

## What is a cell?

cell (Latin *cellula* = small *loculus*)

Robert Hooke

A cell is the smallest part of any living thing. There are many parts of a cell. Each part of a cell completes a certain function for the cell.

## سلول چیست؟

حفره ی کوچک = Cellula

- ✓ سلول کوچکترین بخش هر موجود زنده است.
- ✓ بخش های مختلفی در سلول وجود دارد.
- هر بخش کار مشخصی را در سلول انجام می دهد.

## Cell theory:

### Classical interpretation

- 1.) All organisms are made up of one or more cells.
- 2.) Cells are the fundamental functional and structural unit of life.
- 3.) All cells come from pre-existing cells.
- 4.) The cell is the unit of structure, physiology, and organization in living things.
- 5.) The cell retains a dual existence as a distinct entity and a building block in the construction of organisms

### تئوری سلولی (کلاسیک)

- ۱- همه ی ارگان ها از یک یا چند سلول ساخته شده.
- ۲- سلول ها کار های بنیادی و ساختاری برای حیات را انجام می دهد.
- ۳- هر سلول از سلول قبلی به وجود آمده است.
- ۴- سلول ها بخشی برای کارهای ساختاری، فیزیولوژی و فعالیت های حیاتی است.
- ۵- سلول فعالیت های حیاتی برای تک سلولی را انجام می دهد و هم ساختار.

# Cell theory:

## Modern interpretation

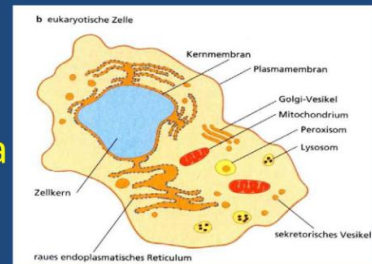
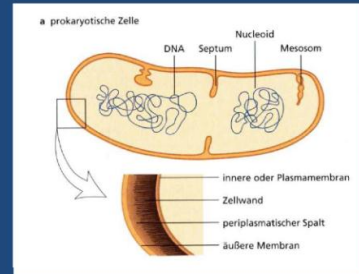
- 1.) The cell is the fundamental unit of structure and function in living things.
- 2.) All cells come from pre-existing cells by division.
- 3.) Energy flow (metabolism and biochemistry) occurs within cells.
- 4.) Cells contain hereditary information (DNA) which is passed from cell to cell during cell division
- 5.) All cells are basically the same in chemical composition.
- 6.) All known living things are made up of cells.
- 7.) Some organisms are unicellular, i.e., made up of only one cell.
- 8.) Others are multicellular, composed of a number of cells.
- 9.) The activity of an organism depends on the total activity of independent cells.

## تئوری سلولی (مدرن)

- ۱- سلول کارهای بنیادی و ساختاری موجود را انجام می دهد.
- ۲- هر سلول از سلول قبلی به وجود آمده است.
- ۳- جریان انرژی در سلول اتفاق می افتد (فعالیت متابولیسمی و زیست شیمی)
- ۴- سلول حاوی اطلاعات ارثی (DNA) است که هنگام تقسیم سلولی از سلولی به سلول دیگر می رود.
- ۵- سلول ها اساسا از نظر شیمیایی ترکیب یکسانی دارند.
- ۶- همه ی موجودات زنده از سلول ساخته شده اند.
- ۷- بعضی ارگان ها از یک سلول ساخته شده اند (تک سلولی)
- ۸- بعضی از چند سلول ساخته شده اند (چند سلولی)
- ۹- کار یک ارگان بستگی به مجموع کارهای مستقل سلول های آن دارد. (یعنی کار یک ارگان برابر مجموع کار های سلول هاشه، که این سلولا کارشون رو مستقل از هم انجام میدن ✌)

# Type of cell

- Prokaryotic Cell  
Bacteria and Archaea
- Eukaryotic Cell  
Animal, Plant, Fungal, Protozoa



## انواع سلول ها

۱- پروکاریوت: باکتری، ارک ها

۲- یوکاریوت: جانوری، گیاهی، قارچ، پروتوزوا

# Difference between Pro and Eukaryotic Cells

| Eukaryotic Cell            | Prokaryotic Cell                                 |   |
|----------------------------|--|---|
| <b>Organisms:</b>          | Plants, animals and fungi have eukaryotic cells. | Only bacteria and cyanobacteria have prokaryotic cells. |
| <b>Cell wall:</b>          | No (animals); Yes (plants)                       | Yes   |
| <b>Centrioles:</b>         | Yes (all animals and some lower plant forms)     | No  |
| <b>Cilia and Flagella:</b> | Yes, simple                                      | Yes, complex  |
| <b>Golgi Complex:</b>      | Yes  | No  |
| <b>Lysosomes:</b>          | Common in animals; Not present in plants         | No  |
| <b>Peroxisomes:</b>        | Yes  | No  |
| <b>Nucleus:</b>            | Yes  | No  |
| <b>Plasma membrane:</b>    | Yes  | Yes   |
| <b>Chromosomes:</b>        | Several chromosomes                              | One long DNA strand                                     |

|                                | یوکاریوت                                   | پروکاریوت             |
|--------------------------------|--|-----------------------|
| نام موجود                      | جانوری، گیاهی، قارچ و سلول های یوکاریوتی   | باکتری و سیانو باکتری |
| دیواره سلول                    | جانوری ندارد ولی گیاهی دارد                | بله                   |
| سانتریول                       | همه ی جانورانو تعداد کمی از گونه های گیاهی | نه                    |
| تاژک و مژک                     | بله، ابتدایی                               | بله، پیچیده           |
| دستگاه گلژی و پراکسی زوم وهسته | بله  | نه                    |
| لیزوزوم                        | مشترک بین جانوری، هنوز در گیاهان یافت نشده | نه                    |
| غشای پلاسمایی                  | بله  | نه                    |
| کروموزوم                       | بیشتر به صورت کروموزوم                     | یک رشته ی DNA         |

## Cytoplasm

- The cytoplasm is the part of a cell that is enclosed within the plasma membrane. In eukaryotic cells the cytoplasm contains organelles.
- The cytoplasm is the site where most cellular activities occur, such as many metabolic pathways and processes such as cell division.
- The part of the cytoplasm that is not held within organelles is called the cytosol. The cytosol is a complex mixture of cytoskeleton filaments, dissolved molecules, and water that fills much of the volume of a cell. The cytosol is a gel, with a network of fibers dispersed through water.

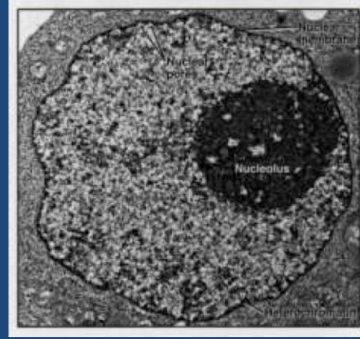
## سیتوپلاسم

✓ بخشی از سلول که توسط غشا احاطه شده است. در یوکاریوت سیتوپلاسم حاوی اندامک است.

