نظـــري علـــــم الوراثـــــة

الـــــــدرس الـــــــــأول

عرف علم الوراثة: هو العلم الذي يبحث في أسباب التشابه والاختلاف في الصفات بين الكائنات الحية، ويعتبر من أكثر العلوم تطوراً وحداثة.

يعد مندل مؤسس علم الوراثة

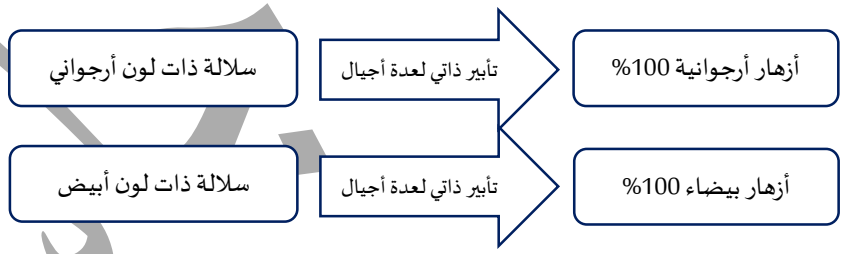
عرف السلالة الصافية: مجموعة من أفراد النوع الواحد تتماثل بصيغة وراثية واحدة أو أكثر وتعطي بالتزاوج فيما بينها أفراداً تماثل الأبوين من حيث الصفة المدروسة.

عرف السلالة الهجينة: مجموعة من أفراد النوع الواحد تتماثل بصيغة وراثية واحدة أو أكثر وتعطي بالتزاوج فيما بينها أفراداً بعضها يماثل الأبوين وبعضها يختلف عنها من حيث الصفة المدروسة.

عرف التهجين (الهجونة): هو التزاوج بين سلالتين صافيتين أو هجينتين من نوع واحد يختلفان عن بعضهما بشفع واحد أو أكثر من الصفات الوراثية المتقابلة.

اذكر بالترتيب الخطوات التي قام بها العالم مندل على نبات البازلاء :

المرحلة الأولى: زرع العالم مندل بذور نباتات بازلاء أرجوانية الأزهار وأخرى بيضاء الأزهار وتركها ليتم التأبير ذاتياً لأجيال عدة كل منها على حدى للتأكد من أنها سلالات صافية أطلق عليها: **الأبوين P <<< Parental**



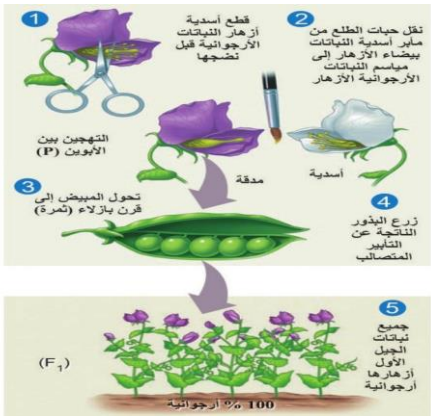
المرحلة الثانية: قام مندل بإجراء التأبير الخلطي بين السلالتين الأبويتين وذلك بقطع أسدية أزهار إحدى السلالتين ونقل حبات الطلع إلى مياسمها من السلالة الثانية (وبذلك يكون مندل قد استبدل التأبير الذاتي عن طريق قطع أسدية أزهار السلالة المؤبرة)

أطلق مندل على النباتات الناتجة عن ذلك التأبير اسم نباتات **الجيل الأول First Fetial Generation (F1)**

المرحلة الثالثة: ترك مندل نباتات الجيل الأول F1 أرجوانية الأزهار تتأبر ذاتياً حتى مرحلة تشكل البذور ، وبعد زراعتها أعطت نباتات أرجوانية الأزهار بنسبة ¾ أو 75% وأخرى بيضاء بنسبة ¼ أو 25%

أطلق عليها مندل أفراد **الجيل الثاني F2**

المرحلة الرابعة: ترك مندل نباتات الجيل الثاني تتأبر ذاتياً، وبعد زراعة البذور لاحظ أن النباتات بيضاء الأزهار تعطي نباتات بيضاء الأزهار، أما النباتات أرجوانية الأزهار فبعضها يعطي نباتات أرجوانية اللون وبعضها الآخر يعطي نباتات أرجوانية الأزهار وبيضاء الأزهار !!



ما هو تفسير مندل للنتائج :

فكرة السيادة (الرجحان التام): الصفة التي ظهرت في الجيل الأول هي صفة راجحة أما الصفة التي اختلفت ظاهرياً في الجيل الأول هي صفة متنحية. (إذا قال لك شخص ما : علل نمط الهجونة رجحان تام؟ اهدأ وركز وقل له : بسبب ظهور صفة أحد الأبوين في كامل أفراد الجيل الأول أو لأن الفرد متخالف اللواقح في الأبناء يحمل صفة أحد الأبوين

فكرة العامل الوراثي (عرف المورثة): افترض مندل أن الصفات المدروسة في نبات البازلاء تنتقل عن طريق عوامل وراثية سميت فيما بعد بالمورثات Genes حيث لكل صفة عاملان (أليلان) أحدهما من الأب والآخر من الأم.

ما هو قانون مندل الأول: يفترق عاملا الصفة المدروسة عن بعضهما عند تشكل الأعراس ويذهب كل منهما إلى عروس.

Aa >> ½ A + ½ a

AA >> 1/1 A

ما هو مبدأ نقاوة الأعراس: تمتلك العروس الواحدة عاملاً وراثياً واحداً (أليلاً واحداً) من عاملي الصفة المدروسة.

تعريف التهجين الاختباري : طريقة تستخدم لتحديد النمط الوراثي للفرد الحامل للصفة الراجحة وتحديد فيما إذا كان من سلالة صافية أو سلالة هجينة، ويتم ذلك بتهجين الفرد الحامل للصفة الراجحة مع نظيره الحامل للصفة المتنحية.

فإذا كان:

جميع الأفراد الناتجة تحمل الصفة الراجحة <<<< الفرد الراجح سلالة صافية

50% تحمل الصفة الراجحة و50% لا تحمل الصفة الراجحة <<<< الفرد الراجح سلالة هجينة

ما هي تطبيقات الهجونة الاختبارية في المجال الحيواني : يتم اختيار سلالات صافية لصفات راجحة مرغوبة من أجل تلقيح عدد كبير من الإناث وتثبيت الصفة المرغوبة في جميع الأفراد الناتجة.

ما هو قانون مندل الثاني : تتوزع أشكال الصفات بشكل حر ومستقل عن بعضها عند تشكل الأعراس

ما هي النظرية الصبغية ؟ تُحمل مورثات الصفات على الصبغيات وتنتقل عبرها من جيل إلى آخر، حيث يحمل الشفع الصبغي الواحد عدد من المورثات المختلفة

- يعود الفضل باكتشاف النظرية الصبغية للعالمين ساتون وبوفيري، حيث وُجد أن الصبغيات تنفصل خلال الانقسام المنصف، وهذا دعم قوانين مندل في التوريث بأن سلوك الصبغيات يطابق سلوك المورثات (عوامل مندل)
- كما أكد العالم مورغان في تجاربه على ذبابة الفاكهة، أن المورثات(عرف المورثات وفق مورغان) : دقائق مادية تتوضع بصف خطي واحد على طول الصبغي الذي يحملها، بحيث يكون لكل مورثة موقع محدد وثابت عليه.

