به نام خدا

ج ۱۴ دکتر سخی نیا: روش های ژن گیری و مطالعه روی ژن

ما از سلولی به نام تخم که از اسپرم و تخمک تشکیل شده بوجود اومدیم. تخم یک هسته داره که DNA ای داره که کل ساختار بدن ما از اون شکل گرفته؛ سؤال اینجاست که ما با چه حجمی از اطلاعات در DNA مواجه هستیم؟! یک سلول اوکاریه را اگر در نظر بگیریم که به چشم هم دیده نمی شود، ۰٫۲mm اندازه اش است که $\frac{1}{3}$ اندازه آن را هسته اش (حدوداً ۰٫۰۰۲۶mm) تشکیل می دهد DNA ای دارد که طول آن در مجموع ۲m است. طول DNA ای که یک نقطه از آن جا بجا شود این همه مشکلات ژنتیکی در فرد ایجاد می کند، در کل بدن چقدر است؟! حدود 10^{13} تا سلول داریم، اگر 2×10^{13} شود طول کل DNA بدن انسان بدست می آید؛ از این جا تا کجاست؟! ۴۵۰۰ دور خورشید!! ۲۵۰ هزار دور زمین!!

خالق اومده با ۴ حرف در DNA با موجوداتش ارتباط برقرار کرده، یعنی اومده تمام اطلاعات موجودات رو براساس این ۴ تا حرف پشت سرهم نوشته و گذاشته داخل DNA ی کروموزوم، به گونه ای که روزانه میلیون ها کپی از این DNA گرفته بشه بدون کوچکترین تغییری!

از کل اطلاعات DNA ی بشر فقط قسمت هایی از اون که به عنوان ناحیه coding خوانده میشه رونویسی میشه و تبدیل به pro میشه. حدس می زنند حداکثر ۵-۱ درصد از اطلاعات من و شما در DNA رونویسی می شود. بقیش چی میشه؟! ۹۵ درصد از DNA ما آشغال نیست!! ولی اونی که ما نیاز داریم ۵-۱ درصد DNA که حدود ۴۵ تا ۲۷۰ میلیون bp و حدوداً در ۳۰ هزار ژن فعال هستند بیشتر نیست.

ژن چیست؟ عبارت است از اطلاعاتی از DNA که functional میشه و به pro یا محصولات دیگر تبدیل میشه.

خب بریم سراغ بقیه درس ← اسلاید حالب که استاد از یه انگلیسی گرفته و هدیه می ده به ما!!! البته من و شما این مطالب رو جلسات قبل شنیدیم ولی خب برای استاد حالب بود!! تا نرفتیم سراغ درس این نقطه رو دهم بگیم که متأسفانه استاد کلی اسلاید از این وادن گرفتن که وسط درس هدیه خواهند داد و ممکنه اصلا به مطالب درس ارتباطی نداشته باشه! منم وقت نکردم مطالب درسی رو جدا کنم، امیدوارم به یادگیری رفقا خللی وارد نکنه! ولی تا حد امکان سعی کردم مطالب ویراستش و تعدیل کنم، از خط بدم هم شرمنده! ببخشید دیگه!

Scanned by CamScanner

* اسلاید استاد: تباین و تفاوت DNA ی انسان و شامپانزه فقط ۱٫۲ درصد هستش! یعنی مثلاً ۱ km از DNA رو می‌ریم جلو در خوانش اطلاعات مال ما مثلاً A هست، مال شامپانزه G هستش و تفاوت‌های خیلی کمی مشاهده میشه.

* یه اسلاید دیگه: انسان که پیچیده‌ترین موجود جهان خلقت است از یک سلول که دارای پیچیده‌ترین مولکول جهان خلقت به نام DNA است، نشأت می‌گیره، ولی تو این اسلاید یه مطلبی هست به نام ژنوم سایز:
خالق اومده ۵۹ هزار تا ژن گذاشته داخل یک سلول ذرت، برنج به این کوچیکی ۵۰ هزار تا ژن داره ولی انسان فقط ۲۰٫۰۰۰ تا ژن داره!! جالبه که موش هم تقریباً همین مقدار ژن داره!
باید بگیم با اینکه ژنوم انسان تعدادش کمتره از نظر تعداد ژن ولی پیچیدگی‌های خاص خودش رو داره و این منشاء تفاوت‌هاست.

