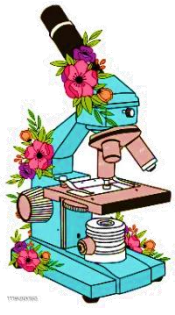
السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)
الدرس (1-1) جزيء الوراثة.



الطبعة الثانية

1

الدرس (1 – 1) : جزيء الوراثة

مقدمة:

- فسرت الاختبارات والنتائج التي توصل إليها مندل سبب شبهك بوالديك لأن لديك نسخاً عن كروموسوماتهما التي تحتوي على مجموعات من التعليمات تسمى (**الجينات**).
- جميع المعلومات التي توجه عمل الخلية تنقل بدقة إلى الخلايا الجديدة وتخزن في جزيئات موجودة في نواتها.
- هذه المادة هي **الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين** أو **حمض (DNA)**، **فما هو؟**
- **هو عبارة عن:**

أ – جزئ كبير يشبه السلم الحلزوني.
ب – وهو يحمل المادة الوراثية في الخلية.
جـ – وهو المكون الأساسي للجينات والكروموسومات.
د – ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلية.

انتبه:

- يجب أن تنتقل هذه المعلومات من الخلية الأم إلى جميع الخلايا الجديدة.
- حمض DNA هو عبارة عن شريط يحمل معلومات مشفرة يجب أن تحل حتى تصبح ذات فائدة.

(جزئ الوراثة)

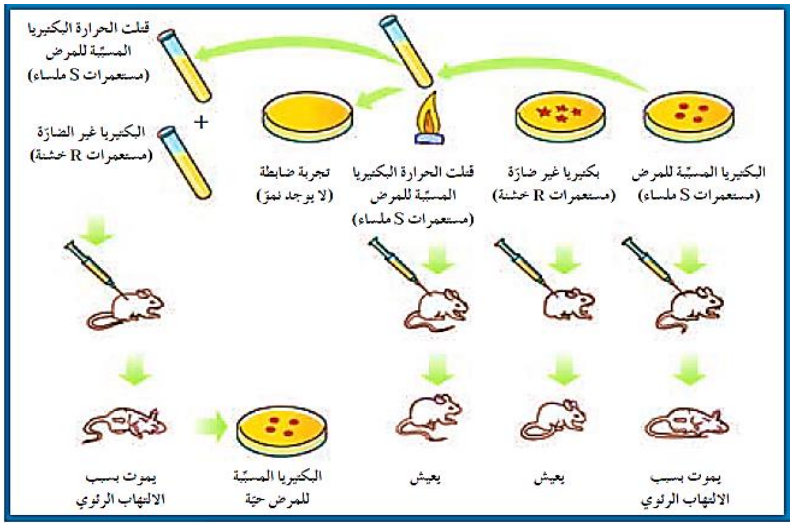
- في العام 1874 اكتشف العالم **(فريدريك ميشر)** الحمض النووي في **أنوية الخلايا الصديدية**.
- **أصبح** هذا الاكتشاف معروفاً **باسم (الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين أو DNA).**

(المادة الوراثية تغير الخلايا)

- في العام 1928 تمكن الباحث **(فريدريك جريفث)** من اجراء تجربة تحدد **هل الجينات تتركب من الحمض DNA أو البروتين؟**

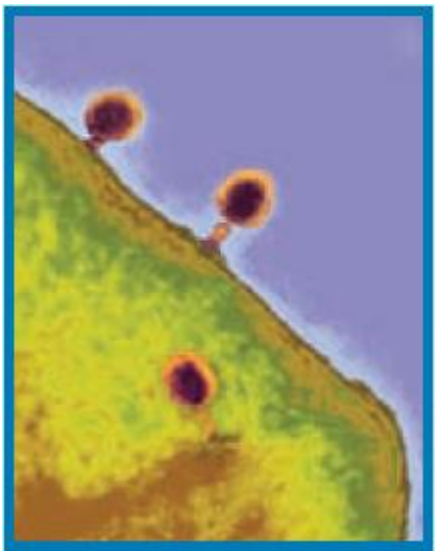
تجربة العالم (جريفث):

- استخدم **بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا** التي تسبب **الالتهاب الرئوي**.
- هذه البكتيريا لها **سلالتان** أحدهما السلالة **(S) الملساء** التي **تسبب الالتهاب الرئوي** لدى الفئران وتكون محاطة بغشاء مخاطي.
- وسلالة أخرى **(R) الخشنة** غير محاطة بغشاء مخاطي **لا تسبب الالتهاب الرئوي**.
- **قتل** السلالة **(S)** بعد **تعريضها إلى حرارة عالية فلم تحدث ضرراً للفئران** عند حقنها بهذه السلالة المقتولة.
- **حقن** جريفث فأراً **بخليط** من السلالة **(S) الميتة** مع السلالة **(R) الخشنة الحية** ، **وافترض أن الفأر لن يتأثر** بهذا الخليط، **ولكنه أصيب بالالتهاب الرئوي ومات**.



- **وبالبحث عن سبب موت الفأر:**
- **ترك** البكتيريا المأخوذة من الفأر الميت تتكاثر **فظهر** نسل البكتيريا من السلالة **(S)** ذات الغطاء المخاطي.
- **افترض** العالم جريفث أن مادة التحول انتقلت بطريقة ما من السلالة **(S) الميتة** إلى **السلالة (R) الحية** ما أدى إلى **تحول** السلالة **(R)** إلى السلالة **(S)** وأوضح أن **مادة التحول هي مادة وراثية** أدت إلى ظهور صفات جديدة في النسل.
- لاحظ **علماء آخرون** أن العديد من البروتينات تتضرر من الحرارة فافترضوا أن حمض DNA وليس البروتينات هي المادة الوراثية.
- في العام 1944 اكتشف العالم **(أوزوالد أفري) وزملاؤه** أن مادة حمض DNA من سلالة البكتيريا (S) **ضرورية** لتحويل السلالة (R) إلى السلالة (S).

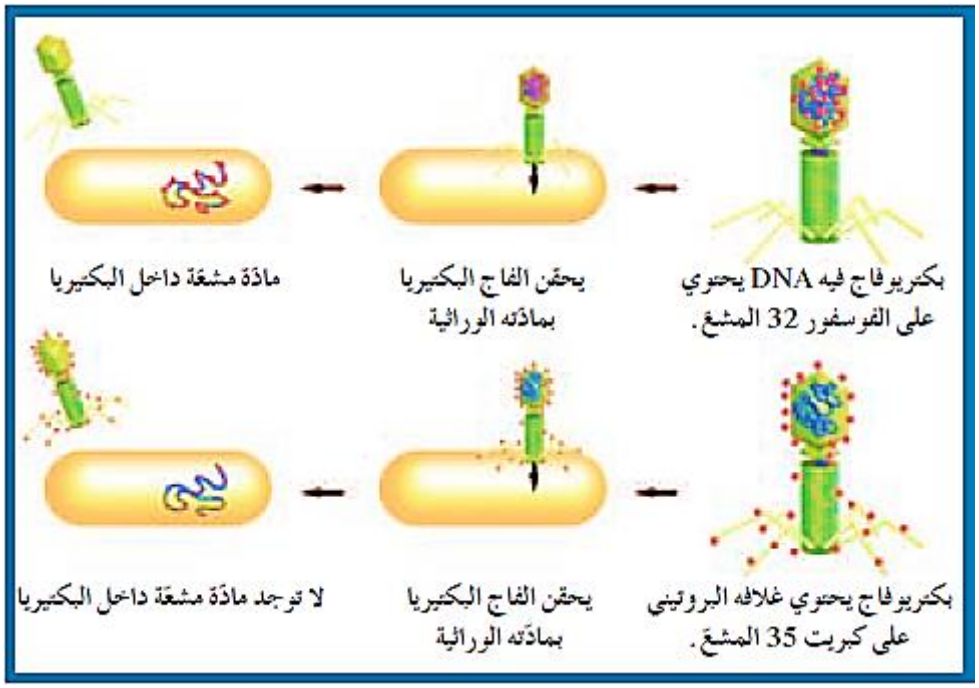
حمض DNA أو بروتين (تجربة البكتريوفاج):



- **تجربة العالمان (مارثا تشيس) و (ألفريد هيرشي):**

- **(تجربة حل اللغز) هل المادة الوراثية بروتين أم DNA ؟**

- أجريا تجربة على الفيروسات المعروفة باسم **(البكتريوفاج)** أو **(لاقم البكتيريا)** أو **(الفاج)**.
- **يتركب** البكتيريوفاج من **مكونين** هما (**حمض DNA**) **والبروتين**.
- وعندما يغزو هذا الفيروس خلايا البكتيريا يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج الخلية.
- تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوي (الأيض) وصفات خلية البكتيريا كما تفعل الجينات.
- خلص العالمان إلى أن المادة المحقونة يجب أن تكون المادة الوراثية ولكن ظل السؤال مطروحاً **(هل هذه المادة هي DNA أم بروتين)؟**
- تم إعداد خليط للفاج فيه **DNA مشع** وخلايا بكتيرية.
- وخليط آخر للفاج فيه **بروتين مشع** وخلايا بكتيرية أخرى.
- التصقت الفاجات بالبكتيريا وحقنتها بمادتها الوراثية ثم بدأت البكتيريا في إنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج.
- اتضح **أن حمض DNA المشع هو الذي دخل إلى خلايا البكتيريا**، بمعنى أن البكتيريوفاج حقن DNA المشع.
- **ومن هنا استنتج** العلماء أن **المادة الوراثية هي DNA وليس البروتين**.



السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (1-2)

تركيب الحمض النووي وتضاعفه

2

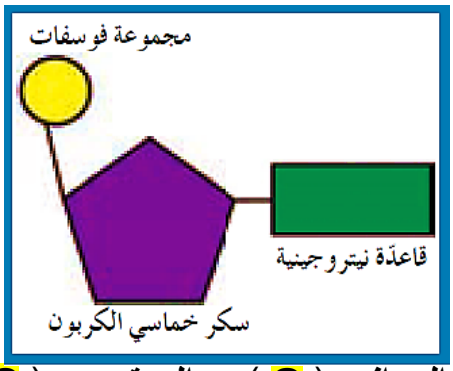
الطبعة الثانية

الدرس (1 – 2) : تركيب الحمض النووي وتضاعفه

- **النيوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية:**

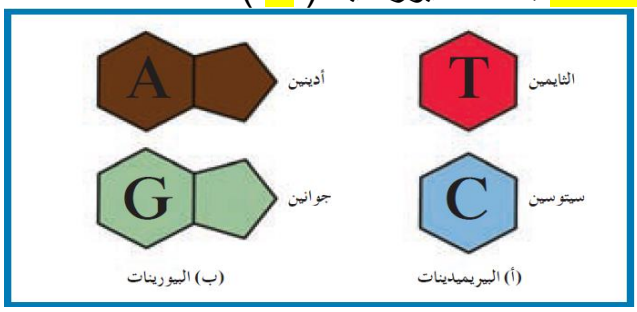
- بعد أن حدد العلماء أن حمض DNA هو المادة الوراثية، اقتضت الحاجة إلى حل اللغز الثاني وهو تركيب هذه المادة.
- ومثل الكثير من الاكتشافات العلمية المهمة كانت صناعة نموذج لحمض DNA حيث توصل العلماء إلى تأكيد ارتباط تركيب الجزيء بوظيفته.
- **ما هي وحدة بناء الأحماض النووية؟**
- **النيوكليوتيد:** هو المكون الأساسي للأحماض النووية DNA و RNA.

- **مم يتركب النيوكليوتيد؟**
- يتركب النيوكليوتيد الواحد من ثلاث مكونات هي كما بالرسم :
1- سكر خماسي الكربون.
2- مجموعة فوسفات.
3- قاعدة نيتروجينية.



- **انتبه:**
- **السكر خماسي الكربون قد يكون:**
- (**منقوص الأكسجين أو ديوكسي رايبوز**) في حمض **DNA**.
- أو (**رايبوز**) في حمض **RNA**.

- **يشترك** حمض DNA وحمض RNA بكل من: **الأدينين (A) ، الجوانين (G) ، والسيتوسين (C)**
- **وينفرد** حمض **DNA** بقاعدة الثايمين (**T**) وحمض **RNA** بقاعدة اليوراسيل (**U**).



- اثنان من هذه القواعد (**الأدينين والجوانين**)هما من: مجموعة **البيورينات** (**جزيئات حلقية مزدوجة**)،
- والاثنان الآخران (**الثايمين والسيتوسين**) هما من مجموعة **البيريميدينات** (**جزيئات حلقية مفردة**).

- **ما هو حمض DNA ؟**
- جزئ ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بعضاً وهو يشبه اللولب المزدوج (حسب تصميم نموذج واطسون وكريك).

- **انتبه:**
- في العام 1950 عندما قام العالم (**شارجاف**) بتحليل كميات القواعد النيتروجينية اكتشف أن:
- كمية الأدينين **تتساوى** دائماً مع كمية الثايمين، وكمية السيتوسين **تتساوى** دائماً مع كمية الجوانين.
- عرف ذلك بـ(**قانون شارجاف**) الذي أثبتت وبشكل أساسي أهميته في تحديد تركيب جزيء DNA.

- **اذكر أهمية قانون شارجاف؟** تحديد تركيب جزيء حمض DNA للكائنات المختلفة.

نسب القواعد النيتروجينية لدى أربعة كائنات (%)				
مصدر DNA	الأدينين A	الثايمين T	الجوانين G	السيتوسين C
بكتيريا ستربتوكوكس	29.8	31.6	20.5	18.0
فطر الخميرة	31.3	32.9	18.7	17.1
سمك الرنجة	27.8	27.5	22.2	22.6
الإنسان	30.9	29.4	19.9	19.8

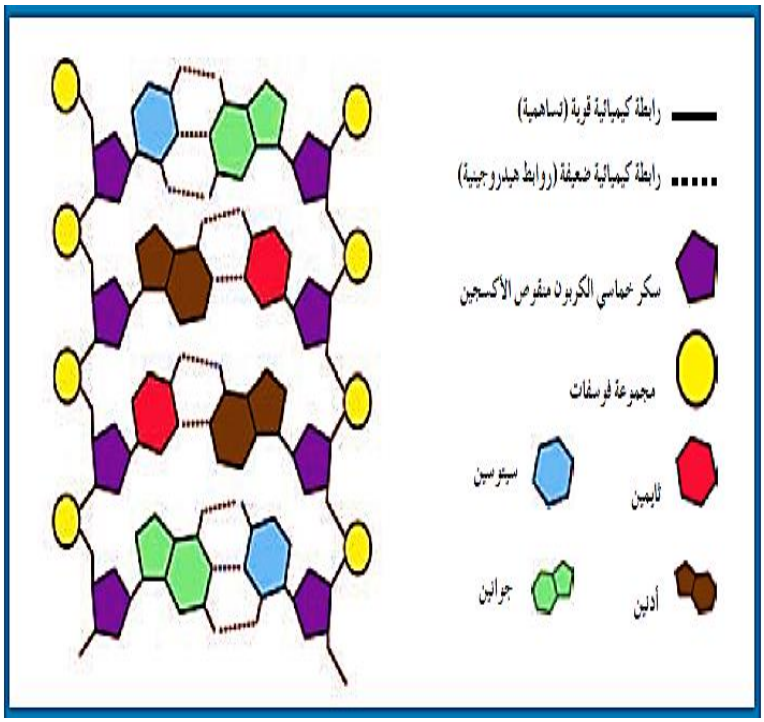
انتبه: الأرقام للتوضيح فقط وليست تقويمية

- **اللولب المزدوج**:
- **بعد** إعلان **شارجاف** عن اكتشافه مباشرة أضاف **العالمان** (**موريس ولكنز**) و (**روزالند فرانكلين**) صورة سينية لجزيء حمض DNA حيث أوضحت الصور **ثخانة** الجزيء **والتفافه** بشكل **لولبي**.
- **عرضت** (**فرانكلين**) إحدى صورها لمادة حمض DNA على **العالم** (**جيمس واطسون**) حيث لاحظ وزميله (**فرانسيس كريك**) أن جزيء حمض DNA **ثخين** لدرجة أنه **لا يمكن** أن يكون شريطاً **مفرداً**.
- وبعد عدة محاولات لإعداد نماذج DNA مختلفة تم تصميم نموذج على يسمى **اللولب المزدوج وهو جزئ ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بعضاً.**

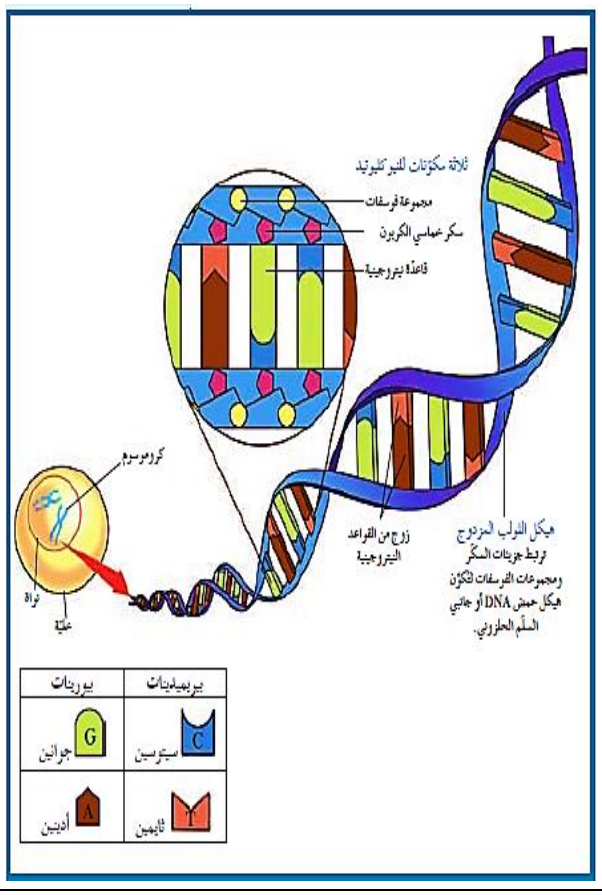
- **يعتبر** هذا النموذج الآن هو **النموذج الصحيح** لجزيء حمض DNA **ويشبه السلم الحلزوني**.

- **اكتشف** العلماء أن هناك **ثلاثة** مكونات للنيوكليوتيدات المكونان **الأول والثاني** هما **السكر خماسي الكربون ومجموعة الفوسفات اللذان يرتبطان برابطة كيميائية** (**تساهمية**) **قوية** لتكوين **هيكل جانبي السلم الحلزوني**.
- المكون **الثالث** هو **إحدى القواعد النيتروجينية التي ترتبط بالسكر أيضاً برابطة تساهمية قوية**.
- **وترتبط** كل **قاعدتين معاً** برابطة كيميائية **ضعيفة** (**روابط هيدروجينية**) **لتكوين درجات السلم**.
- وبهذه الطريقة تكون النيوكليوتيدات اللولب المزدوج لجزيء حمض DNA.

- **يتكون** كل زوج من قواعد حمض DNA **من قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريمدينية**، حيث أن:
  - **الأدينين** يرتبط مع **الثايمين** برابطة هيدروجينية **ثنائية** (**A = T**) ، بينما
  - **السيتوسين** يرتبط مع **الجوانين** برابطة هيدروجينية **ثلاثية** (**G ≡ C**).



- جزيء حمض DNA يشبه السلم الحلزوني ويعرف بـ(**اللولب المزدوج**).

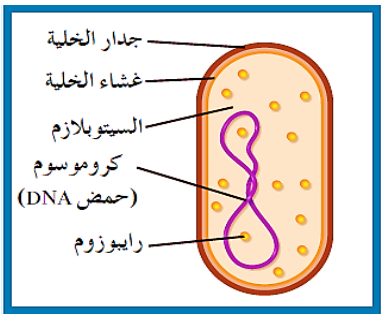


- **تضاعف حمض DNA:**
- عندما اكتشف واطسون وكريك تركيب اللولب المزدوج لمادة حمض DNA لاحظا كيف يُنسخ حمض DNA أو يتضاعف.
- يحمل كل شريط كافة المعلومات التي يحتاج إليها لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة.
- إذا تمكنت من فصل الشريطين فإن هذا النظام يسمح بإعادة بناء تتابع القواعد للجانب الآخر.
- **انتبه:**
- **قبل انقسام الخلية تخضع مادة حمض DNA لعملية تسمى تضاعف حمض DNA بحيث تضمن هذه العملية أن كل خلية ناتجة سوف تحتوي على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA.**

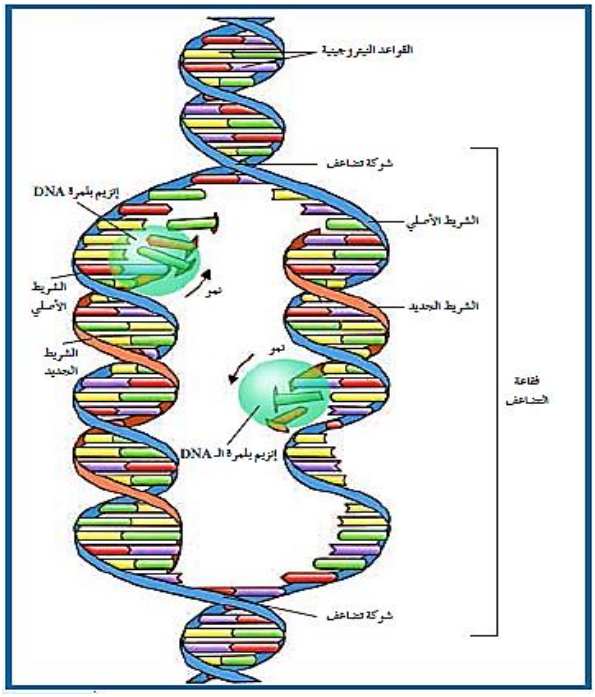
- **كيف تحدث عملية التضاعف لحمض DNA؟**

1- قبل أن تبدأ عملية التضاعف يجب حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي DNA بواسطة إنزيم (**هيليكيز**).
2- يقوم إنزيم هيليكيز **بكسر الروابط الهيدروجينية** التي تربط القواعد النيتروجينية المتكاملة بين خيطي DNA **عند نقطة معينة**.
3- عندما ينفصل الشريطان **ترتبط إنزيمات أخرى وبروتينات** على كل من الشريطين الفرديين **وتمنع تقاربهما وإعادة التفافهما**.
4- **تسمى** النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج (**شوكة التضاعف**).
5- **بدءًا** من شوكة التضاعف **تتحرك إنزيمات بلمرة حمض DNA** على طول كل من شريطي DNA (**يعمل كل شريط كقالب**) مضيفة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد.
6- يتشكل بذلك لولبان مزدوجان جديدان وتبقى هذه الإنزيمات مرتبطة بالشريطين حتى وصولها إلى إشارة تأمرها بالانفصال.

- **انتبه:**
- **لدى إنزيم بلمرة حمض DNA دور في (التدقيق اللغوي) (علل) لأنه أثناء عملية التضاعف قد تقع بعض الأخطاء حيث أن نيوكليوتيداً خاطئاً قد يضاف إلى الشريط الجديد، يزيل هذا الإنزيم خلال عملية التدقيق اللغوي التي يقوم بها النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح.**
- **لا يبدأ التضاعف في طرف وينتهي في الطرف الآخر من جزيء حمض DNA.**
- **ففي حمض DNA الدائري** الموجود عند البكتيريا (**خلايا أولية النواة**) نجد عادة (**شوكتي تضاعف**) **تبدآن في مكان معين وتتحركان باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الآخر من حمض DNA الدائري.**

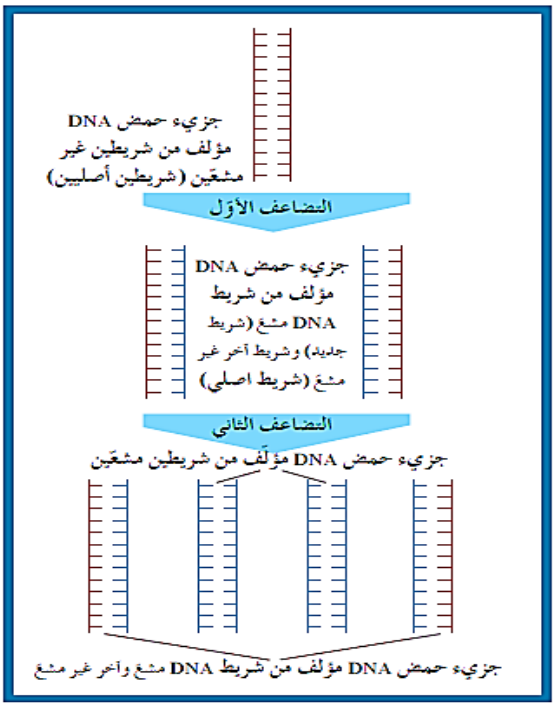


- أما في جزيء **حمض DNA الخيطي** الموجود في معظم الخلايا **حقيقية النواة** نجد عادة (**عدة أشواك تضاعف**) **تبدأ في الوسط** وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة (**فقاعات تضاعف**) على طول جزيء DNA.
- **لو لم تحدث عملية التضاعف بهذه الطريقة لكنا بحاجة إلى (16) يوماً على الأقل لنسخ جزيء DNA واحد من ذبابة الفاكهة.**
- **لكن في وجود أكثر من (6000) شوكة تضاعف في الوقت نفسه يحتاج تضاعف جزيء DNA لذبابة الفاكهة إلى ثلاث دقائق فقط.**
- **وعند الإنسان ينسخ حمض DNA في أجزاء وبشوكة تضاعف أيضاً ولكن بشوكة واحدة لكل 100.000 نيوكليوتيد تقريباً.**



- في خلال تضاعف حمض DNA يتحول جزيء حمض DNA إلى جزيئين جديدين متكاملين بحسب نظام تتابع القواعد المزدوجة نفسه.
- كل خيط من خيطي اللولب المزدوج يعمل كناسخ للخيط الجديد.

- **انتبه:**
- **توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها (تضاعف نصف محافظ) أو (المحافظ الجزئي) علل:**
  - لأن كل جزئ DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد أصلي.



- **ما أهمية التضاعف نصف المحافظ؟**
  - لكي يتم الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام الخلوي.

- **ما الفرق بين شوكة التضاعف وفقاعة التضاعف؟**

شوكة التضاعف:
النقطة التي تبدأ عندها عملية تضاعف حمض DNA.

فقاعة التضاعف:
المنطقة المحصورة بين شوكتي تضاعف حمض DNA.

- **أذكر أهمية كل من؟**
- **إنزيم الهيليكيز:**
  - يقوم بتكسير الروابط الهيدروجينية بين القواعد النيتروجينية بين خيطي DNA الأصلي قبل عملية التضاعف.

- **إنزيم بلمرة DNA:**

1- يقوم بإضافة النيوكليوتيدات الجديدة إلى النيوكليوتيدات المكشوفة في الشريط الأصلي لبناء شريط جديد.
2- يقوم بعملية التدقيق اللغوي وذلك بإزالة النيوكليوتيد الخاطئ التي تم إضافته أثناء عملية التضاعف واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح.