✓ سیتوپلاسم مکانی است که بیشتر فعالیت های سلولی نظیر متابولیسم و مراحل تقسیم سلولی در آن انجام می شود.

✓ بخشی از سیتوپلاسم که در آن اندامک نیست را سیتوزول می نامند. سیتوزول ترکیبی از فیلامنت (رشته) های سیتوسکلتون، مولکول های حل شده و آب است که بیشتر حجم سلول را پر می کند. سیتوزول ژلی است با شبکه ای از فیبر ها که در اب پراکنده شده است.

# Nucleolus



- also called nucleole

- non-membrane bound structure

- The ribosomal RNA is transcribed within the nucleolus

هستک

✓ به آن Nucleole نیز می گویند.

✓ ساختار غشایی ندارد.

✓ در هستک RNA ریبوزومی رونویسی می شود.

# Nukleus

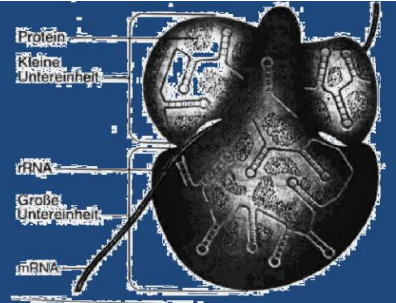
- Also sometimes referred to as the "control center"
- It contains most of the cell's genetic material, organized as multiple long linear DNA molecules in complex with a large variety of proteins.
- The genes within these chromosomes are the cell's **nuclear genom**
- a double membrane that encloses the entire organelle and separates its contents from the cellular cytoplasm, and the nuclear Lamina.
- nuclear pore are required to allow movement of molecules across the envelope.
- The movement of larger molecules such as proteins is carefully controlled, and requires active transport regulated by carrier proteins.
- RNA molecules, are building and transport it to the Cytoplasma.

## هسته

- ✓ به ان مرکز کنترل هم می گویند.
- ✓ حاوی بسیاری از ژنوم سلول که به صورت رشته ی دراز DNA با مجموعه ی متنوعی از pr است.
- ✓ به ژن در داخل کروموزوم ژنوم هسته ای می گویند.
- ✓ هسته دارای دو غشا است که حصارى است برای هسته و محتویات ان را از سیتوپلاسم و همچنین لایه ی نازک هسته جدا میکند.
- ✓ کیسه ها یا حفره هایی در غشای هسته لازم است که اجازه ی عبور و مرور مولکول ها را بدهد.
- ✓ برای عبور مولکول های بزرگ مثل pr کنترل لازم است و نیاز به انتقال فعال با pr های انتقال دهنده است.
- ✓ مولکول های RNA در هسته ساخته و به سیتوپلاسم وارد می شود.



# Ribosome



• **Ribosomes** (from **ribonucleic acid** and "Greek: **soma** (meaning *body*)") are complexes of RNA and protein that are found in all cells.

• The ribosome functions in the expression of the genetic code from nucleic acid into protein, in a process called *translation*. Ribosomes do this by catalyzing the assembly of individual amino acids into polypeptid chains; this involves binding a messenger RNA and then using this as a template to join together the correct sequence of amino acids.

• This reaction uses adapters called transfer RNA molecules, which read the sequence of the messenger RNA and are attached to the amino acids.

## ریبوزوم Ribo=Ribonucleic acid و Soma=body

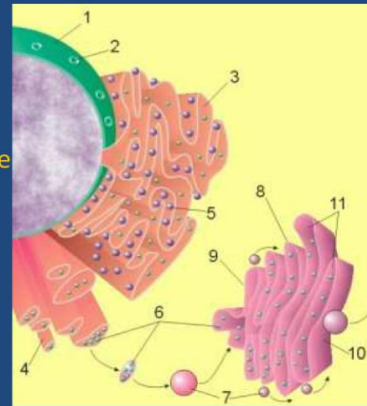
✓ ریبوزوم مجموعه ای از RNA و Pr است که در تمام سلول ها یافت می شود.

✓ کار ریبوزوم در بیان کدهای ژنتیکی از نوکلئیک اسید به pr در فرایندی به نام ترجمه است. ریبوزوم این کار را با جمع کردن آمینو اسید ها و تبدیل انها به رشته ی پلی پپتیدی انجام می دهد. همچنین برای این کار نیاز به mRNA است تا از ان به عنوان الگویی برای قرار دادن درست آمینو اسید استفاده شود.

✓ علاوه بر این نیاز به tRNA نیز هست تا ترتیب mRNA را بخواند و آمینو اسید ها را به هم وصل کند.

## ER; Reticulum endoplasmicum

- The endoplasmic reticulum (ER) is a eukaryotic Organel.
- protein translation, folding and transport of proteins to be used in the cell membran
- secreted (exocytosed) from the cell
- equestration of calcium
- production and storage of glycogen, steroids and other macromolekuls
- 3 Type
  - Rough endoplasmic reticulum
  - smooth endoplasmic reticulum
  - Sarcoplasmic endoplasmic reticulum

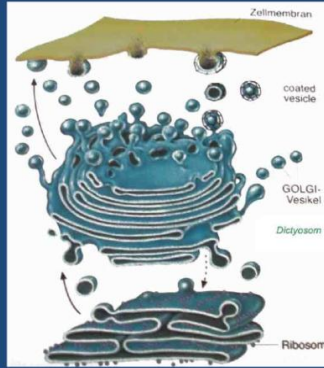


## شبکه اندوپلاسمی

- ✓ یک اندامک یوکاریوتی است.
- ✓ ترجمه ی pr، به هم امیختن و انتقال pr هایی که در غشای سلول به کار می رود.
- ✓ اگزوسیتوز هورمون ها
- ✓ تولید کلسیم
- ✓ تولید و ذخیره گلیکوژن، استروئید و بقیه ی ماکرومولکول ها
- ۳ نوع شبکه اندوپلاسمی داریم:

- 1- زبر
- 2- صاف
- 3- سارکوپلاسمی

# Golgi-Apparat



•The **Golgi apparatus** (also called the **Golgi body**, **Golgi complex**, or **dictyosome**) is an Organell found in most eukaryotic cells.

•The primary function of the Golgi apparatus is to process and package macromolecules, such as protein and lipids, after their synthesis and before they make their way to their destination; it is particularly important in the processing of proteins for secretion.

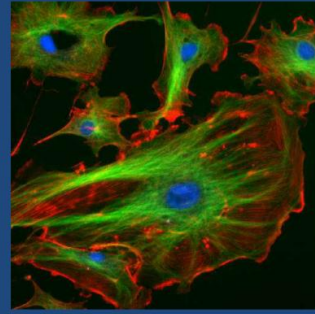
## دستگاه گلژی

نام های دیگر: Golgi body, Golgi complex, Dictyosome

✓ اندامکی است که در اکثر سلول های یوکاریوتی وجود دارد.

