**س١: ما الطفرة؟ وأين تحدث ؟**

ج: هي تغيّر مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدّل الوراثي.

- قد تحدث في الخلايا الجسميّة ولا تورّث إلى الأجيال التالية وتسمّى ( طفرات جسميّة ) .
- و قد تتناول الأعراس ومولّداتها و تُورّث إلى الأجيال اللاحقة وتسمى ( طفرات جنسية ) مثل : عمى الألوان الجزئي والضمور العضلي و عدم تخثّر الدم .

**س٢: تُصنّف الطفرات من حيث مكان حدوثها في مجموعتين, ما هما ؟**

ج: ⓐ طفرات مورّثية

ⓑ طفرات صبغيّة

**س٣: ما هي الطفرة المورّثية ؟**

ج: طفرة تتضمّن استبدال أو إضافة أو حذف نكليوتيد أو أكثر في الـ $DNA$ و تُسمّى ( الطفرة النقطيّة ) .

**س٤: متى تحدث الطفرة ؟**

ج: قد تحدث أثناء عمليّة تضاعف الـ $DNA$ في الخليّة.

**س٥: ماذا يحدث إذا تقابل أساس الأدنين مع السيتوزين ؟**

ج: طفرة.

**س٦: هل تتوقّع حدوث تأثير على تركيب البروتين نتيجة حدوث الطفرة المورثية ؟ ولماذا ؟**

ج: نعم لأنّ كل **3** نكليوتيدات ترمّز حمض أميني واحد من البروتين المتشكّل فإذا تغيّر الأساس الآزوتي يتغيّر الحمض الأميني الموافق.

**س٧: ما أسباب حدوث الطفرات ؟ وهل تكون نافعة أم ضارة ؟ وهل تُورّث للأبناء ؟**

ج: أسباب الطفرة عوامل كيميائية وفيزيائية وتلقائية يمكن أن تظهر أثناء تضاعف الـ $DNA$ منها الضّار ومنها النافع وتُورّث الطفرة للأبناء.

**س٨: عدّد بعض أنماط الطفرات المورّثية .**

ج: ⓐ طفرات الاستبدال ⓑ طفرات الإدخال ⓒ طفرات الحذف

**س٩: ما المقصود بطفرات الاستبدال ؟**

ج: استبدال نكليوتيد بآخر .

**س١٠: حدّد موقع الشيفرة التي أُصيبت بطفرة في مورّثة خضاب الدم, وماهي الشيفرة الطبيعية ؟ وما هي الشيفرة الطافرة ؟**

وما الحمض الأميني المرافق لكلّ منهما ؟

ج: الشيفرة السادسة لمورثة الخضاب والشيفرة الطبيعية هي $CTC$ تُشفّر الحمض الأميني غلوتاميك.

أمّا الشيفرة الطافرة فهي $CAC$ تُشفّر الحمض الأميني فالين.

**س١١: ما هي الشيفرة الطبيعية لمورثة خضاب الدم وما الشيفرة الطافرة وما الرامز المقابل لها في $mRNA$ المرسال ؟**

ج:

- الشيفرة الطبيعية $CTC$ الرامز المقابل لها $GAG$
- الشيفرة الطافرة $CAC$ الرامز المقابل لها $GUG$

**س١٢: ما الأساس التي تمّ استبداله في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي ؟**

ج: تمّ استبدال الأساس الآزوتي الأدنين بالتايمين في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي.

**س١٣: لماذا تغيّرت نوعيّة البروتين عند إصابة الشيفرة السادسة بالطفرة ؟**

ج: بسبب تغيّر أحد الحموض الأمينية حيث حلّ الحمض الأميني الفالين مكان الحمض الأميني الغلوتاميك.

**س١٤: ما هي طفرة الإدخال ؟**

ج: هي طفرة يتمّ فيها إدخال نكليوتيد أو أكثر.

**س١٥: ما هي طفرة الحذف ؟**

ج: هي طفرة يتمّ فيها حذف نكليوتيد أو أكثر.

**س١٦: ما هي طفرة إزاحة الإطار وماذا ينتج عنها ؟**

ج: حذف أو إضافة نكليوتيد يُحدِث تغيير في المورثة والمرسال $(mRNA)$ فينتج بروتين جديد ممّا يؤدي إلى تغيير الصفة الوراثيّة.

