




تاریخ	۲۶
دی	۱۴۰۱
دوشنبه	

## هر شماره معرفی یک موضوع در حوزه سلامت از جنبه‌های مختلف این شماره: جهش ژنتیک

### سلامت



صفحه	۶
شماره	۳۵۵۴
سال	بیست و هشتم

### چرا پدران مسن جهش‌های ژنتیکی بیشتری به فرزندان خود منتقل می‌کنند؟



محققان دانشگاه «راکفلر» در مطالعه اخیرشان دلیل آنکه چرا پدران مسن‌تر جهش‌های ژنتیکی بیشتری را به فرزندان خود منتقل می‌کنند را ذکر کرده‌اند. به گزارش ایسنا و به نقل از تی‌ای، پیری یک فرآیند بیولوژیکی پیچیده است که با بیان ژن و تغییرات جهشی همراه است. در بسیاری از گونه‌ها از جمله انسان‌ها، پدران مسن‌تر جهش‌های نوپدید «de novo» را به فرزند خود منتقل می‌کنند. با این حال، اساس سلولی و انواع سلولی که دانشمندان دانشگاه راکفلر دلایل اصلی این پدیده را بررسی کردند. برای انجام این کار، آن‌ها جهش‌هایی را که در طول تولید اسپرم از سلول‌های زایا به نام اسپرماتوزون (Spermatogenesis) یا زامه‌زایی رخ می‌دهد را مطالعه کردند. آنها دریافتند که مگس‌های میوه جوان و پیر دارای جهش‌هایی در بیضه‌های خود هستند، اما مگس‌های مسن‌تر به طور کلی جهش‌های بیشتری دارند. علاوه بر این، به نظر می‌رسد بسیاری از این جهش‌ها توسط سیستم‌های ترمیم ژنومی بدن در طی اسپرماتوزون در مگس‌های میوه جوان‌تر حذف می‌شوند، اما در بیضه‌های مگس‌های مسن‌تر این اتفاق رخ نمی‌دهد. اسپرماتوزون (Spermatogenesis) یا زامه‌زایی روندی است که طی آن اسپرماتوگونیای به اسپرماتوزوای بالغ (اسپرم) تبدیل می‌شود. انجام صحیح این روند برای باروری مردان بسیار ضروری است. «یوان ویت» محقق اصلی مطالعه گفت: ما در تلاش بودیم تا آزمایش کنیم که آیا خط مولد قدیمی‌تر در ترمیم جهش کارآمدتر است یا اینکه خط مولد (germline) قدیمی‌تر شروع به جهش بیشتری می‌کند. نتایج ما نشان می‌دهد که هر دو مورد رخ می‌دهد. در هر مرحله اسپرماتوزون، جهش‌های بیشتری در هر مولکول آر آن ای در مگس‌های مسن‌تر و جوان‌تر رخ می‌دهد.

ژنوم‌ها از روش‌های متعددی برای بازسازی استفاده می‌کنند تا خود را خوب نگه دارند. بیضه‌ها بالاترین میزان بیان ژن را در بین هر اندامی دارند، بنابراین باید سخت کار کنند. علاوه بر این، ژن‌های اسپرماتوزون با بیان بالا، معمولاً جهش‌های کمتری نسبت به ژن‌های اسپرماتوزون با بیان کم دارند. به رغم آنچه ممکن است عجیب به نظر برسد، این امر منطقی است که بیان ژن بالای بیضه‌ها ممکن است نوعی مکانیسم نظارت ژنومی باشد که جهش‌های مضر را شناسایی و حذف می‌کند. دانشمندان آزمایشگاه ژنتیک تکاملی و ژنومیک این دانشگاه برای ادامه خط تحقیقاتی که در سال ۲۰۱۹ آغاز کردند، از روش توالی‌یابی تک سلولی آر آن ای بیضه‌های حدود ۳۰۰ مگس میوه استفاده کردند که تقریباً نیمی از آنها جوان (۴۸ ساعته) و نیمی از آنها مسن (۲۵ روزه) بودند. آنها سپس ژنوم هر مگس را تجزیه و تحلیل کردند تا مشخص کنند آیا جهش‌هایی که کشف کردند، جسمی هستند یا از والدین مگس‌ها به ارث رسیده‌اند یا نو پدید یا نو هستند. آنها توانستند اثبات کنند که هر جهش یک منشا واقعی و صحیح خاصی دارد. ویت گفت: ما می‌توانیم مستقیماً بگوییم که این جهش در دی آر آن ای هر مگس در سلول‌های سوماتیک آن وجود نداشت. ما می‌دانیم که این یک جهش نو پدید است.

