

زنتیک

جلد ۱۱

جدیدترین
سال تالیف

از مجموعه دروسنامه های جامع علوم پایه میسر
پرواستاسی آخرین ویرایشی ژنتیک کانر، امری و تامپسون
به اهتمام آزمونهای استاندارد با پاسخ تشریحی

مؤلفین :

دکتر منصور میرزایی

دکتر محمد منصوری

فوریت های شب امتحان





کتاب

ناشر کتب علوم پزشکی

www.mirbook.ir

تهران - خیابان انقلاب - خیابان قدس

ساختمان آنا تول فرانس (پلاک ۳)

تلفن: ۶۶۹۶۶۵۸۵ - ۶۶۹۵۲۹۲۶ - ۶۶۴۸۵۵۶۲

فاکس: ۶۶۴۸۵۵۳۹

درس و آزمون ژنتیک

فوریتهای شب امتحان

تألیف: دکتر منصور میرزایی - احمد معصومی

۱۳۹۳

چاپ اول از ویرایش دوم، ۴۰۰۰ نسخه، ۴۰۰۰ تومان، شابک: ۹۷۸-۹۶۴-۴۹۸-۳۹۵-۵

این اثر مشمول قانون حمایت مؤلفان و مصنفان و هنرمندان مصوب سال ۱۳۴۸ می باشد و هر گونه بهره برداری و تکثیر به هر نحو ممکن بدون مجوز کتبی از ناشران کتاب و خلاف بوده، مورد پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.

سرشناسه:

عنوان و نام پدیدآور:

وضعیت ویراست:

مشخصات نشر:

مشخصات ظاهری:

فروست:

شابک:

وضعیت فهرست نویسی:

یادداشت:

شناسه افزوده:

شماره کتابشناسی ملی:

میرزایی قمی، منصور، ۱۳۹۳-

ژنتیک: از مجموعه کتابخانه های جامع علوم پایه میر بر اساس آخرین ویرایش ژنتیک

کانر، امری و تامپسون.

[ویراست ۳].

تهران: کتاب میر، ۱۳۹۳.

۶۰ ص: مصور، جدول، نمودار.

درس و آزمون ویژه دانشجویان پزشکی و دندان پزشکی، ج. ۱۱.

فوریتهای شب امتحان

۹۷۸-۹۶۴-۴۹۸-۳۹۵-۵

فیبای مختصر

این مدرک در آدرس <http://opac.nlai.ir> قابل دسترسی است.

معصومی، احمد، ۱۳۶۸-

۳۵۱۷۵۰۰

کلیه امور تألیف اثر و مراحل حروفچینی، گرافیک و لیتوگرافی در واحد تولید مؤسسه کتاب میر انجام پذیرفته است.

رقابت شدید و مطالبات روزافزون موجب آن شده است که دانشجو ناچار شود زمان را فشرده سازد، چرا که نسل امروز در کنار آموزش دروس تخصصی خویش می‌بایست به توانمندیهای بسیار دیگری نیز دست یابد. از سوی دیگر کیفیت آموزش نیز در سالهای اخیر دستخوش تحولات چشمگیری گردیده است. دیگر هیچ استادی مطالعه کورکورانه کتب مرجع را به دانشجو توصیه نمی‌کند، و مطالعه هدفمند جایگزین آن شده است.

این مجموعه کتب بر اساس این باورها تدوین شده‌اند. به عبارتی دیگر مجموعه کتب «درس و آزمون» کاربردی دوگانه دارد:

کاربرد اول: اگر دانشجو به هر دلیلی در طول ترم موفق به صرف زمان کافی برای مطالعه درسی نشده باشد کتب *Injection Series* بهترین انتخاب برای شب‌های امتحان است؛ چرا که کامل و در عین حال موجز، در مطالب، انطباق آنها با آخرین ویرایش مراجع معرفی شده، مجزا شدن مطالب مهم و بسیار مهم با قلم‌های مجزا، به این امکان مرور نمونه سوالات سالهای اخیر، همه آن چیزی است که در کوتاه مدت می‌تواند حلال مشکلات دانشجویی باشد که به بهترین بهره‌وری در حوالی امتحان نیازمند است.