**س١٧: ما سبب حدوث نحو $50\%$ من الإجهاضات العفويّة في الأشهر الثلاث الأولى من الحمل ونحو $20\%$ في الأشهر التالية من الحمل ؟**

ج: سببها الاضطرابات الصبغيّة وتحدث عند أحد الأبوين أو كليهما أثناء حدوث الانقسام المنصف وتشكّل الأعراس وخلال المراحل الأولى من تشكّل الجنين.

**س١٨: تُصنّف الطفرات الصبغيّة على مستويين, ما هما ؟ ( دون شرح )**

ج: ⓐ اضطرابات بنيوية.

ⓑ اضطرابات على مستوى العدد الصبغي.

**س١٩: ما سبب حدوث الاضطرابات البنيوية للصبغات ؟**

ج: تحدث نتيجة كسر أو كسور في بنية الصبغي أثناء الانقسام المنصّف ويمكن أن تحدث في أيّ منطقة من الصبغي.

**س٢٠: عدّد بعضاً من التبدّلات البنيوية على الصبغي.**

ج: ⓐ طفرات الحذف ⓑ طفرات الانقلاب ⓒ طفرات الانتقال

**س٢١: في أيّ الطفرات البنيوية على الصبغي يحدث ضياع بالمورثات ؟ وما تأثير ذلك على الفرد ؟**

ج: في طفرات الحذف يؤدي ذلك إلى غياب بعض الصفات الوراثية.

**س٢٢: في أيّ الطفرات البنيوية على الصبغي يحدث تغيّر الترتيب الخطّي بالمورثات ؟**

ج: في طفرات الانقلاب.

**س٢٣: تُصنّف طفرات الانتقال بنوعين, ما هما ؟**

ج: ⓐ انتقال جزء من صبغي إلى صبغي آخر غير قرين.

ⓑ انتقال صبغي بكامله والتحامه مع صبغي آخر غير قرين.

**س٢٤: اذكر مثالاً على انتقال كامل, و ماذا ينتج عن ذلك ؟**

ج: لدى بعض إناث البشر انتقل صبغي من الشفع $21$ والتحم مع صبغي من الشفع $14$ ليصبح عدد صبغيّات الأنثى $45$ وتعطي هذه الأنثى نمطين من الأعراس طبيعية وغير طبيعية ممّا قد يؤدي إلى ولادة أطفال مصابة بمتلازمة داون.

**س٢٥: عدّد بعض الاضطرابات على مستوى العدد الصبغي.**

ج: ⓐ حالة تعدّد الصيغة الصبغيّة.

ⓑ اختلال الصيغة الصبغيّة.

**س٢٦: ماذا تشمل حالة تعدّد الصيغة الصبغيّة ؟**

ج: يشمل الخلل في هذه الحالة صبغيات الأعراس وفي حالة تعدّد الصيغة الصبغيّة يصبح عدد الصبغيات $3n$ أو $4n$ .

**س٢٧: اذكر مثالاً على تعدّد صبغي ذاتي لدى النوع نفسه وماذا ينتج عن ذلك ؟**

**ج:** طفرة الزهرة العملاقة في نبات الأنوتيرا إذ يكون في النبات العادي ذي الأزهار الصغيرة $2n = 14$
بينما في النبات الطافر كبير الأزهار $4n = 28$

**س٢٨: ما هو التعدّد الصبغي الخلطي ؟ واذكر مثالاً على ذلك .**

**ج:** حالة تحدث لدى التهجين بين نوعين مختلفين أحياناً وتسمى تعدّد صبغي خلطي, كمثال على ذلك: الحصول على القمح الطري المستخدم في الخبز.

**س٢٩: أُجريَ تهجين بين نبات برّي من الفصيلة النجيلية $BB(2n = 14)$ و نبات قمح برّي $AA(2n = 14)$ فحصلنا على** هجين خلطي $AB$ $(2n = 14)$ عقيم وبمضاعفة الصيغة الصبغية لخلاياه باستخدام الكولشيسين أصبح الهجين $AA\,BB$ $(2n = 28)$ و المطلوب :

❶ لماذا يكون الهجين $AB$ عقيماً ؟

❷ كيف تُفسّر تحوّل هذا الهجين العقيم إلى هجين خصب باستخدام الكولشيسين ؟

**ج:** ⓐ يكون الهجين $AB$ عقيماً لأنّ الصبغيات منه غير متشافعة.

ⓑ باستخدام الكولشيسين يُصبح الهجين خصباً لأنه يمنع هجرة الصبغيّات في الخليّة المنقسمة إلى القطبين.

