



Mohamed gamal
65656145



الدرجة النهائية

مادة الأحياء

الصف الثاني عشر



الفصل الدراسي الثاني

2025/2024م

جزء الوراثة

فريدريك ميسر:

أكتشف في عام 1874 في أنوية الخلايا الصديدية الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين (DNA)

المادة الوراثية تغير الخلايا

تمكن الباحث البريطاني فريدريك جريفث في عام 1928

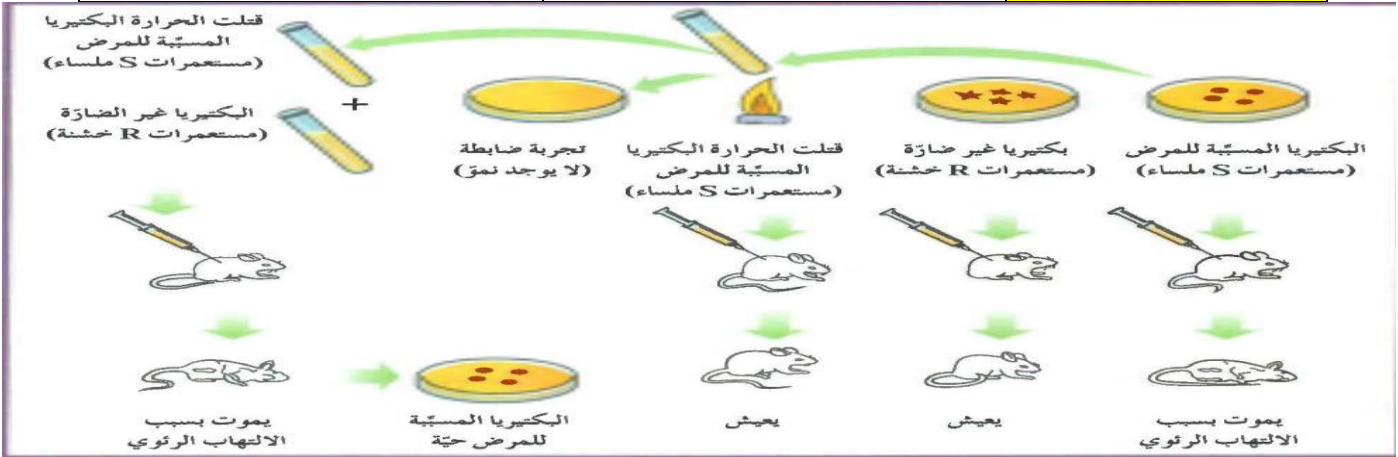
من اتخاذ الخطوات الأولى نحو تحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من حمض DNA أم من البروتين؟

1- تجربة فريدريك جريفث

❖ استخدم جريفث سلالتين من بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا التي تسبب الالتهاب الرئوي

❖ سلالة S الملساء وسلالة R الخشنة

وجه المقارنة	سلالة S الملساء	سلالة R الخشنة
تأثيرها	تسبب الالتهاب الرئوي	لا تسبب
مميزاتها	ذات غطاء مخاطي / ملساء	عديمة الغطاء المخاطي / خشنة
سبب التسمية	تكون مستعمرات ملساء	تكون مستعمرات خشنة



وجد جريفث أنه يمكن قتل السلالة S عند تعريضها إلى حرارة عالية وبالتالي لا تحدث ضرراً في الفأر عند حقنه بها

حقن فأراً بخليط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية ثم افترض أن الفأر لن يتأثر بهذا الخليط .

الملاحظة: الفأر أصيب بالالتهاب الرئوي ومات.

قام جريفث بالبحث عن سبب موت الفأر

قام جريفث بترك البكتيريا المأخوذة من هذا الفأر الميت تتكاثر.

الملاحظة: ظهور نسل البكتيريا من سلالة S حية

افترض أن مادة التحول انتقلت بطريقة ما من سلالة S الميتة إلى السلالة R الحية مما أدى إلى تحول

سلالة R إلى سلالة S.

الاستنتاج:

أن مادة التحول هي مادة وراثية سببت ظهور صفات جديدة في النسل (أي بكتيريا ذات الغطاء المخاطي)

علل : عند حقن جريفت لفار بخليط من سلالاتي البكتيريا (R + S) أصيب الفأر بالالتهاب الرئوي ومات على عكس ما كان يتوقعه جريفت.

لأن مادة التحول إنتقلت من سلالة S الميتة إلى سلالة R الحية مما أدى إلى تحول سلالة R إلى سلالة S وإن مادة التحول هي مادة وراثية.

2. لاحظ علماء آخرون أن العديد من البروتينات تتضرر من الحرارة.

(فافترضوا أن حمض DNA وليس البروتينات هي المادة الوراثية)

3. أكتشف البيولوجي الأمريكي أوزوالد أفري وزملاؤه أن مادة حمض DNA من سلالة S ضرورية لتحول السلالة R إلى السلالة S. أكدت نتائجهم أن حمض DNA هو المادة الوراثية.

4. تجارب تشيس و هيرشي

تمكن عالما الوراثة الأمريكيان **مارثا تشيس و ألفريد هيرشي** من ايجاد الحلقة المفقودة في اللغز (هل المادة الوراثية هي DNA أم البروتين ؟)

اجريا تجربة علي الفيروسات المعروفة **بالبكتريوفاج** (لاقم البكتريا)

والتي تتركب من **1. حمض DNA** **2. البروتين.**

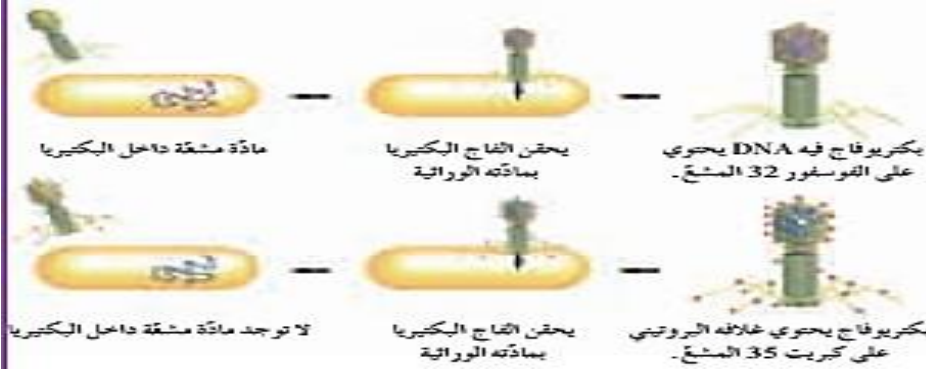
أ. لاحظ عند غزو **البكتريوفاج** للخلايا البكتيرية

يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج الخلية

تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوي (الايض) وصفات خلية البكتريا , كما تفعل الجينات

الاستنتاج: ان المادة المحقونة يجب ان تكون المادة الوراثية

ولكن ظل السؤال مطروحا (هل المادة الوراثية هي DNA أم البروتين ؟)



بد تجربة البكتريوفاج :

1. أعدا خليط للفاج به **DNA** مشع (يحتوي علي فسفور 32 المشع) وخلايا بكتيرية .

وخليط آخر للفاج به **بروتين** مشع (يحتوي كبريت 35 مشع) وخلايا بكتيرية أخرى .

2. التصقت الفاجات بالبكتيريا وحقنتها بمادة الوراثية.

3. بعد ذلك بدأت البكتيريا في أنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج .

المشاهدة:

حمض DNA المشع هو الذي دخل إلي خلايا البكتيريا (بمعني أن البكتريوفاج حقن حمض DNA المشع)

الاستنتاج: أستنتج العلماء أن المادة الوراثية هي حمض DNA وليس البروتين

تركيب الحمض النووي وتضاعفه

❖ ساعد التصوير بالأشعة X العلماء عند محاولتهم لتصميم نموذج DNA , علي أكتشاف تركيب الـ DNA

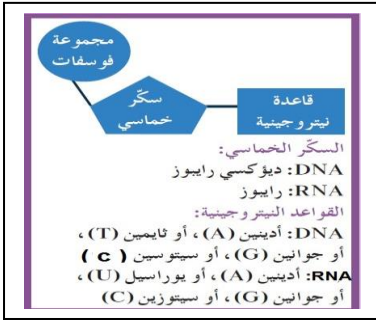
النوكليوتيد : المكون الأساسي للحمض النووي DNA و RNA .

❖ يتكون النوكليوتيد الواحد من :

1. سكر خماسي الكربون

2. مجموعة فوسفات .

3. قاعدة نيتروجينية واحدة



السكر الخماسي الكربون يكون ديوكسي رايبوزي في **DNA** و رايبوزي في **RNA**

يشارك حمض DNA وحمض RNA بالـ **أدينين (A)** **الجوانين (G)** و **السيتوسين (C)** Cytosine(C)

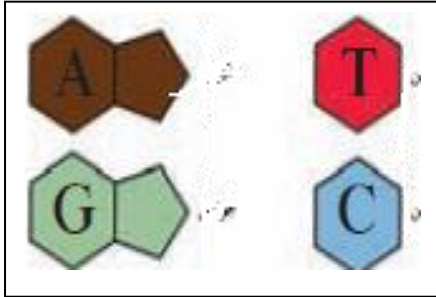
ويفرد حمض DNA بقاعدة **الثايمين (T)** Thymine وحمض RNA بقاعدة **اليوراسيل (U)** Uracil(U)

أنواع القواعد النيتروجينية :

1. **مجموعة البيورينات :** جزئيات حلقية مزدوجة (الأدينين والجوانين)

2. **مجموعة البيريميديئات :** جزئيات حلقية مفردة

(الثايمين والسيتوسين واليوراسيل)



ما هو حمض DNA

❖ اكتشف العالم الأمريكي شارجاف Chargaff اكتشافا هاما عن القواعد النيتروجينية الأربع عندما قام بتحليل كميات هذه القواعد في أنواع مختلفة من الكائنات الحية .

س : ما هو قانون شارجاف ؟

كمية الأدينين = كمية الثايمين ،

وكمية السيتوسين = كمية الجوانين

س : ما أهمية قانون شارجاف ؟ تحديد تركيب جزئ حمض DNA .

س : إذا كانت نسبة قواعد الجوانين في جزئ 35 % DNA كم تكون نسب باقي القواعد ؟

ج : نسب القواعد $A = T$ و $G = C$ 100%

نسبة C 35 % = **نسبة G** 35 %

نسبة A 15 % = **نسبة T** 15 %

Mohamed gamal
65656145

اللولب المزدوج

س: ماذا أوضحت الصورة السينية التي التقطها العالمان موريس ولكنز وروزالند فرانكلين لجزيء حمض DNA

أوضحت الصورة ثخانة الجزيء والتفافه بشكل لولبي

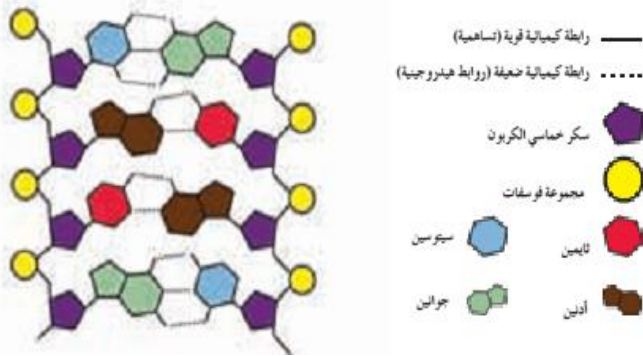
س: ماذا لاحظ العالم جيمس واطسون وزمليه فرانسيس كريك عندما عرضت عليه إحدى الصور السينية

لمادة حمض DNA

لاحظ وزميله أنه لا يمكن أن يكون شريطا مفردا

بعد عدة محاولات لإعداد نماذج DNA مختلفة، صمما نموذجا يسمى اللولب المزدوج

اللولب المزدوج جزيء ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بعضا ويشبه السلم الحلزوني



1- يرتبط فيه السكر ومجموعة الفوسفات معا
برابطة كيميائية قوية (تساهمية) لتكون هيكل
يشكل جانبي السلم الحلزوني

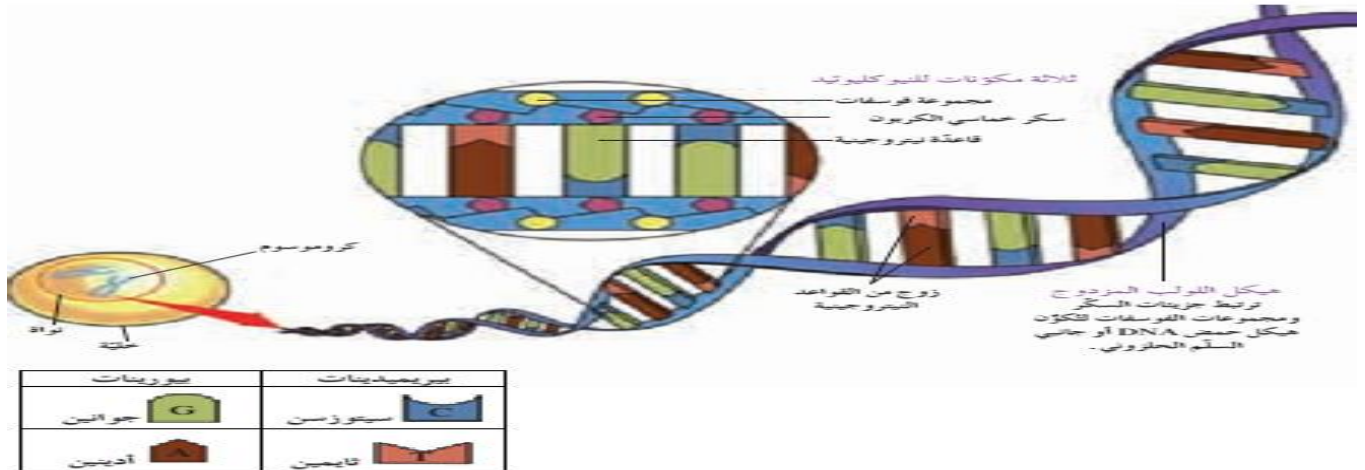
2- ترتبط القاعدة النيتروجينية بالسكر برابطة
كيميائية قوية (تساهمية).

