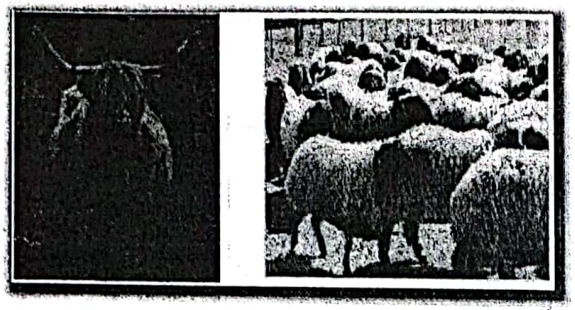
الدرس الخامس : الطفرات



الاحظ وأفسر:
ظهر في قطيع من الأغنام لون صوفه أبيض ناصع خروف مختلف بلون صوفه وشكله عن أفراد القطيع .

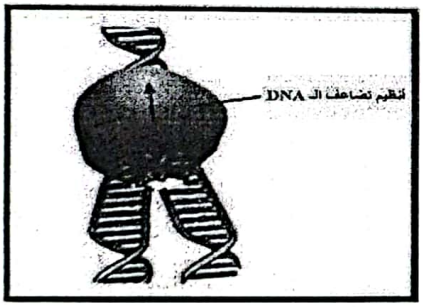
ـ ماذا أسمي صفة اللون الجديد، وهل تورث للأبناء ؟
صفة اللون الجديد في الأغنام صفة طافرة ،نعم تورث للأبناء

لقد لاحظ العالم دوفريز عام ١٩٠١م ظهور صفة جديدة بشكل مفاجيء في نبات الأنوتيرا (زهرة الربيع المسائية)؛ إذ كانت أزهاره كبيرة كما هو واضح في الصورة فاقترح **مفهوم الطفرة**

ـ ما الطفرة ؟ وما أسبابها ؟ وهل تكون نافعة أم ضارة ؟ و هل تورث للأبناء ؟

- **الطفرة :** تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي .
- **أسباب الطفرة :** عوامل (كيميائية، فيزيائية، تلقائية يمكن أن تظهر في أثناء تضاعف الحمض الريبي النووي).
- منها الضار ومنها النافع .
- وتورث الطفرة للأبناء .

ـ ما هي أنواع الطفرات ؟
ـ قد تحدث في الخلايا الجسمية ولا تورث إلى الأجيال التالية وتسمى **طفرات جسمية** .
ـ وقد تتناول الأعراس ومولداتها، و تورث إلى الأجيال اللاحقة وتسمى **طفرات جنسية** ، من أمثلة ذلك: عمى الألوان الجزئي، الضمور العضلي .



ـ كيف تصنف الطفرات من حيث مكان حدوثها؟
قد يكون التغير في نكليوتيد واحد أو أكثر من النكليوتيدات المكونة للـ DNA أو قطعة كبيرة أو صغيرة من الصبغي .
وتصنف في مجموعتين : الطفرة المورثية و الطفرة الصبغية .

أولاً: الطفرة المورثية:

تتضمن استبدال أو إضافة أو حذف نكليوتيد أو أكثر في الـ DNA وتسمى بالطفرة النقطية .

ـ متى وكيف تحدث ؟ قد تحدث في أثناء عملية تضاعف الـ DNA في الخلية .

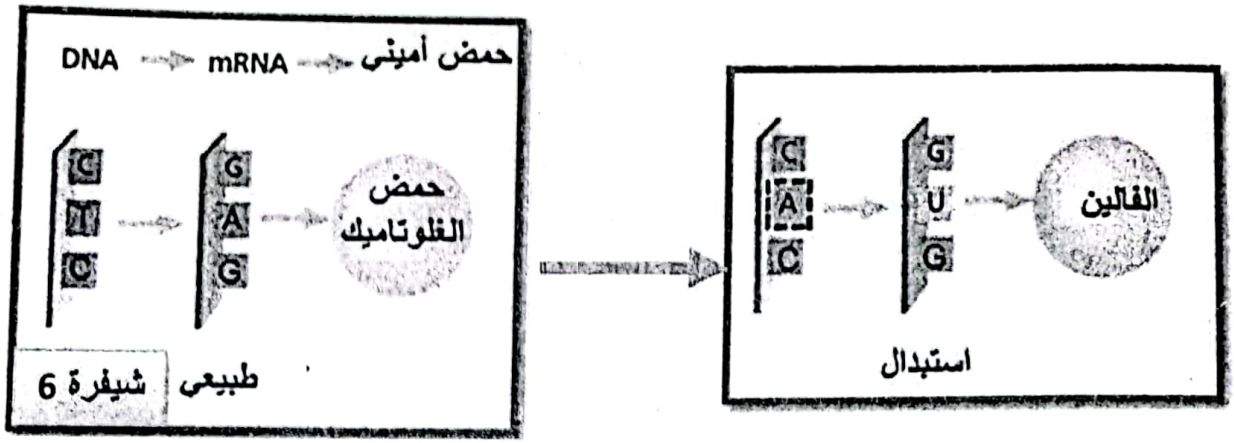
١ ـ ماذا يحدث إذا تقابل أساس الأدنين مع السيتوزين؟
إذا تقابل أساس الأدنين مع السيتوزين يتغير الحمض الاميني الموافق في سلسلة عديد الببتيد التي يشرف الـDNA على تركيبها .
٢ ـ هل تتوقع حدوث تأثير على تركيب البروتين؟ ولماذا؟
نعم لأن كل 3 نكليوتيدات ترمز حمضاً أمينياً واحداً من البروتين المتشكل فإذا تغير الأساس الأزوتي يتغير الحمض الأميني الموافق .

