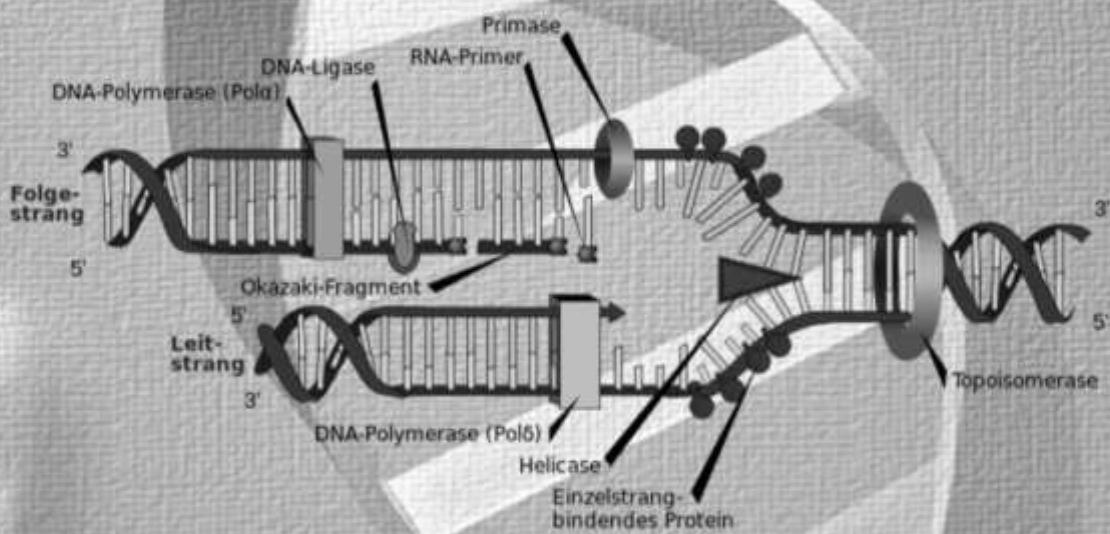


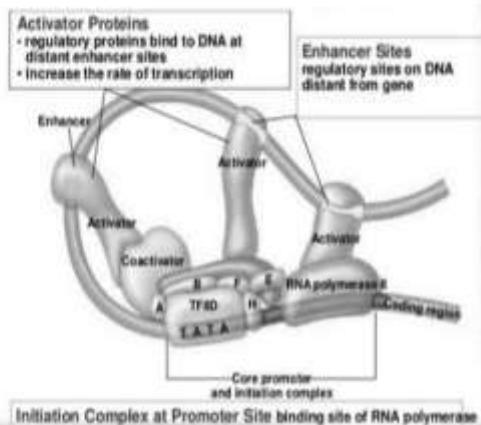
# النور في الأحياء



الصف الثاني عشر  
الفصل الدراسي الثاني



## Transcription complex



**الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين : DNA**

جزئ كبير يشبه السلم الحلزوني يحمل المادة الوراثية في الخلية وهو المكون الأساسي للجينات والكروموسومات ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا

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

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

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

**فريديريك ميشيل:**

اكتشف الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين (DNA) في أنوية الخلايا الصديدية

**فريديريك جريفث :** عالم بريطاني اتّخذ الخطوات الأولى لتحديد ما إذا كانت الجينات تتراكب من

**DNA أم من البروتين** باستخد **بكتيريا ستربتوكوكس نومونيا**

**تجاهز جريفث**

**المادة الوراثية تغير الخلايا:**

استخدم العالم **جريفيث** بكتيريا **ستربتوكوكس نومونيا** التي تسبب الالتهاب الرئوي للفئران

**يوجد سلالتان من ستربتوكوكس نومونيا هما :**

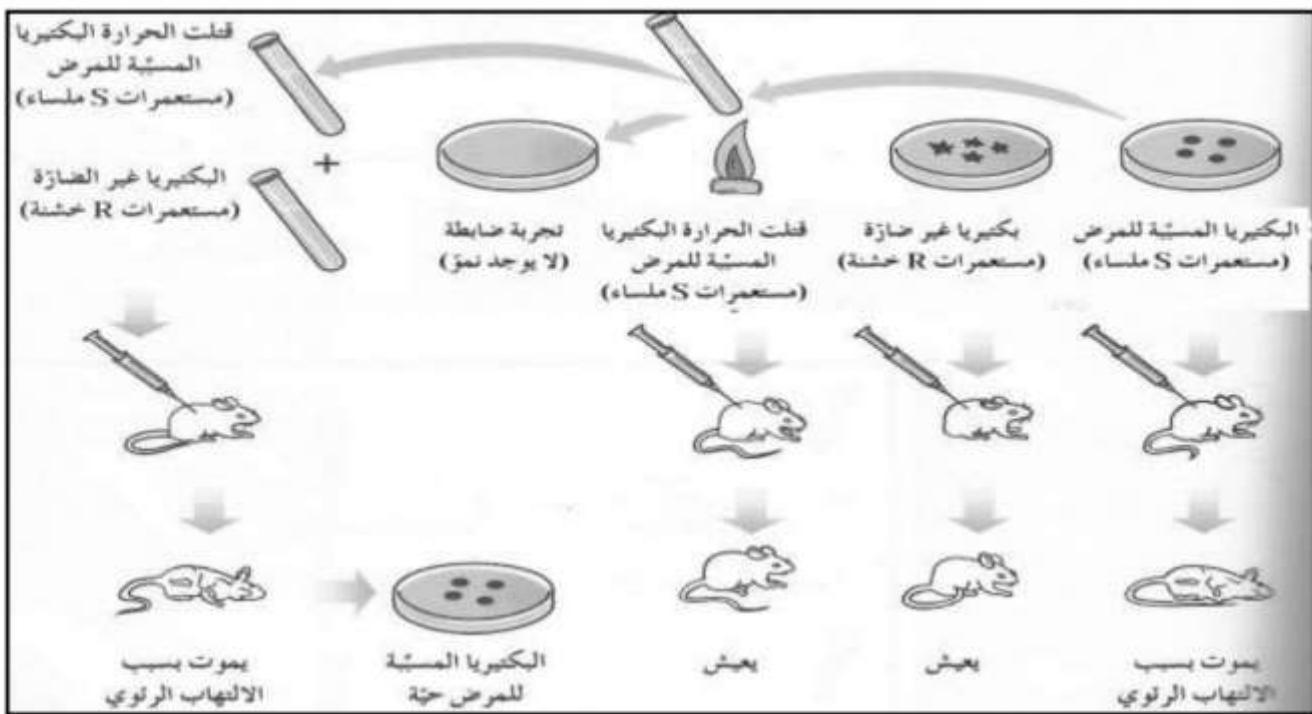
١ - **السلالة S الملساء** : تسبب الالتهاب الرئوي للفئران **و لها غطاء مخاطي**

٢ - **السلالة R الخشنة** : لا تسبب الالتهاب الرئوي للفئران **وليس لها غطاء مخاطي**

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

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

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



**ما الهدف من تجربة فريديريك جريفث؟** ك Kidd إذا كانت الجينات تتراكب من DNA أم من البروتين

### خطوات تجربة جريفث:

- ١ - حقن الفار ببكتيريا من السلالة (S) الملسماء لها غطاء مخاطي فيموت الفار بسبب الالتهاب الرئوي
- ٢ - حقن الفار ببكتيريا من السلالة (R) الخشنة ليس لها غطاء مخاطي يعيش الفار
- ٣ - حقن الفار ببكتيريا (S) الملسماء بعد قتلها بالحرارة العالية يعيش الفار
- ٤ - حقن الفار بخلط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية فيموت الفار بسبب الالتهاب الرئوي

عندما حقن جريفث الفار بخلط من سلالة S الميتة وسلالة R الحية وافتراض أن الفارلن يتاثر بهذا الخليط ولكن الفار أصيب بالالتهاب الرئوي ومات ولبيحث عن سبب موت الفار ترك البكتيريا المأخوذة من الفار الميت تتكاثر ظهر نسل البكتيريا من سلالة S ذات الغطاء المخاطي افترض جريفث أن مادة التحول انتقلت من سلالة S الميتة الى سلالة R الحية فتحولت السلالة R الى S واوضح ان مادة التحول هي مادة وراثية لأنه ظهرت صفات جديدة في النسل أى بكتيريا ذات غطاء مخاطي

**ماذا حدث : عندما ترك جريفث البكتيريا المأخوذة من الفار الميت تتكاثر ؟**

*noor*

ظهر نسل البكتيريا من سلالة S الملسماء ذات الغطاء المخاطي

**علل : يموت الفار عند حقنه بخلط من بكتيريا سلالة S الميتة وسلالة R الحية ؟**

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

عل: ظهور نسل البكتيريا S في الفأر الميت بعد حقته بخلط من سلالة S الميّة وسلالة R الحية  
لان مادة التحول الوراثية (DNA) انتقلت من سلالة S الميّة الى سلالة R الحية مما أدى لتحول  
السلالة R الى السلالة S التي تسبّب موت الفران

عل: أوضح جريفث أن مادة التحول التي حولت السلالة R الى سلالة S هي مادة وراثية؟

noor  
لظهور صفات جديدة في النسل أى بكتيريا ذات غطاء مخاطي  
كيف فسر فريديريك جريفث النتائج التي توصل إليها عن تجربته على الفران؟

١ - إن مادة التحول انتقلت بطريقه ما من سلالة S الميّة بالحرارة إلى سلالة R الحية مما أدى  
إلى تحول السلالة R إلى سلالة S

٢ - إن مادة التحول مادة وراثية لأنها أظهرت صفات جديدة في النسل أى بكتيريا ذات غطاء مخاطي  
لاحظ العلماء أن العديد من البروتينات تتضرر بالحرارة ولذلك افترضوا أن DNA هو الماده الوراثية  
وليس البروتين

أوزوالد أفرى وزملاؤه : عالم بيولوجي أمريكي اكتشف وزملائه أن مادة DNA من سلالة البكتيريا S  
ضرورية لتحويل السلالة R الى السلالة S مما يؤكد أن DNA هو الجزيء الذي يبني الماده الوراثية  
ما الأدلة على إن DNA هو مادة الوراثة وليس البروتين؟

١ - إن DNA هو الذي يسبب تحول البكتيريا R إلى S  
٢ - العديد من البروتينات تتضرر بالحرارة      ٣ - إن الفاجيتس تحقن DNA وليس البروتين

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

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

@أجرى العالمان مارثا تشيس والفرد هيرش تجربة على فيروسات البكتريوفاج (لاقم البكتيريا الفاج)  
يتركب البكتريوفاج من : ١ - حمض DAN    ٢ - البروتين

ماذا تتوقع أن يحدث عندما يغزو البكتريوفاج خلية البكتيريا؟

١ - يلتصق بسطحها ويحقن مادة فيها ويبيقى ما تبقى منه خارج الخلية  
٢ - تضبط المادة المحقونة عمليات الاستقلاب الخلوي (الأيض) وصفات خلية البكتيريا كما تفعل الجينات  
ما أهمية المادة التي يحقنها البكتريوفاج في خلية البكتيريا؟

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

تجربة الفريد هريشى ومارثا تشيس :

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

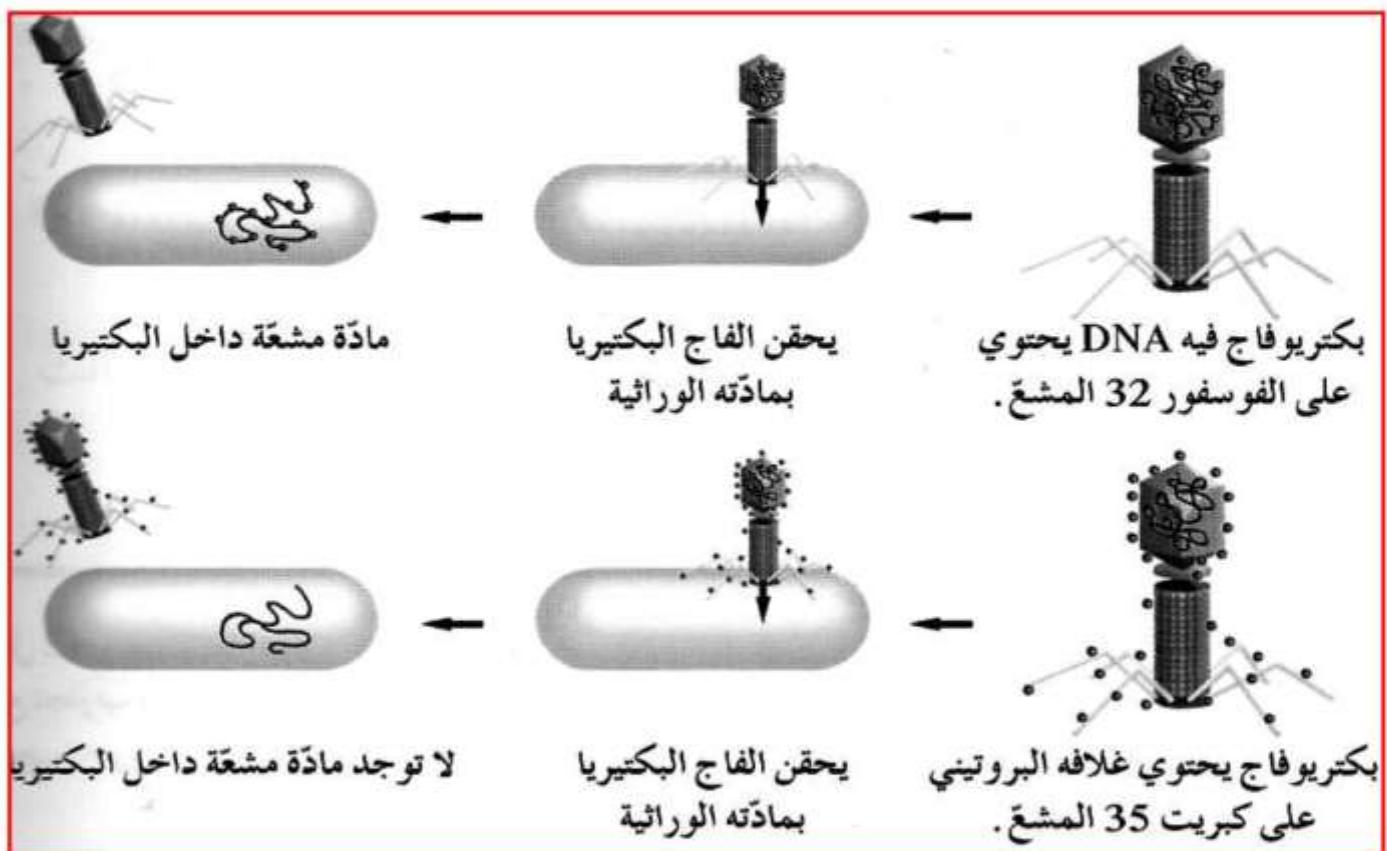
٢ - خليط للفاج فيه بروتين مشع وخلايا بكتيرية أخرى

الملاحظة: ١ - التصاق الفاجات بالبكتيريا وحقنها بمادتها الوراثية ثم بدأت البكتيريا في إنتاج فيروسات جديدة من البكتريوفاج

٢ - وجد أن حمض DNA المشع هو الذي دخل لخلايا البكتيريا أي أن :

البكتريوفاج حقن حمض DNA المشع

الاستنتاج: أن المادة الوراثية هي حمض DNA وليس البروتين



تجربة هريشى وتشيس التي استخلصا منها أن المادة الوراثية في البكتريوفاج هي حمض DNA وليس البروتين

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

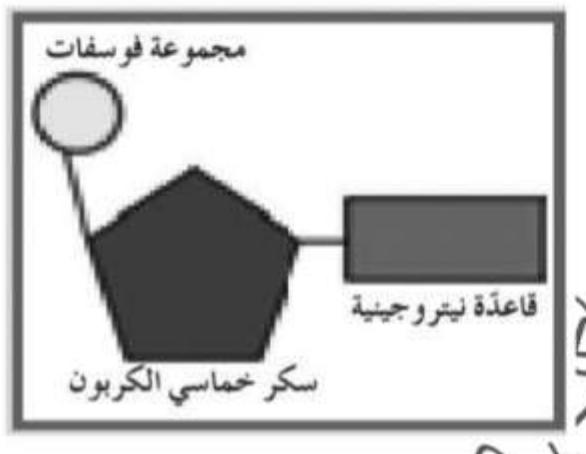
@ التصوير الحراري بالأشعة تحت الحمراء يسمح بتوضيح ملامح من الصعب رؤيتها طبيعياً

١ - الحصول على صور لجزئ حمض DNA ٢ - ساعدت الصور على اكتشاف تركيب النيوكليوبيات والقواعد النيتروجينية :

@ صناعة نموذج لحمض DNA نتيجة أعمال باحثين كثر

@ توصل العلماء إلى تأكيد ارتباط تركيب جزئي DNA بوظيفته أي أن معرفة شكل الجزيء تعطي الباحثين فكرة عن طريقة عمله .

**النيوكليوتيد**: المكون الأساسي للأحماض النووية DNA و RNA ويكون من ثلاثة مكونات هي :



- ١- سكر خماسي الكريون

- ٢ - مجموعه فوسفات

- ### ٣ - قاعدة نيتروجينية واحدة

## أنواع السكر خماسي الكربون :

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

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

(ب) الستربنات

اذكر الفرق الوحد بين

## البيوريّات والبيريميديّات؟

Digitized by srujanika@gmail.com

البيريميدينات	البيورينات	وجه المقارنة
.....	.....	قواعد النيتروجينية التي تحويها
.....	.....	نوع الجزيئات الحلقة

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

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

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

noor

١ - من القواعد البيورينية في الحمض النووي : RNA

الأدينين  الثايمين  السيتوسين  اليوراسيل

٢ - من القواعد البريميدينية في الحمض النووي : RNA :

الأدينين  الثايمين  اليوراسيل  الجوانين

@ قام العالم الأمريكي شارجاف بتحليل كميات القواعد النيتروجينية في أنواع مختلفة من الكائنات الحية

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

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

$$A=T / G=C$$

قانون شارجاف :

كمية الأدينين تساوى دائماً كمية الثايمين وكمية السيتوسين تساوى دائماً كمية الجوانين

# ما أهمية قانون شارجاف ؟ تحديد تركيب جزء حمض DNA

نسبة القواعد النيتروجينية لدى أربعة كائنات (%)				
مصدر	A	T	G	C
بكتيريا ستربوكوكس	29.8	31.6	20.5	18.0
فطر الخميرة	31.3	32.9	18.7	17.1
سمك الرنجة	27.8	27.5	22.2	22.6
الإنسان	30.9	29.4	19.9	19.8

# ما الذي تستنتجه من تحليل كميات

القواعد النيتروجينية في أنواع مختلفة

من الكائنات الحية في الجدول ؟

ما اسم القانون الخاص بذلك ؟

٣ - من القواعد البيورينية في الحمض النووي DNA :

الجوانين  الثايمين  السيتوسين  اليوراسيل

٤ - من القواعد البريميدينية في الحمض النووي DNA :

الجوانين  الثايمين  الأدينين  اليوراسيل

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

noor

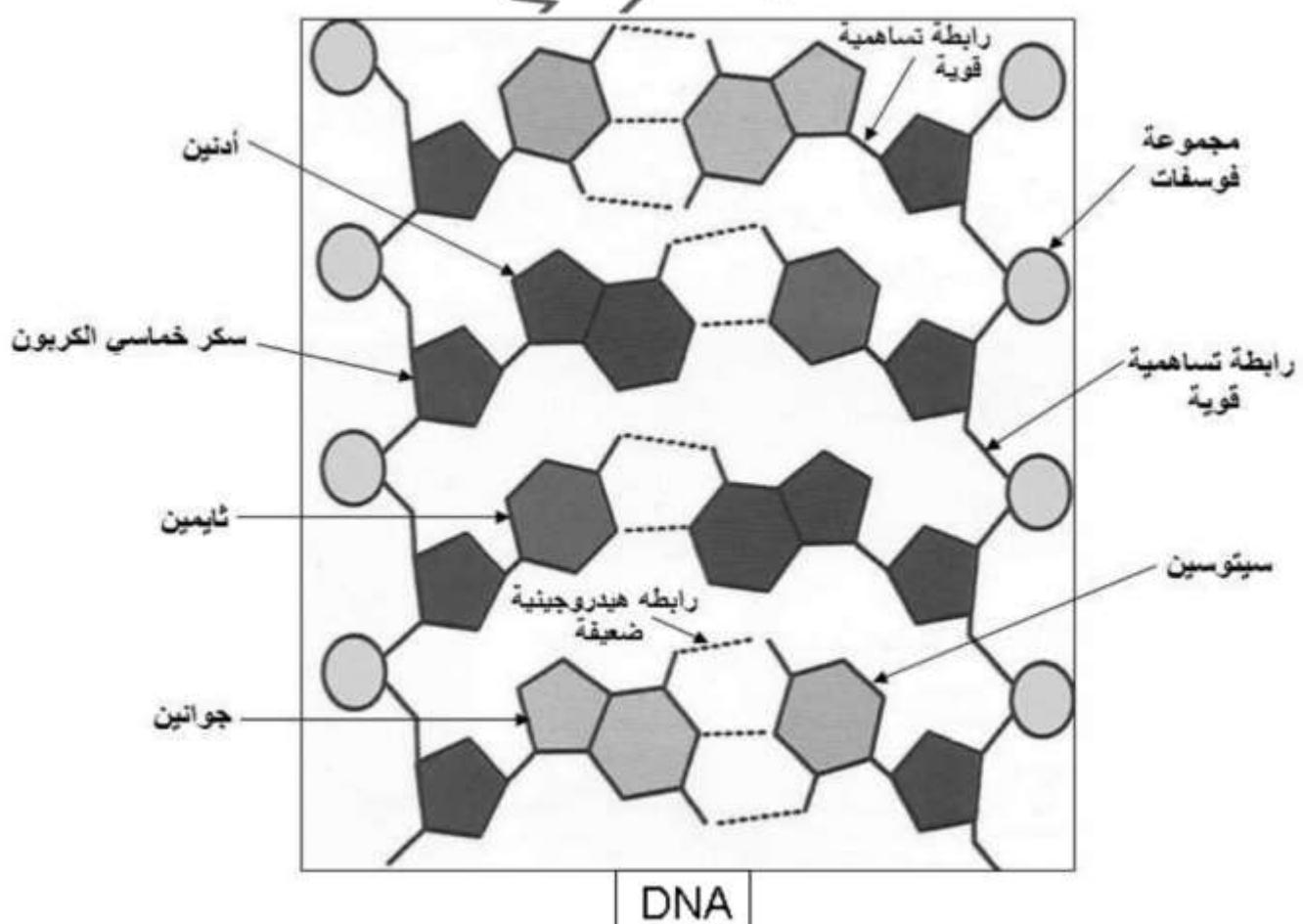
( اللولب المزدوج ) :

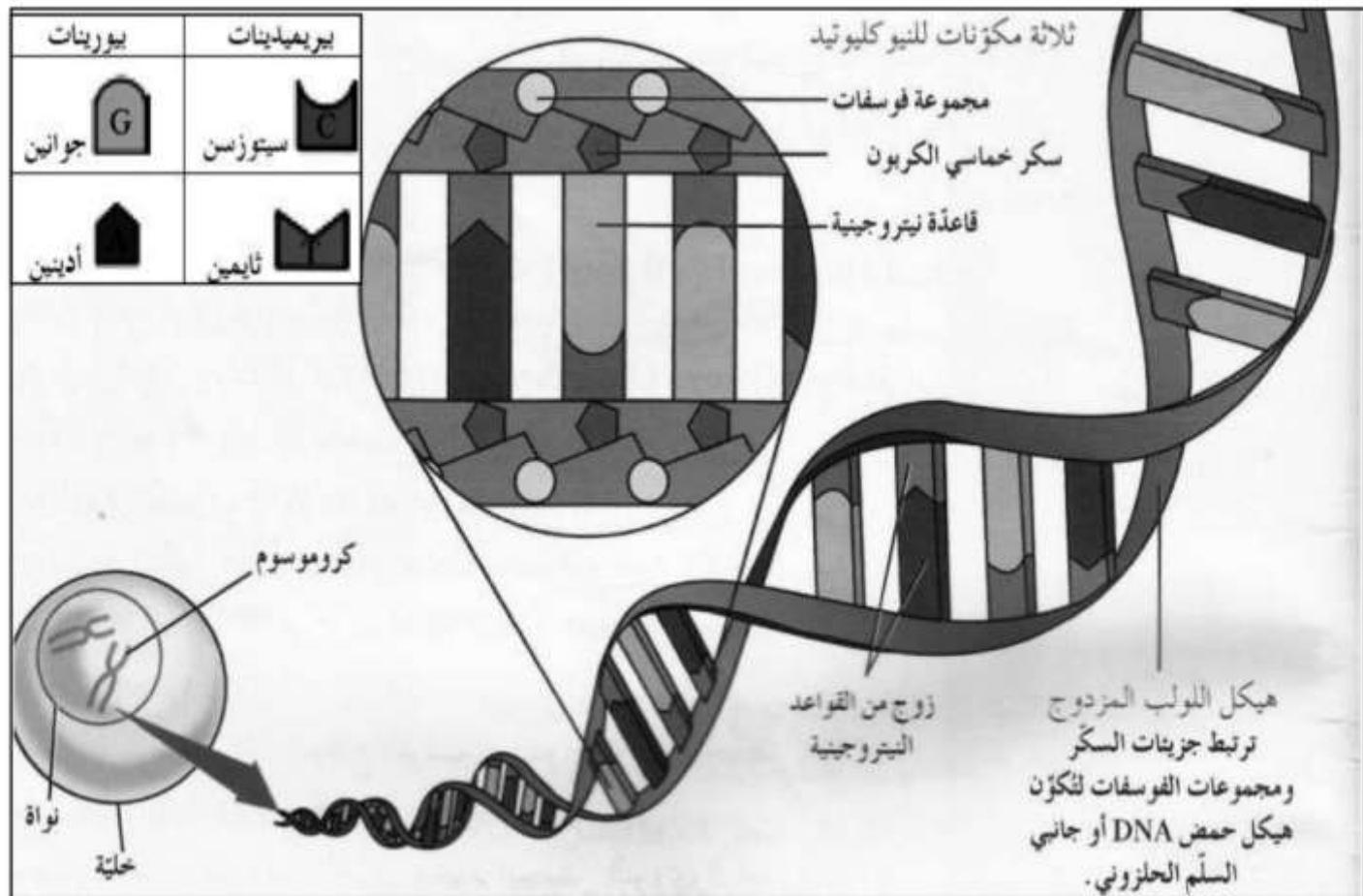
- ١ - التقى العالمان موريس ولكنز و روزاند فرانكلين صورة سينية باشعة X لجزي حمض DNA أوضحت الصور السينية ثخانة جزئي حمض DNA و التفافه بشكل لولبي
- ٢ - عرضت فرانكلين احدى صورها لمادة حمض DNA على العالم جميس واطسون فلاحظ واطسون و فرانسيس كريك من خلال صور فرانكلين أن جزئي حمض DNA ثخين لدرجة أنه لا يمكن أن يكون شريطًا مفرداً
- ٣ - صمم نموذج اللولب المزدوج : جزئي ذو شريطين من النيوكليوتيدات ملتفين حول بعضهما
- ٤ - النموذج الصحيح لجزئي حمض DNA هو نموذج اللولب المزدوج ويشبه السلم الحلزوني
- ٥ - يرتبط السكر خماسي الكربون ومجموعة الفوسفات برابطة كيميائية تساهمية قوية لتكوين هيكل يشكل جانبي السلم الحلزوني

٦ - ترتبط القواعد النيتروجينية بالسكر برابطة كيميائية تساهمية قوية

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

٨ - تكون النيوكليوتيدات اللولب المزدوج لجزئي حمض DNA





يشبه جزء حمض الـ **DNA** السلم الحلزوني ويعرف باللوبل المزدوج

انتبه للروابط التالية :



١ - يرتبط الجوانين والسيتوسين بثلاث روابط هيدروجينية

٢ - يرتبط الأدينين والثايمين برابطتين هيدروجينية

٣ - يتكون كل زوج من قواعد حمض DNA من قاعدة بيورينية مع قاعدة بيريميدينية  
علل : يرتبط الأدينين مع الثايمين ويرتبط السيتوسين مع الجوانين ؟؟



حسب قانون شارجاف لأن كمية الأدينين تساوي الثايمين وكمية الجوانين تساوي السيتوسين  
ولأن كلاً منهما يكون زوجاً مع الآخر

تضاعف حمض DNA

@ عندما اكتشف واطسون وكريك تركيب اللوبل المزدوج لمادة حمض DNA لاحظاً أن :

تركيب اللوبل المزدوج يشرح كيف ينسخ حمض DNA أو يتضاعف

@ يحمل كل شريط من شريطي اللوبل المزدوج كافة المعلومات التي يحتاج إليها

لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة

noor

@ إذا تمكنت من فصل شريطي DNA فإن نظام القواعد المتكاملة المزدوجة يسمح باعادة

بناء تتبع القواعد للجانب الآخر

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

علل : عند فصل شريطي DNA عن بعضهما فإنه يمكن إعادة إنشاء الشريط الآخر ؟

لان كل شريط من شرطي اللولب المزدوج يحمل كافة المعلومات التي يحتاج إليها

لإعادة إنشاء الشريط الآخر بحسب نظام القواعد المتكاملة المزدوجة

noor

علل : قبل انقسام الخلية تتضاعف مادة حمض DNA ؟

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

@ قبل بدء التضاعف يجب حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي حمض DNA عند نقطة معينة

بواسطة أنزيم هيليكيز وذلك بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة .

@ عندما ينفصل الشريطان ترتبط إنزيمات وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين وتمتنع

تقاربهما وإعادة التفافهما .

@ تسمى النقطة التي يتم عندها فصل اللولب المزدوج شوكة التضاعف .

@ بدءاً من شوكة التضاعف تتحرك إنزيمات بلمرة حمض DNA على طول كل من شرطي

DNA مضيفة نيوكلويوتيدات لقواعد المشكوفة بحسب نظام الـ<sup>أ</sup>زواج القواعد

ملاحظة : ( يعمل كل شريط ك قالب )

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

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

أنزيم هيليكيز : إنزيم يعمل على حل التفاف اللولب المزدوج وفصل شريطي حمض DNA

علل : يستخدم العلماء إنزيم هيليكيز لتضاعف حمض DNA

لقدرته على فصل اللولب المزدوج لـ DNA عند نقطة معينة بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد

ماذا تتوقع أن يحدث : عندما ينفصل شريطي DNA بواسطة إنزيم هيليكيز ؟

ترتبط إنزيمات أخرى وبروتينات على كل من الشريطين الفرديين وتمتنع تقاربهما وإعادة التفافهما

علل : ترتبط إنزيمات وبروتينات على كل من شرطي DNA بعد فصلهما بإنزيم هيليكيز

تمتنع تقاربهما وإعادة التفافهما

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

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

ازالة النيوكليوتيد الخاطئ واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح بواسطة إنزيم بلمرة حمض DNA  
ما أهمية إنزيم بلمرة حمض DNA أثناء التضاعف؟

١ - إضافة نيوكلويوتيدات للقواعد المشكوفة بحسب نظام ازدواج القواعد

٢ - التدقيق اللغوي وهو إزالة النيوكليوتيد الخاطئ واستبداله بالنيوكليوتيد الصحيح

علل : يقوم إنزيم بلمرة حمض DNA بالتدقيق اللغوي؟

لأنه أثناء عملية التضاعف تقع بعض الأخطاء بسبب إضافة نيوكلويوتيدات خاطئة إلى الشريط الجديد فيقوم إنزيم بلمرة حمض DNA بازالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدلها بالنيوكليوتيد الصحيح

ماذا تتوقع أن يحدث : عند إضافة نيوكلويوتيدات خاطئة إلى الشريط الجديد أثناء تضاعف حمض DNA

يقوم إنزيم بلمرة حمض DNA بالتدقيق اللغوي لإزالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدلها بالنيوكليوتيد الصحيح  
ما هي أهمية 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 الناجحين عن عملية التضاعف

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

(لا يبدأ التضاعف في طرف وينتهي في الطرف الآخر من جزء حمض DNA) اشرح العبارة ????

