

پروتئین سازی و تنظیم بیان ژن

◀ **کتاب درسی:** آلکاپتوریا نوعی بیماری ارثی است و بنابراین علت آن را می‌توان به ژن‌ها نسبت داد.

این بیماری اتوزومی مغلوب است و ژن آن روی یکی از کروموزوم‌های ۱ تا ۴۴ قرار دارد و احتمال بروز آن در دختر و پسر یکسان است. مثل زالی، تالاسمی، کم خونی داسی شکل و فنیل کتوریا.

◀ **کتاب درسی:** ادرار افراد مبتلا به این بیماری در مجاورت هوا سیاه می‌شود، زیرا در آن ماده‌ای به نام هموجنتیسیک اسید وجود دارد. در ادرار افراد سالم این اسید وجود ندارد، زیرا آنزیم مخصوصی آن را تجزیه می‌کند.

✍ **یادآوری:** ادرار در حالت طبیعی زرد رنگ است. در افراد مبتلا به این بیماری، ادرار تا زمانی که داخل مثانه است رنگ طبیعی زرد دارد و زمانی که از بدن خارج شده و در معرض هوا قرار می‌گیرد سیاه رنگ می‌شود.

✍ **یادآوری:** در صفرا دو ماده رنگی به نام‌های بیلی‌وردین و بیلی‌روبین وجود دارد که از تجزیه هموگلوبین گویچه‌های قرمز مرده به وجود می‌آیند. بخشی از مواد رنگی صفرا در روده دوباره جذب خون و از راه ادرار دفع می‌شوند. رنگ زرد ادرار به علت وجود همین ماده است. دقت کنید:

(۱) نشانه بیماری آلکاپتوریا ← سیاه شدن ادرار در معرض هوا.

(۲) علت سیاه شدن ادرار ← وجود هموجنتیسیک در ادرار.

(۳) علت وجود هموجنتیسیک اسید در ادرار ← عدم وجود آنزیم تجزیه‌کننده آن است.

(۴) علت عدم وجود آنزیم تجزیه‌کننده هموجنتیسیک ادرار ← نقص در ژن سازنده آن است.

◀ نتیجه‌گیری:

نقص در ژن سازنده آنزیم تجزیه‌کننده هموجنتیسیک اسید ← عدم وجود آنزیم تجزیه‌کننده ← عدم تجزیه هموجنتیسیک ← سیاه شدن ادرار در معرض هوا.

📖 **نکته:** هموجنتیسیک اسید دارای خاصیت اسیدی می‌باشد، بنابراین باعث می‌شود که ادرار نسبت به حالت طبیعی اسیدی‌تر

باشد ($\text{pH} < 7$).

سؤال ۱: علت اصلی بیماری آلکاپتونوریا کدام است؟

- (۱) وجود هموجنتیسیک اسید در ادرار.
 (۲) عدم وجود آنزیم تجزیه‌کننده هموجنتیسیک اسید در ادرار.
 (۳) سیاه شدن رنگ ادرار در معرض هوا.
 (۴) جهش در ژن سازنده آنزیم تجزیه‌کننده هموجنتیسیک اسید.

در فرد سالم ← H_2O و CO_2

نکته: آمینواسید تیروزین ← هموجنتیسیک اسید

در فرد مبتلا ← در ادرار مشاهده می‌شود.

نکته: هموجنتیسیک اسید هم در فرد بیمار تولید می‌شود هم در فرد سالم، ولی در فرد سالم تجزیه می‌شود.

سؤال ۲: با مقایسه ادرار فرد سالم با فرد مبتلا به آلکاپتونوریا جدول زیر را کامل کنید.

