محاضرات وراثة المرحلة الثانية / الصف المفتوح (مع الفديوات المسجلة على اليو تيوب الخاضة بكل محاضرة)

المحاضرة الاولى / الوراثة / نظري / https://www.youtube.com/watch?v=rAF2pmjqrPY&t=78s

ا.م.د. رياض حمد صنكال

قبل التوصل إلى فهم عملية التوريث والآليات التي تتحكم بها، كانت فرضية التخليق هي الفكرة السائدة في المجتمع، إذ كان يُعتقد أن مولدات خلقية ذات طبيعة بروتينية موجودة في أعضاء الجسم المختلفة تنتقل لاحقا عبر الدم إلى الأعضاء الجنسية للآباء والأمهات، لتظهر في خلايا الأبناء .لقد استمدت هذه النظرية أسسها من الأغريق القدماء وهي تشير إلى الدور المحوري للدم في نقل مولدات الخلق هذه من جيل لآخر، وبقيت مقبولة لأكثر من مئة عام.لقد جاءت أول إشارة علمية تجريبية إلى عدم صحة نظرية التخليق عام 1870على يد العالم فرانسيس

غالتون .بالرغم من ذلك لاتزال حتى يومنا هذا جذور هذه النظرية متداولة في المجتمع من خلال بعض المصطلحات كالقول مثلاً بقرابة الدم، والدم النقي والدم الملكي.

علم الوراثة أو الوِرَاثِيَّات (بالإنجليزية: Genetics) هو العلم الذي يدرس المورثات (الجينات) والوراثة وما ينتج عنه من تنوع الكائنات الحية. كانت مبادئ توريث الصفات مستخدمة منذ تاريخ بعيد لتحسين المحصول الزراعي وتحسين النسل الحيواني عن طريق تزويج حيوانات من سلالة ذات صفات جيدة – كمثال عن ذلك الحصان العربي الأصيل حيث كان العرب يزاوجون الحصان والفرس الأقوياء ليحصلوا على نسل قوي واستمروا بذلك عبر السنين –.

ولكن علم الوراثة الحديث الذي حاول فهم آلية توريث الصفات ابتدأ بالعالم غريفور مندل Gregor Mendel في منتصف القرن التاسع عشر، حيث قام مندل بمراقبة الصفات الموروثة للكائنات الحية وكيفية انتقالها من

الآباء إلى الأبناء، ولكنه لم يكتشف آلية هذا الانتقال التي تتم عن طريق وحدات مميزة في توريث الصفات وهي المورثات (الجينات) Genes، وهي تمثل مناطق معينة من شريط الDNA، هذا الشريط هو عبارة عن تتالي وحدات جزيئية تدعي النيكليوتيدات Nucleotides، ترتيب وتسلسل هذه النيكليوتيدات يمثل المعلومات الوراثية لصفات الكائن الحي.

لاحظ مندل أن الكائنات الحية ترث الصفات بطريقة مميزة (قابلة للعد) "وحدات الوراثة ". هذا المصطلح والذي لا يزال مستخدما حتى وقتنا الحاضر يُعد تعريفا مبهما نوعا ما للجينات (المورثات). التعريف العملي الأكثر حداثة للجينات هي أنها الجزء (أو التسلسل) من الحمض النووي الذي يرمز لوظيفة خلوية معينة معروفة. هذا الجزء من الحمض النووي هو متغير أي أنه يمكن أن يكون صغيرا أو كبيراً، وقد يحتوي على القليل أو الكثير من الأقسام الفرعية. كلمة (مورث) "جين" تشير إلى الأجزاء من الحمض النووي المطلوبة من أجل عملية خلوية واحدة أو وظيفة واحدة، أكثر من كونها تشير إلى عنصر مادي واحد. المصطلح الذي يستخدم غالبا (ولكن ليس دائما صحيحا) هو "جين واحد، بروتين واحد" ويعني أن كل جين معين يرمز إلى نوع معين من البروتين في الخلية.

غريغور مندل :-

وضع الراهب النمساوي غريغور مندل (Gregor Mendel) أسس علم الوراثة

التي قادت إلى علم الوراثة الحديث .أظهر مندل بأن الصفات القابلة للتوريث تكون

محمولة على وحدات منفصلة وتنتقل بشكل مستقل من جيل لآخر .لقد سمى مندل

هذه الوحدات بالعوامل التي تسمى حاليا بالمورثات(الجينات.)

تركزت تجارب مندل على نبات البازلاء(Pisum sativum) الذي يملك أزهاراً

ذات إمكانية تلقيح ذاتي، ودرس طريقة توريث سبع صفات مختلفة في النبات

(مثل :أزهار بنفسجية أو أزهار بيضاء، بذور مجعدة أو ملساء، نبات طويل أو قصير، قرون خضراء أوصفراء، .).....وبلغ عدد النباتات التي استخدمها في تجاربه المختلفة مايزيد عن 28000 نبات بازلاء.

تجارب مندل

اطلع مندل على تجارب تهجين النباتات التي قام بها الباحثون الذين سبقوه في تربية

النباتات واستفاد من نتائجهم حيث لجأ منذ البداية على تثبيت الصفة الو ا رثية المدروسة، وذلك

بالتأكيد على نقاوة الصفة من خلال السماح للنباتات بان تلقح نفسها بنفسها لعدة اجيال(جميع

الافراد متشابهة للأبوين)وبذلك يمكن الحصول على سلالة نقية

علم الوراثة

هو احد الفروع الاساسية لعلوم الحياة الذي يختص بدراسة التوارث والتغاير بين الاجيال المتعاقبة من الاحياء، حيث يهتم بدراسة التشابه والاختلاف بين الابناء والاباء والاقارب كما يهتم بدراسة وحدات التوارث (الجينات) وكيفية انتقالها من جيل الى الجيل الذي يليه وتاثيرها في صفات الكائنات الحية.

كما اقترح كل من Rabcock و Clausen التعريف التالي (وهو العلم الذي يبحث عن اسباب كل من وراثة الصفات Heredity والاختلافات Variations بين الافراد التي تربطها صلة قرابة أي التي من عائلة واحدة ويوضح ايضا العلاقة الموجودة بين الاجيال المتعاقبة.

معظم الناس يربطون علم الوراثة Genetics بانتقال الصفات او ملامح الفرد من جيل الى آخر، كون وراثة الصفات هي وجه علم الوراثة التي أثارت انتباه البشر منذ الازل.

لقد كان الاعتقاد السائد فيما مضى، ان الدم هو العامل الأساسي في الوراثة كقولهم (من نفس الدم او قولهم على دمهم) ولكن عرف بعد ذلك ان الجنين لا ينشأ من دم الابوين، وانما ينشأ عن طريق اندماج خليتين هما البويضة من ألام والنطفة من الاب.

ان العلوم في نمو وتطور مستمرين فهي غير خاضعة للتحديد والتأطير وخاصة علم الوراثة والتغاير، ولم يدخل هذا العلم الحقبة التجريبية الا عند التعرف على ابحاث مندل.

موركانMorgan

استطاع موركان Morgan ومساعدوه من ان يحولوا مفهوم مندل الافتراضي عن عوامل الصفات الى حقيقة واقعة حيث تم استبدال كلمة عامل Factor بكلمة جين (موروثة Gene (كشيء معين واقع على الكروموسات والذي يمثل صفة من صفات الكائن الحي. وقد انبثقت عن ذلك نظرية تدعى نظرية الجينات Gene Theoryوالتي تنص على (ان عوامل الصفات هي اجسام معينة تدعى الجينات وهي موجودة على الكروموسات بترتيب طولي Linear وفردي single وان لكل جين موقع خاص Locus على الكروموسومات وله طبيعة خاصة وان أي تغير في موقعه او في طبيعته تؤدي الى تغير الصفات التي يمثلها هذا الجين، لقد جلبت هذه النظرية انتباه البايولوجيين والكيمياويين والفزياويين فدرست الكروموسومات والجينات للتعرف على كيفية سيطرتها على التفاعلات الكيميائية داخل الخلية وبالنتيجة كيفية سيطرتها على تكوين صفات الكائن الحي وهذا ادى الى انبثاق علمي الوراثة الخلوية Cytogenetics والوراثة الكيميائية الحياتية Biochemical Genetics ومن خلال هذين العلمين قطع علم الوراثة شوطا واسعا في التعرف على التركيب الكيميائي والتركيب الفيزيائي لمادة الكروموسومات والجينات. وقد كان النموذج الذي اقترحه العالمان واتسن Watson وكريك Crick عن ترتيب وتركيب جزيئة الـ DNA تاثير كبير في تقدم هذا العلم.

ان الاكتشافات الوراثية قد اثمرت فرائد عملية شملت متطلبات الانسان ابتداءاً من توفير الدواء له وتربية وتحسين الانتاج النباتي والحيواني وانتخاب وتخليق الاجود حتى لامست الانسان ذاته لتحميه من الامراض والتدهور.

<u>فروع علم الوراثة</u>

1- وراثة العشائر population genetics

يهتم بدراسة التغيرات في التكرارات الجينية للعشائر المندلية الى قانون هاردي-واينبرك 1908.

2- الوراثة الكمية هي دراسة الصفات التي تقاس بشكل مستمر (مثل الإرتفاع أو الوزن)، وآلياتها .وهو علم يمكن أن يكون امتداداً للنظرية المندلية البسيطة التي تقول بأن التأثير المشترك لجين أو أكثر من الجينات والبيئات التي يتم تعبيرها فيها تؤدي إلى توزيعات مستمرة (متدرجة) من الأنماط الظاهرية(Phenotype)

3- وراثة السلوكBehavior genetics

يهتم بدراسة اثر التركيب الوراثي على السلوك وماتلعبه الاختلافات الوراثية من دور في تعيين الاختلافات السلوكية في العشيرة.

4- الوراثة الكيميائية الحياتيةBiochemical genetics

يهتم بدراسة وتغيير طبيعة المسارات الايضية عن طريق حصول ضروب Varieties للكائنات الحية التي لا تستطيع تصنيع مكون ايضي معين لذلك فأنها تحتاج المكون لغرض اداء فعاليات مختلفة.

5-الوراثة المناعيةLmmuno genetics

يهتم بدراسة عوامل الجينات التي تنتج اجساما مضادة معينة مع العلاقة بين الاجسام المضادة والانتيجينات (المستضدات) في انسجة الجسم. حيث لاحظ العلماء بان هناك جين مسؤول عن وجود انتجين معين او عدم وجوده كالانتيجينات في الدم.

6-الهندسة الوراثيةEngineering genetics

اتجاه حديث في علم الوراثة يهتم هذا الفرع بادخال جينات غريبة الى كائن حي حيث تصبح امكانية الحياة والتحكم بالصفات اكثر فعالية من عملية الانتخاب الوراثي من خلال اختيار كائنات حية ذات مواصفات

معينة وتكثيرها للاستفادة منها في الغذاء الدواء وفي التربية وتحسين الانتاج النباتي والحيواني وستكون هندسة الجينات مصدر مهم لخير الانسان من خلال انتاج الانسولين مثلا

7-الوراثة الخلويةCytogenetics

يهتم بدراسة التركيب الوراثي والتغيرات الحاصلة في كروموسومات الخلايا بعد تعريضها لعوامل مؤثرة بيئية وكيمياوية.

8-الوراثة السايتوبلازميةCytoplasimic inheritance

يهتم بدراسة الوحدات الوراثية الموجودة في سايتوبلازم الخلايا.

<u>علاقة علم الوراثة بالعلوم الاخرى</u>

من جانب اخر ونظرا لتعدد الفروع والمجالات العلمية وتشعب الاختصاصات فقد تمت بينها علاقات متطورة ودقيقة بحيث اضحى العلم الواحد لايستطيع ان يؤدي مهامه وبكفاءة عالية بمعزل عن العلوم والتقنيات الاخرى ومن اهم العلوم المرتبطة بعلم الوراثة وذات العلاقة المباشرة.

