

مبانی سیتوژنتیک مولکولی

تالیف:

شیما رضایی افرمجانی

دہانہ احمدی

مریم عباس پور

علی نبی

www.KitaboSunnat.ir

شابک

: ۱۴۵۰۰۰ ریال ۹-۲۸-۷۰۵۹-۶۰۰-۹۷۸

شماره کتابشناسی ملی : ۴۴۹۲۱۳۲

عنوان و نام پدیدآور : مبانی سیتوژنتیک مولکولی / تألیف شیما رضایی افرمجانی... [و دیگران].

مشخصات نشر : تهران: آموزشهای بنیادی، ۱۳۹۵

مشخصات ظاهری : ۱۵۵صص مصور، جدول، نمودار.

یادداشت : تألیف شیما رضایی افرمجانی، سمانه احمدی، مریم عباس پور، علی نبی.

موضوع : ژنتیک مولکول انسانی

موضوع : Human molecular genetics

موضوع : ژنتیک انسانی

موضوع : Human cytogenetics

موضوع : ژنوم انسانی

موضوع : Human chromosomes

رده بندی کنگره : ۶۱۱/۰۱۸۱۶

رده بندی دیویی : ۱۲۹۵۰۲۳ م / HQ۴۲۱

شناسه افزوده : رضایی افرمجانی، شیما، ۱۳۶۷-

وضعیت فهرست نویسی : فیا

نویسنده

نام کتاب: مبانی سیتوژنتیک مولکولی / تألیف: شیما رضایی افرمجانی، سمانه احمدی، مریم عباس پور، علی نبی

طراح جلد: مینا پاشاپور

سال چاپ / نوبت چاپ / تیراژ : ۱۳۹۵ / اول / ۱۰۰۰

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۰۵۹-۲۸-۹

قیمت: ۱۴۵۰۰۰ ریال

www.novinnashr.com

تلفن دفتر نشر: ۶۶۰۱۹۱۰۷

تهران- میدان جمهوری- جنب مترو نواب- برج شهاب ۱- طبقه پنجم- شماره ۱۵۶

۱۰.....	مقدمه:
۱۱.....	ساختمان اسیدهای نوکلئیک
۱۲.....	ساختمان DNA
۱۲.....	۱- تغییر شکل دادن سلولها توسط DNA
۱۳.....	۲- چهار دزو کسی نوکلئوتید DNA
۱۶.....	۳- استفاده از دنا تورا سیون (ذوب) DNA برای تحلیل ساختمان آن
۱۷.....	۴- رنا تورا سیون DNA
۱۸.....	۵- شیارهای مرلکوا RNA
۱۸.....	۶- دو شکل آرمیده و بدار RNA
۲۰.....	۷- الگو بودن DNA برای همانند سازی و رونویسی
۲۲.....	ساختمان RNA
۲۲.....	۱- تفاوتهای ساختمان RNA با DNA
۲۳.....	۲- انواع RNA و نقشهای آنها در پروتئین سازی
۲۴.....	۳- ساختمانهای گوناگون RNA
۲۴.....	الف- RNA پیک (mRNA)
۲۶.....	ب- RNA ناقل (tRNA)
۲۷.....	ج- RNA ریبوزومی (rRNA)
۲۸.....	د- RNA کوچک پایدار
۲۹.....	۴- هضم شدن اسیدهای نوکلئیک با نوکلئازهای خاص
۲۹.....	سازماندهی، همانند سازی و ترمیم DNA
۲۹.....	مقدمه

- ۳۰..... ساختمان کروماتین
- ۳۱..... ۱- هیستون ها
- ۳۳..... ۲- نوکلئوزومها
- ۳۵..... فشردگی شدن کروماتین به ساختمانهای عالتر
- ۳۷..... مناطق فعال و غیرفعال کروماتین
- ۳۹..... کروموزوم
- ۴۲..... مناطق شکسته (اگزونها) و توالبهای غیر کدکننده (ایترونها)
- ۴۳..... توالبهای مختلف ر ژنوم
- ۴۳..... ۱- توالبهای منحصر به فرد یا بر تکراری
- ۴۳..... ۲- توالبهای تکراری
- ۴۴..... ۳- توالبهای تکراری ریز قمر
- ۴۵..... تغییر با باز آرای ماده ژنتیکی
- ۴۵..... ۱- نو ترکیبی کروموزومها
- ۴۵..... ۲- تلفیق کروموزومی توسط بعضی از وروسها
- ۴۶..... ۳- ایجاد ژنهای پردازش یافته توسط جابجایی
- ۴۶..... ۴- باز آرای ژن در نتیجه تبدیل ژنی
- ۴۷..... ۵- تبادل کروماتیدهای خواهری
- ۴۸..... ساخت و همانند سازی DNA
- ۵۱..... ۱- مبدأ همانند سازی
- ۵۱..... ۲- باز شدن DNA
- ۵۲..... ۳- تشکیل دو شاخه همانند سازی
- ۵۴..... ۴- کمپلکس DNA پلیمراز

