الكافي في الأحياء

للصف الثاني عشر 2024

الفصل الدراسي الثاني

إعداد / أبو معاذ

66678139

صفوة معلمي الكويت

درس 1-1 : 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**

(DNA) **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**

المادة الوراثية تغيرالخلايا: استخدم **جريفث** بكتيريا **ستربتوكوكس نومونيا** التى تسبب الالتهاب الرئوى للفئران

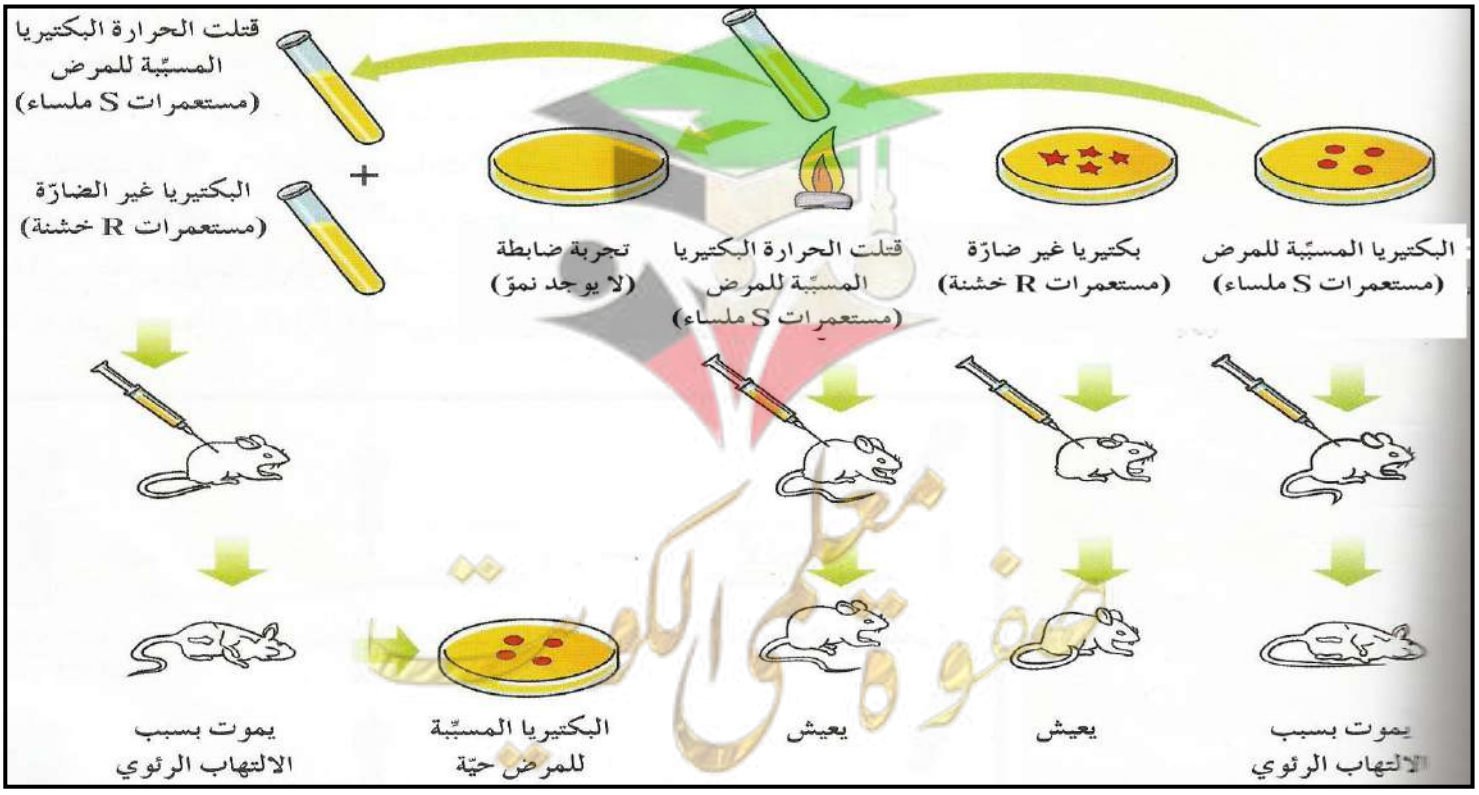
يوجد سلالتان من ستربتوكوكس نومونيا هما :

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

2 - **السلالة R الخشنة :** لا تسبب الالتهاب الرئوي للفئران **وليس** لها **غطاء مخاطى**

ماذا يحدث عند تعريض السلالة S الملساء لحرارة عالية ؟ قتل السلالة S الملساء فلا تحدث ضرر للفأر

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



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

الكافي في الأحياء 66678139

خطوات تجربة جريفث:

1 – حَقْن الفأر ببكتريا السلالة (S) الملساء لها غطاء مخاطي ⟵ فيموت الفأربسبب الألتهاب الرئوي

2 - حقن الفأر ببكتريا السلالة (R)الخشنة ليس لها غطاء مخاطي ⟵ يعيش الفأر

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

4 - 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 الفأر لن 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

علل: ظهور نسل البكتريا S فى 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 وهي بكتيريا ذات غطاء مخاطى

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

1 -انتقلت ماده التحول من سلالة S الميتة إلى سلاله R الحية فتحولت السلالة R إلى سلالة S

2- إن ماده التحول ماده وراثية لأنها أظهرت صفات جديدة في النسل وهي بكتيريا ذات غطاء مخاطى

لاحظ العلماء : 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 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؟

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

2 - العديد من البروتينات تتضرر بالحرارة 3 - إن الفاجات تحقن DNA في البكتريا وليس البروتين

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

تمكن عالما الوراثة الأمريكيان مارثا تشيس والفريد هيرشي من إيجاد الحلقة المفقودة فى اللغز

(هل المادة الوراثية بروتين أم DNA)

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

يتركب البكتريوفاج من : 1 - حمض DAN 2 - البروتين

ماذا تتوقع أن يحدث عندما يغزو البكتريوفاج خلايا البكتريا ؟

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

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

ما أهمية المادة التى يحقنها البكتيريوفاج فى خلية البكتيريا ؟

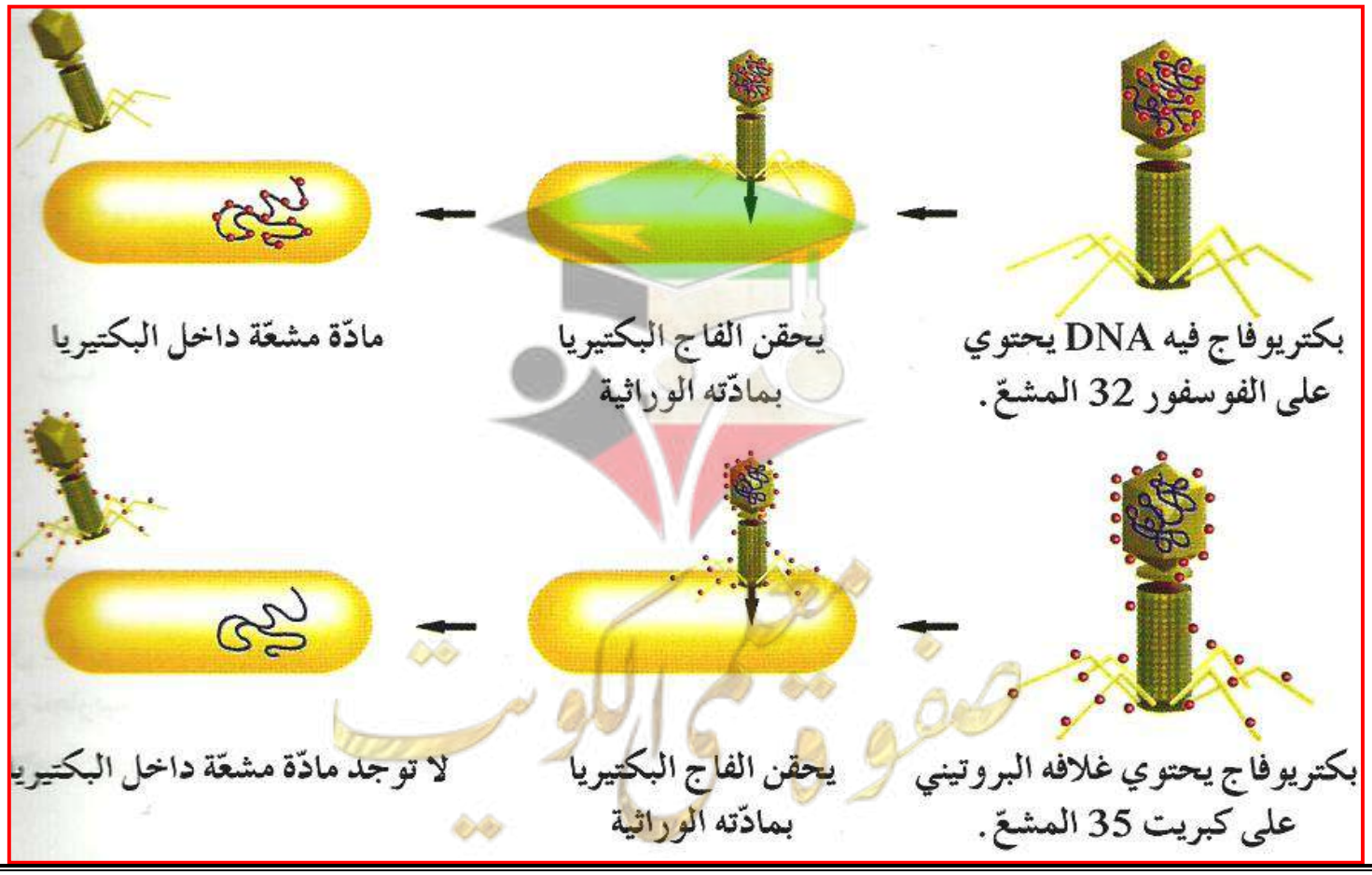
ضبط عمليات الاستقلاب الخلوى (الأيض) - ضبط صفات خلية البكتريا

خَلُص العالمان هيرشئ وتشيس أن المادة المحقونة يجب أن تكون المادة الوراثية

تجربة الفريد هريشي ومارثا تشيس :

أعد نوعين من الخليط : 1 – خليط للفاج فيه DNA مشع وخلايا بكتيرية

2 – خليط للفاج فيه بروتين مشع وخلايا بكتيرية



الملاحظة : 1 - التصقت الفاجات بالبكتريا وحقنتها بمادتها الوراثية ثم بدأت البكتريا فى إنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج

2 - 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**

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

1-(في تجاربه لتحديد نوع المادة الوراثية، حقن جريفث الفئران بالبكتيريا في أربع تجارب منفصلة ، ولاحظ تأثير ذلك)، في ضوء العبارة السابقة: ص15

أ- اذكر سلالات البكتيريا التي استخدمها الباحث في تجاربه. **1- السلالة الملساء S** **2- السلالة الخشنة R**

رقم التجربة	وصف التجربة	النتيجة
التجربة الأولى	حقن الفأر بالبكتيريا الملساء S	أصيب بالالتهاب ومات
التجربة الثانية	حقن فأر آخر بالبكتيريا الخشنة R	لم يتأثر
التجربة الثالثة	حقن فأر ببكتيريا من السلالة S ميتة	لم يتضرر
التجربة الرابعة	حقن فأر بخليط من السلالة S ميتة و R حية	أصيب بالالتهاب ومات

2- (استخدم العالمان ألفريد هيرشي ومارثا تشيس تجربة البكتريوفاج الذي يحتوي على مواد مشعة لإثبات حقيقة المادة الوراثية)، في ضوء العبارة السابقة: ص 16

أ- ماهي المادة الوراثية كما استنتجها العلماء من هذه التجربة؟ **حمض DNA**

ب- ماهي المادة المشعة التي تم استخدامها في DNA البكتيريوفاج؟ **فوسفور 32**

ج- ماهي المادة المشعة التي تم استخدامها في الغلاف البروتيني للبكتيريوفاج؟ **كبريت 35**

1- أكدت نتائج تجارب الباحث فردريك جريفث على الفئران أن الجينات تتركب من:

☐ مادة بروتينية ☐ DNA ☐ خليط من البروتين وحمض RNA ☐ خليط من الفوسفور والبروتين

2-استخدم العالمان هيرشي وتشيس في تجاربهما على البكتريوفاج DNA مشع يحتوي على:

☐ فسفور 35 ☐ كبريت 35 ☐ فسفور 32 ☐ كبريت 32

3- البكتريوفاج عبارة عن:

☐ بكتيريا دقيقة ☐ إنزيم ☐ فيروس ☐ سلاسل RNA

1- (✗) وجد جريفث في تجربته على الفئران أن حقن الفأر بخليط من بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا (سلالة S الميتة وسلالة R الحية) لم يسبب التهاب رئوي للفأر. **ص 15**

2- (✓) أوضح العالم جريفث من خلال تجاربه على البكتيريا بأن المادة الوراثية هي المادة التي حولت سلالة البكتيريا (R) إلى سلالة (S). ص15

3- (✓) استخدم ألفريد هيرشي ومارثا تشيس خليط للفاج يحتوي أحدهما على DNA به فوسفور مشع بينما الآخر يحتوي غلافه البروتيني على كبريت مشع. **ص 16**

4- ( ) البكتيريا التي تحتوي على مادة مشعة في تجربة ألفريد هيرشي ومارثا تشيس، هي التي خُلطت بالبكتيريوفاج الذي يحتوي على DNA به فوسفور مشع. **ص 16**

5- (✓) المادة المشعة في الغلاف البروتيني للبكتريوفاج في تجربة هيرشي وتشيس هي كبريت 35.

درس 1-2 : تركيب الحمض النووى وتضاعفه

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

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

1 - الحصول على صور لجزئ حمض DNA 2 - ساعدت الصور على اكتشاف تركيب DNA

اللغز الثاني ؟ ما هو تركيب المادة الوراثية الـ DNA ؟

النيوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية :

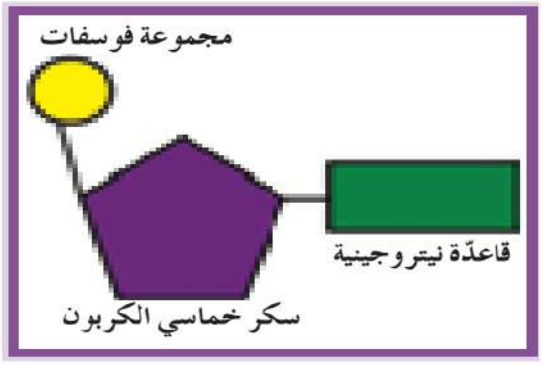
@ توصل العلماء إلى تأكيد ارتباط تركيب جزئ DNA بوظيفته أى أن معرفة شكل الجزئ تعطى الباحثين فكرة عن طريقة عمله .

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

1- سكر خماسى الكربون

2 - مجموعة فوسفات

3 - قاعدة نيتروجينية واحدة



تركيب النيوكليوتيد

أنواع السكرخماسى الكربون :

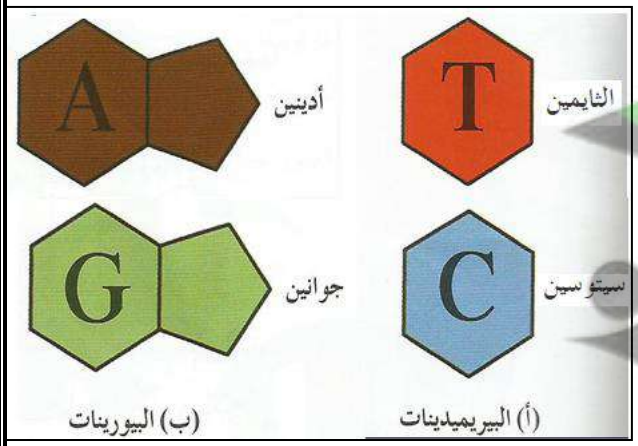
1 – سكر رايبوز منقوص الاكجسين (الديوكسى رايبوز) فى حمض DNA

2 - سكر الرايبوز فى حمض RNA

القواعد النيتروجينية :

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

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



(الثايمين T) قاعدة نيتروجينية ينفرد بها حمض DNA

(اليوراسيل U) قاعدة نيتروجينية ينفرد بها حمض RNA

1 - من القواعد البيورينية في الحمض النووي RNA :
☑ الأدينين ☐ الثايمين ☐السيتوسين ☐ اليوراسيل

2 - من القواعد البريميدينية في الحمض النووي RNA :
☐ الأدينين ☐ الثايمين ☑ اليوراسيل ☐ الجوانين

3 - من القواعد البيورينية في الحمض النووي DNA :
☑الجوانين ☐ الثايمين ☐السيتوسين ☐ اليوراسيل

4 - من القواعد البريميدينية في الحمض النووي DNA :
☐ الجوانين ☑ الثايمين ☐الادينين ☐ اليوراسيل

وجه المقارنة	البيورينات	البيريميدينات
القواعد النيتروجينية التي تحويها	الأدنين - الجوانين	الثايمين -السيتوسين - اليوراسيل
نوع الجزيئات الحلقية	مزدوجة	مفردة

وجه المقارنة	DNA				RNA			
القواعد النيتروجينية	الأدينين A	الجوانين G	السيتوسين C	الثايمينT	الأدينين A	الجوانين G	السيتوسين C	اليوراسيلU

@ 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 ؟

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

كمية الأدينين تساوى الثايمين وكمية السيتوسين تساوي الجوانين

ما اسم القانون الخاص بذلك ؟

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

قانون شارجاف

ملاحظة : بعد اعلان شارجاف عن اكتشافه أضيف جزء جديد الى تركيب حمض DNA

(اللولب المزدوج) : DNA

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

أوضحت الصورالسينية : ثخانة جزئ حمض DNA و التفافه بشكل لولبى

2 - عرضت **فرانكلين** صورها لمادة حمض DNA على **جميس واطسون**

لاحظ واطسون و فرانسيس كريك من خلال **صور فرانكلين** أن جزئ حمض DNA **ثخين** لدرجة أنه **لا يمكن** أن يكون شريطا مفرداً

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

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

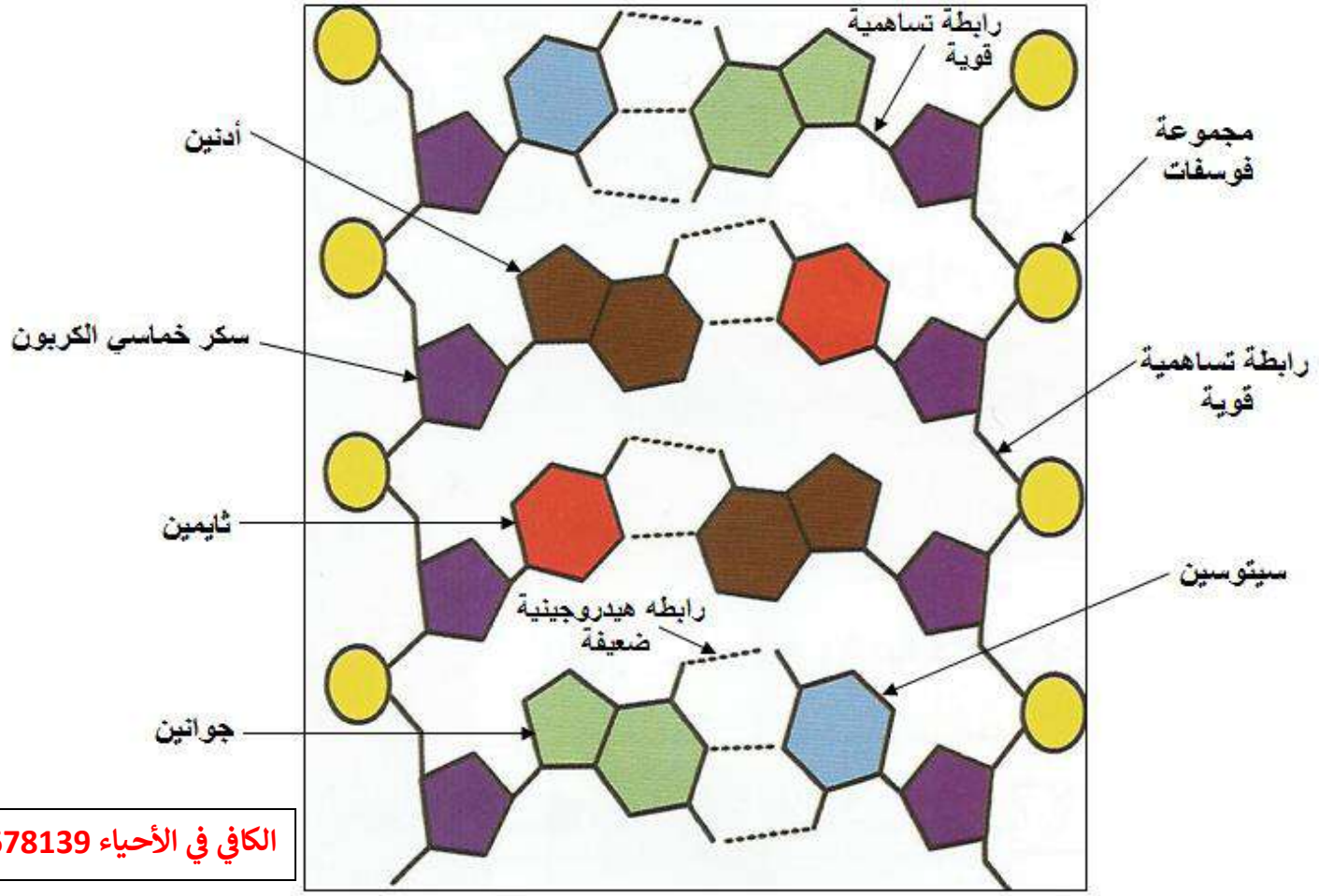
5 - يرتبط **السكر خماسى الكربون ومجموعة الفوسفات برابطة كيميائية تساهمية قوية** لتكوين هيكل يشكل جانبى السلم الحلزونى

