

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

الفصل الأول

الحمض النووي ، الجينات والكروموسومات

الدرس (١) جزيء الوراثة

الحمض النووي DNA هو:

عبارة عن جزيء كبير يشبه السلم الحلزوني، وهو يحمل المادة الوراثية في الخلية وهو المكوّن الأساسي للجينات والكروموسومات، ويخزن المعلومات اللازمة لعمل الخلايا.

(فريدريك جريفت) : باحث تمكن من اتخاذ الخطوات الأولى نحو تحديد ما إذا كانت الجينات تتركب من DNA أم بروتين.

وجه المقارنة	السلالة S	السلالة R
وجود غطاء مخاطي	يوجد	لا يوجد
قدرتها علي إصابة الفئران بالالتهاب الرئوي	لها القدرة	ليس لها القدرة



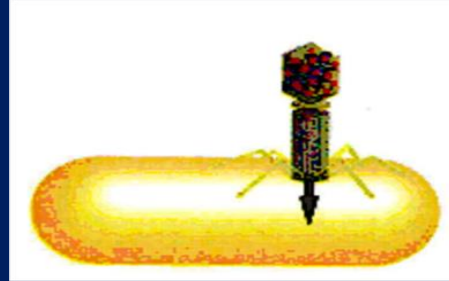
افترض العالم جريفث أن مادة التحول انتقلت بطريقة ما من سلالة S الميته إلى سلالة R مما أدى إلى تحول سلالة R إلى S وأوضح أن مادة التحول هي المادة الوراثية DNA.

س : ماذا تتوقع أن يحدث : عند حقن فائر بخليط من السلالة S الميته والسلالة R الحية ؟
ج: يموت بسبب الالتهاب الرئوي

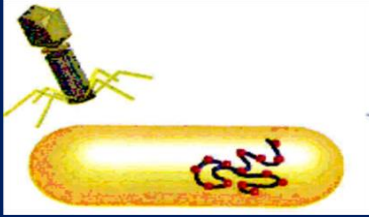
عالم الوراثة (مارثا تشيس – ألفريد هيرشي) تجربة البكتيريوفاج



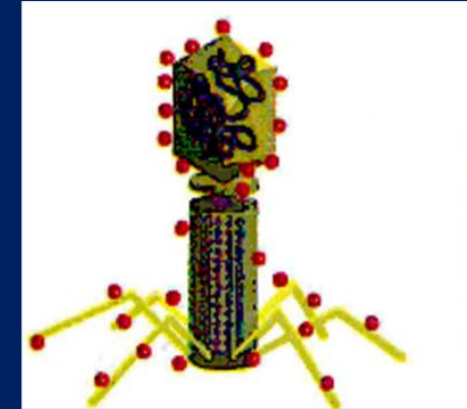
بكتيريوفاج فيه DNA يحتوي
على الفوسفور ٣٢ المشع



