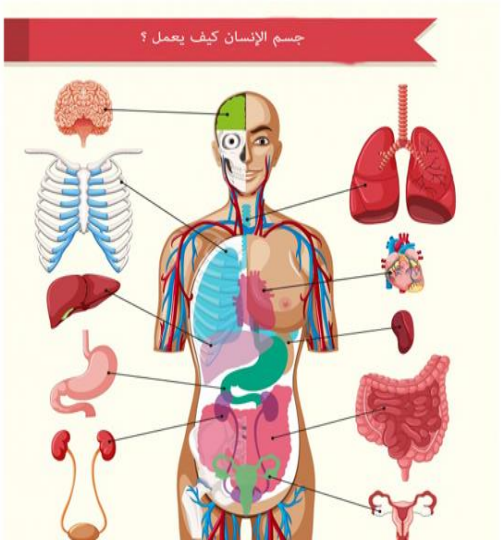
الطفرات وقواعد الجينات

الفصل الدراسي الأول **الأحيـــــاء**

للعام الدراسي 2021/ 2020



الصف الحادي عشر متقدم

المعلم / سامي أبو الغيط

تنظيم التعبير الجيني عند بدائية النواة

التعبير الجيني :.

قدرة الكائن الحي على التحكم في الجينات التي يتم نسخها استجابة للبيئة

في الكائنات بدائية النواة

1- يتحكم المشغل في نسخ الجينات استجابة للتغيرات البيئية

2 – المشغل جزء من DNA يحتوي جينات لازمة للمسار الأيضي

3 – أجزاء المشغل هي

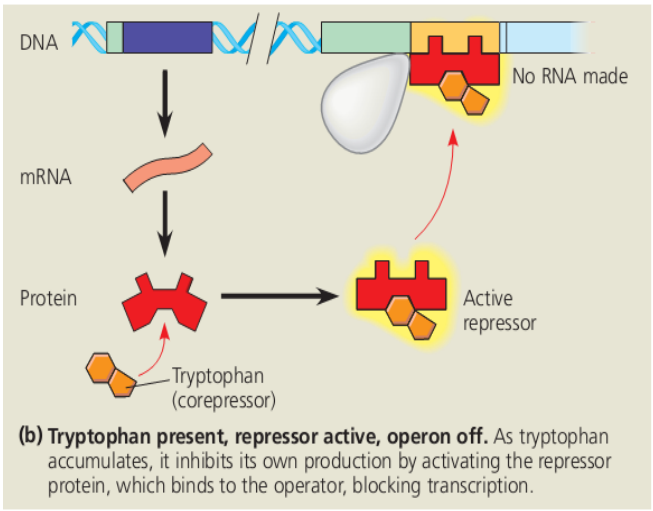
أ- المشُغل ب – المُحفز ج – المنظم د – الجينات التي ترمز للبروتينات

4- المشغل :. هو جزء من DNA يساعد في تشغيل عملية النسخ

5 – المحفز :. هو قطعة من DNA تقع حيث يرتبط إنزيم بلمرة RNA مع بداية جزئ DNA

المشغل

مشغل trp في البكتيريا

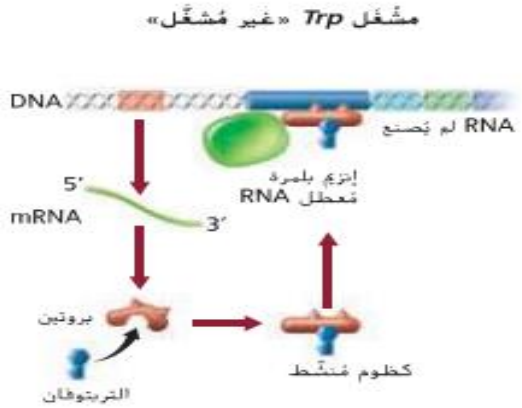


(b) Tryptophan present, repressor active, operon off. As tryptophan accumulates, it inhibits its own production by activating the repressor protein, which binds to the operator, blocking transcription.

1 – تجتمع خمسة جينات ترمز لتلك الإنزيمات معاً على الكروموسوم البكتيري مع الأحماض النووية المتحكمة في عملية النسخ (مشغل تريبتوفان)

2 – النسخ من جينات ذات خمس إنزيمات تكون متوقفة

ماذا يحدث عندما يتواجد التربتوفان في الخلية البكتيرية



أولاً:. مشغل trp غير مُشغل (لايعمل)

