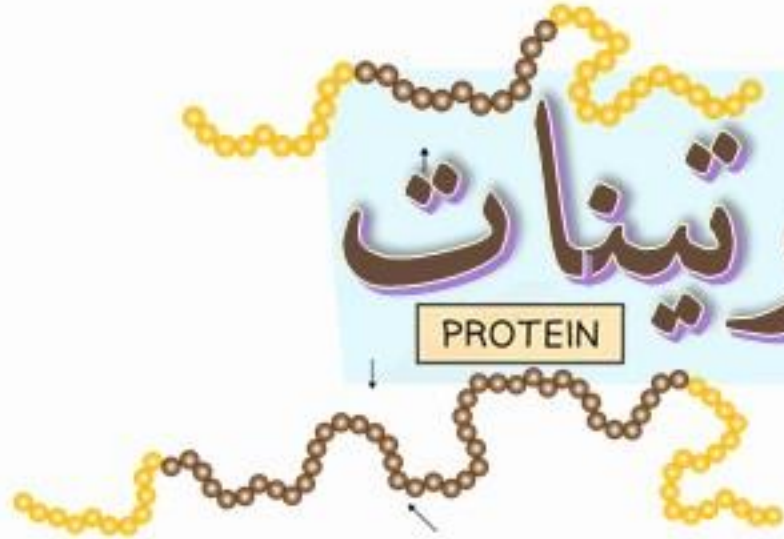


المديرية العامة للتربية و التعليم بمحافظة جنوب الباطنة  
مدرسة هالة بنت خويلد للتعليم الأساسي (٩-١٢)

البروتينات

PROTEIN



للفيف الثاني عشر

الطراز المظهري

PHENOTYPE



الجينات

DNA



GENE





الجينات بين الطراز المظهري



الجينات بين البروتينات



## الجينات بين الطراز المظهري

تؤثر الجينات على الطراز المظهري.

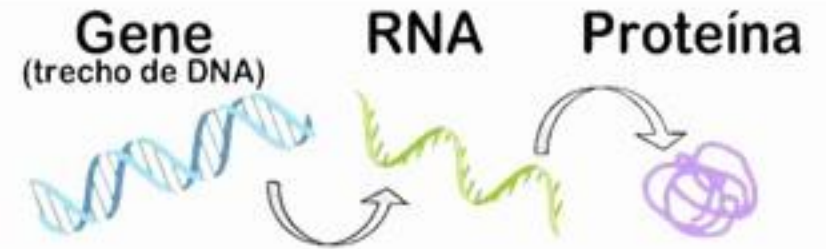


X



## الجينات بين البروتينات

يتم تشفير الجينات لبناء البروتينات.







## الجينات بين الطراز المظهري

تؤثر الجينات على الطراز المظهري.



X



طويل الساق

tt

ذات طويل الساق

ذات قصير الساق



هل يوجد علاقة بين البروتينات والطراز المظهري؟

و

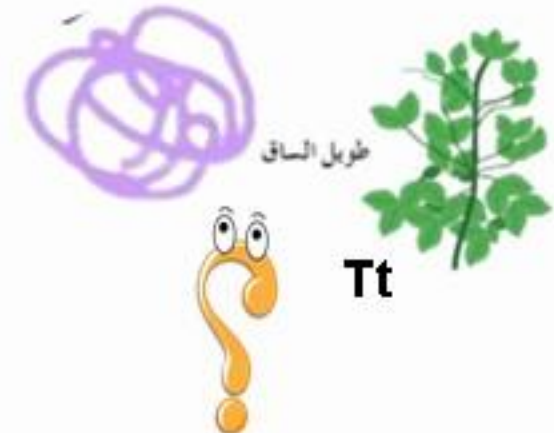
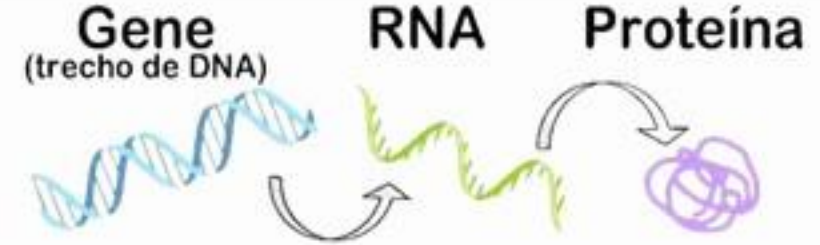
كيف تؤثر الجينات على الطراز المظهري؟

