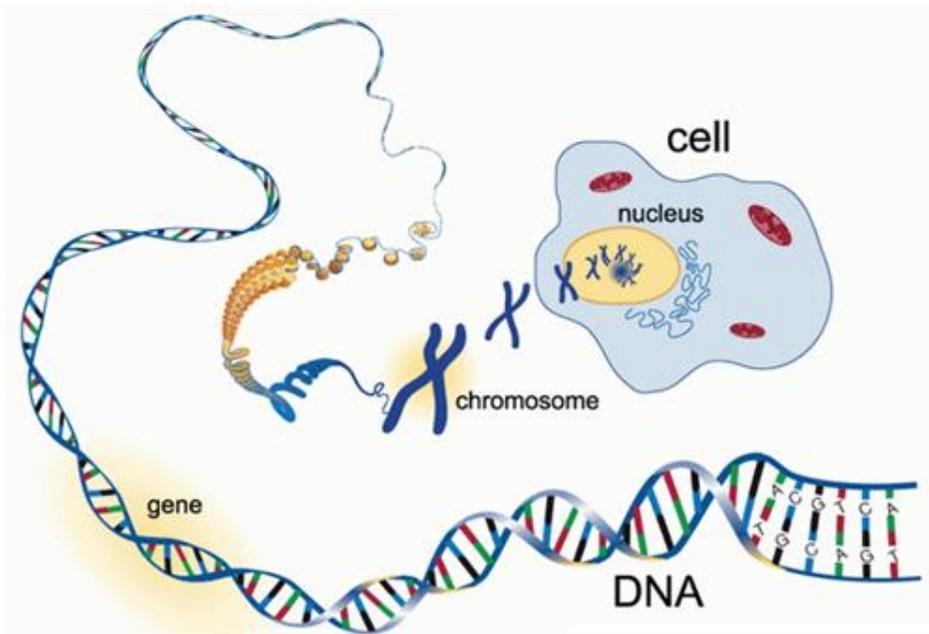


مقرر الوراثة

الفرقة الثانية تربية عام

علوم بيولوجية وجيولوجية



إعداد

أ.د.فايزة محمد علي استاذ الوراثة الجزيئية
الطبعة الأولى للعام الجامعي ٢٠٢٣ / ٢٠٢٤ م

مقدمة Introduction



قال الله تعالى:

"وَمَا مِنْ دَابَّةٍ فِي الْأَرْضِ وَلَا طَائِرٍ يَطِيرُ بِجَنَاحَيْهِ إِلَّا أُمَمٌ أَمْثَالُكُمْ مَا فَرَّطْنَا فِي الْكِتَابِ مِنْ شَيْءٍ ثُمَّ إِلَىٰ رَبِّهِمْ يُحْشَرُونَ" ١ صدق الله العظيم

وقال تعالى:

"وَلَقَدْ خَلَقْنَا الْإِنْسَانَ مِنْ سُلَالَةٍ مِنْ طِينٍ ثُمَّ جَعَلْنَاهُ نُطْفَةً فِي قَرَارٍ مَكِينٍ ثُمَّ خَلَقْنَا النُّطْفَةَ عَلَقَةً فَخَلَقْنَا الْعَلَقَةَ مُضْغَةً فَخَلَقْنَا الْمُضْغَةَ عِظَامًا فَكَسَوْنَا الْعِظَامَ لَحْمًا ثُمَّ أَنشَأْنَاهُ خَلْقًا آخَرَ فَتَبَارَكَ اللَّهُ أَحْسَنُ الْخَالِقِينَ" ٢ صدق الله العظيم

علم الوراثة **Genetics** هو العلم الذي يتناول دراسة الوراثة والتنوع في الكائنات الحية، متضمنا دراسة المكونات الوراثية والصفات الوراثية للكائنات الحية والأجناس المختلفة، بالإضافة إلى الآليات التي تؤثر على الصفات الوراثية. يتصل علم الوراثة بصلة قوية بالطب وكل علوم الحياة الأخرى كعلم الإنسان (**Anthropology**) والكيمياء الحيوية (**Biochemistry**) وعلم الفسيولوجي (**Physiology**) وعلم النفس (**Psychology**) وعلم البيئة (**Ecology**) بالإضافة إلى علوم أخرى كما أن لعلم الوراثة بجزئيه النظري والتجريبي تطبيقات مباشرة في الأمراض الوراثية وكيفية السيطرة عليها، بالإضافة إلى التطبيقات الزراعية له، ولذا يعد علم الوراثة وتطبيقاته جزء مهم في كثير من أنواع التعليم.

يحتوي الجسم البشري على أكثر من عشرة ترليونات خلية ، كل خلية من هذه الخلايا تحتوى على برنامج يحتوى على كل المعلومات الضرورية للحياة، تنتقل هذه المعلومات من خلية إلى أخرى خلال الانقسام الميتوزي للخلايا، ومن جيل إلى آخر بطريقة الانقسام الميوزي للخلايا من خلال خلايا متخصصة، هي الخلايا الجرثومية (**germ cells**) البويضات (**oocytes**) أو الحيوانات المنوية (**spermatozoa**). وأخيرا فإن سلوك الأفراد في العشائر يخضع للتحكم الوراثي ولو بصورة جزئية. ولقد خطا علم الوراثة خطوات هائلة، فأصبح في مدى بضعة عقود في مقدمة العلوم الطبيعية.

١- الأنعام " ٣٨ "

٢- المؤمنين " ١٢ "

بيانات الكتاب:

الكلية: التربية

الفرقة: الثانية

التخصص: شعبة العلوم البيولوجية والجيولوجية

تاريخ النشر: ٢٠٢٣ / ٢٠٢٤

عدد الصفحات: ١٥٨

المؤلفون: أ.د/ فايزة محمد علي

الرموز المستخدمة

فيديو للمشاهدة.



نص للقراءة والدراسة.



رابط خارجي.



أسئلة للتفكير والتقييم الذاتي.



أنشطة ومهام.



تواصل عبر مؤتمر الفيديو.



الفصل الأول: الوراثة المنديلية

٨	١- علم الوراثة
٩	٢- الوراثة المنديلية
١١	٣- قوانين مندل
١٢	٤- قانون الانعزال (القانون الأول)
٢١	٥- التلقيح الاختباري
٢٢	٦- أسباب نجاح مندل في تجاربه
٢٣	٧- قانون مندل الثاني
٢٦	٨- التحورات عن النسب المنديلية
٢٦	٩- أنواع السيادة
٢٧	١٠- تطبيقات على قوانين مندل
٢٩	١١- طرق انتقال الصفات الوراثية
٣٠	١٢- اولا السيادة الوراثية
٣٢	١٣- ثانيا التنحي الوراثي
٣٧	١٤- ثالثا الوراثة المرتبطة بالجنس
٤١	١٥- رابعا الوراثة المتأثرة بالجنس
٤٣	١٦- خامسا الوراثة متعددة البدائل
٤٦	١٧- فصائل الدم واثبات البنوة
٤٨	١٨- وراثة عامل ريسس
٥٢	١٩- فصائل الدم والامراض
٥٣	٢٠- فصائل الدم في ساحة القضاة
٥٣	٢١- الاحماض النووية
٥٣	٢٢- الحمض النووي الديكسي ريبوزي (DNA)
٥٦	٢٣- الكروموسومات
٦٣	٢٤- تدريبات على الفصل الدراسي الأول
	الفصل الدراسي الثاني: علم الوراثة الجزيئية
٦٥	٢٥- الوراثة الجزيئية
٦٦	٢٦- التركيب البنائي للحمض النووي الديكسي ريبوزي (DNA)
٦٨	٢٧- الجينات
٧٢	٢٨- تركيب الحمض النووي الريبوزي RNA

٧٧	٢٩-تكوين الريبوسومات في الخلية.....
٧٧	٣٠-تكوين البروتينات على الريبوسومات في عملية الترجمة.....
٧٨	٣١-عديداات الريبوسومات.....
٧٩	٣٢-تصنيع المواد في الخلية.....
٨٠	٣٣-وظيفة الجين.....
٨١	٣٤-تناسخ د ح ن ال Replication of DNA.....
٨٣	٣٥-دور ال RNA في تخليق البروتينات.....
٨٧	٣٦-تضاعف ال DNA وانقسام الخلية.....
٨٩	٣٧-دورة الخلية.....
٩٠	٣٨-الانقسام الميتوزى للخلية.....
٩٣	٣٩-الانقسام الميوزى أو الاختزالى.....
١٠٠	٤٠-ترميم الدنا.....
١٠١	٤١-العلاج بالجينات.....
١٠٥	٤٢-التطور الجزيئى.....
١٠٧	٤٣-الاستنساخ.....
١٠٩	٤٤-أنواع الاستنساخ واستعمالاته.....
١١٢	٤٥-تطبيقات على الاستنساخ.....
١١٢	٤٦-تقنيات الاستنساخ.....
١١٤	٤٧-الهدف من الاستنساخ.....
١١٥	٤٨-سليبيات الاستنساخ.....
١١٦	٤٩-مخاطر الاستنساخ على البشرية.....
١١٦	٥٠-فوائد الاستنساخ.....
١١٨	٥١-تدريبات على الفصل الدراسى الثانى.....
	الفصل الدراسى الثالث وراثة العشائر
١٢١	٥٢-الطفرات.....
١٢٥	٥٣-أنواع الطفرات.....
١٢٩	٥٤-التغيرات الكروموسومية.....
١٣٠	٥٥-أولا الخلل الجينى.....
١٣١	٥٦-ثانيا التشوة في الكروموسومات.....
١٤٨	٥٧-الانتخاب الطبيعى.....
١٥٢	٥٨-تدريبات واسئلة على المقرر الدراسى.....
١٥٧	٥٩-المراجع.....

الصور والاشكال

- ١- أزواج الصفات المتفارقة التي درسها مندل في تجاربه على نباتات البسلة..... ١٤
- ٢- تزواج حبوب اللقاح مع البويضات لنبات بسلة طويل الساق ١٧
- ٣- توارث لون الازهار لنبات بسلة طويل..... ١٨
- ٤- داء الرقص (مرض هانتنتون) ٣٢
- ٥- كريات الدم الحمراء لمريض مصاب بأنيميا الخلايا المنجلية ٣٥
- ٦- توارث الانميا المنجلية..... ٣٦
- ٧- مرض البهاق..... ٣٦
- ٨- الخريطة الكروموسومية لرجل..... ٣٨
- ٩- توارث عمى الألوان فى الذكور والاناث ٤١
- ١٠- الصلع فى الرجال..... ٤٢
- ١١- التركيب الدقيق للحزون المزدوج (DNA) ٥٥
- ١٢- تركيب الكروموسوم ٥٩
- ١٣- الطراز الكروموسومى (الكريوتيب) لمجموعة كروموسومات الانسان ٥٩
- ١٤- الشكل المورفولوجى للكروموسومات..... ٦٠
- ١٥- تصنيف وترابط القواعد النيتروجينية (النوية) ٦٧
- ١٦- تركيب الحمض النووي الدنا..... ٦٩
- ١٧- التركيب الكيميائى الدقيق لجزء قصير من الدنا ٧٠
- ١٨- تخليق ال RNA ٧٣
- ١٩- تركيب الرنا RNA ٧٤
- ٢٠- نسخ الحمض النووى الريبوزى RNA ٨٥
- ٢١- حامض الريبونيوكلريك الناقل (مترجم الشفرة)..... ٨٦
- ٢٢- تضاعف الدنا..... ٨٨
- ٢٣- الدورة الخلوية ٨٩
- ٢٤- مراحل الانقسام الميتوزى للخلية ٩٢
- ٢٥- مراحل الانقسام الميوزى (الاختزالى) ٩٦
- ٢٦- بعض التغيرات التركيبية للكروموسومات ١٢٣
- ٢٧- زيادة الكروموسوم رقم ٢١ (متلازمة داون) ١٣٣
- ٢٨- متلازمة داون..... ١٣٥
- ٢٩- السمات الوجهية المميزة لمرضى متلازمة مواء القطط ١٣٩
- ٣٠- طفل مصاب بمتلازمة ويليامز..... ١٤١

الجداول

- ١ - أنواع فصائل الدم، وتراكيبها الجينية ، والمواد المولدة والمضادة لها،
والفصائل التي تتعامل معها ٤٦
- ٢ - فصائل دم الأبوين، وفصائل دم الأبناء المحتمل ظهورها، وفصائل الدم التي
يستحيل وجودها في الأطفال الذين تنجبهم هذه الأسر..... ٤٩
- ٣ - توافق كريات الدم الحمراء عند نقل الدم (لسيادة الصفة) ٥٠

الفصل الاول

الوراثة المنديلية



علم الوراثة Genetics

علم الوراثة هو أحد الأفرع الحديثة للعلوم البيولوجية، وهو العلم الذي يتعلق بانتقال المعلومات البيولوجية من خلية الى خلية ومن الآباء الى الأبناء، وبالتالي من جيل الى جيل. ويهتم علماء الوراثة بأسباب وكيفية حدوث الانتقالات، وهي أسس التباين والتشابه الموجودة في مجاميع الكائنات الحية.

ينشأ الجنين من اندماج خليتين تناسليتين هما البويضة من الأم والحيوان المنوى من الأب. فالخلايا التناسلية هي الوسيلة الرئيسية في نقل الخصائص الوراثية من الآباء الى الأبناء، والخصائص الوراثية يتم تحديدها وانتقالها بواسطة عوامل مادية تسمى الجينات genes تحملها الكروموسومات، ويوجد كل عامل منها في مكان خاص على كروموسوم معين. ويتقدم علم الوراثة أصبح من المعروف أن الجين يمثل جزءا طويلا معينا من جزيء الحامض النووي دي أكس ريبونيوكلريك (DNA) الموجود في الكروموسومات. وتوجد الكروموسومات في الكائنات الحية على هيئة أزواج من كروموسومات متماثلة homologous chromosomes، كما توجد العوامل الوراثية (الجينات) في أزواج أيضا، يختص كل زوج منها باحدى الصفات الوراثية، ويوجد كل زوج منها في موضعين متقابلين على كروموسومين متماثلين.

فهو العلم الذي يدرس المورثات (الجينات) والوراثة وما ينتج عنه من تنوع الكائنات الحية. وكانت 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 يزاجون الحصان والفرس الأقوياء ليحصلوا على نسل قوي واستمروا بذلك عبر السنين.

ولكن علم الوراثة الحديث الذي حاول فهم آلية توريث الصفات ابتداءً بالعالم غريغور 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 الـDNA، هذا الشريط هو عبارة عن تتالي وحدات جزيئية تدعى النيكليوتيدات Nucleotides، ترتيب وتسلسل هذه النيكليوتيدات يمثل المعلومات الوراثية لصفات الكائن الحي.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

الوراثة المنديلية

يسمى جريجو مندل (١٨٢٢-١٨٨٤) بحق "مؤسس علم الوراثة". وقد أجرى تجاربه الرائدة على نبات البسلة *Pisum sativum* في مساحة محدودة بحديقة أحد الأديرة بينما كان يعمل كمدرس فيها، ونشر نتائجه عام ١٨٦٦. وتشكل الاستنتاجات التي استخلصها من دراساته الرائدة قواعد علم الوراثة في الوقت الحالي.

لماذا نجح مندل بهذا الشكل في اكتشاف أسس علم الوراثة؟

لم يكن مندل أول من أجرى تجارب التهجين، لكنه كان أول من حلل نتائجه على أساس سلوك الصفات الفردية. وبأستخدام الطريقة العلمية صمم مندل التجارب اللازمة، وقام بتصنيف نباتات البسلة الناتجة من تهجيناته، وقارن نسبها بنماذج رياضية، وصاغ فرضية لتفسير ما وجده من اختلافات. وقد اعيد اكتشاف قوانين مندل عام ١٩٠٠ على يد ثلاثة من علماء النبات كل على حدة وهم ديفريز من هولندا، وكورنز من ألمانيا وتشرماك من النمسا. وقد حصلوا على بحث مندل أثناء بحثهم عن الأعمال السابقة ذات الصلة بموضوع دراستهم. واستشهدوا بها عند نشر أعمالهم. وفي عام ١٩٠٥ أعطى العالم الأنجليزى وليم بيتسون هذا العلم اسم "الوراثة".



تجارب مندل Mendel's experiments

اختر مندل نباتات بسلة الحديقة لتكون مادة دراسته حيث انها نباتات حولية تمتاز بكثير من الصفات المميزة والمحددة كما أن يمكن زراعتها وتهجينها بسهولة بالإضافة الى ذلك فان الازهار فى هذه النباتات تحتوى على اعضاء التذكير واعضاء التأنيث (أزهار كاملة) وهى نباتات ذات التلقيح الذاتى مع ندرة التلقيح الخلقى الا اذا تم صناعيا.

بدأ مندل بمتابعة التلقيح الذاتى الطبيعى لنباتات البسلة التى جمعها لعدة أجيال حتى توصل الى سلالات نقية. وقد أختار مندل سبعة أزواج من الصفات المتفارقة لدراستها وقد امتازت جميع هذه الصفات بأن أحد أشكال الصفة كان سائدا على الصفة المتفارقة معها والتى كان من الممكن تمييزها بسهولة وكانت هذه الصفات هى طويل الساق الذى اما أن يكون طويلا أو قصيرا، قرون البسلة الغير ناضجة اما أن تكون خضراء أو صفراء، واما أن تكون منتفخة أو محززة بالبذور، والأزهار قد تكون ابطية أو قمعية متجمعة، وقلقات البذور اما أن تكون خضراء أو صفراء، سطح البذور الخارجى قد يكون أملس أو مجعد، والقصرة أما أن تكون بيضاء أو رمادية. وكانت صفة لون الأزهار متلازمة ايجابيا مع صفة لون القصرة وقد وجد أن البذور ذات القصرة البيضاء تنتج من نباتات بيضاء الأزهار والبذور الرمادية تنتج من نباتات ذات أزهار قرمزية. ويعزى معظم نجاح مندل فى تجاربه الأولية الى حسن تقديره فى اجراء الهجن بين الأباء التى تختلف فى صفة واحدة فقط بقدر الامكان وعندما لم يكن ذلك متاحا فانه كان يدرس صفة واحدة فى كل مرة.

أجرى مندل تجاربه فى دقة تامة ولكى يمنع حدوث التلقيح الذاتى فى الازهار المراد تهجينها قام بنزع المتك من تلك الازهار المختارة قبل نضجها الكامل. وفى

الوقت المناسب نقل حبوب اللقاح من الازهار المختارة كأب الى ميسم الازهار الأم ثم ترك البذور المتكونة للنضج على الساق. ويلاحظ أن بعض الصفات مثل لون البذور يمكن دراستها مباشرة عقب نضج البذور المتكونة بينما صفات أخرى مثل ارتفاع النبات مثلا فانه يجب الانتظار حتى جمع البذور وزراعتها فى الموسم التالى والانتظار حتى يكتمل نضج النباتات. استمرت تجارب التهجين لعدة اجيال كما أجريت الهجن الرجعية بين النسل الناتج من الهجن والاصناف النقية المستخدمة كأباء، وقد لاحظ ايضا أن الطقس والتربة وظروف الرطوبة تؤثر على نمو النباتات الا أن العامل الوراثى كان هو العامل الأساسى فى تجاربه.

اختار مندل نبات البازيلاء لأسباب عديدة منها:

١- الزهرة خنثى. وهذا التركيب يتيح إجراء عمليتي التلقيح الذاتي عن طريق تغطية الأزهار بأكياس من الحرير، كما يتيح إجراء عملية التلقيح الخلطي بإزالة المتوك قبل أنفتاحها وتزويد ميسم الزهرة بحبوب لقاح من نبات آخر باستخدام ريشة ألوان.

٢- وجود عدة أنواع من الصفات الوراثية المتضادة التي يسهل ملاحظتها ودراستها. فمثلا تكون البذور مجعدة أو ملساء، وتكون السيقان طويلة أو قصيرة.

٣- قصر دورة حياة هذا النبات، مما مكن مندل من الحصول على النتائج بشكل سريع.

قوانين مندل

لخص مندل اكتشافاته في قانونين: قانون الفصل (قانون انعزال العوامل)، وقانون التوزيع المستقل (قانون التوزيع الحر)

١- قانون الأنعزال (القانون الأول)

Principle of segregation

قانون الفصل ينص على أن كل فرد يحمل زوجاً من الأليلات (أشكال مختلفة من الجينات) لكل صفة. وكل من الأبوين يورث عشوائياً أحد الأليلين لنسله، فيحصل النسل على زوج خاص من الأليلات (أليل من كل من الأبوين). الأليل السائد من بين الأليلين هو الذي يحدد كيفية ظهور السمة في النسل (مثل لون النبات، لون فراء الحيوان، لون عيني الشخص).

في إحدى التجارب أجرى مندل تلقيحاً بين سلالة طويلة وأخرى قصيرة من بسلة الأكل وكان النسل الناتج في الجيل الأول كله طويل أي أن صفة القصر قد أختفت تماماً في نباتات الجيل الأول. وعندما تركت نباتات الجيل الأول تلقح نفسها ذاتياً لكي يحصل على نسل الجيل الثاني، وجد مندل أن بين نسل هذا الجيل نباتات طويلة وأخرى قصيرة بنسبة ثلاثة أرباع النباتات تقريباً طويلة والربع كان قصيراً. وكان من الممكن أن تنتهي التجربة عند هذا الحد ولكن لكي يختبر مندل افتراضه بأن هناك عوامل مستقلة (جينات) مسئولة عن هذه الظواهر الوراثية تسائل مندل ماذا يحدث في الجيل الثالث؟. لذلك زرع مندل نباتات الجيل الثاني لاختبار هذا الفرض. وبناءً على افتراضه فإنه تكهن بأن حوالي ثلث الجيل الثاني الطويلة سوف ينتج نباتات طويلة فقط في الجيل الثالث وأن الثلثين سينتجان كل من النباتات الطويلة والقصيرة في الجيل الثالث وأن النباتات القصيرة ستعطي نباتات قصيرة فقط في الجيل الثالث وقد حصل مندل بالفعل على هذه النتائج المتوقعة حيث أن نباتات الجيل الثاني الطويلة أعطت في الجيل الثالث نباتات طويلة وقصيرة بنسبة ٢ : ١ وأن نباتات الجيل الثاني القصيرة أنتجت في الجيل الثالث نباتات قصيرة فقط.

وفي التهجينات الأخرى والتي درست فيها سلوك أزواج الصفات الستة الأخرى لم يختلف السلوك فيها عن الصفة السابقة فكانت تتغلب أو تسود دائماً إحدى الصفتين

المتفارقتين على الصفة الاخرى تماما. كما سادت صفة الطول على صفة القصر فأطلق مندل أسم الصفة السائدة على الأولى وأسم الصفة المتنحية على الأخرى. وأوضح بأن هناك عناصر مادية موجودة فى أزواج من الأليلات (أى صور مختلفة لنفس الجين) فى البسلة على سبيل المثال، الجين المسئول عن صفة طول النبات يتكون من أليلين أحدهما للطول والثانى للقصر والأليل الذى يسبب الطول يسلك سلوكا سائدا على الأليل المتنحى الخاص بالقصر وبالمثل باقى الصفات. وأثناء الانقسام الميوزى فان أليلى كل زوج ينفصلان عن بعضهما ويدخلان فى جاميتين مختلفين وبالتالي يؤديان الى نسل مختلف.

الرموز والمصطلحات

استخدم مندل الحروف الأبجدية الانجليزية للتعبير عن الجينات حيث يعبر الحرف الكبير عن الجين السائد ويرمز للأليل المتنحى بنفس الحرف الصغير. فى نبات البسلة لدراسة صفة الطول. تمثل الآباء (P) بأى من زوجى الأليلين (TT, tt) على النحو التالى. الأب الطويل TT x tt الأب القصير.

يتم الانعزال اثناء تكوين الجاميتات ويعطى النبات الطويل نوع واحد من الجاميتات تحمل كلا منها عامل واحد للطول T والأب القصير أيضا يعطى نوع واحد من الجاميطات تحمل كل منها عامل واحد t . وعند الاخصاب يتكون الزيغوت باتحاد الجاميطة المذكرة والجاميطة المؤنثة ويكون الجيل الأول جميعه طويل وبالتركيب الوراثى Tt . وعندما يتم التلقيح الذاتى لنباتات الجيل الأول فان نصف الجاميطات التى تكونها نباتات هذا الجيل تحمل الأليل T والنصف الأخر تحمل الأليل t . وقد أكدت نتائج التلقيح يتم الانعزال اثناء تكوين الجاميتات ويعطى النبات الطويل نوع واحد من الجاميتات تحمل كلا منها عامل واحد للطول T والأب القصير أيضا يعطى نوع واحد من الجاميطات تحمل كل منها عامل واحد t . وقد أكدت نتائج التلقيح الذاتى لنباتات الجيل الأول لمندل أن الأليلات كانت منفصلة تماما عن بعضها.

الهيئة المتتحة (Recessive)		الهيئة السادة (Dominant)		
تصير (Short)		طويل (Tall)		طول الساق (Stem length)
طرفي (Terminal)		جانبى (Axial)		موضع الزهرة (Flower position)
ابيض (White)		بنفسجى (Purple)		لون الزهرة (Flower color)
مختصرة (Constricted)		كاملة (Inflated)		شكل قرن البذور (Pod shape)
أصفر (Yellow)		أخضر (Green)		لون قرن البذور (Pod color)
مجعد (Wrinkled)		مستدير (Round)		شكل البذرة (Seed shape)
أخضر (Green)		أصفر (Yellow)		لون البذرة (Seed color)

شكل (١) أزواج الصفات المتفارقة التي درسها مندل في تجاربه على نباتات البسلة

وعند الاخصاب اذا احتوى الزيغوت على آليلين متشابهين TT ، tt فيعرف هذا التركيب الوراثى بأنه نقى، أما اذا احتوى على آليلين مختلفين Tt فيعرف بأنه خليط فى التركيب الوراثى، واصطلاح الطراز الظاهرى يشير الى التعبير المشاهد للصفة أما مصطلح الطراز الوراثى فانه يعبر على التركيب الجينى للكائن الحى.

نتائج تجارب مندل

تتميز البازلاء التي اختارها مندل في تجاربه بوضوح تام للصفات، فمثلاً لون الأزهار هو أرجواني أو أبيض، والساق طويلة أو قصيرة والبذور مجعدة أو ملساء، وغيرها من سبع صفات درسها. واستعداداً لتنفيذ تجاربه حرص على تكوين مجموعات أصيلة وراثياً بتكرار التلقيح الذاتي لنباتاته للصفات المرغوبة أجيالاً متعددة وذلك لضمان بذور نقية مثلاً نباتات طويلة الساق، ونباتات قصيرة الساق. وابتدأ تحليلاته بتتبع وراثته صفة واحدة فقط في وقت واحد. وضع مندل مجموعة من الفرضيات لتفسير النتائج التي توصل إليها وقد كان أول من فسّر نتائجه على أساس علمية:

١- افترض مندل أن من يجعل نبات البازلاء أرجواني الأزهار أو أبيض الأزهار يعتمد على عوامل داخلية، سمّاها العوامل الوراثية، وهذه العوامل بالمفهوم المعاصر هي الجينات التي تحملها الكروموسومات.

٢- الصفة الوراثية يحددها عاملان (اليلان) على الزوج الصبغي المتماثل

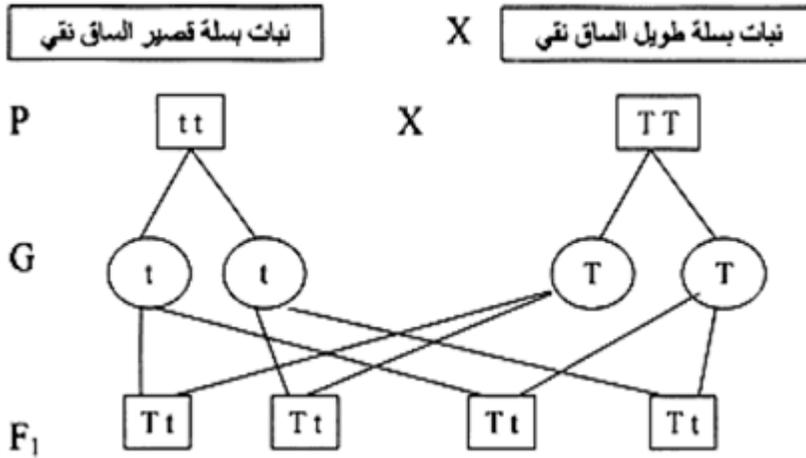
٣- رمز مندل للعامل السائد بحرف انجليزي كبير، وللعامل المتنحي بالحرف الصغير منه، وعندما يكون هذان العاملان متشابهين فيقال عندها: إن الصفة متماثلة الجينات (نقية)، وعندما يكونان متخالفين يقال عندها إن الصفة الوراثية غير متماثلة الجينات (غير نقية).

٤- عند إنتاج الجاميتات (حبوب اللقاح والبويضات) فإن العاملين الوراثيين في كل زوج من العوامل يجب أن ينفصلا بحيث يحتوي الجاميت الواحد على عامل واحد لكل صفة. فإذا رمزنا للون الأزهار الأرجواني نقي الصفة بالحرفين PP فإن الجاميتات تحتوي على عامل واحد فقط P.

أمثلة لتجارب مندل

١- وراثة صفة طول الساق في نبات البازلاء:

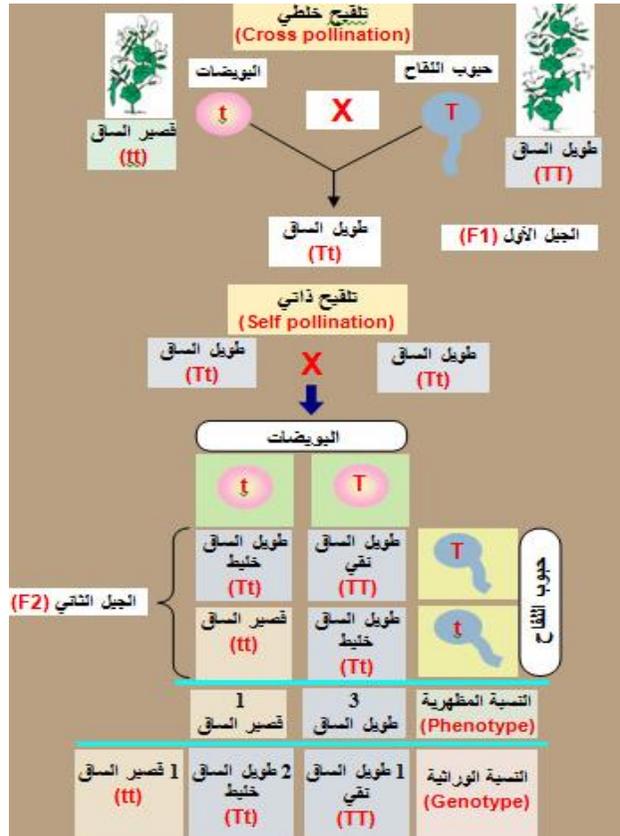
لَّقَح مندل نباتات بازلاء طويلة الساق وأخرى قصيرة الساق فحصل على الجيل الأول F_1 الذي كانت جميع نباتاته طويلة الساق، ثم لقح البذور الناتجة لهذا الجيل تلقياً خاطئاً وزرع بذوره فحصل على نباتات الجيل الثاني F_2 الذي كانت طويلة الساق وبعضها قصير وعلى هذا فإن صفة واحدة من هذه الصفتين وهو طول الساق ظهر في الجيل الأول، وهذا ما يعرف بالسيادة، $dominance$ أما الصفة الثانية فلم تظهر في أي من نباتاته، وهي الصفة المستترة للنباتات قصيرة الساق فهي الصفة المتتحية $recessive$ وظهرت في الجيل الثاني وبنسبة ٣ طويل إلى ١ قصير شكل (٢).



٢- وراثة صفة لون الأزهار في نبات البازلاء:

لَّقَح مندل نباتات بيضاء الأزهار وأخرى أرجوانية فحصل على الجيل الأول F_1 الذي كانت جميع أزهاره أرجوانية اللون، ثم لقح البذور الناتجة لهذا الجيل تلقياً

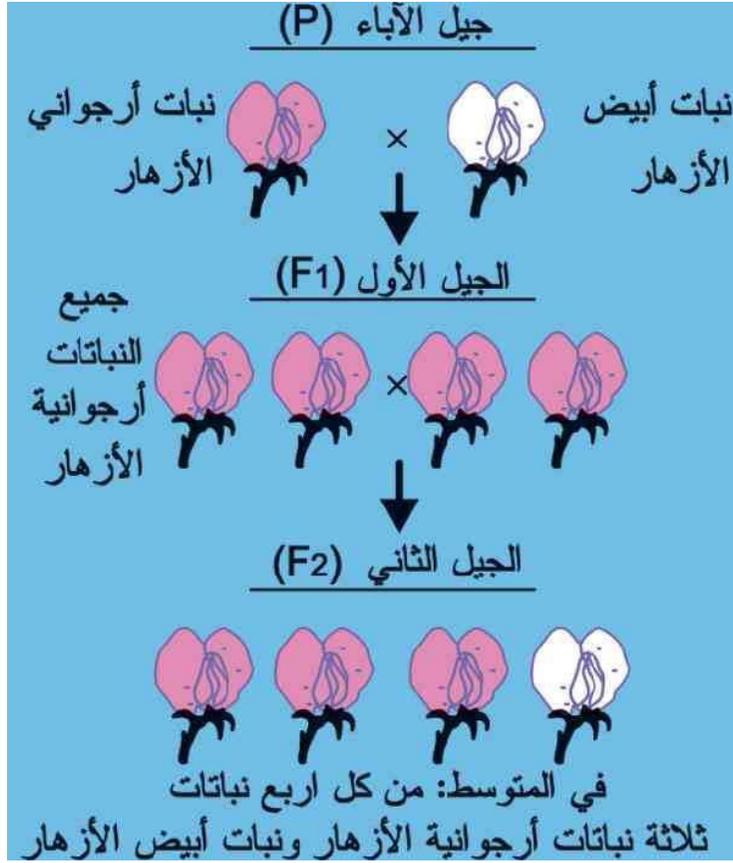
خلطياً وزرع بذوره فحصل على نباتات الجيل الثاني F2 الذي كانت أزهاره أرجوانية وبيضاء، وبنسبة ٣ أرجواني إلى ١ أبيض شكل (٣).



شكل (٢) تزاوج حبوب اللقاح مع البويضات لنبات بسلة طويل الساق

نتائج القانون الاول لمندل:

إذا اختلف فردان نقيان في زوج من صفاتها المتضادة فأنهما ينتجان بعد تزاوجهما جيلا به صفة أحد الفردين فقط (الصفة السائدة) ثم تورث الصفتان معاً في الجيل الثاني بنسبة ٣ : ١



شكل (٣) توارث لون الأزهار لنبات بسلة طويل

- ١- الصفة السائدة : هي إحدى الصفتين المتضادتين التي تظهر في الجيل الأول فقط بنسبة ١٠٠% وتظهر في الجيل الثاني بنسبة ٧٥ % من النسل ٢- الصفة المتنحية :
- هي إحدى الصفتين المتضادتين التي تختفي في الجيل الأول (إذا تزوج فردان يحملان صفتان متضادتان بصورة نقية) ثم تظهر في الجيل الثاني بنسبة ٢٥ % من النسل (إذا تزوج فردان هجينان للفتين المتضادتين).
- ٣- يرمز للجين السائدة بحرف كبير Capital مثل H أو D أو P وللجين المتنحي بحرف صغير Small مثل h أو d أو p

٤- الطرز الجينية للصفة السائدة ربما تكون نقية HH أو هجين Hh ولكن الطرز الجيني للصفة المتنحية يكون دائماً نقيه hh ولا تظهر هذه الصفة إلا في صورة نقيه.

٥- تستخدم عادة بعض الحروف والعلامات عند إجراء التزاوج الوراثي مثل:

- علامات التزاوج X

- علامة الذكر ♂ و علامة الأنثى ♀.

-الحرف (P) من كلمة (Parents) للدلالة على الأبوين.

-الحرف (G) من كلمة (Gametes) للدلالة على أمشاج الأبوين.

-الحرف (F1) من كلمة (Filial) اللاتينية وتعنى (نسل أو ذرية) وتستعمل للدلالة على الأبناء.

وقد تبين مما سبق أن أثر الأليل المتنحي لا يظهر في الجيل الأول، كما أن هذا الأليل لا يمتزج بقرينه السائد، ويظهر أثر الأليل المتنحي مجدداً في الجيل الثاني حين وجوده بحالة نقيه. مما أدى إلى قانون الانعزال وهو قانون مندل الأول.

لم يكتف مندل بدراسة التهجين الأحادي بل درس أيضاً السلوك الوراثي للنسل في حالة التهجين الثنائي حيث تتحكم مورثتان اثنتان في الصفة الواحدة، ولاحظ أن كل زوج من الأليلات يورث مستقلاً عن الآخر وتُعرف هذه الظاهرة بقانون التوزيع

الحر Law of independent assortment

مربع بونت Punnett square

يستعمل مربع بونت الذى يشبه مربع شطرنجى لتسهيل توضيح نتائج التهجين والاتحادات المحتملة بين الأمشاج الذكرية والأنثوية وهذا المربع هو رسم هندسى توضع من أعلاه الأمشاج الأنثوية أما الأمشاج الذكرية فتوضع على يسار المربع عمودياً إلى أسفل أو العكس.