**س٣٠: ما هو اختلال الصيغة الصبغيّة ؟**

**ج:** اختلال يتمثّل بزيادة صبغي واحد أو أكثر $(2n+1\ ,\ 2n+2)$
أو نقصان صبغي واحد أو أكثر $(2n-1\ ,\ 2n+2)$ على الصيغة الصبغيّة للفرد

**س٣١: اذكر بعض الحالات الناتجة عن اختلال الصيغة الصبغيّة لدى الإنسان وما أعراض كلاً منها ؟**

**ج:** ⓐ **متلازمة كلاينفلتر**: الصيغة الصبغية $(2n+1 = 44A + XXY)$

من بعض أعراضها: ذكر يمتلك صفات جنسيّة ثانوية أنثوية, عقيم ينخفض إفراز الاندرجينات لديه بسبب وجود صبغي إضافي $X$

ⓑ **متلازمة تيرنر** : $(2n-1) = 44A + X$ أنثى لا تمتلك صفات جنسيّة ثانوية طبيعية, قصيرة القامة.

ⓒ **متلازمة ثنائي الصبغي $Y$** : صيغته الصبغية $2n+1 = 44A + XYY$

ذكر طويل القامة ذكاؤه منخفض يمكن أن يقوم بأعمال عدوانية.

ⓓ **متلازمة داون** : صيغته الصبغية $2n+1 = 45A + XY$ أو $2n+1 = 45A + XX$

حيث زاد صبغي على الشفع $21$ من أعراضها: وجود ثنية إضافية على الجفن العلوي تُشبه السلابة المنغولية وبصمات أصابعهم مختلفة ويعانون من تأخر عقلي.

**س٣٢: هل يمكن الكشف عن حالات اختلال الصيغة الصبغية لدى الإنسان قبل الولادة ؟**

**ج:** يمكن ذلك من خلال أخذ عيّنة من السائل السلوي أو من المشيمة وتحليل صبغيّات الخلايا الجنينية التي يحتويها ويمكن لهذه الطريقة تحديد أكثر من عشرين حالة من متلازمة داون.

**س٣٣: عدّد العوامل المسبّبة للطفرات. دون شرح .**

**ج:** ⓐ عوامل فيزيائية ومنها الأشعة والحرارة.

ⓑ عوامل كيميائية.

ⓒ عوامل تلقائية.

**س٣٤: عدّد بعض العوامل الكيميائية المسببة للطفرات:**

**ج:** الملوّنات والصباغات التي تُضاف للأطعمة وأملاح المعادن الثقيلة مثل: أملاح الرصاص والزئبق والمواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات والمبيدات الحشرية .

**س٣٥: أعطِ تفسيراً علمياً لكل مما يأتي :**

❶ تُعدّ الأشعة من العوامل المحرّضة للطفرات :

ج: لأنّ الأشعة تعمل على زيادة لزوجة السيتوبلاسما وتقطيع الصبغيّات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة (غير نظامية).

❷ تُسبّب طفرات إزاحة الإطار تشكّل بروتين غير وظيفي :

ج: لأنّ كل حذف أو إضافة نكليوتيد على الشيفرة الوراثية يسبّب تغيّر في المورثة والـ ***RNA*** المرسال فينتج بروتين جديد ممّا يؤدّي لتغيّر الصفة الوراثية.

❸ تؤدي الطفرات المورثية إلى زيادة المخزون الوراثي للجماعة :

ج: لأنّها تؤدي إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية.

❹ لبعض أنواع الجراثيم الطافرة أهمية بيئية:

ج: لأنّها تخلّصنا من بعض النفايات مثل جراثيم النايلون التي تنتج أنظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات.