ـ عدد بعض أنماط الطفرات المورثية ؟ الاستبدال ـ الإدخال ـ الحذف .

ـ ما المقصود بالاستبدال ؟ هو استبدال نكليوتيد بآخر .

Scanned with CamScanner

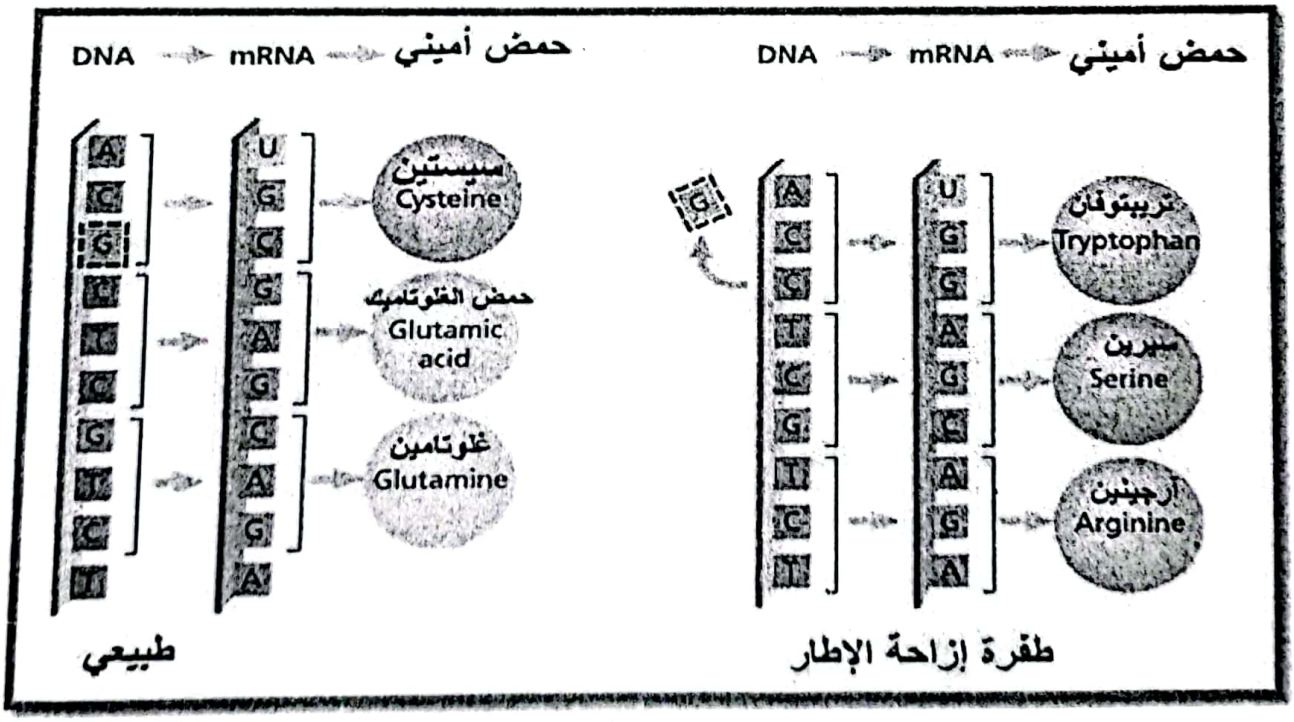
ألاحظ المخطط الآتي وأستنتج سبب طفرة فقر الدم المنجلي :



- ما الأساس الذي تم استبداله في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي ؟
تم استبدال الأساس الآزوتي التايمين بالآدنين في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي .
- لماذا تغيرت نوعية البروتين ؟
تغيرت نوعية الروتين بسبب تغير أحد الحموض الامينية حيث حل الفالين مكان الحمض الأميني الغلوتاميك .

- ما المقصود بكل مما يلي :
- **الإدخال :** يتم فيها إدخال نكليوتيد أو أكثر.
- **الحذف :** يتم فيها حذف نكليوتيد أو أكثر .

ألاحظ المخطط الآتي وأستنتج تأثير حذف نكليوتيد على بنية البروتين الناتج :



- ما المقصود بطفرات إزاحة الإطار : هو تغيير في الصفة الوراثية بسبب إنتاج بروتين جديد نتيجة حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث مما يؤدي إلى حدث تغيير في المورثة والـ mRNA .

