

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الاولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

الوحدة الاولى : الوراثة .

الفصل الثاني : الطفرات وتأثيرها .

- للمادة الوراثية دور في عملية بناء البروتينات (تتضمن عمليتي النسخ والترجمة اللتان تمتازان بالدقة والاهمية) في اجسام الكائنات الحية .

- الطفرات : حدوث تغيرات في المادة الوراثية الذي بدوره يؤدي الى اختلال في عملية بناء البروتينات .

- انواع الطفرات :

١- حسب نوع الخلية :

أ) طفرات موروثية : عندما تحدث في جاميتات الكائن الحي او الخلايا المنتجة لها .

ب) طفرات غير موروثية : عندما تحدث في الخلايا الجسمية للكائن الحي .

٢- حسب العامل المسبب لها :

أ) تلقائية : تحدث نتيجة لاختفاء اثناء تضاعف DNA وتحدث غالبا في الفيروسات والبكتيريا .

ب) طفرات مستحثة : تحدث نتيجة تعرض خلايا الكائن الحي لعوامل منها :

* عوامل فيزيائية مثل الاشعة السينية (X-rays) واشعة جاما واشعة الشمس التي تحوي الاشعة فوق البنفسجية والتي قد تحدث طفرات في حال التعرض لها مددا طويلة جدا مسببة سرطان الجلد . (كيف يحدث سرطان الجلد؟؟)

* عوامل كيميائية مثل الياق الاسبست والمواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات وبعض الملوثات مثل الرصاص والكاديوم والغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع والمبيدات الحشرية والفطرية .

٣- حسب التصنيف العام :

أ) جينية والتي تقسم الى : موضعية او ازاحة .

ب) كروموسومية والتي تقسم الى : تغير في تركيب الكروموسوم او التغير في عدد الكروموسومات .

سؤال علل : عدم ظهور طفرة عند ابناء شخص لديه طفرة في خلايا الرنتين .

سؤال : تعرض غزال للاشعة فوق البنفسجية فظهرت طفرة في شبكية عينه . اي العبارات الاتيه غير صحيح :

أ- قد تؤدي الطفرة الى حدوث سرطان الشبكيه . ب- قد تؤثر الطفرة في عمل خلايا الشبكية .

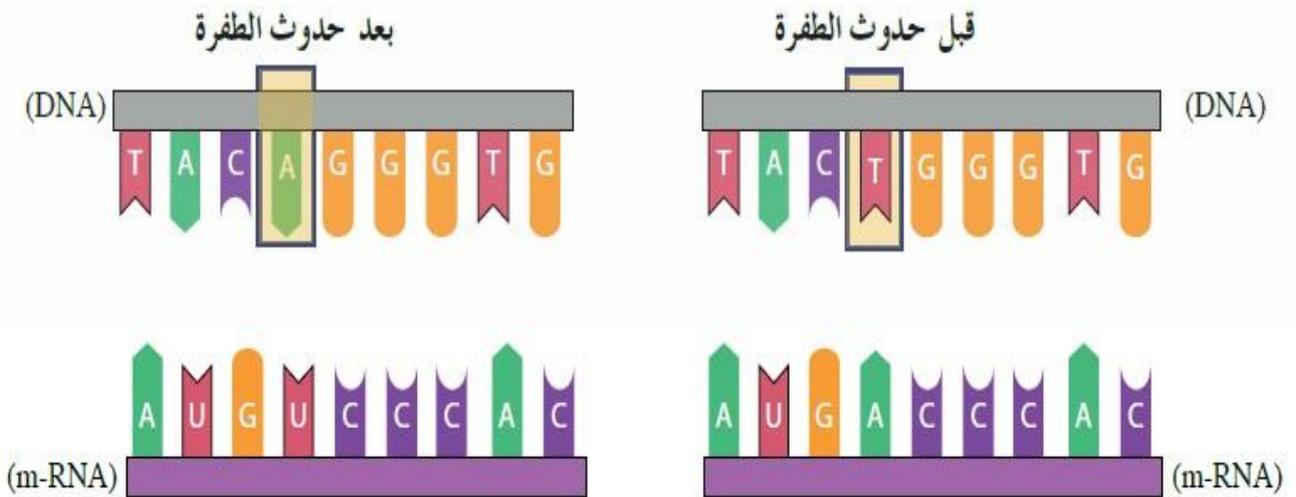
ج- ستورث الطفرة للابناء د- قد تؤثر الطفرة في شكل خلايا الشبكية .

• الطفرات الجينية :

- تنتج هذه الطفرات من التغير في تسلسل القواعد النتروجينية على مستوى الجين . وهي نوعان :

أ) الطفرة الموضعية :

تحدث في موقع محدد من الجين . وذلك باستبدال زوج او بضعة ازواج من القواعد النتروجينية في جزئ DNA وهو ما يؤدي الى تغير كودون او بضعة كودونات في جزئ m-RNA المنسوخ .

