الطفرات وتأثيراتها

- تتضمن عملية بناء البروتين في أجسام الكائنات الحية عمليتين حيويتين هما:

١. عملة النسخ
٢. عملية الترجمة

- **تعريف الطفرة:**

أي تغيير يحدث في تركيب المادة الوراثية مما يؤدي إلى اختلال في عملية بناء البروتين

يعود اختلاف الطفرات عن بعضها البعض إلى:

١. نوع الخلايا التي تحدث فيها.
٢. العامل المسبب لها.

- **أنواع الطفرات**

أ. تقسم الطفرات إلىنوعيناعتماداً على نوع الخلايا التيتحدث فيها إلى:

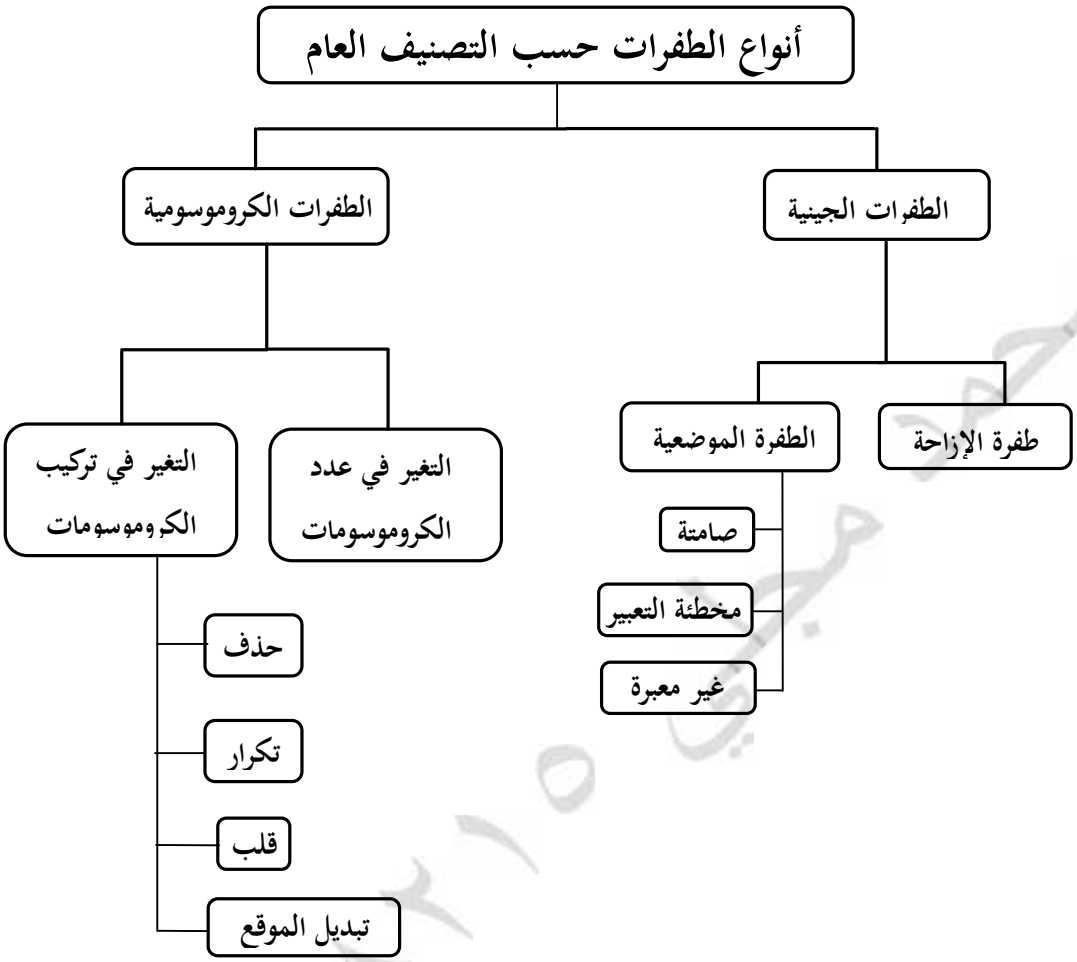
١. طفرة متوارثة: وهي التي تحدث في جاميتات الكائن الحي أو الخلايا المنتجة لها.
٢. طفرة غير متوارثة: وهي التي تحدث في الخلايا الجسمية للكائن الحي.

ب. تقسم الطفرات إلى نوعين اعتماداً على العامل المسبب لها إلى:

١. طفرة تلقائية: وهي ناتجة عن حدوث أخطاء أثناء تضاعف الـ **DNA**، وتحدث في البكتيريا والفيروسات.
٢. طفرة مستحثة: وهي ناتجة عن تعرض خلايا الكائن الحي لعوامل مختلفة.

- **العوامل التي تؤدي إلى حدوث الطفرة المستحثة:**

١. العوامل الفيزيائية: مثل الأشعة السينية، أشعة غاما، وأشعة الشمس التي تحوي الأشعة فوق بنفسجية (**uv**) مسببة سرطان الجلد عند التعرض لها لفترة طويلة.
٢. العوامل الكيميائية: مثل ألياف الأسبست، المواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات، بعض الملوثات مثل الرصاص والكادميوم، وغازات السيارات والمصانع والمبيدات الحشرية والفطرية.

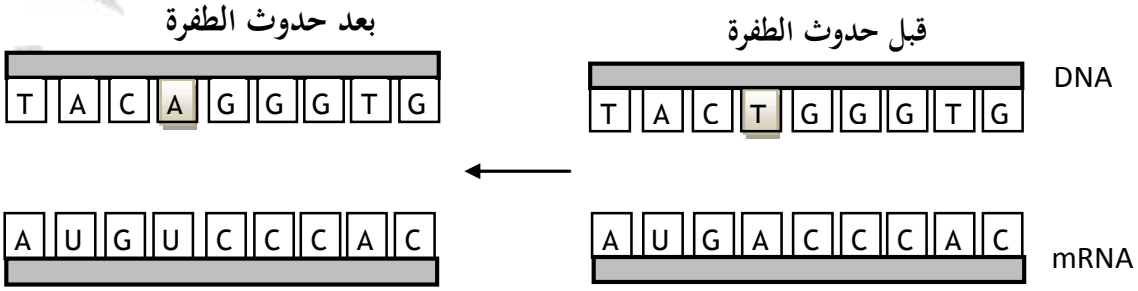


- **أنواع الطفرات حسب التصنيف العام**

١) الطفرة الجينية:وهي عبارة عن تغيرات تحدث في تسلسل القواعد النتروجينية على مستوى الجين، وهي نوعان:

أ. الطفرة الموضعية: (كيف تحدث)؟

تحدث في موقع محدد من الجين، عن طريق استبدال زوج أو بضعة من أزواج من القواعد النتروجينية في جزيءالـ DNA، وهذا يؤدي إلى تغير كودون أو بضعة كودونات في جزؤيء (m – RNA) المنسوخ.

