الطفرة الوراثية

الهدف:اظهار دور الطفرات في التنوع البيولوجي

الطفرة الوراثية

هي تغير مفاجئ و عشوائي يحدث على مستوى ال ADN

or

عدم تركيب البروتين

بروتين غير وظيفي

تركيب بروتين وظيفي طبيعي

أسباب حدوث الطفرات

عوامل خارجية

مواد كيميائية

عوامل فيزيائية

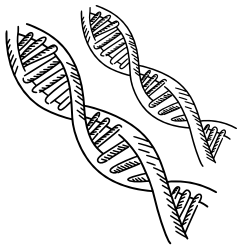
الأشعة فوق البنفسجية UV .1

الأشعة X .2

عوامل داخلية

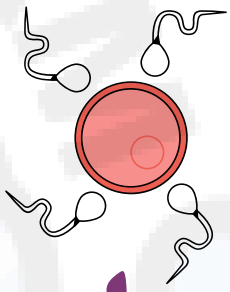
طفرة تلقائية

خطأ في تضاعف الADN



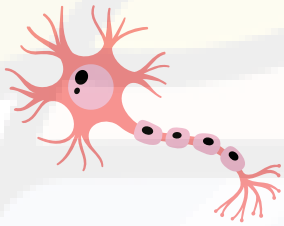
الطفرة الوراثية

خلية جنسية



تنتقل عن طريق الأجيال

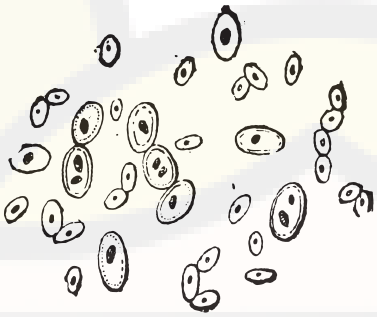
خلية جسمية



لا تنتقل عن طريق الأجيال

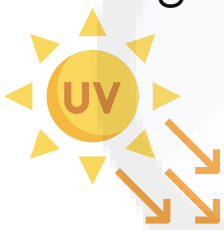
العلاقة بين الطفرة و تأثير المحيط

نقوم بتجربة استحداث طفرة وراثية في خلايا خميرة الجعة

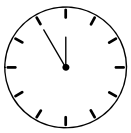


تتكون خميرة الجعة من خلايا حقيقية النواة
تتكاثر بشكل سريع و فعال

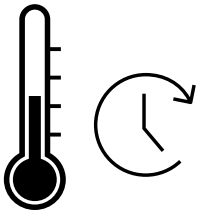
نضع الخميرة في علبتي بتري تحتويان على وسط مغذي كامل



