مدرسة النجاة النموذجية الثانوية بنين

قسم العلوم (أحياء)

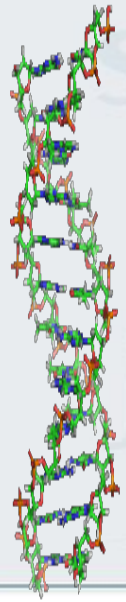
أحياء الصف الثاني عشر

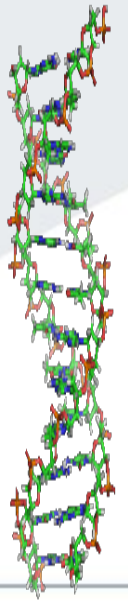
الفترة الدراسية الثانية

(الطفرات)

الطفرات الكروموسومية العددية

- الطفرات الجينية





إعداد:

رئيس قسم العلوم

ياسر إبراهيم علي

الطفرات الكروموسومية العددية

الطفرة الكروموسومية العددية هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن الحي وتعرف **باختلال الصيغة الكروموسومية**.

أنماط الطفرات الكروموسومية العددية

تثلث كروموسومي

يُنتج عنه أفراداً بكروموسوم إضافي

(2n + 1)

وحيد كروموسومي

يُنتج عنه أفراداً بكروموسوم ناقص

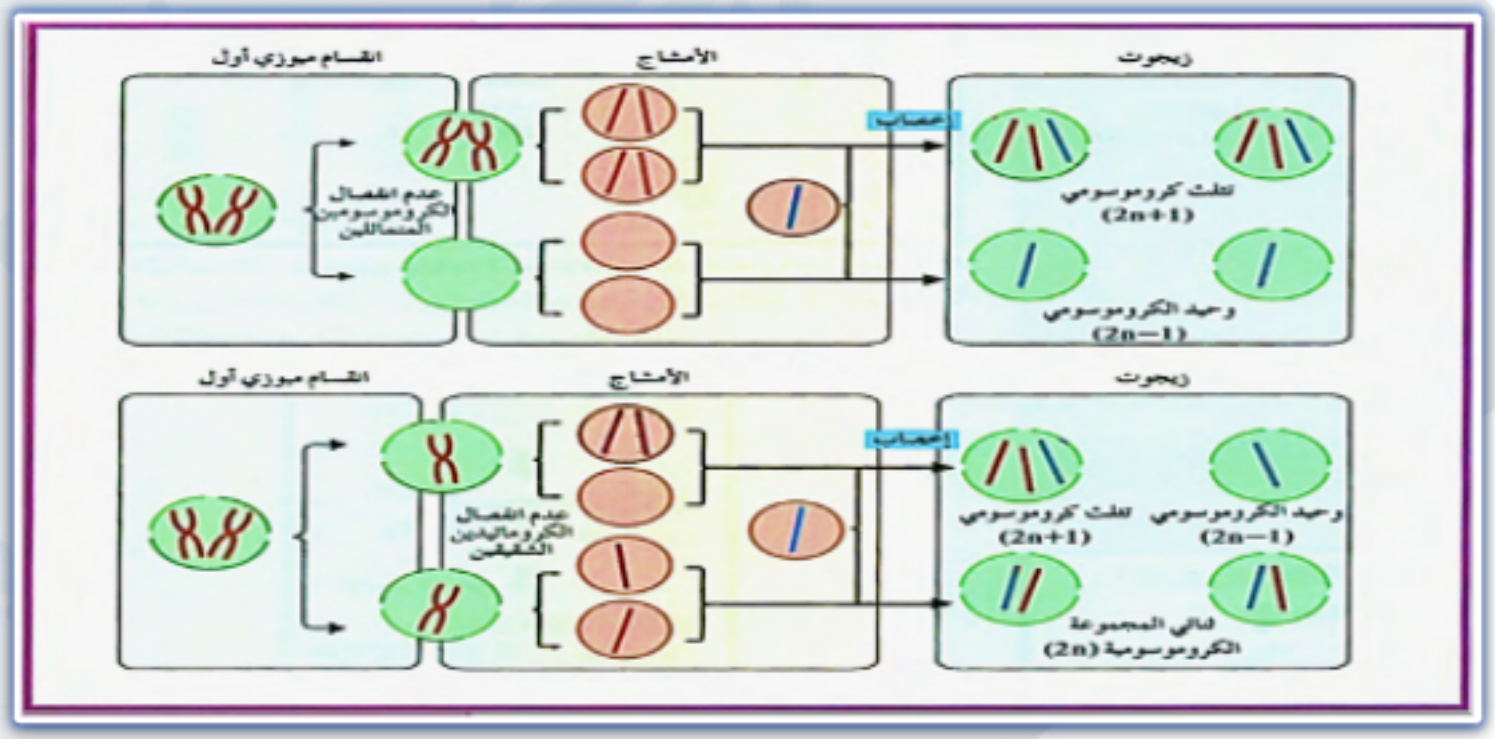
(2n - 1)

