

**جهش های بزرگ:** این جهش ها در مقیاس بزرگی انجام می گیرند و تغییر وسیعی در فام تن ها ایجاد می کنند (یا تعداد فام تن ها را تغییر می دهند یا خود فام تن ها را! که به ترتیب ناهنجاری عددی و ناهنجاری ساختاری نام دارند) این ناهنجاریها با مشاهده کاریوتیپ قابل تشخیص هستند.

\* نمونه ناهنجاری عددی، **نشانگان داون است که فرد یک فام تن ۲۱ اضافه در یاخته دارد**  
 \* ناهنجاری ساختاری شامل ۴ نوع است:

- **حذف (حذفی بزرگ):** قسمتی از فام تن از بین می رود (معمولا شکسته شدن ۴ پیوند فسفودی استر و تشکیل ۲ پیوند فسفودی استر) این جهش **غالبا** باعث مرگ می شود

**دقت کنید** در هر دو نوع جهش حذفی، قسمتی از یک فام تن از بین می رود، البته در جهش حذفی کوچک، بسیار جزئی بوده و فقط چند نوکلئوتید از یک ژن (یا توالی پیرن ژنی) حذف می شوند. اما در جهش حذفی بزرگ، چندین ژن به طور کامل حذف می شوند

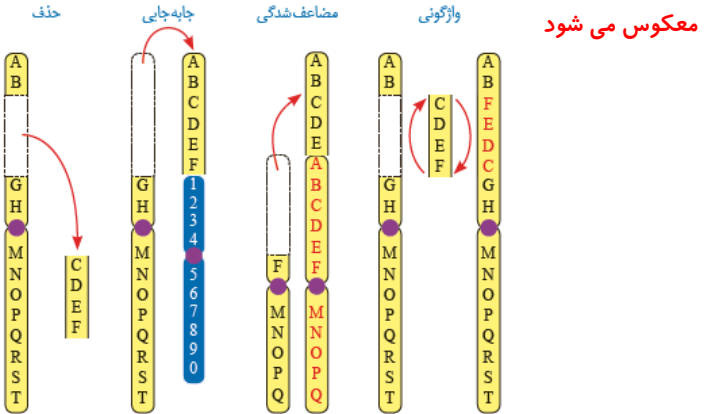
**نکته:** در جهش حذفی مقدار کل دنا یا یاخته کاهش می یابد اما در جهش های فام تنی دیگر، مقدار دنا یا یاخته ثابت است

- جا به جایی: قسمتی از یک فام تن به فام تن **غیرهمتا** یا حتی **بخش دیگری از همان فام تن** منتقل می شود

- **مضاعف شدگی:** در این جهش قسمتی از یک فام تن به فام تن **همتا** جابه جا می شود

در نتیجه در فام تن همتا، از آن قسمت دو نسخه دیده می شود

- **واژگونی:** در این جهش، جهت قرارگیری قسمتی از یک فام تن، **در جای خود معکوس می شود**



\* ماده وراثتی پایدار، اما به مقدار محدود تغییر پذیر است. این تغییر پذیری باعث ایجاد **گوناگونی** می شود و می تواند بقای جمعیت ها را در شرایط متغیر محیط افزایش دهد (جهش مفید) و زمینه تغییر گونه ها را فراهم می کند (جهش مفید یا مضر)  
 \* تفاوت هموگلوبین گویچه های قرمز سالم و داسی شکل، در ششمین آمینواسید از زنجیره بتای هموگلوبین است. در گویچه های داسی شکل، رمز مربوط به این آمینواسید به جای نوکلئوتید T نوکلئوتید A دارد (**کاهش پورین ها در رنای حاصل**)

**مراقب این دام تستی باشید:** کم خوئی ناشی از داسی شکل به علت تغییر در شکل هموگلوبین است نه کاهش هموگلوبین!  
 \* **تغییر ماندگار (نه هر گونه تغییری!)** در نوکلئوتید های ماده وراثتی جهش نام دارد