* یه اسلاید دیگه: DNA برای همانندسازی و رونویسی الگو میشه، اگه خدایی نکرده خطایی تو این زنجیره‌ها اتفاق بیفته ساخت DNA جدید یا Pro معیوب stop میشه و جلو نمیاد. سؤال اینجاست: سرطان چه جوری بوجود میاد؟
یک سلول با ژنوم کامل تقسیم میشه و چند سلول رو بوجود میاره، بعضی از این سلول‌ها در اثر آپوپتوز از بین میرن ولی متاسفانه بعضی از این‌ها همچنان می‌مانند تا موتاسیون‌های دیگه‌ای روشون اتفاق بیافته!
(تا به یه ثبات نسبی برسن که هیچ وقت نمی‌رسن و همیشه موتاسیون دارن) یه کلنی از این سلول‌ها تکثیر پیدا می‌کنه، دوباره باز بعضی از سلول‌های کلنی می‌میرن و بعد باز موتاسیون‌های تازه و دوباره رشد و تقسیم که نهایتاً به شکل تومور در قسمتی از بدن ظاهر می‌شن که می‌تونه متاستاز بده و کلنی‌های جدیدی رو بوجود بیاره!

سؤال علوم پایه:
کدامیک از گزینه‌های زیر از جمله خصوصیات سلول‌های سرطانی محسوب می‌شود؟
الف) Genetic stability
ب) Genetic mutability ✓ بی‌ثباتی و تلوّن ژن
ج) differentiation
د) Contact inhibition

Scanned by CamScanner

بقیهٔ درس: کروموزومی که ۲ متر DNA باید در آن جا بگیره و به آسانی باز و بسته بشه (در تقسیم و ...)
استراکچر خاصر خودش رو که اگر folding ها و پیچیدگی های کروموزوم ها رو باز کنیم به ساختارهای سلولونوئید می رسیم و اگر اون رو هم باز کنیم نهایتاً به تک واحدهای DNA می رسیم.
به DNA ی طویل می خواد در یک هستهٔ کوچیک جا بگیره، میاد دور پروتئین هایی که بهشون می گیم در حدود ۲ دور می پیچه، کل هستون غیر از DNA و این pro های هیستون نیست (البته استاد کل گفتند، پروتئین های دیگه ای هم تو هسته هست) و بعد هیستون شماره ۱ میاد اینارو (DNA و هیستون هایی که DNA دورشون پیچیده رو) قفل می کنه و دور خودش می چرخه که حدوداً با هم می شن ۶ واحد که باز خود این ۶ واحد دور خودشون به چرخش رو خواهند کرد که سولونوئید را بوجود خواهند آورد، چون باز این ساختار داخل هسته جا نمی گیره باز پکش (Pack: بسته) می کنیم، برای این کار کروموزوم در سطحی به نام اسکافولد (scaffold: چارچوب، داربست) قرار می گیره و فشرده می شه و نهایتاً در شکل و ساختار سوم باز یک دور، دور خودش می چرخه و کروموزوم رو شکل می ده!

⊛ زیاد به خودتون فشار نیارید فکر نکنم از قسمت بالا سؤال بیاد ولی یه بار گفته از کتاب درسش رو می نویسم که هم از توضیحات استاد ساده تره و هم درست تره!! تا حالا تو علوم پایه سؤال نیومده ولی می نویسم تا دلتون آروم بگیره!