فسر حدوث طفرات إزاحة الإطار ؟ بسبب حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث تغير في المورثة والمرسال mRNA فينتج بروتين جديد مما يؤدي إلى تغيير الصفة الوراثية

Scanned with CamScanner

ثانياً: الطفرات على مستوى الصبغيات:

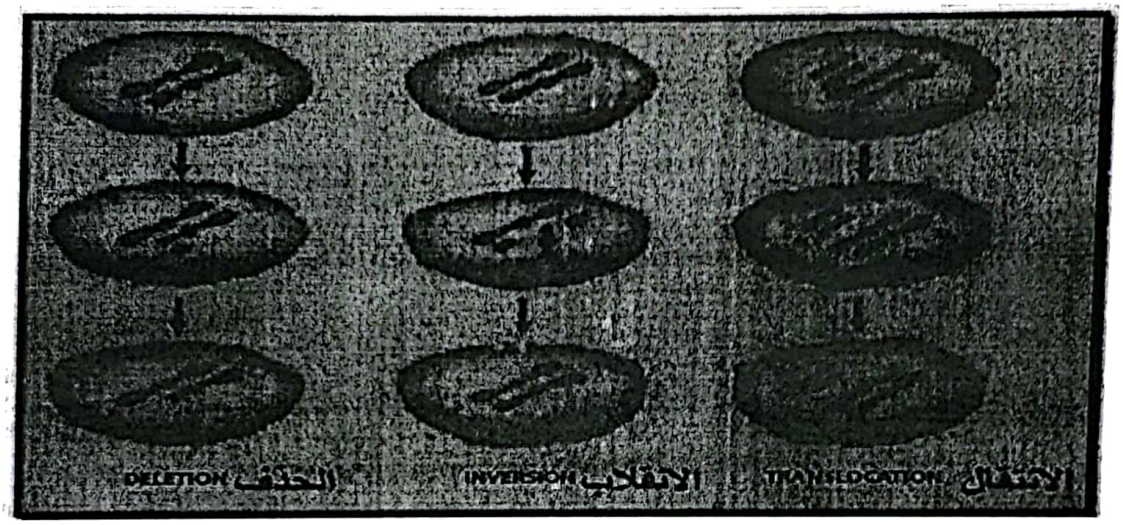
تشير الإحصاءات إلى أن 50 % من الإجهاضات العفوية في الأشهر الثلاث الأولى من الحمل وفي 20 % في الأشهر التالية من الحمل يكون سببها الاضطرابات الصبغية وتحدث عند أحد الأبوين أو كليهما في أثناء الانقسام المنصف وتشكل الأعراس وخلال المراحل الأولى من التشكل الجنيني .

ملاحظة : تكون الاضطرابات الصبغية إما على مستوى بنية الصبغي نفسه أو على مستوى عدد الصبغيات .

١ ـ التغيرات البنيوية :

تحدث نتيجة كسر أو كسور في بنية الصبغي في أثناء الانقسام المنصف ويمكن أن تحدث في أي منطقة من الصبغي

الاحظ الشكل الآتي الذي يوضح بعضاً من التبدلات البنيوية على الصبغي وأجيب عن الأسئلة :



- **في أي من الحالات السابقة يحدث ضياع للمورثات؟ وما تأثير ذلك على الفرد ؟**
  في طفرة الحذف يؤدي إلى غياب بعض الصفات الوراثية .
- **أي من الحالات السابقة يغير الترتيب الخطي للمورثات ؟ في طفرة الانقلاب .**
- **في نمط الانتقال ينتقل جزء من صبغي إلى آخر غير قرين لكن قد يحدث أحياناً انتقال صبغي بكامله والتحامه مع صبغي آخر غير قرين .**

مثال

لدى بعض إناث البشر انتقل صبغي من الشفع 14 والتحم مع صبغي من الشفع 21 ليصبح عدد صبغيات الأنثى 45 وتعطي هذه الأنثى نمطين من الأعراس طبيعية وغير طبيعية مما قد يؤدي إلى ولادة أطفال مصابة بمتلازمة داون .

٢ ـ الاضطرابات على مستوى العدد الصبغي:

أ- حالة تعدد الصيغة الصبغية : يشمل الخلل في هذه الحالة صبغيات الأعراس 1n وفي حال تعدد الصيغة الصبغية يصبح عدد الصبغيات 3n أو 4n .