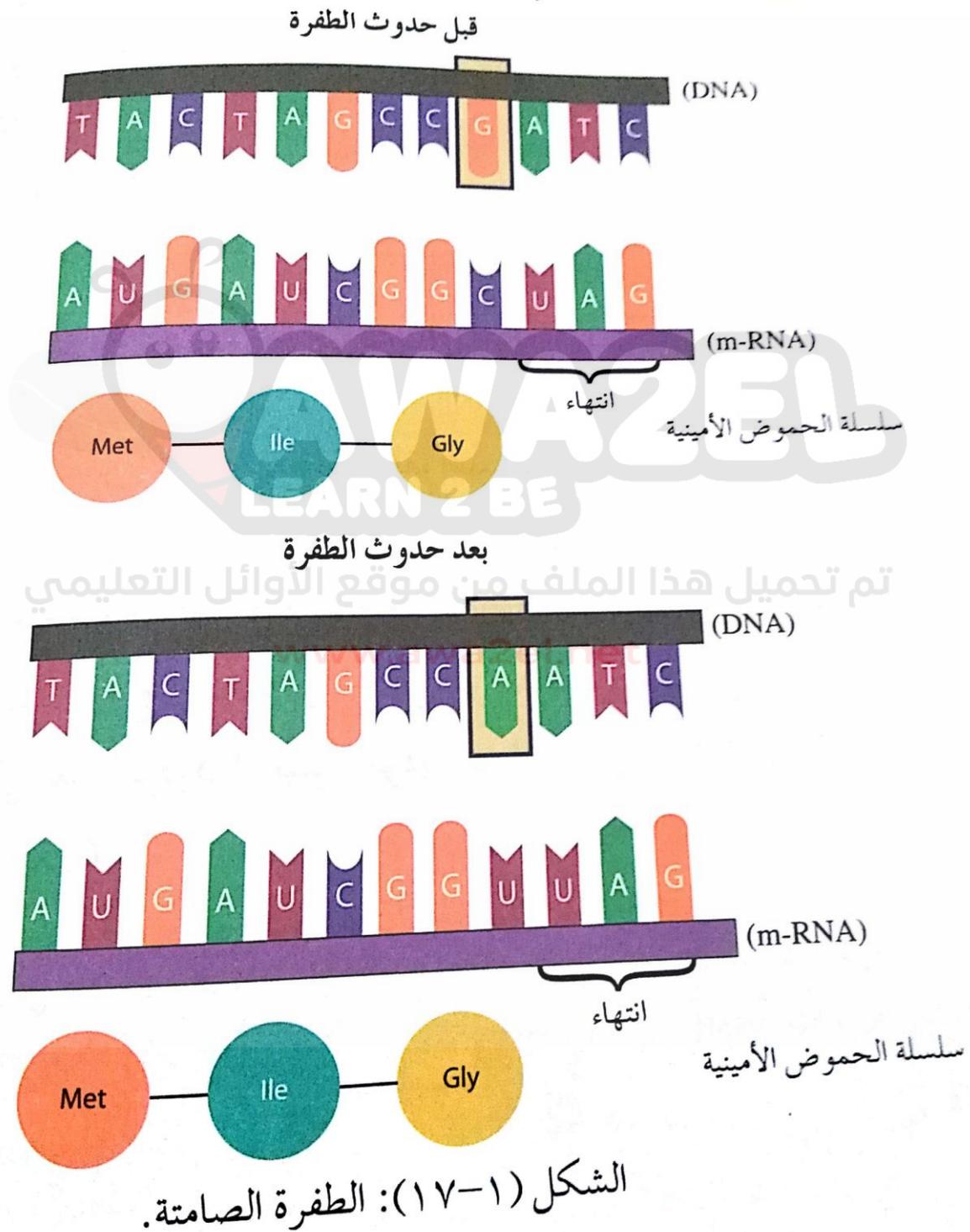


الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

- النتائج المحتملة للطفرة الموضوعيه :

١- تغير كودون الى كودون اخر يُترجم الى الحمض الاميني نفسه عند بناء البروتين فلا يطرأ تغير على البروتين الناتج وتسمى الطفرة في هذه الحالة الطفرة الصامتة .

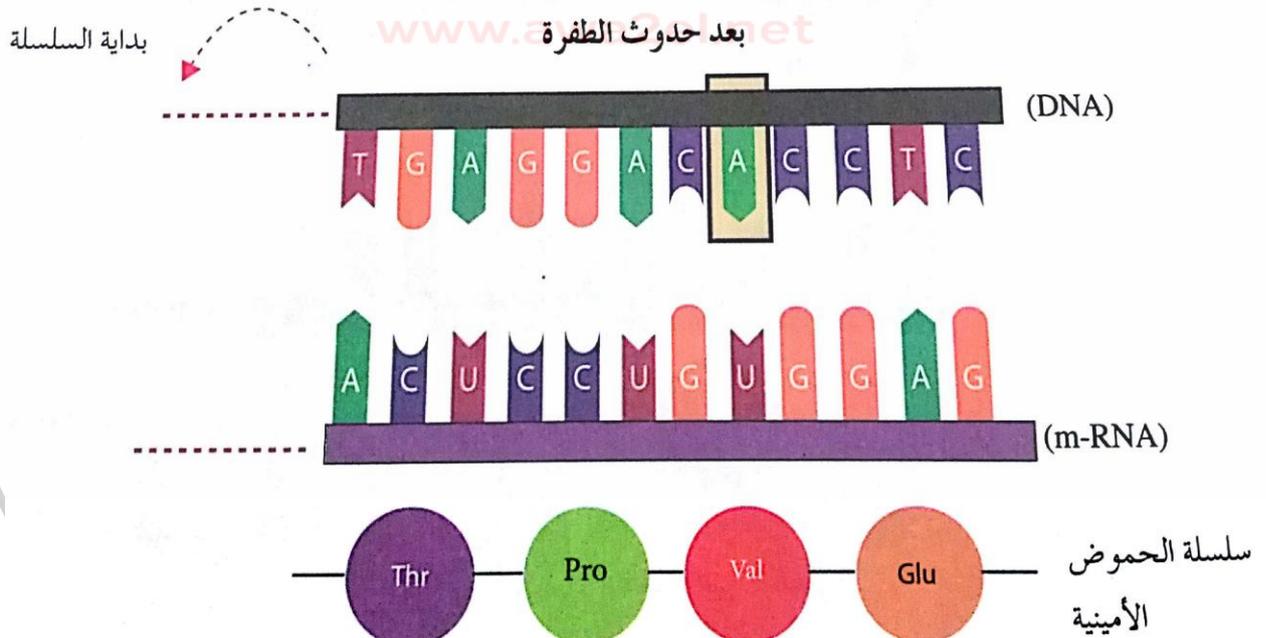
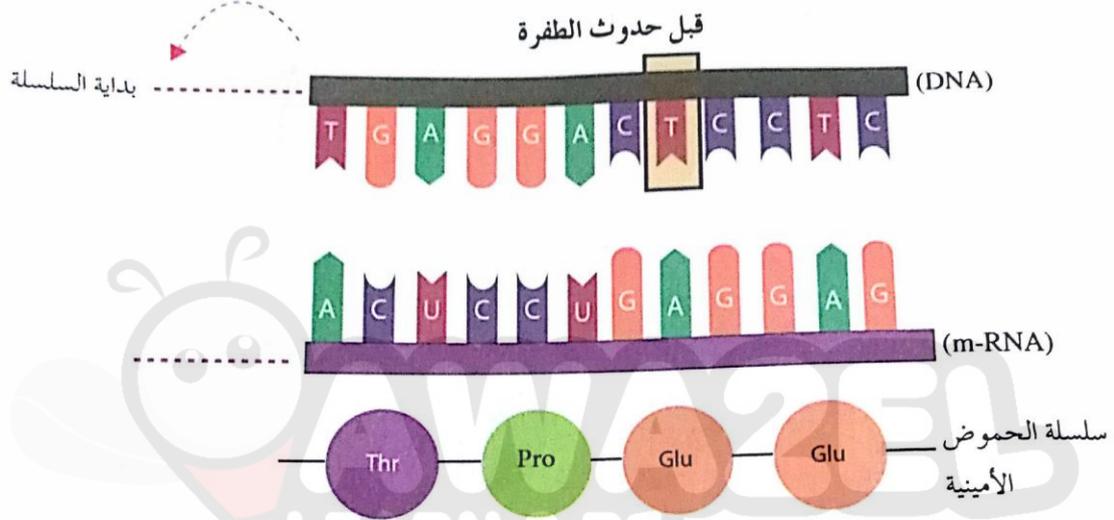


الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الاولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

٢- تغير كودون الى كودون اخر يُترجم الى حمض اميني جديد يختلف عن الحمض الاميني للكودون الاصلي .

مثال على هذا التغيير : الطفرة التي تسبب الاصابة بمرض الانيميا المنجلية والتي تسمى الطفرة مخطئة التعبير لانها تسبب خطأ في التعبير الجيني .

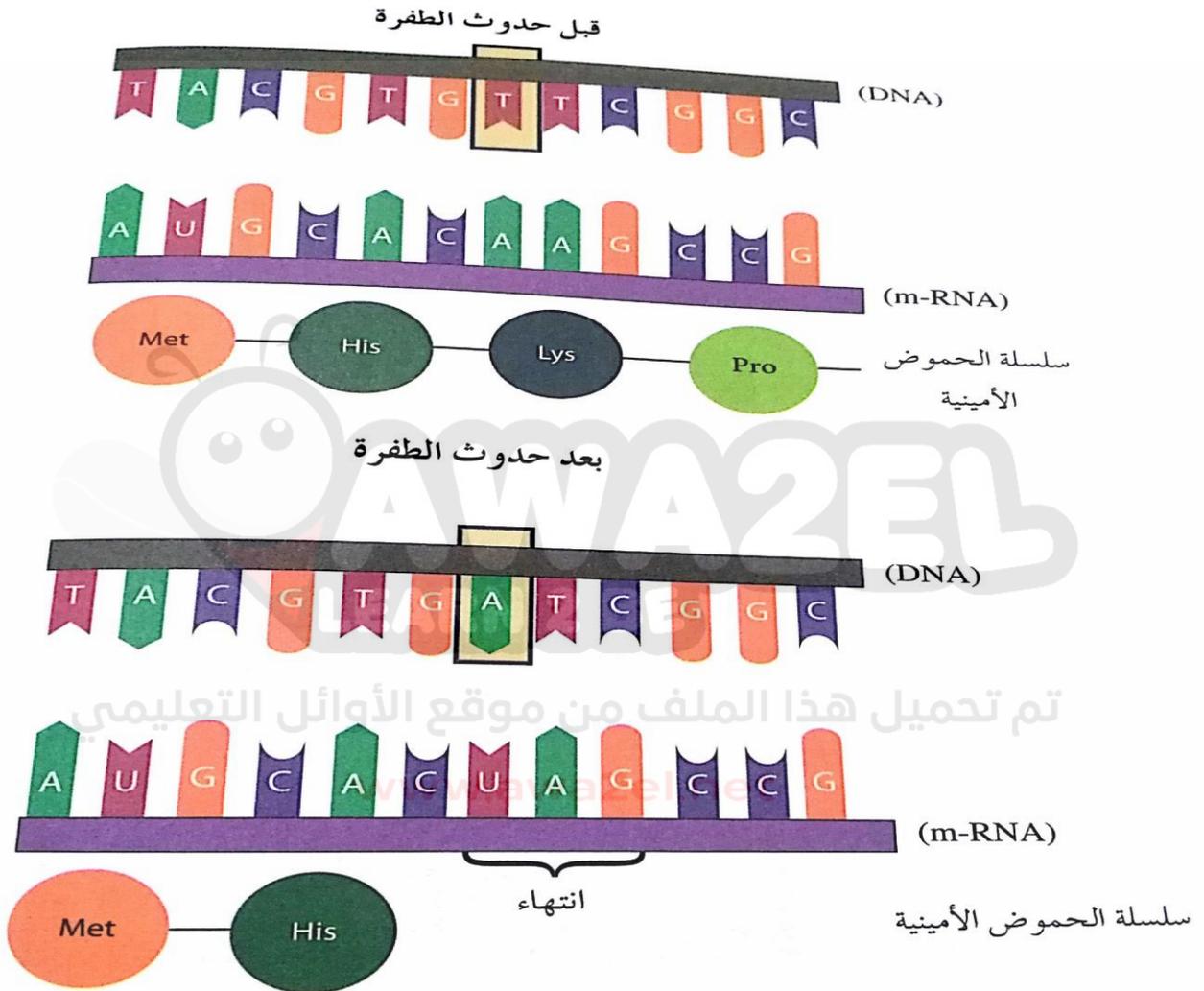


الشكل (١-١٨): الطفرة مخطئة التعبير.

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

٣- تغير كودون الى كودون وقف الترجمة فتنتج الخلية بروتينا غير مكتمل (ناقصا) (علل) / لفقدهانه مجموعة من الحموض الامينية الداخلة في تركيبه وتسمى الطفرة في هذه الحالة الطفرة غير المعبرة لانها تحول دون حدوث تعبير جيني كامل (سبب التسمية) .



الشكل (١-١٩): الطفرة غير المُعبرة.