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

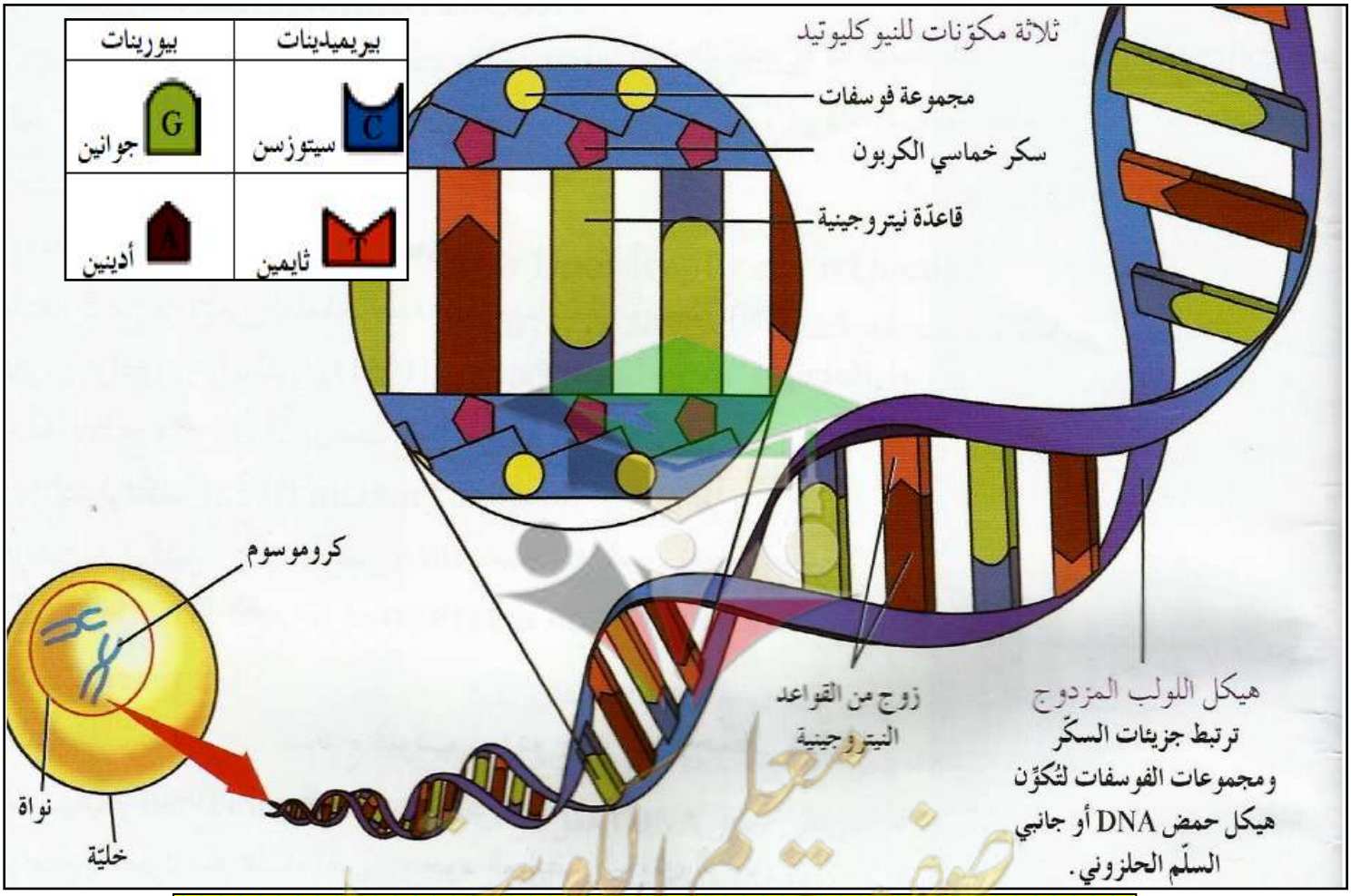
7 - ترتبط كل قاعدتين نيتروجينيتين معا **برابطة هيدروجينية ضعيفة** لتكوين درجات السلم

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

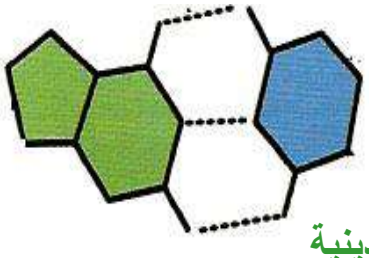
الكافي في الأحياء 66678139



الكافي في الأحياء 66678139



يشبه جزئ حمض الـ DNA السلم الحلزوني ويعرف باللولب المزدوج

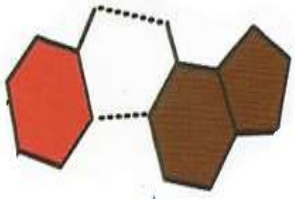


انتبه للروابط التالية :

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

2 - يرتبط الأدينين والثايمين **برابطتين هيدروجينين**

3 - 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**

@ **عند فصل شريطي DNA فان 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

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 .**

الكافي في الأحياء 66678139

شوكة التضاعف : النقطة التى يتم عندها فصل اللولب المزدوج أثناء عملية التضاعف

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

@ 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**

(**أنزيم هيليكيز**) **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

تمنع تقاربهما وإعادة إلتفافهما

التدقيق اللغوى: ازالة النيوكليوتيد الخاطئ واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح بواسطة إنزيم بلمرة DNA

ما أهمية إنزيم بلمرة حمض DNA أثناء التضاعف ؟

1 - إضافة نيوكليوتيدات للقواعد المشكوفة بحسب نظام ازدواج القواعد

2 - 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 اللغوى 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

(التدقيق اللغوى)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)

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

2 - 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	DNAالدائري في البكتريا أولية النواة	DNA الخيطى فى حقيقة النواة
عدد شوكات التضاعف وطريقتها في العمل	(2) شوكتين للتضاعف تبدأن فى مكان معين وتتحركان باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا فى الطرف الآخر من حمض DNA الدائرى	عدة أشواك للتضاعف تبدأ فى الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول الـ DNA

ملاحظات مهمة في تضاعف DNA في ذبابة الفاكهة :

@ لو لم تحدث عملية التضاعف بعدة أشواك في ذبابة الفاكهة لكنا بحاجة الى **16 يوم** على الأقل لنسخ جزئ واحد من DNA لكن وجود **6000 شوكة تضاعف** في نفس الوقت فيحتاج تضاعف جزئ واحد من DNA لذبابة الفاكهة الى **3 دقائق فقط**

@ عند الانسان ينسخ حمض DNA **بعدة أشواك تضاعف** شوكة واحدة كل **100.000**نيوكليوتيد

ماذا يحدث : اذا لم تحدث عملية التضاعف بعدة أشواك في ذبابة الفاكهة ؟

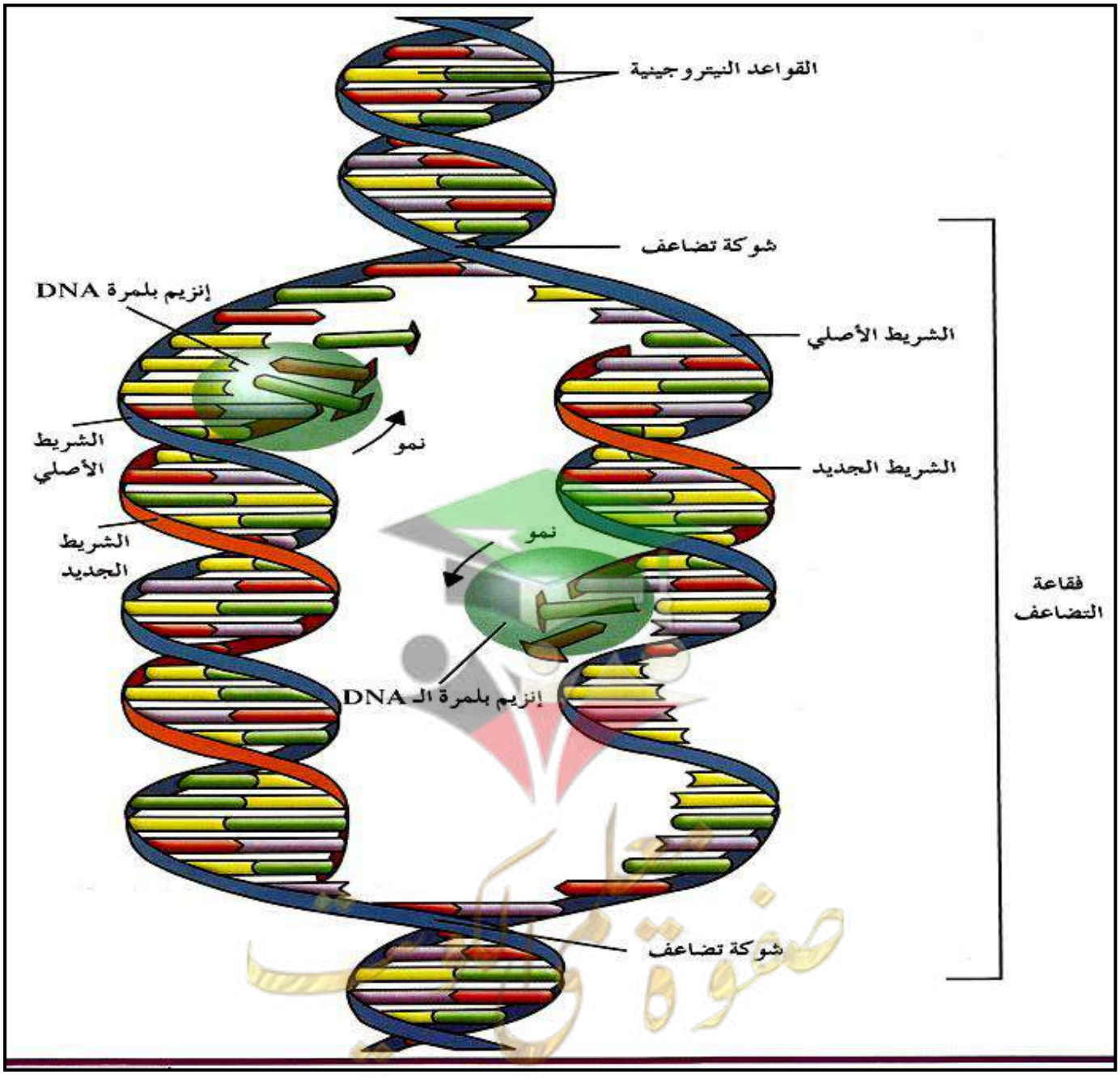
تحتاج الي 16 يوم على الأقل لنسخ جزئ واحد من DNA

ما أهمية وجود 6000 شوكة تضاعف في الوقت نفسه في ذبابة الفاكهة ؟

يتضاعف جزئ واحد من DNA لذبابة الفاكهة في**3 دقائق فقط بدلا من 16 يوم**

عند وجود شوكة تضاعفDNA واحدة فقط في لذبابة الفاكهة ؟

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



ما هي أهمية وجود أكثر من شوكة تضاعف في DNAالخيطي في الخلايا حقيقية النواة ؟

الكافي في الأحياء 66678139

سرعة حدوث عملية التضاعف بدرجة كبيرة جدا

فقاعة التضاعف:: المسافة بين **شوكتي تضاعف** متتاليين في حمض DNA

خطوات تضاعف حمض DNA :

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

2 - ترتبط إنزيمات وبروتينات أخرى على كل من الشريطين المنفصلين لتمنع تقاربهما والتفافهما

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

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

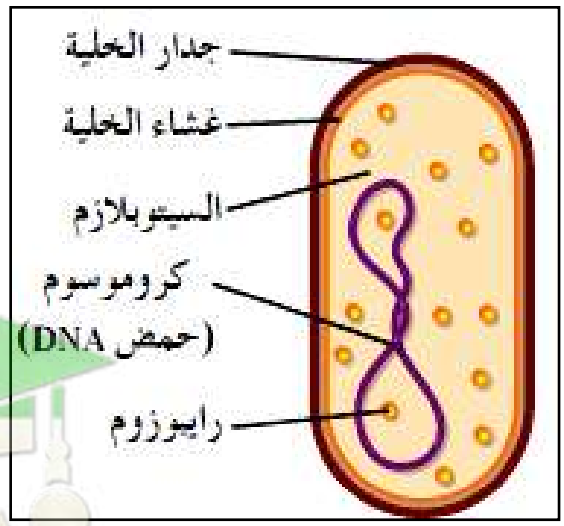
علل : توصف عملية تضاعف DNA بأنها تضاعف نصف محافظ (المحافظ الجزئي)؟

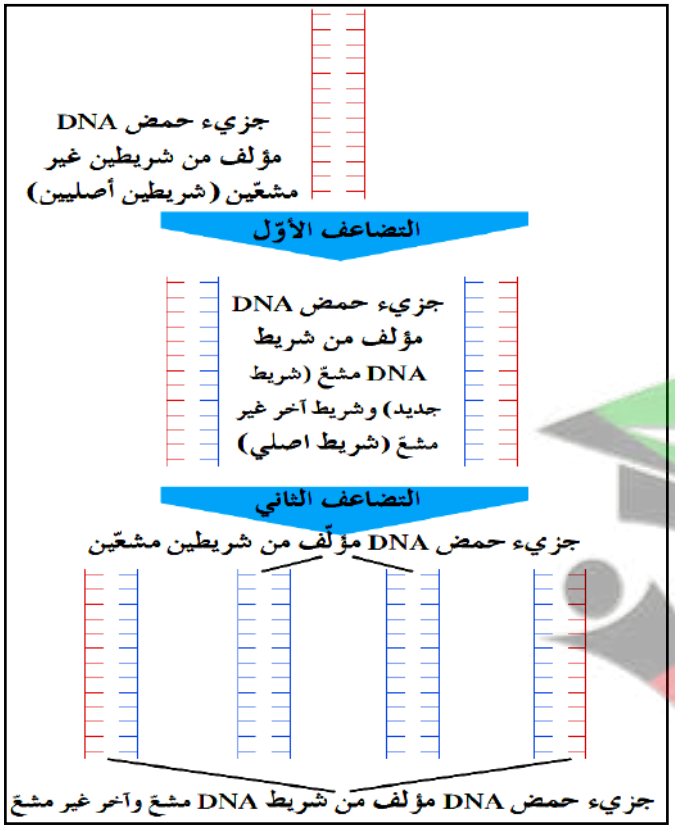
لأن كل جزئ DNA جديد يحتوى على شريط واحد جديد وشريط واحد اصلي

ما أهمية التضاعف نصف المحافظ ؟

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

@ تمتلك الخلية البكتيرية كروموسوما (DNA) دائرياً





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)

درس 1-3 : من التركيب الجينى إلى التركيب الظاهرى

الكافي في الأحياء 66678139

◆معظم يرقات النمل تتحول إلى **عاملات مطيعات**

◆يؤدى تناول النمل غذاء خاص لإنتاج نوع خاص من النمل

علل : عند الخطر تكثر يرقات النمل التى تنمو لتصبح جنودا ضخمة شرسة

حيث يغير النمل طعامه عند شعوره بالتهديد فيتغير التوازن الهرمونى فتتأثر الجينات

ماذا يحدث ليرقات النمل عند شعور بالخطر والتهديد ؟

تنمو **يرقات النمل** لتصبح جنودا ضخمة شرسة

تعبيرالجين

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

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

ويشكل هذا التتابع شفرة لتصنيع البروتينات فى الخلية

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

@ يتحكم جزئ DNA فى جين معين بتصنيع بروتينات تتحكم في تعبير جينات أخرى بتنشيطها أوتثبيطها

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	U	T
مكان وجوده	النواة	النواة والسيتوبلازم

الحمض النووى الرايبوزى RNA : يتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات

ما أنواع RNA ؟ 1– الرسول m.RNA 2- الناقل t.RNA 3- 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

ما أهمية الحمض الرايبوزي الرايبوسومي (rRNA) ؟

يدخل مع البروتين في تركيب الرايبوسومات

مراحل تصنع البروتينات : 1 - النسخ 2 – الترجمة

1 - النسخ : نقل المعلومات الوراثية من احد شريطى حمض DNA على صورة شريط mRNA

2 – الترجمة : تحويل لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية)

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 :

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

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

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

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

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

6 - **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

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

يمر إنزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد فى شريط الـ DNA ودائما في اتجاه واحد

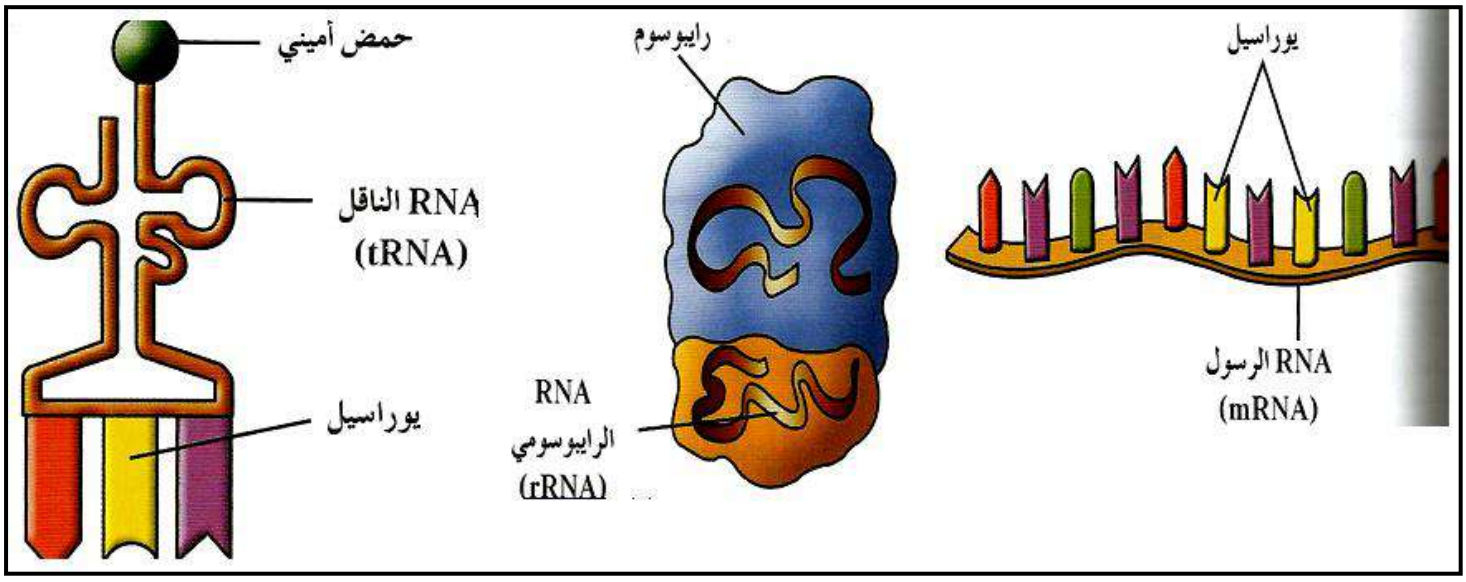
ويقرأ و كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات RNA المتكاملة

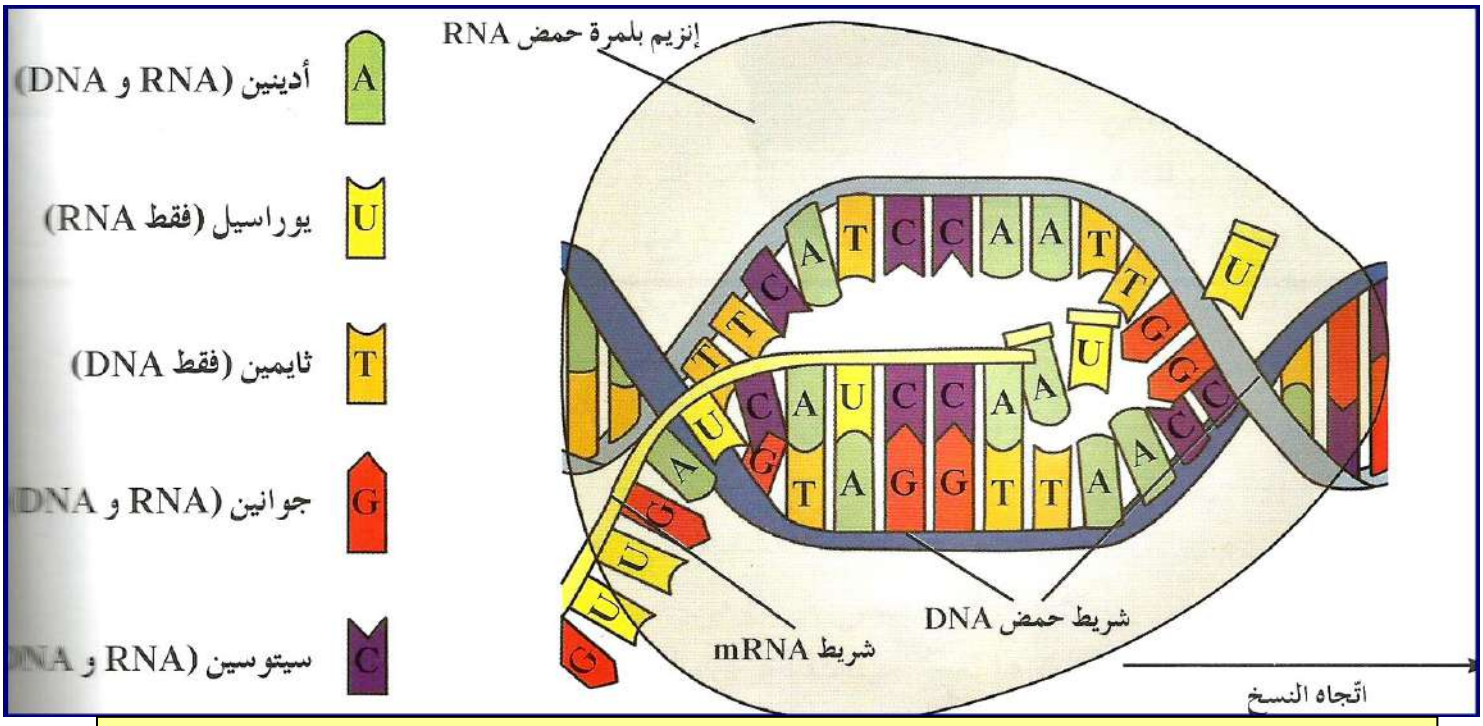
ماذا تتوقع أن يحدث : بعد اكتمال عملية النسخ

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

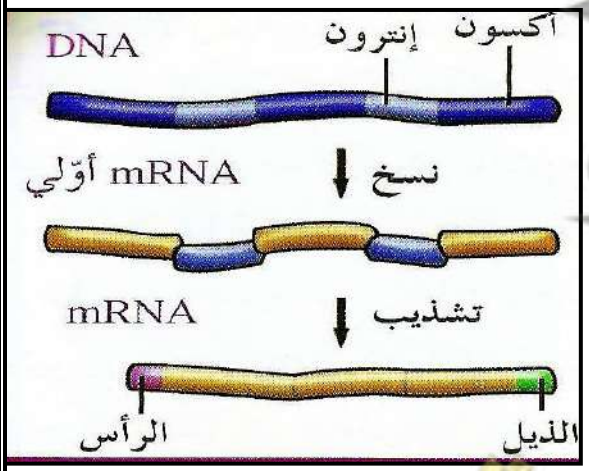
وجه المقارنة	فى الخلايا حقيقة النواة	فى الخلايا أولية النواة
مكان وجود نيوكيوتيدات RNA	داخل النواة	فى السيتوبلازم

صفوة مصطفى الكويت





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



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

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 نهائي من mRNA

@ 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 :

الكافي في الأحياء 66678139

1- **الإنترونات :** أجزاء لا تُشفر ولا تُترجم إلى بروتينات

2- **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 نعني بأن mRNA قد شُذب ؟ أي قطع وأعيد تجميعه

التشذيب يتم فى خلايا حقيقية النواة

ماذا يحدث لـ حمض mRNA الاولى قبل أن يغادر النواة ؟

يشذب حيث **تزيل الانزيمات الإنترونات وتربط الإكسونات ببعضها**

@ **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

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 20 حمضا أمينيا مختلفا ؟؟؟؟

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

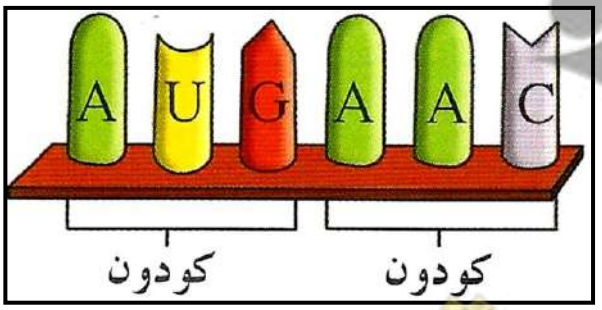
الكودون : مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات على mRNA تُحدد حمضا أمينيا معينا

ما أهمية الشفرة الوراثية ؟ تحدد نوع الحمض الاميني المطلوب عند بناء البروتين

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

صفوة معلمي الكويت

تفحص الأربعة وستين كودونا للشفرة الوراثية التالية : (64 كودون)

الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

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

الكافي في الأحياء 66678139

ملاحظات على جدول كودونات الأحماض الأمينية :

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

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

ستة كودونات تحدد الحمض الأميني **أرجنين**

2 - AUG كودون البداية للحمض الأميني **ميثيونين** يحدد **البدء** لتصنيع البروتين

3 - 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**

4 - يشفر كودون أو أكثر لكل حمض أميني

علل : عند معرفة ترتيب القواعد النيتروجينية فى جين يمكن معرفة ترتيب الأحماض الأمينية فى بروتين هذا الجين ولكن بمعرفة ترتيب الأحماض الأمينية يمكن معرفة ترتيب القواعد النيتروجينية فى الجين ؟؟؟؟

لان بعض الاحماض الأمينية لها اكثر من كودون

@ **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 :

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

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

ما أهمية : مواقع الارتباط A و P في 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 .

