

مراجعة الوحدة الثالثة للصف الثاني عشر لمادة الأحياء منهج كامبردج أ.منى الحوقاني / أ.ثريا الريامي مدرسة الشيخة نضيرة الريمية (10-12)

1- اشرح ميزات استخدام بروتينات الإنسان في معالجة المرض؟

توفر التقنية الجينية إمكانية صنع منتجات خاصة للإنسان بواسطة تقنيات DNA معاد التركيب، مثل:

● إنتاج أنواع مختلفة من الإنسولين معاد التركيب لعلاج مرض السكري:

- يصنع إنسولين الإنسان معاد التركيب حاليا في خلايا خميرة معدلة جينيا أو في خلايا حيوانية بدل خلايا البكتيريا.

ويعود ذلك إلى أن الخلايا حقيقية النواة تحتوي على جهاز جولي حيث يمكن تجميع وئتي سلسلتي عديد ببتيد الإنسولين بشكل صحيح والميزة الرئيسية لهذا الإنسولين معاد التركيب أنه متوافر ومتاح لتلبية الطلب المتزايد ، فلا يعتمد الحصول على الإنسولين على عوامل مثل توفر البنكرياس الحيواني. كما أن هذا الإنسولين هو إنسولين

إنسان بدلا من إنسولين من نوع آخر، والذي لا يكون مطابقا كليا

● إنتاج العامل الثامن VIII- بروتين تخثر الدم لعلاج مرض الهيموفيليا :

- علاج مرض الهيموفيليا :حقن منتظمة من العامل الثامن معاد التركيب:

التغلب على مخاطر العدوى المنقولة بالدم - على سبيل المثال فيروس نقص المناعة البشري HIV.

- إنتاج كميات كبيرة / لا يعتمد التوافر على عدد المتبرعين.

● إنزيم أدينوسين دي أميناز Adenosine deaminase الذي يحفز تفكك الأدينوسين منزوع الأكسجين بخاصة في الخلايا اللمفاوية التائية (T) لعلاج مرض نقص المناعة المشترك الحاد (SCID).
-لعلاج مرض نقص المناعة المشترك الحاد : عن طريق أخذ حقن منتظمة من ADA ، يحفز هذا الإنزيم نزع الأمين من الأدينوسين منقوص الأكسجين كجزء من عملية أيض DNA في الخلايا.

ويتم استخدام البكتيريا والخمائر وزراعة خلايا الثدييات لإنتاج هذه البروتينات والتي تتميز بالمزايا التالية:

-لهذه الخلايا متطلبات غذائية بسيطة

-يمكن تكوين كميات كبيرة من المنتجات.

-يمكن تنفيذ عمليات الإنتاج في أي مكان في العالم تقريبا.

-لا تتطلب منشآت الإنتاج مساحة كبيرة.

-يتم إنتاج بروتينين آخرين للإنسان بتقنيات مشابهة غير الأنسولين هما :بروتين العامل الثامن ، وإنزيم أدينوسين دي أميناز

-لا يتم استخلاص البروتينات من مصادر حيوانية أو عن طريق جمع الدم من العديد من المتبرعين، لذلك يوجد القليل من المشكلات العملية أو الأخلاقية.

2-انتاج البروتينات لصالح البشر بتقنية DNA معاد التركيب يستخدم الخلايا من كل من الكائنات بدائية النواة والكائنات حقيقية النواة.

أ. اشرح لماذا يتم انتاج هذه البروتينات عادة من الخلايا حقيقية النواة كالخمائر والخلايا الحيوانية المستزرعة بدلا من الخلايا بدائية النواة؟

- الخلايا حقيقية النواة تحتوي على جهاز جولجي حيث يمكن تجميع وثنائي سلسلتي عديد ببتيد الإنسولين بشكل صحيح

- هذا الإنسولين معاد التركيب متوافر ومتاح لتلبية الطلب المتزايد

- هذا الإنسولين هو إنسولين إنسان بدلاً من إنسولين من نوع آخر، والذي لا يكون مطابقاً كلياً.

ب. اذكر ثلاث مزايا لاستخدام الهندسة الوراثية لانتاج بروتينات بشرية معادة التركيب؟

- أكثر فعالية من حيث التكلفة

- يمكن تكوين كميات كبيرة من المنتجات

- أبسط وأسرع في انتاج العديد من البروتينات

- أكثر أماناً وأكثر موثوقية

- البروتينات مطابقة للبروتينات البشرية أو تتطلب تعديلات مفيدة

- يحل المشكلة للأشخاص الذين لديهم مخاوف أخلاقية أو دينية ضد استخدام بروتينات البقر أو الخنازير

3- الانسولين عبارة عن هرمون يستخدم لعلاج مرضى السكري من النوع الأول.

