

## اهداء الى (أبنائنا طلاب المدرسة)

بارك الله فيكم

سؤال وجواب في مادة الاحياء

الفصل الدراسي الثاني (من الطبعة الثانية)



واعلم ان هذه الأسئلة واجوبتها ربما تساعدك على الدراسة

ولكنها لا تغني عن كتاب المدرسة وقد راعيت فيها ان تكون الإجابات

نصية كما هي واردة في كتاب المدرسة لعل وعسى ان يستفيد منها من يستخدمها في الدراسة واعوذ بالله من ان يكون هذا العمل رياء او لشهرة فقط بل ارجو به وجه الله سبحانه وتعالى وعلى من يجد أي ملاحظة أو خطأ فليتصل بي على الرقم الموجود بهذه الاوراق

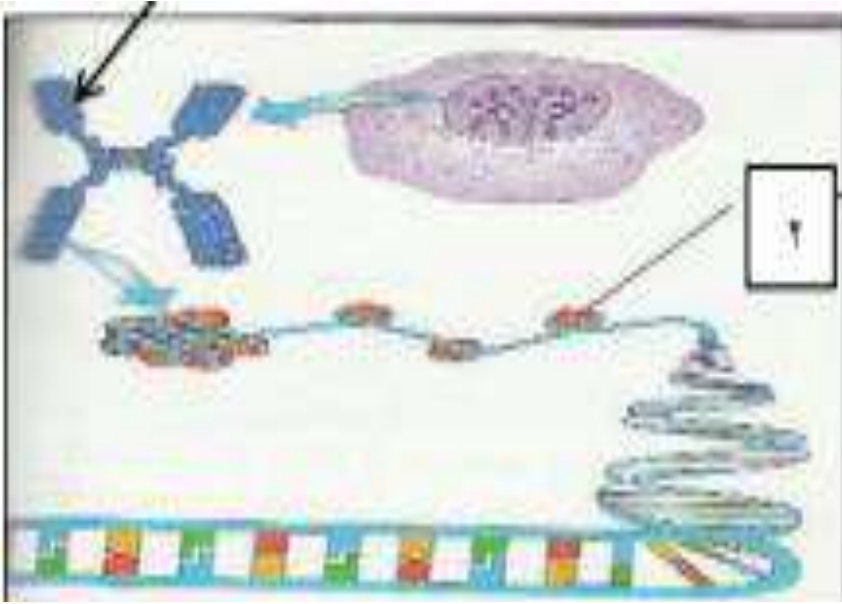
كل ما في هذه الدنيا اما ان تتركه او يتركك الا الله سبحانه وتعالى اذا قربت منه حماك  
واذا سألته أعطاك واذا استغفرته غفر لك ( استغفر الله العظيم )

اللهم اجعل ابنائي من صالح عبادك، وحفظة كتابك وأحسن الناس خلقا ودينا، ومن أسعدهم حياة  
ومن ارغدهم عيشه يارب وخذ بأيديهم إليك

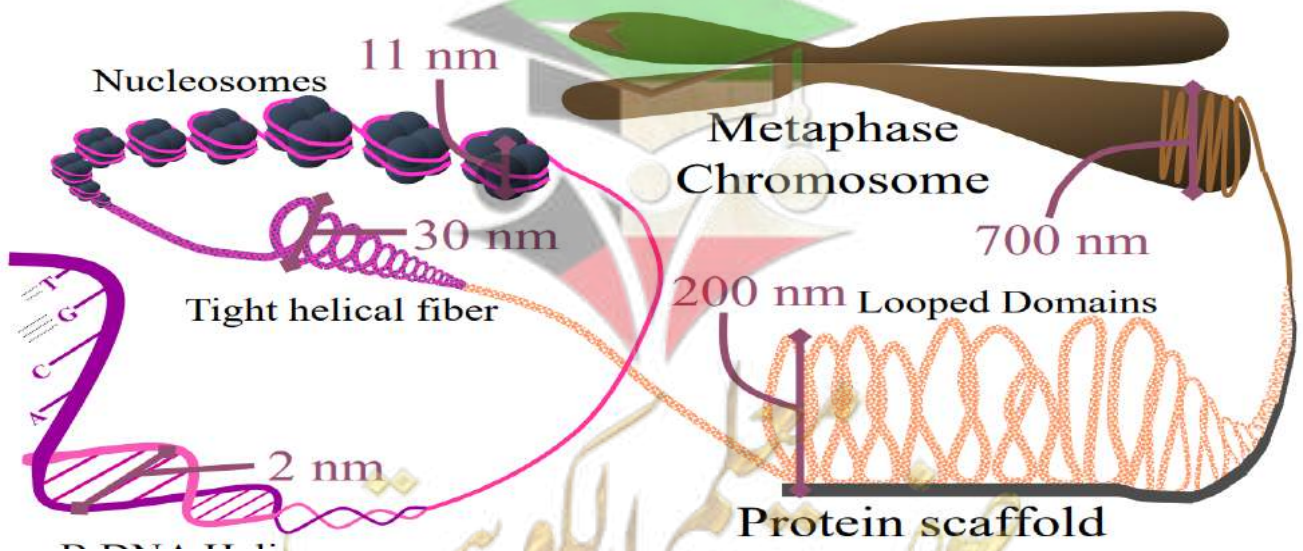
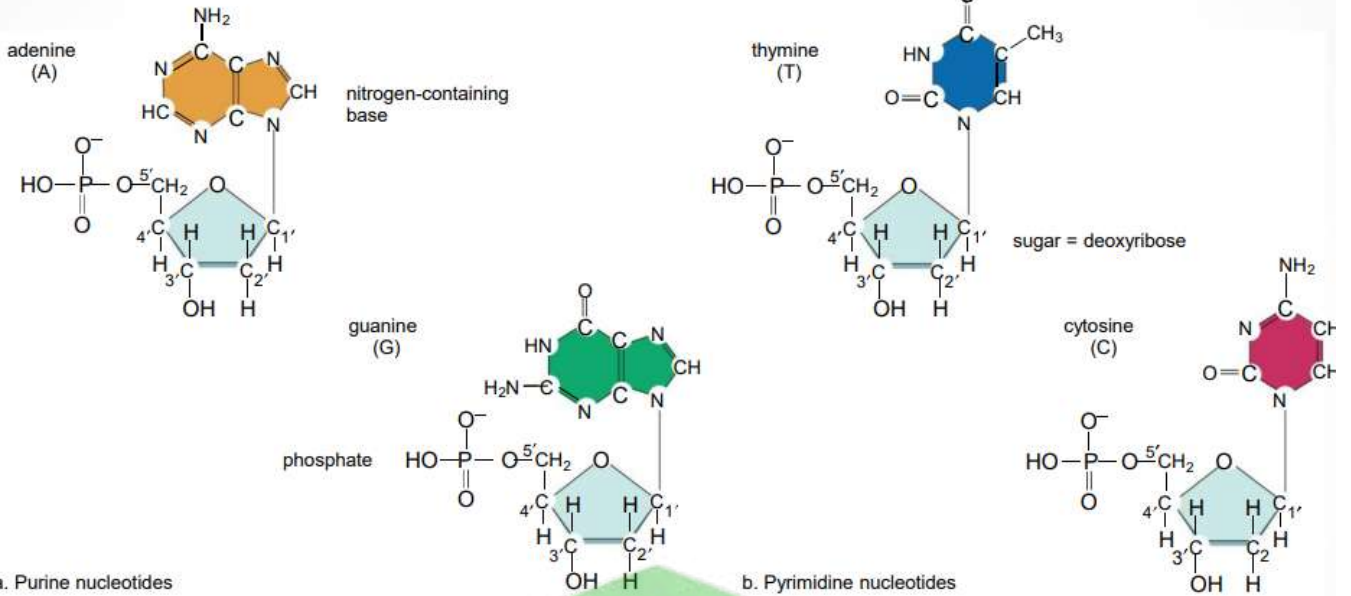
(اللهم إني أتوسل بك إليك، واقسم بك عليك، فكما كنت دليلي إليك، فكن اللهم شفيعي  
لديك، وعاملني بالإحسان لا بالميزان، وبالفضل لا بالعدل، فأن حسناتي منك وسيناتي  
مني، فجد اللهم بما هو منك على ما هو مني)

اعداد: أ / إبراهيم العماوي

معلمي الكونت  
صفوة



مدارس



## (جزء الوراثة)

**ما هي أهمية نتائج الاختبارات والنتائج التي توصل اليها مندل؟** فسرت الاختبارات والنتائج التي توصل اليها مندل سبب شبيهك بوالديك فأنت تشبههما لأن لديك نسختين من كروموسوماتهما، التي تحتوي على عددا من مجموعات من التعليمات تُسمى الجينات

**ما سبب تشابهك بوالديك؟** بسبب امتلاك الابناء نسختين من كروموسومات الاباء التي تحتوي على عددا من مجموعات من التعليمات تُسمى الجينات

**ما هي شروط كافة المعلومات التي توجه عمل كل خلية؟** ١- ان تخزن المعلومات التي تحتاج اليها الخلية في جزيئات موجودة بالنواة ٢- ان يكون الوصول اليها سهلا لاستخدامها عند الحاجة ٣- أن تنتقل بدقة الى الخلايا الجديدة

**علل تخزين المعلومات التي تحتاج اليها الخلية في جزيئات موجودة بالنواة؟**

ليكون الوصول اليها سهلا لاستخدامها عند الحاجة وأن تنتقل بدقة الى الخلايا الجديدة

**(DNA) جزيء كبير يشبه السلم الحلزوني يحمل المادة الوراثية في الخلية.**

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

**(DNA) تركيب خلوي عبارة عن شريط يحمل معلومات مشفرة يجب أن**

تحل حتى تصبح ذات فائدة.

**ما أهمية حمض DNA؟** ١- يحمل المادة الوراثية في الخلية

٢- المكون الأساسي للجينات والكروموسومات

٣- يخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا

٤- يحمل معلومات مشفرة يجب أن تحل حتى تصبح ذات فائدة

**متى تصبح المعلومات التي يحملها حمض DNA ذات فائدة؟** عندما تحل شفرة هذه المعلومات

**ما هو دور النواة في الخلية؟** تخزين المادة الوراثية - توجيه وظائف الخلية

**( الجينات )** تراكيب تحملها الكروموسومات والتي تحدد الصفات الوراثية للكائن الحي

**(فريدريك ميسر)** عالم اكتشف حمضيا نوويا في انويه الخلايا الصديدية

**(الخلايا الصديدية)** خلايا استخدمها فريدريك ميسر ساعدته في اكتشاف الحمض النووي



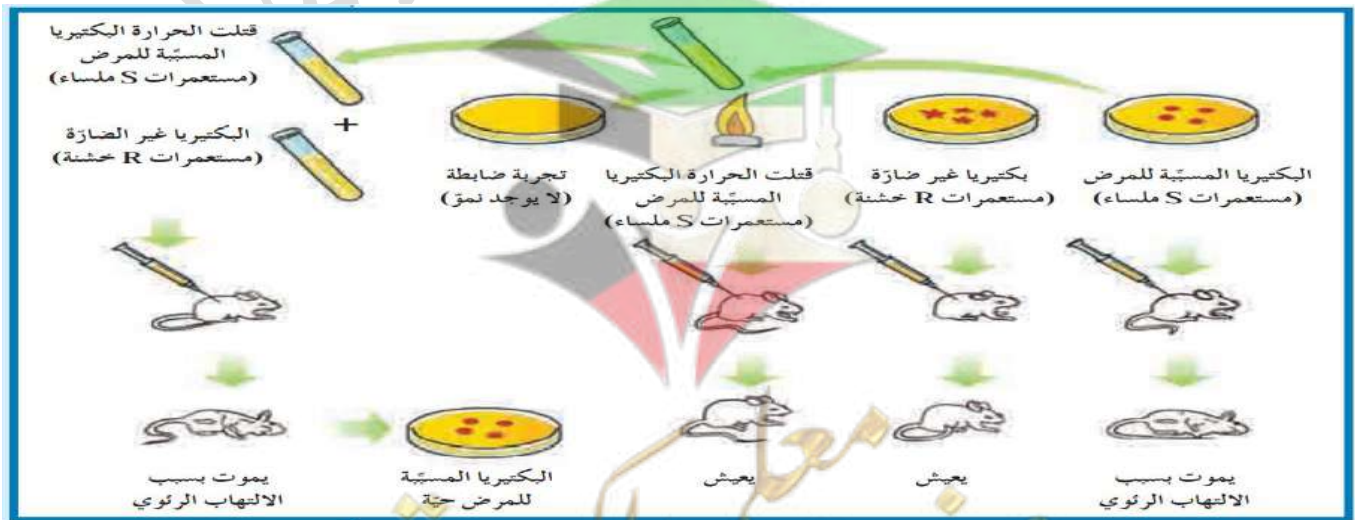
**(فريدريك جريفث)** عالم تمكن من اتخاذ الخطوات الأولى نحو تحديد ما اذا كانت الجينات تتركب من حمض **DNA** ام بروتين

**ما الهدف من تجربة جريفث؟** لتحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من حمض **DNA** ام بروتين  
**(ستربتوكوكس نومونيا)** نوع من البكتريا التي تسبب الالتهاب الرئوي لدى الفئران استخدمها جريفث في تجاربه لتحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من حمض **DNA** ام بروتين  
مقارنة بين سلالتى بكتريا ستربتوكوكس نومونيا التي تسبب الالتهاب الرئوي لدى الفئران

أوجه الاختلاف	البكتيريا (S)	البكتيريا (R)
احداث المرض	تسبب التهاب رئوي لدى الفئران	لا تسبب التهاب رئوي الفئران
وجود غطاء مخاطي	يوجد غطاء مخاطي	لا يوجد غطاء مخاطي
شكل المستعمرات	تكون مستعمرات لامعة ملساء	تكون مستعمرات خشنة
أثر تعرضها للحرارة	الحرارة العالية تقتلها فلا تسبب مرض	الحرارة العالية تقتلها

اشرح خطوات تجارب فريدريك جريفث لتحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من **DNA** أم من البروتين؟

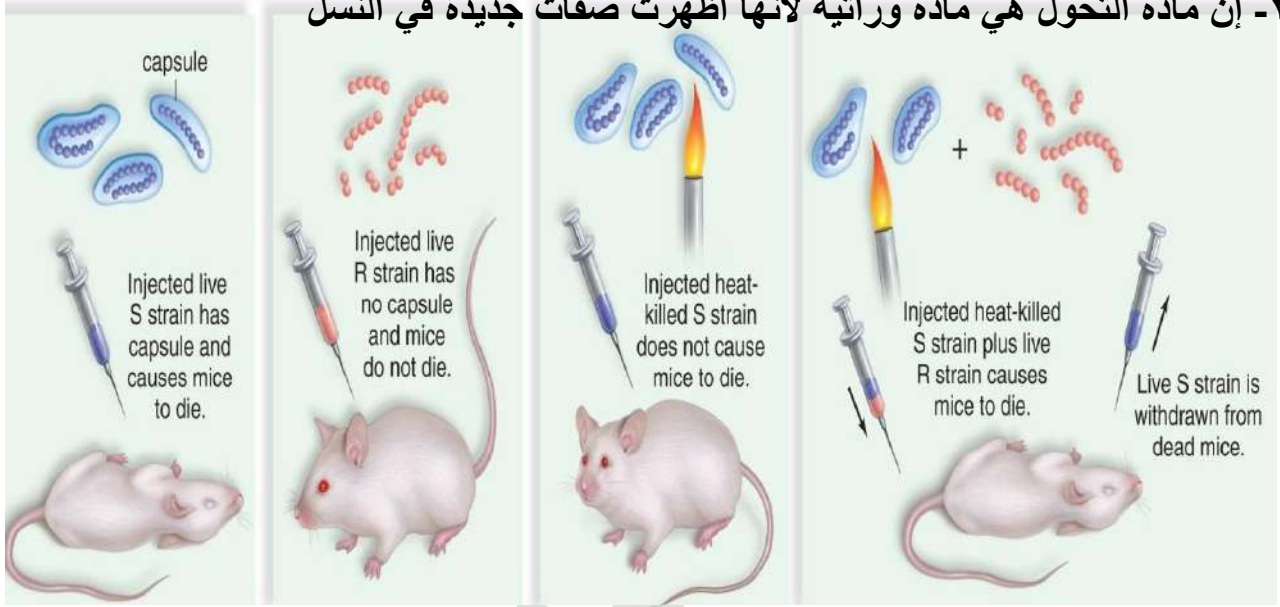
- 1-حقن فأر ببكتريا مسببه للمرض من النوع (S) -أدت إلى موت الفأر
- 2-حقن فأر ببكتريا مسببه للمرض من النوع (R) -لم يموت الفأر
- 3-حقن الفأر ببكتريا (S) بعد تعريضها لحرارة عالية / لم تؤدي إلى موت الفأر
- 4-حقن الفأر بخليط من بكتريا (S المعرضة للحرارة العالية R) أدى ذلك إلى موت الفأر



ما النتيجة التي توقعها جريفث عندما حقن مخلوط البكتريا الحية غير الضارة (R) والبكتريا الميتة المسببة للمرض (سلالة S)؟ توقع ان تعيش الفئران

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

- 1- إن ماده التحول انتقلت بطريقه ما من سلاله S الميتة بالحرارة إلى سلاله R الحية مما أدى إلى تحول السلالة R إلى سلاله S ( كيف ؟ اسألني أجوبك )
- 2- إن ماده التحول هي ماده وراثية لأنها أظهرت صفات جديدة في النسل



ماذا يحدث عندما ترك جريفث البكتريا المأخوذة من الفأر الميت تتكاثر؟ يظهر نسل من السلالة S ذات الغطاء المخاطي

عدد بعض الأدلة على إن DNA هو ماده الوراثة وليس البروتين من تجارب جريفث؟

- 1- إن DNA هو الذي يسبب تحول البكتريا R إلى S 2- إن الكثير من البروتينات تتضرر من الحرارة كيف اوضحت تجربة جريفث ان DNA هو الماده الوراثة؟ انه اضاف صفات جديدة للبكتريا ولم يتضرر بالحرارة ماذا اوضحت تجربه جريفث عندما حقن الفئران ببكتريا (S - R)؟

أوضحت إن الماده الوراثة هي حمض DNA وليس البروتين

كيف اوضحت تجربة جريفث ان البروتين ليس الماده الوراثة؟ لان البروتين يتضرر بالحرارة ولم يظهر صفات جديدة بالماده الوراثة

عالم اكتشف ان ماده حمض ال DNA من السلالة S ضرورية لتحول السلالة R إلى S هو (اوزوالد افري)

صفوة علمي الكونت

**(تشييس وهيرشي)** العالمان اللذان وجدا الحلقة المفقودة في اللغز (مادة الوراثة بروتين ام DNA) باستخدام البكتريوفاج



بكتريوفاج فيه DNA يحتوي على الفوسفور 32 المشع.

**مما يتركب فيروس البكتريوفاج؟ من حمض DNA وبروتين**

**ماذا يحدث عندما يغزو فيروس البكتريوفاج خلايا البكتريا؟**

يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبقى ما تبقى منه خارج الخلية فتعمل

المادة المحقونة على ضبط عمليات الاستقلاب الخلوي وصفات خلية البكتريا مثلما تفعل الجينات

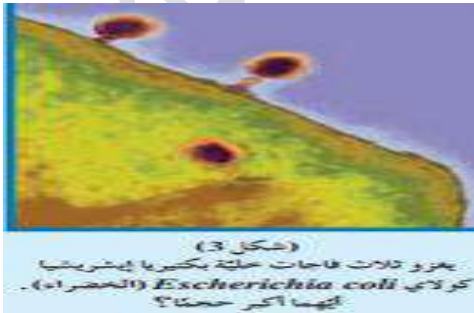
**ما هو أثر المادة المحقونة من الفاجات في البكتريا؟**

تعمل على ضبط عمليات الاستقلاب الخلوي وصفات خلية البكتريا مثلما تفعل الجينات

**(البكتريوفاج/لاقم البكتريا)** فيروس استخدمه مارثا تشيس وألفريد هيرشي لأثبت إن DNA هو مادة الوراثة وليس البروتين

**كيف اثبت العالمان مارثا تشيس وألفريد هيرشي إن DNA هو مادة الوراثة وليس البروتين؟**

-استخدما خليط من (فاجات بها DNA يحوي فوسفور مشع وبكتريا) و آخر به (فاجات تحتوي بروتين به كبريت مشع و DNA غير مشع وبكتريا) . **لاحظا** \* بدأت البكتيريا في إنتاج فيروسات جديدة



\*إن البكتريوفاج حقن DNA المشع وليس البروتين المشع.

**ماذا استنتج العالمان مارثا تشيس وألفريد هيرشي من تجاربهم؟**

- إن المادة الوراثية هي DNA وليس البروتين

تجارب مارثا تشيس وألفريد هيرشي

التجربة الأولى	التجربة الثانية	
خليط فاجات بها (DNA يحتوي على P مشع ٣٢ و بروتين عادي) وبكتريا	خليط (فاجات بها بروتين في غلافه يحتوي على كبريت ٣٥ مشع وحمض نووي ليس به فسفور مشع ) وبكتريا	<b>التجربة</b>
توجد ماده مشعه داخل البكتيريا	لا توجد ماده مشعه داخل البكتريا	<b>النتيجة</b>
إن المادة الوراثية هي DNA وليست البروتين	أن المادة الوراثية ليست البروتين وإنما هي DNA	<b>الاستنتاج</b>

(✓) البكتريوفاج عبارة عن فيروسات وليست بكتريا

وجه المقارنة	جريفث	تشييس وهيرشي
نوع البكتريا المستخدمة بتجاربه	ستربتوكوكس نومونيا	ايشريشيا كولاي (الخضراء)

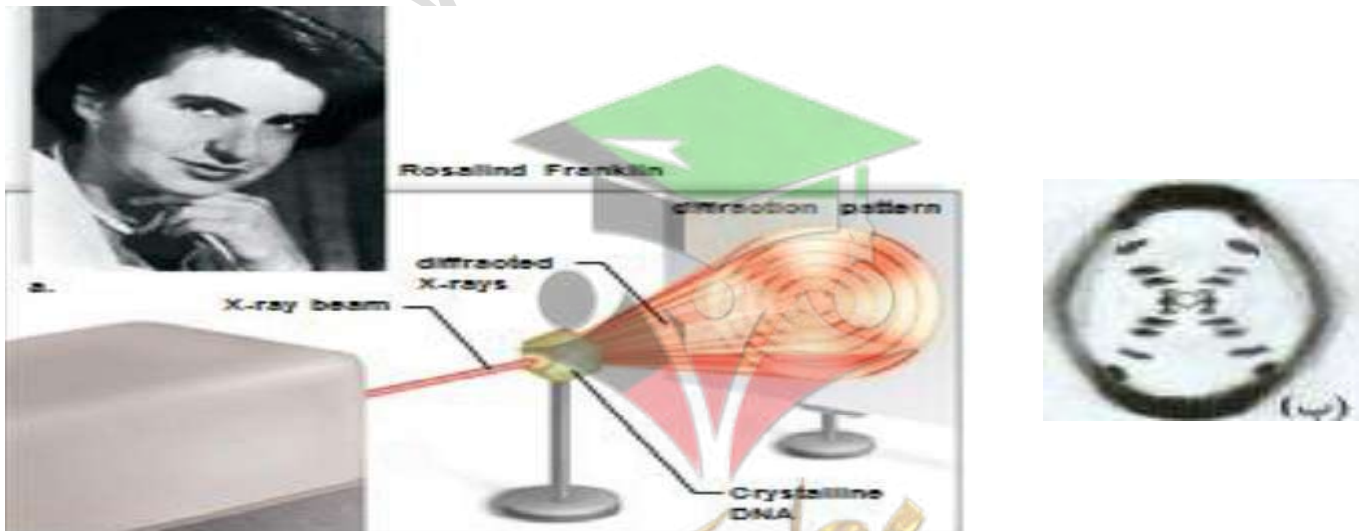
ماذا ستوقع اذا كان البكتريوفاج حقن البروتين في البكتريا؟ ستحتوي الخلية المحقونة على بروتين ٣٥

ماذا ستوقع اذا كان البكتريوفاج حقن البروتين حمض DNA في البكتريا؟

ستحتوي الخلية المحقونة على DNA به فسفور مشع

كان للنظائر المشعة أهمية بالغة في التعرف على المادة الوراثية DNA ام بروتين؟

لأن في تجارب مارثا تشيس والفريد هيرشي استخدموا الفوسفور المشع (٣٢) في حمض DNA والكبريت المشع في البروتين (٣٥) لإثبات ان الفاجات تحقن DNA وليس البروتين



صفوة معلمى الكويت

## (تركيب الحمض النووي وتضاعفه)

لدراسة المادة الوراثية من قبل العلماء واجه العلماء لغزين اذكرهما؟

١- اللغز الأول هو تحديد المادة الوراثية ما إذا كانت هي ال DNA ام البروتين وتم حل هذا اللغز بتجارب جريفث و تجارب تيشيس وهيرشي

٢- اللغز الثاني هو تركيب المادة الوراثية وتم حله بالصور التي التقطها العلماء بالأشعة

السينية وتجارب علماء اخرون من مثل شاراجاف وتم وضع نموذج لتركيب DNA بواسطة واطسون وكريك

( / ) قبل صنع نموذج لحمض DNA ، كان العلماء يعرفون أن النيوكليوتيدة هي المكون الأساسي لحمض DNA

ما هي أهمية الصور التي التقطها العلماء بالأشعة السينية (اشعة X ) ل حمض DNA؟

انها ساعدت العلماء على اكتشاف تركيب حمض DNA

علل حرص العلماء على معرفة شكل وتركيب DNA ؟

لأن معرفة شكل الجزيء تعطي الباحثين فكرة عن طريقة عمله

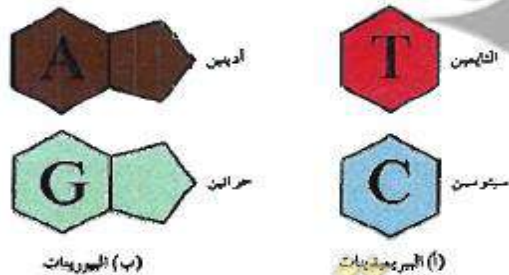
(النيوكليوتيدة) المكون الاساسي للأحماض النووية DNA و RNA

مما يتركب النيوكليوتيدة المكون للحمض النووي DNA؟ يتكون من:

- ١ - سكر خماسي الكربون منقوص O<sub>2</sub> (ديوكسي رايبوز) أو رايبوز في حمض RNA ٢- مجموعة الفوسفات.
- ٣- قاعدة نيتروجينية واحدة.