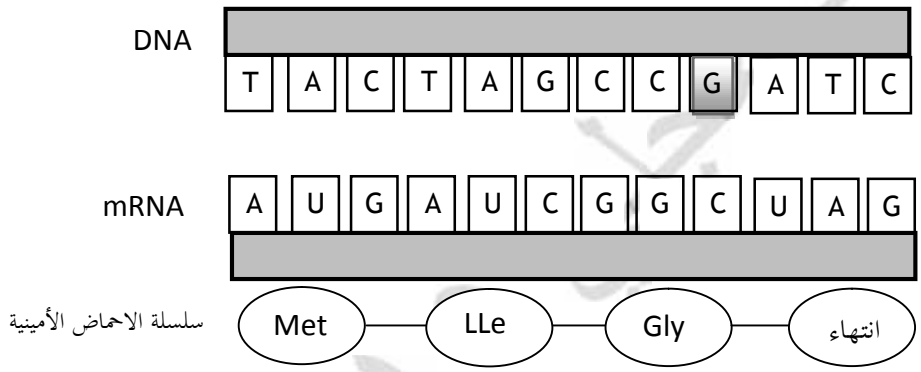


- **سؤال: ما هي النتائج المحتملة للطفرة الموضعية، وكيف تحدث هذه الطفرة؟**

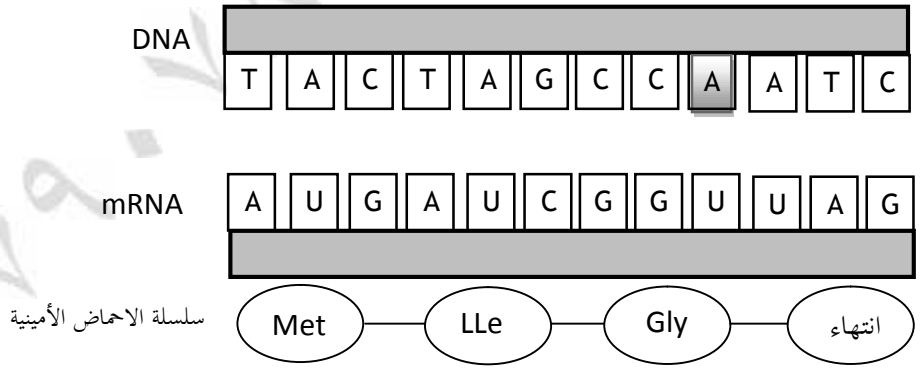
١ . الطفرة الصامته:

تحدث الطفرة الصامتة نتيجة تغير كودون إلى كودون أخر يترجم إلى الحمض الأميني نفسه عند بناء البروتين، دون تغير على البروتين الناتج. كما في الشكل التالي:

قبل حدوث الطفرة



بعد حدوث الطفرة

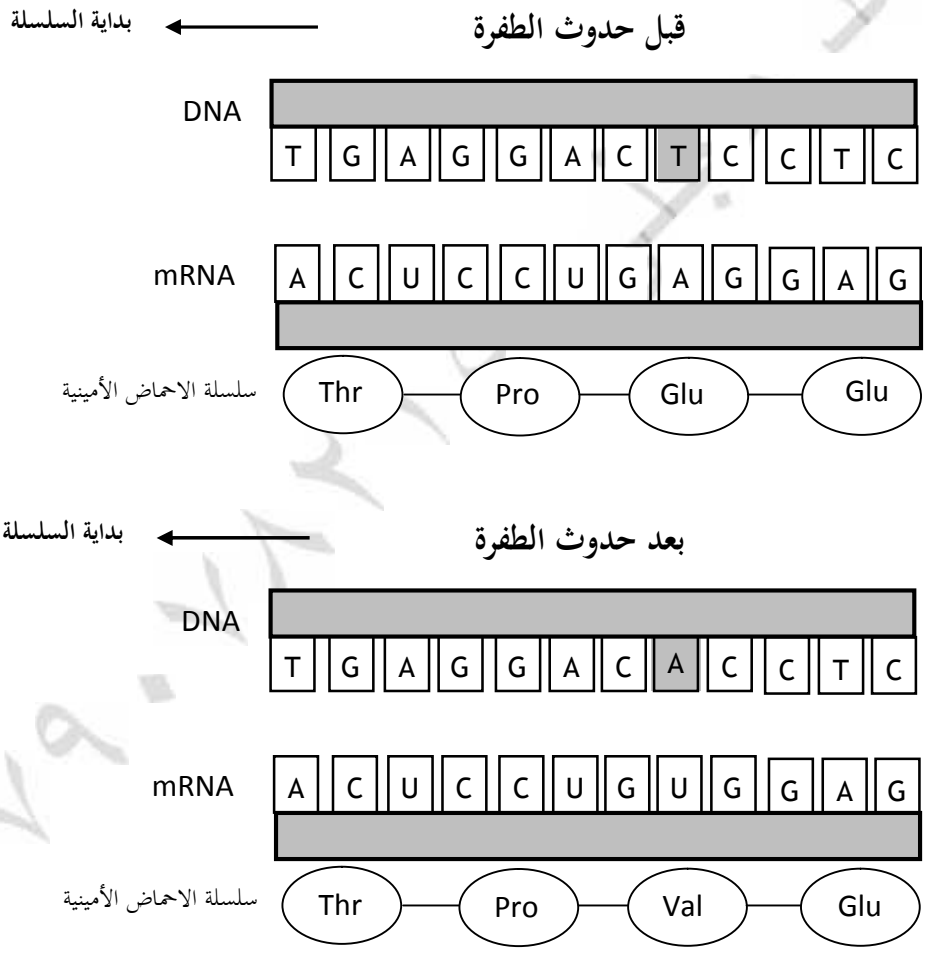


٢. الطفرة مخطئة التعبير:

- **سؤال: لماذا سميت هذه الطفرة بهذا الاسم؟ وكيف تحدث هذه الطفرة؟**

لأنها تسبب خطأ في التعبير الجيني.

تحدث نتيجة تغير كودون إلى كودون أخر يترجم إلى حمض أميني جديد يختلف عن الحمض الأميني للكودون الأصلي، ومن أمثلتها: (الطفرة المسببة لمرض الأنيميا المنجلية). كما في الشكل التالي:

