

نوکلئوتید یک ژن را روی کروموزوم تغییر می‌دهند. طبق متن کتاب درسی جهش‌های نقطه‌ای انواع و اقسام مختلفی دارد که دو تا از آنها شامل جهش‌های جانشینی و جهش‌های افزایشی یا کاهش‌ی هستند.

تعریف جهش جانشینی: در این نوع جهش یک نوکلئوتید یک ژن با نوکلئوتید نوع دیگری عوض می‌شود.

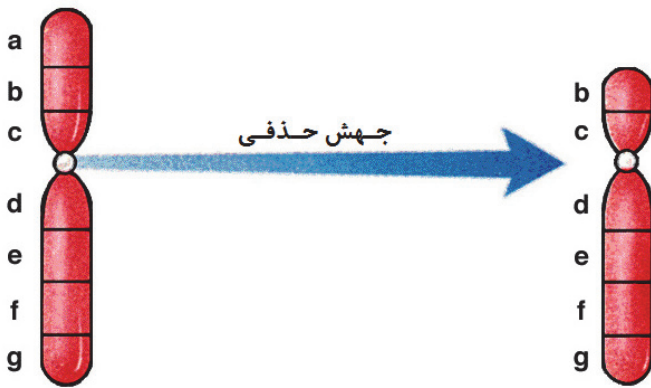
تعریف جهش افزایشی یا کاهش‌ی: در این نوع جهش نقطه ای یک یا چند نوکلئوتید به ژن اضافه یا از آن حذف می‌شود.

جهش‌های کروموزومی:

این نوع جهش‌ها دو جورند، جهش‌هایی که در تعداد کروموزوم‌ها رخ می‌دهد مثلاً در بیماری سندروم داون (تری زومی ۲۱) فرد دارای ۴۷ کروموزوم می‌باشند یعنی ۱ کروموزوم بیشتر!! و حالت دوم جهش‌هایی هستند که در ساختار کروموزوم‌ها ایجاد می‌شود و به آنها جهش‌های ساختاری گفته می‌شود. شکسته شدن کروموزوم ممکن است به چهار نوع جهش ساختاری منجر شود. بر اساس اینکه ساختار کروموزوم چگونه تغییر کند خودش ۴ نوع می‌باشد.

الف) جهش حذفی ← در این نوع جهش قسمتی از

کروموزوم کنده می‌شود و در نتیجه کاملاً از آن حذف می‌شود. این قطعه‌ی کنده شده می‌تواند در ابتدا یا انتهای یک کروموزوم باشد در این حالت کافیت از یک نقطه کروموزوم بشکند ولی اگر این قطعه‌ای که می‌شکند و از کروموزوم جدا می‌شود (حذف می‌شود) در طول کروموزوم باشد باید از دو نقطه بشکند. پس می‌توانیم بگوییم در جهش حذفی امکان دارد یک نقطه از کروموزوم



بشکند و نه امکان دارد دو نقطه بشکند!! و قطعاتی که ایجاد می‌شود در حالت اول ۲ تا خواهد و در حالت دوم ۳ تا خواهد بود. اگر حالت اول رخ بدهد که هیچی اما اگر حالت دوم رخ بدهد آن دو قطعه‌ی موجود در اطراف بخش حذف شده به یکدیگر متصل می‌شوند.



جهش حذف شدن



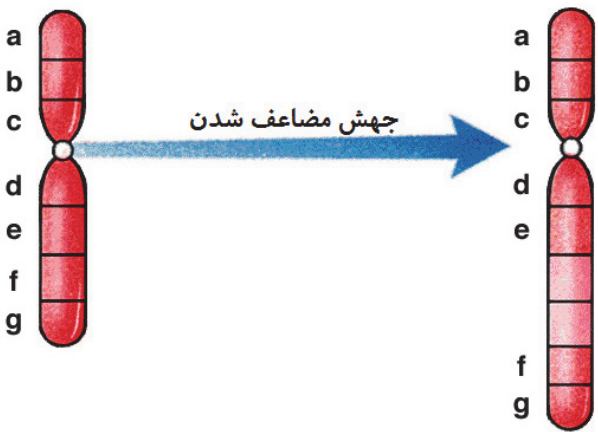
نکته مهم: سلول‌های حاصل از تقسیم شدن، فاقد برخی از (نه بسیاری) نه بیشتر و نه همه!! ژن‌ها می‌باشند.