ما هي القواعد النيتروجينية المشتركة بين حمض DNA وحمض RNA؟ الادنين والجوانين والسيتوسين

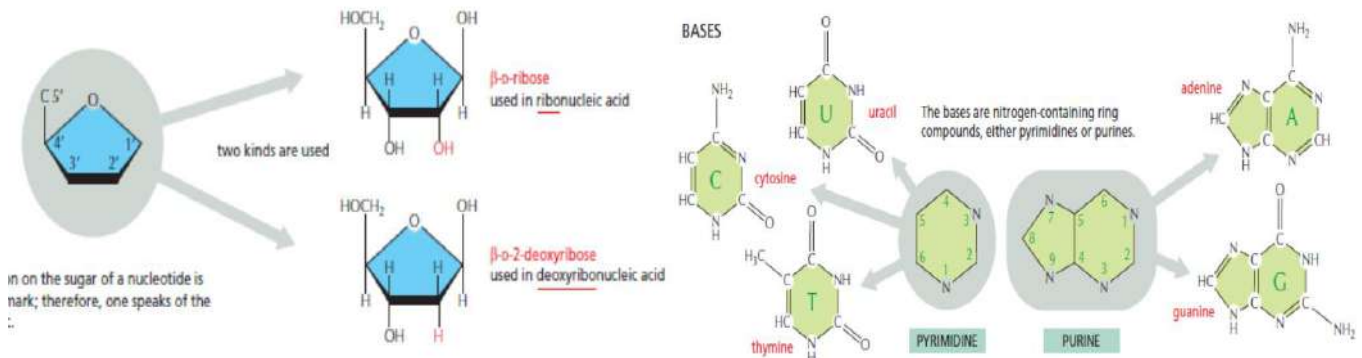
ما هو الفرق بين البيورينات والبريميدينا؟ ان البيورينات جزيئات حلقية مزدوجة والبريميدينا جزيئات مفردة



ما هي أنواع القواعد النيتروجينية التي تدخل في تركيب

الأحماض النووية؟





المفهوم	البيرينات	البيريميديئات
جزينات حلقيه مزدوجة	جزينات حلقيه مفردة	
الأنواع	- الأدينين A - الجوانين G	الثايمين T و السيتوسين C و اليوراسيل U

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

(الثايمين) قاعدة نيتروجينية ينفرد بها حمض DNA

(اليوراسيل) قاعدة نيتروجينية ينفرد بها حمض RNA

ماذا استنتج شاراجاف من خلال تجاربه بتحليل كميات القواعد النيتروجينية

الأربع في حمض DNA في كائنات مختلفة؟ إن نسب الجوانين

والسيتوسين في حمض DNA متساوية غالبا وكذلك نسبة الأدينين والثايمين متساوية أيضا

(قانون شاراجاف) نسب الجوانين والسيتوسين في حمض DNA متساوية ونسبه الأدينين والثايمين متساوية

ما هي أهمية قانون شاراجاف؟ ساعد في تحديد تركيب DNA

إذا كانت نسبة الأدينين ٣٧٪ احسب نسب الجوانين ونسبة الثايمين؟ ال جوانين ١٣٪ والثايمين ٣٧٪

(موريس وفرانكلين) العالمان اللذان التقطتا صورة سينية لحمض DNA توضح ثخانة الجزيء والتفافه اللولبي

ماذا استنتج كريك عندما لاحظ صور سينية لحمض DNA ؟ ان DNA ثخين لدرجة انه لا يمكن ان يكون شريط مفرد

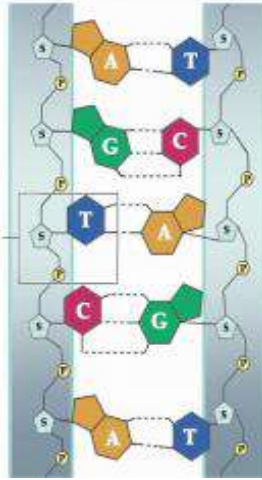
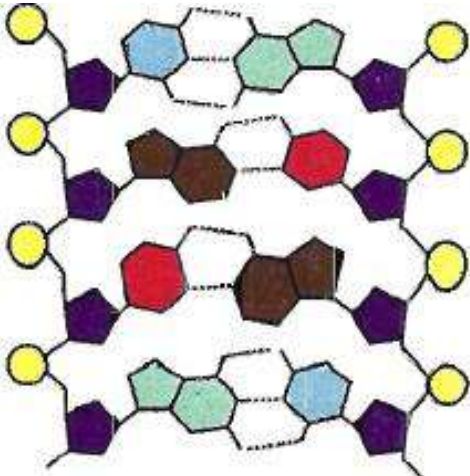
( / ) يعتبر نموذج اللولب المزدوج الذي صممه واطسون وكريك هو النموذج الصحيح لتركيب حمض DNA

مما يتكون حمض DNA طبقا لنموذج اللولب المزدوج للعالمين واتسون وكريك؟ من ثلاثة مكونات للنيوكليوتيدة

(السكر الخماسي) - (الفوسفات): المرتبطان معا بروابط تساهمية لتكون هيكل السلم الحلزوني

- (القواعد النيتروجينية) التي ترتبط بالسكر بروابط تساهمية .

ترتبط كل قاعدتين بروابط هيدروجينية لتكوين درجات السلم الحلزوني ويتشكل كل جانب من جانبي السلم اللولبي ل DNA من تتابع سكر ديوكسي رايبوز مع مجموعة فوسفات ويرتبط الجانبان معا بروابط هيدروجينية بين القواعد النيتروجينية



**المخطط الذي أمامك يوضح تركيب DNA**

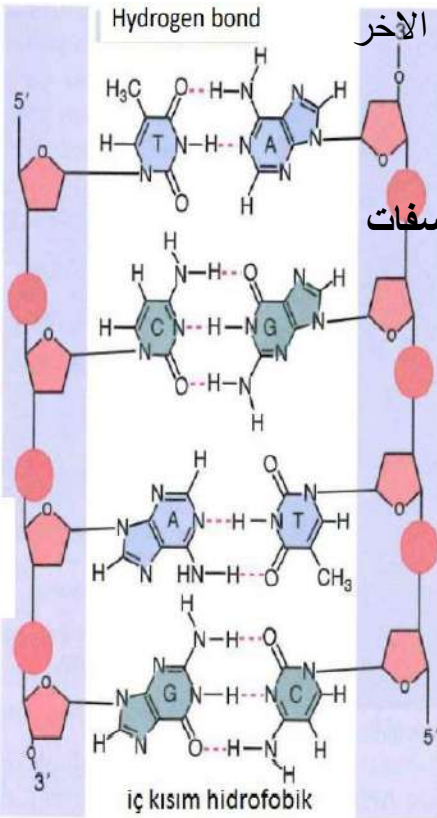
**ملاحظات** يرتبط T=A برابطة هيدروجينية ثنائية

و C=G (رابطة هيدروجينية ثلاثية)

ونسبة A = نسبة T ونسبة G = نسبة C

(نموذج اللولب المزدوج) نموذج يوضح تركيب

ال DNA كلولب مزدوج ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضها بعضا



**علل لا يرتبط ال G الا مع C و A مع T؟** لأن كل منهما يكون زوج مع الاخر

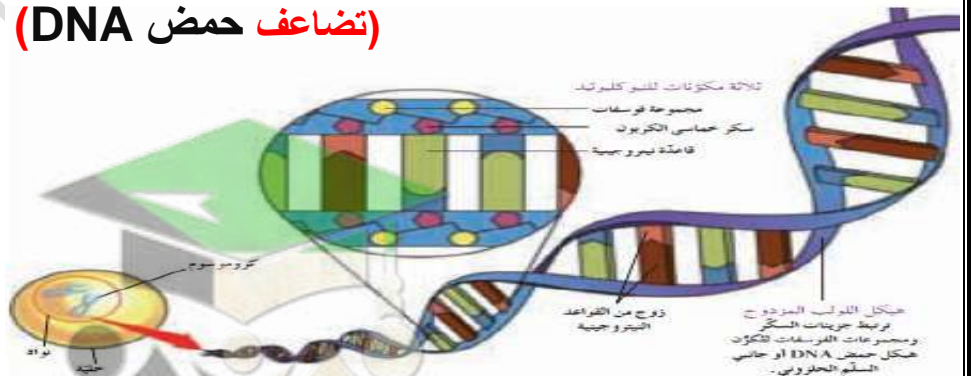
**مما يتكون الهيكل (او جانبي السلم الحلزوني) في نموذج اللولب**

**المزدوج في حمض DNA؟** من ارتباط جزيئات السكر ومجموعة الفوسفات

**ما هي أهمية اكتشاف حمض DNA لعلماء الوراثة؟** أصبح العلماء

قادرين على شرح كيفية تضاعف الجينات وكيفية عملها.

**(تضاعف حمض DNA)**



**(واطسون وكريك) عالمان اكتشفا تركيب اللولب المزدوج لمادة حمض DNA**

**ما هي أنواع الروابط الكيميائية في حمض DNA ؟** ١-تساهمية قوية بين السكر والقاعدة وبين السكر والفوسفات

٢-روابط هيدروجينية ضعيفة بين القواعد النيتروجينية

**علل اذا تمكنت من فصل الشريطين فان نظام اللولب المزدوج يسمح باعادة بناء تتابع القواعد للجانب الاخر؟** أو

**علل تركيب DNA حسب نموذج واطسون وكريك يشرح كيف ينسخ حمض DNA او يتضاعف؟** لان كل شريط من شريطي اللولب المزدوج يحمل كافة المعلومات التي يحتاج اليها لإعادة انشاء الشريط الاخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة

**تركيب حمض ال DNA حسب اللولب المزدوج يشرح كيفية يتضاعف حمض ال DNA؟**

لان كل شريط يعمل كقالب لبناء جزيء مطابق للجزيء الاصيلي يحمل نفس المعلومات

**ما هي اهمية تضاعف حمض DNA قبل انقسام الخلية؟** علل قبل الانقسام تخضع مادة ال DNA للتضاعف

لضمان ان كل خلية ناتجة عن الانقسام سوف تحتوي على نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات حمض DNA.

**ما هي خطوات تضاعف حمض DNA؟**

١- إنزيم الهليكيز يحل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي حمض DNA عند نقطة معينة تسمى شوكة التضاعف وذلك بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة.

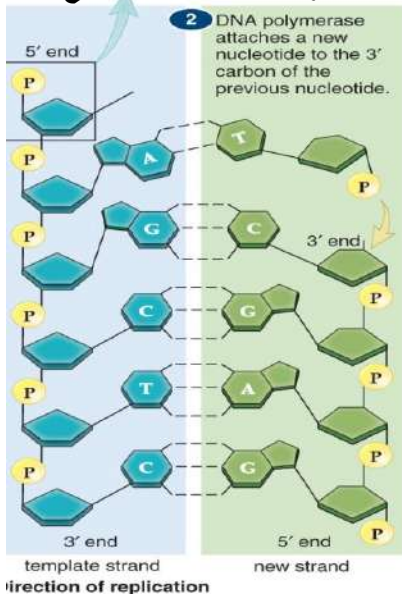
٢- ترتبط إنزيمات اخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين لتمنع تقاربهما حتى لا يعاد التفافهما.

٣- بدءاً من شوكة التضاعف تتحرك إنزيمات بلمرة DNA على طول كل من شريطي DNA (يعمل كل شريط كقالب) مضافة نيوكليوتيدات مكملة لنيوكليوتيدات القواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد وتبقى الانزيمات حتى وصولها الى اشارة تامرها بالانفصال

٤- يقوم إنزيم بلمرة DNA بدور في تصحيح الأخطاء التي قد تقع أثناء عملية التضاعف. (التدقيق اللغوي)

**ما هي اهمية إنزيم بلمرة DNA أثناء عملية التضاعف؟** يقوم بإضافة نيوكليوتيدات مكملة للقواعد المكشوفة من كل شريط من شريطي DNA. ويقوم بالتدقيق اللغوي

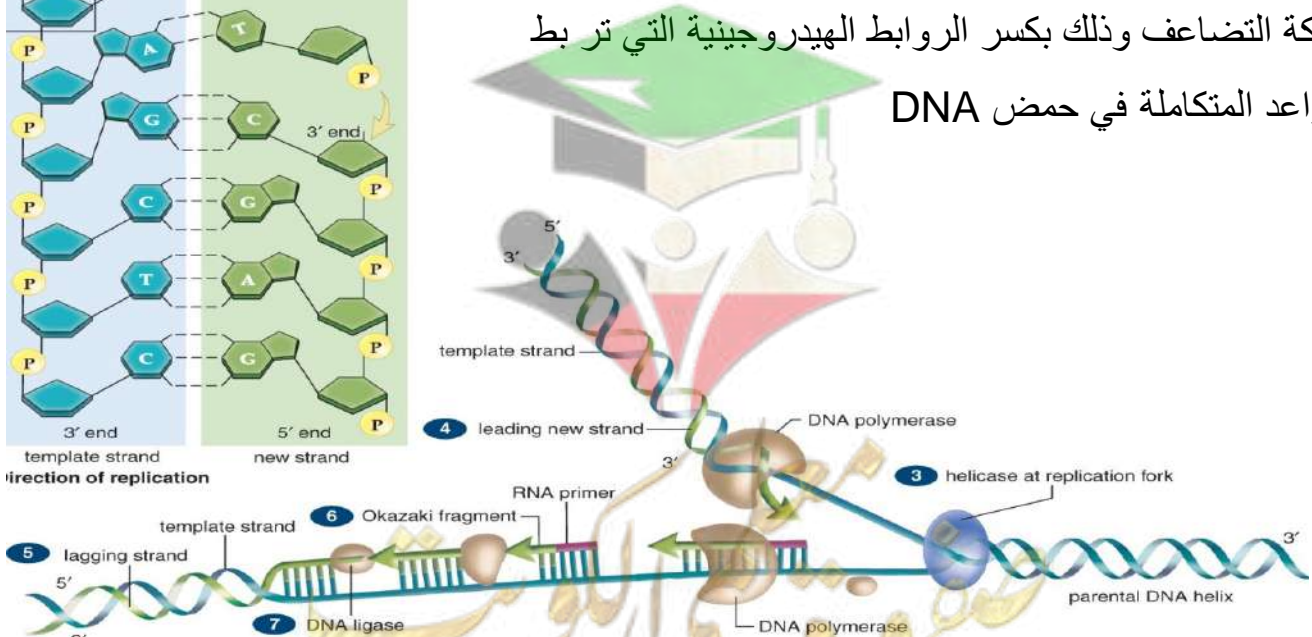
**(التدقيق اللغوي) إزالة النيوكليوتيدات التي ارتبطت بالخطأ في حمض DNA واستبدالها بالنيوكليوتيد الصحيح**



**(الهليكيز) إنزيم يفصل اللولب المزدوج عند نقطة معينة تسمى**

شوكة التضاعف وذلك بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط

القواعد المتكاملة في حمض DNA

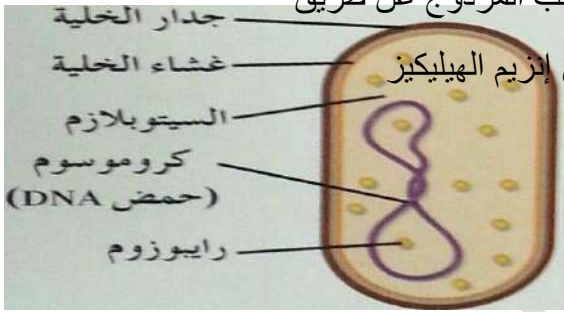


ما هي اهمية التدقيق اللغوي الذي يقوم به إنزيم بلمرة DNA؟ تجنب الأخطاء التي تحدث أثناء التضاعف الذاتي لحمض DNA وذلك للمحافظة على ترتيب النيوكليوتيدات في كل من اللولبين الناتجين عن عملية التضاعف.

**علل لا يبدأ التضاعف في طرف وينتهي في الطرف الاخر من جزيء حمض DNA؟** لأن في DNA الدائري توجد شوكتي تضاعف تبدآن في مكان معين وتتحركان باتجاهين مختلفين الى ان تلتقيا في الطرف الاخر من حمض DNA الدائري اما في ال DNA الخيطي يوجد عدة شوكات تضاعف

وجه المقارن	البدايات (أوليات النواة)	حقيقية النواة
عدد شوكات التضاعف	شوكتان في اتجاهان متعاكسان	عدة شوكات
شكل ال DNA	دائري	خيطي

**ما المقصود بشوكة التضاعف؟** هي النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج عن طريق



كسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة وذلك عن طريق إنزيم الهليكيز

(✓) تمتلك البكتريا كروموسوما DNA دائريا

ما هي اهمية وجود أكثر من شوكة تضاعف في

**DNA الخيطي في الخلايا حقيقية النواة؟**

هو سرعة حدوث عملية التضاعف بدرجة كبيرة جدا.

ماذا يحدث عند وجود شوكة تضاعف فقط في

**DNA لذبابة الفاكهة؟** يؤدي ذلك الى أن عملية

التضاعف تستغرق ١٦ يوم بدلا من ثلاث دقائق. (ب ٦٠٠٠ شوكة)

ما المقصود بفقاعة التضاعف؟

هي المسافة بين شوكتي تضاعف متتاليين في

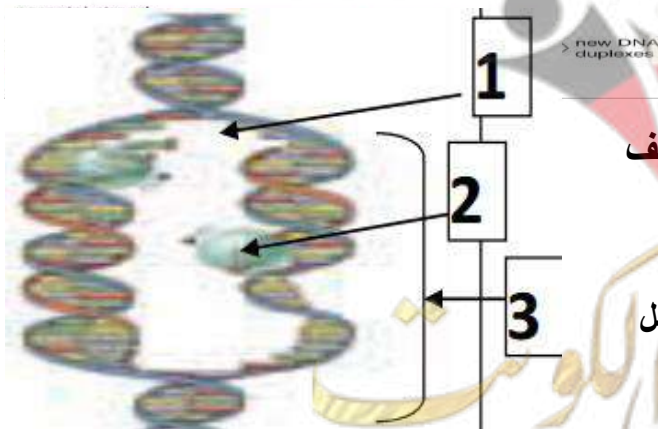
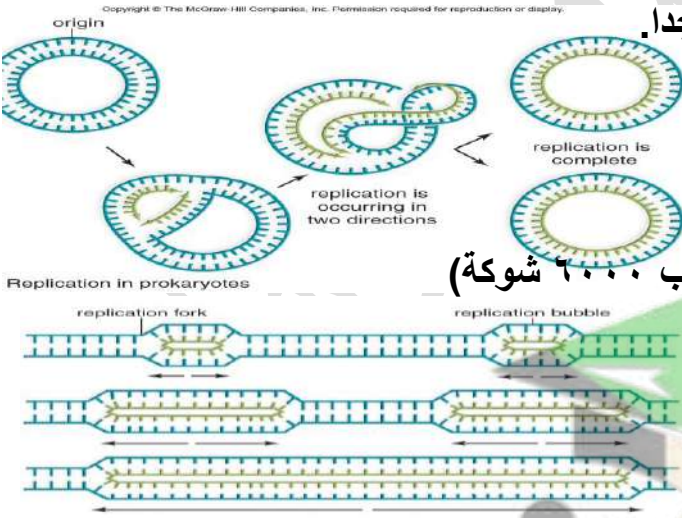
حمض DNA التي يحدث بها تضاعف في اتجاهين

متعاكسين

الشكل يمثل عملية تضاعف حمض DNA شوكة التضاعف

٢- إنزيم بلمرة DNA ٣- فقاعة التضاعف

(تضاعف نصف محافظ) تضاعف حمض DNA الذي يعمل



فيه كل شريط من شريطي DNA كقالب لإضافة نيوكليوتيدات مكمله.

