

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

الطب

و

التقنية الجينية

لنصف الثاني عشر

اعداداً. خلود العجمي



استرجع معلوماتك حول :-



دور التقنية الجينية

مفهوم الهندسة الجينية

مثال لتقنية جينية

أدوات تقني الجينات

مجال هذه التقنية الجينية

ورقة عمل

اعداداً. خلود العجمي



استرجع معلوماتك حول :-



دور التقنية الجينية

توفير إمكانية صنع منتجات خاصة للإنسان بواسطة تقنيات DNA معاد التركيب.

مثال لتقنية جينية

انتاج الانسولين.

مجال هذه التقنية الجينية

الطب

وهو موضوع درس اليوم بإذن الله



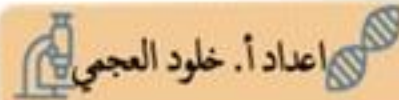
ورقة عمل

مفهوم الهندسة الجينية

اجراء يتضمن تغيير المعلومات الجينية في كائن حي عن طريق ادخال جين من كائن حي اخر.

أدوات تقني الجينات

انزيمات القطع
انزيم ترانسكريبتييز العكسي
الاصطناعي DNA بناء
النواقل
المحفزات
العلامات الجينية



اعداداً. خلود العجمي

معايير النجاح لدرس اليوم .



١- يشرح مبررات استخدام بروتينات الانسان في معالجة المرض ، مع الإشارة الى مرض السكري ، ومرض الهيموفيليا و مرض نقص المناعة المشترك الحاد (SCID).

٢- يعرف المصطلح الفحص الجيني .

٣- يصف مبررات الفحص الجيني في الكشف عن مرض هنتغتون والتليف الكيسي .

٤- يذكر الدور الطبيعي لبروتينات BRCA-1 و BRCA-2 .

٥- يصف مبررات الفحص الجيني بالطفرات في الجينات BRCA-1 و BRCA-2 .

٦- يصف الاعتبارات الأخلاقية والاجتماعية المؤيدة لاستخدام الفحص الجيني في الطب .

٧- يصف الاعتبارات الأخلاقية والاجتماعية المعارضة لاستخدام الفحص الجيني في الطب .



اعداد أ. خلود المعجمي



مزايا المستخدمات السابقة

استراتيجية

الحوار



أمثلة أخرى لتطبيقات التقنية في مجال الطب

المستخدم لإنتاج هذه البروتينات

مزايا المستخدمات السابقة

- لهذه الخلايا متطلبات غذائية بسيطة .
- يمكن تكوين كميات كبيرة من المنتجات .
- لا تتطلب منشآت الإنتاج مساحة كبيرة.
- يمكن تنفيذ عمليات الإنتاج في أي مكان في العالم تقريبا.
- لا يتم استخلاص البروتينات من مصادر حيوانية أو عن طريق جمع الدم من العديد من المتبرعين، لذلك يوجد القليل من المشكلات العملية أو الأخلاقية .

المستخدم لإنتاج هذه البروتينات

بكتيريا
خمائر
زراعة خلايا الثدييات

استراتيجية

الحوار



أمثلة أخرى لتطبيقات التقنية في مجال الطب

01 العامل الثامن - بروتين تخثر الدم .

(ستحدث عنه بعد قليل)

02 انزيم ادينوسين اميناز الذي يحفز تفكك
الادينوسين منزوع الاكسجين في الخلايا اللمفاوية (T).

(ستحدث عنه بعد قليل)

أولاً:

العامل الثامن



مصدر الشركات له

مصدره الطبيعي

ما يمثله

طريقة إنتاجه

لوح حدث طفرة للجين السابق

النتيجة

أولاً:

العامل الثامن

مصدر الشركات له

خلايا جرد الهامستر المعدلة
جينياً لإنتاج العامل الثامن
معاد التركيب.

طريقة إنتاجه

إدخال الجين F8 في خلايا الكلى
والمبيض للهامستر وزرع في أجهزة
التخمير.

النتيجة

إنتاج الخلايا باستمرار لهذا العامل الذي
يستخلص وينقى قبل استخدامه في
معالجة المصابين بالهيموفيليا.

مصدره الطبيعي

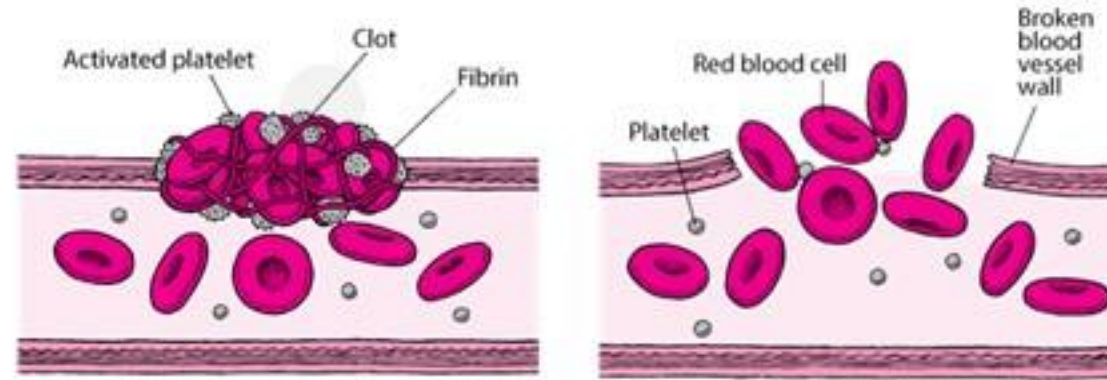
تشفير الجين البشري F8
في الكروموسوم X.

