

@TRY.SAMA

اعداد أ / صلاح العيسى

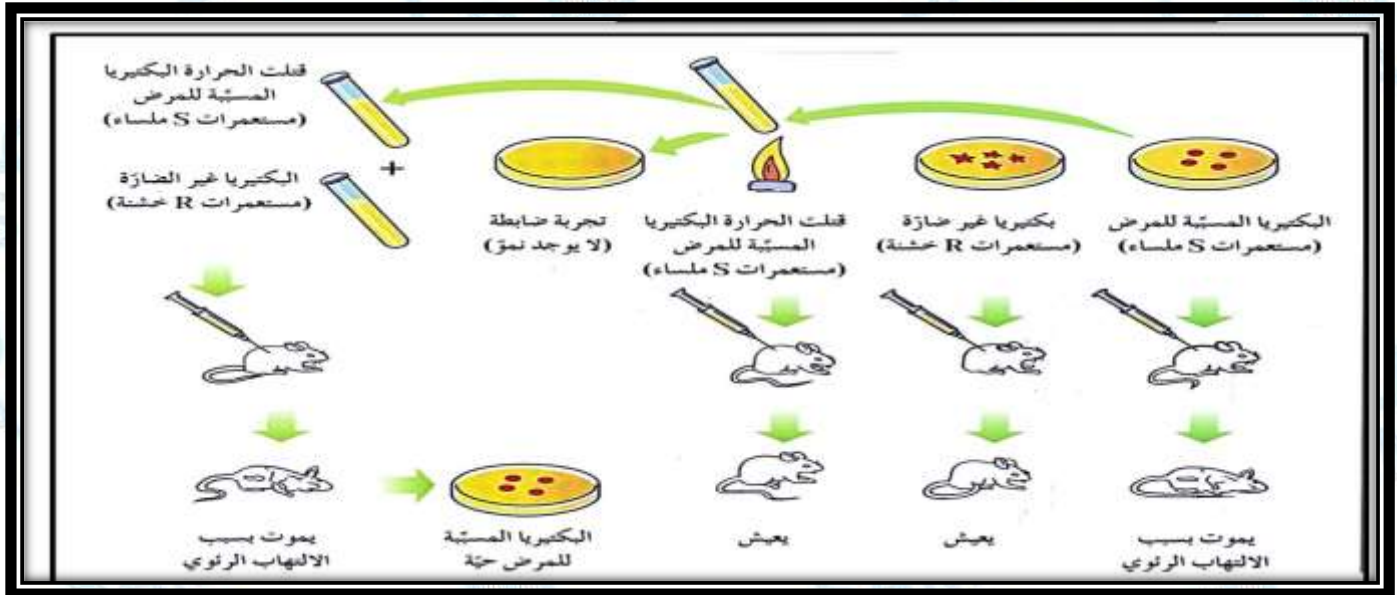
الدرس ١-١ جزيء الوراثة

فريدريك ميسر اكتشف الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين في أنوية الخلايا الصديدية.

فريدريك جريفث : اتخذ أولى الخطوات لتحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من حمض DNA أم بروتين .

وجه المقارنة	السلالة S	السلالة R
الغطاء المخاطي	يوجد	لا يوجد
السطح الخارجي	ملساء	خشنة
اثرها على الفئران	تسبب موت الفأر	لا تسبب موت الفأر
القدرة على الإصابة بالالتهاب الرئوي	تسبب الالتهاب الرئوي	لا تسبب

خطوات التجربة	حالة الفأر	التفسير
١ حقن الفأر بالسلالة S الحية	يموت	لأن السلالة S تسبب التهاب رئوي
٢ حقن الفأر بالسلالة R الحية	يعيش	لأن السلالة R لا تسبب التهاب رئوي
٣ تعريض السلالة S للحرارة العالية	-----	تموت البكتيريا ويتضرر البروتين ولا يتأثر ال DNA
٤ حقن الفأر بالسلالة S الميتة بالحرارة	يعيش	لأن السلالة S الميتة لا تسبب التهاب رئوي
٥ حقن الفأر بالسلالة S الميتة بالحرارة R الحية	يموت	بسبب انتقال مادة التحول الوراثي (ال DNA) من سلالة S الميتة الى السلالة R الحية وتحولت السلالة R الى سلالة S حية

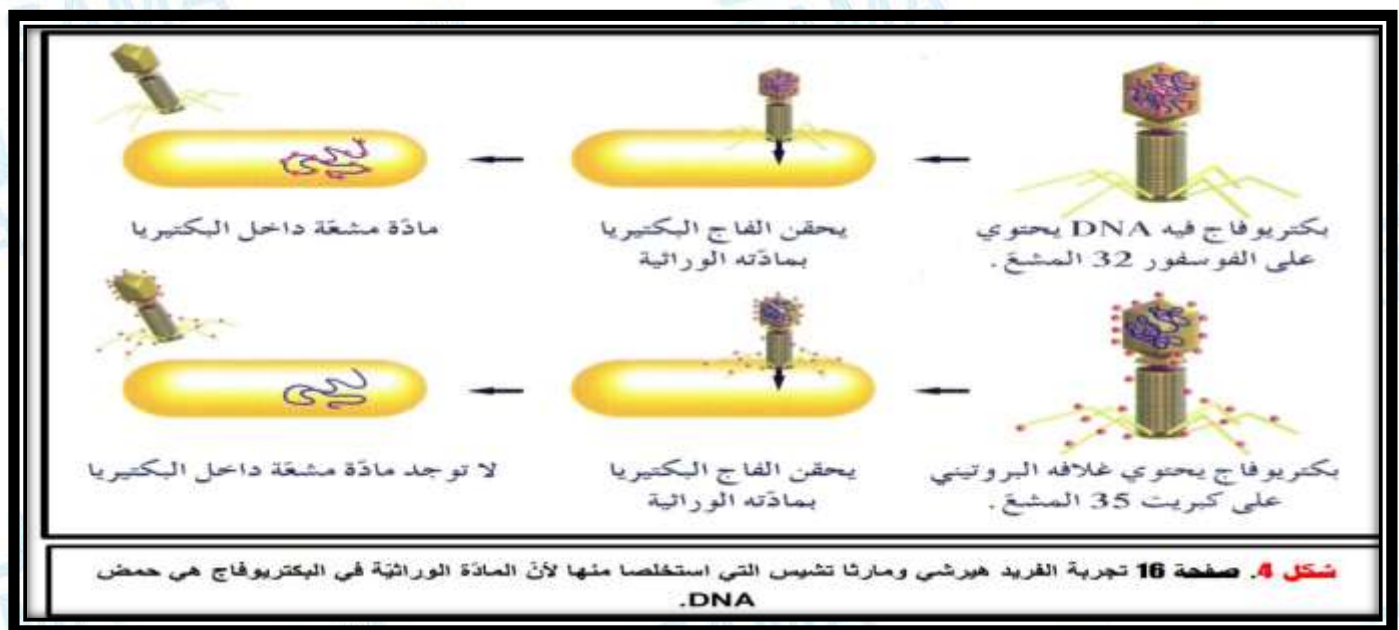


❖ أوضح أن مادة التحول هي مادة وراثية حيث ظهرت صفات جديدة في النسل كما لاحظ علماء ان البروتينات تتضرر بالحرارة .

❖ اكتشف العالم اوزالد افري وزملاؤه ان مادة حمض ال DNA من سلالة S ضرورية لتحويل السلالة R الى السلالة S .

قام بها العالمان مارثا تشيس والفريد هيرشي

تجربة البكتريوفاج

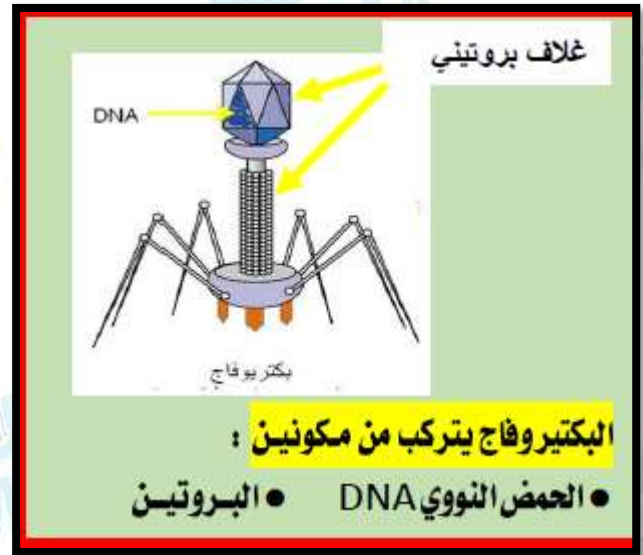


هدف التجربة : هل المادة الوراثية DNA ام بروتين؟

تم اجراء التجربة على الفيروسات (البكتريوفاج - لاقم البكتيريا - الفاج) الذي يتركب من حمض DNA والبروتين؟
ما ذا يحدث عندما يغزو الفيروس البكتريا ؟ يلتصق بها ويحقن المادة الوراثية.

مراحل غزو الفيروس (البكتريوفاج) الفاج او لاقم البكتيريا للخلية البكتيرية:

- ١- يلتصق الفيروس بسطح الخلية البكتيرية.
 - ٢- يحقن الفيروس مادة في البكتيريا
 - ٣- تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوي
- وصفات
خلية البكتيريا كم تفعل الجينات



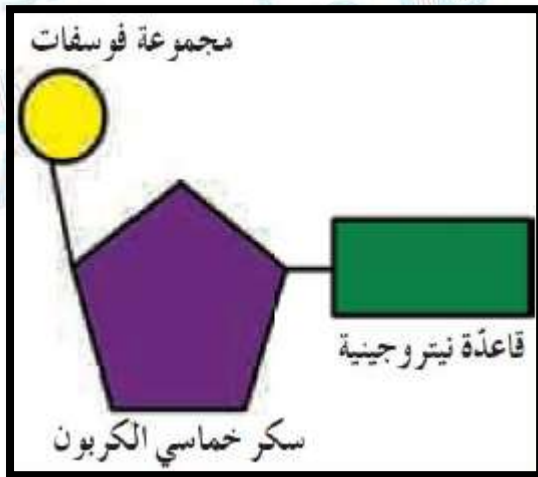
التجربة الاولى	التجربة الثانية	
المكونات	خليط DNA مشع (الفوسفور P32) والبكتيريا ايشريشيا كولي E.coli	خليط بروتين مشع (كبريت S35) والبكتيريا E.coli
النتائج	بدأت البكتيريا بإنتاج فيروسات جديدة	بدأت البكتيريا بإنتاج فيروسات جديدة
المادة المشعة	تظهر داخل البكتيريا	لا تظهر داخل البكتيريا
الاستنتاج	المادة الوراثية هي DNA وليست بروتين	

الدرس ١-٢ تركيب حمض ال DNA وتضاعفه

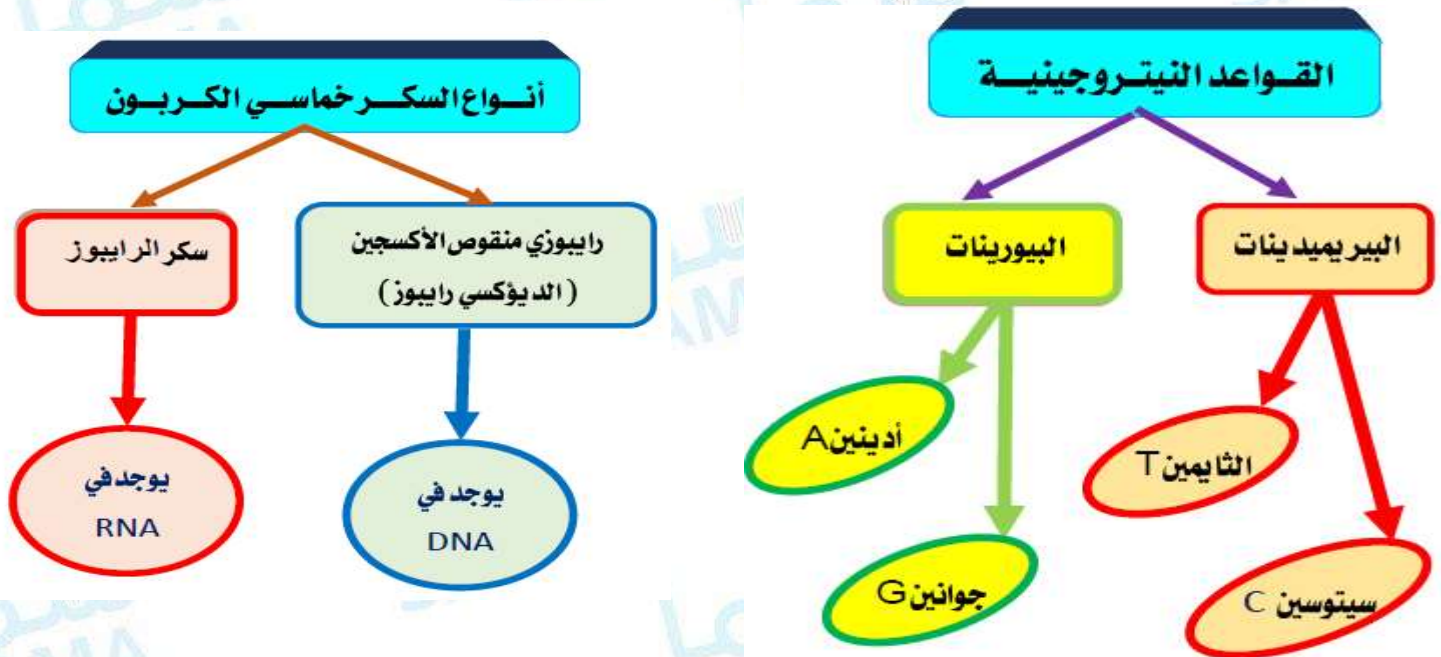
النيوكليوتيدة : المكون الاساسي للحمض النووي DNA - RNA

ماهي مكونات النيوكليوتيدة : السكر الخماسي - مجموعة الفوسفات - قاعدة نيتروجينية.

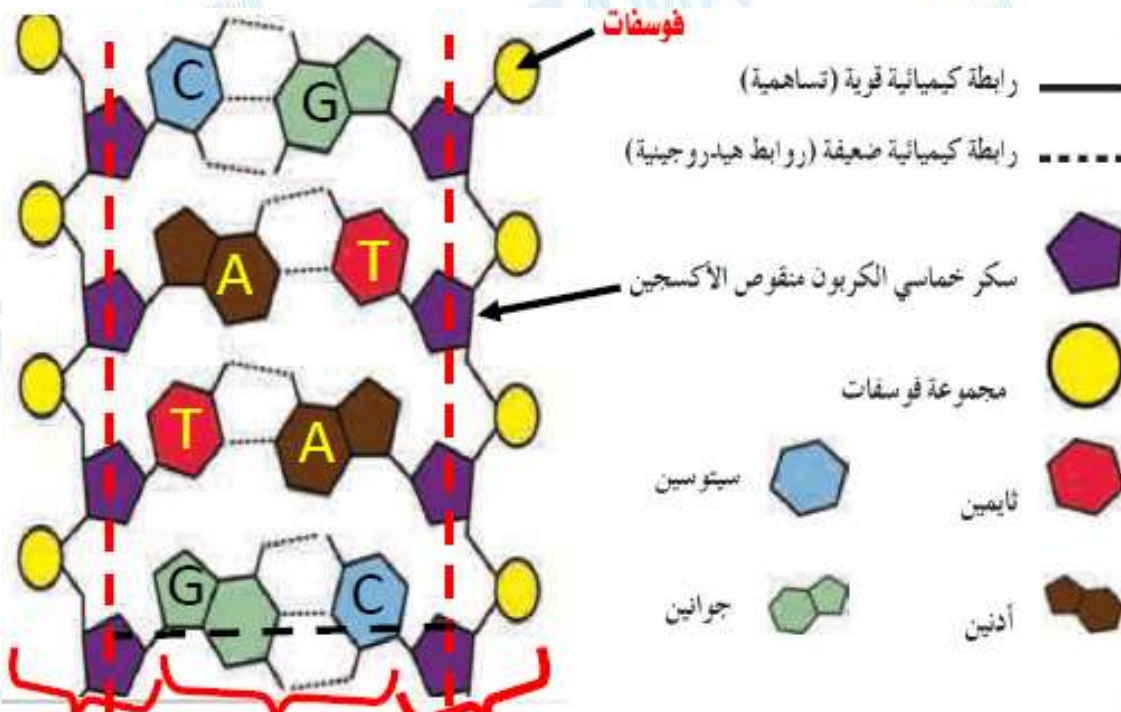
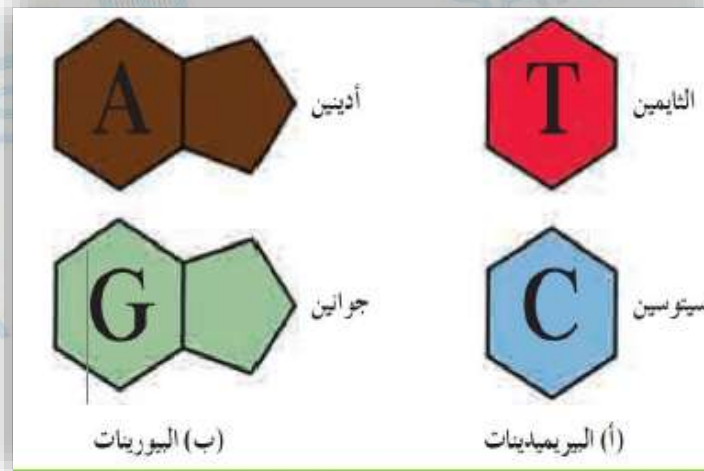
اسم العالم	موريس ولكنز روزالد فرنكلين	واطسون وكريك	شارجاف
الاكتشاف	قاما بالتقاط صورة سينية لل DNA ووجدا انه مكون من ثخانة	تصميم نموذج اللولب المزدوج	(قانون شارجاف) كمية الادنين تساوي الثايمين كمية الجوانين تساوي السيتوسين



تركيب النيوكليوتيدة



البيريميدينات	البورينات	
جزيئات حلقية مفردة	جزيئات حلقية مزدوجة	نوع الجزيئات الحلقية
الثايمين T - السيتوسين - اليوراسيل U	الأدينين A - الجوانين G	الأمثلة

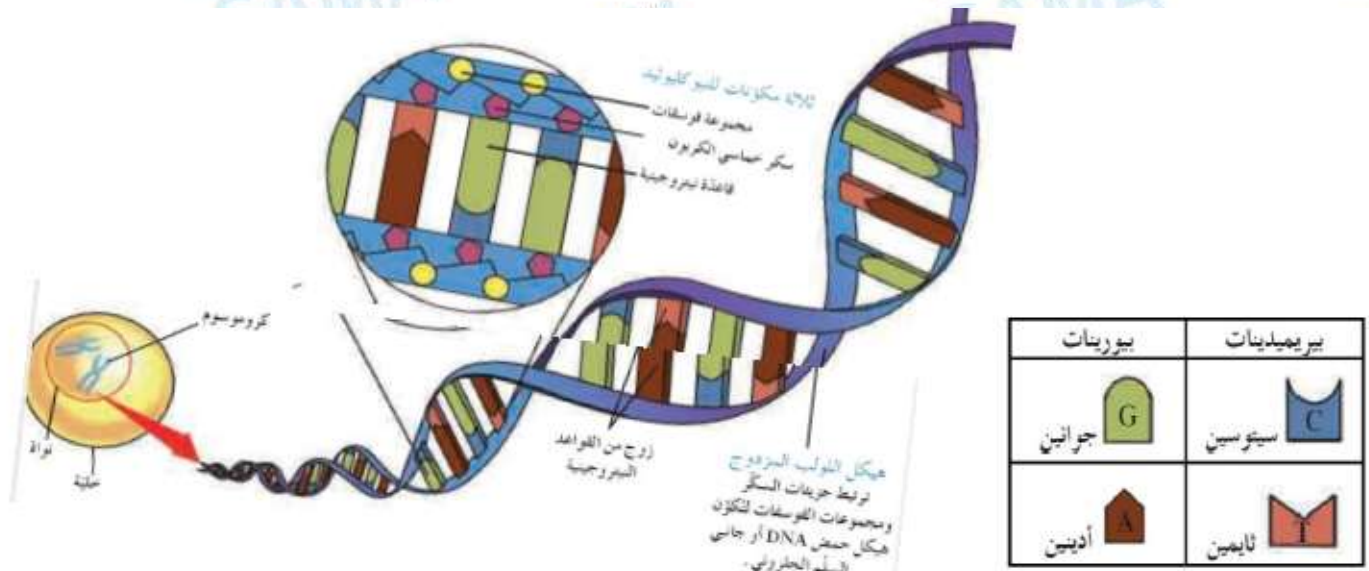


(قانون شارجاف) : كمية الأدينين A تساوي الثايمين T كمية الجوانين G تساوي السيتوسين C .
 نموذج اللولب المزدوج : جزئ ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما بشكل حلزوني .

الهيكل الجانبي للسلم الحلزوني يتكون من السكر الخماسي ومجموعة الفوسفات .
 بينما القواعد النيتروجينية تكون درجات السلم الحلزوني .

ملاحظة : دائما ترتبط قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريميدينية حيث يرتبط A مع T بيرابطتين هيدروجينيتان . ويرتبط ال C مع ال G بثلاث روابط هيدروجينية . (قانون ازدواج القواعد النتروجينية)

وجه المقارنة	السكر الخماسي مع الفوسفات	السكر الخماسي مع القاعدة النتروجينية	القواعد النتروجينية
نوع الرابطة	تساهمية قوية	تساهمية قوية	هيدروجينية ضعيفة



علل : قبل انقسام الخلية تخضع مادة ال DNA لعملية التضاعف ؟

لان كل خلية ناتجة تحصل على نسخة كاملة ومتطابقة من ال DNA .

تضاعف ال DNA

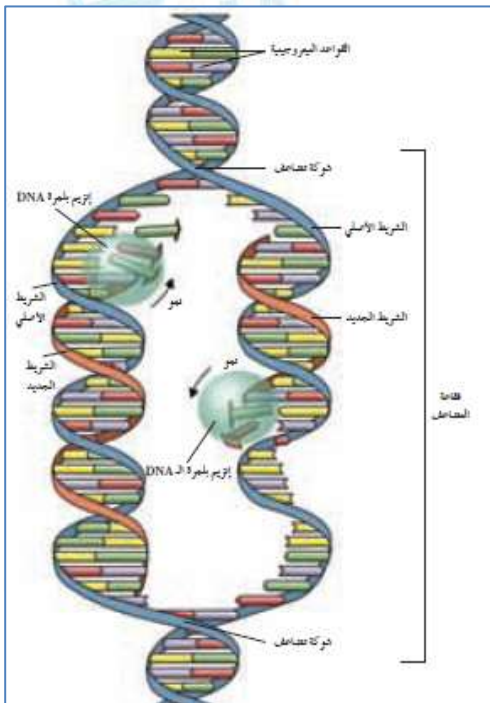
خطوات تضاعف حمض DNA :

١- حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي حمض DNA عند نقطة شوكة تضاعف بواسطة إنزيم يسمى **هيليكيز** الذي يقوم بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة.

٢- عندما ينفصل الشريطان ترتبط انزيمات أخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين وتمنع تقاربهما وإعادة التفافهما .

٢- بدءاً من شوكة التضاعف تتحرك إنزيمات بلمرة DNA على طول كل من شريطي حمض DNA

(يعمل كل شريط كقالب) مضيفة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد .



٤- بينما تتحرك إنزيمات بلمرة DNA على طول الشريطين يتشكل لولبان مزدوجان جديان .
وظيفة إنزيم بلمرة حمض DNA :

- ١- إضافة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد.
- ٢- التدقيق اللغوي : إزالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح .

✓ لا يبدأ تضاعف ال DNA في طرف وينتهي في الطرف الآخر من جزئ ال DNA.

✓ في وجود شوكتات التضاعف يحتاج جزئ ال DNA في ذبابة الفاكهة الى ٣ دقائق لكن بدون وجود ٦٠٠٠ شوكة تضاعف تحتاج ١٦ يوم للنسخ .

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

لان كل جزئ DNA جديد يحتوي على شريط أصلي وشريط جديد .

أهمية التضاعف النصف المحافظ : الحفاظ على شرائط أحادية من حمض ال DNA لعدة أجيال خلال الانقسام الخلوي.