1- يتوقف جين trp وتتوقف عملية النسخ عن طريق إنتاج بروتين مانع

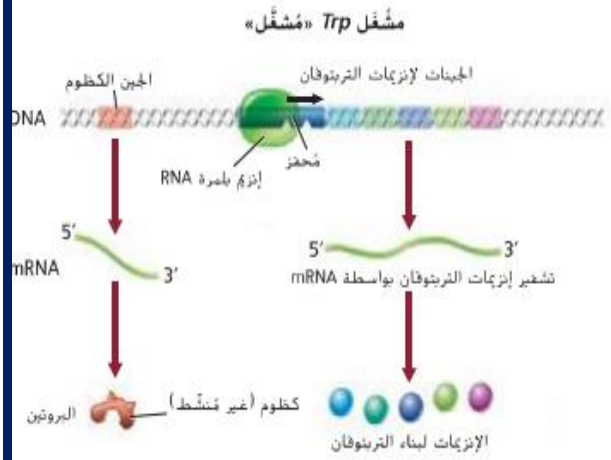
2- عند وجود التريبتوفان يتحد التريبتوفان للخلية البكتيرية (E coli) مع بروتين مانع غيرنشط لتنشيطة

3 - يمتزج الخليط بالمشغل في التسلسل

وهذا الخليط لايرتبط به إنزيم بلمرة الحمض النووي الرايبوزي RNA

4 – فيمنع نسخ جينات الإنزيم ويمنع تكوين التريبتوفان من قبل الخلية

6- ماذا يحدث عندما تكون مستويات التريبتوفان منخفضة في الخلية ؟



أ – لا يرتبط المانع بالتريبتوفان ويكون غير نشط ولا يرتبط بالمشغل

ب - يرتبط إنزيم بلمرة الحمض النووي الرايبوزي RNAبالمشغل

ج - يتم تشغيل عملية النسخ ذات الإنزيمات الخمس

د – توفر عملية النسخ تكوين التريبتوفان من قبل الخلية

ثانياً :. مُشغل trp مُشغل (يعمل)

1- يوجد خمس جينات تنظم إنتاج الإنزيمات اللازمة لبناء التريبتوفان

2 – يرتبط المحفز مع DNA الذي يوجد عليها 5 جينات منتظمة

3 – كذلك يرتبط إنزيم بلمرة RNA مع شريط DNA

4 - يتم نسخ شريط مفرد من mRNA

5 - تتم عملية الترجمة وإنتاج 5 إنزيمات اللازمة لبناء التريبتوفان

6 – في هذة الحالة لايعمل الجين المانع – لأنه يقوم بإنتاج mRNA ومنه إنتاج البروتين (غير نشط)

ثالثاً :. مشغل lac مُشغل (يعمل)

ماذا يحدث عندما يتواجد اللاكتوز في الخلية

أ – تنتج بكتيريا (إي كولاي) الإنزيمات التي تتيح استخدام اللاكتوز كمصدر للطاقة

مم يتكون مشغل LAC ؟

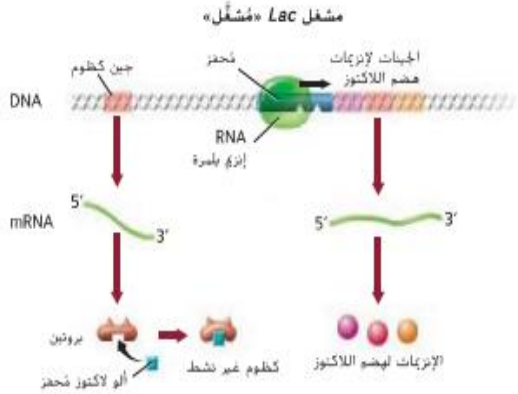
أ – المحفز ب – المُشغّل ج – الجين المنظم

د – الجينات ثلاثية الإنزيمات (التي تتحكم بهضم اللاكتوز)

ماذا يحدث في حال توفر اللاكتوز في الخلية ؟

في حالة وجود اللاكتوز (سكر الحليب) فيحتاج الجسم

إلى هضمه لانتاج السكر البسيط لامدادنا بالطاقة



أ- يرتبط ألو لاكتوز بالبروتين المانع ويتحول إلى حالة غير نشطه ويعطله

ب- عند توقف المانع يرتبط إنزيم بلمرة Lac بالمحفز

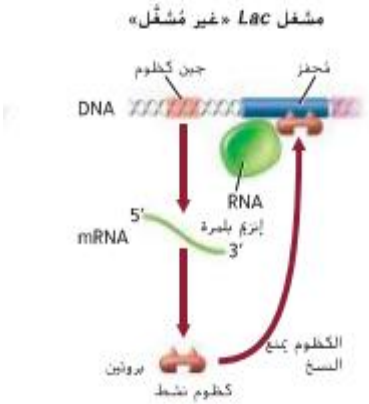
يوجد على شريط DNA ثلاثة جينات محفزة لإنتاج ثلاثة إنزيمات لهضم اللاكتوز