١ - في حمض DNA الدائري في البكتيريا أولية النواة نجد شوكتي تضاعف تبدأ في مكان معين وتتحرك باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الآخر من حمض DNA الدائري

٢ - في جزء حمض DNA الخطي في معظم الخلايا حقيقة النواة نجد عدة أشواك تضاعف تبدأ في الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول جزء DNA

وجه المقارنة	حمض DNA الدائري في البكتيريا أولية النواة	حمض DNA الخطي في حقيقة النواة
عدد شوكتات التضاعف وطريقتها في العمل	(٢) شوكتي التضاعف تبدأ في مكان معين وتحرك باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الآخر من حمض DNA الدائري	عدة أشواك تضاعف تبدأ في الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول جزء DNA

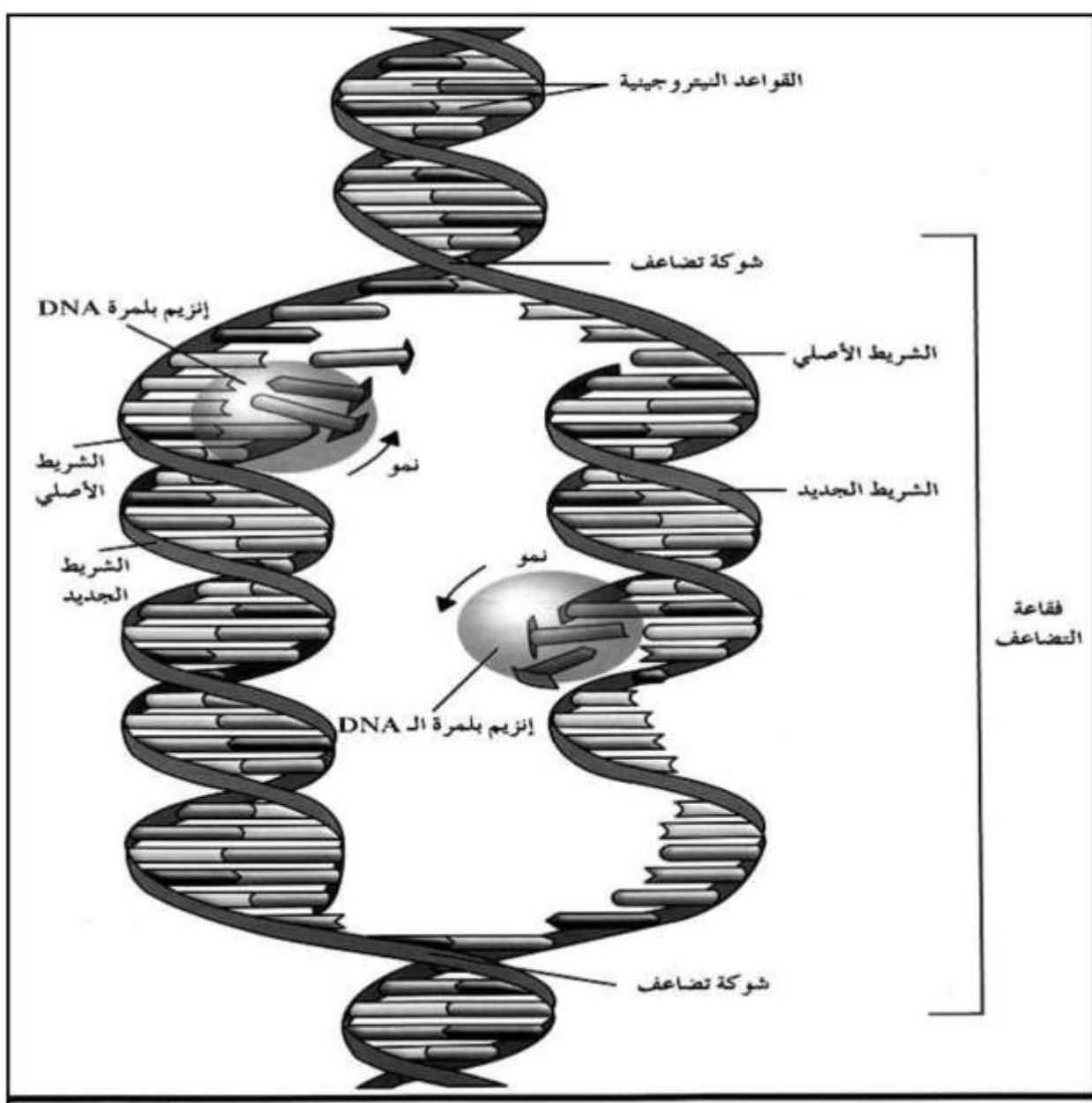
@ لو لم تحدث عملية التضاعف بعدة أشواك في ذبابة الفاكهة لكان بحاجة الى 16 يوم على الأقل لنسخ جزء واحد من DNA في ذبابة الفاكهة لكن وجود اكتر من 6000 شوكة تضاعف في الوقت نفسه فيحتاج تضاعف جزء واحد من DNA لذبابة الفاكهة الى ٣ دقائق فقط

*noor*

@ عند الانسان ينسخ حمض DNA في اجزاء وبعده اشواك تضاعف ولكن بشوكة واحدة كل ١٠٠,٠٠٠ انويكلوتيد

ماذا يحدث : لو لم تحدث عملية التضاعف بعدة اشواك في ذبابة الفاكهة ؟

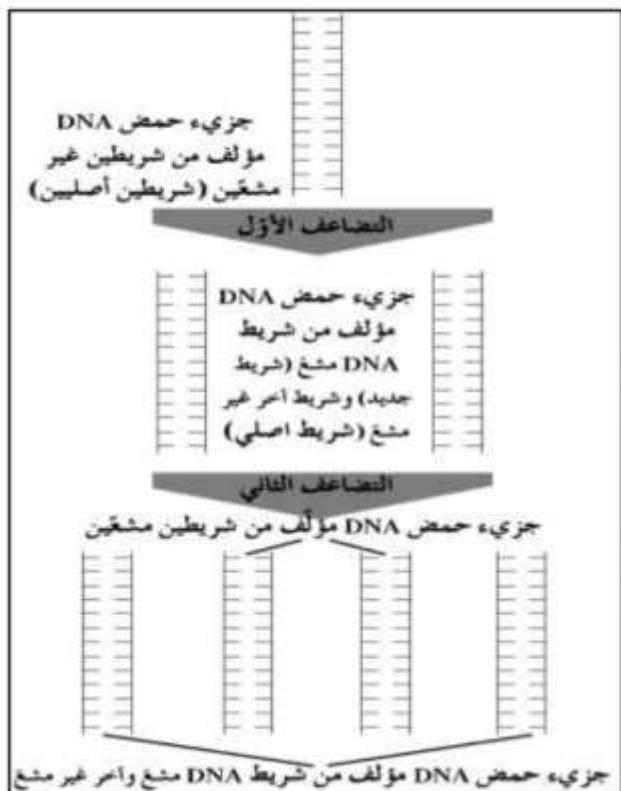
ما أهمية وجود ٦٠٠٠ شوكة تضاعف في الوقت نفسه في ذبابة الفاكهة



## خطوات تضاعف حمض DNA :

- ١ - يفصل إنزيم الهيليكيز اللولب المزدوج عند نقطة معينة تسمى شوكة التضاعف وذلك بكسر الروابط الهيدروجينية التي تربط القواعد المتكاملة.
- ٢ - ترتبط إنزيمات وبروتينات أخرى على كل من الشريطين المنفصلين لتعمل تقاربهما و التفاهم.
- ٣ - تتحرك إنزيمات بلمرة DNA على طول كل شريط مضيفة نيوكلويوتيد للقواعد المكشوفة ليتشكل لولبان مزدوجان جديدان.
- ٤ - يقوم إنزيم بلمرة DNA بالتدقيق اللغوي لتصحيح الأخطاء التي قد تقع أثناء عملية التضاعف

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



### على : توصف عملية تضاعف DNA بأثها تضاعف

#### نصف محافظ (المحافظ الجنسي)؟

لأن كل جزيء DNA جديد يحتوى على شريط واحد جديد وشريط واحد اصلي  
ما أهمية التضاعف نصف المحافظ؟

يتم الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA ونقلها لأجيال عديدة من خلال الانقسام الخلوي  
ما هي أهمية وجود أكثر من شوكة تضاعف في

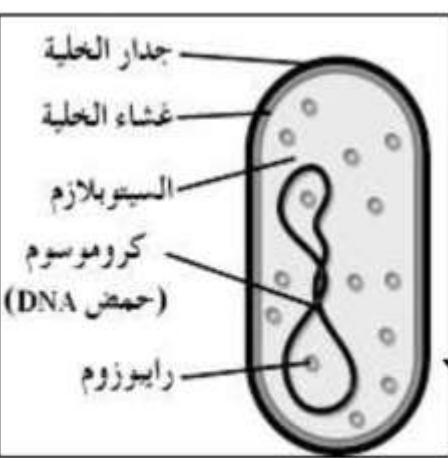
#### DNA الخطي في الخلايا حقيقة النواة؟

سرعة حدوث عملية التضاعف بدرجة كبيرة جداً  
ماذا تتوقع أن يحدث:

#### عند وجود شوكة تضاعف DNA واحدة فقط في لذبة الفاكهة؟

يؤدي ذلك إلى أن عملية التضاعف تستغرق 16 يوم  
بدلاً من ثلاثة دقائق

#### ما المقصود بـ : فقاعات التضاعف؟



هي المسافة بين شوكتي تضاعف متتاليين في حمض DNA  
التي يحدث بها تضاعف في اتجاهين متراكبين  
@ تمتلك الخلية البكتيرية كروموسوما (DNA) دائرياً

ماذا يحدث ليرقات النمل عند شعوره بالخطر والتهديد؟

تنمو لتصبح جنودا ضخمة شرسة حيث يغير النمل طعامه أثناء شعوره بالتهديد فيتغير التوازن الهرموني فيؤثر في الجينات

تعبير الجين

تصنيع البروتين: عملية تتم فيها ترجمة التركيب الجيني للكائن (المورثات) إلى تركيب ظاهري (الصفات)

الجينات : مقاطع من حمض DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيديات (القواعد النيتروجينية)

ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية

كيف يتم التعبير عن الجين؟ عندما يُصنع البروتين بحسب الشفرة التي يحملها الجين

@ أحياناً يتحكم جزء حمض DNA في جين معين بـ تصنيع البروتينات التي تحكم دورها تعبير جينات

أخرى لناحية تنشيطها وتنبيطها

علل : يتحكم جزء حمض DNA في جين معين بـ تصنيع البروتينات؟

تحكم دورها تعبير جينات أخرى لناحية تنشيطها وتنبيطها

قارن بين حمض RNA وحمض DNA

DNA	RNA	وجه المقارنة
شريط مزدوج	شريط مفرد	عدد الأشرطة
أدينين A سيتوسين C تايemin T	جوانين G يوراسيL U سيتوسين C	قواعد النيتروجينية
سكر خماسي الكربون منقوص الأكسجين (سكر ديوكسى رابيوز)	سكر خماسي الكربون (سكر رابيوز)	نوع السكر الخماسي
يتضاعف	لا يتضاعف	القدرة على التضاعف
له نوع واحد فقط	يوجد له 3 أنواع ( mRNA ( rRNA ) و ( tRNA )	الأنواع
التايemin	اليوراسيL	القاعدة التي ينفرد بها
النواة والسيتوبلازم	السيتوبلازم	مكان وجوده

يؤدي دوراً أساسياً في كل العمليات الحيوية بدءاً من تنفس البكتيريا وطرفه عين الفيل

الحمض النووي الريبيوزي RNA : يتتألف من شريط مفرد من النيوكليوتيديات

ما أنواع RNA؟ ١ - الرسول mRNA ٢ - الناقل tRNA ٣ - الريبوسومي rRNA

## ما أهمية mRNA الرسول؟

أ / نورالدين العسكري

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

## ما أهمية الحمض الرايبوزي الناقل (tRNA)؟

ينقل الأحماض الأمينية إلى مراكز بناء البروتين على الرابيوزومات

ما أهمية الحمض الرايبوزي الرايبوسومي (rRNA)؟ يدخل مع البروتين في تركيب الرابيوزومات

## مراحل تصنُّع البروتينات:

١ - النسخ

٢ - الترجمة

### ١ - النسخ:

نقل المعلومات الوراثية من أحد شريطي حمض DNA على صورة شريط من حمض mRNA

### ٢ - الترجمة:

العملية التي عن طريقها تحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية)

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

### إنزيم بلمرة حمض RNA:

إنزيم يضيف نيوكلويوتيدات لقواعد المكشوفة لشريط الـ DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج

شريط mRNA أثناء عملية النسخ

انتبه جيداً: عملية النسخ تتبع نظام ازدواج القواعد النيتروجينية نفسه المتبع في عملية تضاعف

حمض DNA عدا أن اليوارسيل U يرتبط بالأدينين بدلاً من الثامين T

## خطوات عملية نسخ إلى mRNA :

١ - يلتحم إنزيم بلمرة حمض RNA مع حمض DNA

٢ - فينفصل شريط حمض DNA الواحد عن الآخر

٣ - تنكشف القواعد النيتروجينية

٤ - يمر إنزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد في شريط الـ DNA ودائماً في اتجاه واحد

٥ - يقرأ إنزيم بلمرة RNA كل نيوكلويوتيد ويقرنها مع نيوكلويوتيد من نيوكلويوتيدات RNA المتكاملة

٦ - بعد اكتمال عملية النسخ ينفصل إنزيم بلمرة RNA عن شريط حمض DNA ويطلق جزء

حمض mRNA إلى السيتوبلازم

٦ - يرتبط شريط حمض DNA مجدداً ليعيد تكوين اللولب المزدوج الأساسي

## علل : تشبه عملية النسخ عملية التضاعف؟

حيث تستعمل القواعد في أحد شريطي حمض DNA ك قالب لصنع جزء جديد من حمض RNA

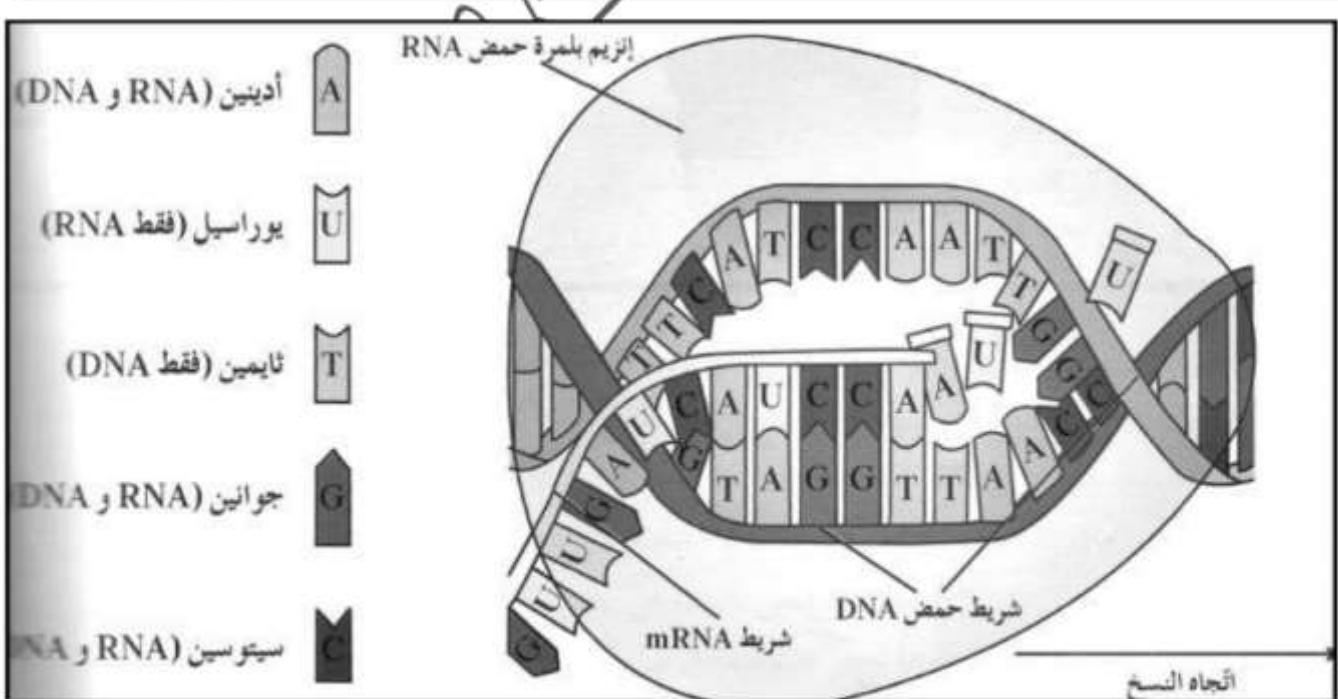
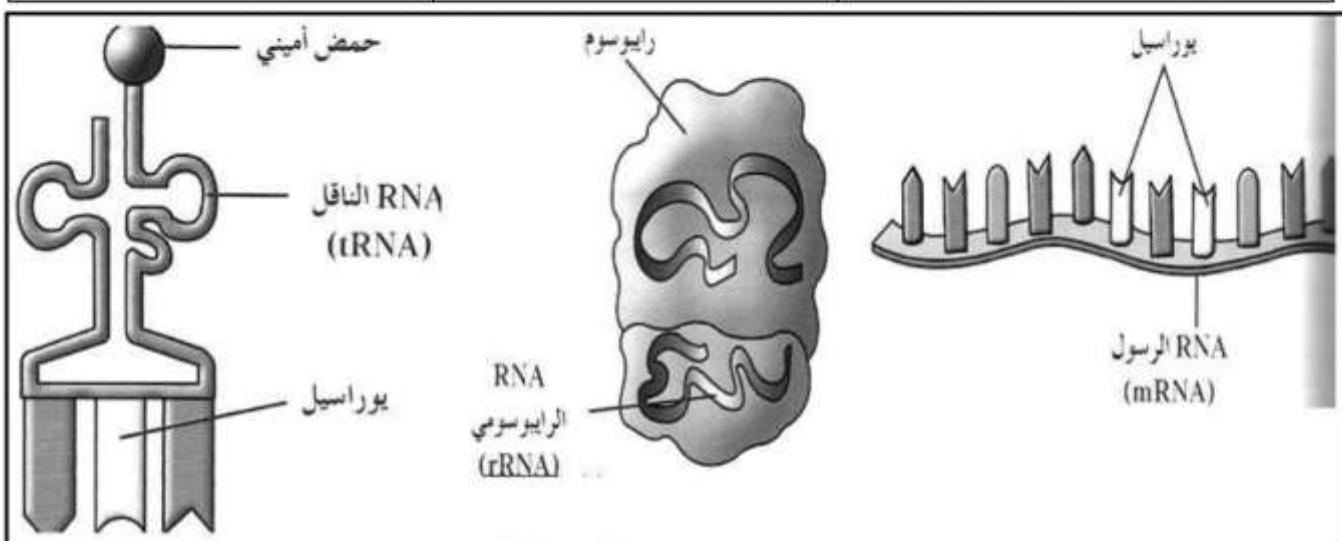
ماذا تتوقع أن يحدث بعد أن ينفصل شريطا حمض DNA وتكتشف القواعد النيتروجينية أثناء النسخ؟

يمز إنزيم بلمرة حمض RNA على طول القواعد في شريط الـ DNA ودائماً في اتجاه واحد ويقرأ كل نيوكلويوتيد ويقرنها مع نيوكلويوتيد من نيوكلويوتيدات RNA المتكاملة

ماذا تتوقع أن يحدث : بعد اكتمال عملية النسخ

ينفصل إنزيم بلمرة RNA عن شريط DNA ويرتبط شريطا حمض DNA مجددا ليعيدا تكوين اللولب المزدوج الأساسي ويشد **mRNA** الأولى ويطلق جزئ حمض mRNA إلى السيتوبلازم

في الخلايا أولية النواة	في الخلايا حقيقة النواة	وجه المقارنة
في السيتوبلازم	داخل النواة	مكان وجود نيوكلويوتيدات RNA



في خلال النسخ يستخدم إنزيم بلمرة حمض RNA شريطا واحداً من حمض DNA ك قالب لتجميع نيوكلويوتيدات شريط mRNA

## تشذيب حمض RNA

**mRNA الأولى** : اسم يطلق على mRNA الرسول بعد نسخه قبل أن يخرج من النواة  
وهو يحتوي على الإنtronات والإكسونات

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

@ يحتوي حمض mRNA الأولى وحمض DNA في الخلايا حقيقة النواة على:

١- الإنtronات : أجزاء لا تُشفَر ولا تُترجم إلى بروتينات

٢- الإكسونات : أجزاء تُشفَر و تُترجم إلى بروتينات

لاحظ جيداً : تستنسخ الإنtronات والإكسونات في حمض DNA إلى **mRNA الأولى**

**تشذيب RNA** : تزيل الإنزيمات الإنtronات وترتبط الإكسونات ببعضها قبل أن يغادر حمض

**mRNA** الأولى النواة

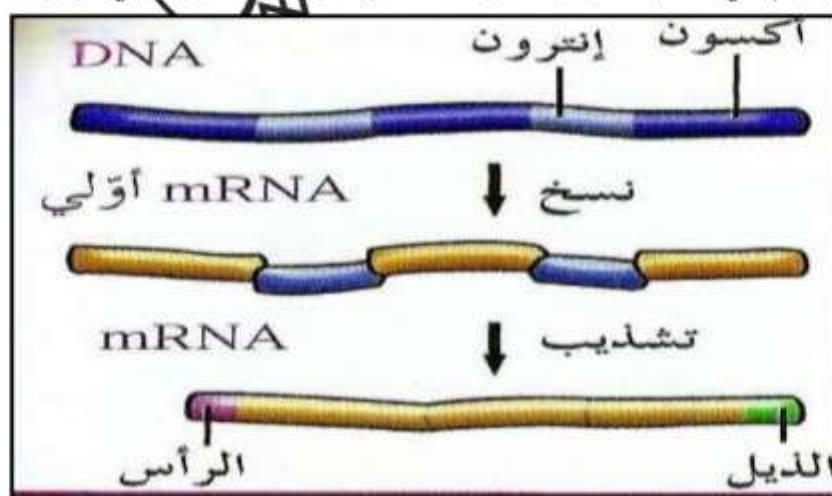
ماذا نعني بأن **mRNA** قد شُذب؟ أي قطع وأعيد تجميعه

ماذا يحدث لـ حمض mRNA الأولى قبل أن يغادر النواة؟

@ عملية التشذيب لـ حمض RNA خطوة مهمة في عملية تضييع البروتينات في الخلايا حقيقة النواة

ماذا يحدث لـ mRNA بعد أن يشذب؟

يخرج من النواة ويتجه نحو الريبيوسومات لتنتمي عملية الترجمة  
ملاحظة هامة : التشذيب يتم في خلايا حقيقة النواة فقط ولا يوجد تشذيب في أولية النواة



في جزيئات mRNA الأولى مقاطع تسمى الإنtron تزال منها قبل أن تصبح فاعلة تسمى الأجزاء الباقيه الإكسون وهي تتلتصق بعضها ببعضها ثم يضاف الرأس والذيل لتكون جزئ نهائي من mRNA

## الشفرة الوراثية (كودون)

تُصنَع البروتينات من ارتباط عدد من الأحماض الأمينية العشرين في سلسل طويلة بأعداد مختلفة

عديدات البيتايد : اتصال الأحماض الأمينية في سلسل طويلة بأعداد مختلفة

ما نوع الرابطة في عديدات البيتايد ؟ روابط بيتيدية

علل: اختلاف خصائص البروتينات عن بعضها ؟

بسبب اختلاف نوع وترتيب وعدد الأحماض الأمينية المكونة للبروتين

كيف لتنابع معين من القواعد النيتروجينية في mRNA يترجم إلى تنابع معين من الأحماض الأمينية في عديد البيتايد ؟؟؟؟

الشفرة الوراثية : اللغة التي تدخل في تركيب mRNA وهي لغة ذات أربعة حروف تمثل أربع قواعد

مختلفة هي G - C - U - A

كيف لشفرة من أربعة حروف لأن تحمل تركيبات نحو ٢٠ حمضًا أمينيًا مختلفاً؟؟؟؟

لاحظ: تقرأ الشفرة الوراثية بثلاثة قواعد في كل مرة تمثل كودونا

الكودون : مجموعة من ثلاثة نوكليوتيدات على mRNA تحدد حمضًا أمينيًا معيناً

ما أهمية الشفرة الوراثية ؟

مثال : ادرس التنابع التالي لـ mRNA : UCGCACGGU

يجب أن يقرأ هذا التنابع ثلاثة قواعد في كل مرة

UCG - CAC - GGU

هذه الكودونات تمثل الأحماض الأمينية المختلفة التالية :

UCG - CAC - GGU

جليسين - هستدين - سيرين

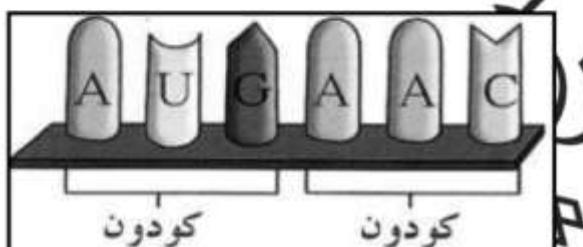
ملاحظات على جدول كودونات الأحماض الأمينية :

١ - بعض الأحماض الأمينية تحدد بأكثر من كودون فمثلاً (٦) ستة كودونات تحدد الحمض الأميني ليوسين و (٦) ستة كودونات تحدد الحمض الأميني أرجينين

٢ - AUG كودون البداية للحمض الأميني ميثيونين يحدد البدء لتصنيع البروتين

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

٤ - يشفّر كودون أو أكثر لكل حمض أميني



الشفرة الوراثية: (كودونات mRNA والأحماض الأمينية)

القاعدة الثانية في الكودون

	U		C		A		G		
	UUU	فيبريل الألين	UCU	Ser	UAU	نيروسين	UGU	سيتدين	U
	UUC	Phe	UCC		UAC	Tyr	UGC	Cys	C
	UUA	ليوسين	UCA		UAA	كودون التوقف	UGA	كودون التوقف	A
	UUG	Leu	UCG		UAG	Stop	UGG	تربيتوفان	G
C	CUU	ليوسين	CCU	برولين	CAU	هستيدين	CGU	أرجين	U
	CUC		CCC		CAC	His	CGC		C
	CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	جلوتامين	CGA	أرجين	A
	CUG		CCG		CAG	Gln	CGG		G
A	AUU	إيزو ليوسين	ACU	ثريوزين	AAU	أسر جن	AGU	سيردين	U
	AUC	Ile	ACC		AAC	Asn	AGC	Ser	C
	AUA		ACA		AAA	Lys	AGA	أرجين	A
	AUG (كودون البدء)	Met	ACG		AAG	Lys	AGG	Arg	G
G	GUU	فالين	GCU	الألين	GAU	حمض الأسايتيك	GGU	جيدين	U
	GUC		GCC		GAC	Asp	GGC		C
	GUA	Val	GCA	Ala	GAA	حمض جلوتاميك	GGA	Gly	A
	GUG		GCG		GAG	Glu	GGG		G

### ما أهمية تتبع النيوكليوتيدات ( القواعد النيرية جينية ) في جزء mRNA ؟

تشكل معلومات حول الطريقة التي تتصل بها الأحماض الأمينية لإنتاج سلسلة عديد الببتيد

الترجمة: فك الشفرة في mRNA لتكوين سلسلة عديد الببتيد

أين تتم عملية الترجمة؟ في الرايبوسومات

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

تركيب الرايبوسوم:

١- يتكون الرايبوسوم من وحدتين وحدة كبيرة ووحدة صغيرة يربطان بعضهما فقط أثناء الترجمة

٢- يوجد في الرايبوسوم موقعين للارتباط متجاورين هما A و P لهما دور مهم في عملية الترجمة



ما أهمية : موقع الارتباط A و P في الرايبوسوم

يؤديان دور في عملية الترجمة إذ يرتبط بكل منهما t.RNA الذي

يحمل حمض أميني خاص به وتشكل هذه الأحماض الامينية

فيما بعد سلسلة عديد الببتيد

انتبه جيداً:

قبل أن تحدث الترجمة يجب أن ينسخ mRNA أولاً من حمض

DNA داخل النواة ثم يُشذب ثم يطلق إلى السيتوبلازم

**الرايبروسوم**: مركب من أكثر من ٥٠ بروتين مختلف وعدد أجزاء من rRNA  
**مراحل الترجمة**:  
 ١ - البدء      ٢ - الاستطالة      ٣ - الانتهاء  
**أولاً : مرحلة البدء :**

١- تبدأ عملية الترجمة عندما يرتبط mRNA بالوحدة الريبوسومية الصغرى في السيتوبلازم ويكون موجهاً بحيث يتمركز كodon البدء AUG عند الموقع P ( يشفّر للحمض الأميني ميثيونين )

٢ - يرتبط جزء tRNA بكodon mRNA

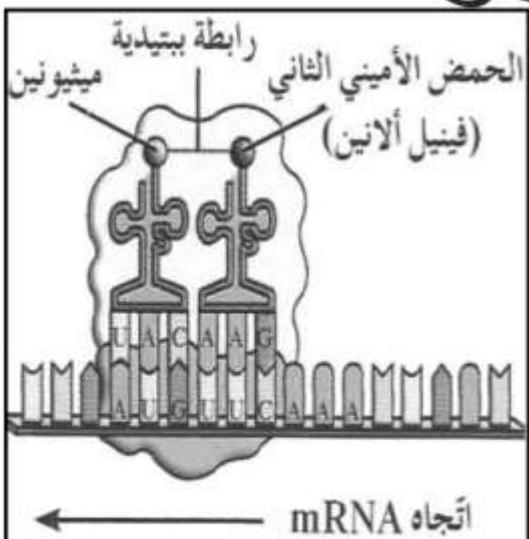
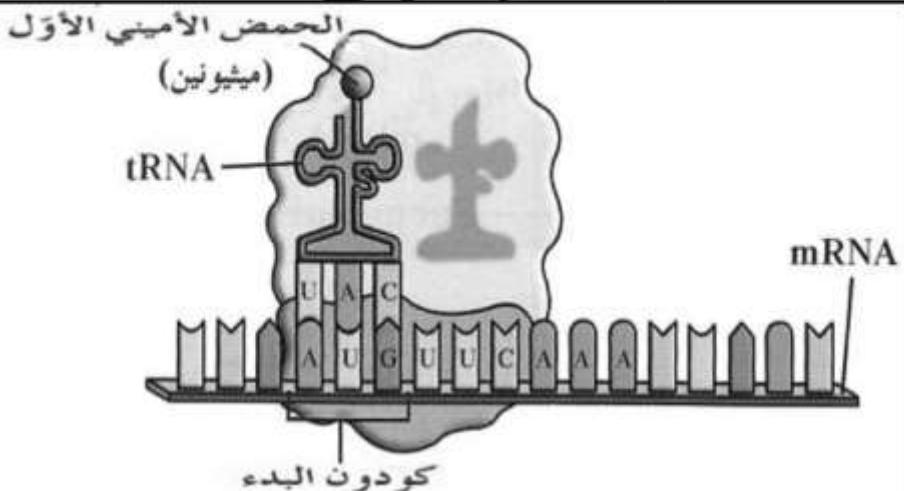
حيث يحمل tRNA في إحدى طرفيه **مقابل الكodon** وفي طرفه الثاني الحمض الأميني المشفر له **مقابل الكodon** : مجموعة من ثلاثة نيوكلويوتيدات يحملها tRNA في خلال عملية الترجمة وتكون

متكملاً مع الكodon الذي يحمله mRNA

**جزء tRNA الأول** في عملية الترجمة يحمل مقابل الكodon **UAC** من جهة

والحمض الأميني **ميثيونين** من الجهة الثانية

**مع بدء عملية الترجمة**  
 يرتبط mRNA مع رايبروسوم مكتمل بحيث يتمركز كodon البدء في الموضع **P** الجاهز للحمض الأميني الأول من سلسلة عديد الببتيد



\*يساعد إنزيم معين في ربط الحمضين الأمينيين **براـبـطـة بـبـتـيـدـيـة** مكوناً أول حمضين أمينيين في سلسلة عديد الببتيد

**الرايبروسوم المفعول:**

ارتباط mRNA مع الوحدتين الريبوسوميتين الكبري والصغرى وأول tRNA

ماذا يحدث : عندما يملأ الموقعي **P** على الرايبروسوم ؟  
 تنشأ **رابطة ببتيدية** لربط الحمضين الأمينيين الأول والتالي

ماذا تتوقع أن يحدث :

### ١ - عند اكتمال تركيب الرايبيوسوم المفعّل ؟

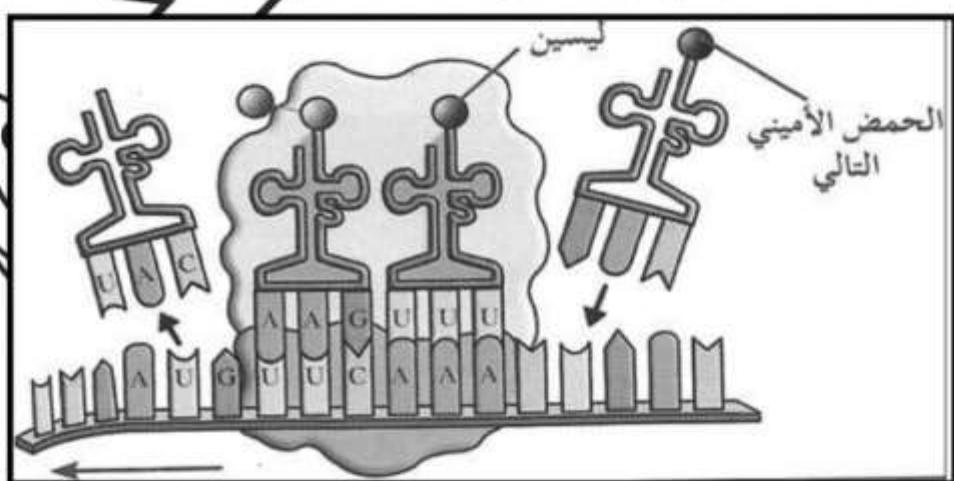
يصبح الكودون الشاغر في الموضع A جاهزاً للتلقى t.RNA التالي الذي يحمل مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموضع A فيرتبطان ليصبح الموضعين A و P حاملين لحمضين أمينيين  
٢ - عندما يملأ الموضعين A , P على الرايبيوسوم ويصبحان حاملين لحمضين أمينيين ؟

### ٣ - عند ارتباط mRNA مع الوحدتين الريبيوسوميتين الكبرى والصغرى وأول tRNA ؟

ثانياً : مرحلة الاستطالة :

- ١ - بعد ربط الحمضين الأمينيين الأول والثاني ينفصل جزء tRNA الموجود في الموضع P تاركاً وراءه حمض الأميني ثم يندفع tRNA الموجود في الموضع A ليحل مكان الموضع P الشاغر
- ٢ - يتحرك جزء tRNA و mRNA عبر الرايبيوسوم إلى الموضع P كوحدة لأن مقابل الكودون يبقى مرتبطاً بالكودون ونتيجة لذلك يظهر كودون جديد في الموضع A ويكون جاهزاً لتلقى جزء tRNA التالي مع الحمض الأميني الخاص به
- ٣ - وبهذه الطريقة يتم نقل الأحماض الأمينية إلى الموضع A ويتم ربطها بسلسلة عديد البيبيدي بواسطة رابطة بيبيدية حتى يتم الوصول إلى نهاية mRNA

بعد تشكيل الرابطة البيبيدية  
 mRNA و tRNA يتحرك على الرايبيوسوم بحيث يحضر كودون جديد على الموضع A



ماذا تتوقع أن يحدث : بعد ربط الحمضين الأمينيين الأول والثاني في مرحلة الاستطالة ؟

ينفصل جزء tRNA الموجود في الموضع P تاركاً وراءه حمض الأميني ثم يندفع tRNA الموجود في الموضع A ليحل مكان الموضع P الشاغر

ماذا تتوقع أن يحدث : عندما يتحرك جزء tRNA و mRNA عبر الرايبيوسوم إلى موقع P كوحدة ؟  
 يظهر كودون جديد في الموضع A ويكون جاهزاً لتلقى جزء tRNA التالي مع الحمض الأميني الخاص به

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

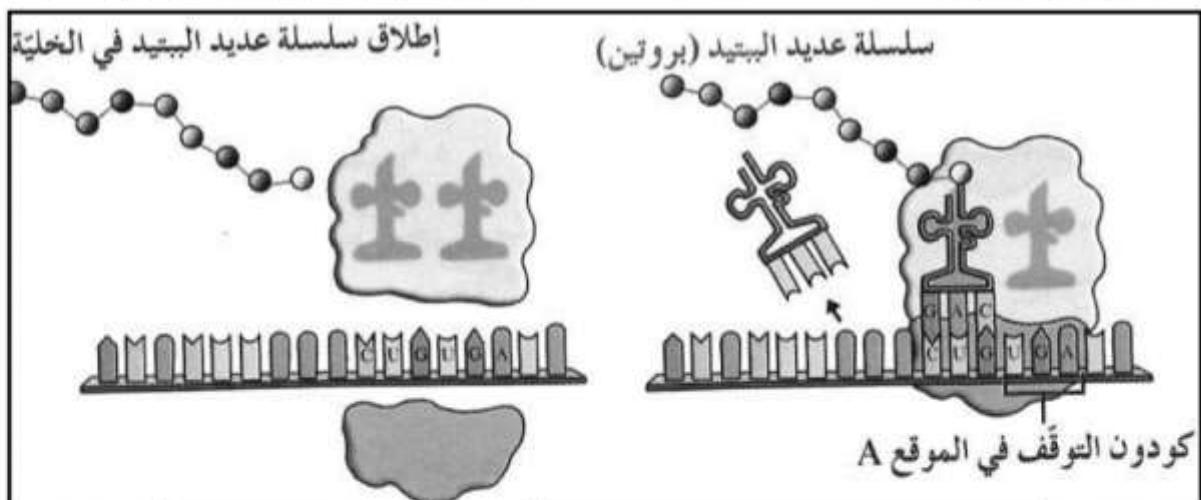
### كودون التوقف :

كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر ولا يترجم لأي حمض أميني فيؤدي لانتهاء عملية تصنيع البروتين  
**ماذا تتوقع أن يحدث : عندما يصل كودون التوقف إلى الموقع A في الرابيبوسوم ؟**

### تصنيع البروتين:

العملية التي يتم فيها تجميع الأحماض الأمينية في سلسلة عديد الببتيد خلال عملية الترجمة  
**ماذا يحدث : بعد انتهاء عملية الترجمة وتصنيع البروتين؟**

يتفكك الرابيبوسوم إلى وحدتيه الأساسية وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويُطلق في الخلية



### الجينات والبروتينات :

لتستطيع البروتينات تنسخ الخلية حمض RNA الذي يتوجه إلى موقع تصنيع البروتين في السيتوبلازم وهي الرابيبوسومات في حين يبقى DNA آمناً داخل الخلية  
@ تحتوي الجينات على تعليمات تصنيع البروتينات وهي موجودة في الكائنات الحية بالملائين وبذلك تظهر أهمية البروتينات

### ماعلاقة البروتين بـألوان الأزهار وأشكال أوراقها ؟

العديد من البروتينات هي إنزيمات تحفز التفاعلات الكيميائية وتنظمها الجين الذي يحمل شفرة إنزيم يحفز تفاعل إنتاج صبغة يمكنه أن يتحكم بلون الزهرة  
**ماعلاقة البروتين بـفصيلة دم الإنسان أو تحديد جنس الطفل ؟**

يحتوى جين معين على تعليمات تصنيع إنزيم يختص بإنتاج الانتителينات التي تحدد فصيلة الدم على سطح كريات الدم الحمراء

@ تحتوى بعض الجينات على تعليمات تصنيع بروتينات معينة تنظم معدل النمو ونمطه في الكائن فتحكم بحجم الكائن وشكله وبذلك تعتبر **البروتينات هي مفاتيح معظم ما تقوم به الخلية من وظائف**

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

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

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

تصبح أصابع الدجاج متصلة بأغشية كأصابع البط

هل كل الجينات يعبر عنها إلى بروتين؟

جزء صغير فقط من الجينات في الخلية يعبر عنه بشكل دائم وهو الجين الذي ينسخ إلى mRNA

ما هو الجين الذي يعبر عنه بشكل دائم ؟ الجين الذي ينسخ إلى mRNA

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

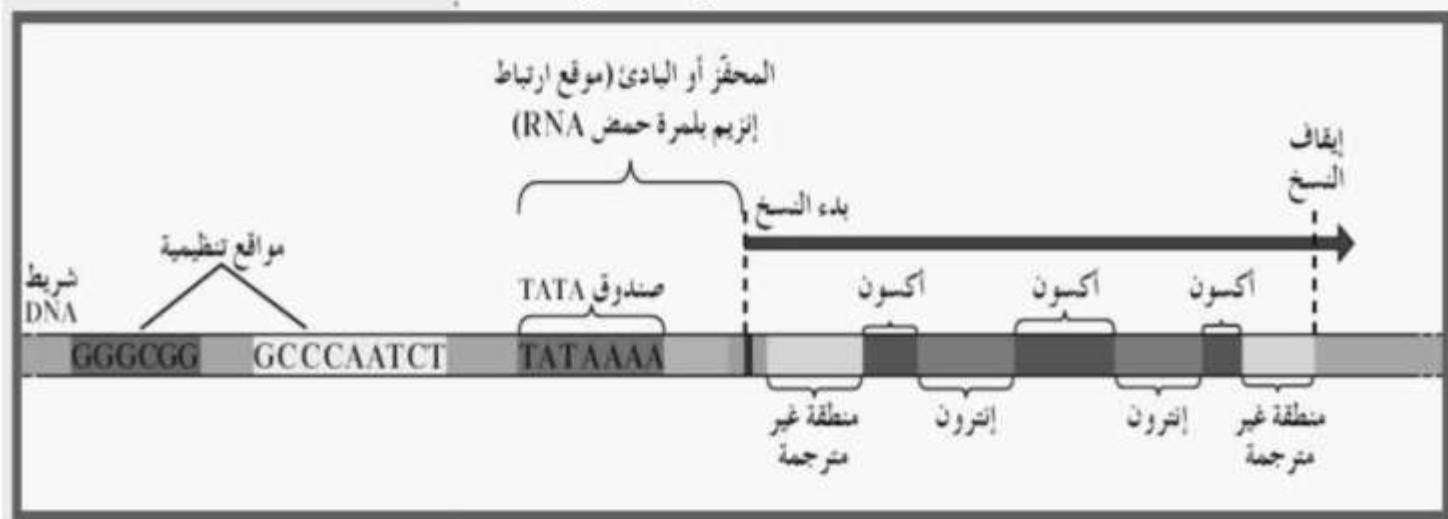
@ وجد عند تحليل عمل القواعد الترتيبية المكونة لـ DNA أن :

١- تتابعات معينة للقواعد تعمل كمحفظات لمواقع ارتباط إنزيمات يلمراة الـ RNA

٢- تعمل تتابعات أخرى كإشارات لبدء عملية النسخ أو توقفها

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

علل : تمتلك الخلايا ببروتينات ترتبط بتتابعات DNA محددة



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

# يوجد محفز في جانب واحد من الجين إلى جانب الموقع التنظيمي (GGGCGG / GCCCAATCT)

ما أهمية الموقع التنظيمي ؟

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

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

## البروتينات ووظائف الخلية :

- @ يحتوى الجسم على أكثر من 50.000 بروتين مختلف  
 @ قد تحتوى الخلية على مئات البروتينات المختلفة والتى تتحكم الجينات بإنتاجها  
ماذا تتوقع أن يحدث : عند تغير الجين ؟

يتغير البروتين الذى يتحكم فيه الجين فيتغير تركيب الخلية ووظائفها وينتج تركيباً ظاهرياً آخر



@ التغير في DNA لأحد جينات هذا الشخص  
سبب تغير في البروتين المكون في خلايا أصابعه  
النتيجة :

تركيب ظاهري يشمل التصاق الأصابع وزيادة في عددها  
علل : التصاق الأصابع وزيادة في عددها !

