الدرس الخامس وراثة: الطفرات

★ الطفرة: تغيّر مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي. مصطلح

- طفرات جسمية: تحدث في الخلايا الجسمية: (مكان حدوثها): تتناول الأعراس ومولداتها (الخلايا الجنسية).
  - لا تورث للأجيال القادمة: (التوارث): تورث للأجيال القادمة.
- طفرات جنسية: قابلة

- تصنّف الطفرات ضمن مجموعتين: 1: طفرات مورثية 2: طفرات صبغية. مصطلح

① الطفرات المورثية: تتضمن استبدال أو حذف أو إضافة نكليوتيد أو أكثر في DNA وتسمى الطفرة النقطية
له فقد تحدث أثناء عملية تضاعف الـDNA في الخلية. موقع

س1: ماذا يحدث إذا تقابل أساس الأدينين مع السيتوزين؟ ماذا ينتج طفرة.

س2: هل تتوقع حدوث تأثير على تركيب البروتين؟ ولماذا؟ نعم، لأن كل ثلاثة نكليوتيدات ترمز حمضاً أمينياً واحداً من البروتين المتشكل، فإذا تغير الأساس الآزوتي يتغير الحمض الأميني الموافق له. فسر

كل (3) نكليوتيدات ← حمض أميني ← بروتين ← صفة
(شيفرة وراثية)

أنماط الطفرات المورثية

- الاستبدال: استبدال نكليوتيد بآخر
  - مثال: مرض فقر الدم المنجلي
- الإدخال: يتم فيها إدخال نكليوتيد أو أكثر
- الحذف: يتم فيها حذف نكليوتيد أو أكثر.

س3: ما الأساس الذي تم استبداله في الشيفرة السادسة؟ ماذا ينتج
استبدل الأدينين بالتايمين في الشيفرة الوراثية السادسة لمورثة صفات الدم.

س4: لماذا تتغير نوعية البروتين عند حدوث طفرة فقر الدم المنجلي؟ فسر
بسبب تغير أحد الحموض الأمينية إذ حل الحمض الأميني ثالين محل الحمض الأميني غلوتاميه.

ملاحظة①: كل ثلاثة نكليوتيدات تشكل ← شيفرة وراثية

ملاحظة②: طفرات إزاحة الإطار: حذف أو إضافة نكليوتيد
يحدث تغير في المورثة ← mRNA ← فينتج بروتين جديد ← مما يؤدي لتغير الصفة

الاضطرابات الصبغية

على مستوى بنية الصبغي

مضطط: تحدث نتيجة كسر أو كسور في بنية الصبغي أثناء الانقسام المنصف

طفرة الحذف

مضطط

يحدث ضياع للمورثات وبالتالي غياب بعض الصفات الوراثية

طفرة الانقلاب

مضطط

يحدث فيها تغير الترتيب الخطي للمورثات

طفرة الانتقال

مضطط

انتقال جزء من صبغي إلى آخر غير قريب أو انتقال صبغي كامل والتحامه مع صبغي آخر غير قريب

مثال: س16: ما سبب ولادة أطفال مصابين بمتلازمة داون؟

لأنه بعض إناث البشر ينتقل صبغي من الشفع (21) ويلتحم مع صبغي من الشفع (14) ليصبح عدد صبغيات الأنثى (45) ونمطي نمطيين من الأعراس (طبيعية وغير طبيعية).

س15: ما سبب حدوث الإجهاضات العفوية بنسبة (50%) بالأشهر الثلاثة الأولى من الحمل (20%) بالأشهر اللاحقة؟ يسبب الاضطرابات الصبغية

مضطط: وتحدث عند أحد الأبوين أو كلاهما أثناء الانقسام المنصف وتشكل الأعراس وخلال المراحل الأولى من التشكل الجنيني.

على مستوى الحدد الصبغي

A: حالة تعدد الصبغية الصبغية

مضطط

الخلل في هذه الحالة يشمل صبغيات الأعراس (1n) وفي حال تعددت الصبغية الصبغية ← يصبح عدد الصبغيات (3n) أو (4n)

★ قد يحدث التعدد الصبغي لدى النوع نفسه (سمي ذاتي) مثل: طفرة زهرة عملاقة في نبات الأنوفيرا

$2n = 14$

⇓

$4n = 28$

B: حالة اختلال الصبغية الصبغية

مضطط

زيادة صبغي واحد أو أكثر أو نقصانه صبغي واحد أو أكثر.

مثال: القمح والنجيل ← نجيل خلطي عقيم لعدم تشافع الصبغيات

مس: قد يحدث لدى نوعين مختلفين يسمى خلطي

خليفة: يعالج بالكولشيسين الذي يمنع هجرة الصبغيات المنقسمة في قطبي الخلية.

حالات ناتجة عن تغير العدد الصبغي

مقارنة — مصطلح

حالات سريرية

متلازمة كلاينفلتر
$2n = 44A + XXY = 47$

Ⓐ: ذكر يملك صفات جسمية أنثوية ثانوية

Ⓑ: ذكر عقيم وينخفض إنتاج الأندروجينات بسبب وجود صبغي X إضافي.

متلازمة تيرنر
$2n = 44A + X$

Ⓐ: أنثى لا تملك صفات جنسية أنثوية طبيعية وقصيرة القامة

متلازمة ثنائي الصبغي Y
$2n = 44A + XYY = 47$

Ⓐ: ذكر طويل القامة، ذكاؤه منخفض، يمكن أن يقوم بأعمال عدوانية

متلازمة داون
$2n + 1 = 46 + 1 = 47$

وجود ثنية إضافية بالجفن تشبه السلالة المغولية، بصمات أصابع مختلفة، تخلف عقلي

العوامل المسببة للطفرات

مصطلح

العوامل الفيزيائية

الأشعة خبر + وظيفة
- أشعة X: تعمل على زيادة لزوجة ستوبلازما وتقطيع صبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة.
- أشعة U.V

الحرارة: تسبب انشطار سلاسل (DNA) عن بعضها وإعادة بناء سلاسل غير نظامية لا تلبث أن تتفكك لإعادة بناء سلاسل جديدة بعضها طافر.

العوامل الكيميائية

أهمها: الملونات والصباغات التي تضاف للأطعمة وأملاح المعادن الثقيلة مثل: أملاح الرصاص، والزئبق، والمواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات والمبيدات الحشرية.

العوامل التلقائية

وظيفة

في أثناء تضاعف الـ(DNA) إذ يقوم أنظيم (DNA) بوليميراز، بارتكاب خطأ ما في أثناء تلك العملية غالباً، ويتم إصلاحها بأنظيمات خاصة تدعى أنظيمات القطع الداخلية

⇓

في حال لم يتم إصلاح الخطأ حدثت الطفرة