أ. ما دور الأنسولين في الجسم؟

خفض تركيز الجلوكوز في الدم / يتحرك الجلوكوز الى العضلات أو خلايا الكبد/ يخزن على شكل جلايكوجين

ب. قبل اكتشاف تقنية DNA معاد التركيب كان يجب علاج مرضى السكري بالإنسولين الحيواني الذي يتم الحصول عليه مباشرة من أنسجة البنكرياس الحيوانية مما أدى الى العديد من المضاعفات والوفيات المبكرة

لخص الخطوات الرئيسية المتبعة في الانتاج التجاري للأنسولين معاد التركيب.

-يتم استخراج mRNA الأنسولين البشري من خلايا البنكرياس البشرية .

-يستخدم النسخ العكسي لصنع cDNA مفرد مكمل ل mRNA باستخدام انزيم ترانسكربتاز العكسي ثم انزيم DNA بوليميريز لانتاج cDNA مزدوج .

-يتم تضخيم DNA بواسطة تفاعل البوليميريز المتسلسل (PCR) .

-قطع جين الأنسولين باستخدام انزيم القطع اندونوكليز لتكوين نهايات لاصقة ويستخدم نفس الانزيم لقطع البلازميد لتكوين نهايات لاصقة مكمل للنهايات اللاصقة للجين.

- ادخال جين الأنسولين في البلازميد باستخدام انزيمات الربط DNA لاجيز.

- ادخال البلازميد معاد التركيب الى الخلايا البكتيرية.

- تحديد البكتيريا المعدلة جينياً باستخدام العلامة الجينية.

- تنمية الخلايا في جهاز التخدير.

- عزل الأنسولين المعبر عنه من الخلايا البكتيرية واستخلاصه وتنقيته .

4- قبل استخدام الكائنات المعدلة وراثيا لانتاج الإنسولين ، كان مرضى السكري يتلقون في كثير من الأحيان حقن الإنسولين المستخرج من بنكرياس الخنازير أو الأبقار.

اذكر ميزتين لعلاج مرضى السكر بالانسولين معاد التركيب مقارنة باستخدام الإنسولين المستخرج من الحيوان.

مطابق للأنسولين البشري/ لا توجد مشكلات تتعلق برفض الجسم للعلاج
توجد مصادر موثوقة متاحة لتلبية الطلب

-مخاوف أخلاقية ودينية أقل

- اقل تكلفة عند انتاج كميات كبيرة

- يحل المشكلة للأشخاص الذين لديهم مخاوف أخلاقية أو دينية ضد استخدام بروتينات البقر أو الخنازير

5- أدنوسين دي أمينيز يشارك في العديد من التفاعلات الكيميائية داخل الخلايا ، أحد آثار نقص ADA هو عدم نضج الخلايا الليمفاوية . يتم علاج نقص المناعة المشترك الحاد بطريقتين:
(ERT) - يتلقى المرضى حقن انزيمات ADA معاد التركيب.

- (HSCT) زراعة الخلايا الجذعية المكونة للدم ، يتلقى المرضى عملية زرع نخاع العظم من متبرع أكمل الجدول أدناه باقتراح مزايا وعيوب كل طريقة من طرق العلاج السابقة.

الميزة	ADA معاد التركيب	زراعة خلايا جذعية مكونة للدم من متبرع
الحقن اجراء بسيط - مفعول الحقن أسرع -يمكن انتاجه بشكل موثوق (لا يوجد أي نقص) - خطر الإصابة بالعدوى أقل/لا يوجد -يمكن استخدامه اثناء انتظار تلقي علاج آخر	- علاج طويل الأمد - يمكن المريض من انتاج الخلايا الليمفاوية / خلايا الدم البيضاء السليمة(تنتجها الخلايا الجذعية لنخاع العظم	
العيب	-يجب تكرار العلاج / الحقن قصير المدى -مخاوف أخلاقية من انتاج بروتينات بشرية في الحيوانات / الخلايا الحيوانية -قد تتم معالجة /تعديل البروتينات بشكل مختلف في الخلايا الحيوانية -خطورة حدوث ردة فعل مناعية	- خطر الرفض المناعي / تناول ادوية تمنع الرفض المناعي - قد لا يكون المتبرع المطابق متاح - خطر العدوى أثناء التبرع - يستغرق وقت أطول حتى تبدأ الخلايا الجديدة بإنتاج الخلايا الليمفاوية

6- العامل البشري الثامن VIII ضروري لعملية تخثر الدم ، يمكن انتاج عامل التخثر الثامن VIII معاد التركيب في خلايا الكلى أو الملبض للهامستر .

