جزئ الوراثة

الحمض النووى الرايبوزى منقوص الأكسجين DNA :

جزئ كبير يشبه السلم الحلزونى يحمل المادة الوراثية فى الخلية وهو المكون الأساسى للجينات والكروموسومات ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا

@ يجب أن تنتقل المعلومات الوراثية من الخلية الأم إلى جميع الخلايا الجديدة

@ يحمل شريط DNA معلومات مشفرة يجب أن تحل حتى تصبح ذات فائدة

(.....) المكون الأساسي للجينات والكروموسومات ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا

فريدريك ميشر:

اكتشف الحمض النووى الرايبوزى منقوص الأكسجين (DNA) فى أنوية الخلايا الصديدية

فريدريك جريفث : عالم بريطاني اتخذ الخطوات الأولى لتحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من حمض DNA أم من البروتين باستخدم بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا

تجارب جريفث

المادة الوراثية تغير الخلايا:

استخدم العالم جريفث بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا التى تسبب الالتهاب الرئوى للفئران

يوجد سلالتان من ستربتوكوكس نومونيا هما :

١ – السلالة S الملساء : تسبب الالتهاب الرئوي للفئران و لها غطاء مخاطى

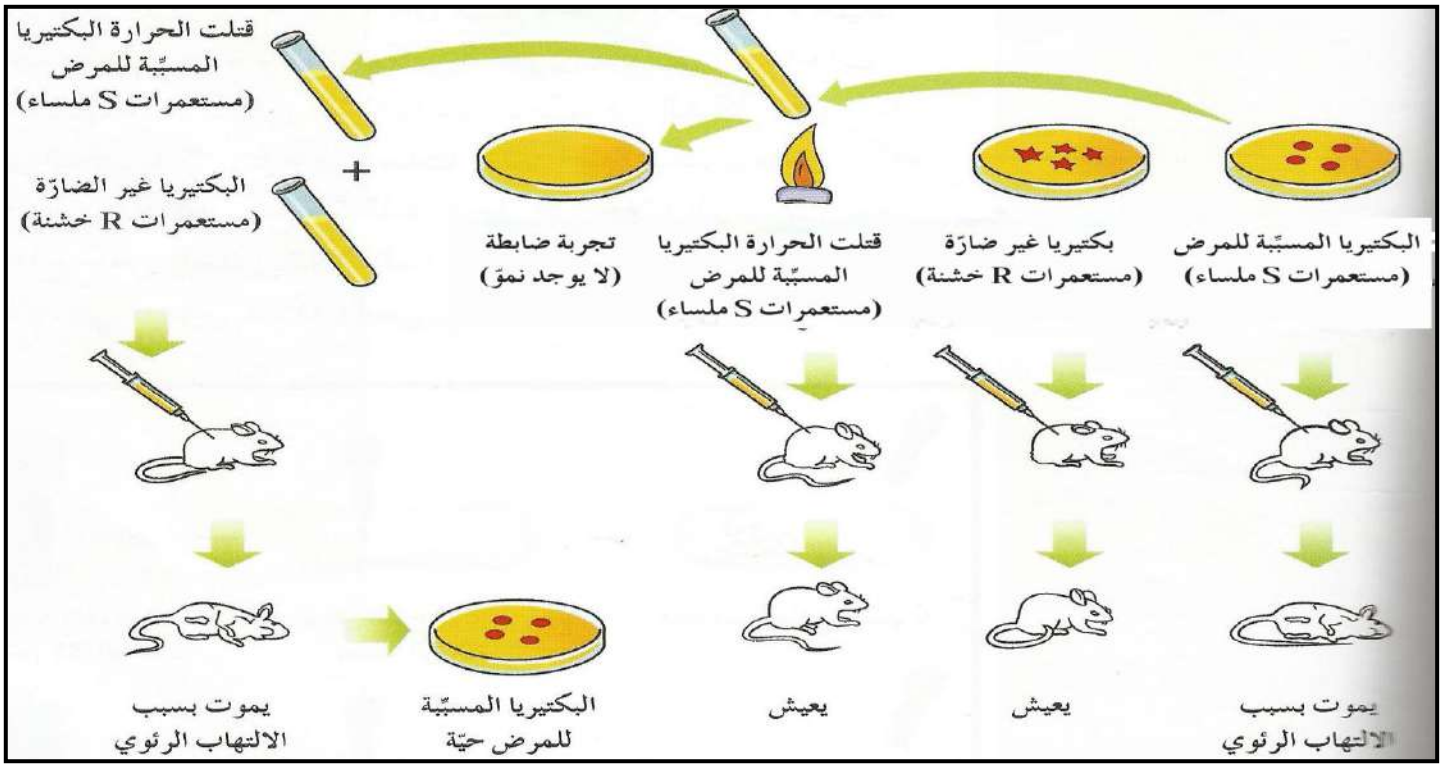
٢ ـ السلالة R الخشنة : لا تسبب الالتهاب الرئوي للفئران وليس لها غطاء مخاطى

ماذا تتوقع ان يحدث عند تعريض السلالة S الملساء الى حرارة عالية ؟

الحرارة العالية تقتل السلالة S الملساء فلا تحدث ضررا في الفأرعند حقنه بها

وجه المقارنة	السلالة S الملساء لبكتيريا ستربتوكوكس نومونيا	السلالة R الخشنة لبكتيريا ستربتوكوكس نومونيا
القدرة على اصابة الفئران	تسبب الالتهاب الرئوي للفئران	لا تسبب الالتهاب الرئوي للفئران
وجود الغطاء المخاطي	يوجد	لا يوجد
أثر الحرارة العالية عليها	الحرارة العالية تقتلها فلا تحدث ضررا في الفأر عند حقنه بها	الحرارة العالية تقتلها ولا تحدث ضررا في الفأر عند حقنها

KuwaitTeacher.Com



ما الهدف من تجربة فريدريك جريفث ؟ تحديد إذا كانت الجينات تتركب من DNA أم من البروتين

خطوات تجربة جريفث:

١ – حَقْن الفأر ببكتريا من السلالة (S) الملساء لها غطاء مخاطي **فيموت الفأر**بسبب الألتهاب الرئوي

٢ - حقن الفأر ببكتريا من السلالة (R)الخشنة ليس لها غطاء مخاطي يعيش الفأر

٣ - حقن الفأر ببكتريا (S)الملساء بعد قتلها بالحرارة العالية يعيش الفأر

٤ - **حقن الفأر بخليط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية فيموت الفأر** بسبب الألتهاب الرئوي

عندما حقن جريفث الفأر بخليط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية وافترض أن الفأرلن يتأثربهذا الخليط ولكن الفأر أصيب بالالتهاب الرئوي ومات وليبحث عن سبب موت الفأر ترك البكتريا المأخوذة من الفأر الميت تتكاثر فظهر نسل البكتريا من سلالة S ذات الغطاء المخاطي افترض جريفث أن مادة التحول انتقلت من سلالة S الميتة الى السلالة R الحية فتحولت السلالة R الى S واوضح ان مادة التحول هي مادة وراثية لأنه ظهرت صفات جديدة فى النسل أى بكتيريا ذات غطاء مخاطى

ماذا حدث : عندما ترك جريفث البكتريا المأخوذة من الفأر الميت تتكاثر ؟

ظهر نسل البكتريا من سلالة S الملساء ذات الغطاء المخاطي

علل : يموت الفأرعند حقنه بخليط من بكتريا سلالة S الميتة وسلالة R الحية ؟

بسبب انتقال مادة التحول الوراثية (DNA) من سلالة S الميتة الى سلالة R الحية مما أدى الى تحول السلالة R الى سلالة S القاتلة

KuwaitTeacher.Com

علل: ظهور نسل البكتريا S في الفأر الميت بعد حقنه بخليط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية

لان مادة التحول الوراثية (DNA) انتقلت من سلالة S الميتة الى سلالة R الحية مما أدى لتحول السلالة R الى السلالة S التي تسبب موت الفئران

علل: أوضح جريفث أن مادة التحول التى حولت السلالة R الى سلالة S هى مادة وراثية ؟

لظهورصفات جديدة فى النسل أى بكتيريا ذات غطاء مخاطى

كيف فسر فريدريك جريفث النتائج التى توصل اليها عن تجربته على الفئران ؟

١ - إن ماده التحول انتقلت بطريقة ما من سلالة S الميتة بالحرارة إلى سلاله R الحية مما أدى إلى تحول السلالة R إلى سلالة S

٢- إن ماده التحول ماده وراثية لأنها أظهرت صفات جديدة في النسل أى بكتيريا ذات غطاء مخاطى

لاحظ العلماء أن العديد من **البروتينات تتضرر بالحرارة** ولذلك افترضوا أن DNA هوالمادة الوراثة وليس البروتين

أوزوالد أفرى وزملاؤه : عالم بيولوجى أمريكى اكتشف وزملائه أن مادة DNA من سلالة البكتيريا S ضرورية لتحويل السلالة R الى السلالة S مما يؤكد أن DNA هو الجزئ الذي يبنى المادة الوراثية

ما الأدلة على إن DNA هو ماده الوراثة وليس البروتين؟

١ - إن DNA هو الذي يسبب تحول البكتريا R إلى S

٢ - العديد من البروتينات تتضرر بالحرارة ٣ - إن الفاجات تحقن DNA وليس البروتين

(تجربة البكتريوفاج) : هل المادة الوراثية حمض DNA أم بروتين ؟

تمكن عالما الوراثة الأمريكيان **مارثا تشيس والفريد هيرشى** من إيجاد الحلقة المفقودة فى اللغز (هل المادة الوراثية بروتين أم DNA)

@أجرى العالمان **مارثا تشيس وألفريد هيرشى** تجربة على فيروسات البكتريوفاج (لاقم البكتريا الفاج)

يتركب البكتريوفاج من : ١ - حمض DAN ٢ - البروتين

ماذا تتوقع أن يحدث عندما يغزو البكتريوفاج خلايا البكتريا ؟

١ - يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج الخلية

٢ - تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوى (الأيض) وصفات خلية البكتريا كما تفعل الجينات

ما أهمية المادة التى يحقنها البكتيريوفاج فى خلية البكتيريا ؟ .....

خَلُص العالمان هيرشئ وتشيس الى أن المادة المحقونة يجب أن تكون المادة الوراثية ولكن هل هذه المادة المحقونة DNA أم بروتين ؟

Kuwait Teacher.com

تجربة الفريد هريشي ومارثا تشيس :

أ / نورالدين 66678139

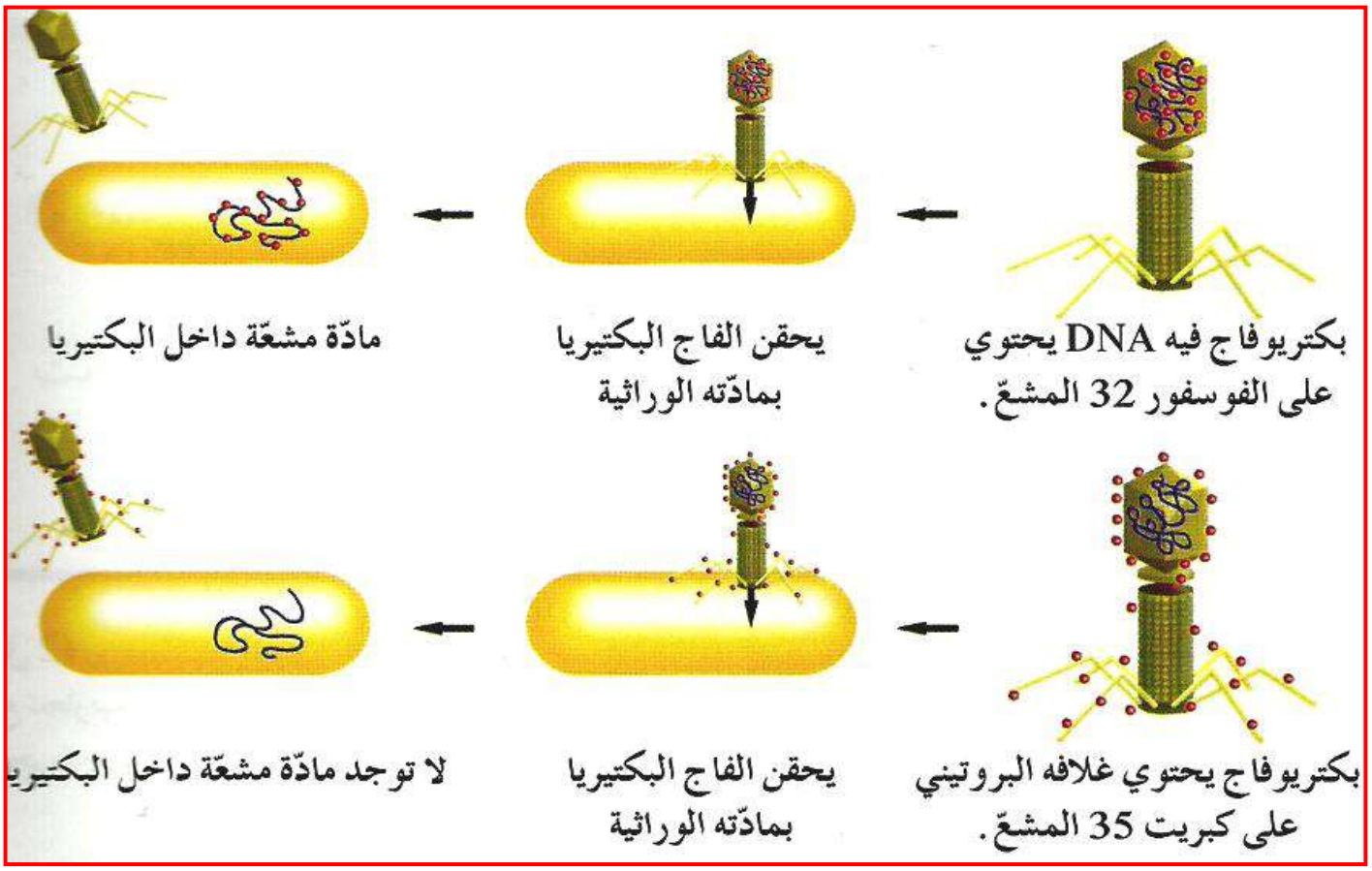
أعد نوعين من الخليط : ١ – خليط للفاج فيه DNA مشع وخلايا بكتيرية

٢ – خليط للفاج فيه بروتين مشع وخلايا بكتيرية أخرى

الملاحظة : ١ - التصقت الفاجات بالبكتريا وحقنتها بمادتها الوراثية ثم بدأت البكتريا فى إنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج

٢ - وجد أن حمض DNA المشع هو الذى دخل لخلايا البكتريا أي أن : البكتريوفاج حقن حمض DNA المشع

الأستنتاج : أن المادة الوراثية هى حمض DNA وليس البروتين



تجربة هريشي و تشيس التي استخلصا منها أن المادة الوراثية في البكتريوفاج هي حمض DNA وليس البروتين

وجه المقارنة	عند خلط فاج فيه DNA يحتوي على الفوسفورالمشع P 32 وخلايا بكتيرية	عند خلط فاج يحتوي غلافه البروتيني على الكبريت المشع S 35 وخلايا بكتيرية
الملاحظة	وجود مادة مشعة داخل البكتيريا	لا توجد مادة مشعة داخل البكتيريا
الاستنتاج	المادة الوراثية هي الـ DNA وليس البروتين	المادة الوراثية هي الـ DNA وليس البروتين

KuwaitTeacher.Com

تركيب الحمض النووى وتضاعفه

أ / نورالدين 66678139

@ التصوير الحرارى بالأشعة تحت الحمراء يسمح بتوضيح ملامح من الصعب رؤيتها طبيعياً

ما أهمية أشعة X السينية عند محاولة العلماء تصميم نموذج لجزئ DNA

١ - الحصول على صور لجزئ حمض DNA ٢ - ساعدت الصور على اكتشاف تركيب DNA

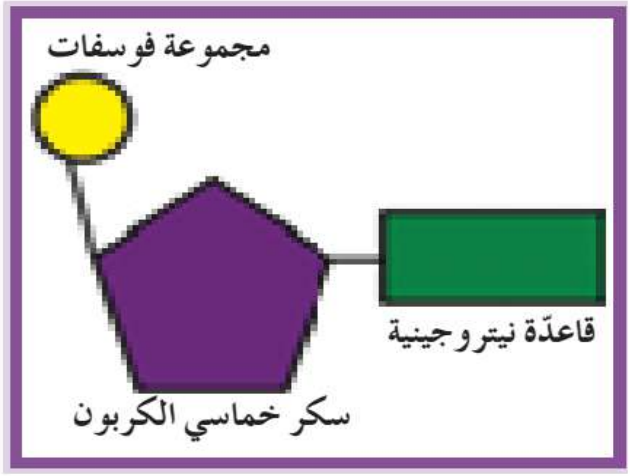
اللغز الثاني ؟
ما هو تركيب المادة الوراثية الـ DNA

النيوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية :

@ صناعة نموذج لحمض DNA نتيجة أعمال باحثين كثر

@ توصل العلماء إلى **تأكيد ارتباط تركيب جزئ DNA بوظيفته** أى أن معرفة شكل الجزئ تعطى الباحثين فكرة عن طريقة عمله .

النيوكليوتيد: المكون الأساسى للأحماض النووية DNA وRNA ويتكون من ثلاثة مكونات هى :



تركيب النيوكليوتيد

١- سكر خماسى الكربون

٢ - مجموعة فوسفات

٣ - قاعدة نيتروجينية واحدة

أنواع السكرخماسى الكربون :

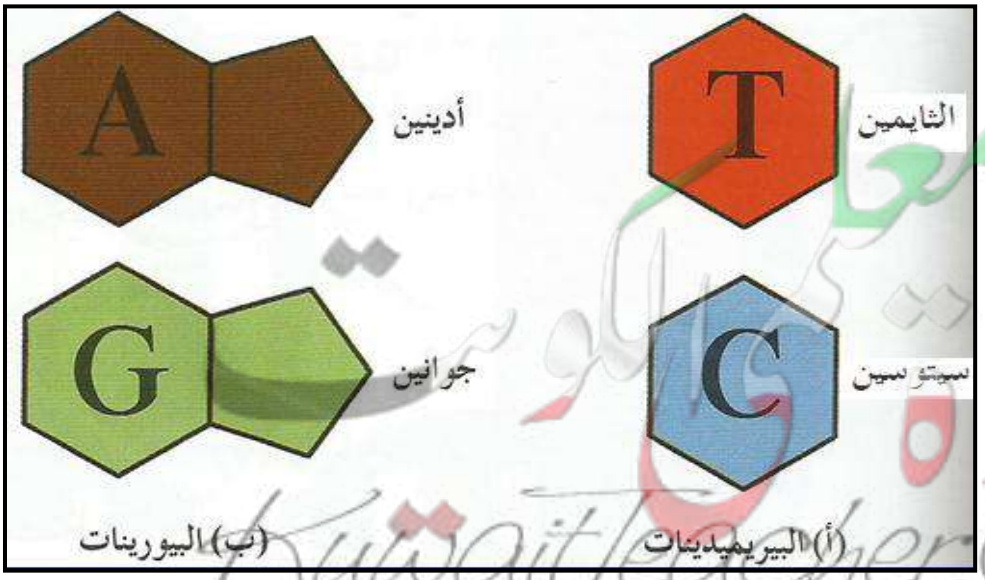
١ – سكر رايبوز منقوص الاكجسين (الديوكسى رايبوز] فى حمض DNA

٢ - سكر الرايبوز فى حمض RNA

القواعد النيتروجينية :

١- مجموعة البيريميدينات: جزئيات **حلقية مفردة** وهي الثايمين **(T)** والسيتوسين **(C)** واليوراسيل**(U)**

٢ - مجموعة البيورينات : جزئيات **حلقية مزدوجة** وهي الأدينين (A) والجوانين (G)



@ أذكرالفرق الوحيد بين البيورينات والبيريميدينات ؟

.....

.....

.....

معلم الكويت
صفوة الكويت
KuwaitTeacher.Com

وجه المقارنة	البيورينات	البيريميدينات
القواعد النيتروجينية التي تحويها	.....	.....
نوع الجزيئات الحلقية	.....	.....

وجه المقارنة	DNA		RNA	
القواعد النيتروجينية	الأدينين A	الجوانين G	الأدينين A	الجوانين G
	السيتوسين C	الثايمين T	السيتوسين C	اليوراسيل U

(.....) قاعدة نيتروجينية ينفرد بها حمض DNA

(.....) قاعدة نيتروجينية ينفرد بها حمض RNA

١ ـ من القواعد البيورينية فى الحمض النووى RNA :

☐ الأدينين ☐ الثايمين ☐السيتوسين ☐ اليوراسيل

٢ ـ من القواعد البريميدينية فى الحمض النووى RNA :

☐ الأدينين ☐ الثايمين ☐ اليوراسيل ☐ الجوانين

@ قام **العالم الأمريكى شارجاف** بتحليل كميات القواعد النيتروجينية فى أنواع مختلفة من الكائنات الحية

فاكتشف أن : **نسب الجوانين والسيتوسين في حمض DNA غالبا تكون متساوية وكذلك الثايمين والأدينين**

قانون شارجاف : A=T / G =C

ما هو اكتشاف شارجاف لتحديد القواعد النيتروجينية في DNA ؟

كمية الأدينين تساوى دائما كمية الثايمين وكمية السيتوسين تساوى دائما كمية الجوانين

 # ما أهمية قانون شارجاف ؟ تحديد تركيب جزئ حمض DNA

 # ما الذي تستنتجه من تحليل كميات القواعد النيتروجينية فى أنواع مختلفة من الكائنات الحية في الجدول ؟

.....

ما اسم القانون الخاص بذلك ؟

.....

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

$$1 = \frac{G}{C} = \frac{A}{T}$$

٣ ـ من القواعد البيورينية فى الحمض النووى DNA :

☐ الجوانين ☐ الثايمين ☐السيتوسين ☐ اليوراسيل

٤ ـ من القواعد البريميدينية فى الحمض النووى DNA :

☐ الجوانين ☐ الثايمين ☐الادينين ☐ اليوراسيل

ملاحظة : بعد اعلان شارجاف عن اكتشافه أضيف جزء جديد الى تركيب حمض DNA (وضح ذلك)

معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com

(اللولب المزدوج) :

أ / نورالدين 66678139

١ - التقط العالمان موريس ولكنز و روزالند فرانكلين **صورة سينية باشعة X** لجزئ حمض DNA

أوضحت الصورالسينية **ثخانة** جزئ حمض DNA و **التفافه بشكل لولبى**

٢ - عرضت **فرانكلين** إحدى صورها لمادة حمض DNA على العالم **جميس واطسون**

فلاحظ **واطسون و فرانسيس كريك** من خلال صور فرانكلين أن جزئ حمض DNA **ثخين**

لدرجة أنه **لا يمكن** أن يكون شريطا مفرداً

٣ - صُمم **نموذج اللولب المزدوج** : **جزئ ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما** البعض

٤ - النموذج الصحيح لجزئ حمض DNA هو **نموذج اللولب المزدوج** ويشبه **السلم الحلزونى**

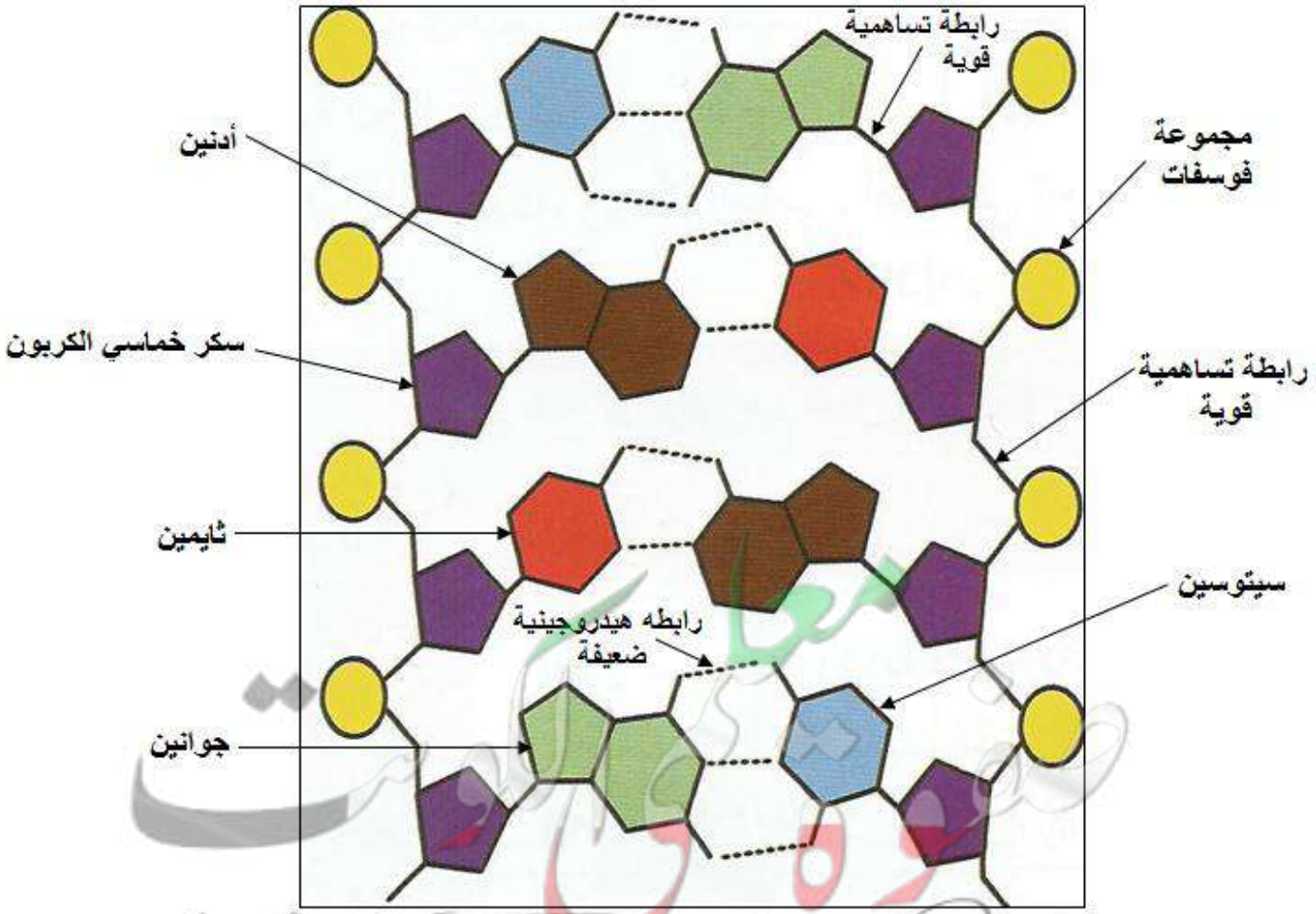
٥ - يرتبط **السكر خماسى الكربون ومجموعة الفوسفات** **برابطة كيميائية تساهمية قوية** لتكوين هيكل

