

مذكرة أحياء  
للفصل الثاني عشر علمي  
الفصل الثاني \* الطبعة الثانية \*

المذكرة ليست للبيع



تصميم : زينب باقر

@FatmaSarkhoh

# جزية الوراثة

## DNA:

حمض نووي رايبوزي منقوص الاكسجين  
وهو جزية كبير يشبه السلم ويحمل مادة  
وراثية وهو المكون الأساسي للجينات  
والكروموسومات ويخزن المعلومات اللازمة

استخدم جريفت في تجربته بكتريا  
ستريكو كوكس نومونيا



التي تسبب التهاب رئوي  
لا تسبب التهاب

تسبب التهاب

ذات غطاء مخاطي

عند تعريضها للحرارة العالية  
تُقتل بفعل الحرارة فلا تسبب  
للغأر التهاب عند حقنها

بعد تعريض البكتيريا S للحرارة وحقنه مع سلالة R  
أصيب الغأر ومات فافترض جريفت ان مادة التحول  
انتقلت بطريقة ما من سلالة S الميتة الى السلالة R  
الحية مما أدى لتحويل R الى S



العالم	اكتشافه
فريدريك ميشير	اكتشف الحمض النووي في أنوية الخلايا الصديدية
فريدريك جريفت	اتخذ اول خطوة في تحديد ان الجينات تتكون من DNA أو بروتين
أوزوالد أفري وزملاؤه	حمض DNA من سلالة البكتريا S ضرورية لتحويل السلالة R الى السلالة S
تشيس وهيرشي	تجربة البكتريوفاج التي أوضحت هل المادة الوراثية بروتين أم DNA?

## كيف تمت تجربة البكتريوفاج

تمكن العالمان مارثا تشيس وألفريد هيرشي من إيجاد الحل لسؤال "هل المادة الوراثية  
بروتين أم DNA ؟" أجريا تجربة على فيروسات عرفت باسم البكتريوفاج

تصميم : زينب باقر ، فبراير ٢٠١٧

@FatmaSarkhoh

اتضح ان حمض DNA المشع هو الذي دخل الى خلايا  
البكتيريا وان المادة الوراثية هي حمض DNA وليس البروتين

يتركب البكتريوفاج من مكونين من مكونين هما حمض  
DNA والبروتين وعندما يغزو الفيروس خلايا البكتيريا

التصقت الفاجات بالبكتيريا وحقنتها بمادة وراثية وبدأت  
بإنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج

يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج  
الخلية

أعد خليط للفاج فيه DNA مشع وخلايا بكتيرية وخليط  
آخر للفاج فيه بروتين مشع وخلايا بكتيرية أخرى

تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوي وصفات  
خلية البكتيريا كما تفعل الجينات

اكمل ما يلي :

١- العالم الذي اكتشف حمض DNA في أنوية الخلايا الصديدية **فريدريك ميشير**

٢- البكتريوفاج عبارة عن **فيروس**

٣- العالم الذي استنتج ان المادة الوراثية تغير الخلايا من خلال تجربته على البكتيريا المسببة

لمرض الالتهاب الرئوي عن الفئران **جريفث**

٤- سلالة من بكتيريا ستريتكوكس نومونيا تسبب الالتهاب الرئوي لدى الفئران **سلالة S**

المقارنة من حيث	DNA مشع	بروتين مشع
تأثير غزو الفاجات على البكتيريا	دخول المادة المشعة داخل البكتيريا	لا توجد مادة مشعة داخل البكتيريا
نوع المادة المشعة	فوسفور ٣٢	كبريت ٣٥

شكل رقم ١

قتلت الحرارة البكتيريا  
المسببة للمرض  
(مستعمرات S ملساء)

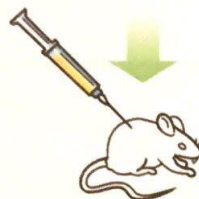
البكتيريا غير الضارة  
(مستعمرات R خشنة)

تجربة ضابطة  
(لا يوجد نمو)

قتلت الحرارة البكتيريا  
المسببة للمرض  
(مستعمرات S ملساء)

بكتيريا غير ضارة  
(مستعمرات R خشنة)

البكتيريا المسببة للمرض  
(مستعمرات S ملساء)



يموت بسبب  
الالتهاب الرئوي

البكتيريا المسببة  
للمرض حيّة

يعيش

يعيش

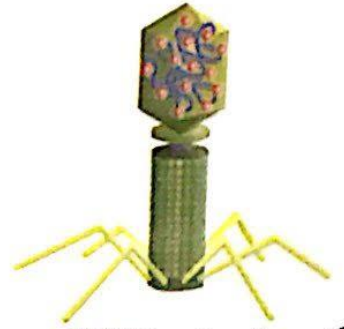
يموت بسبب  
الالتهاب الرئوي



مادّة مشعّة داخل البكتيريا  
(١)



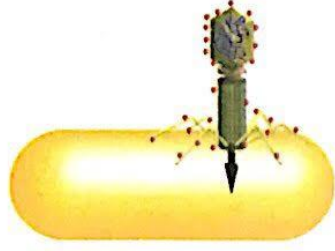
يحقن الفاج البكتيريا  
بمادّته الوراثية



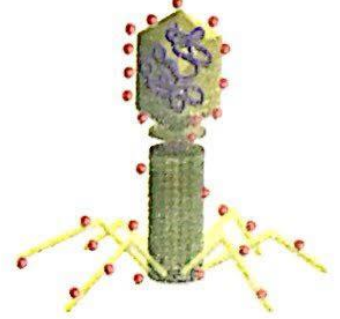
بكتريوفاج فيه DNA يحتوي  
على الفوسفور 32 المشعّ.



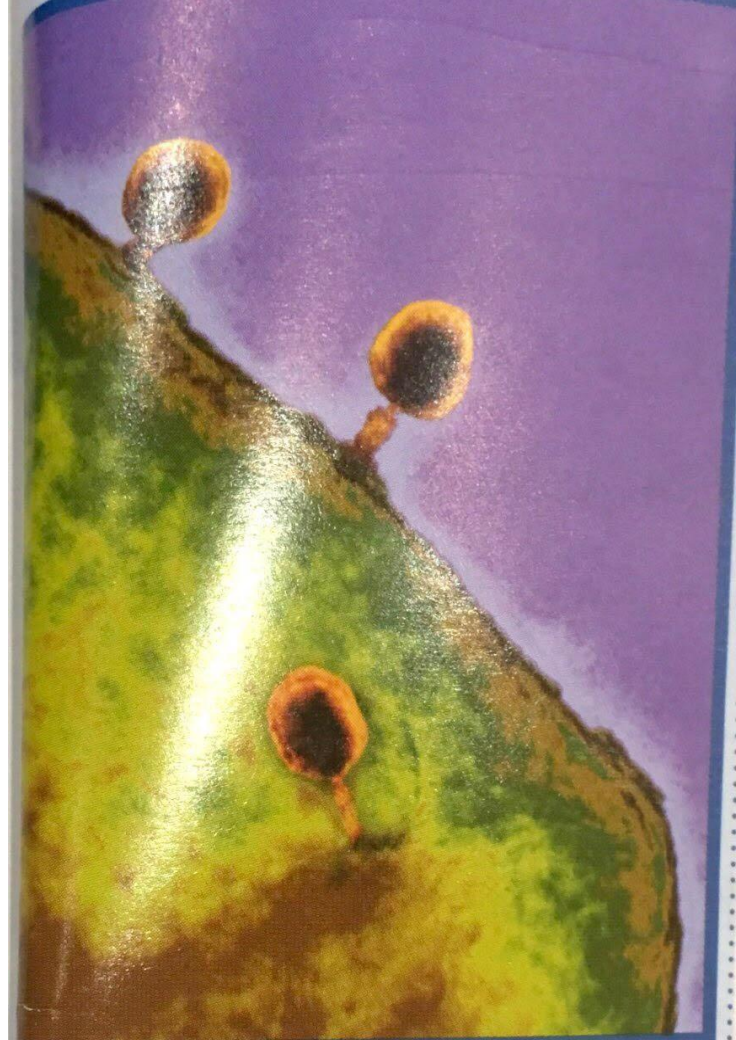
لا توجد مادّة مشعّة داخل البكتيريا



يحقن الفاج البكتيريا  
بمادّته الوراثية

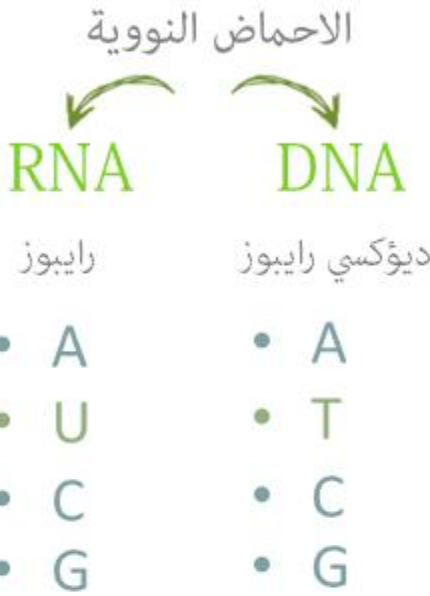


بكتريوفاج يحتوي غلافه البروتيني  
على كبريت 35 المشعّ.



# تركيب الحمض النووي وتضاعفه

بعد اكتشاف تركيب حمض DNA عن طريق  
اشعة X بحث العلماء عن تركيب هذه المادة



الاسم	الرمز
ادنين	A
ثايمين	T
يوراسيل	U
سيتوسين	C
جوانين	G

تصميم: زينب باقر، ٧/فبراير ٢٠١٧

المكون الأساسي  
للأحماض النووية

النيوكليوتيد

قواعد نيتروجينية

سكر خماسي

T U A  
G C

مجموعة  
فوسفات

البيريميديونات

البورينات

جزيئات حلقية مفردة

جزيئات حلقية مزدوجة

T الثايمين

C السيتوسين

A الادنين

G الجوانين

# ما هو الحمض DNA



و عرف بقانون

شارجاف

$$A=T$$

$$C=G$$



بعرما عرض العالمان

الصور إليهما



اكتشافه	العالم
اكتشف ان الادينين يتساوى مع الثايمين و السيتوسين مع الجوانين	شارجاف
التقطا صورة سينية لجزيء حمض DNA وأوضح التفافه اللولبي	موريس ولكنز روزالند فرانكلين
صمما نموذج اللولب المزدوج	جيمس واطسون فرانسيس كريك

تصميم : زينب باقر ، ٧/فبراير ٢٠١٧

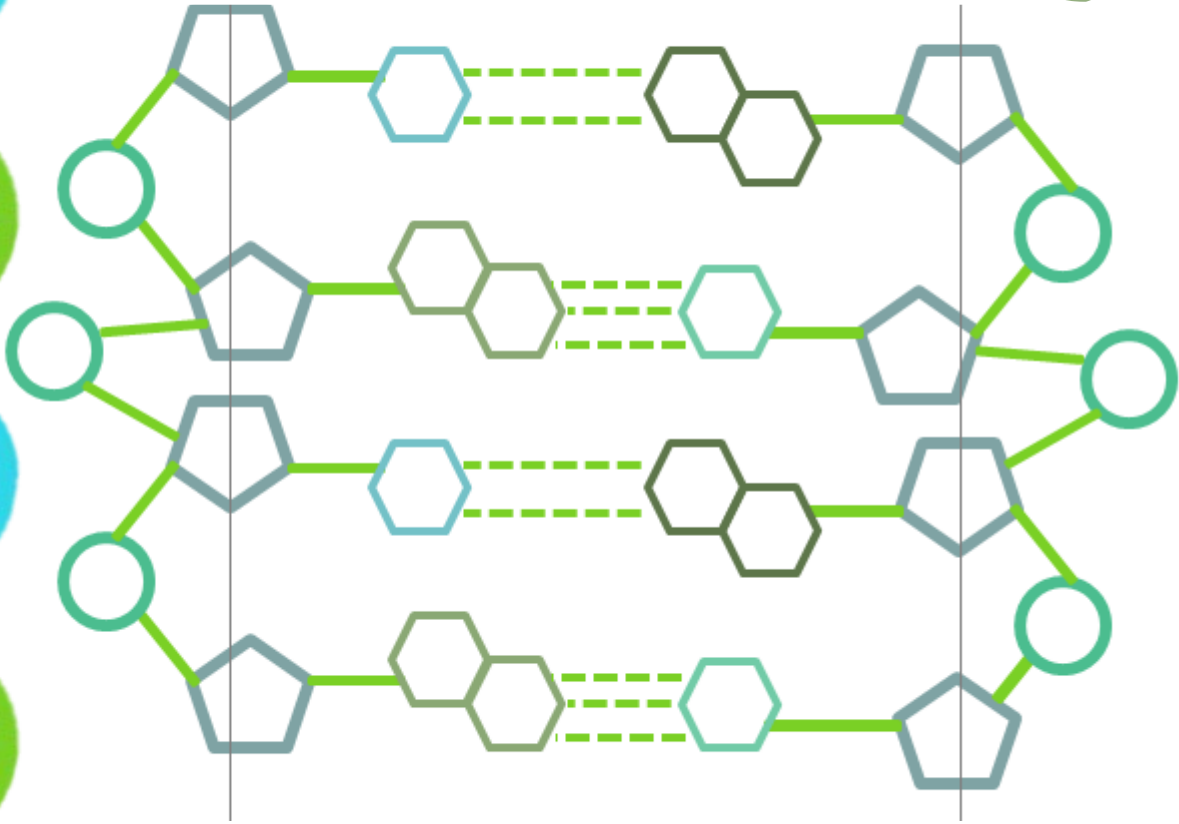
اللولب المزدوج :

هو جزيء ذو شريطين من النيوكيوتيدات

ملتفين حول بعضهما البعض

تابع،،،

# تابع ما هو الحمض DNA



رابطة قوية



رابطة ضعيفة

سكر خماسي



مجموعة فوسفات

جوانين



ثايمين

سيتوسين



ادنين

يتكون كل زوج من قواعد حمض DNA من قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريميدينية مثل الادينين يرتبط مع الثايمين والسيتوسين مع الجوانين

تضاعف حمض DNA:

قبل انقسام الخلية تخضع مادة حمض DNA لعملية ان كل خلية ناتجة تحتوي على نسخة كاملة ومنتابقة من جزيئات حمض DNA

# كيف يحدث التضاعف ؟

ينفصل اللولب المزدوج بواسطة انزيم هيليكيز وهو يكسر الروابط الهيدروجينية

عندما ينفصل الشريطان ترتبط انزيمات أخرى لتحافظ على عدم ارتباطهما مجدداً

النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج هي شوكة التضاعف

تصميم : زينب باقر، ١٢/فبراير ٢٠١٧

يبدأ عمل انزيم البلمرة على طول كل من شريط حمض مضيقة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد

يتشكل لولبان جديدان مزدوجان حتى تصلها إشارة تأمرها بالانفصال

لدى انزيم بلمرة دور في التدقيق اللغوي اثناء عملية التضاعف اذ تقع أخطاء ان يضاف نيوكليوتيد خاطئ للشريط

يزيل الانزيم خلال عملية التدقيق اللغوي النيوكليوتيد الخاطئ بالصحيح





# تابع / كيف يحدث التضاعف ؟

## DNA



### خيطي

### دائري

نجد عادةً عدة اشواك  
تضاعف تبدأ في الوسط  
وتتحرك باتجاهين  
متعاكسين محدثة فقاعات  
تضاعف على طول  
جزء DNA

نجد عادةً شوكتي  
تضاعف تبدأ في مكان  
معين وتتحرك باتجاهين  
مختلفين الى ان تلتقيا في  
الطرف الاخر من  
حمض DNA

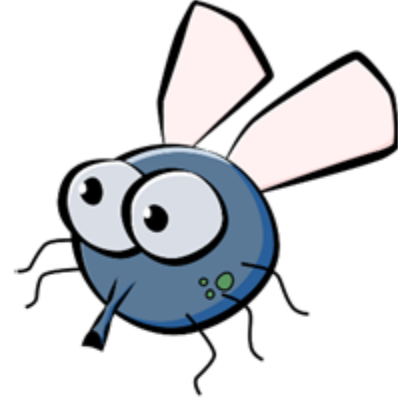
تصميم : زينب باقر، ١٢ / فبراير ٢٠١٧

\* اذا لم تحدث عملية التضاعف

لكننا قد احتجنا الى 16 يوم

# تابع / كيف يحدث التضاعف ؟

في ذبابة الفاكهة لنسخ جزيء DNA  
لكن في وجود اكثر من ٦٠٠٠ شوكة  
تضاعف في الوقت نفسه يحتاج  
تضاعف جزيء الـ DNA لذبابة  
الفاكهة الى ٣ دقائق



وعند الانسان ينسخ في أجزاء  
وبشوكة تضاعف وبشوكة الواحدة  
١٠٠٠٠٠ نيوكليوتيد تقريباً



تصميم : زينب باقر ، ١٢ / فبراير ٢٠١٧

توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها تضاعف نصف  
محافظ لأن كل جزيء DNA جديد يحتوي على شريط واحد  
جديد وواحد اصلي ويتم الحفاظ على شرائط أحادية من  
حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام  
الخلوي

اكمل ما يلي :

١. انزيم يفصل اللولب المزدوج عند نقطه معينه بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة الهيليكيكيز
٢. تسمى النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج شوكة التضاعف
٣. توصف عملية نسخ DNA أنها تضاعف نصف محافظ / جزئي
٤. احدى العلماء التقطت صورة سينية لجزء حمض DNA وضحت ثخانه الجزئيء والتفافه بشكل لولبي روزالند فرانكلين
٥. تمثل البيورينات القواعد النيتروجينية الأدينين والجوانين

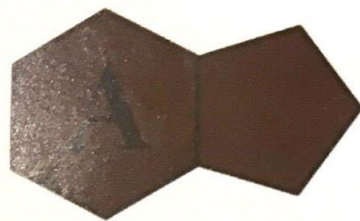
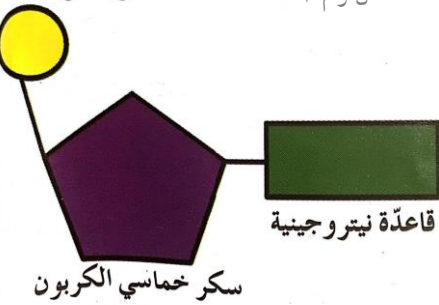
علل :

يمنع تقارب وإعادة التفاف شريطي حمض DNA بعد فصلهما اثناء عملية التضاعف؟  
لأنه عندما ينفصل الشريطان ترتبط انزيمات أخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين وتمنع تقاربهما وإعادة التفافهما  
لدى انزيم بلمرة حمض DNA دور في التدقيق اللغوي ؟  
لان اثناء عملية التضاعف قد تقع بعض الأخطاء حيث ان نيوكليوتيداً خاطئاً قد يضاف الى الشريط الجديد فيزيلا هذا الانزيم النيوكليوتيداً الخاطئ ويستبدله ب نيوكليوتيد جديد  
توصف عملية نسخ حمض DNA بأنها تضاعف نصف محافظ / محافظ جزئي  
لان كل جزئيء DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد اصلي  
تعتبر القواعد المزدوجة في حمض DNA متكاملة  
لأنها تترايط بعضها مع بعض بصورة فريدة أي ان كل قاعدة ثايمين ترتبط مع أدينين وكل قاعدة جوانين ترتبط مع سيتوسين

