

الوحدة الأولى – الفصل الثاني

الطفرات وتأثيراتها

س ١ – أ – ما خطوات بناء البروتين؟ (١ - عملية النسخ / ٢ - عملية الترجمة).

ب – وضح المقصود بالطفرة؟ (تغيير يحدث في المادة الوراثية يؤدي الى اختلال في عملية بناء البروتينات).

س ٢ – أ – ما أنواع الطفرات تبعاً لنوع الخلايا التي تحدث فيها؟ (١ - متوارثة: وهي طفرات تحدث في جاميتات الكائن الحي أو الخلايا المنتجة للجاميتات. ٢ - غير متوارثة: طفرات تحدث في الخلايا الجسمية للكائن الحي).

ب – ما أنواع الطفرات تبعاً للعامل المسبب لها؟ (١ - تلقائية: تنتج عن حدوث أخطاء في أثناء تضاعف DNA / غالباً تحدث في الفيروسات والبكتيريا. ٢ - مستحثة: تنتج عن تعرض الكائن الحي لعوامل مختلفة، منها عوامل فيزيائية و عوامل كيميائية).

سؤال ص ٣٥:

١ – لأن الطفرة التي ظهرت لدى الأب ظهرت في خلايا جسمية (خلايا الرنتين) لذا فإنها لا تورث.

٢ – العبارة غير الصحيحة هي ج - ستورث الطفرة للأبناء.

س ٣ – أ – ما أنواع الطفرات حسب التصنيف العام؟ (١ - طفرات جينية. ٢ - طفرات كروموسومية).

ب – ما أنواع الطفرات الجينية؟ (* - الطفرة الموضعية: تحدث في موقع محدد من الجين، وذلك باستبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء (DNA)، وهو ما يؤدي الى تغير كودون أو كودونات في (m-RNA) المنسوخ.
** - طفرة الإزاحة: تحدث نتيجة إضافة أو حذف زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية الى الجين، مما يسبب إزاحة للكودونات في جزيء (m-RNA) المنسوخ).

ج – ما النتائج المحتملة للطفرة الموضعية؟ (* - الطفرة الصامتة: تغير كودون الى كودون آخر يترجم الى الحمض الأميني نفسه عند بناء البروتين، فلا يطرأ تغير على البروتين الناتج. ** - الطفرة مخطنة التعبير: تغير كودون الى كودون آخر يترجم الى حمض أميني جديد يختلف عن الحمض الأميني للكودون الأصلي. *** - الطفرة غير المعبرة: تغير كودون الى كودون وقف الترجمة، فتنتج الخلية بروتيناً غير مكتمل (ناقص) لفقدانه مجموعة من الحموض الأمينية الداخلة في تركيبه).

د – ما النتائج المحتملة لطفرة الإزاحة؟ (* - حدوث تغير كبير في الكودونات وهو ما يسبب تغيراً في سلسلة البروتين الناتج. ** - توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في أحد الكودونات ليصبح كودون وقف).

س ٤ – الشكل التالي يبين سلسلة (m-RNA) الأصلية (أ) والتي تعرضت لطفرة جينية مختلفة. والمطلوب ما نوع الطفرة الجينية في كل حالة؟ فسر إجابتك؟ (ملاحظة: وضعت علامات على القواعد النيتروجينية التي حدث عليها تغير)

AUG CUU UAU GAG AGU GGU ACG UUU CAC ..	أ
AUG CUU UAC GAG AGU GGU ACG UUU CAC ..	ب
AUG CUU UAU GAU AGU GGU ACG UUU CAC ..	ج
AUG CUU UAU GAG AGU GGU ACG UUU CAC ..	د
AUG CUU UAU GGA GAG UGG UAC GUU UCA C ..	هـ
AUG CUU UAG AGA GUG GUA CGU UUC AC ..	و

