جزيء الوراثة

حمض DNA (الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين)

عبارة عن جزيء كبير يشبه السلم الحلزوني وهو يحمل المادة الوراثية في الخلية وهو المكون الأساسي للجينات والكروموسومات ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا.

البكتريوفاج (لاقم البكتريا) فيروس يتطفل على البكتريا يتركب من حمض الDNA والبروتين.

الفصل الأول: الحمض النووي، الجينات والكروموسومات

تركيب الحمض النووي و تضاعفه

ما المقصود بالنيوكليوتيد؟

هو المكون الأساسي للأحماض النووية (DNA-RNA)

وجه المقارنة	البيورينات	البيريميدينات
المصطلح (التعريف)	جزيئات حلقية مزدوجة	جزيئات حلقية مفردة

ما هو نص قانون شارجاف؟

كمية الأدنين تساوي كمية الثايمين وكمية السيتوسين تساوي كمية الجوانين.

A=T و C=G

ما المقصود باللولب المزدوج؟

جزيء ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بعضاً.

ما المقصود بشوكة التضاعف؟

النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج.

ما المقصود بفقاعة التضاعف؟

المسافة بين شوكتي تضاعف.

وجه المقارنة	إنزيم الهليكيز	إنزيم بلمرة ال DNA
الأهمية	▪ فصل اللولب المزدوج عند نقطة معينة	▪ يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة حسب نظام ازدواج القواعد ▪ التدقيق اللغوي

معلمتي الكويت
KuwaitTeacher.Com

UULA.COM
© جميع الحقوق محفوظة

ما المقصود بالتدقيق اللغوي؟

استبدال النيوكليوتيد الخاطئ بالنيوكليوتيد الصحيح بواسطة إنزيم بلمرة ال DNA.

التضاعف نصف محافظ (محافظ جزئي)؟

كل جزيء DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد أصلي.

من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

إذن: فالجينات هي:

عبارة عن مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحيه.

ال mRNA:
نقل المعلومات الوراثية من حمض ال DNA الموجود داخل النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين.

يتم تصنيع البروتين من خلال مرحلتين هما:

- النسخ
- الترجمة

	النسخ	الترجمة
المفهوم (التعريف)	هو عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط mRNA	العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة بروتينات (أحماض أمينية)

إنزيم بلمرة حمض ال RNA

يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط ال DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج شريط حمض mRNA أثناء عملية النسخ .

ما المقصود بال mRNA الأولي؟

هو ال mRNA المكون من الإكسونات والإنترونات.

ما هي الإكسونات و الإنترونات؟

- **الإكسونات:**
  وهي أجزاء على ا mRNA الأولي تشفر (تترجم) إلى بروتينات.
- **الإنترونات:**
  وهي أجزاء على ال mRNA الأولي لا تشفر (تترجم) إلى بروتينات.

ما المقصود بتشذيب الmRNA ؟

إزالة الإنترونات وربط الإكسونات مع بعضها قبل أن يغادر حمض الmRNA النواة في حقيقيات النواة

KuwaitTeacher.Com

كيف تصنع البروتينات؟

من خلال اتصال وحداتها البنائية (الأحماض الأمينية) في سلاسل طويلة.

عديدات الببتيد سلاسل طويلة ذات أعداد مختلفة من الأحماض الأمينية العشرين.

فما هي الشفرة الوراثية (الكودون)؟

هو مجموعة من ثلاثة نيو كليوتيدات على mRNA تحدد جمضا أمينيا معينا.

كودون البدء

يحدد البدء من خلال استدعاء الحمض الأميني المثيونين.

كودونات التوقف

توقف عملية بناء البروتين حيث تحدد نهاية السلسلة عديدة الببتيد.

ما هو مقابل الكودون؟

مجموعة من ثلاث نيوكليوتيدات يحملها ال tRNA في خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله mRNA وفي طرفه الثاني الحمض الأميني المشفر له.

ما هو الرايبوسوم المفعل؟

ارتباط ال mRNA بالوحدتين الرايبوسوميتين الكبرى والصغرى وأول tRNA

ما المقصود بتصنيع البروتين؟

العملية التي يتم فيها تجميع الأحماض الأمينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

البروتين والتركيب الظاهري

- المواقع التنظيمية؟

ترتبط بروتينات تنظم عملية النسخ وتحدد ما إذا كان الجين يعمل أو لا يعمل.

صندوق TATA تتابعات محددة TATAAAA يحتويها المحفز.

- ما المقصود بالتعبير الجيني؟

صنع الخلية للبروتين الذي يتحكم فيه جين معين.

- ما هو الكابح:

بروتين يرتبط بحمض ال DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم.

- ما هو المحفز:

جزء من حمض ال DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض ال RNA الذي يقوم بنسخ حمض ال DNA إلى mRNA.