وجه المقارنه	حمض DNA الدائري	حمض DNA الخيطي
مكان الوجود	أوليات النواة "البكتيريا"	حقيقيات النواة
آلية التضاعف	يوجد شوكتي تضاعف تبدآن في مكان معين وتتحركان باتجاهين مختلفين الى ان تلتقيا في الطرف الاخر من حمض DNA الدائري	يوجد عدة اشواك تضاعف تبدء في الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول جزئيء DNA

مجموعة فوسفات

شكل رقم ٣

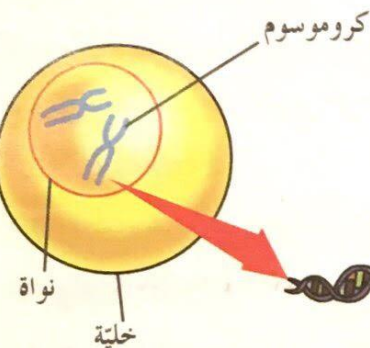
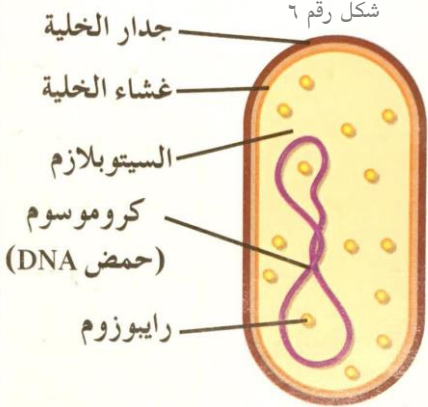


شكل رقم ٤



(ب) البيورينات

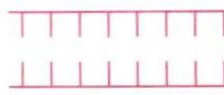
(أ) البيريميدينيات



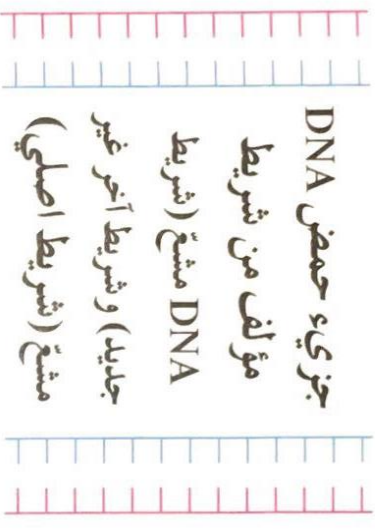
بيورينات	بيريميدينيات
<p>جوانين</p>	<p>سيتوسين</p>
<p>أدينين</p>	<p>ثايمين</p>

شكل رقم ٥

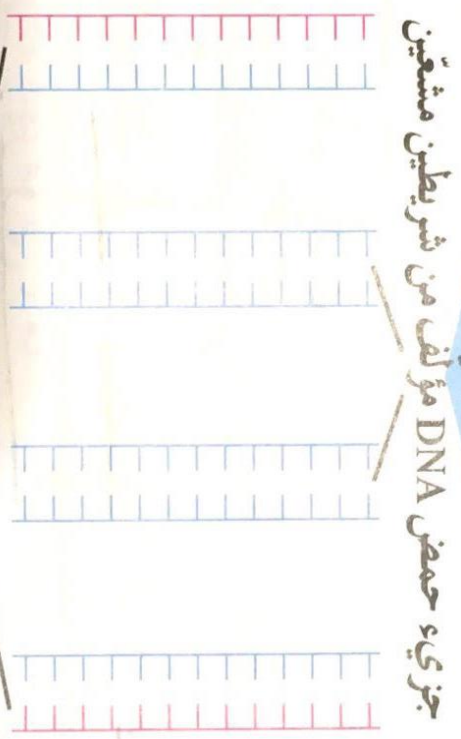
جزية حمض DNA مؤلف من شريطين غير مشعّين (شريطين أصليين)



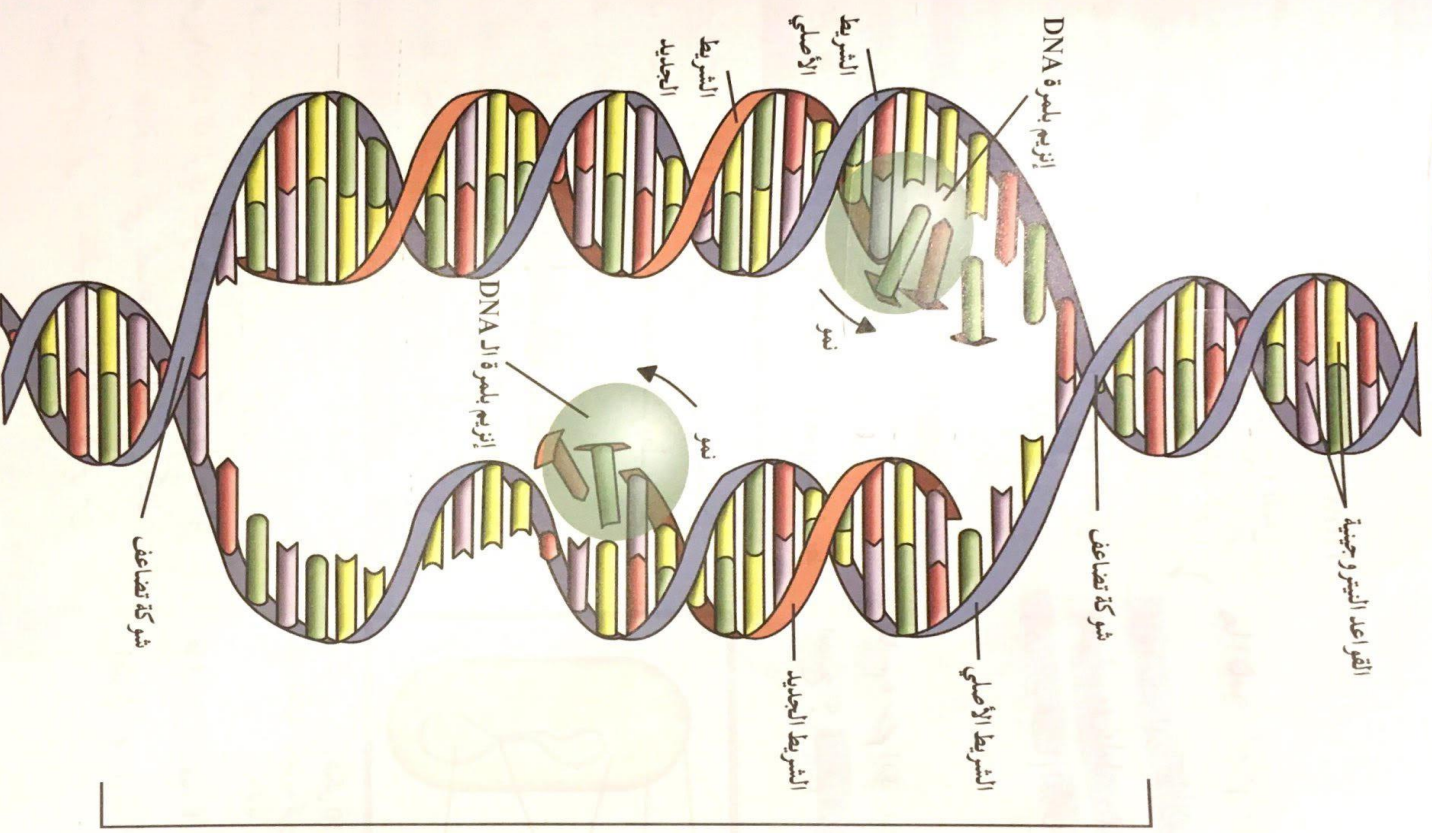
التضاعف الأول



التضاعف الثاني



جزية حمض DNA مؤلف من شريط DNA مشع وآخر غير مشع



فقاعة التضاعف

# من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري

الجينات :

عبارة عن مقاطع من حمض مكونه من تتابعات من النيوكليوتيدات يشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية يصنع البروتين على مرحلتين

- النسخ
- الترجمة

الترجمة: العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الاحماض النووية الى لغة بروتينات "احماض امينية"



النسخ : عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA الى شريط RNA



## أنواع RNA

@FatmaSarkhoh

تصميم : زينب باقر ، يناير ٢٠١٨

tRNA

رايبوسومي



rRNA

ناقل



mRNA

رسول



جدول رقم ٢ من الكتاب

شكل رقم ٩ من المذكرة

انزيم بلمرة RNA :

انزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج شريط حمض mRNA اثناء عملية النسخ

# تابع من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري

## عملية تشذيب حمض RNA

## عملية النسخ

تصميم : زينب باقر ، يناير ٢٠١٨

يمر mRNA مرحلة إضافية قبل خروجه من النواة ويسمى في هذه المرحلة حمض mRNA الاولي

الانترونات : الاكسونات :

أجزاء لا تشفر الى بروتينات أجزاء تشفر الى بروتينات

تستنسخ الانترونات والاكسونات في حمض DNA الى mRNA الاولي

تشذيب الحمض : عملية إزالة انزيمات الانترونات وتربط الاكسونات بعضها ببعض قبل ان يغادر حمض mRNA النواة

تعتبر عملية التشذيب خطوة مهمة نحو تصنيع البروتينات في الخلايا حقيقية النواة وبعد ان يشذب mRNA يخرج من النواة ويتجه نحو الرايبوسومات حيث تتم عملية الترجمة

@FatmaSarkhoh

شكل رقم ١١ و١٠ من المذكرة

في حقيقة النواة تكون النيوكليوتيدات موجودة داخل النواة في أولية النواة تكون النيوكليوتيدات موجودة في السيتوبلازم



# تابع من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري

## " الشفرة الوراثية " الكودون "

الشفرة الوراثية : لغة ذات أربعة حروف تمثل  
أربع قواعد مختلفة هي G,C,U,A

الكودون : مجموعة من ٣ نيوكليوتيدات  
على تحدد mRNA حمضاً أمينياً معيناً

هناك ثلاث كودونات لا تشفر لأي حمض أميني  
وتدل على التوقف وتحدد نهاية سلسلة عديد الببتيد  
UAG,UAA,UGA



تصنع البروتينات من خلال اتصال الاحماض  
الامينية في سلاسل طويلة ذات اعداد مختلفة من  
الاحماض الامينية العشرين وتحدد خصائص  
البروتينات تبعاً لأنواع هذه الاحماض الامينية

بعض الأحماض الأمينية تحدد بأكثر من كودون في  
حين ان هناك كودون واحد يحدد البدء  
AUG يحدد البدء من خلال استدعاء الحمض  
الاميني ميثونين لبدء تصنيع البروتين

## الترجمة

ما أهمية mRNA؟

يأخذ المعلومات حول الطريقة التي تتصل بها الاحماض الامينية بعضها مع  
بعض لإنتاج سلسلة عديد ببتيد

تحدث عملية الترجمة في الرايبوسومات

تصميم : زينب باقر ، يناير ٢٠١٨

## تركيب الرايبوسوم

يتألف الرايبوسوم من وحدتين وحدة كبيرة الأخرى صغيرة ترتبطان ببعضهما  
بعضاً فقط اثناء عملية الترجمة ولدى الرايبوسوم موقعين للارتباط هما A وP

ما هو دور الموقعين A وP ؟

يرتبط بكل من الموقعين tRNA يحمل حمضاً أمينياً خاصاً به وتشكل  
الاحماض بعد ذلك سلسلة عديد الببتيد

@FatmaSarkhoh

شكل رقم ١٣ و١٢ من المذكرة



# تصنيع البروتين

## مرحلة الانتهاء

حين يصل كودون التوقف الى  
الوقع A وهو كودون ليس له  
مقابل كودون ولا يترجم لحمض  
اميني ، تنتهي عملية الترجمة

فتنتهي عملية تصنيع البروتين  
والتي يتم فيها بجميع الاحماض  
الامينية في سلسلة عديد  
الببتيد في خلال عملية الترجمة  
يتفكك الرايبوسوم الى وحدتيه  
الاساسيتين وينفصل عديد  
الببتيد ويطلق في الخلية

تصميم : زينب باقر ، يناير ٢٠١٨

## مرحلة الاستطالة

بعد ربط الحمضين الامينيين  
الأول والثاني ينفصل جزيء  
tRNA الموجود في الموقع P  
تاركاً وراءه حمضه الاميني

يندفع جزيء tRNA الموجود في  
الموقع A ليحل مكان الموقع  
P الشاغر  
نتيجة ذلك يظهر كودون جديد  
في الموقع A ويكون جاهزاً لتلقي  
جزيء tRNA التالي مع الحمض  
الاميني الخاص به وبنفس  
الطريقة يتم نقل باقي الاحماض  
الامينية الى الموقع A ويتم  
ربطها بسلسلة الببتيد بواسطة  
رابطة ببتيدية حتى يتم  
الوصول الى نهاية mRNA

مقابل الكودون :

مجموعة من ٣ نيوكليوتيدات يحملها tRNA  
خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون  
الذي يحمله mRNA وفي طرفه الثاني الحمض  
الاميني المشفر له

## مرحلة البدء

يرتبط mRNA بالوحدة  
الرايبوسومية الصغرى في  
السيتوبلازم بحيث يتمركز  
كودون البدء AUG عند الموقع P

يرتبط بكودون mRNA  
جزيء tRNA الأول الذي يحمل  
في احدى طرفيه مقابل  
الكودون UAC وفي طرفه الثاني  
الحمض الاميني ميثونين

عند اكتمال الرايبوسوم المفعّل  
يصبح الكودون الشاغر في  
الموقع A جاهزاً لتلقي tRNA  
التالي

يصل جزيء tRNA حاملاً مقابل  
الكودون المتكامل مع الكودون  
الشاغر في المواقع A فيرتبطان  
بحيث يصبح الموقعين A و P  
حاملين لحمضين امينيين

يساعد انزيم معين في ربط  
الحمضين الامينيين برابطة  
ببتيدية مكوناً أول حمضين  
امينيين في سلسلة الببتيد

شكل رقم ١٤ و١٥ و١٦ و١٧ من المذكرة

# تابع من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري

## الجينات والبروتينات

البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف



لتصنيع البروتين تنسخ الخلية حمض

DNA الى حمض RNA الذي يتوجه الى

الرايبوسومات في حين يبقى حمض DNA

آمناً داخل النواة

@FatmaSarkhoh

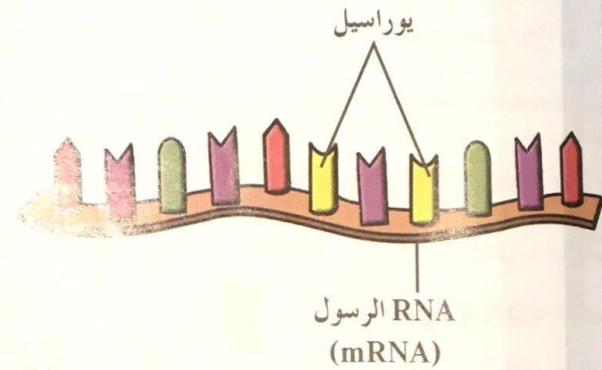
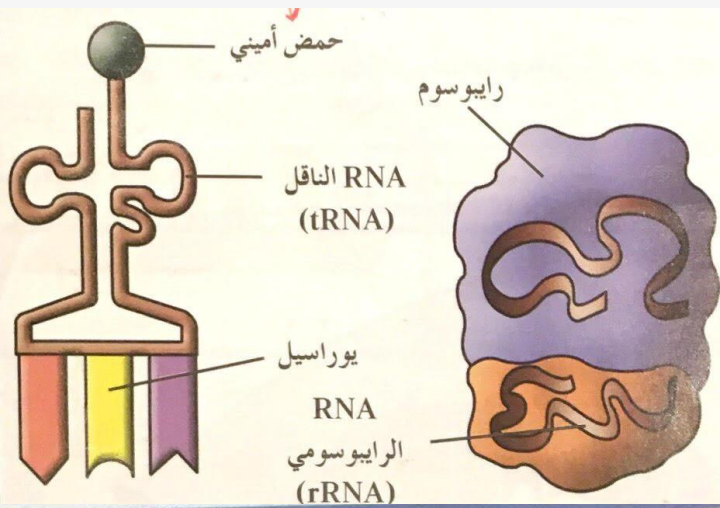
ويحتوي جين آخر على تعليمات لتصنيع انزيم يختص بإنتاج الانتيجينات التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء

تحتوي الجينات على تعليمات لتصنيع البروتينات وهي موجودة بالملايين في الكائنات الحية فالبروتينات هي انزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها

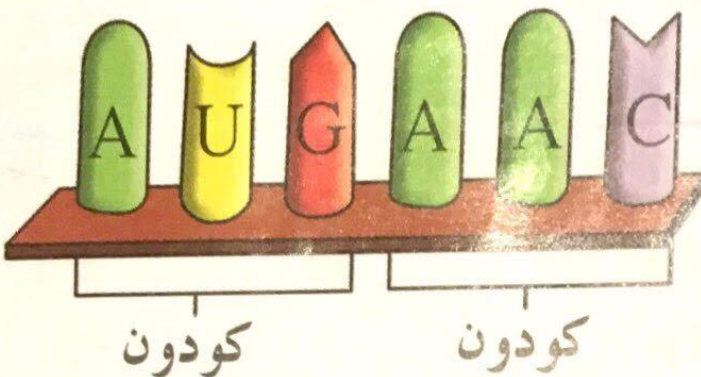
الجين الذي يحمل شفرة انزيم يحفز تفاعل انتاج صبغة يمكنه ان يتحكم بلون الزهرة