3- ترتبط كل قاعدتين معا برابطة كيميائية
ضعيفة (روابط هيدروجينية) لتكوين درجات السلم

4- يتكون كل زوج من قواعد حمض DNA من (قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريميدينية)

- يرتبط الأدينين مع الثايمين **برابطتين** هيدروجينيتين.

- يرتبط الجوانين مع السيتوسين **بثلاث** روابط هيدروجينية



تضاعف حمض DNA

اكتشاف واطسون وكريك لتركيب اللولب المزدوج لحمض DNA يشرح كيفية تضاعف DNA حيث أن كل شريط من شريطي اللولب المزدوج يحمل كافة المعلومات التي يحتاج إليها لإعادة إذ شاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة ،

علل قبل انقسام الخلية يتضاعف حمض DNA ؟

لضمان أن كل خلية ناتجة سوف تحتوى على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA

كيف يحدث التضاعف ؟

- 1- قبل أن تبدأ عملية التضاعف يتم حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي حمض DNA عند نقطة معينة بواسطة إنزيم يسمى **هيليكيز** عن طريق كسر **الروابط الهيدروجينية** التي تربط القواعد المتكاملة
- 2- عندما ينفصل الشريطان ترتبط **إنزيمات** أخرى و**بروتينات** بالشريطين الفرديين. **لتمنع تقاربهما وإعادة التفافهما مرة أخرى**
- تسمى النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج **شوكة التضاعف**
- 3- تتحرك إنزيمات **بلمرة حمض DNA** بدءاً من شوكة التضاعف على طول كل من شريطي حمض DNA حيث تعمل على إضافة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد (يعمل كل شريط كقالب) وبذلك يتشكل لولبان مزدوجان جديداً.

حمض ال DNA الدائري	حمض ال DNA الخيطي	
		نوع الخلايا الموجود بها
		عدد شوكات التضاعف
		اتجاه عمل شوكات التضاعف

هناك وظيفة أخرى **لإنزيم بلمرة حمض DNA** تحدث أثناء عملية التضاعف وهى **التدقيق اللغوي** لأنه قد تقع بعض الأخطاء حيث أن نيوكليوتيدا خاطئاً قد يضاف إلى الشريط الجديد .

التدقيق اللغوي إزالة النيوكليوتيد الخاطئ واستبداله بنيوكليوتيد صحيح

ملحوظة هامة :

- تبقى **إنزيمات بلمرة حمض DNA** مرتبطة بالشريطين حتى وصولها إلى إشارة تأمرها بالانفصال

- لا يبدأ التضاعف في طرف وينتهى في الطرف الآخر من جري حمض DNA

في ذبابة الفاكهة يوجد أكثر من 6000 شوكة تضاعف

مما يختصر زمن التضاعف إلى ثلاث دقائق فقط

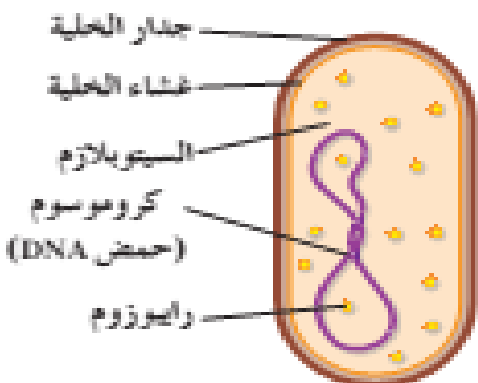
بدلاً من 16 يوم على الأقل لنسخ جزيء DNA واحد

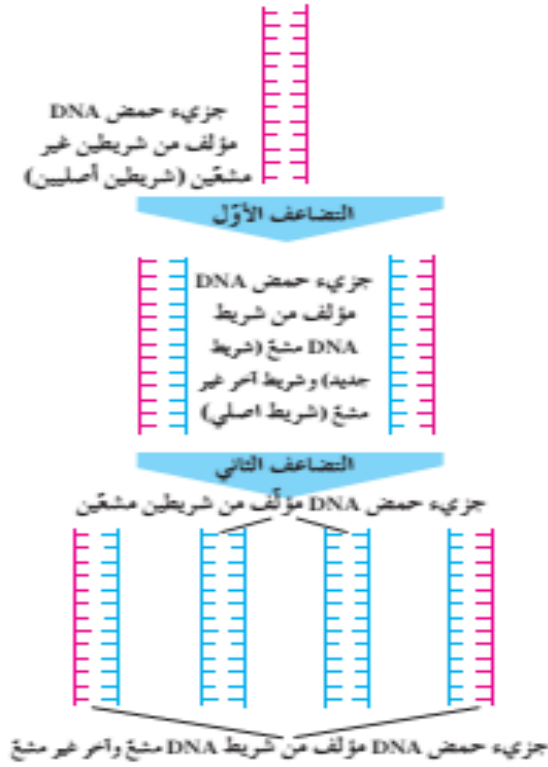
في الإنسان ينسخ حمض DNA في أجزاء وبشوكات واحدة لكل

100000 نيوكليوتيد تقريباً

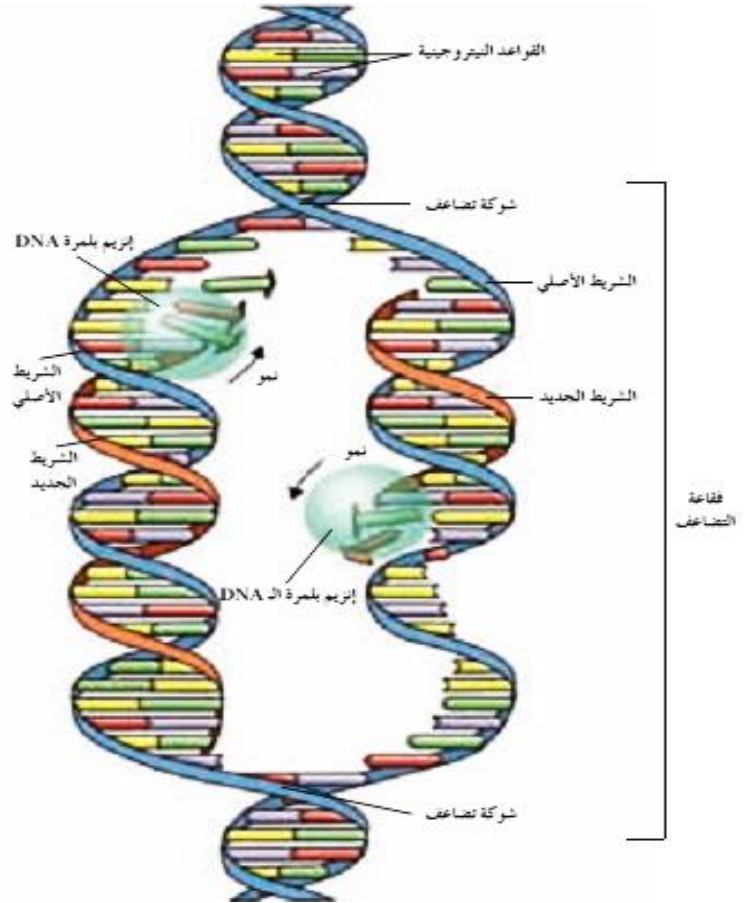
س: ماذا تتوقع أن يحدث في حالة وجود شوكة تضاعف واحدة

في DNA ذبابة الفاكهة ؟





تضاعف نصف محافظ لحمض DNA في وسط يحتوي على ثابتين مشع الذي يبين أشرطة DNA الجديدة (المشعة) ويميزها عن أشرطة حمض DNA الأصلية (غير المشعة)



التضاعف نصف المحافظ

علل :توصف عملية نسخ حمض DNA بأنها تضاعف نصف محافظ (المحافظ الجزئي) ؟

ج: لأن كل جزئ DNA جديد يحتوي على شريط واحد أصلي وشريط آخر جديد

أهمية التضاعف نصف المحافظ : الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها إلى أجيال عديدة من خلال الانقسام

من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري

في النمل : معظم يرقات النمل تتحول الى **عاملات مطيعات** ولكن عند الخطر والشعور بالتهديد تغير طعامها وبالتالي تغير نظامها الهرموني ويؤثر ذلك في الجينات فتتمو لتصبح **جنودا ضخمة وشرسة**

تعبير الجين**ما أهمية البروتين في جسم الكائن الحي؟**

يؤدي البروتين دورا أساسيا في كل عمليات الكائنات الحية بدءا من تنفس خلية البكتيريا وصولا إلى طرفة عين الفيل.

كيف تصنع الكائنات البروتينات التي تحتاج إليها؟

من خلال عملية تسمى **تصنيع البروتين** تتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن (تركيب المورثات) إلى تركيب ظاهري (الصفات) .

الجينات: مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية.

متي يتم التعبير عن الجين؟ عندما يصنع البروتين بحسب الشفرة التي يحملها الجين.

ملحوظة:

1- في بعض الأحيان يتحكم جزئ حمض DNA في جين معين بتصنيع البروتينات التي تحكم بدورها تعبير جينات أخرى , لناحية تنشيطها وتنشيطها .

2- يتطلب تصنيع البروتين عمل الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين **DNA** مع حمض نووي آخر يسمى الحمض النووي الرايبوزي **RNA**.

الحمض النووي الرايبوزي RNA: هو جزئ يتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات , يؤدي دورا مهما في نقل المعلومات الوراثية من حمض DNA الموجود داخل النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين.

الفروقات التركيبية بين حمض DNA وحمض RNA

DNA	RNA
شريط مزدوج	شريط مفرد
أزواج القواعد T – A G – C سيتوسين / جوانين / أدينين / ثايمين	أزواج القواعد U – A G – C سيتوسين / جوانين / أدينين / يوراسيل
سكر خماسي الكربون منقوص الأكسجين (سكر ديوكسي رايبوز)	سكر خماسي الكربون (سكر رايبوز)

أنواع الحمض النووي الرايبوزي RNA

1. **النسخ** عملية يتم فيها نسخ المعلومات الوراثية فيها من أحد شريطي حمض DNA على صورة شريط من حمض mRNA.

2- **الترجمة**: هي العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية)

علل تمر عملية صنع البروتين بمرحلتين هما عملية النسخ والترجمة

في عملية النسخ تنسخ المعلومات الوراثية من أحد شريطي حمض DNA على صورة شريط من حمض mRNA ، وعملية الترجمة هي العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية)

أولاً: النسخ: خطوات عملية النسخ:

1. خلال عملية النسخ يلتحم مع حمض DNA إنزيم بلمرة حمض RNA.

إنزيم بلمرة حمض RNA

هو إنزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة

لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد

لإنتاج شريط حمض mRNA أثناء عملية النسخ.

س: اشرح كيفية حدوث عملية النسخ؟

ج. 1. ينفصل شريطي حمض DNA الواحد عن الآخر.

2. يمر إنزيم بلمرة RNA على طول القواعد في شريط DNA في اتجاه واحد.

3. يقرأ الإنزيم كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد متكامل معها لإنتاج شريط حمض mRNA

س: ماذا يحدث عندما يلتحم إنزيم بلمرة حمض RNA مع حمض DNA؟

ينفصل شريطا حمض DNA عن بعضهما وتنكشف القواعد النيتروجينية

س: علل "عملية النسخ تشبه عملية التضاعف؟

1. لأن القواعد في أحد شريطي حمض DNA تعمل كقالب لصنع جزئ جديد من حمض RNA.

2. تتبع عملية النسخ نظام ازدواج القواعد المتبع في تضاعف DNA ما عدا أن اليوراسيل U يرتبط

بالأدينين A بدلا من الثايمين.

يمر إنزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد في شريط DNA هذا ، ودائما في اتجاه واحد يقرأ

الإنزيم كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات حمض RNA المتكاملة.

