

بسم الله الرحمن الرحيم

## الفصل الثاني: تطبيقات في علم الوراثة

### **الطفرات:**

تعرف الطفرة على أنها ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها أو تغيير في تركيب الجين أو موقعه على الكروموسوم.

#### **• أسباب حدوث الطفرات:**

- 1 عوامل فيزيائية (الأشعة السينية)
- 2 عوامل كيميائية (العاقفير)
- 3 أخطاء أثناء عملية تضاعف جزيء DNA

#### **• تأثير الطفرات:**

- أ- ضارة (معظمها).
- ب- مفيدة.
- ج- غير مؤثرة.

#### **• أهمية الطفرات (المفيدة) :**

- 1 مصدر تغير يمكن الكائنات الحية من التكيف في بيئتها.
- 2 مصدر لظهور أنواع جديدة (أي أنها مهمة في عملية تطور الكائنات الحية).

#### **• أنواع الطفرات:**

- أ- الطفرة الكروموسومية.
- ب- الطفرة الجينية.

#### **\* الطفرة الكروموسومية :**

تغيرات تحدث في تركيب الكروموسوم أو في عدد الكروموسومات.

#### **• أنواع الطفرات الكروموسومية :**

- أ- الطفرات التي تؤثر في تركيب الكروموسوم
- ب- الطفرات التي تؤثر بعدد الكروموسومات

#### **أ- الطفرات التي تؤثر في تركيب الكروموسوم :**

تغيرات دائمة تحدث أحياناً أثناء الانقسام الخلوي، قد تنتج بفعل مسببات الطفرة.

\* إشكال طفرات تغير تركيب الكروموسوم :

1- فقد 2- انقلاب 3- إضافة 4- انتقال

### - 1 طفرة الفقد:

تنتج من انفصال قطعة عن كروموسوم ومعها الجينات التي تحملها ثم التحام القطعتين من الطرفين ، مما يسبب نقص في طول الكروموسوم

A B C D

A B D

### - 2 طفرة الانقلاب:

تحدث بسبب انقلاب جزء من الكروموسوم . فينعكس ترتيب الجينات في هذا الجزء

A B C D E

A D C B E

### - 3 طفرة الإضافة:

إضافة جزء من كروموسوم إلى كروموسوم آخر مماثل له مسببا زيادة طوله ، ( يحدث تكرار للجينات على الكروموسوم ) .

A B C D E

A B C D C E

### - 4 طفرة الانتقال:

انتقال قطعة من الكروموسوم ( طرفية ) إلى كروموسوم آخر غير مماثل له ( لا يحدث تكرار للجينات على الكروموسوم )

A B C D E.

A B C P Q

M N O P Q

M N O D E

### ب - الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات :

#### \* أنواع لها:

- 1 تغير في عدد المجموعات الكروموسومية .
- 2 تغير في عدد كروموسومات المجموعة الواحدة .

#### # التغير في عدد المجموعات الكروموسومية :

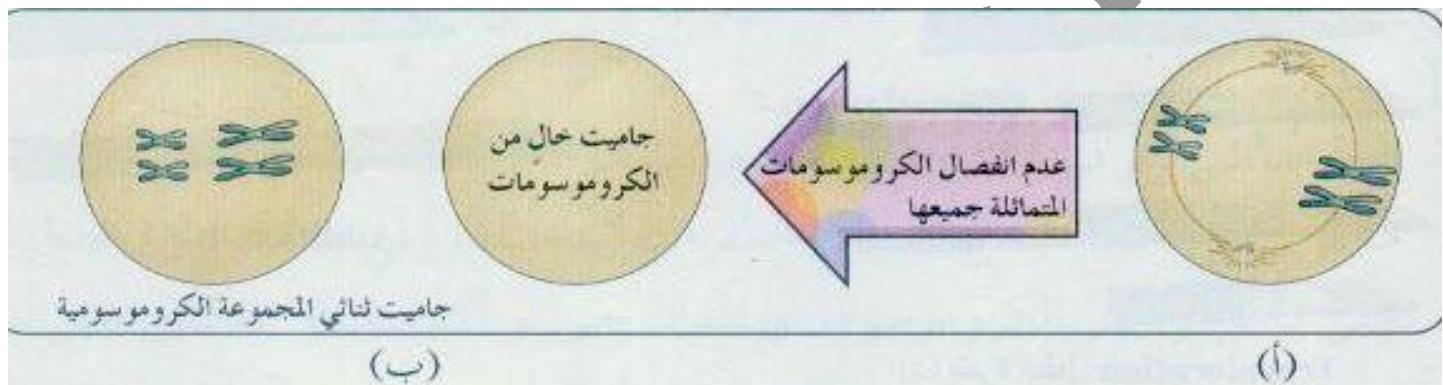
- يمكن حدوثها أثناء الانقسام المنصف أو أثناء الانقسام المتساوي .
- ينتج خلايا تحتوي على مضاعفات المجموعة الكروموسومية .

مثال : الجاميات الأحادية المجموعة الكروموسومية (1n) تصبح ثنائية المجموعة الكروموسومية (2n).

- الخلايا الجسمية ثنائية المجموعة الكروموسومية (2n) تصبح رباعية المجموعة الكروموسومية (4n).

### \* \* حدوث الطفرة أثناء الانقسام المنصف :

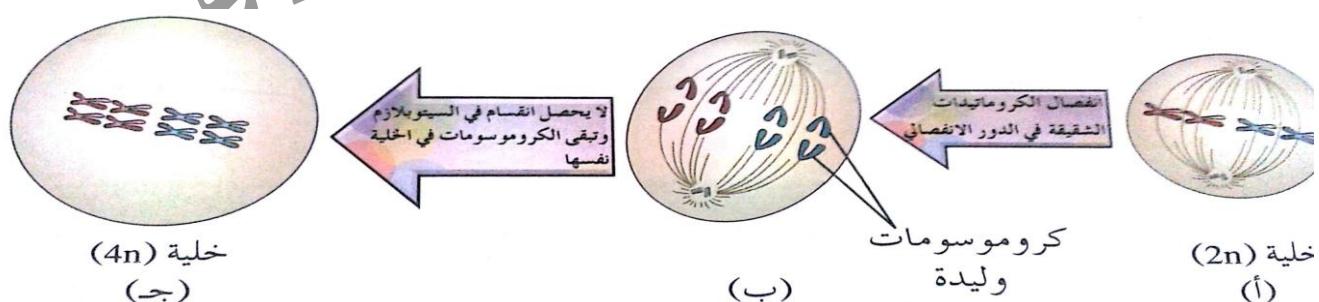
تنتج مثل هذه الطفرات في حال عدم انفصال جميع الكروموسومات المتماثلة أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف.



- في حال تخصيب جاميت غير طبيعي ثباعي المجموعة الكروموسومية (2n) لأخر طبيعي احادي المجموعة الكروموسومية (1n) ينتج فرداً ذو خلية ثلاثة المجموعة الكروموسومية (3n).

### \* \* حدوث الطفرة أثناء الانقسام المتساوي :

يحدث هنا انفال طبيعى للكرماتيدات الشقيقة لكن السيتوبلازم لا ينقسم ، وبذلك تكون الخلية الناتجة رباعية المجموعة الكروموسومية (4n).



- يستخدم المزارعون مواد كيميائية مثل الكولشيسين للحصول على نبات رباعي المجموعة الكروموسومية (4n)، تضاعف تمام للخلايا.

