المنبر

في

العلوم الحياتية

الثاني الثانوي / م3

للفرعين العلمي والزراعي

الوحدة الأولى: الـــوراثـــــة

الفصل الثاني: الطـفـرات وتأثـيـرها

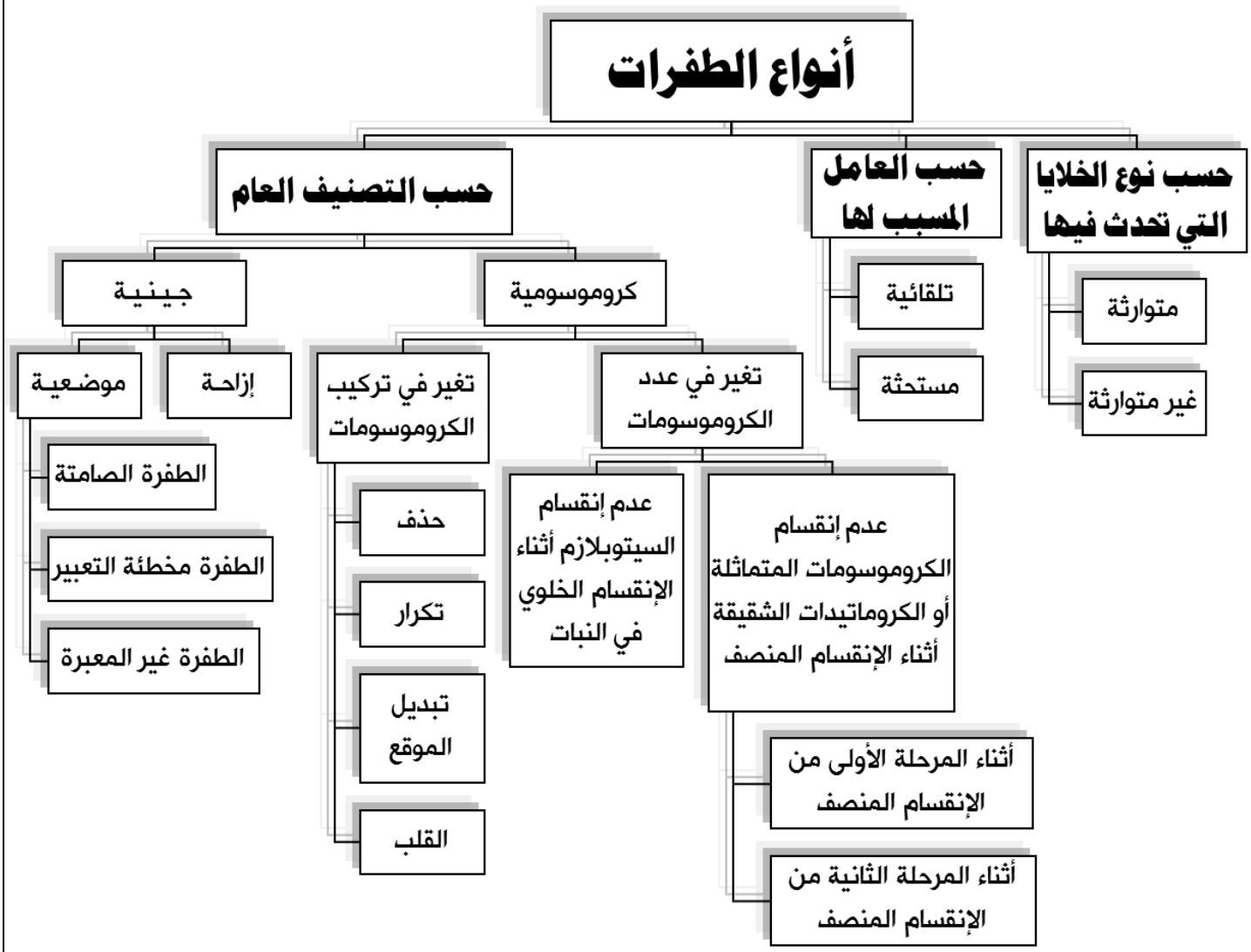
المنهاج الجديد 2018

إعداد الأستاذ : عبدالرحمن مفلح
0798171595

مدارس الجامعة الثانوية الأولى

أولا : أنواع الطفرات

- دور المادة الوراثية: عملية بناء البروتينات في أجسام الكائنات الحية عن طريق عمليتي النسخ والترجمة .
- أي تغير في المادة الوراثية يؤدي إلى إختلال في عملية بناء البروتينات مما يؤدي إلى حدوث طفرات .
- يبين المخطط التالي أنواع الطفرات :



- ## أنواع الطفرات:

أ- **حسب نوع الخلايا التي تحدث فيها :**

1- متوارثة: تحدث في جاميتات الكائن الحي أو الخلايا المنتجة لها .

2- غير متوارثة : تحدث في الخلايا الجسمية للكائن الحي .

ب- **حسب العامل المسبب لها :**

1- تلقائية: حدوث أخطاء أثناء تضاعف ال DNA , تحدث في الفيروسات والبكتيريا .

2- مستحثّة: تعرض خلايا الكائن الحي لعوامل مختلفة مثل :

العوامل الفيزيائية	العوامل الكيميائية
- الأشعة السينية (X-rays) - أشعة جاما - أشعة الشمس التي تحتوي على الأشعة فوق البنفسجية (UV) التي تحدث طفرات في حال التعرض لها فترات طويلة جدا مسببة سرطان الجلد	- ألياف الإسبست - المواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات - بعض الملوثات مثل :(الرصاص , الكادميوم , الغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع , المبيدات الحشرية)

- سؤال :وضح سبب عدم ظهور طفرة عند أبناء شخص لديه طفرة في خلايا الرئتين؟

- سؤال : تعرض غزال للأشعة فوق البنفسجية (UV), فظهرت طفرة في شبكية عينه . أي العبارات الآتية غير صحيحة :
  1- قد تؤدي الطفرة إلى حدوث سرطان الشبكية .
  2- قد تؤثر الطفرة في عمل خلايا الشبكية .
  3- ستورث الطفرة للأبناء .
  4- قد تؤثر الطفرة في شكل خلايا الشبكية .

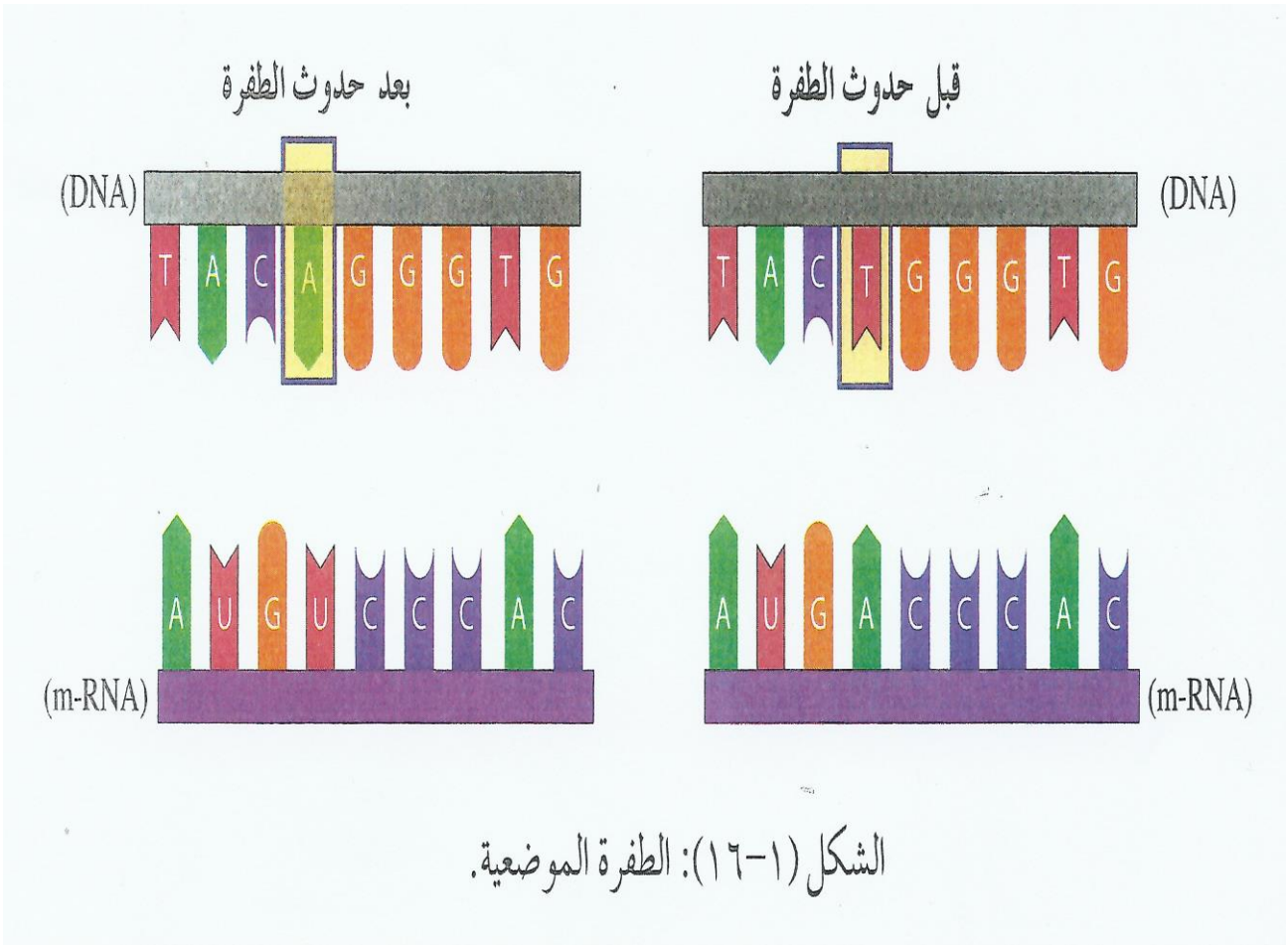
ج – حسب التصنيف العام :