الخلايا أولية النواة	الخلايا حقيقية النواة	
السيتوبلازم	داخل النواة	مكان وجود نيوكليوتيدات حمض RNA

س: ماذا يحدث بعد اكتمال عملية النسخ؟

1. انفصال الإنزيم عن شريط حمض DNA.

2. يطلق جزئ mRNA إلى السيتوبلازم.

3. شريطا حمض DNA يرتبطان مجددا ليكونا اللولب المزدوج الأساسي.

ثانياً: تشذيب حمض RNA

تحدث في الخلايا حقيقية النواة حيث يجب أن يمر mRNA الأولي قبل أن يغادر النواة بمرحلة إضافية قبل عملية الترجمة ويحتوي mRNA الأولي على
الانترونات : أجزاء لا تشفر (لا تترجم) إلى بروتينات
الاكسونات : أجزاء تشفر (تترجم) إلى بروتينات

عملية تشذيب mRNA الأولي

تزيل إنزيمات معينة الإنترونات وتربط الإكسونات ببعضها ببعض

س: ماذا يحدث بعد أن يشذب mRNA في النواة؟

يخرج من النواة ويوجه نحو الرايبوسومات لتتم ترجمته

الشفرة الوراثية [كودون]

س كيف يتم تصنيع البروتينات؟

من خلال اتصال الأحماض الأمينية (20 حمض) في سلاسل طويلة، تسمى عديدات الببتيد تختلف خصائصها على حسب أنواع الأحماض الأمينية

س كيف أن تتابعاً معيناً من القواعد النيروجينية في mRNA، يترجم إلى تتابع معين من الأحماض الأمينية في عديد الببتيد؟

لأن اللغة التي تدخل في تركيب mRNA تسمى الشفرة الوراثية، وهي لغة ذات أربعة حروف تمثل أربع قواعد مختلفة هي G, C, U, A.

س كيف لشفرة من أربعة حروف أن تحمل تركيبات لنحو 20 حمضاً أمينياً مختلفاً؟

نقرأ الشفرة الوراثية بثلاثة قواعد في كل مرة تمثل كودونا.

الكودون

مجموعة من ثلاثة نيو كليوتيدات على mRNA تحدد حمضاً أمينياً معيناً

مثال: UCGCACGGU يجب أن يقرأ ثلاث قواعد في كل مرة كالتالي

UCG-CAC-GGU وهي تقابل الأحماض الأمينية التالية

جليسين / هستيدين / سيرين

عند فحص الأربعة وستين كودونا للشفرة الوراثية الموضحة ستلاحظ أن بعض الأحماض الأمينية تحدد بأكثر من كودون.

على سبيل المثال، هناك ستة كودونات تحدد الحمض الأميني ليوسين وستة أخرى تحدد الحمض الأميني أرجنين و كودون واحد وهو AUG يسمى كودون البدء، يحدد البدء من خلال استدعاء الحمض الأميني ميثيونين لبدء تصنيع البروتين.

هناك ثلاثة كودونات UAA, UAG, UGA لا تشفر (لا تترجم) لأي حمض أميني، وتدل على التوقف

الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

القاعدة الثانية في الكودون

القاعدة الأولى في الكودون	U			C			A			G			القاعدة الثالثة في الكودون
	U	U	U	U	U	U	U	U	U	U	U	U	
U	UUU	فينيل ألانين	UUC	Phe	UUA	ليوسين	UUG	Leu	UCU	سيرين	UCC	UUA	U
	UUU	فينيل ألانين	UUC	Phe	UUA	ليوسين	UUG	Leu	UCU	سيرين	UCC	UUA	U
	UUU	فينيل ألانين	UUC	Phe	UUA	ليوسين	UUG	Leu	UCU	سيرين	UCC	UUA	U
	UUU	فينيل ألانين	UUC	Phe	UUA	ليوسين	UUG	Leu	UCU	سيرين	UCC	UUA	U
C	CUU	ليوسين	CUC	Leu	CUA	ليوسين	CUG	Leu	CCU	برولين	CCC	CCA	C
	CUU	ليوسين	CUC	Leu	CUA	ليوسين	CUG	Leu	CCU	برولين	CCC	CCA	C
	CUU	ليوسين	CUC	Leu	CUA	ليوسين	CUG	Leu	CCU	برولين	CCC	CCA	C
	CUU	ليوسين	CUC	Leu	CUA	ليوسين	CUG	Leu	CCU	برولين	CCC	CCA	C
A	AUU	إيزولوسين	AUC	Ile	AUA	ميثيونين (كودون البدء)	AUG	Met	ACU	ثريونين	ACC	ACA	A
	AUU	إيزولوسين	AUC	Ile	AUA	ميثيونين (كودون البدء)	AUG	Met	ACU	ثريونين	ACC	ACA	A
	AUU	إيزولوسين	AUC	Ile	AUA	ميثيونين (كودون البدء)	AUG	Met	ACU	ثريونين	ACC	ACA	A
	AUU	إيزولوسين	AUC	Ile	AUA	ميثيونين (كودون البدء)	AUG	Met	ACU	ثريونين	ACC	ACA	A
G	GUU	فالين	GUC	Val	GUA	فالين	GUG	Val	GCU	ألانين	GCC	GCA	G
	GUU	فالين	GUC	Val	GUA	فالين	GUG	Val	GCU	ألانين	GCC	GCA	G
	GUU	فالين	GUC	Val	GUA	فالين	GUG	Val	GCU	ألانين	GCC	GCA	G
	GUU	فالين	GUC	Val	GUA	فالين	GUG	Val	GCU	ألانين	GCC	GCA	G

ثالثاً: الترجمة

العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية) أوفك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد تحدث في الرايبوسومات

يشكل تتابع النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) في جزيء mRNA معلومات حول الطريقة التي تتصل بها الأحماض الأمينية بعضها مع بعض لإنتاج سلسلة عديد الببتيد خلال الترجمة تستخدم الخلية المعلومات في mRNA لتصنيع سلسلة عديد الببتيد

تركيب الرايبوسوم

يتألف الرايبوسوم من وحدتين :

1- الوحدة الكبيرة 2- الوحدة الصغيرة ترتبطان معا فقط أثناء عملية الترجمة

لدي الرايبوسوم موقعين للارتباط متجاورين هما A و p وهما يؤديان دورا مهما في عملية الترجمة حيث يرتبط بكل منهما tRNA يحمل حمض أميني خاص به لتشكيل سلسلة عديد الببتيد لاحقا

تصنيع البروتين

مراحل تصنيع البروتين

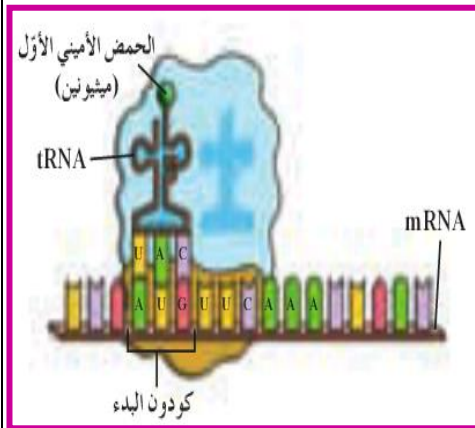
1- مرحلة البدء 2- مرحلة الاستطالة 3- مرحلة النهاية

أولاً: مرحلة البدء :

1- تبدأ عملية الترجمة عندما يرتبط mRNA بالوحدة الرايبوسومية الصغرى في السيتوبلازم .

2- يكون mRNA موجها بحيث يتمركز كودون البدء AUG (الذي يشفر للحمض الأميني **ميثونين**) عند الموقع p.

3- يرتبط بكودون mRNA جزيء tRNA الذي يحمل في إحدى طرفيه **مقابل الكودون** , ويحمل في طرفه الثاني **الحمض الأميني** المشفر له .



مقابل الكودون مجموعة من ثلاث نيوكليوتيدات يحملها tRNA في خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله mRNA

4- جزيء tRNA الأول في عملية الترجمة يحمل مقابل الكودون UAC من جهة والحمض الأميني **ميثونين** من الجهة الثانية .

5- عند اكتمال تركيب **الرايبوسوم المفعّل** ارتباط mRNA مع **الوحدتين الرايبوسوميتين الكبرى والصغرى وأول tRNA**

يصبح الكودون الشاغر في الموقع A جاهزا لتلقى tRNA التالي ,

يصل جزيء tRNA حاملا مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموقع A فيرتبطان , بحيث يصبح الموقعين A و P حاملين لحمضين أمينيين .

6- يساعد إنزيم معين في ربط الحمضين الأمينيين , **برابطة ببتيدية** , مكونا أول حمضين أمينيين في سلسلة الببتيد .

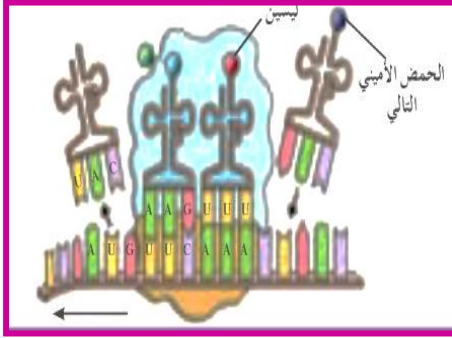


(شكل 21)

عندما يُملا الموقعين على الرايبوسوم ، تنشأ رابط ببتيدية لربط الحمضين الأمينيين الأول والتالي .

ثانيا: مرحلة الاستطالة

ثاني عشر ترتم ثاني



- 1- بعد ربط الحمضين الأمينين الأول والثاني ، ينفصل جزئ tRNA الموجود في الموقع p تاركا وراءه حمضه الأميني .
- 2- يندفع جزئ tRNA الموجود في الموقع A ليحل مكان الموقع p الشاغر .
- 3- بما أن مقابل الكودون يبقى مرتبطا بالكودون ، فإن جزئ tRNA و mRNA يتحركان عبر الرايبوسوم إلى الموقع p كوحدة
- 4- يظهر كودون جديد في الموقع A ويكون جاهزا لتلقى جزئ tRNA التالي مع الحمض الأميني الخاص به .
- 5- يتم نقل الأحماض الأمينية إلى الموقع A ، ويتم ربطها بسلسلة الببتيد بواسطة رابطة ببتيدية حتى يتم الوصول إلى نهاية mRNA

ثالثا: مرحلة الانتهاء

تنتهي عملية الترجمة حين يصل كودون التوقف إلى الموقع A ، مما يؤدي إلى إنتهاء عملية تصنيع البروتين

عملية التصنيع البروتين

عملية يتم فيها تجميع الاحماض الامينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة

كودون التوقف : كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر (لا يترجم لأي حمض أميني)

س: ماذا يحدث عند انتهاء عملية تصنيع البروتين ؟

يتفكك الرايبوسوم الى وحدتيه الأساسيتين وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويطلق في الخلية

الجينات والبروتينات

لتصنيع البروتين تنسخ الخلية حمض DNA الى حمض RNA الذي يتوجه الى موقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم (الرايبوسومات) في حين يبقى DNA أمنا داخل النواة

تحتوى الجينات على تعليمات تصنيع البروتينات وهي موجودة في الكائنات الحية بالملايين ما يظهر أهمية البروتينات .

س: ما علاقة البروتين بألوان الأزهار وأشكال أوراقها ، فصيلة دم الإنسان أو تحديد جنس الطفل ؟

ج: أن العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها .

- 1- الجين الذي يحمل شفرة إنزيم يحفز تفاعل إنتاج صبغة يمكنه أن يتحكم بلون الزهرة .
- 2- يحتوى جين آخر على تعليمات تصنيع إنزيم يختص بإنتاج الأنثيجينات التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء .
- 3- تحتوى جينات أخرى على تعليمات تصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه في الكائن ، فتتحكم بحجم هذا الأخير وشكله .

باختصار البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف .

Mohamed gamal
65656145

البروتين والتركيب الظاهري



س: علل : تتصل أصابع أقدام البط بأغشية أما أصابع الدجاج فلا تتصل ؟

يعود ذلك إلى وجود بروتينات تسمى بروتينات تخليق العظام وتحول دون نمو أغشية بين أصابع الدجاج .