توجه توجه 

اگر آن کروموزومی که دچار جهش حذفی شده است دارای کروموزوم همتا باشد، چون هر ژنی که دارد در کروموزوم همتایش هم دارد بنابراین مشکلی در مورد موضوع آن ژن بوجود نمی‌آید یعنی مثلاً ژن مربوط به رنگ چشم را درست است خودش از دست داده اما کروموزوم همتایش این ژن را دارد منتهی همانطور که می‌دانید آللشان لزوماً یکی نیست و احتمال اینکه به مشکل بر بخورد خیلی کم است. اما اگر فاقد کروموزوم همتا باشد و جهش حذفی رخ بدهد قطعاً و یقیناً به مشکل بر می‌خورد.

نکته مهم: در بیماری از موارد (نه همواره) جهش حذفی منجر به مرگ سلول زیگوت (تفخم) می‌شود یعنی اصلاً رویانی تشکیل نخواهد شد (البته در بیماری از موارد!!) اما اگر جنین و نوزاد بدنیا آید قطعاً آن فرد دچار مشکل خواهد بود.

نکته مهم: در این نوع جهش طول کروموزوم کاهش پیدا می‌کند چون کروموزوم مقداری از خود را از دست داده است و تعداد نوکلئوتیدها و ژن‌های کروموزوم کاهش پیدا می‌کند. دقت داشته باشید که مقدار نوکلئوتید سلول تغییر نمی‌کند چون آن قسمت حذف شده در داخل سلول است همچنان!!



(ب) مضاعف شدن ← همونطور که می‌دونید ترتیب و

محتوای ژنتیکی ژنهای کروموزوم‌های همتا مثل همدیگه هستش یعنی اگه بر روی بازوی کوتاه یک کروموزوم در قسمت انتهاییش!! ژن مربوط به رنگ مو وجود داشته باشه دقیقاً در کروموزوم همتاش هم در همون ناحیه همین ژن وجود داره منتهی آلل‌هاشون امکان داره با هم دیگه فرق داشته باشه مثلاً برای یکی‌شون مربوط به رنگ قرمز مو باشه و برای یکی شون مربوط به رنگ قهوه‌ای مو! یا نه واسه هر دوتاشون یکی باشه!! توی این نوع جهش که بین دو تا کروموزوم

همتا اتفاق می‌افته، قطعه‌ای از یک کروموزوم می‌شکنه که چند تا ژن داره و این قطعه میره متصل میشه به کروموزوم همتا! در نتیجه اون کروموزوم که ازش قطعه جدا شد برخی از ژن‌ها رو اصلاً نداره و اون کروموزومی که اون قطعه ی جدا شده رو دریافت کرد از برخی از ژن‌ها به جای ۱ نسخه، ۲ تا نسخه داره.



نکته مهم: در یکی از کروموزوم‌ها کروموزوم در یک نقطه می‌شکنند (آن کروموزومی که می‌خواهد قطعه را بگیرد) و در

کروموزوم مقابل (آن کروموزومی که می‌خواهد قطعه‌ای از خودش را از دست بدهد)، کروموزوم امکان دارد از ۲ ناحیه

بشکند (در صورتی که قطعه در فاصله C بین دو سر کروموزوم باشد) و امکان دارد از یک نقطه بشکند (در صورتی که قطعه C جدا شده در انتهای یک از دو سر کروموزوم باشد)

نکته مهم: در این نوع جهش، کروموزومی که قطعه اش را از دست داده است طوشت و به عبارت بهتر تعداد نوکلئوتیدها و ژن هایش کم شده است اما کروموزومی که آن قطعه C جدا شده را گرفته است تعداد نوکلئوتیدها و ژن هایش افزایش یافته است. (دقت داشته باشید انواع ژن هایش ثابت است اما تعدادش زیاد می شود چون ژن هایی که آمده اند هم موضوع با یکری از ژنهای کروموزوم هستند)