علاقته بعلم الخلية Cytology

حيث تعد نظرية الكروموسومات Chromosome Theory الاساس في دراسة الوراثة، والتنظيم الخطي للمادة الوراثية مما يجعل علم الوراثة والخلية يلتقيان سوية ويلدان فرعا هو علم الوراثة الخلوي Cytogenetics

Cytology + Genetics = Cytogenetics

وبما ان الظاهرة الاساسية لعملية الوراثة هي تكاثر الكائنات الحية والتي اساسها الانقسام الخلوي فقبل حوالي قرن وربع اعلن فرشو Vircho بان الخلايا لاتاتي الا من خلايا سابقة لها في التكوين وبهذا فان الخلية الوراثية يلتقيان مع بعضهما، كما اعلن الباحث ولسون Wilson بما ان الوراثة تتضمن استمرار المحتوى

الوراثي للخلايا ممثلة بتضاعف المادة الوراثية (الكروموسومات) وتوزيعها بصورة متساوية بين خليتين، اذن فالرابطة الاساسية بين الاجيال المتلاحقة هي البيضة المخصبة (Zygote) او البيضة والنطفة

(Egg and Sperm) ان نشوء هذه الخلايا يسبقه سلسلة من الانقسامات اهمها هو الانقسام الخيطي الجسمي (Somatic mitosis) والانقسام الاختزالي.meiosis'

الاحياء المستخدمة في علم الوراثة

من الاحياء المستخدمة في الدراسات الوراثية الفأر Mouse وذبابة الفاكهة

Fruit fly والعفن الاحمر للخبز Red pread Mold والذرة Corn والبكتريا Bacteria والرواشح Virusesفي حين ان التجارب الاولى التي اجراها الانسان اقتصرت على بعض النباتات كالحنطة والرز والنخيل وبعض الحيوانات كالابقار والأغنام والخيول لأهميتها الاقتصادية.

وقبل الولوج في الاعتبارات الواجب مراعاتها لانتخاب الكائن الحي المناسب للدراسات الوراثية لابد ان نشير الى الاسباب التي دعت مندل لاختيار نبات

البزاليا لإجراء تجاربه والاسباب التي دعت موركان لاختيار ذبابة الفاكهة حيث اختار مندل نبات البزاليا لعدة اسباب منها:

أ- دورة حياته القصيرة حيث ينمو النبات وينضج خلال موسم نمو واحد.

ب- وجود سلالات عديدة من نبات البزاليا مختلفة في صفاتها وتنتج افراداً مشابهة لها.

ج- ازهارها خنثية حيث يمكن ان يحدث فيها التلقيح الذاتي.

اما موركان وتلامذته فقد اختاروا ذبابة الفاكهة لاجراء تجاربهم للأسباب التالية:

أ-قصر دورة الحياة حيث تبلغ تسعة ايام في درجة حرارة الغرفة. وهذا يسمح بدراسة العديد من الاجيال وبوقت قصير نسبيا.

ب- سهولة تربية الحشرة في الظروف المختبيرية.

ج- قدرة الحشرة على وضع عدد كبير من البيض حيث يصل الى 500 بيضة.

د- سهولة دراسة الازواج الاربعة للكروموسومات الموجودة في نوى خلايا الغدد اللعابية في يرقات الحشرة.

و- سهولة احداث الطفرات والتغايرات الوراثية فيها.

وعليه لاجل انتخاب الكائن الحي المناسب للدراسات الوراثية يراعى النقاط التالية

-1دورة الحياة القصيرة

-2كثرة عدد النسل

-3سهولة الاستعمال

-4التزاوجات الموجهة

-5التغاير

-6التركيب الجديد

انواع الصفات :-

1- الصفات الكمية Quantitative characters وهي الصفات التي يمكن ان تقاس بوحدات الطول والوزن والحجم (طول جزة الصوف ,وزن الحليب , وزن الجسم ...الخ) وهي توزع توزيعا مستمرا (متدرجا)continuous variation

مميزات الصفات الكمية :

-1- صفات مستمرة التوزيع وهي صفات تقاس بوحدات الطول والحجم والوزن

2- تتحكم بها عدد كبير من الجينات

3–لايمكن تحديد اثر الجين بدقة لاشتراكه مع عدد كبير من الجينات في اظهار هذه الصفة

وتقسم الجينات المؤثرة على هذه الصفات الى كبيرة التاثير major genes وقليلة التاثير minor genes

4–تؤثر البيئة بشكل كبير على هذه الصفات

2– الصفات النوعية Qualitative characters وهي الصفات التي يمكن وصفها ولايمكن قياسها بوحدات قياس (اللون ,وجود وعدم وجود القرون).

مميزات الصفات النوعية :–

1–صفات متقطعة مثل الالوان (احمر ,اسود .الخ) ولاتقاس بوحدات

2–يتحكم بها عدد قليل من الجينات

3–لاتتاثربالظروف البيئية

4–تتاثر بالجينات بشكل كبير

مصطلحات وراثية :-

الجين السائد Dominant gene

هو الجين الدي يمنع او يثبط عمل جين اخر اليلي له مثل الساق الطويلة في النباتات

الجين المتنحي Recessive gene

هو الجين ا لدي يظهر تاثيره عند وجوده بالحالة النقية في التركيب الوراثي مثل لون الازهار الابيض

التركيب الوراثي Genotype

هو زوج من الجينات تجتمع معا لاظهار صفة معينة Rr , rr , RR سواء سائدة اومتنحية او خليطة

التركيب الوراثي المتشابه Homozygous

هي زوج من الجينات المتماثلة المسؤولة عن اظهار صفة معينة مثل AA , aa

التركيب الوراثي المتباين Heterozygous

زوج من الجينات المختلفة التي تظهر الصفة هي مثل Bb , Ss ويسمى الهجين

التركيب المظهري Phenotype

هو المظهر الخارجي للفرد ويتحكم في اظهاره كل من الوراثة و البيئة والتداخل بينهما

الكروماتيدات الشقيقة Sister chromatides

هي زوج من الكروماتيدات المتشابهة والتي تعود الى نفس الكروموسوم

الكروماتيدات غير الشقيقة Non sister chromatides

هي زوج من الكروماتيدات المختلفة الناتجة من كروموسومين مختلفة

الاليل Allele

الاخرى هو الصورة للجين

Diploid

هو العدد الثنائي او الكامل للكروموسومات

Haploid

هو العدد الاحادي للكرموسومات توجد في الكميتات

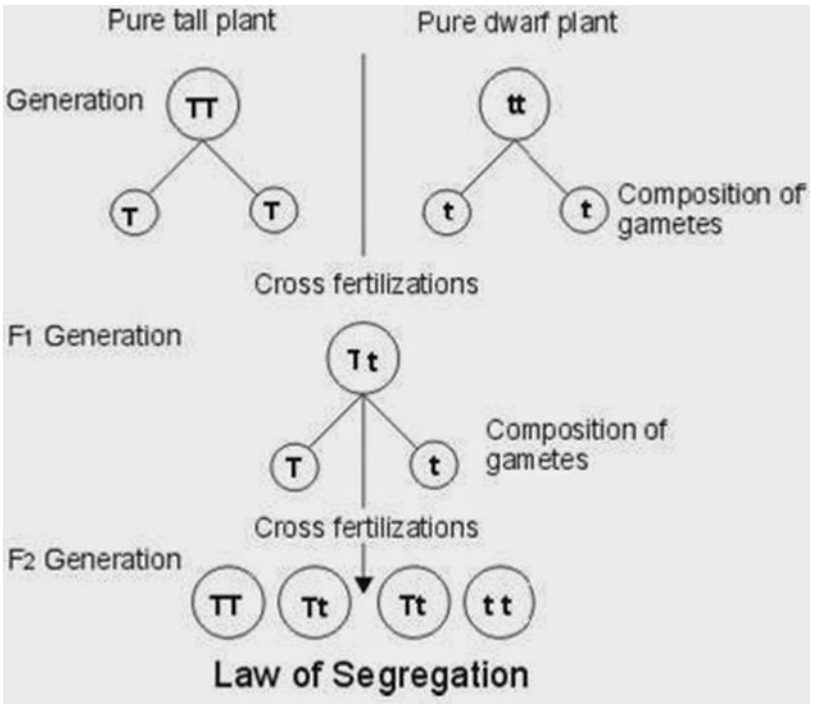
المحاضرة الثانية / التقانات الاحيائية والوراثة / نظري /المستوى الاول/ قسم الانتاج

https://www.youtube.com/watch?v=UZ0-5VQnwvQ&t=19s

القانون الاول لمندل او قانون انعزال الصفات (Law of *Segregation*)

يمكن اختصار القانون الاول لمندل في الجملة التالية: يحصل المشج(gametes) على نسخة واحدة (أليل واحد) من مجموع الأليلين الموجودين لصفة معينة. و في البيضة المخصبة يصل عدد ألاليل الى اثنين. مثلا في صفة طول الساق في نبات البازلاء يوجد أليل طول الساق (T) و ايضا أليل قصر الساق (t) .

الشكل التالي يظهر لنا قانون انعزال السمات.



تفسير قانون مندل الاول:

من مشاهدة نسب التراكيب المظهرية(phenotype)لقوانين مندل عند تزاوج فردين هجينين اي ان كل فرد يحمل اليل سائد واخر متنحي (اليل فيه طفرة) يكون النسل الناتج موزع بنسبة 3:1 (1متنحي و 3سائد) و ايضاً مشاهدة نسبة التراكيب الوراثية (genotype 1:2:1) (1متنحي متماثل الجينات : 2 سائد متخالف الجينات : 1 سائد متماثل الجينات) تثبت لنا صحة قوانينه .

السبيل الاسهل لاثبات القانون الاول لمندل هو تلقيح ذاتي لافراد جيل F_2 (تزاوج افراد الجيل الثاني مع بعضها) للحصول علي جيل F_3الذي اجراه مندل في دراسته.

1- في حالة تزاوج افراد يحملون الصفة المتنحية (وهي الشكل الناتج عن طفرة وراثية مثل عدم وجود القرون في الابقار او صفة التقزم اوغيرها من الصفات) في هذه الحالة يكون النسل الناتج كلة متشابه ويحمل نفس الصفة المتنحية

2- في حالة الفراد الذين يحملون الصفة السائدة (وهي الصفة الاصلية مثل وجود القرون او صفة الطول الطبيعي) فيكون الناتج بحالتين

أ- في حالة الافراد النقية :- يكون كل الجيل الجديد متشابه ويحمل الصفة الاصلية

ب-في حالة الافراد الهجينة :-يكون الجيل الجديد مكون من النسبة 1-3 (فرد يحمل الصفة المتنحية وثلاث افراد يحملون الصفة السائدة)

وكذلك يمكن اجراء التزاوج الاختباري

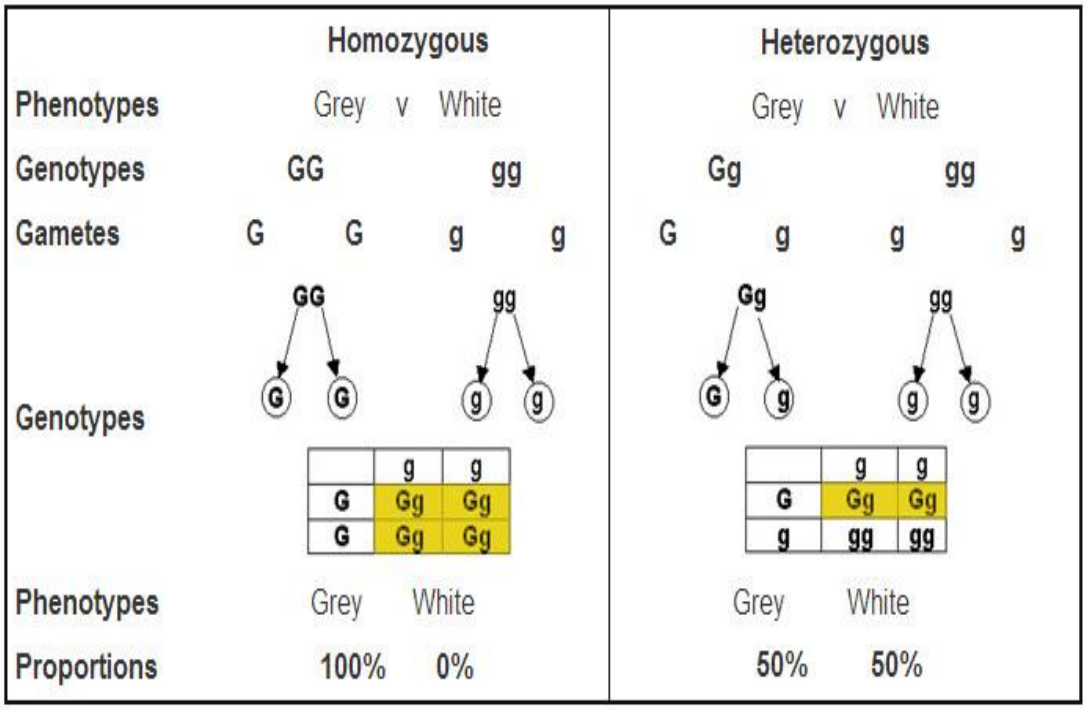
و هو (**Test cross**)الذي هو عبارة عن تلقيح العينه مع فرد يحمل نمط وراثي متنحي**متماثل الجينات** لحصول علي النمط الجيني له.

