

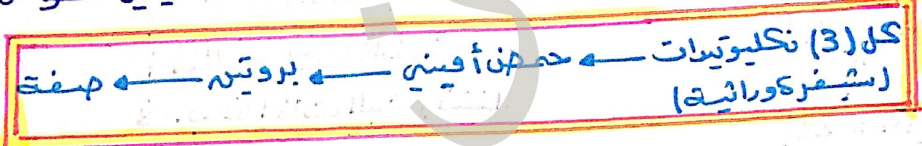
\* الطفرة: تغير مفاجئ في بصفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي. مصطلح



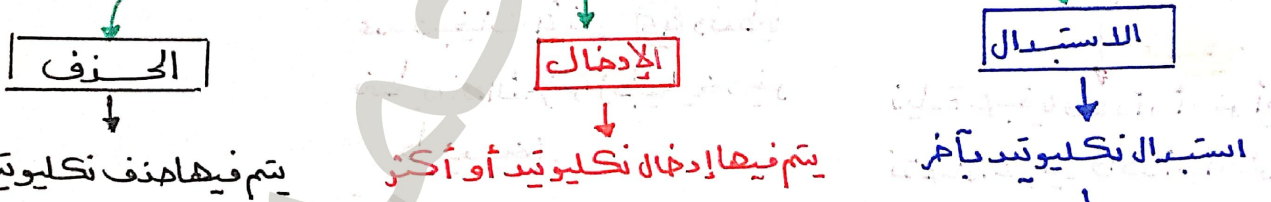
تحدث في الخلايا الجسمية: مكان حدوثها: تتبادل الأعراس ومولاتها (الخلايا الجسمية).  
 لا تورث للأجيال القادمة: التوريث: تورث للأجيال القادمة.

تصنف الطفرات حسب مجموعتين: 1: طفرات قورثية 2: طفرات جسدية. مصطلح  
 1: الطفرات المورثية: تصنف استبدال أو حذف أو إضافة نكليوتيد أو أكثر في DNA وتسمى الطفرة النقطية  
 لم تحدث أثناء عملية تعاف الDNA في الخلية. نوع

1: أسئلة: ماذا يحدث إذا تقابل أساس الأدينين مع السيتوزين؟ ماذا ينتج طفرة.  
 2: أسئلة: هل تتوقع حدوث تأثير على تركيب البروتين؟ ولماذا؟ نعم، لأنه كل ثلاثة نكليوتيدات ترمز حمضاً أمينياً واحداً من البروتين المشكل، فإذا تغير الأساس الذروي بتغير المحزن الأميني الموافق له. غسر



أنواع الطفرات المورثية



يتم فيها حذف نكليوتيد أو أكثر.

يتم فيها إدخال نكليوتيد أو أكثر.

استبدال نكليوتيد بأخر.

مثال: مرض فقر الدم المنجلي

3: أسئلة: ما الأساس الذي تم استبداله في الشيفرة السادسة؟ ماذا ينتج استبدال الأدينين بالتايمين في الشيفرة الوراثية السادسة لمورثة هيمات الدم.

4: أسئلة: لماذا تتغير نوعية البروتين عند حدوث طفرة فقر الدم المنجلي؟ غسر  
 بسبب تغير أهما المحوض الأمينية إذ حل المحزن الأميني قائله محل المحزن الأميني غلوتامين.

ملاحظة: كل ثلاثة نكليوتيدات تشكل شيفرة وراثية

ملاحظة: طفرات إزالة الإطار: حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث تغير في المورثة mRNA ← فينج بروتين جديد مما يؤدي لتغير الصفة

# الاضطرابات الجينية

علم مستوى العدد الجيني

**(A) حالة تعدد الصيغة الجينية**

الخلل في هذه الحالة يشمل صيغيات

الأعراس (1n) وفي حال تعددت

الصيغة الجينية ← يصبح

عدد الصيغيات (3n) أو (4n)

\* قد يحدث التعدد الجيني لدى

النوع نفسه (سيتم ذاتي) **مثال:**

زهرة زهرة عملاقة في نبات

الأنوفيرا

$$2n = 14$$

↓

$$4n = 28$$

**(B) حالة اختلال الصيغة الجينية**

زيادة صبغي واحد أو أكثر أو

نقصه صبغي واحد أو أكثر.

