

گزینه ۱

۱

جهش‌های حذفی معمولاً باعث مرگ می‌شوند. در جهش حذفی قطعاً سلول، دنا و پروتئین‌های متصل به آن را از دست می‌دهد.

بررسی سایر گزینه‌ها:

گزینه ۲) دقت شود در شرایط خاصی امکان مشاهده جهش واژگونی نیز از طریق کاریوتیپ وجود دارد؛ مثلاً در صورتی که واژگونی در ناحیه سانترومر باشد.

گزینه ۳) جهش‌های کوچک می‌تواند در یک یا چند نوکلئوتید باشد.

گزینه ۴) دقت شود اگر جهش بی‌معنا در رمز مربوط به آمینواسید دوم رخ دهد، پلی‌پپتید تولید نمی‌شود.

گزینه ۱

۲

فقط مورد (ج) درست است. E.coli همان باکتری اشرشیاکلاهی است.

بررسی همه موارد:

(الف): اینکه جهش بیان‌شده در این مورد، تأثیری بر بیان ژن نداشته باشد، تنها در صورتی است که ژن مربوط به mRNA باشد. اگر مثلاً برای رنای ناقل باشد، دیگر جهش خاموش نیست و بر بیان ژن تأثیر خواهد گذاشت.

(ب): در ژن، هر نوکلئوتید دارای باز پورین، روبه‌روی نوکلئوتید دارای باز پیریمیدین قرار گرفته است. بنابراین نیمی از نوکلئوتیدها پورین‌دار و نیمی دیگر دارای پیریمیدین هستند.

(ج): در اپران‌لک، راه‌انداز سه ژن را کنترل می‌کند. بنابراین جهش در آن می‌تواند بر تولید محصول هر سه ژن تأثیر بگذارد.

(د): دقت کنید که باکتری‌ها فاقد توالی اینترون و اگزون هستند.

این گزینه برخلاف سایر گزینه‌ها صحیح می‌باشد. زیرا باتوجه به متن کتاب جهش در توالی‌های بین ژنی تأثیری بر توالی و مقدار پروتئین‌های تولیدشده نخواهد داشت.

بررسی سایر گزینه‌ها:

گزینه ۱: دقت شود در جهش جابه‌جایی ممکن است فقط یک کروموزوم درگیر باشد بنابراین لفظ پروتئین‌ها غلط است.

گزینه ۳: ممکن است کراسینگ‌اور رخ داده باشد.

گزینه ۴: باتوجه به متن کتاب درسی در صورتی اگر جهش در جایی دور از جایگاه فعال رخ دهد، به‌طوری که بر آن اثری نگذارد، احتمال تغییر در عملکرد آنزیم کم یا حتی صفر است. پس ممکن است جهش در جایگاه دوری رخ بدهد اما بر جایگاه فعال آنزیم اثر بگذارد که در این صورت جهش در این بخش‌ها می‌تواند فعالیت آنزیم را به شدت تغییر دهد.

نکته: در طی جهش جانشینی دگر معنا در رمز ششمین آمینواسید زنجیره بتای این پروتئین، تغییرات زیر رخ می‌دهد:

(۱) در رمز دنا، توالی CTT به توالی CAT تبدیل می‌شود.

(۲) در رمزه (کدون)، توالی GAA به توالی GUA تبدیل می‌شود.

(۳) در پادرمزه (آنتی کدون)، توالی CUU به توالی CAU تبدیل می‌شود.

بررسی گزینه‌ها:

(۱) منظور عبارت، نوکلئوتیدهای T و C می‌باشد. دقت کنید که در حالت اولیه، تعداد این دو نوکلئوتید بیشتر از حالت ثانویه می‌باشد.

(۲) منظور عبارت، یا نوکلئوتید T (فقط در دنا) و یا نوکلئوتید U (فقط در رنا) می‌باشد. تعداد این نوکلئوتیدها در حالت ثانویه بیشتر است.

(۳) منظور عبارت، یا نوکلئوتید T (در دنا) و یا نوکلئوتید U (در رنا) می‌باشد. تعداد این نوکلئوتیدها در حالت اولیه بیشتر از حالت ثانویه است.