س: ماذا نتوقع ان يحدث اذا تم إدخال جين طافريسد مستقبلات الخلية لبروتينات BMP في القدم اليسرى

لجنين الدجاجة ؟

يؤدي ذلك الي ظهور أصابع تلك الارجل متصلة بأغشية

أ- الجينات والبروتينات

س: أي جين من الجينات في الخلية يعبر عنه بشكل دائم ؟

هو الجين الذي ينسخ الي mRNA

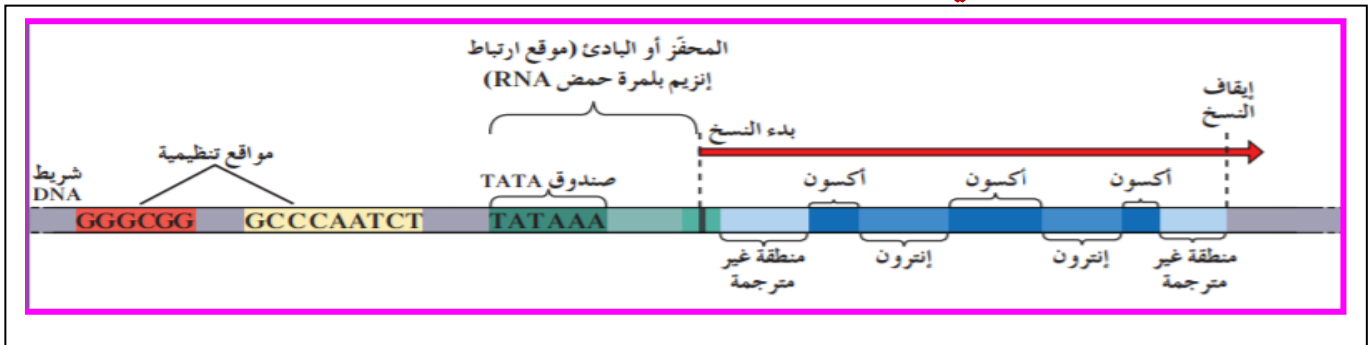
س: كيف تحدد الخلية أي الجينات سوف ينشط وأي الجينات يبقى ساكنا ؟

1- تعمل بعض تتابعات القواعد النيتروجينية كمحفزات لمواقع ارتباط إنزيمات بلمرة الـ RNA.

2- في حين تعمل تتابعات أخرى كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها .

3- تمتلي الخلايا ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة , تساعد في تنظيم وضبط عمل الجين .

س- مما يتكون الجين النموذجي



1- **محفز** في جانب واحد من الجين , يحتوي علي تتابعات محددة TATA (صندوق TATA) وهي تؤدي دور عند اطلاق عملية النسخ.

2- **المواقع التنظيمية** حيث ترتبط بروتينات تنظم عملية النسخ وتحدد ما إذا كان الجين يعمل أو لا يعمل .

3- **علامتي بدء وتوقف** النسخ وتتوسطهما النيوكليوتيدات التي تتم ترجمتها.

المحفز : موقع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA علي الحمض النووي DNA

صندوق TATA : تتابعات TATATTA علي المحفز التي تؤدي دور عند اطلاق عملية النسخ.

ب- البروتينات ووظائف الخلية

1- يحتوي الجسم على أكثر من 50.000 بروتين مختلف .

2- قد تحتوي كل خلية على مئات البروتينات المختلفة التي تتحكم الجينات بإنتاجها .

3- يؤدي تغير الجين إلى تغير البروتين ما يؤدي إلى تغير تركيب الخلية ووظيفتها , وينتج من ذلك تركيباً ظاهرياً آخر .

س: علل تحتوى جميع الخلايا على الجينات نفسها , لكنها لا تنتج كلها البروتينات نفسها ؟

لأن الجينات في كل خلية لديها آليات تنظيمية تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه

س: ما أهمية آليات التنظيمية في خلايا الكائنات الحية ؟

تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه

س: متى يبدأ عمل الجين ؟

عند تنشيطه ويؤدي الى تصنيع البروتين الذى يتحكم هذا الجين بإنتاجه

التعبير الجيني : عملية تنشيط جين ما وتصنيع البروتين الذي يتحكم هذا الجين بإنتاجه

إيقاف عمل الجين : عدم تعبير الجين عن نفسه , حيث يتوقف صنع البروتين الذي يشفر له هذا الجين

أوليات النواة	حقيقيات النواة	
طريقة ضبط التعبير الجيني	بدء عمل الجين أو توقفه مرتبط بأى تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية	يتضمن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة

ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة

توجد في خلية البكتيريا بروتينات تحتاج إليها الخلية طوال الوقت بينما هناك بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخلية إلا في ظروف بيئية معينة وتمتلك البكتيريا القدرة على إنتاج البروتين بحسب حاجتها

مثال علي ذلك: بكتيريا ايشريشيا كولاي

تحتاج إلى ثلاثة إنزيمات لهضم سكر اللاكتوز في حال وجوده .

والجينات المتحكممة بهذه الإنزيمات مجمعة على كروموسومها وعلاقة كمية اللاكتوز والإنزيمات في الخلية هي جزء من نظام بدء عمل الإنزيمات الهضمية أو توقف عملها

تركيب حمض DNA البكتيريا

1- جين منظم يشفر لإنتاج بروتين يسمى الكايح 2- المحفز 3- الجينات التي تشفر للإنزيمات الهاضمة

المحفز (DNA البكتيريا)	الكايح (DNA البكتيريا)	المفهوم
جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA	بروتين يرتبط بـ DNA ليقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم	
يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA	يمنع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز (منع تصنيع الإنزيمات الهضمية)	دوره في التعبير الجيني



آلية الضبط في أوليات النواة منع تصنيع الإنزيمات الهضمية بمنع ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز

س: ماذا يحدث عندما تدخل البكتيريا E.coli إلى محيط غني بسكر اللاكتوز؟

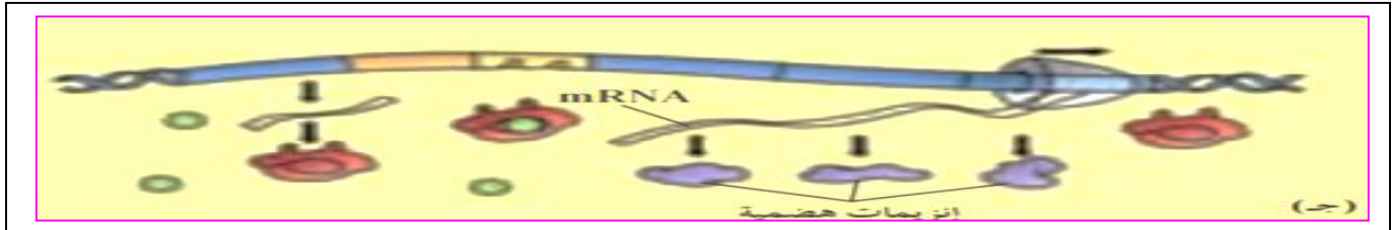
حيث يرتبط السكر بالكابح مغيرا شكله , فيصبح هذا الأخير غير نشط ولا يعود قادرا على الارتباط بحمض DNA وبالتالي يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز مجددا.

**س: ماذا يحدث عندما يصبح الكابح في البكتيريا E.coli غير نشط وغير قادر على الارتباط بحمض DNA؟**

يصبح إنزيم بلمرة حمض RNA قادر على الارتباط بالمحفز مجددا

س: ماذا يحدث عندما يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز؟

يتحرك على طول حمض DNA, ناسخا الجين الذي يشفر للإنزيمات الهضمية, يترجم حمض mRNA بعدئذ وتصنع الإنزيمات الهضمية.

**س: ماذا يحدث عندما يتم هضم كمية اللاكتوز كلها البكتيريا E.coli؟**

ينشط الكابح من جديد , ويصبح حر للارتباط بحمض DNA. ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بتصنيع الإنزيمات الهضمية من جديد.

س: علل تكتفي البكتيريا بإنتاج إنزيمات هضم المادة الغذائية (اللاكتوز) عند وجودها؟

لتوفر على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع إنزيمات ليست بحاجة إليها

ثانيا- ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة**س: علل / يوجد تشابه أساسي في نسخ الجين بين خلايا أولية النواة وخلايا حقيقية النواة؟**

لأن إنزيم بلمرة حمض RNA يرتبط بالمحفز لبدء عملية النسخ خلايا حقيقية النواة تضبط تمايز الخلايا من خلال التنظيم المعقد والدقيق للتعبير الجيني

خلايا أولية النواة	خلايا حقيقية النواة	
أقل عددا	أكبر عددا	مجموع الجينات
أقل تعقيدا	أكثر تعقيدا	تنظيم الجينات وتعقيدها
قبل النسخ وبعده	يتم الضبط خلال مختلف مراحل عملية التعبير الجيني	مراحل ضبط التعبير الجيني

يحتوي جسم الإنسان على حوالي 300 نوع من الخلايا التي تقوم بوظائف مختلفة وتحتوي هذه الخلايا كلها على DNA نفسه وتحدد الجينات النشطة في خلايا معينة ووظائف هذه الخلايا

س: علل بالرغم من جميع أنواع خلايا الجسم تحمل الكروموسومات نفسها إلا أن لكل نوع من الخلايا تركيب ووظيفة مختلفين؟

نتيجة الاختلافات في التحكم بالتعبير الجيني الذي يعتبر عند الإنسان أو غيره من حقيقيات النواة عملية معقدة مقارنة بأولييات النواة

التعبير الجيني الانتقائي: إحدى طرق ضبط التعبير الجيني وتعني 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.

س: عدد العوامل التي يرتبط بها إيقاف الجينات عن العمل أو تفعيلها؟

1. نمو الكائن 2. العوامل البيئية المحيطة

س: علل: يتم في الخلايا حقيقيات النواة الضبط خلال مختلف مراحل عملية التعبير الجيني؟

بسبب وجود الغلاف النووي الذي يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة

تنشيط عملية النسخ

س: كيف تنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني خلال ضبط عملية النسخ؟

ج : من خلال ضبط متى يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز بمساعدة مجموعة من البروتينات تسمى

عوامل النسخ: بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA

تشمل عوامل النسخ كلا من :

1. بروتين ارتباط TATA 2. العوامل القاعدية

3. مساعد المنشطات 4. المنشطات

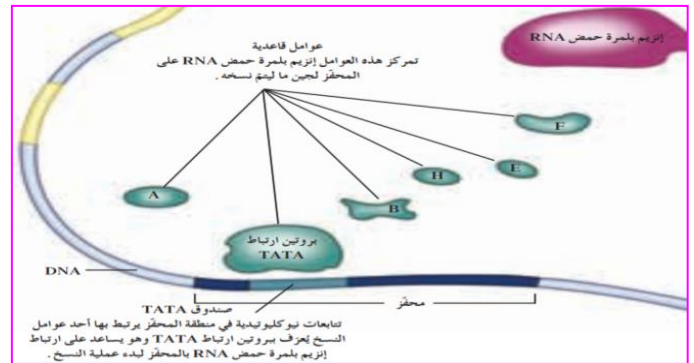
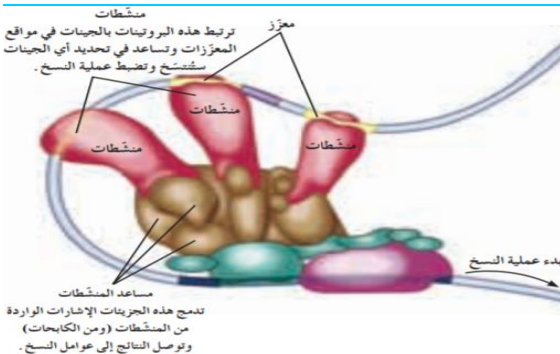
صندوق TATA: تتابعات نيوكليوتيدية في منطقة المحفز يرتبط بها أحد عوامل النسخ يعرف ببروتين ارتباط TATA

بروتين ارتباط TATA: بروتين منظم يعتبر أحد عوامل النسخ

الذي يرتبط مع صندوق TATA على المحفز من جانب ويرتبط بالعوامل القاعدية من الجانب الآخر

العوامل القاعدية: بروتينات منظمة ترتبط بواسطة (بروتين ارتباط TATA) بتتابع (صندوق TATA)

ليتكون (مركب عامل نسخ كامل) قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA



مركب عامل نسخ كامل: مركب ناتج من ارتباط بروتينات العوامل القاعدية وبروتين ارتباط TATA

بتتابع (صندوق TATA) ويكون قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA

لان العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها

س: ما أهمية مساعد المنشطات في عملية النسخ؟

وتساعد في تحديد اي الجينات ستنسخ وتضبط عملية النسخ

ملحوظة:

ليس ضروريا وجود المعزف في المنطقة القريبة من المنطقة المراد نسخها.

ايقاف عملية النسخ

علي DNA تسمى الصاماتات تعمل علي إيقاف عملية النسخ

ارتباط انزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز مانعة بذلك عملية النسخ.

لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وهكذا تتوقف عملية النسخ

مثال : كيفية عمل الهرمونات التي تسمى ستيرويدات في خلايا الفقاريات .

هرمونات ستيرويدات : جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية.

مثال عليها: الاستروجين المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث.

س: ماذا يحدث عند عبور هرمون الاستروجين الغشاء الخلوي لخلية معينة؟

1- يرتبط بيروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي وينتج مركبا مستقبلا للهرمون.

2. للمركب المستقبل للهرمون شكل موائم للارتباط بيروتين معين يسمى بروتينا قابلا.

3- يرتبط بدوره بالمناطق المعززة في حمض DNA ما ينبه إنزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ.