❺ الحرارة من مسببات الطفرة :

ج: لأنّها تسبّب انشطار سلسلتي الـ ***RNA*** عن بعضهما وإعادة بناء سلاسل غير نظامية لا تلبث أن تتفكّك لتعيد بناء سلاسل جديدة بعضها طافر.

**س٣٦: ما هي الطفرات التلقائية ؟**

ج: هي طفرات تظهر بشكل تلقائي أثناء تضاعف الـ ***DNA*** إذ يقوم أنظيم ***DNA*** بوليراز بارتكاب خطأ ما في أثناء تضاف الـ ***DNA*** وغالباً يتم إصلاحه بوساطة أنظيمات خاصة تسمى ( أنظيمات القطع الداخلية ) وفي حال لم يتم إصلاح الخطأ تحدث الطفرة .

**س٣٧: هل جميع الطفرات ضارّة ؟**

ج: لا, هناك طفرات مفيدة مثل :

ⓐ بعض أنواع الجراثيم الطافرة تسمى جراثيم النايلون تنتج أنظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات.

ⓑ بعض أنواع شجر اللوز البرية لا تُنتج المادة المرّة في بذور اللوز والتي تتحوّل إلى سيانيد سام في الجسم وذلك نتيجة طفرة في المورثة المسؤولة عن إنتاج هذه المادة لدى هذه الأنواع.

ⓒ تؤدي الطفرات المورثية إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية فيزيد من المخزون المورثي للجماعة وزيادة التنوع الحيوي.

**س٣٨: اختر الإجابة الصحيحة لكل ممّا يأتي وانقلها إلى ورقة إجابتك:**

❶ متلازمة تتمثّل بزيادة صبغي واحد في المجموعة **21** :

ⓐ داون ⓑ تيرنر ⓒ كلاينفلتر ⓓ ثنائي الصبغي ***y***

❷ إحدى الطفرات الآتية تسبّب تغيّر الترتيب الخطي للمورثات :

ⓐ الانتقال ⓑ الانقلاب ⓒ الحذف ⓓ التعدّد الصبغي الذاتي

❸ النمط ***XXY*** يمثّل متلازمة :

ⓐ داون ⓑ تيرنر ⓒ كلاينفلتر ⓓ ثنائي الصبغي ***y***

**س٣٩: ماذا ينتج عن كلّ مما يأتي :**

❶ زيادة صبغي واحد ***y*** عند ذكر الإنسان :

ج: متلازمة ثنائي الصبغي ***y*** ( ذكر طويل القامة , ذكاؤه منخفض , يقوم بأعمال عدوانيّة )

❷ تهجين قمح رباعي **28** صبغي مع نجيل **14** صبغي :

ج: هجين خلطي الصبغيّات فيه غير متشافعة.

❸ طفرات الحذف الصبغيّة :

ج: يحدث ضياع للمورثات.

❹ استبدال نكليوتيد ***A*** مع نكليوتيد ***T*** في الشيفرة السادسة من مورثات الهيموغلوبين الطبيعي :

ج: خضاب دم طافر ( فقر الدم المنجلي ) .

## الهندسة الوراثيّة

**س١: ما المقصود بالهندسة الوراثيّة ؟**

ج: مجموعة تقانات حيوية تتناول نقل مورثة أو مورثات من كائن حي لآخر بغرض تعديل مادته الوراثية وإعطائه صفة جديدةلم تكن موجودة فيه

**س٢: ما مراحل نقل مورثة أو مجموعة مورثات من كائن حي لآخر ؟**

ج: ❶ قطع المورثة المرغوبة بوساطة أنظيم قطع فتتشكّل نهايات لزجة في أماكن القطع.

❷ قطع بلاسميد حلقي في جرثوم بأنظيم القطع المستخدم في قطع المورثة بالمرحلة السابقة.

❸ توضع المورثة المعزولة مع البلاسميد في أنبوب اختبار لتتلائم النهايات اللزجة ويتشكّل بلاسميد مؤشب بوساطة أنظيم ربط.

❹ يدخل البلاسميد المؤشب إلى جرثوم حاضن.

❺ تتكاثر الجراثيم وبداخلها البلاسميدات لتصنع ملايين النسخ من المورثة المنقولة.

❻ تُنتج الجراثيم كميّة كبيرة من البروتينات.