اگر دقت داشته باشید می بینید آن کروموزومی که قطعه ای از آن جدا شد در واقع نوعی جهش حذف در آن رخ داده است. همچنین بین این دو کروموزوم نوعی جهش جابجایی هم اتفاق افتاده است منتهی این جهش جابجایی بین دو کروموزوم همتا بوده است و همچنین یک طرفه بوده! برای همین است که در کتاب درسی اشاره کرده است که مضاعف شدن خود ترکیبی از دو فرآیند است: جهش حذفی و جهش جابجایی! راستی اول جهش حذفی اتفاق می افتد بعد جهش جابجایی و در آخر این دو رو می گیم جهش مضاعف شدن!

توضیح و بررسی موشکافانه

در فصل ۸ سال سوم می خوانیم که فرضیه ای وجود دارد به نام «جدا شدن آلل ها» که نام دیگر آن قانون تفکیک ژن ها می باشد که توسط مندل ارائه شد (قانون اول مندل می باشد). بر پایه ی قانون تفکیک ژن ها دو آلل مربوط به هر صفت هنگام تشکیل گامت از یکدیگر جدا می شوند که هنگام آنافاز میوز ۱ رخ می دهد. اگر در سلول زاینده ای (حالا زاینده ی اسپرم یا زاینده ی تخمک) این جهش رخ دهد و آلل های یک صفت روی یک کروموزوم قرار بگیرند به هنگام تقسیم میوز در مورد این کروموزوم های جهش یافته دیگر قانون تفکیک ژن ها اجرا نمی شود.



نتیجه گیری مهم: در جهش مضاعف شدن قانون تفکیک ژن های مندل در مورد کروموزوم های جهش یافته اجرا نمی شود.

توضیح و بررسی موشکافانه

همانطور که اشاره شد جهش مضاعف شدن در کروموزوم های همتا رخ می دهد بنابراین می توان گفت هر سلولی که فاقد کروموزوم همتا باشد در آن نمی توان جهش مضاعف شدن را دید. برای مثال سلول های هاپلوئید که کلا یک مجموعه کروموزوم دارند و تمامی کروموزوم هایشان با یکدیگر متفاوت می باشند. مثال از سلول های هاپلوئید می توان به قارچ پنی سلیم اشاره کرد که یک جاندار هاپلوئید می باشد. جانداران و سلول های هاپلوئیدی که در کتاب درسی ذکر شده اند و نمی توان در آنها جهش مضاعف شدن را مشاهده کرد:



گامت های هاپلوئید (نه هر گامتی ها!) ← برای مثال گامت های انسان، ملخ، خروس و مرغ، گامت های گیاهان مثلا آنتروزیوئید و سلول تخم زا

قارچ ها ← مثل قارچ پنی سلیم، ساکارومیسز سرویزیه (مخمر نان)

هاگ های گیاهان و قارچ ها

گامتوفیت گیاهان (آنتریدی و آرکگن که ساختارهای تولید مثلی مربوط به بخش گامتوفیتی هستند)

نکته مهم: گامتوفیت ماده در بزراشان آندوسپرم نام دارد و در نهانداشان کیسه رویانج! نام دارد. گامتوفیت سرخس پروتال نام دارد. گامتوفیت نر در نهانداشان و بزراشان دانه کی کرده نام دارد. دقت داشته باشید که آندوسپرم در بزراشان به عنوان بافت غذایی هم می باشد.

گامتوفیت کاهوی دریایی (نوعی جلبک سبز می باشد)

اسپورانز ریزوبوس اسولونیفر و کپک سیاه نان که جزء قارچ ها هستند.

لوله ی گرده در بازدانگان و گیاهان که از رشد سلول رویشی ایجاد می شود.