هو موضوع درس اليوم يا ذن الله



## الجينات بين البروتينات

يتم تشفير الجينات لبناء البروتينات.



طويل الساق

Tt



# معايير النجاح هي ان :

يصف الطراز المظهري للمهق .

يشرح دور الجين **TYR** وانزيم تايروسينيز في المهق .

يصف الطراز المظهري لفقر الدم المنجلي .

يصف دور الجين **HBB** والهيموجلوبين في فقر الدم المنجلي.

يصف الطراز المظهري للهِيموفيليا .

يشرح دور الجين **F8** والعامل الثامن **VIII** في الهيموفيليا.

يصف الطراز المظهري لمرض هنتنغتون.

يشرح دور الجين **HTT** وبروتين هنتنغتن في مرض هنتنغتون.





# سن تناول أربعة جينات تؤثر في الطرز المظهرية عند (الانسان)

وكيفية تأثير هذه الجينات .

وهي :

**HTT**

بروتين  
الهنتنغتن

مرض  
هنتنغتون



**F8**

العامل  
الثامن

الهيموفيليا



**HBB**

الهيموجلوبين

فقر الدم  
المنجلي



**TYR**

انزيم  
التايروسينيز

مرض المهق



اسم الجين

البروتين الناتج عنه

تأثير الجين السلبي



**F8**

اتفق العلماء عند كتابة أسماء

**TYR**

معظم جينات الانسان ان

يستخدموا اختصارا لها مكونا من

**HTT**

ثلاثة أحرف

**HBB**

تكتب بخط مائل .

أولاً:

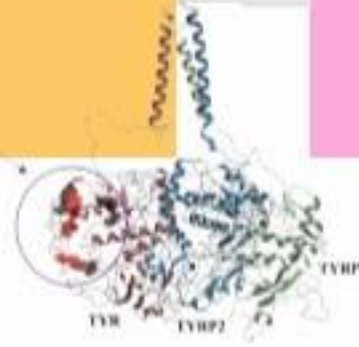
## جين *TYR* والتايروسينيز والمهق.



دور هذا البروتين

وظيفته

موقعه



اثر غياب البروتين

سبب غياب البروتين





# جين *TYR* والتايروسينيز والمهق.



دور هذا البروتين

مسؤول عن إنتاج  
صبغة الميلانين.

وظيفته

مسؤول عن إنتاج  
انزيم  
(بروتين التايروسينيز).

موقعه

الذراع الطويلة  
للكروموسوم 11.



اثر غياب البروتين

عدم إنتاج الصبغة بالتالي  
ظهور مرض المهق.

سبب غياب البروتين

وجود اليل متنح غير طبيعي  
ينتج عنه ظهور المهق.



# لازم تعرف عن

## المهق :

### الاعراض

تكون العيون ذات قزحية زرقاء  
فاتحة او وردية .

يكون الجلد والعشر فاتحين جدا.

يبدو بؤبؤ العين بلون أحمر .

ضعف في الرؤية.

حركة العين السريعة .

تجنب الضوء الساطع .



### المعرف

فقدان صبغة الميلانين الداكنة  
كلها او جزئيا  
من العيون و الجلد و الشعر.







حالة المهق شائعة في  
الجماعات السكانية مثل  
الهوبي في اريزونا  
وهنود جزر كونا سان بلاس في بنما .



يولد في العالم سنويا  
1 من كل 17000 طفل  
متماثل الاليات المتنحية.