وعندما تستمر التجربة وتترك نباتات الجيل الأول ذات السوق الطويلة لتلقيح نفسها ذاتيا وعند زراعة البذور الناتجة سوف تكون النسبة لأفراد الجيل الثاني F_2 طويل الساق ٣ : ١ قصير الساق

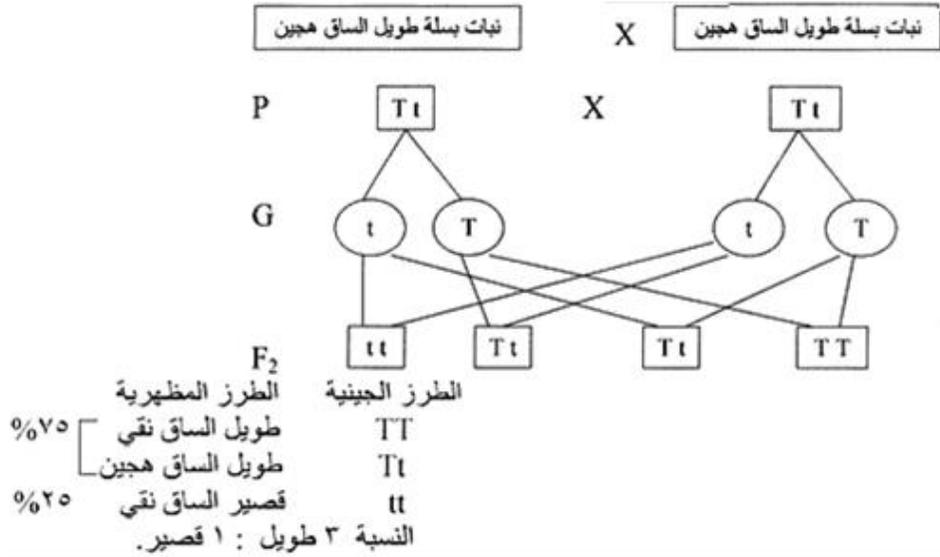
تزاوج نبات طويل الساق نقي مع نبات قصير الساق ♂ TT X ♀ tt :

	T	T
t	Tt طويل	Tt طويل
t	Tt طويل	Tt طويل

تزاوج نبات طويل الساق هجين مع نبات قصير الساق ♂ Tt X ♀ Tt :

	T	t
t	Tt طويل	tt قصير
t	Tt طويل	tt قصير

مثال: عند حدوث تهجين بين نبات بسلة طويل الساق هجين بأخر طويل الساق هجين، فما هي الطرز الوراثية والمظهرية للأبوين وأفراد الجيل الأول؟



مثال لصفة متوارثة في الحيوان:

وراثة لون الفراء في الفئران

- اللون الأسود سائد على اللون البني المتنحي.
-نفرض أن جين اللون الأسود B وجين اللون البني b
-عند تزواج فأر أسود نقي BB مع فأر آخر أنثى لونها بني نقي bb فإن أفراد الجيل الأول F₁ كلها تكون سوداء اللون هجين: Bb
-إذا تركت أفراد الجيل الأول لتتزاوج مع بعضها فإنهما ينتحان أفراد الجيل الثاني F₂ سوداء اللون وبنية اللون بنسبة ٣:١ وهي نفس النتيجة التي ظهرت على نبات البسلة.

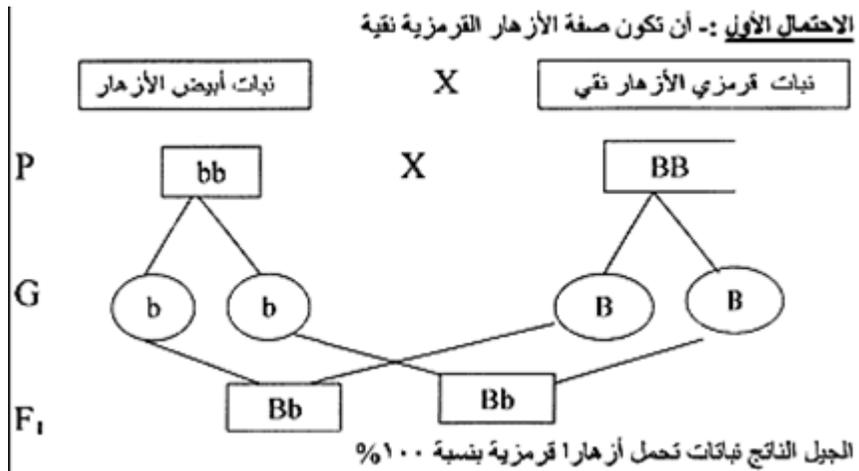
التلقيح الاختباري:

هو تلقيح يجري لمعرفة إذا كانت الصفة السائدة نقية أم هجين وذلك باستخدام فرد يحمل الصفة المتنحية. فإذا ظهرت أفراد كلها تحمل الصفة السائدة كان المختبر نقي

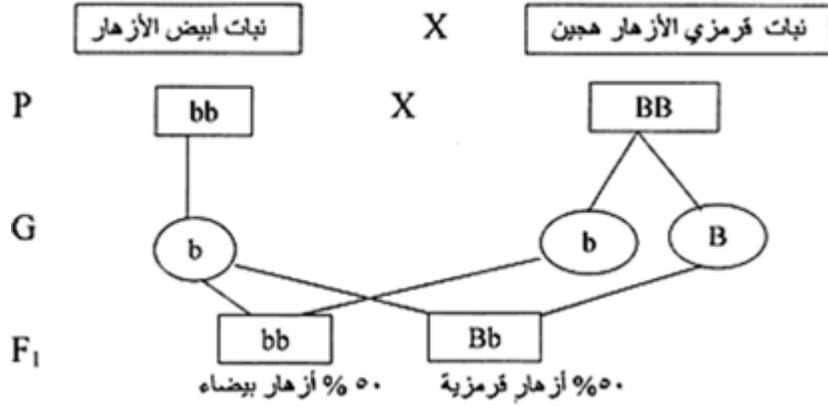
وإذا نتج أفراد بنسبة ٥٠ % سائد : ٥٠ % متنحي يكون المختبر هجين
 لون الأزهار في نبات البسلة :
 جين اللون الأزهار القرمزي سائد R على جين لون الأزهار الأبيض r وللتأكد من
 الطرز الجيني للفرد ذو الأزهار القرمزية نقيا أم هجينا يتم إجراء التلقيح الاختباري
 بينه وبين نبات ازهاره بيضاء.

أسباب نجاح مندل في تجاربه:

- ١- اختار مندل للدراسة صفات وراثية متباينة وواضحة
- ٢- لم يقتصر في دراسته للنسل على صفات نباتات للجيل الأول فقط بل تعداها إلى صفات الجيل الثاني والثالث أيضا (لقصر دورة حياة النبات)
- ٣- حلل النتائج على أسس رياضية.
- ٤- درس مندل ٧ أزواج من الصفات الوراثية في نبات البازلاء وأطلق على كل زوج من هذه الصفات المتبادلة اسم الصفات الشكلية ومن أمثلتها لون الزهرة القرمزي والأبيض ولون البذرة الأصفر والأخضر.



الاحتمال الثاني :- أن تكون صفة الأزهار القرمزية هجين



وبذلك يمكن معرفة الطرز الجيني للصفة السائدة ويطلق على هذا الأسلوب من التجارب اسم التلقيح الاختباري.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

قانون مندل الثاني (قانون التوزيع الحر للعوامل الوراثية)

إذا تزوج فردان نقيان مختلفان في زوجين أو أكثر من الصفات المتبادلة، فتورث

صفتا كل زوج مستقلة وتظهر في الجيل الثاني بنسبة ٣ : ١

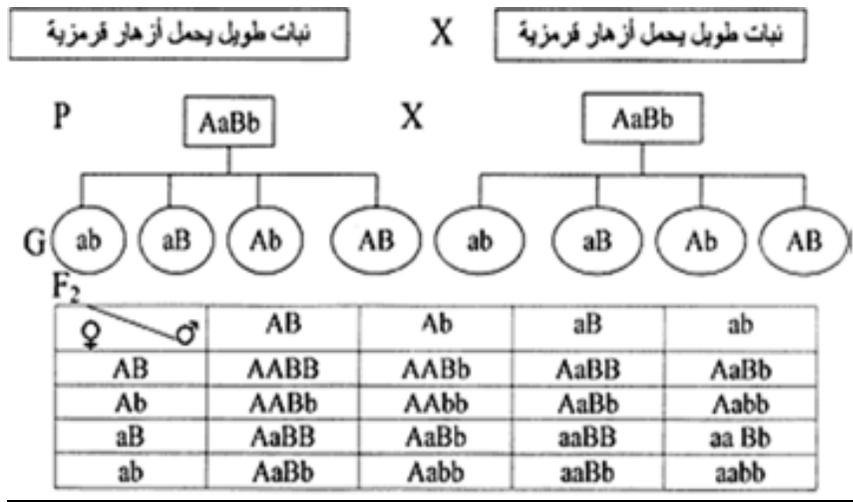
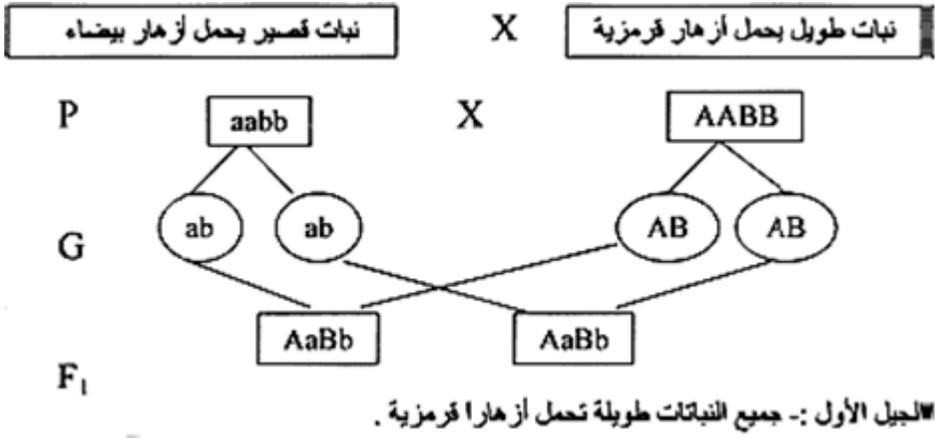
مثال :

ما ناتج تهجين نباتين من البازيلاء أحدهما طويل الساق يحمل أزهار قرمزية ونقي في الصفتين والآخر قصير الساق يحمل أزهار بيضاء في الجيلين الأول والثاني

الحل:

B ترمز لجين اللون القرمزي و b لجين اللون الأبيض A ترمز لجين طول

الساق و a لجين قصر الساق



نسبة الجيل الثاني:

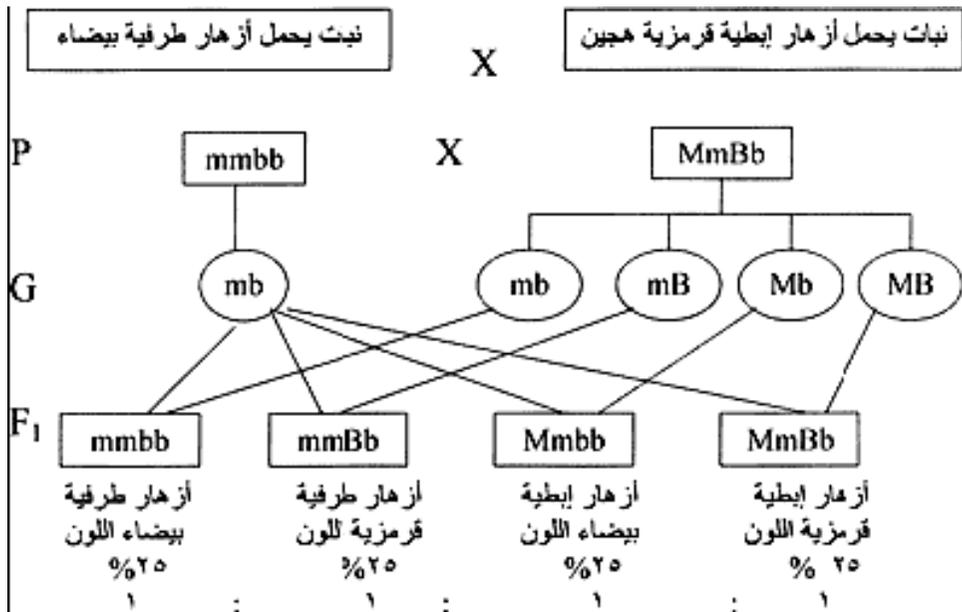
- ٩ نباتات طويلة تحمل أزهارا قرمزية.
- ٣ نباتات طويلة تحمل أزهارا بيضاء.
- ٣ نباتات قصيرة تحمل أزهارا قرمزية.
- ١ نباتات قصيرة تحمل أزهارا بيضاء.

مثال ٢

ما هو ناتج تهجين نبات بازلاء يحمل أزهارا إبطية وقرمزية اللون (هجين في الصفتين) مع نبات يحمل أزهارا طرفية وبيضاء اللون؟.

M جين الوضع الإبطي للزهرة، m والوضع الطرفي
B جين اللون القرمزي للزهرة، b اللون الأبيض

الحل:



<https://mawdoo3.com/>



التحورات عن النسب المندلية

أنواع السيادة Types of Dominance

إن الصفات المتضادة التي درسها مندل في البازلاء كانت إحداها سائدة سيادة كاملة على الأخرى ولكن بعد إكتشاف أبحاث مندل وجد الباحثون أنواع أخرى من السيادة التي أدت إلى ظهور نسب للأنماط الظاهرية تختلف عن النسب المندلية ١

١- السيادة الكاملة Complete (Simple) Dominance

يكون متباين الزيجة في السيادة الكاملة نفس النمط الظاهري لمتماثل الزيجة (أي إن AA تشابه Aa) بالرغم من وجود الجين المتنحي لكنه مخفي وظيفياً . وبتعبير آخر يكون النمط الظاهري لـ F₁ مشابهاً إلى النمط الظاهري لأحد الأبوين النقي . والأمثلة على السيادة الكاملة كثيرة في مختلف الكائنات الحية ، فالصفات التي درسها مندل في نباتات البازلاء ظهرت السيادة الكاملة وأدت إلى ظهور النسبة الكلاسيكية ٣:١ في F₂ من تزاوجات أحادية الهجين وعلى النسبة الكلاسيكية ٩ : ٣ : ٣ : ١ في F₂ من تزاوجات ثنائية الهجين والإنعزال المستقل لزوجين من الجينات في F₂ إلا إن عوامل هذه الصفات خضعت إلى مبدأ الإنعزال

٢- السيادة غير الكاملة Incomplete (Partial) Dominance

بعد إكتشاف أبحاث مندل حصل العلماء في حالات كثيرة على أنماط ظاهرية لا يمكن تفسيرها بموجب السيادة الكاملة .

فمثلاً في نبات حنك السبع عند تزاوج نبات ذي أزهار حمراء مع نبات آخر ذي أزهار بيضاء ، نتج جيلاً هجيناً (F₁) ذا أزهار وردية Pink ونتاج في الجيل الثاني

- 1 (F₂) أزهار حمراء : ٢ أزهار وردية : ١ أزهار بيضاء وبذا تكون النسبة ١ : ٢ : ١ نسبة محورة عن النسبة المندلية ٣ : ١ بسبب السيادة غير الكاملة .

مثال:

تهجين نبات حنك السبع ذي أزهار حمراء مع نبات آخر لون أزهاره أبيض تكون نباتات الجيل الأول ذات أزهار وردية ونباتات الجيل الثاني أحمر :وردي : أبيض بنسبة ١ : ٢ : ١

نبات احمر الازهار x نبات أبيض الازهار

WW x RR

W X R طرز جاميتية للأباء

الطرز الجيني لأفراد الجيل الأول WR
الطرز الشكلية لأفراد الجيل الأول نبات وردى اللون

س: ابحث واذكر امثلة أخرى لسيادة غير كاملة

تطبيقات على قوانين مندل

توارث بعض الصفات في الإنسان:

لون الشعر: (أسود-بني) - ملمس الشعر (مجعد- ناعم)

الرموش: (طويلة- قصيرة)

العين: (متسعة- ضيقة)

شحمة الأذن: (سائبة- ملتحمة)

مثال ١: دراسة صفة نوع الشعر:

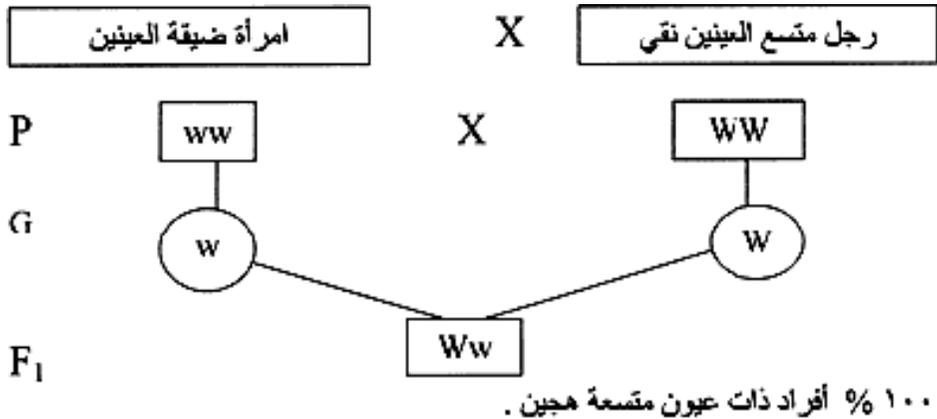
تزوج رجل ذو شعر مجعد وبني من امرأة شعرها أملس وأسود فأنجبا طفلين أحدهما ذو شعر مجعد وأسود وآخر ذو شعر أملس وبني. فسر ذلك على أسس وراثية علما بأن الشعر المجعد سائد على الأملس والشعر الأسود سائد على الملون .

الحل: جين الشعر المجعد (M) والأملس (m)، وجين الشعر الأسود (B) والبني (b)

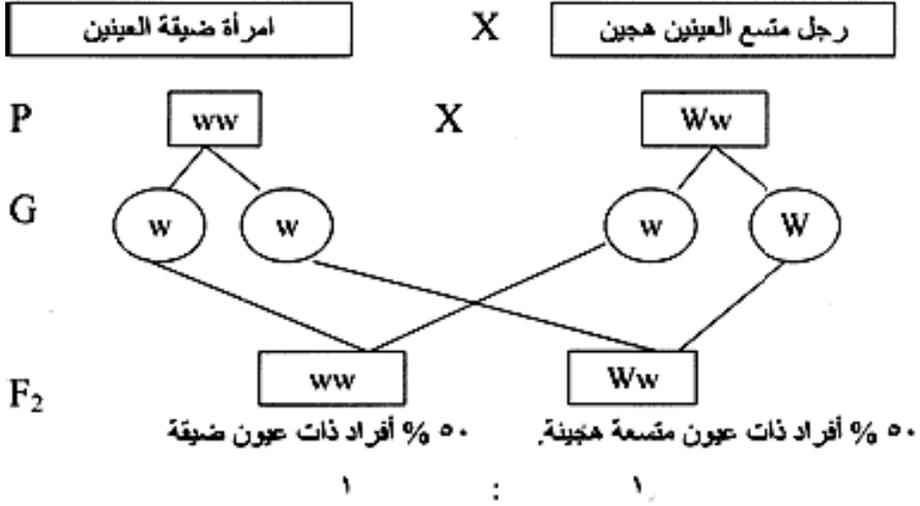
رجل شعر مجعد وبني		امرأة شعر أملس وأسود	
Mmbb		mmBb	
Mb	mb	mB	mb
	mB	mb	
Mb	MmBb	Mmbb	
mb	mmBb	mmbb	

مثال ٢: دراسة صفة اتساع العين في الإنسان:

تزوج رجل متسع العينين نقي مع أنثى ضيقة العينين فكان جميع الأبناء عيونهم متسعة. ما التركيب الجيني والمظهري للأباء والأبناء؟



ما الاحتمالات الناتجة من تزاوج رجل من الجيل الأول من امرأة ذات عيون ضيقة .



تورث بعض الأمراض والعيوب بنفس الطريقة في الانسان مثال: الصم والبكم (جين متنحي)- فقد الذاكرة (جين متنحي) اما - بروز الفك السفلي (جين سائد)- تفلطح القدم (جين سائد)- قصر أصابع اليد (جين سائد)- ارتفاع ضغط الدم (جين سائد).



طرق انتقال الصفات الوراثية

تختلف الأمراض الوراثية في طريقة انتقالها كما تختلف في طبيعتها البيولوجية. هناك طرق عديدة تنتقل بها الصفات الوراثية عبر الأجيال، وتتمثل هذه الطرق فيما يلي:-

- ١- السيادة الوراثية.
- ٢- التنحي الوراثي.
- ٣- الوراثة المرتبطة بالجنس.

٤- الوراثة المتأثرة بالجنس.

٥- الوراثة متعددة البدائل.

وفيما يلي سنلقى الضوء على توارث الصفات طبقاً لهذه الطرق، خاصة في الإنسان.

أولاً: السيادة الوراثية

تعني السيادة الوراثية Autosomal Dominance أنه إذا حمل أحد الوالدين صفة وراثية على جين من النوع السائد الموجود على أحد الكروموسومات الجسمية فإن هذه الصفة -مرضية كانت أو سوية- سوف تنتقل إلى بعض الأبناء وتظهر عليهم. ويعني هذا أن أحد الجينين يسود على بديله الذي يكون عادة متنحياً، ويحور آثاره. وتسمى هذه الحالة بالسيادة التامة.

أمثلة على الأمراض الوراثية السائدة:

١- مرض القزامة (Dwarfism)

ينشأ هذا المرض عن وجود جين مفرد سائد. فإذا ما تزوج قزم (Dn) من امرأة طبيعية (nn)، أو تزوج رجل طبيعي من امرأة قزمية، فإن ٥٠% من الأبناء يمكن أن يصاب بالمرض. ويمكن توضيح العلاقة في الشكل التالي:-

أمرأة طبيعية			رجل قزم
D n	x	n n	
n D		n	الجاميتات
n n		D n	الأبناء
٥٠% أقزام		٥٠% عاديين	

٢- مرض رقاص هانتجتون (Huntington's Chorea)

وهو أحد الأمراض التي تصيب الجهاز العصبي، وداء هنتجتون هو مرض عقلي وراثي يسبب تدهور مرحلي للحالة العقلية، بسبب موت خلايا عصبية في المخ، ويسبب التدهور العقلي والوجداني السريع، ويكون مصحوباً بحركات لإرادية تشبه الرقصات لأنها تأتي من جذع المريض، ولذلك سمي بالرقاص (شكل ٣). ويحدث المرض في سن الأربعين تقريباً، وهو من الأمراض العائلية التي تسير في أجيال الأسرة الواحدة. وجين المرض يُنتج نوعاً من البروتينات التي تؤثر في المخ، وتعطل وظائفه العقلية والحركية والوجدانية.

يصاب مريض داء هنتجتون بالخرف، وفقد الذاكرة. وتختلف نسبة حدوث المرض من منطقة لأخرى، لكن الإحصائيات في الغرب وحده، تقدر إصابة ٥-٨ أشخاص لكل ١٠٠ ألف شخص.

ووصف المرض لأول مرة عام ١٨٧٢ على يد الطبيب النيويوركي جورج هنتجتون ومن هنا اكتسب المرض هذا الاسم. ينتقل المرض بمؤثرات وراثية ويكفي لظهور المرض آليل سائد واحد للجين المصاب، ودائماً ما يظهر لدى الشخص الحامل للجين المصاب. داء هنتجتون يعتبر المرض الوحيد المعروف المحدد، الذي لا يوجد فرق بين حامل نسخة واحدة مصابة وبين حامل نسختين مصابتين، فالجين المصاب موجود على الكروموسوم رقم ٤، وهو يؤدي الى تجمع بروتين زائد في المخ وهذه الزيادة تؤدي لموت الخلايا العصبية في المخ.

تظهر أعراض المرض بصورة عامة في أواسط العقد الرابع أي ٣٥ فما فوق ولكنها يمكن أن تبدأ في أي سن من الطفولة حتى الشيخوخة. عادةً ما تكون وطأة المرض أشد وتطور الأعراض أسرع إذا أصاب الأعمار الأصغر سناً. وقد تشتمل الأعراض الأولى لداء هنتجتون على حركات غير مضبوطة ومشكلات في التوازن، وشيء من الحرقاة في الحركة. وفيما بعد، يمكن أن يُؤثّر هذا الداء في القدرة على المشي أو الكلام أو البلع. كما يعجز بعض المرضى أيضاً عن التعرف إلى أفراد



شكل (٤) داء الرقص (مرض هانتنغتون)

أسرهم. لكن هناك من المرضى من يبقون مدركين لما يحيط بهم وقادرين على التعبير عن مشاعرهم. لا يوجد شفاءً من داء هانتنغتون. لكن الأدوية يمكن أن تساعد المريض على التأقلم مع بعض الأعراض، من غير أن تستطيع إبطاء تقدّم المرض أو إيقافه.

ثانياً: التنحي الوراثي

يقصد بالتنحي الوراثي Autosomal Recessiveness وجود صفة وراثية لا تظهر على الأبناء إلا إذا مرر كل من الأب والأم الجين المسئول عن هذه الصفة إلى الطفل، ومن ثم يوجد الجينان معاً فيعملان عمل الجين السائد، وتظهر الصفة في هذه الحالة.

أمثلة على الأمراض الوراثية المتنحية

مثال ١: وراثه العته أو البله **Inheritance of idiocy**:

فى هذه الحالة، يستخدم الرمز | للدلالة على هذه الصفة المتنحية، بينما يرمز للآليل المقابل الخاص بالصفة السوية بالرمز + .

فاذا تزوج شخص ابله بأمرأة سوية فان أن يكون جميع الأبناء عاديين أو أن يكون نصف الأبناء سوى ونصفهم أبله.

الطراز الجينى للأب	الطراز الجينى للأم	
	x	++
		+ الجاميتات
	+	الأبناء
	ابناء عاديين	

اما اذا كان الطراز الجينى

الطراز الجينى للأب	الطراز الجينى للأم	
	x	+
		+ الجاميتات
	+	الأبناء
	ابناء عاديين	ابناء بلهاء

مثال ٢- مرض أنيميا الخلايا المنجلية (Sickle Cell Anaemia)

فقر الدم المنجلي هو أحد أنواع فقر الدم الذي يصيب كريات الدم الحمراء. من أشهر أمراض الدم الوراثية التي تسبب تكسر كريات الدم الحمراء و هي اكثرها شيوعاً على مستوى العالم بشكل عام و في دول حوض البحر الابيض المتوسط والشرق الأوسط وأفريقيا والهند بشكل خاص. يحدث مرض الخلية المنجلية عندما يرث الشخص نسختين من الجين غير الطبيعي من الهيموجلوبين، واحد من كل من الوالدين.

يولد ما يقرب من ٣٠٠،٠٠٠ طفل مع شكل من أشكال مرض الخلية المنجلية كل عام، معظمهم في أفريقيا جنوب الصحراء الكبرى، ولكن أيضا في أجزاء أخرى من العالم مثل جزر الهند الغربية والذين من أصل أفريقي في أي مكان آخر في العالم. وفي عام ٢٠١٣ قد أدى هذا المرض إلى ١٧٦،٠٠٠ حالة وفاة مقارنة ب ١١٣،٠٠٠ حالة وفاة في عام ١٩٩٠. وكان أول وصف لهذا المرض من قبل الطبيب الأمريكي جيمس في عام ١٩١٠. هذا المرض يؤثر على تكوين الهيموجلوبين وبالتالي يؤدي إلى تصلب جدار كرات الدم الحمراء. وكما هو معروف فإن مادة الهيموجلوبين موجودة في كرات الدم الحمراء، ومسئولة عن حمل الأكسجين في الدم لنقله إلى الأنسجة. والخلية الحمراء التي تحمل هذا الهيموجلوبين عندما تفقد ما بها من أكسجين، يتغير شكلها الكروي المرن الطبيعي، وتصبح مقوسة جامدة كالهلال أو المنجل (شكل ٥). وبسبب هذا الشكل المنجلي تتكدس الخلايا واحدة فوق الأخرى، وتعمل ككتلة في الوعاء الدموي، يمنع سريان الدم ووصوله إلى الأعضاء الحيوية. وتبدأ الأنسجة المجاورة التي ينقصها الأكسجين في فقدان حياتها. والجين المسئول عن هذه الأنيميا يتسبب في ضمور الرئتين والقلب، وتليف الكبد والطحال. أعراض الأنيميا المنجلية:

عادة ما تبدأ أعراض الأنيميا المنجلية بعد بلوغ الرضيع أربعة أشهر، وتشمل:

- ١- نوبات متكررة من الألم في أجزاء مختلفة من الجسم حسب مكان حصول تكسر

خلايا الدم الحمراء وانسداد الأوعية الدقيقة، مثل: آلام البطن أو المفاصل أو أحد الأطراف.

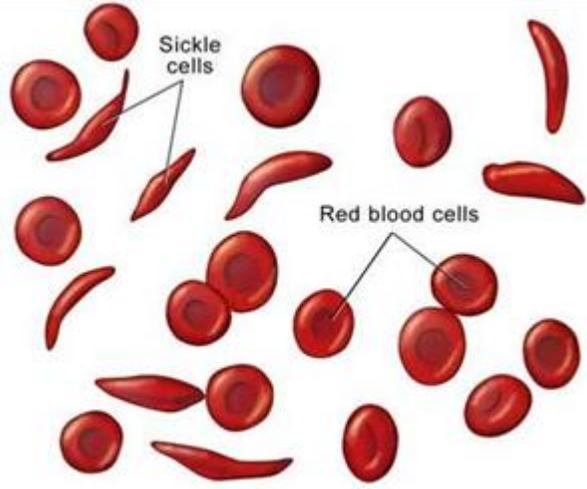
٢- فقر الدم المزمن مع خمول وإعياء

٣- التهابات متكررة

٤- أعراض سوء التغذية وقصر القامة وبطء النمو

٥- تشوهات في العظام

٦- مشاكل في الرؤية



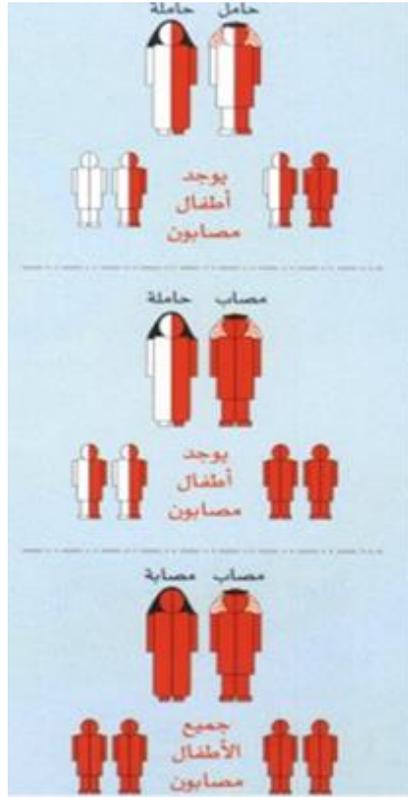
شكل (٥) كريات الدم الحمراء لمريض مصاب بأنيميا الخلايا المنجلية

وعند تزاوج والدين يحملان المرض (Ns) فإن ٢٥% من الأبناء يصابون بالمرض،

بينما يكون ٥٠% حاملين للمرض، و٢٥% أسوياء (شكل ٦)

مثال ٣: نقص الصبغ الجلدي (البهاق) Albinism

يتميز اصحاب هذه الصفة بغياب صبغ الميلانين في الجلد والشعر وقرنية العين والرموش. والسبب في هذه الحالة عامل وراثي متنحي يرمز له بالرمز a، ويرمز الى آليته الخاص باللون العادي بالرمز A. وأسباب البهق الرئيسية إن يكون هناك عامل وراثي عائلي للمرض. تظهر الآفات تدريجياً على سطوح الجسم المعرضة



شكل (٦) توارث الانميا المنجلية

للشمس مثل الوجه والأطراف حيث تتواجد بقع ناقصة الصبغ بيضاء حلبيية واضحة الحدود (شكل ٧)، قد تبدي حواف مفرطة التصبغ خاصة مع تقدم المعالجة. البهق قد



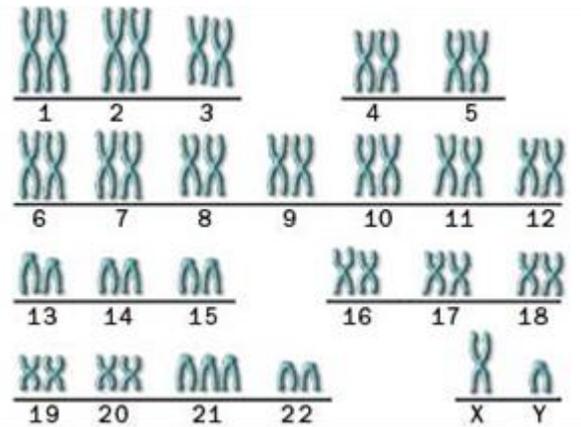
شكل (٧) مرض البهاق

يكون ابتدائي أولي (مجهول السبب) أو ثانوي لبعض العوامل. هناك أمراض جهازية معينة قد تترافق مع البهاق: فقر الدم، الداء السكري. ويتميز بالغياب الكلي أو الجزئي للون الجلد والشعر والعينان، بسبب نقص أو غياب التصبغ. من المهم أن نعلم أن البهاق مرض غير خطير وليس معد وفيما عدا مظهره الشكلي ولونه فإن الجلد المصاب طبيعي وكذلك يجب ألا نخلط بينه وبين البرص كما هو شائع بين الناس والذي هو عبارة عن فقدان للمادة الصبغية بسبب نقص أو فقدان لبعض الأنزيمات التي تبني هذه الصبغة وهذا مرض وراثي وليس له علاج.

ثالثاً: الوراثة المرتبطة بالجنس

يعد الكروموسوم الجنسي (X) كروموسوماً أساسياً للحياة، إذ لا يوجد إنسان يفتقده هذا الكروموسوم. بينما يعد كروموسوم (Y) أقل تأثيراً إذ أن الإناث لا يحملنه. ويوجد على الكروموسوم الأول العديد من الجينات التي تعمل -بالإضافة إلى الهرمونات الجنسية- على ظهور الخصائص الجنسية الثانوية، كما توجد عليه جينات أخرى ليس لها علاقة بالجنس أو النمو الجنسي.

والوراثة المرتبطة بالجنس Inheritance Sex-Linked تعني إنتقال الصفات الوراثية التي تحملها الجينات الموجودة على كروموسوم (X)، ولا توجد هناك أمراض معروفة يحملها كروموسوم (Y). وتختلف الجينات المرتبطة بالكروموسومات الجنسية عن وراثة تلك الموجودة على الكروموسومات الجسمية بسبب عدم تماثل فردي الكروموسومين في الذكر (XY). ولهذا السبب توجد الجينات الموجودة على كروموسوم (X) مرتين في الأنثى، ومرة واحدة في الذكر (شكل ٨)، مما يؤدي إلى ظهور تأثير الجينات المتنحية على الذكور أكثر من الإناث. فالطفل الذكر عند وراثته لجين مريض متنحي من أمه لا بد أن تظهر عليه الصفة المرضية، لأن كروموسوم (X) لديه لا يحتوي على جين مقابل يستطيع أن يبطل عمل الجين الموجود على كروموسوم (X) ولذلك يظهر عمل الجينات المرضية سواء كانت سائدة أو متنحية. وتأخذ الوراثة المرتبطة بالجنس شكلين: وراثة سائدة، ووراثة متنحية:-



شكل (٨)- الخريطة الكروموسومية لرجل

أ- في الوراثة السائدة ينقل الذكر المريض جينه المصاب إلى بناته دون أولاده، نظراً لأن الجينات المريضة تكون على كروموسوم (X) الذي ينتقل إلى البنات،

وتظهر صفاته لكونه مرضاً سائداً. أما الأمهات المصابة فإنها تنقل المرض إلى أولادها وبناتها على حد سواء، نظراً لأن الجين المحمول على كروموسوم (X) ينتقل إلى الذكور أو الإناث.

ب- أما الوراثة المرتبطة بالجنس من النوع المتنحي، فتحكمها مجموعة من القوانين نوجزها فيما يلي:-

١- معظم الأمراض في هذا النوع تحملها الإناث، ويصاب بها الذكور. وذلك نظراً لأنها صفة متنحية موجودة على كروموسوم (X)، الذي لا يظهر أثره في الإناث نتيجة تغلب الجين الآخر الموجود على كروموسوم (X) الثاني. بينما في الذكور تظهر الصفة لعدم وجود ما يلغيها.

٢- نادراً ما توجد إناث مصابة بالمرض، إلا إذا كانت ابنة لرجل مصاب (XY) وأم حامله للمرض (XX). وهي بذلك تكون قد ورثت جيناً مصاباً من كلا الوالدين.

٣- عند زواج أب سليم (XY) من أم حامله للمرض (XX) فإن ٥٠% من الأبناء الذكور يصاب بالمرض (XY)، بينما ٥٠% من الأبناء الإناث يحملن المرض (XX).

٤- عند زواج أب مصاب (XY) من أم سليمة (XX) فإن كل الذكور يكونون أسوياء (XY) بينما كل الإناث حاملات للمرض (XX).

الأمراض المتنحية المرتبطة بالجنس

١- مرض الهيموفيليا Haemophilia:

يسمى مرض الهيموفيليا مرض نزف الدم أو سيولة الدم الوراثي، نتيجة فقدان أحد العناصر الهامة المسؤولة عن تجلط الدم. وتكون نتيجته حدوث نزف مستمر عند حدوث الجروح، أو صعوبة في التئام هذه الجروح. ونادراً ما تصاب به الإناث،

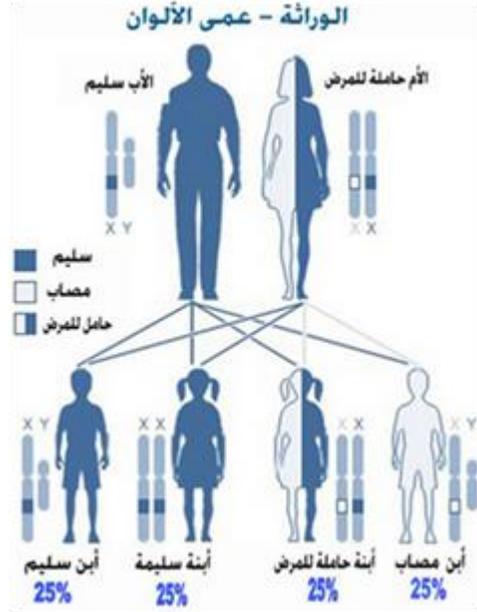
ولكنه أكثر شيوعاً في الذكور. وقد تكتشف الحالة في وقت مبكر عند إجراء عملية (الطهارة Circumcision) للطفل الذكر، فيظل ينزف دون توقف لساعات طويلة.

