تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-١) جزيء الوراثة.

الدرس (١ – ١) : جزيء الوراثة

مقدمة:

- فسرت الاختبارات والنتائج التي توصل إليها مندل سبب شبهك بوالديك لأن لديك نسخاً عن كروموسوماتهما التي تحتوي على مجموعات من التعليمات تسمى (**الجينات**).
- جميع المعلومات التي توجه عمل الخلية تنقل بدقة إلى الخلايا الجديدة وتخزن في جزيئات موجودة في نواتها.
- هذه المادة هي **الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين** أو **حمض (DNA)**، **فما هو؟**
- **هو عبارة عن:**



أ – جزئ كبير يشبه السلم الحلزوني.
ب – وهو يحمل المادة الوراثية في الخلية.
جـ – وهو المكون الأساسي للجينات والكروموسومات.
د – ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلية.

انتبه:

- يجب أن تنتقل هذه المعلومات من الخلية الأم إلى جميع الخلايا الجديدة.
- حمض DNA هو عبارة عن شريط يحمل معلومات مشفرة يجب أن تحل حتى تصبح ذات فائدة.

(جزئ الوراثة)

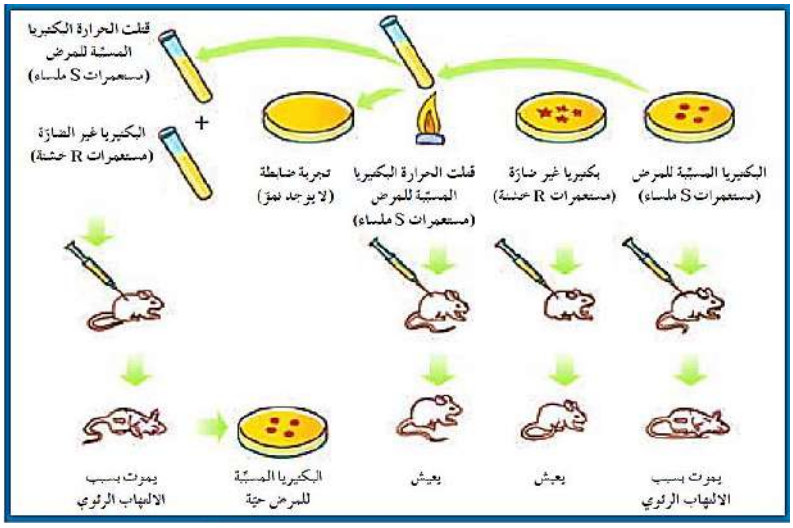
- في العام 1874 اكتشف العالم **(فريدريك ميشر)** الحمض النووي في **أنوية الخلايا الصديدية**.
- **أصبح** هذا الاكتشاف معروفاً **باسم (الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين أو DNA).**

(المادة الوراثية تغير الخلايا)

- في العام 1928 تمكن الباحث **(فريدريك جريفث)** من اجراء تجربة تحدد **هل الجينات تتركب من الحمض DNA أو البروتين؟**

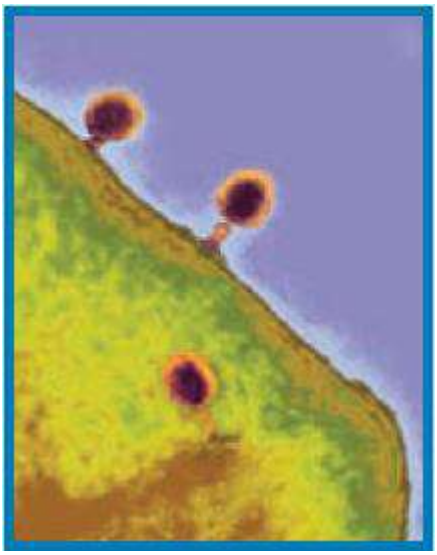
تجربة العالم (جريفث):

- استخدم **بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا** التي تسبب **الالتهاب الرئوي**.
- هذه البكتيريا لها **سلالتان** أحدهما السلالة **(S) الملساء** التي **تسبب الالتهاب الرئوي** لدى الفئران وتكون محاطة بغشاء مخاطي.
- وسلالة أخرى **(R) الخشنة** غير محاطة بغشاء مخاطي **لا تسبب الالتهاب الرئوي**.
- **قتل** السلالة **(S)** بعد **تعريضها إلى حرارة عالية فلم تحدث ضرراً للفئران** عند حقنها بهذه السلالة المقتولة.
- **حقن** جريفث فأراً **بخليط** من السلالة **(S) الميتة** مع السلالة **(R) الخشنة الحية** ، **وافترض أن الفأر لن يتأثر** بهذا الخليط، **ولكنه أصيب بالالتهاب الرئوي ومات**.



- **وبالبحث عن سبب موت الفأر:**
- **ترك** البكتيريا المأخوذة من الفأر الميت تتكاثر **فظهر** نسل البكتيريا من السلالة **(S)** ذات الغطاء المخاطي.
- **افترض** العالم جريفث أن مادة التحول انتقلت بطريقة ما من السلالة **(S) الميتة** إلى **السلالة (R) الحية** ما أدى إلى **تحول** السلالة **(R)** إلى السلالة **(S)** وأوضح أن **مادة التحول هي مادة وراثية** أدت إلى ظهور صفات جديدة في النسل.
- لاحظ **علماء آخرون** أن العديد من البروتينات تتضرر من الحرارة فافترضوا أن حمض DNA وليس البروتينات هي المادة الوراثية.
- في العام 1944 اكتشف العالم **(أوزوالد أفري) وزملاؤه** أن مادة حمض DNA من سلالة البكتيريا (S) **ضرورية** لتحويل السلالة (R) إلى السلالة (S).

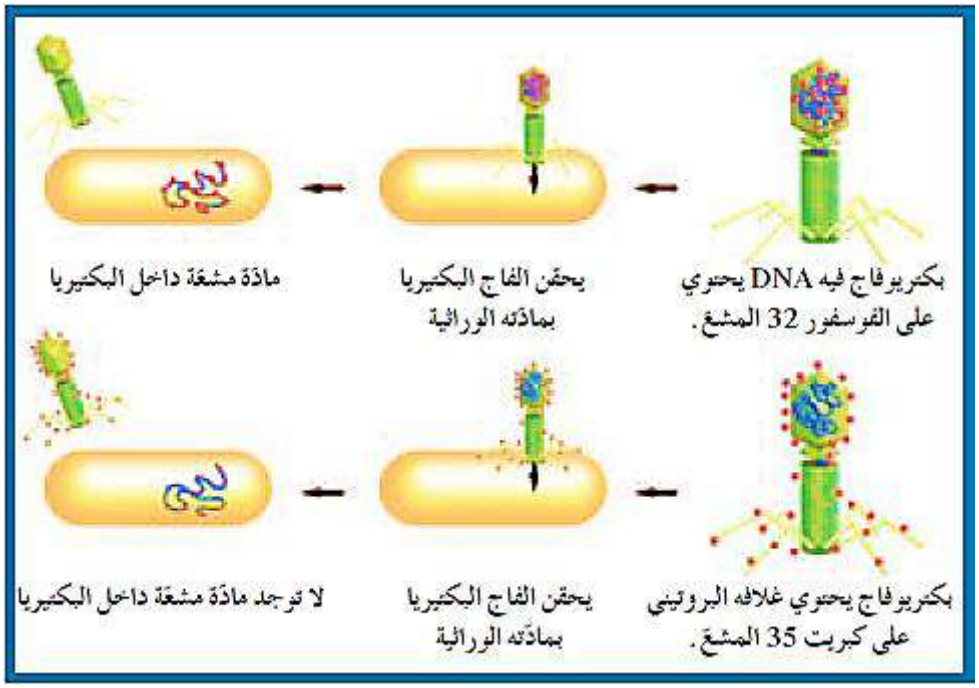
حمض DNA أو بروتين (تجربة البكتريوفاج):



- **تجربة العالمان (مارثا تشيس) و (ألفريد هيرشي):**

- **(تجربة حل اللغز) هل المادة الوراثية بروتين أم DNA ؟**

- أجريا تجربة على الفيروسات المعروفة باسم **(البكتريوفاج)** أو **(لاقم البكتيريا)** أو **(الفاج)**.
- **يتركب** البكتيريوفاج من **مكونين** هما (**حمض DNA**) **والبروتين**.
- وعندما يغزو هذا الفيروس خلايا البكتيريا يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج الخلية.
- تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوي (الأيض) وصفات خلية البكتيريا كما تفعل الجينات.
- خلص العالمان إلى أن المادة المحقونة يجب أن تكون المادة الوراثية ولكن ظل السؤال مطروحاً **(هل هذه المادة هي DNA أم بروتين)؟**
- تم إعداد خليط للفاج فيه **DNA مشع** وخلايا بكتيرية.
- وخليط آخر للفاج فيه **بروتين مشع** وخلايا بكتيرية أخرى.
- التصقت الفاجات بالبكتيريا وحقنتها بمادتها الوراثية ثم بدأت البكتيريا في إنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج.
- اتضح **أن حمض DNA المشع هو الذي دخل إلى خلايا البكتيريا**، بمعنى أن البكتيريوفاج حقن DNA المشع.
- **ومن هنا استنتج** العلماء أن **المادة الوراثية هي DNA وليس البروتين**.



تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-٢)

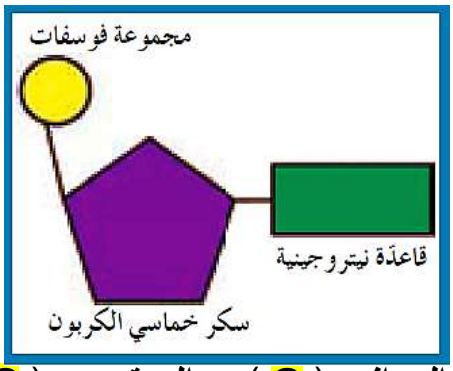
تركيب الحمض النووي وتضاعفه

الدرس (١ – ٢) : تركيب الحمض النووي وتضاعفه

- **النيوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية:**

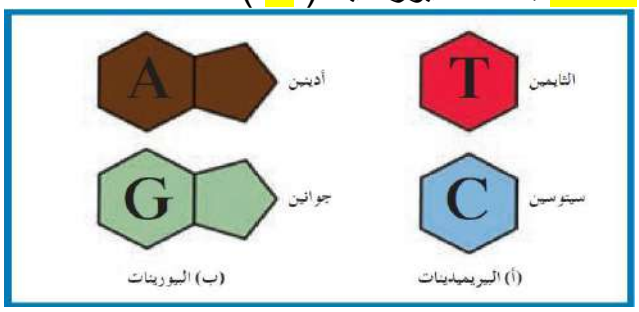
- بعد أن حدد العلماء أن حمض DNA هو المادة الوراثية، اقتضت الحاجة إلى حل اللغز الثاني وهو تركيب هذه المادة.
- ومثل الكثير من الاكتشافات العلمية المهمة كانت صناعة نموذج لحمض DNA حيث توصل العلماء إلى تأكيد ارتباط تركيب الجزيء بوظيفته.
- **ما هي وحدة بناء الأحماض النووية؟**
- **النيوكليوتيد:** هو المكون الأساسي للأحماض النووية DNA و RNA.

- **مم يتركب النيوكليوتيد؟**
- يتركب النيوكليوتيد الواحد من ثلاث مكونات هي كما بالرسم :
١- سكر خماسي الكربون.
٢- مجموعة فوسفات.
٣- قاعدة نيتروجينية.



- **انتبه:**
- **السكر خماسي الكربون قد يكون:**
- (**منقوص الأكسجين أو ديوكسي رايبوز**) في حمض **DNA**.
- أو (**رايبوز**) في حمض **RNA**.

- **يشترك** حمض DNA وحمض RNA بكل من: **الأدينين** (**A**) ، **الجوانين** (**G**) ، **والسيتوسين** (**C**)
- **وينفرد** حمض **DNA** بقاعدة الثايمين (**T**) وحمض **RNA** بقاعدة اليوراسيل (**U**).



- اثنان من هذه القواعد (**الأدينين والجوانين**)هما من:
- مجموعة **البيورينات** (**جزيئات حلقية مزدوجة**)،
- والاثنان الآخران (**الثايمين والسيتوسين**) هما من مجموعة **البيريميدينات** (**جزيئات حلقية مفردة**).

- **ما هو حمض DNA ؟**
- جزئ ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بعضاً وهو يشبه اللولب المزدوج (حسب تصميم نموذج واطسون وكريك).

- **انتبه:**
- في العام 1950 عندما قام العالم (**شارجاف**) بتحليل كميات القواعد النيتروجينية اكتشف أن:
- كمية الأدينين **تتساوى** دائماً مع كمية الثايمين، وكمية السيتوسين **تتساوى** دائماً مع كمية الجوانين.
- عرف ذلك بـ(**قانون شارجاف**) الذي أثبتت وبشكل أساسي أهميته في تحديد تركيب جزيء DNA.

- **اذكر أهمية قانون شارجاف؟** تحديد تركيب جزيء حمض DNA للكائنات المختلفة.

نسب القواعد النيتروجينية لدى أربعة كائنات (%)				
مصدر DNA	الأدينين A	الثايمين T	الجوانين G	السيتوسين C
بكتيريا ستربتوكوكس	29.8	31.6	20.5	18.0
فطر الخميرة	31.3	32.9	18.7	17.1
سمك الرنجة	27.8	27.5	22.2	22.6
الإنسان	30.9	29.4	19.9	19.8

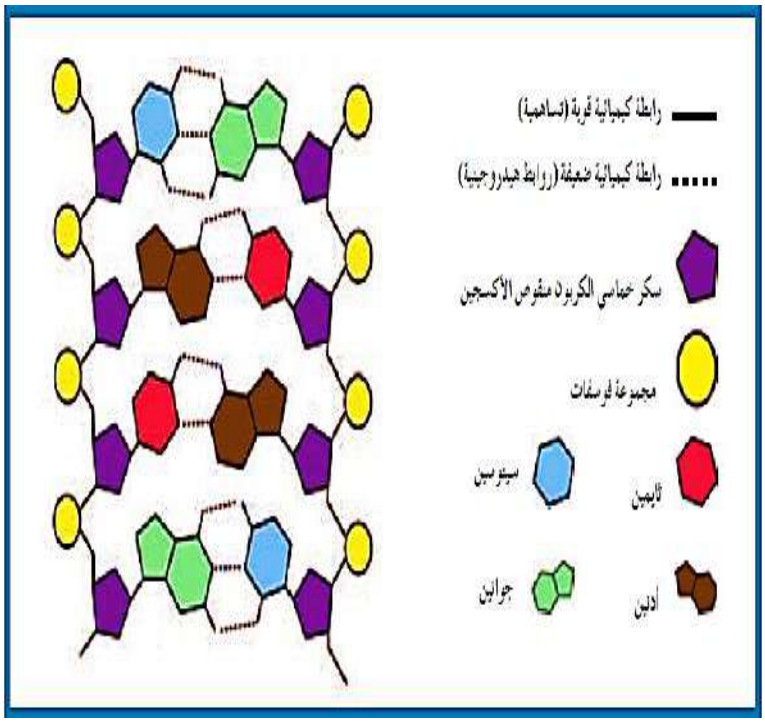
انتبه: الأرقام للتوضيح فقط وليست تقويمية

- **اللولب المزدوج**:
- **بعد** إعلان **شارجاف** عن اكتشافه مباشرة أضاف **العالمان** (**موريس ولكنز**) و (**روزالند فرانكلين**) صورة سينية لجزيء حمض DNA حيث أوضحت الصور **ثخانة** الجزيء **والتفافه** بشكل **لولبي**.
- **عرضت** (**فرانكلين**) إحدى صورها لمادة حمض DNA على **العالم** (**جيمس واطسون**) حيث لاحظ وزميله (**فرانسيس كريك**) أن جزيء حمض DNA **ثخين** لدرجة أنه **لا يمكن** أن يكون شريطاً **مفرداً**.
- وبعد عدة محاولات لإعداد نماذج DNA مختلفة تم تصميم نموذج على يسمى **اللولب المزدوج وهو جزئ ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بعضاً.**

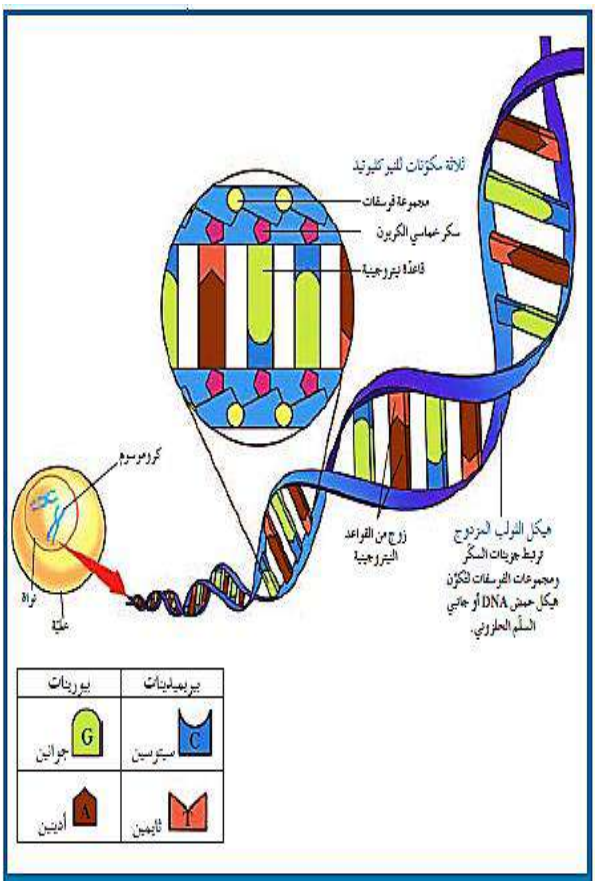
- **يعتبر** هذا النموذج الآن هو **النموذج الصحيح** لجزيء حمض DNA **ويشبه السلم الحلزوني**.

- **اكتشف** العلماء أن هناك **ثلاثة** مكونات للنيوكليوتيدات المكونان **الأول والثاني** هما **السكر خماسي الكربون ومجموعة الفوسفات اللذان يرتبطان برابطة كيميائية** (**تساهمية**) **قوية** لتكوين **هيكل جانبي السلم الحلزوني**.
- المكون **الثالث** هو **إحدى القواعد النيتروجينية التي ترتبط بالسكر أيضاً برابطة تساهمية قوية**.
- **وترتبط** كل **قاعدتين معاً** برابطة كيميائية **ضعيفة** (**روابط هيدروجينية**) **لتكوين درجات السلم**.
- وبهذه الطريقة تكون النيوكليوتيدات اللولب المزدوج لجزيء حمض DNA.

- **يتكون** كل زوج من قواعد حمض DNA **من قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريمدينية**، حيث أن:
  - **الأدينين** يرتبط مع **الثايمين** برابطة هيدروجينية **ثنائية** (**A = T**) ، بينما
  - **السيتوسين** يرتبط مع **الجوانين** برابطة هيدروجينية **ثلاثية** (**G ≡ C**).



- جزيء حمض DNA يشبه السلم الحلزوني ويعرف بـ(**اللولب المزدوج**).



- **تضاعف حمض DNA:**
- عندما اكتشف واطسون وكريك تركيب اللولب المزدوج لمادة حمض DNA لاحظا كيف يُنسخ حمض DNA أو يتضاعف.
- يحمل كل شريط كافة المعلومات التي يحتاج إليها لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة.
- إذا تمكنت من فصل الشريطين فإن هذا النظام يسمح بإعادة بناء تتابع القواعد للجانب الآخر.
- **انتبه:**
- **قبل انقسام الخلية تخضع مادة حمض DNA لعملية تسمى تضاعف حمض DNA بحيث تضمن هذه العملية أن كل خلية ناتجة سوف تحتوي على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA.**

- **كيف تحدث عملية التضاعف لحمض DNA؟**

١- قبل أن تبدأ عملية التضاعف يجب حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي DNA بواسطة إنزيم (**هيليكيز**).

٢- يقوم إنزيم هيليكيز **بكسر الروابط الهيدروجينية** التي تربط القواعد النيتروجينية المتكاملة بين خيطي DNA **عند نقطة معينة**.

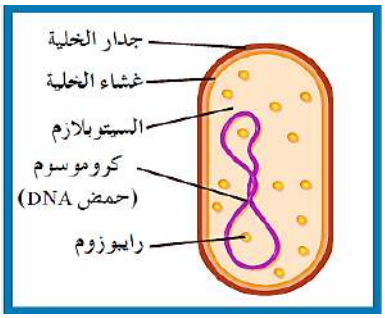
٣- عندما ينفصل الشريطان **ترتبط إنزيمات أخرى وبروتينات** على كل من الشريطين الفرديين **وتمنع تقاربهما وإعادة التفافهما**.

٤- **تسمى** النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج (**شوكة التضاعف**).

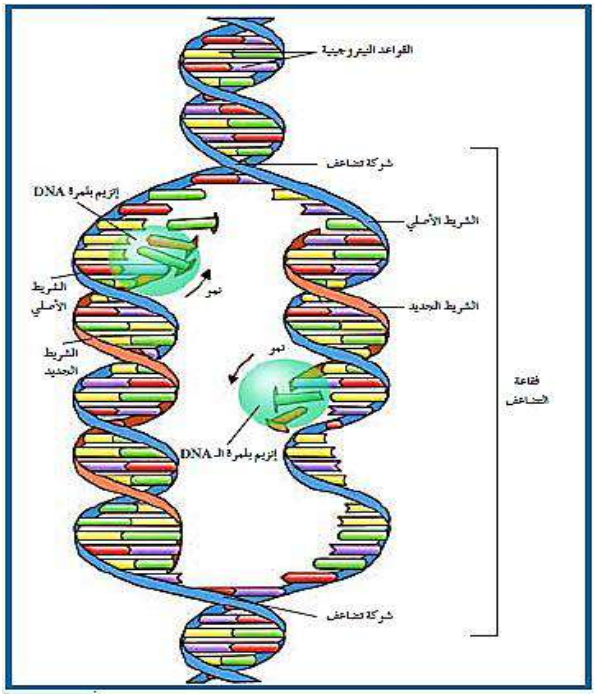
٥- **بدءًا** من شوكة التضاعف **تتحرك إنزيمات بلمرة حمض DNA** على طول كل من شريطي DNA (**يعمل كل شريط كقالب**) مضيفة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد.