وجه المقارنة	انزيم بلمرة DNA	انزيم بلمرة RNA
العملية التي يقوم بها	التضاعف	النسخ
نوع النيوكليوتيدات التي يضيفها	نيوكليوتيد DNA	نيوكليوتيد RNA

علل يمنع تقارب وإعادة التفاف شريطي حمض DNA بعد فصلهما أثناء عملية التضاعف؟ لأنه عندما يفصل الشريطان ترتبط انزيمات اخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين وتمنع تقاربهما وإعادة التفافهما

علل تعتبر القواعد المزدوجة في حمض DNA متكاملة؟ لأنها تترايط بعضها مع بعض بصورة فريدة اي ان كل قاعدة ثايمين ترتبط مع ادنين وكل قاعدة جوانين ترتبط مع سيتوسين

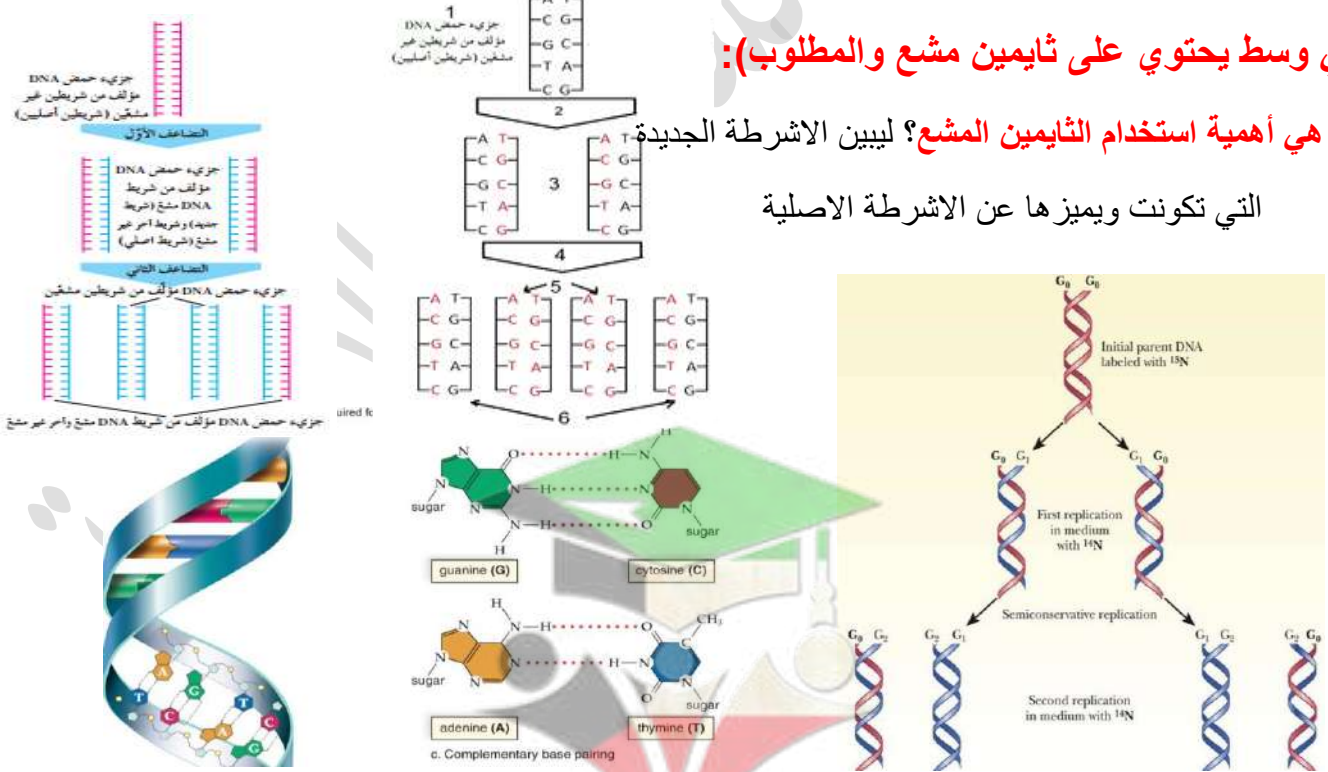
كيف يؤدي شريط حمض DNA دور القالب او النموذج ليضاعف نفسه؟ يحمل كل من شريطي من شريط اللولب المزدوج كافة المعلومات التي يحتاج اليها لإعادة انشاء الشريط الاخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة

(الشكل الذي امامك يمثل تضاعف نصف محافظ لحمض DNA

في وسط يحتوي على ثايمين مشع والمطلوب):

ما هي أهمية استخدام الثايمين المشع؟ لبيان الاشرطة الجديدة

التي تكونت ويميزها عن الاشرطة الاصلية



وجه المقارنة	DNA	التضاعف نصف المحافظ	البروتين
اسم المادة المشعة	الفوسفور ٣٢	الثايمين المشع	الكبريت ٣٥

علل توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها تضاعف نصف محافظ (جزئي)؟ وما أهميته؟

لان كل جزيء جديد يحتوي على شريط واحد جديد وشريط واحد أصلي  
الأهمية المحافظة على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة أثناء الانقسام الخلوي  
**بتطبيق قانون شاراجاف على نسب القواعد النيتروجينية في حمض DNA أكمل الجدول التالي**

السيوسين	الثايمين	الجوانين	الادنين	
			٢٨%	النسبة

**ينسخ حمض DNA في الانسان بشوكة واحدة لكل ١٠٠٠٠٠ نيوكليوتيدة تقريبا**

RNA	DNA	
الادنين-الجوانين	الادنين-الجوانين	البورينات
اليوراسيل- السيتوسين	الثايمين- السيتوسين	البيريميديئات



**\*\* (من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري) \*\***

**بما تفسر نمو يرقات النمل الى عاملات مطيعات أو جنود ضخمة وشرسة؟ بسبب تغير**

نوع الطعام التي تتغذى عليه عندما تشعر بالخطر والذي يغير التوازن الهرموني وهذا بالتالي يؤثر في الجينات.

**(عملية تصنيع البروتين)** عملية يتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن الى تركيب ظاهري.

**ما المقصود بالجينات؟** هي عبارة عن مقاطع من DNA مكونه من تتابعات من النيوكليوتيدات ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية.

**علل تصنع الكائنات البروتينات التي تحتاج اليها في عملية تسمى تصنيع البروتين؟** لترجمة التركيب الجيني للكائن (تركيب الموروثات) الى تركيب ظاهري لاظهار الصفات

**متى يتم التعبير عن الجين؟** عندما يصنع البروتين بحسب الشفرة التي يحملها هذا الجين

**(m RNA)** حمض نووي يتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيدات يؤدي دورا مهما في نقل المعلومات الوراثية من DNA الى السيتوبلازم لتصنيع البروتين.

( ✓ ) يؤدي البروتين دورا أساسيا في كل عمليات الكائنات الحية بدءا من تنفس البكتريا الى طرفة عين الفيل

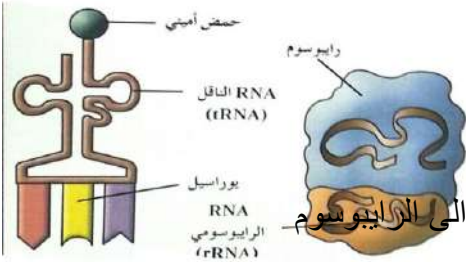
**علل يتحكم جزيء DNA في جين معين بتصنيع البروتينات التي تحكم بدورها تعبير جينات أخرى؟**

وذلك لتنشيط هذه الجينات او تثبيطها

RNA	DNA	أوجه المقارنة
شريط مفرد	شريط مزدوج	التركيب (عدد الاشرطة)
C , G , U , A	C , G , T , A	القواعد النيتروجينية
الادنين والجوانين	الادنين والجوانين	البيورينات
سكر رايبوز	رايبوز منقوص O <sub>2</sub> ديوكسي رايبوز	نوع السكر
ثلاثة أنواع m , t , r RNA	نوع واحد	الأنواع
يتم نسخه عن طريق DNA	له القدرة على التضاعف	التضاعف

### (الجين الفاعل) الجين الذي ينسخ الى mRNA

ما أهمية t RNA؟ يقوم بنقل الأحماض الأمينية



من السيتوبلازم الى الرايبوسوم خلال عملية تصنيع البروتين

ما أهمية m RNA؟ ينقل التعليمات الخاصة ببناء البروتين من DNA الى الرايبوسوم

ما أهمية r RNA؟ يدخل مع البروتين في بناء الرايبوسوم

علل تصنيع البروتين تتطلب DNA و RNA؟ لأن mRNA ينقل التعليمات الخاصة ببناء البروتين من DNA الى الرايبوسوم اما r RNA يدخل مع البروتين في بناء الرايبوسوم اما tRNA يقوم بنقل الأحماض الأمينية من السيتوبلازم الى الرايبوسوم اما DNA يحمل المعلومات المشفرة لبناء البروتينات

علل عملية تصنيع البروتينات تتم على مرحلتين هما النسخ والترجمة؟ لأن في النسخ تنسخ المعلومات الوراثية

من DNA على صورة شريط من حمض mRNA وفي الترجمة تتحول لغة قواعد الاحماض النووية الى لغة البروتينات

ما أهمية DNA اثناء عملية النسخ؟ ان القواعد في أحد الشريطين تستعمل كقالب لصنع جزيء جديد من حمض RNA

(✓) يمر انزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد في شريط ال DNA دائما في اتجاه واحد

(عملية النسخ) عملية يتم فيها نسخ المعلومات الوراثية من أحد شريطي حمض DNA على صورة شريط من mRNA.

ما المقصود بالترجمة التي تحدث الرايبوسومات اثناء بناء البروتين؟ ان تتابع النيوكليوتيدات في جزيء mRNA يشكل معلومات حول الطريقة التي تتصل بها الاحماض الامينية بعضها مع بعض لأنتاج سلسلة عديدة الببتيد أو (فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديدة الببتيد)

(الترجمة) فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديدة الببتيد في الرايبوسوم

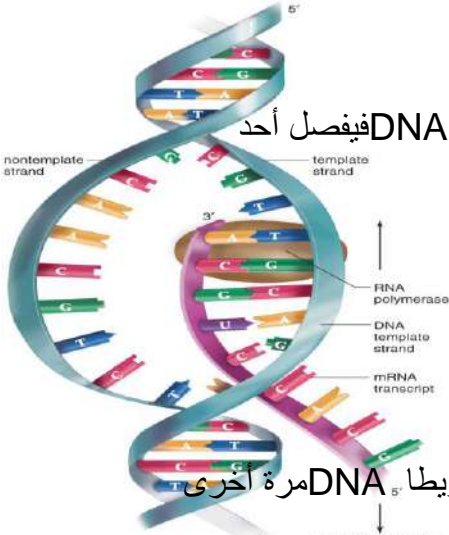
(الترجمة) عملية تتحول فيها لغة قواعد الاحماض النووية الى لغة البروتينات

اسم الانزيم المسؤول عن بناء الشق المكمل على mRNA؟ انزيم بلمرة RNA

ما هي أهمية انزيم بلمرة RNA؟ يعمل على قراءة كل نيوكليوتيدات في أحد شريطي DNA ويقرنها مع نيوكليوتيدات حمض RNA المتكاملة ولكن يقرن U مع A بدلا من T مع A.

علل تشابه عملية التضاعف مع عملية النسخ؟ لأنه : ١- يشترك في كل منهم انزيم بلمرة

٢- يستخدم الشريط الاصلي لبناء شريط مكمل



اشرح خطوات نسخ mRNA ؟ ١- يلتحم إنزيم بلمرة RNA مع حمض DNA فيفصل أحد

شريطي DNA عن الآخر فتتكشف القواعد النيتروجينية.

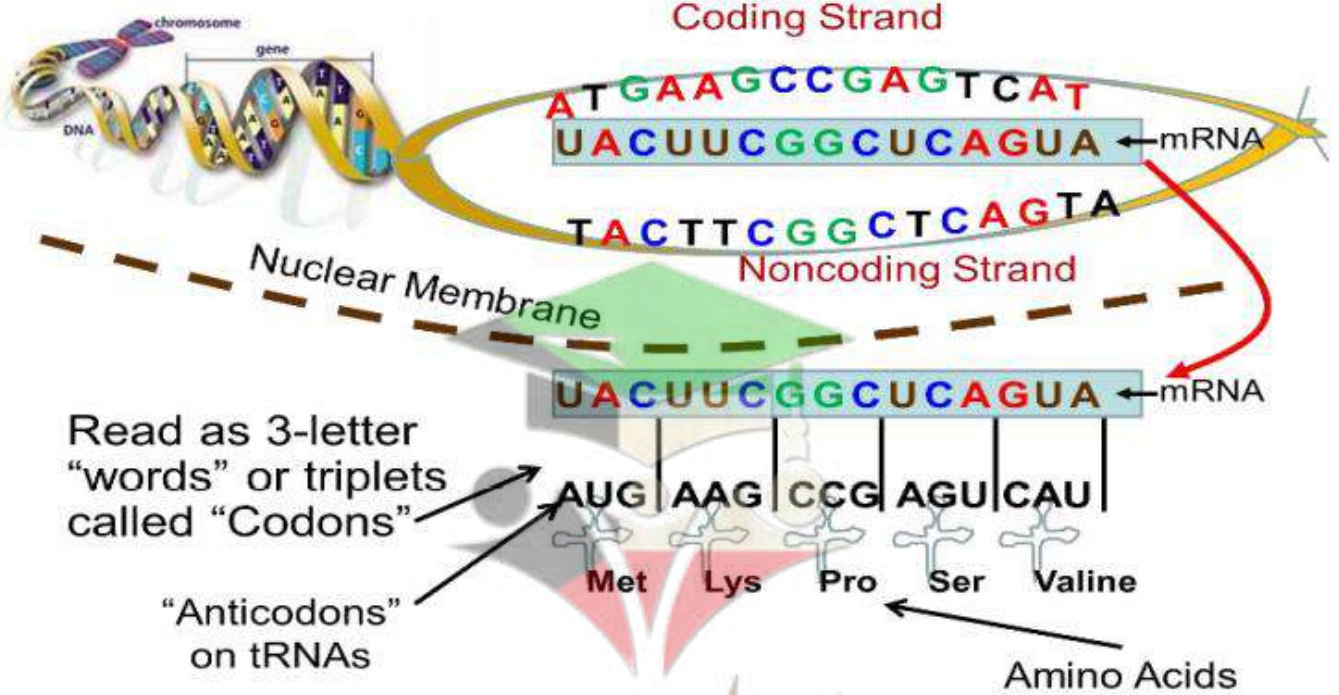
٢- تستخدم أحد شريطي DNA كقالب لصنع جزيء جديد من RNA.

٣- يقوم إنزيم بلمرة RNA بقراءة كل نيوكليوتيد في DNA

ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات RNA المتكاملة

٤- يفصل الإنزيم عن DNA ويخرج mRNA الى السيتوبلازم ويرتبط شريطا DNA مرة أخرى

## Transcription and Translation

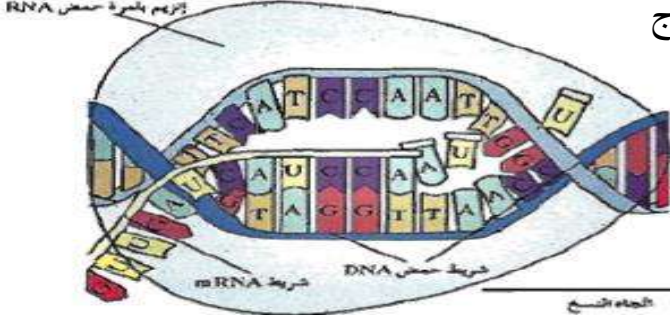


معلمي الكويت  
صفوة



(✓) تتبع عملية النسخ نظام ازدواج القواعد النيتروجينية نفسه المتبع في عملية تضاعف DNA عدا ان اليوراسيل يرتبط بالأدينين بدلا من الثايمين

**ماذا يحدث بعد ان تكتمل عملية النسخ؟** ينفصل الإنزيم عن DNA ويخرج mRNA الى السيتوبلازم ويرتبط شريطا DNA مرة أخرى ليعيدا تكوين اللولب المزدوج



**ما المقصود بتشذيب حمض mRNA؟**

هي عملية تطراً على mRNA الأولى قبل أن يغادر النواة حيث يتم فيها إزالة الانترونات

(الأجزاء التي لا تشفر من RNA) وربط الإكسونات (الأجزاء التي تشفر) بعضها ببعض أي قطع pre-mRNA ثم إعادة تجميعه بعد استبعاد الانترونات.

**ماذا يحدث ل mRNA بعد عملية التشذيب؟**



يخرج mRNA من النواة ويتجه نحو الرايبوسومات حيث تتم عملية الترجمة.

**علل لعملية تشذيب الـ mRNA اهمية بالغه؟**

لان في هذه العملية يتم فيها إزالة الانترونات التي لو تركت بدون ازاله سوف يتغير بناء البروتين المطلوب ويصبح البروتين غير قادر على اداء وظيفته

**(تشذيب mRNA) عملية تقطيع mRNA ثم إعادة تجميعه بعد استبعاد الانترونات**

**(mRNA الأولى) اسم يطلق على mRNA قبل عملية التشذيب**

**(الإكسونات) الأجزاء التي تشفر (ترجم) في حمض DNA**

**(الانترونات) الأجزاء التي لا تشفر (لا تترجم) في حمض DNA**

**ماذا نتوقع ان يحدث إذا لم تتم عملية تشذيب mRNA؟** يؤدي الى تكون بروتين مختلف تماما عن البروتين الاصلي بسبب تغير الكودونات ويصبح البروتين غير قادر على اداء وظيفته

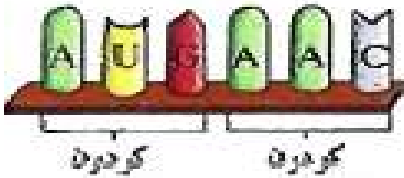
**ماذا يحدث إذا تم ترجمة mRNA الأولى؟** يؤدي الى تكون بروتين مختلف تماما عن البروتين الاصلي بسبب تغير الكودونات ويصبح البروتين غير قادر على اداء وظيفته

(✓) الكودون على tRNA الناقل هو نفسه على DNA مع استبدال T ب U

المرادف	الجملة
حدث نسخ mRNA من الجين واستخدامه في بناء البروتين	حدث تعبير جيني

tRNA	mRNA	DNA غير المنسوخ	DNA المنسوخ	
UAU	AUA	ATA	TAT	الكودون
AGU	UCA	TCA	AGT	الكودون

ما المقصود بالكودون؟ هو مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيد على mRNA تحدد او ترمز لحمض أميني محدد. (✓) يوجد لكل من حمض الليوسين والارجنين ٦ شيفرات.



(✓) يوجد ثلاث شيفرات لا تشفر لأنها تحدد نهاية سلسلة عديد الببتيد.

(✓) يوجد لكل حمض أميني شفرة او أكثر.

(X) بعض الكودونات تشفر لأكثر من حمض اميني

إذا كان التتابع على DNA هو ACAATGGACAGTCAGCATT وكان الجين المشفر هو

ACAAACAGTCCATT فما هي الانترونات التي تم ازلتها (TGG AG) الانترونات

كيف يتم الحصول على mRNA نهائي من mRNA اولي؟ عن طريق إزالة الانترونات وربط الإكسونات ثم إضافة رأس وذيل ل mRNA

علل يوجد بجدول الشيفرات ٦٤ شيفرة رغم العدد المحدود للأحماض الأمينية؟ لأن هناك ثلاث

شيفرات لا تشفر لأحماض أمينية وهناك احماض امينية لها أكثر من شيفرة

وجه المقارنة	في جدول الشيفرات	الشيفرات التي تشفر للأحماض الامينية
عدد الشيفرات	٦٤	٦١

علل تعتبر الشيفرات UGA وUAG وUAA شيفرات توقف؟ لأنها لا يتم ترجمتها حيث أنها تحدد نهاية

سلسله عديد الببتيد أي تدل على التوقف وليس له مقابل كودون ولا يشفر لأي حمض اميني

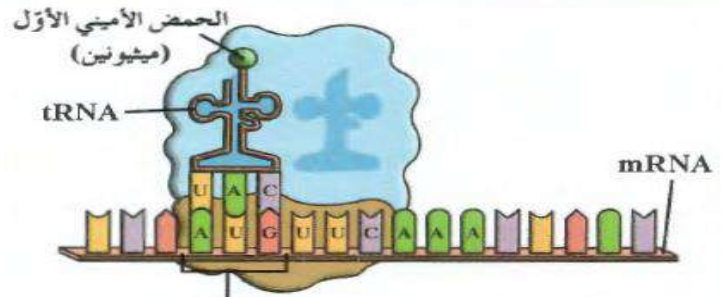
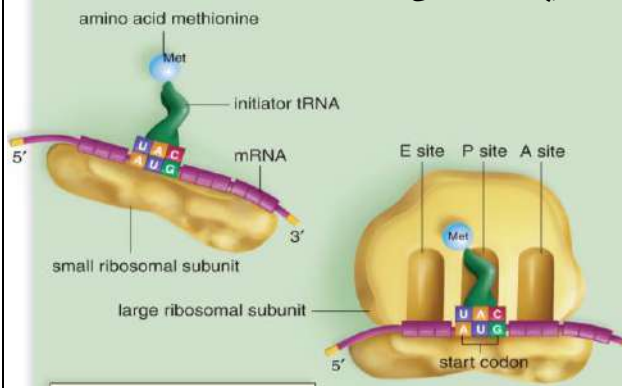
ملاحظة: يوجد لحمض الليوسين ٦ شيفرات وحمض الارجنين له ٦ شيفرات

(AUG) الكودون على mRNA التي تستدعي الحمض الاميني الميثيونين

**مما يتركب الرايبوسوم؟** تتألف من وحدتين (أحدهما كبيره والأخرى صغيره) وكل وحدة تتكون من أكثر من ٥٠ بروتين مختلف و عدة أجزاء من rRNA وترتبط الوددتان معا فقط اثناء عملية الترجمة وبها مكانين متجاورين لارتباط tRNA هما A,p اذ يرتبط بكل منها tRNA يحمل حمضا أمينيا خاصا به التي عندما ترتبط تكون سلسلة عديدة الببتيد

**ما هي اهمية شيفرة التوقف؟** تحدد نهاية سلسلة عديد الببتيد أي تدل على التوقف

**مراحل تصنيع البروتين (الترجمة) هي**



**-مرحلة البدء:** يرتبط mRNA بالوحدة الصغرى من الرايبوسوم

ويرتبط الناقل tRNA الذي يحمل مقابل الكودون

UAC والحمض الاميني الميثونين على الطرف المقابل بكودون mRNA

-ترتبط الوحدة الكبرى بحيث تكون شفره البدء AUG عند الموقع P

-عند اكتمال تركيب الرايبوسوم المفعّل يصبح الكودون الشاغر في الموقع A جاهزا لتلقي tRNA التالي

-يصل tRNA حاملا مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموقع A فيرتبطان

بحيث يصبح الموقعين P و A حاملين لحمضين امينيين

-يقوم أنزيم معين بربط الحمضين الأميين برابطه ببتيديه

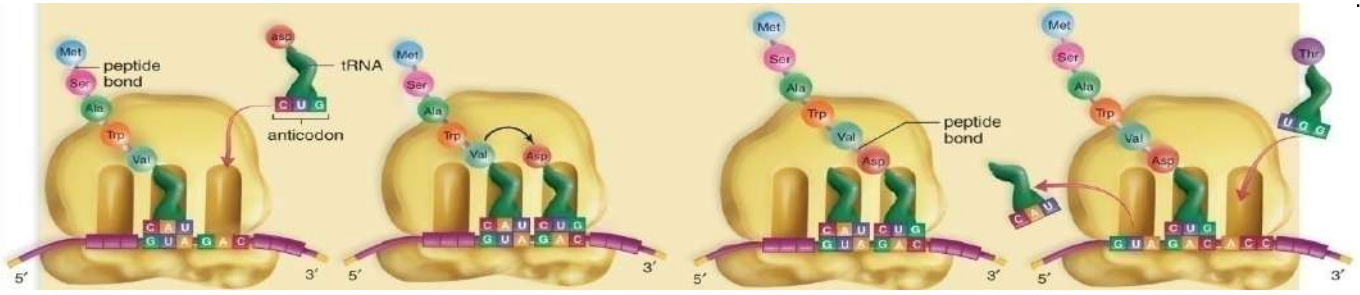
**-مرحلة الاستطالة:** بعد ربط الحمضين الأول والثاني، ينفصل جزيء tRNA

الموجود في الموقع P تاركا وراءه حمضه الاميني

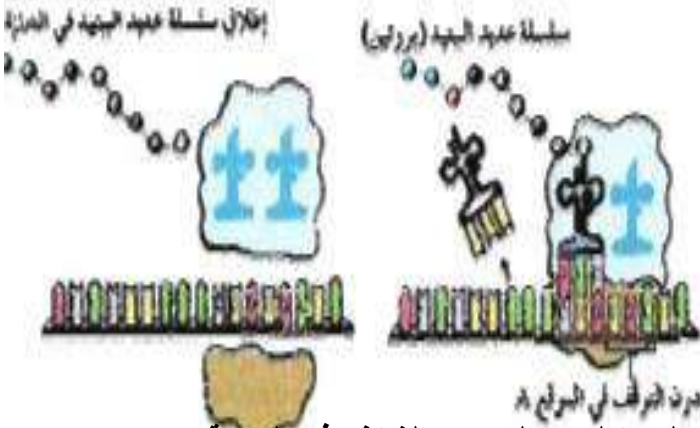
٠ - يندفع جزيء tRNA الموجود في الموقع A

ليحل مكان الموقع P الشاغر يتحرك جزيء mRNA و tRNA عبر الرايبوسوم الى الموقع P كوحدة

