الطفرات
اي تغير في تركيب المادة الوراثية يؤدي الى حدوث خلل في تركيب البروتين الناتج
تختلف الطفرات عن بعضها البعض حسب
نوع الخلايا التي تحدث فيها
العامل المسبب للطفرة
تصنف الطفرات حسب نوع الخلايا الى نوعين
طفرات مورثة
طفرات غير مورثة
الخلايا الجنسية
الخلايا الجسمية
مثل : الجاميتات (الحيوانات المنوية \ البويضات) والخلايا المنتجة لها والبويضة المخصبة
تصنف الطفرات حسب العامل المسبب للطفرة الى
تلقائية
مستحثة
تحدث نتيجة حدوث اخطاء اثناء تضاعف جزيء DNA
مثل
الفيروسات والبكتيريا
تحدث بفعل عوامل مختلفة
مثل
عوامل فيزيائية
عوامل كيميائية
الاشعاعات : مثل :
- الاشعة السينية (اشعة X)
- اشعة جاما
- الاشعة فوق البنفسجية (U.V)
مثل : - الياف الاسبست \ الدهانات \ دخان السجائر
- الملوثات مثل : الرصاص \ الكادميوم
- الغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع
- المبيدات الحشرية والفطرية
تعرض الانسان للاشعة فوق البنفسجية من الشمس لفترات زمنية طويلة يؤدي الى الاصابة بسرطان الجلد

انواع الطفرات

طفرات جينية

هي طفرات تحدث على مستوى الجين الواحد وذلك باحداث تغير في تسلسل القواعد النيتروجينية المكونة للجين

وهي تقسم الى نوعين

الطفرات الموضعية

هي طفرات تحدث في موقع محدد من الجين وذلك باستبدال زوج من القواعد النيتروجينية او اكثر على جزيء DNA

مما يؤدي الى تغير في كودون او بضعة كودونات على جزيء m RNA المنسوخ

ولها ثلاث تاثيرات هي :

صامتة

تحدث نتيجة تغير كودون الى كودون اخر يترجم الى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين فلا يطرأ تغير في تركيب البروتين الناتج

سبب التسمية

لا يطرأ تغير في تركيب البروتين الناتج

مخطئة التعبير

تحدث نتيجة تغير كودون الى كودون اخر يترجم الى حمض اميني جديد يختلف عن الحمض الاميني للكودون الاصلي مما يؤدي الى حدوث خطأ في التعبير الجيني

سبب التسمية :

حدوث خطأ في التعبير الجيني

من الامراض التي تحدث بسبب خطأ في التعبير الجين

مرض الانيميا المنجلية

غير معبرة

تحدث نتيجة تغير كودون الى كودون وقف الترجمة فتنتج الخلية بروتينا غير مكتمل لفقدانه مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه

سبب التسمية :

لانها تحول دون تعبير جيني كامل

طفرة الازاحة

هي طفرات تحدث نتيجة اضافة زوج او اكثر من القواعد النيتروجينية على جزيء DNA او حذف زوج او اكثر من القواعد النيتروجينية من جزيء DNA