٦- يتشكل بذلك لولبان مزدوجان جديدان وتبقى هذه الإنزيمات مرتبطة بالشريطين حتى وصولها إلى إشارة تأمرها بالانفصال.

- **انتبه:**
- **لدى إنزيم بلمرة حمض DNA دور في (التدقيق اللغوي) (علل) لأنه أثناء عملية التضاعف قد تقع بعض الأخطاء حيث أن نيوكليوتيداً خاطئاً قد يضاف إلى الشريط الجديد، يزيل هذا الإنزيم خلال عملية التدقيق اللغوي التي يقوم بها النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح.**
- **لا يبدأ التضاعف في طرف وينتهي في الطرف الآخر من جزيء حمض DNA.**
- **ففي حمض DNA الدائري** الموجود عند البكتيريا (**خلايا أولية النواة**) نجد عادة (**شوكتي تضاعف**) **تبدآن في مكان معين وتتحركان باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الآخر من حمض DNA الدائري.**

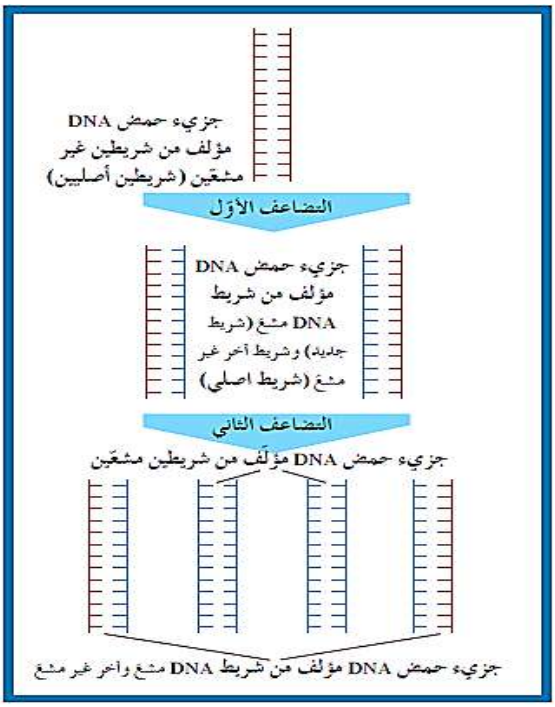


- أما في جزيء **حمض DNA الخيطي** الموجود في معظم الخلايا **حقيقية النواة** نجد عادة (**عدة أشواك تضاعف**) **تبدأ في الوسط** وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة (**فقاعات تضاعف**) على طول جزيء DNA.
- **لو لم تحدث عملية التضاعف بهذه الطريقة لكنا بحاجة إلى (16) يوماً على الأقل لنسخ جزيء DNA واحد من ذبابة الفاكهة.**
- **لكن في وجود أكثر من (6000) شوكة تضاعف في الوقت نفسه يحتاج تضاعف جزيء DNA لذبابة الفاكهة إلى ثلاث دقائق فقط.**
- **وعند الإنسان ينسخ حمض DNA في أجزاء وبشوكة تضاعف أيضاً ولكن بشوكة واحدة لكل 100.000 نيوكليوتيد تقريباً.**



- في خلال تضاعف حمض DNA يتحول جزيء حمض DNA إلى جزيئين جديدين متكاملين بحسب نظام تتابع القواعد المزدوجة نفسه.
- كل خيط من خيطي اللولب المزدوج يعمل كناسخ للخيط الجديد.

- **انتبه:**
- **توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها (تضاعف نصف محافظ) أو (المحافظ الجزئي) علل:**
- لأن كل جزئ DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد أصلي.



- **ما أهمية التضاعف نصف المحافظ؟**
- لكي يتم الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام الخلوي.

- **ما الفرق بين شوكة التضاعف وفقاعة التضاعف؟**

شوكة التضاعف:
النقطة التي تبدأ عندها عملية تضاعف حمض DNA.

فقاعة التضاعف:
المنطقة المحصورة بين شوكتي تضاعف حمض DNA.

- **أذكر أهمية كل من؟**
- **إنزيم الهيليكيز:**
- يقوم بتكسير الروابط الهيدروجينية بين القواعد النيتروجينية بين خيطي DNA الأصلي قبل عملية التضاعف.

- **إنزيم بلمرة DNA:**

١- يقوم بإضافة النيوكليوتيدات الجديدة إلى النيوكليوتيدات المكشوفة في الشريط الأصلي لبناء شريط جديد.
٢- يقوم بعملية التدقيق اللغوي وذلك بإزالة النيوكليوتيد الخاطئ التي تم إضافته أثناء عملية التضاعف واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح.

تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-٣)

من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

الدرس (١ – ٣) : من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

مقدمة:

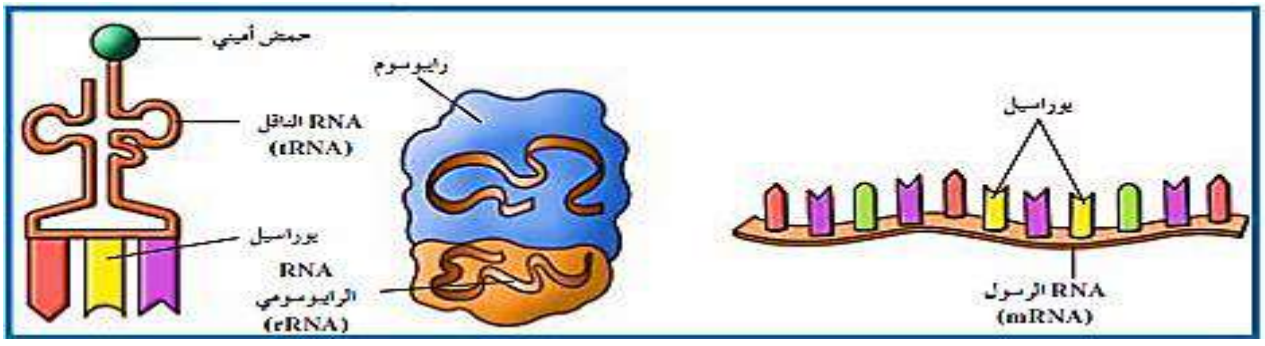
- يؤدي تناول غذاء خاص إلى إنتاج نوع خاص من النمل، فمعظم يرقات النمل تتحول إلى عاملات مطيعات، ولكن عند الخطر تكثر اليرقات التي تنمو لتصبح جنوداً ضخمة وشرسة.
- تشير الأبحاث إلى أن النمل يغير طعامه أثناء شعوره بالتهديد فيتغير بذلك التوازن الهرموني ما يؤثر بالتالي في الجينات.

تعبير الجين:

- **انتبه:**
- يقوم البروتين بدور هام في العمليات الحيوية داخل الكائنات الحية بدءًا من تنفس البكتيريا وصولاً إلى طرفة عين الفيل.
- تقوم الكائنات الحية بصناعة البروتينات التي تحتاج إليها من خلال عملية تصنيع البروتين حيث يتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن الحي (تركيب الموروثات) إلى تركيب ظاهري (الصفات).

- **ماذا يقصد بـ(الجينات)؟**
- **الجينات: عبارة عن مقاطع (أو أجزاء) من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية.**
- يتم التعبير عن الجين عندما يصنع البروتين بحسب **الشفرة** التي يحملها الجين.
- **ويتطلب** تصنيع البروتين عمل الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين **DNA** مع الحمض النووي الرايبوزي **RNA**.

- **مم يتكون جزيء حمض RNA؟**
- جزيء حمض RNA يتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات حيث يؤدي mRNA (الرسول) دوراً مهماً في نقل المعلومات الوراثية من حمض DNA الموجود داخل النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين.
- هناك **ثلاثة** أنواع من حمض RNA هي: (الرسول mRNA، الناقل tRNA، والرايبوسومي rRNA).



- **س: قارن بين DNA و RNA؟**

وجه المقارنة	RNA	DNA
عدد الأشرطة	شريط مفرد	شريط مزدوج
نوع السكر	سكر خماسي الكربون (رايبوز)	سكر خماسي منقوص الأكسجين (ديوكسي رايبوز)
أزواج القواعد	U-A ، G-C	T-A ، G-C

- **س: ما هي مراحل تصنيع البروتين؟**
- تصنع البروتينات على **مرحلتين** تسمى الأولى عملية **النسخ** وتسمى الثانية عملية **الترجمة**.

مراحل تصنيع البروتينات:

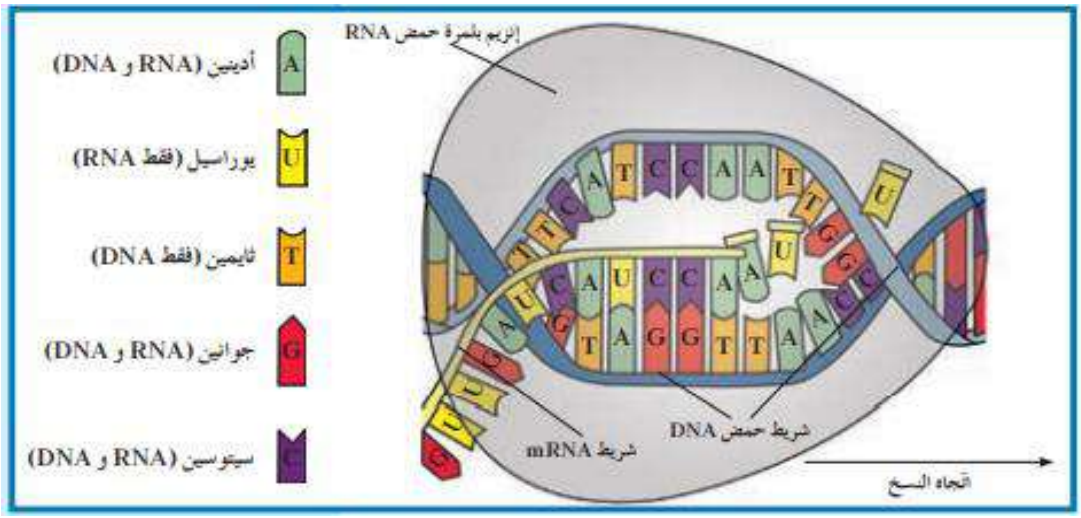
عملية النسخ	عملية الترجمة
عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط mRNA.	**العملية التي يتم عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية).**

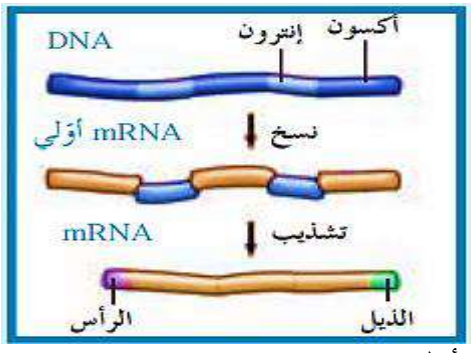
- **كيف تتم عملية (خطوات) النسخ؟**

١- خلال عملية النسخ **يلتحم إنزيم بلمرة حمض RNA مع حمض DNA.**
٢- إنزيم بلمرة RNA **يضيف نيوكليوتيدات** للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد **لإنتاج** شريط حمض **mRNA** أثناء عملية النسخ.
٣- ينفصل شريطا حمض DNA الواحد عن الآخر وتنكشف القواعد النيتروجينية، حيث **تستعمل القواعد في أحد شريطي حمض DNA كقالب** لصنع جزيء جديد من حمض RNA.
٤- بعد فصل الشريطين يمر إنزيم بلمرة RNA على طول القواعد في شريط الـ DNA هذا **ودائماً في اتجاه واحد**.
٥- يقرأ الإنزيم كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات حمض RNA المتكاملة.
٦- بعد اكتمال عملية النسخ ينفصل الإنزيم عن شريط حمض DNA **ويطلق** جزيء حمض **mRNA** إلى **السيتوبلازم**.
٧- أما شريطا حمض DNA فيرتبطان مجدداً ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي.

انتبه:

١- تتم عملية **النسخ** في **حقيقيات النواة** تكون فيها نيوكليوتيدات حمض RNA موجودة **داخل النواة**، بينما في الخلايا **أولية النواة** تكون النيوكليوتيدات المضافة موجودة **في السيتوبلازم**.
٢- تتبع عملية النسخ نظام ازدواج القواعد النيتروجينية نفسه المتبع في عملية تضاعف DNA عدا أن **اليوراسيل (U) يرتبط بالأدينين (A) بدلاً من الثايمين (T).**
٣- في الخلايا **حقيقية النواة** تحدث عملية **تشذيب** لحمض mRNA قبل أن يخرج من النواة.





كيف يتم تشذيب حمض RNA ؟

- في الخلايا حقيقية النواة يجب أن يمر mRNA في مرحلة إضافية قبل أن يخرج من النواة لتبدأ عملية الترجمة وهو **يسمى** في هذه المرحلة **mRNA الأولي**.
- وهو يحتوي إلى جانب حمض DNA في الخلايا حقيقية النواة على **أجزاء لا تشفر (لا تترجم) إلى بروتينات تسمى (الإنترونات) وعلى أجزاء تشفر (تترجم) إلى بروتينات تسمى (الإكسونات).**
- **تستنسخ** الإنترونات والإكسونات في حمض DNA إلى mRNA الأولي.
- قبل أن يغادر mRNA النواة تزيل إنزيمات الإنترونات وتربط الإكسونات بعضها ببعض، وتسمى هذه العملية تسمى (**تشذيب حمض RNA**).
- في هذه الطريقة يكون mRNA قد شُذب (أي قُطع وأعيد تجميعه).
- تعتبر عملية التشذيب خطوة مهمة في حقيقيات النواة ليخرج بعدها mRNA من النواة ويتجه نحو الرايبوسومات حيث تتم عملية الترجمة.

الشفرة الوراثية (كودون):

- وحدات بناء البروتين تسمى **الأحماض الأمينية** وعددها (**٢٠**) نوع.
- **تصنع** البروتينات من خلال **اتصال** الأحماض الأمينية في سلاسل طويلة تسمى (**عديدات الببتيد**).
- تحدد خصائص البروتينات تبعاً لأنواع هذه الأحماض الأمينية.
- **اللغة** التي تدخل في تركيب mRNA تسمى (**الشفرة الوراثية**)، **وهي لغة ذات أربعة حروف تمثل أربع قواعد نيتروجينية مختلفة هي (A، U، C، G).**



- **تُقرأ** الشفرة الوراثية **بثلاثة** قواعد في كل مرة تمثل **كودوناً**. أي أن:
- **الكودون** :
- **مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات على mRNA تحدد حمضاً أمينياً معيناً.**
- تتم إضافته إلى أحماض أمينية أخرى لتشكيل سلسلة عديد الببتيد. مثال: **UCGCACGGU**.
- يجب أن يُقرأ هذا التتابع ثلاث قواعد في كل مرة كما يلي:
- **UCG – CAC – GGU**.
- هذه الكودونات تمثل الأحماض الأمينية (**GGU جليسين**) (**CAC هستدين**) (**GGU سيرين**).
- **انتبه: بعض الأحماض الأمينية تحدد بأكثر من كودون، مثل (الليوسين و الأرجينين).**
- **في حين هناك كودون واحد يحدد البدء وهو (AUG) من خلال استدعاء الحمض (ميثيونين).**
- **ويوجد ثلاث كودونات (لا تترجم) تدل على التوقف هي (UGA، UAA و UAG) وهي تشبه النقطة في نهاية الجملة حيث تحدد نهاية سلسلة عديد الببتيد.**

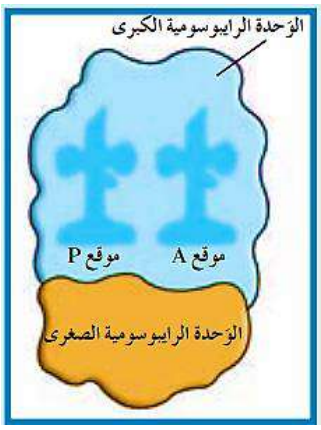
الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

القاعدة الأولى في الكودون	U			C			A			G			القاعدة الثالثة في الكودون
	U	UUU	فينيل ألانين Phe		UCU	سيرين Ser		UAU	تيروسين Tyr		UGU	سيستيين Cys	U
		UUC			UCC			UAC			UGC		C
		UUA	ليوسين Leu		UCA			UAA	كودون التوقف Stop		UGA	كودون التوقف Stop	A
		UUG			UCG			UAG			UGG	تريبتوفان Trp	G
	C	CUU	ليوسين Leu		CCU	برولين Pro		CAU	هستيدين His		CGU	أرجنين Arg	U
		CUC			CCC			CAC			CGC		C
		CUA			CCA			CAA	جلوتامين Gln		CGA		A
		CUG			CCG			CAG			CGG		G
	A	AUU	إيزولوسين Ile		ACU	ثريونين Thr		AAU	أسبرجين Asn		AGU	سيرين Ser	U
		AUC			ACC			AAC			AGC		C
		AUA			ACA			AAA	ليسين Lys		AGA	أرجنين Arg	A
		AUG	ميثيونين(كودون البدء) Met		ACG			AAG			AGG		G
	G	GUU	فالين Val		GCU	ألانين Ala		GAU	حمض الأسبارتيك Asp		GGU	جليسين Gly	U
		GUC			GCC			GAC			GGC		C
		GUA			GCA			GAA	حمض جلوتاميك Glu		GGA		A
		GUG			GCG			GAG			GGG		G

الترجمة:

- **يُعرف فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد بالترجمة ، أي أنها العملية التي يتم عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات، وهي عملية تحدث في الرايبوسومات.**

- **تركيب الرايبوسوم** :

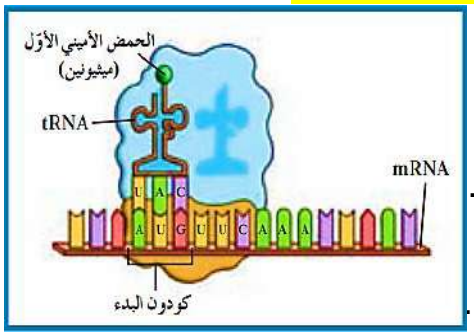


- يتألف الرايبوسوم من وحدتين وحدة كبيرة والأخرى صغيرة ترتبطان ببعضهما بعضاً فقط أثناء عملية الترجمة.
- يوجد في الرايبوسوم موقعين للارتباط متجاورين هما (A) و (P) يؤديان دوراً مهماً في عملية الترجمة، إذ يرتبط بكل منهما (tRNA) الذي يحمل حمضاً أمينياً خاصاً به، وستشكل هذه الأحماض فيما بعد سلسلة عديد الببتيد.

- **تصنيع البروتين** :
- تتم عملية تصنيع البروتين على ثلاث مراحل هي:

(أ) مرحلة البدء (ب) مرحلة الاستطالة (جـ) مرحلة الانتهاء

- **(أ) مرحلة البدء:**

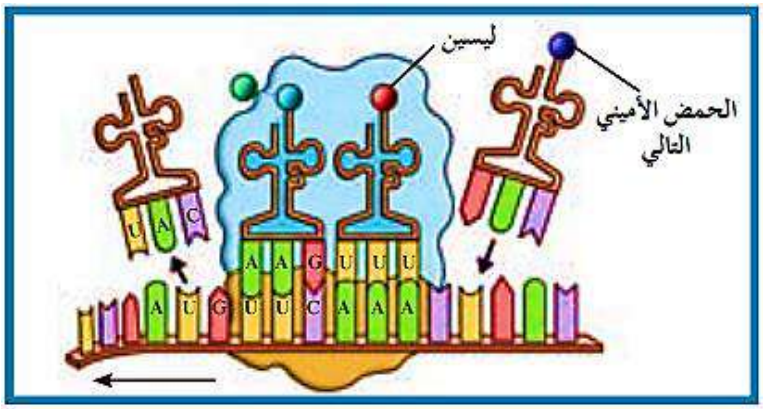


- **تبدأ** عملية الترجمة عندما يرتبط mRNA **بالوحدة الرايبوسومية الصغرى** في السيتوبلازم ويكون موجهاً بحيث يتمركز كودون البدء **AUG** الذي يشفر للحمض الأميني (**ميثيونين**) عند الموقع (**P**).
- **يرتبط** بكودون **mRNA** جزئ **tRNA** الذي يحمل في **أحد** طرفيه (**مقابل الكودون**) وفي طرفه **الثاني** الحمض (الأميني المشفر له).
- **مقابل الكودون: هو مجموعة من ثلاث نيوكليوتيدات يحملها tRNA خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله mRNA.**
- **وبالتالي يكون (مقابل الكودون الأول) في بناء أي بروتين هو UAC (علل):**
- **لأن الكودون الأول لأي بروتين هو AUG ويدل على الحمض الأميني (الميثونين).**
- بعد ارتباط أول tRNA مع الكودون الخاص به على mRNA في الموقع P على الرايبوسوم ترتبط الوحدة الصغرى من الرايبوسوم مع الوحدة الكبرى ويسمى (**الرايبوسوم المفعل**).

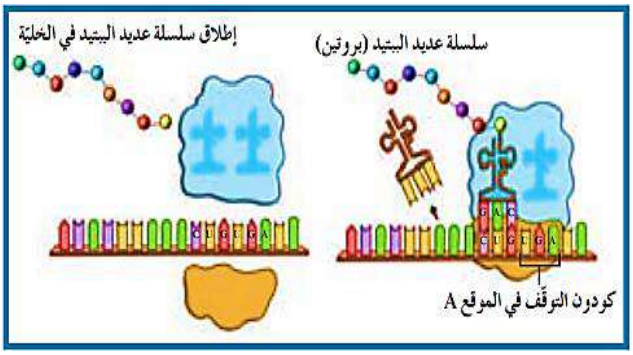
- **الرايبوسوم مفعل:**



- **هو اسم يطلق على الرايبوسوم بعد ارتباط وحدته الصغرى مع الكبرى، وأول tRNA في الموقع (P) ويصبح الكودون الشاغر في الموقع (A) جاهزاً لتلقي tRNA التالي.**
- **يصل جزئ tRNA حاملاً مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموقع (A) فيرتبطان بحيث يصبح الموقعين (A و P) حاملين لحمضين أمينيين.**
- **يساعد إنزيم معين في ربط الحمضين الأمينيين برابطة ببتيدية مكوناً أول حمضين أمينيين في سلسلة الببتيد.**



- **(ب) مرحلة الاستطالة:**
- بعد **ربط** الحمض الأميني الأول والثاني **ينفصل** جزئ tRNA الموجود في الموقع (**P**) تاركاً حمضه الأميني وراءه.
- **ثم يندفع** جزئ **tRNA** الموجود في الموقع (**A**) ليحل الموقع (**P**) **الشاغر**.
- **ثم يتحرك** جزئ tRNA و mRNA عبر الرايبوسوم إلى الموقع (P) **كوحدة واحدة**، نتيجة لذلك يظهر كودون جديد في الموقع (**A**) ويكون جاهزاً لتلقي جزيء **tRNA** التالي مع الحمض الأميني الخاص به.
- وبهذه الطريقة يتم نقل الأحماض الأمينية إلى الموقع (**A**) ويتم ربطها **بسلسلة الببتيد** بواسطة **رابطة ببتيدية** حتى يتم الوصول إلى **نهاية mRNA**.