/يظهر كودون جديد في الموقع A يكون جاهزا لتلقي جزيء tRNA التالي مع الحمض الاميني الخاص به / يتم نقل الاحماض الامينية الى الموقع A وربطها بسلسلة عديد الببتيد



### مرحلة الانتهاء:



تنتهي عملية الترجمة حين يصل كودون التوقف الى الموقع A يتفكك الرايبوسوم الى وحدتيه وينفصل البروتين ويطلق الى الخلية وكذلك t RNA

### ماذا نتوقع ان يحدث عند اكتمال تركيب

الرايبوسوم المفعول؟ يصبح الكودون الشاغر في

الموقع A جاهز لتلقي t RNA التالي الذي يحمل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في ال موقع A

ما المقصود بالرايبوسوم المفعول؟ الرايبوسوم الناتج من ارتباط mRNA مع ال وحتين الرايبوسوميتين

الكبرى والصغرى وأول tRNA

### ما هي علاقة الجينات بلون الزهرة؟

ان هناك جين يحمل شفرة انزيم يحفز تفاعل

انتاج صبغة تمكنها أن تتحكم بلون الزهرة

ما هي علاقة الجينات بفصيلة الدم؟ ان هناك جينات تحتوي على تعليمات تصنيع انزيم يختص بإنتاج

الانتيجينات التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء

علل تعتبر البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف؟ لأن البروتينات هي انزيمات

تحفز التفاعلات الكيميائية

ما هي أهمية البروتينات المصنعة بالرايبوسوم؟ ١- هي انزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية فهناك انزيم يحفز

تفاعل انتاج صبغة يمكنه أن يتحكم بلون الزهرة ٢- بإنتاج الانتيجينات التي تحدد فصيلة الدم على

سطح كريات الدم الحمراء ٣- تنظم معدل النمو ونمطه في الكائن الحي

(الانتيجينات) البروتينات التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء

(تصنيع البروتين) العملية التي يتم فيها تجميع الأحماض الامينية في سلسله عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة

وجه المقارنة	التضاعف	النسخ
--------------	---------	-------

الانزيم المستخدم	انزيم بلمرة DNA	انزيم بلمرة RNA
عدد الأشرطة المستخدمة من DNA	الشريطين	شريط واحد
النوكليوتيدات المضافة للشريط الاصلي	نوكليوتيدات DNA	نوكليوتيدات RNA

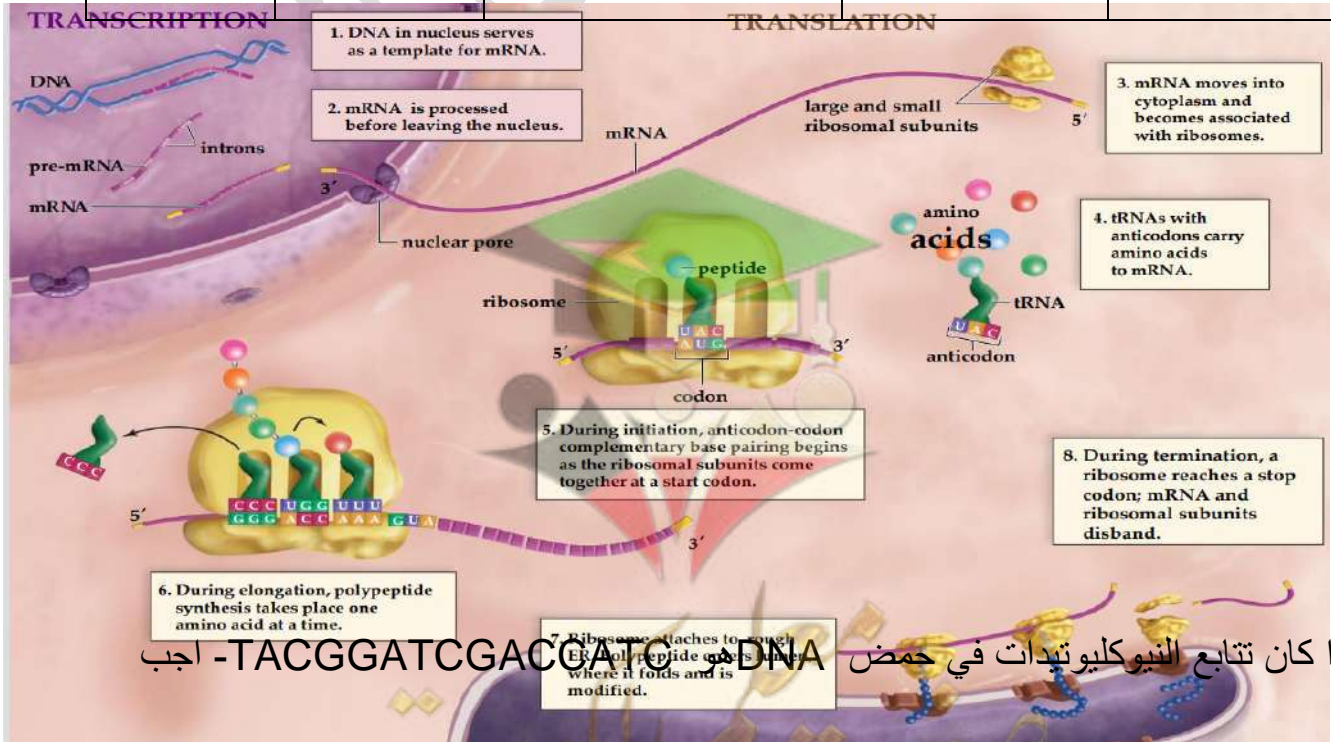
**علل نحتاج ل mRNA يحمل ٣٦ كودون لبناء البروتين من ٣٥ حمض أميني؟** لأن كل كودون يشفر لحمض أميني واحد بالإضافة الى كودون التوقف الذي لا يشفر لحمض أميني ولكنه يلزم لانتهااء عمليه الترجمة وفصل وحدتي الرايبوسوم عن بعضهما

(✓) يوجد الموقع A والموقع P بالرايبوسوم بالوحدة التركيبية الكبرى

نوع الموقع	الموقع A	الموقع P
الأهمية	يرتبط به الناقل الذي يحمل الحمض الاميني المضاف <u>Amino acid</u>	يرتبط به الناقل الذي يحمل سلسلة الاحماض الامينية المرتبطة ببعضها

**ماذا تتوقع ان يحدث عندما يصل كودون التوقف الى الموقع A في الرايبوسوم؟** تنتهي عمليه الترجمة لان الكودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر لأي حمض أميني وتنفصل وحدتي الرايبوسوم الأساسيتين وينفصل عديد الببتيد ويطلق في الخلية

tRNA	mRNA	DNA غير المنسوخ	DNA المنسوخ	كودون الميثيونين
UAC	AUG	ATG	TAC	

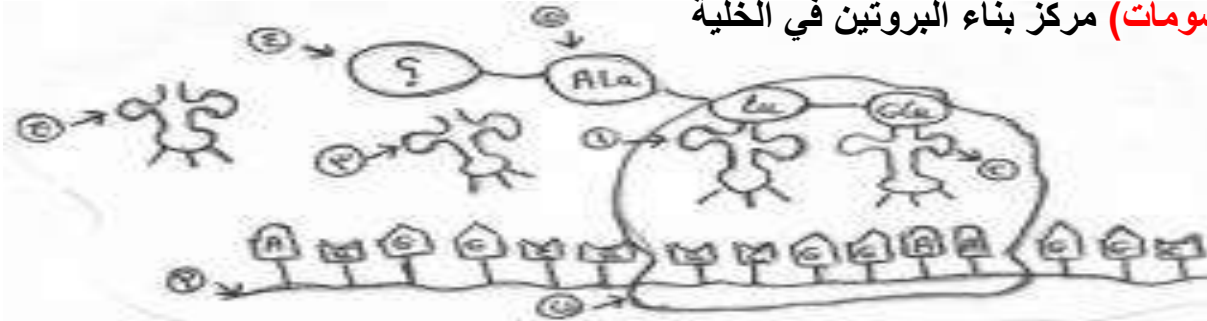


إذا كان تتابع النوكليوتيدات في حمض DNA هو TACGGATCGACCAATG - اجب

ما هو التتابع على الرسالة المنسوخة من الجين؟ (AUGCCUAGCUGGUAG) كم عدد الكودونات؟ (٥)  
كم عدد الاحماض الامينية التي تلزم لبناء هذا البروتين؟ (٤)

ماذا نتوقع أن يحدث إذا الانترون الأول في الجين لم يزل بل عوامل كأحد الإكسونات؟ يتغير نوع البروتين المتكون وذلك بسبب تغير تركيب mRNA المتكون مما يؤدي إلى عدم قيام البروتين بالوظيفة المخصصة له فيؤدي إلى تغير في الصفات أو الوظائف الحيوية التي تتم داخل الخلية

(الرايبوسومات) مركز بناء البروتين في الخلية



علل تتابع معين من القواعد النيتروجينية في حمض mRNA يحدد تتابع الاحماض الامينية في البروتين؟

لان اللغة التي تدخل في تركيب mRNA هي لغة ذات اربع حروف (A U T G) وحيث ان الاحماض الامينية

U	C	A	G
UUU ] فيل ألين UUC ] Phe UUA ] لوسين UUG ] Leu	UCU ] UCC ] سيرين UCA ] Ser UCG ]	UAU ] ليروسين UAC ] Tyr UAA ] كودون التوقف UAG ] Stop	UGU ] سيستين UGC ] Cys UGA ] كودون التوقف UGG ] تريبتوفان Trp
CUU ] CUC ] CUA ] CUG ]	CCU ] CCC ] CCA ] CCG ]	CAU ] هستيدين CAC ] His CAA ] جلوتامين CAG ] Gln	CGU ] CGC ] أرجين CGA ] Arg CGG ]
AUU ] AUC ] AUA ] AUG ]	ACU ] ACC ] ACA ] ACG ]	AAU ] أسوجين AAC ] Asn AAA ] ليسين AAG ] Lys	AGU ] سيرين AGC ] Ser AGA ] أرجين AGG ] Arg
GUU ] GUC ] GUA ] GUG ]	GCU ] GCC ] GCA ] GCG ]	GAU ] حمض الأسباريك GAC ] Asp GAA ] حمض الجلوتاميك GAG ] Glu	GGU ] GGC ] GGA ] GGG ]

٢٠ فتقرأ هذه الشفرة ثلاثية حيث ان كل ثلاث حروف

تمثل كودون يشفر لحمض اميني

ما الفرق بين نيوكليوتيد DNA ونيوكليوتيدات RNA؟

ان نيوكليوتيد DNA يحتوي على سكر ديوكسي

ريبوز مرتبط ب G/A/T/C اما RNA يحتوي

على سكر رايبوز مرتبط ب G/A/u/C

علل رغم العدد المحدود للأحماض الامينية العشرون الا ان هناك العديد من البروتينات؟ لأن كل

بروتين يختلف عن الاخر باختلاف تتابع (وعدد ونوع) الاحماض الامينية المكونة له عن باقي أنواع البروتينات

عدد الاحماض الامينية في البروتين	عدد الكودونات في mRNA	عدد النيوكليوتيدات
خمسون	واحد وخمسون	١٥٣
١٥	١٦	٤٨

صفوة معلم الكونت

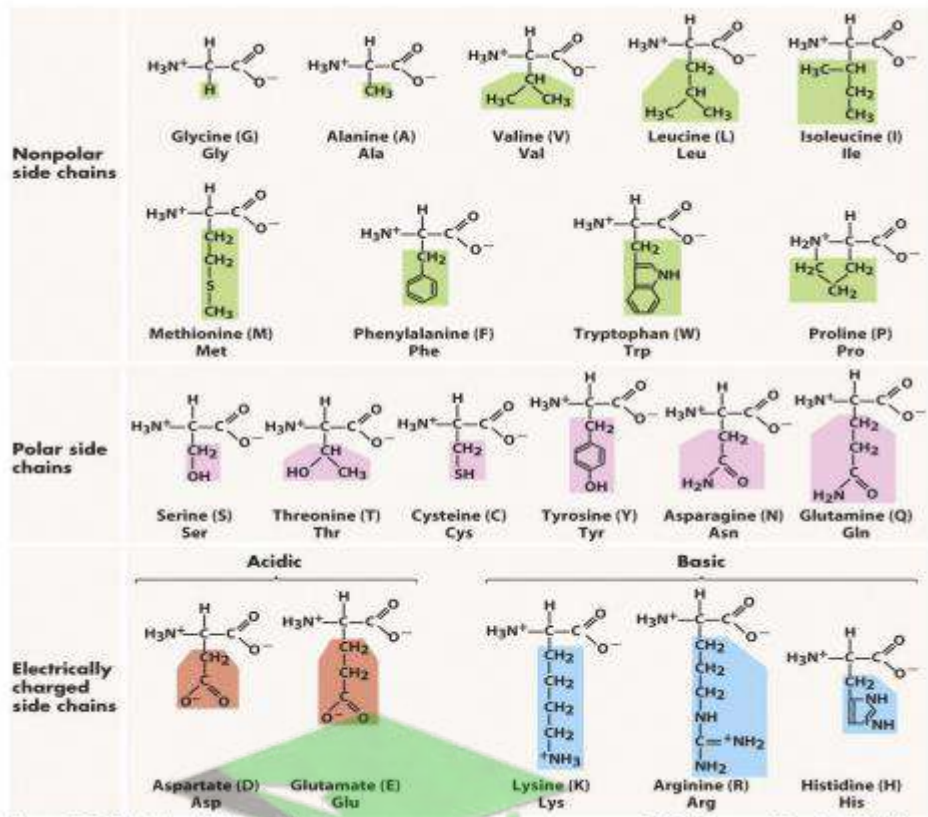
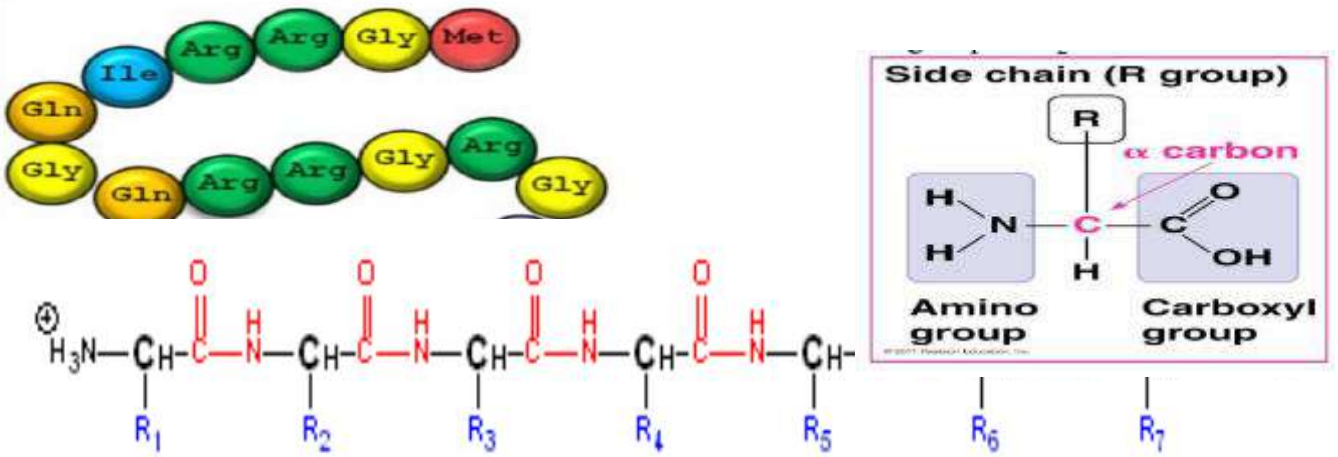


Figure 3-5 Biological Science, 2/e

© 2005 Pearson Prentice Hall, Inc.

صفوة معلم الكويت





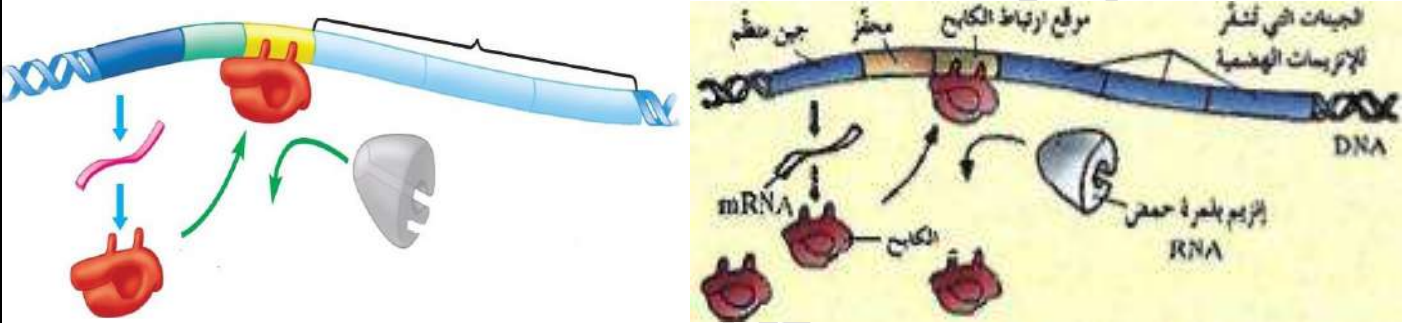
**علل توجد فرص أكبر لضبط التعبير الجيني في حقيقية النواة عن اولية النواة؟** ١- في اولية النواة تتم عملية النسخ والترجمة في السيتوبلازم في السيتوبلازم ٢- في حقيقة النواة فان عملية النسخ تتم في النواة اما الترجمة في السيتوبلازم وذلك لوجود غشاء نووي في حقيقة النواة يفصل النسخ عن الترجمة

**(الجين المنظم) جين يوجد داخل ال DNA البكتيري يشفر لأنتاج بروتين الكابح**

**كيف يتم ضبط التعبير الجيني في اوليات النواة؟** ذلك عن طريق وجود

١-الكابح: وهو بروتين يرتبط بحمض DNA في البكتريا ليوقف عمل الجينات التي تشفر لإنزيمات الهضم مثلا

٢-المحفز: وهو جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة RNA الذي يقوم بنسخ حمض DNA إلى mRNA وهذا يرتبط بالمؤثرات الخارجية في الخلية



**ما هي أهمية الجين المنظم في الرسم السابق في اوليات النواة؟** يشفر لبناء بروتين الكابح في اوليات النواة

**ما أهمية بروتين الكابح في البكتريا عند عدم وجود اللاكتوز؟** انه يمنع ارتباط انزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز أي يمنع تصنيع الانزيمات الهضمية

**كيف يتم تفعيل الجينات التي تشفر للإنزيمات الهضمية في البكتريا عندما يرتبط الكابح ب DNA ؟**

يتم ذلك عندما يزداد اللاكتوز فانه يرتبط بالكابح مغيرا شكله فيصبح غير نشط فلا يرتبط ب DNA ويرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز في DNA ناسخا الجين الذي يشفر للإنزيمات الهضمية حيث ينسخ mRNA وبذلك يتم تصنيع الإنزيمات الهضمية

**أو كيف تؤثر كمية اللاكتوز على عمل الجينات في الخلية البكتيرية ايشريشيا كولاي؟** -عندما يزداد اللاكتوز فانه

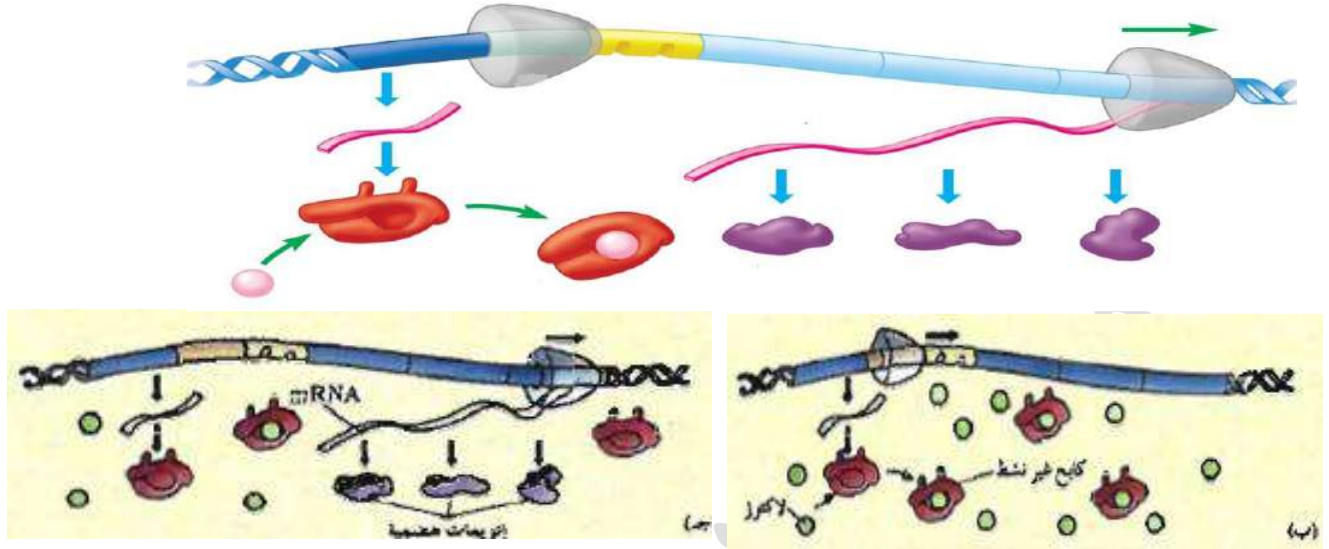
يرتبط بالكابح مغيرا شكله فيصبح غير نشط فلا يرتبط ب DNA ويرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز في DNA ناسخا الجين الذي يشفر للإنزيمات الهضمية حيث ينسخ mRNA وبذلك يتم تصنيع الإنزيمات الهضمية

-عند هضم اللاكتوز تماما ينشط الكابح ويصبح حر للارتباط ب DNA ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بصنع الإنزيمات الهاضمة من جديد.

