الطفرات

الطفره الوراثيه

عرف الطفرة الوراثية على أنها أي تغيير يحدث في المادة الوراثية والمعروفة باسم الجينوم للكائن الحي، ويتكون الجينوم لدى الكائن الحي من الحمض النووي DNA، ويمكن أن تحدث الطفرة الوراثية على الحمض النووي في أي مكان وتكون أخطر الطفرات هي التي تحدث في الوحدات الوظيفية من DNA الكائن، ويمكن للطفرة الوراثية الجسدية وهي التي تحدث في DNA خلية جسم لكائن حي أن تنتقل للخلايا المنحدرة وذلك من خلال تنسُّخ الحمض النووي، وينتج عن ذلك مجموعة خلايا ذات وظيفة شاذة مثل السرطان، بينما الطفرات في الحيوان المنوي أو البويضة والتي تسمى أيضًا طفرة إنتاشية تُعد الطفرات الوحيدة التي قد تنتقل إلى النسل، مثل المرض الوراثي التليف الكيسي، وبما أن الطفرات تحدث نتيجة تغيرات عشوائية فهي في الغالب ضارة ،ولكن في بيئات محددة قد يكون البعض منها جيد، وعمومًا تعد الطفرات السبب الأساسي للتنوع الجيني].١ [

انواع الطفره الوراثيه :

1. الطفرة المُغلطة: في هذه الطفرة نتيجة التغيير في نكليوتيد خاص بكودون لحمض أميني ينتج عنه حمض أميني مختلف، بالتالي يحدث تغيير في أحد الأحماض الأمينية المكونة للبروتين.
2. طفرة هُرائيَّة: يحدث تغيير في إشارات الكودون لغاية أصغر، وبالتالي ينتج بروتين غير mRNA النسخ، وينتج حبل مكتمل وقد لا يؤدي وظيفته .
3. طفرة صامتة: من الممكن أن تتوافق عدة كودونات مختلفة مع ذات الأحماض الأم ينيه

فأحياناً لا يؤثر الاستبدال الأساسي على حمض أميني يتم تتوافق جميعها مع ATT وATC وATA اختياره، فمثلاً T إيزولوسين، فعند وجود استبدال أساسي يغير النوكليوتيدأو في البروتين الناتج A إلى ATT الأخير في كودونفسيبقى كل شيء كما هو، أي ستظل الطفرة صامتة ولن يتم اكتشافها. وأحياناً يُكرر امتداد قصير في الحمض النووي أو يحذف نوكليوتيد من تسلسل الحمض النووي خلال التضاعف ويؤدي هذا الخطأ إلى طفرة في الإطار، وبالتالي قد ينتج عن الطفرات في الإطار مجموعة من الأحماض الأمينية الشاذة وبالتالي فإن البروتين الناتج لن يؤدي وظيفته

تأثير الطفرة الوراثيه ..

إن أغلب الطفرات ذ ات تأثير صغير جدًا، وقد يكون هناك تأثير لطفرة واحدة كبير، ولكن التغيير التطوري غالبًا ما يعتمد على تجمع الكثير من الطفرات صغيرة التأثير، وقد يكون تأثير الطفرات ضارة أو محايدة أو مفيدة، وذلك تبعًا لموقعها أو سياقها، وإن أغلب الطفرات التي تكون ليست محايدة تكون ضارة، وعمومًا فإن ازدياد عدد الأزواج الأساسية المتأثرة بالطفرة يزيد من تأثير الطفرة ويرفع احتمالية أن تكون ضارة ،ولمعرفة أوسع حول تأثير الطفرات الوراثية قدر الباحثون وبالتالي معرفة عدد DMEs توزيعات التأثيرات الطفريةالطفرات التي ترافق التغير في خاصية محددة للنظام البيولوجي، ويصعب إيجاد معلومات مؤكدة وموثوقة حول ، ومن الممكن أن تتداخل DMEs توزيعات التأثيرات الطفريةعدة طفرات مع بعضها مغيرة آثارها وهذه الظاهرة في علم الوراثة تعرف باسم المعرفة.

اسباب الطفره الوراثية :

قد يكون سبب الطفرة الوراثية تغير كيميائي في ترتيب القواعد النيتروجينية والأخطاء التي قد تحدث خلال تضاعفDNA ، ويمكن أن تتسبب عوامل بيئية في حدوث الطفرات مثل؛ التعرض للمواد الكيميائية المسرطنة كالأفلاتوكسين B1 أو التعرض للأشعة فوق البنفسجية، ومن الممكن أن تحدث الطفرات العفوية من نسخ الأخطاء خلال تضاعف الحمض النووي رغم أن عملية التضاعف تحدث بشكل دقيق ولكن أحياناً قد تحدث الأخطاء.

الامراض المتعلقة بالطفره الوراثية:

1. الوراثة الجينية: الوراثة الجينية الفردية تعرف أيضًا باسم الميراث المندلي، وإن حصول طفرات أو اضطرابات في تسلسل الحمض النووي لجين واحد ينتج عنه هذا النوع ،وتسمى هذه الاضطرابات بالاضطرابات في جين واحد، ومن الأمثلة على هذا النوع من الاضطرابات الجينية؛ فقر الدم المنجلي، التلاسيميا ألفا، بيتا، التليف الكيسي، داء ترسب الأصبغة الدموية، متلازمة مارفان .
2. اضطرابات الكروموسومات: تتواجد الكروموسومات في نواة الخلية، فهي تحمل المادة الوراثية، والاضطرابات في هيكل أو عدد الكروموسومات تؤدي للمرض ومن هذه الأمراض؛ متلازمة تورنر، متلازمة داون والمعروفة باسم تثلث الصبغي 21، متلازمة كلاينفيلتر، ومتلازمة مواء القطط.
3. وراثة الميتوكوندريا: الميتوكوندريا هي عبارة عن عضيات دائرية وصغيرة، ولها دور في التنفس الخلوي، وتحدث أمراض الميتوكوندريا الوراثية نتيجة طفرات تحدث فيغير DNA النووي للميتوكوندريا، ومن أمثلة الأمراض الناتجة عن وهي الصرع الرمعي MERRF هذا الاضطراب؛ متلازمة مرف العضلي مع الألياف الحمراء، اعتلال العصب البصري الوراثي

المصادر

-موسوعة ويكيبيديا
-كتاب مدخل إلي علم الوراثة للدكتور عباس مغير
- الكتاب المدرسي