أ. اقترح كيف يمكن انتاج عامل التخثر الثامن VIII في خلايا الهامستر؟

-اقتطاع الجين من DNA كائن حي باستخدام انزيمات القطع اندونوكليز أو يستخدم النسخ العكسي لصنع cDNA المكمل ل mRNA باستخدام انزيم ترانسكربتاز العكسي ثم انزيم DNA بوليمريز لانتاج cDNA مزدوج أو تصنيعة كيميائيا باستخدام نيوكليوتيدات حرة

- تضخيم الجين باستخدام تفاعل PCR

- نقل الجين الى خلايا الهامستر باستخدام ناقل.

- استخدام العلامات الجينية لتحديد خلايا الهامستر المعدلة جينيا.

- زراعة خلايا الهامستر في جهاز تخمير.

- استخراج عامل التخثر الثامن VIII وتنقيته.

ب. سابقا قبل انتاج عامل التخثر الثامن VIII معاد التركيب تم استخلاص بروتين عامل التخثر الثامن VIII من دم المتبرعين من البشر

اذكر ميزتين لاستخدام بروتين عامل التخثر VII معاد التركيب بدلا من استخلاصه من دم المتبرع؟

- تقليل خطر العدوى / يحمل الدم المتبرع به مخاطر العدوى المنقولة بالدم - على سبيل المثال فيروس نقص المناعة البشري HIV، في حين يخلو العامل الثامن معاد التركيب من هذه المخاطر
- انتاج كميات كبيرة / لا يعتمد التوافر على عدد المتبرعين.

7- العامل البشري الثامن VIII ضروري لعملية تخثر الدم ، أظهرت الأبحاث حديثا أنه يمكن انتاج عامل التخثر الثامن VIII معاد التركيب في خلايا الكلى الجنينية البشرية.

يعتقد العلماء أن هذا مفيدا للبشرية ، لأن تعديلات ما بعد الترجمة التي تحدث داخل خلايا الهامستر تختلف عن تلك التي تحدث في الخلايا البشرية وسيتم انتاج العامل الثامن VII المطابق للذي ينتجه البشر مكتملوا النمو.

أ. اقترح ما يحدث للبروتينات أثناء التعديل بعد الترجمة؟

طي البروتين / تكوين التركيب الثانوي ، التركيب الثلاثي / روابط هيدروجينية ، أيونية ، ثنائي الكبريتيد

ب. وضح سبب تفضيل انتاج العامل الثامن المطابق للعامل الذي ينتجه البشر مكتملوا النمو؟

- لا يعتبر البروتين أنتيجين غريب

- لا تحدث استجابة مناعية

- لن يتم مهاجمة البروتينات بواسطة الجهاز المناعي

- لن يتم انتاج اجسام مضادة

8- حدد ميزات الفحص الجيني باستخدام الأمثلة من :

-سرطان الثدي:

يتضمن الفحص الجيني تتابع مناطق من الكروموسومين 7 و 13 حيث توجد جينات BRCA وإذا كانت نتيجة الفحص إيجابية (وجود الأليلات الطافرة لـ BRCA-2 و BRCA-1 ، والتي تزيد إلى حد كبير من احتمال تطور سرطان الثدي لدى المرأة. ، فقد تحتاج المرأة إلى إجراء فحوصات متكررة للعلامات الأولى للسرطان، أو أن تخضع للعلاج بعقار مثل تاموكسيفين الذي يمنع عمل هرمون أستروجين على أنسجة الثدي.

-مرض هنتنغتون:

يستخدم الفحص الجيني عن مرض هنتنغتون إذا بدأت أعراض المرض تظهر على شخص من عائلة تعاني مرض هنتنغتون الأشخاص الآخرين في العائلة ممن لا يظهرون أية أعراض والاختبار هو نفسه، سواء كان لدى الشخص أعراض أم لا وهو يتضمن تقنية PCR لتضخيم الجين HTT والفصل الكهربائي لتحديد أطوال الأليلين - قد يرغب حاملو مرض هنتنغتون في معرفة فرص التوريث قبل الإنجاب. (الأليل غير الطبيعي سائد، لذلك يوجد احتمال واحد من اثنين لورثة شخص لهذه الحالة إذا كان أحد أبويه يحمل هذا الأليل، وحيث إن هذه الحالة قد تكون غير ظاهرة إلى أن يصبح الشخص بالغًا، فإنه قد ينجب أطفالًا قبل أن يعرف باحتمال نقل مرض هنتنغتون لهم). - اتخاذ قرارات انجابية مستنيرة .