**كيف توفر البكتريا على نفسها خسارة الطاقة لتصنيع انزيمات ليست في حاجة اليها؟**

عن طريق ضبط عملية التعبير الجيني حيث انها تسمح فقط بنسخ الجينات التي تحتاج اليها دون الجينات الأخرى

(مثلا :-تكتفي البكتريا بإنتاج أنزيمات هضم المادة الغذائية . اللاكتوز . عند وجودها فقط)



**ماذا نتوقع أن يحدث في حمض DNA لبكتيريا ايشريشيا كولاي عند: -**

**أولا عندما تدخل البكتيريا إلى محيط غني بسكر اللاكتوز؟** يرتبط اللاكتوز بالكابح مغيرا شكله ويصبح غير نشط وغير قادر على الارتباط ب DNA- يرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز على DNA ويتحرك على طول الحمض ناسخا الجين الذي يشفر للإنزيمات الهاضمة للاكتوز

**ثانيا عندما يتم هضم اللاكتوز تماما في بكتريا E.coli ؟** ينشط الكابح ويرتبط ب DNA ويتوقف عمل الجينات التي تشفر للإنزيمات الهاضمة للاكتوز فيتوقف إنتاج الإنزيمات الهاضمة

**علل ارتباط الكابح بالصامت يوقف عملية النسخ؟** لأنه يمنع (ارتباط المنشطات بالمعززات/ يمنع ارتباط انزيم البلمرة بالمحفز)

**كيف تضبط الخلايا حقيقية النواة تمايز الخلايا؟** من خلال التنظيم الدقيق والمعقد للتعبير الجيني

(✓) عدد الجينات في حقيقية النواة أكبر من عدد الجينات في أولية النواة وتكون منظمة في كروموسومات عديدة وبتتابعات أكثر تعقيدا منها في أولية



**علل رغم ان خلايا جسمك تحمل الكروموسومات نفسها**

**ولكنها متميزة؟** بسبب بعض الاختلافات في التحكم بالتعبير

الجيني الذي يعتبر عملية معقدة مقارنة بأولية النواة أي ان

الجينات النشطة (التي تنسخ الى mRNA) هي التي تحدد وظائف هذه الخلايا

**ما المقصود بالتعبير الجيني الانتقائي في حقيقيات النواة؟** إن بعض الجينات فقط في الكروموسومات تعمل وتنشط ويحدث لها نسخ أما باقي الجينات متوقفة بشكل دائم ولا يحدث لها نسخ

**يرتبط إيقاف الجينات او تفعيلها في حقيقة النواة بعاملين) هما؟ مرحلة نمو الكائن-والعوامل البيئية المحيطة**  
**علل يضبط التعبير الجيني في أوليات النواة قبل النسخ وبعده أما في حقيقيات النواة يتم خلال مختلف**  
**مراحل التعبير الجيني؟** لأن للخلايا حقيقيات النواة غلاف نووي يحجب عمليه النسخ عن عمليه الترجمة وهذا لا يوجد في أوليات النواة لعدم وجود غلاف نووي  
**قارن بين كل من أوليات النواة وحقيقيات النواة بحسب الجدول التالي**

وجه المقارنة	أوليات النواة	حقيقيات النواة
متى يحدث ضبط التعبير الجيني؟	قبل عمليه النسخ وبعده لعدم وجود غلاف نووي يحجب النواة عن السيتوبلازم	يتم خلال مختلف مراحل عمليه التعبير الجيني. لوجود غلاف نووي يحجب عمليه النسخ عن عمليه الترجمة

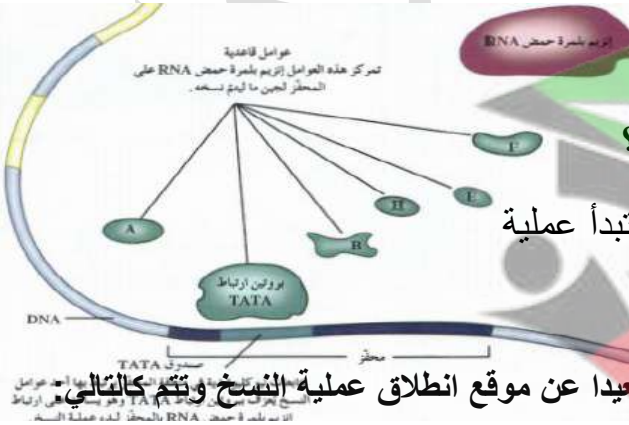
**ما هي طرق ضبط عملية التعبير الجيني في حقيقيات النواة؟** ١-ضبط عملية النسخ (كمية mRNA)

التي تنسخ من جين محدد ٢- سلسلة الاحداث التي تتم بعد عملية النسخ لتنظم عملية الترجمة  
 ٣- التعديلات والتحويلات التي تحدث في عمل البروتين الناتج ٤- تنظيم متى يرتبط انزيم بلمرة RNA بالمحفز ويتم ذلك بمساعدة عوامل النسخ ٥- التعبير الجيني الانتقائي

**ما المقصود بعوامل النسخ؟ (بروتين ارتباط ال TATA-العوامل القاعدية-انزيم بلمرة RNA)**

هي مجموعه من البروتينات التي تنظم ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز لتنشيط نسخ DNA أو هي بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA

**(عوامل النسخ) بروتينات منظمه تنشط عمليه نسخ DNA من خلال ارتباطها بتتابعات محددة في DNA**



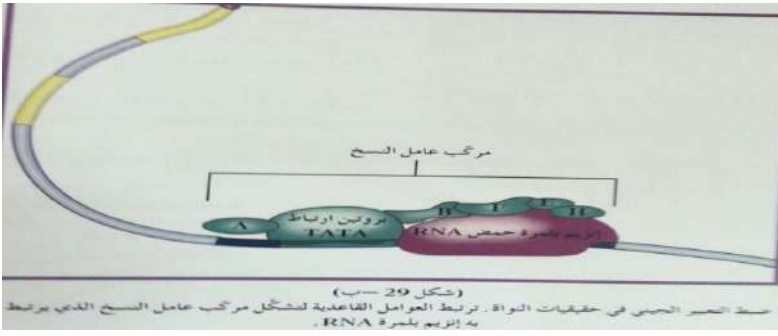
**كيف يستطيع انزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح**

**بالمحفز في الخلايا حقيقية النواة والبدء بعملية النسخ؟**

عندما تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز حيث تبدأ عملية التجمع بعيدا عن موقع انطلاق عملية النسخ

**كيف تحدث عملية التجمع لعوامل النسخ؟** تبدأ عملية التجمع بعيدا عن موقع انطلاق عملية النسخ وتتم كالتالي  
 ترتبط عوامل قاعدية (عن طريق بروتين ارتباط TATA) بتتابع قصير من النيوكليوتيدات يسمى صندوق TATA موجود على المحفز - يتكون بذلك عامل نسخ كامل قادر على التقاط انزيم بلمرة RNA

**علل ضرورة وجود مجموعة ثانية من عوامل النسخ (مساعد منشطات)؟**



لأن العوامل القاعدية غير كافية لزيادة سرعة النسخ او تخفيضها فوجود مساعدات المنشطات والمنشطات تعمل على ضبط عملية النسخ وخاصة عندما ترتبط بالمعززات

التركيب	المفهوم	الأهمية
الكابح	بروتين يرتبط بمواقع محددة في ال DNA تسمى الصاماتات لوقف عملية النسخ	ايقاف عملية النسخ لجين معين
المحفز	تتابعات من ال DNA يرتبط بها انزيم بلمرة RNA لبدء عملية النسخ	تنشيط عملية النسخ (تحفيز RNA للارتباط ب DNA
الجين المنظم	تتابعات محددة من DNA في اوليات النواة تشفر لبناء بروتين الكابح	يشفر لبروتين الكابح
العوامل القاعدية	عبارة عن بروتينات منظمة	تمركز انزيم بلمرة حمض RNA على المحفز لجين ما ليتم نسخه

ما أهمية التفاعل بين البروتينات المنشطة ووحدات عوامل النسخ؟ يؤدي الى بدء عملية النسخ وتسريعها

ما هي أهمية وجود عدة معززات في حمض ال DNA ؟ حتى تكون قادرة على الارتباط بعدة انواع من المنشطات التي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات او ردود الفعل على الاشارات المختلفة.

(✓) تبدأ عملية تجمع عوامل النسخ بعيدا عن موقع انطلاق عملية النسخ في حقيقيات النواة

علل ارتباط العوامل القاعدية ببروتين ارتباط ال TATA له اهمية بالغة؟

ليتكون عامل نسخ كامل وتستطيع العوامل القاعدية النقاط انزيم بلمرة RNA ليرتبط بالمحفز

(تمتلئ الخلية ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة تساعد في تنظيم وضبط عمل الجين).

اذكر أربع من هذه البروتينات مع ذكر وظائف هذه البروتينات؟

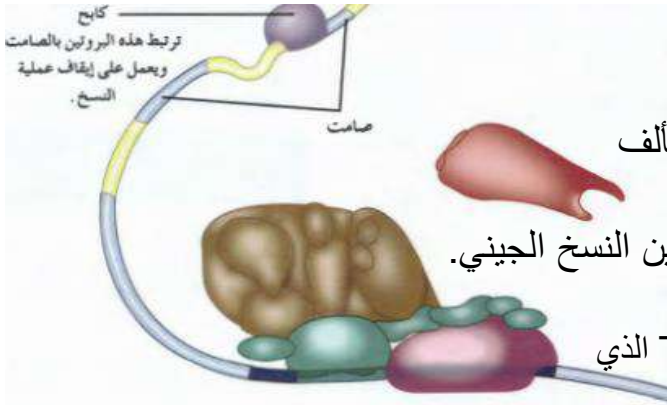
التركيب	المفهوم	الأهمية
المنشطات	بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ	ترتبط بالجينات في مواقع المعززات وتساعد في تحديد اي الجينات ستنسخ وتضبط عملية النسخ

تستقبل الاشارات من الكابحات ومن المنشطات وتدمجها وتوصل النتائج الى عوامل النسخ (الى العوامل القاعدية عن طريق بروتين ال TATA) لتتركز انزيم بلمرة RNA على المحفز	بروتينات تستقبل الاشارات من الكابحات ومن المنشطات وتدمجها وتوصل النتائج الى عوامل النسخ	<b>مساعدات المنشطات</b>
ينقل الاشارات الى العوامل القاعدية لتتركز انزيم بلمرة RNA على المحفز يرتبط بالمحفز ليقوم بعملية نسخ الجين	بروتينات يرتبط بصندوق TATA ينقل الاشارات الى العوامل القاعدية لتتركز انزيم بلمرة RNA على المحفز يرتبط بالمحفز ليقوم بعملية نسخ الجين	<b>بروتين ارتباط ال TATA انزيم بلمرة RNA</b>

**(المحفز)** تتابعات من النيوكليوتيدات على جانب واحد من الجين بجانب المواقع التنظيمية

**(الصامتات)** مواقع توجد على الكروموسوم لترتبط بها الكابحات مما يمنع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA

بالمحفز مانعا عملية النسخ.



**(المعززات)** عبارة عن عدة قطع من حمض DNA تتألف

من الاف النيوكليوتيدات وظيفته الأساسية ضبط وتحسين النسخ الجيني.

**(صندوق ال TATA)** يرتبط به بروتين ارتباط ال TATA الذي

ينقل الاشارات الى العوامل القاعدية لتتركز انزيم بلمرة RNA على المحفز لبدء النسخ

**كيف تنظم خلايا حقيقية النواة عملية النسخ (ضبط التعبير الجيني)؟** عن طريق ضبط متى يرتبط إنزيم

بلمرة حمض RNA بالمحفز بمساعدة مجموعه من البروتينات تسمى عوامل النسخ التي تنشط عملية نسخ حمض

DNA (الجزء الذي ينسخ منه في صورة mRNA)

(√) تعمل المنشطات على جعل عملية ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة عملية معقدة.

(√) ليس من الضروري وجود المعزز في المنطقة القريبة من المنطقة المراد نسخها.

**ما هي أهمية تجمع عوامل النسخ وارتباطها بالمحفز في حقيقية النواة؟**

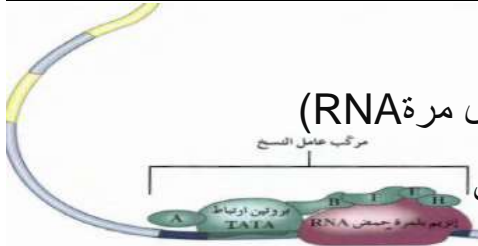
تحفز ارتباط انزيم بلمرة RNA بالمحفز لبدء عملية النسخ

**قارن بين كل من أوليات النواة وحقيقيات النواة بحسب الجدول التالي**



وجه المقارنة	أوليات النواة	حقيقيات النواة
ما يحدث عند ارتباط الكابحات بالصامتات	تمنع انزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز لوقف نسخ الجين	تمنع المنشطات من الارتباط بالمعززات لوقف نسخ الجين

تتكون عوامل النسخ من ثلاثة مجموعات أذكرها؟



المجموعة الاولى (بروتين ارتباط ال TATA – العوامل القاعدية – انزيم بل مرة RNA)

المجموعة الثانية: مساعدات المنشطات المجموعة الثالثة: المنشطات

ماذا تتوقع ان يحدث عند تفاعل البروتينات المنشطة ووحدات عوامل النسخ في حقيقيات النواة؟ يؤدي ذلك الى بدء عملية النسخ وتسريعها

ما هي أهمية الجينات النشطة في الخلايا؟ تحدد وظائف هذه الخلايا وتخصصها

المعزز	الصامتات	
المفهوم	مواقع توجد على الكروموسوم لترتبط بها الكابحات مما يمنع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز مانعا عملية النسخ.	قطعته من حمض DNA لتحسين عملية النسخ الجيني وضبطها ويرتبط بها المنشطات لضبط عملية النسخ
المنشطات	الكابحات	
الأهمية	بروتينات ترتبط بالصامتات لتمنع ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز لمنع عملية النسخ	ترتبط بالمعززات لضبط عملية النسخ وزيادة تعقيد عملية ضبط التعبير الجيني وتحديد اي الجينات التي ستنسخ

كيف تتوقف عملية النسخ في حقيقيات النواة؟ عندما يرتبط نوع ثان من الكابح بتتابعات نيوكليوتيدات على

DNA (الصامت) وعندها لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط ب DNA فتتوقف عملية النسخ

(الستيرويدات) هرمونات في خلايا الفقاريات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية

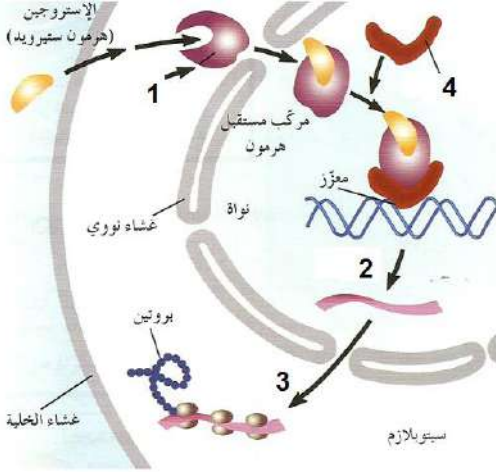
كيف يعمل هرمون الاستروجين في أنثى الفقاريات؟ ١- يعبر هرمون الاستروجين الغشاء الخلوي

٢- ثم يرتبط الهرمون ببروتين مستقبل في الغشاء النووي وينتج مركب من المستقبل والهرمون (H.R.C)

٣- يرتبط هذا المركب ببروتين قابل (له شكل يوائم المركب) الذي بدوره يرتبط بالمعزز في حمض DNA.

٤- ينبه ذلك إنزيم بلمرة RNA لبدء عملية النسخ.

البروتين القابل للأستروجينات	البروتين المستقبل للأستروجينات	
داخل النواة يرتبط مع مركب RHC ليرتبط بالمعزز	على الغشاء النووي يرتبط بالهرمون ليكون مركب RHC	مكان وجودة بالخلية الاهمية



الرسم الذي أمامك يوضح عمل هرمون الاستروجين

المسئول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية

عند الإناث (وضح من خلال الرسم)

ما أهمية ارتباط البروتين القابل مع مركب مستقبل الهرمون؟

يساعد ذلك في ارتباطهم في المعزز وهذا يساعد على تنبيه

إنزيم بلمرة RNA على بدء عملية النسخ

ماذا يحدث عند ارتباط البروتين القابل بمركب الهرمون والمستقبل الذي بدوره يرتبط بالمعزز في

اناث الفقاريات؟ ينبه ذلك إنزيم بلمرة RNA لبدء عملية النسخ.

ما المقصود بمصطلح تخصيصه الخلية؟ وكيف تنظم الخلية هذه التخصصية؟ ان كل خلية لها وظيفة

تختص بها - وتنظم هذه التخصصية عن طريق ضبط التعبير الجيني في الخلية

ماذا يحدث عندما تفشل آلية ضبط التعبير الجيني في الفقاريات؟ يؤدي الى انتاج بروتين خاطئ وبالتالي يسبب تغير

في نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها وقد يسبب انتاج خلايا سرطانية في بعض الأحيان

علل فشل الية التعبير الجيني غالبا ما تؤدي للإصابة بالسرطان؟ لأنها تؤدي الى انتاج بروتين خاطئ

وبالتالي يسبب تغير في نمو الخلية (انقسام الخلية) وتركيبها ووظيفتها



## (الطفرات )

**الرسم يدل على قط هجين نادر؟ عدد خصائصه كما تراها؟**

لا يغطيه الفرو-قصر قوائمه -اليف وودي نادرا ما يصاب بأمراض

**(البروتينات)** مواد تعتبر أهم جزء في تركيب الكائن الحي واساسية لأداء الجسم وظائفه

**ما هي وظائف البروتينات للكائن الحي؟** تؤدي بعض البروتينات وظائف داخل الخلايا

- تفرز بعض البروتينات الى خارج الخلايا لآداء وظائف معينة - يعمل بعضها كمنشط أو كابح

**كيف يتغير تركيب بروتينات الخلايا؟** نتيجة تغير في DNA مما يؤدي الى تغير في تركيب البروتينات التي تنظم الأنشطة الحيوية في الخلية.

**ما هو سبب حدوث الطفرات بشكل عام؟** تغير في DNA مما يؤدي الى تغير في تركيب البروتينات التي تنظم الأنشطة الحيوية في الخلية فتغير في الصفات الطبيعية للكائن الحي.

**(الطفرة)** التغير في المادة الوراثية للخلية.

**علل تعتبر الطفرات سلاح ذو حدين؟** لان بعض الطفرات قاتل وبعضها ضار والقليل منها مفيد او نافع.

### يوجد نمطان للطفرات:

١- الطفرات الكروموسومية: هي التي تحدث في الكروموسومات الكاملة

٢- الطفرات الجينية: هي التي تحدث بسبب التغير في الجينات نفسها.

(/) طفره النقص التي ادت الى ظهور الاجنحه المتعرجه في ذبابة الفاكهه غير ضاره

مثال لطفرة غير ضارة	مثال لطفرة مميتة
نمط الأجنحة المتعرج في ذبابة الفاكهة	الضمور العضلي النخاعي في الانسان

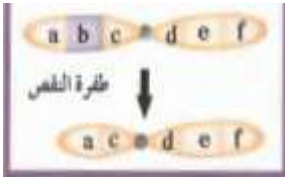
١- (طفرة كروموسومية تركيبية) تغيرات في بنية الكروموسوم او تركيبه

٢- (طفرة النقص) كسر جزء من الكروموسوم وفقدان الجزء المكسور

٣- (طفرة النقص) طفرة للجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم

رقم (٥) تسبب مرض يسبب الضمور العضلي النخاعي الذي يسبب الوفاة

ما هو سبب الجناح المتعرج لذبابة الفاكهة؟ نتيجة طفرة النقص في تركيب أحد الكروموسومات





**ما سبب الإصابة بالضمور العضلي النخاعي؟** بسبب طفرة نقص للجين المشفر لبروتين النمو العضلي الطبيعي SMN على الكروموسوم رقم ٥

**ماذا تتوقع أن يحدث عند حدوث نقص للجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم ٥ في الإنسان؟** فانه يسبب الضمور العضلي النخاعي SMA الذي يسبب الوفاة

**بما تفسر تحول اجنحه ذبابة الفاكهة من الشكل الطبيعي السليم الى الشكل المتعرج؟** بسبب حدوث طفرة نقص في الكروموسوم X (انكسار قطعه من كروموسوم X وتحللها)



عين سليمة



عين قضيبي الشكل



طفرة الزيادة



**(طفرة الزيادة)** انكسار جزء من الكروموسوم واندماجه في الكروموسوم المماثل له

**(طفرة الزيادة)** طفرة تنتج من عبور غير متكافئ بين الكروموسومات

المتماثلة خلال الانقسام الميوزي

**ما سبب ظهور عينا قضيبيه في ذبابة الفاكهة؟** بسبب طفرة الزيادة في الكروموسوم X

**بما تفسر تحول عيون ذبابة الفاكهة من الشكل القرصي الى الشكل القضيبى؟**

بسبب حدوث طفرة الزيادة في الكروموسوم X (انكسار قطعه واندماجها مع كروموسوم X)

**ماذا تتوقع أن يحدث عند حدوث عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة؟** فان أحد

الكروموسومات يملك نسخة إضافية عن أحد اجزاءه فتنتج طفرة الزيادة

**(طفرة الانتقال)** انكسار جزء من الكروموسوم واندماجه في كروموسوم اخر غير مماثل له

**الى أي مدى تؤثر طفرة الانتقال على الكائن الحي؟** انها تؤدي الى إعادة ترتيب مواقع الجينات على

الكروموسوم مما يؤثر في عدد الجينات وبالتالي يؤثر في ضبط التعبير الجيني فيسبب ضرر او موت الكائن

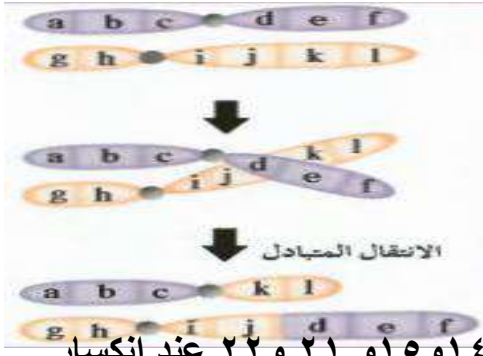
**ما هو إثر حدوث طفرة الانتقال على الجينات؟** انها تؤدي الى اعاده ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم

مما يمكن ان يؤثر على ضبط التعبير الجيني

**(الانتقال الروبرتسوني)** انكسار الكروموسوم عند منطقة السنتروميير واتحاد كل من الذراعين الطويلين

للكروموسومين ليشكلا كروموسوما واحدا وفقدان الكروموسوم الذي يتشكل من الذراعين القصيرين

**(الانتقال المتبادل)** تبادل قطع كروموسوميه غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين



**(الانتقال الروبرتسوني)** تبادل اجزاء من الكروموسومات ٣ و١٤ و١٥ و٢١ و٢٢ عند انكسار

الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوم طويل



**(الانقلاب)** انكسار جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه



(✓) الانقلاب في ال DNA على الكروموسوم ٩ ليس له أي عوارض

يعتبر الانقلاب أقل الطفرات الكروموسومية ضررا؟ لأنه يغير في ترتيب الجينات في

الكروموسوم وليس في عدد الجينات التي يحتوي عليها الكروموسوم

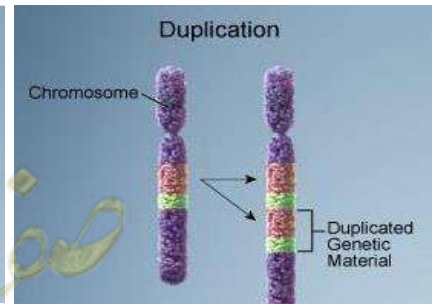
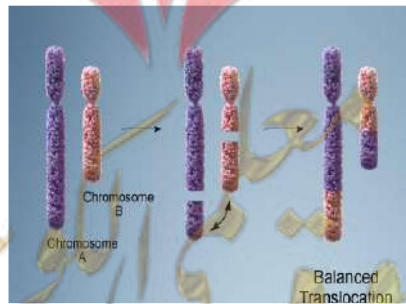
(✓) الانتقال الروبرتسوني لا يحدث أي تغيرات ملحوظة في المادة الوراثية لدى الإنسان (علل)؟