الرايبوسوم مركب من 50 بروتين مختلف وعدة اجزاء من r.RNA

مراحل الترجمة : 1 - البدء 2- الاستطالة 3 - الأنتهاء

أولاً : مرحلة البدء :

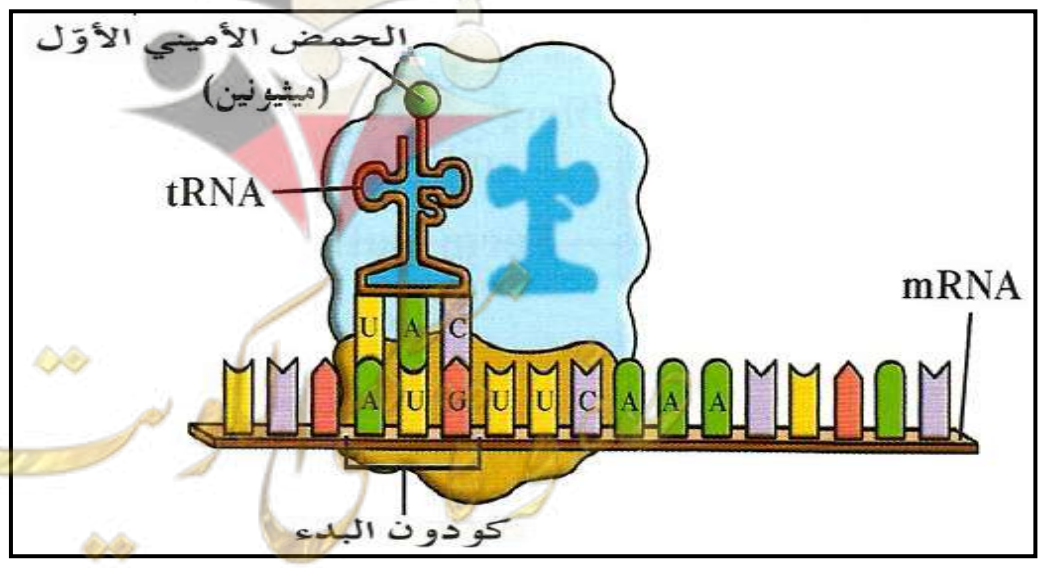
1- تبدأ عملية الترجمة عندما يرتبط **mRNA** بالوحدة الرايبوسومية الصغرى فى السيتوبلازم ويكون موجها بحيث يتمركز **كودون البدء AUG** عند الموقع P (**AUG** يشفر للحمض الأمينى ميثيونين)

2 - يرتبط جزئ **tRNA** بكودون **mRNA**

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

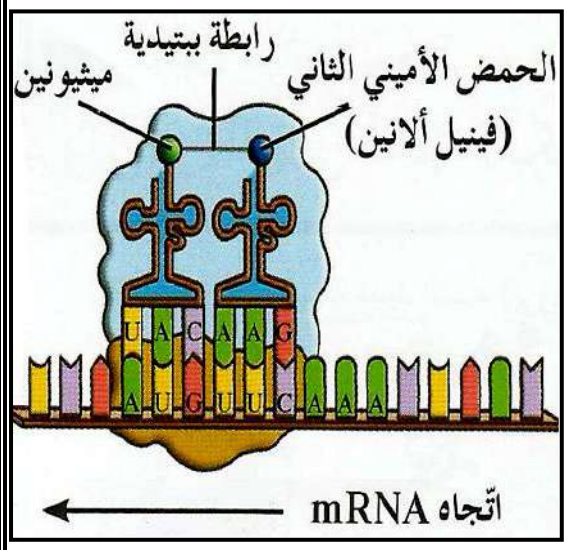
مقابل الكودون : مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات يحملها tRNA فى خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذى يحمله mRNA

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 P و A 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 P , A على الرايبوسوم تنشأ رابطة ببتيدية لربط الحمضين الأمينين الأول والتالي

ماذا تتوقع أن يحدث :

1 - 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

2 - عندما يملأ الموقعين P , A على الرايبوسوم ويصبحان حاملين لحمضين أمينيين ؟

تنشأ رابطة ببتيدية لربط الحمضين الأمينين الأول والتالي

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

يتكون الرايبوسوم المفعل

الكافي في الأحياء 66678139

ثانياً : مرحلة الاستطالة :

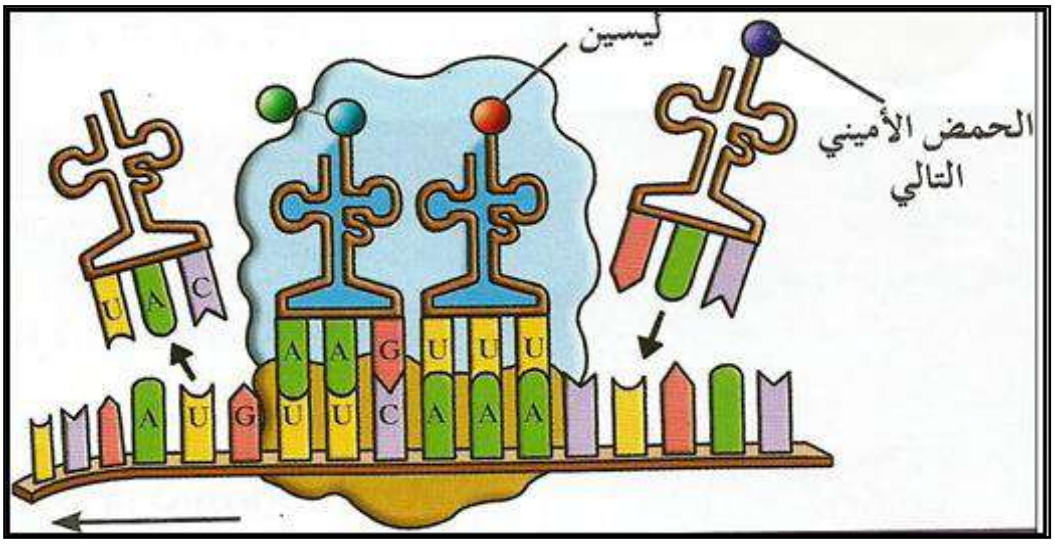
1 - بعد ربط الحمضين الأمينين الأول والثانى ينفصل جزئ tRNA الموجود فى الموقع P تاركا حمضه الأمينى ثم يندفع tRNA الموجود فى الموقع A ليحل مكان الموقع P الشاغر

2 – 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

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

صفوة علمي الكويت

بعد **تشكل الرابطة الببتيدية** يتحرك **tRNA** و**mRNA** على الرابيوسوم بحيث يحضر **كودون جديد** على **الموقع A**



ماذا تتوقع أن يحدث : بعد ربط الحمضين الأمينين الأول والثانى في 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

الكافي في الأحياء 66678139

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

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

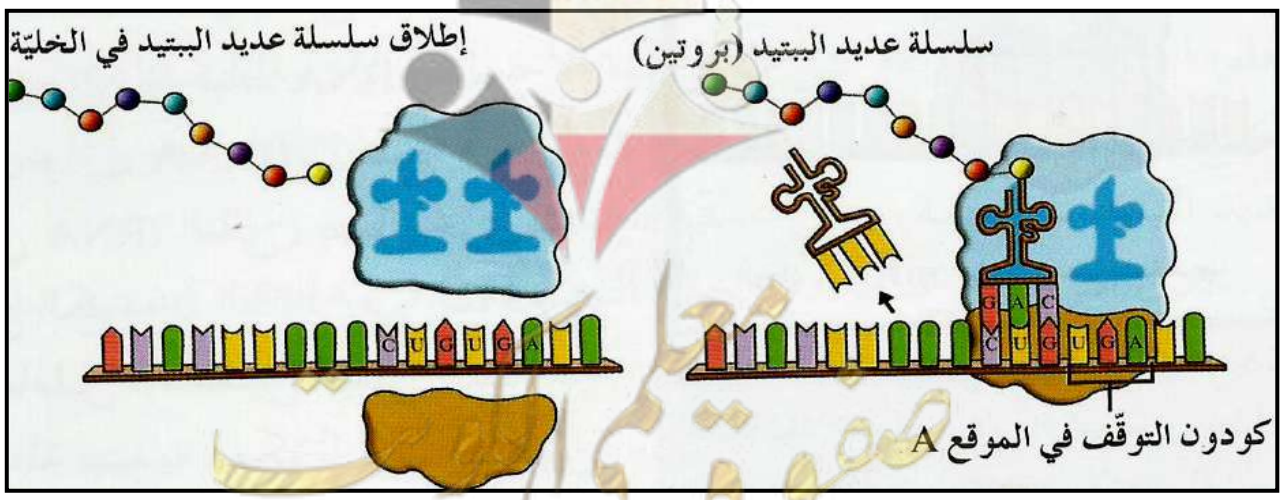
ماذا تتوقع أن يحدث : عندما يصل كودون التوقف الى الموقع A في الرايبوسوم ؟

تنتهى عملية الترجمة

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

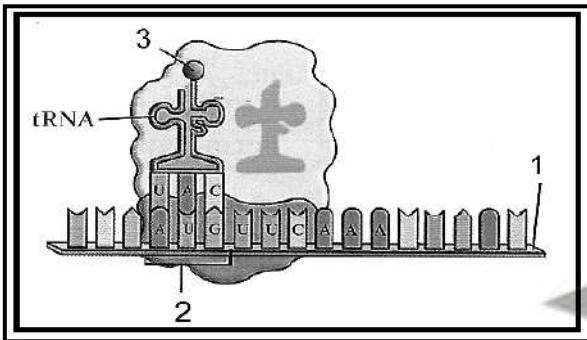
@ تحتوى بعض الجينات على تعليمات لتصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه فى الكائن فتتحكم بحجم الكائن وشكله وبذلك تعتبرالبروتينات هى مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف

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

1 - تحتوي الجينات على تعليمات لتصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه فى الكائن فتتحكم بحجم الكائن وشكله

2 - العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية في جسم الكائن الحي **وتنظمه**

ثامناً: الشكل يمثل أحد مراحل تصنيع البروتين: ص31

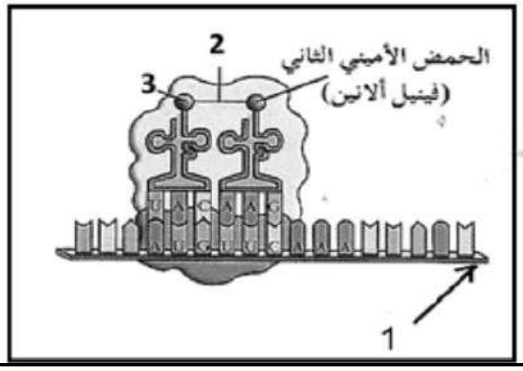


1- ما اسم المرحلة؟ **مرحلة البدء**

2- التركيب رقم (2) يمثل **كودون البدء**

3- كودون البدء الذي يقابله الحمض النووي رقم (3) هو **AUG**

تاسعاً: الشكل يمثل بدء عملية الترجمة لتصنيع البروتين: ص31



1- الحمض الأميني المشار إليه بالرقم (3) يسمى **ميثيونين**

2- اكتب البيانات المشار إليها بالأرقام التالية:

1- شريط mRNA

2- رابطة ببتيدية

5- لصنع بروتين مكون من3 أحماض أمينية نحتاج إلى12 قاعدة نيتروجينية.

لأن كل حمض أميني يحتاج إلى شفرة وراثية مكونة من 3 قواعد نيتروجينية أي 3×3=9 وبحساب شفرة التوقف يتم إضافة 3 قواعد فيكون المجموع الكلي 12 ص29

درس 1-4 : البروتين والتركيب الظاهرى

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

بروتينات تخليق العظام BMP 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؟ لا

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

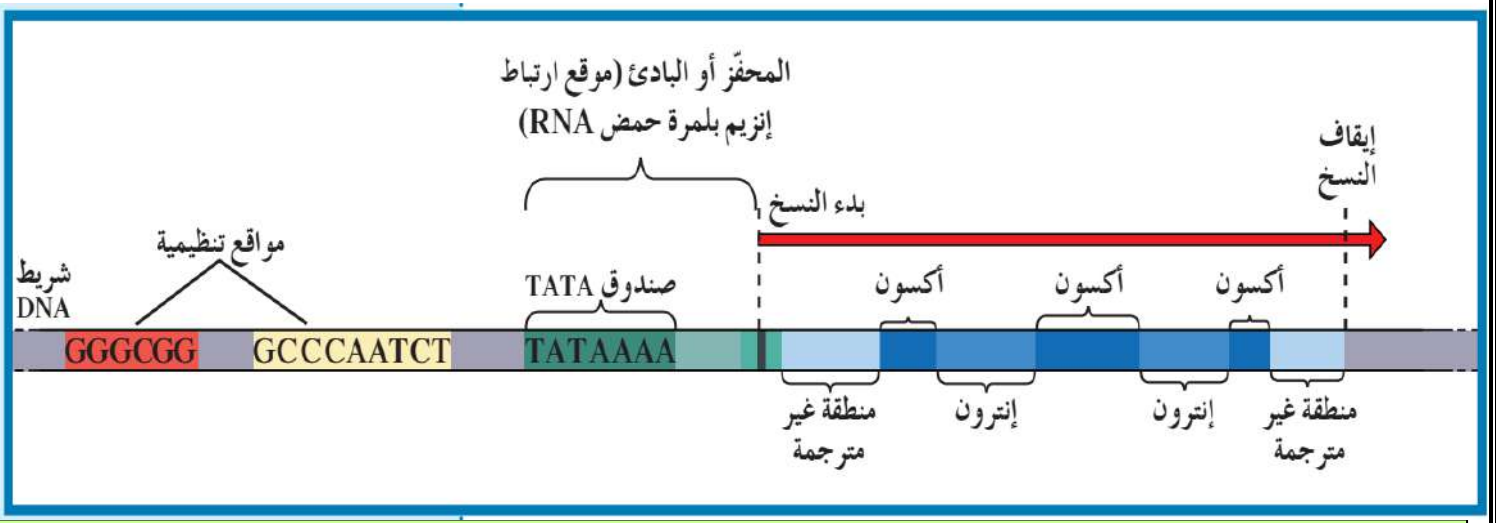
ما هو الجين الذى يعبر عنه بشكل دائم ؟ الجين الذي يُنسَخ إلى mRNA

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

1- تتابعات معينة للقواعد النيتروجينية تعمل **كمحفزات** وموقع ارتباط إنزيم **بلمرة RNA**

2- تتابعات أخرى **كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها**

3- هناك **بروتينات ترتبط بتتابعات محددة DNA لتنظيم وضبط عمل الجين**



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

يوجد محفز فى جانب واحد من الجين إلى جانب الموقع التنظيمي GCC**CAAT**CT (GG**G**CGG)

ما أهمية الموقع التنظيمية ؟

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

صندوق TATA : تتابعات محددة TATAAA توجد في المحفز تؤدي دورا عند النسخ

البروتينات ووظائف الخلية :

@ 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

علل : التصاق الأصابع وزيادة فى عددها عند بعض الأشخاص ؟

التغير في DNA لأحد الجينات سبب تغير في البروتين المتكون في خلايا أصابعه

تحتوى جميع الخلايا على الجينات نفسها ولكنها لا تنتج نفس البروتين

ما الذى يحدث داخل كل خلية ويسبب التمايز بين الخلايا ؟

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 ؟

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

2 - **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 : 1 - توجد بروتينات تحتاج إليها الخلية طوال الوقت

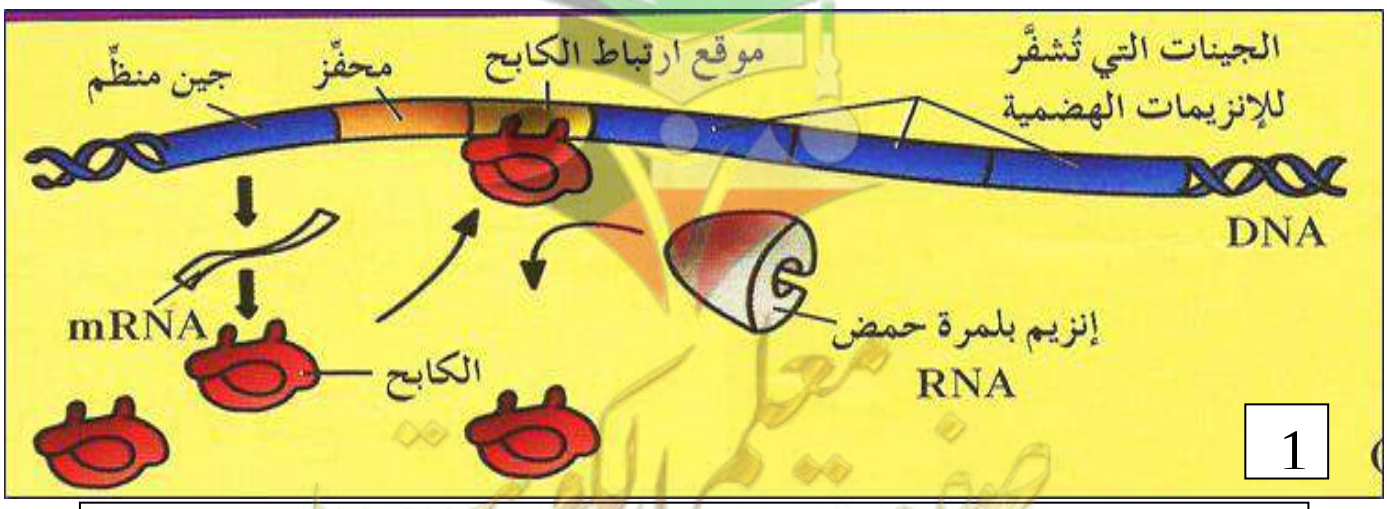
2 - توجد بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخلية إلا فى ظروف بيئية معينة

@ تملك البكتريا القدرة على إنتاج البروتين بحسب حاجتها

@ 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 فى أوليات النواة

1 - منع تصنيع الأنزيمات الهضمية بمنع ارتباط انزيم بلمرة حمض RNA

@ يوجد داخل حمض DNA البكتيري **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 البكتيري