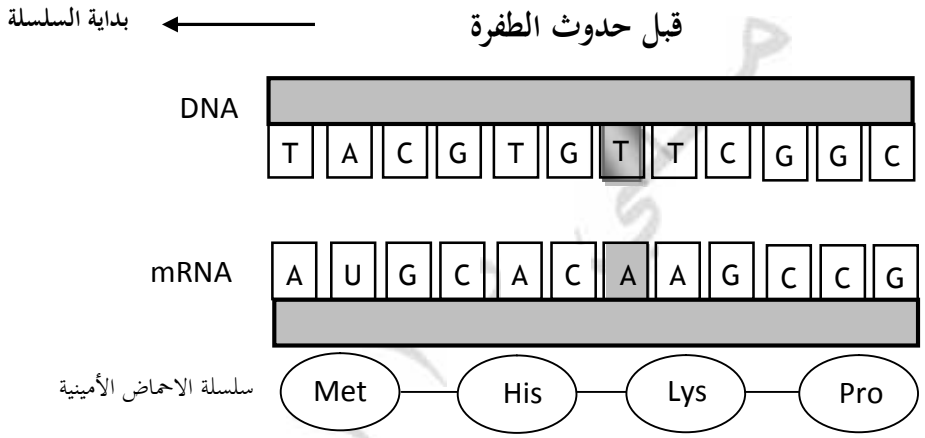


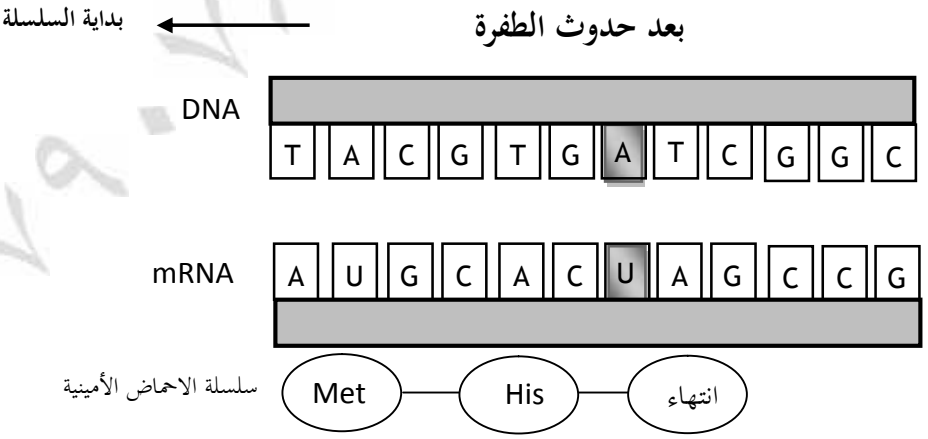
٣. الطفرة غير المعبرة:

- **سؤال: لماذا سميت هذه الطفرة بهذا الاسم؟ وكيف تحدث هذه الطفرة؟**

لأنها تحول دون حدوث تعبير جيني كامل.

تحدث نتيجة تغير كودون إلى كودون وقف الترجمة مما يؤدي إلى انتاج الخلية إلى بروتين غير مكتمل (ناقصاً) لفقدانه مجموعة من الحموض الأمينية الداخلة في تركيبه.





ب. طفرة الإزاحة: (كيف تحدث)؟

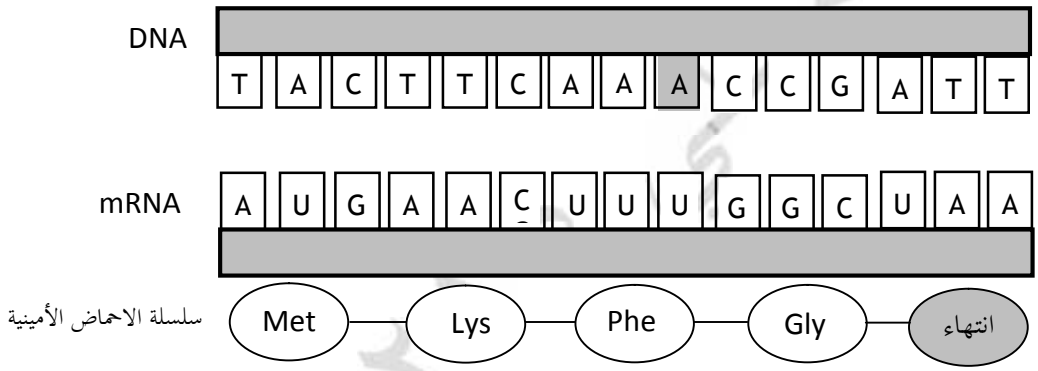
يؤدي ذلك إلى إزاحة للكودونات في جزيء الmRNA المنسوخ

١. **إضافة زوج أو عدة أزواج من القواعد النتروجينية إلى الجين.**
٢. **حذف زوج أو عدة أزواج من القواعد النتروجينية من الجين.**

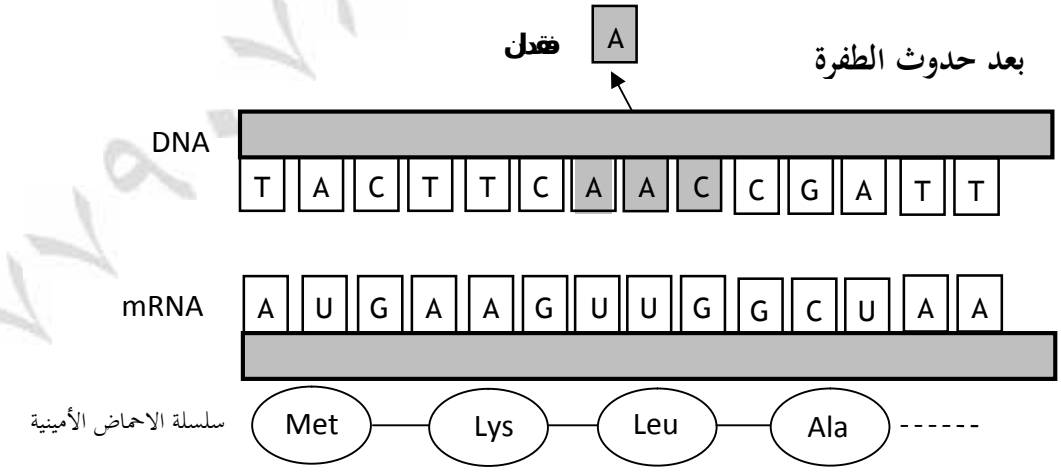
- **سؤال: ما هي النتائج المحتملة لطفرة الإزاحة؟**

١. **حدوث تغير كبير في الكودونات، مما يسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج.**

