الطفرات

الطفرة: تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي

العوامل المسببة للطفرات

عوامل فيزيائية

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

عوامل كيميائية

أهمها الملونات والصباغات التي تضاف للأطعمة وأملاح المعادن الثقيلة من مثل أملاح الرصاص والزئبق والمواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات والمبيدات الحشرية

عوامل تلقائية

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

بعض الطفرات المفيدة

- بعض أنواع الجراثيم الطافرة تسمى جراثيم النايلون تنتج أنظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات
- 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
- تؤدي الطفرات المورثية إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية مما يزيد المخزون الوراثي للجماعة وزيادة التنوع الحيوي

تصنف

حسب نوع الخلايا المتأثرة إلى

- **طفرات جسمية**: تحدث في الخلايا الجسمية ولا تورث للأجيال التالية
- **طفرات جنسية**: تتناول الأعراس ومولداتها وتورث إلى الأجيال اللاحقة
  - أمثلة: عمى الألوان الجزئي، والضمور العضلي

حسب مكان حدوثها إلى

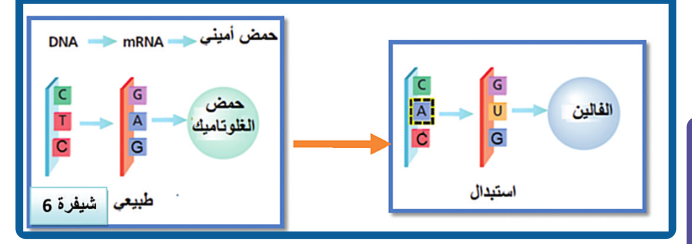
الطفرات المورثية (الطفرات النقطية)

تتضمن استبدال أو إضافة أو حذف نكليوتيد أو أكثر في الـ DNA (نكليوتيد أو أكثر من النكليوتيدات المكونة لـ DNA) وتسمى بالطفرة النقطية قد تحدث في أثناء عملية تضاعف الـ DNA في الخلية

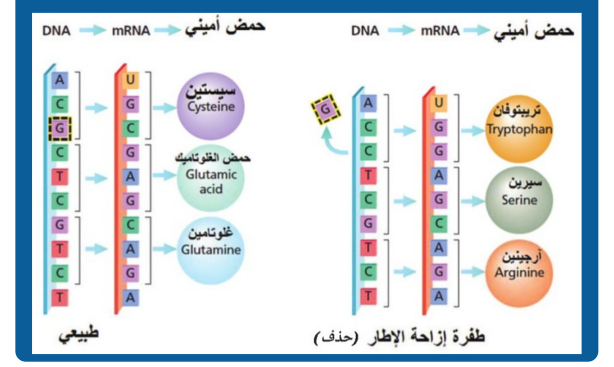
بعض أنماط الطفرات المورثية

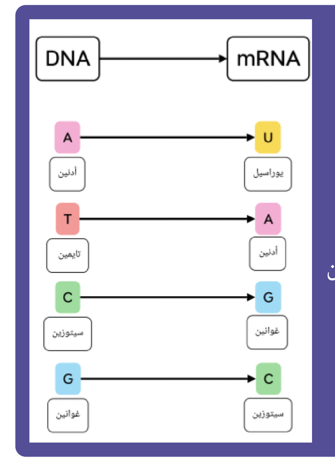
- **الاستبدال**: استبدال نكليوتيد بآخر
  - مثال: طفرة فقر الدم المنجلي
  - تم استبدال الأساس الآزوتي الأدنين بالتايمين* في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي فتغير أحد الحموض الأمينية حيث حل الفالين محل الحمض الأميني الغلوتاميك مما أدى إلى تغير نوعية البروتين والإصابة بفقر الدم المنجلي

    * كان تايمين صار أدنين



- **الإدخال**: يتم فيه إدخال نكليوتيد أو أكثر
- **الحذف**: يتم فيه حذف نكليوتيد أو أكثر
  - (الإدخال والحذف) تسمى طفرات إزاحة الإطار
  - بما أن كل ثلاثة نكليوتيدات تشكل شيفرة وراثية فإن حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث تغير في المورثة والمرسال mRNA فينتج بروتين جديد مما يؤدي إلى تغيير الصفة الوراثية





- ماذا يحدث إذا تقابل أساس الأدنين مع السيتوزين؟
  - طفرة
- هل تتوقع حدوث تأثير على تركيب البروتين؟ ولماذا؟
  - نعم لأن كل 3 نكليوتيدات ترمز حمضاً أمينياً واحداً من البروتين المتشكل فإذا تغير الأساس الآزوتي يتغير الحمض الأميني الموافق