**جهش های کوچک:** این جهش ها در یک یا چند نوکلئوتید اتفاق می افتند و سه نوع هستند:

- **جانیشینی:** یک نوکلئوتید جانیشین نوکلئوتید دیگر می شود. در صورتی که این جهش سبب تغییر یک آمینواسید شود، آن را جهش **دگر معنا** می نامند. اگر این جهش بر توالی آمینواسید ها در فرآورده تاثیر گذار نباشد، جهش **خاموش** نام دارد و در صورتی که رمز یک آمینواسید را به رمز پایان تبدیل کند و طول پلی پپتید را کاهش دهد، جهش **بی معنا** نام دارد

**نکته:** در جهش بی معنا ممکن است پلی پپتید اصلا تشکیل نشود

**البته دقت کنید** همه ی جهش ها در ژن هایی که مسئول ساخت رنای پیک هستند رخ نمی دهند!! و ممکن است در ژن های مسئول ساخت رنای رناتنی، رنای ناقل یا رنای های کوچک رخ دهند. حتی ممکن است در توالی پیرن ژنی نیز رخ دهند  
**نکته:** در صورتی که جهش جانیشینی، رمز پایان را به رمز یک آمینواسید تغییر دهد، طول پلی پپتید افزایش می یابد

- **حذف (حذفی کوچک):** در این جهش، یک یا چند نوکلئوتید حذف می شود

- **اضافه:** در این جهش، یک یا چند نوکلئوتید اضافه می شود

\* در صورتی که جهش های حذف و اضافه، تعداد نوکلئوتید های

**مضر ب ۳** را تغییر دهند، جهش از نوع تغییر چارچوب خواندن محسوب نمی شود. در غیر این صورت، این جهش ها باعث تغییر شیوه ی خوانده شدن رمز ها می شوند و این جهش، جهش تغییر چارچوب خواندن نامیده می شود.

**نکته:** در جهش های حذف و اضافه که در ژن ها رخ می دهند

بر خلاف جهش جانیشینی، قطعا محصول نهایی رونویسی از ژن تغییر میکند

**نکته:** در همه جهش ها حداقل دو نوکلئوتید دست خوش تغییر

می شوند (مثلا در جهش جانیشینی، یک نوکلئوتید تغییر می کند و به دنبال این تغییر، نوکلئوتید مکمل هم تغییر می کند!)



- \* حتی افراد یک گونه نیز می توانند با یکدیگر تفاوت هایی داشته باشند! به این تفاوت ها که می توانند در پایداری گونه موثر باشند، **تفاوت های فردی** می گویند
- \* برتر بودن تفاوت های فردی، یک موضوع **نسبی** است و بستگی به شرایط محیط دارد!
- در صورتی که این تفاوت ها با محیط سازگار تر باشند، صفات بهتر هستند. البته زیست شناسان این واژه را به کار نمی برند و از واژه **صفت سازگارتر با محیط** استفاده می کنند
- \* این فرایند را که در آن افراد سازگارتر با محیط انتخاب می شوند، یعنی آنهایی که شانس بیشتری برای **زنده ماندن و تولید مثل** دارند، انتخاب طبیعی می نامند



- \* **مقاوم شدن باکتری ها**
- نسبت به آنتی بیوتیک ها را می توان با انتخاب طبیعی توضیح داد

- \* قبل از کشف قوانین پایه ژنتیک، جمعیت ها بر اساس رخ نمودشان توصیف می شدند
- \* **مجموع همه دگره های موجود در همه جایگاه های ژنی افراد یک خزانه ژن** آن جمعیت می نامند

**تفاوت های خزانه ژنی و ژنگان:**

- **ژنگان کل محتوای ماده وراثتی را در برمی گیرد اما خزانه ژنی فقط شامل ژن ها می شود!**
- **ژنگان فقط یک جاندار را در برمی گیرد اما خزانه ژنی مختص یک جمعیت است!**
- **خزانه ژنی مجموع کل دگره های یک جمعیت را شامل می شود اما ژنگان هسته ای از هر کدام از فام تن های جاندار، فقط یک نسخه در نظر گرفته می شود!**
- \* اگر در جمعیتی فراوانی نسبی دگره ها یا ژن نمود ها از نسلی به نسل دیگر ثابت باشد، آن گاه می گویند جمعیت در حال تعادل ژنی است. جمعیت متعادل بدون تغییر است
- \* عوامل بر هم زنده ی تعادل، روند تغییر را در جمعیت آغاز می کنند

- \* به کل محتوای ماده وراثتی یک جاندار که شامل ماده وراثتی هسته ای و سیتوپلاسمی می شود، **ژنگان** می گویند. ژنگان هسته ای را معادل مجموعه ای شامل یک نسخه از هر کدام از انواع فام تن ها در نظر می گیرند! (**ژنگان هسته ای در مرد ها ۲۴ و در زن ها ۲۳ فام تن را شامل می شود**) ژنگان سیتوپلاسمی انسان، شامل دنا ی راکیزه است.

