# المكثفة الشاملة لدرسي الطفرات والهندسة الوراثية

تتضمن كافة الأسئلة النظرية

للدرسين

بشكل شامل وبطريقة منسقة

إعداد المدرس : عبدالله عكش

الممسوحة ضوئيا بـ CamScanner

١)عرف الطفرة : تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي ٢)أسبابها : عوامل فيزيائية أو كيميائية أو تلقائية في أثناء تضاعف الDNA.

٣) قارن بين الطفرة الجسمية والجنسية : قد تحدث الطفرة في الخلايا الجسدية ولا تورث إلى الأجيال القادمة وتسمى طفرة جسمية أو قد تحدث الطفرة في الأعراس ومولداتها وتورث إلى الأجيال اللاحقوة وتسمى طفرة جنسية (مثل عمى الألوان الجزئي والضمور العضلي )

٤) صنف الطفرات من حيث مكان حدوثها : (١) طفرات مورثية (٢) طفرات صبغية

٥)عرف الطفرات المورثية : هي طفرات تتضمن استبدال أو إضافة أو حذف نكليوتيد أو أكثر في الDNAوتسمى الطفرة النقطية

٦) متى تحدث الطفرة المورثية : قد تحدث في أثناء تضاعف الDNAفي الخلية

(٧) عدد بعض من أنماط الطفرة المورثية

& الاستبدال : استبدال نكليوتيد بآخر & الإدخال : يتم فيها إدخال نكليوتيد أو أكثر &الحذف : يتم فيها حذف نكليوتيد أو أكثر

قواعد تشافع الأسس الأزوتية C<<G A<<U .A<<T

ملاحظة هامة : رمز الأدنين A والسيتوزين C والالغوانين G واليوراسيل U والتايمين T

(٨) ماذا يحدث إذا تقابل أساس لأدنين مع السيتوزين وهل يحدث تأثير على تركيب البروتين:

يحدث طفرة ويحدث تغير في تركيب البروتين علل : لأن كل ٣نكليوتيدات ترمز حمضا امينيا واحدا من البروتين المتشكل فإذا تغير الأساس الازوتي سيتغير الحمض الأميني الموافق

(٩) أذكر مثال على طفرة الأستبدال : طفرة فقر الدم المنجلي (١٠) ما الاساس الذي تم استبداله في الشيفرة #السادسة # من مورثة خضاب الدم الطبيعي : تم استبدال الأساس الازوتي الأدنين بالتايمين في الشيفرة السادسة من مورثة خضاب الدم الطبيعي (١١) علل تغير نوعية البروتين في فقر الدم المنجلي : بسبب تغير أجد الحموض الأمينية حيث حل الفالين مكان الغلوتامين

(١٢) عرف طفرات إزاحة الإطار : بما أن كل ثلاث نكليوتيدات تشكل شيفرة وراثية فإن حذف أو إضافة أو نكليوتيد يحدث تغير في المورثة والمرسال mRNA فينتج بروتين جديد مما يؤدي إلى تغير الصفة الوراثية

(١٣) ما نسبة الإجهاضات الناتجة عن الإضرابات الصبغية ؟ وأين ومتى تحدث ؟ ٥٠%من الإجهاضات العفوية في الأشهر الثلاث الأولى من الحمل و 20%من في الأشهر التالية من الحمل تحدث عند : أحد الابوين أو كليهما ومتى : في أثناء الأنقسام المنصف وتشكل الاعراس وخلال المراحل الأولى من التشكل الجنيني

(١٤) ما أنواع الأضطرابات الصبغية : تكون الاضطرابات الصبغية إما على مستوى بنية الصبغي أو على مستوى عدد الصبغيات

(١٥) عرف الاضطرابات البنوية واذكر أمثلة عليها هالم : هي اضطرابات تحدث نتيجة كسر أو كسور في بنية الصبغي في أثناء الانقسام المنصف ويمكن ان تحدث في أي منطقة من الصبغي أمثلة : &الانقلاب &الحذف &الانتقال

(١٦) في أي حالة يحدث ضياع للمورثات ؟ وما تأثير ذلك على الفرد : في حالة الحذف .....ويؤدي ذلك إلى غياب بعض الصفات الوراثية