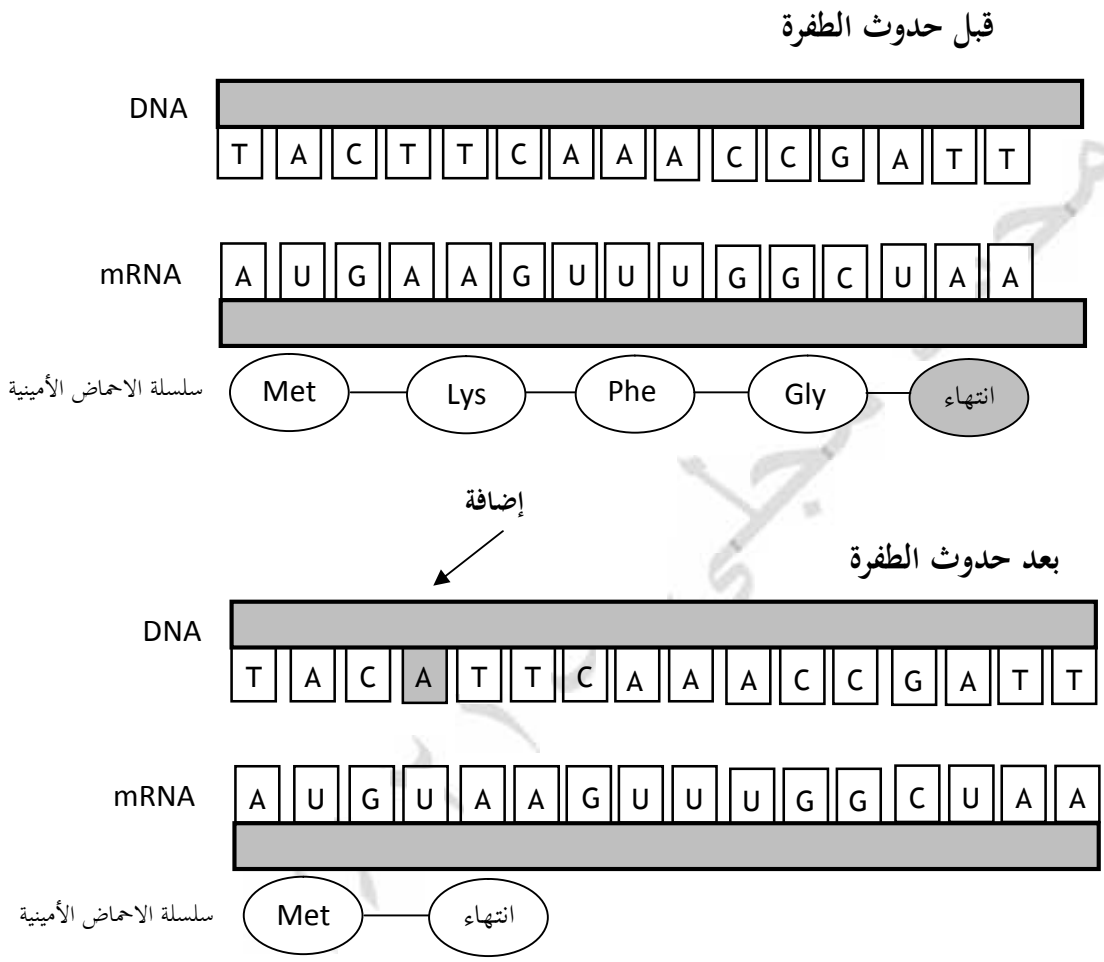
قبل حدوث الطفرة



بعد حدوث الطفرة



٢. توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في أحد الكودونات لتصبح كودون وقف.



٢) الطفرات الكروموسومية

وهي الطفرة التي تنتج من تغير في تركيب الكروموسومات أو عددها في الخلية، وتقسم إلى:

أ. الطفرات الناتجة من تغير في تركيب الكروموسم.

ب. الطفرات الناتجة من تغير في عدد الكروموسومات.

أ. الطفرات الناتجة من تغير في تركيب الكروموسوم:

تنشأ نتيجة التغير في بنية الكروموسم أو تركيبه، وهي أربعة أنواع:

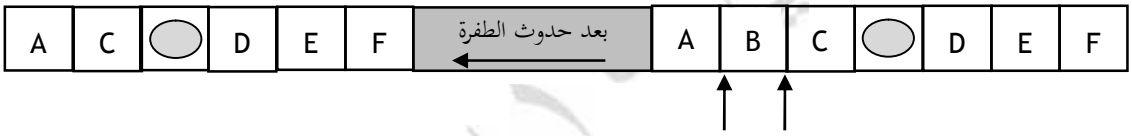
١. **الحذف**:إزالة جزء من الكروموسوم، ثم التحام القطع المتبقية من الكروموسوم معاً مما يسبب نقصاً في طول هذا الكروموسوم، مما يؤدي إلى حدوث نقص في عدد الجينات التي يحملها.

٢. **التكرار**: انقطاع جزء من الكروموسوم ويرتبط بالكروموسوم المماثل له، مما يسبب وجود جزء مكرر في الكروموسوم المماثل إضافي لأحد اجزاءه.

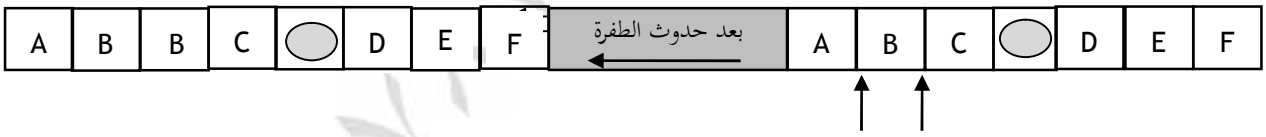
٣. **تبديل الموقع**: قطع جزء طرفي من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له. ويؤدي إلى تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة.

٤. **القلب**: هي عملية انفصال قطعة من الكروموسوم ثم ارتباطها مرة اخرى بصورة مقلوبة للجهة المعاكسة لجهة انفصالها يؤدي ذلك إلى عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم.

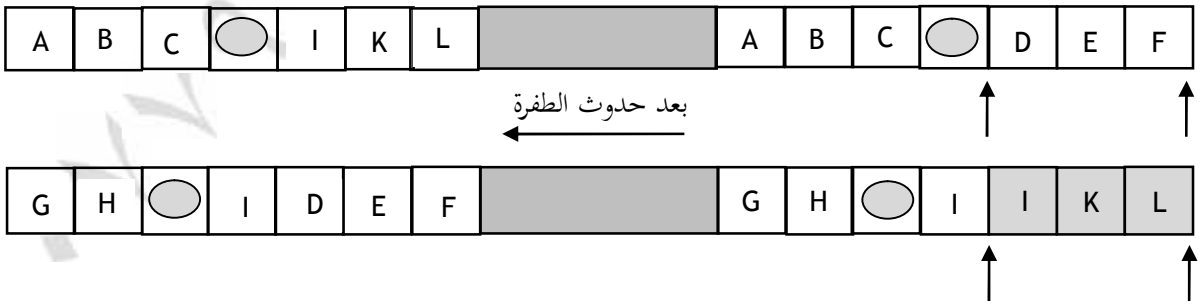
طفرة الحذف



طفرة التكرار



طفرة تبديل الموقع



طفرة القلب

ب. الطفرات الناتجة من تغير في عدد الكروموسومات.

يؤدي ذلك إلى اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن الحي

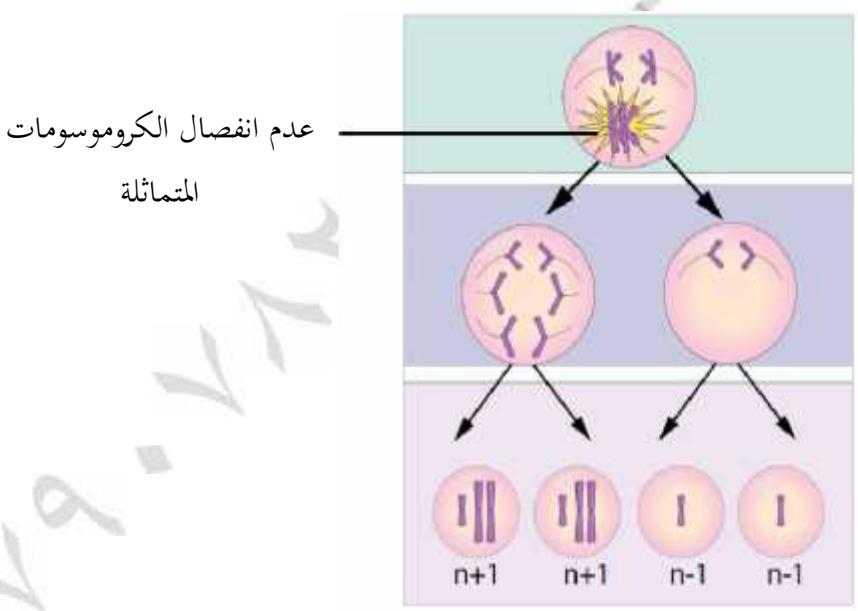
١. عدم انقسام السيتوبلازم في أثناء الانقسام الخلوي

٢. عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدات الشقيقة في أثناء الانقسام المنصف.