- **تأثير مادة الكولشيسين :** تمنع مادة الكولشيسين تكوين الخيوط المغزلية (المشاركة بالانقسام) فتبقي الكروموسومات في مركز الخلية.
- **ميزات النبات رباعي المجموعة الكروموسومية أن حجم ثمارها أكبر من الحجم الطبيعي .**

## 2- طفرة التغير في عدد كروموسومات المجموعة الواحدة :

- تحدث فقط أثناء الانقسام المنصف في :

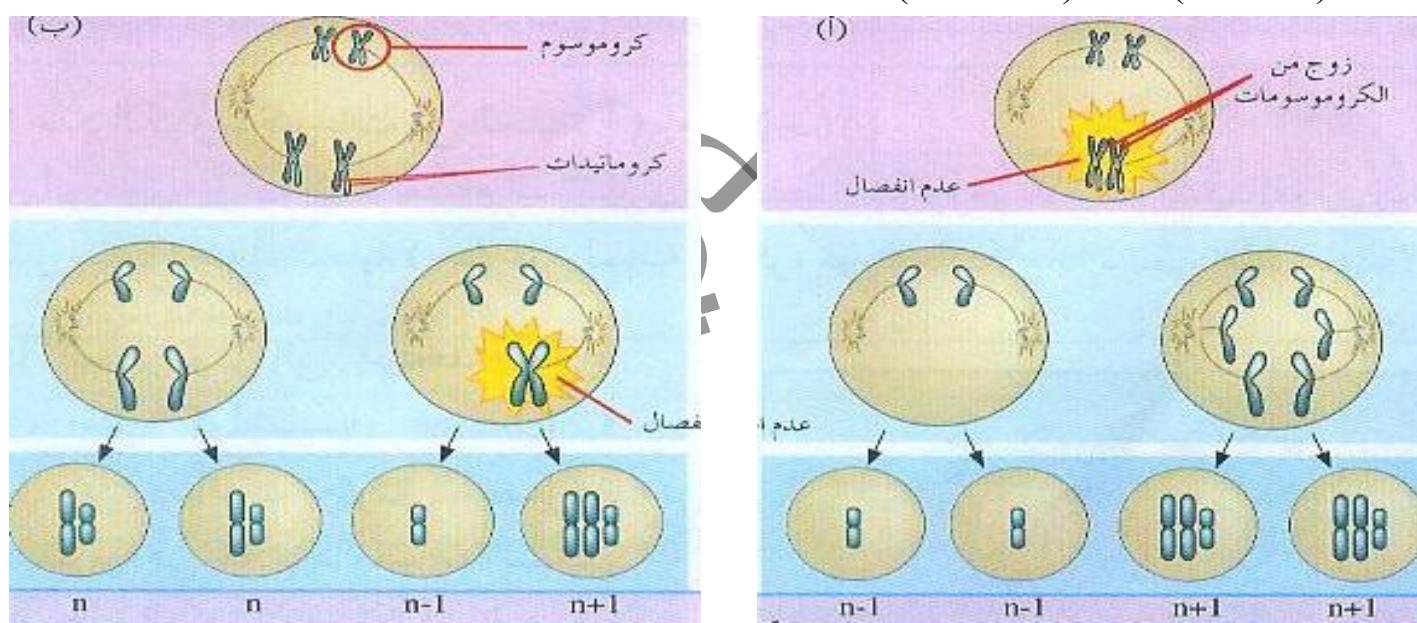
1- المرحلة الأولى

2- المرحلة الثانية

# الجاميات الناتجة قد تحتوي على كروموسومات أقل أو أكثر من العدد الطبيعي

- تنتج هذه الطفرة عن عدم انفصال بعض أزواج الكروموسومات المتماثلة الجنسية أو الكروماتيدات الشقيقة

- في المرحلة الأولى : لا ينفصل بعض أزواج الكروموسومات المتماثلة فينتج جاميات جميعها غير طبيعي , كروموسوماتها أكثر أو أقل بكروموسوم واحد عن العدد الطبيعي  $(n+1)$  و  $(n-1)$  .



- **المرحلة الثانية : لا ينفصل بعض أزواج الكروماتيدات الشقيقة**

• فينتج جاميات بعضها طبيعي وبعضها غير طبيعي

**الجاميات غير الطبيعية :**  $(n+1)$  ,  $(n-1)$  .  
**الجاميات الطبيعية :**  $n$  ,  $n$  .

- **الطفرة الحادثة في المرحلة الأولى أخطر منها في الثانية** , وذلك لإنتاج جاميات غير طبيعية بالكامل أما في المرحلة الثانية فبعض الجاميات تكون طبيعية .

- مشاركة مثل هذه الجاميات المختلة ( غير الطبيعية ) في الإخصاب تؤدي إلى ظهور اختلالات وراثية لعدم احتواء الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسومات .

### الطفرات الجينية ( النقطية ) :

- \* ترتيب القواعد النيتروجينية ( المكونة للنيوكليوتيدات ) على طول جزء DNA يحدد ترتيب الحمض الأميني في سلسلة عديد الببتيد لتكوين بروتين معين .
- \* أي تغير في ترتيب القواعد النيتروجينية سيغير نمط الرسالة التي ينقلها جزء mRNA ، وبالتالي سيغير تركيب البروتين الذي ستصنعه الخلية ( وهذا ما يسمى بالطفرة الجينية أو النقطية ) .
- \* الطفرة الجينية تحصل على مستوى الجين الواحد بإحداث تغيير في ترتيب القواعد النيتروجينية المكونة له .

#### \* أنواع الطفرات الجينية :

##### أ- طفرة إزاحة النيوكليوتيدات      ب- طفرة إستبدال النيوكليوتيدات

#### أ- طفرة استبدال النيوكليوتيدات :

يستبديل فيها زوج من النيوكليوتيدات المقابلة في جزء DNA بزوج آخر .  
( زوج نيوكلويتات بمعنى نيوكلوتيد من كل سلسلة من سلسلتي جزء DNA ) .

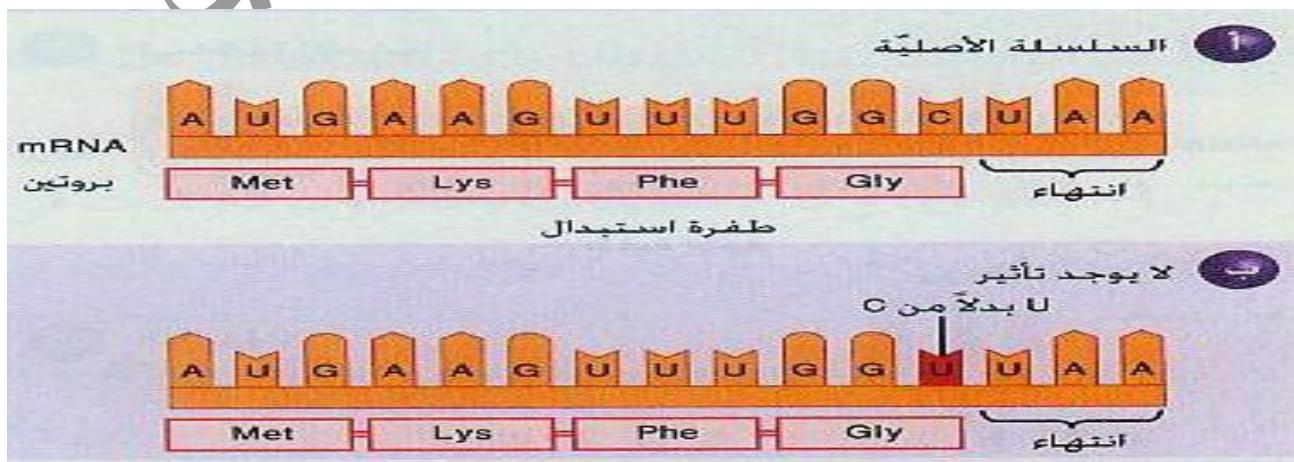
#### نواتج طفرة الاستبدال:

1- لا يوجد تأثير      2- تأثير قليل      3- تأثير كبير

#### 1- لا يوجد تأثير :

ويكون ذلك بحال استبدال زوج من النيوكليوتيدات المقابلة للحمض الأميني نفسه بزوج آخر ، دون أن يتغير الحمض الأميني الناتج ، حيث إن الحمض الأميني الواحد يمكن أن يمثل بأكثر من شيفره ( أي للحمض الأميني أكثر من شيفرة وراثية (كودون) ) .

