

- **مونوسومی (Monosomy):** یک کروزوم کم میشود مثلاً $2n - 1 = 45$
 - مثال — **Turner syndrome**: تنها یک X در زنان (XO)
- **تریسومی (Trisomy):** یک کروزوم زیاد میشود. مثلاً $2n + 1 = 47$
 - مثال — **Down syndrome**: وجود سه کروزوم ۲۱

موتیشن جینومی یکی از خطرناک ترین انواع موتیشن است، زیرا کل نظم ژنتیکی حجره را مختل می سازد. بسیاری از این موتیشن ها باعث نازایی، مرگ جنینی یا ناتوانی های ذهنی و جسمی می شوند.



کمخونی داس مانند (Sickle Cell Anemia):

یک بیماری ژنتیکی ناشی از موتیشن در ژن هموگلوبین، که باعث تغییر شکل گلبول های سرخ به حالت داسی شکل می شود. کرویات خون در حالت عادی شکل دیسک مانند دارد اما در این نوع بینظمی شکل داس مانند را به خود می گیرند. در افریقا از هر ۱۲ نفر آنها ۱ نفر بع این بینظمی مبتلا هست.

جزئیات علمی:

- در این موتیشن، به جای اسید آمینه گلوتامیک، والین در زنجیره هموگلوبین جایگزین می شود.
- این حجات داسی شکل نمی توانند اکسیجن را درست انتقال دهند
- و در رگ ها گیر می مانند و باعث درد های شدید میشود.



تحقیقات جدید:

- ژن درمانی در حال آزمایش برای تصحیح ژن معیوب در بیماران داس خون است.
- **CRISPR** در چند مورد باعث درمان موفقیت آمیز این بیماری در مراحل آزمایشی شده است.

راهنمایی درسی بیولوژی صنف دوازدهم دوره سوم (از صفحه ۲۴ تا ۳۵):

هدف: شاگردان باید با انواع بی نظمی های کروموزومی آشنا شوند.

موتیشن جینومی (Genomic Mutation) به موتیشن هایی گفته می شود که در تعداد کامل کروزوم ها تغییر ایجاد می کنند، نه در یک ژن خاص یا در ساختار کروزوم.

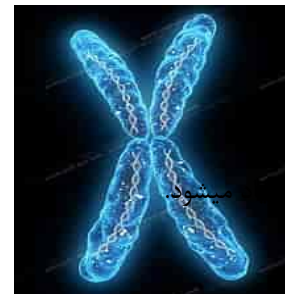
- جینوم یک موجود زنده معمولاً دارای تعداد مشخصی کروزوم است (مثلاً در انسان ۴۶ عدد = ۲۳ جفت).
- اگر تعداد این کروزوم ها زیادتر یا کمتر از حالت معمول شود، به آن می گویند: **موتیشن در سطح جینوم**.
- بسیاری از بیماری های ژنتیکی مانند سرطان، کم خونی، دیابت نوع ۱، و حتی بعضی اختلالات روانی با موتیشن ها ارتباط دارند.
- برخی موتیشن ها ممکن است به ایمنی در برابر بیماری ها مانند HIV منجر شوند.

انواع موتیشن جینومی:

۱ پولی پلوئیدی (Ploidy mutation)

تغییر در تمام مجموعه های کروموزومی یعنی یک یا چند مجموعه از کروموزوم ها کم یا زیاد میشود.
مثال:

اگر یک حجره انسانی به جای $2n = 46$ دارای $3n = 69$ شود، این یک موتیشن پلوئیدی است (در گیاهان بیشتر دیده می شود).



۲ آنئوپلوئیدی (Aneuploidy mutation)

تغییر در تعداد کروموزوم های منفرد یعنی یک یا چند عدد کروموزوم کم

دو نوع رایج:

- تنها فایده که این نوع بیماری دارد مقاومت در مقابل مریضی ملاریا هست.

□ سیستمیک فیبروسیس چیست؟

✓ تعریف:

سیستمیک فیبروسیس یک بیماری ژنتیکی موروثی است که باعث تولید غیرعادی و غلیظ مخاط (mucus) در بخش‌های مختلف بدن، به‌ویژه ریه‌ها و دستگاه هضمی می‌شود.

علت اصلی:

این بیماری به‌خاطر موتیشن در یک ژن مشخص به‌نام CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) به‌وجود می‌آید.

- ژن CFTR بر روی کروموزوم شماره ۷ قرار دارد.

عضو/بخش بدن	تأثیر
ریه‌ها	انسداد راه‌های تنفسی، سرفه‌ی شدید، عفونت‌های مکرر
روده و پانکراس	اختلال در هضم غذا، کم‌جذب مواد غذایی، کاهش وزن
عُدد عرقی	افزایش مقدار نمک در عرق (بیشتر از حد معمول)

- این ژن مسئول تولید یک پروتئین است که انتقال کلوراید (Cl⁻) را در غشاء حجره‌ها تنظیم می‌کند.
- وقتی موتیشن رخ دهد، این پروتئین درست کار نمی‌کند و در نتیجه، مخاط غلیظ و چسبنده در بدن جمع می‌شود.