في (Test cross) في ما اذا الفرد يحمل نمط وراثي متخالف الجينات، نشاهد نسبة 1:1 بين النتاج اي ان 50% يظهرون مع نمط ظاهري سائد و 50% مع نمط ظاهري متنحي اي 50% يحملون نمط جيني سائد متخالف الجينات و 50% مع نمط جيني متنحي متماثل الجينات.

Tt×tt = Tt:tt (1:1)

وفي حالة اعادة التزاوج الاختباري مع فرد يحمل نمط وراثي متماثل الجينات فيكون كل افرد الجيل الناتج يحملون الشكل المظهري السائد

TT×tt = all Tt



Heterozygous=هجين homozygous=نقي

قانون مندل الثاني او قانون التوزيع الحر (independent assortment)

توارث و توزيع صفة معينة يآتي بشكل مستقل عن توزيع و توارث صفة اخرى اي أذا اختلف فردين في زوجين من الصفات النقيه السائده فينعزل عاملا هذين الفردين أنعزال تام عند تكوين الأمشاج ويضهر في الجيل الثاني بنسبه 3 سائد 1 متنحي.

درس مندل توارث صفتين في أن واحد، و بحث في هذا الموضوع كيفية توارث صفتين او اكثر و النسب في هذا النمط.

على سبيل المثال في نبات البازلاء درس مندل شكل و لون البذور معاً و زاوج نبات ذو بدور ملساء و صفراء اللون مع بذور مجعدة و خضراء

P GGWW×ggww

F_1 all GgWw

F_2

GGWW	GGWw	GgWW	GgWw
GGWw	Ggww	GgWw	Ggww
GgWW	GgWw	ggWW	ggWw
GgWw	Ggww	GGWw	ggww

16/1 نقي متنحي (مجعد اخضر) ,16/3 املس خضر, 16/3 مجعد اصفر .16/9 املس اصفر (1,3,3,9.)

واذا ما خذت كل صفة على حدة سكون (1−3) خضر ,اصفر و (1−3) مجعد , املس

(1−3) * (1−3)= 1,3,3,9

w= ملساء / w = مجعدة , G = صفراء / g = خضراء

و النسب ظهرت له كالتالي:

بذور ملساء و صفراء اللون =16/9 , بدور ملساء و خضراء اللون = 16/3 ,بذور مجعدة و صفراء اللون =16/3 ,بذور مجعدة و خضراء اللون =16/1

اي النسبه هي 9:3:3:1 هذه النسب هي 16 التي شاهدناها في جدول النمط الوراثي لجيل F_2 و نسبة 9 من 16 هي ل نتاج تحمل صفتين سائدين و نسبة 3 من 16 لنتاج تحمل صفة سائدة مع صفة متنحية و نسبة 1 من 16 النتاج تحمل صفتين متنحيتين . الجدول الذي تكلمنا عنه في جيل F_2 يسمى مربع بونت (Punnet square) الذي اخترعه Reginald C. Punnett.

صفات المادة الوراثية

1- ان تحمل المادة الوراثية معلومات وظيفية كافية لتحديد الخصائص المظهرية والتركيبية للكائن الحي.

2- يجب ان تكون المادة الوراثية مستقرة وان تنقل بصورة امينة من خلية الى اخرى ومن جيل الى اخر.

3- لها القدرة على التضاعف بشكل دقيق وتنقسم على نحو متساوي بحيث كل خلية ناتجة من الانقسام تستلم تشكيلة كاملة متطابقة مع تشكيلة الخلية ألام.

4- يجب ان تكون المادة الوراثية قادرة على اظهار ذاتها بحيث ينتج عنها جزيئات مهمة كالبروتينات والانزيمات. وفي النهاية ينتج عنها خلايا او كائنات حية ولتحقيق هذه الخاصية لابد من توفر الية معينة لترجمة المعلومات التي تحويها المادة الوراثية.

5- يجب ان تكون لها القدرة على التباين Variation او التنوع وهذا الشرط يبدو متناقضا بشكل ما مع الصفة الثانية التي تتطلب استقرار وثبوت المادة الوراثية والحقيقة ان المادة الوراثية ليس لها استعدادا مسبقا للتغيير ولكن موضوع التطور يشترط ان تكون المادة الوراثية لها القدرة على التغيير حتى وان كان نادرا وهناك مصدرين للتغاير هما الطفرات Mutations والاتحادات الجديدة New Recombination.

لـ DNA هو المادة الوراثية

عند تتبع تاريخ تطور علم الوراثة يلاحظ ان التركيز كان منصبا في البداية على مسائل التوارث وانماط وراثة صفات معينة من الاباء الى الأبناء كلون الازهار ولون العيون وقد افترض ان الجينات قد احدثت هذه

الصفات بطريقة ما وانها (أي الجينات) مرتبة بشكل خطي ومفرد على طول الكروموسوم كما عرفت الخرائط الوراثية لتحديد توالي ترتيب الجينات على الكروموسوم ثم اعطى الاهتمام لمعرفة كيفية عمل الجينات واستخدمت الاحياء المجهرية لاغراض هذه التجارب خصوصا البكتريا وفايروساتها. وتم الافتراض ان عمل اغلب الجينات هو تعيين تكوين البروتينات، كما درست الطبيعة الكيمياوية للجين بعد ان تم التاكد من وجود اغلب الجينات ضمن الحامض النووي ولهذا ففي الوقت الحاضر يعرف بان الحامض النووي الـDNA هو الحامل للمعلومات الوراثية (في بعض الفايروسات يؤدي الـRNA نفس الوظيفة) ولذلك فاذا ما اردنا ان نشير الى الجينات او علم الوراثة فانه تكفي الاشارة الى الحامض النووي الـDNA.

التجارب التي تثبت ان الـDNA والـRNA هو المادة الوراثية وليس البروتين

في الخمسينيات من القرن الماضي اثبت العالمان وتسن وكرك شكل DNA وبانه مكون من شريطين ملتفين حول بعظهما ولم يقم واتسون وكريك باختبار الحامض النووي الـDNA لانموذجهما ببساطة من دون اساس فقد نشر بحث في سنة 1874م من قبل F. Mlescher وفيه وصف للاحماض النووية وعند حلول سنة 1953م كان واضحا باعتبار البروتينات والتي كانت تعتبر المادة الوراثية ولفترة طويلة مرشحا ضعيفا لهذا الغرض ولاسباب عديدة. منها

1- في سنة 1938م المح. شونها يمر R. shoenheimer لثبوت الحامض النووي في الخلية بدرجة غير اعتيادية Unusually stable مقارنة بالتغير السريع للبروتينات

2- وجد ميرسكي A. Mirsky وريس H.Ris في سنة 1949 كون جميع خلايا الكائن الحي تحتوي على كميات متساوية من الحامض النووي الـ DNA بينما تحتوي الاشكال المختلفة من الخلايا على كميات وانواع مختلفة من البروتينات. وقد كان لهذا الثبوت والاستقرار في صالح اعتبار الحامض النووي الـ DNA هو مادة وراثية.

3-فقد اشارت العديد من التجارب ان بامكان الحامض النووي الـDNA فقط ان ينقل المعلومات الوراثية من جيل الى جيل الذي يليه.

الكروموسومات Chromosomes

الشكل العام للكروموسومات

تتشابه الكروموسومات بدرجة كبيرة في التحضيرات المصبوغة من حيث الشكل الخارجي فهي لاتحمل مميزات خارجية كثيرة وفيما يلي بعض الصفات الخاصة بالكروموسومات :

1- طول الكروموسوم

2 – موضع السنترومير والذي يحدد الاطوال النسبية لذراعي الكروموسوم

3- وجود التوابع Satellite وهي منطق يفصلها عن جسم الكروموسوم منطقة تعرف بالانقباض الثانوي Secondary constriction

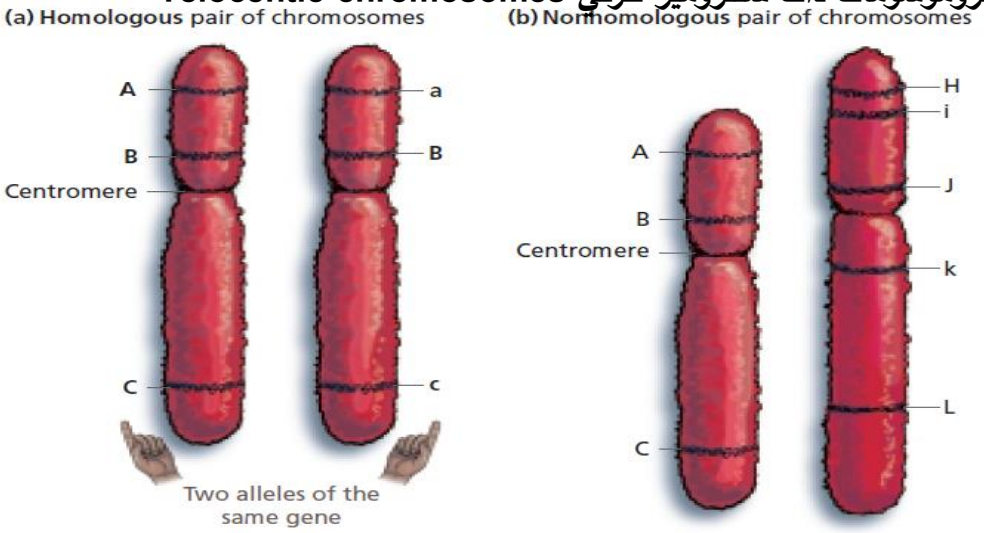
إن غالبية الكروموسومات لأتحمل توابع ولكن كل كروموسوم طبيعي لابد له من سنترومير ذو موضع ثابت وبناء على موقع السنترومير في الكروموسوم يقم الباحثون الكروموسوم الى اربعة انواع

1- كروموسومات ذات سنترومير وسطي وتعرف Met centric chromosomes

2- كروموسومات ذات سنترومير قريب من الوسط Submetacentric chromosomes

3- كروموسومات ذات سنترومير قريب من الطرف Acrocentric chromosomes

4- كروموسومات ذات سنترومير طرفي Telocentic chromosomes



شكل(3) موقع الجزء المركزي كروموسومات متماثلة a كروموسومات غير متماثلة b

وتقسم الكروموسومات حسب عدد السنتروميرات(الجزء المركزي) الى

1- كروموسومات احادية السنترومير Monocentric chromosomes

2- كروموسومات ثنائية السنترومير Dicentric chromosomes

3- كروموسومات متعددة السنترومير Polycentric chromosomes

ان الدور الهام للكروموسومات ليس لكونها مخزنا للمورثات فقط بل لان وجودها بالهيئة والعدد الطبيعيين ضروريان لوجود الخلايا والكائنات الراقية بصورة غير مشوهة.