لو حدث طفرة للجين السابق

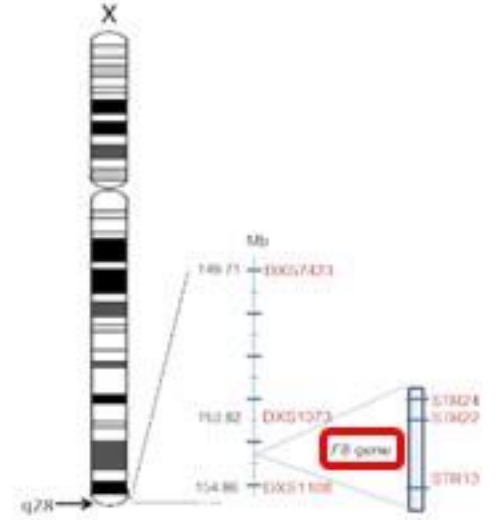
يؤدي إلى
مرض الهيموفيليا

ما يمثله

بروتين ضروري لتخثر الدم.



أعداداً. خلود العجمي



استخدام العامل الثامن معاد التركيب

يجنب الناس الكثير من المخاطر .

ناقشني!

ناقشني!

استخدام العامل الثامن معاد التركيب

يجنب الناس الكثير من المخاطر .

نتيجة النقاش

يحتاج المصابين بالهيموفيليا الى حقن منتظمة من العامل الثامن.

فكانوا يحصلون عليه من الدم المتبرع به قبل توافر العامل الثامن معاد التركيب.

مثال على ذلك : فيروس نقص
المناعة البشري (HIV).

وقد يحمل المتبرع به مخاطر العدوى المنقولة بالدم.

في حين يخلو العامل الثامن معاد التركيب من هذه المخاطر .

ثانياً : انزيم أدينوسين دي أمينيز

غيابه

دوره

مصدره

طريقة العلاج

مصادرها

سبب النزع

الموقع

الدور

اثر حدوث طفرة فيه

ADENOSINE DEAMINASE
ENCODED BY GENE ON
CHROMOSOME 20



MUTATION



ثانيا : انزيم أدينوسين دي أمينيز

مصدره

جين ADA.

الموقع

الكروموسوم 20 .

الدور

التشفير الى انزيم
ادينوسين دي أمينيز
(ADA)

اثر حدوث طفرة فيه

نقص انزيم (ADA)

ADENOSINE DEAMINASE
ENCODED BY GENE ON
CHROMOSOME 20



دوره

يحفز هذا الانزيم نزع الأمين من
(ادينوسين منقوص الاكسجين).
(كجزء من عملية ايض DNA في الخلايا)

سبب النزع

تأثير (الادينوسين منقوص الاكسجين)
السام على الخلايا اللمفاوية التائية
(خلايا الجهاز المناعي).

غيابه

ضعف في الجهاز المناعي

طريقة العلاج

أخذ حقن منتظمة من (ADA)



مصادرها

الاستخلاص من الماشية .

التصنيع عن طريق البكتيريا المعدلة
جينيا (E coli)

تم الكشف مؤخرا عن وجود حالات للإصابة
بهذا المرض في بعض محافظات سلطنة عمان .



خذ معلومة

اعداد أ. خلود العجمي

كيف يمكن التنبؤ بحدوث المرض قبل وقوعه في عائلة ما؟

ج

س

ج

س

عدد مصادر DNA ؟

ج

س

ما مسمى هذه العملية ؟

كيف يمكن التنبؤ بحدوث المرض قبل وقوعه في عائلة ما؟

ج

س

بتحليل DNA الشخص
للتحقق من وجود
أليل واحد أو أكثر من الاليلات
المرتبطة بالمرض .

ج

س

عدد مصادر DNA ؟

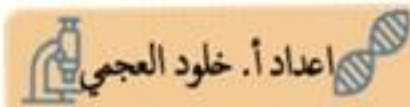
الاجنة
حديثي الولادة
الأطفال
البالغين.



ما مسمى هذه العملية ؟

الفحص الجيني

يمكن إجراء بعض الفحوصات قبل ولادة الطفل .



مثال لتوضيح ما سبق :

اجراء الفحص الجيني لكل شخص

موجود في العائلة ظهرت عليه الاعراض ام لم تظهر.

عند ظهور أعراض مرض هنتغتون

على شخص ما في عائلة ما



يشمل الفحص الجيني كلا من :-

الشخص الذي تظهر عليه الاعراض

الأشخاص الذين لا تظهر عليهم الاعراض.

ينصح ب اجراء

اختبار جيني

او ما يسمى

الفحص الجيني.



خذلك معلومة



يتم استخدام تقنية PCR لتضخيم الجين HTT
والفصل الكهربائي لتحديد أطوال الاليلين.

مثال للفحص الجيني

لمرض التليف الكيسي (CF)

أكثر الأمراض الوراثية خطورة و انتشارا.
يصيب المرض 1 تقريبا من كل 2000
لأطفال أحياء .