جلبک سبز تک سلولی کلامیدوناس

زئوسپورهای جلبک های سبز مثل زئوسپورهای کاهوی دریایی و کلامیدوموناس



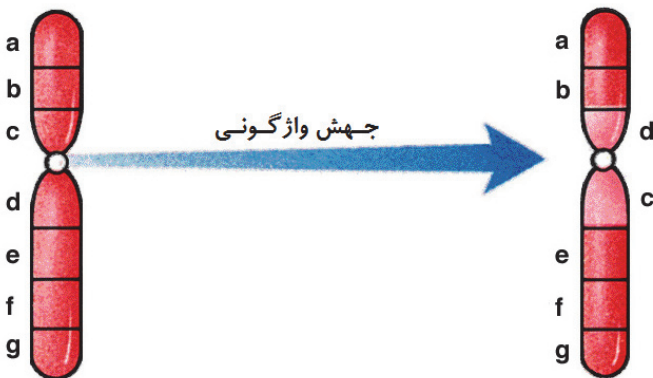
کلامیدوموناس

دقت داشته باشید در جاندارانی که کروموزوم های جنسی شان یکی است یعنی برای مثال در انسان های ماده که هر دو کروموزوم جنسی شان XX است و به عبارتی همتا می باشند می توانیم جهش مضاعف شدن را ببینیم اما آنهایی که کروموزوم های جنسی شان یکی نیست در کروموزوم های جنسی شان نمی توانیم مضاعف شدن را ببینیم. برای مثال در جاندارن زیر بین کروموزوم های جنسی شان جهش مضاعف شدن اتفاق نمی افتد:

ملخ نر ← XO انسان نر ← XY پرند گان و پروانه های ماده ← WZ

توجه توجه ⚠️

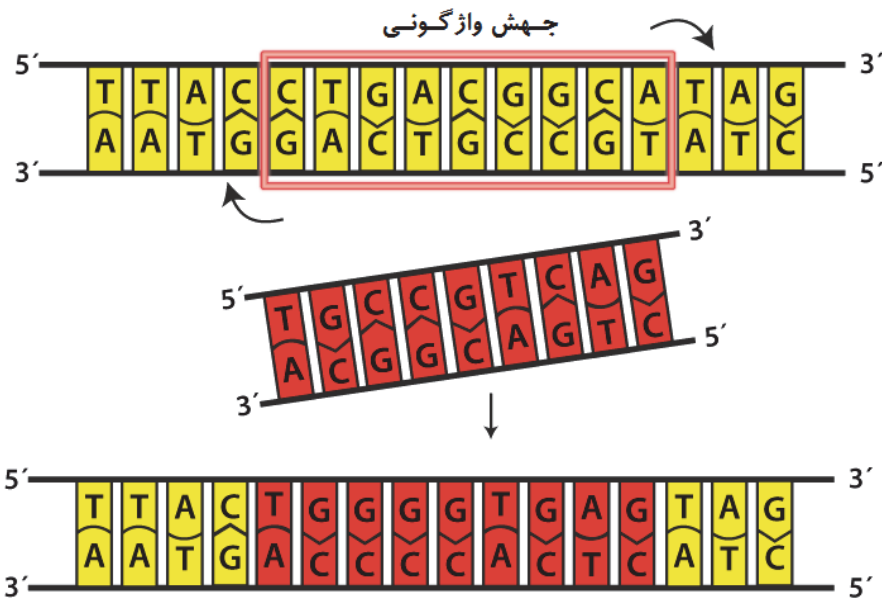
دقت داشته باشید که در سلول های پیکری این جانوران جهش مضاعف شدن بین کروموزوم های اوتوزوم می تواند رخ دهد اما بین کروموزوم های جنسی شان نه!! در مورد جنس مخالف همین جانوران ذکر شده جهش مضاعف شدن می تواند در همهی کروموزوم های سلول پیکری رخ بدهد چون همهی کروموزومها با هم همتا هستند.



ج) واژگونی ← در این نوع جهش قطعه ای از کروموزوم می شکند (در دو نقطه) و سپس این قسمت معکوس شده و دوباره به جای خودش بر می گردد یعنی اگر در این قطعه از سمت بالا به پایین ژن هایش را ۱ ، ۲ و ۳ نام گذاری کنیم پس از جهش واژگونی ترتیب آن ژن ها می شود ۳ ، ۲ ، ۱ یعنی معکوس می شود. دقت داشته باشید که اگر این نوع جهش رخ دهد دیگر با کروموزوم همتایش که قبلا همتا بوده، همتا نخواهد بود!! چون ترتیب ژن هایش به هم خرده است. پس می توان گفت در این