این رویکرد غیر متعارف یعنی استنباط جهش‌های ژنومی از توالی‌یابی آر آن ای تک سلولی و سپس مقایسه آنها با داده‌های ژنومی به ما امکان داد جهش‌ها را با نوع سلولی که در آن رخ داده است مطابقت دهیم. این یک راه خوب برای مقایسه بار جهش بین انواع سلول است زیرا توسط آر آن ای می‌تواند آنها را در طول اسپرماتوزون دنبال و بررسی کنید. دانشمندان در حال برنامه‌ریزی برای گسترش این تحقیق به گروه‌های سنی بیشتری از مگس‌ها هستند تا آزمایش کنند که آیا این مکانیسم ترمیم رونویسی می‌تواند در آنها نیز رخ دهد یا خیر و اگر رخ داد، مسیرها را چگونه می‌تواند شناسایی کنند.

### علت جهش‌های ژنتیکی در انسان چیست؟

دکتر مریم اسلامی

این گیاه دارای ژنوم نسبتاً کوچکی است که از حدود ۱۲۰ میلیون جفت باز تشکیل شده است. داده‌های توالی بیش از یک میلیون جهش را نشان داد. درون آن جهش‌ها، یک الگوی غیرتصادفی، برخلاف آنچه انتظار می‌رفت، آشکار شد. دتلف وایگل، دکتر، مدیر علمی موسسه ماکس پلانک گفت: «در نگاه اول، به نظر می‌رسد آنچه ما پیدا کردیم با این نظریه‌ی اثبات شده که (جهش‌های اولیه کاملاً تصادفی هستند و تنها انتخاب طبیعی تعیین می‌کند که کدام جهش در موجودات مشاهده می‌شود)، تناقض داشت. آن‌ها به جای تصادفی بودن، مناطقی از ژنوم را پیدا کردند - که حاوی بیش از حد ژن‌های اساسی بود - با نرخ جهش پایین‌تر. به طور خاص، نویسندگان خاطرنشان کردند که: فرکانس جهش در داخل اجسام ژنی به نصف و در ژن‌های اساسی به دو سوم کاهش می‌یابد. این‌ها مناطق واقعا مهم ژنوم هستند. مونرو گفت: نواحی که از نظر بیولوژیکی مهم‌ترین هستند، مناطقی هستند که از جهش محافظت می‌شوند. این مناطق همچنین به اثرات مضر جهش‌های جدید حساس هستند. وایگل افزود: بنابراین به نظر می‌رسد که ترمیم اسپرم DNA، به ویژه در این مناطق تأثیر گذار باشد. این کار پیچیدگی در نظریه تکامل با انتخاب طبیعی چالز داروین می‌افزاید، زیرا آشکار شد که این گیاه برای محافظت از ژن‌های خود در برابر جهش برای تضمین بقا تکامل یافته است. این گیاه راهی برای محافظت از مهم‌ترین جایگاه‌های خود در برابر جهش ایجاد کرده است. وایگل گفت: این هیجان‌انگیز است زیرا ما می‌توانیم از این اکتشافات حتی برای فکر کردن در مورد چگونگی محافظت از ژن‌های انسانی در مقابل جهش استفاده کنیم. دانستن اینکه چرا برخی از مناطق ژنوم بیشتر از سایرین جهش می‌یابند، می‌تواند به پرورش دهندگانی که به ترمیم ژنتیکی برای توسعه محصولات بهتر متکی هستند کمک کند. دانشمندان هم چنین می‌توانند از این اطلاعات برای پیش‌بینی بهتر یا توسعه درمان‌های نوین برای بیماری‌هایی مانند سرطان که در اثر جهش ایجاد می‌شوند، استفاده کنند.