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

ما أهمية الكابح ؟

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

ماذا تتوقع أن يحدث عند ارتباط الكابح بحمض DNA البكتيري ؟

يمنع **انزيم بلمرة RNA** من الارتباط بالمحفز فيمنع **تصنيع الأنزيمات الهضمية**

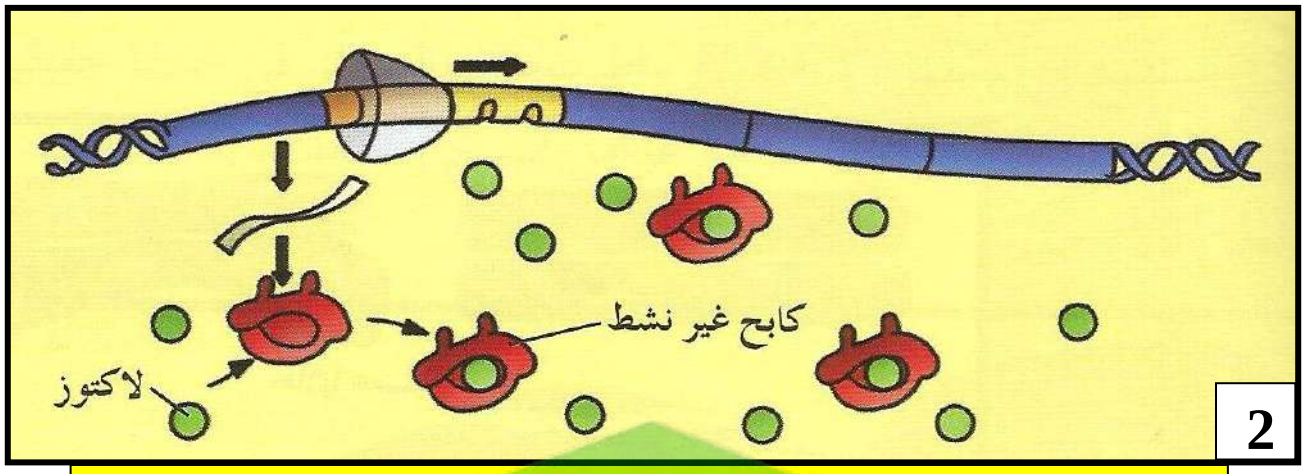
كيف يفعل دور الجين مجددا ؟

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

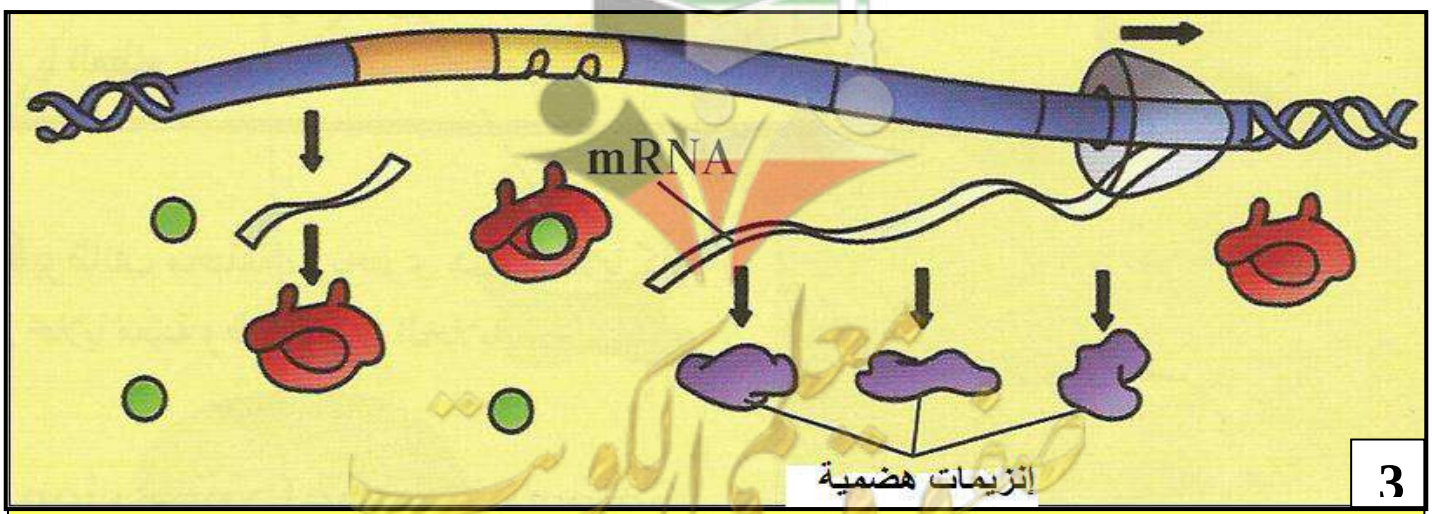
1 - يرتبط سكر اللاكتوز **بالكابح** فيغير شكله فيصبح **الكابح غير نشط** ولا يقدر على الارتباط بحمض DNA وبذلك يرتبط **أنزيم بلمرة RNA بالمحفز** مجددا ويتحرك على طول حمض DNA ناسخا الجين الذى يشفر للأنزيمات الهضمية

الكافي في الأحياء 66678139

2 - يترجم حمض mRNA **وتصنع الأنزيمات الهضمية**



آلية الضبط فى 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 في 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

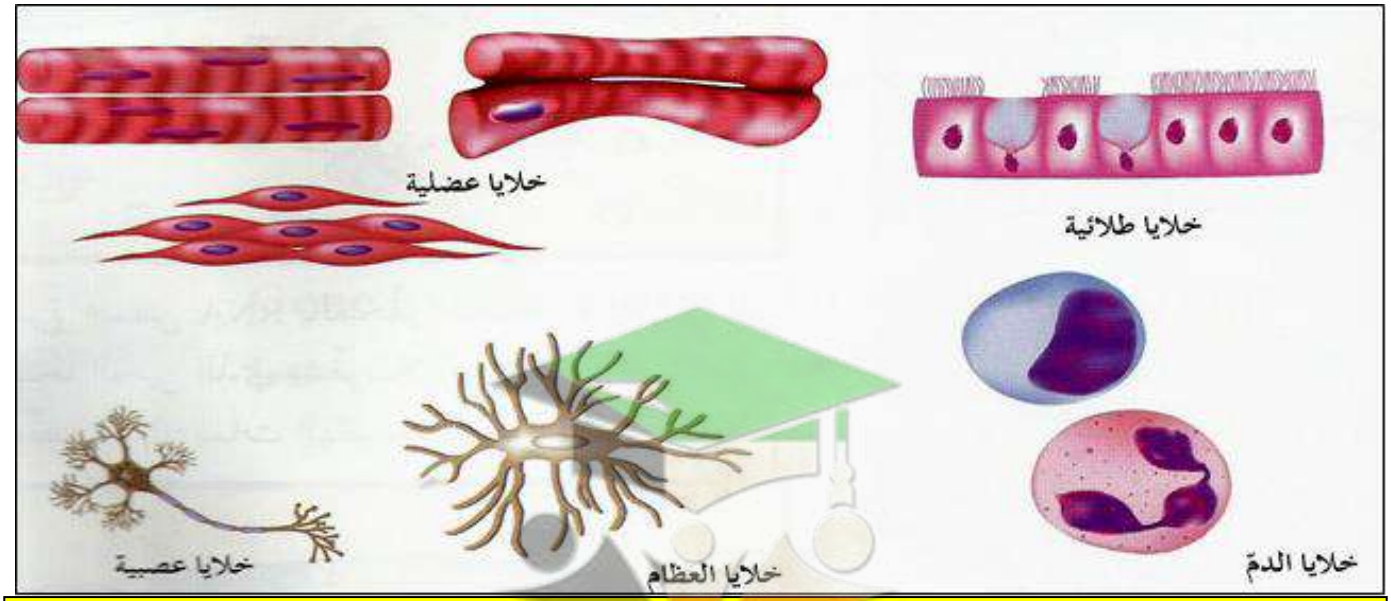
ولكن الخلايا حقيقية النواة تضبط تمايز الخلايا من خلال التنظيم المعقد والدقيق للتعبير الجينى

وجه المقارنة	خلايا حقيقة النواة	خلايا اولية النواة
مجموع الجينات	أكثر	أقل

@ 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 ؟ 1 - التعبيرالجيني الانتقائي 2 - ضبط عملية النسخ

1- التعبيرالجينى الانتقائى :

بعض الجينات فقط فى كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعليا وتنشط 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 ؟

بسبب التعبير الجيني الأنتقائي وهو أن بعض الجينات فقط فى كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعليا وتنشط ويحدث لها نسخ أما باقي الجينات متوقفة بشكل دائم ومثبطة ولا يحدث لها نسخ

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

1 - مرحلة نمو الكائن 2 - 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 ؟

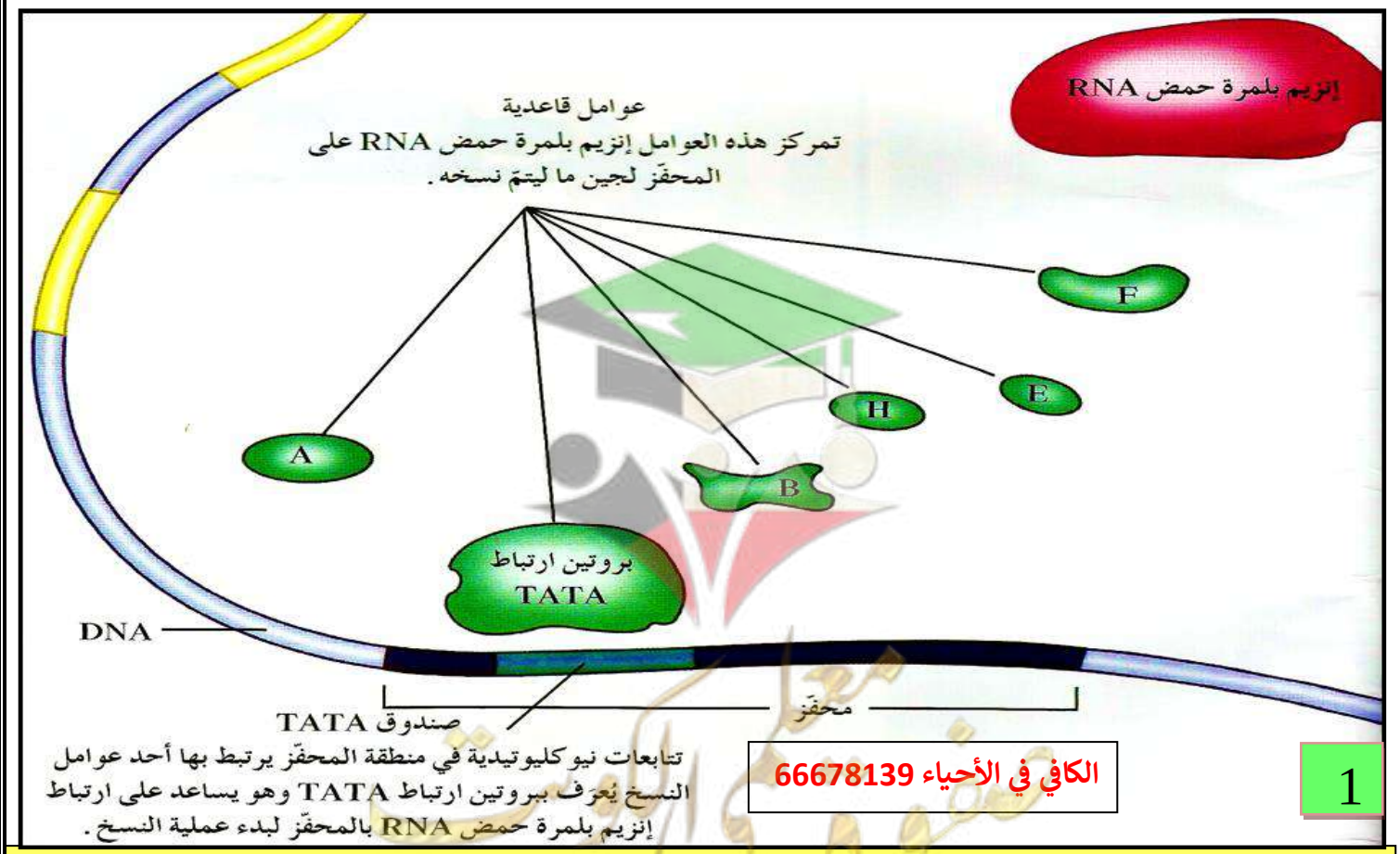
لأن الغلاف النووى يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة

2 - 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

@ 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

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



الكافي في الأحياء 66678139

ضبط التعبير الجينى فى حقيقيات النواة: ترتبط العوامل القاعدية بصندوق TATA من خلال بروتين ارتباط TATA

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة :

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

2 – 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 قادرعلى التقاط 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

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

علل : تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز ؟

ليستطيع إنزيم بلمرة RNA الإرتباط بالمحفز بنجاح والبدء بعملية النسخ .

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

ترتبط العوامل قاعدية بواسطة بروتين ارتباط TATA بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تسمى صندوق TATAعلى المحفز ليتكون مركب عامل نسخ كامل يلتقط انزيم بلمرة RNA

ما أهمية : مركب عامل نسخ كامل ؟ يلتقط انزيم بلمرة RNA ليرتبط بالمحفز بنجاح والبدء بعملية النسخ

ما أهمية العوامل القاعدية ؟ ترتبط العوامل القاعدية ببروتين ارتباط TATA بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تسمى صندوق TATA ليتكون مركب عامل النسخ الكامل

3 - 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 ؟

4 - 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

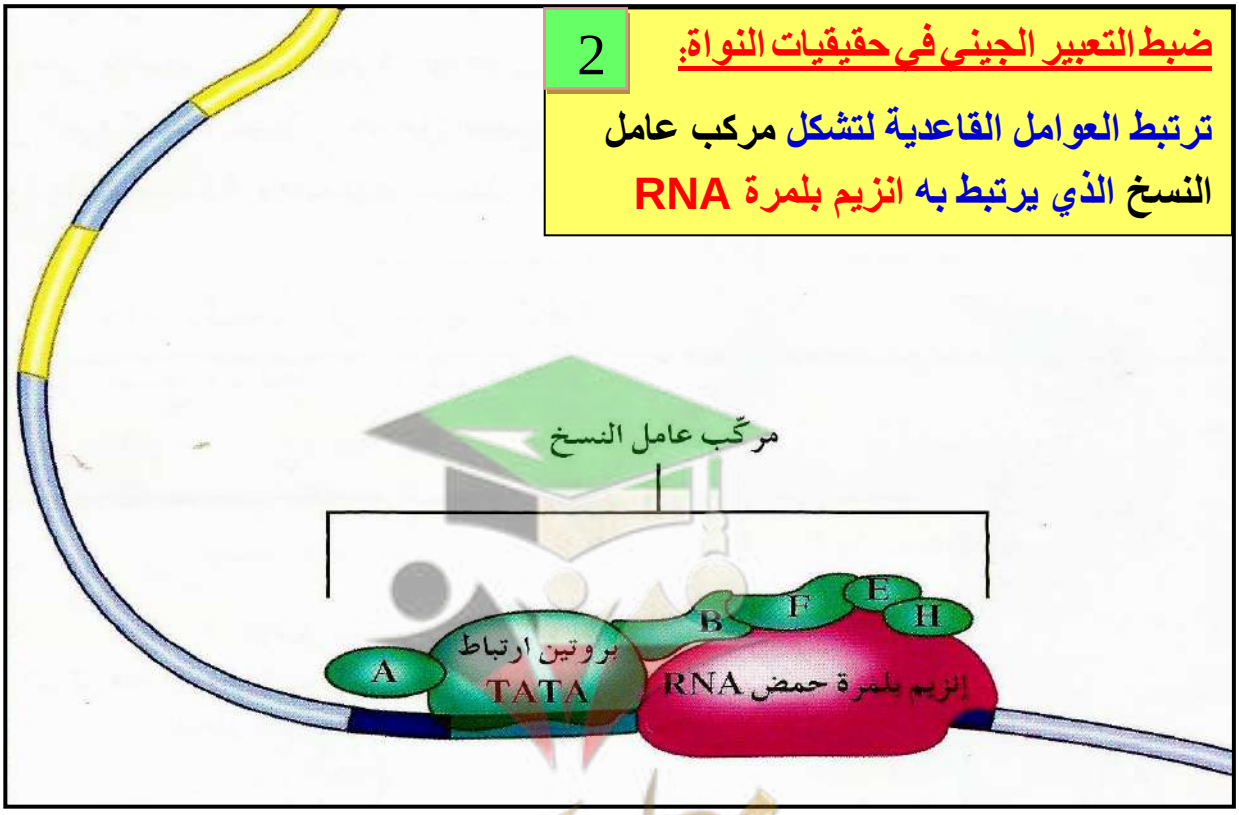
ماذا تتوقع أن يحدث عند : عند ارتباط الكابح بالصامتات ؟

لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ

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

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة: 2

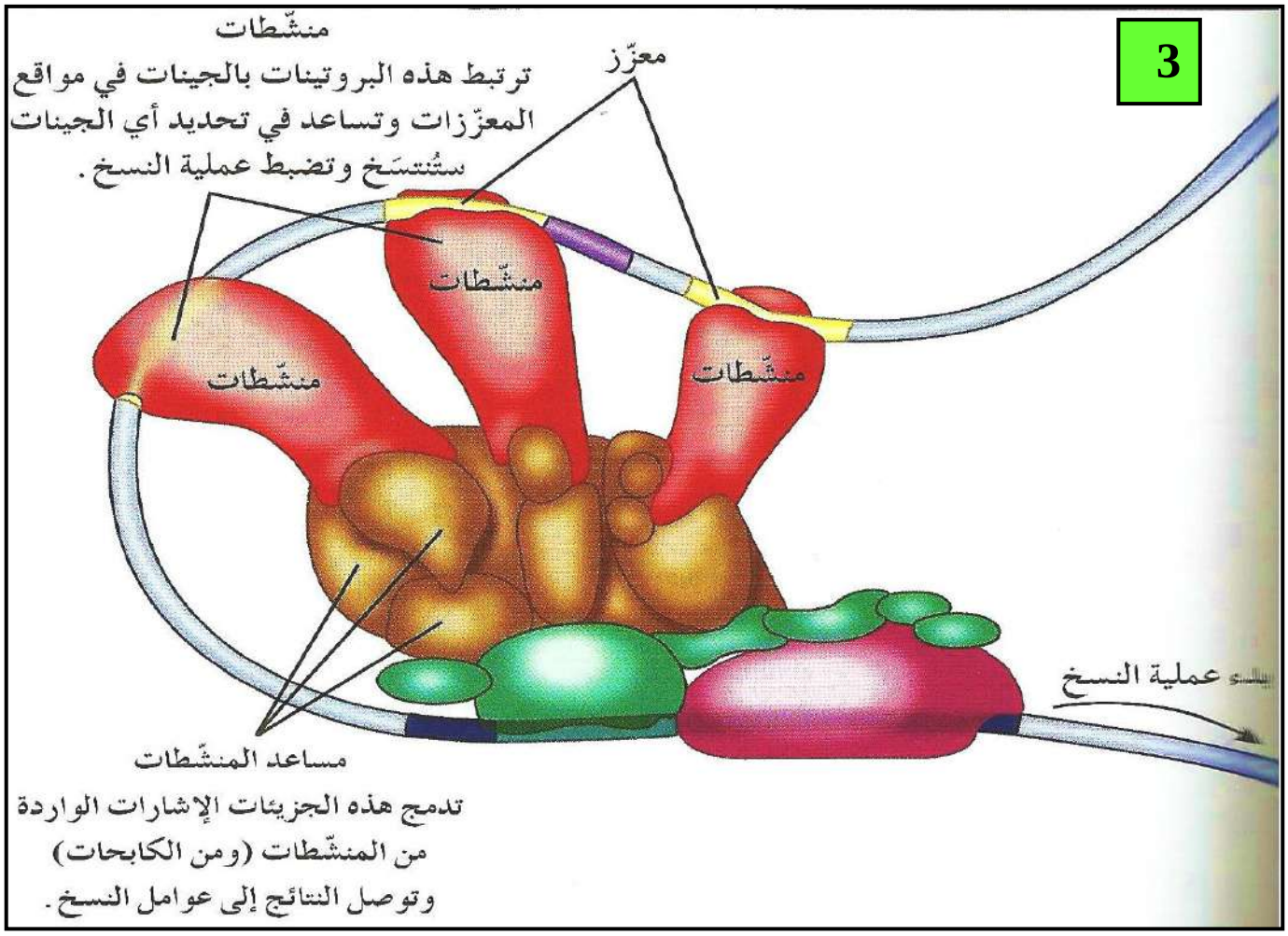
ترتبط العوامل القاعدية لتشكل مركب عامل النسخ الذي يرتبط به انزيم بلمرة RNA

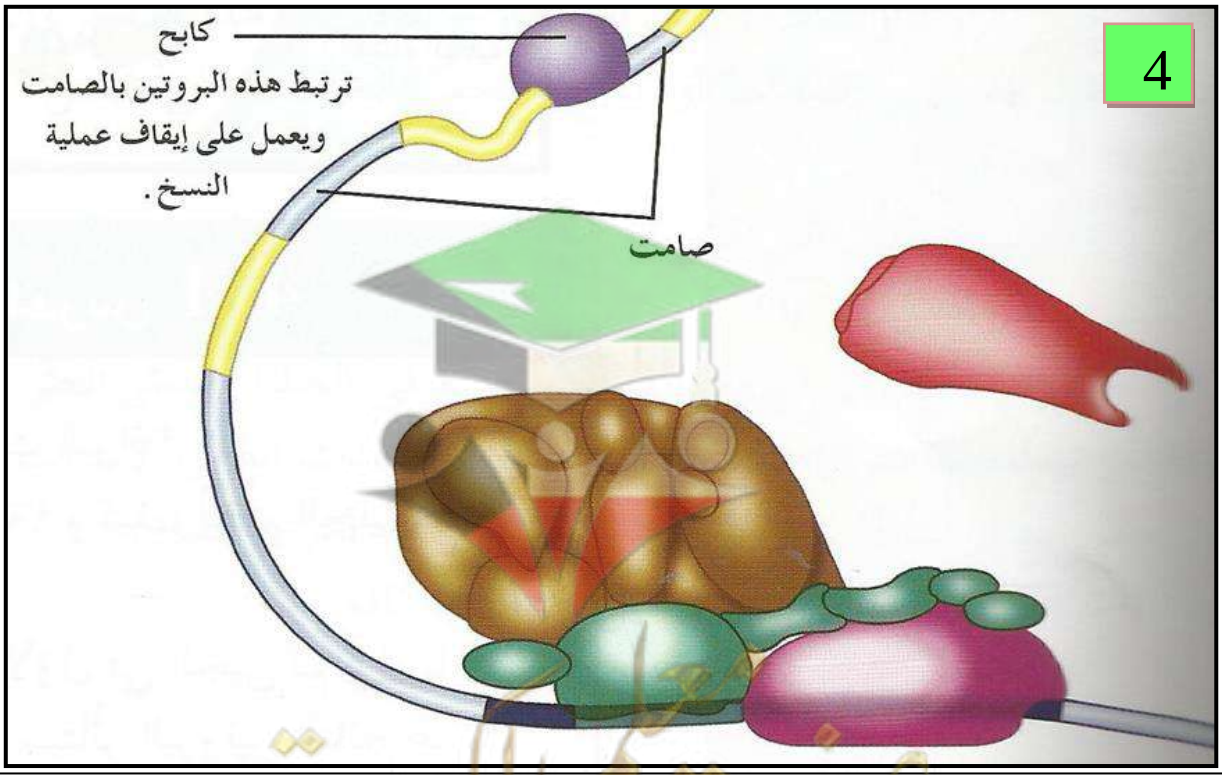


صفوة معلمي الكويت

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

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





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

الكافي في الأحياء 66678139

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

الكافي في الأحياء 66678139

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

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

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

3 - 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 :

1 - عندما يرتبط الاستروجين ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووى ؟