-التليف الكيسي.

يتضمن الفحص الجيني عن مرض التليف الكيسي تحديد التتابع النيوكليوتيدي لأليلي الجين CFTR الموجودين على الكروموسوم 7 : -تحديد ما اذا كان الوالدين الطبيعيين : حاملين للمرض / غير متماثلي الأليلات أو غير حاملين للمرض متماثلي الأليلات. - تحديد احتمالية / النسبة المئوية لورثة الطفل للحالة (التليف الكيسي). إذا وجد أن كلا الزوجين غير متماثلي الأليلات لأليلات CFTR غير الطبيعية، فقد تقترح عليهما الاستشارة الوراثية : - إجراء العلاج بالإخصاب خارج الجسم (أطفال الأنابيب) وأخذ خزعة من الأجنة وفحصها وغرس الأجنة الطبيعية في رحم الأم. - اتخاذ قرارات انجابية مستنيرة (الشخص الذي لديه أليل غير طبيعي واحد وأليل طبيعي واحد يكون قادرا على تكوين كاف من بروتين CFTR للبقاء بصحة جيدة ويكون مثل هذا الشخص حاملًا للمرض بدون أعراض وفي كل مرة ينجب فيها زوجان غير متماثلي الأليلات طفلًا، سيكون هناك احتمال واحد من أربعة أن يكون هناك طفلا مصابا بالمرض).

9- عرف مصطلح الفحص الجيني.
فحص الجنين أو حديث الولادة أو الطفل أو البالغ لمعرفة ما إذا كان أليل معين موجودا.

10- اذكر الدور الطبيعي لبروتينات BRCA-1 و BRCA-2

-تمنع تطور الأورام.
-تؤدي هذه البروتينات دورا مركزيا في إصلاح DNA (فإذا لم يصلح التلف في DNA بسبب طفرة تُسبب غياب تلك البروتينات تصبح الخلية سرطانية)

11- صف ميزات الفحص الجيني بالطفرات في الجينات BRCA-1 و BRCA-2

يتضمن الفحص الجيني تتابع مناطق من الكروموسومين 7 و 13 حيث توجد جينات BRCA-2 و BRCA-1 وإذا كانت نتيجة الفحص إيجابية (وجود الأليلات الطافرة لـ BRCA-2 و BRCA-1 ، والتي تزيد إلى حد كبير من احتمال تطور سرطان الثدي لدى المرأة.
فقد تحتاج المرأة إلى:
- إجراء فحوصات متكررة ومبكرة للعلامات الأولى للسرطان.
- أو أن تخضع للعلاج بعقار مثل تاموكسيفين الذي يمنع عمل هرمون أستروجين على أنسجة الثدي.
- وقد تقرر اتخاذ تدابير وقائية (اجراء عملية جراحية لاستئصال الثدي أو إزالة الأنسجة (الورم) لتقليل خطر الإصابة بالسرطان.
- المشاركة في الأبحاث والتجارب السريرية.

12- ناقش الاعتبارات الاجتماعية والأخلاقية لاستخدام الفحص الجيني في الطب.

