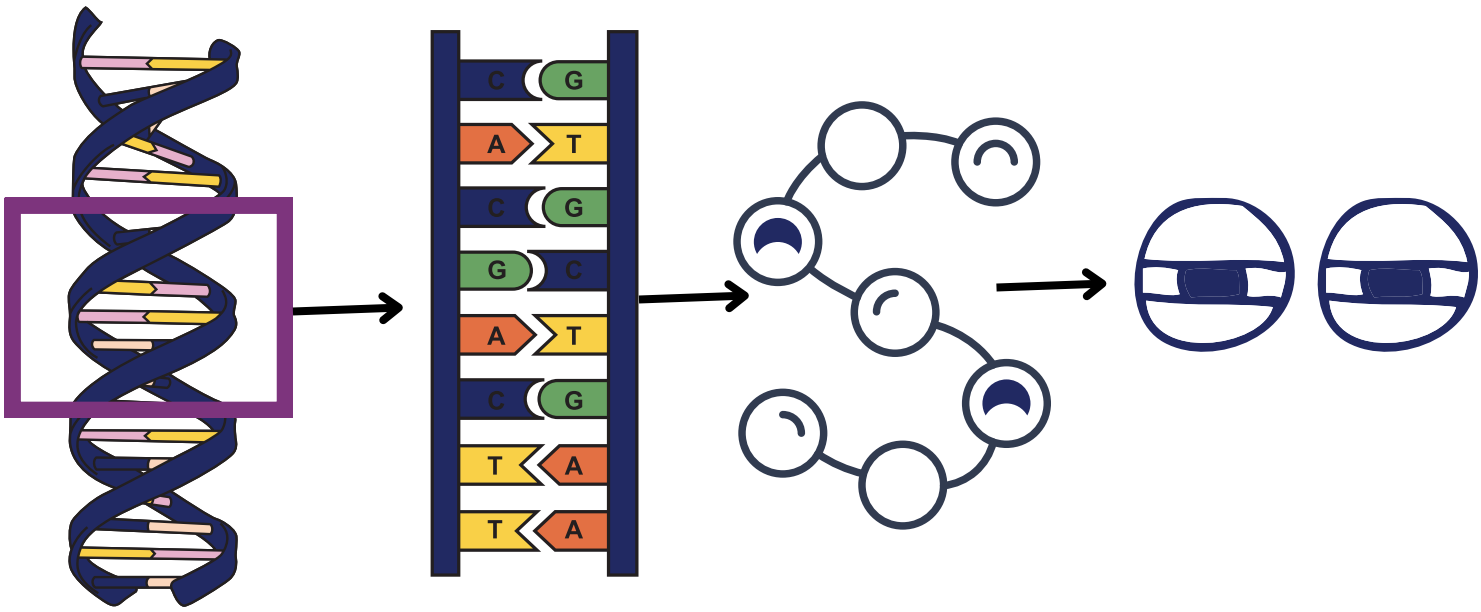
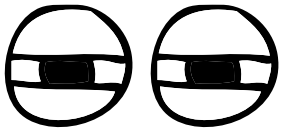
العلاقة بين النمط الظاهري و المورثي

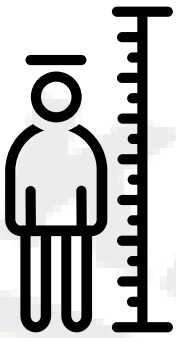


الهدف:تحديد العلاقة الموجودة بين المورثة والصفة الظاهرية

النمط الظاهري: هو مجموعة من الصفات الظاهرة على فرد ما



لون عينيه

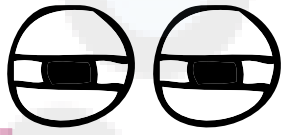


طوله

مصاب بمرض معين

النمط الوراثي=النمط المورثي=النمط التكويني:

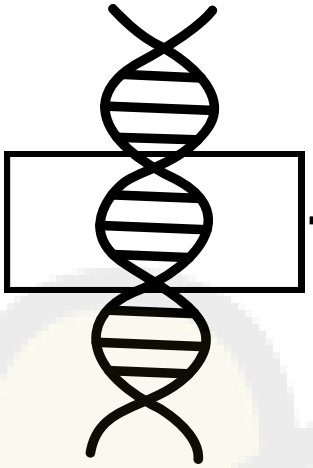
هو مجموعة المورثات المسؤولة عن ظهور الصفات الظاهرة للفرد