- ۵- شروع ساخت و دراز شدن DNA ۵۵
- ۶- قطبیت همانندسازی ۵۵
- ۷- تشکیل حبابهای همانندسازی ۵۶
- ۸- بازسازی ساختمان کروماتین ۵۷
- ۹- ساخته شدن DNA در طی فاز S چرخه سلولی ۵۷
- ۱۰- ترمیم DNA آسیب دیده توسط آنزیمها ۵۸
- ۱۱- ترمیم ناهمخوانی ۶۱
- ۱۲- ترمیم برداشت باز ۶۲
- ۱۳- ترمیم با بر است نو کوتید ۶۲
- ۱۴- ترمیم شکست دو ۶۳
- ۱۵- آنزیمهای ترمیمی چند کار ۶۴
- کروموزومهای طبیعی ۶۵
- ۱- مقدمه ۶۶
- ۲- تعداد کروموزوم و مورفولوژی آنها ۶۶
- ۱-۲- تکنیکهای Non-Banding ۶۶
- ۲-۲- تکنیکهای Banding ۶۷
- ۳-۲- کروماتین X و Y ۷۱
- ۳- نامگذاری باندهای کروموزومی ۷۱
- ۱-۳- شناسایی و توصیف نشانههای اختصاصی کروموزومها و نواحی و باندهای آنها ۷۱
- ۲-۳- علامتگذاری نواحی، باندها و باندهای فرعی (Sub-bands) ۷۲
- ۴- باندگذاری با وضوح بالا (High Resolution Banding) ۷۲
- ۵- اصول مولکولی باندگذاری ۷۸

- علائم و اختصارات ۹۲
- علامتگذاری کاریوتیپ ۱۰۰
- ۱- اصول کلی ۱۰۰
- ۲- شناسایی نقاط شکست (Breakpoints) ۱۰۴
- ۳- علامتگذاری ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومها از طریق نقاط شکست و ترکیب نوارها ۱۰۵
- ۳- سیستمی مختصر جهت علامتگذاری ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومها ۱۰۵
- ۱-۱- بازآرایی های دو شکستی ۱۰۵
- ۳-۱-۱- بازآرایی های سه شکستی ۱۰۶
- ۳-۱-۳- بازآراییهای چهار شکستی و پیچیده تر ۱۰۷
- ۳-۲- سیستمی تفصیلی جهت علامتگذاری ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومها ۱۰۸
- ۳-۲-۱- علائم اضافه ۱۰۸
- ۳-۲-۲- علامتگذاری ترکیب نواری یک کروموزوم ۱۰۸
- ۴-۳- کروموزومهای فرعی ۱۰۹
- کروموزومهای نو ترکیب ۱۱۰
- ابهام در مشخص کردن کروموزومها یا نوارها ۱۱۰
- ۱- شناسایی مشکوک و سؤال برانگیز ۱۱۰
- ۲- مکانیابی مشکوک نقاط شکست یا تردید در تعداد کروموزومها ۱۱۱
- ۳- تفسیرهای جایگزین ۱۱۲
- ۴- کاریوتایپ ناقص (Incomplete Karyotype) ۱۱۲
- چگونگی چینش ناهنجاریهای کروموزومی در کاریوتایپ ۱۱۳
- خصوصیات طبیعی متغیر کروموزومها ۱۱۴
- ۱- تنوع در قطعات هتروکروماتینی، پایه های ماهوارهای ماهواره ۱۱۴

- ۱-۱- تنوع در طول ۱۱۴
- ۲-۱- تنوع در تعداد و محل ۱۱۵
- مکانهای (محل‌های) شکسته ۱۱۶
- ناهنجاری در تعداد کروموزومها ۱۱۷
- ۱- اصول کلی ۱۱۷
- ۲- ناهنجاریهای کروموزومهای جنسی ۱۱۸
- ناهنجاریهای سرشتی کروموزومهای جنسی ۱۱۸
- ۳- ناهنجاریهای اتوزومال ۱۲۰
- ۴- دیزومی تک و پلی ۱۲۱
- بازآرایی‌های ساختمانی کروموزومها ۱۲۲
- ۱- اصول کلی ۱۲۲
- ۲- مشخصات بازآرایی‌های ساختمانی ۱۲۳
- ۱-۲- مواد اضافی با منشأ نامشخص ۱۲۳
- ۲-۲- حذف‌ها (Deletion) ۱۲۴
- ۳-۲- کروموزوم‌های فرعی ۱۲۵
- ۴-۲- کروموزوم‌های دو سانترومری (دو مرکزی) ۱۳۲
- ۵-۲- دوپلیکاسیونها (Duplications) ۱۳۵
- ۶-۲- شکافت (Fission) ۱۳۵
- ۷-۲- محل‌های شکسته (Fragile sites) ۱۳۵
- ۸-۲- ناحیه‌هایی که در رنگ آمیزی، یکنواخت (هوموژن) می‌باشند ۱۳۶
- (Homogeneously Staining Regions) ۱۳۶
- ۹-۲- جایگیری‌ها (insertion) ۱۳۷