مما يؤدي الى ازاحة الكودونات على جزيء m RNA المنسوخ

ويكون تاثيرها كبيرا في حالتين

تغير في تسلسل القواعد النيتروجنية مما يؤدي الى تغير في سلسلة البروتين الناتج

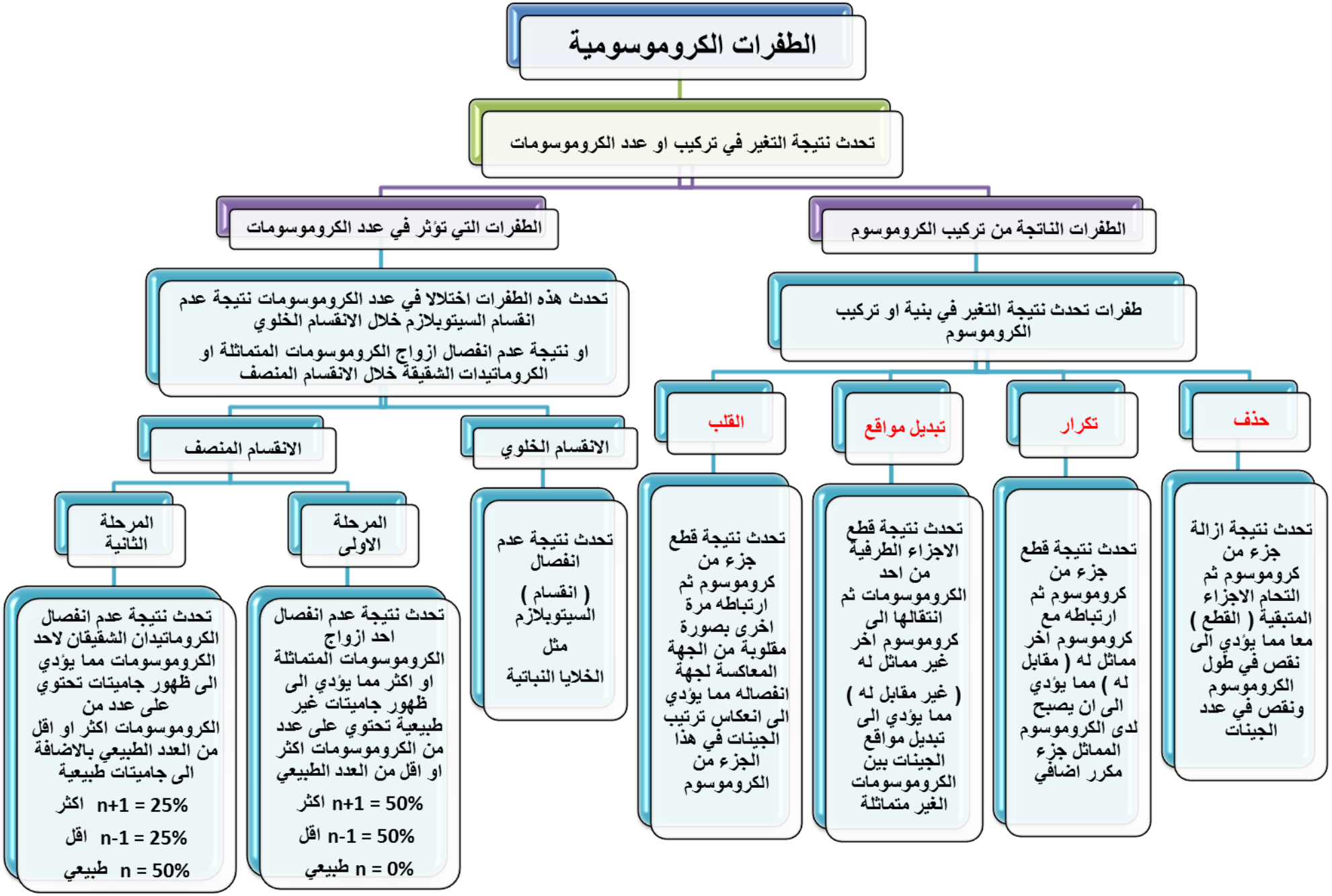
توقف بناء سلسة البروتين نتيجة حدوث تغير في احد الكودونات ليصبح كودون وقف الترجمة

