

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

دعای پیش از مطالعه

اَللّٰهُمَّ اَخْرِجْنِيْ مِنْ ظُلُمَاتِ الْوَهْمِ وَاكْرِمْنِيْ بِنُورِ الْفَهْمِ
اَللّٰهُمَّ افْتَحْ عَلَيْنَا اَبْوَابَ رَحْمَتِكَ وَاَنْشُرْ عَلَيْنَا خَزَائِنَ عُلُوْمِكَ
بِرَحْمَتِكَ يَا اَرْحَمَ الرَّاحِمِيْنَ

پروردگارا، خارج کن مرا از تاریکی های فکر و گرامی بدار به نور فهم
پروردگارا، بگشای بر ما در های رحمت را و بگستران کنج های دانشت را به امید رحمت
تو ای مهربان ترین مهربانان

بیایید به حقوق دیگران احترام بگذاریم

دوست عزیز، این کتاب حاصل دسترنج چندین ساله ی مؤلف، مترجم و ناشر آن است. تکثیر و فروش آن به هر شکلی بدون اجازه از پدیدآورنده کاری غیراخلاقی، غیرقانونی، غیرشرعی و کسب درآمد از دسترنج دیگران است، نتیجه ی این عمل نادرست، موجب رواج بی اعتمادی در جامعه و بروز پی آمدهای ناگوار در زندگی و محیط ناسالم برای خود و فرزندانمان می گردد.



درسنامه ژنتیک

**ویژه کارشناسی ارشد و دکتری کلیه گرایش‌های وزارت علوم
و دانشگاه آزاد «مجموعه زیست‌شناسی»**

تألیف و گردآوری:

محمد مجر دصومعه

«رتبه ۷ ژنتیک دانشگاه علم و فرهنگ پژوهشگاه رویان»

نیلوفر خواجه‌دهی

سپیده شعبانعلی

«رتبه ۱۴۹ ژنتیک مولکولی دانشگاه علم و فرهنگ پژوهشگاه رویان»

هستی عسگری

«رتبه ۱۴ ژنتیک مولکولی دانشگاه تربیت مدرس»

سرشناسه

: مجردصومعه، محمد، ۱۳۷۳-

عنوان و نام پدیدآور

AGK: درسنامه ژنتیک ویژه کارشناسی ارشد و دکتری کلیه‌ی گرایش‌های وزارت علوم و دانشگاه آزاد
«مجموعه زیست‌شناسی»/ تألیف و گردآوری محمد مجردصومعه ... [و دیگران].

مشخصات نشر

: تهران: آناهید گستر خلیلی، ۱۴۰۲.

مشخصات ظاهری

: ۱۹۹ص: مصور، جدول، نمودار؛ ۲۲×۲۹ س.م.

شابک

: 978-622-4744-16-6

وضعیت فهرست‌نویسی

: فیپا

یادداشت

: تألیف و گردآوری محمد مجردصومعه، نیلوفر خواجه‌دهی، سپیده شعبانعلی، هستی عسگری.

موضوع

: ژنتیک -- راهنمای آموزشی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی)

Genetics -- Study and teaching -- Examinations, questions, etc. (Higher)

رده‌بندی کنگره

: QH۴۴۰

رده‌بندی دیویی

: ۵۷۶/۵۰۷۶

شماره کتابشناسی ملی

: ۹۹۶۸۰۷۱



انتشارات آناهید گستر خلیلی

نام: AGK درسنامه ژنتیک

(ویژه کارشناسی ارشد و دکتری کلیه‌ی گرایش‌های وزارت علوم و دانشگاه آزاد «مجموعه زیست‌شناسی»)

تألیف و گردآوری: محمد مجردصومعه . نیلوفر خواجه‌دهی . سپیده شعبانعلی . هستی عسگری

ناشر: آناهید گستر خلیلی

نوبت و سال چاپ: اول. ۱۴۰۴

شمارگان: ۱۰۰۰

چاپ و صحافی: گیلان

مدیر تولید: امیرحسین خلیلی

مدیر فنی و هنری: مریم آرده

تایپ و صفحه‌آرایی: آرزو راضی

بهاء: ۲۹۰۰۰۰ تومان

آموزشگاه/ فروشگاه: ۰۲۱۶۶۵۶۸۶۲۱

مرکز پخش: ضلع جنوب غربی میدان انقلاب . جنب بانک پارسیان . مجتمع تجاری پارس . طبقه اول

مدیر فروش: ۰۹۱۹۱۶۸۵۹۷۰ (ارتباط از طریق پیامک)

 agkpublisher@gmail.com

 www.agkins.com

طلیحه سخن مدیر تولید:

سپردن کار به اهلش نشانه‌ی خردمندی است.

برای تولید بسته‌های آموزشی تمام تلاش خود را به کار گرفته‌ایم تا محصولی شایسته را تقدیم شما عزیزان نماییم.

مجموعه‌ای که پیش روی شماست براساس معتبرترین و به‌روزترین منابع کنکور و به قلم مجرب‌ترین اساتید تألیف شده است و مطالعه آن موجب صرفه‌جویی در زمان و هزینه شما خواهد شد. ارائه بالاترین آمار قبولی در کنکور کارشناسی ارشد و دکتری در دهه اخیر بیان‌گر توانایی این مجموعه در راستای اهداف آموزشی خود می‌باشد. اینک با اتکا به تجربه‌ای ۱۷ ساله می‌توانیم ادعا کنیم که مجموعه حاضر، بی‌شک از جمله کامل‌ترین و به‌روزترین بسته‌های آموزشی موجود در عرصه کنکور می‌باشد.

❧ برخی از ویژگی‌های بسته‌های آموزشی:

- منطبق با معتبرترین و به‌روزترین منابع کنکور
- گردآوری و تألیف توسط مجرب‌ترین اساتید کنکور
- تدریس مطالب از سطح پایه تا پیشرفته به بیان ساده و روان
- انتقال بهتر مفاهیم با استفاده از شکل، جدول و نمودار
- تألیف مبتنی بر نحوه‌ی طراحی سوالات کنکور
- مطالعه یک منبع منسجم به جای مطالعه چندین منبع مختلف
- منبعی خودآموز و بدون نیاز به مدرس

اینک علاوه بر مطالعه بسته‌های آموزشی استفاده از خدمات و محصولات زیر را به عنوان ضمانتی برای قبولی به شما داوطلبان عزیز توصیه می‌کنم؛

❧ آزمون‌های آزمایشی: خوش بود گر محک تجربه آید به میان

داوطلب شجاع کیست؟ داوطلبی است که خود را مورد سنجش (خود را با خود) و ارزیابی (خود را با دیگران) قرار دهد تا پیش از کنکور به نقاط ضعف خود پی ببرد و آن‌ها را تقویت نماید. آزمون‌های آزمایشی دارای یک برنامه‌ریزی منسجم است و به شما اولتیماتوم می‌دهد. یعنی شما باید در یک زمان معین مطالب معینی را مطالعه نمایید.

آزمون‌های آزمایشی مجموعه دارای سوالات استاندارد، پاسخنامه تشریحی و کارنامه تحلیلی می‌باشد. صادقانه شرکت در آزمون‌های آزمایشی را به شما عزیزان توصیه می‌کنم.

❧ مشاوره تخصصی و برنامه‌ریزی: زیر نظر حرفه‌ای‌ها درس بخوانید ...

در صورتی که نمی‌توانید با توجه به زمان آزادتان برنامه‌ی مطالعاتی استاندارد را برای خود تدوین کنید حتماً از افراد متخصص کمک بخواهید. افرادی که تجربیات خود را صادقانه در اختیار شما قرار می‌دهند و برنامه‌ریزی مناسب با شرایط شما را انجام می‌دهند.

📖 کتاب تست:

کوچک‌ترین واحد یادگیری در کنکور، تست است. شما می‌توانید برای این‌که سطح یادگیری خود را پس از مطالعه بسنجید از کتاب‌های تست مجموعه (تست کنکور) و ماطراحان (تست‌های تألیفی) استفاده کنید. این کتاب‌ها به‌صورت موضوعی طبقه‌بندی شده‌اند و می‌توانند نحوه‌ی طرح سوالات کنکور و سطح آن‌ها را به‌صورت واضح به شما نشان دهند.