علل : ظهور فقاعات التضاعف في حقيقيات النواة أثناء تضاعف ال DNA؟

لان أشواك تضاعف تبدأ في الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول جزئ ال DNA

علل : يحتاج تضاعف جزئ ال DNA لذبابة الفاكهة إلى ثلاث دقائق فقط ؟

لوجود أكثر من 6000 شوكة تضاعف

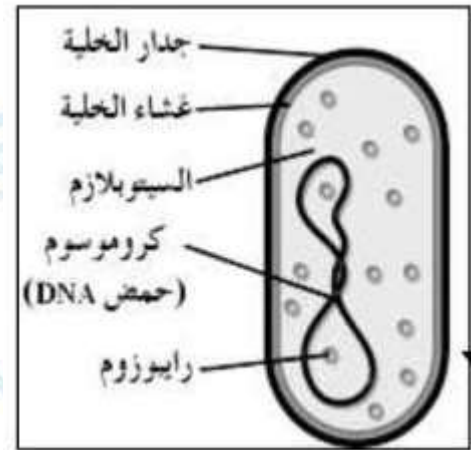
وجه المقارنة	تضاعف حمض DNA الدائري	تضاعف حمض DNA الخيطي
عدد أشواك التضاعف	شوكتان	عدة اشواك
مكان وجوده	البكتيريا (أولية النواة)	حقيقية النواة (ذبابة الفاكهة)
طريقة و اتجاه التضاعف	تبدأ في مكان معين وتتحرك باتجاهين مختلفين الى ان يلتقيا	تبدأ في الوسط وتتحرك في اتجاهين متعاكسين محدثة فقاعة التضاعف

أهمية كل من أنزيم بلمرة DNA و أنزيم الهليكيز

1- إضافة نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد.	أنزيم بلمرة DNA
2- التدقيق اللغوي : ازالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح	
1- يقوم بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة.	أنزيم الهليكيز
2- فصل التفاف اللولب المزدوج عند نقطة شوكة التضاعف	



شكل يوضح التضاعف نصف محافظ (المحافظ الجزئي)



Xلية البكتيريا

الدرس ٣-١ من التركيب الجيني الى التركيب الظاهري

علل : تتحول يرقات النمل التي تنمو لتصبح جنوداً ضخمة وشرسة عند الخطر ؟

لان النمل يغير من طعامه عند شعوره بالخطر ما يؤدي ذلك الى التأثير على الجينات فيغير تبعاً لذلك التوازن الهرموني.

الجينات : مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) ويشكل هذا التابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية.

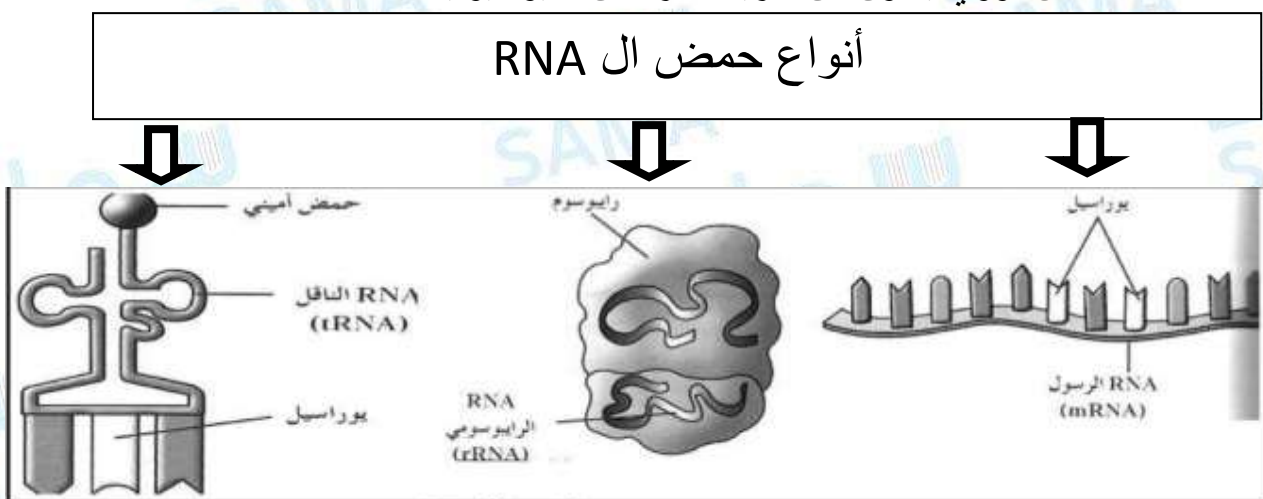
متى يتم التعبير عن الجين ؟ عندما يصنع البروتين بحسب الشفرة التي يحملها الجين .

يتحكم جزئ ال DNA في جين معين بتصنيع البروتينات التي تتحكم بدورها في تعبير جينات أخرى.

تصنع الكائنات البروتينات التي تحتاجها من خلال عملية تصنيع البروتين : التي يتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن الى تركيب ظاهري.

وجه المقارنة	RNA	DNA
التركيب	شريط مفرد	شريط مزدوج
القواعد النيتروجينية	G-U-C-A	G-T-C-A
أنواعه	ثلاث أنواع r RNA- tRNA -mRNA	نوع واحد
نوع السكر	خماسي الكربون (رايبوز)	خماسي الكربون منقوص الاكسجين (ديوكسي رايبوز)
القاعدة المميزة	U	T
مكان وجوده	السييتوبلازم والنواة	النواة
البورينات	A-G	A-G
البيريميئات	C-U	C-T

حمض ال RNA : حمض نووي يتكون من شريط مفرد من النيوكليوتيدات.



حمض ال m RNA الرسول : له دور هام في نقل المعلومات الوراثية من حمض ال DNA الموجود داخل النواة الى السيتوبلازم من أجل صناعة البروتين.

مراحل صناعة البروتين

الترجمة : العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية) أو فك شيفرة mRNA لتكوين بروتين معين .

النسخ : العملية التي يتم فيها نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط mRNA .

خطوات عملية النسخ

- ١- يلتحم مع حمض DNA إنزيم بلمرة RNA. وهو إنزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد كما في تضاعف حمض DNA عدا أن اليوراسيل (U) يرتبط بالأدينين بدلاً من الثايمين (T) لإنتاج شريط حمض mRNA .
- ٢- بعد اكتمال عملية النسخ ينفصل الإنزيم عن شريط حمض DNA ويطلق جزيء حمض mRNA إلى السيتوبلازم
- ٣- يرتبط شريطا DNA مجدداً ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي.
- ٣- يمر إنزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد في شريط الDNA دائماً في اتجاه واحد . يقرأ الانزيم كل نيوكليوتيد ويقرنها مع نيوكليوتيد من نيوكليوتيدات حمض RNA المتكاملة .

تشابه عملية النسخ والتضاعف :

- كلاهما يستخدم قواعد ال DNA كقالب لصنع جزيء جديد.
- في كلا العمليتين ينفصل شريطا حمض ال DNA .
- في كلا العمليتين تتم إضافة القواعد حسب نظام ازدواج القواعد النتروجينية.

وجه المقارنة	تضاعف حمض DNA	نسخ حمض RNA
الإنزيم المستخدم	أنزيم بلمرة DNA	أنزيم بلمرة RNA
التوقيت	اثناء التضاعف	اثناء النسخ
الهدف من العملية	انتاج نسختان من حمض ال DNA	تكوين شريط m RNA
آلية إضافة القواعد	يضاف الثايمين T مقابل الأدينين A والعكس صحيح يضاف الجوانين G مقابل السيتوزين C والعكس صحيح	يضاف اليوراسيل U مقابل الأدينين A يضاف الجوانين G مقابل السيتوزين C يضاف الأدينين A مقابل الثايمين T
وجه المقارنة	الخلايا حقيقية النواة	الخلايا أولية النواة
مكان نيوكليوتيدات حمض RNA	النواة	السيتوبلازم
المقارنة	DNA	RNA
القاعدة التي ترتبط بالأدينين A	الثايمين T	اليوراسيل U

التشذيب: إزالة الانترونات وربط الاكسونات وإضافة الرأس والذيل لتكوين جزيء mRNA نهائي .

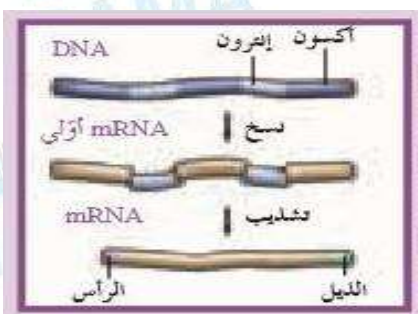
يحدث التشذيب في حقيقية النواة قبل ان يخرج من النواة ويسمى حمض mRNA اولي

وجه المقارنة	الانترونات	الاكسونات
التعريف	الاجزاء التي لا <u>تشفر</u> (لا تترجم) الى بروتينات	الاجزاء التي <u>تشفر</u> (تترجم) الى بروتينات
بعد التشذيب	لا يوجد	يوجد

أهمية التشذيب : تعتبر خطوة مهمة في عملية تصنيع

البروتين في الخلايا **حقيقية النواة** وبعد أن يشذب mRNA

يخرج من النواة ويتجه للرايبوسوم حيث تتم عملية الترجمة .



mRNA الرسول	ال mRNA الأولي Pre m RNA	ال DNA	
لا يوجد	يوجد	يوجد	الانترونات
يوجد	يوجد	يوجد	الاكسونات



الكودون : مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات توجد على mRNA تحدد حمض أميني معين .

- تتكون البروتينات من تجمع أحماض أمينية في سلاسل طويلة تسمى عديدة الببتيد.
- تختلف البروتينات باختلاف عدد الأحماض الأمينية واختلاف تسلسل الأحماض الأمينية.
- عدد الأحماض الأمينية ٢٠ حمض أميني.
- عدد الكودونات ٦١ كودون.

علل : وجود تباين بين عدد الاحماض الامينية وعدد الكودونات؟

لان بعض الأحماض الامينية تحدد بأكثر من كودون وهناك حمض الميثيونين يحدد بكودون واحد .

كودون البدء : **AUG** يحدد الحمض الاميني الميثيونين لبدء تصنيع البروتين.

كودونات التوقف : ثلاث كودونات تحدد نهاية سلسلة عديدة الببتيد. (**UAA- UAG- UGA**)

(الميثيونين) : الحمض الاميني الأول الذي تبدأ به صناعة البروتين.

وجه المقارنة	كودون البدء(شفرة البداية)	كودونات التوقف(شفرات التوقف)
على mRNA	AUG	UAA- UAG- UGA
الحمض الاميني الذي يترجم	الميثيونين	لا يشفر (لا تترجم)
الأهمية	تبدأ عندها صناعة البروتين	تنتهي من خلالها عملية الترجمة



تركيب الريبوسوم :

يتكون من وحدتين كبيرى وصغرى ترتبطان فقط أثناء **عملية الترجمة** لدى الريبوسوم موقعين للارتباط **P** و **A** يؤديان دور مهم في الترجمة حيث يرتبط بكل منهما **tRNA** يحمل حمض أميني جديد. وستشكل هذه الاحماض سلسلة عديدة الببتيد .

الريبوسوم مكون من أكثر من ٥٠ بروتين وعدة أجزاء من **rRNA**.

المقارنة	الموقع P	الموقع A
الاهمية	ترتبط به سلسلة عديدة الببتيد	يرتبط به الحمض الاميني الجديد.
المقارنة	الكودون	مقابل الكودون
التواجد	على شريط m RNA	على شريط t RNA

مراحل الترجمة		
١- البدء	٢- الاستطالة	٣- الانتهاء
<p>تبدأ عملية الترجمة عندما يربط mRNA بالوحدة الرايبوسومية الصغرى ويكون موجه بحيث يتمركز كودون البدء عند الموقع p مقابل الكودون : مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات الذي يحملها الذي tRNA خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله حمض mRNA.</p> <p>الرايبوسوم المفعّل : ارتباط mRNA مع الودحتين الكبرى والصغرى وأول tRNA.</p>	<p>بعد ربط الحمضيين الاول والثاني ينفصل جزيء ال tRNA في الموقع p ثم يندفع جزء ال tRNA في الموقع A ليحل مكان الموقع الشاغر.</p> <p>جزيء tRNA mRNA يتحركان عبر الرايبوسوم الى الموقع p كوحدة. بهذه الطريقة يتم نقل الاحماض الامينية الى الموقع A ويتم ربطها بسلسلة عديدة الببتيد</p>	<p>تنتهي عملية الترجمة حين يصل كودون التوقف الى الموقع A وهو ليس له مقابل لا يشفر الى بروتين</p> <p>تصنيع البروتين : العملية التي يتم فيها تجميع الاحماض الامينية في سلسلة عديدة الببتيد في خلال الترجمة.</p> <p>ماذا يحدث بعد انتهاء الترجمة : يتفكك الرايبوسوم الى وحدتين الكبرى والصغرى وينفصل عديد الببتيد في الخلية .</p>
<p>يصبح الكودون الشاغر في الموقع A جاهز لتلقي الكودون . عندما يصبح الموقعين A- P حاملين لحمضين أمينين يساعد أنزيم معين في ربط الحمضيين الامينين</p> <p>برابطة ببتيدية</p>		

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

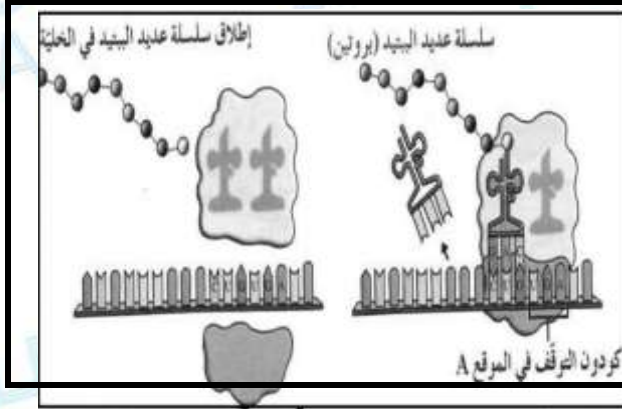
البروتينات : انزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها

الجين الذي يحمل شفرة أنزيم يحفز تفاعل انتاج صبغ تتحكم بلون الزهرة.

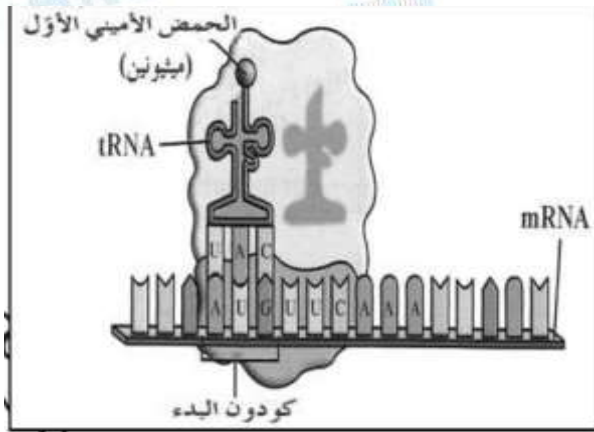
جين اخر يحتوي على تعليمات تصنيع أنزيم يختص بإنتاج الانتيجينات (بروتينات تحدد فصيلة

الدم على سطح كرية الدم الحمراء) .

جينات تنظم معدل النمو ونمطه في الكائن الحي .



- ١- متى تنتهي عملية تصنيع البروتين :
عندما يصل احد كودونات التوقف
الى الموقع A .
- ٢- ما اسم هذه المرحلة : الانتهاء .



- ١- أين تتم تصنيع البروتين : في الرايبوسوم .
- ٢- ما هو مقابل كودون البدء على tRNA :
UAC .
- ٣- كيف ترتبط الأحماض الامينية :
بروابط ببتيدية .
- ٤- ما هو الرايبوسوم المفعّل :
ارتباط mRNA مع الوحدتين الكبرى والصغرى وأول
tRNA .

❖ عدد الأحماض الامينية لبناء بروتين جزئي mRNA التالي :

(٤ أحماض امينية) AUG- CUG- GUC- UUU- UAA- UUG

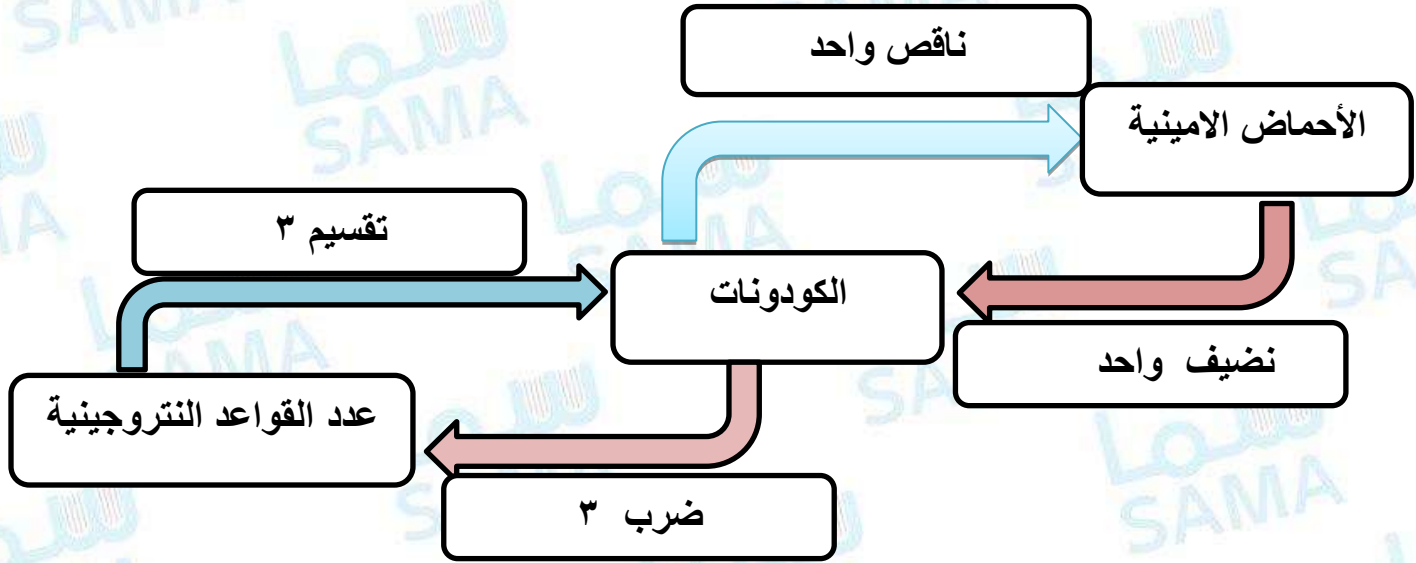
كودون توقف

علل: لبناء بروتين مكون من ٣ أحماض أمينية يحتاج ١٢ قاعدة نتروجينية ؟

كل حمض أميني يقابله ثلاث قواعد وبإضافة كودون التوقف يصبح العدد ١٢. (٣ x ٣ + كودون توقف = ١٢ قاعدة)

علل : لبناء بروتين من (١٠) أحماض امينية نحتاج الى (١١) كودون على mRNA ؟

لان كل كودون يترجم الى حمض أميني اضافة الى كودون التوقف ليس له حمض اميني مقابل



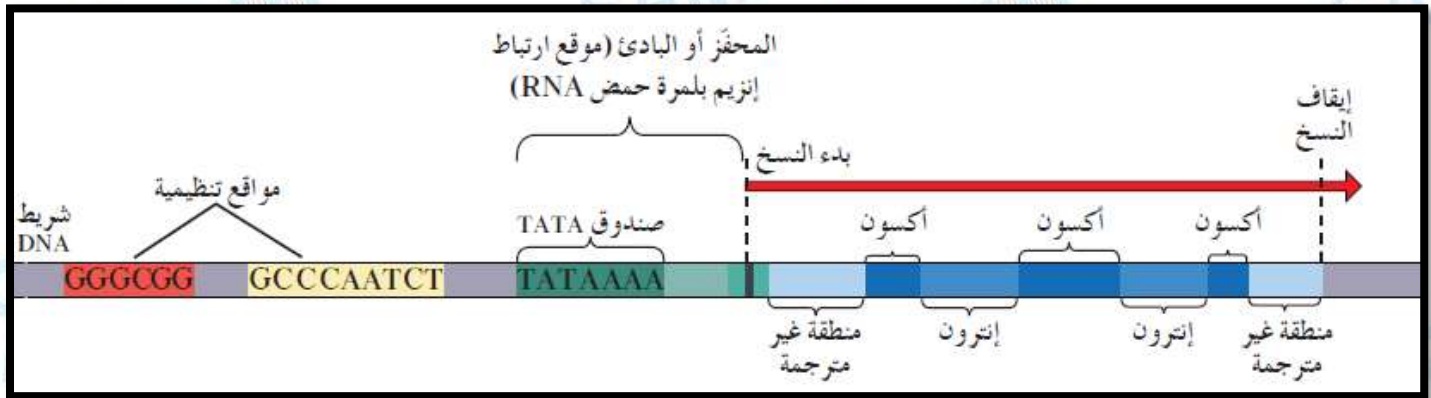
المقارنة	كودون البدء AUG	كودونات التوقف UAA- UAG- UGA//
مقابل الكودون على t RNA	UAC	ليس لها مقابل

الدرس ١-٤ البروتين والتركيب الظاهري

١- الجينات والبروتينات :

علل : تتصل أصابع أقدام البط بأغشية بينما أصابع الدجاج فلا تتصل ؟
لوجود بروتين تخلق العظام BMP في البط الذي يمنع نمو أغشية بين أصابع الدجاج .
ماذا يحدث اذا تم ادخال جين طافر يسد مستقبلات الخلية لبروتين تخليق العظام في القدم اليسرى لأصابع الدجاج ؟
ينمو غشاء بين الاصابع .

❖ أهمية البروتينات التي ترتبط بتتابعات DNA محددة؟
تساعد في تنظيم وضبط عمل الجين .



يتضمن الجين النموذجي ما يلي :

- مواقع تنظيمية** حيث ترتبط بروتينات تنظم عملية النسخ وتحدد ما إذا كان الجين يعمل أو لا يعمل .
 - المحفز أو البادئ** الذي يحتوي على موقع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA عبارة عن تتابعات محددة لها دور عند اطلاق عملية النسخ وتكون TATAAAA وهذه التتابعات تسمى باسم صندوق TATA
 - يتضمن علامتي بدء وتوقف النسخ
- أهمية المواقع التنظيمية ؟ ترتبط ببروتينات تنظم عملية النسخ وتحدد اذا كان الجين يعمل أو لا .
- (صندوق TATA) : عبارة عن تتابعات محددة في منطقة المحفز لها دور في اطلاق عملية النسخ.

المحفز : هو جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA الذي يقوم بنسخ حمض DNA الى mRNA.

٣- البروتينات ووظائف الخلية :

- علل :** لتغير الجين دور في التأثير على التركيب الظاهري ؟
(لان التغير في الجين يؤدي الى تغير في البروتين ما يؤدي الى تغير تركيب الخلية ووظيفتها وتغير في التركيب الظاهري (مثال التصاق الأصابع وزيادة عددها)

علل : جميع خلايا الكائن الحي تحتوى على الجينات نفسها لكن لا تنتج البروتينات نفسها ؟
لان الجينات في كل خلية من خلايا الكائن لديها آليات تنظيمية تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه
(التعبير الجيني) : الجين يتم تنشيطه ويعمل مما يؤدي إلى تصنيع البروتين الذي يحمله هذا الجين .
(إيقاف عمل الجين) : عملية إيقاف صنع البروتين الذي يشفر له هذا الجين
علل يختلف ضبط التعبير الجيني في اوليات النواة عن حقيقيات النواة ؟

في أوليات النواة : بدء عمل الجين أو إيقافه مرتبط بأي تغير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية.