- **تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الإنقسام المنصف**

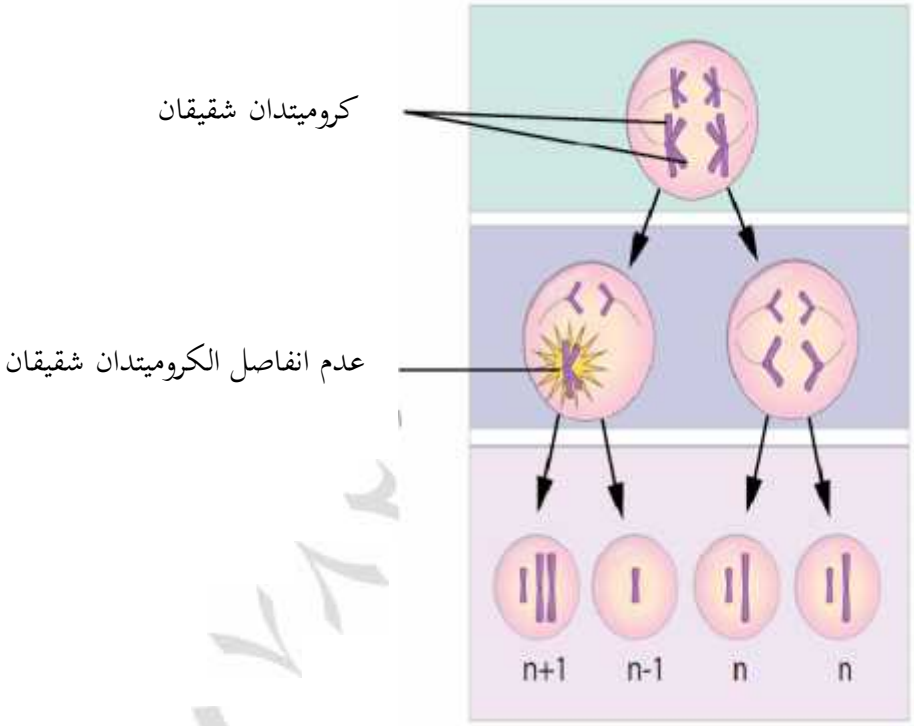
تحدث بسبب عدم انفصال الكروموسوم عن الكروموسوم المماثل له مما يؤدي إلى انتاج جاميتات غير طبيعية تحتوى على كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه (n-1)(n+1).

أيضاً نتيجة عدم انفصال أكثر من كروموسوم عن الكروموسومات المماثل لكل منها. كما في الشكل التالي:



■ تغير عدد الكروموسومات في أثناء المرحلة الثانية من الإنقسام المنصف

تحدث بسبب عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة بعضها عن بعض في اكروموسوم أو أكثر مما يؤدي إلى انتاج جاميتات عدد الكروموسومات فيها طبيعي(n)، وجاميتات أخرى غير طبيعية تحوي على كروموسومات عددها أكثر من العدد الطبيعي أو أقل منه (n-1)(n+1).



تسهم بعض الطفرات في تحسين صفات السلالات النباتية أو الحيوانية ولكن يوجد الكثير من الاختلالات الوراثية الناجمة عن حدوث الطفرات

ثانياً: الاختلالات الوراثية عند الانسان

- **سؤال: ما هي أنواع الاختلالات الوراثية الناتجة عن الطفرات؟**

١. اختلالات ناتجة من الطفرات الجينية:

أ. **التلييف الكيسي**

ب. **مرض فينيل كيتونيوريا**

ج. **نزف الدم –A الناعور**

اسم الاختلال	موقع حدوث الطفرة	وصف الاختلال	أعراضه
التلييف الكيسي	الزوج الكروموسومي رقم (٧)	وجود مخاط لزج جداً في الرئتين والقناة الهضمية وأعضاء أخرى	صعوبة في التنفس والهضم
مرض فينيل كيتونيوريا	الزوج الكروموسومي رقم (١٢)	حدوث خلل في أيض الحمض الأميني فينل الأنين في جسم الشخص الذي يعاني هذا الاختلال . وفي حال لم يخضع الشخص لنظام غذائي خال من فينل الانين ، او يحتوي على كميات قليلة منه ، فان تراكم هذا الحمض الاميني في دمه يسبب تراجعا في قدراته العقلية .	تراجع في القدرات العقلية للشخص المصاب
نزف الدم – A الناعور	الكروموسوم الجنسي (X)	استمرار نزف الدم تلقائياً أو بسبب عملية جراحية. ولذلك لوجود خلل في عوامل التخثر (VIII)	استمرار نزف الدم

٢. اختلالات ناتجة عن طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسمية:

أ. **متلازمة داون**

ب. **متلازمة بتاو**

اسم الاختلال	التغير في عدد الكروموسومات	وصف الاختلال وأعراضه	العدد الكلي للكروموسومات
متلازمة داون	تنتج من إضافة كروموسوم ثالث إلى الزوج الكروموسومي رقم (٢١)	١. قدرات عقلية محدودة ٢. ملامح وجه مختلفة عن الوجه الطبيعي ٣. إنثناء في الجفن العلوي ٤. قامة قصيرة وممتلئة ٥. مشكلات في القلب	٤٧ كروموسوماً
متلازمة بتاو	تنتج من إضافة كرومسوم ثالث إلى الزوج الكروموسومي رقم (١٣)	١. تشوهات في الأعضاء الداخلية ٢. قدرات عقلية محدودة ٣. وجود شق في الشفة العليا والحلق	٤٧ كروموسوماً

٣. اختلالات ناتجة عن طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات الجنسية:

أ. **متلازمة تيرنر**

ب. **متلازمة كلاينفلتر**

اسم الاختلال	التغير في عدد الكروموسومات	وصف الاختلال وأعراضه	العدد الكلي للكروموسومات
متلازمة تيرنر	تنتج من حذف الكروموسوم الجنسي **(X)** فيصبح الطراز الكروموسومي **(XO)**	١. انثى عقيمة قصيرة ٢. عدم اكتمال النضج الجنسي ٣. إمكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي الثانوية في حال خضوعها للعلاج	٤٥ كروموسوماً
متلازمة كلاينفلتر	تنتج من إضافة الكروموسوم الجنسي **(X)** فيصبح الطراز الكروموسومي **(XXY)**	١. ذكر طويل القامة ٢. معدل الذكاء أقل من الطبيعي ٣. صغر حجم الأعضاء التناسلية ٤. عدم اكتمال النضج الجنسي	٤٧ كروموسوماً

■ الاستشارة الوراثية

- **سؤال: علل يلجأ كثير من الأزواج إلى الاستشارة الوراثية؟**

الاجابة : تجنباً لإنجاب أفراد يعانون أي اختلالات وراثية

- **سؤال: ما الهدف من الاستشارة الوراثية؟**

١. **الكشف عن احتمالية نقل الأمراض مثل مرض الثلاسيميا. ففي عام ٢٠٠٤ أصبح فحص الثلاسيميا من الفحوص الاجبارية للمقبلين على الزواج في الاردن**
٢. **فحص الأفراد الذين يشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم لتأكيد ذلك أو نفيه.**
٣. **تقديم النصح لذوي الأشخاص المصابين باختلالات وراثية، وتوضيح طبيعة المرض، وكيفية التعامل مع المصابين به.**
٤. **فحص الأجنة في بداية الحمل لتحديد الأجنة غير الطبيعية.**

■ خطوات أنشاء سجل النسب الوراثي لأفراد العائلة

١. **عمل بعض الفحوصات المخبرية للزوجين وأقاربهما من الدرجة الأولى.**
٢. **إعداد سجل النسب الوراثي**
٣. **إجراء فحوصات الدم لناقلي المرض (الثلاسيميا، والأنيميا المنجلية)**
٤. **توقع احتمالات ولادة أطفال مصابين بإختلالات وراثية.**

■ طرق فحص الأجنة

١. فحص السائل الرهلي (السلى) .
٢. فحص خملات الكوريون .