1- الطفرات الجينية 2- الطفرات الكروموسومية

1- الطفرات الجينية

- تنتج من التغير في تسلسل القواعد النيتروجينية على مستوى الجين .
- يوجد لها نوعان :

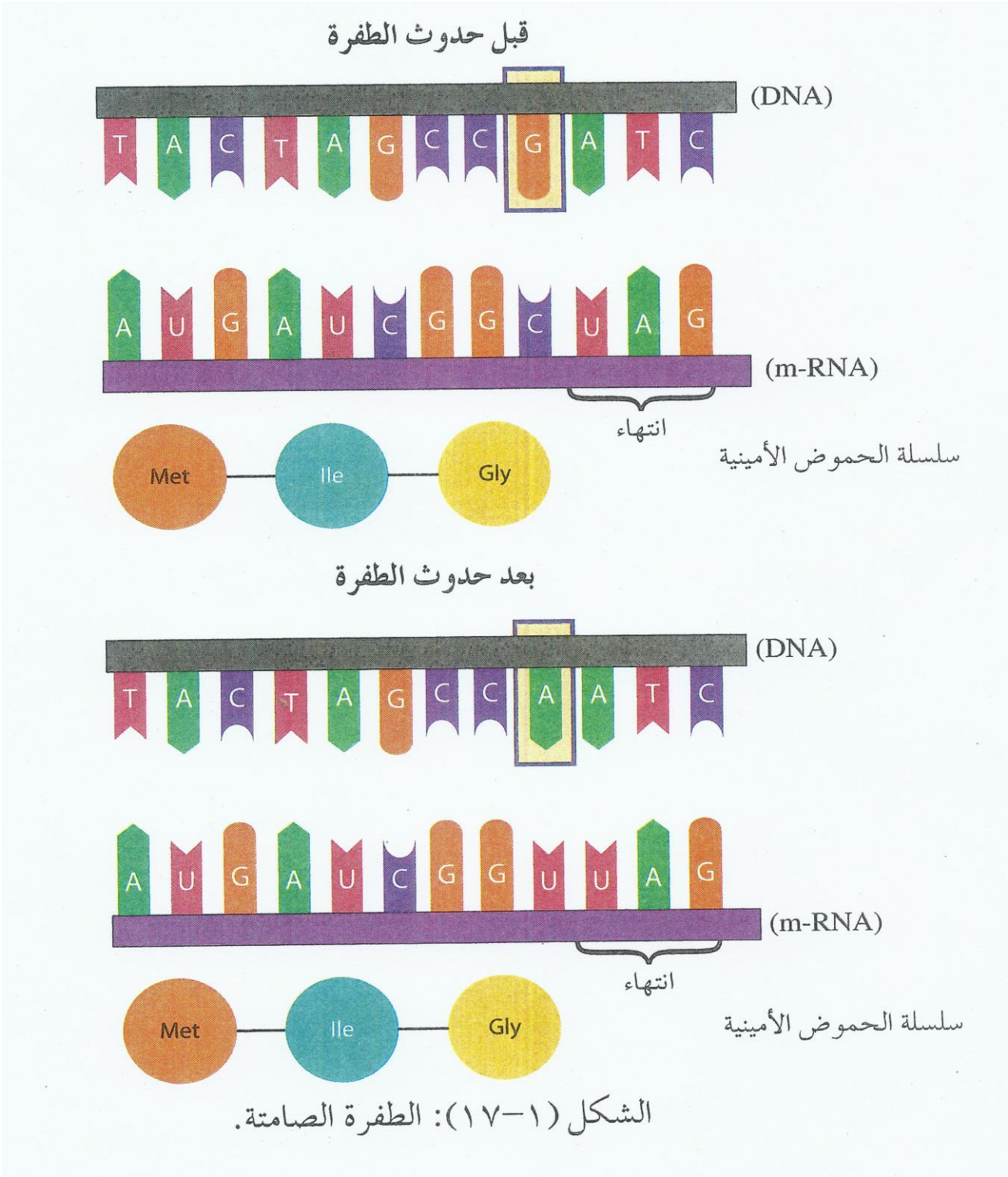
أ- **الطفرة الموضعية** : تحدث في موقع معين من الجين وذلك باستبدال زوج أو بضعة أزواج من القواعد النيتروجينية في جزيء ال DNA , مما يؤدي إلى تغير كودون أو بضعة كودونات في جزيء m-RNA المنسوخ .



الشكل (١-١٦): الطفرة الموضعية.

*نتائج الطفرة الموضعية:

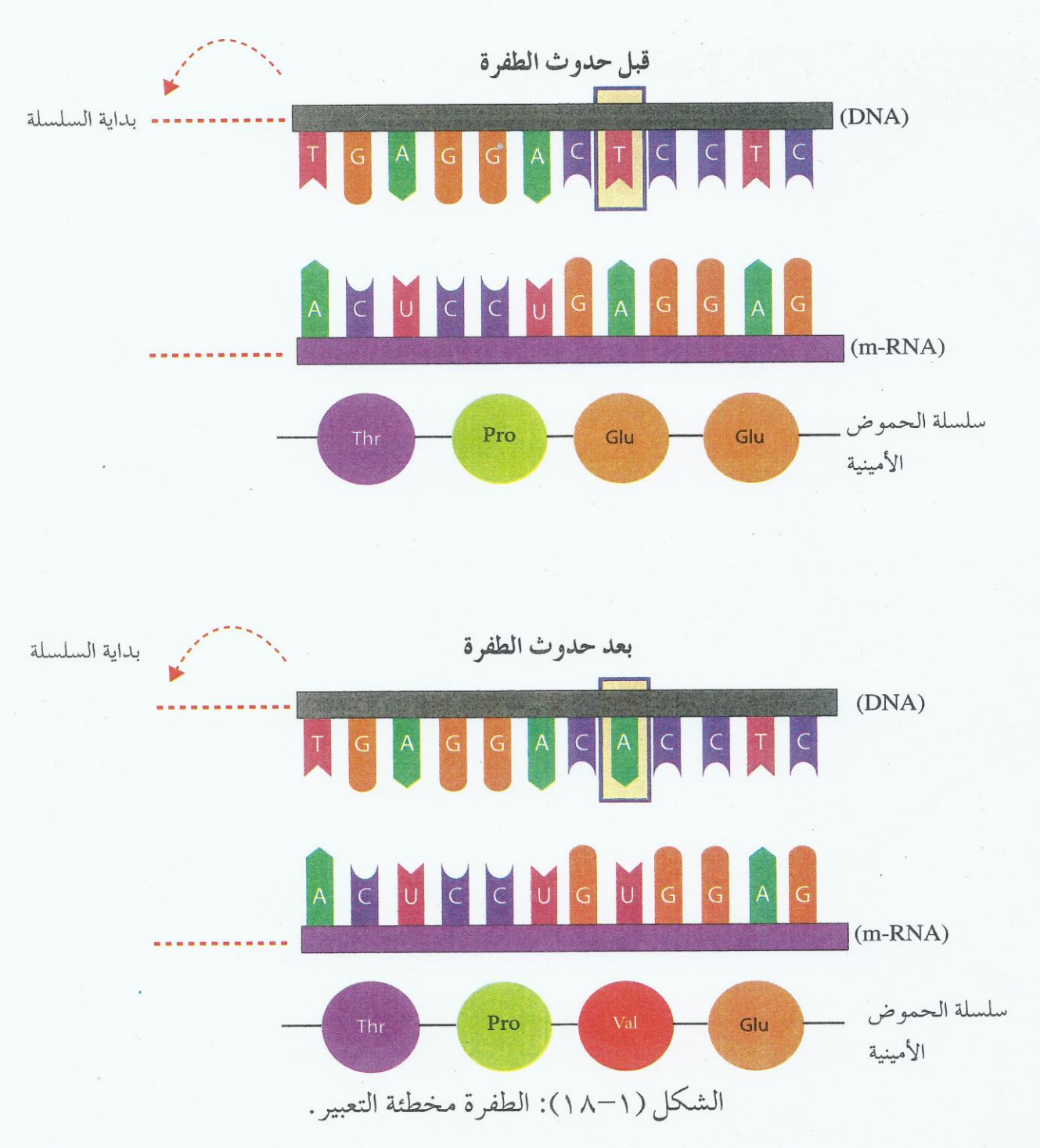
1- الطفرة الصامتة : تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى الحمض الأميني نفسه عند بناء البروتين (لا يحدث تغير على البروتين الناتج)



