العلوم الحياتية

المستوى الثالث

المنهاج الوطني



الأستاذ
ياسر أحمد العلي
0788123290

الأحياء ياسر أحمد العلي

عزيزي الطالب: اطلب C.D. و الذي يحتوي على الفديو لشرح المادة مع الدوسية .

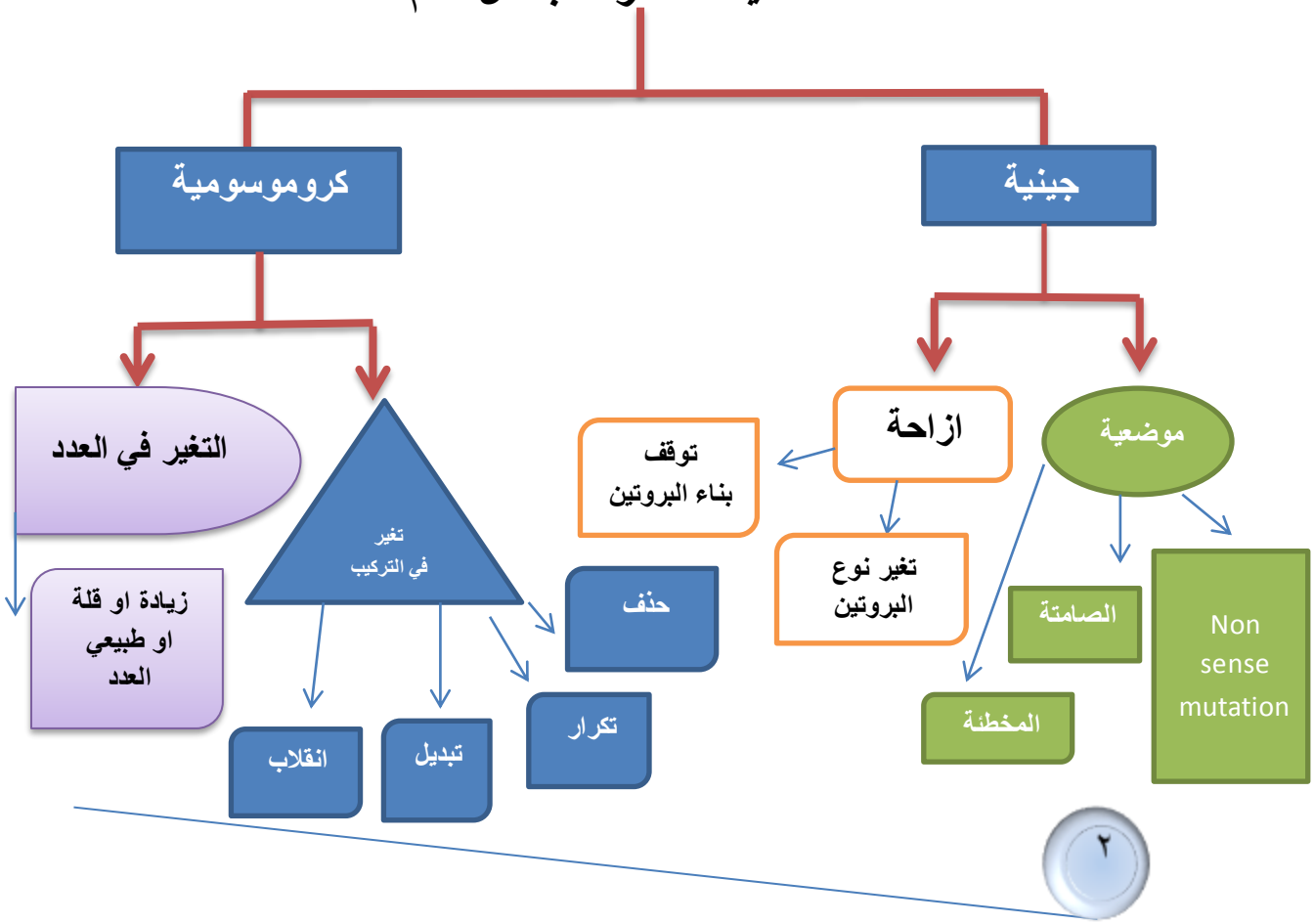
يجب على الطالب ان يكون عارفا بالية بناء البروتين (النسخ و الترجمة)من المستوى الثاني لمادة العلوم الحياتية (المنهاج الجديد).
*المادة الوراثية مهمة في عملية بناء البروتين في اجسام الكائنات الحية .
*ان أي تغيير يحدث على المادة الوراثية يؤدي الى اختلال في عملية بناء البروتين وهو ما يؤدي الى حدوث الطفرات .