علل الأعراس نقية دوما؟ لأن العروس الواحدة تمتلك عاملاً مورثياً واحداً من عاملي الصفة الواحدة

علل ظهور سلالات وراثية جديدة في الجيل الثاني للهجونة الثنائية المندلية؟ لعدم وجود ارتباط بين الصفتين وحسب قانون مندل الثاني (تتوزع أشفاع الصفات بشكل مستقل عند تشكل الأعراس)

الـــــدرس الـــثـــــاني

الرجحان غير التام (علل نمط الهجونة رجحان غير تام): لا يرجح أي من أليلي الصفة المدروسة على الآخر بشكل تام إنما يحدث بينهما تآثر مما يؤدي لإنتاج نمط ظاهري جديد يختلف عن نمط الأبوين في الفرد متخالف اللو اقح.

الرجحان المشترك (علل نمط الهجونة رجحان مشترك): حالة من التوازن بين أليلي الصفة الواحدة لدى وجودهما في فرد متخالف اللو اقح يعبر فيها الفرد الهجين عن نمط ظاهري يمثل مجموع النمطين الظاهريين للأبوين ((تظهر فيه صفة الأبوين معاً))

عرف المورثات المميتة:

تسبب المورثات المميتة موت الفرد في حال تماثل اللو اقح (AA,aa) سواء كانت راجحة أو متنحية لا يظهر الأثر المميت لدى وجودها في حالة متخالف اللو اقح تسبب هذه المورثات موت الفرد جنينياً أو بعد الولادة حتى مرحلة النضج الجنسي مما يؤدي إلى الانحراف عن النسب المندلية

يجب حفظ المثال :(لون الفئران والدجاج الزاحف)

علل تحولت النسبة المندلية من (1:3) إلى (2:1): بسبب موت الأفراد المتماثلة اللو اقح AA في المرحلة الجنينية

علل: الدجاج الزاحف مرغوب اقتصادياً؟ لأن الدجاج الزاحف لديه غريزة الرقاد على البيض من أجل التفقيس الطبيعي للبيض

عرف المورثات المتتامة: حالة يعمل فيها أليل سائد لمورثة ثانية على إتمام عمل وظيفي لأليل سائد لمورثة أولى ((هاتان المورثتان غير متقابلتان وغير مرتبطتان)) لإعطاء نمط ظاهري لا يستطيع أي من الأليلين إعطاءه بمفرده.

مثال: في عرانس الذرة (هام)

- ✓ يوجد لدينا أليل راجح A لمورثة أولى يقابل أليل a متنح لا عمل له
- ✓ و أيضاً يوجد أليل راجح B لمورثة ثانية يقابل أليل b متنح لا عمل له

عرف ظاهرة الحجب: يقوم أليل راجح أو شفع أليل متنح بمنع عمل أليل راجح غير مقابل وغير مرتبط معه لدى اجتماعهما في الفرد الواحد، وله نوعان:

- (عرف) الحجب الراجح: أليل راجح A لمورثة أولى يحجب عمل أليل راجح B لمورثة أخرى غير مقابلة وغير مرتبطة معه إذا اجتمعا معاً في

فرد واحد أي A>B.

- (عرف) الحجب المتنحي: شفع أليلي متنح لمورثة أولى aa يحجب عمل أليل راجح لمورثة ثانية B غير مقابل له وغير مرتبط معه إذا اجتمعا

معاً في فرد واحد أي aa>B.

- مثال: الحجب الراجح في نبات الكوسا:(هام)

1) تكون الثمار بيضاء في حال كانت تحمل النمط الوراثي W-
2) تكون الثمار صفراء في حال كانت تحمل النمط الوراثي Y-ww
3) تكون الثمار خضراء في حال كانت تحمل النمط الوراثي wwyy

علل ظهور اللون الأبيض في نبات الكوسا الذي يملك النمط الوراثي W_Y ؟

لأن الأليل الراجح W يحجب عمل الأليل الراجح Y غير المقابل له وغير المرتبط معه لدى اجتماعهما في فرد واحد

علل ظهور اللون الأبيض في نبات الكوسا الذي يمك النمط الوراثي W_yy ؟

لأن النمط W_ يمنع تركيب أنزيم 1 فلا يتحول مركب A إلى مركب B والنمط yy لا يشرف على تركيب أنزيم 2 فيبقى الكوسا بلون أبيض

علل ظهور اللون الأصفر في نبات الكوسا الذي يملك النمط الوراثي wwY_ ؟

لأن النمط ww يشرف على تركيب أنزيم 1 الذي يحول المركب A ذو اللون الأبيض إلى المركب B ذو اللون الأخضر والنمط Y_ يشرف على تركيب أنزيم 2 الذي يحول المركب B ذو اللون الأخضر إلى المركب C ذو اللون الأصفر فيظهر الكوسا بلون اصفر

علل ظهور اللون الأخضر في نبات الكوسا الذي يملك النمط الوراثي wwyy ؟

لأن النمط ww يشرف على تركيب أنزيم 1 الذي يحول المركب A إلى مركب B ذو اللون الأخضر ويقوم النمط yy لا يشرف على تركيب أنزيم 2 الذي يحول المركب B إلى مركب C ذو اللون الأصفر فيبقى اللون أخضر

عرف المجموعة الارتباطية: تمثل مجموعة الأشفاع الأليلية المحمولة على شفع واحد من الصبغيات إذ أن عدد المجموعات المرتبطة يساوي عدد الأشفاع الصبغية.

ملاحظة1: الموروثات المرتبطة على الصبغي ذاته لن تخضع لقانون التوزع المستقل، لأنها سوف تنتقل من جيل إلى جيل كوحدة واحدة على عروس واحدة.

ملاحظة2: مسائل الارتباط دوماً تكتب وفق النظرية الصبغية.

علل حصلنا على نتائج هجونة أحادية ونحن ندرس هجونة ثنائية ؟ في مسائل الارتباط: لأن المورثات المرتبطة تسلك سلوك المورثة الواحدة.

ملاحظة :لا نحصل على تراكيب جديدة في مسائل الارتباط لأن الصفات المرتبطة لا تخضع لقانون مندل الثاني.

علل يحدث العبور عند إناث الجيل الأول ولا يحدث عند ذكور الجيل الأول ؟ لإن ارتباط صفتي شكل الجناح ولون الجسم عند ذبابة الخل هو ارتباط كامل عند الذكور وجزئي عند الإناث، أي يكسر بالعبور.

ملاحظة :ظاهرة الارتباط الكامل والجزئي تختلف من كائن لآخر.

ملاحظة :لإظهار هذه الأنماط من الارتباط يجب اللجوء إلى التهجين التحليلي وليس إلى التهجين الذاتي لأفراد الجيل الأول لأن النتائج ستكون غير واضحة.

متى يحدث العبور؟ يحصل العبور بين صبغيات الجيل الأول في مرحلة الخيوط الأربعة من الانقسام المنصف الأول، إذ يتقاطع الصبغيان الداخليان في هذه الحالة من كل صبغي ويتبادلان القطع المتناظرة فيما بينهما مع ما تحمل من الأليلات.