في حقيقيات النواة يتضمن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة

٣- ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة :-

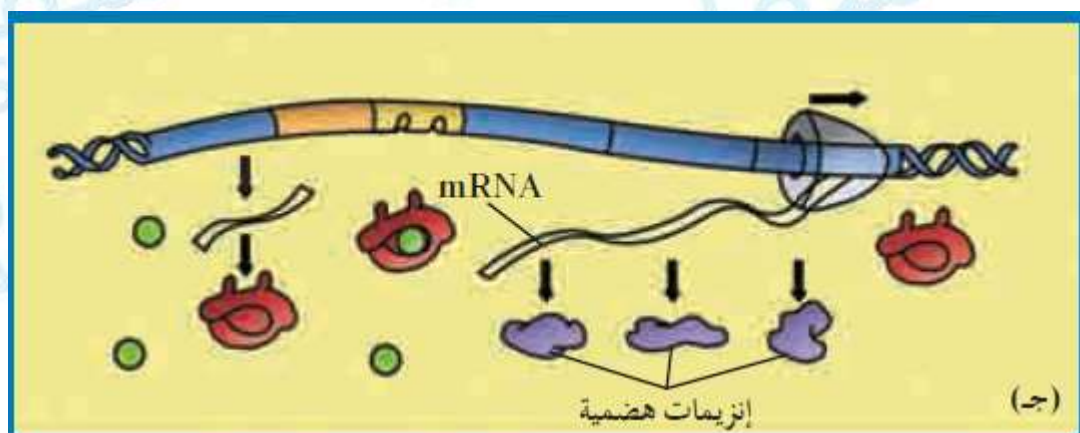
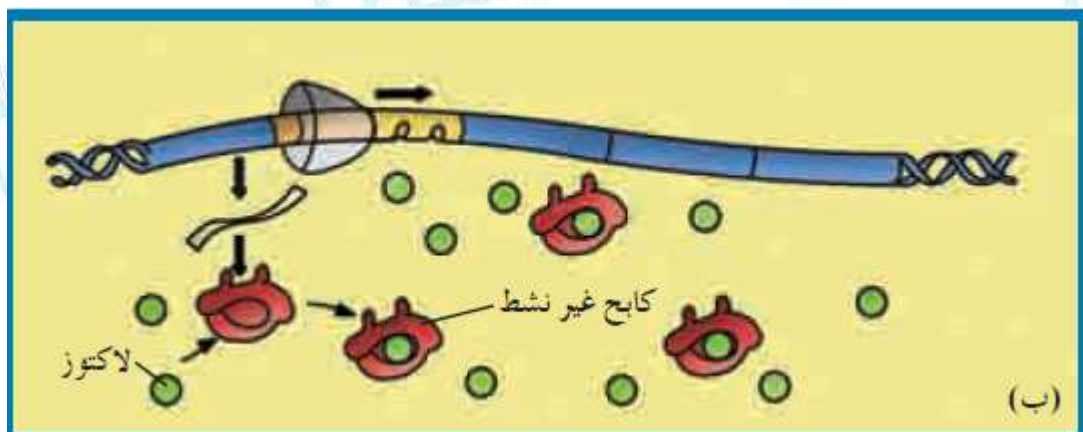
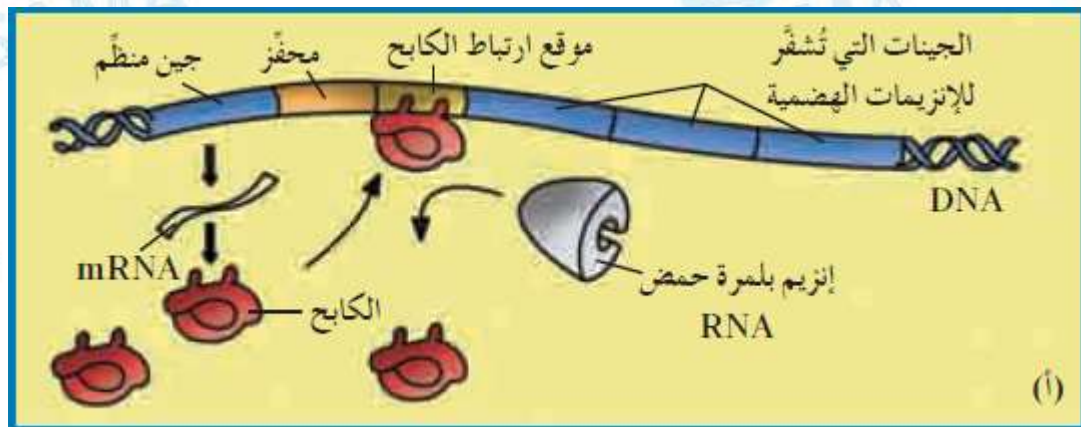
يوجد داخل حمض DNA لبكتيريا E- coli

تعريف هامة	المفهوم او الأهمية
المحفز	جزء من حمض DNA يعمل كموقع لارتباط انزيم بلمرة حمض RNA الذى يقوم بنسخ حمض DNA الى mRNA.
الكابح	بروتين يرتبط بحمض DNA , ويمنع انزيم بلمرة حمض RNA من الارتباط بالمحفز ووقف عمل الجينات التي تشفر لأنزيمات الهضم أي يمنع تصنيع الانزيمات الهضمية
الجين المنظم	يوجد داخل حمض ل DNA يشفر لإنتاج بروتين يسمى الكابح

ماذا يحدث عند وضع بكتيريا E-coli في وسط غنى بسكر اللاكتوز يحدث ما يلي :-

- ١- يرتبط سكر اللاكتوز بالكابح مغيرا شكله للشكل الغير نشط ولا يعود قادرا على الارتباط بحمض DNA
- ٢- بالتالي يرتبط انزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز ناسخا الجين الذى يشفر للأنزيمات الهضمية ويترجم حمض mRNA وتصنع ثلاث انزيمات هضمية لهضم سكر اللاكتوز وبعد انتهاء هضم اللاكتوز يرجع الكابح نشط مرة أخرى .

علل : تكتفي البكتيريا بإنتاج إنزيمات هضم المادة الغذائية (اللاكتوز) عند وجودها؟
لكي توفر على نفسها خسارة الطاقة .



❖ عدد الانزيمات التي تحتاجه البكتيريا لهضم سكر اللاكتوز ؟ ثلاث انزيمات.

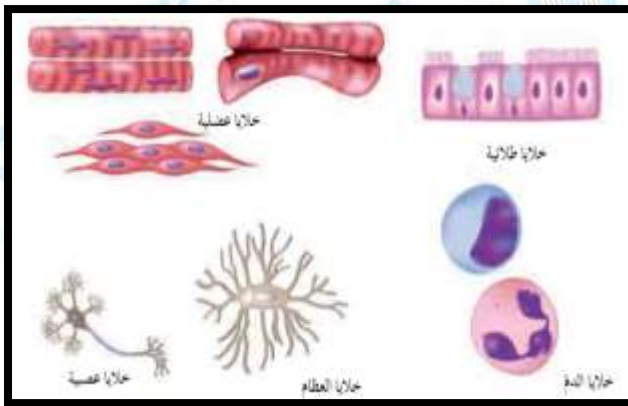
❖ ماذا يحدث بعد هضم كامل اللاكتوز؟

ينشط الكابح من جديد ويرتبط بحمض الـ DNA ويتوقف عمل الجينات التي تتحكم بتصنيع الانزيمات الهاضمة.

٤- ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة :

المقارنة	أوليات النواة	حقيقيات النواة
عدد الجينات	أقل	أكثر
التنظيم والتعقيد	أقل تعقيداً	منظمة في كروموسومات متعددة
موعد ضبط التعبير الجيني	قبل النسخ وبعده	خلال مختلف مراحل التعبير الجيني
طريقة الضبط	مرتبط بأي تغير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية	يتضمن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة
وجه التشابه	انزيم بلمرة RNA يرتبط بالمحفز لبدء عملية النسخ	

علل : تحمل خلايا الجسم نفس الكروموسومات لكنها متميزة ولكل منها شكل تركيب ووظيفة مختلفتين؟
بسبب الاختلاف في التحكم في التعبير الجيني



أهمية الجينات النشطة ؟

تحدد وظيفة الخلايا

(التعبير الجيني الانتقائي) بعض الجينات فقط

تنشط ويحدث لها نسخ أما باقي الجينات متوقفة لا

يحدث لها نسخ

علل : في أوليات النواة يتم ضبط التعبير الجيني قبل النسخ وبعده أما في حقيقيات النواة يتم خلال مختلف مراحل التعبير الجيني ؟

لوجود غلاف نووي في حقيقيات النواة يحجب عملية النسخ (في النواة) عم عملية الترجمة (في السيتوبلازم)

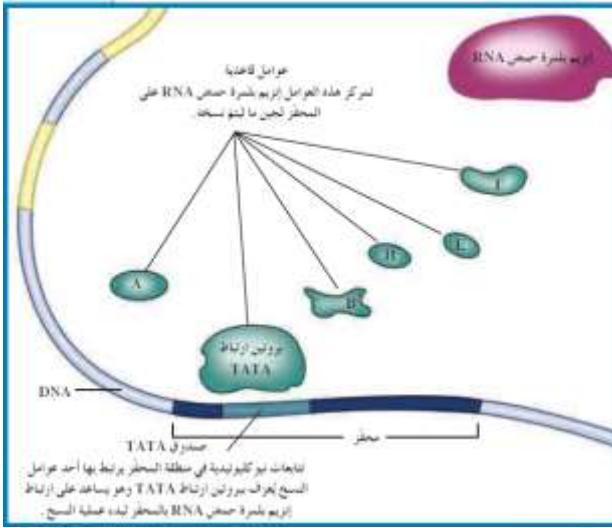
يرتبط إيقاف عمل الجين أو تفعيله ب : ١- مرحلة نمو الكائن ٢- العوامل البيئية المحيطة.

❖ ما هي طرق ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة ؟

١- التعبير الجيني الانتقائي.

٢- تحديد كمية m.RNA التي تنتج من جين محدد.

٣- التعديلات والتحويلات بعد عملية الترجمة.



❖ لكي يستطيع أنزيم بلمرة RNA الارتباط بنجاح بالمحفز والبدء بعملية النسخ تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز.

❖ العوامل القاعدية ترتبط بواسطة بروتين ارتباط TATA مع صندوق TATA (تتابعات نيوكليوتيدية موجودة على المحفز) ويتكون مركب عامل النسخ قادر على التقاط أنزيم بلمرة RNA وتحداث عملية النسخ.

❖ العوامل المنظمة التي تقوم بتنشيط نسخ حمض DNA ؟

عوامل النسخ

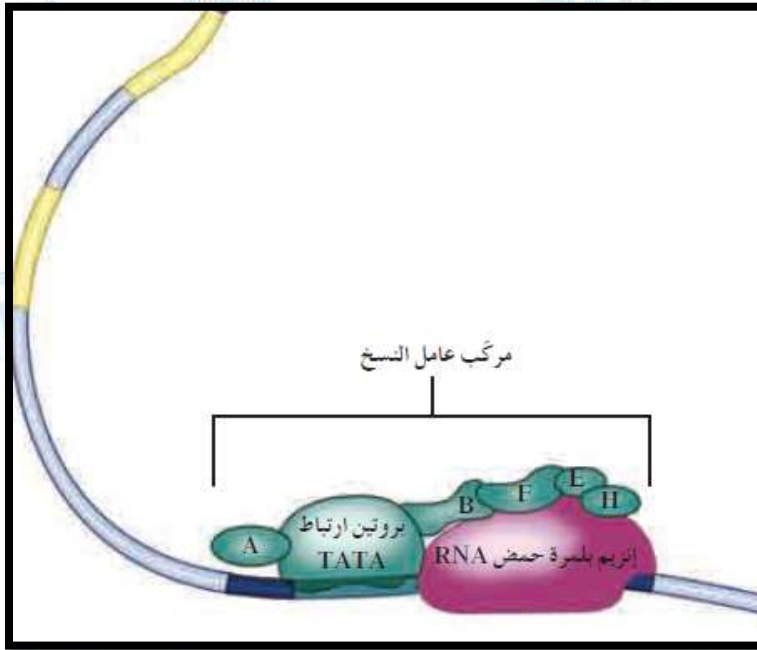
❖ العوامل التي ترتبط بصندوق TATA

لتكون مركب عامل نسخ كامل ؟

العوامل القاعدية

❖ أهمية مركب عامل نسخ كامل ؟

قادر على التقاط أنزيم بلمرة RNA لبدء عملية النسخ.



ملاحظة هامة : العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ لكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها.

لذلك لابد من وجود مجموعة ثانية تسمى مساعد المنشطات التي تربط العوامل القاعدية بالمنشطات.

تعريف هامة:

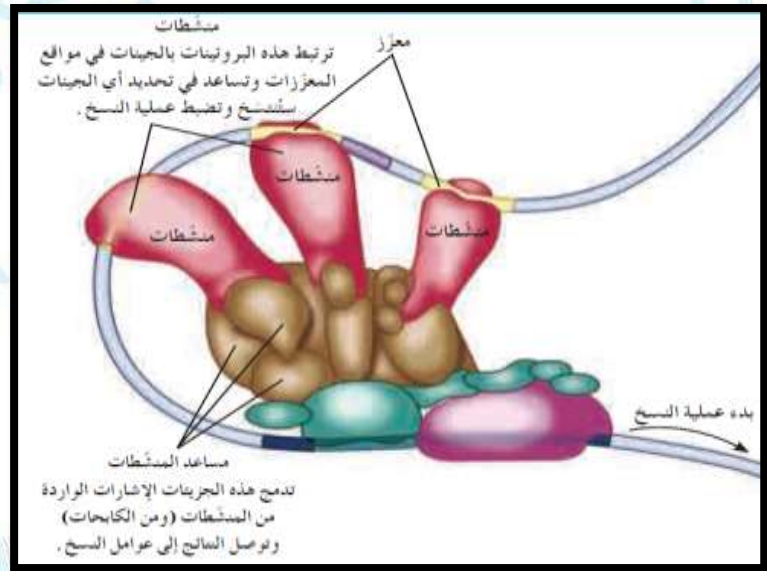
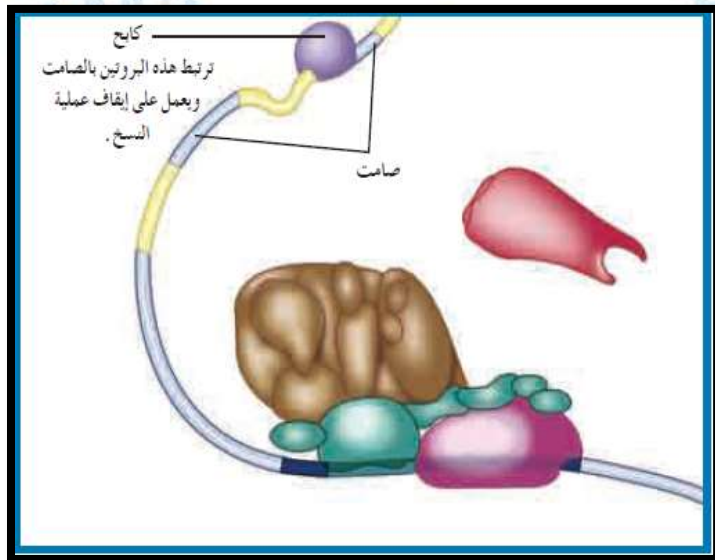
١- عوامل النسخ : بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية النسخ.

٢- المنشطات : بروتينات منظمة وظيفتها ضبط عملية النسخ.

٣- مساعد المنشط : بروتينات تربط العوامل القاعدية بالمنشطات.

- ٤- المعززات : تتابعات على DNA وهي عبارة عن عدة قطع من DNA مكونة من آلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة ترتبط بالمنشطات من أجل تحسين عملية النسخ وضبطها.
- ٥- الصامتات: تتابعات نيوكليوتيدية على ال DNA ترتبط بالكابحات لإيقاف عملية النسخ.
- ٦- الكابحات : بروتينات منظمة ترتبط بالصامتات لإيقاف عملية النسخ.

المادة	الاهمية
المنشطات	ضبط عملية النسخ تحديد أي الجينات ستنسخ
عوامل النسخ	تنشيط عملية النسخ.
المعززات	تحسين عملية النسخ وضبطها.
مساعدة المنشطات	تدمج الإشارات الواردة من الكابحات والمنشطات وتوصل النتائج إلى عوامل النسخ
الكابح	إيقاف عملية النسخ



ملاحظة هامة : ليس من الضروري وجود المعزز في المنطقة المراد نسخها.

❖ هناك عدة معززات منتشرة على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدة أنواع من المنشطات وتوفر مجموعة متنوعة من الاستجابات.

❖ علل : يؤدي ارتباط الكابح بالصامت لإيقاف عملية النسخ ؟

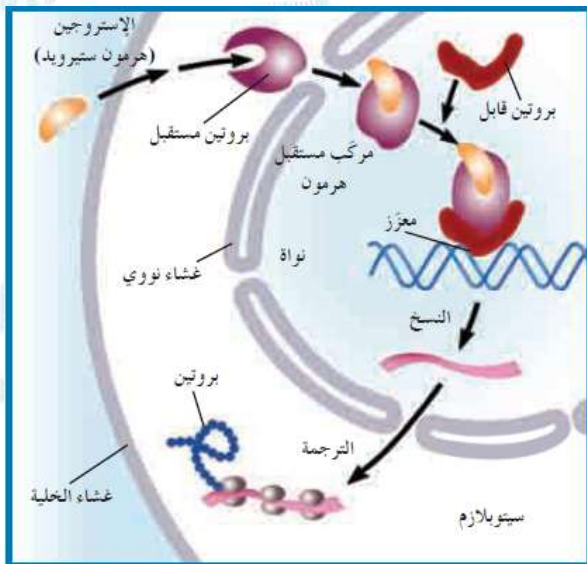
حيث تكون المنشطات غير قادرة على الارتباط بحمض ال DNA

٥- ضبط التعبير الجيني من خلال هرمون الاستروجين (ستيرويدات) عند الاناث :

(الستيرويدات) : جزيئات من مركبات دهنية تعمل كإشارات كيميائية.

(الاستروجين) : الهرمون الانثوي المسؤول عن ظهور الخصائص الثانوية.

١- يعبر هذا الهرمون الغشاء الخلوي لخلية معينة , ثم يرتبط ببروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي وينتج مركبا مستقبلا للهرمون . ولهذا المركب شكل موائم للارتباط ببروتين معين يسمى بروتينا قابلا.



٢- يرتبط بدوره بالمناطق المعززة (المعزز) في حمض DNA

مما ينبه إنزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ

ماذا يحدث إذا فشلت آلية ضبط التعبير الجيني؟

ينتج بروتين خاطئ ويتغير نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها وقد يسبب إنتاج خلايا سرطانية

❖ أهمية البروتين القابل : يرتبط بالمعزز لينبه إنزيم بلمرة حمض RNA لبدء عملية النسخ

الدرس ١-٥ الطفرات



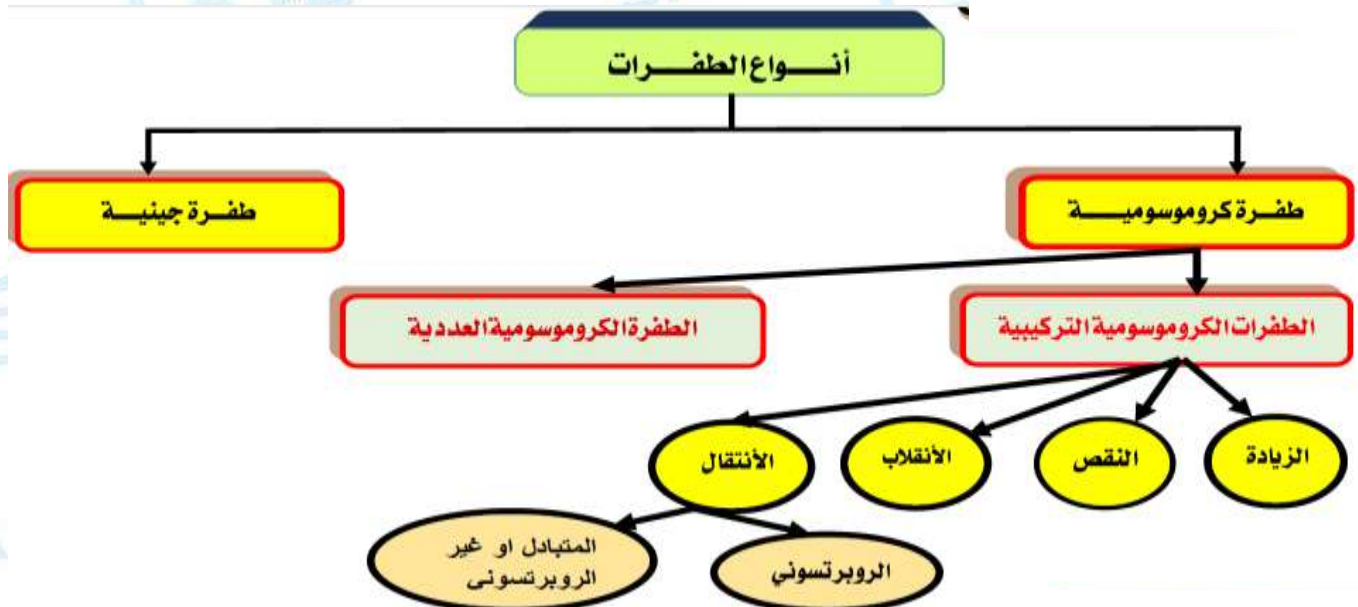
القط الفرعوني

هو قط هجين نادر يتميز هذا القط بقصر قوائمه وجسمه لا يغطيه فرو واجياله لا تتعدى ٣٠ جيل وهو قط أليف وودي ونادراً ما يصاب بأمراض وراثية

- ❖ البروتينات : أهم جزء في تركيب الكائن الحي وهي أساسية لأداء وظائف الجسم.
- ❖ تؤدي بعض البروتينات وظائف داخل خلايا الكائن الحي .
- ❖ تفرز البروتينات خارج الخلايا لأهداف أخرى.
- ❖ تعمل بعض البروتينات كمنشط أو كابح أو محفز للجينات على العمل أو التوقف.

الطفرة : التغير في المادة الوراثية للخلية.

بعض الطفرات لا تؤثر في الكائن الحي وبعضها يؤثر بدرجة قليلة وبعضها قتل والقليل منها نافع. 😊



أ- الطفرات الكروموسومية التركيبية: هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه.

❖ أنماط الطفرات الكروموسومية التركيبية :

- ١- النقص
- ٢- الزيادة (التكرار)
- ٣- الانتقال
- ٤- الانقلاب.

١- **النقص**: هو كسر الكروموسوم وفقد جزء منه .

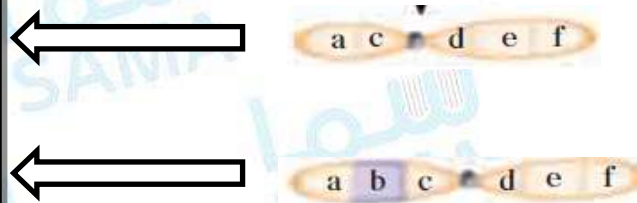
الأمثلة عن طفرة النقص :

- **نمط الأجنحة المتعرج**: في الذباب ليست ضارة.

- **الضمور العضلي النخاعي** الناتج عن طفرة نقص للجين المشفر لبروتين SMN علي الكروموسوم رقم 5 ويسبب الوفاة.



حذف الجين b من الكروموسوم ينتج الجناح المتعرج



طفرة النقص قد لا تكون ضارة مثل **نمط الأجنحة المتعرجة**.

وقد تكون طفرة للنقص مهلكة مثل **مرض الضمور العضلي النخاعي SMA الذي يسبب الموت**.

٢- **الزيادة** : هو كسر جزء من الكروموسوم ويندمج

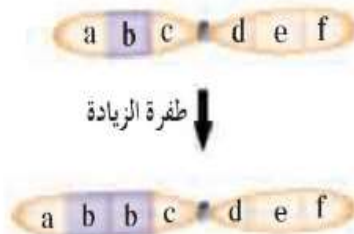
في الكروموسوم المماثل له (النظير).

• تنتج هذه الطفرة من عبور غير متكافئ بين

الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي.

مثال : **العين قضيبية الشكل الشكل** في ذبابة الفاكهة

ناتجة عن طفرة **زيادة في الكروموسوم X**.



٣- الانتقال : هو كسر جزء من الكروموسوم واندماج في كروموسوم غير مماثل (مغاير له)

- ❖ يؤدي الانتقال الى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسومات.
- ❖ يحدث في جينات قليلة او كثيرة في الكروموسوم.
- ❖ يمكن ان يؤثر في ضبط التعبير الجيني في الكائنات الحية من خلال تغير عدد الجينات.
- ❖ تتشابه طفرات الزيادة والنقص والانتقال في انها تحدث تغيير في عدد الجينات الأمر الذي يؤثر في طرق ضبط التعبير الجيني.

الانتقال نوعان : ١- انتقال روبرتسوني ٢- انتقال متبادل (غير روبرتسوني)

اولاً : الانتقال الروبرتسوني: سمي بذلك نسبة للعالم روبرتسون .

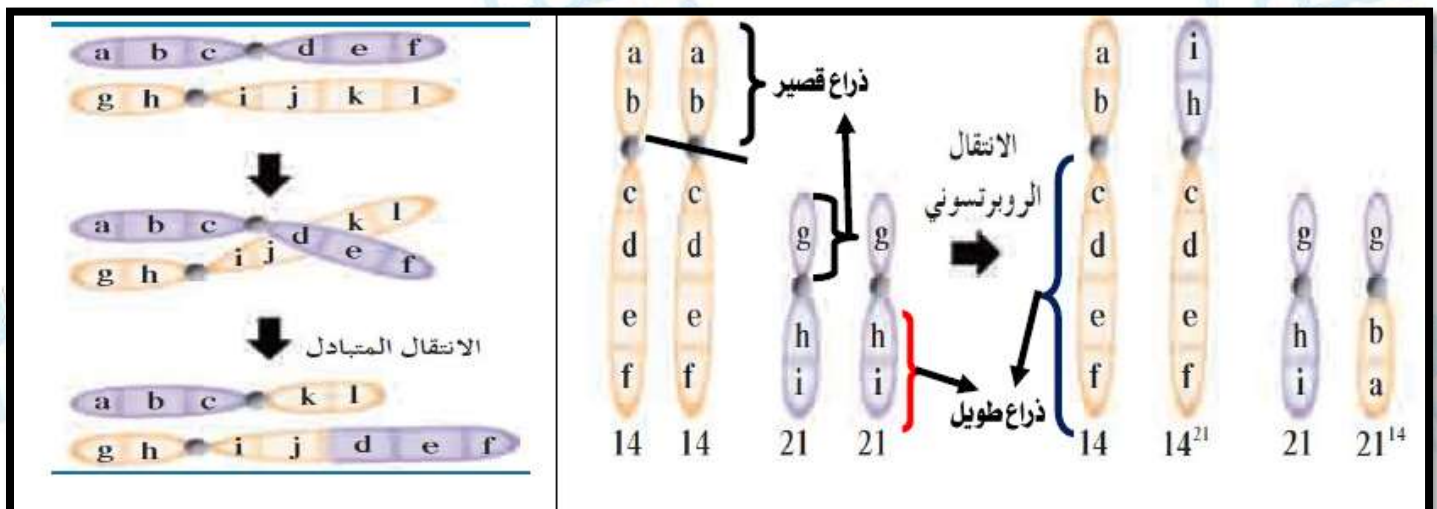
يتم في خلاله تبادل أجزاء من الكروموسومات ١٣ - ١٤ - ١٥ - ٢١ - ٢٢ ويتم انكسار الكروموسوم عند السنترومير

ويتحد الذراعين الطويلين للكروموسوم ليشكلا كروموسوم واحد أما الكروموسوم الذي يتشكل من الذراعين القصيرين يتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية.