**نکته:** در انسان مقدار ماده ی دنا در خانم ها بیشتر از آقایان است (به علت بزرگ تر بودن فام تن X نسبت به Y)

- \* اگر جهش در نهایت سبب تغییر در جایگاه فعال یک آنزیم شود، آن گاه احتمال تغییر عملکرد آنزیم **بسیار زیاد** (نه قطعی) است. اما اگر جهش در جایی دور از جایگاه فعال رخ دهد، به طوری که بر آن اثری نگذارد، احتمال تغییر در عملکرد آنزیم **کم یا حتی صفر** است!

- \* در صورتی که جهش در توالی های تنظیمی مثل راه انداز یا افزایش دهنده رخ دهد، این جهش تاثیری در توالی پروتئین حاصل ندارد. بلکه **مقدار** تولید این پروتئین را تغییر می دهد

**پاره مهم دقت کنید** نمی توان گفت همه ی جهش ها در ژن های که مسئول ساخت رنای پیک هستند رخ می دهند!!

- \* خطاهایی که در همانند سازی رخ می دهد (**البته در صورتی که ویرایش هم آن ها را برطرف نکند!**) سبب جهش می شوند
- \* جهش تحت تاثیر عوامل جهش زا نیز رخ می دهد. این عوامل دو دسته اند:

- **عوامل فیزیکی** که پرتو فرابنفش یکی از آن هاست. این پرتو سبب تشکیل پیوند بین دو تیمین مجاور می شود و سبب ایجاد دوپار تیمین می شود. دوپار تیمین با اختلال در عملکرد دنابسپاراز، همانندسازی را مختل می کند

**نکته مهم:** دوپار تیمین در عملکرد خود سلول اختلال ایجاد نمی کند! بلکه با مختل کردن فعالیت آنزیم دنابسپاراز در

همانندسازی، سبب نسخه برداری غیر طبیعی از دنا شده و سلول حاصل از تقسیم آن دچار جهش می شود!

- **عوامل شیمیایی** مثل بنزوپیرن که در دود سیگار وجود دارد و جهشی ایجاد می کند که منجر به سرطان می شود
- \* جهش یا ارثی است و یا **اکتسابی**. در جهش ارثی، همه ی یاخته های حاصل از یاخته ی تخم، دارای این جهش هستند.

جهش اکتسابی از محیط کسب می شود و یاخته های خاصی را در بر می گیرد.

- \* ترکیبات نیتريت دار مانند سدیم نیتريت، که برای ماندگاری محصولات پروتئینی مثل سوسیس و کالباس به آنها اضافه می شوند، در بدن به ترکیباتی تبدیل می شوند که تحت شرایطی قابلیت سرطان زایی دارند

**دقت کنید** خود ترکیبات نیتريت دار سبب سرطان نمی شوند! بلکه ترکیباتی که از آنها ایجاد می شوند قابلیت سرطان زایی

دارند (آن هم در شرایطی خاص 😊)

\* اگر قطعات مبادله شده **حاوی دگره های**

**متفاوتی باشند**، ترکیب جدیدی از

دگره ها در این دو فامینک به وجود

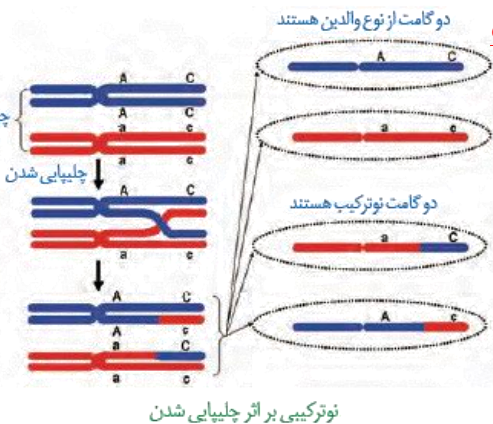
می آید و به آنها فامینک های **نوترکیب**

می گویند. از میان گامت ها، آنهایی که

فامینک های نوترکیب را دریافت

می کنند، گامت نوترکیب نامیده

می شوند.