لون العين ← مورثة لون العين

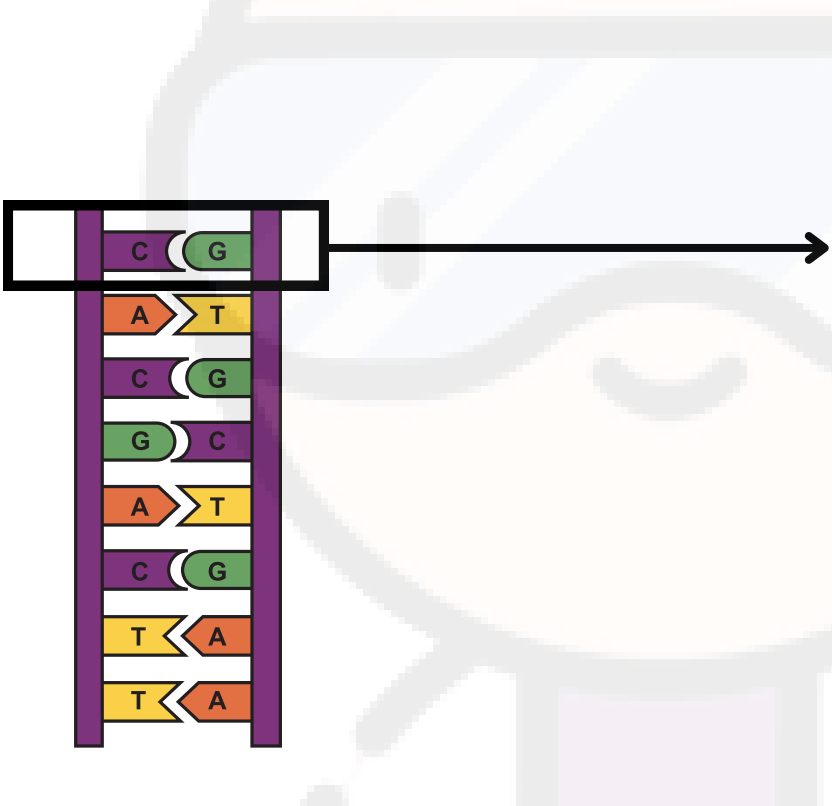
نمط ظاهري — نمط مورثي

يحدد



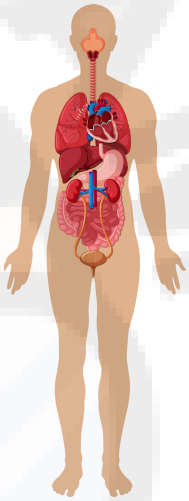
قطعة من الADN= مورثة

المورثة: تتكون من عدد و نوع و تتابع معين من النكليوتيدات و تختلف كل مورثة عن الأخرى بعدد و نوع و تتابع النكليوتيدات