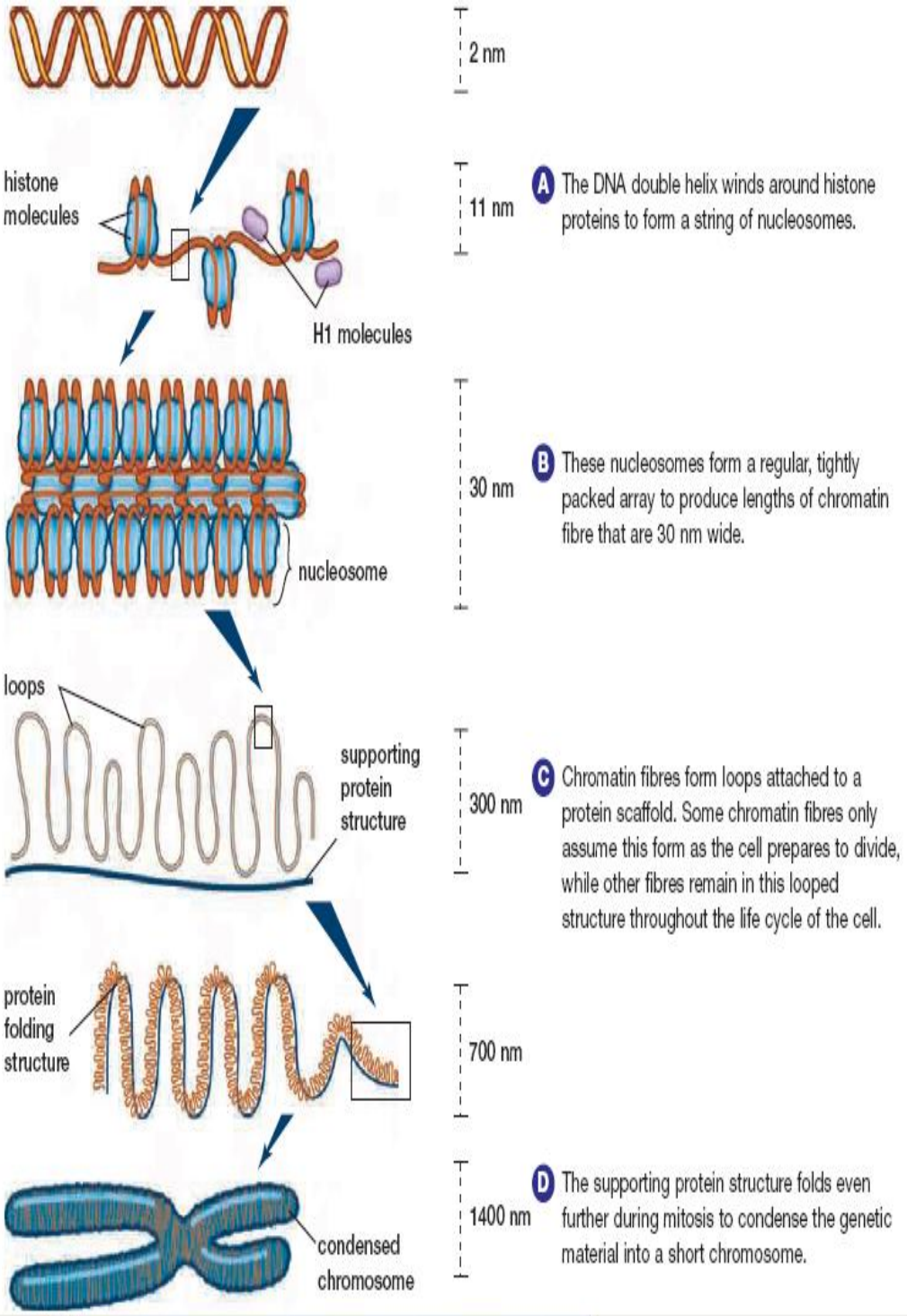
تركيب الكروموسومات

تظهر نوى الخلايا المفحوصة مؤلفة من بقع داكنة وفاتحة اللون تدعى جميعها بالكروماتين chromatin اطلق على البقع الفاتحة بالكروماتين الحقيقي euchromatin بينما أطلق على البقع

الداكنة بالكروماتين المتباين heterchromatin وقد تبين من التحليل الكيميائي ان الكروماتين مؤلف من نوعين من البروتينات وهي البروتينات الهستونية والبروتينات اللاهستونية واحماض نووية DNA,RNA تتميز البروتينات الهستونية بكونها بروتينات ذات شحنة موجبة (قاعدية) في الوسط المتعادل وذلك يعود الى وجود نسبة عالية من أحماض الارجنين واللايسين الموجبة الشحنة في تركيبها .فيما تكون البروتينات اللاهستونية سالبة الشحنة (حامضية).

اوضحت التحاليل الكيميائية بان هناك خمسة انواع من البروتينات الهستونية سميت H1,H2a,H2b,H3,H4 وقد تبين ان الشبكة الكروماتينية في النواة مؤلفة من هذه الانواع اضافة الى الحامض النووي منقوص الاوكسجين .ويبدو ان الشبكة الكروماتينية تتكون من شريط مركزي من الDNA يتخلله معقدات تركيبية تبدو كاجسام حبيبية تحت المجهر سميت بالنكليوسومات NUCLEOSOMES والتي تمثل الوحدات الاساسية للكروماتين.

تبدو النكليوسومات على هيئة اجسام بيضوية يبلغ قطر كل منها حوالي 110انكستروم وارتفاع 60 انكستروم ويتالف النكليوسوم من لب مؤلف من ثمانية جزيئات من البروتينات الهستونية H2a,H2b,H3,H4 محاطة بلفتين من شريط ال DNA بطول 160-146 زوج قاعدي ويعمل بروتين H1 تثبيت اللفتين من الخارج ويمتد شريط DNA من نيوكليوسوم الى اخر لربطهما معا شكل(4) تختفي الشبكة الكروماتينية عند دخول الخلية الى اطوار الانقسام (الطور البيني) ويظهر بدلا عنها اجسام رفيعة طويلة وحبيبية مستقلة تلتف على بعضها تدع الصبغيات او الكروموسومات CHROMOSOMES .



شكل (4) التحليل الكيميائي للكروموسوم مبينا النكيوسومات والبروتينات الهستونية والحامض النووي DNA

المحاضرة الثالثة

رابط المحاضرة الثالثة https://www.youtube.com/watch?v=TCp6E3B4wpE&t=14s

التداخل الجيني Gene Interaction

التداخل الجيني هو عملية اعتماد جينين (أو أكثر) على بعضها البعض في إظهار صفة معينة، ويحدث عند سيطرة عدد من الجينات على الإنزيمات الداخلة في مسار البناء الحيوي لمادة مراد تكوينها، ففي حالة بناء بروتين معين يسيطر على مسار بنائه ثلاثة جينات، فإن وجود أحدها بصورة متنحية سيؤدي إلى توقف عملية البناء، وفي حالة قيام أحد الجينات بتثبيط عمل جين آخر في المسار نفسه، فإن هذا الجين يدعى جيناً متفوقاً Epistatic والذي يمكن تعريفه بأنه: «الجين الذي تعبيره أو تأثيره) يخفي تعبير جين آخر غير اليلي يسمى الجين غير المتفوق gene Hypostatic، ويمكن تعريف التفوق بأنه عملية إخفاء تأثير جين غير اليلي بجين متفوق». ويجب عدم الخلط بين السيادة والتفوق، فالسيادة هي قيام جين معين بإخفاء تعبير جين اليل له (أو أكثر) في الموقع نفسه وبمعنى آخر، السيادة هي تنافس الآليات الحاملة للصفة نفسها مع بعضها والواقعة في الموقع الكروموسومي نفسه، ولكن التفوق هو عملية كبح جين لتعبير جين آخر غير ا ليلي له (أو أكثر) وتقع في مواقع مختلفة من الكروموسوم، وهناك عدة أنواع من التفوق ولكن عدد الطرز المظهرية الناتجة من تضريب أبوين كليهما ثنائي الهجين أقل من أربعة دائماً.

تحدث الجينات المميتة نقصاً في عدد الطرز المظهرية المتوقع حدوثها في تضريب وراثي، ولكن هذا التغيير مختلف بعض الشيء عن التفوق، ولهذا تعد الجينات المميتة نوعاً من أنواع التداخل الجيني.

أنواع التفوق Types of Epistasis

1- التفوق السائد (الجينات السائدة):

يمنع الجين السائد الأول ظهور صفة الجين السائد الثاني في هذا النوع من التفوق،

المحاضرة الرابعة / وراثة /المرحلة الثانية /د.رياض حمد

DNA والـ (RNA) كمادة للوراثة

DNA and RNA as the genetic material

• الاحماض النووية هي مواد عضوية ذات جزيئات كبيرة تتألف من وحدات يطلق عليها اسم النيكليوتيدات . Nucleotides

• سميت الاحماض النووية بهذا االسم لانها اكتشفت لاول مرة في النواة من قبل العالم ميشر Miescher عام 1869م ، الا أنه اكتشف فيما بعد انها موجودة ايضاً في عضيات سيتوبلازمية أخرى مثل الميتوكندريا والبلاستيدات الخضراء.

• **يوجد نوعان من الأحماض النووية هما :**

أ - الحمض النووي الريبوزي منزوع االكسجين Deoxyribonucleic acid (DNA).

ب- الحمض النووي الريبوزي Ribonucleic acid (RNA).

وتعتبر الاحماض النووية من أهم المركبات العضوية الحيوية على الاطلاق وفيها يكمن سر الحياة.

• فهي المسئولة والمسيطرة على جميع ما يتم في النظام الحيوي من نشاطات حيوية كتخليق Synthesis البروتينات ومنها الإنزيمات التي في عمليات الأيض الخلوي رئيسيا تلعب دورا والهرمونات المسئولة عن تحفيز الخاليا للقيام بوظائفها الحيوية....الخ.

• وتعتبر الاحماض النووية أساس المادة الوراثية والتي تمتاز بعدة خصائص فريدة من أهمها :

1- القدرة على حمل وتخزين المعلومات الوراثية .
2- القدرة على التعبير عن المعلومات الوراثية المخزنة لإنتاج الجزيئات الحيوية.
3- إمكانية التضعاف الذاتي Self duplication والإنتقال من جيل آلى اخر .
4- القدرة على التباين والتنوع الكبير.

تركيب الحامض النووي الريبوزي منزوع الاوكسجين

Deoxyribonucleic acid (DNA) structure

يعد جزئ DNA هو سيد الجزيئات الحيوية، اذ تترتب وتتراصف عليه الجينات Genesبشكل خطي ومفرد, كما ينتج جزئ RNA أثناء عملية حيوية مهمة تعرف بإسم النسخ RNA transcription وهذا الجزئ المنسوخ يقوم بتنفيذ الأوامر التي تلقاها من جزئ DNA ليكون البروتينات المطلوبة في عملية حيوية أخرى مهمة تعرف بإسم ترجمة البروتين Protein translation.

يتكون الـ DNA من عدد هائل من النيوكليوتيدات والتي تتكون بدورها من ثلاثة أجزاء هي :

1- قاعدة نتروجينية Nitrogen base.(A ادنين , G كوانين ,C سايتوسين ,T ثايمين)
2- سكر خماسي Pentose sugar.
3- مجموعة الفوسفات Phosphate group (PO4).