تختلف انواع الطفرات اعتمادا على :

نوع الخلايا التي تحدث فيها
١-في الجاميتات ،او الخلايا المنتجة للجاميتات (وتكون متوارثة، بمعنى من جيل الى الجيل التالي)
٢-في الخلايا الجسمية (تكون غير متوارثة ،بمعنى بقائها داخل جسم الشخص)

العامل المسبب للطفرة
١-طفرة تلقائية
*حدوث خطأ في تضاعف المادة الوراثية DNA .
*تحدث في البكتيريا و الفايروسات .
٢-غير التلقائية
تحدث بسبب تعرض خلايا الكائن الحي لعوامل مختلفة منها :
*العوامل الفيزيائية
أ-امثلتها الاشعة السينية و اشعة جاما و اشعة الشمس (التي تحتوي على الاشعة فوق البنفسجية).
ب-تعمل على احداث الطفرات وبشرط(التعرض لها لفترات طويلة).
ج-مثالها سرطان الجلد.
*العوامل الكيميائية
امثلتها ألياف الاسبست ،المواد الموجودة في دخان السجائر و الدهانات ،بعض الملوثات مثل الرصاص و الكادميوم و الغازات المنبعثة من عوادم السيارات و المصانع ،المبيدات الحشرية و الفطرية

تصنيف الطفرات بشكل عام



سؤال: سبب عدم ظهور طفرة عند ابناء شخص لديه طفرة في خلايا الرئتين ؟ لان الطفرة في الخلايا الجسمية والتي لا تورث .

سؤال :تعرض غزال للأشعة فوق البنفسجية ، فظهرت طفرة في شبكة عينه .اي العبارات الاتية غير صحيحة:

أ-قد تؤدي الطفرة الى حدوث سرطان الشبكية . ب- قد تؤثر الطفرة في عمل الخلايا . ج-ستورث الطفرة الى الابناء .

د-قد تؤثر الطفرة في شكل الخلايا . (الجواب هو ج)

الطفرات الجينية (شرح وتفصيل)

أي تغير في تسلسل القواعد النتروجينية على مستوى الجين ،هي على نوعين :

((((((اولا الموضعية))))))

١-لماذا سميت موضعية ؟ لأنها تحدث في موقع معين من الجين .

٢-كيف تحدث هذه الطفرة؟

الخطوة الاولى : من خلال استبدال زوج او بضع ازواج من القواعد النتروجينية في جزيئة DNA .

الخطوة الثانية : تغير كودون او بضعة كودونات في جزيئة RNA_M المنسوخة .

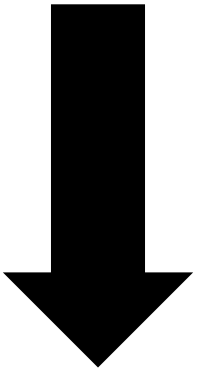


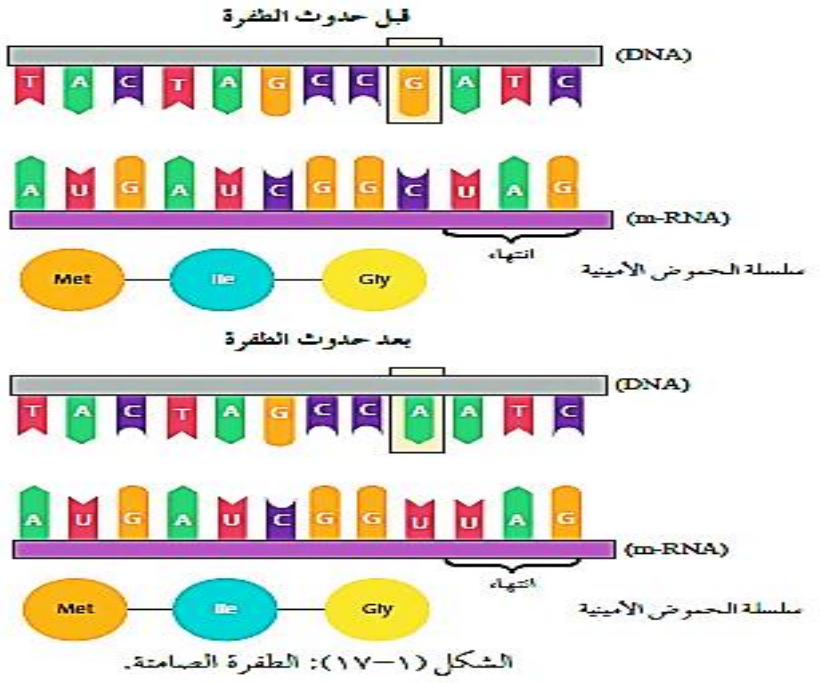
الشكل (١-١٦): الطفرة الموضعية.

٣-ما نواتج هذه الطفرة؟

الناتج الاول: (الطفرة الصامتة) ، تغير كودون الى كودون اخر يترجم الى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين (لا يطرأ تغير على نوع البروتين الناتج) ← لذلك سميت بالطفرة الصامتة .