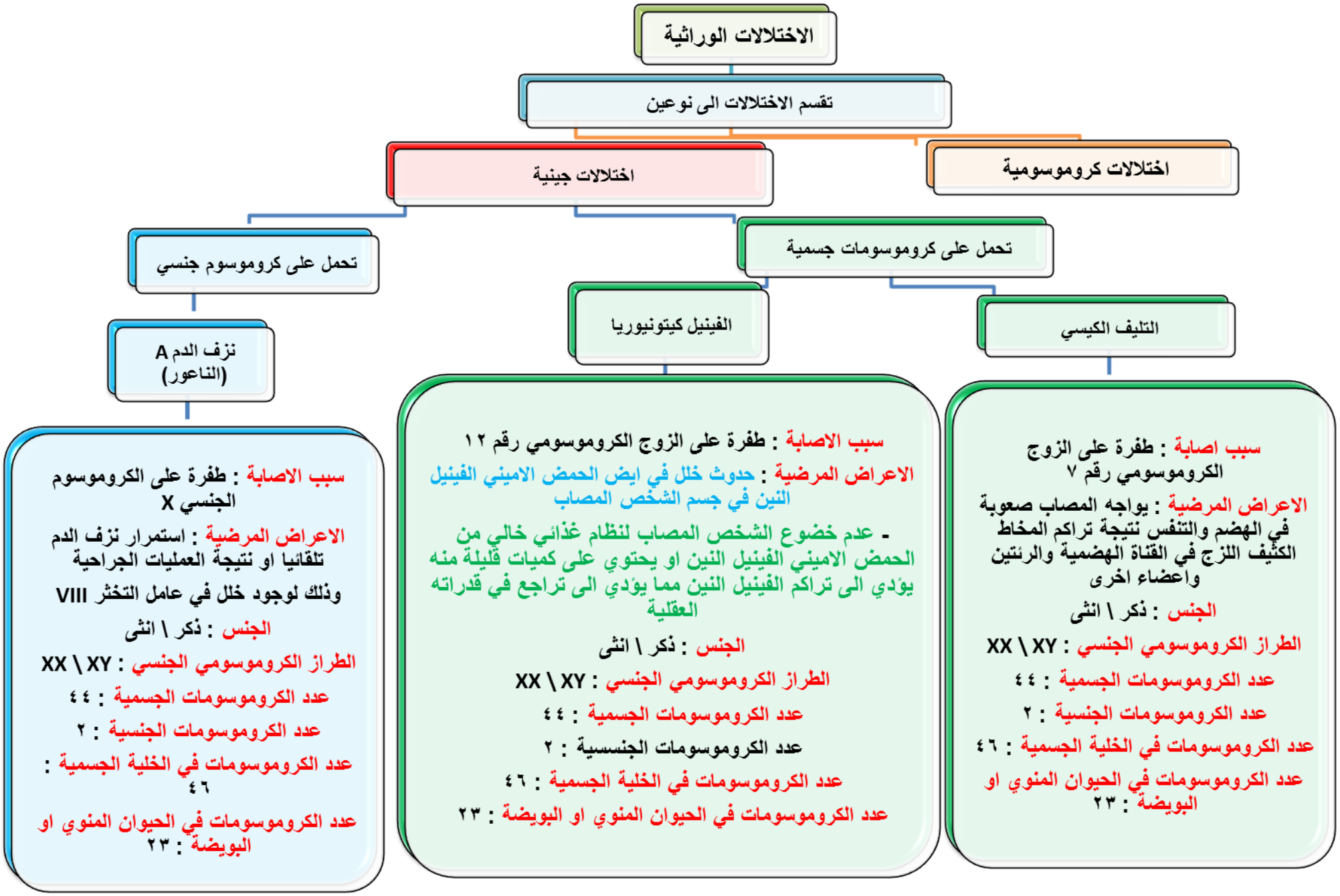
الكودون : هو وحدة مؤلفة من ثلاث قواعد نيتروجينية على جزيء m RNA يمثل كل كودون حمضا امينيا معينا