✓ عمده ی فعالیت دستگاه گلژی پردازش و بسته بندی ماکرومولکول ها مثل pr و لیپید بعد از ترکیب و قبل از اینکه به مقصد برسند، است. همچنین نقش مهمی برای پردازش pr هایی که هورمون اند، دارد.

# Cytoskeleton



- The **cytoskeleton** (also CSK) is a cellular "scaffolding" or "sektion" contained within the cytoplasm.
- The cytoskeleton is present in all cells; it was once thought this structure was unique to eukaryots.
- It is a dynamic structure that maintains cell shape, protects the cell, enables cellular motion .
- plays important roles in both intracellular transport (the movement of vesicals and organelles, for example) and cellular division.

## سیتوسکلتون

نام های دیگر: CSK, Scaffolding, Sekton

✓ در داخل سیتوسکلتون سیتوپلازما است.

✓ سیتوسکلتون در تمام سلول ها است. در ابتدا فرض می شد که این ساختاری است که در یوکاریوت ها وجود دارد.

✓ این یک ساختار حرکتی است که شکل سلول را نگه می دارد، از سلول محافظت می کند و باعث حرکت سلول می شود.

✓ سیتوسکلتون نقش مهمی در جابجایی داخل سلولی (جابجایی وزیکول و اندامک) و تقسیم سلولی دارد.

# Mitochondrion



## Mitochondria structure :

- 1) Inner membrane
- 2) Outer membrane
- 3) Criata
- 4) Matrix

•The number of mitochondria in a cell varies widely by Organism and tissue type. Many cells have only a single mitochondrion, whereas others can contain several thousand mitochondria.

•The organelle is composed of compartments that carry out specialized functions. The mitochondrion has its own independent genome. Further, its DNA shows substantial similarity to bacterial genome.

•Mitochondria are sometimes described as "cellular power plants" because they generate most of the cell's supply of adenosin triphosphat(ATP), used as a source of chemical energy.

- **Endosymbiotic theory**

## میتوکندری

✓ ساختار میتوکندری: غشای داخلی، غشای خارجی، کریستا، ماتریکس

✓ تعداد میتوکندری ها در سلول بسته به نوع موجود و بافت متنوع است. بسیاری از سلول ها یک میتوکندری دارند، در حالی که برخی چند هزار تا دارند.

✓ این اندامک بخش های مختلفی دارد که هر کدام کار خاصی را انجام می دهند. میتوکندری ژنوم مستقل خود را دارد. همچنین DNA آن شباهت قابل توجهی با ژنوم باکتریایی را نشان می دهد.

✓ گاهی از میتوکندری ها به عنوان کارخانه ی انرژی سلول یاد می شود چون بیشتر منبع ATP سلول را تولید می کنند و ATP به عنوان منبعی برای انرژی شیمیایی است.

✓ نظریه ی endosymbiotic



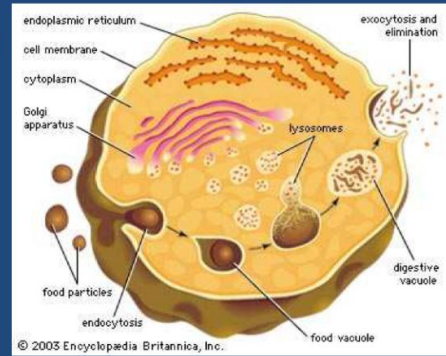
# Lysosome

- Lysosomes are Organeels containing digestive enzyme

- The lysosomes are used for the digestion of macromolekuls

- Other functions include digesting foreign bacteria (or other forms of waste) that invade a cell and helping repair damage to the plasma membran by serving as a membrane patch, sealing the wound.

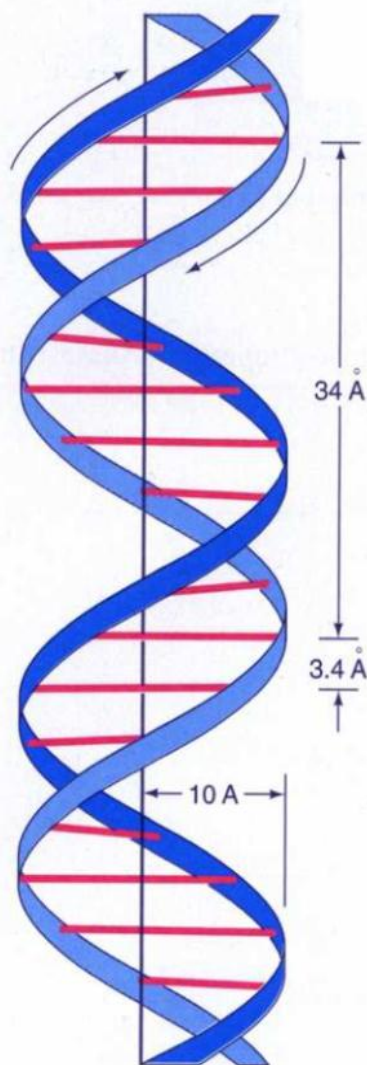
- In the past, lysosomes were thought to kill cells that were no longer wanted, such as those in the tails of tadpoles or in the web from the fingers of a 3- to 6-month-old fetus. While lysosomes digest some materials in this process, it is actually accomplished through programmed cell death, called apoptosis.



## لیزوزوم

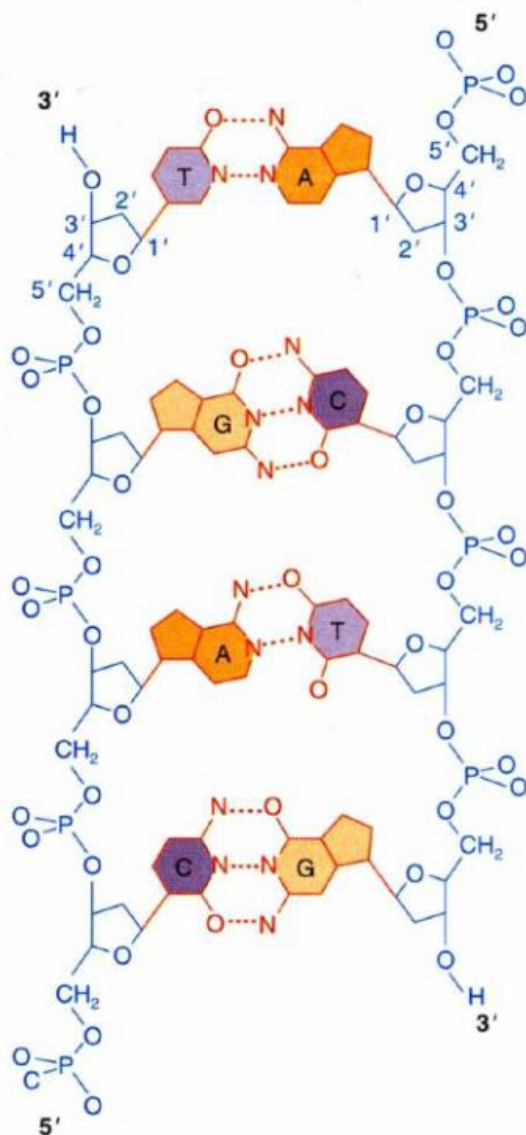
- ✓ اندامکی است حاوی آنزیم های گوارشی.
- ✓ لیزوزوم برای هضم ماکرومولکول ها استفاده می شود.
- ✓ سایر اعمال عبارتست از هضم باکتری های بیگانه یا سایر مواد زائد که به سلول هجوم می آورند و همچنین کمک به تعمیر آسیب های غشا از راه پرس تیکه ای از غشا و به هم چسباندن بریدگی.
- ✓ در گذشته تصور می شد که لیزوزوم برای از بین بردن سلول هایی است که مدت زیادی لازم نیستند مانند دم بچه قورباغه یا بافت بین انگشتان در رویان ۳ تا ۶ ماهه. درحالی که
- ✓ لیزوزوم ها به این ترتیب برخی مواد را هضم می کنند، در مرگ برنامه ریزی شده (apoptosis) هم نقش دارند.