عرف الخارطة الوراثية: تشير الخارطة إلى موقع المورثات المحمولة على الصبغي من حيث ترتيبها والمسافات الفاصلة بينها ويمكن تحديد ذلك من خلال النسب المئوية للعبور بين المورثات ومن ثم رسمها.

ملاحظة : 1% نسبة عبور = 1 مسافة

تقدر المسافة بوحدة تدعى المورغان أو ما يسمى بالوحدة الخارطية.

كلما ازدادت المسافة بين مورثتين متجاورتين زادت نسبة العبور فيما بينهما وكلما نقصت المسافة قلت نسبة العبور (أي إن العلاقة طردية)

معلومة مالها لزمة: تم رسم الخارطة الوراثية وتحديد مواقع المورثات لدى الإنسان وذلك باستخدام تقانات حيوية حديثة تعتمد على معرفة تسلسل النكليوتيدات الموجودة في جينوم الانسان

عرف الصفات الكمية: هي صفات لها أنماط ظاهرية عديدة متدرجة تختلف عن بعضها بمقادير كمية وليست نوعية.

وتخضع هذه الصفات إلى تأثير عدد من الأليلات التراكمية الراجحة غير المرتبطة والتي تعود إلى صفة واحدة وكل أليل راجح منها يضيف تأثيره إلى الأليلات التراكمية الراجحة في النمط الوراثي للفرد ودرجة تأثر النمط الظاهري بالعوامل البيئية.

مثال:

1. التدرج في لون الجلد
2. طول القامة عند الإنسان
3. لون حبوب القمح
4. لون قزحية العين

ملاحظة : يتحدد لون العين بكمية صباغ الميلانين في القزحية فعلى سبيل المثال كلما كانت كمية صباغ الميلانين أكبر في العيون كانت بنية اللون وتقل تدريجياً في العيون العسلية والخضراء وتصبح قليلة في العيون الزرقاء

الـــــــــــــــدرس الثـــــــــــــالث

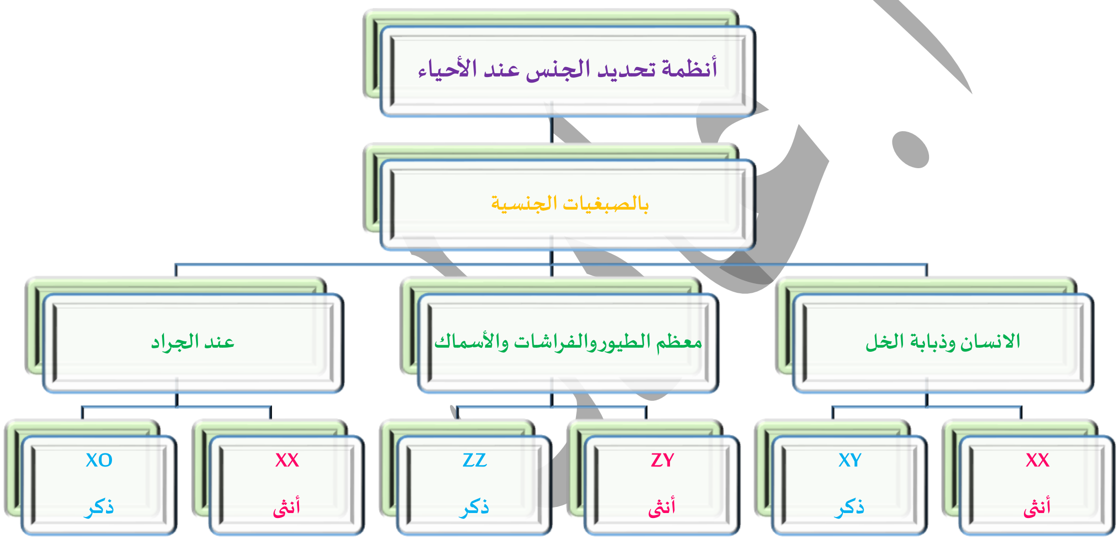
عرف الصبغيات جسمية A: وهي متماثلة عند الذكر والأنثى من حيث الشكل وهي مسؤولة عن ظهور الصفات الجسمية.

عرف الصبغيات جنسية X,Y: وهي مختلفة بين الذكر والأنثى وتحمل مورثات تحدد الصفات الجنسية الأولية فضلاً عن مورثات ترمز الصفات الجسمية أيضاً

يحدد الجس عند الإنسان وذباب الخل والجراد الذكر علل : لوجود نوعين من الاعراس لديه

علل الذي يحدد الجنس عند الطيور والأسماك والفراشات الأنثى ؟ لانها تملك نوعين من الاعراس

<u>هذا لجدول هام</u>



<u>عرف الوراثة المرتبطة بالجنس: هي حالة لأليلات مسؤولة عن صفات جسمية محمولة على الصبغي الجنسي X دون وجود مقابل لها على الصبغي Y وتسمى وراثة مرتبطة بالصبغي الجنسي X (هام).</u>

<u>أهم مثال للوراثة المرتبطة بالجنس: لون العيون لدى ذبابة الخل</u>

عرف الوراثة المتأثرة بالجنس: تكون المورثات المسؤولة عن هذه الصفات محمولة على الصبغيات الجسمية،

علل حيث يعبر النمط متخالف اللواقح عند الذكر بنمط ظاهري مختلف عنه عند الأنثى ؟ يعود ذلك إلى أثر الحاثات الجنسية على عمل المورثات في كلا الجنسين.

<u>أهم مثال لهذه الوراثة: صفة ظهور القرون وانعدامها عند الأغنام.</u>

<u>علل النمط الوراثي Hh يسبب ظهور القرون عند ذكور الأغنام و انعدامها عند الإناث؟</u>

<u>لأن الأليل H المسؤول عن تشكل القرون راجح على الأليل h لدى الذكور(هام).</u>

<u>علل تكون أنثى ذبابة الخل ذات العيون البيض دوماً متماثلة اللواقح؟ لأن صفة لون العيون البيضاء متنحية (هام).</u>

ما هي الصعوبات الكثيرة التي تواجه دراسة الوراثة عند الإنسان (علل صعوبة دراسة الوراثة عند الإنسان)؟

الإنسان غير خاضع للتجريب ولا يمكن عزل سلالات أبوية صافية وقلة عدد أفراد الأسرة وطول عمر الإنسان

يجب حفظ هذا الجدول :

الأفراد	الرمز	الأفراد	الرمز	الأفراد	الرمز
الأنثى	○	الذكر	□	خط التزاوج	———
أنثى مصابة	●	ذكر مصاب	■	جيل الآباء	I
أنثى ناقلة للصفة	◑	ذكر ناقل للصفة	◧	جيل الأبناء	Π

مرض هنتغتون :

يتبع هذا المرض نمط الرجحان التام

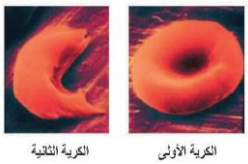
علل الإصابة بمرض هنتغتون ؟ يسبب هذا المرض أليل راجح طافر H محمول على أحد الصبغيات الشفع الرابع وينتج عنه تغيرات تجعل العصبونات في الدماغ فائقة الحساسية للناقل العصبي الغلوتامات مما يؤدي إلى تهتك في هذه العصبونات