يشكل جانبى السلم الحلزونى

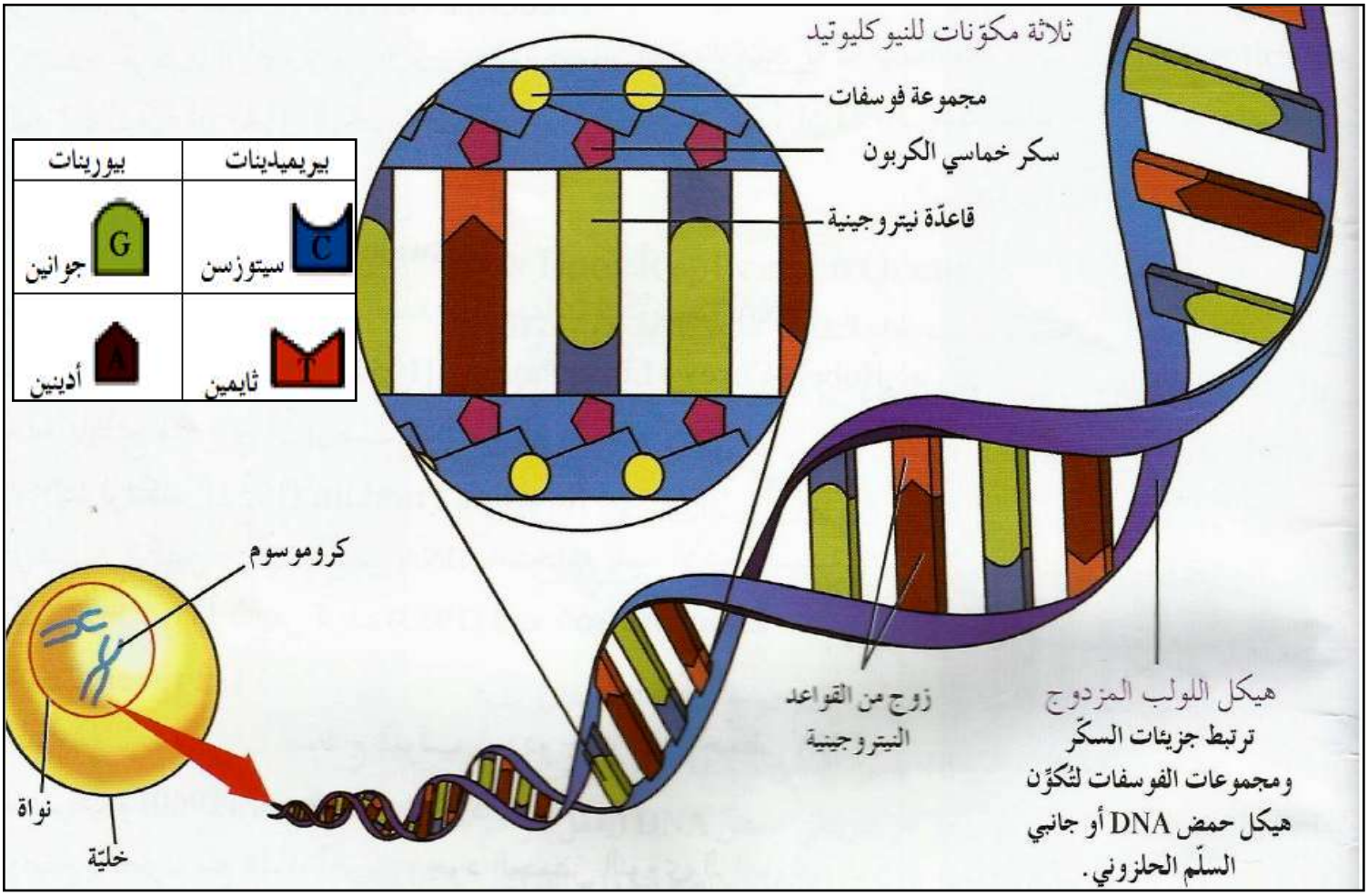
٦ - ترتبط القواعد النتيروجنية بالسكر **برابطة كيميائية تساهمية قوية**

٧ - ترتبط كل قاعدتين نيتروجينيتين معا **برابطة هيدروجينية ضعيفة** لتكوين درجات السلم

٨ - تكون النيوكليوتيدات **اللولب المزدوج** لجزئ حمض DNA

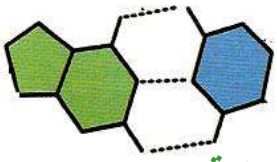


KuwaitTeacher.Com



يشبه جزئ حمض الـ DNA السلم الحلزوني ويعرف باللولب المزدوج

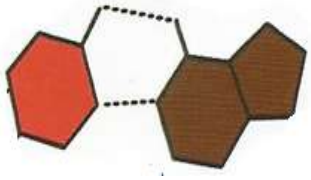
انتبه للروابط التالية :



١- يرتبط الجوانين والسيتوسين **بثلاث روابط هيدروجينية**

٢ - يرتبط الأدينين والثايمين **برابطتين هيدروجينين**

٣ - يتكون كل زوج من قواعد حمض DNA من **قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريميدينية**



لماذا يرتبط الأدينين مع الثايمين ويرتبط السيتوسين مع الجوانين ؟؟

لأن كلا منهما يكون زوجا مع الأخر

تضاعف حمض DNA:

@ عندما اكتشف **واطسون وكريك** تركيب اللولب المزدوج لمادة حمض DNA لاحظا أن :

التركيب يشرح كيف يُنسَخ حمض DNA أو يتضاعف .

@ يحمل كل شريط من شريطى اللولب المزدوج كافة المعلومات التى يحتاج إليها لإعادة إنشاء الشريط الأخر بحسب **نظام القواعد المتكاملة المزدوجة**

@ إذا تمكنت من فصل شريطي DNA فان **نظام القواعد المتكاملة المزدوجة** يسمح بإعادة بناء تتابع القواعد للجانب الأخر

KuwaitTeacher.Com

ما أهمية نظام القواعد المتكاملة المزدوجة ؟ يسمح بإعادة بناء تتابع القواعد للجانب الأخر

علل : عند فصل شريطى DNA عن بعضهما فانه يمكن اعادة انشاء الشريط الآخر؟

لان كل شريط من شريطى اللولب المزدوج يحمل كافة المعلومات التى يحتاج إليها

لإعادة إنشاء الشريط الأخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة

ماذا تتوقع أن يحدث عند فصل شريطى DNA عن بعضهما ؟

.....

علل : قبل انقسام الخلية تتضاعف مادة حمض DNA ؟

تضمن عملية التضاعف أن كل خلية ناتجة سوف تحتوى على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات DNA

@ قبل بدء **التضاعف** يجب **حل** التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطى حمض DNA عند نقطة معينة بواسطة **أنزيم هيليكيز** وذلك بكسر **الروابط الهيدروجينية** التى تربط القواعد المتكاملة .

@ عندما **ينفصل** الشريطان **ترتبط إنزيمات** أخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين **وتمنع تقاربهما وإعادة إلتفافهما .**

@ تسمى **النقطة** التى يتم عندها فصل اللولب المزدوج **شوكة التضاعف .**

@ بدءاً من **شوكة التضاعف** تتحرك **إنزيمات بلمرة حمض DNA** على طول كل من شريطى حمض DNA مضيفة نيوكليوتيدات للقواعد المشكوفة **بحسب نظام ازدواج القواعد**

ملاحظة : (يعمل كل شريط كقالب)

@ بينما تتحرك **إنزيمات بلمرة حمض DNA** على طول الشريطين **يتشكل** لولبان مزدوجان جديدان

انتبه : تبقى إنزيمات بلمرة حمض DNA مرتبطة بالشريطين حتى تصل إلى **إشارة** تأمرها بالانفصال

(.....) **انزيم يعمل على حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطى حمض DNA**

علل : يستخدم العلماء انزيم هيليكيز لتضاعف حمض DNA

لقدرته على فصل اللولب المزدوج لـ DNA عند نقطة معينة بكسر الروابط الهيدروجية التى تربط القواعد

ماذا تتوقع أن يحدث : عندما ينفصل شريطى DNA بواسطة انزيم هيليكيز ؟

ترتبط إنزيمات أخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين وتمنع تقاربهما وإعادة إلتفافهما

علل : ترتبط إنزيمات وبروتينات على كل من شريطى DNA بعد فصلهما بانزيم هيليكيز

.....

(.....) **النقطة التى يتم عندها فصل اللولب المزدوج أثناء عملية التضاعف**

KuwaitTeacher.Com

ماذا يحدث عندما تتحرك إنزيمات بلمرة حمض DNA على طول الشريطين ؟

.....

التدقيق اللغوى:

ازالة النيوكليوتيد الخاطئ واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح بواسطة إنزيم بلمرة حمض DNA

ما أهمية إنزيم بلمرة حمض DNA أثناء التضاعف ؟

١ - إضافة نيوكليوتيدات للقواعد المشكوفة بحسب نظام ازدواج القواعد

٢ - التدقيق اللغوى وهو إزالة النيوكليوتيد الخاطئ واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح

علل : يقوم إنزيم بلمرة حمض DNA بالتدقيق اللغوى ؟

لأنه أثناء عملية التضاعف تقع بعض الأخطاء بسبب اضافة نيوكليوتيدات خاطئة إلى الشريط الجديد فيقوم إنزيم بلمرة حمض DNA بازالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح

ماذا تتوقع أن يحدث : عنداضافة نيوكليوتيدات خاطئة إلى الشريط الجديد أثناء تضاعف حمض DNA

يقوم **إنزيم بلمرة DNA بالتدقيق اللغوى** لإزالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح

ما هى اهمية التدقيق اللغوي الذي يقوم به إنزيم بلمرة DNA ؟

تجنب الأخطاء التي تحدث أثناء التضاعف الذاتي لحمض DNA

وذلك للمحافظة على ترتيب النيوكليوتيدات في كل من اللولبين الناتجين عن عملية التضاعف

(.....)عملية يقوم بها انزيم بلمرة DNA عندما تقع بعض الأخطاء أثناء عملية تضاعف DNA

(لا يبدأ التضاعف فى طرف وينتهى فى الطرف الأخر من جزئ حمض DNA) اشرح العبارة ؟؟؟؟

١ - فى حمض DNA الدائري في البكتريا **أولية النواة** نجد **شوكتي تضاعف** تبدآن فى مكان معين وتتحركان باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا فى الطرف الآخر من حمض DNA **الدائري**

٢ - فى جزئ حمض **DNA الخيطي** فى معظم الخلايا **حقيقية النواه** نجد **عدة أشواك تضاعف** تبدأ فى الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة **فقاعات تضاعف** على طول جزئ الـ DNA

وجه المقارنة	حمضDNA الدائري في البكتريا أولية النواة	DNA الخيطى فى حقيقة النواة
عدد شوكات التضاعف وطريقتها في العمل	**(٢) شوكتي التضاعف** تبدأن فى مكان معين وتتحركان **باتجاهين مختلفين** إلى أن تلتقيا فى الطرف الآخر من حمض DNA الدائرى	**عدة أشواك تضاعف** تبدأ فى الوسط وتتحرك **باتجاهين متعاكسين** محدثة فقاعات تضاعف على طول الـ DNA

KuwaitTeacher.Com

@ لو لم تحدث عملية التضاعف بعدة أشواك في ذبابة الفاكهة لكنا بحاجة الى **16 يوم** على الأقل لنسخ جزئ واحد من DNA في ذبابة الفاكهة لكن وجود اكثر من **6000 شوكة تضاعف** في الوقت نفسه فيحتاج تضاعف جزئ واحد من DNA لذبابة الفاكهة الى **٣ دقائق فقط**

@ عند الانسان ينسخ حمض DNA في أجزاء وبعدة أشواك تضاعف

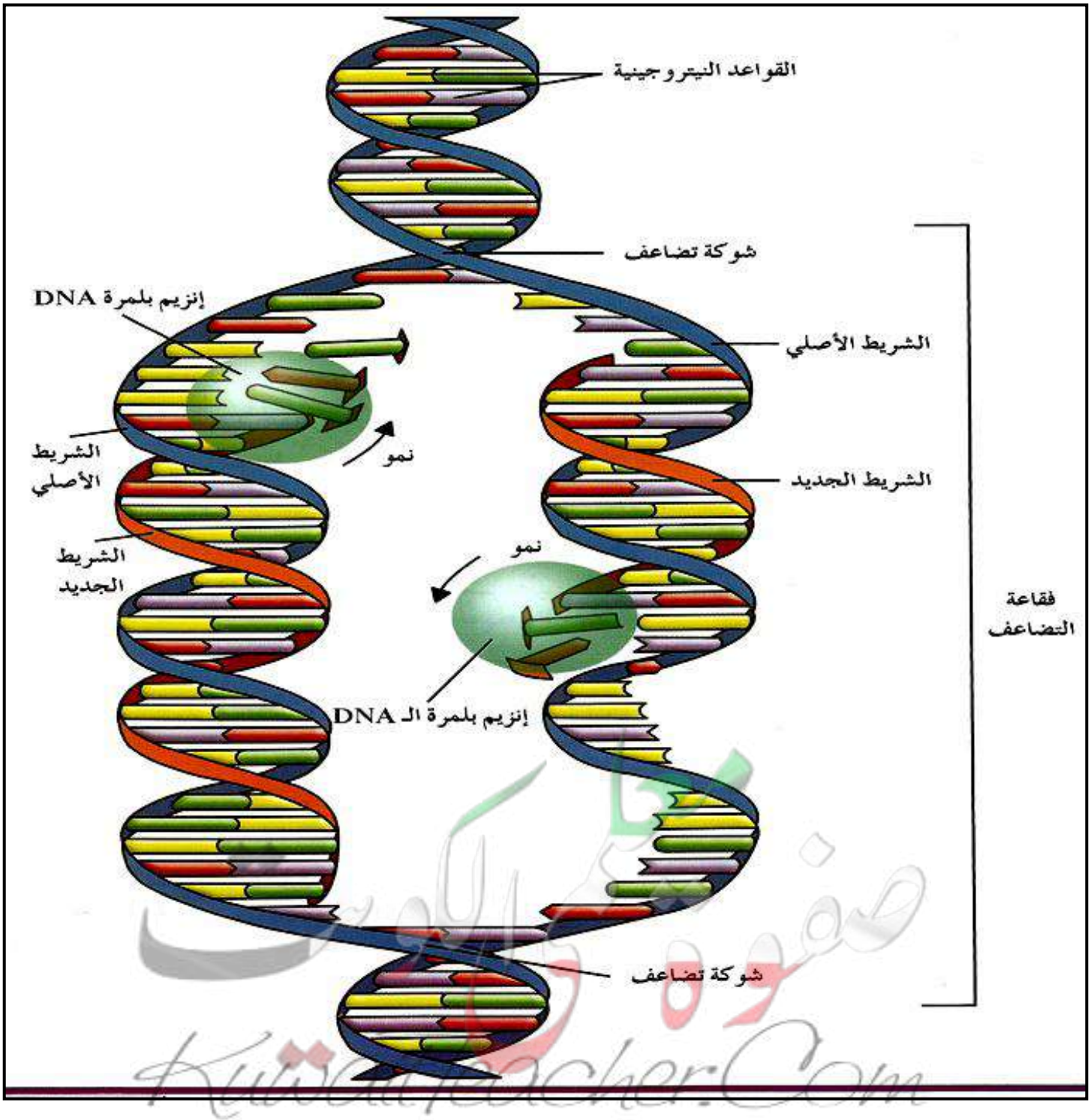
ولكن بشوكة واحدة كل ١٠٠.٠٠٠نيوكليوتيد

ماذا يحدث : لو لم تحدث عملية التضاعف بعدة أشواك فى ذبابة الفاكهة ؟

.....

ما أهمية وجود ٦٠٠٠ شوكة تضاعف فى الوقت نفسه فى ذبابة الفاكهة

.....



صفوة الكتب
KutubTeacher.Com

خطوات تضاعف حمض DNA : أ / نورالدين 66678139

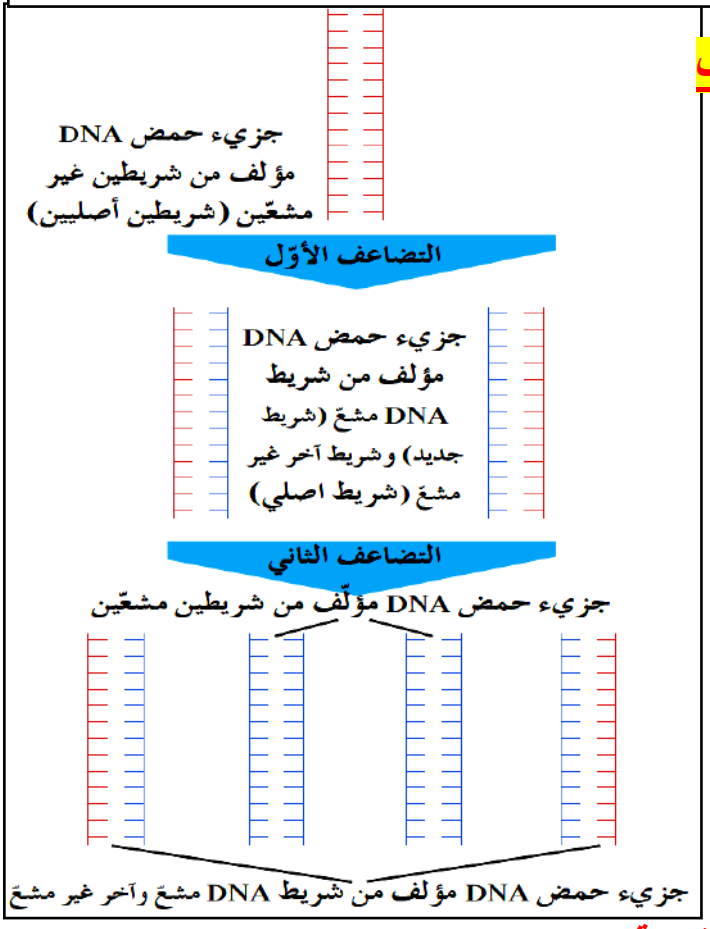
١ - يفصل **إنزيم الهيليكيز** اللولب المزدوج عند نقطة معينة تسمى **شوكة التضاعف** وذلك بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة.

٢ - **ترتبط إنزيمات وبروتينات** أخرى على كل من الشريطين المنفصلين لتمنع تقاربهما و التفافهما

٣ - تتحرك **إنزيمات بلمرة DNA** على طول كل شريط مضيفة نيوكليوتيد للقواعد المكشوفة ليتشكل لولبان مزدوجان جديدان.

٤ - يقوم **إنزيم بلمرة DNA بالتدقيق اللغوي** لتصحيح الأخطاء التي قد تقع أثناء **عملية التضاعف**

تضاعف نصف محافظ لحمض DNA في وسط يحتوي على ثايمين مشعّ الذي يبيّن أشرطة حمض DNA الجديدة (التي تكون مشعّة) ويميّزها عن أشرطة حمض DNA الأصلية (تكون غير مشعّة)



علل : توصف عملية تضاعف DNA بأنها تضاعف نصف محافظ (المحافظ الجزئي)؟

لأن كل جزئ DNA جديد يحتوى على شريط واحد جديد وشريط واحد اصلي

ما أهمية التضاعف نصف المحافظ ؟

يتم الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام الخلوى

ما هى أهمية وجود أكثر من شوكة تضاعف في DNA الخيطى فى الخلايا حقيقية النواة ؟

سرعة حدوث عملية التضاعف بدرجة كبيرة جداً

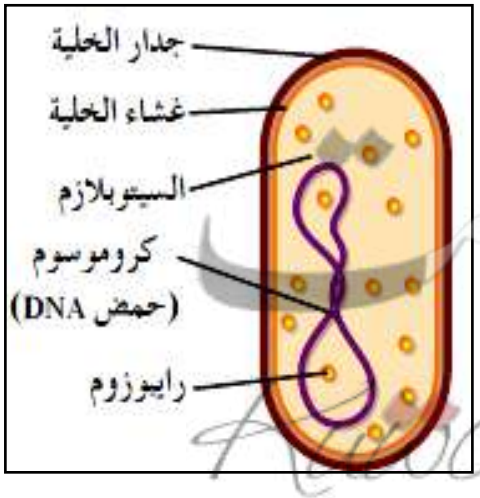
ماذا تتوقع أن يحدث :

عند وجود شوكة تضاعف DNA واحدة فقط في لذبابة الفاكهة ؟

يؤدي ذلك الى أن عملية التضاعف تستغرق **16 يوم** بدلا من **ثلاث دقائق**

ما المقصود بـ : فقاعة التضاعف ؟

هي المسافة بين **شوكتي تضاعف** متتاليين في حمض DNA التي يحدث بها تضاعف في اتجاهين **متعاكسين**



@ تمتلك الخلية البكتيرية كروموسوما (DNA) دائرياً

66678139 **من التركيب الجينى إلى التركيب الظاهرى**

يؤدى تناول **غذاء خاص** لإنتاج نوع خاص من **النمل** فمعظم يرقات النمل تتحول إلى **عاملات مطيعات** ولكن عند **الخطر** تكثر **يرقات النمل** التى تنمو لتصبح **جنودا ضخمة شرسة** حيث يغير النمل طعامه أثناء شعوره بالتهديد **فيتغير التوازن الهرمونى** فتتأثر **الجينات**

ماذا يحدث ليرقات النمل عند شعور بالخطر والتهديد ؟

.....

علل : عند تعرض النمل للخطر تكثر اليرقات التى تنمو لتصبح جنود ضخمة وشرسة ؟

.....

تعبيرالجين

تصنيع البروتين : عملية تتم فيها ترجمة التركيب الجينى للكائن إلى تركيب ظاهرى (الصفات)

الجينات : **مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجنية**

ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات فى الخلية الحية

@ يتم التعبيرعن **الجين** عندما يُصنع **البروتين** بحسب **الشفرة** التى يحملها الجين

@ أحيانا يتحكم جزئ حمض DNA فى **جين معين بتصنيع البروتينات** التى تحكم بدورها **تعبير جينات أخرى لناحية تنشيطها وتثبيطها**

علل : يتحكم جزئ حمض DNA فى جينات معين بتصنيع البروتينات؟

.....