کتاب: بسته بندی DNA در کروموزوم ها شامل چندین مرحله پیچ خوردن و تاخوردگی DNA است.
علاوه بر پیچش اولیه DNA (مارپیچ مضاعف)، پیچش ثانویه دور مهره های هیستونی کروی، نوکلئوزوم ها را بوجود می آورد. پیچش سوم نوکلئوزوم ها، رشته های کروماتینی را بوجود می آورند که به صورت حلقه هایی دراز بر روی یک داربست متشکل از پروتئین های اسیدی غیر هستونی تشکیل می شوند و در نهایت این رشته ها به صورت محکمی به هم می پیچند تا کروموزوم را به صورت طبیعی که در زیر میکروسکوپ نوری دیده می شود، بوجود آورند.
کل این ساختار مدل سلولونوئید ساختمان کروموزوم را بوجود می آورند. (فصل ۲ ص ۲۹)
واحد کروموزوم نوکلئوزوم هست که حدوداً ۲۰۰ bp نوکلئوتید دورش می چرخه.

Scanned by CamScanner

خب حالا یه سؤال از استاد ؟! اگر از هر کدون ۳ حرفی نوکلوتید اول عوض بشه حتماً aa پروتئین که ازش درست می‌شود عوض خواهد شد ولی اگه نوکلوتیدهای ۲ و ۳ خصوصاً نوکلوتید سوم عوض بشه احتمالاً باز هم ممکنه همون aa اصلی تولید بشه (چون برای aa ممکنه بیش از یک کدون داشته باشیم) حالا قسمت اصلی و سؤالش اینجاست: که ما تعدادی از بیماری‌ها رو داریم که aa حاصل از ترجمه عوض نمیشه ولی فرد بیماره، چرا این اتفاق می‌افته؟ (حس در نوکلوتید رخ داده ولی مثلاً aa والین همون والین شده ولی فرد به شدت بیماره دلیلش چی می‌تونه باشه؟ استاد برای چند صد بار یه مرد می‌خواد تا جواب بده!!)

جواب (آراسته): اگر نوکلوتید عوض بشه ساختار و استراکچر DNA عوض می‌شه که این موجب می‌شه pro های همانندسازی یا رونویسی و... که structure (ساختار) DNA رو می‌شناسن به اشتباه بیافتن و محصول ژن بیشتر یا کمتر بیان بشه و فرد بیمار بشه! پس با اینکه خود aa تغییر نمی‌کنه ولی محصول DNA بیشتر یا کمتر تولید می‌شه! (استاد: احسنت! من بارید...! بقیه هم: اووو...!)

سال ۲۰۰۳ رئیس جمهور وقت آمریکا اومد پای تریبون و اعلام کرد که:
- بشر بعد از کشف آمریکا بزرگترین کشف زندگی خودش انجام داد، رمزگشایی DNA !!! (عجب جمله‌ای...!)

پروژه ژنوم انسان از سال ۱۹۹۰ تا ۲۰۰۳ در طی ۱۳ سال در دانشگاه‌های هاروارد، کمبریج و چند دانشگاه کمک از سایر کشورها انجام گرفت که طی آن ژنوم آقای واتسون به عنوان نابغه ژنتیک شناسایی گردید.
(واتسون و کریک رو که یادتونه؟! کریک به رحمت خدا رفته ولی واتسون مثل کوه وایساده...!)
به احترام جیمز واتسون DNA ایشون رو گرفتند و رمزگشایی کردند در واقع در بانک ژن DNA جیمز واتسون!
به عنوان DNA نرمال! البته ما در پزشکی چیزی به عنوان نرمال نداریم ولی بالاخره باید از DNA ی یکی استفاده می‌شد دیگه!

حالا چند تا سؤال دیگه: * ژنوم انسان چند تا نوکلوتید دارد؟ به طول متوسط 3billion
* ژنوم چه کسی برای اولین بار رمزگشایی شد؟ آقای واتسون - البته بعد از ایشون ژنوم هزاران نفر رمزگشایی شده و الان اطلاعاتشون در بانک ژن و اینترنت به طور رایگان موجوده * چقدر هزینه برای رمزگشایی صرف شد؟ ۳ بیلیون دلار

Scanned by CamScanner

چه جوری ژن می گیریم؟!