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (1-3)

من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

3

الطبعة الثانية

الدرس (1 – 3) : من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

مقدمة:

- يؤدي تناول غذاء خاص إلى إنتاج نوع خاص من النمل، فمعظم يرقات النمل تتحول إلى عاملات مطيعات، ولكن عند الخطر تكثر اليرقات التي تنمو لتصبح جنوداً ضخمة وشرسة.
- تشير الأبحاث إلى أن النمل يغير طعامه أثناء شعوره بالتهديد فيتغير بذلك التوازن الهرموني ما يؤثر بالتالي في الجينات.

تعبير الجين:

- **انتبه:**
- يقوم البروتين بدور هام في العمليات الحيوية داخل الكائنات الحية بدءًا من تنفس البكتيريا وصولاً إلى طرفة عين الفيل.
- تقوم الكائنات الحية بصناعة البروتينات التي تحتاج إليها من خلال عملية تصنيع البروتين حيث يتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن الحي (تركيب الموروثات) إلى تركيب ظاهري (الصفات).

- **ماذا يقصد بـ(الجينات)؟**
- **الجينات: عبارة عن مقاطع (أو أجزاء) من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية.**
- يتم التعبير عن الجين عندما يصنع البروتين بحسب **الشفرة** التي يحملها الجين.
- **ويتطلب** تصنيع البروتين عمل الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين **DNA** مع الحمض النووي الرايبوزي **RNA**.

- **مم يتكون جزيء حمض RNA؟**
- جزيء حمض RNA يتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات حيث يؤدي mRNA (الرسول) دوراً مهماً في نقل المعلومات الوراثية من حمض DNA الموجود داخل النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين.
- هناك **ثلاثة** أنواع من حمض RNA هي: (الرسول mRNA، الناقل tRNA، والرايبوسومي rRNA).

- **س: قارن بين DNA و RNA؟**

وجه المقارنة	RNA	DNA
عدد الأشرطة	شريط مفرد	شريط مزدوج
نوع السكر	سكر خماسي الكربون (رايبوز)	سكر خماسي منقوص الأكسجين (ديؤكسي رايبوز)
أزواج القواعد	U-A ، G-C	T-A ، G-C

- **س: ما هي مراحل تصنيع البروتين؟**
- تصنع البروتينات على **مرحلتين** تسمى الأولى عملية **النسخ** وتسمى الثانية عملية **الترجمة**.

مراحل تصنيع البروتينات:

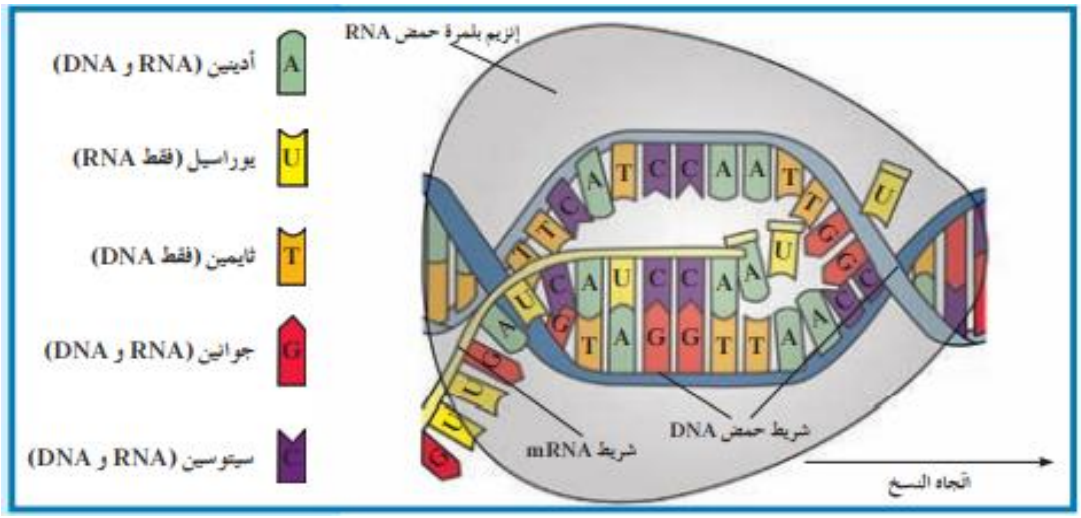
عملية النسخ	عملية الترجمة
عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط mRNA.	**العملية التي يتم عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية).**

- **كيف تتم عملية (خطوات) النسخ؟**

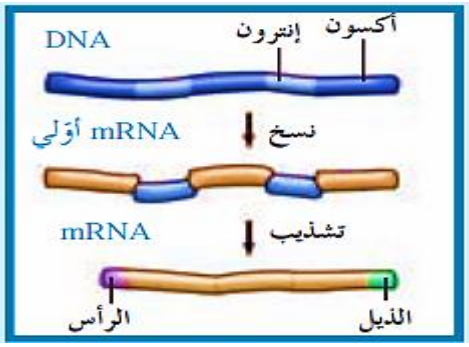
1- خلال عملية النسخ **يلتحم إنزيم بلمرة حمض RNA مع حمض DNA.**
2- إنزيم بلمرة RNA **يضيف نيوكليوتيدات** للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد **لإنتاج** شريط حمض **mRNA** أثناء عملية النسخ.
3- ينفصل شريطا حمض DNA الواحد عن الآخر وتنكشف القواعد النيتروجينية، حيث **تستعمل القواعد في أحد شريطي حمض DNA كقالب** لصنع جزيء جديد من حمض RNA.
4- بعد فصل الشريطين يمر إنزيم بلمرة RNA على طول القواعد في شريط الـ DNA هذا **ودائماً في اتجاه واحد**.
5- يقرأ الإنزيم كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات حمض RNA المتكاملة.
6- بعد اكتمال عملية النسخ ينفصل الإنزيم عن شريط حمض DNA **ويطلق** جزيء حمض **mRNA** إلى **السيتوبلازم**.
7- أما شريطا حمض DNA فيرتبطان مجدداً ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي.

- **انتبه**:

1- تتم عملية **النسخ** في **حقيقيات النواة** تكون فيها نيوكليوتيدات حمض RNA موجودة **داخل النواة**، بينما في الخلايا **أولية النواة** تكون النيوكليوتيدات المضافة موجودة **في السيتوبلازم**.
2- تتبع عملية النسخ نظام ازدواج القواعد النيتروجينية نفسه المتبع في عملية تضاعف DNA عدا أن **اليوراسيل (U) يرتبط بالأدينين (A) بدلاً من الثايمين (T).**
3- في الخلايا **حقيقية النواة** تحدث عملية **تشذيب** لحمض mRNA قبل أن يخرج من النواة.



كيف يتم تشذيب حمض RNA ؟



- في الخلايا حقيقية النواة يجب أن يمر mRNA في مرحلة إضافية قبل أن يخرج من النواة لتبدأ عملية الترجمة وهو **يسمى** في هذه المرحلة **mRNA الأولي**.
- وهو يحتوي إلى جانب حمض DNA في الخلايا حقيقية النواة على **أجزاء لا تشفر (لا تترجم) إلى بروتينات تسمى (الإنترونات) وعلى أجزاء تشفر (تترجم) إلى بروتينات تسمى (الإكسونات).**
- **تستنسخ** الإنترونات والإكسونات في حمض DNA إلى mRNA الأولي.
- قبل أن يغادر mRNA النواة تزيل إنزيمات الإنترونات وتربط الإكسونات بعضها ببعض، وتسمى هذه العملية تسمى (**تشذيب حمض RNA**).
- في هذه الطريقة يكون mRNA قد شُذب (أي قُطع وأعيد تجميعه).
- تعتبر عملية التشذيب خطوة مهمة في حقيقيات النواة ليخرج بعدها mRNA من النواة ويتجه نحو الرايبوسومات حيث تتم عملية الترجمة.

الشفرة الوراثية (كودون):

- وحدات بناء البروتين تسمى **الأحماض الأمينية** وعددها (**20**) نوع.
- **تصنع** البروتينات من خلال **اتصال** الأحماض الأمينية في سلاسل طويلة تسمى (**عديدات الببتيد**).
- تحدد خصائص البروتينات تبعاً لأنواع هذه الأحماض الأمينية.
- **اللغة** التي تدخل في تركيب mRNA تسمى (**الشفرة الوراثية**)، **وهي لغة ذات أربعة حروف تمثل أربع قواعد نيتروجينية مختلفة هي (A، U، C، G).**

- **تُقرأ** الشفرة الوراثية **بثلاثة** قواعد في كل مرة تمثل **كودوناً**. أي أن:
- **الكودون** :
- **مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات على mRNA تحدد حمضاً أمينياً معيناً.**
- تتم إضافته إلى أحماض أمينية أخرى لتشكيل سلسلة عديد الببتيد. مثال: **UCGCACGGU**.
- يجب أن يُقرأ هذا التتابع ثلاث قواعد في كل مرة كما يلي:
- **UCG – CAC – GGU**.
- هذه الكودونات تمثل الأحماض الأمينية (**GGU جليسين**) (**CAC هستدين**) (**GGU سيرين**).
- **انتبه: بعض الأحماض الأمينية تحدد بأكثر من كودون، مثل (الليوسين و الأرجينين).**
- **في حين هناك كودون واحد يحدد البدء وهو (AUG) من خلال استدعاء الحمض (ميثيونين).**
- **ويوجد ثلاث كودونات (لا تترجم) تدل على التوقف هي (UGA، UAA و UAG) وهي تشبه النقطة في نهاية الجملة حيث تحدد نهاية سلسلة عديد الببتيد.**

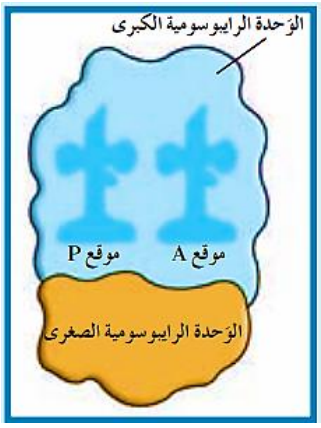
الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

القاعدة الأولى في الكودون	U			C			A			G			القاعدة الثالثة في الكودون
	القاعدة الثانية في الكودون												
U	UUU	فينيل ألانين Phe		UCU	سيرين Ser		UAU	تيروسين Tyr		UGU	سيستيين Cys		U
	UUC			UCC			UAC			UGC			C
	UUA	ليوسين Leu		UCA			UAA	كودون التوقف Stop		UGA	كودون التوقف Stop		A
	UUG			UCG			UAG			UGG	تريبتوفان Trp		G
C	CUU	ليوسين Leu		CCU	برولين Pro		CAU	هستيدين His		CGU	أرجنين Arg		U
	CUC			CCC			CAC			CGC			C
	CUA			CCA			CAA	جلوتامين Gln		CGA			A
	CUG			CCG			CAG			CGG			G
A	AUU	إيزولوسين Ile		ACU	ثريونين Thr		AAU	أسبرجين Asn		AGU	سيرين Ser		U
	AUC			ACC			AAC			AGC			C
	AUA			ACA			AAA	ليسين Lys		AGA	أرجنين Arg		A
	AUG	ميثيونين(كودون البدء) Met		ACG			AAG			AGG			G
G	GUU	فالين Val		GCU	ألانين Ala		GAU	حمض الأسبارتيك Asp		GGU	جليسين Gly		U
	GUC			GCC			GAC			GGC			C
	GUA			GCA			GAA	حمض جلوتاميك Glu		GGA			A
	GUG			GCG			GAG			GGG			G

الترجمة:

- يُعرف فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد بالترجمة ، أي أنها العملية التي يتم عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات، وهي عملية تحدث في الرايبوسومات.

- **تركيب الرايبوسوم** :

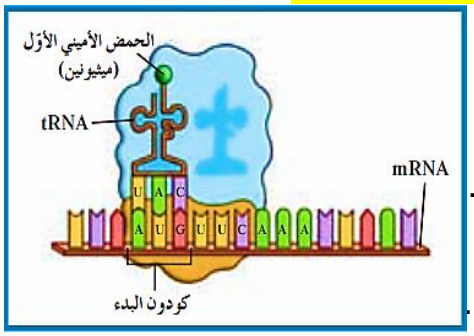


- يتألف الرايبوسوم من وحدتين وحدة كبيرة والأخرى صغيرة ترتبطان ببعضهما بعضاً فقط أثناء عملية الترجمة.
- يوجد في الرايبوسوم موقعين للارتباط متجاورين هما (A) و (P) يؤديان دوراً مهماً في عملية الترجمة، إذ يرتبط بكل منهما (tRNA) الذي يحمل حمضاً أمينياً خاصاً به، وستشكل هذه الأحماض فيما بعد سلسلة عديد الببتيد.

- **تصنيع البروتين** :
- تتم عملية تصنيع البروتين على ثلاث مراحل هي:

(أ) مرحلة البدء (ب) مرحلة الاستطالة (جـ) مرحلة الانتهاء

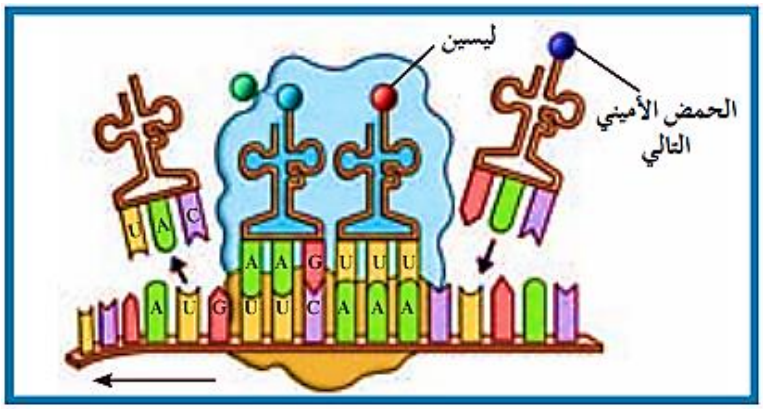
- **(أ) مرحلة البدء:**



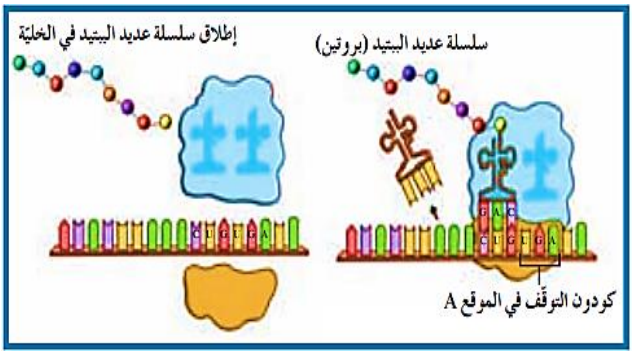
- تبدأ عملية الترجمة عندما يرتبط mRNA بالوحدة الرايبوسومية الصغرى في السيتوبلازم ويكون موجهاً بحيث يتمركز كودون البدء AUG الذي يشفر للحمض الأميني (ميثونين) عند الموقع (P).
- يرتبط بكودون mRNA جزئ tRNA الذي يحمل في أحد طرفيه (مقابل الكودون) وفي طرفه الثاني الحمض (الأميني المشفر له).
- **مقابل الكودون: هو مجموعة من ثلاث نيوكليوتيدات يحملها tRNA خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله mRNA.**
- **وبالتالي يكون (مقابل الكودون الأول) في بناء أي بروتين هو UAC (علل):**
- **لأن الكودون الأول لأي بروتين هو AUG ويدل على الحمض الأميني (الميثونين).**
- بعد ارتباط أول tRNA مع الكودون الخاص به على mRNA في الموقع P على الرايبوسوم ترتبط الوحدة الصغرى من الرايبوسوم مع الوحدة الكبرى ويسمى (الرايبوسوم المفعل).

- **الرايبوسوم مفعل:**

- **هو اسم يطلق على الرايبوسوم بعد ارتباط وحدته الصغرى مع الكبرى، وأول tRNA في الموقع (P) ويصبح الكودون الشاغر في الموقع (A) جاهزاً لتلقي tRNA التالي.**
- **يصل جزئ tRNA حاملاً مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموقع (A) فيرتبطان بحيث يصبح الموقعين (A و P) حاملين لحمضين أمينيين.**
- **يساعد إنزيم معين في ربط الحمضين الأمينيين برابطة ببتيدية مكوناً أول حمضين أمينيين في سلسلة الببتيد.**



- **(ب) مرحلة الاستطالة:**
- بعد **ربط** الحمض الأميني الأول والثاني **ينفصل** جزئ tRNA الموجود في الموقع (**P**) تاركاً حمضه الأميني وراءه.
- **ثم يندفع** جزئ **tRNA** الموجود في الموقع (**A**) ليحل الموقع (**P**) **الشاغر**.
- **ثم يتحرك** جزئ tRNA و mRNA عبر الرايبوسوم إلى الموقع (P) **كوحدة واحدة**، نتيجة لذلك يظهر كودون جديد في الموقع (**A**) ويكون جاهزاً لتلقي جزيء **tRNA** التالي مع الحمض الأميني الخاص به.
- وبهذه الطريقة يتم نقل الأحماض الأمينية إلى الموقع (**A**) ويتم ربطها **بسلسلة الببتيد** بواسطة **رابطة ببتيدية** حتى يتم الوصول إلى **نهاية mRNA**.



- **(جـ) مرحلة الانتهاء:**
- تنتهي عملية الترجمة حين يصل **كودون التوقف** إلى الموقع (**A**) وهو **كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر (لا يترجم) لأي حمض أميني ما يؤدي إلى انتهاء عملية تصنيع البروتين.**

- **عملية تصنيع البروتين:**
- **هي العملية التي يتم فيها تجميع الأحماض الأمينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة.**
- **انتبه: بعد انتهاء عملية تصنيع البروتين يتفكك الرايبوسوم إلى وحدتيه الأساسيتين وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويطلق في الخلية.**

الجينات والبروتينات:

- لتصنيع البروتين تنسخ الخلية حمض DNA إلى حمض RNA الذي يتوجه إلى مواقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم أي في الرايبوسومات في حين يبقى حمض DNA آمناً داخل النواة.
- تحتوي الجينات على تعليمات تصنيع البروتينات وهي موجودة في الكائنات الحية بالملايين ما يظهر أهمية البروتينات.
- تذكر أن العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها.
- الجين الذي يحمل شفرة إنزيم يحفز تفاعل إنتاج صبغة معينة يمكنه أن يتحكم بلون الزهرة، في حين يحتوي جين آخر على تعليمات تصنيع إنزيم يختص بإنتاج (الأنتيجينات) التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء.
- إلى ذلك تحتوي جينات أخرى على تعليمات تصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه في الكائن الحي فتتحكم بحجم هذا الأخير وشكله.

- **باختصار (البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف).**

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (1-4)

البروتين والتركيب الظاهري

4

الطبعة الثانية

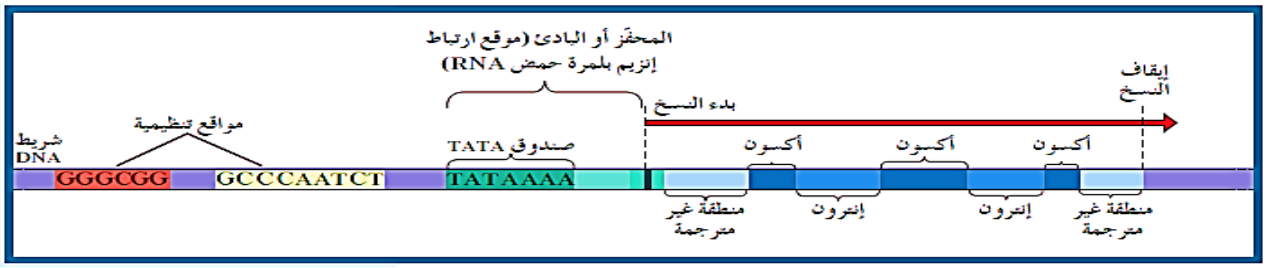
الدرس (1 – 4) : البروتين والتركيب الظاهري

مقدمة:

- تتصل أصابع أقدام البط بأغشية، أما أصابع الدجاج فلا يوجد (فسر)؟
- لوجود بروتينات تسمى **بروتينات تخليق العظام** تحول دون نمو أغشية بين أصابع الدجاج.
- عند إخال **جين طافر** يسد مستقبلات الخلية لبروتينات تخليق العظام (BMP) في القدم اليسرى لجنين الدجاجة يظهر لها أغشية في الرجل اليسرى.

الجينات والبروتينات:

- جزء صغير فقط من الجينات في الخلية يعبر عنه بشكل دائم وهو الجين الذي يُنسخ إلى mRNA.
- تحدد الخلية أي الجينات سوف تنشط وأي الجينات يبقى ساكناً.
- وجد عند تحليل عمل القواعد النيتروجينية التي تمثل DNA أن هناك **تتابعات معينة** تعمل **كمحفزات لمواقع ارتباط إنزيمات بلمرة RNA**.
- في حين تعمل **تتابعات أخرى كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها**.
- **تمتلئ الخلايا ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة تساعد في تنظيم وضبط عمل الجين.**
- يشبه الجين الموضح في الشكل التالي **محفز** في جانب واحد من الجين إلى جانب **المواقع التنظيمية** حيث ترتبط بروتينات تنظم عملية النسخ وتحدد ما إذا كان الجين يعمل أم لا يعمل.
- **يحتوي** المحفز على **تتابعات محددة TATAAAA** تسمي **صندوق TATA** وهي تؤدي دوراً عند إطلاق عملية النسخ.



البروتينات ووظائف الخلية:

- يحتوي الجسم على أكثر من 50.000 بروتين مختلف، وقد تحتوي كل خلية على مئات البروتينات المختلفة التي تتحكم الجينات بإنتاجها.
- **يؤدي تغير الجين إلى تغير البروتين ما يؤدي إلى تغير تركيب الخلية ووظيفتها وهذا يؤدي إلى تركيب ظاهري مختلف.**
- **جميع خلايا الجسم تحتوي على الجينات نفسها لكنها لا تنتج كلها البروتينات نفسها (علل).**

لأن الجينات في كل خلية من خلايا الكائنات الحية لديها **آليات تنظيمية** تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه.

انتبه:

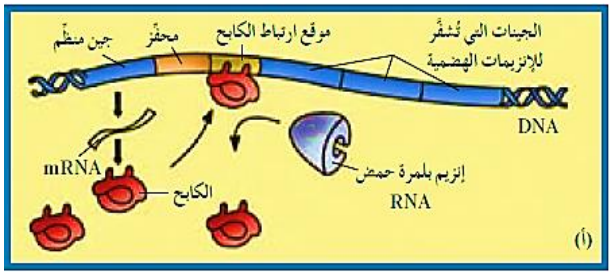
- **يبدأ عمل الجين عند تنشيطه ويؤدي إلى تصنيع الخلية للبروتين الذي يتحكم هذا الجين بإنتاجه وهذا ما يُعرف بـ(التعبير الجيني).**
- **أما إيقاف عمل الجين** فهو العكس تماماً ويُمثل **بوقف صنع البروتين** الذي يُشفر (يُترجم) له الجين، أي **عدم تعبير الجين عن نفسه**.
- **تختلف طريقة ضبط التعبير الجيني بين أوليات النواة وحقيقيات النواة كما يلي:**

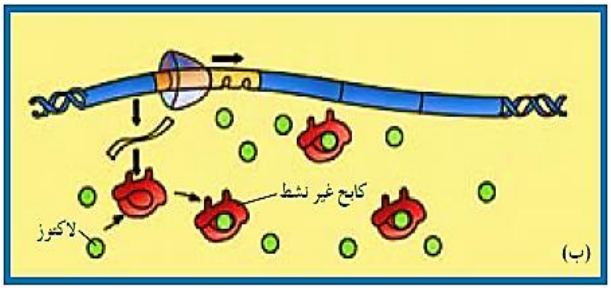
التعبير الجيني في أوليات النواة	التعبير الجيني في حقيقيات النواة
بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأي تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية	غالباً ما يتضمن عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة.

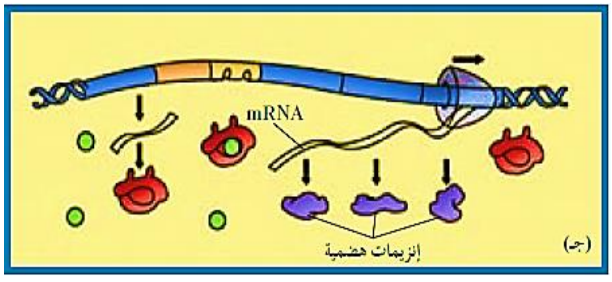
ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة:

- في خلية البكتيريا توجد بروتينات تحتاج إليها الخلية طوال الوقت، بينما هناك بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخلية إلا في ظروف بيئية معينة.
- تملك البكتيريا القدرة على إنتاج البروتين حسب حاجتها.
- تحتاج **بكتيريا ايشيريشيا كولاي** إلى **ثلاث إنزيمات** لهضم سكر اللاكتوز في حالة وجوده، والجينات المتحكمة بهذه الإنزيمات مُجمعة على كروموسومها.
- وعلاقة كمية اللاكتوز والإنزيمات في الخلية هي جزء من نظام بدء عمل الإنزيمات الهضمية أو توقف عملها.
- يوجد داخل حمض DNA للبكتيريا جين منظم يشفر لإنتاج بروتين معين يسمى (**الكابح**).
- **الكابح**: هو بروتين يرتبط بحمض DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم.
- إلى جانب الجينات المنتجة للإنزيمات الهضمية يوجد (**محفز**).
- **المحفز**: هو جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA الذي يقوم بنسخ DNA إلى mRNA.