- @ تحتوى جميع الخلايا على الجينات نفسها لكنها لا تنتج نفس البروتينات  
ما الذى يحدث داخل كل خلية ويسبب التباين بين الخلايا ؟

لان الجينات فى كل خلية لديها آليات تنظيمية تحفز بدء عمل الجينات أو توقفه  
التعبير الجيني :

يبدأ عمل الجين عند تنشيطه فيؤدى إلى تصنيع الخلية للبروتين الذى يتحكم هذا الجين بإنتاجه  
إيقاف عمل الجين : وقف صنع البروتين الذى يترجم له الجين أى حمّى تغير الجين عن نفسه  
علل : تختلف طريقة ضبط التعبير الجيني بين أوليات النواة وحقائق النواة ؟

- ١ - في أوليات النواة : بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأى تغيير حاصل كاستجابة للعوامل البيئية  
 ٢ - في حقائق النواة عديدة الخلايا : يتضمن تنظيم عمل الجين أنظمة عديدة معقدة مختلفة

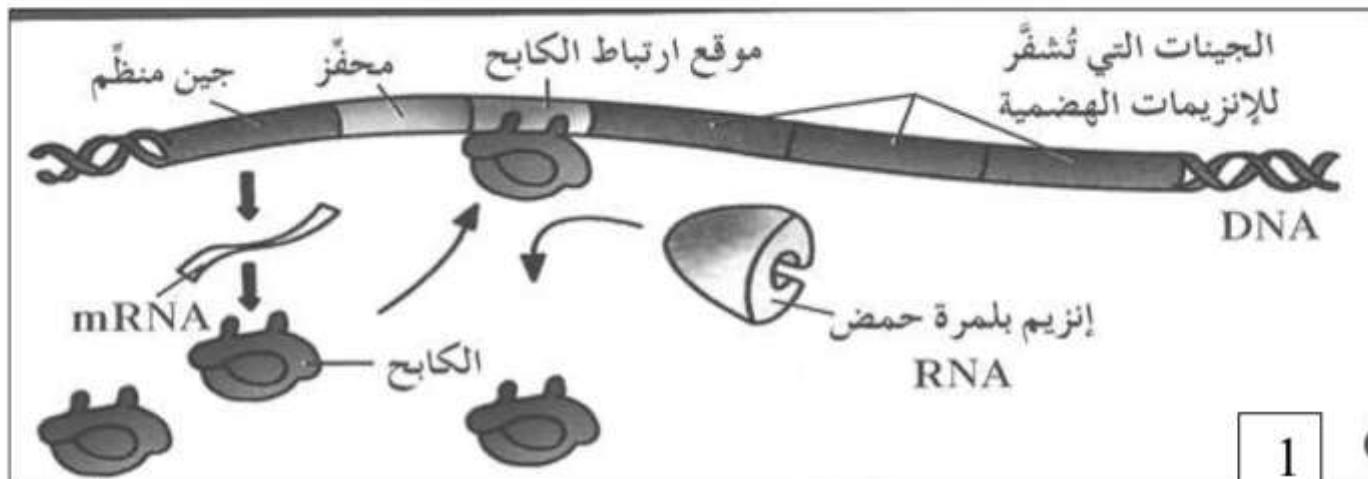
في حقائق النواة	في أوليات النواة	
يتضمن تنظيم عمل الجين <u>أنظمة عديدة معقدة</u>	بدء عمل الجين أو وقفه مرتبط بأى تغير حاصل <u>كاستجابة للعوامل البيئية</u>	ضبط التعبير الجيني

ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة ( البكتيريا ) :

- في خلية البكتيريا : ١ - توجد بروتينات تحتاج إليها الخلية طوال الوقت  
 ٢ - توجد بروتينات أخرى لا تحتاج إليها الخلية إلا في ظروف بيئية معينة

لاحظ : تملك البكتيريا القدرة على إنتاج البروتينين بحسب حاجتها

- @ تحتاج بكتيريا ايشريشيا كولاي *E. Coli* ثلاثة إنزيمات لهضم سكر اللاكتوز في حال وجوده  
 noor  
 @ الجينات المتحكمة بالإنزيمات الثلاثة مجمعة على كروموسومها  
 @ علاقة كمية اللاكتوز والإنزيمات في الخلية هي جزء من نظام بدء عمل الإنزيمات الهضمية أو توقف عملها



1

- آلية الضبط في أوليات النواة  
 ١ - منع تصنيع الإنزيمات الهضمية بمنع ارتباط إنزيم بلمرة حمض RNA بالمحفز

- @ يوجد داخل حمض DNA البكتيري جين منظم يشفّر لانتاج بروتين الكابح  
الكابح : بروتين يرتبط بحمض DNA لوقف عمل الجينات التي تشفّر لإنزيمات الهضم في البكتيريا  
 @ يوجد محفز إلى جانب الجينات المنتجة للإنزيمات الهضمية على حمض DNA البكتيري  
محفز: جزء من حمض DNA يعمل كموقع لإرتباط إنزيم بلمرة RNA الذي يقوم بنسخ mRNA إلى DNA

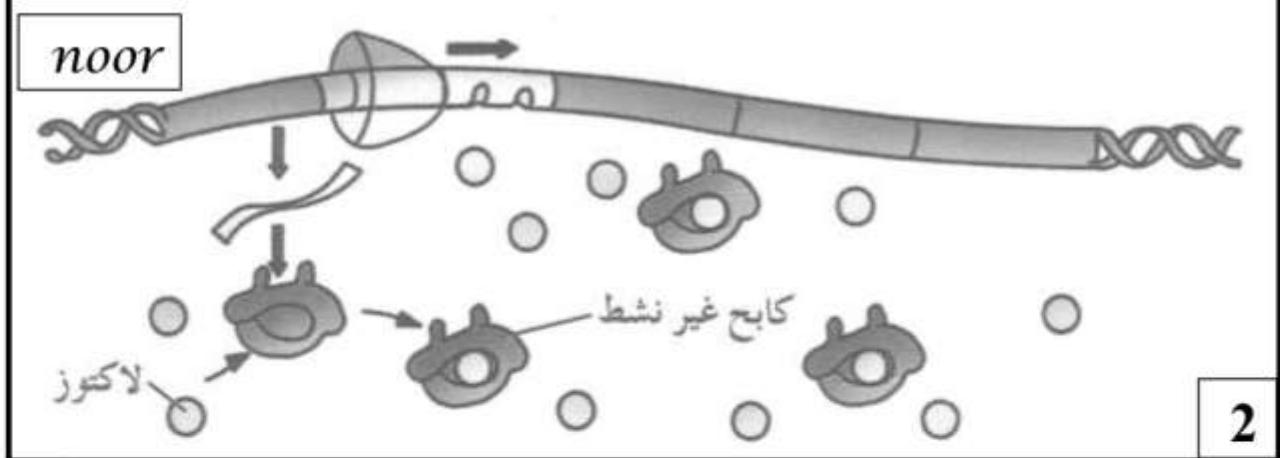
ما أهمية الكابح ؟

- يمنع الكابح إنزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز وبذلك يمنع تصنيع الإنزيمات الهضمية  
علل : يمنع الكابح تصنيع الإنزيمات الهضمية في البكتيريا

ماذا تتوقع أن يحدث عند ارتباط الكابح بحمض DNA البكتيري ؟

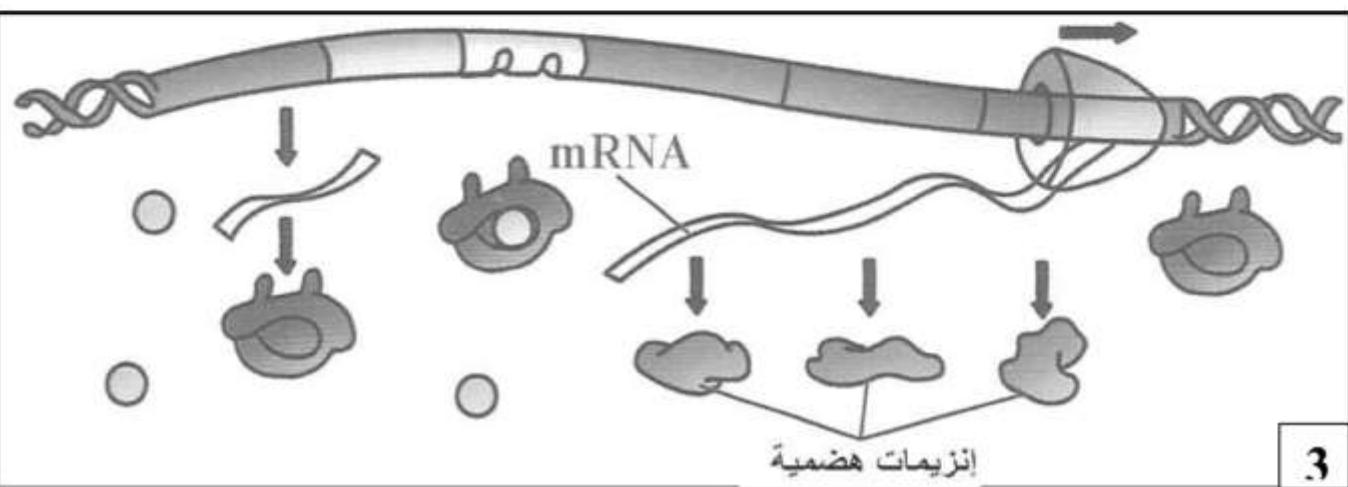
كيف يفعل دور الجين مجددا ؟

- @ عندما تدخل بكتيريا ايشريشيا كولاي *E. coli* إلى محيط غني بسكر اللاكتوز :
- 1 - يرتبط سكر اللاكتوز بالكابح فيغير شكله فيصبح الكابح غير نشط ولا يقدر على الارتباط بحمض DNA وبذلك يرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز مجددا ويتحرك على طول حمض DNA ناسخا الجين الذي يشفّر للإنزيمات الهضمية
  - 2 - يترجم حمض mRNA بعدئذ وتصنع الإنزيمات الهضمية



2

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



3

تصنيع الإنزيمات الهضمية بعد ارتباط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز ونسخ الجينات التي تشفّرها

ماذا يحدث بعد هضم كمية اللاكتوز كلها في بيئة بكتيريا E.coli ؟

ينشط الكابح من جديد ويصبح حر لارتباط بحمض DNA ووقف عمل الجينات التي تحكم بتصنيع الإنزيمات الهضمية من جديد

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

### ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

noor

علل : يوجد تشابه في نسخ الجين بين أولية النواة وحقيقة النواة ؟

لأن إنزيم بلمرة RNA يرتبط بالمحفز لبدء عملية النسخ

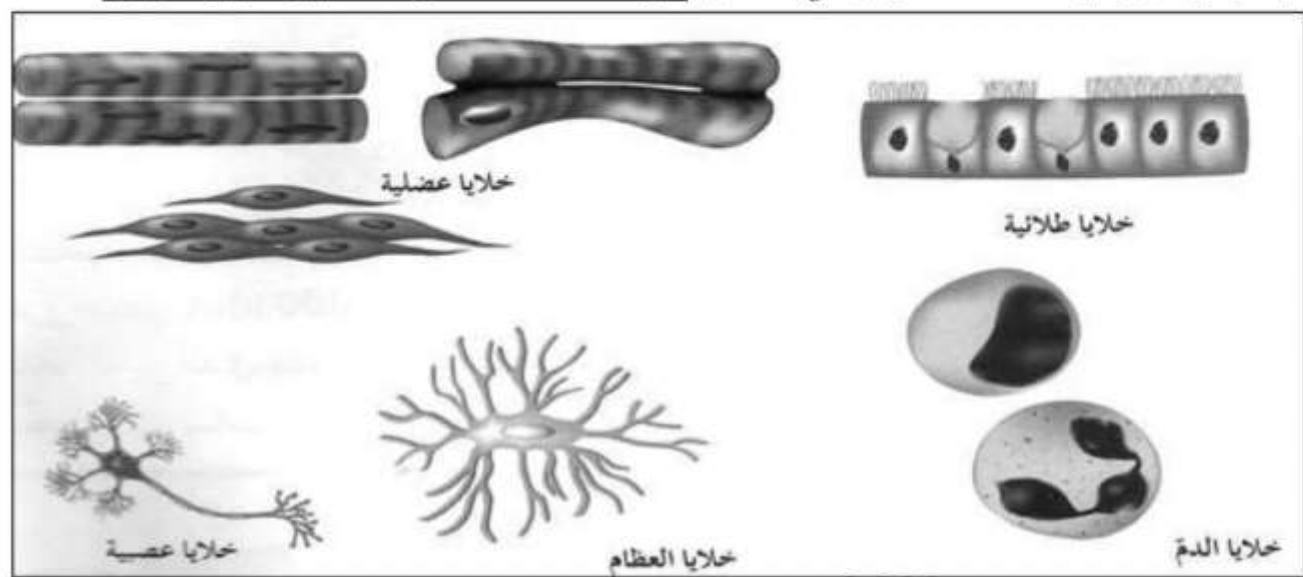
ولكن الخلايا حقيقة النواة تضبط تمثيل الخلايا من خلال التنظيم المعقد والدقيق للتعبير الجيني

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

@ جينات حقيقة النواة منظمة في كروموسومات متعددة ومتتابعات أكثر تعقيداً منها في أولية النواة

@ التحكم بالتعبير الجيني عند الإنسان وباقى حقيقيات النواة عملية مقدمة مقارنة بأوليات النواة

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



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

عدد طرق ضبط التعبير الجيني ؟ ١ - التعبير الجيني الانتقائي ٢ - ضبط عملية النسخ

### ١- التعبير الجيني الانتقائي :

بعض الجينات فقط في كروموسومات حقيقيات النواة تعمل فعلياً وتتشطّط ويحدث لها نسخ أما باقي الجينات متوقفة عن العمل بشكل دائم ومنبطة ولا يحدث لها نسخ ولذلك كل خلية وظيفة محددة

عل : لكل خلية وظيفة محددة ؟

noor

١ - مرحلة نمو الكائن ٢ - العوامل البيئية المحيطة

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

عل : يتم ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة خلال مختلف مراحل العملية ؟

لأن الغلاف النووي يحجب عملية النسخ عن عملية الترجمة

٢ - ضبط عملية النسخ : تحديد كمية mRNA التي تنتج من جين محدد وسلسلة أحداث تحصل بعد

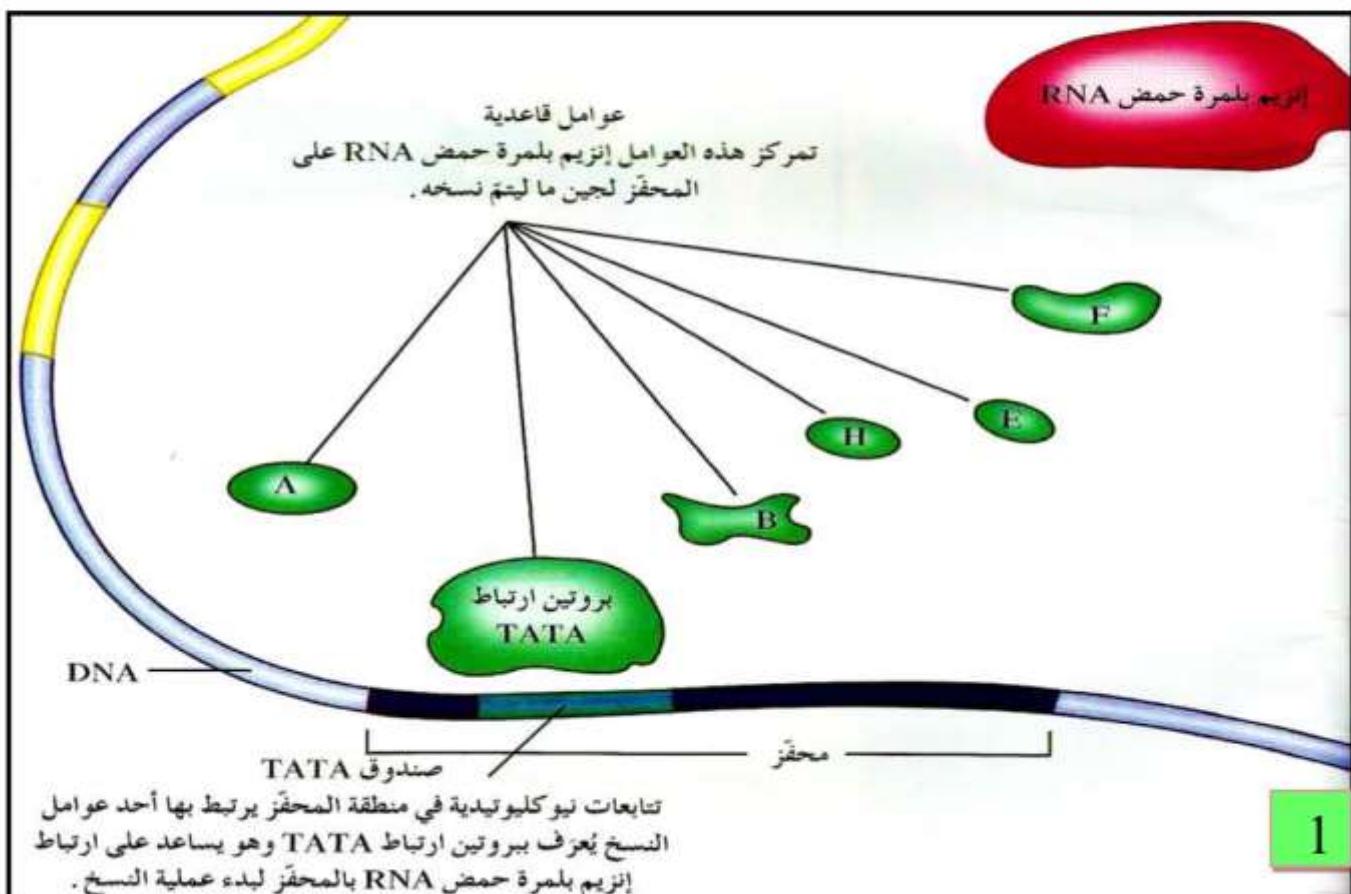
عملية النسخ وتنظم بدورها عملية ترجمة mRNA إلى بروتينات

@ حتى بعد عملية تصنيع البروتين ( الترجمة ) تؤثر التعديلات والتحولات التي تحدث في عمل البروتين

@ تنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي من خلال ضبط متى يرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز بمساعدة بروتينات تسمى عوامل النسخ

عل : تنظم خلايا حقيقيات النواة التعبير الجيني في خلال ضبط عملية النسخ بشكل رئيسي ؟

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



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

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

٢ - تبدأ عملية التجمع بعيداً عن موقع انطلاق عملية النسخ حيث توجد بروتينات تسمى عوامل قاعدية ترتبط بواسطة بروتين ارتباط TATA بتابع قصير من النيوكلويوتيدات تسمى صندوق TATA موجود على المحفز ليكون مركب عامل نسخ كامل قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA

# عل : تتجمع عوامل النسخ وترتبط بداية بالمحفز ؟

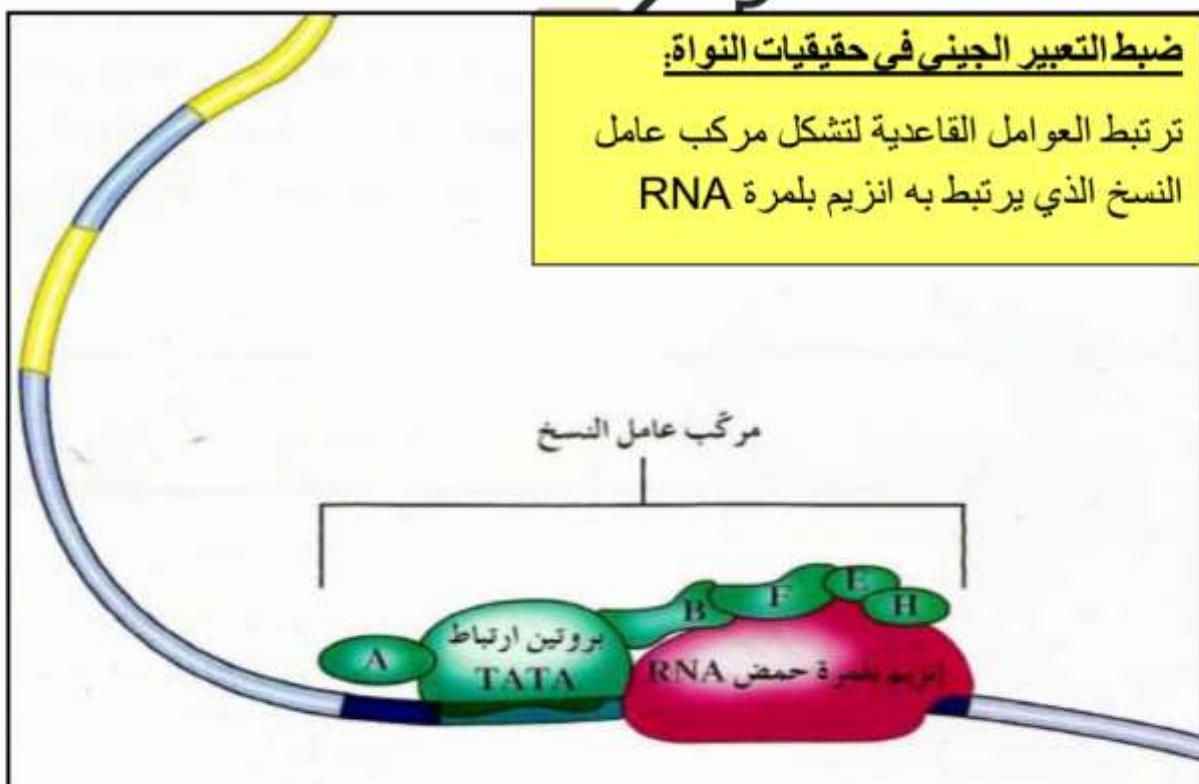
# ما أهمية بروتين ارتباط TATA في ارتباط إنزيم بلمرة RNA بنجاح بالمحفز لبدء عملية النسخ

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

ما أهمية : مركب عامل نسخ كامل ؟

ما أهمية العوامل القاعدية ؟

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

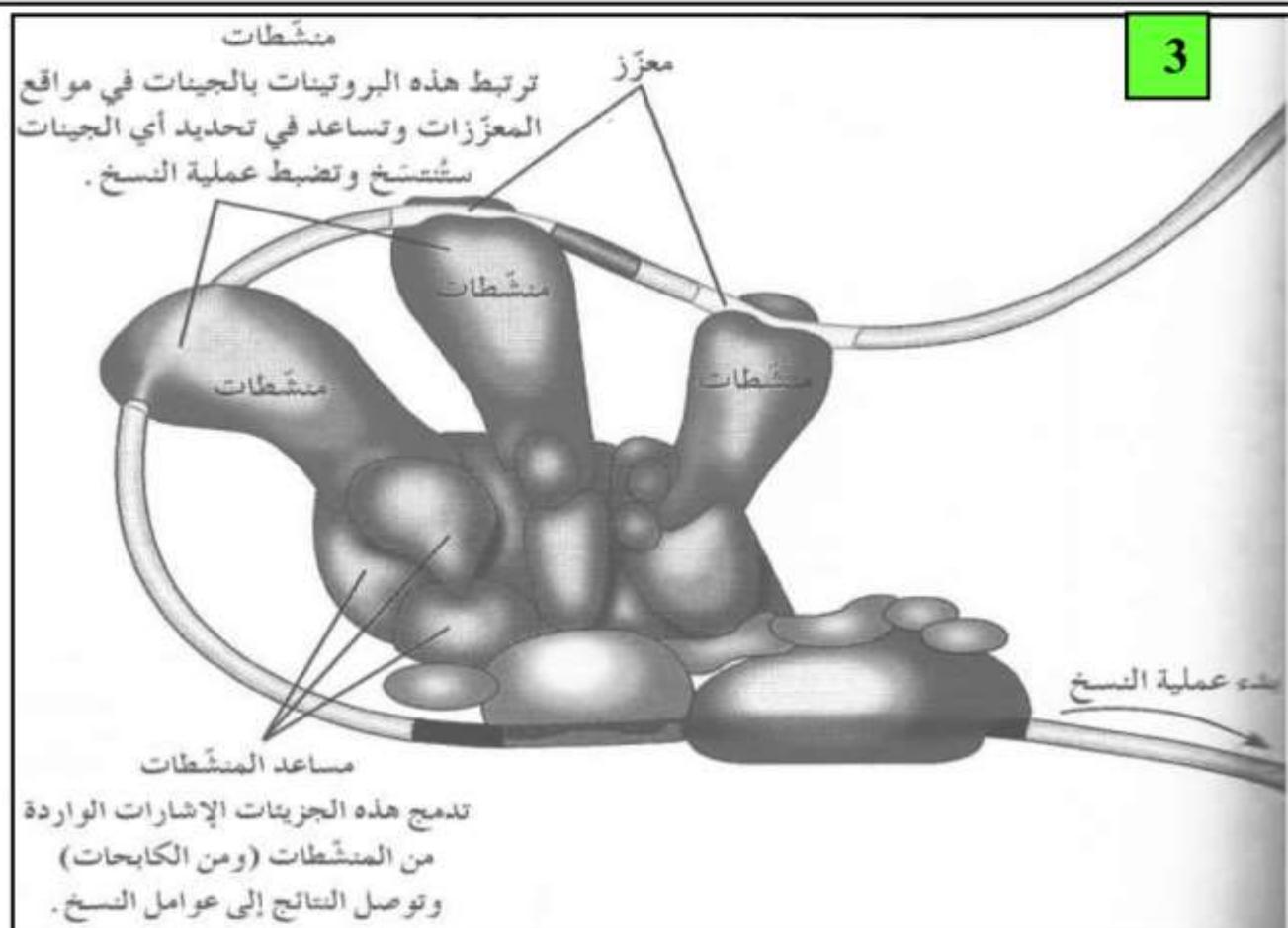


@ العوامل القاعدية ضرورية لعملية النسخ ولكنها غير كافية لزيادة سرعة النسخ أو تخفيضها  
ولذلك وجدت مجموعة ثانية من عوامل النسخ تسمى مساعد منشطات تربط العوامل القاعدية بالمنشطات  
ما أهمية مساعد المنشطات ؟ تربط العوامل القاعدية بالمنشطات وتدمج الاشارات الواردة من المنشطات والكابحات وتوصيل النتائج لعوامل النسخ  
علل : ضرورية وجود مجموعة مساعدات المنشطات الى جانب العوامل القاعدية عند النسخ

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

### ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة

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



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

معززات : عدّة قطع من **DNA** مكونة من آلاف النيوكليويون في السلسلة المشفرة

noor

وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها

ما أهمية المعززات ؟

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

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

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

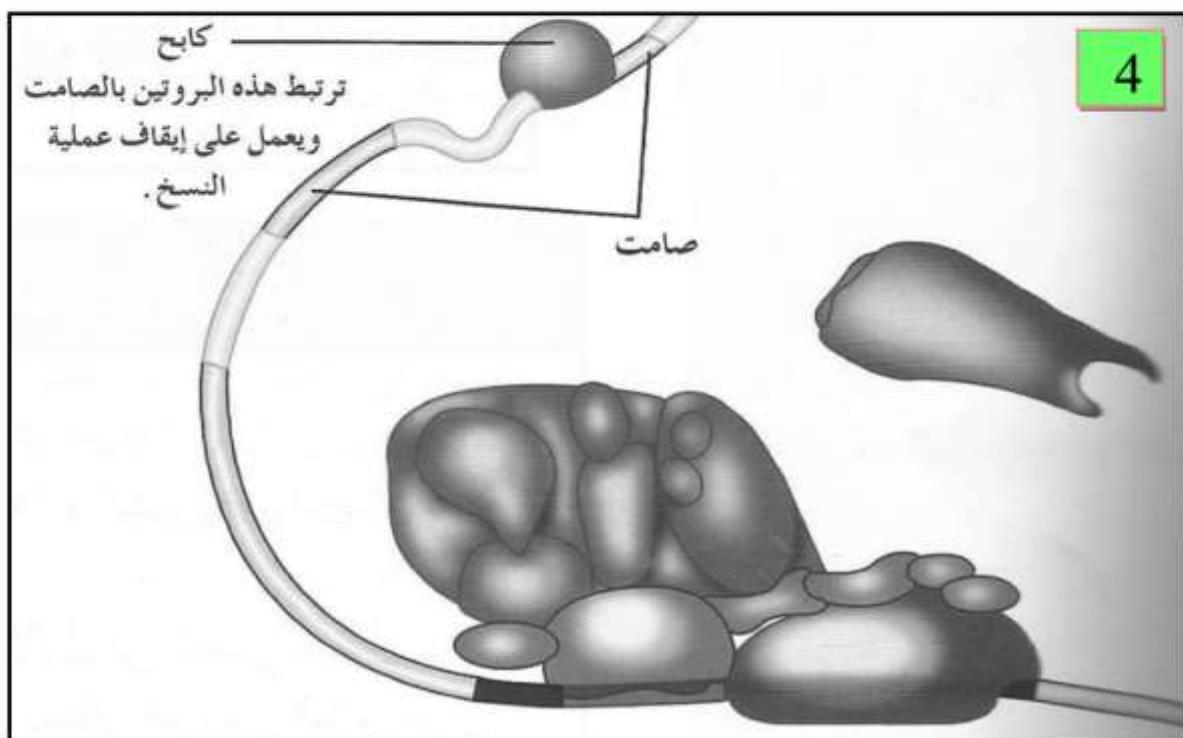
ماذا تتوقع : عند التفاعل بين المنشطات ووحدات عوامل النسخ ؟

٤ - عند ارتباط نوع ثان من بروتين منظم يسمى الكابح بـ **تتابعات نيوكليلوتيدية على DNA** تسمى **الصامتات** لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ **DNA** وتتوقف عملية النسخ **وتتوقف عملية النسخ** **وتحل الصامتات** : **تتابعات نيوكليلوتيدية على DNA** يرتبط بها الكابح فلا تقدر المنشطات على الارتباط بـ

noor

ماذا تتوقع أن يحدث عند : عند ارتباط الكابح بالصامنات ؟

لا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ DNA وتتوقف عملية النسخ



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

<b>احدى عوامل النسخ تربط العوامل القاعدية بالمنشطات</b> 	
بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ وترتبط بمتتابعات على <b>DNA</b> تسمى معززات	
عدة قطع من <b>DNA</b> مكونة من آلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة يرتبط بها المنشطات في حقيقيات النواة وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها	
تنتشر على الكروموسوم قادرة على الارتباط بعدة أنواع من المنشطات والتي توفر مجموعة متنوعة من الاستجابات أو ردود الفعل على الاشارات المختلفة	
بروتين منظم يرتبط بمتتابعات نيوكلويوتيدية على <b>DNA</b> تسمى صامتات فلا تعود المنشطات قادرة على الارتباط بـ <b>DNA</b> وتتوقف عملية النسخ	
متتابعات نيوكلويوتيدية على <b>DNA</b> يرتبط بها الكابح فلا تقدر المنشطات على الارتباط بـ <b>DNA</b> وتتوقف عملية النسخ	

لفهم كيف يحفز المعزز عملية النسخ : نأخذ مثال كافية عمل هرمونات ستيرويدات في خلايا الفقاريات

noor

ستيرويدات : جزيئات مركبة من مادة دهنية تعمل كإشارة كيميائية

الاستروجين : المسئول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث

@ عندما يعبر هرمون الاستروجين الغشاء الخلوي لخلية معينة

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

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

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

@ في بعض الأحيان تفشل آلية ضبط التعبير الجيني فيؤدي لإنتاج بروتين خاطئ وبالتالي تغيير في