س: ماذا تتوقع عند فشل آلية ضبط التعبير الجيني؟

الإسترجين (هرمون ستيرويد)

بروتين مستقبل

مركب مستقبل هرمون

بروتين قابل

معزز

النسخ

البروتين

غشاء الخلية

هستيو بلازم

الطفرات

س : علل : سلالة أبو الهول هي سلالة نادرة من القطط تتميز بأنها عديمة الفراء ؟

وذلك إلى تغير في الكروموسوم أو حدوث طفرة جينية منتجة .

البروتينات والطفرات

س: عدد وظائف البروتين في الخلايا ؟

- 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 محفز الجينات على عمل أو التوقف . (شكل 31)

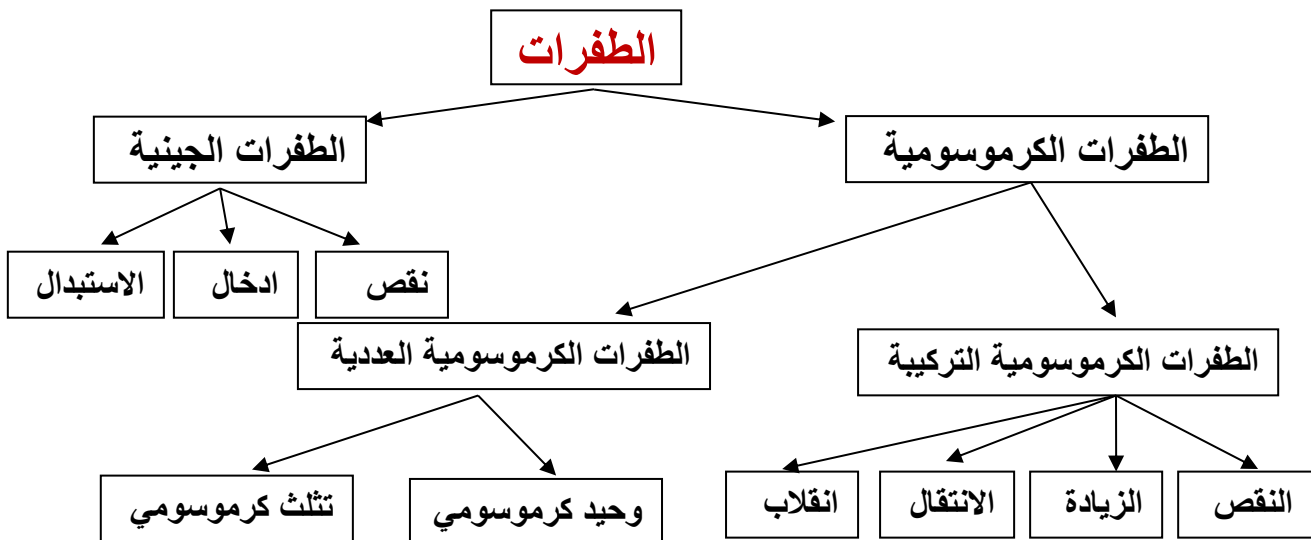
للتغير في بروتينات الخلية تأثير كبير في تركيب الخلية أو وظيفتها

التغير في حمض DNA يغير البروتينات التي تصنع في الخلية

الطفرة : تغير في المادة الوراثية للخلية

بعض الطفرات لا يؤثر في الكائن أو يؤثر فيه بدرجة قليلة .

بعضها الآخر ضار أو قاتل وعدد قليل جداً منها نافع .



أولاً: الطفرات الكروموسومية

1- الطفرات الكروموسومية التركيبية : هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه

(أ) **النقص :** طفرة تحدث عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزءاً منه .

س: كيف يؤثر النقص في الكروموسوم الأصلي ؟

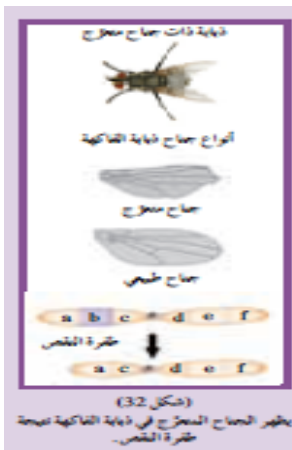
1- طفرات ناتجة عن نقص وليست ضارة :

مثل نمط الأجنحة المتعرجة في ذبابة الفاكهة

2- طفرات نقص مهلكة وقد تقتل الكائن الحي .

طفرة النقص لجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم 5 يسبب

الضمور العضلي النخاعي الذي يسبب الوفاة .



[ب]- الزيادة [التكرار]

طفرة تحدث عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل.

س- ما هي أسباب طفرة الزيادة؟

قد تنتج هذه الطفرة من عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي.

س- اذكر مثال لطفرة الزيادة؟

في ذبابة الفاكهة تتكون عينا قضيبيّة الشكل نتجت من طفرة الزيادة في الكروموسوم X.

[ج]- الانتقال : كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل (مغاير) له.

الانتقال يؤدي إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم.

قد يحدث الانتقال في جينات كثيرة أو قليلة في الكروموسوم.

يغير في ضبط التعبير الجيني ، بطرق مختلفة وقد يسبب تضرر الكائنات الحية أو موتها.

الانتقال الروبرتسوني:**أنواع الانتقال**

نوع من الانتقال الكروموسومي يتم في خلاله تبادل أجزاء من الكروموسومات 13 , 14 , 15 , 21 , 22

**س : علل : سمي الانتقال الروبرتسوني بهذا الاسم؟**

نسبة للعالم روبرتسون الذي اكتشفه

س- ما هي أسباب الانتقال الروبرتسوني؟

إنكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير

س: ماذا يحدث عند إنكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير؟

يتحد كلا من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوما واحدا،

أما الكروموسوم الذي يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرين، فيتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية.

في هذا النوع من الانتقال ، لا تحدث أي تغيرات ملحوظة في المادة الوراثية لدى الإنسان على الرغم من أن عدد كروموسوماته = 45 .

الانتقال المتبادل [الانتقال غير الروبوتسوني]:

يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين .

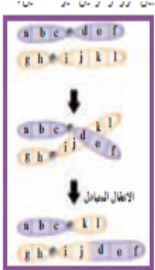
(د)- الانقلاب : استدارة الكروموسوم رأسا على عقب أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم

ويستدير حول نفسه ليعود وتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس

س: علل / يسبب الانقلاب عامة ضررا أقل من طفرتي الزيادة والنقص؟

لأن الانقلاب يغير في ترتيب الجينات في الكروموسومات، بينما طفرتي النقص أو الزيادة تغير في عدد الجينات التي يحتوي عليها الكروموسوم.

مثال : انقلاب في الـ DNA علي الكروموسوم 9 وليس له اي عوارض



الطفرة الكروموسومية العددية:

طفرة كروموسومية تسبب اختلالا في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف باختلال الصيغة الكروموسومية.

س: ما سبب ظهور اختلال الصيغة الكروموسومية؟

ج: نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل بعدم انفصال

الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيد الشقيقين أثناء الانقسام.

صور اختلال الصيغة الكروموسومية

1- كروموسوم إضافي (تثلث كروموسومي $2n+1$)

2- أو كروموسوم ناقص (وحيد الكروموسومي $2n-1$).

س: عدد أضرار الطفرات الكروموسومية العددية؟

تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية مثل متلازمة داون ومتلازمة كلاينفلتر

1- متلازمة داون

العدد الكروموسومي للأفراد المصابين بمتلازمة داون هو 47 كروموسوم

س علل / يوجد في نواة خلايا المصابين بمتلازمة داون 47 كروموسوما؟

ذلك لوجود كروموسوم إضافي للكروموسوم 21 الجسمي (تثلث كروموسومي 21)

س: عدد الأعراض المصاحبة للمصاب بمتلازمة داون؟

1- تخلف في النمو الجسدي .

2- ودرجات متفاوتة من التخلف العقلي .

3- في معظم الحالات تشوه في أعضاء معينة خاصة في القلب .

4- تركيب مميز للجسم والوجه وتكون معالم وجوههم شبيهة بأفراد بلاد المونغول أو المغول .

السبب الأساسي والصحيح لهذا التضاعف في الكروموسوم المفرد غير معروفة.

إنما حدوث متلازمة داون يظهر بصورة جلية لدى الأطفال تزيد أعمار أمهاتهم عن الأربعين عاما .

هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل التثلث الكروموسومي 13 والتثلث الكروموسومي 18 الذي يسبب الموت السريع للأطفال .

2- حالة تيرنر

حالة مرضية ناتجة من اختلال الصيغة الكروموسومية

يكون الشخص المصاب أنثى تمتلك نسخته واحدة من الكروموسوم الجنسي $X(44 + X)$

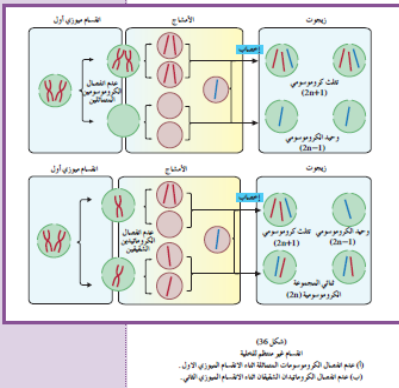
وتكون متخلفة النمو وعاقرا .

3- متلازمة كلاينفلتر

حالة مرضية ناتجة من اختلال الصيغة الكروموسومية

يكون الشخص المصاب ذكر، يمتلك كروموسوما X واحدا أو أكثر إضافة إلى الكروموسومين الجنسيين

XY (XXY , $XXXY$) ويكون عاقرا، مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميز لديه.



ثانياً: الطفرات الجينية**الطفرات الجينية:** التغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين.

تتفاوت تأثيرات الطفرات اعتماداً على موقع حدوثها في الامشاج (الخلايا الجنسية) أو في الخلايا الجسمية

الخلايا الجسمية	الامشاج	تأثير الطفرة الجينية
لا تؤثر إلا في الفرد المصاب بها	تنتقل إلى نسل الأبناء المصابين بها	

طفرة النقطة: الطفرة التي تؤثر في نيوكليوتيد واحد

❖ تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات إما من استبدال، أو نقص، أو إدخال نيوكليوتيد.

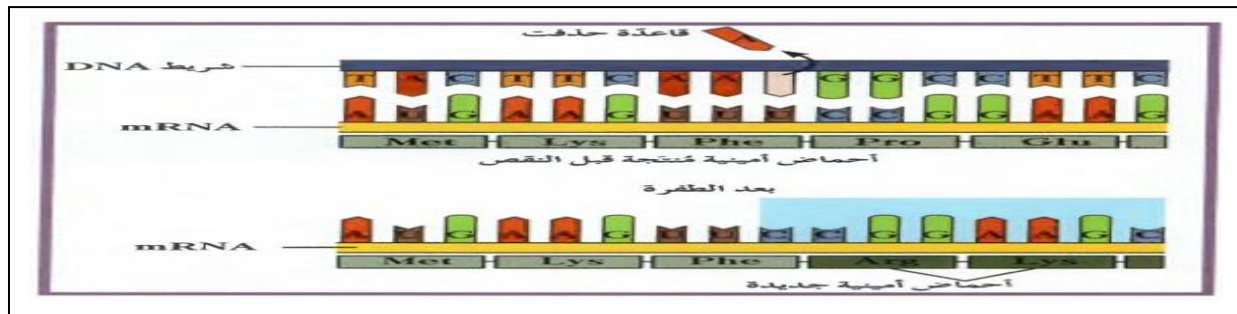
نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة، لا تغيير في الببتيد
إدخال		ببتيد غير مكتمل
نقص		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تماماً
		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تماماً

ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تماماً

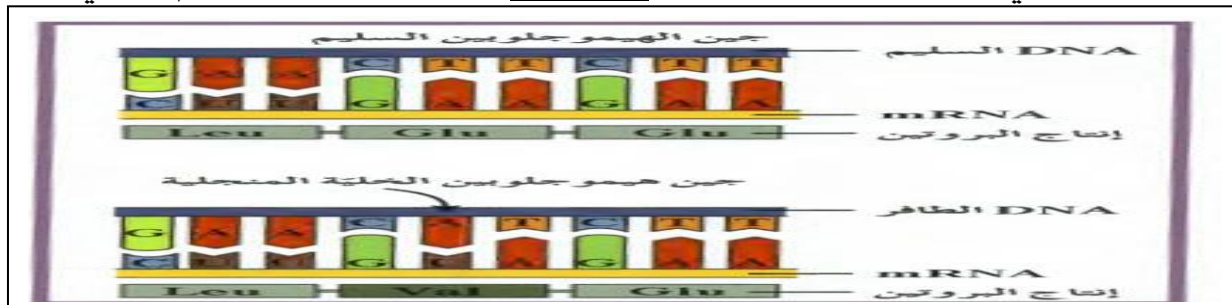
س: علل / سمي تأثير طفرات النقص والإدخال الجينية طفرة إزاحة الإطار؟

لأن الحمض RNA الرسول يقرأ من خلال كودوناته في خلال عملية الترجمة ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية

❖ الطفرات تؤثر في تتابع الأحماض الأمينية، وبالتالي تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماماً، يكون تأثيرها مهم في تركيب الكائن الحي ووظيفته.