- ۱۳۷..... Insertion درون یک کروموزوم
- ۱۳۸..... درون جایگیری میان دو کروموزوم
- ۱۳۹..... ۱۰-۲- وارونگی ها (Inversions)
- ۱۳۹..... ۱۱-۲- ایزو کروموزومها (Isochromosomes)
- ۱۴۰..... ۱۲-۲- کروموزوم های مارکر (Marker Chromosomes)
- ۱۴۲..... ۱۱-۲- سانترومرهای جدید (Neocentromeres)
- ۱۴۳..... ۴-۱- همانندسازی چهارگانه
- ۱۴۳..... ۱۵-۲- کروموزومی حلقوی
- ۱۴۳..... کروموزوم های حلقوی نسبت به یک کروموزوم
- ۱۴۳..... کروموزوم های حلقوی مشتق از یک کروموزوم
- ۱۴۵..... ۱۶-۲- پیوندهای تلومری (Telomeric Association)
- ۱۴۶..... ۱۷-۲- جابجاشدگی ها (Translocation)
- ۱۴۶..... ۱۷-۲- ۱- جابجایی های متقابل (Reciprocal)
- ۱۴۶..... بازآرایی های دوشکستی
- ۱۴۷..... بازآرایی های سه شکستی
- ۱۴۸..... بازآرایی های چهارشکستی و پیچیده تر
- ۱۴۹..... ۱۷-۲- ۲- جابجایی های تمام بازویی
- ۱۵۱..... ۱۷-۲- ۳- جابجایی های جهشی (Jumping Translocations)
- ۱۵۱..... ۱۸-۲- کروموزومهای سه مرکزی (Tricentric)
- ۱۵۲..... ۱۹-۲- همانندسازی سه گانه (Triplet Replications)
- ۱۵۲..... ۳- نسخه های متعدد از کروموزومهای بازآرایی شده
- ۱۵۴..... شکست کروموزومی

- ۱- ناهنجاری کروماتیدی..... ۱۵۴
- ۱-۱- فرآورده های نواریندی نشده (Non-Banded)..... ۱۵۴
- ۱-۲- فرآورده های نواریندی شده..... ۱۵۵
- ۲- اختلالات کروموزومی..... ۱۵۶
- ۲-۱- فرآورده های نواریندی نشده..... ۱۵۶
- ۲-۲- فرآورده های نوارینگ شده..... ۱۵۷
- ۳- امتیازبند، ناهنجاریها..... ۱۵۸

مقدمه:

یکی از جنبه‌های شگفت آور نظام طبیعت، احساس یگانگی است که بین اعضای نسل‌های متوالی در هر گونه وجود دارد. برای اینکه افراد هر گونه بتوانند ویژگی‌های گونه خود را در طی میلیون‌ها سال به طور تقریباً دست نخورده حفظ کنند، باید همواره یک ذخیره اطلاعاتی پایدار حفظ شود و از نسلی به نسل دیگر منتقل گردد.

صفات ژنتیکی و ارثی در انسان و سایر موجودات به وسیله ژن‌ها کنترل می‌شوند. به عبارتی ژن‌ها را می‌توان به گونه‌ای توارثی معرفی کرد که با الگوی خاصی دسته‌بندی شده و در کروموزوم‌ها قرار گرفته‌اند. این کروموزوم‌ها در هسته تمام سلول‌های بدن یک فرد وجود دارند و تمام خصوصیات فیزیکی و بیولوژیکی او را در خود جای داده‌اند. نیمی از کروموزوم‌ها از هر والد با یکدیگر مخلوط شده و سلول تخم کامل را تشکیل می‌دهند. این ترکیب جدید کروموزومی همراه با تقسیم سلول تخم در طول رشد جنینی تکثیر شده و در تمام سلول‌های جنین می‌شود. سیتوژنتیک علم مطالعه ساختمان کروموزوم‌هاست. در این علم کروموزوم‌ها با استفاده از تکنیک‌های باندینگ (نوارگذاری) و یا شیوه‌های سیتوژنتیک ملکولی مورد تحلیل و بررسی قرار می‌گیرند. در کتاب حاضر به بررسی و شناخت کروموزوم‌های انسانی پرداخته می‌شود.

و از آنجا که وجود اشکالات و کاستی‌ها غیر قابل انکار است بنابراین منت گذارده و ما را در رفع مشکلات یاری فرمائید. در این جا بر خود واجب می‌دانم که از تمامی عزیزانی که این ما را در این مسیر یاری کرده‌اند کمال تشکر را داشته باشیم.

گروه نویسندگان