ينتج مركب مستقبل -هرمون له شكل موائم للإرتباط ببروتين يسمى بروتين قابل

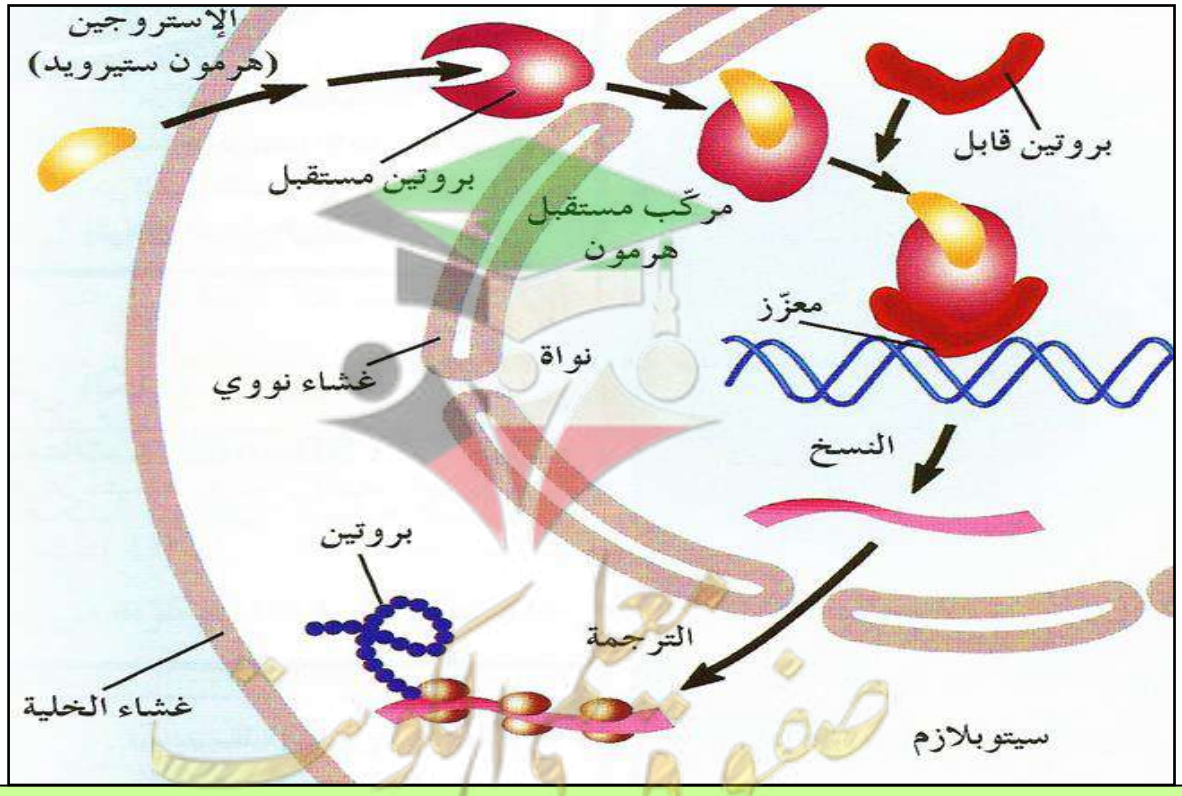
2 – عندما يرتبط مركب مستقبل هرمون الاستروجين بالبروتين القابل ؟

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

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

ينبه إنزيم بلمرة RNA لبدء عملية النسخ

4 - فشل آلية ضبط التعبير الجيني ؟ إنتاج بروتين خاطئ فيتغير نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها وقد يسبب إنتاج **خلايا سرطانية**



ضبط التعبير الجيني من خلال هرمون الاستروجين

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

11- وضح ما يحدث للكابح عندما تدخل بكتيريا ايشريشيا كولاي إلى محيط غني بسكر اللاكتوز؟ ص37

أ- **يرتبط السكر بالكابح ويتغير شكله.**

ب- **يصبح الكابح غير نشط ويفقد قدرته على الارتباط بشريط حمض DNA.**

12-(العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية ولذلك لابد من وجود مساعدات) أجب عما يلي: ص40

أ- ما هو دور مساعد المنشطات؟ **تعمل على ربط العوامل القاعدية بالمنشطات.**

ب- ما أهمية المعززات؟ **تعمل على تحسين وضبط عملية النسخ.**

13- (في التعبير الجيني لحقيقيات النواة ترتبط بروتينات عوامل النسخ بمواقع محددة على DNA)، في ضوء العبارة السابقة: ص 40 و41

أ- ماذا يطلق على المواقع المحددة في حمض DNA لكل من بروتينات عوامل النسخ التالية:

1- بروتين ارتباط TATA: **صندوق TATA**

2-الكابح: **الصامت**

3- المنشطات: **المعززات**

4- بروتين ارتباط TATA + العوامل القاعدية : **المحفز**

14- (انتاج بروتين خاطئ يكون بسبب فشل آلية ضبط التعبير الجيني)، في ضوء العبارة السابقة أجب عما يلي: ص42

أ- ماذا يحدث عند انتاج بروتين خاطئ في الخلايا؟

يتسبب أحياناً بإنتاج خلايا سرطانية أو حدوث تغيير في نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها.

ب- ما أهمية الجينات النشطة في التعبير الجيني الانتقائي للخلايا؟

يحدث لها نسخ أو يكون لكل خلية وظيفة محددة

الطفرات

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 : **1- الطفرات الكروموسومية** **2 - الطفرات الجينية**

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

أ - الطفرات الكروموسومية التركيبية: تغيرات فى بنية الكروموسوم أو تركيبه

1 – النقص 2- الزيادة 3 - الانتقال 4 - الانقلاب

1 - النقص :عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزءاً منه فتتغير وظيفته

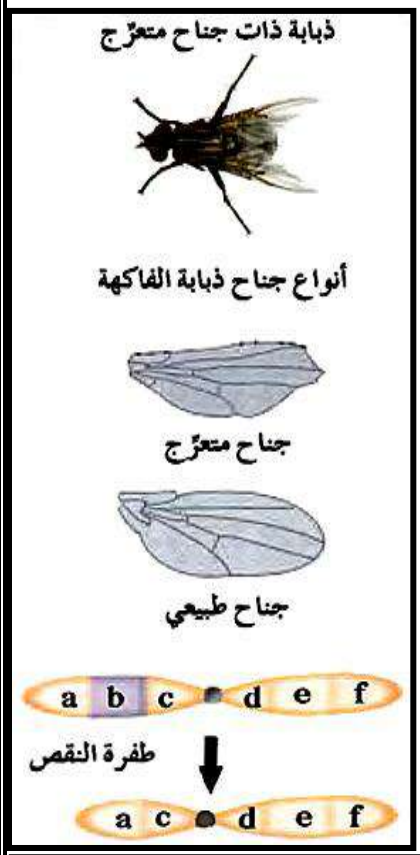
حذف الجين b من الكروموسوم في ذبابة الفاكهة في الشكل المقابل؟

نمط أجنحة متعرج بدلاً من الطبيعي

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

طفرة النقص للجين المشفر لبروتين SMNعلى الكروموسوم رقم 5

تسبب الضمور العضلى النخاعى (SMA) الذى يسبب الوفاة



يظهر الجناح المتعرج في ذبابة الفاكهة بسبب طفرة النقص

ماذا تتوقع أن يحدث عند:

نقص الجين المشفر لبروتين SMNعلى الكروموسوم رقم 5 ؟

يسبب الضمور العضلي النخاعي

علل : حدوث الضمور العضلى النخاعى الذي يسبب الوفاة ؟

2 - 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 : حدوث عبورغيرمتكافئ بين الكروموسومات المتماثلة في الانقسام الميوزى

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

تنتج عين قضيبية الشكل من طفرة الزيادة فى الكروموسومX

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

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

@ يؤدى **الانتقال** إلى **إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم**

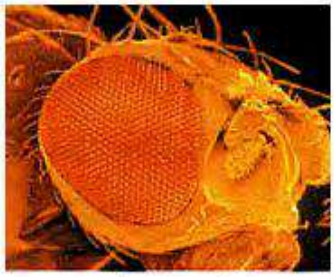
وقد يحدث الانتقال فى **جينات كثيرة أو قليلة** فى الكروموسوم

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

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

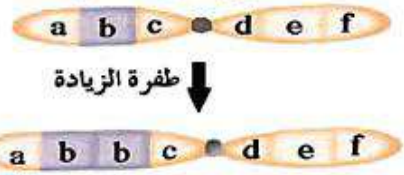
أنواع طفرة الانتقال : **1 - الانتقال الروبرتسونى**

2 - الانتقال المتبادل (غيرالروبرتسونى)



عين سليمة

عين قضيبية الشكل



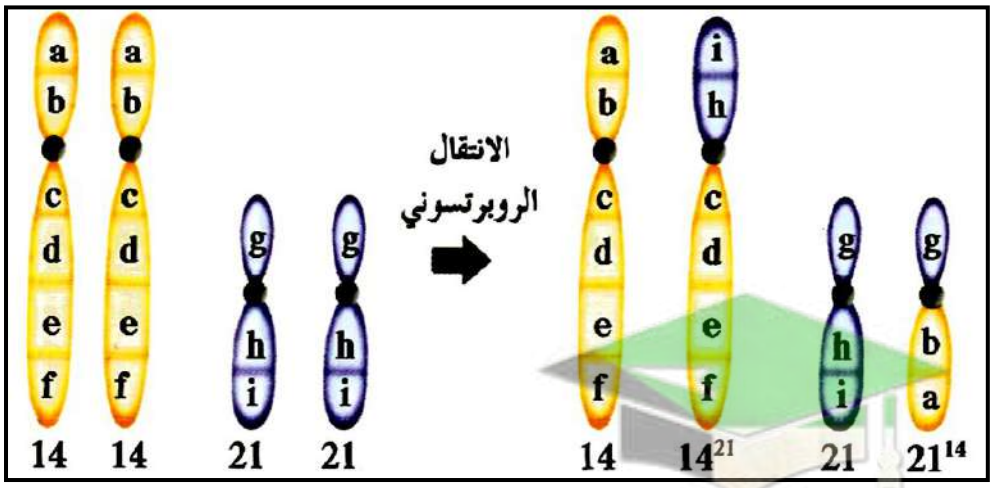
طفرة زيادة في الكروموسوم X حولت العين السليمة الى قضيبية

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



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

يتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية

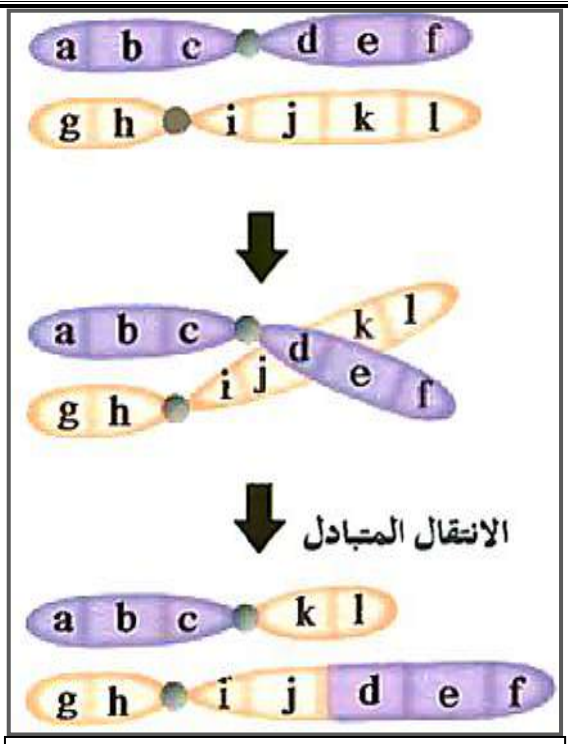
@ في الانتقال الروبرتسونى **لا تحدث** أى تغيرات ملحوظة فى المادة الوراثية لدى الإنسان

علي الرغم من أن عدد كروموسوماته **يكون 45**

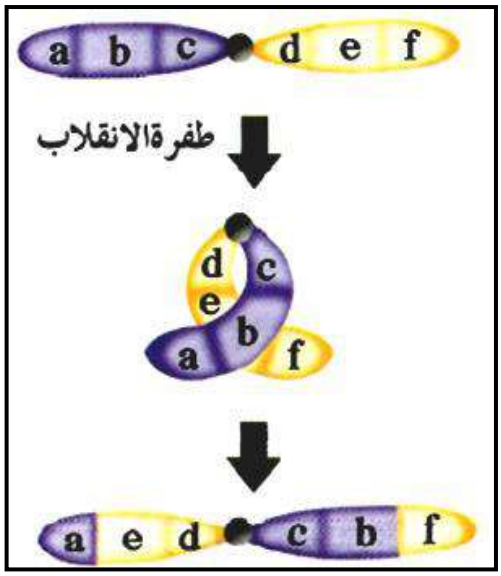
الانتقال المتبادل : (غير الروبرتسونى)

تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين

الكافي في الأحياء 66678139



الانتقال المتبادل غير الروبرتسوني



4- 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

(ب) الطفرة الكروموسومية العددية :

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

علل : اختلال الصيغة الكروموسومية عن العدد الطبيعي ؟

الكافي في الأحياء 66678139

نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل فى :

1 - عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول

2 - عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني

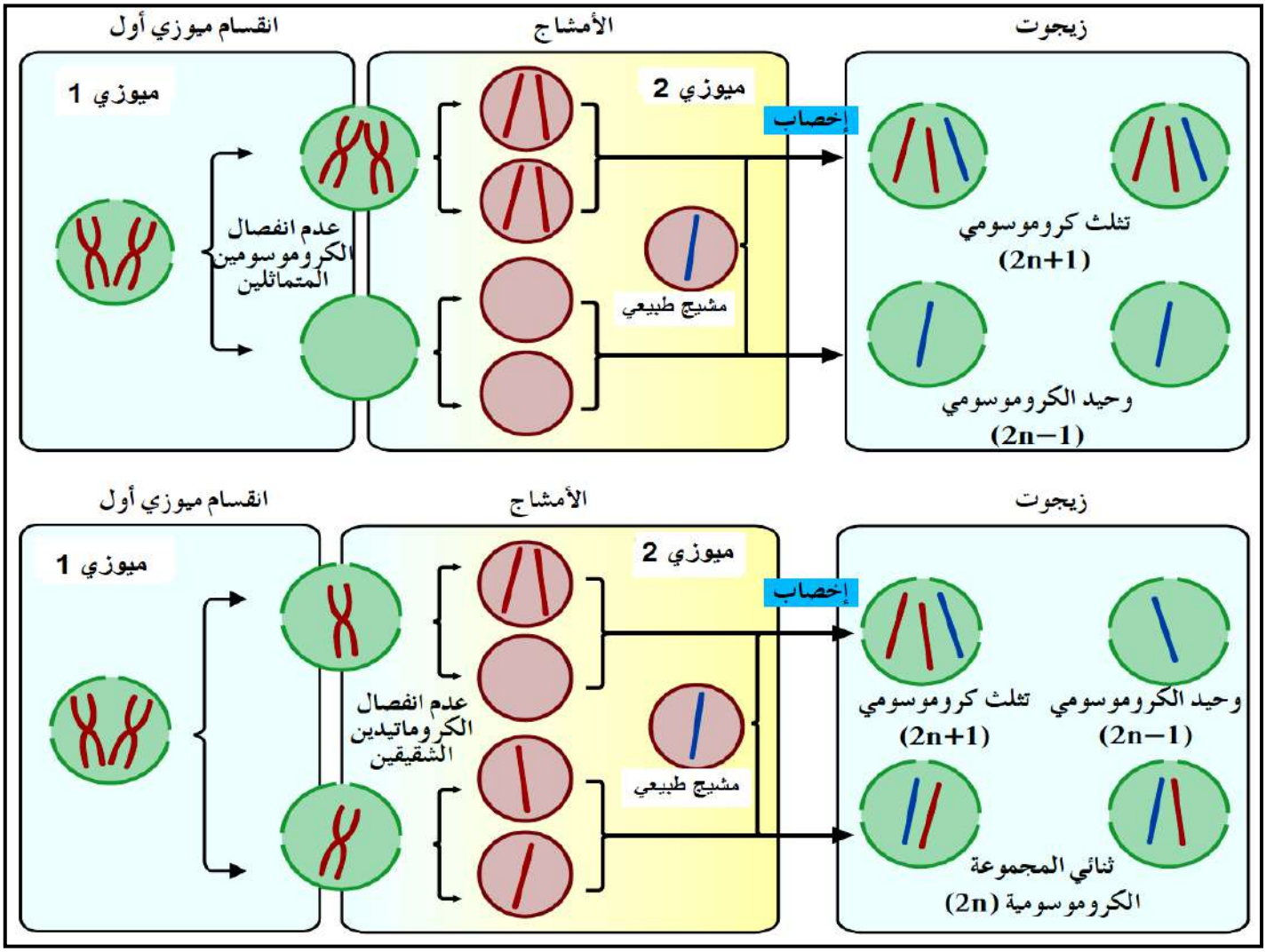
وبسبب ذلك ينتج افرادا إما بكروموسوم إضافى **تثلث كروموسومى (2n+1)**

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

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

اختلال الصيغة الكروموسومية عن العدد الطبيعيقسام غير منتظم للخلايا

صفوة معلمي الكويت

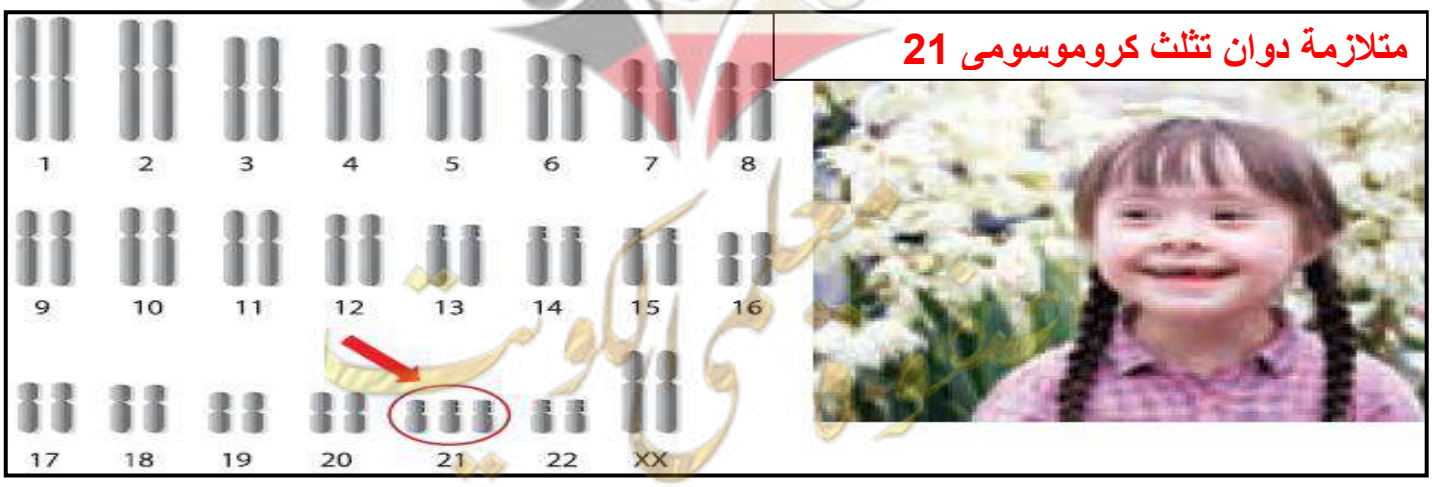


انقسام غير منتظم للخلايا : 1 - عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
2 - عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني.

@ تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية مثل متلازمة دوان

متلازمة دوان : يوجد فى نواة خلايا المصابين به 47 كروموسوم وذلك لوجود كروموسوم إضافى للكروموسوم 21 الجسمى (تثلث كروموسومى 21)

صفات أفراد متلازمة دوان : 1 - تخلف في النمو الجسدى 2 - التخلف العقلى بدرجات متفاوتة
3 - تشوه فى أعضاء معينة خاصة القلب 4 - تركيب مميز للجسم والوجه
5 - معالم الوجه شبيه بأفراد بلاد المغول ومنها أخذ اسمه



@ 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

الكافي في الأحياء 66678139

أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات الجسمية :

1- متلازمة دوان تثلث كروموسومى 21

2- التثلث الكروموسومي 13

3 - التثلث الكروموسومي 18 الذى يسبب الموت السريع للأطفال

التشوهات العددية للكروموسومات الجنسية :

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

صفات انثى تيرنر : متخلفة النموعاقر

2 - متلازمة كلا ينفلتر: ذكر يملك كروموسوم X إضافي أوأكثر إلى جانب الكروموسومين الجنسينXY

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		

	التشوهات الكروموسومية العددية الجسدية	التشوهات الكروموسومية العددية الجنسية
أمثلة		

الطفرات الجينية : تغيرات فى تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين

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

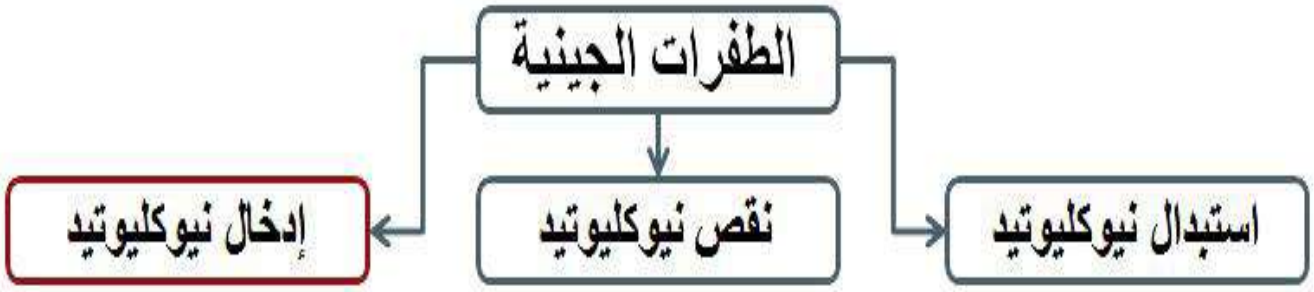
1 - الطفرات فى الأمشاج تنتقل إلى نسل الأباء المصابين بها

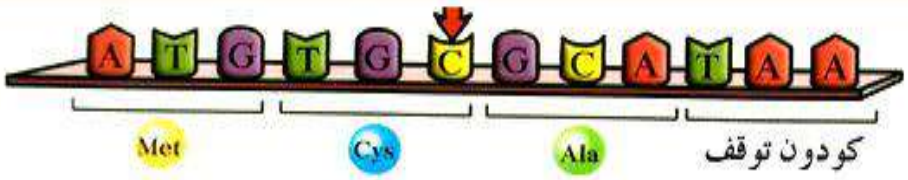
2 - الطفرات فى الخلايا الجسمية لا تؤثر إلا فى الفرد المصاب بها

الكافي في الأحياء 66678139

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

أنواع الطفرات الجينية: 1 - استبدال نيوكليوتيد 2 - نقص نيوكليوتيد 3 - 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