ملاحظة : في الانتقال الروبرتسوني لا تحدث أي تغيرات ملحوظة في المادة الوراثية بالرغم من ان عدد الكروموسومات (٤٥)

ثانياً : الانتقال المتبادل (غير الروبرتسوني)

يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين.

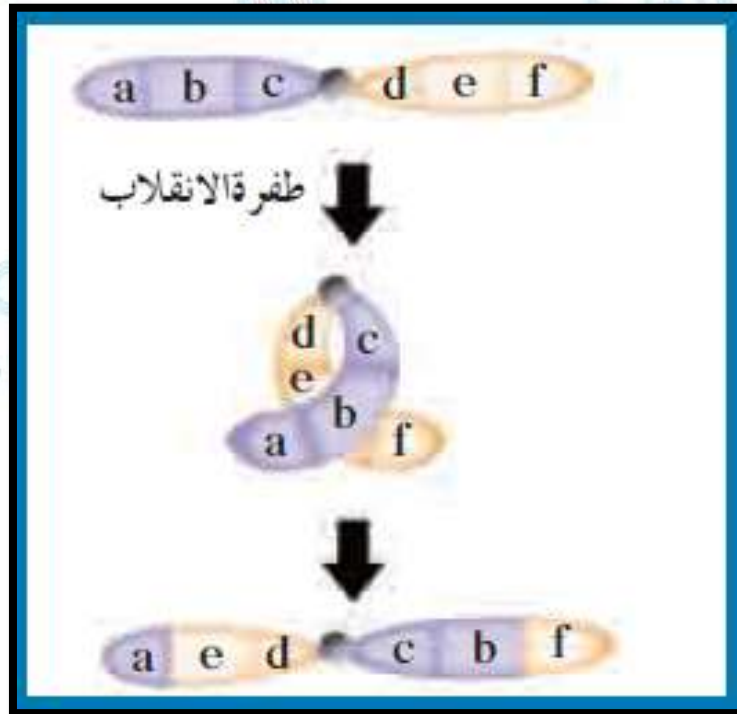


٤- الانقلاب: هو كسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس.

علل : طفرة الانقلاب أقل ضرراً من طفرتي الزيادة والنقص ؟

ذلك لأنه يغير في ترتيب الجينات في الكروموسوم. وليس في عدد الجينات التي يحتوي عليها

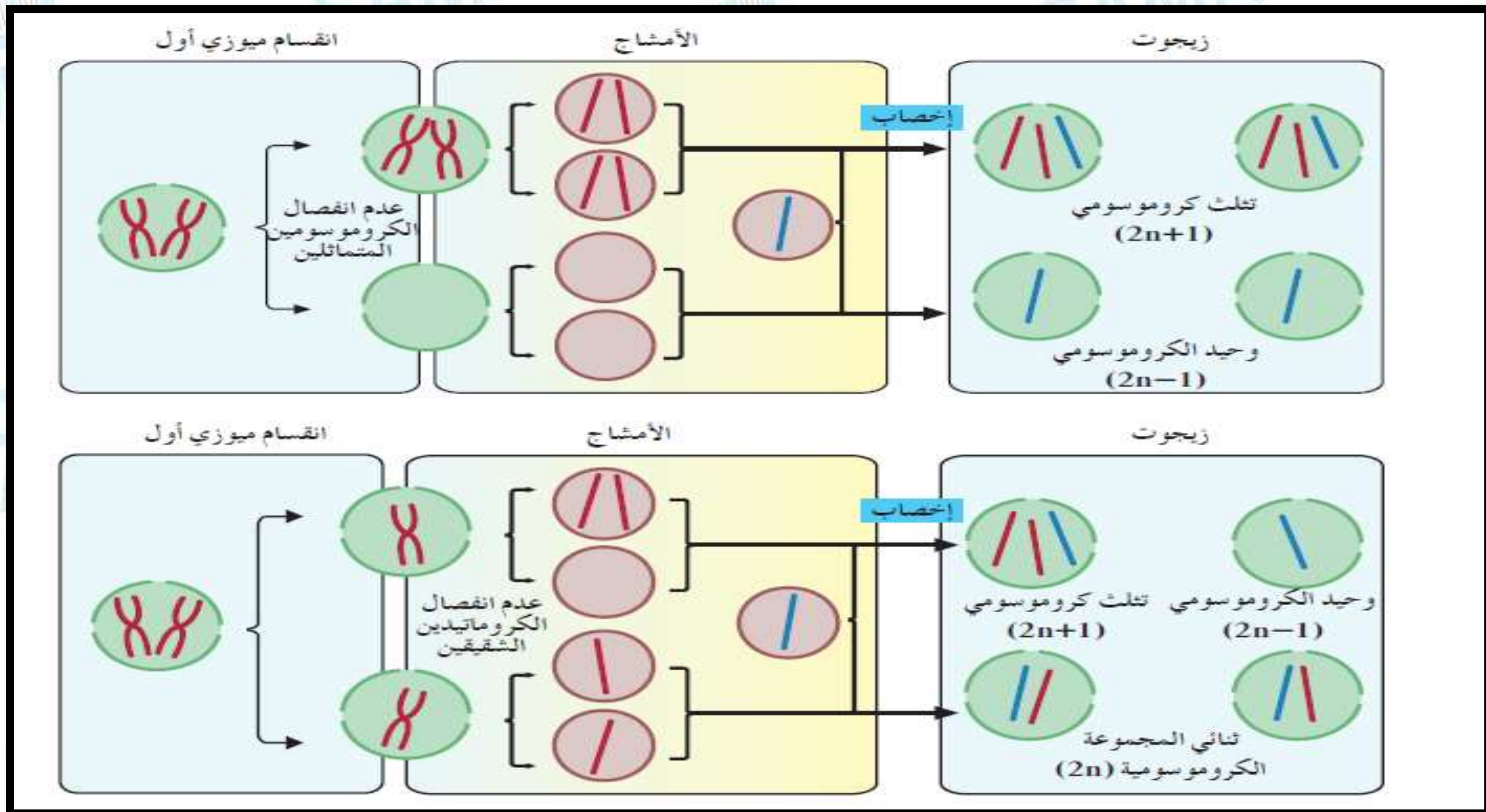
المثال الأكثر شيوعاً : الانقلاب على الكروموسوم (٩) ولا يسبب أي ضرر.



الطفرات الكروموسومية العددية

هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات تعرف باختلال الصيغة الكروموسومية.
سبب حدوث الطفرة الكروموسومية العددية:

- ١- عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
- ٢- عدم انفصال الكروماتيدات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الثاني.



المقارنة	التثلث الكروموسومي	وحيد الكروموسومي
التعريف	حالة وراثية ناتجة عن طفرة كروموسومية عددية تكون خلايا الفرد فيها كروموسوم إضافي واحد	حالة وراثية ناتجة عن طفرة كروموسومية عددية تكون خلايا الفرد فيها كروموسوم ناقص
الصيغة الكروموسومية	$2n+1$	$2n-1$
عدد الكروموسومات	٤٧	٤٥

متلازمة داون	متلازمة تيرنر	متلازمة كلاينفلتر	التشوهات الكروموسومية العددية
وجود كروموسوم اضافي الزوج ٢١ حالة تثالث كروموسومي	أنثى تملك نسخة واحدة من كروموسوم الجنسي X بدلاً من اثنتين (وحيد كروموسومي)	ذكر يمتلك كروموسوم جنسي X زائد إضافة الى الكروموسومين XY	السبب
كلا الجنسين	الانثى	الذكر	الجنس
٤٧	٤٥	٤٧	عدد الكروموسومات
❖ تخلف في النمو الجسدي ❖ درجات متفاوتة من التخلف العقلي ❖ تشوه في أعضاء معينة خاصة مثل القلب ❖ تركيب مميز للوجه	انثى متخلفة النمو وعاقرة	يكون الفرد عاقر مع وجود بعض الملامح الأنثوية	الأعراض
45+XX 45+XY	44+X	44+XXY 44+XXXY	التركيب الكروموسومي

ملاحظة : هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل التثالث في الكروموسوم 13 والتثالث في الكروموسوم 18 يسبب الموت السريع للأطفال.

متلازمة داون

1 2 3 4 5 6 7 8
9 10 11 12 13 14 15 16
17 18 19 20 21 22 XX

الطفرات الجينية: هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين.

علل : بعض الطفرات تورث والبعض لا يورث؟

حسب مكان حدوثها اذا حدثت في الخلايا الجسمية فهي لا تورث وتؤثر فقط في الفرد المصاب بها

اما اذا حدثت في الخلايا الجنسية فهي تورث وتنتقل الى الأبناء.

طفرة النقطة : هي الطفرة التي تؤثر في نيكلوتيد واحد .

الأنواع الرئيسية لحدوث الطفرات الجينية : الإدخال والاستبدال والنقص.

الطفرات الجينية

طفرة إزاحة الاطار

طفرة النقطة

نقص نيوكليوتيدة

إدخال نيوكليوتيدة

وتنتج بسبب استبدال نيوكليوتيدة

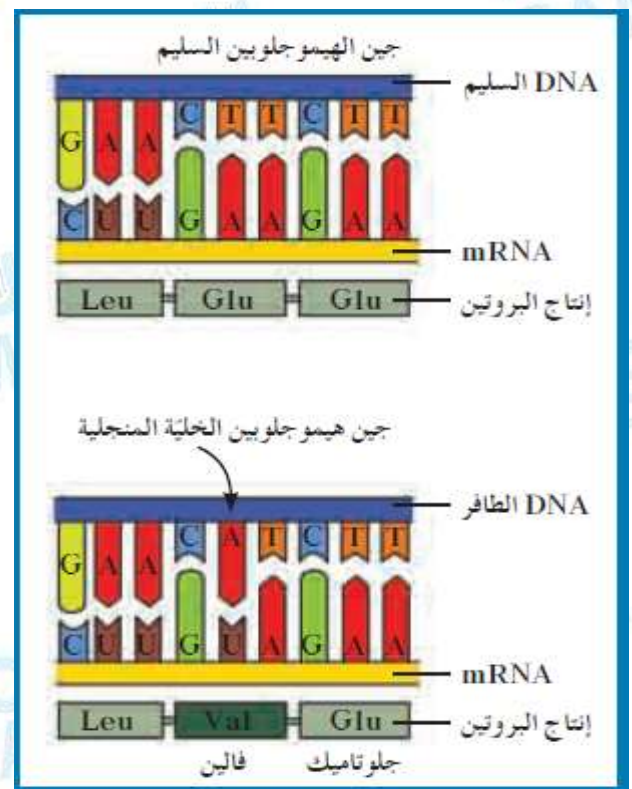
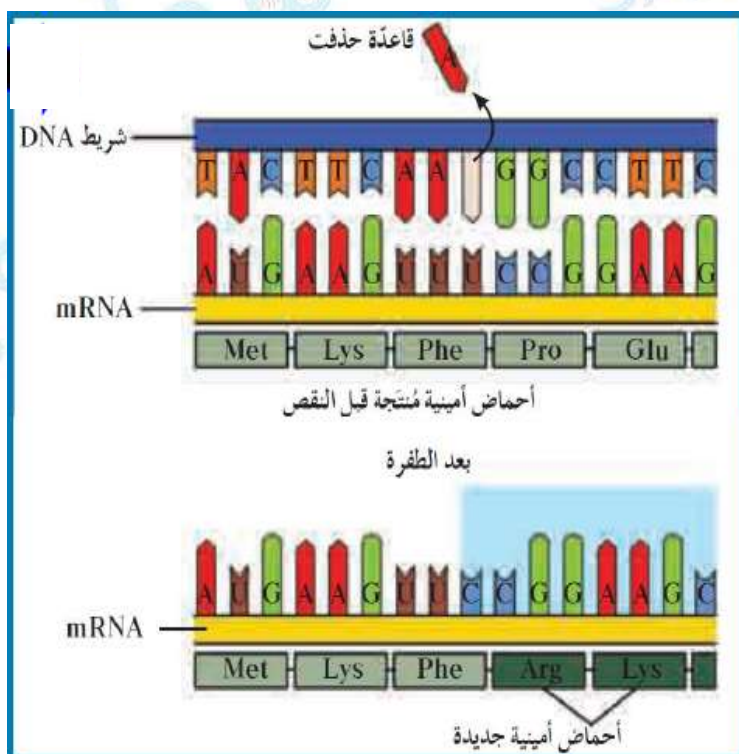
نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة، لا تغيير في الببتيد
		ببتيد غير مكتمل
إدخال		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا
نقص		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا

ينتج عن إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها انتاج بروتين مختلف تماماً مما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية وتؤثر في تتابع الأحماض الأمينية بحيث يتكون أحماض أمينية جديدة،

وتؤدي إلى تصنيع (ببتيد) بروتين مختلف تماماً.

علل : سبب تسمية طفرة إزاحة الاطار بهذا الاسم ؟

لان ادخال نيوكليوتيد او نقص نيوكليوتيد يؤدي الى إزاحة إطار قراءة الرسالة الوراثية.



سبب مرض فقر الدم المنجلي : استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموجلوبين ينتج جينا طافراً مسؤلاً عن مرض فقر الدم المنجلي ينتج بسبب إحلال الحمض الأميني فالين محل الحمض الأميني جلوتاميك.

نوع الطفرة في فقر الدم المنجلي : طفرة جينية (استبدال) (طفرة نقطة)

المقارنة	الحمض الأميني جلوتاميك	الحمض الأميني فالين
نوع البروتين	بروتين سليم	بروتين طافر
شكل كرية الدم الحمراء	طبيعية	منجلية الشكل

اكتشف العالم فيلهلم رونتجن الأشعة السينية عام ١٨٩٥م وإحدى صورة الأولى كانت صورة يد زوجته واسرف معظم الأطباء في استخدام هذه الأشعة لكن التجارب الأخيرة أوضحت أنها قد تسبب حدوث الطفرات التي تؤدي إلى السرطان

علل : الأشعة السينية سلاح ذو حدين ؟

الناحية السلبية : قد تؤدي لحدوث السرطان

الناحية الايجابية (الاستخدام المتأني) : تشخيص السرطان وعلاجه -الكشف عن العظام والاسنان- البحث الطبي.

١- الطفرات والضبط

- أ- تحدث الطفرات بشكل عشوائي ونتائجها غير متوقعة وتعتبر مصدر للتنوع الجيني الذي يحصل بهدف التكيف مع البيئة المتغيرة .
- ب- لكن بعض الطفرات يكون مميت عندما يغير الجينات التي تسيطر على نمو الخلايا وتخصصها ويسبب السرطان.

السرطان: هو مرض يسبب نمو غير طبيعي للخلايا

- تتكون خلايا سرطانية لا تتجاوب مع إشارات وقف الانقسام وتتكاثر بدون توقف حيث أن نمو الخلية عملية منظمة يتم التحكم فيها بواسطة إشارات فيزيائية وكيميائية تمنع انقسام الخلايا أو تحفزه .
- تحدث المشكلات الصحية عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسئول عن تدميرها .
- تتكاثر الخلايا السرطانية وتكون كتلة من الخلايا تسمى أورام سرطانية.

وجه المقارنة	الورم الحميد	الورم الخبيث
القدرة على الانبثاث	غير قادرة	قادرة
التأثير على الأنسجة المحيطة	لا يغزو الأنسجة المحيطة	يغزو الأنسجة المحيطة
نتيجة الإزالة بالجراحة	يمكن إزالتها	لا يمكن إزالتها

الانبثاث: هو تحرر الخلايا السرطانية من الورم والدخول في الأوعية الدموية واللمفاوية وانتقالها الى مواقع جديدة في الجسم محدثة أورام جديدة

الخاصية الأكثر تدميراً من وجود ورم خبيث أن خلاياه قادرة على التحرر من الورم والدخول في الاوعية الدموية واللمفاوية وانتقالها الى مواقع جديدة في الجسم محدثة أورام جديدة

أسباب الإصابة بالسرطان

- ❖ الاورام السرطانية التي تحدث بفعل العوامل البيئية لا تورث.
- ❖ أما التي تحدث بسبب خلل في المادة الوراثية قد يورث مثل سرطان العين .
- ❖ بعض الأمراض السرطانية تنتج من عوامل بيئية أو نتيجة عوامل بيئية وجينية مجتمعة.

تشارك جميع أنواع الامراض السرطانية في ميزة واحدة هي أن **الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا سرطانية جديدة لا تتوقف عن العمل**

جين الأورام : الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا

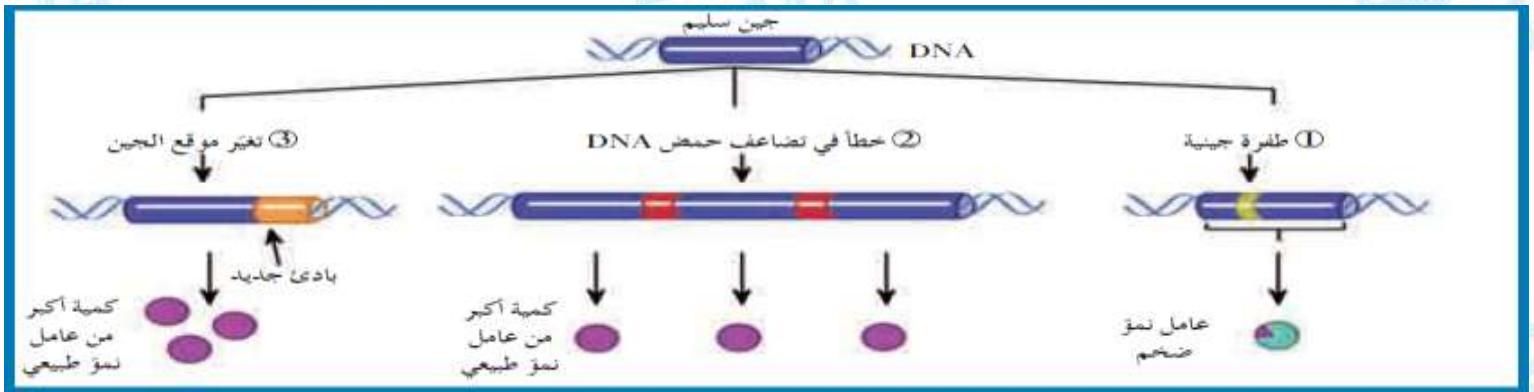
- ❖ بعض جينات الأورام في الفيروسات مرتبطة بأنواع من السرطان.
- ❖ جينات الأورام في كروموسومات الانسان عبارة عن أشكال طافرة لجينات تشفر (تترجم) لبروتينات عوامل النمو وتؤدي دورا في المساعدة على ضبط انقسام الخلية وتميزها

الطرق الثلاثة الاساسية ليصبح الجين مسببا للأورام

٣- تغير موقع الجين

٢- خطأ في تضاعف ال DNA

١- طفرة جينية



الطرق الثلاثة الأساسية ليصبح الجين مسبباً للأورام

١- طفرة جينية	٢- خطأ في تضاعف ال DNA	٣- تغير موقع الجين
تسبب حدوث طفرة في جين عامل النمو تسبب إنتاج كميات طبيعية منه ولكن قد يتحول البروتين إلى عامل نمو ضخم يسبب انقسام سريع غير منضبط	ينتج نسخ عديدة من عامل نمو مفرد عادة ينسخ جين واحد لإنتاج عامل نمو لكن في هذه الحالة تنسخ جينات عديدة وتزداد كمية عامل النمو تعمل الجينات المتضاعفة معاً كجينات مسببة للأورام .	بفعل الانتقال على الكروموسوم في بعض الأحيان يسيطر بادئ جديد على الجين المنتقل مما يسمح بتكرار نسخه وإنتاج العديد من عوامل النمو

الجينات القامعة للأورام جينات مسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية . وتعرف بمضاد جين الأورام

❖ عند حدوث طفرة في الجين القامع للأورام يؤدي ذلك إلى توقف عملها ونمو غير طبيعي وغير منضبط للخلايا وتتكون الخلايا السرطانية ومثال ذلك **مرض سرطان الشبكية يعود إلى طفرة في الجين القامع الواقع على الكروموسوم رقم (١٣)** و هي تمثل طفرة متحيزة للأشخاص الذين يمتلكون جين متحيز واحد على أحد الكروموسومات المتماثلة لديهم استعداد لهذا المرض.

٢- أسباب الطفرات الجينية

- ❖ تؤدي العوامل البيئية دوراً رئيسياً في تطور السرطان
- ❖ يمكن للشخص الذي لديه استعداد للسرطان أن ينمي المرض في ظروف بيئية معينة .
- ❖ ويمكن للشخص أن يقلص خطر إصابته بالسرطان من خلال ضبط العوامل البيئية .
- ❖ العوامل البيئية يمكن أن تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب به.

العامل المطفر : هو العامل البيئي الذي يمكن أن يحدث طفرات في حمض DNA

مثال بعض أشكال الإشعاع مثل الحوادث النووية وبعض المواد الكيميائية كمنتجات التبغ

العامل المسرطن: هو العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان

الأمثلة : القطران في السجائر - بعض العقاقير - مواد كيميائية معينة في اللحوم المدخنة - وقطران الفحم - بعض أصباغ الشعر - بالإضافة إلى الفيروسات التي ارتبطت بالسرطان - وبعض أنواع الإشعاع كالأشعة فوق البنفسجية , التي تسبب طفرة في DNA

يرتبط التعرض للأشعة فوق البنفسجية بسرطان الجلد و تسبب الأشعة مثل العوامل الأخرى المسببة للطفرة , تغيراً في رسالة حمض DNA التي تورث للخلايا البنيوية عندما تنقسم الخلية

تحمي طبقة الأوزون في طبقات الجو العليا الناس من الأشعة فوق البنفسجية ، لكن في العقود الأخيرة ، حدث تدمير لطبقة الأوزون على الأرجح بفعل بعض الملوثات الكيميائية التي تسمى كلوروفلورو كربون (CFC) التي يكثر استخدامها في الايروسولات وأجهزة التبريد وأصدرت دول كثير قوانين للحد من استخدام هذه المواد

كيف تسبب المسرطنات تغيراً في حمض DNA

- ١- استبدال القواعد في حمض DNA أو تغييرها.
- ٢- اندماج القواعد الموازية في المسرطنات مع قواعد DNA فتكون أزواج مع قواعد غير طبيعية وخلافاً في الرسالة الوراثية.
- ٣- تغير المسرطنات قواعد حمض DNA تنتقل هذه التغيرات الى الخلايا البنيوية بعد انقسام الخلية.

القواعد الموازية : هي قواعد تتشابه كيميائياً مع قواعد ال DNA

ملاحظة هامة : ترتبط قدرة المركبات على احداث السرطان بقدرتها على احداث الطفرات.

ملاحظة : على الرغم من إمكانية استخلاص حمض DNA لبعض الكائنات الأثرية إلا أنه لا يمكن إعادة تصنيعها

١- التقنية الحيوية

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

مثل استخدام البكتيريا لتحويل الحليب الى جبن او زبادي

الهندسة الوراثية: هي تقنية تقوم على تعديل الكائنات الحية على المستوى الجزيئي عبر عزل جين من كائن حي و نقله إلى كائن حي آخر فيتم إنتاج نباتات وحيوانات مهجنة جينياً تملك الخصائص المرغوب .

حيوان الجيب : عبارة عن اتحاد جزئين الاول ماعز والثاني خروف وله صفة الكمير .

علل حيوان الكمير يحتوي خليط أنسجة ؟ لأن كل خلية تحتفظ بصفات الخاصة بها

الكمير خصيب لكنه قادر على نقل جينات ماعز او خروف الى ابنائه بحسب أنسجة اعضاءه التناسلية .