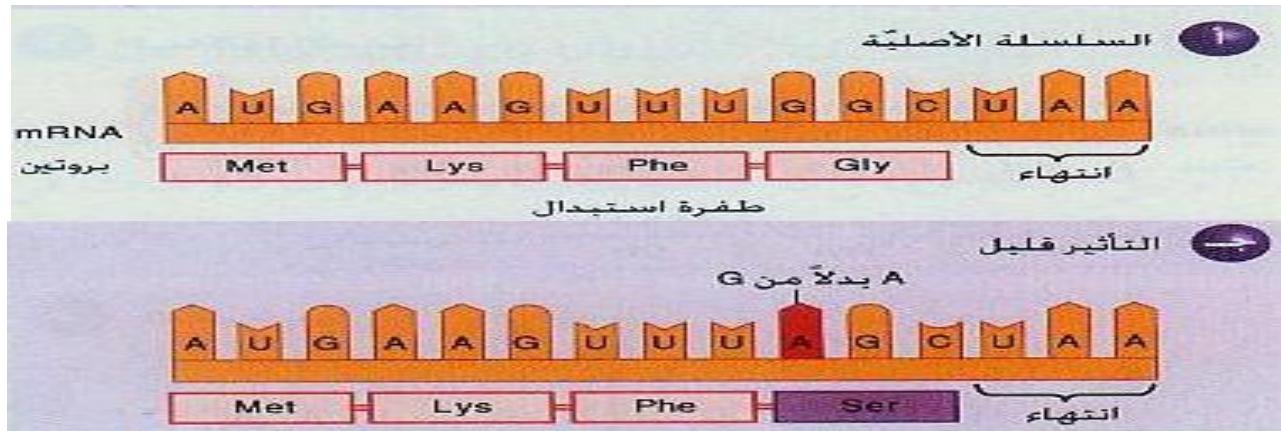
\* نلاحظ أن للحمض هنا أكثر من شيفره لذلك التغيير لا أثر له .



**2- تأثير قليل:**

إذا حدث تغير في زوج واحد من النيوكليوتيدات نتج منه تغير حمض أميني واحد ، يكون التأثير قليل نسبياً لأحد السببين :

- 1- الحمض الأميني الجديد له صفات مشابهة لصفات الحمض الأميني المستبدل .
- 2- موقع الحمض الأميني الجديد في جزء غير حيوي من البروتين (حيث لا يكون الترتيب للحموض الأمينية في هذا الجزء أساسياً في نشاط البروتين) .

**تأثير كبير:**

إذا حدث التغير في الجزء النشط من البروتين فينتج عن الطفرة :

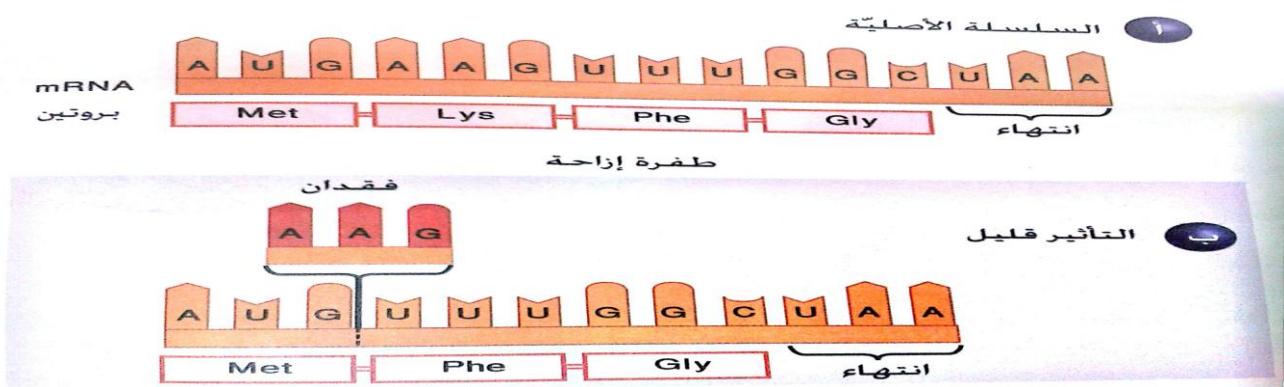
تأثير نشاط البروتين.

أو توقف بناء البروتين ككل مما يؤثر في وظيفة الخلية (نتيجة تكون شيفرة إنتهاء) .

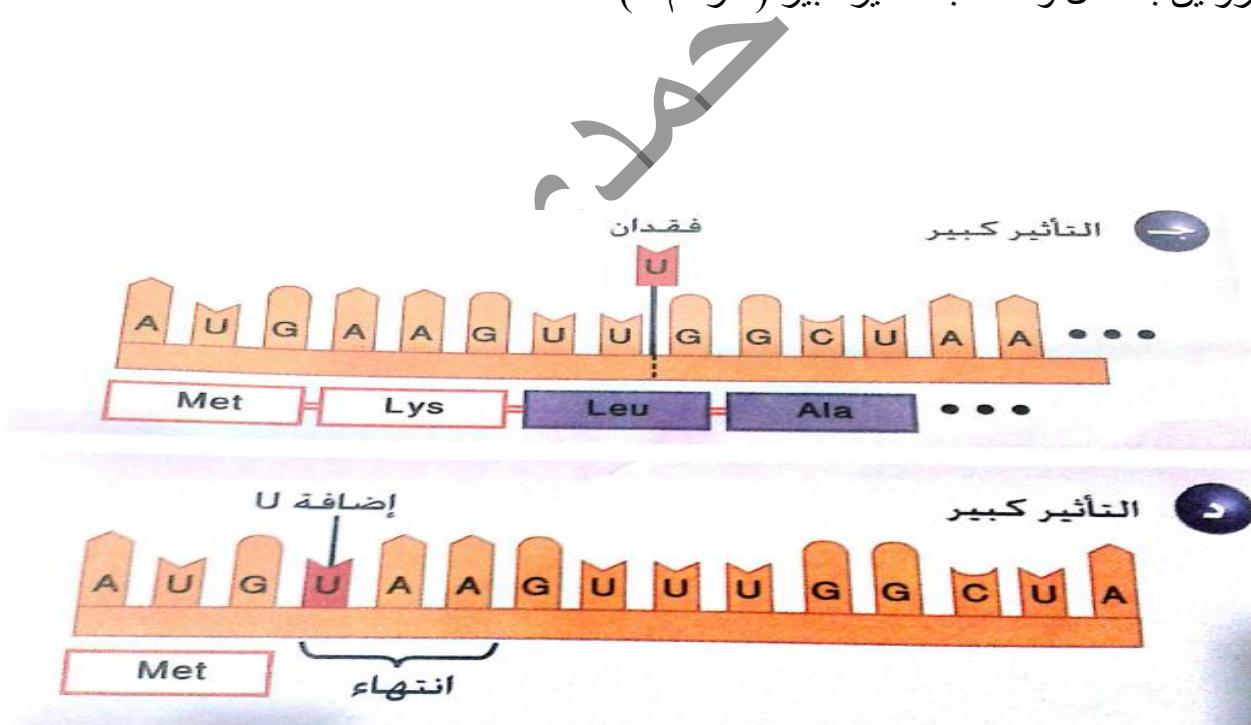
**ب - طفرة إزاحة النيوكليوتيدات :**

يتضمن فيها إضافة زوج أو عدد قليل من أزواج النيوكليوتيدات أو فقدانها .

\*يسبب ذلك تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها m-RNA ، وهذا بدوره يؤدي إلى تغير في تسلسل بناء الحموض الأمينية المكونة للبروتين الناتج ، لأن الشيفرة الثلاثية سيطرة عليها تعديل وقد يؤدي هذا إلى توقف بناء سلسلة عديد الببتيد الناجمة عن شيفرة إيقاف مبكر أي يكون التأثير كبير .



- 1- إضافة ثلاثة أزواج من النيوكلوتيدات (شيفرة كودون واحد) أو فقدانها يتسبب في إضافة أو فقد حمض أميني واحد ، فيكون التأثير قليل.(الرسم ب)
- 2- تأثير طفرة الإزاحة الناجمة عن إضافة أو فقد زوج واحد أو زوجين من النيوكلوتيدات ، على جزء mRNA يسبب تغير كبير في نوع البروتين الناتج ، و ذلك لحدوث تغير على طول السلسلة (تغير تسلسل الشيفرات كاملة) (الرسم ج)
- 3- قد تؤدي أحياناً الإزاحة لإنتاج شيفرة (كودون) توقف أو انتهاء فتوقف عملية بناء البروتين بالكامل وهذا طبعاً تأثير كبير (الرسم د)