الكودون	حمض أميني	الكودون	حمض أميني	الكودون	حمض أميني
AUG	Met	UAC	Tyr	GUG	Val
CUU	Leu	GAU	Asp	GUA	Val
UAU	Tyr	UAA	انتهاء	CGU	Arg
GAG	Glu	GGA	Gly	UUC	Phe
AGU	Ser	UGG	Trp		
GGU	Gly	GUU	Val		
ACG	Thr	UCA	Ser		
UUU	Phe	UAG	انتهاء		
CAC	His	AGA	Arg		

- في (ب) طفرة موضعية صامتة : نتج عن الطفرة تغير الكودون (UAU) الى الكودون (UAC) وكلاهما يترجم الى الحمض الأميني نفسه (Tyr) عند بناء البروتين.
- في (ج) طفرة موضعية مخطئة التعبير: نتج عن الطفرة تغير الكودون (GAG) والذي يترجم الى الحمض الأميني (Glu) الى الكودون (GAU) والذي يترجم الى الحمض الأميني (Asp) الجديد في تركيب البروتين الناتج.
- في (د) طفرة موضعية غير معبرة: نتج عن تغير الكودون (UAU) الذي يترجم الى الحمض الأميني (Tyr) الى الكودون (UAA) وهو كودون إنتهاء (وقف) الترجمة فتنتج الخلية بروتين غير مكتمل لفقدانه مجموعة من الحموض الأمينية الداخلة في تركيبه.
- في (هـ) طفرة إزاحة ناتجة عن إضافة زوج من القواعد النيروجينية إلى الجين على الكودون رقم (٤) ليتغير الكودون (GAG) إلى الكودون (GGA) وبالتالي حدوث تغير كبير في الكودونات، وهو ما يسبب تغيراً في سلسلة البروتين الناتج.
- في (و) طفرة إزاحة ناتجة عن حذف زوج من القواعد النيروجينية من الجين. حيث نتج عن ذلك تغير في الكودون رقم (٣) (UAU) والذي يترجم الى الحمض الأميني (Tyr) ليصبح (UGA) وهو كودون توقف يؤدي الى وقف بناء سلسلة البروتين.

س ٥ - أ - ما المقصود بالطفرة الكروموسومية؟ (طفرة تنتج عن التغير في تركيب الكروموسومات أو عددها في الخلية).

ب - ما أقسام الطفرات الكروموسومية؟ * - طفرات كروموسومية ناتجة عن تغير في تركيب الكروموسوم.
** - طفرات ناتجة عن تغير في عدد الكروموسومات).

ج - ما أنواع الطفرات الناتجة عن تغير في تركيب الكروموسومات؟ (١ - طفرة الحذف. ٢ - طفرة التكرار.

٣ - طفرة تبديل الموقع. ٤ - طفرة القلب).

د - قارن بين الطفرات الكروموسومية الناتجة عن تغير في تركيب الكروموسومات؟

نوع الطفرة	سبب الطفرة	النتيجة	التغير في طول الكروموسوم
الحذف	إزالة جزء من الكروموسوم والتحام القطع المتبقية من الكروموسوم معا	حدوث نقص في عدد الجينات التي يحملها الكروموسوم	يقل (يصبح أقصر)
التكرار	ينقطع جزء من الكروموسوم ويرتبط بالكروموسوم المماثل له	يصبح لدى الكروموسوم جزء مكرر إضافي لأحد أجزائه	يزداد (يصبح أطول)
تبديل الموقع	ينقطع جزء طرفي من الكروموسوم وينتقل الى كروموسوم آخر غير مماثل له	تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة	يزداد (يصبح أطول)
القلب	انفصال قطعة من الكروموسوم ثم ارتباطها مرة أخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصالها	عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم	لا تغيير على طول الكروموسوم

س ٦ - الشكل المرافق يبين الطفرات الكروموسومية الناتجة عن تغير في تركيب الكروموسوم، والمطلوب ما هي الطفرات الموجودة في الشكل؟ فسر اجابتك؟