ت- وتبدأ عملية النسخ (يرتبط المحفز مع إنزيم البلمرة لل RNA) لإنتاج ثلاثة إنزيمات لهضم اللاكتوز وإنتاج شريط

ث- لاحظ أن المحفز قام بتشغيل عملية النسخ mRNA

و – ثم تبدأ عملية الترجمة لإنتاج ثلاثة إنزيمات لهضم اللاكتوز

رابعاً :. مشغل lac غير مُشغل (لا يعمل)



1 – في حالة عدم وجود ألو لاكتوز يصبح البروتين المانع نشط

2 – يرتبط البروتين المانع بالمحفز ويخرج إنزيم بلمرة RNA عن شريط الحمض النووي DNA

3 – تتوقف عملية النسخ والترجمة

4 – يتوقف مشغل Lac عن العمل

ما الذي يمنع نسخ جينات الإنزيمات في مشغل Lac ؟

أ- إنتاج الجين المنظم بروتين مانع

ب- إرتبط البروتين المانع بالمحفز

تنظيم التعبير الجيني عندحقيقية النواة

علل :. يصعب تنظيم التعبير الجيني عند حقيقية النواة أكثر من بدائية النواة ؟

لأن الجينات في حقيقية النواة أكثر تعقيداً

ويمكن لعملية النسخ فيها أن تحدث في اكثر من موقع

وتحتاج إلى مشغلات ومحفزات وجينات أكثر

ومشغل لأكثر من جين واحد

كيف تتحكم الخلايا حقيقيات النواة في التعبير الجيني ؟

من خلال البروتينات (عوامل النسخ)

س :. ماهي المجموعات التي تنقسم إليها عوامل النسخ (البروتينات)

1- مجموعة توجه ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز وتجعله مستقر

2 – مجموعة البروتينات المنظمة التي تساهم في التحكم في معدل النسخ

ملحوظة هامة :. عندما يتم تغليف الحمض النووي لحقيقيات النواة حول الهستونات لتشكيل جسيم نووي (ملتف DNA) فإن ذلك يثبط النسخ بالرغم من وجود المحفزات والمنشطات

15-اذكر دور البروتينات المنظمة وموقعها؟

أ – تعمل على تنشيط تضاعف الحمض النووي

ب - زيادة نسبة النسخ الجيني ج – تربط البروتينات الكظومة بمواقع محددة وتمنع ربط المحفزات

جينات هوكس

ما المقصود بالتمايز ؟

هو العملية التي يتم من خلالها تصبح الخلايا متخصصة في البنية والوظيفة

مثل الخلايا في بداية تكوين الجنين متشابهه ثم تبدأ في التخصص والتمايز

ماهي الجينات المتماثلة ؟

مجموعة من الجينات تسيطر على التمايز

ماذا تعرف عن جينات هوكس ؟

هي مهمة في تحديد خطة جسم الكائن الحي وهي رمز لعوامل النسخ

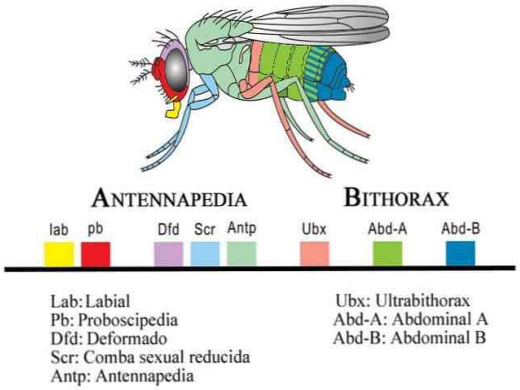
وتنشط في مناطق من الجنين الذي له نفس ترتيب الجينات على الكروموسوم

قد خلفت الطفرة في جينات هوكس في ذبابة الفاكهة ذباباً له أرجل تنمو مكان أجهزة الإستشعار

جينات هوكس

هي مجموعة من الجينات التي تتحكم في خطة جسم الجنين على

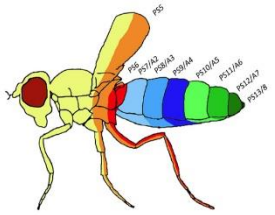
طول المحور الأمامي/ الخلفي (الرأس/ الذيل).



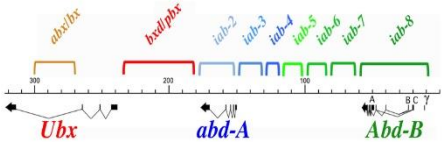
على سبيل المثال:

في ذبابة الفاكهة وجدوا أن جينات هوكس الثمانية الموجودة بها تترتب بنفس ترتيب أجزاء جسم الحشرة التي تتحكم في خطة تكونها من الرأس وحتى البطن.