### چند جهش ژنتیکی که به شما قدرت برتر می‌دهد

هرچند در میان جمعیت آدم‌ها، تنها حدود ۱۸ درصد کاملاً دچار کمبود پروتئین اکتیواژ مایهچه‌های سرعتی هستند - و آن‌ها این دو نسخه از ژن معیوب PACTN را به ارث برده‌اند.

**۲. hDECY و انسان‌های برتر با خواب کم‌تر**

تصور کنید می‌توانستید تنها با چهار ساعت خواب شبانه کاملاً در طول روز احساس انرژی و سرزندگی کنید. برخی آدم‌ها به شکل طبیعی چنین ویژگی را دارند. به این آدم‌ها «کم‌خواب» می‌گویند، و دانشمندان به تازگی کشف کرده‌اند دقیقاً چه عاملی باعث می‌شود آن‌ها چنین ویژگی را داشته باشند. در بسیاری از موارد، پژوهش‌گران معتقدند چنین قابلیت‌هایی مربوط به جهش ژنتیکی ویژه‌ای می‌شوند، و این جهش را به صورت عمومی در ژن hDECY شناسایی کردند. بر اساس این یافته‌ها، عادت کم‌خوابی از طریق وراثت و در خانواده منتقل می‌شود، و دانشمندان امیدوار هستند روزی بتوانند این توانایی را تحت کنترل درآورند، و از آن برای تغییر عادات خواب آدم‌ها استفاده کنند.

**۵. انسان‌های محافظت‌شده در مقابل مالاریا**

آدم‌های ناقل بیماری کم‌خونی داسی شکل - افرادی که یک ژن داسی شکل و ژن هموگلوبین نرمال دارند - بیش‌تر افراد دیگر در مقابل مالاریا مقاوم هستند. اگرچه داشتن اختلالات خونی لزوماً «برتری» محسوب نمی‌شود، ولی شاید این اطلاعات در آینده تأثیر زیادی بر نوآوری‌ها در زمینه‌ی درمان مالاریا بگذارد.

محققان دانشگاه «راکفلر» در مطالعه اخیرشان دلیل آنکه چرا پدران مسن‌تر جهش‌های ژنتیکی بیشتری را به فرزندان خود منتقل می‌کنند را ذکر کرده‌اند. به گزارش ایسنا و به نقل از تی‌ای، پیری یک فرآیند بیولوژیکی پیچیده است که با بیان ژن و تغییرات جهشی همراه است. در بسیاری از گونه‌ها از جمله انسان‌ها، پدران مسن‌تر جهش‌های نوپدید «de novo» را به فرزند خود منتقل می‌کنند. با این حال، اساس سلولی و انواع سلولی که دانشمندان دانشگاه راکفلر دلایل اصلی این پدیده را بررسی کردند. برای انجام این کار، آن‌ها جهش‌هایی را که در طول تولید اسپرم از سلول‌های زایا به نام اسپرماتوزون (Spermatogenesis) یا زامه‌زایی رخ می‌دهد را مطالعه کردند. آنها دریافتند که مگس‌های میوه جوان و پیر دارای جهش‌هایی در بیضه‌های خود هستند، اما مگس‌های مسن‌تر به طور کلی جهش‌های بیشتری دارند. علاوه بر این، به نظر می‌رسد بسیاری از این جهش‌ها توسط سیستم‌های ترمیم ژنومی بدن در طی اسپرماتوزون در مگس‌های میوه جوان‌تر حذف می‌شوند، اما در بیضه‌های مگس‌های مسن‌تر این اتفاق رخ نمی‌دهد. اسپرماتوزون (Spermatogenesis) یا زامه‌زایی روندی است که طی آن اسپرماتوگونیای به اسپرماتوزوای بالغ (اسپرم) تبدیل می‌شود. انجام صحیح این روند برای باروری مردان بسیار ضروری است. «یوان ویت» محقق اصلی مطالعه گفت: ما در تلاش بودیم تا آزمایش کنیم که آیا خط مولد قدیمی‌تر در ترمیم جهش کارآمدتر است یا اینکه خط مولد (germline) قدیمی‌تر شروع به جهش بیشتری می‌کند. نتایج ما نشان می‌دهد که هر دو مورد رخ می‌دهد. در هر مرحله اسپرماتوزون، جهش‌های بیشتری در هر مولکول آر آن ای در مگس‌های مسن‌تر و جوان‌تر رخ می‌دهد.