النتيجة

يظهر عليهم المهق .





## مخطط مبسط لمراحل انتاج الميلانين عن طريق مسار الايض.

عند غياب الاليل المتنحي

بنحول

تايروسين

لبنحول

دوبا DOPA

فبننج

دوباكينون

ميلانين

يمثل

حمض  
الاميني

بروتين

بروتين

صبغة

عند وجود الاليل المتنحي

نحوه الى

التايروسين  
لا يمكن

لا بنكون

دوبا  
بالتالي

لا ينتج

دوباكينون  
بالتالي

الميلانين



اعداد أ. خلود العجمي



يمكن روية تأثير الانزيم  
في اسوداد شريحة بطاطس  
تركت معرضة للهواء.



تتكون انزيمات التايروسينيز  
في النباتات و الحيوانات و الانسان.



ثانياً:

## جين *HBB* والهيموجلوبين وفقر الدم المنجلي .





## جين *HBB* والهيموجلوبين وفقر الدم المنجلي .

### موقع الجين

على الذراع القصيرة  
للكروموسوم ١١ .



### دور الجين

التشفير لتتابع  
الاحماض الامينية  
في عديد الببتيد  
**بيتا-B-جلوبين**  
في الهيموجلوبين .

### أثر وجود الاليل الطبيعي

يكون التشفير على النحو الآتي :

- فالين - هستينين -
- ليوسن - ثريونين -
- برولين - **جلوتامين** -
- جلوتامين - لايسين -

### اثر حدوث استبدال CTT ب CAT

يحدث تغيراً طفيفاً في التشفير  
فيكون على النحو الآتي:

- فالين - هستينين -
- ليوسن - ثريونين -
- برولين - **فالين** - جلوتامين -
- لايسين -

### نتيجة التغير السابق.

اختلاف بسيط في  
التتابع السابق .

لنتابع اثر هذا الاختلاف .

## أثر اختلاف النتابع في الأحماض الأمينية على الهيموجلوبين

عند عدم ارتباطه بـ  $O_2$

يصبح الهيموجلوبين أقل ذوبانا .

### فتترب النتائج الآتية

تميل جزيئاته الى الالتصاق ببعضها ببعض .

فتكون الياف طويلة داخل خلايا الدم الحمراء .

فيتغير شكلها من القرصي الى المنجلي .

فتصبح غير قادرة على نقل الأكسجين .

كما تعلق بالشعيرات الدموية الصغيرة .

فتمنع مرور أي خلية سليمة في الشعيرة الدموية .

عند ارتباطه بـ  $O_2$

يكون هناك اختلاف بسيط في جزيء الهيموجلوبين .



# بيتا-جلوبين غير الطبيعي

النتائج المترتبة على ذلك"

المقصود بحامل لفقر الدم  
المنجلي:

احتمالية ان يكون الانسان  
حامل له دون ظهور اعراضه:

أماكن انتشاره حول  
العالم:

تأثيره على الانسان:



# بيتا-جلوبين غير الطبيعي

تأثيره على الانسان:

معاناة من فقر الدم المنجلي .

نقص اكسجين الذي ينقل الى الخلايا.

التسبب في الوفاة .

أماكن انتشاره حول العالم:

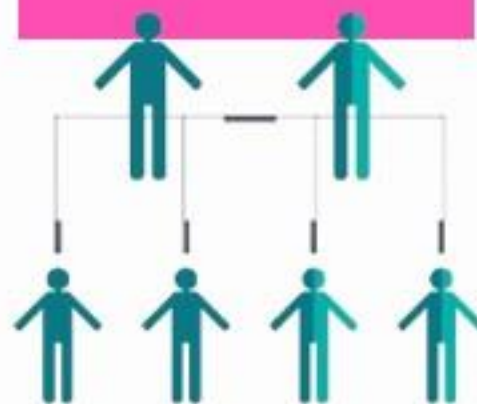
أجزاء من أفريقيا.

الهند.