قارن بين حمض DNA وحمض RNA

وجه المقارنة	RNA	DNA
عدد الاشرطة	شريط مفرد	شريط مزدوج
القواعد النيتروجينية	أدينين A جوانينG سيتوسين C يوراسيلU	أدنين A جوانين G سيتوسين C ثايمينT
نوع السكر الخماسي	سكر خماسي الكربون (سكر رايبوز)	سكر خماسي الكربون منقوص الأكسجين (سكر ديوكسي رايبوز)
القدرة على التضاعف	لا يتضاعف	يتضاعف
الأنواع	يوجد له 3 أنواع (mRNA) (tRNA) و(rRNA)	له نوع واحد فقط
القاعدة التي ينفرد بها		
مكان وجوده		

KuwaitTeacher.Com

الحمض النووى الرايبوزى RNA : يتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات

ما أنواع RNA ؟ ١ – الرسول m.RNA ٢- الناقل (t.RNA) ٣- الرايبوسومي(r.RNA)

ما أهمية mRNA الرسول؟

ينقل المعلومات الوراثية من حمض DNA في النواة إلى السيتوبلازم لتصنيع البروتين

ما أهمية الحمض الرايبوزى الناقل (tRNA) ؟

ينقل الأحماض الأمينية إلى مراكز بناء البروتين على الرايبوسومات

أ/ نورالدين العسكري

ما أهمية الحمض الرايبوزى الرايبوسومى (rRNA) ؟

يدخل مع البروتين في تركيب الرايبوسومات

مراحل تصنع البروتينات : ١ - النسخ ٢ – الترجمة

١ - النسخ

نسخ المعلومات الوراثية من احد شريطى حمض DNA على صورة شريط من حمض mRNA

٢ – الترجمة

العملية التى عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (ألأحماض الأمينية)

النسخ : عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط mRNA

إنزيم بلمرة حمض RNA : إنزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط الـ DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج شريط mRNA أثناء عملية النسخ

انتبه جيداً : تتبع عملية النسخ نظام ازدواج القواعد النيتروجية نفسه المتبع فى عملية تضاعف حمض DNA عدا أن اليوارسيل U يرتبط بالأدينين بدلا من الثايمين T

خطوات عملية نسخ DNA الى mRNA :

١ - **يلتحم** إنزيم بلمرة حمض RNA مع حمض DNA

٢ - **ينفصل** شريطا حمض DNA الواحد عن الأخر **وتنكشف القواعد النيتروجية**

٣ – **يمر إنزيم بلمرة حمض RNA** على طول القواعد فى شريط الـ DNA **ودائما فى اتجاه واحد**

٤ - **يقرأ إنزيم بلمرة RNA** كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من **نيوكليوتيدات RNA** المتكاملة

٥ - **بعد اكتمال عملية النسخ ينفصل** إنزيم بلمرة RNA عن شريط حمض DNA **ويطلق جزئ حمض mRNA إلى السيتوبلازم**

٦ - **يرتبط شريطا حمض DNA** مجددا ليعيدا تكوين **اللولب المزدوج الأساسي**

علل : تشبه عملية النسخ عملية التضاعف ؟

حيث تستعمل القواعد فى أحد شريطى حمض DNA كقالب لصنع جزئ جديد من حمض RNA

Kuwait-Teacher.Com

ماذا تتوقع أن يحدث بعد أن ينفصل شريطا حمض DNA وتنكشف القواعد النيتروجية أثناء النسخ ؟

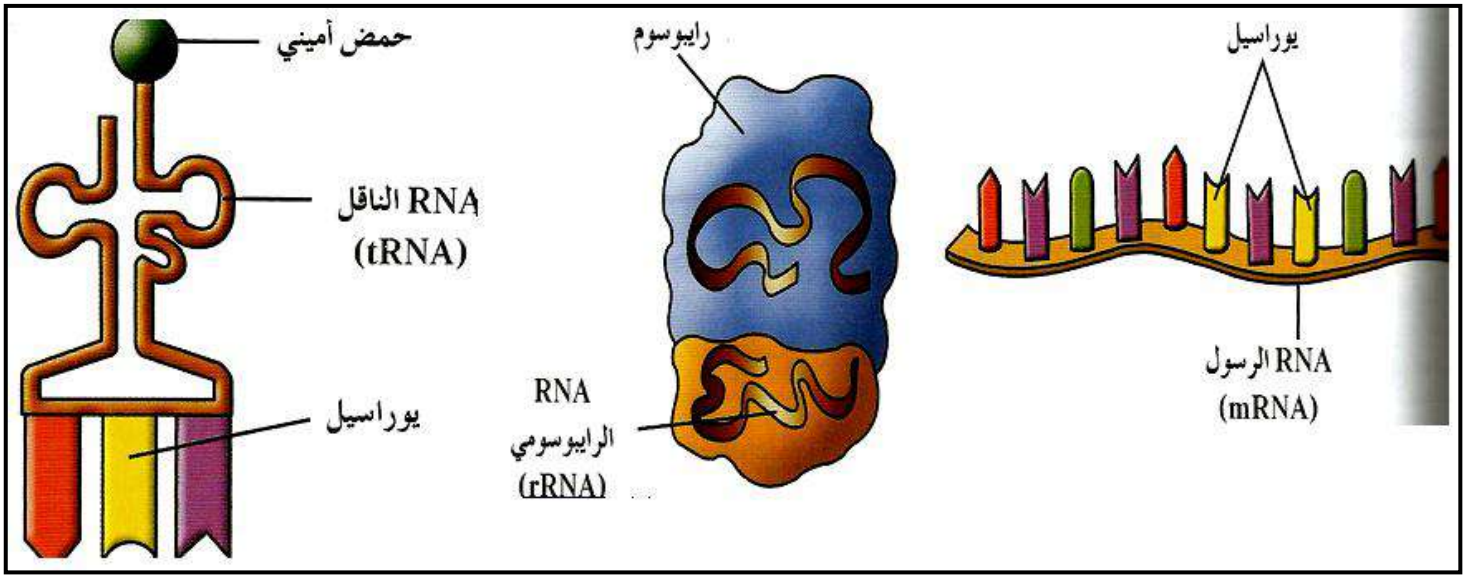
.....

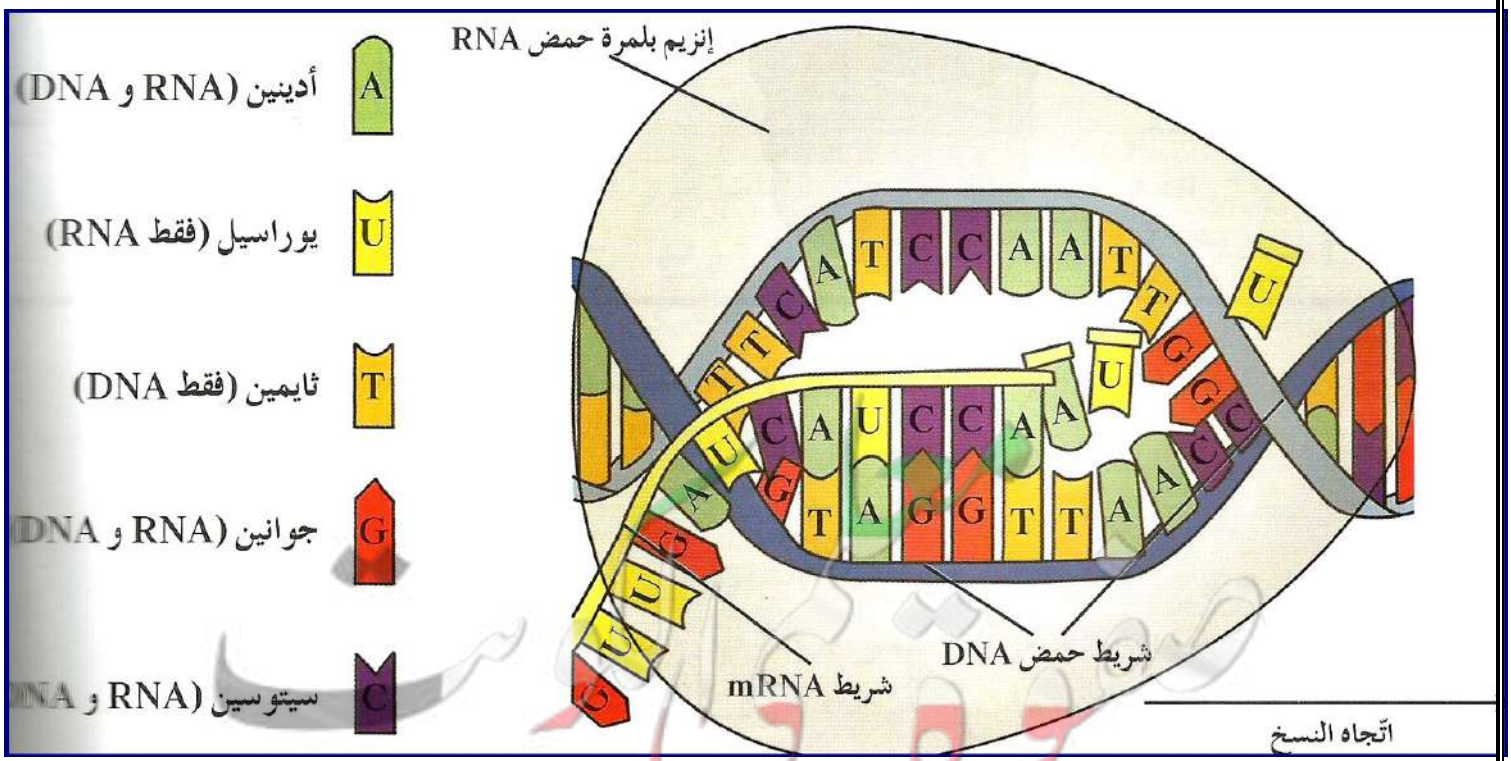
.....

ماذا تتوقع أن يحدث : بعد اكتمال عملية النسخ

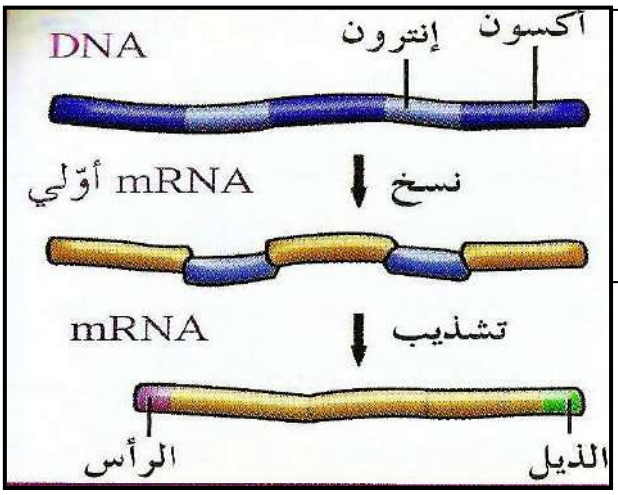
ينفصل إنزيم بلمرة RNA عن شريط DNA ويشذب **mRNA الأولي** ويطلق جزئ حمض mRNA إلى السيتوبلازم و يرتبط شريطا حمض DNA مجددا ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي

وجه المقارنة	فى الخلايا حقيقة النواة	فى الخلايا أولية النواة
مكان وجود نيوكيوتيدات RNA	داخل النواة	فى السيتوبلازم





في خلال النسخ يستخدم إنزيم بلمرة حمض RNA شريطا واحدا من حمض DNA كقالب لتجميع نيوكليوتيدات شريط mRNA



في جزيئات **mRNA الأولى** مقاطع تسمى **الإنترون** تزال منها قبل أن تصبح فاعلة تسمى الأجزاء الباقية **الإكسون** وهي تلتصق ببعضها بعضا ثم يضاف **الرأس والذيل** لتكوين جزئ نهائى من **mRNA**

mRNA الاولى :

اسم يطلق على mRNA الرسول بعد نسخه قبل أن يخرج من النواة وهو يحتوي على الإنترونات والإكسونات

@ يجب أن يمر mRNA فى مرحلة إضافية قبل أن يخرج من النواة لتبدأ عملية الترجمة وهو يسمى فى هذه المرحلة حمض mRNA الأولى

@ يحتوى حمض mRNA الأولى و حمض DNA فى الخلايا حقيقة النواة على :

١- الإنترونات : أجزاء لا تُشفر ولا تُترجم إلى بروتينات

٢- الإكسونات : أجزاء تُشفر و تُترجم إلى بروتينات

لاحظ جيدا : تستنسخ **الإنترونات والإكسونات** في حمض DNA إلى **mRNA الأولى**

تشذيب حمض RNA :

قبل أن يغادر حمض mRNA الأولي النواة تزيل الانزيمات الإنترونات وتربط الإكسونات ببعضها

ماذا نعنى بأن mRNA قد شُذب ؟ أي قطع وأعيد تجميعه

التشذيب يتم فى خلايا حقيقية النواة

ماذا يحدث لـ حمض mRNA الاولى قبل أن يغادر النواة ؟

.....

@ **عملية التشذيب لـ حمض RNA** خطوة مهمة فى عملية تصنيع البروتينات فى الخلايا حقيقة النواة

ماذا يحدث لـ mRNA بعد أن يشذب؟

يخرج من النواة ويتجه نحو الرايبوسومات لتتم عملية **الترجمة**

تُصنع **البروتينات** من ارتباط عدد من الأحماض الأمينية العشرين فى سلاسل طويلة بأعداد مختلفة

عديدات الببتيد : اتصال الاحماض الامينية في سلاسل طويلة باعداد مختلفة بروابط ببتيدية

علل: اختلاف خصائص البروتينات عن بعضها ؟

بسبب اختلاف **نوع وترتيب وعدد الأحماض الأمينية** المكونة للبروتين

كيف لتتابع معين من القواعد النيتروجينية فى mRNA يترجم إلى تتابع معين من الأحماض الأمينية فى عديد الببتيد؟؟؟

.....

Kuwaitteacher.com

الشفرة الوراثية : اللغة التى تدخل فى تركيب mRNA وهى لغة ذات أربعة حروف تمثل أربع قواعد مختلفة هى G - C - U - A

كيف لشفرة من أربعة حروف أن تحمل تركيبات لنحو ٢٠ حمضا أمينيا مختلفا ؟؟؟؟

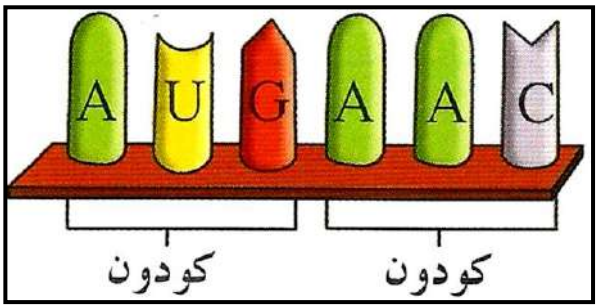
لاحظ يا بطل : تُقرَأ الشفرة الوراثية **بثلاثة قواعد** فى كل مرة تمثل **كودونا**

الكودون : مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات على mRNA تُحدد حمضا أمينيا معينا

ما أهمية الشفرة الوراثية ؟

.....

مثال : ادرس التتابع التالي لـ mRNA : **UCGCACGGU:**



يجب أن يقرأ هذا التتابع **ثلاث قواعد** فى كل مرة

UCG – CAC – GGU

هذه الكودونات تمثل الأحماض الأمينية المختلفة التالية :

UCG – CAC – GGU

جليسين – هستدين – سيرين

تفحص الأربعة وستين كودونا للشفرة الوراثية التالية : (٦٤ كودون)

الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

القاعدة الأولى في الكودون	U			C			A			G			القاعدة الثالثة في الكودون
القاعدة الثانية 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

KuwaitTeacher.Com

ملاحظات على جدول كودونات الأحماض الأمينية : ت 66678139 **أ/ نورالدين العسكري**

١ - بعض الأحماض الأمينية تُحدد **بأكثر من كودون**

مثال : ستة كودونات تحدد الحمض الأمينى **ليوسين**

ستة كودونات تحدد الحمض الأمينى **أرجنين**

٢ - **AUG** **كودون البداية** للحمض الأمينى **ميثيونين** يحدد **البدء** لتصنيع البروتين

٣ - **UAG / UAA / UGA** هي **ثلاثة كودونات توقف** لا تشفر ولا تترجم لأى حمض أميني وتدل على **التوقف** وهذه الكودونات تشبه النقطة فى نهاية الجملة حيث **تحدد نهاية سلسلة عديد الببتيد**

٤ - يشفر كودون أو أكثر لكل حمض أميني

علل : بمعرفة ترتيب القواعد النيتروجينية فى جين ما يمكن معرفة ترتيب الأحماض الأمينية فى بروتين هذا الجين ولكن بمعرفة ترتيب الأحماض الأمينية فى بروتين ما لا يمكن معرفة ترتيب القواعد النيتروجينية فى الجين المسئوول عن هذا البروتين ؟؟؟؟

@ يشكل تتابع النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) في جزئ **mRNA** معلومات حول الطريقة التي تتصل بها الأحماض الأمينية بعضها مع بعض لإنتاج سلسلة عديد الببتيد

الترجمة : فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد

أين تتم عملية الترجمة ؟ في **الرايبوسومات**

@ في خلال **الترجمة** تستخدم الخلية المعلومات في **mRNA** لتصنيع **سلسلة عديد الببتيد**

تركيب الرايبوسوم :

١- يتألف الرايبوسوم من **وحدتين وحدة كبيرة ووحدة صغيرة** ترتبطان ببعضهما **فقط** أثناء **الترجمة**

٢ – يوجد في الرايبوسوم **موقعين للإرتباط متجاورين هما A و P** لهما دورمهم فى **عملية الترجمة**

الرايبوسوم مركب من أكثر من ٥٠ بروتين مختلف وعدة اجزاء من r.RNA

ما أهمية : مواقع الارتباط A و P فى الرايبوسوم

يؤديان دور فى **عملية الترجمة** إذ يرتبط بكل منهما t.RNA الذي يحمل حمض أميني خاص به وتشكل هذه الأحماض الامينية فيما بعد سلسلة عديد الببتيد

انتبه جيداً :

قبل أن تحدث الترجمة يجب أن يُنسَخ mRNA أولا من حمض DNA داخل النواة ثم **يُشذب** ثم يطلق إلى السيتوبلازم .

معلم الكل Allteacher.Com

مراحل الترجمة : ١ - البدء ٢- الاستطالة ٣ - الأنتهاء

أ/ نورالدين العسكري

أولاً : مرحلة البدء :

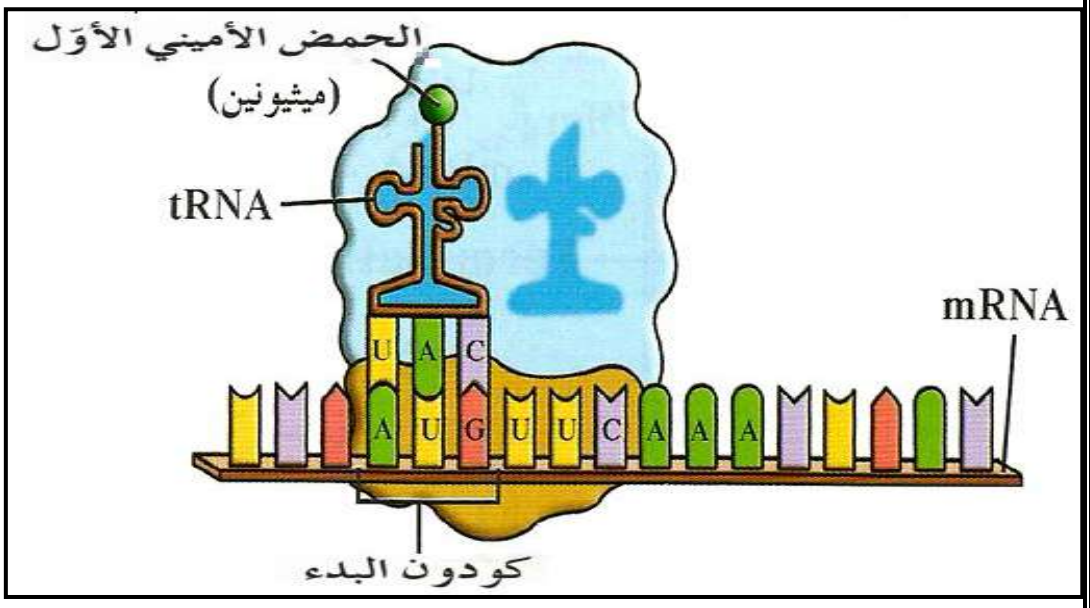
١- تبدأ عملية الترجمة عندما يرتبط **mRNA** بالوحدة الرايبوسومية الصغرى فى السيتوبلازم ويكون موجها بحيث يتمركز **كودون البدء AUG** عند الموقع P (**AUG** يشفر للحمض الأمينى ميثيونين)

٢ - يرتبط جزئ **tRNA** بكودون **mRNA**

حيث يحمل **tRNA** فى إحدى طرفيه **مقابل الكودون** وفى طرفه الثانى **الحمض الأمينى المشفر له**

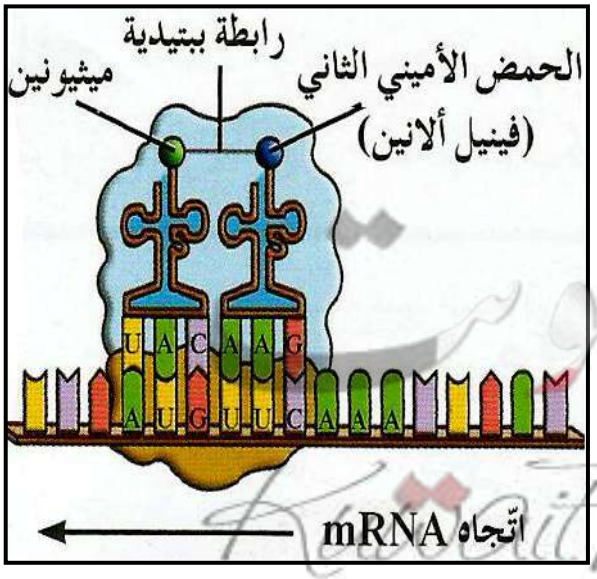
مقابل الكودون : مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات يحملها tRNA فى خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذى يحمله mRNA

هام جداً : جزئ tRNA الأول فى **عملية الترجمة** يحمل **مقابل الكودون UAC** من جهة والحمض الأمينى **ميثيونين** من الجهة الثانية



مع بدء عملية الترجمة يرتبط mRNA مع رايبوسوم مكتمل بحيث يتمركز كودون البدء في الموقع P الجاهز للحمض الأميني الأول من سلسلة عديد الببتيد

عند اكتمال تركيب الرايبوسوم المفعل يصبح **الكودون الشاغر فى المواقع A** جاهزا لتلقى tRNA التالى فيصل جزئ tRNA حاملا **مقابل الكودون** المتكامل مع **الكودون الشاغر فى الموقع A فيرتبطان بحيث يصبح الموقعين A و P حاملين لحمضين أمينين**



*يساعد **أنزيم معين** فى ربط الحمضين الأمينين **برابطة ببتيدية** مكونا أول حمضين أمينين فى سلسلة عديد الببتيد

الرايبوسوم المفعل :

ارتباط mRNA مع الوحدتين الرايبوسوميتين الكبرى والصغرى وأول tRNA

عندما يملأ الموقعين **A , P** على الرايبوسوم تنشأ **رابطة ببتيدية** لربط الحمضين الأمينين الأول والتالي

١ ـ عند اكتمال تركيب الرايبوسوم المفعل ؟

يصبح **الكودون الشاغر** فى المواقع A جاهزا لتلقى **t.RNA** التالى الذي يحمل **مقابل الكودون** المتكامل مع الكودون الشاغر فى الموقع A فيرتبطان ليصبح الموقعين **P و A** حاملين لحمضين أمينين

٢ ـ عندما يملأ الموقعين A , P على الرايبوسوم ويصبحان حاملين لحمضين أمينيين ؟

.....

٣ – عند ارتباط mRNA مع الوحدتين الرايبوسوميتين الكبرى والصغرى وأول tRNA ؟

.....

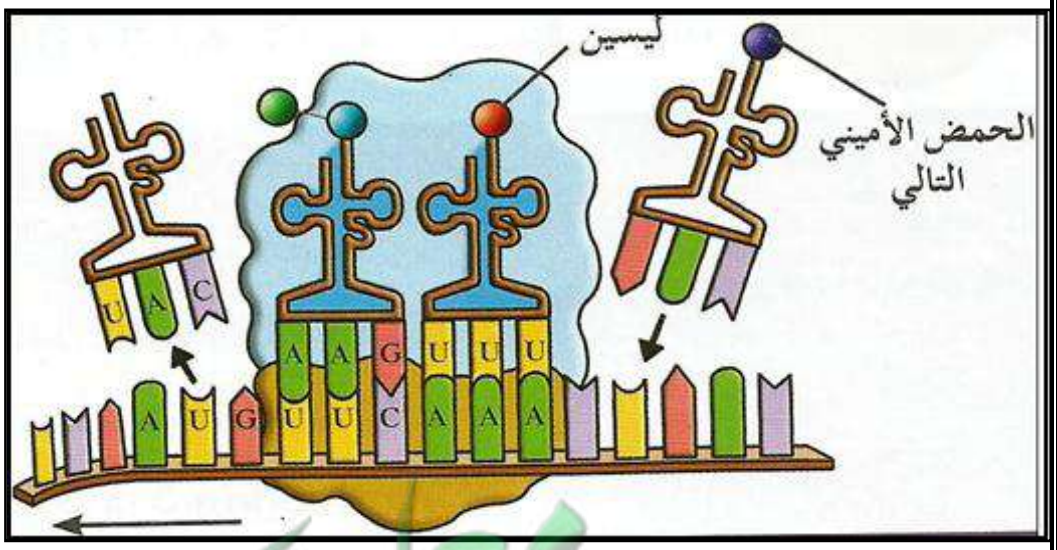
.....

ثانياً : مرحلة الاستطالة :

١ ـ **بعد ربط الحمضين الأمينين الأول والثانى** ينفصل جزئ tRNA الموجود فى الموقع P تاركا وراءه حمضه الأمينى ثم يندفع tRNA الموجود فى الموقع A ليحل مكان الموقع P الشاغر

٢ – يتحرك جزئ tRNA و mRNA عبر الرايبوسوم إلى موقع P كوحدة لأن مقابل الكودون يبقى مرتبطا بالكودون و نتيجة لذلك يظهر كودون جديد فى الموقع A ويكون جاهز لتلقى جزئ tRNA التالى مع الحمض الأمينى الخاص به

٣ – وبهذه الطريقة يتم نقل الأحماض الأمينية إلى **الموقع A** ويتم ربطها بسلسلة عديد الببتيد بواسطة **رابطة ببتيدية** حتى يتم الوصول إلى نهاية **mRNA**



بعد **تشكل الرابطة الببتيدية** يتحرك **tRNA وmRNA** على الرايبوسوم بحيث يحضر **كودون جديد** على **الموقع A**

ماذا تتوقع أن يحدث : بعد ربط الحمضين الأمينين الأول والثانى فى مرحلة الاستطالة ؟

ينفصل جزئ tRNA الموجود فى الموقع P تاركا وراءه حمضه الأمينى ثم يندفع tRNA الموجود فى الموقع A ليحل مكان الموقع P الشاغر

ماذا تتوقع أن يحدث : عندما يتحرك جزئ tRNA و mRNA عبر الرايبوسوم إلى موقع P كوحدة

يظهر كودون جديد فى الموقع A ويكون جاهز لتلقى جزئ tRNA التالي مع الحمض الأمينى الخاص به

علل : يتحرك جزئ tRNA و mRNA عبر الرايبوسوم إلى موقع P كوحدة ؟

Kuwaitteacher.com

مرحلة الانتهاء : تنتهى عملية الترجمة حين يصل **كودون التوقف** إلى الموقع A

كودون التوقف : كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر ولا يترجم لأي حمض أميني فيؤدى إلى انتهاء عملية تصنيع البروتين

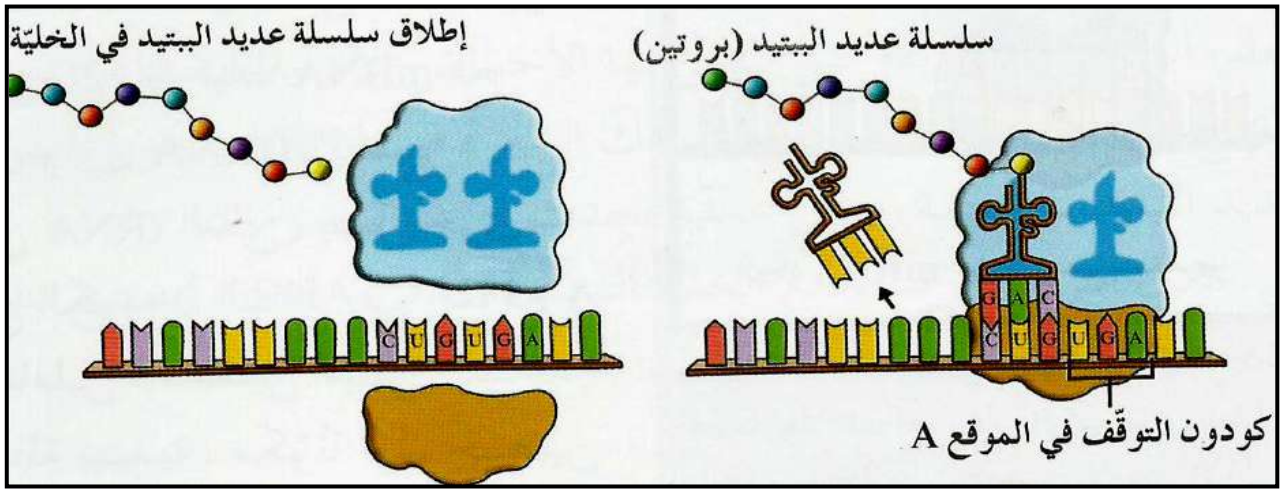
ماذا تتوقع أن يحدث عندما يصل كودون التوقف الى الموقع A في الرايبوسوم ؟

.....