ينتج استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموجلوبين جينا طافرا مسئولا عن مرض فقر الدم المنجلي.



الجينات والسرطان**س: من العالم الذي اكتشف الأشعة السينية ؟**

ج: هو فيلهلم رونتجن

س: ما ضرر الأشعة السينية على الإنسان ؟

قد تسبب حدوث الطفرات التي تؤدي إلى السرطان .

الاستخدام المتأني للأشعة السينية يساعد على

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

1- الطفرات والضبط

تحدث الطفرات بشكل عشوائي ونتائجها غير متوقعة:

بعضها **لا يؤثر أو يؤثر بدرجة بسيطة** في وظيفة الكائنات الحية ، ويكون مصدرا للتنوع الجيني الذييحصل بهدف التكيف مع البيئة المتغيرة . والبعض الآخر **ضار أو مميت**.**س : متى تكون الطفرات ضاره أو مميتة؟**

ج: عندما تغير الطفرات الجينات التي تسيطر على نمو الخلايا وتخصصها وقد تسبب السرطان .

السرطان: مرض يسبب نموا غير طبيعي للخلايا.**عملية نمو الخلية:** عملية منتظمة للغاية، يتم التحكم بها بواسطة إشارات كيميائية وفيزيائية تمنع

انقسام الخلايا أو تحفزها.

س: ما هو سبب نمو الخلايا السرطانية نموا غير طبيعي؟

عدم تجاوب الخلايا التي أصبحت سرطانية مع الإشارات التي توقف انقسام الخلايا. بذلك تتكاثر الخلايا السرطانية بدون توقف.

تبدأ المشاكل الصحية عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها .

تبدأ بعد ذلك الخلايا السرطانية بالتكاثر، محدثة كتلة من الخلايا **تسمى ورم** .**س : ما أنواع الأورام؟**

ج: تصنف الأورام إلى أورام حميدة أو خبيثة.

الأورام الحميدة	الأورام الخبيثة	
لا يغزو الأنسجة المحيطة	قادرا على الانتشار في أنسجه أخرى ويتدخل في وظائفها .	يغزو الورم الأنسجة المحيطة
يحدث قليلا من المشاكل التي يمكن إزالتها بالجراحة	فيكون مضرا جدا	الأضرار

س : ما الخاصية الأكثر تدميرا من وجود ورم خبيث ؟هي أن خلاياه قادرة على التحرر من الورم والدخول في الأوعية الدموية واللمفاوية، حيث تنتقل إلى مواقع جديدة في الجسم محدثة أورام جديدة في هذه المواقع ، هذا انتشار للخلايا إلى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي يسمى **الانبثاث** .**الانبثاث :** انتشار للخلايا السرطانية إلى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي

أسباب السرطان

س: ما أسباب الإصابة بالسرطان؟

ج: تختلف أسباب الإصابة بالسرطان:

فبعض الأمراض السرطانية من مثل السرطان الذي يسبب أورام العين يمكن أن يورث.

في حين تنتج أمراض سرطانية أخرى من عوامل بيئية أو نتيجة عوامل جينية وبيئية مجتمعة. بصرف النظر عن مسبباتها.

س: ما هي الميزة الوحيدة التي تشترك فيها جميع أنواع الأمراض السرطانية؟

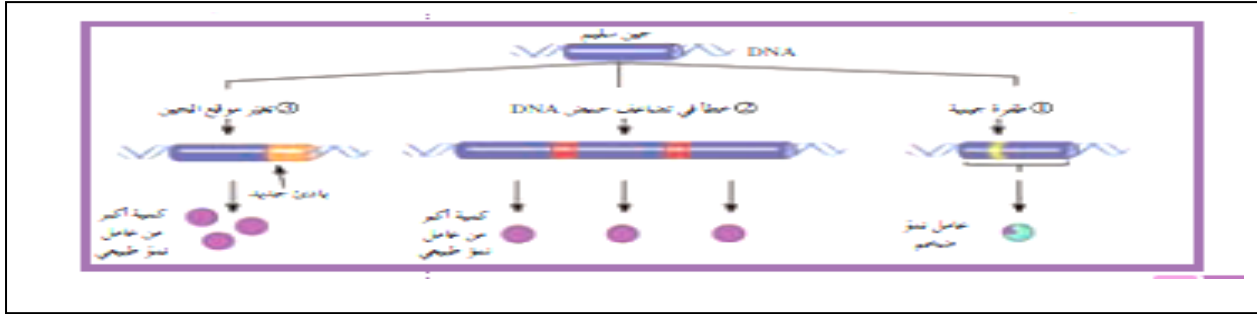
ج: هي أن الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل.

جين الأورام : الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا

جينات الأورام في كروموسومات الإنسان :

أشكال طافرة لجينات تشفر (تترجم) لبروتينات تسمى (عوامل النمو) . وهي تؤدي دورا في المساعدة على ضبط انقسام الخلية وتميزها .

س: ما هي الطرائق الأساسية ليصبح الجين مسببا للأورام؟



الأولى : حدوث طفرة في جين عامل النمو قد تسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو , ولكن قد يكون البروتين محورا إلى عامل نمو ضخم , فيسبب انقسام خلايا سريعا وغير منضبط .

الثانية : خطأ في تضاعف حمض DNA تنتج منه نسخ متعددة من جين عامل نمو مفرد . عادة ينسخ جين واحد لإنتاج عامل النمو , أما في هذه الحالة فتنتج جينات عديدة وتزداد كمية عامل النمو في الخلية . تعمل الجينات المتضاعفة معا كجينات مسببة للأورام .

الثالثة : تغير موقع الجين على الكروموسوم بفعل الانتقال . في بعض الحالات يسيطر بادئ جديد على الجين المنتقل يسمح بتكرار نسخه ما يؤدي إلى إنتاج العديد من عوامل النمو .

الجينات القائمة للأورام: جينات مسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية , وتعرف بمضاد جين الأورام

س: ماذا تتوقع عن حدوث طفرة في الجينات القائمة للأورام ؟

ج : أدت إلى توقف عمله , تكون النتيجة نموا غير طبيعي وغير مضبط للخلايا .

مثال علي ذلك :-

لقد اكتشف أن مرض **سرطان الشبكية** يعود إلى طفرة في الجين القائم الواقع على الكروموسوم 13 وهي طفرة متنتحية .

لذلك كل الأشخاص الذين يمتلكون جينا متنحيا واحد على أحد الكروموسومات المتماثلة لديهم استعداد لهذا المرض .

أسباب الطفرات الجينية

العوامل البيئية :

س: علل : تؤدي العوامل البيئية دورا رئيسيا في تطور السرطان ؟

ج: لأن للشخص الذي لديه الاستعداد لنوع من السرطان أن ينمي المرض في ظروف بيئية محددة .

س: علل: يمكن للشخص نفسه أن يقلص خطورة إصابته بالسرطان بضبط الظروف البيئية ؟

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

المطفر : العامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرات في حمض DNA .

س: ما هي العوامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرات في حمض DNA (مطفر) ؟

ج : تشمل العوامل المعروفة بعض أشكال الإشعاع مثل النوع الذي ينطلق من الحوادث النووية , وبعض أنواع المواد الكيميائية من مثل تلك الموجودة في منتجات التبغ .

ملحوظة :

بعض العوامل المسببة للطفرة وليس كلها تسبب السرطان.

العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان يسمى **عاملا مسرطنا**.

تشمل الأمثلة عليه **القطران في السجائر , بعض العقاقير , مواد كيميائية معينة في اللحوم المدخنة وقطران الفحم في بعض أصباغ الشعر**.

بالإضافة إلى **الفيروسات** التي ارتبطت بالسرطان , وبعض أنواع الإشعاع **كالأشعة فوق البنفسجية** ,

تسبب الأشعة فوق البنفسجية طفرة في DNA الخلوية .

يرتبط التعرض للأشعة فوق البنفسجية بسرطان الجلد , تسبب الأشعة مثل العوامل الأخرى المسببة

للطفرة , **تغيرا في رسالة حمض DNA التي تورث للخلايا البنيوية عندما تنقسم الخلية** .

تحمى طبقة الأوزون في طبقات الجو العليا الناس من الأشعة فوق البنفسجية , لكن في العقود الأخيرة , حدث تدمير لطبقة الأوزون على الأرجح بفعل بعض الملوثات الكيميائية التي تسمى **كلوروفلورو كربون** التي يكثر استخدامها في **الأيروسولات** وأجهزة التبريد .

س : كيف تسبب المسرطنات تغيرا حمض DNA ؟

ج: باختلاف نوع العامل المسبب للطفرة .

1- يمكن أن تسبب العوامل المسرطنة السرطان إما باستبدال القواعد في حمض DNA أو بتغيرها .

2- بعض المسرطنات تشابه كيميائيا مع قواعد حمض DNA وتسمى **قواعد موازية**.

- **القواعد الموازية** يمكنها أن تندمج مع جزئ حمض DNA . ولأنها ليست مطابقة تماما لقواعد حمض DNA , فإنها تكون أزواج قواعد غير طبيعية وخلالها في الرسالة الوراثية .

3- بعض المسرطنات الأخرى تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغيرا فيها . ثم عندما تنقسم الخلية

تنتقل التغيرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنيوية .

- ترتبط قدرة المركبات الكيميائية على إحداث السرطان بقدراتها على إحداث الطفرات .

جينات الإنسان

الجينوم البشري : المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات

الجينات والصفات

- يحدد تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات الكثير من الصفات الوراثية
- يقدر عدد الجينات التي تشفر لصنع البروتينات عند الإنسان بحوالي **30000** جين
- تحمل هذه الجينات **46** كروموسوم
- يأخذ كل جين مكان محدد على الكروموسوم الواحد ولا يتغير في أفراد النوع الواحد
- جين فصيلة الدم يحمله **الكروموسوم رقم 9** وهو من أول الجينات التي تم التعرف عليها ودراستها
- يعتبر **الكروموسومان 21, 22** أصغر الكروموسومات الجسمية

الكروموسوم 22	الكروموسوم 21	
545 جين	225 جين	عدد الجينات
51 مليون زوج	48 مليون زوج	عدد النيوكليوتيدات
اللوكميميا تليف النسيج العصبي (ورم يسبب مرض في الجهاز العصبي)	تصلب النسيج العضلي الجانبي لوجيهريج	الأمراض التي تتحكم بها الجينات

يحتوي الكروموسوم 22 على جينات مهمة للحفاظ على الصحة

- تحتوي كروموسومات **21, 22** على تتابعات طويلة ومتكررة لا تشفر لصنع بروتين، وليست مسئولة عن أي صفة
- يأخذ كل جين مكان محدد على الكروموسوم الواحد ولا يتغير في أفراد النوع الواحد
- الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة، تورث معا
- قد تحدث بعض حالات العبور وإعادة الارتباط للكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي

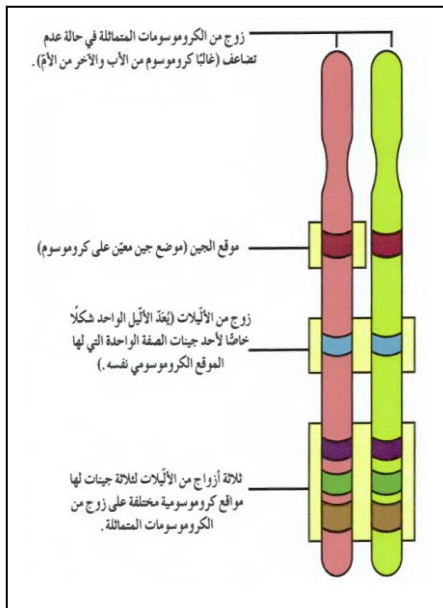
الكروموسومات وتحديد الجنس

- تحتوي خلايا الإنسان الجسمية على **46** كروموسوم (**23 زوج**).
- الصيغة الكروموسومية للإناث **44+xx**

الصيغة الكروموسومية للذكور **44+xy**

س : علل تتساوى نسبة احتمال ولادة الذكور والإناث ؟

- تحمل الخلايا الجنسية **22** كروموسوم جسي بالاضافة الي كروموسوم جنسي واحد .
- الخلايا الجنسية الأنثوية أو البويضات تحمل الكروموسوم الجنسي **X**
- يحمل نصف الخلايا الجنسية الذكرية (الحيوانات المنوية) الكروموسوم الجنسي **x**
- بينما يحمل النصف الآخر الكروموسوم الجنسي **y**



عدم فاعلية الكروموسوم X

الخلية الجسمية للأنثى تحتوى على كروموسومين X أحدهما من الأب والآخر من الأم كروموسوم X واحد فقط يكون فاعلا حيث تقوم الخلية بتعطيل أحد الكروموسومين وبطريقة عشوائية وذلك لعدم حاجتها الى الكمية المضاعفة من البروتينات التي ينتجها

الكروموسوم X المعطل الذي اكتشفته العالمة ماري ليون يمكن أن يشاهد ملتصقا بجدار النواة الداخلى

يظهر في كريات الدم البيضاء على شكل عصا الطبل

وفي خلايا النسيج الطلائي على شكل أجسام بار

س: علل نجد في جسم المرأة كروموسوم فاعل من مصدر أبوي أو مصدره من الام؟

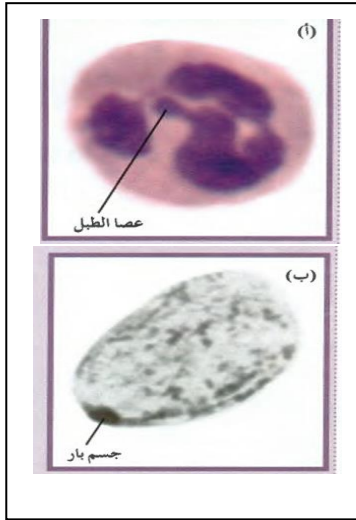
لأن التعطيل يتم بشكل عشوائي في الخلية الجسمية

مثال لعدم فاعلية الكروموسوم X في الثدييات الاخرى

- الجين المتحكم بلون فرو القطط يقع على الكروموسوم X

س: علل / لون فرو الاناث أسود وبني وأبيض بينما لون فرو الذكور عليه بقع من لون واحد؟

لأن الأنثى تحتوى على كروموسومين X بينما الذكر يحتوى على كروموسوم واحد



الوراثة لدى الإنسان

الجينات والأليلات (السائدة، المتنحية، والمشاركة)

أ] الجينات والأليلات [السائدة، المتنحية] مثال : وراثته شحمة الأذن عند الإنسان

- شكل الأذن عند الإنسان يمكن أن تكون حرة أو ملتصقة.