اذن انواع الطفرة الموضعية :

١- الطفرة الصامتة ٢- الطفرة مخطئة التعبير ٣- الطفرة غير المعبرة .

سؤال : قارن بين الطفرة الصامتة والطفرة غير المعبرة من حيث : التغير في الكودونات / سبب التسمية .

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

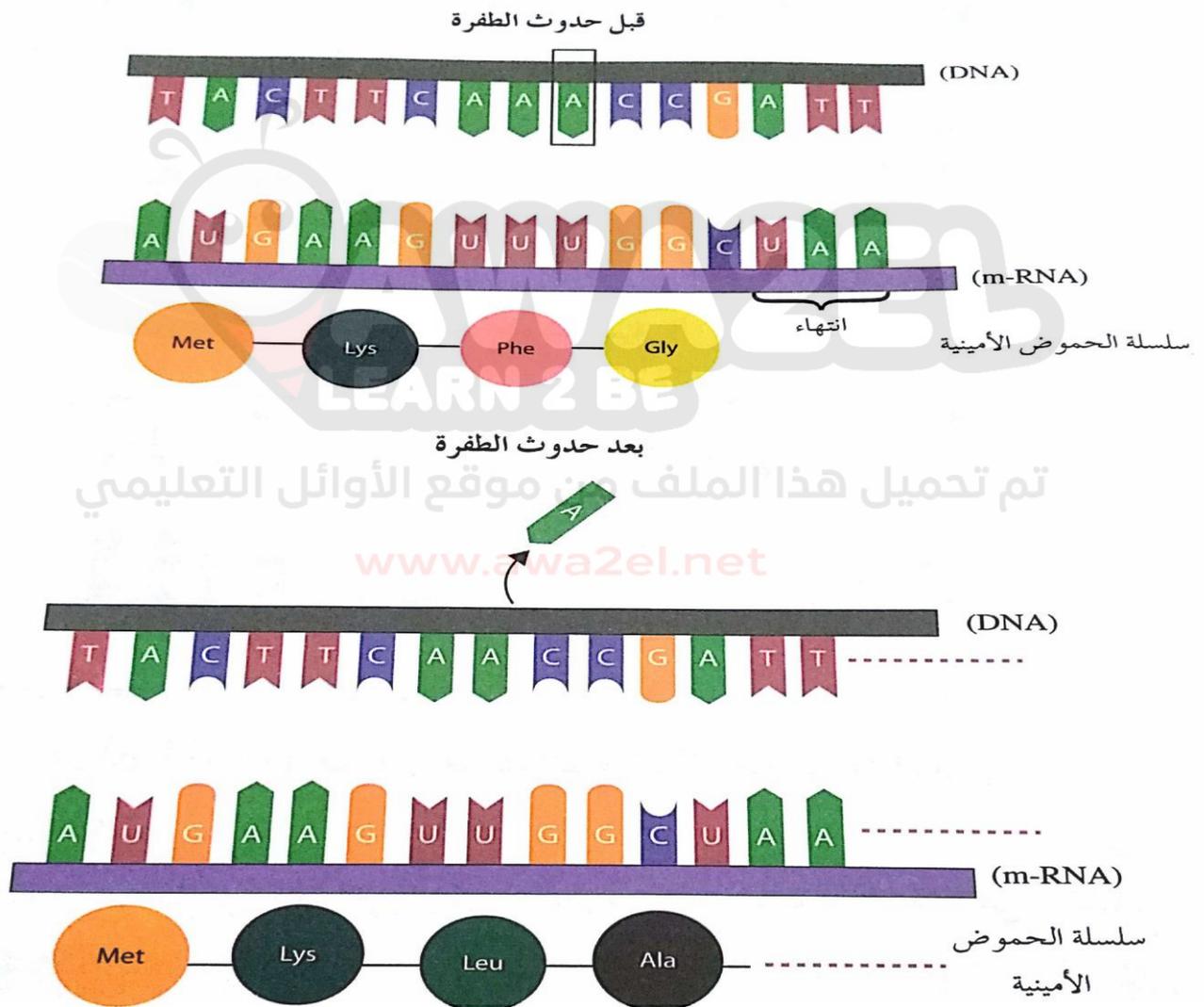
استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

(ب) طفرة الازاحة :

تحدث اما **بإضافة** زوج او عدة ازواج من القواعد النتروجينية الى الجين **واما بحذف** زوج او عدة ازواج من القواعد النتروجينية من الجين **وبذلك تحدث ازاحة** للكودونات في جزئ m-RNA المنسوخ .

- النتائج المحتملة لطفرة الازاحة :

١- حدوث تغير كبير في الكودونات وهو ما يتسبب **تغيرا في سلسلة البروتين الناتج** .