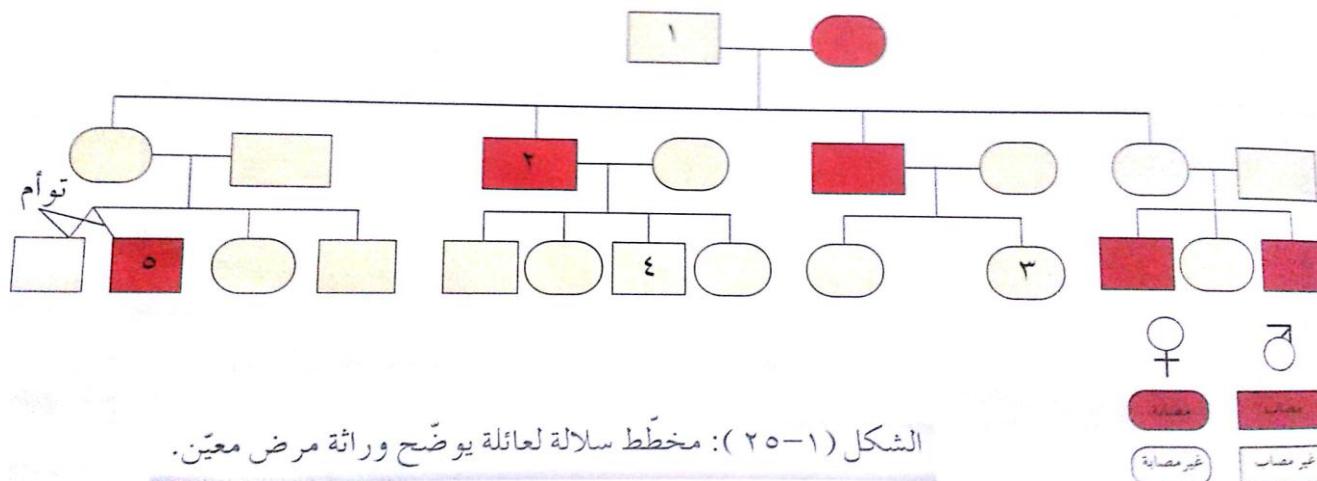
## الاختلافات الوراثية عند الإنسان :

عوائق دراسة آلية توارث الصفات لدى البشر :

- 1 طول عمر الجيل البشري
- 2 كثرة عدد الكروموسومات والجينات .
- 3 عدم قدرة العلماء على التحكم في اختيار الأزواج لبعضهم البعض .

و للتغلب على هذه المشاكل تتبع العلماء ظهور صفات معينة او عدم ظهورها في افراد عائلات لاجيال عدة ، ومنها توصلوا الى عمل مخطط سلالة العائلة .

- الشكل ادناه عبارة عن مخطط سلالة العائلة لتوريث مرض ما :



الشكل (٢٥-١) : مخطط سلالة لعائلة يوضح وراثة مرض معين.

\*\*الاختلافات الوراثية لدى الإنسان ترتبط بنوعين من الطفرات:

- 1- طفرة كروموسومية

\*الاختلافات المرتبطة بالعدد الكروموسومي :

هذا نوعان من هذه الاختلالات :

أ- اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية .

ب- اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية .

أ- اختلالات الوراثية المرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية :

\*أمثله عليها : متلازمة داون ، متلازمة ادوارد ، متلازمة باتو .

• الجدول التالي يوضح هذه الاختلالات ( التغير في الكروموسومات الجسمية) وابرز الأعراض لهذه الاختلالات :

ابرز الاعراض	التغير في عدد الكروموسومات الجسمية	المتلازمة
قدرات عقلية محدودة ، وقصر القامه وإمتلاؤها ، وعدم نمو القلب نموا طبيعيا ، ووجود ثنيه إضافية بالجفن	إضافة كروموسوم ثالث للزوج رقم 21	متلازمة داون
قدرات عقلية وجسمية محدودة، واحتلال في القلب والكليتين	إضافة كروموسوم ثالث للزوج رقم 18	متلازمة ادوارد ( حالة نادرة الحدوث)
قدرات عقلية وجسمية محدودة ، وإصابة بالعمى ، والشفة العليا مشقوقة وكذلك سقف الحلق ، وزيادة في عدد الأصابع ، وغالبا يموت الأطفال المصابون به بعد عدة ساعات من الولادة	إضافة كروموسوم ثالث للزوج رقم 13	متلازمة باتو ( حالة نادرة الحدوث)

\* ملاحظات على الجدول :

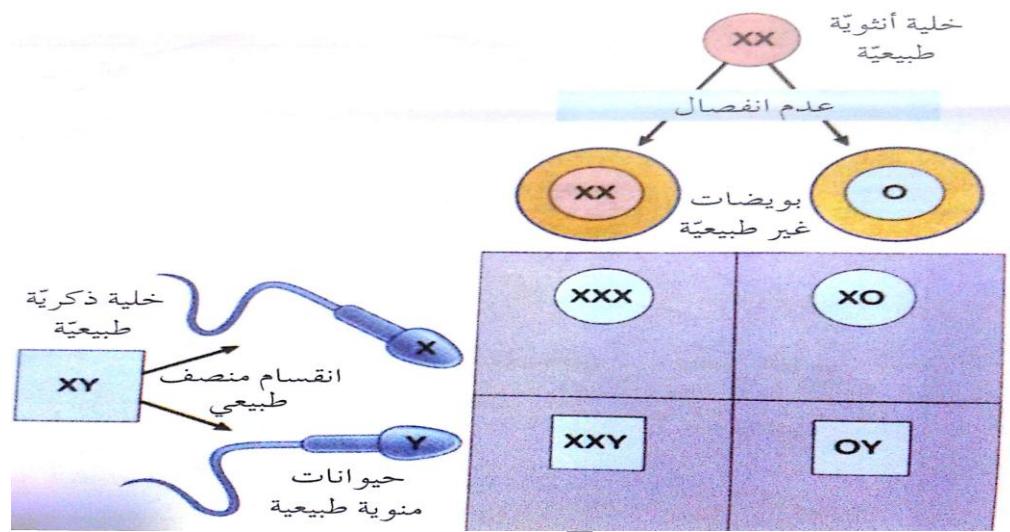
- 1 لا يتاثر عدد الكروموسومات الجنسية في من هذه الاختلالات ، ومجموع الكروموسومات الكلية لجميع الحالات يساوي ( 47 ) . ( الكروموسومات الجنسية 45 )
- 2 اشتراك أصحاب الاختلالات الثلاثة بعرض واحد وهو القدرات العقلية المحدودة.

**بـ- اختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية :**

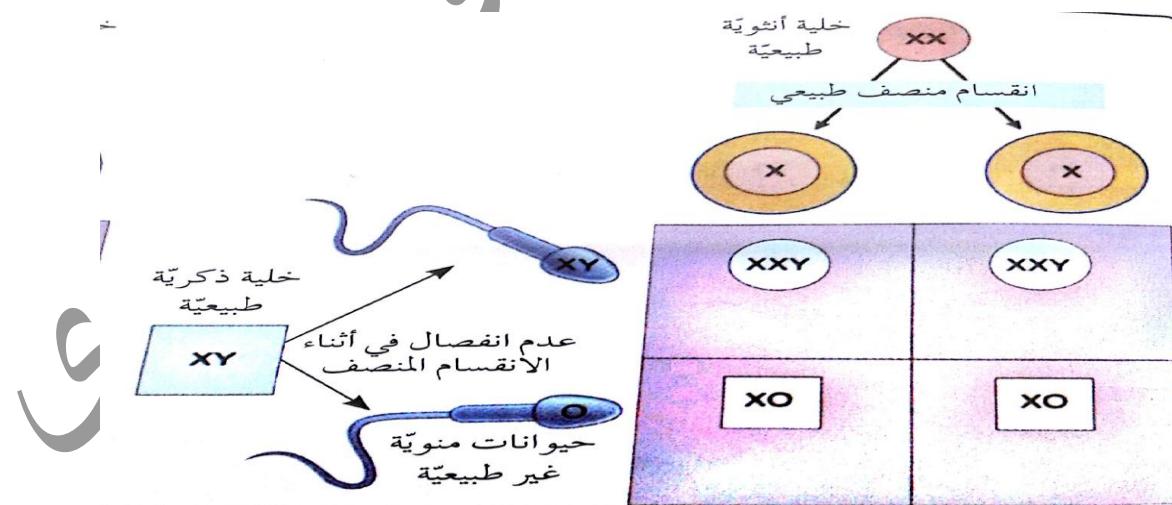
\* تنتج هذه الإختلالات عن عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية بشكل طبيعي عند الذكر أو عند الأنثى ، حيث ينتج :

- 1 حيوان منوي او بوبيضة ليس فيهما أحد الكروموسومات الجنسية .
- 2 حيوان منوي او بوبيضة يحتويان على الكروموسومات الجنسية .