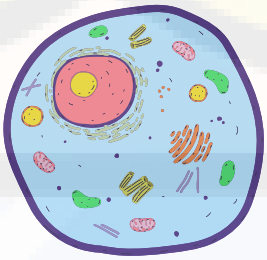


مستويات النمط الظاهري

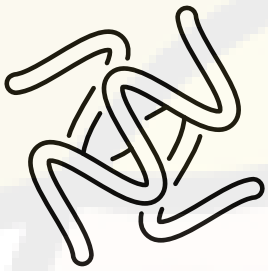
النمط الظاهري على مستوى العضوية



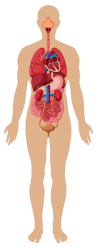
النمط الظاهري على المستوى الخلوي

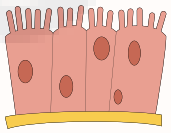


النمط الظاهري على المستوى الجزيئي



العضوية ← أجهزة ← أعضاء ← أنسجة ← خلايا ← عضيات ← جزيئات

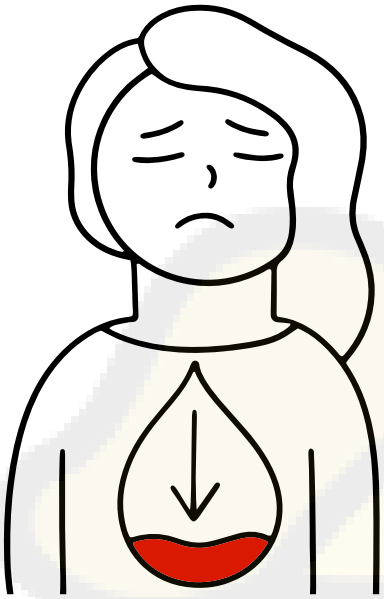




بهدف التعرف عن العلاقة الموجودة بين مختلف مستويات النمط الظاهري أخذنا كمثال

↓

مرض فقر الدم المنجلي



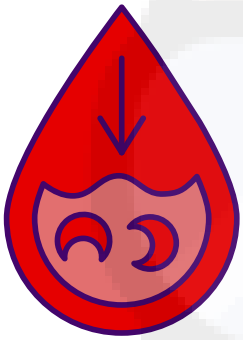
مرض فقر الدم المنجلي:

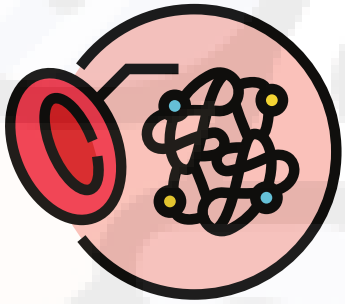
- هو مرض وراثي

- يصيب الدم و يتسبب في تشويه الكريات الدموية الحمراء

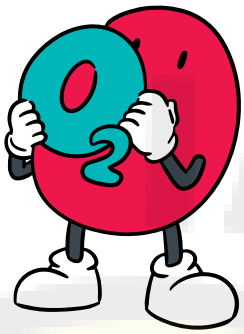
خلايا الدم الحمراء:

هي خلايا تملك بروتين يدعى **الهيموغلوبين** هو البروتين الرئيسي الموجود في كريات الدم الحمراء و دوره هو ربط الأكسجين و نقله من الرئتين إلى باقي أنحاء الجسم





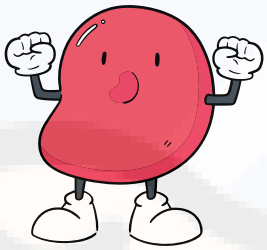
الإجابة عن بعض الأسئلة الفضولية من تلاميذي



لماذا الكريات الحمراء لا تملك نواة؟

تمتلك كرية الدم الحمراء شكلًا دائريًا وهي عبارة عن خلايا دموية تقوم بنقل الأكسجين من الرئتين إلى الأنسجة في جميع أنحاء الجسم.

والسبب وراء عدم وجود نواة في كريات الدم الحمراء هو أنها تحتوي على بروتينات أكثر وتكوينًا أكثر تخصصًا لنقل الأكسجين وعدم وجود النواة يتيح لها تحميل المزيد من الهيموغلوبين وبالتالي زيادة كفاءتها في نقل الأكسجين. وبالإضافة إلى ذلك، فإن عدم وجود النواة يسمح لكريات الدم الحمراء بأن تكون أكثر مرونة وتتحرك بسهولة عبر الأوعية الدموية الصغيرة.