نوترکیبی بر اثر چلیپایی شدن

**نکته:** در ژن های خالص، با جابجایی دگره ها بین دو فام تن، نوترکیبی رخ نمی دهد!

**نکته:** در اثر نوترکیبی، به ازای هر جفت کروموزوم همتا ۴ نوع گامت ایجاد می شود که

طبق شکل دو عدد از آنها نوترکیب هستند

- اهمیت ناخالص ها: افراد مبتلا به کم خونی ناشی از گویچه های قرمز داسی شکل،

دارای ژن نمود  $Hb^sHb^s$  هستند. این افراد معمولاً در سنین پایین می میرند. ژن نمود

ناخالص ها  $Hb^A Hb^s$  می باشد و وضعیت بهتری دارند چون گویچه های قرمز آن ها فقط در

صورت کمبود اکسیژن محیط داسی می شوند

\* در مناطقی که مالاریا شایع است، فراوانی دگره ی  $Hb^s$  (نه افراد  $Hb^sHb^s$ !) بسیار بیشتر

از سایر مناطق است. انگل عامل مالاریا نمی تواند در گویچه های قرمز افراد  $Hb^A Hb^s$

زنده بماند!

**نکته:** در افراد ناخالص از نظر داسی شکل با تغییر محیط، رخ نمود می تواند تغییر کند

(بدون تغییر ژن نمود)

**نکته:** طبق مثال کم خونی ناشی از داسی شکل، افراد ناخالص می توانند هر دو رخ نمود را به

صورت جداگانه بروز دهند

**نکته:** طبق مثال کم خونی داسی شکل، رخ نمود در یک جمعیت می تواند متنوع تر از

ژن نمود باشد!! (در صورتی که همه ی افراد  $Hb^A Hb^s$  باشند)

عوامل بر هم زننده تعادل	توضیح
جهش	جهش سبب تولید دگره های جدید می شود و خزانه ژنی را غنی تر می کند و گوناگونی را افزایش می دهد
رانش دگره ای	تغییر فراوانی دگره ها بر اثر رویداد های تصادفی را رانش دگره ای می نامند. رانش به سازش نمی انجامد
شارش ژن	ورود دگره ها از یک جمعیت به جمعیت دیگر در اثر مهاجرت را شارش ژن می نامند.
آمیزش غیر تصادفی	آمیزشی که به رخ نمود یا ژن نمود بستگی دارد و تصادفی نیست، آمیزش غیر تصادفی نام دارد. این آمیزش، فراوانی نسبی دگره ها را تغییر می دهد
انتخاب طبیعی	انتخاب طبیعی افراد سازگارتر یا محیط را بر می گزیند و از فراوانی دیگر افراد می کاهد

\* بسیاری از جهش ها تاثیر فوری بر رخ نمود (نه ژن نمود!) ندارند و ممکن است تشخیص داده نشوند. اما با تغییر شرایط

محیط ممکن است دگره جدید، سازگارتر از دگره یا دگره های قبلی عمل کند

**دقت کنید:** در رانش ژن نسبت دگره ها ممکن است تغییر کند (فراوانی قطعاً تغییر می کند اما تغییر فراوانی نسبی ممکن است)

\* هر چه اندازه یک جمعیت (یعنی تعداد افراد) کوچکتر باشد، رانش دگره ای اثر بیشتری دارد

**دقت کنید:** شارش ژن ممکن است سبب تغییر فراوانی نسبی دگره ها در جمعیت مقصد نشود! (اگر فراوانی نسبی و نوع

دگره ها در افراد مهاجر، با فراوانی نسبی و نوع دگره ها در جمعیت مقصد یکسان و برابر باشد)