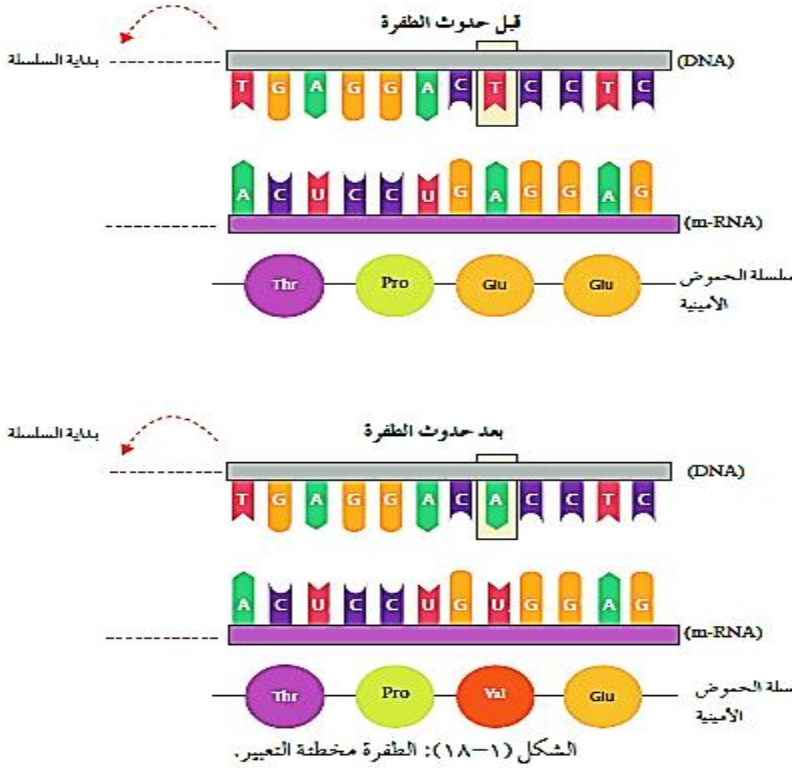
كما في الشكل ادناه :





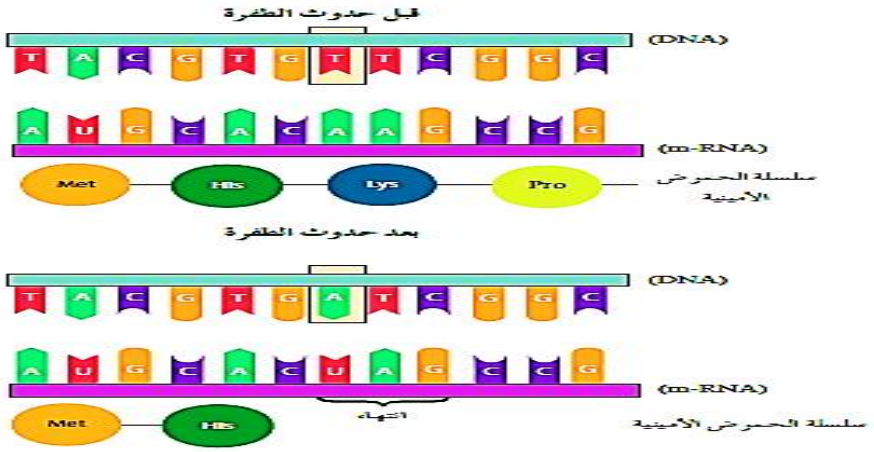
الشكل (١-١٧): الطفرة الصامتة.

الناتج الثاني : تغير الكودون الى كودون اخر يترجم الى حامض اميني جديد ،يختلف عن الحامض الاميني للكودون الاصلي. مثالها الطفرة المسببة للانيميا المنجلية (سميت هذه النتيجة باسم الطفرة مخطئة التعبير بسبب انها تسبب الخطأ في التعبير الجيني) ،كما في الشكل ادناه



الشكل (١-١٨): الطفرة مخطئة التعبير.

