



جزوہ مہر 97

ژنتیک

جلسہ اول

استاد قانڈی

تامین جزوات دانشگاهی:

iranpuyesh.ir

فرضیات مندل

پژوهش هایی که قبل از آقای مندل انجام شده بود به این نتیجه منجر شد که صفات هر فرد میانگینی از صفات والدین است. (نظریه آمیختگی صفات) اما پژوهش های آقای مندل این فرضیه را پشتیبانی نکرد و بیان نمود که هر صفت را دو عامل تعیین می کند که یکی از این دو عامل از پدر و دیگری از مادر به ارث رسیده است.

فرضیه های مندل

هر جاندار برای هر صفت خود دو آلل دارد که یکی را از پدر و یکی را از مادر دریافت کرده است .
ژن های مربوط به هر صفت ممکن است مشابه(هموزیگوت) یا متفاوت(هتروزیگوت) باشند .
هنگامی که دو آلل، پس از لقاح به یکدیگر می رسند، یکی از آن ها ممکن است به طور کامل خود را ظاهر کند(آلل غالب) و دیگری اثر خود را ظاهر نکند(آلل مغلوب).

دو آلی که مربوط به یک صفت هستند، هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا شده و هر گامت فقط یکی از آلل ها را دریافت می کند.

علت انتخاب گیاه نخود فرنگی

دارای چند صفت است که هر کدام فقط دو حالت را نشان می دهند(حد واسط ندارند)

آمیزش دادن گیاهان با یکدیگر آسان است(اتجام خودلقاحی و دگرلقاحی)

گیاهی کوچک است و به آسانی پرورش داده می شود

آشنایی مندل از دوران خردسالی با این گیاه

اشتباه مندل

مندل گمان می کرد که تمامی ژن‌ها مستقل از یکدیگر عمل می کنند. (مثلاً ژن‌های مربوط به رنگ چشم هیچ

تاثیری بر ژن‌های مربوط به قد نمی گذارند). امروزه می دانیم که این قانون تنها برای ژن‌های غیرپیوسته صحیح

است. یافته‌های جدید نشان می دهد که قانون مندل در مورد ژن‌های پیوسته صحیح نیست.

زیرا تمامی ژن‌های موجود روی یک کروموزوم با یکدیگر در ارتباط بوده و متعلق به گروه پیوسته ی مشابهی می

باشد و در نتیجه کروموزوم در نقل و انتقالات خود، تمامی ژن‌های پیوسته را با خود حمل می کند و ژن‌های

پیوسته به طور مستقل از یکدیگر انتقال نمی یابند، بلکه تنها ژن‌های موجود بر روی کروموزوم‌های مختلف، به

طور مستقل انتقال می یابند .

مندل نتایج خود را در چهار فرضیه خلاصه کرد

.هر جاندار برای هر صفت خود، 2 آلل دارد که یکی از آن‌ها را از پدر و دیگری از مادرش دریافت کرده است

.دو آلل مربوط به یک صفت ممکن است مشابه یا متفاوت باشند

از دو آلل مربوط به یک صفت، ممکن است یکی از آن‌ها خود را به طور کامل ظاهر کند (آلل غالب)، و دیگری

.هیچ اثر قابل مشاهده‌ای از خود بروز ندهد (آلل مغلوب)

دو آللی که مربوط به یک صفت هستند، به هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می‌شوند و هر گامت فقط یکی

از آن‌ها را دریافت می‌کند. به هنگام تشکیل سلول تخم نیز، یک الل از گامت نر و یک الل از گامت ماده به

اشتراک گذاشته می‌شوند

دو قانون مندل

قانون تفرق صفات (Rule of Segregation)

هنگام تشکیل گامت‌ها (سلول‌های جنسی) دو آلل یک صفت از هم جدا می‌شوند.

قانون جور شدن مستقل صفات **the Law of Independent Assortment**

مطابق این قانون، هنگام تشکیل گامت‌ها، الل‌های مربوط به هر صفت، بدون تأثیر بر صفات دیگر، از هم تفکیک می‌شوند. البته این قانون تنها هنگامی صدق می‌کند که ژن‌های مربوط به الل بر روی کروموزوم‌های مختلفی قرار داشته باشند.

مندل هیچ چیز در مورد کروموزوم نمیدونست

1880 سیتولوژیست‌ها تقسیم کروموزوم را کشف کردند

1902 کروموزوم‌ها ممکن است عامل وراثت باشند

1950 تعداد کروموزوم‌ها زیر میکروسکوپ اولش گفتند شاید 48 تا باشه

1956 تعداد دقیق کروموزوم‌ها فهمیدند 46 تا ست

واتسون و کریک با استفاده از کشفیات کریستالوگرافی فرانکلین و داده های چارگف و اطلاعات مربوط به ساختارها و پیوندهای شیمیایی که داشتند مدلی برای ساختار ماده ژنتیک پیشنهاد دادند .