كريات الدم الحمراء لا تملك نواة إذا كيف يتم تركيب بروتين الهيموغلوبين؟؟؟

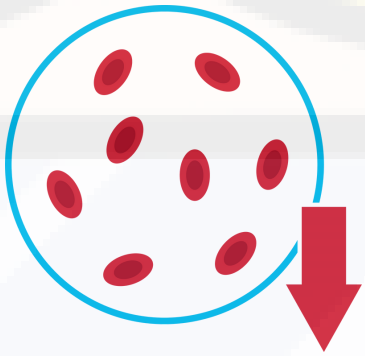
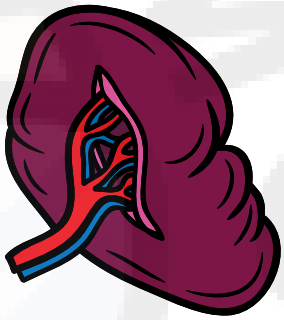
بما أن الكريات الدم الحمراء لا تحتوي على نواة، فإنها لا يمكن أن تنقسم وتتكاثر بالطريقة التي تفعلها الخلايا الأخرى في الجسم. ولذلك، فإن عملية إنتاج الكريات الدم الحمراء يعتمد على تجديد الخلايا من خلال إنتاجها في ن**خاع العظم** بشكل مستمر و تتم عملية تركيب الهيموغلوبين في خلايا الدم الحمراء خلال مرحلة التكون النهائية في نخاع العظم قبل إلقائها في الدم. ويتم تركيب الهيموغلوبين عن طريق إدخال سلسلات الأحماض الأمينية الخاصة بالهيموغلوبين داخل الخلية الحمراء، ثم يتم تجميع هذه السلسلات بشكل معين لتشكيل جزيئات الهيموغلوبين.

لماذا ينحل الهيموغلوبين في هيولى الخلية الحمراء؟؟

يعتبر تحلل الهيموغلوبين داخل الخلايا الحمراء عملية طبيعية وضرورية لحياة الخلايا الحمراء،ينحل الهيموغلوبين بسبب وجود إنزيم (الهيموغلوبيناز) يقوم بتحطيم الهيموغلوبين إلى عدة مكونات من بينها الحديد يتم إعادة استخدام الحديد في صنع هيموغلوبين جديد.

النمط الظاهري على مستوى العضوية لمرض فقر الدم المنجلي:

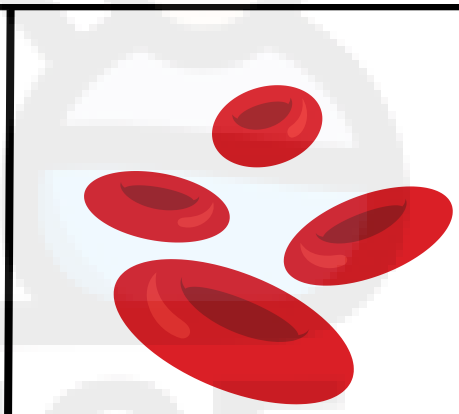
- فقر دم مزمن بسبب تشوه الكريات الدموية الحمراء و نقص عددها.
- زيادة حجم الطحال لأنه يعتبر مقبرة كريات الدم الحمراء.
- الألم المزمن في المناطق المختلفة من الجسم، مثل الصدر والعظام والمفاصل

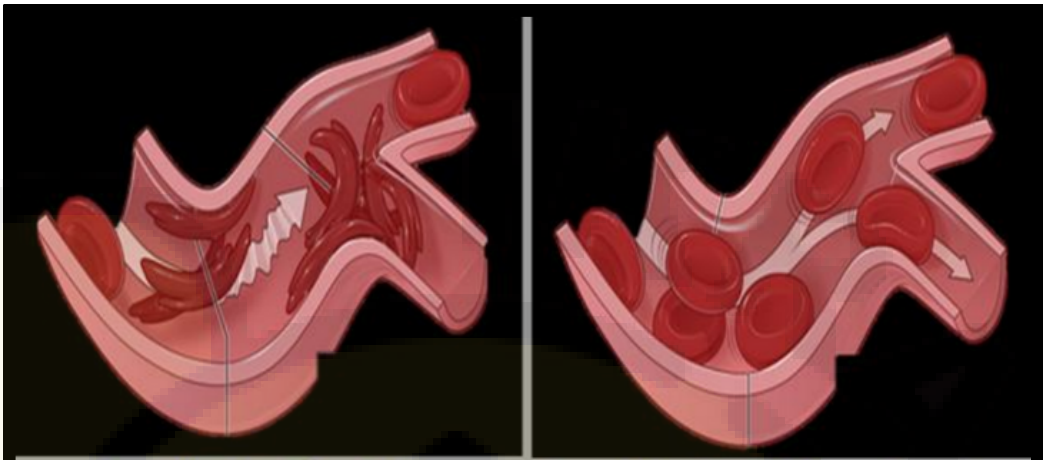



النمط الظاهري على المستوى الخلوي لمرض فقر الدم المنجلي:

قام العلماء بسحب الدم من شخص سليم و شخص مصاب بمرض فقر الدم المنجلي

و بملاحظة مجهرية كانت النتائج كالتالي

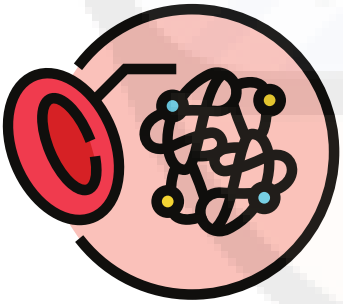
	
كريات دموية لشخص سليم	**كريات دموية لشخص مصاب بمرض فقر الدم المنجلي**



دوران طبيعي للكريات الدموية الحمراء في الوعاء الدموي الدم	تراص الكريات الدموية الحمراء المشوهة و إعاقة دوران الدم

النمط الظاهري على المستوى الجزيئي لمرض فقر الدم المنجلي:

- الهيموغلوبين هو بروتين (جزيء) و هو المسؤول عن نقل الأكسجين O_2.
- الهيموغلوبين ينحل في هيولى خلية الدم الحمراء مهما كانت حالته مرتبطا مع الأكسجين أو منفصلا.



يرمز للهيموغلوبين العادي ب: HbA

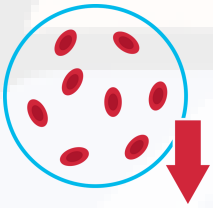
عند الشخص المصاب بمرض فقر الدم المنجلي يكون الهيموغلوبين غير طبيعي حيث يكون قليل الذوبان فيشكل شبكة من الألياف الصلبة في هيولى الكريات الحمراء مما يؤدي لتشوهها و يصبح شكلها منجليا.

يرمز للهيموغلوبين الغير العادي ب: HbS

النمط الظاهري على مستوى العضوية

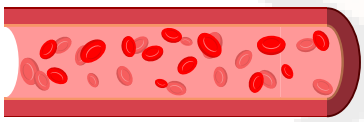
يتميز هذا المرض بالخصائص التالية:
فقر دم حاد,وهن عام للجسم,آلام المفاصل,انتفاخ الطحال,اضطرابات قلبية و تنفسية و يكون دوران الدم غير عادي.

النمط الظاهري على المستوى الخلوي



انخفاض عدد الكريات الدموية

يتغير شكلها و يصبح منجلي



انسداد الأوعية الدموية

عدم تزويد الأنسجة بالدم يعني حرمانها من الأكسجين و المغذيات

الموت

النمط الظاهري على المستوى الجزيئي

↓

الهليموغلوين في كريات الدم الحمراء غير عادي HbS حيث ينخفض إحنلاله في هيولى كريات الدم الحمراء في غياب الأوكسيجين، يكون على شكل شبكة ألياف و بالتالي يتشوه شكل الكريات الدموية الحمراء التي تصبح منجلية كما تصبح سريعة التلف

مستويات النمط الظاهري لمرض فقر الدم المنجلي مرتبطة مع بعضها البعض

↓

تتحد جزيئات الهيموغلوبين HbS مع بعضها البعض عند انخفاض نسبة الأكسيجين

↓

يؤدي إلى تشكل ألياف طويلة

↓

الكريات الدموية الحمراء تأخذ شكلا منجليا

↓

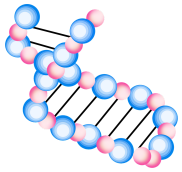
شكلها يجعلها هشة و سهلة الإتلاف

↓

مما يسبب فقر دم حاد عند الشخص المصاب

المورثة ← هي قطعة من الADN الذي يتكون من سلسلتين متكونة من نكليوتيدات ترتبط فيما بينها بواسطة روابط هيدروجينية حسب قاعدة التقابل حيث A تقابل T و C تقابل G

البروتين ← مادة عضوية يتكون من عدد و نوع و ترتيب معين من الأحماض الأمينية ترتبط مع بعضها البعض بواسطة روابط بيبتيدية.