صفوة قطر في الكويت

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

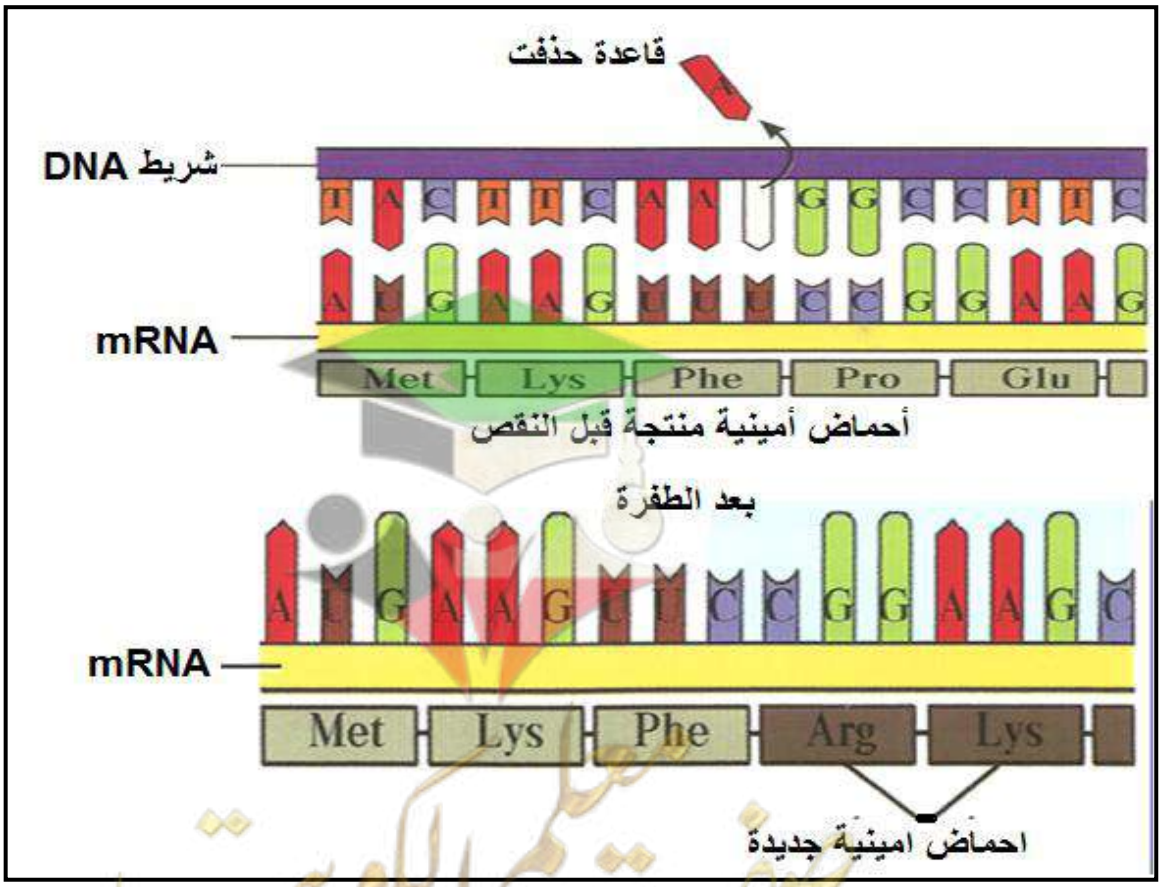
ماذا تتوقع أن يحدث عند إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها فى الطفرات الجينية ؟

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



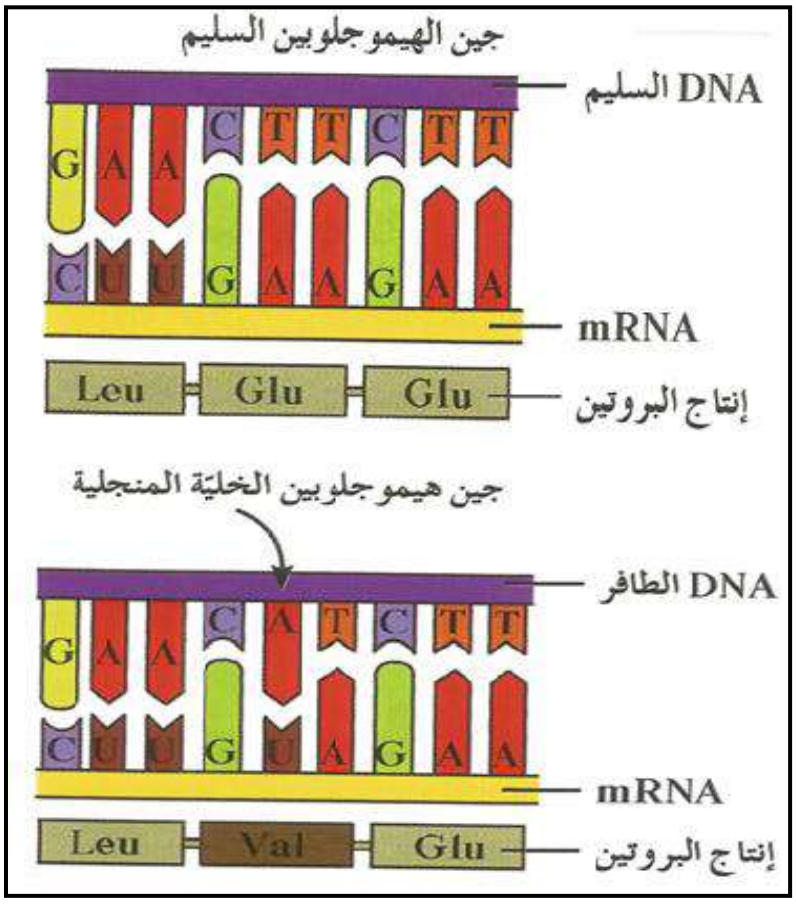
طفرة ازاحة الاطار : **الكودونات في الاطار الأصلي : AUG AAG UUU CCG GAA G**

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 :

1- استبدال قاعدة مفردة فى الجين المشفر للهيموجلوبين ؟

.....

2 – 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

صفوة معلمي الكويت

الكافي في الأحياء 66678139

الجينات والسرطان

الكافي في الأحياء 66678139

اكتشف **فيلهلم رونتجن** الأشعة السينية وإحدى صورة الأولى كانت صورة ليد زوجته

@ **استخدام الأشعة السينية قد تحدث الطفرات التى تؤدى للسرطان**

علل : الاستخدام المتانى للأشعة السينية ؟

1 - تشخيص السرطان وعلاجه

2 - الكشف عن عظام وأسنان الكائن الحى 3 - البحث الطبى

الطفرات والضبط :

@ تحدث الطفرات بشكل عشوائى ونتائجها غير متوقعة

@ بعض الطفرات لا يؤثر أو يؤثر بدرجة بسيطة فى وظيفة الكائنات الحية ويكون مصدرا **للتنوع الجينى** الذى يحصل بهدف **التكيف مع البيئة المتغيرة**

@ تكون بعض الطفرات ضارة مميتة

@ عندما تغير الطفرات الجينات المسيطرة على نمو الخلايا وتخصصها **قد تسبب السرطان**

السرطان : مرض يسبب نمو غير طبيعى للخلايا

الكافي في الأحياء 66678139

علل : نمو الخلية عملية منظمة للغاية ؟

لأنه يتم التحكم بها **بـ إشارات كيمائية وفيزيائية** تمنع انقسام الخلايا أو تحفزه

علل : تتكاثر الخلايا السرطانية بدون توقف ؟

لان الخلايا السرطانية لا تتجاوب مع الإشارات التى توقف انقسام الخلايا

متى تبدأ المشاكل الصحية للمصابين بالسرطان ؟

عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعى المسئول عن تدميرها

ماذا تتوقع أن يحدث : عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعى ؟

تبدأ الخلايا السرطانية بالتكاثر محدثة كتلة من الخلايا تسمى **ورما**

الورم : كتلة من الخلايا السرطانية ناتجة عن تكاثر الخلايا بدون توقف

تصنف الأورام : 1 - أورام حميدة 2 - أورام خبيثة

الورم الحميد : ورم لا يغزو الأنسجة المحيطة ويحدث القليل من المشاكل التي يمكن إزالتها بالجراحة

الورم الخبيث : يكون مضر جدا وقادرا على الانتشار فى أنسجة أخرى ويتدخل فى وظائفها

ما الخاصية الأكثر تدميرا فى حالة وجود ورم خبيث ؟

قدرة الخلايا على التحرر من الورم والدخول فى **الأوعية الدموية واللمفاوية** حيث تنتقل لمواقع جديدة فى الجسم محدثة أوراما جديدة

الأنبثاث : انتشار الخلايا السرطانية لمواقع بعيدة عن موقعها الأصلى محدثة أورام جديدة

ماذا تتوقع أن يحدث عند تحرر الخلايا من الورم السرطانى الخبيث ؟

تدخل فى الأوعية الدموية واللمفاوية و تنتقل لمواقع جديدة فى الجسم محدثة أوراما جديدة ويسمى الانبثاث

تختلف أسباب الإصابة بالسرطان :

1 – اسباب وراثية : السرطان الذى يسبب أورام العين يورث

2 - عوامل بيئية **3 - عوامل جينية وبيئية مجتمعة**

ما هى الميزة التى تشترك فيها جميع أنواع الأمراض السرطانية ؟

الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل

جين الأورام : الجين الذى يسبب سرطنة الخلايا

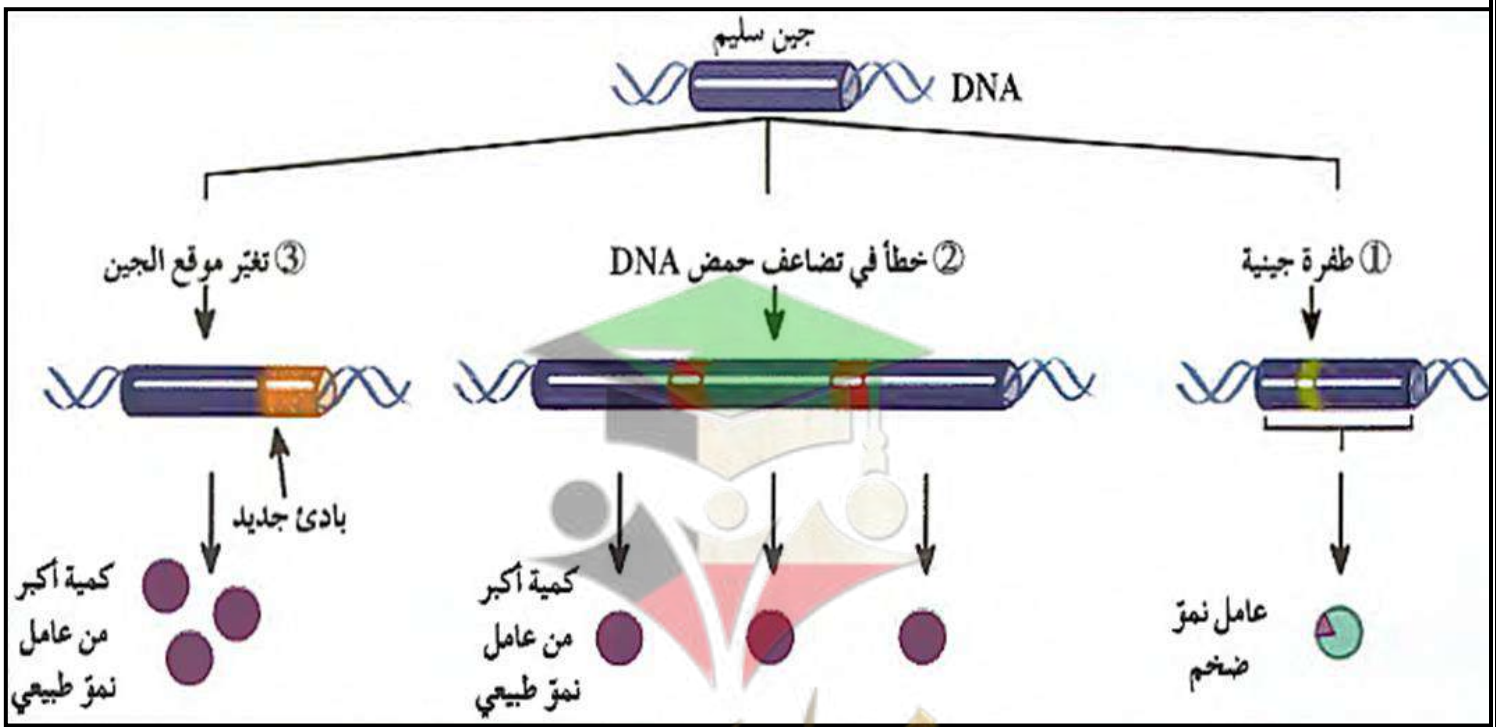
ملاحظة هامة : بعض جينات الأورام فى الفيروسات مرتبطة ببعض أنواع السرطان

ملاحظة هامة : جينات الأورام فى كروموسومات الإنسان هى **أشكال طافرة** لجينات تُشفر (تترجم) لبروتينات تسمى عوامل النمو

عوامل النمو : بروتينات تساعد على ضبط انقسام الخلية وتميزها

الكافي في الأحياء 66678139

اذكر الطرق الأساسية ليصبح الجين مسببا للأورام ؟



الطرائق الثلاثة لتغيّر الجين السليم إلى جين مسبِّب للورم.

الكافي في الأحياء 66678139

عدد الطرق الأساسية الثلاث ليصبح الجين مسببا للأورام ؟

1 - **حدوث طفرة فى جين عامل النمو** قد تسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو ولكن قد يكون البروتين محورا إلى **عامل نمو ضخم** فيسبب انقسام خلوي سريع وغير منضبط

2 - **خطأ فى تضاعف حمض DNA** تنتج منه نسخ متعددة من **جين عامل نمو مفرد** وعادة يُنسخ جين واحد لإنتاج عامل النمو أما فى هذه الحالة فتُنسَخ جينات عديدة وتزداد كمية عامل النمو فى الخلية و تعمل الجينات المتضاعفة معا كجينات **مسببة للأورام**

3 - **تغير موقع الجين على الكروموسوم بفعل الانتقال**

فى بعض الحالات يسطر بادئ جديد(محفز) على الجين المنتقل فيسمح بتكرار نسخة فيؤدى لإنتاج العديد من عوامل النمو

الجينات القامعة للأورام :

جينات مسئولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية وتعرف بمضاد جين الأورام

ماذا يحدث : إذا حدثت الطفرة فى الجينات القامعة للأورام وأدت إلى توقف عملها ؟

تؤدي الى نموغير طبيعى وغير منضبط للخلايا ويحدث السرطان

ما سبب مرض سرطان الشبكية ؟

بسبب طفرة فى **الجين القامع الواقع على الكروموسوم 13** وهى **طفرة متنحية** لذلك كل الأشخاص الذين يمتلكون جينا متنحيا واحد على احد الكروموسومات المتماثلة لديهم استعداد لهذا المرض

أسباب الطفرات الجينية :

1 - العوامل البيئية

3 - بعض أنواع المواد الكيمائية مثل منتجات التبغ

2 - بعض أشكال الإشعاع من الحوادث النووية

أطلقت حادثة المفاعل النووي تشرنوبل في اوكرانيا كميات ضخمة من الاشعاع ولاحظ العلماء معدل عال من الطفرات في ميتوكندريا فئران الحقول التي تعيش في المنطقة والسبب هو الاشعاع النووي

علل : تؤدى العوامل البيئية دورا رئيسيا فى تطور السرطان؟

حيث يمكن للشخص الذى لديه الاستعداد لنوع من السرطان أن يُنمى المرض فى ظروف بيئية محددة ويمكن للشخص نفسه أن يقلص خطورة إصابته بالمرض وذلك **بضبط الظروف البيئية**

علل : الشخص الذى لديه الاستعداد لنوع من السرطان يمكن أن يُنمى المرض فى ظروف بيئية محددة أو يقلص خطورة إصابته بالمرض بضبط الظروف البيئية ؟

لأن العوامل البيئية يمكن أن تسهم فى تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب فيها

مطفر : العامل فى البيئة الذى يمكن أن يحدث طفرات فى حمض DNA

الكافي في الأحياء 66678139

@ بعض العوامل المسببة للطفرة **تسبب السرطان** وليس كلها

العامل المسرطن : العامل الذى يسبب أو يساعد فى حدوث السرطان

أمثلة العامل المسرطن :

1 - القطران فى السجائر 2 - بعض العقاقير3 - مواد كيمائية معينة فى اللحوم المدخنة

4 – قطران الفحم فى بعض أصباغ الشعر 5 - الفيروسات المرتبطة بالسرطان

6 - بعض أنواع الإشعاع كالأشعة فوق البنفسجية

@ تسبب الأشعة فوق البنفسجية طفرة فىDNA للخلية

ويرتبط التعرض للأشعة فوق البنفسجية بسرطان الجلد

تسبب الأشعة فوق البنفسجية تغيير فى رسالة حمض DNAالتى تورث للخلايا البنوية عندانقسام الخلية

ما أهمية طبقة الأوزون فى طبقات الجو العليا ؟

تحمى الناس من الأشعة فوق البنفسجية ولكن حدث تدمير لطبقة الأوزون بفعل بعض الملوثات الكيمائية التى تسمى **كلوروفلوروكربون**

(CFC) كلوروفلوروكربون :

ملوثات كيميائية يكثر استخدامها فى الأيروسولات وأجهزة التبريد تدمر طبقة الأوزون

علل : أصدرت دول كثيرة قوانين لتحد استخدام مركب كلوروفلوروكربون

.....

كيف تسبب المسرطنات تغيرا فى DNA ؟ حسب نوع العامل المسبب للطفرة

كيف يمكن أن تسبب العوامل المسرطنة السرطان ؟

باستبدال قواعد فى حمض DNA أو بتغيرها

القواعد الموازية :

بعض المسرطنات التي تتشابه كميائيا مع قواعد حمض DNA ويمكنها أن تندمج مع جزئ DNA

@ **لأن القواعد الموازية ليست مطابقة تماما لقواعد حمض DNA فإنها تكون أزواج قواعد غير طبيعية وخلل فى الرسالة الوراثية**

علل : تكون القواعد الموازية أزواج غير طبيعية وخلل فى الرسالة الوراثية

.....

@ بعض المسرطنات تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغير فيها وعندما تنقسم الخلية تنتقل التغيرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنوية

@ ترتبط **قدرة المركبات الكيميائية** على **إحداث السرطان** بقدرتها على **إحداث الطفرات**

الكافي في الأحياء 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 2000 -2007

@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 9 لدى الإنسان وهو من الجينات الأولى التي تم التعرف عليها ودراستها

@ الكروموسوم 21 و22 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	1 – جينات مهمة للمحافظة على الصحة 2 – أليل يسبب شكل من أشكال اللوكيميا 3 – 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 ؟

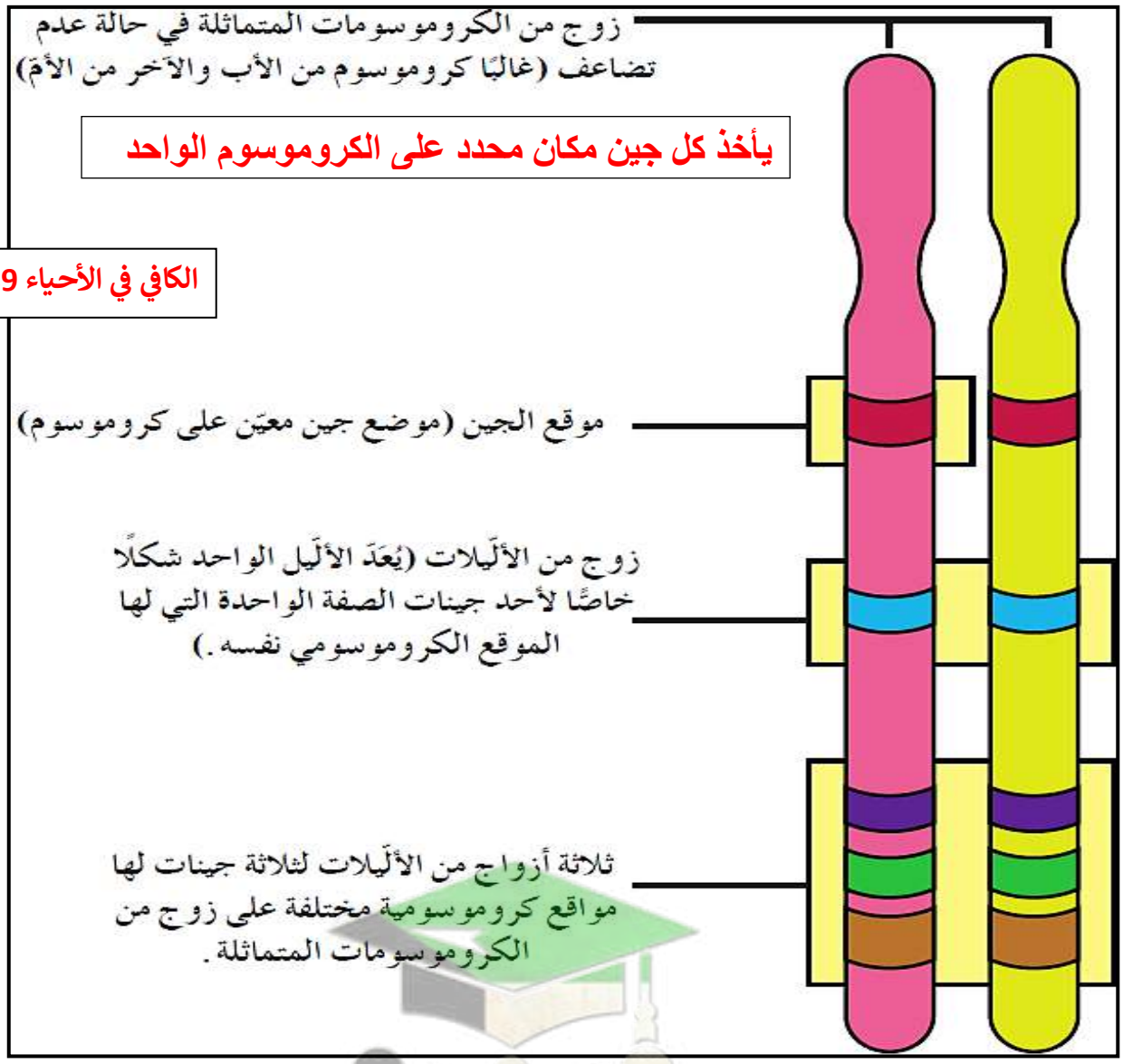
الكافي في الأحياء 66678139

- كروموسوم في الانسان يحتوي على أليل مرتبط بـ داء تليف النسيج العصبي ( )
- الكروموسوم الذي يحمل الجين المسئول علن تحديد فصيلة الدم ( )

@ **يحتوى الكروموسوم 21 و 22** 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**

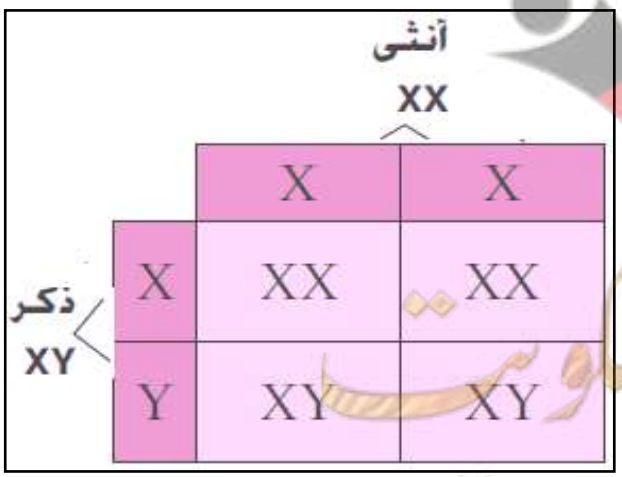
الأرتباط : الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة تورث معا

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



الكافي في الأحياء 66678139

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).