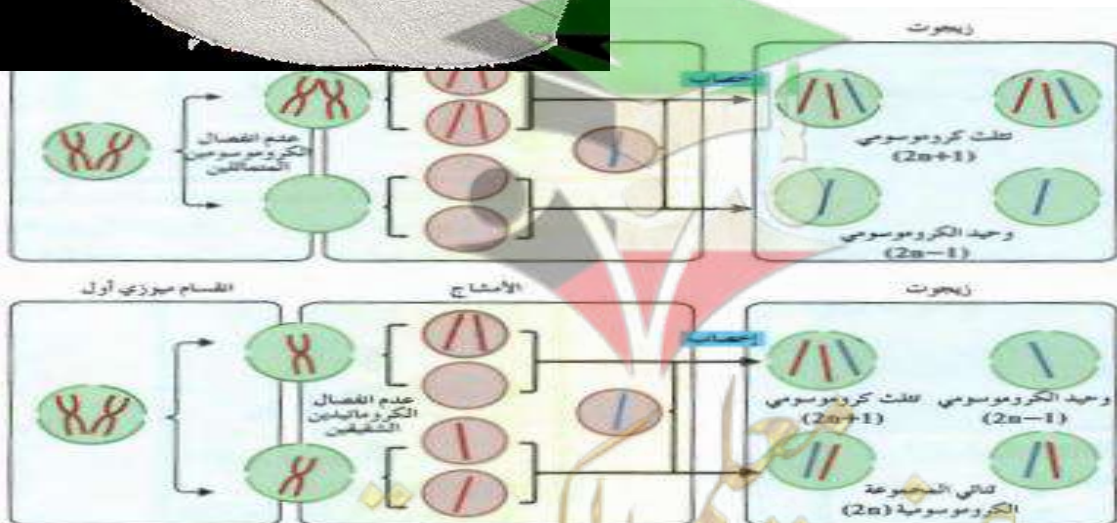
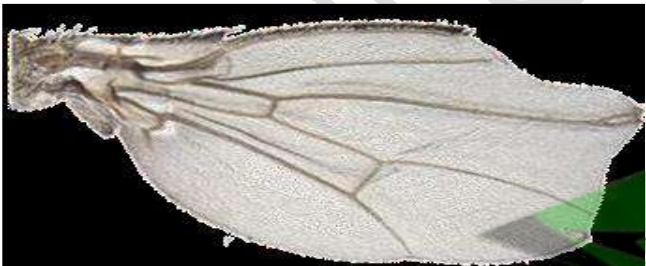
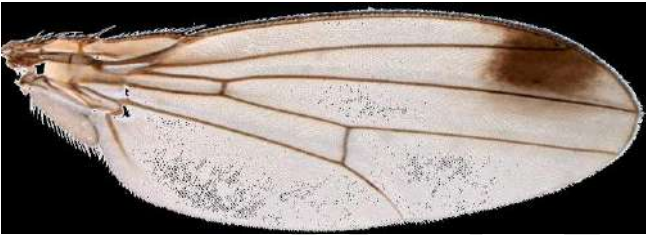
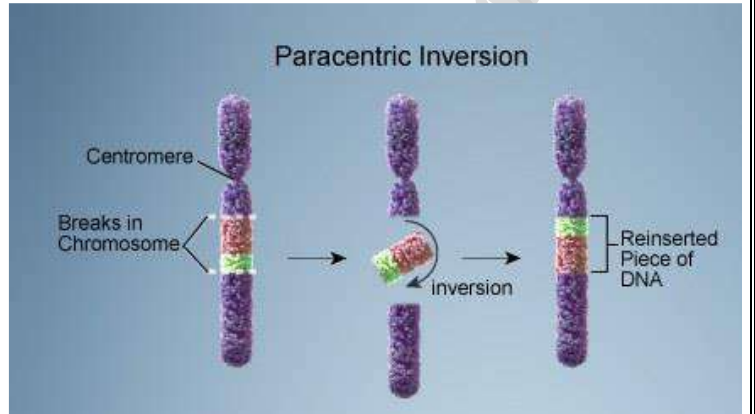
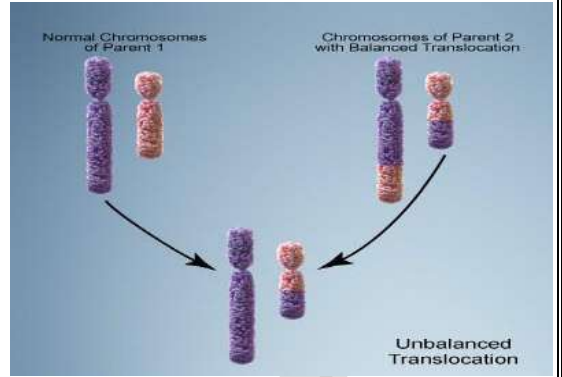
لأنه لا يحدث فقدان للجينات أو زيادة في عددها

(✓) عندما يحدث انتقال روبرتسون يصبح عدد الكروموسومات ٤٥ بدلا من ٤٦ (علل)؟

لان الكروموسوم الذي يتشكل من الذراعين القصيرتين يتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية

الانتقال المتبادل:	الانتقال الروبرتسوني:	كيفية حدوثه
يحدث خلاله تبادل قطع كروموسوميه غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين.	يحدث عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين الكروموسومين ليشكلا كروموسوم واحد. ويفقد الكروموسوم الذي يتشكل من الذراعين القصيرتين.	





**(طفرة كروموسوميه عدديه)** طفرة تسبب اختلالا في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف باختلال الصيغة الكروموسومية

**ما سبب ظهور اختلال الصيغة الكروموسومية؟** نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل بعدم انفصال الكروموسومات المتماثلة اثناء الانقسام الميوزي الأول او عدم انفصال الكروماتيد الشقيقين اثناء الانقسام الميوزي الثاني فينتج افراد اما بكروموسوم إضافي (تثلث) او بكروموسوم ناقص (وحيد الكروموسوم) **ما هي أسباب التثلث الكروموسومي أو وحيد الكروموسومي (ما سبب الطفرة الكروموسومية العدديه)؟**

- 1- عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول عند تكوين الامشاج
- 2- عدم انفصال الكروماتيدات الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني عند تكوين الامشاج

عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول	عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني	
تثلث / وحيد الكروموسومي	تثلث / وحيد الكروموسومي / افراد طبيعية	نوع الطفرة الناتجة بالأبناء
داون / كلاينفلتر/تيرنر / افراد سليمة	داون / كلاينفلتر/تيرنر	مثال

**علل عدم انفصال الكروموسومين أكثر ضررا من عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقين عند تكوين الامشاج؟** لأن الأول يستحيل ان يكون افراد تحمل العدد الطبيعي للكروموسومات اما الاخر يمكن ان ينتج عنه امشاج تحمل العدد الطبيعي للكروموسومات

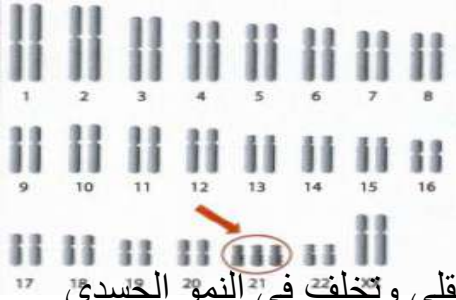
**(التثلث ١٨)** التثلث الكروموسومي الذي يسبب الموت السريع للأطفال

**(التثلث ٢١)** التثلث الكروموسومي الذي يسبب متلازمة داون **(ما سبب الإصابة بمتلازمة داون؟)**

**(أنثى تيرنر)** انثى تمتلك كروموسوم جنسي X واحد

**(كلاينفلتر)** ذكر يمتلك كروموسوم جنسي X واحد او أكثر بجانب الكروموسومين الجنسيين XY

وجه المقارنة	<b>التثلث الكروموسومي</b>	<b>وحيد الكروموسومي</b>
السبب	وجود كروموسوم زائد	فقدان كروموسومين متماثلين
الصيغة الكروموسومية	$2n+1$	$2n-1$
مثال	داون / كلاينفلتر	تيرنر



ماذا يحدث عند وجود تثلث كروموسومي 21؟ يصاب الفرد بالتخلف العقلي وتخلف في النمو الجسدي وتشوه في أعضاء معينة مثل القلب ومعالم الوجه تشبه المنغولي

ماذا يحدث عند عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول عند تكوين الأمشاج؟ ينتج تثلث او وحيد الكروموسومي

ماذا يحدث عند عدم انفصال الكروماتيد الشقيقين أثناء الانقسام الميوزي الأول عند تكوين الأمشاج؟ ينتج تثلث او وحيد الكروموسومي او افراد طبيعية

ماذا يحدث عند وجود تثلث كروموسومي 18 - او 13؟ يسبب الموت السريع للأطفال.



حاله كلابنفلتر	حاله تيرنر	
ذكر	أنثى	الجنس
زيادة كروموسوم X او أكثر بجانب الكروموسومين الجنسين XY	فقدان كروموسوم جنس X	السبب
Xxy أو xxxxy	X	الصيغة الكروموسومية الجنسية
44+xxxxy أو 44+xy	44+x	العدد الصبغي
عاقر مع وجود بعض الملامح الأنثوية	مختلفة النمو وعاقر	الأعراض

علل في الانتقال الروبرتسوني يظهر الخلل عند الأبناء دون الآباء؟ لأن الكروموسوم الذي يتشكل من الذراعين القصيرتين يختفي بعد عدة انقسامات متتالية فيصبح العدد الكروموسومي 45 بدلا من 46

علل انثى تيرنر عاقرة ومختلفة النمو؟ بسبب فقدان كروموسوم جنسي X

علل ذكر كلابنفلتر عاقر مع وجود بعض ملامح الانوثة؟ بسبب زيادة

كروموسوم X او أكثر بجانب الكروموسومين الجنسين XY

(الطفرة الجينية) تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين







**(طفرة النقطة)** الطفرة التي تؤثر في نيوكليوتيد واحد سواء بالزيادة او النقص او الاستبدال

**(طفرة ازاحة الإطار)** ادخال او نقص نيوكليوتيدات يغير تتابع القواعد ما يؤدي الى ازاحة الإطار

**علل نتائج الطفرات غير متوقعة؟** لان الطفرات تحدث بشكل عشوائي

**متى تورث الطفرة من الآباء إلى الأبناء؟ ومتى لا تورث؟** تورث إذا حدثت في الأمشاج (الخلايا الجنسية) ولا تورث إذا حدثت في الخلايا الجسمية

**ما المقصود بطفرة النقطة؟** هي الطفرة التي تؤثر في نيوكليوتيد واحد في الجين ويوجد منها ثلاث أنماط (استبدال / ازاحة الإطار (إدخال/ نقص)

تأثير الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوحة	الطفرة
بروتين ناتج من جين سليم		لا يوجد طفرة
طفرة صامتة لا تغير في الببتيد (ببتيد غير مكتمل)		استبدال
ازاحة الإطار (ببتيد مختلف تماما)		ادخال
ازاحة الإطار (ببتيد مختلف تماما)		نقص

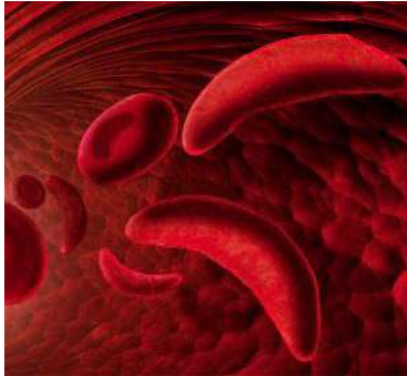
**ماذا يحدث عند حدوث طفرة إدخال أو نقص لأحد القواعد النيروجينية في الجين؟** يؤدي إلى ازاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية فيكون بروتين مختلف تماما

**الطفرة الصامتة:** هي الطفرة التي تحدث عندما تتغير أحد النيوكليوتيدات في الكودون دون أن يتغير الحمض الأميني الذي تشفر إليه الكودون

**طفرة ازاحة الإطار:** هي الطفرة التي تحدث عند إدخال او ازاله أحد النيوكليوتيدات في الجين الذي يشفر لبناء بروتين معين مما يؤدي إلى ازاحة إطار قراءة في الرسالة الوراثية

**علل ما سبب تسمية طفرة ازاحة الإطار بهذا الاسم؟** لأن عند إدخال او نزع أحد النيوكليوتيدات في الجين

يؤدي إلى ازاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية فيؤدي الى تكوين بروتين مختلف تماما  
**ما هو سبب تكوين الهيموجلوبين المنجلي؟** طفرة استبدال لأحد القواعد النيتروجينية أدى إلى



إحلال حمض الفالين محل حمض الجلوتاميك في البروتين

**(الفالين)** حمض اميني يميز الهيموجلوبين المنجلي عن الطبيعي

**(الجلوتاميك)** حمض اميني يميز الهيموجلوبين الطبيعي عن المنجلي

**ماذا يحدث للهيموجلوبين الطبيعي عند احلال الفالين محل الجلوتاميك؟**

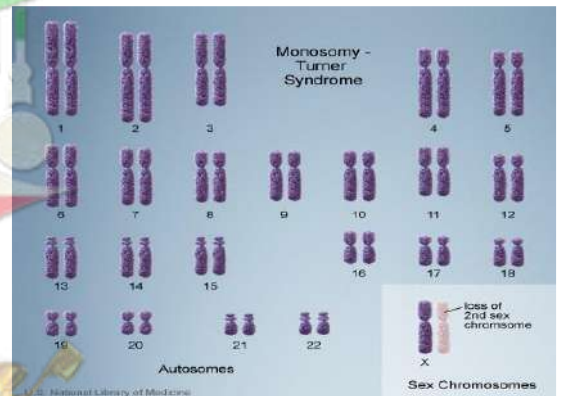
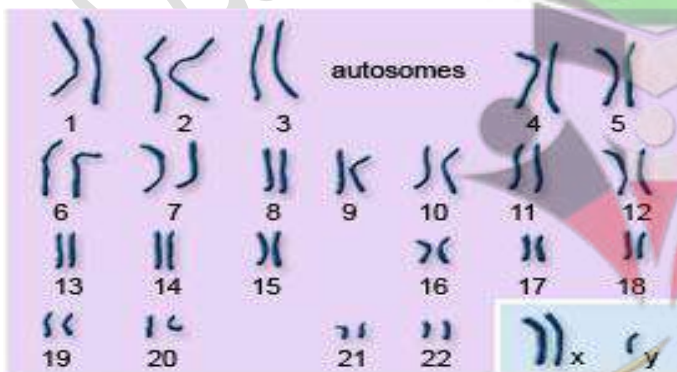
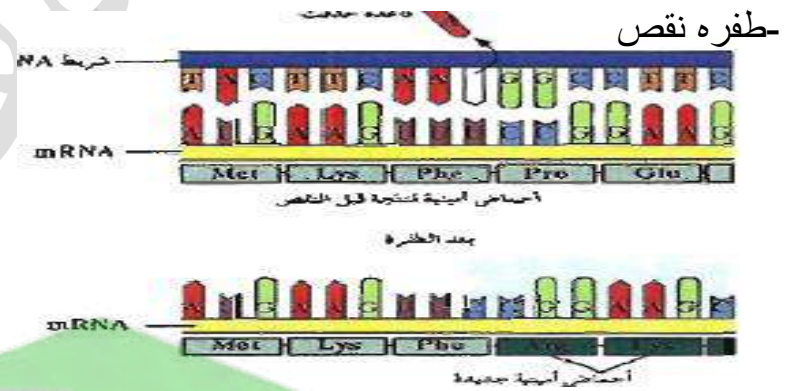
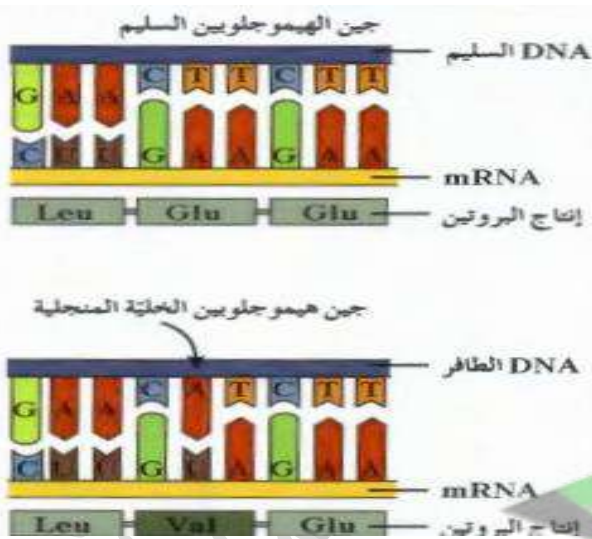
فانة يحول خلايا الدم الحمراء من الشكل القرصي الى الشكل المنجلي

بما تفسر تحول كريات الدم الحمراء من الشكل القرصي الى المنجلي؟ طفرة استبدال لأحد القواعد النيتروجينية أدى إلى إحلال حمض الفالين محل حمض الجلوتاميك في البروتين

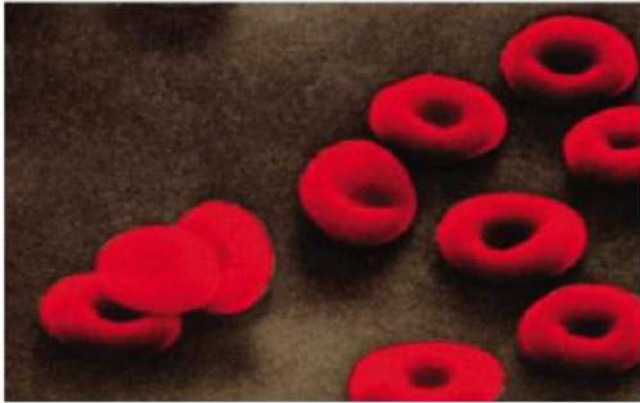
في الرسم الذي امامك ما سبب تحول البروتين في الشكل ( أ ) الى البروتين في الشكل ( ب )

طفرة استبدال لأحد القواعد النيتروجينية أدى إلى إحلال حمض الفالين محل حمض الجلوتاميك

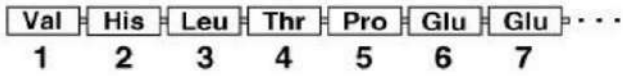
ما هي أنواع طفره النقطة؟ - طفره استبدال طفره ادخال



صفوة محلمي الكونت



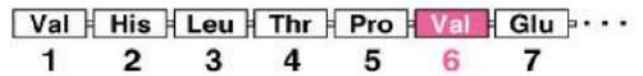
10 μm



(a) Normal red blood cells and the primary structure of normal hemoglobin



10 μm



(b) Sickled red blood cells and the primary structure of sickle-cell hemoglobin





## (كروموسومات الإنسان)

(الجينوم البشري) مجموعه كاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات

ما أهمية تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات؟ انها تحدد الكثير من الصفات مثل لون العين وتركيبات جزيئات البروتينات في الخلايا



ما هي أهم الإنجازات العلمية التي توصل اليها العلماء بين عامي ٢٠٠٠ و ٢٠٠٧؟ استكشاف الجينوم وتحديد مكوناته

(√) عدد الجينات التي تشفر لصنع بروتينات عند الإنسان حوالي 30000 جين تحملها ٤٦ كروموسوم

(√) كل جين يأخذ مكانا محددًا على الكروموسوم الواحد ولا يتغير في أفراد النوع الواحد

(ألجين المسئول عن تحديد فصيلة الدم) من الجينات الأولى التي تم التعرف عليها ودراستها

(√) ألجين المسئول عن تحديد فصيلة الدم يحمله الكروموسوم رقم ٩ لدى الإنسان

(√) أصغر الكروموسومات الجسمية في الإنسان هي رقم 22,21

(√) الكروموسوم رقم 22 يحمل أليل يسبب تليف النسيج العصبي واللوكميا

(√) تحتوي الكروموسومات (22,21) على تتابعات طويلة متكررة لا تشفر لصنع البروتين

معلم الكونت  
صفوة

الكروموسوم ٢١	الكروموسوم ٢٢	
٢٢٥	٥٤٥	عدد الجينات
٤٨ مليون زوج من النيوكليوتيدات	٥١ مليون زوج من النيوكليوتيدات	عدد ازواج النيوكليوتيدات
جين مرض لوجيهريج (تصلب النسيج العضلي الجانبي)	جينات للمحافظة على الصحة-جينات مرتبطة باللوكميا -تليف النسيج العصبي	امثلة للجينات المحمولة

(٧) الجينات المحمولة معا على نفس الكروموسوم تورث معا

(٧) قد تحدث بعض حالات العبور وإعادة الارتباط للكروموسومات اثناء الانقسام الميوزي عند الإنسان

الكروموسوم رقم (٢٢)	الكروموسوم رقم (٩)	وجه المقارنة
جين تليف النسيج العصبي / جين يسبب شكل من أشكال اللوكيميا -جينات مهمة للمحافظة على الصحة	جين تحديد فصيلة الدم	أحد الجينات التي يحملها

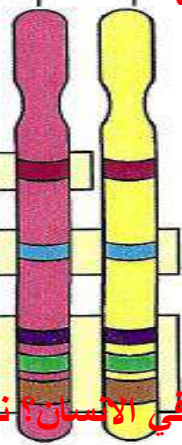
الرسم المقابل يمثل زوج من الكروموسومات المتماثلة

زوج من الكروموسومات المتماثلة في حالة عدم تضاعف (غالبا كروموسوم من الأب والآخر من الأم).

موقع الجين (موقع جين معين على كروموسوم).

زوج من الأليلات (بعد الأليل الواحد حكاية جانا لأحد جينات الصفة الواحدة التي لها الموقع الكروموسومي نفسه.)

ذاتة أزواج من الأليلات لثلاثة جينات لها مواقع كروموسومية مختلفة على زوج من الكروموسومات المتماثلة.