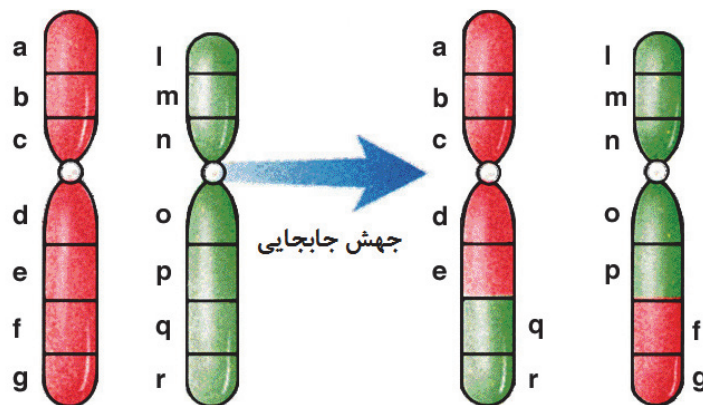
نوع جهش تعداد کروموزوم های همتا کاهش می یابد. دقت داشته باشید که در جهش واژگونی هر چند تعداد نوکلئوتیدها کاهش نمی -

یابد اما ممکن است تعداد ژن ها کاهش یابد!! چون فرض کنید اون ناحیه ای از کروموزوم که می شکند دقیقاً وسط یک ژن باشد!! در این صورت آن ژن دیگر از بین خواهد رفت. پس نمی توان گفت که در واژگونی قطعاً ژن ها تعدادشان ثابت می ماند.



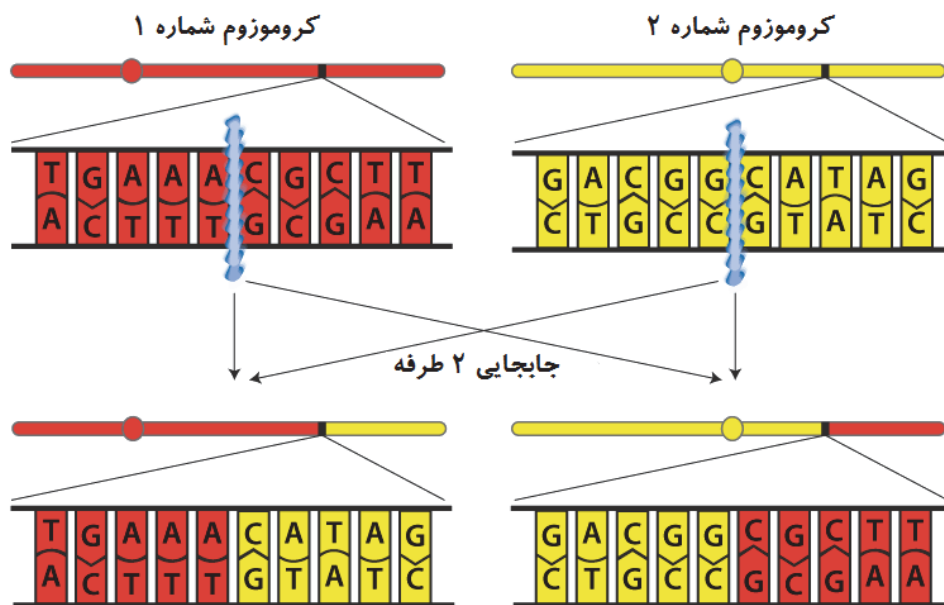
نکته مهم: این نوع جهش در خود کروموزوم اتفاق می افتد و با کروموزوم دیگر تبادلات ندارد. بنابراین در این نوع جهش تعداد نوکلئوتیدهای کروموزوم جهش یافته تغییر نمی کند و طول کروموزوم ثابت است.