\*أمثلة عليها : متلازمات تيرنر ، كلينفلتر ، الأنثى ثلاثية الكروموسومات الجنسية .  
كيف تنتج هذه الاختلالات :



يمثل الجدول الطرز الكروموسومية الجنسية للأفراد الناتجة من إخصاب حيوانات منوية طبيعية مع بويضات ناتجة من حالة عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية (XX) في أثناء الانقسام النصف لخلايا الأم .



يمثل الجدول الطرز الكروموسومية الجنسية للأفراد الناتجة من إخصاب بويضات طبيعية مع حيوانات منوية ، ناتجة من حالة عدم انفصال زوج الكروموسومات الجنسية (XY) في أثناء الانقسام المنصف لخلايا الأب .

\*\* الجدول أدناه يوضح أعراض الاختلالات المرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية ، والطرز الكروموسومية الجنسية.

الأعراض	الطراز الكروموسومي الجنسي	المتلازمة
أنثى عقيمة بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية، وقصيرة القامة	XO	تيرنر
ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية	XXY	كلينفلتر
أنثى طبيعية ولا يمكن تمييزها إلا بفحص الكروموسومات	XXX	أنثى ثلاثة الكروموسومات الجنسية

ملاحظات :

- \* الجنين الذي يحمل الطراز الجيني YO يموت في مراحل جنينية لفقدانه الجينات المحمولة على الكروموسوم الجنسي X .
- \* عدد الكروموسومات الجنسية في كل خلية من خلايا المصابين بالمتلازمات السابقة ( 44 ) .
- \* عدد الكروموسومات الجنسية في خلية شخص مصاب بمتلازمة كلينفلتر أو الأنثى ثلاثة الكروموسومات الجنسية ( 3 ) و العدد الكلي ( 47 ) كروموسوم .
- \* عدد الكروموسومات الجنسية في خلية شخص مصاب بمتلازمة تيرنر ( 1 ) و العدد الكلي للكروموسومات ( 45 ) .

## 2- اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية:

مثل : **الثلاثيميا ، فينيل كيتونوريما .**

### \*\* الثلاثيميا ( فقر دم البحر الأبيض المتوسط ) :

- يدخل في تكوين هيموغلوبين الدم نوعان من الببتيدات ، هما ألفا و بيتا غلو بين .
- إذا لم ينتج الجسم نتيجة الطفرة أحد بروتيني هيموغلوبين الدم بصورة طبيعية ، فإن خلايا الدم الحمراء لا تقوم بوظيفتها بفاعلية حيث تتصف بمايلي :
  - لا يكتمل تمييز بعض الخلايا المكونة لخلايا الدم الحمراء فتبقي النوى بداخله.
  - يتخذ البعض الآخر من خلايا الدم الحمراء أشكال غير طبيعية.
  - تفقد قدرتها على حمل كمية كافية من الأكسجين.

- ٤- تتكسر معظم خلايا الدماء .
- ٥- تتحلل خلايا الدم الحمراء بعد فتره قصيرة من إنتاجها .
- نتائج لهذه التغيرات ينتج للمصاب حالة فقر دم في مراحل الطفولة المبكرة ، وتستمر هذه الحالة مدى الحياة.
- يحتاج المصاب إلى نقل دم كل ٣ – ٤ أسابيع حسب :
- أ- عمر المصاب ب- وحسب درجة نقص الدم ( الهيموغلوبين ) .
- أنواع الثلاسيمية : ألفا ثلاسيمية و بيتا ثلاسيمية .

#### **\* فينل كيتونوريَا :**

- يحدث هذا المرض نتيجة طفرة في جين متاح مسؤول عن تصنيع أنزيم له دور أساسى في أيض الحمض الاميني الفينل الانين الذي يتحول في أثناء التفاعلات الطبيعية إلى الحمض الاميني تايروسين في الجسم .
- تراكم حمض فينل الانين في دم المصاب ينتج عنه مايلي :
  - ١- قدرات عقلية محدودة للمصاب .
  - ٢- شحوب لون الجلد والشعر .
  - ٣- صغر حجم الرأس .
  - الأعراض السابقة تكون لدى الأشخاص الحاملين لجيني المرض (جينين متاحين ) بالصورة التالية .
  - يولد المصاب طبيعي ، تلاحظ الأعراض بعد حوالي ستة أشهر من الولادة .
  - يمكن تجنب عواقبه من خلال : التحكم بتغذية الطفل المصاب بحمية مناسبة تتخفض فيها نسبة الحمض الاميني فينل الانين .

#### **تشخيص الاختلالات الوراثية عند الإنسان**

ساعدت تكنولوجيا الوراثة والاستشارة الوراثية الباحثين على تحديد الأجنة غير الطبيعية ذات الاختلالات الكروموسومية والجينية وهي داخل أرحام الأمهات ، وذلك بإجراء بعض الفحوص منها :

##### **أ- فحص حملات الكوريون :**

- يمكن إجراء هذا الفحص مابين الأسبوع الثامن والعشر من الحمل .
- آلية إجراء الفحص:
- ١- يتم اخذ عينه من أغشية حملات الكوريون
- ٢- تفحص مخبريا للخلايا الجينية (يجرى لها فحص كيموحيوي ) يستغرق الفحص عدة ساعات أو يوم .

3- يتم عمل مخطط كروموزومات لخلايا الجنين و مقارنته مع المخطط الطبيعي للكرוםوزومات .

- تعطي هذه الطريقة نتائج سريعة في وقت قصير نسبياً ( عدة ساعات أو يوم ) .

### بـ- فحص بزل السائل الرهلي :

- يمكن إجراء هذا الفحص مابين الأسبوع الرابع عشر والسادس عشر من الحمل.
- آلية الفحص إجراء:
  - أ- يتم غرز إبرة طويلة في جدار الرحم تصل إلى السائل الرهلي المحيط بالجنين .
  - ب- عمل زراعة لخلايا الجنينية الموجودة بالسائل الرهلي لعدة أسابيع.
  - ج- عمل فحص كيموحيوي لخلايا الجنينية .
  - د- يتم عمل مخطط كروموزومات لخلايا الجنين و مقارنته مع المخطط الطبيعي للكرוםوزومات .
- تعطي هذه الطريقة نتائج بوقت طويل نسبياً ( عدة أيام – اسابيع ) .

### \*\*أهمية الفحصين السابقين:

- 1- يمكن تشخيص بعض الاختلالات الوراثية بطرق كيموحيوية .
- 2- يمكن الحصول على مخطط لكرוםوزومات الجنين ومقارنتها مع المخطط الطبيعي (يمكن تحديد الاختلالات الكروموسومية إن وجدت لدى الجنين ) .

### جـ- تكنولوجيا الموجات فوق الصوتية

- تستخدم في هذه الطريقة أمواج صوتية عالية التردد لإنتاج صورة للجنين على تلفاز.
- يحدد من خلال هذه الطريقة :
  - 1- عمر الجنين 2- جنس الجنين 3- وجود توائم 4- الكشف عن اختلالات عند الجنين

من هذه الاختلالات :

- 1- تضخم الكلية 2 - اختلالات الحبل العصبي 3- بعض أمراض القلب

### الاستشارة الوراثية

\* تهتم الدول والحكومات بالاستشارات الوراثية وفحوصاتها وقد تم إنشاء مجالس الاستشارة الوراثية التي تضم في أعضويتها أخصائين في مجالات: الطب، التمريض ، والمخبرات ، علم الاجتماع و علم النفس .

\* تقدم الاستشارة الوراثية مجموعة من الخدمات وتحقق مجموعة من الأهداف وهي كما يلي:

1- إرشاد المقبولين على الزواج والمتزوجين الذين يخشون إنجاب أطفال مصابين بإمراض وراثية وتقديم النصائح لهم.

2- الاتصال مع أهل المريض و إسداء النصح لهم .

3- توضيح طبيعة المرض ومدى الإصابة به في المستقبل.

4- توضيح الآثار النفسية والاجتماعية والاقتصادية للمرض .

5- التأكيد على إجراء اختبارات التشخيص المبكر .