ما هي أعراض هذا المرض؟ اضطرابات حركية على شكل حركات مفاجئة وغير متناسقة مع اضطرابات في الذاكرة، يظهر هذا المرض في حوالي سن ال40 سنة

مرض فقر الدم المنجلي :

لصفة خضاب الدم عند الإنسان مورثة واحدة لها أليلان:

1) أليل طبيعي N: ويسبب إنتاج خضاب دم طبيعي وتكون الكريات الحمراء طبيعية قرصية الشكل.
2) أليل طافر S: ويسبب إنتاج خضاب دم منجلي وتكون الكريات الحمراء منجلية الشكل رديئة النقل للأوكسجين ومرونتها قليلة حيث يمكن أن تسد المنطقة الوريدية من الشعيرات الدموية عندما تمر فيها


الكرية الأولى　الكرية الثانية

العلاقة بين N و S رجحان مشترك

وراثة زمر الدم عند الإنسان :

علل تعود وراثة الزمر الدموية عند الانسان إلى نمط الأليلات المتعددة المتقابلة؟ حيث يوجد للصفة الواحدة أكثر من أليلين ضمن التجمع الوراثي للجماعة البشرية، ولكن الفرد الواحد لا يملك سوى أليلين منها فقط وهذه الأليلات نشأت نتيجة سلسلة من الطفرات.

وقد تم تصنيف زمر دم البشر إلى أربع أنواع:

- ✓ الزمرة A: تملك مولدات الضد A على سطح الكرية الحمراء
- ✓ الزمرة B: تملك مولدات الضد B على سطح الكرية الحمراء
- ✓ الزمرة AB: تملك مولدات الضد AB على سطح الكرية الحمراء
- ✓ الزمرة O: لا تملك مولدات ضد

مورثة زمرة الدم لها ثلاث أليلات:

- ✓ الأليل I_A: مسؤول عن تشكيل مولدات ضد A
- ✓ الأليل I_B: مسؤول عن تشكيل مولدات ضد B
- ✓ الأليل i: لا يشكل مولدات ضد (O)

العلاقة بين الأليلات:

- ✓ **الأليل I_A راجح بشكل تام على i (رجحان تام).**
- ✓ **الأليل I_B راجح بشكل تام على i (رجحان تام).**
- ✓ **العلاقة بين I_A وI_B فقط هي رجحان مشترك.**

وراثة عامل الريزوس :

يوجد لهذه الصفة نمطان من الأليلات المتعددة المتقابلة:

- ✓ نمط من الأليلات **الراجحة** يعطي مولد ضد خاص على سطح الكرية الحمراء يرمز له بـ **R**
- ✓ نمط من الأليلات **المتنحية** يعطي مولد ضد خاص على سطح الكرية الحمراء يرمز له بـ **r**

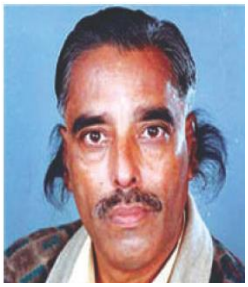
الوراثة المرتبطة بالجنس X

عرف المورثات المرتبطة بالصبغي الجنسي X: هي مورثات لصفات جسمية غالباً محمولة على جزء من الصبغي X وليس لها مقابل على الصبغي Y.

بعض الأمراض الوراثية المرتبطة بالصبغي الجنسي X:

- ❖ الفوال (متنح)
- ❖ الكساح المقاوم لفيتامين D(راجح)
- ❖ وراثة مرض عمى الألوان الجزئي (متنح)
- ❖ العشا الليلي (متنح)

- مرض تصلب المشيمية في العين(متنح)
- الضمور العضلي لدوشين DMP(متنح)
- الناعور(متنح)



عرف المورثات المرتبطة بالصبغي الجنسي Y:

تعود إلى مورثات محمولة على الصبغي الجنسي Y وليس لها مقابل على الصبغي الجنسي X.

مثال: وراثة حزمة الشعر على حافة صيوان الأذن عند الذكر .

الأب الحامل للصفة يورثها إلى جميع أبنائه الذكور علل؟ لأن المورثة المسؤولة عن إظهار هذه الصفة محمولة على الصبغي الجنسي Y الموجود فقط عند الذكر.

لا توجد إناث تمتلك حزمة الشعر على حافة صيوان الأذن علل؟ لأن المورثة المسؤولة عن إظهار هذه الصفة محمولة على الصبغي الجنسي Y ولأن الأنثى لا تملك هذا الصبغي.

عرف الوراثة المرتبطة بالجنس جزئيا ؟

يوجد لهذه الصفة أليل محمول على الصبغي الجنسي X وله مقابل على الصبغي الجنسي Y

مثال: مرض عمى الألوان الكلي، بعض سرطانات الجلد

عرف الوراثة المتأثرة بالجنس ؟

يعبر النمط الوراثي متخالف اللواقح عن نفسه بنمط ظاهري لدى الذكر يختلف عما هو عليه عند الأنثى علل؟ يعود ذلك لتأثير الحاثات الجنسية على عمل المورثات في كلا الجنسين.

مثال: صفة الصلع الجبهي لدى الإنسان

يسبب صفة الصلع الجبهي أليل راجح B محمول على أحد الصبغيات الجسمية ويحدد الأليل المقابل المتنحي b التوزع الطبيعي للشعر عند كلاً من الجنسين.

علل عدم وجود إناث يملكن حزمة شعر على حافة صيوان الأذن؟

لأن المورثة المسؤولة عن إظهار هذه الصفة محمولة على الصبغي الجنسي Y والأنثى لا تملك هذا الصبغي.

علل لا يمكن ولادة طفل زمرته الدموية O لأبوين زمرة أحدهما AB؟

لأن الزمرة O تحتاج لأليلين متنحيين ii وفي الزمرة AB نمطها الوراثي I_AI_B ولا يوجد أي أليل i.

علل الأمراض الوراثية المتنحية المرتبطة بالصبغي الجنسي X تكون شائعة لدى الذكور أكثر من الإناث؟

لأن إصابة الذكر تتطلب أليلاً واحداً متنحياً أما إصابة الأنثى فتتطلب أليلين متنحيين وهذا أقل احتمالاً.

علل تعد وراثة عامل الريزوس لا مندلية؟

لأن وراثة الزمر الدموية عند الإنسان تعود إلى نمط الأليلات المتعددة المتقابلة حيث يوجد للصفة الواحدة أكثر من أليل في حوض

أ.عادل جاسر

الـــــــــــــــــدرس الخامـــــــــــس

➢ عرف الطفرة؟ وما هي أنواعها؟

هي تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي وقد تحدث في الخلايا الجسمية ولا تورث إلى الأجيال التالية وتسمى الطفرات الجسمية، وقد تتناول الأعراس ومولداتها وتورث إلى الأجيال اللاحقة وتسمى طفرات جنسية.