□ اعضای آسیب‌پذیر در این مریضی:

وراثت مریضی:

- این اختلال به‌صورت مغلوب (recessive) به ارث می‌رسد.
- یعنی فرد باید دو نسخه معیوب از ژن CFTR را (یکی از پدر، یکی از مادر) دریافت کند تا مریض شود.

- اگر فقط یک نسخه معیوب داشته باشد، حامل بیماری است ولی خود مریض نمی‌شود.

■ نکته کتاب درسی: این بیماری به‌عنوان یک مثال از موتیشن ژنی است که توسط یک ژن منفرد معیوب ایجاد می‌شود. این مثال برای نشان دادن تأثیر موتیشن‌ها بر صحت انسان‌ها به‌کار رفته است.

ویژگی	توضیح
نام بیماری	سیستمیک فیبروسیس
نوع موتیشن	ژنی (در ژن CFTR)
محل ژن	کروموزوم ۷
نحوهٔ وراثت	مغلوب (recessive)
اعضای متأثر	ریه، پانکراس، روده، عُدد عرقی
نتیجه	مخاط غلیظ، مشکل در تنفس و هضم غذا

چرا مخاط غلیظ می‌شود؟

پروتئین CFTR کمک می‌کند تا یون کلوراید به‌درستی از غشاء حجره عبور کند. زمانی که این عملکرد مختل شود، آب کمتر وارد سطح حجره‌ها می‌شود و در نتیجه، مخاط غلیظ، چسبناک و غیرطبیعی تشکیل می‌گردد.

در گذشته، کودکان مبتلا به این بیماری معمولاً تا نوجوانی زنده نمی‌ماندند. اما امروزه، با کمک داروهای جدید مانند Ivacaftor و Trixacar، بیماران می‌توانند تا ۴۰ تا ۵۰ سالگی یا بیشتر زندگی کنند.

در کشورهای پیشرفته، آزمایش‌های ژنتیکی قبل از تولد انجام می‌شود تا زوج‌ها بدانند که آیا ناقل ژن معیوب CFTR هستند یا نه. این کار به پیش‌گیری از انتقال بیماری کمک می‌کند.

□ تریزومی ۲۱ چیست؟

✓ تعریف: تریزومی ۲۱ یک نوع موتیشن جینومی است که در آن فرد به‌جای دو عدد، سه عدد کروموزوم شماره ۲۱ دارد.

این حالت باعث سندروم داون (Down Syndrome) می‌شود.

چرا به آن "تریزومی" می‌گویند؟

- "تری" به معنی سه است.



سندروم ترنر چیست؟

تعریف:

علامه‌ها	توضیح
کوتاهی قد	رشد آهسته بدن
نازایی	تخمندان‌ها رشد نمی‌کنند، قاعدگی نمی‌شود
گردن پهن	گردن پهن و پوست اضافه (webbed neck)
قفس سینه پهن	سینه با فاصله زیاد
مشکلات قلبی و کلیوی	در برخی افراد دیده می‌شود
مشکلات یادگیری	گاهی در ریاضی و حافظه فضایی

- "سومی" یعنی وجود یک کروزوم اضافی در یک جفت.
- در حالت عادی، هر انسان ۲ کروزوم ۲۱ دارد (یکی از پدر، یکی از مادر). اما در تریزومی ۲۱، شخص ۳ عدد کروزوم ۲۱ دارد.

کتاب این حالت را تحت عنوان **موتیشن در تعداد کروزوم‌ها (موتیشن جینومی)** توضیح داده و **سندروم داون** را یکی از نمونه‌های واضح آن ذکر کرده است.

👤 علایم تریزومی ۲۱ (سندروم داون):

عنوان	معلومات
نام علمی	Trisomy 21
نام رایج	سندروم داون (Down syndrome)
نوع موتیشن	جینومی (تریزومی)
تعداد کروزوم	۴۷ (سه عدد کروزوم ۲۱)
تأثیر	عقب‌ماندگی ذهنی، چهره خاص، مشکلات جسمی

ویژگی	توضیح
نوع موتیشن	جینومی (آنوپلوئیدی - تریزومی)
محل تغییر	کروزوم شماره ۲۱
تعداد کروزوم‌ها	۴۷ به جای ۴۶
نحوه رخ دادن	بیشتر در تقسیم میوز (تشکیل گامت‌ها) اتفاق می‌افتد.