شكل الـ DNA

جزئ DNA يكون على شكل لولب مزدوج يتكون من شريطين كل منهما يمثل هيكل سكر- فوسفات. وهذا ما تم التعرف عليه باستخدام أشعة X في الحصول على صور لبلورات من جزئ DNA عالي النقاوة.. في عام 1952 نشرت فرانكلين أول صور لجزئ DNA عالي النقاوة وكان عبارة عن لولب مزدوج والقواعد النتروجينية متعامدة على طول الخيط وتكون من الداخل. و يمثل السكر والفوسفات العامود الفقرى للحامض النووى وبمجرد تكوين العمود الفقري من السكر والفوسفات فإن موضع القواعد البيورينية والبيريميدينة في الحامض النووي تكون ثابتة

شكل DNA حسب اقتراح واطسون وكريك

في عام 1953 أقترح **واطسون وكريك** أن الـ DNA يوجد أغلبه في صورة حلزون مزدوج مكون من سلسلتين ونالا على ذلك جائزة نوبل عام 1962م.

- يتركب نموذج DNA من شريطين يلتفان حول بعضهما التفافاً حلزونياً يمينياً (باتجاه عقارب الساعة) حول محور مركزي وهمي يرتبطان معًا كالسلم (يمثل السكر والفوسفات جانبي السلم بينما تمثل القواعد النيتروجينة درجات السلم) ليكونا ما يعرف DNA الحلزوني المزدوجDNA double helix

- ترتبط قاعدة الأدينين (A) مع قاعدة الثايمين (T) برابطة هيدروجينية ثنائية (**A=T**).

- ترتبط قاعدة الجوانين (G) مع قاعدة السايتوسين (C) برابطة هيدروجينية ثلاثية (**G ≡ C**).

- إن كمية الأدنين تساوي كمية الثايمين (T=A)وكمية الجوانين تساوي كمية السايتوسين(C =G).

- ليس شرطاً ان يكون مجموع كمية الأدنين والثايمين معا تساوي مجموع كمية السايتوسن والجوانين وإنما تختلف باختالف النوع.

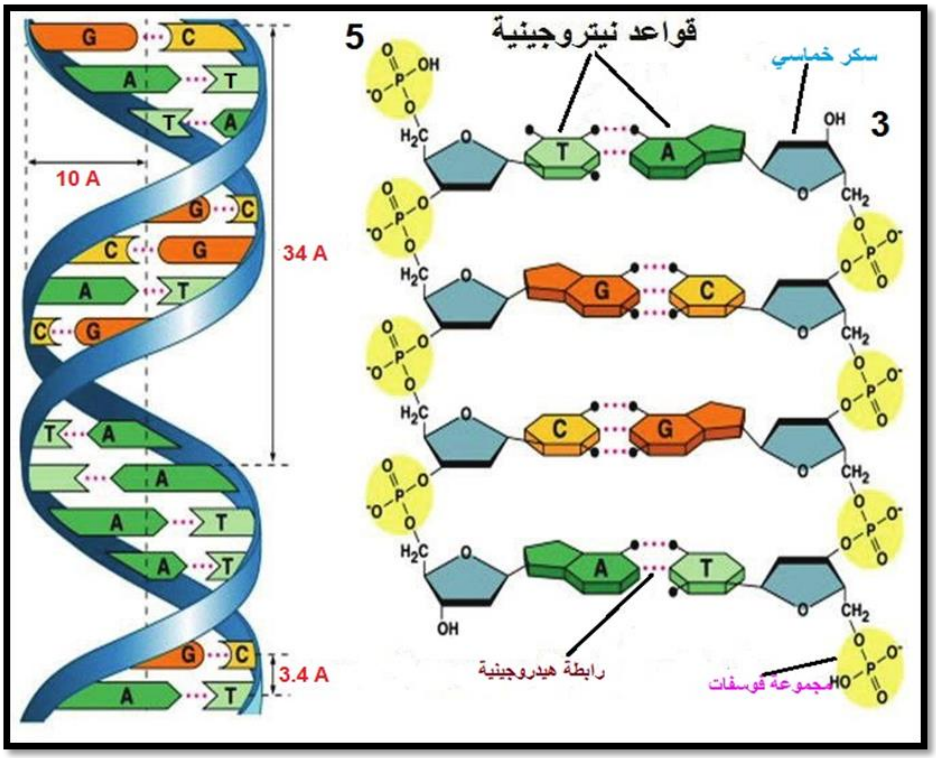
- عرض DNA متساوي لأن القواعد النيتروجينية نوعان بعضها ذات حلقة واحدة (البريمينات وهي CوT) والآخرى ذات حلقتين (البيوريناتوهي AوG)، ودائمًا ترتبط قاعدة ذات حلقة مع قاعدة ذات حلقتين.

- شريطا ال DND يكونان متوازيان ومتضادان أى أن إرتباط الفوسفات مع السكر يكون فى الإتجاه(3→5) فى أحد الشريطين وفى الإتجاه المعاكس (5→3) فى الشريط الأخر.

- إذا أمكن معرفة التتابع النيوكليوتيدي في أحد الشريطين عرف التتابع النيوكليوتيدي في الشريط الثاني وذلك بسبب خاصية تزاوج القواعد النيتروجينية لهذا يقال أن شريطي ال DNA مكملان لبعضهما **.Complementry**

تتصف هيئة الحلزون المزدوج بمقاييس ثابتة على النحو الأتي:-

- ✓ انه يميني الدوران ويمتاز بمرور محور عمودي من خلاله .
- ✓ عدد النيوكليوتيدات في الدورة او اللفة الواحدة = 10.
- ✓ المسافة بين قاعدة والقاعدة التي تليها في اللفة الواحدة 3.4 A° وعليه فان طول اللفة الواحدة يكون 34 A° .
- ✓ يبلغ نصف قطر الـ DNA تقريباً = 10 A°.



مخطط يوضح شكل جزيء ال DNA

ـ ان تكوين جزيء DNA من سلسلتين اوشريطين يلتفان حول بعضهما بشكل متعاكس قد جعل من هذا الجزيء اكثر ثباتاً واحكاماً وتراصاً داخل النواة, فضلاً عن ذلك تكون القواعد النتروجينية المكونة له داخل الحلزون المزدوج مما يساعد في الحفاظ على صفاته الجزيئية و الوظيفية تحت الظروف الفسلجية للخلية اي الثبوتية خلال العمليات الايضية وفعاليات الخلية المختلفة.

تعبئة DNA

أن المقصود بتعبئة الأحماض النووية هي الشكل النهائي الذي يكون عليه الحامض النووي في الجزيئة الخلوية وهي تختص بالـDNA دون الـ RNA, ومثال على ذلك الهيئة او التركيب الفراغي للـ DNA الموجود في الكرموسوم. ولتوضيح الفكرة نطرح السؤال التالي: اذا علمنا إن طول جزيئة الـDNA البشري المتواجد في

الكرموسوم يصل إلى 2 متر لكن في الحقيقة يكون الكرموسوم ذو تركيب مجهري لايمكن رؤيته بالعين المجردة وبذلك يكون الجواب هو **التعبئة الخاصة للـDNA في الكرموسوم البشري**.

تركيب الكرموسوم Chromosome Structure :

يتألف الكرموسوم من ذراعين وقطعه مركزيه, الذراع القصير (Short arm) ويسمى p arm, والذراع الطويل (Long arm) ويسمى ب q arm وتسمى القطعة المركزية Centromere .

كيميائيا يتركب الكرموسوم من حامض نووي منقوص الاوكسجين DNA وبروتين الهستون Histon (وهي مجموعة من البروتينات قاعدية ذات شحنة موجبة وذو شكل يشبه الخرز تساعد في تنظيم تركيب DNA داخل النواة اذ يلتف حولها جزيء الـDNA).

بالنسبة إلى تركيب الـDNA تم التطرق اليه سابقاً اما الهستون فهنالك خمسة أنواع من الهستونات هي H1, H2A, H2B, H3, H5 يسمى كل من H2A, H2B, H3, H5 بهستون اللب Core Histon , اما H1 يسمى بالهستون الرابط Linker Histon .

الجينات Genes

الجينات هي الوحدة الاساسية للوراثة وهي تتمثل بتسلسل معين للقواعد النتروجينية في قطعة DNA , وتشفر لتصنيع متعدد ببتيد واحد, وبمعنى اخر ان الجين هو عبارة عن مقطع من DNA يحمل معلومات عن تتابع الاحماض الامينية لبروتين معين اي تخزن المعلومات الوراثية فى الجين فى صورة تتابع من أزواج النيوكليوتيدات.

تقع الجينات على الكروموسومات، وهي تراكيب معقدة توجد في نواة الخلية تتكون من DNA وبروتينات خاصة, اذ تترتب الجينات بشكل خطي على طول الكروموسوم، ولكل جين موقع محدد على الكروموسوم يدعى **Gene locus**.

تترتب الجينات في الكائنات المتقدمة في تسلسلات مشفرة **(Coding sequences)** وتسلسلات غير مشفرة **(Non-coding squence)**تدعى ال **Exons** و ال **Entrons** ،على التوالي .

تختلف الجينات من حيث الحجم وعدد وحجم ال **Exons** بالاضافة الى التسلسالت التنظيمية (Regulatory sequences), تحدد التسلسلات التنظيمية حالة الفعالية الجينية التي تدعى التعبير الجيني (**Gene expression**).

تضاعف DNA (DNA replication)

DNA هو المادة الوراثية في كل خلية. وقبل انقسام أو تضاعف كل خلية وانقسامها الى خليتين جديدتين (daughter cells) سواء في الانقسام الاختزالي (mitosis) أو الخيطي (meiosis), فالجزيئات الحيوية والعضيات يجب ان يتم استنساخها وتوزيعها الى الخلايا الناتجة. وقد وجد ان DNA الموجود داخل النواة يتضاعف ايضا **لضمان حصول الخلايا الجديدة على العدد الكامل والصحيح من الكروموسومات**. ان عملية تضاعف DNA تتم بعدة خطوات تشمل تضاعف البروتين (تضاعف الأنزيمات و RNA). **وتحدث عملية تضاعف DNA في الكائنات الحية الحقيقية النواة كالحيوانات والنباتات في المرحلة (S) من الطور البيني(interphase) خلال دورة حياة الخلية**,

عند ماينمو الكائن الحي تزداد خلاياه في العدد اذ تنقسم كل خلية (الانقسام الاعتيادي mitosis)مولدة خليتين تشبة الخلية الاصلية وقبل الانقسام يحدث تضاعف لكل موكونات الخلية لكي تكفي هذه المكونات الخليتين الجديدتين ومن هذه المكونات المادة الوراثية DNA الذي يتضاعف قبل ان ينقسم اذ يكون كل كرموسوم كروموسومين طبق الاصل وكما هو معروف فان الكروموسومات هي عبارة ان شريط من ال DNA ملتف بتكل ملف وهو يتكون من سلاسل من القواعد النترو جينية (A T C G) ولتي تكون بمجموعها الجينات . اي ان تضاعف DNA يمثل تضاعف الجينات ثم توزيع نسخة من هذه الجينات لكل خلية جديدة .

اما عندما يتناسل الكائن الحي فأنه ينتج خلايا جنسية (نطف وبويضات) بمايعرف بالانقسام الاختزالي (meiosis) والتي تتحد عند التزاوج لتعود للعدد الاصلي مكونتا البيضة المخصبة (zygote) والتي التنمو ثم تنقسم الى مجموعة ن الخلايا تكون بدورها الكائن الحي

خلاصة التضاعف

1- فك حلزنة شريط DNA بواسطة انزيم (**Topoisomerases** تابوايزوميريز)

2- كسر الاواصر بين شريطي DNA بواسطة انزيم (**Helicases** هليكيز)

3- اسناد الاشرطة المفردة بواسطة بروتينات اسناد الشريط المفرد ssbp(single strand binding protein)

4- بناء سلسلة متممة لكل شريط مفرد ويشترك بذلك الانزيمات RNA polymerase و DNApolymerase و ligase

5- اكتمال الاتضاعف وانقسام الخلية الى خليتين تحتوي كل منها نفس العدد من الكروموسومات المكونة من شريط مزدوج من DND متكون من شريط اصلي من الخلية السابقة وشريط متمم جديد تم تصنيعه اثناء التضاعف وهذا مايعرف بالتضاعف شبه المحافظ

الحامض النووي الرايبوزي RNA

Ribonucleic acid (RNA)

يتكون من سلسلة واحدة فقط من النيوكليوتيدات وقد تكون خطية او حلقية او كروية .