تصنيع البروتين: العملية التى يتم فيها تجميع الأحماض الأمينية فى سلسلة عديد البيتيد خلال الترجمة

ماذا يحدث : بعد انتهاء عملية الترجمة تصنيع البروتين ؟

يتفكك الرايبوسوم إلى وحدتيه الأساسيتين وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويطلق فى الخلية



يُحدد تسلسل الاحماض الأمينية في الجين بنية البروتين الأولية

الجينات والبروتينات :

لتصنيع البروتين تنسخ الخلية حمض DNA الى حمض RNA الذي يتوجه الى مواقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم وهي الرايبوسومات في حين يبقى DNA آمنا داخل النواة

@ تحتوى الجينات على تعليمات تصنيع البروتينات وهى موجودة فى الكائنات الحية بالملايين

وبذلك تظهر أهمية البروتينات

ماعلاقة البروتين بألوان الأزهار وأشكال أوراقها ؟

العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها

الجين الذى يحمل شفرة أنزيم يحفز تفاعل إنتاج صبغة يمكنه أن يتحكم بلون الزهرة

ماعلاقة البروتين بفصيلة دم الإنسان أو تحديد جنس الطفل ؟

يحتوى جين معين على تعليمات تصنيع إنزيم يختص بإنتاج الانتيجنات التى تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء

@ تحتوى بعض الجينات على تعليمات تصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه فى الكائن فتتحكم بحجم الكائن وشكله وبذلك تعتبر البروتينات هى مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف

علل : البروتينات مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف ؟

.....

علل : تتصل أصابع أقدام البط بأغشية أما أصابع الدجاج فلا ؟

بسبب **بروتينات تخليق العظام BMP** التي تمنع نمو أغشية بين أصابع الدجاج

ماذا يحدث عند إدخال جين طافر يسد مستقبلات الخلية لبروتينات BMP فى القدم اليسرى لجنين الدجاج ؟

تصبح أصابع الدجاج متصلة بأغشية كأصابع البط

هل كل الجينات يعبرعنها الى بروتين؟

جزء صغير فقط من الجينات فى الخلية **يعبر عنه بشكل دائم** وهو الجين الذى يُنسَخ إلى mRNA

ما هو الجين الذى يعبر عنه بشكل دائم ؟ الجين الذي يُنسَخ إلى mRNA

كيف تحدد الخلية الجين الذي سوف ينشط والجين الذي يبقى ساكنا ؟؟؟؟ .....

@ وجد عند تحليل عمل القواعد النيتروجينية المكونة لـ DNA أن :

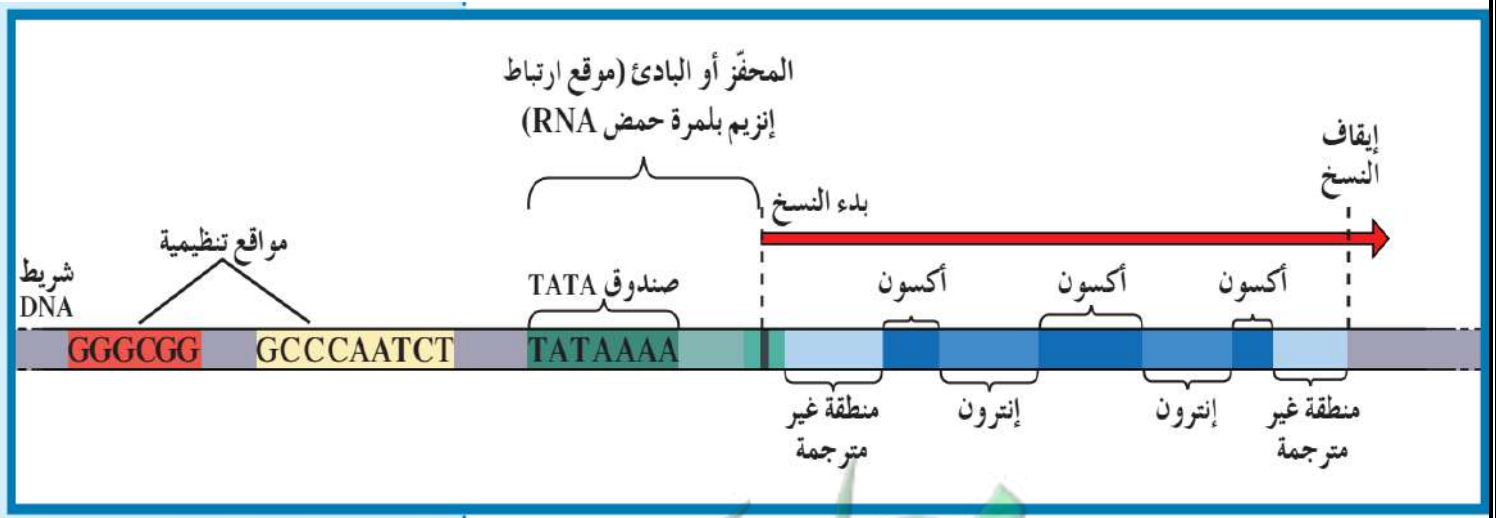
١- تتابعات معينة للقواعد تعمل **كمحفزات** لمواقع ارتباط إنزيمات **بلمرة الـ RNA**

٢- تعمل تتابعات أخرى **كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها**

٣- تمتلئ الخلايا **ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة لتنظيم وضبط عمل الجين**

علل : تمتلئ الخلايا ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة ؟

.....



الجين النموذجي يتضمن علامتي بدء وتوقف النسخ وتتوسطهما النيوكليوتيدات التي تتم ترجمتها

يوجد **محفز** فى جانب واحد من الجين إلى جانب **الموقع التنظيمية** GCC**CAAT**CT (GG**GC**GG)

ما أهمية الموقع التنظيمية ؟

ترتبط بها بروتينات تنظيم عملية النسخ وتحدد إذا كان الجين يعمل أو لا يعمل

صندوق TATA : تتابعات محددة TATAAAA توجد في المحفزتؤدي دورا عند اطلاق النسخ

KuwaitTeacher.Com

البروتينات ووظائف الخلية : **ت 66678139** **أ / نورالدين العسكرى**

@ يحتوى الجسم على أكثر من 50.000 بروتين مختلف

@ قد تحتوى الخلية على **مئات البروتينات** المختلفة والتى تتحكم الجينات بإنتاجها

ماذا تتوقع أن يحدث : عند تغير الجين ؟

يتغير البروتين الذي يتحكم فيه الجين فيتغير تركيب الخلية ووظائفها وينتج تركيبا ظاهري آخر

@ **التغير فى DNA لأحد جينات هذا الشخص**

سبب تغير فى البروتين المتكون فى خلايا أصابعه

النتيجة :

تركيب ظاهري **يشمل التصاق الأصابع وزيادة في عددها**

علل : التصاق الأصابع وزيادة فى عددها ؟

.....

@ تحتوى جميع الخلايا على الجينات نفسها ولكنها لا تنتج نفس البروتينات

ما الذى يحدث داخل كل خلية ويسبب التمايز بين الخلايا ؟

لان الجينات فى كل خلية لديها **آليات تنظيمية تحفز بدء عمل الجنيات أو توقفه**

التعبير الجينى :

يبدأ عمل الجين عند تنشيطه فيؤدى إلى تصنيع الخلية للبروتين الذى يتحكم هذا الجين بإنتاجه

إيقاف عمل الجين : وقف صنع البروتين الذى يترجم له الجين أى عدم تعبير الجين عن نفسه

علل : تختلف طريقة ضبط التعبير الجينى بين أوليات النواة وحقيقيات النواة ؟

١ - **فى أوليات النواة** : بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأى تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية

٢ - **فى حقيقيات النواة عديدة الخلايا** : يتضمن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة

	فى أوليات النواة	فى حقيقيات النواة
ضبط التعبير الجينى	بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأي تغير حاصل **كاستجابة للعوامل البيئية**	يتضمن تنظيم عمل الجين **أنظمة عديدة معقدة**

ضبط التعبير الجينى فى أوليات النواة (البكتريا) :

فى خلية البكتريا : ١ - توجد بروتينات تحتاج إليها الخلية طوال الوقت

٢ - توجد بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخلية إلا فى **ظروف بيئية معينة**

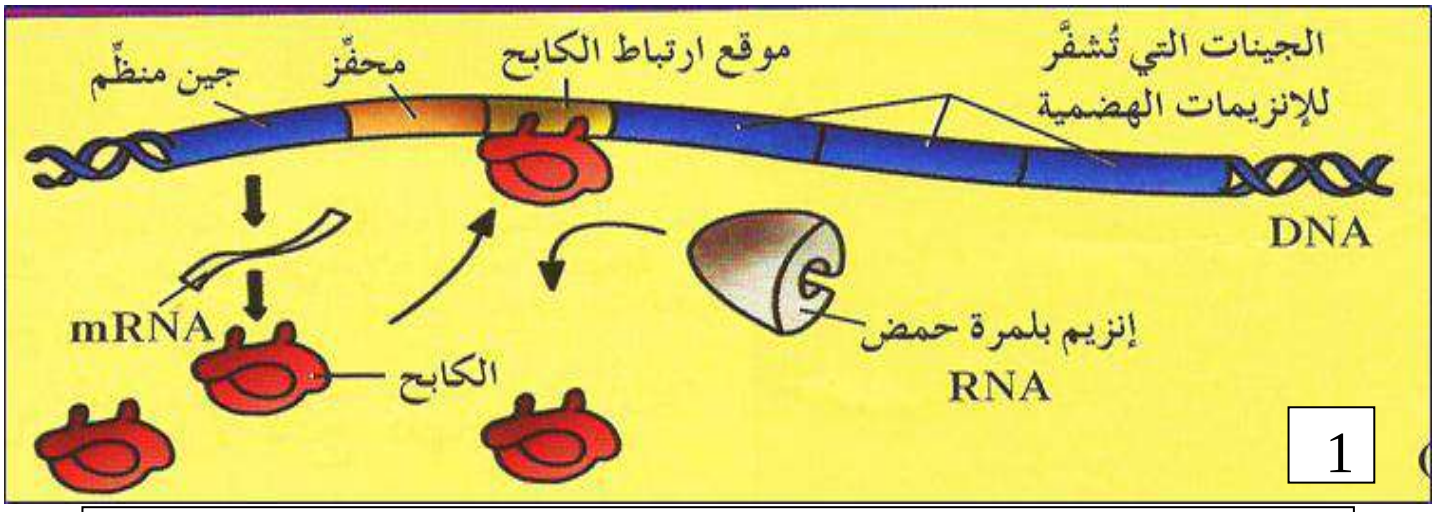
@ **تملك البكتريا القدرة على إنتاج البروتين بحسب حاجتها**

KuwaitTeacher.Com

@ تحتاج **بكتريا ايشريشيا كولاى E. Coli** **ثلاثة إنزيمات** لهضم سكر اللاكتوز فى حال وجوده

@ الجينات المتحكمة **بالإنزيمات الثلاثة** مجمعة على كروموسومها

@**علاقة كمية اللاكتوز والإنزيمات فى الخلية** هى جزء من نظام بدء عمل الأنزيمات الهضمية أو توقف عملها



آلية الضبط في أوليات النواة

١ - منع تصنيع الأنزيمات الهضمية بمنع ارتباط انزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز

@ يوجد داخل حمض DNA البكتريي **جين منظم** يشفر لإنتاج **بروتين الكابح**

الكابح : بروتين يرتبط بحمض DNA ليوقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم في البكتريا

@ يوجد **محفز** إلى جانب **الجينات** المنتجة للإنزيمات الهضمية على DNA البكتريي

محفز : جزء من حمض DNA يعمل كموقع لإرتباط أنزيم بلمرة RNA الذي يقوم بنسخ حمض DNA إلى mRNA

ما أهمية الكابح ؟

يمنع **الكابح انزيم بلمرة RNA** من الارتباط بالمحفزوبذلك يمنع **تصنيع الأنزيمات الهضمية**

علل : يمنع الكابح تصنيع الأنزيمات الهضمية فى البكتريا ؟

.....

ماذا تتوقع أن يحدث عند ارتباط الكابح بحمض DNA البكتيري ؟

.....

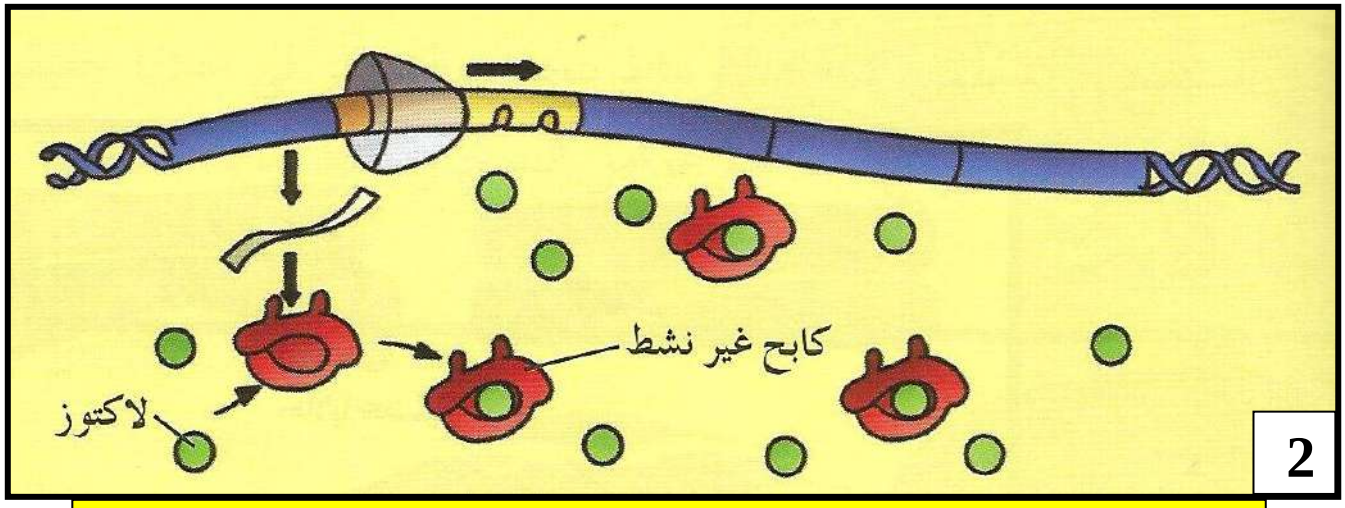
كيف يفعل دور الجين مجددا ؟ ؟؟؟؟.....

@ عندما تدخل بكتريا ايشيريشيا كولاى E .coli إلى محيط غنى بسكر اللاكتوز :

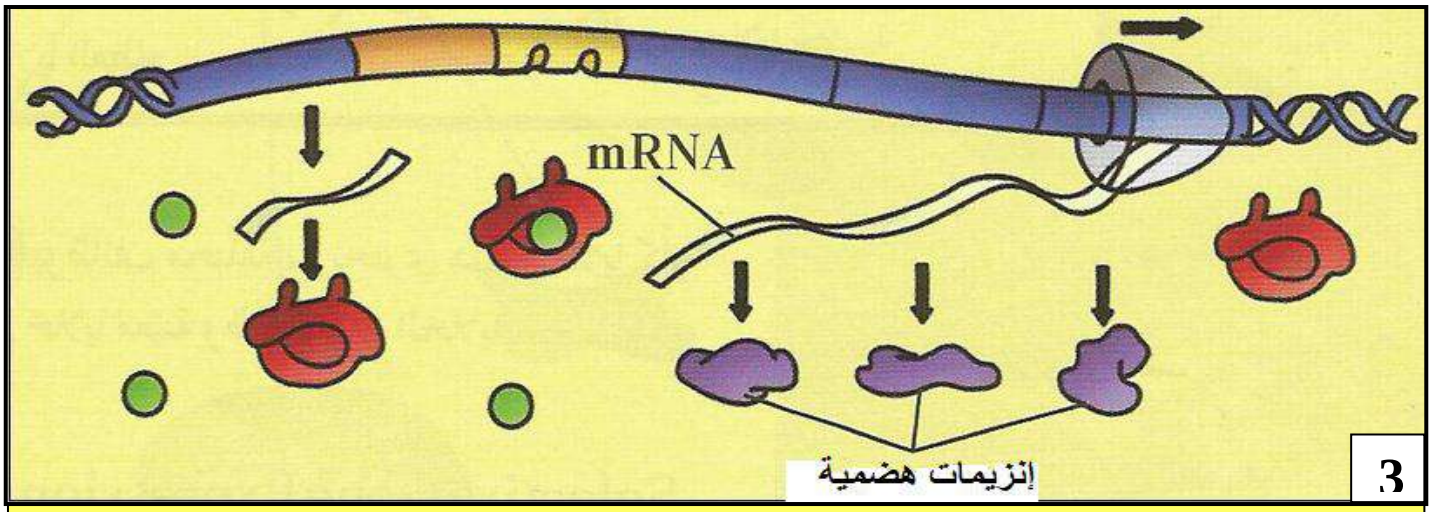
١ - يرتبط سكر اللاكتوز **بالكابح** فيغير شكله فيصبح **الكابح غير نشط** ولا يقدرعلى الارتباط بحمض DNA وبذلك يرتبط **أنزيم بلمرة RNA بالمحفز** مجددا ويتحرك على طول حمض DNA ناسخا الجين الذى يشفر للأنزيمات الهضمية

٢ - يترجم حمض mRNA بعدئذ **وتصنع الأنزيمات الهضمية**

Kuwaitteachers.com



آلية الضبط في أوليات النواة : 2 - ارتباط انزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز



تصنيع الانزيمات الهضمية بعد ارتباط انزيم بلمرة RNA بالمحفز ونسخ الجينات التي تشفرها

ماذا يحدث بعد هضم كمية اللاكتوز كلها فى بيئة بكتريا E .coli ؟

ينشط **الكابح** من جديد ويصبح حر للارتباط بحمض DNA **ويتوقف عمل الجينات** التى تتحكم بتصنيع الأنزيمات الهضمية من جديد

تكتفى البكتريا بإنتاج أنزيمات هضم المادة الغذائية (اللاكتوز) عند وجودها وبذلك توفر على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع أنزيمات ليست بحاجة إليها

ضبط التعبيرالجينى فى حقيقيات النواة

علل : يوجد تشابه فى نسخ الجين بين أولية النواة وحقيقية النواة ؟

لأن إنزيم **بلمرة RNA** يرتبط **بالمحفز** لبدء عملية النسخ

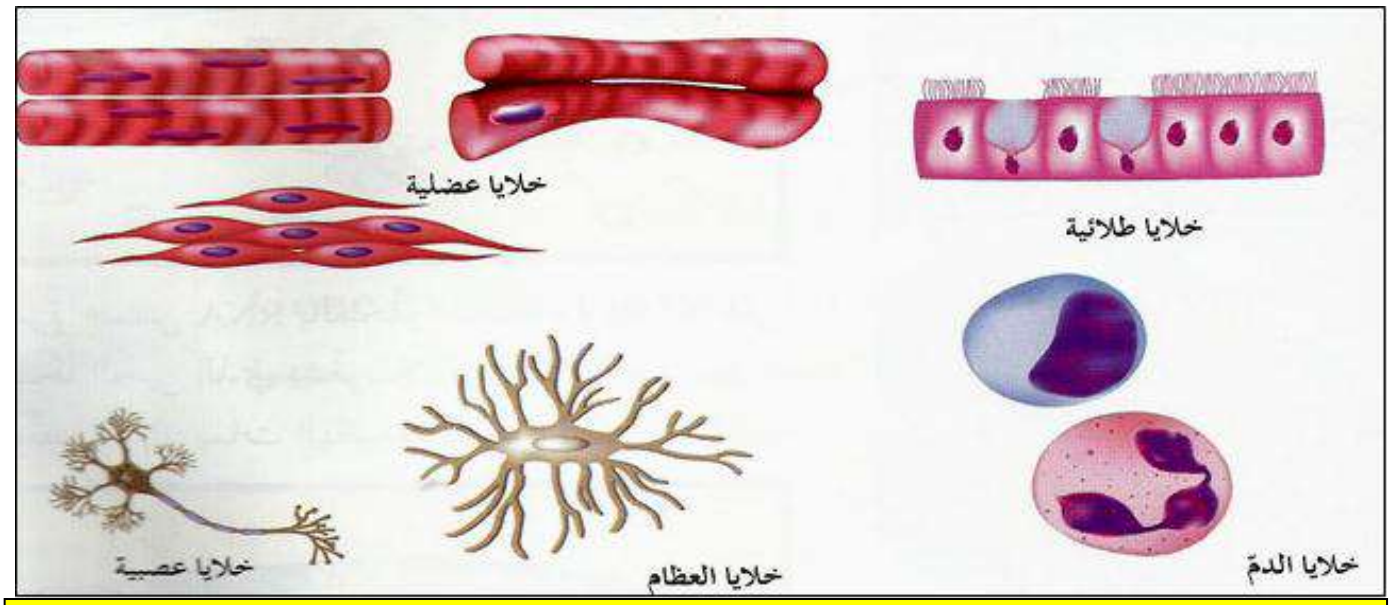
ولكن الخلايا حقيقية النواة تضبط تمايز الخلايا من خلال التنظيم المعقد والدقيق للتعبير الجينى

وجه المقارنة	خلايا حقيقة النواة	خلايا اولية النواة
مجموع الجينات	.....	.....

@ جينات **حقيقة النواة منظمة فى كروموسومات متعددة وبتتابعات** أكثر تعقيدا منها فى أولية النواة

@ التحكم بالتعبير الجينى عند الانسان وباقي حقيقيات النواة عملية معقدة مقارنة بأوليات النواة

@ تحمل جميع أنواع الخلايا في الجسم نفس الكروموسومات ولكنها متمايزة ولكل نوع من الخلايا تركيب ووظيفة مختلفة عن باقي الخلايا نتيجة الاختلافات فى التحكم بالتعبير الجينى



يحتوي جسم الأنسان على حوالي 300 نوع من الخلايا تقوم بوظائف مختلفة وتحتوي هذه الخلايا كلها على الـ DNA نفسه وتحدد الجينات النشطة في خلايا معينة وظيفة هذه الخلايا

عدد طرق ضبط التعبير الجينى ؟ ١ - التعبيرالجيني الانتقائي ٢ - ضبط عملية النسخ

١- التعبيرالجينى الانتقائى :

بعض الجينات فقط فى كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعليا و تنشط ويحدث لها نسخ أما باقي الجينات متوقفة عن العمل بشكل دائم ومثبطة ولا يحدث لها نسخ ولذا لكل خلية وظيفة محددة

علل : لكل خلية وظيفة محددة ؟ .....