الناتج الثالث : تغير الكودون الى كودون وقف الترجمة ،
ما النواتج من هذه الخطوة ؟(انتاج الخلية لبروتين غير مكتمل _ناقصا).
سؤال: سبب تسمية نواتج هذه الطفرة بالبروتين الناقص؟ (لفقدانه مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه)
سؤال: لماذا سميت هذه الطفرة باسم (nonsense mutation) ؟ لانها تحول دون حدوث تعبير جيني كامل .
كما في الشكل ادناه :

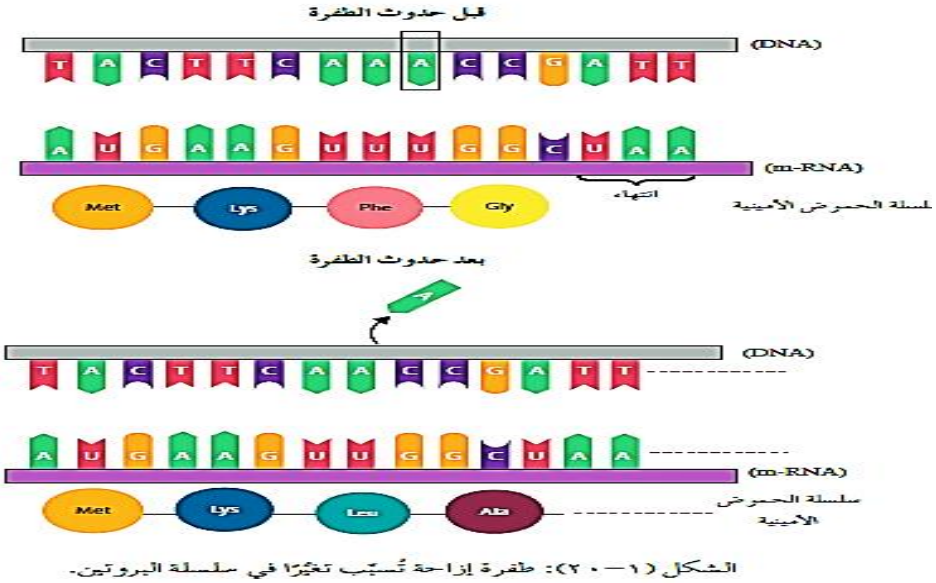


الشكل (١ — ٩ ١): الطفرة غير المُعبّرة.

الطفرات الجينية (شرح وتفصيل)

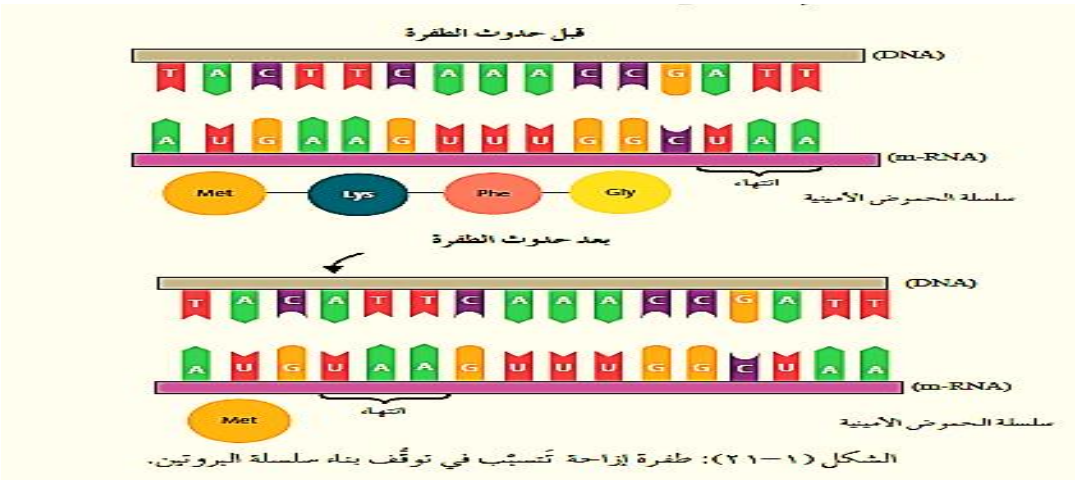
((((((ثانيا الازاحة))))))

١-كيف تحدث ؟ اما بأضافة او حذف زوج او اكثر من القواعد النتروجينية في الجين .
٢- ما الناتج النهائي ؟ ازاحة للكودونات على شريط $_{M}RNA$ المنسوخ ،وهي على نوعين :
اولا :حدوث تغير كبير في الكودونات .
سؤال :وماذا يعني لو حدث تغير كبير في الكودونات ؟ يعني تغير في سلسلة البروتين الناتج ،كما في الشكل ادناه .



الشكل (١ — ٠ ٢): طفرة إزاحة تُسبّب تغيّرًا في سلسلة البروتين.

ثانيا : توقف بناء سلسلة البروتين ؟ علل (الجواب /حدوث التغير في احد الكودونات ليصبح كودون التوقف) كما في الصورة



الشكل (١-٢١): طفرة إزاحة تتسبّب في توقّف بناء سلسلة البروتين.

