

به نام خدا

فرارسیدن بهار تعلیم و تربیت مبارک باد

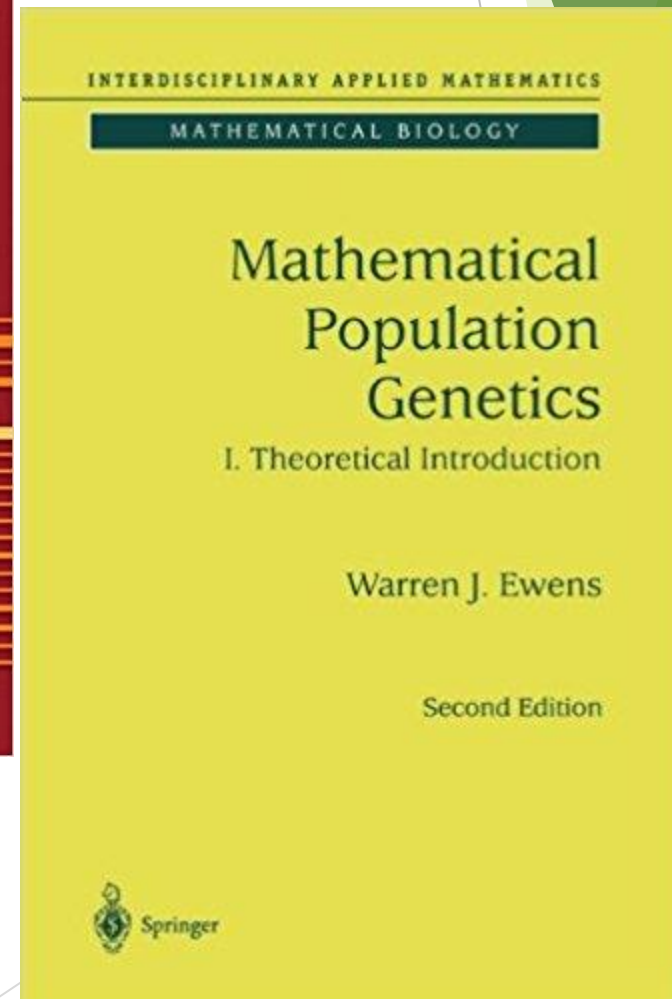
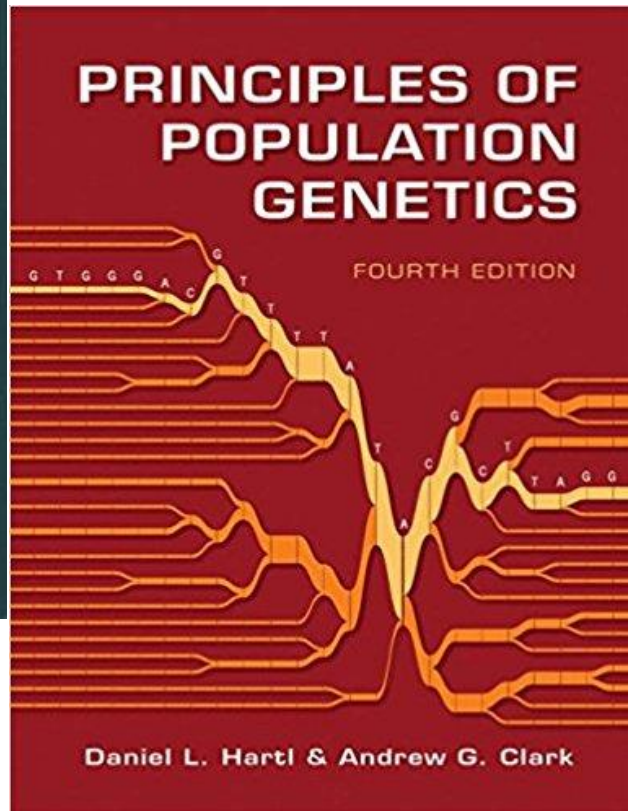
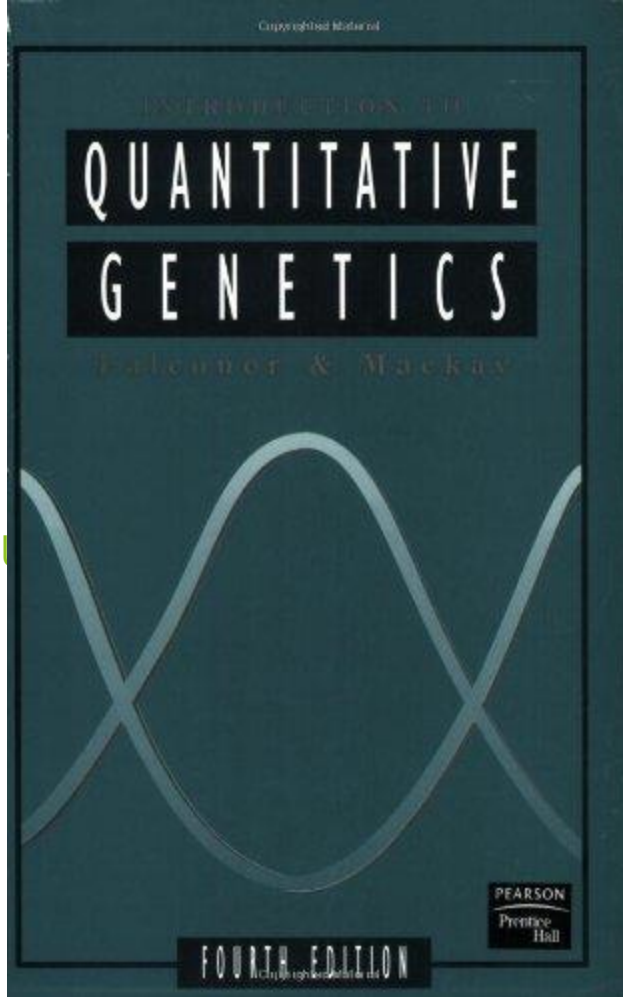


بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ





ابع درسی



مباحث اصلی درس ژنتیک جمعیت

- ▶ ساختار ژنتیکی جمعیت
- ▶ تعادل هاردی وینبرگ و آزمون بررسی تعادل
- ▶ برآورد فراوانی های آلی و بررسی عوامل موثر بر آن
- ▶ رانش ژنتیکی
- ▶ جهش
- ▶ مهاجرت
- ▶ انتخاب
- ▶ تلاقی گری
- ▶ ژنتیک جمعیت مولکولی
- ▶ ژنومیک جمعیت، NGS