### بعض تطبيقات التكنولوجيا الحيوية في الوراثة

استخدامات الجينات في التكنولوجيا الحيوية :

أ- استخدمت الجينات في تكنولوجيا هندسة الجينات لإنتاج بروتينات نفية ، مثل:

1- الأنسولين 2- عوامل تخثر الدم 3- هرمون النمو

ب- استخدمت الجينات السليمية أو أجزاء منها بدلاً من الجينات التي بها خلل ( ويسمى بالعلاج الجيني ) ، مما يعطي أمل في علاج الأمراض المستعصية ، وساعد ذلك على رسم الخريطة الجينية البشرية ( الجينوم البشري ) .

### الجينوم البشري:

\* هو مجموع المعلومات الوراثية في الخلية البشرية الواحدة .

• مشروع رسم خريطة جينات الإنسان عبارة عن برنامج دولي تنتظم فيه أبحاث الجينات في الإنسان و الهدف من هذا المشروع :

تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية بالكامل لكل كروموسوم في الجينوم البشري .

\* لرسم خريطة الجينوم البشري يتم ما يلى :

1- رسم خريطة وراثة خلوية .

2- رسم خريطة جينية .

3- رسم خريطة فيزيائية .

4- تحديد تسلسل القواعد النيتروجينية.

1- رسم خريطة وراثة خلوية :

- **تعامل الكروموسومات ياصباغ خاصة فتظهر الجينات باستخدام المجهر على شكل أشرطة.**
- كل جين أو مجموعة من الجينات تصبغ بلون معين ويعتمد ذلك على امتصاص مكوناته لصبغة معينة دون غيرها وهذا يسمى نموذج خريطة الوراثة الخلوية .

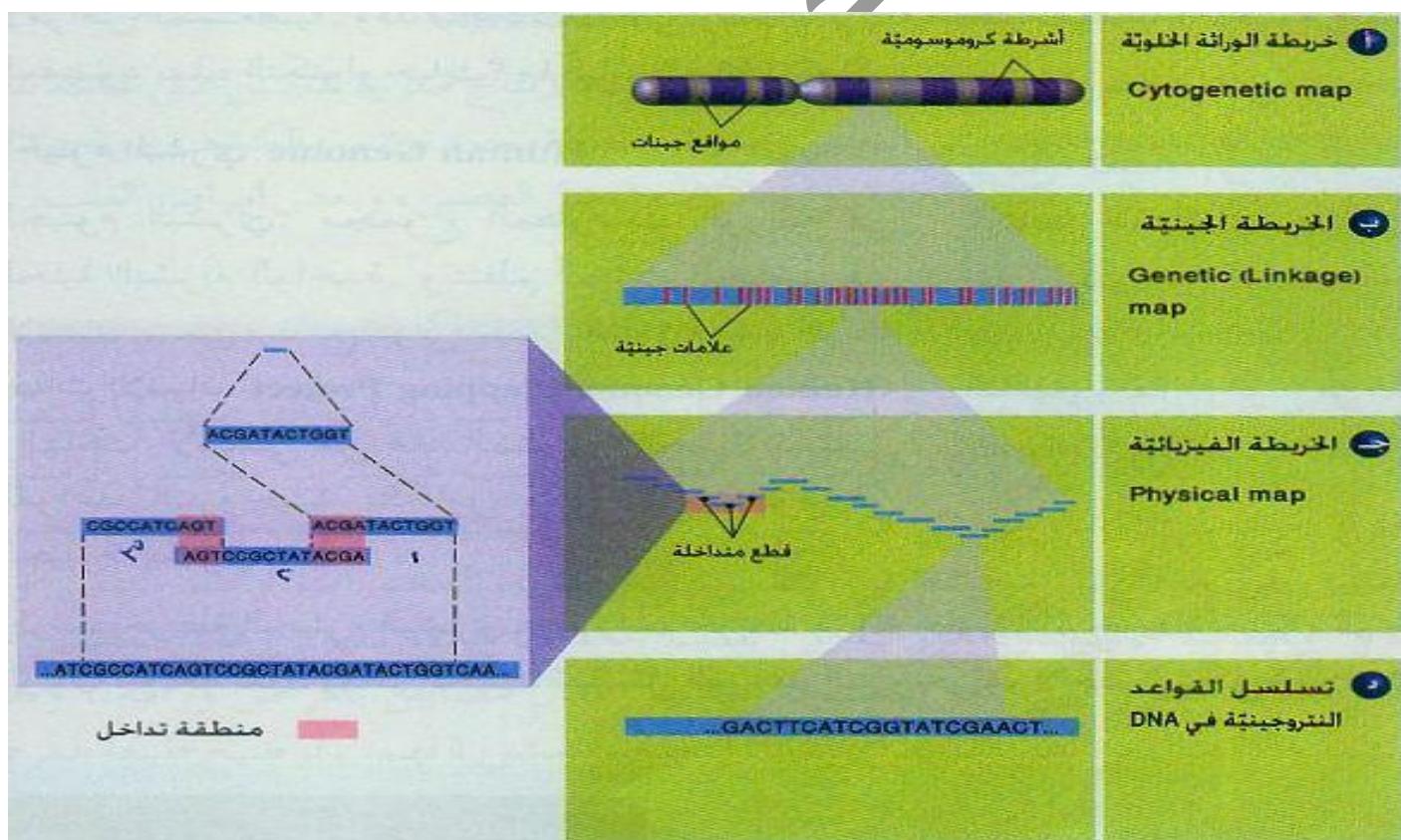
#### 2- رسم خريطة جينية :

- **تعامل الكروموسومات بممواد خاصة وتسمى مواد متاللة ، فتظهر آلاف العلامات الجينية.**
- تكون العلامات الجينية عبارة عن جينات أو أجزاء منها .
- تساعد هذه الخريطة على تحديد موقع جينات معينة بشكل دقيق .

#### 3- رسم خريطة فيزيائية :

##### \* **تعامل الكروموسومات بإنزيمات تقطيع .**

- تنتج الخريطة الفيزيائية بتقطيع الكروموسومات إلى قطع صغيرة متداخلة بواسطة إنزيمات تقطيع ، تعمل في مناطق مختلفة وذلك لضمان حصول التداخل بين هذه القطع .
- يعبر عن المسافة بين الجينات بقياسات فيزيائية تكون عادة عدد من النيوكليوتيدات على طول جزء DNA.



#### 4- تحديد تسلسل القواعد النتروجينية :

يحدد تسلسل القواعد النيتروجينية في قطع الكروموسوم المختلفة ثم ترتب هذه القطع تبعاً لما يلي :

- 1- للمناطق المتدالة بين القطع .
- 2- لترتيبها على الكروموسوم .

مثال : قطعت إنزيمات سلسلة من نيوكلوتيدات الجينوم البشري . ونتجت قطع تحمل الترتيب الآتي للقواعد النيتروجينية :

CGTATT  
TTGATAGA  
AGATTGGT

حدد تسلسل القواعد النيتروجينية للجينوم .

الحل: نحدد الموقع المشتركة في القطع الثلاثة : ( وهي التي تحتها خط )

CGTATT  
TTGATAGA  
AGATTGG

• نرتب القواعد بشكل تسلسلي خطى بربط الفقطع حيث حذف تكرار الأجزاء المشتركة ( الإبقاء على الجزء وحذف التكرار الآخر) كما هو آتى :

GGTATTGATAGATTGG

مثال :

قطعت إنزيمات التقطيع سلسلة من نيوكلويوتيدات الجينوم ، ونتجت قطع تحمل الترتيب الآتي للقواعد النيتروجينية : GGAATAC, ATGATGC , TACGGAT , GCAATGA

أجب بما يلي :

- 1- ما الخطوات التي سبقت هذه العملية ؟
- 2- حدد مناطق التداخل بين هذه القطع ؟
- 3- ما التسلسل الأصلي للقواعد النيتروجينية في الجينوم ؟

أهمية معرفة تسلسل القواعد النيتروجينية في الجينوم البشري :

- 1- تحديد الجينات المسببة للمرض
- 2- مقارنة جينات الأنواع المختلفة من الكائنات الحية مع بعضها البعض .
- 3- عزل الجينات لاستخدامها في الصيدلة والزراعة والصناعات الكيميائية .
- 4- مقارنة الجينات ضمن أفراد النوع الواحد من الكائنات الحية .
- 5- تحديد وظائف الجينات .
- 6- تحديد الجينات المشفرة للبروتين .