(١٧) في أي حالة من الحالات السابقة يتغير الترتيب الخطي للمورثات : في حالة الانقلاب

الممسوحة ضوئيا بـ CamScanner

(١٨) كيف تحدث طفرة الانتقال : ينتقل جزء من صبغي إلى آخر غير قرين لكن يحدث أحياناً انتقال صبغي بكامله والتحامه مع صبغي آخر غير قرين

(١٩) اذكر مثال عن طفرة الانتقال ؟أو ما هي الطفرة التي تحدث وتؤدي إلى ولادة أطفال مصابين بمتلازمة داون ؟؟

لدى بعض إناث البشر انتقل صبغي من الشفع ٢١والتحم مع صبغي من الشفع ١٤ليصبح عدد صبغيات الانثى ٤٥وتعطي هذه الانثى نمطين من الاعراس طبيعية وغير طبيعية مما قد يؤدي إلى ولادة أطفال مصابين بمتلازمة داون

(٢٠) ما سبب معظم حالات الاجهاض في الأشهر الأولى من الحمل لدى الانسان: بسبب تعدد الصيغة الصبغية ويشمل الخلل في هذه الحالة صبغيات الاعراس $1n$وفي حال تعدد الصيغة الصبغية تصبح عدد الصبغيات $3n$ أو $4n$

(٢١) عرف التعدد الصبغي الذاتي ؟ واذكر مثال عليه أو ما نوع الطفرة في نبات الانوتيرا وكيف تحدث ؟ قد يحدث التعدد الصبغي لدى النوع نفسه &مثال : طفرة الزهرة العملاقة في نبات الانوتيرا إذ يكون في النبات العادي ذي الازهار الصغيرة ($2n=14$) بينما في النبات الطافر كبير الأزهار ($4n=28$)

(٢٢) ما المقصود بالتعدد الصبغي الخلطي ؟. أذكر مثال عليه أو كيف يمكن الحصول على القمح الطري وما نوع الطفرة ؟ قد يحدث التعدد الصبغي لدى نوعين مختلفين أحيانا مثال : الحصول على القمح الطري المستخدم في الخبز

(٢٣) في عملية الحصول على القمح الطري .(١).لماذا يكون $4B$عقيما ، لعدم تشافع صبغياته

(٢) كيف يصبح الهجين $4B$خصبا ، بمضاعفة الصيغة الصبغية بإضافة الكولشيسين

(٣) كيف يضاعف الكولشيسين الصيغة الصبغية ((هاااام)) ، يمنع مركب الكولشيسين هجرة الصبغيات في الخلية المنقسمة إلى القطبين

(٢٤) جدول يبين أمثلة عن حالات اختلال الصيغة الصبغية(((سوبررر هاااام )))

| اسم المتلازمة | الصيغة الصبغية | الأعراض |
|---|---|---|
| متلازمة كلاينفلتر: | $2n + 1 = 44A + XXY = 47$ | ذكر يمتلك صفات جنسية ثانوية أنثوية، عقيم، وينخفض إفراز الأندروجينات لديه بسبب وجود صبغي إضافي X. |
| متلازمة تيرنر: | $2n - 1 = 44A + X= 45$ | أنثى: لا تمتلك صفات جنسية ثانوية طبيعية، قصيرة القامة، لماذا؟ |
| متلازمة ثنائي الصبغي Y: | $2n + 1 = 44A + XYY = 47$ | ذكر طويل القامة، ذكاؤه منخفض يمكن أن يقوم بأعمال عدوانية. |
| متلازمة داون: | $2n + 1 = 45A + XY= 47$<br>$2n + 1= 45A + XX = 47$<br>زيادة صبغي على الشفع 21 | وجود ثنية إضافية على الجفن العلوي تشبه السلالة المنغولية، وبصمات أصابعهم مختلفة، ويعانون من تأخر عقلي. |

الممسوحة ضوئيا بـ CamScanner

(٢٥) هل يمكن الكشف عن الحالات السابقة ((المذكورة بالجدول)) قبل الولادة: يمكن ذلك من خلال أخذ عينة من السائل السلوي أو من المشيمة وتحليل صبغيات الخلايا الجنينية التي يحتويها ويمكن لهذه الطريقة تحديد أكثر من ٢٠حالة منها متلازمة داون