مقدمه

سوره نور ایه 43:

«وَاللَّهُ خَلَقَ كُلَّ دَابَّةٍ مِّن مَّاءٍ فَمِنْهُمْ مَّن يَمْشِي عَلَى بَطْنِهِ وَمِنْهُمْ مَّن يَمْشِي عَلَى رِجْلَيْنِ وَمِنْهُمْ مَّن يَمْشِي عَلَى أَرْبَعٍ يَخْلُقُ اللَّهُ مَا يَشَاءُ إِنَّ اللَّهَ عَلَىٰ كُلِّ شَيْءٍ قَدِيرٌ»

و خداوند هر جنبنده‌ای را از آبی آفرید، گروهی از آنها بر شکم خود راه می‌روند، و گروهی بر دو پای خود، و گروهی بر چهار پا راه می‌روند، خداوند هر چه را اراده کند می‌آفریند، چرا که خدا بر همه چیز تواناست. سوره نور آیه 45





حلقه گمشده ژنتیک
در زنجیره تکامل

چند اصطلاح

- **Homologous gene**
- **Orthologous *genes***
- ***Paralogues genes***
- **Speciation**
- **Microevolution**
- **Gene duplication**
- **Gene family**
- **Redundancy**
- **Open Reading Frame (ORF)**
- **Housekeeping gene**

ژنهای همولوگ یا **Homologous gene**

- به ژنهای مشابه از نظر **توالی** که عملکرد مرتبط با هم انجام می دهند – مشابه بودن توالی دو ژن همولوگ ناشی از چیست؟
 - **بدلیل وجود جد مشترک**

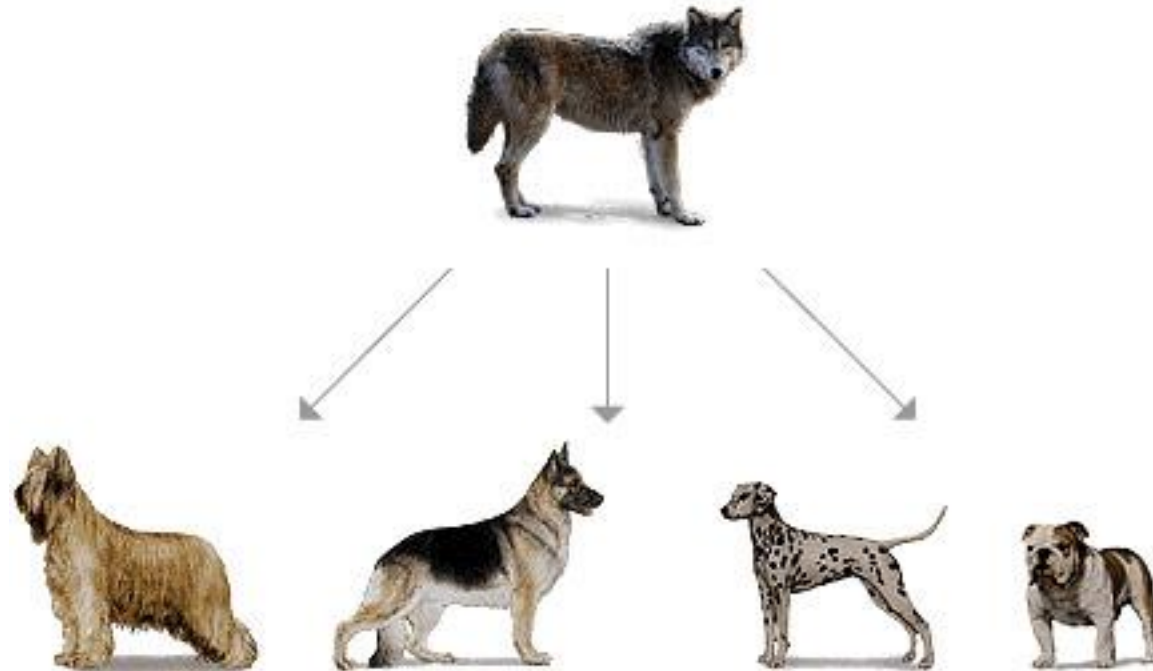
- ژنهای ارتولوگ یا **Orthologous genes**
 - گاهی واژه همولوگ برای ارتباط بین ژنهایی بکار گرفته می شود که در نتیجه **گونه زایی (Speciation)** از یکدیگر جدا شده اند