الطفرات الكروموسومية العددية

يظهر هذا الاختلال نتيجة الانقسام الغير منتظم للخلايا:

(أ) عـــدم انفصـــال الكروموســـومات المتماثلة اثناء الانقسام الميوزي الأول.

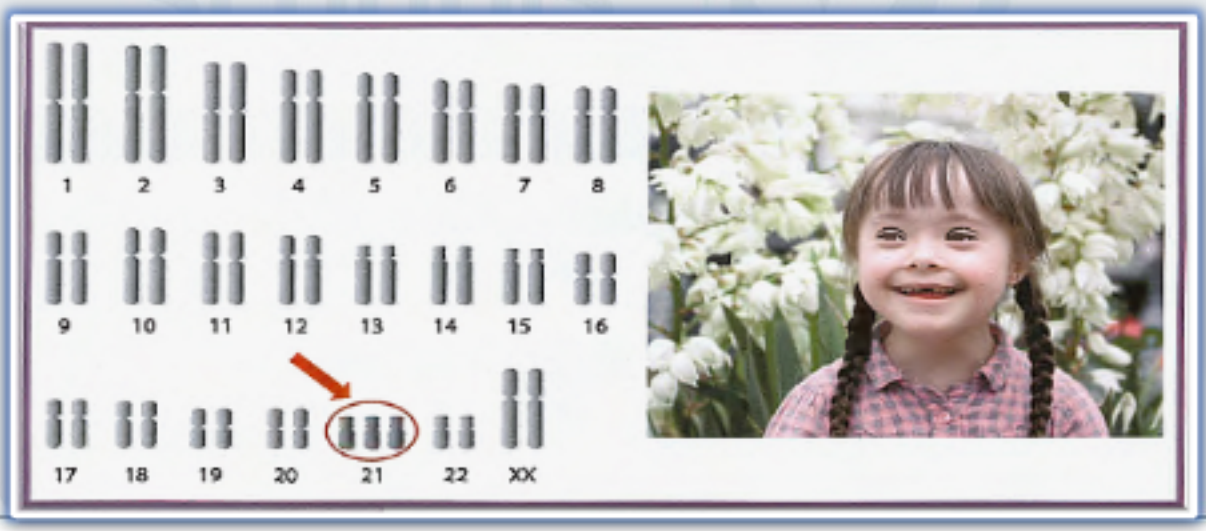
(ب) عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان اثناء الانقسام الميوزي الثاني.



الطفرات الكروموسومية العددية

تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية مثل متلازمة داون حيث يوجد في نواة خلايا المصابين به 47 كروموسوماً وذلك لوجود كروموسوم إضافي للكروموسوم 21 الجسمي (تثلث كروموسومي 21)

- لدى هؤلاء الأفراد تخلف في النمو الجسدي، ودرجات متفاوتة من التخلف العقلي، وفي معظم الحالات تشوه في أعضاء معينة خاصة في القلب، وتركيب مميز للجسم والوجه وتكون معالم الوجه عندهم شبيهة بأفراد بلاد المونغول أو المغول وهذا يفسر لماذا كان اسم المونغولي يستعمل في الماضي لتسمية هذه الظاهرة.