نمو الخلية وتركيبها ووظيفتها وقد يسبب إنتاج خلايا سرطانية

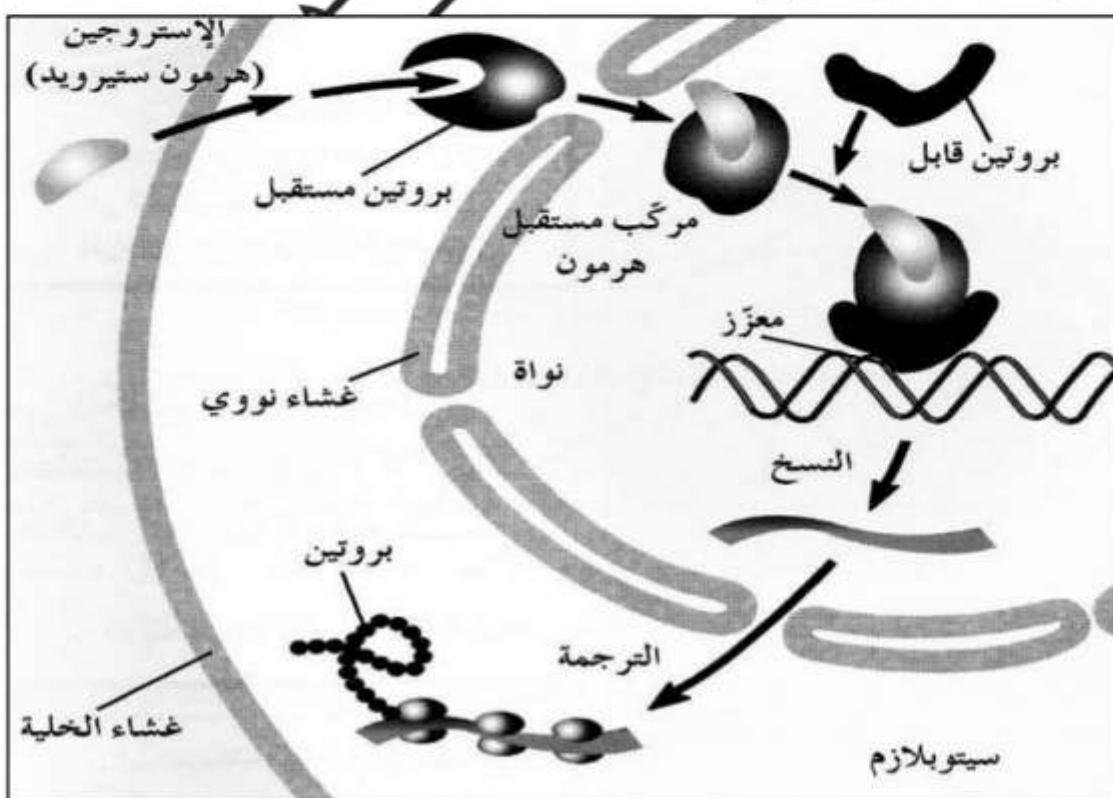
ماذا تتوقع أن يحدث :

١ - عندما يرتبط الاستروجين بالبروتين مستقبل موجود على الغشاء النووي ؟

٢ - عندما يرتبط مركب مستقبل هرمون الاستروجين بالبروتين القابل ؟

٣ - عندما يرتبط البروتين القابل ومستقبل الاستروجين بالمناطق المعززة في الدNA

٤ - فشل آلية ضبط التعبير الجيني ؟



ضبط التعبير الجيني من خلال هرمون الاستروجين

حقائقات النواة	أوليات النواة ( البكتيريا )	وجه المقارنة
عدة أشواك	شوكتين	عدد أشواك التضاعف
عدة فقاعات	فقاعة	عدد فقاعات التضاعف
عدة أشواك تضاعف تبدأ في الوسط وتتحرك باتجاهين متعاكسين محدثة فقاعات تضاعف على طول الدNA	شوكتي التضاعف تبدآن في مكان معين وتنحركان باتجاهين مختلفين إلى أن تلتقيا في الطرف الآخر من حمض الدائري DNA	طريقه تضاعف DNA
النواة	السيتوبلازم	مكان وجود نيوكليلوتيدات RNA
يشذب	لا يشذب	RNA تشذيب
توجد	لا توجد	الانترونات
منظمة في كروموسومات متعددة	منظمة في كروموسوم واحد	جينات
- أنظمة عديدة معقدة - خلال مختلف مراحل عملية التعبير الجيني	- بدء عمل بين أو توقفه مرتبط بأي تغير حادث كاستجابة للعوامل البيئية - قبل عمليات النسخ وبعدها	طريقة ضبط التعبير الجيني
يرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز ليبدأ عملية النسخ	يرتبط إنزيم بلمرة RNA بالمحفز ليبدأ عملية النسخ	ارتباط بلمرة RNA بالمحفز
أكثر	أقل	مجموع الجينات
أكثر تعقيد	أقل تعقيد	تتابعات النيوكليوتيدات

noor

## الطفرات

@ قط هجين نادر حول العالم يتميز بقصر قوامه وبحجمه الذي لا يغطيه فرو



وأجياله لا تتعدي ٣٠ جيل وهو قط أليف ودي نادرًا ما يصاب بأمراض

### البروتينات والطفرات

البروتينات أهم جزء في تركيب الكائن الحي وهي أساسية لبؤدي الجسم وظائفه

@ بعض البروتينات تؤدي وظائفها داخل خلايا الكائن الحي

@ بعض البروتينات تُفرز إلى خارج الخلايا لأهداف معينة

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

ماذا يحدث عند التغير في حمض DNA:

تتغير البروتينات التي تُصنع في الخلية (فيوتين) في تركيب الخلية ووظائفها وتحدث الطفرة

الطفرة : التغير في المادة الوراثية المختبرة

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

ما هي أنماط الطفرات : ١ - الطفرات الكروموسومية ٢ - الطفرات الجينية

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

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

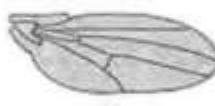
ذبابة ذات جناح متعرج



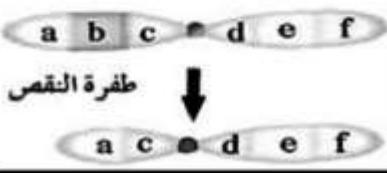
أنواع جناح ذبابة الفاكهة



جناح متعرج



جناح طبيعي



يظهر الجنادل المتعرج في ذبابة الفاكهة بسبب طفرة النقص

١ - النقص ٢ - الزيادة ٣ - الانتقال ٤ - الانقلاب

١ - النقص: عندما ينكسر الكروموسوم وي فقد جزءاً منه فتتغير وظيفته

عند حذف الجين b من الكروموسوم في ذبابة الفاكهة؟

نمط أجنحة متعرج بدلاً من الطبيعي

@ طفرة الجنادل المتعرج ليست ضارة بالذباب ولكن معظم طفرات النقص مهلكة و تقتل الكائن الحي

طفرة النقص لجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم 5

تسبب الضمور العضلي النخاعي (SMA) الذي يسبب الوفاة

ماذا تتوقع أن يحدث عند:

نقص الجين المشفر لبروتين SMN على الكروموسوم رقم 5 ؟

علل : حدوث الضمور العضلي النخاعي الذي يسبب الوفاة ؟

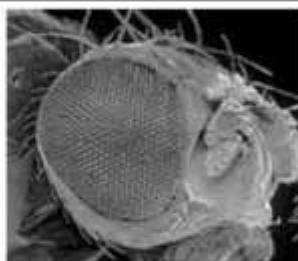
٢- الزيادة (التكرار) : عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل (الناظير) له

noor

فيما يلي الكروموسوم المماثل نسخة اضافية عن أحد أجزائه

ما سبب طفرة الزيادة ؟ عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي

ماذا يحدث عند : حدوث عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة في الانقسام الميوزي



عين سليمة



عن قصبية الشكل

a b c d e f

طفرة الزيادة

a b b c d e f

طفرة زيادة في الكروموسوم X  
تحول العين السليمة إلى قصبية

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

تنتج عين قضيبية الشكل من طفرة الزيادة في الكروموسوم X

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

٣ - الانتقال : كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم

آخر غير مماثل له (مغایر)

@ يؤدي الانتقال إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم

وقد يحدث الانتقال في جينات كثيرة أو قليلة في الكروموسوم

ماذا يحدث : عند التغير في عدد الجينات في طفرة النقط و~~والزيادة~~ الانتقال؟

يؤثر في ضبط التعبير الجيني فيؤدي لتضرر الكائنات الحية أو موتها

أنواع طفرة الانتقال : ١ - الانتقال الروبرتسوني

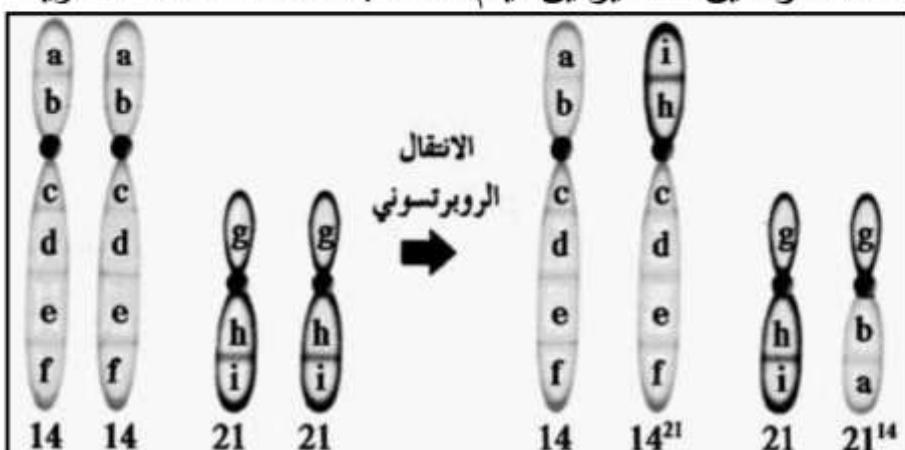
٢ - الانتقال المتبادل (غير الروبرتسوني)

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

كيف يحدث الانتقال الروبرتسوني ؟ عند انكسار الكروموسوم خارج منطقة السنترومير واتحاد كل

من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوما واحدا أما الكروموسوم الذي يتشكل من

اتحاد الذراعين القصيرتين فيتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية

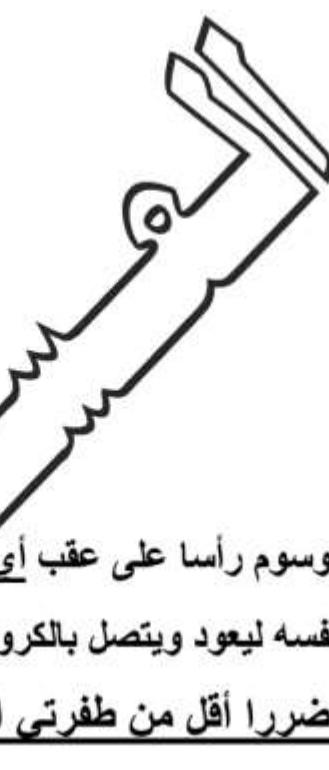
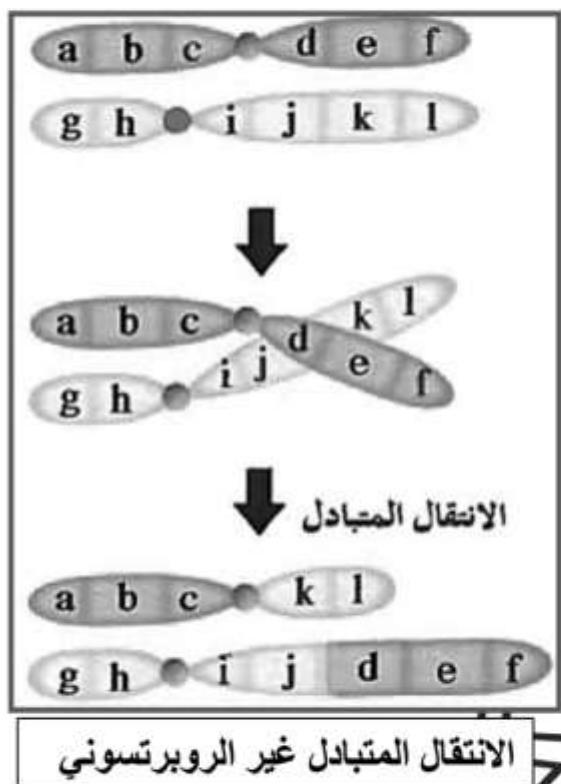


في الانتقال الروبرتسوني  
لا تحدث أي تغيرات ملحوظة  
في المادة الوراثية للإنسان  
بالرغم من أن عدد  
كروموسوماته يكون ٥؛

ماذا يحدث: للكروموسوم الذي يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرتين في الانتقال الروبرتسوني؟

ماذا تتوقع أن يحدث : بعد كسر الكروموسوم في منطقة السنترومير في الانتقال الروبرتسوني؟

noor

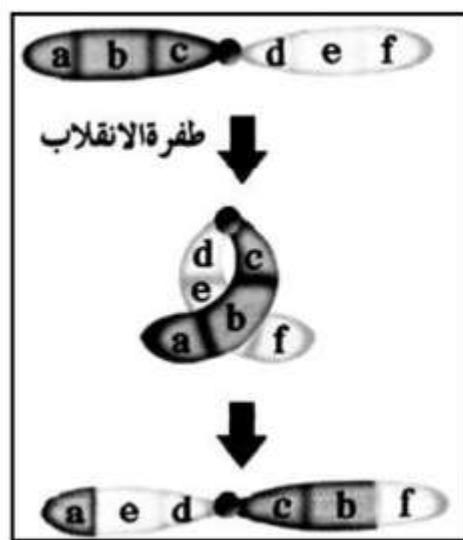


٤- الانقلاب : استدارة الكروموسوم رأسا على عقب أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم

ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس

علل : طفرة الانقلاب تسبب ضررا أقل من طفرة الزيادة والقصاص؟

لأن الانقلاب يغير ترتيب الجينات في الكروموسوم وليس عدد الجينات التي يحتويها



مثال على طفرة الانقلاب :

الانقلاب في الـ DNA على الكروموسوم رقم 9 وليس له أي عوارض

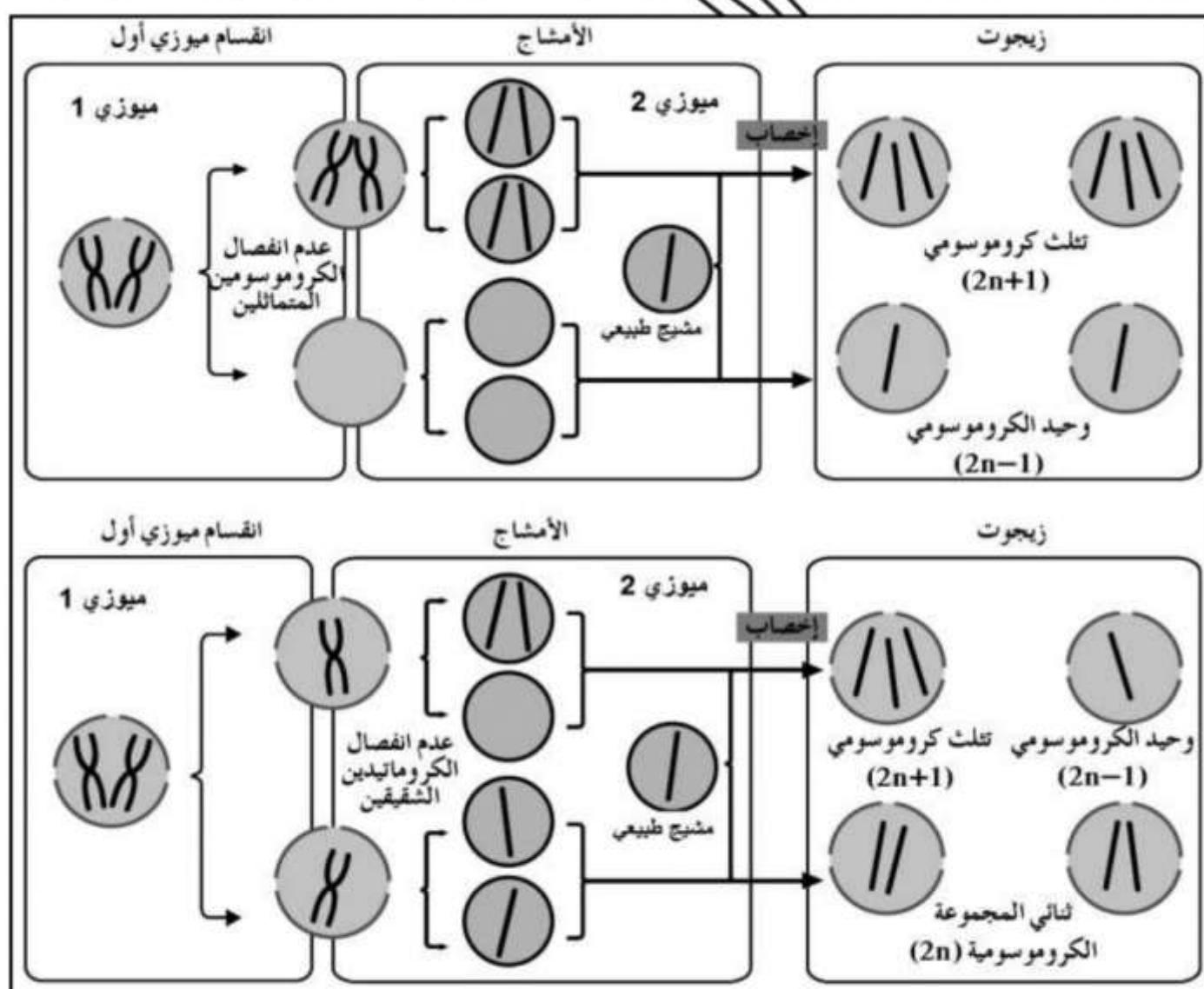
**(ب) الطفرة الكروموسومية العددية :**

طفرة تسبب احتلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف باختلال الصيغة الكروموسومية  
علل : اختلال الصيغة الكروموسومية عن العدد الطبيعي ؟

نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل في :

- ١ - عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول
  - ٢ - عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني
- وبسبب ذلك ينتج أفراداً إما بـ كروموسوم إضافي تثلث كروموسومي ( $2n+1$ ) أو أفراداً بـ كروموسوم ناقص وحيد الكروموسومي ( $2n-1$ )

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



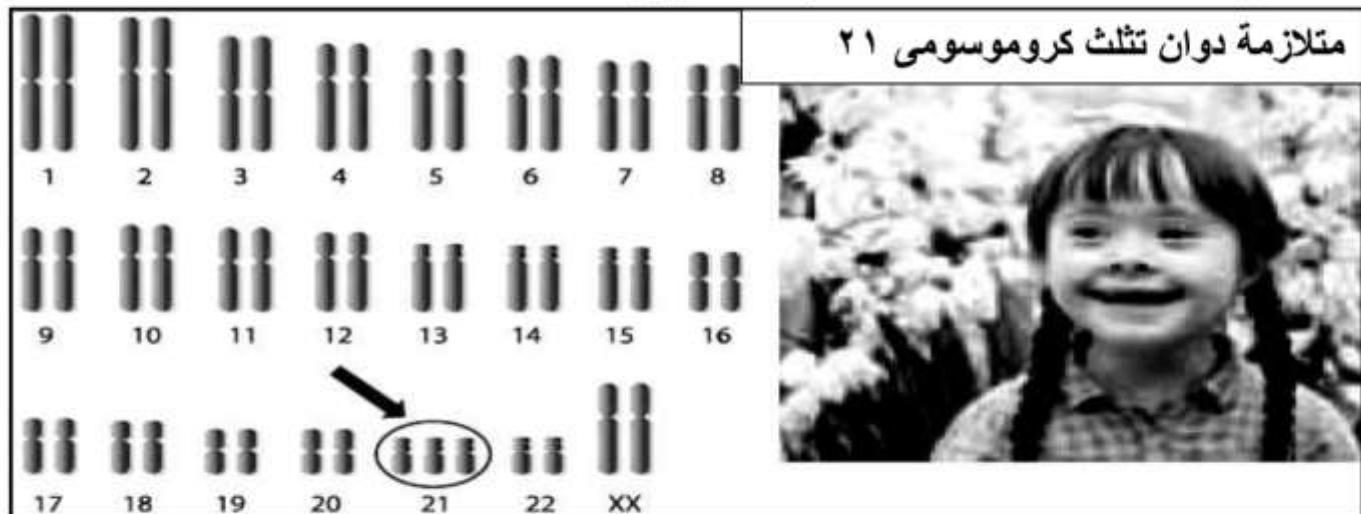
- انقسام غير منتظم للخلايا :
- ١ - عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
  - ٢ - عدم انفصال الكروماتيدان الشقيقان أثناء الانقسام الميوزي الثاني.

## @ تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوّهات خلقيّة وعقلية مثل متلازمة دوان

متلازمة دوان : يوجد في نواة خلايا المصابين به ٤٧ كروموسوم وذلك لوجود كروموسوم إضافي  
 للكرомوسوم ٢١ الجسمى (تثليث كروموسومي ٢١)

noor

- صفات أفراد متلازمة دوان :
- ١ - تخلف في النمو الجسدي
- ٢ - التخلف العقلي بدرجات متفاوتة
- ٣ - تشوه في أعضاء معينة خاصة القلب
- ٤ - تركيب مميز للجسم والوجه
- ٥ - معالم الوجه شبيه بأفراد بلاد المغول (المونغولي) ومنها أخذ اسمه



@ السبب الأساسي والصحيح غير معروف له تضاحف في الكروموسوم المفرد في متلازمة دوان

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

### أمثلة التشوّهات العددية للكروموسومات الجسمية :



١- متلازمة دوان تثلث كروموسومي 21

٢- التثلث الكروموسومي 13

٣- التثلث الكروموسومي 18 الذي يسبب الموت السريع للأطفال

### التشوهات العددية للكروموسومات الجنسية :

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

صفات أنثى تيرنر : متخلفة النمو عاقر

٢- متلازمة كلاينفلتر : ذكر يملك كروموسوم X إضافي أو أكثر إلى جانب الكروموسومين الجنسيين XY

الصيغة الكروموموسومية لذكر كلاينفلتر : (44 + XYY) أو (44 + XXXY)

متلازمة كلاينفلتر	متلازمة تيرنر	الصيغة الكروموموسومية
		نوع الجنس

صفات ذكر كلاينفلتر :

عاقر وملامح أنوثوية مميزة لديه

**الطفرات الجينية**: تغيرات في تسلسل النيوكلويوتيدات على مستوى الجين

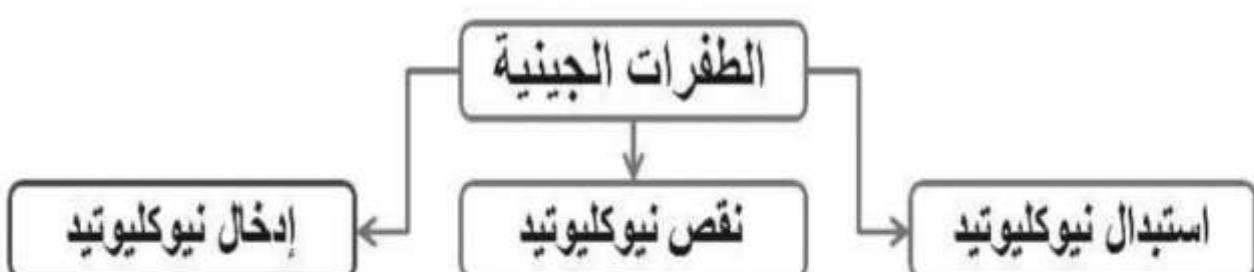
علل : تختلف تأثيرات الطفرات اعتماداً على حدوثها في الامشاج (الخلايا الجنسية) أو الخلايا الجسمية

١ - الطفرات في الامشاج تنتقل إلى نسل الآباء المصابين بها

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

طفرة النقطة : الطفرة التي تؤثر في نيوكلويوتيد واحد من تسلسل النيوكلويوتيدات في الجين

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



تأثير الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	نوع الطفرة
بروتين ناتج من جين سليم	 Met Cys Ala كودون توقف	لا يوجد طفرة
طفرة صامتة لا تغير في الببتيد	 Met Cys Ala كودون توقف	استبدال
ببتيد غير مكتمل	 Met Cys كودون توقف	إدخال
ازاحة الإطار بببتيد مختلف تماما	 Met Cys Arg Ile Leu	نقص
ازاحة الإطار بببتيد مختلف تماما	 Met Cys Ter His	

# ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية بروتين مختلف تماماً لأن الحمض mRNA يقرأ من خلال كودوناته في عملية الترجمة ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد فيؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية لذلك سمي تأثير هذه الطفرات طفرة إزاحة الإطار

noor

### علل : تؤدي طفرات النقص والإدخال الجينية لانتاج بروتين مختلف تماماً

لأن الحمض mRNA يقرأ من خلال كودوناته في عملية الترجمة ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد فيؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية

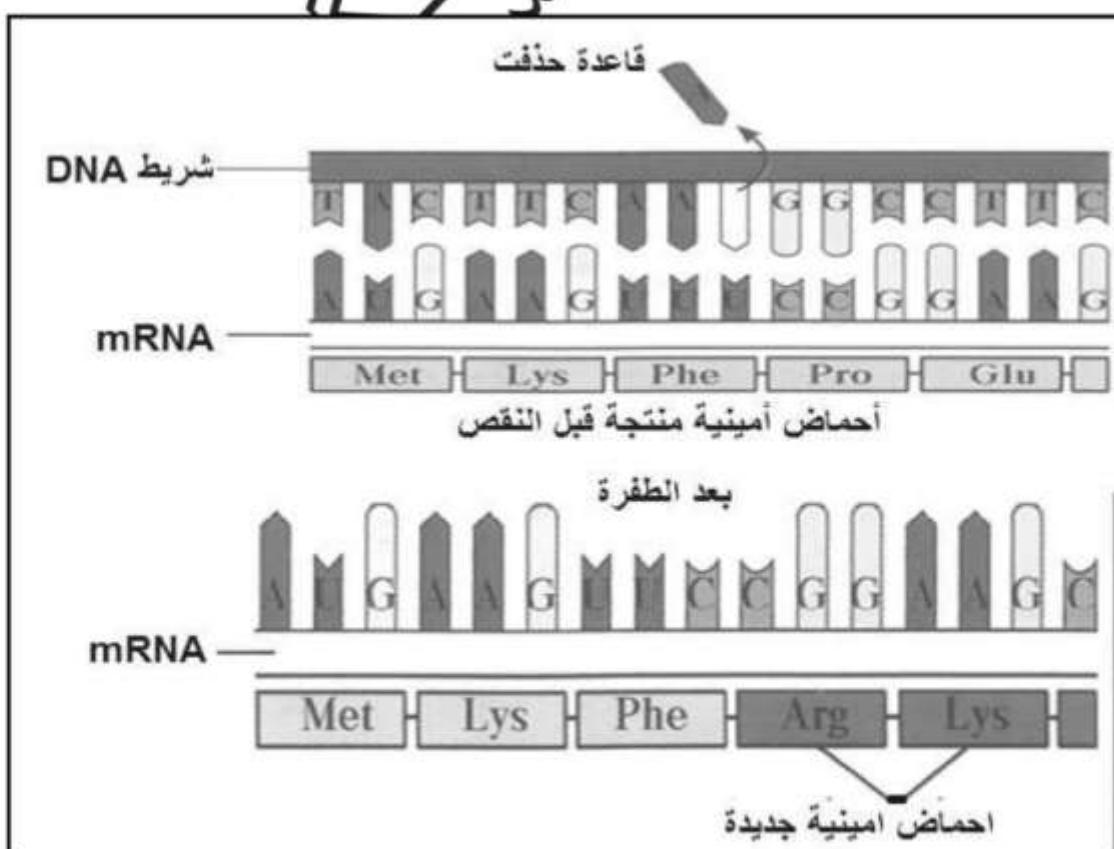
### علل : تسمية طفرة إزاحة الإطار بهذا الأسم ؟

يغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد فيؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية  
ماذا تتوقع أن يحدث عند إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها في الطفرات الجينية ؟

يؤدي لإزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية وتسمى طفرة إزاحة الإطار  
درس / حسن / سهل إذا نقص حرف الإراء من كلمة درس يتغير الإطار وليترب في ثلاثيات يصبح

### علل : تأثير الطفرات الجينية مهم في تركيب الكائن الحي ووظيفته ؟

لأن الطفرات الجينية تؤثر في تتابع الأحماض الأمينية وبالتالي تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماماً



طفرة إزاحة الإطار : الكودونات في الإطار الأصلي : AUG AAG UUU CCG GAA G

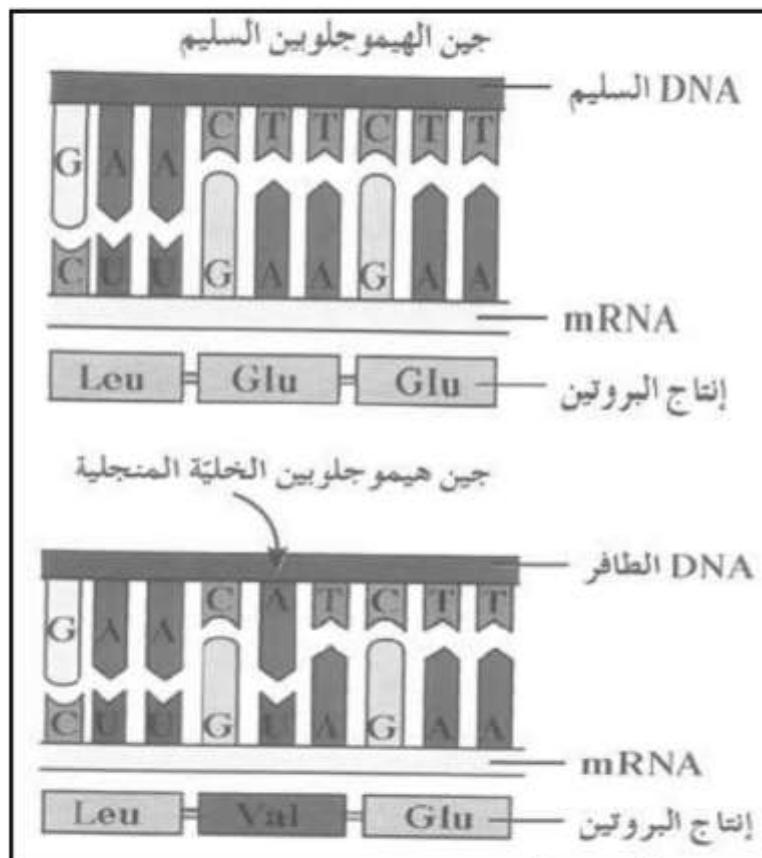
الكودونات بعد الإزاحة : AUG AAG UUC CGG AAG C

**مرض فقر الدم المنجلی:** نتیجة إنتاج هيموگلوبین غير سليم تسببه طفرة النقطة (استبدال نيوکلیوتید)

# ينتج استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموگلوبین جينا طافر مسنوو لا عن مرض فقر الدم

noor

المنجلی



# كیف تغیر تتبع كل من حمض DNA وحمض mRNA وتتابع الأحماض الأمینیة  
في الشکل المقابل؟

ماذا تتوقع أن يحدث:

١- استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموگلوبین؟

٢- استبدال الحمض الامینی جلوتامیک بالحمض الامینی فالین؟

علل : اصابة بعض الاشخاص بمرض فقر الدم المنجلی؟

بسبب طفرة النقطة حيث يتم استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموگلوبين مما أدى لانتاج

هيموگلوبين غير سليم / استبدال الحمض الامینی جلوتامیک بالحمض الامینی فالين

## الجينات والسرطان

اكتشف فيليлем رونتجن الأشعة السينية وإحدى صورة الأولى كانت صورة ليد زوجته @ استخدام الأشعة السينية قد تحدث الطفرات التي تؤدي للسرطان  
علل : الاستخدام المتأخر للأشعة السينية ؟

- ١ - تشخيص السرطان وعلاجه
- ٢ - الكشف عن عظام وأسنان الكائن الحي
- ٣ - البحث الطبي

### الطفرات والضبط :

@ تحدث الطفرات بشكل عشوائي ونتائجها غير متوقعة  
@ بعض الطفرات لا يؤثر أو يؤثر بدرجة بسيطة في وظيفة الكائنات الحية ويكون مصدرا للتنوع الجيني الذي يحصل بهدف التكيف مع البيئة المتغيرة  
@ تكون بعض الطفرات ضارة ممتهنة  
@ عندما تغير الطفرات الجينات المسيطرة على نمو الخلايا وتخصيصها قد تسبب السرطان  
السرطان : مرض يسبب نمو غير طبيعي للخلايا  
علل : نمو الخلية عملية منتظمة للغاية ؟

لأنه يتم التحكم بها بـ إشارات كيميائية وفيزيائية تمنع انقسام الخلايا أو تحفزه  
علل : تتكاثر الخلايا السرطانية بدون توقف ؟

لان الخلايا السرطانية لا تتجاوب مع الإشارات التي توقف لانقسام الخلايا  
متى تبدأ المشاكل الصحية للمصابين بالسرطان ؟

عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي المسؤول عن تدمير ما  
ماذا تتوقع أن يحدث : عندما تغزو الخلايا السرطانية الجهاز المناعي ؟

تبدأ الخلايا السرطانية بالتكاثر محدثة كتلة من الخلايا تسمى ورما  
الورم : كتلة من الخلايا السرطانية ناتجة عن تكاثر الخلايا بدون توقف

تصنيف الأورام : ١ - أورام حميدة ٢ - أورام خبيثة

الورم الحميد : ورم لا يغزو الأنسجة المحيطة ويحدث القليل من المشاكل التي يمكن إزالتها بالجراحة  
الورم الخبيث : يكون مصر جدا وقدرا على الانتشار في أنسجة أخرى ويتدخل في وظائفها  
ما الخاصية الأكثر تدميرا في حالة وجود ورم خبيث ؟

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

الابتاث : انتشار الخلايا السرطانية لموقع بعيدة عن موقعها الأصلي محدثة أورام جديدة  
ماذا تتوقع أن يحدث عند تحرر الخلايا من الورم السرطاني الخبيث؟

تدخل في الأوعية الدموية واللمفاوية وتنقل لموقع جديد في الجسم محدثة أوراماً جديدة ويسمى الابتاث

### تختلف أسباب الإصابة بالسرطان :

١ - أسباب وراثية : السرطان الذي يسبب أورام العين يورث

٢ - عوامل بيئية

ما هي الميزة التي تشتراك فيها جميع أنواع الأمراض السرطانية؟

الجينات المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل

جين الأورام : الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا

ملاحظة هامة : بعض جينات الأورام مرتبطة ببعض أنواع السرطان

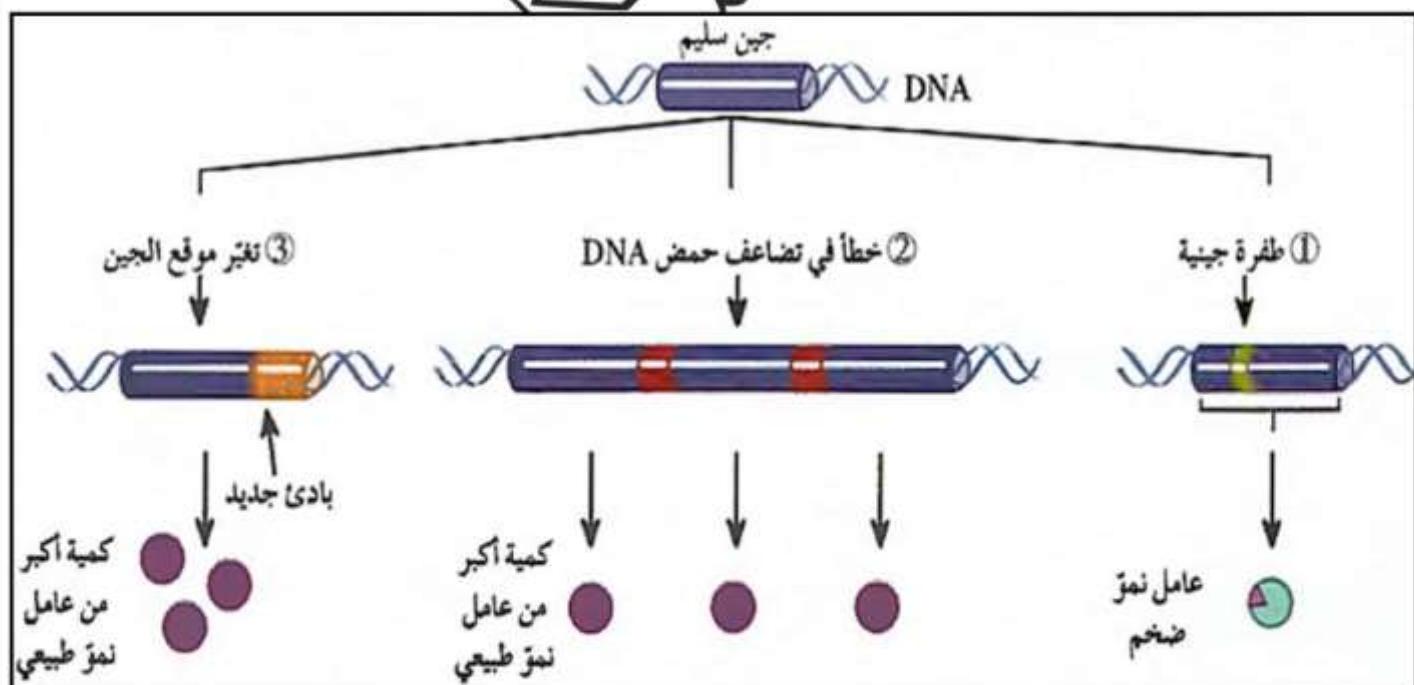
ملاحظة هامة : جينات الأورام في جنوم الإنسان هي أشكال طافرة لجينات تشفّر (ترجم)

لبروتينات تسمى عوامل النمو

noor

عوامل النمو : بروتينات تساعد على تحفيظ انقسام الخلية وتميّزها

اذكر الطرق الأساسية ليصبح الجين مسؤولاً للأورام



الطرق الثلاثة لتغيير الجين السليم إلى جين مسؤول للورم .