- **كيفية ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة (بكتيريا E.coli):**







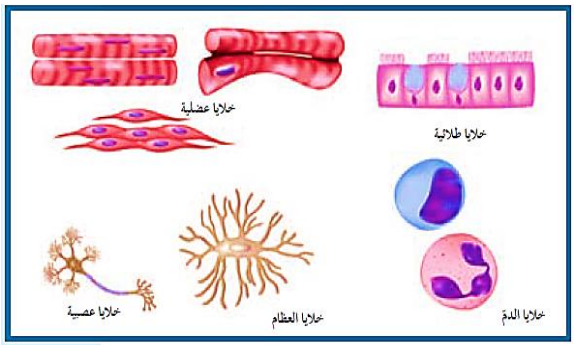
- **يمنع الكابح إنزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز، أي يمنع تصنيع الإنزيمات الهضمية لأن هذا الإنزيم ضروري لعملية النسخ.**
- **كيف يُفعل دور الجين مجدداً؟**
- **هنا يأتي دور سكر اللاكتوز، فعندما تدخل البكتيريا E.coli إلى محيط غني بسكر اللاكتوز يرتبط هذا السكر بالكابح مغيراً شكله ليتحول الكابح إلى غير نشط ولا يعود قادراً على الارتباط بحمض DNA.**
- **وهكذا يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز مجدداً ويتحرك على طول حمض DNA ناسخاً الجين الذي يشفر للإنزيمات الهضمية.**
- **يترجم حمض mRNA بعدئذ وتصنع الإنزيمات الهضمية.**
- **بعد هضم كمية اللاكتوز كلها ينشط الكابح من جديد ويصبح حر للارتباط بحمض DNA ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بتصنيع الإنزيمات الهضمية من جديد.**

- **(أذكر السبب العلمي) علل:**
- **تكتفي بكتيريا E. coli بإنتاج الإنزيمات الهضمية عند وجود سكر اللاكتوز.**
- **لكي توفر على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع إنزيمات ليست بحاجة إليها.**

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة:

انتبه:

- يوجد **تشابه** أساسي بين خلايا **أولية** النواة وخلايا **حقيقية** النواة فيما يخص حقيقة **إنزيم بلمرة حمض mRNA يرتبط بالمحفز لبدء عملية النسخ إلا أن** خلايا حقيقية النواة **تضبط** تمايز الخلايا في خلال **التنظيم المعقد والدقيق للتعبير الجيني.**



- مجموع جينات خلايا حقيقية النواة أكبر من مجموع جينات خلايا أولية النواة، وهذه الجينات منظمة في كروموسومات متعددة وبتتابعات أكثر تعقيداً عن أوليات النواة.
- تحمل جميع أنواع خلايا الجسم الكروموسومات نفسها ولكن هناك خلايا **متمايزة** ولكل نوع من الخلايا تركيب ووظيفة مختلفين.
- بعض هذه الخلايا **متخصصة** (نتيجة الاختلاف في التحكم بالتعبير الجيني في حقيقيات النواة) وهي عملية معقدة مقارنة بأوليات النواة.
- إحدى طرق التعبير الجيني هي (**التعبير الجيني الانتقائي**) وهذا يعني أن بعض الجينات فقط في كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعلياً أي تنشط ويحدث لها نسخ، أما باقي الجينات فمتوقفة عن العمل بشكل دائم أي مثبطة ولا يحدث لها نسخ.
- وبذلك يكون لكل خلية وظيفة محددة.
- **ما هي العوامل التي تتحكم في إيقاف عمل الجينات أو تفعيلها للخلايا حقيقية النواة؟**

أ - مرحلة نمو الكائن. ب - العوامل البيئية المحيطة.

انتبه:

- **عند الخلايا أوليات النواة يُضبط التعبير الجيني قبل عملية النسخ وبعدها.**
- **الخلايا حقيقيات النواة تُحجب عملية (النسخ) عن عملية (الترجمة) لوجود غلاف نووي، وبالتالي يتم ضبط التعبير الجيني خلال مراحل مختلفة.**
- **من إحدى طرق ضبط عملية التعبير الجيني:**

أ - ضبط عملية النسخ بتحديد كمية mRNA التي تنتج من جين محدد.

ب – تحديد سلسلة من الأحداث التي تحدث بعد عملية النسخ وتنظم بدورها عملية ترجمة mRNA إلى بروتينات.

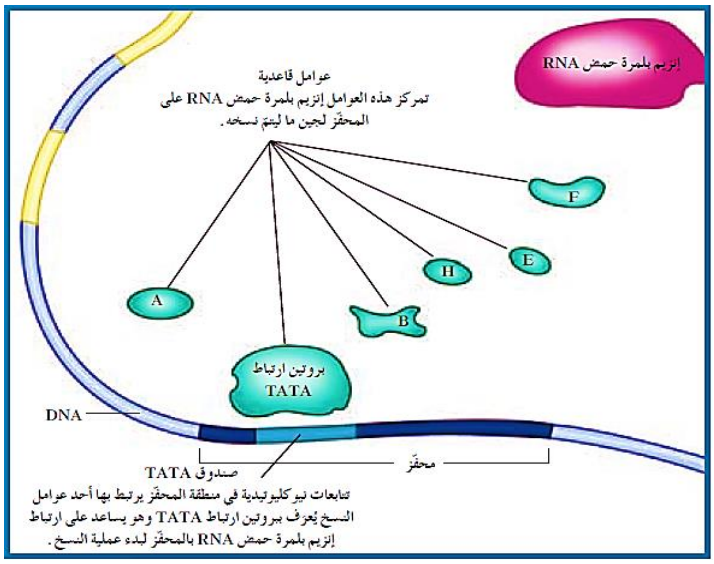
جـ - حتى ما بعد عملية تصنيع البروتين أي بعد عملية الترجمة تؤثر التعديلات والتحولات التي تحدث في عمل هذا البروتين.

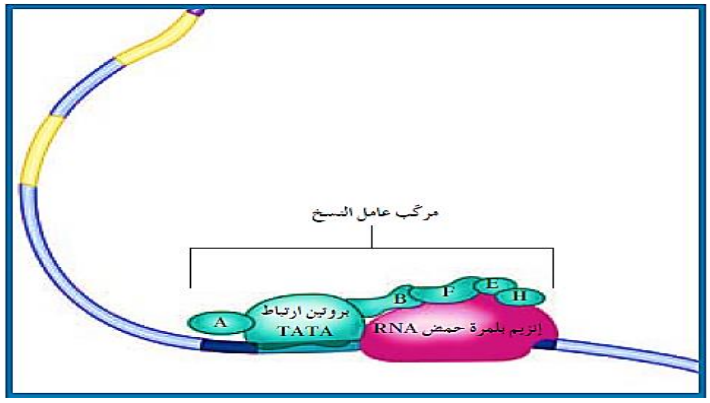
- **تُنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي من خلال ضبط متى يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز بمساعدة مجموعة من البروتينات تسمى (عوامل النسخ).**

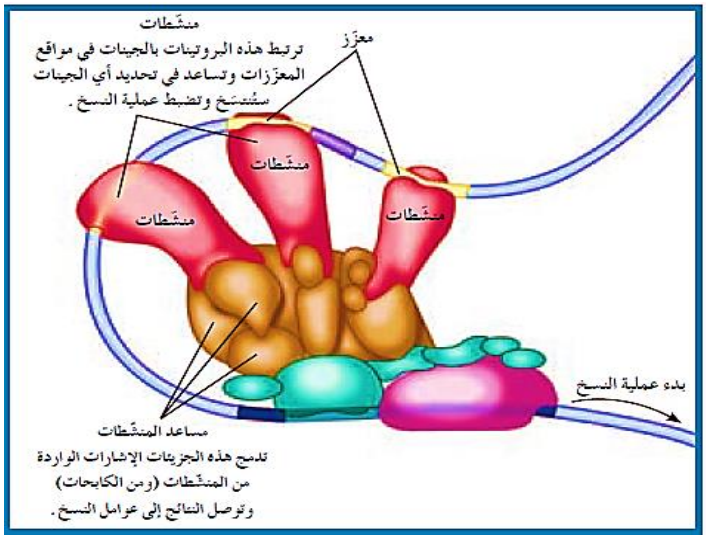
- **عوامل النسخ: هي بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA.**
- ولكي يستطيع إنزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفز في خلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ تتجمع (عوامل النسخ) وترتبط بداية بالمحفز.

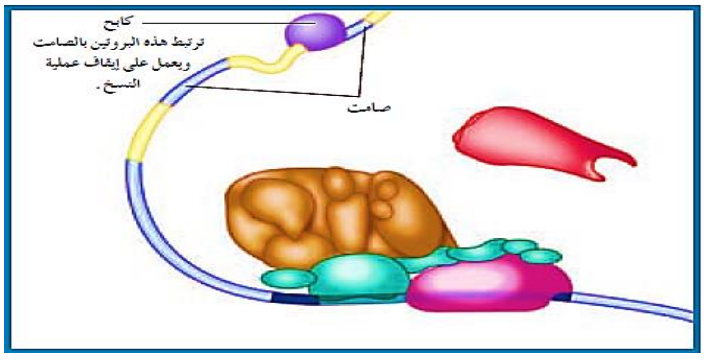
• عملية النسخ في حقيقيات النواة:

- لكي يستطيع إنزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفز في خلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ يحدث التالي:
- تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز.
- تبدأ عملية التجمع بعيداً عن موقع انطلاق عملية النسخ.
- توجد بروتينات تسمى (عوامل قاعدية) ترتبط بواسطة (بروتين ارتباط TATA) بتتابع قصير من النيوكليوتيدات يسمى (صندوق TATA) موجود على المحفز ليتكون (مركب عامل نسخ كامل) قادر على التقاط (إنزيم بلمرة RNA).
- العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها، لذلك هناك مجموعة ثانية من عوامل النسخ تسمى (مساعد منشطات) تستطيع أن تربط العوامل القاعدية بمجموعة ثالثة من عوامل النسخ تسمى (منشطات).
- **المنشطات**: هي بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ. وترتبط بتتابعات على DNA تسمى (معززات).
- **المعززات**: هي عبارة عن قطع من DNA مكونة من الآلاف من النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة، وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها.
- ليس ضرورياً وجود المعزز في المنطقة القريبة من المنطقة المراد نسخها.
- هذا التفاعل بين البروتينات المنشطة ووحدات عوامل النسخ يؤدي إلى بدء عملية النسخ وتسريعها.
- هناك عدة معززات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدة أنواع من المنشطات التي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود أفعال على الإشارات المختلفة.
- عند ارتباط نوع ثان من بروتين منظم يسمى (الكابح) بتتابعات نيوكليوتيدية على DNA تسمى (صامتات) لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وهكذا تتوقف عملية النسخ.









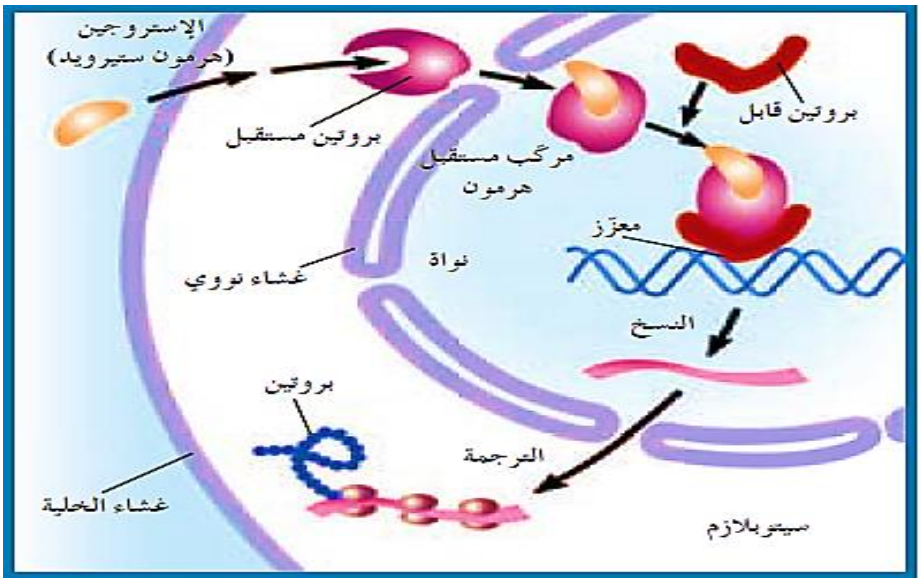
- **كيف يحفز هذا المعزز عملية النسخ: مثال كيفية عمل الهرمونات (ستيرويدات) في خلايا الفقاريات؟**
- **الستيرويدات: هي جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية.**
- **مثال عليها (الأستروجين) المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث.**

1- عندما يعبر هذا الهرمون (الأستروجين) الغشاء الخلوي لخلية معينة يرتبط ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي وينتج (مركب مستقبل للهرمون).

2- لهذا المركب شكل موائم للارتباط ببروتين معين يسمى (بروتين قابل).

3- يرتبط البروتين القابل بالمناطق المعززة في حمض DNA.

4- ما ينبه إنزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ.



انتبه:

- **في بعض الأحيان تفشل آلية ضبط التعبير الجيني ما يؤدي إلى إنتاج بروتين خاطئ وبالتالي إلى تغيير في نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها، وقد يسبب في بعض الأحيان إنتاج خلايا سرطانية.**

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)
الدرس (1-5)
الطفرات

5

الطبعة الثانية

الدرس (1 – 5) : الطفرات

مقدمة:

- الصورة التي أمامك هي صورة لقط هجين نادر حول العالم.
- يتميز بقصر قوائمه وبجسمه الذي لا يغطيه الفرو.
- أما أجياله فلا تتعدى (30) جيلاً، هو قط أليف وودي نادراً ما يصاب
- بأمراض، وقد تم تسجيله في المنظمات العالمية عام 2005م.

البروتينات والطفرات:

انتبه:

- البروتينات أهم جزء في تركيب الكائن الحي وهي أساسية لأداء الجسم وظائفه.
- تؤدي بعض البروتينات وظائفها داخل خلايا الكائن الحي، في حين تفرز بروتينات أخرى إلى خارج الخلايا لأهداف أخرى.
- كما يعمل بعض البروتين كمنشط أو كابح، محفزاً الجينات على العمل أو التوقف.
- للتغير في بروتينات الخلية تأثير كبير في تركيب الخلية أو وظيفتها.
- التغير في حمض DNA يُغير البروتينات التي تُصنع في الخلية مما يؤدي إلى حدوث (طفرة).
- ماذا يقصد بـ(الطفرة)؟
- **الطفرة**: التغير في المادة الوراثية للخلية.
- يمكن أن تحدث الطفرة لأسباب عديدة، بعض الطفرات لا يؤثر في الكائن أو يؤثر فيه بدرجة قليلة، وبعضها ضار أو قاتل، وعدد قليل جداً منها نافع.
- للطفرات نمطان هما:

أنماط الطفرات:

(1) الطفرات الكروموسومية	(2) الطفرات الجينية
تحدث في الكروموسومات الكاملة.	تحدث في الجينات نفسها.

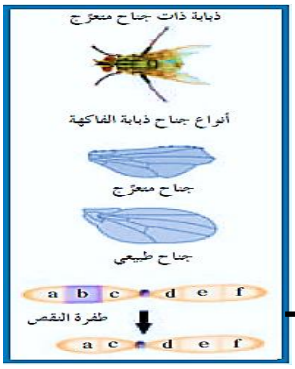
(1) الطفرات الكروموسومية:

- تعريفها: هي طفرات ناتجة عن تغير في تركيب الكروموسومات أو عددها.

أنواع الطفرات الكروموسومية:

الطفرات الكروموسومية التركيبية	الطفرات الكروموسومية العددية
هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه. وهي أربعة أنماط:	هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف بـ: (اختلال الصيغة الكروموسومية).

- النقص
- الزيادة
- الانتقال
  - انتقال روبروتتسوني
  - انتقال متبادل
- الانقلاب
- وحيد الكروموسومي
- تثلث كروموسومي



1 - النقص:

- تحدث هذه الطفرة عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزءًا منه.
- مثال:

1- نمط الأجنحة المتعرج في ذبابة الفاكهة وهي ليست ضارة بالذبابة.

2- بعض الطفرات الناتجة عن النقص قد تكون مهلكة وقد تقتل الكائن الحي مثل طفرة النقص للجين المشفر لبروتين النمو العضلي الطبيعي SMN على الكروموسوم رقم (5) الذي يسبب الضمور العضلي النخاعي.

2 – الزيادة (التكرار):

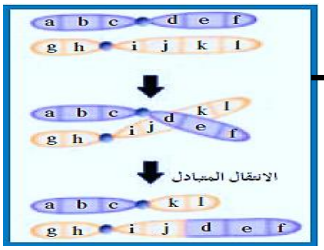
- تحدث هذه الطفرة عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل له (النظير).
- يملك الكروموسوم المماثل حينئذ نسخة إضافية عن أحد أجزائه.
- قد تنتج هذه الطفرة من عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي.
- مثال: العين القضيبية الشكل في ذبابة الفاكهة ونتجت من:
  طفرة الزيادة في الكروموسوم (X).

3 - الانتقال:

- يقصد بالانتقال كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل (مغاير) له.
- يؤدي الانتقال إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم، وقد يحدث الانتقال في جينات كثيرة أو قليلة في الكروموسوم.
- ويمكن أن يؤثر في الكائنات الحية بطرق عديدة حيث قد يؤثر في ضبط التعبير الجيني مما يسبب ضرر للكائنات الحية أو موتها.
- والانتقال نوعان هما: (الانتقال الروبرتسوني) و (الانتقال المتبادل أو غير الروبرتسوني).

أ - الانتقال الروبرتسوني:

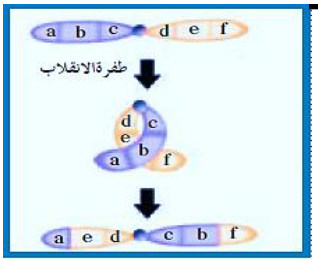
- سمي بهذا الاسم نسبة للعالم (روبرتسون) الذي اكتشفه.
- يتم خلاله تبادل أجزاء من الكروموسومات: (13 ، 14 ، 15 ، 21 ، 22).
- تحدث هذه العملية عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوماً واحداً.
- أما الكروموسوم الذي يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرتين يتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية.
- وفي هذا النوع من الانتقال لا تحدث أي تغيرات ملحوظة في المادة الوراثية لدى الإنسان على الرغم من أن عدد كروموسوماته يكون (45).



ب - الانتقال المتبادل: المعروف أيضاً **بالانتقال غير الروبرتسوني:**

- يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين. كما في الشكل التالي: ←

4 - الانقلاب:



- يعني استدارة الكروموسوم رأساً على عقب، أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس.
- المثال:
- الانقلاب في الـ DNA على الكروموسوم رقم (9) وليس له أي عوارض.
- أذكر السبب العلمي (علل): طفرة الانقلاب تسبب ضرراً أقل من طفرتي الزيادة والنقص.
- لأنه يغير في ترتيب الجينات في الكروموسوم وليس في عدد الجينات التي يحتوي عليها.

(ب) الطفرة الكروموسومية العددية:

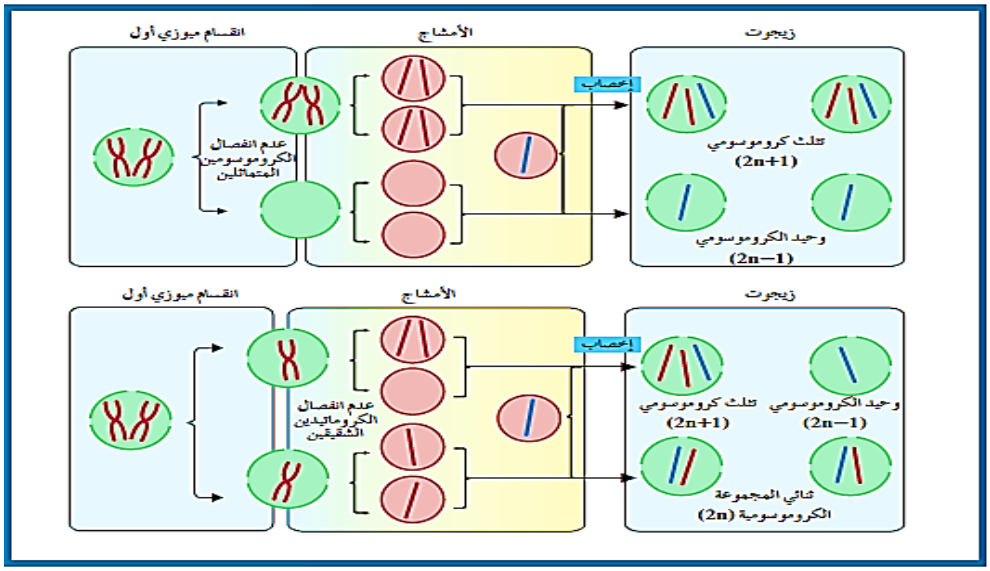
تعريفها: هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف بـ: (اختلال الصيغة الكروموسومية).

سببها: يظهر هذا الاختلال نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل بـ:

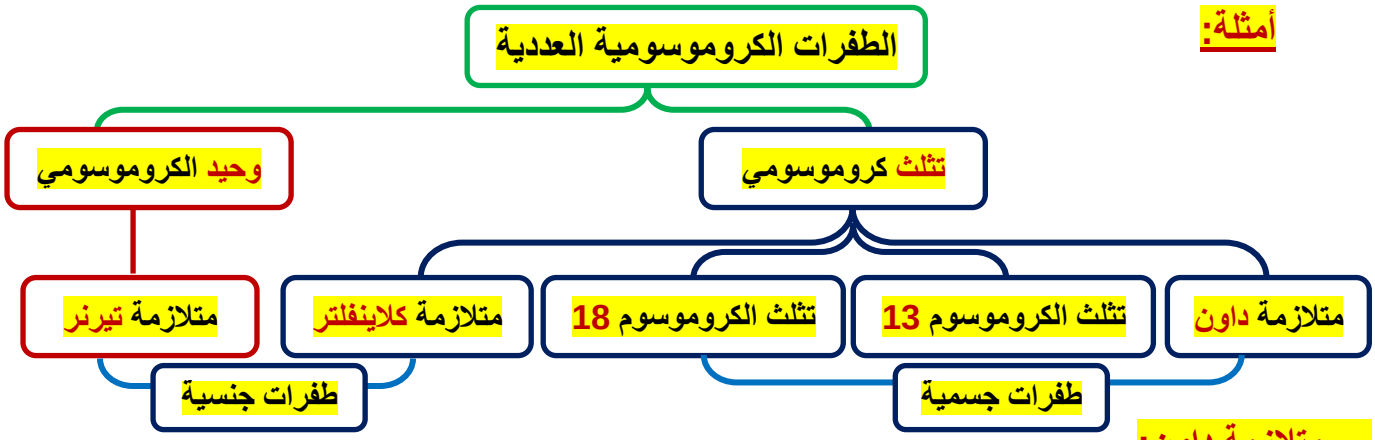
- عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
- أو عدم انفصال الكروماتيدين الشقيقين أثناء الانقسام الميوزي الثاني.

الناتج: أفراد تحتوي على كروموسوم إضافي (تثلث كروموسومي) (2n+1).
أو بكروموسوم ناقص (وحيد الكروموسومي) (2n-1).

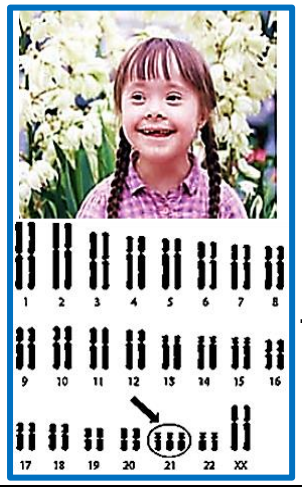
ضررها: تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية.



أمثلة:



- **متلازمة داون:**
  - يوجد في نواة المصابين به (47) كروموسوم، أي (2n+1).
  - وذلك لوجود كروموسوم إضافي للكروموسوم (21) الجسمي.
  - (تثلث كروموسومي 21).
- **صفات الحالة:**
  - تخلف في النمو الجسدي، ودرجات متفاوتة من التخلف العقلي،
  - وفي معظم الحالات تشوه في أعضاء معينة خاصة القلب،
  - وتركيب مميز للوجه والجسم، ومعالم الوجه شبيهة بأفراد بلاد المنغول (المغول).
  - سبب الحالة غير معروف، إنما تحدث الحالة بصورة جلية لدى الأطفال التي تزيد أعمار أمهاتهم عن الأربعين عاماً.



انتبه:

- هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل:
- **التثلث** الكروموسومي (**13**) و **التثلث** الكروموسومي (**18**) **الذي يسبب الموت السريع للأطفال.**

- ومن أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات **الجنسية** يُذكر:

- **متلازمة كلاينفلتر:**
- حالة (**تثلث** كروموسومي) (**2n+1**).
- الشخص المصاب **ذكر** يمتلك كروموسوماً (**X**) واحد أو أكثر إلى الكروموسومين الجنسيين (XY) فيكون (**XXXY** , **XXY**) ويكون عاقراً مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميز لديه.

- **متلازمة تيرنر:**
- حالة (**وحيد** الكروموسومي) (**2n-1**).
- الشخص المصاب **أنثى** يمتلك نسخة واحدة من الكروموسوم الجنسي (**X**) (**44 X**) وتكون متخلفة النمو وعاقراً.

(2) الطفرات الجينية:

- **تعريفها: هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين.**

انتبه:

- تتفاوت تأثيرات الطفرات الجينية اعتماداً على **مكان حدوثها (الخلايا الجسمية) أو (الخلايا الجنسية).**
- **إذا حدثت في الخلايا الجسمية فلا تؤثر إلا في الفرد المصاب بها، ولا تنتقل إلى النسل.**
- **أما إذا حدثت في الخلايا الجنسية (الأمشاج) فإنها تنتقل إلى نسل الآباء المصابين بها.**
- **قد تؤثر الطفرة في نيوكليوتيد واحد فتسمى (طفرة النقطة).**

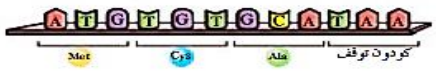
- **كيف تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات؟**

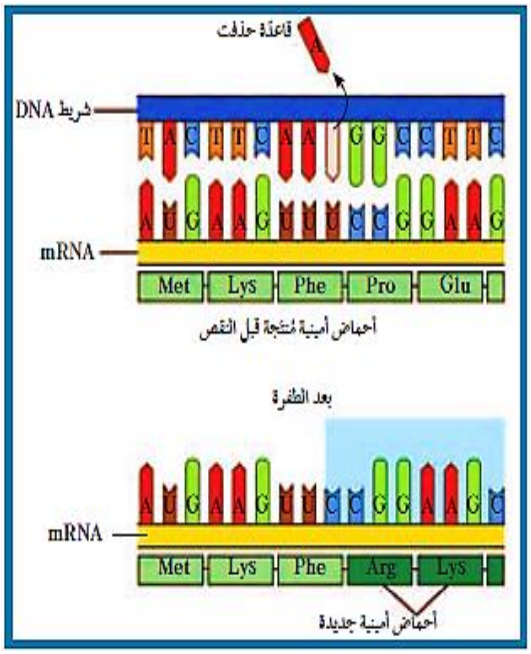
- تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات إما من:

1- **استبدال نيوكليوتيد** (قد ينتج عنها): (**طفرة صامتة أو ببتيد غير مكتمل أو جين طافر ص50**).
2- **إدخال نيوكليوتيد** (**ببتيد مختلف تماماً** وبالتالي ينتج بروتين مختلف عن المطلوب إنتاجه) وتسمى: الطفرة (**طفرة إزاحة الإطار**).
3- **نقص نيوكليوتيد** (**ببتيد مختلف تماماً** وبالتالي ينتج بروتين مختلف عن المطلوب إنتاجه) وتسمى: الطفرة (**طفرة إزاحة الإطار**). **وقد يحدث النقص لثلاث قواعد نيتروجينية في الجين (ص88).**

أذكر السبب العلمي (علل):
ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تماماً.