بعد حدوث الطفرة (١) A C D E F ← A B C D E F

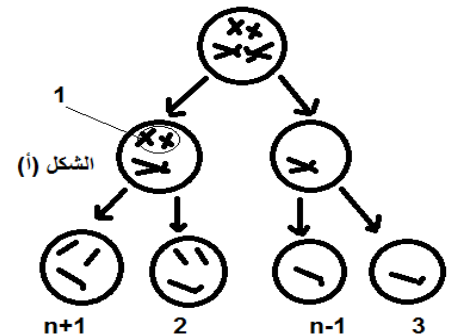
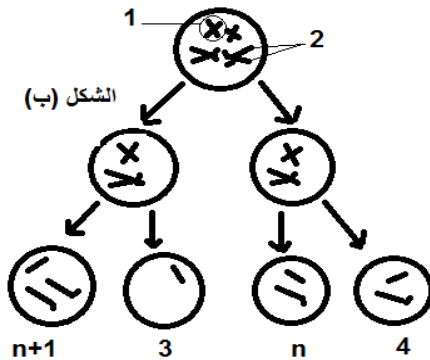
بعد حدوث الطفرة (٢) A B B C D E F ← A B C D E F

بعد حدوث الطفرة (٣) A E D C B F ← A B C D E F

بعد حدوث الطفرة (٤) A B C J K L ← A B C D E F
G H I D E F ← G H I J K L

س ٧ - أ - كيف يحدث الاختلال في عدد الكروموسومات؟ (قد يحدث الاختلال العددي نتيجة عدم انقسام السيتوبلازم في أثناء الانقسام الخلوي (كما يحدث في بعض أنواع النباتات)، وقد يحدث نتيجة عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدات الشقيقة أثناء الانقسام المنصف).

ب - لديك الشكل (أ) والشكل (ب)، ادرسهما جيدا ثم اجب عن الأسئلة التي تليهما؟



١ - ماذا يمثل الشكل (أ)؟ (طفرة كروموسومية عديدة / ناتجة عن عدم انفصال أحد أزواج الكروموسومات المتماثلة في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف).

٢ - ماذا يمثل الشكل (ب)؟ (طفرة كروموسومية عديدة / ناتجة عن عدم انفصال الكروماتيد الشقيقين في أحد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف).

٣ - الى ماذا تشير الأرقام (١) و (٣) في الشكل (أ)؟ (١) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة. ٣ ((n+1)).

٤ - الى ماذا تشير الأرقام (٢) و (٤) في الشكل (ب)؟ (٢) (كروماتيدان شقيقان). ٤ ((n)).

٥ - قارن بين الشكلين من حيث نوع الجاميتات الناتجة (طبيعية أو غير طبيعية)؟ (في الشكل (أ) جميع الجاميتات الناتجة غير طبيعية لأنها تحتوي عدد من الكروموسومات أكثر من n+1 أو أقل من n-1 من العدد الطبيعي، أما في الشكل (ب) نصف الجاميتات الناتجة طبيعي (n)، ونصفها الآخر غير طبيعي (n+1) و (n-1).

سؤال ص ٤٣ / لا تنتج جاميتات طبيعية أبدا إذا كانت طفرة كروموسومية ناتجة عن تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف.

جدول يبين الاختلالات الوراثية عند الإنسان

الطراز الكروموسومي الجنسي	الكروموسومات الجنسية	الكروموسومات الجسمية	الكروموسومات الكلية	موقع حدوث الطفرة	الاختلال
XX / XY	٢	٤٤	٤٦	الزوج رقم (٧)	التليف الكيسي
XX / XY	٢	٤٤	٤٦	الزوج رقم (١٢)	فينل كيتونيوريا
XX / XY	٢	٤٤	٤٦	الكروموسوم (X)	نزف الدم- A (الناعور)
XX / XY	٢	٤٥	٤٧	إضافة كروموسوم الى الزوج (٢١)	متلازمة داون
XX / XY	٢	٤٥	٤٧	إضافة كروموسوم الى الزوج (٢١)	متلازمة بتاو
OX	١	٤٤	٤٥	حذف كروموسوم جنسي (X)	متلازمة تيرنر
XXY	٣	٤٤	٤٧	إضافة كروموسوم جنسي (X)	متلازمة كلاينفلتر