علبة شاهدة=نتركها على حالها



نعرضها للأشعة فوق البنفسجية خلال بضع ثوان



نضع العلبتين في درجة حرارة مناسبة لتشكل المستعمرات و لمدة 2 إلى 3 أيام

مستعمرات غير طافرة

مادة أولية

PRPP

إنزيم 1

مادة وسطية1

إنزيم 2

مادة وسطية2

إنزيم 3 4 5

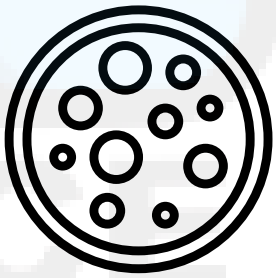
مادة وسطية5

إنزيم 6

مادة وسطية11

إنزيم 12

مادة نهائية AMP



مستعمرات غير طافرة

مستعمرات طافرة

مادة أولية

PRPP

إنزيم 1

مادة وسطية1

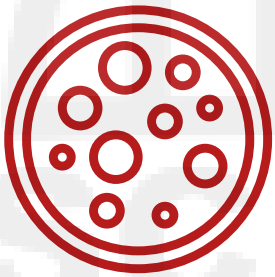
إنزيم 2

مادة وسطية2

تراكم

~~إنزيم 3~~

طفرة

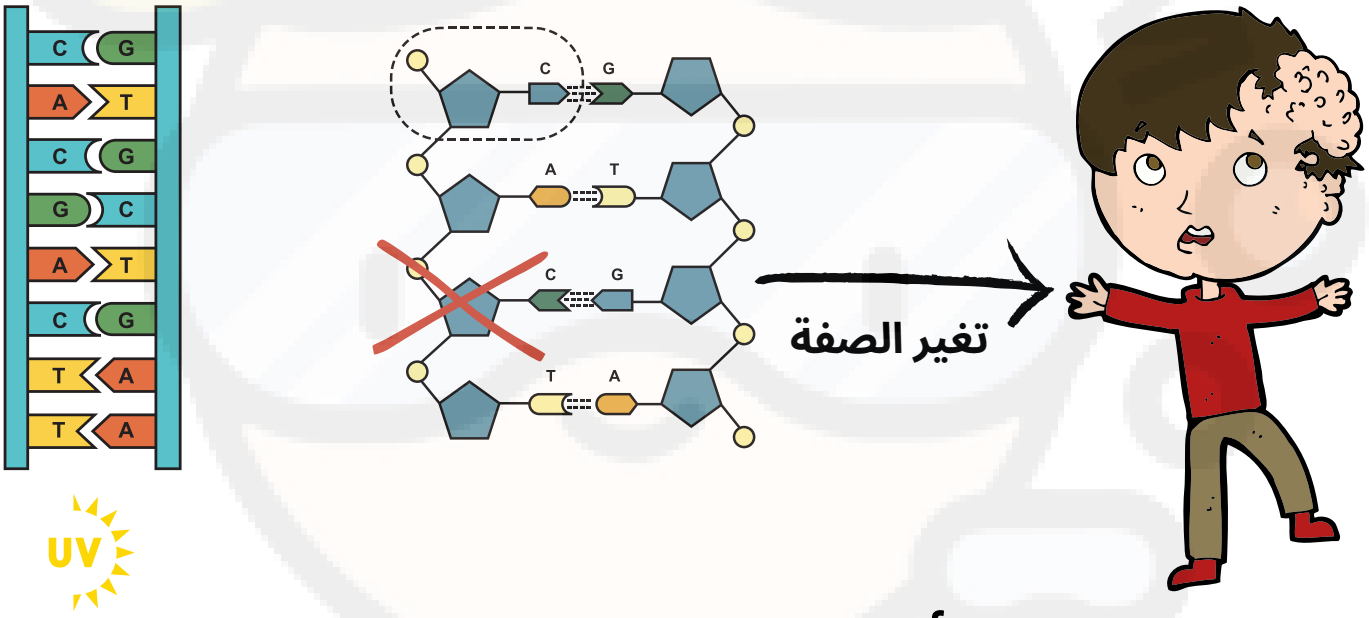


مستعمرات طافرة

ما هو مصدر المستعمرات الحمراء الموجودة في العلبة؟؟

مصدر المستعمرات الحمراء هو الأشعة فوق البنفسجية التي تعرضت لها الخميرة مما أدى إلى حدوث طفرة وراثية و أصبحت غير قادرة على انتاج الإنزيم 3 الذي يسمح لها بتحويل المادة الوسطية 2 و بالتالي توقف السلسلة التركيبية في مستوى معين فتتراكم احدى المواد الوسطية التي تتلون بالأحمر في وجود الأكسيجين فتظهر المستعمرات الطافرة ملونة بالأحمر.

مفهوم الطفرة الوراثية: تتمثل في تغير في تتابع النكليوتيدات على مستوى المورثة مما يؤدي الى تغيير في المعلومة الوراثية فتتغير الصفة يمكن أن تكون الطفرة مستحدثة نتيجة تأثير المحيط كالأشعة فوق البنفسجية؛المعادن الثقيلة ؛ التدخين....كما يمكن للطفرة ان تكون تلقائية.



أصل الطفرة الوراثية

-CAG-TTC-ATG-AAA-GGC-CCA-TAG-GTT	خميرة غير طافرة
-CAG-TTC-ATG-TAA-GGC-CCA-TAG-GTT	خميرة طافرة

تم إستبدال القاعدة الآزوتية A في مورثة سلالة الخمرية الطبيعية بالقاعدة الآزوتية T في مورثة سلالة الخميرة الطافرة على مستوى الرامزة =الثالثية رقم 4

الإستنتاج:أدى تعريض الخميرة للأشعة فوق البنفسجية إلى حدوث طفرة تتمثل في إستبدال قاعدة أزوتية على مستوى المورثة المسؤولة عن تركيب الإنزيم 3.