- **لأن الحمض mRNA (الرسول) يُقرأ من خلال كودوناته في خلال عملية الترجمة.**
- **ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية، لذلك سُمي تأثير هذه الطفرات: (طفرة إزاحة الإطار).**

نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة، لا تغيير في الببتيد
		ببتيد غير مكتمل
إدخال		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا
نقص		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا

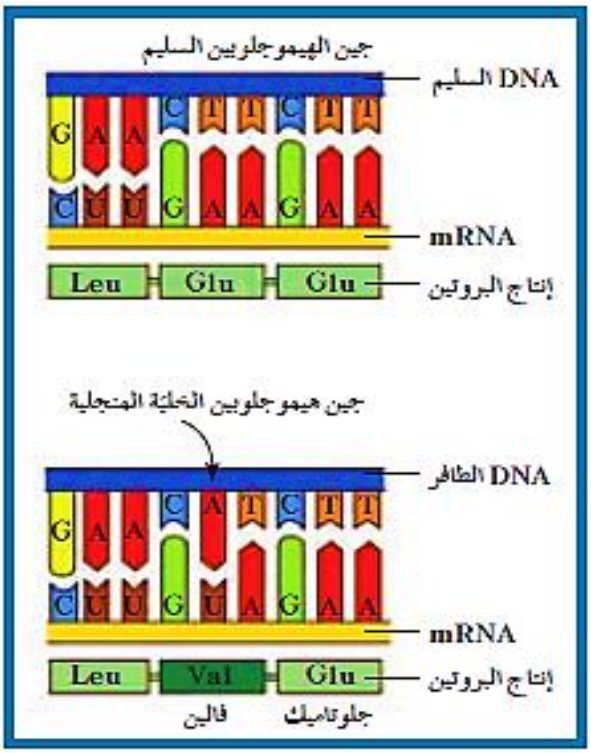


- **طفرة إزاحة الإطار:**
- **هي الطفرات الناتجة عن إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها في الجين ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية.**

انتبه:

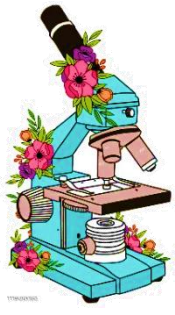
- هذا التغير يؤثر في تتابع الأحماض الأمينية وبالتالي:
تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماماً عن المطلوب ويكون تأثيره مهم في تركيب الكائن الحي ووظيفته.

- **أذكر مثالاً لطفرة جينية نتيجة حدوث استبدال قاعدة نيتروجينية؟**
- **مرض فقر الدم المنجلي حيث ينتج من استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموجلوبين فينتج جيناً طافراً نتيجة إحلال الحمض الأميني (فالين) محل الحمض الأميني (جلوتاميك).**



السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء



* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)
الدرس (1-6) الجينات والسرطان.

6

الطبعة الثانية

الدرس (1 – 6) : الجينات والسرطان

مقدمة:

- في العام 1895 م اكتشف العالم (وليام رونتجن) **الأشعة السينية** وإحدى صوره الأولى كانت يد زوجته.
- **وأسرف** معظم الأطباء **في استخدام هذه الأشعة**، لكن التجارب أوضحت أنها قد تسبب حدوث طفرات تؤدي إلى **السرطان**.
- حالياً **الاستخدام المتأني** للأشعة السينية **يساعد** على **تشخيص السرطان وعلاجه** وفي الكشف عن العظام والأسنان وكذلك في البحث الطبي.

الطفرات والضبط:

- تحدث الطفرات بشكل عشوائي ونتائجها غير متوقعة وبعضها لا يؤثر أو يؤثر بدرجة بسيطة في وظيفة الكائنات الحية، ويكون مصدراً للتنوع الجيني الذي يحصل بهدف التكيف مع البيئة المتغيرة.
- بعض الطفرات يكون ضاراً أو مميتاً. فعندما تغير الطفرات الجينات التي تسيطر على نمو الخلايا وتخصصها قد تسبب **السرطان** (**وهو مرض يسبب نمواً غير طبيعي للخلايا**).

انتبه:

- نمو الخلايا عملية منظمة للغاية يتم التحكم فيها بواسطة إشارات كيميائية وفيزيائية تمنع انقسام الخلايا أو تحفزه.
- لا تتجاوب الخلايا التي أصبحت سرطانية مع الإشارات التي توقف انقسام الخلايا. وبسبب ذلك تتكاثر الخلايا السرطانية وبدون توقف.
- تبدأ المشاكل الصحية عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها.
- عند **تكاثر الخلايا السرطانية تتكون كتلة من الخلايا تسمى** (**ورماً**).

أنواع الأورام

- **حميدة:** لا تغزو الأنسجة المحيطة بل تحدث مشاكل قليلة يمكن إزالتها بالجراحة.
- **خبيثة:** تكون مضرة وقادرة على الانتشار في أنسجة أخرى ويتدخل في وظائفها.

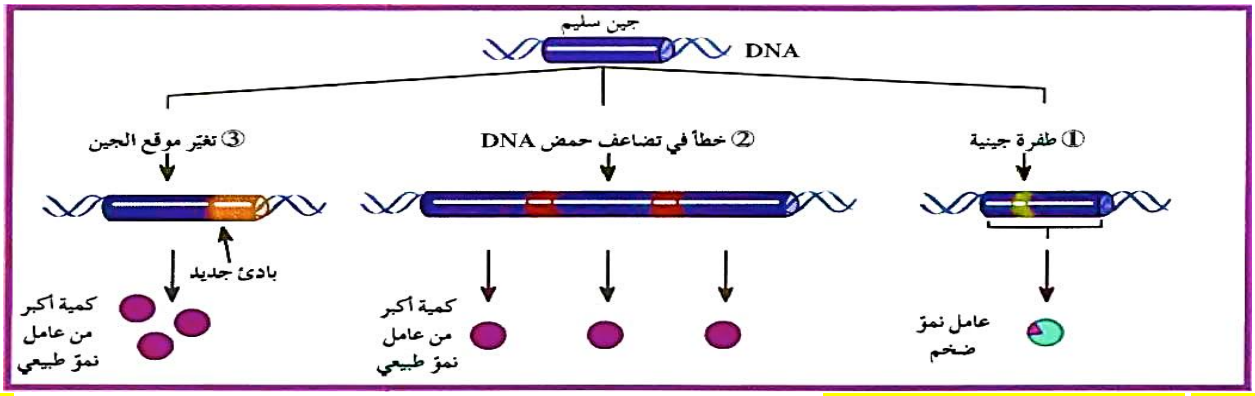
- الخاصية الأكثر تدميراً هي أن خلايا الورم الخبيث تكون قادرة على التحرر من الورم والدخول في الأوعية الدموية واللمفاوية وينتقل إلى مواقع جديدة في الجسم محدثة في أوراماً جديدة.
- هذا **الانتشار للخلايا إلى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي يسمى** (**الانبثاث**).

أسباب الإصابة بالسرطان:

1- عوامل جينية فقط (تورث).
2- عوامل بيئية فقط.
3- عوامل بيئية وجينية مجتمعة معاً.

انتبه:

- تشترك جميع أنواع الأمراض السرطانية في ميزة واحدة وهي أن الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل.
- **الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا يسمى (جين الأورام).**
- وجد الباحثون أن بعض جينات الأورام في الفيروسات مرتبطة ببعض أنواع السرطان.
- **كما ظهر** أن (**جينات الأورام**) في كروموسومات الإنسان هي (**أشكال طافرة**) لجينات تشفر (تترجم) لبروتينات تسمى (**عوامل النمو**) **وهي تؤدي دوراً في المساعدة على ضبط انقسام الخلايا وتميزها.**
- **توجد ثلاث طرائق ليصبح الجين مسبباً للأورام:**



- **الأولى: حدوث طفرة في جين عامل النمو** قد تسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو ولكن قد يكون البروتين (**محوراً إلى عامل نمو ضخم**) فيسبب انقساماً خلوياً سريعاً وغير منضبط.
- **الثانية: خطأ في تضاعف حمض DNA** تنتج منه (نسخ متعددة من جين عامل نمو مفرد).عادة ينسخ جين واحد لإنتاج عامل النمو، ولكن في هذه الحالة (فتنسخ جينات عديدة وتزداد كمية عامل النمو في الخلية. تعمل الجينات المضاعفة معاً كجينات مسببة للأورام.
- **الثالثة: تغير موقع الجين على الكروموسوم بفعل الانتقال.** في بعض الحالات يسيطر بادئ جديد على الجين المنتقل فيسمح بتكرار نسخه ما يؤدي إلى إنتاج العديد من عوامل النمو.

- **انتبه:**
- **توجد جينات تسمى (الجينات القامعة للأورام) وهي المسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية وتعرف بـ(مضاد جين الأورام).**
- إذا حدثت طفرة في هذا الجين وتوقف عمله، تكون النتيجة نمواً غير طبيعي وغير منضبط للخلايا.

- لقد اكتشف أن **مرض سرطان الشبكية** يعود إلى **طفرة في الجين القامع الواقع على الكروموسوم رقم (13) وهي طفرة متنحية.** لذلك فالأشخاص الذين يمتلكون جيناً متنحياً واحداً على أحد الكروموسومات المتماثلة، لديهم استعداد لهذا المرض.

أسباب الطفرات الجينية:

- تؤدي **العوامل البيئية** دوراً رئيسياً في تطور السرطان. فيمكن للشخص الذي لديه الاستعداد لنوع من السرطان أن ينمي المرض في ظروف بيئية محددة، ويمكن للشخص أن يقلص خطورة إصابته بالمرض بضبط الظروف البيئية، لكيلا تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب فيها.

- **العامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرة في حمض DNA يسمى (مطفر).** تشمل العوامل المعروفة بعض أشكال الإشعاع من مثل النوع الذي ينطلق من الحوادث النووية، وبعض أنواع المواد الكيميائية من مثل الموجودة في منتجات التبغ.

- **العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان يسمى (عامل مسرطن).** مثل القطران في السجائر ☐ بعض العقاقير ☐ مواد كيميائية معينة في اللحوم المدخنة ☐ قطران الفحم ☐ بعض أصباغ الشعر ☐ الفيروسات التي ارتبطت بالسرطان ☐ وبعض أنواع الإشعاع كالأشعة فوق البنفسجية.

- تسبب **الأشعة فوق البنفسجية** طفرة في DNA الخلية، ويرتبط التعرض للأشعة فوق البنفسجية **بسرطان الجلد**.

- تسبب الأشعة **تغيراً** في رسالة DNA التي تورث للخلايا البنوية عندما تنقسم الخلية.

- تحمي طبقة **الأوزون** في طبقات الجو العليا الناس من الأشعة فوق البنفسجية.

- في العقود الأخيرة **حدث تدمير لطبقة الأوزون** على الأرجح بفعل بعض **الملوثات الكيميائية** التي تسمى **كلوروفلوروكربون** (**CFC**) التي يكثر استخدامها في الأيروسولات وأجهزة التبريد.

- **كيف تسبب المسرطنات تغيراً في حمض DNA؟**
- تختلف الإجابة باختلاف نوع العامل المسبب للطفرة.

1- ويكون ذلك إما **باستبدال** القواعد في حمض DNA أو **بتغييرها**.

2- بعض المسرطنات **تتشابه كيميائياً** مع قواعد حمض DNA وتسمى (**قواعد موازية**) ويمكنها أن تندمج مع جزيء حمض DNA ولأنها ليست متطابقة تماماً لقواعد حمض DNA فإنها تكون أزواج قواعد غير طبيعية وخللاً في الرسالة الوراثية.

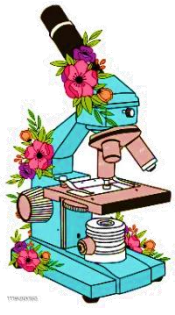
3- بعض المسرطنات الأخرى تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغيراً فيها ثم تنتقل التغيرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنوية عند الانقسام.

4- ترتبط قدرة المركبات الكيميائية على إحداث السرطان بقدرتها على إحداث الطفرات.

في العام 1986م أطلقت حادثة المفاعل النووي (تشرنوبيل) في أوكرانيا كميات ضخمة من الإشعاع. ولاحظ العلماء معدل عال جداً من الطفرات في ميتوكوندريا فئران الحقول التي تعيش في المنطقة.

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء



* الفصل الثالث (الجينوم البشري)

الدرس (3-1)

كروموسومات الإنسان.

7

الطبعة الثانية

الدرس (3 – 1) : الجينوم البشري - كروموسومات الإنسان

مقدمة:

- الصفات المشتركة للبشر هي الصفات التي تميزهم عن باقي الكائنات الحية.
- كل شخص ينفرد بخصائص مميزة.
- كل هذه الصفات تنتجها جينات يرث الإنسان نصفها من والده، والنصف الثاني من والدته.
- يساعد التقدم التكنولوجي العلماء على التعمق في دراسة نواة الخلية والمادة الوراثية الموجودة فيها.
- وقد توصل العلماء باستخدام التقنيات الحديثة إلى معرفة أسباب الأمراض الوراثية والتشوهات الخلقية التي كان وما زال يعانيها الكثيرون، حتى الأجنة قبل ولادتهم.

جينات الإنسان:

- **ماذا يقصد بـ(الجينوم البشري)؟**
- **الجينوم البشري:**
- **هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات.**

انتبه:

- يحدد تتابع القواعد النيتروجينية في هذه الجينات الكثير من الصفات الوراثية وتركيبات جزيئات البروتين داخل الخلايا.
- يعد استكشاف الجينوم البشري وتحديد مكوناته من أهم الإنجازات العلمية بين عامي 2000 و 2007.
- عدد الجينات التي تشفر لصنع بروتينات عند الإنسان بحوالي **30.000** **جين** تحملها **46** **كروموسوم**.
- **يأخذ** كل جين **مكاناً محدداً** على الكروموسوم الواحد **ولا يتغير** في أفراد النوع الواحد من الكائنات.

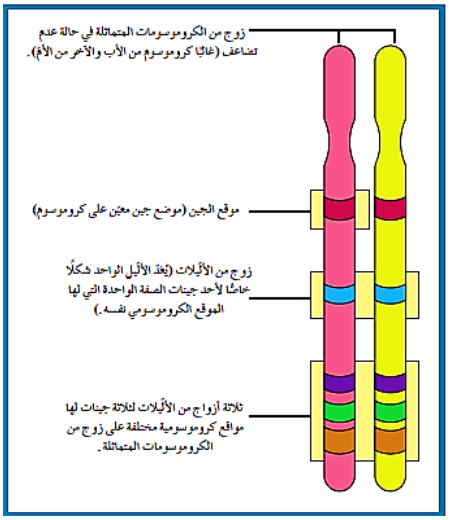
مثال:

- **الجين** المسئول عن **تحديد فصيلة الدم** يقع على **الكروموسوم** رقم (**9**) لدى الإنسان، وهو من الجينات الأولى التي تم التعرف عليها ودراستها.

انتبه:

- يعتبر الكروموسومان (**21**) و (**22**) **أصغر** الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان.
- **الكروموسوم (22):**
- يحتوي على أكثر من (**545**) **جيناً** مختلفاً.
- ويحتوي على حوالي (**51**) **مليون زوجاً من النيوكليوتيدات**.
- **ويعتبر** هذه الجينات **مهماً** للمحافظة على الصحة.
- يتضمن **بعضها** الآخر **أليلاً** يسبب شكلاً من أشكال **اللوكيميا**، **وآخر** مرتبط **بداء تليف النسيج العصبي** وهو ورم يسبب مرضاً في النسيج العصبي.

- **الكروموسوم رقم (21):**
- يحتوي على حوالي (**225**) **جيناً** تقريباً.
- يحتوي على حوالي (**48**) **مليون زوجاً من النيوكليوتيدات**.
- **يحتوي** على جين يرتبط بحالة **تصلب النسيج العضلي الجانبي** (ALS) المعروف بـ(**مرض لوجيهريج**).



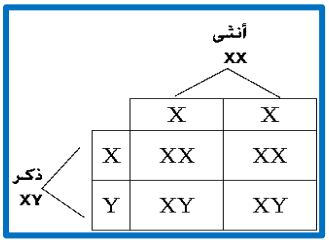
انتبه:

- يحتوي الكروموسومان **21** و **22** على **تتابعات طويلة متكررة** من القواعد النيتروجينية **لا تشفر** لصنع البروتينات وليست مسؤولة عن أي صفة، وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محددة.
- بالتقنيات الحديثة بدأ علماء البيولوجيا الجزيئية بدراسة تأثير تلك التتابعات في التعبير الجيني وتطوره.
- **الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة تورث معاً،** وقد تحدث **بعض حالات العبور** وإعادة الارتباط للكروموسومات أثناء

الكروموسومات وتحديد الجنس:

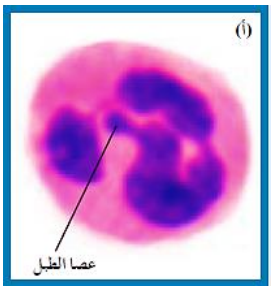
انتبه:

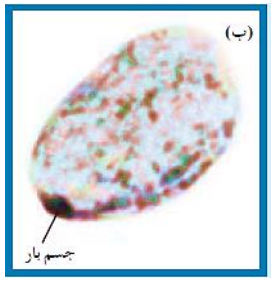
- تحتوي خلايا جسم الإنسان على (**46**) **كروموسوماً** أو (**23**) **زوجاً من الكروموسومات.**
- يختصر العلماء هذا العدد بالمعادلة التالية:
  (**44XX**) **للإناث** و (**44XY**) **للذكور.**



- **تتساوى احتمال ولادة ذكور وإناث (علل)؟**
- ويعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء عملية الانقسام الميوزي.

- **انتبه:**
- جميع الخلايا **الجنسية** تحمل (**22**) كروموسوم **جسمي** بالإضافة إلى كروموسوم **جنسي واحد،** فالخلايا الجنسية الأنثوية (**البويضات**) تحمل الكروموسوم الجنسي (**X**)، أما الخلايا الجنسية **الذكرية** (**الحيوانات المنوية**) **فنصفها** يحمل الكروموسوم الجنسي (**X**) **والنصف** الآخر الكروموسوم (**Y**)، وهذا يؤكد أن نسبة ولادة الأنثى أو الذكر ستكون **متساوية.**





عدم فاعلية الكروموسوم (X):

- هي خاصية تعطيل كروموسوم (X) في الخلية الأنثوية.

انتبه:

- **الخلايا** الجسمية **للأنثى** تحتوي على **كروموسومين** (**X**) كروموسوم من الأب والآخر من الأم، إلا أن كروموسوماً **واحداً** فقط يكون **فاعلاً.**
- تقوم الخلية تلقائياً **بتعطيل** أحد الكروموسومين وبطريقة **عشوائية.** (**علل**)؟
- وذلك **لعدم حاجة الخلية** إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها.

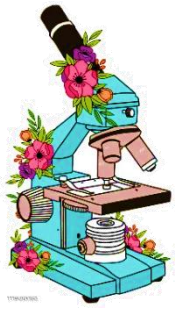
انتبه:

- عالمة الوراثة البريطانية (**ماري ليون**) **اكتشفت** كروموسوم (**X**) **المعطل.**
- ويشاهد **ملتصقاً** بجدار النواة الداخلي،
- فيظهر في **كريات الدم البيضاء** على شكل عصا صغيرة تسمى (**عصا الطبل**)،
- وفي خلايا **النسيج الطلائي** على شكل (**جسم بار**).
- بما أن **التعطيل** يتم بشكل **عشوائي** في الخلايا الجسمية، **فبعض الخلايا** يكون الكروموسوم (**X**) ذو المصدر **الأبوي** فاعلاً
  وخلايا **أخرى** ذات كروموسوم (**X**) فاعل مصدره **الأم.**

- **انتبه:**
- تحدث العملية نفسها لدى **الثدييات الأخرى،** فلدى **القطط** مثلاً **الجين** الذي يتحكم **بلون الفرو** يقع على الكروموسوم (**X**).
- لذلك يمكن أن يكون لون فرو القطة **الأنثى** (**أسود وبني وأبيض**)،
  في حين تكون بقع فرو **الذكور بقع** من لون **واحد.**

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء



* الفصل الثالث (الجينوم البشري)

الدرس (3-2)

الوراثة لدى الإنسان.

8

الطبعة الثانية

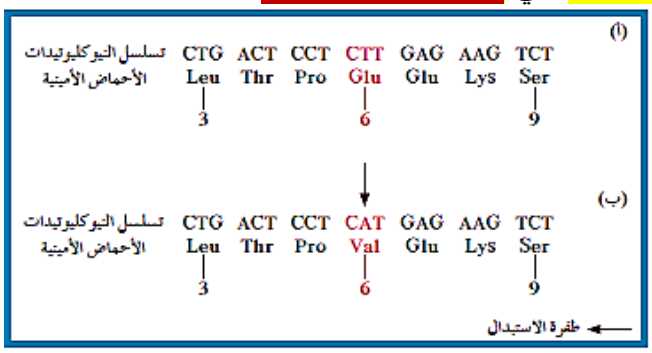
الدرس (3 – 2) : الوراثة لدى الإنسان

مقدمة:

- تتوارث **بعض** الصفات عند **الإنسان** وفقاً للمبادئ التي استخلصها **مندل** من تجاربه عندما يكون **جين واحد** مسؤول عن تلك الصفة.
- **قد يكون من المستحيل ملاحظة ذلك لدى الإنسان (علل)؟**
- لأن معظم الصفات الوراثية لدى الإنسان يتحكم بها أكثر من جين له أليلات سائدة أو متنحية أو ذات سيادة مشتركة.

1- الجينات والأليلات السائدة، المتنحية والمشتركة:

- درست سابقاً الجين الذي يتحكم بشكل شحمة الأذن عن الإنسان التي يمكن أن تكون حرة أو ملتحمة، أي نمطين من الجين الواحد أو أليلين يتحكمان في شكل شحمة الأذن.
- **الأليل السائد** هو الأليل المسؤول عن الشكل **الحر لشحمة الأذن**، في حين أن الأليل المسؤول عن الشكل **الملتحم** هو **الأليل المتنحي** أي لا يظهر في التركيب الظاهري لدى الإنسان إلا في حالة التركيب الجيني المتشابه اللاقحة.
- **وبعض** الأليلات مثل تلك المسؤولة عن تكون **الهيموجلوبين** هي **ذات سيادة مشتركة**.



- يوضح الشكل المقابل تتابعات نيوكليوتيدات لجزء من شريط حمض DNA لجين **بيتا هيموجلوبين (HBB) الموجود على الكروموسوم رقم (11)** والذي يشفر لـ(**بيتا جلوبين سليم**) وهو بروتين يرتبط بـ(**الهيم**) **ليكون الهيموجلوبين** في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم.

- **ماذا يحدث عند حدوث طفرة في جين (HBB)؟**
- يؤدي إلى إنتاج بروتين بيتا جلوبين غير سليم ما يسبب تكون هيموجلوبين غير طبيعي ويكون غير قادر على أداء وظيفته، وتعرف هذه الحالة بـ(مرض فقر الدم المنجلي).

- **انتبه:**
- يرمز **للأليل الطافر** (**الهيموجلوبين غير السليم**) بالرمز (Hb^S)، أما **الأليل السليم** فيرمز له (Hb^N).
- لدى الأليلان (Hb^S و Hb^N) **سيادة مشتركة**.
- حيث إن في حال كان التركيب الجيني **للفرد متباين اللاقحة** أي ($Hb^N\ Hb^S$) تتكون **لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية** الشكل، ويكون **مرضه بحالة متوسطة**.
- **تعتبر هذه الطفرة (طفرة النقطة ص 50) حيث حل الحمض الأميني (فالين) محل (الجلوتاميك).**

- **ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لدى كل منهما التركيب الجيني ($Hb^N\ Hb^S$)؟**

P: $Hb^N\ Hb^S$ X $Hb^N\ Hb^S$

G: Hb^N Hb^S X Hb^N Hb^S

F_1:

	Hb^N	Hb^S
Hb^N	$Hb^N\ Hb^N$	$Hb^N\ Hb^S$
Hb^S	$Hb^N\ Hb^S$	$Hb^S\ Hb^S$

التركيب الجيني	التركيب المظهري
$Hb^N\ Hb^N$	شخص سليم
$Hb^N\ Hb^S$	فقر دم متوسط
$Hb^S\ Hb^S$	مصاب فقر دم منجلي

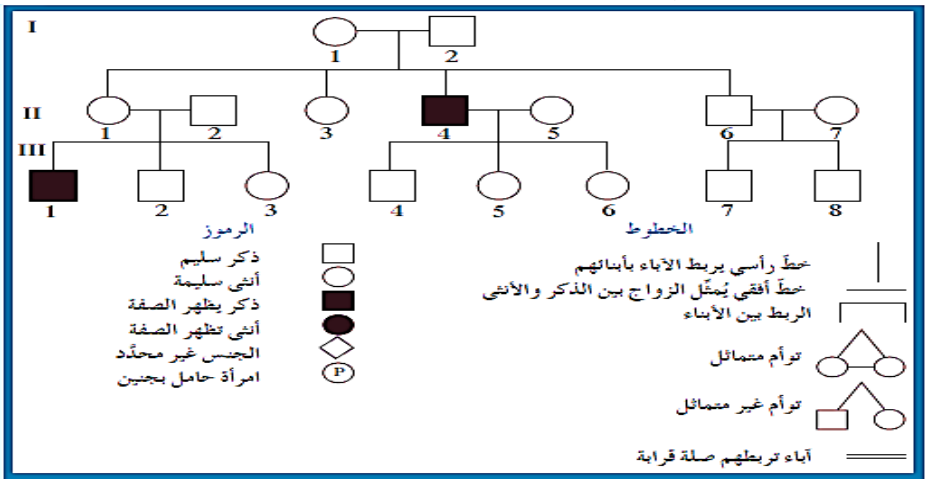
- **25% فرد سليم ، 50% فرد مصاب فقر دم متوسط ، 25% فرد ذو فقر دم حاد (كريات دم منجلية الشكل).**

2- دراسة سجل النسب:

- **أذكر السبب العلمي (علل): يجد العلماء صعوبة في دراسة الصفات الموروثة وانتقالها عند الإنسان.**

1- نظراً لكثرة الجينات التي تتحكم بها.
2- طول الفترة الواقعة بين جيل وآخر (مقارنة مع نبات البازلاء حيث تصل المدة من جيل لآخر 90 يوم)
3- قلة عدد أفراد الجيل الناتج عند كل تزاوج (مقارنة مع ذباب الفاكهة).

- **انتبه:**
- يحاول العلماء دراسة بعض الصفات الوراثية عند الإنسان عن طريق دراسة سجل النسب لبعض العائلات.
- **ماذا يقصد بـ(سجل النسب)؟**
- **سجل النسب: عبارة عن مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة، ويسمح للعلماء بتتبع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية فيها.**
- **الشكل يوضح الرموز المستخدمة في سجل النسب لثلاثة أجيال يحمل بعض أفرادها صفة موروثة.**



3- الاضطرابات الجينية:

- تسبب الاضطرابات الجينية في معظم الأحيان أمراضاً خطيرة ومميتة، منها ما هو **مرتبط بالجنس** ومنها ما هو متوارث **بغض النظر عن جنس الإنسان**.