- ژنهای پارالوگ یا **Paralogous genes**

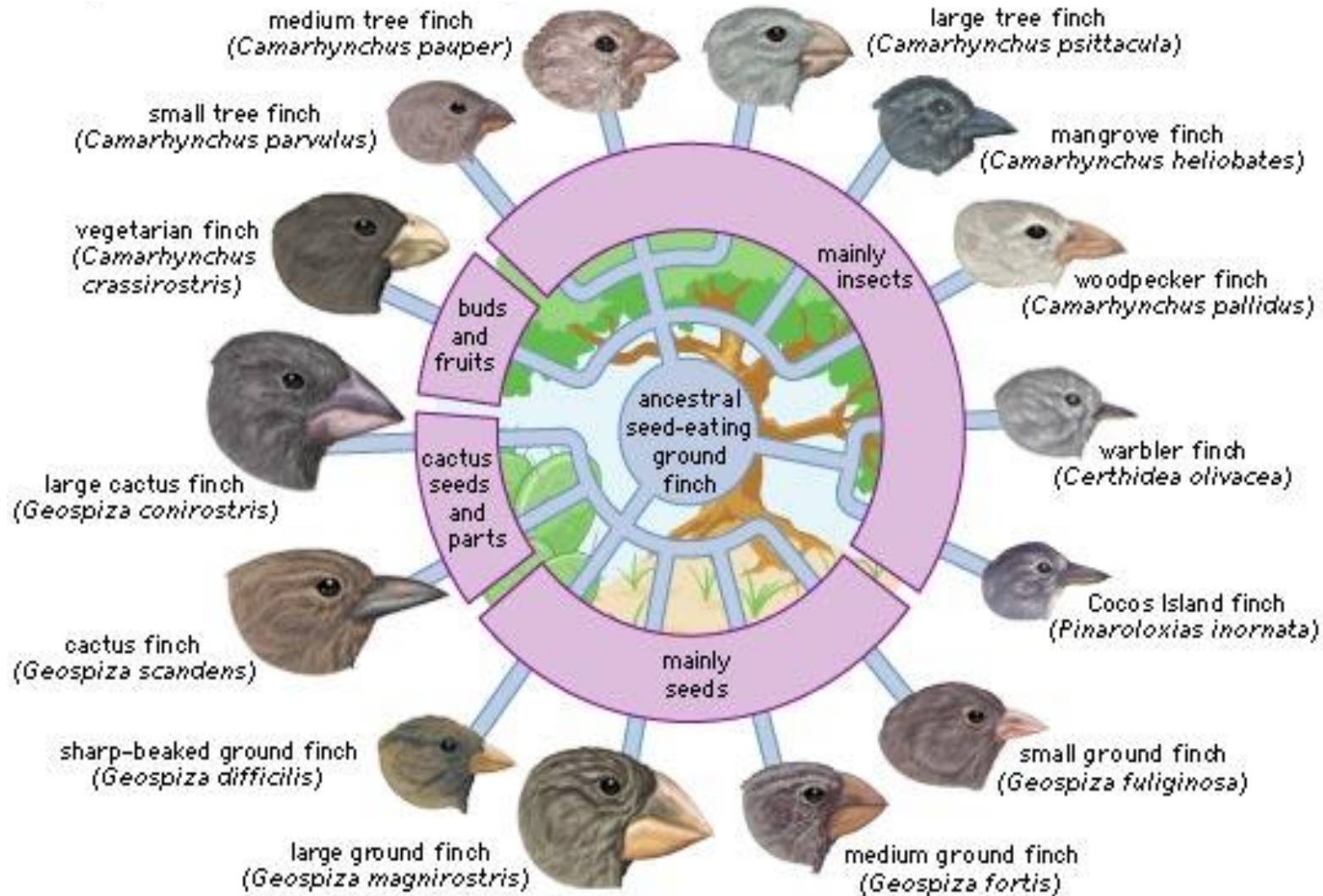
گونه زایی یا Speciation

Microevolution

- Small changes in the gene pool/future population.
 - example: wolf ancestors evolving into dogs

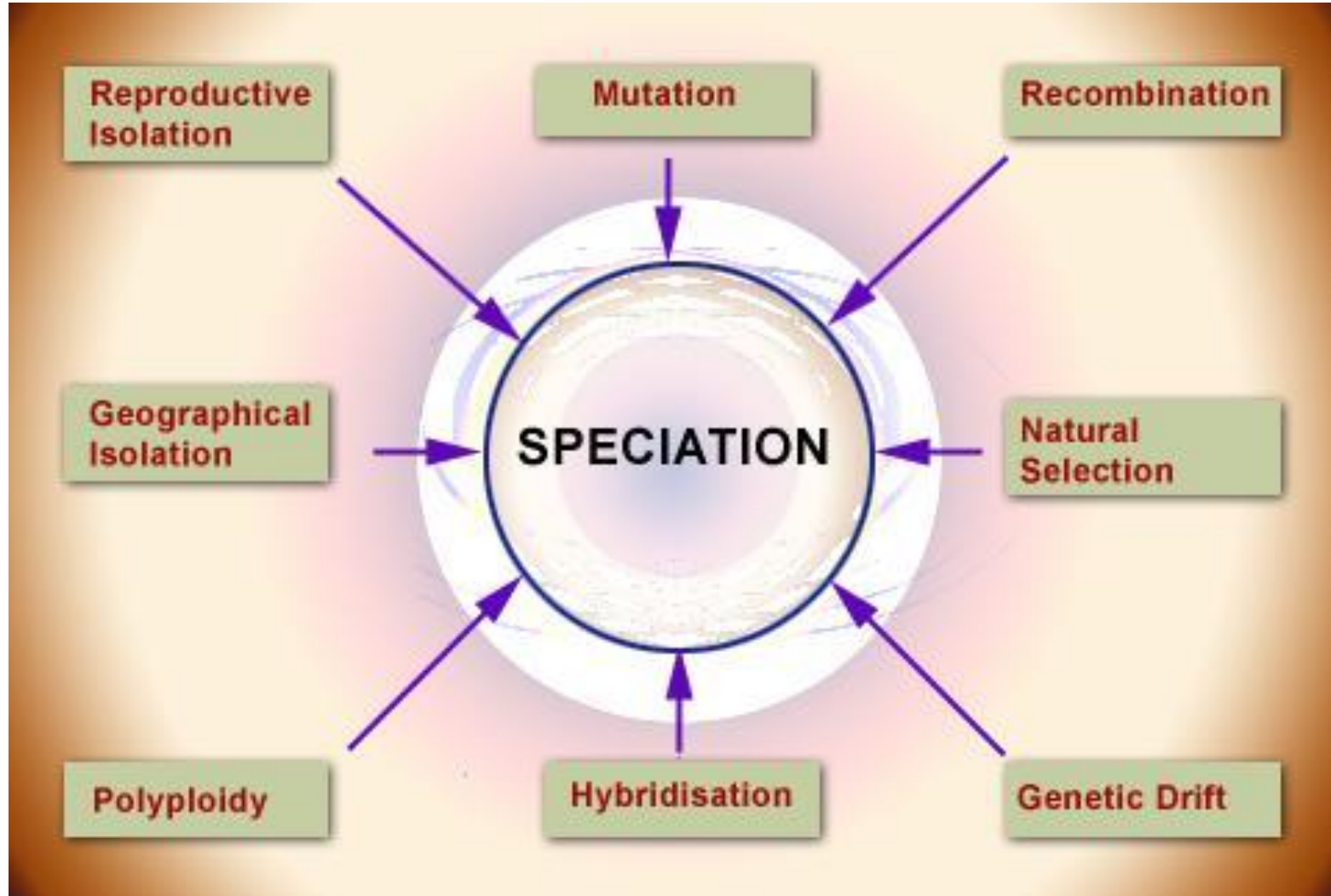


فرآیند گونه زایی یا Speciation



عوامل موثر بر گونه زایی یا Speciation

تکلیف هفتگی



ژنهای همولوگ یا Homologous gene

- به ژنهای مشابه از نظر **توالی** که عملکرد مرتبط با هم انجام می دهند – مشابه بودن توالی دو ژن همولوگ ناشی از چیست؟
 - **بدلیل وجود جد مشترک**