ما العوامل التى يرتبط بها إيقاف الجينات عن العمل أو تفعيلها ؟

١ - مرحلة نمو الكائن ٢ - العوامل البيئية المحيطة

وجه المقارنة	الخلايا أوليات النواة	حقيقات النواة
ضبط التعبير الجينى	قبل عمليات النسخ وبعدها	خلال مختلف مراحل عملية التعبير الجيني

علل : يتم ضبط التعبير الجينى فى حقيقات النواة خلال مختلف مراحل العملية ؟

لأن الغلاف النووى يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة

٢ - ضبط عملية النسخ : تحديد كمية mRNA التى تنتج من جين محدد وسلسلة أحداث تحصل بعد عملية النسخ وتنظم بدورها عملية ترجمة mRNA إلى بروتينات

@ حتى بعد عملية تصنيع البروتين (الترجمة) تؤثر التعديلات والتحولات التى تحدث فى عمل البروتين

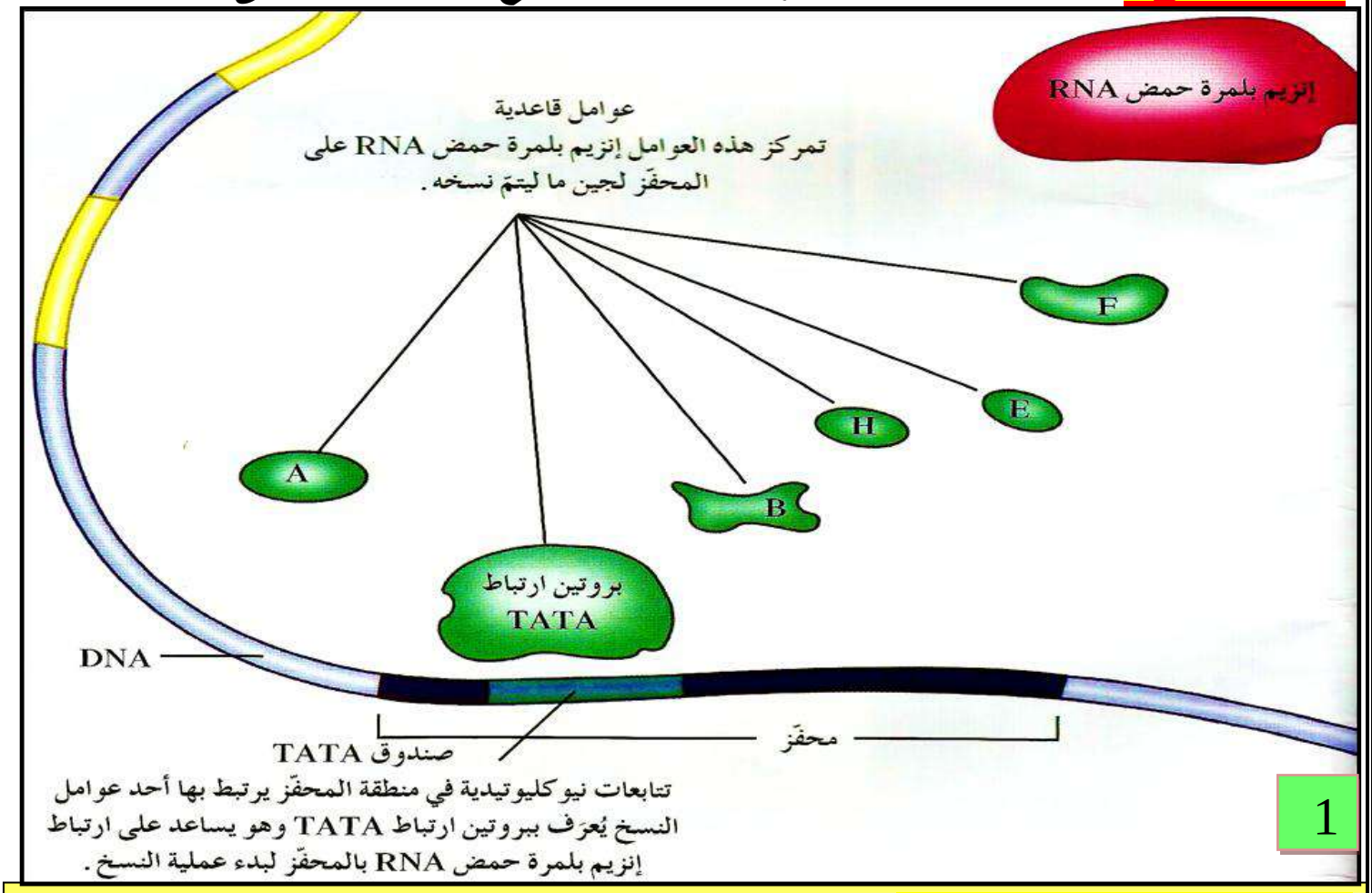
Kimia-Teacher.Com

@ تُنظِم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجينى في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي من خلال ضبط متى يرتبط أنزيم بلمرة RNA بالمحفز بمساعدة بروتينات تسمى عوامل النسخ

علل : تُنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجينى في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي ؟

.....

عوامل النسخ : بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA الى mRNA



ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة: ترتبط العوامل القاعدية بصندوق TATA من خلال بروتين ارتباط TATA

١ - تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز ليستطيع إنزيم بلمرة RNA الإرتباط بالمحفز بنجاح والبدء بعملية النسخ .

٢ – تبدأ عملية التجمع بعيدا عن موقع انطلاق عملية النسخ حيث توجد بروتينات تسمى عوامل قاعدية ترتبط بواسطة بروتين ارتباط TATA بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تسمى صندوق TATA موجود على المحفز ليتكون مركب عامل نسخ كامل قادر على التقاط انزيم بلمرة RNA

علل : تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز ؟ .....

.....

ما أهمية بروتين ارتباط TATA في ارتباط انزيم بلمرة RNA بنجاح بالمحفز لبدء عملية النسخ

.....

KuwaitTeacher.Com

علل : يبدأ تجمع عوامل النسخ بعيدا عن موقع انطلاق عملية النسخ ؟

.....

ما أهمية : مركب عامل نسخ كامل ؟

.....

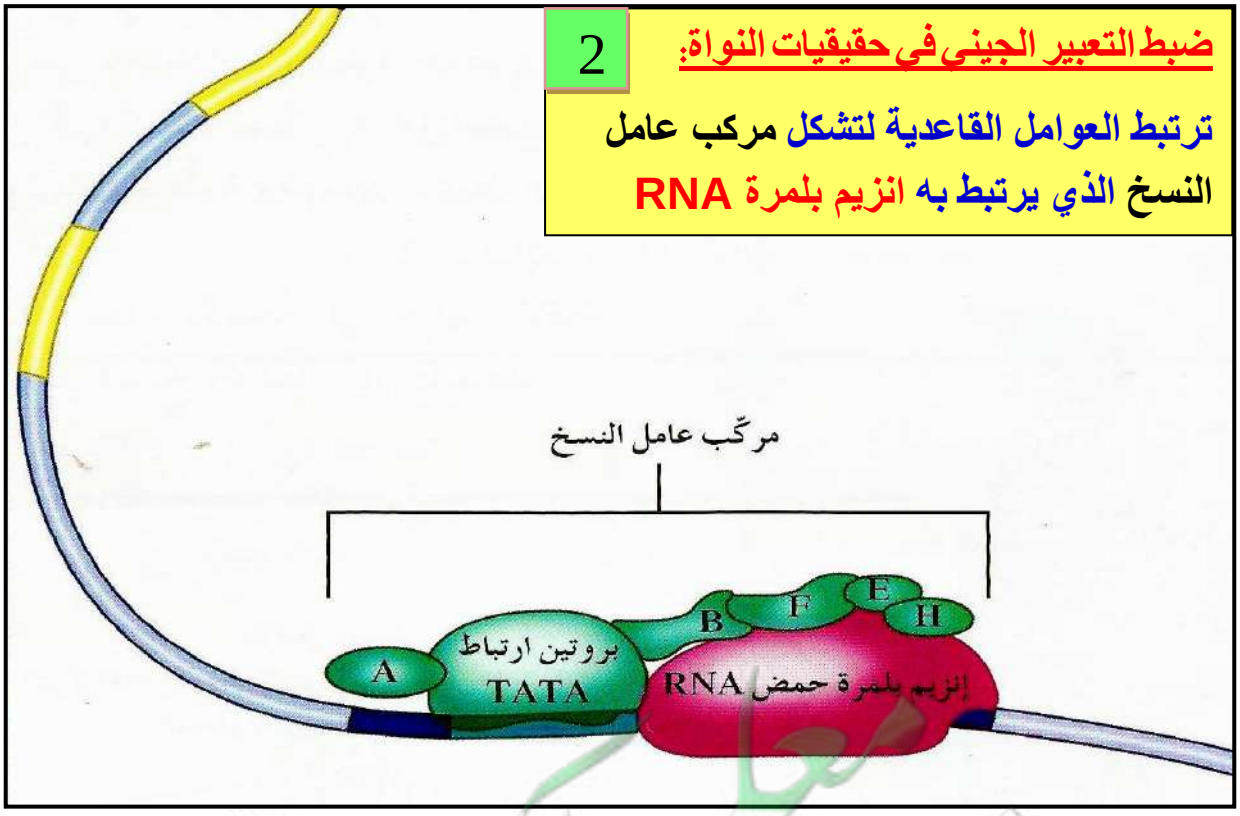
ما أهمية العوامل القاعدية ؟

.....

	بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA الى mRNA
	بروتينات ترتبط بواسطة بروتين ارتباط TATA بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تسمى صندوق TATA
	مركب يتكون من العوامل القاعدية المرتبطة بواسطة بروتين ارتباط TATA بصندوق TATA على المحفز ليكون قادرعلى التقاط انزيم بلمرة RNA
	عوامل ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة: 2

ترتبط العوامل القاعدية لتشكل مركب عامل النسخ الذي يرتبط به انزيم بلمرة RNA



@ العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها ولذلك وجدت مجموعة ثانية من عوامل النسخ تسمى مساعد منشطات تربط العوامل القاعدية بالمنشطات

ما أهمية مساعد المنشطات ؟ تربط العوامل القاعدية بالمنشطات وتدمج الاشارات الواردة من المنشطات والكابحات وتوصل النتائج لعوامل النسخ

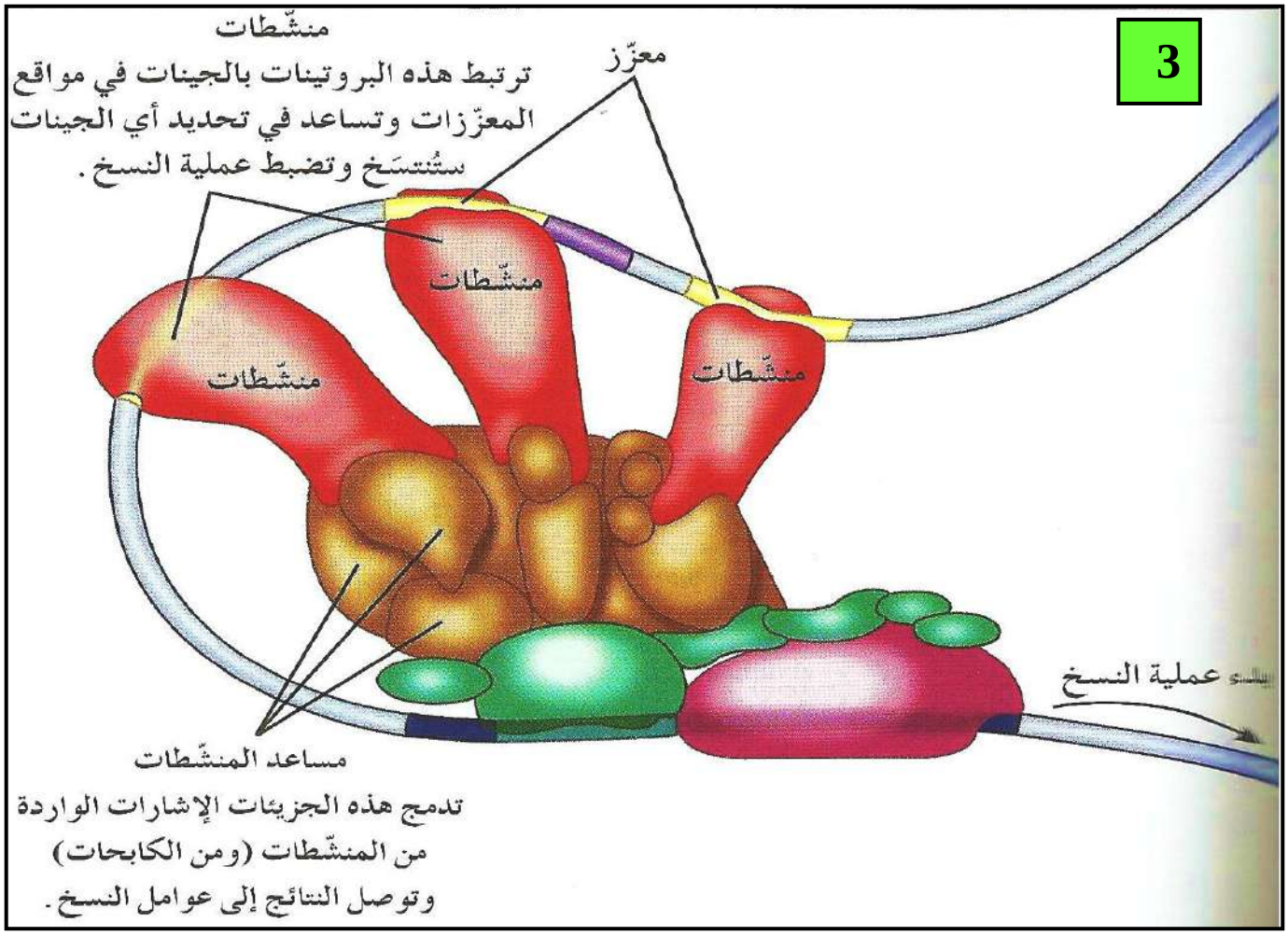
علل : ضرورية وجود مجموعة مساعدات المنشطات الى جانب العوامل القاعدية عند النسخ

Kitabatechnique.com

المنشطات: بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ وترتبط بتتابعات على DNA تسمى معززات

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

يربط مساعد المنشطات العوامل القاعدية بالمنشطات التي ترتبط بدورها بالمعززات لتبدأ عملية النسخ



٣ - هناك عدة معززات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الأرتباط بعدة أنواع من المنشطات والتي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود الفعل على الاشارات المختلفة

معززات : عدة قطع من DNA مكونة من آلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة

وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها

ما أهمية المعززات ؟

تحسين عملية النسخ وضبطها والمعززات المنتشرة على الكروموسوم قادرة على الأرتباط بعدة أنواع من المنشطات والتي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود الفعل على الاشارات المختلفة

ملاحظة هامة : ليس ضروريا وجود المعزز فى المنطقة القريبة من المنطقة المراد نسخها

@ التفاعل بين البروتينات المنشطة ووحدات عوامل النسخ يؤدي لبدء عملية النسخ وتسريعها

ماذا تتوقع : عند التفاعل بين المنشطات ووحدات عوامل النسخ ؟

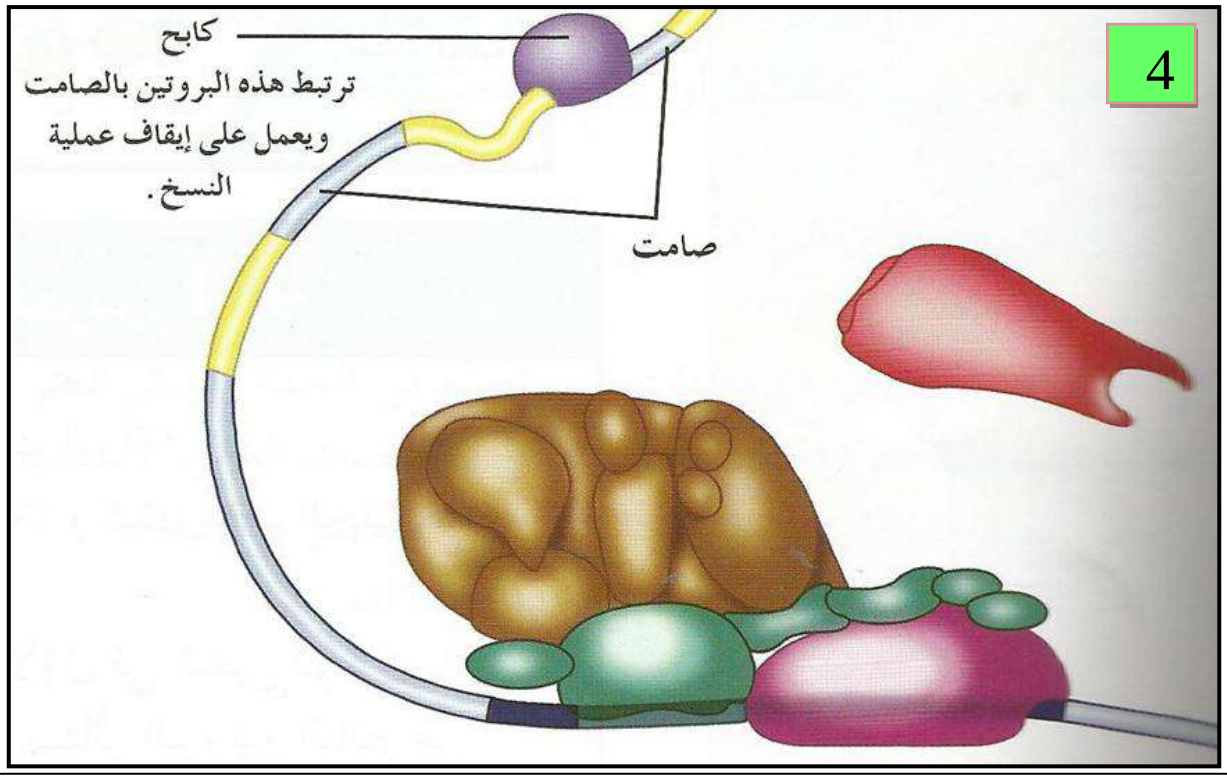
KuwaitTeacher.Com

٤ - عند ارتباط نوع ثان من بروتين منظم يسمى الكابح بتتابعات نيوكليوتيديةعلى DNA تسمى صامتات لا تعود المنشطات قادرة على الأرتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ

الصامتات : تتابعات نيوكليوتيدية على DNA يرتبط بها الكابح فلا تقدرالمنشطات على الإرتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ

ماذا تتوقع أن يحدث عند : عند ارتباط الكابح بالصامتات ؟

لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ



ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة : عند **ارتباط الكابح بالصامت** تتوقف عملية **النسخ**

	احدى عوامل النسخ تربط العوامل القاعدية بالمنشطات
	بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ وترتبط بتتابعات على DNAتسمى معززات
	عدة قطع من DNA مكونة من آلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة يرتبط بها المنشطات في حقيقيات النواة وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها
	تنتشرعلى الكروموسوم قادرة على الأرتباط بعدة أنواع من المنشطات والتي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود الفعل على الاشارات المختلفة
	بروتين منظم يرتبط بتتابعات نيوكليوتيديةعلى DNA تسمى صامتات فلا تعود المنشطات قادرة على الأرتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ
	تتابعات نيوكليوتيدية على DNA يرتبط بها الكابح فلا تقدرالمنشطات على الارتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ

KuwaitTeacher.Com

لفهم كيف يحفز المعزز عملية النسخ : نأخذ مثال كيفية عمل **هرمونات سيترويدات** فى خلايا الفقاريات

سيترويدات : جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية

الاستروجين : المسئول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث

@ عندما يعبرهرمون الاستروجين الغشاء الخلوى لخلية معينة

١ - يرتبط ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي وينتج **مركباً مستقبل للهرمون**

٢ - **مركب المستقبل الهرمون له** شكل موائم للإرتباط ببروتين يسمى **بروتين قابل**

٣ - يرتبط **البروتين القابل** بالمناطق المعززة فى حمض DNA فينبه إنزيم بلمرة RNA لبدء عملية النسخ

@ فى بعض الأحيان تفشل آلية ضبط التعبير الجينى فيؤدى لإنتاج بروتين خاطئ وبالتالى تغيير فى نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها وقد يسبب إنتاج **خلايا سرطانية**

ماذا تتوقع أن يحدث :

١ - **عندما** يرتبط الاستروجين ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي ؟

.....

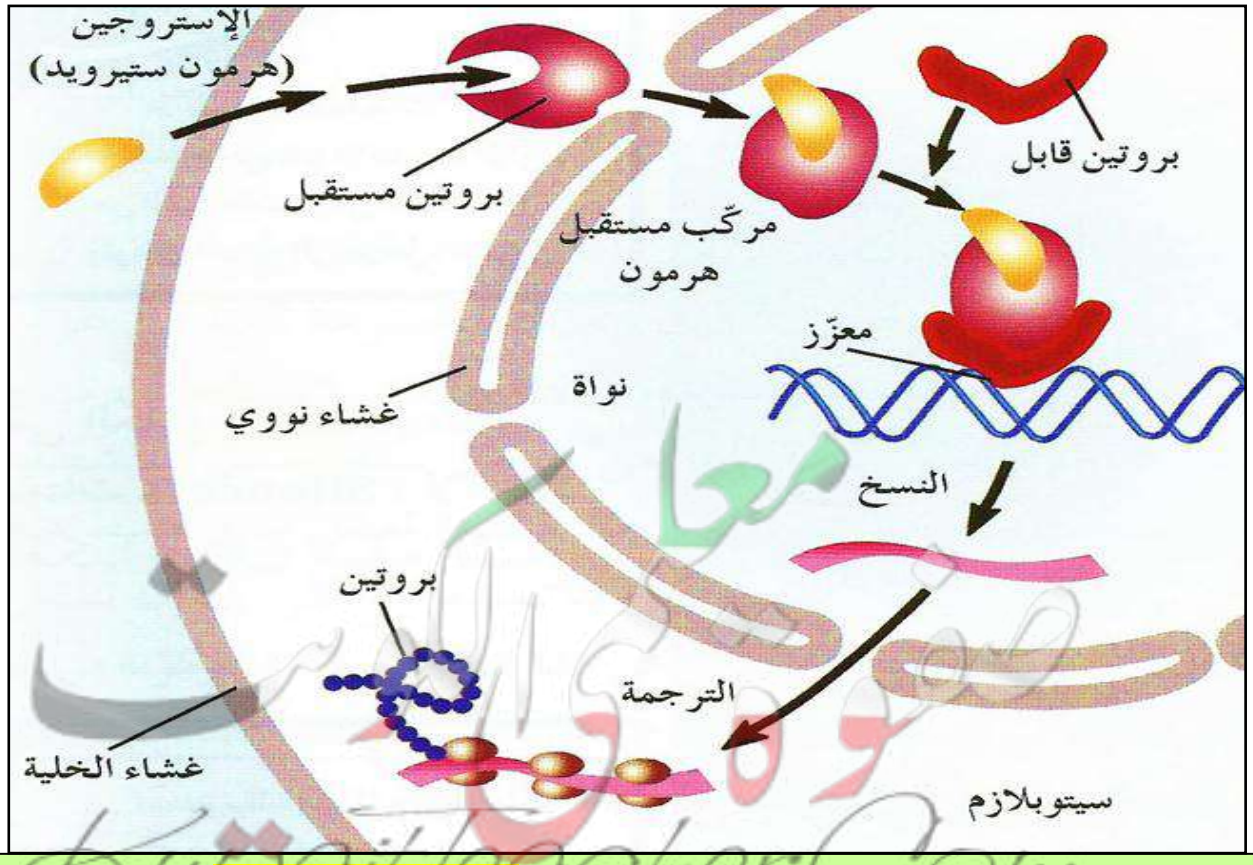
٢ – **عندما** يرتبط مركب مستقبل هرمون الاستروجين بالبروتين القابل ؟

.....

٣ – **عندما** يرتبط البروتين القابل ومستقبل الاستروجين بالمناطق المعززة فى الـ DNA

.....

٤ - فشل آلية ضبط التعبير الجيني ؟



ضبط التعبير الجيني من خلال هرمون الاستروجين

الطفرات

@ قط هجين نادر حول العالم يتميز بقصر قوائمه وبجسمه الذي لا يغطيه فرو وأجياله لا تتعدى ٣٠ جيل وهو قط أليف ودي نادراً ما يصاب بأمراض

البروتينات والطفرات

البروتينات أهم جزء فى تركيب الكائن الحي وهى أساسية ليؤدي الجسم وظائفه

@ بعض البروتينات تؤدي وظائفها **داخل** خلايا الكائن الحى

@ بعض البروتينات تُفرز إلى **خارج** الخلايا لأهداف معينة

@ **بعض البروتين يعمل كمنشط أو كابح ؟** محفزا الجينات على العمل أو التوقف

ماذا يحدث عند: التغير فى حمض DNA:

تتغير البروتينات التى تُصنع فى الخلية **فيؤثر في تركيب الخلية ووظائفها** وتحدث **الطفرة**

الطفرة : التغير فى المادة الوراثية للخلية

@ بعض الطفرات لا يؤثر فى الكائن أو يؤثر بدرجة قليلة وبعضها ضار أو قاتل وعدد قليل جداً نافع

ما هى أنماط الطفرات : **١ـ الطفرات الكروموسومية** **٢ ـ الطفرات الجينية**

@ **تحدث الطفرات الكروموسومية في الكروموسومات الكاملة بينما الطفرات الجينية تحدث في الجينات نفسها**

(أ) الطفرات الكروموسومية التركيبية: تغيرات فى بنية الكروموسوم أو تركيبه

١ – النقص ٢ـ الزيادة ٣ ـ الانتقال ٤ ـ الانقلاب

١ ـ النقص : **عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزءاً منه فتتغير وظيفته**

حذف الجين b من الكروموسوم فى ذبابة الفاكهة في الشكل المقابل؟

نمط أجنحة متعرج بدلاً من الطبيعي

@ طفرة الجناح المتعرج ليست ضارة بالذباب ولكن معظم طفرات النقص مهلكة و تقتل الكائن الحى

طفرة النقص لجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم 5

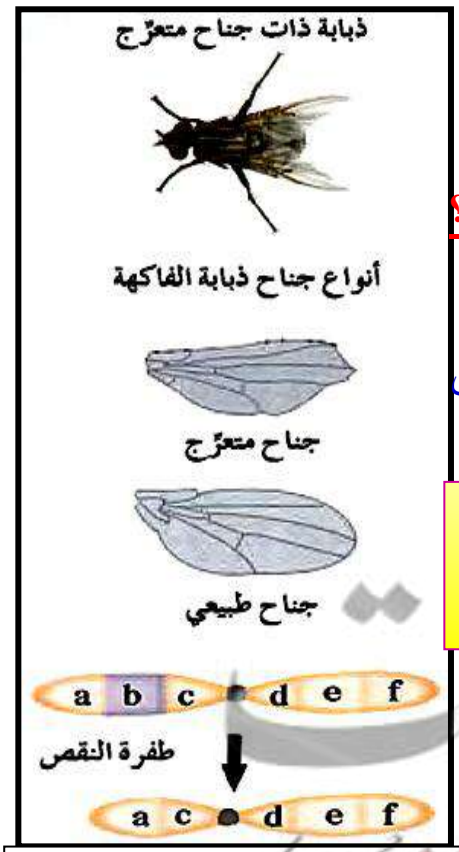
تسبب الضمور العضلى النخاعى (SMA) الذى يسبب الوفاة

ماذا تتوقع أن يحدث عند:

نقص الجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم 5 ؟

.....