يحتوي على القواعد النيتروجينية التالية :

الأدنين A , الجوانين G , السايتوسين C , اليوراسيل U .

يتم نسخ جزيء RNA من جزيء DNA من خلال عملية حيوية مهمة تعرف بعملية النسخ **Transcription**, ان جزئ RNA هو متعدد النيوكليوتيدات Polynucleotides ويشبه الى حد كبير جزئ DNA الذي نسخ منه إلا أن هناك بعض الفروق الرئيسية بينهما.

يوجد ثلاثة أنواع مختلفة من جزيئات RNA وهي:

1- **Messenger RNA (mRNA)** ويسمى **الرسول أو حامل الشفرة الوراثية**

أ- يحمل شيفرة تكوين البروتين إلى الرايبوزوم ، اذ يتحرك (mRNA) خارج نواة الخلية حاملاً نسخة عن الجين ينقله إلى عضيّ آخر في سايتوبلازم الخلية يسمى الرايبوسوم.

ب- يبلغ حجمه حوالي (500 – 1500) قاعدة ناتروجينية.

ج- يشكل 5 % من RNA الكلي.

د- عمره قصير بحدود 1 – 3 دقيقة في بدائية النواة, اما في حقيقية النواة فيبقى 3 ساعات,

- **Transfer RNA (tRNA)** ويسمى **الناقل**

أ- ويعد من اقصر الانواع، اذ يبلغ حجمه حوالي (76 – 90) قاعدة ناتروجينية.

ب- يشكل 15% من RNA الكلي.

ج- يقوم بحمل الاحماض الامينية المتخصصة الى الرايبوسوم اذ يساهم في ربط الأحماض الأمينية مع قالب mRNA أثناء عملية بناء البروتين Protein synthesis.

د- شكله يشبه ورقة الجت اذ يحتوي على اربعة اذرع, الذراع الاعلى يحمل الحامض الاميني, والذراع الاسفل يحمل Anticodon والذي من خلاله يرتبط مع قالب mRNA

3- **Ribosomal RNA (rRNA)** ويسمى **الرايبوسومي**

أ- وهو اكبر انواع RNA.

ب- يشكل 80% من RNA الكلي.

ج- تكون نسبته في تركيب الرايبوسوم حوالي 50%, وهوالمكون التركيبي والوظيفي للرايبوسومات التي تتكون من معقدات rRNA وبروتينات, والتي تشكل الماكنة التي تأوي معظم التفاعلات المرتبطة بتخليق البروتين.

الرايبوسومات Ribosome

هي عبارة عن عضيات توجد في سايتوبلازم الخلية, اذ يتم تصنيعها في النواة ثم تخرج منها الى السايتوبلازم عن طريق الثقوب الموجودة في الغلاف النووي.

تعد الرايبوسومات المكان الاساسي لصنع البروتينات بمعنى اخر معامل لصنع البروتين .

تتشابه الرايبوسومات في بدائية النواة وحقيقية النواة من حيث التركيب والوظيفه ، فهي تعمل كماكنه يترجم عليها تسلسل القواعد النتروجينيه في جزيئة mRNA الى تسلسل احماض امينيه في البروتين المطايق لذلك mRNA.يمتلك كل رايبوسوم وحدتين ثانويتين احدهما الوحدة الكبيرة (Large subunit) والاخرى الوحدة الصغيرة (Small subunit). تتالف الرايبوسومات (كل من الوحدة الكبيرة والوحدة الصغيرة) من الحامض النووي الرايبوسومي **rRNA + بروتين رايبوسومي**, اذ تتواجد جزيئات rRNA بواقع نسخه واحده لكل نوع من انواعها ضمن الرايبوسوم الواحد

التعبير الجيني Gene expression

آلية قراءة الجينات والتعبيرعنها تتلخص عمليتين هما

- **الاستنساخ او النسخ (Transcription) .**
- **الترجمة (Translation).**

وتحدث في جميع الكائنات الحية بدءاً من البكتريا حتى الانسان.

ويمكن التعبير عنها بالمعادلة التالية:

الاستنساخ Transcription

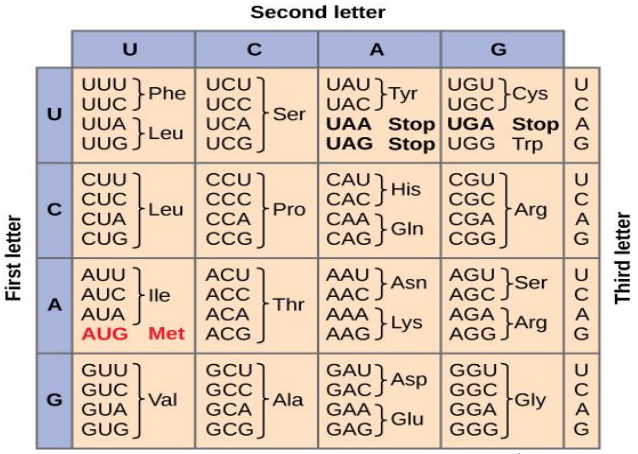
تعد عملية الاستنساخ من العمليات المهمة لضمان نقل المعلومات الوراثية من DNA الى الحامض النووي الرايبوزي المراسل mRNA بواسطة انزيم RNA Polmerase لتترجم فيما بعد الى البروتين .
وتعرف ايضاً على إنها عملية تصنيع الحامض النووي الرايبوزي المراسل mRNA باستخدام DNA كقالب بوجود انزيم بلمرة الرنا RNA polymerase.

الترجمة Translation

وهي الخطوة الثانية من عملية التعبير الجيني ويمكن تعريف الترجمة بانها تشفير لتسلسل القواعد النتروجينيه في شريط mRNA الى تسلسل لاحماض امينية في جزيئة البروتين . ان الانواع الثلاثة من RNA تلعب دور مهم ومختلف في عملية الترجمة ، فجزيئة mRNA تعمل كقالب لصنع البروتين فهو يمثل كنسخه عاملة Working copy للجين المسؤول عن تشفير ذلك البروتين من خلال الكودونات المحموله على شريط mRNA . اما جزيئة tRN فهي تعمل كجزيئة وصل في تصنيع البروتين من خلال Anticodon الموجود فيها والتي تتكامل وترتبط مع الكودون المتمم لها في شريط mRNA والتي تتخصص بنوع الحامض الاميني وهكذا يتم حشر الحامض الاميني في جزيئة متعدد البتتيد بالاعتماد على تسلسل الكودونات الموجوده على شريط mRNA.

- **ماذا تعني الشفرة الوراثية**
- **الشفرة الوراثية Genetic code :** الشفرة **Codon** هي عبارة عن ثلاثة نيوكليوتيدات تكون موجودة على شريط mRNA تشكل الاساس الكيميائي للمعلومات الوراثية وهي تعطي الأختلافات بين الكائنات الحية ، وتكون الشفرة ثلاثية ، غير متداخلة ، لا يفصل بينها فواصل أو فراغات وتقرأ بأتجاه واحد (5`→3`) .وكل كودون يشفر لحامض أميني واحد وتتحدد الشفرة الوراثية بتسلسل القواعد النيتروجينية في DNA.

- **يبلغ عدد الشفرات** 64 شفرة بعضها يشفر أكثر من حمض أميني واحد، وبعضها لا يشفر أي حمض أميني مثل كودونات الايقاف (**UAA,UAG,UGA**) وهي تمثل كودونات ترمز إلى انهاء سلسلة عديد الببتيد وايقاف الترجمة .وبعضها يشفر حامض اميني واحد مثل كودون او شفرة البدء التي تشفر لحامض الميثونين **AUG .**
- وفيما يأتي جدول للاحماض الامينية والكودونات المشفرة لها:



جدول الاحماض الامينية وتشفيراتها

عملية الترجمة:

تتطلب عملية الترجمة مايلي :

1- جزيئات mRNA حاملة للشفرة.

2- جزيئات tRNA حاملة للاحماض الأمينية.

3- الرايبوسومات والتي تشكل موقع بناء البروتين .

المحاضرة الخامسة **المحاضرة الخامسة / وراثة /المرحلة الثانية /د.رياض حمد**

https://www.youtube.com/watch?v=vqMC9AmuCGk

الطفرة الجينية Gene Mutation

تعرف الطفرة:- بأنها التغير الحاصل في سلسلة النيوكلوتيدات للمادة الوراثية مؤدية بذلك إلى تكوين سلسلة جديدة تنتقل من الآباء إلى الأبناء عبر الأجيال المتعاقبة .

الطفرات النقطية Point Mutation

الطفرات النقطية هي تلك التي تؤثر على نيوكلوتيدة واحدة أو على عدد قليل منها

أنواعها :وهناك نوعان من الطفرات النقطية ،

الأولى تلك التي تؤثر على زوج قاعدي (Base pair) واحد وتسبب استبداله بزوج آخر (Base pair substitution) .

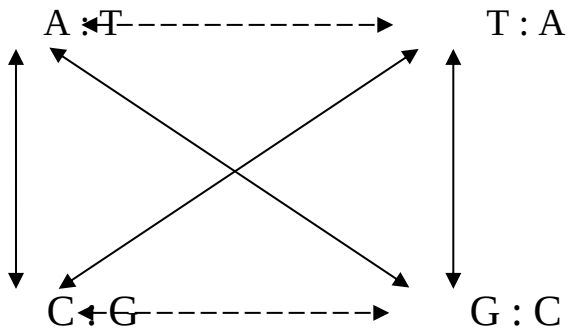
ويتم استبدال القواعد النايتروجينية بالانتقال (Transition)

والانتقالات عبارة عن طفرات ناتجة عن إحلال البيورينات (A,G)محل بيورينات أخرى أو بيرميدنات(C,T) محل بيرميدنات أخرى

أو التحول (Transversion) .وفيها يتم إحلال البيورين بالبرميدين أو البرميدين بالبيورين.

الثانية فتعرف مطفرات الإزاحة (Frameshift) والتي تشمل حذف (Deletion) أو إضافة (Addition) لأعداد قليلة من أزواج القواعد (Base pairs)

والطفرات من نوع الازاحة(Frameshift) تؤثر عادة على جزء صغير من المادة الوراثية وإذا أخذنا بالاعتبار إن المرسال (mRNA) يترجم إلى بروتين عن طريق وحدات وراثية متكونة من ثلاث قواعد وكل وحدة تسمى بالشفرة (Codon) فإن الطفرة تحدث إذا ما انحشرت أو حذفت قاعدة في جين ومن ثم في المرسال (mRNA)



الاستبدال بين القواعد النايتروجينية في الحلزنة المزدوجة للدنا , أضلاع المربع تمثل طفرات التحول وأقطاره تمثل الانتقال .

, ومثل هذا التغيير يكون مصحوبا بنمط ظاهري جديد , ويحصل التغيير في المادة الوراثية

- وفي بعض الحالات يكون التغير الحاصـــل في المادة الوراثية كبيراً فقد يتأثر عدد ليس بالقليل من القواعد النايتروجينية أو حتى قطعة كاملة من الكروموسـوم بطريقة أو أخرى , وتحدث الطفرات أيضـا عندما يتغير العدد الطبيعي للكروموسومات في الكائنات حقيقة النواة .