الكروموسومات وتحديد الجنس :

تحتوى خلايا الإنسان الجسمية على 46 كروموسوما (23 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 22 كروموسوم جسمي وكروموسوم جنسي واحد

1 - الخلايا الجنسية الأنثوية (البويضات) تحمل الكروموسوم الجنسي X

2 - 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

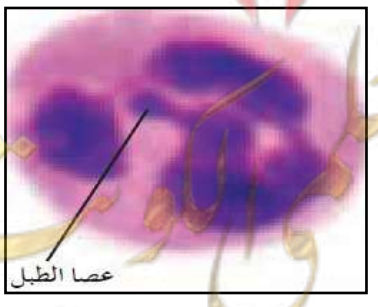
ماري ليون : **عالمة الوراثة البريطانية التي اكتشفت كروموسوم X المعطل**

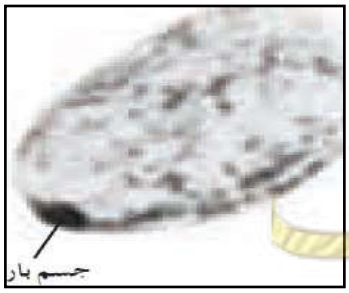
@ يشاهد كروموسوم X المعطل ملتصقا بجدار النواة الداخلي

@ 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		





@ 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

الكافي في الأحياء 66678139

صفوة معلمي الكويت

الوراثة لدى الإنسان

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

1- الجينات والآليلات السائدة والمتنحية والمشتركة :

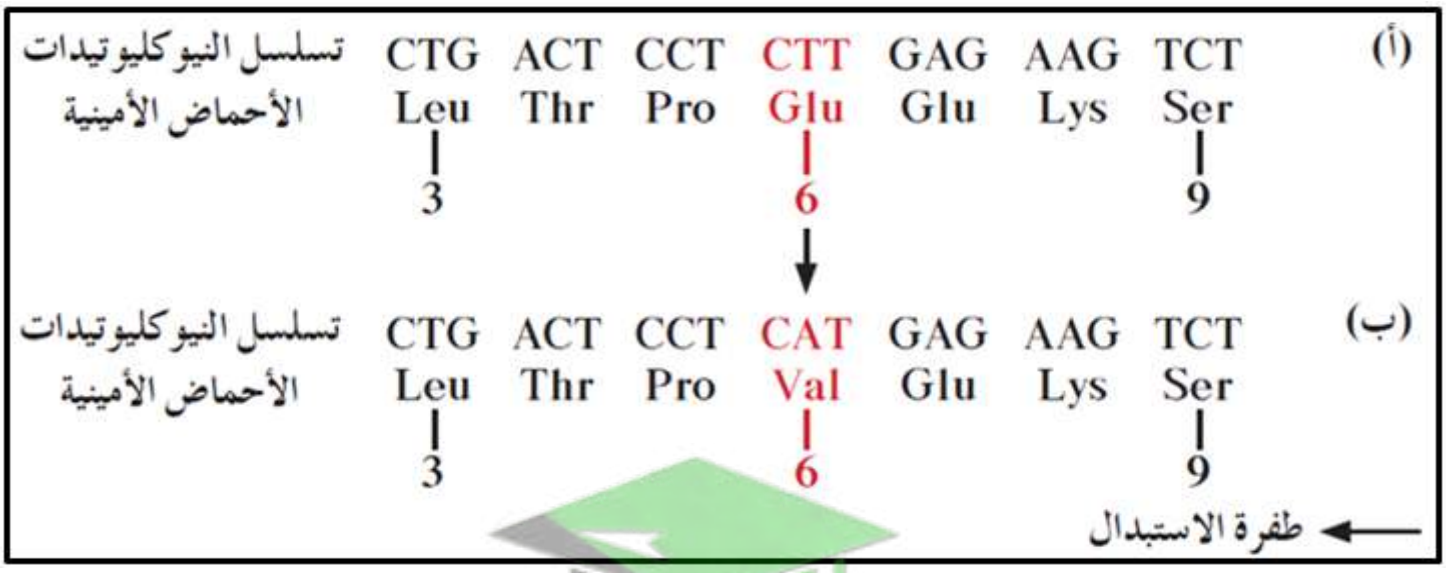
@ الجين الذي يتحكم بشكل شحمة الأذن عند الإنسان له أليلان هما :

1- الأليل السائد هو المتحكم في الشكل الحر لشحمة الأذن

2- 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

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 ؟

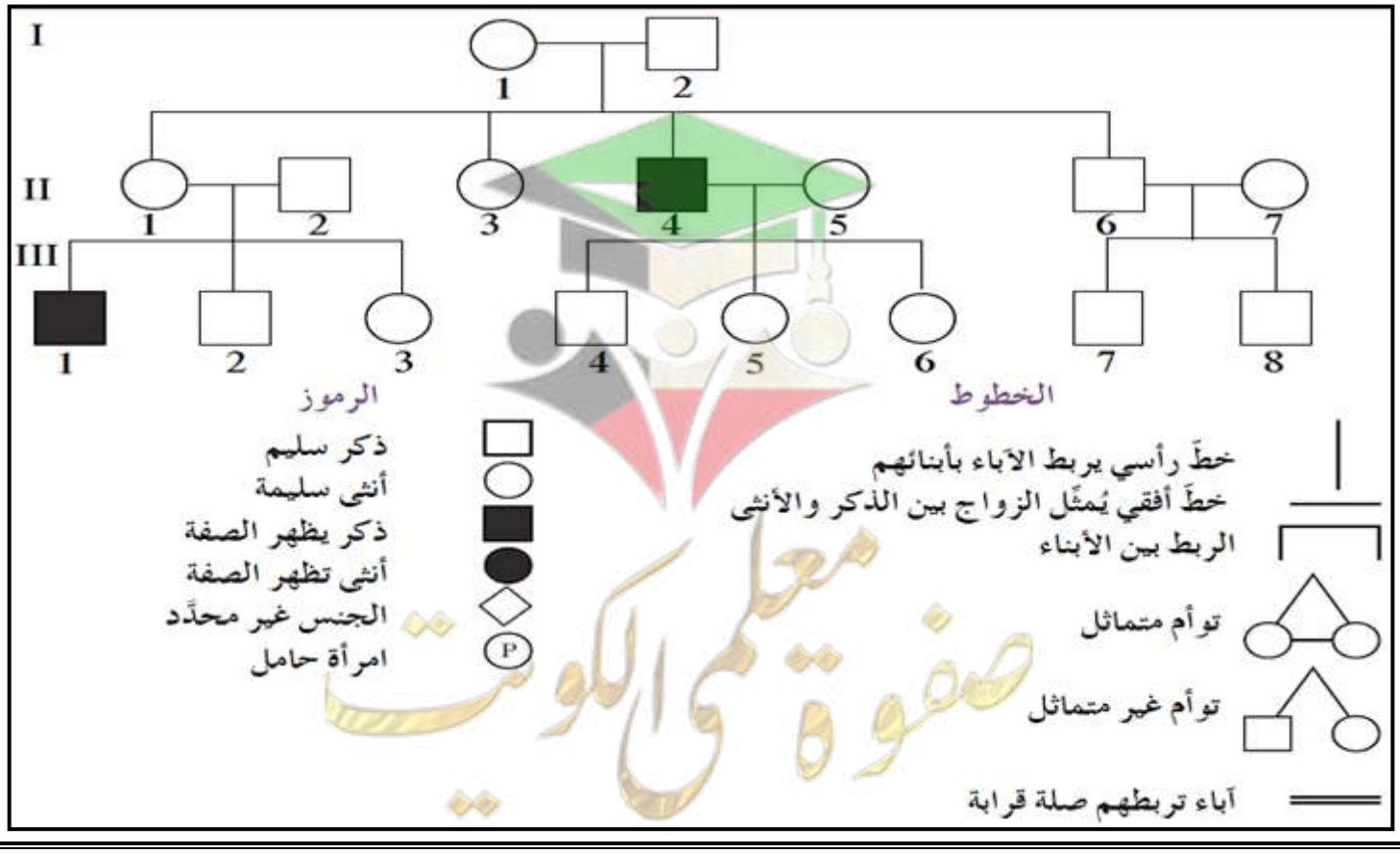
.....

علل : صعوبة دراسة الصفات المورثة وانتقالها عند الإنسان ؟

1 - كثرة الجينات التي تتحكم في الصفات الوراثية

2 - طول الفترة الواقعة بين جيل وأخر مقارنة بالبازلاء 90 يوما بين كل جيل وآخر

3 - قلة عدد أفراد الجيل الناتج عن كل تزاوج مقارنة مع ذباب الفاكهة



الكافي في الأحياء 66678139

الاضطرابات الجينية

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

لاحظ : 1 - الجين السليم يعبر عنه بتركيب **ظاهري سليم**

2 - 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 : **1 - الفينيل كيتونوريا (PKU)** **2- 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

1 - 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**

2 - البله المميت : مرض وراثي ينتج من أليلات متنحية محمولة على الكروموسوم رقم 15

@ **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 ؟ 1- فقدان السمع والبصر 2 - 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 : 1 – مرض الدحدحة 2 - مرض هانتنجتون

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

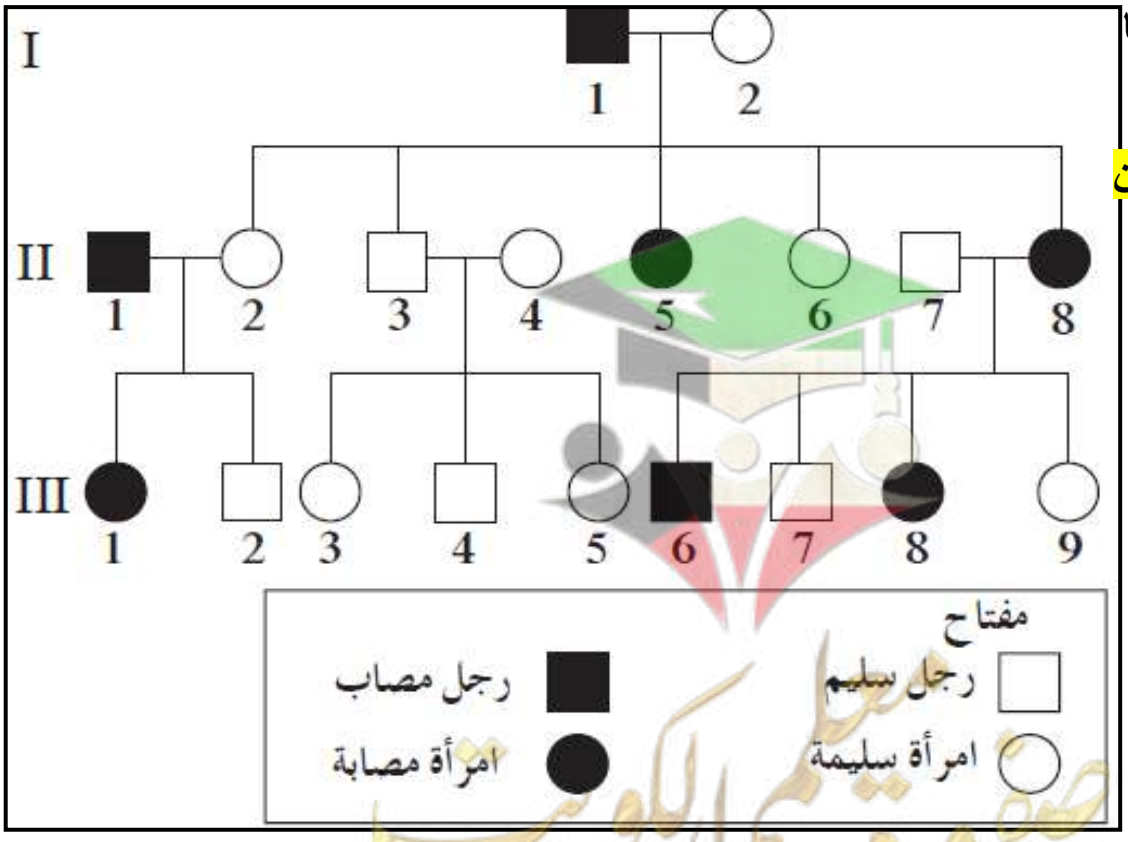
مرض الدحدحة : مرض وراثي يصيب الهيكل العظمى يتسم بتعظم غضروفي باطني يؤدى إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي أي القزامة

الكافي في الأحياء 66678139

مرض هانتنجتون حالة يسببها أليل سائد طافر محمول على الكروموسوم رقم (4)

@ 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 ؟

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	1 - زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد 2- زيادة احتمال الإصابة بالعدوى 3 - 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

الكافي في الأحياء 66678139

صفوة معلمي الكويت

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 في الذكور تورث كأنها محمولة على كروموسومات جسمية

.....

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

1- 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

الكافي في الأحياء 66678139

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

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

الكافي في الأحياء 66678139

@ 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 ؟**

2 - نزف الدم (الهيموفيليا)

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

3 - وهن دوشين العضلي :

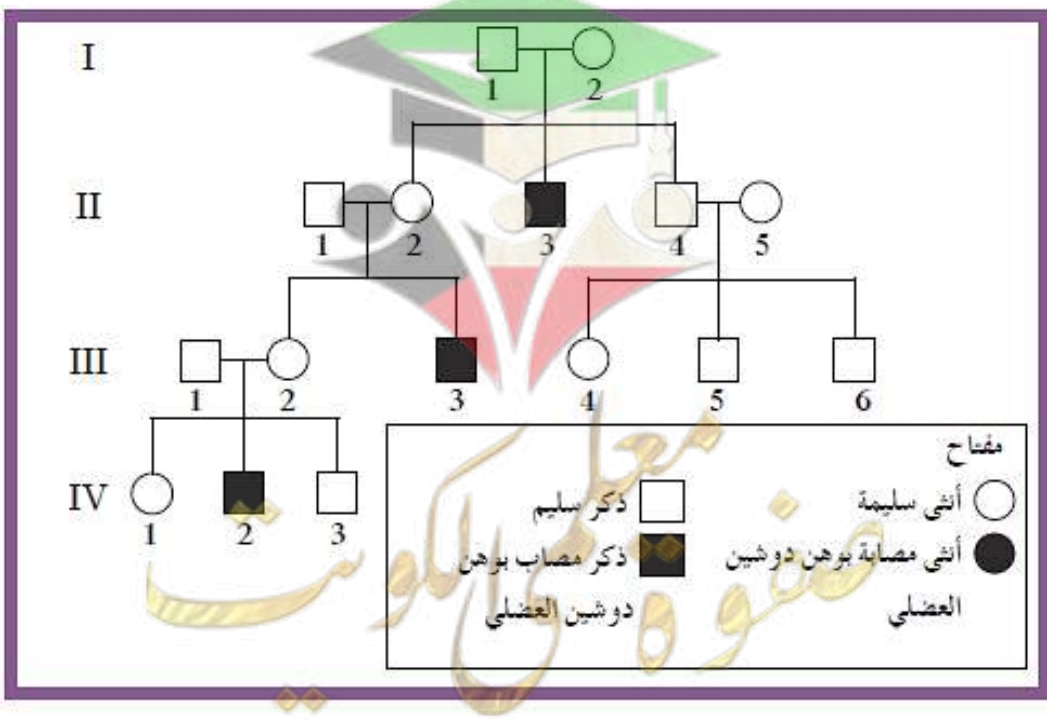
مرض وراثي مرتبط بالجنس وسببه اليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X يتحكم في تكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات

@ 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 :



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

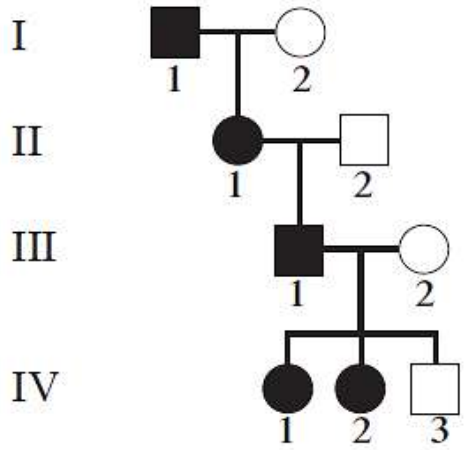
وهي نادرة الوجود مثال : مرض الكساح المقاوم للفيتامين D

مرض الكساح المقاوم للفيتامين D :

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

علل : يختلف مرض الكساح عن أمراض الكساح الأخرى ؟

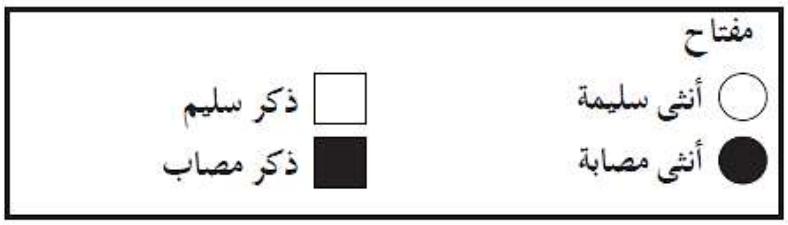
لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة الفيتامين D



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

الكافي في الأحياء 66678139

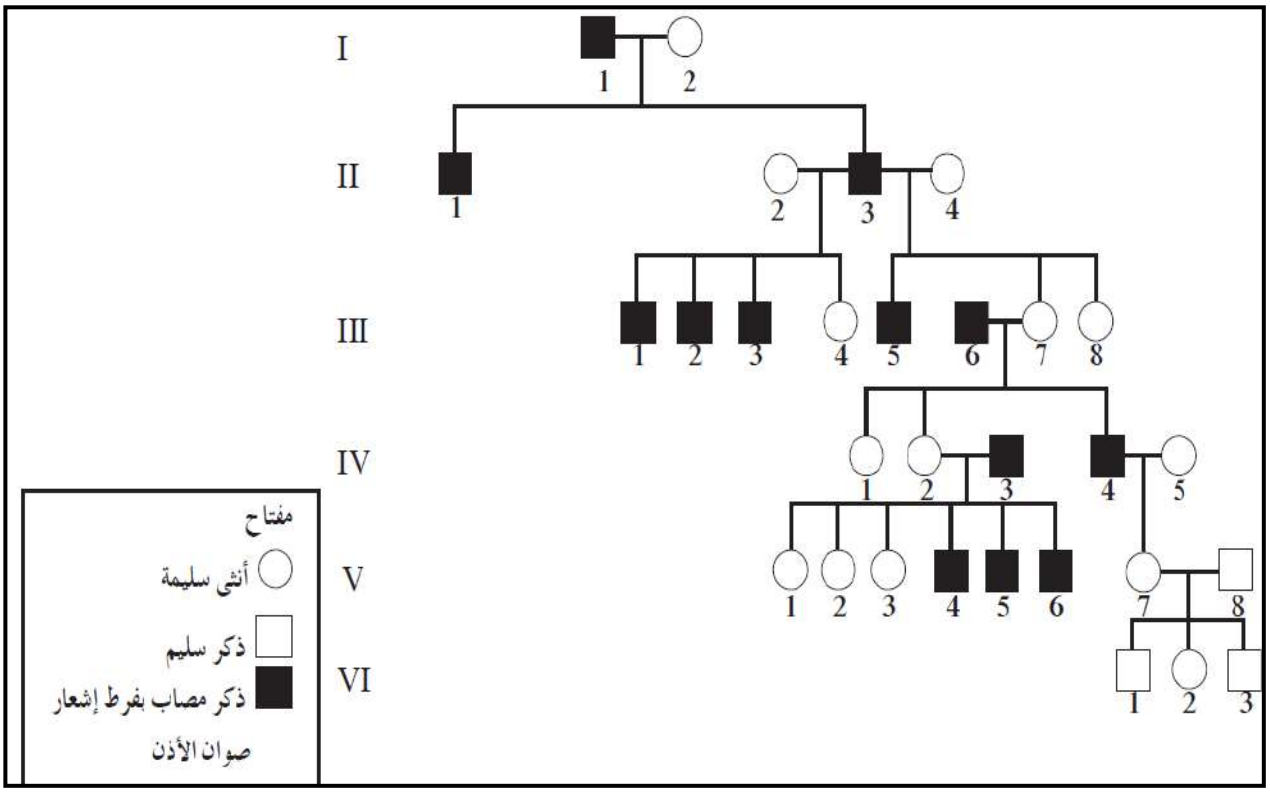
جينات هولاندريك : الجينات الموجودة على الكروموسوم Y والتي نقدر أن نميزها عند الإنسان ويعبر عنها عند الذكور فقط وتنتقل دائما من الأب إلى ابنه

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

صفوة معلمي الكويت



الكافي في الأحياء 66678139

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؟

صفوة معلمي الكويت

الكافي في الأحياء 66678139

من الجين إلى البروتين :

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 :

1 - تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد ممراتهم التنفسية 2 - 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 في 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 في 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

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

ما الأضرار الناتجة عن فقر الدم المنجلى ؟

الكافي في الأحياء 66678139

1 - تتكسر كريات الدم الحمراء المنجلية بسرعة فتنحل مكوناتها

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

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

@ ينتج فقر الدم المنجلى عن أليلات ذات سيادة مشتركة :

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

2 - 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 الأميني 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**

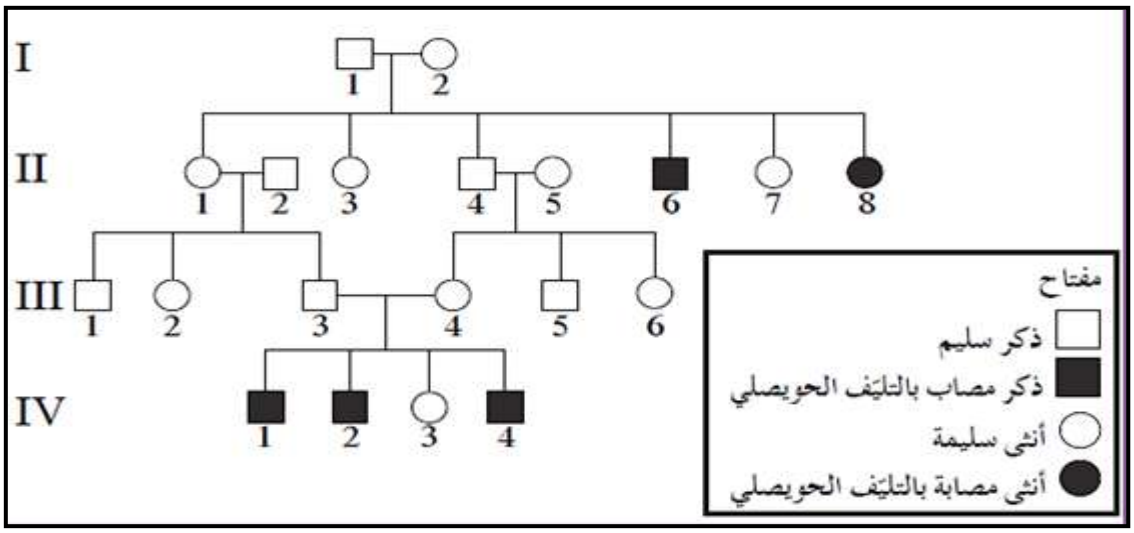
@ ينتشر فقر الدم المنجلي في بعض مناطق الخليج والشرط الأوسط وتصل نسبة حاملي صفة المرض أو المتباينى اللاقحة إلى حوالى 20%

الكافي في الأحياء 66678139

منصة معلمي الكويت

يظهر الأفريقيون متباينى اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلى 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:

الكافي في الأحياء 66678139

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**

الكافي في الأحياء 66678139

الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

@ استطاع العلماء من خلال مشروع الجينوم **قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وحتى تغييرها**

@ في العام 1984 طرحت **فكرة تحديد الجينوم البشرى للمرة الأولى**

@ تمثلت أولى الخطوات بإنشاء **منظمة الجينوم البشرى** (HUGO) في العام **1989**

الجينوم : مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين (DNA)

مشروع الجينوم البشرى :

محاولة لإعداد تتابع حمض DNA البشرى كله والذى بدأ تطبيقه في أكتوبر 1990 من خلال تعاون بين وزارة الطاقة الأمريكية ووكالة المعاهد الوطنية الصحية

@ تعاونت معظم الدول المتقدمة في المجال الطبي وكان من المفترض أن يستمر المشروع 15 عاما إلا أن انتهاء ه أعلن سنة 2003 **بفضل التقدم التكنولوجى السريع**

أهداف مشروع الجينوم البشرى الرئيسية :

1 - تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشرى (يتراوح ما بين 20 و 25 ألف جين)

2 - التعرف على تتابع 3 مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA البشرى

3 - تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات

4 - تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات

5 - دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع

@ **للمساعدة في تحقيق هذه الأهداف درس الباحثون التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى ومنها بكتريا الإيشيرشيا كولاى E.Coli وذبابة الفاكهة وفئران المختبر**

عدد بعض الكائنات الحية التى ساعدت فى تحقيق مشروع الجينوم البشري ؟

1 - ..... 2 - ..... 3 - .....