الطفرات على مستوى الصبغيات (الطفرات الصبغية / الاضطرابات الصبغية)

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 ويكون التغير في قطعة صغيرة أو كبيرة من الصبغي

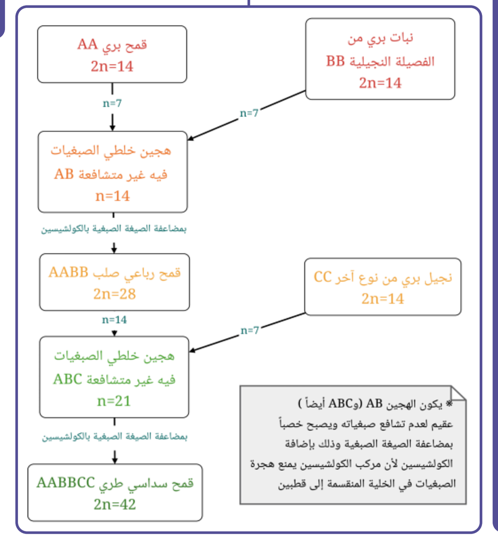
الاضطرابات على مستوى العدد الصبغي

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

- **التعدد الصبغي الذاتي**: يحدث لدى النوع نفسه
  - مثل: طفرة الزهرة العملاقة في نبات الأنوتيرا (زهرة الربيع المسائية) إذ يكون في النبات العادي ذي الأزهار الصغيرة (2n = 14) بينما في النبات الطافر كبير الأزهار (4n = 28)
  - ※ لقد لاحظ العالم دوفريز عام 1901م ظهور صفة جديدة (وهي الأزهار الكبيرة) بشكل مفاجئ في نبات الأنوتيرا فاقترح مفهوم الطفرة

- **التعدد الصبغي الخلطي**: يحدث لدى نوعين مختلفين
  - مثل: نبات القمح الطري المستخدم في الخبز



اختلال الصيغة الصبغية

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

- **متلازمة كلاينفلتر**: 2n+1=44A+XXY=47
  - ذكر يمتلك صفات جنسية ثانوية أنثوية وعقيم وينخفض إفراز الأندروجينات لديه بسبب وجود صبغي إضافي X
- **متلازمة تيرنر**: 2n-1=44A+X=45
  - أنثى لا تمتلك صفات جنسية ثانوية طبيعية وقصيرة القامة

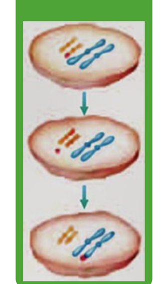
- **متلازمة ثنائي الصبغي Y**: 2n+1=44A+XYY=47
  - ذكر طويل القامة وذكاؤه منخفض يمكن أن يقوم بأعمال عدوانية
- **متلازمة داون**: 2n+1=45A+XY=47 ، 2n+1=45A+XX=47 ، زيادة صبغي على الشفع 21
  - وجود ثنية إضافية على الجفن العلوي تشبه السلالة المنغولية وبصمات أصابعهم مختلفة ويعانون من تأخر عقلي

يمكن الكشف عن هذه الحالات (حالات اختلال الصيغة الصبغية) قبل الولادة وذلك من خلال أخذ عينة من السائل السلوي أو من المشيمة وتحليل صبغيات الخلايا الجنينية التي يحتويها ويمكن لهذه الطريقة تحديد أكثر من 20 حالة، منها متلازمة داون

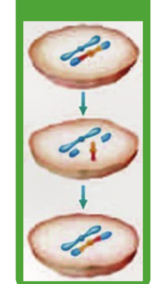
الاضطرابات البنيوية (على مستوى بنية الصبغي نفسه)

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

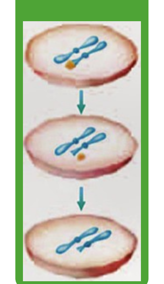
- **الانتقال**



  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 21 والتحم مع صبغي من الشفع 14 ليصبح عدد صبغيات الأنثى 45 وتعطي هذه الأنثى نمطين من الأعراس طبيعية وغير طبيعية مما قد يؤدي إلى ولادة أطفال مصابة بمتلازمة داون
- **الانقلاب**



  يتغير الترتيب الخطي للمورثات
- **الحذف**



  يحدث ضياع للمورثات ويؤدي ذلك إلى غياب بعض الصفات الوراثية

عبدالعزيز قواس