الاضطرابات الجينية:

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس	أمراض وراثية مرتبطة بالجنس
هي أمراض وراثية يتحكم فيها أليلات محمولة على الكروموسومات الجسمية، وقد تكون متنحية أو سائدة أو ذات سيادة مشتركة.	هي أمراض وراثية يتحكم فيها أليلات محمولة على الكروموسومات الجنسية X و Y، وتسمى الجينات التي تتحكم بها اسم (جينات مرتبطة بالجنس).
مثال الأمراض الناتجة من الأليلات المتنحية: - مرض (فينيل كيتونوريا) على الكروموسوم 12. - مرض (البله المميت) على الكروموسوم 15. - مرض (التليف الحويصلي) على الكروموسوم 7.	**الأمراض المرتبطة بالكروموسوم (X):** - مرض (عمى الألوان) ناتج عن أليل متنحي. - مرض (الهيموفيليا) ناتج عن أليل متنحي. - مرض (وهن دوشين العضلي) عن أليل متنحي. - مرض (الكساح) ناتج عن أليل سائد.
مثال الأمراض الناتجة من الأليلات السائدة: - مرض (الدحدحة) مرض يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة (القزامة). - مرض (هانتنجتون) على الكروموسوم 4.	**الأمراض المرتبطة بالكروموسوم (Y):** - مثل (فرط إشعار صوان الأذن) وتسمى الجينات المسؤولة عن نقلها (جينات هولاندريك).
مثال الأمراض من الأليلات ذو السيادة المشتركة: - مرض (فقر الدم المنجلي) الكروموسوم 11.	

- أولاً: الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس:

- **انتبه:**
- الجين السليم يُعبر عنه بتركيب ظاهري سليم. أما الجين غير السليم (المعتل) فيُعبر عنه بتركيب ظاهري غير سليم أي يُظهر اضطراباً أو مرضاً وراثياً لدى الفرد.
- ويكون التركيب الظاهري تابعاً لتعبير أليل متنح أو سائد أو ذو سيادة مشتركة.

- (أ): أمراض ناتجة من أليلات متنحية:

- **لا تظهر** الأمراض الوراثية الناتجة من أليلات متنحية **إلا في حال وجود أليلين متنحيين متماثلين** أي أن يكون التركيب الجيني للفرد (**متشابه اللاقحة**) لهذه الأليلات: منها:-

1- مرض الفينيل كيتونوريا:

- ينتج هذا المرض من **أليل** غير سليم **متنح** محمول على الكروموسوم رقم (**12**).
- الأشخاص الذين يعانون هذا المرض **ينقصهم إنزيم (فينيل ألانين هيدروكسيليز)** الذي **يُكسر** الحمض الأميني (**الفنيل ألانين**) الموجود في الحليب وأطعمة أخرى.
- **إذا ورث الطفل هذا المرض فقد يتراكم (الفينيل ألانين) في أنسجته خلال السنوات الأولى من حياته ، ما يسبب له تخلفاً عقلياً شديداً.**
- **سمحت** الاختبارات الحديثة التي أجريت على الأجنة والأطفال حديثي الولادة باكتشاف هذا المرض باكراً **ومعالجة** المصابين به من خلال اتباعهم **نظاماً غذائياً** يحتوي على **أقل كمية ممكنة من الفينيل ألانين.**

2- مرض البله المميت:

- مرض وراثي **نادر** ينتج من **أليل متنح** محمول على الكروموسوم رقم (**15**) يؤدي إلى **نقص** نشاط **إنزيم** (**هيكسوساميديز**) الذي له دور في **تكسير** مادة (**الجانجليوسايد الدهنية**).
- **ويؤدي عدم تكسيرها إلى تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر بها.**
- **من أعراض هذا المرض فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي، وهو يؤدي في معظم الأحيان إلى الموت في السنوات الأولى من الطفولة.**

3- مرض التليف الحويصلي:

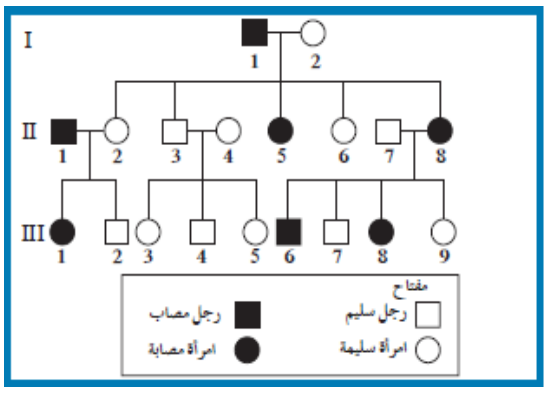
- مرض وراثي شائع وغالباً ما يكون مميتاً وينتج عن أليل **متنح** موجود على الكروموسوم رقم (**7**).
- **انتبه** : سوف يتم شرح هذا المرض (**التليف الحويصلي**) تابعاً لموضوع (**من الجين إلى البروتين**).

- (ب): أمراض ناتجة من أليلات سائدة:

- يكفي لظهور هذا المرض أو الخلل عند الفرد وجود أليل غير سليم سائد واحد فقط: منها:-

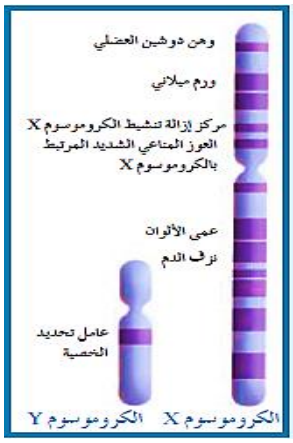
1- مرض الدحدحة:

- هو مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي أي (القزامة).



2- مرض هانتنجتون:

- مرض وراثي يتحكم فيه أليل **سائد** محمول على الكروموسوم رقم (**4**) يصيب الجهاز العصبي ويسبب فقدان التحكم العضلي ويؤدي إلى الوفاة.
- ولا تبدأ عوارضه بالظهور إلا في سن الثلاثين أو الأربعين، حيث يبدأ الجهاز العصبي بالتدهور تدريجياً.
- سجل نسب يُظهر أفراد مصابين بمرض هانتنجتون.



- **ثانياً: الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس**
- **هي أمراض وراثية يتحكم فيها أليلات محمولة على الكروموسومات الجنسية X و Y.**
- **يطلق على الجينات الواقعة على هذين الكروموسومين اسم الجينات المرتبطة بالجنس.**
- **معظم** تلك **الجينات** موجود على الكروموسوم (**X**).
- تم اكتشاف أكثر من (**100**) **خلل** وراثي لصفات مرتبطة بالجنس **معظمها** يقع **على الكروموسوم الجنسي (X) (علل):**
- وذلك لأنه **أكبر** بكثير **من** الكروموسوم الجنسي (**Y**) الذي يحتوي على عدد قليل من الجينات.

- **انتبه:**
- **يوجد أجزاء مشتركة بين الكروموسومين (X) و (Y).**
- أي أن الجينات المحمولة على الأجزاء المشتركة تتواجد على كل منهما **وتتوارث كأنها** جينات محمولة على كروموسومات **جسمية**.
- **ولكل** من الكروموسومين (X) و (Y) **أجزاء خاصة** بحيث تتوارث الجينات فيهما وفقا لوجودها على أي منهما، **ويحمل الكروموسوم (Y) الجين (SRY) (ما أهميته؟)**
- **مسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور.**

- **(أ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (X) الناتجة من أليلات متنحية:**

1- مرض عمى الألوان:

- **مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح، وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر.**
- وفي بعض الحالات لا يرى الشخص المصاب سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض، وذلك نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري.
- يعود مرض عمى الألوان إلى خلل يصيب جيناً واحداً فقط من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان ويحملها الكروموسوم الجنسي (X).
- **يسترعي الانتباه ظهور مرض عمى الألوان لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإناث (علل):**
- لأن الذكور تمتلك كروموسوم (X) واحد فقط، وكل الأليلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت متنحية.
- في حين أن لظهور المرض عند الإناث لا بد من وجود نسختين من الأليل المتنحي، أي أن يكون كل كروموسوم (X) حاملاً لهذا الأليل.
- وهذا يعني أن التركيب الظاهري لأليل الخلل الوراثي المتنحي المرتبط بالجنس يميل إلى أن يكون أكثر شيوعاً بين الذكور منه بين الإناث.
- **أضف إلى ذلك أن الذكور يورثون الكروموسوم (X) إلى بناتهم، لذلك قد لا تظهر تلك الصفة عندهن ولكنهن تحملن تلك الصفة وتورثنها إلى أبنائهن الذكور. كما في الشكل:-**

♀ \ ♂	X^d	Y
X^N	X^NX^d	X^NY
X^d	X^dX^d	X^dY

مفتاح
X^NX^d أنثى سليمة حاملة للخلل
X^dX^d أنثى مصابة بعمى الألوان
X^NY ذكر سليم
X^dY ذكر مصاب بعمى الألوان

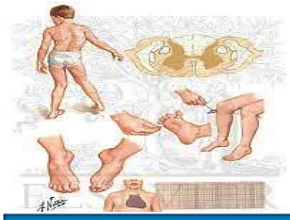
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **الذكر المصاب بعمى الألوان ينتقل إليه المرض من الأم.**
- لأن الذكر المصاب تركيبه الجيني (X^dY) وقد **استقبل** الكروموسوم (X^d) الذي يحمل الأليل من الأم.

- **الأنثى المصابة بعمى الألوان ينتقل إليها المرض من كلا الأبوين.**
- لأن الأنثى المصابة تركيبها الجيني ($X^d X^d$) وقد استقبلت الكروموسومين اللذين يحملان أليلي المرض أحدهما من الأب والآخر من الأم.

2- مرض نزف الدم أو الهيموفيليا:

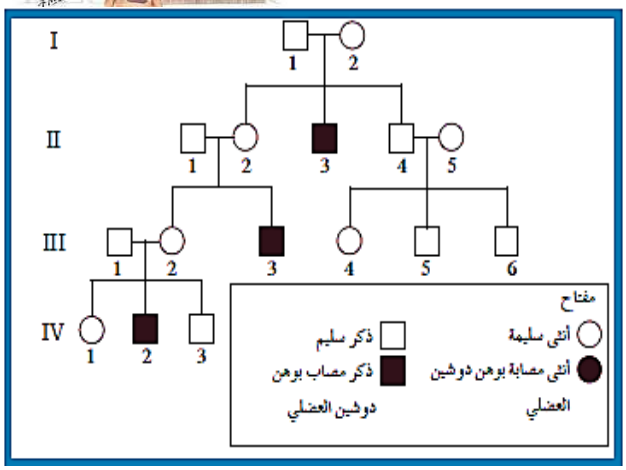
- **هو مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم، ما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح، وأحياناً إلى نزيف داخلي.**

- **انتبه:**
- **يساعد جينان** محمولان على الكروموسوم الجنسي (**X**) في **التحكم بتكوين المواد** البروتينية **المخثرة للدم**، ويسبب **وجود** أليل متنح غير سليم **لأحد** هذين الجينين خللاً في تكوين تلك المواد.
- **ويمكن علاج المصابين بهذا المرض عن طريق حقنهم ببروتينات تخثر الدم الطبيعية.**



3- مرض وهن دوشين العضلي:

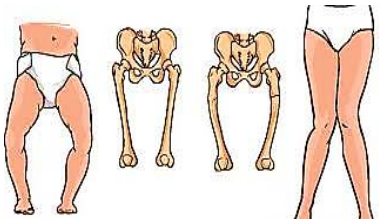
- **هو مرض وراثي مرتبط بالجنس ويتسبب به أليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي (X) ويتحكم في تكوين مادة (الديستروفين) وهي مادة بروتينية في العضلات.**



- **متى تبدأ عوارض المرض بالظهور؟**
- غالباً تبدأ أعراض المرض في الظهور في سن الرابعة أو الخامسة، مع بداية ضعف عضلات الحوض وعدم القدرة على المشي بشكل طبيعي أو القيام ببعض الحركات الرياضية كالقفز والجري.
- وتزداد هذه العوارض تدريجياً وبسرعة كبيرة لتؤثر في جميع عضلات الجسم.
- وقد تتطور الحالة إلى حد التوقف نهائياً عن المشي.
- ومثل باقي الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس تكون نسبة إصابة الذكور أكبر من إصابة الإناث كما يوضح سجل النسب المرفق.

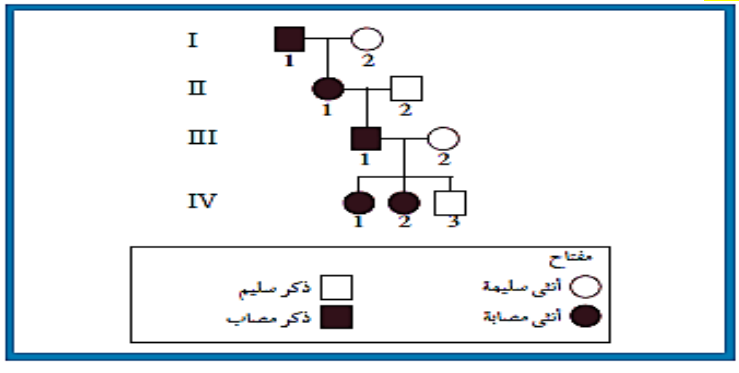
- (ب) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (X) الناتجة من أليلات سائدة:

- **الأمراض السائدة المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (X)**
- **نادرة الوجود ومنها: مرض الكساح المقاوم لفيتامين D:**



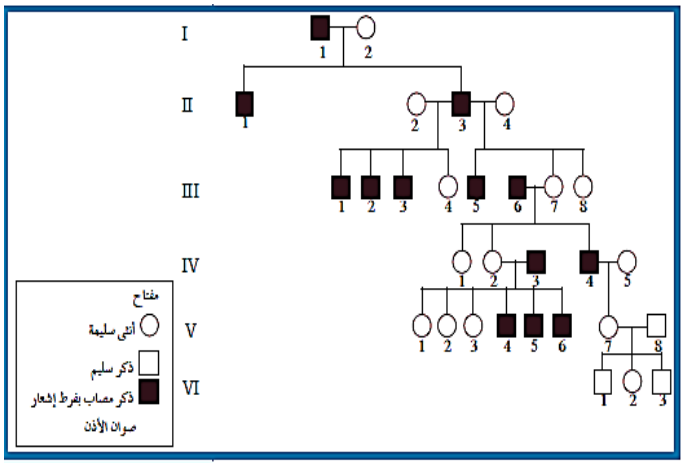
- يسبب هذا المرض تشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام.
- يختلف هذا المرض عن غيره من أمراض الكساح (**علل**)
- **لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة فيتامين D.**
- سجل النسب **يظهر** المرض **في كل جيل** من الأجيال الأربعة إذ **يكفي** وجود أليل المرض على كروموسوم (**X**) **واحد** لينتقل من جيل إلى آخر مع توارث الكروموسوم (**X**) من الأب أم الأم إلى الأبناء.

- **ما هو التركيب الجيني لكل فرد من أفراد العائلة؟**



- **يرمز الأليل (R) إلى ألّيل المرض السائد.**
- **يرمز الأليل (r) إلى الألّيل السليم المتنحي.**
- **(I1 : X^RY)، (I2 : X^rX^r).**
- **(II1 : X^RX^r)، (II2 : X^rY).**
- **(III1 : X^RY)، (III2 : X^rX^r).**
- **(IV1 : X^RX^r)، (IV2 : X^RX^r)، (IV3 : X^rY).**

- **(جـ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (Y):**
- **الجينات الموجودة على الكروموسوم الجنسي (Y) والتي تنتقل دائماً من الأب إلى الأبناء الذكور فقط تسمى (جينات هولاندريك).**
- مثل مرض (**فرط إشعار صوان الأذن**) وهو مرض نادر يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين.
- يُظهر سجل النسب **جميع** الأبناء **الذكور** هم المصابون ويورثونه لأبنائهم عبر توريثهم الكروموسوم الجنسي (**Y**) الحامل لجين المرض، **ولا يظهر** المرض عند الأبناء **الإناث**.



- أمامك سجل نسب لعائلة يعاني معظم أبنائها الذكور مرض (**فرط إشعار صوان الأذن**).
- **ما هو التركيب الظاهري والتركيب الجيني للأولاد نتيجة التزاوج بين:**
(I2 × I1) وكذلك بين (V8 × V7)؟
- **الحل:**
- **يرمز الأليل (h) إلى أليل المرض**

- **أولاً: التزاوج بين (I2 × I1):**
- **التركيب الجيني للآباء:** XX × XY^h
- **الجاميتات (الأمشاج):** X X × X Y^h

- **مربع بانت:**

	X	Y^h
X	XX	XY^h
X	XX	XY^h

- **تحليل النتائج:**
- **جميع الإناث سليمات (XX) وجميع الذكور مصابون بمرض فرط إشعار صوان الأذن (XY^h).**

- **ثانياً: التزاوج بين (V7 × V8):**
- **التركيب الجيني للآباء:** XX × XY
- **الجاميتات (الأمشاج):** X X × X Y

- **مربع بانت:**

	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

- **تحليل النتائج:**
- **جميع الإناث سليمات (XX) وجميع الذكور سليمين (XY).**

4- من الجين إلى البروتين:

- تذكر أن التعبير الجيني هو تعبير الجين عن نفسه من خلال إنتاج البروتينات التي يشفِّر لها وبأنّ أي تغيّر في الجين يؤدّي إلى تغيّر البروتين ما قد يسبب اضطرابًا وراثيًّا.

- **كيف تؤثر تتابعات القواعد النيتروجينية في الجينات على التركيب الظاهري، وما الصلة بين هذه القواعد في الجينات أو الأليلات المسؤولة عن الأمراض الوراثية والمرض نفسه في كل من: (مرض التليف الحويصلي) ومرض (فقر الدم المنجلي)؟**

- مرض التليف الحويصلي:

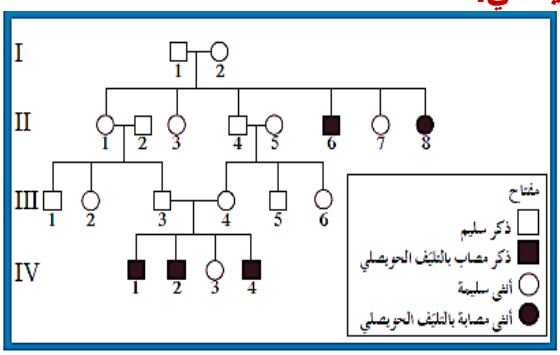
- هو مرض وراثي شائع وغالباً ما يكون مميتاً وينتج عن أليل متنح موجود على الكروموسوم رقم (7).
- يعاني المصابون به تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية كما يعانون مشاكل هضمية كثيرة.

- **كيف تحدث معظم حالات التليف الحويصلي؟**
- معظم حالات التليف الحويصلي نتيجة حدوث طفرة نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية في التليف الحويصلي ما يتسبب في تكوين بروتين (CFTR) غير سليم.
- يسمح هذا البروتين طبيعياً لأنيونات الكلور (Cl^-) بالمرور عبر الأغشية الخلوية.
- فقدان القواعد الثلاث يزيل (الفينيل ألانين) أحد الأحماض الأمينية في البروتين (CFTR) الذي ينثني بصورة غير صحيحة ويصبح غير فاعل فيشكل عائقاً أمام أنيونات الكلور.
- **بسبب عدم القدرة على نقل الأنيونات لا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح.**

- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **لا يظهر المرض في الأفراد متباينى اللاقحة (يحملون نسخة واحدة من الجين أو الأليل غير السليم).**
- لأن الأليل السليم هو (الأليل السائد) ووجود أليل واحد سليم يكفي لإنتاج ما يكفي من قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بأن تعمل بشكل سليم.

- **سؤال (إثرائي): لماذا من المهم أن يكون مخاط المصابين بالتليف الحويصلي أقل كثافة في رئتيهم؟**
- لأن تقليل كمّية المخاط يسهّل عملية التنفّس لدى الأشخاص المصابين بالتليّف الحوصلي.

- **يوضح سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها التليف الحويصلي:**



- **(أ) هل سبب المرض أليل سائد أم متنح؟ برر إجابتك.**
- سبب أليل المرض (متنح) لأن الزوجين (I1 و I2) سليمان وأنجبا ولدين (II6 و II8) مصابان بالمرض.

- **(ب) لماذا ارتفعت نسبة الإصابة بين أفراد الجيل الرابع؟**
- ارتفعت نسبة الإصابة لأنه زواج أقارب.

- **مرض فقر الدم المنجلي**:
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **يسمى مرض فقر الدم المنجلي بهذا الاسم.**
- بسبب الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء.

- **انتبه**:
- تميل كريات الدم ذات الشكل المنجلي إلى أن تنحل مكوناتها.
- كما أنها تلتصق بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم فيها ما يؤدي إلى تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة مثل الدماغ والقلب والطحال، وقد يؤدي هذا المرض إلى الموت في حالات كثيرة.

- **(علل): يعتبر مرض فقر الدم المنجلي اضطراباً ناتجاً عن أليلات ذات سيادة مشتركة.**
- لأنه عند وجود أليل سليم للهيموجلوبين مع آخر معتل يظهر على الفرد هذا المرض بشكل خفيف.

- **انتبه**:
- أما في حال وجود أليلين معتلين لدى الفرد يظهر المرض عنده وبشكل واضح وخطير.
- تحتوي كريات الدم الحمراء السليمة على الهيموجلوبين السليم وهو بدوره يحتوي على بروتينات والهيم الذي يرتبط الأكسجين.
- الأليل غير السليم ينتج من **استبدال** قاعدة واحدة في تتابع حمض **DNA** فيحل الحمض الأميني (**جلوتاميك**) محل الحمض الأميني (**فالين**) فيصبح هيموجلوبيناً غير سليم ويكون أقل ذوباناً عن الهيموجلوبين السليم.
- تشكل جزيئاته غير المؤكسجة سلسلة طويلة من الألياف التي تعطي الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء.

- **انتبه**:
- **يشيع مرض فقر الدم المنجلي في القارة الإفريقية وعند الأمريكيين من أصل إفريقي وينتشر أيضاً في بعض مناطق الخليج العربي والشرق الأوسط، وتصل نسبة حاملي صفة المرض (متباييني اللاقحة) إلى حوالي 20%.**
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **الإفريقيين متباييني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا.**
- **يعزو العلماء سبب ذلك إلى أن تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا، وهو يعيش عادة عالة على كريات الدم الحمراء السليمة.**

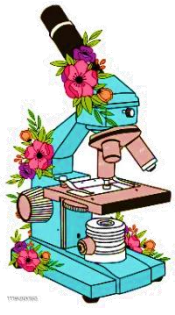
- **انتبه**:
- **تشكل الملاريا خطراً كبيراً على الصحة لذلك يصبح أليل فقر الدم المنجلي مفيداً للمصابين بهذا المرض.**

5- **مخاطر زواج الأقارب**:
- **قد يتزوج أحياناً فردان تربطهما صلة قرابة من دون أن يعرفا أنهما يحملان مرضاً وراثياً متنحياً.**
- **غالباً ما يؤدي إلى ولادة أطفال يعانون أمراضاً وراثية يصعب شفاؤها مثل مرض تكسر الدم الوراثي الذي يفرض على المصابين به نقل دم شهرياً وهي عملية مؤلمة بخاصة لدى الأطفال.**
- **ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تسببها الأليلات المتنحية كلما زادت نسبة زواج الأقارب من جيل إلى آخر.**
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **يفضل زواج الأباعد (لا تربطهم صلة قرابة) عن زواج الأقارب.**
- **لأن زواج الأباعد قد ينتج عنه أفراداً هجينة سليمة تحجب فيها الأليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الأليلات المتنحية، لذلك تتضاءل نسبة ظهور الأمراض بين الأجيال.**

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

* الفصل الثالث (الجينوم البشري)
الدرس (3-3)
الوراثة الجزيئية لدى الإنسان.



9

الطبعة الثانية

الدرس (3 – 3) : الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

مقدمة:

- في العام 1953 خطا **واطسون وكريك** الخطوة الأولى باتجاه علم الوراثة **علماً يهتم بدراسة جزيئات المادة الوراثية حين اكتشفا التركيب الحلزوني المزدوج لحمض DNA.**
- ولا يزال العلماء في سباق لاكتشاف المزيد عن المادة الوراثية.
- وما توصلوا إليه حتى الآن يُعد إنجازاً علمياً كبيراً، فقد اكتشفوا الكثير عن تركيب حمض DNA من خلال مشروع (**الجينوم البشري**) واستطاعوا قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وحتى تغييرها.

الجينوم البشري:

- **ماذا يقصد بـ(الجينوم)؟ وما هو مشروع الجينوم البشري؟**
- **الجينوم البشري: هو مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا، أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسيجين (DNA).**

مشروع الجينوم البشري:

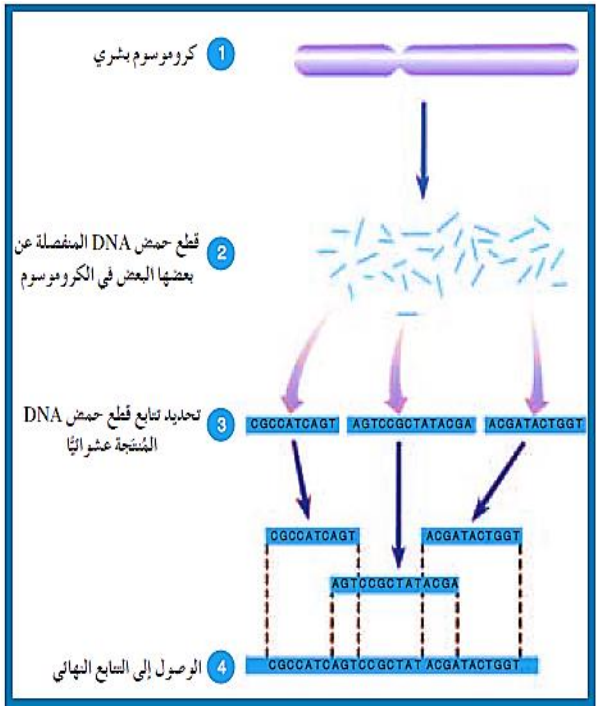
- هو محاولة لإعداد تتابع حمض DNA البشري كله والذي بدأ تطبيقه في أكتوبر 1990 من خلال تعاون بين وزارة الطاقة الأميريكية ووكالة المعاهد الوطنية الصحية.
- وتعاونت معظم الدول المتقدمة في المجال الطبي، وكان من المفترض أن يستمر المشروع 15 عاماً إلا أن انتهاءه أُعلن عام 2003 بفضل التقدم التكنولوجي السريع.
- **ما الأهداف الرئيسية لمشروع الجينوم البشري؟**
- **من أهداف المشروع الرئيسية:**

1- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري، وظهر أن عددها يتراوح ما بين 20 و 25 ألف جين تقريباً.
2- التعرف على تتابع 3 مليار زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض **DNA** البشري.
3- تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات.
4- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات.
5- دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع.