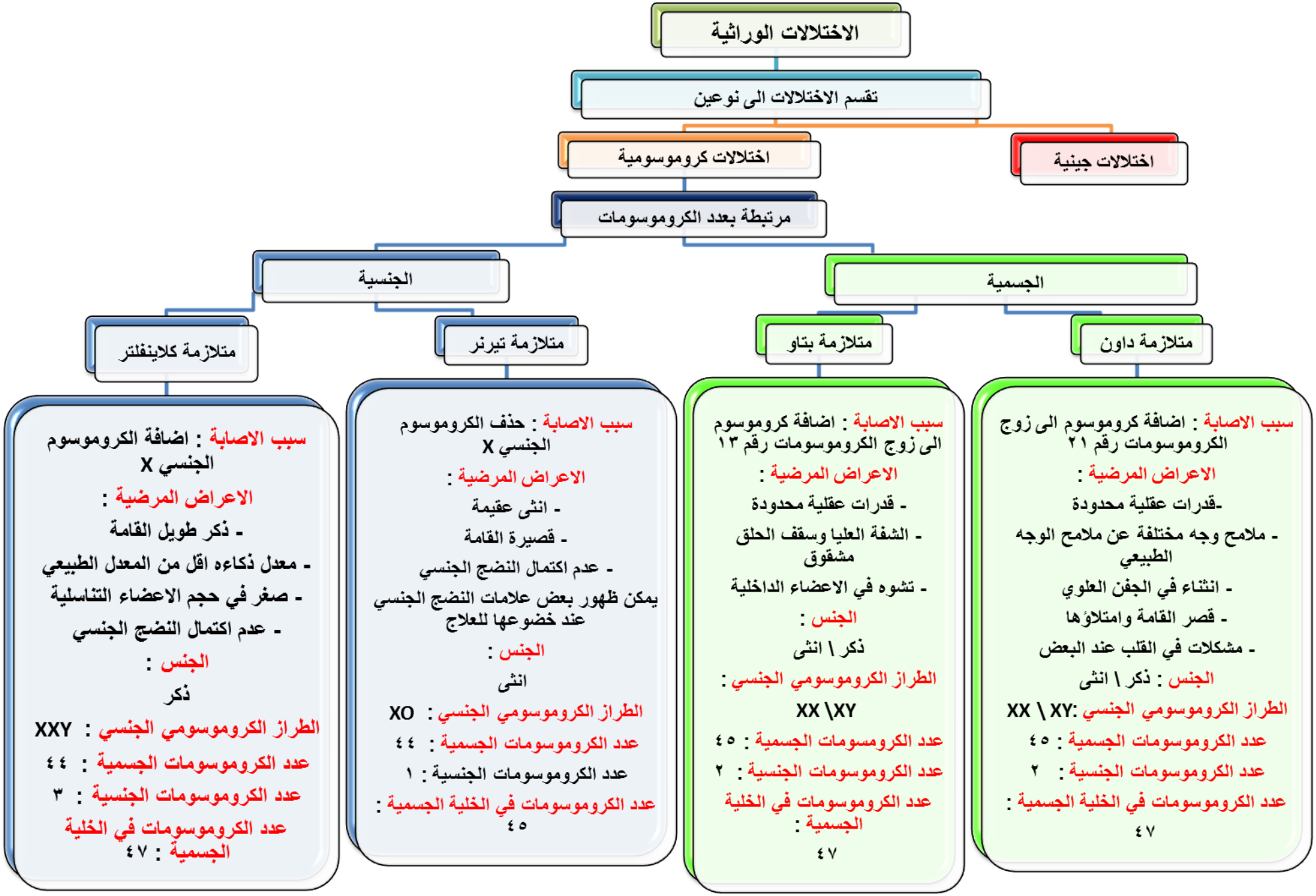
طفرات كروموسومية

تغير في تركيب الكروموسوم

تغير في عدد الكروموسومات


الطفرات الكروموسومية
تحدث نتيجة التغير في تركيب او عدد الكروموسومات
الطفرات الناتجة من تركيب الكروموسوم
طفرات تحدث نتيجة التغير في بنية او تركيب الكروموسوم
حذف
تحدث نتيجة ازالة جزء من كروموسوم ثم التحام الاجزاء المتبقية (القطع) معا مما يؤدي الى نقص في طول الكروموسوم ونقص في عدد الجينات
تكرار
تحدث نتيجة قطع جزء من كروموسوم ثم ارتباطه مع كروموسوم اخر مماثل له (مقابل له) مما يؤدي الى ان يصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر اضافي
تبديل مواقع
تحدث نتيجة قطع الاجزاء الطرفية من احد الكروموسومات ثم انتقالها الى كروموسوم اخر غير مماثل له (غير مقابل له) مما يؤدي الى تبديل مواقع الجينات بين الكروموسومات الغير متماثلة
القلب
تحدث نتيجة قطع جزء من كروموسوم ثم ارتباطه مرة اخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصاله مما يؤدي الى انعكاس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم
الطفرات التي تؤثر في عدد الكروموسومات
تحدث هذه الطفرات اختلالا في عدد الكروموسومات نتيجة عدم انقسام السيتوبلازم خلال الانقسام الخلوي
او نتيجة عدم انفصال ازواج الكروموسومات المتماثلة او الكروماتيدات الشقيقة خلال الانقسام المنصف
الانقسام الخلوي
تحدث نتيجة عدم انفصال (انقسام) السيتوبلازم مثل الخلايا النباتية
الانقسام المنصف
المرحلة الاولى
تحدث نتيجة عدم انفصال احد ازواج الكروموسومات المتماثلة او اكثر مما يؤدي الى ظهور جاميتات غير طبيعية تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر او اقل من العدد الطبيعي
n+1 = 50% اكثر
n-1 = 50% اقل
n = 0% طبيعي
المرحلة الثانية
تحدث نتيجة عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان لاحد الكروموسومات مما يؤدي الى ظهور جاميتات تحتوي على عدد من الكروموسومات اكثر او اقل من العدد الطبيعي بالاضافة الى جاميتات طبيعية
n+1 = 25% اكثر
n-1 = 25% اقل
n = 50% طبيعي