(۴) منظور عبارت، نوکلئوتیدهایی است که پورین می‌باشند (یا A و یا G می‌باشد). تعداد این دو نوکلئوتید در رمزه، در حالت اولیه بیشتر می‌باشد.

در جهش‌های بزرگ عددی و بیشتر جهش‌های بزرگ ساختاری (به جز جهش بزرگ واژگونی)، می‌توان از ناهنجار(ها)ی ایجادشده با مشاهدهٔ کاریوتیپ مطلع شد.

بررسی همهٔ گزینه‌ها:

۱ و ۳) دقت کنید که ممکن است با تغییر جهت قرارگیری قسمتی از یک کروموزوم در جای خود، هیچ تغییری در ترتیب قرارگیری ژن‌ها رخ ندهد.

۲ و ۴) دقت کنید که در جهش‌های بزرگ عددی، تغییر در جایگاه فعال نوعی آنزیم و تعداد یا محل قرارگیری نوکلئوتیدها در کروموزوم اتفاق نمی‌افتد.

شکل مورد نظر، کاریوتیپ یاخته یک زن را نشان می‌دهد. باتوجه به شکل، فرد دارای ۳ کروموزوم شماره ۲۱ می‌باشد. در صورت جدا نشدن کروموزوم‌ها در آنافاز ۱ و ۱۱، این جهش بزرگ (که از نوع ناهنجاری عددی است) رخ می‌دهد.

بررسی سایر گزینه‌ها:

گزینهٔ ۱) دقت کنید تخریب رشته‌های دوک تقسیم در آزمایشگاه، مربوط به جهش پلی‌پلوئیدی شدن می‌باشد؛ در صورتی که این بیماری در پی با هم ماندن کروموزوم‌ها رخ می‌دهد.

گزینهٔ ۲) باتوجه به فعالیت کتاب درسی، احتمال تولد فرزند مبتلا به این بیماری در مادران ۴۵ ساله، ۳ برابر مادران ۴۰ ساله می‌باشد.

گزینهٔ ۳) دقت کنید شکل مورد نظر، کاریوتیپ یک زن را نشان می‌دهد؛ نه مرد! بنابراین نمی‌تواند اسپرم تولید کند.

نکته: باتوجه به شکل، کروموزوم‌های جنسی فرد هم‌شکل و یکسان‌اند؛ بنابراین این فرد، یک زن است!

همه موارد به درستی بیان شده‌اند. بیماری ارثی به نام کم‌خونی داسی‌شکل به علت نوعی تغییر ژنی که باعث می‌شود پروتئین هموگلوبین حاصل از آن دچار تغییر شود و نتیجه آن تغییر شکل گویچه قرمز از حالت گرد به داسی‌شکل است. این تغییر ژنی، بسیار جزئی است و در آن تنها یک جفت از صدها جفت نوکلئوتید دنا در افراد بیمار تغییر یافته است. همچنین این بیماری به نوعی، رابطه بین ژن و پروتئین را نشان می‌دهد. مقایسه ژن‌های هموگلوبین در بیماران و افراد سالم نشان می‌دهد که در رمز مربوط به این آمینواسید، نوکلئوتید A به جای T قرار گرفته است.

بررسی همه موارد:

(الف) در بیماری کم‌خونی داسی‌شکل، به دلیل کاهش سطح گویچه‌های قرمز خون فعالیت ترشحی یاخته‌های کبدی و کلیوی برای ترشح هورمون اریتروپویتین افزایش می‌یابد.

(ب) دقت کنید که نوکلئوتید A به جای T قرار گرفته است. چون یک نوکلئوتید پورینی (با ۲ حلقه آلی) به رشته الگو افزوده شده است، لذا رشته الگو سنگین‌تر می‌شود.

(ج) در این بیماری، یک جفت نوکلئوتید در کل ژن تغییر می‌کند. لذا در ژن رمزکننده پروتئین هموگلوبین تنها یک نوکلئوتید تغییر می‌یابد.

(د) این بیماری در اثر جهش جانشینی دگرمعنا ایجاد می‌شود. در این جهش رمز یک آمینواسید به رمز آمینواسید دیگر تبدیل می‌شود. لذا تنها یک کدون در رشته رنای پیک تغییر می‌کند.