وجه المقارنة	الهجين	الكمير
طريقة الانتاج	ينتج من لاقحة تتشكل من اخصاب حيوان منوي وبويضة من أبوين من النوع نفسه	ينتج عن لاقحتين متحدرتين من حيوانين مختلفين في النوع
إمكانية إنتاجه بدون تدخل الانسان	قد ينتج في الطبيعة دون تدخل الانسان	لا ينتج الا بتدخل الانسان باستخدام التقنية الحيوية
نوع الانسجة	نفس انسجة الابوين من النوع نفسه	خليط أنسجة

٢- التربية الانتقائية

التربية الانتقائية : هي طريقة لتحسين النوع عن طريق السماح للكائنات حيوانات أو نباتات ذات الصفات المرغوب فيها فحسب أن تتزاوج لتنتج نسلأ يحمل هذه الصفات المرغوب فيها

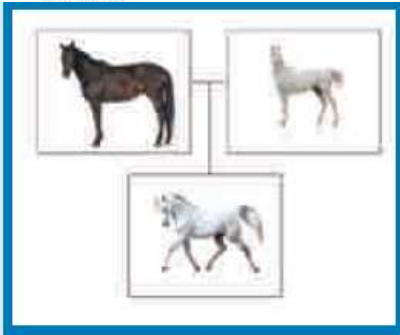
أهمية اكتشافات جريجور مندل :

- 1- سلطت اكتشافات جريجور مندل الضوء على كيفية انتقال المورثات من الآباء إلى الأبناء .
- 2- أظهرت أعماله أن الجينات تنفصل خلال تشكيل الأمشاج ثم تتحد عشوائياً خلال التلقيح .
- 3- أثبتت أن الجينات تنتقل مستقلة الواحدة عن الأخرى إلى الأبناء .

علل : الفائدة التطبيقية الكبيرة لاكتشافات جريجور مندل في زيادة الإنتاج الزراعي والحيواني؟

أدى فهم كيفية انتقال المورثات من الآباء إلى الأبناء إلى استثمار عملية التربية الانتقائية لتحسين نوعية الماشية والمحاصيل الزراعية .

التربية الانتقائية	
١- التهجين	٢- التوالد الداخلي



عند تهجين حصان بني اللون قوي البنية مع فرس بيضاء ضعيفة البنية ؟
ينتج حصان ابيض قوي البنية.

١-٢ التهجين

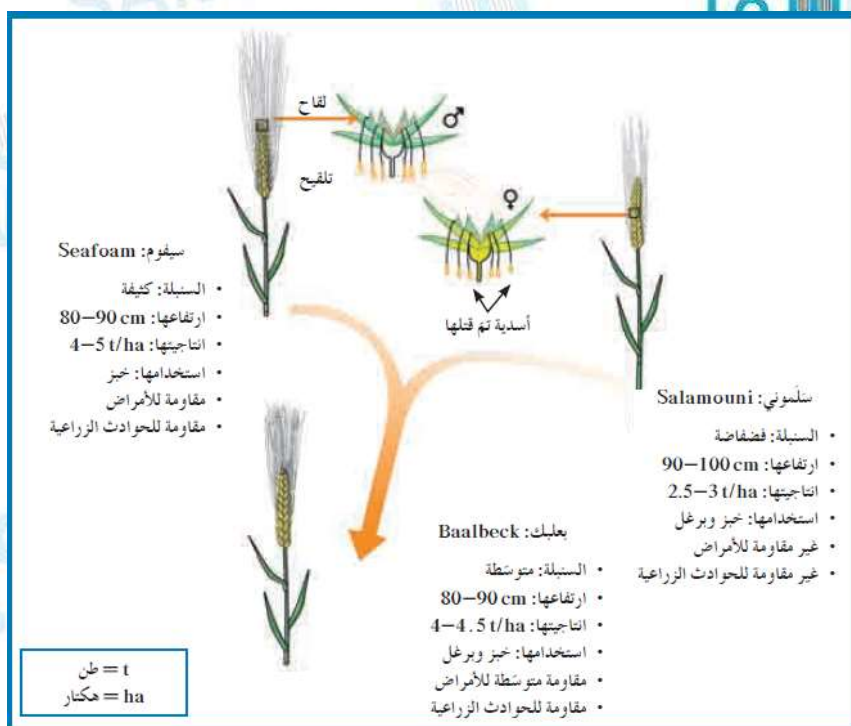
علل : خلال عملية تهجين النباتات التقليدية تظهر في الأجيال القادمة أصناف جديدة ؟

- ١- عن طريق اختيار النباتات ذات الصفات المرغوبة.
- ٢- الجمع بين صفات نباتين من النوع نفسه لكل منهما صفات مختلفة من خلال عملية التهجين .

خصائص النباتات الناتجة عن التهجين:

- ١- مقاومة آفة
- ٢- مقاومة مرض معين
- ٣- تحمل العيش في ظروف مناخية محددة.

وجه المقارنة	سلالة سلموني	سلالة بعليك	سلالة سيفوم
السنبل	فضفاضة	متوسطة	كثيفة
الارتفاع	90 - 100 cm	80 - 90 cm	80 - 90 cm
الانتاج	2.5 - 3 t/ha	4 - 4.5 t/ha	4 - 5 t/ha
الاستخدام	خبز وبرغل	خبز وبرغل	خبز
مقاومة المرض	غير مقاومة للمرض	مقاومة متوسطة للمرض	مقاومة للأمراض
مقاومة الحوادث الزراعية	غير مقاومة للحوادث الزراعية	مقاومة للحوادث الزراعية	مقاومة للحوادث الزراعية



أدت الطرق التقليدية لتجهين النباتات إلى نجاح في بعض النباتات و أنتجت أيضاً تهجينات عديدة اقل نجاحاً ؟

لأن التهجين يحدث بطريقة غير منضبطة بسبب اتحاد حمض DNA الالباء بشكل عشوائي وتجتمع المورثات المرغوب بها مثل مقاومة الآفات مع المورثات غير المرغوب بها مثل قلة الإنتاج .

التهجين	
العيوب	الخصائص
تستغرق وقتاً طويلاً قد تكون عقوداً .	مقاومة آفة
يتطلب فصل النباتات ذات المورثات غير المرغوب فيها عن المورثات المرغوب فيها جهداً كبيراً .	مقاومة مرض
غير عملي من الناحية الاقتصادية.	تحمل العيش في ظروف مناخية محددة
يستغرق وقت طويل من ١٢ الى ١٥ سنة للحصول على النتائج	

٢-٢ التوالد الداخلي

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

علل : يعتبر توالد جميع الحيوانات نقية النسل توالد داخلي في الحيوانات ؟

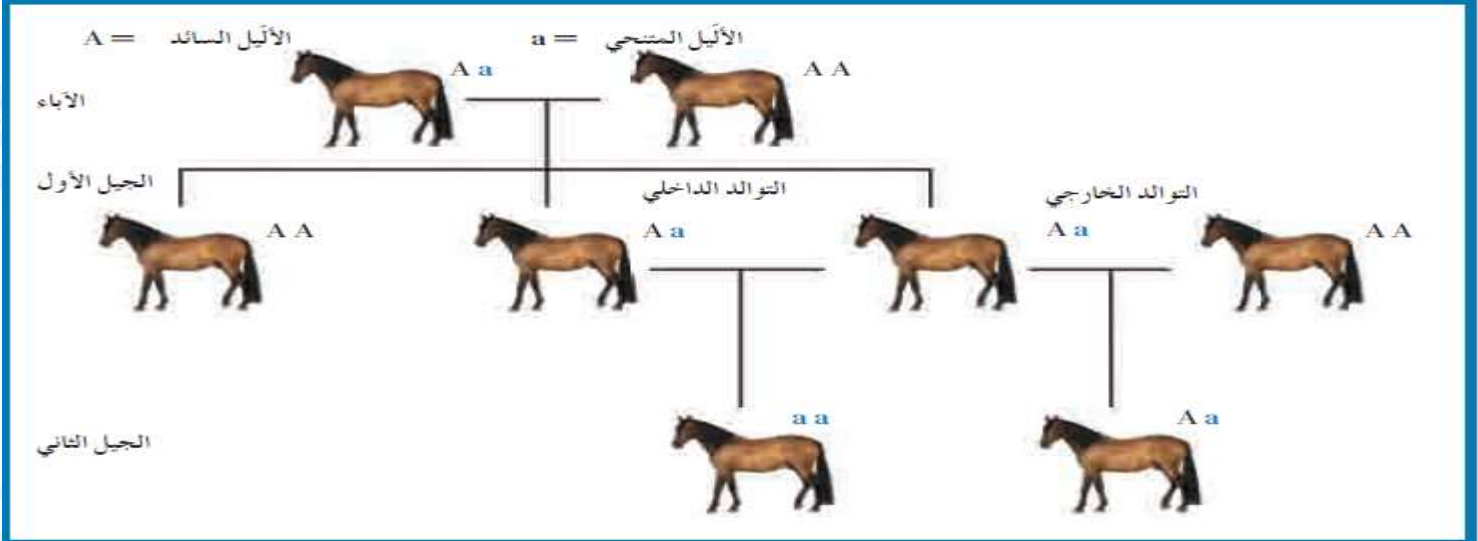
لأن الحيوانات كلها ذات تركيب جيني متشابه اللاحقة و صفاتها تكون متشابهة .

علل : يضطر علماء الحيوان الى عزل الصفات غير المرغوبة ؟

لحفاظ على المورثات الحسنة من بين جميع المورثات.

علل : عند اجراء توالد داخلي يجب اختيار حيوانات ذات تركيب جيني متشابه اللاحقة ؟

ليقل احتمال ظهور أمراض وراثية متحيزة في الاجيال القادمة .



التوالد الداخلي	
العيوب	الخصائص
يتيح الفرصة لظهور أمراض متحيزة	يزيد احتمال ظهور نسختين متطابقتين لتحسن النسل
	جميع الحيوانات نقية النسل
	الحيوانات كلها ذات تركيب جيني متشابه اللاحقة
	صفاتها تكون متشابهة منحدرة من اسلاف محددة

٣- زيادة التنوع بواسطة الطفرات المستحثة

علل : يحرص العلماء على المحافظة على التنوع وزيادته في الصفات لمورثة معينة .؟

لان التهجين الانتقائي شبه مستحيل دون وجود التنوع في صفات وراثية .

علل : قيام العلماء باستخدام تقنيات تزيد من معدل الطفرة المستحثة في الجينات ؟

لتغير شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة **بهدف تحسين الانتاج .**

أنواع الطفرات المستحثة:

١- طفرة جينية مستحثة.

٢- طفرة كروموسومية مستحثة.

٣- ١ الطفرة الجينية المستحثة.

❖ يمكن زيادة التنوع الجيني في المجتمعات من خلال تحفيز حدوث عملية الطفرة التي تعتبر المصدر الأساسي للتنوع الجيني.

علل : تؤدي الطفرات إلى تعديل التعليمات البيوكيميائية على صعيد تصنيع البروتينات و إلى ظهور صفات جديدة في الكائنات الحية .؟

لأنها تغير تسلسل القواعد النتروجينية في حمض ال DNA .

علل : أثناء إجراء الطفرات الجينية المستحثة لا بد من متابعة المحاصيل ودراستها بدقة .؟

لأن نتائج الطفرات السلبية قد تنتج صفات غير مرغوبة بها .

علل : فرص حصول الطفرات الجينية المتعددة والمتنوعة ضمن المادة الوراثية للبكتيريا كبيرة جداً عند تعرضها لأشعة محفزة ؟

بسبب صغر حجم البكتيريا .

٣- ٢ الطفرة الكروموسومية المستحثة.

❖ يتم استخدام المواد الكيميائية التي تمنع انفصال الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي. في خلال عملية انتاج نباتات كتقنية للتحكم بعدد الكروموسومات .

❖ تنتج هذه التقنية خلايا ذات عدد طبيعي للكروموسومات مضاعفاً مرتين أو ثلاث .

❖ وتسمى هذه النباتات التي تحتوي أعداد مضاعفة من الكروموسومات نباتات ذات مجموعة كروموسومية متعددة .

❖ ماذا يحدث عند وجود مجموعات كروموسومية متعددة في الحيوان؟

موت الحيوان (السبب غير واضح)

❖ تنتج النباتات ذات مجموعات كروموسومية ($4n - 3n$) نوع جديد من النباتات أكثر قوة وأكبر حجم من النباتات مضاعفة المجموعة الكروموسومية $2n$.

وجه المقارنة	الطفرات الجينية المستحثة	الطفرات الكروموسومية المستحثة
العوامل	هي طفرة يتم تحفيزها باستخدام عدد من المطفرات مثل الإشعاعات و المواد الكيميائية	المواد الكيميائية
السبب	تغير تسلسل القواعد النتروجينية في حمض ال DNA	تمنع انفصال الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي
الامثلة	تطوير منات السلالات البكتيرية المفيدة وأصبح من الممكن إنتاج بكتيريا قادرة على هضم الزيوت وقد استخدمت هذه البكتيريا لتنظيف بقعات الزيوت المتسربة من البواخر في البحر .	نباتات ذات مجموعات كروموسومية متعددة أكثر قوة وأكبر حجم .

٤ - التحكم ببنية حمض ال DNA .

❖ لم يستطع مربو النباتات والحيوانات التحكم بتغيير الشفرة الجينية للكائنات الحية.

❖ اعتمد العلماء في تجاربهم على تنوع المورثات المتواجدة في الطبيعة .

❖ حتى عندما استخدموا الطفرة المستحثة في موقع محدد من حمض ال DNA كانت الطفرة تحدث بشكل

عشوائي غير منضبط ولا يمكن توقع النتائج.

❖ اصبح العلماء قادرين على استخلاص حمض ال DNA من خلايا الكائنات الحية واستثمار معلوماته حول

بنيته وخصائصه الكيميائية لدراسته وتغييره .

❖ تم اكتشاف أنزيمات القطع في أنواع من البكتيريا ولها أهمية كبيرة في قطع ال DNA في مواقع محددة من

أجل تحديد بنيته وإنتاج نسخ كثيرة منه .

❖ تعرف كل هذه التقنيات على مستوى التحكم بحمض ال DNA باسم الهندسة الوراثية .

الدرس 2-2 الهندسة الوراثية

تقنية تسمح بنقل قطع من حمض DNA بما فيها من جينات كاملة من كائن حي إلى آخر (الهندسة الوراثية)

علل : أثبت الباحث ستيف هويل وزملاؤه أن تعاون جينات من كائنات مختلفة كالحيوانات والنباتات ممكن ؟

حيث عزلوا جين أنزيم لوسيفراز الذي يجعل اليراقات تشع وحققوه في نبات التبغ .

علل : يعطي جين اللوسيفراز خاصية الإشعاع في الحيوانات كما يعطيها للنباتات ؟

لان اليات التعبير الجيني هي نفسها الحيوانات والنباتات .

وجه المقارنة	التهجين الانتقائي	الهندسة الوراثية
سرعة تغيير الجينات	تتغير ببطء ويستغرق عدة أجيال	تتغير الجينات في وقت أصغر

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

أهمية الهندسة الوراثية :

- 1- تسمح بتعديل الكائنات الحية بإضافة جين من كائنات حية أخرى إلى حمضها النووي لإنتاج كائنات معدلة وراثياً .
- 2- تسمح بتشخيص الفرد لدى الفرد من خلال خصلة شعره.
- 3- تستخدم لتحديد تتابعات ازواج القواعد النتروجينية في حمض DNA الخاص بالفرد .

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

خطوات الفصل الكهربائي للهلام :

- 1- استخلاص حمض DNA من خلايا الكائنات الحية.
- 2- قطع حمض DNA بخلطه بنوع من أنزيمات القطع .

أنزيمات القمع : هي إنزيمات تقطع حمض DNA عندما تعرف تتابع أزواج نيوكليوتيدات محددة ولكل إنزيم قطع تتابع محدد و موقع محدد للقطع.

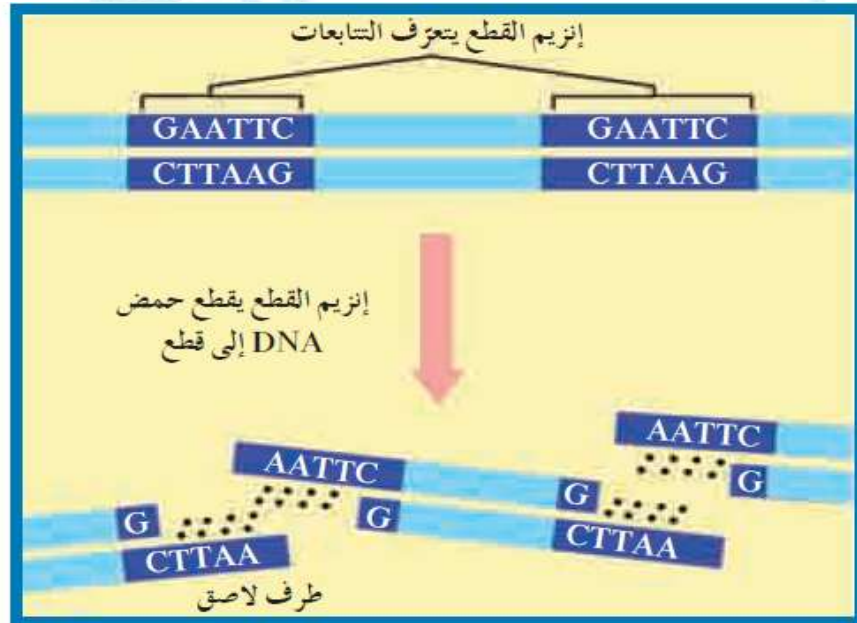
ماذا يحدث عندما يضاف إنزيم القمع إلى عينة حمض DNA ؟

يقطع روابط حمض ال DNA التساهمية بين النيوكليوتيدات في الشريط الواحد وقطع الروابط الهيدروجينية بين أزواج القواعد النيتروجينية عند تتابعات محددة وبهذا تتكسر عينة حمض ال DNA الى قطع صغيرة وتكون اطرافها مؤلفة من عدد من النيوكليوتيدات غير المزدوجة تسمى الاطراف اللاصقة .

الاطراف اللاصقة: الأطراف الناتجة من قطع حمض ال DNA الى قطع صغيرة وتكون مؤلفة من عدد من النيوكليوتيدات غير المزدوجة

الاطراف اللاصقة: مصطلح يطلق على الأطراف من حمض ال DNA مؤلفة من عدد من النيوكليوتيدات غير المزدوجة مفتوحة لروابط جديدة

❖ **علل :** تسمى الأطراف اللاصقة بهذا الاسم ؟
لأنها مفتوحة لروابط جديدة.

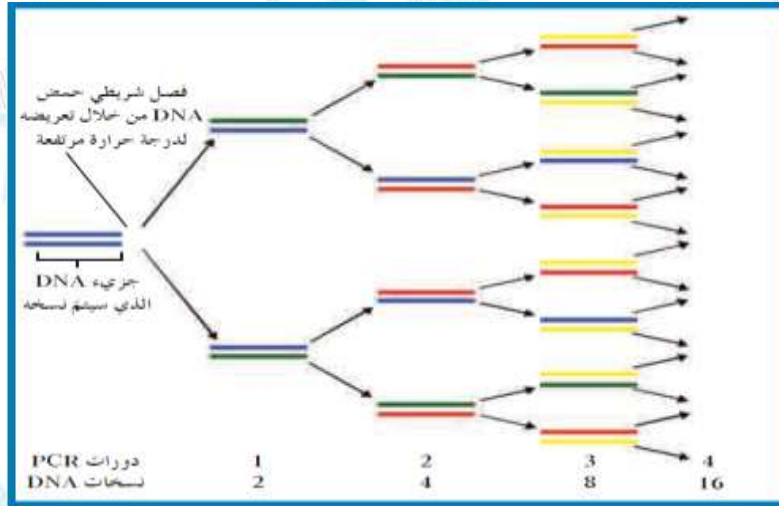


تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR): هو طريقة لنسخ قطعة من حمض DNA في المختبر وليس في الكائنات الحية

من خلال تناسخ أنزيمي خارج النظام الحيوي.

أهمية تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل:

تساعد على تكوين نسخ من جزيء معين من شريط حمض DNA من خلال تناسخ أنزيمي خارج النظام الحيوي لكي يتسنى إجراء أبحاث واختبارات إضافية. حيث يحدث نمو رأسي لقالب حمض ال DNA لإنتاج ملايين النسخ.



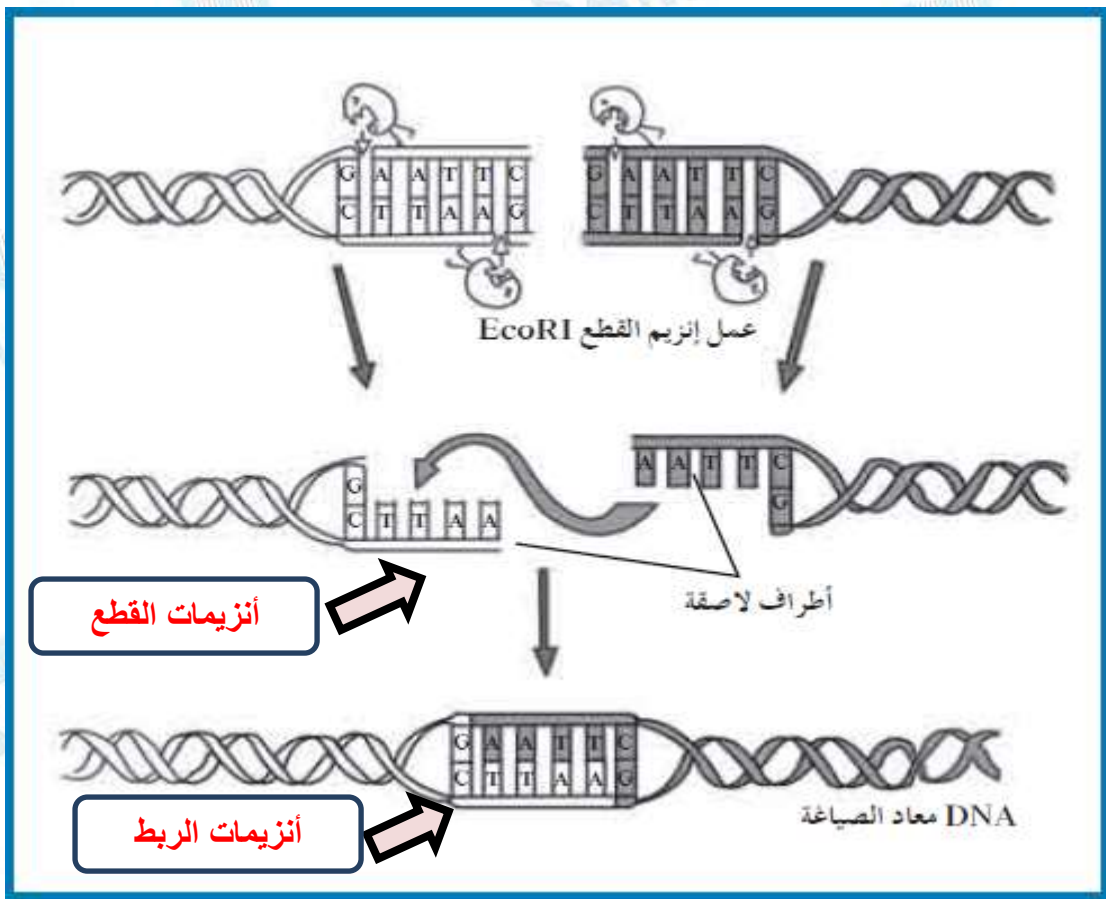
رقم الدورة	١	٢	٣	٤	٥
عدد النسخ	٢	٤	٨	١٦	٣٢

عملية التشذيب لإنتاج DNA مؤشب (معاد الصياغة)

خطوات عملية التشذيب لإنتاج DNA مؤشب:

- ١- إنتاج سلسلة من حمض DNA في المختبر باستخدام تقنيات و ادوات خاصة .
- ٢- تضاف هذه السلسلة المصنعة إلى سلسلة من حمض DNA الموجودة في كائن حي باستخدام إنزيمات خاصة (إنزيمات القطع و إنزيمات الربط).
- ٣- تؤدي هذه العملية الى صناعة DNA مؤشب كونه معد من اجزاء DNA ذو مصادر مختلفة

من DNA مصنع و DNA كائن حي



تقنيات الهندسة الوراثية

- ١- الفصل الكهربائي للهلام
- ٢- تفاعل البلمرة المتسلسل
- ٣- التشذيب لإنتاج حمض DNA معاد الصياغة.

الدرس 2-3 تطبيقات الهندسة الوراثية

أهمية الضماد البيولوجي المهندس وراثياً: يحتوي هذا الضماد على خلايا جلد مهندسة وراثياً تنتج بروتيناً يحفز النمو

١- استنساخ الجين داخل البكتيريا

التعرف على الجينات ليس الهدف الوحيد الذي يسعى اليه علماء الهندسة الوراثية بل يقوم العلماء بتصنيع جينات جديدة من خلال ربط DNA الجينات التابعة لكائنات حية مختلفة ويطلق عليه اسم ال DNA مؤشب

- ❖ تمكن العلماء من نقل الجينات من خلايا أحد الكائنات الحية الى كائن اخر باستخدام تقنية ال DNA مؤشب .
- ❖ تمكن العلماء من نقل جينات خاصة بالإنسان إلى البكتيريا او الخميرة القادرتين على استخدام جين الانسان لإنتاج كمية أكبر من البروتينات التي يشفر لها الجين.
- ❖ عند نقل الجينات الى البكتيريا أو الخميرة تقوم بنسخ الجينات خلال عملية النسخ الخاصة بها.
- ❖ لنقل حمض DNA إلى خلية ما تستخدم الهندسة الوراثية حاملاً للمادة الوراثية يسمى ناقل وتحتوي البكتيريا على ناقلات تسمى **بلازميدات**.

