

عنوان بخش

پرستیز
"





کروموزوم‌ها

- در بسیاری از گونه‌ها از جمله انسان برای بررسی کروموزوم‌ها از روش‌های بسیار مفیدی به نام الگوی نواربندی استفاده می‌شود. این روش‌ها برای شناسایی کروموزوم‌های متافازی میتوژی کاربرد دارند. به طور خلاصه به چند روش نواربندی اشاره می‌کنیم:
- **روش C-Banding:** از این روش بیشتر می‌توان برای شناسایی نواحی هتروکروماتینی استفاده نمود. بازوی بزرگ کروموزوم Y به خوبی توسط این روش رنگ آمیزی می‌شود.
- **روش G-Banding:** در این روش ابتدا کروموزوم را در محلول تریپسین قرار می‌دهیم تا پروتئین‌های کروموزوم تخریب شوند، سپس رنگ گیمسا به آن اضافه می‌شود. در نتیجه اضافه شدن رنگ گیمسا، باندهای تیره و روشنی در طول کروموزوم تشکیل می‌شوند که به آن الگوی نواری (Banding Pattern) گفته می‌شود.
- **روش‌های Q-Banding و R-Banding:** نیز در بعضی از موارد کاربرد دارند. در روش Q به جای گیمسا از کوئینا کرین خردل استفاده می‌شود. الگوی نواری که توسط روش R ایجاد می‌شود کاملاً بر عکس الگوی حاصل از روش G است. بعد از انجام رنگ آمیزی، کروماتین دارای مناطقی می‌شود که پررنگ‌تر بوده و همچنین نواحی که کم رنگ‌تر می‌باشند. مناطق پررنگ را مناطق هتروپیگنوتیک (Heteropygnotic) می‌نامند. این مناطق دارای خصوصیات هتروکروماتینی (Heterochromatia) هستند. نواحی کم رنگ را مناطق یوکروماتینی (Euchromatin) می‌نامند.

نقاط بترا

مناطق هتروکروماتین بسیار فشرده‌تر از مناطق یوکروماتینی هستند و به همین دلیل از لحاظ ژنتیکی غیرفعالند و به طور کلی فاقد ژن می‌باشند و فقط نقش ساختاری در ساختمان کروموزوم دارند ولی نواحی یوکروماتینی نواحی هستند که دارای ژن بوده و از روی ژن‌های موجود در این نواحی رونویسی انجام می‌شود. هتروکروماتین‌ها نیز خود به دو دسته تقسیم می‌شوند.

هتروکروماتین‌های ساختاری (Constitutive heterochromatin): این نوع از هتروکروماتین‌ها فاقد هرگونه ژن بوده و بر روی هر دو کروموزوم همولوگ و در ناحیه‌ای مشابه وجود دارند. هیچ گونه رونویسی از روی این توالی‌ها انجام نمی‌شود و عموماً آخرین بخش از ساختار کروموزوم هستند که برای انجام همانندسازی، ساختار فشرده خود را از دست می‌دهند و تبدیل به فرم غیرفسرده می‌شوند. این نوع هتروکروماتین‌ها را می‌توان در مناطق سانترومر و تلومر یافت.

هتروکروماتین‌های اختیاری (Facultative heterochromatin): این نوع از هتروکروماتین فقط در یکی از کروموزوم‌های همولوگ قرار داشته و برخلاف هتروکروماتین‌های ساختاری، این نوع از هتروکروماتین می‌توانند دارای ژن باشند و تحت شرایطی نیز می‌توانند تبدیل به یوکروماتین شوند. از نمونه این نوع هتروکروماتین می‌توان به کروماتین جنسی (sex chromatin) اشاره نمود.