📖 درسنامه‌های نکات داغ و کتاب‌های الگوریتم مناسب‌ترین منابع برای دوران مرور و جمع‌بندی:

بیش‌تر داوطلبان حین مطالعه نگران خلاصه‌نویسی و مرور آموخته‌های خود هستند و برای خلاصه‌نویسی زمان زیادی را صرف می‌کنند. اینک به شما مژده می‌دهیم که این‌بار زمان به نفع شما در حال گذر است و دیگر با استفاده از درسنامه‌های نکات داغ و کتاب‌های الگوریتم نیاز به خلاصه‌نویسی ندارید.

شما می‌توانید نظرات، انتقادات و پیشنهادهای سازنده خود را در مورد بسته‌های آموزشی به شماره‌تلفن همراه ۰۹۱۹۱۶۸۵۹۷۰ فقط و فقط پیامک نمایید.

مشاور و مدیر تولید

امیرحسین خلیلی

طلیحه سخن مؤلف:

تقدیم به پدر و مادرم

که زندگی و هستی‌ام را مدیون مهر و عطوفت آن‌ها می‌دانم.

با نگاهی به تعداد داوطلبان آزمون‌های کارشناسی ارشد و دکتری تخصصی می‌توان این را دریافت که در سال‌های اخیر تعداد داوطلبان متقاضی برای تحصیلات در دوره‌های تحصیلات تکمیلی به‌طور چشمگیری در حال افزایش است.

یکی از مشکلات داوطلبان تعداد و تنوع منابع درسی، سنگینی متون رفرنس و عدم دسترسی به منبعی مناسب جهت جمع‌بندی و مرور است. همچنین با توجه به این‌که درس ژنتیک، یکی از مهم‌ترین دروس مجموعه زیست‌شناسی سلولی و مولکولی می‌باشد؛ بر خود لازم دانستیم که مجموعه‌ای کامل برای کنکور وزارت علوم تهیه کنیم.

بارزترین ویژگی و نقطه قوت این کتاب دسته‌بندی و فصل‌بندی مناسب جهت یادگیری پایه‌ای و فهم بهتر و بیش‌تر منابع می‌باشد. برای تهیه‌ی این کتاب زمان زیادی صرف گردیده است و سعی شده تمامی مطالب مهم و اصلی کتاب‌های امری، براون، لودیش، تامپسون، کانر، استراخان، هافی درسنامه ژنتیک وزارت علوم تألیف دکتر اکبری (چاپ قبلی همین درسنامه) که از سوالات تألیفی و خلاصه نکات موجود در آن کتاب در این کتاب نیز جهت بهره‌برداری بهتر دانشجویان استفاده شده است. تا به امید خدا گامی هر چند کوچک در راستای یادگیری این درس برای داوطلبان گرامی باشد تا در کنکور پیش‌رو موفق باشند.

بنابراین مطالعه این کتاب را به آن دسته از دانشجویان عزیزی که در دانشگاه‌های مختلف کشور به تحصیل می‌پردازند و واحدهای درسی ژنتیک را دارند و همچنین دانشجویانی که قصد شرکت در کنکورهای کارشناسی ارشد و دکتری تخصصی (PhD) مجموعه زیست‌شناسی سلولی و مولکولی (ژنتیک، علوم سلولی و مولکولی، میکروبیولوژی، بیوشیمی، زیست فناوری، بیوفیزیک و زیست دریا) را دارند توصیه می‌کنیم.

در آخر بر خود لازم می‌دانیم از خدای متعال و از تمامی زحمات خانواده‌های عزیزمان به‌خصوص پدر و مادر بزرگوارمان و از تمامی اساتید محترم، جناب آقای دکتر احمد خلیلی، دکتر محمدآرین اکبری، که در امر آموزش و یادگیری ژنتیک و همچنین تألیف این کتاب ما را بسیار یاری نمودند کمال تشکر و سپاس را داشته باشیم. همچنین از زحمات مسئولین و کارکنان محترم انتشارات آناهید گستر خلیلی تشکر و قدردانی می‌نماییم.

از تمامی اساتید گرامی و دانشجویان محترم تقاضا داریم در صورت وجود نواقص احتمالی، انتقاد و پیشنهاد، مؤلفین را توسط پست الکترونیک mohammad.mojarrad@yahoo.com مورد عنایت قرار دهید.

با احترام

محمد مجردصومعه – نیلوفر خواجه‌دهی

(دانشجویان کارشناسی ارشد ژنتیک مولکولی پژوهشگاه رویان – دانشگاه علم و فرهنگ)

فصل اول: تاریخچه ژنتیک و ژنتیک مندلی ۹

بخش اول: ژنتیک پایه

فصل دوم: روابط بین ژن‌ها و اپیستازی ۲۱

فصل سوم: الگوهای توارث ۳۰

فصل چهارم: کروموزوم‌ها و تقسیم سلولی ۴۴

فصل پنجم: نقشه‌برداری و تعیین بیماری‌های ژن‌های تک ژنی ۷۴

فصل ششم: ژنتیک میکرو ارگانیسم‌ها ۸۰

فصل هفتم: ژنتیک جمعیت و تکامل ۸۸

بخش دوم: ژنتیک مولکولی

فصل هشتم: ساختار ژنوم ۱۰۷

فصل نهم: همانندسازی ۱۲۵

فصل دهم: جهش و ترمیم ۱۳۵

فصل یازدهم: رونویسی و تغییرات پس از رونویسی ۱۴۶

فصل دوازدهم: ترجمه و تغییرات پس از ترجمه ۱۶۰

بخش سوم: مهندسی ژنتیک

فصل سیزدهم: مهندسی ژنتیک ۱۷۱

تاریخچه ژنتیک و ژنتیک مندلی

موضوع مورد توجه بشر از دیرباز، بحث وراثت بوده است. شباهت بیش از حد موجودات به گونه‌ی خود و شباهت زیاد فرزندان به والدینشان، از همان ابتدا ذهن بشر را به خود مشغول نموده و در جهت توجیه این پدیده به تفکر فرو برده است. دقیقاً مشخص نیست که بشر امروزی اولین بار چه زمانی بر روی کره زمین ظاهر شد، اما با توجه به یافته‌هایی از فسیل‌های استخوان‌های انسانی در اتیوپی، بشر در اطراف آفریقای شرقی حدود ۲۰۰۰۰۰ سال قبل می‌زیسته است. اجداد اولیه نیز به موضوع توارث کنجکاو بوده و همانند امروز تولد فرزندانی با همه حالت‌های فیزیکی را تجربه کرده‌اند.

اولین گام‌ها

- فلاسفه یونان مثل ارسطو و بقراط نتیجه‌گیری کردند که ویژگی‌های مهم انسانی توسط مایع منی تعیین می‌شود از خون قاعدگی به‌عنوان محیط کشت و رحم به‌عنوان انکوباتور عمل می‌کند. هم‌چنین فرض می‌کردند که منی توسط کل بدن تولید می‌گردد. توجیه این ماجرا برای آن‌ها تولد پسرانی تاس، از پدران تاس بوده است.
- در قرن هفدهم، لیون هوک و جود اسپرم و تخمک را شناسایی کردند. هم‌چنین چگونگی به ارث رسیدن صفات از مادر به فرزند را نیز توضیح دادند.
- در سال ۱۸۴۹، فردریک میشر، اسیدهای نوکلئیک را کشف کرد اما کسی نمی‌دانست که ماده وراثتی از جنس اسیدهای نوکلئیک است.
- ۱. پیر دی مو پرتوئیس (Pierre de Maupertuis) طبیعی‌دان فرانسوی: روی صفات توارثی مثل انگشتان اضافی (پلی داکتیلی) و فقدان رنگدانه (آلبینیسم) مطالعه کرد و نشان داد که با روش‌های متفاوتی با توجه به شجره نامه به ارث می‌رسند.
- ۲. جوزف آدامز (Josef Adams) پزشک انگلیسی: مکانیسم‌های متفاوت توارثی را شناسایی کرد و بیانیه‌ای در مورد ویژگی‌های توارثی فرضی بیماری‌ها منتشر کرد که به‌عنوان پایه مشاوره ژنتیک شد.
- شکوفایی انقلاب علمی در قرن ۱۸ و ۱۹ بود:
- در سال ۱۹۰۰ **گریگور متدل (Gregor Mendel)** که یک کشیش اتریشی بود، به نحوه‌ی به ارث رسیدن صفات پی برد.
- در سال ۱۹۰۲ والتر ساتون (دانشجوی آمریکایی رشته پزشکی) و تئودور بواری (زیست‌شناس آلمانی)، نظریه کروموزومی وراثت را ارائه دادند.
- در سال ۱۹۰۹ اصطلاح ژن توسط جانسون (Johannsen) که گیاه‌شناس دانمارکی بود، ابداع شد. که این لغت از واژه Pangenesis گرفته شده است که در سال ۱۸۶۸ توسط داروین به کار رفت.
- در سال ۱۹۲۰، واژه **ژنوم (Genome)** مطرح گشت.
- در سال ۱۹۲۱، تئوفیلوس پینتر (Theophilus Pinter)، تعداد کروموزوم‌های انسانی را ۴۸ گزارش کرد.