الاختلالات الوراثية
تقسم الاختلالات الى نوعين
اختلالات كروموسومية
اختلالات جينية
تحمل على كروموسومات جسمية
تحمل على كروموسوم جنسي
التليف الكيسي
الفينيل كيتونيوريا
نزف الدم A (الناعور)
سبب اصابة : طفرة على الزوج الكروموسومي رقم ٧
الاعراض المرضية : يواجه المصاب صعوبة في الهضم والتنفس نتيجة تراكم المخاط الكثيف اللزج في القناة الهضمية والرئتين واعضاء اخرى
الجنس : ذكر \ انثى
الطراز الكروموسومي الجنسي : XX \ XY
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٤
عدد الكروموسومات الجنسية : ٢
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية : ٤٦
عدد الكروموسومات في الحيوان المنوي او البويضة : ٢٣
سبب الاصابة : طفرة على الزوج الكروموسومي رقم ١٢
الاعراض المرضية : حدوث خلل في ايض الحمض الاميني الفينيل النين في جسم الشخص المصاب
- عدم خضوع الشخص المصاب لنظام غذائي خالي من الحمض الاميني الفينيل النين او يحتوي على كميات قليلة منه يؤدي الى تراكم الفينيل النين مما يؤدي الى تراجع في قدراته العقلية
الجنس : ذكر \ انثى
الطراز الكروموسومي الجنسي : XX \ XY
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٤
عدد الكروموسومات الجنسية : ٢
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية : ٤٦
عدد الكروموسومات في الحيوان المنوي او البويضة : ٢٣
سبب الاصابة : طفرة على الكروموسوم الجنسي X
الاعراض المرضية : استمرار نزف الدم تلقائيا او نتيجة العمليات الجراحية
وذلك لوجود خلل في عامل التخثر VIII
الجنس : ذكر \ انثى
الطراز الكروموسومي الجنسي : XX \ XY
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٤
عدد الكروموسومات الجنسية : ٢
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية : ٤٦
عدد الكروموسومات في الحيوان المنوي او البويضة : ٢٣


الاختلالات الوراثية
تقسم الاختلالات الى نوعين
اختلالات جينية
اختلالات كروموسومية
مرتبطة بعدد الكروموسومات
الجسمية
الجنسية
متلازمة داون
متلازمة بتاو
متلازمة تيرنر
متلازمة كلاينفلتر
سبب الاصابة : اضافة كروموسوم الى زوج الكروموسومات رقم ٢١
الاعراض المرضية :
-قدرات عقلية محدودة
- ملامح وجه مختلفة عن ملامح الوجه الطبيعي
- انثناء في الجفن العلوي
- قصر القامة وامتلاؤها
- مشكلات في القلب عند البعض
الجنس : ذكر \ انثى
الطراز الكروموسومي الجنسي :XX \ XY
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٥
عدد الكروموسومات الجنسية : ٢
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية : ٤٧
سبب الاصابة : اضافة كروموسوم الى زوج الكروموسومات رقم ١٣
الاعراض المرضية :
- قدرات عقلية محدودة
- الشفة العليا وسقف الحلق مشقوق
- تشوه في الاعضاء الداخلية
الجنس :
ذكر \ انثى
الطراز الكروموسومي الجنسي :
XX \XY
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٥
عدد الكروموسومات الجنسية : ٢
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية :
٤٧
سبب الاصابة : حذف الكروموسوم الجنسي X
الاعراض المرضية :
- انثى عقيمة
- قصيرة القامة
- عدم اكتمال النضج الجنسي
يمكن ظهور بعض علامات النضج الجنسي عند خضوعها للعلاج
الجنس :
انثى
الطراز الكروموسومي الجنسي : XO
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٤
عدد الكروموسومات الجنسية : ١
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية :
٤٥
سبب الاصابة : اضافة الكروموسوم الجنسي X
الاعراض المرضية :
- ذكر طويل القامة
- معدل ذكاءه اقل من المعدل الطبيعي
- صغر في حجم الاعضاء التناسلية
- عدم اكتمال النضج الجنسي
الجنس :
ذكر
الطراز الكروموسومي الجنسي : XXY
عدد الكروموسومات الجسمية : ٤٤
عدد الكروموسومات الجنسية : ٣
عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية : ٤٧