أعراض المرض:

تبدأ الأعراض في الظهور بحدوث نزيف بعد الطهارة في ٨٥% من الحالات ويستمر النزيف لبضع ساعات أو أيام وعندما يبدأ الطفل في الحبو أو المشي تحدث كدمات زرقاء متكررة وقد يحدث نزيف في المفاصل خاصة الركبتين مما يجعل المصاب يعاني بعد ذلك من تليف وتيبس وضعف في العضلات ويصبح بعد سنوات قليلة طفلاً معاقاً حركياً ولا يستطيع الاعتماد على نفسه فيحتاج إلى من يحمله وعند سن البلوغ يحتاج إلى عملية لتغيير المفاصل إذا لم ينلق العلاج المناسب منذ الصغر، وحين يكبر الطفل ويبدأ في خلع الأسنان والضروس يستمر النزيف لساعات طويلة كما يحدث نزيف بالأسنان واللثة وعندما يحتاج الطفل إلى عملية استئصال اللوزتين يحدث نزيف بعد العملية يكون خطيراً في كثيرًا من الأحيان ولذلك ننصح بسؤال المريض عن التاريخ الوراثي قبل إجراء أي جراحة. ولوقوف النزيف والعلاج ينصح الأطباء باستخدام الثلج الموضعي عند حدوث أي نزيف خاصة بالمفاصل مع أخذ مسكنات للألام ويتم إعطاء الطفل بروتين التجلط المناسب عن طريق الوريد كل ١٢ ساعة لمدة يومين أو ثلاث ليساعد الدم على التجلط وهناك العديد من مشتقات البلازما التي يمكن استخدامها في هذه الحالات وإن كانت بروتينات التجلط التي يتم تصنيعها باستخدام الهندسة الوراثية تعتبر أفضل من البلازما التي قد ينتج عنها انتقال بعض الأمراض مثل التهاب الكبد سي أو غيرها من الأمراض التي تنتقل عن طريق نقل الدم.

٢- مرض عمى الألوان Colour blindness

ويعني هذا المرض عدم القدرة على التمييز بين اللونين الأحمر والأخضر، ويسمى في هذه الحالة بعمى الألوان الجزئي، إذ يستطيع المريض رؤية الأصفر والأزرق، والأبيض والأسود والرمادي. ويرى المريض اللونين الأحمر والأخضر لوناً أصفر، بينما يرى اللون البنفسجي أزرق. ومثل هؤلاء الأفراد لا يستطيعون التقيد بإشارات المرور. ورغم أنه مرض وراثي في غالب الأحيان، لكن ممكن أن يحصل بسبب خلل في العين أو العصب البصري أو الدماغ أو بسبب التعرض لبعض المواد الكيميائية (شكل ٩).



شكل (٩) توارث عمى الألوان في الذكور والاناث



<https://www.webteb.com/eye-health/diseases>

رابعاً: الوراثة المتأثرة بالجنس Sex- influenced inheritance

تعني الوراثة المتأثر بالجنس Sex- influenced inheritance اقتصار بعض الصفات والأمراض الوراثية على جنس معين دون الآخر، على الرغم من عدم علاقتها بكروموسومات الجنس، إذ أنها صفات تحمل على الكروموسومات الجسمية. ويعمل جنس الفرد أحياناً على تحويل سيادة بعض الصفات، وذلك نتيجة تأثير عمل هذه الجينات بوجود الهرمونات الجنسية لدى الفرد ذكر كان أم أنثى. وعادة يصبح الجين سائداً في الذكور تحت تأثير هرمون الذكورة. ولكن نفس الجين يصبح متنحياً تحت تأثير هرمون الأنوثة. ولذلك يكفي عند الذكور وجود جين واحد فقط (سائداً) لظهور الصفة.

ومن أمثلة هذه الصفات: الصلع الوراثي Baldness

يتحدد من قبل جين سائد موجود على أحد الكروموسومات الجسمية. وهو يتغلب (يسود) على الجين الطبيعي في الذكور (شكل ١٠)، بينما يتنحى أمامه في الإناث.



شكل (١٠) الصلع في الرجال

وهي صفة لا تحدث إلا في وجود هرمون الذكورة. وقد تحدث في الإناث إذا ما وجد لديهن جينان سائدان، وليس جيناً واحداً، فيتساقط شعرهن. كذلك الجين المسئول عن صفة نمو اللحية عند الذكور.

ويمكن تعريف الصلع بأنه عبارة عن فقدان متدرج للشعر، ومن العوامل المسببة لحدوث الصلع العامل الوراثي، وفقدان الشعر في النساء يختلف عن صلع الرجال. ففي المرأة يصبح الشعر أرق في جميع أنحاء الرأس. ومرض الصلع الوراثي في النساء نادراً ما يؤدي إلى صلع كلي.



<https://www.uobabylon.edu.iq/uobColeges/lecture.aspx?fid=5&lcid=20876>

خامساً: الوراثة متعددة البدائل

تعني الوراثة متعددة البدائل Multiple Alleles وراثته صفات وراثية يتحكم فيها أكثر من زوج من الجينات المتقابلة، وعادة يكون نصيب الفرد من هذه الجينات المشاركة في تحديد الصفة زوجاً واحداً فقط. وهذا الزوج يحتل نفس الموقع على الكروموسوم الخاص به في خلايا الأفراد المختلفة، ولذلك فمن المستحيل أن توجد كل الجينات في نفس الوقت، بمعنى أن الجين في هذه الحالة يوجد له أكثر من صورة، وهذه الصور تسمى ببدائل. ولا يمكن للفرد أن يحمل أكثر من صورتين (بديلين) للجين، لأن الجين وجميع بدائله مهما كثر عددها، لا يوجد لها سوى موضعين محددين على زوج الكروموسومات المتماثلة. ومن أمثلة هذا النوع وراثته فصائل الدم، ووراثة العامل النوعي لها (عامل ريسيس).

١- وراثة فصائل الدم:

من المعروف أن فصائل دم الإنسان Blood groups تتضمن أربعة فصائل هي (أ، ب، أب، و) أو تعرف بفصائل (O, AB, B, A) على الترتيب. ويطلق عليها مجموعة (أ ب و) أو (ABO group). وتتحد هذه الفصائل نتيجة وجود مجموعة من البروتينات موجودة في الدم وتتحدد بواسطة المعلومات الوراثية التي يحملها ثلاثة أشكال من الجينات البديلة هي جين (A) ، وجين (B)، وجين (O). ويمكن تقسيم هذه البروتينات بوجه عام إلى ما يلي:-

- ١- مولدات الالتصاق أو المواد المولدة، أو الأنتيجينات (Antigens) وتوجد منتشرة على سطح أو أغشية كرات الدم الحمراء. ويرمز لها عادة بالرمزين (A, B).
- ٢- أجسام مضادة (Antibodies) وتوجد منتشرة في بلازما الدم، ويرمز لها بالرمزين (A,B).

وتؤدي الجينات الثلاثة البديلة (A, B, O) التي تتحكم في توريث فصائل الدم، إلى وجود ستة تراكيب زوجية تسمى بالطرز الجينية Genetic types، وتشمل هذه الطرز: (AA, AO, BB, BO, AB, OO) تؤدي هذه الطرز الستة إلى أربع فصائل فقط هي: (A, B, AB, O) وذلك نتيجة تكافؤ كل من جين (A) وجين (B)، وتغلبها على جين (O). وهذه الفصائل الأربعة تسمى بالطرز المظهرية، أي الطرز التي تظهر بالفعل.

١- فصيلة الدم (A):-

يقوم الجين (A) بتكوين المادة المولدة (A) التي يعتبر وجودها محددًا لهذه الفصيلة. ويكون التركيب الجيني لها (AA, AO) وذلك لأن جين (A) سائد ومتغلب على جين (O) فيظهر الأول ولا يظهر الثاني. كما أن المادة المضادة لهذه الفصيلة هي (B).

٢- فصيلة الدم (B):-

تحدد هذه الفصيلة بوجود المادة المولدة (B)، وتكون مادتها المضادة (A). ويكون طرزها الجيني (BB, BO) نظراً لسيادة وتغلب جين (B) على جين (O).

٣- فصيلة الدم (AB):-

وتحدد هذه الفصيلة نتيجة وجود الجينين (A, B) معاً. وهما جينان يتساويان في إنتاج البروتينات الخاصة بهما، بمعنى أنهما متساويان ومتكافئان، ولا يتغلب أو يسود أحدهما على الآخر. وبالطبع فكل منهما يسود على جين (O) الذي يعتبر متنحياً. ويكون التركيب أو الطرز الجيني لها (AB)، وتكون المواد المولدة لها هي (A, B)، ولا يوجد لها مادة مضادة.

٤- فصيلة الدم (O):-

تتكون هذه الفصيلة نتيجة وجود جين (O) الذي يقوم بإنتاج مادة غير فعالة، ولذلك لا توجد لها مادة مولدة. بينما تكون المادة المضادة (A)، (B).

وإذا تواجدت المواد المولدة لفصيلة ما مع المادة المضادة لها، يحدث التصاق وتكسير لكروت الدم الحمراء، يؤدي إلى انسداد الشعيرات الدموية، والفشل الكلوي الحاد الذي يؤدي إلى الوفاة، نتيجة عدم قدرة الكليتين على فصل نواتج تحلل كرات الدم الحمراء.

وتعد هذه المسألة هامة في عمليات نقل الدم، التي تتطلب ضرورة توافق الفصائل المستقبلية Recipients ، والفصائل المعطية Donors. ففي حالة نقل دم لفصيلة مخالفة وغير متوافقة مع فصيلة دم الفرد المنقول إليه الدم، تتفاعل المواد المولدة (الأنتيجينات) لدمه مع الأجسام المضادة لها، والقادمة من الدم المنقول، ويؤدي هذا إلى تخثر دم الفرد المستقبل. فإذا كانت فصيلة دم الفرد المنقول إليه الدم (A)، ونقل له دم من فصيلة (B) مثلاً، فإن الأجسام المضادة الموجودة في فصيلة (B) وهي أجسام مضادة لفصيلة (A) تتفاعل مع الأجسام المولدة في دم الفرد المستقبل

وهي (أنتيجينات A) فيحدث تخثر الدم. وفي ضوء الملاحظة السابقة فإنه يمكن توضيح الفصائل المتوافقة compatible (أي التي يصح نقل الدم بينها) والفصائل غير المتوافقة Incompatible (أي التي لا يصح نقل الدم بينها) على النحو التالي:-

١- الفصيلة (A) تعطي كلا من فصيلتي (A)، (AB)، وتستقبل من فصيلتي (A)، (O)، ولا تستقبل من أي من (B)، (AB).

٢- الفصيلة (B) تعطي كلا من فصيلتي (B)، (AB). وتستقبل من كل من (B)، (O)، ولا تستقبل من أي من (A)، (AB).

٣- الفصيلة (AB) لا تعطي إلا فصيلة (AB)، وتستقبل من جميع الفصائل. ولذلك تسمى بالمستقبل العام General Recipient لأنه لا توجد بها أي أجسام مضادة تتفاعل مع أنتيجينات الدم الذي تستقبله.

٤- الفصيلة (O) تعطي جميع الفصائل، ولا تستقبل إلا من (O)، وتسمى بالمعطي العام General Donor. فهي لا تحتوي على أي مواد مولدة (أنتيجينات) تتسبب في التفاعل مع الأجسام المضادة الموجودة في الفصائل الأخرى. بينما توجد بها أجسام مضادة لكل من (A, B) فلا تستطيع استقبال أي دم يحتوي على أنتيجينات (A)، أو (B).

فصائل الدم وإثبات البنوة:-

تستخدم فصائل الدم كدليل وراثي لإثبات بنوة الأطفال المتنازع عليهم في ساحات القضاء، كمحاولة لإثبات نسب هؤلاء الأطفال إلى آبائهم الحقيقيين. ومن خلال ما عرفناه من سيادة كل من جين (A)، وجين (B) وتغلبيهما على جين (O) يمكن لنا أن نتوقع احتمالات فصيلة دم الطفل المتنازع على بنوته، وإن كنا لا نستطيع أن نجزم أو نؤكد هذه البنوة. ويعنى هذا أن معرفة فصيلتي دم الأبوين يمكن أن ينفي البنوة، ولكنه لا يستطيع إثباتها، نظراً لأن العديد من الأفراد يمكن أن يشتركون في نفس فصيلة الدم، ويمكن أن يكون أبناؤهم حاملين لنفس فصيلة دم الطفل المتنازع عليه. توريث

جدول (١): أنواع فصائل الدم، وتراكيبها الجينية، والمواد المولدة والمضادة لها،

والفصائل التي تتعامل معها

Σϩϫ	⊠ ⊡	⊠⊡	⊠⊡	⊠⊡	⊠⊡
⊠⊡	⊠⊡	⊠⊡	⊠⊡	⊠⊡	
A, O	A, AB	B	A	AO, AA	(A)
B, O	AB, B	A	B	BO, BB	(B)
⊠⊡	AB	----	A, B	AB	(AB)
O	⊠⊡	A, B	----	OO	(O)

فصائل الدم يعتمد على ثلاثة جينات (ثلاث بدائل) كما سبق وأوضحنا، وأن الفرد لا يملك إلا بديلين فقط، ويمكن توضيح هذه الجينات على النحو التالي:-

١- الجين (A) وتركيبه (AI).

٢- الجين (B) وتركيبه (BI).

٣- الجين (O) وتركيبه (Oi).

ونظراً لأن كلاً من (I) سائد ومتغلب على (i)، فإن صاحب الفصيلة (A) له من ناحية التركيب الجيني احتمالان هما (AI AI)، وهو في هذه الحالة تركيب نقي، و (AI i) و في هذه الحالة يكون تركيباً هجيناً. بينما صاحب الفصيلة (B) يكون تركيبه (BI BI)، أو (BI i). فإذا اجتمع الجينان (BI, AI) فلا يسود أي منهما على الآخر، وتصبح الفصيلة في هذه الحالة (AB) ويكون تركيبها الجيني (AI BI). أما صاحب الفصيلة (O) فيكون تركيبه (i i).

مثال ١ :

لفترض أن هناك طفلاً متنازاً عليه بين عائلتين، وفصيلة دم هذا الطفل (O)، بينما فصيلتنا دم الأبوين في العائلة الأولى (A)، و (AB)، وفي العائلة الثانية (B)، و (O). فإلى أي من العائلتين يمكن أن ينتسب هذا الطفل؟

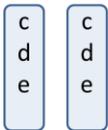
الحل: بالنظر إلى فصيلتي دم العائلة الأولى نجد أن الفصائل المحتملة لأطفال هذه الأسرة هي: (A, B, AB).

أما الاحتمالات لفصائل دم الأطفال في الأسرة الثانية فهي (B, O). ومن ثم فإن الطفل لا يمكن أن ينتسب إلى العائلة الأولى، بينما يمكن أن يكون طفلاً للأسرة الثانية، ومع ذلك فإن هذا الاحتمال ليس أكيداً نظراً لأن هذه الأسرة يمكن أن تنجب طفلاً يحمل فصيلة (B).

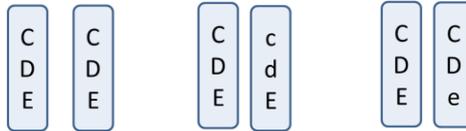
وراثة عامل ريسيس (Rhesus Factor)

يتحدد عامل ريسيس بثلاث أزواج من الجينات السائدة هي CC – DD- EE ويقابلها ثلاث أزواج متنحية : cc – dd – ee فإذا كانت جميع الأزواج متنحية يصبح الشخص سالبا . لو وجد اليل واحد سائد كان الشخص موجب لعامل ريسيس.

سالب لعامل ريسيس



موجب لعامل ريسيس



يعد عامل ريسيس (Rhesus Factor) أحد المواد المولدة التي تم اكتشافها عام ١٩٣٩ في دم نوع معين من القردة تسمى بقردة ريسيس، قبل اكتشافها في الإنسان. ويطلق على هذا العامل اختصاراً عامل الـ (Rh). وتوجد هذه المواد على أغشية الخلايا ولا توجد لها أجسام مضادة بصورة طبيعية. وعامل ريسيس يلعب دوراً هاماً في عمليات نقل الدم أيضاً، بسبب ما يمكن أن يؤدي إليه من تخثر الدم. وهذا يعني أن نقل الدم من شخص لآخر لا يعتمد في توافقه على فصائل الدم فقط، وإنما على عامل ريسيس أيضاً. وقد تم تقسيم فصائل دم الأفراد وفقاً لهذا العامل إلى نوعين: الأول دم موجب لعامل ريسس (Rh +v)، أي الذي يحتوي على هذا الأنتيجين الخاص، والشبيه بأنتيجين قردة ريسيس، وتبلغ نسبة الأفراد ذوي الدم الموجب ٨٥% من البشر. والنوع الثاني دم سالب لعامل ريسس (Rh -v)، أي لا يحتوي على هذا الأنتيجين وتبلغ نسبة من يحملونه ١٥%. وعلى ذلك فإن عامل ريسيس الموجب يعد صفة سائدة، بينما يكون العامل السالب صفة متنحية. ويتم توريث هذه الصفة مندلياً حيث يكون الطرز (التركيب) الجيني للشخص السائد إما نقياً (+Rh+ Rh) أو هجيناً (-Rh+ Rh). بينما يكون التركيب الجيني للشخص السالب دائماً (-Rh- Rh) لأنها جدول (٢): فصائل دم الأبوين، وفصائل دم الأبناء المحتمل ظهورها، وفصائل الدم التي يستحيل وجودها في الأطفال الذين تنجبهم هذه الأسر.

صفة متنحية لا تظهر إلا إذا وجد الجينان المتنحيان معاً. والأفراد الذين يحملون دماً سالباً لديهم حساسية خاصة ضد دم الأفراد الموجبين، ونتيجة لهذه الحساسية تتكون في أجسامهم أجسام مضادة عند نقل الدم الموجب لهم. ولن تتوقف هذه المشكلة عند هذا الحد، ولكن إذا تم نقل دم موجب مرة أخرى لهم، فإن هذه الأجسام المضادة التي تكونت من قبل تبدأ في مهاجمة هذا الدم المنقول باعتباره دماً غريباً، مما يؤدي إلى تخثره. وتلعب هذه المسألة دوراً هاماً في نقل الدم بوجه عام. ولا توجد مشكلة عن نقل الدم السالب إلى أفراد يحملون دماً موجباً (جدول ٣).

وفي بعض حالات الحمل يمكن أن تؤدي مسألة اختلاف عامل ريسيس بين الوالدين إلى مشاكل في الجنين، وخاصة إذا كانت الأم هي السالبة. فعندما يتزوج رجل موجب بامرأة سالبة لعامل ريسيس يكون الطفل الأول موجباً نظراً لأن الصفة سائدة (يأخذها من الأب). ولكن دم الجنين في هذه الحالة يخالف دم الأم، ومن ثم تتكون الأجسام المضادة لدى الأم عند اختلاط دمه بدمها أثناء الولادة، باعتبار أن دم الطفل يعد الآن دماً غريباً بالنسبة لها. ويحدث ذلك في حالة تسرب بعض دم الجنين إلى دم الأم من خلال المشيمة أثناء عملية الولادة. ولذلك فإن هذا الطفل يولد بسلام ولا تؤذي الأجسام المضادة. أما في الحمل الثاني فإن الجنين يكون موجباً أيضاً وفي هذه الحالة تدخل الأجسام المضادة للعامل الموجب، والتي تكونت من الحمل السابق لتهاجم دم الجنين، فتؤدي إلى تخثر دمه وتكسير كرات دمه الحمراء، فيولد مصاباً بأنيميا شديد، أو بالصفراء (اليرقان) الناتجة عن تكسير كرات الدم. إذن يمكن للجنين الأول أن يمر بسلام، ولكنه قد يتعرض لبعض الأخطار إذا كانت الأم قد حملت وأجهضت من قبل. ففي هذه الحالة تكون الأجسام المضادة قد تكونت لديها، ومن ثم يتعرض طفلها -وليس حملها- الأول لأخطار الأجسام المضادة المتكونة في دم الأم. وقد يولد هذا الطفل سليماً إذا كان تركيز الأجسام المضادة في دم الأم منخفضاً وغير كافٍ لإحداث تخثر الدم. كما يمكن للجنين الثاني أن يعيش ويمر بسلام إذا كان الأب الموجب من النوع الهجين (-Rh+ Rh) لأن هذا الجنين قد يكون سالباً فلا تتفاعل معه الأجسام المضادة.

ما هو معروف فإن الجنين يتغذى عبر دم والدته بواسطة المشيمة. وبعد ولادة الجنين الأول تبقى المشيمة لبعض الوقت داخل الرحم قبل أن تخرج من جوف الرحم نهائياً، وتحدث تمزقات في جدارها تسمح بمرور كمية من دم الجنين المتبقي فيها إلى دم أمه، وبذلك تدخل مع كمية الدم الخلايا ذات العامل الإيجابي إلى دم الأم ذو العامل السلبي. وبعد ثلاثة أيام من دخولها واختلاطها مع دم الأم سوف يؤدي ذلك إلى قيام دم الأم بتكوين أجسام مضادة لهذا العامل تقوم على إتلاف خلايا الدم الحمراء الغريبة.

فإذا حدث الحمل الثاني وكان دم الجنين كدم أخيه الأول، فإن دم الأم سوف يؤدي إلى إتلاف خلايا الدم الحمراء للجنين مما يؤدي حدوث فقر دم للجنين وهو في رحم أمه وقد يؤدي ذلك إلى موته قبل ولادته.

مثال:

إذا تزوج رجل (+Rh) من امرأة (-Rh) و حملت الام بجنين (+Rh) ، ماذا يحدث :
الحل:

(١) في الحمل الاول يختلط جزء من دم الجنين (+Rh) مع دم الام عند الولادة ،
فينبأ جهازها المناعي لإنتاج اجسام مضادة لمولدات الالتصاق الخاصة بالعامل
الريوسوى التي عادة لا تصيب هذا الجنين بأذى.

(٢) بينما في الحمل الثاني إذا كان الجنين (+Rh) تنتقل بعض الاجسام المضادة التي
تكونت من الحمل الاول من دم الام الى دم الجنين عبر المشيمة فتعمل على تكسير
خلايا دم الجنين وإصابة بآنيما حادة وقد تؤدي إلى موته.

وقد أصبح من الممكن الآن منع هذه الحالات عن طريق حقن الأم السالبة بعد
الولادة مباشرة- بمصل واق (مضاد عامل ريسيس) يمنع تكوين الأجسام المضادة في
جسمها، بما يسمح لها بالحمل الآمن بعد ذلك. كما أصبح من الممكن أيضاً حماية
الطفل المتعرض لهذه المشكلة بإجراء عملية تغيير دمه عن طريق نقل دم آخر له وهو
داخل الرحم أو بعد ولادته مباشرة. وبالطبع فإن هذه المشكلة تحتم على الراغبين في
الزواج أن يتعرفوا على طبيعة عامل ريسيس عند كل منهما، ومعرفة توافقهما فيه.
كما أن يجب على المرأة الحامل هي وزوجها أن تقوم بهذا الفحص توكياً للحرص،
ولإمكان معالجة الموقف فيما يتعلق بالجنين الحالي أو الأجنة اللاحقة.

فصائل الدم والأمراض:

لا توجد حتى الآن دلالات قاطعة على علاقة مطلقة بين فصائل الدم والأمراض المختلفة ولربما تكون أكثر العلائق وضوحاً، تلك التي بين فصيلة (O) وقرحة الاثنى عشري ويبدو أن فقر الدم الخبيث وسرطان المعدة أكثر شيوعاً بين الأشخاص ذوي فصيلة (A) وتنتشر قرحة المعدة في فصيلة (O) كذلك ترتبط فصيلة (A) مع مرض وراثي نادر يدعى مرض الظفر أو الرضفة (nail-patella syndrome) المتميز إما بالفقدان الكامل للأظافر وإما بفقدان أو تشوه غضروف الركبة، ربما يتعلق بالنساء اللواتي يتناولن حبوب منع الحمل، ووجد أن تعقيدات تجلط الدم أكثر احتمالاً عند النساء ذوات فصائل (A) و (B) و (AB).

فصائل الدم في ساحة القضاء:

يوجد عدد كبير من فصائل الدم الوراثية بجانب فصائل أ ب و، بالإضافة إلى عدد آخر لا بأس به من البروتينات الوراثية على سطح وبداخل خلايا الدم الحمراء والبيضاء، وفي كثير من إفرازات الجسم كالبرصاق والمني. ويمكن حالياً تشخيص المئات من هذه العوامل الوراثية لغرض تحديد هوية صاحبها، وفي ذلك فائدة كبيرة في حالات القتل والاعتصاب، ففحص عينة صغيرة من الدم أو المنى يمكن أن تساعد كثيراً في تشخيص الجاني. لقد أصبحت الطرق الوراثية تلعب دوراً مهماً، ومتعاضداً في البحث عن الجناة والمجرمين وإدانتهم، حيث توفر أدلة علمية دقيقة ولموسة لا تعتمد على التخمين وقد بلغت في يومنا هذا من الدقة بحيث يمكن التأكد من النتائج بدرجة كالتالي بلغت بصمات الأصابع، وتعتمد المحاكم في الفصل بالأبوة على فحوص الدم، إلا أن المعلومات تستخدم في معظم الأحيان لبيان عدم صحة إدعاء الأبوة أكثر من محاولة إثباتها.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>



الأحماض النووية

١- الحمض النووي الدناكسى ريبوزى (DNA)

تخزن المعلومات الوراثية فى جميع الكائنات الحية فى DNA باستثناء الفيروسات حيث تخزن المعلومات الوراثية فى RNA. مادة DNA تشكل معظم التركيب الكيميائى للكروموسومات (٩٠-٩٥ %) وهذا الحامض يتكون من وحدات أبسط تركيباً تسمى نيوكليوتيدات Nucleotides وقد يتكون الجزء الواحد من مادة DNA من عدة آلاف أو عدة ملايين من النيوكليوتيدات. وتتكون كل نيوكليوتيدات من: (١) مجموعة فوسفات، (٢) سكر خماسى الكربون، (٣) قاعدة نيتروجينية.

الفرق بين ال DNA وال RNA:

١- يكون السكر فى DNA عبارة عن دى أوكسى ريبوز (لهذا يسمى دى أوكسى ريبونيوكلريك أسيد Deoxyribonucleic acid) بينما فى RNA يكون السكر هو الريبوز (لهذا يعرف باسم ريبونيوكلريك أسيد Ribonucleic acid).

٢- القواعد النيتروجينية فى DNA هى الأدينين Adenine وجوانين Guanine وثيمين Thymine وسيتوسين Cytosine. فى RNA يحل اليوراسيل Uracil محل الثيمين.

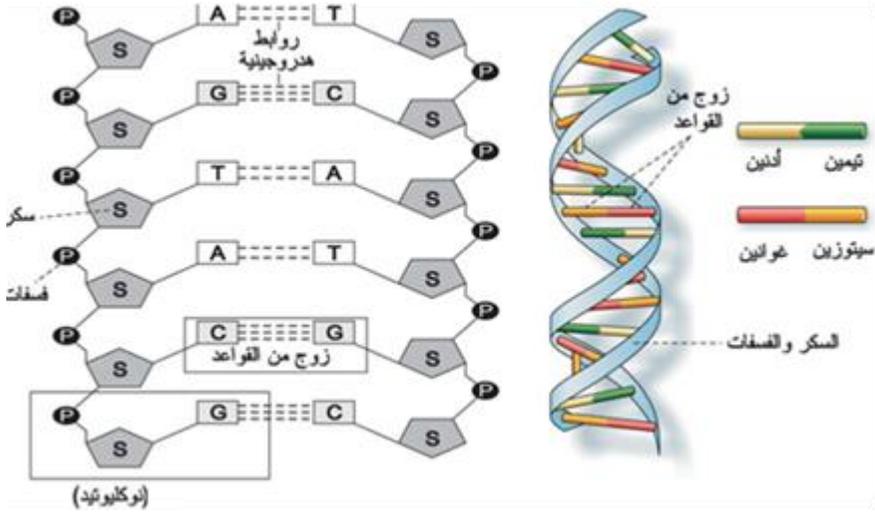
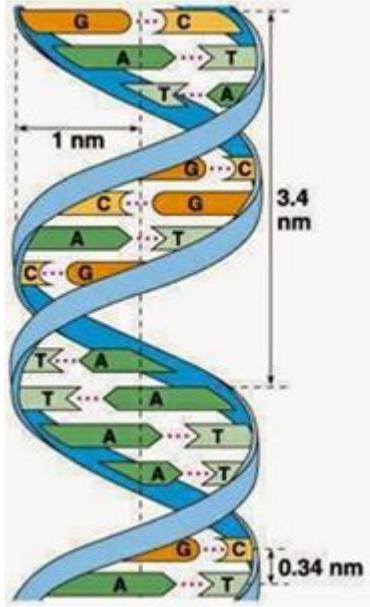
٣- يوجد RNA عادة فى صورة خيط فردى مكون من سلسلة طويلة من النيوكليوتيدات، بينما DNA فهو جزء ثنائى الخيط

٤- كل من الأدينين والجوانين قاعدة تعرف بالبيورينات Purines والسيتوسين والثيمين واليوراسيل هى قواعد تعرف بالبيريميدينات Pyrimidines

مما سبق يمكن القول بأنه بمعرفة تتابع القواعد فى أحد خيطى DNA فإنه يمكن معرفة تتابع القواعد فى الخيط الثانى وذلك بسبب خصوصية تزاوج القواعد لهذا يقال أن خيطى DNA فى الحلزون المزدوج مكملًا لبعضهما.
تبعد أزواج القواعد فى DNA عن بعضهما ٣,٤ أنجستروم حيث يوجد ١٠ أزواج من القواعد فى كل لفة من الحلزون المزدوج.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>



شكل (١١) - التركيب الدقيق للحلزون المزدوج (DNA)



الكروموسومات

الكروموسومات تراكيب خلوية تحمل الجينات المسؤولة عن الصفات الوراثية لكل كائن حي . وتوجد الكروموسومات داخل نواة الخلية. وعدد الكروموسومات في الخلايا الجسمية لأي كائن حي ثابت وعلى سبيل المثال تحتوي الخلية الجسمية للإنسان على ٤٦ كروموسوم وتحتوي الخلايا التناسلية (الحيوان المنوي والبويضة) على نصف عدد الكروموسومات في الخلية الجسمية للكائن الحي . وعندما يلتقي الحيوان المنوي مع البويضة عند عملية الإخصاب تتجمع الكروموسومات فيها لينتج لدينا زيجوت يحتوى على العدد الكامل من الكروموسومات. وفي كثير من الكائنات نجد كروموسومات تميز الشق (الذكورة والأنوثة) . ففي الثدييات نجد الخلية الجسمية في الذكر تحتوى على كروموسومين يعرفا بالرمزين (X Y) ، وعند حدوث الانقسام الاختزالي لتكوين الحيوانات المنوية يذهب الكروموسوم X إلى حيوان منوي بينما يذهب الكروموسوم Y إلى حيوان منوي آخر. وعلى ذلك فالحيوانات المنوية في الذكور على طرازين. أما الخلية الجسمية في الأنثى فهي تحتوى على كروموسومين متشابهين (XX) ، وعند حدوث الانقسام الاختزالي لتكوين البويضات ، فإن البويضة تحتوى على كروموسوم (X) واحد . وعلى ذلك فإن بويضات جميع الإناث تحتوى على كروموسوم واحد(X). وفي الإنسان تحتوى الخلية الجسمية على ٤٦ كروموسوم منها (٢) كروموسوم جنسى sex chromosomes. و ٤٤ كروموسوم جسمى Autosomes

أعداد الكروموسومات

أوضح طور لمعرفة عدد وأشكال كروموسومات الخلية أثناء الانقسام الخلوي في مرحلة الطور الاستوائي حيث لا تشاهد الكروموسومات بوضوح إلا أثناء انقسام

الخلية، ويختلف عددها في الكائنات المختلفة، إلا أنه ثابت ومميز بالنسبة لكل نوع من أنواع الكائنات الحية وهو يتراوح من زوج واحد في خلايا اسكارس ميجالوسيفالا إلى مائتي أو ثلاثمائة كروموسوم في خلايا بعض الكائنات مثل أنواع من الأوليات والقشريات. وتوجد الكروموسومات في الخلية أزواجا، أى في مجموعة مزدوجة (Diploid set, 2n). وتوجد في هذه الحالة على هيئة أزواج تسمى الأزواج المتماثلة (Homologous pairs) ويكون فردا كل زوج متماثلين تماما، أحدهما من أصل أبوى جاء من الأب، والآخر من أصل أموى جاء من الأم. وتحتوى الخلايا التناسلية (الحيوانات المنوية والبويضات) التى تنتجها الفرد على نصف عدد الكروموسومات التى توجد فى خلاياه الجسدية، ويشار إليها بالمجموعة الفردية (Haploid set, n) فعلى سبيل المثال يوجد فى الخلايا الجسدية فى الانسان ٤٦ كروموسوم، بينما يحتوى كل من الحيوان المنوى أو البويضة على ٢٣ كروموسوم فقط. وقد تم ملاحظة الكروموسوم لأول مرة في خلايا النباتات من قبل عالم نبات سويسري اسمه كارل ولهيلم Karl Wilhelm في عام ١٨٤٢. وتختلف الخلايا في الكائنات الحية في عدد الكروموسومات الموجودة فيه. ففي كل خلية جسمية في الإنسان يوجد ٤٦ كروموسوما، أما في القرد فهناك ٤٨ كروموسوما في كل خلية جسمية. ولا يعتمد عدد الكروموسومات على حجم الكائن الحي، فالفيل مثلا عنده ٥٦ كروموسوما في كل خلية جسمية بينما تمتلك الفراشة ٣٨٠ كروموسوما في كل خلية جسمية.

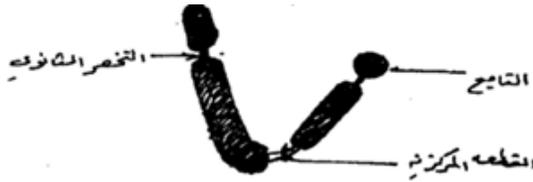
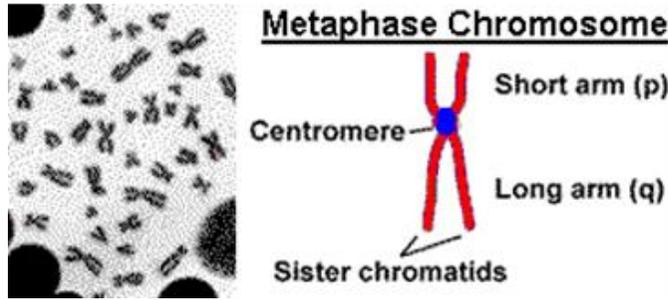


<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

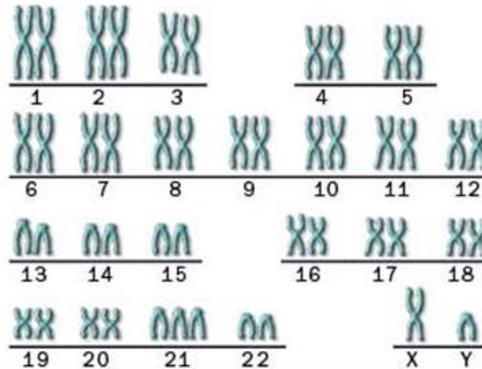
الشكل المورفولوجي للكروموسومات

يعتبر الكروموسومات أكثر ما تكون صلاحية للفحص مورفولوجيا أثناء المرحلة الاستوائية (Metaphase) للانقسام الخولى حيث تكون فيه الكروموسومات يتكون كل منها من خيطين رفيعين يطلق على كل منهما كروماتيد Chromatid ويكونا فى أقصى حد من التقبض والقصر والوضوح مما يسهل التعرف على وضع القطعة المركزية (السنتروميير Centromere) ويرتبط الكروماتيدان ببعضهما بواسطة الإختناق الإبتدائى Primary constriction وهى منطقة رقيقة من الكروموسوم بها حبيبة أو كرية صغيرة لها أهمية خاصة فى حركة الكروموسومات. ويختلف موقع السنتروميير من كروموسوم إلى آخر، ويترتب على ذلك أن تتخذ الكروموسومات أشكالاً مختلفة. فقد يكون على هيئة V من ذراعين متساويين فى الطول تقريبا ويقع السنتروميير عند نقطة التقاء الذراعين ببعضهما، ويسمى هذا النوع وسطى السنتروميير Metacentric . وهناك نوع آخر يسمى تحت وسطى السنتروميير Submetacentric يكونا فيه ذراعا الكروموسوم غير متساويين طولاً ويبدو على شكل حرف L ويوجد السنتروميير عند نقطة التقائهما. وهناك أيضا نوع ثالث يسمى تحت طرفى السنتروميير Subtelocentric وفيه يوجد السنتروميير قرب أحد طرفيه. والنوع الرابع طرفى السنتروميير Acrocentric وهو يبدو كعصاة مستقيمة يوجد السنتروميير عند نهايتهما تقريبا وبالتالي ينظر إليه على أن له ذراع واحدة (شكل ٢). وبالإضافة إلى الإختناق الإبتدائى، توجد فى الكروموسومات إختناقات أخرى تسمى الإختناقات الثانوية Secondary constrictions وقد يمثل بعضهم مواقع إتصال النويات بالكروموسومات ويعرف بإسم منشئ النوية Nucleolar organizer . وقد يلى الإختناق الثانوى تركيب كروماتينى عند نهاية الكروموسوم يطلق عليه لفظ التابع Satellite يكون كروى أو بيضاويا (شكل ١٢)، وجميع هذه الخصائص الكروموسومية تؤخذ فى الاعتبار عند القيام بعمل الخريطة الكروموسومية (Karyotype) لأى كائن حى (شكل ١٣). والكروموسومات

الموجودة في أي خلية من نوعين، كروموسومات ذاتية (جسدية Autosomes) وكروموسومات جنسية (Sex chromosomes). ويوجد عادة كروموسومان جنسيان فقط في كل خلية، قد يكونا متماثلين ويشار إليهما بالرمز XX ، أو غير متماثلين XY أو قد يغيب أحدهما ويشار إلى هذه الحالة بالرمز XO كما في بعض



شكل (١٢) تركيب الكروموسوم



شكل (١٣) الطراز الكروموسومي (الكريوتيب) لمجموعة كروموسومات الانسان

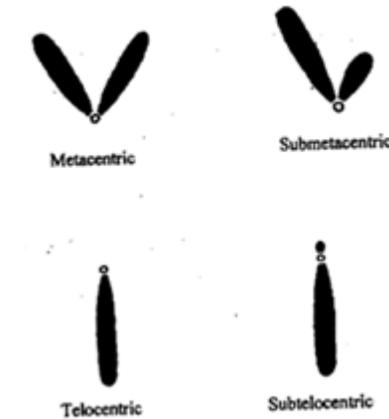
أنواع الحشرات. أحيانا يكون هناك تضاعف فى الكروموسومات الجنسية وخاصة الكروموسوم X فيكون الكروموسومات الجنسية للأنثى والذكر $X1X1$ ، $X2X2$ ، $X1X2Y$ على التوالي ويوجد ذلك فى بعض أنواع من العناكب وغيرها. ولذا تصنف الكروموسومات حسب موقع السنترومير الى الطرز الآتية:-

أ- كروموسومات وسطية السنترومير **metacentric** وفيها يقع السنترومير فى منتصف الكروموسوم حيث يقسمه إلى زراعين متساويين تقريبا فى الطول.