علت ژنتیکی:

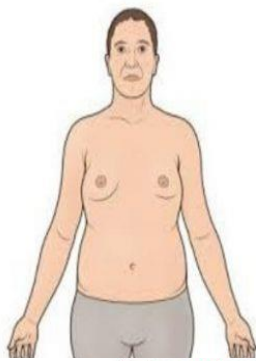
- احتمال تولد نوزاد با تریزومی ۲۱ با افزایش سن مادر بالا می‌رود، مخصوصاً پس از ۳۵ سالگی.
- به‌صورت میانگین، از هر ۷۰۰ تولد، یک کودک ممکن است سندروم داون داشته باشد.

وضعیت کروموزومی:

یعنی افراد مذکور دارای ۴۷ کروموزوم هستند به جای ۴۶

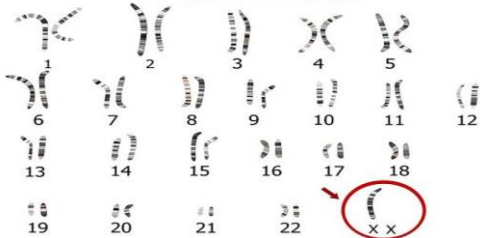
سندروم کلاینفلتر را به عنوان مثال موتیشن در تعداد کروموزومها (تریزومی جنسی) معرفی میشود و نشان می دهد که این موتیشن باعث تغییر در صفات جنسی می شود.

علائم سندرم کلاینفلتر



- قد و قامت بلندتر از حد معمول
- استخوان های ضعیف
- کاهش موهای صورت و بدن
- عضلات کمتر نسبت به سایر مردان
- بزرگی سینه
- افزایش چربی شکم
- بیضه و آلت تناسلی کوچک

Turner syndrome karyotype



نحوه ایجاد:

- در هنگام تقسیم میوز، ممکن است کروموزوم های جنسی X به درستی جدا نشوند.
- در نتیجه، گامت (اسپرم یا تخمک) دارای دو کروموزوم X می شود و بعد از لقاح با Y، ترکیب XXY به وجود می آید.

سندروم ترنر یک اختلال موتیشن جینومی (آنوپلوئیدی) است که فقط در زنان رخ می دهد و در آن یک کروموزوم جنسی X از بین رفته یا ناقص است. یعنی فرد تنها یک کروموزوم X دارد به جای دو تا XX

در کتاب سندروم ترنر به عنوان یکی از مثال های موتیشن جینومی ذکر شده است که ناشی از کاهش در تعداد کروموزومها (مونوسومی) می باشد.

سندروم

علامه ها	توضیح
قد بلندتر از معمول	رشد استخوانی زیادتر
بیضه های کوچک	بیضه ها کامل رشد نمی کنند
نازایی	بیشتر افراد نمی توانند تولید اسپرم کنند
رشد سینه (Gynaecomastia)	گاهی با رشد نسبی سینه همراه است
صدای بلندتر	نسبت به مردان عادی، صدای کمتر خشن
مشکلات یادگیری	مخصوصاً در زبان و تمرکز

علائم

ترنر:

نحوه ایجاد:

- در مرحله میوز (تقسیم حبره های جنسی)، یک کروموزوم جنسی X از بین می رود یا منتقل نمی شود.
- معمولاً این موتیشن به صورت تصادفی اتفاق می افتد و ربطی به وراثت از پدر و مادر ندارد.

سندروم کلاینفلتر چیست؟

تعریف:

سندروم کلاینفلتر یک موتیشن جینومی (آنوپلوئیدی) است که در آن افراد مذکر (مرد) یک کروموزوم X اضافی دارند، یعنی ترکیب جنسی شان XXY است، به جای حالت نرمال XY

بی نظمی یا اختلال کروموزومی چیست؟

بی نظمی های کروموزومی شامل تغییر در تعداد یا کروموزومها است که می تواند منجر به

XY مرد	حالت نرمال
XXY	کلاینفلتر

ساختمان

بیماری‌های ژنتیکی مانند سندروم داون (تریزومی ۲۱)، سندروم ترنر، سندروم کلاینفلتر و غیره گردد.

چرا تشخیص زودهنگام مهم است؟

تشخیص این بی‌نظمی‌ها در مراحل اولیه رشد جنین به خانواده و پزشکان کمک می‌کند تا:

- از وضعیت جنین آگاه شوند.
- تصمیم‌گیری آگاهانه برای ادامه یا توقف بارداری داشته باشند.
- آمادگی لازم برای نگهداری از طفل مبتلا فراهم شود.

گروش‌های تشخیص قبل از تولد (Prenatal Diagnostic Tests)

۱. آمنیوسنتز (Amniocentesis)

- چیست؟ نمونه‌گیری از مایع آمنیوتیک (مایعی که جنین در آن قرار دارد).
- چه زمانی؟ معمولاً بین هفته‌های ۱۵-۲۰ بارداری.
- چه کار می‌کند؟ از حجره‌های جنینی داخل مایع استفاده می‌شود تا کروموزوم‌ها بررسی شوند (کاریوتایپ).
- برای چه بیماری‌هایی؟ تریزومی ۲۱، ترنر، کلاینفلتر و اختلالات دیگر.