- ژنهای ارتولوگ یا **Orthologous genes**
 - گاهی واژه همولوگ برای ارتباط بین ژنهایی بکار گرفته می شود که در نتیجه **گونه زایی (Speciation)** از یکدیگر جدا شده اند

- ژنهای پارالوگ یا **Paralogous genes**
 - گاهی واژه همولوگ برای ارتباط بین ژنهایی بکار گرفته می شود که در نتیجه **مضاعف شدگی ژنتیکی (Duplication)** از یکدیگر جدا شده اند

مضاعف شدگی ژنتیکی

Gene Duplication

جایگاه ژن Bar در مگس سرکه



+/, wild-type

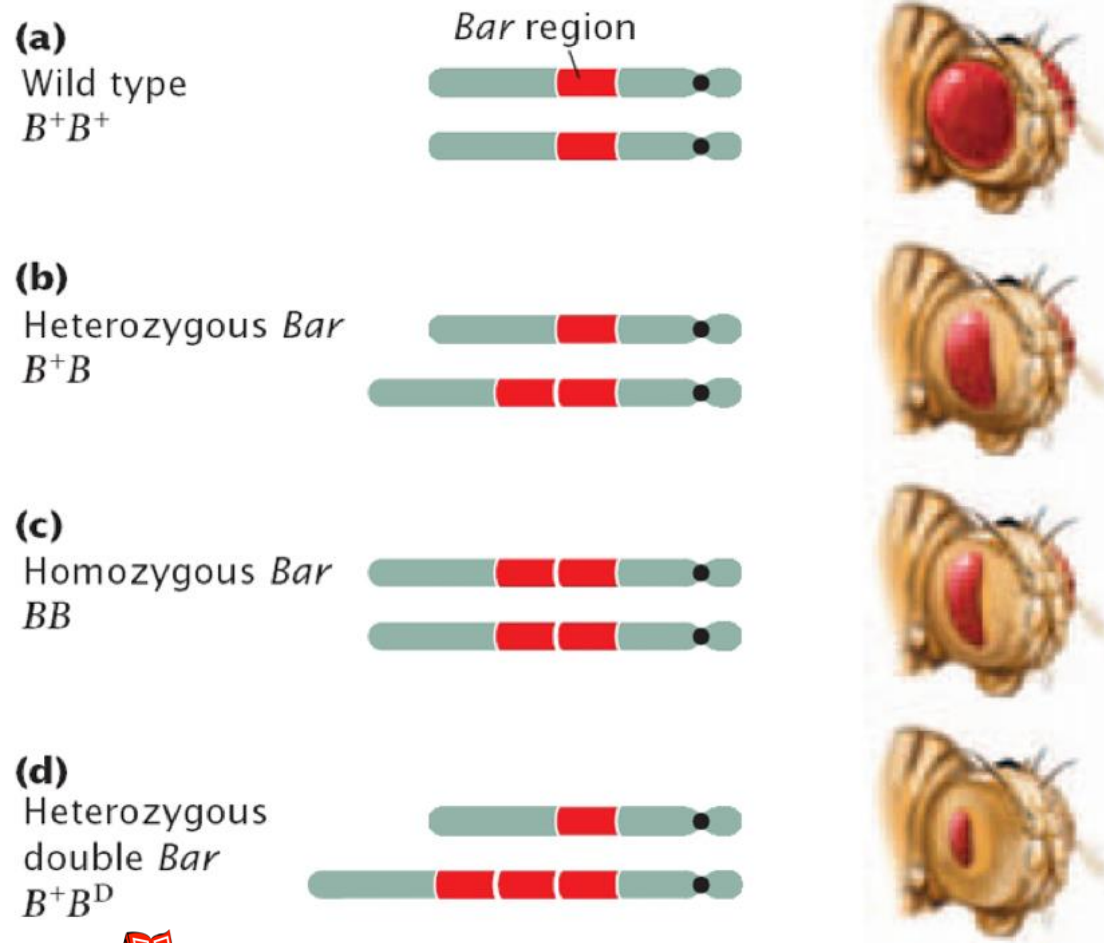


B/+, heterozygous *Bar*



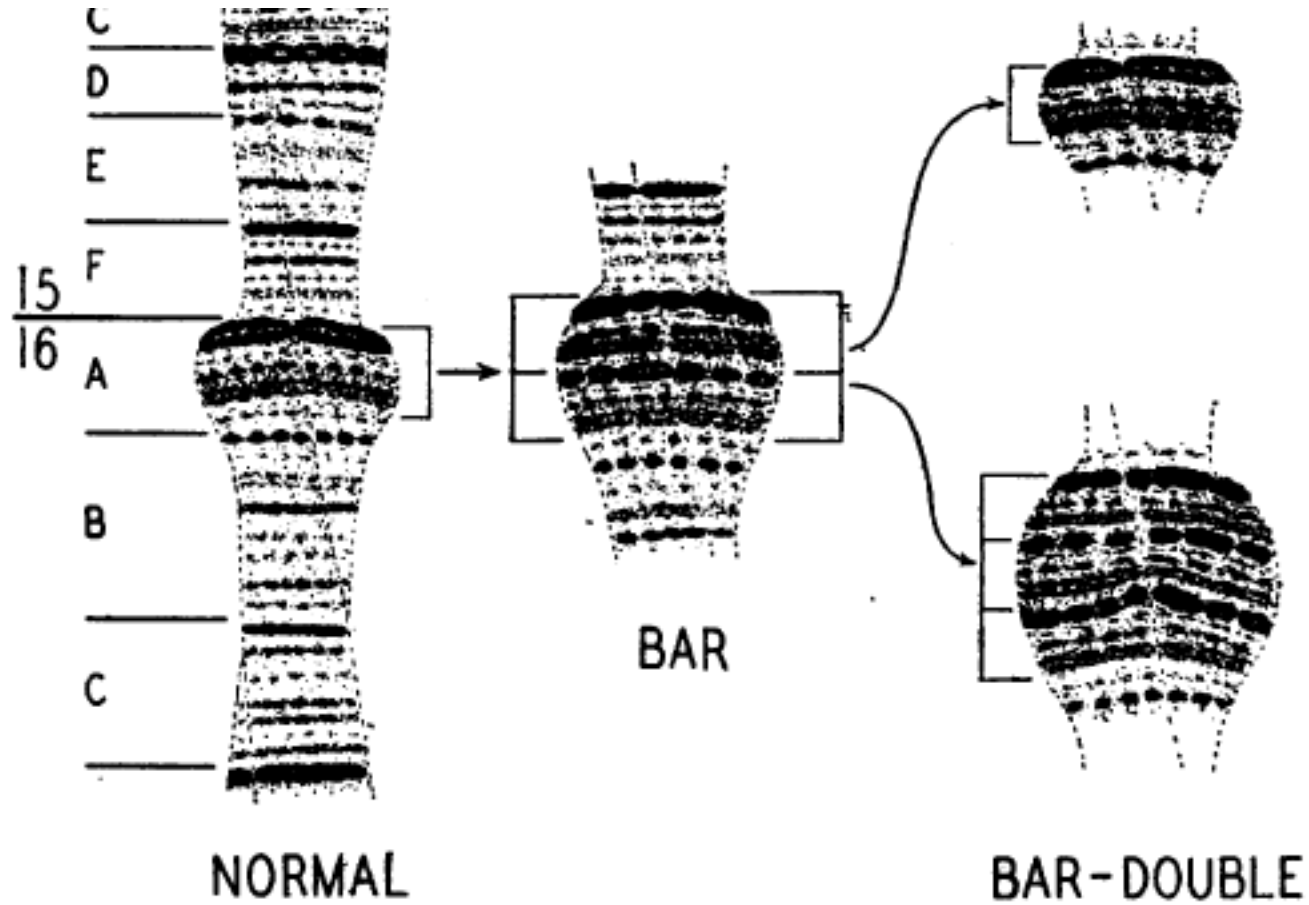
B/*B*, homozygous *Bar*

فرضیه: غیر برابر بودن Crossing-over



Source: W. H. Freeman and P. Benjamin
2005. *Genetics: A Conceptual Approach*, 2nd ed., p. 239. W.
H. Freeman and Company. New York, USA.

مدارک و مستندات سیتوژنتیکی (Bridges 1936)



Source: C. B. Bridges

1936. The Bar "gene" a duplication. Science 83: p. 210.

ژنهای ارتولوگ یا *Orthologous genes*

- به ژنهایی در **گونه های مختلف** اطلاق می شود که در نتیجه فرآیند گونه زایی (**speciation**) از یک جد مشترک منشا گرفته شده اند
- معمولاً ژنهای ارتولوگ دارای **عملکرد یکسانی** در فرآیند تکاملی می باشند
- **اهمیت شناسایی ژنهای ارتولوگ ؟**
 - پیشگویی دقیق عملکرد یک ژن در ژنوم توالی یابی شده جدید

ژنهای پارالوگ یا *Paralogous genes*

- ژنهایی که در نتیجه فرآیند مضاعف شدگی ژنتیکی (**duplication**) در داخل ژنوم ایجاد شده باشند.