**دقت کنید:** شارش ژن ممکن است سبب تغییر فراوانی نسبی دگره ها در جمعیت مبدأ نشود! (اگر فراوانی نسبی دگره ها در

افراد مهاجر، با فراوانی نسبی دگره ها در جمعیت مبدأ یکسان باشد)

**نکته:** اگر دو جمعیت متفاوت باشند، در اثر شارش حداقل یکی از جمعیت ها تغییر خواهد کرد

\* انتخاب طبیعی سازگاری جمعیت (نه افراد!) را با محیط، بیشتر می کند

**توجه کنید:** انتخاب طبیعی سبب کاهش بقای جمعیت در شرایط محیطی جدید می شود (با کاهش گوناگونی جمعیت)

**توضیح جمله ی بالا:** اگر محیط ثابت باشد، انتخاب طبیعی باعث سازگاری جمعیت با محیط می شود؛ اما چون گوناگونی را

کاهش می دهد، اگر بعد از مدتی طولانی شرایط محیطی تغییر کند شانس بقای جمعیت در شرایط محیطی جدید کم است!

**دقت کنید:** انتخاب طبیعی افراد را سازگار نمی کند! بلکه صرفاً افراد سازگار را بر می گزیند!

\* ساز و کار هایی که باعث استمرار گوناگونی در جمعیت ها می شوند عبارتند از:

- گوناگونی دگره ای در گامت ها: در تولید مثل جنسی، هر یک از والدین نیمی از فام تن های خود را به نسل بعد منتقل

می کند. اینکه کدام نسخه از هر یک از دو فام تن همتا به نسل بعد منتقل شود، اتفاقی بوده و بستگی به آرایش تتراد ها دارد

- نوترکیبی: در میوز ۱، هنگام جفت شدن فام تن های همتا و ایجاد چهارتایه (تتراد)، ممکن است قطعه ای از فام تن بین

فامینک (کروماتید) های غیرخواهری مبادله شود. این پدیده را چلیپایی شدن (کراسینگ اور) می گویند



**نکته:** طبق شرایط محیطی سازگاری هردو نوع افراد بارز خالص و ناخالص، می تواند تغییر کند اما سازگاری افراد نهفته ی خالص در هر صورت پایین است و در سنین پایین معمولا می میرند

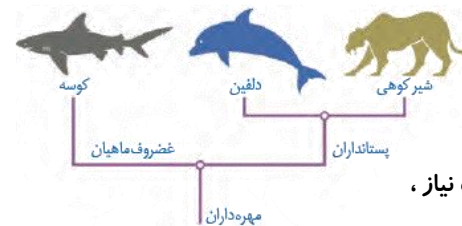
\* شواهدی که تغییر گونه ها را در طول زمان نشان می دهند، عبارتند از:

- **سنگواره ها:** سنگواره عبارت است از بقایای یک جاندار یا آثاری از جاندار که در گذشته دور زندگی می کرده.

سنگواره معمولا حاوی قسمت های سخت بدن جانداران است. درخت گیسو از ۱۷۰ میلیون سال پیش تا کنون وجود داشته! سنگواره ها نشان می دهند که در زمان های مختلف، زندگی به شکل های مختلفی جریان داشته است.

- **تشریح مقایسه ای:** در این روش، اجزای پیکر جانداران گونه های مختلف با یکدیگر مقایسه می شود.

اندام حرکتی جلویی مهره داران مختلف، طرح ساختاری یکسانی دارد. چنین اندام هایی که طرح ساختاری یکسانی دارند (حتی اگر کار متفاوت داشته باشند)، اندام های همتا می نامند. گونه های مختلفی که اندام های همتا دارند (گونه های خویشاوند)، در گذشته از گونه ی مشترکی مشتق شده اند که نیای مشترک نام دارد. در رده بندی جانداران، جانداران خویشاوند در یک گروه قرار می گیرند.



ساختار های آنالوگ، ساختار هایی هستند که کار یکسان اما طرح ساختاری متفاوت دارند؛ مثل بال پروانه و بال کبوتر.

ساختار های آنالوگ نشان می دهند که جانداران برای پاسخ به یک نیاز، به روش های مختلفی سازش پیدا کرده اند.