معلومات
عامة

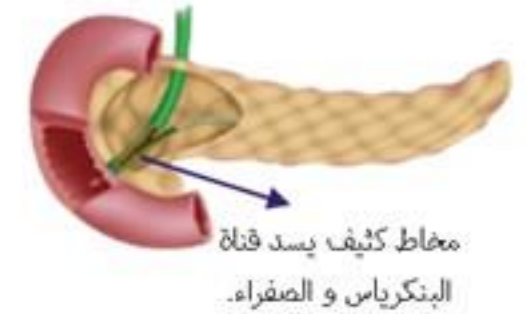
موقع و دور جين المرض

الكروموسوم ٧
التشفير لبروتين ناقل يسمى
(منظم النقل عبر الغشاء في التليف
الكيسي)

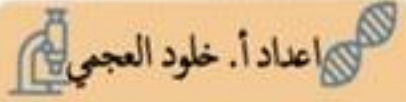
سبب المرض

اليل متنح من جين
CFTR

ستوضح دور الجين
بشيء من التفصيل .



لجين مرض التليف الكيسي نوعين من الاليلات هما:



اليلات غير طبيعية

دورها

النتيجة

النتيجة النهائية

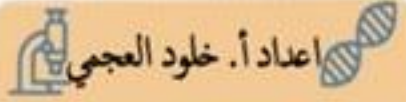
اليلات طبيعية

دورها

النتيجة

النتيجة النهائية

لجين مرض التليف الكيسي نوعين من الاليلات هما:



اليلات غير طبيعية

دورها

تشفر لنسخ غير طبيعية من بروتين الغشاء.

النتيجة

الأشخاص الذين يحملون نسختين منها
قد يكون لديهم بروتين (CFTR)
غير فعال وظيفياً.

النتيجة النهائية

الإصابة بمرض التليف الكيسي.

اليلات طبيعية

دورها

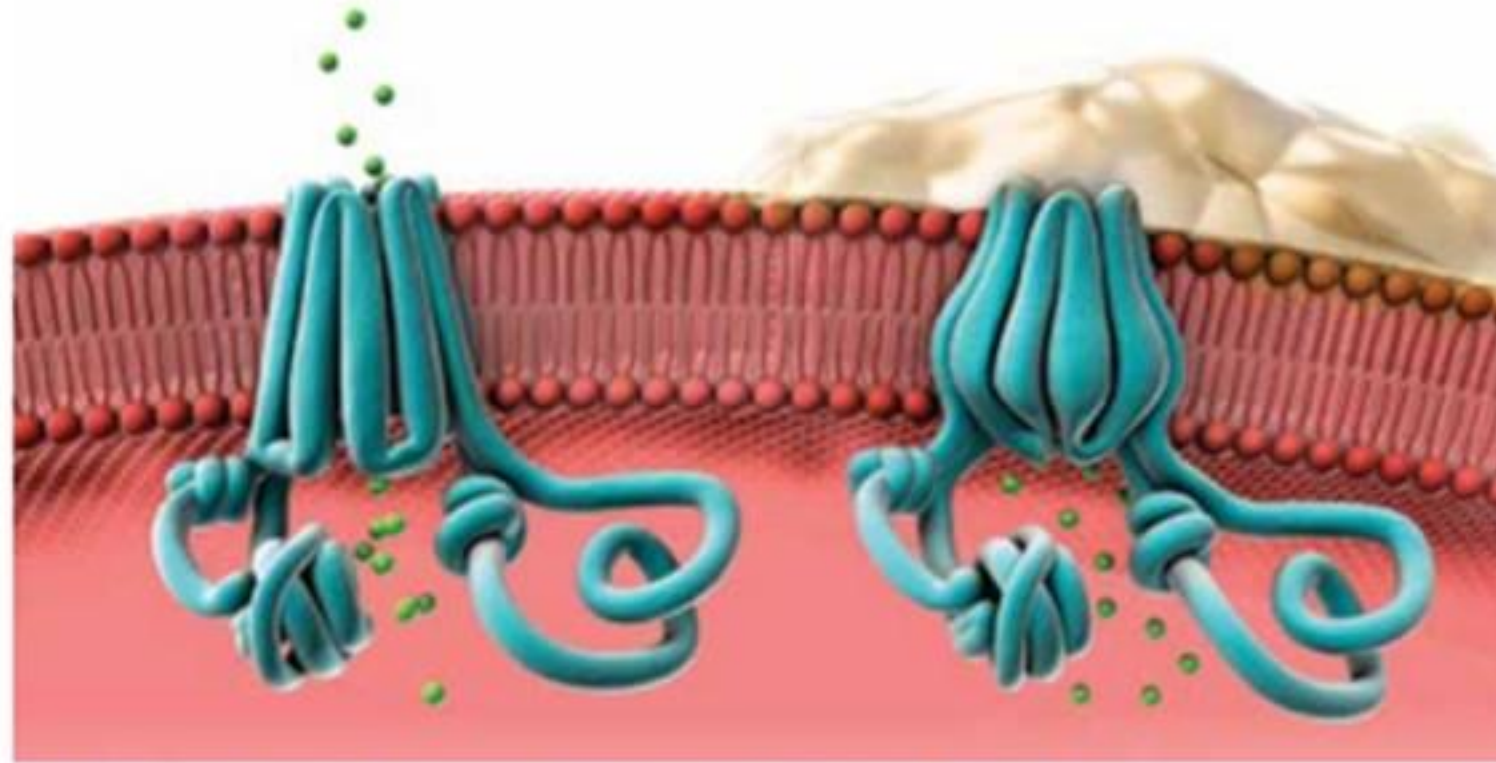
تشفر لنسخ طبيعية من بروتين الغشاء.