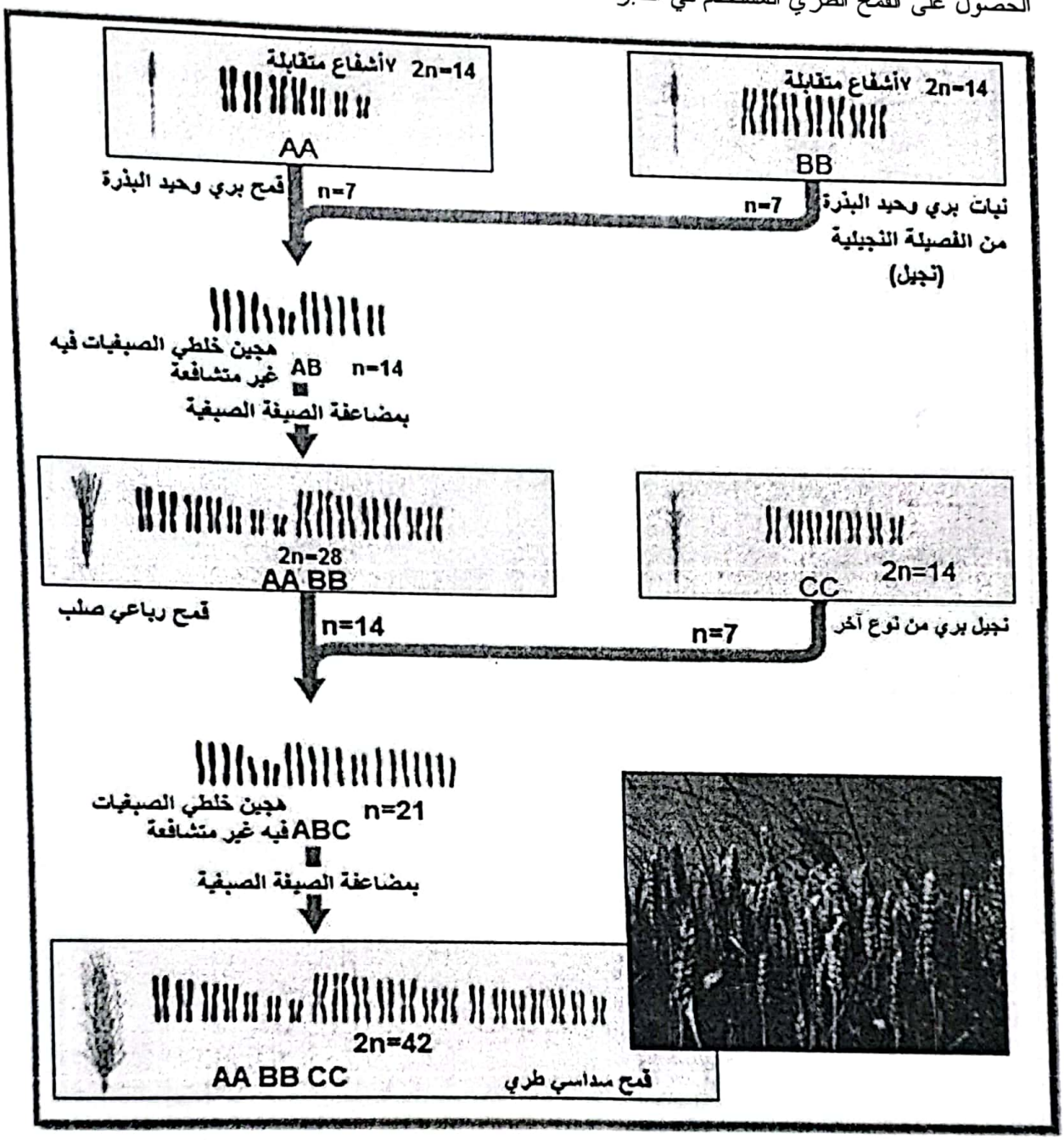
وتكون معظم حالات الإجهاض في الأشهر الأولى من الحمل لدى الإنسان بسبب تعدد الصيغة الصبغية .

Scanned with CamScanner

أحلل وأضع الفرضيات :

وقد يحدث التعدد الصبغي لدى النوع نفسه ويسمى الذاتي من مثل طفرة الزهرة العملاقة في نبات الأنوتيرا إذ يكون في النبات العادي ذي الأزهار الصغيرة (2n = 14) بينما في النبات الطافر كبير الأزهـار (2n = 28) وقـد يحدث لـدى نوعين مختلفين أحياناً ويسمى الخلطي كمثال عن ذلك :

الحصول على القمح الطري المستخدم في الخبز



١ ـ لماذا يكون الهجين AB عقيماً ؟ يكون الهجين AB عقيما لعدم تشافع صبغياته .

٢ ـ يمنع مركب الكولشيسين هجرة الصبغيات في الخلية المنقسمة إلى القطبين فكيف يصبح الهجين AB خصباً ؟ يصبح الهجين خصبا بمضاعفة الصيغة الصبغية وذلك بإضافة الكولشيسين .