## عدد الطرق الأساسية الثلاث ليصبح الجين مسبباً للأورام؟

- ١ - حدوث طفرة في جين عامل النمو قد تسبب إنتاج كميات طبيعية من عامل النمو ولكن قد يكون البروتين محوراً إلى عامل نمو ضخم فيسبب انقسام خلوي سريع وغير منضبط
- ٢ - خطأ في تضاعف حمض DNA تنتج منه نسخ متعددة من جين عامل نمو مفرد وعادة ينسخ جين واحد لإنتاج عامل النمو أما في هذه الحالة فتشتّت جينات عديدة وتزداد كمية عامل النمو في الخلية و تعمل الجينات المتضاعفة معاً كجينات مسببة للأورام
- ٣ - تغير موقع الجين على الكروموسوم بفعل الانتقال في بعض الحالات يسيطر بادئاً جديداً (محفز) على الجين المنتقل فيسمح بتكرار نسخة فيؤدي لإنتاج العديد من عوامل النمو

### الجينات القائمة للأورام:

جينات مسؤولة عن منع نمو خلايا الأورام السرطانية وتعمل ضد جين الأورام  
ماذا يحدث : إذا حدثت الطفرة في الجينات القائمة للأورام وأدت إلى توقف عملها؟  
 تؤدي إلى نمو غير طبيعي وغير منضبط للخلية ويحدث السرطان  
ما سبب مرض سرطان الشبكية؟

بسبب طفرة في الجين القائم الواقع على الكروموسوم ١٣ وهي طفرة متتحية لذلك كل الأشخاص الذين يمتلكون جيناً متتحياً واحداً على أحد الكروموسومات المقابلة لديهم استعداد لهذا المرض



### أسباب الطفرات الجينية :

- ١ - العوامل البيئية
- ٣ - بعض أنواع المواد الكيماوية مثل منتجات التبغ
- ٢ - بعض أشكال الإشعاع منحوتة النووية

أطلقت حادثة المفاعل النووي تشيرنوبيل في أوكرانيا كميات ضخمة من الإشعاع ولاحظ العلماء معدل عال من الطفرات في ميتوكنديريا فتران الحقول التي تعيش في المنطقة والسبب هو الإشعاع النووي  
علل : تؤدي العوامل البيئية دوراً رئيسياً في تطور السرطان؟

حيث يمكن للشخص الذي لديه الاستعداد لنوع من السرطان أن يتّمّي المرض في ظروف بيئية محددة ويمكن للشخص نفسه أن يقلص خطورة إصابته بالمرض وذلك بضبط الظروف البيئية

علل : الشخص الذي لديه الاستعداد لنوع من السرطان يمكن أن يتّمّي المرض في ظروف بيئية محددة أو يقلص خطورة إصابته بالمرض بضبط الظروف البيئية؟

لأن العوامل البيئية يمكن أن تسهم في تكوين الجينات الطافرة غير المرغوب فيها  
مطفر : العامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرات في حمض DNA

@ بعض العوامل المسببة للطفرة تسبب السرطان وليس كلها

العامل المسرطن : العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان

أمثلة العامل المسرطن :

١ - القطران في السجائر ٢ - بعض العقاقير ٣ - مواد كيميائية معينة في اللحوم المدخنة

٤ - قطران الفحم في بعض أصباغ الشعر ٥ - الفيروسات المرتبطة بالسرطان

٦ - بعض أنواع الإشعاع كالأشعة فوق البنفسجية

@ تسبب الأشعة فوق البنفسجية طفرة في DNA للخلية ويرتبط التعرض للأشعة فوق البنفسجية

بسرطان الجلد

@ تسبب الأشعة فوق البنفسجية تغيير في رسالة حمض DNA التي تورث للخلايا البنوية عند انقسام الخلية

ما أهمية طبقة الأوزون في طبقات الجو العليا؟

تحمى الناس من الأشعة فوق البنفسجية ولكن حدث تدمير لطبقة الأوزون بفعل بعض الملوثات الكيميائية

التي تسمى كلوروفلوروكربيون

(CFC) كلوروفلوروكربيون :

ملوثات كيميائية يكثر استخدامها في الأيرسولاتر وأجهزة التبريد تدمر طبقة الأوزون

علل : أصدرت دول كثيرة قوانين لتحد استخدام مركب كلوروفلوروكربيون

كيف تسبب المسرطفات تغيرا في DNA؟ حسب نوع العامل المسبب للطفرة

كيف يمكن أن تسبب العوامل المسرطنة السرطان؟

باستبدال قواعد في حمض DNA أو بتغييرها

القواعد الموازية :

بعض المسرطفات التي تتشابه كيميائيا مع قواعد حمض DNA ويمكنها أن تندمج مع جزء DNA

علل تكون القواعد الموازية أزواج قواعد غير طبيعية وخلل في الرسالة الوراثية

لأن ليست مطابقة تماما لقواعد حمض DNA فإنها

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

@ بعض المسرطفات تتفاعل مع قواعد حمض DNA وتحدث تغير فيها وعندما تنقسم الخلية تنتقل

التغيرات في رسالة حمض DNA إلى الخلايا البنوية

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

**حيوان الجيب** : عبارة عن اتحاد جزئين الأول ماعز والثاني خروف وأنتج عن طريق دمج خلويتين من أجنة مختلفة ثم زرع الجنين المختلط في رحم أم بديلة

**ملحوظة** : حيوان الجيب له صفة الكمير

**الكمير** : حيوان ينبع من دمج خلايا لاقحات مختلفة متعددة من حيوانات مختلفة جينياً وحتى من أنواع حيوانات مختلفة

**لاحظ** : يعتمد العلماء على التقنية الحيوية للحصول على الكمير و لا ينبع في الطبيعة  
**كيف يتشكل حيوان الكمير؟** يتتشكل الكمير من لاقحتين مختلفتين في المنشأ ( كل لاقحة ناتجة من أبوين )

**لاحظ** : حيوان الكمير خليطاً من أنسجة حيوانين مختلفين

عل : يكون حيوان الكمير خليطاً من الأنسجة ؟ لأن كل خلية من خلايا اللاقحات تحفظ بصفتها الخاصة

كمير الماعز والخروف خصيّب لكنه قادر على نقل جينات الماعز أو جينات الخروف لابنه  
بحسب أنسجة أعضائه التناسلية هل نتجت عن جين الماعز أو الخروف

عل : الكمير قادر على نقل جينات الماعز أو جينات الخروف لابنه ؟

هل استطاع الباحثون استخلاص حمض DNA من بعض ما قبل التاريخ المطمور في صمغ الكهرمان  
وإعادة تصنيع هذا الكائن الأثري في المختبر ؟

على الرغم من إمكانية استخلاص حمض DNA لهذه الكائنات لا أنه لا يمكن إعادة تصنيعها

**التقنية الحيوية** : استخدام الكائنات الحية لإنتاج منتجات يحتاج إليها البشر

**مثال** : تقنية استخدام البكتيريا لتحويل الحليب إلى جبن أو زبادي ( تقنية استخدمها البشر لعدة قرون )

عل : التقنيات الحديثة كالهندسة الوراثية زادت وبشكل كبير فرص تطبيق التقنية الحيوية ؟

١ - ضرورية للزراعة    ٢ - تصنيع الطعام والمحافظة عليه    ٣ - الطب واحتياجات بشرية أخرى

**الهندسة الوراثية** : تعديل الكائنات الحية على المستوى الجزيئي عن طريق عزل جين من كائن حي

ونقله إلى كائن حي آخر فيتم إنتاج نباتات وحيوانات مهجنة جينياً تملك الخصائص المرغوب فيها

عل : تقوم الهندسة الوراثية على تعديل الكائنات الحية على المستوى الجزيئي ؟

بواسطة عزل جين من كائن حي ونقله إلى كائن آخر فيتم إنتاج نباتات وحيوانات مهجنة جينياً تملك

الخصائص المرغوب فيها

## ماذا تتوقع أن يحدث : عند عزل جين من كائن حي ونقله إلى كائن آخر ؟

يتم إنتاج نباتات وحيوانات مهجنة حينما تملك الخصائص المرغوب فيها

@ يعتمد كل من الهجين والكمير على التقنية الحيوية للحصول عليهما

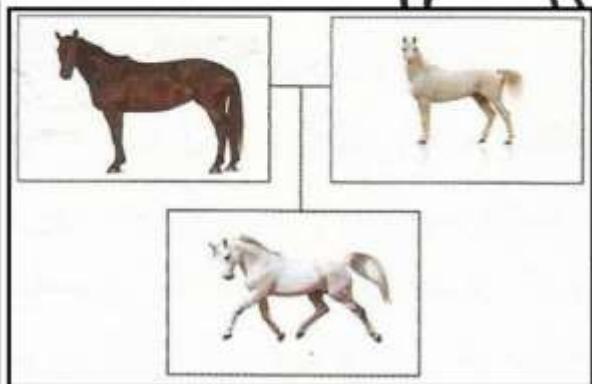
الكمير	الهجين	وجه المقارنة
لا يحتain متقدرتين من حيوانين مختلفين في النوع	لاقحة تتشكل من إخصاب حيوان منوي وبويضة من أبوين من النوع نفسه	طريقة الانتاج
لا يمكن إنتاجه إلا بتدخل الإنسان وباستخدام التقنية الحيوية	قد ينبع في الطبيعة دون تدخل الإنسان	الحصول عليه في الطبيعة
خلط من أنسجة الحيوانين من النوعين المختلفين كلِّيَّا	نفس أنسجة الأبوين من النوع نفسه	نوع الأنسجة

التربية الانتقائية : طريقة لتحسين النوع من طريق السماح للكائنات حيوانات أو نباتات ذات الصفات المرغوب بها فقط أن تتزاوج لتنتاج نسلًا يحمل هذه الصفات المرغوب بها

@ بدأ المزارعون إجراء عملية التهجين للمحاصيل قبل وجود الفهم الدقيق لأساس علم الوراثة

@ سلطت اكتشافات جريجور مندل الضوء على كيفية انتقال المورثات من الآباء إلى الأبناء

@ الجينات تتفصل خلال تشكيل الامشاج ثم تتحد عشوائياً خلال التقليح



@ الجينات تنتقل إلى الأبناء مستقلة الواحدة عن الأخرى

@ بفهم كيفية انتقال السمات من الآباء للأبناء تم استثمار عملية التربية الانتقائية في تحسين المحاصيل والماشية

### عدد طرق التربية الانتقائية ؟

١ - التهجين ٢ - التوالد الداخلي

عند تهجين حصان بنى اللون قوى البنية مع فرس بيضاء ضعيفة البنية ؟

#### التهجين:

ينتج حصان أبيض اللون قوي البنية

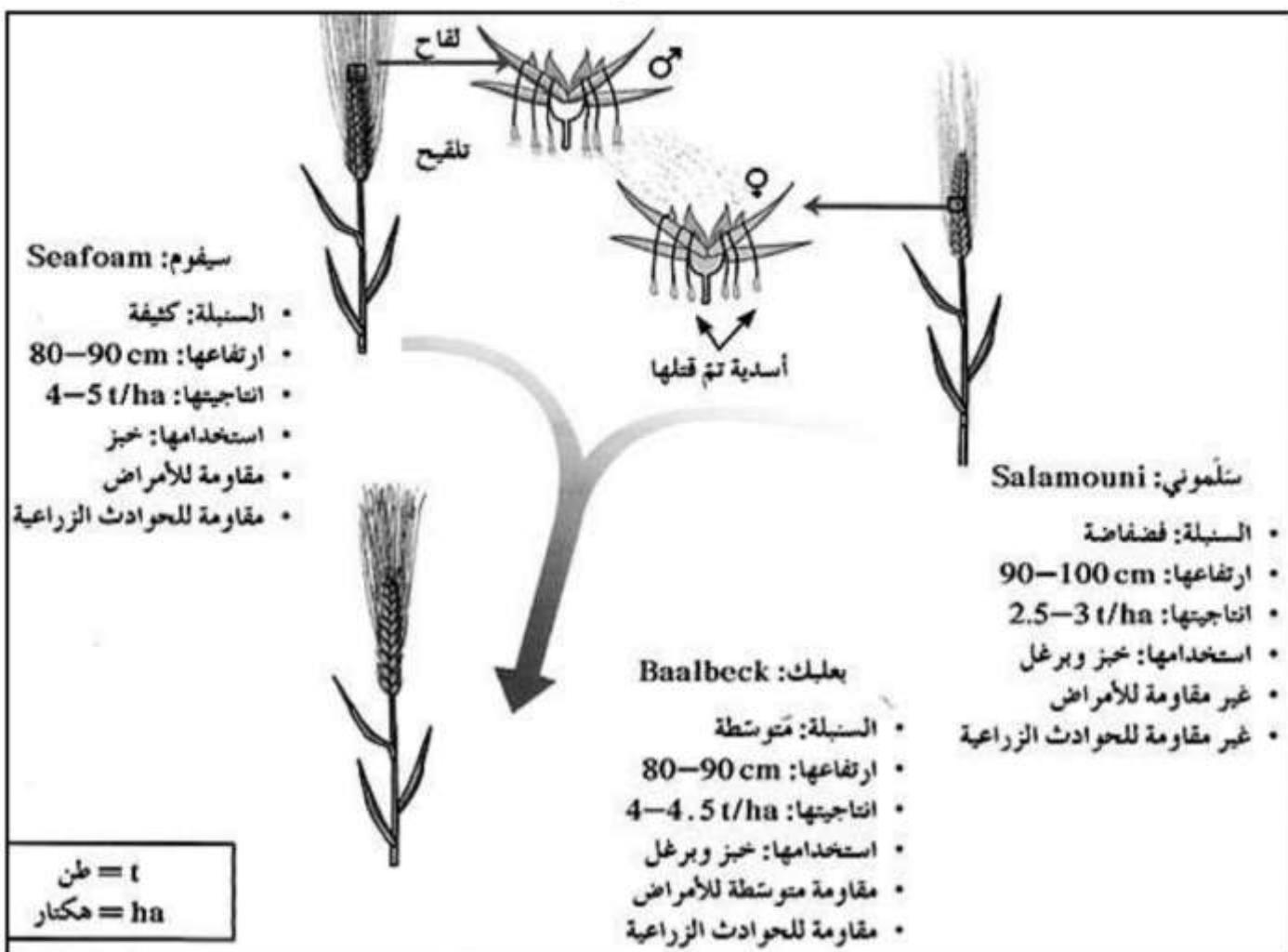
@ خلل عملية تهجين النباتات التقليدية تظهر في الاجيال القادمة أصناف جديدة أما عن طريق :

١- اختيار النباتات ذات الخصائص المرغوب بها

٢- الجمع بين صفات نباتتين من النوع نفسه لكل منها صفات مختلفة من خلال التهجين

١ - مقاومة آفة أو مرض

٢ - تحمل العيش في ظروف مناخية محددة



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

## تهجين نباتات القمح السيفومي مع السلموني :

خلال عملية التهجين تنتقل حبوب اللقاح ذات الجينات المرغوب فيها للحصول على الموروثة المطلوبة من نباتات منحدرة من محصول لديه الموروثة نفسها (نبته القمح : السيفوم) إلى أزهار أخرى متقدمة من نباتات ذات صفة أخرى مرغوب فيها (نبته القمح : السلموني) ثم يتم الاختيار الدقيق للأجيال وسيظهر مجموع الموروثات الجديدة المرغوب فيها في مجموعة جديدة من الأجيال (نبته القمح بعلبك)

### علل : نجاح الطرق التقليدية للتهجين في بعض النباتات وتهجينات عديدة أقل نجاحاً؟

لان التهجينات تحدث غالباً بطريقة غير منضبوطة نسبياً فتكون النتائج غير متوقعة بسبب إعادة اتحاد حمض DNA الآباء بشكل عشوائي وبذلك قد تجتمع الموروثات المرغوب فيها مثل مقاومة الأفات مع

صفات غير مرغوب فيها كقلة الإنماط أو رداءه النوعية

### علل : نتائج الطرق التقليدية للتهجين غير متوقعة؟

بسبب إعادة اتحاد حمض DNA الآباء بشكل عشوائي وبذلك قد تجتمع الموروثات المرغوب فيها مثل مقاومة الأفات مع صفات غير مرغوب فيها كقلة الإنماط أو رداءه النوعية

### علل : قد تجتمع الموروثات المرغوب فيها مع صفات غير مرغوب فيها بالطرق التقليدية للتهجين؟

بسبب إعادة اتحاد حمض DNA الآباء بشكل عشوائي

### اذكر عيوب برامج التهجين التقليدية؟

١ - تستغرق وقت طويلاً لإنتاج أصناف جديدة من المحاصيل قائم على البقاء

٢ - يتطلب جهداً كبيراً لفصل النباتات ذات الموروثات غير المرغوب فيها من الموروثات المرغوبة

و لا يكون عملياً من الناحية الاقتصادية

٣ - تستغرق طرق تهجين النباتات التقليدية من ١٢ إلى ١٥ سنة تقريباً لإنتاج محصول ذات نوعية جيدة

التوالد الداخلي : تزاوج حيوانين أو نبتتين أبويين متشابهين ومرتبطين وراثياً (من السلالة نفسها)

من أجل المحافظة على صفة معينة من جيل إلى جيل

ملاحظة هامة : في التوالد الداخلي تكون الحيوانات كلها ذات تركيب جيني متشابه اللاقحة ومتقدمة من أسلاف محددة أي أن صفاتها تكون متشابهة فتوالد جميع الحيوانات نقية النسل هو بالنتيجة توالد داخلي في الحيوانات

- عدد صفات الحيوانات الناتجة من التوأد الداخلي

أ- كلها ذات تركيب جيني متشابه اللائحة بـ منحدر من أسلاف محددة جـ صفاتها متشابهة دـ نقية النسل

ما أهمية التوأد الداخلي ؟ ١- المحافظة على صفة معينة من جيل إلى جيل

٢- زيادة احتمال ظهور نسختين متطابقتين (باتصال موروثة من الأم وأخرى من الأب) لظهور صفة معينة في النسل

٣- تحسين النسل

@ عندما وجود حيوانين بصفات جيدة يمكن تزويجهما لإنتاج أبناء لها الموروثات الحسنة نفسها

ماذا تتوقع أن يحدث : عند تكرار عملية التوأد الداخلي بين الأبناء من السلالة نفسها ؟

تظهر مع الوقت أجيال نقية النسل ذات موروثات مرغوب فيها صفات حسنة

noor

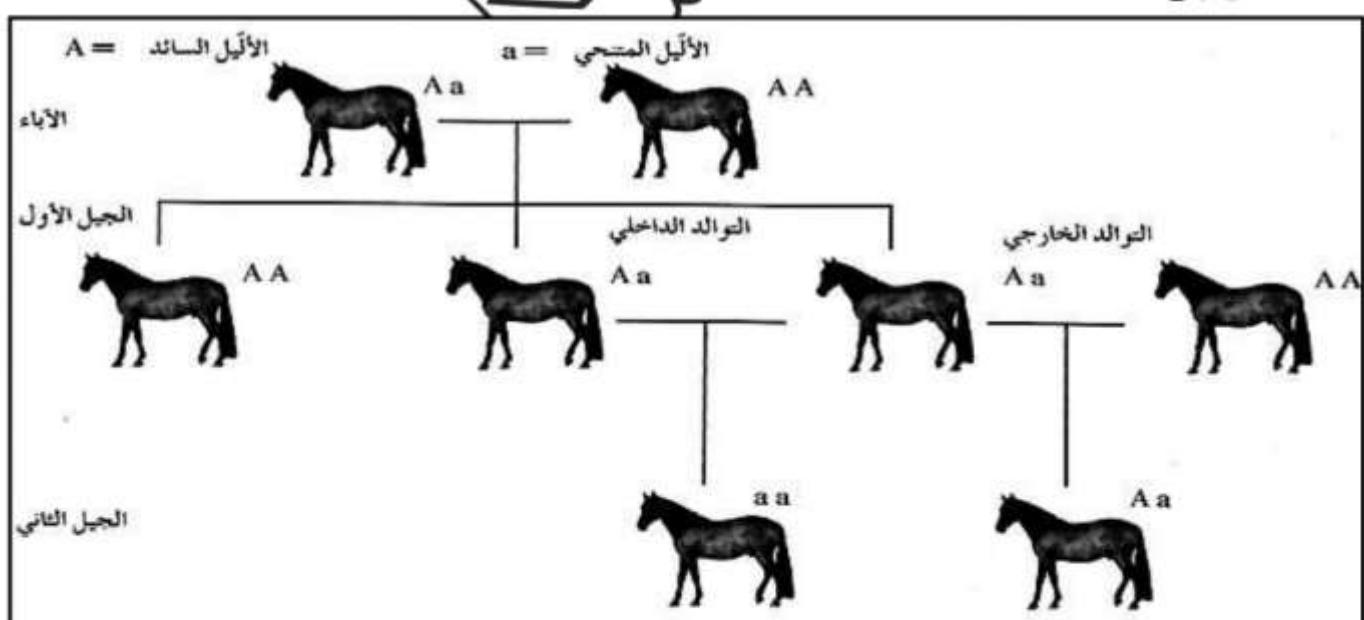
ما هي عيوب عملية التوأد الداخلي ؟

تتيح الفرصة لظهور أمراض متعددة في الأجيال تنتقل من الآباء الذين يحملون الموروثة المتتحية

ما الشروط الواجب توافرها عند اجراء التوأد الداخلي ليقل احتمال ظهور أمراض وراثية متتحية ؟

١- يجب اختيار نباتات أو حيوانات ذات تركيب جيني متشابه اللائحة للموروثة المرغوبة

٢- ينتميان إلى أسلاف مختلفة



@ يستخدم التوأد الداخلي لتحسين النسل عند الحيوانات

يشير الحرف  $a$  إلى مورثات (أليلات) الأم الجيدة المتتحية و  $A$  إلى مورثات (أليلات) الاب السينية السائدة

عند تزاوج الوالدين ظهر في الجيل الأول فردان هجينان يحمل كل منهما أليلًا من مورثات الأم المتتحية ومع

تزويج هذين الفردين معاً بالتوأد الداخلي ظهر في الجيل الثاني فرد متشابه اللائحة ذا الصفة المتتحية  $aa$

علل : عند اجراء التوالد الداخلى يجب اختيار نباتات أو حيوانات تحمل الموروثة المرغوبة

ذات تركيب جيني متشابه اللاقة ولكن ينتميان إلى أسلاف مختلفة ؟

noor

ليقل احتمال ظهور امراض وراثية متعددة في الأجيال القادمة

علل : يضطر علماء الوراثة لعزل الحيوانات التي تملك صفات غير مرغوبة؟

للحفاظ على الموروثات الحسنة من بين جميع الموروثات الأخرى لإنتاج نسل نقي

زيادة التنوع بواسطة الطفرات المستحثة

١ - طفرة جينية مستحثة ٢ - طفرة كروموسومية مستحثة

علل : تحفز العلماء للمحافظة على التنوع وزيادته في الصفات لموروثة معينة ؟

لأن التهجين الانتقائي شبه مستحيل دون وجود التنوع في صفات موروثة معينة منتشرة بين الجماعات

علل : يستخدم العلماء تقنيات تزيد معدل الطفرة المستحثة ؟

للمحافظة على التنوع وزيادته في الصفات لموروثة معينة

الطفرة المستحثة:

تقنيات تغير شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة بهدف تحسين الإنتاج

طفرة جينية مستحثة :

كيف يمكن زيادة التنوع الجيني في المجتمعات الحيوية؟

من خلال تحفيز حدوث عملية الطفرة التي تعتبر المصدر الأساسي للتنوع الجيني

( ..... ) المصدر الأساسي للتنوع الجيني

@ قد تحدث الطفرة طبيعياً وعشواينياً ويمكن تحفيزها باستخدام المطفرات مثل الإشعاعات والمواد الكيميائية

ما هي المطفرات التي تحفز الطفرة الجينية المستحثة ؟ ١ - ٢ .....

علل : تستخدم المطفرات كالإشعاعات والمواد الكيميائية لتحفيز الطفرة الجينية المستحثة لاظهار

صفات جديدة في الكائنات الحية ؟

لأن المطفرات تغير تسلسل القواعد النيتروجينية في حمض DNA يؤدي لتعديل التعليمات البيوكيميائية

على صعيد تصنيع البروتينات فتظهر صفات جديدة في الكائنات

ماذا تتوقع أن يحدث عندما تغير المطفرات تسلسل القواعد النيتروجينية في حمض DNA؟

يؤدي لتعديل التعليمات البيوكيمانية على صعيد تصنيع البروتينات فتظهر صفات جديدة في الكائنات

علل : يجب متابعة المحاصيل ودراستها بدقة عند اجراء الطرفات؟

noor

لان نتائج الطرفات سلبية ولكن قد تنتج منها صفات مرغوب فيها

مثال للطفرات جينية مستحثة:

تعرضت مجموعة كبيرة من البكتيريا إلى إشعاعات في إطار تحفيز الطفرات الجينية وبسبب صغر

حجم البكتيريا تكون فرص حدوث الطفرات الجينية المتعددة والمتعددة ضمن مادتها الوراثية كبيرة جداً

ونتيجة حدوث عدد كبير من الطفرات هناك إمكانية لحدوث طفرات نافعة ومنتجة لدى البكتيريا

@ باستخدام تقنية الطفرة الجينية المستحثة استطاع العلماء تطوير منات السلالات البكتيرية المفيدة

وأصبح ممكناً إنتاج بكتيريا قادرة على هضم الزيوت لتنظيف بقعات الزيوت المتتسربة في البحر من  
البواخر

ماذا تتوقع أن يحدث : عند تعريض مجموعة كبيرة من البكتيريا للإشعاعات؟

علل : تعريض مجموعة كبيرة من البكتيريا إلى إشعاعات؟

علل : فرص حدوث الطفرات الجينية المتعددة والمتعددة ضمن مادتها الوراثية كبيرة جداً؟

علل : إمكانية حدوث طفرات نافعة ومنتجة لدى البكتيريا؟

علل : استطاع العلماء تطوير منات السلالات البكتيرية المفيدة؟

ما أهمية الطفرة الجينية المستحثة في البكتيريا؟

طفرة كروموسومية مستحثة :



يوضح الشكل بكتيريا تعرضت لمطفرات ،  
فحولت جيئاً لتصبح قادرة على هضم الزيوت .

تم استخدام المواد الكيميائية التي تمنع انقسام الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي في خلال عملية

إنتاج النباتات كتقنية للتحكم بعدد الكروموسومات

تقنيّة التحكّم بعدد الكروموسومات: تنتج خلايا ذات عدد طبيعي للكروموسومات مضاعف امرتين أو ثلاثة

علل : استخدام المواد الكيماوية أثناء الانقسام الميوزي في خلال عملية إنتاج النباتات ؟

لمنع انفصال الكروموسومات أثناء الانقسام الميوزي وذلك للتحكم بعدد الكروموسومات

نباتات ذات مجموعات كروموسومية متعددة :

**noor**

نباتات تحتوى على الأعداد الطبيعية المضاعفة من الكروموسومات

@ تؤدي المجموعة الكروموسومية المتعددة لموت الحيوانات لكن ليس النباتات

@ تنتج النباتات ذات المجموعة الكروموسومية المتعددة نوع جديد من النباتات أكثر قوّة وأكبر حجماً

من النباتات ذات المجموعة الكروموسومية المضاعفة

ماذا تتوقع أن يحدث عند تعدد المجموعات الكروموسومية في النبات

التحكم ببنية حمض DNA

لم يستطع مربو النباتات والحيوانات التحكّم بـ تغير الستقرة الجينية للكائنات الحية

واعتمدوا في تجاربهم العملية على تنوع السمات (الموروثات) المتواجدة في الطبيعة فقط و حتى عندما

استخدمو تقنية الطفرة المستحثة في موقع محدد في حمض DNA كانت الطفرة تحدث بشكل عشوائي

وغير منضبط ولا يمكن توقع نتائجها

ما عيوب الطفرة المستحثة في موقع محدد في حمض DNA

١ - تحدث بشكل عشوائي وغير منضبط

٢ - لا يمكن توقع نتائجها

علل : يقوم العلماء باستخلاص DNA من خلايا الكائنات الحية ؟

لا استثمار معلوماتهم حول بنية وخصائصه الكيماوية لدراستها وتغييرها

ما أهمية إنزيمات القطع البكتيرية ؟

قطع حمض DNA في موقع محدد من أجل تحديد بنيته وإنتاج نسخ كثيرة منه

الهندسة الوراثية : التقنيات الجديدة على مستوى التحكم بحمض DNA

تسمح الهندسة الوراثية بنقل قطع حمض DNA بما فيها من جينات كاملة من كائن حي لآخر ملاحظة : يمكن تعاون جينات من كائنات مختلفة كالحيوانات والنباتات

ستيف هويل وزملاؤه : عزلوا جين إنزيم لوسيفيراز الذي يجعل البيراعات تشع وحققه في خلايا نبتة التبغ وعندما نمت النبتة من الخلايا الجديدة لوحظ أنها تشع في الظلام ماذا يحدث عند حقن جين إنزيم لوسيفيراز في خلايا نبات التبغ ؟

@ يعطى جين لوسيفيراز خاصية الإشعاع في الظلمة للحيوانات والنباتات ما يدل على أن :  
آليات التعبير الجيني هي نفسها لدى الحيوانات والنباتات

( ) إنزيم يجعل البيراعات تشع في الظلام وكذلك النباتات

الهندسة الوراثية : تقنية يمكن الاستعمال بها لتحديد الجينات أو تغييرها على المستوى الجيني  
ملاحظة : إذا عولجت الجينات تتغير كخصائص الكائن الحي

@ يظهر التغيير عند استخدام التهجين الانتقائي ببطء ويستغرق عدة أجيال

@ يمكن للهندسة الوراثية تغيير الجينات بسرعة خلال وقت أقصر

الهندسة الوراثية	التهجين الانتقائي	
سرعة التغيير في الجينات	بطيء ويستغرق عدة أجيال	سريع خلال وقت أقصر

### ما أهمية الهندسة الوراثية ؟

١ - تسمح بتعديل الكائنات الحية بإضافة جين من كائنات حية أخرى إلى حمضها النووي لإنتاج كائنات معدلة وراثياً

٢ - تسمح بتشخيص الفرد من خلال خصلة شعره مثلاً لمعرفة ما إذا كان يحمل الجين المسبب لاضطراب معين ولتحديد تتبع أزواج القواعد النيتروجينية في حمض DNA الخاص به  
علل : إضافة جين من كائنات حية للحمض النووي للكائنات أخرى ؟

علل : بتشخيص الفرد من خلال خصلة شعره بالهندسة الوراثية ؟

١ -

٢ -

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

@ يقطع حمض DNA إلى قطع قبل عملية الفصل الكهربائي للهلام

@ يعتبر الفصل الكهربائي للهلام أحدى تقنيات الهندسة الوراثية التي تسمح بدراسة بنية جزئي حمض DNA وتحليلها

*noor*

### عدد خطوات الفصل الكهربائي للهلام ؟

١ - استخلاص حمض DNA من خلايا كائنات حية

٢ - قطع حمض DNA بخلطة بنوع من انزيمات القطع

انزيمات القطع : انزيمات تقطع حمض DNA عندما تتعرف تتابع أزواج نيوكلويوتيدات محددة وكل إنزيم قطع تتابع محددة وموقع محدد للقطع

ماذا تتوقع أن يحدث : عندما يضاف إنزيم القطع إلى عينة حمض DNA ؟

يقطع روابط حمض DNA التساهمية بين النيوكلويوتيدات في الشري姆 الواحد وقطع لروابط الهيدروجينية بين أزواج القواعد النيتروجينية عند تتابع قواعد محددة وبهذا تكسر عينة حمض DNA

إلى قطع صغيرة وتكون أطرافها مولفه من عدد من النيوكلويوتيدات غير المزدوجة تسمى الأطراف اللاصقة لأنها تكون مفتوحة لروابط جديدة

الأطراف اللاصقة : أطراف مولفه من نيوكلويوتيدات غير مزدوجة لأنها تكون مفتوحة لروابط جديدة على : تسمى الأطراف اللاصقة بهذا الاسم ؟

إنزيم القطع يعرف التتابع

GAATTC  
CTTAAG

GAATTC  
CTTAAG

إنزيم القطع يقطع حمض DNA إلى قطع



@ يتعرف إنزيم القطع التتابع

ذى القواعد المت GAATTC

ويقطع التتابع بين القاعدتين

DNA في شريطي A و G

## تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR) :

تقنيّة تساعد على تكوين نسخ عديدة عن جزئي معين من شريط حمض DNA من خلال تناسخ إنزيمي خارج النظام الحيوي ومضاعفة إنتاج هذه النسخ لكي يتّسنى إجراء اختبارات وأبحاث إضافية عليها

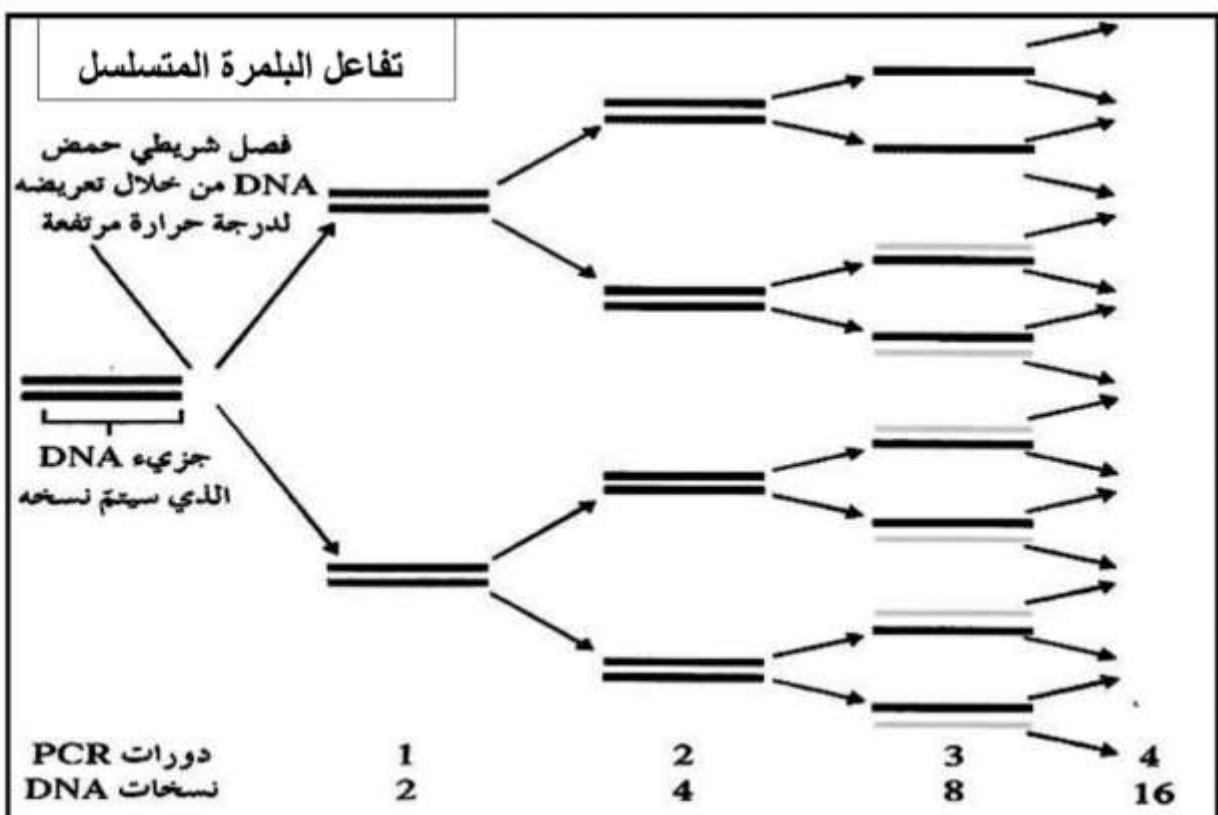
ملاحظة : في تفاعل البلمرة المتسلسل يتم نسخ قطعة من DNA في المختبر وليس في الكائنات الحية

noor

ماذا تتوقع أن يحدث عندما يتطور تفاعل البلمرة المتسلسل (PCR) ؟

يُستخدم حمض DNA المصنوع ك قالب للتناسخ فينشط تفاعلات متسلسلة

حيث يحدث نمو أسي ل قالب حمض DNA لإنتاج ملايين النسخ لقطعة من حمض DNA



يستخدم تفاعل البلمرة المتسلسل لإنتاج الكثير من نسخ الجينات فينما عددها اسيا

كم قطعة من جزئي DNA تنتج بعد 5 دورات ؟ .....