@ التقدم في **تقنية تحديد تتابعات حمض DNA** والنتائج المترتبة عليها **سمحت للعلماء في نهاية القرن العشرين لأول مرة بالتوصل لتحديد الجينوم البشرى كاملا**

اذكر طرق تقنيات تحديد وتحليل تتابعات حمض DNA ؟

1 – تتابع اطلاق الزناد 2 – تحديد اطار القراءة المفتوحة

التتابع السريع :

تتابع إطلاق الزناد :

تقنية تعتمد على تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ثم نسخها وتحديد تتابع القواعد لكل منها ثم يستخدم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة وترتيب هذه القطع للوصول إلى التتابع النهائي

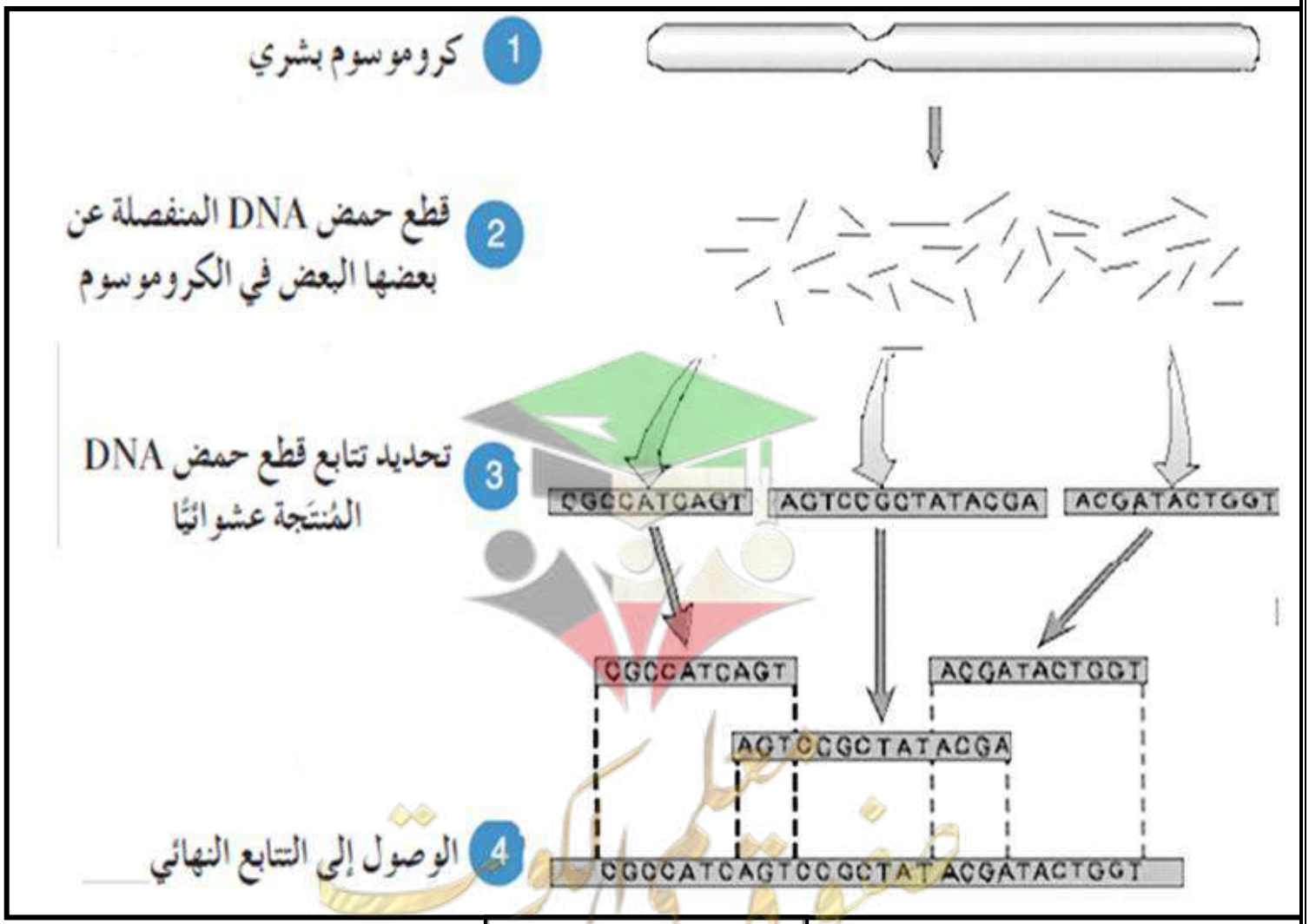
خطوات تتابع إطلاق الزناد :

1 - تجزئة شريط DNA الأساسي بشكل عشوائي إلى قطع صغيرة

2- نسخ القطع الصغيرة وتحديد تتابع القواعد لكل منها

3 - يستخدم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة

4 - ترتيب القطع المنفصلة للوصول إلى التتابع النهائي



تتابع إطلاق الزناد :

@ عام 1996 تم تحديد تتابع حمض DNA **لبكتريا الايشيرشيا كولاى** حيث تحتوي على :

4639221 زوجا فقط من القواعد

الكافي في الأحياء 66678139

@ اعتقد العلماء أن **الجينوم البشري** أكبر من ذلك بآلاف المرات

علل : عند استكمال مشروع الجينوم البشرى تمكن العلماء من إحصاء أقل من 30 ألف جين فكانت دهشتهم كبيرة ؟

لأنهم كانوا يعتقدون أن عدد جينات الانسان 100 ألف جين نسبة الى عددها في الدروسوفيلا 14ألف جين

@ يعمل العلماء على معرفة كيف تستطيع جينات قليلة نسبيا تكوين كان معقدا كالكائن البشرى

البحث عن الجينات :

توصل العلماء الى معرفة الجينات وعددها من **خلال مجلدات المعلومات للجينوم البشري**

تحديد إطار القراءة المفتوحة : سلسلة قواعد حمض DNA التي يُمكن أن تُشكل جزءاً من عمل تتابع m RNA المسؤول عن تشفير بروتين معين

(**22 زوج كروموسوم جسمي و زوج كروموسوم جنسي**) وتم استخدام **تقنيات عديدة مثل :**

الإكسونات : تتابعات القواعد في حمض DNA المسؤولة عن تشفير البروتين

الانترونات : أجزاء من شريط DNA تنسخ في شريط **m RNA** لكنها غير مسئوولة عن تشفير البروتين ويتم قطعها في عملية تحرير **m RNA**

علل : يعمل الباحثون على إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التى تحدد الحدود بين الانترونات والاكسونات ؟ لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل

كيف يمكن لعلماء معرفة الطول الحقيقي الكامل للجين ؟ .....

@ عندما **تكتمل عملية إطار القراءة المفتوحة** يتمكن الباحثون من تحديد **محفز الجين ومواقع البدء والوقف** لعملية النسخ

علل : قام الباحثون من أنحاء العالم بتحليل الكميات الضخمة من المعلومات فى تتابع حمض DNA ؟

للبحث عن الجينات التي تزودهم بمعلومات عن السمات الأساسية للحياة

بالإضافة إلى اهميتها العلمية وتسمح بفهم تركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها

علل : تشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث حول تركيب DNA ؟

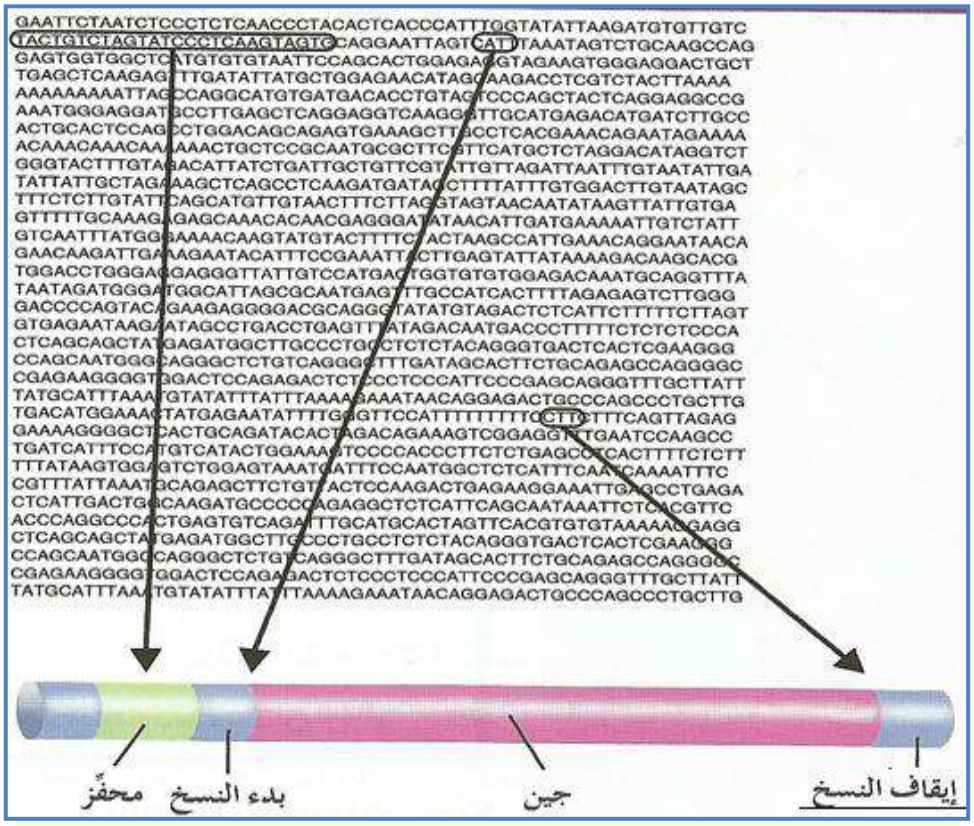
الكافي في الأحياء 66678139

للوصول لمعلومات تفيد في **تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض**

@ يستخدم الباحثون في الجينوم البشري تتابعات حمض DNA لتحديد الكثير من الجينات

@ تؤدي تتابعات حمض DNA دورمنبه لإنزيم بلمرة حمض RNA ليبدأ عملية النسخ أو يوقفها

ما اسم التقنية الحديثة المستخدمة في الشكل المقابل ؟ .....



ما استخدامات مشروع الجينوم البشري؟ **1-الفحص الجيني** **2-التشخيص قبل الولادة**

1 - الفحص الجيني :

ما أهمية الفحص الجيني للمقبلين على الزواج ؟ التأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية

ما أهمية الفحص الجيني لجين التليف الحويصلي ؟

الجين المسئول عن التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لـ DNA تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم سمح تطور التقنيات الحديثة للاختبارات الوراثية بالتوصل إلى معرفة هذه الاختلافات بين الجينات السليمة وغير السليمة

ما أهمية : استحدام مسبارات حمض DNA مشعة

لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض

عل : بعض اختبارات الفحص الجيني تستعمل تقنيات أخرى شاملة ؟

لكشف التغيرات في المواقع المقطوعة بإنزيم القطع والاختلافات في أطوال الجينات السليمة وغيرالسليمة

ملاحظة : لا يقتصر إجراء الفحص الجيني على الأفراد البالغين أو المقبلين على الزواج

التشخيص قبل الولادة :

الكافي في الأحياء 66678139

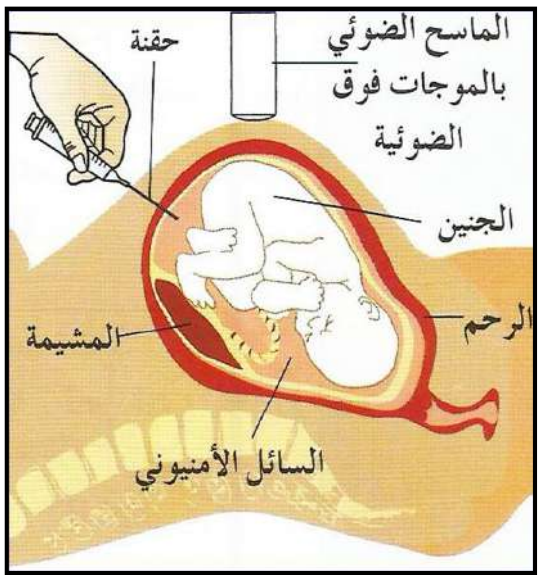
مجموع التقنيات الحديثة التي سمحت لإجراء اختبارات عدة للأجنة قبل الولادة مثل :

1 - فحص السائل الأمنيوني 2 - فحص خلايا من الأنسجة المشيمية

ما أهمية فحص السائل الأمنيوني للجنين ؟

1 -لإعداد نمطه النووي ودراسته

2 -إجراء فحص DNA للجنين قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كمتلازمة دوان



ما أهمية : التشخيص قبل الولادة :

يسمح باكتشاف الأمراض مبكرا فيساعد على إيجاد العلاج السريع لها مثل حالة الفينيل كيتونوريا

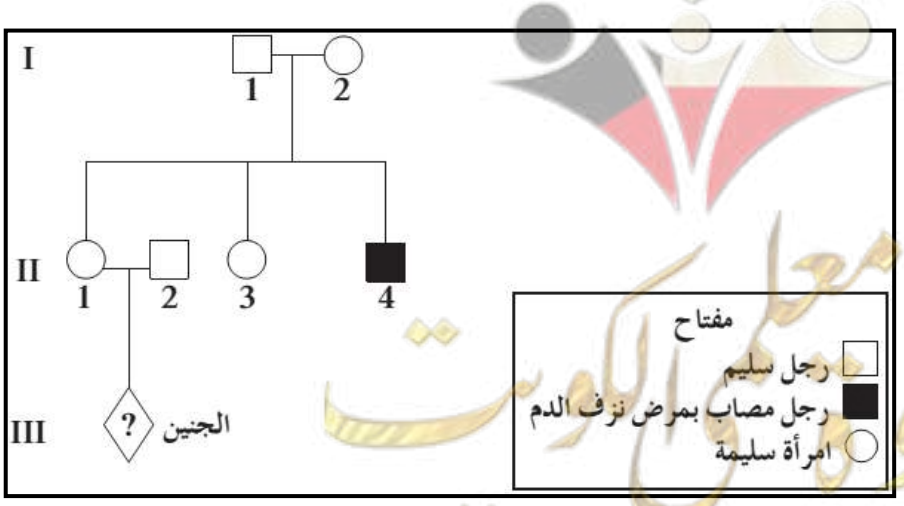
@ يدخل الطبيب حقنه الى داخل الكيس المحيط بالجنين عبر جدار بطن الأم ويسحب عينة صغيرة من السائل الامنيوزي لإجراء الفحص الجيني

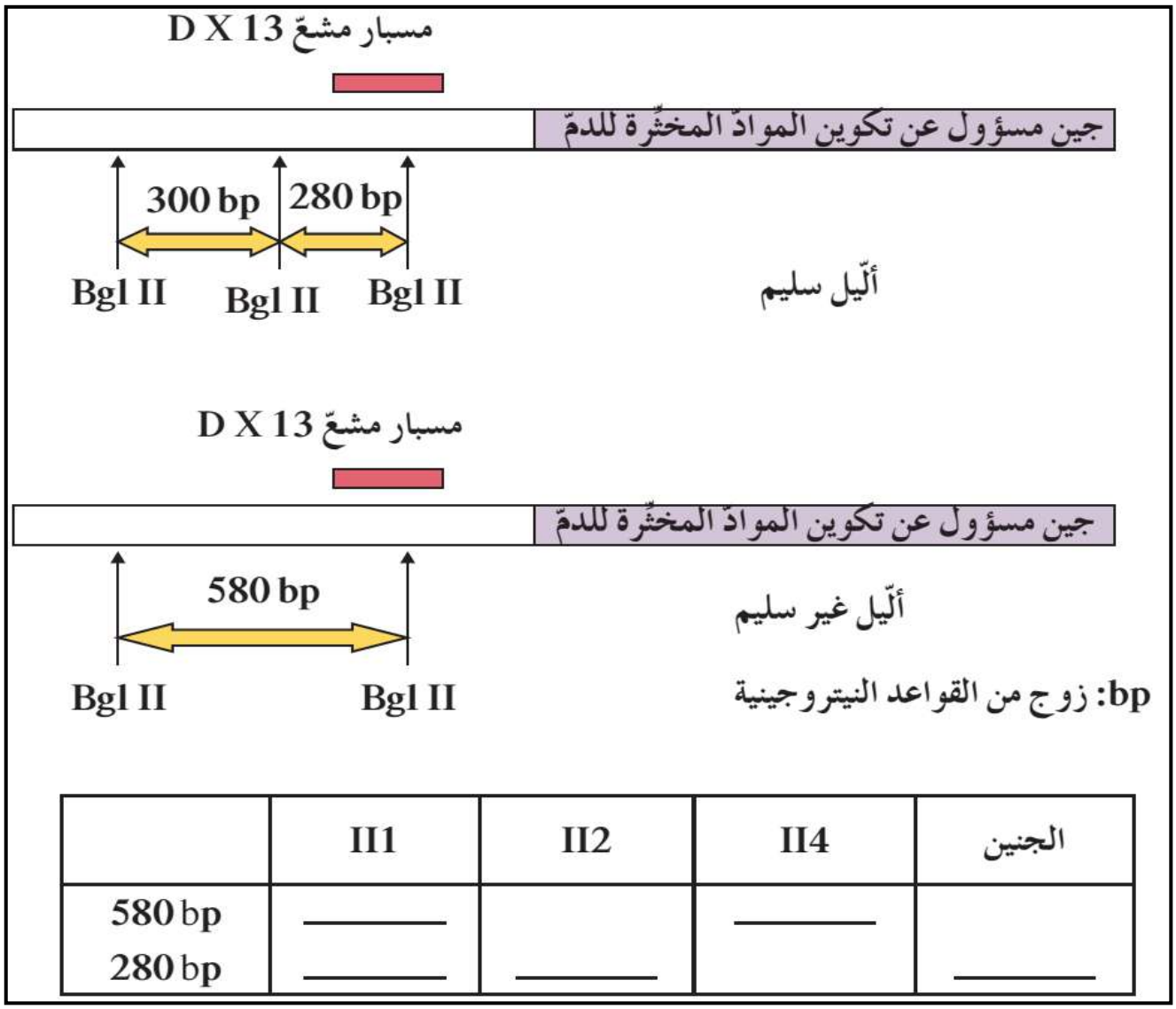
ما أهمية : فحص خلايا من الأنسجة المشيمية ؟

1 - لإعداد نمطه النووي ودراسته

2 - إجراء فحص DNA للجنين قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية كمتلازمة دوان

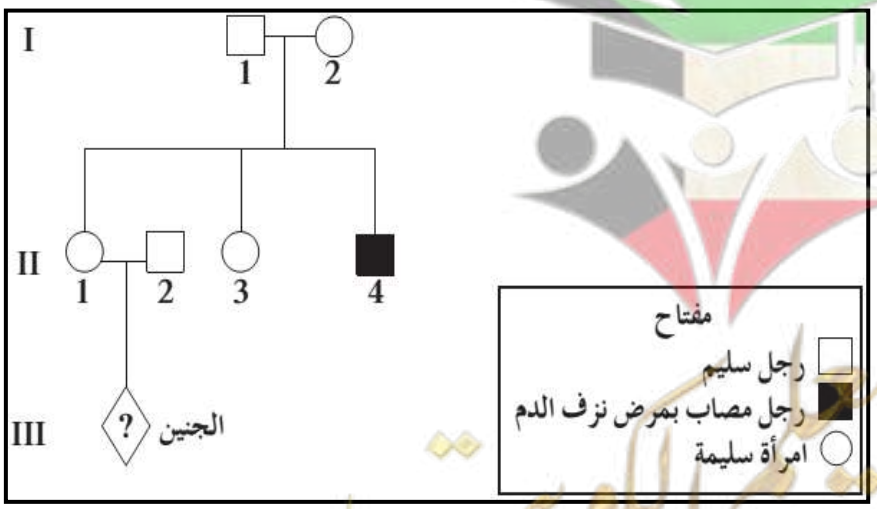
@ عائلة يعاني فرد منها **مرض نزف الدم أو الهيموفيليا** وهو مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم الجنسي X وناتج من آليل متنحي وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين II1 و II2 بسبب إمكانية إصابته بالمرض





	II1	II2	II4	الجنين
580 bp	———		———	
280 bp	———	———		———

@يبين الشكل السابق الآليلين السليم وغير السليم للجين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع **لإنزيم القطع Bg1 II** وأماكن التصاق **المسبار المشع DX13** ونتائج الفصل الكهربائي للهلام لعدد من أفراد العائلة.



هل الجنين مصابا بالمرض أم لا ؟