ب- كروموسومات تحت وسطية السنترومير **submetacentric** وفيها يقع السنترومير بعيداً عن نقطة الوسط فى الكروموسوم ، وبذا يتكون الكروموسوم من زراع قصير يرمز له بالحرف (p)، وآخر طويل يرمز له بالحرف (q).

ج- كروموسومات قرب طرفية السنترومير **subtelocentric** وفيها يقع السنترومير قرب طرف الكروموسوم.

د- كروموسومات طرفية السنترومير **telocentric** وفيها يقع السنترومير عند طرف الكروموسوم.



شكل (١٤): الشكل المورفولوجى للكروموسومات

وقد يحمل كل من كروماتيدي الكروموسوم جسما كرويا عند طرفه ويعرف هذان الجسمان باسم " الجسمان النجميان Satellites " ، كما قد توجد خنصره " constriction" عند جزء معين من الكروماتيد يعرف باسم الخنصره الثانويه Secondary constriction. على أساس أن خنصرة الكروموسوم عند موقع السنتروميير تعرف باسم الخنصرة الإبتدائية primary constriction وقد أوضحت الدراسات العلمية الدقيقة أن كل كروماتيد يحتوي على جزئ واحد من حمض DNA الذي يمثل المادة الوراثية . ويلتف جزئ حمض DNA حول نفسه وكذلك حول جسيمات من بروتينات معينه تعرف باسم "هستونات" Histones وفق نظام خاص وتؤدي كل هذه الطيات إلى قصر المنتج النهائي بالمقارنة بالطول الأصلي لجزئ DNA .



<https://ar.triangleinnovationhub.com/chromosomes-morphology>



تدريبات على الفصل الدراسي الأول:

س ١: اكمل الفراغات التالية بأجابة صحيحة من الجمل التالية للسؤال

١ . تتحكم في أنشطة الخلية

أ- الريبوسومات ب- النواة ج- اجسام جولجي

٢- تعرف انتقال الصفات الوراثية من جيل إلى جيل آخر ب-.....

- أ- الوراثة ب- علم الوراثة ج- الجينات السائدة د- الجينات المتنحية
- ٣- توجد المادة الوراثية في
- أ- غشاء الخلية ب- نواة الخلية ج- الميتوكوندريا
- ٤- لون الشعر ولون العينين مثال على
- أ- صفة موروثية ب- صفة مكتسبة
- ٥- تحتوى كل خلية في الانسان على عدد من الكروموسومات هي
- أ- ١١ زوج ب- ٢٣ زوج ج- ٣٢ زوج د- ٤٦ زوج
- ٦- ينتج البهاق نتيجة لجين
- أ- متنحى ب- سائد ج- مرتبط بالجنس
- ٧- وحدات المعلومات الوراثية التي تتحكم في صفات الكائن الحى تسمى...
- أ- البروتينات ب- الانزيمات ج- الجينات د- الحمض النووي
- ٨- واحدة مما يلى ليست من خصائص المادة الوراثية.....
- أ- القدرة على تخزين المعلومات ب- القدرة على التضاعف الذاتي
- ج- القدرة على مقاومة التغيرات
- ٩- يختلف الجين عن الآخر في
- أ- نوع السكر الخماسى ب- نوع القواعد النيتروجينية
- ج- ترتيب القواعد النيتروجينية د- نوع الروابط بين القواعد النيتروجينية
- ١٠- اذا كانت القواعد النيتروجينية لجين معين في خلية معدة حيوان هي ATGCAT فان ترتيب القواعد لنفس الجين في خلية كبد الحيوان تكون ..
- أ- AATGGC ب- TACGTA ج- TTGCAA د- ATGCAT
- ١١- المادة الوراثية يمكن ان تلعب دورا في تطور الكائنات الحية عندما يحدث لها .
- أ- تضاعف ذاتى ب- تغير في مواضع القواعد النيتروجينية

ب- نقص كميتها الى النصف في الامشاج الذكرية

ج- نقص كميتها الى النصف في الامشاج الانثوية

١٢- يرجع السبب في تشابه الافراد للنوع الواحد من الكائنات الحية الى ...

أ- وجود نفس تتابع القواعد النيروجينية في جميع خلايا الكائن الحي لجينات معينة

ب- وجود نفس عدد القواعد النيروجينية في جميع خلايا الكائن الحي لجينات معينة

ج- احتواء جميع الخلايا الجسدية على العدد النصفى من الكروموسومات

د- احتواء جميع الخلايا الجنسية على $2n$ من الكروموسومات

١٣- تسمى وحدة بناء الحمض النووي

أ- الجين ب- النيوكليوتيدة ج- القاعدة النيروجينية

الفصل الثانى

الوراثة الجزيئية



الوراثة الجزيئية Molecular Genetics

هي أحد فروع علم الوراثة والذي يهتم بدراسة المادة الوراثية من حيث التركيب والتكرار والتعبير.

تحتوى الخلية على مخزون من المادة الوراثية لتأدية عملها في النواة. كما تحتوى على بعض من المادة الوراثية خارج النواة وذلك في بعض عضياتها وهى الميتوكوندريا والبلاستيدات. والمادة الوراثية هي حمض الـ دي أوكسي ريبونوكلييك DNA الذي يعرف بأنه المادة الكيميائية الحاملة للمعلومات الوراثية ويؤدي حمض الريبونوكلييك RNA نفس الوظيفة في بعض الفيروسات.

الأحماض النووية هي مواد عضوية ذات جزيئات كبيرة تتألف من وحدات يطلق عليها اسم النيكلوتيدات Nucleotides. سميت الأحماض النووية بهذا الاسم لأنها اكتشفت لأول مرة في النواة من قبل العالم ميشر Miescher عام ١٨٦٩م ، إلا أنها ظهرت فيما بعد في عضيات سيتوبلازمية أخرى مثل الميتوكوندريا والبلاستيدات الخضراء.

يوجد نوعان من الأحماض النووية هما:

أ - الحمض النووي الريبوزي منزوع الأكسجين

Deoxyribonucleic acid (DNA)

ب- الحمض النووي الريبوزي (RNA) Ribonucleic acid

وتعتبر الأحماض النووية من أهم المركبات العضوية الحيوية على الإطلاق وفيها يكمن سر الحياة، فهي المسؤولة والمسيطرة على جميع ما يتم في النظام الحيوي من نشاطات حيوية كتخليق البروتينات ومنها الإنزيمات التي تلعب دورا رئيسيا في عمليات الأيض الخلوي والهرمونات المسؤولة عن تحفيز الخلايا للقيام بوظائفها الحيوية...الخ.

وتعتبر الأحماض 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 التضاعف الذاتي Self duplication والانتقال من جيل لآخر.
- ٤- القدرة على التباين والتنوع الكبير

١- الحمض النووي الريبوزي منزوع الأكسجين

Deoxyribonucleic acid (DNA)

يعتبر جزيء DNA هو سيد الجزيئات الحيوية، فعليه تترتب الجينات (Genes) كما ينتج جزيء RNA أثناء عملية حيوية مهمة تعرف باسم النسخ RNA. transcription وهذا الجزيء المنسوخ يقوم بتنفيذ الأوامر التي تلقاها من جزيء DNA ليكون البروتينات المطلوبة في عملية حيوية أخرى مهمة تعرف باسم ترجمة Protein translation البروتين

تركيب الدنا DNA Structure

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

(1) قاعدة نيتروجينية Nitrogen base

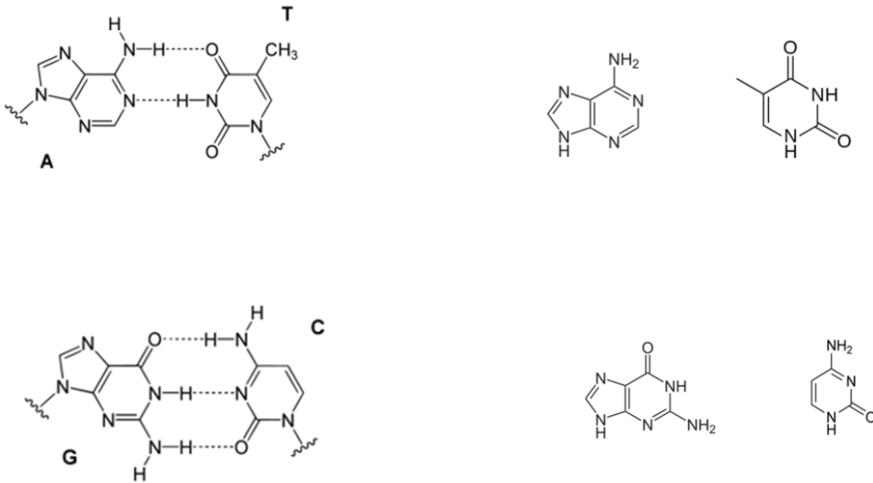
(2) سكر خماسي Pentose sugar

(3) مجموعة الفوسفات (PO4) Phosphate group

القواعد النيتروجينية يوجد منها مجموعتين في الأحماض النووية هما:

أ- قواعد البيورينات Purines bases ثنائية الحلقة وتشمل قاعدتي الأدينين (A) والجوانين (G). Guanine

ب - قواعد البيريميدينات Pyrimidines bases أحادية الحلقة وتشمل ثلاث قواعد هي: الثايمين (T) والسيتوزين (C) واليوراسيل (U). Uracil



شكل (١٥): تصنيف وترابط القواعد النيتروجينية (النوية)

تتصف هيئة الحلزون المزدوج بمقاييس ثابتة على النحو الآتي:

- انه يميني الدوران ويمتاز بمرور محور عمودي من خلاله.

— عدد النيوكليوتيدات في الدورة الواحدة = 10

— المسافة بين قاعدة والقاعدة التي تليها في اللفة الواحدة $3.4 \text{ \AA} =$ وعليه فان طول

اللفة الواحدة يكون 34 \AA

— يبلغ قطر الـ 20 \AA



الجينات

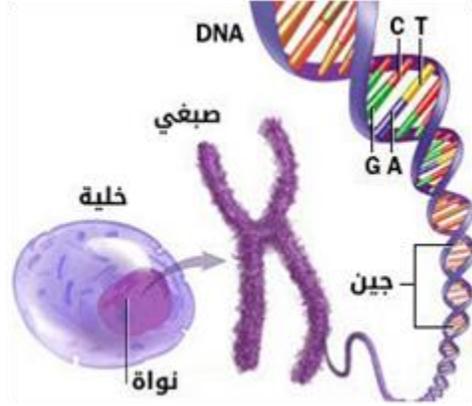
الجينات (Genes) هي الوحدات الأساسية للوراثة في الكائنات الحية. وضمن هذه المورثات يتمُّ تشفير المعلومات المهمة لتكوين أعضاء الجنين والوظائف العضوية الحيوية له. تواجد الجينات عادة ضمن المادة الوراثية التي يمثلها الدنا (DNA) أو في بعض الحالات النادرة في الرنا (RNA) بالتالي فإن هذه الجينات هي التي تحدد تشكيل وتطور وسلوكيات الكائن الحي. الفوارق الجسدية وبعض الفوارق النفسية بين الأفراد تعود لفوارق في الجينات التي تحملها هذه الأفراد الجين هو قطعة من إحدى سلسلتي الدنا تحتل موضعاً معيناً على هذه السلسلة. ويحدد الجين بعدد النيوكليوتيدات الداخلة في تركيبه ونوعها وترتيبها، وهي قابلة للتغير نتيجة الطفرات التي قد تحدث فيها (شكل ١٦).

وتنتقل المادة الوراثية من جيل لآخر، خلال عملية التكاثر، بحيث يكتسب كل

فرد جديد نصف مورثاته من أحد والديه والنصف الآخر من الوالد الآخر. في بعض

الحالات يمكن للمادة الوراثية أن تنقل بين أفراد غير أقرباء بعمليات مثل التعداء أو

عن طريق الفيروسات. تتحكم الجينات في الوراثة من الوالدين إلى الأبناء ، كما تتحكم أيضاً في تكاثر الخلايا وفي وظائفها اليومية المستمرة. و تحكم الجينات وظائف



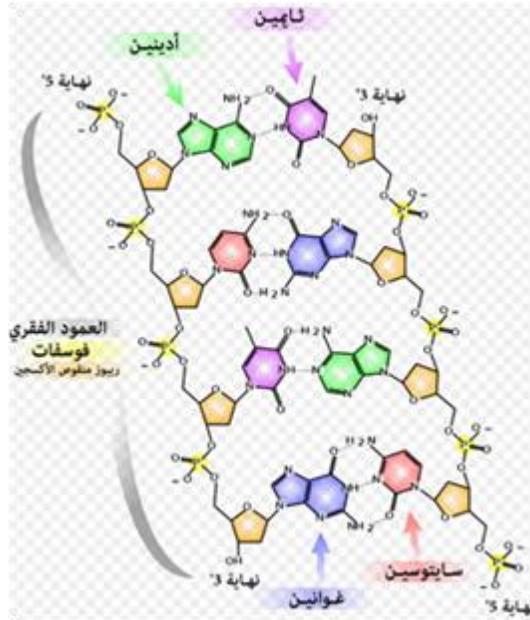
شكل (١٦) تركيب الحمض النووي (الدنا)

الخلية بتحديد المواد التي تركيبها في داخل الخلية، من تحديد البنيات والإنزيمات و المواد الكيميائية التي ستتولد فيها . تحوي الجينات المعلومات الأساسية لبناء البروتينات والإنزيمات و المواد الحيوية اللازمة لبناء أعضاء الجسم، وإنتاج المواد (البروتينات والإنزيمات) في الأعضاء المختلفة لتقوم بوظائفها. كما أنها تحمل الساعة البيولوجية التي يتطور بها الكائن الحي من بويضة مخصّبة إلى تكوين الأعضاء إلى مرحلة الطفولة ثم البلوغ والنضج والشيخوخة.

الجينات في الحيوان والنبات

الجينات هي حوامل صفات الآباء إلى الأبناء، وينطبق ذلك على جميع النباتات والحيوانات ووحيدات الخلايا . تحمل الصبغيات الجينات، وبها يتحدد نوع الجيل التالي وصفاته. ويرجع اكتشاف انتقال الصفات من الآباء إلى الأبناء إلى الراهب النمساوي جريجور مندل الذي اهتم بدراسة نبات البازلاء خلال الأعوام

١٨٦٠-١٨٦٨. لكن منذ لم يعرف الصبغيات أو تفاصيل تكوينها، فقد اقتصر تجاربه على حبوب اللقاح نفسها. تشترك النباتات والحيوانات في تكوينها الأصلي للجينات المكون من أربعة قواعد وهي الأدينين والجوانين والثيمين والستوسين.



شكل (١٧) التركيب الكيميائي الدقيق لجزء قصير من الدنا

بالنسبة للإنسان فتحتوي نواة الخلية في الكروموسومات على الدنا الذي يتكون من ٣ مليار زوجاً قاعدياً؛ في حين أن الجينات وهي المسؤولة عن تركيب الجسم وأعضائه والنمو والبلوغ وتكوين البروتينات المختلفة والإنزيمات ذات الوظائف المتعددة فيبلغ عددها ٢٢,٥٠٠ جين؛ وهي موزعة على ٤٦ من الكروموسومات في الإنسان، ومجموعهم يشكل الدنا. إذا حدث خلل في تركيب أحد الجينات؛ فإنه من الممكن أن تكون له عواقب وخيمة على سلامة وصحة الفرد. يختلف طول الجينات

إلى حدود كبيرة ، فبعضها له طول يصل إلى مئات الأزواج القاعدية وأخرى قد يصل طولها إلى آلاف من الأزواج القاعدية. وهي تقوم بإنتاج أنواع مختلفة من البروتينات والإنزيمات اللازمة لتكوين الجسم والقيام بالوظائف الحيوية. بين الجينات على الدنا توجد آلاف من أزواج القواعد لا يزال البحث في دراستها جارياً، فهي تبدو حالياً كما لو لم يكن لها وظيفة.



المخطط العام للتحكم الجيني

كل جين هو حمض نووي يسمى الحمض الريبي النووي منقوص الأكسجين (الدنا) DNA، يحكم أوتوماتيكياً تكوين حمض نووي آخر يسمى الحمض الريبي النووي (الرنا) RNA، الذي ينتشر في الخلية ويتحكم في تكوين بروتين نوعي. و بما أنه يوجد حوالي ٢٢,٠٠٠ جين تقريباً في خلايا الإنسان فمن الممكن من الناحية النظرية تشكيل عدد كبير من البروتينات الخلوية المختلفة. وبعض هذه البروتينات هي بروتينات بنوية structural proteins تكون بالترافق مع مختلف الدهون والكربوهيدرات بنيات مختلف العُضيات organilles ولكن أكثر البروتينات هي إنزيمات تحفز مختلف العمليات الكيميائية في الخلايا، مثل الإنزيمات التي تنشط كل العمليات التأكسدية التي تجهز الطاقة للخلية والتي تنشط تركيب مختلف المواد الحيوية كالدهون والجليكوجين والأدينوزين ثلاثي فوسفات ATP ، و ما شابه ذلك . وتوجد الجينات بشكل تكون فيه ملتصقة ببعضها البعض عند نهاياتها بأعداد كبيرة مكونة جزيئات حلزونية طويلة جداً، ومزدوجة الخيوط، و مكونة من الحمض الريبي النووي منقوص الأكسجين DNA ، و له وزن جزيئي يقاس بالبلايين . و يبين الشكل قطعة صغيرة من هذا الجزيء الذي يتكون من مركبات عديدة بسيطة و مرتبة بنمط منظم كما يلي .

الرمز الجيني genetic code

تتبع أهمية الـ DNA من قابليته على التحكم في تكوين المواد الأخرى في الخلية. ويقوم بذلك عن طريق ما يسمى بالترميز الجيني genetic code فعندما ينفصل خيطا جزيء الـ DNA عن بعضهما تنكشف قاعدتا البيورين والبيريميدين، و تبرز لجهتي كل من الخيطين. و تُكوّن هذه القواعد البارزة الترميز الجيني . و قد أوضحت دراسات بحثية

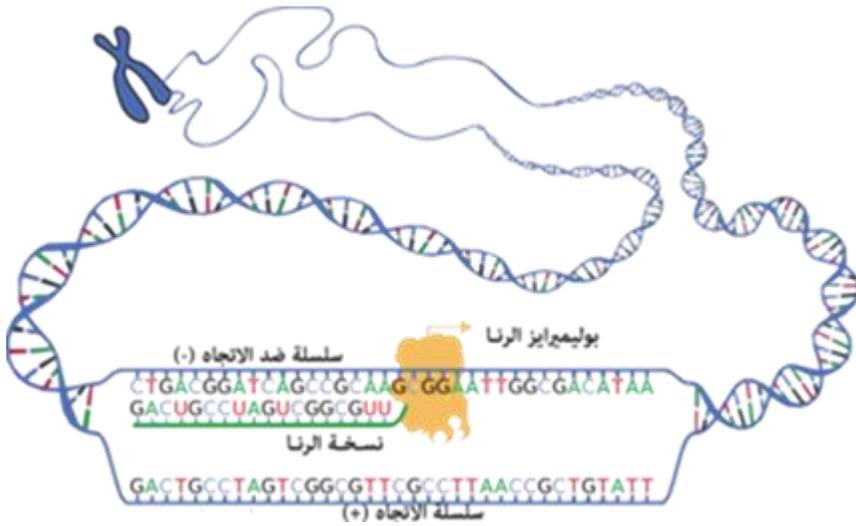
في الأعوام الأخيرة بأن الترميز الجيني يتكون من سلسلة من ثلاثيات القواعد، أي أن كل ثلاث قواعد متعاقبة تكوّن كلمة رمزية جينية واحدة تسمى كودون . تتحكم الثلاثيات المتعاقبة (الكودونات) في تكوين الأحماض الأمينية في جزيء البروتين أثناء تكوينه في الخلية ؛ حيث يكون كلاً من خيطي جزيء الـ DNA يحمل رمزه الجيني الخاص به. فمثلاً يحمل الخيط العلوي الرمز الجيني الذي يقرأ من اليسار إلى اليمين (CTT ، AGA ، GGC) و تكون الثلاثيات مفصولة عن بعضها البعض بالأسهم . وهذه الثلاثيات الخاصة السابقة مسؤولة عن الأحماض الأمينية الثلاثة : حمض البرولين ، و حمض السيرين ، و حمض الجلوتاميك ، في جزيء البروتين.

تركيب الحمض النووي الريبوزي الـ RNA

الـ RNA هو سلسلة منفردة مركب من كودونات متتالية . كل كودون مكون من ثلاثة نوكليوتيديات ويمثل حمض أميني بسيط . يمكن لعدد من الكودونات تكوين بروتين معقد معين.

ينفصل خيطا جزيء الـ DNA عن بعضهما مؤقتاً أثناء تكوين الـ RNA ، و يستعمل أحدهما بعدئذ كنموذج لتركيب جزيئات الـ RNA وتؤدي الثلاثيات الرمزية في الـ DNA إلى تكوين ثلاثيات رمزية code triplets تكميلية تسمى روامز

codons في الـ RNA وتتحكم هذه الروامز بدورها في نسق الأحماض الأمينية في البروتين الذي سيخلق بعد ذلك في سيتوبلازم الخلية شكل (١٨). وعندما يستعمل أحد خيطي الـ DNA بهذه الطريقة لتكوين الـ RNA يبقى الخيط الآخر معطلاً. و خيط الـ DNA في الصبغي chromosome هو جزيء كبير جداً لدرجة أنه يحمل رموز لحوالي ٤٠٠٠ جين في المعدل.



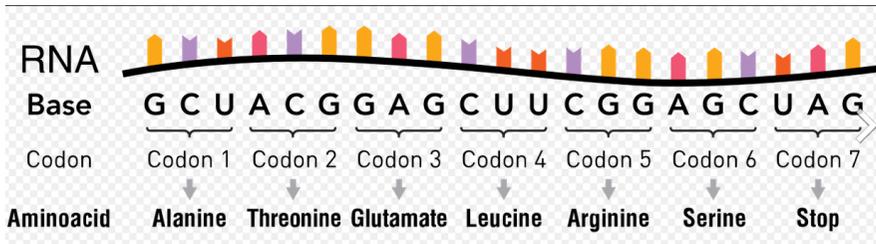
شكل (١٨): تخليق الـ RNA

المجموعات البنائية الأساسية للـ RNA:

المجموعات البنائية الأساسية للـ RNA هي تقريباً نفس تلك التي للـ DNA فيما عدا اختلافين اثنين، أولهما هو أن سكر الريبوز المنقوص الأكسجين لا يستعمل في تكوين الـ RNA و يدخل بدلاً منه سكر ثان ذو تركيب مختلف قليلاً ؛ و الاختلاف الثاني هو حلول بريميديين آخر هو اليوراسيل uracil بدلاً من الثيمين في تكوين الـ RNA شكل (١٩).

تكوين نوويدات الـ RNA :

تكون الكتل البنائية القاعدية للـ RNA أولاً نوويدات شبيهة بالتي تم وصفها في تركيب الـ DNA . وهنا تستعمل أيضاً أربعة نوويدات في تكوين الـ RNA و تحوي هذه النوويدات القواعد النووية الأدينين والجوانيين والسيتوسين واليوراسيل. و من الملاحظ أنها هي نفس قواعد الـ DNA فيما عدا واحداً منها إذ استعمل اليوراسيل في تركيب الـ RNA عوضاً عن الثيمين المستعمل في تكوين الـ DNA .



شكل (١٩) تركيب الرنا (RNA)

أنواع الـ RNA:

هناك ثلاثة أنواع مختلفة من الـ RNA يقوم كل منها بدور مستقل ومختلف عن النوعين الآخرين في تكوين البروتين، و هي :

١- RNA الرسول messenger RNA ؛ و هو الذي يحمل الرمز الجيني إلى سيتوبلازم الخلية للتحكم في تكوين البروتينات.

٢- RNA الناقل transfer RNA ؛ وهو الذي ينقل الأحماض الأمينية المنشطة إلى الريبوسومات لاستعمالها في تركيب جزيئات البروتين.

٣- RNA الريبوسومي ribosomal RNA ؛ وهو الذي يكون مع حوالي ٧٥ بروتيناً مختلفاً الريبوسومات ، وهي البنيات الفيزيائية والكيميائية التي تتجمع عليها جزيئات البروتين.

الـ RNA الرسول Messenger RNA:

تتكون جزيئات الـ RNA الرسول من خيوط طويلة معلقة في سيتوبلازم الخلية ، وهي تتكون عادة من عدة مئات إلى عدة آلاف من النويدات على هيئة خيوط غير مزدوجة . و تحتوي على رموز النويدات في خيوط غير مزدوجة . و تحتوي على رموز codons تكميلية كاملة للثلاثيات الرمزية للجين .

الـ RNA الناقل Transfer RNA:

يسمى النوع الآخر من الـ RNA الذي يقوم بدور مهم في تركيب البروتين الـ RNA الناقل transfer RNA ، لأنه ينقل جزيئات الحمض الأميني إلى جزيئات البروتين عند تكوينها. وهناك أنواع عديدة مختلفة من الـ RNA الناقل و لكن كل نوع منه يتحد نوعياً بواحد فقط من الأحماض الأمينية العشرين. ثم يعمل الـ RNA الناقل كحامل carrier ينقل نوعه المعين من الحمض الأميني إلى الريبوسومات حيث يكون البروتين . و يتعرف كل نوع خاص من الـ RNA الناقل في الريبوسومات على رمز خاص على الـ RNA الرسول ؛ و بهذا يوصل الحمض الأميني المناسب إلى موضعه المناسب في سلسلة جزيء البروتين الذي يتكون حديثاً . و RNA الناقل الذي يحوي تقريباً ٨٠ نيوكليوتيدة فقط هو مجرد جزيء صغير إذا ما قورن بالـ RNA الرسول . و يوجد في إحدى نهايتي الجزيء دائماً الحمض النووي أدينيليك ، و بهذا يتصل الحمض الأميني المنقول و يلتصق بمجموعة الهيدروكسيل في ريبوز حمض الأدينيليك . و يولد هذا الالتصاق إنزيمياً نوعياً معيناً لكل نوع من أنواع الـ RNA الرسول . كما يعين هذا الإنزيم نوع الحمض الأميني الذي سيلتصق بكل نوع مناسب

من أنواع RNA الناقل . و لما كانت وظيفة RNA الناقل هي لصق حمض أميني معين بسلسلة بروتين في دور التكوين يصبح من الضروري أن يكون لكل نوع من أنواع الـ RNA الناقل نوعية خاصة برمز خاص في الـ RNA الرسول. و الرمز النوعي في الـ RNA الناقل الذي يتمكن من التعرف على رمز معين هو أيضاً مكون من قواعد نووية ثلاثية تسمى مقابلة الرمز anticodon و تقع هذه في وسط جزيء الـ RNA الناقل تقريباً. و تتحد أثناء تكوين جزيء البروتين قواعد مقابلات الرمز بصورة رخوة بواسطة رابطة الهيدروجين مع قواعد الـ RNA الرسول . و بهذه الطريقة تصطف الأحماض الأمينية المناسبة واحداً بعد الآخر على طول سلسلة الـ RNA الرسول مولدة بذلك نسقاً مناسباً من الأحماض الأمينية في جزيء البروتين .

الـ RNA الريبوسومي:

النوع الثالث من RNA الخلية هو الـ RNA الريبوسومي ribosomal RNA الذي يكون حوالي ٦٠ % من ريبوسومات الخلية تقريباً، و يتكون القسم الباقي منها من البروتين الذي يحوي حوالي ٧٥ نوعاً مختلفاً من البروتينات البنيوية والإنزيمية الضرورية لإنتاج جزيئات البروتين. والريبوسومات هي البنيات الفيزيائية في سيتوبلازم الخلية ، والتي تتولد عليها جزيئات البروتين و لكنها تعمل دائماً بالترافق مع نوعي RNA الآخرين ، فينقل RNA الناقل الأحماض الأمينية إلى الريبوسومات لتضمينها ضمن حزيئات البروتين المولد بينما يوفر RNA الرسول المعلومات الضرورية لترتيب نسق الأحماض الأمينية بترتيب مناسب لكل نوع معين من أنواع البروتينات المولدة . و تتكون ريبوسومات الخلايا المنواة من وحدتين ثانويتين ، وهما الوحدة الثانوية الصغيرة وهي تحوي جزيء واحد من الـ RNA و ٣٣ بروتيناً ، و الوحدة الثانوية الكبيرة و هي تحوي ٣ جزيئات RNA و أكثر من ٤٠ بروتيناً. وبالرغم من أن كيفية آلية صنع البروتين في الريبوسومات محدودة المعرفة ، إلا أنه من المعروف أن الـ RNA الرسول و الـ RNA الناقل يتحدان أولاً

مع الوحدة الثانوية الصغيرة ، و تجهز بعد ذلك الوحدة الثانوية الكبيرة معظم الإنزيمات التي تعزز الارتباط البيتيدي بين الأحماض الأمينية المتتالية ؛ و لهذا فإن الريبوسوم يعمل كمصنع يتم فيه تصنيع جزيئات البروتين .



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

تكوين الريبوسومات في النوية

توجد جينات الـ DNA الخاصة بتكوين الـ RNA الريبوسومي في هيئة خمسة أزواج صبغية مختلفة في النواة . و يحوي كل صبغي العديد من النسخ المضاعفة من هذه الجينات بسبب الحاجة الشديدة لكميات كبيرة من الـ RNA الريبوسومي التي تتطلبها الوظائف الخلوية . ويتجمع الـ RNA الريبوسومي عند تكوينه في النوية nucleolus ، وهي بنية خاصة تقع بجوار الصبغيات chromosomes وعندما يتم صنع كميات كبيرة من الـ RNA الريبوسومي ، كما يحدث في الخلايا التي تولد كميات كبيرة من البروتين، فتصبح النوية كبيرة جدا. وعلى العكس من ذلك فإنها تكون صغيرة جداً بحيث لا ترى أبداً في الخلايا التي تصنع كميات صغيرة من البروتين . ويعامل RNA الريبوسومي بصورة خاصة في النوية و يتحد مع البروتينات الريبوسومية ليكون نتاجات حبيبية مكثفة ، وهي الوحدات الثانوية البدئية للريبوسومات. ثم تحرر هذه البنيات من النوية و تنقل خلال الثغور الكبيرة لغلاف النواة إلى كل أقسام السيتوبلازم تقريبا. وتجمع هذه الوحدات الثانوية لتكون ريبوسومات وظيفية ناضجة عندما تدخل السيتوبلازم فقط ولذلك لا تتولد البروتينات في النواة لأنها لا تحوي ريبوسومات ناضجة



https://www.lazemtefham.com/2016/01/blog-post_42.html

تكوين البروتينات على الريبوسومات في عملية الترجمة

عندما يلامس جزيء الـ RNA الرسول ريبوسوم ما فإنه يرتحل على طول
ابتداء من نهاية مسبقة التعيين على جزيء الـ RNA ومعينة حسب نسق مناسب من
قواعد الـ RNA و يتكون جزيء بروتيني أثناء ترحيل الـ RNA الرسول على طول
الريبوسوم ؛ و تسمى هذه العملية باسم عملية الترجمة translation وبهذه الطريقة
يقرأ الريبوسوم روامز الـ RNA الرسول بنفس الطريقة التي يقرأ بها الشريط
عندما يمر خلال رأس جهاز التسجيل. و عندما يمر رمز الإيقاف stop codon أو
رمز إنهاء السلسلة chain terminating codon عبر الريبوسوم، تؤثر نهاية
جزيء البروتين ويحرر كل الجزيء إلى سيتوبلازم الخلية



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

عديدات الريبوسومات

يتمكن جزيء الـ RNA الرسول الواحد من تكوين عدة جزيئات بروتين في
عدة ريبوسومات مختلفة وفي وقت واحد وذلك بمرور خيط الـ RNA على طول
ريبوسوم متعاقب مع آخر بعد ترك الريبوسوم الأولي. كما أن جزيئات البروتين تكون
في مراحل تطورية مختلفة في كل ريبوسوم و كنتيجة لذلك غالباً ما تتولد عناقيد من
الريبوسومات فتلتصق ٣ إلى ١٠ ريبوسومات ببعضها البعض بواسطة RNA رسول
واحد في كل مجموعة منها، و تسمى هذه العناقيد عديدةات الريبوسومات
polyribosomes ويمكن الـ RNA الرسول من تكوين جزيء بروتين في أي
ريبوسوم ، وليست هناك أية نوعية خاصة لريبوسومات معينة لنوع معين من
البروتينات، فالريبوسوم هو ببساطة بنية تتم فيها العمليات الكيميائية .

التصاق عديد الريبوسومات بالشبكة الإندوبلازمية

هناك العديد من الريبوسومات التي تلتصق بالشبكة الإندوبلازمية الباطنة. ولا يحدث ذلك إلا حينما تبدأ الريبوسومات في تكوين جزيئات البروتين . و مع ذلك فإن هناك بعض النهايات البدئية لبعض أنواع الجزيئات البروتينية تلتصق نفسها مباشرة بمواقع على مستقبلات نوعية على الشبكة الإندوبلازمية الخشنة مما يؤدي إلى اختراق هذه الجزيئات للجدار الشبكي و دخولها إلى تجويف الشبكة الإندوبلازمية. و يحدث هذا طالما أن الريبوسوم لازال يعمل في توليد جزيء البروتين الذي يسحب الريبوسوم إلى الشبكة الإندوبلازمية مما يعطيها مظهرها الحبيبي . و يتحدد ذلك عن طريق العلاقة الوظيفية للـ RNA الرسول مع الريبوسومات والطريقة التي تلتصق بها الريبوسومات بغلاف الشبكة الإندوبلازمية . ومن الملاحظ أن عملية الترجمة هذه تتم في عدة ريبوسومات في نفس الوقت استجابة لنفس خيط RNA الرسول . كما يلاحظ مرور سلاسل عديد الببتيد حديثة التكوين خلال الشبكة الإندوبلازمية الخشنة إلى السيتوبلازم . ومع ذلك يجب الإشارة إلى أنه ماعدا ما يحدث في الخلايا الغدية التي تكون كميات كبيرة من حويصلات إفرازية حاوية للبروتين فإن معظم البروتينات التي تكونها الريبوسومات تحرر مباشرة إلى العصارة الخلوية و هذه هي الإنزيمات و بروتينات البنيات الداخلية للخلية.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>



تصنيع المواد في الخلية

تتحكم عدة آلاف من إنزيمات البروتين في كل التفاعلات الكيميائية الأخرى التي تتم في الخلية . وتحفز هذه الإنزيمات تصنيع الدهون والجليكوجين والبيورينات والبيريميديينات والمئات من المواد الأخرى و تتم بهذه العمليات التصنيعية المختلفة العديد من وظائف الخلية .

التحكم في الوظائف الجينية والأنشطة الكيميائية الحيوية في الخلايا:

لكي تتحكم الجينات في أنشطة الخلية فلا بد من التحكم في تنشيط الجينات نفسها، وإلا فقد يحدث نمو مفرط في أحد أقسام الخلية أو قد يطغى نشاط بعض هذه التفاعلات الكيميائية إلى أن يؤدي إلى موت الخلية. كما يوجد لكل خلية تلقيم راجع (تغذية راجعة) داخلي قوي يتحكم في الآليات التي تحافظ على كل العمليات الوظيفية المختلفة للخلية متناسقة مع بعضها البعض . وتوجد لكل جين أو لكل مجموعة صغيرة من الجينات (الذي يبلغ مجموعها ١٠٠٠٠٠٠ جين) آلية تلقيم راجع واحدة على الأقل

وظيفة الجين

يتواجد الـ DNA بشكل طبيعي على هيئة سلسلة مزدوجة، كل نيكلوتيد من السلسلة الأولى يقابله ويتممه نيكلوتيد من السلسلة الثانية. فكل سلسلة مفردة تقوم بعمل قالب للسلسلة الأخرى، وهذه هي آلية استنساخ الـ DNA وانتقال المورثات. تترجم الخلية ترتيب النيكلوتيدات في الجين إلى سلسلة من الأحماض الأمينية، وهذه السلسلة تؤلف بروتين معين، ترتيب الأحماض الأمينية في البروتين تتوافق مع ترتيب النيكلوتيدات في الجين، والعلاقة بين ترتيب النيكلوتيدات وترتيب الأحماض الأمينية تسمى الشيفرة الوراثية genetic code . الأحماض الأمينية التي تؤلف البروتين تحدد شكله الثلاثي الذي يحدد وظيفة البروتين ودوره، فتختلف بذلك البروتينات عن

بعضها البعض لتلعب أدواراً مختلفة في الخلية، فالبروتينات تلعب تقريباً كافة الوظائف داخل الخلية . فتغير واحد في الـ DNA لجين معين يؤدي إلى تغير في الأحماض الأمينية لأحد البروتينات مما يغير شكله فتتغير وظيفته ودوره وقد يكون هذا التغير ممرض أو مميت للخلية وللكائن الحي بشكل عام، مثال مرض فقر الدم المنجلي Sickle Cell Anemia ناتج عن تغير لنيكلوويد واحد مما يغير أحد الأحماض الأمينية مما يغير البروتين فيتغير دوره فتتشكل كرات دم غير قادرة على نقل الأوكسجين بشكل طبيعي فيتنتج عنه مرض فقر الدم المنجلي . وعلى الرغم من أن الوراثة تلعب دوراً في شكل وتصرفات الكائن الحي، لكن ما يمر به الكائن الحي من تجارب في حياته يلعب دوراً كبيراً في ذلك، مثال الجينات مسؤولة عن تحديد طول الشخص ولكن التغذية والظروف التي مر بها هذا الشخص في طفولته تؤثر وتلعب دوراً كبيراً أيضاً .