- در سال ۱۹۲۸، گریفیث، آزمایشات ترانسفورماسیون انجام داد که مشخص شد که باکتری‌های بدون کپسول عامل پنومونی در محیطی که باکتری‌های کپسول‌دار مرده وجود دارند با دریافت اطلاعات کپسول‌دار شده‌اند.
- در سال ۱۹۴۴، اسوالد ایوری، مک لوی و مک‌لین مک‌کارتی، به ماهیت اسیدنوکلئیکی ماده وراثتی پی بردند.
- چارگف، ولینکنز و روزالین فرانکلین، ساختار ماده وراثتی را مشخص کردند.
- در سال ۱۹۵۳، واتسون و کریک، ساختار مارپیچی DNA را مشخص کردند.
- در سال ۱۹۵۹، وجود کروموزوم ۲۱ اضافی در سندرم داون کشف شد.
- در سال ۱۹۶۶، ویکتور مک‌کیوسیک (Victor Mckusick) که پزشکی آمریکایی بود ۱۵۰۰ بیماری با صفات تک ژنی را به صورت کاتالوگی منتشر کرد.
- فرانسیس گالتون (پسر عموی چارلز داروین) مفهوم ضریب بازگشتی (Regression) را ابداع کرد.

جدول ۱-۱. کشفیات ژنتیکی که منجر به اهدای جایزه نوبل پزشکی و یا فیزیولوژی و یا شیمی بین سال‌های ۱۹۶۲-۲۰۰۹ شده است.

سال	برندگان جایزه نوبل	کشف مربوطه
۱۹۶۲	Francis Crick James Watson Maurice Wilkins	ساختار مولکولی DNA
1965	Francois Jacob Jacques Monod Andre' Lwoff	تنظیم ژنتیکی
1966	Peyton Rous	ویروس‌های سرطان‌زا
1968	Robert Holley Gobind Khorana Marshall Nireberg	کشف کد ژنتیکی
1975	David Baltimore Renato Dubecco Howard Temin	تعامل بین ویروس‌های تومورزا و DNA هسته‌ای
1978	Werner Arber Daniel Nathans Hamilton Smith	آنزیم‌های محدودکننده
1980	Baruj Benacerraf Jean Dausset George Snell	کنترل ژنتیکی پاسخ‌های ایمنولوژیک
1983	Barbara McClintone	ژن‌های متحرک (ترانسپوزون‌ها)
1985	Michael Brown Harold Varmus	گیرنده‌های سلولی در هایپر کلسترومی فامیلی
1987	Susumu Tonegawa	جنبه‌های ژنتیکی آنتی‌بادی‌ها
1989	Michael Brown Joseph Goldstein	مطالعه‌ی انکوژن‌ها
1993	Richard Roberts Philip Sharp	ژن‌های منقطع (دارای اینترون)
1995	Edward Lewis Christiane Nusslein-Volhard Eric Wieschaus	ژن‌های هومئوتیک و دیگر ژن‌های تکوینی
1997	Stanley Prusiner	پریون‌ها
1999	Gunter Blobel	سیگنال دهی در توزیع پروتئین
2000	Arvid Carlsson Paul Greengard Eric Kandel	انتقال علائم در سیستم عصبی
2001	Leland Hartwell Timonthy Hunt Paul Nurse	تنظیم‌کننده‌های چرخه سلولی
2002	Sydney Brenner Robert Horritz John Sulston	تنظیم ژنتیکی در تکوین و مرگ برنامه‌ریزی شده سلولی (آپوپتوز)
2006	Andrew Fire Craig Mello	تداخل RNA (RNA Interference)

بخش اول

ژنتیک پایه

روابط بین ژن‌ها و اِپِستازی

مقدمه

فِنوتیپ یک موجود طی مکانیسم‌های مختلفی شکل می‌گیرد که در برخی موارد بسیار پیچیده است. در مورد برخی از صفات که تک‌ژنی هستند برهم‌کنش بین ال‌های یک لوکوس در شکل‌دهی فِنوتیپ مربوطه موثر است. ولی در صفاتی که آن‌ها را چندژنی می‌نامیم، بعضاً ژن‌های مختلف در لوکوس‌های متفاوت در بروز صفت دخالت دارند.

بین ال‌های یک جایگاه ژنی، میانکنش‌هایی وجود دارد که آن‌ها را در سه دسته: (هم‌بارزی- نیم‌بارزی- الل‌کشنده) دسته‌بندی می‌کنیم.

۱- **هم‌بارزی:** صفاتی هستند که حالت غالب و مغلوبی به‌طور کامل درباره آن‌ها صدق نمی‌کند درست مانند سیستم گروه خونی ABO که زمانی که فرد گروه خونی AB داشته باشد هر دو نوع آنتی‌ژن A و B روی سطح گلبول قرمز قرار می‌گیرند و هیچ‌یک از آن‌ها نسبت به دیگری غالب نیست. بنابراین هر دو الل اثر فنوتیپی خود را بروز می‌دهند

$$\left. \begin{array}{l} \text{انوع ژنوتیپ} = \text{انوع فنوتیپ} \\ \text{نسبت فنوتیپی } F_p (1:2:1) \end{array} \right\} \Leftarrow$$

۲- **نیم‌بارزی:** در این صفات، افراد هتروزیگوت حالت حد واسط را نشان می‌دهند مانند رنگ گیاه گل‌عباسی که در حالت RR قرمز و در حالت WW سفید است و گلی با ژنوتیپ RW رنگ صورتی که حد واسط رنگ سفید و قرمز است را نشان می‌دهد. بنابراین همان‌طور که در پایین نشان داده شده است در نسل F_1 ، یک نوع فنوتیپ جدید ظاهر می‌شود و نسل F_2 دارای ۳ نوع فنوتیپ خواهد بود.

$$\left. \begin{array}{l} \text{انوع ژنوتیپ} = \text{انوع فنوتیپ} \\ \text{نسبت فنوتیپی } F_p (1:2:1) \end{array} \right\} \Leftarrow$$