- **(جـ) مرحلة الانتهاء:**
- تنتهي عملية الترجمة حين يصل **كودون التوقف** إلى الموقع (**A**) وهو **كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر (لا يترجم) لأي حمض أميني ما يؤدي إلى انتهاء عملية تصنيع البروتين.**

- **عملية تصنيع البروتين:**
- **هي العملية التي يتم فيها تجميع الأحماض الأمينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة.**
- **انتبه: بعد انتهاء عملية تصنيع البروتين يتفكك الرايبوسوم إلى وحدتيه الأساسيتين وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويطلق في الخلية.**

الجينات والبروتينات:

- لتصنيع البروتين تنسخ الخلية حمض DNA إلى حمض RNA الذي يتوجه إلى مواقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم أي في الرايبوسومات في حين يبقى حمض DNA آمناً داخل النواة.
- تحتوي الجينات على تعليمات تصنيع البروتينات وهي موجودة في الكائنات الحية بالملايين ما يظهر أهمية البروتينات.
- تذكر أن العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها.
- الجين الذي يحمل شفرة إنزيم يحفز تفاعل إنتاج صبغة معينة يمكنه أن يتحكم بلون الزهرة، في حين يحتوي جين آخر على تعليمات تصنيع إنزيم يختص بإنتاج (الأنتيجينات) التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء.
- إلى ذلك تحتوي جينات أخرى على تعليمات تصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه في الكائن الحي فتتحكم بحجم هذا الأخير وشكله.

- **باختصار (البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف).**

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-٤)

البروتين والتركيب الظاهري

الدرس (١ – ٤) : البروتين والتركيب الظاهري

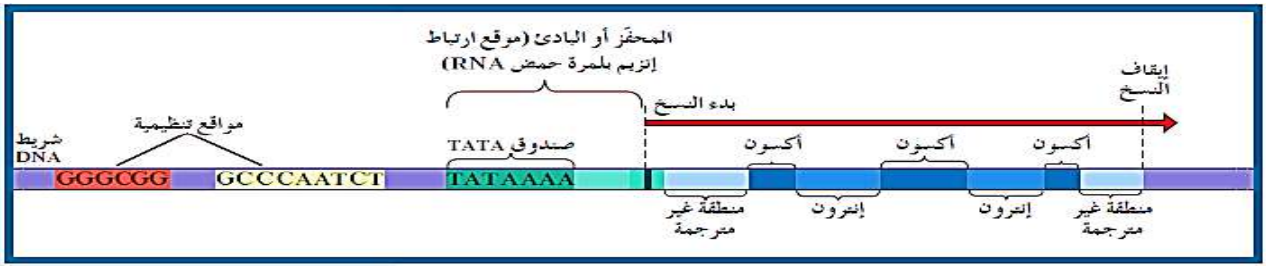


مقدمة:

- تتصل أصابع أقدام البط بأغشية، أما أصابع الدجاج فلا يوجد (فسر)؟
- لوجود بروتينات تسمى **بروتينات تخليق العظام** تحول دون نمو أغشية بين أصابع الدجاج.
- عند إخال **جين طافر** يسد مستقبلات الخلية لبروتينات تخليق العظام (BMP) في القدم اليسرى لجنين الدجاجة يظهر لها أغشية في الرجل اليسرى.

الجينات والبروتينات:

- جزء صغير فقط من الجينات في الخلية يعبر عنه بشكل دائم وهو الجين الذي يُنسخ إلى mRNA.
- تحدد الخلية أي الجينات سوف تنشط وأي الجينات يبقى ساكناً.
- وجد عند تحليل عمل القواعد النيتروجينية التي تمثل DNA أن هناك **تتابعات معينة** تعمل **كمحفزات لمواقع ارتباط إنزيمات بلمرة RNA**.
- في حين تعمل **تتابعات أخرى كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها**.
- **تمتلئ الخلايا ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة تساعد في تنظيم وضبط عمل الجين.**
- يشبه الجين الموضح في الشكل التالي **محفز** في جانب واحد من الجين إلى جانب **المواقع التنظيمية** حيث ترتبط بروتينات تنظم عملية النسخ وتحدد ما إذا كان الجين يعمل أم لا يعمل.
- **يحتوي** المحفز على **تتابعات محددة** TATAAAA تسمي **صندوق TATA** وهي تؤدي دوراً عند إطلاق عملية النسخ.



البروتينات ووظائف الخلية:

- يحتوي الجسم على أكثر من 50.000 بروتين مختلف، وقد تحتوي كل خلية على مئات البروتينات المختلفة التي تتحكم الجينات بإنتاجها.
- **يؤدي تغير الجين إلى تغير البروتين ما يؤدي إلى تغير تركيب الخلية ووظيفتها وهذا يؤدي إلى تركيب ظاهري مختلف.**
- **جميع خلايا الجسم تحتوي على الجينات نفسها لكنها لا تنتج كلها البروتينات نفسها (علل).**

لأن الجينات في كل خلية من خلايا الكائنات الحية لديها **آليات تنظيمية** تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه.

انتبه:

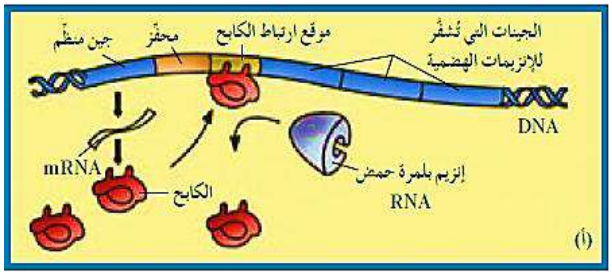
- **يبدأ عمل الجين عند تنشيطه ويؤدي إلى تصنيع الخلية للبروتين الذي يتحكم هذا الجين بإنتاجه وهذا ما يُعرف بـ(التعبير الجيني).**
- **أما إيقاف عمل الجين** فهو العكس تماماً ويُمثل **بوقف صنع البروتين** الذي يُشفر (يُترجم) له الجين، أي **عدم تعبير الجين عن نفسه**.
- **تختلف طريقة ضبط التعبير الجيني بين أوليات النواة وحقيقيات النواة كما يلي:**

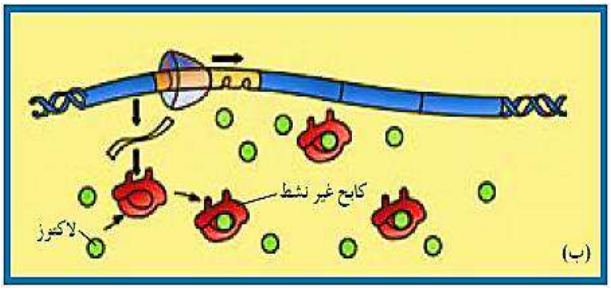
التعبير الجيني في أوليات النواة	التعبير الجيني في حقيقيات النواة
بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأي تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية	غالباً ما يتضمن عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة.

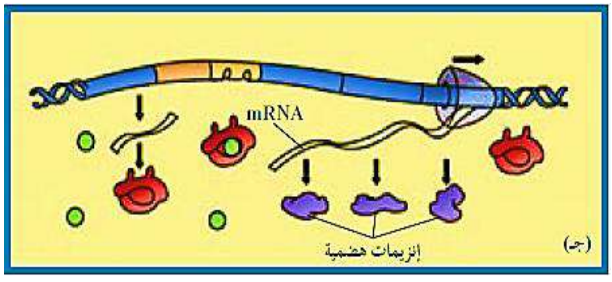
ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة:

- في خلية البكتيريا توجد بروتينات تحتاج إليها الخلية طوال الوقت، بينما هناك بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخلية إلا في ظروف بيئية معينة.
- تملك البكتيريا القدرة على إنتاج البروتين حسب حاجتها.
- تحتاج **بكتيريا ايشيريشيا كولاي** إلى **ثلاث إنزيمات** لهضم سكر اللاكتوز في حالة وجوده، والجينات المتحكمة بهذه الإنزيمات مُجمعة على كروموسومها.
- وعلاقة كمية اللاكتوز والإنزيمات في الخلية هي جزء من نظام بدء عمل الإنزيمات الهضمية أو توقف عملها.
- يوجد داخل حمض DNA للبكتيريا جين منظم يشفر لإنتاج بروتين معين يسمى (**الكابح**).
- **الكابح**: هو بروتين يرتبط بحمض DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم.
- إلى جانب الجينات المنتجة للإنزيمات الهضمية يوجد (**محفز**).
- **المحفز**: هو جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA الذي يقوم بنسخ DNA إلى mRNA.

- **كيفية ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة (بكتيريا E.coli):**







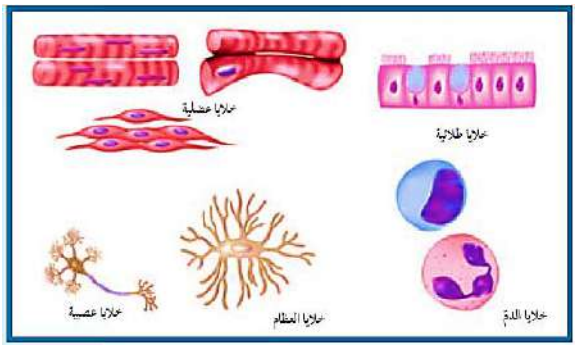
- **يمنع الكابح إنزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز، أي يمنع تصنيع الإنزيمات الهضمية لأن هذا الإنزيم ضروري لعملية النسخ.**
- **كيف يُفعل دور الجين مجدداً؟**
- **هنا يأتي دور سكر اللاكتوز، فعندما تدخل البكتيريا E.coli إلى محيط غني بسكر اللاكتوز يرتبط هذا السكر بالكابح مغيراً شكله ليتحول الكابح إلى غير نشط ولا يعود قادراً على الارتباط بحمض DNA.**
- **وهكذا يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز مجدداً ويتحرك على طول حمض DNA ناسخاً الجين الذي يشفر للإنزيمات الهضمية.**
- **يترجم حمض mRNA بعدئذ وتصنع الإنزيمات الهضمية.**
- **بعد هضم كمية اللاكتوز كلها ينشط الكابح من جديد ويصبح حر للارتباط بحمض DNA ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بتصنيع الإنزيمات الهضمية من جديد.**

- **(أذكر السبب العلمي) علل:**
- **تكتفي بكتيريا E. coli بإنتاج الإنزيمات الهضمية عند وجود سكر اللاكتوز.**
- **لكي توفر على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع إنزيمات ليست بحاجة إليها.**

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة:

انتبه:

- يوجد **تشابه** أساسي بين خلايا **أولية** النواة وخلايا **حقيقية** النواة فيما يخص حقيقة **إنزيم بلمرة حمض mRNA يرتبط بالمحفز لبدء عملية النسخ إلا أن** 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، وهذه الجينات منظمة في كروموسومات متعددة وبتتابعات أكثر تعقيداً عن أوليات النواة.
- تحمل جميع أنواع خلايا الجسم الكروموسومات نفسها ولكن هناك خلايا **متمايزة** ولكل نوع من الخلايا تركيب ووظيفة مختلفين.
- بعض هذه الخلايا **متخصصة** (نتيجة الاختلاف في التحكم بالتعبير الجيني في حقيقيات النواة) وهي عملية معقدة مقارنة بأوليات النواة.
- إحدى طرق التعبير الجيني هي (**التعبير الجيني الانتقائي**) وهذا يعني 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.
- **ما هي العوامل التي تتحكم في إيقاف عمل الجينات أو تفعيلها للخلايا حقيقية النواة؟**

أ - مرحلة نمو الكائن. ب - العوامل البيئية المحيطة.

انتبه:

- **عند الخلايا أوليات النواة يُضبط التعبير الجيني قبل عملية النسخ وبعدها.**
- **الخلايا حقيقيات النواة تُحجب عملية (النسخ) عن عملية (الترجمة) لوجود غلاف نووي، وبالتالي يتم ضبط التعبير الجيني خلال مراحل مختلفة.**
- **من إحدى طرق ضبط عملية التعبير الجيني:**

أ - ضبط عملية النسخ بتحديد كمية mRNA التي تنتج من جين محدد.

ب – تحديد سلسلة من الأحداث التي تحدث بعد عملية النسخ وتنظم بدورها عملية ترجمة mRNA إلى بروتينات.

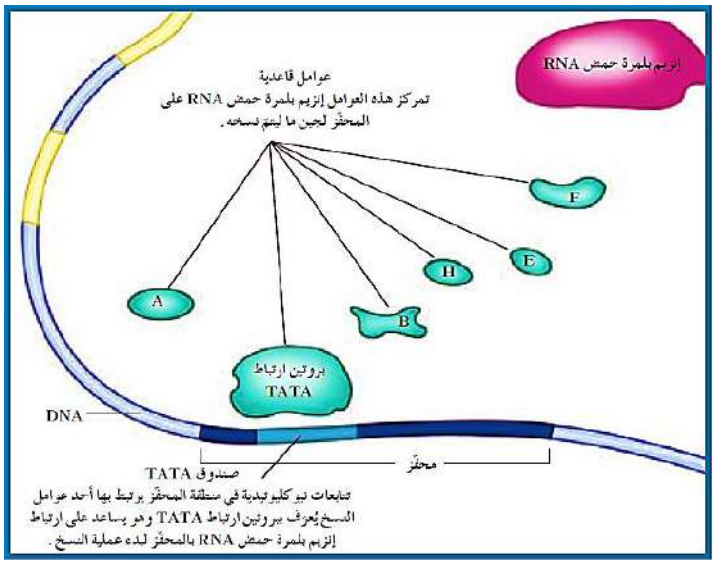
جـ - حتى ما بعد عملية تصنيع البروتين أي بعد عملية الترجمة تؤثر التعديلات والتحولات التي تحدث في عمل هذا البروتين.

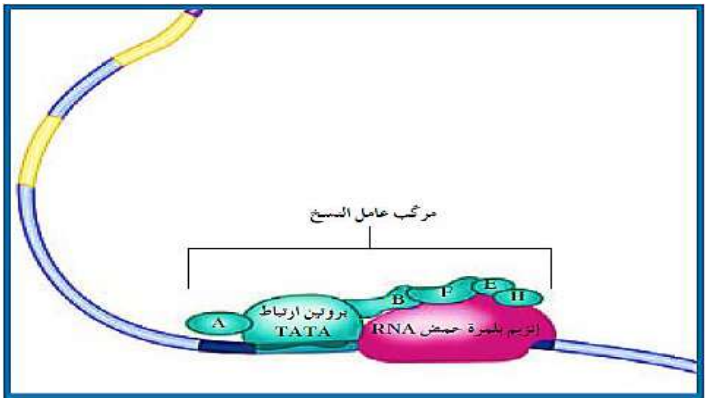
- **تُنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي من خلال ضبط متى يرتبط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز بمساعدة مجموعة من البروتينات تسمى (عوامل النسخ).**

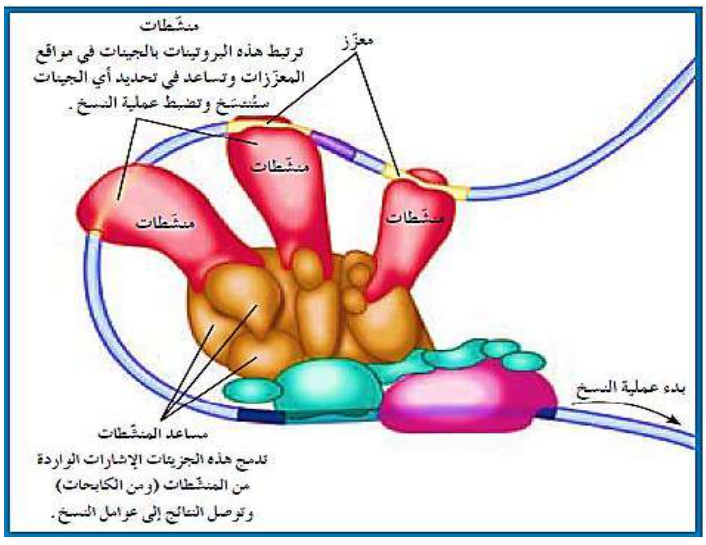
- **عوامل النسخ: هي بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA.**
- ولكي يستطيع إنزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفز في خلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ تتجمع (عوامل النسخ) وترتبط بداية بالمحفز.

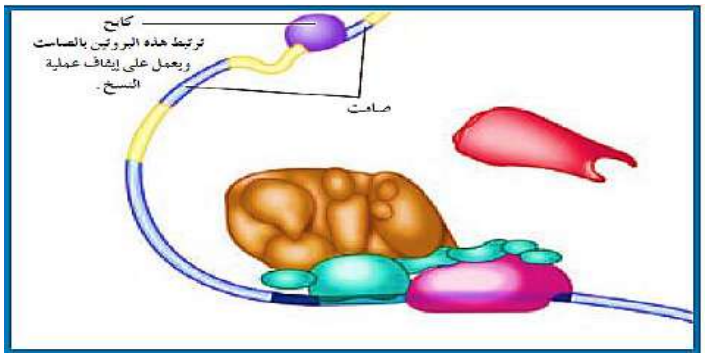
- **عملية النسخ في حقيقيات النواة:**

- لكي يستطيع إنزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفز في خلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ يحدث التالي:
- تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز.
- تبدأ عملية التجمع بعيداً عن موقع انطلاق عملية النسخ.
- توجد بروتينات تسمى (عوامل قاعدية) ترتبط بواسطة (بروتين ارتباط TATA) بتتابع قصير من النيوكليوتيدات يسمى (صندوق TATA) موجود على المحفز ليتكون (مركب عامل نسخ كامل) قادر على التقاط (إنزيم بلمرة RNA).
- العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها، لذلك هناك مجموعة ثانية من عوامل النسخ تسمى (مساعد منشطات) تستطيع أن تربط العوامل القاعدية بمجموعة ثالثة من عوامل النسخ تسمى (منشطات).
- **المنشطات**: هي بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ. وترتبط بتتابعات على DNA تسمى (معززات).
- **المعززات**: هي عبارة عن قطع من DNA مكونة من الآلاف من النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة، وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها.
- ليس ضرورياً وجود المعزز في المنطقة القريبة من المنطقة المراد نسخها.
- هذا التفاعل بين البروتينات المنشطة ووحدات عوامل النسخ يؤدي إلى بدء عملية النسخ وتسريعها.
- هناك عدة معززات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدة أنواع من المنشطات التي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود أفعال على الإشارات المختلفة.
- عند ارتباط نوع ثان من بروتين منظم يسمى (الكابح) بتتابعات نيوكليوتيدية على DNA تسمى (صامتات) لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وهكذا تتوقف عملية النسخ.









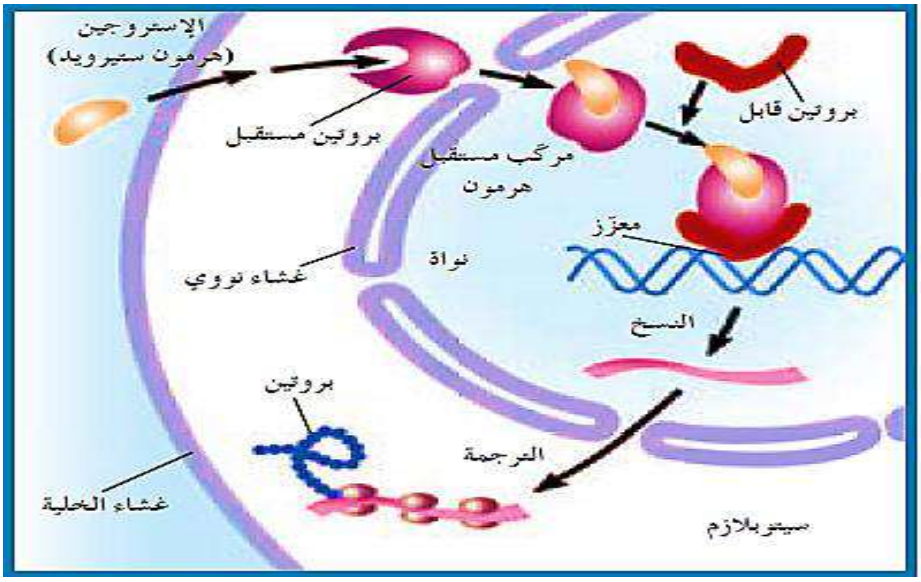
- **كيف يحفز هذا المعزز عملية النسخ: مثال كيفية عمل الهرمونات (ستيرويدات) في خلايا الفقاريات؟**
- **الستيرويدات: هي جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية.**
- **مثال عليها (الأستروجين) المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث.**

١- عندما يعبر هذا الهرمون (الأستروجين) الغشاء الخلوي لخلية معينة يرتبط ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي وينتج (مركب مستقبل للهرمون).

٢- لهذا المركب شكل موائم للارتباط ببروتين معين يسمى (بروتين قابل).

٣- يرتبط البروتين القابل بالمناطق المعززة في حمض DNA.

٤- ما ينبه إنزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ.



انتبه:

- **في بعض الأحيان تفشل آلية ضبط التعبير الجيني ما يؤدي إلى إنتاج بروتين خاطئ وبالتالي إلى تغيير في نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها، وقد يسبب في بعض الأحيان إنتاج خلايا سرطانية.**

تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

❄ الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-٥)

الطفرات

الدرس (١ – ٥) : الطفرات



مقدمة:

- الصورة التي أمامك هي صورة لقط هجين نادر حول العالم.
- يتميز بقصر قوائمه وبجسمه الذي لا يغطيه الفرو.
- أما أجياله فلا تتعدى (30) جيلاً، هو قط أليف وودي نادراً ما يصاب بأمراض، وقد تم تسجيله في المنظمات العالمية عام 2005م.