DNA



A simplified model showing the helical structure of DNA. The sticks represent base pairs, and the ribbons represent the sugar-phosphate backbones of the two antiparallel chains. The various measurements are given in angstroms ( $1 \text{ \AA} = 0.1 \text{ nm}$ ).

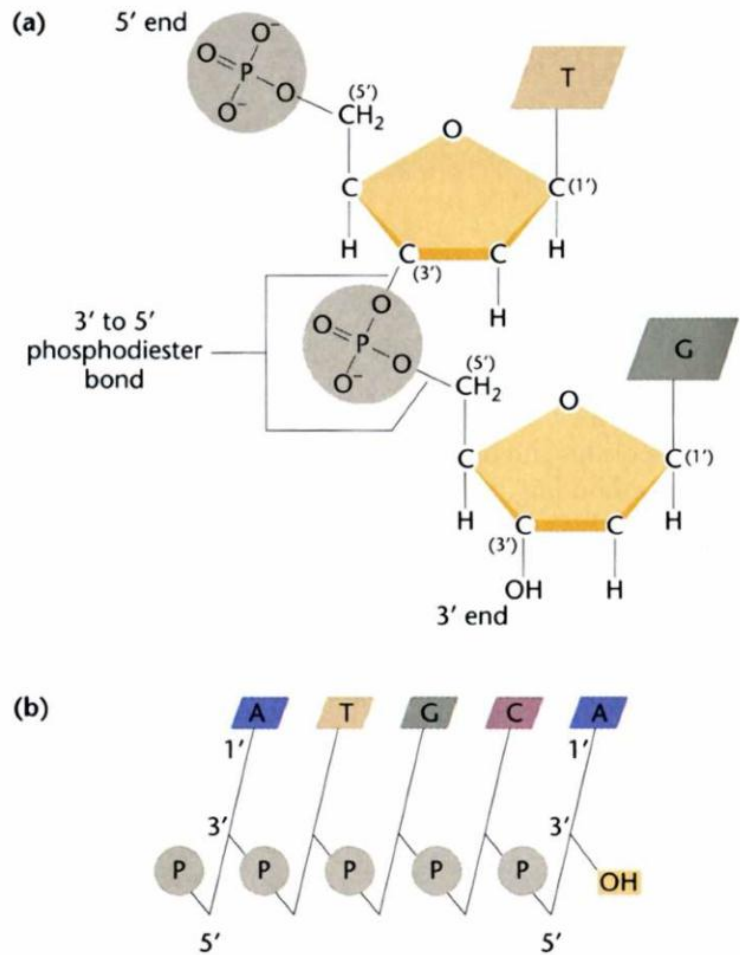
یک مثال ساده برای نشان دادن ساختار DNA:  
 خطوط قرمز نشانه ی جفت باز ها و خطوط آبی نشانه ی قند-فسفات که استحکام دو رشته ی  
 غیر موازی است، می باشد. مقدار اندازه گیری ها کمی فاوت است.  $1 \text{ \AA} = 0.1 \text{ nm}$



The DNA double helix, unrolled to show the sugar-phosphate backbones (blue) and base-pair rungs (red). The backbones run in opposite directions; the 5' and 3' ends are named for the orientation of the 5' and 3' carbon atoms of the sugar rings. Each base pair has one purine base, adenine (A) or guanine (G), and one pyrimidine base, thymine (T) or cytosine (C), connected by hydrogen bonds (*dotted lines*). (From R. E. Dickerson, "The DNA Helix and How It Is Read." Copyright © 1983 by Scientific American, Inc. All rights reserved.)

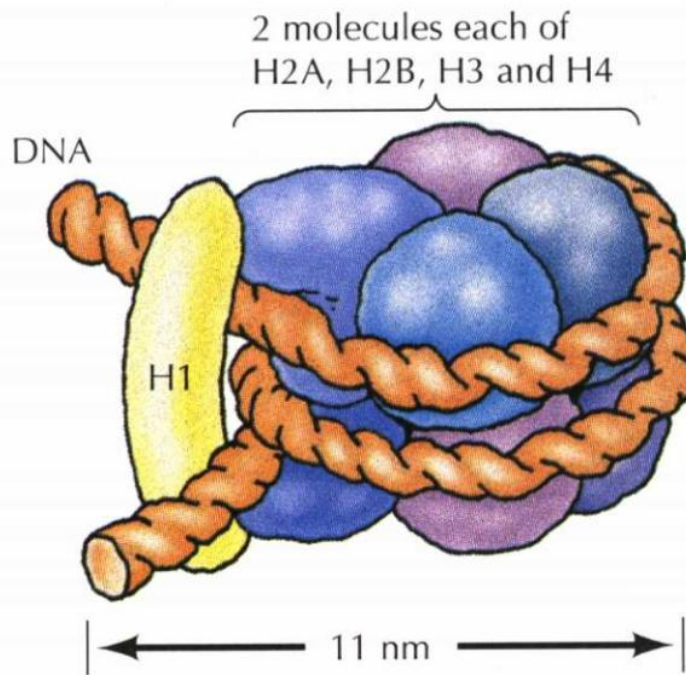
دو رشته‌ی مارپیچ DNA باز شده‌اند تا قند-فسفات و جفت بازها نشان داده شوند. ساختار استحکامی (قند-فسفات) در دو جهت مخالف قرار گرفته‌اند به نام 5'/3'. علت این نام‌گذاری جهت اتم‌های کربن حلقه‌ی قند است. هر جفت باز از یک پورین و یک پیریمیدین تشکیل شده است.