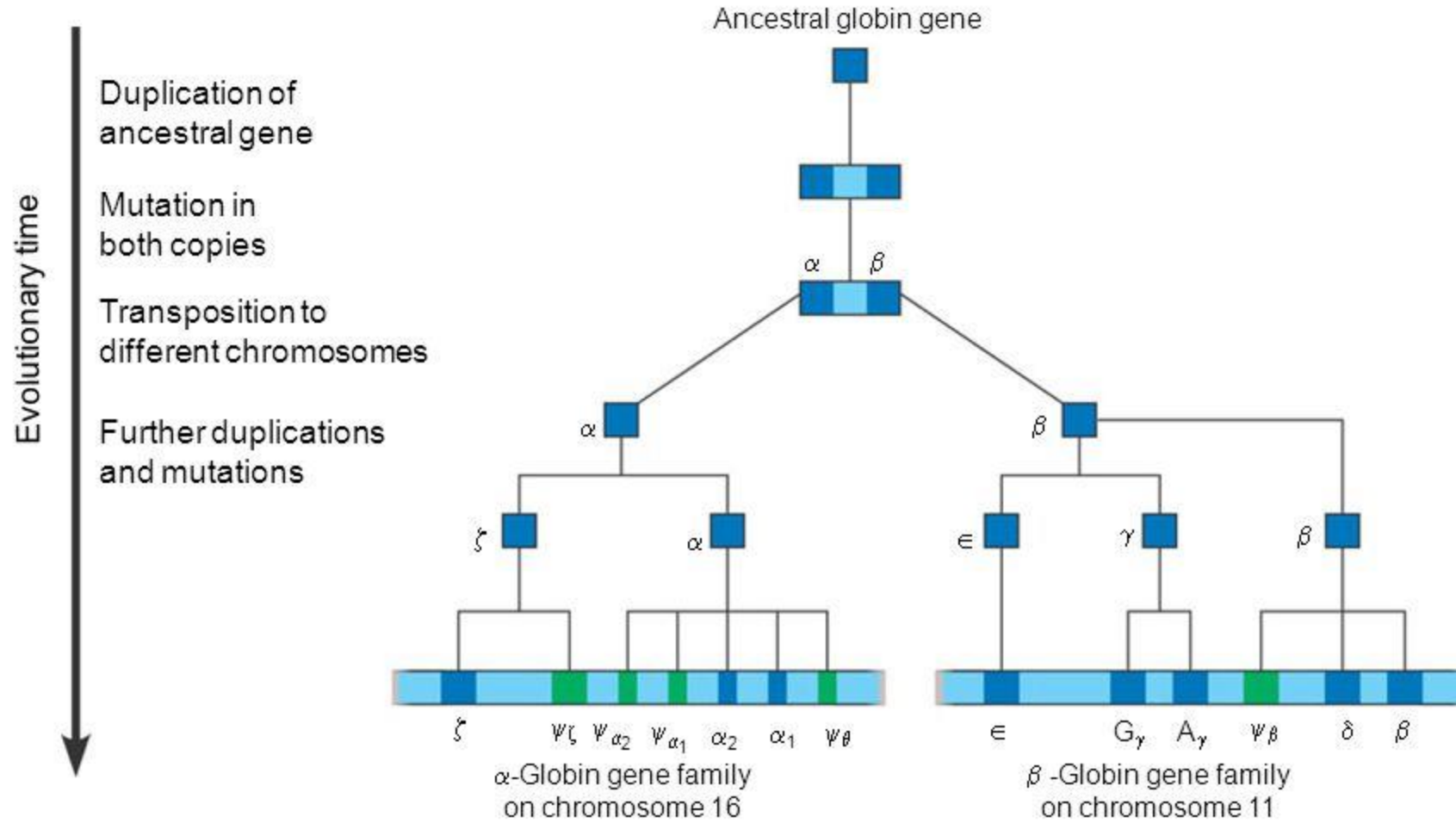
از جنبه تکاملی

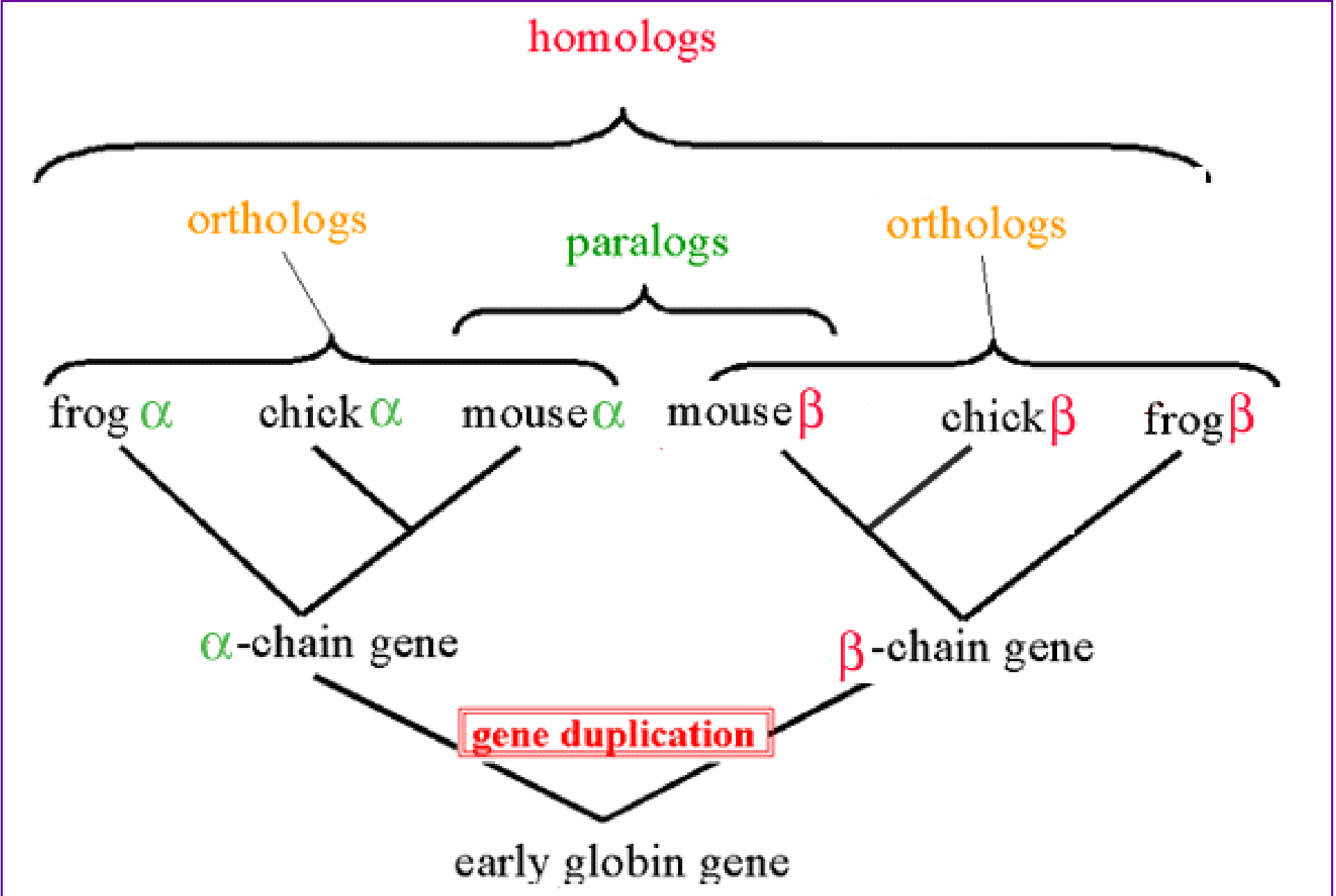
- ژنهای ارتولوگ دارای عملکرد مشابهی هستند
- ژنهای پارالوگ به عملکرد جدیدی تکامل یافته اند
- مثال: ژنهای آلفا و بتا گلوبین که هر دو از یک **خانواده ژنی** هستند.

خانواده ژني يا Gene family

- مجموعه اي از ژنهاي مرتبط به هم كه از نظر عملکردي تفاوت اندكي با يكديگر دارند !
 - اين ژنها از طريق مضاعف شدن ژن اجدادي خویش بوجود مي آیند (نظير ژنهاي آلفا و بتا گلوبين)
 - پس می توان گفت كه
- خانواده هاي ژني جزو پارالوگها هستند.**