**نکته:** در اندام های همتا، طرح ساختاری اندام ها قطعا یکسان و کار آنها ممکن است متفاوت باشد!

**نکته:** در ساختار های آنالوگ، کار قطعا یکسان و طرح ساختاری قطعا متفاوت است!

**نتیجه:** اگر دو ساختار هم کار یکسان و هم طرح ساختاری یکسان داشته باشند، آن ساختار ها همتا هستند نه آنالوگ! نکات شکل بالا:

- دلفین باله دمی افقی دو تکه دارد که اندازه دو تکه یکسان است!

- کوسه باله دمی عمودی دو قسمتی دارد که باله بالایی بزرگ تر است!

در بررسی گونه های مختلف، گاهی با ساختار هایی رو به رو می شویم که در یک عده بسیار کارآمد هستند اما در عده ی دیگر، کوچک یا ساده شده و حتی ممکن است فاقد کار خاصی باشند. این ساختار ها وستیجیال (به معنی رد پا) نام دارند. این ساختار ها، نشان دهنده ی تغییر گونه ها هستند. (مثلا سوسمار تغییر کرده و مار به وجود آمده و پا وستیجیال شده!)

- **مطالعات مولکولی:** در این روش، ژنگان گونه های مختلف را با یکدیگر مقایسه می کنند و مشخص می کنند کدام ژن ها بین گونه ها مشترکند و کدام ژن ها مختص گونه های خاصی هستند.

هرچه بین دنا ی دو جاندار شباهت بیشتری وجود داشته باشد، خویشاوندی نزدیک تری دارند. همچنین می توان به تاریخچه تغییر آنها پی برد. توالی هایی از دنا که بین گونه های مختلف مشترکند، **توالی های حفظ شده** نام دارند.

\* تعریف ارنست مایر از گونه (البته برای جاندارانی که تولید مثل جنسی دارند):

گونه در زیست شناسی به جاندارانی گفته می شود که می توانند در طبیعت با هم

**آمیزش کنند** و زاده های **زیستا** و **زایا** به وجود آورند ولی نمی توانند با جانداران دیگر

آمیزش موفقیت آمیز داشته باشند

\* در صورتی که جدایی تولید مثلی رخ دهد احتمال (نه قطعا!) گونه زایی ایجاد می شود

\* **در گونه زایی دگر میهنی** جدایی جغرافیایی رخ می دهد، ارتباط دو جمعیت قطع می شود، و شارش اتفاق نمی افتد. در این صورت عواملی چون جهش، نوترکیبی و انتخاب طبیعی سبب متفاوت شدن دو جمعیت می شوند و در نهایت دو گونه ایجاد می شود.

\* **در گونه زایی هم میهنی** جدایی جغرافیایی رخ نمی دهد. مثل پیدایش گیاهان چندلادی (پلی پلویدی) که بر اثر خطای میوزی ایجاد می شوند. این گیاهان زیستا و زایا هستند اما نمی توانند با گونه نیایی خود آمیزش موفقیت آمیز (تولید زاده زیستا و زایا) داشته باشند

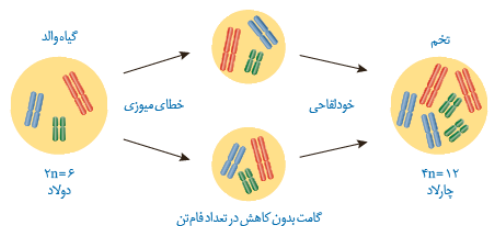
\* گل مغربی عادی هوگو دووری داری ۱۴ فام تن و گل مغربی جدید، ۲۸ فام تن داشت.

**نکته:** گل های چارلادی مغربی هم رخ نمود و هم ژن نمود متفاوت با گیاهان اولیه داشتند

**نکته:** گیاه سه لاد در آزمایش هوگو دووری زیستا و نازا می باشد!

با تشکر فراوان از دکتر نوید درویش پور بابت همکاری در انجام این پروژه

Navid's Channel: @zistDVPP



گامت بدون کاهش در تعداد فام تن

برای دریافت رایگان سایر جزوات، بانک سوال، ویس های مرور سریع و تدریس مهم زیست شناسی به کانال تلگرام ما با آدرس @BioGeravand مراجعه کنید