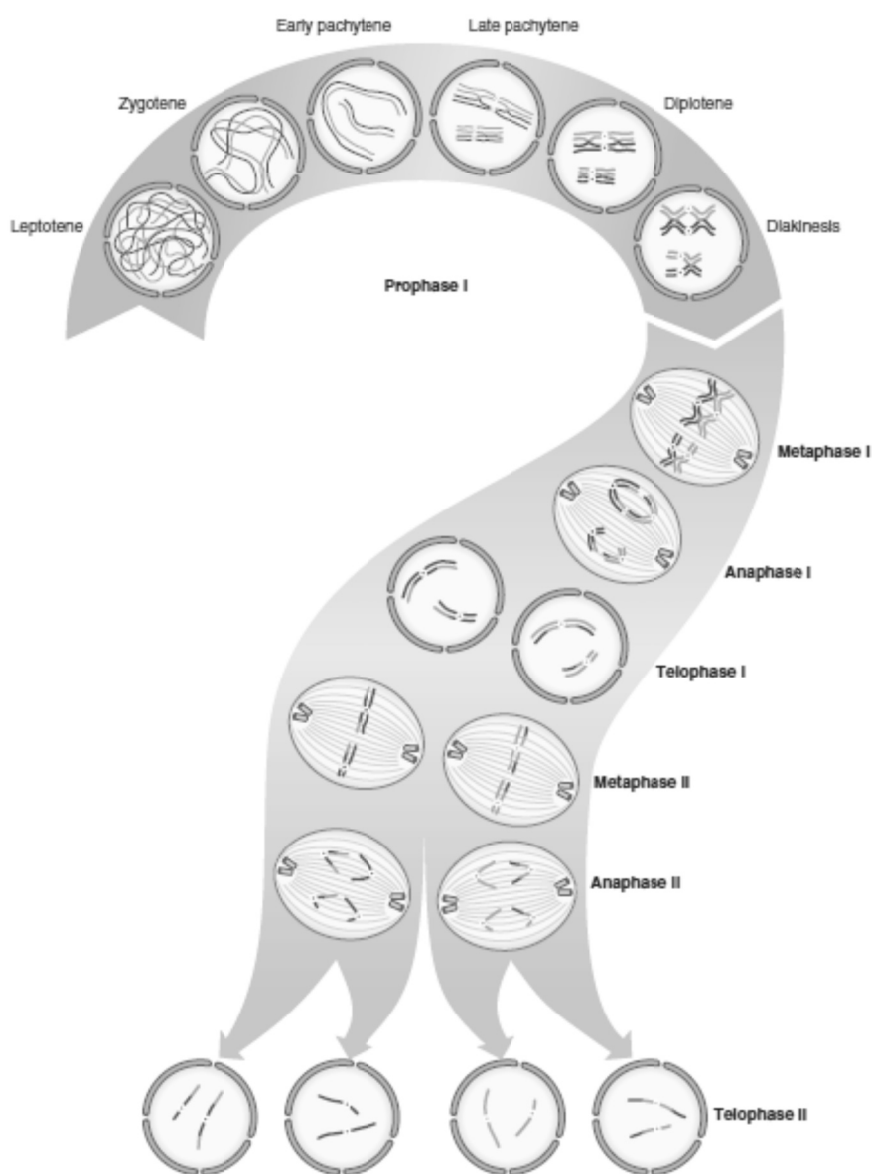
$$\begin{array}{c} \text{سفید} \quad \text{قرمز} \\ RR \times WW \\ \hline F_1: \boxed{RW} \xrightarrow{\text{صورتی}} F_2 \text{ بروز فنوتیپ جدید در نسل} \\ \quad \downarrow \times RW \end{array}$$

$$F_2: \frac{1}{4}RR \text{ (قرمز)} / \frac{1}{2}RW \text{ (صورتی)} / \frac{1}{4}WW \text{ (سفید)} \rightarrow F_2 \text{ ۳ نوع فنوتیپ در نسل}$$

بخش اول: ژنتیک پایه

جدول ۴-۳. مقایسه تقسیم میتوز و میوز

تفاوت‌ها	میتوز	میوز
هدف	رشد و تمایز بدن	ایجاد گامت‌ها
تعداد مراحل	تک مرحله‌ای	دو مرحله‌ای
نتیجه تقسیم	یک سلول $2n$ کروموزومی	۴ سلول n کروموزومی
سلول تقسیم شونده	سلول‌های سوماتیک و سلول‌های جنسی	گامت‌ها یا سلول‌های جنسی
زمان رخ داد	از بدو به وجود آمدن زیگوت و در تمام طول زندگی	پس از بلوغ (در جنس نر و ماده کامل شدن این تقسیم متفاوت است)
نوع تقسیم	تقسیم غیرکاهشی	تقسیم کاهشی
وقوع نوترکیبی	نوترکیبی به ندرت	نوترکیبی طبیعی
مدت زمان رخ داد پروفاز تقسیم	کوتاه	طولانی و $X \Leftarrow$ مرحله‌ای



شکل ۴-۶. مراحل مختلف میوز

گامتوز

به فرآیند تولید گامت‌ها از طریق تقسیم کاهشی میوز، گامت زایی می‌گویند. طی این تقسیم در نر ایجاد اسپرم و در ماده ایجاد تخمک می‌گردد. در جنس نر و ماده متفاوت می‌باشد.

نقشه‌برداری و تعیین بیماری‌های ژن‌های تک ژنی

مقدمه

اگر دو ژن روی یک کروموزوم باشند آن‌ها را ژن‌های سیستمی و اگر روی یک کروموزوم نباشند به آن‌ها غیرسیستمی می‌گویند. هم‌چنین به یک دسته ال که روی یک کروموزوم قرار داشته باشند، هاپلوتایپ می‌گویند؛ دقت کنید:

۱. هر هاپلوتایپ به صورت یک واحد به ارث می‌رسد مگر آن که کراسینگ اور آن‌ها را از هم جدا کند.
۲. هر فرد دیپلوئید دارای ۳ هاپلوتایپ برای منطقه ژنومی است.

تمام ژن‌هایی که روی یک جفت کروموزوم واقع شده‌اند و سعی دارند با هم به صورت یک واحد به ارث برسند و نسبت‌های صندلی ۱ تغییر دهند را یک گروه پیوسته می‌نامند. در ارتباط با این ژن‌های پیوسته دقت کنید که فنوتیپ‌ها در نسل دوم از نسبت ۹:۳:۳:۱ مندلی منحرف می‌شوند؛ زاده‌های مربوط به گالت‌های والدینی بیش‌ترین تعداد را دارند و زاده‌های مربوط به گامت‌های نو ترکیب، تعداد کم‌تری دارند که در ادامه بیش‌تر با آن‌ها آشنا می‌شوید.

آرایش مجاور یا جفت

حالتی که موجود دیپلوئید ال‌های غالب را از یک والد و ال‌های مغلوب را از والد دیگر بگیرد آرایش مقابل یا منفصل: حالتی که موجود دیپلوئید یک ال غالب از یک جایگاه ژنی و یک ال مغلوب از جایگاه ژنی دیگر را از یک والد و ال مغلوب جایگاه ژنی دوم و ال مغلوب جایگاه ژنی اول را از والد دیگر گرفته باشد.

$$\frac{A}{A} \frac{b}{b} \times \frac{a}{a} \frac{B}{B} \longrightarrow \frac{A}{a} \frac{b}{B}$$

(آرایش مقابل)

$$\frac{A}{A} \frac{B}{B} \times \frac{a}{a} \frac{b}{b} \longrightarrow \frac{A}{a} \frac{B}{b}$$

(آرایش مجاور)