(٢٦) ما العوامل المسببة للطفرات (((هذه الفقرة من أهم الفقرات في الدرس لكثرة ورودها في الدورات السابقة))) :

(١) الاشعة : ومنها أشعة $X$وأشعة $UV$ علل تعد الاشعة من العوامل المحرضة للطفرات : تعمل الاشعة على زيادة لزوجة السيتوبلازما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة

(٢) الحرارة : علل تعد من العوامل المحرضة للطفرات : لانها تسبب انشطار سلسلتي الDNAعن بعضهما وإعادة بناء سلاسل جديدة بعضها طافر

(٣) عوامل كيميائية : أهمها الملونات والصباغات التي تضاف للأطعمة واملاح المعادن الثقيلة مثل املاح الرصاص والزئبق والمواد الموجودة في دخان السجائر والدهانات والمبيدات الحشرية

(٤) عوامل تلقائية : كيف تحدث الطفرات التلقائية؟ تظهر أغلب الطفرات بشكل تلقائي في اثناء تضاعف الDNA إذ يقوم أنظيم DNAبوليمراز بارتكاب خطأ ما في أثناء العملية وغالبا ما يتم اصلاح الاخطاء بواسطة أنزيمات خاصة تسمى أنزيمات القطع الداخلي وفي حال لم يتم إصلاح الخطأ تحدث طفرة

(٢٧) علل : لبعض أنواع البكتريا الطافرة أهمية بيئية : لأنها تخلصنا من بعض أنواع النفايات مثل جراثيم النايلون التي تنتج انزيما قادرا على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات

(٢٨)علل: تؤدي الطفرات المورثية إلى زيادة المخزون الوراثي للجماعة : لأنها تؤدي إلى تشكيل العديد من الاليلات المورثية

(٢٩) تسبب طفرات إزاحة الإطار تشكل بروتين غير وظيفي: لأن كل حذف أو إضافة نكليوتيدات على الشيفرة الوراثية يسبب تغير في المورثة والmRNA فينتج بروتين جديد مما يؤدي إلى تغير الصفة الوراثية .

ملاحظة خارجية : أنزيم DNAبوليمراز مسؤول عن تضاعف ال DNA بينما أنزيم RNAبوليمراز يقوم بانتساخ RNAمن الDNA

(٣٠) ما الطفرة اللتي جعلت اللوز البري غير سام : بعض أنواع شجر اللوز البرية لا تنتج المادة المرة في بذور اللوز والتي تتحول الى سيانيد سام في الجسم نتيجة طفرة في المورثة المسؤولة عن إنتاج هذه المادة لدى هذه الأنواع.

(٣١) عرف الهندسة الوراثية : هي مجموعة تقانات حيوية تتناول نقل مورثة أو مورثات من كائن إلى آخر بغرض تعديل مادته الوراثية وإعطائه صفات جديدة لم تكن موجودة فيه.

(٣٢) ماذا تتطلب الهندسة الوراثية (سؤال هام) : تتطلب (١) ناقل وهو : DNAحلقي من الجراثيم علل او اذكر وظيفته: لإدخال المورثة المرغوبة يسمى بلاسميد الاخصاب (٢) أنزيم قطع علل او اذكر وظيفته: لفتح البلاسميد وقطع المورثة (٣) أنزيم ربط علل او اذكر وظيفته : لربط DNAالمورثة مع DNAالبلاسميد (٤) جرثوم حاضن علل او اذكر وظيفته لإدخال البلاسميد المؤشب

(٣٣) مما يتألف البلاسميد المؤشب (هام): يتألف منDNAالبلاسميد +DNAالمورثة المرغوبة.

(٣٤) ما اهم النواقل المستخدمة في الهندسة الوراثية ((هام)): (١)البلاسميدات : وهي جزيئات DNAحلقية توجد في بعض الجراثيم (٢) الفيروسات : تحوي جزيءDNAمثل الفيروس آكل الجراثيم (٣) الكوزميدات ((هاام)) : بلاسميدات مندمجة مع DNAالفيروسات (٤) نواقل صنعية يتم تركيبها في المختبر .