أنواع الطفرات

إستبدال

	بعد الطفرة	قبل الطفرة
سلسلة النوكليوتيدات لجزء من مورثة.	...AGA-CAC-TGA-AAG...	...AGA-CTC-TGA-AAG...
تتابع الأحماض الأمينية في السلسلة البيبتيدية .	...Ser — Val — Thr — Phe ...	...Ser — Glu — Thr — Phe ...

حذف

سلسلة مشفرة
قبل ...TTA — ATG — TGG — TGC — TCT — GAC — CGT — T ...
بعد ... TTA — ATG — GGT — GCT — CTG — ACC — GTT ...

إضافة

سلسلة مشفرة
قبل ...TTA — ATG — TGG — TGC — TCT — GAC — CGT ...
بعد ...TTA — ATG — CTG — GTG — CTC — TGA — CCG — T ...

يمكن أن يكون أصل الطفرة على مستوى المورثة

- إستبدال
- حذف نكليوتيدة أو عدة نكليوتيدات من القطعة
- إضافة نكليوتيدة أو عدة نكليوتيدات من القطعة

الطفرات الملاحظة على مستوى مورثة الهيموغلوبين و نتائجها على مستوى النمط الظاهري

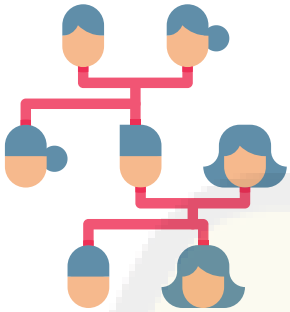
مستوى الطفرة	نمط التغيير	النتائج على مستوى الفرد
الزوج السادس من القواعد	T عوض C	بدون تأثير (هيموغلوبين عادي HbA)
الزوج السابع عشر من القواعد	T عوض A	مرض فقر الدم المنجلي (هيموغلوبين HbS)

استغلال الجدول: يمثل الجدول الطفرات الملاحظة على مورثة الهيموغلوبين و نتائجها على مستوى النمط الظاهري حيث نلاحظ:

عند حدوث الطفرة على مستوى الزوج السادس من القواعد الآزوتية (إستبدال C بـ T) فكانت بدون تأثير أي بقيت جزيئة الهيموغلوبين طبيعية، و هذا يدل على أنها طفرة صامتة (غير معبرة) وتعود إلى كون بعض الأحماض الامينية تمتلك أكثر من رامزة.

أما الطفرة التي حدثت على مستوى الزوج السابع عشر (إستبدال A بـ T)فغيرت بروتين الهيموغلوبين، مما أدى الى ظهور صفة جديدة (مرض الدريبانوسيتوز)، و هذا يدل على أن الطفرات أصل ظهور أليلات جديدة كأشكال مختلفة لنفس المورثة أي تتابع نكليوتيدي مختلف.

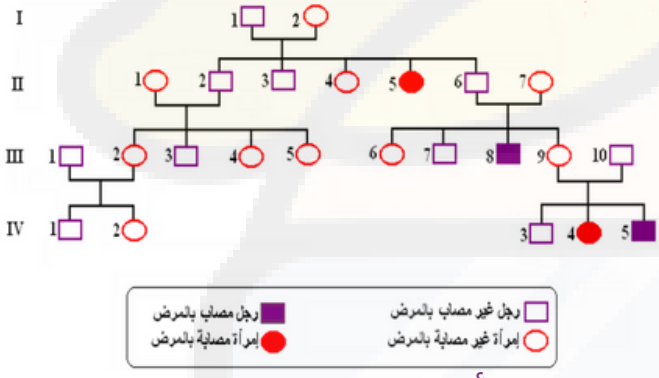
الإستنتاج:يختلف تأثير الطفرة حسب موقع حدوثها.



شجرة النسب

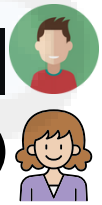
هي عرض بياني يستخدم في علم الوراثة يوضح انتقال الصفات الوراثية من جيل لآخر و علاقتهم مع بعضهم البعض.