البلازميد : قطع حلقة صغيرة من حمض DNA توجد في البكتيريا منفصلة عن الكروموسوم البكتيري.

الناقلات التي تستخدم في الهندسة الوراثية

البكتيريا

الفيرسات

❖ مثال على استخدام تقنية حمض DNA المؤشب المستخدمة لاستنساخ الجينات عملية إنتاج الأنسولين

البشري داخل خلية بكتيرية .

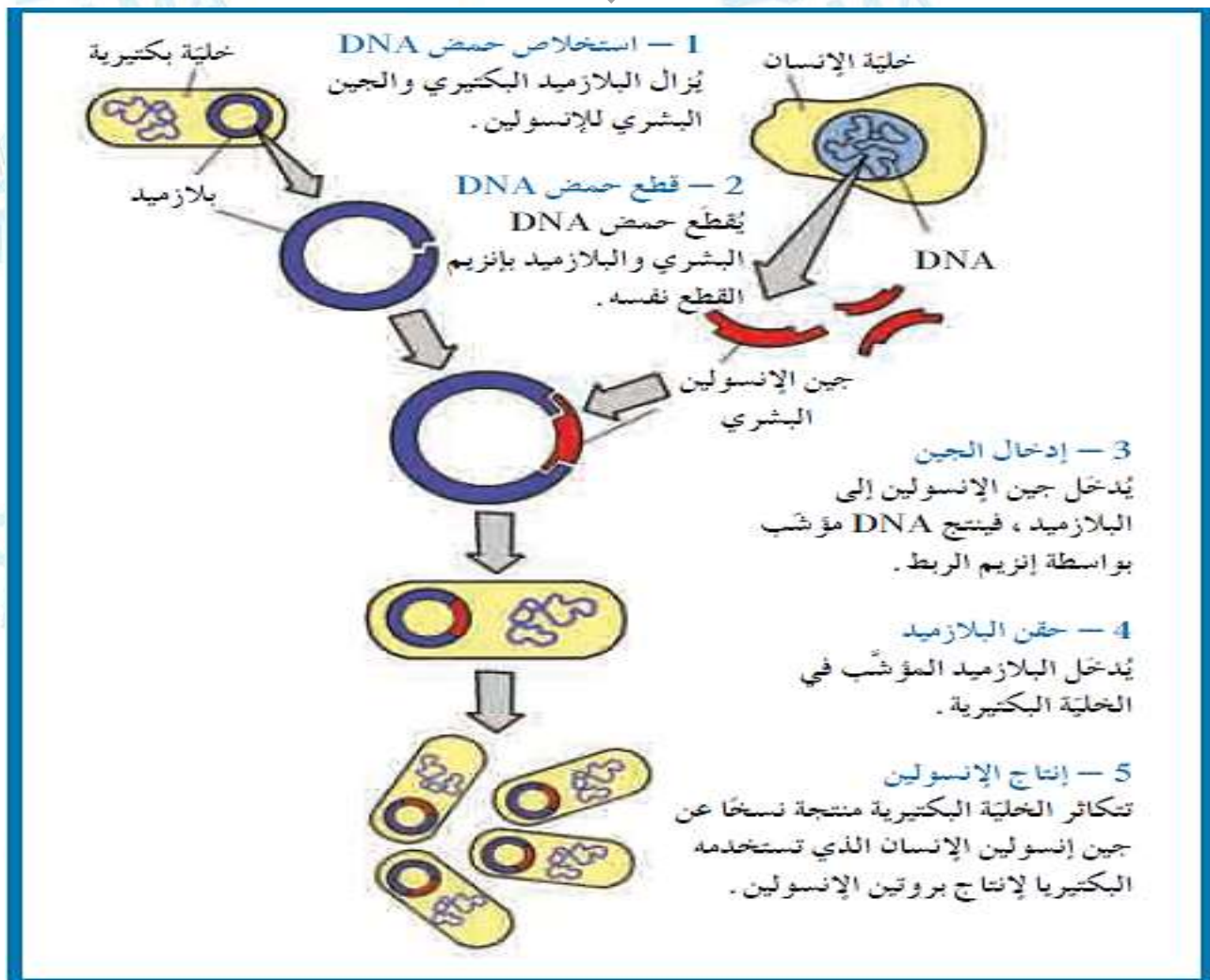
❖ الأنسولين : هرمون ينتج طبيعياً بواسطة البنكرياس وينظم كمية الجلوكوز في الدم و يستخدم لعلاج

المصابين بداء السكري

❖ يمكن لجين الأنسولين البشري ان يدخل الى داخل البكتيريا وعندما تتكاثر البكتيريا وتمنو تنتج هرمون

الانسولين.

خطوات انتاج هرمون الانسولين باستخدام الهندسة الوراثية



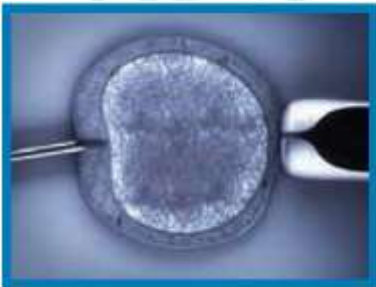
- ❖ قبل عملية نقل الجينات الى الانسان يجب أن تقوم أنزيمات القطع بقطع حمض ال DNA عند قواعد محددة حيث تملك قواعد غير متماثلة عند كل طرف.
- ❖ الأطراف اللاصقة لقطعة DNA للإنسان و قطعة DNA البلازميد متكاملة.

الهندسة الوراثية في المجال الزراعي

- ١- تحسين نوعية المحاصيل الزراعية و كميتها.
- ٢- إنتاج نباتات مقاومة الآفات و مبيدات الأعشاب الضارة .
- ٣- إنتاج فاكهة و خضار جديدة تناسب التسويق والتخزين وتعتبر معدلة وراثياً لأن الحمض النووي تم تعديله بإضافة جينات من كائنات حية أخرى
(مثل انتاج طماطم معدلة وراثياً لا تتلف بسرعة بتغيير الجين المسؤول عن نضجها ونسخه والطماطم المعدلة وراثياً غالية الثمن ومذاقها مختلف)
- ٤- انتاج جذور تقاوم الجفاف.

الهندسة الوراثية في المجال الحيواني

- ١- تحسين نوعية الماشية
- ٢- انتاج حيوانات معدلة وراثياً من خلال حقن قطعة من حمض ال DNA مباشرة في بويضة الحيوان .
- ٣- محاولة إدخال الجينات الخاصة بالحيوانات التي تنتج اللحوم الكثيرة أو التي تقاوم الأمراض داخل الخلايا التناسلية للماشية لنقل هذه الصفات المرغوب فيها إلى نسلها



انتاج حيوانات معدلة وراثياً من خلال عملية الحقن الميكروني
بحقن حمض ال DNA مباشرة في بويضة الحيوان

- ١- مكنت البكتيريا من إنتاج هرمون محفز لدر الحليب لدى الماشية.
- ٢- تستخدم الكائنات الحية المعدلة وراثياً في معالجة مياه الصرف الصحي.
- ٣- تحويل السيليلوز في جدران خلايا النبات إلى زيت الوقود.
- ٤- تستخدم البكتيريا المعدلة وراثياً في تنظيف بقع الزيت و مستودعات الفضلات السامة.
- ٥- صناعة الجبن من مكون مهندس وراثياً يسمى إنزيم الكيموسين يحل محل إنزيم الرنين.

(الرنين)	إنزيم طبيعي يخثر الحليب ويستخرج من بطانة معدة البقرة
(الكيموسين)	إنزيم مهندس وراثياً يحل محل الرنين ويستخدم في تخثر الحليب لصناعة الجبن

- ❖ أهمية انزيم الرنين والكيموسين : يخثران الحليب لتصنيع الجبن.
- ❖ عند نقل جينات البقرة التي تشفر الرنين إلى البكتيريا حيث تستنسخ الخلايا البكتيريا لتكوين الكيموسين .

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

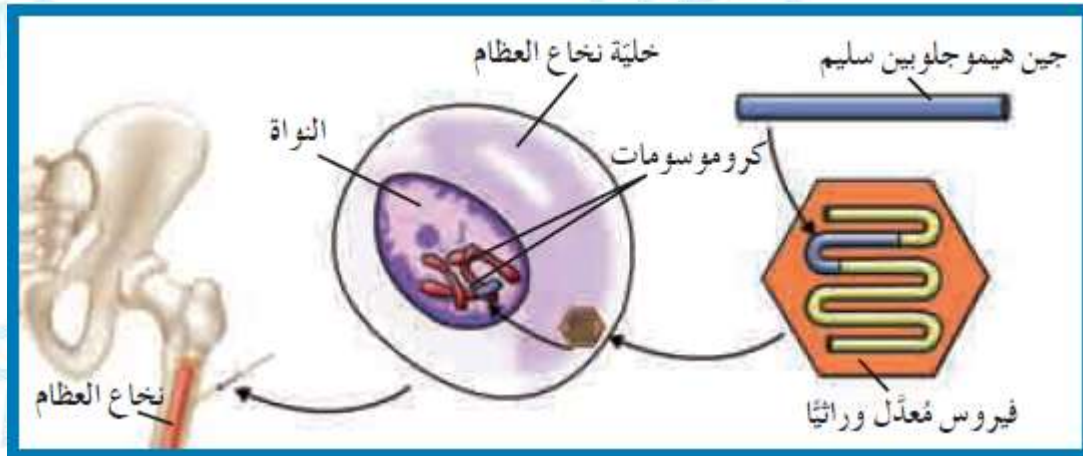
العلاج الجيني هو العملية التي يتم فيها استبدال الجين المسبب للاضطراب الوراثي بجين سليم فاعل .

❖ **يختلف العلاج الجيني عن اللقاحات والأدوية المعالجة ؟**

لأنه يعمل على تغيير الجينات

❖ **غالباً ما تستخدم الفيروسات المعدلة وراثياً كناقل ؟**

بسبب قدرته على الدخول للخلايا وتعديل المادة الوراثية دون ان يسبب مرض.



طريقة العلاج الجيني باستخدام الفيروسات المعدلة : تضاف قطعة من حمض DNA على الجين البديل إلى DNA الفيروس المعدل وراثياً القادر على حمل الجين إلى داخل الخلايا لتصحيح التشوهات الجينية.

ما أهمية العلاج الجيني ؟

علاج امراض غير قابلة للعلاج

علل : يتصف مرض الهيموفيليا بعدم تخثر الدم .

بسبب نقص البروتين اللازم للتخثر

خطوات تطوير العلاج الجيني للهيموفيليا

- ١- إيجاد وسيلة لصنع البروتين الضروري لتخثر الدم
- ٢- إيجاد وسيلة لضبط كمية إنتاج هذا البروتين وهي خطوة صعبة .

فوائد الهندسة الوراثية

- ١- الكشف المبكر عن العديد من الأمراض الوراثية .
- ٢- تطوير العلاجات.
- ٣- الكشف عن خفايا الحمض النووي .
- ٤- تطوير الصناعة و الزراعة و الطب .

مخاوف الهندسة الوراثية :

- ١- التلاعب بالجينات قد يمكن العلماء عن طريق الخطأ صنع كائن حي كالبكتيريا التي يمكن أن تؤدي لانتشار وباء جديد لا علاج له.
- ٢- تصنيع نباتات أو حيوانات يمكنه تغيير التوازن البيئي .
- ٣- في الاستنساخ غير العلاجي المثير للجدل يمكن أن يصبح الانسان مجرد سلسلة من الرموز الجينية .
- ٤- عدم وجود ضمان لتقيد كل الباحثين بقوانين الأخلاقيات الحيوية .
- ٥- قد تفتح الطريق للتجارة بالجينات فلا يعود هناك خصوصية للبشر .

لذلك يجب اتباع القوانين والبروتوكولات العلمية والتشريعات لإبقاء هذه الأبحاث في خدمة الانسان

والبيئة

١- جينات الانسان

الجينوم البشري : مجموعه كاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات.

ملاحظات هامة :

١- عدد الجينات التي تشفر لصنع بروتينات عند الإنسان حوالي 30000 جين تحمله ٤٦ كروموسوم.

٢- كل جين يأخذ مكانا محددا على الكروموسوم الواحد ولا يتغير في أفراد النوع الواحد.

٣- الجينات المحمولة على نفس الكروموسوم تورث معا .

الكروموسوم رقم ٩	الكروموسوم رقم ٢٢	الكروموسوم رقم ٢١	
يحمل الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم	أصغر الكروموسومات الجسمية في الانسان		الحجم
	أكثر من ٥٤٥ جين (بعضهم مهم للمحافظة على الصحة)	تقريبا ٢٢٥ جين	عدد الجينات
	٥١ مليون زوج من النيوكليوتيدات	٤٨ مليون زوج من النيوكليوتيدات	عدد النيوكليوتيدات
	١- جين يسبب أحد أشكال اللوكيميا ٢- جين مرتبط بداء تليف النسيج العصبي وهو ورم يسبب مرضا بالجهاز العصبي	تصلب النسيج العضلي ALS الجانبى المعروف بمرض لوجيهريج	احد الجينات التي يحملها

❖ الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم محمول على الكروموسوم رقم (٩) وهو من اول الجينات التي تم التعرف اليها ودراستها.

❖ أصغر الكروموسومات الجسمية في الانسان هي (الزوج ٢٢ / ٢١)

❖ يحتوي الكروموسومان ٢٢/٢١ على تتابعات طويلة ومتكررة لا تشفر لصناعة البروتين.

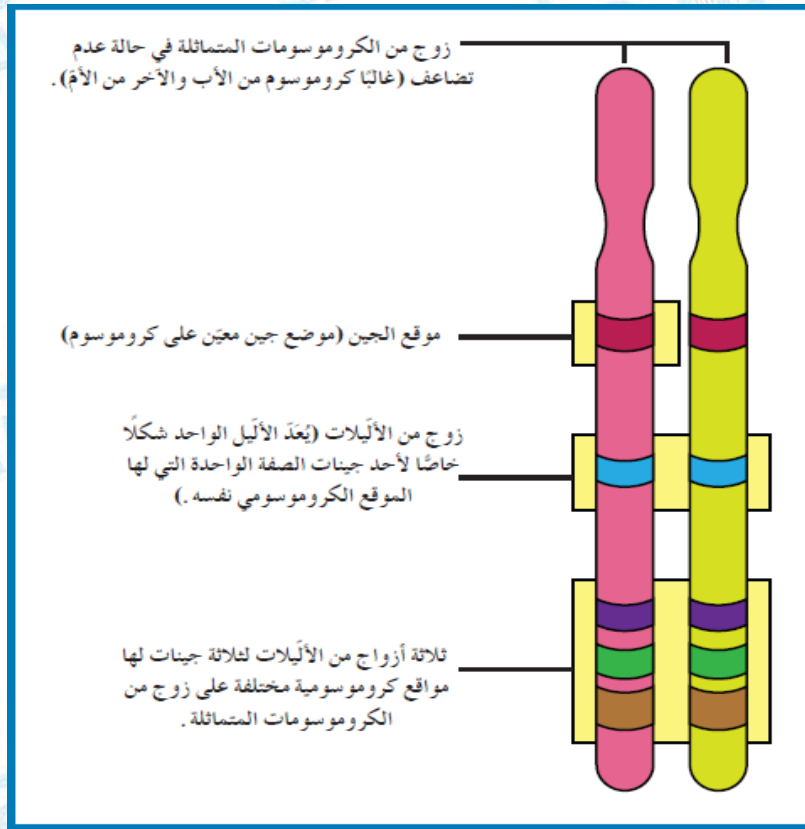
وليست مسؤولة عن أي صفة وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محددة.

الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة تورث معاً.

قد تحدث بعض حالات العبور وإعادة الارتباط للكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي في الانسان.

الارتباط: وجود الجينات على الكروموسوم الواحد مرتبطة وتورث معاً.

العبور: عملية إعادة ارتباط الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي في الانسان.



٢- الكروموسومات وتحديد الجنس في الانسان

- ❖ الكروموسومات الجنسية في الذكور (XY) تختلف عن الإناث (XX)
- ❖ جميع البويضات (الخلايا الجنسية في الانثى) بها كروموسوم جنسي واحد $22+X$ (متشابهة)
- ❖ نصف الخلايا الجنسية (الحيوانات المنوية) تحمل كروموسوم $(22+X)$ و النصف الآخر تحمل كروموسوم $(22+Y)$.
- ❖ نسبة إنجاب الذكور تساوي نسب إنجاب الإناث (٥٠ %).

تتساوى نسبة احتمال ولادة ذكور وإناث :- يعود ذلك إلى توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء الانقسام الميوزي .

	X	X
X	XX (انثى)	XX (انثى)
Y	XY (ذكر)	XY (ذكر)

❖ المعادلة العامة لعدد الكروموسومات لخلية جسمية ذكورية **44.XY**

❖ المعادلة العامة لعدد الكروموسومات لخلية جسمية أنثوية **44.XX**

❖ الكروموسوم المسؤول عن تحديد الجنس في الانسان كروموسوم **Y**.

❖ الكروموسومات الجنسية في خلية جسمية (جسدية) في الذكر **(XY)**

❖ الكروموسومات الجنسية في خلية جسمية (جسدية) في الانثى **(XX)**

المقصود بعدم فاعلية الكروموسوم (X) عند الإناث : أن الخلية الجسمية للأنثى تقوم بتعطيل كروموسوم (X) بطريقة عشوائية .

اكتشفته عالمة ماري ليون ملتصقاً بجدار النواة الداخلي
(عدم فاعلية كروموسوم X) : خاصية تعطيل كروموسوم X في الخلية الانثوية .

علل " خلايا الاناث تعطل أحد كروموسومي X وبطريقة عشوائية ؟
وذلك لعدم حاجتها إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي تنتجها.

ماذا ينتج عن تعطيل عن تعطيل كروموسوم X بشكل عشوائي في الخلايا الجسمية للإناث؟
نجد خلايا يكون كروموسوم X الفاعل مصدره الأب وخلايا أخرى مصدر الكروموسوم X الفاعل الأم.

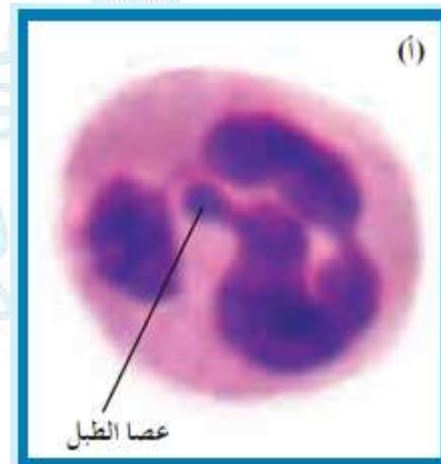
الكروموسوم المعطل يمكن رؤيته في الأنثى بصورتين :

١- يظهر الكروموسوم المعطل في خلايا الدم البيضاء على شكل عصا طبل .

٢- يظهر الكروموسوم المعطل في النسيج الطلاني على شكل جسم بار .



الكروموسوم المعطل في خلايا النسيج الطلاني



الكروموسوم المعطل في خلايا الدم البيضاء

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

لأن الجين الذي يتحكم بلون الفرو يقع على الكروموسوم الانثوي X .

المقارنة	ذكور القطط	اناث القطط
لون الفرو	لون واحد	ألوان متعددة (أسود - ابيض - بني)
عدد كروموسوم X	واحد	اثنين
السبب	الجين الذي يتحكم بلون الفرو يقع على الكروموسوم X	



الدرس 2-3 الوراثة لدى الانسان

١- الجينات والأليلات السائدة والمتحية - المشتركة

المقارنة	الأليل السائد	الآليلات ذات سيادة مشتركة	الآليل المتحي
التعريف وتأثيره	يظهر في التركيب الظاهري للإنسان في حالة التركيب الجيني متشابهة اللاقحة أو متباين اللاقحة	يظهر في التركيب الجيني مختلف اللاقحة	لا يظهر بالتركيب الظاهري لدى الإنسان إلا في التركيب الجيني متشابهة اللاقحة بوجود اليلين متحين معاً
المثال	الشكل الحر لشحمة الأذن	فقر الدم المنجلي	شكل شحمة الأذن الملتحمة
التركيب الجيني	Aa AA	Hb ^S Hb ^N	(aa)

السيادة التامة : الحالة الوراثية التي تتحكم في توارث صفة التحام شحمة الأذن.

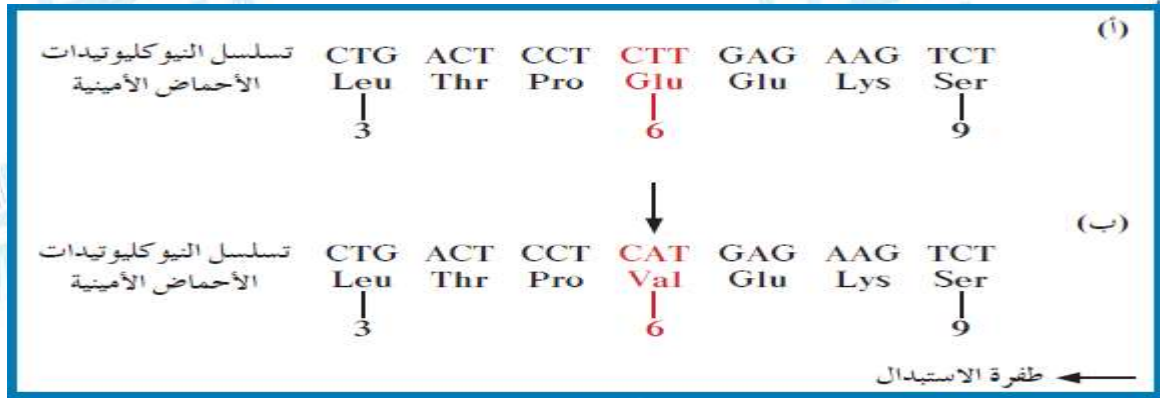
السيادة المشتركة : الحالة الوراثية التي تتحكم في توارث فقر الدم المنجلي.

عل: شكل شحمة الأذن الملتحمة لا يظهر إلا في حال التركيب الجيني متشابهة اللاقحة؟

لأن الآليل المسؤول عن صفة التحام شحمة الأذن متحي لا يمكن أن يظهر بوجود اليل سائد فالصفة المتحية لا تظهر إلا إذا كانت نقية.

فقر الدم المنجلي

- يوجد الجين المشفر بيتا هيموجلوبين HBB على الكروموسوم رقم 11 . والذي يشفر لبروتين بيتا جلوبيين سليم وهو بروتين يرتبط بالهيم لتكوين الهيموجلوبين في كريات الدم الحمراء المسؤولة عن نقل الأكسجين .
- يؤدي حدوث طفرة في جين HBB إلى إنتاج بروتين غير سليم . مما يسبب تكوين هيموجلوبين غير طبيعي غير قادر على أداء وظائفه وتعرف هذه الحالة باسم فقر الدم المنجلي.



(شكل 67)

تسلسل جزء من شريط حمض DNA لجين بيتاهيموجلوبين (HBB) سليم (أ) وآخر طافر (ب) والأحماض الأمينية المشفرة لها.

Hb^N : الأليل السليم رمزه :

مرض فقر الدم المنجلي

Hb^S : الأليل الطافر رمزه :

موقع الجين على الكروموسوم رقم : 11

نوع السيادة : سيادة مشتركة

• علل : نمط السيادة مشتركة في مرض فقر الدم المنجلي؟

لأنه في حالة التركيب الجيني متباين اللاحقة **Hb^S Hb^N** تتكون لديه كريات سليمة وأخرى منجلية.