احتمالية ان يكون الانسان حامل له دون ظهور اعراضه:

**نعم**

يوجد احتمالية ان يكون الشخص حامل لفقر الدم المنجلي .



المقصود بحامل لفقر الدم المنجلي:

ان يكون لديه:

نسخة واحدة من اليل HBB الطبيعي ،

ونسخة واحدة من اليل فقر الدم المنجلي .

**ملاحظة هامة**

النتائج المترتبة على ذلك"

يكون لديه بعضا من الهيموجلوبين الطبيعي و بعضا الهيموجلوبين غير الطبيعي.

لا تظهر عليه اية اعراض بشكل عام .

نظهر الاعراض عند نواجد ظروف نطلب فيها العضلات الكثير من الاكسجين كممارسة تمارين رياضية مجهزة .

ثالثاً:

## جين $F8$ والعامل الثامن والهيموفيليا.

اعداداً. خلود العجمي

عند غياب  
الاليل الطبيعي

عند تواجد  
اليلاته الطبيعية

دوره

محتواه

موقعه

معنى ذلك

موقع الافراز

موقع البناء

النتيجة

السبب

النتيجة

مسمى الحالة

ثالثا:

# جين F8 والعامل الثامن والهيموفيليا.

عند غياب  
الاليل الطبيعي

يتم إنتاج أشكال غير طبيعية من بروتين العامل الثامن ،  
او يتم إنتاج كمية قليلة من المعتاد لبروتين العامل الثامن ،  
او لا يتم إنتاج بروتين العامل الثامن مطلقا .

النتيجة

عدم تخثر الدم .  
إمكانية حدوث نزيف شديد حتى من الجروح الصغيرة.

مسمى الحالة

الهيموفيليا

عند تواجد  
اليلاته الطبيعية

يتم إنتاج البروتين  
بشكل طبيعي .



دوره

مهم في سلسلة  
الاحداث التي تتم  
اثناء تخثر الدم .

محتواه

يحتوي على شيفرة  
لبناء بروتين  
(عامل التخثر الثامن)

موقع الافراز

بلازما الدم

موقع البناء

خلايا الكبد

موقعه

المنطقة غير المتأثلة من  
الكروموسوم X

معنى ذلك

مرتبط بالجنس

النتيجة

يمكن ان تكون الالتي غير متأثلة  
الاليلات و دون ظهور الاعراض مطلقا .