معاني كل رمز:



أرقام الأجيال= I,II,III

أرقام أفراد كل جيل= 1,2,3



رجل ☐

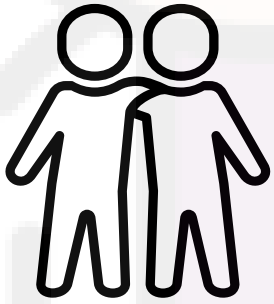
امرأة ○

غير مصابين بالمرض إما سليمين أو حاملي المرض

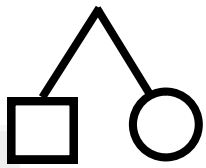
رجل ■

امرأة ●

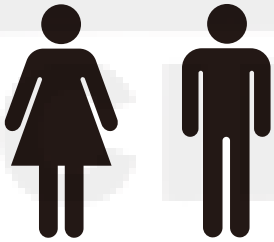
أفراد مصابين بالمرض المدروس



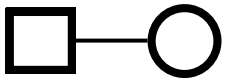
توأم حقيقي



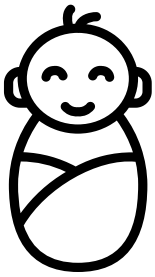
توأم غير حقيقي



زواج أقارب



زواج



جنين ◇?

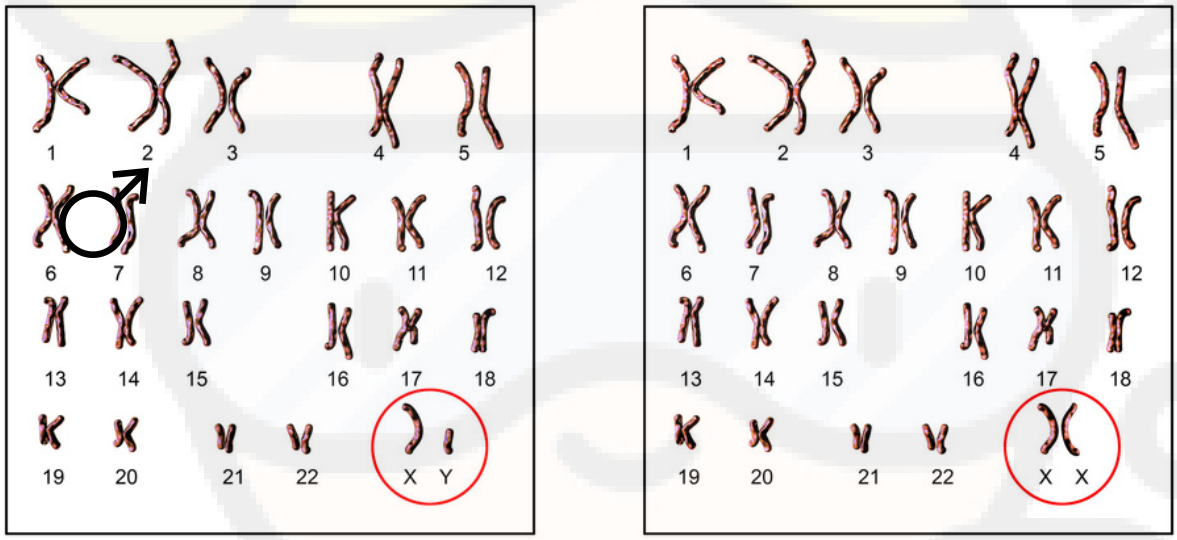
قواعد تحليل شجرة النسب

في كل خلية جسمية نملك 2ن=46 صبغي

يعني 23 زوج صبغي في كل خلية

اذا كان الفرد ذكر يكون زوج الصبغي رقم 23 xy ♂

اذا كان الفرد أنثى يكون زوج الصبغي رقم 23 xx ♀



أنثى

ذكر

مرض مرتبط بالجنس:مرض ناتج عن تعبير أليل محمول على صبغي جنسي x أو y.

مرض غير مرتبط بالجنس:مرض ناتج عن تعبير أليل محمول على صبغي جسمي.

فرد متماثل اللواقح:يحمل أليلين متماثلين لنفس المورثة.

فرد مختلف اللواقح: يحمل أليلين مختلفين لنفس المورثة.