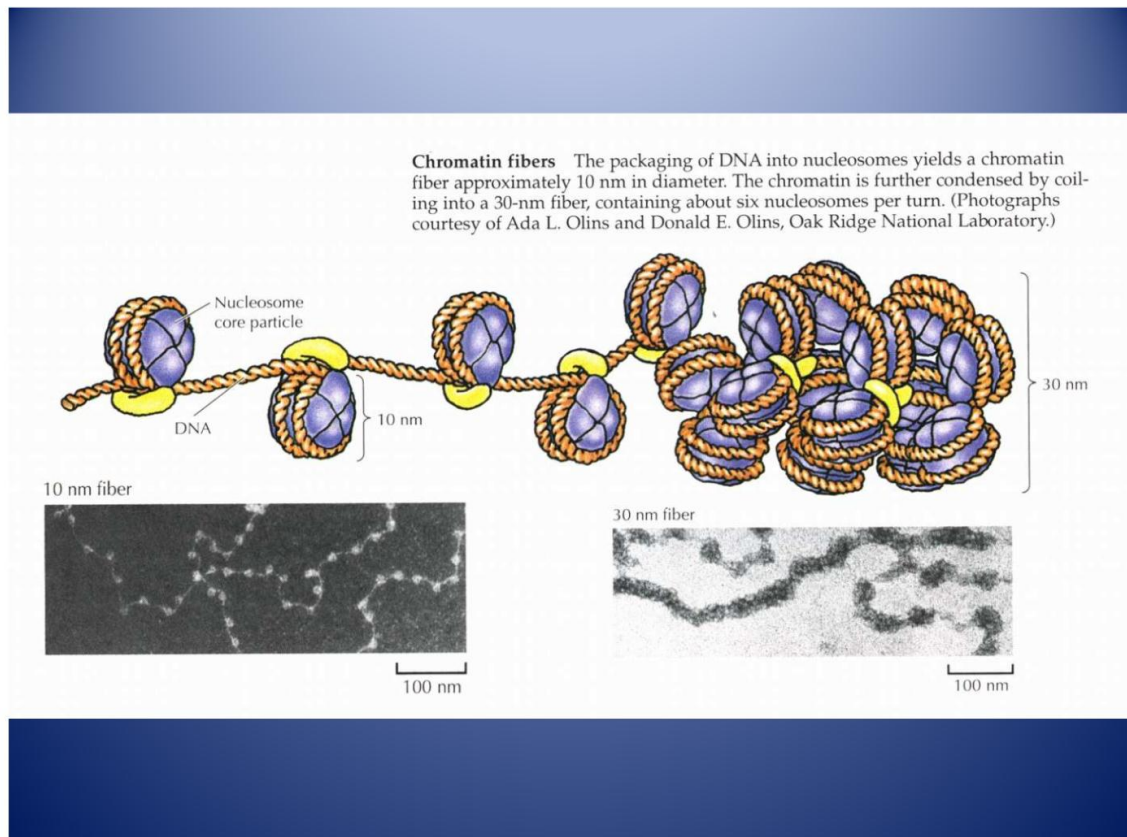
**FIGURE 10.12** (a) The linkage of two nucleotides by the formation of a C-3'-C-5' (3'-5') phosphodiester bond, producing a dinucleotide. (b) A shorthand notation for a polynucleotide chain.

(A) اتصال دو نوکلئوتید با پیوند فسفو دی استر که باعث ایجاد دی نوکلئوتید می شود.  
 (B) نشانه گذاری مختصر برای زنجیره ی پلی نوکلئوتید



**Structure of a chromatosome** The nucleosome core particle consists of 146 base pairs of DNA wrapped 1.75 turns around a histone octamer consisting of two molecules each of H2A, H2B, H3, and H4. A chromatosome contains two full turns of DNA (166 base pairs) locked in place by one molecule of H1.

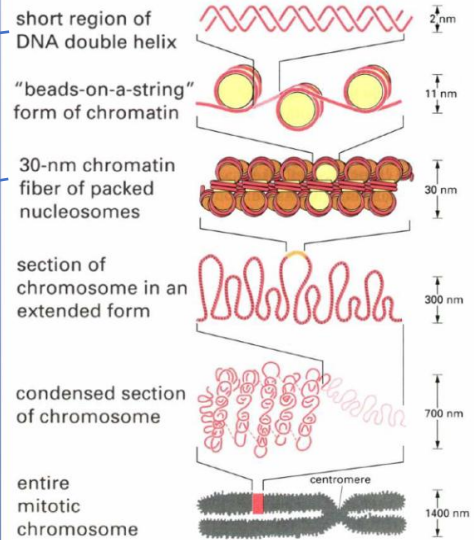
هسته ی نوکلئوزوم از ۱۴۶ جفت باز تشکیل شده است ک ۱/۷۵ دور اوکتامر هیستون دور می زند و اوکتامر از دو مولکول H2A,H2B,H3,H4 تشکیل شده است.یک کروموزوم از دو دور کامل DNA (۱۶۶ جفت باز) که توسط مولکول H1 قفل شده،تشکیل یافته است.



تبدیل بسته ی DNA به نوکلئوزوم. یک کروماتین حدودا ۱۰ نانومتر است. کروماتین با پیچیدن متراکم میشود و به اندازه ی ۳۰ نانومتر میرسد (حاوی حدودا ۶ نوکلئوزوم در هر دور)