- **التعبير الجيني الانتقائي** بعض الجينات في كروموسومات حقيقيات النواة تنشط ويحدث لها نسخ وباقي الجينات مثبطة ولا يحدث لها نسخ.

- عوامل النسخ

بروتينات منظمة تنشط عملية نسخ حمض ال DNA.

صندوق TATA تتابعات نيوكليوتيدية في منطقة المحفز يرتبط بها بروتين ارتباط TATA (أحد عوامل النسخ).

أهمية بروتين ارتباط TATA :

- يساعد في ارتباط إنزيم بلمرة حمض ال RNA بالمحفز لبدء عملية النسخ.
- ترتبط العوامل القاعدية بواسطة بروتين ارتباط TATA بصندوق TATA الموجود على المحفز ليتكون مركب عامل نسخ كامل قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

مساعدات المنشطات:

- تدمج الإشارات الواردة من المنشطات وتوصل النتائج إلى عوامل النسخ.

المنشطات:

- بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ. وتحدد أي الجينات ستنتسخ.
- تربط مساعدات المنشطات العوامل القاعدية بالمنشطات التي ترتبط بدورها بالمعززات لتبدأ عملية النسخ.

المعزز :

المعززات هي:

عدة قطع من DNA مكونة من آلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة و وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها.

الستيرويدات

جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية.

هرمون الإستروجين:

- مسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

الطفرات

إذن الطفرة هي:

التغير في المادة الوراثية للخلية.

الطفرة الكروموسومية التركيبية هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه.

النقص:
يحدث النقص Deletion عندما ينكسر الكروموسوم ، ويفقد جزءا منه .

التكرار:
تحدث الزيادة Duptication عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل (النظير).

الانتقال:
كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل (مغاير) له .

الانتقال الروبرتسوني؟

وتحدث هذه العملية عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوماً واحداً.

الانتقال المتبادل (الغيرروبرتسوني):
يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين.

الانقلاب يعني استدارة الكروموسوم رأسا على عقب أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس

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

وجه المقارنة	متلازمة داون (التثلث 21)	متلازمة تيرنر	متلازمة كلاينفلتر
سبب الإصابة	وجود ثلاث نسخ من الكروموسوم الجسمي رقم 21 بدل نسختين	نقص كروموسوم X	وجود كروموسوم X واحدا أو أكثر إضافة إلى الكروموسومين الجنسيين (YXXX ,XX)XY

الطفرات الجينية هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين .

طفرة النقطة هي الطفرة التي تؤثر في نيوكليوتيد واحد فقط .

طفرة إزاحة الإطار هي الطفرة التي تحصل بزيادة نيوكليوتيدات أو نقصها وتؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية.

معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com

الجينات والسرطان

السرطان مرض يسبب نموا غير طبيعي للخلايا.

الورم كتلة من الخلايا الناتجة عن تكاثر الخلايا السرطانية.

وجه المقارنة	الورم الحميد	الورم الخبيث
الانتشار	لا ينتشر إلى الأنسجة المحيطة	ينتشرإلى الأنسجة المحيطة
المشاكل	يحدث قليلا من المشاكل	مضر جداً
العلاج	الجراحة	الجراحة إذا كان ممكناً-العلاج الإشعاعي-العلاج الكيميائي

فيكون الانبثاث هو:
انتشار الخلايا السرطانية عن طريق الدم والأوعية اللمفاوية إلى مواقع جديدة بعيدة عن موقعها الأصلي.

وجه المقارنة	جين الأورام	مضاد جين الأورام (الجينات القامعة للأورام)
المفهوم (المصطلح)	هو الجين الذي يُسبب سرطنة الخلايا.	هي الجينات المسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية.

جينات الاورام أشكال طافرة لجينات تشفر إلى بروتينات تسمى عوامل النمو.

عوامل النمو بروتينات تساعد في انقسام الخلايا

وجه المقارنة	العامل المطفر	العامل المسرطن
المفهوم (المصطلح)	العامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرات في حمض ال DNA	العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان

القواعد الموازية مسرطنات تتشابه كيميائياً مع قواعد حمض ال DNA.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

التقنية الحيوية

الجيب حيوان ناتج عن اتحاد جزأين الأول من ماعز والثاني من خروف.

س الكمير؟

ينتج من دمج خلايا لاقحات مختلفة منحدرة من حيوانات مختلفة جينياً وحتى من أنواع حيوانات مختلفة.

التقنية الحيوية استخدام الكائنات الحية لإنتاج منتجات يحتاج إليها البشر.