الشكل (١-١٧): الطفرة الصامتة.

2- <u>الطفرة مخطئة التعبير:</u> تغير كودون إلى كودون آخر يترجم إلى حمض أميني جديد يختلف عن الحمض الأميني للكودون الأصلي .

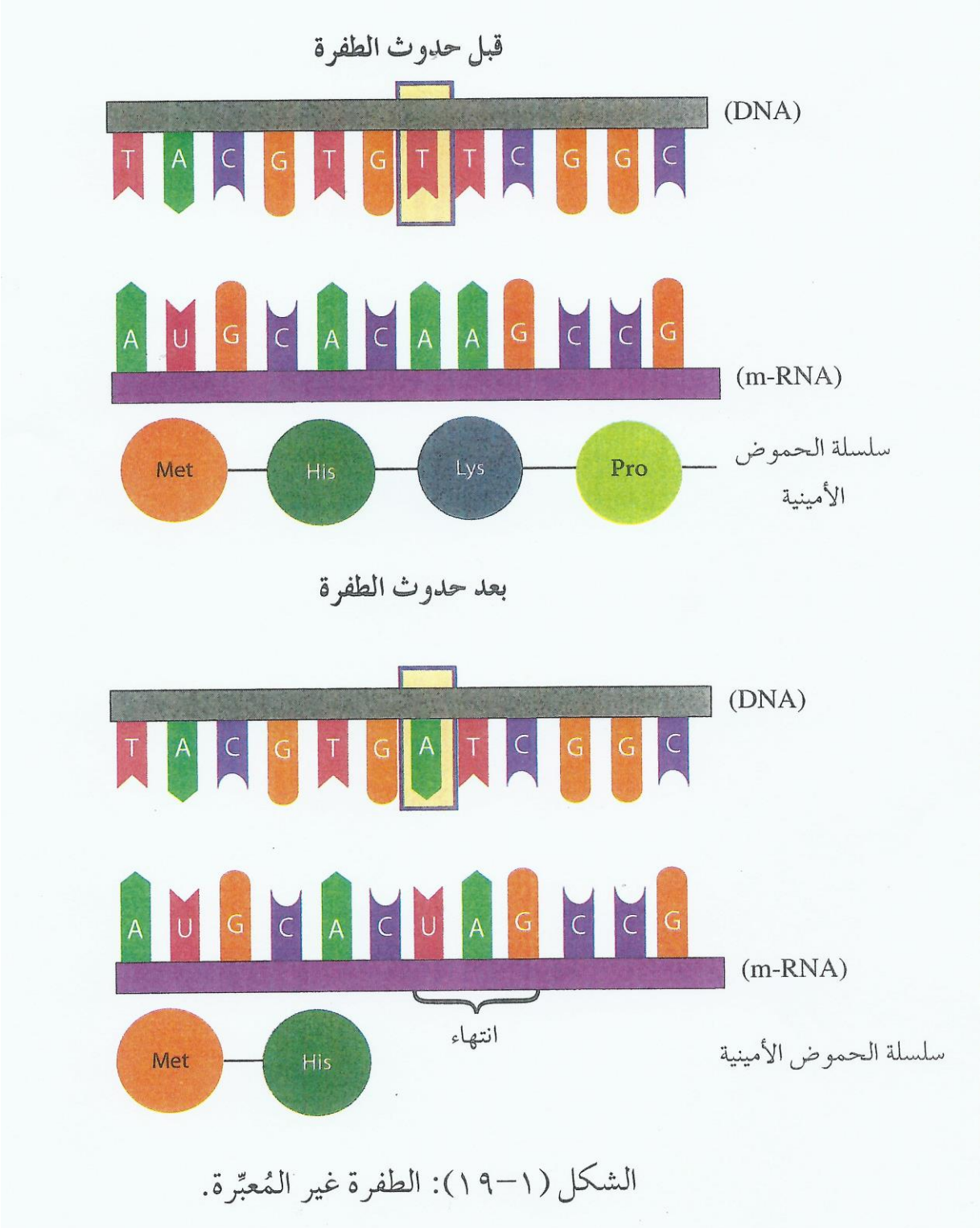
- تسمى بالطفرة مخطئة التعبير لأنها تسبب خطأ في التعبير الجيني .
- مثال عليها : الطفرة التي تسبب مرض الأنيميا المنجلية .



الشكل (١-١٨): الطفرة مخطئة التعبير.

3- <u>الطفرة غير المعبرة</u> : تغير كودون إى كودون وقف الترجمة فتنتج الخلية بروتين غير مكتمل (ناقص) وذلك لفقدانه مجموعة من الحموض الأمينية الداخلة في تركيبه .

- تسمى بالطفرة غير المعبرة لانها تمنع حدوث تعبير جيني كامل .