**مثال:** القمح والنجيل - نجيل خلطي

عقيم لعدم تشايع الصيغيات **منس.**

قد يحدث لدى نوعيه مختلفيه يستمر

خلطي

يعالج بالكولشييسه الذي يمنع

هجرة الصيغيات المتقسمة في قطبي

الخليه.

**اس 5:** ما سبب حدوث الإجهادات المغوية بنسبه

**فسر (50%)** بالأسطر الثلاثة الأولى من الجمل (20/20)

بالأسطر اللاحقه؟ بسبب الاضطرابات الصيغية

وتحدث عند أحد الأبوين أو كلاهما أثناء الانقسام

المنصف وتشكل الأعراس وخلال المراحل الأولى من

التشكل الجنيني.

علم مستوى بنيه الجيني

تحدث نتيجة كسر أو كسوري

بنيه الصبغي أثناء الانقسام

المنصف

**مصطلح** طفرة الانتقال

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

**مثال:** **اس 6:** ما سبب ولادة

أطفال مصابين بمتلازمة داوون؟

لأنه بعض إناث البشر ينتقل

صبغي من الشفع (21) ويلتحم

مع صبغي من الشفع (14) ليصبح

عدد صيغيات الأنثى (45) وتعطي

نمطين من الأعراس (جسدي وغير

جسدي).

**مصطلح** طفرة الانقلاب

يحدث فيها تغير الترتيب الخطي للمورثات

**مصطلح** طفرة الحذف

يحدث هنياع للمورثات وبالتالي غياب بعض الصفات الوراثية

مصطلح مقارنة

حالات ناتجة عنه تغير العدد الجيني

حالات سريرية

قلادة داون

$$2n+1 = 46+1 = 47$$

وجود نية إضافية بالجفن  
تشبه السلالة المنغولية،  
بهومات أهبان مختلفة،  
تخلف عقلي

قلادة ثنائي المبخن Y

$$2n = 44A + XY = 47$$

Ⓐ: ذكر طويل القامة،  
ذكائه منخفض، يمكنه  
أن يعوم بأعماله العادية

قلادة ترنر

$$2n = 44A + X$$

Ⓐ: أنثى لا تملك صفات  
جسدية أنثوية طبيعية  
وقهيرة القامة

قلادة كلاينفلتر

$$2n = 44A + XX Y = 47$$

Ⓐ: ذكر يمتلك صفات  
جسدية أنثوية  
ثانوية  
Ⓑ: ذكر عقيم وينخفض  
إنتاج الأندروجينات  
بسبب وجود جيني X  
إحادي.

مصطلح

العوامل المسببة للطفرات

العوامل التلقائية

Ⓐ: وظيفة  
في أثناء تضاعف الـ (DNA)  
إذ يقوم أنظيم (DNA)  
بوليميراز، بارتكاب خطأ ما  
في أثناء تلك العملية غالباً،  
ويتم إصلاحها بأفقيمت  
خاصة تدعى أنظيمات القفل  
الداخلي

العوامل الكيميائية

Ⓐ: أهمها: الملونات والصبغات  
التي تخلف للأطعمة وأملع  
المعادن الثقيلة مثلاً: أملاح  
الرصاص، والرصاص، والمواد  
الموجودة في دخان السجائر  
والدهانات والمبيدات  
الحشرية.

العوامل الفيزيائية

Ⓐ: الحرارة  
تسبب انشطار سلسلي  
وإعادة بناء سلاسل  
غير نظافية لا تثبت  
أنه تفكك لإعادة  
بناء سلاسل جديدة  
بعضها خاطئ.

Ⓑ: الأشعة فوق وظيفة  
تعمل على زيادة لزوجة  
سيتوبلازما وتقليل  
صبغيات وإعادة التكاثر  
بتسقيات جديدة.

Ⓒ: أشعة 0.1 (DNA) عن بعضها  
أشعة X

في حال لم يتم إصلاح الخطأ حدث

الطفرة