بخش دوم

ژنتیک مولکولی

ساختار ژنوم

ساختار ماده وراثتی

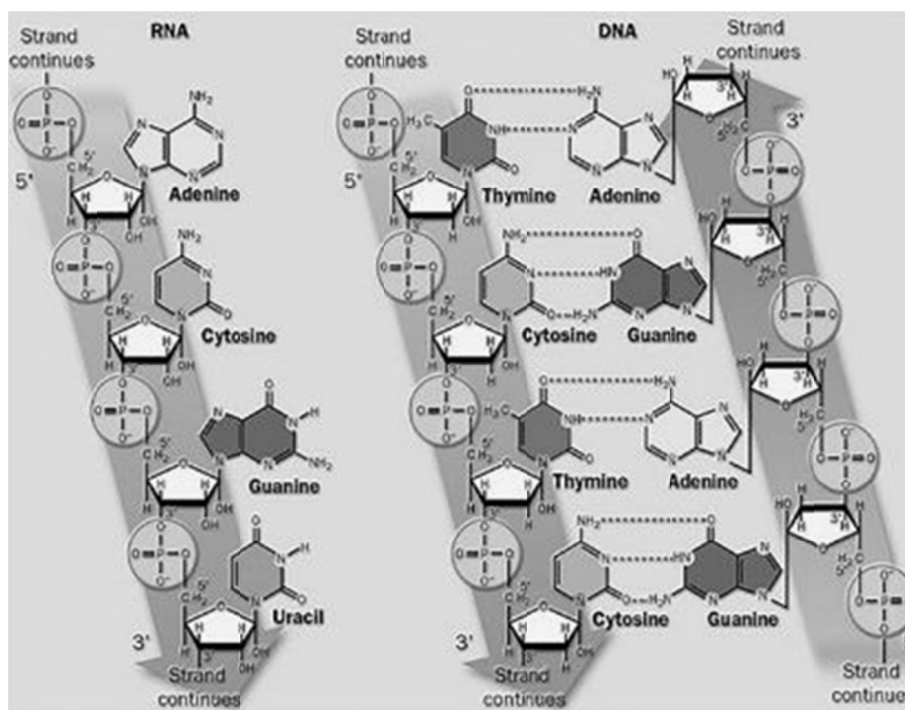
اسیدهای نوکلئیک

مولکول نوکلئیک اسید، اطلاعات ژنتیکی را حمل می‌کند و این اطلاعات ژنتیکی توسط مولکول‌هایی کد می‌شود که تحت عنوان اسید نوکلئیک نامیده می‌شوند. اسیدهای نوکلئیک اولین بار از هسته استخراج شده و دارای خاصیت اسیدی می‌باشد. اسیدهای نوکلئیک به دئوکسی ریبونوکلئیک اسید (DNA) و ریبو نوکلئیک اسید (RNA) تقسیم بندی می‌گردد. کپی اطلاعات حاصل ژنتیکی بر روی انواع مولکول‌های DNA اعم از DNA کروموزومی، DNA ارگانی (موجود در میتوکندری یا کلروپلاست) در یوکاریوت‌ها و DNA کروموزومی و DNA پلاسمیدی در پروکاریوت‌ها، در یک سلول **هپلوئید** را **ژنوم** می‌گویند. به‌طور خلاصه کل محتوای DNA در هسته سلول‌های هپلوئیدی (ارزش C) نام دارد که در واقع اندازه ژنوم است که این ژنوم اساس وراثت هر موجود زنده و از ویژگی‌های گونه می‌باشد.

ژن‌ها دارای بخش تنظیمی و ساختاری می‌باشند

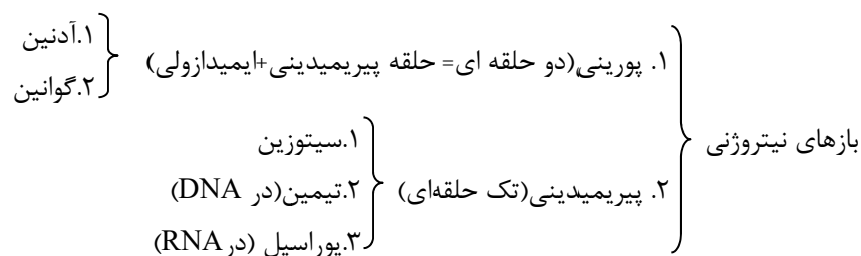
بخش تنظیمی ژن‌ها شامل توالی‌هایی است که کار تنظیم بیان ژن را بر عهده دارد. همانند: اپراتورها، پرموتورها، Enhancers (تشدیدکننده‌ها)، Silencers (خاموش‌کننده‌ها) می‌باشد. بخش ساختاری ژن‌ها شامل رمزهای مربوط به اسیدهای آمینه است که در ساخت پروتئین نقش دارند. به این صورت که ابتدا از روی ژن‌های ساختاری رونوشتی از RNA به نام mRNA تهیه شده و توسط دستگاه ترجمه به اسیدهای آمینه ترجمه و سپس به پروتئین‌ها تبدیل می‌گردد. (برای اطلاعات بیش‌تر به بخش‌های بعد مراجعه شود)

ساختار اسیدهای نوکلئیک



شکل ۸-۱. انواع نوکلئوتیدها

اسیدهای نوکلئیک از یک پلی مر بلند از مولکول‌های منفرد نوکلئوتید تشکیل شده است. هر نوکلئوتید در ساختار DNA یا RNA از یک باز نیتروژنی، یک مولکول قند و یک مولکول فسفات تشکیل شده است. قند در RNA از نوع ریبوز (۵ کربنه) است و در DNA از نوع دئوکسی ریبوز (گروه هیدروکسیل موقعیت دوم قند ریبوز با یک هیدروژن جایگزین شده است یعنی مولکول اکسیژن حذف گشته است). برای شماره گذاری کربن‌های قند از علامت (') استفاده می‌شود تا از بازهای آلی متمایز گردد. بازهای آلی، ترکیباتی هتروسیلیک هستند که از کربن و نیتروژن تشکیل شده‌اند هم‌چنین دارای خاصیت آبگریزی می‌باشند. در ترکیب DNA و RNA به قند اتصال می‌یابند.



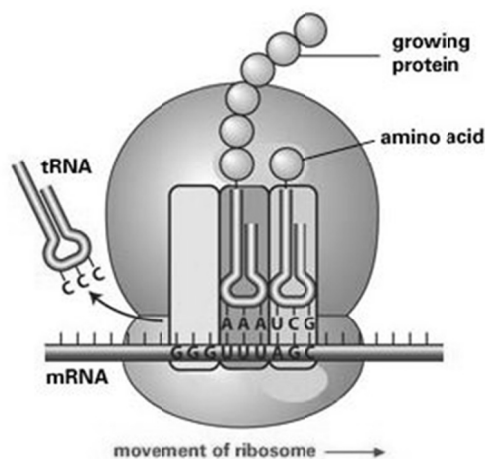
در طبیعت به جز این بازها بازهای دیگری نیز وجود دارند اما در ساختار DNA وجود ندارند. همانند باز گزانتین که در ساختار نوکلئوتید اینوزین و باز هیپوگزانتین در ساختار نوکلئوتید گزانتوزین وجود دارد. گروه فسفات ترکیبی یونیزه است که بار منفی داشته و به نوکلئوتیدها خاصیت اسیدی می‌دهد. یک نوکلئوتید می‌تواند یک فسفات، دو فسفات و یا سه فسفات داشته باشد. از به هم پیوستن یک قند با باز آلی، نوکلئوزید شکل می‌گیرد. پورینی‌ها از طریق نیتروژن شماره ۹ و پیریمیدینی‌ها از طریق نیتروژن شماره ۱ به وسیله پیوند N-β گلیکوزیدی، با کربن ۱' قند شرکت می‌کنند. با اضافه شدن گروه فسفات به یک نوکلئوزید به کربن شماره ۵' قند از طریق پیوند فسفو دی استر، نوکلئوتید شکل می‌گیرد.

ترجمه و تغییرات پس از ترجمه

ترجمه

DNA $\longrightarrow$ RNA $\longrightarrow$ Protein

به پدیده تبدیل شدن RNA به پروتئین، ترجمه می گویند.



شکل ۱۲-۱. شکل کلی ترجمه

نیازمندی‌های ترجمه

۱. mRNA

۲. tRNA

۳. آمینوآسیل tRNA سنتتازها

۴. ریبوزوم

رمزهای ژنتیکی

mRNA در یوکاریوت‌ها پس از این که مورد تغییرات پس از رونویسی قرار گرفت، برای ترجمه آماده بوده و راهی سیتوپلاسم می گردد. طی این فرآیند، رمزهای موجود در mRNA که به صورت توالی‌های سه نوکلئوتیدی هستند، به صورت اسید آمینه در ساختار پروتئین ترجمه می گردند. فرآیند ترجمه در پروکاریوت‌ها همزمان با رونویسی می باشد.

بخش سوم

مهندسی ژنتیک

در سال‌های ۱۹۷۳-۱۹۷۱ تحقیقات ژنتیکی به گذشته درخشان خود بازگشت که در آن برهه از زمان انقلابی در زیست‌شناسی تجربی به وجود آمد. یک روش کاملاً جدید ابداع شد که کارهای غیرممکن در گذشته را اگرچه با سختی ولی با موفقیت، قابل طراحی و انجام پذیر کرد. این روش‌ها را فن آوری DNA نو ترکیب یا مهندسی ژنتیک می‌نامند که به علت داشتن فرآیند کلون‌سازی ژن در دل خود، دوره‌ی درخشان دیگری را برای علم ژنتیک رقم زدند.



استانلی کوهن و هربرت بایر در سال ۱۹۷۳ با وارد کردن ژن 5srRNA از یک وزغ آمریکایی به درون پلاسمید و سپس انتقال آن به باکتری نخستین پیشگامان مهندسی ژنتیک نام گرفتند. چهار سال بعد نخستین ژن انسانی کلون شد.