متلازمة داون
(تثليث كروموسومي 21)

الطفرات الكروموسومية العددية

متلازمة داون (تثليث كروموسومي 21)

إن السبب الأساسي والصحيح لهذا التضاعف في الكروموسوم المفرد غير معروف . إنما مدى حدوث متلازمة داون يظهر بصورة جلية لدى الأطفال التي تزيد أعمار أمهاتهم عن الأربعين عاماً .

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

ومن أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات الجنسية يُذكر :

- متلازمة تيرنر حيث إن الشخص المصاب هو أنثى تمتلك نسخة واحدة من الكروموسوم الجنسي X (44 X) وتكون متخلفة النمو وعاقراً .

- متلازمة كلاينفلتر حيث أن الشخص المصاب هو ذكر يمتلك كروموسوماً X واحداً أو أكثر إضافة إلى الكروموسومين الجنسيين XY (XXY, XXXY) ويكون عاقراً مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميز لديه.

الطفرات الجينية

الطفرات الجينية هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين .

تتفاوت تأثيرات الطفرات اعتماداً على ما إذا كانت تحدث في الأمشاج (الخلايا الجنسية) أو في الخلايا الجسمية.

- يمكن أن تنتقل الطفرات في الأمشاج إلى نسل الآباء المصابين بها.
- أما الطفرات في الخلايا الجسمية فلا تؤثر إلا في الفرد المُصاب بها.

قد تؤثر الطفرة في نيوكليوتيد واحد فتسمى عندئذ **طفرة النقطة** .

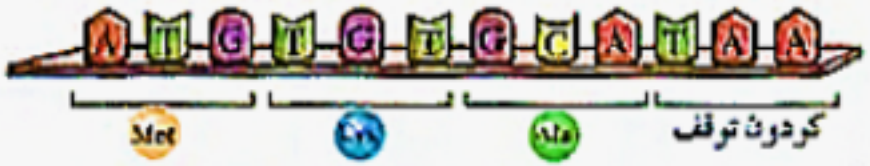
تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات إما من:

استبدال نيوكليوتيد | أو | نقص نيوكليوتيد | أو | إدخال نيوكليوتيد .

الطفرات الجينية

تتابع النيوكليوتيدات في سلاسل تعرضت للطفرات الجينية

لاحظ أنواع الطفرات الجينية وتأثيرها

نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم

تأثير الطفرة الجينية

استبدال

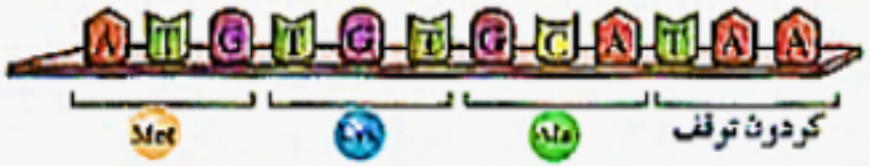
طفرة صامتة
لا تغيير في الببتيد

ببتيد غير مكتمل

الطفرات الجينية

تتابع النيوكليوتيدات في سلاسل تعرضت للطفرات الجينية

لاحظ أنواع الطفرات الجينية وتأثيرها

نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم

تأثير الطفرة الجينية

إدخال		إزاحة الإطار ببتيد مختلف تماماً
نقص		إزاحة الإطار ببتيد مختلف تماماً

الطفرات الجينية

ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تماماً.
فالحمض RNA الرسول يُقرأ من خلا ل كودوناته في خلال عملية الترجمة.

ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية لذلك سُمي تأثير هذه الطفرات طفرة إزاحة الإطار.

