

آشنایی با اصول پایه علم ژنتیک :

مساله شباهت والدین و زاده های آن ها چیز جدیدی نیست و هیچ کس انتظار ندارد که گندم بکارد و جو درو کند! بیش از ۱۵۰ سال پیش، مندل متوجه شد که به ارث رسیدن یک صفت با واسطه عواملی صورت می گیرد که او نام آن را "فاکتور نهاد" گذاشت که امروزه "ژن" نامیده می شود. وی متوجه شد که برای ایجاد هر صفت، دو ژن لازم است که در هنگام لقاح از والدین دریافت می شود (ژنوتیپ). از نظر قدرت بروز ظاهری صفات (فنوتیپ): ژن ها ممکن است غالب یا مغلوب باشند. ولی در هر صورت به ارث رسیدن صفات، قابل پیش بینی و تابع قوانین ویژه ای است. ژن ها بخشی از یک مولکول رشته ای طویل به نام DNA هستند.

DNA چیست؟

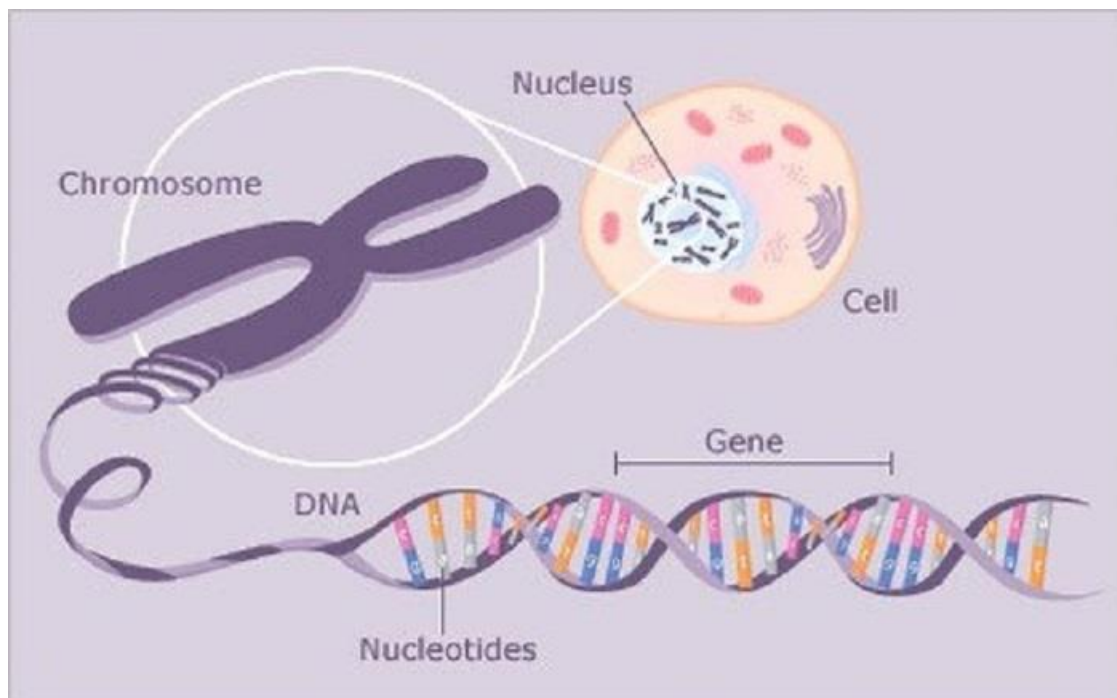
دی ان ای (DNA) مخفف عبارت دئوکسی ریبونوکلیک اسید (به انگلیسی: Deoxyribonucleic acid) مولکولی از نوعی اسید نوکلئیک است که دارای دستورالعمل های ژنتیکی است که برای کارکرد و توسعه بیولوژیکی موجودات زنده و ویروس مورد استفاده قرار می گیرد. نقش اصلی مولکول DNA ذخیره سازی طولانی مدت اطلاعات ژنتیکی است. آزمایش هایی نظیر آزمایش گریفیت^۱ و آزمایش ایوری^۲ آزمایش هایی انقلابی و سرآغازی در شناسایی و مطالعه DNA، به عنوان ماده ژنتیک بودند.