۲ تا از ژن هایی که خیلی در کلاس مطرح شد BRCA1 و BRCA2 (Breast Cancer A 1,2) بودند که وحشتناک در صد و زن سرطان پستان و تخمدان ایجاد می کنند. ما می خوایم از اطلاعات ژنوم این دو ژن رو شناسایی کنیم، مثل اینکه کنار ساحل از دریا بخوایم ماهی بگیریم با این تفاوت که قلاب این بار یک ماهی خاصی رو میگیره، به این قلاب که ماهی رو میشناسه (در واقع ژن مورد نظر رو میشناسه) می گیم پرایمر.

پرایمر: ۲۰ تا ۳۰ نوکلوتید است که دقیقاً مکمل قطعه ای از DNA است که می خواهیم آن را تکثیر کنیم (جزوه ۹۱)

وقتی ژنوم نرمال و ژنوم بیمار رو داریم پرایمر می فرستیم بعد اون دونه دونه نوکلوتیدا رو با ژنوم واسطون تطبیق می ده و ایراد رو پیدا می کنه (اگر DNA نرمال باشه خیلی از قسمت های ژنوم نه همه اون باید مثل زیپ شلوار استاد با ژنوم نرمال مطابقت داشته باشه). خب این یه توضیح کلی بود بریم بیشتر توضیح بدیم.

* روش هایی برای شناسایی بیماری ها انجام می دیم (همون ماهی گیری):

① سیتوژنتیک: روشی هست که تعداد و ساختمان کروموزوم رو بررسی می کنیم و روشی هست؛ الان تو سشمر خودمون چندین جا داریم این کار رو از جنین، مادر حامله، از سلول های سرطانی انجام می دیم. (ج۳ هم اومده)

② روش FISH (Flurescence In Situ Hybridization): یک تکنیک سیتوژنتیک است که برای detect کردن و شناسایی قسمت خاصی از DNA (وجود یا عدم وجود بخشی از ژن) به کار می رود.

با استفاده از یک مولکول DNA تک رشته ای نشاندار (به عنوان پروب) برای شناسایی ایراد قطعه ها و فراگمنت های چند نوکلوتیدی از روش دوگ سازی فلورسانس درجا (FISH) استفاده می کنیم.

مثال استاد: از مایع آمنیوتیک خانمی که حامله است می گیریم و روی لام می ریزیم و با الکل فیکسش می کنیم، می خوایم ببینیم بچه یا دختره؟! در بیرون رنگ ها و لیبل هایی از جنس ماده فلورسانس داریم که برای کروموزوم های X و Y رنگ های جدا استفاده می شود. این ماده فلورسانس رو روی لام می ریزیم و میره روی کروموزوم های X و Y فیکس میشه. اگر پسر باشه کروموزوم های X و Y با رنگ جدا زیر میکروسکوپ مشاهده می شود و اگر دختر باشد ۲ تا X با یه رنگ خواهیم دید.

در بیماری ها هم همین گونست، الان بر همین اساس دستگاه هایی داریم که مثلاً اگر قسمتی از یک کروموزوم بریده بشه و بره روی کروموزوم دیگه (جابجایی) یا حذف شدگی داشته باشیم رو تشخیص میده، در واقع انواع بیماری ها مثل سرطان و ترانس لوکیشن ها رو شناسایی می کنیم.

Scanned by CamScanner

۱۲ روش‌های مولکولی مثل PCR، توالی‌یابی سانگر و ...

PCR: دستگاهی که برای کارهای کپی‌برداری از DNA و شناسایی بیماری‌ها در سطح مولکولی و در محیط آزمایشگاهی به کار میره.

چرا از DNA کپی می‌گیریم؟ اگه نتونیم کپی کنیم چه جوری می‌تونیم مطالعه کنیم؟! اهان!