- **انتبه:**
- للمساعدة في تحقيق هذه الأهداف درس الباحثون التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى منها بكتيريا الإيشيريشيا كولاي وذبابة الفاكهة وفئران التجارب.
- **كيف فعل العلماء ذلك؟ (ما هي طرق دراسة الجينوم البشري؟)**

طرق دراسة الجينوم البشري:

(أ) التتابع السريع	(ب) البحث عن الجينات
التقدم في تقنية تحديد تتابعات حمض DNA والنتائج المترتبة عليها سمحت في نهاية القرن العشرين ولأول مرة بالتوصل إلى تحديد الجينوم البشري كاملاً، وبدأ العلماء بتحليل دقيق لتتابع حمض DNA وذلك باستخدام تقنية تُعرف بـ(تتابع إطلاق الزناد).	**أجرى العلماء أبحاثاً جعلتهم يتوصلون إلى معرفة الجينات وعددها من خلال مجلدات المعلومات للجينوم البشري (22 زوج كروموسوم جسمي وزوج كروموسوم جنسي) فاستخدموا تقنيات متعددة منها ما يُعرف بـ(تحديد إطار القراءة المفتوحة).**



- **ما هي خطوات تقنية (تتابع إطلاق الزناد)؟**

1- تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ثم نسخها.

2- تحديد تتابع القواعد لكل قطعة منها.

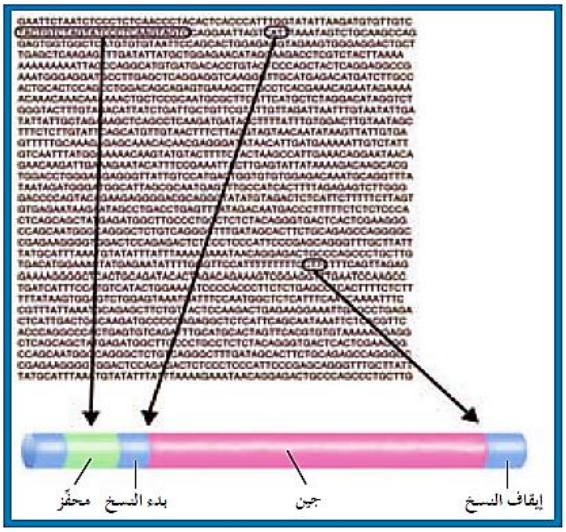
3- استخدام كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة.

4- ترتيب القطع للوصول إلى التتابع النهائي.

انتبه:

- في العام 1996 تم تحديد تتابع حمض DNA لبكتيريا **إيشيرشيا كولاي** فاتضح أنه يحتوي على **أكثر من (4 مليون زوج من القواعد.**
- كان العلماء **يعتقدون** أن **الجينوم البشري** سيكون **أكبر** من ذلك بآلاف المرات **وعند استكمال المشروع تمكن العلماء من إحصاء أقل من 30 ألف جين**، فكانت دهشتهم كبيرة لأنهم كانوا **يعتقدون** أن عدد الجينات هو 100 ألف جين.
- عدد جينات ذبابة الفاكهة (**الدروسوفيلا**) **14 ألف جين**.
- ويعمل العلماء حالياً على معرفة كيف أن جينات قليلة نسبياً تستطيع أن تكون كائناً معقد التركيب كالبشر.

- **كيف يتم البحث عن الجينات باستخدام تقنية (تحديد إطار القراءة المفتوحة)؟ وما أهميتها؟**
- **تقنية تحديد إطار القراءة المفتوحة:**
- هي عبارة عن سلسلة قواعد حمض **DNA** التي يمكن أن تشكل جزءًا من عمل تتابع **mRNA** المسؤول عن تشفير بروتين معين.



انتبه:

- من المعروف أن تتابعات القواعد في حمض DNA تحتوي على (الإكسونات) المسؤولة عن تشفير البروتين، وكذلك (الإنترونات) التي لا تُشفر لبروتين ويتم نسخها في شريط mRNA فيتم قطعها من خلال عملية تشذيب mRNA.
- لذلك يعمل الباحثون على:

1- إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود بين الإنترونات والإكسونات. (علل)

- وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

2- عند اكتمال العملية غالباً يتمكن الباحثون من تحديد محفز الجين ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

3- تحليل الكميات الضخمة من المعلومات في تتابع حمض DNA للبحث عن الجينات التي قد تزود العلماء بمعلومات عن بعض السمات الأساسية للحياة بالإضافة إلى أهميتها العلمية.

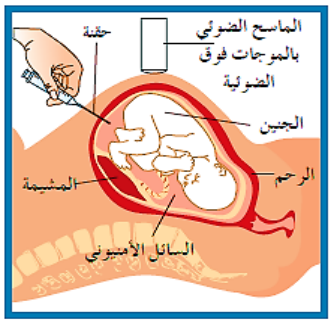
4- كما تسمح بفهم تركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها.

انتبه:

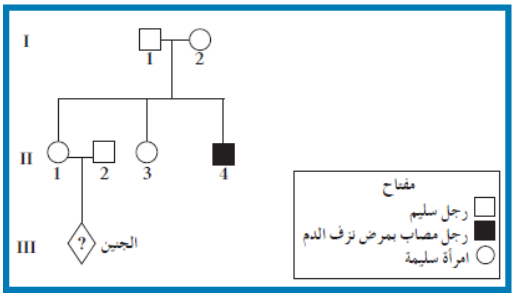
- **تُشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث للوصول إلى معلومات تُفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض.**

- **ما هي استخدامات مشروع الجينوم البشري؟**

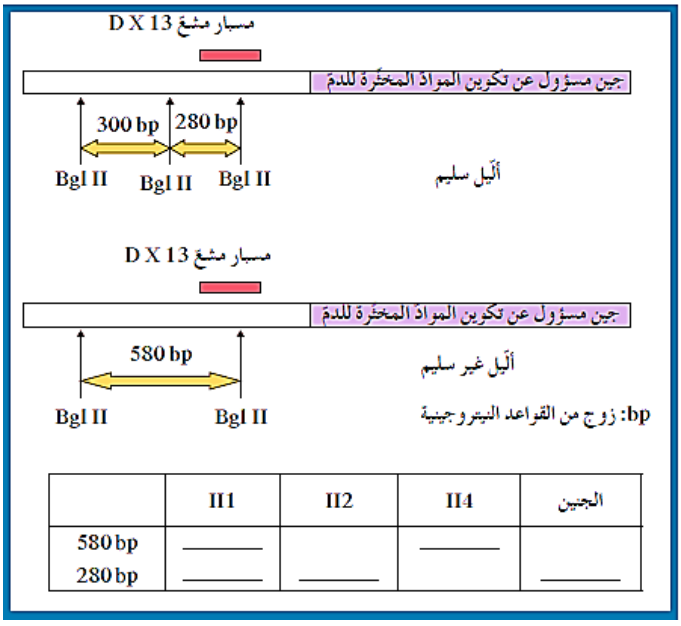
استخدامات مشروع الجينوم البشري:

(1) الفحص الجيني	(2) التشخيص قبل الولادة
بالنسبة للأشخاص المقبلين على الزواج يسمح الفحص الجيني بالتأكد من **احتمال** إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية. مثل:(**التليف الحويصلي**) **فالجين المسؤول عن مرض التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لحمض DNA تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم.**	إجراء عدة اختبارات للأجنة من خلال: **فحص السائل الأمنيوني** **أو فحص خلايا من الأنسجة المشيمية** **لإعداد النمط النووي ودراسته،** **أو لإجراء فحص DNA قبل الولادة** للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كـ(**متلازمة داون**). يُسمى مجموع تلك التقنيات (**التشخيص قبل الولادة**)
التقنيات الحديثة المستخدمة لمعرفة الاختلافات بين الجينات السليمة وغير السليمة: **1-** استخدام **مسبارات حمض DNA المشعة** لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض. 2- استخدام **تقنيات شاملة** لكشف التغيرات في المواقع المقطوعة **بإنزيم القطع** والاختلافات في أطوال الجينات السليمة وغير السليمة.	التشخيص قبل الولادة يسمح باكتشاف الأمراض مبكراً ما يساعد أحياناً على إيجاد العلاج السريع لها مثل حالة: (**الفينيل كيتونوريا**). 

- أمامك سجل نسب لعائلة يعاني فرد منها من مرض نزف الدم (الهيموفيليا) المرتبط بالكروموسوم الجنسي (X) وناتج من أليل متنح وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين (II1 و II2) بسبب إصابته بالمرض.



- ويوضح الشكل التالي الأليلين السليم وغير السليم للجين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لإنزيم القطع (Bg1 II) وأماكن التصاق المسبار المشع (DX13).



	II1	II2	II4	الجنين
580 bp				
280 bp				

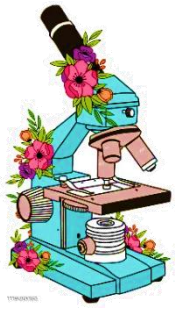
- كما يوضح نتائج الفصل الكهربائي للهلام.
- **حاول استنتاج هل كان الجنين مصاباً أم لا؟**

- **تحليل الجدول لمعرفة الإجابة:**
- **الأليل السليم يتكون من قطعتين هما**
- **(300bp) و (280bp) بينما غير السليم يتكون من قطعة واحدة (580bp).**
- **ويُظهر الفصل الكهربائي للأم (II1) أن الأليل يتكون من قطعتين وبالتالي يكون لديها أليل سليم على X وآخر معتل متنح على X الآخر.**
- **وأخيها (II4) لديه قطعة (580bp) مصاب.**
- **بينما الجنين (III?) لديه قطعة (280bp) مثل الأب (II2) فهو سليم إذاً وغير مصاب بالمرض.**

السهل في تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

السهل الميسر في تلخيص في مادة الأحياء

- مراجعة الاختبار القصير الأول
- مراجعة الاختبار القصير الثاني
- مراجعة ما بقي من المنهج



10

مراجعات هامة

مراجعة الاختبار القصير الأول

مادة الأحياء

الصف الثاني عشر

الفصل الدراسي الثاني

2024 / 2023 م

➢ أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:

م	العبارة	المصطلح
1	جزيء كبير يشبه السلم الحلزوني يحمل المادة الوراثية في الخلية، وهو المكون الاساسي للجينات والكروموسومات، ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا.	حمض DNA
2	سلالة من بكتيريا استربتوكوكس نومونيا تسبب الالتهاب الرئوي عند الفئران.	السلالة S
3	فيروسات استخدمها العالمان مارثا تشيس والفريد هيرشي لتحديد ما إذا كانت المادة الوراثية هي البروتين ام الحمض النووي الرايبوزي منقوص الاكسجين	البكتريوفاج – لاقم البكتيريا
4	فيروس يتكون من حمض DNA والبروتين يغزو خلايا البكتريا ويدمرها.	البكتريوفاج – لاقم البكتيريا

➢ ما الدور الذي قام به العالم فريدريك ميشر ؟

اكتشف حمضاً نووياً في أنوية الخلايا الصديدية وأصبح هذا الاكتشاف معروفا باسم (الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين)

➢ من هو العالم الذي اتخذ الخطوات الأولى نحو تحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من حمض DNA أم من بروتين ؟ وماذا استخدم في تجربته ؟

العالم: فريدريك جريفث

استخدم في تجربته: بكتيريا استربتوكوكس نومونيا التي تسبب الالتهاب الرئوي

➢ قارن بين كل من السلالة (S) و السلالة (R) في بكتريا ستربتوكوكس نومونيا ؟

وجه المقارنة	السلالة (S)	سلالة (R)
الملمس	ملساء	خشنة
الالتهاب الرئوي	تسبب الالتهاب الرئوي	لا تسبب الالتهاب الرئوي
الغطاء مخاطي	لها غطاء مخاطي	ليس لها غطاء مخاطي

➢ (علل) وضح جريفث أن مادة التحول هي مادة وراثية ؟

لأنها ظهرت صفات جديدة في النسل أي بكتريا ذات غطاء مخاطي

➢ (علل) افترض علماء اخرون في تجربة جريفث أن حمض DNA هو المادة الوراثية وليس البروتينات ؟

لأن العديد من البروتينات تتضرر من الحرارة فافترضوا ان حمض DNA هو المادة الوراثية وليس البروتينات.

➢ (علل) اصابة الفأر المحقون بخليط من السلالة (S) الميتة والسلالة (R) الحية من بكتريا استربتوكوكس نومونيا بالالتهاب الرئوي وموته ؟

لأن DNA المادة الوراثية انتقلت من السلالة (S) الميتة الي السلالة (R) الحية وحولتها الي السلالة (S) المسببة للالتهاب الرئوي

➢ **مم يتكون البكتريوفاج ؟**

يتكون من مكونين هما 1- من حمض DNA 2- البروتين

➢ **ما أهمية المادة المحقونة للفاج في الخلية البكتيرية عند التصاقها بها ؟**

- تضبط عملية الاستقلاب الخلوي (الأيض)
- تضبط صفات البكتيريا كما تفعل الجينات

➢ **ماذا تتوقع إذا كان البكتريوفاج قد حقن البروتين في الخلية البكتيرية ؟ وإذا حقن حمض DNA ؟**

- إذا حقن البكتيريوفاج البروتين ستحتوي الخلية البكتيرية على الكبريت 35 المشع،
- وإذا حقن البكتيريوفاج حمض DNA ستحتوي الخلية البكتيرية على الفوسفور 32 المشع.

➢ **كيف وضح العالمان تشيس وهيرشي أن حمض DNA هو المادة الوراثية ؟**

- اكتشفوا آن حمض DNA المشع هو الذي دخل البكتريا وليس البروتين المشع
- وبالتالي أوضحوا أن حمض DNA هو المادة الوراثية

➢ **عدد خطوات تجربة هيرشي وتشيس لتحديد المادة الوراثية ؟**

1. أعد خليطاً للفاج فيه DNA المشع وخلايا بكتيرية، وخليطاً آخر فيه بروتين مشع وخلايا بكتيرية أخرى
2. التصقت الفاجات بالبكتريا وحقنتها بمادتها الوراثية.
3. انتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج
4. ملاحظة أن حمض DNA المشع هو الذي دخل إلى خلايا البكتيريا
5. استنتج العلماء أن المادة الوراثية هي حمض DNA وليس البروتين

➢ **" حقن جريفث الفئران بالبكتيريا في أربع تجارب منفصلة، ولاحظ تأثير ذلك " في ضوء العبارة السابقة اكتب تجارب جريفث الأربعة ونتيجة كل منها على حده؛ والاستنتاج النهائي للتجربة.**

التجربة	خطوات التجربة	النتيجة
الأولى	حقن الفأر بمستعمرات S الملساء (بكتيريا مسببة للمرض)	موت الفأر بسبب الالتهاب الرئوي
الثانية	حقن الفأر بمستعمرات R الخشنة (بكتيريا غير ضارة)	الفأر يعيش
الثالثة	حقن الفأر بمستعمرات S الملساء قتلت بالحرارة.	الفأر يعيش
	حقن الفأر بخليط من بكتيريا S الملساء المقتولة بالحرارة مع بكتيريا R الخشنة الحية	موت الفأر بسبب الالتهاب الرئوي
الاستنتاج النهائي: أن مادة التحول هي مادة وراثية.		

➢ **ما الدور الذي قام به البيولوجي الأمريكي أوزوالد أفري وزملاؤه في تجربة جريفث ؟**

اكتشفوا أن مادة حمض DNA من سلالة البكتيريا (S) ضرورية لتحويل السلالة (R) إلى السلالة (S).
وأكدت النتائج أن حمض DNAهو الجزيء الذي يبني الموروثة

تركيب وتضاعف الحمض النووي DNA

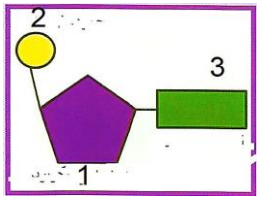
➢ **أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:**

م	العبارة	المصطلح
1	المكون الأساسي للأحماض النووية DNA و RNA.	النيوكليوتيد
2	جزيء مكون من شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما البعض وهو يشبه السلم الحلزوني.	اللولب المزدوج
3	قانون ينص على أن كمية الأدينين تتساوى دائما مع كمية الثايمين وكمية الجوانين تتساوى دائما مع كمية السيتوسين.	قانون شارجاف
4	عملية تخضع لها مادة حمض DNA قبل انقسام الخلية لضمان حصول كل خلية ناتجة على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA.	تضاعف حمض DNA
5	إنزيم يقوم بفصل شريطي حمض DNA أثناء عملية التضاعف	انزيم الهيليكيز
6	إنزيم يقوم بإضافة القواعد النيتروجينية الحرة للقواعد النيتروجينية المكشوفة لشريطي حمض DNA أثناء عملية التضاعف كما يقوم بدور التدقيق اللغوي.	انزيم بلمرة حمض DNA
7	النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج.	شوكة التضاعف

➢ **لماذا استخدم العلماء أداة أخرى غير المجهر لدراسة حمض DNA؟ وماهي تلك الأداة؟**

- لأن التراكيب التفصيلية لحمض DNA صغيرة للغاية بحيث لا يمكن رؤيتها باستخدام المجهر
- استخدم العلماء أشعة X لتحديد واكتشاف تركيب حمض DNA و لتصميم نموذج حمض DNA

➢ **مم يتكون النيوكليوتيد ؟**



1- سكر خماسي الكربون (منقوص الأكسجين DNA أو الرايبوز في حمض RNA).
2- مجموعة فوسفات.
3- قاعدة نيتروجينية.

➢ **قارن بين كل مما يلي حسب الجدول التالي:**

وجه المقارنة	DNA	RNA
نوع السكر	سكر خماسي الكربون منقوص الأكسجين	سكر خماسي الكربون الرايبوزي
الشكل	شريط مزدوج	شريط مفرد
القواعد النيتروجينية	T,C,G,A	U,C.G,T
القاعدة المميزة	ثايمين (T)	يوراسيل (U)

وجه المقارنة	البيريميدينات	البيورينات
الحلقات	جزئيات حلقية مفردة	جزيئات حلقية مزدوجة
القواعد النيتروجينية	T,C	A,G

وجه المقارنة	السكر الخماسي وكل من مجموعة الفوسفات والقاعدة النيتروجينية	القواعد النيتروجينية بعضها وبعض
نوع الرابطة الكيميائية	رابطة تساهمية قوية	رابطة هيدروجينية ضعيفة

وجه المقارنة	الجوانين والسيتوسين	الادنين والثايمين
عدد الروابط الهيدروجينية	ثلاثية	ثنائية

➢ **ما المقصود بقانون شار جاف ؟ وما أهميته؟**

- " كمية الأدنين تتساوي دائما مع كمية الثايمين وهذين النوعين من القواعد النيتروجينية مرتبطان دائماً، وكمية الجوانين تتساوي دائماً مع كمية السيتوسين وهما مرتبطان دائماً".
- أهمية قانون شار جاف: يستخدم لتحديد تركيب جزيء حمض DNA

➢ **في أي جزء من الخلية يوجد الحمض النووي DNA ؟**

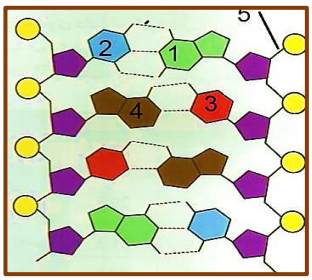
في الكروموسومات الموجودة داخل النواة لدى حقيقيات النواة أو في السيتوبلازم لدى أوليات النواة .

➢ **وضح الدور الذي قام به كل من:**

- العالمان موريس ولكنز , روزا لند فرانكلين ؟

التقطوا صورة سينية لجزيء حمض DNA وأوضحت الصورة ثخانة الجزيء والتفافه بشكل لولبي

- العالمان جيمس واطسون وفرانسيس كريك ؟
  - جزئ حمض DNA ثخين لدرجة أنه لا يمكن أن يكون شريطاً مفرداً.
  - ثم صمموا نموذجاً يسمي اللولب المزدوج.



➢ **أكمل العبارات التالية بما يناسبها علمياً:**

- تتكون كل درجة من درجات السلم الحلزوني من زوج قواعد حمض DNA من قاعدة ...بيورينية... مع قاعدة .... بيريميدينية ....

➢ **كيف يؤدي شريط حمض DNA دور القالب أو النموذج ليضاعف نفسه؟**

يحمل كل شريط من شريطي اللولب المزدوج كافة المعلومات التي يحتاج إليها لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة.

➢ **أذكر السبب العلمي لكل من العبارات التالية (علل):**

1- تعتبر القواعد المزدوجة في حمض DNA متكاملة؟

لأنها تترابط بعضها مع بعض بصورة فريدة أي أن كل قاعدة ثايمين (T) ترتبط مع قاعدة أدينين (A) وكل قاعدة جوانين (G) ترتبط مع قاعدة سيتوسين (C) ، طبقا لقانون شار جاف .

2- قبل انقسام الخلية تخضع حمض DNA لعملية التضاعف .

لضمان أن كل خلية ناتجة سوف تحتوي على نسخة كاملة ومتطابقة من جزئيات حمض DNA.

3- يمنع تقارب والتفاف شريطي حمض DNA بعد فصلهما اثناء عملية التضاعف.

لأنه عندما ينفصل الشريطان، ترتبط إنزيمات أخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين، وتمنع تقاربهما وإعادة التفافها.

4- إنزيم بلمرة حمض DNA له دور في التدقيق اللغوي .

لأنه أثناء عملية التضاعف قد تقع بعض الأخطاء حيث آن نيوكليوتيداً خاطئاً قد يضاف إلى الشريط الجديد فيزيل هذا الإنزيم خلال عملية التدقيق اللغوي التي يقوم بها النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح

5- يحتاج تضاعف جزئ ال DNA لذبابة الفاكهة إلى ثلاث دقائق فقط .

لوجود أكثر من 6000 شوكة تضاعف في الوقت نفسه

6- توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها تضاعف نصف المحافظ (المحافظ الجزئي) .

لان كل جزئ DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد أصلي.

➢ **ما أهمية كلا مما يلي :-**

- **تضاعف حمض DNA ؟**

تضمن هذه العملية أن كل خلية ناتجة سوف تحتوي على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA

- **أنزيم الهيليكيز ؟**

يفصل اللولب المزدوج عند نقطة معينة (شوكة التضاعف) بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة أثناء عملية تضاعف حمض DNA

- **إنزيمات بلمرة حمض DNA ؟**

1- تتحرك على طول كل من شريطي حمض DNA مضيفة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد ثم يتشكل لولبان مزدوجان جديدان

2- لها دور في التدقيق اللغوي بإزالة النيوكليوتيدات الخاطئة واستبدالها بالنيوكليوتيدات الصحيحة.

- **التضاعف نصف المحافظ (المحافظ الجزئي).**

الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام الخلوي.

➢ **قارن بين كل من الخلايا أولية النواة والخلايا حقيقية النواة حسب الجدول التالي:-**

وجه المقارنة	خلايا أولية النواة (البكتيريا)	خلايا حقيقية النواة
شكل حمض DNA	دائري	خيطي
عدد شوكات التضاعف	شوكتي تضاعف	عدة أشواك تضاعف
آلية التضاعف	تبدأن (شوكتي التضاعف) في مكان معين وتتحركان في اتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الأخر من حمض DNA الدائري	تبدأ (عدة اشواك تضاعف) في الوسط وتتحرك في اتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول جزئ DNA

من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

➢ أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:

م	العبارة	المصطلح
1	عملية يتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن إلى التركيب الظاهري	عملية تصنيع البروتين
2	مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية	الجينات
3	عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط mRNA	النسخ
4	عملية يتم عن طريقها تحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى البروتينات	الترجمة
5	المرحلة الإضافية التي يمر بها mRNA في الخلايا حقيقية النواة قبل أن يخرج من النواة لتبدآ عملية الترجمة وهو يحتوي على الانترونات والاكسونات	pre- mRNA الأولي
6	أجزاء mRNA التي لا تترجم (لا تشفر) إلى بروتينات.	الإنترونات
7	أجزاء mRNA التي تترجم (تشفر) إلى بروتينات.	الإكسونات

➢ ماذا يقصد بعملية تشذيب حمض RNA ؟

إزالة الأجزاء التي لا تشفر (الانترونات) وربط الإكسونات بعضها ببعض قبل أن يغادر mRNA النواة.

➢ أكمل العبارات التالية بما يناسبها علمياً :-

- يوجد ثلاث أنواع من حمض RNAهي:

. mRNA (الرسول).. و.. tRNA (الناقل).. و..rRNA (الرايبوسومي).

- تصنع البروتينات على مرحلتين المرحلة الأولى تسمى .. النسخ ... والمرحلة الثانية تسمى .. الترجمة ...

➢ ما هي أهمية كل من:

- mRNA الرسول :

يقوم بنقل المعلومات الوراثية من حمض DNA الموجود داخل النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين

- إنزيم بلمرة حمض RNA :

هو إنزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج شريط حمض mRNA إثناء عملية النسخ .

➢ أذكر السبب العلمي لكل من العبارات التالية (علل):

- تشبه عملية النسخ عملية التضاعف.

لأنه تستعمل القواعد في أحد شريطي حمض DNA كقالب لصنع جزئ جديد من حمض RNA .

- تعتبر عملية التشذيب لحمض RNA خطوة مهمة في عملية تصنيع البروتين في الخلايا حقيقية النواة.

لأنه يتم فيه إزالة الأجزاء التي لا تترجم إلى بروتينات (الانترونات) وربط الأجزاء التي تترجم إلى بروتينات (الإكسونات)

➢ ماذا يحدث بعد اكتمال عملية النسخ لكل من:

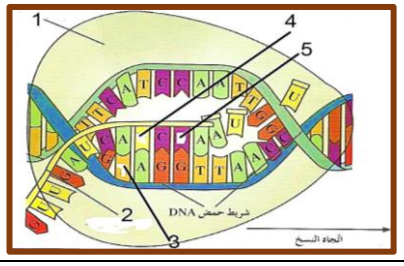
- انزيم بلمرة RNA:

ينفصل الانزيم عن شريط حمض DNA، ويطلق جزئ mRNA الي السيتوبلازم.

- شريطا حمض DNA:

شريطا حمض DNA يرتبطان مجدداً ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي.

➢ ادرس الشكل التالي والذي يمثل عملية نسخ حمض RNA : والمطلوب:



- الرقم (1) يشير إلى...إنزيم بلمرة RNA..
- الرقم (2) يشير إلى..mRNA..
- الرقم (3) يشير إلى...T...
- الرقم (4) يشير إلى...U.....
- الرقم (5) يشير إلى...C...