اكتب ما تدل عليه الأسهم على الرسم

ما المقصود بالليل؟ شكل خاص لأحد جينات الصفة

الواحدة التي لها الموقع الكروموسومي نفسها

(44xx -44xy) المعادلة الكروموسومية للإنسان

علل تتساوى نسبتا احتمال إنجاب ولادة ذكور واناث في الإنسان؛ نسبة ولادة الأناث أو الذكر ستكون

	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

متساوية؟ بسبب توزيع الكروموسومات الجنسية اثناء عملية الانقسام الميوزي

في التزاوج الذي أمامك ماذا تستنتج؟

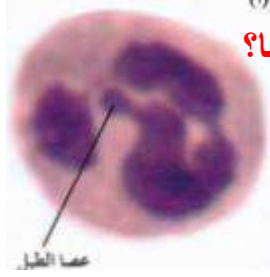
إن الكروموسومات الجنسية في الذكور (XY) تختلف عن الإناث (XX)

إن جميع البويضات بها كروموسوم جنسي واحد X (تكون متشابهة) يوجد نوعان من الحيوانات المنوية نوع به (X) و آخر به (Y) /نسبة إنجاب الذكور (XY) تساوي نسب إنجاب الإناث (XX)

(٧) تحتوي الأناث على كروموسومين (XX) جنسين أحدهما فقط فعال دون الآخر

علل عدم فعالية أحد الكروموسومات الجنسية (X) عند الأناث في الإنسان؟

لأن الخلية تقوم بتعطيله وبطريقه عشوائية وذلك لعدم حاجتها إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها



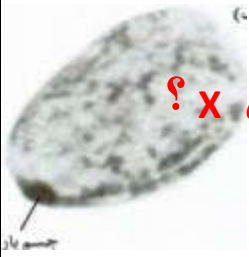
**ما المقصود بعدم فعالية الكروموسوم (X) عند الإناث في الإنسان وما الهدف منها؟**

أن الخلية تقوم بتعطيل كروموسوم (X) في الخلية وذلك لعدم حاجتها إلى الكمية

المضاعفة من البروتينات التي تنتجها

(√) يظهر الكروموسوم المعطل في خلايا الدم البيضاء على شكل **عصا طبلية**

(√) يظهر الكروموسوم المعطل في النسيج الطلائي على شكل **جسم بار**



**علل لاتواجد كميات مضاعفة من البروتينات في خلايا الإناث رغم وجود كروموسومين X؟**

لأن الخلية تقوم بتعطيل كروموسوم (X) وبطريقة عشوائية

**علل تكون بقع فرو الذكور في القطط من لون واحد أما في الأنثى متعددة؟**

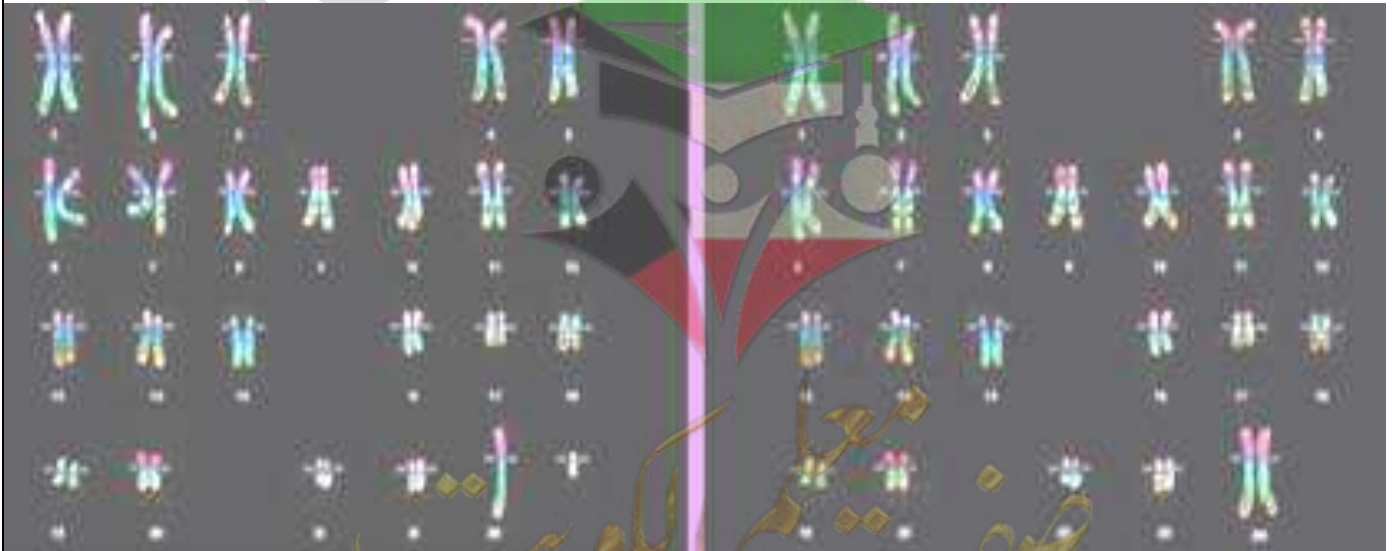
لأن الجين الذي يتحكم بلون الفرو يقع على الكروموسوم X فلا يوجد عند الذكر الا جين

واحد للون واحد اما لدى الإناث يوجد كروموسومين X يحملان أكثر من اليل



**(الدراسة الكروموسومات عند الإنسان لا بد من عمل نمط نووي)**

**ما المقصود بالنمط النووي؟ وما الهدف منه؟** هو عبارة عن خارطة كروموسومية للكائن الحي أو ترتيب الكروموسومات وفقا لمعايير محده / الهدف منه: تحديد عدد الكروموسومات- تصنيف جنس الكائن الحي - اكتشاف وجود أي خلل في الكروموسومات من حيث العدد أو البنية أو التركيب



## (الوراثة لدى الإنسان)

(√) بعض الصفات الوراثية عند الإنسان يتم توارثها طبقا لقوانين مندل وبعضها لا يخضع لهذه القوانين. **علل؟** لأن بعض الصفات يتحكم بها أكثر من جين له اليات سائدة أو متنحية أو ذات سيادة مشتركة أو سيادة غير تامة

تكوين الهيموجلوبين (فقر الدم المنجلي)	التحام شحمة الأذن	نوع السيادة
سيادة مشتركة	سيادة تامة	
جميع كرياتة سليمة ( $Hb^N Hb^N$ ) لدية كريات سليمة وأخرى منجليه ( $Hb^N Hb^S$ ) جميع خلايا منجليه فيموت ( $Hb^S Hb^S$ )	الشكل الحر (Aa ,AA) الشكل الملتحم (aa)	التركيب الجيني

سلسل البوكليوتيدات  
الأحماض الأمية

CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT  
Leu Thr Pro Glu Glu Lys Ser

3 6 9

(أ) ماذا يمثل الشكل (أ)؟

تتابعات لجين بيتا هيموجلوبين سليم ليكون هيموجلوبين

سليم في خلايا الدم الحمراء لنقل الاكسجين

سلسل البوكليوتيدات  
الأحماض الأمية

CTG ACT CCT GTG GAG AAG TCT  
Leu Thr Pro Val Glu Lys Ser

3 6 9

(ب)

ماذا يمثل الشكل (ب)؟ جين بيتا هيموجلوبين طافريسبب تكون هيموجلوبين غير طبيعي يكون غير

قادر على أداء وظيفته

ما هو نوع الطفرة في الجين المسبب للخلايا المنجلية في دم الإنسان؟ طفرة استبدال أدت إلى إحلال حمض الفالين محل حمض الجلوتاميك في بروتين الهيموجلوبين ( GAG ) التي تشفر للجلوتاميك اصبحت GTG التي تشفر للفالين)

ما هو سبب تحول خلايا الدم الحمراء من الشكل القرصي إلى الشكل المنجلي؟

هو حدوث طفرة في الجين السليم HBB (بيتا هيموجلوبين) فتؤدي إلى إنتاج بروتين

بيتا هيموجلوبولين غير سليم فيتكون هيموجلوبين غير طبيعي غير قادر على أداء وظيفته

إذا كانت الشيفرة CTT في شريط حمض DNA المنسوخ ترمز لحمض الجلوتاميك في بروتين الهيموجلوبين الطبيعي ثم تغيرت لتصبح CAT فماذا نتوقع ان يحدث لبروتين الهيموجلوبين الناتج؟ يتحول الى هيموجلوبين غير طبيعي غير قادر على أداء وظيفته لان الحمض الاميني الفالين يحل محل الحمض الاميني الجلوتاميك

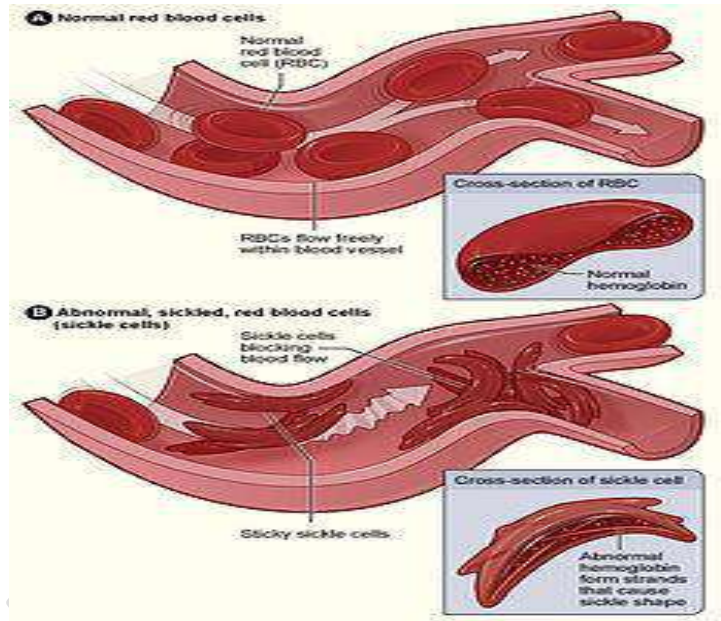
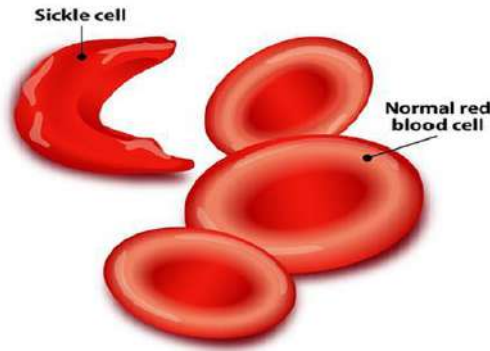
ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لدى كل منهما التركيب الجيني (  $Hb^N Hb^S$  )

٢٥٪ طبيعي (  $Hb^N Hb^N$  )

٥٠٪ يعاني فقر دم متوسط (  $Hb^N Hb^S$  )

٢٥٪ مريض (  $Hb^S Hb^S$  ) يموت في رحم الأم

	$Hb^N$	$Hb^S$
$Hb^N$	طبيعي: $Hb^N Hb^N$	متوسط: $Hb^N Hb^S$
$Hb^S$	متوسط: $Hb^N Hb^S$	يموت: $Hb^S Hb^S$



### (دراسة سجل النسب)

(سجل النسب) مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل الى اخر في العائلة

ما هي أهمية سجل النسب؟ يسمح للعلماء بتتبع ما قد يحدث من اختلالات وامراض وراثية في العائلة

علل يجد العلماء صعوبة في دراسة انتقال الصفات الوراثية في الانسان؟

بسبب ١- كثرة الجينات التي تتحكم بالصفة الواحدة ٢- طول الفترة الواقعة بين جيل واخر

٣- قلة عدد افراد الجيل الناتج عند كل تزواج

ما المقصود بسجل النسب؟ هو عبارة عن مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل إلى آخر في العائلة

لماذا لجأ العلماء إلى استخدام سجل النسب في دراسة انتقال الصفات من جيل إلى آخر؟

١- لوجود صعوبة في دراسة الصفات الموروثة وانتقالها عند الإنسان (صعوبة التزاوج)

٢- حتى يستطيع العلماء تتبع ما قد يحصل من اختلالات وامراض وراثية في العائلة

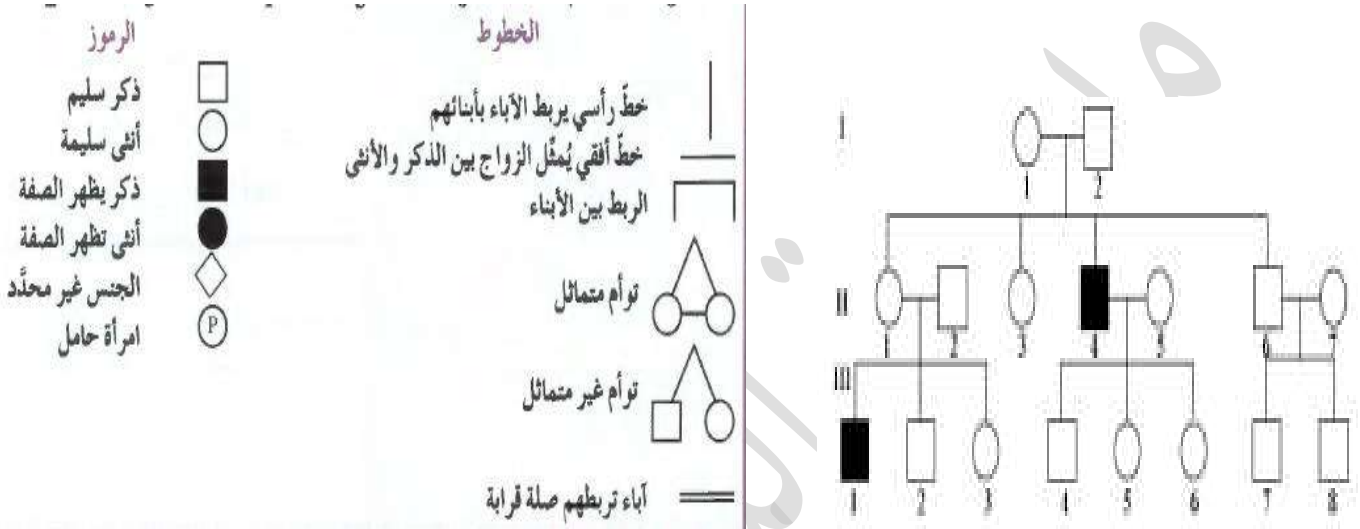
سجل النسب الذي أمامك يوضح ثلاثة أجيال لعائلة يحمل بعض أفرادها صفة موروثية، تفحصه ثم أجب:

١- ماذا تمثل المربعات والدوائر البيضاء والسوداء؟

٢- ماذا تمثل الخطوط الأفقية والعمودية بين الدوائر والمربعات؟ ( الإجابة بالرسم أمامك )

٣- هل الصفة موضع الدراسة سائدة أم متنحية؟ ( متنحية )

بما تفسر إجابتك: أنها تظهر في الأبناء رغم عدم وجودها عند الآباء



أمراض ناتجة من أليلات متنحية غير المرتبطة بالجنس	أمراض ناتجة من أليلات متنحية غير المرتبطة بالجنس	
مرض الدححة (القزامة)	مرض هانتجتون (على الكروم وسوم 4)	أمثلة
مرض الفينيل كيتونوريا (على الكروم وسوم 12)	البله المميت (على الكروم وسوم 15)	
مرض الفينيل كيتونوريا	البله المميت	
على الكروم وسوم 12	على الكروم وسوم 15	أجين
نقص إنزيم فينيل الأنين هيدروكسيليز الذي يكسر مادة الجانجليوسايد الدهنية	نقص إنزيم هيكسوسامينيديز الذي يكسر مادة الجانجليوسايد الدهنية	السبب
تراكم حمض الفينيل الأنين مما يؤدي إلى تخلف عقلي شديد يمكن علاجه باتباع نظام غذائي معين	تراكم مادة الجانجليوسايد في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر مثل (فقد السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي ثم الموت في عمر الطفولة)	الأعراض

**(البله المميت) مرض وراثي يؤدي إلى نقص نشاط إنزيم هيكسوسامينيديز**

**(هيكسوسامينيديز) إنزيم يؤدي دورا في تكسير مادة الجانجليوسايد**

**(البله المميت) مرض ينتج عنه فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي والموت في السنوات الأولى للطفولة**

**١- ماذا تتوقع أن يحدث عدم تكسير مادة الجانجليوسايد (لو نقص الإنزيم المسئول عن تكسيرها)؟**

تتراكم في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر بها من مثل فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي ثم الموت في عمر الطفولة)

**٢- ماذا تتوقع أن يحدث عندما يتوارث الطفل مرض الفينيل كيتونوريا؟**

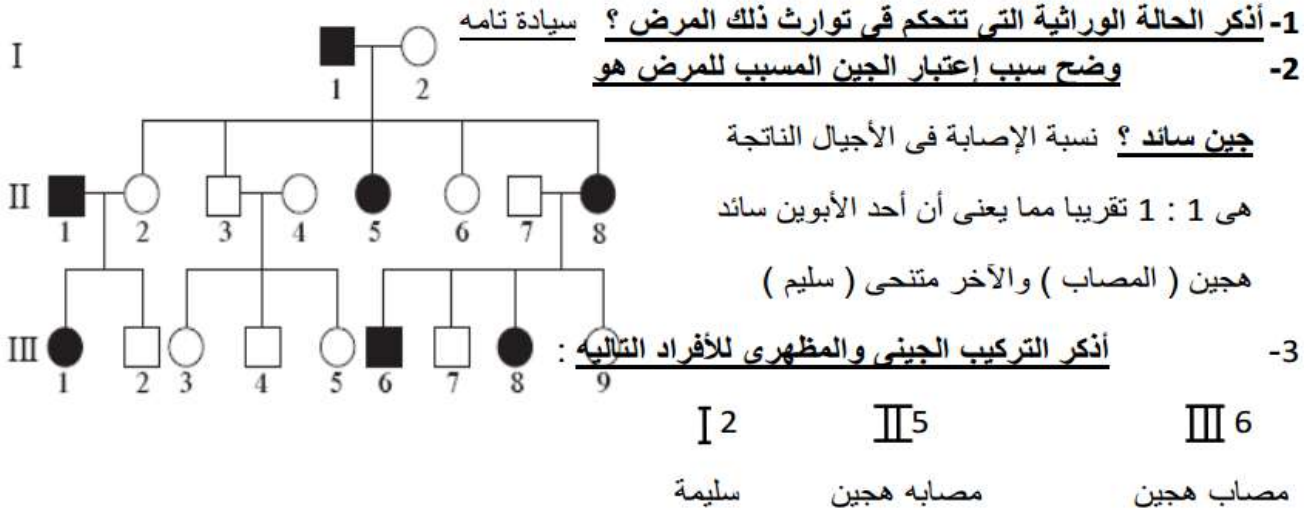
يتراكم الفينيل الأنين في أنسجته في السنوات الأولى مما يسبب له تخلفا عقليا شديدا

**٣- ماذا تتوقع أن يحدث حدوث تعظم غضروفي باطني؟ يؤدي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي (القزامة)**

الاضطراب	(المرض)	رقم الكروموسوم	أعراض المرض
اضطرابات ناتجة من أليات متحبة	المهاق		نقص صبغ الميلانين في الجلد والشعر والعينين والرموش
	التليف الحويصلي	7	زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد زيادة احتمال الإصابة بالعدوى. وفاه الأطفال إذا لم يعالجوا
	الجلكتوسيميا (ارتفاع الجلكتوز في الدم)		تراكم سكر الجلكتوز في الأنسجة — التأخر العقلي _ تضرر الكبد والعينين
	الفينيل كيتونوريا	12	تراكم الفينيل الأنين في الأنسجة (نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلف عقلي
	مرض البله المميت	15	تراكم مادة الجانجليوسايد في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق والضرر مثل (فقد السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي ثم الموت في عمر الطفولة)
اضطرابات ناتجة من أليات سائدة	الدححة		القزامة حدوث تعظم غضروفي باطني يؤدي إلى قصر القامة بشكل غير طبيعي
	مرض هانتجتون	4	تخلف عقلي و القيام بأعمال لا إرادية (الاضطراب في الجهاز العصبي تظهر في سن (40/30)
	ارتفاع كولسترول الدم		زيادة الكوليسترول في الدم ومرض القلب

سيادة مشتركة فقر الدم المنجلي ١١ ترسب الهيموجلوبين ويكون غير قادر على نقل الاكسجين

أمامك سجل نسب يوضح توارث مرض هانتجتون في عائلة ما . إدرسه جيدا ثم أجب عن الأسئلة ؟



### (الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس)

هل يوجد نمط خاص في وراثة الجينات المرتبطة بالجنس؟ علل؟

نعم. لأن هذين الكروموسومين يحددان الجنس في الانسان

(الجينات المرتبطة بالجنس) الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين X و Y

(√) الكروموسوم X أكبر بكثير من الكروموسوم Y

(√) توجد معظم الجينات المرتبطة بالجنس على الكروموسوم X

علل توجد معظم الجينات المرتبطة بالخلل الوراثي على الكروموسوم X؟

لأنه أكبر بكثير من الكروموسوم Y الذي يحمل القليل من الجينات

(√) الأجزاء المشتركة من الكروموسومين X و Y تحمل نفس الجينات

(√) الصفة التي توجد جيناتها على الكروموسوم Y (Y و X) تورث كما لو كانت محمولة على كروموسومات جسمية

(√) أَلجين (SRY) المسؤول عن ظهور الصفات الجنسية يوجد محمولا على الكروموسوم Y



عدد بعض الامراض التي توجد جيناتها مرتبطة بالكروموسوم الجنسي X ؟ وهن دوشين العضلي / ورم ميلاني / العوز المناعي الشديد / عمى الألوان / نزف الدم

المرتبطة ب X	الصفات السائدة	الصفات المتنحية
امثلة	الكساح	عمى الألوان / الهيموفيليا / وهن دوشين العضلي

(عمى الألوان) مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح خاصة الأخضر والأحمر

ما هو سبب الإصابة بعمى الألوان؟ بسبب خلل يصيب جينا واحدا من عدة جينات برؤية الألوان ويحملها الكروموسوم X مما ينتج إصابة الشبكية أو العصب البصري.

(√) الشخص المصاب بعمى الألوان لا يرى أحيانا سوى اللون الأسود والرمادي والابيض

علل ظهور عمى الألوان لدى الذكور ينسب أعلى مقارنة بالإناث؟ لأن أجين المسبب للمرض جين متنحي مرتبط بالكروموسوم ( X ) / والذكور تملك كروموسوم واحد فكل الاليلات المرتبط به تظهر عند الذكور حتى وان كانت متنحية أما الإناث تملك ( X X ) لا بد من وجود نسختين من الاليل المتنحي ليظهر المرض

(√) كل الاليلات المرتبط بالكروموسوم ( X ) تظهر عند الذكور حتى وان كانت متنحية أما الإناث تملك ( X X ) لا بد من وجود نسختين من الاليل المتنحي لكي تظهر الصفة

	dX	Y
X <sup>N</sup>	X <sup>N</sup> X <sup>d</sup>	X <sup>N</sup> Y
X <sup>d</sup>	X <sup>d</sup> X <sup>d</sup>	X <sup>d</sup> Y

**ملاحظة:-** الذكور تورث الكروموسوم ( X ) للإناث فلا يظهر عليهن ولكنهن تحملن الصفة وتورثها إلى أبنائهن الذكور

ما هو ناتج تزاوج رجل مصاب بعمى الألوان بامرأة سليمة حاملة للخلل؟

ينتج ٢٥٪ ذكور مصابة ٢٥٪ ذكور سليمة ٢٥٪ سليمة حاملة للخلل ٢٥٪ سليم

(قيل للطمع. من ابوك؟ قال الشك في المقدور. وغايتك؟ الحرمان. وحرفتك؟ الزل)

(الهيموفيليا) مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر (تجلط) الدم فيسبب نزيف حاد أو نزيف داخلي

(√) يمكن علاج الأفراد المصابة بالهيموفيليا بحقنهم ببروتينات التخثر (التجلط) الطبيعية

(وهن دوشين العضلي) مرض يحكمه جين متنحي مرتبط بالكروموسوم X يتحكم في تكوين مادة الديسترفين البروتينية في العضلات

**علل اصابة بعض الاشخاص بوهن دوشن العضلي؟** بسبب وجود أليل متنحي مسؤول عن تكوين مادة (بروتين) الدستروفين مما يسبب ضعف عضلات الحوض وقد لا يستطيع الفرد المشي نهائيا

**ماذا تتوقع أن يحدث عند وجود الاليل المتنحي المتحكم في تكوين مادة الديستروفين؟**

يصاب الشخص بوهن دوشين العضلي ويظهر ذلك في صورة ضعف عضلات الحوض وقد لا يستطيع الفرد القيام ببعض الحركات كالقفز والجري أو المشي نهائيا

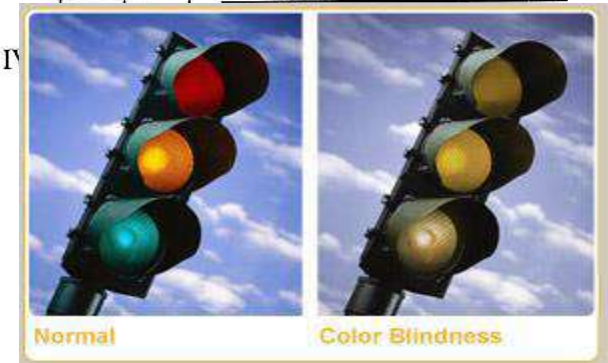
**علل نسبة إصابة الذكور بمرض وهن دوشين (او عمى الألوان او الهيموفيليا) العضلي أكبر من**

**I إصابة الإناث؟** لأن الجين المسبب للمرض متنحي مرتبط بالكروموسوم X فالذكور يملك كروموسوم واحد X

تظهر جميع الصفات المرتبطة به حتى المتنحية أما الإناث لها (XX) فلا بد من وجود نسختين من الاليل المتنحي

**II سجل النسب الذي أمامك يمثل عائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي (جيناتها متنحية مرتبطة**

**III بالكروموسوم الجنسي X) اكتب التركيب الجيني لجميع أفراد العائلة؟**



**IV علل المصابون هم من الذكور؟** الإجابة بالسؤال السابق

**ما هو ناتج تزاوج الأنثى (III-2) من رجل مصاب بالمرض؟**

فسر إجابتك على أسس وراثية؟

هذه الانثى لها التركيب  $X^N X^d$  لان لها اب مصاب

	$dX$	$Y$
$X^N$	$X^N X^d$	$X^N Y$
$X^d$	$X^d X^d$	$X^d Y$

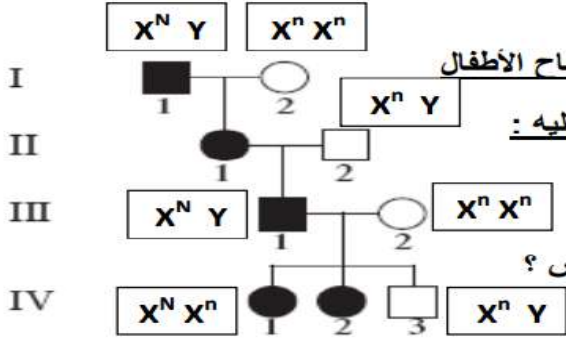
(مرض الكساح المقاوم لفيتامين (D) مرض يتميز بتشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام

**علل يكفي وجود أليل واحد عند الذكور والإناث**

**للاصابة بمرض الكساح المقاوم لفيتامين O؟** لأن الاليل الذي يحكم توارث هذه الصفة سائد فيكفي وجود نسخة واحدة من الجين لظهور المرض عند الذكور والإناث

صفوة معلمى الكونت

**علل يختلف مرض الكساح المقاوم ل فيتامين D عن غيره من أمراض الكساح؟** لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة فيتامين D



ب : أمامك سجل نسب لعائلة يعاني بعض أفرادها من مرض كساح الأطفال

المقاوم للفييتامين D . إدرسه جيدا ثم أجب عن الأسئلة التالية :

1- ماهو التركيب الجيني لكل فرد من أفراد العائلة ؟

2- ماهى الحالة الوراثية التى تتحكم فى توارث ذلك المرض ؟

**ما هو سبب وجود المرض في كل جيل من الأجيال الأربعة؟** لأنه يحكم هذا المرض أليل سائد مما يسبب ظهوره في الذكور أو الإناث بنسب متساوية

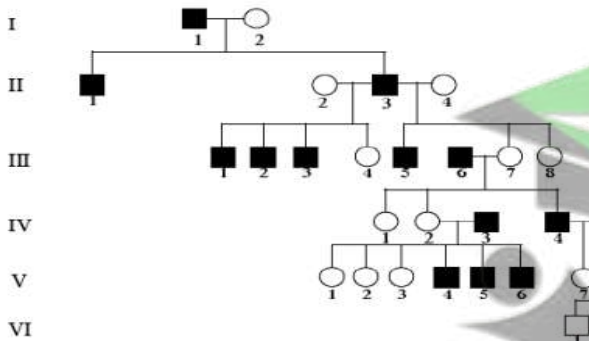
**علل ظهور مرض الكساح المقاوم للفييتامين D بنسب متساوية في الذكور والإناث رغم أنه مرتبط بالكروموسوم X ؟** لأن الاليل المسبب لهذا المرض أليل سائد فيكفي أليل واحد لظهور المرض عند الذكور أو الإناث

**علل لا توجد صفة فرط أشعار صوان الأذن عند الإناث بل تكثر عند الذكور؟** لأن الاليل المسبب لهذه الصفة مرتبط بالكروموسوم Y ولا يوجد على الكروموسوم X

**ما المقصود بجينات هولاندرريك؟** هي الجينات المرتبطة بالكروموسوم Y فقط والتي يعبر عنها (تظهر) في الذكور فقط مثل مرض فرط إشعار صوان الأذن

س : أمامك سجل نسب لعائلة يعاني ذكورها من مرض الشعر المفرط على

صوان الأذن . إدرسه جيدا ثم أجب عن الأسئلة التالية :



1- لماذا لا يظهر المرض عند الإناث ؟

لأن الجين المسئول عن المرض محمول على الصبغي Y

2- وضح لماذا لم يصب الفرد VI 3 على الرغم

من أن جده ( والد أمه مصاب ) ؟

لأن الجد المصاب أعطى الصبغي X الخالى

من جين المرض إلى أم الفرد VI 3 وليس Y

هذا بالإضافة إلى أن والد الفرد المذكور سليم لا يحمل المرض .