س: علل / هناك نمطين من الجين الواحد أو اليدين يتحكمان في شكل شحمة الأذن ؟

لوجود شكلين لشحمة الأذن الحرة والمرتبطة

س: علل / الشكل الملتصق لشحمة الأذن لا يظهر في التركيب الظاهري إلا في حالة التركيب الجيني المتشابه اللاقحة

لأن الأليل السائد مسؤول عن الشكل الحر لشحمة الأذن بينما الأليل المسؤول عن الشكل الملتصق هو المتنحي

ب] الأليلات ذات السيادة المشتركة المسؤولة عن تكون الهيموجلوبين

- يوضح الشكل (أ) تتابعات نيوكليوتيدات لجين بيتا هيموجلوبين HBB الموجود على الكروموسوم 11 المشفر لبيتا جلوبيين سليم

البيتا جلوبيين بروتين يرتبط بالهيم Heme لتكوين الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم.

س: ماذا يحدث عند حدوث طفرة في الجين HBB ؟

يؤدي ذلك إلى إنتاج بروتين بيتا جلوبيين غير سليم فيتكون هيموجلوبين غير طبيعي ، يكون غير قادر على أداء وظيفته.

تتابعات نيوكليوتيدات لجين بيتا هيموجلوبين المشفر لبيتا جلوبيين

(أ)	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT
تسلسل النيوكليوتيدات	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser
الأحماض الأمينية	3			6			9

يرمز للأليل الطافر بـ Hb^S يرمز للأليل الطبيعي بـ Hb^N

طفرة استبدال لجين هيموجلوبين (بيتا هيموجلوبين غير سليم

(ب)	CTG	ACT	CCT	GTG	GAG	AAG	TCT
تسلسل النيوكليوتيدات	Leu	Thr	Pro	Val	Glu	Lys	Ser
الأحماض الأمينية	3			6			9

← طفرة الاستبدال

س: بين الأليلان سيادة مشتركة ؟

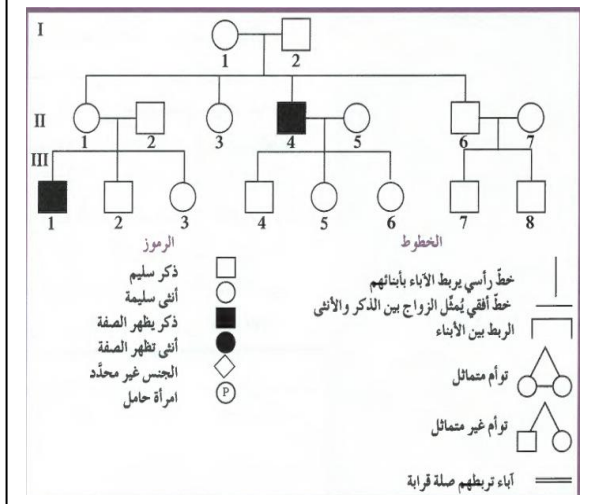
في حال كان التركيب الجيني $Hb^N Hb^S$

يكون لديه كريات سليمة وأخرى منجلية (فقر دم متوسط)

س: ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لكل منهما التركيب الجيني $Hb^N Hb^S$ ؟

دراسة سجلات النسب

س: علل يجد العلماء صعوبة عند دراسة الصفات الوراثية وانتقالها عند الإنسان ؟



نظرا لكثرة الجينات التي تتحكم بها من جهة

ولطول الفترة الواقعة بين جيل وآخر

ولقلة عدد الأفراد الناتجة عن كل نزاوج

سجل النسب:

عبارة عن مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل لآخر

في العائلة ويسمح للعلماء بتتبع ما قد يحصل من اختلافات

وأمرض وراثية فيها

الاضطرابات الجينية

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

أولا: الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس

- الجين السليم يعبر عنه بتركيب ظاهري سليم

- الجين غير السليم يعبر عنه بتركيب ظاهري غير سليم

- يكون التركيب الظاهري تابعا لتعبير أليل متنح أو أليل ذي سيادة مشتركة

[1] أمراض ناتجة عن الأليلات متنحية

س: متى تظهر الأمراض ناتجة عن الأليلات متنحية ؟

تظهر عند وجود أليلين متنحيين متماثلين (التركيب الجيني للفرد متشابهة اللاقحة لهذه الأليلات)

1- الفينيل كيتونوريا

مرض ناتج من أليل غير سليم متنح محمول على الكروموسوم رقم 12 ينتج عنه تراكم الفينيل الانين في أنسجته بالسنوات الأولى مما يسبب له تخلف عقلي شديد

- سبب الإصابة: يعاني الأشخاص المصابين بالمرض ينقصهم إنزيم فينيل الانين هيدروكسيليز، يقوم

بتكسير الفينيل الانين الموجود بالحليب وأطعمة كثيرة،

فاذا وراث طفل مرض الفينيل كيتونوريا . قد يتراكم الفينيل الانين في أنسجته بالسنوات الأولى مما يسبب له تخلف عقلي شديد

طريقة العلاج: سمحت الاختبارات الحديثة باكتشاف المرض مبكرا وتم المعالجة من خلال نظام غذائي يحتوي على اقل كمية من الفينيل الانين

2- البله المميت

مرض نادر ناتج عن أليلات متنحية محمولة على الكروموسوم رقم 15 ينتج عنه تراكم مادة جانجليوسايد الدهنية في الخلايا العصبية بالدماغ والحبل الشوكي والحقا الضرر بها

- سبب الإصابة بالمرض: نقص نشاط إنزيم هيكسوسامينيداز له دور في تكسير مادة الجانجليوسايد الدهنية، يؤدي عدم تكسير هذه المادة الي تراكمها في الخلايا العصبية بالدماغ والحبل الشوكي والحقا الضرر بها

أعراض مرض البله المميت: فقدان السمع والبصر- ضعف عقلي وعضلي- الموت في السنوات الأولى من الطفولة

[ب] أمراض ناتجة عن اليلات سائدة

- وجود أيل سائد غير سليم واحد يكفي ليظهر المرض

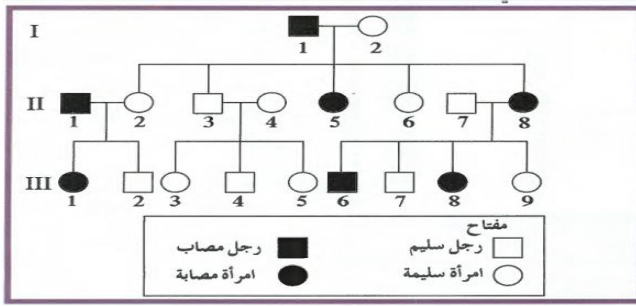
1- **الدحذحة** : مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي الي قصر القامة بشكل غير طبيعي (قزامة)

2- **هانتجتون**:

مرض يسببه أيل سائد طافر محمول على الكروموسوم رقم 4 يصيب الجهاز العصبي فيسبب فقدان التحكم العضلي ويؤدي للوفاة ولا تبدأ عوارضه في الظهور الا في سن الثلاثين أو الأربعين حيث يبدأ الجهاز العصبي في التدهور تدريجيا

س: أمامك سجل نسب يظهر أفراد مصابين بمرض

هانتجتون فسر علي أساس علمي التركيب الجيني للأفراد



نوع الاضطراب	الاضطراب	السبب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من أليات متتحيّة	المهاق		نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين
	التليف الحويصلي		زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد، زيادة احتمال الإصابة بالعدوى، وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
	الجللاكتوسيميا	☐	تراكم سكر الجللاكتوز في الأنسجة، التأخر العقلي، تضرر الكبد والعينين.
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	أيل غير سليم متنح محمول على الكروموسوم رقم 12 ينتج عنه نقص انزيم فينيل الانين هيدرووكسيليز ما يؤدي الي تراكم الفينيل الانين في انسجته	تراكم الفينيل الانين في الأنسجة، نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلّف عقلي.
	البله المميت	أيل غير سليم علي الكروموسوم رقم 15 ينتج عنه نقص في انزيم هيكسوسامينيديز ما يؤدي الي تراكم مادة جانجلوسايد الدهنية في الخلايا العصبية	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي، تخلّف عقلي، فقد البصر، ضعف عضلي، ووفاة حديثي الولادة.

الاضطرابات ناتجة من أليالات سائدة	الاضطرابات ناتجة من أليالات ذات سيادة مشتركة	الاضطرابات ناتجة من أليالات سائدة	الاضطرابات ناتجة من أليالات سائدة
مرض هانتجتون	مرض فقر الدم المنجلي	مرض هانتجتون	مرض هانتجتون
ارتفاع كوليسترول الدم	مرض فقر الدم المنجلي	ارتفاع كوليسترول الدم	ارتفاع كوليسترول الدم
تترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين ، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومتخلف الأعضاء .	تترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين ، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومتخلف الأعضاء .	تترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين ، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومتخلف الأعضاء .	تترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين ، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومتخلف الأعضاء .

ثانيا : الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس

الجينات المرتبطة بالجنس: الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين X و Y

س: معظم الجينات المرتبطة بالجنس موجود على الكروموسوم الجنسي X ؟

لأن كروموسوم X أكبر بكثير من الكروموسوم Y

- للكروموسومين الجنسيين X و Y أجزاء مشتركة، أي أن الجينات المحمولة على
الأجزاء المشتركة تتواجد على كل منهما وتتوارث كأنها محمولة على
كروموسومات جسمية.

- لكل من X و Y أجزاء خاصة بهما بحيث تتوارث الجينات فيهما وفقا لوجودها على أي منهما .

الجين SRY : جين محمول على الكروموسوم Y والمسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور

[أ] الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من الأليالات المتنحية

1- عمى الألوان

مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض. نتيجة
إصابة الشبكية أو العصب البصري

سبب مرض عمى الألوان :

يعود المرض إلى خلل يصيب جينا واحدا من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان
ويحملها الكروموسوم الجنسي X

س : علل / ظهور مرض عمى الألوان بنسبة أعلى لدى الذكور مقارنة مع الإناث ؟

لأنه يملك الذكور كروموسوم X واحد فقط ، وكل الأليالات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت
متنحية ، في حين أن لظهور المرض عند الإناث ، لا بد من وجود نسختين من الأليل المتنحي .