ب- اختلال الصيغة الصبغية :

يتمثل بزيادة صبغي واحد أو أكثر (2n + 2 ، 2n + 1) أو نقصان صبغي واحد أو أكثر (2n – 2 ، 2n – 1)

Scanned with CamScanner

والجدول الآتي يبين بعض الحالات الناتجة عن اختلال الصيغة الصبغية لدى الإنسان :

اسم المتلازمة	الصيغة الصبغية	الأعراض
متلازمة كلاينفلتر Klinefelter,sSyndrom	2n + 1 = 44A + XXY = 47	ذكر يمتلك صفات جنسية ثانوية أنثوية (عقيم)، وينخفض إنتاج الأندروجينات لديه بسبب وجود صبغي إضافي X.
متلازمة تيرنر Turner,s syndrome	2n - 1 = 44A + X = 45	أنثى لا تمتلك صفات جنسية ثانوية طبيعية، قصيرة القامة، لماذا؟
متلازمة تثاني الصبغي Y XYY syndrome	2n + 1 = 44 + XYY = 47	ذكر طويل القامة، ذكاؤه منخفض يمكن أن تقوم بأعمال عنوانية.
متلازمة داون Down,s syndrome	2n+1 =45A + XY=47 2n +1= 45A +XX = 47 زيادة صبغي على الشفع 21	وجود ثنية إضافية على الجفن العلوي تشبه السلالة المغولية، وبصمات أصابعهم مختلفة، ويعانون من تأخر عقلي.

هل يمكن الكشف عن هذه الحالات قبل الولادة ؟

يمكن ذلك من خلال أخذ عينه من السائل السلوي أو من المشيمة وتحليل صبغيات الخلايا الجنينية التي يحتويها ويمكن لهذه الطريقة تحديد أكثر من 20 حالة، منها متلازمة داون .

العوامل المسببة للطفرات:

١ ـ عوامل فيزيائية:

- **الأشعة :** ومنها أشعة (X) و أشعة (UV) حيث تعمل الأشعة على زيادة لزوجة السيتوبلاسما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتسيقات جديدة.
- **الحرارة :** تسبب انشطار سلسلتي ال DNA عن بعضهما وإعادة بناء سلاسل غير نظامية لا تلبث أن تتفكك لتعيد بناء سلاسل جديدة بعضها طافر.

٢ ـ عوامل كيميائية : أهمها الملونات والصباغات التي تضاف للأطعمة و أملاح المعادن الثقيلة من مثل أملاح الرصاص والزئبق، والمواد الموجودة في دخان السجائروالدهانات والمبيدات الحشرية.

٣ ـ تلقائية : تظهر أغلب الطفرات بشكل تلقائي في أثناء تضاعف الـ DNA إذ يقوم أنظيم DNA بوليميراز بارتكاب خطأ ما في أثناء تلك العملية غالبا ما يتم إصلاحه بوساطة أنظيمات خاصة تسمى أنظيمات القطع الداخلية وفي حال لم يتم إصلاح الخطأ تحدث الطفرة .

ـ هل جميع الطفرات ضارة؟ هنك بعض الطفرات مفيدة:

١ ـ بعض أنواع البكتريا الطافرة تسمى جراثيم النايلون Bacteria Nylon تنتج أنظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات .

ـ ما الأهمية البيئية ؟

Scanned with CamScanner

٢ ـ بعض أنواع شجر اللوز البرية لا تنتج المادة المرة في بذور اللوز والتي تتحول إلى سيانيد سام في الجسم وذلك نتيجة طفرة في المورثة المسؤولة عن إنتاج هذه المادة لدى هذه الأنواع .
٣ ـ تؤدي الطفرات المورثية إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية مما يزيد المخزون الوراثي للجماعة وزيادة التنوع الحيوي .

فسر كلاً مما يلي :

- **بعض أنواع شجر اللوز البرية لا تنتج المادة المرة في بذور اللوز والتي تتحول إلى سيانيد سام في الجسم ؟**
  نتيجة طفرة في المورثة المسؤولة عن إنتاج هذه المادة لدى هذه الأنواع .
- **زيادة المخزون الوراثي للجماعة وزيادة التنوع الحيوي ؟**
  بسبب الطفرات المورثية إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية

الأسئلة :

أولاً : أختار الإجابة الصحيحة مما يأتي :
١ ـ متلازمة تتمثل بزيادة صبغي واحد في المجموعة 21 : (داون ، تيرنر ، كلاينفلتر ، فراجيل)

٢ ـ إحدى الطفرات الآتية تسبب تغير الترتيب الخطي للمورثات :
(الانتقال - الانقلاب - الحذف - التعدد الصبغي الذاتي) .

٣ ـ النمط XXY يمثل متلازمة : (داون ، تيرنر ، **كلاينفلتر** ، فراجيل) .

ثانياً : ماذا ينتج عن كل مما يأتي :
١ ـ زيادة صبغي واحد Y عند ذكر الانسان .
(متلازمة ثنائي الصبغي Y) ذكر طويل القامة ،ذكاؤه منخفض ، يقوم بأعمال عدوانية .
٢ ـ هجين قمح رباعي 28n مع نجيل 14n ؟ هجين خلطي الصبغيات غير متشافعة .
٣ ـ طفرات الحذف الصبغية . يحدث ضياع المورثات .
٤ ـ استبدال نكليوتيد A محل نكليوتيد T في الشيفرة السادسة من مورثة الهيموغلوبين الطبيعي خضاب دم طافر (مرض فقر الدم المنجلي) .