النتيجة

الأشخاص الذين يحملون اليل واحد
منه
يكفي لأن يكونوا قادرين على تكوين
بروتين كاف من بروتين CFTR.

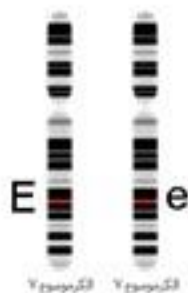
النتيجة النهائية

التمتع بصحة جيدة.

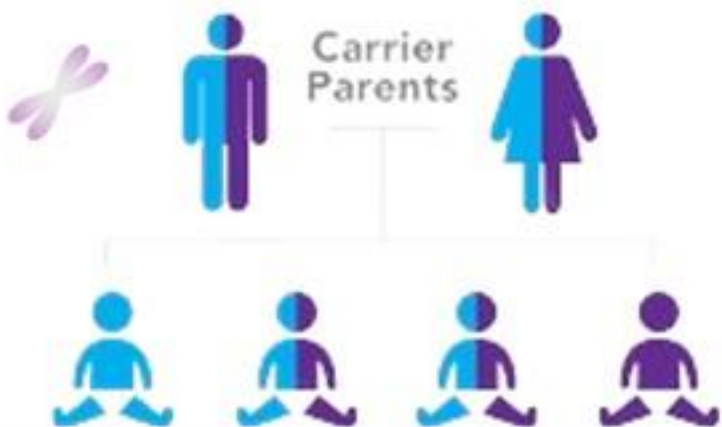


الشكل ٣-١٠ نموذج حاسوبي للبروتينات الناقلة عبر الغشاء في التليف الكيسي. CFTR يظهر في الشكل إلى جهة اليسار، بروتين ناقل يعمل بشكل طبيعي، فهو يتحكم بحركة أيونات الكلوريد (بالأخضر) باتجاه منحدر التركيز إلى خارج الخلية ما يؤدي إلى ارتفاع تركيز هذه الأيونات خارج الخلية، وهذا يسبب خروج الماء من الخلايا بالأسموزية، الأمر الذي يخفف من سماكة المخاط الذي تنتجه الخلايا الأخرى. ويظهر في الشكل أيضًا، إلى جهة اليمين بروتين ناقل لا يعمل بشكل طبيعي بسبب وجود أبلٍ منتهٍ للجين *CFTR*. ويؤدي عدم قدرة البروتين الناقل على نقل أيونات الكلوريد إلى خارج الخلية، إلى انخفاض معدلات الأسموزية، وبقاء المخاط سميكًا، وبالتالي ظهور أعراض التليف الكيسي.

الطراز الجيني غير متماثل الاليلات لجين CFTR :



Carrier
Parents



سيكون الشخص حامل
للإليل غير الطبيعي بدون
ظهور أعراض المرض .

سيكون احتمال انجاب
ا طفل مصاب بالمرض
من أصل أربعة أطفال .

عند وجود الأليل متنحي
واحد فقط:

عند وجود هذا
الطراز لكلا الأليلين :

تحديد التتابع النيوكليوتيدي للإليل الجين CFTR .

الكشف عن العديد من الطفرات الأكثر شيوعاً .

مبدأ الفحص

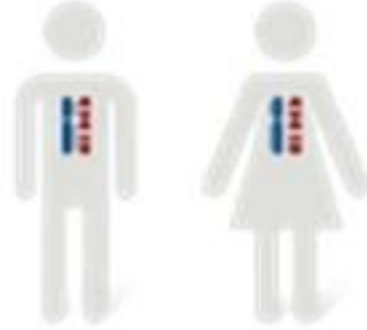
هدف الفحص

من المهم فحص الأشخاص
الذين لديهم تاريخ من المرض
في عائلاتهم.

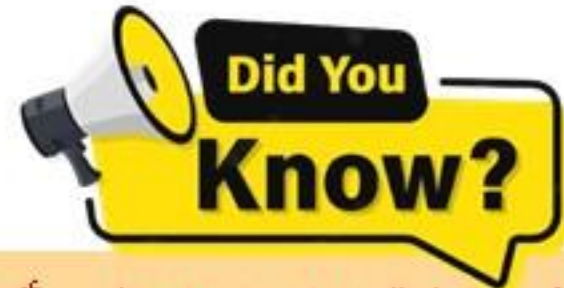
⚠
انتبه!

يجب ان تقترح الاستشارة الوراثية اجراء العلاج
بالإخصاب خارج الجسم (أطفال الانابيب).

عند تواجد الاليلات غير متماثلة
لهذا الجين في كلا الزوجين.



اعداداً. خلود العجمي



سُجل في سلطنة عمان انجاز طبي اُكتشف
حديثاً لمرض وراثياً نادراً سببه خلل جيني يشبه
التليف الكيسي يدعى (AGR).

ثم اخذ خزعة من الاجنة وفحصهما
بحيث يتم غرس الاجنة الطبيعية في رحم الام .

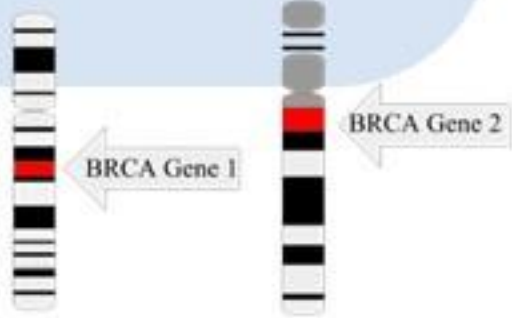
مثال آخر للفحص الجيني

سرطان الثدي

مبدأ الفحص

سبب المرض

جينات المرض



Chromosome 17

Chromosome 13

دورها

لم يتم

تم

النتيجة

مثال آخر للفحص الجيني

سرطان الثدي

سبب المرض

مبدأ الفحص

طفرة في جينات .