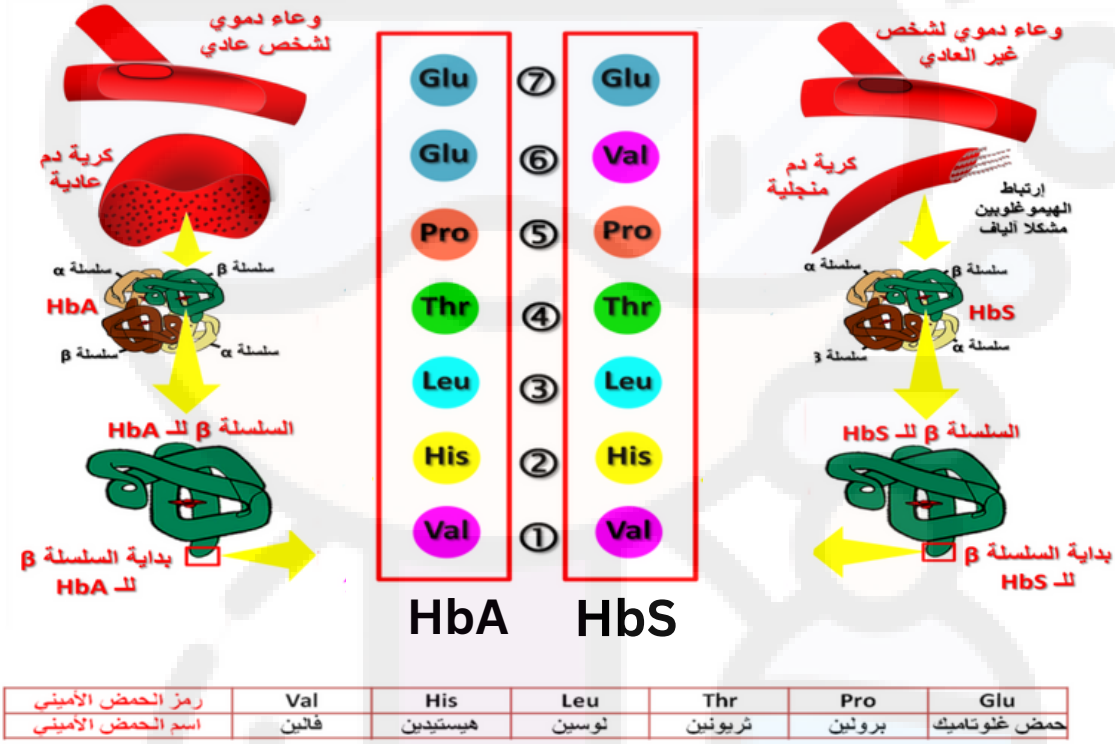
الحمض الأميني ← هو مركب كيميائي عضوي و هو وحدة بناء البروتين تتواجد 20 نوعًا من الحموض الأمينية الأساسية في البروتينات الموجودة في الخلايا الحية، وكل حمض أميني له بنية مختلفة وخصائص فريدة.

كل ثلاث نكليوتيدات=رامزة: و الرامزة تعبر لحمض أميني واح**د**

النمط الوراثي

ما هي الجزيئات الخلوية المسؤولة عن النمط الظاهري و فيما يتمثل نشاطها؟؟؟

كما نعلم أن البروتين يتكون من عدد و نوع و تتابع معين من الأحماض الأمينية و الهيموغلوبين أيضا هو بروتين لكن ما هو الفرق بين الهيموغلوبين الطبيعي و الغير الطبيعي؟؟؟



رمز الحمض الأميني	Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu
اسم الحمض الأميني	فالين	هيستيدين	لوسين	ثريونين	بروتين	حمض غلوتاميك

المقارنة بين تتابع الأحماض الأمينية لجزء من السلسلة β للهيموغلوبين HbA و HbS:

تختلف السلسلة β للهيموغلوبين العادي HbA عن نظيرتها في الهيموغلوبين غير العادي HbS في الحمض الأميني رقم 6 حيث يكون حمض الغلوتاميك (Glu) في HbA وفالين (Val) في HbS