الاختلالات الناتجة من الطفرات الجينية

اسم الاختلال	وصف الاختلال و ابرز اعراضه	موقع حدوث الطفرة
التليف الكيسي	**الوصف:** الصعوبة في التنفس و الهضم. **نتيجة:** وجود مخاط كثيف و لزج. **الموقع:** الرئتين و القناة الهضمية واعضاء اخرى.	**الزوج الكروموسومي رقم (٧)**
فنيل كيتونوريا	**الوصف:** حدوث خلل في ايض الحمض الاميني فينل الانين في الجسم، **نتيجة الاصابة:** تراجعا في قدراته العقلية. **العلاج:** خضوع الشخص المصاب لنظام غذائي خال من فينل الانين	**الزوج الكروموسومي رقم (١٢)**
نزف الدم – A (الناعور)	**الوصف:** خلل في انتاج عامل التخثر (VIII) **النتيجة :** استمرار النزف بسبب : *تلقائيا . *بسبب العملية الجراحية .	**الكروموسوم الجنسي (X)**

الطفرات الكروموسومية (الشرح والتفصيل)

تنتج من التغير في تركيب الكروموسوم او عددها في الخلية ،وهي على نوعين

اولا : الطفرة الناتجة من التغير في تركيب الكروموسوم :

١-سبب الطفرة (تغير في بنية الكروموسوم او تغييره) وهم (الحذف ، التكرار ، تبديل الموقع، القلب(الانقلاب))

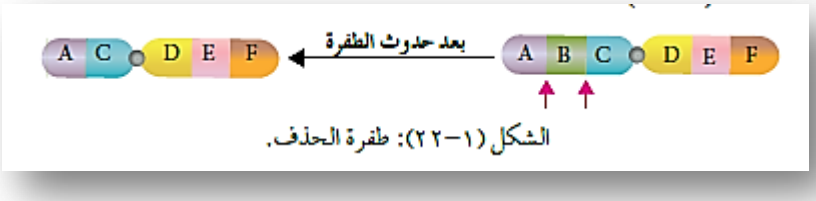
٢-تفصيل الانواع اعلاه :

اولا الحذف :

***متى يحدث ؟ ١- عند ازالة جزء من الكروموسوم . ٢- التحام الاجزاء المتبقية من الكروموسوم معا .**

***ما نواتج الحذف؟ ١- نقص في طول الكروموسوم . ٢- نقص في عدد الجينات التي يحملها الكروموسوم .**

***مثال : كما في الصورة ادناه**



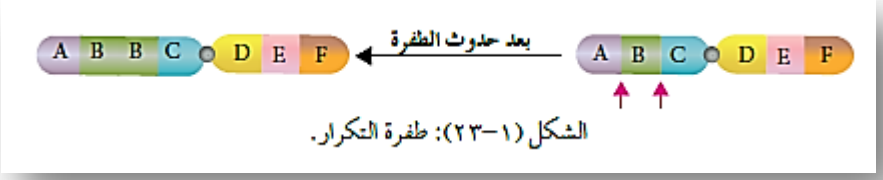
الشكل (١-٢٢): طفرة الحذف.

ثانيا التكرار:

***متى يحدث؟ ١- عندما ينقطع جزء من الكروموسوم . ٢- يرتبط بالكروموسوم المماثل له .**

***ما نواتج التكرار؟ يصبح لدى الكروموسوم المماثل الناتج جزء مكرر اضافي .**

***مثال : كما في الصورة ادناه**



الشكل (١-٢٣): طفرة التكرار.

ثالثا تبديل الموقع :

***متى يحدث ؟ ١- عند قطع جزء من كرموسوم . ٢- انتقال الجزء المقطوع الى كرموسوم غير مماثل للكروموسوم الاول.**

***ما نواتج تبديل الموقع ؟ تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة .**

***مثال :كما في الصورة ادناه**

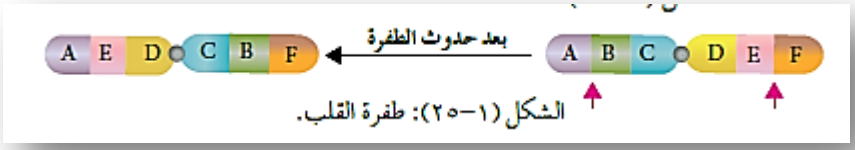


رابعا القلب (الانقلاب) :

***متى يحدث؟ ١- انفصال قطعة من الكروموسوم . ٢- ارتباطها مرة اخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصالها**

***ما النواتج الانقلاب ؟ عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم .**

***مثال : كما في الصورة ادناه**



الشكل (١-٢٥): طفرة القلب.

ثانيا :الطفرات الكروموسومية الناتجة عن تغيير في عدد الكروموسومات

١- ماذا تعني الطفرة اعلاه ؟ اختلالا في عدد الكروموسومات داخل خلايا الكائن الحي .

٢- ما اسباب حدوث الطفرة اعلاه ؟

اولا : عدم انقسام السيتوبلازم في اثناء الانقسام الخلوي (كما في النباتات) .