المقارنة	خملات الكوريون	السائل الرهلي
عمر الجينين عند أخذ العينة	بين الأسبوعين الثامن و العاشر من الحمل	بين الأسبوعين الرابع عشر و السادس عشر من الحمل
سرعة النتائج	أسرع (عدة ساعات)، لأنها لا تحتاج لزراعة خلايا	أبطئ (عدة أسابيع)، لأنها تحتاج لزراعة خلايا
الأداة المستخدمة	أنبوب سحب عينة من خلايا الرحم	أبرة طويلة
الحاجة إلى فصل مركزي	لا تحتاج	تحتاج
الحاجة إلى زراعة خلايا	لا تحتاج	تحتاج
درجة الأمانة	أقل أماناً (خوفاً من نزف يصيب المشيمة)	أكثر أماناً

إجابات أسئلة الفصل الثاني ص٤٨ – ٤٩

- **سؤال(١)**

أ. **كروموسية جسمية**

ب. **كروموسية جسمية**

ج. **جينية**

د. **جينية**

هـ. **جينية**

- **سؤال(٢)**

أ. **الأشعة السينية**

ب. **ألياف الأسبست**

- **سؤال(٣)**

أ. **طفرة إزاحة**

ب. **حدوث تغير كبير في الكودونات، مما يسبب تغير في سلسلة البروتين الناتج.**

- **سؤال(٤)**

أ. **طفرة تؤثر في عدد الكروموسومات**

ب. **طفرة تؤثر في تركيب الكروموسومات**

ج. **طفرة تؤثر في تركيب الكروموسومات**

- **سؤال(٥)**

أ. **تيرنر**

ب. **كلاينفلتر**

ج. **٤٧**

د. **٤٧**

أسئلة وزارة سنوات سابقة

- **سؤال(1):**

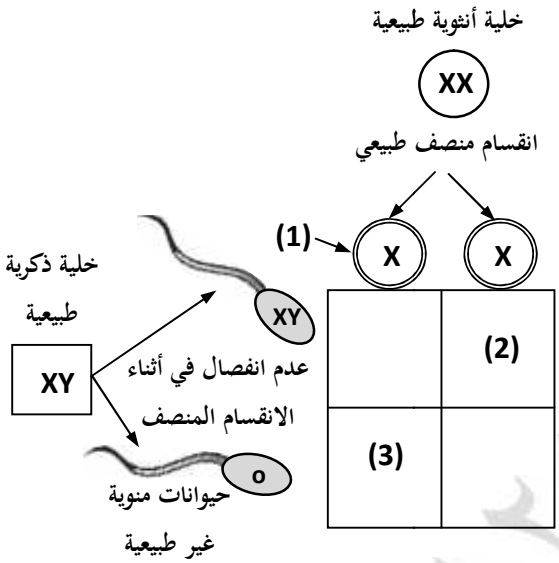
١. يمثل الشكل المجاور كيفية حدوث اختلالت وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية في الإنسان والمطلوب:

أ. ما العدد الكلي للكروموسومات في الخلية رقم (1)

ب. اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للفرد رقم (3)

ج. ما اسم الاختلال االوراثي للفرد في الحالة رقم (3)

د. حدد جنس الفرد في الحالة رقم (3)



٢. اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي وعدد الكروموسومات الكلي عند الفرد لك من الاختلالات الوراثية الأتية عند الإنسان:

أ. متلازمة تيرنر

ب. متلازمة كلينفلتر

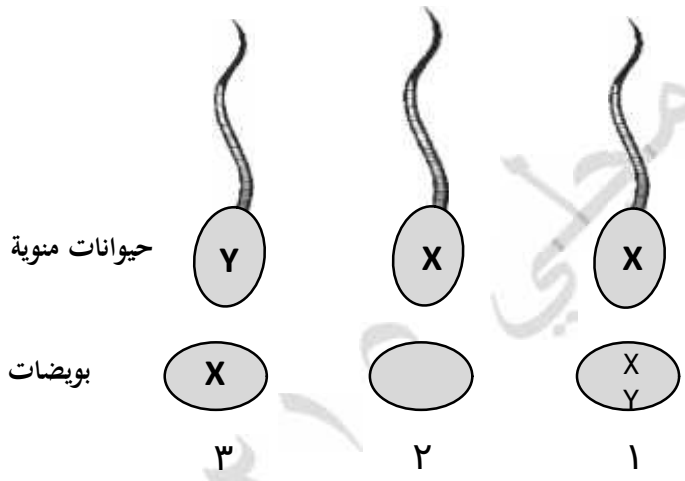
ج. متلازمة داون

- **سؤال(2):**

يمثل الشكل المجاور اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، ادرسه جيداً وأجب عمايلي:

أ. **أكتب رقم البويضة (البويضات) المخصبة التي ينتج من تطورها ذكر طبيعي.**

ب. **حدد الأرقام للبويضات المخصبة التي يمكن أن يظهر في الأفراد الناتجة من تطورها اختلالات وراثية، واذكر نوع الاختلال الوراثي في كل حالة.**



- **سؤال(3): علل ما يلي :**

تسمح طريقة فحص خملات الكوربون بتشخيص الاختلالات الوراثية في وقت قصير نسبياً مقارنة بطريقة فحص السائل الرهلي.