علل : حدوث الضمور العضلى النخاعى الذي يسبب الوفاة ؟



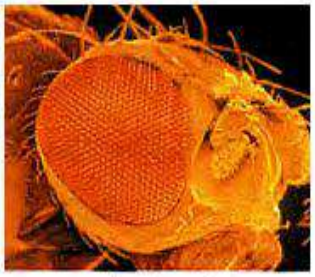
يظهر الجناح المتعرج في ذبابة الفاكهة بسبب طفرة النقص

٢ - الزيادة (التكرار) : عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج فى الكروموسوم المماثل له (النظير) فيملك الكروموسوم المماثل نسخة اضافية عن أحد أجزائه

ما سبب طفرة الزيادة ؟ **عبورغيرمتكافئ** بين الكروموسومات **المتماثلة** خلال الانقسام الميوزى

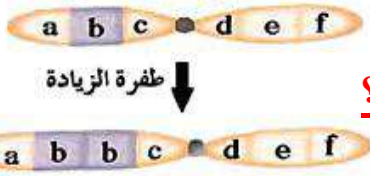
ماذا يحدث عند : حدوثعبورغيرمتكافئ بين الكروموسومات المتماثلة في الانقسام الميوزى

.....



عين سليمة

عين قضيبية الشكل



طفرة زيادة في الكروموسوم X
حولت العين السليمة الى قضيبية

ماذا يحدث :عند حدوث طفرة الزيادة فى الكروموسوم X فى ذبابة الفاكهة ؟

تنتج عين قضيبية الشكل من طفرة الزيادة فى الكروموسومX

علل : تحول العين السليمة الى قضيبية الشكل في ذباب الفاكهة ؟

.....

٣ - الانتقال: كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخرغير مماثل له (مغاير)

@ يؤدى الانتقال إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم

وقد يحدث الانتقال فى **جينات كثيرة أو قليلة** فى الكروموسوم

ماذا يحدث :عند التغير فى عدد الجينات في طفرة النقص والزيادة والأنتقال؟

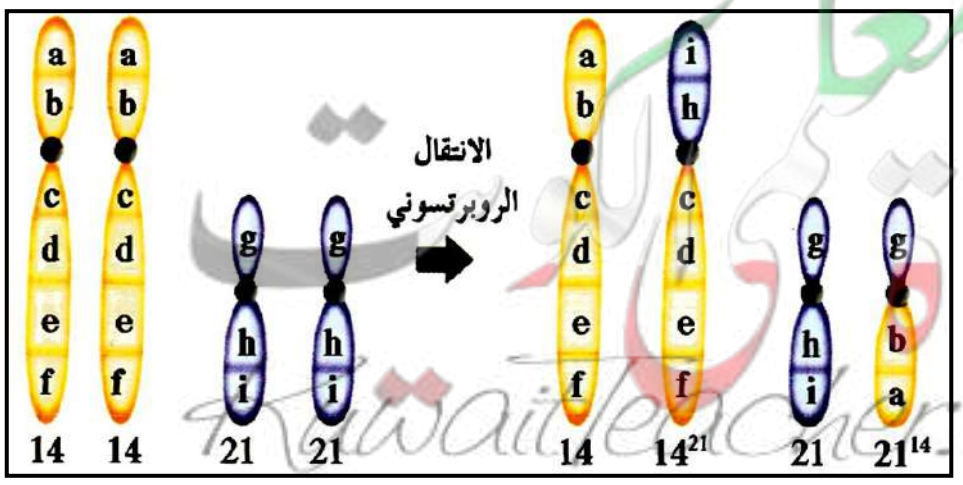
يؤثر فى **ضبط التعبير الجينى** فيؤدي لتضرر الكائنات الحية أوموتها

أنواع طفرة الانتقال : **١ - الانتقال الروبرتسونى**

٢ - الانتقال المتبادل (غيرالروبرتسونى)

الانتقال الروبرتسونى: تبادل أجزاء من الكروموسومات **13 , 14 , 15 , 21 , 22**

كيف يحدث الانتقال الروبرتسونى ؟ عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوما واحدا أما الكروموسوم الذى يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرتين فيتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية



معلمتي صفوت
KuwaitTeacher.Com

ماذا يحدث: للكروموسوم الذى يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرتين فى الانتقال الروبرتسونى ؟

.....

ماذا تتوقع أن يحدث : بعد كسر الكروموسوم فى منطقة السنترومير فى الانتقال الروبرتسونى؟

.....

.....

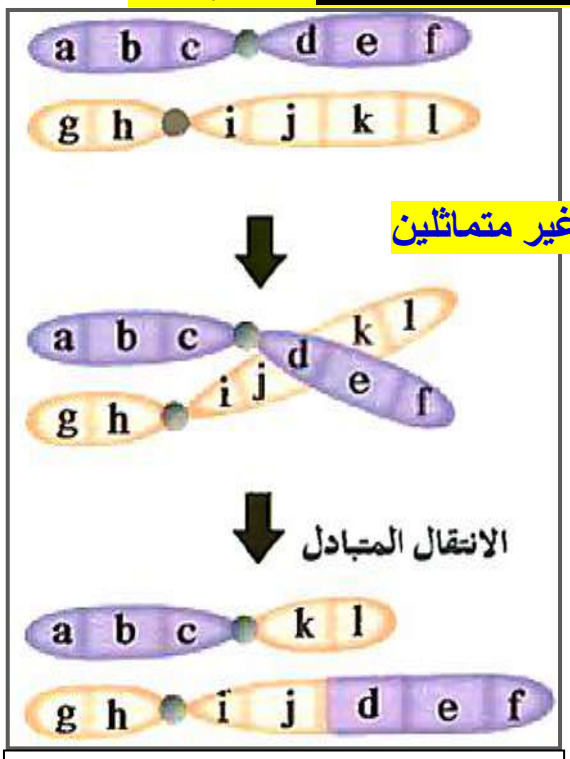
.....

@ في الانتقال الروبرتسونى لا تحدث أى تغيرات ملحوظة فى المادة الوراثية لدى الإنسان

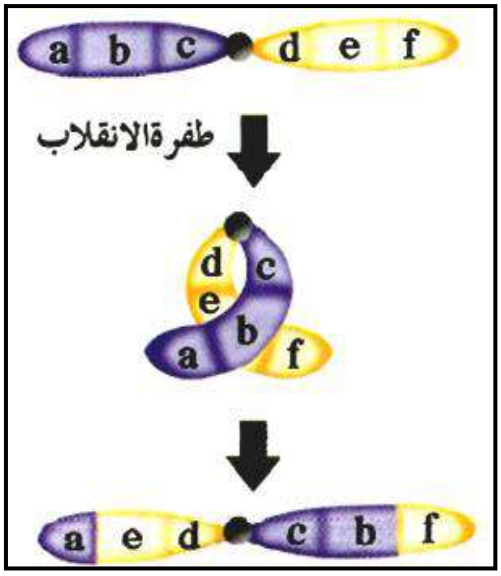
الرغم من أن عدد كروموسوماته يكون ٤٥

الانتقال المتبادل : (غير الروبرتسونى)

تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين



الانتقال المتبادل غير الروبرتسوني



٤- الانقلاب : استدارة الكروموسوم رأسا على عقب **أي** عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه فى الاتجاه المعاكس

علل : طفرة الانقلاب تسبب ضررا أقل من طفرتي الزيادة والنقص ؟

لأن **الانقلاب يغير ترتيب الجينات** فى الكروموسوم وليس عدد الجينات التي يحتويها

مثال على طفرة الانقلاب : الانقلاب في الـ DNA على الكروموسوم **رقم 9** وليس له أي عوارض

معلمي الكويت
صفوة معلمي الكويت
KuwaitTeacher.Com

أ / نورالدين 66678139

(ب) الطفرة الكروموسومية العددية :

طفرة تسبب اختلالاً فى عدد الكروموسومات فى خلايا الكائن وتعرف باختلال الصيغة الكروموسومية

علل : اختلال الصيغة الكروموسومية عن العدد الطبيعى ؟

نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل فى :

١ - عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول

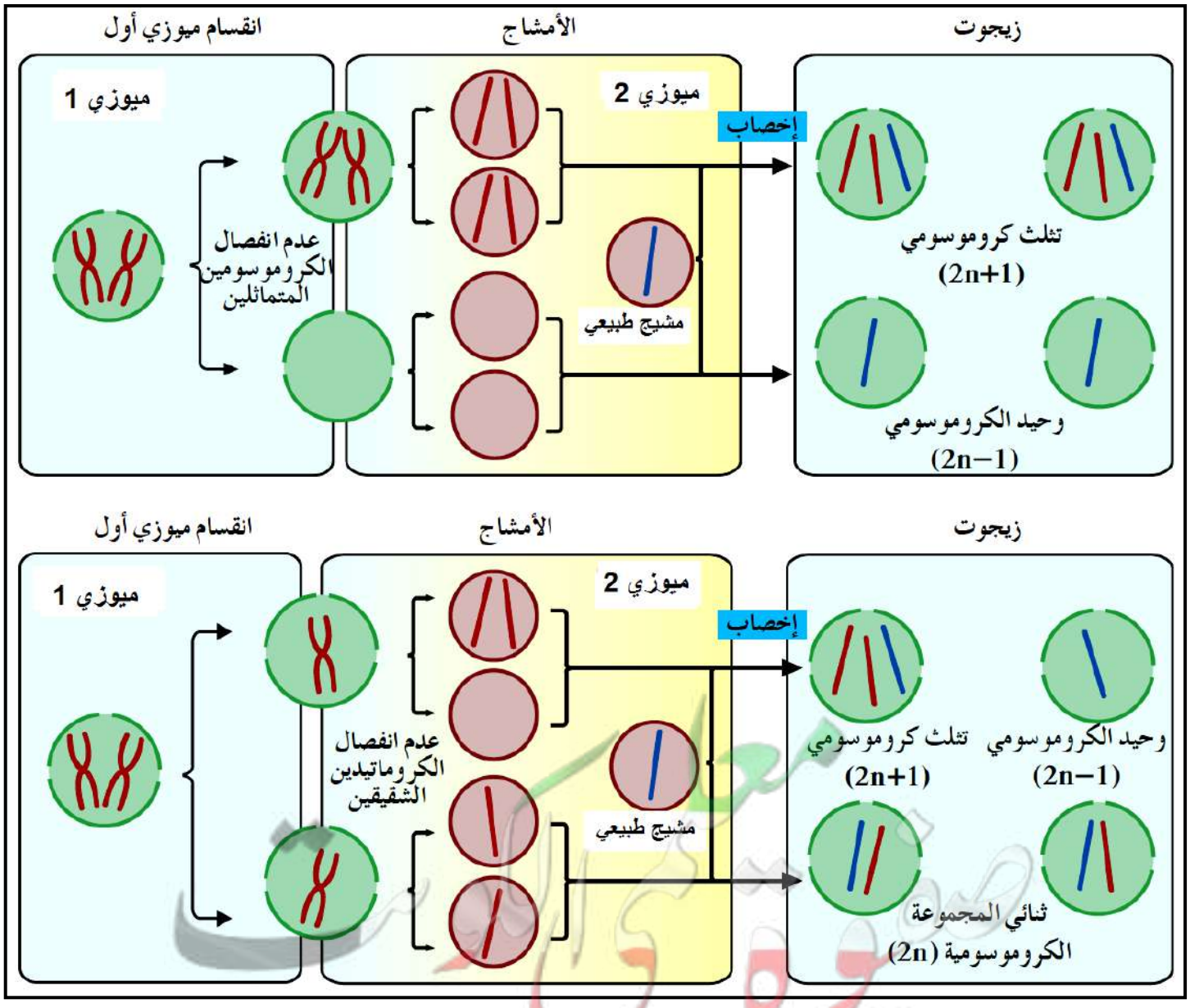
٢ - عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني

وبسبب ذلك ينتج افرادا إما بكروموسوم إضافى **تثلث كروموسومى (2n+1)**

أو أفراداً بكروموسوم ناقص **وحيد الكروموسومى (2n – 1)**

ماذا يحدث : عند عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أو الكروماتيدان الشقيقان أثناء الأنقسام ؟

.....



انقسام غير منتظم للخلايا : ١ - عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
٢ - عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني.

@ تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية مثل متلازمة دوان

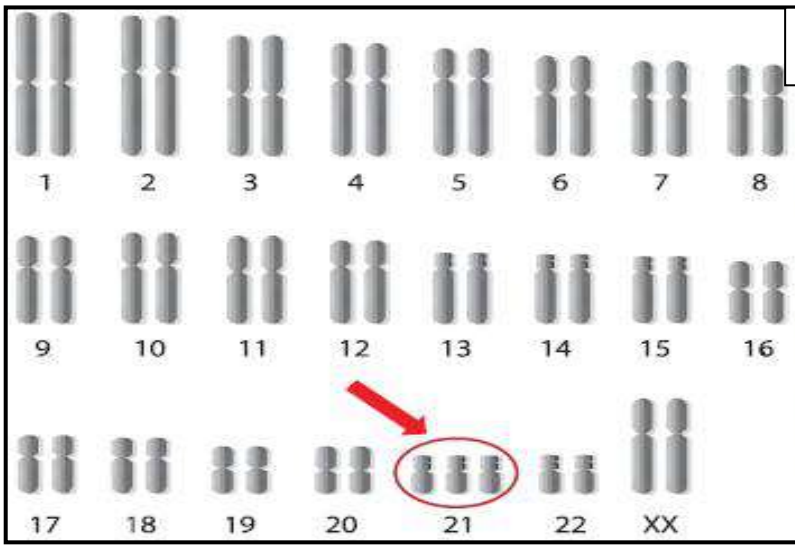
متلازمة دوان : يوجد فى نواة خلايا المصابين به ٤٧ كروموسوم وذلك لوجود كروموسوم إضافى للكروموسوم ٢١ الجسمى (تثلث كروموسومى ٢١)

صفات أفراد متلازمة دوان : ١ - تخلف في النمو الجسدى ٢ - التخلف العقلى بدرجات متفاوتة

٣ - تشوه فى أعضاء معينة خاصة القلب ٤ - تركيب مميز للجسم والوجه

٥ - معالم الوجه شبيه بأفراد بلاد المغول (المونغولي) ومنها أخذ اسمه

متلازمة دوان تثلث كروموسومى ٢١



@ السبب الأساسى والصحيح غير معروف لهذا **التضاعف فى الكروموسوم المفرد** في متلازمة داون

@ مدى حدوث متلازمة دوان تظهر بصورة جلية لدى أطفال **تزيد أعمار أمهاتهم عن الأربعين عاما**

أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات الجسمية :

١- متلازمة دوان تثلث كروموسومى 21

٢- التثلث الكروموسومي **13**

٣ - التثلث الكروموسومي 18 الذى يسبب الموت السريع للأطفال

التشوهات العددية للكروموسومات الجنسية :

١ - متلازمة تيرنر : أنثى تمتلك نسخة واحدة من الكروموسوم الجنسى X **(44 + X)**

صفات انثى تيرنر : متخلفة النمو عاقر

٢ - متلازمة كلا ينفلتر: ذكر يملك كروموسوم X إضافي أوأكثر إلى جانب الكروموسومين الجنسين**XY**

الصيغة الكروموسومية لذكر كلاينفلتر: (44 + XXY) أو (44 + XXXY)

صفات ذكر كلا ينفلتر :

عاقر وملامح أنثوية مميزة لديه

	متلازمة تيرنر	متلازمة كلا ينفلتر
الصيغة الكروموسومية		
نوع الجنس		

KuwaitTeacher.com

الطفرات الجينية : تغيرات فى تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين

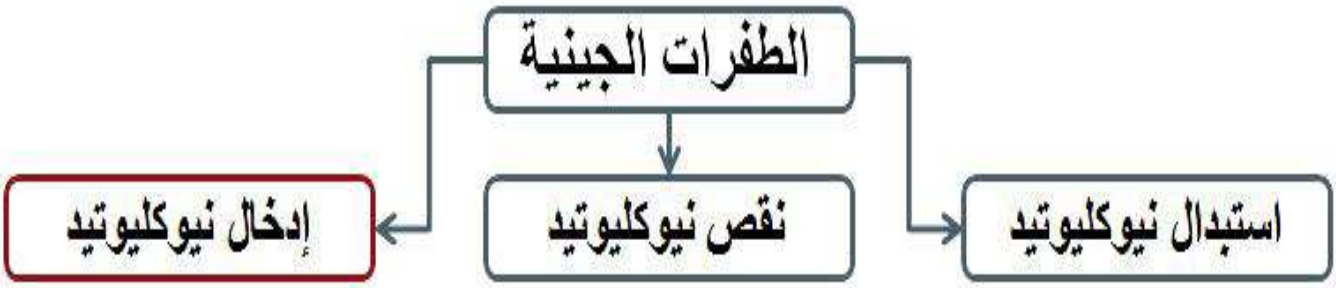
علل : تختلف تأثيرات الطفرات اعتمادا على حدوثها فى الامشاج (الخلايا الجنسية) أوالخلايا الجسمية

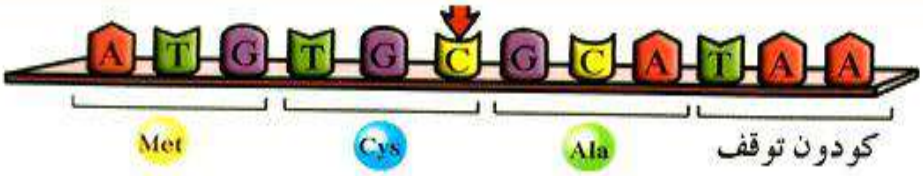
١ - الطفرات فى الأمشاج تنتقل إلى نسل الأباء المصابين بها

٢ - الطفرات فى الخلايا الجسمية لا تؤثر إلا فى الفرد المصاب بها

طفرة النقطة : الطفرة التي تؤثر فى نيوكليوتيد واحد من تسلسل النيوكليوتيدات في الجين

أنواع الطفرات الجينية: ١ - استبدال نيوكليوتيد ٢ - نقص نيوكليوتيد ٣ - إدخال نيوكليوتيد



نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لايوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة لا تغير في الببتيد
		ببتيد غير مكتمل
إدخال		إزاحة الإطار ببتيد مختلف تماما
نقص		إزاحة الإطار ببتيد مختلف تماما

KuwaitTeacher.Com

ينتج من **طفرات النقص والإدخال** الجينية بروتين مختلف تماما لان الحمض m RNA يُقرَأ من خلال كودوناته فى عملية الترجمة **ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد فيؤدى إلى إزاحة إطار القراءة فى الرسالة الوراثية لذلك سمى تأثير هذه الطفرات طفرة إزاحة الإطار**

علل : تؤدى طفرات النقص والإدخال الجينية لانتاج بروتين مختلف تماما

لان الحمض m RNA يُقرَأ من خلال كودوناته فى عملية الترجمة ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد فيؤدى إلى إزاحة إطار القراءة فى الرسالة الوراثية

علل : تسمية طفرة ازاحة الاطار بهذا الأسم ؟

يغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد فيؤدى إلى إزاحة إطار القراءة فى الرسالة الوراثية

ماذا تتوقع أن يحدث عند إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها فى الطفرات الجينية ؟

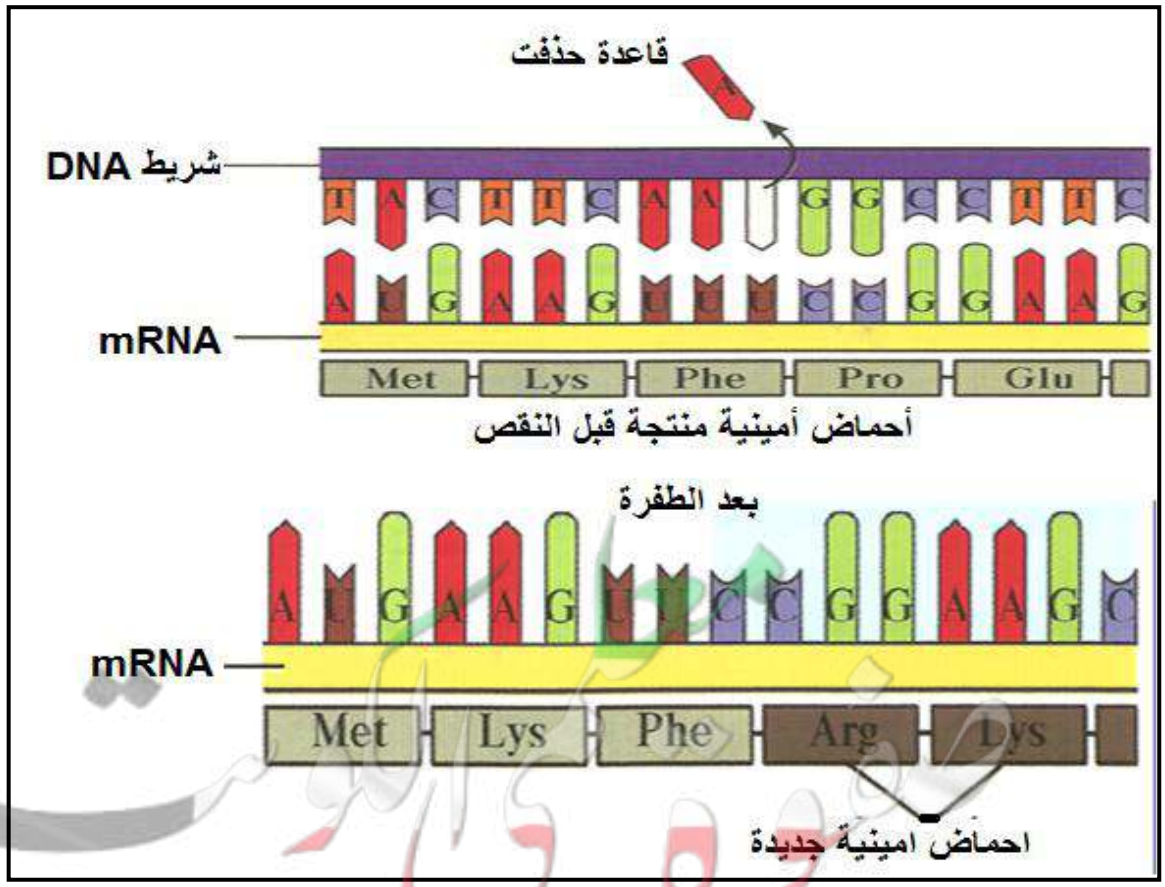
يؤدى لإزاحة إطار القراءة فى الرسالة الوراثية وتسمى طفرة إزاحة الإطار

درس /حسن / سهل إذا نقص حرف الراء من كلمة درس يتغير الإطار وليترتب فى ثلاثيات يصبح

.....

علل : تأثيرالطفرات الجينية مهم فى تركيب الكائن الحى ووظيفته ؟

لأن الطفرات الجينية تؤثر فى تتابع الأحماض الأمينية وبالتالي تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماما



طفرة ازاحة الاطار : **الكودونات في الاطار الأصلي : AUG AAG UUU CCG GAA G**

الكودونات بعد الازاحة: AUG AAG UUC CGG AAG C

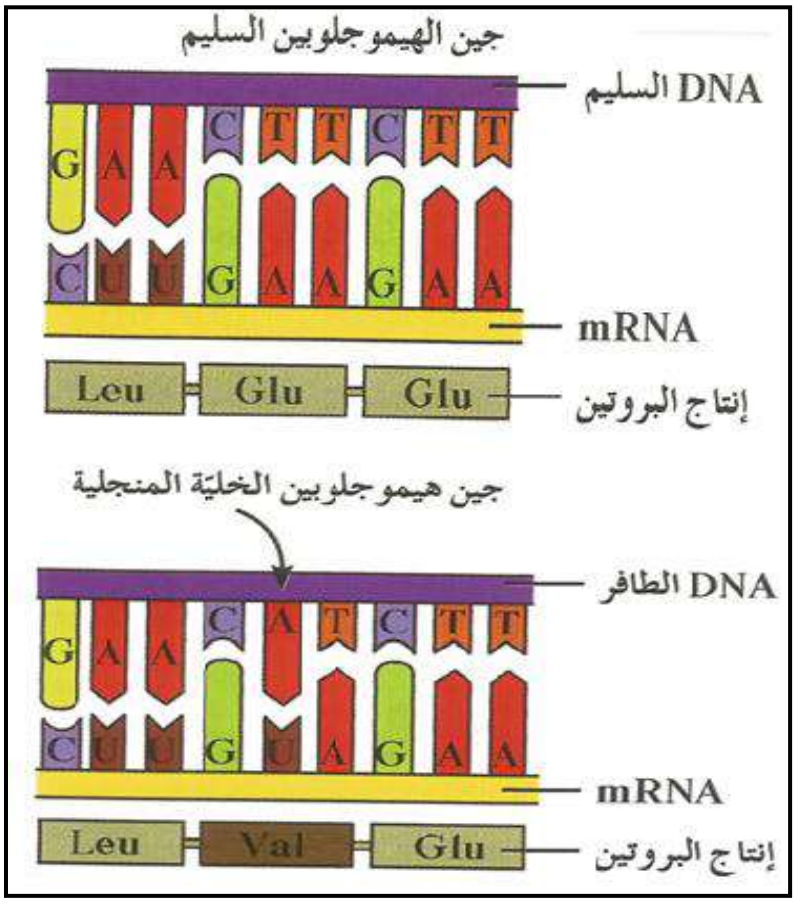
ينتج استبدال قاعدة مفردة فى الجين المشفر للهيموجلوبين جينا طافر مسئوولا عن مرض فقر الدم المنجلى

مرض فقر الدم المنجلى: نتيجة إنتاج هيموجلوبين غير سليم تسببه طفرة النقطة (استبدال نيوكليوتيد)

 # كيف تغير تتابع كل من حمض DNA

وحمض mRNA وتتابع الأحماض الأمينية

في الشكل المقابل ؟



ماذا تتوقع أن يحدث :

١- استبدال قاعدة مفردة فى الجين المشفر للهيموجلوبين ؟

.....

٢ – استبدال الحمض الاميني جلوتاميك بالحمض الاميني فالين ؟

.....