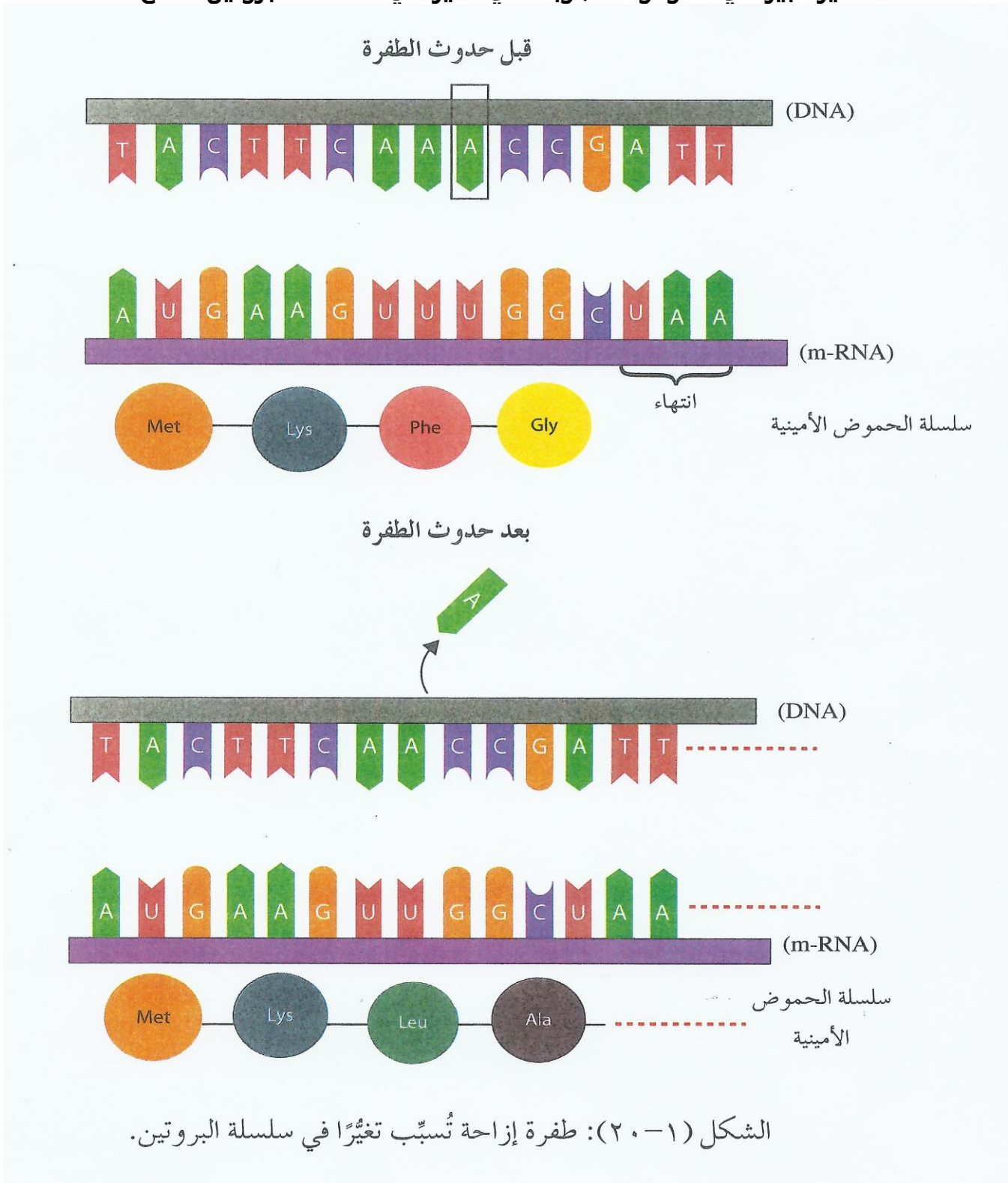


الشكل (١-١٩): الطفرة غير المُعبِّرة.

ب – طفرة الإزاحة: تحدث إما بإضافة أو حذف زوج أو عدة أزواج من القواعد النيتروجينية في الجين , وبالتالي تحدث إزاحة للكودونات في جزيء (m-RNA) المنسوخ .

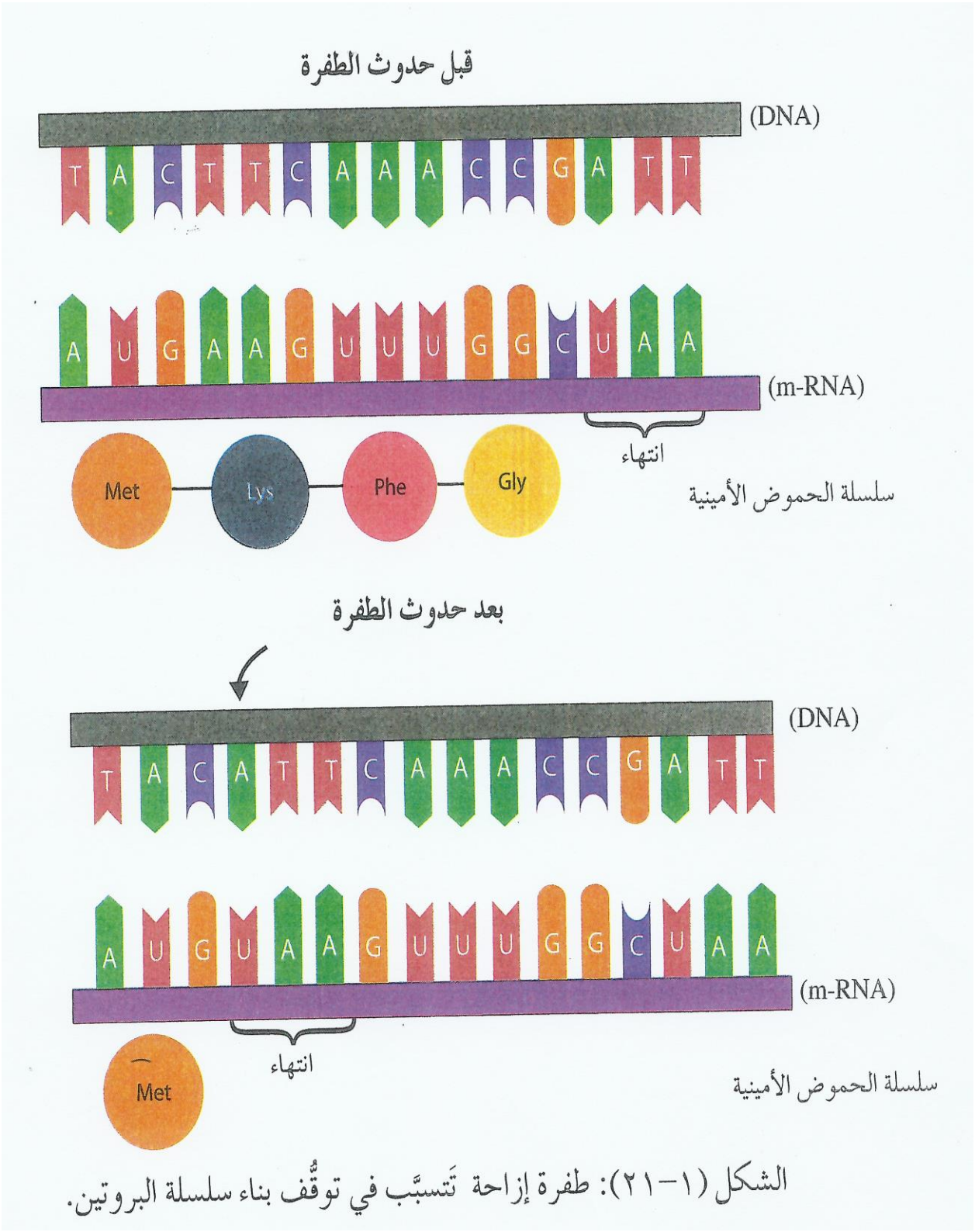
- نتائج طفرة الإزاحة :

1- تغير كبير في الكودونات , وبالتالي تغير في سلسلة البروتين الناتج .



الشكل (١–٢٠): طفرة إزاحة تُسبِّب تغيُّرًا في سلسلة البروتين.

2- توقف بناء سلسلة البروتين بسبب تغير أحد الكودونات ليصبح كودون وقف (إنتهاء) .



الشكل (١-٢١): طفرة إزاحة تَتسبَّب في توقُّف بناء سلسلة البروتين.

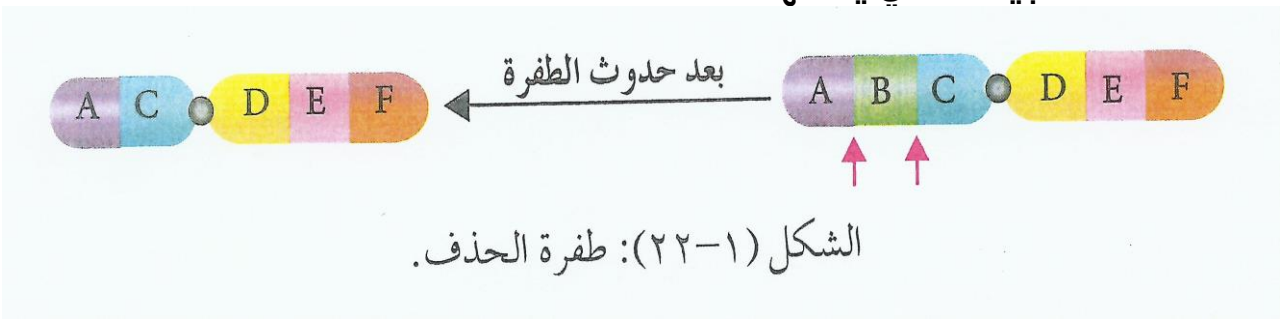
2- الطفرات الكروموسومية

- تنتج من التغير في تركيب أو عدد الكروموسومات في الخلية .
- تقسم إلى قسمين :

أ- <u>الطفرات الناتجة من تغير في تركيب الكروموسوم</u> :

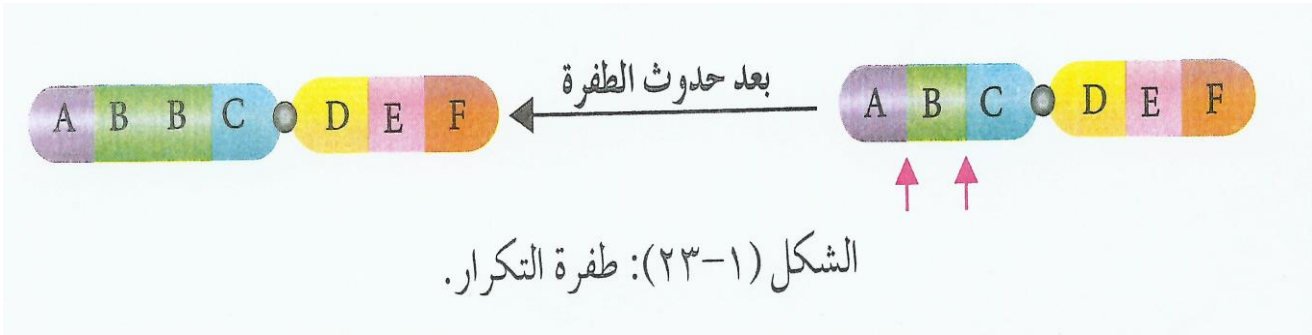
- تنشأ من التغير في بنية الكروموسوم أو تركيبه .
- أنواعها : الحذف , التكرار , تبديل الموقع , القلب .