ومن أمثلة ذلك: عمى الألوان الجزئي والضمور العضلي

➢ كيف يتم تصنيف الطفرات من حيث مكان حدوثها؟

قد يكون التغير في نكليوتيد واحد أو أكثر من النكليوتيدات المكونة للDNA أو قطعة كبيرة أو صغيرة من الصبغي وتصنف في مجموعتين: 1- الطفرة المورثية 2- الطفرة الصبغية

أولاً الطفرة المورثية:

➢ عرف الطفرة النقطية؟

هي طفرة تتضمن استبدال أو إضافة أو حذف نكليوتيد أو أكثر في الDNA.

➢ متى وكيف تحدث الطفرة المورثية؟

قد تحدث أثناء عملية تضاعف الDNA في الخلية

➢ ماذا يحدث إذا تقابل أساس الأدينين مع السيتوزين؟ يحدث طفرة.

➢ هل تتوقع حدوث تأثير على تركيب البروتين؟

نعم لأن كل 3 نكليوتيدات ترمز حمضاً أمينياً واحداً من البروتين المتشكل فإذا تغير الأساس الآزوتي يتغير الحمض الأميني المو افق.

➢ عدد بعض أنماط الطفرات المورثية؟

1) الاستبدال: استبدال نكليوتيد بآخر
2) الإدخال: يتم فيها إدخال نكليوتيد أو أكثر
3) الحذف: يتم فيها حذف نكليوتيد أو أكثر

➢ ما هو سبب طفرة فقر الدم المنجلي؟

استبدال في الشيفرة الوراثية السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي حيث يستبدل الأساس الآزوتي الأدينين بالتايمين في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي وتغير نوعية البروتين بسبب تغير أحد الحموض الأمينية حيث حل الفالين محل الحمض الأميني الغلوتاميك.

➢ ما المقصود بطفرة إزاحة الإطار؟

بما أن كل ثلاثية من النكليوتيدات تشكل شيفرة وراثية فإن حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث تغير في المورثة والمرسال mRNA فينتج بروتين جديد مما يؤدي إلى تغيير الصفة الوراثية.

➢ ما المقصود بالطفرات على مستوى الصبغيات؟

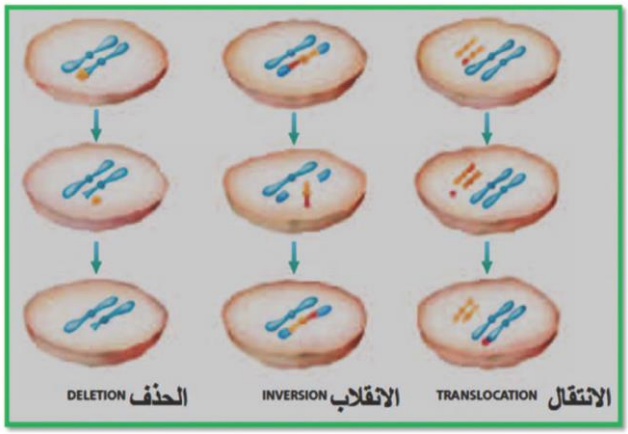
تشير الإحصاءات إلى أن 71% من الإجهاضات العفوية في الأشهر الثلاث الأولى من الحمل وفي 51% في الأشهر التالية من الحمل يكون سببها الاضطرابات الصبغية وتحدث عند أحد الأبوين أو كليهما في أثناء الانقسام المنصف وتشكل الأعراس وخلال المراحل الأولى في التشكل الجنيني.

وتكون الاضطرابات الصبغية: 1- إما على مستوى بنية الصبغي نفسه 2- أو على مستوى عدد الصبغيات

➢ كيف تحدث الاضطرابات البنيوية؟

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

➢ لاحظ الشكل التالي:



من الشكل السابق نستنتج:

❖ في طفرة الحذف: يحدث ضياع للمورثات ويؤدي ذلك إلى غياب بعض الصفات الوراثية.

❖ في طفرة الانقلاب: يتغير الترتيب الخطي للمورثات.

➢ ما المقصود بالانتقال؟

ينتقل جزء من صبغي إلى آخر غير قرين لكن يحدث أحياناً انتقال صبغي بأكمله والتحامه مع صبغي آخر غير قرين.

➢ علل: ولادة أطفال مصابة بمتلازمة داون؟ (هام)

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.

➢ ما المقصود بحالة تعدد الصيغة الصبغية؟

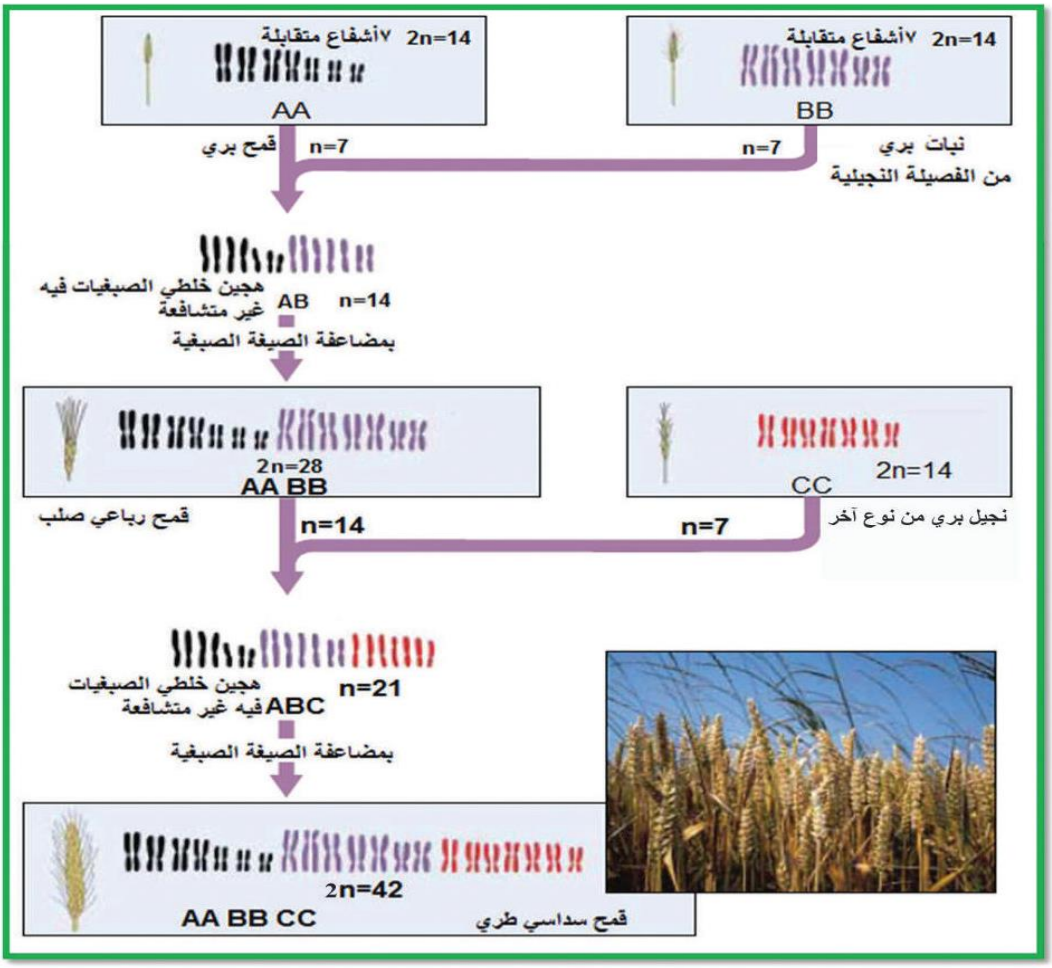
يشمل الخلل في هذه الحالة صبغيات الأعراس 1n وفي حال تعدد الصيغة الصبغية يصبح عدد الصبغيات 3n أو 4n، وتكون معظم حالات الإجهاض في الأشهر الأولى من الحمل لدى الإنسان بسبب تعدد الصيغة الصبغية. (هام أتمتات)

➢ ما المقصود بالتعدد الصبغي الذاتي مع ذكر أمثلة؟

قد يحدث التعدد الصبغي لدى النوع نفسه ويسمى الذاتي، ومثال ذلك: طفرة الزهرة العملاقة في نبات الأنوتيرا، إذ يكون في النبات العادي ذي الأزهار الصغيرة (2n=14) بينما في النبات الطافر (4n=28).