س : علل / الرجل المصاب بعمى الألوان يرث لبناته فقط دون الذكور؟

لأن البنات يرثن من الأب نسخة من الصبغى X الحامل لجين المرض بينما الذكور يرثون نسخة من الصبغى Y الخالي من جين المرض

مفتاح		X^d	Y
$X^N X^d$ أنثى سليمة حاملة للخلل	X^N	$X^N X^d$	$X^N Y$
$X^d X^d$ أنثى مصابة بعمى الألوان	X^d	$X^d X^d$	$X^d Y$
$X^N Y$ ذكر سليم			
$X^d Y$ ذكر مصاب بعمى الألوان			

2- نزف الدم أو الهيموفيليا

مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم مما يؤدي الى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح. يساعد جينان محمولان على الكروموسوم الجنسي في التحكم بتكوين المواد البروتينية المخثرة للدم

سبب مرض نزف الدم: وجود أليل متنح غير سليم لأحد الجينين المحمولان على الكروموسوم الجنسي X مما يؤدي إلى خلل في تكوين تلك المواد

علاج مرض نزف الدم : يمكن معالجة المصابين بهذا المرض عن طريق حقنهم ببروتينات التخثر الطبيعية

علل جين واحد لمرض نزف الدم كافي لإصابة الرجل بالمرض؟

لأن الجين المسبب للمرض مرتبط بالصبغى X والرجل لا يحمل الا صبغى X واحد في خلاياه لذلك يستطيع الجين المتنح الواحد أن يعبر عن نفسه في الرجل

3- وهن دوشين العضلي:

مرض وراثي مرتبط بالجنس ويتسبب به أليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X ويتحكم في تكوين مادة الديستروفين (مادة بروتينية بالعضلات)

لاحظ : مرض وهن دوشين العضلي نسبة الإصابة بالذكور اعلى من الاناث

اعراض مرض وهن دوشين العضلي:

- تظهر في سن الرابعة او الخامسة

- ضعف عضلات الحوض

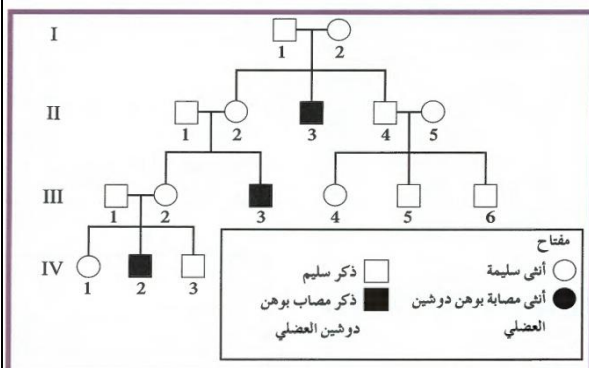
- يصبح المصاب غير قادر على المشي والقيام بالحركات الرياضية

- تزداد العوارض تدريجيا وبسرعة لتؤثر بجميع العضلات

- قد تتطور الحالة الى التوقف عن المشي نهائيا

سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي

. لماذا المصابون هم من الذكور؟



(شكل 73)

سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي . لماذا المصابون هم من الذكور؟

[ب] الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من اليلات سائدة:

- أمراض نادرة الوجود مثل مرض الكساح المقاوم لفيتامين D :

- أعراض مرض الكساح: يتميز المرض بتشوه الهيكل العظمي (بسبب نقص تكلس العظام)

س: يختلف مرض المقاوم لفيتامين D عن غيره من أمراض الكساح ؟

لأنه لا يستجيب للعلاج بفيتامين D :

لاحظ :

- وجود المرض في كل الأجيال الأربعة

- يكفي وجود أليل المرض في كروموسوم X واحد لينتقل من جيل لآخر

مع توارث كروموسوم X من الأب أو الأم إلى الأبناء

ج- الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي Y

جينات يعبر عنها عند الذكور فقط وتنتقل من الأب لابنه وتسمى جينات هولاندرك

- مثل : مرض فرط اشعار صيوان الاذن

مرضا مرتبطا بالكروموسوم الجنسي Y . وهو مرض نادريتمثل بوجود شعر

طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين

علل : الاب المصاب بمرض فرط إشعار صوان الأذن يورث المرض لأبنائه الذكور دون الاناث

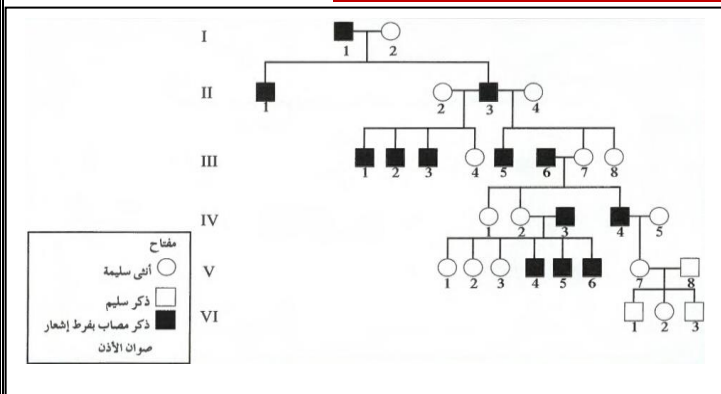
لأن الجين المسئول عن تلك الحالة مرتبط

بالكروموسوم Y الذي يرثه الذكور من آبائهم

علل : لا يظهر مرض فرط اشعار صوان الاذن عند الاناث

لأن الجين المسئول عن تلك الحالة مرتبط

بالكروموسوم Y الذي لا يوجد عند الاناث

**من الجين إلي البروتين**

كيف تؤثر تتابعات القواعد النيتروجينية في الجينات على التركيب الظاهري ؟

وما الصلة بين هذه القواعد في الجينات أو الأليلات المسئولة عن الأمراض الوراثية والمرض نفسه ؟

في كل من التليف الحويصلي ومرفق فقر الدم المنجلي ، يؤثر تغير بسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفرد في تركيب البروتين ، مؤديا إلى اضطراب وراثي خطير .

1- التليف الحويصلي

مرض وراثي شائع وغالبا ما يكون مميتا وينتج عن أليل موجود على الكروموسوم رقم 7

اعراض المرض : يعاني المصابين بهذا المرض تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية كما يعانون من مشاكل هضمية

اسباب المرض : تحدث نتيجة طفرة (نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية في التليف الحويصلي CFTR) مما يسبب في تكوين بروتين CFTR غير سليم ،

الذي ينشئ بصورة غير صحيحة ويصبح غير فاعل ، فيشكل عائقا أمام نقل أنيونات الكلور ويسبب عدم القدرة على نقل تلك الانيونات ولا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح .
لاحظ : يسمح البروتين السليم طبيعيا لأنيونات الكلور (Cl-) بالمرور عبر الأغشية الخلوية

س: علل / لا يظهر مرض التليف الحويصلي في الأفراد متبايني اللاقحة ؟

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



2- مرض فقر الدم المنجلي

س: علل سمي مرض فقر الدم المنجلي بهذا الاسم ؟

بسبب الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء .

أسباب المرض

يعتبر المرض اضطرابا ناتجا عن اليالات ذات سيادة مشتركة علل؟

(في حال وجود اليل سليم واخر معتل يظهر المرض بشكل خفيف مما يدل على وجود سيادة مشتركة)
في حال وجود اليلين معتلين يظهر المرض بشكل واضح وخطير

أعراض مرض فقر الدم المنجلي

تميل الكريات الى التكسر بسرعة فتتحل مكوناتها وتلتصق بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم مما يسبب تلف بالانسجة والخلايا والاعضاء مثل الدماغ والقلب والطحال
قد يؤدي المرض للموت

يتحكم الأليل السليم في تكوين أحد بروتينات الهيموجلوبين ويختلف الأليل غير السليم بتغير قاعدة واحدة يؤدي لاستبدال حمض اميني **جلوتاميك** بـ **الفالين** فيصبح هيموجلوبين غير سليم وهو اقل ذوبانا من السليم وتشكل جزيئاته غير المؤكسجة سلسلة طويلة من الالياف التي تعطي الشكل المنجلي.

علل / الافريقيين المتبايني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا

يعزو العلماء سبب ذلك الى ان تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي للتخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا حيث يعيش عالة على كريات الدم الحمراء

- مخاطر زواج الأقارب:

ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي يسببها الأليلات المتنحية كلما زادت نسبة أزواج الأقارب من جيل إلى آخر ، أما الزواج بين الأفراد الذين لا تربطهم صلة قرابة ، فقد ينتج أفراد هجينة سليمة ، تحجب فيها الأليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الأليلات المتنحية لذلك تتضاءل نسبة ظهور الأمراض بين هذه الأجيال .

مشروع الجينوم البشري:

الجينوم : مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من DNA

أهداف المشروع الرئيسية:

تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري، وظهر أن عددها يتراوح ما بين 20 و 25 ألف جين تقريبا .

التعرف على تتابع 3 مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA البشري .

تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات .

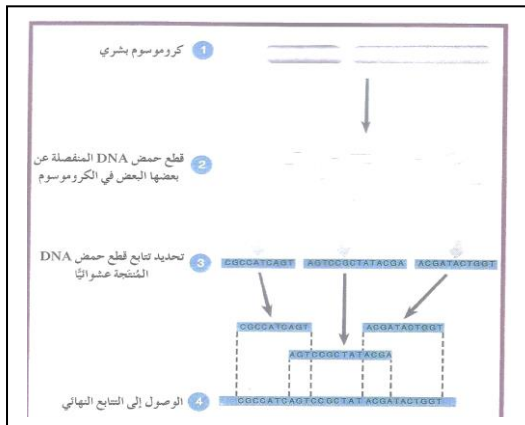
تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات .

دراسة القضايا الأخلاقية ، القانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع وللمساعدة في تحقيق هذه الأهداف ،

[أ] التتابع السريع

بدأ العلماء بتحليل دقيق تحديد تتابعات حمض DNA وذلك باستخدام تقنية تعرف بـ "تتابع إطلاق الزناد

تتابع إطلاق الزناد: تقنية تعتمد على تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي



إلى قطع صغيرة على نسخها وتحديد تتابع القواعد لكل منها ، ثم يستخدم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة وترتيب هذه القطع للوصول إلى التتابع النهائي .

[ب] البدئة عن الجينات:**تقنية تحديد إطار القراءة المفتوحة.**

عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن أن تشكل جزء

من عمل تتابع mRNA المسئول عن تشفير بروتين معين

. يعمل الباحثون على إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA

التي تحدد الحدود بين الانترونات والاكسونات ،

وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل .

. عندما تكتمل العملية ، غالبا ما يمكن الباحثون من تحديد محفز الجين

بالإضافة إلى مواقع البدء والوقف لعملية النسخ كما وقام الباحثون من

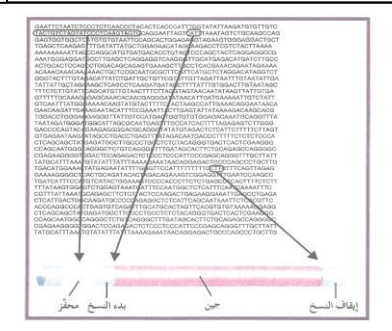
كافة أنحاء العالم بتحليل الكميات الضخمة من المعلومات في تتابع حمض DNA باحثين عن الجينات

الهدف منها :

1- معرفة الجينات وعددها التي قد تزودهم بمعلومات عن بعض السمات الأساسية للحياة

2- فهم تركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها

3- تشجيع شركات التقنية الحيوية الأبحاث للوصول إلى معلومات تفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض .



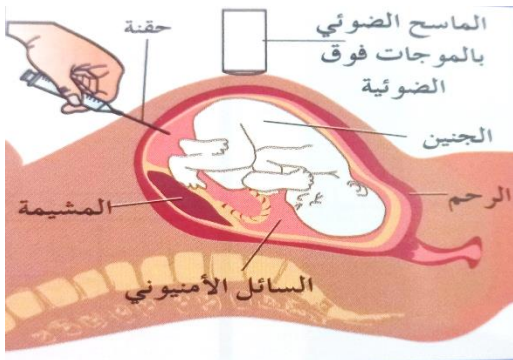
2- استخدامات مشروع الجينوم البشري

1-2 الفحص الجيني.

- يسمح الفحص الجيني بالتأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية.
- تعتمد تقنية الفحص الجيني علي وجود اختلاف بين تتابعات الجين السليم وتتابعات الجين الغير سليم.
- مثال : الجين المسئول عن مرض التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لحمض DNA تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم.

طرق معرفة الاختلافات بين الجينات السليمة وتلك غير السليمة

- 1- تستخدم مسارات حمض DNA مشعة لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض
- 2- كشف التغيرات في المواقع المقطوعة بانزيم القطع والاختلافات في أطوال الجينات السليمة وغير السليمة.



2-2 التشخيص قبل الولادة:

طرق الفحص الجيني للأجنة قبل الولادة

- 1- فحص السائل الأمنيوسي
- 2- فحص خلايا من الأنسجة المشيمية لإعداد نمطه النووي ودراسته ، أو لإجراء فحص حمض DNA الجنين قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كمتلازمة داون

أهمية التشخيص قبل الولادة :

- هو يسمح باكتشاف الأمراض مبكرا ، وما يساعد أحيانا على إيجاد العلاج السريع لها .
- يوضح سجل النسب في الشكل (83) عائلة يعاني فرد منها مرض **نزف الدم أو الهيموفيليا** وهو مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم الجنسي X الولادة بتشخيص جنين الزوجين 111 و 112 بسبب إمكانية إصابتها بالمرض .
- يوضح الشكل (84) الأليلين السليم وغير السليم للجنين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لانزيم القطع Bgl 11 وأماكن التصاق المسار المشع DX13 ، كما يوضح نتائج الفصل الكهربائي للهلام لعدد من أفراد العائلة .

- هل أثبتت نتائج الاختبارات صحة شكوك الزوجين ؟ من خلال تحليل نتائج تلك الاختبارات ، حاول استنتاج ما إذا كان الجنين مصابا بالمرض أم لا .