الاعتبارات الاجتماعية والأخلاقية المعارضة	الاعتبارات الاجتماعية والأخلاقية المؤيدة
تستند قرارات الأشخاص الأصحاء حالياً إلى ما قد يحدث، وقد يصابون بالقلق أو يخضعون لعلاجات وقائية غير ضرورية	يمكن إعطاء العلاجات الوقائية إذا شُخص المرض قبل تطوُّر الأعراض، على سبيل المثال في حالة سرطان الثدي
لا يتوافر حالياً علاج لبعض الأمراض مثل مرض هنتغتون. والعلاجات المتوافرة تخفف الأعراض عند ظهورها- لذلك يأتي التساؤل حول أهمية معرفتهم بأنهم يحملون أليل المرض، خصوصاً أن العديد من المصابين بالمرض عاشوا حتى سن الرشد وكونوا عائلات	يمكن تقديم نصائح بشأن تغييرات نمط الحياة التي يمكن أن تقلل من مخاطر الإصابة بالمرض قبل ظهور الأعراض، على سبيل المثال في حالة سرطان الثدي
يوجد احتمال لسوء استخدام (بخاصة في حالة الفحص الجيني قبل الولادة)، كما في حالة رفض الآباء للأجنة على أساس الكروموسومات الجنسية، ما يؤدي إلى عدم توازن نسبة الجنسين في المجتمع	توجد فوائد اقتصادية، لأن الفحص والوقاية يكونان غالباً أقل كلفة بكثير من العلاجات طويلة الأمد. ويُعرض المجتمع لضغط أقل لدعم العائلات أو الأشخاص الذين يعانون حالات صحية غير قابلة للشفاء
يوجد سؤال أخلاقي عما إذا كان يجب إنهاء الحمل أو لا- إذ يستتكر الكثيرون اختيار الأجنة أثناء عملية الإخصاب خارج الرحم أو إنهاء الحمل بعد اكتشاف عيب جيني. يعيش الكثيرون مع حالات جينية مرضية وتقبلهم عائلاتهم وهم قدموا مساهمات قيمة للمجتمع	إذا توافرت التقنيات لفحص الأشخاص عن أمراض محتملة، فيجدر أخلاقياً السماح لهم باتخاذ قرارات مدروسة بشأن حياتهم
يمكن إنفاق الأموال التي تُستهلك على الفحص الجيني أو غيره من التقنيات الجينية في مجال آخر- على سبيل المثال، الرعاية الصحية الأساسية للفقراء	قد يرغب حاملو مرض هنتغتون في معرفة فرص التوريث قبل الإنجاب
هل يفترض «إنجاب» أشقاء يوفرون أنسجة مطابقة للأطفال الحاليين الذين يعانون مشكلات صحية؟ (حدث ذلك في المملكة المتحدة في عام 2004م، حيث استخدمت خلايا الحبل السري لمولود جديد في علاج الأخ المريض الأكبر سناً)	قد يعني الفحص الجيني أثناء عملية الإخصاب خارج الرحم أنه يمكن للأبوين اختيار أجنة «سليمة» للغرس بدل تلك التي لديها أليلات للأمراض، وتجنب إنجاب طفل يحتمل أن يعاني المرض طوال الحياة

13-صف الاعتبارات الأخلاقية والاجتماعية المحتملة المؤيدة الاستخدام الفحص الجيني في الطب

- يمكن إعطاء العلاجات الوقائية إذا شخص المرض قبل تطور الأعراض
- يمكن تقديم نصائح بشأن تغييرات نمط الحياة التي يمكن أن تقلل من مخاطر الإصابة بالمرض قبل ظهور الأعراض
- توجد فوائد اقتصادية لأن الفحص والوقاية يكونان غالبا أقل كلفة بكثير من العلاجات طويلة الأمد
- إذا توافرت التقنيات لفحص الأشخاص عن أمراض محتملة، فيجدر أخلاقيا السماح لهم باتخاذ قرارات مدروسة بشأن حياتهم
- قد يرغب حاملو مرض هنتنغتون في معرفة فرص التوريث قبل الإنجاب
- يمكن للأبوين اختيار أجنة «سليمة» للغرس بدل تلك التي لديها أليلات لأمراض، وتجنب إنجاب طفل يحتمل أن يعاني المرض طوال الحياة

14- صف الاعتبارات الأخلاقية والاجتماعية المحتملة المعارضة الاستخدام الفحص الجيني في الطب.

- تستند قرارات الأشخاص الأصحاء حاليا إلى ما قد يحدث، وقد يصابون بالقلق أو يخضعون لعلاجات وقائية غير ضرورية
- لا يتوافر حاليا علاج لبعض الأمراض فلا توجد أهمية معرفتهم بأنهم يحملون أليل المرض، خصوصا أن العديد من المصابين بالمرض عاشوا حتى سن الرشد وكونوا عائلات
- احتمال لسوء استخدام الفحص الجيني قبل الولادة كما في حالة رفض الآباء للأجنة على أساس الكروموسومات الجنسية، ما يؤدي إلى عدم توازن نسبة الجنسين في المجتمع
- يوجد سؤال أخلاقي عما إذا كان يجب إنهاء الحمل كما يستنكر الكثيرون اختيار الأجنة أثناء عملية الإخصاب خارج الرحم أو إنهاء الحمل بعد اكتشاف عيب جيني
- يمكن إنفاق الأموال التي تُستهلك على الفحص الجيني في الرعاية الصحية الأساسية
- هل يفترض «إنجاب» أشقاء يوفرون أنسجة مطابقة للأطفال الحاليين الذين يعانون مشكلات صحية