# Chromosomes

nach Alberts et al. (1997) Essential cell biology, p.253



ناحیه ی کوچکی از دو مارپیچ DNA

مهره های روی نخ از کروماتین

بسته ی ۳۰ نانومتری کروماتین در شکل نوکلئوزوم

بخشی از کروموزوم منبسط شده

بخش متراکم کروموزوم

کروموزوم میتوزی کامل

کروموزوم

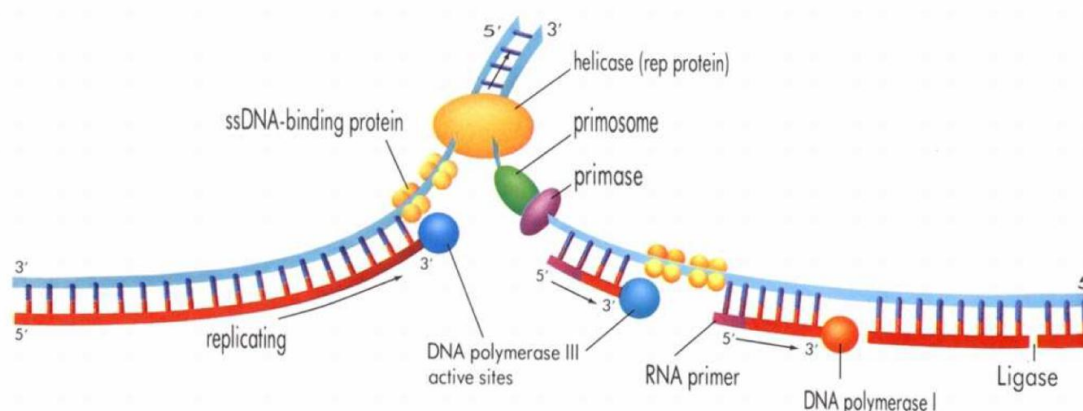


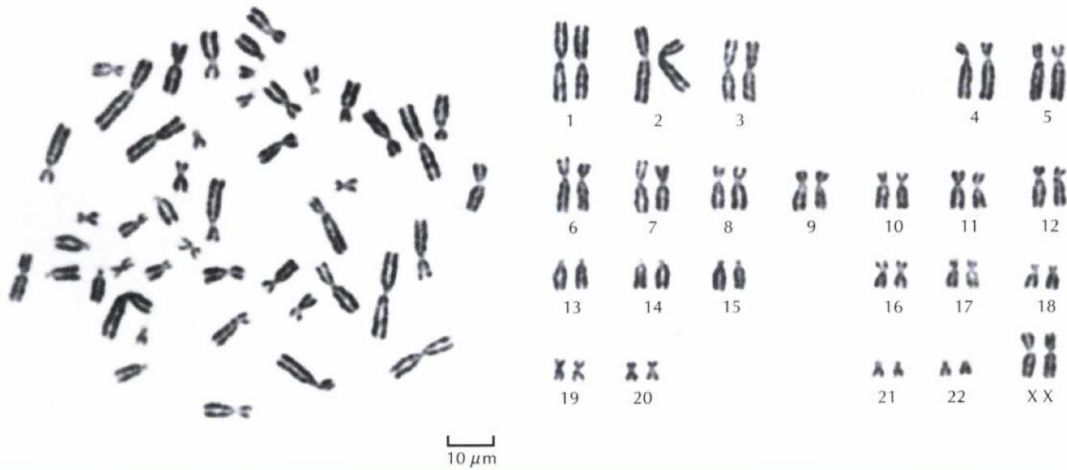
FIGURE 5-8

The enzymes involved in DNA replication in *E. coli*. Several enzymes have been found to be necessary for DNA replication in *E. coli*. DNA polymerase cannot initiate chains *de novo*, but requires a primer. This is provided by an RNA polymerase called a *primase*, which in association with the *primosome* complex of proteins synthesizes a short stretch of RNA. DNA polymerase III can then take over and use this RNA as a primer to continue the synthesis of DNA. A protein called *helicase* (originally called *rep*) is necessary to unwind the DNA helix to allow replication. A single-stranded DNA-binding protein (ssDNA-binding protein) is also necessary to stabilize the single-stranded regions of DNA that are transiently formed during the replication process. Finally, since DNA polymerase can synthesize DNA in only the 5'-to-3' direction, one of the strands must be synthesized discontinuously (the *lagging strand*). This leads to a series of short stretches of DNA with gaps in between. These gaps are filled by the action of DNA polymerase I and sealed with DNA ligase.

انزیم های زیادی یافت شده اند که برای همانند سازی DNA لازم اند در باکتری ای کولای. پلیمراز نمیتواند شروع کند و به پرایمر نیاز دارد که RNA پرایمر آن را فراهم می کند. پرایمر از پریموزوم (pr) البته مطمئن نیستیم) و رشته ی کوتاهی از RNA به وجود آمده. سپس پلیمراز ۳ میتواند به کمک پرایمر کار خود را شروع کند. یک pr به نام بلیکاز یا رپ برای باز کردن دو رشته نیاز است. ssDNA-binding pr نیز لازم است تا تک رشته ی DNA را ثابت نگه دارد در حین رونویسی. پلیمراز میتواند 5' به 3' بخواند و رشته ی دیگر که lagging است به طور نا پیوسته رونویسی می شود و بین آن جای خالی است که پلیمراز ۱ جاهای خالی را پر میکند و لیگاز به هم میچسباند.

Figure 4.14

**Human metaphase chromosomes** (A) A light micrograph of human chromosomes spread from a metaphase cell. (B) Human chromosomes are arranged in pairs numbered from the largest (chromosome 1) to the smallest. The chromosomes shown are from a female, so there are 22 pairs of autosomes and two X chromosomes. (Craig Holmes/Biological Photo Service.)



کروموزوم های متافازی انسانی. این کروموزوم ها از سلولی در حال میتوز گرفته شده. شماره گذاری کروموزوم از بزرگترین (کروموزوم شماره ۱) به کوچک ترین است.

## Types of chromosome abnormalities

- Numerical
  - Aneuploidy (monosomy, trisomy, tetrasomy)
  - Polyploidy (triploidy, tetraploidy)
- Structural
  - Translocations
  - Inversions
  - Insertions
  - Deletions
  - Rings
  - Isochromosomes

## انواع اختلالات کروموزومی:

### ۱- تغییرات تعدادی

انئوپلویدی: مونوزومی، تریزومی، تترازومی

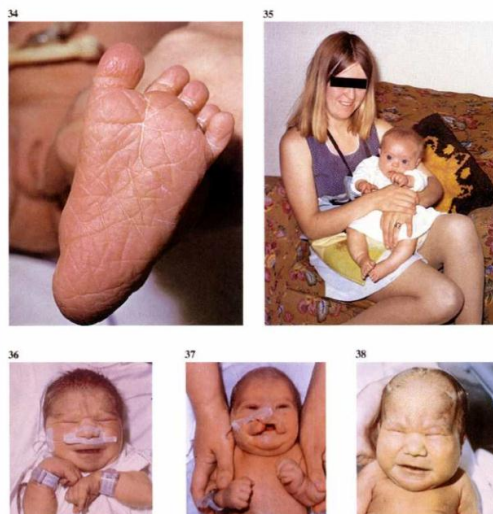
### ۲- تغییرات ساختاری

جابجایی، واژگونی، جابجایی، حذف، حلقه، ایزو کروموزوم



## Trisomie 13

Baraitser M., et al. (1983) : A Colour Atlas of Clinical Genetics, p.21



Chromosome disorders

36-40 Trisomy 13.  
Note: Microcephaly, low hairline, scalp defects, sloping forehead, microphthalmos, bilateral cleft lip and palate, broad nasal bridge, abnormal low-set ears and polydactyly with over-lapping fingers.  
Other features: Holoprosencephaly, retinal dysplasia, capillary haemangioma on face, cardiac anomalies, renal anomalies, hypospadias and cryptorchidism.  
Severe mental retardation in survivors.