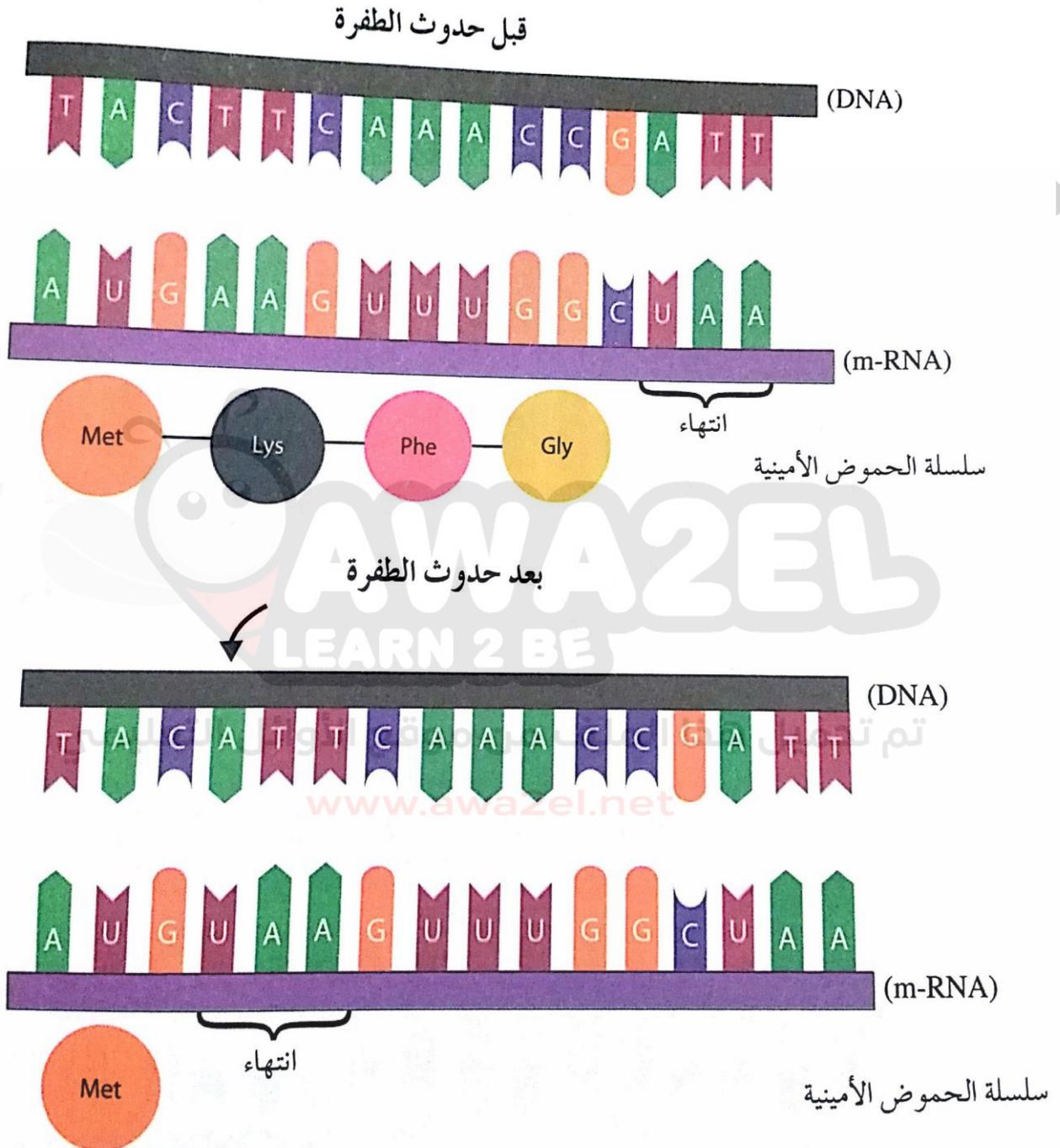
الشكل (١-٢٠): طفرة إزاحة تُسبب تغيرًا في سلسلة البروتين.

سؤال مهم : لماذا تحدث تغير كبير في هذه الطفرة ؟

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

٢- توقف بناء سلسلة البروتين نتيجة حدوث تغير في احد الكودونات ليصبح كودون وقف .



الشكل (٢١-١): طفرة إزاحة تتسبب في توقّف بناء سلسلة البروتين.

سؤال : ما هي انواع طفرة الازاحة ؟

* الطفرات الكروموسومية :

- تنتج هذه الطفرات من التغير في تركيب الكروموسومات او اعدادها في الخلية . وتقسم الى :

أ) الطفرات الناتجة من تغير في تركيب الكروموسوم :

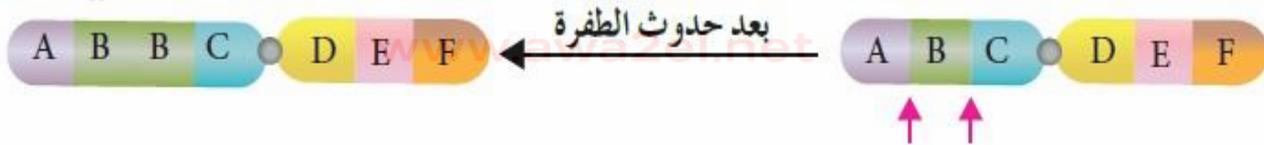
تتشأ هذه الطفرات نتيجة التغير في بنية الكروموسوم او تركيبه ، وانواعها :

طفرة الحذف / طفرة التكرار / طفرة تبديل الموقع / طفرة القلب .

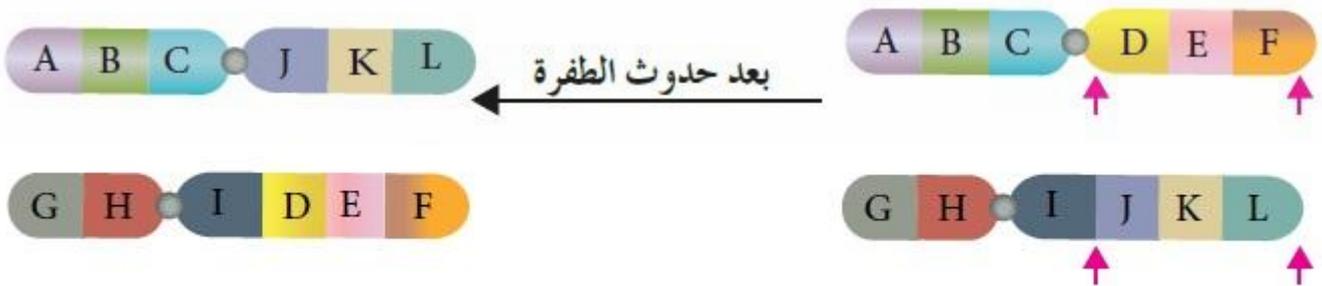
١- طفرة الحذف : تحدث طفرة الحذف عند ازالة جزء من الكروموسوم والتحام القطع المتبقية من الكروموسوم معا مسببة نقصا في طول الكروموسوم وهو ما يؤدي الى حدوث نقص في عدد الجينات التي يحملها .



٢- طفرة التكرار : تحدث عندما ينقطع جزء من الكروموسوم ويرتبط بالكروموسوم المماثل له فيصبح لدى الكروموسوم المماثل جزء مكرر اضافي لاحد اجزائه .



٣- طفرة تبديل الموقع : تحدث عند قطع جزء طرفي من الكروموسوم ثم انتقاله الى كروموسوم اخر غير مماثل له وهو ما يؤدي الى تبديل مواقع الجينات على الكروموسومات غير المتماثلة .