بعد تشكل القطاعات الجنينية فإن بروتينات هوكس تحدد نوع تركيبات أي جزء في الجسم سيتم تشكيله. على سبيل المثال: الأرجل وقرون الاستشعار والأجنحة في الذبابة،



قد خلفت الطفرة في جينات هوكس في ذبابة الفاكهة ذباباً له أرجل تنمو مكان أجهزة الإستشعار



الخصائص الأساسية التي يمكن تمييز جينات هوكس على أساسها هي:

1- البروتين الذي تنتجه هو عامل نسخ

2 – تحتوي على تتابعات من الحمض النووي DNA تعرف الجينات الأساسية.

3 - تنظيم جينات هوكس للكروموسوم يكون في نفس ترتيب التعبير على طول المحور الأمامي/ الخلفي للحيوان النامي

تنتج جينات هوكس بروتينات هوكس وهي عوامل نسخ، فهي بروتينات قادرة على الارتباط مع تتابعات نيوكليوتيدية مخصوصة على الحمض النووي DNA (المحفزات)، والتي إما أن تُنشط أو تقمع الجينات.

وبروتين هوكس الواحد يمكن أن يعمل قامعًا لجين وكمنشط لجين آخر.

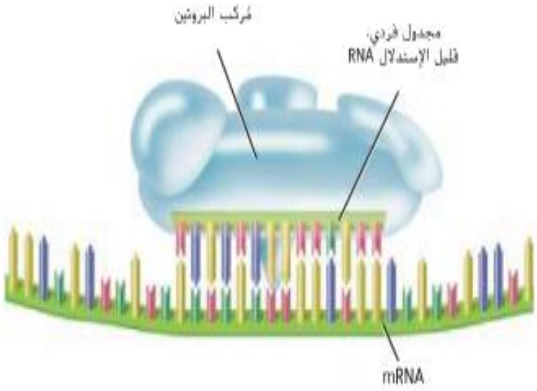
س :. ما الذي تتوقعه عند حدوث طفرة في جينات هوكس ؟

تتبدل أعضاء مكان أعضاء مثل ذبابة الفاكهة حيث نمت أرجل مكان قرون الاستشعار

تدخل الحمض النووي الرايبوزي

1- من طرق تنظيم الجينات في حقيقيات النواة
هي تدخل الحمض النووي الرايبوزي

س :. اشرح كيف تنظم تدخلات الحمض النووي الرايبوزي في التعبير الجيني لحقيقيات النواة ؟ وكيف يتم الإستفادة من ذلك ؟



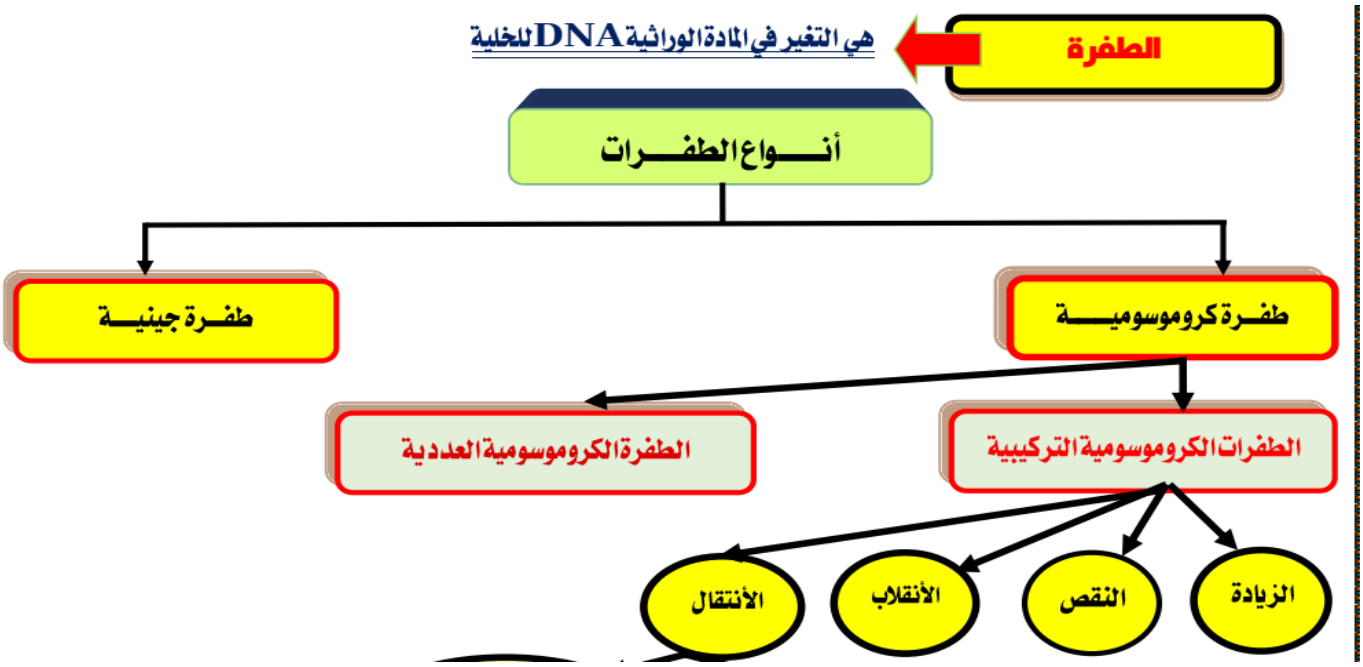
أ- يعمل بروتين على الارتباط مع RNA وتقطيعة إلى قطع صغيرة