وجه المقارنة	الهجين	الكمير
كيف ينتج	ينتج من لاقحة تتشكل من إخصاب حيوان منوي وبويضة من أبوين من النوع نفسه	ينتج من لاقحتين منحدرتين من حيوانين مختلفين في النوع

التربية الانتقائية طريقة لتحسين النوع عن طريق السماح للكائنات (حيوانات أو نباتات ذات الصفات المرغوب بها فحسب أن تتزاوج لتنتج نسلا يحمل الصفات المرغوب بها.

التوالد الداخلي تزاوج حيوانين أو نباتين أبويين متشابهين ومرتبطين وراثياً (من السلالة نفسها) من أجل المحافظة على صفة معينة من جيل إلى جيل.

إذن الطفرة المستحثة هي:
تقنيات تغير شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة بهدف تحسين الإنتاج.

س الطفرة الجينية المستحثة؟

تغير المطفرات تسلسل القواعد النيتروجينية في حمض DNA مما يؤدي تعديل التعليمات البيوكيميائية على صعيد تصنيع البروتينات.

س الطفرة الكروموسومية المستحثة

من خلال استخدام مواد كيميائية تمنع انفصال الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي خلال عملية إنتاج النباتات.

إنزيمات القطع:
قطع حمض DNA في مواقع محددة من أجل تحديد بنيته وإنتاج نسخ كثيرة منه.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

الهندسة الوراثية

الهندسة الوراثية أي تقنية يمكن الاستعانة بها لتحديد الجينات أو تغييرها على المستوى الجزيئي.

الكائنات المعدلة وراثياً

الفصل الكهربائي للهلام عملية تسمح بفصل قطع حمض ال DNA بحسب أطوالها على مادة شبه صلبة من الهلام بعد تعريضها لحقل كهربائي.

إنزيمات القطع إنزيمات تقطع حمض الDNA عندما تتعرف تتابع أزواج نيوكليوتيدات محددة .

الأطراف اللاصقة أطراف قطع ال DNA المؤلفة من عدد من النيوكليوتيدات غير المزدوجة.

تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR)

تقنية تساعد في تكوين نسخ عديدة من جزيء معين من شريط ال DNA من خلال تناسخ إنزيمي خارج النظام الحيوي (طريقة لنسخ قطعة من حمض ال DNA في المختبر وليس في الكائنات الحية)

ال DNA المؤشب (المعاد صياغته) ال DNA المعد من أجزاء DNA ذات مصادر مختلفة.

تطبيقات الهندسة الوراثية

استنساخ الجين عملية من عمليات الهندسة الوراثية التي تستخدم لإنتاج نسخ عن الجينات .

البلازميدات قطع حلقية صغيرة من حمض ال DNA منفصلة عن الكروموسوم البكتيري.

تعديل الكائنات الحية بإضافة جين من كائنات حية أخرى إلى حمضها النووي.

هرمون الإنسولين؟

هرمون ينتج طبيعياً بواسطة البنكرياس وهو ينظم كمية الجلوكوز في الدم وهو يستخدم لعلاج المصابين بداء السكري.

العلاج الجيني العملية التي يتم من خلالها استبدال الجين المسبب للاضطراب الوراثي بجين سليم فاعل.

الهيموفيليا مرض يتصف بعدم تخثر الدم حيث إن المصاب ينقصه البروتين اللازم لذلك.

KuwaitTeacher.Com

كروموسومات الإنسان

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

جين فصيلة الدم من الجينات الأولى التي تم التعرف عليها.

يعتبر الكروموسومان 21,22 أصغر الكروموسومات الجسمية في الإنسان.

الكروموسوم	الوظيفة
الكروموسوم9	يحمل الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم
الكروموسوم21	يحتوي على جين يرتبط بتصلب النسيج العضلي الجانبي (ALS) المعروف بمرض لوجيهريج
الكروموسوم22	يحتوي بعض الجينات المهمة للصحة العامة وأليل يسبب شكلا من أشكال اللوكيميا وأليل مرتبط بداء تليف النسيج العصبي.

تليف النسيج العصبي ورم يسبب مرضا في الجهاز العصبي.

العبور عمليّة إعادة ارتباط الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي.

الجينات المرتبطة الجينات الموجودة على كروموسوم واحد و تورث معا

عدم فاعلية الكروموسوم X هي:
خاصية تعطيل كروموسوم X في الخلية الأنثوية

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

الوراثة لدى الإنسان

ما هو البيتا جلوبين؟

بروتين يرتبط بالهيم ليكون الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين في الجسم.

ما المقصود بسجل النسب؟

عبارة عن مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل لآخر في العائلة.