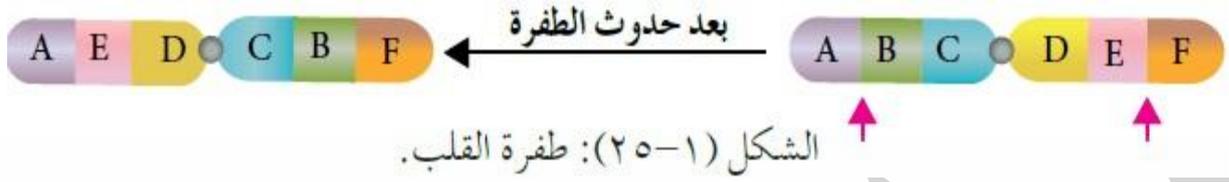


الشكل (٢٤-١): طفرة تبديل الموقع.

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الاولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

٤- طفرة القلب : تحدث عند انفصال قطعة من الكروموسوم ثم ارتباطها مرة اخرى بصورة مقلوبة من الجهة المعاكسة لجهة انفصالها وهو ما يؤدي الى عكس ترتيب الجينات في هذا الجزء من الكروموسوم .



(ب) الطفرات الكروموسومية الناتجة من تغير عدد الكروموسومات :

- مسؤولة عن احداث اختلالا في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن الحي .

- قد تحدث في الانقسام الخلوي (المتساوي) : حدوث اختلال عددي نتيجة عدم انقسام السيتوبلازم في اثناء الانقسام الخلوي مثلما يحدث في بعض انواع النباتات .

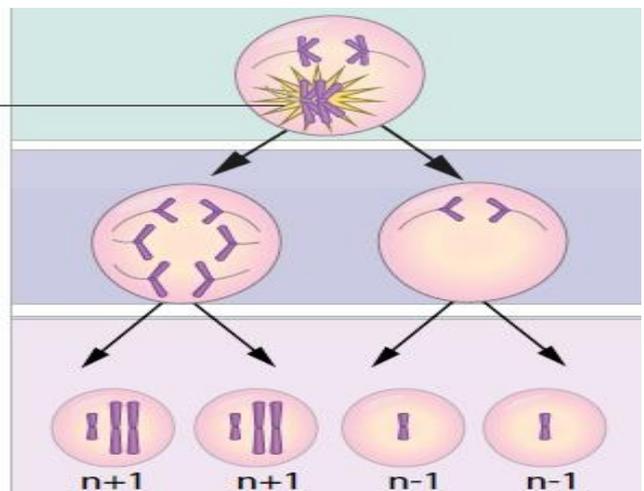
- قد تحدث في الانقسام المنصف : حدوث اختلال نتيجة عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة او الكروماتيدات الشقيقة في اثناء الانقسام المنصف (هذا النوع من الطفرات مسؤول عن احداث الاختلالات الجسمية او الجنسية عند الانسان) كالتالي :

١- تغير في عدد الكروموسومات في اثناء المرحلة الاولى من الانقسام المنصف :

يحدث ذلك نتيجة (السبب ١) عدم انفصال كروموسوم عن الكروموسوم المماثل له فتنتج جاميتات غير طبيعية تحتوي على كروموسومات عددها اكثر من العدد الطبيعي $n+1$ او اقل منه $n-1$.

وقد يحدث ذلك ايضا نتيجة(السبب ٢) عدم انفصال اكثر من كروموسوم عن الكروموسوم المماثل لكل منهما .

عدم انفصال الكروموسومات
المتماثلة

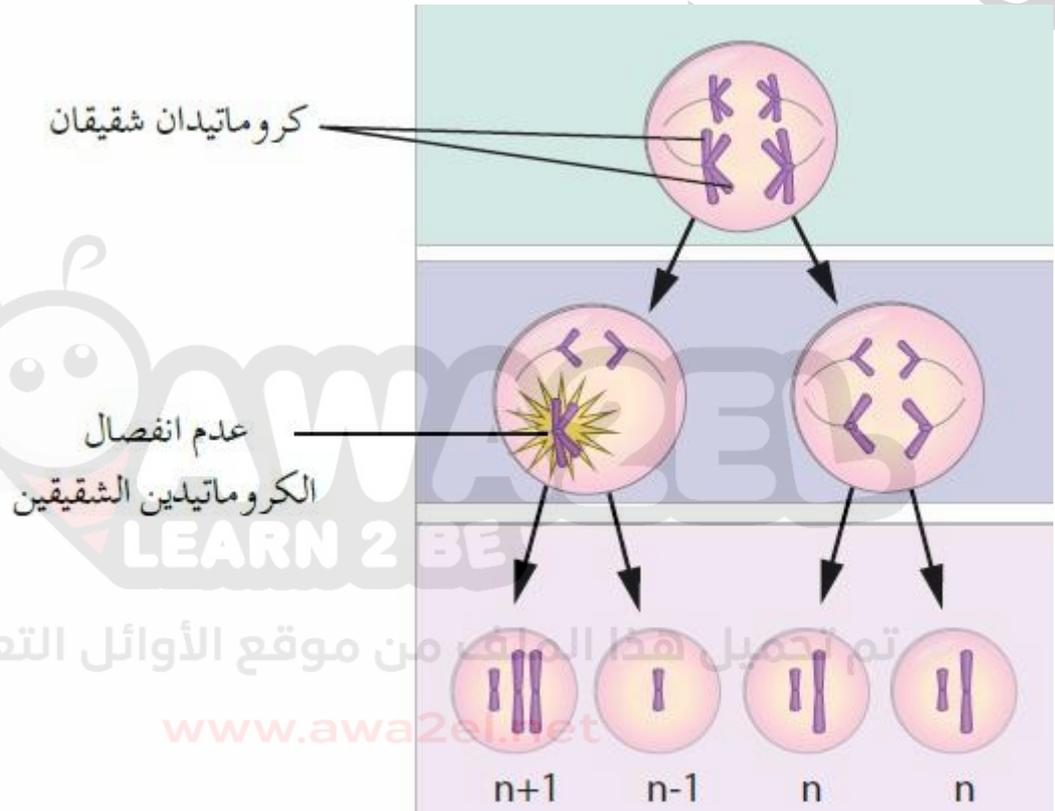


الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الاولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

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

يحدث ذلك نتيجة (السبب) عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقة بعضهما عن بعض في كروموسوم او اكثر فتنتج جامينات عدد الكروموسومات فيها طبيعي n وجامينات اخرى تحتوي على كروموسومات عددها اكثر من العدد الطبيعي $n+1$ او اقل منه $n-1$.