جينات المرض

جينات

BRCA1
BRCA2

دورها

تؤدي دوراً مركزياً في
إصلاح DNA.

التشفير للبروتينات التي
تمنع تطور الأورام.

لم يتم

تم

لن يصلح التلف في DNA
الحادث بسبب الطفرة.

النتيجة

تصبح الخلية سرطانية

تتابع مناطق في
الكروموسومين 17 و 13
حيث توجد جينات

BRCA

BRCA Gene 1

BRCA Gene 2

Chromosome 17

Chromosome 13



تختار المرأة البالغة التي لديها تاريخ عائلي
بسرطان الثدي لإجراء الفحص الجيني .

الإجراءات المتخذة
بعد
الفحص الايجابي

الهدف

السبب

دور العقار



تختار المرأة البالغة التي لديها تاريخ عائلي بسرطان الثدي لإجراء الفحص الجيني .



الهدف

البحث عن الاليات الطافرة
BRCA1
و BRCA2

السبب

لأنها تزيد احتمال التطور سرطان
الثدي لديها

الإجراءات المتخذة بعد الفحص الايجابي

الخضوع للعلاج بالعقار مثل
(تاموكسيفين).

اجراء فحوصات متكررة
للملاحظات الأولى للسرطان.

دور العقار

يمنع عمل هرمون استروجين
على أنسجة الثدي.



يقوم الأطباء الآن بتشخيص المرض قبل الولادة بعدة طرق منها :

أولاً:-

استخدام فحص السائل الامنيوسي.

الهدف من الفحص

الإجراءات المتخذة

توقيت الفحص

يقوم الأطباء الآن بتشخيص المرض قبل الولادة بعدة طرق منها :

أولاً:-

الهدف من الفحص

اجراء العديد من الاختبارات المختلفة على هذه العينة لتتحقق من صحة الجنين.

معظم العينات تؤخذ للبحث عن الطفرات الكروموسومية.

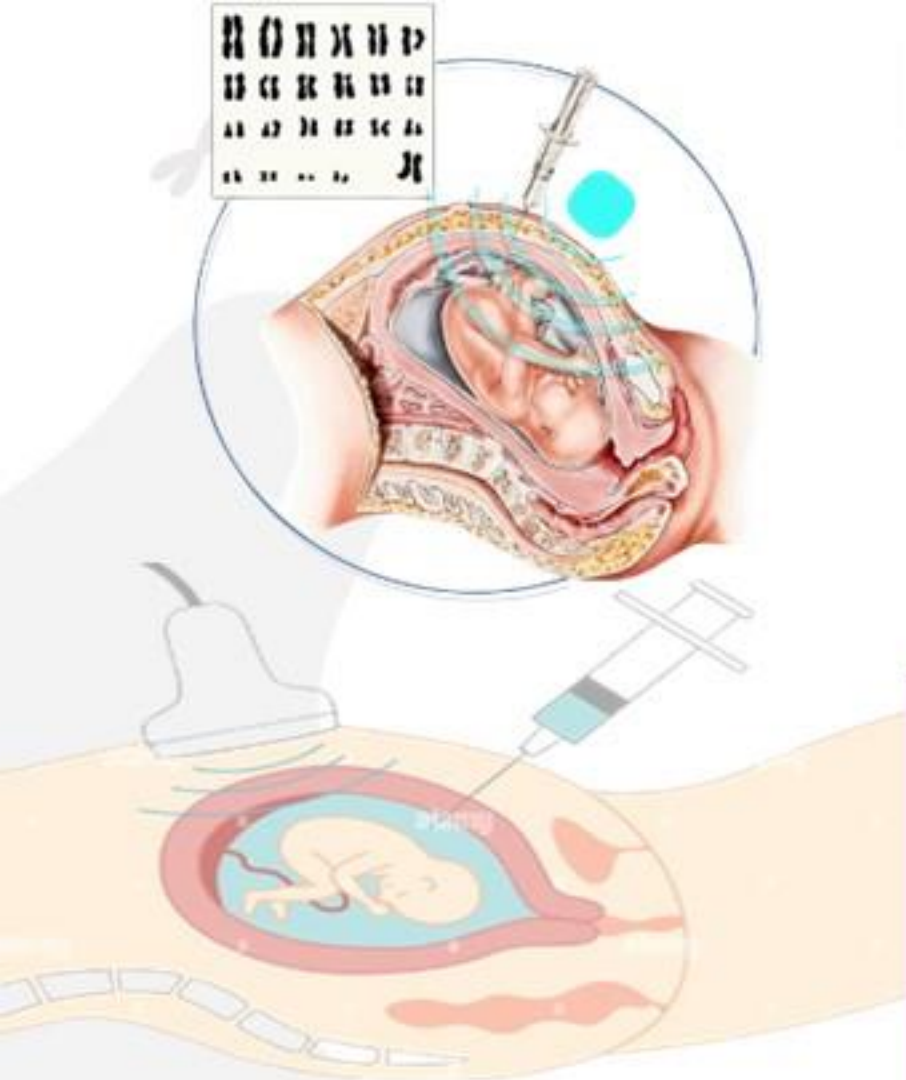
توقيت الفحص

الأسبوع (15-16)
من الحمل .