شکل ۱۳-۱. استانلی کوهن و هربرت بایر

ابزار مورد نیاز کلون سازی

۱. وکتور
۲. آنزیم
۳. میزبان

مراحل انجام کلون سازی

۱. برش ژن و وکتور: هر دو توسط یک آنزیم برش می‌خورند.
۲. اتصال ژن و وکتور به یکدیگر: انتهای ایجاد شده (صاف یا چسبنده) با هم مکمل شده و متصل می‌شوند.
۳. ترانسفر کردن مجموعه‌ی ژن و وکتور به درون میزبان: وکتور به همراه توالی به میزبان فرستاده می‌شود.
۴. تکثیر وکتور به همراه ژن: با تقسیم شدن میزبان و تکثیر وکتور تعداد نسخه‌های توالی خاص بالا می‌رود.
۵. انتخاب (selection): با کشت در یک محیط جامد در یک پتری دیش انجام می‌شود.
۶. استخراج وکتور: وکتور را از میزبان خارج می‌کنند.
۷. مشاهده بر روی ژل

وکتورها

برای این که یک مولکول DNA به عنوان حامل کلون سازی به کار رود باید دارای ویژگی‌هایی باشد. از جمله این ویژگی‌ها که می‌توان ذکر کرد: بستگی به نوع Ori (مبدأ همانندسازی) دارد.

۱. منشأ همانندسازی (origin of replication): باعث تکثیر مستقل از باکتری می‌شود.

۲. تعداد نسخه بالا (high copy number): وکتورها باید به تعداد زیاد تکثیر شوند.

۳. شاخص انتخاب (selectable marker): برای بررسی ورود ژن به میزبان است مثل ژن مقاومت به آنتی بیوتیک

۴. ظرفیت انتقال وکتور: پلاسمید هرچه کوچک‌تر باشد هم ژن بزرگ‌تری را حمل کرده هم ورودش به میزبان راحت‌تر می‌باشد.

۵. یک جایگاه تشخیص (restriction site): باید برای آنزیم

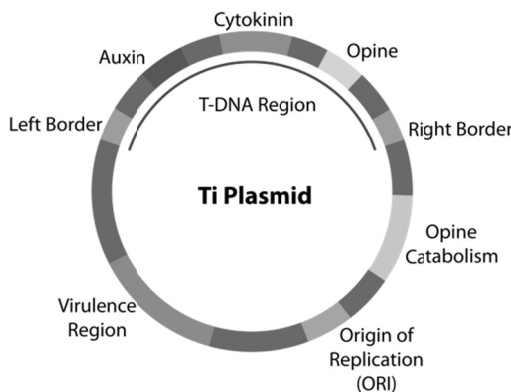
محدودکننده یک جایگاه تشخیص باشد تا ژن مورد نظر وارد شود.

۶. انتقال ناپذیر یا نا هم یوغ (Nonconjugative): وکتور نباید به

باکتری‌های نامطلوب منتقل شده و در محیط منتشر شود.

۷. سازگاری (compatible): وکتورهایی که دارای Ori متفاوت از هم

هستند می‌توانند درون یک میزبان به حداکثر تکثیر برسند.



شکل ۱۳-۲. وکتور پلاسمید

انواع وکتورها

۱۷۲

۳. وکتورهای یوکاریوتی

۲. باکتریوفاژها

۱. پلاسمیدها

پلاسمیدها

پلاسمیدها مولکول‌های DNA حلقوی هستند که در سلول‌های باکتریایی به صورت مستقل وجود دارند. پلاسمیدها اکثراً یک یا چند ژن را حمل می‌کنند که معمولاً مسئول بروز صفات مفیدی برای باکتری میزبان خود هستند مانند توانایی مقاومت نسبت به آنتی بیوتیک‌ها را به باکتری حمل‌کننده خود می‌دهند. (این توانایی به عنوان شاخص انتخاب استفاده می‌گردد).

پلاسمیدها اکثراً می‌توانند به صورت مستقل همانند سازی کنند اما دسته‌ای از پلاسمیدها هستند که به کروموزوم باکتریایی وارد می‌شوند که به آن‌ها اپی زوم می‌گویند.

گروه‌بندی پلاسمیدها

۱. پلاسمید F } (a) 100kb طول
(b) دارای ژن Tra (دخالت در ساخت پیلی)
(c) دخالت در پدیده الحاق

۲. پلاسمید R: دارای ژن مقاومت به آنتی بیوتیک مثل مقاومت به آمپی سیلین

۳. پلاسمید تجزیه کننده: مثل پلاسمید TOL که قدرت تجزیه کردن مواد سنگین مثل تولوئن و اید سالیسیلیک را به باکتری می‌دهد.

۴. پلاسمید بیماری زا: دارای ژن بیماری زا هستند. مثل R_i و F_i

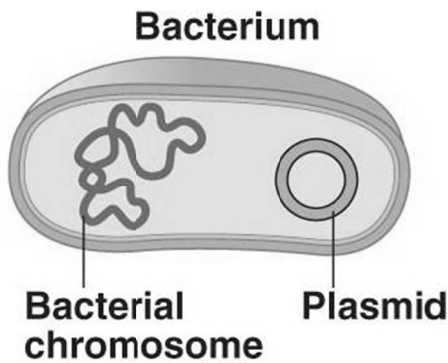
۵. پلاسمید COL: قادر به تولید سم کلی سین هستند. این سم از رشد باکتری‌های دیگر در محیط جلوگیری می‌کند.

ویژگی وکتورهای پلاسمیدی

۱. اندازه: مناسب‌ترین اندازه برای وکتورها 10kb می‌باشد. دامنه اندازه پلاسمیدها از 1kb تا 250kb متغیر می‌باشد.

۲. تعداد نسخه: انواع بزرگتر پلاسمیدها دارای تعداد نسخه‌های کمی در حد یک یا دو نوکلئوتید می‌باشند، که به آن‌ها سرسخت می‌گویند.

پلاسمیدهایی با اندازه کوچک‌تر تعداد نسخه‌های بالایی در حد 50 نسخه یا بالاتر در سلول هستند که به آن‌ها پلاسمیدهای راحت می‌گویند.



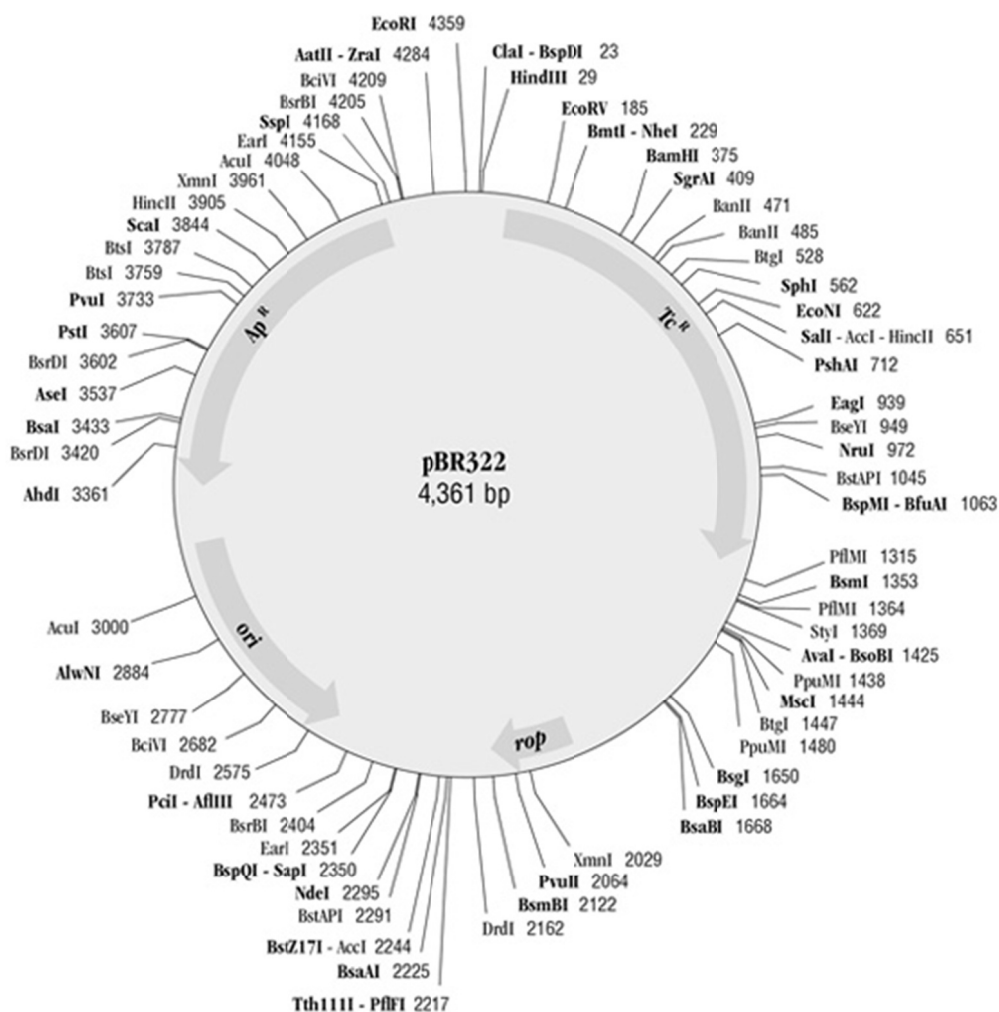
۳. انتقال پذیری: پلاسمیدها در دو گروه انتقال پذیر و انتقال ناپذیر قرار دارند: انتقال پذیری توسط ژن‌های Tra کنترل می‌شود. در نوع انتقال پذیر، پلاسمید می‌تواند از یک سلول به تمام سلول‌های کشت گسترش یابد.
۴. سازگاری: وجود پلاسمیدهای مختلف به‌طور همزمان در یک سلول به سازگاری آن‌ها بستگی دارد.