سؤال : اي هذه الطفرات لها خطورة اكبر . فسر اجابتك ؟

ملاحظة : تسهم بعض الطفرات في تحسين صفات السلالات النباتية او الحيوانية .

* الاختلالات الوراثية عند الانسان :

ينتج من الطفرات اختلالات وراثية عدة ، يمكن تقسيمها الى ثلاثة انواع :

اختلالات ناتجة من الطفرات الجينية .

الجدول (١-٣): اختلالات ناتجة من طفرات جينية.

اسم الاختلال	وصف الاختلال وأبرز أعراضه	موقع حدوث الطفرة
التليف الكيسي (Cystic fibrosis)	صعوبة في التنفس والهضم نتيجة وجود مخاط كثيف لزج جداً في الرئتين، والقناة الهضمية، وأعضاء أخرى.	الزوج الكروموسومي رقم (٧).
فينيل كيتونيوريا (Phenylketonuria: PKU)	حدوث خلل في أيض الحمض الأميني فينيل ألانين في جسم الشخص الذي يعاني هذا الاختلال. وفي حال لم يخضع الشخص لنظام غذائي خالٍ من فينيل ألانين، أو يحتوي على كميات قليلة منه، فإن تراكم هذا الحمض الأميني في دمه يُسبب تراجعاً في قدراته العقلية.	الزوج الكروموسومي رقم (١٢).
نزف الدم-A (الناعور) (Haemophilia A)	استمرار نزف الدم الذي قد يكون تلقائياً، أو ناجماً عن عملية جراحية؛ لوجود خلل في إنتاج عامل التخثر (VIII).	الكروموسوم الجنسي (X).

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

١٢ اختلالات ناتجة من طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات (الجسدية)

اسم الاختلال	وصف الاختلال وأبرز أعراضه	التغير في عدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي
متلازمة داون (Down Syndrome)	قدرات عقلية محدودة، وملامح وجه مختلفة عن الوجه الطبيعي، وانثناء في الجفن العلوي، وقامة قصيرة ممتلئة، ومشكلات في القلب لدى بعض الأشخاص.	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم (٢١).	(٤٧) كروموسوماً.
متلازمة بتاو (Patau Syndrome)	تشوهات في الأعضاء الداخلية، وقدرات عقلية محدودة، ووجود شق في الشفة العليا والحلق.	إضافة كروموسوم إلى الزوج الكروموسومي رقم (١٣).	(٤٧) كروموسوماً.

١٣ اختلالات ناتجة من طفرات بسبب تغير عدد الكروموسومات (الجسدية)

اسم الاختلال	وصف الاختلال وأبرز أعراضه	التغير في عدد الكروموسومات	عدد الكروموسومات الكلي
متلازمة تيرنر (Turner syndrome)	أنثى عقيمة قصيرة، وعدم اكتمال النضج الجنسي، وإمكانية ظهور بعض علامات النضج الجنسي الثانوية في حال خضوعها للعلاج.	حذف الكروموسوم الجنسي (X)، فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XO).	(٤٥) كروموسوماً.
متلازمة كلاينفلتر (Klinefelter syndrome)	ذكر طويل القامة، معدل ذكائه عادة أقل من المعدل الطبيعي، يعاني صغر حجم الأعضاء التناسلية، وعدم اكتمال النضج الجنسي.	إضافة الكروموسوم الجنسي (X)، فيصبح الطراز الكروموسومي الجنسي (XXY).	(٤٧) كروموسوماً.

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الاولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

* الاستشارة الوراثية :

سؤال علل : يلجأ الكثير من الأزواج الى الاستشارة الوراثية ؟

تجنبنا لانجاب افراد يعانون اي اختلالات وراثية ولهذا ينشئ المستشار الوراثي سجل النسب الوراثي لافراد العائلة .

سؤال : مادور المستشار الوراثي / ما هي ابرز الامور التي يهتم او يقوم بها او ياخذها بعين الاعتبار
المستشار الوراثي ؟

١- عمل سجل النسب الوراثي لافراد العائلة .

٢- يوصي بعمل بعض الفحوص المخبرية للزوجين واقاربهما من الدرجة الاولى .

٣- تجرى فحوص الدم لناقلي مرض التلاسيميا والانيما المنجلية مثلا .

٤- (اهمية سجل النسب الوراثي) يمكن له توقع احتمالات ولادة اطفال مصابين باختلالات وراثية .

- تفيد الاستشارة الوراثية في حالات عدة منها :

١- الكشف عن احتمالية نقل الامراض الوراثية مثل مرض التلاسيميا . ففي عام ٢٠٠٤ اصبح فحص التلاسيميا من الفحوص الاجبارية للمقبلين على الزواج في الاردن .

٢- فحص الافراد الذين يُشتبه في وجود متلازمة وراثية لديهم لتأكيد ذلك او نفيه .

٣- تقديم النصح لذوي الاشخاص المصابين باختلالات وراثية وذلك بتوضيح طبيعة الاختلال وكيفية التعامل مع المصابين به .