1- طفرة الحذف : إزالة جزء من الكروموسوم والتحام القطع المتبقية من الكروموسوم معا مما يؤدي إلى نقص في طول الكروموسوم ونقص في عدد الجينات التي يحملها .



الشكل (١-٢٢): طفرة الحذف.

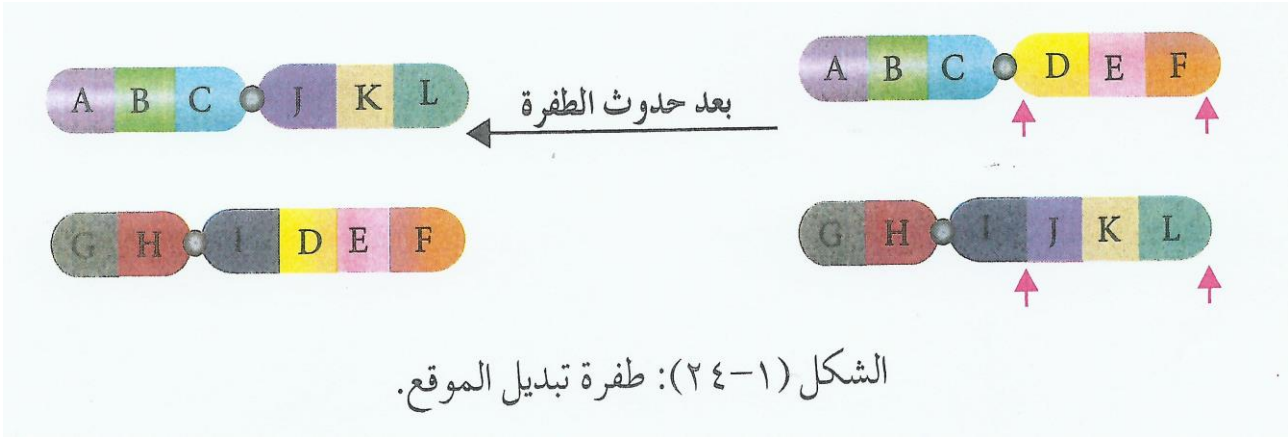
2- طفرة التكرار : ينقطع جزء من الكروموسوم ويرتبط بالكروموسوم المماثل له , فيصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر إضافي لأحد أجزائه .



الشكل (١-٢٣): طفرة التكرار.

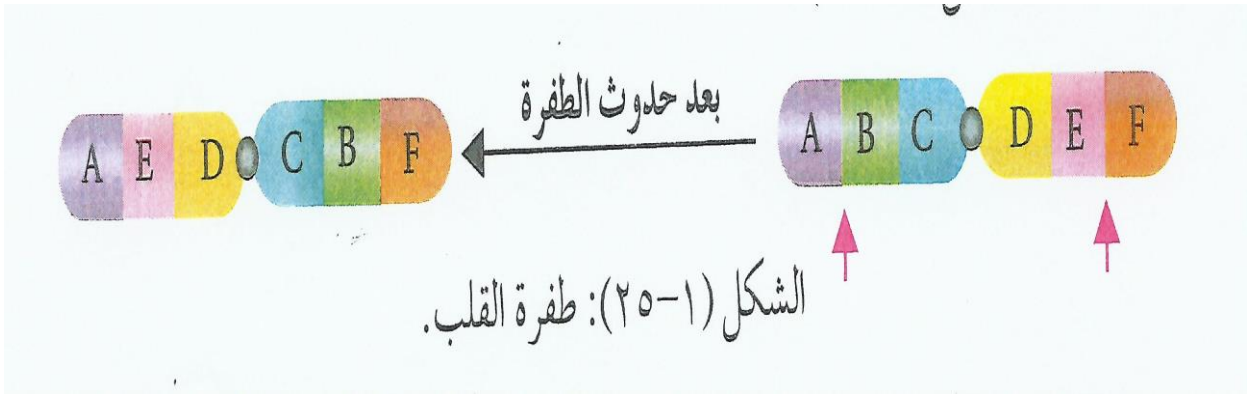
- سؤال : ما الطفرة التي تعرض لها الكروموسوم المقابل للكروموسوم الظاهر في الشكل (23-1) ؟

3- طفرة تبديل الموقع : قطع جزء طرفي من الكروموسوم ثم إنتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له , مما يؤدي إلى تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة .



الشكل (١-٢٤): طفرة تبديل الموقع.

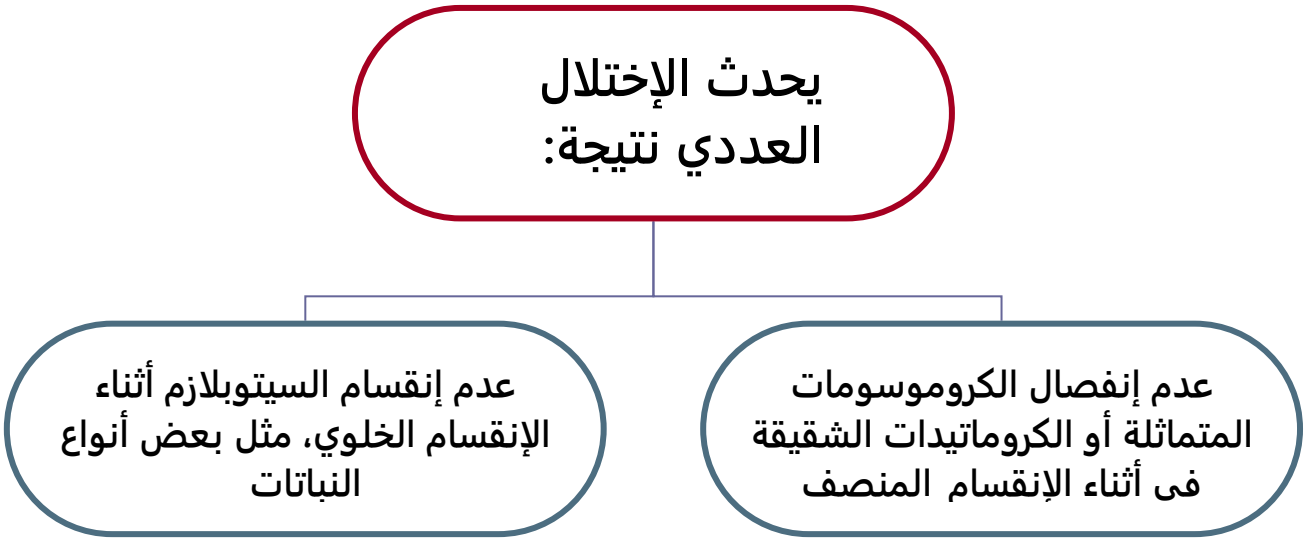
4- طفرة القلب : إنفصال قطعة من الكروموسوم ثم إرتباطها مرة أخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة إنفصالها . مما يؤدي إلى عكس ترتيب الجينات على هذا الجزء .



الشكل (١-٢٥): طفرة القلب.