## العلاج الجيني

- هو عبارة عن عملية نقل جين سليم أو جزء منه داخل خلية معينة ليحل محل جين مسبب لمرض ما ، أو الجزء من ذلك الجين المسؤول عن إحداث المرض .
- العلاج الجيني تكنولوجيا حديثة أثبتت نجاحا يحفز على التوسع في استخدامها لتشمل أمراض عده .
- يطبق العلاج الجيني على كل من الخلايا الجسمية والخلايا الجنسية .

### \* \* العلاج الجيني للخلايا الجنسية :

- يتم فيه تغيير جينات الجاميات ( الحيوانات المنوية أو البويلضات ) أو البوبيضة المخصبة
- يورث هذا التغيير للأجيال اللاحقة .

### \* \* العلاج الجيني للخلايا الجسمية :

- يتم فيه تغيير جينات الخلايا الجسمية
- أمثلة على الخلايا الحادث بها التغيير: أنسجة العضلات ، الرئة ، الدماغ ، العظام ( خلايا قابلة للانقسام ) .
- هو علاج ( تغيير ) لا يورث للأجيال التالية .

### • آلية العلاج :

- نقل الجينات اللازمة للخلايا الجسمية المريضة بواسطة النوافل البيولوجية ( مثل الفيروسات المعدلة جينيا ) .

### • يشترط لنجاح عملية المعالجة الجينية:

- أن تكون الخلايا الجسمية المستقبلة قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريضة .
- الخلايا الجذعية قادرة على الانقسام طوال فترة حياة المريض وهي مناسبة لعملية العلاج الجيني لإنتاجها خلايا الدم وأنواع خلايا جهاز المناعة جميعها في الجسم .

## خطوات عملية لعلاج الجيني

- أ- إدخال القطعة المحتوية على الجين السليم الفيروس .

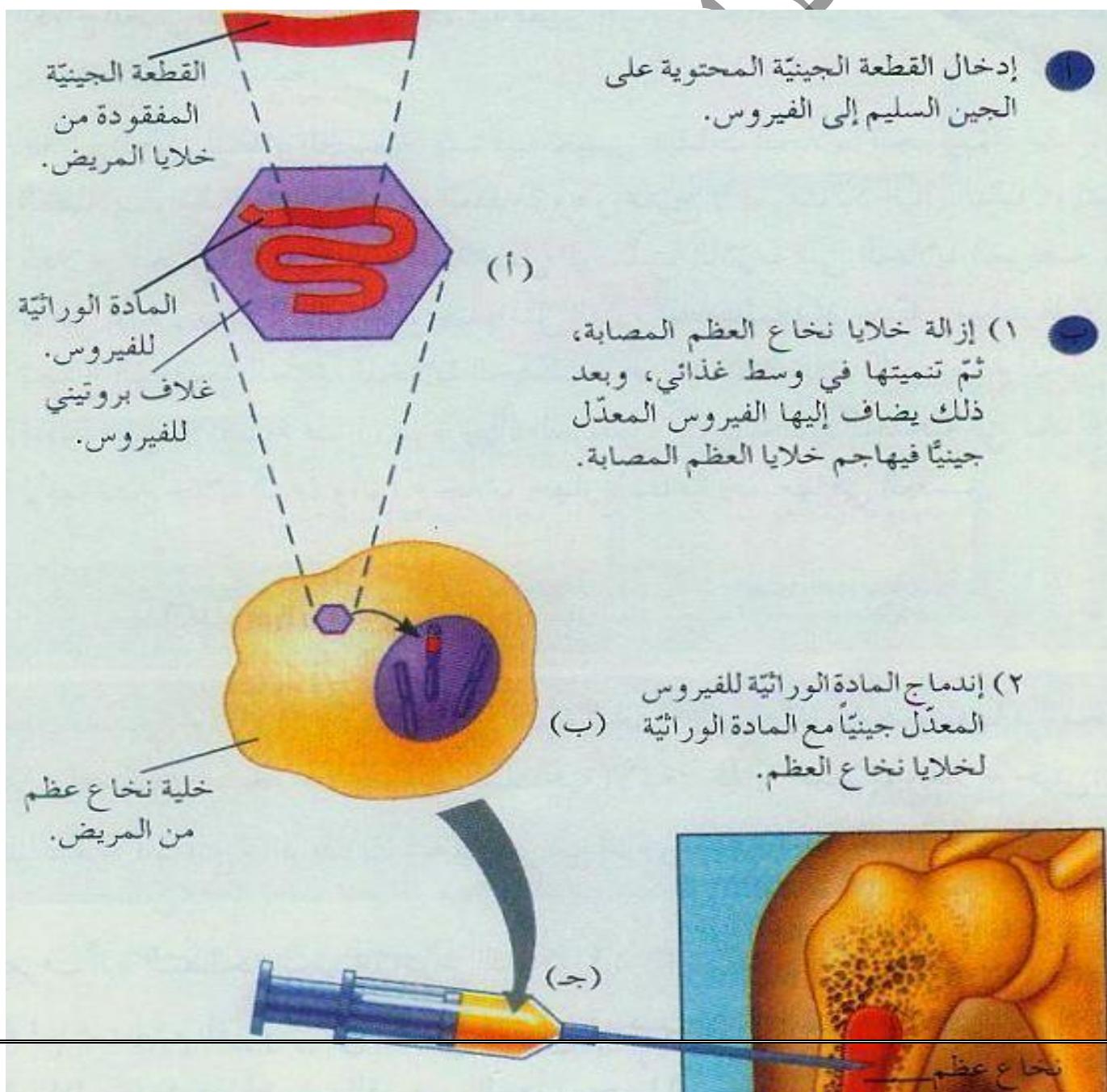
بـ- إزالة خلايا نخاع العظم المصابة ، ثم تتميتها في وسط غذائي ، وبعد ذلك يضاف إليها الفيروس المعدل جينياً فيهاجم خلايا العظم المصابة .

جـ- اندماج المادة الوراثية للفيروس المعدل جينياً مع المادة الوراثية لخلايا نخاع العظم .  
دـ- حقن الخلايا المعدلة جينياً في نخاع عظم المريض .

**ملاحظات على العملية :**

\* يستخدم الفيروس كناقل بيولوجي بسبب : (عل)  
قدرته على إدخال نسخة الجين السليم إلى داخله و دمجه مع المادة الوراثية الخاصة به .

- عند إدخال الفيروس الحامل للجين السليم خلايا جسم المريض . فان هذه الخلايا تترجم في عملية بناء البروتين
- تتكون المادة العلاجية المطلوبة التي لم يكن بإمكانها إنتاجها في السابق.



## بصمة DNA:

\* يجري عادة فحص مخبري للدم أو لنسيج معين في الجسم لتعرف على :

ا- هوية متهم بجريمة      ب- الفصل في قضايا النسب

\* شروط هذه الفحوصات :

- أ- أن تكون الكمية كافية للفحوصات .  
ب- أن تكون الأنسجة حديثة .

### ملاحظة:

لا تمثل الفحوصات دليلاً على مرتكب الجريمة ( حيث يمكن يتشابه اكثراً من شخص بفصيلة الدم ، أو بنفس النوع من النسيج ) ، ولكنها يمكن أن تتفق التهمة عنه .

\*\* بصمة DNA تكنولوجيا حديثة تساعد في التعرف على الأشخاص و هوياتهم بدقة كبيرة . (عل)

\* لأن تسلسل القواعد النيتروجينية ( النيوكلوتيدات ) في DNA خلايا شخص ما لا يتكرر في أي شخص آخر - ماعدا التوائم المتماثلة - . لذا تستخدم بصمة DNA في حالات :

- أ- إثبات الابوه أو نفيها      ب- حالات الجريمة

\* مصادر DNA المستخدم في الفحص :

