المرحلة الثانوية
المنهاج الجديد

الحسام في العلوم الحياتيه

الوحدة الأولى (الوراثة)

وراثة الصفات
الطفرات وتأثيراتها
تكنولوجيا الجينات

اعداد الاستاذ : حسام عليان

بكالوريوس الاحياء الدقيقه التطبيقيه

الحسام في العلوم الحياتيه

الفصل الثاني : الطفرات وتأثيرها

اعداد الاستاذ : حسام عليان

الوحدة الأولى
"الوراثة"

0788605246

حسام عليان

* الفصل الثاني :- الطفرات وتأثيرها.

(ملاحظة :-) أي تغير يحدث على المادة الوراثية يؤدي إلى اختلال في بناء البروتينات وهو ما يؤدي إلى حدوث الطفرة.

* تختلف الطفرات عن بعضها البعض باختلاف :-

* نوع الخلايا *

- متوارثة ← في أمشاج الكائن الحي
- غير متوارثة ← في الخلايا الجسمية

* العامل المسبب لها *

- تلقائية ← أخطاء في تضاعف DNA، تحدث في الفايروسات والبكتيريا
- مستحثة
  - عوامل فيزيائية
    1. أشعة سينية
    2. أشعة جاما
    3. أشعة فوق بنفسجية ← تسبب سرطان الجلد
  - عوامل كيميائية
    1. المبيدات
    2. مواد حافظة
    3. غازات عوادم السيارات

* أنواع الطفرات حسب التصنيف العام

1. جينية
   - موضعية
   - إزاحة
2. كروموسومية
   - تغير في تركيب الكروموسومات
   - تغير في عدد الكروموسومات

الطفرات وتأثيرها

0788605246

س) وضح عدم ظهور طفرة عند الأبناء لشخص لديه طفرة في خلايا رئتيه.

ج) لأنها خلايا جسمية غير متوارثة.

س) تعرض غزال لأشعة فوق البنفسجية، فظهرت طفرة في شبكية عينيه

أي العبارات التالية صحيحة؟

١. تؤدي الطفرة إلى حدوث سرطان.

٢. تؤثر في شكل خلايا الشبكية.

[٣] ستورث الى الأبناء.

[1] الطفرات الجينية :- تنتج من تغير في تسلسل القواعد النيتروجينية على مستوى الجين وهي نوعان :-

أ) الموضعية :- تحدث في موقع محدد من الجين وذلك باستبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء (DNA) وهو ما يؤدي إلى تغير كودون أو بضعة كودونات في جزيء (mRNA) المنسوخ، لاحظ الأشكال التالية :-

(DNA) T A C [T] G G G T ← الطفرة الموضعية ← T A C [A] G G G T

(mRNA) A U G A C C C A C ← الطفرة الموضعية ← A U G U C C C A C

نتائج الطفرة الموضعية

حالة (1): تغير كودون الى كودون آخر يترجم الى حمض نفسه فلا يطرأ تغير على البروتين الناتج وتسمى الطفرة الصامتة.

حالة (2): هو تغير ينتج عنه حمض اميني جديد مثل الانيميا المنجلية وتسمى الطفرة مخطئة التعبير.

حالة (3): هو تغير ينتج عنه توقف الترجمة فينتج بروتين ناقص وتسمى الطفرة غير المعبرة.

← انظر الأشكال التالية :-

مثال (1) :-

"DNA": T A C T A G C C G A T C

"mRNA": A U G A U C G G C U A G → انتهاء

Met — Ile — Gly

↓ طفرة موضعية

"DNA": T A C T A G C C A A T C

"mRNA": A U G A U C G G U U A G → انتهاء

Met — Ile — Gly

مثال (2) :-

"DNA": T A C G G A C T C C T C

"mRNA": A U G C C U G A G G A G

Thr — Pro — Glu — Glu

↓ حدوث طفرة موضعية

"DNA": T A C G G A C A C C T C

"mRNA": A U G C C U G U G G A G

Thr — Pro — Val — Glu

مثال (3) :-

"DNA": T A C G T G T T C G G C

"mRNA": A U G C A C A A G C C G

Met — His — Lys — Pro

↓ حدوث طفرة موضعية

"DNA": T A C G T G A T C G G C

"mRNA": A U G C A C U A G → انتهاء

Met — His

(ب) - طفرة الإزاحة :-

تحدث طفرة الإزاحة بإضافة زوج أو زوجين أو حذف زوج أو زوجين أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية في الجين وبذلك تحدث إزاحة للكودونات في جزيء (mRNA) المنسوخ.