البروتينات والطفرات:

انتبه:

- البروتينات أهم جزء في تركيب الكائن الحي وهي أساسية لأداء الجسم وظائفه.
- 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، محفزاً الجينات على العمل أو التوقف.
- للتغير في بروتينات الخلية تأثير كبير في تركيب الخلية أو وظيفتها.
- التغير في حمض DNA يُغير البروتينات التي تُصنع في الخلية مما يؤدي إلى حدوث (طفرة).
- ماذا يقصد بـ(الطفرة)؟
- **الطفرة**: التغير في المادة الوراثية للخلية.
- يمكن أن تحدث الطفرة لأسباب عديدة، بعض الطفرات لا يؤثر في الكائن أو يؤثر فيه بدرجة قليلة، وبعضها ضار أو قاتل، وعدد قليل جداً منها نافع.
- للطفرات نمطان هما:

أنماط الطفرات:

(١) الطفرات الكروموسومية	(٢) الطفرات الجينية
تحدث في الكروموسومات الكاملة.	تحدث في الجينات نفسها.

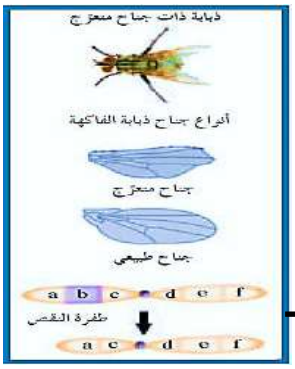
(١) الطفرات الكروموسومية:

- تعريفها: هي طفرات ناتجة عن تغير في تركيب الكروموسومات أو عددها.

أنواع الطفرات الكروموسومية:

الطفرات الكروموسومية التركيبية	الطفرات الكروموسومية العددية
هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه. وهي أربعة أنماط:	هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف بـ: (اختلال الصيغة الكروموسومية).

- النقص
- الزيادة
- الانتقال
  - انتقال روبروتتسوني
  - انتقال متبادل
- الانقلاب
- وحيد الكروموسومي
- تثلث كروموسومي



١ - النقص:

- تحدث هذه الطفرة عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزءًا منه.
- مثال:

١- نمط الأجنحة المتعرج في ذبابة الفاكهة وهي ليست ضارة بالذبابة.

٢- بعض الطفرات الناتجة عن النقص قد تكون مهلكة وقد تقتل الكائن الحي مثل طفرة النقص للجين المشفر لبروتين النمو العضلي الطبيعي SMN على الكروموسوم رقم (5) الذي يسبب الضمور العضلي النخاعي.

٢ – الزيادة (التكرار):

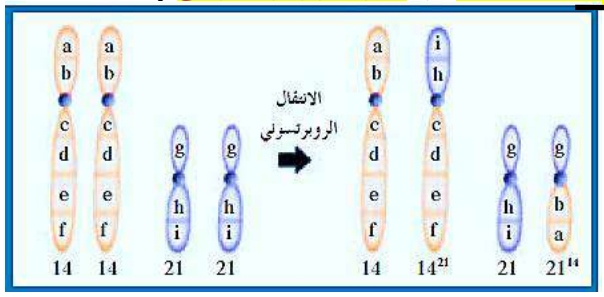


- تحدث هذه الطفرة عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل له (النظير).
- يملك الكروموسوم المماثل حينئذ نسخة إضافية عن أحد أجزائه.
- قد تنتج هذه الطفرة من عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي.
- مثال: العين القضيبية الشكل في ذبابة الفاكهة ونتجت من: طفرة الزيادة في الكروموسوم (X).

٣ - الانتقال:

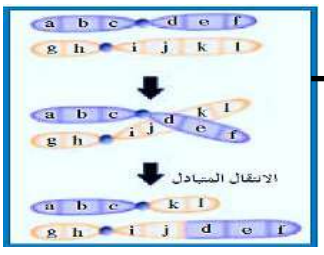
- يقصد بالانتقال كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل (مغاير) له.
- يؤدي الانتقال إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم، وقد يحدث الانتقال في جينات كثيرة أو قليلة في الكروموسوم.
- ويمكن أن يؤثر في الكائنات الحية بطرق عديدة حيث قد يؤثر في ضبط التعبير الجيني مما يسبب ضرر للكائنات الحية أو موتها.
- والانتقال نوعان هما: (الانتقال الروبرتسوني) و (الانتقال المتبادل أو غير الروبرتسوني).

أ - الانتقال الروبرتسوني:



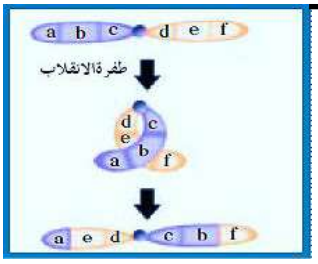
- سمي بهذا الاسم نسبة للعالم (روبرتسون) الذي اكتشفه.
- يتم خلاله تبادل أجزاء من الكروموسومات: (13 ، 14 ، 15 ، 21 ، 22).
- تحدث هذه العملية عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوماً واحداً.
- أما الكروموسوم الذي يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرتين يتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية.
- وفي هذا النوع من الانتقال لا تحدث أي تغيرات ملحوظة في المادة الوراثية لدى الإنسان على الرغم من أن عدد كروموسوماته يكون (45).

ب - الانتقال المتبادل: المعروف أيضاً بالانتقال غير الروبرتسوني:



- يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين. كما في الشكل التالي: ←

٤ - الانقلاب:



- يعني استدارة الكروموسوم رأساً على عقب، أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس.
- المثال:
- الانقلاب في الـ DNA على الكروموسوم رقم (9) وليس له أي عوارض.
- أذكر السبب العلمي (علل): طفرة الانقلاب تسبب ضرراً أقل من طفرتي الزيادة والنقص.
- لأنه يغير في ترتيب الجينات في الكروموسوم وليس في عدد الجينات التي يحتوي عليها.

(ب) الطفرة الكروموسومية العددية:

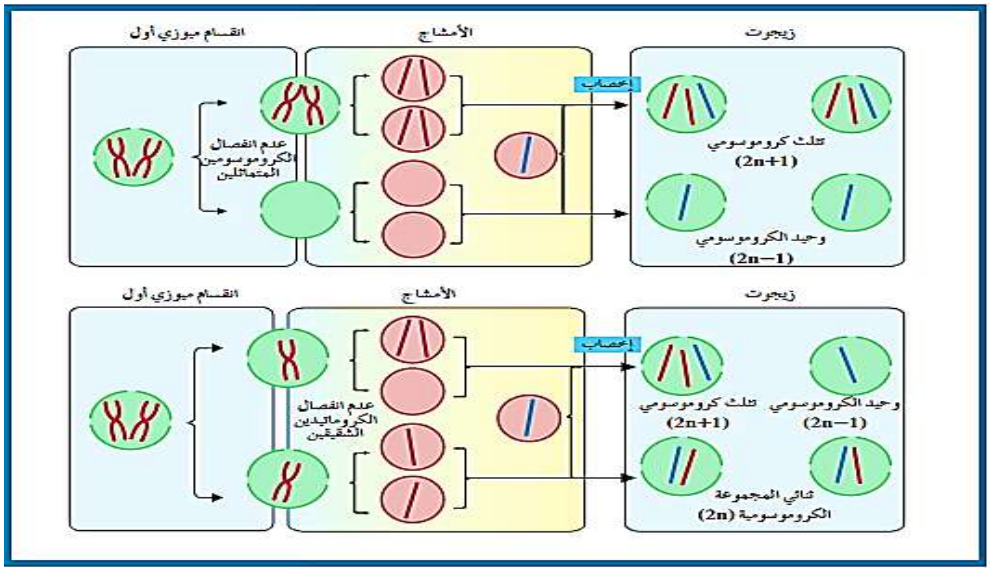
تعريفها: هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف بـ: (اختلال الصيغة الكروموسومية).

سببها: يظهر هذا الاختلال نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل بـ:

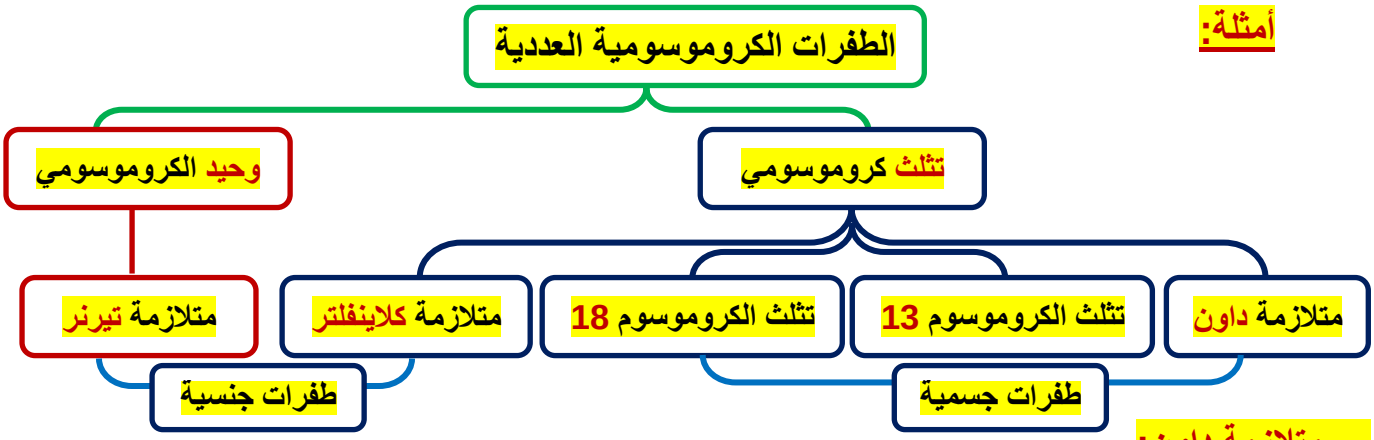
- عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
- أو عدم انفصال الكروماتيدين الشقيقين أثناء الانقسام الميوزي الثاني.

الناتج: أفراد تحتوي على كروموسوم إضافي (تثلث كروموسومي) (2n+1).
أو بكروموسوم ناقص (وحيد الكروموسومي) (2n-1).

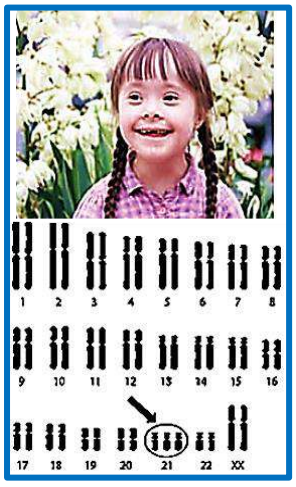
ضررها: تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية.



أمثلة:



- **متلازمة داون:**
- يوجد في نواة المصابين به (47) كروموسوم، أي (2n+1).
- وذلك لوجود كروموسوم إضافي للكروموسوم (21) الجسمي.
- (تثلث كروموسومي 21).



- **صفات الحالة:**
- تخلف في النمو الجسدي، ودرجات متفاوتة من التخلف العقلي،
- وفي معظم الحالات تشوه في أعضاء معينة خاصة القلب،
- وتركيب مميز للوجه والجسم، ومعالم الوجه شبيهة بأفراد بلاد المنغول (المغول).
- سبب الحالة غير معروف، إنما تحدث الحالة بصورة جلية لدى الأطفال التي تزيد أعمار أمهاتهم عن الأربعين عاماً.

انتبه:

- هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل:
- **التثلث** الكروموسومي (**13**) و **التثلث** الكروموسومي (**18**) **الذي يسبب الموت السريع للأطفال.**

- ومن أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات **الجنسية** يُذكر:

- **متلازمة كلاينفلتر:**
- حالة (**تثلث** كروموسومي) (**2n+1**).
- الشخص المصاب **ذكر** يمتلك كروموسوماً (**X**) واحد أو أكثر إلى الكروموسومين الجنسيين (XY) فيكون (**XXXY** , **XXY**) ويكون عاقراً مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميز لديه.

- **متلازمة تيرنر:**
- حالة (**وحيد** الكروموسومي) (**2n-1**).
- الشخص المصاب **أنثى** يمتلك نسخة واحدة من الكروموسوم الجنسي (**X**) (**44 X**) وتكون متخلفة النمو وعاقراً.

(٢) الطفرات الجينية:

- **تعريفها: هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين.**

انتبه:

- تتفاوت تأثيرات الطفرات الجينية اعتماداً على **مكان حدوثها (الخلايا الجسمية)** أو **(الخلايا الجنسية).**
- **إذا حدثت في الخلايا الجسمية فلا تؤثر إلا في الفرد المصاب بها، ولا تنتقل إلى النسل.**
- **أما إذا حدثت في الخلايا الجنسية (الأمشاج) فإنها تنتقل إلى نسل الآباء المصابين بها.**
- **قد تؤثر الطفرة في نيوكليوتيد واحد فتسمى (طفرة النقطة).**

- **كيف تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات؟**
- تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات إما من:

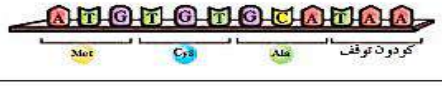
١- **استبدال نيوكليوتيد** (قد ينتج عنها): (**طفرة صامتة أو ببتيد غير مكتمل أو جين طافر ص٥٠**).

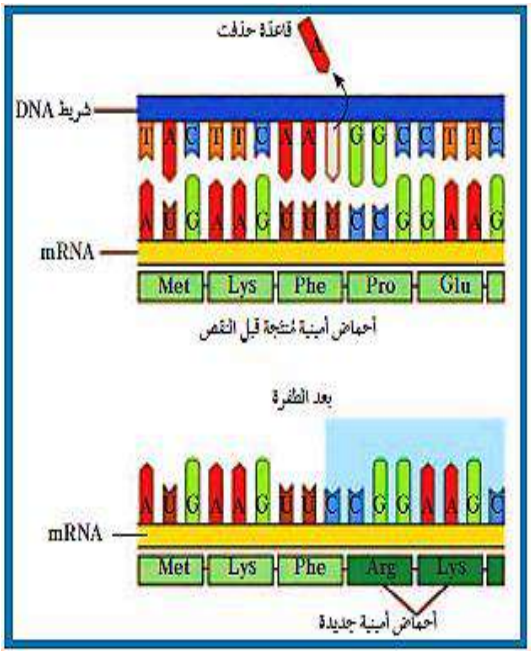
٢- **إدخال نيوكليوتيد** (**ببتيد مختلف تماماً** وبالتالي ينتج بروتين مختلف عن المطلوب إنتاجه) وتسمى: الطفرة (**طفرة إزاحة الإطار**).

٣- **نقص نيوكليوتيد** (**ببتيد مختلف تماماً** وبالتالي ينتج بروتين مختلف عن المطلوب إنتاجه) وتسمى: الطفرة (**طفرة إزاحة الإطار**). **وقد يحدث النقص لثلاث قواعد نيتروجينية في الجين (ص٨٨).**

أذكر السبب العلمي (علل):
ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تماماً.

- **لأن الحمض mRNA (الرسول) يُقرأ من خلال 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).**

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

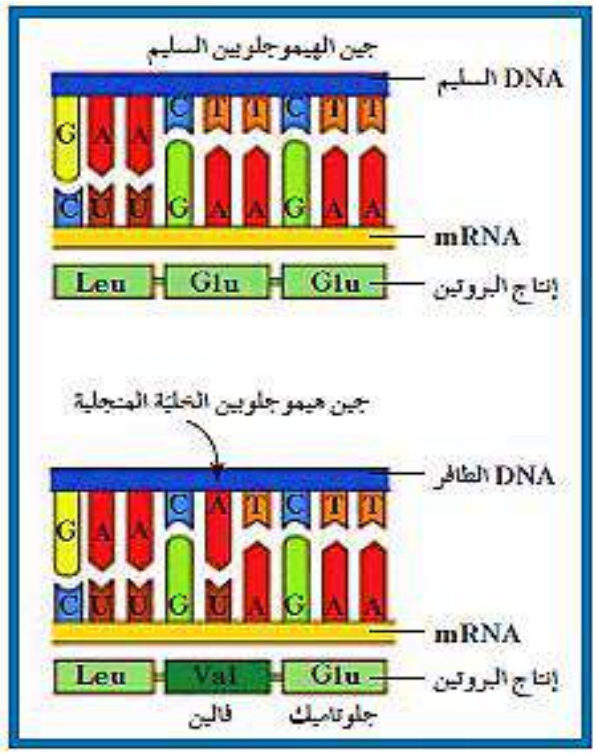


- **طفرة إزاحة الإطار:**
- **هي الطفرات الناتجة عن إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها في الجين ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية.**

انتبه:

- هذا التغير يؤثر في تتابع الأحماض الأمينية وبالتالي:
تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماماً عن المطلوب ويكون تأثيره مهم في تركيب الكائن الحي ووظيفته.

- **أذكر مثالاً لطفرة جينية نتيجة حدوث استبدال قاعدة نيتروجينية؟**
- **مرض فقر الدم المنجلي حيث ينتج من استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموجلوبين فينتج جيناً طافراً نتيجة إحلال الحمض الأميني (فالين) محل الحمض الأميني (جلوتاميك).**



تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-٦) الجينات والسرطان.

الدرس (١ – ٦) : الجينات والسرطان

مقدمة:



- في العام 1895 م اكتشف العالم (وليام رونتجن) **الأشعة السينية** وإحدى صوره الأولى كانت يد زوجته.
- **وأسرف** معظم الأطباء **في استخدام هذه الأشعة**، لكن التجارب أوضحت أنها قد تسبب حدوث طفرات تؤدي إلى **السرطان**.
- حالياً **الاستخدام المتأني** للأشعة السينية **يساعد** على **تشخيص السرطان وعلاجه** وفي الكشف عن العظام والأسنان وكذلك في البحث الطبي.

الطفرات والضبط:

- تحدث الطفرات بشكل عشوائي ونتائجها غير متوقعة وبعضها لا يؤثر أو يؤثر بدرجة بسيطة في وظيفة الكائنات الحية، ويكون مصدراً للتنوع الجيني الذي يحصل بهدف التكيف مع البيئة المتغيرة.
- بعض الطفرات يكون ضاراً أو مميتاً. فعندما تغير الطفرات الجينات التي تسيطر على نمو الخلايا وتخصصها قد تسبب **السرطان (وهو مرض يسبب نمواً غير طبيعي للخلايا)**.

انتبه:

- نمو الخلايا عملية منظمة للغاية يتم التحكم فيها بواسطة إشارات كيميائية وفيزيائية تمنع انقسام الخلايا أو تحفزه.
- لا تتجاوب الخلايا التي أصبحت سرطانية مع الإشارات التي توقف انقسام الخلايا. وبسبب ذلك تتكاثر الخلايا السرطانية وبدون توقف.
- تبدأ المشاكل الصحية عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسؤول عن تدميرها.
- عند **تكاثر الخلايا السرطانية تتكون كتلة من الخلايا تسمى (ورماً)**.

أنواع الأورام

- **حميدة: لا تغزو الأنسجة المحيطة بل تحدث مشاكل قليلة يمكن إزالتها بالجراحة.**
- **خبيثة: تكون مضرة وقادرة على الانتشار في أنسجة أخرى ويتدخل في وظائفها.**

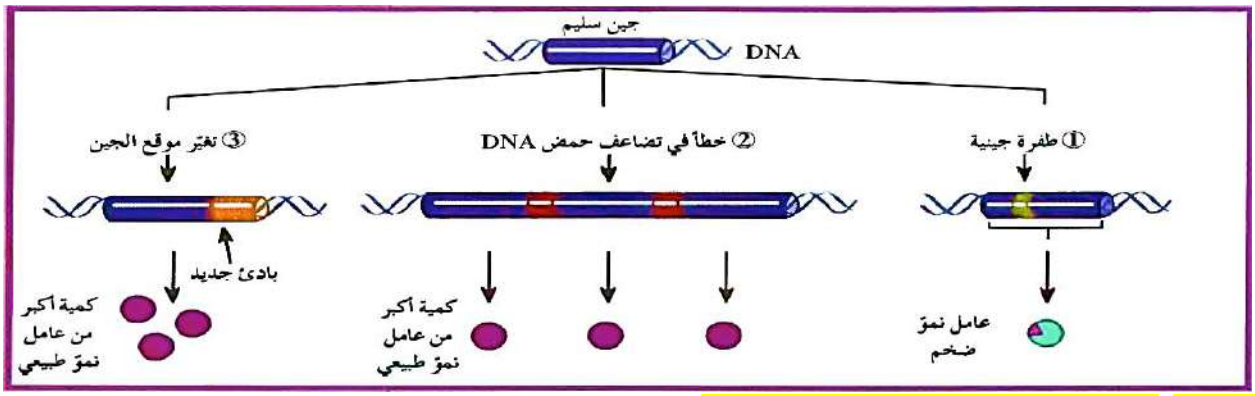
- الخاصية الأكثر تدميراً هي أن خلايا الورم الخبيث تكون قادرة على التحرر من الورم والدخول في الأوعية الدموية واللمفاوية وينتقل إلى مواقع جديدة في الجسم محدثة في أوراماً جديدة.
- هذا **الانتشار للخلايا إلى مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي يسمى (الانبثاث)**.

أسباب الإصابة بالسرطان:

١ـ عوامل جينية فقط (تورث).
٢ـ عوامل بيئية فقط.
٣ـ عوامل بيئية وجينية مجتمعة معاً.

انتبه:

- تشترك جميع أنواع الأمراض السرطانية في ميزة واحدة وهي أن الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل.
- **الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا يسمى (جين الأورام).**
- وجد الباحثون أن بعض جينات الأورام في الفيروسات مرتبطة ببعض أنواع السرطان.
- **كما ظهر** أن (**جينات الأورام**) في كروموسومات الإنسان هي (**أشكال طافرة**) لجينات تشفر (تترجم) لبروتينات تسمى (**عوامل النمو**) **وهي تؤدي دوراً في المساعدة على ضبط انقسام الخلايا وتميزها.**
- **توجد ثلاث طرائق ليصبح الجين مسبباً للأورام:**



- **الأولى: حدوث طفرة في جين عامل النمو** قد تسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو ولكن قد يكون البروتين (**محوراً إلى عامل نمو ضخم**) فيسبب انقساماً خلوياً سريعاً وغير منضبط.