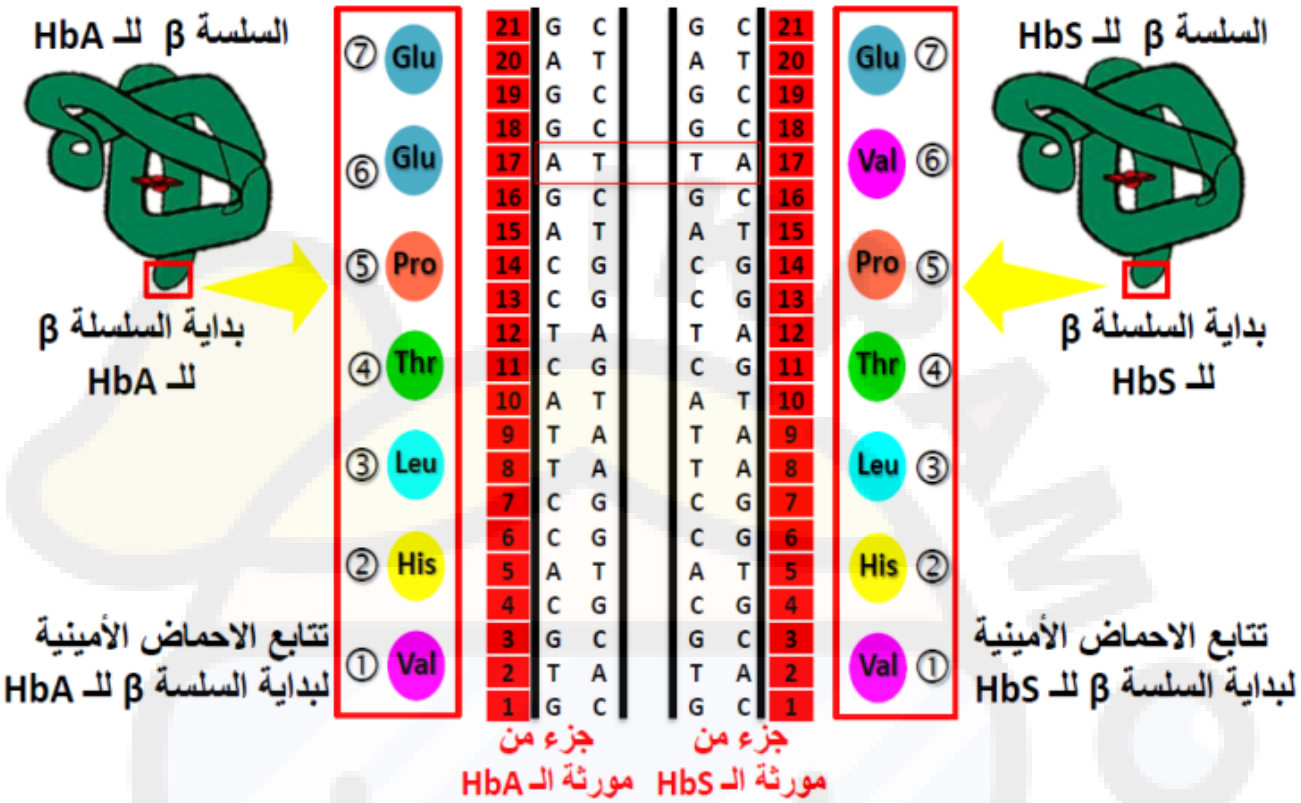
الإستنتاج:

التغيير في حمض أميني واحد أدى إلى ظهور صفة جديدة في الكريات الدموية الحمراء

=

التغير في تتابع الأحماض الأمينية يوافقه تغير في البروتين المسؤول عن الصفة (النمط الظاهري)

العلاقة بين تسلسل الأحماض الأمينية في البروتين و تسلسل النكليوتيدات في ال ADN



مقارنة تسلسل النكليوتيدات في المورثة المسؤولة على تركيب بروتين ال HbA و المورثة المسؤولة على تركيب بروتين ال HbS:

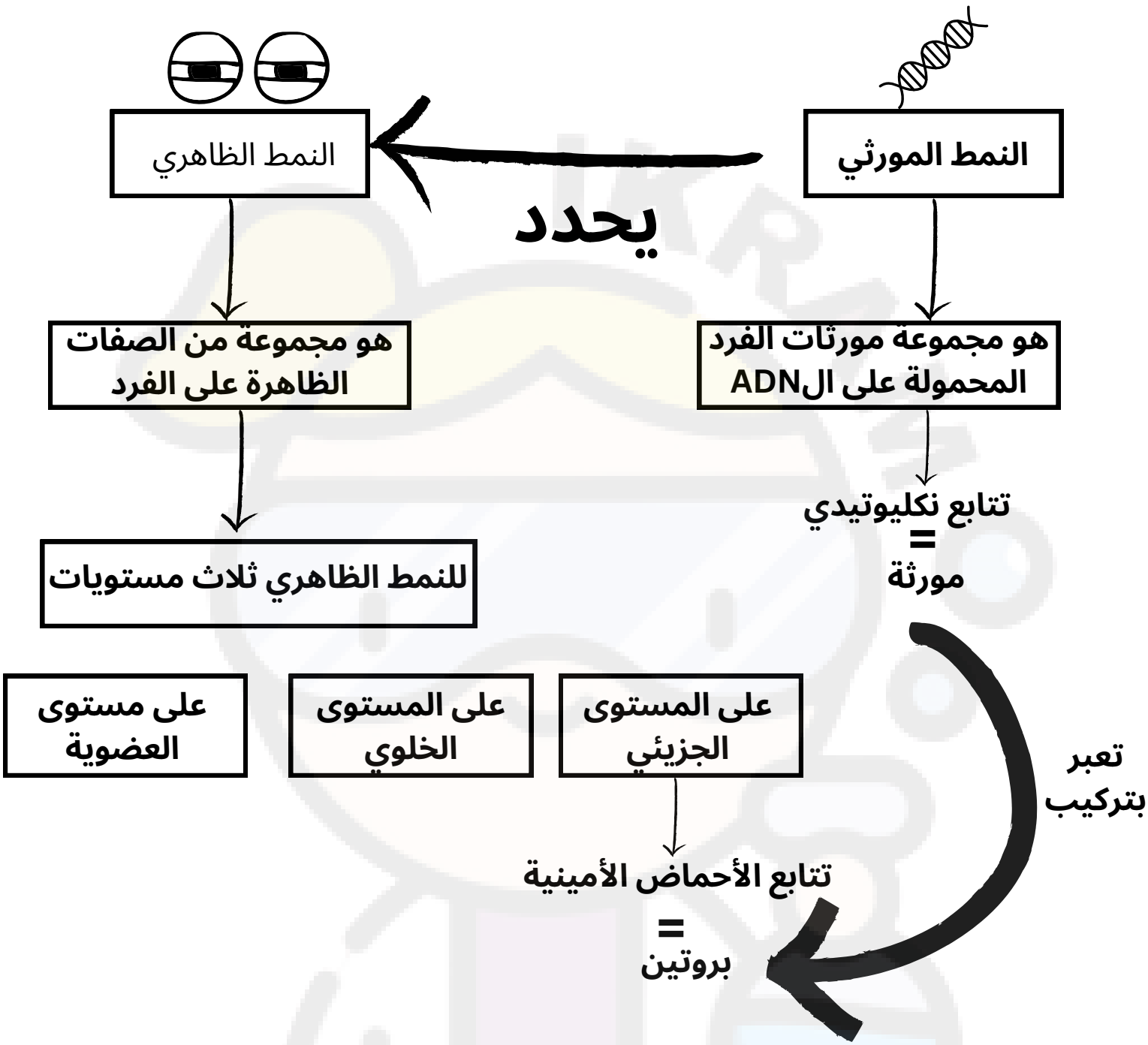
كل ثلاث نكليوتيدات=رامزة: و الرامزة تعبر لحمض أميني واحد

تختلف مورثة ال HbA عن مورثة ال HbS في نكليوتيدة واحدة حيث تم استبدال النكليوتيدة A مع النكليوتيدة T على مستوى الرامزة السادسة و هذا ما يسمى بالاستبدال النكليوتيدي.

الإستنتاج:

يترجم تعبير المورثة على المستوى الجزيئي بتركيب بروتين هو مصدر النمط الظاهري على جميع المستويات.

أي تغيير في تسلسل النكليوتيدات في مورثة ال ADN يؤدي إلى تغير في تسلسل الأحماض الأمينية الموافقة و بالتالي تغير بنية البروتين المسؤول عن الصفة(النمط الظاهري)



ikramscience2

IKRAM SCIENCE