نادراً ما يتغير النمط الوراثي للكائن الحي حيث يبقى ثابتاً طيلة حياة الكائن وينعكس النمط الوراثي عادة على النمط الظاهري

الطراز البري (Wild type):ويطلق على الكائن الذي يحصل عليه من الطبيعة الطراز البري (Wild type) ,

الطراز الطافر(mutant type) فيطلق على الكائن الذي حدث له تغير في التركيب الوراثي الذي ينعكس على مظهره الخارجي او صفاته الانتاجية او الصحية او المناعية

ونستطيع القول أن النمط الظاهري لحشرة الدروسوفلا ميلانوجستر البرية هو العين الحمراء والجسم الرمادي والجناح الطويل ..... الخ , أما النمط الظاهري للنوع الطافر فهو يمثل بالعين البيضـــاء أو الجســـم الأصفر أو الجناح الأثري ..... الخ . كما أن الحساسية المضاد حيوي مثل الستربتوماسين هو النمط الظاهري البري لبكتريا القولون والمقاومة لهذا المضـــاد هو النمط الظاهري للنوع الطافر لهذه البكتريا , والنوع البري للخميرة لا يحتاج إلى الأدنين للنمو ويمكن الحصول على طفرات للخميرة ذات حاجة غذائية لهذه المادة

تصنيف الطفرة على أساس نمطها الظاهري

1-الطفرات البايوكيميائية أو الغذائية (Biochemical or nutritional mutants) تؤثر على قابلية الكائن لإنتاج مادة ايضية (مثل حامض أميني , نيوكلوتيدة , سكر) أساسية للنمو ,

2-الطفرات المرئية (Visible) فهي التي تؤثر على الصـــفات المورفولوجية (الشـــكلية)للكائن مثل الطفرات المورفولوجية في الدروسوفلا التي تؤثر على شكل العين والجناح وكذلك على لون الجسم

3-الطفرات الشرطية (Conditional mutation) فأن تأثيرها يظهر على الكائن في حالة وضع الكائن تحت ظروف نمو معينة وليس غيرها

, مثال ذلك الطفرات الشـــرطية الحســـاســـة للحرارة (Temperature sensitive conditional mutations) والتي تؤثر على نمو الكـائن في درجـة حرارة معينـة دون غيرهـا , 4- الطفرات المميتـة (Lethal mutations) فأنها تؤدي إلى موت الكائن مباشـــرة أو تمنع تكاثره مســـببة بذلك الموت الوراثي (Genetic Death) وفي الكائنات الراقية يعرف هذا النوع من الطفرات بالعقيمة (Sterile)

ومن الضـــروري التأكيد هنا على أن هذه المجاميع ليســـت بالضـــرورة غير متداخلة فالطفرة الغذائية المؤدية إلى عدم القدرة لصـنع الحامض الأميني الهسـتدين سـوف تكون أيضـاً طفرة مميتة عند عدم تزويد . الوسط الغذائي للطفرة بهذه المادة ,

طفرة أمامية:-

كل تغيير في النمط الظاهري يختلف عن النمط الظاهري البري (الاصـــلي)يعرف بانه طفرة أمامية (متقدمة) (Forward mutation)

الطفرة المرتدة :-

رجوع النمط الظاهري الطافر للنوع البري أو ما يشـابهه يأتي عن طريق الطفرة تسـمى الطفرة المرتدة (Reverse or back mutation) .

التداخل بين البيئة والوراثة

إن الطراز الوراثي المتماثل يستجيب بردود مختلفة إذا تعرض لعوامل بيئية مختلفة ،

وعلى هذا الأساس فإن مدى التداخل أو التفاعل لطراز وراثي معين يتحدد بأشكال الطرز المظهرية المختلفة التي يكونها عند تعريض نفس الطراز الوراثي الى عوامل أو ظروف بيئية مختلفة . ومن الواضح أننا لا نستطيع أن نحدد مدى التفاعل بصورة مضبوطة على اعتبار أن العوامل البيئية من التعدد والتشعب مما يصعب تحديده . وإنطلاقاً من نفس المفهوم فإن محاولة التعرف على مدى التفاعل للطراز الوراثي في الأنسان يمكن أن تعطينا صورة قريبة من الوضوح وذللك بملاحظة الاختلافات بين أفراد البشر التي أدت الى تكامل المجموعة البشرية الواحدة نتيجة لحدوث الأختلافات بينها بسبب أختلافات مدى التفاعل للطراز الوراثي الواحد نتيجة لتعرضه لظروف بيئية مختلفة مما ادى الى تكوين طرز مظهرية مختلفة ومتعددة .

وبناء على ما ذكر أعلاه يكون بالإمكان إستغلال مدى التفاعل تجريبياً والتعرف عليه بغية إستغلاله في تحسين حالة الإنسان وذلك بتهيئة العوامل البيئية الكفيلة بإنجاز ذلك كظروف الغذاء والسكن والثقافة والعلاقات الإجتماعية والإقتصادية والصحية وغيرها من العوامل البيئية . كما يمكن إستغلال معرفة مدى التفاعل في تحسين النبات والحيوان وذلك بتهيئة العوامل البيئية المختلفة كالتربة والمناخ ونوعية وكمية الأسمدة والوسائل الكفيلة بالتقليل من تأثير الأمراض وذلك في سبيل تكوين سلالات تتميز بكثرة نموها ووافر إنتاجها وبقابليتها في مقاومة الأمراض وغيرها من الظروف المؤثرة على طرزها المظهرية .

هذا وإن بعض إمكانات الطرز الوراثية لا يمكن أن تعرف إلا صدفة خصوصاً عندما توجد مثل هذه الطرز في بيئات نادرة أو إصطناعية . فمن المعروف مثلاً وجود سلالة نقية من الأرانب تدعى بسلالة الهيمالايا Himalaya تتميز بعيون وردية ولون أبيض للفرد ما عدا أطراف الجسم كالذنب والأرجل والأذنين وبروز الفم فيكون لون الفرو فيها أسود . وبطبيعة الحال تنتج هذه الأرانب سلالات مماثلة لها من جيل إلى آخر ولكن التجارب أثبتت إن الفرو الأبيض إذا قطع وربيت هذه الأرانب في جو بارد فإن فروا أسود ينمو ليحل محل الفرو الأبيض. وإذا ما قطع الفرو الأسود وغطي بغطاء فإن فروا أبيض ينمو ليحل محل الفرو الأسود . يتضح من هذه التجربة إن ما هو موروث فيما يتعلق بلون الفرو في هذا الحيوان هو قابلية تلون الفرو في بعض أجزاء الجسم وإن هذه القابلية محكومة بدرجة الحرارة وفي وقت معين .

وعلى هذا الأساس فإن أية صفة من صفات الكائن الحي إنما هي نتيجة لتفاعل الوراثة مع البيئة أو بعبارة أخرى إن أي طراز مظهري صحياً كان أو مرضياً إنما يتكون نتيجة لتأثير أي بيئة موجودة في الطبيعة أو مصنعة من قبل الأنسان وإن هذا التأثير إنما يقع ضمن التفاعل للطراز الوراثي الذي يكون مسؤلاً عن تكوينه .

الارتباط والعبور Linkage, Crossing Over

الارتباط :-ميل الجينات الغير أليلية الواقعة على نفس الكروموسوم أو في نفس زمرة الارتباط الدخول معاً (أي بتراكيب أبوية) بنسبة أعلى مما يتوقع من الانعزال الحر

تكون الجينات الغير أليلية مرتبطة بسبب وقوعها على نفس الكروموسوم ولذا تحاول أن تبقى معاً أثناء الانقسام الاختزالي وتدخل نفس المشيج . وتكون دراسة الارتباط سهلة وبسيطة في حالة بقاء الجينات معا على الدوام وعلى نفس الكروموسوم وبذا يحدث الارتباط التام Complete linkage . ولكن لا يحدث ذلك اعتيادياً , بل يحدث تبادل أو تعابر Crossing over بين أزواج الكروموسومات المماثلة في أكثر النباتات والحيوانات وبذا يحدث الارتباط غير التام Incomplete linkage وقد أصبح من المعلوم الآن أن جينات الكائن الحي تتوزع على عدد كروموسوماته وسميت مجموعة الجينات المرتبطة في كروموسوم واحد المجموعة (الزمرة) الارتباطية (Linkage group) ولذا فإن عدد المجاميع الارتباطية لحشرة ذبابة الفاكهة يساوي أربعة وللإنسان يساوي 23 وهكذ

الارتباط التام Complete Linkage

وفيه تنتقل الجينات المحمولة على الكروموسوم كوحدة وراثية واحدة من جيل إلى آخر عن طريق الأمشاج – أى تورث كصفة وراثية واحدة ولا تبقى الجينات المحمولة على نفس الكروموسوم مترابطة إلا إذا كانت الجينات قريبة جداً من بعضها على نفس الكروموسوم .

الأرتباط التام يؤدى إلى ثبات توارث الجينات وبالتالى ثبات فى توارث الصفات الوراثية فلو أن هناك مجموعة من الصفات السائدة عند الأب فيظهر جميع الأبناء يحملون نفس الصفات.

مثال للأرتباط التام:

"توارث صفتى طول الجناح ولون الجسم فى حشرة الدروسوفيلا
حيث جين طول الجناح L سائد على جين قصير الجناح l
جين لون الجسم الرمادى G سائد على جين لون الجسم الأسودg
-عند تزاوج ذكر رمادى طويل نقى مع أنثى سوداء مختزلة الجناح ينتج الجيل الأول كله 100% رمادى طويل الجناح هجين الصفتين
وبتزاوج فردين من الجيل الأول يأتى الجيل الثانى رمادى طويل الجناح واسود قصير الجناح بنسبة 3 : 1 وليس (9 : 3 : 3 : 1)
وهذا يعنى أن توزيع الجينات فى الأمشاج لم يتم حسب قانون التوزيع المستقل للجينات (قانون مندل الثانى) .بل ورثت كأنها زوج واحد من الجينات أى كأنها صفة وراثية واحدة .

الارتباط غير التام Incomplete Linkage

هى حالة وراثية لا تبقى فيها الجينات المرتبطة على نفس الكروموسوم مرتبطة دائماً بل تنفصل عن بعضها وتنتقل من كروموسوم إلى الكروموسوم المماثل نتيجة العبور الذى يحدث أثناء الانقسام الاختزالي وتكوين الأمشاج فتظهر على الأبناء صفات جديدة . وكان موركان أول من لاحظ ذلك بوضوح في التضريبات بين السلالة ذات العيون البيضاء والأجنحة المصغرة والسلالة الطبيعية في ذبابة الفاكهة .

أفترض موركان بأن الجينات توجد بترتيب خطي على طول الكروموسـوم ، وعليه يكون الارتباط علاقة فيزياوية بين الجينات التي يمكن تحويرها بواسطة التعابر الفيزيائي بين أزواج الجينات على الكروموسومات المتماثلة ، ونظرية التعابر هذه تتفق جيداً مع النظرية التي قدمت من قبل جانســن Janssen في عام 1909م والتي تنص على إن التصــالبات Chiasmata (وهي مناطق تتقاطع فيها الكروماتيدات عندما تكون مرتبطة بهيئة رباعيات)الملحوظة خلوياً تمثل نقاط تعابر بين الكروموسومات المتماثلة .