## تریزومی ۱۳:

کوچک بودن ناهنجار سر، نامشخص بودن سر حد رویش مو و پیشانی، نقص جمجمه، کجی پیشانی، چرخش پلک به سمت داخل، شکاف دو طرفی لب و شکاف دهان، بینی پهن، گوش های غیر طبیعی، چند انگشتی و روی هم افتادن انگشتان  
سایر موارد: اختلالات شدید، رشد ناهنجار بافت ها و بدن، ضایعه همانژیوم مویرگی در صورت، قلب و کلیه نامتعارف، بیماری کلیه و مجاری ادراری، بیضه ی نهفته، ناهنجاری هوش روانی



# Trisomie 18

Baraitser M., et al. (1983) : A Colour Atlas of Clinical Genetics, p.22



## تریزومی ۱۸:

چانه ی کوچک، گوش ناهنجار، استخوان پس سر برجسته، شکاف پلک کوچک، شکاف لب و در بعضی کام شکافدار، نوک پستان پخش شده، جناغ کوتاه، لگن باریک، انگشتان روی هم با ناخن کوچک  
سایر موارد: نارسایی قلبی، کلیه نامتعارف، بیضه نهفته و اختلالات روانی

شبه ژن، ژن کاذب

pseudogenes

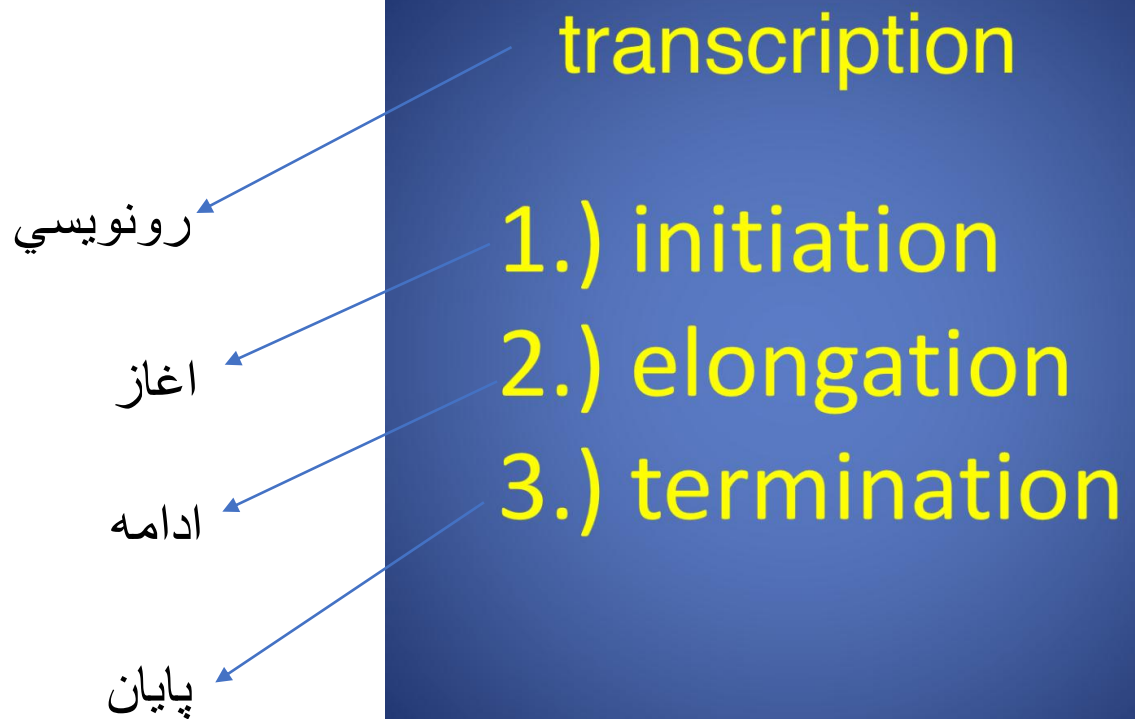
مضاعف شدن

1.) Duplication

جابجایی

2.) Retransposition

# Gens



## Mutation

- 1.) Genome Mutation
- Chromosomal Mutation (Insertion, Deletions, Translocation,.....)
- Example Monosomie, Trisomie,.....
- 2.) Gene Mutation (intragene Mutation)
- 2.1) spontaneously
- 2.2.) induced

**جهش:**

### **genome mutation**

جهش کروموزومی (جابجایی، حذف..)  
مثلا مونوزومی، تریزومی

### **gene mutation**

خود به خودی  
غیر خود به خودی

## The first tumor suppressor gene identified: the retinoblastoma gene (*Rb*)



Retinoblastoma is a rare (5 / 100,000) childhood cancer of the eye.

Pedigree analysis showed that 40 % of the cases involved an inherited (familial) mutation.

Inherited cases : occur at younger ages and affects both eyes.

Sporadic cases : occur later and are usually localized in one eye only.

### شناسایی اولین ژن متوقف کننده ی تومور، ژن رتینوبلاستوم:

رتینوبلاستوم یک سرطان کمیاب چشم کودکان است. (از هر ۱۰۰۰۰۰ نفر، ۵ تا)

بررسی شجره نامه نشان می دهد که ۴۰٪ از موارد بع علت جهش های فAMILIALI است.

اگر فAMILIALI باشد: در سنین کمتر رخ می دهد و روی هر دو چشم اثر می گذارد.

اگر فAMILIALI نباشد: دیر تر رخ می دهد و روی یک چشم اثر می گذارد.

## Hutchinson–Gilford progeria syndrome (HGPS)

is a premature aging disorder, commonly caused by a point mutation in the lamin A gene that results in a protein lacking 50 aa near the C terminus, denoted LA $\Delta$ 50

### :HGPS

یک بی نظمی زود هنگام سنی است، بیشتر به علت جهش نقطه ای در ژن لامین A. باعث می شود که پروتئینی ساخته شود که ۵۰ آمینو اسید کم دارد

## DNA damage

1.) DNA Replication

2.) UV

3.) mutagenesis agent

4.) ionize irradiation

## DNA آسیب‌های

✓ هنگام رونویسی

✓ اشعه UV

✓ مواد جهش‌زا

✓ پرتو افکنی یونیزه یا مواد یونیزه

### Genetic Testing

- Phenotype
- Hereditary
- Gene

### تست ژنتیک:

بیمار چه فنوتیپی دارد؟

ارثی است یا نه؟

ژن برای بیماری هست یا نه؟



## Function of PCR?

- Short DNA-Sequence (*Oligonucleotide/ Primers*) binding to the Complementary DNA Sequence
- DNA polymerase amplified a copies of the DNA



## عملکرد PCR:

توالی کوتاه DNA یا همان پرایمر به رشته ی کامل DNA تبدیل می شود.  
DNA پلیمراز کپی هایی از دی ان ای را به هم وصل می کند.

## EACH PCR CYCLE HAS THREE STEPS

1. Denaturation; 93°C - 95°C  
30 secs – 1min
2. Annealing; 37°C - 65°C  
30 secs – 1min  
*depends on the melting temperature of duplex*
3. Extension/Polymerisation; 72°C  
1min (+ 30secs per 500bp DNA)

### هر چرخه ی پی سی ار ۳ مرحله دارد:

مراحل با ذکر اعداد در جزوه موجود است.  
فقط در مرحله ی ۲ گفته شده: زمان بستگی به نقطه ی ذوب دو رشته دارد.