5- يستخدم العلماء الهندسة الوراثية بدلاً من التهجين الانتقائي للحصول على صفات جديدة في الكائن

الحي. ص 64

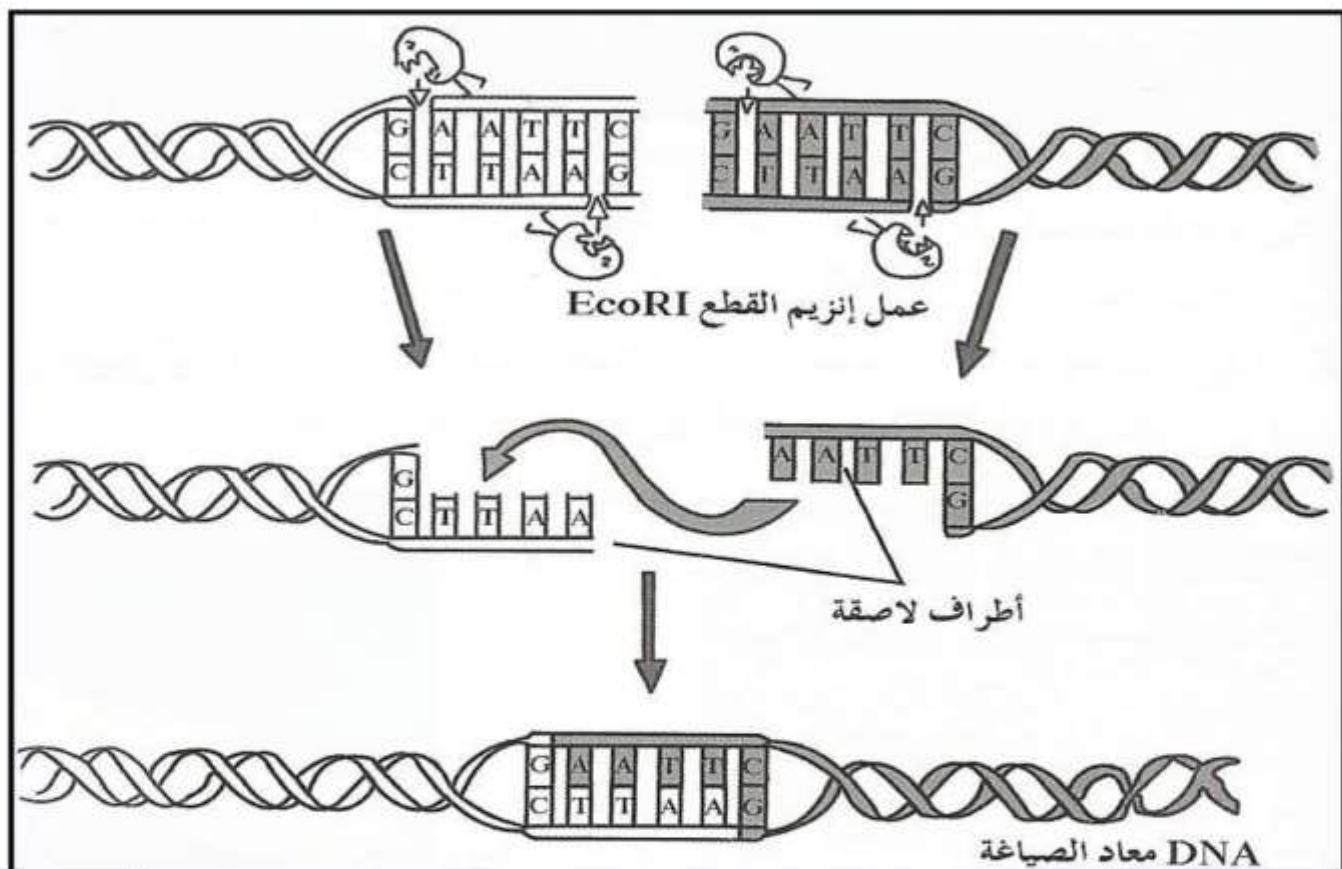
لأن الهندسة الوراثية يتم خلالها ظهور الصفات الجديدة في وقت أقصر بينما التهجين الانتقائي يتم ببطء

ويستغرق عادة عدة أجيال . / لد نتائج كائنة معمله وراثي

## عملية التسذيب لانتاج DNA مؤشب (معد الصياغة) :

يمكن تغيير تتابعات القواعد النيتروجينية في حمض DNA بطرق متعددة :

- ١ - إنتاج سلسلة مضاعفة من حمض DNA في المختبر باستخدام تقنيات وأدوات خاصة
- ٢ - تضاف السلسلة المصنعة إلى سلسلة من حمض DNA الموجودة في كائن حي باستخدام إنزيمات القطع وأنزيمات الرابط
- ٣ - تؤدي هذه العملية إلى صناعة DNA مؤشب كونه معداً من أجزاء DNA ذات مصادر مختلفة



**تصنيع DNA مؤشب (معد الصياغة) من DNA مصنوع و DNA كائن حي**

**الحمض النووي DNA المعد صياغته بالهندسة الوراثية :**

ناتج من تضاعف حمض DNA الأصلي بالكائن الحي.

هو DNA مؤشب مكون من أجزاء DNA ذات مصادر مختلفة .

هو DNA تم تصنيع نيوكلينويتاته كاملة بالمختبر.

يتكون من أجزاء من RNA و أجزاء من DNA تم ربطهما بإنزيمات ربط .

ما أهمية الضماد البيولوجي للمهندس وراثياً؟

خلايا جلد إنسان مهندسة وراثياً تنتج بروتين يحفز النمو لعلاج الجروح  
عدد أهداف الهندسة الوراثية؟

- ١ - التعرف على الجينات
- ٢ - تصنيع جينات جديدة
- ٣ - نقل الجينات من خلية أحد الكائنات لأخرى

تصنيع جينات جديدة باستخدام التقنيات الحديثة:

**ربط DNA** الجينات التابعة لـ **كائنات حية مختلفة** ويطلق على حمض DNA المكون اسم **DNA مؤشب**  
ما أهمية تقنية DNA المؤشب؟ نقل الجينات من خلية أحد الكائنات إلى خلية كائن آخر

**مثال:** نقل جينات خاصة بالإنسان إلى البكتيريا أو الخميرة قادرتين على استخدام جين الإنسان لإنتاج كمية أكبر من البروتينات التي يشفر لها الجين وعندما تنقل الجينات لخلايا البكتيريا أو الخميرة تنسخها في خلال نسخهما لحمض DNA الخاص بها

ماذا يحدث : عند نقل جينات الإنسان إلى البكتيريا أو الخميرة؟

تنسخ جينات الإنسان خلال نسخ حمض DNA البكتيري أو الخميرة مما يؤدي لتكون كمية أكبر من البروتينات التي يشفر لها هذا الجين

استنساخ الجين : أحد عمليات الهندسة الوراثية التي تستخدم لإنتاج نسخ عن الجينات

الناقلات : حامل للمادة الوراثية لنقل حمض DNA من خلية أخرى

بلازميدات : قطع حلقة صغيرة من حمض DNA منفصلة عن الكروموسوم البكتيري

طرق نقل الجينات إلى الخلايا: ١ - البلازميد ٢ - الفيروسات

استخدام تقنية حمض DNA المؤشب لاستنساخ الجينات

عملية إنتاج الأنسولين البشري داخل خلية بكتيرية :

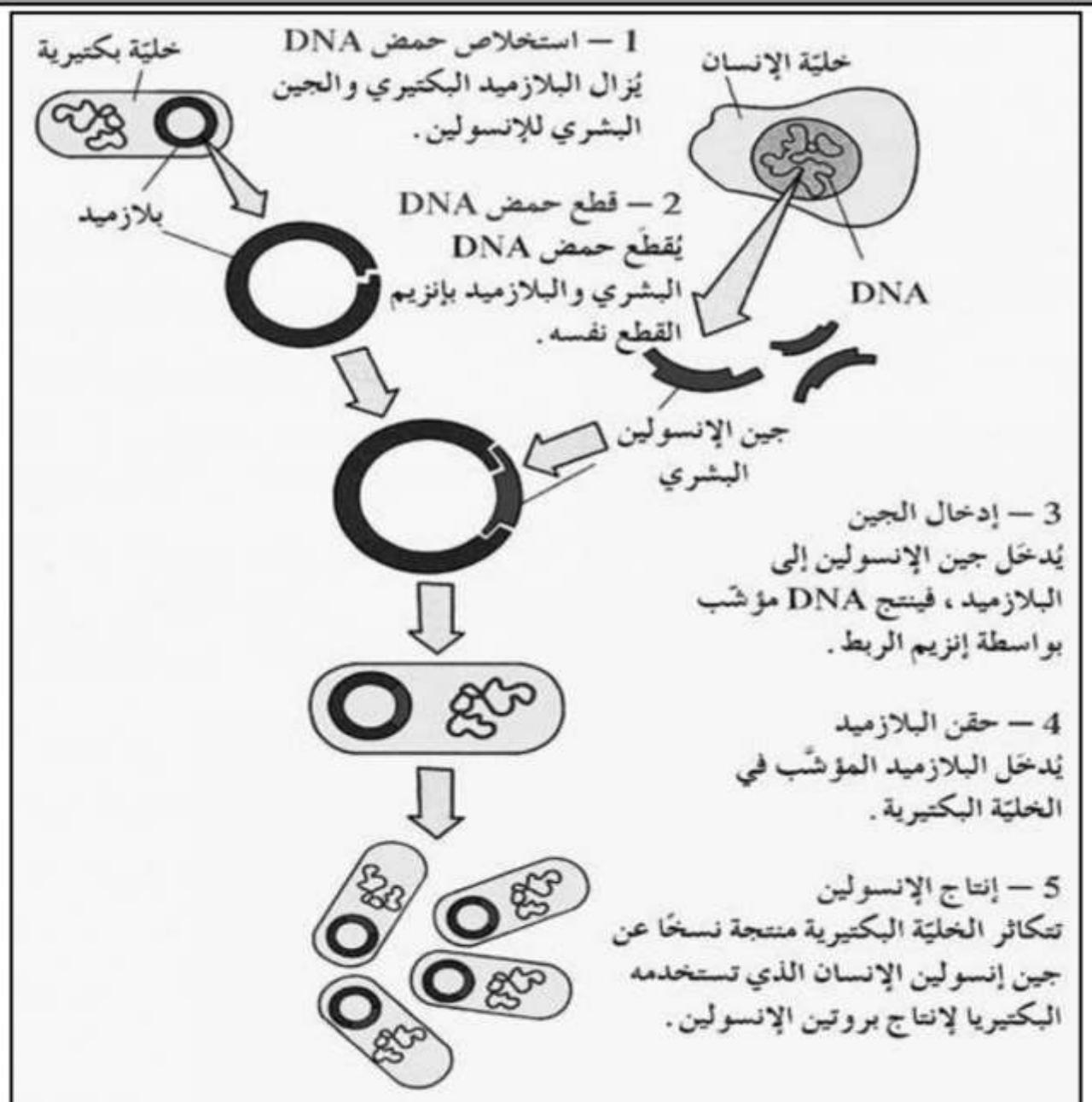
الأنسولين: هرمون ينتج طبيعيًا بالبنكرياس وينظم كمية الجلوكوز في الدم ويستخدم لعلاج المصايب بالسكري

ماذا يحدث : عند إدخال جين الأنسولين البشري إلى بلازميد البكتيريا؟

عندما تتكاثر البكتيريا وتنمو تنتج بروتينين الأنسولين

@ قبل نقل الجينات من الإنسان إلى البكتيريا يجب أن تقوم أنزيمات القطع بقطع حمض DNA لجين

أنسولين الإنسان وحمض DNA الخاص بالبلازميد



*noor*

- @ أنزيمات القطع تقطع حمض DNA عند موقع محددة  
في الخطوة ٢ : قطع حمض DNA تملك قواعد غير متماثلة عند كل طرف
- @ الأطراف اللاصقة لقطعة DNA للإنسان وقطعة DNA للبلازميدي متكاملة أي سوف :
- ترتبط سلسلة القواعد عند أطراف قطعة DNA الإنسان بالأطراف اللاصقة لقطعة DNA البلازميدي
- @ من خلال عملية الربط تتحدد قطع حمض DNA البشري مع البلازميدي فتصبح الجينات مؤشرة  
ويدخل البلازميدي إلى الخلية البكتيرية فتتكاثر الخلية البكتيرية من جديد وتنتج نسخاً لجين الإنسولين  
البشري الذي تستخدمه البكتيريا لإنتاج بروتين الإنسولين
- علل : ترتبط سلسلة القواعد عند أطراف قطعة DNA للإنسان وقطعة DNA البلازميدي ؟

اذكر خطوات إنتاج الأنسولين بالهندسة الوراثية :

- ١- استخلاص **DNA** يزال البلازميد البكتيري وجين الأنسولين البشري .
  - ٢- قطع حمض DNA البشري والبلازميد بإنزيم القطع نفسه .
  - ٣- إدخال **الجين** يتم إدخال جين الأنسولين إلى البلازميد **فينتاج DNA** مؤشب بواسطة إنزيم الربط .
  - ٤- حقن **البلازميد** يتم إدخال البلازميد المؤشب في الخلية البكتيرية .
  - ٥- **إنتاج الأنسولين** : تتكاثر الخلية البكتيرية منتجة نسخاً من جين إنسولين الإنسان الذي تستخدمه البكتيريا لإنتاج بروتين الأنسولين
- تطبيقات الهندسة الوراثية في المجال الزراعي :**

- ١ - تحسين نوعية المحاصيل الزراعية وكميتها
- ٢ - مقاومة الآفات ومبيدات الأعشاب الضارة
- ٣ - إنتاج فاكهة وخضار جديدة تناسب التسويق والتخزين وتعتبر معدلة وراثيا
- ٤ - إنتاج جذور تقاوم الجفاف
- ٥ - تسهل شحن الإنتاج

علل : تسمح التقنيات الحديثة للهندسة الوراثية بإنتاج نباتات معدلة وراثيا ؟

لأن حمضها النووي قد عدل بإضافة جين من كائنات حية أخرى

علل : ثمرة الطماطم التي تم انصاجها بواسطة الهندسة الوراثية ببطء شديد ؟

حيث لا تتلف بسرعة وذلك بتغيير الجين المسؤول عن نضج الطماطم ونحوه  
@ الطماطم المنتجة بالهندسة الوراثية غالباً الثمن ومذاقها مختلف تماماً وهي تعتبر أحد أمثلة الهندسة الوراثية التي برزت في عالم الإنتاج الزراعي

**تطبيقات الهندسة الوراثية في المجال الحيواني:**

إنتاج حيوانات معدلة وراثياً لمقاومة الأمراض وإنتاج لحوم كثيرة

ماذا يحدث : عند حقن قطعة من شريط حمض DNA مباشرةً في بويضة الحيوان ؟

إنتاج حيوانات معدلة وراثياً

علل : حقن الجينات الخاصة بالحيوانات التي تنتج اللحوم الكثيرة أو التي تقاوم الأمراض داخل

الخلايا التناسلية للماشية ؟ لنقل هذه الصفات المرغوب فيها إلى نسلها

## الهندسة الوراثية في التطبيقات الصناعية :

- ١ - إنتاج هرمون محفز لدر الحليب في الماشية باستخدام البكتيريا
- ٢ - معالجة مياه الصرف الصحي
- ٣ - تحويل السيليلوز في جدران خلايا النبات إلى زيت الوقود
- ٤ - تنظيف بقع الزيت ومستودعات الفضلات السامة

@ البكتيريا هي أشهر الكائنات وأكثرها استخداماً في الهندسة الوراثية  
معظم الجين المنتج في الولايات المتحدة يصنع من مكون مهندس وراثياً يسمى أنزيم الكيموسين  
الكيموسين : إنزيم يحل محل أنزيم الرنين ويستخرج من بطانة معدة البقر ويختبر الحليب لتصنيع الجبنة



الرنين والكيموسين : يختبران الحليب لتصنيع الجبنة

ماذا يحدث عند : نقل جينات البقر التي تشفّر الرنين إلى البكتيريا ؟

يصنع الكيموسين حيث تُستنسخ الخلايا البكتيرية لتكوين الكيموسين

الحقن المكروي : حقن حمض DNA في بويضة حيوان لإنتاج حيوانات معدلة وراثياً

## تطبيقات الهندسة الوراثية في الطب :

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

العلاج الجيني : العملية التي يتم فيها استبدال الجين المسؤول للاضطراب الوراثي بجين سليم فاعل

علل : يختلف العلاج الجيني عن اللقاحات والأدوية المعالجة ؟

لأنه يعمل على تغيير الجينات التي تسبب الاضطراب الجيني

@ حدث أول محاولة لعلاج مرض وراثي بشري بنقل الجين عام ١٩٩٩

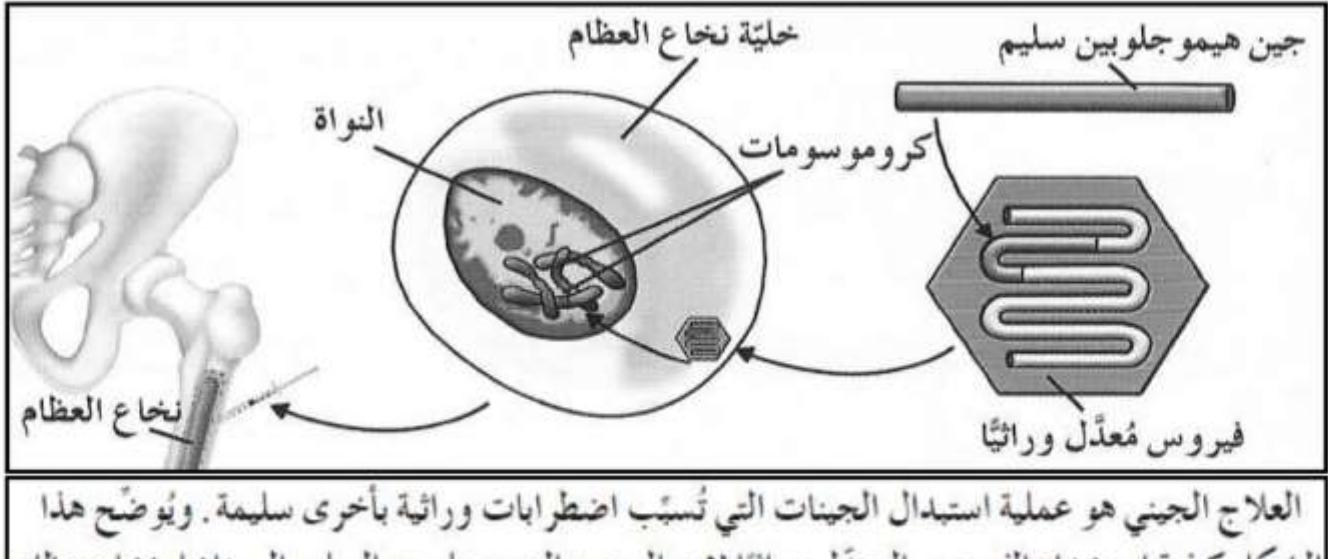
@ في العام ١٩٩٩ شفيت فتاة فرنسية من اضطراب وراثي في المناعة عندما أخذت خلايا من نخاعها

العظمي وعدلت في المختبر ثم أعيدت إلى جسمها ما أدى إلى تقوية جهازها المناعي بنسبة ٤٠%

علل : تستخدم الفيروسات المعدلة كنواقل في العلاج الجيني ؟

بسبب قدرتها على الدخول إلى الخلايا وتعديل المادة الوراثية دون أن تسبب مرض

@ في حالة استخدام الفيروسات المعدلة يجب إضافة قطعة من حمض DNA تحتوى على الجين البديل إلى DNA الفيروس المعدل وراثياً قادر على حمل الجين إلى داخل الخلايا لتصحيح التشوّهات الجينية



العلاج الجيني هو عملية استبدال الجينات التي تسبب اضطرابات وراثية بأخرى سليمة. ويوضح هذا الشكل كيفية استخدام الفيروس المعدل وراثياً لإيصال جين الهيموجلوبين السليم إلى داخل نخاع عظام

العلاج الجيني : آدأه جديدة لعلاج بعض أمراض الإنسان التي اعتبرت عضال وغير قابلة للعلاج

مرض الهيموفيليا : مرض يتصرف بعدم تحثّر الدم فالمصابين به ينقصهم البروتين اللازم للتختّر

ما العائق الرئيسية التي تعرّض طريقة العلاج الجيني لمرض الهيموفيليا ؟

١ - الخطوة الأولى : إيجاد وسيلة لصنع البروتين الضروري للتختّر الدم

٢ - الخطوة الثانية : إيجاد وسيلة لضبط كمية إنتاج هذا البروتين

### أخلاقيات الهندسة الوراثية

الفوائد ١ - الكشف المبكر عن الأمراض الوراثية

٢ - تطوير العلاجات والكشف عن خفايا الحمض النووي

٣ - تطوير الصناعة والزراعة والطب

### المخاطر :

١ - التلاعب بالجينات وصنع كائن حي بالخطأ كالبكتيريا تؤدي إلى انتشار وباء جديد لا علاج له

٢ - تغيير التوازن البيئي بتصنيع نباتات أو حيوانات جديدة

٣ - الاستنساخ غير العلاجي إذ يمكن أن يصبح الإنسان مجرد سلسلة من الرموز الجينية

يجب إتباع القوانين والتشريعات الدولية والالتزام بالبروتوكولات العلمية ؟

لإبقاء الأبحاث الجينية في خدمة الإنسان والبيئة وعدم التجارة بالجينات واحترام خصوصية البشر

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

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

@ تتابع القواعد النيتروجينية في الجينات يحدد الصفات مثل لون العيون وتركيبات جزيئات البروتين

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

@ عدد الجينات التي تشفّر لصنع البروتين في الإنسان هو حوالي 30000 جين تحملها الكروموسومات الـ 46

@ يأخذ كل جين مكاناً محدداً على الكروموسوم الواحد ولا يتغير في أفراد النوع الواحد من الكائنات

@ الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم يحمله الكروموسوم رقم ٩ لدى الإنسان وهو من الجينات

الأولى التي تم التعرف عليها ودراستها

@ الクロموسوم 21 و أصغر الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان

وجه المقارنة	الクロموسوم 21	الクロموسوم 22
عدد الجينات	225 جين	545 جين
عدد النيوكليوتيدات	48 مليون زوج من النيوكليوتيدات	51 مليون زوج من النيوكليوتيدات
أمثلة للجينات التي يحملها	جين يرتبط بحالة تصلب النسيج العضلي الجانبي ( <u>ALS</u> ) ويسمى مرض لوجيبريج	- جينات مهمة لمحافظة على الصحة - لعل يسبب شكل من أشكال اللوكيميا - مرتبط بـ داء تليف النسيج العصبي وهو ورم يسبب مرضًا في الجهاز العصبي

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

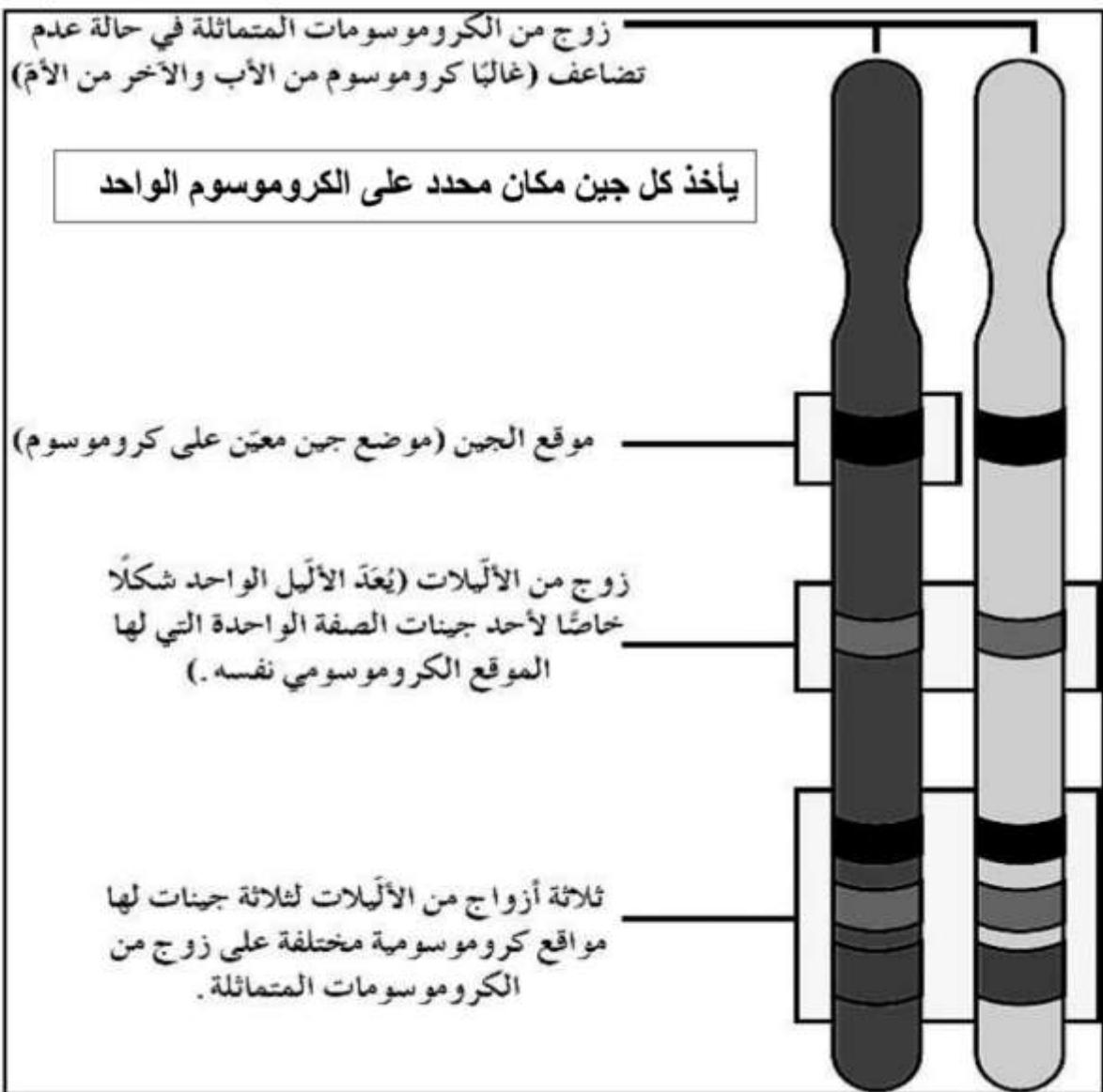
عدد بعض الجينات التي يحملها الكروموسوم 22 ؟

- كروموسوم في الإنسان يحتوي على أليل مرتبط بـ داء تليف النسيج العصبي ( )
- الكروموسوم الذي يحمل الجين المسؤول عن تحديد فصيلة الدم ( )

**@ يحتوى الكروموسوم ٢١ و ٢٢ على تتابعات طويلة متكررة من القواعد النيتروجينية لا تشفّر لصنع البروتينات ولن يسفر عن أي صفة وتظهر هذه التتابعات في أماكن غير محددة وباستخدام التقنيات الحديثة بدأ العلماء دراسة تأثير هذه التتابعات في التعبير الجيني وتطوره**

**الارتباط:** الجينات الموجودة على الكروموسوم الواحد والمرتبطة تورث معاً

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



أنثى			
XX			
ذكر	X	X	
	XX	XX	
	Y	XY	XY

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

## الكروموسومات وتحديد الجنس :

noor

تحتوي خلايا الإنسان الجسمية على 46 كروموسوما (23 زوجا )

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

علل: تتساوى نسبة احتمال ولادة ذكور أو إناث ؟

بسبب توزيع الكروموسومات الجنسية أثناء الانقسام الميوزي

@ جميع الخلايا الجنسية تحمل 22 كروموسوم جسمي و كروموسوم جنسي واحد

١ - الخلايا الجنسية الأنثوية (البيوضات) تحمل الكروموسوم الجنسي X

٢ - يحمل نصف الخلايا الجنسية الذكورية (الحيوانات المنوية) الكروموسوم الجنسي X والنصف

الأخر الكروموسوم الجنسي Y وهذا يؤكد أن نسبة ولادة الأنثى أو الذكر ستكون متساوية

عدم فاعلية الكروموسوم X : خاصية تعطى كروموسوم X في الخلية الأنثوية

@ الخلايا الجنسية للأنثى تحتوى على كروموسومين X أحدهما من الأب والأخر من الأم

ولكن كروموسوم واحد فقط يكون فاعلا

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

لعدم حاجة الخلية إلى الكمية المضاعفة من البروتينات التي ينتجهما

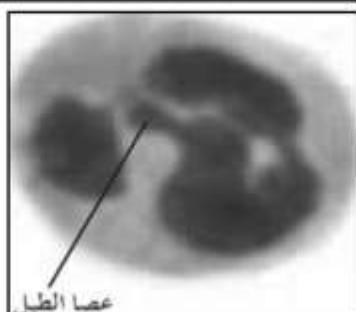
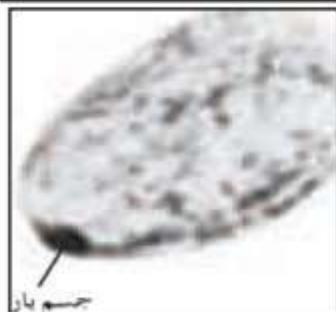
ماري ليون : عالمة الوراثة البريطانية التي اكتشفت كروموسوم X المعطل

@ يشاهد كروموسوم X المعطل متتصقا بجدار النواة الداخلية

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

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

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



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

noor

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

علل : في جسم الأنثى بعض الخلايا يكون الكروموسوم X ذو المصدر الأبوي فاعلاً وخلايا أخرى

كروموسوم X فاعل مصدره الأم؟

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

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

مكان وجود الكروموسوم (X) المحتل في الأنثى المسمن بجسم بار:

خلايا النسيج الطلاني.

كريات الدم البيضاء.

كريات الدم الحمراء.

خلايا النسيج العضلي.