تعداد کروموزوم‌ها: بنا به تعریف، کاریوتاپ (kryotype) عبارت است از کروموزوم‌های یک جاندار که براساس ریخت شناسی، اندازه و تعداد طبقه بنده شده باشند و ایدیوگرام (Idiogram) عبارتست از کروموزوم‌های یک سلول هاپلوئید مثل سلول جنسی که بر حسب طول بازوی کوتاه آنها مرتب شده باشند. طول کروموزوم‌ها و همچنین موقعیت سانترومر دو تا از مارکرهای مهم برای شناسایی و طبقه بنده کروموزوم‌هاست.

نکات پرتو

سلول‌های انسانی دارای ۴۶ کروموزوم هستند. البته بعضی از سلول‌های انسانی مثل سلول‌های کبدی ۹۲ کروموزوم دارند و یا سلول‌های جنسی مثل اسپرم و تخمک دارای ۲۳ کروموزوم می‌باشند. به سلول‌های جنسی که دارای ۲۳ کروموزوم هستند، سلول‌های هاپلوئید یا $2n$ کروموزومی گویند و در اصطلاح این طور بیان می‌شود که هر سلول جنسی در انسان دارای یک ست کروموزومی است. در انسان سلول‌های سوماتیکی دارای ۴۶ کروموزوم و یا به عبارتی ۲۳ جفت کروموزوم می‌باشند. این سلول‌ها را در اصطلاح دیپلوئید یا $2n$ کروموزومی می‌نامند. در نتیجه اغلب سلول‌های سوماتیکی در انسان دارای ۲ ست کروموزومی می‌باشند. سلول‌های کبدی دارای ۴ ست کروموزوم معادل ۹۲ کروموزوم می‌باشند. به همین دلیل آنها را $4n$ کروموزومی یا تترابلولوئید می‌نامند.

■ تعداد کروموزوم‌های هر ست کروموزومی در موجودات مختلف متفاوت است. مثلاً در ماهی هر ست کروموزومی دارای ۱۵ کروموزوم است. در نتیجه هر سلول هاپلوئید (n کروموزومی) در ماهی دارای ۱۵ کروموزوم ($n = 15$) می‌باشد، در جوجه $= 39$ است.

■ تعداد کروموزوم‌های سلول‌های هر موجود، ارتباطی با بزرگی جثه و یا پیچیدگی بیولوژیکی آن ندارد.

انواع کروموزوم‌ها و تعیین جنسیت:

■ **کروموزوم‌های هر سلول به دو دسته تقسیم می‌شوند:** ۱- کروموزوم‌های اتوزومی (Autosomal) ۲- کروموزوم‌های جنسی (Sex Chromosomes)

■ **گیاهان و جانوران از لحاظ تولید مثل به دو دسته تقسیم می‌شوند:** ۱- تک پایه (monoecious)؛ ۲- دوپایه (Diocious) تک پایه‌ها موجوداتی هستند که هر دو نوع گامت جنسی (اسپرم و تخمک) توسط یک گیاه تولید می‌شود ولی دو پایه‌ها موجوداتی‌اند که هر کدام از جنس‌ها فقط یک نوع گامت (اسپرم و تخمک) را می‌توانند تولید کنند.

سیستم تعیین جنسیت XX-XO

■ در این سیستم، جنس نر هتروگامتیک بوده و جنس ماده هموگامتیک می‌باشد. یکی از موارد اختلاف بین سیستم‌های تعیین جنسیت، تفاوت آنها در جنسیت موجود هتروگامتیک است. منظور از هتروگامتیک بودن این است، جنس هتروگامتیک دو نوع گامت که از لحاظ نوع کروموزوم جنسی با هم متفاوتند، ایجاد می‌کند. در سیستم XX-XO جنس نر (XX) هتروگامتیک است و تولید دو نوع گامت به ترتیب گامت X با ۱۲ و گامت O با ۱۱ کروموزوم می‌کند ولی جنس ماده (XO) هتروگامتیک است و فقط توانایی تولید یک نوع گامت (X) که دارای ۱۲ کروموزوم است را دارد.