شکل ۱۳-۳. پلاسمید باکتریایی

انواع وکتورهای پلاسمیدی

۱. pBR 322

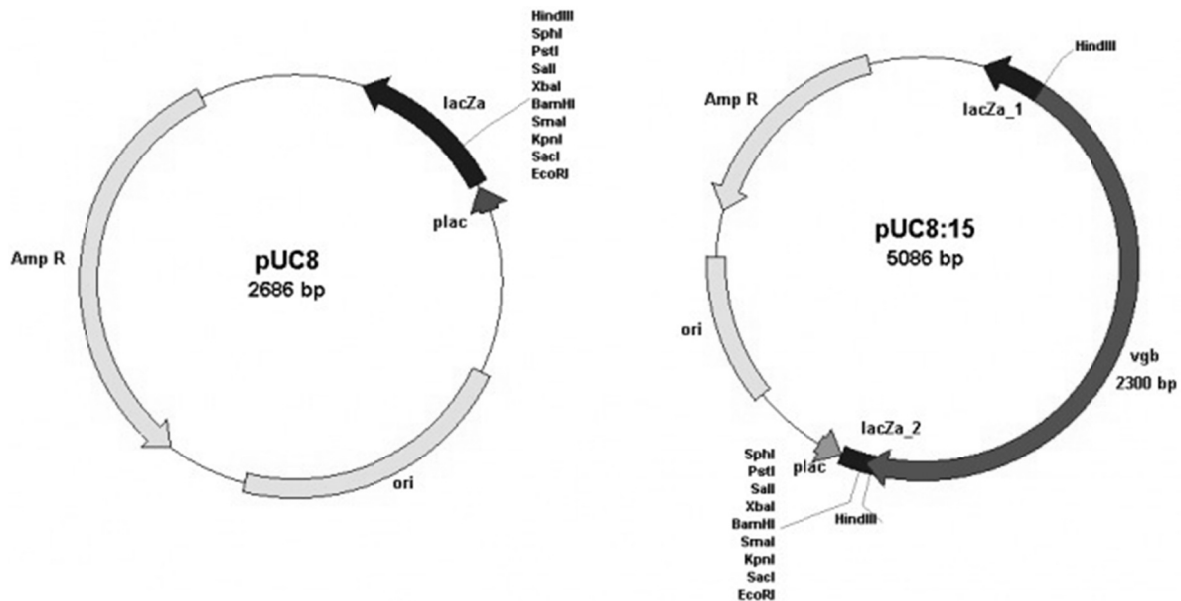
- 4363bp طول دارند.
- حامل ژن مقاومت به آمپی سیلین و تتراسایکلین هستند که به Selection آن‌ها کمک می‌کند.
- Ori تحت عنوان Eco E₁ مخصوص Ecoli می‌باشد.
- تعداد نسخه بالایی دارند.



شکل ۱۳-۴. pBR322

۲. PUC 8

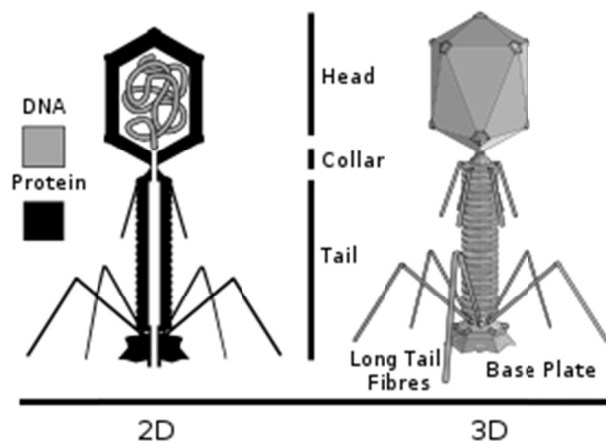
- 2750bp طول دارند
- حامل ژن مقاومت به آمپی سیلین و تتراسایکلین می باشند
- دارای ژن lacZ' هستند که به Selection آنها کمک می کند.
- دارای قدرت بیشتری نسبت به pBR 322 هستند.
- یکی از عیوب پلاسمیدها، ظرفیت کلونینگ پایین آنهاست؛ به همین منظور فاژها (با ظرفیت کلونینگ 49kbp) جایگزین پلاسمیدها (با ظرفیت فیت کلونینگ 10kbp) شدند.



شکل ۱۳-۵. PUC8

باکتریوفاژها یا فاژها

ویروس‌های آلوده‌کننده باکتری‌ها هستند. دارای ساختار سر و دم می‌باشند. در سر دارای DNA یا RNA بوده و یک پوشش محافظ از جنس پروتئین به نام کپسید نیز دارند.



شکل ۱۳-۶. باکتریوفاژ فاژ λ

- مراحل آلوده‌کنندگی فاژها:
- اتصال فاژ به سطح خارجی باکتری‌ها و تزریق DNA به داخل سلول
 - هماندسازی ژنوم در داخل باکتری به وسیله آنزیم‌هایی که ژن آن روی ژنوم فاژ قرار دارد.
 - سنتز اجزای پروتئینی و در نتیجه شکل‌گیری ذرات فاژ

سیکل زندگی فاڑھا

۱. چرخه لیزوژنی (Lysogenic cycle): فاژ بعد از آلوده کردن میزبان، ژنوم خود را در داخل ژنوم میزبان اینتگریت (integrate) می‌کند و به همراه ژنوم باکتری شروع به تقسیم می‌کند. در این حالت به آن **پروفاز می** گویند. وقتی پروفاز از میزبان جدا شود فاژ وارد چرخه‌ی لیتیک می‌شود.

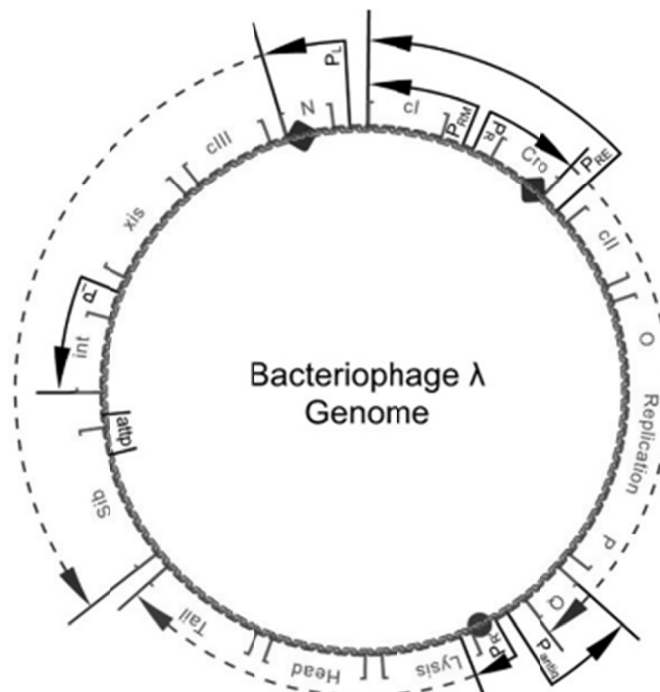
۲. چرخه لیتیک (Lytic cycle): ژنوم فاژ بعد از ورود به داخل سلول شروع به همانندسازی کرده و نسخه‌های زیادی را پدید می‌آورد که بعد از بسته بندی ژنوم درون این پروتئین‌ها، فاژ می‌تواند سلول میزبان را لیز کند و در محیط پخش شده و دیگر سلول‌ها را آلوده کند. مانند λ و M_{13} (ناقلین اصلی در کلونینگ)