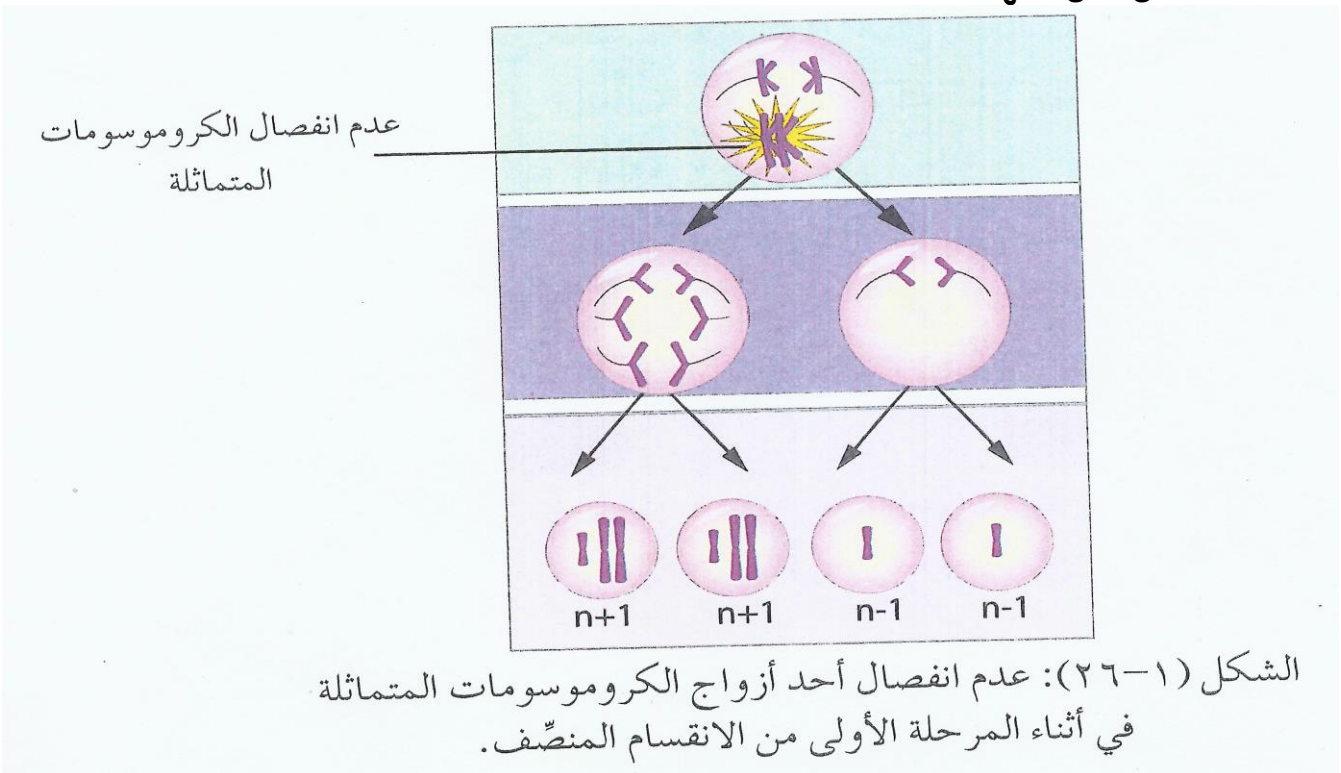
ب- <u>الطفرات الناتجة من تغير عدد الكروموسومات</u>:

- تحدث بسبب إختلال في عدد الكروموسومات.



1- تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الإنقسام المنصف:

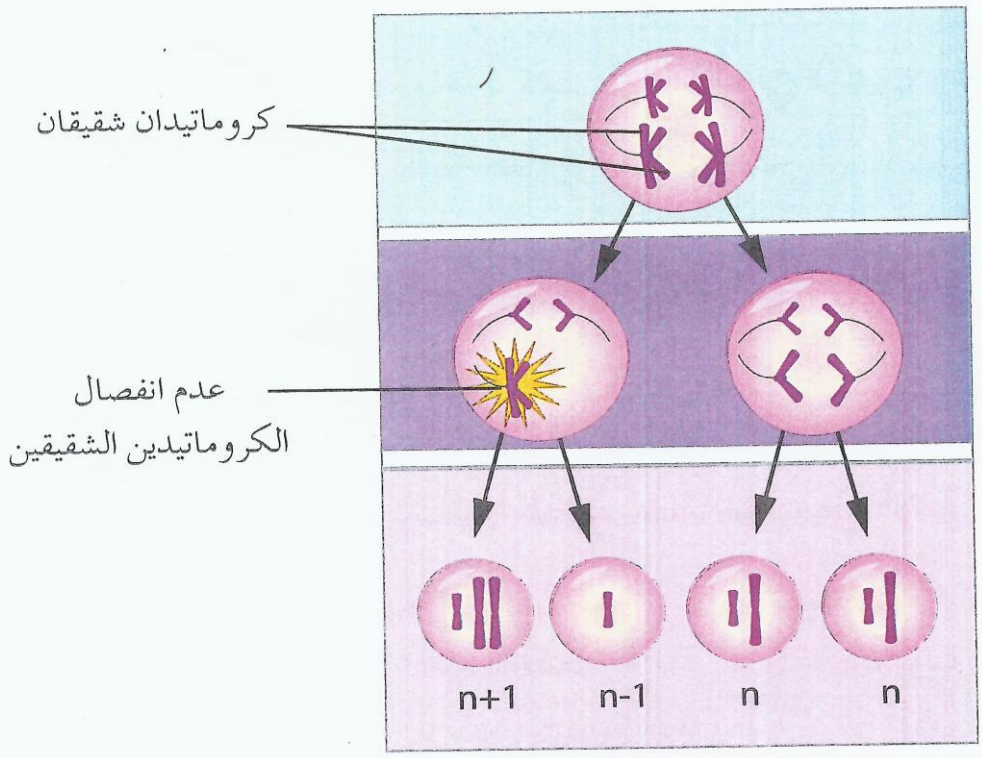
- عدم إنفصال الكروموسوم عن الكروموسوم المماثل له , فتنتج جاميتات غير طبيعية عدد كروموسوماتها أكثر أو أقل من العدد الطبيعي (n+1) , (n-1)
- قد يحدث ذلك نتيجة عدم إنفصال أكثر من كروموسوم عن الكروموسوم المماثل لكل منها .



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

2- تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الإنقسام المنصف:

- عدم إنفصال الكروماتيدات الشقيقة عن بعضها في كروموسوم أو أكثر
- تنتج جاميتات جاميتات عدد كروموسوماتها طبيعي (n) , و جاميتات غير طبيعية عدد كروموسوماتها أكثر أو أقل من العدد الطبيعي (n+1) , (n-1)



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

- الطفرة الحادثة في المرحلة الأولى أخطر منها في الثانية (فسر) وذلك لأنه ينتج عنها جاميتات غير طبيعية بالكامل, أما في المرحلة الثانية فبعض الجاميتات ممكن أن تكون طبيعية .

- مشاركة الجاميتات غير الطبيعية في الإخصاب تؤدي إلى ظهور اختلالات وراثية (علل) لعدم احتواء الأفراد الناتجة على العدد الطبيعي من الكروموسومات .

- وزارة 2008 / ما نوع الطفرة التي يمثلها الشكل أدناه ؟

- وزارة 2012 / نوع الطفرة الكروموسومية التي تنتج عن انفصال القطع الطرفية من كروموسوم واتصالها بكروموسوم آخر غيرمماثل له ؟

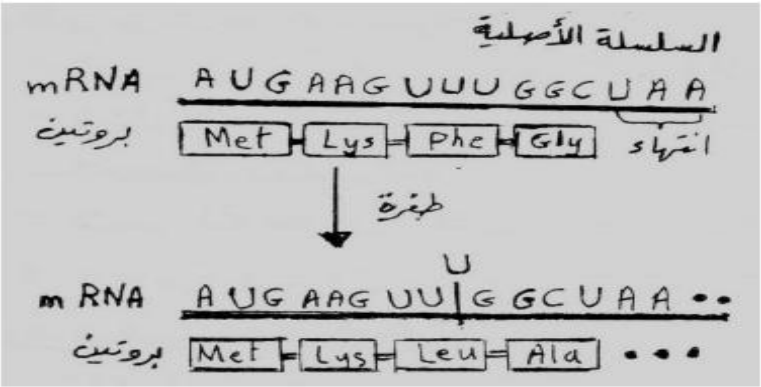
- وزارة 2008 / فسر :لا يحدث تغير في نوع البروتين الذي ينتج من ترجمة الشيفرة الوراثية في طفرة الإستبدال ؟

- وزارة 2008 / تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى أو المرحلة الثانية من الانقسام المنصف . أي المرحلتين يحتمل أن يكون لعدم الانفصال فيها تأثير أكبر في ظهور اختلالات ورا ثية عند الإنسان ؟ ولماذا ؟

.