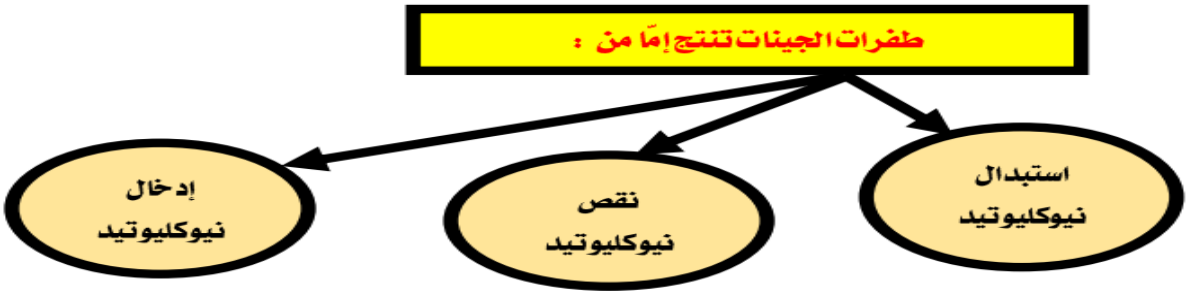
ب- ثم ترتبط القطع الصغيرة مع البروتين بشريط mRNA في أماكن معينة وبذلك يؤدي إلى قطع رسالة الحمض النووي الرايبوزي ومنع الترجمة

ج – عند ارتباط القطع الصغيرة بأشرطة mRNA يتكون RNA مزدوج يمنع عمل وارتباط tRNA بشريط mRNA فتتوقف عملية الترجمة

د - يمكن الاستفادة في إجراء الأبحاث والتجارب للتحقيق من إمكانية استخدام الحمض النووي الرايبوزي في علاج السرطان ومرض السكر وغيرها من الأمراض

الطفرات





الطفرة : هي تغير دائم في الحمض النووي في الخلية

عدد أنواع الطفرات ؟

أ – طفرة حذف　　ب- الطفرات النقطية (الجينية)

ج – طفرات الإضافة　　د – طفرة هرائية (غير حساسة

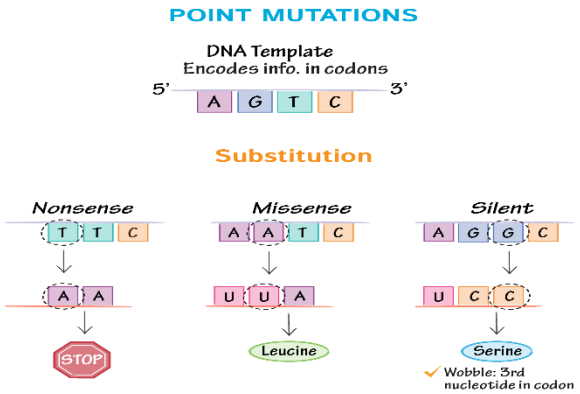
	الطفرات الكروموسومية	الطفرات الجينية
التعريف	طفرة تحدث بسبب تغيرات في بنية أو تركيب الكروموسوم أو عددها في الكائن الحي	هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين
الأنواع	1- تركيبية (نقص – زيادة – انتقال – انقلاب) 2 – طفرة كروموسومية - عددية	استبدال نيوكليوتيدة نقص نيوكليوتيدة ادخال نيوكليوتيدة

الطفرة النقطية

هي تغير كيميائي في الزوج أحادي القاعدة وتؤدي إلى اضطراب وراثي

طفرات مغلطة أو حسّاسة

تسمى الطفرة النقطية التي يتم فيها إجراء تبديل قاعدة واحدة مع الأخرى



الطفرات الهرائية أو غير حساسة

هي تغير كودون الحمض الأميني لإيقاف الكودون

توقف الترجمة في وقت مبكر

وهي تنتج بروتينات لاتعمل بشكل طبيعي

الطفرات

الطفرة الجينية : تغير مفاجئ في التركيب الكيميائي للجين مما يؤدي إلى تغيير البروتين .