(د) جابجایی ← اگر قطعه ای از کروموزوم شکسته شود و به کروموزوم غیر همتا متصل شود می گوئیم جهش از نوع جابجایی بین کروموزومها اتفاق افتاده است و اگر این اتفاق بین دو کروموزوم همتا انجام شود می گوئیم جهش جابجایی بین دو کروموزوم همتا اتفاق افتاده است. پس دقت داشته باشید طبق متن کتاب درسی جهش جابجایی جهشی است که بین دو کروموزوم غیرهمتا اتفاق بیافتد و طی آن قطعه ای جدا شده از یک کروموزوم به یک کروموزوم غیرهمتا متصل شود اما به هر حال ما جهش جابجایی را در کروموزومهای همتا هم می توانیم ببینیم. (ینی کتاب جمله ش کژتابی داره) جهش جابجایی دو جور است، جابجایی دو طرفه و جابجایی یک طرفه! که در نوع اول هر دو کروموزوم شرکت کننده با یکدیگر بده بستون دارن اما در نوع دوم فقط یک طرف می دهد و طرف دیگر می ستاند! (می گیره).



مثالی که توی کتاب درسی به صورت شکل برای جهش جابجایی آورده دو طرفه س یعنی دو تا کروموزوم غیرهمتا هر کدام قطعه ای شون می شکنه و اون رو تقدیم می کنه به طرف مقابل! دقت داشته باشید که در جهش جابجایی کلا جهش حذفی هم

اتفاق می‌افتد منتهی در جهش جابجایی یک طرفه، یکی از کروموزوم‌ها دچار جهش حذفی می‌شود ولی در جابجایی دو طرفه هر دو طرف دچار جهش حذفی خواهند شد.



با توجه به شکل طول و به عبارتی تعداد نوکلئوتیدهای کروموزوم‌های شرکت کننده در جهش جابجایی دو طرفه تغییر می‌کند البته دقت داشته باشید که ممکن است قطعات تبادل شده بین کروموزوم‌ها هم اندازه باشند در این صورت تعداد نوکلئوتیدها تغییر نخواهد کرد و طول کروموزوم‌ها ثابت خواهند ماند. پس می‌توان گفت در جهش جابجایی لزوماً طول کروموزوم‌ها تغییر نمی‌کند بلکه می‌تواند ثابت بماند. کلاً وقتی جهش جابجایی اتفاق بیافتد قطعاً جهش حذفی هم همراه با آن اتفاق می‌افتد ولی اگر این جهش بین هم‌تایها باشد علاوه بر جهش حذفی، جهش مضاعف شدن هم اتفاق افتاده است.

نکته مهم: از بین جهش‌ها، فقط در واژگونی است که جهش حذف رخ نمی‌دهد ولی بقیه‌ی جهش‌های کروموزومی جهش حذف رخ می‌دهد.

نکته مهم: در بین جهش‌ها فقط جهش واژگونی می‌باشد که تعداد نوکلئوتیدها تغییر نمی‌کند ولی در بقیه‌ی جهش‌ها طول و تعداد نوکلئوتیدها تغییر می‌کند. دقت داشته باشید همانطور که گفته شد امکان دارد در جهش جابجایی طول کروموزوم تغییر نکند.

نکته مهم: دقت شود که اگر در یک سلول که مثل سلول زیگوت جهش مضاعف شدن و یا حذف شدن رخ دهد، مقدار کل ماده‌ی سی وراثتی هیچ تغییری نخواهد کرد اما اگر در یک سلول زاینده‌ی تخمک یا زاینده‌ی اسپرم رخ دهد سلول‌های حاصل میزان ماده‌ی سی وراثتی شان با هم برابر نخواهد بود.

توضیح و بررسی موشکافانه

از بین جهش‌هایی که گفته شد، جهش واژگونی و جهش حذفی قطعاً در یک باکتری می‌تواند رخ بدهد. اما در مورد جهش‌های مضاعف شدن و جابجایی در هر باکتری این نوع جهش را نمی‌توان دید!! چون همانطور که می‌دانید در این نوع جهش‌ها دو کروموزوم نیاز است در صورتی که باکتری‌ها دارای ۱ کروموزوم می‌باشند. اگر یک باکتری علاوه بر کروموزوم اصلی دارای پلازمید (کروموزوم فرعی) نیز باشد در



صورتی می‌توان در این باکتری جهش جابجایی را دید که حداقل ۲ پلازمید متفاوت داشته باشد. در مورد جهش مضاعف شدن هم در صورتی می‌توان دید که باکتری دارای پلازمیدهای مشابه و به عبارتی هم‌تا باشد. بچه‌ها بریر صفحه ۳۸۳ رو بریر نگاه کنید می‌بینید انواع پلازمیدها رو؟ از اون پلازمیدها میتونه پندین عدد وجود داشته باشه!