۲. نمونه‌برداری از گریبان (CVS - Chorionic Villus Sampling)

- چیست؟ برداشت نمونه از بخشی از جفت (کوریون).
- چه زمانی؟ بین هفته‌های ۱۰-۱۲ بارداری.
- مزیت؟ زودتر از آمنیوسنتز انجام می‌شود.
- عیب؟ خطر کمی بیشتر برای سقط جنین نسبت به آمنیوسنتز دارد.

۳. آزمایش خون مادر (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT)

- چیست؟ بررسی DNA جنین که در خون مادر وجود دارد.
- چه زمانی؟ از هفته ۹ بارداری به بعد.
- مزیت؟ بدون نیاز به سوزن یا تهاجم؛ خطر سقط ندارد.

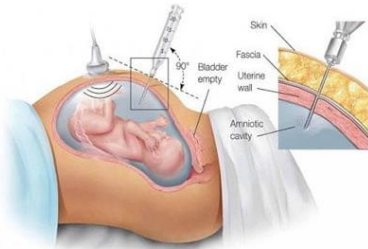
- قابلیت تشخیص؟ بسیار دقیق برای تریزومی ۲۱، ۱۸ و ۱۳.

۴. سونوگرافی تخصصی

- بررسی شکل ظاهری جنین، مخصوصاً برای تشخیص ناهنجاری‌های ساختاری مثل ناهنجاری قلب، مغز، یا ستون فقرات.

اهمیت شناسایی موتیشن‌ها و اختلالات کروموزومی از طریق کاریوتایپ (karyotyping) بسیار مهم است کاریوتایپ، نقشه‌ای از کروموزوم‌های یک فرد را نشان می‌دهد و برای تشخیص اختلالاتی چون تریزومی و مونوسومی استفاده می‌شود.

آزمایش آمنیوسنتز در بارداری



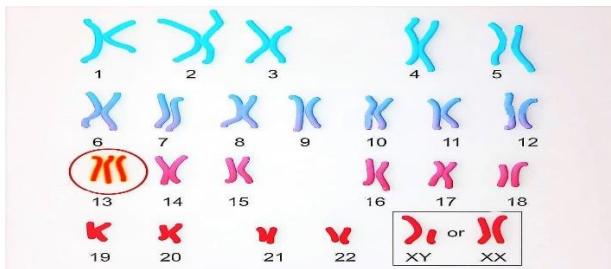
تست‌های بعد از تولد (Postnatal Genetic Testing)

هدف:

تست‌های بعد از تولد برای تشخیص اختلالات ژنتیکی یا کروموزومی در نوزاد یا کودک انجام می‌شوند، زمانی که علائم ظاهری یا طبی وجود داشته باشد که به موتیشن یا سندروم مشکوک باشد.

انواع تست‌های بعد از تولد:

۱. کاریوتایپ



(Karyotyping)

- چیست؟ بررسی نقشه کروموزومی نوزاد.
- برای چه؟ تشخیص سندروم داون، سندروم ترنر، کلاینفلتر، یا سایر تریزومی‌ها و مونوسومی‌ها.

- تشخیص زودهنگام بعد از تولد می تواند باعث شود که کودک به موقع درمان حمایتی، دارو، رژیم غذایی یا مداخله آموزشی دریافت کند.
- در برخی کشورها، این تست ها اجباری و رایگان هستند تا از عقب ماندگی ذهنی یا ناتوانی های دایمی جلوگیری شود.

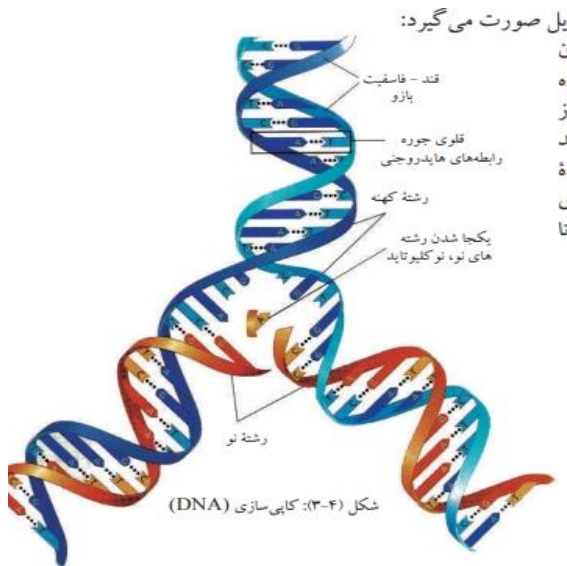
فصل سوم : انجیری جنیتک و DNA

هدف: آشنایی شاگردان با علم جنیتک و مراحل کشف DNA

انجیری جنیتک چیست؟

انجیری جنیتک شاخه ای از بیوتکنالوژی است که در آن DNA یک موجود زنده دستکاری می شود تا صفات مشخص به دست آیند.