شكل رقم ٩



شكل رقم ١٢



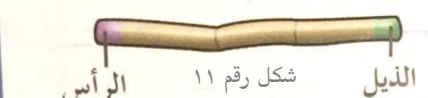
DNA أكسون إنترون



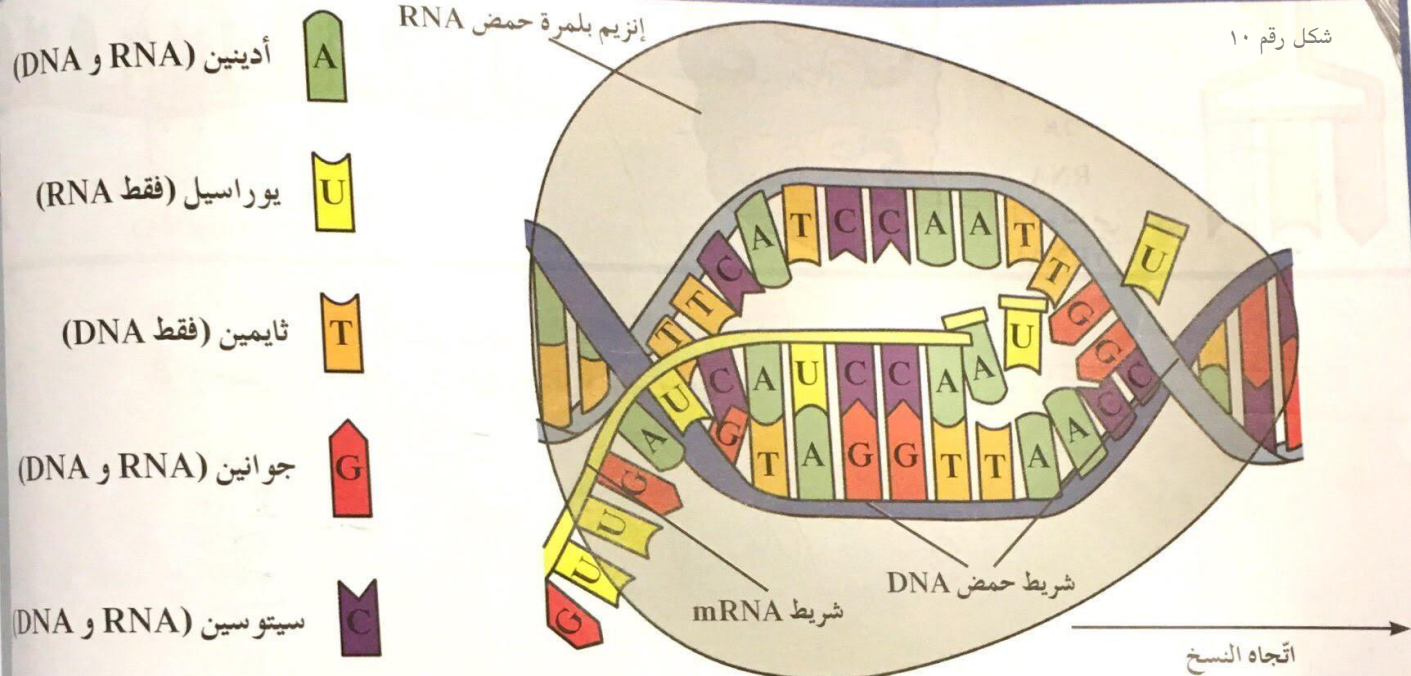
mRNA أولي نسخ



mRNA تشذيب

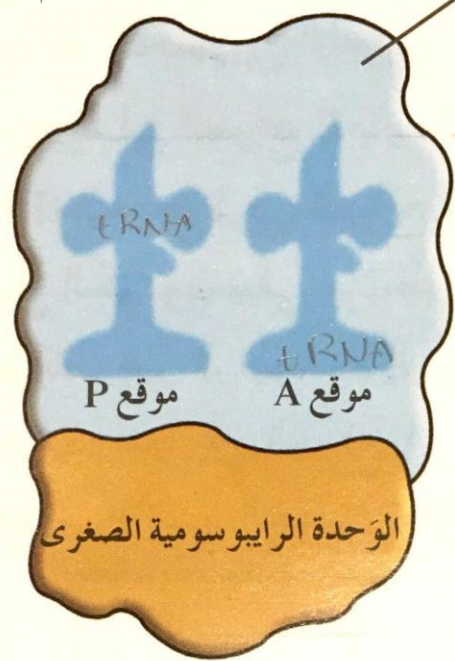


شكل رقم ١١



- أدينين (DNA و RNA) **A**
- يوراسيل (فقط RNA) **U**
- ثايمين (فقط DNA) **T**
- جوانين (DNA و RNA) **G**
- سيتوسين (DNA و RNA) **C**

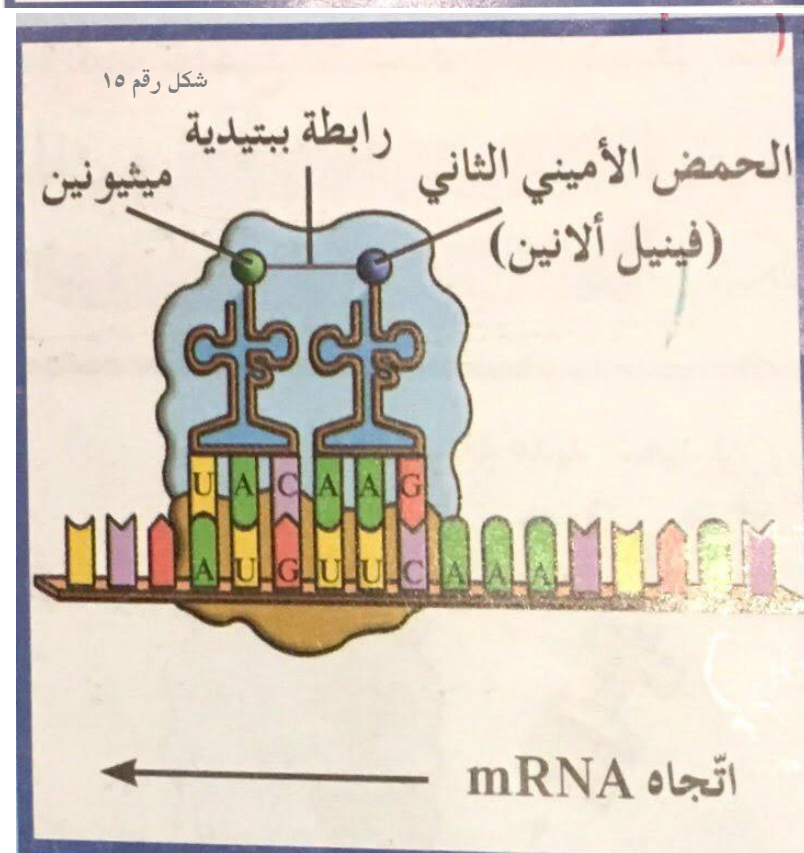
شكل رقم ١٣ الوحدة الرايبوسومية الكبرى

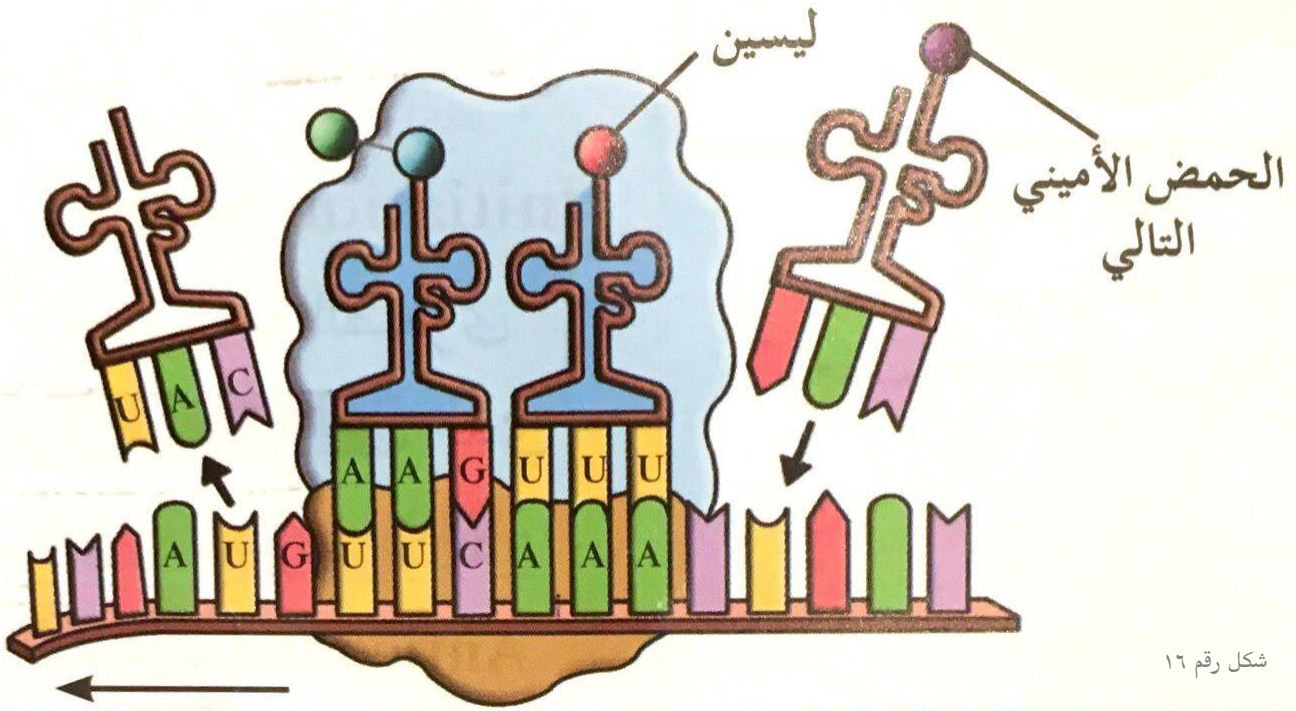


شكل رقم ١٤



شكل رقم ١٥

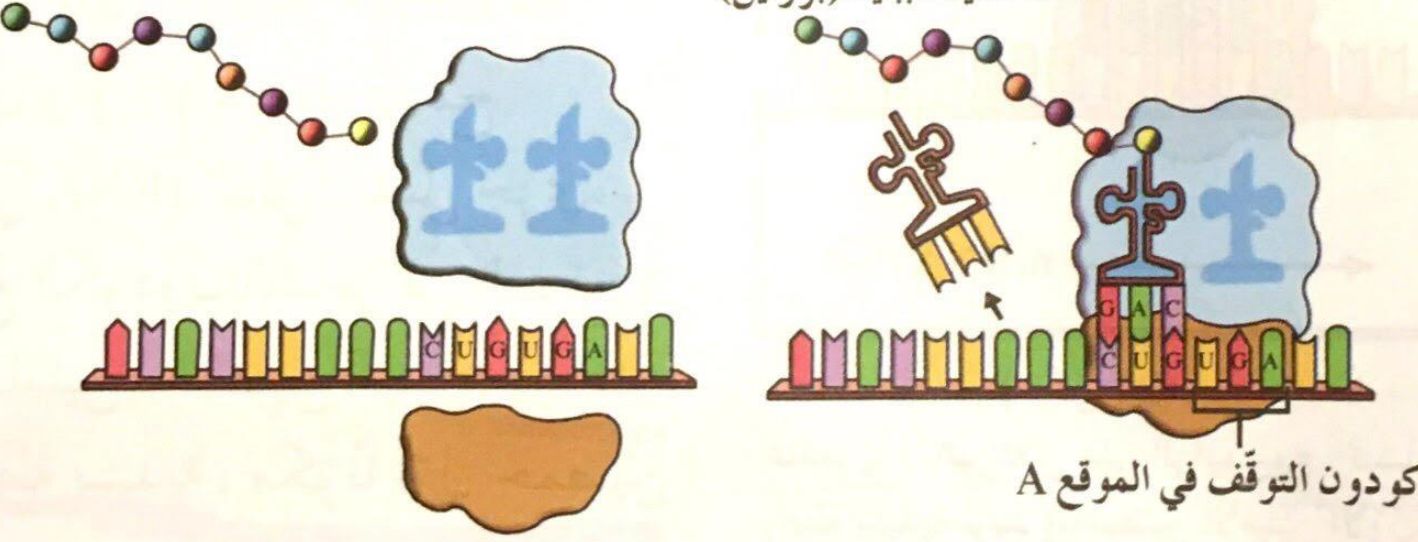




إطلاق سلسلة عديد الببتيد في الخلية

سلسلة عديد الببتيد (بروتين)

شكل رقم ١٧



الأهمية أو الوظيفة	التركيب
معرفة تتابعات الاحماض الامينية	الشفرة الوراثية
نقل الشفرات من حمض الـ DNA	حمض m.RNA
نقل الشفرات من حمض m.RNA الى الرايبوسوم	حمض t.RNA
المساعدة ببناء البروتين	حمض r.RNA
إضافة نيوكليوتيدات مكملة لشريط الـ DNA	انزيم بلمرة RNA
ربط الاحماض الامينية معاً في سلسلة عديدات البروتين	الرابطة الببتيدية

# البروتين والتركيب الظاهري

ماذا يحدث اذ تم ادخال جين طافر يسد مستقبلات  
الخلية لبروتينات BMP في القدم اليسرى لجنين  
الدجاجة؟ تنمو في القدم اليسرى اغشية بين أصابع القدم



بروتينات تخليق العظام BMP :  
تتسبب باتصال أصابع اقدم البط بأغشية  
وتحول دون نمو اغشية بين أصابع الدجاج



الشكل رقم ١٨ و ١٩ من المذكرة

## البروتينات ووظائف الخلية

يؤدي تغير الجين الى تغير البروتين ما يؤدي الى تغير تركيب  
الخلية ووظيفتها وينتج من ذلك تركيباً ظاهرياً آخر

علل / 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

التعبير الجيني : تصنيع الخلية للبروتين بسبب تنشيط  
عمل الجين الذي يتحكم الجين بإنتاجه  
إيقاف عمل الجين : يوقف صنع البروتين الذي يشفر  
له الجين أي عدم تعبير هذا الأخير عن نفسه

علل / تختلف طريقة ضبط التعبير الجيني بين اوليات  
النواة وحقيقيات النواة؟

في اوليات النواة بدء عمل الجين او وقفه مرتبط بأبي  
تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية  
في حقيقيات النواة عديد الخلايا فغالباً ما يتضمن  
تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة

## الجينات والبروتينات

### عند تحليل قواعد حمض DNA

وجد ان تتابعات معينة تعمل كمحفزات لمواقع ارتباط  
انزيمات بلمرة الـ RNA في حين تعمل تتابعات  
أخرى كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها



تمثل الخلية ببروتينات ترتبط بتتابعات  
DNA محددة تساعد في تنظيم وضبط عمل الجين

هناك محفز في جانب واحد من الجين الى جانب  
المواقع التنظيمية حيث ترتبط بروتينات تنظم عملية  
النسخ وتحدد ما اذا كان الجين يعمل أو لا يعمل .



يحتوي المحفز على تتابعات محددة تسمى صندوق  
الـ TATA وهي تؤدي دوراً عند اطلاق عملية النسخ

@FatmaSarkhoh

تصميم : زينب باقر، يناير ٢٠١٨

# تابع / البروتين والتركيب الظاهري

## ضبط التعبير الجيني في اوليات النواة

يمنع الكابح انزيم بلمرة حمض RNA من الارتباط بالمحفز أي يمنع تصنيع الانزيمات الهضمية بما ان انزيم البلمرة حمض RNA ضروري لعملية النسخ

تمتلك البكتيريا القدرة على إنتاج البروتين بحسب حاجتها



يأتي دور سكر اللاكتوز عندما تدخل بكتيريا ايشيريشيا كولاي الى محيط غني بسكر اللاكتوز، يرتبط هذا السكر بالكابح فوراً مغيراً شكله فيصبح غير نشط ولا يعود قادراً على الارتباط بحمض DNA

في خلية البكتيريا توجد بروتينات تحتاج اليها طوال الوقت وبروتينات أخرى لا تحتاجها الا في ظروف معينة



تحتاج بكتيريا ايشيريشيا كولاي لثلاثة انزيمات لهضم سكر اللاكتوز والجينات المتحكمة بهذه الانزيمات مجمعة على كروموسوماتها



يرتبط انزيم بلمرة RNA بالمحفز مجدداً فيتحرك على طول حمض DNA ناسخاً الجين الذي يشفر للانزيمات الهضمية يترجم حمض mRNA بعدئذ وتصنع الانزيمات الهضمية

علاقة كمية اللاكتوز والانزيمات في الخلية هي جزء من عمل الانزيمات الهضمية او توقف عملها



المحفز : جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط انزيم حمض RNA الذي يقوم بنسخ حمض DNA الى mRNA

الكابح : بروتين يرتبط بحمض DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفر لانزيمات الهضم

بعد هضم كمية اللاكتوز كلها ينشط الكابح من جديد ويصبح حر للارتباط بحمض DNA ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بتصنيع الانزيمات الهضمية من جديد

تصميم : زينب باقر، فبراير ٢٠١٧ @FatmaSarikhob

تكتفي البكتيريا بإنتاج انزيمات هضم المادة الغذائية عند وجودها وهكذا توفر على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع انزيمات ليست بحاجة إليها



# تابع / البروتين والتركيب الظاهري

## ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

يوجد تشابه بين خلايا أولية النواة وخلايا حقيقية النواة في نسخ الجين فإن 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 وفي الخلايا حقيقية النواة تكون الجينات منظمة في كروموسومات متعددة وتتبايع أكثر تعقيداً من أولية النواة

علل : تحمل جميع أنواع خلايا جسمك الكروموسومات نفسها ولكن خلايا الجسم متمايزة ؟

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

احدى طرق الضبط هي التعبير الجيني الانتقائي أي ان بعض الجينات فقط في كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعلياً ويحدث لها نسخ ، أما باقي الجينات فمتوقفة عن العمل بشكل دائم ف يكون لكل خلية وظيفة محددة ويرتبط إيقاف الجينات وعملها بمرحلة نمو الكائن والعوامل البيئية المحيطة

عند الخلايا أوليات النواة يضبط التعبير الجيني قبل عملية النسخ وبعدها أما الخلايا حقيقيات النواة فهي مغلقة بالغللاف النووي يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة ، ويتم الضبط خلال مراحل عملية التعبير الجيني

احدى طرق ضبط عملية التعبير الجيني ضبط عملية النسخ بتحديد كمية mRNA التي تنتج من جين محدد وسلسلة أحداث تحصل بعد عملية النسخ وتنظم بدورها عملية ترجمة mRNA الى بروتينات ويمكن ان تؤثر التعديلات والتحويلات التي تحدث في عمل هذا البروتين

ويؤدي هذا التفاعل بين البروتينات المنشطة ووحدات عوامل النسخ بدء عملية النسخ وتسريعها

تنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي من خلال ضبط متى يرتبط انزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز بمساعدة مجموعة من البروتينات تسمى عوامل النسخ

عوامل النسخ : بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA عوامل قاعدية : بروتين يرتبط بواسطة بروتين ارتباط TATA بتتابع قصير من النيوكليوتيدات مساعد المنشطات : مجموعة ثانية من عوامل النسخ تستطيع ان تربط العوامل القاعدية مجموعة ثالثة من عوامل النسخ

المنشطات : بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ المعززات : هي عبارة عن عدة قطع DNA مكونة آلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة لتحسين عملية النسخ وضبطها

الكايح : نوع ثان من البروتين المنظم

الصاماتات : تتابعات نيوكليوتيدية على DNA

لكي يستطيع انزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفز في خلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ ، تتجمع عوامل النسخ وترتبط بدايةً بالمحفز وتبدء عملية التجمع بعيداً عن موقع انطلاق عملية النسخ

العوامل القاعدية وهي بروتينات ترتبط بواسطة "بروتين ارتباط TATA" بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تسمى " صندوق TATA" موجود على المحفز ليتكون مركب عامل نسخ كامل قادر على التقاط انزيم بلمرة RNA وهي ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ

هناك مساعد منشطات تستطيع ان تربط العوامل القاعدية بمجموعة ثالثة من عوامل النسخ تسمى المنشطات وترتبط هذه المنشطات بالمعززات ووظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها وليس ضرورياً وجود المعزز في المنطقة القريبة من المنطقة المراد نسخها

هناك عدة معززات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدة أنواع من المنشطات التي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود الأفعال على الإشارات المتخلفة وعند ارتباط الكايح بالمنشطات لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط ب DNA وتتوقف عملية النسخ

الشكل رقم ٢٣ و ٢٤ و ٢٥ و ٢٧ من المذكرة



# تابع / البروتين والتركيب الظاهري

@FatmaSakhoob

تصميم : زينة باقر، فبراير ٢٠١٧

## ضبط التعبير الجيني في اوليات النواة

قد تفضل آلية ضبط التعبير الجيني ما يؤدي الى انتاج بروتين خاطئ وبالتالي تغير في نمو الخلية تركيبها ووظيفتها وقد يسبب في بعض الأحيان انتاج خلايا سرطانية



مثال على تحفيز المعزز لعملية النسخ هي الستيرويدات في خلايا الفقاريات

للمركب شكل موائم للارتباط ببروتين معين يسمى بروتيناً قابلاً يرتبط بدوره بالمناطق المعززة في حمض DNA ما ينه انزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ

الستيرويدات : جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية كالإستروجين

عندما يعبر الستيروجين الغشاء الخلوي لخلية معينة يرتبط ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي وينتج مركباً مستقبلاً للهرمون