ثالثاً : أكتب المصطلح العلمي المناسب لكل مما يأتي :
١ ـ تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي. (الطفرة) .
٢ ـ أنظيمات تعمل على إصلاح الطفرات المورثية في أثناء تضاعف الـDNA (أنظيمات القطع الداخلية) .

رابعاً : أعطي تفسيراً علمياً لكل مما يأتي:
١ـ لبعض أنواع البكتريا الطافرة أهمية بيئية ؟
لأن بكتريا النايلون Bacteria Nylon تنتج أنظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات .

٢ ـ تؤدي الطفرات المورثية إلى زيادة المخزون الوراثي للجماعة ؟
لأنها تؤدي إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية مما يزيد المخزون الوراثي للجماعة .

٣ ـ تسبب طفرات إزاحة الإطار تشكل بروتين غير وظيفي ؟ بسبب حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث تغير في المورثة والمرسال mRNA فينتج بروتين جديد مما يؤدي إلى تغيير الصفة الوراثية .

٤ ـ تعد الأشعة من العوامل المحرضة للطفرات ؟
لأن الأشعة تعمل على زيادة لزوجة السيتوبلاسما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة غير نظامية.

Scanned with CamScanner

الدرس السادس : الهندسة الوراثية

إن مشكلة الأمراض الوراثية وتحسين الإنتاج الزراعي من المشاكل التي تعرض لها الباحثون الوراثيون منذ زمن حتى نشأ فرع من علم الوراثة يسمى علم الهندسة الوراثية وهو مجموعة تقانات حيوية تتناول نقل مورثة أو مورثات من كائن لآخر بغرض تعديل مادته الوراثية وإعطائه صفة جديدة لم تكن موجودة فيه .

- ما المقصود بالهندسة الوراثية : وهو مجموعة تقانات حيوية تتناول نقل مورثة أو مورثات من كائن لآخر بغرض تعديل مادته الوراثية وإعطائه صفة جديدة لم تكن موجودة فيه .

فكيف يتم ذلك وما هذه التقانات؟

في أوائل الثمانينات من القرن العشرين استطاع العلماء الحصول على هرمون النمو البقري BGH بتقانات الهندسة الوراثية واستخدمت التقانات ذاتها للحصول على هرمون النمو البشري HGH فما مراحل العمل ؟

أتتبع الشكل الآتي الذي يوضح مراحل العمل للوصول إلى إنتاج بروتين BGH وأكمل الفراغات بما يناسبها :

Scanned with CamScanner

- ماذا تتطلب الهندسة الوراثية :

-1 - ناقل وهو DNA حلقي من خلية جرثومية لإدخال المورثة المرغوبة يسمى البلاسميد.

-2 - أنزيم قطع لفتح البلاسميد وقطع المورثة، أنظيم ربط لربطDNA المورثة مع DNA البلاسميد.

-3 - جرثوم حاضن لإدخال البلاسميد المؤشب .

- ما أهم النواقل المستخدمة في الهندسة الوراثية:

1. - البلاسميدات Plasmids : جزيئات DNA حلقية ، توجد في بعض الجراثيم .
2. - الفيروسات: تحوي جزيء DNA من مثل الفيروس آكل الجراثيم .
3. - الكوزميدات Cosmids : بلاسميدات مندمجة مع DNA لفيروسات .
4. - نواقل صنعية : يتم تركيبها في المختبرات .

أحلل وأستنتج تطبيقات هامة لحياتنا في الهندسة الوراثية :

يعاني الكثيرمن الناس من الجوع فكيف تستطيع الهندسة الوراثية إطعام الجياع ومعالجة سوء التغذية والتقليل من مشكلة ضعف الرؤية .

- استطاع العلماء الحصول على الأرز الذهبي الذي ينتج كمية أكبر من بيتا كاروتين (وهذا ما يجعل لونه ذهبيا) مما يزيد كمية الفيتامين A .

- ما أهمية ذلك في الرؤية ؟

الفيتامين A يعد طليعة الأصبغة الحساسة للضوء في الخلايا البصرية .

أو : الفيتامين A يشكل جذر ألدهيد الفيتامين A (الريتينال) الضروري لتركيب الأصبغة الضوئية.

- فسر : يأخذ الأرز الذي تم الحصول عليه بالهندسة الوراثية اللون الذهبي ؟ لأنه ينتج كمية أكبر من بيتا كاروتين .

- يلجأ المزارعون إلى رش المبيدات الحشرية لزيادة الغلال ولكنها ضارة بالصحة وتلوث التربة والمياه الجوفية .