مراحل عمده انجیری جنیتک:



1. تشخیص ژن مورد نظر
2. بریدن ژن با انزایم های خاص مثلاً restriction enzymes
3. جای گذاری ژن در DNA یک

موجود دیگر با کمک ناقل مثل پلاسمید

داخل کردن DNA جدید به حجره میزبان

5. تولید مثل حجره و ساخت محصول ژنتیکی (پروتین، هورمون و...)

- چگونه انجام می شود؟ نمونه خون گرفته شده و کروموزوم ها رنگ آمیزی و مشاهده می شوند.

۲. FISH (Fluorescence In Situ Hybridization)

- چیست؟ استفاده از رنگ های فلوروسنت برای مشخص کردن موقعیت جین های خاص روی کروموزوم ها.
- مزیت؟ سریع تر از کاریوتایپ؛ مناسب برای تشخیص سریع اختلالاتی مثل سندروم داون، دی جورج و غیره.

۳. آزمایش های بیوشیمیایی نوزاد (Newborn Screening)

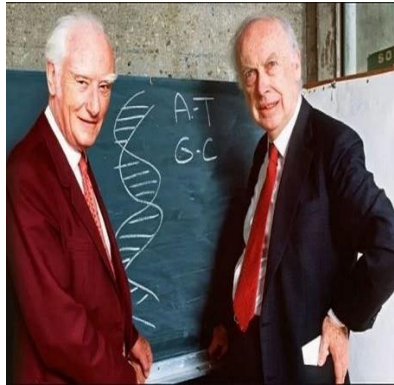
- چیست؟ بررسی سطح آنزیم ها و مواد شیمیایی در بدن نوزاد برای تشخیص بیماری های متابولیک یا ارثی.
- در افغانستان و کشورهای پیشرفته، شامل:
 - فنیل کیتونوریا (PKU)
 - گالاکتوزمیا
 - کم کاری مادرزادی تیروئید
 - سیستمیک فیبروسیس

این آزمایش ها از قطره خون گرفته شده از پاشنه پا نوزاد چند روز بعد از تولد انجام می شوند.

۴. تست توالی یابی (DNA Sequencing)

- چیست؟ بررسی دقیق ترتیب نوکلئوتید های DNA برای شناسایی موتیشن ها در جین های خاص.
- برای چه استفاده می شود؟ بیماری های نادر جینی یا اختلالاتی که کاریوتایپ تشخیص نمی دهد.
- مثال ها: توالی جین CFTR برای تشخیص سیستمیک فیبروسیس، جین BRCA برای سرطان ها، و غیره.

DNA مخفف Deoxyribonucleic Acid است، یعنی تیزاب دئوکسی ریبونوکلئیک. این ماده در تمام حشرات زنده موجود است و اطلاعات جنیتیکی را ذخیره می کند.

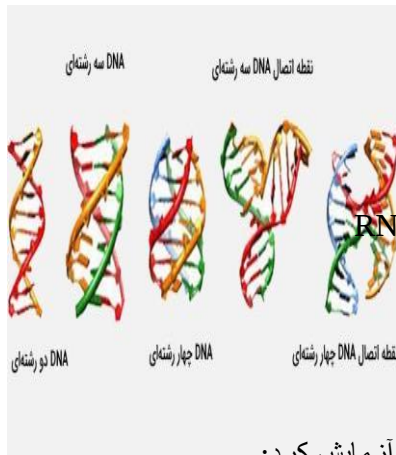


ساختار: DNA

- شبیه نردبان مارپیچ دو گانه یا (double helix)
- از دو رشته ساخته شده که هر کدام شامل:
- قند دئوکسی ریبوز
- گروه فاسفیت
- بازهای نایتروجنی: آدنین

(A)، تیمین (T)، گوانین (G)، سایتوزین (C)

- آدنین با تیمین (A-T) و گوانین با سایتوزین (G-C) جفت می شود.



وظایف: DNA

- نگهداری اطلاعات وراثتی
- انتقال صفات از والدین به فرزندان
- راهنمایی ساخت پروتئین ها از طریق RNA

کشف ماده وراثتی:

آزمایش گریفیت: (Griffith – 1928)

- گریفیت با استفاده از دو نوع بکتری سینه بگل آزمایش کرد:
 - نوع S صاف و کشنده
 - نوع R زبر و غیر کشنده
- وقتی نوع S کشته شده را با نوع R زنده مخلوط کرد، موش مرد.
- او دریافت که یک ماده ناشناس از بکتری S به R منتقل شده است.
- او این پدیده را تبدیل (Transformation) نامید.