طفرات استبدال

استبدال زوج من القواعد النيتروجينية بأخرى (حساسة مؤثرة) فتصبح لحمض اميني آخر . (عدم نمو الغضروف)

او يتغير إلى شفرة توقف مما يؤدي إلى توقف الترجمة مبكراً فتؤدي إلى بروتينات لا تعمل (غير حساسة غير مؤثرة) . (ضمور العضلات)

طفرات إزاحة

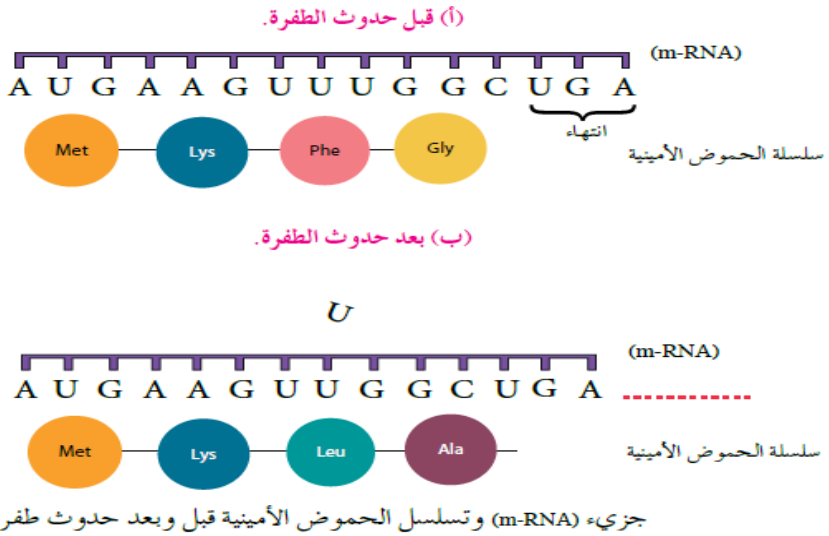
إضافة أو حذف نيوكليتيدة مما يغير الحمض الاميني .

@alfheed5

إضافة — حذف — التليف الكيسي — مرض كرون

1 – طفرات الإضافة :. تحدث في حالة اكتساب النيوكليوتيدات

2 – طفرات الحذف تحدث في حالة فقدان النيوكليوتيدات



جزيء (m-RNA) وتسلسل الحموض الأمينية قبل وبعد حدوث طفرة

علاقة الطفرات بالأمراض

1 - الكابتنيوريا

المرضى لديهم طفرة في ترميز الحمض النووي لإنزيم ما يشارك في هضم الأحماض الأمينية الفينيل آلانين

- تنتج هذه الطفرة حمض الهوموجنتيزيك الأسود يشوه البول
- **هؤلاء الأشخاص لديهم عالية لإزاحة الإطار والطفرات المغلطة في منطقة محددة من DNA**

أمثلة على الأمراض المتعلقة بالطفرات المختلفة

نوع الطفرة	المرض	الخصائص
الحساسة	ودانة	1- نمومضطرب للغضروف على نهايات العظام الطويلة من الذراعين والساقين 2 –ينتج القزامة
هرائية غير حساسة	الضمور العضلي	1- اضطراب العضلات التدريجي 2 – ينتج ضعف عضلات كثيرة في الجسم
الحذف	التليف الكيسي	1- يتميز بمخاط سميك بشكل كبير في الرئتين والأمعاء والبنكرياس
الاضافة	مرض كرون	1- التهاب مزمن في الأمعاء 2 – اسهال متكرر 3 – ألم في البطن 4 – الغثيان الحمى فقدان الوزن
النسخ	اعتلال شاركو ماري – توث العصبي	1-يحدث تلف بالأعصاب الطرفية 2 – ينتج عنه ضمور في عضلات اليدين والساقين
ازدياد الطفرة التكرارت الترادفية	مرض هنتنغتون	1- مرض يدمر خلايا المخ 2 – يسبب حركات لاإرادية 3 – اضطرابات عاطفية 4 – تدهور عقلي

التكررات الترادفية

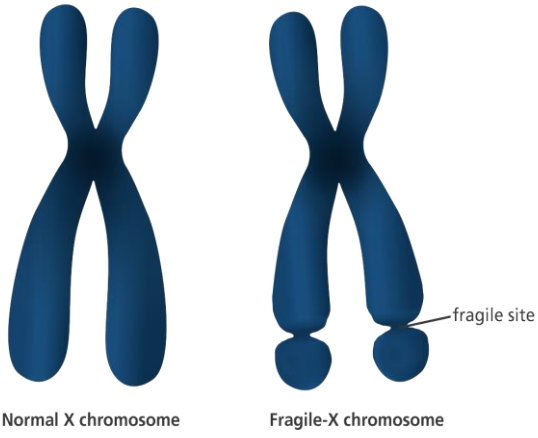
هي زيادة في عدد النسخ من الكودونات المتكررة وتسبب في إعاقات عقلية