ژنوم‌ها از روش‌های متعددی برای بازسازی استفاده می‌کنند تا خود را خوب نگه دارند. بیضه‌ها بالاترین میزان بیان ژن را در بین هر اندامی دارند، بنابراین باید سخت کار کنند. علاوه بر این، ژن‌های اسپرماتوزون با بیان بالا، معمولاً جهش‌های کمتری نسبت به ژن‌های اسپرماتوزون با بیان کم دارند. به رغم آنچه ممکن است عجیب به نظر برسد، این امر منطقی است که بیان ژن بالای بیضه‌ها ممکن است نوعی مکانیسم نظارت ژنومی باشد که جهش‌های مضر را شناسایی و حذف می‌کند. دانشمندان آزمایشگاه ژنتیک تکاملی و ژنومیک این دانشگاه برای ادامه خط تحقیقاتی که در سال ۲۰۱۹ آغاز کردند، از روش توالی‌یابی تک سلولی آر آن ای بیضه‌های حدود ۳۰۰ مگس میوه استفاده کردند که تقریباً نیمی از آنها جوان (۴۸ ساعته) و نیمی از آنها مسن (۲۵ روزه) بودند. آنها سپس ژنوم هر مگس را تجزیه و تحلیل کردند تا مشخص کنند آیا جهش‌هایی که کشف کردند، جسمی هستند یا از والدین مگس‌ها به ارث رسیده‌اند یا نو پدید یا نو هستند. آنها توانستند اثبات کنند که هر جهش یک منشا واقعی و صحیح خاصی دارد. ویت گفت: ما می‌توانیم مستقیماً بگوییم که این جهش در دی آر آن ای هر مگس در سلول‌های سوماتیک آن وجود نداشت. ما می‌دانیم که این یک جهش نو پدید است.

این رویکرد غیر متعارف یعنی استنباط جهش‌های ژنومی از توالی‌یابی آر آن ای تک سلولی و سپس مقایسه آنها با داده‌های ژنومی به ما امکان داد جهش‌ها را با نوع سلولی که در آن رخ داده است مطابقت دهیم. این یک راه خوب برای مقایسه بار جهش بین انواع سلول است زیرا توسط آر آن ای می‌تواند آنها را در طول اسپرماتوزون دنبال و بررسی کنید. دانشمندان در حال برنامه‌ریزی برای گسترش این تحقیق به گروه‌های سنی بیشتری از مگس‌ها هستند تا آزمایش کنند که آیا این مکانیسم ترمیم رونویسی می‌تواند در آنها نیز رخ دهد یا خیر و اگر رخ داد، مسیرها را چگونه می‌تواند شناسایی کنند.

جهش ژنتیکی تغییراتی است که در توالی ژنتیک به وجود می‌آید، و نکته‌ای که در رابطه با آن وجود دارد این است که پس از بروز جهش در ژنتیک فرد، در صورت تولید مثل امکان انتقال آن به فرزندان وجود دارد برای همین مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج از اهمیت زیادی برخوردار است. دلیل این جهش در فرد ممکن به صورت ارثی از والدین باشد و همانطور که اشاره کردیم از بدو تولد در او وجود داشته باشد. علت دیگر جهش‌های ژنتیکی ممکن است عواملی که باعث بروز سرطان می‌شوند، عوامل محیطی، قرار گرفتن در معرض پرتوهای و انرژی و .... باشند.

