**، گروه خونی مثبت را خواهند داشت.

- اگر دو دگرهٔ D و d کنار هم قرار بگیرند، این آلل **D** است که **بروز** می کند.
- **دگره (الل) D بارز است** و طبق قرارداد، دگره بارز را با **حرف بزرگ** نشان می دهند.
- **دگرهٔ (الل) d نهفته است** و طبق قرارداد، دگره بارز را با **حرف کوچک** نشان می دهند.
- بین دگره ها **رابطهٔ بارز و نهفتگی** برقرار است.
- توضیح علت رابطهٔ بارز و نهفتگی دگره های گروه خونی Rh کار آسانی است.
- داشتن تنها یک دگره D کافی است تا در غشای گویچه های قرمز پروتئین D مشاهده شود.
- خونی فردی که برای این صفت ناخالص است، مثبت خواهد شد.



شکل ۵ ـ توضیح رابطهٔ بارز و نهفتگی بین آلل های گروه خونی Rh

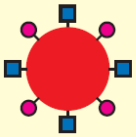
- **ژن نمود (ژنوتیپ) :** ترکیب دگره ها(الل ها) را در فرد است.
- **رخ نمود (فنوتیپ):** شکل ظاهری یا حالت بروز یافته صفت در فرد است.

ژن‌نمود	رخ‌نمود
DD	گروه خونی +
Dd	گروه خونی+
dd	گروه خونی-

جدول ۱ ـ انواع ژن‌نمود و رخ‌نمود گروه خونی Rh

گروه خونی ABO

- در گروه خونی ABO خون به چهار گروه A، B، AB، O گروه بندی می شود.
- این گروه بندی **بر مبنای** بودن یا نبودن **دو نوع کربوهیدرات** به نام های A و B **در غشای گویچه های قرمز** است.

	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

شکل ۶ ـ مبنای گروه خونی ABO

- اضافه شدن کربوهیدرات های A و B به غشای گلبول قرمز، یک واکنش آنزیمی است.

- **دو نوع آنزیم وجود دارد:**
  - **آنزیم A** که کربوهیدرات A، را به غشا اضافه می کند.
  - **آنزیم B** که کربوهیدرات B را به غشا اضافه می کند.
- اگر هیچ یک از این دو آنزیم وجود نداشته باشند، آن گاه هیچ کربوهیدراتی اضافه نخواهد شد.
- برای صفت گروه خونی ABO، **سه دگره** وجود دارد.
  - **(دگرهٔ A):** دگره ای که آنزیم A را می سازد.
  - **(دگرهٔ B):** دگره ای که آنزیم B را می سازد.
  - **(دگرهٔ O):** دگره ای که هیچ آنزیمی نمی سازد.
- **جایگاه ژن های گروه خونی** در فام تن (کروموزوم) **شمارهٔ ۹** است.
- تشخیص رخ نمود برای ژن نمودهای خالص AA وBB وOO آسان است.
- دگرهٔ A نسبت به دگرهٔ O بارز است.
- دگرهٔ B نسبت به دگرهٔ O بارز است.
- دگرهٔ A و دگرهٔ B نسبت به **هم توان** هستند.

ژن نمود (ژنوتیپ)	آنزیم	کربوهیدرات روی غشای گلبول قرمز	گروه خونی
(ژنوتیپ **خالص**) AA	فقط آنزیم A ساخته می شود	کربوهیدرات A قرار می گیرد	**گروه خونی A**
(ژنوتیپ **خالص**) BB	فقط آنزیم B ساخته می شود	کربوهیدرات B قرار می گیرد	**گروه خونی B**
(ژنوتیپ **خالص**) OO	هیچ کدام ساخته نمی شوند	کربوهیدرات A و B را ندارند	**گروه خونی O**
(ژنوتیپ **ناخالص**) AB	هر دو آنزیم A و B ساخته می شوند	هر دو کربوهیدرات A وB را دارند	**گروه خونی AB**
(ژنوتیپ **ناخالص**) AO	آنزیم A ساخته می شود	کربوهیدرات A قرار می گیرد	**گروه خونی A**
(ژنوتیپ **ناخالص**) BO	آنزیم B ساخته می شود	کربوهیدرات B قرار می گیرد	**گروه خونی B**

- دگرهٔ A همان I^A است.
- دگرهٔ B همان I^B است.
- دگرهٔ O همان i است.