إذا وجد في شجرة النسب أبوين سليمين (مختلفي اللواقح) و لديهم أبناء مصابون

+

المرض لا يظهر في جميع الأجيال

=

الأليل المسؤول عن المرض هو أليل متنحي

اذا وجد في العائلة أبوين مصابين(مختلفي اللواقح) و لهما أبناء سليمين

+

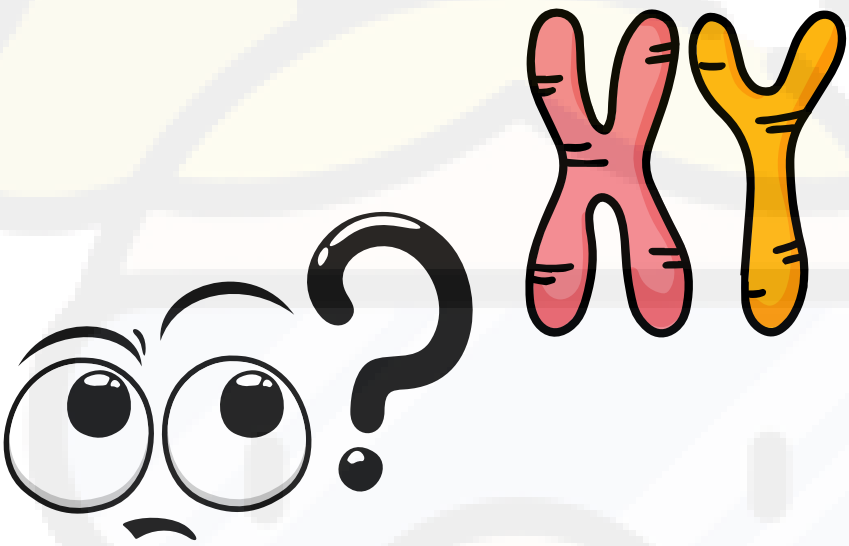
المرض يظهر عند بعض الأفراد في جميع الأجيال

=

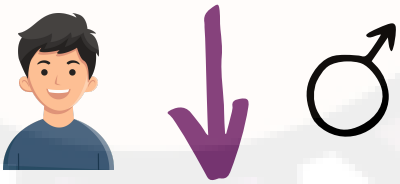
الأليل المسؤول عن المرض هو أليل سائد

كيف أعرف أن المرض محمول على صبغي جسمي أو جنسي؟؟

كيفية تحديد طبيعة الصبغي الحامل للمورثة



اذا وجد في شجرة النسب الذكور فقط هم المصابين حيث ينتقل المرض من الأب إلى جميع أبناءه الذكور



يعني أن المرض الوراثي المرتبط بالجنس محمول على الصبغي الجنسي Y

في هذه الحالة لا نتحدث عن السيادة و التنحي لكون كل ذكر يتوفر على صبغي واحد فقط

اذا وجد في شجرة النسب كل ذكر مصاب أمه مصابة و جميع بناته مصابات

هنا نقول أن المرض الوراثي المرتبط بالجنس محمولا على الصبغي الجنسي X لأنه يصيب كلا الجنسين