الاستشارة الوراثية

طرق فحص الاجنة في بداية الحمل

فحص خملات الكريون

العينة : خلايا من خملات الكريون

فترة الفحص (عمر الجنين عند الفحص) :

بين الاسبوعين ٨- ١٠ من الحمل

طريقة اخذ العينة : عن طريق انبوبة سحب من الرحم

فصل مركزي للخلايا : لا تحتاج

زراعة الخلايا : لا تحتاج

فترة الحصول على النتائج : في اليوم التالي

طريقة التشخيص : عن طريق المخطط الكروموسومي حيث يتم مقارنة المخطط الكروموسومي للعينة (للجنين) مع المخطط الكروموسومي الطبيعي

فحص السائل الرهلي

العينة : خلايا من السائل الرهلي

فترة الفحص (عمر الجنين عند الفحص) :

بين الاسبوعين ١٤-١٦ من الحمل

طريقة اخذ العينة : عن طريق غرز ابرة طويلة في جدار الرحم لتصل الى السائل الرهلي

فصل مركزي للخلايا : تفصل خلايا الجنين عن السائل الرهلي بواسطة جهاز الطرد المركزي

زراعة الخلايا : يتم زراعة الخلايا لبضعة ايام

فترة الحصول على النتائج : بعد بضعة ايام (لان العينة تحتاج الى زراعة)

طريقة التشخيص : عن طريق المخطط الكروموسومي حيث يتم مقارنة المخطط الكروموسومي للعينة مع المخطط الكروموسومي الطبيعي

لماذا يلجأ بعض الازواج للاستشارة الوراثية ؟

تجنبا لانجاب اطفال مصابين باختلالات وراثية

هي استشارة طبيب متخصص في الامراض الوراثية اما للكشف عن احتمالة انجاب اطفال مصابين باختلالات وراثية واما لتشخيص الافراد الذين يشتبه بوجود متلازمة وراثية لديهم وذلك باجراء فحوص تثبت صحة التشخيص

الامور التي يقوم بها المستشار الوراثي بعد لجوء الازواج للاستشارة الوراثية

١- انشاء سجل النسب الوراثي للعائلة وافرادها

٢- التوصية بعمل فحوص مخبرية للزوجين واقاربهما من الدرجة الاولى

بعد انشاء سجل النسب الوراثي للعائلة واجراء فحوص لناقلي مرض الثلاسيميا والانيميا المنجلية

يتوقع المستشار الوراثي ولادة اطفال مصابين باختلالات وراثية

فوائد (اهداف) الاستشارة الوراثية

١-الكشف عن احتمالة نقل الامراض الوراثية

(يتم فحص مرض الثلاسيميا في الاردن قبل الزواج)

٢- فحص الافراد الذين يشتبه بوجود متلازمة وراثية لديهم وذلك لتاكيد ذلك او نفيه

٣- تقديم النصح لذوي المصابين وذلك من اجل :

أ- توضيح طبيعة الاختلال

ب- كيفية التعامل مع المصابين

٤- فحص الاجنة في بداية الحمل وذلك من اجل تحديد الاجنة غير الطبيعية