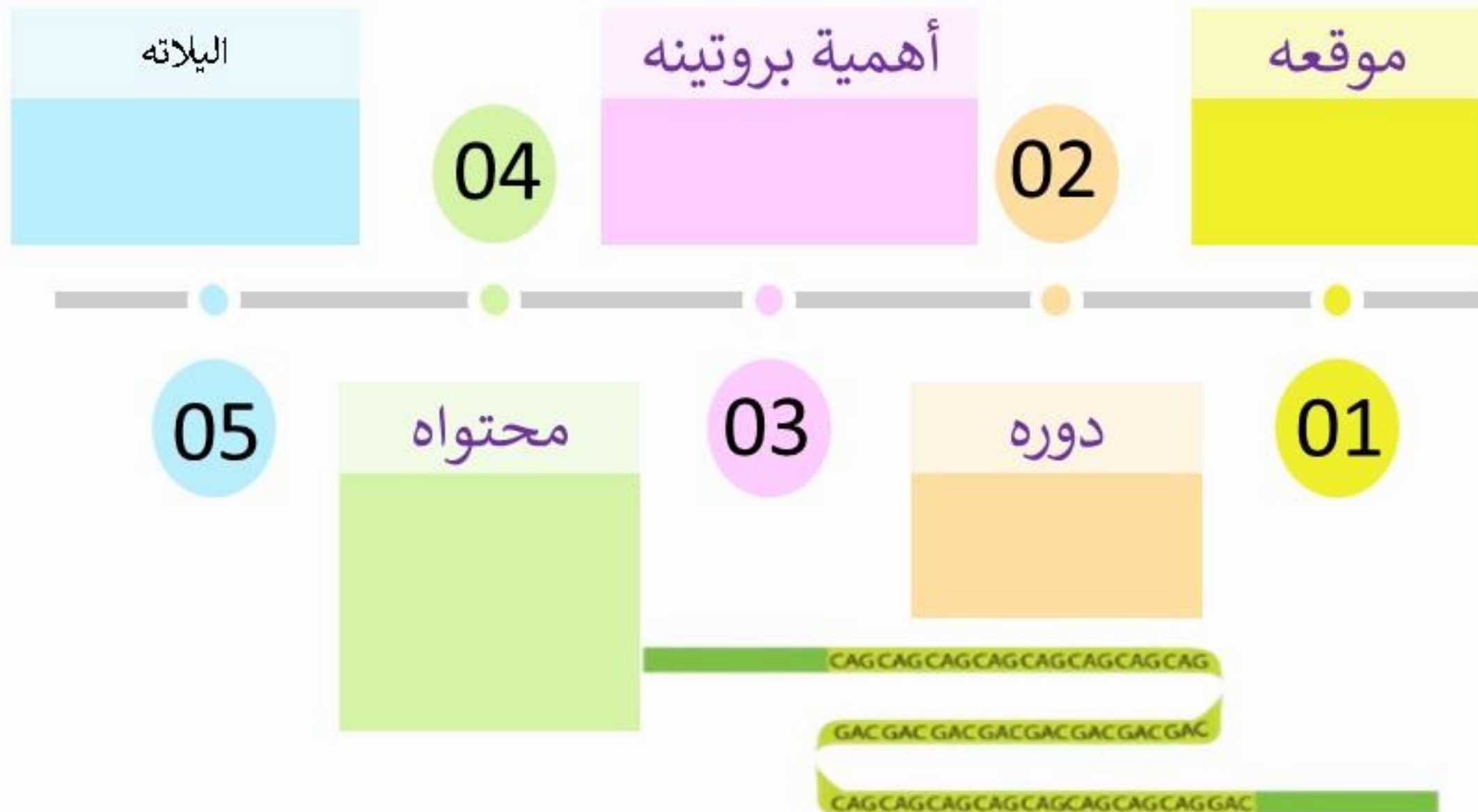
السبب

لوجود نسخة واحدة من الجين تكفي لبناء البروتين .

يوجد للذكر نسخة  
واحدة فقط من X  
وبالتالي لا يمكن حجب  
تأثير الاليل غير  
الطبيعي باخر طبيعي .



# جين *HTT* والبروتين هنتنغتن ومرض هنتنغتون.



# جين *HTT* والبروتين هنتنغتن ومرض هنتنغتون.

اليلاّته

اللايل غير الطبيعي هو السائد.

04

أهمية بروتينه

مهم في تطور الخلايا العصبية وبخاصة الدماغ.

02

موقعه

على الكروموسوم 4.

05

محتواه

يحتوي تتابع نيوكليوتيداته على عدد محدد من الثلاثية CAG المتكررة.

03

دوره

يشفر لإنتاج بروتين هنتنغتن.

01

لنستوضح النقطتين (4 و 5) بشيء من التفصيل.

CAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAG

GACGACGACGACGACGACGACGACGAC

CAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGGAC

## محتواه

يحتوي تتابع نيوكليوتيداته على  
عدد محدد  
من الثلاثية CAG المتكررة.