<https://www.msdmanuals.com/ar/home/>

تناسخ ح د ن Replication of DNA

اثبتت الدراسات أن كمية ح د ن ثابتة ومميزة كل نوع من الكائنات، وهي في الخلية الجسمية العادية تحتوي على العدد الزوجي من الكروموسومات (diploid $2n$) وفي الخلية الجاميتية أو التناسلية احادية المجموعة الكروموسومية (haploid n) في نفس النوع، وأنه أثناء الانقسام الميتوزي تحتوي كل خلية بنوية على نفس الكمية من ح د ن، وذلك لأن جزيء ح د ن الذى يمتد طوليا في الكروموسوم ينشق طوليا إلى نصفين متساويين أثناء انقسام الخلية. ويمكن تلخيص عملية التناسخ كما يلي:

نظرا لأن الدنا كله تقريباً يوجد في نواة الخلية، ونظرا لأن معظم وظائف الخلية تجري في السيتوبلازم، فلا بد من وجود وسائل لجينات النواة للتحكم في حدوث العمليات الكيميائية الخلوية في سيتوبلازم الخلية. ويتحقق ذلك بتوسط نوع آخر من الأحماض النووية وهو الحمض الريبسي النووي (الرنا) الذي يتحكم الدنا في النواة بتكوينه. وتتحول الرموز في هذه العملية التي تسمى الانتساخ transcription إلى رنا، ثم ينقل الرنا من النواة إلى منطقة السيتوبلازم حيث يتحكم في تركيب البروتين. وتتم هذه العملية بانفصال سلسلتا ح د ن وتتباعدان عن بعضهما، ثم تعمل كل سلسلة أو شريط كنموذج أو قالب أساسى لتصنيع شريط مكمل له إلى جواره مماثل فى تركيبه للشريط الذى انفصل عنه ويلاحظ أنه أثناء ذلك يأتى جزء ثيمين مقابل جزء أدنين أو العكس ويأتى جزء سيتوسين مقابل جزء جوانين أو العكس. ويستمر ذلك حتى يتكون شريط جديد مقابل كل من الشريطين الأصليين فى جزء ح د ن. وبذلك يتكون جزئان من ح د ن، ويتكون كل جزء من شريط قديم وشريط حديث مكمل له. وقد وجد أن هذه العملية تستغرق وقت يختلف باختلاف الكائن الحي.

النسخ والترجمة

النسخ عملية بيولوجية يتم فيها نسخ المعلومة الوراثية المشفرة في جين معين من تسلسلات نوكلئوتيدات الدنا الموافقة له وإنتاج جزيئات رنا مختلفة مشفرة وغير مشفرة بواسطة إنزيمات بوليميراز الرنا، سلسلة هذه الجزيئات مماثلة فى تركيبها لسلسلة الدنا باستثناء احتواء وحدتها الأساسية على ريبوز بدل الريبوز منقوص الأكسجين وقاعدة اليوراسيل مكان الثايمين تخضع جزيئات الرنا الأولية الناتجة والتي تسمى الرنا قبل الرسول إلى تعديلات قبل مغادرة النواة بواسطة انزيم الأدنينيلات لإنتاج رنا رسول مستقر وناضج قادر على تحمل عملية الترجمة أثناء تخليق البروتين.

العلاقة بين تسلسل نوكلويدات الجين والحمض الأميني محددة بقواعد الترجمة المعروفة بالشفرة الجينية، تتكون الشفرة الجينية من كلمات ذات ثلاث أحرف تسمى رامزات أو كودونات مكونة من تسلسل حروف ثلاث نوكلويدات (مثل ACT، TTT، CAG)

الترجمة هي عملية تحويل المعلومة الوراثية المحمولة في جزيء الرنا الرسول الناضج المغادر للنواة إلى بروتين (أو في بعض الأحيان عدة بروتينات)، حيث يتم فك شفرته بواسطة الريبوسوم الذي يقرأ تسلسلات الرنا وذلك بربط تسلسلات قواعد الرنا الرسول مع قواعد ضد الكودون للرنا الناقل الذي يحمل معه الأحماض الأمينية، وبما أنه توجد أربع قواعد؛ في توليفة ثلاثة حروف يكون هنالك ٦٤ كودونا ممكنا (٤٣ توليفة) هذه التوليفات تشفر العشرين حمض أميني الأساسية، مانحة معظم الأحماض الأمينية أكثر من كودون واحد ممكن، كما توجد ثلاث رامزات 'توقف' أو 'بلا معنى' تشير إلى نهاية المنطقة المشفرة وهذه الرامزات هي TGA, TAG, TAA

دور RNA في تخليق البروتينات

تتحكم الجينات في تكوين الأنواع المختلفة من البروتينات، وتتم هذه العملية في السيتوبلازم. فالبروتينات عبارة عن جزيئات كبيرة معقدة التركيب يتكون كل منها من عدد من الأحماض الأمينية المختلفة التي ترتبط ببعضها بواسطة روابط ببتيدية. ومن هذه الأحماض الأمينية عشرون حمضا امينيا لهم أهمية بيولوجية خاصة. وتعتمد خصائص كل مادة بروتينية على أنواع الأحماض الامينية وعددها وتتابعها في تكوين البروتين. ولكي يتم تكوين البروتين لا بد من وجود أكثر من وسيط في هذه العملية، هو أنواع حمض الريبونوكليك RNA .

تخليق البروتين

يتكون حامض الريبونيوكلريك من سلسلة طويلة من النيوكليوتيدات، التي يتكون كل منها من جزيء السكر الخماسي ريبوز وجزيء فوسفات وأحد النيتروجينات القاعدية. هذه القواعد هي نفس القواعد التي توجد في ح د ن فيما عدا الثيمين الذي يستبدل باليوروسيل، وينشأ حامض الريبونيوكلريك أساساً من حامض دى أكسى ريبونيوكلريك فى النواة (بصورة شبيهة تماماً بعملية تناسخ ح د ن). ويعمل ح ر ن على التعبير عن المعلومات الوراثية فيما يختص بتكوين البروتينات. هناك ثلاثة أنواع مختلفة من الـ RNA يقوم كل منها بدور مستقل ومختلف عن النوعين الآخرين فى تكوين البروتين، وهي :

١- الـ **messenger RNA** الرسول : وهو الذي يحمل الرمز الجيني إلى سيتوبلازم الخلية للتحكم فى تكوين البروتينات.

٢- الـ **transfer RNA** الناقل : وهو الذي ينقل الأحماض الأمينية المنشطة إلى الريبوسومات لاستعمالها فى تركيب جزيئات البروتين

٣- الـ **ribosomal RNA** الريبوسومي : وهو الذي يكون مع حوالي ٧٥ بروتيناً مختلفاً الريبوسومات، و هي البنيات الفيزيائية والكيميائية التي تتجمع عليها جزيئات البروتين.

ميكانيكية تخليق البروتين:

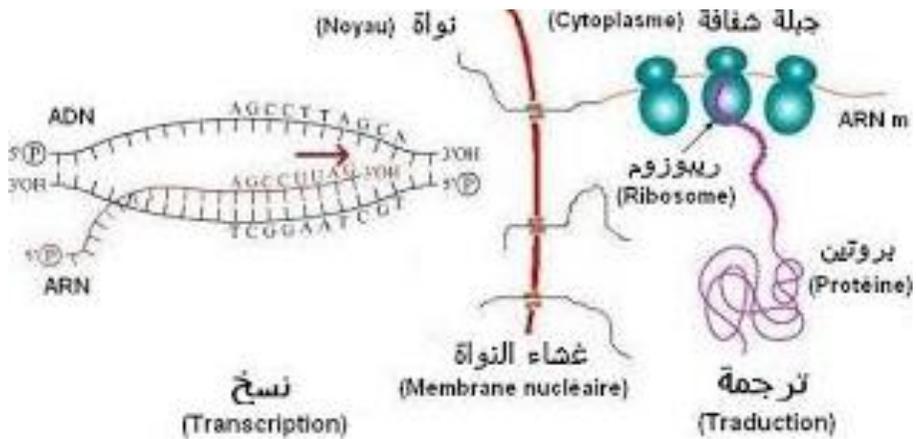
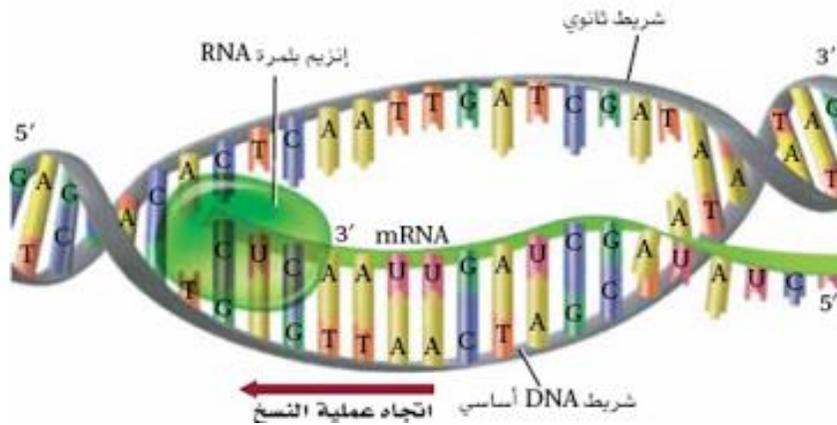
١- حامض الريبونيوكلريك الرسول أو حامل الشفرة Messenger RNA ينشأ جزيء حامض ريبوز النووى الرسول (mRNA) من أحد شريطى دى أكسى ريبوز النووى (DNA) حاملاً معلومات وراثية متمثلة فى ترتيب النيتروجينات القاعدية التي نشأت مكملة تماماً للنيتروجينات القاعدية الموجودة فى شريط ح د ن. ويترك شريط mRNA النواة إلى السيتوبلازم شكل (٢٠).

٢- حامض الريبونيوكلريك الناقل (مترجم الشفرة) Transport RNA ويتكون من شرائط قصيرة من حامض ريبوز النووى (شكل ٢١)، وتعمل هذه الشرائط على حمل أو نقل الاحماض الامينية المختلفة فى السيتوبلازم حيث يحمل كل شريط أحد الاحماض الامينية المعينة حسب النيروجينات القاعدية الثلاثة الموجودة فى نهاية كل شريط من هذه الأشرطة. والمعروف أنه يوجد ٢٠ حامضا امينيا، ويعنى ذلك وجود ٢٠ شريط على الاقل من ح ر ن الناقل لكى يقوم كل منها بحمل الحامض الامينى المختص به. فهو النوع الآخر من الرنا الذي يقوم بدور مهم في تركيب البروتين لأنه ينقل جزيئات الحمض الأميني إلى جزيئات البروتين عند تكوينها وهناك أنواع عديدة مختلفة من الـ RNA الناقل و لكن كل نوع منه يتحد نوعياً بواحد فقط من الأحماض الأمينية العشرين التي تتضمن في البروتينات. فيعمل الـ RNA الناقل كحامل carrier ينقل نوعه المعين من الحمض الأميني إلى الريبوسومات حيث يكون البروتين. و يتعرف كل نوع خاص من الـ RNA الناقل في الريبوسومات على رمز خاص على الـ RNA الرسول ؛ وبهذا يوصل الحمض الأميني المناسب إلى موضعه المناسب في سلسلة جزيء البروتين الذي يتكون حديثاً.

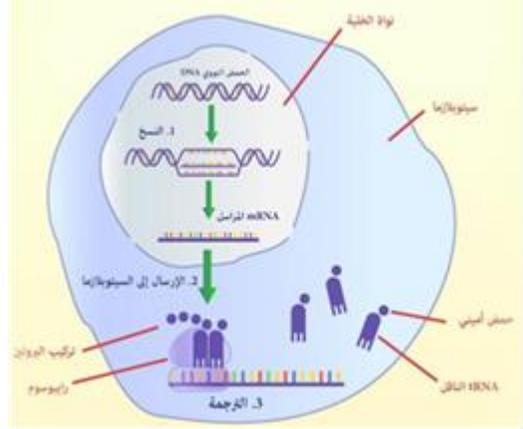
٣- حامض الريبونيوكلريك الريبوسومى Ribosomal RNA

النوع الثالث من RNA الخلية هو الـ RNA الريبوسومى ribosomal rRNA الذي يكون حوالي ٦٠% من ريبوسومات الخلية تقريباً، ويتكون القسم الباقي منها من البروتين الذي يحوي حوالي ٧٥ نوعاً مختلفاً من البروتينات البنائية وهذا النوع يجمع جسيمات الريبوسومات التي توجد ملتصقة بأغشية الشبكة الإندوبلازمية الخشنة، كما يوجد البعض منها حراً فى السيتوبلازم. وتمثل هذه الريبوسومات الأماكن التي يتم فيها تخليق البروتين. حيث يقوم الحامض الريبوز النووى الناقل الذى ينتهى بالكلمة ثلاثية الأحرف التى تنادى الحامض الامينى المقابل لها وتتصل به البروتينية.

<https://ar.wikipedia.org/wiki>



شكل (٢٠) نسخ الحمض النووي الريبوزي RNA وخروجه من النواة الى السيتوبلازم



شكل (٢١) حامض الريبونيوكلريك الناقل (مترجم الشفرة)

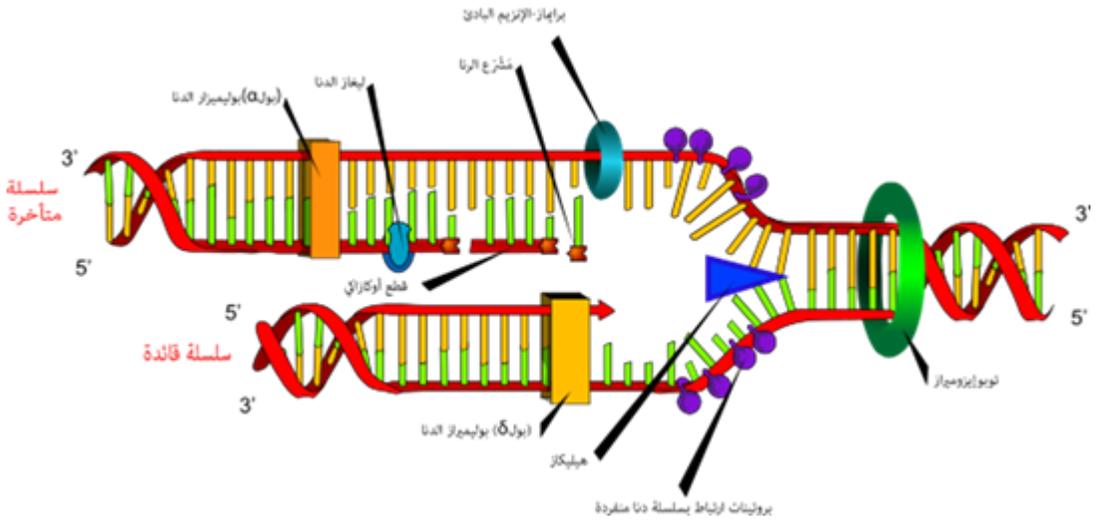


تضاعف الـ DNA وانقسام الخلية

وضّحت أبحاث مندل أن الأليلات تُفرض بشكل مستقل أثناء إنتاج الجاميتات أو الخلايا الجنسية، ما يضمن التنوع في الجيل التالي، ورغم أن الوراثة المنديلية لا تزال نموذجاً جيداً للعديد من الصفات التي تحددها جينات مفردة (بما يتضمن عدداً من الاضطرابات الوراثية المشهورة)، فإنها لا تشمل العمليات الفيزيائية لتضاعف الـ (DNA) وانقسام الخلية. يعتمد كل من نمو الكائنات الحية، وتطورها وتكاثرها على الانقسام الخلوي، وهي العملية التي تنقسم فيها الخلية لخليتين بنتين متطابقتين عادة، ويتطلب ذلك اصطناع نسخة مضاعفة من كل جين في الجينوم أولاً، من خلال عملية تُدعى بتضاعف الـ (DNA)، وذلك بواسطة إنزيمات متخصصة تُعرف بإنزيمات بوليميراز الـ (DNA)، والتي تقرأ أحد خيطي الـ (DNA) الحلزوني المزدوج، ويُعرف بالخيط القالب، ومن ثم تصنع خيطاً جديداً مكماً له. ونظراً لأن البنية الحلزونية المزدوجة للـ (DNA) تتماسك بفضل ازدواج الأسس الأزوتية، يُحدد

تتالي أحد الشريطين تتالي مكمله بشكل كلي، وبالتالي يكفي أن يقرأ الإنزيم أحدهما فقط لينتج نسخة موثوقة، وتكون عملية تضاعف الـ (DNA) نصف محافظة، ما يعني أن نسخة الجينوم التي ترثها كل من الخليتين البننتين تحتوي على خيط (DNA) أصلي واحد وآخر مُصنَع حديثاً.

أثناء عملية التضاعف تقوم إنزيمات التوبوايزوميراز بفك التواء السلسلة المضاعفة ثم تقوم إنزيمات الهليكاز بحل الروابط الهيدروجينية بين النوكليوتيدات وفصل السلسلتين عن بعضهما وبعدها يتم إنتاج سلسلتين متكاملتين بواسطة إنزيم بوليميراز الدنا، تقوم هذه الإنزيمات بإنتاج سلسلة مكملة بإيجاد القاعدة الصحيحة عبر ترابط القواعد المكمل ثم ربطها بالسلسلة الأصلية، وبهذه الطريقة القاعدة في السلسلة القديمة تحدد القاعدة التي ستظهر في السلسلة الجديدة ويصبح لدى الخلية نسخة جديدة. بعد اكتمال تضاعف الـ (DNA)، يتوجب على الخلية ان تفصل نسختي الجينوم فيزيائياً عن بعضهما وتنقسم لخليتين مستقلتين مرتبطتين بالغشاء، ويحدث

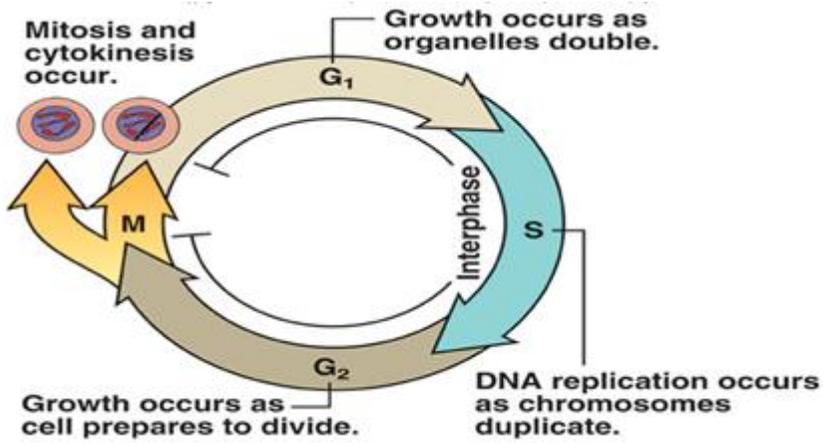


شكل (٢٢) تضاعف الدنا

ذلك لدى بدائيات النوى (الجراثيم) عادةً من خلال عملية بسيطة نسبياً تُدعى بالانشطار الثنائي، والتي يلتصق فيها كل جينوم حلقي بغشاء الخلية وتنقسم الخلية الأم لخليتين بنتين بينما يغلف الغشاء ليقسم السيتوبلازما لقسمين ملتصقين من خلاله، ويكون الانشطار الثنائي سريعاً للغاية مقارنة مع معدلات انقسام الخلايا لدى حقيقيات النوى. ينطوي الانقسام الخلوي لدى حقيقيات النوى على عملية أكثر تعقيداً تُعرف بالدورة الخلوية، حيث يطرأ تضاعف الـ (DNA) خلال طور من هذه الدورة يُسمى بطور التركيب (S) ، بينما تحدث عملية فصل الصبغيات وانقسام السيتوبلازما خلال طور الانقسام الفتيلي (M).

الانقسام

النمو الخلوي و تضاعف العضيات



النمو الخلوي و إستعداد الخلية للإنقسام

تضاعف الدنا

شكل (٢٣): الدورة الخلوية



دورة الخلية

هي الفترة التي تمر بها الخلية بين انقسامين خلويين متتاليان. يتم تقسيم هذه الدورة إلى عدة أطوار G_1 , S , G_2 و يعرفوا باسم الطَّورُ البينيّ و الطور الأخير M و يتضمن حدوث عمليتين انقسام نووي و سيتوبلازمي. بعض الخلايا التي لم تعد تنقسم أو دخلت السبات تعطى أنها في الطور G_0 أو الطور البيني. تستمر دورة الخلية لمدة ١٤ ساعة كحد أدنى ، ولا تنتقل الخلية من الطور الأول G_1 حتى تجهز المركبات الكيميائية التي تحتاجها للانقسام من أحماض أمينية و ليبيدات و سكريات و لذلك يعتمد وقت و سرعة انقسام الخلية على كمية المواد الغذائية التي يتلقاها الجسم . ولدورة حياة الخلية طورين هما:

- ١- الطور البيني: يستغرق ٩٠% من دوره ،ويتم في ثلاث فترات هي :
 - الفترة الأولى للنمو: فيها يتضاعف عدد عضيات الخلية وإنزوماتها .
 - فترة البناء: فيها يتضاعف الـ (DNA) إلى الضعف .
 - الفترة الثانية للنمو : فيها تنمو الخلية سريعاً استعداداً للانقسام .
- يجب أن يتم تضاعف الدنا قبل الانقسام الخلوي، يعمل إنزيم الهليكيز على فتح شريط الدنا، يعمل إنزيم البوليميريز على تكوين شريط جديد مكمل للشريط القديم شكل (١١) ، (٢٢).
- ٢- طور الانقسام الخلوي: ينتهي هذا الطور بتكون خليتين تدخل كل واحدة فيهما طوراً بينياً جديداً.

الانقسام الميتوزي للخلية

انقسام الخلية الأم إلى خليتين ابنتين، كل واحدة تملك نسخة جينية مطابقة لنسخة الخلية الأم. يحدث الانقسام الميتوزي (المتساوي) كثيراً في الخلايا حقيقية النوى. في

المتعضيات متعددة الخلايا، تخضع الخلية الجسدية للانقسام المتساوي، في حين أن الخلايا الجنسية (التي يقدر لها أن تتحول لنطاف وبييضات) تخضع للانقسام انتصافي أو ميوزي، أما الخلايا طلائعية النوى فتتقسم بعملية تسمى الانشطار الثنائي.

مراحل الانقسام الميوزي

١- المرحلة التمهيدية (الطور التمهيدي)

تظهر الصبغيات (الكروموسومات) خيوط طويلة ملتفة (الكروماتين) المكونة للمادة الوراثية حيث تبدو في شكل عصيات تسمى الصبغيات. يتكون كل صبغي من وحدتين تسمى كل وحدة كروماتيد ترتبطان في نقطة السنتروميير. ويتميز هذا الطور باختفاء النوية وتلاشي غشائها النووي وبظهور مغزل الانقسام.

٢- طليعة الطور الاستوائي

يمكن اعتبار هذه المرحلة على أنها نهاية الطور التمهيدي أو بداية الطور الإستوائي. في هذه المرحلة، يتحلل الغشاء النووي إلى عدّة «حويصلات خلوية»، ويتشكل الحَيِّزُ الحَرَكيّ (kinetochore) من البروتينات حول القطعة المركزية. يسمح انحلال الغشاء النووي للمغزل بالوصول إلى الحَيِّزُ الحَرَكيّ.

٣- الطور الاستوائي (الطور التالي)

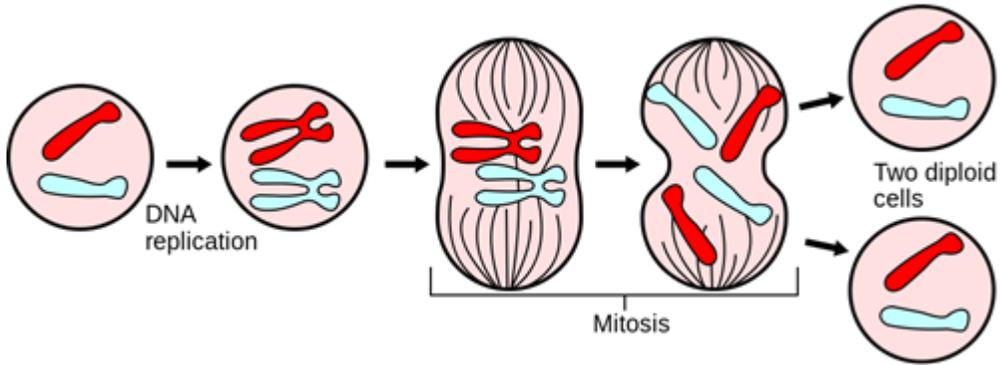
يتميز بتموضع واصطفاف الكروموسومات في المستوى الاستوائي للخلية مشكلة الصفيحة الاستوائية (تترتب في خط استواء الخلية).

٤- الطور الانفصالي

تنقسم القطعة المركزية (الكروموسومات) إلى ٢ كروماتيد ويفترقان عن بعضهما البعض. ثم يهاجر كل كروماتيد إلى أحد قطبي الخلية، وبذلك تتكون مجموعتان متماثلتان من الكروماتيدات ومماثلتان لصبغية الخلية الأم إذ يكون لكل صبغي من خلية الأم صبغي ابن مماثل في كل مجموعة.

٥- الطور النهائي

تفقد صبغيات كل مجموعة فرديتها مشكلة صبغين لنواة جديدة، ويختفي مغزل الانقسام ويتكون غشاء خلوي (الغشاء الهيكلي) في وسط الخلية الأم حيث يقسمها إلى خليتين بنتين متماثلتين وراثيا ومماثلتين للخلية الأم.



شكل (٢٤) مراحل الانقسام الميتوزي للخلية

إن «وظيفة» الانقسام الفتيلي (الميتوزي) -أو أهميته- تنبع من الحفاظ على مجموعة الصبغيات النووية، إذ تستقبل كل خلية جديدة صبغيات مشابهة من حيث التركيب ومساوية من حيث العدد للخلية الأم.

يحدث الانقسام الفتيلي في الظروف التالية:

١- التطور والنمو: يزداد عدد الخلايا ضمن العضوية عبر الانقسام الفتيلي، وهذا أساس تطور الأجسام عديدة الخلايا من خلية مفردة، أي البويضة المخصبة، وأيضًا أساس نمو هذه العضويات.

٢- الاستبدال الخلوي: تنفصل الخلايا باستمرار وتُستبدل بأخرى جديدة في بعض أجزاء الجسم مثل الجلد والسبيل الهضمي. تنتج الخلايا الجديدة عن عملية الانقسام الفتيلي وتشكل نسخًا مطابقةً تمامًا للخلايا المنسلخة. تتشكل خلايا الدم الحمراء الجديدة بطريقة مشابهة عبر الانقسام الفتيلي، وتمتلك دورة حياة قصيرة (٤ أشهر فقط).

٣- التجدد: تستطيع بعض العضويات تجديد أجزاء من أجسادها، ويعتمد إنتاج الخلايا الجديدة في هذه الحالات على عملية الانقسام الفتيلي. يُعد نجم البحر مثالًا على ذلك، فهو يجدد أذرع المفقودة عبر هذا النمط من الانقسام.

٤- التكاثر غير الجنسي: تنتج بعض العضويات ذريةً تشابهها جينيًا عبر التكاثر غير الجنسي، مثل الهيدرا التي تتكاثر لا جنسيًا عبر التبرعم. تخضع الخلايا على سطح الهيدرا للانقسام الفتيلي وتشكل كتلة تُسمى البرعم. يستمر انقسام خلايا البرعم وتنمو لتعطي فردًا جديدًا. يحدث الانقسام ذاته خلال التكاثر غير الجنسي أو الإكثار الخضري في النباتات.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

الانقسام الميوزى أو الاختزالي

الانقسام المنصف أو الانقسام الاختزالي بالإنجليزية (meiosis) يحدث في الخلايا التناسلية الحية والتي تسمى بالخلايا الجنسية، ويختلف هذا النوع من الانقسام بأنه خلاله يختزل عدد الكروموسومات إلى النصف. وتكمن أهمية الانقسام المنصف بأنه ضروري للحفاظ على الكائنات الحية التي تتكاثر جنسياً، كما انه بواسطة الانقسام المنصف تتم المحافظة على ثبات عدد الصبغيات، ويساعد في تنوع صفات الكائنات الحية لنفس السلالة. في الحيوان يحدث الانتصاف في الخصية للذكر لتكوين الحيوانات منوية، وفي الإناث في المبيض لتكوين البويضات. أما في النبات فيحدث في المتك لتكوين حبوب اللقاح، والمبيض لتكوين البويضات. نواتج هذا الانقسام هي أربع خلايا غير متماثلة جينياً وبالتالي تملك صفات جديدة غير صفات الخلية الأم. وكذلك يتميز هذا الانقسام أن عدد الكروموسومات في الخلية الناتجة هو العدد النصفى (ن) والذي سيعود إلى العدد الضعفي (2ن) عند اتحاد الجاميت الذكري والأنثوي.

مراحل الانقسام الاختزالي

للانقسام المنصف مرحلتان أساسيتان تضاف إليهما مرحلة قبلهما وهي الطور البيني، وشرحه كالآتي:

١- الطور البيني

يحتل هذا الطور الجزء الأكبر من حياة الخلية -عادة- ويسبق مرحلة الانقسام نفسها. وفي هذا الطور تكون الصبغيات (الكروموسومات) قد تضاعفت في مرحلة التخليق مرحلة بناء DNA (DNA synthesis) هي إحدى مراحل الطور البيني بحيث يتكون كل صبغي من كروماتيدين متماثلين تماماً في المادة الجينية، ويسميان

الكروماتيدين الشقيقين ويتحدان في نقطة تسمى القسيم المركزي (السنتروميير). وفي هذا الطور أيضاً يتضاعف الجسيم المركزي (السنتروسوم).

المرحلة الأولى من الانقسام المنصف

١- الطور التمهيدي الأول

يحتل هذا الطور القسم الأكبر من عملية الانقسام المنصف (حوالي ٩٠%)، وفيه تبدأ الكروموسومات بالتكثف وتظهر واضحة تحت المجهر، ويكون كل كروموسوم عبارة عن شقيّ صِبْغِيّ (كروماتيدين) شقيقين متحدين في السنتروميير. تصطف الكروموسومات بحيث يكون كل كروموسومين متماثلين متجاورين ، وبما أن الكروموسومات قريبة جداً من بعضها، فإنه قد يحدث تداخل بين كروماتيدين غير شقيقين من كل كروموسومين متماثلين (لاحظ الشكل ٢٥) وهذه العملية تسمى: العبور، وفيها يتم تبادل جزء من المادة الجينية بين كروموسومين متماثلين، حيث يترك جزء من المادة الوراثية الكروموسوم الأول، وجزء مماثل من المادة الوراثية يترك الكروموسوم الثاني، ويرتبط الجزء الأول مكان الجزء الثاني على الكروموسوم الثاني، وكذلك الثاني يرتبط مكان الأول، وهذه العملية هي المسؤولة عن وجود صفات جديدة في الجيل التالي، تختلف عن الجيل الأول. وفي هذه المرحلة أيضاً يحدث التالي: تخنفي النوية ويتجه المُرِيكزان نحو قطبي الخلية ويبدأ تكوين الخيوط المغزلية وذلك مشابه لما يحدث في عملية الانقسام المتساوي. تحتوي منطقة السنتروميير على بروتين يسمى الحَيِّزَ الحَرَكيّ (kinetochore) والذي به ترتبط الخيوط المغزلية، ثم تقوم الكروموسومات المتماثلة بالاتجاه إلى خط استواء الخلية.

٢- الطور الاستوائي الأول

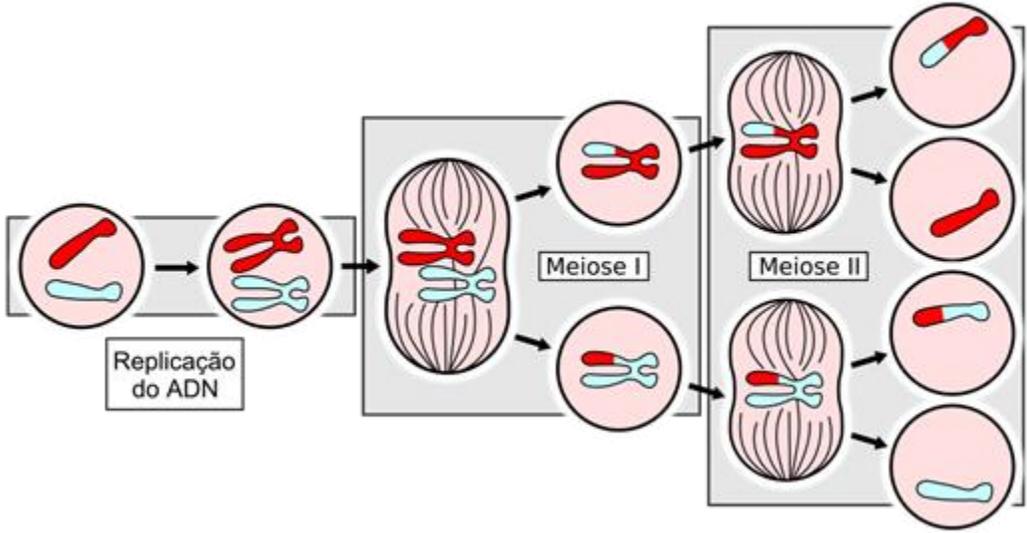
في هذا الطور تتجه الرباعيات نحو خط استواء الخلية، بحيث يكون كل كروموسوم من كل كروموسومين متماثلين متواجهاً أحد قطبي الخلية، وفيه يتصل الحيز الحركي (kinetochore) بأحد الخيوط المغزلية المتكونة من أحد الجسيمين المركزيين (السنتروسومين).

٣- الطور الانفصالي الأول

تبدأ الكروموسومات بالانفصال، ويتجه كل منها نحو أحد قطبي الخلية (كل كروموسومين متماثلين يتجه كل واحد منهما نحو أحد قطبي الخلية) ، وتبقى الكروماتيدات الشقيقة متصلة هنا، أما الذي يفصل فهو الكروموسومات، لاحظ الفرق هنا بين الطور الانفصالي الأول في الانقسام المنصف وبين الطور الانفصالي في الانقسام المتساوي؛ فالذي يفصل هنا هو الكروموسومات وليس الكروماتيدات أما في الطور الانفصال في الانقسام المتساوي فتتقسم الكروماتيدات. وتكون اتجاه الكروموسومات نحو أحد قطبي الخلية تقوده الخيوط المغزلية.

الطور النهائي الأول والتخصر

تبدأ في هذه المرحلة تكون كل خلية محتوية على نصف العدد من الكروموسومات (١ن) ، وفيها ينقسم السيتوبلازم. يبدأ الطور النهائي عادة مترافقاً مع عملية التخصر وهنا لا يحدث انقسام للكروموسومات لأنها انقسمت سابقاً. في الخلايا الحيوانية تحدث عملية التخصر وتكوين شق أو ثلم في وسط الخلية يقسمها إلى نصفين



شكل (٢٥) مراحل الانقسام الميوزي (الاختزالي)

المرحلة الثانية من الانقسام المنصف

الطور التمهيدي الثاني

يبدأ تكوين الخيوط المغزلية هنا ومن ثم تبدأ الكروموسومات بالاتجاه إلى خط استواء الخلية.

الطور الاستوائي الثاني

تصطف الكروموسومات في خط استواء الخلية كما يحدث في عملية الانقسام المتساوي، ويرتبط الحيز الحركي على كل قطب بأنابيب من أحد المريكزين.

الطور الانفصالي الثاني

ينفصل القسيمان المركزيان (السنترومييران) لكل كروموسوم عن بعضهما، لاحظ هنا أن الكروماتيدات هي التي ستنفصل عن بعضها وليس الكروموسومات المتماثلة.

الطور النهائي الثاني والتخصر

تظهر النويات من جديد وتبدأ الكروموسومات بالتكثف، وتبدأ عملية التخصر.

هنا أن الناتج في عملية الانقسام المنصف هو ٤ خلايا كل منها يحتوي العدد النصفى من الكروموسومات (ن)، ولاحظ أيضاً أن كل خلية من الخلايا الناتجة لا تشبه في صفاتها أياً من الخلايا الأخرى وذلك بسبب عملية العبور التي حدثت في الطور التمهيدي الأول إضافة إلى الافتراق العشوائي للصبغيات المتماثلة أثناء الطور الانفصالي الأول.

الأهمية والفوائد للانقسام الاختزالي

الحفاظ على الكائنات متعددة الخلايا؛ وذلك بالحفاظ على العدد الأصلي من الكروموسومات لكل من هذه الكائنات فالقسم الأول من الانتصاف ينصف عدد الكروموسومات إلى النصف، وعند اتحاد الجاميتين وتكوين الزيجوت يعود العدد الضعفي من الكروموسومات.

يُعتبر تضاعف المادة الوراثية ونقلها من جيل خلوي لآخر أساس الوراثة الجزيئية، والرابط بين المفاهيم التقليدية والجزيئية للجينات، فترث الكائنات الحية خصائص أبويها لأن خلايا النسل تحتوي نسخاً عن جيانتهما. في بعض الأحيان يمكن أن يطرأ أثناء الانقسام ، والذي يُنتج خلايا فردانية

تسمى بالجاميتات وتحتوي على نسخة واحدة من كل جين حيث يحدث ما يُدعى بالعبور، وفيه يتم تبادل قطعة من الـ (DNA) بين شقين صبغيين متوافقين ومتطابقين لكن غير أخوين، وهو ما قد يؤدي لإعادة انعزال الأليلات المرتبطة. ويشير مبدأ مندل للانعزال المستقل إلى أن كلاً من جيني أحد الأبوين الخاصين بكل صفة سينعزل بشكل مستقل ضمن الجاميتات، فلا يتعلق الأليل الذي سيرثه الكائن الحي لصفة ما بالأليل الذي سيرثه لصفة أخرى . ولكن ذلك يصح حقيقة فقط في حالة الجينات التي لا تقع على الصبغي ذاته، أو التي توجد على ذات الصبغي لكنها تبعد عن بعضها كثيراً، فكلما اقتربت جينتان من بعضهما أكثر على الصبغي ذاته، ستترافقان أكثر في الجاميتات وتظهران معاً بتكرار أكبر (وهو ما يعرف بالارتباط الجيني)، علماً أن الجينات القريبة من بعضها لا تنفصل مطلقاً، لأنه من غير المرجح أبداً أن تحدث نقطة عبور بينها .