**علل جميع الذكور المنحدرين من اب مصاب بفرط اشعار الاذن يكونون مصابون بالمرض دون الاناث؟**

لتوريثهم الكروموسوم الجنسي ( Y ) الحامل لجين المرض ولا يظهر عند الاناث لأنهن لا يورثن الكروموسوم Y

## كيف يؤثر تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات المسؤولة عن الامراض الوراثية والمرض نفسه؟

ان التغيير البسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفرد يؤثر في تركيب البروتين مؤديا الى اضطراب

وراثي خطير مثال ذلك (التليف الحويصلي / فقر الدم المنجلي)



(التليف الحويصلي) مرض وراثي ينتج من أليل متنح على الكروموسوم 7

يسبب تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد الممرات التنفسية

ما هي اضرار الإصابة بمرض التليف الحويصلي؟ يسبب تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد الممرات

التنفسية وحدث مشاكل هضمية كثيرة

ما سبب حدوث مرض التليف الحويصلي؟ يسبب حدوث طفرة نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر

الأغشية في التليف الحويصلي وهذا يسبب تكوين بروتين CFTR (الذي يسمح بمرور CL- عبر الأغشية الخلوية)

غير سليم لأن فقدان الثلاث قواعد يؤدي إلى عدم وجود الفينيل الأنين فينتهي البروتين بصورة غير صحيحة فيكون

غير فاعل (فيشكل عائق لمرور أيونات CL-) فلا تستطيع الأنسجة أداء وظيفتها بشكل صحيح

علل لا يظهر مرض التليف الحويصلي في الأفراد متباينة اللاقحة (Aa)؟ لأن وجود أليل سليم واحد يكفي لإنتاج

ما يكفي من البروتين الذي يكون قنوات الكلورايد التي تسمح للأنسجة بان تعمل بشكل سليم

ماذا تتوقع عند حدوث نقص في ثلاث قواعد في الجين المكون لبروتين CFTR؟ يؤدي إلى تكون بروتين قنوي

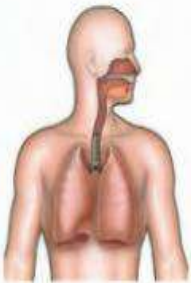
لأنيونات الكلور غير سليم يشكل عائق لمرور CL- عبر الأغشية نتيجة فقد الفينيل الأنين ما ينتج عنه عدم انثناء

البروتين بطريقة صحيحة مما يؤدي إلى وجود مخاط كثيف في الممرات التنفسية ومشاكل في الهضم

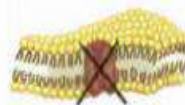
ما سبب تحول البروتين CFTR الطبيعي

الى CFTR غير الطبيعي؟ بسبب حدوث نقص

في ثلاث قواعد في الجين المكون لبروتين



(ج) انسداد في الممرات الهوائية بسبب وجود مخاط كثيف



(ب) CFTR غير سليم لا يمكنه نقل أيونات الكلور عبر غشاء الخلية



(أ) نقص القواعد الثلاث يؤدي إلى غياب الحمض الأميني فينيل الأنين من البروتين CFTR

غير سليم يعيق مرور CL- عبر الأغشية نتيجة فقد الفينيل الأنين ما ينتج عنه عدم انثناء البروتين بطريقة صحيحة

امامك سجل نسب العائلة يعاني أفرادها من التليف الحويصلي هل سبب المرض أليل سائد أم متنحي؟ برر

إجابتك؟ جين متنحي لأنه يظهر على الأبناء رغم ان الإباء غير مصابة

لماذا ارتفعت نسبة الإصابة بين أفراد الجيل الرابع؟

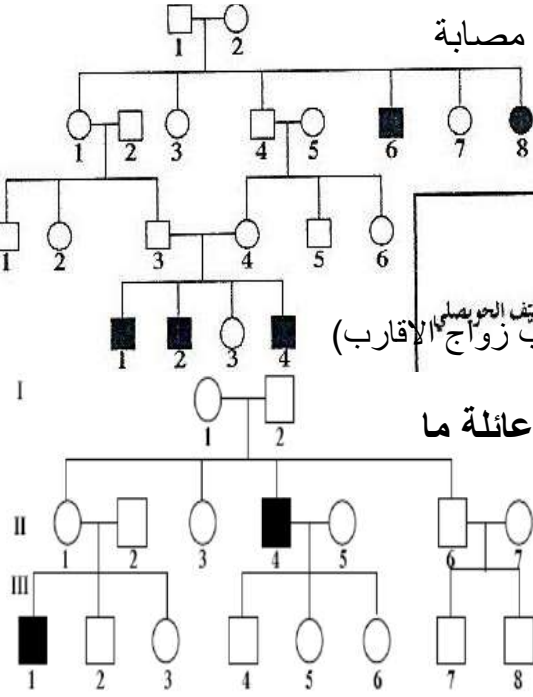
لأن الأفراد السليمة معظمها تحمل اليل المرض

وعند زواج الأقارب يتيح الفرصة لظهور المرض على الابناء (أو بسبب زواج الأقارب)

السجل الذي امامك يمثل توارث مرض التليف الحويصلي في عائلة ما

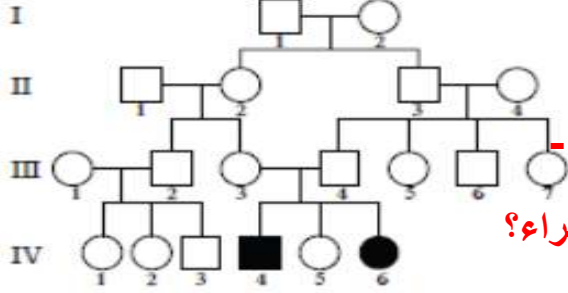
أكتب الترايب الجينية المتوقعة لجميع افراد العائلة:

الجيل الأول:



فقر الدم المنجلي	التليف الحويصلي	الأسباب	نوع الطفرة	الاضرار	مكان وجود الجين	نوع السيادة
بسبب الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء	تحول البروتين CFTR الطبيعي الى غير سليم		حدوث نقص في ثلاث قواعد في ألبين المكون لبروتين CFTR يؤدي إلى فقد الفينيل الأنين ما ينتج عنه عدم انتشاء البروتين بطريقة صحيحة	يسبب تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد الممرات التنفسية ومشاكل هضمية	على الكروموسوم 7	جين متنح
تغير قاعدة نيتروجينية واحدة في تتابع حمض DNA يؤدي إلى استبدال حمض جلوتاميك بحمض الفالين فيصبح هيموجلوبين غير سليم وأقل ذوبانا وجزئياته تشكل شكل منجلي لكرات الدم الحمراء				تنكسر بسرعة فتتحل مكوناتها- تلتصق بالشعيرات الدموية فتتمنع جريان الدم فيسبب تلف أنسجة وخلايا كثيرة قد تؤدي إلى الموت	على الكروموسوم 9	سيادة مشتركة

**علل مرض فقر الدم المنجلي دليل سيادة مشتركة؟** لأنه في حال وجود أليل سليم وآخر معتل لدى الفرد يظهر عنده المرض بشكل خفيف (يكون بعض خلاياه منجليه وبعضها قرصية) ( $Hb^N Hb^S$ )



السجل الذي امامك يمثل توارث احدى الصفات الوراثية

أكتب التركيب الجيني لأفراد الجيل الرابع - ١ - ٢ - ٤ - ٥ - ٦ -

**ما هو سبب تكون هيموجلوبين منجلي في كريات الدم الحمراء؟**

بسبب تغير قاعدة نيتروجينية واحدة فقط في تتابع حمض DNA يؤدي إلى استبدال حمض جلوتاميك بحمض الفالين فيصبح هيموجلوبين غير سليم وأقل ذوبانا وجزئياته تشكل شكل منجلي لكرات الدم الحمراء



**ماذا يحدث عند وجود اليل سليم واخر معتل لمرض فقر الدم المنجلي عند شخص ما؟**

يظهر عنده المرض بشكل خفيف وذلك بسبب وجود سيادة مشتركة بين الأليلين

**ماذا يحدث عند وجود اليلين معتلين لمرض فقر الدم المنجلي عند شخص ما؟**

فأن المرض يظهر عنده بشكل واضح وخطير

**علل فقر الدم المنجلي يؤدي الى موت الافراد المصابون به في حالات كثيرة؟**

لأن كرات الدم الحمراء المنجلية تتكسر بسرعة فتتحل مكوناتها وتلتصق بالشعيرات الدموية فتمنع جريان الدم فيها فيؤدي الى تلف الانسجة والخلايا في أعضاء كثيرة مثل القلب والدماغ والطحال

المقارنة	الهيموجلوبين الطبيعي	الهيموجلوبين المنجلي
الحمض الاميني المميز له	الجلوتاميك	الفالين
تأثيره على شكل الخلية	يجعلها قرصية الشكل	يجعلها منجلية الشكل
الذوبانية	أكثر ذوبانا	اقل ذوبانا
نوع الجين	طبيعي	طافر

**علل أليل فقر الدم المنجلي مفيد للمصابين بمرض الملاريا؟ علل الأفريقيين متبايني اللاقحة لمرض**

**فقر الدم المنجلي يظهر مقاومة شديدة لمرض الملاريا؟** لأن الأليل يكون كرات دم حمراء منجليه

تتكسر بسرعة وهذا يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا الذي يعيش عاله على

كرات الدم الحمراء السليمة

**علل يفضل زواج الأبعاد؟ (علل وجود مخاطر وراثية في زواج الأقارب؟) لأن زواج الأقارب (الذين يحملون أمراض وراثية متنحية) يؤدي إلى ولادة أطفال يعانون أمراضا وراثية يصعب شفاؤها مثل تكسر الدم الوراثي أما الأبعاد ينتج أفراد هجينة سليمة تحجب فيها الاليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الاليلات المتنحية فيتضاعف شبة ظهور الأمراض**

### **(الوراثة الجزيئية لدى الإنسان)**

**ما هو دور واطسون وكريك في جعل العلماء يهتمون بدراسة جينات المادة الوراثية؟**

**انهم اكتشفا التركيب الحلزوني لحمض DNA**

**ما أهمية اكتشاف واطسون وكريك التركيب الحلزوني لحمض DNA؟** ساعد ذلك العلماء على اكتشاف الكثير عن تركيب DNA من خلال مشروع الجينوم واستطاعوا قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وتغييرها (√) استطاع العلماء قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وتغييرها

**ما المقصود بمشروع بالجينوم البشري؟** هو محاوله لإعداد تتابع حمض DNA البشري كله

**(الجينوم البشري)** مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي

**(الجينوم البشري)** كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوز DNA

**ما هي أهداف مشروع الجينوم البشري؟** ١-تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري

٢-التعرف على تتابع ٣ مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA

٣-تخزين جميع المعلومات على قواعد البيانات ٤-تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات

٥-دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة عن المشروع

درس العلماء التركيب الجيني للعديد من الكائنات مثل ذبابة الفاكهة وفئران المختبر وبكتيريا الايشريشيا كولاي

**ما هي العوامل التي ساعدت العلماء للتوصل إلى تحديد الجينوم البشري كاملا؟**

١- التقدم السريع في تقنية تحدد تتابعات حمض DNA

٢- تحليل دقيق لتتابع القواعد النيتروجينية في حمض DNA

ما هي طرق دراسة التركيب الجيني للكائن الحي؟

١- التتابع السريع (بتقنية تتابع إطلاق الزناد)

٢- البحث عن الجينات (تحديد إطار القراءة المفتوحة)

الشكل المقابل يمثل احدى التقنيات الحديثة التي

استخدمها العلماء في التحليل الدقيق لتتابع حمض ال DNA البشري

اذكر اسم تلك التقنية؟ تقنية تتابع إطلاق الزناد/اكتب البيانات على الرسم؟ ١-كروموسوم بشري

٢-قطع حمض DNA المنفصلة عن بعضها البعض في الكروموسوم

٣-تحديد تتابع قطع حمض DNA المنتجة عشوائيا

٤-الوصول الى التتابع النهائي

كيف تتم تقنية تتابع الزناد (التتابع السريع)؟ تجزئة شريط DNA الأساسي بشكل عشوائي إلى قطع ونسخها

/ تحديد تتابع القواعد في كل قطعه باستخدام الكمبيوتر يتم تحديد المناطق المتداخلة بين المناطق المنفصلة/ يتم ترتيب هذه القطع للوصول للتتابع النهائي

ما المقصود بتقنية تحديد إطار القراءة المفتوحة؟ (البحث عن الجينات) عبارة عن سلسلة مفردة من

قواعد حمض DNA التي يمكن أن تشكل جزء من عمل تتابع mRNA المسنول عن تشفير بروتين معين

الإكسونات	الانترونات
المفهوم	أجزاء من mRNA مسنوله عن تشفير البروتين
	أجزاء من mRNA غير المسؤولة عن تشفير البروتين

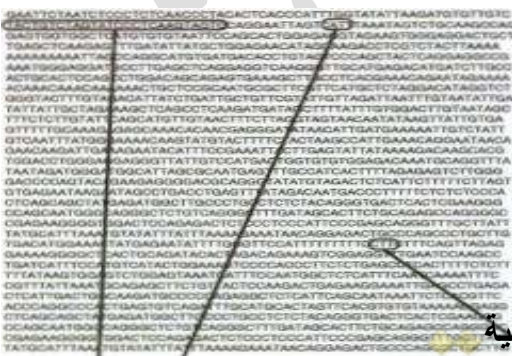
علل يقوم الباحثون في الجينوم البشري على إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود بين الانترونات والإكسونات؟

وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل ومعرفة مخفر الجين

ومواقع البدء والتوقف لعملية النسخ

ما هي أهم استخدامات الجينوم البشري؟

الفحص الجيني: وذلك للتأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية





**التشخيص قبل الولادة:** لإعداد نمط نووي للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية واكتشاف الأمراض مبكرا لإيجاد علاج سريع لها (الفينيل كيتونوريا)

**عدد التقنيات التي تستخدم في تحديد تتابعات DNA وعدد الجينات؟**

التتابع السريع (تتابع إطلاق الزناد) وأطار القراءة المفتوحة (البحث عن الجينات)

**علل يستخدم الجينوم البشري في الفحص الجيني؟** وذلك للتأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية (خاصة عند زواج الأقارب)

**علل يستخدم الجينوم البشري في التشخيص قبل الولادة؟** وذلك بهدف:

١- إعداد نمط نووي لمعرفة وجود تشوهات كروموسومية مثل: (داون / كلاينفلتر / تيرنر)

٢- الاكتشاف المبكر للأمراض الجينية لإيجاد علاج سريع لها مثل (الفينيل كيتونوريا)

**اذكر استخدامين شائعين لاختبار الجينات السليمة والمسببة للأمراض الوراثية؟**

١- فحص الجينات المسؤولة عن الاضطرابات الوراثية في حالة وجود شكوك لدى الأهل

٢- وجود شكوك متعلقة بالجنين وإصابته بأي مرض عن طريق التشخيص قبل الولادة

**كيف يتعرف عالم الأحياء الجزيئية على الجينات في تتابع حمض DNA؟** عن طريق تحديد وتحليل

مواقع لارتباط إنزيم بلمرة RNA وموقع البدء وموقع التوقف وتتابعات حمض DNA الذي يميز

الحدود بين الانترونات والإكسونات

**علل زواج الأقارب يزيد من فرص إصابة الأبناء بالأمراض الوراثية؟** لأنه يزيد من احتمال ان كلا من

الابوين ذي القرابة يحملان الاليل الممرض المتنحي الموروث من اباؤهم

**ماذا تتوقع ان يحدث للأبناء عند زواج ابوين يحمل كل منهما أليل متنحي ممرض؟**

يزيد من فرص إصابة الأبناء بالأمراض الوراثية المتنحية

**ماذا تتوقع ان يحدث للأبناء عند زواج ابوين يحمل أحدهما أليل متنحي ممرض؟**

عدم ظهور المرض على الأبناء ولكن احتمال توريث العامل الممرض للأبناء



ما أهمية فحص السائل الامنيوني؟ ما أهمية فحص خلايا من الأنسجة المشيمية للأم الحامل؟ لعمل نمط نووي للجنين ودراسته /فحص DNA للجنين قبل الولادة (للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية مثل داون) او عدم وجود اليلات تسبب امراض وراثية

**كيف يتم فحص السائل الامنيوني؟**

١- يدخل الطبيب حقنة إلى داخل الكيس المحيط بالجنين عبر جدار بطن الأم

٢- يتم سحب عينة صغيرة من السائل الامنيوني واجراء الفحص الجيني له

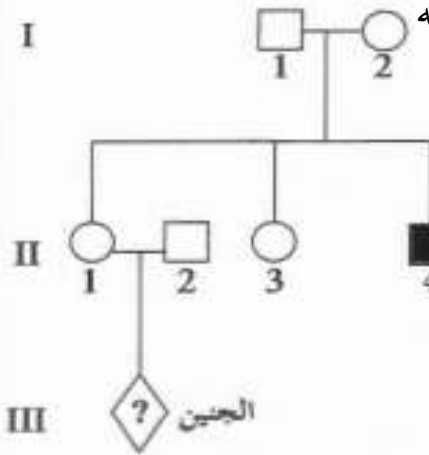
**ما المقصود بالتشخيص قبل الولادة؟** هي التقنيات التي تساعد بإجراء اختبارات عديدة للأجنة مثل

١- فحص السائل الامنيوني ٢- فحص خلايا من الأنسجة المشيمية ٣- فحص مصلى دم الام

**ما المقصود بفحص مصلى دم الام؟** هو فحص دم تجريه الام الحامل لمعرفة إذا كان الجنين حامل للمرض الوراثي ام لا

**المسبار:** - جزيء DNA قصير مفرد الشريط مرقم اشعاعيا اي مرتبطا بصبغة مشعة تجعل المسبار

مرئيا وهو بإمكانه الارتباط بحمض DNA اخر ذي تتابع متكامل معه



أمامك سجل نسب لعائلة يعاني فرد منها من مرض

نزف الدم وهو مرتبط بالكر وموسوم ( X ) وقد سمحت

التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص

جنين الزوجين (I-II) و(II-2) بسبب إمكانية إصابته بالمرض

ويوضح الشكل المقابل الأليلين السليم وغير السليم للجنين المسئول عن تكوين



المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لإنزيم Bg I II وأماكن

التصاق المسبار المشع DX 13 ونتائج الفصل الكهربائي

للهمام لعدد من أفراد العائلة المطلوب:

	III	II2	II4	الجنين
580 bp	_____	_____	_____	_____
280 bp	_____	_____	_____	_____

**هل أثبتت نتائج الاختبارات صحة شكوك الزوجين؟ لا / لان الأم لديها أليل معتل وآخر سليم والجنين سليم**  
**استنتج ما إذا كان الجنين مصاب بالمرض أم لا؟** الجنين غير مصاب لأنه يحمل جين واحد غير معتل  
 280 bp : من الجدول في المخطط نجد أن:

- ( I-II الأم ) لديها جين 580 bp معتل على كروموسوم وآخر 280 bp سليم على الكروموسومات الأخر ( حامله للجين ولكن غير مصابة )
- II-2 (الزوج) لديه جين واحد سليم 280 bp على الكروموسوم ( x )
- ( II-4 ) اخو الزوجة المصاب لديه جين واحد معتل 580 bp
- الجنين لديه جين واحد 280 bp سليم فهو غير مصاب

رقم الكروموسوم	الجين المرتبط بالكروموسوم
٤	الجين المشفر لمرض هانتجتون
٥	الجين المشفر لبروتين النمو العضلي الطبيعي /الضمور العضلي النخاعي
٧	الجين المشفر لبروتين التوصيل عبر الاغشية التليف الحويصلي CFTR
٩	جين تحديد فصيلة الدم
١١	جين مشفر لفقر الدم المنجلي
١٢	الجين المسبب لمرض الفينيل كيتونوريا
١٣	الجين المسبب لسرطان شبكية العين
١٥	الجين المسبب لمرض البله المميت
١٨	إذا حدث به تثلث يسبب الموت السريع عند الاطفال

٢١	الجين المسبب لمرض لوجيهريج /تصلب النسيج العضلي الجانبي
٢٢	جينات المحافظة على الصحة /جينات مسببة للوكيميا/تليف النسيج لعصبي
الكروموسوم X	عمى الألوان / الهيموفيليا / وهن دوشين العضلي (جينات متنحية) جين مرض الكساح المقاوم لفيتامين D ( جين سائد )ورم ميلاني/العوز المناعي الشديد / مركز إزالة تنشيط الكروموسوم X
الكروموسوم Y	عامل تحديد الخصية / الجين SRY المسؤول عن هور الصفات الجنسية فرط اشعار صيوان الاذن



صفوة معلمى الكويت