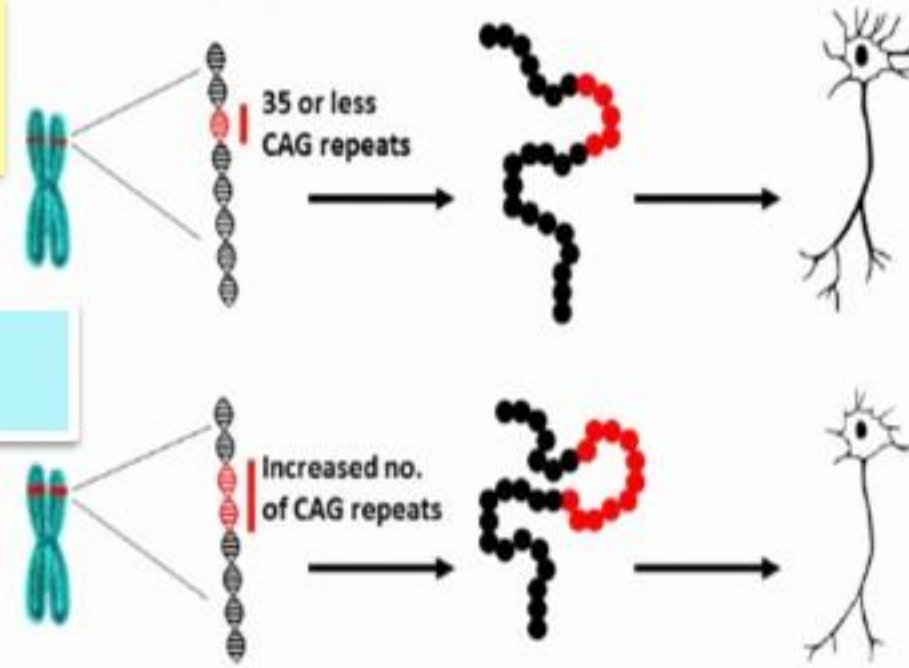
إذا كان عدد تكرار التتابع للثلاثية  
(CAG) أكثر من 40 مرة.

إذا كان عدد تكرار التتابع للثلاثية  
(CAG) أقل من 36 مرة.



أعراض المرض:

إذا كان عدد تكرار التتابع للثلاثية  
(CAG) ما بين (36 إلى 40) مرة.





## محتواه

يحتوي تتابع نيوكليوتيداته على  
عدد محدد  
من الثلاثية CAG المتكررة.

إذا كان عدد تكرار التتابع للثلاثية  
(CAG) أقل من 36 مرة.

إذا كان عدد تكرار التتابع للثلاثية  
(CAG) أكثر من 40 مرة.



يصاب

الشخص بمرض  
هنتغتون.

أعراض المرض:

يكون تطور الخلايا العصبية غير طبيعي.

تتطور الحالة مع التقدم في السن.

يبدأ المصاب بفقدان قدرته على الحركة و  
المشي والكلام والتفكير بوضوح.

تتحول إلى حالة مميتة.

قد تحدث الوفاة خلال 10-20 سنة من بعد  
ظهور المرض.

إذا كان عدد تكرار التتابع للثلاثية  
(CAG) ما بين (36 إلى 40) مرة.