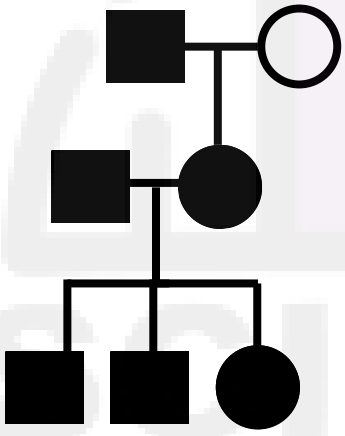
أليل المرض سائد

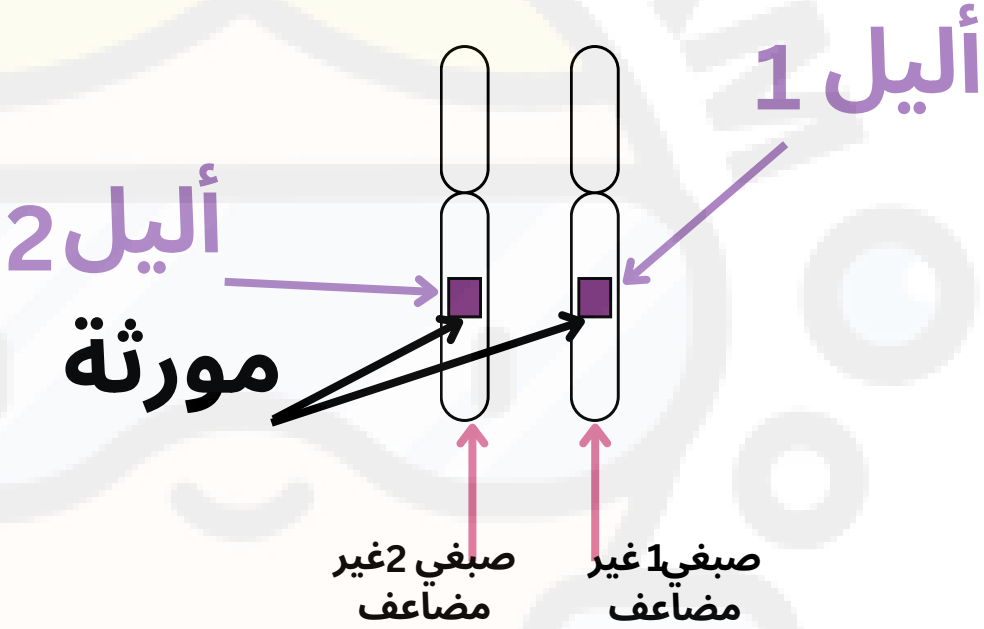
حالة أخرى: في حالة ما إذا كان أليل المرض متنحي

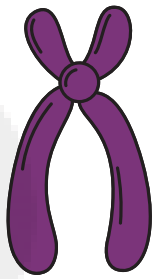
المرض الوراثي المرتبط بالجنس محمولا على الصبغي الجنسي X

اذا المرض أصاب الذكور بنسبة كبيرة **يعني** ورثوا من الأم الصبغي الحامل لأليل المرض

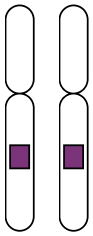
لا يظهر عند الإناث إلا اذا كانت متماثلة اللواقح لأليل المرض