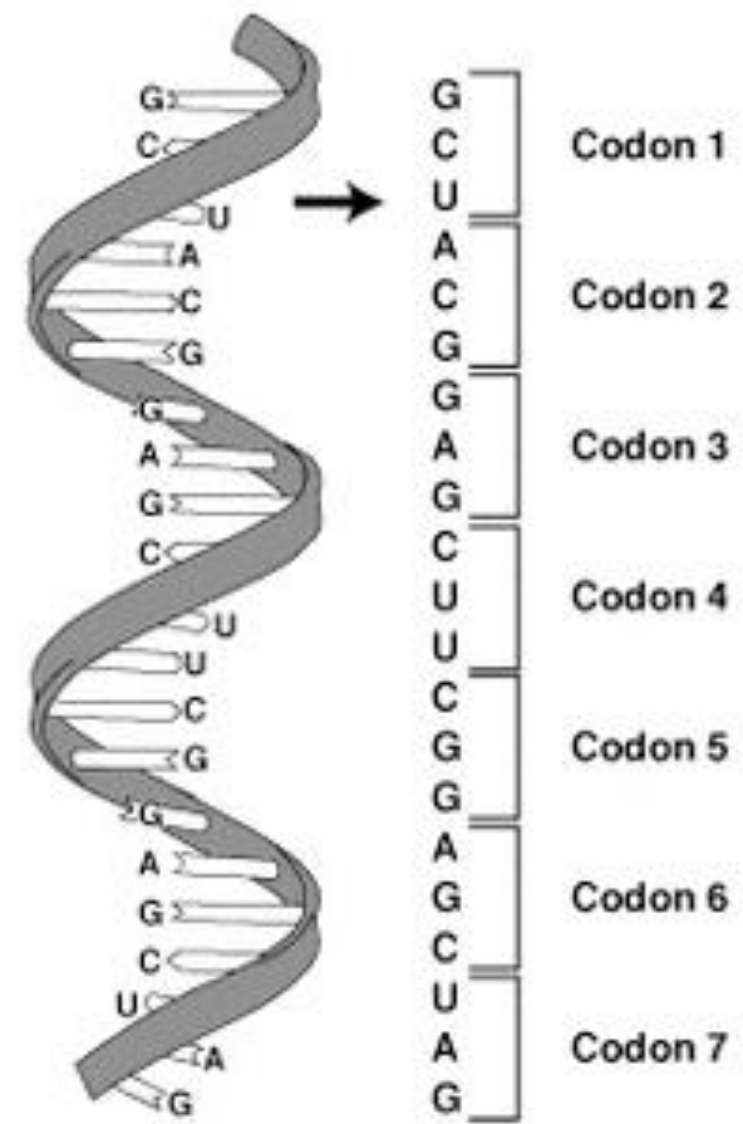
تکامل خانواده ژنی α -globin و β -globin انسانی





Redundancy

- ژنهای پارالوگی که عملکرد هم پوشانی کنندگی دارند



RNA

Ribonucleic acid

قالب‌های خوانش باز یا ORF

- Open Reading frame (ORF)

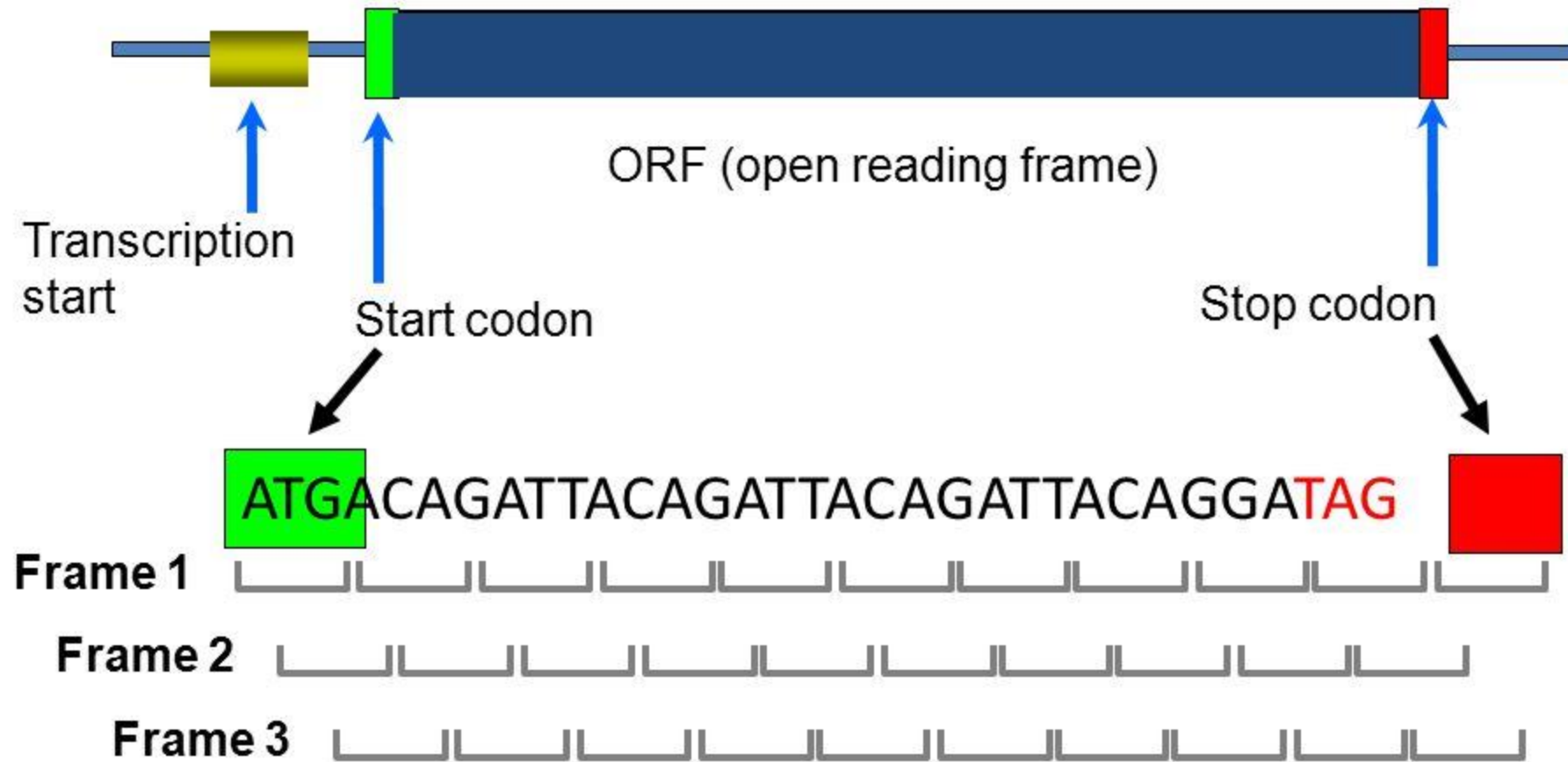
- بخشی از توالی mRNA که قابل ترجمه به پروتئین باشد

- بسط پیوسته ای از کدون‌های ژنتیکی که است.