أ. **قارن بين طريقتي أخذ عينة من السائل الرهلي ومن الغشاء الكوربوني من حيث عمر الجنين عند أخذ العينة**

ب. **قارن بين فحص السائل الرهلي وفحص خملات الكوربون من حيث سرعة الحصول على النتائج**

ج. **ما أهداف الاستشارة الوراثية**

- **سؤال(4):**

١. **صنف الطفرات الكروموسومية الآتية إلى طفرات تؤثر في تركيب الكروموسوم أو طفرات تؤثر في عدد الكرموسومات:**

أ. **عدم انفاصل الكروموسومات المتماثلة جميعها في أثناء الانقسام المنصف في خلايا الأب أو الأم.**

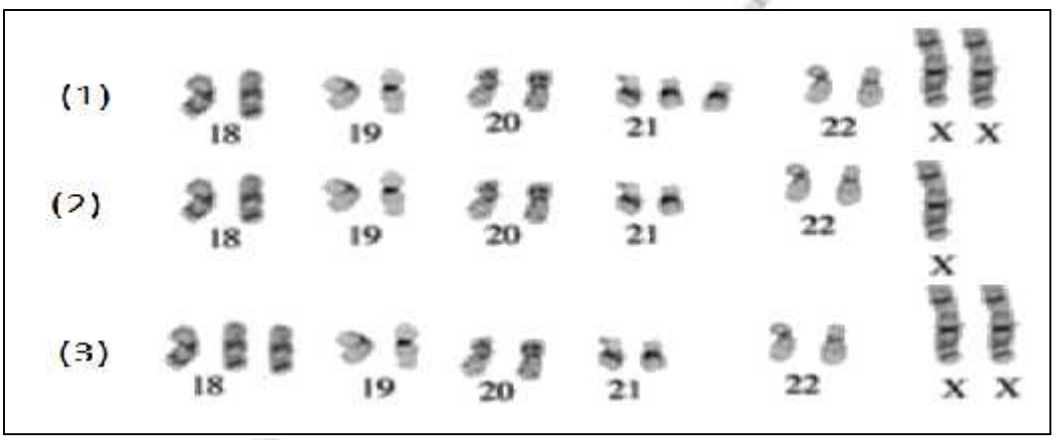
ب. **انتقال القطعة الطرفية من كروموسوم إلى كروموسوم أخر غير مماثل له**

٢. **يمثل الشكل المجاور آخر ستة أزواج من الكروموسومات في مخططات كروموسومية مختلفة لثلاث أفراد. والمطلوب:**

أ. **ما نوع الاختلالات الوراثية عند الأفراد المشار إليهم بالأرقام (1, 2).**

ب. **كم عدد الكروموسومات الكلي في كل خلية جسمية للفردين المشار إليهما بالرقمين(1, 2).**

ج. **علل لا يمكن أن تكون المصابة بمتلازمة تيرنر حاملة لجين العمى اللوني وسليمة الإبصار معاً.**



- **سؤال(5):**

١. **تعني الطفرة ظهور اختلافات أو صفات جديدة في النسل لم تكن موجودة في الآباء نتيجة لتغير في عدد الكروموسومات أو تركيبها. والمطلوب:**

أ. **ماذا يحدث لعدد زوج القواعد النتروجينية المكونة لجين في كل من (طفرة الاستبدال، وطفرة الإزاحة).**

ب. **صنف الطفرات الآتية إلى كروموسومية أو جينية.**

ج. **تؤثر في تركيب البروتين الذي ستصنعه الخلية**

د. **تسبب تغير في تسلسل الشيفرات التي يحملها mRNA**

هـ. **ينتج عنها عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة في المرحلة الثانية ن الانقسام المنظف**

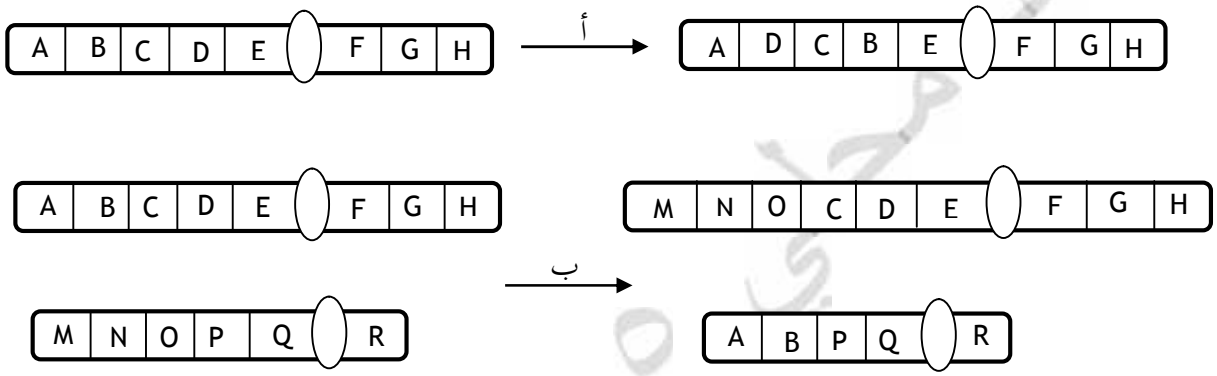
٢. **تحصل حالة عدم انفصال الكروموسومات في أثناء المرحلة الأولى من الانقسام المنصف، أو في أثناء المرحلة الثانية منه. والمطلوب:**

أ. **ما الذي لا ينفصل في المرحلة الثانية من الانقسام المنصف، وإلى ماذا يؤدي ذلك.**

- **سؤال(6):**

يمثل الشكل المجاور بعض أنواع الطفرات الكروموسومية. والمطلوب:

أ. **ما نوع الطفرة في كل من الحالتين (أ) و (ب).**



- **سؤال(7):**

١. **يعد مرض فينل كيتونيوريا من الاختلالات الوراثية عند الإنسان المرتبطة بالطفرات الجينية. والمطلوب:**

أ. **ما المقصود بالطفرة الجينية.**

ب. **متى يلاحظ الأهل أعراض المرض على الطفل المصاب.**

ج. **كيف يمكن تجنب العواقب التي يسببها مرض فينل كيتونيوريا.**

٢. **ترتبط الاختلافات الوراثية عند الإنسان إما بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية. والملطوب:**

أ. **في الجدول المجاور الذي يمثل بعض الاختلافات الوراثية عند الانسان. إلى ماذا تشير الأرقام: (1, 2, 3, 4)؟**

المتلازمة	الطراز الكروموسومي	العدد الكلي للكروموسومات
بانو	XXأو XY	(١)
(٢)	XO	(٣)
كلينفلتر	(٤)	٤٧

- **سؤال(8):**

ترتبط الاختلالات الوراثية عند الإنسان إما بطفرة كروموسومية أو بطفرة جينية. والمطلوب:

١. **اكتب الطراز الكروموسومي الجنسي للأفراد المصابين بالاختلالات الوراثية الأتية:**
   أ. **متلازمة تيرنر**
   ب. **متلازمة كلينفلتر**
٢. **ما الأعراض التي تظهر على الأشخاص المصابين بمرض كيتونيوريا**
٣. **حدد سبب حدوث كل من الاختلالات الوراثية الآتية عند الإنسان:**
   أ. **متلازمة داون**
   ب. **فينيل كيتونيوريا.**
٤. **سم اختلالات وراثية مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية.**
٥. **ما عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية للفرد المصاب بمتلازمة بتاو**
٦. **اذكر أعراض للإصابة بمرض فينيل كيتونيوريا.**