واتسون، کریک و ویلکینز موفق به دریافت جایزه ی نوبل پزشکی برای کشف ساختار DNA شدند. واتسون و کریک کشف کردند که DNA دارای دو سو یا رشته است و اینکه رشته های مذکور همانند یک نردبان پیچیده، به هم پیچ خورده اند. این ساختار دورشته ای مارپیچی را، به نام مارپیچ دوگانه یا *دابل هلیکس* می شناسند. دو رشته DNA به عنوان پلی نوکلئوتید شناخته شده، که از واحدهای ساده تری به نام نوکلئوتید ساخته شده است. هر نوکلئوتید از یک باز آلی، گوانین (G)، یا سیتوزین (C)، یا آدنین (A)، یا تیمین (T)، و از یک قند مونوساکاریدی به نام دئوکسی ریبوز و یک گروه فسفات تشکیل شده است.

کروموزوم چیست؟

مجموعه DNA و گروهی از پروتئین ها به صورت متراکم در می آید که در اصطلاح کروموزوم نامیده می شود.

DNA یک مولکول طولانی است. به عنوان مثال می توانیم بگوییم که یک باکتری همچون E. coli دارای مولکول DNA با حدود ۳۰۰۰ ژن است. مولکول DNA موجود در باکتری یاد شده اگر از داخل سلول بیرون کشیده شده و به صورت مستقیم گسترده شود، دارای طولی در حدود ۱ میلی متر خواهد شد. با این حال، می دانیم که باکتری E. coli معمولیتنها ۳ میکرون طول دارد و این مقدار بسیار کمتر از آن عددی است که برای طول واقعی یک مولکول DNA اشاره کردیم؛ بنابراین این مولکول در داخل سلول به نحو خاصی جای می گیرد. برای جای گرفتن درون سلول، به صورتی بسیار مارپیچی و پیچ خورده به شکل یک کروموزوم حلقوی در می آید. در تصویر زیر، شما می توانید طرح واره ای از نحوه پیچیده شدن مولکول طویل DNA را به شکل کروموزوم ها ببینید.



تعداد کروموزوم ها و در نتیجه تعداد قطعات DNA در هسته هر یک از سلول های پیکری ۴۶ عدد است و در مجموع ۱۰۰ هزار ژن در آن ها قرار دارد. به عبارت دیگر کل مجموعه ژنتیک (ژنوم) هر انسان ، شامل ۴۶ کروموزوم است (۲۳ جفت)

تنظیم بیان ژن :

پروتئین محصول نهایی یک ژن است و مقدار آن به روش های مختلفی تنظیم می شود. ژنی که رونویسی از روی آن صورت گیرد، ژن روشن نام دارد. اختلال در هر یک از مراحل تنظیم بیان ژن، ممکن است به بروز بیماری منجر شود.

جهش یا تغییر ساختمان DNA:

تغییرات پایدار در ماده ژنتیک یک فرد راجعش می نامند که به دو نوع جهش کوچک یا ژنی و بزرگ یا کروموزومی طبقه بندی می شود. تاثیرات تغییرات کروموزومی بسیار شدیدتر و وسیع تر از جهش های ژنی است و به طور معمول ، این نوع جهش باعث بروز نشانگان (سندرم) ژنتیک می شود.

منابع

- ست شناسی و آزمایشگاه ۲، سال سوم متوسطه، نظری (رشته علوم تجربی)، چاپ دوازدهم: ۱۳۹۱، دفتر برنامه ریزی و تألیف کتب درسی وزارت آموزش و پرورش. شابک: ۹۶۴-۰۵-۰۹۸۰-۹
- مشارکت کنندگان ویکی پدیای انگلیسی، Griffith's experiment، بازبینی در ۱۳ ژانویه ۲۰۱۳ میلادی
- درس های پایه ژنتیک (ویژه کارکنان نظام سلامت)، تألیف جمعی از اعضای هیات علمی دانشگاه ها و موسسات علوم پزشکی، انتشارات صدا، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

۱. **آزمایش گریفیت^۱**: یکی از آزمایش‌های مهم در تاریخ زیست‌شناسی است که در سال ۱۹۲۸ توسط فریدریک گریفیت انجام گرفت. باینکه هدف آزمایش، یافتن واکنش برای بیماری سینه‌پهلوی (ذات‌الریه) از طریق باکتری مولد این بیماری، استرپتوکوکوس نومونیا بود، نتایج این آزمایش از نظر علم ژنتیک اهمیت دارند و در آن دوران، سرآغازی برای مطالعه‌ی ماده ژنتیک و عامل انتقال صفات بودند.
۲. **آزمایش ایوری^۲**: آزمایشی است که در آن ایوری و همکارانش بعد از تجربه‌ها و کشفیات، دریافتند که در سلول چهار ماده‌ی شیمیایی اصلی وجود داد که فقط یکی از آن‌ها می‌تواند عامل ترانسفورماسیون در باکتری ذات‌الریه (استرپتوکوکوس نومونیا) باشد و در نهایت این آزمایشات مشخص شد که عامل ترانسفورماسیون DNA است.