استفاده های انجینیری جنیتک:

- تولید انسولین انسانی با کمک بکتری
- گیاهان مقاوم به آفات
- حیوانات تراریخته برای تولید بیشتر
- درمان بیماری های ژنتیکی (ژین تراپی)

1. فردریک میشر – (Friedrich Miescher) سال 1869

- اولین کسی بود که DNA را کشف کرد.
- او ماده ای را از حشرات سفید خون جدا کرد و آن را «نوکلئین (nuclein)» نامید.
- در آن زمان نفهمید که این ماده نقش جنیتیکی دارد، اما فهمید که در هسته حجره است.

2. تجربه گریفیت – (Frederick Griffith) سال 1928

- با بکتری هایی که سبب مرض سینه بگل در موش ها می شدند آزمایش کرد.
- فهمید که معلومات از یک نوع بکتری به نوع دیگر منتقل می شود؛ این را پدیده "تبدیل" (Transformation) نامید.
- خودش نفهمید که این ماده منتقل شونده DNA است.

مدل ساختاری – DNA سال 1953

- جیمز واتسون (Watson) و فرانسیس کریک (Crick) با کمک عکس های رنتگنی روزلند فرانکلین، مدل مارپیچ دو گانه (double helix) را معرفی کردند.
- این کشف، راه را برای درک ژنتیک، ساخت پروتئین و انجینیری جنیتک باز کرد.

DNA دی ان ای چیست؟

شناسایی DNA به عنوان ماده وراثتی

آزمایش ایوری، مک‌لنود و مک‌کارتی: (1944)

- آن‌ها ماده تبدیل‌کننده را دقیق بررسی کردند.
- ثابت ساختند که DNA مسئول تبدیل است، نه پروتئین یا سایر مواد.

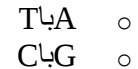
اثبات نهایی توسط هرسهی و چیس (Hershey & Chase – 1952)

- از ویروس بکتريوفاژ استفاده کردند که فقط از DNA و پروتئین تشکیل شده بود.
- DNA را با فسفر-۳۲ و پروتئین را با گوگرد-۳۵ نشاندار ساختند.
- وقتی ویروس به بکتری حمله کرد، فقط DNA وارد حجره شد و تولید ویروس‌های جدید را ممکن ساخت.
- نتیجه DNA: ماده وراثتی است.

4. کشف ساختار DNA

جیمز واتسون و فرانسس کریک: (1953)

- با استفاده از تصویرهای X-Ray روزالند فرانکلین، ساختار مارپیچ دوگانه DNA را تشریح کردند.
- DNA از دو رشته مکمل تشکیل شده که به شکل نردبان پیچ‌خورده است.
- قاعده‌های نایتروجنی به شکل جفت جفت با هم وصل می‌شوند:



نکته مهم برای امتحان:

- ماده وراثتی = DNA
- تجربه گریفیت = کشف پدیده تبدیل
- تجربه ایوری و همکاران = DNA عامل تبدیل است
- تجربه هرسهی و چیس = اثبات نهایی DNA به عنوان ماده وراثتی
- ساختار = DNA توسط واتسون و کریک

ساختار مالیکولی DNA:

تعریف کلی:

DNA یا تیزاب دنوکسی‌ریبونوکلئیک یک پولیمر است که از واحدهای کوچکتر به نام نوکلئوتید تشکیل شده و معلومات وراثتی را ذخیره می‌کند.

اجزای تشکیل‌دهنده یک نوکلئوتید واحد ساختمانی DNA

هر نوکلئوتید از سه بخش ساخته شده است:

1. قند دنوکسی‌ریبوز (یک قند پنج‌کربنه)
2. گروه فاسفیت (فسفات)
3. باز نایتروجنی چهار نوع
 - آدنین (A)
 - تیمین (T)
 - گوانین (G)
 - سایتوزین (C)

جفت‌شدن بازهای نایتروجنی

(قاعده‌های مکمل):

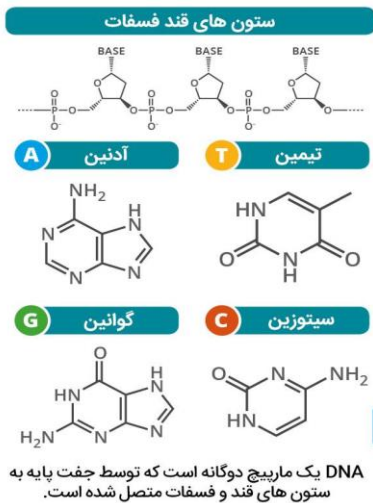
- آدنین همیشه با تیمین جفت می‌شود (A=T)
- گوانین همیشه با سایتوزین جفت می‌شود (G=C)