- تخيل جملة تتألف من ثلاث كلمات وكل كلمة منها تتكون من ثلاثة حروف:
  درس / حسن / سهل .
- يقارن كل كلمة في هذه الجملة بكودون في تتابع حمض DNA

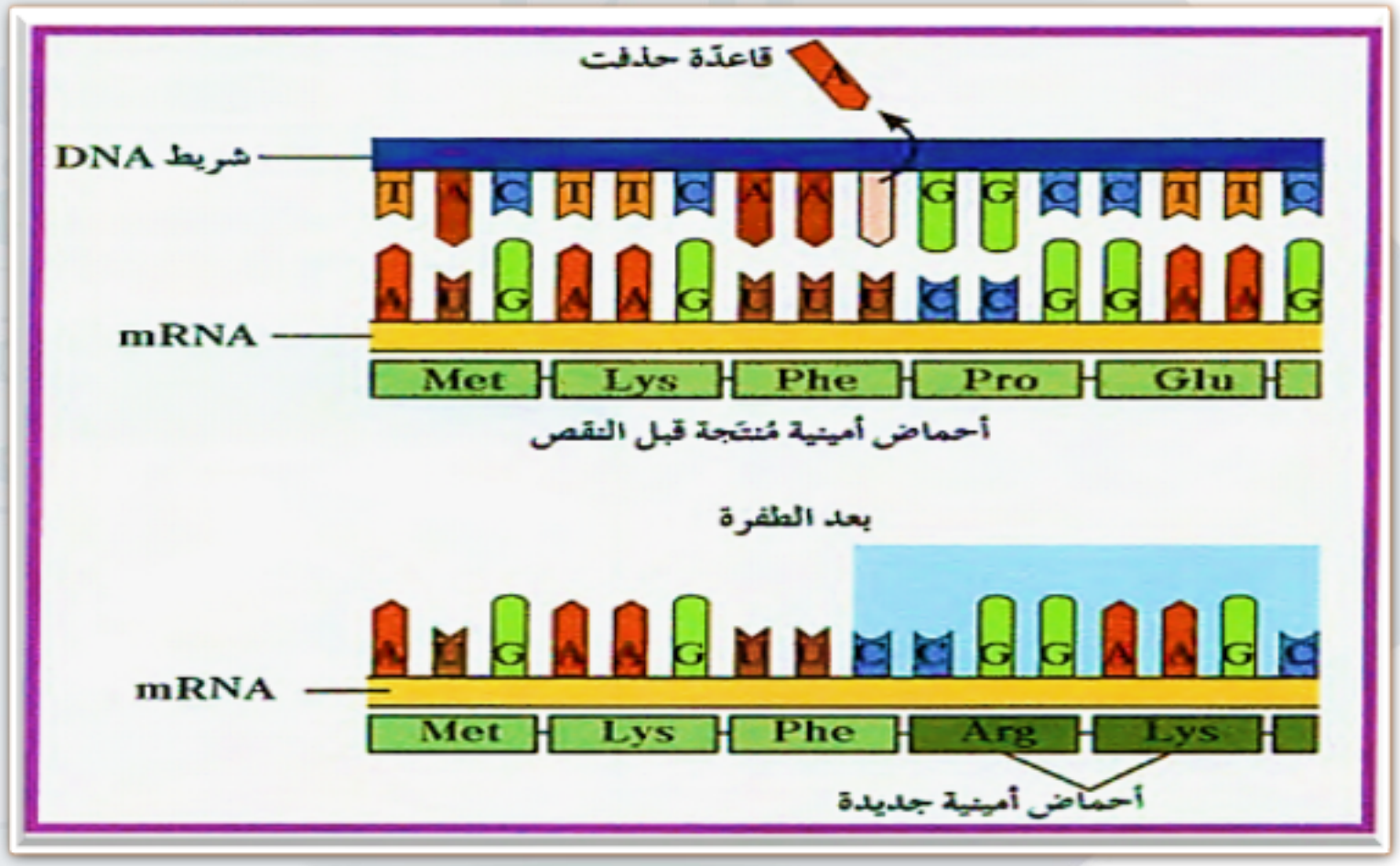
- إذا نقُص حرف الراء من كلمة درس يتغير الإطار وليُرتب في ثلاثيات يصبح:

دسح / سنس / هل .
كما ترى أصبحت الجملة بدون معني .