Hb ^S Hb ^S	Hb ^N Hb ^S	Hb ^N Hb ^N	التركيب الجيني
كريات منجلية فقر دم حاد	كريات دم سليمة ومنجلية (فقر دم متوسط)	كريات دم حمراء طبيعية	التركيب الظاهري

ما هي الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين لدى كل منهما التركيب الجيني (Hb^N Hb^S) لمرض فقر الدم المنجلي ؟

	Hb ^N	Hb ^S
Hb ^N	طبيعي Hb ^N Hb ^N	فقر دم متوسط Hb ^N Hb ^S
Hb ^S	فقر دم متوسط Hb ^N Hb ^S	فقر دم حاد Hb ^S Hb ^S

25% طبيعي (Hb^NHb^N)

50% يعاني فقر دم متوسط (Hb^N Hb^S)

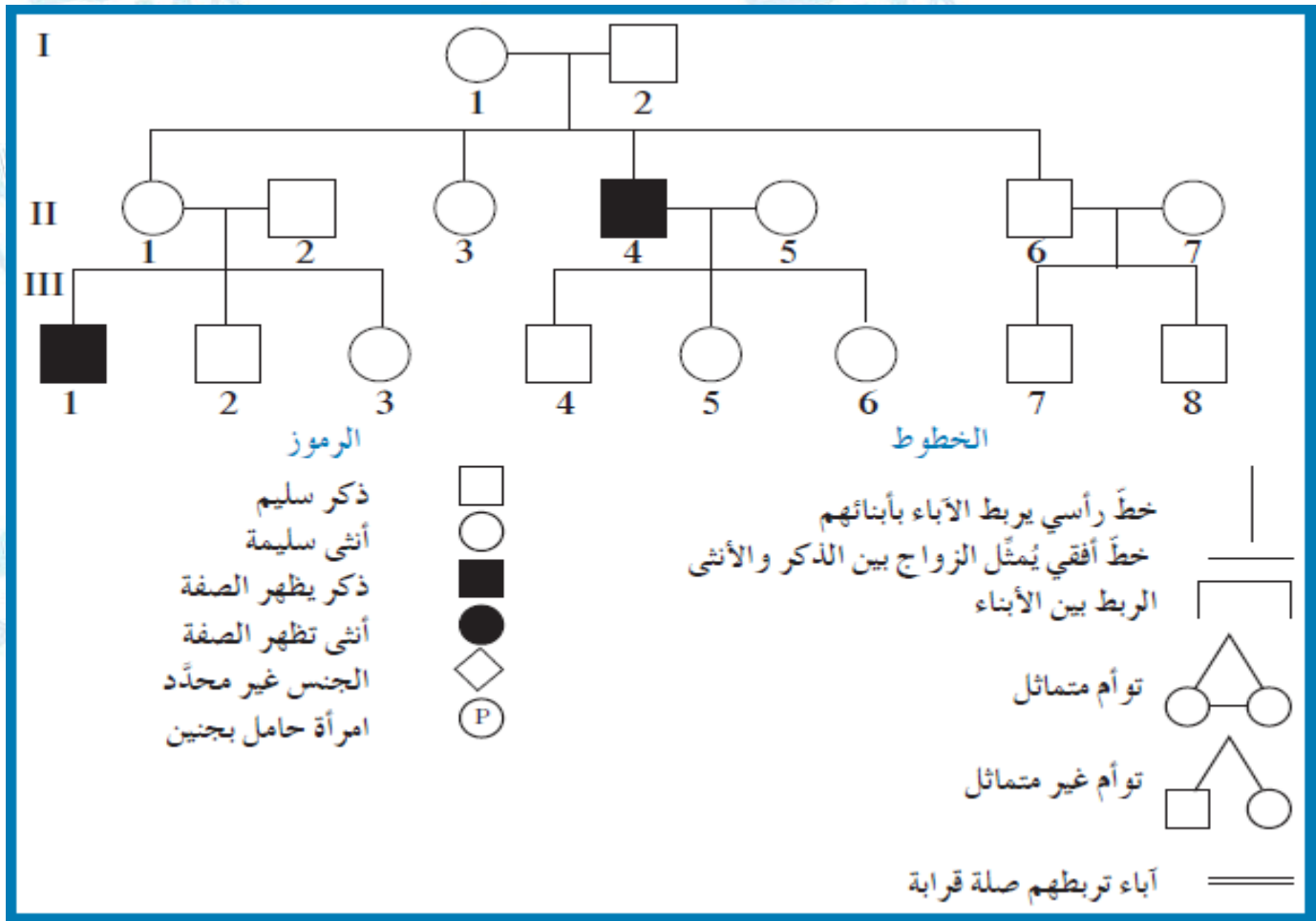
25% فقر دم منجلي (Hb^SHb^S)

• **علل :** يجد العلماء صعوبة في دراسة الصفات الموروثة عن الانسان؟

- ١- بسبب كثرة الجينات التي تتحكم بها .
- ٢- طول الفترة الممتدة بين الأجيال. بينما نبات البازلاء تصل الفترة بين الأجيال 90 يوم.
- ٣- قلة عدد الأفراد الناتجة من كل تزاوج مقارنة مع ذبابه الفاكهة.

سجل النسب : عبارة عن مخطط يوضح انتقال الصفات من جيل لآخر في العائلة.

• **أهمية سجل النسب :** يسمح للعلماء بتتبع ما يحصل من اختلالات وراثية .



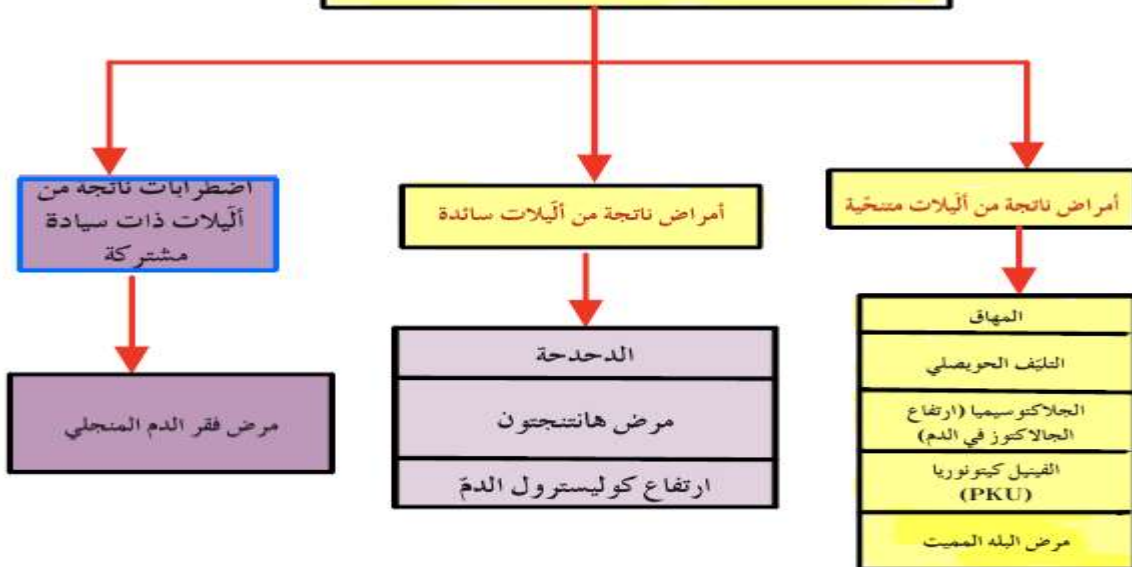
٣- الاضطرابات الجينية

٣- ١ الامراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس

أ- أمراض ناتجة عن أليلات متنحية

وجه المقارنة	١- مرض الفينيل كيتونوريا PKU	٢- مرض البله المميت
نوع الأليل	متنحي	متنحي
السبب	نقص إنزيم فينيل الأنين هيدروكسيليز الذي يكسر الفينيل الأنين (حمض أميني يوجد في الحليب وأطعمة أخرى)	نقص إنزيم هيكسوسامينيداز الذي يكسر مادة الجانجليوسايد الدهنية
رقم الكروموسوم	12	15
الاعراض	تراكم حمض الفينيل الأنين مما يؤدي إلى تخلف عقلي	١- تراكم مادة الجانجليوسايد في الخلايا العصبية في الدماغ والحبل الشوكي وإلحاق الضرر بها . ٢- فقد السمع والبصر ٣- ضعف عضلي وعقلي ثم الموت في السنوات الأولى الطفولة
العلاج	إتباع نظام غذائي يحتوى على أقل كمية ممكنة من الفينيل الأنين	=====

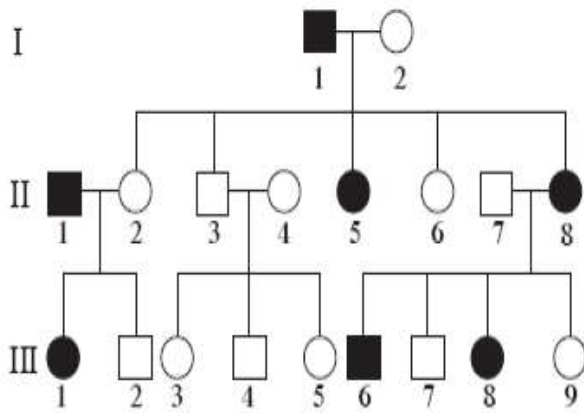
الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس



أمراض ناتجة عن اليلات سائدة	
١- مرض الدحدحة	٢- مرض هانتجتون
أ - السبب : اليل سائد طافرويصيب الجهاز الهيكلي	أ - السبب : أليل طافر سائد محمول على الكروموسوم رقم ٤ يصيب الجهاز العصبي فيسبب فقدان التحكم العضلي والوفاة
ب - الاعراض: تعظم غضروفي باطني - قصر القامة (القزامة)	ب - الاعراض: لا تبدأ عوارضه إلا في سن ٣٠ أو ٤٠ حيث يبدأ تدهور تدريجي في الجهاز العصبي

بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان		
نوع الاضطراب	الاضطراب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من أليلات متنحية	المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
	التليف الحويصلي	زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد، زيادة احتمال الإصابة بالعدوى، وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
	الجللاكتوسيميا (ارتفاع الجللاكتوز في الدم)	تراكم سكر الجللاكتوز في الأنسجة، التأخر العقلي، تضرر الكبد والعينين
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة، نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلّف عقلي
	مرض البله المميت	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والجبل الشوكي، تخلّف عقلي، فقد البصر، ضعف عضلي، و وفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من أليلات سائدة	الدحدحة	القزامة
	مرض هانتجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلّف العقلي، القيام 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	تترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء

أمامك سجل نسب يوضح توارث مرض هانتجتون في عائلة ما ادرس سجل النسب ثم اجب عن الأسئلة؟



١- ما هي الحالة الوراثية التي تتحكم بتوارث هذا المرض؟

السادة التامة

٢- ما نوع الأليل المسبب لهذا المرض؟

أليل سائد

٣- على أي كروموسوم يحمل جين هذا المرض؟

الكروموسوم رقم 4

٤- ماهي أعراض المرض؟

التخلف العقلي - القيام بحركات لا ارادية - اضطراب الجهاز العصبي

- اكتب التركيب المظهري و الجيني لكل من الأفراد التالية حيث أن رمز الأليل السائد H والأليل المتنحي h :

2 I

5 II

6 III

امرأة سليمة	امرأة مصابة	ذكر مصاب
hh	Hh	Hh

الجينات المرتبطة بالجنس:

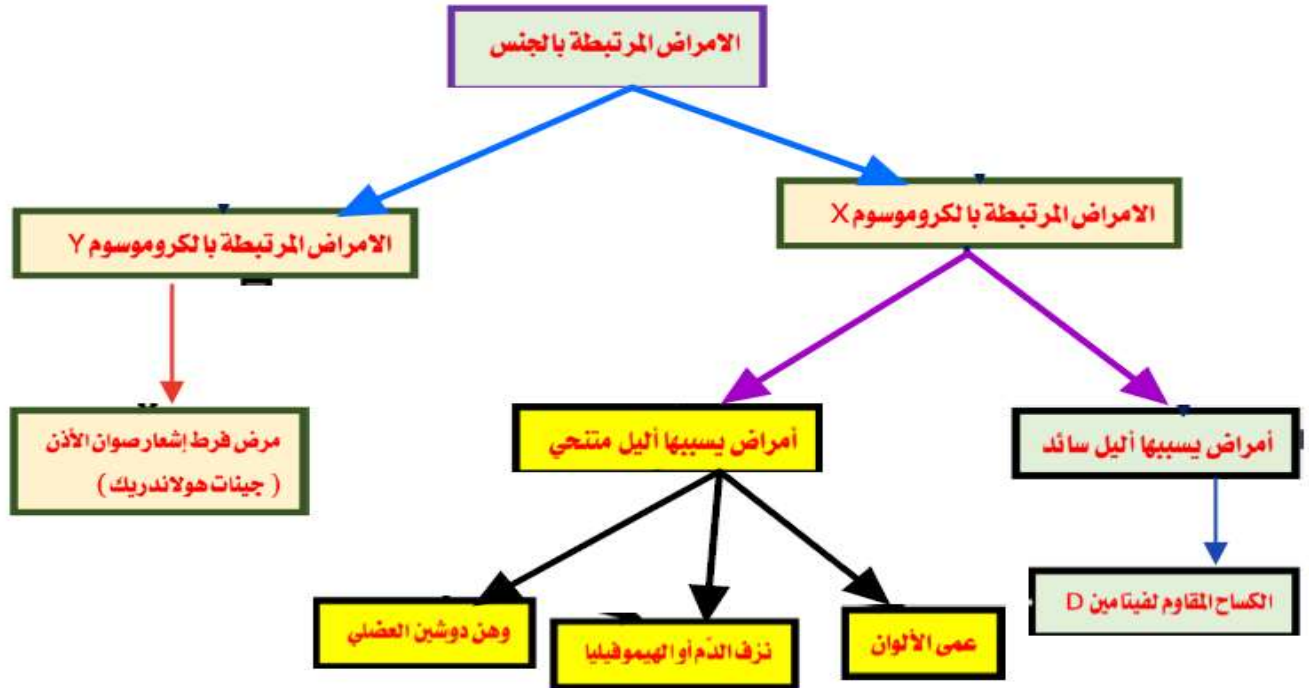
الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسيين X , Y

تم اكتشاف اكثر من ١٠٠ خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس ومعظمها موجود على الكروموسوم X ؟

لأن كروموسوم X أكبر بكثير من الكروموسوم Y الذى يحتوى على عدد قليل من الجينات



- يوجد على الكروموسومين الجنسيين X / Y أجزاء مشتركة .
- أي أن الأجزاء المشتركة تتواجد على كل منها .
- وتتوارث كأنها جينات محمولة على كروموسومات جسمية .
- ولكل من الكروموسومين X / Y أجزاء خاصة به .
- يحمل الكروموسوم Y جين SRY المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية لدى الذكور .



أ- عمى الألوان Daltonism

مرض وراثي لا يستطيع المصابون به تمييز الألوان بشكل واضح خاصة الأخضر والأحمر وقد لا يرى الشخص المصاب به سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري

أسبابه:

- ١- إصابة الشبكية أو العصب البصري
- ٢- خلل يصيب جينا واحدا من عدة جينات مرتبطة برؤية الألوان ويحملها الكروموسوم الجنسي X .

ظهور عمى الألوان لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإناث؟

لأن الذكور تملك كروموسوم X واحد فقط فكل الأليلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت متنحية أما الإناث تملك X X لا بد من وجود نسختين من الأليل المتنحي

الأب المصاب بمرض عمى الألوان يورث المرض إلى بناته الإناث ولا يورثه للذكور ؟

لأن المرض ناتج عن اليل متنحي مرتبط بالكروموسوم X والإناث تستقبل كروموسوم X من والدها

يرث الولد الذكر مرض عمى الألوان من والدته ؟

لأن المرض ناتج عن اليل متنحي مرتبط بالكروموسوم X والذكر يستقبل كروموسوم X من أمه

الجنس	التركيب الجيني لعمى الألوان	التركيب الظاهري
الرجل	N X Y	ذكر سليم
	d X Y	ذكر مصاب
المرأة	N N X X	أنثى سليمة
	N d X X	أنثى طبيعية لكن حاملة لجين المرض
	d d X X	أنثى مصابة

ب - نزف الدم (الهيموفيليا)
Hemophilia

مرض وراثي يظهر على شكل خلل في عوامل تخثر (تجلط) الدم فيسبب نزيف حاد أو نزيف داخلي
أسبابه: - وجود أليل متنح غير سليم الذي يسبب خللا للجينان المحمولان على الكروموسوم الجنسي
X الذي يتحكم في تكوين المواد البروتينية المخثرة للدم

الاعراض والعلاج يحدث نزيف حاد في حالة الإصابة بجروح أو نزيف داخلي
يمكن علاج الأفراد المصابة بالهيموفيليا بحقنهم ببروتينات التخثر (التجلط) الطبيعية

ظهور الهيموفيليا لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإناث؟

لأن الذكور تملك كروموسوم X واحد فقط فكل الأليلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت
متنحية أما الإناث تملك X X لا بد من وجود نسختين من الأليل المتنحي

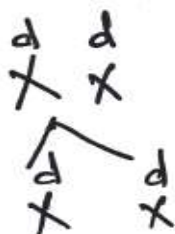
الأب المصاب بمرض الهيموفيليا يورث المرض الى بناته الإناث ولا يورثه للذكور ؟
لأن المرض ناتج عن اليل متنحي مرتبط بالكروموسوم X والإناث تستقبل كروموسوم X من والدها
يرث الولد الذكر مرض الهيموفيليا من والدته ؟

لأن المرض ناتج عن اليل متنحي مرتبط بالكروموسوم X والذكر يستقبل كروموسوم X من أمه

مسألة وراثية : تزوج رجل سليم من امرأة مصابة بعمى الألوان ماهي احتمال إصابة
الأبناء الذكور والإناث مستخدما الرموز N رمز الأليل السليم d رمز الأليل المسبب للمرض ؟

المرأة مصابة

الرجل سليم

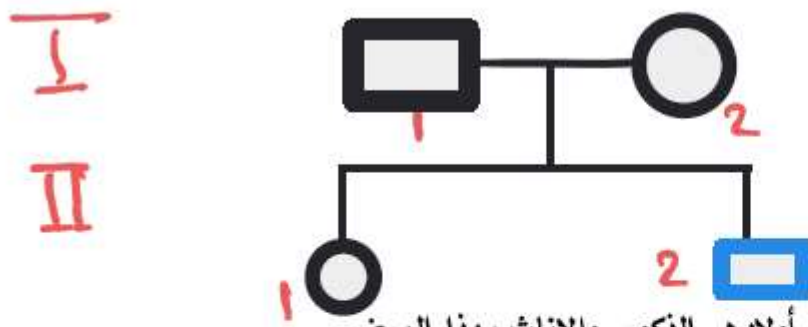


التركيب الجيني	التركيب المظهري
ذكر مصاب	$\frac{d}{X} Y$
أنثى سليمة حاملة	$\frac{N}{X} \frac{d}{X}$

♀ \ ♂	$\frac{N}{X}$	$\frac{d}{X}$	$\frac{Y}{Y}$
$\frac{N}{X}$	$\frac{N}{X} \frac{N}{X}$	$\frac{N}{X} \frac{d}{X}$	$\frac{N}{Y}$
$\frac{d}{X}$	$\frac{d}{X} \frac{N}{X}$	$\frac{d}{X} \frac{d}{X}$	$\frac{d}{Y}$

حدث تزواج بين رجل سليم وإمرأة حاملة لمرض عمى الألوان ونتج عن هذا التزاوج بنتاً وولداً سليمين ،المطلوب :

1- ارسم سجل النسب لهذه العائلة .

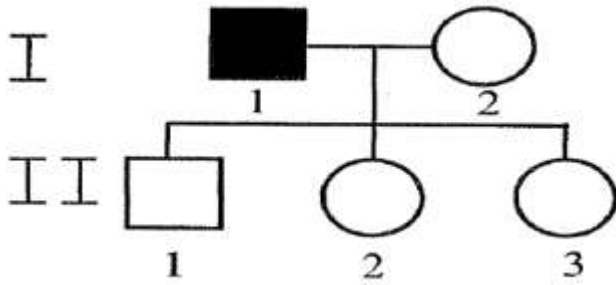


φ	χ^2	χ
χ^2	$\chi^2 \chi^2$	$\chi^2 \chi$
χ^2	$\chi^2 \chi^2$	$\chi^2 \chi$

التركيب الجيني	التركيب المظهري
$\overset{d}{X} Y$	ذكر مصاب
$\overset{n}{X} Y$	ذكر سليم
$\overset{n}{X} \overset{n}{X}$	أنثى سليمة
$\overset{n}{X} \overset{d}{X}$	أنثى سليمة حاملة

• تزوج رجل سليم من أمراه مصابة بمرض عمى الألوان ما احتمال انجاب ذكور مصابين ؟

جميع الذكور مصابين بمرض عمى الألوان (١٠٠%)



يمثل الشكل المقابل سجل نسب لعائلة يعاني بعض أفرادها من الإصابة بمرض عمى الألوان والمطوب

الفرد رقم (1) من الجيل الثاني	الفرد رقم (2) من الجيل الثاني	الفرد رقم (1) من الجيل الاول	
ذكر سليم	أمرأة سليمة	ذكر مصاب	التركيب الظاهري
$\bar{X}^N Y$	$X^N X^d$	$X^d Y$	التركيب الجيني

وهن دوشين العضلي

Duchenne Muscular

المفهوم والأسباب:-مرض وراثي يتسبب به اليل متنحي غير سليم لجين مرتبط بالكروموسوم X يتحكم في تكوين مادة الديستروفين البروتينية في العضلات

الاعراض :

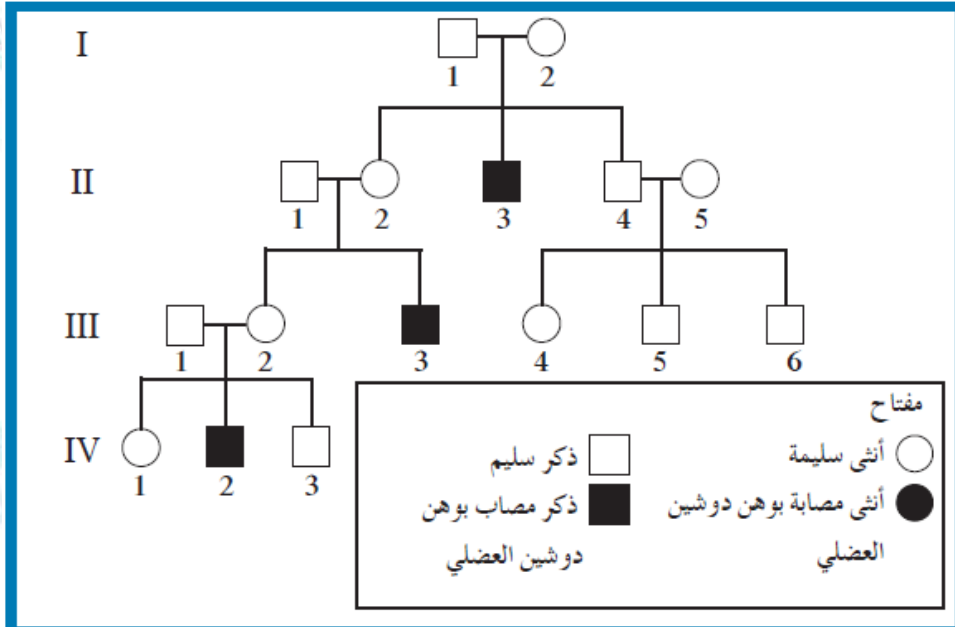
١- تبدأ أعراضه بالظهور في سن الرابعة أو الخامسة.

٢- ضعف عضلات الحوض ويصبح المصاب غير قادرا على المشي بشكل طبيعي أو يتحرك بالقفز والجري وقد تصل إلى التوقف نهائيا عن المشي

نسبة إصابة الذكور بمرض وهن دوشين العضلي او عمى الألوان او الهيموفيليا أكبر من إصابة الإناث؟

لأن الجين المسبب للمرض متنحي مرتبط بالكروموسوم X فالذكور تملك كروموسوم واحد X تظهر جميع الصفات المرتبطة به حتى المتنحية أما الإناث لها (XX) فلا بد من وجود نسختين من الاليل المتنحي

سجل النسب الذي أمامك يمثل عائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي
اكتب التركيب الجيني لجميع أفراد العائلة؟



	X^N	Y
X^N	$X^N X^N$ أنثى سليمة	$X^N Y$ ذكر سليم
X^d	$X^N X^d$ أنثى سليمة حاملة للمرض	$X^d Y$ ذكر مصاب

– الشكل الذي أمامك يُمثل سجل نسب لعائلة يعاني بعض أفرادها من مرض

وهن دوشين العضلي المرتبط بالجنس ، و المطلوب. [4 ف 1 (14-15)]

1 – أين يرتبط الجين المسبب للمرض ؟ على الكروموسوم X .

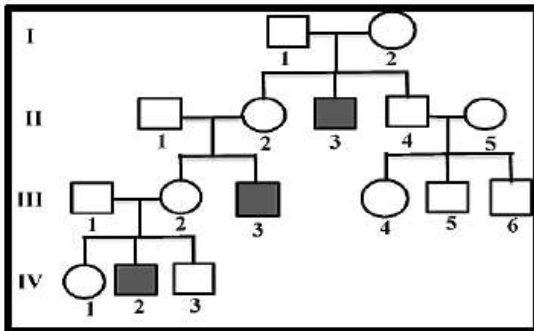
2 – ما نوع الأليل المتسبب بظهور المرض ؟ أليل متنحي.

3 – لماذا تكون نسبة إصابة الذكور بهذا المرض أكثر من الإناث ؟

لأن الذكر يمتلك كروموسوم X واحد فقط و كل الأليلات

المرتبطة به تظهر على الذكور حتى وإن كانت

متنحية.