- **الثانية: خطأ في تضاعف حمض DNA** تنتج منه (نسخ متعددة من جين عامل نمو مفرد).عادة ينسخ جين واحد لإنتاج عامل النمو، ولكن في هذه الحالة (فتنسخ جينات عديدة وتزداد كمية عامل النمو في الخلية. تعمل الجينات المضاعفة معاً كجينات مسببة للأورام.

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

- **انتبه:**
- **توجد جينات تسمى (الجينات القامعة للأورام) وهي المسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية وتعرف بـ(مضاد جين الأورام).**
- إذا حدثت طفرة في هذا الجين وتوقف عمله، تكون النتيجة نمواً غير طبيعي وغير منضبط للخلايا.
- لقد اكتشف أن **مرض سرطان الشبكية** يعود إلى **طفرة في الجين القامع الواقع على الكروموسوم رقم (١٣) وهي طفرة متنحية**. لذلك فالأشخاص الذين يمتلكون جيناً متنحياً واحداً على أحد الكروموسومات المتماثلة، لديهم استعداد لهذا المرض.



أسباب الطفرات الجينية:

- تؤدي **العوامل البيئية** دوراً رئيسياً في تطور السرطان. فيمكن للشخص الذي لديه الاستعداد لنوع من السرطان أن ينمي المرض في ظروف بيئية محددة، ويمكن للشخص أن يقلص خطورة إصابته بالمرض بضبط الظروف البيئية، لكيلا تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب فيها.

- **العامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرة في حمض DNA يسمى (مطفر).** تشمل العوامل المعروفة بعض أشكال الإشعاع من مثل النوع الذي ينطلق من الحوادث النووية، وبعض أنواع المواد الكيميائية من مثل الموجودة في منتجات التبغ.

- **العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان يسمى (عامل مسرطن).** مثل القطران في السجائر – بعض العقاقير – مواد كيميائية معينة في اللحوم المدخنة – قطران الفحم – بعض أصباغ الشعر – الفيروسات التي ارتبطت بالسرطان – وبعض أنواع الإشعاع كالأشعة فوق البنفسجية.

- تسبب **الأشعة فوق البنفسجية** طفرة في DNA الخلية، ويرتبط التعرض للأشعة فوق البنفسجية **بسرطان الجلد**.

- تسبب الأشعة **تغيراً** في رسالة DNA التي تورث للخلايا البنوية عندما تنقسم الخلية.

- تحمي طبقة **الأوزون** في طبقات الجو العليا الناس من الأشعة فوق البنفسجية.

- في العقود الأخيرة **حدث تدمير لطبقة الأوزون** على الأرجح بفعل بعض **الملوثات الكيميائية** التي تسمى **كلوروفلوروكربون** (**CFC**) التي يكثر استخدامها في الأيروسولات وأجهزة التبريد.

- **كيف تسبب المسرطنات تغيراً في حمض DNA؟**
- تختلف الإجابة باختلاف نوع العامل المسبب للطفرة.

١- ويكون ذلك إما **باستبدال** القواعد في حمض DNA أو **بتغييرها**.

٢- بعض المسرطنات **تتشابه كيميائياً** مع قواعد حمض DNA وتسمى (**قواعد موازية**) ويمكنها أن تندمج مع جزيء حمض DNA ولأنها ليست متطابقة تماماً لقواعد حمض DNA فإنها تكون أزواج قواعد غير طبيعية وخللاً في الرسالة الوراثية.

٣- بعض المسرطنات الأخرى تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغيراً فيها ثم تنتقل التغيرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنوية عند الانقسام.

٤- ترتبط قدرة المركبات الكيميائية على إحداث السرطان بقدرتها على إحداث الطفرات.



في العام ١٩٨٦م أطلقت حادثة المفاعل النووي (تشرنوبيل) في أوكرانيا كميات ضخمة من الإشعاع. ولاحظ العلماء معدل عال جداً من الطفرات في ميتوكوندريا فئران الحقول التي تعيش في المنطقة.

تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الثاني

(ثورة التقنية الحيوية)

الدرس (٢-١) التقنية الحيوية.

الدرس (٢ – ١) : التقنية الحيوية

مقدمة:



- هذا الحيوان المسمى (جيب Geep) عبارة عن اتحاد جزئين، الجزء الأول ماعز والجزء الثاني خروف.
- أنتج عن طريق دمج خليتين من أجنة مختلفة، ثم زرع الجنين المختلط في رحم أم بديلة.
- هذا الحيوان له صفة (الكمير) وهو ينتج من دمج خلايا لاقحات مختلفة متحدرة من حيوانات مختلفة جينياً، وحتى من أنواع حيوانات مختلفة.
- ويعتمد العلماء على التقنية الحيوية للحصول على الكمير الذي لا ينتج في الطبيعة.
- يتشكل الكمير من لاقحتين مختلفتين من ناحية المنشأ (كل لاقحة هي نتيجة أبوين).
- يكون الحيوان الناتج خليطاً من الأنسجة، لأن كل خلية من خلايا اللاقحات تحتفظ بصفتها الخاصة.
- هذا الكمير يكون خصيباً، ولكنه قادر على نقل إما جينات الماعز أو جينات الخروف إلى أبنائه، بحسب ما إذا كانت أنسجة أعضائه التناسلية قد نتجت عن جنين الماعز أو الخروف.

انتبه:



- بالرغم من تمكن الباحثون من استخلاص حمض DNA من بعوض ما قبل التاريخ المطمور في الكهرمان، إلا أنهم لم يستطيعوا إعادة تصنيعها مرة أخرى.

- **التقنية الحيوية: هي استخدام الكائنات الحية لإنتاج منتجات يحتاج إليها البشر.**



استخدام البكتيريا	الهندسة الوراثية
لتحويل الحليب إلى جبن أو زبادي	ضرورية للزراعة وتصنيع الطعام والمحافظة عليه والطب واحتياجات بشرية أخرى.

- **علل: التقنيات الحديثة كالهندسة الوراثية زادت بشكل كبير من فرص تطبيق التقنية الحيوية.**
- **لأن الهندسة الوراثية تعمل على تعديل الكائنات الحية على المستوى الجزيئي عبر عزل جين من كائن حي ونقله إلى كائن حي آخر، فيتم إنتاج نباتات وحيوانات مهجنة جينياً تملك الخصائص المرغوب فيها.**

انتبه:

- يعتمد كل من (الهجين) و (الكمير) على التقنية الحيوية للحصول عليهما ولكن يوجد فروقات بينهما، كما هو مبين في الجدول التالي:

وجه المقارنة	الكمير	الهجين
كيف ينتج؟	ينتج عن لاقحتين متحدرتين من حيوانين مختلفين في النوع.	ينتج من لاقحة تتشكل من إخصاب حيوان منوي وبويضة من أبوين من النوع نفسه.
الخصائص التي يحملها الفرد الناتج	١- جسمه يتضمن خليط من أنسجة الحيوانين المختلفين في النوع. ٢- لا يمكن أن ينتج إلا بتدخل الإنسان. ٣- خصيب.	١- يحمل صفات الأبوين من النوع نفسه. ٢- ينتج في الطبيعة دون تدخل الإنسان. ٣- غير خصيب.
مثال	الجيب Geep.	البغال

التربية الانتقائية:

- بدأ المزارعون إجراء عملية التهجين للمحاصيل قبل وجود الفهم الدقيق لأساس علم الوراثة، كما سلطت اكتشافات مندل الضوء على كيفية انتقال الموروثات من الآباء إلى الأبناء، وأظهرت أعماله أن الجينات تنفصل خلال تشكيل الأمشاج ثم تتحد عشوائياً خلال التلقيح، وأن الجينات تنتقل مستقلة الواحدة عن الأخرى إلى الأبناء.
- أدى فهم انتقال السمات إلى (استثمار عملية التربية الانتقائية في تحسين المحاصيل والماشية).

- **ماذا يقصد بـ(التربية الانتقائية)؟**
- **هي طريقة لتحسين النوع عن طريق السماح للكائنات (نباتات أو حيوانات) ذات الصفات المرغوب بها فحسب أن تتزاوج لتنتج نسلاً يحمل هذه الصفات المرغوب بها.**

طرق التربية الانتقائية

التهجين

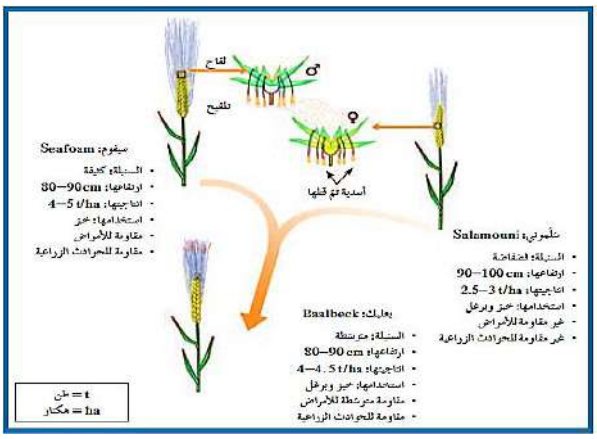
- خلال عملية التهجين التقليدية للنباتات تظهر في الأجيال القادمة أصناف جديدة:
- إما عن طريق اختيار النباتات ذات الصفات المرغوب بها.
- أو عن طريق الجمع بين صفات من نبتتين من النوع نفسه ولكن منهما صفات مختلفة من خلال التهجين.
- تتضمن هذه الخصائص مثلاً مقاومة آفة أم مرض ما أو تحمل العيش ضمن ظروف مناخية محددة.

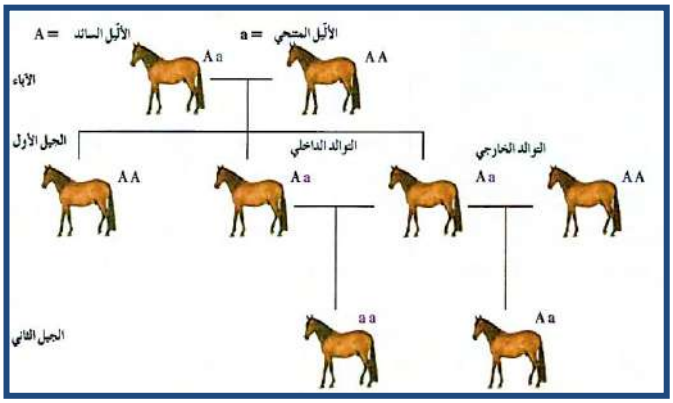
- خلال عملية التهجين تنتقل حبوب اللقاح ذات الجينات المرغوب فيها للحصول على الموروثة المطلوبة من نباتات متحدرة من محصول لديه الموروثة نفسها **(نبتة القمح: السيفوم)** إلى أزهار أخرى متحدرة من نباتات ذات صفة أخرى غير مرغوب فيها **(نبتة القمح: السلموني).**
- ثم يتم الاختيار الدقيق للأجيال، سيظهر مجموع الموروثات الجديدة المرغوب فيها في مجموعة جديدة من الأجيال **(نبتة القمح: بعلبك).**

التوالد الداخلي

- **يقصد به: تزاوج حيوانين أو نبتتين أبويين متشابهين ومرتبطين وراثياً (من السلالة نفسها) من أجل المحافظة على صفة معينة من جيل إلى جيل.**
- فيه تكون الحيوانات كلها ذات تركيب جيني متشابه اللاقحة ومتحدرة من أسلاف محددة، أي أن صفاتها تكون متشابهة فتتوالد جميع الحيوانات نقية النسل.

- **يفيد** التوالد الداخلي في زيادة **احتمال ظهور نسختين متطابقتين** من خلال انتقال موروثة من الأم وأخرى من الأب لظهور صفة معينة في النسل، **ويمكن تحسين النسل** باستخدام هذه الخاصة.
- مع **تكرار عملية التوالد الداخلي** بين الأبناء من السلالة نفسها تظهر مع الوقت **أجيال نقية النسب** ذات موروثات مرغوب فيها (**صفات حسنة**).
- **لكن** هذه الطريقة **تتيح الفرصة** لظهور **أمراض متنحية** ضمن الأجيال تنتقل إليها من الآباء.





- **علل (أذكر السبب العلمي):**

١- أدت الطرق التقليدية لتهجين النباتات إلى نجاح في بعض النباتات أنتجت أيضاً تهجينات عديدة أقل نجاحاً.
يعود ذلك إلى أن التهجينات تحدث غالباً بطريقة غير منضبطة نسبياً فتكون النتائج غير متوقعة بسبب إعادة اتحاد حمض DNA الآباء بشكل عشوائي.

٢- برامج التهجين التقليدية في النباتات لا يكون دائماً عملياً من الناحية الاقتصادية.
لأن فصل النباتات ذات الموروثات غير المرغوب فيها عن الموروثات المرغوب فيها يتطلب جهداً كبيراً ووقتاً طويلاً يتراوح ما بين (١٢ إلى ١٥ سنة تقريباً) لإنتاج محصول ذات نوعية جيدة.

٣- يضطر علماء الوراثة إلى عزل الحيوانات التي تملك صفات غير مرغوب فيها.
من أجل الحفاظ على الموروثات الحسنة من بين جميع الموروثات الأخرى لإنتاج نسل نقي.

- **س: كيف يمكن التخفيف من احتمال ظهور أمراض وراثية متنحية في الأجيال الناتجة عن التوالد الداخلي؟**

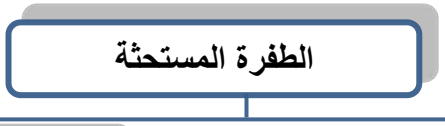
عن طريق:

١- اختيار نباتات أو حيوانات تحمل الموروثة المرغوبة ذات تركيب جيني متشابه اللاقحة ولكن ينتميان إلى أسلاف مختلفة (التوالد الخارجي). ٢- عزل الحيوانات التي تملك صفات غير مرغوب فيها.

زيادة التنوع بواسطة الطفرات المستحثة:

- قد يكون حدوث عملية (التهجين الانتقائي) شبه مستحيل من دون وجود التنوع في صفات موروثة معينة منتشرة بين الجماعات، هذه الحقيقة هي من الأسباب التي تحفز العلماء على المحافظة على التنوع وزيادته لمورثة معينة.
- لذلك قام العلماء باستخدام تقنيات تزيد من معدل (الطفرة المستحثة) في الجينات:

وهي تقنيات تغير شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة بهدف تحسين الإنتاج.



طفرة جينية مستحثة	طفرة كروموسومية مستحثة
• **يمكن زيادة التنوع الجيني** من خلال تحفيز حدوث عملية **الطفرة** التي تعتبر المصدر الأساسي للتنوع. • قد تحدث الطفرة طبيعياً وعشوائياً. • **يمكن تحفيزها باستخدام عدد من (المطفرات) مثل الاشعاعات والمواد الكيميائية.** • **تغير** المطفرات تسلسل القواعد النيتروجينية في حمض DNA ما **يؤدي** إلى تعديل التعليمات البيوكيميائية على صعيد تصنيع البروتينات **وبالتالي** ظهور صفات جديدة في الكائنات الحية. • **غالباً** ما تكون نتائج الطفرات **سلبية**، لكن قد تنتج منها صفات مرغوب فيها، **لذلك** يجب متابعة المحاصيل ودراستها بدقة. • **مثال:** تعرضت مجموعة كبيرة من البكتيريا إلى إشعاعات في إطار تحفيز الطفرات الجينية، وبسبب صغر حجم البكتيريا فإن فرص حصول الطفرات الجينية المتعددة والمتنوعة كبيرة جداً. • ونتيجة حدوث العدد الكبير من الطفرات **هناك** إمكانية لحدوث طفرات نافعة ومنتجة لدى هذه البكتيريا.	• **استخدمت** المواد الكيميائية التي **تمنع** انفصال الكروموسومات **أثناء** الانقسام الميوزي في خلال عملية إنتاج النباتات كتقنية للتحكم بعدد الكروموسومات. • **تنتج** هذه التقنية أحياناً خلايا ذات عدد طبيعي للكروموسومات **مضاعفاً** مرتين أو ثلاث. • النباتات التي نمت لتحتوي على هذه الأعداد المضاعفة من الكروموسومات تسمى (**نباتات ذات مجموعات كروموسومية متعددة**) أي 3N، 4N. • **تؤدي** المجموعة الكروموسومية المتعددة إلى **موت الحيوان** لكن ليس النباتات **والسبب غير واضح**. • تنتج **النباتات ذات المجموعات الكروموسومية المتعددة** نوعاً جديداً من النباتات **يكون أكثر قوة وأكبر حجماً من النباتات ذات المجموعات الكروموسومية المضاعفة** 2N.
• باستخدام هذه التقنية **استطاع** العلماء تطوير مئات السلالات البكتيرية المفيدة، **مثال** البكتيريا التي تستخدم لتنظيف بقعات الزيوت المتسربة من البواخر في البحر. 	•  

التحكم ببنية حمض DNA:

- **لم يستطع** مربو النباتات والحيوانات التحكم بتغيير الشفرة الجينية للكائنات الحية، **لكنهم اعتمدوا** في تجاربهم على الجينات العملية على **تنوع** السمات (الموروثات) المتواجدة في الطبيعة **فقط**.
- **وحتى** عندما استخدموا تقنية الطفرة المستحثة في موقع محدد في حمض DNA كانت الطفرة تحدث بشكل **عشوائي** وغير منضبط ولا يمكن توقع نتائجها.
- **اليوم أصبح العلماء قادرين على استخلاص حمض DNA من خلايا الكائنات الحية واستثمار معلوماتهم حول بنيته وخصائصه الكيميائية لدراستها وتغييرها.**
- وقد تم اكتشاف (**إنزيمات القطع**) في أنواع من البكتيريا واتضح أن **لهذه الإنزيمات أهمية كبيرة في القدرة على قطع حمض DNA في مواقع محددة من أجل تحديد بنيته وإنتاج نسخ كثيرة منه.**
- كل هذه التقنيات الجديدة على مستوى التحكم بحمض DNA تعرف بـ(**الهندسة الوراثية**).

* الفصل الثاني

(ثورة التقنية الحيوية)

الدرس (٢-٢) الهندسة الوراثية.

الدرس (٢ – ٢) : الهندسة الوراثية

مقدمة:



- تسمح الهندسة الوراثية بنقل قطع حمض DNA، بما فيها من جينات كاملة من كائن حي إلى آخر.
- **هل يعني ذلك أن هناك تعاون جينات من كائنات مختلفة؟** أجاب الباحث (**ستيف هويل**) وزملاؤه عن هذا السؤال **عندما عزلوا جين إنزيم (لوسيفيراز) الذي يجعل اليراعات تشع وحقنوه في خلايا نبتة التبغ، عندما نمت نبتة التبغ من الخلايا الجديدة لوحظ أنها تشع في الظلام**. أي أن جين **اللوسيفراز** كما يعطي خاصية الإشعاع في الظلمة للحيوانات يعطيها للنباتات، **ما يدل على أن آليات التعبير الجيني هي نفسها لدى الحيوانات والنباتات.**

١- مفهوم الهندسة الوراثية:

- **الهندسة الوراثية تشير إلى (أي تقنية يمكن الاستعانة بها لتحديد الجينات أو تغييرها على المستوى الجزيئي).**
- **فإذا عولجت تتغير خصائص الكائن الحي.**

انتبه:

- في حين يظهر **التغيير** عند استخدام **التهجين الانتقائي ببطء** ويستغرق **عادة عدة أجيال، يمكن للهندسة الوراثية تغيير الجينات في خلال وقت أقصر.**

١- وهي تسمح بتعديل الكائنات الحية وذلك بإضافة جين من كائنات حية أخرى إلى حمضها النووي لإنتاج كائنات معدلة وراثياً.

٢- كما تسمح الهندسة الوراثية للعلماء بتشخيص الفرد من خلال خصلة شعره مثلاً لمعرفة ما إذا كان يحمل الجين المسبب لاضطراب معين، ولتحديد تتابع أزواج القواعد النيتروجينية في حمض DNA الخاص به.

٢- الفصل الكهربائي للهلام:

- نذكر من بين تقنيات الهندسة الوراثية (**الفصل الكهربائي للهلام**) **وهي عملية تسمح بفصل قطع حمض DNA بحسب أطوالها على مادة شبه صلبة من الهلام بعد تعريضها لحقل كهربائي.**
- **س: ما هي الخطوات المتبعة قبل عملية الفصل الكهربائي للهلام؟**

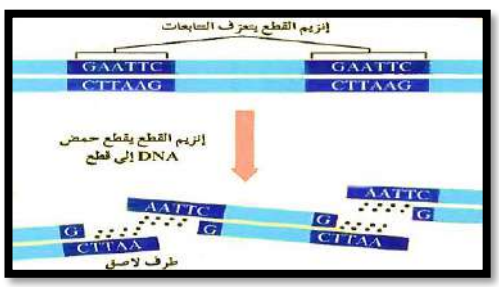
يقطع حمض DNA إلى قطع.

- **س: ما هي الخطوات المتبعة في عملية الفصل الكهربائي للهلام لتحليل DNA؟** من خلال خطوتين هما:

١- استخلاص حمض DNA من خلايا كائنات حية.

٢- قطع حمض DNA بخلطه بنوع من (إنزيمات القطع) وهي إنزيمات تقطع حمض DNA عندما تتعرف تتابع أزواج نيوكليوتيدات محددة. ولكل إنزيم قطع تتابع محدد وموقع محدد للقطع.

س: ماذا يحدث عندما يضاف إنزيم القطع إلى عينة حمض DNA؟

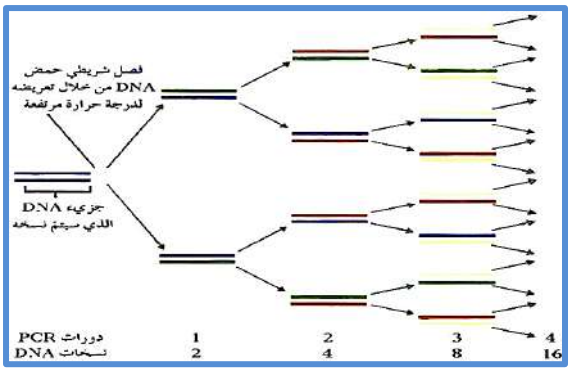


١- يقطع روابط حمض DNA التساهمية بين النيوكليوتيدات في الشريط الواحد.

٢- ويقطع الروابط الهيدروجينية بين أزواج القواعد النيتروجينية عند تتابع قواعد محددة.