1 – متلازمة الكروموسوم الهش

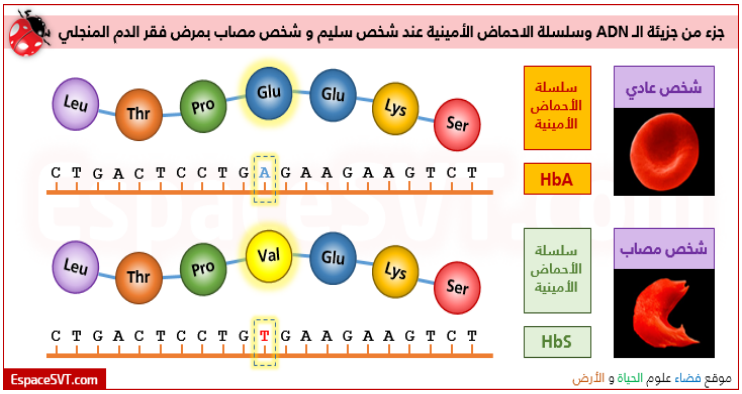
أ – ينتج عنه إعاقات سلوكية وعقلية

ب – تكرر كودونات الجلوتامين مئات المرات

والوضع الطبيعي تتكرر 30 مرة

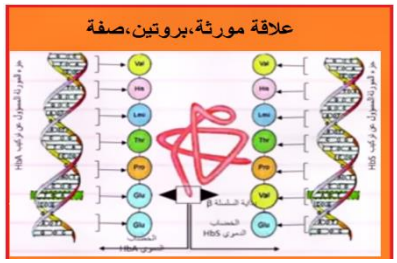


تناسخ البروتينات واستقرارها



1- تغيير حمض أميني واحد لآخر يغيّر من تسلسل الأحماض الأمينية في البروتين

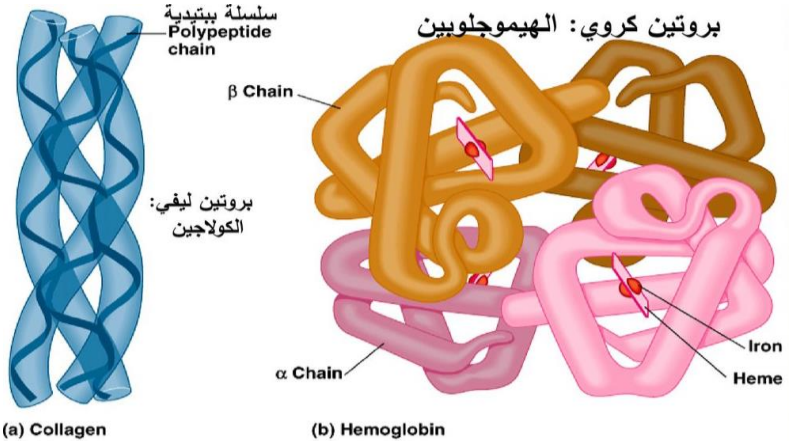
2- يكون ذلك كاف لحدوث تغيّر في عملية المضاعفة والإستقرار للبروتين



مثال :. مرض فقر الدم المنجلي (مرض سببه طفرة نقطية)

1- يحدث بسبب تغيّر حمض أميني جلوتاميك قطبي إلى حمض فالين غير قطبي

الهيموجلوبين :.



1- يتكون من اربعة سلاسل بولي ببتيد

2 - تُكون مجموعتين متطابقتين

3 – يحتوي على هيكل كربوني يرتبط بالحديد يسمى (الهـــيم)

4 – به حمض الجلوتاميك يقع في البداية وهو قطبي

5 - يحل محله عند أشخاص مرض أنيميا الخلايا المنجلية حمض غير قطبي

6 – يحدث بسبب اختلاف الشحنات تضاعف غير طبيعي (أنيميا المنجلية) ينتج عنه تغير في الشكل إلى المنجلي لخلايا الدم الحمراء