■ حال اگر دو گامت X که دارای ۱۲ کروموزوم هستند با هم دیگر ممزوج شوند، سلول تخمی تشکیل می‌شود که دارای ۲۴ کروموزوم بوده و ایجاد یک فرد ماده (XX) را می‌کند ولی اگر یک گامت X با یک گامت O که به ترتیب دارای ۱۲ و ۱۱ کروموزوم هستند با هم ترکیب شوند، ایجاد یک فرد نر (XO) را می‌کند که دارای ۲۳ کروموزوم می‌باشد. این سیستم تعیین جنسیت را در برخی از حشرات می‌توان مشاهده نمود.

سیستم تعیین جنسیت: XX-XY

■ این سیستم برای بسیاری از موجودات مثل مگس سرکه- پستانداران- گیاه Lychnis صادق است. در این سیستم نیز جنس نر (XY) هتروگامتیک بوده و دو نوع گامت که یکی حامل کروموزوم X و دیگری دارای کروموزوم Y است را ایجاد می‌کند ولی جنس ماده (XX) فقط توانایی تولید یک نوع گامت که فقط حامل کروموزوم X می‌باشد را دارد.

سیستم تعیین جنسیت: ZZ-ZW

■ برخلاف دو سیستم بالا، در این سیستم جنس ماده هتروگامتیک (XY) و جنس نر هموگامتیک (XX) می‌باشد. این سیستم در پرندگان و ماقاین مشاهده می‌شود.

تعیین جنسیت در بال غشائیان:

■ از این گروه می‌توان تعیین جنسیت در زنبور را مثال زد. در جوامع زنبوری، زنبور ماده دی پلوئید بوده و ایجاد تخمک می‌کند، اگر این تخمک‌ها با اسپرم حاصل از زنبورهای نر (زنبورهای کارگر که هاپلوبیوت هستند) لقاح پیدا کنند، تشکیل یک تخم دیپلوئید ماده را می‌دهد ولی اگر این لقاح صورت نگیرد، اسپرم‌ها از طریق دگردیسی (Parthenogenesis) به نرهای هاپلوبیوت و بارور تبدیل می‌شوند.

■ در زنبورها ۹ نوع آلل در جمعیت می‌باشد. این آلل‌ها را به صورت xa , xb , ... xi نشان می‌دهند. اگر زیگوت دیپلوئیدی تشکیل شود که در این ژن به صورت هتروزیگوت باشد، مثلاً به صورت $\frac{xa}{xb}$ و یا $\frac{xa}{xi}$ باشد، ماده است ولی اگر زیگوت دیپلوئیدی تشکیل شود که در این ژن هموزیگوت باشد، این زیگوت نر و عقیم است. قابل ذکر است که زیگوت‌های هاپلوبیوت همواره دارای یک آلل از این ژن بوده و همواره نر هستند.

نکات برتر

در جانوران پست مثل کرم Bonelia، تعیین جنسیت ژنتیکی نیست بلکه به محیط بستگی دارد. در این جانوران جنس نر و جنس ماده از لحاظ ژنتیکی یکسان هستند. مثلاً در Dinophilus، جنسیت به اندازه تخم بستگی دارد، تخمی که دارای جثه بزرگ‌تر است جنس ماده و تخم با جثه کوچک‌تر جنس نر را تشکیل می‌دهد.

جبان مقداری (Dosage Compensation)

■ توسعه تکامل جانوران معمولاً به عدم تعادل عددی ژن‌ها و کروموزوم‌ها حساس است. به طور طبیعی هر ژن دارای دو کپی است که هر کپی بر روی یکی از کروموزوم‌های همولوگ قرار گرفته است. همان طور که قبل توضیح داده شد، بسیاری از گونه‌ها دارای دو جنس نر و ماده هستند و در جنس‌های نر و ماده تعداد کروموزوم X متفاوت است.