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>



ترميم الدنا

ترميم الدنا هو مجموعة عمليات تتعرف بها الخلية على أضرار في جزيئات الدنا وتصححها، في الخلايا البشرية يسبب كل من نشاط الأيض وعوامل طبيعية مثل الإشعاعات تسبب أضراراً للدنا تقدر بحوالي ١ مليون آفة جزيئية لكل خلية كل يوم. حيث تسبب العديد من هذه الآفات ضرراً هيكلياً لجزيء الدنا يمكن أن يغير أو يقضي على قدرة الخلية على ترجمة جيناتها المتضررة، بعض الآفات الأخرى تحدث طفرات محتملة الضرر في جينوم الخلية وهو ما يؤثر على قدرة بقاء الخلايا البنت

بعد عملية الانقسام المتساوي، ونتيجة لهذا فإن نظام ترميم الدنا نشط باستمرار لترميم الضرر في بنية الدنا،

حين يفشل نظام الترميم ولا يحدث نظام الاستماتة الخلوي فإنه يحدث ضرر في الدنا غير قابل للترميم بما في ذلك شروخات في السلسلة المزدوجة، والارتباط التشابكي للدنا، يمكن أن يقود هذا إلى أورام خبيثة أو إلى السرطان.

معدل سرعة ترميم الدنا يعتمد على عدة عوامل منها: عمر الخلية، نوعها، ومحيطها الخارجي. الخلية التي تراكمت فيها كمية كبيرة من أضرار الدنا والخلية التي لا يمكنها ترميم أضرار الدنا الخاص بها بفعالية يمكن أن ينتهي بها الحال إلى أحد ثلاث إمكانيات:

- حالة متعذرة من السكون تعرف بالهرم.
 - انتحار للخلية يعرف بالاستماتة أو موت الخلية المبرمج.
 - انقسام خلوي غير منتظم يقود إلى تشكيل ورم سرطاني.
- قدرة الخلية على ترميم الدنا أساسية لسلامة جينومها ومنه قيام الكائن بالوظائف بشكل طبيعي، العديد من الجينات لها علاقة بحماية الدنا وترميم أضراره.



العلاج بالجينات

يتسبب أي خلل في الجينات أحيانا في إصابة الإنسان بأحد الإعاقات أو الأمراض. فقد يؤدي خطأ واحد في جين من بين ٣ مليار جين في الإصابة بالعمى أو بضعف في مناعة الإنسان أو في عدم استطاعة كرات الدم الحمراء تخزين كمية كافية من الأكسجين. هنا قد يساعد العلاج بالجينات في التغلب على أسباب المعاناة.

العلاج الجيني هي عملية ادخال جينات سليمة إلى الخلايا لتصحيح عمل الجينات غير الفعالة لعلاج المرض. يرى العلماء أن العلاج الجيني قد يكون وسيلة فعالة لعلاج العديد من الأمراض الوراثية الناتجة من عطب مورثة واحدة مثل الثلاسيميا والناعور وفقر الدم المنجلي والتليف الكيسي وغيرها من الأمراض.

ترجع أول تجربة لاستخدام العلاج الجيني إلى عام ١٩٩٠ عندما قام الطبيبان فرنش أندرسون ومايكل بلاز بمحاولة علاج طفلة مصابة بمرض فقد المناعة المشترك الشديد بادخال المورثة المختصة بتقوية جهاز المناعة في جسم الإنسان. لاقت التجربة نجاح جزئي حيث استطاع العلاج تقوية الجهاز المناعي للطفلة بنسبة ٤٠%.

وللعلاج الجيني يستخلص الأخصائيون جين سليم من أحد الفيروسات ويزرعونه مكان الجين البشري الغير سليم. وقد بينت الفحوص الأولية التي أجريت خلال التسعينيات من القرن الماضي نجاحات في هذا السبيل، إلا أن تلك النجاحات كانت مقترنة أيضا ببعض الأعراض الجانبية الجسيمة. فقد أصيب بعض المعالجين بهذه الطريقة بمرض السرطان الخبيث . وتتابع حاليا نجاحات في الأونة الأخيرة (٢٠١٤) . فقد تمكن الباحثون في الولايات المتحدة من معالجة حالة العمى لدى مريض وتحسنت حالته. وتمكن فريق من الأطباء الفرنسيين من معالجة توأمين وأوقفوا مرضا عصبيا فيهم كان سيؤدي بحياتهم خلال فترة قصيرة. كما استطاع أخصائيون في ألمانيا معالجة طفل من حالة ضعف شديد في مناعته. يستخدم الباحثون ما يسمى ناقل من الجينات (أجزاء من الجينات) ويستقطعونها من فيروس "أليف" غير ضار ويدخلونها في جينات المريض في عدة من خلاياه. وتحتوي نواقل الجينات على عناصر تعمل على تنشيط الجينات البشرية بحيث تقوم الخلايا بإنتاج البروتينات الصحيحة بالكمية المطلوبة للشفاء. ويعكف الباحثون على دراسة نواقل الجينات المستخلصة من الفيروسات بحيث لا يكون لها أعراضا جانبية على الإنسان، حيث اتضح أن ما يتم من تجارب على الحيوان بنجاح لا ينجح دائما عند تطبيقه على الإنسان. يلجأ الباحثون

في هذا المضمار على اختيار أجزاء من الفيروس التي تصلح الخطأ في الجينات البشرية من دون أن تتسبب في نفس الوقت في أعراض جانبية غير مرغوبة. تجرى في كثير من مختبرات الجينات بالتعاون مع المستشفيات في دول كثيرة في أنحاء العالم بغرض تجميع معلومات كافية عن صلاحية بعض الجينات وللابتعاد عن تلك الجينات التي لم تحقق نتائج إيجابية. ويأمل الباحثون عن طريق زيادة معلوماتهم في هذا الإطار التوصل إلى مساعدة المرضى من دون تعريضهم إلى أعراض جانبية. ويسعى العلاج بالجينات إلى معالجة مسببات الأمراض الناتجة عن خلل في الجينات وتطوير استراتيجيات علاجية لعلاج ليس فقط اختلال في الجينات بل أيضا في مكافحة أمراض السرطان وأمراض الجهاز العصبي .



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

الجين FOXP2

اهتم عدد من العلماء في الفترة الأخيرة بالمورثة FOXP2 حيث يبدو أنها الخاصة بالقدرة على الكلام عند الإنسان . وقد بدأت قصة هذا الجين حيث وجدت في إنجلترا عائلة واحدة لها صعوبة في الكلام عبر ثلاث أجيال متعاقبة . فكان من الصعب عليهم تكوين جمل وتحريك ألسنتهم . وقام العلماء بتحليل جيناتهم ووجدوا حرفا واحدا مختلفا في أحد الجينات وهو FOXP2 على الكروموسوم ١٧ وقد تفقد العلماء الجين FOXP2 في عدد كبير من الثدييات ووجدوا انه مستقر ولا يتغير ، إلا انهم وجدوه في حالة الإنسان وفيه تغييرين اثنين مما جعل العلماء يعتقدون أن هذا الجين له علاقة بقدرة الإنسان على الكلام .

<https://arabic.rt.com/technology/961904->

التليف الكيسي:

التليف الكيسي هو مرض وراثي ، أي يتسبب فيه خلل في الجينات الموروثة عن الأم والأب. يصيب الرئة والبنكرياس وأعضاء أخرى . كان الأطفال المصابين به لا يعمرن أكثر من عشرة سنوات . وخلال السبعينيات من القرن الماضي تحسنت طرق العلاج بالعقارات المختلفة وأصبح في مقدور المريض منهم العيش حتى دخول المدرسة وانهاء تعليمه الجامعي ، بل والزواج . إلا أن العلماء كانوا يعرفون أن سبب المرض وراثي ولكن لم تكن في استطاعتهم العثور على المواقع الجينية التي تحدث هذا المرض .

كل ما كان العلماء يعرفونه عن هذا المرض الوراثي أن خلا في أحد الجينات يأتي من الأم وخلل بنفس الطريقة يأتي من الأب ، ولا يحدث المرض إلى إذا اجتمع جين الأم المختل مع الجين المختل من الأب (أى انه مرض يتبع جين متنحى). فإذا كان جين الأم مختلا مثلا واجتمع مع جين من الأب سليما فلا يظهر المرض. ويقص عالم المورثات الكبير فرانسيس كولنز - الذي أشرف على مشروع الجينوم البشري - كيف توصل العلماء في الثمانينيات من القرن الماضي بالعثور على التغيرات في الكروموسوم رقم ٧ المتسببة لمرض التليف الكيسي . في البدء كان العلماء يعرفون ان مسبب مرض التليف الكيسي هو تغير حرف واحد على الأقل في منظومة من نحو ٣ مليارات من حروف الدنا. فكانت العملية مضمية للبحث عنه. وكان كل ما يعرفه العلماء عن هذا المرض أنه يظهر على الأطفال الذي يجتمع فيهم الجين المختل من الأب مع الجين المختل من الأم . ولا يظهر على الأطفال التي يجتمع فيهم جين مختل من الأب مع جين طبيعي من الأم . وبناء على ذلك بدأ العلماء في البحث عن توائم من الأطفال ، تظهر في أحد التوأمين أعراض المرض ولا تظهر في التوأم الآخر . وبمقارنة تتابع الأزواج القاعدية في الدنا للتوأمين يمكن التعرف على الحرف أو الحروف التي تغيرت وتسبب المرض. واشتركت معامل بحثية كثيرة في الولايات

المتحدة خلال الثمانينيات من القرن الماضي في قراءة كروموسومات هؤلاء التوائم . فكانوا يبحثون عن خطأ واحد أو عدة أخطاء في حروف الدنا المكونة من أكثر من ٣ مليارات زوج قاعدي . وفي عام ١٩٨٥ عرف العلماء أن موقع أو مواقع معينة على الكروموسوم رقم ٧ هي التي تسبب المرض. ولكن أين يقع هذا الخطأ وما نوعه فكان عليهم مواصلة البحث. واستخدم العلماء طريقة القفز على الكروموسوم ٧ في تتبع الأزواج القاعدية على الكروموسوم ٧ لاختصار الوقت بدلا من أن يفحصوه حرفا حرفا . وفي عام ١٩٨٩ منيت مجهوداتهم في البحث والتنقيب بالنجاح الابتدائي، إذ وجدوا ثلاثة حروف مفقودة في الدنا - وهي بالتحديد الحروف CCT على أحد الجينات التي تنتج بروتين. ويقول فرانسيس كولنز في كتابه " The Language of God" أن العمل كان مضنيا وتكلف نحو ٥٠ مليون دولار أمريكي ولكنهم توصلوا إلى معرفة أسباب أمراض متعلقة بمرض التليف الكيسي، وواصلوا البحث للتوصل إلى طرق في معالجتها عن طريق إصلاح الجينات ، وتصحيح الخلل.



<https://www.mayoclinic.org/ar/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>



التطور الجزيئي

التطور الجزيئي (Molecular evolution) هو عملية تُغيّر تسلسل تركيب الجزيئات الخلوية مثل الدنا والحمض النوويّ الريبوزيّ والبروتينات عبر الأجيال. يستخدم مجال التطور الجزيئيّ مبادئ الأحياء التطوريّة وعلم وراثّة السكان لتفسير

أنماط هذه التغيّرات. تهتم المواضيع الرئيسية في التطور الجزيئيّ بمعدلات وتأثيرات تغيّر النيكلوتيدات، التطور المحايد مقارنة بالانتخاب الطبيعيّ وأصول الجينات الجديدة.



الاستنساخ Cloning

الاستنساخ هو إنتاج مجموعة من الكائنات الحية لها نسخة طبق الأصل من المادة الوراثية والتي تحدث في الطبيعة عندما تقوم كائنات حية كالبكتريا، الحشرات أو النباتات بالتكاثر بدون تزاوج. أما في مجال التكنولوجيا الحيوية (البيوتكنولوجي) فهي العملية المستخدمة لنسخ أجزاء من الحمض النووي الريبي DNA ، خلايا أو كائنات حية. بشكل عام الاستنساخ يعني إنشاء نسخ طبق الأصل من منتج ما كالوسائط الرقمية أو البرامج. حتى تاريخ ١٩٧٠ ميلادية كان إجراء الأبحاث على الحمض النووي (DNA) من أصعب الأمور التي كانت تواجه علماء الوراثة و الكيمياء. و كانت معظم الأبحاث تجرى بشكل غير مباشر على الحمض النووي الريبوزي (RNA) أو البروتين. و لكن الحال تحول بشكل كامل فأصبح علم الوراثة المتعلق بفحص DNA و المعروف بعلم الوراثة الجزيئية من أسهل العلوم وأكثرها تطورا . لقد أصبح من السهل صنع نسخ عديدة من أي جين أو مقطع محدد من DNA كما أمكن معرفة تسلسل الأحماض النووية بسرعة كما استطاع العلماء استكشاف الجينات الموجودة على الكروموسومات كما استطاعوا تغيير وتعديلها بالشكل الذي يريدون وليس هذا فحسب بل استطاعوا أن يعيدوا هذه الجينات المعدلة إلى الخلية وعرزها في الكروموسوم الذي يريدون. كما أمكن إنتاج كميات كبيرة من البروتينات كالهرمونات واللقاحات المختلفة والتي كانت تنتج في السابق من الجثث الميتة أو تستخلص من الحيوانات والتي كانت تحفها المخاطر من انتقال العدوى إلى

الإنسان. كما أن هذه الثورة العلمية فتحت المجال أمام الكثيرين من محبي هذا العلم في اختراع واكتشاف طرق جديدة وحديثة في التعامل وحفظ وتغيير هذه المادة الحيوية في الإنسان والحيوان والنبات. لقد غير هذا العلم المنطلق كالصاروخ الكثير من المفاهيم الطبية والتي دفعت كثير من كليات الطب إلى تعديل مقرراتها لتزويد طلابها بالمزيد من هذا العلم. لقد أُطلق على عملية نسخ وتعديل وزرع الجينات اسم الهندسة الوراثية وهو اسم عام لا يحدد فكرة معينة أو تقنية محددة، ولكنه يعنى بكل ما يقام به في تغيير أو تعديل المادة الوراثية. ويتفرع من هذا العلم الكثير من التقنيات وهي متناثرة وموزعة على الكثير من فروع الطب والعلوم.

إذن فما هو الاستنساخ وكيفية حدوثه وما هي أبعاده؟ وما هو التعديل الوراثي؟ الاستنساخ هو عملية إنتاج خلايا أو أنسجة أو كائنات حية لها نفس الجينات، كل جزء من حمضها النووي متطابق. وفي حقيقة الأمر هناك عمليات استنساخ تحدث طبيعياً. يُمكن أن تحدث عملية الاستنساخ طبيعياً -مثل ذلك التوأم المتطابق- إذ يتم تشكل التوأم في الأيام الأولى من اتحاد النطفة والبويضة. أي عندما يكون الجنين مكون من عدد قليل من الخلايا الغير متخصصة، يقوم بعملية الانقسام إلى جزئين، وفي نفس الوقت كلا الجزئين يقوم بعملية التطور، إلى أن ينفصلا مُشكلين فردين كاملين متطابقين جينياً، لأنهما تشكلا من بويضة واحدة. وعملية استنساخ أخرى تحدث طبيعياً، ألا وهي التكاثر اللاجنسي، لأنه يتم فيه تشكل كائن جديد مُطابق للمستنسخ مثل البرامسيوم. ولأن البرامسيوم كائن وحيد الخلية، تقوم هذه الخلية في موسم التكاثر بالانشطار إلى خليتين متطابقتين جينياً. أما بالنسبة لعملية الاستنساخ الصناعية فهناك طريقتين: الاستنساخ الجيني الاستنساخ الإنجابي

أنواع الاستنساخ واستعمالاته

١- الاستنساخ الجيني Gene Cloning

يتم بنفس الطريقة التي يتم بها الاستنساخ الطبيعي "التوأم المتطابق" والفرق هو أن الاستنساخ الجيني الصناعي، يتم في طبق بتري عوضاً عن الأم . في وقت مبكر يقوم الجنين بالانفصال إلى خلايا أحادية، وتواصل هذه الخلايا الانقسام والتطور في صفيحة بتري. ثم يتم وضع هذين الجنين داخل الأم البديلة ليواصل التطور، وبما أنهما من نفس البويضة المخصبة، فإن هذين الجنين متطابقين جينياً. الاستنساخ الجيني من أقدم أنواع الاستنساخ، ويعتمد على توفير جين معين، من أجل دراسته، وتحليله، ومعرفة طبيعته، ويعتمد على زرع الجين في خلية معينة، وقد تكون معتمدة على مكونات بكتيرية، أو فطرية، ومن ثم يتم وضعها في ظروف خاصة لفترة زمنية محددة، ويتم الانتظار حتى تبدأ بالتكاثر من أجل العمل على استنساخ عدد كبير من الجين. يهدف الاستنساخ الجيني إلى الحصول على كمية كبيرة من جين معين بغرض دراسته مثلاً، ويتم عبر إدخال الجين الذي يراد استنساخه من كائن حي معين مثلاً، إلى المادة الجينية لخلية تدعى فيكتور (factor) والتي قد تكون خلية بكتيرية أو فطريات أو فيروسات. ثم يتم وضع هذا الفيكتور بالمختبر في ظروف مناسبة مما يؤدي إلى تكاثره، وبالتالي استنساخ كمية كبيرة من المادة الجينية المرغوبة.

- الاستنساخ العلاجي Therapeutic cloning

وهو الذي يعتمد على توفير وسائل علاجية تساعد على علاج الأمراض، ويعتبر هذا النوع من الاستنساخ حديثاً نسبياً؛ إذ ما زالت الأبحاث مستمرة حول فكرة الاستنساخ العلاجي من أجل تجنب الإصابة بالأمراض الخطيرة، كالأورام السرطانية، وأيضاً لتوفير العلاج المناسب لها يعتمد هذا النوع من الاستنساخ على الحصول على نسخ سليمة من الخلايا الموجودة في أجسام الكائنات الحية، ويُطلق

عليها اسم الخلايا الجذعية، وهي خلايا قادرة على التكاثر بشكل سريع، والحصول على نسخ من كافة أنواع الجينات تقريباً، وتستخدم في علاج العديد من الأمراض، والتي كان من الصعب توفير العلاج المناسب بها في الماضي .

١- الاستنساخ الجزيئي Molecular cloning

وهو من أنواع الاستنساخ التي تعتمد على نسخ جزءٍ مُعيّن من سلسلة الحمض النووي، ويُستخدم عادةً في إنتاج أعداد كبيرة من الجينات التي تكون مسؤولةً عن وظيفة معينة في الخلايا، ويستخدم هذا النوع من الاستنساخ أيضاً في التجارب البيولوجية .

٢- الاستنساخ الانجابي

الاستنساخ الإنجابي مثل النعجة دولي له نفس نتيجة الاستنساخ الجيني (التطابق الجيني) لكن بطريقة مختلفة. النعجة دولي هي نسخة جينية مطابقة للنعجة البالغة، التي تبرعت بالخلية الجسمية للقيام بعملية الاستنساخ، وهي أول الثدييات التي تم استنساخها من خلية جسمية لكائن بالغ. ويستخدم لإستنساخ حيوانات بأكملها، وذلك عبر الخطوات التالية :

١- أخذ المادة الوراثية من نواة خلية من جسم الحيوان الذي يرغب في إستنساخه، مثل خلية جلد (أي تحتوي على كامل عدد الكروموسومات).

٢- يتم أخذ بويضة وتفريغها من المادة الوراثية، أي أنها لا تحتوي على النوية التي بها الكروموسومات، ومحتواها من الجينات يساوي صفر.

٣- يتم إدخال المادة الوراثية من الخلية البالغة إلى البويضة الفارغة، ويتم ذلك عبر حقنها أو استخدام تيار كهربائي لدمج الاثنتين معاً

٤- تزرع البويضة الجديدة بالمختبر في أنبوب اختبار.

٥- تنقل البويضة إلى رحم أنثى تسمى الأم البديلة، لتحمل بها وتلدها بعد حين.

٦- الوليد يحمل نفس المادة الوراثية للخلية الأصلية التي تم إستنساخها.

هذه هي الطريقة التي تم استخدامها لإنتاج النعجة دولي في أوائل سنة ١٩٩٧ حيث كان حدثاً له دويها هائلاً في عموم الكرة الأرضية على كافة الأصعدة العلمية والدينية والاجتماعية. وهذه أهم الخطوات التي قام بها العالم وايلموت في عملية استنساخ النعجة دولي وهي:

أولاً: أخذ ٢٧٧ بيضة من مبيض نعجة أنثى ذات رأس أسود، وتم نزع نوى هذه البيوض وأبقى على السيتوبلازم والغشاء الواقي فقط .

ثانياً: استخراج نوى عدداً من خلايا ضرع نعجة بيضاء الرأس .

ثالثاً: غرس داخل كل بيضة مفرغة من نواتها نواة من خلية الضرع ذات الرأس الأبيض، وهي النوى التي تحتوي على العدد الكلي للكروموسومات وهذا ما يسمى "بالحقيقية الوراثية" التي تعطي جميع الخصائص الذاتية للمخلوق .

رابعاً: وضع كل خلية من الخلايا الجديدة في أنبوبة اختبار، و سلط عليها صعقة كهربائية، فتحررت بعض الخلايا للإنقسام وإنقسمت فعلاً ٢٩ خلية، وبلغت هذه الخلايا مرحلة ٨ - ١٠ خلايا متماثلة .

خامساً: قام بزرع الخلايا المتماثلة في مكانها في الرحم، وواحدة فقط وصلت إلى إتمام النمو فولدت النعجة دولي مماثلة لأمها ذات الرأس الأبيض .

تطبيقات الإستنساخ

يُشير مفهوم الاستنساخ إلى عملية تطبيق تقنية نقل نوي للخلايا الجسدية، ويُمكن تعريفه على أنه القيام بعمل نسخة جينية من تسلسل الحمض النووي أو الجينوم الكامل للكائن الحي. ويتم تطبيق تقنية النقل النووي للخلايا الجسدية (somatic cell nuclear transfer (SCNT) عن طريق نقل نواة الخلية الجسدية المراد استنساخها إلى بويضة تمت إزالة النواة منها، مع الحفاظ على بقاء الحمض النووي للميتوكوندريا في السيتوبلازم دون تغيير عليه، ثم تتم عملية معالجة البويضة عن

طريق توجيه تيار كهربائي إليها لتحفيز انقسام الخلايا فيها، وعندما يتكوّن الجنين فإنه يكون مطابق وراثياً للخلايا التي تمت زراعتها. من الجدير بالذكر أن العلماء حتى الوقت الحالي استطاعوا استنساخ مجموعة كبيرة من المواد البيولوجية، بما في ذلك الجينات والخلايا والأنسجة وحتى الكائنات الحية بالكامل، مثل استنساخ الأغنام.

تقنيات الاستنساخ

يُمكن إجراء عملية الاستنساخ عن طريق عدّة تقنيات، وبالتالي يُمكن تعداد أنواع الاستنساخ كالتالي:

١- الاستنساخ عن طريق تقنية الحمض النووي المؤتلف (Recombinant DNA Technology) أو الاستنساخ الجزيئي (Molecular Cloning) تم البدء

باستخدام تقنية الاستنساخ بواسطة الحمض النووي أو الاستنساخ الجزيئي في الستينات، وذلك من قبل علماء البيولوجيا الجزيئية، حيث قاموا بتكرار جين معين لإجراء دراسة عليه، وجعل الدراسة أكثر شمولية، ويُمكن القول أن هذا النوع من الاستنساخ يتم إجراءه بهدف التجارب العلمية لتوليد نسخ متعددة من حمض نووي معين لكائن حي بحيث يُنقل جزء منه إلى عنصر وراثي متماثل ذاتياً، مثل البلازميد البكتيري.

٢- استنساخ حيوانات ذات صفات مرغوبة مثل أبقار غزيرة الحليب أو ذات نسب مرتفعة من اللحم.

٣- استنساخ حيوانات متطابقة لإجراء اختبارات الأدوية عليها، مما يساعد في الحصول على نتائج متجانسة وواضحة ولا يلعب فيها الاختلاف بين الحيوانات دوراً في تشويش نتائجها.

٤- استنساخ الفصائل المهددة بالانقراض من الحيوانات.

٥- الاستنساخ الجزيئي الذي يشير إلى عملية إنتاج نسخ مطابقة الأصل من سلسلة جزيئية لحمض نووي ريبوزي منقوص الأكسجين محددة. كثيراً ما يستخدم الاستنساخ

من أجل تضخيم أجزاء من سلسلة الحمض تحتوي على جينات كاملة. تستعمل التقنية أيضا في مجالات واسعة من التجارب البيولوجية والتطبيقات العملية.

-الاستنساخ العلاجي Therapeutic cloning

يشبه هذا النوع الاستنساخ الإنجابي، ولكن الهدف النهائي مختلف. فالاستنساخ الإنجابي يسمح للبويضة الملقحة بالنمو لتكوين كائن حي جديد عند زرعها برحم الأم البديلة، بينما يستعمل الاستنساخ العلاجي البويضة كمصدر لإنتاج الخلايا الجذعية، يقصد بذلك استنساخ كائنات حية لأخذ خلايا جذعية (Stem Cells) ولا يسمح لها للوصول إلى تخليق كائن حي كامل. وأهمية هذه الخلايا تنبع في قدرة هذه الخلايا في إنتاج أي خلايا أو أعضاء كالكلية والكبد والخلايا الدموية والتي يرجى في استخدامها علاج الكثير من الأمراض التي لا يوجد لها علاج شافي. فالخلايا الجذعية تملك قدرة غير محدودة على التكاثر والتمايز لأي نوع من الخلايا، والتي يقول العلماء إنها قد تحمل أملا بعلاج العديد من الأمراض. كما تساعد هذه الطريقة في الاستنساخ العلماء على فهم أعمق لطبيعة وكيفية تطور الأمراض. ولقد قامت إحدى الشركات العلمية في ولاية ماسيوشيوستز بالولايات المتحدة الأمريكية Advanced Cell Technologies في شهر نوفمبر من عام 2001 بالإعلان عن محاولة ناجحة لاستخلاص خلايا جذعية من أجنة مستنسخة وذلك بعد أن قامت باستخدام 8 بويضات بشرية تم تفرغها من نواها ثم زرع بداخلها نوى خلايا من الجلد. ولقد نجحوا في إنتاج خلايا جذعية من بويضة واحدة بينما فشلت البويضات السبع.

ويتم من خلال الاستنساخ العلاجي معالجة الخلايا الجذعية الجنينية والتي يُمكن الحصول عليها من الأجنة البشرية بعد خمس أيام من عملية الإخصاب، حيث إنه يمكن معالجة الخلايا الجذعية لتصبح أي خلية من خلايا جسم الانسان، مثل الخلايا العصبية أو خلايا الشبكية أو خلايا الكبد أو خلايا البنكرياس أو خلايا القلب، كما أنه يُمكن أن يتم استخدام هذه التقنية مع تقدم العلم لعلاج مجموعة واسعة من الأمراض

مثل سُمية الأنسجة الناتجة عن علاج السرطان، ومرض الزهايمر، ومرض الشلل الرعاشي، ومرض السكري وأمراض القلب، وشلل الأطراف.

- الاستنساخ التناسلي (Reproductive Cloning)

يتم استخدام هذه التقنية لأغراض الإنجاب، حيث يتم نقل الجنين المستنسخ إلى رحم الأنثى، كما يُمكن القيام بعملية توأمة الجنين من خلال هذا النوع من الاستنساخ حيث يتم تحفيز الجنين لينقسم إلى نُسخ وراثية مشابهة لنفسه .

الهدف من الاستنساخ

بعض الأسباب التي يعتقد البعض أنها الهدف من الاستنساخ ما يلي:

١- الاستنساخ لهدف طبي: ويشمل ما يلي: استنساخ حيوانات كنماذج للمرض: حيث أن العلماء يقومون بدراسة الأمراض التي تصيب الإنسان دراسة مبدئية على الحيوانات كالفئران، إذ تم تصميم النماذج الحيوانية وراثياً لتحمل الطفرات المسببة للأمراض في جيناتها، فيكون إنشاء هذه الحيوانات المحورة جينياً عبارة عن عملية تستغرق وقتاً طويلاً وتتطلب التجربة والخطأ وأجيال عدّة من التربية، فيمكن للاستنساخ المساعدة في تقليل الوقت اللازم، كما أن النتيجة ستكون مفيدة أكثر للدراسة.

٢- الاستنساخ لصنع الخلايا الجذعية: حيث أنه يمكن معالجة الخلايا الجذعية لإصلاح الأعضاء والأنسجة التالفة أو المريضة في جسم الإنسان .

3- الاستنساخ بهدف إحياء الأنواع المهددة بالانقراض أو المنقرضة: يكون هذا النوع من الاستنساخ على سبيل المثال كاستخدام العلماء للحمض النووي المحفوظ لعشرات الملايين من السنين لاستنساخ الديناصورات.

٤- الاستنساخ بهدف إنتاج الأدوية: حيث يتم القيام بعملية الهندسة الوراثية للحيوانات المزارع مثل الأبقار والأغنام والماعز لإنتاج أدوية أو بروتينات مفيدة في الطب .
٥- الاستنساخ بهدف انتاج ماشية: وذلك عن طريق استنساخ الحيوانات الزراعية، مثل الأبقار والخنازير، والتي تتصف بانتاجها الفعال للحليب أو للحوم عالية الجودة .

سلبيات الاستنساخ

١- سلبيات الإستنساخ الإيجابي :

- تقنية الإستنساخ الإيجابي ذات فاعلية منخفضة للغاية، فالنعجة دوللي نجح إستنساخها من بين ٢٧٧ جنينا، أي كانت نسبة النجاح ١ على ٢٧٧، وهي نسبة منخفضة للغاية .
- المواليد المستنسخة تعيش عادة لفترة قصيرة، فمثلاً النعجة دوللي عاشت لست سنوات فقط، وهي نصف معدل حياة النعاج وهو ١٢ سنة. المستنسخ عادة ما يعاني من مشاكل بالأعضاء كالقلب والكبد والدماغ، بالإضافة إلى مشاكل في جهاز المناعة .

٢- سلبيات الاستنساخ العلاجي:

الاستنساخ العلاجي يتطلب تدمير الجنين بالمختبر لأخذ خلاياه الجذعية، مما يثير قضايا أخلاقية، وايضا يشير بعض العلماء إلى وجود تشابه بين الخلايا الجذعية وخلايا السرطان، إذ تقول بعض الدراسات إنه بعد ستين انقسامًا خلويًا يتجمع بالخلايا الجذعية طفرات كافية لتحويلها إلى خلايا سرطانية أو شبه-سرطانية. ولذلك فإنهم يطالبون بالمزيد من الأبحاث قبل استخدام هذه التقنية في علاج الأمراض لدى الإنسان.

مخاطر الاستنساخ على البشرية:

لقد انتقد الكثير هذه التقنية لخطورة تطبيقها على العنصر البشري، وبعض الدول حرّمت الأبحاث المتعلقة بها . وانطلقت وسائل الإعلام، وتباينت ردود الفعل الأولى من الاستنساخ البشري إلى ثلاثة آراء : الأول: يشجعه، وهو موقف المتخصصين في علاج العقم الثاني: يعارضه، وهو الموقف الذي اتخذته حكومات إنجلترا وألمانيا وفرنسا. الثالث: يرى عدم التسرع في الرفض أو القبول، بل تحديد فترة مؤقتة توقف فيها الأبحاث حتى تستكمل دراسة النواحي الاجتماعية والأخلاقية للاستنساخ وبعدها يقرر استئنافه أو توقيفه. وهو موقف الولايات المتحدة الأمريكية التي دعت إلى وقف تمويل الأبحاث المستخدمة في الاستنساخ البشري .

فوائد الإستنساخ

- ١- يفيد الاستنساخ في المحافظة على السلالات النادرة سواء كانت نباتية أو حيوانية ومعرضة للانقراض بسبب التلوث الصناعي وخوفا من أن تتحمل البشرية آثار الافتقار إلى التنوع البيولوجي الحيوي الذي قد يعرض البشرية للمخاطر فيقوم الاستنساخ هنا بمهمة لا نجد بديلا عنها وهو ما تقوم به الدول المتقدمة وهو ما يعرف بالبنوك الوراثية والتي يتم فيها جمع السلالات والأنواع النادرة وحفظها وإكثارها واستنساخها من أجل الحفاظ على معلوماتها الوراثية والتي تعتبر مصدر لمربي النبات والحيوان للاستفادة منها والأخذ منها في استحداث وتطوير نباتات وحيوانات من خلال التقنيات الحديثة في التربية كالهندسة الوراثية ونقل الجينات.
- ٢- يفيد الاستنساخ في مجال البحث العلمي فمثلا إنتاج فأر ليكون موديلاً لفأر آخر يعاني من مرض وراثي محدد لإجراء تجارب علاجية وراثية لتحديد أفضل سبل العلاج والتي يمكن تطبيقها على الإنسان يكون هنا للاستنساخ فائدة عظيمة لاختيار أفضل وأنسب الطرق لصالح للبشرية.
- ٣- إكثار الحيوانات المهندسة وراثيا لإنتاج العقاقير بمعنى مضاعفة المصانع الحيوية عدديا لزيادة إنتاج العقاقير.
- ٤- إكثار التراكيب الوراثية التي أثبتت كفاءتها في إنتاج الغذاء للبشر .

ثانياً: مخاطر الاستنساخ البشري من الناحية الصحية:

١- الاستنساخ سوف يؤثر سلباً بلا شك على النوع الإنساني؛ لأنه سوف يُضعفه كما أكد ذلك علماء الوراثة في ندوات علمية، لأنّ الاستنساخ البشري الكامل من خلية بشرية لاجنسية إنما يكون من خلية كاملة النضج، ودخلت في مرحلة الشيخوخة. وهذا بطبيعة الحال سيؤثر على النسخة التي ستنشأ عنها في المستقبل، لأنها ستحمل كلّ الصفات الوراثية التي تتعلّق بها، ومنها المرحلة العمرية. وكما هو معلوم عند علماء الوراثة أنّ لكلّ خلية حيّة في جسم الإنسان عمراً محدداً تولد ثم تموت.

٢- تقنية الاستنساخ ما زالت تحت التطوير لدرجة لا يمكن محاولة إجرائه علي البشر لخطورته. لأن كل التجارب علي الحيوانات قد فشلت أو أسفرت عن أجنة مشوهة. حتي استنساخ الأعضاء والأنسجة من الخلايا الجذعية بالأجنة مازال فيه خطورة. ورغم أن تقنية الاستنساخ قد أجريت علي عدة حيوانات لكنها ما زالت تحبو ولم تتطور. وآليته لم تفهم بعد. فالتجارب التي أجريت علي خمسة أنواع من الثدييات قد أسفرت عن فرص نجاح متدنية. لأن الغالبية العظمي من هذا الحمل الاستنساخي يتعرض للمخاطر للجنين والأم. ولاسيما وأن الجنين قد يكون أكبر من أي جنين عادي مما يمزق الرحم. ويمكن أن ينتفخ بالسوائل. لهذا كل حمل استنساخي يتعرض للإجهاض التلقائي . ولقد كانت النعجة دولي أول حمل استنساخي ناجح من بين ٢٧٧ تجربة حمل. فأقل من ١% من الحيوانات المستنسخة عاشت فترة الحمل. لكن معظمها تعرض لشذوذ في وظائف الكبد ومشاكل في القلب والأوعية الدموية وقلة نمو الرئة ومرض السكر وعوز في جهاز المناعة وعيوب جينية خفية. فكثير من الأبقار التي استنسخت كانت تعاني من عيوب خلقية بالرأس ولم تعيش طويلاً حسب متوسط العمر لمثيلها من الأبقار الطبيعيين . أما المواليد العاديون فيتكونون من ارتباط جينات الحيوان المنوي للأب وبويضة الأم. وهذه الجينات تطبع بطريقة غير معلومة تماماً

متحاشية أي تشويش أو ارتباك ما بين جينات الأم وجينات الأب. لكن في عملية الاستنساخ هذه الطباعة للجينات لاتجري بطريقة سليمة ولايمكن فحص هذه المشكلة في أي جنين لعدم وجود شواهد تدل عليها . لهذا توجد تحذيرات من أخطار الاستنساخ جعلت العلماء يحذرون من استنساخ البشر خشية وقوع شذوذ جيني لاتعرف عواقبه ويصعب اكتشافه في الحيوان المستنسخ .