کاربرد دوم: اما آنچه که مؤلفین این مجموعه بیشتر بر روی آن تکیه دارند، بهره‌گیری از کتب «درس و آزمون» جهت مطالعه هدفمند است. در این کتاب‌ها یک‌بار دانشجو در ابتدا حل نمونه سوالات سالهای اخیر یا تکمیلی می‌پردازد. در حقیقت از آنجا که عنوان پیش‌آزمون (*Pre-Test*) جهت آشنایی با موضوع و کم و کیف هر درس سود می‌برد. مطالعه این آزمون‌ها مطالعات بعدی دانشجو را هدفمند، سریع و عمیق می‌سازد و در نهایت خلاصه درس دانشجو را از شر خلاصه برداری فارغ می‌نماید و به سهولت مروری سریع بر آموخته‌های قبلی را در حوالی ايام امتحان ممکن می‌سازد.

این مجموعه ۱۶ جلدی کلیه دروس علوم پایه پزشکی، دندانپزشکی و سایر رشته‌های داروسازی، علوم آزمایشگاهی و سایر رشته‌های پیراپزشکی را تحت پوشش قرار می‌دهد و امید است که مورد توجه دانشجویان گرامی واقع گردد.

اینجانب چون همیشه به پیشنهادات و انتقادات اساتید محترم و دوستان دانشجو ارج می‌نهم و چشم انتظار این نقطه نظرات می‌باشم.

فهرست مطالب

عنوان	صفحه
بخش اول - خلاصه درس	

مبانی علم ژنتیک، نحوه تقسیم سلولی	۲
الگوهای وراثت تک‌زنی اصطلاحات پایه	۶
ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی	۱۰
اختلالات تک‌زنی	۱۲
ناهنجاریهای کروموزومی	۱۷
هموگلوبین و بیماریهای آن	۲۱
ژن درمانی	۲۳
سرطان	۲۳
تشخیص قبل از تولد	۲۴

بخش دوم - آزمون‌های طبقه‌بندی شده دوره‌های اخیر

مبانی علم ژنتیک، نحوه تقسیم سلولی	۲
الگوهای وراثت تک‌زنی	۳
ابزارهای ژنتیک مولکولی انسانی	۶
بیماریهای تک‌زنی	۸
ناهنجاریهای کروموزومی	۸
هموگلوبین و بیماریهای آن	۱۰
ژن درمانی	۱۰
ژنتیک سرطان	۱۰
تشخیص پیش از تولد	۱۰

بخش سوم - آزمون‌های طبقه‌بندی شده تکمیلی

مبانی علم ژنتیک، نحوه تقسیم سلولی	۲
الگوهای وراثت تک‌زنی	۵
ابزارهای ژنتیک مولکولی انسان	۱۱
بیماریهای تک‌زنی	۱۳
ناهنجاریهای کروموزومی	۱۴
هموگلوبین و بیماریهای آن	۱۵
ژن درمانی	۱۶
ژنتیک سرطان	۱۶
تشخیص پیش از تولد	۱۶

بخش چهارم - خودآزمایی نهایی

خلاصه درس

ژنتیک

پرسش‌های تالیف

- ۲..... اساس سلولی موندلاریست.
- ۹..... الگوهای وراثت تک‌ژنی اصناف خات‌ایه.
- ۱۱..... نمونه سؤالات.
- ۱۲..... پاسخنامه.
- ۱۲..... سرطان.
- ۷..... تشخیص قبل از تولد.
- ۲..... ناهنجاری‌های کروموزومی.
- ۸..... نمونه سؤالات.
- پاسخنامه.

ژنتیک

شده‌اند.

همپوشانی ژن‌ها: در انسان فقط در بعضی ژن‌های HLA وجود دارد.

ژن‌های کاذب: ژن‌هایی هستند که شبیه ژن‌های ساختاری‌اند ولی بیان نمی‌شوند. این ژن‌ها یا در اثر جهش در توالی‌های تنظیمی خاموش شده‌اند و یا در اثر ورود cDNA (که توسط آنزیم ترانس کریپتاز معکوس ساخته می‌شود و فاقد پروموتراست) به DNA ایجاد شده‌اند.

DNA زباله (junk): توالی‌های تکراری فراوان DNA که از نظر رونویسی غیرفعالند ولی ممکن است در تنظیم بیان ژن نقش داشته باشند.

توالی‌های DNA تکراری پیایی

(Tandemly repeated): شامل سه نوع DNA ماهواره‌ای (در پیرامون سانترومر برخی کروموزوم‌ها است و بیان نمی‌شود)، DNA مینی ماهواره‌ای (شامل تلومرها و توالی‌های بسیار متغیر بود و بیان نمی‌شوند) و DNA ریز ماهواره‌ای (که پلی مورفیسم آلل دارند) می‌شوند.