- وزارة 2009 / كم نوعا من الجاميتات ينتج عند عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في أثناء المرحلة الثانية من الانقسام المنصف؟

- وزارة 2010 / يبين الشكل المجاور سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الرايبوزي الرسول mRNA وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة ، وجزيء mRNA بعد حدوث الطفرة ، والمطلوب:



1- هل الطفرة الجينية التي حدثت إزاحة أم استبدال ؟
2- هل تأثير هذه الطفرة في بناء البروتين كبير ؟ ولماذا ؟

ثانيا: الإختلالات الوراثية عند الإنسان

1- إختلالات ناتجة من طفرات جينية

إسم الإختلال	وصف الإختلال وأبرز أعراضه	موقع حدوث الطفرة
التليف الكيسي Cyctic) (fibrosis	صعوبة في التنفس والهضم (فسر) بسبب وجود مخاط كثيف لزج جدا في الرئتين والقناة الهضمية وأعضاء أخرى	الزوج الكروموسومي رقم (7)
فينل كيتونيوريا PKU	-حدوث خلل في أيض الحمض الأميني فينل ألانين . -إذا لم يخضع الشخص لنظام غذائي خالي من الفينل ألانين أو يحتوي على كميات قليلة منه فإن تراكم الفينل ألانين في دمه يسبب تراجع في القدرات العقلية	الزوج الكروموسومي رقم (12)
نزف الدم - A (الناعور) Heamophlia A	إستمرار نزف الدم الذي قد يكون تلقائي أو ناتج عن عملية جراحية (فسر) لوجود خلل في إنتاج عامل التخثر (VIII)	الكروموسوم الجنسي (X)

2- إختلالات ناتجة من طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات الجسمية

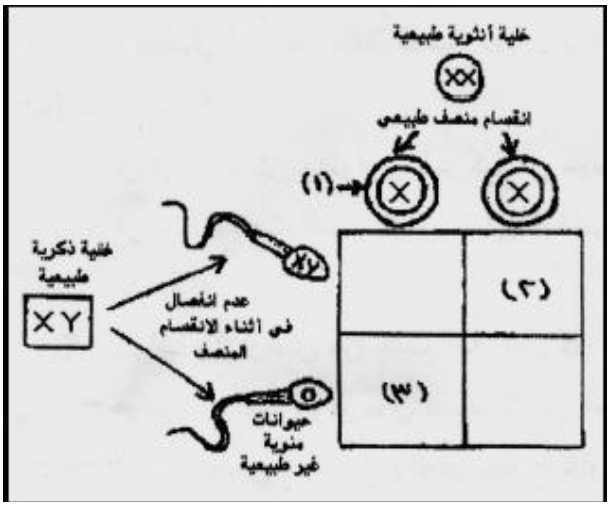
إسم الإختلال	وصف الإختلال وأبرز أعراضه	التغير في عدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي
متلازمة داون	- قدرات عقلية محدودة - ملامح وجه مختلفة عن الوجه الطبيعي - إنثناء في الجفن العلوي - قامة قصيرة ممتلئة - مشكلات بالقلب لدى البعض	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 21	47 كروموسوم (45 جسمي و 2 جنسي)
متلازمة بتاو	- تشوهات في الأعضاء الداخلية - قدرات عقلية محدودة - شق في الشفة العليا والحلق	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم 13	47 كروموسوم (45 جسمي و 2 جنسي)

- ملاحظة : الطراز الكروموسومي الجنسي للذكر المصاب بمتلازمة داون أو متلازمة بتاو هو XY , وللأنثى المصابة هو XX

3- إختلالات ناتجة من طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية

إسم الإختلال	وصف الإختلال وأبرز أعراضه	التغير في عدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي
متلازمة تيرنر	- أنثى عقيمة قصيرة القامة - عدم إكتمال النضج الجنسي - إمكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي الثانوية في حال خضوعها للعلاج	حذف الكروموسوم الجنسي (X) فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي(XO)	45 كروموسوم (44 جسمي و كروموسوم جنسي)
متلازمة كلاينفلتر	- ذكر طويل القامة - معدل ذكائه أقل من المعدل الطبيعي - صغر حجم الأعضاء التناسلية - عدم إكتمال النضج الجنسي	إضافة الكروموسوم الجنسي (X) فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XXY)	47 كروموسوم (44 جسمي و 3 كروموسومات جنسية)

- وزارة 2009/ يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان : والمطلوب:



1- ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (1)؟
2-أكتب الطراز الكروموسومي الوراثي للفرد في الحالة رقم (3)؟
3-ما اسم الاختلال الوراثي للفرد في الحالة رقم (2) ؟
4-حدد جنس الفرد في الحالة رقم (3) ؟

- وزارة 2012 /فسر : تراكم الحمض الاميني فينيل ألانين في دم المصاب بمرض الفينوكيتونيوريا ؟

ثالثا: الإستشارة الوراثية

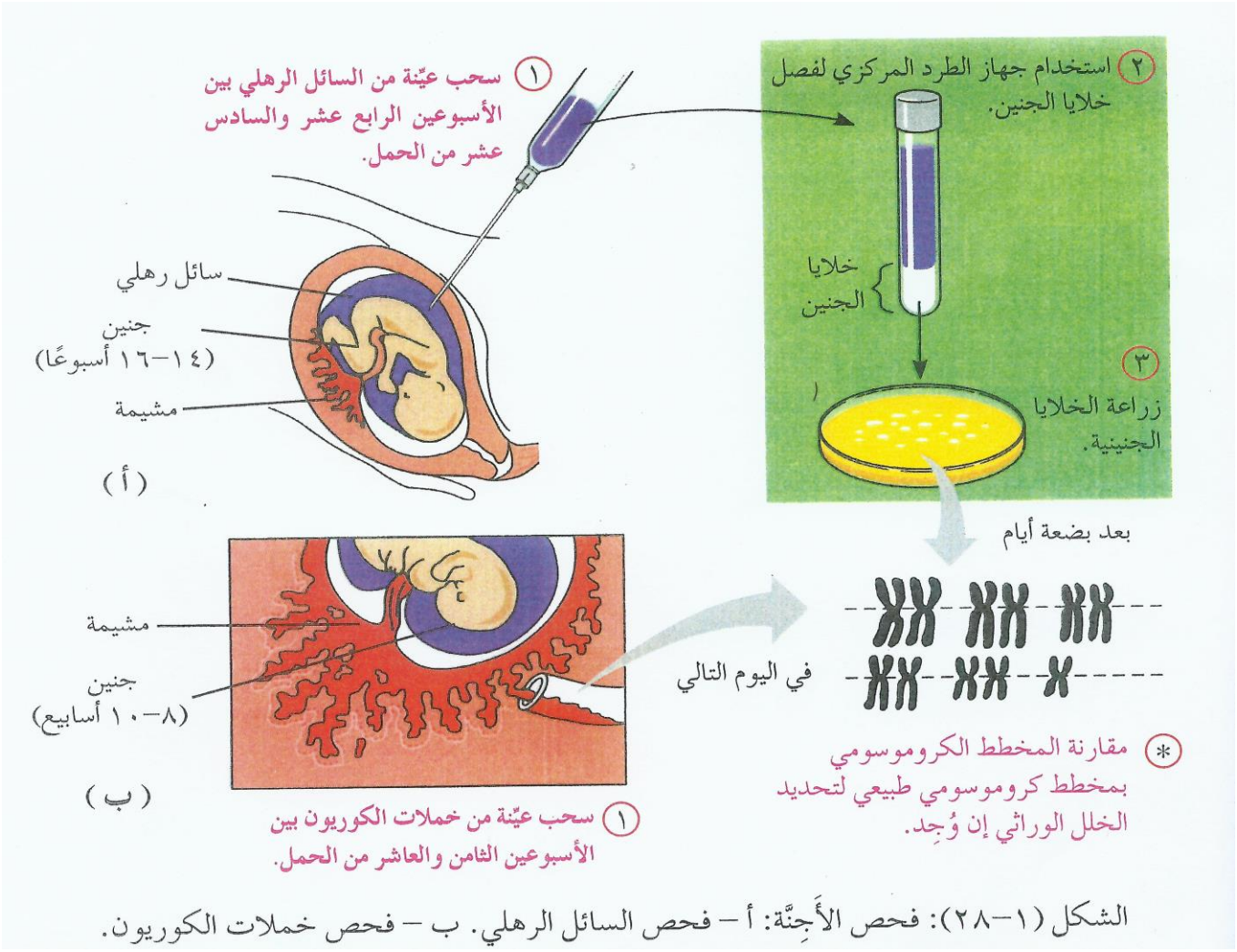
- لماذا يلجأ الأزواج إلى الإستشارة الوراثية ؟
لتجنب إنجاب أفراد يعانون من إختلالات وراثية .
- ما الأمور التي يقوم بها المستشار الوراثي ؟
1- إعداد سجل النسب الوراثي لأفراد العائلة .
2- عمل فحوص مخبرية للزوجين وأقاربهما من الدرجة الأولى (فحص الدم لناقلي مرض الانيميا المنجلية والثلاسيميا)
3- توقع إحتمال ولادة أطفال مصابين باختلالات وراثية .
- فائدة (أهمية) الإستشارة الوراثية :
1- الكشف عن إحتمالية نقل الأمراض الوراثية مثل الثلاسيميا (عام 2004 أصبح فحص الثلاسيميا من الفحوص الإجبارية للمقبلين على الزواج في الأردن)
2- فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم , لتأكيد ذلك أو نفيه.
3- تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية , وذلك بتوضيح طبيعة الإختلال وكيفية التعامل مع المصابين به .
4- فحص الأجنة في بداية الحمل , لتحديد الأجنة غير الطبيعية , ويمكن فحص الأجنة بإحدى الطريقتين الآتيتين :
أ- فحص خملات الكوريون , ب- فحص السائل الرهلي (السلى)