بارزیت ناقص

- **رابطهٔ بارزیت ناقص:** آن موقعی است که صفت در حالت ناخالص، به صورت حدواسطِحالت های خالص مشاهده می شود.
- مثال: رنگ گل میمونی
- دو دگره برای رنگ گل میمونی وجود دارد:
  - دگرهٔ قرمز **(R)**
  - دگرهٔ سفید **(W)**

ژن نمود (ژنوتیپ)	رخ نمود (فنوتیپ)
RR	گل قرمز
RW	گل صورتی
WW	گل سفید

WW سفید RW صورتی RR قرمز

شکل ۷ـ گل میمونی

گفتار ۲ : انواع صفات

- فام تن ها به دو دستهٔ **فام‌تن های غیرجنسی** و **فام‌تن های جنسی** تقسیم می شوند.
- فام تن های جنسی انسان **X** و **Y** هستند.
- **صفت مستقل از جنس:** صفاتی را که جایگاه ژنی آنها در یکی از فام تن های **غیرجنسی** قرار داشته باشد.
- **صفت وابسته به جنس:** صفاتی را که جایگاه ژنی آنها در یکی از دو فام تن **جنسی** قرار داشته باشد. **(صفات وابسته به X)**

وراثت صفات مستقل از جنس

- Rh یک صفت مستقل از جنس است.
- هر یک از پدر و مادر، از هر جفت فام تن همتا، تنها یکی را از طریق کامه ها (سلول های جنسی) به نسل بعد منتقل می کنند.

- **اگر پدر و مادر هر دو ژنوتیپ (ژن نمود) Dd داشته باشند:**
  - **پدر** از نظرRh دو نوع کامه تولید می کنند: یکی کامه ای که D دارد. و دیگری کامه ای که d دارد.
  - **مادر** از نظرRh دو نوع کامه تولید می کنند: یکی کامه ای که D دارد. و دیگری کامه ای که d دارد.

- ژن نمود فرزندان به این بستگی دارد که کدام کامه ها با یکدیگر لقاح پیداکنند.
- ژن نمود فرزندان را می توان با روشی به نام **مربع پانت** به دست آورد.
- **پانت** نام دانشمندی است که این روش را پیشنهاد کرده است.
- **در روش مربع پانت،**
  - **ابتدا** گامت های والدین را به طور جداگانه در سطر و ستون یک جدول می نویسیم.
  - **بعد** خانه های جدول را با کنار هم قرار دادن کامه های سطر و ستون متناظر هم پر می کنیم.

کامه های پدر / کامه های مادر	D	d
D	DD	Dd
d	dD	dd

جدول ۲ـ مربع پانت

- باید توجه داشت که ژن نمود های Dd وdD یکسان اند. (معمولاًابتدا حرف بزرگ نوشته می شود).
- بنابراین هر فرزندی که متولد می شود می تواند یکی از ژن نمود های DD و Dd وdd را داشته باشد.

فعّالیت ۱

- پدر گروه خونی O و مادری گروه خونی AB دارد. چه ژن نمود و رخ نمود هایی برای فرزندان آنان پیش بینی می کنید؟

کامه های پدر / کامه های مادر	A	B
O	AO	BO
O	AO	BO

صفت وابسته به X (صفت وابسته به جنس)

- صفات وابسته به جنس (وابسته به X) : گاهی ژنِ‌صفتی که بررسی می شود در فام تن X قرار دارد. به این صفات، **وابسته به X** می گویند.
- **مثال: هموفیلی:**
  - یک بیماری وابسته به و نهفته است .
  - **دگرهٔ (الل)** این بیماری که روی فام تن X قرار دارد **نهفته** است.
  - در این بیماری، فرایند لخته شدن خون دچار اختلال می شود.
  - **شایع ترین نوع هموفیلی** مربوط است به فقدان عامل انعقادی VIII (هشت) است.
  - دگرهٔ (الل) بیماری h است. (دگرهٔ نهفته)
  - دگرهٔ (الل) سالم H است. (دگرهٔ بارز)
  - دگره ها به دلیل وابسته به X بودن، به صورت بالا نویس X^H و X^h نوشته می شود.
  - در فام تن (کروموزوم) Y جایگاهی برای ژن دگره های H و h وجود ندارد.