7 - وينتج أيضا أمراض مثل

أ - الزهايمر ب – التليف الكيسي ج – مرض السكري د - السرطان

أسباب الطفرة

1 - إضافة إنزيم بلمرة DNA نيوكليوتيدات خاطئة

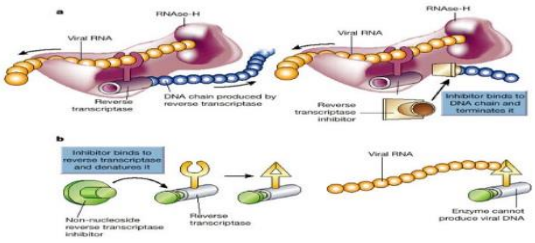
2 - المواد الكيميائية والإشعاعية

الطفرات :. هي مواد كيميائية تؤثر وتغير في تركيب DNA وتشبه النيوكليوتيدات

أ – تسبب خطأ في تزاوج القواعد أو ترابطها مع قاعدة خاطئة

ب – بعد الترابط لايمكن نسخها بشكل صحيح

علاقة الطفرات مع علاجات الإيدز

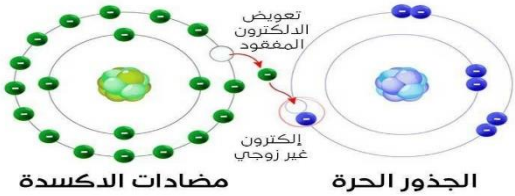


أ – تحاكي الأدوية المستخدمة النيوكليوتيدات المختلفة

ب – بمجرد دمج الدواء في الحمض النووي الفيروسي لايستطيع نسخ نفسه

---

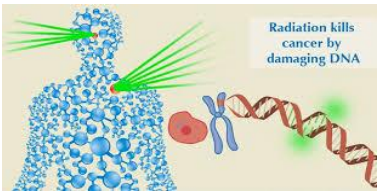
3 – أشكال الطاقة العالية (مسبب رئيس للطفرات)



مثل

أولاً :. (الأشعة السينية – أشعة جاما –)

التفسير

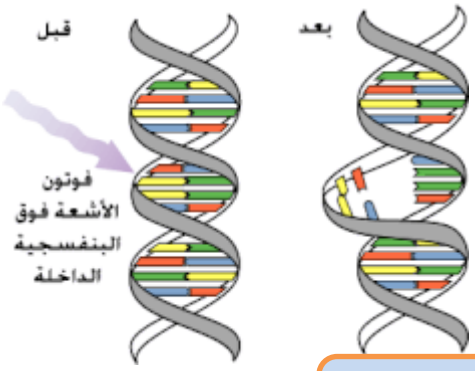


أ – عند وصول الأشعة إلى DNA

ب – تمتص الإلكترونات الطاقة وتنطلق من الذرة

ج – تترك خلفها جذور حرة

الجذور الحرة :- هي ذرات لديها إلكترونات مفردة تتفاعل بشدة مع الجزئيات الأخرى بما فيها الحمض النووي وتسبب الطفرة



ثانياً :. الأشعة فوق البنفسجية

1- كمية الطاقة بها قليلة لا تخرج الكترون من الذرات

2 – تسبب في ربط قواعد الثايمين المتجاورة

3 – فيتعطل بنية DNA ولا يستطيع النسخ

طفرة خلية الجسم مقابل الخلية الجنسية

الطفرات الجسمية

أولاً :. الطفرات المحايدة

هي طفرات احتمال حدوثها في الإكسونات أو لا تغير الأحماض الأمينية التي تم ترميزها

– اذا انتج بروتين غير طبيعي عن الطفرة تموت الخلية

وجه المقارنة	الطفرة الجسمية	الطفرة الجنسية
تأثيرها على الكائن الحي	تؤثر على الكائن الحي	لا تؤثر على الكائن الحي
توريثها للأبناء	لا تورث	تورث

الطفـــرات الجنسية :. تورث

1- لاتؤثر على وظائف الخلايا في الكائن الحي

2 – تؤثر على النسل بشكل كبير

3 – تنتج بروتين غير طبيعي في الخلايا الجنسية

القسم 4 التقويم

1. يضمن التنظيم الجيني عادةً تضاعفًا دقيقًا لحمض DNA لكن قد تحدث طفرة في بعض الأحيان لها تأثير كبير على الطراز الظاهري.
2. الإشعاع والمواد الكيميائية التي تغيّر التركيب الطبيعي لحمض DNA
3. ينبغي أن تُبيّن الرسومات التخطيطية أنّ الحليب يحفّز إنتاج إنزيمات هضم اللاكتوز.
4. تتسبب الطفرة النقطية في جين الهيموجلوبين في طي البروتين بصورة غير طبيعية.
5. في بدائيات النواة، يتحكم المُشغِّل عادةً في التنظيم الجيني؛ بينما يتطلب التنظيم في الخلايا حقيقية النواة العديد من الجينات المنظمة.
6. يحمل الأفراد أليلين لكل صفة. ولن يحمل كلاهما على الأرجح شفرات البروتينات الناتجة من الطفرات، لذا يظهر الأليل السائد عادة وتنتقل الجينات المتنحية.
7. "يتحقق" إنزيم بلمرة DNA من عملية التضاعف؛ وتعمل أنظمة المعالجة على علاج DNA.
8. ينبغي أن تشير المقالات إلى أنّ جينات النحت تتحكّم بالتمايز الخلوي في الأجنة النامية.