علل : اصابة بعض الاشخاص بمرض فقر الدم المنجلى ؟

بسبب طفرة النقطة حيث يتم استبدال قاعدة مفردة فى الجين المشفر للهيموجلوبين مما أدى لانتاج هيموجلوبين غير سليم / استبدال الحمض الاميني جلوتاميك بالحمض الاميني فالين

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

أ / نورالدين 66678139

الجينوم البشرى (كروموسومات الإنسان)

أعرف ذاتك : أولى التعاليم التي ينقلها الفيلسوف إلى طلابه ولا زالت حتى اليوم

الجينوم البشرى : المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات

@ تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات يحدد الصفات مثل لون العيون و تركيبات جزيئات البروتين للخلايا

@ يعد اكتشاف الجينوم البشري ومكوناته أهم الإنجازات العلمية بين عامي ٢٠٠٠ -٢٠٠٧

@عدد الجينات التي تشفر لصنع البروتين في الإنسان حوالى 30000 جين تحملها الكروموسومات الـ 46

@ يأخذ كل جين مكانا محددا على الكروموسوم الواحد ولا يتغير في أفراد النوع الواحد من الكائنات

@ الجين المسئول عن تحديد فصيلة الدم يحمله الكروموسوم رقم ٩ لدى الإنسان وهو من الجينات الأولى التي تم التعرف عليها ودراستها

@ الكروموسوم ٢١ و٢٢ أصغر الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان

وجه المقارنة	الكروموسوم 21	الكروموسوم 22
عدد الجينات	225 جين	545 جين
عدد النيوكليوتيدات	48 مليون زوج من النيوكليوتيدات	51 مليون زوج من النيوكليوتيدات
أمثلة للجينات التي يحملها	جين يرتبط بحالة تصلب النسيج العضلي الجانبي (ALS) ويسمى مرض لوجيهريج	١ – جينات مهمة للمحافظة على الصحة ٢ – أليل يسبب شكل من أشكال اللوكيميا ٣ – أليل مرتبط بـ داء تليف النسيج العصبي وهو ورم يسبب مرضا في الجهاز العصبي

كروموسوم في الإنسان يحتوي على جين يرتبط بحالة تصلب النسيج العصبي الجانبي (ALS) ( )

عدد بعض الجينات التي يحملها الكروموسوم 22 ؟

- كروموسوم في الانسان يحتوي على أليل مرتبط بـ داء تليف النسيج العصبي ( )

- الكروموسوم الذي يحمل الجين المسئول علن تحديد فصيلة الدم ( )

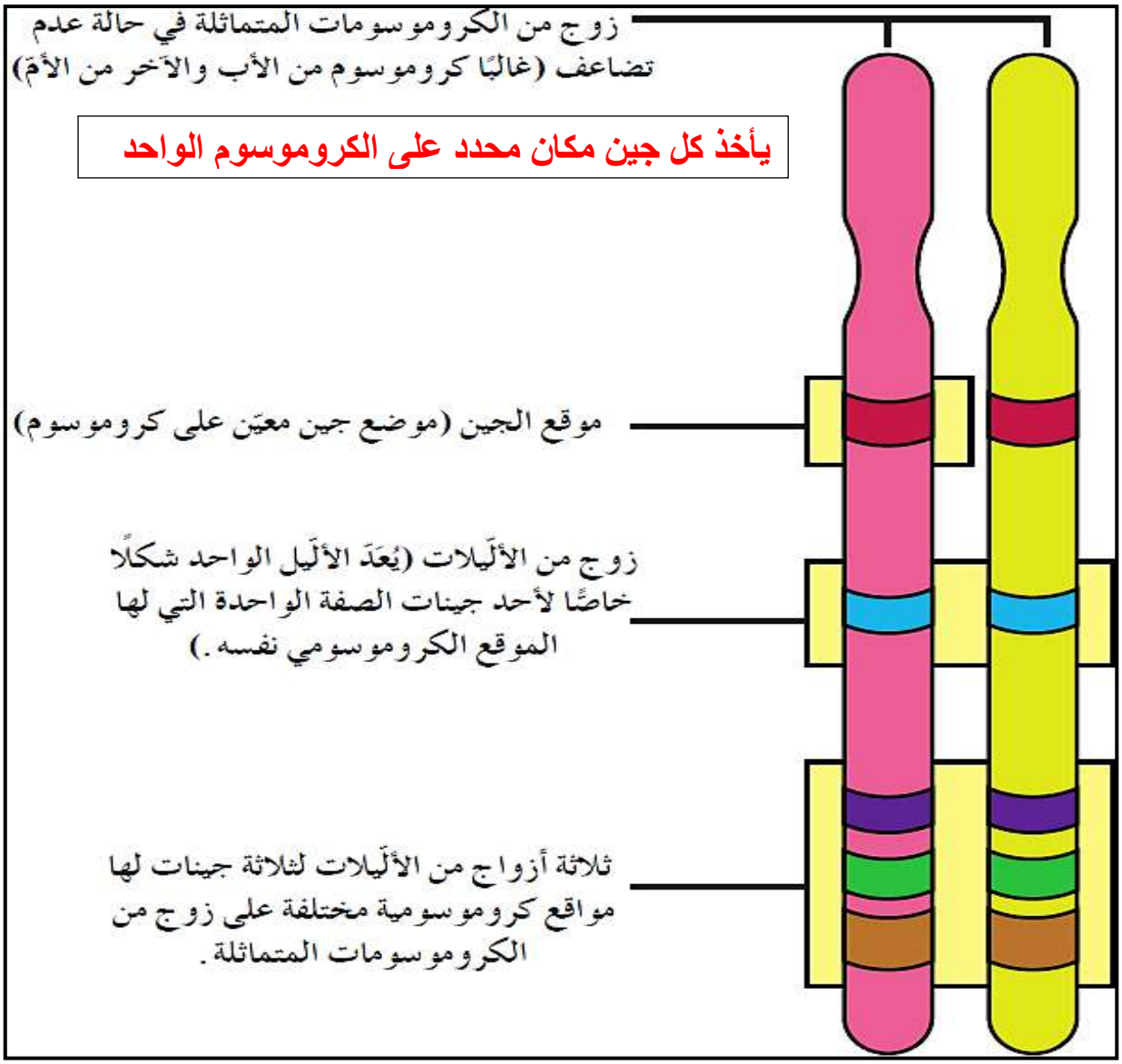
@ يحتوى الكروموسوم ٢١ و ٢٢ على تتابعات طويلة متكررة من القواعد النيتروجينية لا تشفر

لصنع البروتينات **وليست مسئولة عن أي صفة** وتظهر هذه التتابعات في **أماكن غير محددة**

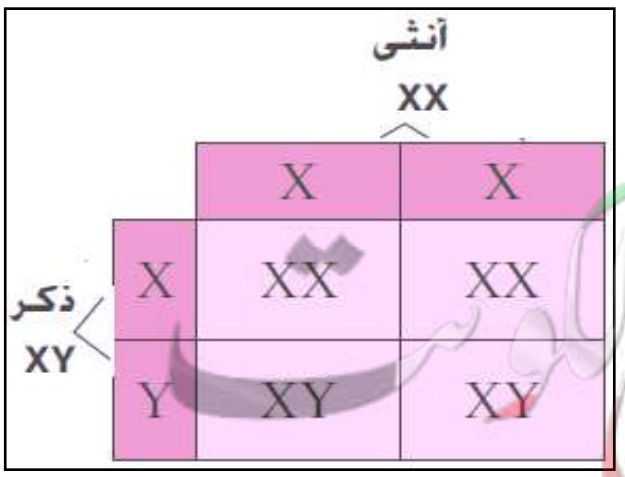
وباستخدام التقنيات الحديثة بدا العلماء **دراسة تأثير هذه التتابعات في التعبير الجيني وتطوره**

الأرتباط : الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة تورث معا

@ **تحدث بعض حالات العبور وإعادة الارتباط للكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي**



تحتوي خلايا البويضة جميعها على الكروموسوم الجنسي X ، أمّا خلايا الحيوان المنوي فنصفها يحتوي على الكروموسوم الجنسي X ونصفها الآخر على الكروموسوم الجنسي Y .
وتكون بذلك نصف اللاقحات تقريبًا تحتوي على الكروموسومان XX (أنثى) ونصفها الباقي على الكروموسومان XY (ذكر).



KuwaitTeacher.Com

الكروموسومات وتحديد الجنس : أ / نورالدين 66678139

تحتوى خلايا الإنسان الجسمية على ٤٦ كروموسوما (٢٣ زوجا)

@ **معادلة الصيغة للعدد الكلى للإنسان هي :** 44XX للإناث ---- 44XY للذكور

علل: تتساوى نسبة احتمال ولادة ذكور أو إناث ؟

بسبب توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء الانقسام الميوزي

@ جميع الخلايا الجنسية تحمل ٢٢ كروموسوم جسمي وكروموسوم جنسي واحد

١ - **الخلايا الجنسية الأنثوية (البويضات)** تحمل الكروموسوم الجنسي X

٢ - يحمل **نصف الخلايا الجنسية الذكرية** (**الحيوانات المنوية**) الكروموسوم الجنسي X والنصف الآخرالكروموسوم الجنسي Y وهذا يؤكد أن **نسبة ولادة الأنثى أو الذكر** ستكون **متساوية**

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

@ الخلايا الجسمية للأنثى تحتوي على **كروموسومين X X** احداهما من الأب والأخر من الأم ولكن كروموسوم واحد فقط يكون فاعلا

علل : تقوم خلية الأنثى تلقائيا بتعطيل أحد كروموسومي الجنس X وبطريقة عشوائية في جسم الأنثى

لعدم حاجة الخلية إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التى ينتجها

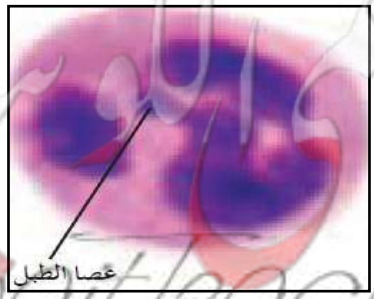
ماري ليون : **عالمة الوراثة البريطانية التي اكتشفت كروموسوم X المعطل**

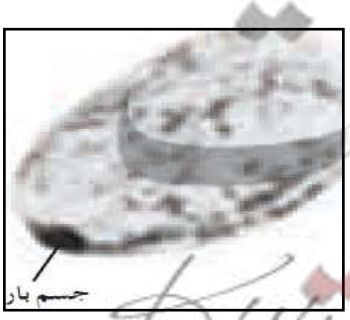
@ يشاهد كروموسوم X المعطل ملتصقا بجدار النواة الداخلي

@ يظهر كروموسوم X المعطل في كريات الدم البيضاء على شكل **عصا الطبل الصغيرة**

ويظهر كروموسوم X المعطل في خلايا النسيج الطلائي على **شكل أجسام بار**

وجه المقارنة	كريات الدم البيضاء	خلايا النسيج الطلائي
شكل كروموسوم X المعطل		





KuwaitTeacher.Com

@ تعطيل كروموسوم X في الخلية الأنثوية يتم بشكل عشوائي لذا نجد في جسم المرآة بعض الخلايا التي يكون فيها الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلا وخلايا أخرى يكون فيها الكروموسوم X الذي مصدره الأم فاعلا

علل : في جسم الأنثى يكون الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلا في بعض الخلايا فقط

بسبب خاصية تعطيل كروموسوم X في الخلية الأنثوية بشكل عشوائي

ماذا تتوقع أن يحدث عند تعطيل كروموسوم X في الخلية الأنثوية يتم بشكل عشوائي؟

نجد في جسم المرآة بعض الخلايا التي يكون فيها الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلا وخلايا أخرى يكون فيها الكروموسوم X الذي مصدره الأم فاعلا

الجين الذي يتحكم بلون الفرو **في القطط** يقع على **الكروموسوم X** لذلك يمكن أن يكون لون فرو القطة الأنثى **أسود وبنى أبيض** في حين تكون بقع فرو الذكور **بقع من لون واحد**

علل : لون فرو القطة الأنثى أسود وبنى وأبيض وبقع فرو الذكور من لون واحد ؟

لأن الجين الذي يتحكم بلون الفرو في القطط يقع على الكروموسوم X ويحدث تعطيل عشوائي لكروموسوم X في الأنثى فيكون بعض خلاياها معطل فيها الكروموسوم X الذي يحمل جين اللون الأسود والبعض الاخر معطل فيها الكروموسوم X الذي يحمل جين اللون البني

بينما الذكور XY لا يحدث فيها تعطيل لكروموسوم X

أ / نورالدين 66678139

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

تتوارث بعض الصفات عند الإنسان وفقا للمبادئ التي استخلصها مندل من تجاربه على البازلاء وذلك عندما يكون جين واحد مسئولا عن تلك الصفة

علل: قد يكون من المستحيل ملاحظة الصفات المندلية في الإنسان

لان معظم الصفات الوراثية يتحكم **فيها أكثر من جين** له آليلات سائدة أو متنحية أو ذات سيادة مشتركة

١- الجينات والآليلات السائدة والمتنحية والمشتركة :

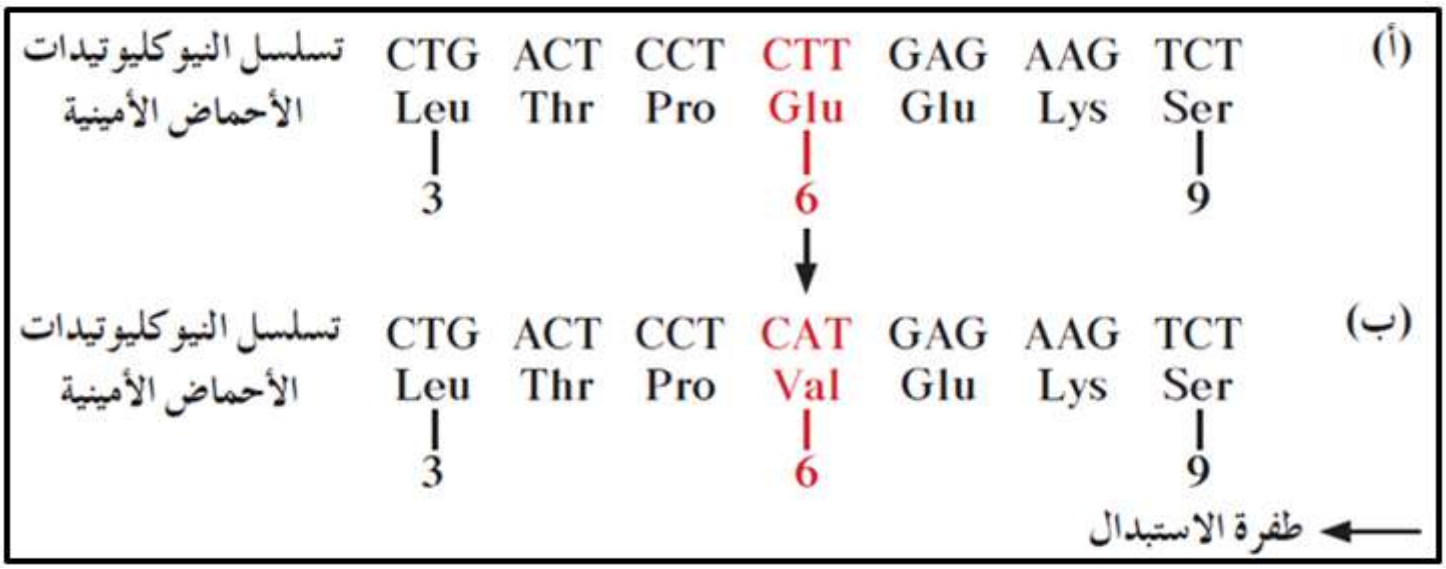
@ الجين الذي يتحكم بشكل شحمة الأذن عند الإنسان له أليلان هما :

١- الأليل السائد هو المتحكم في الشكل الحر لشحمة الأذن

٢- الأليل المتنحي هو المتحكم في الشكل الملتحم لشحمة الأذن

@ الأليل المتنحي لا يظهر في التركيب الظاهري إلا في حالة التركيب الجيني المتشابه اللاقحة

الآليلات المسئولة عن تكون الهيموجلوبين ذات سيادة مشتركة :



(أ) تتابعات نيوكليوتيدات لجزء من شريط حمض DNA **لجين بيتا هيموجلوبين HBB**

جين بيتا هيموجلوبين (HBB) : يوجد على الكروموسوم رقم 11 و يشفر لبروتين **بيتاجلوبين سليم**

بيتاجلوبين : بروتين يرتبط بالهيم ليكون الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء المسئولة عن نقل الأكسجين في الجسم

ماذا تتوقع عند حدوث طفرة في جين بيتا هيموجلوبين (HBB) ؟

ينتج بروتين بيتا جلوبين غير سليم فيتكون هيموجلوبين غير طبيعي وغير قادر على أداء وظيفته ويسمى مرض فقر الدم المنجلي

KuwaitTeacher.Com

علل : الآليل الطافر Hb^S و الآليل السليم Hb^N أليلات ذات سيادة مشتركة

لان التركيب الجيني للفرد **متابين اللاقحة** $Hb^S\ Hb^N$ تتكون لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية ويكون مرضه بحالة متوسطة أي يعانى فقر دم متوسط

ما هي الأنماط الجينية والمظهرية في نسل زوجين لدى كل منهما التركيب الجيني $Hb^S\ Hb^N$

سجل النسب : مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل لآخر في العائلة

ويسمح للعلماء بتتبع ما قد يحصل من اختلالات وأمراض وراثية فيها

ما أهمية سجلات النسب الوراثية ؟

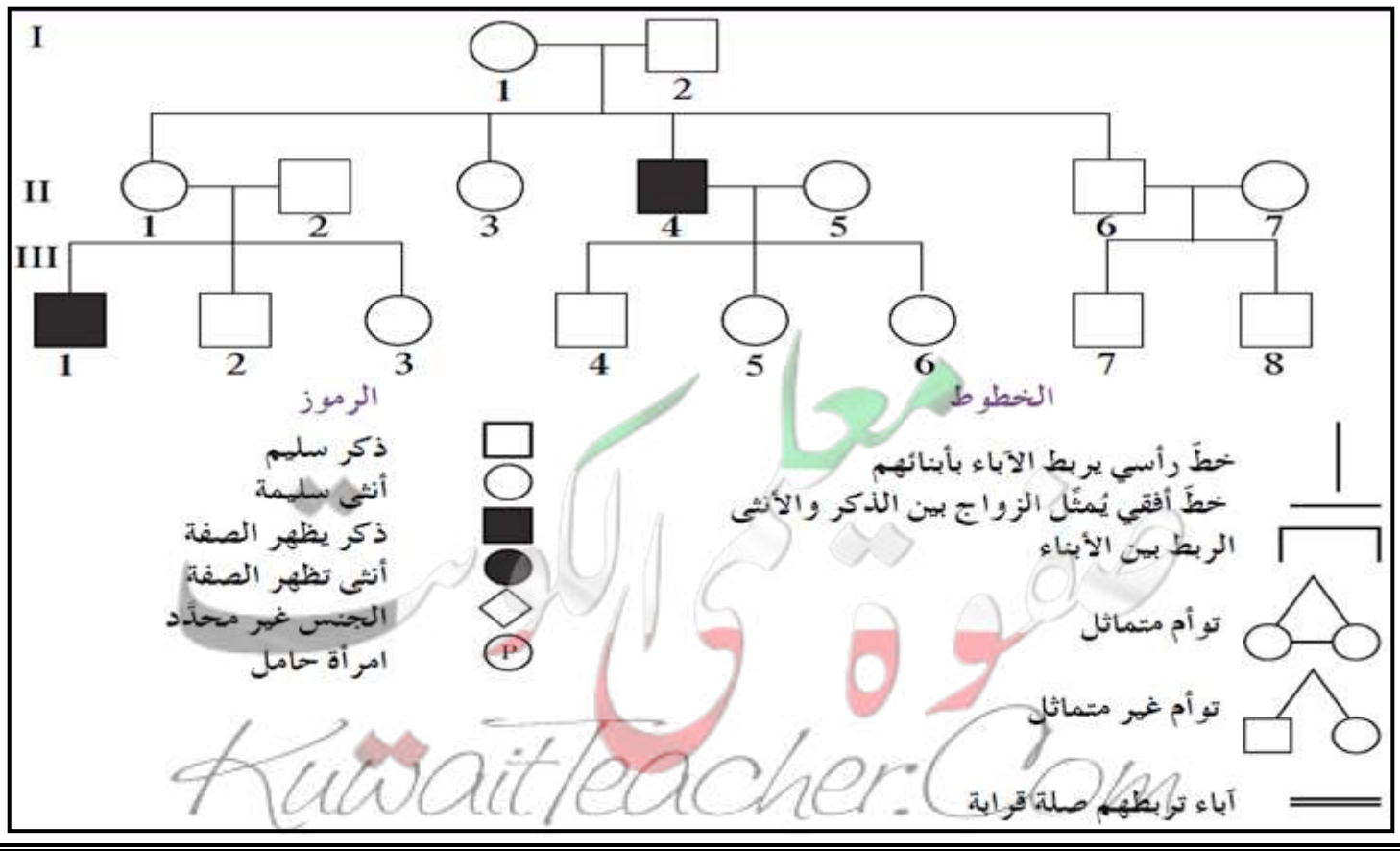
.....

علل : صعوبة دراسة الصفات المورثة وانتقالها عند الإنسان ؟

١ ـ كثرة الجينات التي تتحكم في الصفات الوراثية

٢ ـ طول الفترة الواقعة بين جيل وأخر مقارنة بالبازلاء ٩٠ يوما بين كل جيل وآخر

٣ ـ قلة عدد أفراد الجيل الناتج عن كل تزاوج مقارنة مع ذباب الفاكهة



معلمة الكويت
KuwaitTeacher.Com

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

لاحظ : ١ - الجين السليم يعبر عنه بتركيب **ظاهري سليم**

٢ - الجين المعتل يعبر عنه بتركيب **ظاهري غير سليم** فيظهر مرض وراثيا لدى الفرد

@ **التركيب الظاهري** نتيجة **تعبير أليل متنح** أو **أليل سائد** أو اليل ذي **سيادة مشتركة**

الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس :

أمراض ناتجة من آليلات متنحية : ١ - **الفينيل كيتونوريا (PKU)** ٢- **البله المميت**

لا تظهر الأمراض الوراثية الناتجة من أليلات متنحية إلا في حال وجود آليلين متنحيين متماثلين أي يكون التركيب الجيني للفرد متشابه اللاقحة لهذه الأليلات

١ - الفينيل كيتونوريا (PKU) : ينتج من أليل غير سليم متنح محمول على الكروموسوم رقم 12

ما سبب مرض الفينيل كيتونوريا (PKU) ؟

بسبب نقص **أنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز** الذي يكسر الحمض الأميني **فينيل ألانين** في الحليب

الفينيل ألانين : حمض أميني موجود في الحليب يؤدي تراكمه لمرض الفينيل كتيونوريا

ماذا يحدث عند : نقص أنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز؟ .....