- **وبهذا تتكسر عينة حمض DNA إلى قطع صغيرة وتكون أطرافها مؤلفة من عدد من النيوكليوتيدات غير المزدوجة وتسمى (الأطراف اللاصقة) (علل؟) لأنها تكون مفتوحة لروابط جديدة.**

٣- تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR):



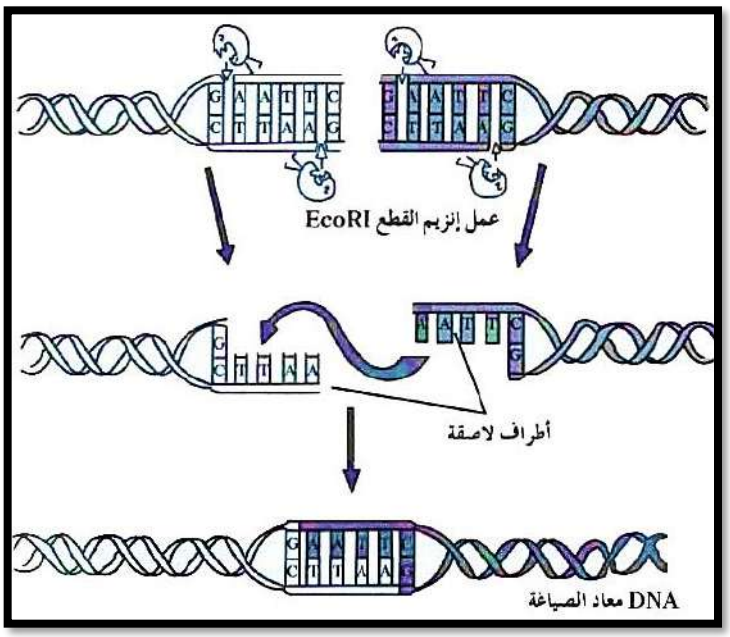
- عبارة عن تقنية تساعد على تكوين نسخ عديدة عن جزئ معين من شريط حمض DNA من خلال تناسخ إنزيمي خارج النظام الحيوي (أي أنها طريقة لنسخ قطعة من حمض DNA في المختبر وليس في الكائنات الحية)، ومضاعفة إنتاج هذه النسخ لكي يتسنى إجراء اختبارات وأبحاث إضافية عليها.

انتبه:

- عندما يتطور التفاعل يستخدم حمض DNA المصنع كقالب للتناسخ ما ينشط تفاعلات متسلسلة حيث يحدث نمو أسي لقالب حمض DNA لإنتاج ملايين النسخ لقطعة من حمض DNA.

٤- عملية التشذيب لإنتاج حمض DNA مؤشب (معاد الصياغة):

- يمكن تغيير القواعد النيتروجينية في حمض DNA بطرق متعددة.
- فيمكن إنتاج سلسلة مضاعفة من حمض DNA في المختبر باستخدام تقنيات وأدوات خاصة.
- ثم تضاف هذه السلسلة المصنعة إلى سلسلة من حمض DNA الموجودة في كائن حي باستخدام إنزيمات خاصة (إنزيمات القطع وإنزيمات الربط).
- تؤدي هذه العملية إلى صناعة حمض DNA مؤشب. (علل): كونه معداً من أجزاء DNA ذات مصادر مختلفة



* الفصل الثاني

(ثورة التقنية الحيوية)

الدرس (٢-٣) تطبيقات الهندسة الوراثية.

الدرس (٢ – ٣) : تطبيقات الهندسة الوراثية

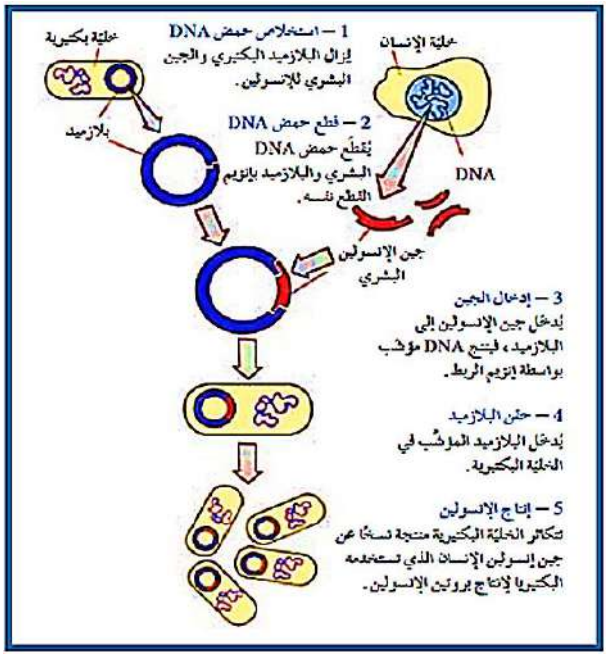
مقدمة:



- قد يصبح يوماً ما (**الضماد البيولوجي**) المهندس وراثياً علاجاً للجروح.
- يحتوي هذا الضماد على خلايا جلد إنسان مهندسة وراثياً تنتج بروتيناً يحفز النمو.
- سيصبح استخدام المنتجات المهندسة وراثياً سهلاً كوضع الضماد.

١- استنساخ الجين داخل البكتيريا:

- التعرف على الجينات ليس الهدف الوحيد الذي يسعى إليه علماء الهندسة الوراثية.
- فباستخدام التقنيات الحديثة يقوم العلماء بتصنيع جينات جديدة بربط DNA الجينات التابعة لكائنات حية مختلفة.
- ويطلق على حمض DNA المكون اسم (**DNA مؤشب**).
- وباستخدام تقنية حمض DNA المؤشب **تمكن** العلماء **من نقل الجينات من خلايا أحد الكائنات إلى خلايا كائن آخر**
- **مثال:** تمكن علماء الهندسة الوراثية من نقل جينات خاصة بالإنسان إلى البكتيريا أو الخميرة القادرتين على استخدام جين الإنسان لإنتاج كمية أكبر من البروتينات التي يشفر لها الجين.
- وعندما تنقل الجينات إلى خلايا البكتيريا أو الخميرة تنسخاها في خلال نسخهما لحمض DNA الخاص بهما.
- **استنساخ الجين** هو من عمليات الهندسة الوراثية التي تستخدم لإنتاج نسخ عن الجينات.
- **لنقل حمض DNA إلى خلية ما تستخدم الهندسة الوراثية حاملاً للمادة الوراثية يسمى (ناقلاً).**
- وتحتوي البكتيريا على ناقلات تسمى (**بلازميدات**) **وهي قطع حلقية صغيرة من حمض DNA منفصلة عن الكروموسوم البكتيري.**
- كما استخدم العلماء أيضاً (**الفيروسات**) **كناقلات** لنقل حمض DNA إلى الخلايا.
- **مثال:** استخدام تقنية حمض DNA المؤشب لاستنساخ الجينات، عملية **إنتاج الأنسولين البشري داخل خلية بكتيرية**
- **الأنسولين:** هو هرمون ينتج طبيعياً بواسطة البنكرياس وينظم كمية الجلوكوز في الدم وهو يستخدم لعلاج المصابين بداء السكري.
- **يمكن لجين الأنسولين البشري أن يدخل إلى بلازميد البكتيريا وعندما تتكاثر هذه وتنمو، تنتج بروتين الأنسولين.**



انتبه (الخطوات):

١- قبل نقل الجينات من الإنسان إلى البكتيريا يجب أن تقوم **إنزيمات القطع** بقطع حمض DNA لجين إنسولين الإنسان وحمض DNA الخاص بالبلازميد عند مواقع محددة.

٢- قطع حمض DNA تملك قواعد غير متماثلة عند كل طرف (**أطراف لاصقة**).

٣- الأطراف اللاصقة لقطعة DNA للإنسان وقطعة DNA البلازميد **متكاملة**، أي سوف ترتبط سلسلة القواعد عند أطراف قطعة DNA الإنسان بالأطراف اللاصقة لقطعة DNA البلازميد.

٤- ومن خلال **عملية الربط** تتحد قطع حمض DNA البشري مع البلازميد.

٥- عندئذ تصبح الجينات مؤشبة ويدخل البلازميد إلى الخلية البكتيرية فتتكاثر الخلية البكتيرية من جديد **وتنتج** نسخاً لجين الأنسولين البشري الذي تستخدمه البكتيريا **لإنتاج بروتين الأنسولين**.

٢- تطبيقات الهندسة الوراثية في الزراعة والصناعة:

١- تطبيقات الهندسة الوراثية في المجال الزراعي:



(أ) يمكن تطبيق الهندسة الوراثية على المحاصيل لمقاومة الآفات المذكرة .



(ب) قد تمكّن التقنية الحيوية من إنتاج جذور تقاوم الجفاف .



(جـ) قد تسهّل الهندسة الوراثية شحن الإنتاج .

- أحد أهداف الهندسة الوراثية هو **تحسين نوعية المحاصيل الزراعية وكميتها** بطرق عديدة، حيث تسمح بـ:

أ- **مقاومة الآفات ومبيدات الأعشاب الضارة**.

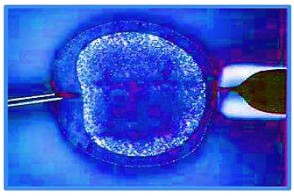
ب- **إنتاج فاكهة وخضار جديدة تناسب التسويق والتخزين**.

- وتعتبر معدلة وراثياً لأن حمضها النووي قد عدل بإضافة جين من كائنات حية أخرى.

- أحد هذه الخضروات المعدلة وراثياً التي طرحت في الأسواق هو ثمرة **الطماطم** التي تم إنضاجها بواسطة الهندسة الوراثية ببطء شديد بحيث لا تتلف بسرعة وذلك بتغيير الجين المسؤول عن نضج الطماطم ونسخه.

- والطماطم المنتجة بالهندسة الوراثية غالية الثمن ومذاقها مختلف نوعاً ما وهي تعتبر أحد أمثلة الهندسة الوراثية التي برزت في عالم الإنتاج الزراعي.

٢- تطبيقات الهندسة الوراثية في المجال الحيواني:



- يدرس علماء الهندسة الوراثية أيضاً طرقاً **لتحسين نوعية الماشية** من خلال:
  - إنتاج حيوانات معدلة وراثياً من خلال **حقن** قطعة من شريط حمض DNA **مباشرة** في بويضة الحيوان.
  - الجينات الخاصة بالحيوانات التي تنتج اللحوم الكثيرة أو التي تقاوم الأمراض **قد تحقن يوماً ما** داخل الخلايا التناسلية للماشية لنقل هذه الصفات المرغوب فيها إلى نسلها.

٣- الهندسة الوراثية في التطبيقات الصناعية:

- مكنت الهندسة الوراثية البكتيريا من إفراز هرمون محفز لدر الحليب للماشية، وبالتالي إذا تناولت الجبنة المصنعة من هذا الحليب تكون قد استهلكت طعاماً مهندساً وراثياً، معظم الجبن المنتج في (USA) يصنع من مكون مهندس وراثياً يسمى **إنزيم** (**الكيموسين**) **الذي يحل محل إنزيم** (**الرنين**) **ويستخرج من بطانة معدة البقرة**.
- كل من الرنين والكيموسين يخثران الحليب لتصنيع الجبنة.

- **س: كيف يصنع الكيموسين؟**
- **يصنع الكيموسين من خلال نقل جينات البقرة التي تشفر الرنين إلى البكتيريا حيث تستنسخ الخلايا البكتيرية لتكوين الكيموسين.**

انتبه:

- **الهندسة الوراثية** تستخدم أيضاً الكائنات الحية المعدلة وراثياً **في معالجة مياه الصرف الصحي**، وتستخدم أيضاً في **تحويل السليلوز** في جدران خلايا النبات **إلى زيت الوقود**، **وفي تنظيف بقع الزيت ومستودعات الفضلات السامة**

لاحظ:

- البكتيريا هي أكثر الكائنات استخداماً في الهندسة الوراثية.

٤- تطبيقات الهندسة الوراثية في الطب:

- استخدمت طرق الهندسة الوراثية في:

١- تطوير العلاج الجيني.	٢- تحسين اللقاحات والأدوية الطبية وتطويرها.	٣- تشخيص الاضطرابات المرضية.

العلاج الجيني:

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

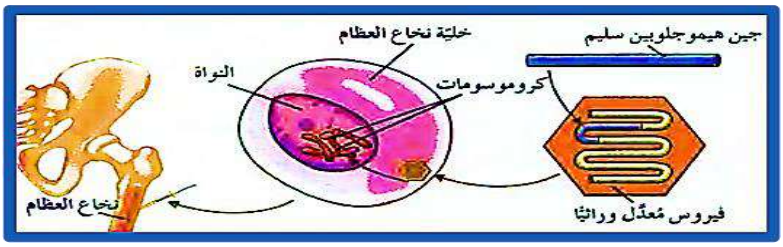
- **أذكر السبب العلمي (علل): يختلف العلاج الجيني عن اللقاحات والأدوية المعالجة.**
  لأنه يعمل على تغيير الجينات التي تسبب الاضطراب الجيني.

ملاحظات:

- حدثت أول محاولة لعلاج مرض وراثي بشري بنقل الجين في العام ١٩٩٠م.
- وفي العام ١٩٩٩م شفيت فتاة فرنسية صغيرة من اضطراب وراثي في المناعة عندما أخذت خلايا من نخاعها العظمي وعدلت ثم أعيدت إلى جسمها ما أدى إلى تقوية جهازها المناعي بنسبة ٤٠٪.

- **أذكر السبب العلمي (علل): غالباً ما تستخدم الفيروسات المعدلة كنواقل.**
  بسبب قدرتها على الدخول إلى الخلايا وتعديل المادة الوراثية بدون أن تسبب مرضاً.

- **كيف تستخدم الفيروسات كنواقل؟**
  بإضافة قطعة من حمض DNA تحتوي على الجين البديل إلى DNA الفيروس المعدل وراثياً القادر على حمل الجين إلى داخل الخلايا لتصحيح التشوهات الجينية.



- **يوضح هذا الشكل كيفية استخدام الفيروس المعدل وراثياً لإيصال جين الهيموجلوبين السليم إلى داخل نخاع عظام شخص.**

انتبه:

- لقد أمد العلاج الجيني الباحثين بأداة جديدة لعلاج بعض أمراض الإنسان التي اعتبرت عضال وغير قابلة للعلاج، مثل علاج (**الهيموفيليا**) وهو **مرض يتصف بعدم تخثر الدم** فالمصابين به ينقصهم البروتين اللازم لذلك.

- **ما هي العوائق الرئيسية التي تعترض فاعلية العلاج الجيني لمرض الهيموفيليا؟**

  ١- إيجاد وسيلة لتصنيع البروتين الضروري لتخثر الدم.

  ٢- إيجاد وسيلة لضبط كمية إنتاج هذا البروتين.

انتبه:

أسهم العلاج الجيني في معالجة أمراض كان من الصعب معالجتها، إلا أن نجاح تجاربه ليس دائماً مضموناً.

٥- أخلاقيات الهندسة الوراثية:

- **تقنية الهندسة الوراثية (سلاح ذو حدين) وضح ذلك؟**

- **للهندسة الوراثية فوائد عديدة منها:**

١- الكشف المبكر عن العديد من الأمراض الوراثية.
٢- تطوير العلاجات.
٣- الكشف عن خفايا الحمض النووي.
٤- تطوير الصناعة والزراعة والطب.

- **إلا أن المخاوف من الهندسة الوراثية كثيرة (علل)؟**

- **يستطيع العلماء من خلالها التلاعب بالجينات، فيمكنه عن طريق الخطأ:**
١- صنع كائن حي كالبكتيريا التي يمكن أن تؤدي إلى انتشار وباء لا علاج له.
٢- تصنيع نباتات أو حيوانات يمكنها تغيير التوازن البيئي.
٣- قضية الاستنساخ غير العلاجي المثيرة للجدل، إذ يمكن أن يصبح الإنسان مجرد سلسلة من الرموز الجينية.

- **بالتالي لا بد من طرح الأسئلة التالية:**
١- هل يستطيع الإنسان خلق الحياة؟
٢- هل يتقيد كل الباحثين بقوانين الأخلاقيات الحيوية؟
٣- هل نحن في طريقنا إلى التجارة بالجينات؟
٤- هل يعود هناك خصوصية للبشر؟

- **قد تصعب الإجابة عن هذه الأسئلة:**

  - **لذلك يجب اتباع القوانين والتشريعات الدولية، والالتزام بالبروتوكولات العلمية (علل)؟**

  - **لإبقاء هذه الأبحاث في خدمة الإنسان والبيئة.**

❄ الفصل الثالث (الجينوم البشري)

الدرس (٣-١)

كروموسومات الإنسان.

الدرس (٣ – ١) : الجينوم البشري - كروموسومات الإنسان



مقدمة:

- الصفات المشتركة للبشر هي الصفات التي تميزهم عن باقي الكائنات الحية.
- كل شخص ينفرد بخصائص مميزة.
- كل هذه الصفات تنتجها جينات يرث الإنسان نصفها من والده، والنصف الثاني من والدته.
- يساعد التقدم التكنولوجي العلماء على التعمق في دراسة نواة الخلية والمادة الوراثية الموجودة فيها.
- وقد توصل العلماء باستخدام التقنيات الحديثة إلى معرفة أسباب الأمراض الوراثية والتشوهات الخلقية التي كان وما زال يعانيها الكثيرون، حتى الأجنة قبل ولادتهم.

جينات الإنسان:

- **ماذا يقصد بـ(الجينوم البشري)؟**
- **الجينوم البشري:**
- **هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات.**

انتبه:

- يحدد تتابع القواعد النيتروجينية في هذه الجينات الكثير من الصفات الوراثية وتركيبات جزيئات البروتين داخل الخلايا.
- يعد استكشاف الجينوم البشري وتحديد مكوناته من أهم الإنجازات العلمية بين عامي 2000 و 2007.
- عدد الجينات التي تشفر لصنع بروتينات عند الإنسان بحوالي **30.000 جين** تحملها **46 كروموسوم**.
- **يأخذ** كل جين **مكاناً محدداً** على الكروموسوم الواحد **ولا يتغير** في أفراد النوع الواحد من الكائنات.

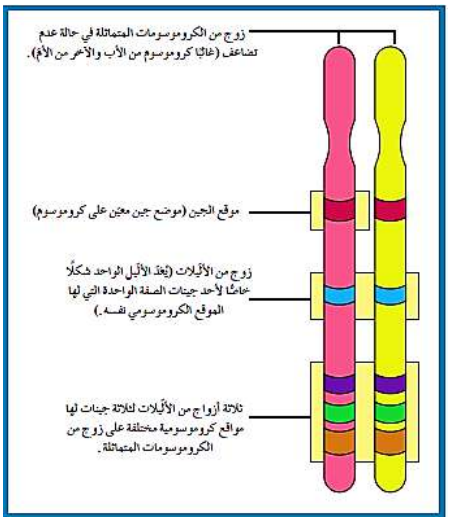
مثال:

- **الجين** المسئول عن **تحديد فصيلة الدم** يقع على **الكروموسوم** رقم (**9**) لدى الإنسان، وهو من الجينات الأولى التي تم التعرف عليها ودراستها.

انتبه:

- يعتبر الكروموسومان (**21**) و (**22**) **أصغر** الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان.
- **الكروموسوم (22):**
- يحتوي على أكثر من (**545**) **جيناً** مختلفاً.
- ويحتوي على حوالي (**51**) **مليون زوجاً من النيوكليوتيدات**.
- **ويعتبر** هذه الجينات **مهماً** للمحافظة على الصحة.
- يتضمن **بعضها** الآخر **أليلاً** يسبب شكلاً من أشكال **اللوكيميا**، **وآخر** مرتبط **بداء تليف النسيج العصبي** وهو ورم يسبب مرضاً في النسيج العصبي.

- **الكروموسوم رقم (21):**
- يحتوي على حوالي (**225**) **جيناً** تقريباً.
- يحتوي على حوالي (**48**) **مليون زوجاً من النيوكليوتيدات**.
- **يحتوي** على جين يرتبط بحالة **تصلب النسيج العضلي الجانبي** (ALS) المعروف بـ(**مرض لوجيهريج**).



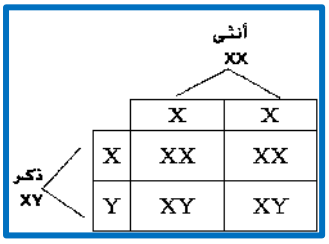
انتبه:

- يحتوي الكروموسومان **21** و **22** على **تتابعات طويلة متكررة** من القواعد النيتروجينية **لا تشفر** لصنع البروتينات وليست مسؤولة عن أي صفة، وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محددة.
- بالتقنيات الحديثة بدأ علماء البيولوجيا الجزيئية بدراسة تأثير تلك التتابعات في التعبير الجيني وتطوره.
- **الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة تورث معاً،** وقد تحدث **بعض حالات العبور** وإعادة الارتباط للكروموسومات أثناء

الكروموسومات وتحديد الجنس:

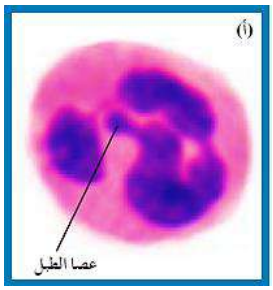
انتبه:

- تحتوي خلايا جسم الإنسان على (**46**) **كروموسوماً** أو (**23**) **زوجاً من الكروموسومات.**
- يختصر العلماء هذا العدد بالمعادلة التالية:
(**44XX**) **للإناث** و (**44XY**) **للذكور.**



- **تتساوى احتمال ولادة ذكور وإناث (علل)؟**
- ويعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء عملية الانقسام الميوزي.

- **انتبه:**
- جميع الخلايا **الجنسية** تحمل (**22**) كروموسوم **جسمي** بالإضافة إلى كروموسوم **جنسي واحد،** فالخلايا الجنسية الأنثوية (**البويضات**) تحمل الكروموسوم الجنسي (**X**)، أما الخلايا الجنسية **الذكرية** (**الحيوانات المنوية**) **فنصفها** يحمل الكروموسوم الجنسي (**X**) **والنصف** الآخر الكروموسوم (**Y**)، وهذا يؤكد أن نسبة ولادة الأنثى أو الذكر ستكون **متساوية.**

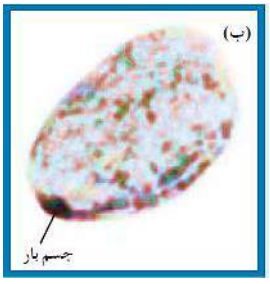


عدم فاعلية الكروموسوم (X):

- هي خاصية تعطيل كروموسوم (X) في الخلية الأنثوية.