وقد يحدث لدى نوعين مختلفين ويسمى الخلطي، ومثال ذلك: الحصول على القمح الطري المستخدم في الخبز.

➢ لاحظ المخطط الآتي ثم أجب عن الأسئلة:



1- علل يكون الهجين AB عقيماً؟ لعدم تشافع صبغياته.

2- إن مركب الكولشيسين يمنع هجرة الصبغيات في الخلية المنقسمة إلى القطبين، فكيف يصبح الهجين ABخصباً؟

يصبح الهجين خصباً بمضاعفة الصيغة الصبغية وذلك بإضافته مركب الكولشيسين.

➢ ما المقصود بالاختلال للصيغة الصبغية؟

يتمثل بزيادة صبغي واحد أو أكثر (2n+1, 2n+2) أو نقصان صبغي واحد أو أكثر (2n-1, 2n-2).

جاسر

➢ **بعض الحالات الناتجة عن اختلال الصيغة الصبغية للإنسان:**

اسم المتلازمة	الصيغة الصبغية	الأعراض
متلازمة كلاينفلتر:	2n + 1 = 44A + XXY = 47	ذكر يمتلك صفات جنسية ثانوية أنثوية، عقيم، وينخفض إفراز الأندروجينات لديه بسبب وجود صبغي إضافي X.
متلازمة تيرنر:	2n - 1 = 44A + X= 45	أنثى: لا تمتلك صفات جنسية ثانوية طبيعية، قصيرة القامة، لماذا؟
متلازمة ثنائي الصبغي Y:	2n + 1 = 44A + XYY = 47	ذكر طويل القامه، ذكاؤه منخفض يمكن أن يقوم بأعمال عدوانية.
متلازمة داون:	2n + 1 = 45A + XY= 47 2n + 1= 45A + XX = 47 زيادة صبغي على الشفع 21	وجود ثنية إضافية على الجفن العلوي تشبه السلالة المنغولية، وبصمات أصابعهم مختلفة، ويعانون من تأخر عقلي.

أنثى تيرنر: نقص الصبغي الجنسي x والذي يحمل مورثات مسؤولة عن صفات جسمية يؤدي إلى اعتلال عام في الجسم

➢ **كيف أمكن الكشف عن هذه الحالات قبل الولادة؟**

من خلال أخذ عينة من السائل السلوي أو من المشيمة وتحليل صبغيات الخلايا الجينية التي يحتويها ويمكن لهذه الطريقة تحديد أكثر من حالة منها متلازمة داون.

➢ **عدد العوامل المسببة للطفرات؟**

❖ **عوامل فيزيائية:**

1. **الأشعة** ومنها أشعة X وأشعة UV حيث تعمل على زيادة لزوجة السيتوبلاسما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة. (هام جداً) (علل الأشعة من العوامل المسببة للطفرات؟)
2. **الحرارة** تسبب انشطار سلسلتي الDNA عن بعضها وإعادة بناء سلاسل غير نظامية لا تلبث أن تتفكك لتعيد بناءسلاسل جديدة بعضها طافر. (هام جداً) (علل الحرارة من العوامل المسببة للطفرات؟)

❖ **عوامل كيميائية:** أهمها الملونات والصباغات التي تضاف للأطعمة وأملاح المعادن الثقيلة مثل أملاح الرصاص والزئبق والمواد المجودة في دخان السجائر والدهانات والمبيدات الحشرية. (هام جداً)

❖ **تلقائية:** حيث تظهر أغلب الطفرات بشكل تلقائي في أثناء تضاعف الDNA إذ يقوم أنزيم DNA بوليميراز بارتكاب خطأ ما في

أثناء تلك العملية غالباً يتم إصلاحه بواسطة أنزيمات القطع الداخلية وفي حال لم يتم إصلاح الخطأ تحدث الطفرة.

➢ **هل جميع الطفرات ضارة؟**

لا، هناك بعض الطفرات المفيدة:

❖ بعض أنواع البكتيريا الطافرة تسمى جراثيم النايلون تنتج أنزيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات.

❖ بعض أنواع شجر اللوز البرية لا تنتج المادة المرة في بذور اللوز والتي تتحول إلى سانيد سام في الجسم وذلك نتيجة طفرة في المورثة المسؤولة عن إنتاج هذه المادة لدى بعض الأنواع.

❖ تؤدي الطفرات المورثية إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية مما يزيد المخزون الوراثي للجماعة وزيادة التنوع الحيوي.

التقويم النهائي (هام جدا جدا)

أولاً: اختر الإجابة الصحيحة مما يأتي:

1- متلازمة تتمثل بزيادة صبغي واحد في المجموعة 21 هي: (داون – ترنر – كلاينفلتر – فراجيل)

2- إحدى الطفرات التالية تسبب تغير الترتيب الخطي للمورثات: (الانتقال – الحذف – الانقلاب – التعدد الصبغي)

3- النمط XXY يمثل متلازمة: (داون – ترنر – كلاينفلتر – فراجيل)

ثانياً: ماذا ينتج عن كل مما يلي:

1- زيادة صبغي واحد Y عند ذكر الإنسان؟ متلازمة ثنائي الصبغي Y (ذكر طويل القامة – ذكاؤه منخفض – يقوم بأعمال عدوانية).

2- تهجين قمح رباعي 52ص مع نجيل 14ص؟ هجين خلطي الصبغيات فيه غير متشافعة.

3- طفرات الحذف الصبغية؟ طفرات الحذف الصبغية (ضياع المورثات).

4- استبدال النكليوتيد A محل النكليوتيد T في الشيفرة السادسة من مورثة الهيموغلوبين الطبيعي؟ خضاب دم طافر (مرض فقر
الدم المنجلي).

ثالثاً: اكتب المصطلح العلمي الموافق لكل مما يأتي:

1- تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي: الطفرة

2- أنزيمات تعمل على إصلاح الطفرات المورثية في أثناء تضاعف الDNA: أنزيمات القطع الداخلية

رابعاً: أعط تفسيراً علمياً لكل مما يأتي:

1- لبعض أنواع البكتيريا الطافرة أهمية بيئية؟ لأنها تخلصنا من بعض النفايات مثل جراثيم النايلون التي تنتج أنزيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات.