لأن هذه الطفرات تؤثر في تتابع الأحماض الأمينية وبالتالي تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماماً يكون تأثيرها مهم في تركيب الكائن الحي ووظيفته كما في الشكل التالي:

الطفرات الجينية

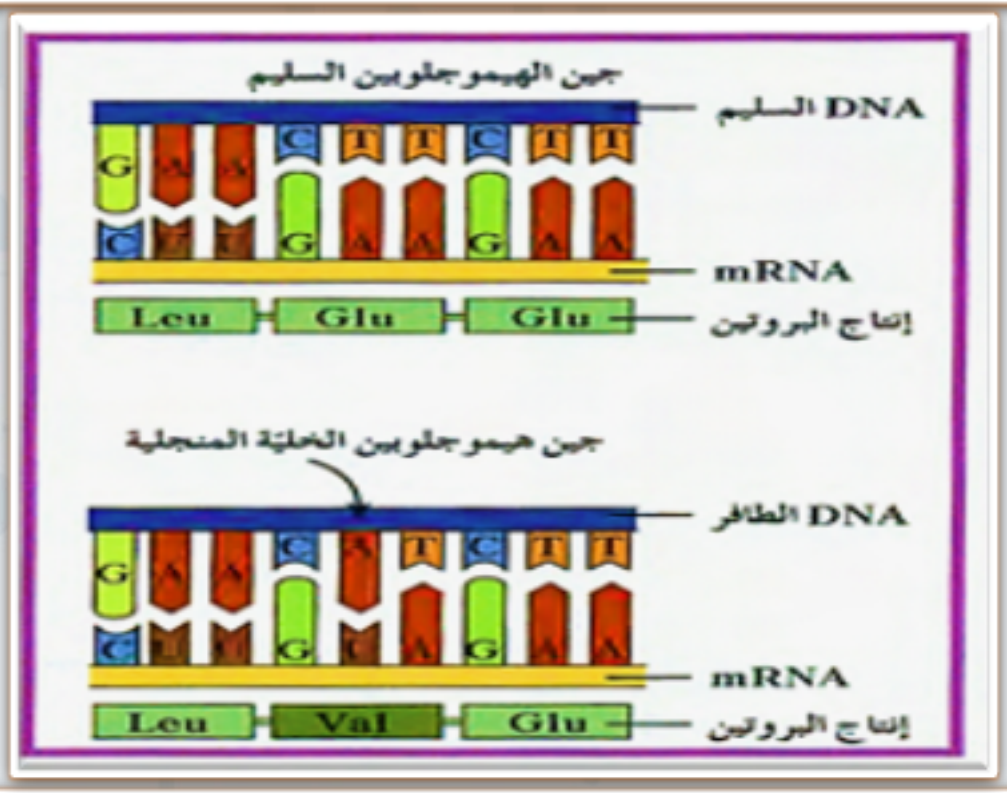
طفرة إزاحة الإطار



ينتج بروتين مختلف تماماً

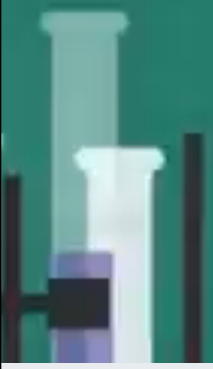
الطفرات الجينية

ينتج استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموجلوبين جيناً طافراً مسؤولاً عن مرض فقر الدم المنجلي



يعتبر مرض فقر الدم المنجلي نتيجة إنتاج هيموجلوبين غير سليم تسببه طفرة النقطة (استبدال نيوكليوتيد) حيث حل الحمض الأميني فالين محل الحمض جلوتاميك

الطفرات الجينية



مع تحيات :

قسم العلوم (الأحياء)
بالمدرسة

إعداد:ياسر إبراهيم علي

ثانوية النجاة النموذجية بنين