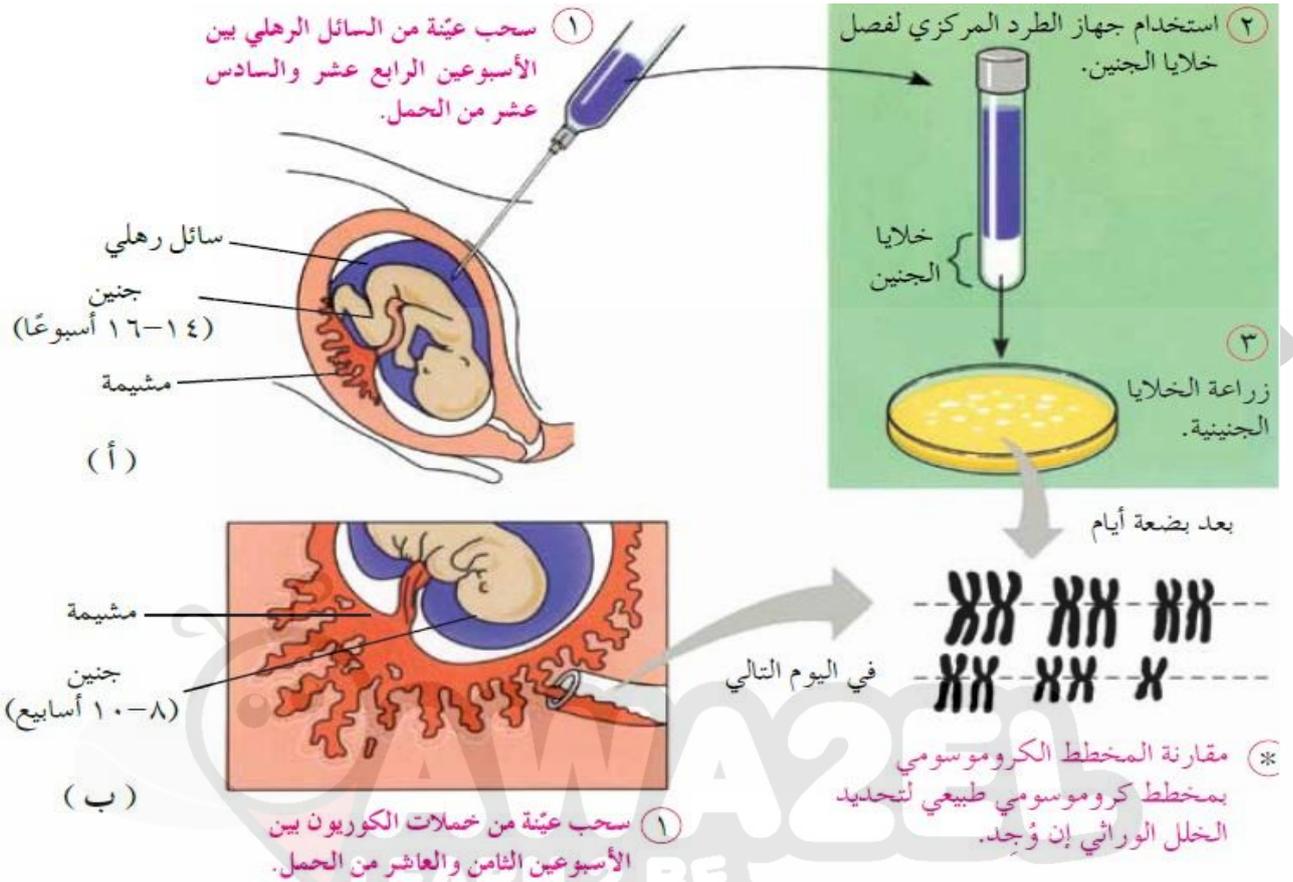
٤- فحص الاجنة باحدى الطريقتين الاتيتين :

(أ) فحص السائل الرهلي (السلى) .

(ب) فحص خملات الكوريون .

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الأولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧



الشكايا (١-٢٨): فحص الأجنة: أ - فحص السائل الرهلي. ب - فحص خملات الكوريون.

سؤال فسر : ١- وضع عينة السائل الرهلي في جهاز الطرد المركزي. ٢- مقارنة المخطط الكروموسومي للجنين بمخطط كروموسومي طبيعي .

سؤال : قارن بين فحص السائل الرهلي وفحص خملات الكوريون من حيث: وقت إجراء الفحص ، سرعة الحصول على النتائج ، الامان ، كثرة الاستخدام ، الية الفحص (مهم جدا) ، الهدف من الفحصين .

الفصل الثاني: الطفرات

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.

سؤال ص ٤٣:

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

سؤال ص ٤٧:

- ١- تؤخذ عينات السائل الرهلي في الأسابيع (١٤ - ١٦)، بينما تؤخذ عينات خملات الكوريون في الأسابيع (٨ - ١٠).
- ٢- لفصل خلايا الجنين عن الراشح.
- لتحديد الخلل الوراثي لدى الجنين إن وجد.

أسئلة الفصل

السؤال الأول:

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

السؤال الثاني:

مسبب طفرة فيزيائي: الأشعة السينية x-rays، وأشعة جاما، الأشعة فوق البنفسجية (UV).

مسبب طفرة كيميائي: ألياف الأسبست، والمواد الموجودة في دخان السجائر وفي الدهانات، وبعض الملوثات مثل: الرصاص، والكاديوم، والغازات المنبعثة من عوادم السيارات والمصانع، والمبيدات الحشرية والفطرية.

السؤال الثالث:

- 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 تغير في تسلسل الحموض الأمينية المكونة للبروتين، فيتغير البروتين الناتج عن البروتين الأصلي.

السؤال الرابع:

أ- طفرة تؤثر في عدد الكروموسومات.

ب- طفرة تؤثر في تركيب الكروموسوم.

الفوارس في الطفرات وتأثيرها
الوحدة الاولى / الفصل الثاني

استاذ شادي الفوارس
٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧

ج- طفرة تؤثر في تركيب الكروموسوم.

السؤال الخامس:

الطراز الكروموسومي الجنسي	عدد الكروموسومات الكلية	اسم الاختلال
XO	٤٥	متلازمة تيرنر
XXY	٤٧	متلازمة كلاينفلتر
XX أو XY	٤٧	متلازمة بتاو

*** لمزيد من الاستفسار والفيديوهات وحلول الاسئلة والاسئلة المقترحة تابعوني على

facebook page: فوارس الاحياء - طلاب وطالبات الاستاذ شادي الفوارس .

تمت بحمد الله

استاذ شادي الفوارس ٠٧٨٨٣٧٩٦٣٧