	زن	مرد
سالم	X^HX^H	X^HY
ناقل	X^HX^h	ــــ
هموفیل	X^hX^h	X^hY

جدول ۳ــ انواع ژن‌نمودها و رخ‌نمودها برای هموفیلی

- **فرد ناقل** :فردی است که بیمار نیست (سالم است) اما ژن بیماری را دارد و می تواند به نسل بعد منتقل کند.
- **مسئله :** مردی هموفیل قصد دارد با زنی ازدواج کند که سالم است و ناقل هم نیست. زن می خواهد بداند آیا ممکن است فرزند حاصل از این ازدواج، هموفیل باشد؟
- **حل مسئله:**
  - ژن نمود مرد هموفیل X^hY است. و گامت هایی که تولید می کند X^h و Y است.
  - ژن نمود زن سالم X^HX^H است و برای این صفت فقط یک نوع گامت X^H تولید می کند.
  - ژن نمود ها و رخ نمود های نسل های بعد را می توان به کمک مربع پانت یافت.

کامه های پدر / کامه های مادر	X^h	Y
X^H	X^HX^h دختر ناقل	X^HY پسر سالم

جدول ۴ــ ژن‌نمودو رخ‌نمود نسل بعد

  - بنابراین فرزندان حاصل از این ازدواج هموفیل نخواهند بود.

فعّالیت ۲

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

پاسخ: ژنوتیپ مرد سالم X^HY است و دو نوع گامت می دهد. Y و X^H

ژنوتیپ زن هموفیل X^hX^h است و یک نوع گامت می دهد. X^h

کامه های پدر / کامه های مادر	X^H	Y
X^h	X^HX^h دختر ناقل	X^hY پسر هموفیل

صفات پیوسته و گسسته

- **صفت پیوسته:** صفتی که هر عددی برای آن بین یک حداقل و یک حداکثر، ممکن است باشد. مانند اندازهٔ قد انسان.
- **صفت گسسته:** صفتی که تنها دو شکل از آن وجود دارد. مانند صفت Rh در انسان.

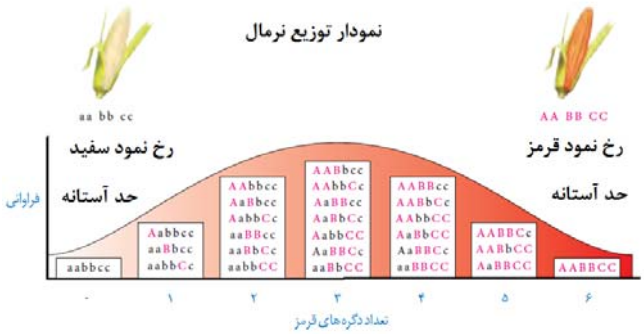
صفات تک جایگاهی و چند جایگاهی

- **صفات تک جایگاهی** : صفاتی هستند که یک جایگاه ژن در فام تن دارند.
- رخ نمود صفات تک جایگاهی، غیرپیوسته است.
- مانند صفت گروههای خونی ABO که یک جایگاه مخص در کروموزوم شمارهٔ ۹ انسان دارند.
- مثلاًرنگ گل میمونی یا سفید، یا قرمز یا صورتی (بدون طیف) است.
- **صفات چند جایگاهی**: صفاتی هستند که در بروز آنها بیش از یک جایگاه ژن شرکت دارد.
- صفات چند جایگاهی رخ نمود های پیوسته ای دارند.
- مانند رنگ نوعی ذرت که رنگ این ذرت طیفی از سفید تا قرمز است.