ماده X ← آنزیم a ← هموجنتیسیک اسید ← آنزیم b ← ماده Y

آنزیم b	آنزیم a	ماده Y	ماده X	
				فرد سالم
				فرد بیمار

جواب ردیف اول ← (+, + و +, +)

جواب ردیف دوم ← (+, - و -, +)

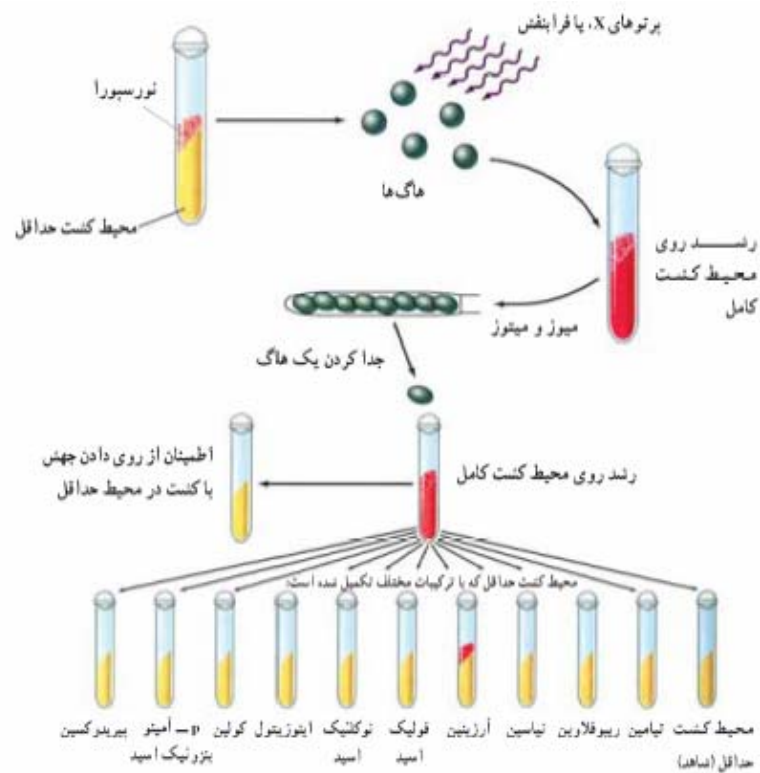
کتاب درسی: کتاب درسی: آرچیبیلدگرو توانست بین یک نقص ژنی (بیماری آلکاپتونوریا) و یک نقص آنزیمی (آنزیم تجزیه‌کننده

هموجنتیسیک اسید) رابطه برقرار کند.

آرچیبیلدگرو اندیشه اولیه نظریه (هر ژن مسئول ساختن یک آنزیم است) را پایه‌گذاری کرد.

کتاب درسی: جرج بیدل و ادوارد تیتوم با آزمایشی نظریه یک ژن - یک آنزیم را ارائه نمودند. این دو محقق برای بررسی عمل ژن از هاگ

قارچی بنام نوروپورااکراسا استفاده کردند.



کپک نوروسپورا کراسا جزء قارچ‌هاست. یوکاریوت و هتروتروف می‌باشد.

این قارچ n کروموزومی یا هاپلوئید است (در سلول‌های آن یک سری کروموزوم که فاقد هومولوگ هستند وجود دارد و ژن‌های آن آلل ندارند). نوروسپورا کراسا به قارچ‌های شاخه آسکومیست متعلق است.

◀ **کتاب درسی:** تا زمان بیدل و تیتوم بیش‌تر آزمایشات روی صفات قابل مشاهده انجام می‌گرفت.

مثال ۱: رنگ چشم در مگس سرکه که به سه حالت دیده می‌شود: سفید، قرمز روشن، قرمز تیره.

مثال ۲: رنگیزه گیاهان مثل گل لاله عباسی که به سه رنگ دیده می‌شود: قرمز، صورتی، سفید.

رویکرد خاص بیدل و تیتوم: آنان جهش‌هایی را بررسی کردند که مربوط به ژن‌های کنترل‌کننده واکنش‌های مهم متابولیک از قبیل تولید ویتامین‌ها و آمینواسیدها بود.