■ لیون در تحقیقات خود دریافت که یکی از کروموزوم‌های X در سلول‌های سوماتیکی جنس ماده به صورت فشرده و غیرفعال درمی‌آید. در نتیجه فقط یک X فعال باقی می‌ماند. به این پدیده جبران مقداری (Dosage compensation) گویند. به کروموزوم X غیرفعال، کروماتین جنسی با جسم بار (Bar body) اطلاق می‌شود. کروماتین جنسی معمولاً به سطح داخلی غشای سلولی می‌چسبد و فقط در سلول‌های سوماتیکی تشکیل می‌شود. قابل ذکر است که در سلول‌های جنسی و لايه زاینده (germinal cells) جنس ماده، هر دو X فعال است. لازم به ذکر است که همانند سازی کروماتین جنسی با تأخیر نسبت به دیگر کروموزوم‌ها آغاز می‌شود. غیرفعال شدن یکی از کروموزوم‌های X در مراحل اولیه جنینی انجام می‌گیرد و تصادفی است، این عمل در انسان احتمالاً ۹ تا ۱۲ روز بعد از تشکیل جنین خواهد بود. گوناگونی ظاهر صفات وابسته به کروموزوم X در افراد ماده‌ای که زن‌های این صفات را به صورت هتروزیگوت دارند، به علت تصادفی بودن غیرفعال شدن یکی از دو کروموزوم X آن‌ها می‌باشد.

■ به منظور برقراری تعادل عددی در زن‌های وابسته به کروموزوم X در بین جنس‌های مذکور و مؤنث، همواره یکی از کروموزوم‌های X در سلول‌های سوماتیکی جنس ماده به صورت تصادفی غیرفعال می‌شود. منظور از تصادفی بودن غیرفعال شدن این است که در ابتدای تشکیل یک سلول سوماتیکی، هر دو کروموزوم X دارای شناس یکسانی برای غیرفعال شدن می‌باشند ولی بحسب اتفاق یکی از آنها غیرفعال می‌شود. قابل ذکر است که کروموزوم X که غیرفعال می‌شود، همواره غیرفعال باقی خواهد ماند حتی اگر بعد از تقسیم شدن سلول، به سلول دختری به ارث برسد.

■ **صفات وابسته به جنس را می‌توان به دو دسته:** ۱) صفات وابسته به جنس غالب؛ ۲) صفات وابسته به جنس مغلوب طبقه بندی نمود. در صفات وابسته به جنس نیز غالبيت کامل در بین آنها برقرار است. به همین دلیل صفاتی را که توسط آلل های غالب بیان می‌شود را صفت وابسته به جنس غالب و صفتی که توسط آلل های مغلوب بیان می‌شود را صفت وابسته به جنس نهفته می‌نامند.

بیماری‌های وابسته جنس (Sex related diseases):

✓ **هموفیلی (Hemophilia):** هموفیلی بیماری است که در آن مکانیسم انعقاد خون مختل شده است. این اختلال در نتیجه کمبود یا فقدان فاکتورهای لازم برای انعقاد ایجاد می‌شود.

■ **تا کنون به طور عمده دو نوع هموفیلی شناسایی شده است:**

۱) **هموفیلی نوع A:** این نوع هموفیلی در نتیجه فقدان فاکتور شماره ۸ ایجاد می‌شود. این نوع هموفیلی را هموفیلی کلاسیک نیز می‌نامند.

۲) **هموفیلی نوع B:** این نوع هموفیلی در نتیجه فقدان فاکتور شماره ۹ ایجاد می‌شود. نام دیگر هموفیلی B، هموفیلی کریسمس می‌باشد. هموفیلی A شایع‌تر از هموفیلی B است. هموفیلی یک بیماری وابسته به X مغلوب است. زن رمزکننده فاکتور ۸ در انتهای بازوی بزرگ کروموزوم X واقع شده است.