❼ تُستخلص البروتينات الناتجة وتُنقّى وتُحقن في الكائن.

**س٣: ماذا تتطلّب الهندسة الوراثيّة ؟**

ج: ❶ ناقل وهو $DNA$ حلقي من خلية جرثومية لإدخال المورثة المرغوبة ويُسمى البلاسميد .

❷ أنظيم قطع لفتح البلاسميد وقطع المورثة وأنظيم ربط لربط $DNA$ المورثة مع $DNA$ البلاسميد.

❸ جرثوم حاضن لإدخال البلاسميد المؤشب.

**س٤: عدّد أهم النواقل المستخدمة في الهندسة الوراثية.**

ج: ⓐ البلاسميدات: جزيئات $DNA$ حلقية توجد في بعض الجراثيم.

ⓑ الفيروسات: تحوي جزيء $DNA$ مثل فيروس آكل الجراثيم.

ⓒ الكوزميدات: بلاسميدات مندمجة مع $DNA$ الفروسات.

ⓓ نواقل صنعيّة: يتم تركيبها في المختبر.

**س٥: أعطِ تفسيراً علمياً لكل مما يأتي :**

❶ تُمكّن الهندسة الوراثية الإنسان من الحدّ من تلوّث المياه الجوفية و التربة:

ج: يكون ذلك بإنتاج نباتات ذرة تقتل الحشرات و تتغذى عليها و هكذا تصبح النباتات مقاومة للحشرات دون رشّ المبيدات الحشرية التي تلوّث التربة و المياه الجوفية.

❷ تُستخدم الهندسة الوراثية في الحدّ من انتشار عدوى الإيدز:

ج: يتم ذلك عن طريق التعديل المورثي للخلايا التائية المساعدة بحيث تغيّر المستقبلات النوعية للفيروس مع غشاء الخلية المضيفة فلا يتمكن من مهاجمتها.

❸ يمكن التحكم بزيادة أو إنقاص معدّل نسخ المورثة للـ $mRNA$ :

ج: عن طريق بروتينات معينة بعضها ينشط عملية النسخ و بعضها يوقف عملية النسخ عن طريق التأثير على أنظيم $RNA$ بوليمراز.

❹ يستطيع الأرز الذهبي تحسين الأداء البصري للعين و التقليل من مشكلة العمى:

ج: لأن الأرز الذهبي ينتج كميّة أكبر من البيتاكاروتين مما يزيد من كميّة الفيتامين $A$ الذي يُعدّ طليعة الأصبغة الحساسة للضوء للخلايا البصرية

**س٦: ما فكرة العلاج الجيني ؟**

ج: إدخال مورثة تعمل بدل المورثة غير الوظيفية أو باسكات مورثة غير طبيعية ( معيبة ) .

**س٧: ما آلية عمل العلاج الجيني ؟**

ج: يتم ذلك بطريقتين:

ⓐ طريق مباشر: ويتم ذلك بنقل المورثة إلى داخل الخلايا مباشرة.

ⓑ طريق غير مباشر: ويتم بنقل المورثة إلى داخل خلايا مزروعة ثم نقل الخلايا الحاملة للمورثة إلى داخل الجسم.

**س٨: اذكر بعض الأفق العلاجية المستقبلية عن طريق الهندسة الوراثية.**

ج: ❶ علاج الإيدز: عن طريق تعديل المورثي للخلايا التائية المساعدة بحيث يتم تغير المستقبلات النوعية للفيروس على غشاء الخلية المضيفة فلا يتمكن من مهاجمتها.

❷ تعديل الخلايا السرطانية : لتنتج أحد عوامل النمو المنشّطة للخلايا اللمفية التائية المقاومة للسرطان مما يقوي الاستجابة المناعية عند خلايا الورم.

**س٩: اكتب المصطلح العملي الموافق لما يأتي:**

ⓐ بلاسميد ينتج من ربط المورثة المرغوبة مع $DNA$ حلقي من الجرثوم :

ج: بلاسميد مؤشب.

ⓑ بلاسميدات مندمجة مع $DNA$ الفيروسات:

ج: كوزميدات

ⓒ العلاج الذي يتمّ فيه إدخال مورثات صحيحة و تنظيم عملها:

ج: العلاج الجيني.