نکته مهم: از بین جهش‌ها، جهش‌های مضاعف شدن و وارگونی می‌توانند (نه اینکه حتما!!) بی‌اثر باشند یعنی بر روی فنوتیپ اثری نداشته باشند و ضرری به فرد نرسانند. جهش حذفی خطرناک‌ترین جهش می‌باشد.

نکته مهم: در اریتروسیت‌های بالغ هیچ کدام از جهش‌ها را نمی‌توانیم ببینیم چون اریتروسیت‌های بالغ هسته‌ی خود را از دست داده‌اند و اصلا کروموزوم ندارند!! دقت داشته باشید که گلبول‌های قرمز نابالغ هسته دارند و امکان اینکه جهش‌ها رو ببینیم در این سلول‌ها هست!!

اگر دقت کرده باشید در بحث جهش مضاعف شدن گفتیم که این نوع جهش در گامت‌های هاپلوئید رخ نمی‌دهد. بچه‌ها دقت داشته باشید که همه‌ی گامت‌ها هاپلوئید نیستند!! بلکه ما گامت‌هایی داریم که در واقع بیش از یک مجموعه کروموزوم در خود دارند برای مثال دیپلوئیدند یا تتراپلوئیدند! مثلا فرض کنید یک جاندار هگزا پلوئید است خوب اگر این جاندار تقسیم میوز کند و گامت بوجود بیاورد گامتش تری پلوئید خواهد شد. خاطرتان باشد که به هنگام تقسیم میوز کلا عدد کروموزومی نصف می‌شود. بچه‌ها حرف از گامت‌ها شد بزارید اینجا که سر حرف باز شده منم ادامه بدم دیگه! اوکی؟

نکته مهم: دقت داشته باشید که بسیاری از (نه همه) گامت‌ها دارای سانتیریول هستند. برای مثال گامت‌های جانوری تماما و گامت‌های گیاهان سرخس و خزه (گیاهان ابتدایی) نیز سانتیریول دارند.

توجه توجه

دقت داشته باشید گیاهان عالی یعنی بازدانگان و نهاندانگان در ساختار خود فاقد سانتیریول هستند برای همین گامت‌های این گیاهان فاقد سانتیریول خواهند بود. (هر چند دوک تقسیم رو می‌سازند)

گامت‌ها می‌توانند فاقد کروموزوم جنسی باشند که مثال آن نصف گامت‌های تولید شده در ملخ نر می‌باشد.

گامت‌ها می‌توانند دارای تعداد بسیار زیادی کروموزوم باشند که نمونه‌ی آن گامت‌های برخی از سرخس‌هاست. (اونایی که بیش از ۵۰۰ کروموزوم داشتند قطعا اگه گامت تشکیل بدن تعداد کروموزوم‌های گامت‌ها چیزی حدود بیشتر از ۲۵۰ تا خواهد بود!)

گامت‌ها همیشه کروموزوم‌هایشان تک کروماتیدی می‌باشد.

در گامت‌های هاپلوئید تمامی کروموزوم‌ها با هم غیرهم‌تا هستند اما در گامت‌های پلی پلوئیدی به تعداد مجموعه، کروموزوم‌ها با هم هم‌تا هستند.

گامت‌ها در بیشتر جانوران (نه همه) به روش میوز حاصل می‌شود یعنی در گروهی از جانوران گامت به روش میتوز بوجود می‌آید برای مثال در زنبور عسل نر گامت‌های آن طی تقسیم میتوز بوجود می‌آید. در گیاهان و برخی از (نه همه!!) آغازیان گامت‌ها به روش میتوز به وجود می‌آید مثل جلبک‌ها (کلامیدوموناس، کاهوی دریایی، جلبک قهوه‌ای و قرمز) که نوعی آغازی می‌باشد.