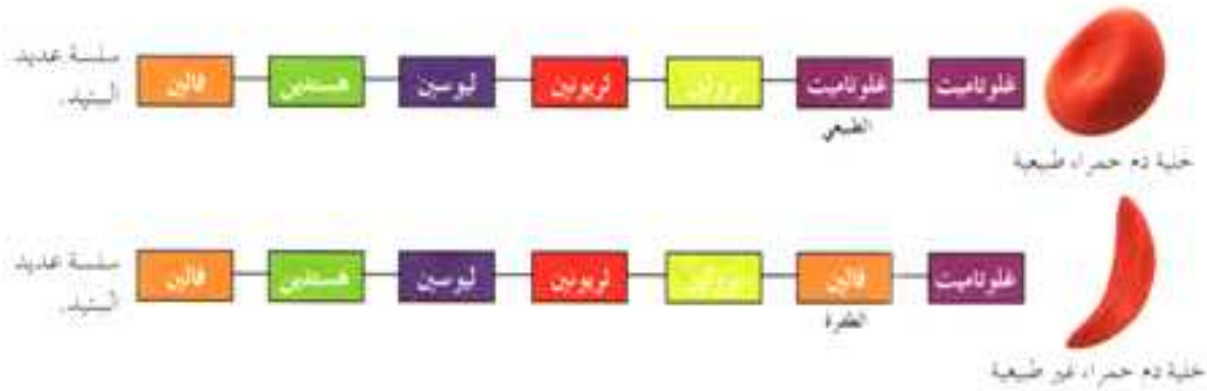
- **سؤال(9):**

١. **اكتب اسم الاختلال الوراثي، والطراز الكروموسومي الجنسي لكل حالة ممايلي:**
   أ. **أنثى عقيمة وقصيرة القامة.**
   ب. **ذكر عقيم بسبب نقص في نمو الأعضاء التناسلية.**
   ج. **أنثى تعاني من قصر القامة وإمتلائها ووجود ثنية إضافية على الجفن.**
٢. **صنف الاختلالات الوراثية الآتية إلى اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجسمية، أو اختلالات مرتبطة بعدد الكروموسومات الجنسية، أو اختلالات مرتبطة بالطفرات الجينية.**
   أ. **متلازمة بتاو**
   ب. **متلازمة تيرنر**
   ج. **فينل كيتونوريا**

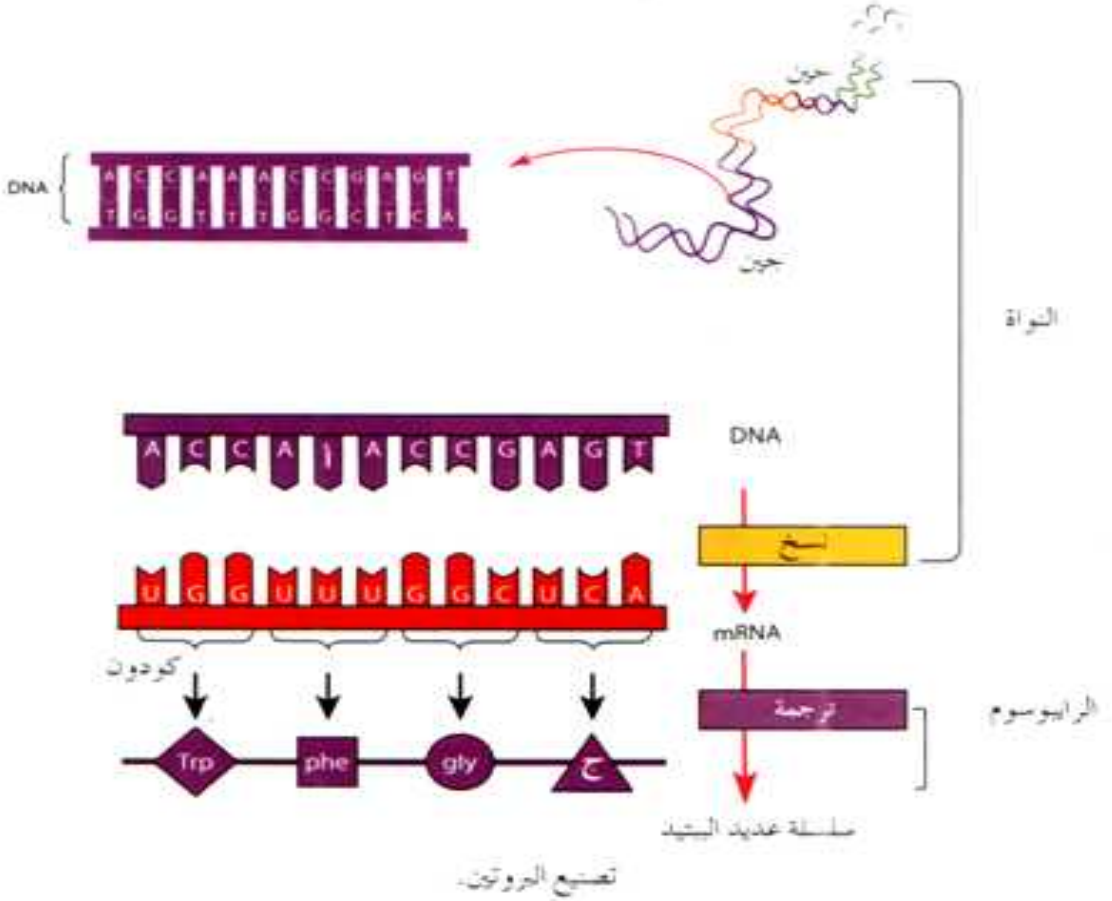
للاطلاع فقط

	U	C	A	G	
U	UUU, UUC Phe فينيل الانين UUA, UUG Leu ليوسين	UCU, UCC, UCA, UCG Ser سيرين	UAU, UAC Tyr تايروسين UAA Stop UAG Stop	UGU, UGC Cys سيستين UGA Stop UGG Trp تريبتوفان	U C A G
C	CUU, CUC, CUA, CUG Leu ليوسين	CCU, CCC, CCA, CCG Pro برولين	CAU, CAC His هستدين CAA, CAG Gln جلوتامين	CGU, CGC, CGA, CGG Arg أرجنين	U C A G
A	AUU, AUC, AUA Ile ايسوليوسين AUG Met Start ميثيونين	ACU, ACC, ACA, ACG Thr ثريونين	AAU, AAC Asn أسبارجنين AAA, AAG Lys لايسين	AGU, AGC Ser سيرين AGA, AGG Arg أرجنين	U C A G
G	GUU, GUC, GUA, GUG Val فالين	GCU, GCC, GCA, GCG Ala الانين	GAU, GAC Asp حمض أسبارتيك GAA, GAG Glu حمض جلوتاميك	GGU, GGC, GGA, GGG Gly جلايسين	U C A G

الشيفرة الوراثية لجزيء (mRNA) والحموض الأمينية التي تُمثلها.



سلسلة عديد الببتيد في خلية دم حمراء طبيعية، وخلية دم حمراء غير طبيعية.



تصنيع البروتين.

- قريبا ١. دوسيه خاصة بالأشكال ٢. . دوسيه خاصة بالمقارنة

الوحدة الثانية

- **صفحة لطلاب التوجيهي لمادة الأحياء على الفيس بوك**

محمد مجلي احياء توجيهي

مع تمنياتي لكم بالنجاح الباهر

الأستاذ : محمد مجلي

مدرسة القابسي الثانوية للبنين

٠٧٧٩٠٧٨٢١٥

إعطاء دروس تقوية في مادة العلوم الحياتية للفروع (العلمي ، الزراعي ، الاقتصاد المنزلي) في المراكز التالية

- مركز اكاديمية الغد ـ جرش
- مركز اهل الهمة ـ بليلا
- مركز رواد الغد ـ كفرخل
- مركز المصطبة ـ المصطبة