لاحظ الشكل الآتي الذي يوضح كيف تصبح النباتات مقاومة للحشرات دون رش المبيدات الحشرية ما أهمية ذلك على صحتنا ؟

Scanned with CamScanner

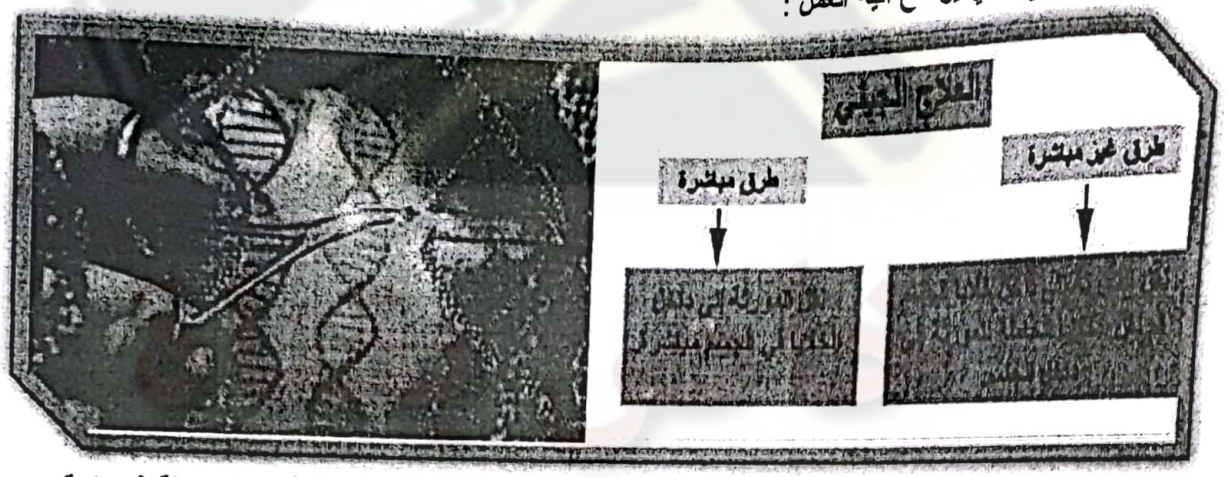
لكن السؤال الأهم الذي يطرح هل بإمكان الهندسة الوراثية تعديل مورثات البشر أي استبدال الأليلات المرضية أو غير الوظيفية باستخدام أليلات صحيحة ووظيفية؟ هل يمكن تشخيص العيوب الوراثية في الأجنة وإصلاحها في وقت مبكر وهذا يشكل الجانب الأكثر أهمية في حياة الإنسان.

أطلق مشروع الجينوم البشري عام 1990 وتمكن العلماء من رسم الخارطة الوراثية للمورثات البشرية والبالغ عددها 22000 مورثة وتم عزل الحمض النووي وتقطيع الصبغيات وتحديد تسلسلات الـ DNA وتبلورت فكرة العلاج الجيني وذلك بإدخال مورثة تعمل بدل المورثة غير الوظيفية أو بإسكات مورثة غير طبيعية (معيبة) .

- ما المقصود بالعلاج الجيني :

هو إدخال مورثة تعمل بدل المورثة غير الوظيفية أو بإسكات مورثة غير طبيعية (معيبة) .

الاحظ الشكل الآتي الذي يوضح آلية العمل :

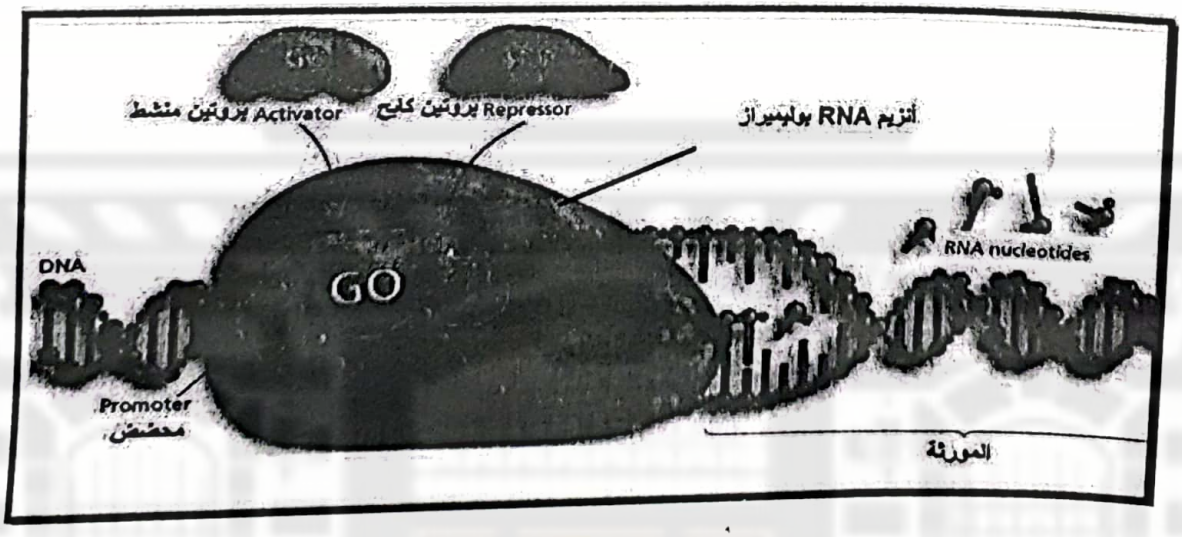


ملاحظة : إن زراعة المورثة في المكان الصحيح أمر مهم لكن الأهم كيف يمكن تفعيل أو كبح المورثة في الوقت والمكان المناسبين .