این جفت‌ها توسط پیوندهای هایدروژنی با هم وصل می‌شوند:

- A-T دو پیوند هایدروژنی
- G-C سه پیوند هایدروژنی

شکل ساختمانی DNA

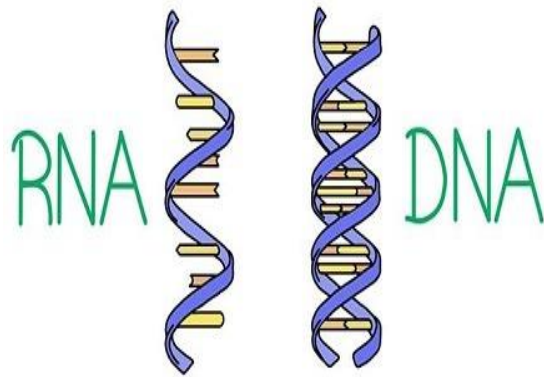
- DNA از دو رشته مارپیچ (Double Helix) ساخته شده است.
- این دو رشته به‌طور مکمل و متضاد از یکدیگر اند.
- رشته‌ها به‌وسیله قند و فاسفیت در طول خود پیوسته‌اند (بخش جانبی نردبان).



- DNA فقط در هسته باقی می ماند، اما RNA می تواند در جگره گردش کند.
- به جای تیمین در RNA، یوراسیل موجود است.

■ نقش های RNA در جگره:

1. mRNA (پیام رسان): (معلومات ژنتیکی را از DNA به ریبوزوم انتقال می دهد).
2. tRNA (منتقل کننده): (امینو اسیدها را به ریبوزوم می آورد).
3. rRNA (ریبوزومی): (جز مهمی از ساختمان ریبوزوم است).



انواع RNA تیزاب ریبونوکلئیک:

RNA دارای سه نوع اصلی است که هر کدام نقش خاصی در ساخت پروتئین دارند:

1..پیام رسان: mRNA (Messenger RNA – RNA)

🔍 تعریف:

mRNA معلومات ژنتیکی را از DNA در هسته گرفته و به ریبوزوم در سیتوپلاسم انتقال می دهد.

🔍 وظیفه:

- نقش «پیام آور» را دارد.
- الگو را برای ساخت پروتئین فراهم می سازد.
- در جریان رونویسی (Transcription) ساخته می شود.

- بازهای نایتروجنی در وسط قرار گرفته و به صورت جفت مکمل با هم وصل می شوند (پله های نردبان).

✓ خصوصیات مهم ساختمان DNA

ویژگی	توضیح
دو رشته ای	از دو رشته مکمل تشکیل شده است
مارپیچی	رشته ها به شکل مارپیچ پیچیده اند
خاصیت مکمل بودن	بازهای نایتروجنی طبق قاعده خاص با هم جفت می شوند
جهت دار	هر رشته از '5 به '3 و مقابل آن از '3 به '5 است

نتیجه:

ساختمان مالیکولی DNA بسیار دقیق و منظم است که به آن اجازه می دهد تا اطلاعات را به گونه ای ثابت، قابل نقل و قابل تکثیر در نسل ها حفظ کند.

فرق بین DNA و RNA

ویژگی	RNA	DNA
نام کامل	Ribonucleic Acid تیزاب ریبونوکلئیک	Deoxyribonucleic Acid تیزاب دئوکسی ریبونوکلئیک
قد موجود	ریبوز	دئوکسی ریبوز
ساختمان رشته	تک رشته ای (Single stranded)	دو رشته ای (Double-stranded)
بازهای نایتروجنی	آدنین (A)، یوراسیل (U)، گوانین (G)، سایتوزین (C)	آدنین (A)، تیمین (T)، گوانین (G)، سایتوزین (C)
جای تیمین	تیمین ندارد، یوراسیل (U) دارد	تیمین (T) دارد
محل موجودیت	در هسته، سیتوپلاسم و ریبوزوم ها	در هسته جگره و در میتوکندریا
نقش اصلی	ساخت پروتئین بر اساس معلومات DNA	ذخیره و انتقال اطلاعات وراثتی
انواع	چند نوع mRNA، tRNA، rRNA	فقط یک نوع
ثبات	نسبتاً ناپایدار است	بسیار پایدار است

Q خلاصه تفاوت ها:

- DNA مانند یک کتابخانه دایمی معلومات است، در حالی که RNA پیام آور و اجزای آن گرا این معلومات است.

2..انتقالی: RNA – tRNA Transfer RNA

تعریف:

tRNA یک نوع RNA کوچک است که آمینواسیدها را به ریبوزوم می‌آورد تا در ساخت پروتئین استفاده شود.

وظیفه:

- هر tRNA یک آمینواسید خاص را حمل می‌کند.
- دارای انتی‌کدون است که با کدون mRNA جفت می‌شود.
- در ترجمه (Translation) نقش کلیدی دارد.