ماذا يحدث إذا ورث الطفل مرض الفينيل كيتونوريا ؟

يتراكم **الفينيل ألانين** في أنسجته خلال السنوات الأولى من حياته فيسبب تخلف عقلي شديد

@ سمحت الاختبارات الحديثة على الاجنة والأطفال حديثي الولادة باكتشاف **مرض الفينيل كيتونوريا** مبكرا ومعالجة المصابين من خلال إتباعهم نظاما غذائيا يحتوي على أقل كمية من **الفينيل ألانين**

٢ - البله المميت : مرض وراثي ينتج من أليلات متنحية محمولة على الكروموسوم رقم ١٥

@ **يؤدى البله المميت إلى** نقص نشاط **أنزيم هيكسوساميناديز** الذي يكسر مادة **الجانجليوسايد الدهنية**

ماذا يحدث عند عدم تكسير مادة الجانجليوسايد الدهنية ؟

تتراكم في الخلايا العصبية للدماغ والحبل الشوكي وتلحق بهما اضرار بالغة

أعراض البله المميت ؟ ١- فقدان السمع والبصر ٢ - ضعف عضلي وعقلي والموت في الطفولة

وجه المقارنة	الفينيل كيتونوريا	البله المميت
رقم الكروموسوم الذي يوجد عليه الاليل المسبب له	12	15
الانزيم الناقص	فينيل ألانين هيدروكسيليز	هيكسوساميندز
المادة المتراكمة	فينيل ألانين	جانجليوساید الدهنية

أمراض ناتجة من أليلات سائدة : ١ – مرض الدحدحة ٢ - مرض هانتنجتون

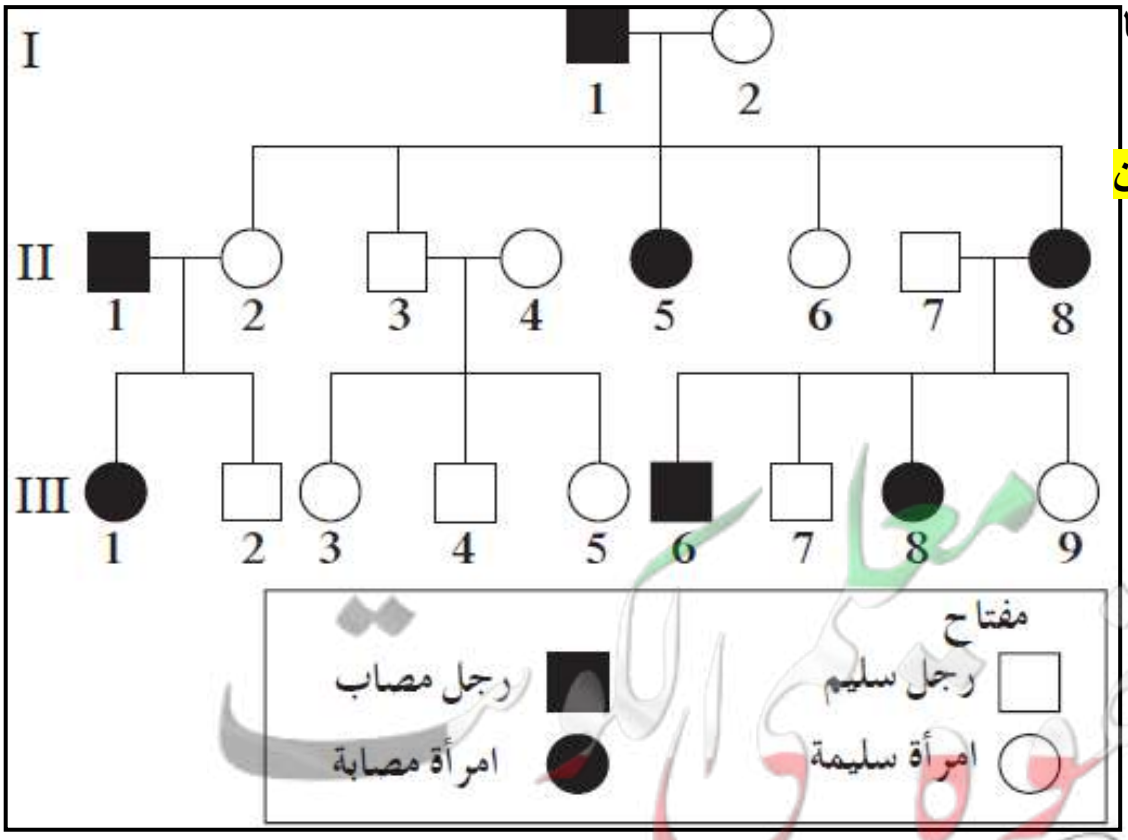
@ **يكفى وجود أليل سائد واحد غير سليم ليظهر المرض عند الفرد**

مرض الدحدحة : مرض وراثي يصيب الهيكل العظمى يتسم بتعظم غضروفى باطنى يؤدى إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي أي القزامة

مرض هانتنجتون حالة يسببها أليل سائد طافر محمول على الكروموسوم رقم (٤)

@ يصيب **مرض هانتنجتون** الجهاز العصبي فيسبب **فقدان التحكم العضلي** والوفاة

لاحظ : لا تبدأ عوارض هانتنجتون بالظهور إلا في سن الثلاثين أو الأربعين حيث يبدأ الجهاز العصبي بالتدهور تدريجيا



سجل نسب يظهر أفراد مصابين بمرض **هانتنجتون**

فسر لماذا المرض ناتج عن اليل سائد ؟

KuwaitTeacher.Com

الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية عند الإنسان :

نوع الاضطراب	الاضطراب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من أليلات متنحية	المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
	التليف الحويصلي	١ - زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد ٢- زيادة احتمال الإصابة بالعدوى ٣ - وفاة الأطفال في حال 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 وتخلف عقلي
	مرض البله المميت	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي تخلف عقلي ، فقد البصر ، ضعف عضلي ووفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من أليلات سائدة	الدحدحة	القزامة
	مرض هانتنجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلف العقلي والقيام بحركات لا إرادية (اضطراب الجهاز العصبي)
	ارتفاع كوليسترول الدم	زيادة الكوليسترول في الدم ومرض القلب
اضطرابات ناتجة من أليلات ذات سيادة مشتركة	مرض فقر الدم المنجلي	ترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين ما يؤدى إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء

أ/ نورالدين العسكري 66678139

صفوة معلمي الكويت
KuwaitTeacher.Com

الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس :

الجينات المرتبطة بالجنس :

الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين XوY

@ معظم الجينات المرتبطة بالجنس موجودة على الكرموسوم X

بينما الكرموسوم Y يحتوي على عدد قليل من الجينات

@ تم اكتشاف أكثر من 100 خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس ومعظمها على الكروموسوم X لأنه أكبر بكثير من الكرموسوم Y

@ توجد أجزاء مشتركة للكروموسومين الجنسيين XوY والجينات المحمولة على الأجزاء المشتركة تتواجد على كل منهما وتتوارث كأنها جينات محمولة على كروموسومات جسمية

ولكل من الكروموسومين X وY أجزاءهما الخاصة حيث تتوارث الجينات فيهما وفقا لوجودها على أي منهما

@ يحمل الكروموسم Y الجين SRY المسؤول عن ظهور الصفات الجنسية لدى الذكور

علل : بعض الجينات على الكروموسوم X فى الذكور تورث كأنها محمولة على كروموسومات جسمية

.....

(أ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسى X الناتجة من آليلات متنحية :

١- عمى الألوان : مرض وراثي لا يميز المصابون به الألوان بشكل واضح خاصة اللونين الأخضر والأحمر

قد لا يرى الشخص المصاب بعمى الألوان أحيانا سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض ؟

نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري

ما سبب مرض عمى الألوان؟

خلل يصيب جينا واحدا من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان ويحملها الكروموسوم الجنسي X

علل : ظهور عمى الألوان لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإناث

يملك الذكور كروموسوم X واحد فقط وكل الأليلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت متنحية ولكن لكي يظهر المرض عند الإناث لا بد من وجود نسختين من الأليل المتنحي أي أن يكون كل كروموسوم X حاملا لهذا الأليل

KuwaitTeacher.Com

التركيب الظاهري لأليل الخلل الوراثي المتنحي المرتبط بالجنس يميل إلى أن يكون أكثر شيوعا بين الرجال منه بين الإناث

@ الرجال يورثون الكروموسوم X إلى بناتهم

لذلك قد لا تظهر صفة عمى الألوان عندهن ولكنهن يحملن تلك الصفة ويورثنها إلى أبنائهن الذكور

♀ \ ♂	X^d	Y
X^N	X^NX^d	X^NY
X^d	X^dX^d	X^dY

مفتاح

X^NX^d أنثى سليمة حاملة للخلل

X^dX^d أنثى مصابة بعمى الألوان

X^NY ذكر سليم

X^dY ذكر مصاب بعمى الألوان

يتمّ التعبير عن الأليلات المرتبطة بالكروموسوم X دائمًا عند الذكور ، لأنّ لديهم كروموسوم X واحد فقط ، وبذلك الذكور الذين يستقبلون الأليل المتنحّي (X^d) مصابون كلّهم بعمى الألوان . أمّا الإناث ، فلا يصبن بعمى الألوان إلّا إذا تلقّين أليلين متنحّيين (X^dX^d) .

علل : قد لا تظهر صفة عمى الألوان عند النساء ولكنهن يحملن تلك الصفة ويورثنها لأبنائهن الذكور

لان أليل عمى الالوان متنحي والرجال يورثون الكروموسوم X لبناتهم

علل : يتم التعبيرعن الأليلات المرتبطة بالكروموسوم X دائما عند الذكور ؟

لان لديهم كروموسوم X واحد فقط وبذلك الذكور الذين يستقبلون الأليل المتنحي X^d مصابون كلهم بعمى الألوان أما الاناث فلا يصبن بعمى الألوان الا اذا تلقين أليلين متنحيين (X^dX^d)

علل : عندما يتزوج رجل مصاب بمرض عمى الألوان من امرأة سليمة فإن أولادهما من الذكور يكونون سليمين من المرض أما البنات فيكن حاملات للمرض

لأن الابن الذكر يأخذ الكروموسوم الجنسي Y الخالي من المرض من أبيه ويأخذ الكروموسوم X^N السليم من امه والبنت الأنثى تأخذ الكروموسوم المصاب X^d من أبيها والكروموسوم X^N السليم من أمها

تزوج رجل سليم يميز الألوان بأنثى مصابة بمرض عمى الألوان أشرح توارث المرض على أسس وراثية بالجدول المرفق موضحا التركيب الجيني و المظهري للأبناء الذكور و الإناث. باستخدام الرموز (N.d)

مسألة: تزوج رجل (أمه مصابة بعمى الألوان وأبوه سليم) من امرأة (أبوها مصاب بعمى الألوان وأمها سليمة) فما هي نسب الإصابة في الأبناء الذكور والإناث . **وضح على أسس وراثية ؟**

KuwaitTeacher.Com

٢ - نزف الدم (الهيموفيليا)

أ / نورالدين 66678139

مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر الدم فيؤدي إلى نزيف حاد حالة الإصابة بجروح وأحيانا إلى نزيف داخلي

@ يساعد جينان محمولان على الكروموسوم الجنسي X في التحكم بتكوين المواد البروتينية المخثرة للدم ويسبب وجود أليل متنح غير سليم لأحد هذين الجينين خللا في تكوين تلك المواد

ما هو سبب الإصابة بمرض نزف الدم(الهيموفيليا) ؟

خلل في تكوين المواد البروتينية المخثرة للدم بسبب وجود **أليل متنح غير سليم** لأحد الجينين المحمولين على الكروموسوم الجنسي X

كيف يمكن معالجة المصابين بنزف الدم أو الهيموفيليا ؟ حقنهم ببروتينات التخثر الطبيعية

٣ - وهن دوشين العضلي :

مرض وراثي مرتبط بالجنس وسببه اليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X يتحكم في تكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات

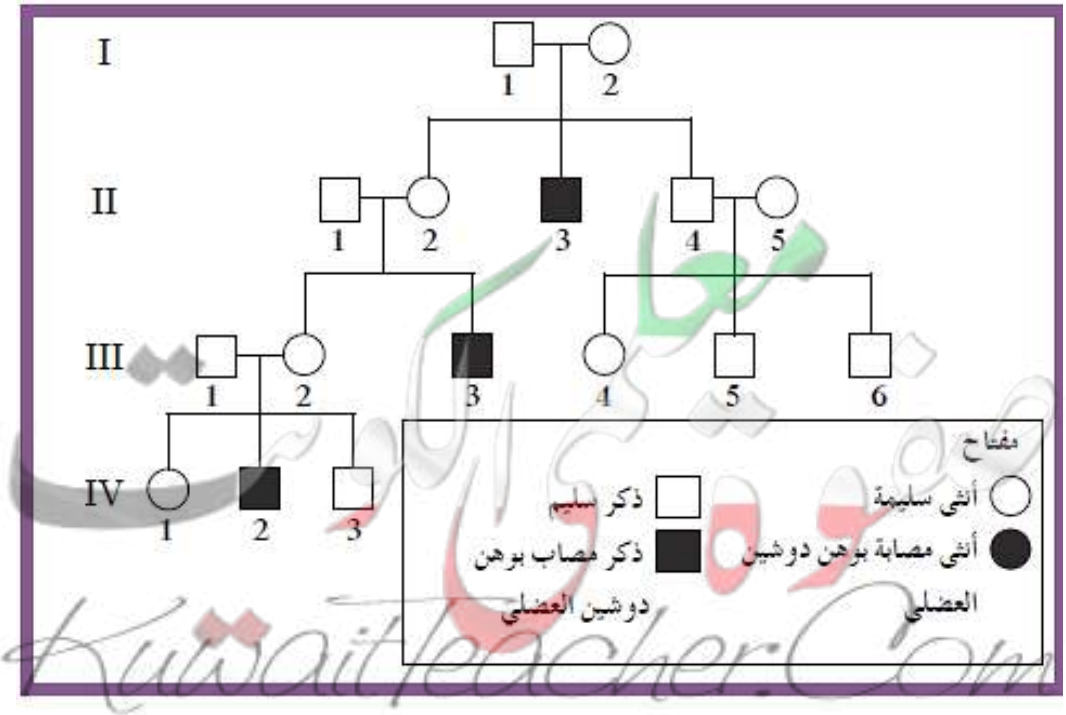
@ تبدأ أعراضه بالظهور في **سن الرابعة أو الخامسة** مع بداية **ضعف عضلات الحوض** حيث يصبح المصاب **غير قادر على المشي بشكل طبيعي** أو القيام ببعض الحركات الرياضية **كالقفز والجري**

@ **تزداد هذه العوارض تدريجيا وبسرعة كبيرة لتؤثر في جميع عضلات الجسيم**

وقد تتطور الحالة إلى حد التوقف نهائيا عن المشي

@ تكون نسبة إصابة الذكور بمرض وهن دوشين العضلي أكبر من إصابة الإناث

سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي :



KuwaitTeacher.Com

(ب) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسى X الناتجة من أليلات سائدة :

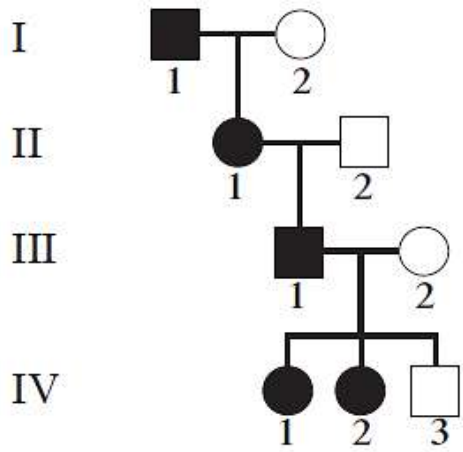
وهي نادرة الوجود مثال : مرض الكساح المقاوم للفيتامين D

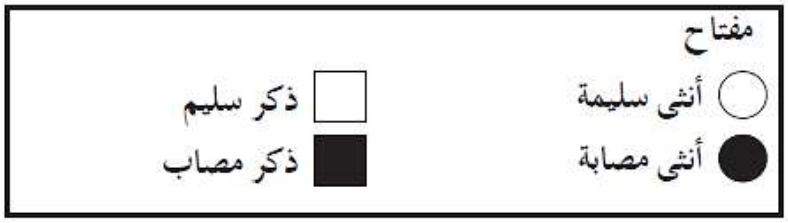
مرض الكساح المقاوم للفيتامين D :

يتميز بتشوه في **الهيكل العظمي** بسبب **نقص في تكلس العظام**

علل : يختلف مرض الكساح عن أمراض الكساح الأخرى ؟

لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة الفيتامين D





يظهر الشكل وجود هذا المرض في كل جيل من الأجيال الأربعة

إذ يكفي وجود أليل المرض على كروموسوم X واحد لينتقل

من جيل إلى أخر مع توارث الكروموسوم X من الأب أو الأم للأبناء

الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسيY

جينات هولاندريك : الجينات الموجودة على الكروموسوم Y والتي نقدر أن نميزها عند الإنسان ويعبر عنها عند الذكور فقط وتنتقل دائما من الأب إلى ابنه

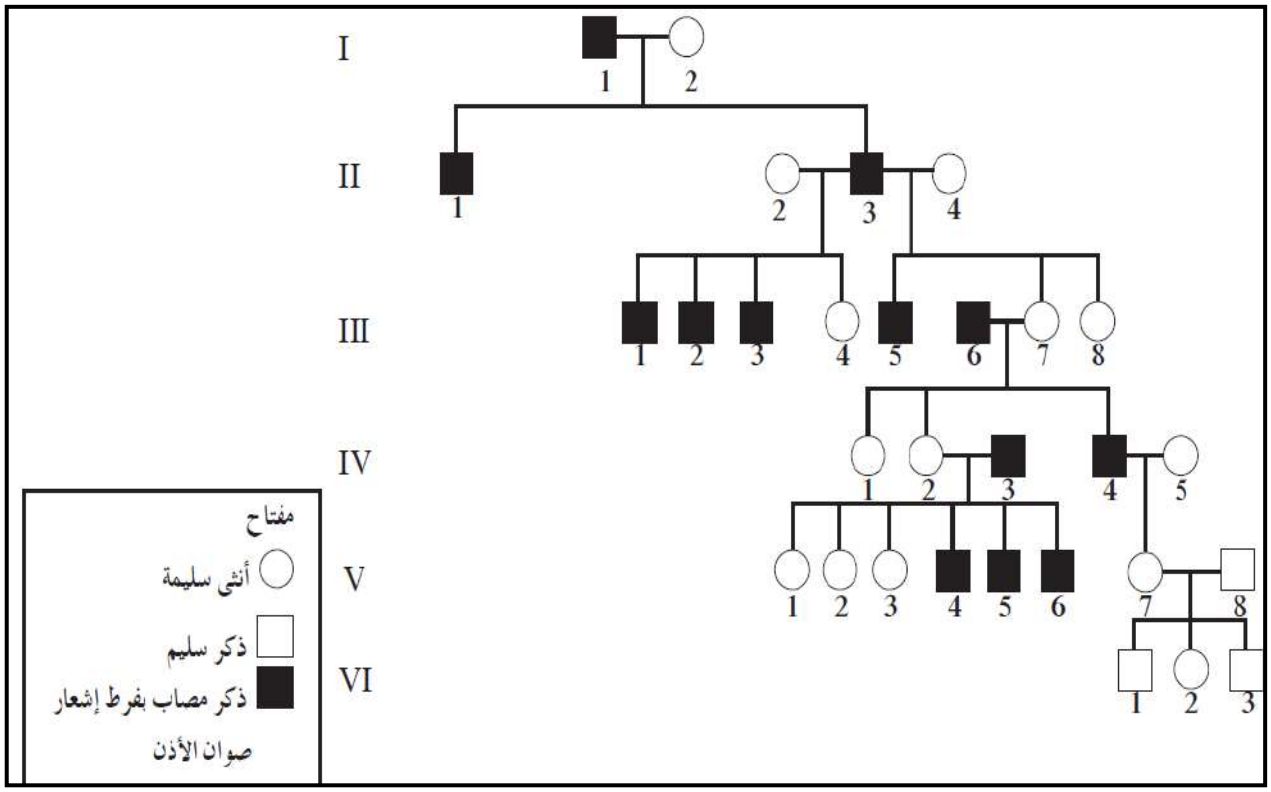
مرض فرط إشعار صيوان الأذن : مرض نادر مرتبط بالكروموسوم الجنسي Y يتمثل بوجود شعر طويل وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين

في سجل النسب جميع الأبناء الذكور المتحدرين من أباء مصابين بالمرض .....

وهم مصابون بهذا المرض ويورثونه لأبنائهم وذلك عبر توريثهم الكروموسوم الجنسي Y الحامل لجين المرض و لا يظهر هذا المرض عند الإناث

أ / نورالدين 66678139

معلم الكويت
KuwaitTeacher.Com



سجل نسب لعائلة يعاني معظم أبنائها الذكور مرض فرط إشعار صوان الأذن
ما هو التركيب الظاهري والتركيب الجيني للأولاد نتيجة التزاوج بين
I2 × I1 و V8 × V7؟

معلمي الكويت
صفوة
KuwaitTeacher.Com

في كل من التليف الحويصلي و فقر الدم المنجلي يؤثر تغير بسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفردا في تركيب البروتين مؤديا إلى اضطراب وراثي خطير

التليف الحويصلي :

مرض وراثي شائع وغالبا يكون مميت وينتج من أليل متنح موجود على الكروموسوم رقم 7

ما أعراض التليف الحويصلي :

١ - تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية ٢ - مشاكل هضمية

ما سبب التليف الحويصلي ؟ حدوث طفرة **نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية**

فيتسبب في تكوين بروتين **CFTR** غير سليم

@ يسمح البروتين الطبيعي **CFTR** لأنيونات الكلور (CL^-) بالمرور عبر الأغشية الخلوية

ماذا تتوقع أن يحدث عند نقص ثلاث قواعد فى الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية ؟

فقدان ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية يزيل الفينيل ألانين من البروتين

CFTR فينثني البروتين **CFTR** بصورة **غير صحيحة** ويصبح غير فاعل فيشكل عائقا أمام نقل **أنيونات الكلور** وبسبب عدم القدرة على نقل **أنيونات الكلور** لا تستطيع الأنسجة تأدية وظيفتها بشكل صحيح

علل: لا يظهر التليف الحويصلي فى الأفراد متباينى اللاقحة الذين يحملون نسخة واحدة من الأليل غيرالسليم

لأن وجود أليل سليم واحد يكفي لإنتاج قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة لتعمل بشكل سليم

KuwaitTeacher.Com

مرض فقر الدم المنجلى : سمى مرض فقر الدم المنجلي بسبب **الشكل المنجلى** لكريات الدم

ما الأضرار الناتجة عن فقر الدم المنجلى ؟

١ - تتكسر كريات الدم الحمراء المنجلية بسرعة فتنحل مكوناتها

٢ - تلتصق الكريات الحمراء المنجلية بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم فيها

٣ - تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة مثل الدماغ القلب والطحال وقد يؤدى للموت

@ ينتج فقر الدم المنجلى عن أليلات ذات سيادة مشتركة :

١ - عند وجود أليل سليم وأخر معتل لدى الفرد يظهر المرض بشكل خفيف ما يدل على السيادة مشتركة

٢ - في حال **وجود أليلين معتلين** لدى الفرد يظهر المرض عنده بشكل واضح وخطير

@ تحتوى كريات الدم الحمراء السليمة على الهيموجلوبين السليم وهو بدوره يحتوى على بروتينات وهيم ويرتبط الأكسجين بالهيم في كريات الدم الحمراء

@ يتحكم الأليل السليم في تكوين أحد بروتينات الهيموجلوبين ويختلف عن الأليل غير السليم **بتغير قاعدة واحدة فقط في تتابع حمض DNA** فيؤدى إلى استبدال الحمض **الأميني جلوتاميك** بحمض **الفالين**

ماذا تتوقع أن يحدث عند : عند استبدال الحمض الأمينى جلوتاميك بحمض الفالين فى الهيموجلوبين ؟

يصبح **هيموجلوبين غير سليم** **وأقل ذوبان** وتشكل جزيئاته غيرالمؤكسجة سلسلة طويلة من الألياف التي تعطى **الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء (فقر الدم المنجلي)**

ما سبب الشكل المنجلى لكريات الدم الحمراء فى حالة فقر الدم المنجلى ؟

تشكل جزيئات **الهيموجلوبين غير المؤكسجة** سلسلة طويلة من الألياف تعطى **الشكل المنجلي لكريات الدم**

علل : عند وجود أليل سليم وأخر معتل لدى الفرد يظهر المرض بشكل خفيف ؟

.....

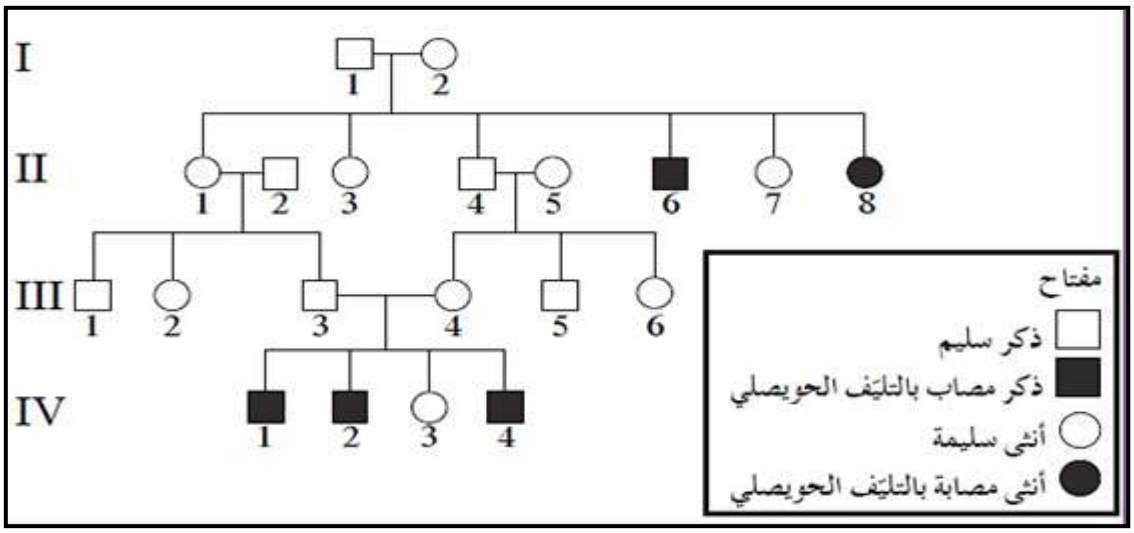
@ يشيع مرض فقر الدم المنجلي في **القارة الإفريقية وعند الأميركيين من أصل أفريقي**

@ ينتشر فقر الدم المنجلي في بعض مناطق الخليج والشرط الأوسط وتصل نسبة حاملي صفة المرض أو المتباينى اللاقحة إلى حوالى ٢٠%

معلمة الكويت
KuwaitTeacher.Com

يظهر الأفريقيون متباينى اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلي مقاومة شديدة لمرض الملاريا ؟

لان تكسر كريات الدم المنجلية يؤدى إلى **التخلص من الكائن الطفيلي** الذي يسبب الملاريا وهو يعيش عادة عالة على كريات الدم الحمراء السليمة لذلك يصبح اليل فقر الدم المنجلي مفيدا للمصابين بهذا



(أ) هل سبب المرض أليل سائد أم متنحّ؟ برّر إجابتك.
(ب) لماذا ارتفعت نسبة الإصابة بين أفراد الجيل الرابع؟

مخاطر زواج الأقارب:

قد يتزوج **فردان** تربطهما **صلة قرابة** دون أن يعرفا أنهما يحملان **مرضا وراثيا متنحيا** وغالبا ما يؤدى ذلك إلى ولادة أطفال **يعانون أمراضا وراثية** يصعب شفاؤها مثل مرض **تكسر الدم الوراثي** الذي يفرض على المصابين به نقل دم شهريا وهي عملية مؤلمة بخاصة لدى الأطفال إذ تجعلهم يفقدون حيويتهم، فلا ينعمون بالحياة التي ينعم بها أقرانهم

@ ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية التي تسببها الأليلات المتنحية كلما زادت نسبة زواج الأقارب

@ أما الزواج بين الأفراد الذين لا تربطهم صلة قرابة فقد ينتج أفراد هجينة سليمة تحجب فيها الاليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الأليلات المتنحية لذلك تتضاءل نسبة ظهور الأمراض بين هذه الأجيال

علل : يفضل زواج الاباعد عن الأقارب ؟ (تتضاءل نسبة ظهور الأمراض الوراثية في زواج الاباعد ؟

زواج الاقارب: ترتفع نسبة **ظهور الأمراض** الوراثية بسبب **الآليلات المتنحية** التي يحملها الزوجين

زواج الاباعد : ينتج أفراد **هجينة سليمة** تحجب فيها **الاليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الآليلات المتنحية**

معلمة الكويت
KuwaitTeacher.Com