( \* )

عدد كروموسومات الخلية الجسدية لأنثى الإنسان أكثر من عدد

كروموسومات الخلية الجسدية لذكر الإنسان. ص 78

تتوارث بعض الصفات عند الإنسان وفقاً للمبادئ التي استخلصها من تجاربه على البازلاء عندما يكون جين واحد مسؤولاً عن تلك الصفة

### علل: قد يكون من المستحيل ملاحظة الصفات المندلية في الإنسان

لأن معظم الصفات الوراثية يتحكم فيها أكثر من جين له آلليات سائدة أو متتحية أو ذات سيادة مشتركة

#### ١- الجينات والآلليات السائدة والمتتحية والمشتركة :

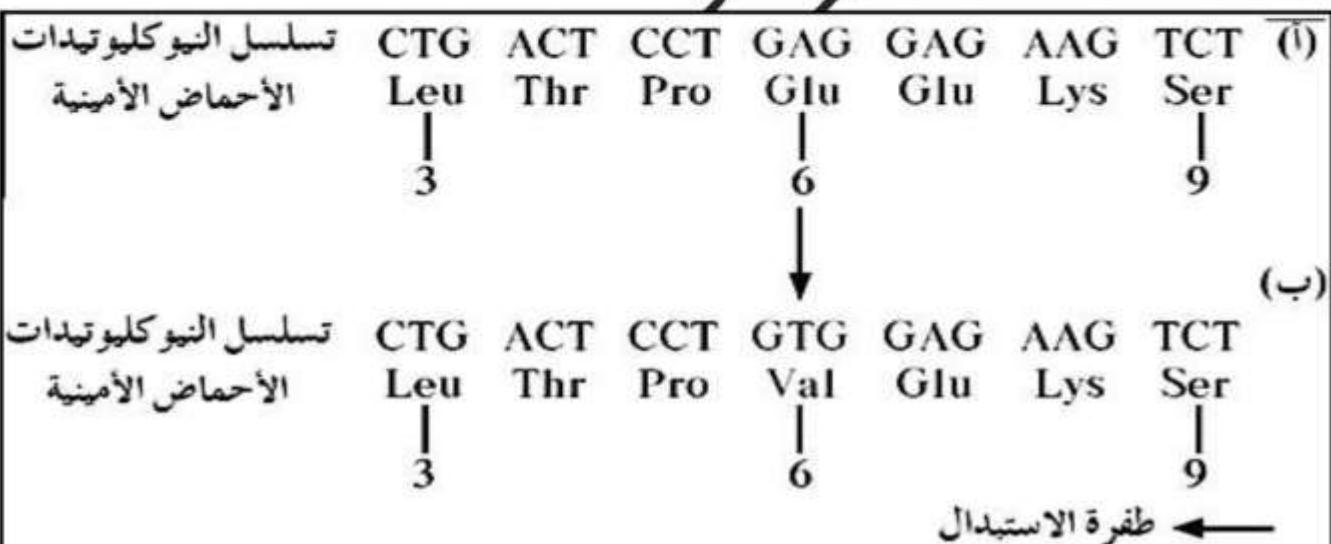
# الجين الذي يتحكم بشكل شحمة الأذن عند الإنسان له أليلان :

١- الأليل السائد هو المتحكم في الشكل الحر لشحمة الأذن

٢- الأليل المتتحي هو المتحكم في الشكل الملتجم لشحمة الأذن

@ الأليل المتتحي لا يظهر في التركيب الظاهري لدى الإنسان إلا في حالة التركيب الجيني المشابه اللاقحة

الآلليات ذات السيادة المشتركة : مثل ~~الآلليات المسئولة عن تكون الهيموجلوبين~~ مثال ~~الآلليات المسئولة عن تكون الهيموجلوبين~~



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

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

**بيتاجلوبين- $\beta$ -Globin** : بروتين يرتبط بالهيم ليكون **الهيموجلوبين** في كريات الدم الحمراء المسئولة عن نقل الأكسجين في الجسم

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

ينتج بروتين بيتا جلوبين غير سليم فيتكون هيموجلوبين غير طبيعي وغير قادر على أداء وظيفته

ويسمى مرض فقر الدم المنجل

## علل : الآليل الطافر Hb<sup>s</sup> و الآليل السليم Hb<sup>N</sup> أليلات ذات سيادة مشتركة

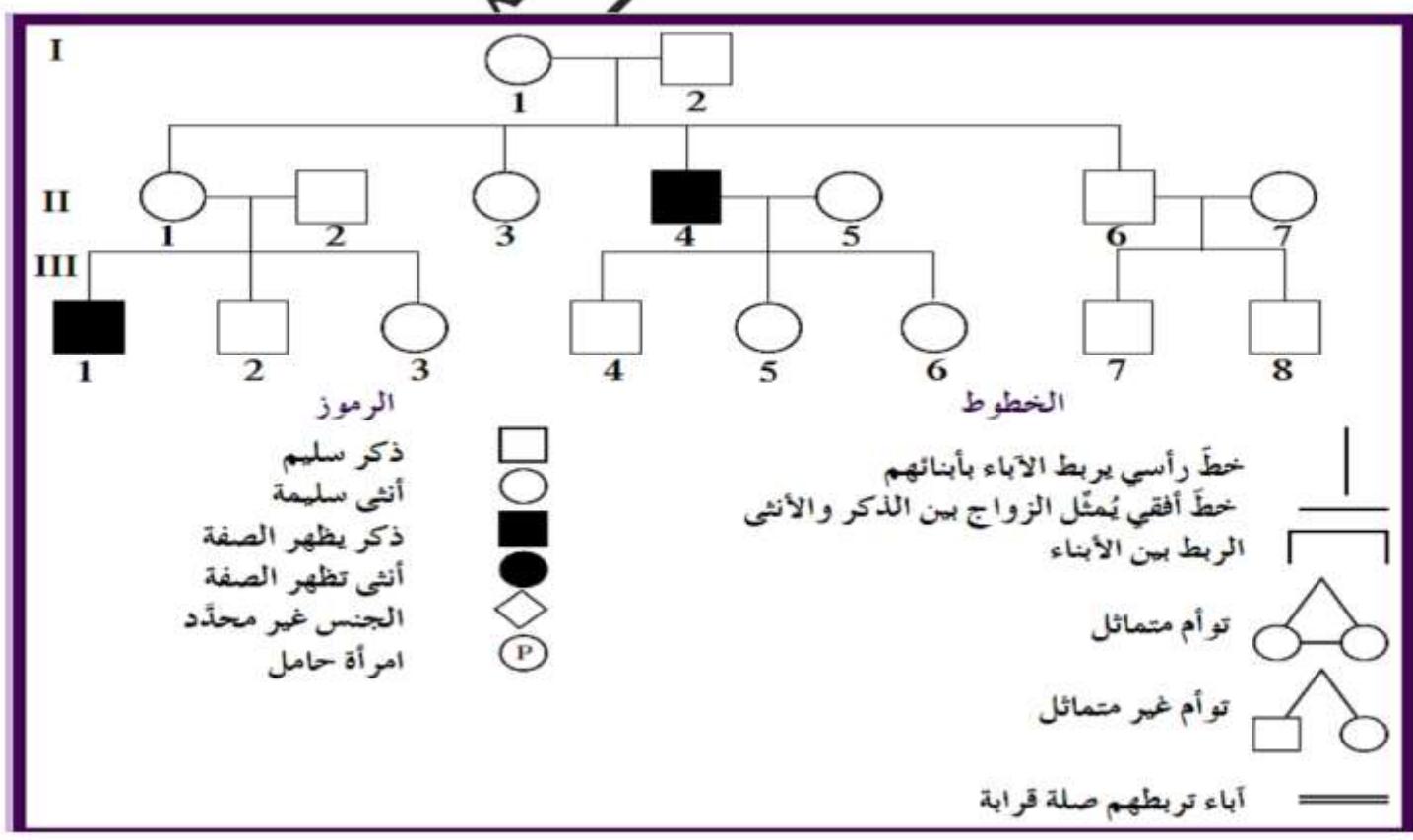
لان التركيب الجيني للفرد متابعين اللاحقة **Hb<sup>s</sup> Hb<sup>N</sup>** تكون لديه كريات دم سليمة وأخرى منجلية ويكون مرضه بحالة متوسطة أي يعاني فقر دم متوسط

ما هي الأنماط الجينية والمظهرية في نسل زوجين لدى كل منهما التركيب الجيني **Hb<sup>s</sup> Hb<sup>N</sup>** ؟

سجل النسب : مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل لآخر في العائلة ويسمح للعلماء بتتبع ما قد يحصل من اختلالات ولعنصص وراثية فيها

علل : صعوبة دراسة الصفات المورثة وانقلالها عند الإنسان ؟

- ١ - كثرة الجينات التي تتحكم في الصفات
- ٢ - طول الفترة الواقعة بين جيل وآخر ( البازلاء بين كل جيل وآخر ٩٠ يوما )
- ٣ - قلة عدد أفراد الجيل الناتج عن كل تزاوج



**الاضطرابات الجينية** : تسبب الاضطرابات الجينية في معظم الأحيان أمراضًا خطيرة ومميتة منها ما هو مرتبط بالجنس ومنها ما هو متواثر بغض النظر عن جنس الإنسان

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

٢ - الجين المعتل يعبر عنه بتركيب ظاهري غير سليم فيظهر مرض وراثي لدى الفرد  
@ التركيب الظاهري نتيجة تعبير أليل متاح أو أليل سائد أو أليل ذي سيادة مشتركة

### الأمراض الوراثية غير المرتبطة بالجنس :

*noor*

أمراض ناتجة من الآيلات متحية :

١ - الفينيل كتیونوریا (PKU)      ٢ - البله المميت

لا تظهر الأمراض الوراثية الناتجة من الآيلات متحية إلا في حال وجود آيللين متنحبيين متماثلين أي يكون التركيب الجيني للفرد متشابه اللاقحة لهذه الآيلات

الفینیل کتیونوریا (PKU) : نتاج من أیلیل غیر سلیم متاح محمول على الكروموسوم رقم 12  
علل : حدوث مرض الفینیل کتیونوریا (PKU)؟

بسبب نقص أنزيم فینیل لأنین هیدروکسیلیز الذی یکسر الفینیل لأنین

الفینیل لأنین : حمض أميني موجود في الحليب يؤدي تراكمه لمرض الفینیل کتیونوریا

ما زالت عند : نقص أنزيم فینیل لأنین هیدروکسیلیز؟

ما زالت إذا ورث الطفل مرض الفینیل کتیونوریا؟

يتراكم الفینیل لأنین في أنسجته في خلال السنوات الأولى من البله بسبب تخلف عقلي شديد

@ سمحت الاختبارات الحديثة على الاجنة والأطفال حديثي الولادة باكتشاف مرض الفینیل کتیونوریا

مبكرًا ومعالجة المصابين من خلال إتباعهم نظاماً غذائياً يحتوى على أقل كمية من الفینیل لأنین

البله المميت : مرض وراثي ينتج من آيلات متحية محمولة على الكروموسوم رقم ١٥

@ يؤدي البله المميت إلى نقص نشاط أنزيم هیكسوسامینیدیز الذي يكسر مادة الجانجلیوساید الدهنية

ما زالت عند عدم تكسير مادة الجانجلیوساید الدهنية؟

تراكم في الخلايا العصبية للدماغ والحبال الشوكي وتلحق بهما اضرار بالغة

اعراض البله المميت؟ فقدان السمع والبصر وضعف عضلي وعقلي والموت في سنوات الطفولة الأولى

## أمراض ناتجة من أليلات سائدة : ( الاختلالات الجينية السائدة )

*noor*

### ١ - مرض الدحدحة ٢ - مرض هانتنجرتون

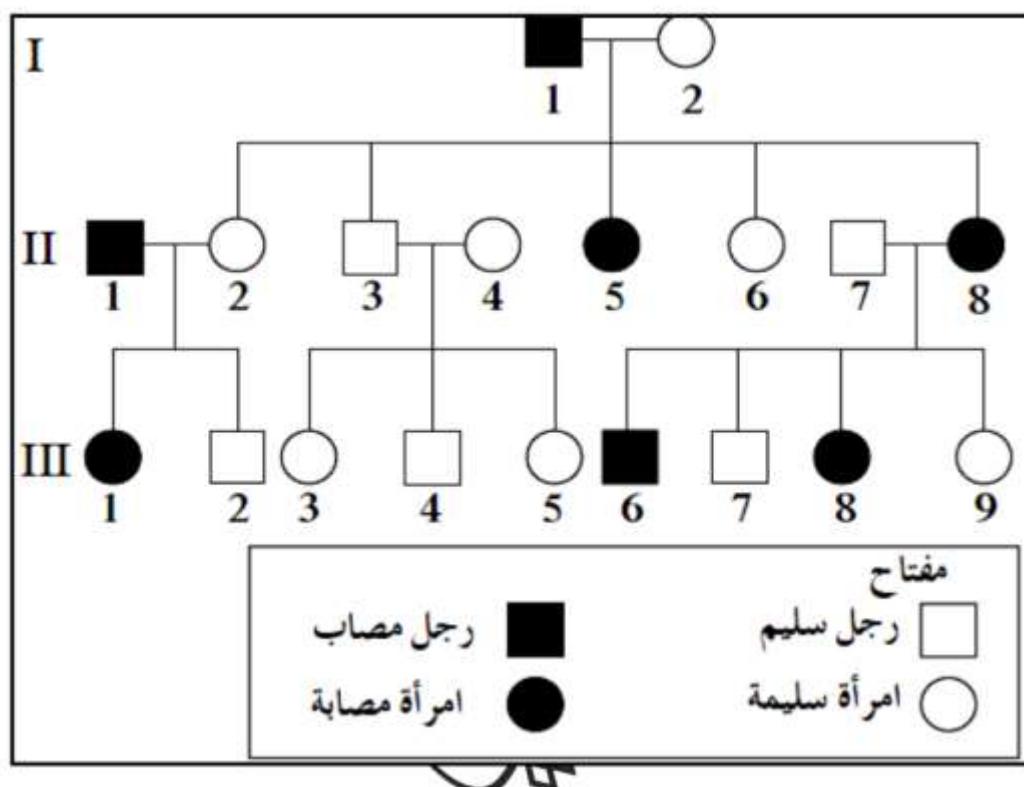
لاحظ : يكفي وجود أليل سائد واحد غير سليم ليظهر المرض عند الفرد

مرض الدحدحة : مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي يتسم بتعظم غضروفى باطنى يؤدى إلى قصر القامة بشكل غير طبيعى أى القراءمة

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

@ يصيب مرض هانتنجرتون الجهاز العصبي فيسبب فقدان التحكم العضلي و الوفاة

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



بالتدور تدريجيا  
سجل نسب يظهر أفراد  
مصابين بمرض هانتنجرتون  
فسر لماذا المرض ناتج  
عن أليل سائد ؟

الأعراض الرئيسية	الاضطراب	نوع الاضطراب
نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش	المهاق	
١ - زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد ٢- زيادة احتمال الإصابة بالعدوى ٣ - وفاة الأطفال في حال لم يعالجوها	التليف الحويصلي	
تراكم سكر الجالاكتوز في الأنسجة التأخر العقلي تضرر الكبد والعينين	الجلاكتوسيميا (ارتفاع الجالاكتوز في الدم)	اضطرابات ناتجة من اليلات متحية
تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة - نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلف عقلي	الفينيل كيتونوريا (PKU)	
تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والحلب الشوكي تخلف عقلي ، فقد البصر ، ضعف عضلي ووفاة حديثي الولادة	مرض البله المحيت	
الفرزامة	الدحدحة	
تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلف العطلي (غير بحركات لا إرادية) (اضطراب الجهاز العصبي)	مرض هانتنجنون	اضطرابات ناتجة من اليلات سائدة
زيادة الكوليسترول في الدم ومرض القلب	ارتفاع كوليسترول الدم	
تترسب الهيماوجلوبين غير قادر على نقل الأكسجين ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء	مرض فقر الدم المنجلي	اضطرابات ناتجة من اليلات ذات سيادة مشتركة

## الأمراض الوراثية المرتبطة بالجنس :

### الجينات المرتبطة بالجنس :

الجينات الواقعة على الكروموسومين الجنسين X و Y

@ معظم الجينات المرتبطة بالجنس موجودة على الكروموسوم X

بينما الكروموسوم Y يحتوى على عدد قليل من الجينات

@ تم اكتشاف أكثر من 100 خلل وراثي للصفات المرتبطة بالجنس

ومعظمها على الكروموسوم X لأنه أكبر بكثير من الكروموسوم Y

@ توجد أجزاء مشتركة للكروموسومين الجنسين X و Y

والجينات المحمولة على الأجزاء المشتركة تتواجد على كل منهما

وتتوارث كأنها جينات محمولة على كروموسومات جسمية

لكل من الكروموسومين X و Y أجزاء محددة خاصة بحيث تتوارث الجينات فيما وفقة لوجودها على أي منها

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

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

(أ) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنسي X الناتجة من الآيلات متتحية :

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

قد لا يرى الشخص المصايب بعمى الألوان أحياناً سوى اللون الأسود والرمادي والأبيض ؟

نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري

ما سبب مرض عمي الألوان ؟

خلل يصيب جينا واحداً من عدة جينات مرتبطة برواية الألوان ويحملها الكروموسوم الجنسي X

علل : ظهور عمي الألوان لدى الذكور بنسب أعلى مقارنة بالإثاث

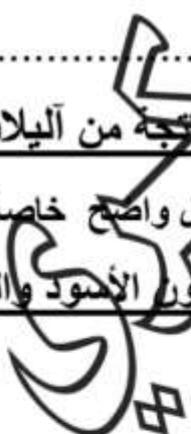
يملك الذكور كروموسوم X واحد فقط وكل الآيلات المرتبطة به تظهر عند الذكور حتى وإن كانت

متتحية ولكن لكي يظهر المرض عند الإناث لا بد من وجود نسختين من الآليل المتتحي أي أن يكون

كل كروموسوم X حاملاً لهذا الآليل



.....



@ التركيب الظاهري لليل الخلل الوراثي المرتبط بالجنس يميل إلى أن يكون أكثر شيوعاً بين الرجال منه بين الإناث

*noor*

@ الرجال يورثون الكروموسوم X إلى بناتهم  
لذلك قد لا تظهر صفة عمي الألوان عندهن ولكنهن يحملن تلك الصفة ويورثنها إلى بنائهن الذكور

مفتاح	♂	X <sup>d</sup>	Y
$X^N X^d$ أنثى سليمة حاملة للخلل	♀		
$X^d X^d$ أنثى مصابة بعمى الألوان	X <sup>N</sup>	$X^N X^d$	$X^N Y$
$X^N Y$ ذكر سليم			
$X^d X^d$ ذكر مصاب بعمى الألوان	X <sup>d</sup>	$X^d X^d$	$X^d Y$

يتم التعبير عن الآليات المرتبطة بالكروموسوم X دائمًا عند الذكور ، لأن لديهم كروموسوم X واحد فقط ، وبذلك الذكور الذين يستقبلون الليل المتختي ( $X^d$ ) مصابون كلهم بعمى الألوان . أما الإناث ، فلا يصبن بعمى الألوان إلا إذا تلقّيا الليلين متختجين ( $X^d X^d$ ) .

### نزف الدم أو الهيموفيليا :

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

@ يساعد جينان محمولان على الكروموسوم الجنسي X في التحكم بتكوين المواد البروتينية المختبرة للدم ويسبب وجود الليل متتخ غير سليم لأحد هذين الجينين خلايا تكوين تلك المواد كيف يمكن معالجة المصابين بنزف الدم أو الهيموفيليا ؟ حليم ببروكينات التخثر الطبيعية

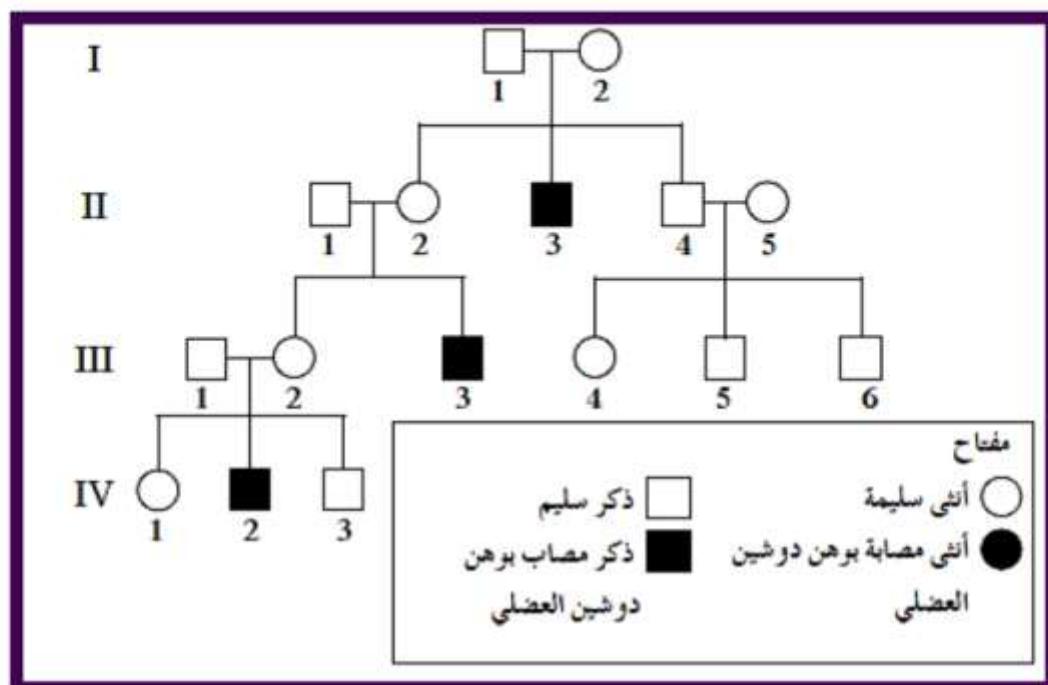
وهن دوشين العضلي : مرض وراثي مرتبط بالجنس وسببه الليل متتخ غير سليم لجين موجود على الكروموسوم الجنسي X يتحكم في تكوين مادة الديستروفين وهي مادة بروتينية في العضلات

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

@ تزداد هذه العوارض تدريجياً وبسرعة كبيرة لتأثير في جميع عضلات الجسم وقد تتطور الحالة إلى حد التوقف نهائياً عن المشي

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

سجل النسب لعائلة يعاني بعض أفرادها وهن دوشين العضلي :



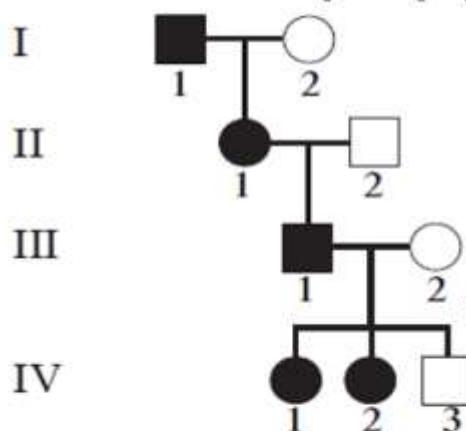
(ب) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم الجنس X الناتجة من أليلات سائدة :

الأمراض السائدة المرتبطة بالكروموسوم الجنس X نادرة الوجود

مرض الكساح المقاوم للفيتامين D :

يتميز بتشوه في الهيكل العظمي بسبب نقص في تكليس العظام

علل : يختلف مرض الكساح عن أمراض الكساح الأخرى ؟

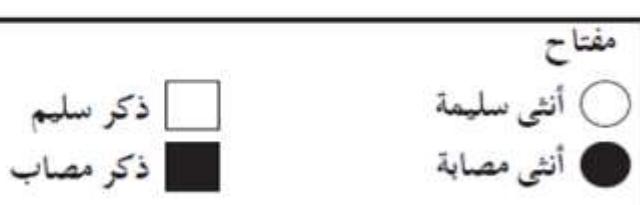


لأنه لا يستجيب للعلاج بواسطة الفيتامين D

يظهر الشكل وجود هذا المرض في كل جيل من الأجيال الأربع

إذ يكفي وجود أليل المرض على كروموسوم X واحد لينتقل

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



**جينات هولاندريك**: الجينات الموجودة على الكروموسوم ٢ والتي نقدر أن تميزها عند الإنسان

ويعبر عنها عند الذكور فقط وتنتقل دائمًا من الأب إلى ابنه

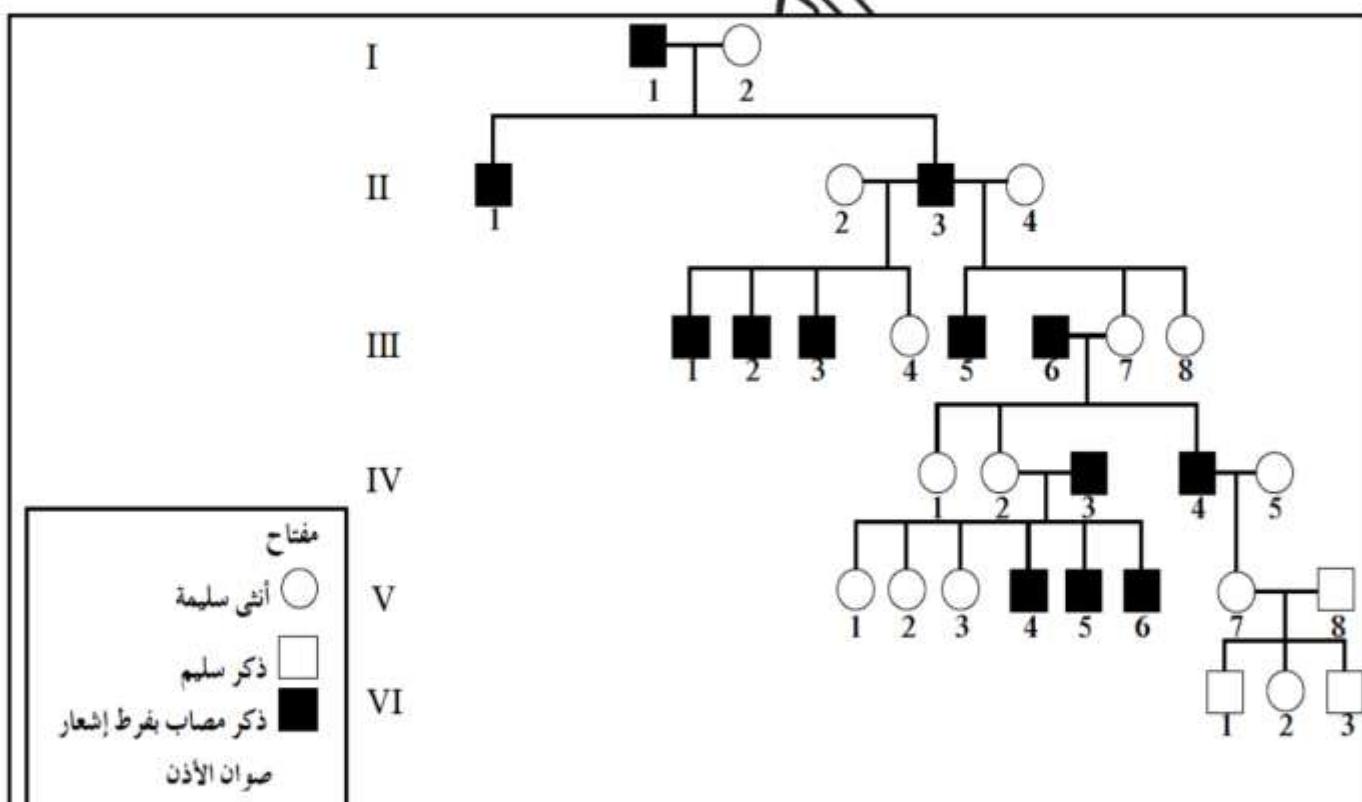
**مرض فرط إشعار صوان الأذن**: مرض نادر مرتبط بالكروموسوم الجنسي ٢ يتمثل بوجود شعر طويل

وكثيف غير طبيعي على أطراف الأذنين

في سجل النسب جميع الأبناء الذكور المتบรรدين من آباء مصابين بالمرض .....

وهم مصابون بهذا المرض ويورثونه لأبنائهم وذلك عبر توريثهم الكروموسوم الجنسي ٢ الحامل لجين

المرض ولا يظهر هذا المرض عند الأباء الإناث



سجل نسب لعائلة يعاني معظم أبنائها الذكور  
مرض فرط إشعار صوان الأذن  
ما هو التركيب الظاهري والتركيب الجنسي  
لأولاد نتيجة التزاوج بين  
♀V7 × ♂II × I2

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

التليف الحويصلي :

مرض وراثي شائع و غالباً يكون مميت ويُنتج من أليل متعدّل موجود على الكروموسوم رقم 7

ما أعراض التليف الحويصلي :

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

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

فيتسبب في تكوين بروتين CFTR غير سليم

@ يسمح البروتين الطبيعي CFTR لأنوبيات الكلور (CL<sup>-</sup>) بالمرور عبر الأغشية الخلوية

@ عند فقدان القواعد الثلاث ~~يُنْهَى~~ في ألين البروتين CFTR فينثني البروتين CFTR

بصورة غير صحيحة ويصبح غير قادر في مثلث عائقاً أمام نقل أنوبيات الكلور

وبسبب عدم القدرة على نقل أنوبيات الكلور لا تستطيع الأنسجة في الجسم تأدية وظيفتها بشكل صحيح

ماذا تتوقع أن يحدث عند نقص لثلاث قواعد في الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية ؟

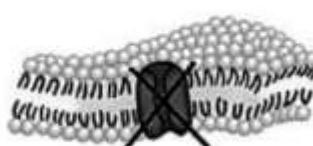
علل : لا يظهر التليف الحويصلي في الأفراد متباعدة اللاحقة الذين يحملون نسخة واحدة من

الأليل غير السليم ؟

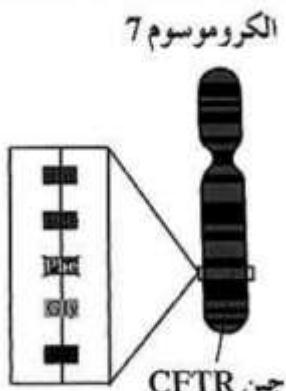
لأن وجود أليل سليم واحد يكفي لإنتاج قنوات الكلور البروتينية التي تسمح للأنسجة لتعمل بشكل سليم



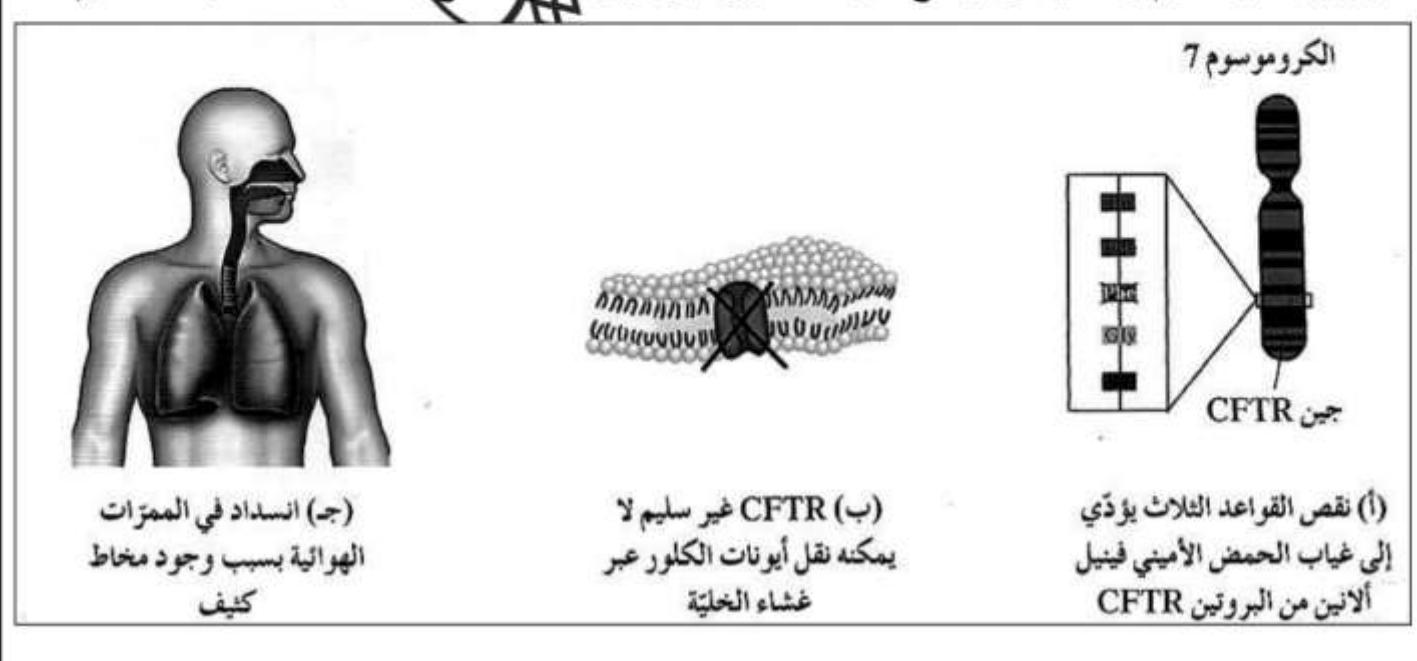
(ج) انسداد في الممرات الهوائية بسبب وجود مخاط كثيف



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



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



مرض فقر الدم المنجلی : سمي مرض فقر الدم المنجلی بسبب الشكل المنجلی لكريات الدم

noor

## ما الأضرار الناتجة عن فقر الدم المنجلی؟

- ١ - تكسر كريات الدم الحمراء المنجلية بسرعة فتنحل مكوناتها
- ٢ - تلتصق الكريات الحمراء المنجلية بالشعيرات الدموية فتحول دون جريان الدم فيها
- ٣ - تلف الأنسجة والخلايا في أعضاء كثيرة مثل الدماغ القلب والطحال وقد يؤدي للموت

## @ ينتج فقر الدم المنجلی عن الاليات ذات سيادة مشتركة :

- ١ - عند وجود أليل سليم وأخر معتل لدى الفرد يظهر المرض بشكل خفيف ما يدل على السيادة مشتركة
  - ٢ - في حال وجود الاليلين معتلين لدى الفرد يظهر المرض عنده بشكل واضح وخطير
- @ تحتوي كريات الدم الحمراء ~~السليمة~~ على الهيموجلوبين السليم وهو دوره يحتوى على بروتينات وهم ويرتبط الأكسجين بالهم في كريات ~~الدم~~ الحمراء
- @ يتحكم الأليل السليم في تكوين أحد بروتينات الهيموجلوبين ويختلف عن الأليل غير السليم بتغيير قاعدة واحدة فقط في تتابع حمض DNA فيؤدي إلى استبدال حمض جلوتاميك الأميني بحمض الفالين ماذا تتوقع أن يحدث عند : عند استبدال الحمض الأميني ~~جلوتاميك~~ بحمض الفالين في ~~الهيوموجلوبين~~ ؟

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

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

- .....
- @ يشيع مرض فقر الدم المنجلی في القارة الإفريقية وعند الأميركيين من أصل أفريقي
- @ ينتشر فقر الدم المنجلی في بعض مناطق الخليج والشرط الأوسط وتصل نسبة حاملي صفة المرض أو المتباني اللاقحة إلى حوالي %٢٠

## الأفارقيين متباني اللاقحة لمرض فقر الدم المنجلی يظهرون مقاومة شديدة لمرض الملاريا ؟

لان تكسر كريات الدم المنجلية يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا وهو يعيش عادة عالة على كريات الدم الحمراء السليمة لذلك يصبح الـ فقر الدم المنجلی مفيدا للمصابين بهذا

## مخاطر زواج الأقارب :

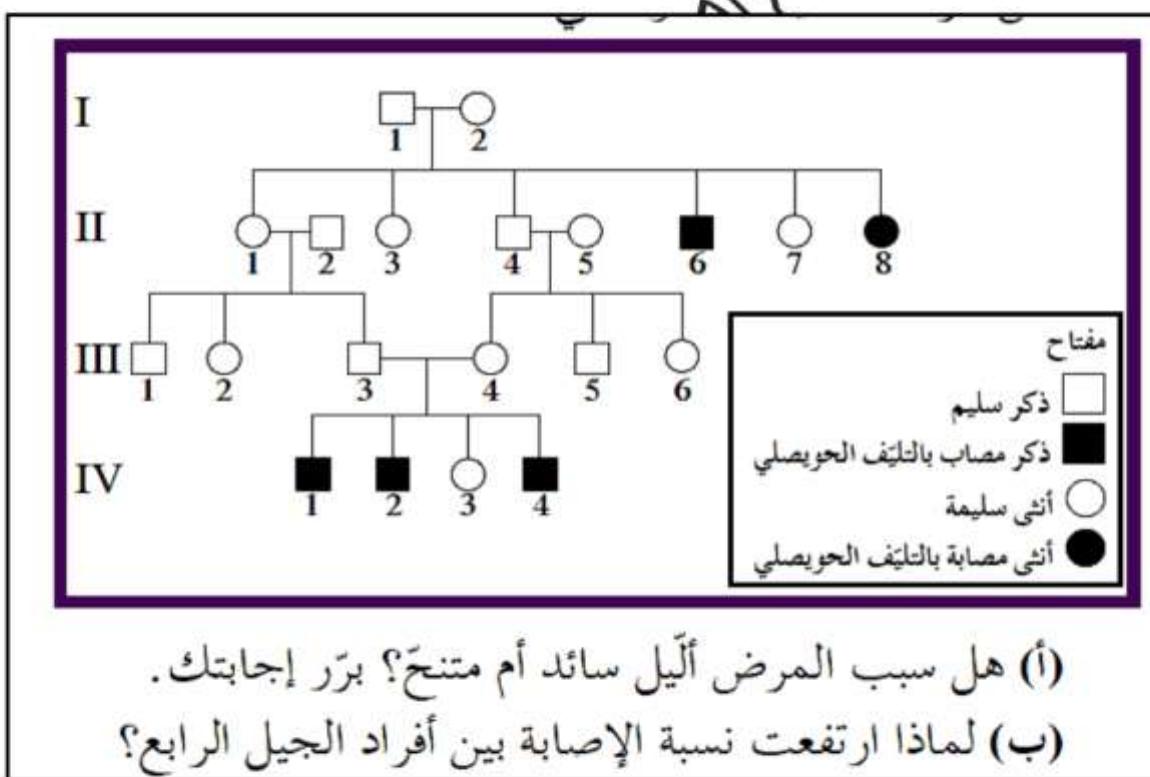
noor

قد يتزوج فرداً تربطهما صلة قرابة دون أن يعرفا أنهما يحملان مرضًا وراثياً متنحياً، غالباً ما يؤدي ذلك إلى ولادة أطفال يعانون أمراضًا وراثيةً يصعب شفاؤها مثل مرض تكسر الدم الوراثي الذي يفرض على المصابين به نقل دم شهرياً وهو عملية مؤلمة بخاصة لدى الأطفال إذ يجعلهم يفقدون حيواناتهم ينعدون بالحياة التي ينعم بها أقرانهم.

@ ترتفع نسبة ظهور الأمراض الوراثية بسبب الآليلات المتنحية بزيادة نسبة زواج الأقارب

أما الزواج بين الأفراد الذين لا تربطهم صلة قرابة فقد ينتج أفراد هجينات سليمة تحجب فيها الآليلات السليمة السائدة الصفات التي تحملها الآليلات المتنحية لذلك تتضاعل نسبة ظهور الأمراض بين هذه

الأجيال



(أ) هل سبب المرض آليل سائد أم متنح؟ برر إجابتك.