وجه المقارنة	الفنيل كيتونوريا	البله المميت
المفهوم (المصطلح)	مرض ينتج عن أليل غير سليم متنح محمول على الكروموسوم رقم 12	مرض ينتج عن أليل غير سليم متنح محمول على الكروموسوم رقم 15
السبب	نقص إنزيم الفنيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسر الحمض الأميني الفنيل ألانين الموجود في الحليب وأطعمة أخرى	نقص نشاط إنزيم الهيكسوساميناديز الذي يؤدي إلى تكسر مادة الجانجليوساييد الدهنية

وجه المقارنة	الدحدحة	هانتنجتون
المفهوم (المصطلح)	مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتسم بتعظم غضروفي باطني .	حالة يسببها أليل طافر سائد محمول على الكروموسوم 4.
الأعراض	قصر القامة بشكل غير طبيعي،القزامة	فقدان التحكم العضلي ويؤدي إلى الوفاة ولا تبدأ عوارضه بالظهور إلا في سن الثلاثين أو الأربعين حيث يبدأ الجهاز العصبي بالتدهور تدريجياً.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

يوضح الجدول بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية عند الإنسان

بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان		
نوع الاضطراب	**الاضطراب**	**الأعراض الرئيسية**
اضطرابات ناتجة من أليلات متنحية	المهاق	▪ نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش.
	التليف الحويصلي:	▪ زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد. ▪ زيادة احتمال الإصابة بالعدوى . ▪ وفاة الأطفال إذا لم يعالجوا.
	الجلاكتوسيميا: (ارتفاع الجالاكتوز في الدم)	▪ تراكم سكر الجالاكتوز في الأنسجة. ▪ التأخر العقلي. ▪ تضرر الكبد والعينين.
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	▪ تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة. ▪ نقص في صبغة الجلد الطبيعية و تخلف عقلي.
	مرض البله المميت	▪ تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي ▪ تخلّف عقلي ▪ فقد البصر ▪ ضعف عضلي ▪ وفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من أليلات سائدة	الدحدحة	القزامة
	مرض هانتنجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب و تشمل: ▪ التخلف العقلي ▪ القيام بحركات لا إرادية (اضطراب الجهاز العصبي)
	ارتفاع كوليسترول الدم	▪ زيادة الكوليسترول في الدم ، ▪ مرض القلب.
اضطرابات ناتجة من أليلات ذات سيادة مشتركة	مرض فقر الدم المنجلي	تترسب الهيموجلوبين و تكون غير قادرة على نقل الأكسجين ، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء .

الجينات المرتبطة بالجنس الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين X و Y

- جين SRY الموجود على الكروموسوم Y.

  مسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور.

- ما المقصود بمرض عمى الألوان؟

  هو مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح وخصوصاً اللونين الأخضر والأحمر .

- ما المقصود بمرض نزف الدم أ والهيموفيليا ؟

  هو مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم , ما يؤدي إلى نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح , وأحياناً إلى نزيف داخلي .

معلمة الكويت
KuwaitTeacher.Com

ما المقصود بمرض 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.

مرض الكساح المقاوم لفيتامين D مرض مرتبط بالكروموسوم X ناتج عن أليل سائد يتميز بتشوه في الهيكل العظمي.

جينات هولاندريك : هي الجينات التي يعبر عنها عند الذكور فقط وتنتقل دائما من الأب إلى ابنه.

مرض فرط أشعر صيوان الأذن:
وهو مرض نادر مرتبط بالكروموسومY يتميز بوجود شعر كثيف وطويل غير طبيعي على أطراف الأذنين.

ما المقصود بالتليف الحويصلي ؟

هو مرض وراثي شائع وغالباً ما يكون مميتاً وينتج من أليل متنح موجود على الكروموسوم رقم 7.
يعاني المصابون بهذا المرض تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية كما يعانون مشاكل هضمية كثيرة.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

ما هو الجينوم ؟

هو مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين DNA

التتابع السريع:

بتتابع إطلاق الزناد وهي: تقنية تعتمد على تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ومن ثم نسخها وتحديد تتابع القواعد لكل منها ثم يُستخدم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة وترتيب هذه القطع للوصول إلى التتابع النهائي.

البحث في الجينات:

تحديد إطار القراءة المفتوحة هي عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يُمكن أن تُشكل جزءاً من عمل تتابع mRNA المسؤول عن تشفير بروتين معين .

الإكسونات أجزاء من حمض الDNA أو الRNA مسؤولة عن تشفير البروتينات.

الإنترونات أجزاء من حمض ال DNA أو ال mRNA الأولي لا تشفر البروتينات.

الفحص الجيني؟

- التأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية.
- معرفة الاختلافات بين الجين السليمة والجين غير السليمة.

المسبار جزيء DNA قصير مفرد الشريط مرقم شعاعياً (مرتبط بصبغة مشعة تجعل المسبار مرئيا) وهو بإمكانه الارتباط بحمض DNA آخر ذي تتابع متكامل معه.

التشخيص ما قبل الولادة مجموعة من التقنيات تجري على الأجنة قبل الولادة وتسمح باكتشاف الأمراض مبكراً.

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com