استخدام فحص السائل الامنيوسي.

الإجراءات المتخذة

- ١- تصوير الجنين وتحديد موقع المشيمة والجنين والحبل السري باستخدام المسح الضوئي بالموجات فوق البنفسجية.
- ٢- اختيار مكان مناسب لإدخال ابرة حقنة تحت الجلد (وهي تحدد الموضع على سطح جلد البطن) .
يكون الموضع بعيدا عن الجنين والحبل السري والمشيمة.



يقوم الأطباء الآن بتشخيص المرض قبل الولادة بعدة طرق منها :

ثانياً:-

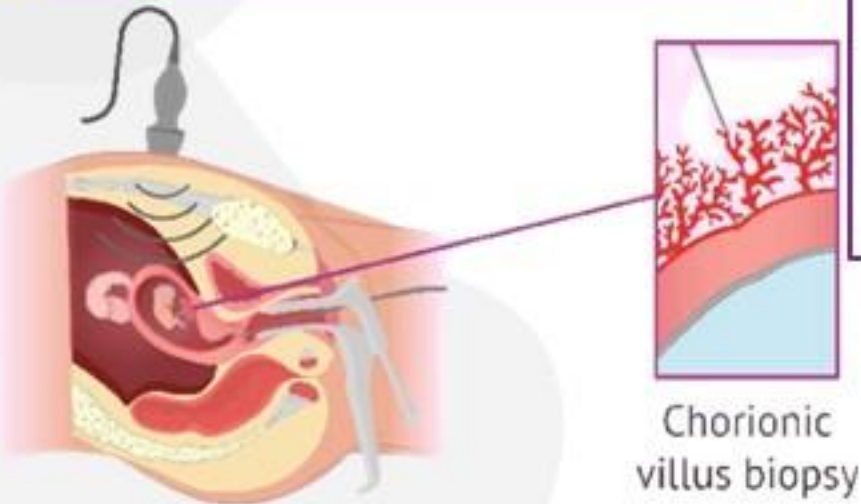
استخدام فحص الخلايا المشيمية (CVS).

تحذيرات الفحص

الإجراءات المتخذة

الهدف من الفحص

نوفيت الفحص



يقوم الأطباء الآن بتشخيص المرض قبل الولادة بعدة طرق منها :

ثانياً:-

استخدام فحص الخلايا المشيمية (CVS).

تحذيرات الفحص

قد تسبب خزعة الخلايا المشيمية زيادة صغيرة في خطر الإجهاض تصل نسبتها (1-2%) تقريباً.

الإجراءات المتخذة

١- أخذ عينة من جزء من المشيمة يعرف بالكوريون بواسطة ابرة

٢- تكون الابرة ضيقة (يقطرها عن 0.8mm).

٣- يراقب الاجراء بواسطة التصوير بالموجات فوق الصوتية.

الهدف من الفحص

الاطاحة للأباء الحصول على تحذير مبكر عن أي تشوهات وراثية في الجنين.

توقيت الفحص

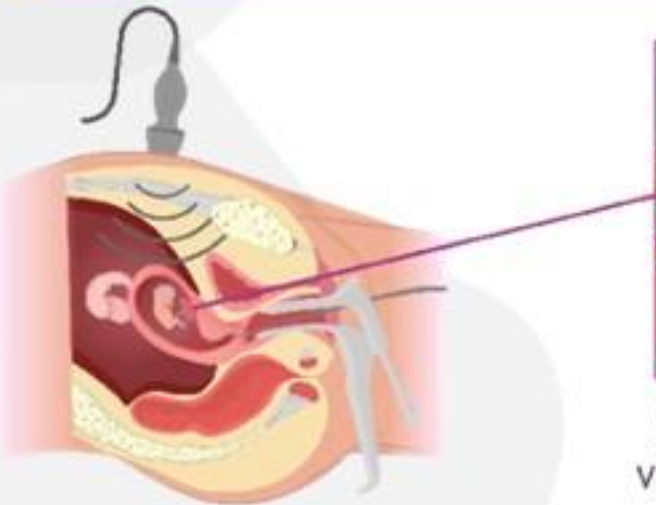
الأسبوع (10-13)
من الحمل.

Chorionic
villus biopsy

دقة الفحص أكبر مما هو ممكن بفحص السائل الامنيوسي.

معلومة
سريعة

اعداداً. خلود العجمي



معلومة ع الطائر

2

عينة الحملات
المشيمية قبل 15
أسبوعا قد تكون أقل
خطرا من فحص
السائل الامنيوسي.



الصورة ٩-٣ يستخدم في عينة الحملات المشيمية التصوير بالموجات فوق الصوتية لتوجيه الإبرة إلى المشيمة لأخذ عينة صغيرة من خلايا الجنين المشيمية. ثم تؤخذ عينة صغيرة من دم الجنين للتحليل.

1

يبلغ الإجهاض
النموزجي لمعظم
النساء في الأسابيع
(10-12) من
الحمل بمعدل
(2-3%) تقريبا.