الإستروجين هو المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث

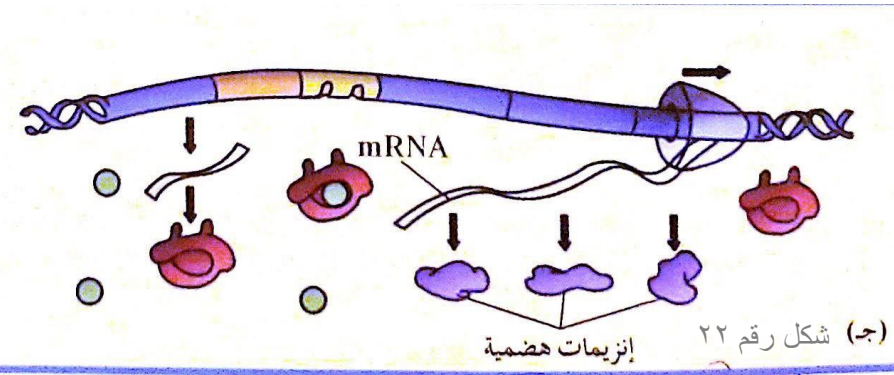
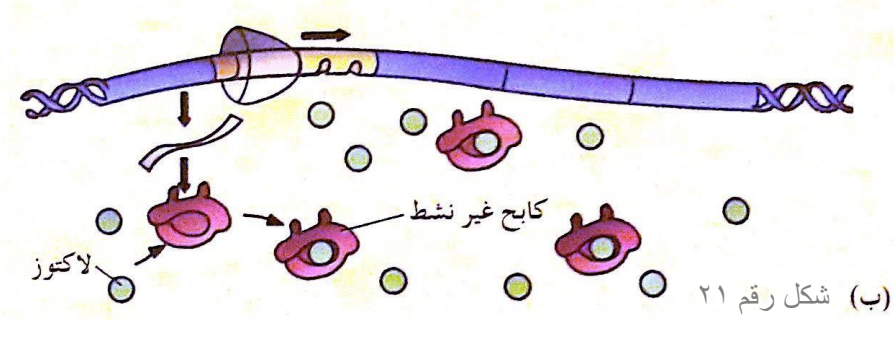
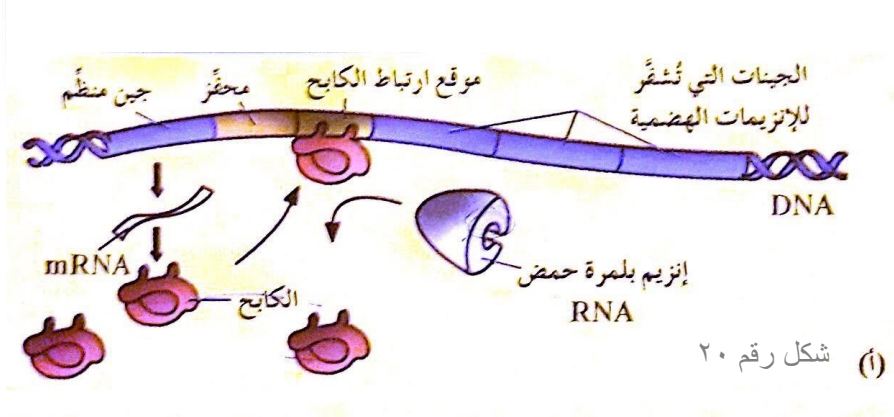
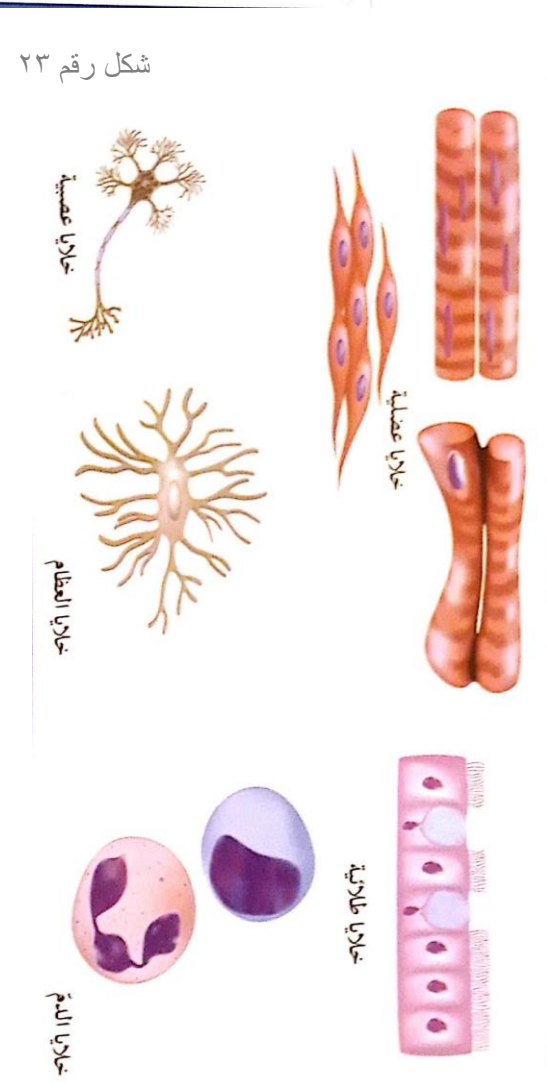
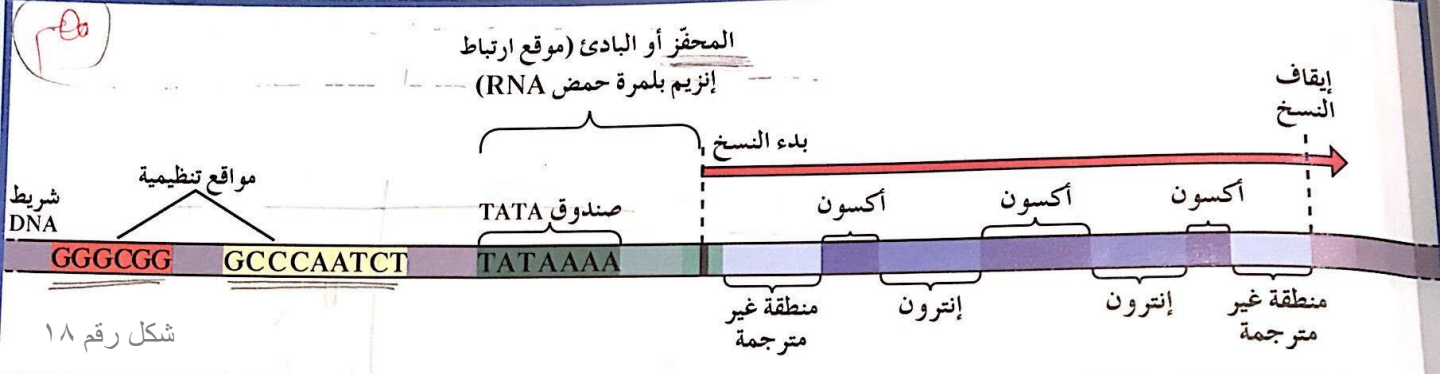
الشكل رقم ٢٨ من الذكر

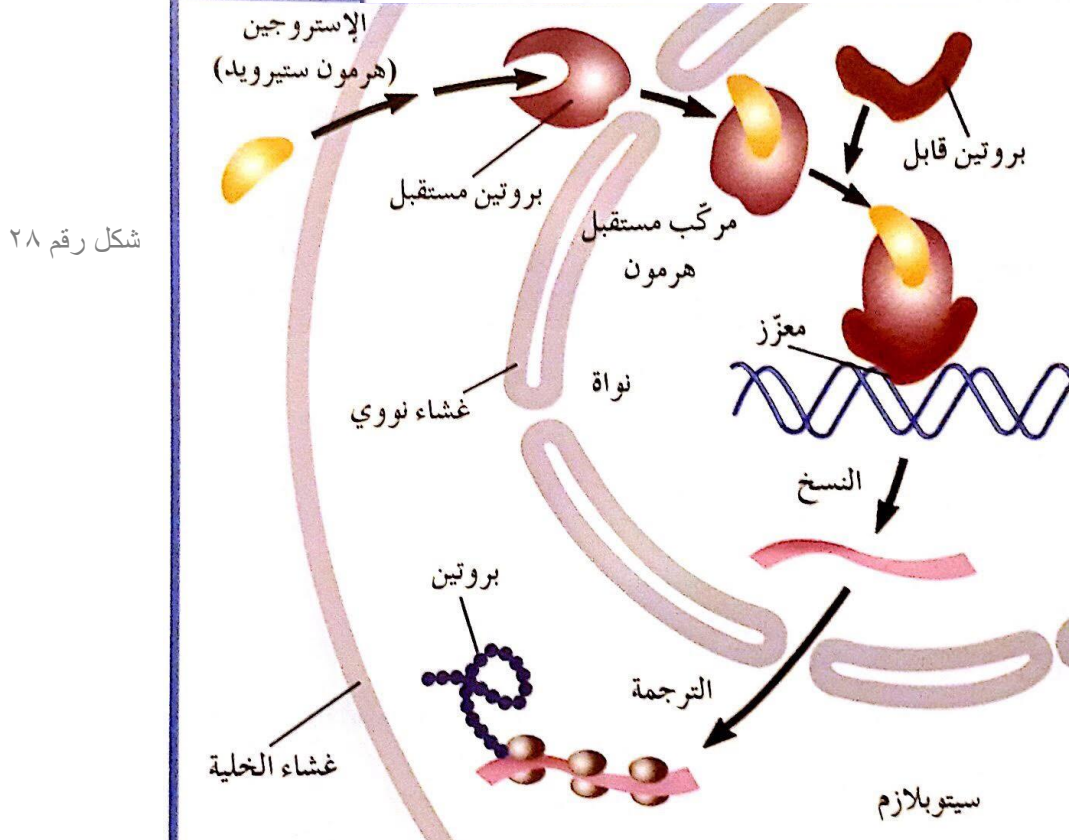
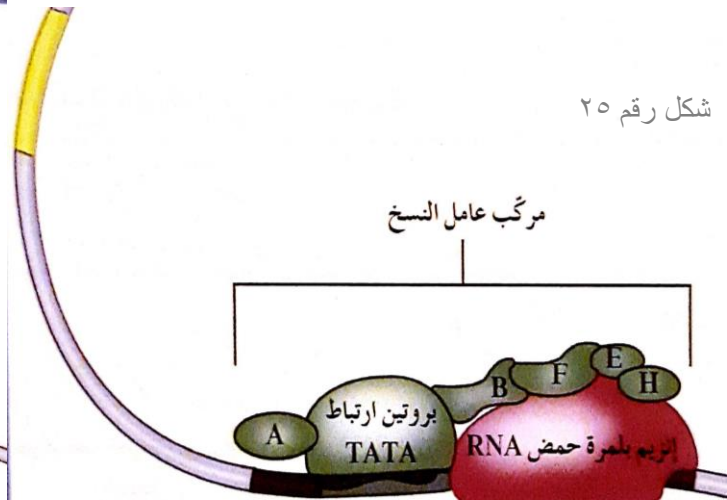
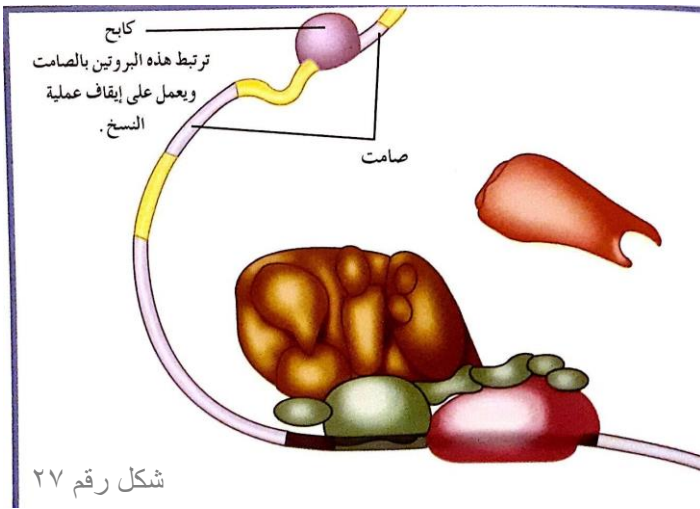
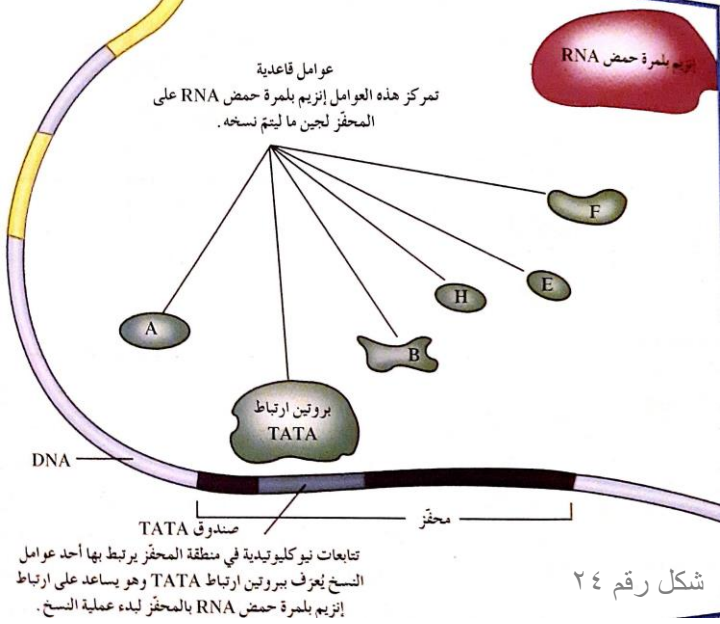
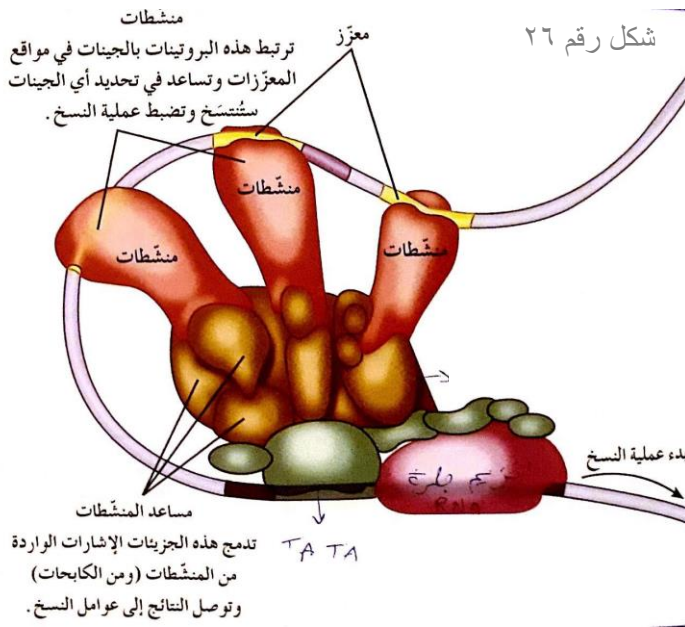
وجه المقارنه	ضبط التعبير الجيني لأوليات النواة	ضبط التعبير الجيني لحقيقيات النواة
عدد الجينات	اقل	اكبر
عدد الكرموسومات	اقل	متعددة
العوامل المؤثرة	العوامل البيئية	حسب مرحلة النمو والعوامل البيئية المحيطة
موعد ضبط التعبير الجيني	قبل النسخ وبعده	خلال مختلف مراحل النمو

علل/

١- اختلاف طريقة ضبط التعبير الجيني لأوليات النواة وحقيقيات النواة لان في اوليات النواة يرتبط ضبط التعبير الجيني بأي تغير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية أما حقيقيات النواة فبسبب أنظمة عديدة معقدة ومختلفة

٢- يستطيع الكابح منع تصنيع الانزيمات الهضمية في البكتيريا لانه يرتبط بالمحفز في حالة عدم وجود سكر اللاكتوز في البيئة توفيراً للطاقة





# الطفرات هي تغير في المادة الوراثية للخلية

## طفرات جينية

هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات

يمكن ان تنتقل الطفرات في

الاشعاع الى نسل الآباء المصابين

بها أما الطفرات في الخلايا

الجسمية فلا تؤثر الا في الفرد

المصاب بها

طفرة النقطة:

طفرة تؤثر في نيوكليوتيد واحد

طفرات الجينات

طفرة نقص

طفرة استبدال

طفرة إدخال

طفرة إزاحة الإطار:

إدخال نيوكليوتيدات أو نقصها

فيغير نتائج القواعد ما يؤدي الى

إزاحة إطار القراءة في الرسالة

الوراثية\*

الشكل رقم ٣٧ و ٣٦ و ٣٥ من الذكر

## طفرات كروموسومية

### عددية

هي طفرة كروموسومية تسبب اختلال

عدد الكروموسومات في خلايا الكائن

اختلال الصيغة الكروموسومية:

طفرة تحدث نتيجة انقسام غير

منتظم للخلايا

نفسه ليعود ويتصل يتمثل بعدم انفصال الكروموسومات

المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي

الأول أو عدم انفصال الكروماتيدين

الشقيقين أثناء انقسام ميوزي ثاني

وينتج أما

ثلاث كروموسومي

كروموسوم إضافي

$2n+1$

ووحيد الكروموسومي

كروموسوم ناقص

$2n-1$

تسبب الطفرات الكروموسومية العديدة

تشوهات خلقية وعقلية مثل متلازمة داون



! يظهر بسبب ان امهاتهم تزيد اعمارهم عن الأربعين عام

يوجد في نواة خلايا المصابين به 47 كروموسوماً بسبب

وجود كروموسوم إضافي للكروموسوم 21 الجسدي

العوارض:

تخلف في النمو الجسدي / درجات متفاوتة من

التخلف العقلي / تشوه أعضاء معينة خاصة القلب

/ تركيب مميز للجسم والوجه مثل بلاد المونغولي

الشكل رقم ٣٤ و ٣٥ من الذكر

## طفرات كروموسومية

### طفرات كروموسومية

تركيبية هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه

نقص

عندما ينكسر

الكروموسوم ويفقد

جزء منه

نمط الأجنحة المتعرج تنتج من عبور غير متكافئ

في ذبابة الفاكهة ناتج

عن طفرة نقص

وليست ضارة

نقص جين مشفر

ليروتين النمو العضلي

الطبيعي SMN على

الكروموسوم 5 بسبب

ضهور عضلي نخاعي

ويسبب الوفاة

الشكل رقم ٢٩ من الذكر

المماثل نسخة إضافية

الشكل رقم ٣٠ من الذكر

انتقال

كسر جزء من

الكروموسوم ثم انتقاله

الى كروموسوم اخر غير

مماثل له

يحدث في جينات كثيرة

أو قليلة الكروموسوم

والانتقال نوعان

غير روبرتسوني

روبرتسوني

يحدث خلاله تبادل قطع

كروموسومية غير محددة

الحجم بين كروموسومين

غير متماثلين

سمي نسبة للعالم

روبرتسوني وقد اكتشف

تبادل أجزاء من

الكروموسومات 13-14-15

21-22

تحدث العملية عند انكسار



الكروموسوم عند منطقة السنتروميير

ويتحد كل من الذراعين الطويلين

للكروموسومين لبشكلا كروموسوماً

أما الذراعين القصيرين يتحدان ويتم

فقدانه بعد انقسامات خلوية ولا

يحدث أي تغيرات ملحوظة

الشكل رقم ٣٢ و ٣١ من الذكر

@FumaSarkob

تصميم: زينب باقر، مارس ٢٠١٨

### \* التشوهات العديدة

للكروموسومات الجنسية

متلازمة تيرنر

متلازمة كلاينفلتر

انثى مصابة تمتلك نسخة

واحدة من الكروموسوم

الجنسي (X44) وتكون

متخلفة النمو وعاقرة

ذكر مصاب يمتلك كروموسوم

X واحداً أو أكثر إضافة إلى

الكروموسومين الجنسيين

(XXXXY-XXXY) ويكون

عاقرة ووجود بعض الملامح

الانثوية لديه

### \* التشوهات الكروموسومية

الثلاث الكروموسومي

18

يسبب موت سريع

للأطفال

الثلاث الكروموسومي

13

### الانقلاب:

يسبب ضرر أقل من ضرر طفرة

الزيادة والنقص لأنه يغير في

ترتيب الجينات في الكروموسوم

وليس في عدد الجينات التي

يحتوي عليها مثل الانقلاب في

DNA على الكروموسوم رقم 9

وليس له عوارض

\* ينتج استبدال قاعدة مفردة في

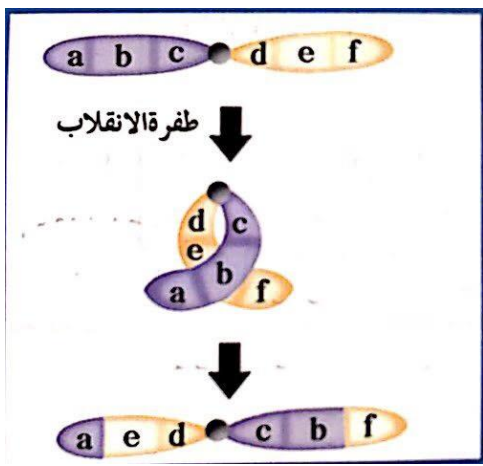
الجين المشفر للهِيموجلوبين

جيناً طافراً مسؤولاً عن مرض فقر

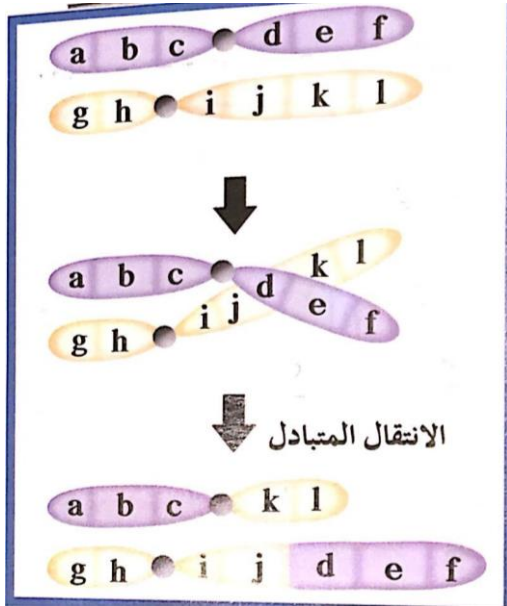
الدم المنجلي ينتج بسبب إحلال

الحمص الأميني فالين محل

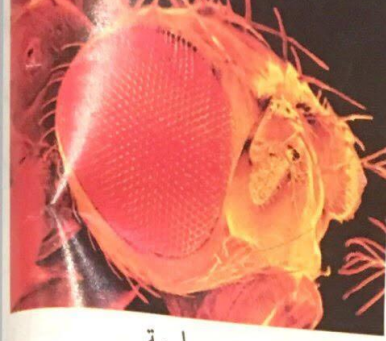
الحمص الأميني جلوتاميك



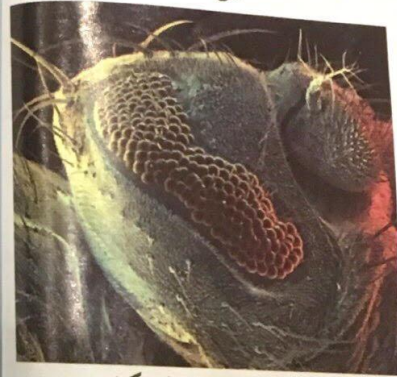
شكل رقم ٣٣



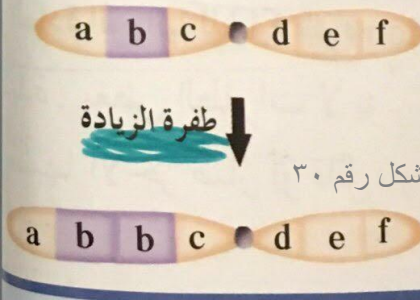
شكل رقم ٣٢



عين سليمة



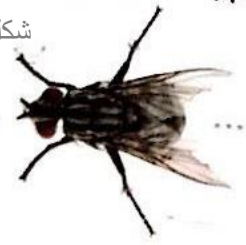
عين قضيبية الشكل



شكل رقم ٣٠

ذبابة ذات جناح متعرج

شكل رقم ٢٩



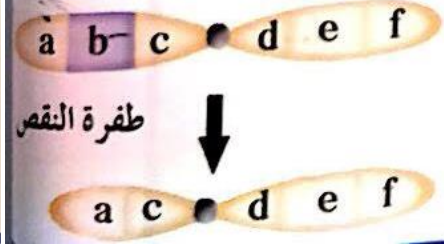
أنواع جناح ذبابة الفاكهة



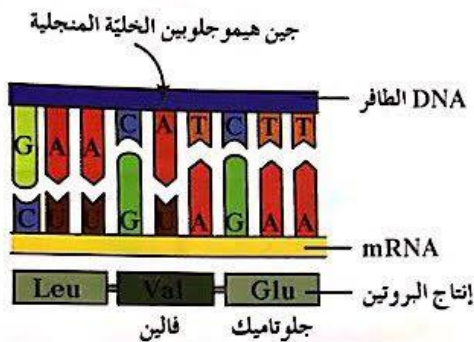
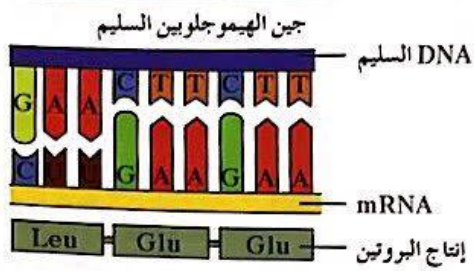
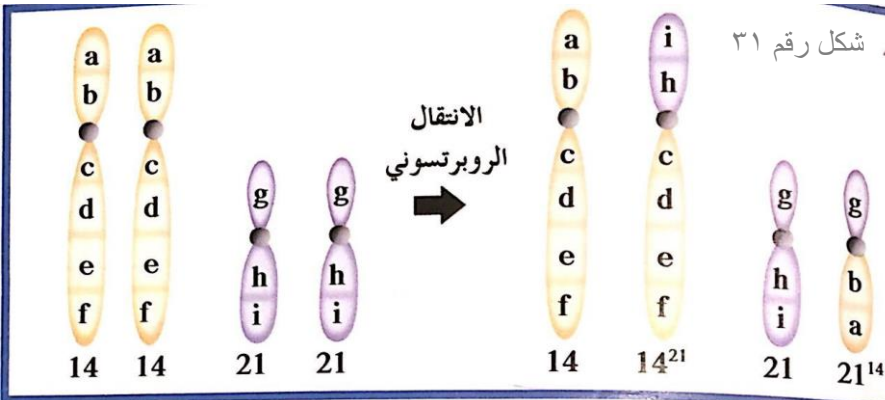
جناح متعرج



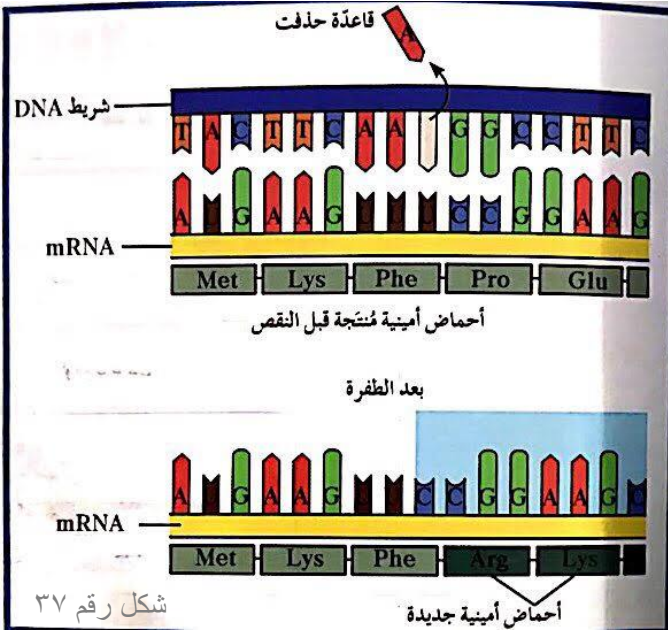
جناح طبيعي



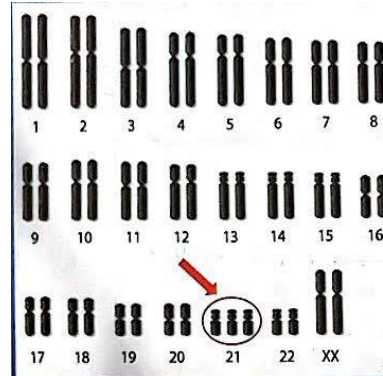
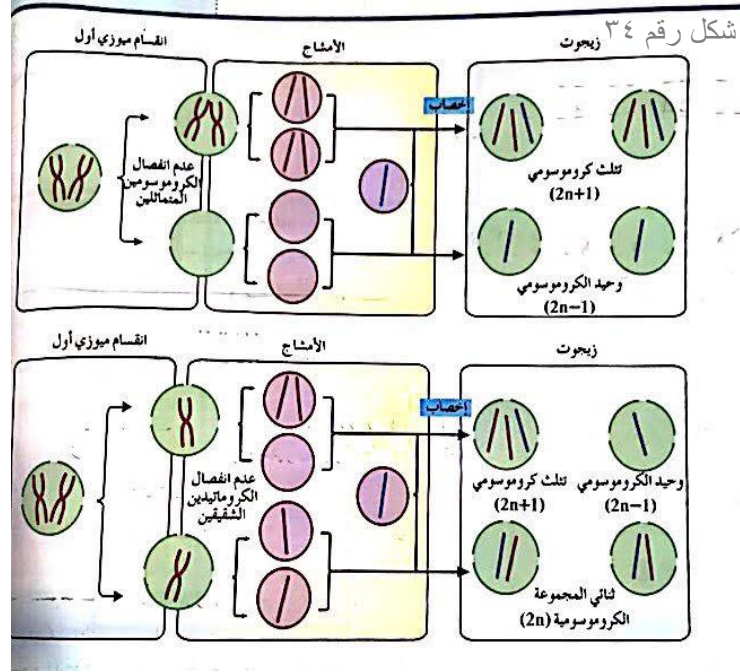
شكل رقم ٣١



شكل رقم ٣٨



شكل رقم ٣٧



شكل رقم ٣٥

تأثير الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	نوع الطفرة
بروتين ناتج من جين	<p>كودون توقف</p>	لا يوجد طفرة
طفرة صامتة، لا تغيير في الببتيد	<p>كودون توقف</p>	استبدال
ببتيد غير مكتمل	<p>كودون توقف</p>	
إزاحة الإطار، بببتيد مختلف تمامًا		إدخال
إزاحة الإطار، بببتيد مختلف تمامًا		نقص

شكل رقم ٣٦

# الجينات والسرطان

السرطان : مرض يسبب نمو غير طبيعي للخلايا  
الورم : كتلة من الخلايا السرطانية

تحدث الطفرات بشكل عشوائي ونتائجها غير متوقعة وبعضها قد يؤثر بدرجة بسيطة في وظيفة الكائن الحي ويكون مصدراً للتنوع الجيني الذي يحصل بهدف التكيف مع البيئة المتغيرة

فيلهم رونتجن اكتشف الأشعة السينية وأسرف معظم الأطباء في استخدام هذه الأشعة وأوضح التجارب الأخيرة انها قد تسبب حدوث الطفرات التي تؤدي الى السرطان



تبدء المشاكل الصحية عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها

لا تتجاوب الخلايا التي أصبحت سرطانية مع الإشارات التي توقف انقسام الخلايا



## الورم

خبيث

قادر على الانتشار في الأنسجة والتدخل في وظائفها

خلاياه قادرة على التحرر من الورم والدخول في الأوعية للمفاوية محدثة أورام جديدة

حميد

لا يغزو الأنسجة المحيطة ويمكن ازالته بالجراحة



الانبثاث : انتشار الخلايا السرطانية الخبيثة الى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي

سرطان أورام العين من الممكن ان يورث "بعض جينات الأورام في الفيروسات مرتبطة ببعض أنواع السرطان"



@FatmaSarkhoh  
تصميم : زينب باقر ، ابريل ٢٠١٨

## عوامل تكون الامراض السرطانية

عوامل جينية وبيئية مجتمعة

عوامل بيئية

عوامل جينية

جين الأورام : الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا ، وقد وجد بعض الباحثون ان بعض جينات الأورام في الفيروسات مرتبطة بأنواع السرطان

تتشترك جميع أنواع الأمراض السرطانية في ميزة واحدة وهي ان الجينات المسؤولة عن انتاج الخلايا جديدة لا تتوقف عن العمل

تؤدي عوامل النمو دور في المساعدة على ضبط انقسام الخلية وتمييزها

## طرق أساسية ليصبح الجين مسبب للأورام



إذا حدثت طفرة في هذا الجين وأدت الى توقف عمله تكون النتيجة نمواً غير طبيعي وغير منضبط للخلايا



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

لذلك كل الأشخاص الذين يمتلكون جيناً متنحياً واحداً على احد الكروموسومات المتماثلة لديهم استعداد لهذا المرض



مرض سرطان الشبكية يعود الى طفرة في الجين القامع الواقع على الكروموسوم ١٣ وهي طفرة متنحية

@FatmaSarkhoh  
تصميم : زينب باقر ، أبريل ٢٠١٨

مطفر : عامل في البيئة يمكن ان يحدث طفرات في حمض DNA العامل المسرطن : عامل يسبب او يساعد في حدوث السرطان

## أسباب الطفرات الجينية

كيف يمكن للشخص ان يقلص خطورة اصابته بالمرض ؟  
بضبط الظروف البيئية لأن العوامل البيئية يمكن ان تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير مرغوب فيها

العوامل المعروفة بعض اشكال الاشعاع الذي يطلق في الحوادث النووية



بعض أنواع المواد الكيميائية الموجودة في منتجات التبغ





# امثلة على العوامل المسببة للسرطان

الاشعة الفوق بنفسجية 

العقاقير 

القطران في السجائر 


الفيروسات 

اصباح الشعر


قطران الفحم 

مواد كيميائية معينة في اللحوم المدخنة 

تسبب الاشعة مثل العوامل الأخرى المسببة للطفرة التي تورث للخلايا البنوية DNA تغييراً في رسالة حمض عندما تنقسم الخلايا

تسبب الاشعة الفوق بنفسجية طفرة في DNA الخلية ويرتبط التعرض للأشعة الفوق بنفسجية بسرطان الجلد 

الملوثات الكيميائية تسمى الكلوروفلوروكربون التي يكثر استخدامها في الأيروسولات وأجهزة التبريد

تحمي طبقة الأوزون من الاشعة الفوق بنفسجية وبفعل الملوثات الكيميائية حدث تدمير لطبقة الأوزون 

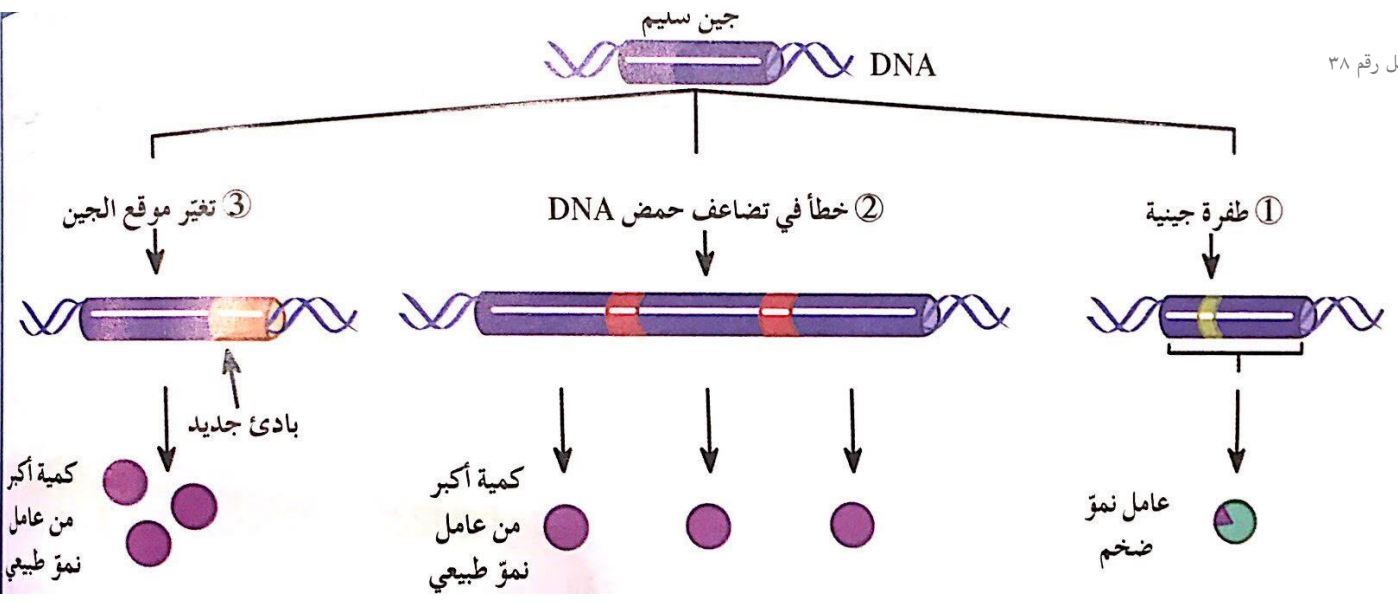
@FatmaSarkhoh  
تصميم: نهيب باقر، ماي ٢٠١٨

كيف يمكن ان تسبب العوامل المسرطنة السرطان ؟

- استبدال القواعد في حمض DNA أو تغييرها
- تشابه بعض المسرطنات كيميائياً مع قواعد في حمض DNA
- بعض المسرطنات تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغييراً فيها

تسمى قواعد موازية ويمكنها ان تندمج مع جزيء حمض DNA ولأنها ليست متطابقة تماماً لقواعد حمض DNA فإنها تكون ازواج قواعد غير طبيعية وخلالاً في الرسالة الوراثية

## عظم المراد .. فهان الطريق



- ما هي الطرق الثلاثة الأساسية التي تجعل جين عامل النمو مسبباً للأورام؟
- حدوث طفرة في جين عامل النمو تسبب إنتاج كميات طبيعية منه ولكن يتحور البروتين الى عامل نمو ضخم يسبب انقسام سريع غير منضبط
  - ماذا تتوقع ان يحدث عند حدوث طفرة في جين عامل النمو؟
  - تسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو ولكن قد يكون البروتين محوراً الى عامل نمو ضخم فيسبب انقساماً خلويّاً سريعاً وغير منضبط
  - ماهي العلاقة بين الانقسام الخلوي والسرطان؟
  - قد تحدث الطفرة تغييراً في الجين الذي يسيطر على نمو الخلية وانقسامها ما يحدث انقساماً خلويّاً غير خاضع للسيطرة يسبب نمو غير طبيعي للخلايا "السرطان"