العبور (c. o.) Crossing Over :-

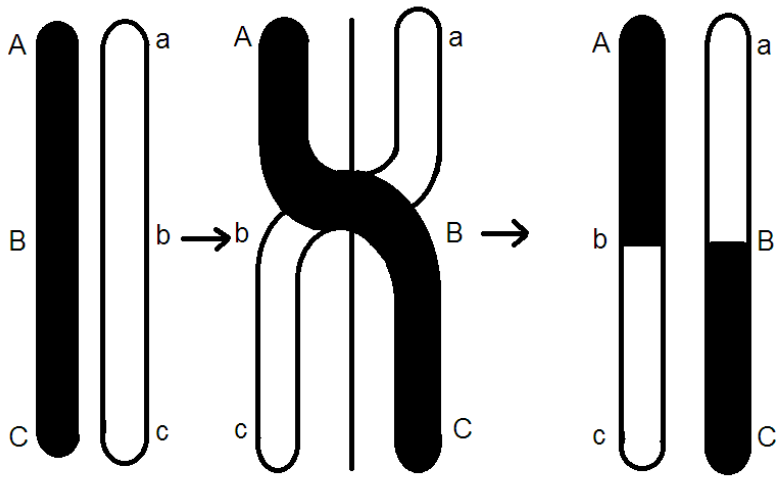
يحدث العبورCrossing Over في عملية الانقسام الاختزالي Meiosis و خلال عملية الازدواج Pairing . كل خلية جسمية (2n) Somatic Cell تعطي اربعة خلايا جنسية (n) مختلفة عن بعضها. ان هذه الاختلافات في الخلايا الجنسية هي نتيجة لحدوث العبور في عملية الانقسام الاختزالي. يحدث تبادل Exchange بين الجينات الموجودة على الكروميدات Chrome dates ويسمى هذا (العبور)ويكون لدى انتاج حبوب اللقاح Pollens التي هي الكميتات الذكرية او البويضة Oval التي هي الكميت الانثوي وان الكميتات الانثوية والذكرية تحتوي على نصف العدد الاصلي من الكروموسومات . ان عملية عبور الجينات تعتبر الاساس في حدوث التغيرات الوراثيةGenetic Variations في الذرية Offspring والتي

تحدث عادتا في عملية التكاثر الجنسي. ان .C.O لا يحدث في التكاثر اللاجنسي لان الانقسام يكون اعتيادي Meiosis وكل خلية جسمية 2n تعطي خليتين جسميتين 2n + 2n .

اذا كانت الحيوانات متماثلة الجينات Homozygous فأنها تعطي نفس الذرية بدون تغير لان الأليلات متماثلة و بذلك فالعبور لا يؤثر فيها. ان هذه الحالات تكون في السلالات النقية Inbred من النباتات خلطيه التلقيح والتي يتم اجراء تلقيح ذاتي لها ولعدة اجيال حتى نحصل على هذه السلالات النقية Inbred

ان كل كروموسوم يتضاعف ويكون زوج من الكروميدات المتشابهة وذلك يحصل في الانقسام الاختزالي كما ذكرنا سابقا. عبور المادة الوراثية (الجينات) بين الكروميدات يزيد الاختلافات الوراثية ويؤدي الى توزيع جديد لاليلات الجينات .توجد مواقع كسر واعادة التحام على الكروميدات وتسمى هذه المواقع الكيازما chiasma . ان مواقع الكسر واعادة الالتحام قد تكون في موقع واحد او اكثر. المثال التالي يوضح الامر:-

- في حالة حدوث كسر واحد في الكروميدات One Break .



الصفات المرتبطة بالجنس Sex-linked genes

عندالكلام عن الصفات المرتبطة بالجنس تدرس الصفات المحمولة على الكروموسوم الجنسي الموجود بالخلية.ومن المعروف أن زوج كروموسوم الجنس في الخلايا الجسمية هوالمسئول عن صفات الجنس

الأساسية بالحيوان أوالطائر بينما يكون الكروموسوم الجنسي الموجود بالخلية الجنسية مسؤولا عن تحديد الجنس وظهور بعض الأمراض الوراثية. ومن ثم فإن الصفات المرتبطة بالجنس هي عبارة عن الصفات التي يحكم وراثتها جينات تحمل على الكروموسومات الجنسية.
في حالة Sex-linked genes ومن الضروري معرفة تأثيرالجينات المرتبطة بالجنس أن تكون سائدة أومتنحية في مواقعها. فإذا كان الأليل سائدا فإن النسل يتأثر بهذاالأليل الموجود في الأب أي أن تأثيره يستمرفي كل جيل وهذه في حالة كون الأباء متباينة الكروموسمات الجنسية، وإذا كان الأليل متنحيا فإن الجين يظهر تأثيره على فترات من الأجيال. مثال على ذلك مرض الكساح في الحيواني سببه جين سائد مرتبط بالجنس(Dominant sex-linked gene)
وكذلك فإن الارتباط بالجنس له استخدامات في مجال إنتاج الدواجن إذ يساعدعلى فصل الجنسين في عمر يوم واحد لذا يمكن تمييز الذكورعن الإناث عن طريق طرازالريش وليس عن طريق الفحص الداخلي للأعضاء التناسلية التي قديصعب تمييزهاعندهذا العمر كما في وراثة الريش المخطط والريش الفضي،اما مرض عمى الألوان في الإنسان فيسببه جين متنحي مرتبط بالجنس(Recessive sex-linked gene).
انظمة تحديد الجنس
نظام xx-xy
- **توجد في معظم الحيوانات والنباتات**
- **تكون الذكور متباينة الكروموسومات xy وتكون الاناث متماثلة الكروموموسومات xx**

نظام xx- x0
- **يوجد الديدان والحشرات كالجراد وغيرها**
- **الاناث تمتلك كروموسومين بينما يمتلك الذكر كروموسوم جنسي واحد**

نظام zz-zw
- **يوجد في الطيور والزواحف**
- **تكون الاناث متباينة الكروموسومات الجنسية بينما يكون الذكور متماثله**

نظام zz– z0
- **ويوجد في الفراشات والعث**
- **تكون الاناث متباينة الكروموسوما بينما تكون الذكور متماثلة**

تقسم الصفات ذات العلاقة بجنس الفرد الى ثلاث مصطلاحات وهي
1. **الصفات المحددة بالجنس وهي الصفات التي تظهر بجنس ولا تظهر بالاخر ك صفة انتا الحليب التي تظهر في الاناث ولا تظهر بالذكور**
2. **الصفات المرتبطة بالجنس وهي الصفات التي تحملها جينات تتواجد على الكروموسومات الجنسية**
3. **صفات متأثرة بالجنس وهي الصفات التي يتغير مظهرها او اداء الجين تبعا لجنس الفرد مثل الصلع في الانسان يتغير مظهره بين الاناث والذكور تبعا لجنس الفرد**

الامراض الوراثية

Genetic diseases

ما هي الامراض الوراثية

الأمراض الوراثية هي أي مرض وراثي ينتج بسبب حدوث خلل في المادة الوراثية للفرد، ومن الممكن أن يتراوح حجم الخلل الحادث في الجينات بين الخلل البسيط والذي يحدث في قاعدة واحدة من DNA إلى الخلل الكبير، الذي يحدث لكروموسوم كامل أو مجموعة من الكروموسومات مثل إضافة كروموسوم كامل أو حذفه.

بشكلٍ عام بعض الأمراض الوراثية **تورث من الآباء أو الأمهات أو من كلاهما**، والبعض الآخر يحدث بسبب حدوث **طفرة جينية مكتسبة بشكلٍ عشوائي أو بسبب العوامل البيئية.**

الأمراض الوراثية الشائعة:

التليف الكيسي:

هو من أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً، **والذي يحدث بسبب** حدوث طفرة في الجين المسؤول عن تنظيم حركة الملح داخل وخارج الخلايا، مما يؤدي إلى تكون المخاط السميك في الجهاز الهضمي، والجهاز التنفسي والجهاز التناسلي، بالإضافة إلى زيادة الملح الخراج مع العرق. وحتى يصاب الطفل **بالتليف الكيسي** يجب أن يورث كلا الجينين المصابين من الأب والأم، وفي حال وراثته لجين واحد به المشكلة فسيكون حاملاً للمرض لا مصاباً.

فقر الدم المنجلي:Sickle Cell Anaemia

من أكثر الأمراض شيوعاً، **والتي تحدث بسبب** وراثة جين يتحكم بشكل خلايا الدم الحمراء من كلٍ من الأم والأب، مما يؤدي إلى حدوث خلل في خلايا الدم الحمراء فتصبح على شكل حرف C والتي تصبح غير قادرة على حمل الأكسجين، كما أنها أكثر لزوجة وتتراكم فوق بعضها لتؤدي بهذا إلى إغلاق الأوعية الدموية، مما يتسبب بتلف الأعضاء والتعب الشديد وفقر الدم.

الهيموفيليا أو نزف الدم الوراثي:Haemophilia

هو من الأمراض التي يحدث بها **خلل في عوامل التخثر** مما يؤدي إلى النزيف، ويحدث في هذا المرض طفرة في الكرموسومX ، ممّا يعني أنَّ المرض ينتقل من الأم إلى أبنائها الذكور أما الإناث فهنَّ حاملات له.

فقر الدم البحر الأبيض المتوسط أو الثلاسيميا:

هو من أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في منطقة البحر المتوسط، وهو عبارة عن مرض وراثي يؤثر على تصنيع الهيموجلوبين مما يؤدي إلى إنتاج خلايا دم حمراء غير قادرة على حمل الأكسجين، ويتم تعويض المرضى المصابون **بالثلاسيميا** بنقل الدم لهم بشكلٍ دوري بالاعتماد على شدة الحالة.

مرض الاصطباغ الدموي الوراثي:Hemochromatosis

هو مرض وراثي يتميز **بفرط امتصاص الحديد** من الغذاء مما يؤدي إلى زيادة مخزون الحديد في الجسم، ويؤدي هذا إلى ترسب الحديد الزائد في الأعضاء الحيوية مثل القلب، والكلى، والكبد، والبنكرياس، مما يؤثر على قدرتها على القيام بوظيفتها ويؤدي إلى فشلها.

ضمور العضلات الشوكي:Spinal Muscular Atrophy

ينتج هذا المرض **بسبب طفرة وراثية في جين يسمىSMN** ، والذي ينتج بروتيناً له دور أساسي في الخلايا الأمامية للحبل الشوكي، والتي تتحكم بالعضلات في الجسم مما يؤدي إلى ضمورها.

الأمراض الوراثية عند الأطفال:

- **متلازمة داون :**وهي من أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في العالم، والتي تحدث بسبب تورث كروموسوم إضافي فيصبح العدد الإجمالي للكروموسومات هو 47 كروموسوماً بدلاً من 46 كروموسوماً.
- متلازمة تيرنر :Turner syndrome وهي من الأمراض الوراثية التي تصيب الإناث فقط، بحيث يتم توريث الطفل كروموسوم جنسي واحد وهو X بدلاً من.XX
- متلازمة دي جورج :DiGeorge وتحدث هذه المتلازمة بسبب حذف جزء صغير من المادة الوراثية الموجودة على كروموسوم 22.
- متلازمة مارفان :Marfan syndrome وهو مرض يحدث به خلل للجين Fibrillin-1 على الكروموسوم 15 الضروري لتشكيل الألياف في النسيج الضام.

الأمراض الجينية المتنحية:

وهي الأمراض التي يُشترط للإصابة بها وراثة الجين الذي يوجد به مشكلة من كلا الأبوين، وعند وراثة جين واحد به الخلل من أحد الوالدين فسيكون الشخص حاملاً للمرض وليس مصاباً، وأبرز الأمراض الجينية المتنحية:

مرض الفينيل كيتون يوريا:

هو من الأمراض الجينية المتنحية، والذي يحدث بسبب حدوث طفرة في في جين يسمى PAH المسؤول عن صنع إنزيم يسمى هيدروكسيلاز الفينيل، وهذا الإنزيم يحول الحمض الأميني الفينيل ألانين إلى مركبات أخرى في الجسم، وبغيابه سيؤدي إلى تراكم الفينيل ألانين، والتي تتراكم في الدماغ وتسبب التلف به.

عوز المناعة المشترك الشديد:Adenosine deaminase deficiency

ينتج عن طفرة واحدة على كروموسوم 20 في جين مسؤول عن إنتاج إنزيم مهم ليقوم جهاز المناعة بعمله