2- تؤدي الطفرات المورثية إلى زيادة المخزون الوراثي للجماعة؟ لأنها تؤدي إلى تشكيل العديد من الأليلات الوراثية.

3- تسبب طفرات إزاحة الإطار تشكل بروتين غير وظيفي؟ لأن كل حذف أو إضافة نكليوتيد على الشيفرة الوراثية يسبب تغير في المورثة والRNA المرسال فينتج بروتين جديد مما يؤدي لتغير الصفة الوراثية.

4- تعد الأشعة من العوامل المحرضة للطفرات؟ لأن الأشعة تعمل على زيادة لزوجة السيتوبلاسما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة.

أ.عادل جاسر

الـــــــــــــــدرس الســــــــــادس

➢ ما المقصود بالهندسة الوراثية؟

هي مجموعة تقانات حيوية تتناول نقل مورثة أو مورثات من كائن لآخر بغرض تعديل مادته الوراثية وإعطائه صفة جديدة لم تكن فيه، وفي أوائل الثمانينات من القرن العشرين استطاع العلماء الحصول على هرمون النمور البقري BGH بتقانات الهندسة الوراثية.

➢ ما هي مراحل العمل للوصول إلى إنتاج بروتين BGH؟ (هام ترتيب)

1- قطع المورثة بوساطة أنزيم قطع فتتشكل نهايات لزجة في أماكن القطع.
2- يتم قطع البلاسميد بأنزيم القطع المستخدم في قطع المورثة BGH.
3- توضع المورثة المعزولة مع البلاسميد في أنبوب اختبار لتتلاءم النهايات اللزجة ويتشكل بلاسميد مؤشب بواسطة أنزيم ربط.
4- يدخل البلاسميد المؤشب إلى جرثوم حاضن
5- تتكاثر الجراثيم وبداخلها البلاسميدات لتضع ملايين النسخ من BGH.
6- تنتج الجراثيم كميات كبيرة من البروتينات.
7- تستخلص البروتينات وتنقى وتحقن في الأبقار لزيادة إنتاج الحليب.

➢ ما هي العوامل التي تتطلبها الهندسة الوراثية؟

1- ناقل وهو DNA حلقي من خلية جرثومية لإدخال المورثة المرغوبة يسمى البلاسميد.
2- أنزيم قطع لفتح البلاسميد وقطع المورثة.
3- أنزيم ربط يربط الDNA المورثة مع الDNA البلاسميد.
4- جرثوم حاضن لإدخال البلاسميد المؤشب

➢ عدد أهم النواقل المستخدمة في الهندسة الوراثية؟ (هام)

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

➢ للهندسة الوراثية تطبيقات هامة جداً لحياتنا، اذكر بعضاً منها؟

1- استطاع العلماء الحصول على الأرز الذهبي الذي ينتج كميات أكبر من البيتاكاروتين (وهذا ما يجعل لونه ذهبياً) مما يزيد كمية فيتامين A، ما أهمية ذلك في الرؤية؟ يشكل فيتامين A طليعة الأصبغة الحساسة للضوء في الخلايا البصرية.
2- من أكثر تطبيقات الهندسة الوراثية في الزراعة وإلى الآن هندسة المحاصيل ومن أكثر الصفات التي تم نقلها إلى المحاصيل الحقلية هي:

- مقاومة أو تحمل المبيدات الحشرية

- مقاومة أو تحمل الحشرات
- مقاومة أو تحمل الفيروسات

➢ كيف تصبح النباتات مقاومة للحشرات دون رش المبيدات الحشرية، ما أهمية ذلك على صحتنا؟

❖ يتم إنتاج نباتات ذرة تقتل الحشرات وتتغذى عليها.

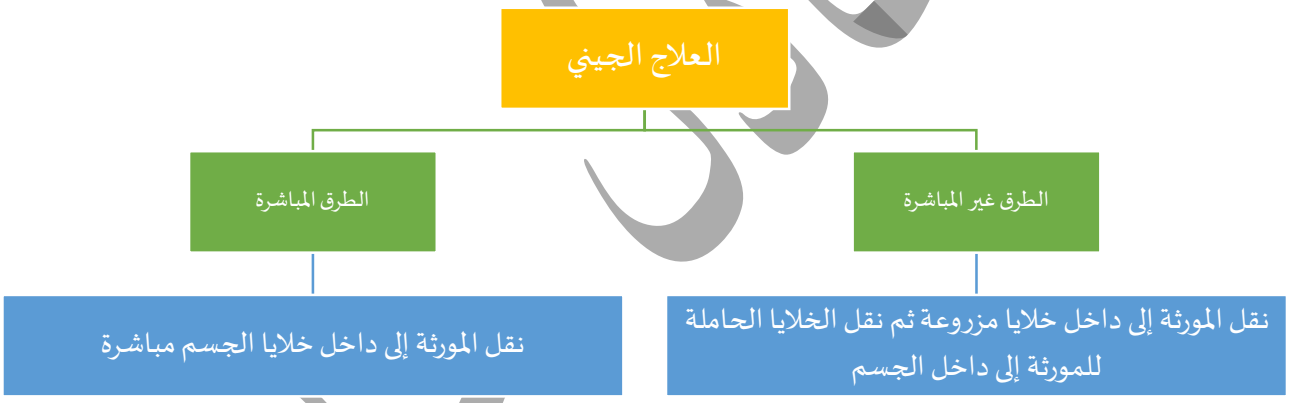
❖ تنتج بكتريا عصوية Bacillus أُخذت من التربة بروتيناً يقتل يرقات حفار الذرة حيث أدخلت المورثة التي تشرف على تركيب هذا البروتين في خلايا الذرة وتنتج خلايا الذرة البروتين الذي يقتل حفار الذرة.

❖ تقتل أنسجة نبات الذرة المعدلة وراثياً يرقات فراشات الحفار عندما تتغذى عليها.

➢ هل بإمكان الهندسة الوراثية تعديل مورثات البشر؟ أي استبدال الأليلات المرضية أو غير الوظيفية باستخدام أليلات صحيحة ووظيفية؟

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 الDNA وتبلورت فكرة العلاج الجيني وذلك بإدخال مورثة تعمل بدل المورثة غير الوظيفية أو بإسكان مورثة غير طبيعية (معيبة).

➢ لاحظ الشكل والذي يوضح آلية العمل:



➢ إن إدخال المورثة في المكان الصحيح أمر مهم، لكن الأهم كيف يمكن تفعيل أو كبح المورثة في الوقت والمكان المناسبين؟

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

➢ ما هي الأفق العلاجية المستقبلية في الهندسة الوراثية؟

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 المنشطة للخلايا اللمفية المقاومة للسرطان وتقوم هذه الخلايا نفسها بتفعيل الخلايا التائية التي تهاجمها مما يقوي الاستجابة المناعية ضد خلايا الورم.

التقويم النهائي (هام جدا)

أولاً: أصحح ما وضع تحته خط في العبارات التالية:

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

لأنه يتعرف على تسلسل محدد من النكليوتيدات يجب أن يتو افر في DNA المورثة وDNA البلاسميد.

2- في علاج السرطان بتقنية الهندسة الوراثية يتم تعديل المادة الوراثية للخلية المناعية.

للخلية السرطانية لتنتج أحد عوامل النمو المنشطة للخلاية اللمفية المقاومة للسرطان.