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>



تدريبات:

السؤال الأول: اختر الأجابة الصحيحة علميا لكل من العبارات التالية بوضع علامة (√) في المربع المقابل لها :

١- الجزء يتحكم في ظهور الصفات الوراثية في الكائنات الحية :

أ- الخلية ب- الكروموسومات ج- النواة د- الجين

٢- اذا كان عدد الكروموسومات في الخلية البيضية (٢٣) كروموسوم وفي الخلية الذكرية (٢٣) كروموسوم فان الكائن الناتج هو :

أ- الارنب ب- البازلاء ج- ذبابة الفاكهة د- الانسان

٣- الصفة الوراثية التي يحملها أحد الأبوين وتظهر في أفراد الجيل الأول بنسبة ١٠٠% والجيل الثاني احيانا بنسبة ٧٥% هي :

أ- الصفة النقية ب- الصفة الهجينة ج- الصفة المتنحية د- الصفة السائدة

٤- الصفة التي يحملها أحد الأبوين ولا تظهر في الجيل الأول وتظهر أحيانا في الجيل الثاني بنسبة ٢٥% هي

أ- الصفة النقية ب- الصفة الهجينة ج- الصفة المتنحية د- الصفة السائدة
٥- الصفة الناتجة عن اجتماع عاملان وراثيان متمثلين "سواء كان سائدين او متنحيين " تسمى

أ- الصفة النقية ب- الصفة الهجينة ج- الصفة المتنحية د- الصفة السائدة
٦- الصفة الناتجة من اجتماع عاملان وراثيان مختلفان تسمى

أ- الصفة النقية ب- الصفة الهجينة ج- الصفة المتنحية د- الصفة السائدة
٧- مؤسس علم الوراثة العالم النمساوي

أ- توماس مورغان ب- جورج سنيل ج- جريجور مندل د- جون روث
٨- جميعها من الصفات المكتسبة عدا

أ- الطبخ ب- العزف ج- قيادة السيارة د- لون الجلد

٩- تزاوج ذكر وانثى تركيبهما الوراثي (Bb) فان التركيب الوراثي (BB) يحتمل ان يظهر في ابنائها بنسبة

أ- ١٠٠% ب- ٧٥% ج- ٥٠% د- ٢٥%

١٠- اذا كان التركيب الوراثي لأحد الابناء aa فان التركيب الوراثي للابوين يحتمل ان يكون

أ- aa x AA ب- aa x Aa ج- AA x AA د- Aa x AA

السؤال الثاني :اكتب بين القوسين كلمة (صحيحة) أمام العبارة الصحيحة وكلمة (خطأ) امام العبارة غير صحيحة لما يأتي

١- تتكاثر الكائنات الحية لتحافظ على نوعها من الانقراض. ()

٢- الصفات الوراثية تنتقل من الآباء إلى الأبناء بواسطة الكروموسومات. ()

٣- الجين هو جزء من الكروموسومات وهو مسؤول عن إظهار الصفات الوراثية
()

٤- الصفة السائدة النقية تظهر عند اجتماع عاملان وراثيان مختلفان . ()

٥- الصفة السائدة الهجينة تظهر عند اجتماع عاملان وراثيان متشابهان . ()

٦- العالم جريجور مندل هو مؤسس علم الوراثة الحديث. ()

٧- يُستخدم الحرف الكبير في الصفة الوراثية للتعبير عن الصفة المتنحية. ()

٨- يحكم الصفة الوراثية جين واحد محمول على كروموسوم واحد. ()

٩- الفرد الهجين ينتج عن اجتماع عاملان وراثيان مختلفان . ()

١٠- يرمز لصفة طول الساق في نبات البازلاء بحرف صغير t ()

١١- جميع الطفرات تحدث طبيعياً بدون تدخل الإنسان . ()

١٢- تتشابه عدد الكروموسومات في النوع الواحد من الكائنات الحية . ()

١٣- جميع أنواع الطفرات ضارة . ()

١٤- عند تزاوج نبات بازلاء ازهاره بيضاء rr بأخر ازهاره حمراء Rr يكون

٥٠% من الجيل الأول ازهاره بيضاء . ()

١٥- البغل حيوان ناتج من طفرة. ()

الفصل الثالث

الطفرات وتأثيراتها

الوراثية



الطفرات

الطفرات هي تغيير دائم وقابل للانتقال في المادة الوراثية للخلية أو للفيروس. تنتج الطفرات من أخطاء في نسخ الدنا خلال الانقسام الخلوي، عن طريق التعرض للإشعاع أو للمواد الكيميائية أو للمؤثرات البيئية أو للفيروسات أو الجينات القافزة. نسبة معدلات الطفرات لمواقع النوكليوتيدات المفردة ضئيلة للغاية، تصل إلى ١٠-٩ أو ١٠-٨ لكل موقع لكل جيل، مع العلم بأن بعض الفيروسات تُظهر معدلاً أعلى من الطفرات يُقدَّر بـ ١٠-٦ لكل موقع لكل جيل. بين هذه الطفرات، سيكون بعضها محايداً والبعض الآخر مفيداً وسيظل في المحتوى الوراثي إلا إذا فقد بالانحراف الوراثي، وستكون المجموعة الأخيرة مُضرة وستُفقد من المحتوى الوراثي خلال الانتخاب الطبيعي. ولأن الطفرات نادرة للغاية، ستتراكم بصورة بطيئة جداً عبر الأجيال. يختلف عدد الطفرات الظاهرة في جيل مفرد، ولكن خلال فترة طويلة من الزمن سيظهر تراكمها بوتيرة منتظمة. باستخدام مُعدّل الطفرات خلال الجيل وعدد اختلافات النوكليوتيدات بين تسلسلين، يمكن حساب مرات التباعد بالساعة الجزيئية.

يكون تضاعف الـ DNA مضبوطاً للغاية في معظم الأحيان، ومع ذلك يمكن أن تحدث أخطاء (طفرات) علماً أن معدل الخطأ لدى حقيقيات النوى قد يكون بقلة ٨-١٠ خطأ لكل نيكليوتيد في كل عملية تضاعف، بينما قد يصل لدى بعض فيروسات الـ 10-3 (RNA)، وهو ما يعني أنه في كل جيل، يراكم الجينوم البشري طفرة إلى طفرتين جديدتين. ويمكن أن تنتج طفرات صغيرة عن تضاعف الـ (DNA) وأثار تضرره، وتتضمن الطفرات النقطية التي يتغير فيها أساس واحد، وطفرة انزياح الإطار التي يُضاف فيها أساس جديد أو يُحذف، ويمكن لكلا الشكلين أن يغير الجين بطفرة مغلوطة (تتغير فيها رامزة ما فترمز لحمض أميني مختلف)، أو

هرائية (تنتج رامزة توقف مبكرة). ويمكن أن تنتج طفرات أكبر عن أخطاء في العبور، فتسبب شذوذات صبغية تشمل ترفيل (تكرار)، وحذف، وإعادة ترتيب وانقلاب أجزاء كبيرة من صبغي ما، علاوة على ذلك، قد تُنتج آليات إصلاح الـ (DNA) أخطاء أثناء إصلاح الضرر الفيزيائي المُلحق بهذه الجزيئة.

تكون معظم الطفرات ضمن الجينات حيادية، فلا تمتلك أي تأثير على النمط الظاهري للكائن الحي (طفرات صامتة)، وقد لا تغير بعض الطفرات من تتالي الحمض الأميني نظراً لترميز رواميز متعددة للحمض الأميني ذاته (طفرات مرادفة)، كما قد تكون طفرات أخرى محايدة إذا أدت لتغيرات في تتالي الحمض الأميني، لكن استمر البروتين بأداء وظائفه بشكل طبيعي حتى مع الحمض الأميني الجديد (طفرات محافظة). ولكن العديد من الطفرات تكون ضارة أو حتى مميتة، وتُعتبر الاضطرابات الوراثية نتيجة لطفرات ضارة، وقد تنشأ لدى الفرد المصاب إما بشكل عفوي أو بالوراثة، وأخيراً تُعتبر نسبة صغيرة من الطفرات مفيدة تحسّن من لياقة الكائن الحي، وتكون مهمة للغاية للتطور نظراً لأن اصطفاهاها الموجّه سيؤدي لتطور تكيفي.

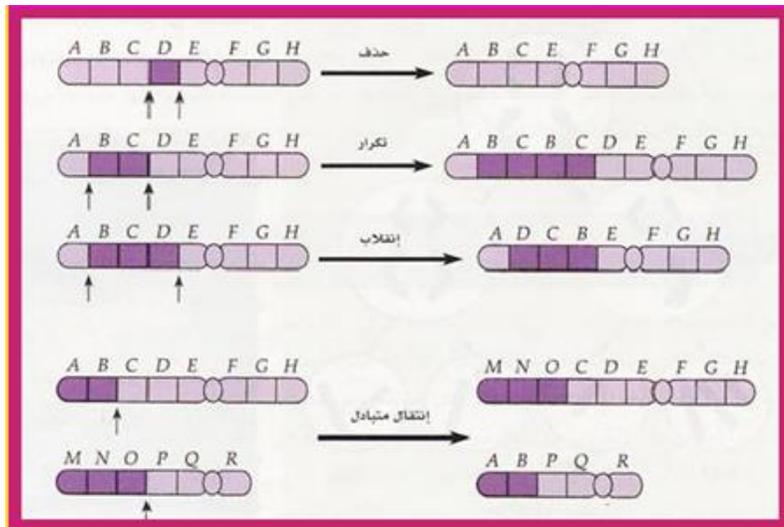


<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

الطفرة الوراثية:

خلال عملية مضاعفة الحمض النووي DNA ، تقع الأخطاء من حين لآخر اثناء التبلر في الشريط الثاني. هذه الأخطاء تسمى الطفرات، من شأنها احداث تغيير في شكل الكائن الحي الخارجي، خصوصا إذا حدثت في سلسلة البروتين الذي يرمز للجين. تكون معدلات الخطأ قليلة جداً عادةً خطأ واحد لكل 10^{10} - 10^{11} مليون قاعدة، بسبب قدرة انزيم بوليميراز الدنا على التصحيح. وتسمى العمليات التي تزيد من معدل

حدوث التغيرات في الحمض النووي بالمواد المُطفرة، وهي عبارة عن مواد كيميائية تزيد الأخطاء في عملية تضاعف الحمض النووي، غالباً عن طريق التعارض مع التركيب اثناء ارتباط القواعد، حيث تحفز الأشعة فوق البنفسجية الطفرات الوراثية عن طريق اتلاف تركيب الحمض النووي. كما يحدث الضرر الكيميائي للحمض النووي بشكل طبيعي، وتستخدم الخلية الآليات لإصلاح الخلل الحادث كعدم التطابق او الفواصل في الحمض النووي، مع ذلك تفشل هذه الآليات أحياناً في إعادة الحمض النووي إلى تسلسله الأول او الطبيعي. وفي الكائنات التي تقوم بخاصية العبور الكروموسومي لتبادل قطع من الحمض النووي، قد تحدث الأخطاء في الصفوف خلال الانقسام الاختزالي لتسبب طفرات وراثية. تتسبب هذه الأخطاء في حدوث تغييرات هيكلية في تسلسل الحمض النووي، اما بمضاعفة، قلب أو حذف لكامل المنطقة، او عن طريق استبدال جزء كامل من كروموسومات مختلفة (شكل ٢٦).



بعض التغيرات في تركيب الكروموسوم

شكل (٢٦)

الطفرة الجينية:

هي أي تغير يحدث في المعلومات الجينية (المعلومات الوراثية) الحيوية المشفرة في تسلسلات الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين، والكروموسومات التي يحويها الدنا، أو في تسلسلات الحمض النووي الريبوزي في حال بعض الفيروسات. الدنا DNA هو بمثابة سلسلة مزدوجة، والأجزاء المكونة لهذه السلسلة هي النوكليوتيدات وتُسمى أيضا بالقواعد النتروجينية. يمكن أن تُحدث الطفرة تغييرات في سلسلات الدنا أو الرنا بطرق مختلفة. فهي قد تغير من ترتيب تسلسل النوكليوتيدات أو من عددها عن طريق غرز قاعدة أو أكثر أو عن طريق حذف قاعدة نتروجينية أو أكثر عن طريق جين قافز. فقد تنجم الطفرات عن فيروسات، أو جين قافز، أو بسبب الكيمياءات المطفرة، أو التعرض للأشعة، وكذلك الأخطاء التي قد تحدث خلال تضاعف الدنا أو الانقسام الاختزالي عند إنتاج الخلايا المشيجية. في الكائنات الحية متعددة الخلايا هناك نوعان من الخلايا، جنسية وجسدية الطفرات التي تحدث في الخلايا الجنسية (الحيوان المنوي أو البويضة) تسمى طفرات تناسلية، وهي وراثية تنتقل إلى النسل إلا إن كانت مميتة، فيموت الجنين. أما الطفرات التي تحدث في الخلايا الجسدية تسمى طفرات جسدية، ولا يمكنها الانتقال إلى النسل عن طريق العمليات التكاثرية في الحيوانات. ولكن من الممكن الاحتفاظ بها عن طريق الاستنساخ.

الطفرات والتنوع الجيني:

الطفرات تمثل المواد الأولية للتنوع الجيني، أي تنوع الأجناس البشرية على سبيل المثال، كذلك هي المسؤولة عن التطور في الكائنات الحية بصفة عامة. وهي ضرورية كي يحدث التطور. وتأثيرات الطفرات قد تكون ضارة أو نافعة، أو محايدة (لا تضر ولا تنفع الكائن في البيئة التي يعيش فيها). الطفرات الضارة تتم تصنيفها عن طريق الانتخاب الطبيعي، إحدى آليات التطور، أما الطفرات المحايدة فقد تتراكم

وتصبح شائعة بآلية تطور أخرى تسمى الانحراف الوراثي. التغيرات التي تنتج عن الطفرات قد لا يكون لها أي تأثير، أو قد تعدل من النواتج الجينية أو النسل، أو قد تمنع الجين عن العمل بشكل صحيح أو بشكل مطلق. الأغلبية العظمى من الطفرات تكون محايدة ولا تؤدي إلى تغيرات ملحوظة. ولكن الطفرات التي تعدل من البروتينات الناتجة عن الجينات، تكون غالبا ضارة.

انواع الطفرات

١- طفرة تلقائية

الطفرات التلقائية تحدث نتيجة لعمليات طبيعية في الخلايا.

٢- طفرة محدثة

الطفرات المحدثة تحدث نتيجة لتفاعل الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين مع عوامل خارجية أو عوامل مطفرة، مثال:

أ- الكيمياء:

١- نظائر القواعد لبعض الكيمياء مشابهة للقواعد البورين والبيريميدين، وقد تأخذ مكان القواعد العادية في الدنا أثناء التضاعف.

٢- كيمياء تغير من تركيب القواعد وخصائص ازدواجها: مثل حمض النيتروز.

ب- الأشعة:

تؤثر كثير من الأشعة على أيضا على القواعد النيتروجينية

أنواع الطفرات حسب تأثيرها على البنية :

توجد طرق مختلفة يمكن أن تتغير بها تسلسلات الجينات، الأمر الذي يفضي إلى أنواع مختلفة من الطفرات. الطفرات التي تحدث في الجينات تختلف تأثيراتها على الصحة. فالأمر يتعلق بحيثيات حدوث هذه الطفرات، وهل هي من وظائف البروتينات

الضرورية الناتجة عن الجينات. وتصنف الطفرات التي تحدث في بنيات الجينات إلى طفرات صغيرة (طفرات جينية)، وطفرات كبيرة (طفرات كروموسومية).

١- طفرات صغيرة

الطفرات الصغيرة أو الجينية هي الطفرات التي تحدث في تسلسل الدنا الذي يشكل جين معين. هذا النوع من الطفرات يؤثر فقط على نوكلوتيد واحد أو عدة نوكلوتيدات في الجين.

٢- طفرات كبيرة

الطفرات الكبيرة أو الكروموسومية هي طفرات تحدث في أجزاء من الكروموسوم، وتغير من بنيات الكروموسومات أو ترتيبها.

أنواع الطفرات حسب تأثيرها على الوظيفة:

١- طفرات فقدان الوظيفة : هذه الطفرات تحدث عندما تصبح وظائف نواتج الجينات غير مكتملة أو معدومة. عندما يفقد الأليل وظيفته بالكامل (أليل عديم الوظيفة)، فإن الطفرة التي تسببت في ذلك غالباً يطلق عليها طفرة عديمة الشكل وعادةً تكون الأنماط الظاهرية المرتبطة بهذه الطفرات متنحية.

٢- طفرات كسب الوظيفة : طفرات تغير النواتج الجينية بحيث تكسبها وظائف جديدة وشاذة. هذه الطفرات عادة تكون مرتبطة بأنماط ظاهرية سائدة. وهي غالباً تسمى طفرات جديدة الشكل أو جديدة البنية

أنواع الطفرات حسب تأثيرها على الصلاحية:

في علم الوراثة التطبيقي وفي الوراثة السكانية النظرية، من المعتاد تناول الطفرات باعتبارها إما ضارة (مؤذية) أو نافعة (مفيدة) أو محايدة .

١- الطفرة الضارة: هي طفرة تأثيراتها على النمط الظاهري تكون سلبية، وبذلك تحط من صلاحية الكائن الحي.

- ٢- **الطفرة النافعة:** هي طفرة تعزز صلاحية الكائن الحي، أو تدعم صفاته المرغوبة. وتأثيراتها على النمط الظاهري تكون إيجابية.
- ٣- **الطفرة المحايدة:** تُعرَّف على أنها طفرة لا يترتب عليها تأثيرات ضارة أو نافعة. هذه الطفرات تحدث بمعدل ثابت، وبذلك تشكل الساعة الجزيئية.
- ٤- **الطفرة شبه المحايدة:** تُعرَّف على أنها طفرة قد تكون مؤذية أو مفيدة بشكل طفيف، مع أن معظم الطفرات شبه المحايدة تكون مؤذية قليلاً.

انواع الطفرات بالنسبة لنوع الخلايا:

تنقسم الطفرات الى نوعين كروموسومية وجينية

- ١- هناك طفرات تحدث في الخلايا التناسلية والمتمثلة بأمشاج الكائن الحي، علماً ان طفرات الخلايا التناسلية لا تؤثر في الكائن الحي نفسه ، الا انها يمكن ان تنتقل الى اولاده .
- ٢- هناك طفرات تحدث في الخلايا الجسمية للكائن وبذلك تؤثر فيه ،مثلاً بعض انواع سرطان الجلد وسرطان الدم لدى الانسان علماً ان هذا النوع من الطفرات لا يورث في الطفرات المورثة (الطفرات الجينية).

١- الطفرات الكروموسومية Chromosomal Mutation

إن تعرض الخلايا إلى أي من مسببات الطفرة طبيعياً أو صناعياً قد يغير من عدد الكروموسومات أو تركيبها.

١- التغيرات في تركيب الكروموسوم :

وهي تغيرات قد تحدث للكروموسوم في أثناء عملية العبور من الانقسام الميوزي نتيجة لانكسار جزء من الكروموسوم لأي سبب من مسببات الطفرات، أو حذفه أو إعادة اتصاله، ولكن بطريق الخطأ شكل (٢٧).

١- غياب قطعة: **delation** إن غياب القطعة (D) يؤدي إلى حذف الجينات الموجودة فيها من هذا الكروموسوم، وقد يكون هذا الحذف في الجينات الضرورية، وبذلك يسبب خللاً أو أن يكون مميتاً للكائن الحي.

٢- التكرار: **Duplication** إن انفصال جزء من الكروموسوم واتصاله بكروموسوم مماثل له يؤدي إلى تكرار بعض الجينات على الكروموسوم نفسه.

٣- الانقلاب **Inversion**: انكسر الكروموسوم في موضعين. وتقلب القطعة بدرجة ١٨٠ درجة مما يؤدي إلى عكس ترتيب الجينات في موقع هذه القطعة، وعلى الرغم من أن الجينات موجودة بكمياتها الطبيعية إلا أنه تبدو تغيرات غير طبيعية في الكائن، وذلك لأن عمل الجين يمكن أن يتأثر بموقعه بين غيره من الجينات المجاورة له.

٤- الانتقال: **Translocation** وهو حدوث كسر في كروموسومين مختلفين ثم تتبادل القطع بينهما بحيث تتصل كل قطعة بالكروموسوم غير المماثل وهو ما يعرف بالانتقال المتبادل **Reciprocal translocation** وقد يحدث الانتقال غير المتبادل **Non- Reciprocal translocation** عند انتقال جزء من كروموسوم إلى كروموسوم آخر غير مماثل له، فينتج عنه كروموسوم يحوي جينات زائدة وآخر به جينات ناقصة شكل (٢٧).

الطفرة التلقائية والمستحثة:

- ١- الطفرة التلقائية: تحدث بصفة طبيعية أو عادية عند الافراد.
- ٢- الطفرة المُستحثة: تحدث كنتاج للتعرض لعناصر تسبب الطفرات سواء كانت كيميائية او فيزيائية.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>

٢- التغيرات فى اعداد الكروموسومات:

وهي تغيرات قد تحدث للكروموسوم في أثناء مرحلة الانفصال من الانقسام الميوزى حيث لا يحدث انشقاق السنتروميير ويتحرك الكروموسوم كاملاً الى خلية بنوية جديدة مما يؤدي الى زيادة واحد فى عدد الكروموسومات فى حين ان تفقد الخلية البنيوية الاخرى ذلك الكروموسوم مما يؤدي الى نقص واحد فى العدد الكروموسومى وقد يحدث ذلك فى الكروموسومات الجسدية أو الكروموسومات الجنسية مما يؤدي الى ظهور افراد بخصائص وحالات مرضية كثيرة.

الخلل الوراثي

تظهر الصفات الوراثية غير المرغوب فيها، أو غير الموجودة لدى الوالدين نتيجة مجموعة من التغيرات التي تطرأ على أحد الجينات أو أكثر، والذي يكون مسئولاً عن هذه الصفة، مما يؤدي إلى حدوث خطأ أو اضطراب وظيفي في العمليات البنائية أو النمائية فى الجسم، فتنتج الصفة المرضية نتيجة ذلك. وقد تكون الصفات الجديدة غير مرضية، أو ذات طابع مرضي فنسميها بالأمراض الوراثية، وهو ما يحدث في أغلب الأحوال.

أسباب الخلل الوراثي:

يمكن إيجاز الأسباب المؤدية إلى التغيرات الوراثية فيما يلي:-

١- الخلل الجيني (الخلل الوظيفي).

٢- التشوه في تركيب الكروموسومات ويشمل:-

أ- التشوه في الكروموسومات الجسمية.

ب- التشوه في الكروموسومات الجنسية.

أولاً- الخلل الجيني

يقصد بالخلل الجيني الذي يحدث في تركيب الجينات وليس الكروموسومات. وهذا الخلل يحدث نتيجة تغير في التركيب الكيميائي للجين، ممثلاً في تغير ترتيب القواعد الأربعة التي يتكون منها جزيئ الدنا، مما يؤدي إلى تكوين إنزيمات مختلفة عن الإنزيمات الطبيعية. ويعمل هذا الجين بإنزيمه المختلف على ظهور صفات جديدة، نتيجة الخلل الذي يحدثه في عمليات التمثيل الغذائي للخلية. ومن أكثر الأمثلة الناتجة عن التغير في التركيب الجيني المرض المعروف باسم البول الفيناييل كيتوني، الذي ينتج من خلل في عمليات التمثيل الغذائي للأحماض الأمينية فتتراكم مادة الفيناييل آلانين في الجسم، وتعمل على تلف خلايا الجهاز العصبي، وتؤدي إلى التخلف العقلي.

يتراوح شكل التشوهات الجينية من ظهور الوحمة (وهي علامة خلقية على الوجه)، إلى ثقب في القلب، أو تشوهات مرعبة على الوجه، بل وحتى طفل برأسين ويعزى معظم هذه التشوهات إلى عوامل وراثية عديدة، قد لا تكون قد ظهرت سابقا في العائلة. وقد تحدث مجتمعة أو مفردة نتيجة عوامل بيئية أثرت على نمو الجنين، وهي ما تعرف بالتشوهات الجينية المكتسبة . وهناك الكثير من الحالات التي لا يستطاع فيها التمييز بين دوري الوراثة والبيئة . ويلعب الفحص الدقيق، ودراسة تاريخ العائلة، دورا مهما في الكشف عن الأمراض الوراثية.

ثانياً: التشوه في الكروموسومات:-

يحدث التشوه في الكروموسومات نتيجة خلل في عملية انقسام الكروماتيد اللذين يتكون منهما الكروموسوم، وذلك أثناء عمليات الانقسام التي تحدث في الخلية، سواء كانت الخلية جسمية أو جنسية (في الانقسام الميتوزي، أو الانقسام الميوزي). فأثناء عملية الانقسام عادة يحدث ازدواج في كروموسومات الخلية لتكوين العدد الجديد الذي

ستكون عليه الخلايا الناتجة من الانقسام. وهذا الازدواج يحدث على هيئة انقسام للكروموسوم في منطقة السنترومير التي تربط بين كروماتيديه. وقد يكون التشوه في الكروموسومات تشوهاً في التركيب أو تشوهاً في العدد، سواء كان في الخلايا الجسمية أو الخلايا الجنسية. وفيما يلي تناول كلاً من النوعين:-

١- التشوه في تركيب وعدد الكروموسومات الجسمية:-

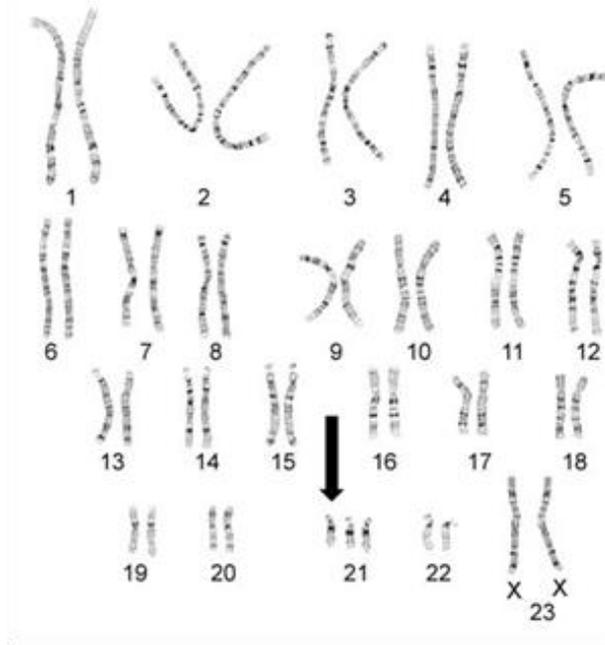
في هذه الحالة تنفصل قطعة من الكروموسوم أثناء عملية الانقسام لتلتحم بكروموسوم آخر، وتكون النتيجة زيادة عدد الكروموسومات الجسمية، مع الاحتفاظ بعدد الكروموسومات الجنسية. ومن ثم فإن هذه الحالة تصيب كلاً من الذكور والإناث. يعزى الكثير من الأمراض والعاهاث إلى تغيرات تحصل في الكروموسومات كفقدان أو إضافة كروموسوم كامل، أو جزء صغير من الكروموسوم، فتظهر على الفرد نتيجة هذه التغيرات الكروموسومية تغيرات معينة في صفاته الخارجية. والتشوهات من هذا القبيل كثيرة ومتنوعة.

وتختلف نسبة انتشارها من مجتمع لآخر، ففي إنجلترا يولد كل سنة حوالي خمسمائة طفل يعانون من مختلف التشوهات الكروموسومية. ويؤدي بعض التشوهات الكروموسومية الكبيرة إلى الإجهاض بسبب التغير الكبير الحاصل في تركيب أعضاء الجنين، أما إذا قدر للطفل أن يولد فسيكون محملاً بعاهاث كبيرة مثل قصر اليد أو تشويه الرأس... الخ من التشويهاث المختلفة. يعود حوالي ٢٠% من حالات الإجهاض إلى التشوهات الكروموسومية. ويعزى معظم هذه الحالات إلى وجود كروموسوم إضافي في الخلايا الجنينية، كما يعزى قسم لا بأس به إلى فقدان الكروموسوم الجنسي (X) ويزيد من احتمال حدوث هذه التشوهات عديد من العقاقير والمواد الكيميائية.

وبين الدراسات التي تمت عن علاقة حبوب منع الحمل بهذه التشوهات، وجد في كندا أن النساء اللواتي يتناولن هذه الحبوب لمدة ستة أشهر قبل حملهن، تحتوي أجنتهن على نسبة عالية من التشوهات الكروموسومية، ويؤدي ذلك في معظم الأحيان إلى الإجهاض المفاجئ. وفي بعض الحالات النادرة يحتوي الجسم على خليط من الخلايا الطبيعية وغير الطبيعية فالأولى تحتوي على عدد طبيعي من الكروموسومات بينما تحتوي الأخرى على كروموسوم زائد ويحصل هذا المزج خلال عمليات الانقسام المستمرة للبويضة المخصبة مؤدية بذلك إلى تكوين أنسجة أو أعضاء مختلطة الخلايا كالدماع والأعضاء التناسلية والدم والجلد. وحتى إذا وجدت الكروموسومات كلها، فإن خلا ما يمكن أن يصيب أحدها أو مجموعة منها . ومن هذه التغيرات انكسار أو تهشم الكروموسوم اللذان يحدثان تلقائياً، أو كنتيجة للإصابة بفيروس ومنها أيضا انفصال قطعتين من كروموسومين مختلفين وإعادة التحامهما بعد تبادل موقعيهما، ليتوارثا بعد ذلك من جيل إلى آخر عن طريق نسل الوليد المصاب. وأحد أنواع التغيرات في تركيب الكروموسوم هو مرض داون الشائع، والذي يكون ضحيته مغولي الوجه، يشكو من التخلف العقلي، بالإضافة إلى تغيرات وتشوهات فيسيولوجية وجسمية عديدة ويحدث هذا المرض نتيجة التصاق كروموسوم زائد بآخر. ويرجع هذا المرض في معظم الحالات إلى كون الأم الطبيعية ناقلة لنوع من التشوهات التركيبية يدعى بالانتقال حيث تحتوي كافة خلاياها على كروموسومين ملتصقين لا ينفصلان خلال تكوين البويضات . فإذا ما لقحت بويضة تحتوي على هذين الكروموسومين الملتصقين من قبل حيوان منوى طبيعي فستحتوي خلايا الجنين على عدد كروموسومي طبيعي إلا أن إحداها بالحقيقة عبارة عن التصاق كروموسومين وللتشخيص المبكر لمثل هذه الحالات أهمية كبرى .

ومن أشهر الأمراض الوراثية الدالة على هذا النوع من الخلل المرض المعروف بمتلازمة داون Down's syndrome أو المنغولية Mongolism، بينما يدعى الطفل المصاب بهذه الحالة بالطفل المنغولي Mongoloid، وذلك نظراً لأن المظهر

العام للطفل، وشكل الرأس والوجه والعينين تشبه إلى حد ما الطفل الطبيعي من مناطق شرق آسيا وخاصة بلاد منغوليا. ومع ذلك تفضل التسمية الطبية بمتلازمة داون. وقد اكتشف العالم الفرنسي ليجون Lijeune سبب المرض عام ١٩٥٨ على الرغم من معرفة المرض قبل هذا التاريخ بزمن طويل. واكتشف ليجون أن السبب يحدث في لحظة التكوين الأولى عند إخصاب البويضة. ويكمن الخطأ في اختلاف عدد كروموسومات الجنين، حيث يلتصق جزء من أحد الكروموسومات بالكروموسوم رقم ٢١ الموجود بالقرب من نواة الخلية، وبذلك يصبح هذا الكروموسوم ثلاثة كروموسومات (Trisomy) بدلاً من اثنين. وتكون النتيجة النهائية أن عدد كروموسومات الجسم تصبح ٤٧ بدلاً من ٤٦ (٤٥ أوتوسوماً + XY أو XX) (شكل ٢٧).



شكل (٢٧)- زيادة الكروموسوم رقم ٢١ (متلازمة داون)

ويعد مرض أو متلازمة داون أحد الحالات شائعة الحدوث، بل وتمثل ما يقارب ١٥-٢٠% من حالات التخلف العقلي عند الأطفال بشكل عام. ويتميز الطفل المصاب بعيوب وخصائص جسمية معينة، وبصفات نفسية ومزاجية واضحة. أما الخصائص الجسمية فتشمل الفم الغائر واللسان المتضخم والمتشقق والمنتدلي للخارج، العيون الضيقة ذات الثنايا الجلدية في نهاية العين بما يكون حجاباً جلدياً يغطي زاوية العين الداخلية، تشوه الأذنين، شكل شاذ للأصابع وخطوط الكف، قصر القامة مع البدانة، قلة الشعر. بالإضافة إلى العيوب الخلقية في القلب. أما التكوين النفسي للطفل المنغولي فيشمل اختلافات أخرى في الشخصية والمزاج والنمو الانفعالي، ونقص مستوى الذكاء والمهارات العقلية. وليس بالضرورة أن تكون درجة النقص العقلي واحدة عند جميع الأطفال المصابين بالمرض، ولكنها على أي الأحوال تؤثر في قدراتهم في مجال التعليم. كيفية معرفة الطفل المنغولي الشكل الخارجي (شكل ٢٨).

- ١- شكل الأنف: أكثر ما يلفت الانتباه في هذه الحالة وجود الأنف القصير الأفطس، أي يكون داخل إلى الوراء بشكل كبير، فتستطيع تفريق الطفل الذي لديه متلازمة داون من بين الكثير بسبب شكل أنفه الظاهر.
- ٢- شكل العين: تستطيع معرفة الطفل المنغولي من شكل العين التي تكون قريبة من الشكل اللوزي، وتكون عيناه مائلتان إلى أعلى، ولهذا السبب أطلق اسم منغولي على حالة متلازمة داون، لأن شكل عيونهم تشبه الأشخاص الذين يعيشوا في منغوليا.
- ٣- شكل الرأس والوجه: يكون شكل الوجه عبارة عن شكل مستدير ومسطح، ومؤخرة الرأس منبسطة والرأس يكون بشكل عام صغيراً، أي أصغر من الجسم فتشعر بعدم التناسق.
- ٤- الشعر: ناعم جداً ومنسدل.



شكل (٢٨) - متلازمة داون توضح استدارة الرأس، تباعد العيون،

إنخفاض جسر الأنف وبروز الفك السفلي

- ٥- شكل كف اليد: نلاحظ على متلازمة داون أن يديه قصيرة وباطن الكف مبطن وسميك ويوجد فيه ثنية واحدة، وأصبع الخنصر قصير ومنكمش بشكل كبير إلى الداخل، وتكون راحة اليد مجعّدة بالإضافة لوجود حلقات كثيرة على أطراف الأصابع.
- ٦- شكل أصابع القدم: نلاحظ على الطفل أن أصابع السبابة والإبهام في القدم يوجد بينهم مسافة كبيرة، بالإضافة إلى أن أصابع الرجل كبيرة على عكس أصابع اليد.
- ٧- ارتخاء في اللسان: نلاحظ أن لسان المصاب ضخم وله شفتين غليظتين، ونلاحظ أن فمه بالغالب يكون مفتوحاً وقد تجد عليه لعاب بالأغلب واللسان بالخارج، وذلك بسبب الخلل في أعصاب الفم واللسان التي تجعله غير قادر على التحكم في الفم فتجده مفتوحاً بشكلٍ دائم، والكثير من الذين يحصلون على علاج مبكر يستطيعون تخطي هذه المشكلة، فبرامج العلاج المبكر تساعد الطفل على التحكم في حركة الفم واللسان،

بالإضافة لاستخدامهم أنظمة تساعد في ذلك مثل أكل الأشياء الباردة التي تجعل اللسان قادراً على الإحساس بشكل أكبر.

٨- صعوبة الرضاعة: من أهم الأعراض التي يمكن للأهل من خلالها اكتشاف إن كان الطفل مصاباً هي صعوبة القدرة على الرضاعة الطبيعية من الأم، وذلك بسبب عدم القدرة على التحكّم بالفم فتلجأ الأمهات للرضاعة الاصطناعيّة، وهذا خطأ كبير فيجب أن تحرص على تدريب الطفل على التحكم في فمه من بداية عمره حتى لا يجد صعوبة عند الكبر، وإذا اضطررت للرضاعة الاصطناعيّة يجب ألاّ تسهل عملية الشرب من خلال تكبير الثقب الذي ينزل منه الحليب.

٩- أعضاء الجسم الداخلية: بعد أن ذكرنا الصفات الجسدية التي يمكن أن نراها بالعين المجردة سنذكر بعض المشاكل الداخلية، إذ إنّ العضلات في أجسادهم تكون ضعيفة فيصبحون غير قادرين على تحمّل المشاق والمتعب، وتجد أنّ الأشخاص الذين لديهم متلازمة داون يعانون من مشاكل في القلب وذلك لوجود مشاكل خلقيّة في القلب فيعاني بالغالب من انسداد في الشرايين، ووجود ثقب في القلب، ويعانون من مرض الضغط، بالإضافة إلى أنّ القولون لدى هؤلاء الأشخاص يكون واسعاً لحد كبير، ويكون لديهم فتاق في السرة، بالإضافة للانسداد في الأمعاء فيعانون من مشاكل عديدة في الهضم وزيادة الوزن، ويكون لديهم قصور في النمو العقلي فيتوقّف النمو العقلي لديهم تقريباً عند عمر الثامنة، ولكنّ هذا لا يؤثّر على مواهبهم وإنجازاتهم، فبإمكانك أن تخرج من مصاب متلازمة داون شخصاً متميزاً فالمصاب يحتاج إلى اهتمام ورعاية كبيرة حتى يكون عنصراً فعالاً في المجتمع.

١٠- نقص المناعة: يكون لدى هؤلاء الأشخاص نقص كبير في المناعة، ممّا يؤدّي إلى الإصابة بالعديد من الأمراض كالتهابات القناة الهضمية، والتهابات الكبد الفيروسي، والتهابات تنفسية ورتوية، لذلك يجب الاعتناء بهم بشكل كبير والابتعاد عن المصابين بالأمراض الفيروسية والأمراض المعدية، وعدم استخدام أغراض الآخرين

و غسل اليدين جيداً قبل الأكل وبعده حتى لا تنتقل لهم الأمراض بسرعة، بالإضافة لأكل الأغذية التي تساعد على تقوية المناعة كالحمضيات.

١١- التأخر في تلقّي المعلومة يعاني المصاب من قصور في العقل، وتتفاوت درجات التخلف العقلي لدى حالات متلازمة داون بين متوسطة التخلف وشديدة التخلف، وذلك بسبب المشاكل في الدماغ والقصور في العقل، ممّا يجعلهم أبطأ في تلقّي المعلومات، ويحتاج التعلّم لديهم إلى جهد كبير ولا يعني ذلك أنّهم لا يستطيعون التعلّم بل على العكس يجب وضعهم في مراكز التعلّم والتدريب، وذلك كي لا تتفاقم المشكلة، كما يجب أن يكون لديك قناعة أنّ هذا الشخص صاحب موهبة تفوق الجميع فالصعوبة بالتعلّم لا تعني اختفاء عنصر الإبداع بل على العكس هناك الكثير من متلازمة داون تميّزوا في العديد من المجالات.

١٢- دلالات أخرى فُسر القامة: يصنف متلازمة داون مع الأشخاص قصيرين القامة ويكون لديهم وزن زائد.

١٣- عيب خلقي في العمود الفقري: تجد أصحاب متلازمة داون منحنى الظهر؛ وذلك بسبب وجود عيب خلقي لديهم وبسبب القصور والضعف في العضلات فتجد أنّهم قليلي الحركة ويفضلون النوم على العمل.

١٤- النوم لساعات طويلة: النوم بشكل غير طبيعي فتجده يقضي ساعات اليوم بأكملها نائماً؛ وذلك بسبب المشاكل التي يعاني ممّا يجعل جسده مرهقاً وهزياً.