★ چه چیزهای لازم داریم داخل دستگاه PCR بریزیم؟ ① بافر ② template DNA یا رشته الگو

③ ۲ تا primer (به عنوان قلاب عامل گیری و شناسایی) ④ نوکلوتید (dNTPs) ⑤ یه آنزیمی هم به نام taq polymerase

taq polymerase: آنزیمی که مثل ماشین چمن‌زنی رشته الگو رو نگاه می‌کنه، می‌خونه و به سایر عوامل کمک می‌کنه تا رشته جدید رو بسازن

روش PCR: ① لوله‌ی حاوی DNA مورد نظر رو می‌ذاریم داخل دستگاه و بعد تا 94°c حرارت می‌دیم که این موجب می‌شه ۲ رشته‌ی DNA از هم جدا بشن (Heating Denaturation).

② پس یه دفعه دستگاه دما رو تا 6°c میاره پایین تا پرایمرها بتونن وصل بشن

③ دوباره درجه حرارت تا 72°c میره بالا (extension) این موجب میشه پرایمر و آنزیم‌های چسبنده به DNA تا ۱۰۰ها نوکلوتید بیان جلو و همانندسازی صورت بگیره و چرخه کامل بشه.

★ اگر بخوایم ۳۰ بار از DNA کپی بگیریم، ۳۰ بار چرخه تکرار میشه یعنی درهمون لوله دوباره دما تا 94 درجه بالا میره و...

★ اگر بر فرض هر چرخه مثلاً ۲ دقیقه طول بکشه در عرض ۱ ساعت کلی کپی از DNA خواهیم داشت:

$$\text{تعداد DNA ها} = \text{تعداد اولیه DNA} \times 2^{\text{تعداد چرخه}}$$

درواقع PCR همین‌ایی رو Amplification می‌کنه و از یک سلول میلیون‌ها کپی می‌زنه.

★ برای اطلاع بیشتر به جزوه‌ی خانم دکتر صفری ج ۱۰ مراجعه کنید.

Scanned by CamScanner

* جلوتر می‌بینیم که چه دوری از آنتی بیوتیک رو باید سرم بدیم؟ کدوم آنتی بیوتیک رو بدیم؟

جواب مردم غیور و همیشه در صحنه: ما آنتی بیوگرام تشخیصی می‌دیم کدوم آنتی بیوتیک رو بدیم و با شمردن تعداد کلنی‌ها دوز دارو رو مشخص می‌کنیم.

جواب استاد: معلومه اطلاعاتتون خیلی کهنه است!! (نه که شما روشنفکرید!!)

از ادرار، بزاق، خون و یا هر نمونه دیگری باکتری‌ها رو می‌گیریم، ژنومشون رو کلون می‌کنیم (با روش Real time PCR) و بعد تعدادشون رو می‌شمریم (به ازای هر باکتری یک کروموزوم حلقوی داریم) و با فرمول $y=X \times 2^n$ تعداد اولیه باکتری رو در حجم مشخصی از خون، ادرار و... محاسبه می‌کنیم و آنتی بیوتیک تجویز می‌کنیم. (در واقع DNA باکتری‌ها رو amplification می‌کنیم تا تعدادش رو راحت‌تر بتونیم محاسبه کنیم.)

روش سکانس یا توالی یابی سانگر: روش این جوری که با PCR یه سری نوکلوتیدهای نشان داری صی ریزیم داخل لوله اگر آنزیم این نوکلوتیدها رو بر اساس اونجا جیرخه Stop میشه، بعد نوکلوتید نشان دار دیگه‌ای صی ریزیم و این طوری رونه رونه PCR انجام می‌شه و بر اساس کوتاهی و بلندی رشته در الکتروفروز مویینه (Capillary Electrophoresis) رشته‌ها ردیفا می‌شن که با استفاده از کامپیوتر می‌تونیم DNA رو بخونیم.