اگر جهش دگرمعنا موجب شود کدون آغاز مربوط به آمینواسید متیونین به کدون آمینواسید دیگر در مولکول رنای پیک به کدون دیگری تبدیل شود و در رنای پیک کدون AUG دیگری هم وجود نداشته باشد، در این صورت ریبوزوم نمی‌تواند ترجمه را آغاز نماید و در نتیجه رشته پلی‌پپتیدی اصلاً تولید نمی‌شود.

بررسی سایر گزینه‌ها:

(۱) چنانچه جهش جانشینی موجب از بین رفتن ترتیب صحیح نوکلئوتیدها در توالی پایان رونویسی شود، موجب می‌گردد آنزیم رنابسپاراز نتواند رونویسی را در زمان مناسبی به اتمام برساند و در نتیجه طول رنای پیک بیشتر از حالت عادی شود.

(۳) در جهش جانشینی از نوع خاموش، رمز یک آمینواسید به رمز دیگر همان آمینواسید تبدیل می‌شود و در نتیجه ساختار اول پروتئین حاصل از فرآیند ترجمه تغییری نخواهد کرد.

(۴) جهش‌های جانشینی نمی‌توانند موجب بروز تغییر چارچوب خواندن شوند.

اگر باهم ماندن کروموزوم‌ها در میوز ۱ رخ دهد، کروموزوم‌های هم‌تا از هم جدا نشده و هر دو وارد یکی از سلول‌ها می‌شوند. سلول مقابل هم طبیعتاً آن کروموزوم را نخواهد داشت. سلول‌های حاصل از میوز ۲ این سلول نیز آن کروموزوم و ال‌های موجود در آن را ندارند.

بررسی سایر گزینه‌ها:

- (۱) اگر تعداد کروموزوم‌های شماره ۲۱ افزایش پیدا کند، سندرم داون ایجاد می‌شود که عقب‌ماندگی ذهنی ایجاد می‌کند. اما افزایش کروموزوم‌های غیرجنسی دیگر لزوماً باعث ایجاد عقب‌ماندگی نمی‌شود.
- (۲) ممکن است جهش از نوع حذفی باشد.
- (۳) در جهش مضاعف شدن از تعداد ال‌های یک صفت در سلول کم نمی‌شود زیرا یک ال از کروموزومی جدا شده و به کروموزوم دیگر انتقال می‌یابد و در واقع از بین نمی‌رود.

در متن مورد نظر دو غلط علمی وجود دارد. اولاً جهش می‌تواند به علت خطای همانندسازی یا عوامل جهش‌زا باشد (نه فقط عوامل جهش‌زا). ثانیاً پرتو فرابنفش موجب پیوند مقابل دو تیمین مجاور هم می‌شود و دوپار تیمین را ایجاد می‌کند.

تنها مورد "ب" نادرست است. برای تهیه ژنوم باید از یاخته‌هایی استفاده شود که همهٔ انواع کروموزوم‌های آن گونه را در ساختار خود داشته باشند. به عنوان مثال در زیتون باید از یاخته‌ای استفاده شود که هسته، میتوکندری و کلروپلاست داشته باشد تا بتوان ژنوم هسته‌ای و سیتوپلاسمی آن را به طور دقیق مشخص نمود. یاخته‌های آوند آبکش هیچ‌یک از اندامک‌ها و کلانشیم‌ها کلروپلاست ندارند. برای تهیه ژنوم انسان نیز باید از سلول‌های مردان استفاده شود که هسته و میتوکندری دارند و همچنین در هستهٔ آن‌ها هم کروموزوم X و هم کروموزوم Y وجود دارد. بنابراین می‌توان از یاخته‌های لنفوسیت B استفاده کرد اما از یاخته‌های فولیکولی که در زنان وجود دارند و فاقد کروموزوم Y هستند نمی‌توان استفاده نمود.