# التقنية الحيوية

الهندسة الوراثية زادت بشكل كبير فرص تطبيق التقنية الحيوية

الهندسة الوراثية	التقنية الحيوية
تعديل الكائنات الحية على المستوى الجيني عبر عزل جين من كائن حي ونقله الى كائن حي اخر فيتم انتاج نباتات وحيوانات مهندسة جينياً تملك الخصائص المرغوب فيها	هي استخدام الكائنات الحية لإنتاج منتجات يحتاج اليها البشر

تعتبر ضرورية للزراعة وتصنيع الطعام والمحافظة عليه والطب واحتياجات بشرية أخرى



مثل استخدام البكتيريا لتحويل الحليب الى جبن



## التوالد الداخلي في الحيوانات

عند وجود حيوانين بصفات جيدة يمكن تزويجهما لإنتاج أبناء لها الموروثات الحسنة نفسها ومع تكرار عملية التوالد الداخلي بين الأبناء من السلالة نفسها تظهر مع الوقت أجيال نقية النسل ذات موروثات مرغوب فيها



## طفرة كروموسومية مستحثة

استخدام المواد الكيميائية التي تمنع انفصال الكروموسومات اثناء الانقسام الميوزي في عملية



انتاج النباتات كتقنية للتحكم بعدد الكروموسومات تنتج هذه التقنية احياناً خلايا ذات عدد طبيعي للكروموسومات مضاعفاً مرتين او ثلاث



النباتات التي نمت لتحتوي على هذه الاعداد المضاعفة من الكروموسومات هي نباتات ذات مجموعات كروموسومية متعددة



## طفرة جينية مستحثة

تعرضت مجموعة كبيرة من البكتيريا الى اشعاعات في اطار تحفيز الطفرات الجينية بسبب صغر حجم البكتيريا ففرص حصول الطفرات جينية متعددة كبير وهناك إمكانية لحدوث طفرات نافعة ومنتجة لدى هذه البكتيريا



باستخدامها استطاع العلماء تطوير السلالات البكتيرية المفيدة واصبح من الممكن



انتاج بكتيريا قادرة على هضم الزيوت

واستخدامها في تنظيف بقعات الزيوت المسربة من البواخر في البحر

# التقنية الجيوية

## التحكم ببنية حمض DNA

لم يستطع مربيّ النباتات والحيوانات التحكم بتغيير المظهر الجينية للكائنات الحية واعتمداً في تجاربهم على تنوع المساس التواجده في الطبيعة فقط

حتى عندما استخدموا تقنية الطفرة المستحثة في موقع محدد في حمض DNA كانت الطفرة تحدث بشكل عشوائي وتغير منضبط ولا يمكن توقع نتائجها

ال ان اصبح العلماء قادرين على استخلاص حمض DNA من خلايا الكائنات الحية وقد تم اكتشافات الانزيمات القاطع في أنواع البكتيريا واضمح ان هذه الانزيمات لها أهمية كبيرة في القفزة على قفص حمض DNA في مواقع محددة من اجل تحديد بنيتها وإنتاج نسخ كثيرة منه كل هذه التقنيات الجديدة على مستوى التحكم بحمض DNA تعرف بالهندسة الوراثية

## زيادة التنوع بواسطة "الطفرات المستحثة"

تتباين تغير شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة بهدف تحسين الإنتاج

طفرة جينية مستحثة

يمكن زيادة التنوع الجيني من خلال تحفيز حدوث عملية طفرة وتحدث طبيعياً أو عشوائياً يمكن وصفها باستخدام :



تقوم الطفرات بتغيير تسلسل القواعد النيتروجينية في حمض DNA ما يؤدي لتعديل التلميحات البيوكيميائية على صعيد تصنيع البروتينات وظهور صفات جديدة

غالباً تكون النتائج الطفرات سلبية

## الترية الانتقائية

طريقة لتحسين النوع عن طريق السماح للكائنات ذات الصفات المرغوب فيها بالتزاوج لتنتج نسلًا يحصل هذه الصفات

التوالد الداخلي

تزاوج حيوانين أو نباتين أويبين متشابهين ومرتبطين وراثياً من أجل المحافظة على صفة معينة من جيل الى جيل

تكون متشابهة الصفات يهيد التوالد الداخلي في زيادة احتمال ظهور نسختين متطابقتين لظهور صفة معينة

عيوب التوالد الداخلي : ظهور أمراض متجنبة ، للاحد منها والتخفيف منها يجب اختيار حيوانات أو نباتات ذات تركيب جيني متشابهة الالاقحة فيتم عزل الحيوانات ذات الصفات الغير مرغوب فيها للحفاظ على الوراثات الحسنة وإنتاج نسل تقي الشكل رقم ٤٠

التهجين

عيوب تهجين النباتات :

- ١) قلة الإنتاج
- ٢) زيادة التورمية
- ٣) غير عملي من الناحية الاقتصادية
- ٤) تستغرق وقتاً طويلاً

عيوب التهجين :

- ١) غير عملي اقتصادياً
- ٢) من الممكن ظهور صفات غير مرغوب فيها
- ٣) تستغرق برامج التهجين وقتاً أطول

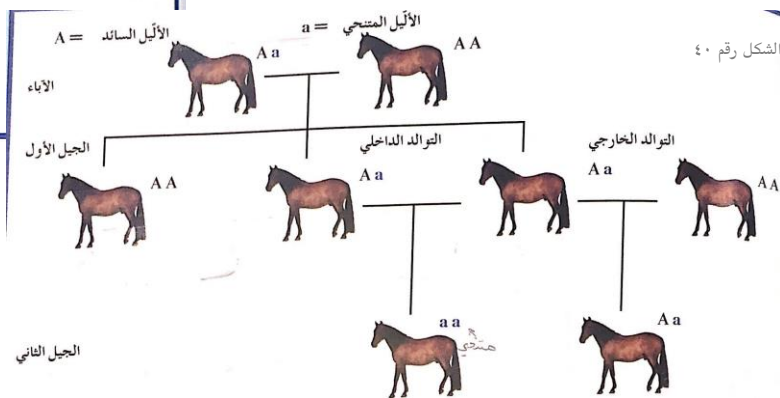
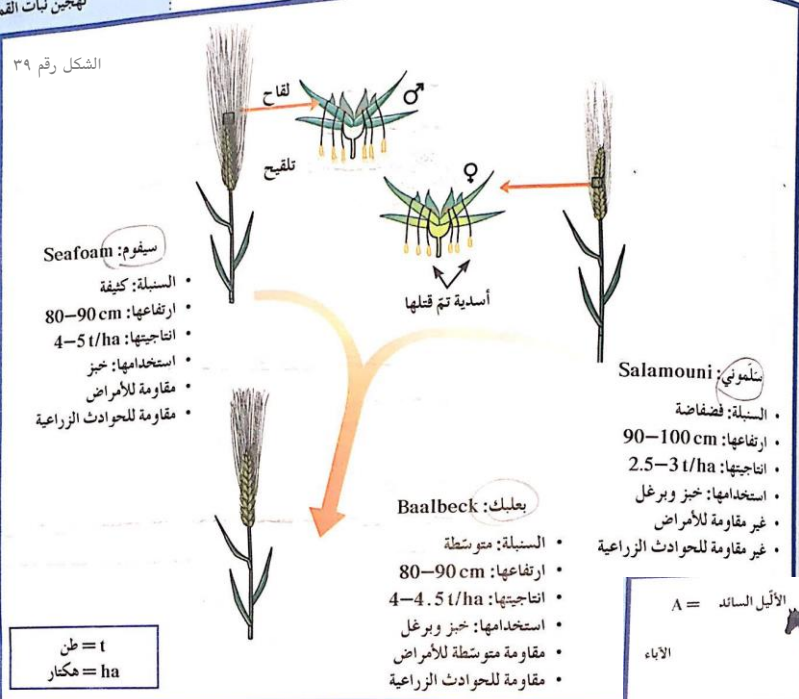
## التهنية الجيوية

هي استخدام الكائنات الحية لإنتاج منتجات يحتاج إليها البشر

يعتمد الهجين و الكمبر على التقنية الحيوية ولكن تختلف طريقة الإنتاج

الهجين : ينتج من لاقحة تتشكل عن اخصاب حيوان مربي وويجته من اويين من نفس النوع الكمبر : ينتج عن لاحتقين من حيوانين مختلفين في النوع يتخمن جسم الكمبر خليط من انسجة الحيوانين كليهما

يمكن للهجين ان ينتج بالطبيعة اما الكمبر يتم بتدخل الانسان والتقنية الحيوية



اكمل :

١- يؤدي استخدام مواد تمنع انفصال الكروموسومات اثناء الانقسام الميوزي الى حدوث طفرات  
....كروموسومية عديدة

علل :

١- في التوالد الداخلي يجب اختيار نباتات او حيوانات تحمل الموروثات ذات التركيب الجيني متشابهة اللاحقة ولكن ينتميان الى اسلاف مختلفة ؟

حتى يقل ظهور امراض وراثية متنحية في الأجيال القادمة

٢- في التوالد الداخلي يضطر العلماء الى عزل الحيوانات التي تملك صفات غير مرغوبة ؟

من اجل الحفاظ على الموروثات الحسنة من بين الموروثات الأخرى لإنتاج نسل نقي

٣- تضاف مواد كيميائية معينة اثناء الطفرات الكروموسومية المستحثة ؟

تعمل هذه المواد الكيميائية اعلى منع فصل الكروموسومات اثناء الانقسام الميوزي لإنتاج خلايا ذات عدد طبيعي من الكروموسومات مضاعفة مرتين او ثلاثة

# الهندسة الوراثية

هي تقنية يمكن الاستعانة بها لتحديد الجينات او تغييرها على المستوى الجزيئي

كائنات معدلة وراثياً: تعديل الكائنات الحية بإضافة جين من كائنات حية أخرى الى حمضها النووي لإنتاج كائنات معدلة وراثياً



تعتبر الهندسة الوراثية افضل من التهجين الانتقائي من خلال الوقت فالهندسة الوراثية تأخذ وقت اقصر مقارنة بالتهجين الانتقائي

قام ستيف هويل وزملاؤه عزلوا جين انزيم لوسيفيراز الذي يجعل اليراعات تشع وحققوه في خلايا التبغ



لوحظ ان بعدما نمت النبتة أصبحت تشع في الظلام ف جين اللوسيفيراز له خاصية الاشعاع ما يدل على ان آليات التعبير الجيني هي نفسها للحيوانات والنباتات

فوائد الهندسة الوراثية :

- 1- تسمح الهندسة الوراثية بتشخيص الفرد من خلال خصلة شعره لمعرفة ما اذ كان يحمل الجين المسبب لاضطراب معين
- 2- تحديد تتابع ازواج القواعد النيتروجينية في حمض الDNA الخاص به

هي عملية تسمح بفصل قطع حمض DNA بحسب اطوالها على مادة شبه صلبة من الهلام بعد تعريضها لحقل كهربائي

## الفصل الكهربائي للهلام

انزيمات القطع : هي انزيمات تقطع حمض DNA عندما تتعرف تتابع ازواج نيوكليوتيدات محددة ولكل انزيم قطع تتابع محدد وموقع محدد للقطع

تبدء عملية الفصل بتطبيق خطوتين :

- 1- استخلاص حمض DNA من خلايا الكائنات الحية
- 2- قطع حمض DNA بخلطه بنوع من انزيمات القطع

عندما يضاف انزيم القطع الى عينة حمض DNA يقطع روابط حمض DNA التساهمية بين النيوكليوتيدات في الشريط الواحد وقطع الروابط الهيدروجينية بين ازواج القواعد النيتروجينية عند تتابع قواعد محددة

بهذا تتكسر عينة حمض DNA الى قطع صغيرة وتكون أطرافها مؤلفة من عدد من النيوكليوتيدات غير مزدوجة تسمى بالأطراف اللاصقة لأنها تكون مفتوحة لروابط جديدة

# تفاعل البلمرة المتسلسل

تفاعل البلمرة المتسلسل : تقنية تساعد على تكوين نسخ عديدة عن جزيء معين من شريط حمض DNA من خلال تناسخ انزيمي خارج النظام الحيوي ومضاعفة انتاج هذه النسخ



لكي يتسنى اجراء اختبارات

وابحاث إضافية عليها

يُستخدم حمض DNA المصنع كقالب للتناسخ ما يُنشط تفاعلات متسلسلة ويحدث نمو أسي لقالب حمض DNA لإنتاج ملايين النسخ لقطعة من حمض DNA



الشكل رقم ٤٢ من المذكرة

## عملية التشذيب لإنتاج DNA مؤشب

فتضاف هذه السلسلة المصنعة الى سلسلة من حمض DNA الموجودة في كائن حي باستخدام انزيمات خاصة



تؤدي هذه العملية الى صناعة DNA مؤشب كونه معداً من أجزاء DNA ذات مصادر مختلفة

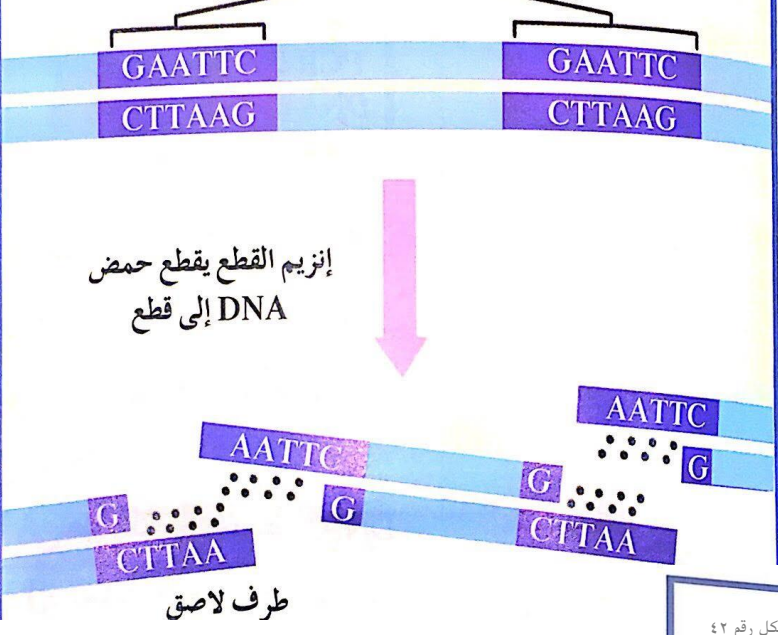


يمكن تغيير تتابعات القواعد النيتروجينية في حمض DNA بطرق متعددة فيمكن انتاج سلسلة مضاعفة من حمض DNA في المختبر باستخدام تقنيات وأدوات خاصة

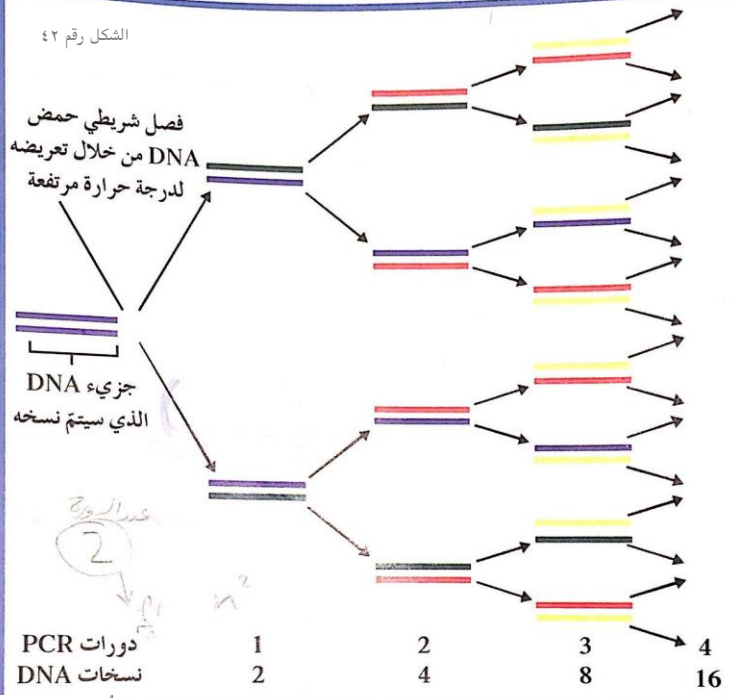


إنزيم القمع يتعرف التتابعات

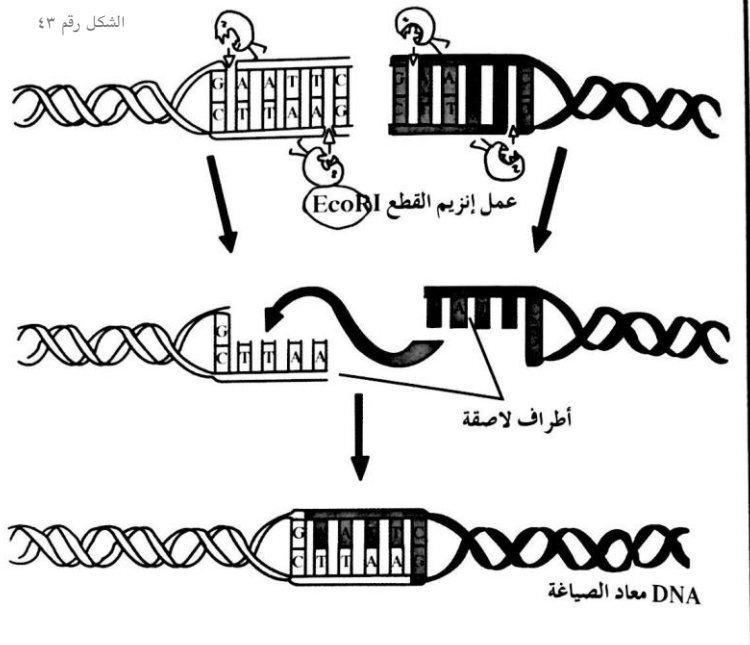
الشكل رقم ٤١



الشكل رقم ٤٢



الشكل رقم ٤٣





# تطبيقات الهندسة الوراثية

DNA مؤشب : تصنيع جينات جديدة بربط DNA الجينات التابعة لكائنات حية مختلفة ويطلق على حمض DNA المكون اسم "DNA مؤشب"

## استنساخ الجين داخل البكتيريا

تمكن علماء الهندسة الوراثية من نقل جينات خاصة بالإنسان الى البكتيريا أو الخميرة لإنتاج كمية أكبر من البروتينات التي يشفر لها الجين وعندما تُنقل الجينات الى خلايا البكتيريا او الخميرة تنسخها في خلال نسخها لحمض DNA الخاص بها

الناقل :حامل للمادة الوراثية ينقل حمض DNA الى خلية ما بلازميدات : هي قطع حلقيه صغيرة من حمض DNA منفصلة عن الكروموسوم البكتيري

الانسولين : هو هرمون يُنتج طبيعياً بواسطة البنكرياس وينظم كمية الجلوكوز في الدم ويستخدم لعلاج المصابين بداء السكري

استخدم العلماء الفيروسات كناقلات لنقل حمض DNA الى الخلايا



يمكن لجين الانسولين البشري ان يُدخل الى بلازميد البكتيريا وعندما تتكاثر هذه وتنمو تُنتج بروتين الانسولين

عملية انتاج الانسولين البشري داخل خلية بكتيرية مثال على تقنية حمض DNA المؤشب

الشكل رقم ٤٤ من المذكرة

## الهندسة الوراثية في

@FatmaSarikob

تصميم : زينب باقر، مارس/٢٠١٧

الأهداف :

- ١- تصنيع الجينة
  - ٢- معالجة مياه الصرف الصحي
  - ٣- تحويل السيليلوز في جدران خلايا النبات الى زيت الوقود
  - ٤- تنظيف بقع الزيت ومستودعات الفضلات السامة
- التطبيقات الصناعية