(باز هم برای اطلاع بیشتر به ج ۱۰ ص ۱۲ می‌تونید مراجعه کنید ولی من برای محکم کاری خلاصه‌ی کتاب رو هم می‌نویسم)

کتاب: توالی یابی سانگر (روش خاتمه زنجیره توسط دی دئوکسی نوکلوتیدها):

این روش ابتدا با استفاده از نشان دار کردن با رادیو اکتیو و تفسیر دستی داده‌ها انجام می‌گرفت، امّا الآن با استفاده از فلوروسانس برای نشان دار کردن و قرائت با کامپیوتر و دستگاه‌های توالی یابی موئینه روزانه ۱ Mb (میلیون باز) توالی یابی می‌شود.

از DNA های الگوی تک رشته‌ای برای سنتز رشته‌های مکمل توسط DNA پلی‌مراز و فقط یک پرایمر (در PCR ۲ پرایمر) استفاده می‌کنیم. علاوه بر ۴ نوکلوتید طبیعی (dNTPs) تعدادی از هریک از ۴ نوع نوکلوتید طبیعی، نوکلوتیدهای نشان داری دی دئوکسی نوکلوتید (ddNTPs) که با رنگ فلوروسانس و رنگ‌های علامت گذاری شده‌اند در داخل لوله می‌ریزیم.

Scanned by CamScanner

دی دئوکسی نوکلوتیدها در موقعیت ۳' فاقد گروه OH هستند، لذا مانع تشکیل پیوند فسفودی استری گردند
در نتیجه هر طرف واکنش حاوی مخلوطی از قطعات DNA با طول های مختلف خواهد بود که در محل ورود دی دئوکسی
نوکلوتید به رشته تازه سنتز شده که مکمل نوکلوتید رشته الگو می باشد، خاتمه یافته اند و به دلیل تصادفی بودن
خاتمه سنتز به علت شرکت تصادفی دی دئوکسی نوکلئوتیدها در رشتهٔ تازه سنتز شده، مخلوطی از قطعات DNA
با طول های متفاوت ایجاد شده است. هنگامی که محصولات واکنش بر روی ژل پلی اکریل آمید از هم جدا
می شوند و یا به صورت موئینه الکتروفورز می گردند، توالی های DNA با طول های مختلف به ترتیب اندازه از هم جدا
شده و به شکل نردبانی مشاهده می شوند. توالی رشته DNA مکمل تک رشته الگو توسط نرم افزار رایانه ای
تعیین شده و رشتهٔ الگوی بانک ژن مشخص کنندهٔ محل جهش خواهد بود.

*) سؤال یکی از بچه ها آیا این روش ها تو ایران رایجه؟! استاد: بله، نمونه هاشو می فرستیم کره و از این به بیماران
جواب می دیم که مثلاً بچهٔ شما تالاسمی داره و... سقطش کنید. (پس تو ایران رایج نیست که، تو کره رایجه!!)
آنتی بیوتیک دهم رایجه، تو همین بیمارستان امام رضا و شهید فاضی آقای دکتر صمدی استاد خودتون روشن copy number
رو راه اندازی کرده در ۲ جواب می گه: ① فلان میکرب را دارد ② چقدر دارد (برای تجویز دوز آنتی بیوتیک)

۲ پرایمر دارد که یکی به ژن موتانت و دیگری به ژن نرمال می چسبد: allele specific oligonucleotide

ردیابی از روی mRNA: در این روش به جای این که موتاسیون را از روی DNA بررسی کنیم مستقیماً mRNA
رو بررسی می کنیم (چرا که mRNA به پروتئین تبدیل میشه).
حالا mRNA رو از کجاش catch می کنیم و می گیریم؟! از دمش چون حاوی توالی AAA... و اگر ما
پرایمر TTT... بسازیم و بعد بکشیمش بیرون و مطالعه اش کنیم.

خب روش های مولکول هم تموم شد!! الآن میریم چندتا مطلب هم بگیم تموم!