✓ **دیستروفی عضلانی دوشن (DMD):** علایم این بیماری معمولاً از سنین ۵-۶ سالگی به بعد ظاهر می‌شوند و موجب تحلیل رفتن عضلات و ایجاد اختلالات حرکتی می‌شود. تحلیل توان عضله‌ای تا بدان جا پیش می‌رود که عضلات قلب نیز ضعیف شده و در نهایت از کار می‌افتد و سرانجام باعث مرگ در سنین قبل از بلوغ



سوالات طبقه‌بندی شده‌ی ادوار گذشته استخدامی

۱- یکی از فرزندان مرد و زنی که دید طبیعی داشتند دختری کور رنگ و تونر است جدا نشدن کروموزوم‌ها

- (۱) در کروموزوم‌های پدر اتفاق افتاده.
- (۲) در کروموزوم‌های مادر اتفاق افتاده.
- (۳) در کروموزوم‌های هر دو اتفاق افتاده.
- (۴) در هیچ کدام اتفاق رخ نداده.

■ **پاسخ گزینه «۱» صحیح است.** کوررنگی یک بیماری وابسته به X نهفته است. پس مادر برای زن کوررنگی هتروزیگوت است ولی پدر فاقد زن کوررنگی است. و از طرفی چون دختر خانواده کوررنگ است پس مسلماً X دارای زن کوررنگی را از مادر به ارث برده است. ولی چون جدا نشدن کروموزومی در پدر رخ داده است در نتیجه نتوانسته است هیچ کروموزوم X از پدر دریافت کند.

۲- شخصی که هم سندرم داون و هم سندرم کلاین فلتر دارد، دارای کروموزوم است.

- (۴۶) ۴۹ (۳)
- (۴۷) ۴۸ (۲)
- (۴۸) ۴۷ (۱)

■ **پاسخ گزینه «۲» صحیح است.** سندرم داون حاصل توبیزومی کروموزوم ۲۱ است در نتیجه افراد داون دارای کروموزوم هستند. افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر دارای یک کروموزوم X اضافی هستند و به صورت XXY می‌باشند. بنابراین این بیماران نیز دارای ۴۷ کروموزوم می‌باشند. حال اگر فردی هم سندرم داون داشته باشد و هم مبتلا به سندرم کلاین فلتر باشد دارای ۴۸ کروموزوم می‌باشد.

۳- در آزمون تكمیلی (Complementation test) میان دو ویروس جهش یافته که هر کدام جهش در زن

حياتی دارد مشاهده بقا:

- (۱) به علت نوترکیبی است.

- (۲) به علت فعالیت introns محصول زن‌ها است.

- (۳) به علت جهش برگشتی است.

- (۴) می‌رساند که زن جهش یافته در هر دو ویروس محصول یا فعالیت لازم را تولید می‌کند.

■ **پاسخ گزینه «۱» صحیح است.** ایجاد دو موتان در یک سلول جهت تشخیص این که آیا دو موتان اخیر در یک

زن اتفاق افتاده‌اند یا نه. اگر موتان‌ها هم آلل نباشند، ژنتیپ دو رگه را می‌توان به صورت $\frac{a+b}{ab^+}$ نشان داد. چون

هموتان نقص موتانی دیگر را جبران می‌کند. فنوتیپ وحشی ظاهر می‌گردد. حال اگر دو ویروس جهش یافته که هر کدام در یک زن حیاتی متفاوت جهش دارند همزمان یک سلول میزبان را آلوده کنند ممکن است در نتیجه ایجاد نوترکیبی بین ژنوم این دو ویروس، ژنوم طبیعی نوترکیبی ایجاد شود که قابلیت بقاء دارد. به این پدیده آزمون تکمیلی cis-Trans complementation یا آزمون گویند.

۴- کدام گزینه زیر به مفهوم Replicon است؟

- (۱) زنی که تجلی فنوتیبی آن به سهولت قابل ردگیری است.

- (۲) قطعات متحرک از DNA با توالی‌های تکراری در انتهای

- (۳) بخشی از ژنوم با یک نقطه آغاز جهت سنتز DNA

- (۴) منطقه تخریب شده در یک زن یا یک کروموزوم