➢ **أكتب الاسم (المصطلح العلمى) لكل من العبارات التالية:**

م	العبارة	المصطلح
1	مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات على mRNA تحدد حمضاً أمينياً معيناً.	الكودون
2	لغة تدخل في تركيب حمض mRNA وهي لغة ذات أربعة حروف تمثل أربعة قواعد مختلفة هي U,C,G,A	الشفرة الوراثية
3	كودون واحد على mRNA يحدد البدء من خلال استدعاء الحمض الاميني الميثيونين لبدء تصنيع البروتين	AUG
4	ثلاث كودونات على mRNA لا تترجم لأي حمض أميني وتدل على التوقف.	UAA , UAG, UGA

➢ **اختار الاجابة الصحيحة :-**

1- إذا كان البروتين في الهيموجلوبين يتكون من 7 أحماض أمينية، فإن mRNA الرسول الخاص به يحتوي على عدد من القواعد يساوي:

☐ 7 قواعد	☐ 14 قاعدة	☐ 21 قاعدة	☑ 24 قاعدة

2- في علمية بناء البروتين إذا كان تتابع القواعد النيتروجينية في جزء من شريط حمض DNA هو TACCG فإن تتابع القواعد النيتروجينية في شريط mRNA الذي ينتجه هو:

☐ ATGGC	☑ AUGGC	☐ TACCG	☐ UACCG

3- واحدة من الثلاثيات التالية لا تحدد انتهاء عملية بناء البروتين على الحمض النووي mRNA:

☐ UAG	☑ AUG	☐ UGA	☐ UAA

4- يتم بناء جزيء mRNA من:

☑ سلسلة واحدة لجزيء حمض DNA	☐ سلسلتي حمض DNA
☐ الأحماض الأمينية	☐ t-RNA

5- لكل حمض أميني شفرة خاصة به في حمض DNA تتكون من تتابع لقواعد نيتروجينية عددها:

☐ واحدة	☐ اثنتان	☑ ثلاث	☐ أربع

6- الحمض النووي الرايبوزي الذي يحمل تعليمات DNA من النواة للرايبوسوم:

☐ tRNA	☑ mRNA	☐ rRNA	☐ جميع ما سبق

7- الطرف من tRNA الذى يتكامل مع الشفرة الثلاثية في mRNA هو:

☐ قاعدة نيتروجينية	☐ بروتين	☐ كودون	☑ شفرة مكملة

8- تبدأ عملية بناء البروتين بالشفرة ..... على الحمض النووي mRNA :

☐ UAG	☑ AUG	☐ UGA	☐ UAA

➢ **علل لما يلي تعليلاً علمياً سليماً (أذكر السبب العلمي) :-**

- **الشفرة الوراثية عبارة عن لغة من أربعة حروف فقط .**

لأن كل القواعد النيتروجينية في mRNA هي أربعة قواعد A,U,C,G

- **عدد الكودونات 64 كودون بينما عدد الاحماض الامينية 20 فقط .**

لأن هناك أحماض أمينية تحدد بأكثر من كودون مثل حمض الليوسين والأرجنين لكل منهما 6 كودونات وهناك كودونات لا تشفر لأي حمض أميني وتدل على التوقف.

- **البروتين المكون من 5 أحماض أمينية يحتاج 18 قاعدة نيتروجينية حتى يتكون.**

لأن كل حمض أميني يحتاج إلى 3 قواعد (3 x 5 = 15) بالإضافة الى 3 قواعد شفرة توقف.

- **تعتبر الثلاثة كودونات UGA , UAG , UAA شفرات توقف .**

لأنها لا تترجم لأي حمض أميني وتدل على التوقف ما يؤدي إلى انتهاء عملية تصنيع البروتين.

- **نحتاج لبناء بروتين مكون من 35 كودون تحمل أحماض أمينية، mRNA يحمل 36 كودون.**

لأن كل كودون يشفر لحمض أميني واحد بالإضافة إلى كودون التوقف الذي لا يشفر لأي حمض أميني ولكنه يلزم لانتهاء عملية الترجمة وبناء البروتين.

- **بالرغم من عدد الأحماض الأمينية التي تدخل في تركيب البروتينات محدود إلا أن عدد المركبات البروتينية كبير جدا.**

بسبب اختلاف عدد ونوع وترتيب الأحماض الأمينية من بروتين لآخر.

➢ **ماذا تتوقع أن يحدث في الحالات التالية :-**

- **إذا لم توجد الشفرة AUG على الحمض mRNA عند بناء المركبات البروتينية ؟**

لا تتم عملية بناء البروتين

- **ظهور إحدى الثلاثيات التالية : UAG، UAA ، UGA على mRNA عند بناء البروتين .**

تدل على توقف بناء البروتين

➢ **كم شفره وراثية حصلنا عليها من الأحماض الأمينية المكتشفة حتى الآن ؟**

61 شفرة تدل على 20 حمض اميني + 3 شفرات توقف (UAG,UGA,UAA) حيث لا يرتبط بأيٍ منها أحماض أمينية .

➢ **أذكر دوراً واحداً تقوم به الشفرة الوراثية ؟**

تقوم كل مجموعة من الثلاثيات بحمل وتثبيت حمض أميني معين أثناء عملية صنع البروتين

➢ **ما هي وحدة بناء المركبات البروتينية ؟**

الأحماض الامينية

الترجمة

➢ أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:

م	العبارة	المصطلح
1	فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد وهي عملية تحدث في الرايبوسومات.	الترجمة
2	مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات يحملها tRNA في خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحملهmRNA وفي طرفه الثاني الحمض الأميني المشفر له.	مقابل الكودون
3	كودون ليس له مقابل كودون ولا يترجم لأي حمض أميني.	كودون التوقف
4	عملية يتم فيها تجميع الأحماض الامينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة.	تصنيع البروتين
5	ارتباط mRNA مع الوحدتين الرايبوسومتين الكبرى والصغرى و أول tRNA.	الرايبوسوم المفعل
6	مقابل الكودون لأول حمض أميني في عملية تصنيع البروتين.	UAC
7	مواقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم.	الرايبوسومات
8	إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها، وهي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف.	البروتينات

➢ أذكر السبب العلمي (علل) :

- خلال عملية الترجمة تستخدم الخلية المعلومات في mRNA .
  لتصنيع سلسلة عديد الببتيد.
- يحتوي الرايبوسوم على موقعين للارتباط متجاورين هما P , A .
  يؤديان دورا في عملية الترجمة، لأنه يرتبط بكل منهما tRNA يحمل حمضاً أمينياً خاصاً به وتشكل هذه الأحماض سلسلة عديد الببتيد.

➢ أكمل العبارات التالية بما يناسبها علمياً:

- تمر الترجمة بثلاث مراحل هي .... مرحلة البدء... ,... مرحلة الاستطالة... , ... مرحلة الانتهاء ...
- جزيء tRNA الأول في عملية الترجمة يحمل مقابل الكودون... UAC ... من جهة والحمض الاميني ..... الميثونين ..... من الجهة الثانية .
- يتمركز كودون البدء عند موقع الارتباط .....P..... بينما كودون التوقف عند الموقع .....A.....

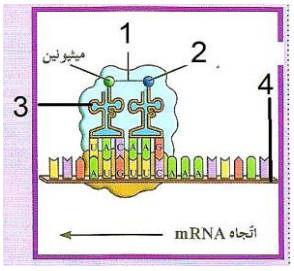
➢ متى تحدث مرحلة الاستطالة؟

بعد ربط الحمضين الامنيين الأول والثاني، ينفصل جزئ tRNA الموجود في P تاركا وراءه الحمض الاميني، ثم يندفع جزيء tRNA الموجود في الموقع A ليحل مكان الموقع P الشاغر .

➢ متى تنتهي عملية الترجمة؟

تنتهي حين يصل كودون التوقف إلى الموقع A وهو كودون ليس له مقابل كودون ولا يترجم لأي حمض أميني ما يؤدي إلى انتهاء عملية تصنيع البروتين .

ادرس الشكل التالي الذى يمثل تصنيع البروتين:



- الرقم (1) يشير إلى. رابطة ببتيدية..
- الرقم (2) يشير إلى... حمض أميني ثاني ...
- الرقم (3) يشير إلى..tRNA ....
- الرقم (4) يشير إلى...mRNA.

(مع أطيب أمنياتنا لكم بالتوفيق والنجاح).
(أ/ ياسر إبراهيم علي).

مراجعة الاختبار القصير الثاني

مادة الأحياء

الصف الثاني عشر

الفصل الدراسي الثاني

2024 / 2023 م

➢ أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:

م	العبارة	المصطلح
1	يحتوي المحفز على تتابعات محددة تؤدي دوراً عند إطلاق عملية النسخ.	صندوق TATA
2	تتابعات محددة على جانب واحد من شريط DNA تقع قبل المحفز (البادئ).	المواقع التنظيمية
3	بروتين يرتبط بحمض DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم.	الكابح
4	جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA الذي يقوم بنسخ الـDNA إلى mRNA.	محفز
5	يبدأ عمل الجين عند تنشيطه ويؤدي إلى تصنيع الخلية للبروتين الذي يتحكم هذا الجين بإنتاجه.	التعبير الجيني

➢ علل لما يلي تعليلاً علمياً سليماً (أذكر السبب العلمي) :-

تتصل أصابع أقدام البط بأغشية أما أصابع الدجاج فلا.

يعود ذلك إلى وجود بروتينات تسمى بروتينات تخليق العظام (BMP) تحول دون نمو أغشية بين أصابع الدجاج.

- تحتوي جميع خلاياك على الجينات نفسها لكنها لا تنتج كلها البروتينات نفسها.

لأن الجينات في كل خلية من خلايا الكائنات الحية لديها آليات تنظيمية تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه.

- تختلف طريقة ضبط التعبير الجيني بين أوليات النواة وحقيقيات النواة.

- في أوليات النواة بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأي تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية.
- أما في حقيقيات النواة عديدة الخلايا فغالباً ما يتضمن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة.

- تمتلئ الخلايا ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة.

لتساعد في تنظيم وضبط عمل الجين.

➢ ماذا تتوقع أن يحدث:

- إذا تم إدخال جين طافر يسد مستقبلات الخلية لبروتين تخليق العظام (BMP) في القدم اليسرى لجنين الدجاجة.

سوف تصبح أصابع الدجاج مرتبطة بأغشية كأصابع البط.

➢ كيف تحدد الخلية أي الجينات سوف ينشط ويتم نسخه وأيها يبقى ساكنا لا يتم نسخه؟

بسبب وجود تتابعات معينة تعمل كمحفزات لمواقع ارتباط إنزيمات بلمرة RNA وتعمل تتابعات أخرى كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها.

➢ عند دراسة ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة ماذا تتوقع أن يحدث في الحالات التالية:

- عندما تدخل بكتيريا E.coli إلى محيط غني باللاكتوز؟

- يرتبط هذا السكر بالكابح مغيراً شكله، فيصبح غير نشط ولا يعود قادراً على الارتباط بحمض DNA.
- وهكذا يرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز ويتحرك على طول حمض DNA ناسخاً الجين الذي يشفر للإنزيمات الهضمية ثم يترجم حمض mRNA بعدئذ وتصنع الإنزيمات الهضمية.

- بعد هضم كمية اللاكتوز؟

ينشط الكابح من جديد ويصبح حراً للارتباط بحمض DNA ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بصنع الإنزيمات الهضمية من جديد.

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

➢ أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:

م	العبارة	المصطلح
1	بعض الجينات فقط في كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعلياً أي تنشط ويحدث لها نسخ أما باقي الجينات فمتوقفة عن العمل بشكل دائم.	التعبير الجيني الانتقائي
2	بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA.	عوامل النسخ
3	بروتينات ترتبط بواسطة بروتين ارتباط TATA بعيداً عن موقع انطلاق عملية النسخ.	عوامل قاعدية
4	مركب يتكون من ارتباط العوامل القاعدية بصندوق TATA يكون قادراً على التقاط إنزيم بلمرة RNA.	مركب عامل نسخ كامل
5	مجموعة ثانية من عوامل النسخ تستطيع أن تربط العوامل القاعدية بمجموعة ثالثة من عوامل النسخ.	مساعد منشطات
6	المجموعة الثالثة من عوامل النسخ وهي بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ.	المنشطات
7	تتابعات على DNA وهي عبارة عن عدة قطع مكونة من الآلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها.	المعززات
8	تتابعات على DNA عندما يرتبط بها الكابح لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ.	الصامتات
9	جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية في خلايا الفقاريات.	ستيرويدات

➢ **ما هي طرق ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة؟**

- التعبير الجيني الانتقائي.
- ضبط عملية النسخ بتحديد كمية mRNA التي تنتج من جين محدد.

➢ **عدد العوامل المؤثرة في التعبير الجيني الانتقائي؟**

- مرحلة نمو الكائن.
- العوامل البيئية المحيطة.

➢ **عدد عوامل النسخ التي تقوم بضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة؟**

- العوامل القاعدية.
- مساعد منشطات.
- المنشطات.

➢ **علل لما يلي تعليلاً علمياً سليماً (أذكر السبب العلمي) :-**

- للتعبير الجيني الانتقائي دوراً في تمايز وظائف الخلايا.

لأن بعض الجينات فقط في كروموسومات حقيقيات النواة تنشط أما باقي الجينات فمتوقفة عن العمل ولا يحدث لها نسخ وبذلك يكون لكل خلية وظيفة محددة.

- عند الخلايا أوليات النواة يضبط التعبير الجيني قبل عملية النسخ وبعدها بينما في حقيقيات النواة يتم الضبط خلال مختلف مراحل عملية التعبير الجيني.

لأن خلايا حقيقيات النواة لها غلاف نووي يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة.

- تبدأ عملية تجميع عوامل النسخ بعيداً عن مواقع انطلاق عملية النسخ.

لأن هناك بروتينات تسمى عوامل قاعدية ترتبط بواسطة بروتين TATA موجود على المحفز ليتكون مركب عامل نسخ كامل قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA.

- لا تكفي العوامل القاعدية وحدها لضبط عملية النسخ.

لأنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها.

وجود عدة معززات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدة أنواع من المنشطات.

هذا الارتباط يوفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود الفعل على الإشارات المختلفة.

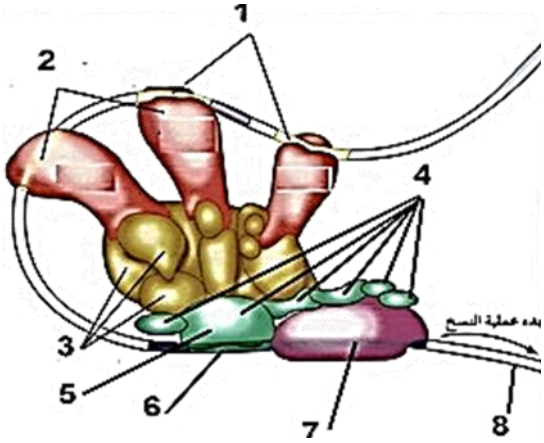
عند ارتباط الكابح بالصامتات تتوقف عملية النسخ.

لأن المنشطات لا تعود قادرة على الارتباط ب DNA فتتوقف عملية النسخ.

حدوث تغيير في نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها مما يؤدي أحياناً لإنتاج خلايا سرطانية.

بسبب تكوين بروتين خاطئ نتيجة فشل آلية ضبط التعبير الجيني.

➢ **ادرس الشكل التالي والذي يمثل ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة ثم أجب عما يلي:**



أ- اكمل البيانات حسب الأرقام

- الرقم (1) يشير إلى.. معزز ..
- الرقم (2) يشير إلى ..منشطات....
- الرقم (3) يشير إلى ..مساعد منشطات ...
- الرقم (4) يشير إلى ..عوامل قاعدية...
- الرقم (5) يشير إلى ..بروتين ارتباط TATA..
- الرقم (6) يشير إلى ..صندوق TATA...
- الرقم (7) يشير إلى ..إنزيم بلمرة RNA..
- الرقم (8) يشير إلى ..شريط DNA..

ب-ما أهمية

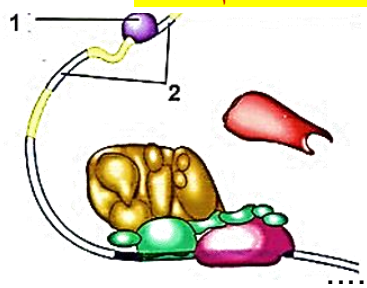
- الجزء المشار إليه برقم (6)

صندوق TATA يرتبط به بروتين ارتباط TATA مما يساعد على ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز لبدء عملية النسخ.

- الجزء المشار إليه برقم (4)

العوامل القاعدية تساعد في تمركز إنزيم بلمرة RNA على المحفز لجين ما ليتم نسخه.

➢ **ادرس الشكل التالي الذي يمثل ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة**



- ماذا يمثل كل مما يلي على الشكل وما أهميته؟
- الرقم (1) ..... كابح .....

..... وهو بروتين يرتبط بالصامتات لإيقاف عملية النسخ .....

- الرقم (2) ..... صامت .....

... تتابعات نيوكليوتيدية على شريط DNA يرتبط بها الكابح لإيقاف النسخ .....

الطفرات

➢ **أكتب الاسم (المصطلح العلمى) لكل من العبارات التالية:**

م	العبارة	المصطلح
1	التغير في المادة الوراثية.	الطفرة
2	تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه.	الطفرة الكروموسومية
3	طفرة تحدث عندما ينكسر جزءً من الكروموسوم ويفقد منه.	طفرة النقص
4	طفرة تحدث عندما ينكسر الكرموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل له (النظير).	طفرة الزيادة (التكرار)
5	طفرة تحدث عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ثم ينتقل إلى كروموسوم آخر غير مماثل له.	طفرة الانتقال
6	طفرة تحدث عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكرموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس.	طفرة الانقلاب
7	طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن الحي تعرف باختلال الصيغة الكروموسومية.	الطفرة الكروموسومية العددية
8	تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين.	الطفرة الجينية
9	طفرة تؤثر في نيوكليوتيد واحد.	طفرة النقطة
10	طفرة تحدث عندما يغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد النيتروجينية مما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية.	طفرة إزاحة الإطار

==========

➢ **أذكر السبب العلمي (علل) لكل من العبارات التالية بطريقة علمية سليمة:**

- **طفرة الانقلاب أقل ضرراً من طفرات النقص والزيادة؟**

..... لأنها تغير ترتيب الجينات في الكروموسوم وليس عدد الجينات .....

==========

- **ظهور اختلال في الصيغة الكروموسومية (اختلال في عدد الكروموسومات).**

..... نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل بعدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدين الشقيقين أثناء الانقسام وينتج عن ذلك تثليث كروموسومي أو وحيد الكروموسومي .....

==========

- **حدوث مرض فقر الدم المنجلي.**

..... بسبب حدوث طفرة النقطة حيث يتم استبدال النيوكليوتيد T بالنيوكليوتيد A فيحل الحمض الأميني فالين محل الجلوتاميك فينتج هيموجلوبين غير سليم .....

==========

- **ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تماماً.**

..... لأن حمض RNA يقرأ من خلال كودوناته خلال الترجمة فيغير إدخال نيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد مما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية .....

==========

➢ **قارن حسب المطلوب في كل جدول من الجداول التالية:**

أ):

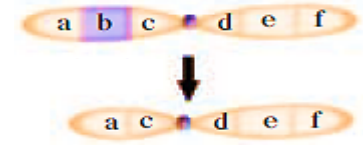
وجه المقارنة	الانتقال الروبرتسوني	الانتقال المتبادل (غير روبرتسوني)
ماذا يحدث خلاله؟	يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين.	يحدث عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلاً كروموسوم واحد. أما الكروموسوم الذي يتشكل من الذراعين القصيرين فيتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية.

ب):

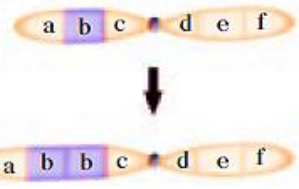
وجه المقارنة	متلازمة داون	متلازمة تيرنر	متلازمة كلاينفلتر
عدد الكروموسومات	47 (XY+45) (XX+45)	45 (XO +44)	47 (XXY+44) (XXXY + 44)
السبب	زيادة كروموسوم واحد على الزوج 21	نقص كروموسوم واحد X	زيادة كروموسوم X واحد أو أكثر
نوع الكروموسومات	جسمية	جنسية	جنسية
الأعراض	- تخلف في النمو الجسدي. - تخلف عقلي. - تشوه في أعضاء معينة مثل: القلب وتركيب مميز للجسم والوجه شبيه بالمنغوليين	أنثى متخلفة النمو وعاقر	ذكر عاقر مع وجود بعض الملامح الأنثوية لديه

==========

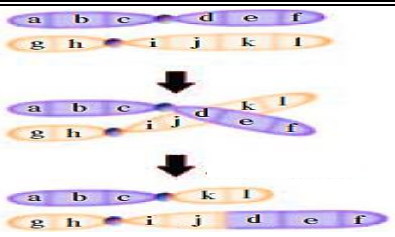
➢ **الطفرات الكروموسومية التركيبية لها أربعة أنماط، أكتب اسم كل منها حسب الأشكال التالية :**



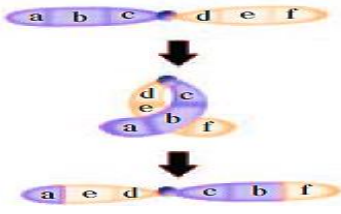
طفرة .... النقص .....



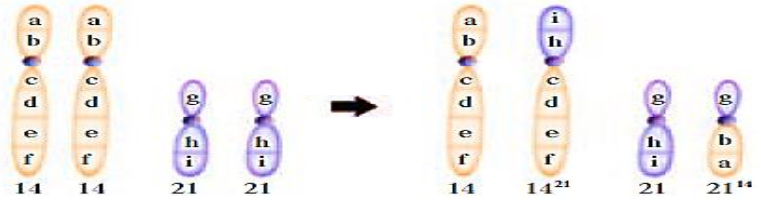
طفرة... الزيادة (التكرار) ...



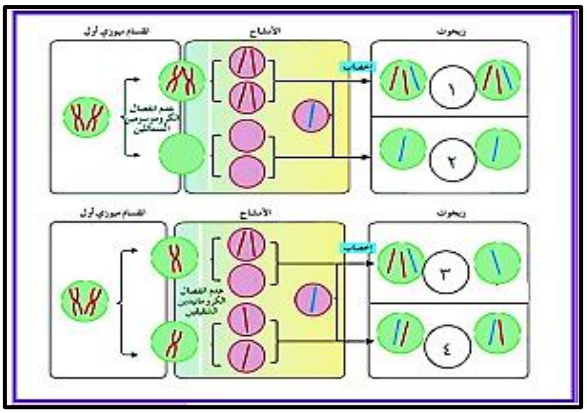
طفرة
الانتقال المتبادل (غير روبرتسوني).



طفرة.... الانقلاب .....



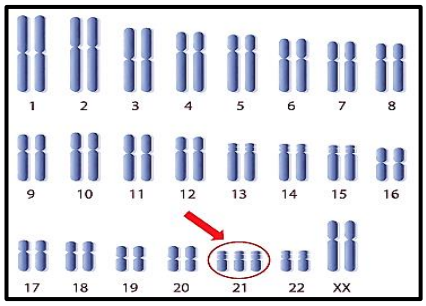
طفرة.... الانتقال الروبرتسوني .....



➢ **الشكل المقابل يمثل انقسام غير منتظم للخلية والمطلوب:**

- الرقم (1) يشير إلى: تثلث كروموسومي (2n+1).
- الرقم (2) يشير إلى: وحيد كروموسومي (2n-1).
- الرقم (3) يشير إلى: وحيد كروموسومي (2n-1) + تثلث كروموسومي (2n+1).
- الرقم (4) يشير إلى: ثنائي المجموعة الكروموسومية (2n).

==========



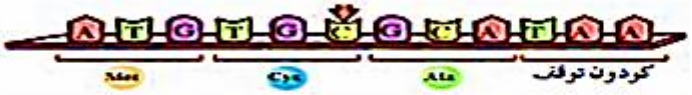
➢ **الشكل المقابل يوضح أحد أشكال الطفرات الكروموسومية، والمطلوب:**

- نوع الطفرة الكروموسومية العددية: تثلث كروموسومي (2n+1).
- السبب: يوجد في نواة خلايا المصابين (47) كروموسوم وذلك لوجود كروموسوم لإضافي للكروموسوم رقم (21).
- تسمى هذه الحالة: متلازمة داون.
- الأعراض: تخلف في النمو الجسدي ودرجات متفاوتة من التخلف العقلي وفي معظم الحالات تشوه في القلب وتركيب مميز للجسم والوجه الشبيه بأفراد بلاد المونغول أو المغولي.

==========

➢ **الشكل المقابل يوضح تتابع النيوكليوتيدات في سلاسل تعرضت لطفرات جينية، والمطلوب:**

- لاحظ أنواع الطفرات، وتأثيراتها:

نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة لا تغير في الببتيد
		ببتيد غير مكتمل
إدخال		إزاحة الإطار ببتيد مختلف تماماً
نقص		إزاحة الإطار ببتيد مختلف تماماً

الجينات والسرطان

➢ **أكتب الاسم (المصطلح) العلمي المناسب لكل مما يلي:**

م	العبارة	المصطلح
1	مرض يسبب نمواً غير طبيعياً للخلايا.	السرطان
2	كتلة ناتجة من تكاثر الخلايا بعد أن تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها.	الورم
3	ورم لا يغزو الأنسجة المحيطة بل يحدث قليلاً من المشاكل، التي يمكن إزالتها بالجراحة.	الورم الحميد
4	ورم يكون مضر جداً وقادر على الانتشار في أنسجة أخرى ويتدخل في وظائفها.	الورم الخبيث
5	انتشار الخلايا السرطانية إلى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي.	الانبثاث
6	جين يسبب سرطنة الخلايا.	جين الأورام
7	جينات مسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية وتعرف بمضاد جين الأورام.	الجينات القامعة للأورام
8	العامل في البيئة الذي يمكن أن يُحدث طفرات في حمض DNA .	مطفر
9	العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان.	عامل مسرطن
10	بعض المسرطنات التي تتشابه كيميائياً مع قواعد حمض DNA .	قواعد موازية

==========

➢ **أجب عن الأسئلة التالية:**

- **ما هي طرق تحول الجين ليصبح مسبباً للأورام (ثلاث أسباب : أذكرها)؟**

1- ..... حدوث طفرة في جين عامل النمو فيسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو ولكن قد يكون محوراً إلى عامل نمو ضخم فيسبب انقساماً خلوياً سريعاً وغير منضبط. .....

2- ..... خطأ في تضاعف حمض DNA تنتج منه نسخ متعددة من جين عامل نمو مفرد فتزداد كمية عامل النمو في الخلية، وتعمل الجينات المتضاعفة معاً كجينات مسببة للأورام. .....

3- ..... تغير موقع الجين على الكروموسوم بفعل الانتقال في بعض الحالات يسيطر بادئ جديد بتكرار نسخه مما يؤدي إلى إنتاج العديد من عوامل النمو. .....

==========

- **كيف تسبب المسرطنات تغيراً في حمض DNA ؟**

1- ..... إما باستبدال القواعد في حمض DNA أو بتغييرها. .....