ثانيا :عدم انفصال الكرموسومات المتماثلة (اوالكروموسوم عن المماثل له) اثناء الانقسام المنصف،

" النتيجة انتاج جاميتات ناقصة او زائدة فيها عدد الكروموسومات (N-1 ، N+1)" .

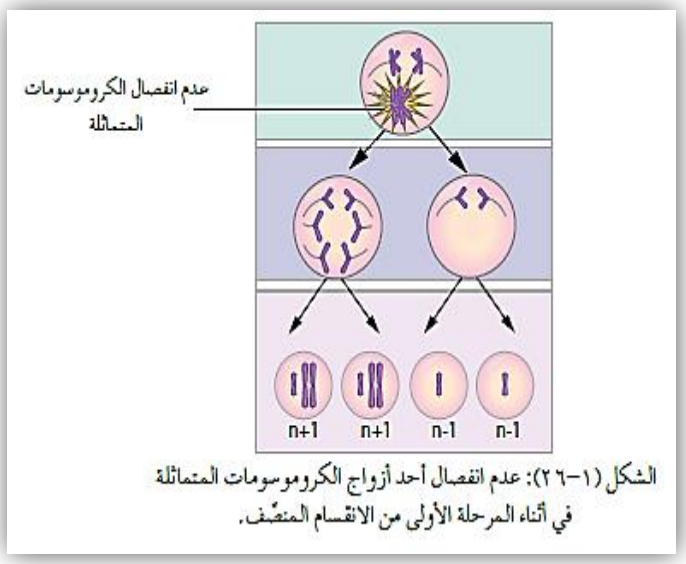
" يحدث في المرحلة الاولى من الانقسام المنصف "

ثالثا :عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة (او الزوج من الكروماتيدات) اثناء الانقسام المنصف ،

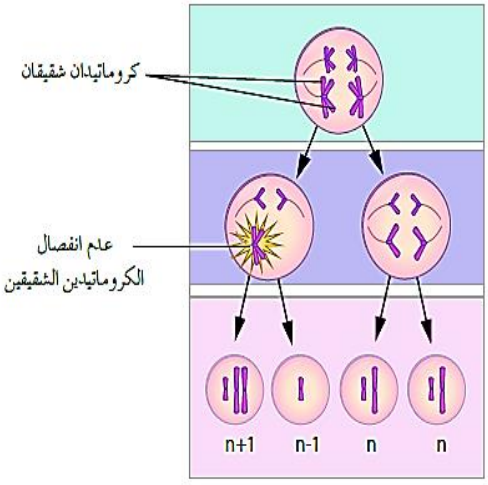
"النتيجة انتاج جاميتات ناقصة او زائدة او طبيعية عدد الكروموسومات (N-1 ، N+1 ، N) " .

"يحدث في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف " .

المثال في الصورة ادناه



الشكل (١-٢٦): عدم انفصال أحد أزواج الكروموسومات المتماثلة في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصّف.



الشكل (١-٢٧): عدم انفصال الكروماتيدين الشقيقين في أحد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصّف.

نواتج الطفرة الكروموسومية
الناتجة عن التغير في عدد الكروموسومات الجسمية

اسم الاختلال	وصف الاختلال	التغير في العدد الكروموسومي	العدد الكلي داخل الخلية للكروموسومات
متلازمة داون	١-قدرات عقلية محدودة. ٢-ملامح الوجه المختلفة عن الوجه الطبيعي. ٣-انثناء في الجفن العلوي. ٤-قامة قصيرة ممتلئ . ٥-مشكلات في القلب لدى بعض الاشخاص.	اضافة الكروموسوم الى الزوج رقم (٢١)	٤٧ كرموسوم
متلازمة بتاو	١-تشوهات في الاعضاء الداخلية. ٢-قدرات عقلية محدودة. ٣-وجود الشق في الشفة العليا و الحلق .	اضافة كروموسوم الى الزوج رقم (١٣)	٤٧ كروموسوم

نواتج الطفرة الكروموسومية
الناتجة عن التغير في عدد الكروموسومات الجنسية

اسم الاختلال	وصف الاختلال	التغير في عدد الكروموسومات	العدد الكلي للكروموسومات
متلازمة تيرنر	١-انثى عقيمة قصيرة. ٢-عدم اكتمال النضج الجنسي . ٣-حال خضوعها الى العلاج ،تظهر بعض علامات النضج الجنسي	١-حذف الكروموسوم الجنسي X. ٢-يصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XO)	٤٥ كروموسوم
متلازمة كلاينفلتر	١-ذكر طويل القامة. ٢-معدل الذكاء اقل من المعدل الطبيعي. ٣-يعاني من صغر حجم الاعضاء التناسلية . ٤-عدم اكتمال النضج الجنسي .	١-اضافة الكروموسوم الجنسي X . ٢-يصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XXY)	٤٧ كروموسوم

الاستشارات الوراثية

١-سبب اللجوء للاستشارات الوراثية ؟ تجنبا لانجاب افراد يعانون من أي اختلال وراثي .
٢-ما عمل المستشار الوراثي ؟ انشاء سجل النسب الوراثي للعائلة .
٣-ما الخطوات اللازمة لعمل الاستشارة الوراثية ؟
*عمل سجل النسب الوراثي للعائلة . *الفحوصات المخبرية للزوجين و اقاربهما من الدرجة الاولى .
*فحوصات الدم لناقلي مرض الثلاسيميا و الانيميا المنجلية .