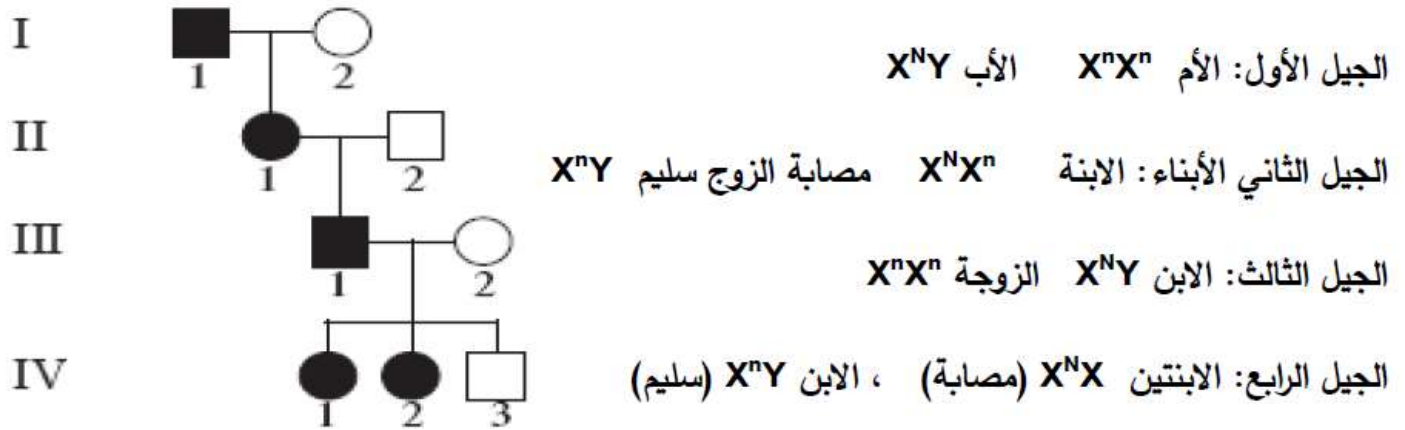
أ- مرض الكساح Rickets (المقاوم لفيتامين D)

أسبابه : نقص في تكلس العظام بسبب وجود أليل المرض على كروموسوم X واحد لينتقل من جيل إلى آخر مع توارث الكروموسوم X من الأب أو الأم إلى الأبناء

أعراضه : تشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكلس العظام

- يكفي وجود أليل واحد عند الذكور والإناث للإصابة بمرض الكساح المقاوم لفيتامين D لأن الأليل الذي يحكم توارث هذه الصفة سائد
- يختلف مرض الكساح المقاوم لفيتامين D عن غيره من أمراض الكساح لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة فيتامين D

2- أمامك سجل نسب لعائلة يعاني بعض أفرادها من مرض كساح الأطفال المقاوم للفيتامين D .
ادرسه جيداً ثم أجب :



ب- ماهي الحالة الوراثية التي تتحكم في توارث ذلك المرض ؟
الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X

ملاحظة في حالة إصابة الأب فإن البنات ستصاب بمرض الكساح المقاوم لفيتامين D .

لأن مرض الكساح يسببه أليل سائد محمول على كروموسوم X والبنات ترث كروموسوم X من والدها الذكر يرث كروموسوم X الذي يحمل اليل المرض السائد من والدته المصابة بينما يرث كروموسوم Y من والده وهو لا يحمل اليل المرض.

أ- الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي Y

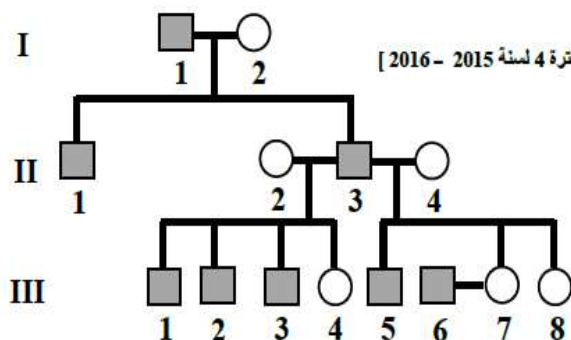
الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي Y

مرض فرط إشعار صوان الأذن

لا توجد صفة فرط إشعار صوان الأذن عند الإناث بل تكثر عند الذكور لأن الأليل المسبب لهذه الصفة مرتبط بالكروموسوم Y والإناث لا تملك كروموسوم Y

(جينات هولاندريك) : هي الجينات المرتبطة بالكروموسوم Y ويعبر عنها عند الذكور فقط وتنتقل من الأب إلى ابنه.

مثال عن جينات هولاندريك : فرط إشعار صوان الأذن وهو مرض نادر يتمثل بوجود شعر كثيف وغير طبيعي على أطراف الأذنين.



أدرس سجل النسب التالي جيداً ثم أجب عن المطلوب: ص 84 [فترة 4 لسنة 2015 - 2016]

- 1 - ما هو الكروموسوم الجنسي الذي يحمل هذا الأليل ؟ Y.
- 2 - ماذا يُطلق على الجينات المحمولة على هذا النوع من الكروموسومات ؟ جينات هولاندريك.
- 3 - ماذا تمثل كل من الرموز التالية:
 - II₃ ؟ ذكر مُصاب.
 - III₄ ؟ أنثى سليمة.

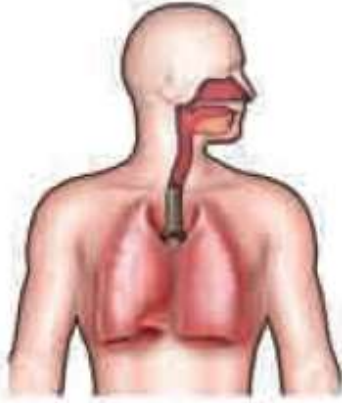
- التليف الحويصلي: مرض وراثي شائع غالباً مميت ناتج عن اليل متنحي على الكروموسوم 7

مرض التليف الحويصلي

السبب :- طفرة نقص ثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الاغشية (CFTR) مما يسبب تكوين بروتين (CFTR) غير سليم يسمح هذا البروتين لايونات الكلور CL بالمرور عبر الاغشية الخلوية .

فقدان القواعد الثلاثة يسبب إزالة حمض الفينيل الانين من بروتين CFTR فينثي ويصبح غير فعال فيعيق نقل ايونات الكلور عبر الاغشية الخلوية فلا تؤدي هذه الاغشية الخلوية وظيفتها بشكل سليم

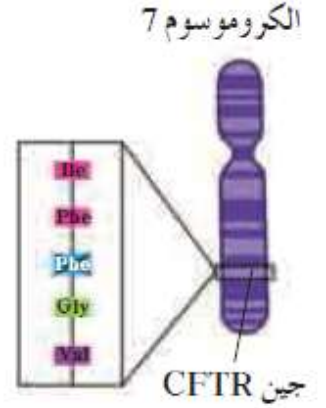
- الاعراض:- ١- تجمع مادة مخاطية كثيفة تسد الممرات التنفسية
٢- مشاكل هضمية ولا تستطيع أنسجة الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح.



(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
ألانين من البروتين CFTR

لا يظهر مرض التليف الحويصلي لدى الافراد متبايني الالاقحة؟

لان وجود اليل واحد سليم يكفي لإنتاج قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة بان تعمل بشكل سليم

سبب التسمية : الشكل المنجلي لكريات الدم الحمراء.

أعراض فقر الدم المنجلي :

كريات الدم الحمراء المنجلية تنكسر بسرعة فتتحل مكوناتها وتلتصق بالشعيرات الدموية فتمنع جريان الدم وهذا يسبب تلف أنسجة وخلايا كثيرة مثل الدماغ والقلب والطحال قد تؤدي إلى الموت في النهاية

❖ في حال وجود أليل سليم وآخر معتل لدى الفرد يظهر عنده المرض بشكل خفيف متوسط ($Hb^N Hb^S$) مما يدل على حالة السيادة المشتركة.

❖ في حال وجود كلا الأليلين غير سليم معتلين لدى الفرد يظهر عنده المرض بشكل شديد ($Hb^S Hb^S$).

❖ سبب المرض حدوث طفرة استبدال أدت إلى إحلال حمض الفالين محل حمض الجلوتاميك في الهيموجلوبين بسبب تغير قاعدة نيتروجينية واحدة فقط في تتابع حمض DNA فيصبح هيموجلوبين غير سليم وأقل ذوباناً وجزئياته تشكل شكل منجلي لكرات الدم الحمراء.

الإفريقيين متبايني الالاقة لمرض فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا ؟
لأن الأليل يجعل كريات الدم الحمراء منجلية فتتكسر بسرعة وهذا يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا الذي يعيش عاله على كريات الدم الحمراء السليمة

كريات الدم الحمراء المنجلية	كريات الدم الحمراء السليمة	
منجلية	مقرة الوجهين	الشكل
تفتقد القدرة على حمل غاز الأكسجين	تحمل غاز الأكسجين	حمل الأكسجين
غير سليم	سليم	الهيموجلوبين
الهيموجلوبين غير السليم	الهيموجلوبين السليم	
اليل معتل Hb^S	اليل سليم Hb^N	نوع الأليل
أقل ذوباناً	أكثر ذوباناً	الذوبان

- يؤدي زواج الأقارب إلى ولادة أطفال يعانون أمراضا وراثية يصعب شفاؤها مثل تكسر الدم الوراثي

يفرض على المصابين به نقل دم شهريا - عملية مؤلمة لدى الأطفال ويفقدون حيويتهم

أما زواج الأبعاد ينتج أفراد هجينة سليمة تحجب فيها الاليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها

الاليلات المتنحية فيتضاءل شبه ظهور الأمراض

نسبة ظهور الامراض الوراثية	زواج الاقارب	زواج الابعاد
أكبر	أقل	

الكروموسوم	الصفة الوراثية (المرض)	الملاحظات
٤	مرض هانتجتون (مرض يصيب الجهاز العصبي)	الييل سائد غير مرتبط بالجنس
٧	مرض التليف الحويصلي (طفرة نقص)	الييل متنح غير مرتبط بالجنس
٩	جينات مسؤولة عن تحديد فصيلة الدم	غير مرتبط بالجنس
١١	يحتوى على الجين المسؤول عن مرض فقر الدم المنجلي حيث حدوث طفرة في هذا الجين يتكون هيموجلوبين غير سليم	سيادة مشتركة
١٢	مرض الفينيل كيتونوريا (نقص انزيم فينيل الانين هيدروكسيلييز) وهو الذى يقوم بتكسير الفينيل الانين الموجود في منتجات الحليب	الييل متنح غير مرتبط بالجنس
١٥	مرض البله المميت (نقص انزيم الهكسوسامينيديز وهو الذى يقوم بتكسير مادة الجانجليوسايد الدهنية)	الييل متنح
٢١	يحمل جين مسؤول عن مرض تصلب النسيج العضلي لوجيهريج - أصغر الكروموسومات الجسمية	
٢٢	يحتوى على جين مرتبط بمرض تليف النسيج العصبي والوكيميا	أصغر الكروموسومات الجسمية

الدرس 3-3 الوراثة الجزيئية لدى الانسان

١. مشروع الجينوم البشري

الجينوم : مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من DNA .
الجينوم البشري : محاولة لإعداد تتابع حمض ال DNA البشري كله .

أهداف مشروع الجينوم البشري:

- ١- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري ويتراوح عددها بين ٢٠ و ٢٥ ألف جين .
- ٢- التعرف على تتابع ٣ مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA البشري.
- ٣- تخزين جميع المعلومات على قواعد البيانات .
- ٤- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات .
- ٥- دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية للمشروع .

العوامل والطرق التي ساعدت العلماء للتوصل إلى تحديد الجينوم البشري

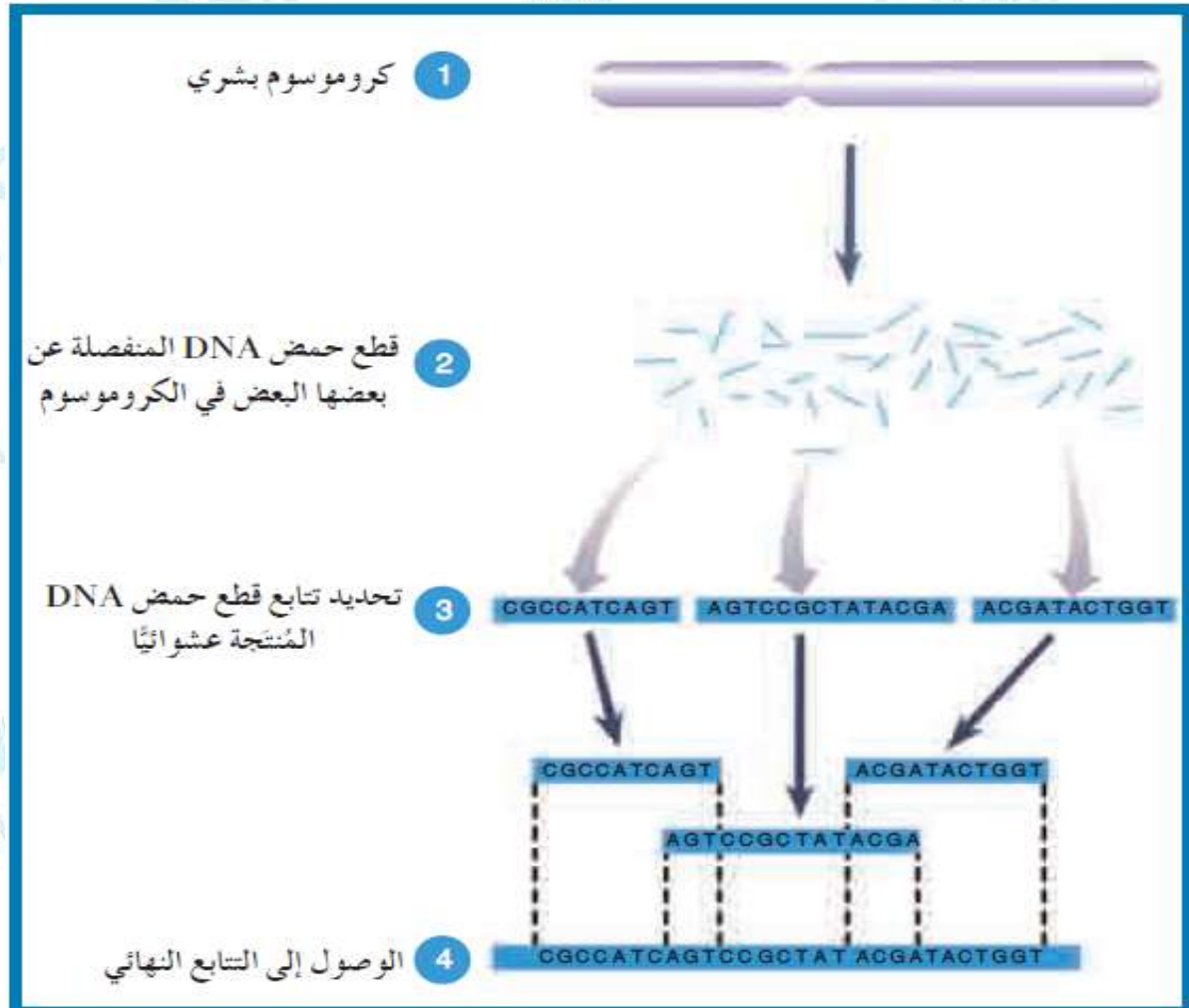


١- التتابع السريع (باستخدام تقنية تتابع اطلاق الزناد)

تتابع اطلاق الزناد : تجزئة شريط DNA الأساس عشوائيا إلى قطع صغيرة ونسخها وتحديد تتابع القواعد في كل قطعه باستخدام الكمبيوتر يتم تحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة ترتيب هذه القطع للوصول للتتابع النهائي

- تمكن العلماء من احصاء أقل من ٣٠ ألف جين بمشروع الجينوم البشري

- حشرة الدروسوفيلا تحتوى على ١٤٠٠٠ جين



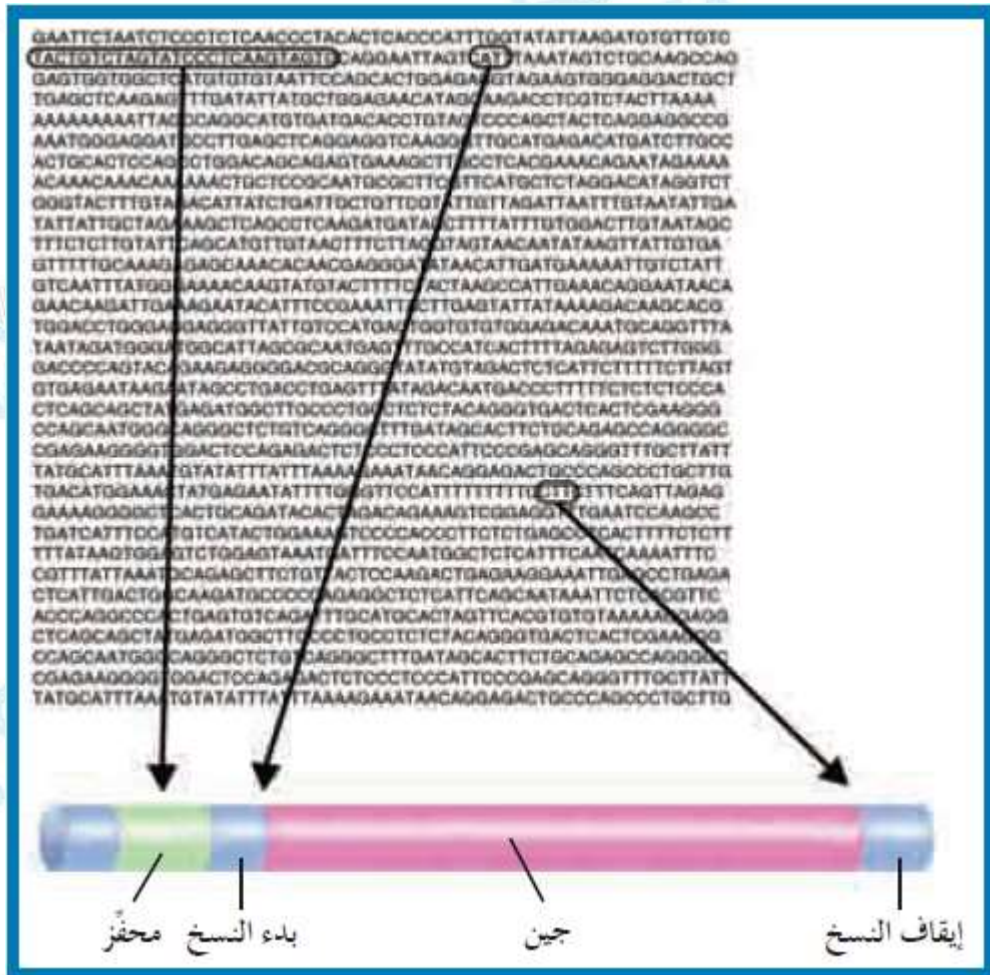
٢- البحث في الجينات (تقنية اطار القراءة المفتوحة)

اطار القراءة المفتوح : عبارة عن سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن أن تشكل جزء من عمل تتابع mRNA المسئول عن تشفير بروتين معين .

❖ يقوم الباحثون في الجينوم البشري على إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود بين الانترونات والاكسونات وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل ومعرفة محفز الجين ومواقع البدء والتوقف لعملية النسخ

❖ **علل قام العلماء بتحليل كميات ضخمة من المعلومات في حمض ال DNA ؟**

باحثين عن الجينات التي تزودهم بالسّمات الأساسية للحياة إضافة الى أهميتها في فهم التركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها .
كما تشجع شركات التقنية الحيوية للوصول الى معلومات لتطوير الادوية ومعالجة الامراض.



٢- استخدامات مشروع الجينوم البشري

التشخيص قبل الولادة

الفحص الجيني

١- الفحص الجيني

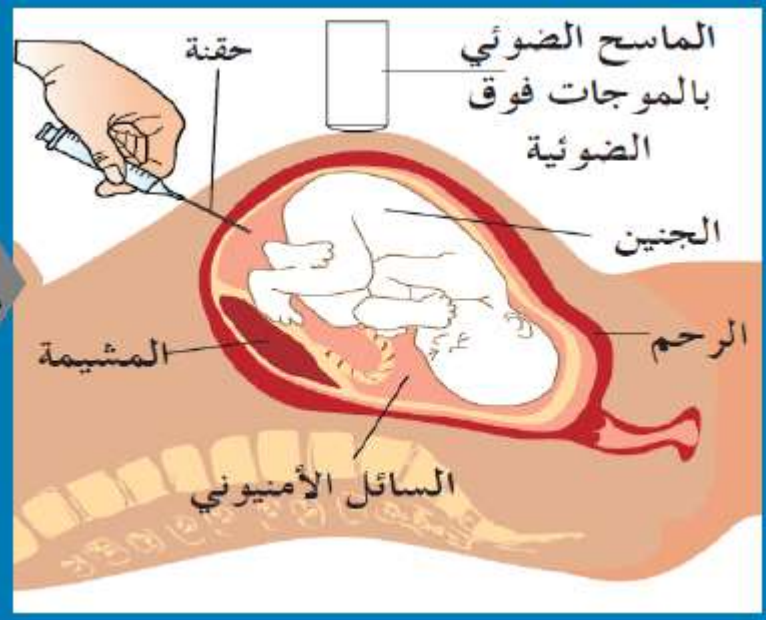
الهدف من الفحص الجيني: التأكد من احتما التأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية .
الجين المسؤول عن مرض التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لحمض ال DNA تختلف بدرجة طفيفة عن الجين السليم.

طرق الفحص الجيني

٣- استعمال تقنيات شاملة للكشف عن التغيرات المقطوعة بأنزيم القطع والكشف عن الاختلافات في أطوال الجينات السليمة والغير سليمة .	٢- استخدام مسبارات حمض ال DNA المشعة للكشف عن تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض.	١- استخدام التقنيات الحديثة للاختبارات الوراثية التي تسمح بالتوصل الى الاختلافات بين الجينات السليمة وغير السليمة.
--	---	--

٢- التشخيص قبل الولادة

مجموع التقنيات الحديثة التي تسمح بإجراء العديد من الاختبارات على الاجنة مثل فحص السائل الأمنيوسي أو فحص خلايا من أنسجة المشيمة لإعداد نمط نووي ودراسته أو إجراء فحص جيني لحمض الـ DNA قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية واكتشاف الأمراض مبكراً.



طريقة الفحص الجيني

يدخل الطبيب حقنة إلى داخل الكيس المحيط بالجنين عبر جدار بطن الأم ويتم سحب عينة صغيرة من السائل الأمنيوسي وإجراء الفحص الجيني له.

❖ علل يتم فحص حمض DNA الجنين قبل الولادة ؟

للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية والسماح باكتشاف الأمراض مبكراً مما يساعد على إيجاد العلاج السريع لها مثال مرض الفينيل كيتونوريا.

سجل نسب لعائلة يعاني فرد منها من مرض نرف الدم وهو مرتبط بالكر وموسوم (X) وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين (I-II) و(2-II) بسبب إمكانية إصابته بالمرض

يوضح الشكل المقابل الاليلين السليم وغير السليم للجين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لإنزيم Bg I II وأماكن التصاق المسبار المشع DX 13 ونتائج الفصل الكهربائي للهلام لعدد من أفراد العائلة .

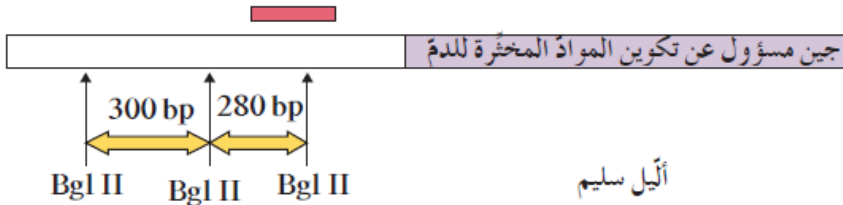
هل أثبتت نتائج الاختبارات صحة شكوك الزوجين ؟

لا - لان الأم لديها أليل معتل وآخر سليم والجنين سليم

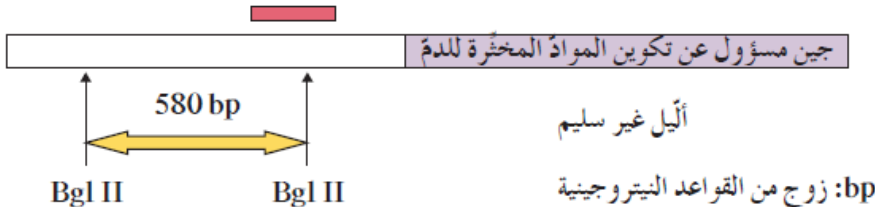
استنتج ما إذا كان الجنين مصاب بالمرض أم لا ؟

الجنين غير مصاب لأنه يحمل جين واحد غير معتل 280 bp

مسبار مشع DX 13



مسبار مشع DX 13



	II1	II2	II4	الجنين
580 bp	_____	_____	_____	_____
280 bp	_____	_____	_____	_____