Medicine Genetic

1) John Dalton

در مورد کوررنگی یه سری نظریاتی داشت البته از توارث وابسته به جنس آگاهی نداشت

2) garrod and bateson

آلکاپتونوریا (تک ژنی) به علت اختلال در یک ژن

Classes of genetic disorders

1) single_gene disorder

2) chromosome abnormality

3) multifactoried disorders

4) acquired somatic genetic disorders

اغلب بیماریهای ژنتیکی به طور قطع قابل درمان نیست و درمان های موجود موقتی هستند .

حدود 2500 بیماری تک ژنی وجود دارد

single gene disorder

fragile x syndrome (خیلیاشون رفتار اوتیسمی دارند ، اغلب پسران)

تالاسمی نوعی بیماری خونی است که در آن هموگلوبین ساختار خود را از دست داده و دچار تغییر می شود در نتیجه توانایی برای انتقال اکسیژن را از دست می دهد در واقع کمبود هموگلوبین در این بیماری نداریم بلکه هموگلوبین غیر طبیعی زیاد است

Treacher calins syndrome

مشکل ذهنی ، اگر با مشکلات قلبی نمیزند عادی زندگی می کنند _ قدرت باروری طبیعی _ شکاف کام _ برخی استخوان های صورت مثل گونه و فک شکل نمی گیرند

SMA (Spinal muscular atrophy)

ماهیهه ها دونه دونه از بین می روند ، تیپ های مختلفی داره که حتی ممکنه کشنده باشه تعداد تک ژنی ها زیاده

OMIM

پروژه میراث مندلی در انسان (امیم) یک بانک اطلاعاتی است که تمامی بیماری های شناخته شده دارای جزء ژنتیک را طبقه بندی می کند و در صورت وجود، ژن مربوط به آن بیماری را مشخص کرده و اطلاعات را به صورت منبعی برای تحقیقات بعدی و به عنوان ابزاری برای بررسی های بعدی ژنتیکی ژن طبقه بندی شده فراهم می سازد

chromosome abnormality

ویژگی غالبشون عقب ماندگی ذهنیه

1) down syndrome

عضلات شل _ شاد _ خون گرم _ فرم خالص _ گوش پایین _ زبان بزرگتر _ فاقد قدرت باروری

2) Turner syndrome

قد کوتاه _ از نظر ذهنی غالباً نرمال _ نابارور _ تخمدان به درستی شکل نمی گیره _ زنانی فاقد یک کروموزوم

جنسی

3) Cri du cat syndrome

فریاد گربه _ عقب ماندگی ذهنی _ در اثر حذف بازوی کوتاه کروموزوم 5

4) Wolf Hirschhorn syndrome

حذف بخش کوتاهی از بازوی کوچک کروموزوم 4 _ فاصله بین دو چشم بیشتره _ عضلات شل _ دیرتر از هم

سن ها راه رفتن رو یاد میگیرند _ هایپرتلوریزم دارند _ مشکل تونیسیتیه دارند

multifactoried disorders

هم استعداد ژنتیکی هم محیط

diabetes

ام الامراض _ در بعضی استان ها شیوع 20 درصد دیابت نوع 2 مثلاً یزد و بوشهر این افراد ده تا پانزده سال

کمتر زندگی می کنند

Coronary artery disease

قلبی عروقی _ بخش عمده ای از مرگ و میر _ غیرواگیر

Schizophrenia

اسکیزوفرنی ، یک اختلال روانی است که معمولاً در اواخر نوجوانی یا اوایل بزرگسالی ظاهر میشود از مشخصات آن میتوان به وهم ، توهم و مشکلات شناختی دیگر اشاره کرد. اسکیزوفرنی اغلب میتواند یک مشکل مادام العمر باشد اسکیزوفرنی در میان سنین 16 تا 30 سالگی ،بیشترین آسیب را به خود اختصاص می دهد و علائم در مردان نیز در سن کمتری نسبت به زنان نشان داده میشود

Obesity

acquired somatic genetic disorders

پنج درصد سرطان ها به ارث می رسند . در شمال کشور پروستات ،رحم ،تخمدان،سینه

مهم ترین چیز مشاوره ژنتیکی اینه که تا احتمال 50 درصد ممکنه بچه مبتلا بشه

یک نوع سرطان هایی در یک خانواده(3تا4نسل) شایع تر هستند اینان استعداد ابتلا به سرطان دارند ولی

استعداد ژنتیکی توش نقش موثرتری دارند یعنی ژنشونو دارند ولی بعد از چند نسل بروز میکنه ولی حتما برای

ایجاد هر نوع سرطانی جهش ژنی باید رخ بده

The impact of genetic disease

40 تا 50 درصد از سقط سه ماهه اول = اختلالات کروموزومی

10 درصد تمامی بارداریها مشکل ژنتیکی دارند _ کروموزومی

از هر 100 تا تولد 3 تا مشکل ماژور دارند و از این 3 درصد 50 درصد مشکل ژنتیکی دارند

نصف نوزادهای پذیرفته شده در بیمارستان مشکل ژنتیکی دارند

15 درصد بچه ها تا سنین دبستان مشکلات عمده دارند مثلا (کوری _ کری _ مشکلات یادگیری) که 50

درصد ژنتیکی و تک ژنی هستند