يقوم الأطباء الآن بتشخيص المرض قبل الولادة بعدة طرق منها :

اعداداً. خلود العجي

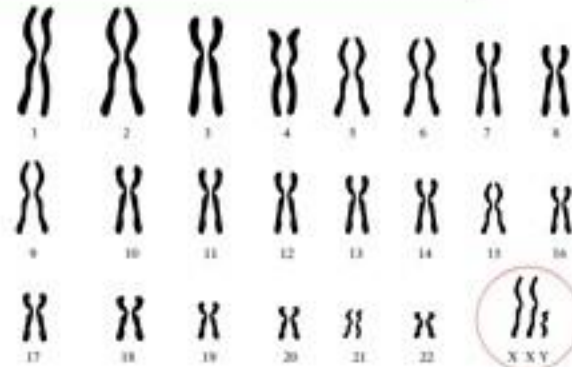
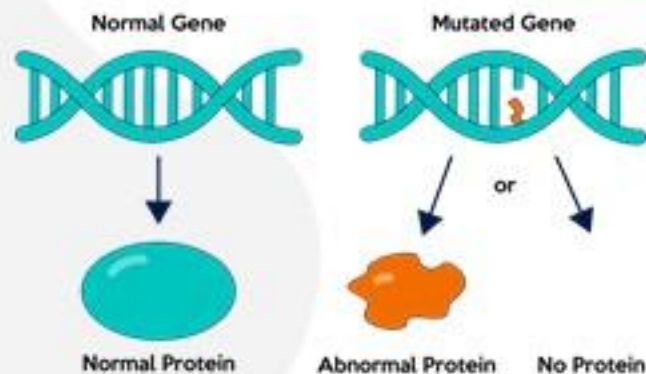
ثالثاً:-

الفحص الجنيني غير الجراحي قبل الولادة.

الإجراءات المتخذة

الهدف من الفحص

امثلة للنشوهات



يقوم الأطباء الآن بتشخيص المرض قبل الولادة بعدة طرق منها :

اعداداً. خلود العجي

ثالثاً:-

الفحص الجنيني غير الجراحي قبل الولادة.

الإجراءات المتخذة

الهدف من الفحص

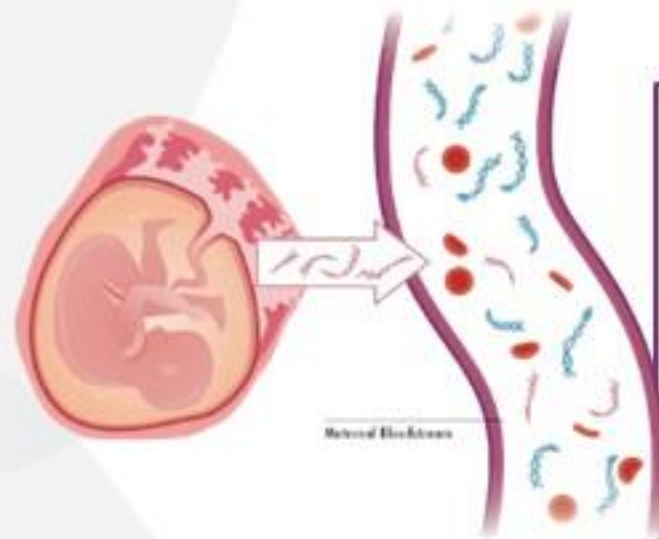
توضيح ما اذا كان لدى الجنين أية تشوهات وراثية .

امثلة للتشوهات

تغيرات في عدد الكروموسومات .

تغيرات في تركيب الكروموسومات.

الطفرات الجينية.



١-تنتقل أجزاء من DNA خلايا المشيمة التي لها الطراز الجيني نفسه الذي للجنين الى الدورة الدموية للام .

٢- تعزل أجزاء DNA من عينات الدم وتفحص.