توالی‌های DNA تکراری بسیار تکرار شونده: این توالی‌ها یک سوم ژنوم انسان را تشکیل می‌دهند و شامل دو دسته SINE و LINE) و بلند (LINE) هستند. توالی‌های SINE شامل توالی‌هایی می‌شوند که بسیار شبیه ترانسپوزون‌ها بوده و باعث پراش و پخش ژن‌ها می‌شوند. **DNA میتوکندریایی (mtDNA):** شامل ژن‌های rRNA و tRNA و زیرواحدهای سیتوکروم C و سیتوکروم اکسیداز است.

از DNA تا پروتئین

رونویسی: توسط RNA پلیمراز در جهت 5' به 3' یک رشته DNA الگوی سنتز RNA می‌شود و به رشته «آنتی سنس» می‌گویند. رشته دیگر «سنس» نام دارد.

پردازش RNA: ابتدا طی فرآیند پیرایش اینترون‌ها حذف می‌شوند و اگر آن‌ها به هم می‌پیوندند (مرز بین اینترون‌ها و اگزون‌ها شامل یک دهنده‌ی GT در 5' و یک گیرنده‌ی PG در 3' است). سپس طی فرآیند کلاهک‌گذاری یک نوکلئوتید گوانین متیله با پیوند غیر معمول 5' به 5' متصل می‌شود تا mRNA را از تخریب اگزونوکلئازها حفظ کند. سپس پلی‌آدنیلایسون در انتهای 3' صورت گرفته و «دم پلی A» ایجاد می‌شود تا انتقال mRNA

اساس سلولی مولکولی وراثت

اسیدهای نوکلئیک: شامل واحدهای نوکلئوتید هستند و نوکلئوتیدها به ۲ دسته‌ی پورین (آدنین و گوانین) و پیریمیدین (سیتوزین و یوراسیل) تقسیم می‌شوند.

DNA

DNA آرایش مارپیچ دوتایی دارد و در هر زنجیره محور اصلی توسط «مدها» فسفودی استر بین کربن‌های ۳' و ۵' ایجاد می‌شود. دو رشته‌ی DNA موازی ناهمسو هستند یعنی انتهای ۵' هر رشته در مقابل انتهای ۳' رشته دیگر است. **همانندسازی:** فرآیند همانندسازی DNA، نیمه حفاظتی است یعنی تنها یک رشته از هر مولکول به تازگی سنتز شده است. همانندسازی از چندین «مدها» به نام «مدهای همانندسازی» رخ می‌دهد که همراه با آنزیم‌های DNA در شکل به نام چنگال‌های همانندسازی است. در هر DNA در جهت ۵' به ۳' انجام می‌شود. در فرآیند همانندسازی یک رشته به عنوان رشته «پیشرو» به صورت پیوسته سنتز می‌شود و رشته دیگر به نام رشته‌ی «پیرو» به صورت تکه‌هایی به نام قطعات «اوکازاکی» سنتز شده و سپس این قطعات به وسیله‌ی آنزیم لیگاز به هم متصل می‌شوند. همانندسازی از نقاط مبدأ در دو جهت پیشرفت کرده و تشکیل «حباب همانندسازی» می‌دهند. مدهای همانندسازی حدود ۳۰۰-۵۰۰ کیلو باز (kb) از هم فاصله دارند و در «واحدهای همانندسازی» قرار می‌گیرند. واحدهای همانندسازی مجاور به یکدیگر متصل شده تا وقتی دو مولکول دختری شکل بگیرد.

کروموزوم: طول کل کروموزوم انسان کمتر از ۰/۵mm است. پیچ‌خوردگی DNA حول هستون‌ها نوکلئوزوم‌ها را ایجاد می‌کند. پیچ‌خوردگی‌های متعدد DNA نهایتاً ساختاری به نام «مدل سلنوتیدی» ایجاد می‌کند.

ژن‌ها

خانواده‌های چندژنی شامل ژن‌هایی با اعمال مشابه هستند و به دو دسته تقسیم می‌شوند: خانواده‌های کلاسیک که تشابه توالی بالایی دارند (مثل ژن‌های rRNA) و ابرخانواده‌های ژنی که تشابه توالی کمی دارند (شامل ژن‌های HLA و Ig). این ژن‌ها از تکثیر یک ژن پیش‌ساز همراه با واگرایی آن طی تکامل ایجاد