استخدمت في تحسين نوعية الماشية من خلال حقن قطعة DNA من شريط حمض مباشرة في بويضة الحيوان

المجال الحيواني

الأهداف :

- ١) تحسين نوعية المحاصيل الزراعية وكميتها
  - ٢) مقاومة الآفات ومبيدات الأعشاب الضارة
  - ٣) انتاج فاكهة وخضار جديدة تناسب التسويق والتخزين
- المجال الزراعي



# الهندسة الوراثية في المجال الزراعي

طرحت في الأسواق طماطم تم انضاجها بواسطة الهندسة الوراثية  
بيطاء شديد بحيث لا تتلف بسرعة وذلك بتغيير الجين المسؤول عن  
نضج الطماطم ونسخه تعتبر الطماطم المنتجة بالهندسة الوراثية غالية  
الثلث وذات مذاق مختلف



تعتبر معدلة وراثياً؟ لا نحمضها  
النووي قد عُدل بإضافة جين من  
كائنات حية أخرى

## الهندسة الوراثية في التطبيقات الصناعية

معظم الجبن المنتج في الولايات المتحدة يُصنع من مكون  
مهندس وراثياً يسمى انزيم الكيموسين يحل محل انزيم  
الرين ويستخرج من بطانة معدة البقرة

مكننا الهندسة الوراثية من البكتيريا من انتاج  
هرمون محفز لدر الحليب لدى الماشية



تعتبر البكتيريا من اشهر الكائنات وأكثرها  
استخداماً في الهندسة الوراثية

الرين والكيموسين يختران الحليب لتصنيع الجبنة



## تطبيقات الهندسة الوراثية في الطب

استخدامات الهندسة الوراثية في الطب :

١- استخدمت لتطوير العلاج الجيني



٢- لتحسين اللقاحات والأدوية الطبية وتطويرها

٣- تشخيص الاضطرابات المرضية



@FatmaSarkhob

تصميم : زينب باقر، مارس ٢٠١٧

هي العملية التي يتم فيها استبدال الجين المسبب للاضطراب  
الوراثي بجين سليم فاعل

## العلاج الجيني

• حدثت اول محاولة لعلاج مرض وراثي بشري  
بنقل الجين في ١٩٩٠

• في ١٩٩٩ سُفيت فتاة صغيرة فرنسية من  
اضطراب وراثي في المناعة



أمد العلاج الجيني الباحثين بأداة جديدة لعلاج بعض أمراض  
الانسان التي اعتبرت عضال وغير قابلة للعلاج

أخذت خلايا من نخاعها العظمي وعُدلت في المختبر  
ثم أعيدت الى جسمها

اسهم العلاج الجيني في معالجة امراض صعبة ولكن ليس دائماً  
مضموناً

مرض الهيموفيليا : هو مرض يتصف بعدم تخثر الدم فالمصابين به ينقصهم البروتين اللازم لذلك

العوائق التي تعترض طريق فعالية العلاج الجيني :  
١- إيجاد وسيلة لصنع البروتين الضروري لتخثر الدم  
٢- إيجاد وسيلة لضبط كمية انتاج هذا البروتين

## اخلاقيات الهندسة الوراثية

فوائد الهندسة الوراثية :

- ١- الكشف المبكر عن العديد من الامراض الوراثية
- ٢- تطوير العلاجات
- ٣- الكشف عن خطايا الحمض النووي
- ٤- تطوير الصناعة والزراعة والطب

مخاوف الهندسة الوراثية "السلبيات":

١. يمكن عن طريق الخطأ صنع كائن حي كالبكتيريا التي يمكن ان تؤدي الى انتشار وباء جديد لا علاج له
٢. يمكن لتصنيع النباتات والحيوانات يمكنه تغيير التوازن البيئي
٣. الى جانب قضية الاستنساخ الغير علاجي المثيرة للجدل ان من الممكن ان يصبح الانسان مجرد سلسلة من الرموز الجينية
٤. قد يحدث تلاعب بالجينات

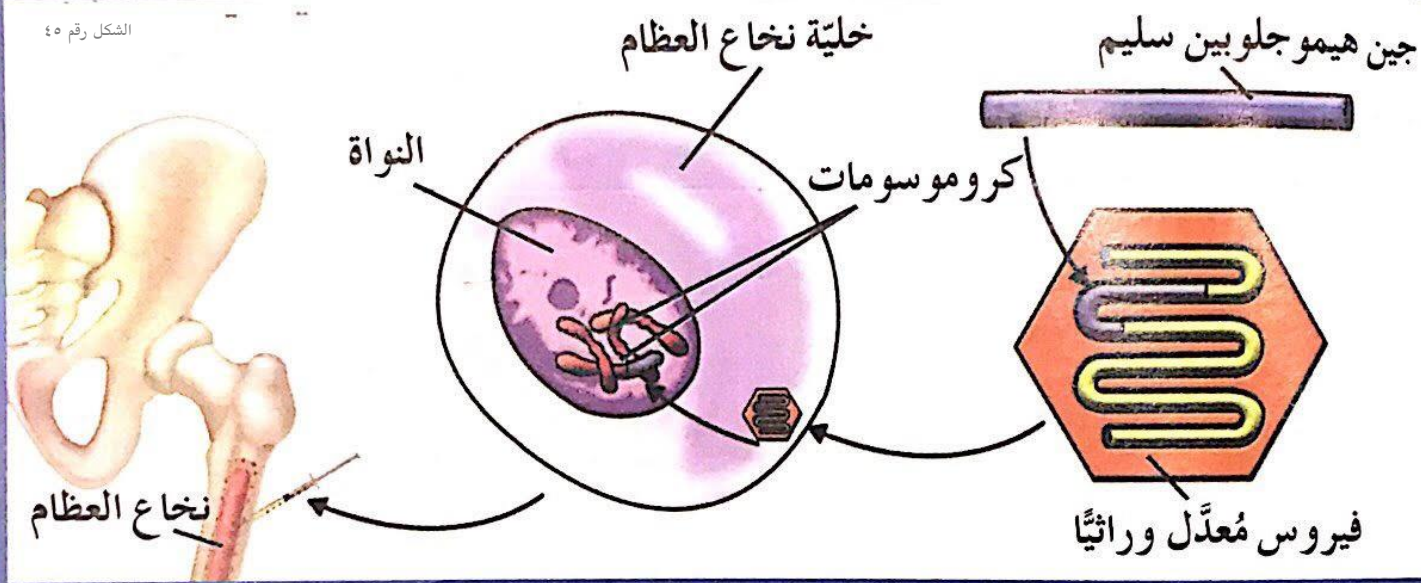
الحل اتباع القوانين والتشريعات الدولية والالتزام بالبروتوكولات العلمية لابقاء هذه الأبحاث في خدمة الانسان والبيئة

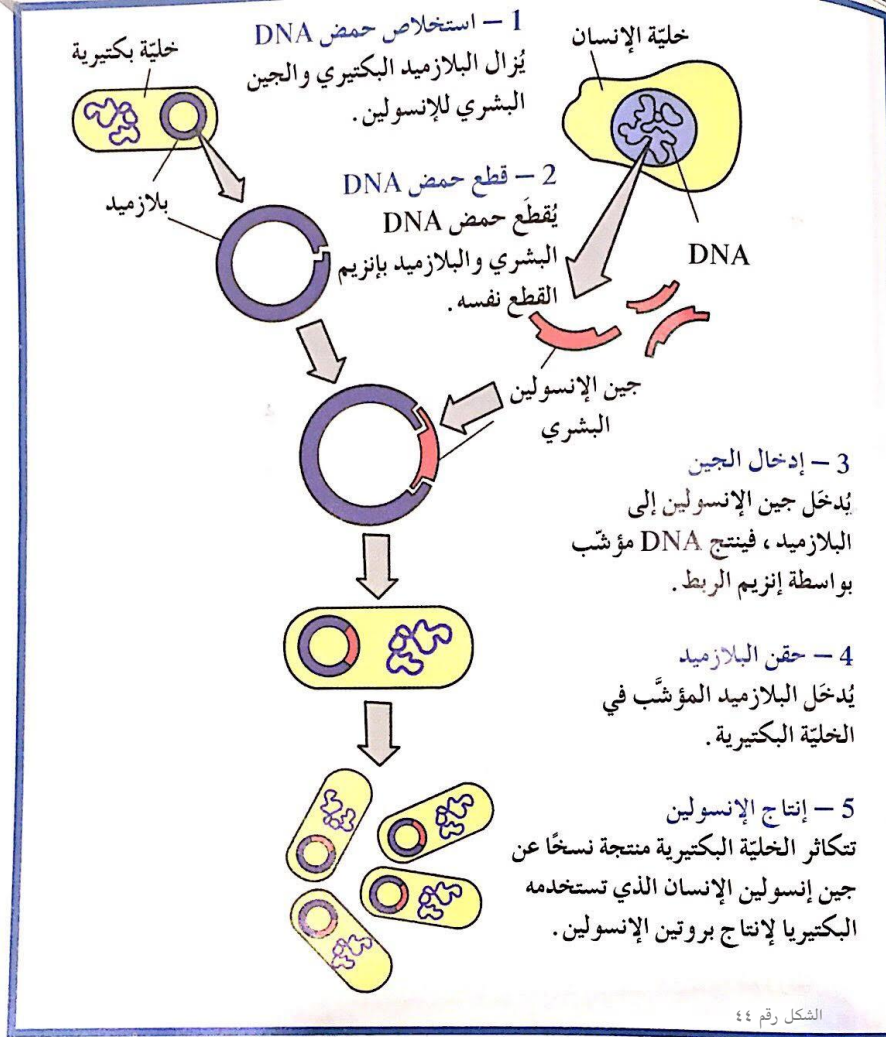


@FatmaSarkob

تصميم : زينب باقر، مارس ٢٠١٨

الشكل رقم ٤٥





علل :

غالباً تستخدم الفيروسات كناقل للجينات؟

بسبب قدرتها على الدخول الى الخلايا وتعديل المادة الوراثية بدون ان تسبب مرضاً

لتقنية الهندسة الوراثية فوائد عظيمة ؟

للكشف المبكر عن العديد من الامراض الوراثية وتطوير العلاجات والكشف عن خفايا الحمض

النووي وتطوير الصناعة والطب والزراعة

يوجد مخاوف كثيرة من التماذي في تجارب الهندسة الوراثية ؟

لان العالم يستطيع التلاعب بالجينات فيمكنه عن طريق الخطأ صنع كائن حي كالبكتيريا التي

يمكن ان تؤدي الى انتشار وباء جديد لا علاج له او تصنيع نباتات او حيوانات تؤدي الى تغيير

التوازن البيئي بالإضافة الى قضية الاستنساخ غير العلاجي المثيرة للجدل اذ يمكن ان يصبح

الانسان مجرد سلسلة من الرموز الجينية

# كروموسومات الانسان

تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات يحدد الصفات بدءاً من لون عينيك الى تركيبات جزيئات البروتين في خلاياك



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

جين فصائل الدم : محمول على الكروموسوم رقم ٩ ويعتبر اول الجينات التي تم تحديد مكانها

- عدد الكروموسومات ٤٦ كروموسوم
- عدد الجينات ٣٠ ألف جين
- لكل جين مكان محدد على الكروموسوم ولا يتغير مكان هذا الجين على الكروموسوم

● اصغر الكروموسومات من حيث الحجم الزوج ٢١ و ٢٢

وجه المقارنة	21	22
عدد الجينات	٢٢٥ جين	٥٤٥ جين
عدد القواعد	٤٨ مليون زوج من القواعد	٥١ مليون زوج من القواعد
بعض الجينات (أمثلة على الصفات المحمولة)	١- جين تصلب النسيج العضلي الجانبي "لو جيهرنج" ٢- جين تليف النسيج العصبي	١- جينات المحافظة على الصحة ٢- احد اشكال اللوكيميا ٣- جين تليف النسيج العصبي

@FatmaSarkhob  
تصميم : زينب باقر، مارس ٢٠١٧

يتضمن أليلاً يسبب شكل من اشكال اللوكيميا

الجينات على الكروموسوم ١ تورث كأنها مجموعة واحدة والمرتبطة معاً وقد يحدث عبور للجينات اثناء الانقسام الميوزي للإنسان

يحتوي كل من الزوج ٢١ و ٢٢ وجود مناطق (تتابعات) غير مترجمة أي لا تُشفر

يختصر علماء الاحياء هذا العدد  
الكلي للإنسان بـ الانثى 44XX  
الذكر 44XY

# الكروموسومات وتحديد الجنس

X	X	
XX	XX	X
XY	XY	Y

إذا احتمال عدد الذكور يساوي عدد الاناث



وان احتمال ولادة ذكور و اناث متساوي ويعود ذلك الى توزيع الكروموسومات الجنسية اثناء عملية الانقسام الميوزي

فـالخلايا الجنسية الانثوية او البويضات تحمل الكروموسومي الجنسي X في حين يحمل نصف الخلايا الجنسية الذكرية او الحيوانات المنوية الكروموسوم الجنسي X والنصف الاخر الكروموسوم الجنسي Y

من المعروف ان جميع الخلايا الجنسية تحمل :  
22 كروموسوم جسمي بالإضافة الى كروموسوم جنسي واحد

## عدم فعالية كروموسوم X

هو خاصية تعطيل كروموسوم X وتتم بشكل عشوائي

علل تقوم الخلية تلقائياً بتعطيل احد الكروموسومين بطريقة عشوائية؟

على الرغم من ان الخلايا الجسمية للأنثى تحتوي على الكروموسومين X الا ان كروموسوماً واحداً فقط يكون فاعلاً

لعدم حاجتها الى الكمية المضافة من البروتينات التي ينتجها

العالمة البريطانية ماري ليون

- لاحظت ان هذا الكروموسوم X المعطل ممكن ان يكون ملتصقاً على جدار النواة الداخلي
- يظهر في خلايا الدم البيضاء على شكل عصا تسمى " عصا الطبل "
- يظهر في خلايا النسيج الطلائي على شكل " اجسام بار "

تحدث العملية نفسها للثدييات الأخرى فلدى القطط الجين الذي يتحكم بلون الفرو يقع على الكروموسوم X لذا من الممكن ان يكون لون فرو القطعة الانثى ابيض واسود وبني

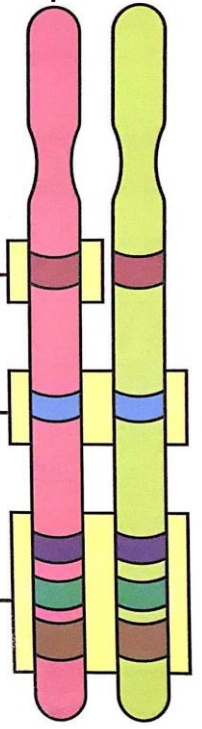
بما ان التعطيل يتم بشكل عشوائي في الخلايا الجسمية فقد نجد في جسم المرأة بعض الخلايا التي يكون فيها الكروموسوم X ذو المصدر الابوي فاعلاً وخلايا أخرى ذات كروموسوم X فاعل مصدره الام

زوج من الكروموسومات المتماثلة في حالة عدم  
تضاعف (غالبًا كروموسوم من الأب والآخر من الأم).

موقع الجين (موضع جين معين على كروموسوم)

زوج من الأليلات (يُعدّ الأليل الواحد شكلاً  
خاصًا لأحد جينات الصفة الواحدة التي لها  
الموقع الكروموسومي نفسه).

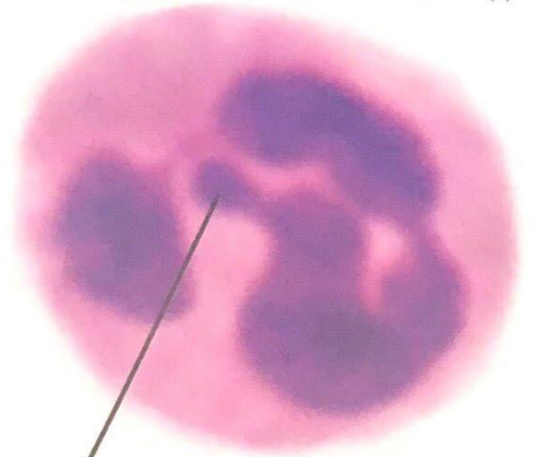
ثلاثة أزواج من الأليلات لثلاثة جينات لها  
مواقع كروموسومية مختلفة على زوج من  
الكروموسومات المتماثلة.



الشكل رقم ٤٦

الشكل رقم ٤٧

(أ)



عصا الطبل

الشكل رقم ٤٨

(ب)



جسم بار

الوراثة لدى الانسان

من الكتاب



وجه المقارنة	سبب الإصابة	الاعراض
البله المميت	اضطرابات ناتجة عن أليلات متنحية محمولة على الكروموسوم رقم ١٥	تراكم الدهون في الخلايا العصبية والدماغ والحبل الشوكي وفقدان السمع و البصر وتخلف عقلي وضعف عضلي ووفاة حديثي الولادة
المهاق	اضطرابات ناتجة عن أليلات متنحية	نقص الصبغ في الجلد والعينين والرموش والشعر
مرض الدحدة	اضطرابات ناتجة عن أليلات سائدة	القزامة
فقر الدم المنجلي	طفرة في الجين HBB	تكسر كريات الدم الحمراء وعدم قدرة الهيموجلوبين على حمل الأكسجين وتلف الدماغ والطحال والقلب وقد يؤدي الى الموت
مرض وهن دوشين العضلي	أليل متنحي غير سليم على الصبغي X	تبدء في السن الرابعة او الخامسة ضعف عضلات الحوض وعد القدرة على المشي وبعض الحركات الرياضية ثم ضعف جميع عضلات الجسم
مرض هانتنجتون	أليل طافر سائد محمول على الكروموسوم رقم ٤	اضطراب الجهاز العصبي وتخلف عقلي وفقدان التحكم العضلي والوفاة ولا تظهر الاعراض الا بعد سن الثلاثين او الأربعين

# الوراثة الجزيئية لدى الانسان

الجينوم : مجموع الجينات  
الموجودة في نواة الخلايا

طرح مشروع الجينوم البشري وهو محاولة لإعداد  
تتابع حمض DNA البشري من خلال تعاون  
بين وزارة الطاقة الامريكية ووكالة المعاهد الوطنية

تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري

التعرف على تتابع ٣ مليارات زوج من القواعد النيتروجينية  
التي تكون DNA



تخزين جميع المعلومات على قواعد البيانات



تطوير الأدوات اللازمة لتحليل البيانات



دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية

اهداف المشروع الرئيسية

@Fatma.Sarkhoh

تصميم : زينب باقر، مارس/٢٠١٨

## البحث عن الجينات

تحديد اطار القراءة المفتوحة

سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن  
ان تشكل جزءاً من عمل تتابع mRNA  
المسؤول عن تشفير بروتين معين

من المعروف ان تتابعات القواعد في حمض  
DNA تحتوي على اكسونات و انترونات

لذلك يعمل الباحثون على إيجاد تتابعات خاصة  
لحمض DNA التي تحدد الحدود بين الانترونات  
والاكسونات لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل

تشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث  
للوصول الى معلومات تفيد في تطوير  
الادوية الجديدة ومعالجة الامراض

## التتابع السريع

تتابع اطلاق الزناد ← التحليل الدقيق لتتابع  
حمض DNA

تعتمد على :

- تجزئته شريط DNA الأساسي بشكل عشوائي الى  
قطع صغيرة ومن ثم نسخها وتحديد تتابع القواعد لكل منها
- تحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة  
وترتيبها تم تحديد تتابع حمض DNA لبيكتيريا  
الايشيرشيا كولاي تبين انها تحتوي على ٤٦٣٩٢٢١ زوج فقط  
من القواعد وتم إحصاء اقل من ٣٠ الف جين بشري