شکل ۸ـ رنگ های متفاوت ذرت

- صفت رنگ در این نوع ذرت صفتی با **سه جایگاه ژنی** است.
- هر کدام از جایگاه ها دو دگره (الل) دارند.
- برای نشان دادن ژن ها در این سه جایگاه، از حروف بزرگ و کوچک A و B و C استفاده می کنیم.
- **برحسب نوع ترکیب دگره ها**، رنگ های مختلفی در این نوع از ذرت ها ایجاد می شود.
- **دگره های بارز**، رنگ **قرمز** را به وجود می آورند.
- **دگره های نهفته**، رنگ **سفید** را به وجود می آورند.
- **دو آستانهٔ طیف وجود دارد:**
  - **فنوتیپ خالص (رخ نمود خالص) قرمز با ژنوتیپ (ژن نمود)** AABBCC
  - **فنوتیپ خالص (رخ نمود خالص) سفید با ژنوتیپ (ژن نمود)** aabbcc

- **در رخ نمود های ناخالص**، هرچه تعداد دگره های بارز بیشتر باشد، مقدار رنگ قرمز بیشتر است.
- صفات چند جایگاهی رخ نمود های پیوسته ای دارند. یعنی افراد جمعیت این ذرت، در مجموع طیف پیوسته ای بین سفید و قرمز هستند.
- **نمودار توزیع فراوانی** این رخ نمود ها شبیه **زنگوله** است.



شکل ۹ـ چگونگی تعیین رنگ در ذرت

اثر محیط

- **گاهی** برای بروز یک رخ نمود تنها وجود ژن کافی نیست.
- **برای مثال** در گیاهان، ساخته شدن سبزینه علاوه بر ژن، به نور هم نیاز دارد.
- محیط انسان، شامل عوامل متعددی است.
- تغذیه و ورزش عواملی محیطی اند که می توانند بر ظهور رخ نمود اثر بگذارند.
- **به عنوان مثال،** قد انسان به تغذیه و ورزش هم بستگی دارد.
- بنابراین نمی توان تنها از روی ژن ها، علت اندازه قد یک نفر را توضیح داد.

مهار بیماری های ژنتیک

- **در حال حاضر** نمی توان بیماری های ژنتیک را درمان کرد (مگر در موارد معدود).
- **گاهی** می توان با تغییر عوامل محیطی، بروز اثر ژن های عامل بیماری های ژنتیکی را مهار کرد.
- **مثال** این موضوع، بیماری فنیل کتونوری **PKU** است.
- **در بیماری فنیل کتونوری**
  - **آنزیمی** که آمینواسید **فنیل آلانین** را می تواند **تجزیه** کند **وجود ندارد.**
  - **تجمع** فنیل آلانین در بدن به ایجاد **ترکیبات خطرناک** منجر می شود.
  - در این بیماری، **مغز** آسیب می بیند.
  - خوشبختانه می توان از بروز این بیماری جلوگیری کرد.
  - **علت** بیماری فنیل کتونوری، **تغذیه** از پروتئین های حاوی فنیل آلانین است.
  - با تغذیه نکردن از خوراکی هایی که فنیل آلانین دارند، می توان مانع بروز اثرات این بیماری شد.
  - فنیل کتونوری یک بیماری **نهفته** است.
  - وقتی **نوزاد** متولد می شود، **علائم آشکاری** برای بیماری فنیل کتونوری **ندارد**.
  - **تغذیه نوزاد** مبتلا به فنیل کتونوری با **شیر مادر** (که حاوی فنیل آلانین است) به **آسیب یاخته های مغزی** او می انجامد.
  - به همین علت، نوزادان را در بدو تولد از نظر ابتلای احتمالی به این بیماری، با انجام آزمایش خون بررسی می کنند.
  - **در صورت ابتلا**، نوزاد با شیرخشک هایی که **فاقد فنیل آلانین** است تغذیه می شود.
  - در رژیم غذایی فرد مبتلا برای آینده، از رژیم های بدون (یا کم) فنیل آلانین استفاده می شود.

شکل ۱۰ــ خون‌گیری از نوزاد برای انجام آزمایش‌های بدو تولد