**آیا جهش‌های ژنتیکی واقعا تصادفی هستند؟**

یافته‌های جدید این موضوع را پیشنهاد نمی‌کند. آزمایش‌های دهه ۱۹۴۰ با اصل کلیدی ژنتیک را ثابت کردند؛ جهش‌هایی به طور تصادفی در سراسر ژنوم اتفاق می‌افتد. با این حال، تحقیقات جدید نشان می‌دهد که جهش‌ها ممکن است تصادفی‌تر از آنچه در ابتدا تصور می‌شد باشد. با استفاده از *thaliana Arabidopsis* محققان نشان دادند که میزان جهش در مدل گیاه در مناطق ژنومی خاص کمتر است، به ویژه مناطقی که برای عملکردهای خاصی مهم هستند (جایی که جهش‌ها می‌توانند آسیب بیشتری وارد کنند). این یافته‌ها ممکن است به طور اساسی درک تکامل را تغییر دهد و می‌تواند روزی به محققان کمک کند تا محصولات بهتری را پرورش دهند یا حتی به انسان‌ها در مبارزه با سرطان کمک کنند.

**جهش ژنتیکی در گیاهان**

این کار در مقاله Nature منتشر شده است، «سوگیری جهش منعکس کننده انتخاب طبیعی در *thaliana Arabidopsis*» ما همیشه جهش را اساساً تصادفی در ژنوم می‌دانستیم. «گری مونرو، دکتر، استادیار دانشگاه کالیفرنیا، دیویس، بخش علوم گیاهی، گفت: به نظر می‌رسد که جهش بسیار غیرتصادفی است و به گونه‌ای غیرتصادفی است که به نفع گیاه است. این یک روش کاملاً نوین برای تفکر در مورد جهش است. محققان سه سال را صرف توالی‌یابی DNA صدها *A. thaliana* در آزمایش‌های جمع‌آوری جهش کردند.

درج: وقتی یک یا چند باز آلی به توالی اضافه می‌شود. حذف: هنگامی که یک یا چند باز آلی از توالی حذف می‌شود. مانند بیماری تالاسمی (آلفا تالاسمی و بتا تالاسمی)

**جهش در مقیاس بزرگ (کروموزومی)**

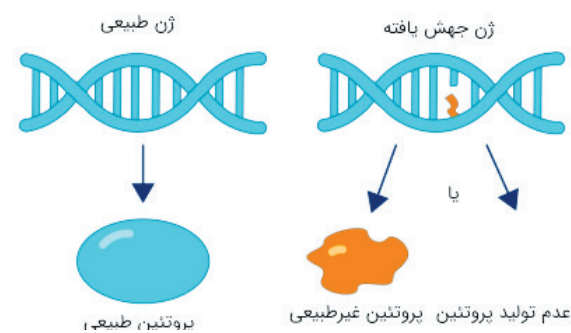
درج: تنوع تعداد کپی نوعی جهش است که تعداد زیادی باز آلی به درون توالی DNA وارد شده، تکرار شود و یا حذف شود. این مناطق DNA می‌توانند بین ۱۰۰۰۰ تا ۵۰۰۰۰۰۰۰ باز تکراری داشته باشند. مانند اتفاقی که در دیستروفی عضلانی دوشن رخ می‌دهد. حذف: مناطق بزرگی از کروموزوم: از دست دادن یک کپی از ژن در ارگانسیم که قبلاً دو نسخه داشت. در سندروم فریاد گربه حذف ناحیه‌ای از کروموزوم اتفاق می‌افتد. از دست دادن هر دو نسخه از یک ژن روی کروموزوم جایجایی: حرکت بخش‌های DNA از یک مکان به مکان دیگر. مضاعف شدن: افزودن نسخه اضافی کروموزوم. به عنوان مثال، کپی اضافی / کپی بخشی از کروموزوم ۲۱ منجر به ایجاد سندرم داون می‌شود.

**چگونه جهش‌ها را به ارث می‌بریم؟**

هر یک از ژنهای ما دارای دو نسخه است که یکی از مادر و دیگری از پدر به ارث می‌رسد. اگر در یکی از این ژن‌ها دچار جهش شود، این تغییر می‌تواند به همراه سایر ژنهای آنها از والدین به فرزندان منتقل شود. تغییرات وراثتی کوچک می‌تواند تفاوت‌های بزرگی در بدن ما ایجاد کند. به عنوان مثال شایع‌ترین موتاسیون برای ایجاد فیروز کبستیک است از بین رفتن سه باز آلی که کدکننده ژنی به نام CFTR است.