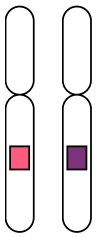




= صبغي مضاعف يعني مر بالمرحلة البينية التي يتم فيها تضاعف ال DNA

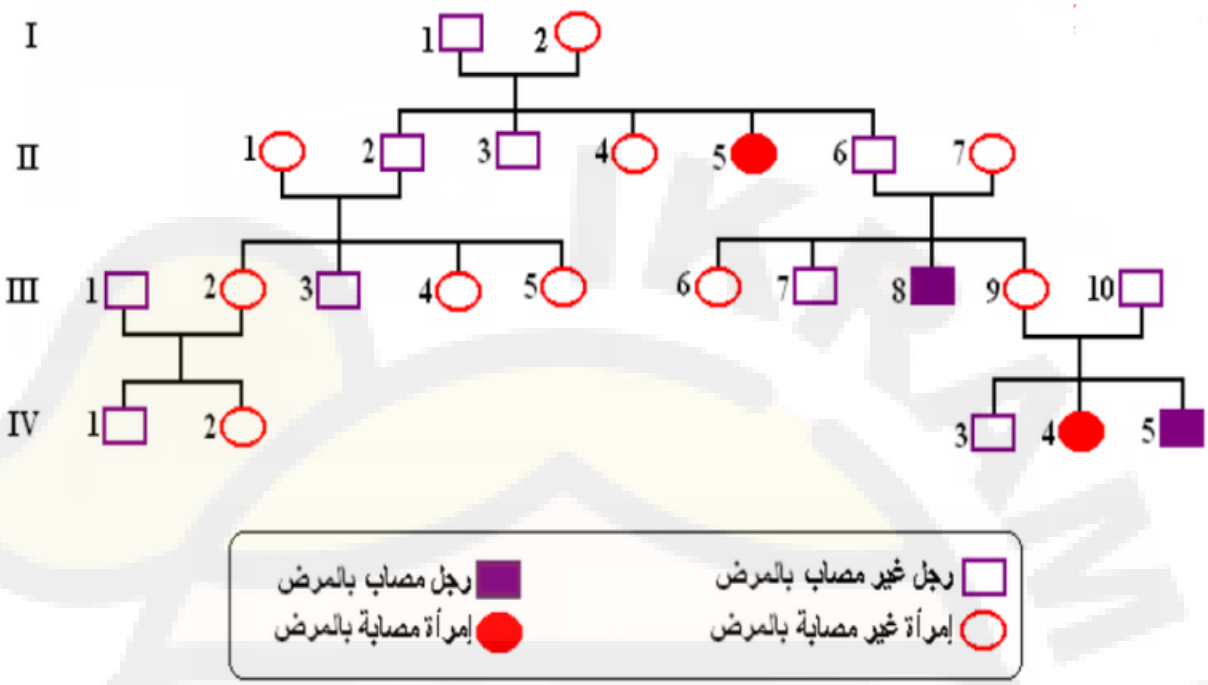


= اذاكان الفرد يحمل صفتين متماثلتين نقول عليه أنه فرد نقي



= اذاكانالفرد يحمل صفتين مختلفتين نقول عليه أنه فرد هجين

شجرة النسب لعائلة ظهر فيها مرض فقر الدم املنجلي.

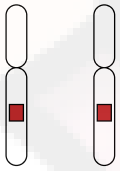


إن صفة الهيموغلوبين عادي HbA سائدة وصفة الهيموغلوبين غير عادي HbS و هي المسؤولة عن مرض فقر الدم المنجلي متنحية.

التعليل: لأن المرض ظهر عند البنت رقم 5 رغم كون الأبوين سليمين)فهما حاملني لأليل HbS لكنه لم يعبر عن نفسه لأنه متنحي وبالتالي لا يظهر المرض إلا إذا كان الفرد متماثل اللواقح.

الأنماط التكوينية=الأنماط الوراثية

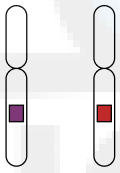
النمط التكويني 5 من الجيل II :



HbS HbS فرد نقي

لأن الأليل المسؤول عن المرض HbS متنحي وبالتالي لا يظهر المرض إلا إذا كان الشخص متماثل اللواقح بالنسبة لصفة مرض فقر الدم املنجلي.

النمط التكويني 6 من الجيل II :



فرد هجين

HbA HbS

سليم ظاهريا لكنه حامل المرض لأنه نتج عن زواجه بالمرأة رقم 7 السليمة ظاهريا الإبن رقم 8 من الجيل III المصاب بمرض فقر الدم المنجلي.

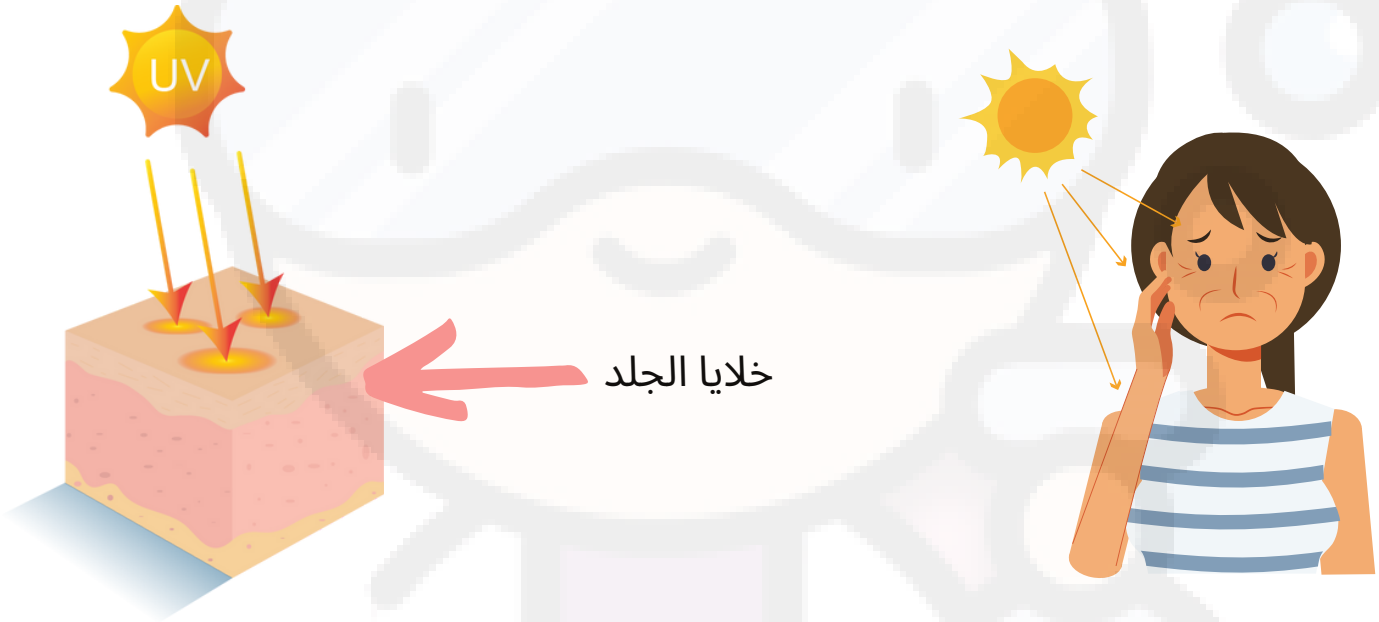
النمط التكويني للفرد 3 من الجيلIV :