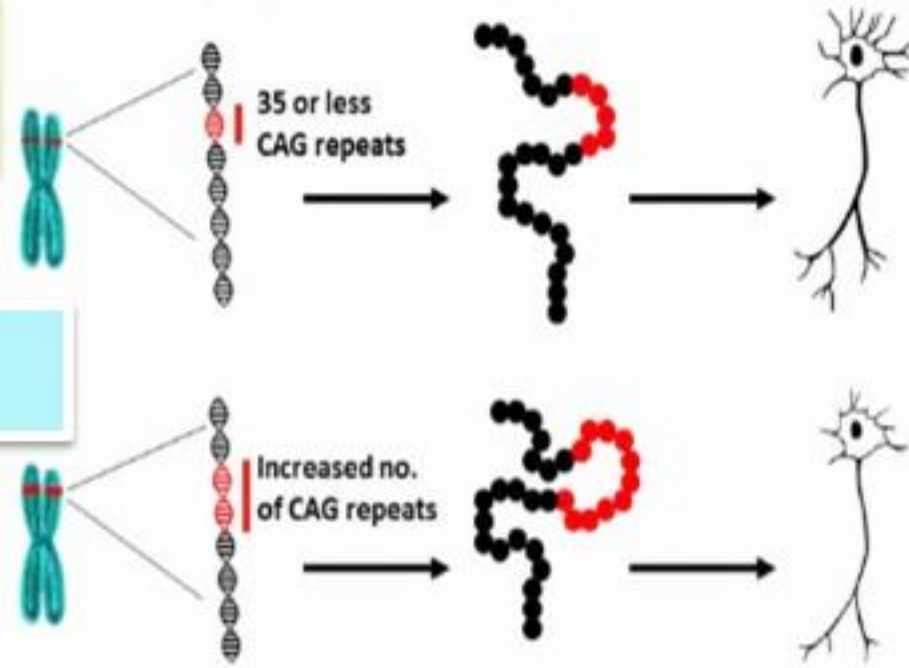


قد يتطور المرض وأحياناً لا  
يتطور.



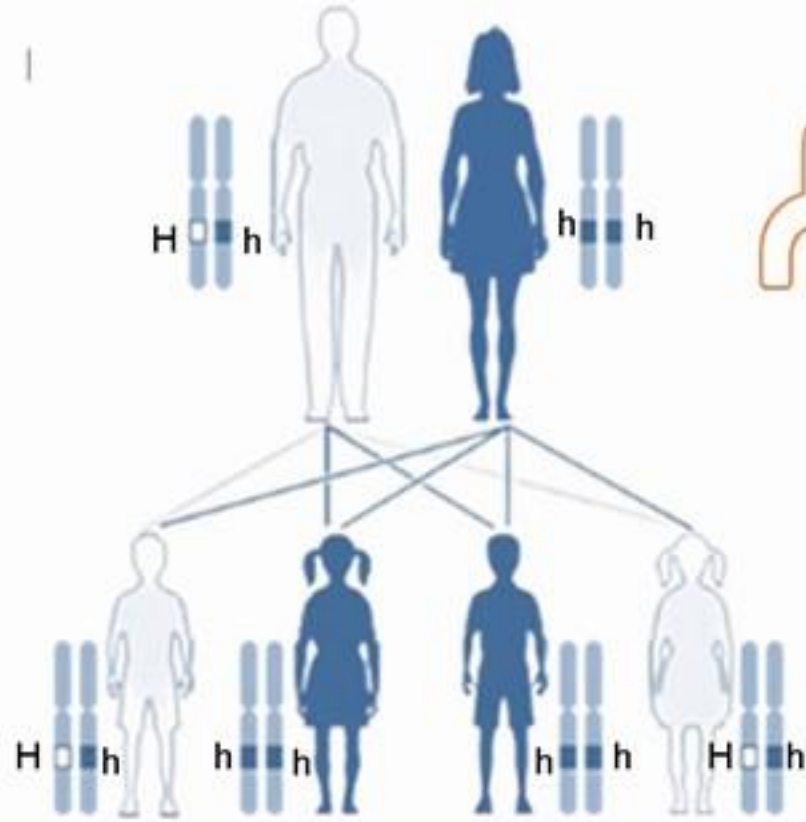
لا يصاب

الشخص بمرض  
هنتغتون.



# نواصل بعزم

05



الحالة لا تظهر اعراضها قبل البلوغ

احتمال انجاب أطفال قبل المعرفة  
في احتمال نقل مرض هنتنغتون لهم.



## النتيجة

اليلاته

H  
الاليل غير الطبيعي  
هو السائد.

لذلك

عند تواجد هذا الاليل عند أحد الابوين

النتيجة

يوجد احتمال واحد من اثنين  
لوراثة شخص هذه الحالة .





<https://www.youtube.com/watch?v=wc4wwyGRvNE>



<https://www.youtube.com/watch?v=fwl9bHLQZeU>



<https://www.youtube.com/watch?v=fr8Yo2LhkxI>



<https://www.youtube.com/watch?v=M6Z9bkd7zF8>







أقيم ذاتي بذاتي