15- غالبا ما يخضع الأفراد الذين لديهم تاريخ عائلي للإصابة بسرطان الثدي للفحص الجيني لتحديد

الطفرات في جينات BRCA1 و BRCA2

حدد كيف يمكن للفحص الجيني أن يقلل من خطر الإصابة بسرطان الثدي لدى الأفراد المعرضين للخطر

يتضمن الفحص الجيني تتابع مناطق من الكروموسومين 7 و 13 حيث توجد جينات BRCA

وإذا كانت نتيجة الفحص إيجابية (وجود الأليلات الطافرة ل BRCA-2 و BRCA-1)

- ستدرك المرأة أن احتمالية تطور سرطان الثدي تزيد إلى حد كبير وأنها معرضة لخطر الإصابة به.
- فقد تحتاج المرأة إلى إجراء فحوصات متكررة للعلامات الأولى للسرطان وفحص سرطان الثدي بشكل أكثر انتظاما

- أو أن تأخذ الدواء وتخضع للعلاج بعقار مثل تاموكسيفين الذي يمنع عمل هرمون أستروجين على أنسجة الثدي

-وقد تقرر إجراء عملية جراحية لاستئصال الثدي أو إزالة الأنسجة (الورم).

16- يتم اجراء فحص BRCA1 و BRCA2 عند البالغين ولكن يتم اختيار بعض الحالات الوراثية الأخرى في الأجنة قبل الولادة ، في كلتا الحالتين يمكن أن تؤدي النتائج إلى اتخاذ قرارات صعبة وغالبا ما يتلقى الأفراد الذين يفكرون في هذا الفحص أو يخضعون له مساعدة من مشتشار وراثي لمساعدتهم في التفكير في الاعتبارات الأخلاقية والإجتماعية.

صف الإعتبارات الأخلاقية والإجتماعية المتعلقة بالفحص الجيني.

- يمكن إعطاء العلاجات الوقائية إذا شخص المرض قبل تطور الأعراض
- يمكن تقديم نصائح بشأن تغييرات نمط الحياة التي يمكن أن تقلل من مخاطر الإصابة بالمرض قبل ظهور الأعراض
- توجد فوائد اقتصادية لأن الفحص والوقاية يكونان غالبا أقل كلفة بكثير من العلاجات طويلة الأمد سيتم توفير المال الذي ينفق على العلاج اذا نجحت التدابير الوقائية
- إذا توافرت التقنيات لفحص الأشخاص عن أمراض محتملة، فيجدر أخلاقيا السماح لهم باتخاذ قرارات مدروسة بشأن حياتهم (انجاب أطفال طبيعيين أم لا بناءا على جيناتهم وقد يقرر الأشخاص اجراء الاخصاب خارج الجسم وسيتم فحص الإجنة قبل الزرع لتجنب نقل اضطراب وراثي للأبناء)
- التكنولوجيا المتعلقة بفحص الأجنة باهضة الثمن ولا يتحملها الا فئة الأغنياء من السكان).
- نتيجة الفحص الإيجابية أثناء الحمل أن الأشخاص قد يفكرون في انهاء الحمل/الإجهاض

17- BRCA 1 ، BRCA 2 عبارة عن جينات تشفر لبروتينات تشارك في اصلاح طفرات الحمض النووي DNA .

أ-اذكر كيفية حدوث الطفرات في الحمض النووي DNA؟

أخطاء تحدث أثناء التضاعف شبه المحافظ لجزيء DNA.

قاعدة أو تسلسل من القواعد يتم حذفها أو إدخالها أو استبدالها.

ب.اقترح كيف يمكن للطفرات في BRCA 1 ،BRCA 2 أن تزيد من احتمالية تطور الورم؟

- تغير في تتابع الأحماض الأمينية المكونة للبروتين (التركيب الأولي)

- يؤثر مثل هذا التغير على الطريقة التي ينطوي بها عديد الببتيد وبالتالي يؤدي إلى تغيير التركيب الثلاثي للبروتين ومن المحتمل أن يكون البروتين المتكوّن نتيجة لذلك غير فعّال وظيفيا

-لا يتم اصلاح أخطاء النسخ

- الطفرات في الجينات التي تتحكم في دورة الخلية يمكن أن تؤدي الى انقسام الخلايا غير المنضبط (مما يؤدي إلى تطور الورم).