## DNA sequencing (Fred Sanger)

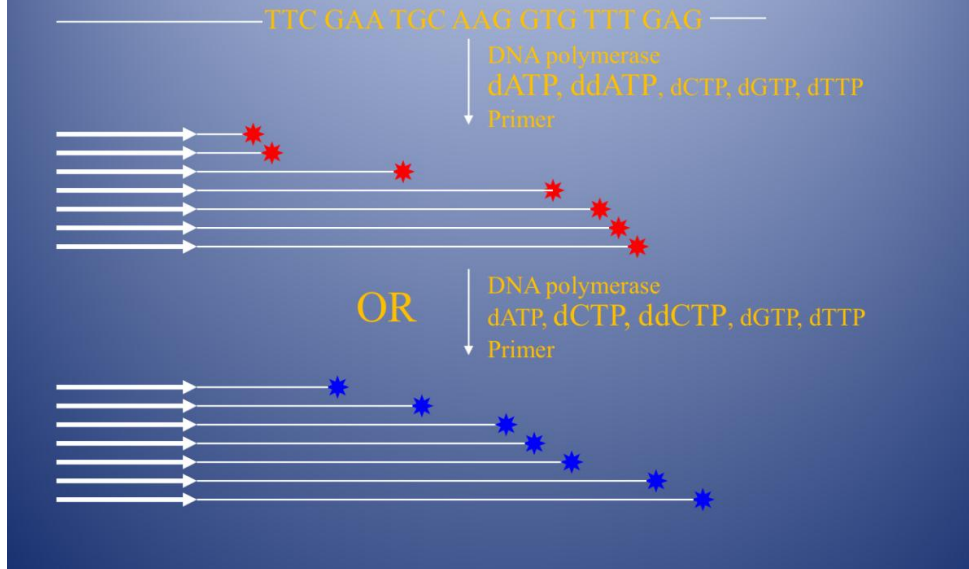
A DNA template (target) is elongated *in vitro*,  
from a **specific primer**,  
by **DNA polymerase** in presence of **chain terminators (ddNTP)**.

The resulting fragments are separated (by size) on **polyacrylamide gel**  
(at a **single** nucleotide resolution)

### توالی دی ان ای:

دی ان ای الگو توسط پرایمری خاص امتداد می یابد با دی ان ای پلیمراز و  
تا توالی پایان این قطعات روی ژل پلی اکریلامید بر اساس سائز جدا می  
شوند. (تفکیک با یک نوکلئوتید)

Polymerization of DNA in the presence of ddNTP will produce terminated products. We can label ddNTP with fluorescent dye for easy detection of these products

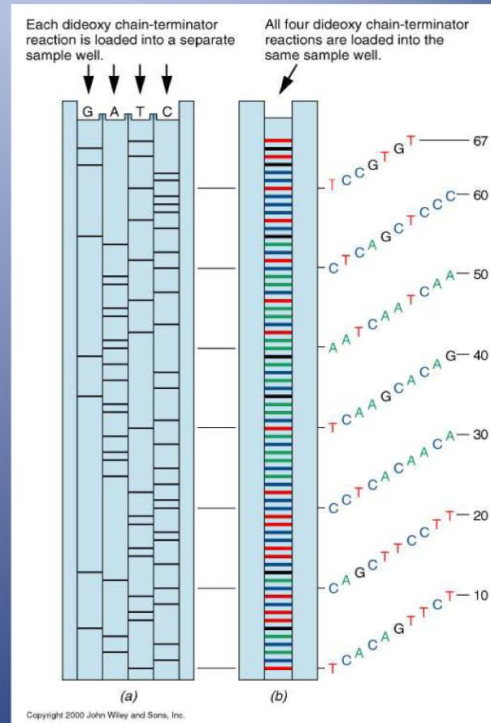


پلیمره شدن دی ان ای در حضور ddNTP تعداد محدودی محصول تولید می کند. می توانیم ddNTP ها را با مواد فلوئورسنت برچسب دار کنیم برای تفتیش بهتر.

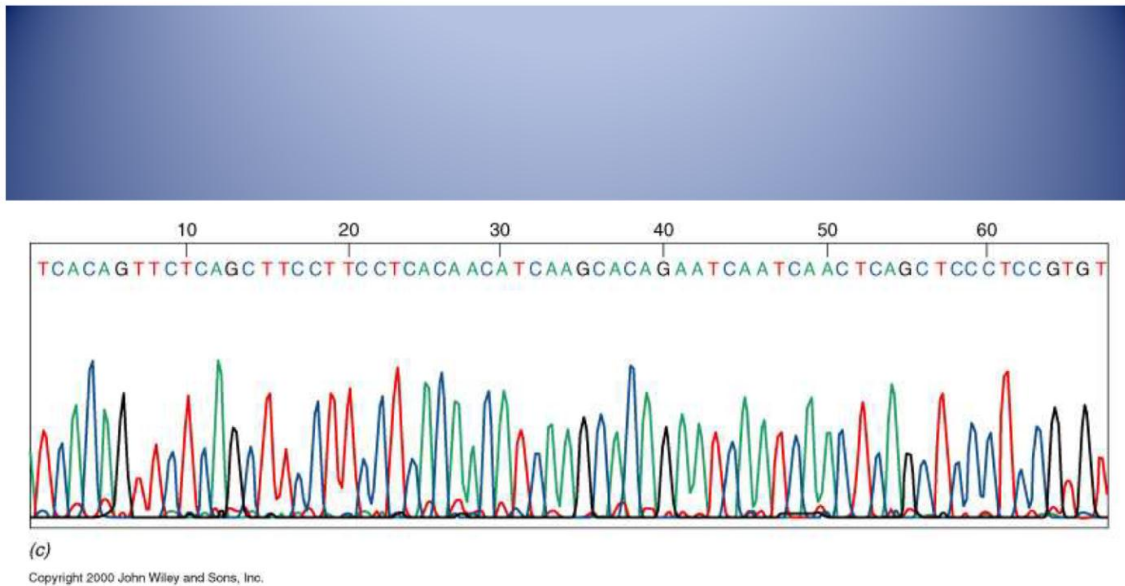
## ... in COLOR ...

Each dideoxy chain-terminator is tagged with a different fluorescent marker.

Thus only one well (as opposed to four) is needed...



هر زنجیره پایانی ددئوکسی با رنگ فلوئورسنت خاصی مشخص شده است.  
پس فقط یکی (به جای ۴ تا) لازم است.



Automation become possible and computerized, and  
with it, the sequence of complex organisms  
(such as human) is achievable.

کنترل با دستگاه امکان پذیر شده و با کامپیوتر و ترتیب پیچیده ی موجود  
زنده مثل انسان امکان پذیر است.