2- ..... بعض المسرطنات تتشابه كيميائياً مع قواعد حمض DNA (قواعد موازية) يمكنها أن تندمج مع جزئ حمض DNA وتكون أزواج قواعد غير طبيعية وخللاً في الرسالة الوراثية ...

3- ..... بعض المسرطنات تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغيراً فيها ثن عندما تنقسم الخلية تنتقل التغيرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنوية. .....

==========

- **الأشعة السينية سلاح ذو حدين وضح نتائج ذلك عند كل مما يلي:**

1- الإسراف في استخدمها؟

..... قد تسبب حدوث طفرات تؤدي إلى السرطان .....

2- الاستخدام المتأني لها؟

يساعد على تشخيص السرطان وعلاجه وفي الكشف عن عظام وأسنان الكائن الحي وفي البحث الطبي.

==========

➢ **ماذا تتوقع أن يحدث في كل من الحالات التالية:**

1- غزو الخلايا السرطانية للجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها.

..... تبدأ الخلايا السرطانية بالتكاثر محدثة كتلة من الخلايا تسمى ورماً وتبدأ المشاكل الصحية .....

==========

2- تحرر خلايا الورم الخبيث منه والدخول في الأوعية الدموية واللمفاوية.

..... تنتقل إلى مواقع جديدة وبعيدة في الجسم (انبثاث) محدثة أوراماً جديدة في هذه المواقع .....

==========

3- حدوث طفرة في مضاد جين الأورام.

..... تكون النتيجة نمواً غير طبيعياً وغير منضبط للخلايا مثل مرض سرطان الشبكية الذي يكون سببه طفرة في الجين القامع الواقع على الكروموسوم رقم (13) وهي طفرة متنحية. .....

==========

➢ **علل لما يلي تعليلاً علمياً مناسباً (أذكر السبب العلمي):**

1- تتكاثر الخلايا السرطانية بدون توقف.

..... لأن نمو الخلية عملية منظمة يتم التحكم بها بواسطة إشارات كيميائية وفيزيائية تمنع انقسام الخلية أو تحفزه وبالتالي لا تتجاوب الخلايا السرطانية مع الإشارات التي توقف انقسام الخلية .....

==========

2- تؤدي العوامل البيئية دورا رئيسيا في تطور السرطان.

..... لأن العوامل البيئية يمكن أن تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب فيها. .....

==========

3- تعتبر الأشعة فوق البنفسجية عاملاً مسرطناً.

..... لأن الأشعة تسبب تغيراً في رسالة حمض DNA التي تورث للخلايا البنوية عندما تنقسم الخلية. .....

==========

4- لمركبات الكلوروفلوروكربون خطر على حياة البشر.

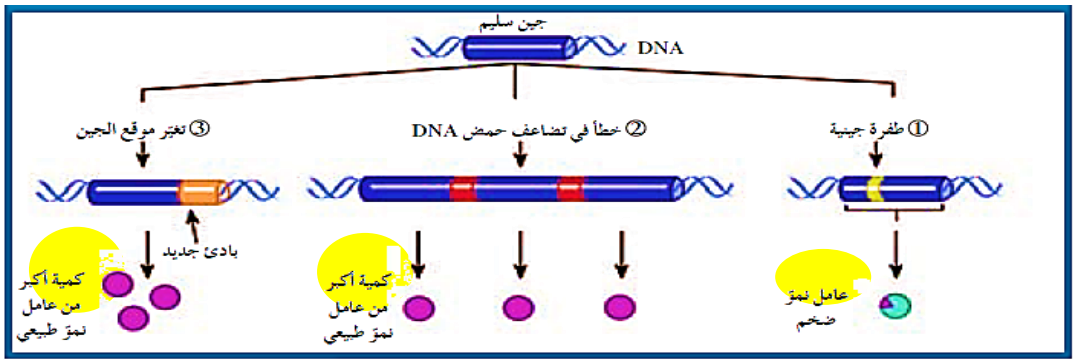
..... لأنها تسبب تدميراً لطبقة الأوزون الموجودة في طبقات الجو العليا والتي تحمي الناس من خطر الأشعة فوق البنفسجية. .....

==========

➢ **عدد ستة من العوامل التي تعتبر عاملاً مسرطناً:**

1- القطران في السجائر	2- بعض العقاقير	3- مواد كيميائية في اللحوم المدخنة
4- قطران الفحم في أصباغ الشعر	5- بعض الفيروسات	6- الأشعة فوق البنفسجية

➢ **أكمل المخطط التالي الذي يوضح الطرائق الثلاثة لتغير الجين السليم إلى جين مسبب للورم:**



(مع أطيب أمنياتنا لكم بالتوفيق والنجاح).

(أ/ ياسر إبراهيم علي).

مراجعة ما بقي من المنهج

مادة الأحياء

الصف الثاني عشر

الفصل الدراسي الثاني

2024 / 2023 م

كروموسومات الإنسان

➢ **اختر الإجابة الصحيحة لكل من العبارات التالية بوضع علامة (✓) أمام المربع المقابل لكل منها:**

1- من الجينات الاولى التي تعرف عليها العلماء في الانسان:

☐ جين الصلع	☑ جين الأذن المشعرة	☐ جين فصيلة الدم	☐ جين الطول

2- الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم يحمله الكروموسوم رقم:

☑ 9	☐ 20	☐ 21	☐ 22

3- الجين المرتبط بداء التليف العصبي وهو ورم يصيب الجهاز العصبي محمول على الكر وموسوم الجسمي رقم:

☐ 9	☐ 20	☐ 21	☑ 22

4- يظهر الكر وموسوم الجنسي الانثوي المعطل على شكل عصا الطبل في:

☐ خلايا الدم الحمراء	☑ خلايا الدم البيضاء	☐ خلايا النسيج الطلائي	☐ الخلايا العصبية

5- يظهر الكر وموسوم الجنسي الانثوي المعطل على شكل جسم بار في:

☐ خلايا الدم الحمراء	☐ خلايا الدم البيضاء	☑ خلايا النسيج الطلائي	☐ الخلايا العصبية

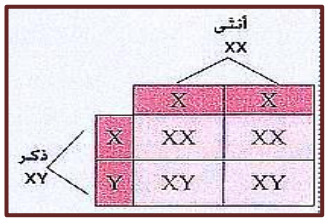
6- يظهر فرو القطة الأنثى بلون أبيض وأسود وبني لأن الجين المتحكم في لون الفرو يقع على الكروموسوم:

☐ الكروموسوم الجسمي	☐ الكروموسوم XY معاً	☐ الكروموسوم Y فقط	☑ الكروموسوم X فقط

➢ **أكتب الاسم (المصطلح العلمي) لكل من العبارات التالية:**

م	العبارة	المصطلح
1	المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات.	الجينوم البشري
2	خاصية تعطيل كروموسوم X في الخلية الأنثوية.	عدم فاعلية الكروموسوم X

➢ **علل لما يلي تعليلاً علمياً سليماً (أذكر السبب العلمي) :-**



1- استخدام الكروموسومات الجنسية في تحديد نوع الجنس.

لأنها مختلفة في الذكر حيث يحتوي على الكروموسوم الذكري Y والكروموسوم الانثويX

2- تتساوى نسبتا احتمال ولادة ذكور وإناث.

يعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء الانقسام الميوزي كما في الجدول التالي:

50% XX إناث 50 % XY ذكور

3- تقوم الخلية الأنثوية تلقائياً بتعطيل أحد الكروموسومين (XX) وبطريقة عشوائية .

.....لعدم حاجتها إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها.....

4- لون فرو القطط الأنثى اسود وابيض في حين يكون بقع فرو الذكر بقع من لون واحد.

لأن الجين الذي يتحكم في لون فرو اناث القطط محمول على الكروموسوم الجنسي الانثوي X.

➢ **قارن حسب الجدول :**

أ):

وجه المقارنة	الكروموسوم الجسمي 22	الكروموسوم الجسمي 21
عدد الجينات	أكثر من 545 جين	225 جين تقريباً
عدد النيوكليوتيدات	51 مليون زوج	48 مليون زوج
تأثير بعض الجينات التي يحملها	• بعض الجينات مهماً للمحافظة على الصحة • بعضها يسبب شكل من أشكال اللوكيميا • بعضها مرتبط بداء تليف النسيج العصبي (ورم يسبب مرضاً في الجهاز العصبي).	• يحتوي على جين يرتبط بحالة تصلب النسيج العضلي الجانبي (ALS) المعروف بمرض لوجيهريج

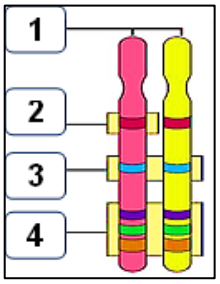
ب):

وجه المقارنة	الخلية الجسمية الذكرية	الخلية الجسمية الأنثوية
عدد الكروموسومات الجسمية	44	44
عدد الكروموسومات الجنسية	2 هما (XY)	2 هما (XX)
العدد الكلي للكروموسومات يعبر عنه بالمعادلة	2n (44 + XY) = 46	2n (44 + XX) = 46

جـ):

وجه المقارنة	الخلية الجنسية الذكرية	الخلية الجنسية الأنثوية
عدد الكروموسومات الجسمية	22	22
عدد الكروموسومات الجنسية	X أو Y	X
العدد الكلي للكروموسومات يعبر عنه بالمعادلة	n = 22 + X أو n = 22 + Y	n = 22 + X

ادرس الشكل المقابل ثم ضع البيانات على الرسم:



1- زوج من الكروموسومات المتماثلة في حالة عدم تضاعف.
2- موقع الجين.
3- زوج من الألليلات.
4- ثلاثة أزواج من الألليلات لثلاثة جينات لها مواقع كروموسومية مختلفة على زوج من الكروموسومات المتماثلة.

➢ **الشكل المقابل يمثل شكل الكروموسوم الجنسي الانثوي المعطل:**

- الشكل (أ) يكون على هيئة : عصا الطبل.
- ويكون موجود في: خلايا الدم البيضاء.

- الشكل (ب) يكون على هيئة : جسم بار.
- ويكون موجود في: خلايا النسيج الطلائي.

الوراثة لدى الإنسان

➢ **اكتب المصطلح العلمي المناسب لكل مما يلي :**

م	العبارة	المصطلح
1	مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية، وقد يكون مسؤول عن توارث صفة معينة.	الجين
2	نمط مختلف للجين الواحد.	الأليل
3	عبارة عن مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة ويسمح للعلماء بتتبع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية فيها.	سجل النسب
4	الأمراض التي تسببها جينات أو أليلات معتلة موجودة على الكروموسومات الجسمية، ويكون التركيب الظاهري تابعاً لتعبير أليل متنح أو أليل سائد أو أليل ذي سيادة مشتركة.	أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس
5	الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين X و Y.	الجينات المرتبطة بالجنس
6	مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر.	عمى الألوان
7	مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم ما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح.	نزف الدم (الهيموفيليا)
8	مرض وراثي مرتبط بالجنس ويتسبب به أليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X ويتحكم في تكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات.	وهن دوشين العضلي
9	مرض وراثي شائع وغالباً ما يكون مميتاً وينتج من أليل متنح موجود على الكروموسوم رقم (7) حيث يعاني المصابون من تجمع مادة مخاطية تسد ممراتهم التنفسية.	التليف الحويصلي
10	مرض وراثي يسبب تغير في شكل كريات الدم الحمراء لتأخذ شكل منجلي	فقر الدم المنجلي

➢ **من الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس: الأمراض الناتجة من أليلات متنحية، قارن حسب الجدول:**

وجه المقارنة	سبب الإصابة	الأعراض
الفينيل كيتونوريا	ينتج هذا المرض من أليل غير سليم متنح محمول على الكروموسوم رقم 12	الأشخاص الذين يعانون من هذا المرض ينقصهم إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسر الفينيل ألانين وهو حمض أميني موجود في الحليب وأطعمة أخرى وإذا ورث الطفل هذا المرض قد يتراكم الفينيل ألانين في أنسجته خلال السنوات الأولى من حياته فيسبب له تخلف عقلياً شديداً.
البله المميت	ينتج من أليلات متنحية محمولة على الكروموسوم رقم 15	مرض وراثي نادر يؤدي إلى نقص إنزيم هيكسوساميديز الذي يؤدي دور في تكسير مادة الجانجليوساييد وعدم تكسيرها يؤدي إلى تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر بها. ومن أعراضه فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي ويؤدي في معظم الأحيان إلى الموت في السنوات الأولى من الطفولة.

➢ **من الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس: الأمراض الناتجة من أليلات سائدة، قارن حسب الجدول:**

وجه المقارنة	سبب الإصابة	الأعراض
مرض الدحدحة	مرض وراثي من الاختلالات الجينية السائدة	يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي أي القزامة.
مرض هانتنجتون	سببه أليل طافر سائد محمول على الكروموسوم رقم 4	يصيب الجهاز العصبي فيسبب فقدان التحكم العضلي ويؤدي إلى الوفاة ولا تبدأ عوارضه بالظهور إلا في سن الثلاثين أو الأربعين حيث يبدأ الجهاز العصبي بالتدهور.

➢ **قارن بين الأمراض التالية حسب الجدول:**

وجه المقارنة	التليف الحويصلي	فقر الدم المنجلي
الأليل الناتج عنه	أليل .. متنح ...	أليل ذي .. سيادة مشتركة ..
كيف يحدث؟	يحدث نتيجة طفرة . نقص .. لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الاغشية	يحدث نتيجة استبدال قاعدة واحدة فقط في تتابع حمض DNA وهذا يؤدي إلى استبدال حمض الجلوتاميك الأميني بحمض الفالين
الأعراض	يعاني المصابون من تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد الممرات التنفسية ويعانون مشاكل هضمية كثيرة	تميل كريات الدم المنجلية إلى أن تنكسر بسرعة فتنحل مكوناتها كما أنها تلتصق بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم فيها مما يؤدي إلى تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة مثل الدماغ والقلب والطحال وقد يؤدي في حالات كثيرة إلى الوفاة

➢ **علل ظهور عمى الألوان لدى الذكور بنسبة أعلى مقارنة مع الإناث؟**

لأن أليل هذا المرض متنح ومحمول على الكروموسوم الجنسي X ويملك الذكور كروموسوم X واحد فقط ويكفي أليل واحد لظهور المرض لديهم. أما لدى الإناث فظهور المرض لابد من وجود الأليلين المتنحيين معاً.

➢ **إذا علمت أن مرض عمى الألوان من الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس، بين نتائج تزاوج رجل مصاب بعمى الألوان من امرأة حاملة لمرض عمى الألوان علماً بأن أليل مرض عمى الألوان محمول على الكرموسوم X ويرمز له بـ d و أليل رؤية الألوان السليم بالرمز N**

	الأب		الأم
الأبوين P1	X^dY		X^NX^d
الأمشاج G1	X^d	Y	X^N X^d

X

الجيل الأول F1

♀ \ ♂	X^d	Y
X^N	X^NX^d أنثى حاملة للمرض	X^N Y ذكر سليم
X^d	X^d X^d أنثى مصابة	X^d Y ذكر مصاب

➢ كيف يمكن معالجة المصابين بمرض نزف الدم (الهيموفيليا) في حالة الإصابة بجروح، ثم أذكر سبب زيادة نسبة إصابة الذكور بهذا المرض مقارنة مع الإناث؟

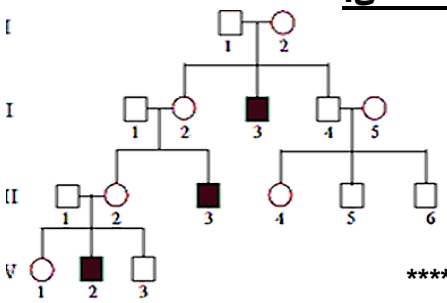
- **المعالجة:** عن طريق حقنهم ببروتينات التخثر الطبيعية.
- **نسبة الإصابة في الذكور أعلى:** لأن أليل هذا المرض متنح ومحمول على الكروموسوم الجنسي X ويملك الذكور كروموسوم X واحد فقط ويكفي أليل واحد لظهور المرض لديهم. أما لدى الإناث فظهور المرض لابد من وجود الأليلين المتنحيين معاً.

****

➢ عدد ثلاثة من الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس والناتجة عن أليلات متنحية؟

1- .... عمى الألوان .....2-..... نزف الدم (الهيموفيليا) .....3-..... وهن دوشين العضلي .....

➢ الشكل المقابل يمثل سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي:



- لماذا المصابون هم من الذكور؟

لأن أليل هذا المرض متنح ومحمول على الكروموسوم الجنسي X ويملك الذكور كروموسوم X واحد فقط ويكفي أليل واحد لظهور المرض لديهم. أما لدى الإناث لظهور المرض لابد من وجود الأليلين المتنحيين معاً ومعظم الإناث متماثلة اللاقحة تموت.

****

- إذا علمت أن مرض وهن دوشين العضلي مرتبط بالجنس وأليل المرض محمول على الكروموسوم X ويرمز له بـ m والأليل السليم بـ N:

1- هل سبب المرض أليل سائد أم متنح؟ برر إجابتك:

متنح لأن الأبوين يظهران سليمين وظهر المرض في الأبناء

2- ما التركيب الجيني للأبوين؟

الأب X^NY الأم X^NX^m

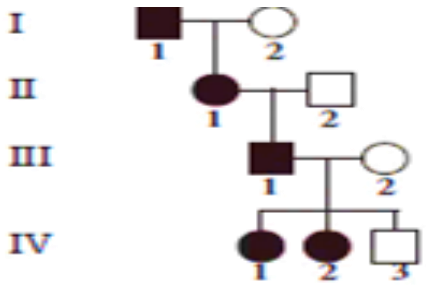
3- ما التركيب الجيني للفرد II3 وما جنسه؟

ذكر مصاب X^mY

****

➢ الشكل التالي يمثل سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها مرض كساح الأطفال المقاوم لفيتامين D :

إذا علمت أن أليل المرض سائد ومحمول على الكروموسوم X ويرمز له بـ R فيكون الأليل السليم r والمطلوب:



- اكتب التركيب الجيني لكل فرد من أفراد العائلة؟

I : 1-X^RY 2-X^rX^r الجيل الأول..

II : 1-X^RX^r 2-X^rY الجيل الثاني..

III : 1-X^RY 2-X^rX^r الجيل الثالث..

IV : 1-X^RX^r 2-X^RX^r 3-X^rY الجيل الرابع..

➢ أذكر السبب العلمي (علل) يختلف هذا المرض عن غيره من أمراض الكساح.

لأنه لا يستجيب للعلاج بوساطة فيتامين D .

➢ **أذكر السبب العلمي لكل من العبارات التالية (علل)**

1- مرض فرط إشعار صيوان الأذن يظهر عند الذكور فقط؟

.....لأن جينات هذا المرض مرتبطة بالكروموسوم Y .....

2- لا يظهر مرض التليف الحويصلي في الأفراد متباييني اللاقحة ؟

لأن وجود أليل سليم واحد يكفي لإنتاج ما يكفي من قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بأن تعمل بشكل سليم

3- الأفريقيين متباييني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا؟

لأن تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي

4- تشكل الملاريا خطراً على الصحة لذلك يصبح أليل فقر الدم المنجلي مفيداً للمصابين بهذا المرض ؟

لأن تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي

5- لا ينصح بالزواج بين الأقارب (فردين بينهما صلة قربى)؟

لأن نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تسببها الأليلات المتنحية ترتفع كلما زادت نسبة القرابة

6- ينصح بالزواج بين الأباعد (الأفراد الذين لا تربطهم صلة القربى) ؟

لأن ينتج عن هذا التزاوج أفراد هجينة سليمة تحجب فيها الأليلات السائدة الصفات التي تحملها الأليلات المتنحية

الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

➢ **اكتب المصطلح العلمي المناسب لكل مما يلي :**

م	العبارة	المصطلح
1	مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA.	الجينوم البشري
2	تقنية تعتمد على تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ومن ثم نسخها وتحديد تتابع القواعد لكل منها.	تتابع إطلاق الزناد
3	عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن أن تشكل جزءاً من عمل تتابع mRNA المسؤول عن تشفير بروتين معين.	تحديد إطار القراءة المفتوحة
4	فحص يتم للأشخاص المقبلين على الزواج للتأكد من سلامتهما في حال يشكان في أنهما يحملان جينات متنحية لمرض وراثي معين.	الفحص الجيني
5	مجموع تقنيات حديثة تتم بإجراء اختبارات عدة للأجنة قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية.	التشخيص قبل الولادة.

➢ **عدد أهداف مشروع الجينوم البشري الرئيسية:**

1- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري وظهر أن عددها يتراوح بين 20-25 ألف جين تقريباً.
2- التعرف على تتابع 3 مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA البشري.
3- تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات.
4- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات.
5- دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع.

➢ **ما استخدامات مشروع الجينوم البشري؟**

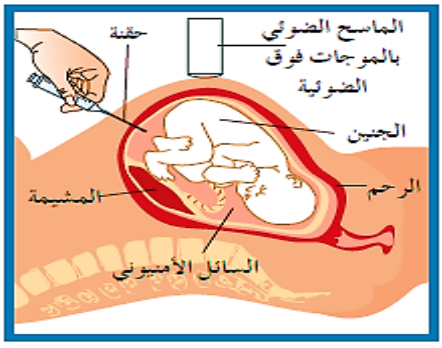
1-.... الفحص الجيني ..... 2-..... التشخيص قبل الولادة .....

➢ **علل لا يقتصر إجراء الفحص الجيني على الأفراد البالغين أو المقبلين على الزواج:**

لأن التقنيات الحديثة سمحت بإجراء اختبارات عدة للأجنة، مثل فحص السائل الأمنيوني أو فحص خلايا من الأنسجة المشيمية لإعداد نمطه النووي ودراسته أو لإجراء فحص حمض DNA قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كمتلازمة داون.

****

➢ **الشكل التالي يمثل فحص السائل الأمنيوني (تشخيص ما قبل الولادة) والمطلوب:**



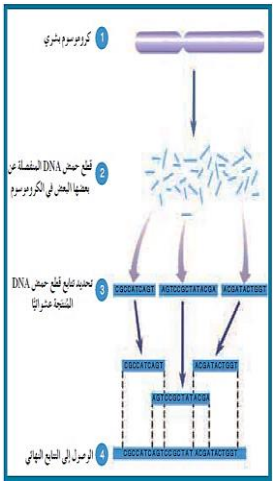
1- اكتب التسميات المناسبة على الشكل حسب الأرقام عليه ؟

2- التقنيات الحديثة سمحت بإجراء اختبارات عدة للأجنة مثل فحص السائل الأمنيوني أو فحص. خلايا أنسجة المشيمة ... لإعداد. نمطه النووي ودراسته ... أو لإجراء فحص. حمض DNA الجنين قبل الولادة

3- ما أهمية التشخيص قبل الولادة

للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كمتلازمة داون.

➢ **الشكل المقابل يوضح إحدى التقنيات الحديثة التي استخدمها العلماء في التحليل الدقيق لتتابع حمض DNA البشرى:**



- أكتب اسم التقنية: **تقنية تتابع إطلاق الزناد.**
- ما هي آلية عمل هذه التقنية؟ تعتمد هذه التقنية على الخطوات التالية:

1- تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ثم نسخها.

2- تحديد تتابع القواعد لكل قطعة منها.

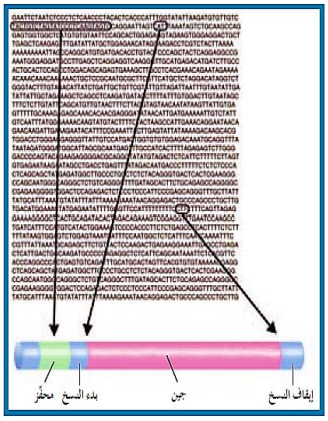
3- استخدام كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة.

4- ترتيب القطع للوصول إلى التتابع النهائي.

****

➢ **كيف يتم البحث عن الجينات باستخدام تقنية (تحديد إطار القراءة المفتوحة)؟ وما أهميتها؟**

- **تقنية تحديد إطار القراءة المفتوحة:**
- **هي عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن أن تشكل جزءًا من عمل تتابع mRNA المسؤول عن تشفير بروتين معين.**



- تعتمد هذه التقنية على الخطوات التالية حيث يعمل الباحثون على:

1- إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود بين الإنترونات والإكسونات، وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل.

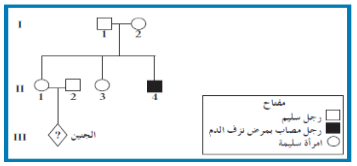
2- يتمكن الباحثون من تحديد محفز الجين ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

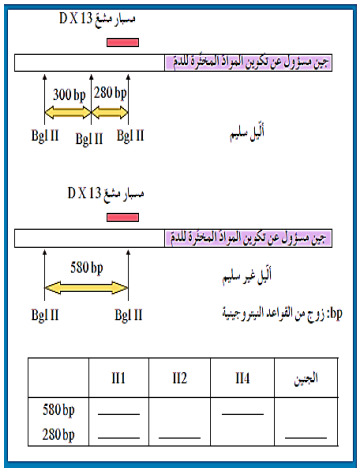
3- تحليل الكميات الضخمة من المعلومات في تتابع حمض DNA للبحث عن الجينات التي قد تزود العلماء بمعلومات عن بعض السمات الأساسية للحياة بالإضافة إلى أهميتها العلمية.

4- كما تسمح بفهم تركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها.

5- تُشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث للوصول إلى معلومات تُفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض.

****





	II1	II2	II4	الجين
580 bp	ـــــ		ـــــ	
280 bp	ـــــ	ـــــ		ـــــ

➢ **أمامك سجل نسب لعائلة يعاني فرد منها من مرض نزف الدم (الهيموفيليا) المرتبط بالكروموسوم الجنسي (X) وناتج من أليل متنح وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين(II1 و II2) بسبب إصابته بالمرض. ويوضح الشكل التالي الأليلين السليم وغير السليم للجين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لإنزيم القطع (Bg1 II) وأماكن التصاق المسبار المشع (DX13)، كما يوضح نتائج الفصل الكهربائي للهلام.**

➢ **حاول استنتاج هل كان الجنين مصاباً أم لا؟**

➢ **تحليل الجدول لمعرفة الإجابة:**

- الأليل **السليم** يتكون من **قطعتين** هما(**300bp**) و (**280bp**)
- بينما **غير السليم** يتكون من **قطعة واحدة** (**580bp**).
- ويُظهر الفصل الكهربائي **للأم** (**II1**) أن الأليل يتكون من قطعتين وبالتالي يكون لديها **أليل سليم** على X وآخر **معتل متنح** على X الآخر.
- **وأخيها** (**II4**) لديه **قطعة** (**580bp**) **مصاب**.

➢ **بينما الجنين (III?) لديه قطعة (280bp) مثل الأب (II2) إذاً فهو سليم وغير مصاب بالمرض.**

(مع أطيب أمنياتنا لكم بالتوفيق والنجاح).

(أ/ ياسر إبراهيم علي).