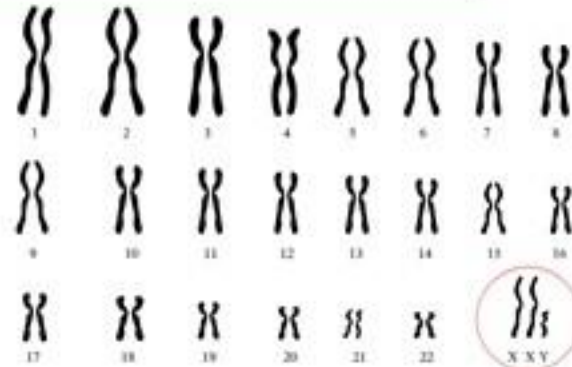


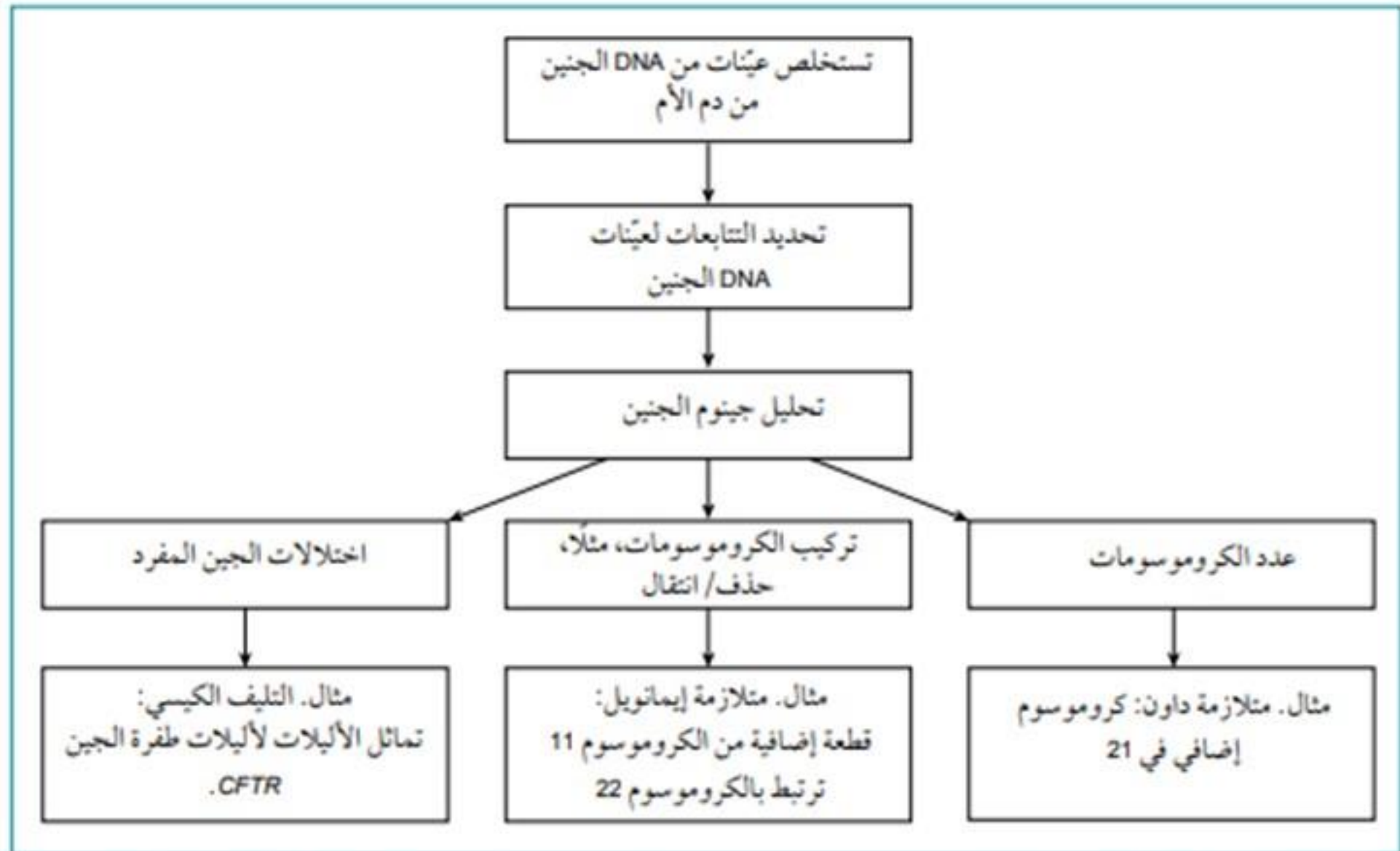
Normal Protein



Abnormal Protein

No Protein





الشكل ٣-١١ يمكن أن يحدد تنابع DNA الجنين Fetal DNA Sequencing مجموعة متنوعة من الاختلالات الوراثية، بما في ذلك تغيرات في عدد الكروموسومات وتركيبها، وتلك التي تسببها الطفرات الجينية.

تحذير وتنبيه



تؤكد

اللجنة الوطنية

لأخلاقيات البيولوجيا

في سلطنة عمان على

أهمية نشر الوعي

بأخلاقيات البيولوجيا .

الاعتبارات الاجتماعية والأخلاقية المؤيدة	الاعتبارات الاجتماعية والأخلاقية المعارضة
يمكن إعطاء العلاجات الوقائية إذا شُخص المرض قبل تطوُّر الأعراض، على سبيل المثال في حالة سرطان الثدي	تستند قرارات الأشخاص الأصحاء حاليًا إلى ما قد يحدث، وقد يصابون بالقلق أو يخضعون لعلاجات وقائية غير ضرورية
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	لا يتوافر حاليًا علاج لبعض الأمراض مثل مرض هنتغتون، والعلاجات المتوافرة تخفف الأعراض عند ظهورها- لذلك يأتي التساؤل حول أهمية معرفتهم بأنهم يحملون اليل المرض، خصوصًا أن العديد من المصابين بالمرض عاشوا حتى سن الرشد وكونوا عائلات
توجد فوائد اقتصادية، لأن الفحص والوقاية يكونان غالبًا أقل كلفة بكثير من العلاجات طويلة الأمد، ويُعرض المجتمع لضغط أقل لدعم العائلات أو الأشخاص الذين يعانون حالات صحية غير قابلة للشفاء	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
إذا توافرت التقنيات لفحص الأشخاص عن أمراض محتملة، فيجدر أخلاقيًا السماح لهم باتخاذ قرارات مدروسة بشأن حياتهم	يوجد سؤال أخلاقي عمّا 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 وتتقبلهم عائلاتهم وهم قدموا مساهمات قيمة للمجتمع
قد يرغب حاملو مرض هنتغتون في معرفة فرص التوريث قبل الإنجاب	يمكن إنفاق الأموال التي تُستهلك على الفحص الجيني أو غيره من التقنيات الجينية في مجال آخر- على سبيل المثال، الرعاية الصحية الأساسية للفقراء
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	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 سنًا)

You Tube



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



<https://www.youtube.com/watch?v=OpWW8aAo7SI>



<https://www.youtube.com/watch?v=skl4AyaLyVo>



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

أخيرا أقيم ذاتي