٦ - قارن بين كل مما يلي: فينل كيتونيوريا / متلازمة بتاو / متلازمة تيرنر / متلازمة كلاينفلتر، من حيث:

نوع الطفرة الوراثية	جينية	كروموسومية	كروموسومية	كروموسومية
موقع حدوث الطفرة	زوج كروموسومات	زوج كروموسومات	حذف الكروموسوم	إضافة الكروموسوم
رقم ١٢	رقم ١٣	الجنسي (X)	الجنسي (X)	الجنسي (X)
جنس المصاب	الجنسين	الجنسين	أنثى	ذكر
الطرز الكروموسومي	XX - XY	XX - XY	OX	XX Y
عدد الكروموسومات الكلية والجنسية	٢ / ٤٦	٢ / ٤٧	١ / ٤٥	٣ / ٤٧

الاستشارة الوراثية:

- ١ - علل: يلجأ الكثير من الأزواج إلى الاستشارة الوراثية؟ (تجنباً لإنجاب أفراد يعانون أي اختلالات وراثية). ص ٤٦
 - ٢ - ما أهمية إعداد سجل النسب الوراثي، وإجراء فحوص الدم لناقلي بعض الأمراض الوراثية؟ (يمكن توقع احتمالات ولادة أطفال مصابين باختلالات وراثية) ص ٤٦
 - ٣ - هناك حالات تستفيد من الاستشارة الوراثية، أذكرها؟ (-) الكشف عن احتمالية نقل الأمراض الوراثية مثل مرض التلاسيميا. - فحص الأفراد الذين يشبه في وجود متلازمة وراثية لديهم، لتأكيد ذلك أو نفيه. - تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية، وذلك بتوضيح طبيعة الاختلال، وكيفية التعامل مع المصابين. - فحص الأجنة في بداية الحمل، لتحديد الأجنة غير الطبيعية) ص ٤٦
 - ٤ - يمكن فحص الأجنة بطريقتين - أ - أذكرهما؟ (١ - فحص السائل الرهلي/ السلي ٢ - فحص خملات الكوريون).
- ب - قارن بينهما من حيث: - مصدر العينة لكل منهما: السائل الرهلي : خملات غشاء الكوريون
- وقت سحب العينة : بين الأسبوعين ١٤ - ١٦ من الحمل : بين الأسبوعين ١٤ - ١٦ من الحمل
- عمل مخطط كروموسومي : بعد بضعة أيام : في اليوم التالي
- الحاجة للطرد المركزي : يحتاج : لا يحتاج
- ج - لماذا يستخدم الطرد المركزي عند فحص السائل الرهلي؟ (لفصل خلايا الجنين)
- د - ما أهمية عمل مقارنة المخطط الكروموسومي لفحص الجنين بالمخطط الطبيعي للكروموسومات؟ (لتحديد الخلل الوراثي إن وجد) ص ٤٧

سؤال ص ٤٧:

- ١- عينات السائل الرهلي بين الأسبوعين ١٤ - ١٦ من الحمل: عينات خملات الكوريون بين الأسبوعين ١٤ - ١٦ من الحمل.
 - ٢ - لفصل خلايا الجنين عن الراشح. - لتحديد الخلل الوراثي لدى الجنين إن وجد.
- السؤال الثالث ص ٤٨: يمثل الشكل طفرة إزاحة: لأن حذف زوج من القواعد النيتروجينية في جزيء DNA سبب إزاحة في الكودونات في جزيء m-RNA، الأمر الذي يؤدي إلى تغيير في تسلسل الحموض الأمينية المكونة للبروتين، فيتغير البروتين الناتج عن البروتين الأصلي.