انتبه:

- **الخلايا** الجسمية **للأنثى** تحتوي على **كروموسومين** (**X**) كروموسوم من الأب والآخر من الأم، إلا أن كروموسوماً **واحداً** فقط يكون **فاعلاً.**
- تقوم الخلية تلقائياً **بتعطيل** أحد الكروموسومين وبطريقة **عشوائية.** (**علل**)؟
- وذلك **لعدم حاجة الخلية** إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها.



انتبه:

- عالمة الوراثة البريطانية (**ماري ليون**) **اكتشفت** كروموسوم (**X**) **المعطل.**
- ويشاهد **ملتصقاً** بجدار النواة الداخلي،
- فيظهر في **كريات الدم البيضاء** على شكل عصا صغيرة تسمى (**عصا الطبل**)،
- وفي خلايا **النسيج الطلائي** على شكل (**جسم بار**).
- بما أن **التعطيل** يتم بشكل **عشوائي** في الخلايا الجسمية، **فبعض الخلايا** يكون الكروموسوم (**X**) ذو المصدر **الأبوي** فاعلاً
وخلايا **أخرى** ذات كروموسوم (**X**) فاعل مصدره **الأم.**



- **انتبه:**
- تحدث العملية نفسها لدى **الثدييات الأخرى،** فلدى **القطط** مثلاً **الجين** الذي يتحكم **بلون الفرو** يقع على الكروموسوم (**X**).
- لذلك يمكن أن يكون لون فرو القطة **الأنثى** (**أسود وبني وأبيض**)، في حين تكون بقع فرو **الذكور بقع** من لون **واحد.**

❊ الفصل الثالث (الجينوم البشري)

الدرس (٣-٢)

الوراثة لدى الإنسان.

الدرس (٣ – ٢) : الوراثة لدى الإنسان

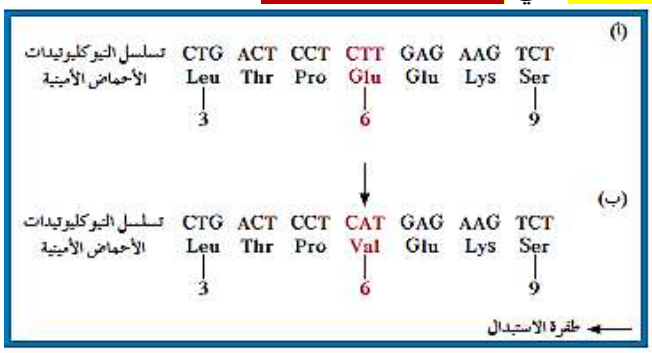
مقدمة:



- تتوارث بعض الصفات عند الإنسان وفقاً للمبادئ التي استخلصها مندل من تجاربه عندما يكون جين واحد مسؤول عن تلك الصفة.
- قد يكون من المستحيل ملاحظة ذلك لدى الإنسان (علل)؟
- لأن معظم الصفات الوراثية لدى الإنسان يتحكم بها أكثر من جين له أليلات سائدة أو متنحية أو ذات سيادة مشتركة.

١- الجينات والأليلات السائدة، المتنحية والمشتركة:

- درست سابقاً الجين الذي يتحكم بشكل شحمة الأذن عن الإنسان التي يمكن أن تكون حرة أو ملتحمة، أي نمطين من الجين الواحد أو أليلين يتحكمان في شكل شحمة الأذن.
- الأليل السائد هو الأليل المسؤول عن الشكل الحر لشحمة الأذن، في حين أن الأليل المسؤول عن الشكل الملتحم هو الأليل المتنحي أي لا يظهر في التركيب الظاهري لدى الإنسان إلا في حالة التركيب الجيني المتشابه اللاقحة.
- وبعض الأليلات مثل تلك المسؤولة عن تكون الهيموجلوبين هي ذات سيادة مشتركة.



- يوضح الشكل المقابل تتابعات نيوكليوتيدات لجزء من شريط حمض DNA لجين بيتا هيموجلوبين (HBB) الموجود على الكروموسوم رقم (11) والذي يشفر لـ(بيتا جلوبين سليم) وهو بروتين يرتبط بـ(الهيم) ليكون الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم.

- **ماذا يحدث عند حدوث طفرة في جين (HBB)؟**
- يؤدي إلى إنتاج بروتين بيتا جلوبين غير سليم ما يسبب تكون هيموجلوبين غير طبيعي ويكون غير قادر على أداء وظيفته، وتعرف هذه الحالة بـ(مرض فقر الدم المنجلي).

- **انتبه:**
- يرمز للأليل الطافر (الهيموجلوبين غير السليم) بالرمز (Hb^S)، أما الأليل السليم فيرمز له (Hb^N).
- لدى الأليلان (Hb^S و Hb^N) سيادة مشتركة.
- حيث إن في حال كان التركيب الجيني للفرد متباين اللاقحة أي ($Hb^N\ Hb^S$) تتكون لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية الشكل، ويكون مرضه بحالة متوسطة.
- تعتبر هذه الطفرة (طفرة النقطة ص ٥٠) حيث حل الحمض الأميني (فالين) محل (الجلوتاميك).

- **ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لدى كل منهما التركيب الجيني ($Hb^N\ Hb^S$)؟**

P: $Hb^N\ Hb^S$ X $Hb^N\ Hb^S$

G: Hb^N Hb^S X Hb^N Hb^S

F_1:

	Hb^N	Hb^S
Hb^N	$Hb^N\ Hb^N$	$Hb^N\ Hb^S$
Hb^S	$Hb^N\ Hb^S$	$Hb^S\ Hb^S$

التركيب الجيني	التركيب المظهري
$Hb^N\ Hb^N$	شخص سليم
$Hb^N\ Hb^S$	فقر دم متوسط
$Hb^S\ Hb^S$	مصاب فقر دم منجلي

- 25% فرد سليم ، 50% فرد مصاب فقر دم متوسط ، 25% فرد ذو فقر دم حاد (كريات دم منجلية الشكل).

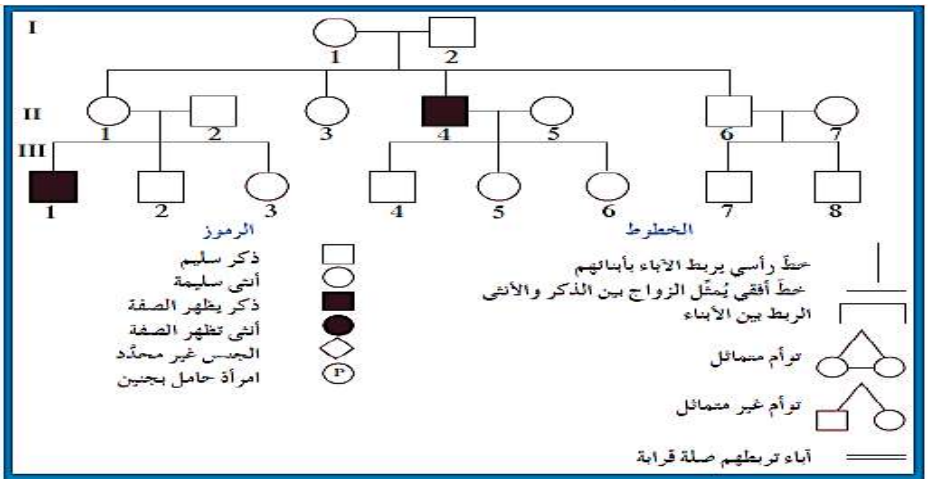
٢- دراسة سجل النسب:

- **أذكر السبب العلمي (علل): يجد العلماء صعوبة في دراسة الصفات الموروثة وانتقالها عند الإنسان.**

١- نظراً لكثرة الجينات التي تتحكم بها.
٢- طول الفترة الواقعة بين جيل وآخر (مقارنة مع نبات البازلاء حيث تصل المدة من جيل لآخر ٩٠ يوم)
٣- قلة عدد أفراد الجيل الناتج عند كل تزاوج (مقارنة مع ذباب الفاكهة).

- **انتبه:**
- يحاول العلماء دراسة بعض الصفات الوراثية عند الإنسان عن طريق دراسة سجل النسب لبعض العائلات.

- **ماذا يقصد بـ(سجل النسب)؟**
- **سجل النسب: عبارة عن مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة، ويسمح للعلماء بتتبع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية فيها.**
- **الشكل يوضح الرموز المستخدمة في سجل النسب لثلاثة أجيال يحمل بعض أفرادها صفة موروثة.**



٣- الاضطرابات الجينية:

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

الاضطرابات الجينية:

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس	أمراض وراثية مرتبطة بالجنس
هي أمراض وراثية يتحكم فيها أليلات محمولة على الكروموسومات الجسمية، وقد تكون متنحية أو سائدة أو ذات سيادة مشتركة.	هي أمراض وراثية يتحكم فيها أليلات محمولة على الكروموسومات الجنسية X و Y، وتسمى الجينات التي تتحكم بها اسم (جينات مرتبطة بالجنس).
مثال الأمراض الناتجة من الأليلات المتنحية: - مرض (فينيل كيتونوريا) على الكروموسوم 12. - مرض (البله المميت) على الكروموسوم 15. - مرض (التليف الحويصلي) على الكروموسوم 7.	**الأمراض المرتبطة بالكروموسوم (X):** - مرض (عمى الألوان) ناتج عن أليل متنحي. - مرض (الهيموفيليا) ناتج عن أليل متنحي. - مرض (وهن دوشين العضلي) عن أليل متنحي. - مرض (الكساح) ناتج عن أليل سائد.
مثال الأمراض الناتجة من الأليلات السائدة: - مرض (الدحدحة) مرض يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة (القزامة). - مرض (هانتنجتون) على الكروموسوم 4.	**الأمراض المرتبطة بالكروموسوم (Y):** - مثل (فرط إشعار صوان الأذن) وتسمى الجينات المسؤولة عن نقلها (جينات هولاندريك).
مثال الأمراض من الأليلات ذو السيادة المشتركة: - مرض (فقر الدم المنجلي) الكروموسوم 11.	

- **أولاً: الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس:**

- **انتبه:**
- الجين السليم يُعبر عنه بتركيب ظاهري سليم. أما الجين غير السليم (المعتل) فيُعبر عنه بتركيب ظاهري غير سليم أي يُظهر اضطراباً أو مرضاً وراثياً لدى الفرد.
- ويكون التركيب الظاهري تابعاً لتعبير أليل متنح أو سائد أو ذو سيادة مشتركة.

- **(أ): أمراض ناتجة من أليلات متنحية:**
- **لا تظهر** الأمراض الوراثية الناتجة من أليلات متنحية **إلا في حال وجود أليلين متنحيين متماثلين** أي أن يكون التركيب الجيني للفرد (**متشابه اللاقحة**) لهذه الأليلات: منها:-

١- مرض الفينيل كيتونوريا:
- ينتج هذا المرض من **أليل** غير سليم **متنح** محمول على الكروموسوم رقم (**12**).
- الأشخاص الذين يعانون هذا المرض **ينقصهم إنزيم (فينيل ألانين هيدروكسيليز)** الذي **يُكسر** الحمض الأميني (**الفنيل ألانين**) الموجود في الحليب وأطعمة أخرى.
- **إذا ورث الطفل هذا المرض فقد يتراكم (الفينيل ألانين) في أنسجته خلال السنوات الأولى من حياته ، ما يسبب له تخلفاً عقلياً شديداً.**
- **سمحت** الاختبارات الحديثة التي أجريت على الأجنة والأطفال حديثي الولادة باكتشاف هذا المرض باكراً **ومعالجة** المصابين به من خلال اتباعهم **نظاماً غذائياً** يحتوي على **أقل كمية ممكنة من الفينيل ألانين.**

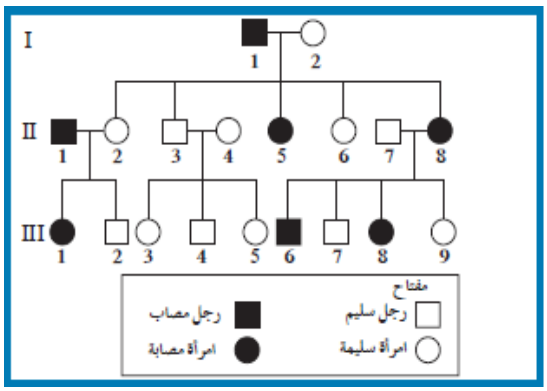
٢- مرض البله المميت:
- مرض وراثي **نادر** ينتج من **أليل متنح** محمول على الكروموسوم رقم (**15**) يؤدي إلى **نقص** نشاط **إنزيم** (**هيكسوساميديز**) الذي له دور في **تكسير** مادة (**الجانجليوسايد الدهنية**).
- **ويؤدي عدم تكسيرها إلى تراكمها في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر بها.**
- **من أعراض هذا المرض فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي، وهو يؤدي في معظم الأحيان إلى الموت في السنوات الأولى من الطفولة.**

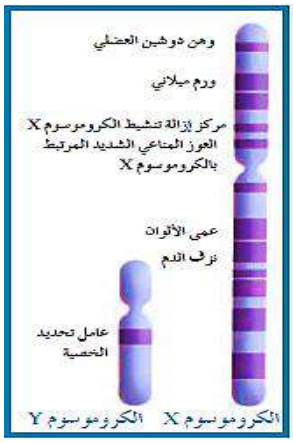
٣- مرض التليف الحويصلي:
- مرض وراثي شائع وغالباً ما يكون مميتاً وينتج عن أليل **متنح** موجود على الكروموسوم رقم (**7**).
- **انتبه** : سوف يتم شرح هذا المرض (**التليف الحويصلي**) تابعاً لموضوع (**من الجين إلى البروتين**).

- **(ب): أمراض ناتجة من أليلات سائدة:**
- يكفي لظهور هذا المرض أو الخلل عند الفرد وجود أليل غير سليم سائد واحد فقط: منها:-

١- مرض الدحدحة:
- هو مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي أي (القزامة).

٢- مرض هانتنجتون:
- مرض وراثي يتحكم فيه أليل **سائد** محمول على الكروموسوم رقم (**4**) يصيب الجهاز العصبي ويسبب فقدان التحكم العضلي ويؤدي إلى الوفاة.
- ولا تبدأ عوارضه بالظهور إلا في سن الثلاثين أو الأربعين، حيث يبدأ الجهاز العصبي بالتدهور تدريجياً.
- سجل نسب يُظهر أفراد مصابين بمرض هانتنجتون.





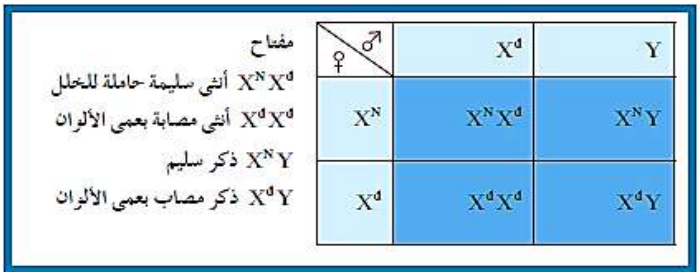
- **ثانياً: الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس**
- **هي أمراض وراثية يتحكم فيها أليلات محمولة على الكروموسومات الجنسية X و Y.**
- **يطلق على الجينات الواقعة على هذين الكروموسومين اسم الجينات المرتبطة بالجنس.**
- **معظم** تلك **الجينات** موجود على الكروموسوم (**X**).
- تم اكتشاف أكثر من (**100**) **خلل** وراثي لصفات مرتبطة بالجنس **معظمها** يقع **على الكروموسوم الجنسي (X) (علل):**
- وذلك لأنه **أكبر** بكثير **من** الكروموسوم الجنسي (**Y**) الذي يحتوي على عدد قليل من الجينات.

- **انتبه:**
- **يوجد أجزاء مشتركة بين الكروموسومين (X) و (Y).**
- أي أن الجينات المحمولة على الأجزاء المشتركة تتواجد على كل منهما **وتتوارث كأنها** جينات محمولة على كروموسومات **جسمية**.
- **ولكل** من الكروموسومين (**X**) و (**Y**) **أجزاء خاصة** بحيث تتوارث الجينات فيهما وفقا لوجودها على أي منهما، **ويحمل الكروموسوم (Y) الجين (SRY) (ما أهميته؟)**
- **مسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور.**

- **(أ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (X) الناتجة من أليلات متنحية:**

١- مرض عمى الألوان:

- **مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح، وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر.**
- وفي بعض الحالات لا يرى الشخص المصاب سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض، وذلك نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري.
- يعود مرض عمى الألوان إلى خلل يصيب جيناً واحداً فقط من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان ويحملها الكروموسوم الجنسي (**X**).
- **يسترعي الانتباه ظهور مرض عمى الألوان لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإناث (علل):**
- لأن الذكور تمتلك كروموسوم (**X**) واحد فقط، وكل الأليلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت متنحية.
- في حين أن لظهور المرض عند الإناث لا بد من وجود نسختين من الأليل المتنحي، أي أن يكون كل كروموسوم (X) حاملاً لهذا الأليل.
- وهذا يعني أن التركيب الظاهري لأليل الخلل الوراثي المتنحي المرتبط بالجنس يميل إلى أن يكون أكثر شيوعاً بين الذكور منه بين الإناث.



- **أضف إلى ذلك أن الذكور يورثون الكروموسوم (X) إلى بناتهم، لذلك قد لا تظهر تلك الصفة عندهن ولكنهن تحملن تلك الصفة وتورثنها إلى أبنائهن الذكور. كما في الشكل:-**

- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **الذكر المصاب بعمى الألوان ينتقل إليه المرض من الأم.**
- لأن الذكر المصاب تركيبه الجيني (**X^dY**) وقد **استقبل** الكروموسوم (**X^d**) الذي يحمل الأليل من الأم.

- **الأنثى المصابة بعمى الألوان ينتقل إليها المرض من كلا الأبوين.**
- لأن الأنثى المصابة تركيبها الجيني (**$X^d X^d$**) وقد استقبلت الكروموسومين اللذين يحملان أليلي المرض أحدهما من الأب والآخر من الأم.



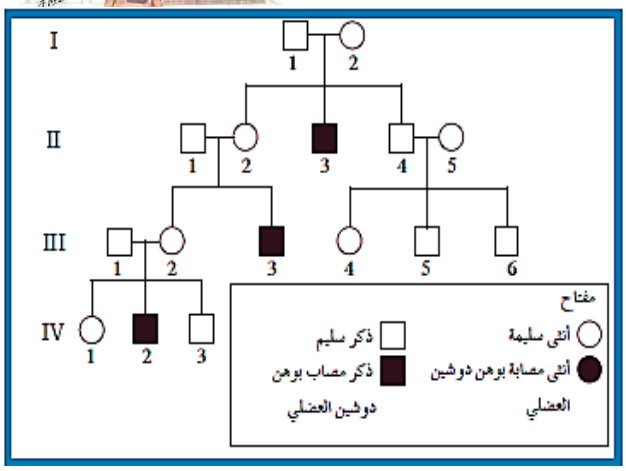
٢- مرض نزف الدم أو الهيموفيليا:

- **هو مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم، ما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح، وأحياناً إلى نزيف داخلي.**
- **انتبه:**
- **يساعد جينان** محمولان على الكروموسوم الجنسي (**X**) في **التحكم بتكوين المواد** البروتينية **المخثرة للدم**، ويسبب **وجود** أليل متنح غير سليم **لأحد** هذين الجينين خللاً في تكوين تلك المواد.
- **ويمكن علاج المصابين بهذا المرض عن طريق حقنهم ببروتينات تخثر الدم الطبيعية.**



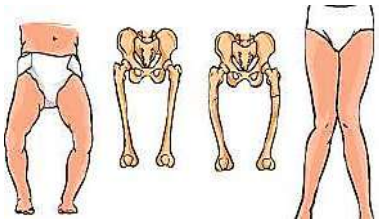
٣- مرض وهن دوشين العضلي:

- **هو مرض وراثي مرتبط بالجنس ويتسبب به أليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي (X) ويتحكم في تكوين مادة (الديستروفين) وهي مادة بروتينية في العضلات.**



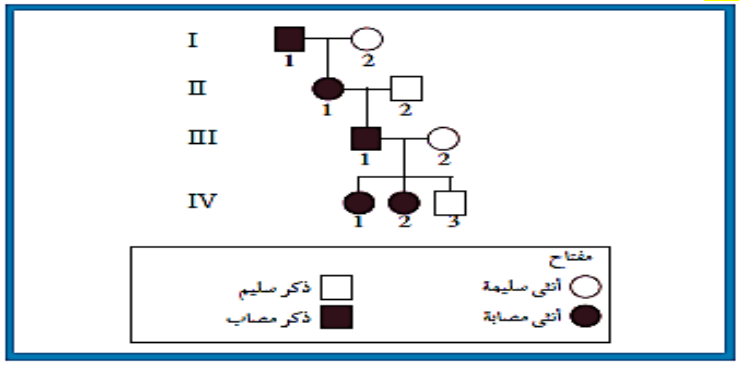
- **متى تبدأ عوارض المرض بالظهور؟**
- غالباً تبدأ أعراض المرض في الظهور في سن الرابعة أو الخامسة، مع بداية ضعف عضلات الحوض وعدم القدرة على المشي بشكل طبيعي أو القيام ببعض الحركات الرياضية كالقفز والجري.
- وتزداد هذه العوارض تدريجياً وبسرعة كبيرة لتؤثر في جميع عضلات الجسم.
- وقد تتطور الحالة إلى حد التوقف نهائياً عن المشي.
- ومثل باقي الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس تكون نسبة إصابة الذكور أكبر من إصابة الإناث كما يوضح سجل النسب المرفق.