الممسوحة ضوئيا بـ CamScanner

(٣٥) كيف تستطيع الهندسة الوراثية معالجة سوء التغذية والتقليل من مشكلة ضعف الرؤية او علل يستطيع الارز الذهبي تحسين الأداء البصري للعين والتقليل من مشكلة العمى: استطاع العلماء الحصول على الأرز الذهبي الذي ينتج كمية اكبر من بيتا كاروتين (وهذا ما يجعل لونه ذهبي) مما يزيد من كمية الفيتامين A الذي يعد طليعة للاصبغة الحساسة للضوء في الخلايا البصرية .

(٣٦) علل تمكن الهندسة الوراثية الانسان من الحد من تلوث المياه الجوفية والتربة : عن طريق إنتاج نباتات ذرة تقتل تقتل الحشرات وتتغذى عليها وبالتالي تصبح النباتات مقاومة للحشرات دون رش المبيدات الحشرية التي تلوث التربة والمياه الجوفية

(٣٧) ما هي مراحل العمل للوصول الى نبات ذرة مقاوم للحشرات ((غير هام للاطلاع)) (١)تنتج جراثيم عصوية أخذت من التربة بروتينا يقتل يرقات حفار الذرة (٢) أدخلت المورثة التي تشرف على تركيب هذا البروتين في خلايا الذرة (٣) تنتج خلايا الذرة البروتين الذي يقتل حفار الذرة (٤) تقتل أنسجة نبات الذرة المعدلة وراثيا يرقات فراشات حفار الذرة عندما تتغذى عليها .

(٣٨) ماهي مراحل العمل للوصول إلى إنتاج بروتين BGH ((غير هاام للإطلاع )): (١) قطع المورثة بواسطة أنزيم قطع فتتشكل نهايات لزجة في أماكن القطع

(٢) يتم قطع البلاسميد بأنظيم القطع المستخدم في قطع المورثة BGH

(٣) توضع المورثة المعزولة مع البلاسميد في أنبوب الاختبار علل (هاام) لتتلاءم النهايات اللزجة ويتشكل بلاسميد مؤشب بواسطة أنزيم ربط

(٤) يدخل البلاسميد المؤشب إلى جرثوم حاضن

(٥) تتكاثر الخلايا وبداخلها البلاسميدات لتصنع ملايين النسخ من مورثة BGH

(٦) تنتج الجراثيم كميات كبيرة من البروتينات ومن ثم تستخلص البروتينات وتنقى وتحقن في الأبقار لزيادة إنتاج الحليب

(٣٩) ما المقصود بالجينوم البشري : رسم الخارطة الوراثية للمورثات البشرية والبلغ عددها ٢٢٠٠٠ ألف مورثة من خلال عزل الحمض النووي وتقطيع الصبغيات وتحديد تسلسلات الDNA

(٤٠) ما هي فكرة العلاج الجيني : إدخال مورثة تعمل بدل المورثة غير الوظيفية أو بإسكات مورثة غير طبيعية (معيبة ) والجدول التالي يبين آلية عمل العلاج الجيني بالطرق المباشرة والغير مباشرة ((هاام))

(٤١) لماذا تعبر خلايا القلب عن مورثاتها بشكل مختلف عن خلايا العين مثلا رغم انها تملك نفس المورثات :

يتم ذلك كن خلال التحكم بمعدل النسخ المورثي وذلك عن طريق بروتينات معينة بعضها ينشط عملية الانتساخ وبعضها يوقف عملية الانتساخ عن طريق التأثير على أنزيم RNA بوليمراز

(٤٢) علل : تستخدم الهندسة الوراثية في الحد من انتشار عدوى الإيدز ((هاام)) يتم علاج الايدز عن طريق التعديل المورثي للخلايا التائية المساعدة بحيث يتم تغيير المستقبلات النوعية للفيروس على غشاء الخلية المضيفة فلا تتمكن من مهاجمتها (٤٣) كيف يمكن للهندسة الوراثية المساعدة بعلاج السرطان : تعديل الخلايا السرطانية لتنتج أحد عوامل النمو للخلايا اللمفية المقاومة للسرطان وتقوم هذه الخلايا نفسها بتفعيل الخلايا التائية التي تهاجمها مما يقوي الاستجابة المناعية ضد خلايا الورم .

الممسوحة ضوئيا بـ CamScanner