نتائج طفرة الإزاحة

مثال (1) :

(1) يحدث تغير كبير في الكودونات وهو ما يسبب تغير في سلسلة البروتين

DNA: TAC AAA CCC ATT

mRNA: AUG UUU GGG UAA (انتهاء)

Met - phe - Gly

طفرة إزاحة — حذف A

DNA: TAC AAC CGA TT -

mRNA: AUG UUG GCU AA ...

Met - Leu - Ala ....

مثال (2) :-

(2) توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في أحد الكودونات ليصبح كودون ...

TAC TTC ATT

AUG AAG UAA

Met - Lys - Gly

طفرة إزاحة — إضافة

TAC ATT CAT

AUG UAA (انتهاء)

Met

ملحوظة : عدد الكودونات في قاموس الشفرة الوراثية في mRNA ← 20 نوع مختلف من الأحماض الأمينية هو :

64 شفرة وراثية

* موزعة على النحو الآتي :-

- (1) شفرة بدء "Met" هي AUG
- (3) شفرات انتهاء : UAG \ UAA \ UGA
- (60) شفرة لـ "19" نوع من الأحماض الأمينية لذلك نجد الحمض الأميني له أكثر من شفرة

ملحوظة (2) : تسهم بعض الطفرات في تحسين صفات الكثير من السلالات النباتية والحيوانية ولكن يوجد الكثير من الاختلالات.

٣] الطفرات الكروموسومية :-

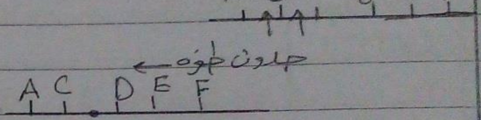
تنتج الطفرات الكروموسومية من تغير في تركيب الكروموسومات أو عددها في الخلية.

تقسم إلى قسمين :-

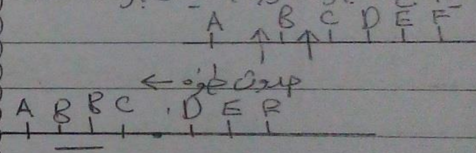
أ) طفرات ناتجة من تغير تركيب الكروموسوم :

١] الحذف :- إزالة جزء من الكروموسوم والتحام القطع المتبقية من الكروموسوم معاً..

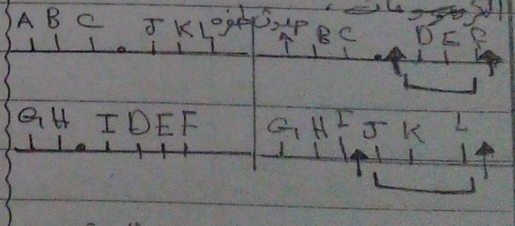
⇐ تؤدي إلى نقص في عدد الجينات التي يحملها.



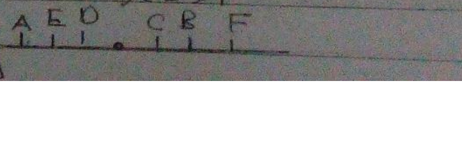
٢] التكرار :- تحدث عندما ينقطع جزء من الكروموسوم ويرتبط بكروموسوم مماثل له. فيصبح له جزء مكرر إضافي لأجزائه



٣] تبديل المواقع :- قطع جزء طرفي من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له وهو ما يؤدي إلى تبديل المواقع الجينات على الكروموسومات.



٤] طفرة القلب :- تحدث عند انفصال قطعة من الكروموسوم ثم ارتباطها من أخرى بصورة مقلوبة وهو ما يؤدي إلى عكس ترتيب الجينات.



ب) طفرات ناتجة من تغير عدد الكروموسومات :-

تحدث هذه الطفرات نتيجة :-

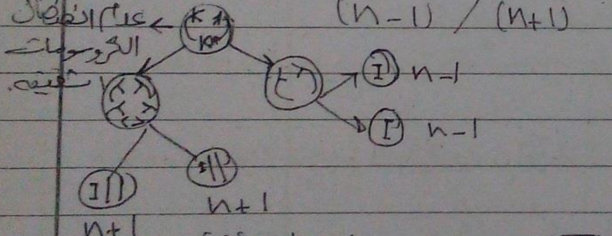
(١) عدم انقسام السيتوبلازم في أثناء الانقسام الخلوي مثل النباتات

(٢) عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو كروماتيدات الشقيقة في الانقسام المنصف، وذلك على النحو التالي :-

١] تغير في عدد الكروموسومات أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف :-

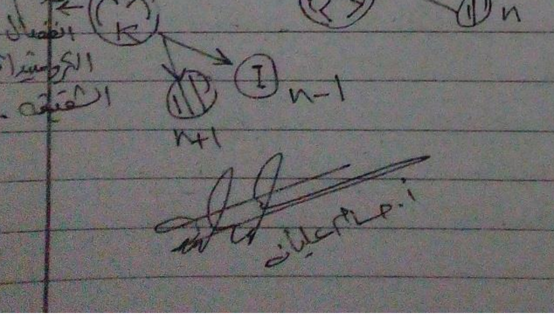
⇐ تؤدي إلى إنتاج كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه :

(n-1) / (n+1)



٢] تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف :-

⇐ تؤدي إلى إنتاج كروموسومات عددها طبيعي وكروموسومات عددها غير طبيعي أيضاً.