٤- ما نتيجة الفحص الوراثي ؟ يمكن توقع احتمالات ولادة اطفال مصابين باختلالات وراثية .

٥- ما هي الحالات التي يتم الاستفادة من الاستشارة الوراثية في الكشف عنها ؟
*الكشف عن احتمالية نقل امراض وراثية مثل الثلاسيميا ، اصبح هذا الفحص اجباريا "للمقبلين على الزواج " في الاردن عام ٢٠٠٤.
* فحص الافراد الذين يشتبه بوجود متلازمة وراثية لديهم (الغاية تأكيد الاصابة او نفيها).
*تقديم النصح لذوي الاشخاص المصابين بالاختلالات الوراثية (الغاية هي توضيح طبيعة المرض +طريقة التعامل مع المصاب).
*فحص الاجنة في بداية الحمل (الغاية تحديد الاجنة غير الطبيعية).

كيف يمكن فحص الاجنة ؟

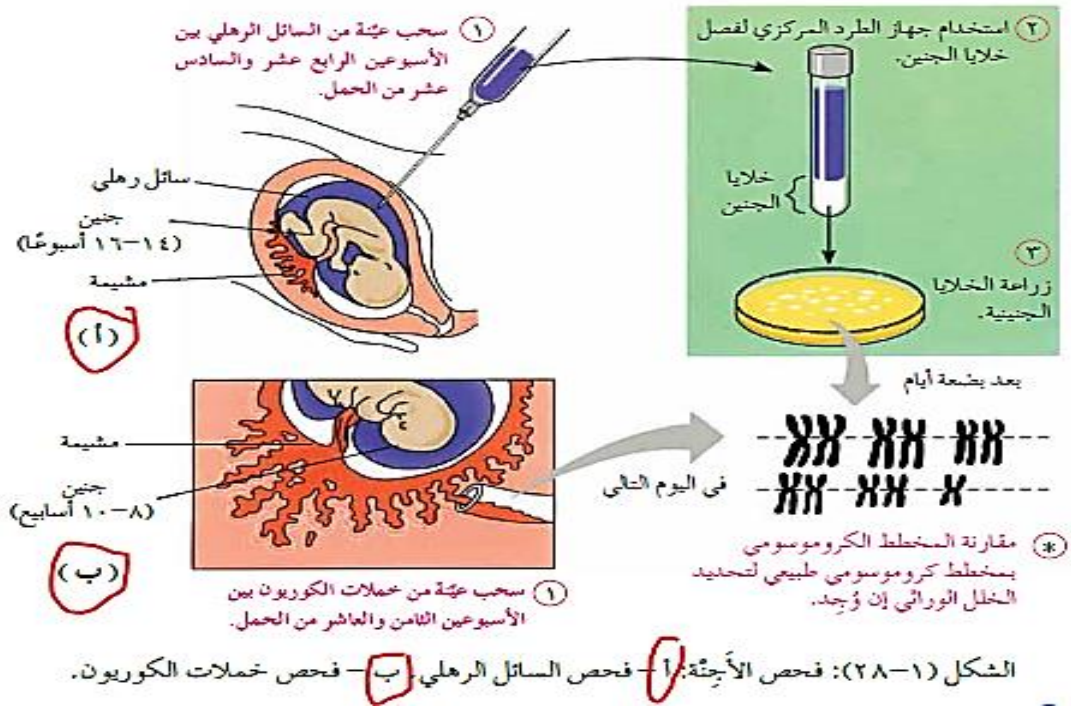
يوجد طريقتين وهما :

١- فحص السائل الرهلي .

*ممكن اجرائها بين الاسبوعين(١٤،١٦).
*تعطي نتائج ادق و ابطئ.
*الطريقة:
١-سحب السائل المحيط بالجنين.
٢-اخضاعها للطرد المركزي.
٣-تكوين الراسب و الرائق.
٤-الرائق يخضع الى التحاليل البيوكيميائية.
٥-الراسب وهو خلايا الجنين التى تزرع لعدة اسابيع لتنمية خلايا الجنين و العمل على سحب الكروموسومات منها و عمل المخطط لها.