- هم حاوی کدون شروع‌کننده (معمولا AUG)

- و هم حاوی کدون خاتمه‌دهنده (معمولا UAA, UAG, UGA)

Open Reading Frames (ORF): 6 reading frames



مثال

- اگر توالی پروتئین یک ژنوم به شکل ذیل باشد

5'CCGTGGGTAAAATCTA---3'

- با بررسی تمام سه حالت ممکن برای قالب‌های خواندن، قالب‌های خواندن باز یا ORF ها را شناسایی کنید.
- تمامی سه حالت ممکن برای قالب‌های خواندن را بررسی کنید

ORF

1. **ATG** CAA TGG GGA AAT GTT ACC AGG TCC GAA CTT ATT GAG GTA AGA CAG ATT **TAA**
2. A TGC AAT GGG GAA **ATG** TTA CCA GGT CCG AAC TTA TTG AGG **TAA** GAC AGA TTT AA
3. AT GCA **ATG** GGG AAA TGT TAC CAG GTC CGA ACT TAT **TGA** GGT AAG ACA GAT TTA A

- Start codon: **AUG**
- Stop codon: **UAA UAG UGA**

کاربرد شناسایی ORF ها در علم ژنتیک

- کمک به پیش بینی ژن
- شناسایی نواحی منتخب کدکننده پروتئین یا نواحی کدکننده ی RNA فعال در توالی DNA
- شناسایی پروتئین های کد شده توسط یک توالی و کشف عملکرد توالی های نا شناخته
- معرفی نرم افزار و تکلیف شماره 2

<https://web.expasy.org/translate/>

Redundancy

- ژنهای پارالوگی که عملکرد هم پوشانی کنندگی دارند

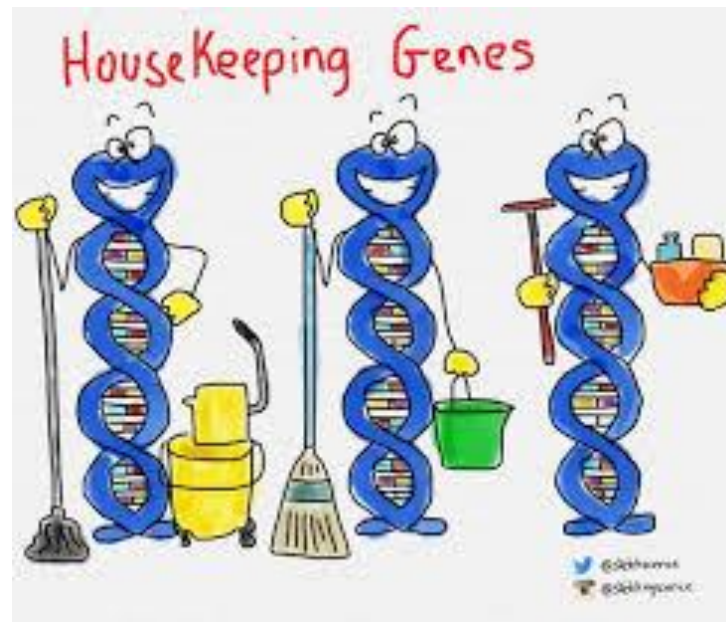
کدهای ژنتیکی تکراری یا هم پوشاننده

	U	C	A	G
U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA } Stop UAG } Stop	UGU } Cys UGC } UGA } Stop UGG } Trp
C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }
A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG } Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }
G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }

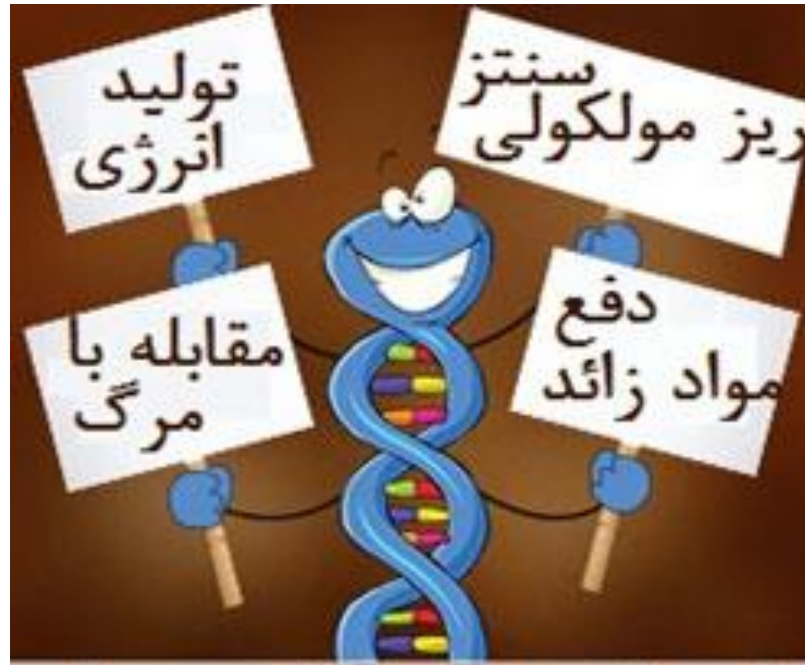
ژنهای خانه دار یا Housekeeping gene

- ژنهایی که در تمام یا اغلب سلولها بیان ثابتی دارند.

—چرا؟



ژنهای خانه دار یا Housekeeping gene



پروتئین های خانه دار

• به پروتئین هایی اطلاق می شود که در میان تمامی سلول های یک موجود پرسلولی مشترکند نظیر:

- پروتئین های اصلی ساختاری اسکلت سلولی و کروموزوم ها
- پروتئین های ضروری برای شبکه آندوپلاسمی و غشاهای گلژی
- پروتئین های ریبوزومی
- آنزیم هایی که در فرایند گلیکولیز و سایر فرآورده های متابولیسمی نقش دارند

... -

چند اصطلاح

• Homologous Gene

- ژنهای مشابه از نظر توالی که عملکرد مرتبط به هم انجام میدهند
 - ژنهای اورتولوگ (یعنی ژنهای همولوگ بین گونه ها)
 - ژنهای پارالوگ (ژنهایی در یک گونه که طی مضاعف شدن (معمولا در یک کروموزوم) بوجود آمده باشند)
 - خانوادههای ژنی یا جزو پارالوگها هستند.
 - ژنهای پارالوگی که عملکرد هم پوشانی کننده دارند (**redundancy**)

• Housekeeping gene

- ژنهایی که بدلیل ضروری بودن فرآورده های آنها برای متابولیسم سلول در تمام یا اغلب سلولها بیان ثابتی دارند