انواع فاژ

فاژ λ

- فاژ سری-دمی (از طریق دم به میزبان متصل می‌شود).
- اندازه: 49kb
- DNA دو رشته‌ای خطی که بعد از ورود به میزبان به صورت حلقوی در می‌آید.
- در دو سمت ژنوم توالی‌های تک رشته‌ای به طول 12kb وجود دارد که پالیندرومیک و مکمل هم هستند که به انتهای چسبنده یا توالی Cos می‌گویند.
- همانندسازی توالی Cos به روش دایره چرخان می‌باشد.
- توالی Cos محل شناسایی اندونوکلاز می‌باشد.
- دو نوع وکتور بر پایه فاژ λ :

(a) وکتور الصاقی (Insetional vector): حمل تا 10kb. مثل λ ZAP λ gt 10	}	دو نوع وکتور بر پایه فاژ λ :
(b) وکتور جایگزینی (Replacement vector): حمل 9-23 kb. مثل λ EMBL4		



شکل ۱۳-۷. فاز لامبدا

فاز M13

- 6407bp طول
- تک رشته حلقوی
- ظرفیت کلونینگ تا ۱۵۰۰ نوکلئوتید

بانک سوالات

جمع آوری سوالات کنکور کاردانی به کارشناسی
کارشناسی ارشد و دکتری به صورت فصل بندی شده

سوالات تألیفی

تألیف سوالات مشابه کنکور

جامع

حاوی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

الگوریتم

چکیده‌ی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع



دریافت نمونه‌ی کتاب به صورت رایگان



www.agkins.com

جامع

حاوی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

بانک سوالات

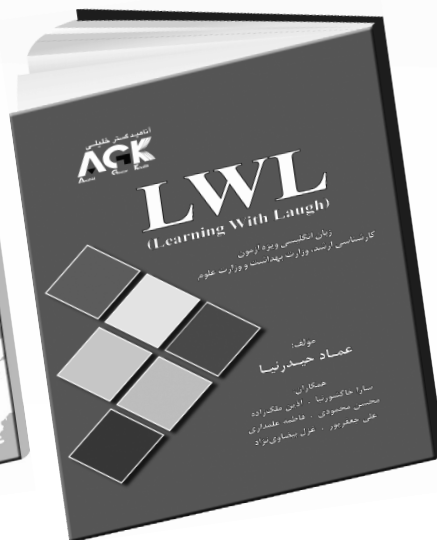
جمع آوری سوالات کنکور کاردانی به کارشناسی
کارشناسی ارشد و دکتری به صورت فصل بندی شده

الگوریتم

چکیده‌ی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

سوالات تألیفی

تألیف سوالات مشابه کنکور



دریافت نمونه‌ی کتاب به صورت رایگان



www.agkins.com

بانک سوالات

جمع آوری سوالات کنکور کاردانی به کارشناسی
کارشناسی ارشد و دکتری به صورت فصل بندی شده

سوالات تألیفی

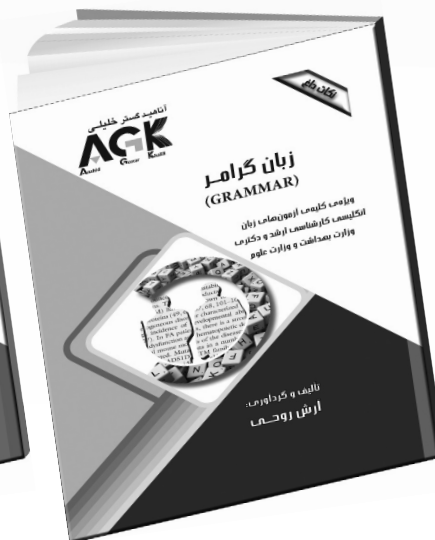
تألیف سوالات مشابه کنکور

جامع

حاوی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

الگوریتم

چکیده‌ی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع



دریافت نمونه‌ی کتاب به صورت رایگان



www.agkins.com

شماره تماس با نمایندگی‌های فعال و رسمی آناهید گستر خلیلی

شماره تماس	نمایندگی	شماره تماس	نمایندگی
۰۹۱۰۱۷۱۱۸۷۲	سبزوار (آقای شریفان)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۵۰	اراک (آقای حسینی)
۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۱	شاهرود (آقای سلمانی)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۸	اردبیل (خانم عاصمی‌زاده)
۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۹	شهرکرد (خانم تقی‌پور)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۱	ارومیه (آقای آرمیون)
۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۲	شیراز (آقای فروردین / خانم هوشمندی)	۰۹۱۹۶۳۲۱۸۵۲	اسفراین (خانم اسماعیل‌زاده)
۰۹۱۹۳۷۱۳۷۴۲	فسا (خانم شعبانی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۰	اصفهان (آقای کیانی)
۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۹	قزوین (خانم چگینی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۴	اهواز (آقای دکتر رضازاده)
۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۷۱	کرج (آقای دکتر علیرضاپور)	۰۹۱۹۰۹۸۰۳۱۸	ایلام (آقای دکتر بوچانی)
۰۹۱۳۱۹۸۱۲۷۰	کرمان (خانم ضمانتی‌یار)	۰۹۱۹۶۸۵۳۱۱۶	بروجرد (آقای احمدی‌صدر)
۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۸	کرمانشاه (آقای ابراهیمی)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۹	بم (خانم سرحدی‌نژاد)
۰۹۱۹۵۳۷۱۸۹۰	کوهدشت (خانم یاریان)	۰۹۱۹۵۹۰۷۲۰۳	بیرجند (آقای دکتر بهروان)
۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۷	گرگان (آقای شاه‌علی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۷	تبریز (خانم عاصمی‌زاده)
۰۹۱۹۵۷۳۳۱۷۹	مراغه (آقای صمدی)	۰۹۰۱۳۷۳۷۸۹۶	جهرم (آقای یاعلی جهرمی)
۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۴	مشهد (خانم دکتر شجاعی)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۰	جیرفت (خانم دکتر محمدی)
۰۹۱۹۵۷۳۳۱۷۹	میاندوآب (آقای صمدی)	۰۹۱۹۲۷۰۵۸۷۸	خرم‌آباد (خانم میر)
۰۹۱۹۶۳۵۰۷۶۸	نیشابور (آقای موسوی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۳	رشت (خانم تنها)
۰۹۱۹۵۷۳۳۲۸۴	هرمزگان (آقای زارعی)	۰۹۱۹۶۸۲۹۲۸۰	رفسنجان (آقای یوسفی)
۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۵	همدان (آقای سوری)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۵	زاهدان (آقای مهمان‌دوست)
۰۹۱۹۵۹۰۷۲۰۴	یاسوج (آقای مرتضوی)	۰۹۱۹۲۷۰۵۸۷۱	زنجان (خانم دکتر هوشیار)
۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۳	یزد (خانم آزاد)	۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۴	ساری (آقای دکتر اکبری)

بانک کتاب ناهید



«هر کتابی، از هر انتشاراتی را از ما بخواهید»

✓ جامع‌ترین بانک کتاب

✓ تحویل روزانه

✓ ارسال به تمامی نقاط کشور

✓ سفارش کتاب به صورت تلفنی و آنلاین

www.NIBS.ir



کتاب دانشگاهی، فنی و مهندسی، علوم پزشکی، علوم انسانی، عمومی،
ادبی، مذهبی، کمک آموزشی، کودک و نوجوان و کتاب نفیس

فروشگاه: تهران - خیابان انقلاب - روبه روی درب اصلی دانشگاه تهران

پاساژ فروزنده - طبقه همکف - پلاک ۳۳۱

تلفن: ۶۶۴۸۹۳۷۵ - ۰۲۱ - ۶۶۴۸۹۳۴۹ - ۰۲۱