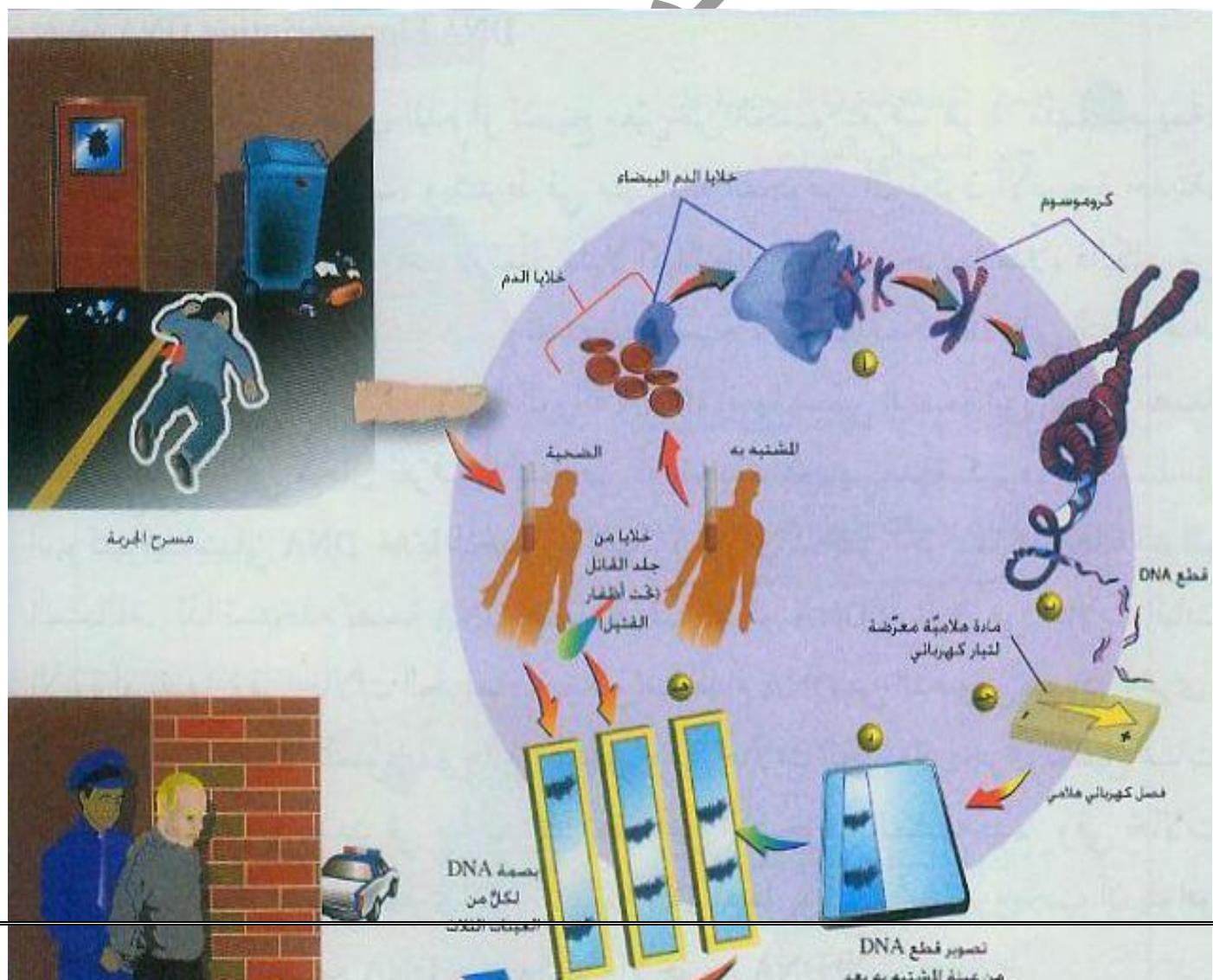
- 1- الدم    2- الجلد    3- السائل المنوي    4- جذور الشعر

\*\* في حالات إثبات الابوه لطفل معين : تجرى مقارنة بين DNA الطفل وكلاً الأبوين ( بتحليل عينات DNA ). يجب توافق جزء من DNA الطفل مع DNA الأم ، والجزء الآخر مع DNA الأب .

\*\* في حالات الجريمة يجرى تحليل عينات DNA من مصادر وجدت في مسرح الجريمة والأشخاص المشتبه بهم و الضحية .

خطوات استخدام بصمة DNA في جرائم القتل:

- 1- اخذ عينة من دم المشتبه به وأنسجة وجدت للقاتل تحت أظافر الضحية وعينة دم الضحية للمقارنة و تستخلص الكروموسومات من العينات الثلاث .
- 2- تستخلص سلاسل DNA من كروموسومات العينات وتقطع في موقع معينة إلى قطع بواسطة إنزيمات تقطيع . وتكون القطع مختلفة في الحجم والطول حسب نوع الإنزيم . كما تكون مختلفة من شخص إلى آخر - ماعدا حالات التوائم .
- 3- تفصل قطع DNA باستخدام تكنولوجيا خاصة تسمى **الفصل الكهربائي الهلامي** ، إذ تمرر هذه القطع في مادة هلامية معرضة للتيار الكهربائي ويحدد طول كل قطعة وشحنتها بعد الذي تحركه القطع في المادة الهلامية .
- 4- تعرض المادة الهلامية إلى مواد متلائمة، ثم تصور هذه المادة الهلامية **بالأشعة السينية - X ray** ، حيث تظهر قطع DNA على شكل مجموعات من الخطوط السوداء على صورة الأشعة وتسمى هذه الخطوط بصمة DNA.
- 5- تقارن مجموعة الخطوط السوداء لعينات كل من المتهم والضحية والأنسجة لموجودة تحت أظافر الضحية .



### الأطعمة المعدلة جينياً :

- استخدم علماء التكنولوجيا الحيوية هندسة الجينات لتحسين خصائص كثيرة من النباتات والمحاصيل ، بتغيير جيناتها .
- أهداف تعديل الأطعمة جينياً :
  - 1- مقاومة النباتات للحشرات
  - 2- بطء نضوج الثمار
  - 3- كبر حجم الثمرة
  - 4- جودة طعم الثمرة
  - 5- البندوره الشتوية قام العلماء بتغيير جيناتها حيث أصبحت ذات صفات مرغوبة وذات صفات مميزة ، وتنتج طوال أيام السنة .

### خطوات تعديل البندوره الشتوية جينياً :

- أ- عزل الجين الذي يؤدي إلى جعل ثمار البندوره سريعة الفساد .
- ب- تعديل هذا الجين واستنساخه داخل عائل مناسب ، ثم إعادةه إلى خلايا نبات البندوره من جديد . مما يبيطئ من عملية تلقيح الثمار وإفسادها .
- ج- زرع النبات وتتميته .
- د- ترك الثمار أيام عدة على الأغصان ، وذلك لإكسابها الصفة المرغوبة .

ملاحظة :

للأطعمة المعدلة جينياً آثار جانبية على بعض الأشخاص حيث تسبب لهم أمراض جانبية مثل الحساسية .

### الأبعاد الأخلاقية لتطبيقات علم الوراثة :

يتحتم أخلاقياً في ظل المخاوف من الاستخدامات المختلفة لعلم الوراثة ، ولتقليل من السلبيات التي قد تصاحبها اتخاذ احتياطات عدة منها :

- 1- وضع معايير وضوابط للحد من خطورة التلاعب بالجينات ، وذلك بتصميم مختبرات خاصة للأبحاث المتعلقة بها ، وتطبيق إجراءات تمنع تسرب البكتيريا أو الفيروسات التي تحمل جينات غريبة عنها وانتشارها .

- 2- الاحتفاظ بمصادر الأصول الوراثية وبيئاتها في بنوك خاصة وبسرية تامة .
- 3- الالتزام بالتشريعات المحلية والدولية في مجال تطبيقات علم الوراثة ، بحيث تصبح تحترم حقوق الفرد والأسرة والمجتمع .
- 4- عدم استخدام الوراثة لغايات تجارية بحتة ، أو استجابة لإغراءات الشركات العملاقة في الدول الصناعية دون اعتبار لتأثيرات سلبية محتملة على البيئة والكائنات الحية .
- 5- تعزيز أشكال التعليم والتدريب في مجالات التكنولوجيا الحيوية ، ونشر الوعي بها بوسائل الإعلام والتوعية المختلفة .

\*إن الانحراف الأخلاقي في التعامل مع الجينوم البشري يأتي بالدرجة الأولى في حصر الاستفادة في ما يخص العالم الأول ، واهمال سائر الشعوب خاصة تلك التي تعاني من الأمراض الوراثية بدرجة كبيرة ، كما أن معرفة المادة الوراثية للسلالات البشرية مستقبلا قد يجعل التفكير واردا في تغيير الجينات البشرية . لذلك استحدثت فقرة مشروع الجينوم البشري تتعلق بالضوابط الأخلاقية والتنظيمية والاجتماعية للمشروع ، حتى لايساء استخدام التطبيقات الوراثية به وينطبق عليهم قوله تعالى : " ولا أمرنهم فليغieren خلق الله " .