جهش‌های ارثی: از والدین به ارث می‌رسد و تقریباً در طول زندگی یک فرد تقریباً در هر سلول بدن وجود دارد. این جهش‌ها به دلیل وجود سلول‌های اسپرم یا تخمک یا والدین که به آنها سلول‌های رده زایا نیز گفته می‌شوند جهش ژرمینال هستند. هنگامی که یک تخمک و یک سلول اسپرم ادغام می‌شوند، سلول تخم ایجاد می‌شود که نیمی از DNA خود را از مادر و نیمی دیگر را از پدر را دریافت می‌کند. اگر این DNA دارای جهش باشد، جنین حاصل که از تخم بارور شده در طی تکامل جنینی، در هر یک از سلول‌های خود جهش خواهد داشت. جهش‌های اکتسابی (یا سوماتیک): در برخی از مواقع در طول زندگی فرد رخ می‌دهد و فقط در سلول‌های خاص وجود دارد، نه در هر سلول بدن. این تغییرات می‌تواند در اثر عوامل محیطی مانند اشعه ماوراء بنفش خورشید ایجاد شود یا در صورت ایجاد خطا هنگام ساخت DNA در حین تقسیم سلولی، ممکن است رخ دهد. جهش‌های بدست آمده در سلول‌های سوماتیک (سلول‌های بدنی) قابل انتقال به نسل بعدی نیست.

### جهش ژنتیکی چیست؟



شاید تا به حال این عنوان به گوشتان خورده است که برخی می‌گویند جهش ژنتیکی اتفاق افتاده است، اساس تنوع گونه‌های مختلف موجودات در همین موضوع نهفته است. جهش‌ها تغییراتی هستند که در توالی ژنتیک ایجاد می‌شوند و علت اصلی ایجاد آن‌ها تنوع در موجودات است. سایت جردن می‌نویسد: جالب است بدانید این تغییرات در سطح مختلف عواقب بسیاری در سیستم‌های بیولوژیکی که توانایی تولید مثل دارند بر جای می‌گذارد. البته بعضی از این جهش‌ها فقط در فرد حامل تأثیر گذار است در حالی که برخی دیگر از آن‌ها بر تمامی فرزندان و نسل بعدی فرد منتقل‌کننده نیز اثر گذار است.

**در مورد جهش‌های ژنتیکی**

بر اساس تحقیقاتی که انجام شده است ژن‌ها از ترتیب قرارگیری ۴ نوکلئوتید یا همان مولکول‌های تشکیل‌دهنده DNA که آدنین، تیمین، گوانین، سیتوزین نام دارند در توالی مولکولی DNA تولید می‌شوند. خلاصه می‌توان به ترتیب مشخصی از این ۴ مولکول را یک ژن می‌گویند. هر ژن هم مشخصات و کد‌های مخصوصی دارد که سلول‌های بدن با استفاده از همین کد‌ها پروتئین‌های مورد نیاز خود را به دست می‌آورند. به همین خاطر است که می‌توان گفت یک جهش ژنی نوعی تغییر دائمی در توالی و ترتیب این کدهای DNA هستند که ژن‌ها را تولید می‌کنند به طوری که این روند در هر فردی متفاوت است و تمامی ژن‌های افراد با یکدیگر فرق می‌کنند. محققین بدانند که جهش‌های ژنتیکی اندازه‌های مختلفی دارند و قادرند بر هر نقطه‌ای از ژن‌ها نفوذ کنند و در نهایت یک DNA یا یک بخش مهم و بزرگ از یک کروموزوم که چند ژن دارد را می‌تواند تحت تأثیر قرار دهد.

**انواع جهش‌ها**

محققین جهش‌های ژنتیکی را با در نظر گرفتن دلایل بروز آن و میزان تأثیر آن بر روی عملکرد ژن یا تغییر در ساختارهای ژن دسته‌بندی کرده‌اند.