هذا الفرد هو سليم ظاهريا يمكن أن يكون فرد نقي أو هجين.

النمط التكويني للفرد 4 من الجيلIV :

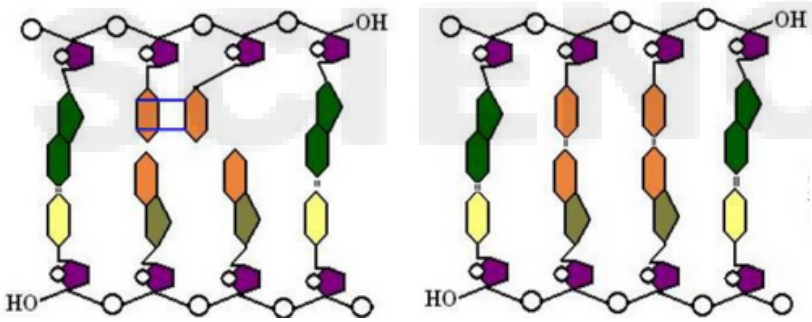
هو فرد مصاب ظاهريا فهو متماثل اللواقح لأن الأبوين 9 و 10 حاملين المرض.

المقارنة بين عواقب الطفرات التي تمس الخلايا الجسمية و الخلايا الجنسية

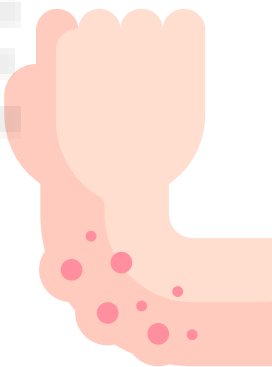


يؤدي التعرض المطول لأشعة الشمس عند بعض الأشخاص (خاصة ذوي البشرة الفاتحة) إلى ظهور طفرات على مستوى خلايا الجلد.

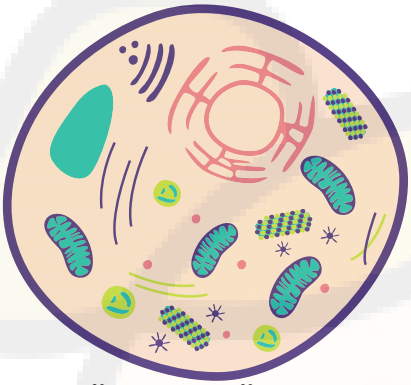
تؤثر الأشعة فوق البنفسجية مباشرة على الADN مسببة تشكل روابط بين قاعدتين آزوتيتين متجاورتين مما يؤدي إلى ظهور أورام سرطانية نتيجة الانقسام العشوائي للخلايا السرطانية.



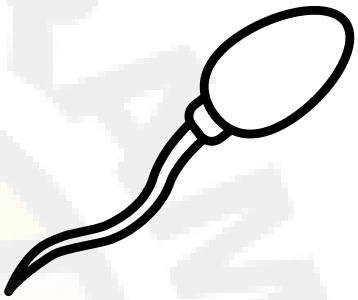
ADNطافر ADNغير طافر



تسبب الأشعة فوق البنفسجية طفرة في مورثات الخلايا الجلدية و هي خلايا جسمية
فلا يمكن أن تكون وراثية =لا تورث للأبناء فتظهر عند الفرد الحامل لها فقط و لا تظهر على الأبناء
بينما الطفرات التي تصيب مورثات الخلايا الجنسية فتورث إلى الأبناء.



خلية جسمية



خلية جنسية