٢- فحص خملات الكوريون

*ممكن اجرائها بين الاسبوعين (٨،١٠).
*تعطي النتائج بوقت قصير.
*الطريقة:
١-اخذ العينات من خملات الكوريون.
٢-تجميعها في انبوبة اختبار.
٣- خلال ساعات :
*اخضاعها للفحوص البيوكيميائية.
*العمل على تكوين مخطط كروموسومي لخلايا الجنين.



الشكل (١–٢٨): فحص الأجِنّة: أ– فحص السائل الرهلي. ب– فحص خملات الكوريون.

اسئلة الفصل مع الحل

السؤال الاول : صنف الاختلالات الوراثية التالية تبعا لنوعها (جينية ، كروموسومية جنسية او جسمية)

متلازمة داون (كروموسومية جسمية) ، متلازمة بتاو (كروموسومية جسمية)

فينل كيتونوريا (جينية) ، نزف الدم A (جينية) ، التليف الكيسي (جينية)

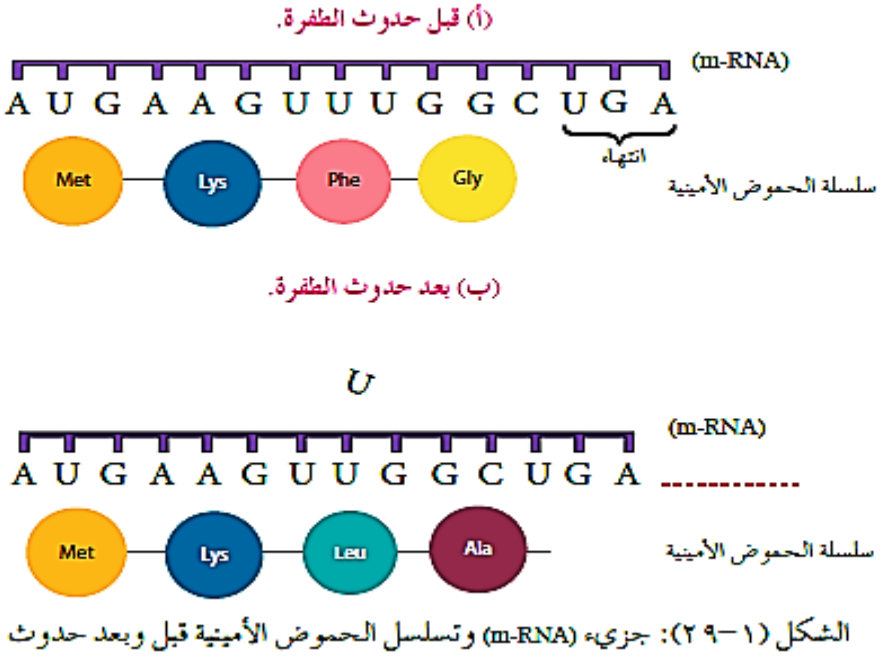
السؤال الثاني :هات مثالا على كل مما يأتي

أ-مسبب طفرة فيزيائية ؟ الاشعة السينية . ب-مسبب طفرة كيميائية ؟ الياف الاسبست .

السؤال الثالث: يبين الشكل التالي السلسلة الاصلية من RNA_M ،وتسلسل الحموض الامينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة ،وجزئ RNA_M ، وتسلسل الحموض الامينية بعد حدوث الطفرة ،ادرس الاشكال و اجب عما يلي:

أ-هل تمثل الطفرة الجينية الناتجة طفرة ازاحة أم طفرة موضعية ؟ الجواب (ازاحة)

ب-لماذا يكون تاثير هذه الطفرة في الكائن الحي كبير ؟ الجواب (بسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج)



الشكل (١–٢٩): جزيء (m-RNA) وتسلسل الحموض الأمينية قبل وبعد حدوث طفرة.

السؤال الرابع: صنف الطفرات الكروموسومية الاتية الى طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم و طفرات تؤثر في عدد الكروموسوم :

أ-عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة في اثناء الانقسام المنصف في خلايا الام أو الاب ؟

الجواب (في عدد الكروموسوم) .

ب-انتقال القطع الطرفية من كروموسوم الى كروموسوم اخر غير مماثل له ؟

الجواب (في تركيب الكروموسوم).

ج-ازالة جزء من الكروموسوم ،و التحام القطع المتبقية من الكروموسوم معا ؟

الجواب (في تركيب الكروموسوم).

السؤال الخامس : اكمل الجدول التالي

اسم الاختلال	عدد الكروموسومات الكلية	الطراز الكروموسومي الجنسي
متلازمة تيرنر	٤٥ كروموسوم	XO
متلازمة كلاينفلتر	٤٧ كروموسوم	XXY
متلازمة بتاو	٤٧ كروموسوم	XY أو XX