١٥- مشاكل في التنفس: يكون لدى متلازمة داون صعوبة كبيرة في التنفس؛ بسبب المشاكل في مجرى التنفس ومشاكل الرئة.

١٦- العفوية: تجد لدى حالات المتلازمة داون نوع من الشخصية المرححة التي تحبّ السعادة والضحك.

بالنسبة لسبب حدوث متلازمة داون فإنّ السبب الرئيسي لذلك غير معروف بشكل واضح إلى الآن، لكن يرى العلماء بأنّ السن التي تكون فيها السيدة عند الحمل

والإنجاب قد يكون لها دور في حدوث ذلك، إذ أنه كلما تأخرت السيدة في الإنجاب وازداد عمرها تزداد فرصة ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون .

-متلازمة مواء القطط Cri-chat syndrome

متلازمة المواء هي مجموعة أعراض تنتج من فقدان قطعة من الصبغي الخامس. اسم المتلازمة مستند على بكاء الرضيع، حيث يكون عالي النبرة قريباً من مواء القطّة. وشخص هذه المتلازمة الطبيب الفرنسي جيروم لوجون Jerome Lejeune عام ١٩٦٣ وقام بتسميتها Cri du Chat Syndrome أي متلازمة مواء القطّة .

سبب متلازمة المواء:

متلازمة مواء القطط "Cri du chat" مرضٌ وراثي، يحدث نتيجة لنقص أو قطع أو حذف من طرف الصبغي القصير من الزوج الجسيمي الخامس "Chromosome 5 Pair" معدل الإصابة بهذا المرض إصابة واحدة من كل ٥٠,٠٠٠ حالة ولادة، وهذه المتلازمة تصيب الإناث أكثر من الذكور .

تشخيص المتلازمة:

أثناء الطفولة المبكرة يمكن تشخيص هذه المتلازمة من خلال أعراضها كصوت بكاء الطفل الشبيه بمواء القطط أما التشخيص الجازم فيكون باختبار الصبغيات من خلال تحليل الدم.

أعراض متلازمة المواء:

تختلف أعراض هذه المتلازمة من مصاب لآخر حسب درجة الحذف، عند الولادة يكون وزن الطفل منخفضاً ويعاني لاحقاً تأخراً في النمو ومشاكل جمّة في التغذية لصعوبة عمليات المضغ والبلع. ومن أشهر أعراض هذه المتلازمة:

صوت بكاء الطفل الحاد والعالي في شهوره الأولى المشابه لصوت مواء القطط وهو الصوت الذي استمدت منه هذه المتلازمة اسمها، وسبب هذا الصوت صغر ورخاوة والتطور الحاد في بنية الحنجرة، هذا الصوت يتلاشى تدريجياً مع مرور الوقت، وفي بعض الأحيان يفقد المصابون بهذه المتلازمة (بمعدل الثلث) القدرة على البكاء بعد سنتين أو أكثر، قصر في القامة والرقبة، صغر في حجم الرأس، استدارة الوجه وامتلاء الخدود، التباعد الحجاجي (تباعد العيون عن بعضها البعض)، انخفاض موضع الأذن وبروزهما، ارتفاع سقف الحلق، تشوهات في القلب (كثقب الحاجز بين البطينين، ثقب الحاجز بين الأذنين)، تشوه في الرحم للإناث، تشوه الكليتين فتبدو كحذوة الحصان، انحناءات في العمود الفقري، عدم التناسق في وضّع الأسنان، شذوذ الكف ووجود خط راحة اليد العرضي المنفرد، صورة بصمات الأصابع غير طبيعيّة، صعوبة التواء الأصابع الصغيرة، أو التحام الأصابع، تشوهات تصيب القدم فتبدو كقدم الحصان، تخلف عقلي متوسط



شكل (٢٩)- السمات الوجهية المميزة لمرضى متلازمة مواء القطط
(A) في سن الثمانية أشهر (B) سنتان (C) ، أربع سنوات و (D) تسع سنوات

احتمالات الوفاة

نسبة الوفيات عند المواليد الجدد المصابين بهذه المتلازمة مرتفعة وتصل إلى حدود ٦-٨% بسبب التهابات الرئة واضطراب عمل القلب واضطرابات التنفس.

متلازمة ويليامز (Williams syndrome):

اضطراب نادر يصيب الاجهزة المسؤولة عن النمو العصبي، يتميز بتغيرات في شكل الوجه مثل انخفاض جسر الأنف ، تصاحب الحالة سلوك نفسي غير عادي مثل الفرح الدائم وتقبل الجميع، إلى جانب تأخر في النمو، ومشاكل القلب والأوعية الدموية، مثل ضيق الأبهر، اكتشف هذه المتلازمة الطبيب النيوزلاندي وليام مع عدد من زملائه، في عام ١٩٦١، ومن هنا جاءت تسمية المرض. وأول ما أكتشفت عند أربعة أطفال ليس بينهم أي صلة قرابة وكانوا يشكون من حالة خاصة أي ملامح وجه مميزة وتأخر عقلي ومشاكل في القلب والدم.

الأسباب:

معظم الحالات تنجم عن حذف جزء من الصبغي السابع وتكون حالات فردية أي غير وراثية وحالات قليلة تكون وراثية ويمكن ان تنتقل من أحد الوالدين إلى الطفل وكسائر الشذوذات الصبغية فإن سبب هذا الخلل غير معروف تماما.

أعراض المتلازمة:

في حالة متلازمة وليامز تكون الاعراض كالاتى:

١ -عيوب خلقية: يولد الطفل المصاب ولديه تأخر خفيف في النمو داخل الرحم وصغر خفيف في الرأس اي يكون مستوى الذكاء عند هؤلاء الأطفال متوسطا. نهاية الانف العلوية منخفضة و الشق الطولي أعلى الشفة العلوية يكون قصيرا ويكون هناك

طية جانب العين من جهة الانف وقد يشاهد تورم حول العينين وتكونا غالبا زرقاوتان والشفتان بارزتان والفم يبقى مفتوحا. قد يشاهد ضمور في نمو الأظافر. والتشوهات القلبية موجودة غالبا واهمها ضيق في الشريان الرئوي وضيق في الفتحات ما بين الاذنين وما بين البطينين وبشكل اقل قد يكون هناك ضيق في الشريان الكلوي (شكل ٣٠).



شكل (٣٠) - طفل مصاب بمتلازمة ويليامز

٢- الحواس: يكون صوت الأطفال المصابين خشن ولديهم فرط حساسية للصوت و اضطرابات عصبية بسيطة تظهر على شكل ضعف خفيف في التكيف الاجتماعي و تكون الوظيفة الادراكية والحركية عند هؤلاء الأطفال متأثرة اكثر من الكلام والذاكرة واللغة. تشوهات في شكل وحجم العينين، وشلل الحنجرة و التحام عظم الكعبرة مع عظم الزند وصغر حجم القضيب. قد تغيب بعض الأسنان بشكل كامل وتكون الأسنان ناقصة التصنع، تشوهات العمود الفقري (تحذب) وكذلك تكون حركة المفاصل غير

كاملة، تكلس الكلية وعدم تماثل في حجم الكليتين وقد تكون هناك كلية وحيدة وموضوعة في الحوض و قد يكون هناك مشاكل فى المثانة والحالبين.

٣ -في مرحلة الطفولة: وعندما يكون الطفل رضيعا يكون لديه اقياءات وامساك ومغص وتظهر لديهم مشاكل التكيف الاجتماعي ومشاكل التحصيل الدراسي.

٤ -في مرحلة البلوغ: قد يصابون بارتفاع التوتر الشرياني، التهابات المجاري البولية، البدانة، حصوات المرارة.

٢ -التشوه في عدد الكروموسومات الجنسية:-

قد تتعرض الكروموسومات الجنسية لمجموعة من التغيرات كتلك التي تحدث للكروموسومات الجسمية، مما ينشأ عنه تغير في العدد الطبيعي لهذه الكروموسومات. وقد لا تنتزع الكروموسومات الجنسية بالتساوي أثناء الانقسام الميوزي وتكوين الخلايا الجنسية المتمثلة في الحيوانات المنوية والبويضات. وقد يكون الخلل على هيئة زيادة أو نقصان العدد. مثال:-

أ- زيادة كروموسوم (X)

قد يحدث أثناء عملية انقسام خلايا المبيض أن يظل الكروموسومان الجنسيان ملتصقين ولا ينفصلا، مما ينتج عنه وجود بويضة تحمل الكروموسومين معاً، وبويضة أخرى خالية من كروموسوم (X) وعند تلقيح البويضة الأولى بحيوان منوي يحتوي على كروموسوم (Y) ينشأ عن ذلك تكوين جنين ذكر يحمل التركيب الكروموسومي (44 أوتوسوم +XXY) أي يصبح عدد كروموسوماته بشكل عام ٤٧ بدلاً من ٤٦. وتسمى هذه الحالة بمرض أو متلازمة كلاينفيلتر Klinefelter's syndrome وعلى الرغم من أن عدد الكروموسومات في هذه الحالة بلغ ٤٧

كروموسوماً مثل متلازمة داون، إلا أن الفارق بين المتلازمتين يكمن في أن مرض داون تكون الزيادة في الكروموسومات الجسمية، بينما في متلازمة كلاينفيلتر تكون الزيادة في الكروموسومات الجنسية. ولذلك فالمتلازمة الأولى تُصيب كلاً من الذكور والإناث الذين يتشابهون في عدد الكروموسومات الجسمية، بينما المتلازمة الثانية تصيب الذكور فقط . وتؤدي زيادة كروموسوم (X) إلى ظهور مجموعة من الأعراض تشمل ما يلي:-

١- ضمور الأعضاء التناسلية الذكرية، وعدم القدرة على تكوين الحيوانات المنوية. بالإضافة إلى نقص الهرمونات الذكرية مما يؤدي إلى الإفتقار للخصائص الجنسية الذكرية الثانوية.

٢- نقص الطاقة والرغبة الجنسية.

٣- زيادة الهرمونات الجنسية الأنثوية، مما يؤدي إلى بروز الثديين، واستدارة الجسم بما يشبه التكوين الأنثوي.

٤- الإصابة بالتخلف العقلي، وظهور سلوك وعلامات مرضية تشبه مرض الفصام.

ويمكن في بعض الأحيان علاج مثل هذه الحالات عن طريق الحقن بجرعات من هرمونات الذكورة مدى الحياة، وذلك لإحداث ضمور في الثديين البارزين، واتخاذ التكوين الذكري، وتقوية الرغبة الجنسية، وإن ذلك العلاج لا يقوي من القدرة التناسلية (القدرة على تكوين الحيوانات المنوية) مما يبقى الذكر عقيماً رغم تحسنه الجنسي.

وقد تحدث حالات أخرى تكون الزيادة فيها في كروموسوم (X) أكثر من اثنين في حالات الذكور أيضاً، بحيث يبلغ عدد الكروموسومات ٤٨ أو ٤٩. ويكون التركيب الجنسي في الحالتين (44 + XXXY) و (44 + XXXXY) على الترتيب. وفي

هذه الحالات يكون الجنس ذكراً كما هو واضح من التركيب، إذ أن كروموسوم (Y) هو المحدد لجنس الذكور.

وسميت متلازمة كلاينفلتر على اسم دكتور هاري كلاينفلتر الذي وصفها لأول مرة عام ١٩٤٢، وتحدث نتيجة عدم انتظام في توزيع الصبغيات أثناء عملية الانقسام الميوزي للبويضات في الأنثى حيث في بعض الحالات النادرة جدا يحدث ان تلتصق اصباغ (X) ببعضها أثناء الانقسام الميوزي بالتحديد عند الطور الاستوائي حيث بعدها لا تستطيع ازواج الكروموسومات ان تنفصل عن بعضها مما ينتج عنه بويضات تركيبها (22 + xx) ، وأخرى (٢٢ + ٠) فينتج عن اخصاب الأولى بحيوان منوي تركيبه (22+ y) ذكر كلاينفلتر، اما ان كان تركيب الحيوان المنوي (22+ xx) فإن الناتج سيكون انثى عادية لديها حالة تضاعف جنسي.

ففي البشر، تعد متلازمة كلاينفلتر أكثر الاختلالات الصبغية شيوعاً، وثاني أشهر الحالات الناجمة عن وجود الكروموسومات الزائدة. وهذه الحالة موجودة في حوالي ١ من كل ١٠٠٠ من الذكور لديه كروموسوم X اضافي ولكن ليس لديه أعراض. وتوجد متلازمة كلاينفلتر XXY أيضا في ثدييات أخرى، بما في ذلك الفئران. الآثار الرئيسية هي تكوين خصية صغيرة وانخفاض الخصوبة. وتوجد مجموعة متنوعة من الاختلافات الجسدية والسلوكية والمشكلات الشائعة، وعلى الرغم من تباين شدتها فان الكثير من الأولاد والرجال الذين يعانون من هذه الحالة لا يكتشف لديهم الا القليل من الاعراض.

وقد تحدث في حالات أخرى أن يزيد كروموسوم (X) في الجنين الأنثى وذلك عندما يتم تخصيب البويضة المحتوية على (XX) بحيوان منوي يحتوي على كروموسوم (X) أيضاً، وفي هذه الحالة قد يكون عدد الكروموسومات ٤٧ أو ٤٨،

ويكون التركيب الكروموسومي في الحالتين (44 + XXX) ، و (44 + XXXX). وتسمى هذه الحالة بالتضاعف الجنسي.

ب- نقص كروموسوم (X):

ذكرنا في حالة زيادة كروموسوم (X) أن إحدى البويضات احتوت على الكروموسومين معاً، بينما ظلت البويضة الأخرى خالية من هذا الكروموسوم. فإذا تم إخصاب البويضة الخالية بحيوان منوي يحتوي على كروموسوم (X) أيضاً نتج عن ذلك أنثى عدد كروموسومات الخلية فيها ٤٥ كروموسوماً، ويكون تركيبها (X + ٤٤) وتسمى هذه الحالة بمتلازمة تيرنر Turner's syndrome وعلى الرغم من وجود كروموسوم (X) إلا أن كمية الهرمونات الأنثوية لا تكون كافية للوصول بالأنثى إلى مرحلة البلوغ.

ويتميز هذا المرض بالأعراض التالية:

١- العقم، وذلك حيث ان الصبغي (X) المتوفر لديها يسبب افراز هرمونات تحدد جنسها فقط ولكن لا تستطيع ان تصل هذه الكمية من الهرمونات بها إلى مرحلة البلوغ والقدرة على الانجاب، لضعف تكوين الرحم، وعدم نضج الأعضاء التناسلية بعامة، قصيرة القامة (حوالي ١٤٥ سم عند البلوغ)، على الرغم من أن النمو العقلي بطيء إلا أن معدلات الذكاء تكون طبيعية، ذات رقبة قصيرة، ووجود ثنيات جلدية على جانبي العنق، نمو ضعيف للخصائص الجنسية الثانوية، اختفاء العادة الشهرية عندها كما تنعدم القدرة على الإنجاب، بعض العيوب الخلقية في القلب في ٣٥% من الحالات، بعض العيوب الخلقية في الكلى، ذات وجه مميز حيث تكون الأذن ذات مستوى منخفض عن الطبيعي ومصابة بحول في العينين، يكون الصدر عريض وتكون المسافة بين حلمتي الثديين أكبر من المسافة الطبيعية، تخلف عقلي، واضطراب تقدير كلٍ من المسافة والشكل، وقد يتم علاج مثل هذه الحالات بحقنها بكميات من

الهرمونات الأنثوية، ذلك لتكوين الخصائص الجنسية الثانوية للأنثى كبروز الثديين، والحيض الشهري، وإن ظلت الأنثى غير قادرة على الحمل.

ج- زيادة كروموسوم (Y) :

هناك بعض الحالات تكون فيها زيادة في كروموسوم (Y) في الذكور، ويكون عدد الكروموسومات في هذه الحالة 47 بدلاً من 46، ويكون التركيب الكروموسومي (44+XYY) ووجود هذا الكروموسوم الزائد دفع البعض للاعتقاد بأنه السبب وراء ميل بعض المجرمين إلى السلوك العدواني والعنف، ومن ثم فهم غير مسئولين عن ارتكاب جرائمهم نظراً لأن الأمر خارج إرادتهم، وإنما تمليه عليهم طبيعة تكوينهم الوراثي. وقد أدى ذلك إلى تبرئة الكثيرين منهم على أساس التشوه الكروموسومي الذي يعانون منه.

وقد تم اكتشاف هذا الكروموسوم الزائد عام 1965 حيث تبين أن نسبة كبيرة ممن يؤتواجدون في المصحات العقلية الجنائية -بسبب ارتكاب الجرائم- يحملون تركيباً كروموسومياً من نوع (XYY) وأستدل من ذلك على أن وجود هذا الكروموسوم الزائد إنما يعد علامة على زيادة السلوك الإجرامي لدى الأفراد. وقد تبين أن نسبة هذه الحالة في المجموع العام للسكان تصل إلى 1 : 1000، بينما تصل النسبة في المصحات العقلية الجنائية إلى 2.%. فقد ثار الجدل حول علاقة كروموسوم (Y) الزائد بالسلوك الإجرامي. فقد أرجع البعض هذا السلوك إلى تنشئة الفرد في بيئة إجرامية، أكثر من كونه راجعاً إلى الطبيعة الوراثية الشاذة. وقد أدت نتائج دراسة أجريت في الدنمارك عام 1976 إلى حسم الخلاف القائم حول سبب السلوك الإجرامي. فقد تم فحص الآلاف من الدنماركيين العاديين الذين يتسمون بطول القامة (وهي إحدى العلامات المميزة لحاملي الكروموسوم الزائد) بدلاً من دراسة نزلاء المصحات الجنائية. وتم عمل دراسة تاريخ حالة لكل منهم للتعرف على مدى

أن يكون لأي منهم أي تاريخ إجرامي سابق. وانتهت الدراسة إلى النتائج التالية:
١- 42% تبين أنهم يحملون الكروموسوم الزائد، كان لهم سجل إجرامي، مقارنة
بنسبة ٩% من أفراد المجموعة الضابطة.

٢- إن وجود الكروموسوم الزائد يعطي بالفعل احتمالية أكبر لحدوث السلوك
الإجرامي، أو ما يطلق عليه السلوك المضاد للمجتمع Antisocial behavior

وعلى الرغم من هذه النتائج إلا أنه لا يوجد برهان شديد على ارتباط الكروموسوم
الزائد بالسلوك العدوانى، إذ تنبئ أن حاملي التركيب الوراثي (XYY) والموجودين
في السجون أقل خطراً من نظرائهم الذين يحملون تركيباً وراثياً طبيعياً. وجدير
بالذكر أن هناك بعض الحالات التي تحدث فيها تشوهات كروموسومية تؤدي إلى
وجود كل من الأعضاء التناسلية الذكرية والأنثوية في نفس الشخص. وهي الحالات
التي تسمى بالجنس الثالث أو الخنوثة (Bisexual) أو يطلق عليها حالات
هيرمافرودايت Hermaphrodite ويملك الفرد في هذه الحالة -ذكراً كان أم أنثى-
قضيباً وفرجاً وخصية ورحماً. وقد تكون الأعضاء التناسلية منفصلة أو متحدة. وعادة
ما يكون التركيب الكروموسومي أنثوياً. وفي مثل هذه الحالات يتم تحديد الأعضاء
الأكثر نضجاً لتحويل الفرد إلى جنس معين، مع حقنه بالهرمونات الجنسية المناسبة
لتقوية الخصائص الجنسية الثانوية.

وتختلف هذه الحالات عما يعرف بالخنوثة الكاذبة التي يكون فيها التركيب
الكروموسومي للفرد طبيعياً، وإن تشابهت أعضاؤه مع أعضاء الجنس الآخر.

أسباب العيوب الوراثية:

تنتج العيوب والصفات الوراثية غير المرغوب فيها نتيجة التغيرات التي تحدث
في الجينات أو الكروموسومات كما سبق. فمن أين تحدث هذه التغيرات؟. هناك العديد
من الأسباب التي يمكن أن تؤدي إلى ظهور العيوب الوراثية، وظهور التشوهات

الخلفية في الأجنة. وهذه الأعراض تنتج من حدوث طفرات تغير من طبيعة العوامل الوراثية المسؤولة عن ظهور الصفات الطبيعية . ويمكن تلخيص أسباب الطفرات فيما يلي:

- ١ - الإصابة بالأمراض.
- ٢ - تناول الأم لعقاقير طبية أثناء الحمل.
- ٣ - التعرض للإشعاعات الضارة.



<https://e3arabi.com/>



٢- الانتخاب الطبيعي

الانتخاب الطبيعي أو الانتقاء الطبيعي هي آلية أساسية للتطور. ومن أحد الأسباب لحدوث ذلك هو الطفرات العشوائية التي تُحدث تغيرات في الجينوم الخاص بالكائنات الحية. والانتخاب الطبيعي عند بعض علماء الطبيعة والأحياء هو عملية تحدث في الكون وبواسطتها تبقى الكائنات الأكثر تكيفاً مع بيئاتها على قيد الحياة. وقد أطلق على هذه العملية البقاء للأصلح وهذه الطفرات قد يتم توريثها للذرية، خلال حياة الكائنات الحية، ويتفاعل الجينوم الخاص بهم مع بيئتهم، فقد يكون الأفراد الحاملون لصيغ معينة من السمات أقدر على النجاة والتكاثر من الأفراد الحاملين لصيغ أخرى من هذه السمات. ولذلك يتطور التجمع. والعوامل المؤثرة على النجاح التناسلي هي أيضا مهمة، وهو موضوع طوره تشارلز داروين في مفهوم الاصطفاء الجنسي الذي أتى

به. يعمل الاصطفاء الطبيعي على النمط الظاهري، أي على السمات الظاهرية الملاحظة في الكائن الحي، فالكائنات الأسرع عدواً أو الأقوى غالباً تكون هي الأقدر على البقاء وإنتاج نسل يحمل النمط الظاهري الذي يحاويه الاصطفاء. ولكن الأساس الجيني (الوراثي) لأي نمط ظاهري معزز للتكاثر يزداد شيوعاً (تواتر الأليل) ومع الزمن، يمكن أن تنتج هذه العملية تجمعات متخصصة في مواقع بيئية معينة، ويمكن أن تؤدي بنهاية المطاف إلى ظهور أنواع جديدة.

بعبارة أخرى: الاصطفاء الطبيعي هو عملية مهمة وهي احد العمليات التي يحدث من خلالها التطور في التجمعات الأحيائية. وبخلاف الاصطفاء الاصطناعي (عملية يقوم فيها الإنسان المربي للنباتات والحيوانات بمحاكاة سماتها المرغوبة وتعزيز فرص تكاثر حاملها بانتظام)، الذي يقوم فيه الإنسان بمحاكاة سمات معينة. في الاصطفاء الطبيعي، البيئة هي التي تقوم بغزلة السمات والسماح لسمات معينة بالمرور للأجيال اللاحقة. الاصطفاء الطبيعي هو حجر أساسي في علم الأحياء الحديث وتشارلز داروين هو من أتى بمصطلح "الاصطفاء الطبيعي" وأشاعه في كتابه أصل الأنواع ذو التأثير الكبير الصادر في سنة ١٨٥٩. ولقد طور مفهوم الاصطفاء الطبيعي في فترة لم يكن معروفاً أي شيء من علم الوراثة في زمن داروين. ودمج التطور الدارويني مع علم الوراثة الكلاسيكي وعلم الوراثة الجزيئي الذي يشار إليه بالاصطناع التطوري الحديث. ويبقى الاصطفاء الطبيعي هو التفسير الأساسي للتطور التكيفي.

هنالك اختلافات طبيعية بين الأفراد في أي تجمع أحيائي. الكثير من هذه الاختلافات لا تؤثر على فرص البقاء (مثل لون العينين في الإنسان)، ولكن البعض منها قد يعزز من فرص البقاء. على سبيل المثال، الأرانب القادرة على العدو أسرع من غيرها يكون لديها فرص أفضل للهروب من المفترسين والنجاة، والطحالب القادرة على استخراج الطاقة من أشعة الشمس بفعالية أكبر تنمو بشكل أسرع، ما يعزز من بقاء الفرد غالباً يعزز من معدل تكاثره أيضاً. ولكن أحياناً تكون هناك مبادلة

بين فرص البقاء والتكاثر، بحيث يأتي أحدهما على حساب الآخر. وما يهم في النهاية هو مدة الحياة التكاثرية للكائن الحي . مفهوم الاصطفاء الطبيعي يقع على النمط الظاهري للكائن الحي، أو خصائصه الظاهرية، لكن ما يتم توريثه للنسل هو النمط الجيني أو التكوين الوراثي للكائن الحي. النمط الظاهري ينتج عن النمط الجيني والبيئة التي يعيش بها الكائن الحي. وهذا هو الرابط بين الاصطفاء الطبيعي والوراثة. ورغم أن نظرية التطور الكاملة تحتاج لأن تعتمد على مصادر التنوعات الجينية (مثل الطفرات والتكاثر الجنسي)، وكذلك تتضمن آليات تطورية أخرى (مثل الانحراف الجيني وانسياب الجينات)، فإن الاصطفاء الطبيعي على ما يبدو هو أهم آلية لإنتاج تكيفات معقدة في الطبيعة .

وقد شرح عالم الطبيعة البريطاني تشارلز داروين نظرية الانتخاب (الانتقاء) الطبيعي بمزيد من التفصيل خلال الخمسينيات من القرن التاسع عشر الميلادي. اعتقد داروين أن النباتات والحيوانات قد نشأت تدريجياً من أسلافها القليلة المشتركة بواسطة الانتخاب الطبيعي. وهذا الاعتقاد مبني على أساس أن بعض الصغار تموت مبكراً قبل الأوان لأن هناك مصدراً محدوداً من الغذاء والماء والضروريات الأخرى للحياة لجميع الكائنات، لذا تتنافس هذه الكائنات وتتصارع للحصول على ضروريات البقاء. كما تكافح أيضاً لدفع الأخطار التي تدمرها. ونتيجة لذلك تحيا الأفراد ذات الصفات الملائمة للبقاء ودفع الأخطار بينما تموت الأفراد ذات الصفات غير الملائمة وغير القادرة على الحصول على ضروريات البقاء أو دفع الأخطار. وقد اعتقد - داروين - أن جميع أنواع الكائنات قد استمرت بهذه الطريقة بعد حصول التناسل.



<https://ar.wikipedia.org/wiki/>



تدريبات وأسئلة على المقرر

س ١: ضع علامة صح (✓) أمام العبارات الصحيحة و خطأ (x) أمام العبارات الخاطئة.

١. يرجع ظهور الأمراض الوراثية إلى تأثير البيئة على الفرد.
٢. معظم التشوه في تركيب الكروموسومات الجسمية تحدث اثناء انقسام الخلية.
- ٣ تلعب الوراثة دورا في انتقال بعض الجينات المسببة لبعض الامراض السائد منها والمتحى
٤. أجرى تلقيا بين بذور سلالات بسلة طويلة هجين وأخرى قصيرة فكان الجيل الناتج كله طويل.
٥. يتأثر الفرد بتفاعل بين البيئة والوراثة، يظهر على حالته الصحية وسلوكه
٦. خيوط الكروماتين هي خيوط رفيعة داخل النواة تتكون من وحدات تسمى النيوكليوتيد .
٧. أنويه خلايا النسيج الجسدى و الجاميطات تحتوي علي نفس العدد من الكروموسومات
٨. تترتب الكروموسومات فى المستوى الاستوائى فى الانقسام الميوزى بينما تترتب الوحدات الثنائية فى نفس المستوى بالانقسام الميوزى .
٩. تتصف المادة الوراثية بعدة خصائص منها القدرة على التضاعف والتعبير عن نفسها.
١٠. تتكون النوية من الحمض النووى الريبوزى RNA والبروتين .
١١. تحاط كل من النواة والنويه بغشاء نووى.

١٢. تحتوى الجاميطية على زوج من الأليلات فى حين تحتوى على كروموسوم واحد فقط
١٣. ترتبط الأحماض الأمينية مع بعضها بروابط ببتيدية لتكون سلسلة عديد الببتيد مكونة حمض أمينى .
١٤. ترجع أهمية الانقسام الميتوزى لزيادة نمو الكائن الحى وزيادة حجمه والحفاظ على النوع .
١٥. تسمى الخلايا الناتجة من الانقسام الميتوزى الخلايا التناسلية .
١٦. تسمى المادة الأساسية المكونة للسيتوبلازم Matrix .
١٧. تعتبر النواة هى المركز الرئيسى للسيطرة على العمليات الحيوية بالخلية
١٨. تعتبر عملية الانقسام الميوزى عكس عملية الإخصاب .
١٩. تعرف الخلايا التناسلية فى الكائنات الحية باسم الجاميطات .
٢٠. تفسر سيادة صفة لون الأزهار القرنفلية على صفة لون الأزهار البيضاء فى نبات البسلة طبقا لقانون الانعزال.
٢١. تقسم الكروموسومات على حسب موضع السنترومير إلى أربعة أقسام.
٢٢. توصل مندل إلى قانون السيادة التامة من خلال إجراء تجارب التلقيح الذاتى يتلوه التلقيح الخلطى .
٢٣. توصل مندل إلى وجود سبعة أزواج من الصفات الأليلومورفية فى نبات البسلة .
٢٤. الحمض النووى الذى يوجد فى نواة الخلية وسيتوبلازمها، ويعتبر المادة الوراثية لبعض الكائنات الحية هو RNA.
٢٥. الخلية هى وحدة البناء للكائن الحى .
٢٦. دور ال tRNA فى الخلية هو نقل المعلومات الوراثية من ال DNA إلى السيتوبلازم حيث يتم تخليق البروتينات.

٢٧. دور الـ tRNA (الناقل) فى الخلية هو نقل المعلومات الوراثية من الـ DNA إلى السيتوبلازم حيث يتم تخليق البروتين.
٢٨. الدور الذى تترتب فيه الكروموسومات بجوار بعضها بحيث تكون السنتروميترات فى مستوى واحد وسط الخلية يسمى بالدور الانفصالى.
٢٩. السائل النووى هو محلول موجود داخل النواة يحتوى فقط على الأحماض النووية .
٣٠. السنتروميير هو نفسه السنتروسوم هو حز أولى يربط الكروماتيدتين معاً ويرتبط به المغزل أثناء الانقسام .
٣١. السيادة هى وصف للعلاقة بين أليلات الجين الواحد.
٣٢. الشفرة الوراثية Genetic Code هى وصف العلاقة بين تتابع النيكلوتيدات الأربعة لجين معين و تتابع الأحماض الأمينية للبروتين الذى ينتجه هذا الجين .
٣٣. عدد الخلايا الناتجة من الانقسام الميوزى أربع خلايا كل منها أحادى العدد الكروموسومى (ن) .
٣٤. عملية الترجمة هى تحويل التتابعات الشفرية الموجودة على الحمض النووى الريبوزى الرسول إلى أحماض أمينية .
٣٥. فئات الشكل المظهري للصفة السائدة لا تدل على فئات التركيب العاملى لها .
٣٦. فى نهاية عملية الترجمة يتكون شريط m-RNA من شريط DNA.
٣٧. من أسباب نجاح مندل فى تجاربه أنه اقتصر على دراسة صفات الجيل الأول فقط .
٣٨. التلقيح الإختبارى من أنواع التلقيح.
٣٩. من وظائف النواة الانقسام والحفاظ على النوع .
٤٠. نسبة الصفة المتنحية إلى الصفة السائدة فى الجيل الثانى طبقاً لقانون مندل الأول هى: ٣ : ١

٤١. وظيفة الريبوسوم هي المشاركة في تخليق البروتين، أما الليسوسوم فهو مخزن الأنزيمات، والسنتروسوم مصدر تكوين خيوط المغزل في الخلية.
٤٢. يؤدي الانقسام الميوزى إلى إختزال العدد الكروموسومى إلى النصف.
٤٣. يتحدد جنس الفرد في الإنسان بناء على غياب أو وجود كروموسوم الجنس (Y).
٤٤. يحدث الانقسام الميوزى في الخلايا الجسدية بينما يحدث الانقسام الميوزى في الخلايا التناسلية .
٤٥. يحدث إنقسام السنترومير في الطور الإنفصالى للانقسام الميوزى.
٤٦. يحيط بالخلية غشاء غير منفذ يسمى الغشاء البلازمى .
٤٧. يسمى الانقسام الذى يحدث في الخلايا الجسدية وينشأ عنها خليتان لهما نفس التركيب الوراثى للخلية الأم بالانقسام الاختزالى.
٤٨. يسمى الدور البيني بدور السكون أو الراحة نظراً لأن الخلية تتوقف في هذا الدور عن القيام بالعمليات الحيوية الخاصة بها .
٤٩. يظهر الكروموسوم أثناء الانقسام الميوتوزى (في الطور الاستوائى) على شكل خيط ملتف حول بعضه يُعرف بالكروماتيد .
٥٠. يُعرف الفرد متشابه الجاميطات بالفرد النقى ويكون عاملاً الصفة به متشابهان .
٥١. يقوم جزئ RNA الريبوسومى بترجمة الشفرة الوراثية إلى بروتين.
٥٢. يقوم جزئ RNA الرسول بنسخ الشفرة الوراثية بينما يقوم جزئ ال RNA الناقل بترجمتها إلى بروتين .
٥٣. يكون جزئ ال DNA على شكل سلم حلزونى هيكله الداخلى من القواعد النيتروجينية والخارجى من السكر والفوسفات .
٥٤. يمكن الكشف عن مدى نقاوة صفة ما (التركيب الوراثى) باستخدام التلقيح الاختبارى.

٥٥. يمكننا تمييز الكروموسومات عن بعضها في الطور النهائي لأنها تكون مترابطة بجوار بعضها في خط وسط الخلية.

٥٦. ينتج عن تضاعف الـ DNA جزيئين كاملين من الـ DNA أحدهما قديم والآخر جديد.

٥٧. ينشأ عن الانقسام الميتوزي خلايا تحتوي على العدد الثنائي للكروموسومات .

٥٨. المادة الوراثية لجميع الكائنات الحية هي الـ DNA.

٥٩. مفهوم DNA اختصار للحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين

٦٠. يتألف حمض DNA من سلسلتين من النيوكليوتيدات تلتفان حول بعضهما بشكل حلزوني .

٦١. البيرومديانات تشتمل على ثلاث قواعد هي أدينين ويوراسيل وسائتوسين

٦٢. تتكون الحموض النووية DNA و RNA من سلاسل من وحدات بنائية تدعى النيوكليوتيدات .

٦٣. البيورينات تشتمل على قاعدتين هما ثايمين و جوانين .

٦٤. عدد العوامل الوراثية وكذلك عدد الكروموسومات يعود للاكتمال عند حدوث الإخصاب .

٦٤. الحمض النووي المسئول عن نقل الشيفرة الوراثية من الجينات إلى الريبوسومات هو tRNA .

٦٥. الجين الذي يخفي أثر الجين المتقابل معه عندما يجتمعان هو الجين المتنحي .

٦٦. أدت الهندسة الوراثية إلى إنتاج بروتينات مهمة للإنسان كهرمون الأنسولين البشري .

٦٧. تترث البنت من أبيها الكروموسوم الجنسي Y .

٦٨. يعتبر الاستنساخ عملية تكاثر لا جنسي ومن أنواعه الاستنساخ الجسدي والاستنساخ الجنيني .

٦٩. يرث الابن الذكر من أبيه الكروموسوم X ومن أمه الكروموسوم Y .
٧٠. الحمض النووي RNA يكون على شكل خيوط مزدوجة بينما DNA يكون بشكل سلسلة مفردة .
٧١. اليوراسيل من القواعد النيتروجينية التي تدخل في تركيب جزيء DNA
٧٢. الكروموسوم هو وحدة الوراثة ويشكل جزءا من DNA ويحمل صفة وراثية .
٧٣. السيادة غير التامة تظهر فيها صفات الجين المتنحي .
٧٤. الكروموسوم الجنسي X أطول من كروموسوم Y .
٧٥. الطفرة الجينية تظل متوارثة على مدى الأجيال .
٧٦. الصفة الوراثية المنдлиية يحددها عاملان وراثيان على الزوج الكروموسومي المتماثل
٧٧. المسئول عن تحديد جنس الجنين هو الأب .
٧٨. من أهم الصفات التي درسها مندل في نبات البسلة هي طول القرن، شكل القرن، موقع الأزهار على النبات.
٧٩. عند التلقيح الذاتي لفرد الجيل الأول السائد الأصيل تكون ٧٥% من أفراد الجيل الثاني سائدة أصيلة و ٢٥% سائدة خليطة.
٨٠. دور الـ tRNA الناقل في الخلية هو نقل المعلومات الوراثية من الـ DNA إلى السيتوبلازم حيث يتم تخليق البروتين.
٨١. في جزيء الـ DNA ترتبط القاعدة النيتروجينية السيتوسين (C) مع القاعدة النيتروجينية الثيامين (T) بعدد ٣ روابط هيدروجينية.
٨٢. كروموسومات الجنس (Sex chromosome) هي كروموسومات تحمل فقط العوامل الوراثية الخاصة بتحديد جنس الفرد.

المراجع

- ١- محمد الربيعى (١٩٨٦): أساسيات الوراثة البشرية الطبية، المجلس الوطنى للثقافة والفنون والآداب، الكويت .
- ٢- هاشم أحمد حسين (٢٠٠٢) مقدمة فى وراثة العشائر والوراثة الكمية المكتبة الزراعية الشاملة <https://agro-lib.blogspot.com> .
- ٣- عائدة وصفى عبد الهادى (٢٠٠٥): مقدمة فى علم الوراثة، دار الشروق للنشر والتوزيع.
- ٤- وليم د. ستاستيلد (٢٠٠٨): نظريات ومسائل فى الوراثة، الدار الدولية للاستثمارات الثقافية.
- ٥- الدون ج. جاردر، بيترسنستاد (٢٠١٣)، ترجمة أحمد شوقى حسن، فتحى محمد عبد الوهاب، على زين العابدين وممدوح أبو المحاسن: مبادئ علم الوراثة، الدار العربية للنشر والتوزيع.
- ٦- فتحى محمد عبد الوهاب (٢٠١٤): بيولوجيا ووراثة الخلية، الدار العربية للنشر والتوزيع.
- ٧- مكرم ضياء شكاره (٢٠١٥): علم الوراثة، دار المسيرة للطباعة والنشر

بالإضافة الى مواقع النت المذكورة فى الكتاب

تم بحمد الله وتوفيقه