**جهش‌های خود به خودی**

بر اثر شرایط محیطی و وضع زندگی روزمره موجودات اتفاق می‌افتند. این نوع از جهش‌ها، تعیین‌کننده‌ی میزان زمینه‌ای جهش‌ها هستند.

**جهش‌های القا‌یی**

نوع دیگری از جهش‌ها القا‌یی بودن آن‌ها است که بر خلاف همان نوع اول، در اثر استفاده از مواد جهش‌زا به وجود می‌آید و همین امر باعث افزایش مقدار زمینه‌ی جهش می‌شود. به عنوان مثال مصر برخی از مواد

### اثرات حاصل از جهش چگونه است؟



سایت وی‌جی‌می‌نویسد: اثرات حاصل از جهش می‌تواند مفید یا مضر باشد. جهش‌ها به ویژه اگر اثر مثبت داشته باشند می‌توانند به نسل بعد منتقل شود. به عنوان مثال در کم‌خونی سلولی داسی شکل، در اثر تغییر در ژن پروتئین هموگلوبین باعث تولید گلوبول‌های قرمز می‌شود به یک شکل غیر طبیعی، غیر منطقی و داسی شکل می‌شود. جهش‌های سودمند آنهایی هستند که آل‌های حاصله به دلیل اینکه سازگاری فرد حامل جهش را افزایش می‌دهند، در جمعیت‌های آفریقای داشتن این جهش در گلوبول قرمز یک مزیت محسوب شده و باعث محافظت افراد از مالاریا می‌شود. در جهش‌های مضر، تغییر نیز می‌تواند فعالیت ژن طبیعی را مختل کرده و بیماری زیادی مانند سرطان ایجاد کند.

**اثرات حاصل از جهش در سرطان**

سرطان شایع‌ترین بیماری ژنتیکی انسان است. این بیماری ناشی از جهش در تعدادی از ژنهای کنترل‌کننده رشد است. بعضی اوقات ژنهای ناقص و ایجادکننده سرطان از بدو تولد ممکن است وجود داشته باشد و احتمال ابتلا به سرطان را در فرد افزایش می‌دهد. اگر این جهش‌ها در ژن‌های کنترل‌کننده چرخه رشد سلول (ژن‌های پروتوآنکوژن و سرکوب‌کننده تومور) اتفاق بیفتد، باعث رشد کنترل‌نشده سلول شده که منجر به تشکیل تومور و ایجاد سرطان شود. پروتوآنکوژن‌ها باعث پیش‌بردن تقسیم سلولی می‌شوند. موتاسیون در این ژن‌ها از نوع بدست آوردن عملکرد اسن که باعث می‌شود سلول در همه زمان‌ها تکثیر شود و سپس به انکوژن‌ها گفته می‌شود. ژنهای سرکوبگر تومور سلول را از تکثیر متوقف می‌کنند. اگر این ژن‌ها جهش یافته عملکرد خود را از دست داده و منجر به تکثیر بدون کنترل سلول، ایجاد تومور و نهایتاً سرطان می‌شود. ممکن است سلول‌ها تکثیر خود را ادامه دهند. برای تبدیل شدن به سرطان، یک سلول باید در چندین ژن کنترل‌کننده رشد تغییر یابد. قبل از اینکه یک سلول سرطانی شود، جهش‌ها می‌تواند در طی چندین سال جمع شود. به همین دلیل است که بیشتر انواع سرطان در افراد مسن شایع‌تر است.

**چند نوع جهش وجود دارد؟**

جهش در مقیاس کوچک (ژنی)

جهش نقطه‌ای: شامل تغییر یک باز آلی در توالی DNA است. جهش جایگزینی: هنگامی که یک یا چند باز آلی در توالی با همان تعداد باز جایگزین شود (برای مثال، یک سیتوزین جایگزین آدنین می‌شود). جهش وارونگی: وقتی یک بخش از یک کروموزوم برعکس شده و در جایگاه خود قرار می‌گیرد.