<u>أ- فحص خملات الكوريون :</u>
- يمكن إجراء هذا الفحص مابين الأسبوعين الثامن والعاشر من الحمل
- آلية إجراء الفحص :

أ- يتم اخذ عينة من أغشية خملات الكوريون (جزء المشيمة من الجنين)
ب- إستخدام جهاز الطرد المركزي (فسر) لفصل خلايا الجنين , ثم تزرع الخلايا الجنينية حيث يستغرق الفحص يوم .
- أهمية الفحص : يمكن الحصول على مخطط لكروموسومات الجنين ومقارنته مع المخطط الطبيعي (فسر) لتحديد الخلل الوراثي إن وجد لدى الجنين.

<u>ب- فحص السائل الرهلي (السلى) :</u>
- يمكن إجراء هذا الفحص مابين الأسبوعين الرابع عشر والسادس عشر من الحمل.
- آلية الفحص :

أ- يتم غرز إبرة طويلة في جدار الرحم تصل إلى السائل الرهلي المحيط بالجنين (أخذ عينة من السائل الرهلي)
ب- إستخدام جهاز الطرد المركزي (فسر) لفصل خلايا الجنين , ثم تزرع الخلايا الجنينية حيث يستغرق الفحص بضعة أيام. .
- أهمية الفحص : يمكن الحصول على مخطط لكروموسومات الجنين ومقارنته مع المخطط الطبيعي (فسر) لتحديد الخلل الوراثي إن وجد لدى الجنين.



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

وجه المقارنة	فحص خملات الكوريون	فحص السائل الرهلي
وقت الإجراء (عمر الجنين)	بين الأسبوعين 8 - 10	بين الأسبوعين 14 – 16
سرعة الحصول على النتائج	سريعة (يوم واحد)	بطيئة (بضعة أيام)
الأهمية	يمكن الحصول على مخطط لكروموسومات الجنين ومقارنته مع المخطط الطبيعي (فسر) لتحديد الخلل الوراثي إن وجد لدى الجنين.	يمكن الحصول على مخطط لكروموسومات الجنين ومقارنته مع المخطط الطبيعي (فسر) لتحديد الخلل الوراثي إن وجد لدى الجنين.

- سؤال : فسر كلا مما يلي :

أ- وضع عينة السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي ؟

ب-مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط كروموسومي طبيعي ؟

أسئلة الفصل

١- صنِّف الاختلالات الوراثية الآتية تبعًا لنوعها (جينية، كروموسومية جنسية، كروموسومية جسمية):

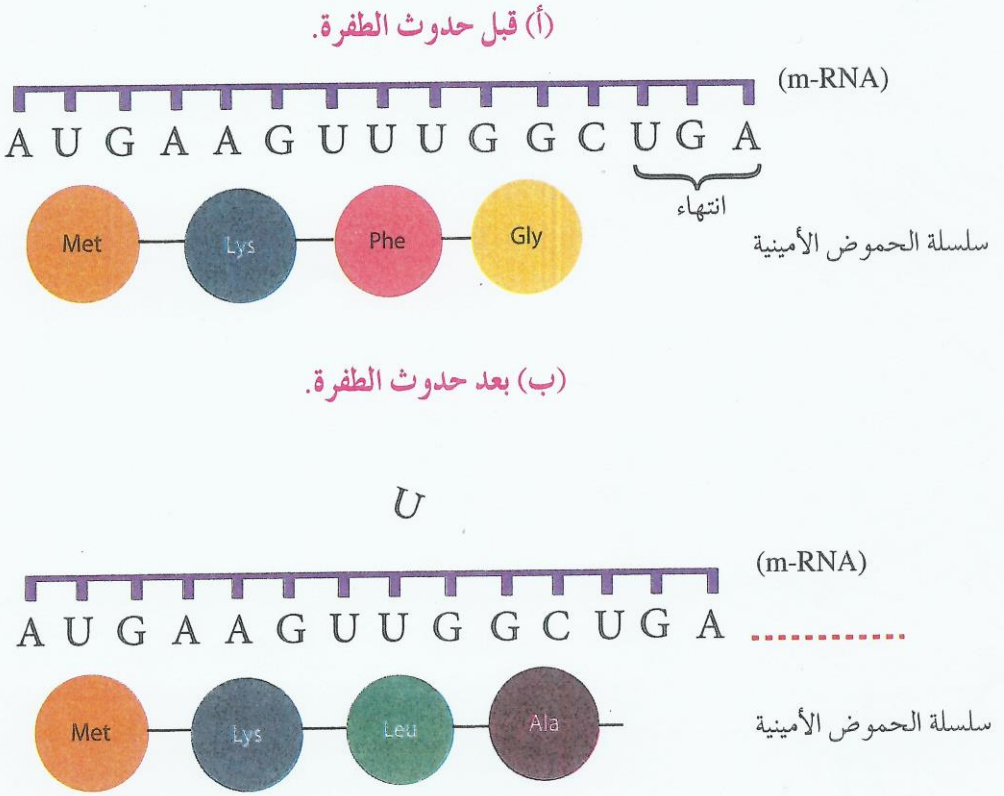
متلازمة داون، متلازمة بتاو، فينل كيتونيوريا، نزف الدم (A)، التليُّف الكيسي.

٢- هاتِ مثالًا على كلٍّ ممّا يأتي:

أ - مُسبِّب طفرة فيزيائي.

ب - مُسبِّب طفرة كيميائي.

٣- يُبيِّن الشكل (١-٢٩) سلسلة أصلية من جزيء الحمض النووي الرايبوزي (m-RNA)، وتسلسل الحموض الأمينية في البروتين الناتج قبل حدوث الطفرة، وجزيء (m-RNA)، وتسلسل الحموض الأمينية بعد حدوث الطفرة. ادرس الشكل، ثم أجب عمّا يليه من أسئلة:



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

أ – هل تُمثِّل الطفرة الجينية الناتجة طفرة إزاحة أم طفرة موضعية؟

ب – لماذا يكون تأثير هذه الطفرة في الكائن الحي كبيرًا؟

٤ – صنِّف الطفرات الكروموسومية الآتية إلى طفرات تُؤثِّر في تركيب الكروموسومات، وطفرات تُؤثِّر في عدد الكروموسومات:

أ – عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة في أثناء الانقسام المنصِّف في خلايا الأم أو الأب.

ب – انتقال القطع الطرفية من كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.

جـ – إزالة جزء من الكروموسوم، والتحام القطع المتبقية من الكروموسوم معًا.

٥ – أكمل الجدول الآتي:

اسم الاختلال	عدد الكروموسومات الكلية	الطراز الكروموسومي الجنسي
	(٤٥) كروموسومًا	XO
		XXY
متلازمة بتاو		XX أو XY

إجابات أسئلة الفصل

- السؤال الأول :

جينية	كروموسومية جنسية	كروموسومية جسمية
فينل كيتونيوريا نزف الدم (A) التليف الكيسي	----------	متلازمة داون متلازمة بتاو

- السؤال الثاني :

أ-أشعة جاما , أشعة الشمس .....
ب-ألياف الأسبست , الرصاص , الكادميوم .....

- السؤال الثالث :

أ-طفرة إزاحة
ب-بسبب حدوث تغير كبير في الكودونات وبالتالي تغير سلسلة البروتين الناتج .

- السؤال الرابع :

أ-تؤثر في عدد الكروموسومات
ب-تؤثر في تركيب الكروموسومات
ج- تؤثر في تركيب الكروموسومات

- السؤال الخامس :

إسم الإختلال	عدد الكروموسومات الكلية	الطراز الكروموسومي الجنسي
متلازمة تيرنر	45 كروموسوم	XO
متلازمة كلاينفلتر	47 كروموسوم	XXY
متلازمة بتاو	47 كروموسوم	XY أو XX