Scanned by CamScanner

پیدا کردن موتاسیون ها:

جهش های غیر جورنام یا غیر هم معنی ← به ۳ صورت ① nonsense ② missense

③ frame shift (تغییر قالب) دیده می شوند. ← (اطلاعات بیشتر جزوه ج ۲)

nonsense (بی معنی): مثلاً یه دونه C به جای T میشینه و کدون aa از mRNA متوقف می شه. که به این جهش می گن point mutation و از نوع nonsense (بی معنی) که پروتئین تولیدیش به هیچ دردی نمی خوره.

missense (بد معنی): نوکلئوتید عوض می شه ولی pro ساخته میشه با این تفاوت که aa اش با pro اصلی متفاوته!

frame shift: یک نوکلئوتید کم یا زیاد می شود، کدون های ۳تایی کالبشون به هم می ریزه و pro ساخته شده متفاوت با pro اصلی خواهد بود. مثل DMD

DMD یا دیستروفی عضلانی دوشن: بزرگترین ژن بدن که حدوداً V۹ تا اگزون داره. بعضی وقت ها در جهش ها اگزون هاش حذف می شه، برای تشخیص این حذف شدگی از روش RFLP استفاده می کنیم که آنزیم هایی به نام restriction enzyme (آنزیم های محدود کننده) داریم که میاد اگزون ها رو از کل ژن که حاوی اینترون ها هم هست جدا می کند. بعد این قطعات اگزون رو روی الکتروفورز می بریم اگر اندازه مجموع قطعات کوتاه شده باشه در واقع حذف شدگی رخ داده!

سوال: گاهی وقتا چند قطعه به دلیل هم اندازه بودن روی هم می افتند، حالا چه جوری تشخیص بدیم که قطعات Real bond هستند و قطعات روی هم رو تشخیص بدیم؟ اینجا باید همون sequencing و روش های پیچیده ای مثل multiple PCR و... انجام می دیم. (می دیم کره انجام می ده!!)

Scanned by CamScanner

سؤال آخر: چه جوری می‌تونیم موتاسیون‌هایی مثل (حذف شدگی‌ها، جابجایی‌ها و ...) در بیماری‌هایی مثل DMD، هموفیلی یا شارکوماریتوس رو درمان کنیم؟

* ① ۱۰۰ درصد از سرجمع اطلاعات را بری داریم، یعنی از خود DNA معیوب اطلاعات رو بری داریم.

② با قسمت‌های معیوب و اگزون‌های از دست رفته کاری نداریم (در واقع ادنا رو می‌ذاریم کنار) اگزون‌های سالم و مانده رو دوباره assemble می‌کنیم تا mRNA و متعاقب اون Pro هرچند کوچکتر و ناقص‌تر ساخته بشه.

به این ترتیب بسیاری از بیماری‌های ژنتیکی مثل هموفیلی درمان خواهد شد. چرا که هموفیلی اگه ۱۰۰ ژنش خاموش باشه علائم نشون میده، امّا اگه فقط چند درصد بتونند فعّالیت نشون بدند علائم هموفیلی تخفیف پیدا می‌کنه و فرد عادی خواهد شد که فقط در جراحی‌ها مشکل خونریزی خواهد داشت. (ص ۴ جزوه ۱۰)

* ۱) شارکوماریتوس: یه بیماری ژنتیکی که فرد فکر می‌کنه انگار رو ابرا راه می‌ره!!! که یک بیماری غالب هم هست که جهش از نوع duplication است.

* ۲) شایع‌ترین علت در نارسایی مغزی کودکان بعد از سندروم داون، سندروم X شکننده یا Fragile X است. (ج ۷ ص ۲۴)

یه مارکر سرطانی هم استاد کشف کردند که در بافت سرطانی ۹۳-۸۵ درصد بالا میره ولی در بافت سالم در حد صفر است. این طوری می‌تونیم بافت مارجین و حاشیه‌ای سرطان رو دقیق تشخیص بدیم و بعد از جراحی عودش کمتر باشه!

The End Of Genetics...!

دوستان با عرض معذرت نتونستم تایپ کنم، ج ۱۰ رو هم خلاصهٔ کتاب رو میدیم زیراکس -!

جملهٔ آخر: مردم از ترس ذلت به سوی ذلت می‌شتابند (امام علی(ع))

Scanned by CamScanner