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

4- تزرع الجرثومة التي تنتج بروتيناً ساماً لحفار الذرة في خلايا النبات. المورثة

ثانياً: اكتب المصطلح العلمي الموافق لكل مما يأتي:

1- بلاسميد ينتج من ربط المورثة المرغوبة مع DNA حلقي من الجرثوم: البلاسميد المؤشب

2- بلاسميدات مندمجة مع DNA الفيروس: الكوزميدات

3- العلاج الذي يتم فيه زراعة مورثات صحيحة وتنظيم عملها: العلاج الجيني

رابعاً: أعط تفسيراً علمياً لكل مما يأتي:

1- تمكن الهندسة الوراثية الإنسان من الحد من تلوث المياه الجوفية والتربة؟ بإنتاج نبات 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 انتشار عدوى الإيدز؟يتم علاج الإيدز عن طريق التعديل المورثي للخلايا التائية المساعدة بحيث تغير المستقبلات النوعية للفيروس على غشاءالخلية المصنفة فلا يتمكن من مهاجمتها.

3- يمكن التحكم بزيادة أو إنقاص معدل نسخ المورثة للmRNA؟ عن طريق بروتينات معينة بعضها ينشط عملية النسخ وبعضها يوقف عملية النسخ عن طريق التأثير على أنزيم RNA بوليميراز.

4- يستطيع الأرز الذهبي تحسين الأداء البصري للعين وتقليل مشكلة العمى؟لأن الأرز الذهبي ينتج كمية أكبر من البيتاكاروتين مما يزيد من كمية فيتامين A الذي يعد طليعة الأصبغة الحساسة للضوء للخلايا البصرية.

عادل جاسر

القاعدة الوحيدة الأولى :

الصفة المتنحية دوما سلالة صافية ..... aa /bb الخ

القاعدة الوحيدة الثانية :

إذا كانت الأفراد الناتجة ١٠٠% منها تحمل الصفة الراجحة فالفرد الحامل للصفة الراجحة في الآباء سلالة صافية

القاعدة الوحيدة الثالثة :

إذا ظهرت الصفة المتنحية في الأبناء فالصفة الراجحة في الآباء سلالة هجينة

القاعدة الوحيدة الرابعة :

في الهجونة الثنائية أينما وجدت (إنسان ، نبات، صفات مرتبطة بالجنس، صفات متأثرة بالجنس) ندرس كل صفة على حدى (مندرس صفة صفة)

القاعدة الوحيدة الخامسة :

في مسائل الهجونة الثنائية وعند تزويج أفراد الجيل الأول من بعضهم هناك طريقتان للحل إما مربع بينيت أو جدول الصيغة العامة الذي يحوي: (النمط الظاهري والنمط الوراثي والنسب الظاهرية والنسب الوراثية لأفراد الجيل الثاني)

القاعدة الوحيدة السادسة :

شروط كتابة نسبة الرجحان في مسألة الوراثة: ١-أن يكون الأبوان متشابهين ظاهريا ٢-أن يكون الأبوان كلاااهماااا متخالف اللو اقح(هجين)

القاعدة الوحيدة السابعة :

نسبة الرجحان في الرجحان التام 3:1 وفي الرجحان غير التام والمشترك1:2:1 وفي المورثات المتتامة نبات الذرة 9:7 وفي الحجب ونبات الكوسا 12:3:1 وفي المورثات المميتة 1:2

القاعدة الوحيدة الثامنة :

يجب حفظ أمثلة الدرس الثاني حفظا بصميا للغاية لأنوا بيجو نفسهم

أ.عادل جاسر

الفاعرة الزوجية الخامسة :

العبوريحدث عند إناث الجيل الأول من ذباب الخل عند التهجين مع ذكرضامرأسود وينتج لدينا ٤ احتمالات أما ذكورالجيل الأول فلا يحدث لديهم عبور

الفاعرة الزوجية العاشرة :

ينبغي التمييزبين رموز الذكوروالإناث عند الإنسان وذباب الخل XX أنثى و XY ذكر أما عند الطيوروالاسماك والفراشات الذكر ZZ والانثى ZW وw دوما جنبه 0 أما عند الجراد الذكر XO والانثى XX

الفاعرة الزوجية الحادية عشر :

إذا دلت نتائج المسألة على جنس وصفة مرتبطة به فالمسألة مرتبطة بالجنس (فكان من بين النو اتج ذكورتحمل صفة كذا و إناث تجمل صفة مذا)

الفاعرة الزوجية الثانية عشر :

في الوراثة عند الانسان وعند استعمال شجرة النسب يجب ذكرسطر الأولاد

الفاعرة الزوجية الثالثة عشر :

في الوراثة المرتبطة بالجنس (إنسان طيورأسماك قرود أيا كان) أو مسائل الشجرة يجب دوما تعليل اختيارك لنمط الفرد متخالف اللو اقح وعليه ١٠ علامات من المسألة

الفاعرة الزوجية الرابعة عشر:

يجب تمييزفيما إذا كان المرض مرتبط بالجنس أو لا وإذا كان متنحي أم راجح لأن المسألة تختلف ١٨٠ درجة

الفاعرة الزوجية الخامسة عشر:

إذا كان الأبوين سليمين من المرض وجاء ابن مصاب فالمرض متنح

الفاعرة الزوجية السادسة عشر :

إذا كان الأبوين مصابين بالمرض وجاء ابن سليم فالمرض راجح

الفاعرة الزوجية السابعة عشر :

إذا كانت الذكور مصابة أكثر من الإناث فالمرض مرتبط ب xومتنح (الناعوروالفوال والحثل العضلي وعمى الألوان الجزئي والعشا الليلي وتصلب مشيمية العين)

الظاهرة الوراثية الخامسة عشر :

إذا كانت الإناث مصابة أكثر من الذكورفالمرض مرتبط ب x وراجح (كساح مقاوم فيتامين d)

الظاهرة الوراثية السادسة عشر :

عند الهجونة الثنائية يجب ذكر نمط الرجحان لكل صفة على حدا (صفة اللون رجحان تام وصفة الحجم رجحان غير تام) كمثال

الظاهرة الوراثية الفردية :

الذكر المصاب بمرض مرتبط بالصبغي y يورث المرض لجميع أبناءه الذكوروﻻ يوجد إناث مصابة(حزمة الشعر على حافة الصيوان) والأمراض المرتبطة بالجنس جزئيا هما (الصلع عند الإنسان والقرون عند الأغنام حيث يكون النمط متخالف اللو اقح مختلف ين الذكر والأنثى بسبب تأثير الحاثات الجمسية على عمل المورثات)

ملاحظة: هذه القواعد مشروحة بالتفصيل مع كيفية استخدامها في المسائل في مكثفة الوراثة المنشورة مجانا على قناتي على يوتيوب*

https://youtube.com/playlist?list=PLbru8zs0E-pyXwTYaLMpSn5wC0FvjzdkJ&si=cPea4hKxNzKbCo9W

رابط تحميل نوطة الوراثة الشاملة على تلجرام مجانا

https://t.me/AJbiohack/3277

ملاحظة :كل ما وضع تحته خط هام جدا

لا تنسوني من صالح دعائكم

أ.عادل جاسر