اگر از روی این رشته قبل از جهش رونویسی شود مولکول رنای حاصل به صورت AUG-GUA-UUG-GUA-AUG-UAA خواهد بود. پس باتوجه به اینکه به جز کدون پایان در آن سه نوع کدون وجود دارد پس رشته پلیپپتیدی حاصل از ترجمه آن هم سه نوع آمینواسید خواهد داشت. حالا پس از بروز جهش و حذف نوکلئوتید C از رشته، توالی به صورت TAC-CAT-AAC-ATT-ACA-TT خواهد بود و در نتیجه توالی رنای حاصل از رونویسی نیز به صورت AUG-GUA-UUG-UAA-UGU-AA می شود و تا کدون UAA ادامه دارد و در این حالت هم سه نوع کدون در رنا دیده می شود، پس باز هم رشته پلیپپتیدی دارای سه نوع آمینواسید خواهد بود و تنوع آمینواسیدها در رشته تغییری نخواهد کرد. از طرفی توجه داشته باشید که رنای اولیه دارای ۵ کدون قابل ترجمه بود درحالی که رنای پس از جهش دارای سه کدون قابل ترجمه است و در نتیجه رشته پلیپپتیدی نسبت به قبل کوتاه می شود.

جهش های کوچک جانشینی موجب جایگزینی یک (یا چند) نوکلئوتید با یک (یا چند) نوکلئوتید دیگر می شوند. بنابراین طول دنا را تغییر نمی دهند. هر نوع جهشی قطعاً موجب بروز تغییرات پایدار در دنا شده است. بررسی سایر گزینه ها:

- ۱) اگر جهش در توالی پایان رونویسی ایجاد شود، به طوری که آنزیم رنابسپاراز نتواند آن را تشخیص دهد، رونویسی در زمان معین خود به پایان نخواهد رسید و طول رنای حاصل از آن بلندتر خواهد شد.
- ۲) جانشینی در یکی از نوکلئوتیدهای موجود در یکی از رشته های دنا، موجب بروز جانشینی در رشته مقابل آن هم خواهد شد. در واقع جانشینی در یک نوکلئوتید به جانشینی در یک جفت نوکلئوتید منتهی می شود.
- ۳) اگر ساختار اول پروتئین تغییر کند، ممکن است فعالیت آن هم دچار تغییراتی شود.

در جهش جابه جایی قطعه ای از یک کروموزوم شکسته شده و به یک کروموزوم غیرهمتا متصل می شود. ژن گروه خونی Rh روی کروموزوم شماره ۱ و ژن گروه خونی ABO روی کروموزوم شماره ۹ قرار دارد؛ بنابراین طی جهش جابه جایی ممکن است این ژن ها در مجاورت هم قرار بگیرند. بررسی سایر گزینه ها:

- ۱) سلول های هاپلوئید بدن انسان مثل اسپرم و تخمک فاقد کروموزوم همتا هستند و نمی توانند دچار جهش مضاعف شدن شوند.
- ۲) گروهی از جهش های بزرگ مثل برخی از واژگونی ها در کاریوتیپ قابل تشخیص نیست.
- ۳) در جهش جابه جایی که یک قطعه از کروموزوم شکسته شده و به خود همان کروموزوم متصل شود هم طول نهایی کروموزوم تغییر نمی کند.

مولکول بنزوپیرن از مولکول‌های سرطان‌زا است و با ایجاد جهش در ژن‌های مسئول تنظیم چرخهٔ یاخته‌ای سبب افزایش روند تقسیم یاخته‌ای و سرطان می‌گردد. این مولکول شیمیایی در دود سیگار یافت می‌شود. دود سیگار به‌جز بنزوپیرن هزاران مولکول شیمیایی دیگر نیز دارد که یکی از تأثیرات این مولکول‌های شیمیایی از کار افتادن مژک‌های یاخته‌های پوششی مخاط نای است.

بررسی دیگر گزینه‌ها:

(۱) در فرد سالم رمز مربوط به ششمین آمینواسید زنجیرهٔ بتای هموگلوبین دارای توالی CTT است. باتوجه‌به این موضوع با برخورد پرتوی فرابنفش نور خورشید به یاخته‌های پوششی پوست فردی سالم ممکن است دوپار تیمین شکل بگیرد.

(۳) عوامل جهش‌زای شیمیایی مانند مواد غذایی دودی و نمک‌سود یا نگهدارنده‌های غذایی چون سدیم نیتريت می‌توانند احتمال ایجاد انواع مختلف جهش‌های عددی و ساختاری را افزایش دهند.

(۴) با ایجاد جهش در بخش‌های غیرژنی ولی تنظیمی احتمال تقویت یا تضعیف فرآیند رونویسی وجود دارد. به همین دلیل این گزینه نیز درست است.