الشكل رقم ٤٩ من المذكرة

الشكل رقم ٥٠ من المذكرة

# الوراثة الجزيئية لدى الانسان

استخدامات مشروع الجينوم البشري

## التشخيص قبل الولادة

مثل فحص السائل الامنيوني او فحص خلايا من الانسجة او فحص خلايا من الانسجة المشيمية لإعداد نمطه النووي ودراسته او اجراء فحص حمض DNA الجنين قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية

مثل متلازمة داون وممكن ان يوجد علاج سريع للامراض بعد الكشف مبكراً مثل حالة الفينيل كيتونوريا

مرض نزف الدم او الهيموفيليا : هو مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم الجنسي X ونتاج من اليل متنحي

سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين II1 , II2 بسبب إمكانية اصابته بالمرض " شكل رقم ٨٢ في الكتاب " + شرح الشكل رقم ٨٣ من الكتاب "

## الفحص الجيني

يسمح الفحص الجيني بالتأكد من احتمال انجاب أطفال مصابين بأمراض جينية

الجين المسؤول عن مرض التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لحمض DNA تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم

تستخدم مسبارات حمض DNA مشعة لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للامراض

بعض الاختبارات الأخرى تستعمل تقنيات شاملة لكشف التغيرات في المواقع المقطوعة بانزيم القطع والاختلافات في اطوال الجينات السليمة وغير السليمة

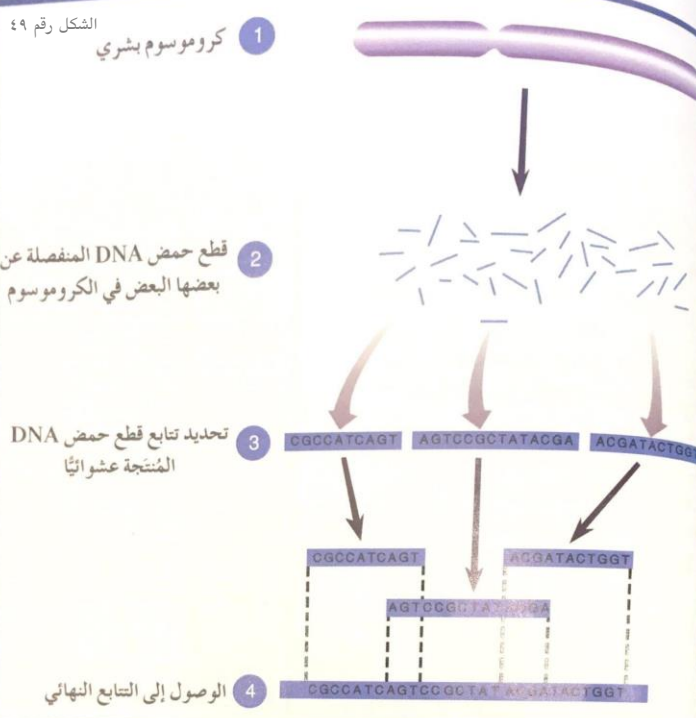
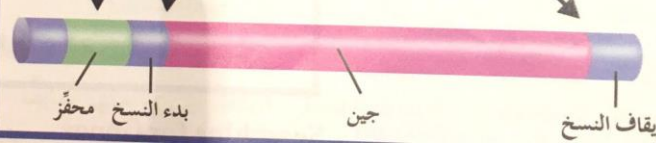
@FatmaSarkhob  
تصميم : زينب باقر، مارس/٢٠١٧



الشكل رقم ٥١

GAATTCCTAATCTCCCTCTCAACCTACACTCACCCATTGGTATATTAAGATGTGTGTC  
 TACTGCTAGTATCCCTCAAGACTGCAAGGAATTAGTCTDAAAATAGTCTGGAAGCCAG  
 GAGTGGTGGCTCATGTGTGAATCCAGCACTGGAGAGTGAAGATGGAGGACTGCT  
 TGAGCTCAAGAGTTGATATTATGCTGGAGAAGATAGAGACCTCGTCTACTTAAAA  
 AAAAAAATAGCCAGGCATGTGACACCTGTATCCAGCTACTCAGGAGGCCG  
 AAATGGGAGGATSCCTTGAGCTCAGGAGGTCAAGGTTGCATGAGACATGATCTTGCC  
 ACTGCACCTCCAGCTGGAGCAGAGTGAAAGCTTCCCTCAGAAACAGAATAGAAAA  
 ACAACCAACAAAAACTGCTCCGCAATGCCCTCTTTCATGCTCTAGGCATAGGCTCT  
 GGTACTCTTGAACACTCAGCTCAGCTCAGATGATACCTTTTATTTGGGACTTGAATAGC  
 TTTCTCTGTATTCAGCATGTGTAACTTCTAGCTAGTACAATATAAGTTATTGTGA  
 TATTATTGCTAGAAAGCTCAGCTCAGATGATACCTTTTATTTGGGACTTGAATAGC  
 TTTCTCTGTATTCAGCATGTGTAACTTCTAGCTAGTACAATATAAGTTATTGTGA  
 GTTTTTGCAAAGGAGCAACACAACAGGGGATACAATGATGAAAAATGTGCTATT  
 GTCAATTTATGGAAAAACAAGTATGACTTTTCTACTAGCCATTGAAACAGGAATAACA  
 GAACAAGATTGAAGAATACATTTCCGAAATTCCTGATATTATAAAGAGCAAGCAGC  
 TGGACCTGGGAGAGGGTTATTGCCATGATGGTGTGGAGACAATGACAGTTTA  
 TAATAGATGGGATGGCATTAGCCCAATGAGTTGCCATCCTTTAGAGAGTCTGGG  
 GACCCAGTACGAAGAGGGGAGCCAGGGTATATGTAGACTCTCATTCTTTCTTAGT  
 GTGAAATAGATAGCCCTGACCTGAGTTATAGACAATGACCCCTTTCTCTCCCA  
 CTCAGCAGCTATGAGATGGCTTGCCTGCTCTACAGGGTGACTCACTCGAAGGG  
 CCAGCAATGGGAGGGCTCTGTCAGGGTTTGTATGACACTTGCAGAGCCAGGGGG  
 CGAGAAGGGGTGGACTCCAGAGACTCTCCCTCCATTCGCCAGCAGGGTTGCTTATT  
 TATGCATTTAAATGATATTTTAAAAAATAACAGGAGACTGCCAGCCCTGCTTG  
 TGACATGGAAATGATGAGAATTTTGGTCCATTTTCTCTTTTCAGTTAGAG  
 GAAAAGGGGCTCACTGCAGATACACTGACAGAAAGTCGGAGGTGAATCCAAAGCC  
 TGATCATTCCTGTCATACTGGAAATCCCCACCTTCTCTGAGCCCTCACTTTCTCTT  
 TTTATAAGTGGCTCTGGAGTAAATATTTCCAAATGGCTCTCATTTCAGCAAAATTC  
 CGTTTATAATCCAGACTCTGTTACTCCAAGACTGAGAAGGAAATTCACCTGAGA  
 CTCATTGACTGCAAGATGCCCCAGAGCTCTCATTGCAATATAATTCACCTGTTT  
 ACCAGGCCCTCAGTGTCAAGTTGCATGCACTAGTTCACTGTGTAAAAAGAGG  
 CTCAGCAGCTATGAGATGGCTTCCCTGCCTCTCTACAGGGTGACTCACTCGAAGGG  
 CCAGCAATGGCCAGGGCTCTGTCAGGGCTTGTATGCACTTCTGCAGAGCCAGGGC  
 CGAGAAGGGGTGGACTCCAGACTCTCCCTCCATTCGCCAGCAGGGTTGCTTATT  
 TATGCATTTAAATGATATTTTAAAAAATAACAGGAGACTGCCAGCCCTGCTTG

الشكل رقم ٥٠



الشكل رقم ٤٩

# المراكز الاستشارية الوراثية في الكويت

من الامراض الوراثية التي يمكن فحصها :

- الثلاسيميا ← مصدرها توارث جينات ممرضة
- الانيميا المنجلية العوارض عيوب خلقية او عقلية او امراض في الافراد عبر الأجيال المتتالية
- انيميا البقوليات والهييموفيليا

سجل النسب لمرض الثلاسيميا في الكتاب

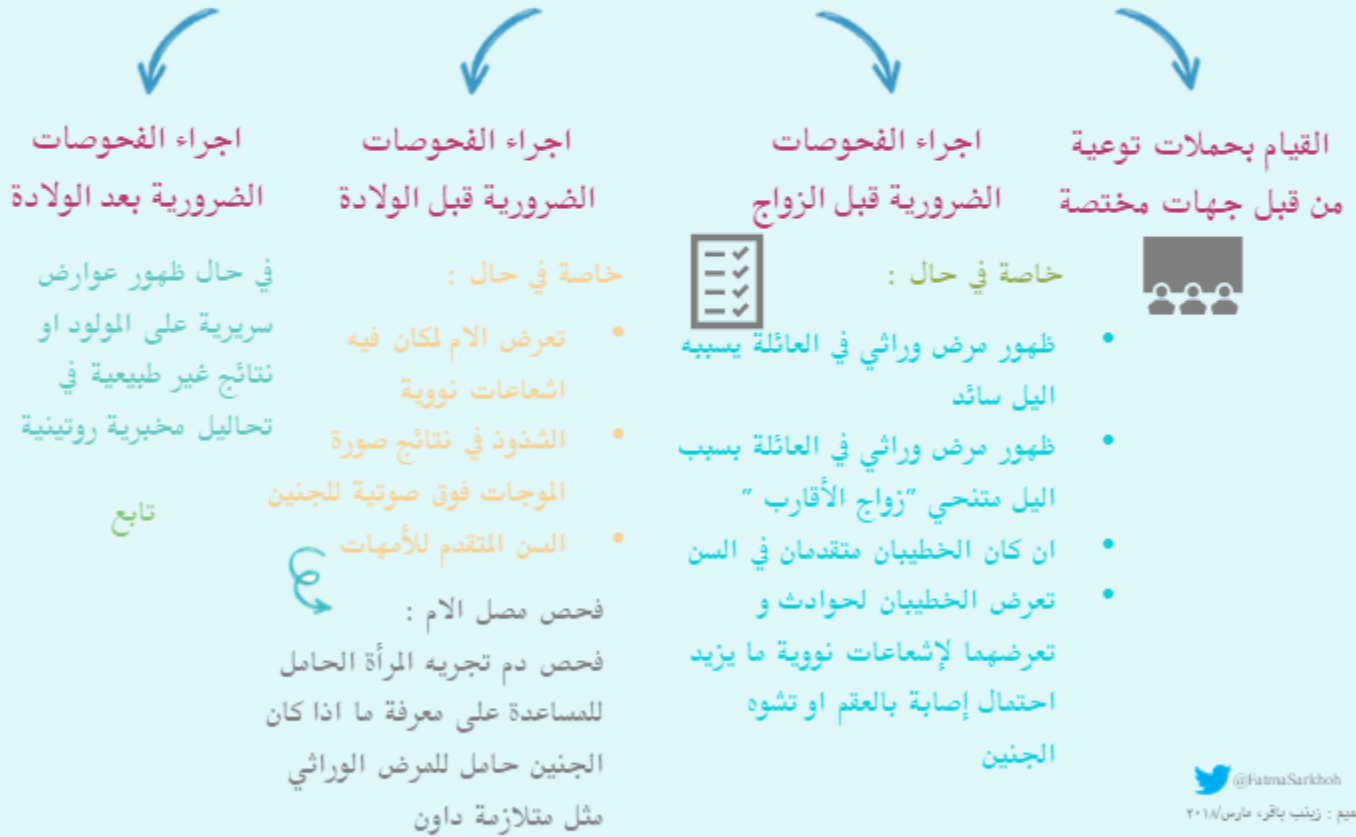
تأثير الامراض الوراثية

– عيب خلقي شديد او إصابة بمشكلات تأخر في المهارات و تأخر عقلي الى ولادة طفل مصاب بأمراض مميتة وقد يتوفى في عمر صغير



## الفحوصات والتحليل الوراثية

الحد من انجاب أطفال معتلين من خلال



# تابع المراكز الاستشارية الوراثية في الكويت

## اجراء الفحوصات الضرورية بعد الولادة

المسح الوراثي لحديثي الولادة :

فحص عينة دم تؤخذ من قدم الطفل لمعرفة ما اذا كان الطفل حاملاً لمرض وراثي معين



من الامراض التي يتم فحصها

### قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية

هو مرض ناتج عن وجود ضمور خلقي للغدة الدرقية او عيوب في تصنيع الهرمون نتيجة أليل ممرض متنحي في بعض الحالات وسائد في حالات أخرى

الاعراض :

لا تظهر عوارض المرض على الطفل عند ولادته بل لاحقاً تتمثل في تشوهات في نمو العظام وبخاصة الطويلة منها ما يؤدي لظهور حالة القزامي بالإضافة الى بطة في النمو العاطفي والذهني وايضاً الإمساك المزمن وخشونة الجلد وهبوط ضغط الدم والنعاس

العلاج :

تناول جرعة محددة يومياً من هرمون الغدة الدرقية التعويضي بدءاً من الأيام الأولى للطفل ويوفر برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة فرصة لاكتشاف المرض وعلاجه مبكراً

### الفينيل كيتونوريا

أليل متنحي يؤدي الى غياب انزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز

وظيفة انزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز : يكسر الحمض الاميني الفينيل ألانين

وظيفة حمض الفينيل ألانين :

يؤدي الى ارتفاع مستوى هذا الحمض الاميني في الدم الى مستوى سام معطلاً بعض المراكز العصبية في الدماغ

الاعراض :

تخلف عقلي شديد غالباً يكون مصحوباً بنوبات صرع واكزيما الجلد

العلاج :

يوفر برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة الفرصة لاكتشاف المرض ومعالجته مبكراً لتفادي الإصابة به يشمل العلاج توفير وجبة غذائية خالية من الفينيل ألانين بشرط ان تكون تحت اشراف اختصاصي تغذية وتوفر وزارة الصحة في الكويت تركيبه حليب خاصة لتلك الفئة من المرضى

# تابع المراكز الاستشارية الوراثية في الكويت

## تقنية التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس

هي طريقة للحد من انتقال المرض الوراثي للأبناء عن طريق فحص البويضة الملحقة في المختبر قبل الانغراس في رحم الام



تتم هذه التقنية على مراحل عدة وبالتعاون بين اختصاصي التوليد والامراض النسائية واختصاصي علم الوراثة و اختصاصي علم الجنين واختصاصي العلوم الوراثية الجزيئية والمراحل هي :

- ١) احدث عملية الاخصاب في أنبوب مخبري
- ٢) الحصول على خلية واحدة من كل جنين ناتج من الاخصاب في اليوم الثالث والتقصي عن وجود أليل ممرض
- ٣) نقل الاجنة السليمة فحسب الى رحم الام للانغراس والنمو

تتم عن طريق تقنيات الفصل الكهربائي للهلام وتحليل حمض DNA

## العيادات للاستشارات الوراثية ومهام فريقها



توفير الرعاية الصحية والمعلومات الوراثية والدعم للعائلات التي يعاني احد افرادها من تشوهات خلقية



متابعة ظهور مؤشرات مرضية متشابهة في اسرة قد تكون في خطر نتيجة الشك في إصابة بعض افرادها بمرض وراثي



نشر التوعية من خلال طرح مشكلات الامراض الوراثية المنتشرة في وسائل الاعلام المرئي والمقروء والمسموع بواسطة برامج خاصة عن الامراض الوراثية

## مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في الكويت

@FatmaSarkhob

تصميم : زينب باقر، مارس ٢٠١٧

معهد الكويت  
للاختصاصات الطبية

عيادات الوراثة  
التخصصية المنتشرة في  
كل من المستشفيات  
الحكومية

عيادات تخصصية  
لحديثي الولادة

من مهامه تنظيم برنامج الطب العائلي  
بالإضافة الى تدريب اختصاصيين في مجال  
الاستشارات الوراثية

والتي تُعنى بتقديم المعلومات والبيانات  
والمشورات الوراثية

في منطقة صباح الطبية والتي تُعنى بتقديم  
خدمات تشخيصية وخدمات الاسترشاد  
الوراثي للعائلات التي يعاني احد افرادها  
من مرض وراثي

# تابع المراكز الاستشارية الوراثية في الكويت

## تابع مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في الكويت

توفر هذه المراكز :

- ١) مركز المعلومات الطبية والوراثية لطلبة مدارس الثانويات وكلية التمريض الذين يقومون بأبحاث حول امراض وراثية او تشوهات جنينية ضمن منهج العلوم
- ٢) فرصة لموظفيها للمشاركة في المؤتمرات والمعارض المحلية والدولية لنشر الوعي الصحي الوراثي في المجتمع
- ٣) فرصة لتطوير أداء المستشارين لديها من خلال المشاركة في اجراء الأبحاث العلمية مع مراكز بحثية عالمية
- ٤) فرصة لتطوير مهامها من خلال اجراء أبحاث علمية مستدامة لمراقبة تطور انتقال مرض وراثي معين قيد الدراسة وتقديم إحصاءات سنوية عنه

## مركز الكويت للأمراض الوراثية

من اهم مراكز الاستشارات هو مركز الكويت للأمراض الوراثية و مختبر الوراثة الخلوية التابع له وهو يؤدي دور مهم في الحد من انتقال الامراض الوراثية في دولة الكويت من خلال برنامج تعزيز الصحة في الدولة من مهامه :

- تشخيص الامراض الوراثية مخبرياً بالتعاون مع أطباء وفنيين في مركز الامراض الوراثية
- المسح الوراثي للمواليد حديثي الولادة
- الفحص الطبي قبل الزواج
- التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس
- التوعية الصحية حول الامراض الوراثية
- اعداد سجل للتشوهات الخلقية في دولة الكويت
- اعداد نمط نووي ورسم الخريطة الوراثية للأمراض الأكثر انتشاراً في دولة الكويت

@FatmaSarkhob

تصميم : زينب باقر، مارس/٢٠١٧

تعتبر الكويت اول دولة خليجية من ضمن دول المجلس التعاون التي استكملت الخدمات الوراثية واعتبر مختبر الوراثة الخلوية بمثابة مرجع معترف به عالمياً وتم نشر الكثير من الأبحاث وبعض المعلومات عن الامراض الجديدة

- ان يكون ملماً في المعارف في مجالات العلوم الأساسية والعوامل التي تؤدي لنمو الجنين بشكل غير طبيعي والإجراءات التشخيصية ما قبل الولادة والتشوهات الخلقية
- ان يكون ملماً بعلم الوراثة الطبية وعلم الامراض ونظرية الارشاد والتوجيه
- ان يكون ملماً بالمفاهيم والمبادئ الأساسية لعلم الوراثة البشرية وتطبيقاتها السريرية
- ان يكون ملماً بتشخيص الاضطرابات الوراثية البيوكيميائية وعلاجها وتحديد تقنيات الوقاية من توريثها
- ان يكون ملماً ببعض تأثيرات وجود الامراض الوراثية في عائلة ما بما في ذلك الاكتئاب والصدمات النفسية والقلق ومشاكل المعيشة



تمت بفضل من الله وتوفيق منه  
شكر لطلبة دفعة ٢٠١٨ وللدعم المتواصل  
اخص شكري لـ لوالدي والاستاذة خديجة الحربي والدكتور  
بدر صادق و الدكتور جاسم ملك  
طلب أخير قراءة الفاتحة على روح المرحوم عبدالعزيز بوفتين  
نسألكم الدعاء