بما أن خلايانا تمتلك المورثات ذاتها من الأبوين لماذا تعبر خلايا القلب عن مورثاتها بشكل مختلف عن خلايا العين مثلا ؟

يتم ذلك من خلال التحكم بمعدل النسخ المورثي وذلك عن طريق بروتينات معينة بعضها ينشط عملية النسخ وبعضها يوقف عملية النسخ عن طريق التأثير على أنزيم RNA بوليميراز .

الاحظ الشكل الآتي وأستنتج دور البروتينات في تنظيم عملية النسخ:



Scanned with CamScanner

أفق علاجية مستقبلية:

.1 - علاج الإيدز : عن طريق التعديل المورثي للخلايا التائية المساعدة، بحيث يتم تغيير المستقبلات النوعية للفيروس على غشاء الخلية المضيفة، فلا يتمكن من مهاجمتها.

.2 - تعديل الخلايا السرطانية : لتنتج أحد عوامل النمو للخلايا اللمفية المقاومة للسرطان وتقوم هذه الخلايا نفسها بتفعيل الخلايا التائية التي تهاجمها مما يقوي الاستجابة المناعية ضد خلايا الورم .

بنك المورثات :

تخزن فيه المعلومات الدقيقة لجينوم عدد كبير من الأحياء، بحيث يمكن الرجوع إليه لأغراض التطوير والبحث

هل تعلم

إن مركز إيكاردا للبحوث الزراعية في حلب لديه بنك للمورثات لأكثر من 150 ألف عينة تمثل الأصول الوراثية لمختلف الأنواع النباتية وقد نقل هذا البنك إلى منطقة Svalberd في شمال النرويج نتيجة الظروف التي تعاني منها سورية نتيجة الأعمال الإرهابية، وقد حصل القائمون على نقلها والحفاظ عليها على جائزة مندل وذلك ضمن مراسم خاصة جرت في برلين.

الأسئلة :

أولاً : أصحح ما وضع تحته خط في العبارات الآتية:

-1 - يستخدم أنظيم القطع ذاته في قص المورثة وفتح البلاسميد لكي يسهل إدخال البلاسميد إلى الجرثوم.

لكي يسهل إدخال البلاسميد المؤشب الى الجرثوم الحاضن

-2 - في علاج السرطان بتقنية الهندسة الوراثية يتم تعديل المادة الوراثية للخلايا المناعية. الخلايا التائية.

-3 - في النسخ المورثي يرتبط mRNA بالمحضض لبدء عملية النسخ . RNA بوليمراز

-4 - تُدخل الجرثومة التي تنتج بروتيناً ساماً لحفار الذرة إلى خلايا النبات . المورثة

ثانياً : أكتب المصطلح العلمي الموافق لما يأتي :

-1 - بلاسميد ينتج من ربط المورثة المرغوبة مع DNA حلقي من الجرثوم . (البلاسميد المؤشب) .

-2 - بلاسميدات مندمجة مع DNA الفيروسات . (الكوزميدات) .

-3 - العلاج الذي يتم فيه إدخال مورثات صحيحة وتنظيم عملها . (الهندسة الوراثية) .

ثالثاً :أعطي تفسيراً علمياً لكل مما يأتي:

.1 - تمكن الهندسة الوراثية الإنسان من الحد من تلوث المياه الجوفية والتربة.

بإنتاج نباتات ذرة تقتل الحشرات وتتغذى عليها وهكذا تصبح النباتات مقاومة للحشرات دون رش المبيدات الحشرية التي تلوث التربة والمياه الجوفية .

.2 - تستخدم الهندسة الوراثية في الحد من انتشارعدوى الإيدز.

يتم علاج الإيدز عن طريق التعديل المورثي للخلايا التائية المساعدة بحيث تغير المستقبلات النوعية للفيروس على غشاء الخلية المضيفة فلا يتمكن من مهاجمتها

.3 - يتم تخزين الجينومات في بنوك للمورثات ؟ عن طريق بروتينات معينة بعضها ينشط عملية النسخ وبعضها يوقف عملية النسخ عنطريق التأثير على أنظيم RNA بوليمراز

.4 - يمكن التحكم بزيادة أو إنقاص معدل نسخ المورثة للـ mRNA .

عن طريق بروتينات معينة بعضها ينشط عملية النسخ وبعضها يوقف عملية النسخ عنطريق التأثير على أنظيم RNA بوليمراز

.5 - يستطيع الأرز الذهبي تحسين الأداء البصري للعين والتقليل من مشكلة العمى .

لأن الأرز الذهبي ينتج كمية أكبر من البيتا كاروتين مما يزيد كمية الفيتامينA الذي يعد طليعة الاصبغة الحساسة للضوء للخلايا البصرية

١٠

Scanned with CamScanner