3..ریبوزومی: RNA – rRNA Ribosomal RNA

تعریف:

rRNA جز اصلی ساختمان ریبوزوم است.



وظیفه:

- با پروتئین‌ها یکجا شده،
- ساختمان ریبوزوم را تشکیل می‌دهد.
- محل انجام ترجمه و ساخت پروتئین است.
- باعث تسریع و تنظیم واکنش‌های پروتئینی می‌شود.

۱. کاپی‌سازی تکثیر یا Replication DNA :

تعریف:

کاپی‌سازی یا تکثیر DNA پروسه‌ای است که در آن DNA از خود یک کاپی دقیق می‌سازد تا در جرات جدید نیز همان معلومات وراثتی حفظ شود.

مراحل تکثیر: DNA

1. باز شدن مارپیچ DNA:
 - آنزیم هلیکیز (Helicase) رشته‌های DNA را از هم جدا می‌سازد.
2. تشکیل رشته جدید:
 - آنزیم DNA پلیمراز (DNA Polymerase) نوکلئوتیدهای مکمل را به هر رشته اضافه می‌کند.
 - آدنین با تیمین و گوانین با سائتوزین جفت می‌شود.
3. تشکیل دو مولکول DNA:
 - در پایان، دو مولکول DNA دو رشته‌ای به وجود می‌آید که هر کدام یک رشته قدیمی و یک رشته جدید دارد.
 - به این نوع کاپی‌سازی می‌گویند: نیمه‌محافظتی (Semi-conservative).

نتیجه تکثیر:

هر حجره جدید دارای همان معلومات وراثتی است که حجره مادری داشت.

نقل کردن یا رونویسی (Transcription):

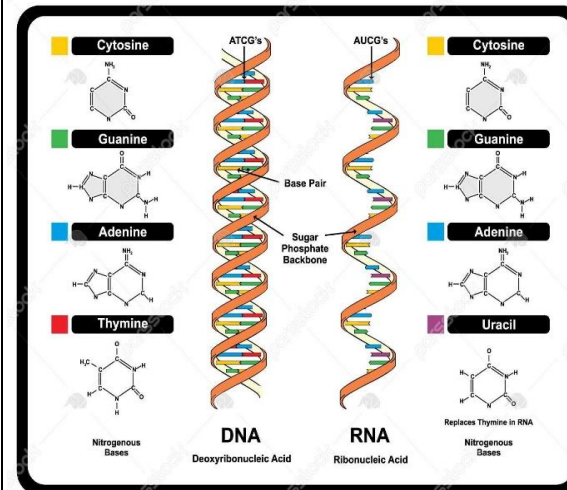
تعریف:

نقل کردن یا رونویسی پروسه‌ای است که در آن معلومات DNA به شکل mRNA نوشته می‌شود، تا برای ساخت پروتئین استفاده شود.

مراحل نقل کردن: DNA

1. باز شدن رشته DNA در یک بخش خاص (ژن):
 - آنزیم RNA پلیمراز به منطقه آغاز ژن متصل می‌شود و یکی از رشته‌ها را به عنوان الگو می‌گیرد.
2. تشکیل mRNA:
 - نوکلئوتیدهای RNA بر اساس قاعده مکمل به DNA متصل می‌شوند:

- A در DNA ↔ U در RNA
- T ↔ A
- G ↔ C
- C ↔ G



3. پایان رونویسی:

○ وقتی آنزیم به نقطه پایانی ژن برسد، mRNA از DNA جدا می‌شود.

✦ تفاوت کلیدی:

نقل کردن	کپی سازی
برای ساخت پروتین است	برای تقسیم حجره است
DNA → mRNA	DNA → DNA
در هسته انجام می‌شود	در هسته انجام می‌شود
فقط یک رشته ساخته می‌شود (mRNA)	شامل دو رشته است

سوالات:

✦ سوالات تشریحی

۱. ساختار DNA را با ذکر اجزای اساسی آن توضیح دهید؟

۲. مراحل ساخت پروتین را از روی معلومات DNA شرح دهید؟

□ سوالات جای خالی

۱. واحد ساختمانی DNA ، _____ نام دارد که از قند، گروه فاسفیت و یک باز نایتروجنی ساخته شده است.

۲. در DNA ، باز آدنین (A) همیشه با _____ جفت می‌شود.

۳. پروتین‌ها در عضوی از حجره به نام _____ ساخته می‌شوند.

۴. نوعی از RNA که معلومات ژنتیکی را از DNA به ریبوزوم انتقال می‌دهد، _____ نام دارد.

۵. تغییر در ترتیب بازهای DNA که باعث تغییر در صفات وراثتی می‌شود، _____ گفته می‌شود.

تهیه و ترتیب: سکینه جوادی