(ب) لماذا ارتفعت نسبة الإصابة بين أفراد الجيل الرابع؟

علل : يفضل زواج الاباعد عن الأقارب ؟

علل : تتضاعل نسبة ظهور الأمراض الوراثية في حالة زواج الاباعد ؟

## الوراثة الجزيئية لدى الإنسان

@ استطاع العلماء قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وحتى تغييرها

@ في العام ١٩٨٤ طرحت فكرة تحديد الجينوم البشري للمرة الأولى

@ تمثلت أولى الخطوات بإنشاء منظمة الجينوم البشري (HUGO) في العام ١٩٨٩

الجينوم : مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض

النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين (DNA)

### مشروع الجينوم البشري :

محاولة لإعداد تتابع حمض DNA البشري كله والذي بدأ تطبيقه في أكتوبر ١٩٩٠ من خلال

تعاون بين وزارة الطاقة الأمريكية وكالة المعاهد الوطنية الصحية

@ تعاونت معظم الدول المتقدمة في المجال الطبي وكان من المفترض أن يستمر المشروع ١٥ عاما إلا

أن انتهاءه أُعلن سنة ٢٠٠٣ بفضل التقدم التكنولوجي السريع

### أهداف مشروع الجينوم البشري الرئيسية :

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

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

٣ - تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات

٤ - تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات

٥ - دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع

@ للمساعدة في تحقيق هذه الأهداف درس الباحثون التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى

ومنها بكتيريا الإيشيريشيا كولاي E.Coli وذبابة الفاكهة وفهران المختبر

عدد بعض الكائنات الحية التي ساعدت في تحقيق مشروع الجينوم البشري ؟

..... - ٣ ..... - ٢ ..... - ١ .....

علل : توصل العلماء في نهاية القرن العشرين لتحديد الجينوم البشري كاملا لأول مرة ؟

بفضل التقدم في تقنية تحديد تتابعات حمض DNA والنتائج المترتبة عليها

التابع السريع :

اذكر طرق تقييمات تحديد وتحليل تتابعات حمض DNA ؟

- ١ - تتابع اطلاق الزناد      ٢ - تحديد اطار القراءة المفتوحة

تتابع اطلاق الزناد : تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ثم نسخها

وتحديد تتابع القواعد لكل منها

خطوات تتابع اطلاق الزناد :

noor

١ - تجزئة شريط DNA الأساسي بشكل عشوائي إلى قطع صغيرة

٢ - نسخ القطع وتحديد تتابع القواعد لكل منها

٣ - يستخدم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة

٤ - ترتيب القطع المنفصلة للوصول إلى التتابع النهائي

@ عام ١٩٩٦ تم تحديد تتابع حمض DNA لبكتيريا الإيشيرشيا كولاي

حيث تحتوى على 4639221 زوجاً فقط من القواعد

@ اعتقاد العلماء أن الجينوم البشري أكبر من ذلك بألاف المرات

تتابع اطلاق الزناد :

كروموسوم بشري

1



قطع حمض DNA المنفصلة عن  
بعضها البعض في الكروموسوم

2



تحديد تتابع قطع حمض DNA  
المُنتَجَة عشوائياً

3

CGCCCATCAGT ACTCCGCTATACGA ACGATACTGGT

CGCCCATCAGT

AOTCCGCTATACGA

ACGATACTGGT

ACGATACTGGT

الوصول إلى التتابع النهائي

4

CGCCCATCAGT AOTCCGCTATACGA ACGATACTGGT

علل : عند استكمال مشروع الجينوم البشري تمكّن العلماء من إحصاء أقل من ٣٠ ألف جين

فكان دهشتهم كبيرة ؟

لأنهم كانوا يعتقدون أن عدد جينات الإنسان هو ١٠٠ ألف جين نسبة إلى عددها في الدروسو فيلا ٤ ١ ألف جين

@ يعلم العلماء على معرفة كيف تستطيع جينات قليلة نسبياً تكوين كاملاً التركيب كالكائن البشري

### البحث عن الجينات :

توصّل العلماء إلى معرفة الجينات وعدها من خلال مجلدات المعلومات للجينوم البشري ( ٢٢ زوج

كروموسوم جسمي و زوج كروموسوم جنسي )

وتم استخدام تقنيات عديدة مثل : تحديد إطار القراءة المفتوحة

تحديد إطار القراءة المفتوحة : سلسلة قواعد حمض DNA التي يمكن أن تشكل جزءاً من عمل

m RNA المسئولة عن تشفير بروتين معين

الإكسونات : تتابعات القواعد في حمض DNA المسئولة عن تشفير البروتين

الانترونات : أجزاء من شريط DNA تنسخ في شريط m RNA لكنها غير مسؤولة عن تشفير

البروتين و يتم قطعها في عملية تحرير m RNA

علل : يعلم الباحثون على إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود بين

الانترونات والإكسونات ؟ لمعرفة طول الجين الحقيقي وال الكامل

ماذا تتوقع عندما تكتمل عملية إطار القراءة المفتوحة ؟

يمكن الباحثون من تحديد محفز الجين و موقع البدء والوقف في عملية النسخ

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

للبحث عن الجينات التي تزودهم بمعلومات عن السمات الأساسية للحياة

بالإضافة إلى أهميتها العلمية وتسمح بهم ترکیب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها

علل : تشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث حول تركيب DNA ؟

للوصول لمعلومات تفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض

علل : يستخدم الباحثون في الجينوم البشري تتابعات حمض DNA ؟

لتحديد الكثير من الجينات

علل : تؤدي تتابعات حمض DNA دور منه لإنzyme بلمرة حمض RNA ؟

ليبدأ عملية النسخ أو يوقفها

## ما اسم التقنية الحديثة المستخدمة في الشكل المقابل؟

GAATTCTAATGTCCTCTCAACCCCTACACTCACCCATTGGTATATTAAAGATGTGTTGTC  
 TACTGTCAGATAGCTCAAGTAGTCAGGAATTAGTCATTAATAGTCGCAAGCCAG  
 GAGTGGGTGGCTATGTGTGTAATTCCAGCAGCTGGAGAATGAGAAGTGAGGAGGAGCT  
 TGAGCTCAAGAGTTGATATTATGCTGGAGAACATAGGAAAGACCTCGTCTACTTTAAA  
 AAAATGGGAGGATGCTTGGAGCTCAGGAGGTCAAGGTTGAGACAGATGAAAGCT  
 ACTGCACCTCAGGCTGGAGACAGCAGAGTGAAGGCTTCCCTCACGAAACAGAAATAGAAAA  
 ACAACAAACAAACAAACAGTCTGCTCATGCTAGGACATAGGTCT  
 GGGTACTTTGTAACATTATGCTGATTGCTGTTGTTAGATTAATTGTAATATTGAA  
 TATTGCTGAGAAAGCTCAGCCTCAAGATGTAACCTTTGGACTTQTAATAGC  
 TTTCCTGTTGATTCAGCATGTTGTAACCTTTAGCTAGTAAACAATAAGTTGTTGAA  
 GTTTTGCAAAAGAGGAAACACAACGAGGGATAAAACATTGATGATAAAATTGTCATT  
 GTCAATTATGGGAAACAAAGTATGTAACCTTCTACTAACGCAATTGAAACAGGAAATAACA  
 GAACAAGATTGAGAAATACATTCCGAAATTCTTGAGTATTAAAGACAACGACAG  
 TGGACCTGGGAGGAGGGTTATTGTCATGACTGGTGTGAGAGACAATGCAAGGTTA  
 TAATGAGGGATGGGACTAGCGCAATGAGTTGCGCATGACTTTAGAGAGTCTTGGG  
 GACCCCGAGTACAAAGAGGGAGGGAGGCTATATGAGACTCTCATTCTTTCTTCTTGT  
 GTGAGAATAAGGATAGCCTGACCTGAGGTTATAGACATAAGCCCTTTCTCTCCCA  
 CTCAGCAGCTGAGAGATGCTGCCCTGCTCTACAGGGTGACTCAGGAGGG  
 CGAGCAATGGGCGAGGGCTGTGAGGGTTGAGACTCTGAGAGCCAGGGGG  
 CGAGAAGGGGGTGGACTCAGAGACTCTCCCTCCGAGCAGGGTTGCTTATT  
 TATGCATTTAAAGTATATTAAAGAAATAACAGGAGACTGCCAGGCCCAGGGCTGCTTG  
 TGACATGGAAATATTTGTTGCTTCATTTTCTTCTTCTGAGAG  
 GAAAAGGGGCTCACTGCAAGATAACAGAGACAGAAAGTCCGGAGGTGTAATCCAAGCC  
 TGATCTTCACTGTCATACTGGAAAATGCCCCACCCCTCTGAGGCGGACTTCTCTT  
 TTATAAGTGGAGTCTGGAGTAAATGTTCAATGGCTCTCATTTCAATGAAATTTC  
 CGTTTATAAAATGCAAGAGCTTCTGTAACCTCAAGACTGAGAAAGAAATTGAGCTGAGA  
 CTCACTGACTGCAAGATGCCCCAGAGGCTCTCATGAGCAATAAATCTCGTTC  
 ACCCAGGCCACTGAGTGTCAAGATTGCACTGACTAGTTCACGTGTGAGGG  
 CTCAGCAGCTGAGATGCTGCCCTGCTGAGGGCTTGTGAGACTCTGAGGCGG  
 CGAGCAATGGGCGAGGGCTGTGAGGGCTTGTGAGACTGAGAGCCAGGGGG  
 CGAGAAGGGGGTGGACTCAGAGACTCTCCCTCCGAGCAGGGTTGCTTATT  
 TATGCATTTAAAGTATATTAAAGAAATAACAGGAGACTGCCAGGCCCAGGGCTGCTTG

يمكن أن يستخدم الباحثون في الجينوم البشري تتابعات حمض DNA لتحديد الكثير من الجينات. يوضح الشكل كيف يمكن أن تؤدي تتابعات حمض DNA دور منه لإنزيم بلمرة حمض RNA ليبدأ عملية النسخ أو يوقفها. في أي اتجاه يمكن لإنزيم بلمرة حمض RNA التحرّك لنسخ الجين الموضّح في الشكل؟



٢- التشخيص قبل الولادة

١- الفحص الجيني؟

### ١- الفحص الجيني:

ما أهمية الفحص الجيني للمقبلين على الزواج؟

التأكد من احتمال إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية

مثال: الجين المسؤول عن التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لـ DNA

تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم

@ سمح تطور التقنيات الحديثة للاختبارات الوراثية بالتوصل إلى معرفة هذه

الاختلافات بين الجينات السليمية وغير السليمية

عل: تستخدم مسبارات حمض DNA مشعة؟

لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض

عل: بعض اختبارات الفحص الجيني تستعمل تقنيات أخرى شاملة؟

لكشف التغيرات في الموضع المقطوعة بإنزيم القطع والاختلافات في أطوال الجينات السليمية وغير السليمية

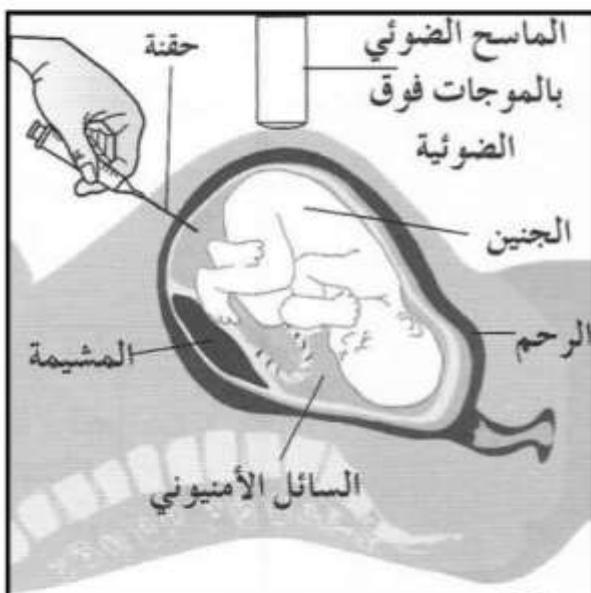
ملاحظة: لا يقتصر إجراء الفحص الجيني على الأفراد البالغين أو المقبلين على الزواج

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

١ - فحص السائل الأمينيوني

٢ - فحص خلايا من الأنسجة المشيمية لإعداد نمطه النووي ودراسته

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



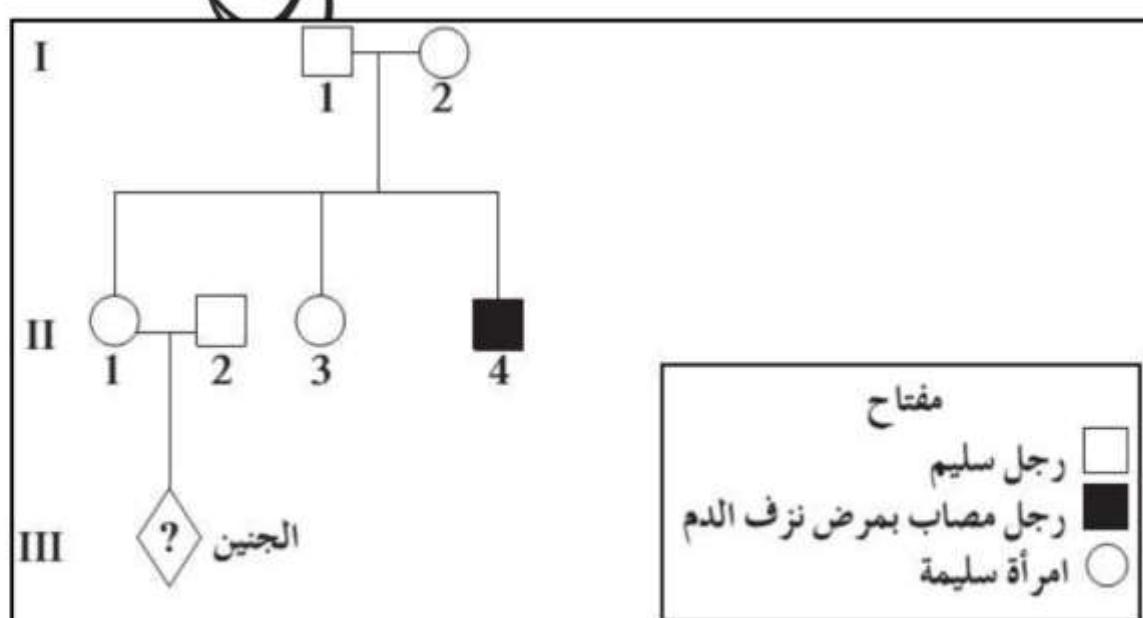
### ما أهمية : التشخيص قبل الولادة :

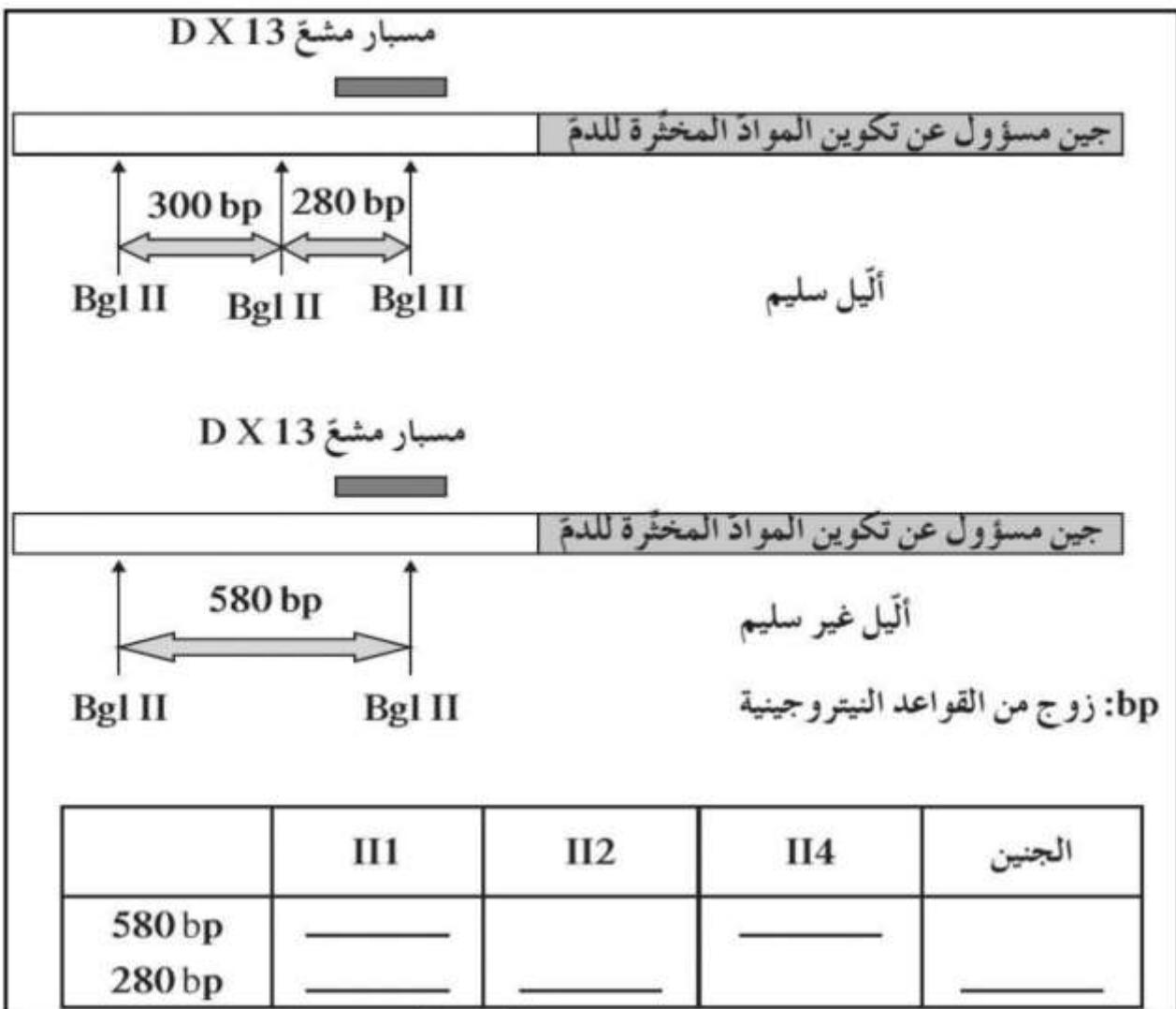
يسمح باكتشاف الأمراض مبكراً فيساعد على إيجاد

العلاج السريع لها مثل حالة الفينيل كيتونوريا

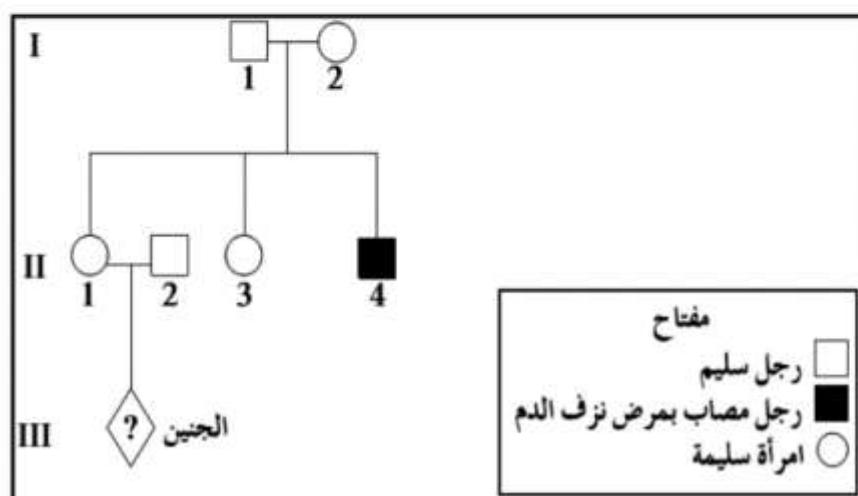
@ يدخل الطبيب حقنه إلى داخل الكيس المحاط بالجنين عبر جدار بطن الأم ويسحب عينة صغيرة من السائل الأمينيوني لإجراء الفحص الجيني .

@ عائلة يعاني فرد منها مرض نزف الدم أو الهيموفيليا وهو مرض وراثي مرتبط بالكروموسوم الجنسي X وناتج من آليل متاحي وقد سمحت التقنيات المخصصة لـ التشخيص قبل الولادة بـ تشخيص جنين الزوجين I1 و II2 بسبب إمكانية إصابته بالمرض





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

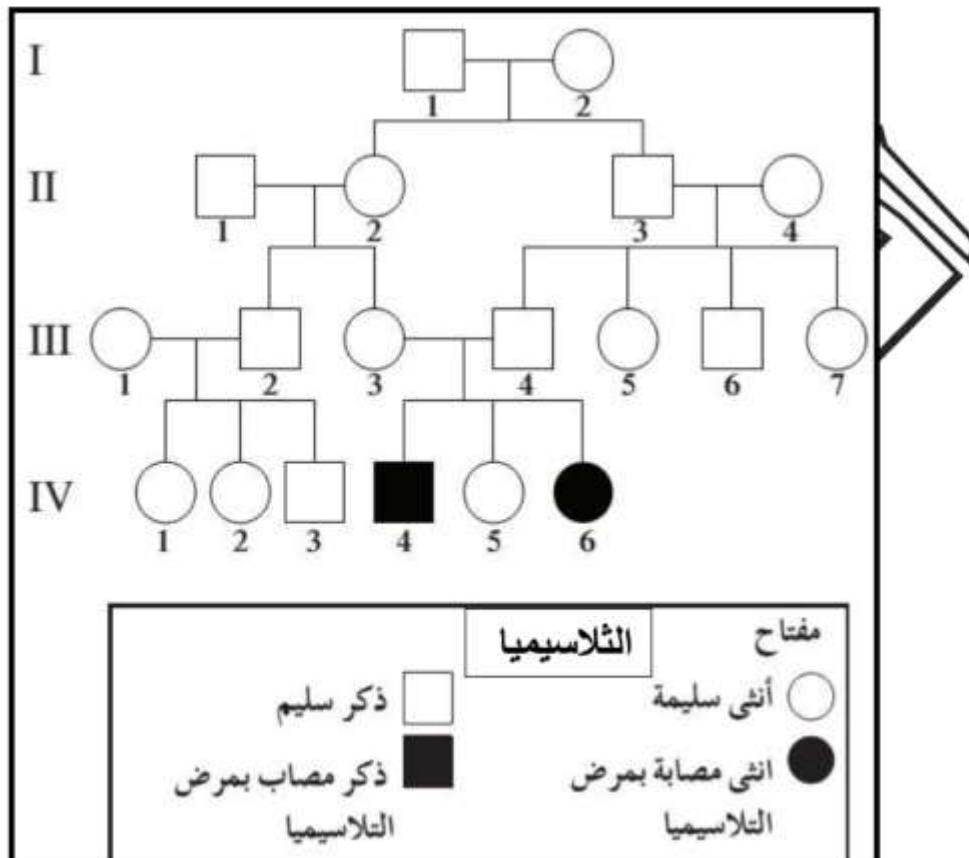


هل الجنين مصابا بالمرض أم لا ؟

الأمراض الوراثية: مصدرها توارث جينات ممرضة أو معتلة ( متتحية أو سائدة ) تؤدي إلى ظهور عيوب خلقية أو عقلية أو أمراض في الأفراد عبر الأجيال المتتالية

@ كشفت الأبحاث والدراسات حول توارث أمراض وراثية متتحية من خلال دراسة السجل المقابل:  
أن زواج الأقارب يزيد من فرص إصابة أولادهم بذلك الأمراض

والسبب: زيادة احتمال أن كلاً الأبوين ذي القرابة ( III4 و III3 ) يمكنهما أن يحملان الأليل الممرض المتتحي الموروث من آبائهم ( I2 و I1 )



علل : زواج الأقارب يزيد من فرص إصابة أولادهم بالأمراض الوراثية ؟

لزيادة احتمال أن كلاً الأبوين ذي القرابة يمكنهما أن يحملان الأليل الممرض المتتحي الموروث من آبائهم  
تأثيرات الأمراض المتوارثة في المريض ومحيطه: المعاناة الجسدية والنفسية والاجتماعية له ولأسرة

- ١ - ولادة طفل حي بعيوب خلقي شديد
- ٢ - تأخر في المهارات
- ٣ - تأخر عقلي
- ٤ - ولادة طفل مصاب بأمراض مميتة أو عيوب خلقيّة شديدة تؤدي لوفاته صغيراً

ما أهمية إجراء الفحص الطبي قبل الزواج ؟

يعرف الخطيبان إذا كانوا حاملين لجينات معتلة وإمكانية إنجابهما أولاد مصابين بأمراض وراثية والطرق الوقائية المتبعة

كيف يمكن الحد من إنجاب أطفال معتلين لنجنبهم وأهلهم مصاعب الحياة ؟

- ١- حملات توعية حول الأمراض الوراثية المنتشرة وتأثيراتها على المريض وعائلته
- ٢ - إجراء الفحوصات الضرورية قبل الزواج
- ٣- إجراء الفحوصات الضرورية قبل الولادة
- ٤- إجراء الفحوصات الضرورية بعد الولادة

ما الحالات الخاصة التي يجب فيها إجراء الفحوصات الضرورية قبل الزواج ؟

- ١ - ظهور مرض وراثي معين في العائلة يسببه أليل سائد
- ٢ - ظهور مرض وراثي معين في العائلة يسببه أليل متاح في حالة زواج القرابة
- ٣ - كان الخطيبان كباراً في السن
- ٤ - تعرض الخطيبان للحوادث أو المكوث في مكان عمله حيث تنتشر الإشعاعات النووية  
ما يزيد من احتمالات الإصابة بالعقم أو التشوهات الجينية

اذكر أمثلة للأمراض الوراثية التي يمكن فحصها قبل الزواج ؟

الأنيميا المنجلية -- التلاسيميـا (أنيميا البحر المتوسط) -- أنيميا البقوليات-- الهيموفيليا

ما الحالات الخاصة التي يجب فيها إجراء الفحوصات الضرورية قبل الولادة ؟

- ١ - اقامة ام في مكان تنتشر فيه الإشعاعات النووية ما قد يعرض الأجنة لتشوهات
- ٢ - السن المتقدم للأمهات

٣ - الشذوذ في نتائج الصورة فوق الصوتية للجنين

فحص مصل الأم : فحص دم تجريب المرأة الحامل للمساعدة على معرفة ما إذا كان الجنين حاملاً لمرض وراثي مثل متلازمة داون وغيره

ما الحالات الخاصة التي يجب فيها إجراء الفحوصات الضرورية بعد الولادة ؟

ظهور عوارض سريرية على المولود أو نتائج غير طبيعية في تحاليل مخبرية روتينية  
من البروتوكولات المرتبطة بالاستشارة الوراثية التي يتم اتباعها هي : المسح الوراثي لحديثي الولادة

المسح الوراثي لحديثي الولادة :

فحص عينة دم تؤخذ من قدم الطفل لمعرفة ما إذا كان الطفل حاملاً لمرض وراثي معين

ما الأمراض التي يتم فحصها في برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة في الكويت :

٢- مرض قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية

١- مرض الفينيل كيتونوريا

## ١ - مرض الفينيل كيتونوريا : ( PKU )

ما سبب مرض الفينيل كيتونوريا ؟

اللّيل متّحد يؤدي لغيب إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز الذي يكسر الحمض الأميني الفينيل ألانين فيرتفع مستوى مسمم معطلا بعض المراكز العصبية في دماغ الطفل فينتاج تخلف عقلي شديد مصحوبا بنوبات صرع واكزيما الجلد

ما طرق علاج الفينيل كيتونوريا عند اكتشافه في المسح الوراثي لحديثي الولادة ؟

١ - توفير وجبة غذائية للطفل خالية من الفينيل ألانين تحت إشراف اختصاصي تغذية

٢ - توفر وزارة الصحة في الكويت تركيب حليب خاصة لهم

٣ - مرض قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية :

مرض ناتج عن وجود ضمور خلقي للغدة الدرقية أو عيوب في تصنيع الهرمون نتيجة

اللّيل مرض متّحد في بعض الحالات ومتّحد في حالات أخرى

@ لا تظهر عوارض المرض على الطفل عند ولادته بل لاحقا في حياته

أعراض مرض قصور هرمون الدرقية الخلقية :

١ - تشوّهات في نمو العظام خاصة الطويلة في يوكلي لظهور القرفصى

٢ - البطء في النمو العاطفي والذهني ٤ - الإمساك المزمن ٣ - خشونة الجلد

٥ - هبوط ضغط الدم ٦ - النعاس

علاج قصور هرمون الدرقية الخلقية :

تناول جرعة محددة يوميا من هرمون الغدة الدرقية التعويضي لفترة من الأيام الأولى من حياة الطفل

ما أهمية برنامج المسح الوراثي لحديثي الولادة ؟

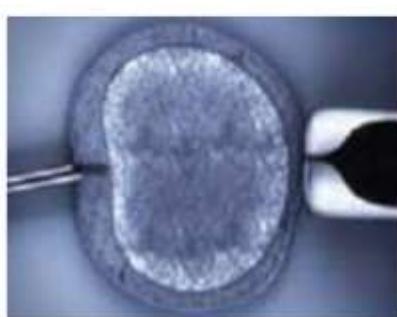
يوفر الفرصة لاكتشاف المرض وعلاجه مبكرا لتفادي الإصابة بالمرض وعواרכه مثل

حالة الفينيل كيتونوريا وقصور هرمون الغدة الدرقية

@ في حال تم قرار الزواج بين خطيبين حاملين لالّيل مرض

هناك طريقة للحد من انتقال المرض الوراثي للأولاد وهو

تقنيّة التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراص



الاخصاب في الانبوب

( اخصاب البويضة بحيوان منوي في أنبوب مخبري )

**تقنيّة التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس (PGD) :**  
فحص البوبيضة الملقة في المختبر قبل حصول الانغراس في رحم الأم

كيف يمكن الحد من انتقال المرض في حال زواج خطيبين حاملين لآليل ممرض؟

@ تعتمد هذه التقنية على مراحل متعددة تجرى بشكل منتظم بالتعاون بين اختصاصي التوليد والأمراض النسائية وأخصاصي علم الوراثة وعلم الجنين وأخصاصي العلوم الوراثية الجزيئية

### **مراحل تقنيّة التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس(PGD)**

١- إحداث عملية الإخصاب في أنبوب مخبري ( جمع بويضات الزوجة والحيوانات المنوية للزوج في أنبوب زجاجي في المختبر )

٢- الحصول على خلية واحدة من كل جنين ناتج من الإخصاب في اليوم الثالث والتقصي عن وجود الآليل الممرض بواسطة تقنيات الفصل الكهربائي للهلام وتحليل حمض DNA

٣- نقل الأجنة السليمة فقط إلى رحم الأم للانغراس والنمو فإذا ثبت وجود احتمال لظهور المرض فلا تُنجز عليه نقل الجنين إلى الرحم



اذكر طرق التقصي عن وجود الآليل الممرض ؟

١- الفصل الكهربائي للهلام    ٢- تحليل حمض DNA

اذكر مهام الفريق الذي ي العمل في العيادات للاستشارات ؟

١- توفير الرعاية الصحية والمعلومات والمشورة والدعم للعائلات التي يعاني أحد أفرادها من تشوهات خلقية نتيجة اضطرابات وراثية

٢- متابعة ظهور مؤشرات مرضية متشابهة في أسرة قد تكون في خطر نتيجة الشك في إصابة بعض أفرادها بمرض وراثي

٣- نشر التوعية من خلال طرح مشكلات الأمراض الوراثية المنتشرة في وسائل الإعلام المرئي والمسموع من الصحفة والإذاعة والتلفاز برامج خاصة عن الأمراض الوراثية

يجري فريق العمل دراسات ميدانية ومسحاً لتحدد الأسر المعرضة للإصابة بمرض وراثي في مجموعة من السكان في منطقة ما وذلك بدراسة اضطرابات أو أمراض هذه الأسر وتحديد أسبابها وتحليل أنماط توارث الجينات في الأسرة الواحدة واحتمال تكرار توارث آليل المرض واستعراض خيارات المعالجة وطرق الوقاية المتاحة

## مراكز الاستشارات الوراثية المنتشرة في دولة الكويت ومهام كل منها :

- ١ - عيادات تخصصية لحديثي الولادة في منطقة الصباح الطبية والتي تقدم خدمات تشخيصية وخدمات الاسترشاد الوراثي للعائلات التي يعاني أحد أفرادها مرض وراثي
- ٢ - عيادات الوراثة التخصصية المنتشرة في كل من المستشفيات الحكومية والتي تقدم المعلومات والبيانات والمشورات الوراثية
- ٣ - معهد الكويت للاختصاصات الطبية ومن مهامه تنظيم برنامج الطب العائلي وتدريب اختصاصيين في مجال الاستشارات الوراثية

### ماذا توفر مراكز الاستشارات الوراثية في الكويت ؟

- ١ - مركز للمعلومات الطبية والوراثية لطلبة مدارس الثانوية وكلية التمريض الذين يقومون بأبحاث حول أمراض وراثية أو تشوهات ~~جينية~~ ضمن منهج العلوم
- ٢ - فرصة لموظفيها للمشاركة في المؤتمرات والمعارض المحلية والدولية لنشر الوعي الصحي الوراثي
- ٣ - فرصة لتطوير أداء المستشارين لديها من خلال المشاركة في إجراء الأبحاث العلمية مع مراكز بحثية عالمية
- ٤ - فرصة لتطور مهامها من خلال إجراء أبحاث علمية مستدامة لمراقبة تطور انتقال مرض وراثي معين قيد الدراسة وتقديم إحصاءات سنوية ~~عنه~~

**مركز الكويت للأمراض الوراثية :** تأسس هذا المركز عام ١٩٧٦ ويتبعه مختبر الوراثة الخلوية

- ١ - تشخيص الأمراض الوراثية مخبريا بالتعاون مع أطباء وفنيين ~~في~~ مركز الأمراض الوراثية
- ٢ - الفحص الطبي قبل الزواج
- ٣ - المسح الوراثي للمواليد حديثي الولادة
- ٤ - التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس
- ٥ - التوعية الصحية حول الأمراض الوراثية
- ٦ - إعداد سجل للتشوهات الخلقية في دولة الكويت
- ٧ - إعداد النمط النووي ورسم الخريطة الوراثية للأمراض الوراثية الأكثر انتشارا في دولة الكويت

تعتبر دولة الكويت أول دولة خلессية من ضمن دول مجلس التعاون التي استكملت الخدمات الوراثية بحيث تم إنشاء هذا المركز وإنشاء مختبر الوراثة الخلوية التابع له في السنة نفسها وقد اعتبر هذا المختبر بمثابة مرجع معترف به في العالم وتم نشر الكثير من الأبحاث وكذلك نشر بعض المعلومات عن الأمراض الجديدة

يمكن دخول مجال المستشار الوراثي من مجموعة متنوعة من التخصصات بما في ذلك علم الأحياء وعلم الوراثة والتمريض والصحة العامة والعمل الاجتماعي

يكون المستشار الوراثي حائزًا على شهادة الماجستير ويكون قد خضع لدورات في التدريب المهني حول أمور الرعاية الصحية

### **ميزات المستشار الوراثي**

#### **على المستشار الوراثي أن يكون ملماً بـ :**

- ١ - المعارف في مجالات العلوم الأساسية كعلم الأجنة البشرية و العوامل التي تؤدي إلى نمو الجنين بشكل غير طبيعي و الإجراءات التشخيصية ما قبل الولادة والتشوهات الخلقية
- ٢ - المفاهيم والمبادئ الأساسية لعلم الوراثة البشرية وتطبيقاتها السريرية وتشمل هذه المبادئ معرفته بمعلومات عن الكروموسومات والوراثة الجزيئية والكيمياء الحيوية التي هي من أساس حدوث الأمراض الوراثية
- ٣ - علم الوراثة الطبية و علم الأمراض ونظرية الارشاد والتوجيه
- ٤ - تشخيص الاضطرابات الوراثية البيوكيميائية مع علاجها وتحديد سمات الوقاية من توريثها للأجيال
- ٥ - إعداد وتحليل سجل النسب لعائلة ما وتحليل مدى نسبة توارث الأولاد مرضًا وراثياً ما وذلك من أجل تقديم مشورة وراثية دقيقة .
- ٦ - بعض تأثيرات وجود الأمراض الوراثية في عائلة ما بما في ذلك الاختبار والصدمات النفسية والقلق ومشاكل المعيشة