أ. حسام عليان

0788605246 الطفرات وتأثيرها م. علیان

الاختلالات الوراثية عند الإنسان ؟

1 ناتجة من طفرة جينية

2 ناتجة من تغير عدد الكروموسومات الجسمية

3 ناتجة عن تغير في عدد الكروموسومات الجنسية

س) تحدث عن الاختلالات الناتجة من الطفرات الجينية :-

التليف الكيسي	فينيل كيتونيوريا (PKU)	نزف الدم - A (Haemophilia A)
1 يؤدي إلى صعوبة في التنفس والهضم نتيجة وجود مخاط لزج في رئتين والقناة الهضمية.	1 حدوث خلل في أيض الأميني فنيل الانين.	1 استمرار نزف لوجود خلل في انتاج عامل التخثر "الثامن" (VIII)
2 موقع حدوث الطفرة = زوج الكروموسومي رقم "7".	2 في حال عدم خضوعه لنظام غذائي خالي من الفنيل الانين يؤدي الى تراجع قدراته العقلية.	2 موقع حدوث الطفرة = الكروموسوم الجنسي "X".
	3 موقع حدوث الطفرة = زوج الكروموسومي رقم "12"	

س) تحدث عن اختلال ناتج عن تغير عدد في الكروموسومات الجسمية :-

متلازمة داون	متلازمة بتاو
1- قدرات عقلية محدودة 2- ملامح وجه تختلف عن الوجه الطبيعي 3- قامة قصيرة ممتلئة. 4- مشكلات في القلب 5- السبب :- إضافة كروموسوم الى الزوج الكروموسومي رقم "21" ↓ يصبح العدد الكلي "47"	1- تشوهات في الأعضاء الداخلية. 2- قدرات عقلية محدودة. 3- وجود شق في الشفة العليا والحلق 4- السبب :- إضافة كروموسوم الى الزوج رقم "13" ↓ يصبح العدد الكلي "47"

س) فسر :- مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط كروموسومي طبيعي ؟؟
ج) لتحديد الخلل الوراثي إن وجد.

8

سماح عليان

الطفرات وتأثيرها

0788105246

س) اذكر أمثلة عن اختلالات ناتجة عن تغير عدد الكروموسومات الجنسية :

ج) متلازمة تيرنر | متلازمة كلاينفلتر

متلازمة تيرنر	متلازمة كلاينفلتر
١- أنثى عقيمة	١- ذكر طويل القامة
٢- عدم اكتمال النضج الجنسي	٢- معدل ذكائه أقل من الطبيعي
٣- السبب : نقص الكروموسوم "X" فيصبح الطراز "XO" ← عدد الكروموسومات الكلي = "٤٥"	٣- صغر حجم الأعضاء التناسلية
	٤- عدم اكتمال النضج الجنسي
	٥- السبب : اضافة كروموسوم جنسي "X" فيصبح الطراز "XXY" ← عدد الكروموسومات الكلي = "٤٧"

* الاستشارة الوراثية :-

س) لماذا يلجأ الكثير الى الاستشارة الوراثية ؟

ج) تجنبه من انجاب أفراد يعانون من اختلالات وراثية.

س) ما عمل المستشار الوراثي ؟

ج) يناقش سجلاً للنسب الوراثي لأفراد العائلة .

س) ما فائدة الاستشارة الوراثية ؟

- الكشف عن احتمالية نقل الأمراض مثل تلاسيميا
- تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين .
- فحص الأفراد لمعرفة اذا ما كانوا مصابون بالأمراض الوراثية
- فحص الأجنة في بداية الحمل .

ملاحظة :-

عام ٢٠٠٤م أصبح فحص ثلاسيميا اجباري للمقبلين على الزواج

س) أذكر طريقتين من طرق فحص الأجنة ؟

١- فحص السائل الرهلي   ٢- فحص خلايا كوريون .

س) في أي الاسابيع تؤخذ العينات من السائل الرهلي وخلايا الكوريون ؟

[1] السائل الرهلي :- بين الاسبوعين "١٤" و "١٦" من الحمل .

[2] خلايا الكوريون :- بين الأسبوعين "٨" و "١٠" من الحمل .

س) لماذا يوضع السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي ؟ لفصل خلايا الجنين .