- **(ب) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (X) الناتجة من أليلات سائدة:**
- **الأمراض السائدة المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (X)**
- **نادرة الوجود ومنها: مرض الكساح المقاوم لفيتامين D:**

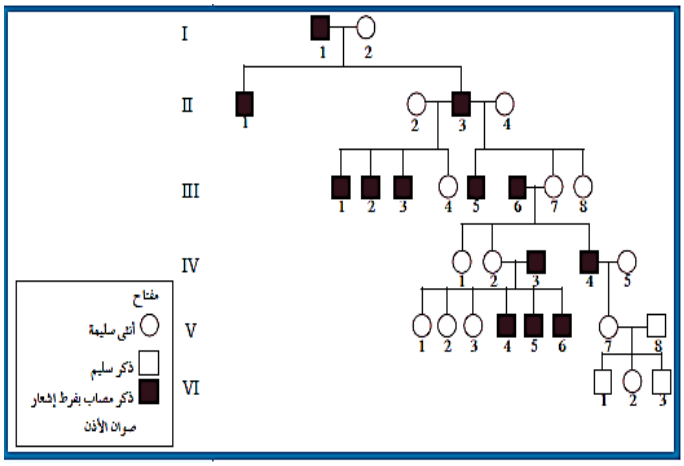


- يسبب هذا المرض تشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام.
- يختلف هذا المرض عن غيره من أمراض الكساح (**علل**)
- **لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة فيتامين D.**
- سجل النسب **يظهر** المرض **في كل جيل** من الأجيال الأربعة إذ **يكفي** وجود أليل المرض على كروموسوم (**X**) **واحد** لينتقل من جيل إلى آخر مع توارث الكروموسوم (**X**) من الأب أم الأم إلى الأبناء.

- **ما هو التركيب الجيني لكل فرد من أفراد العائلة؟**
- **يرمز الألّيل (R) إلى ألّيل المرض السائد.**
- **يرمز الألّيل (r) إلى الألّيل السليم المتنحي.**
- **(I1 : X^RY)، (I2 : X^rX^r).**
- **(II1 : X^RX^r)، (II2 : X^rY).**
- **(III1 : X^RY)، (III2 : X^rX^r).**
- **(IV1 : X^RX^r)، (IV2 : X^RX^r)، (IV3 : X^rY).**



- **(جـ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي (Y):**
- **الجينات الموجودة على الكروموسوم الجنسي (Y) والتي تنتقل دائماً من الأب إلى الأبناء الذكور فقط تسمى (جينات هولاندريك).**
- مثل مرض (فرط إشعار صوان الأذن) وهو مرض نادر يتمثل بوجود شعر طويل
- وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين.
- يُظهر سجل النسب **جميع** الأبناء **الذكور** هم المصابون ويورثونه لأبنائهم عبر توريثهم الكروموسوم الجنسي (**Y**) الحامل لجين المرض، **ولا يظهر** المرض عند الأبناء **الإناث**.



- أمامك سجل نسب لعائلة يعاني معظم أبنائها الذكور مرض (فرط إشعار صوان الأذن).
- **ما هو التركيب الظاهري والتركيب الجيني للأولاد نتيجة التزاوج بين:**
(I2 × I1) وكذلك بين (V8 × V7)؟
- **الحل:**
- **يرمز الأليل (h) إلى أليل المرض**

- **أولاً: التزاوج بين (I2 × I1):**
- **التركيب الجيني للآباء:** XY^h × XX
- **الجاميتات (الأمشاج):** X Y^h × X X
- **مربع بانت:**

	X	Y^h
X	XX	XY^h
X	XX	XY^h

- **تحليل النتائج:**
- **جميع الإناث سليمات (XX) وجميع الذكور مصابون بمرض فرط إشعار صوان الأذن (XY^h).**

- **ثانياً: التزاوج بين (V8 × V7):**
- **التركيب الجيني للآباء:** XY × XX
- **الجاميتات (الأمشاج):** X Y × X X
- **مربع بانت:**

	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

- **تحليل النتائج:**
- **جميع الإناث سليمات (XX) وجميع الذكور سليمين (XY).**

٤- من الجين إلى البروتين:

- تذكر أن التعبير الجيني هو تعبير الجين عن نفسه من خلال إنتاج البروتينات التي يشفِّر لها وبأنّ أي تغيّر في الجين يؤدّي إلى تغيّر البروتين ما قد يسبب اضطرابًا وراثيًّا.

- **كيف تؤثر تتابعات القواعد النيتروجينية في الجينات على التركيب الظاهري، وما الصلة بين هذه القواعد في الجينات أو الأليلات المسؤولة عن الأمراض الوراثية والمرض نفسه في كل من: (مرض التليف الحويصلي) ومرض (فقر الدم المنجلي)؟**

- مرض التليف الحويصلي:

- هو مرض وراثي شائع وغالباً ما يكون مميتاً وينتج عن أليل متنح موجود على الكروموسوم رقم (7).
- يعاني المصابون به تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية كما يعانون مشاكل هضمية كثيرة.



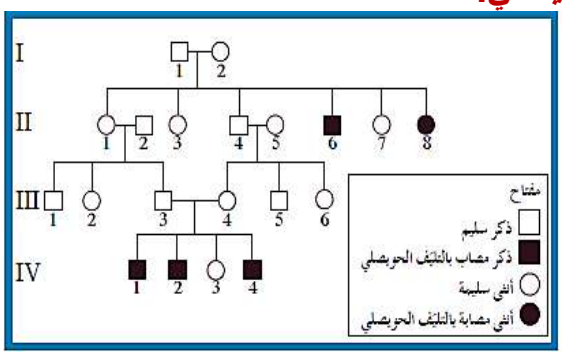
- **كيف تحدث معظم حالات التليف الحويصلي؟**
- معظم حالات التليف الحويصلي نتيجة حدوث طفرة نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية في التليف الحويصلي ما يتسبب في تكوين بروتين (CFTR) غير سليم.
- يسمح هذا البروتين طبيعياً لأنيونات الكلور (Cl^-) بالمرور عبر الأغشية الخلوية.
- فقدان القواعد الثلاث يزيل (الفينيل ألانين) أحد الأحماض الأمينية في البروتين (CFTR) الذي ينثني بصورة غير صحيحة ويصبح غير فاعل فيشكل عائقاً أمام أنيونات الكلور.
- **بسبب عدم القدرة على نقل الأنيونات لا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح.**

- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **لا يظهر المرض في الأفراد متباينى اللاقحة (يحملون نسخة واحدة من الجين أو الأليل غير السليم).**
- لأن الأليل السليم هو (الأليل السائد) ووجود أليل واحد سليم يكفي لإنتاج ما يكفي من قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بأن تعمل بشكل سليم.



- **سؤال (إثرائي): لماذا من المهم أن يكون مخاط المصابين بالتليف الحويصلي أقل كثافة في رئتيهم؟**
- لأن تقليل كمّية المخاط يسهّل عملية التنفّس لدى الأشخاص المصابين بالتليّف الحوصلي.

- **يوضح سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها التليف الحويصلي:**
- **(أ) هل سبب المرض أليل سائد أم متنح؟ برر إجابتك.**
- سبب أليل المرض (متنح) لأن الزوجين (I1 و I2) سليمان وأنجبا ولدين (II6 و II8) مصابان بالمرض.



- **(ب) لماذا ارتفعت نسبة الإصابة بين أفراد الجيل الرابع؟**
- ارتفعت نسبة الإصابة لأنه زواج أقارب.



- **مرض فقر الدم المنجلي**:
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **يسمى مرض فقر الدم المنجلي بهذا الاسم.**
- بسبب الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء.
- **انتبه**:
- تميل كريات الدم ذات الشكل المنجلي إلى أن تنحل مكوناتها.
- كما أنها تلتصق بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم فيها ما يؤدي إلى تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة مثل الدماغ والقلب والطحال، وقد يؤدي هذا المرض إلى الموت في حالات كثيرة.

- **(علل): يعتبر مرض فقر الدم المنجلي اضطراباً ناتجاً عن أليلات ذات سيادة مشتركة.**
- لأنه عند وجود أليل سليم للهيموجلوبين مع آخر معتل يظهر على الفرد هذا المرض بشكل خفيف.

- **انتبه**:
- أما في حال وجود أليلين معتلين لدى الفرد يظهر المرض عنده وبشكل واضح وخطير.
- تحتوي كريات الدم الحمراء السليمة على الهيموجلوبين السليم وهو بدوره يحتوي على بروتينات والهيم الذي يرتبط الأكسجين.
- الأليل غير السليم ينتج من **استبدال** قاعدة واحدة في تتابع حمض **DNA** فيحل الحمض الأميني (**جلوتاميك**) محل الحمض الأميني (**فالين**) فيصبح هيموجلوبيناً غير سليم ويكون أقل ذوباناً عن الهيموجلوبين السليم.
- تشكل جزيئاته غير المؤكسجة سلسلة طويلة من الألياف التي تعطي الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء.

- **انتبه**:
- **يشيع مرض فقر الدم المنجلي في القارة الإفريقية وعند الأمريكيين من أصل إفريقي وينتشر أيضاً في بعض مناطق الخليج العربي والشرق الأوسط، وتصل نسبة حاملي صفة المرض (متباييني اللاقحة) إلى حوالي 20%.**
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **الإفريقيين متباييني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا.**
- **يعزو العلماء سبب ذلك إلى أن تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا، وهو يعيش عادة عالة على كريات الدم الحمراء السليمة.**

- **انتبه**:
- **تشكل الملاريا خطراً كبيراً على الصحة لذلك يصبح أليل فقر الدم المنجلي مفيداً للمصابين بهذا المرض.**

٥- **مخاطر زواج الأقارب**:
- **قد يتزوج أحياناً فردان تربطهما صلة قرابة من دون أن يعرفا أنهما يحملان مرضاً وراثياً متنحياً.**
- **غالباً ما يؤدي إلى ولادة أطفال يعانون أمراضاً وراثية يصعب شفاؤها مثل مرض تكسر الدم الوراثي الذي يفرض على المصابين به نقل دم شهرياً وهي عملية مؤلمة بخاصة لدى الأطفال.**
- **ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تسببها الأليلات المتنحية كلما زادت نسبة زواج الأقارب من جيل إلى آخر.**
- **أذكر السبب العلمي (علل):**
- **يفضل زواج الأباعد (لا تربطهم صلة قرابة) عن زواج الأقارب.**
- **لأن زواج الأباعد قد ينتج عنه أفراداً هجينة سليمة تحجب فيها الأليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الأليلات المتنحية، لذلك تتضاءل نسبة ظهور الأمراض بين الأجيال.**

❊ الفصل الثالث (الجينوم البشري)

الدرس (٣-٣)

الوراثة الجزيئية لدى الإنسان.



الدرس (٣ – ٣) : الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

مقدمة:

- في العام 1953 خطا **واطسون وكريك** الخطوة الأولى باتجاه علم الوراثة **علماً يهتم بدراسة جزيئات المادة الوراثية حين اكتشفا التركيب الحلزوني المزدوج لحمض DNA.**
- ولا يزال العلماء في سباق لاكتشاف المزيد عن المادة الوراثية.
- وما توصلوا إليه حتى الآن يُعد إنجازاً علمياً كبيراً، فقد اكتشفوا الكثير عن تركيب حمض DNA من خلال مشروع (**الجينوم البشري**) واستطاعوا قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وحتى تغييرها.

الجينوم البشري:

- **ماذا يقصد بـ(الجينوم)؟ وما هو مشروع الجينوم البشري؟**
- **الجينوم البشري: هو مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا، أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسيجين (DNA).**

مشروع الجينوم البشري:

- هو محاولة لإعداد تتابع حمض DNA البشري كله والذي بدأ تطبيقه في أكتوبر 1990 من خلال تعاون بين وزارة الطاقة الأميركية ووكالة المعاهد الوطنية الصحية.
- وتعاونت معظم الدول المتقدمة في المجال الطبي، وكان من المفترض أن يستمر المشروع 15 عاماً إلا أن انتهاءه أُعلن عام 2003 بفضل التقدم التكنولوجي السريع.
- **ما الأهداف الرئيسية لمشروع الجينوم البشري؟**
- **من أهداف المشروع الرئيسية:**

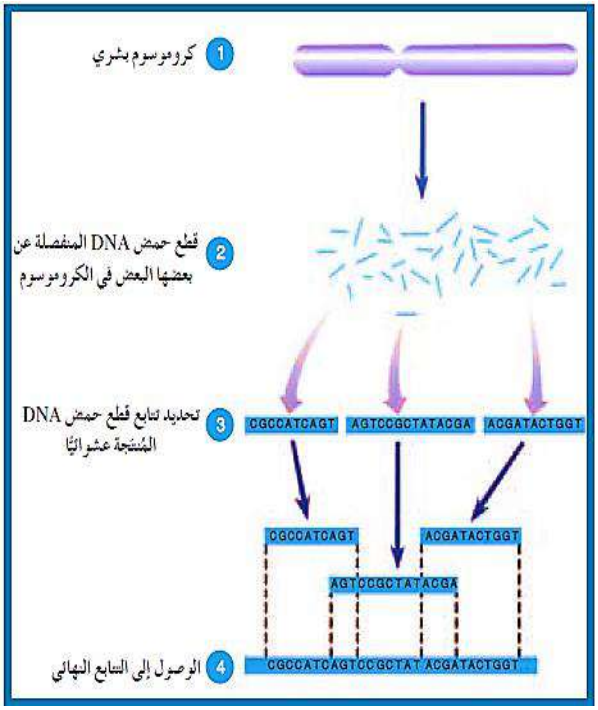
١- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري، وظهر أن عددها يتراوح ما بين 20 و 25 ألف جين تقريباً.
٢- التعرف على تتابع 3 مليار زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض **DNA** البشري.
٣- تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات.
٤- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات.
٥- دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع.

- **انتبه:**
- للمساعدة في تحقيق هذه الأهداف درس الباحثون التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى منها بكتيريا الإيشيريشيا كولاي وذبابة الفاكهة وفئران التجارب.
- **كيف فعل العلماء ذلك؟ (ما هي طرق دراسة الجينوم البشري؟)**

طرق دراسة الجينوم البشري:

(أ) التتابع السريع	(ب) البحث عن الجينات
التقدم في تقنية تحديد تتابعات حمض DNA والنتائج المترتبة عليها سمحت في نهاية القرن العشرين ولأول مرة بالتوصل إلى تحديد الجينوم البشري كاملاً، وبدأ العلماء بتحليل دقيق لتتابع حمض DNA وذلك باستخدام تقنية تُعرف بـ(تتابع إطلاق الزناد).	**أجرى العلماء أبحاثاً جعلتهم يتوصلون إلى معرفة الجينات وعددها من خلال مجلدات المعلومات للجينوم البشري (22 زوج كروموسوم جسمي وزوج كروموسوم جنسي) فاستخدموا تقنيات متعددة منها ما يُعرف بـ(تحديد إطار القراءة المفتوحة).**

- **ما هي خطوات تقنية (تتابع إطلاق الزناد)؟**



١- تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ثم نسخها.

٢- تحديد تتابع القواعد لكل قطعة منها.

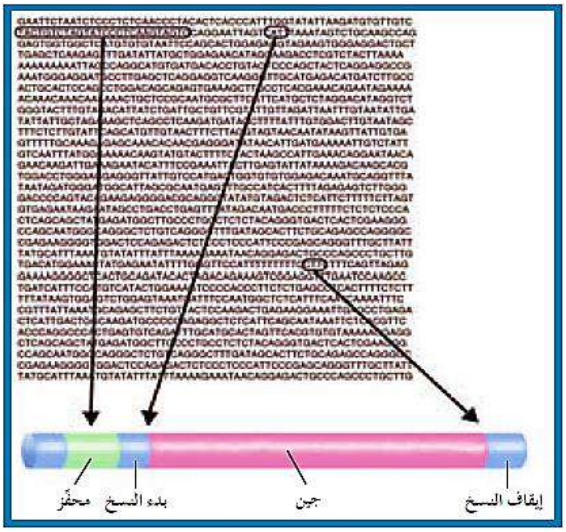
٣- استخدام كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة.

٤- ترتيب القطع للوصول إلى التتابع النهائي.

انتبه:

- في العام 1996 تم تحديد تتابع حمض DNA لبكتيريا **إيشيرشيا كولاي** فاتضح أنه يحتوي على **أكثر من (4) مليون زوج من القواعد**.
- كان العلماء **يعتقدون** أن **الجينوم البشري** سيكون **أكبر** من ذلك بآلاف المرات **وعند استكمال المشروع تمكن العلماء من إحصاء أقل من 30 ألف جين**، فكانت دهشتهم كبيرة لأنهم كانوا **يعتقدون** أن عدد الجينات هو 100 ألف جين.
- عدد جينات ذبابة الفاكهة (**الدروسوفيلا**) **14 ألف جين**.
- ويعمل العلماء حالياً على معرفة كيف أن جينات قليلة نسبياً تستطيع أن تكون كائناً معقد التركيب كالبشر.

- **كيف يتم البحث عن الجينات باستخدام تقنية (تحديد إطار القراءة المفتوحة)؟ وما أهميتها؟**
- **تقنية تحديد إطار القراءة المفتوحة:**
- هي عبارة عن سلسلة قواعد حمض **DNA** التي يمكن أن تشكل جزءًا من عمل تتابع **mRNA** المسؤول عن تشفير بروتين معين.



انتبه:

- من المعروف أن تتابعات القواعد في حمض DNA تحتوي على (الإكسونات) المسؤولة عن تشفير البروتين، وكذلك (الإنترونات) التي لا تُشفر لبروتين ويتم نسخها في شريط mRNA فيتم قطعها من خلال عملية تشذيب mRNA.
- لذلك يعمل الباحثون على:

١- إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود بين الإنترونات والإكسونات. (علل)

- وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

٢- عند اكتمال العملية غالباً يتمكن الباحثون من تحديد محفز الجين ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

٣- تحليل الكميات الضخمة من المعلومات في تتابع حمض DNA للبحث عن الجينات التي قد تزود العلماء بمعلومات عن بعض السمات الأساسية للحياة بالإضافة إلى أهميتها العلمية.

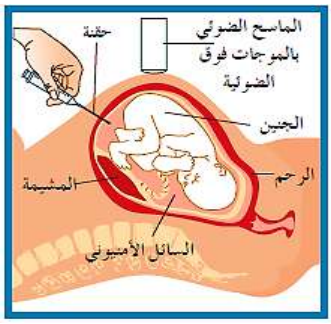
٤- كما تسمح بفهم تركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها.

انتبه:

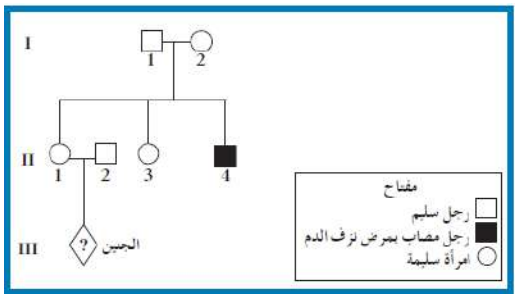
- **تُشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث للوصول إلى معلومات تُفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض.**

- **ماهي استخداامت شروع الجينوم البشري؟**

استخدامات مشروع الجينوم البشري:

(١) الفحص الجيني	(٢) التشخيص قبل الولادة
بالنسبة للأشخاص المقبلين على الزواج يسمح الفحص الجيني بالتأكد من **احتمال** إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية. مثل:(**التليف الحويصلي**) **فالجين المسؤول عن مرض التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لحمض DNA تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم.**	إجراء عدة اختبارات للأجنة من خلال: **فحص السائل الأمنيوني** **أو فحص خلايا من الأنسجة المشيمية** **لإعداد النمط النووي ودراسته،** **أو لإجراء فحص DNA قبل الولادة** للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كـ(**متلازمة داون**). يُسمى مجموع تلك التقنيات (**التشخيص قبل الولادة**)
التقنيات الحديثة المستخدمة لمعرفة الاختلافات بين الجينات السليمة وغير السليمة: ١- استخدام **مسبارات حمض DNA المشعة** لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض. ٢- استخدام **تقنيات شاملة** لكشف التغيرات في المواقع المقطوعة **بإنزيم القطع** والاختلافات في أطوال الجينات السليمة وغير السليمة.	التشخيص قبل الولادة يسمح باكتشاف الأمراض مبكراً ما يساعد أحياناً على إيجاد العلاج السريع لها مثل حالة: (**الفينيل كيتونوريا**). 

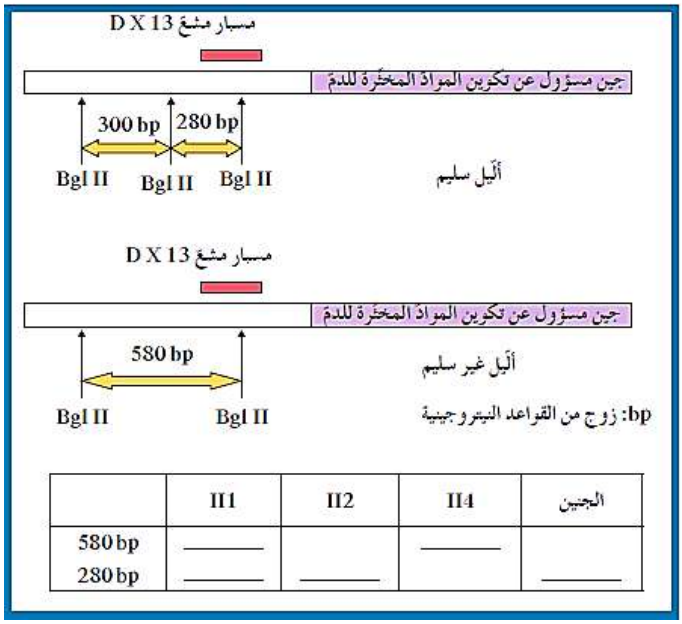
- أمامك سجل نسب لعائلة يعاني فرد منها من مرض نزف الدم (الهيموفيليا) المرتبط بالكروموسوم الجنسي (X) وناتج من أليل متنح وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين (II1 و II2) بسبب إصابته بالمرض.



- ويوضح الشكل التالي الأليلين السليم وغير السليم للجين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لإنزيم القطع (Bg1 II) وأماكن التصاق المسبار المشع (DX13).

- كما يوضح نتائج الفصل الكهربائي للهلام.

- **حاول استنتاج هل كان الجنين مصاباً أم لا؟**



	II1	II2	II4	الجنين
580 bp	ـــــ		ـــــ	
280 bp	ـــــ	ـــــ		ـــــ

- **تحليل الجدول لمعرفة الإجابة:**
- **الأليل السليم يتكون من قطعتين هما**
- **(300bp) و (280bp) بينما غير السليم** يتكون **من قطعة واحدة (580bp).**
- ويُظهر الفصل الكهربائي **للأم (II1)** أن الأليل يتكون من **قطعتين** وبالتالي يكون لديها **أليل سليم** على X وآخر **معتل متنح** على X الآخر.
- **وأخيها (II4) لديه قطعة (580bp) مصاب.**
- بينما **الجنين (III?)** لديه **قطعة (280bp) مثل الأب (II2) فهو سليم إذاً وغير مصاب بالمرض.**