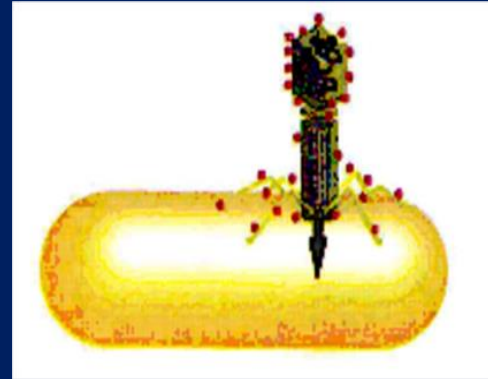
يحقن الفاج البكتيريا
بمادته الوراثية



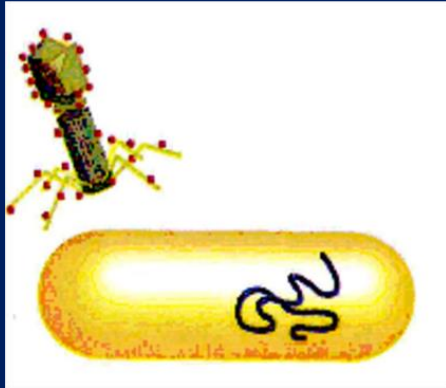
مادة مشعة داخل البكتيريا



بكتيريوفاج يحتوي غلافه البروتيني
على كبريت ٣٥ المشع



يحقن الفاج البكتيريا
بمادته الوراثية



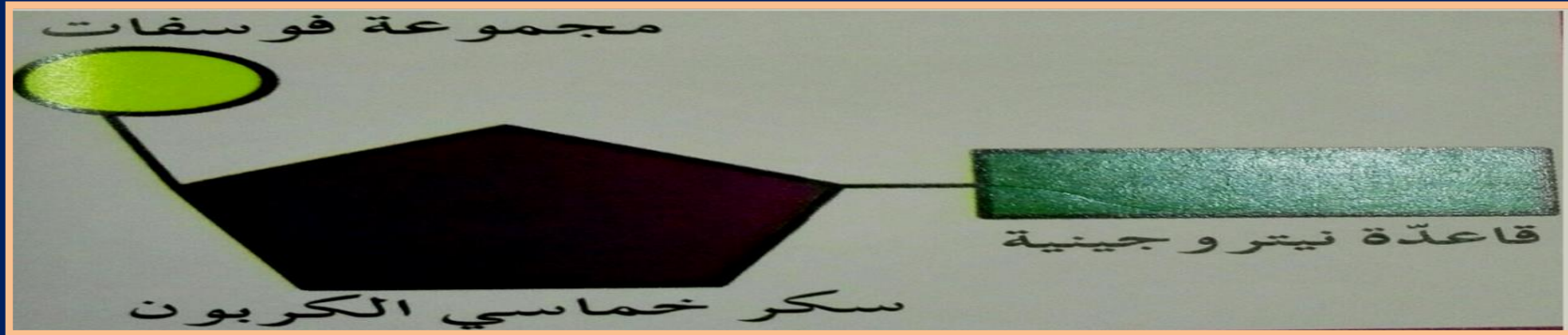
لا توجد مادة مشعة داخل البكتيريا

تركيب الحمض النووي و تضاعفه النوكليوتيدات والقواعد النيتروجينية

(النوكليوتيدة) المكون الأساسي للأحماض النووية DNA , RNA

س : مم يتركب النوكليوتيد ؟

يتركب النوكليوتيد الواحد من ثلاث مكونات هي سكر خماسي الكربون (منقوص الأكسجين أو الديوكسي رايبوز في حمض DNA ، والرايبوز في حمض RNA ، ومجموعة فوسفات وقاعدة نيتروجينية واحدة



أنواع القواعد النيتروجينية

RNA

A : أدنين
G : جوانين
C : سيتوسين
U : يوراسيل

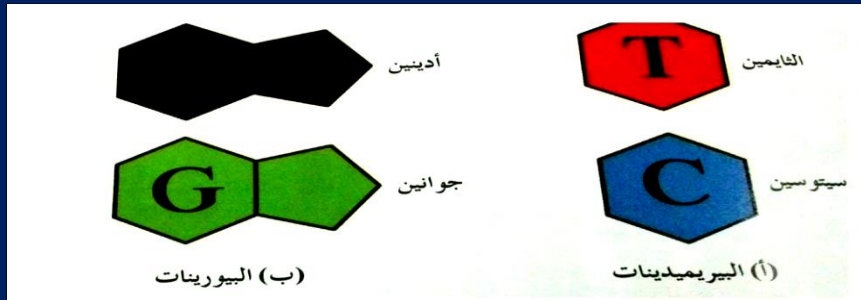
DNA

A : أدنين
G : جوانين
C : سيتوسين
T : ثايمين

الفرق بين مجموعة

البورينات

جزيئات حلقة مزدوجة



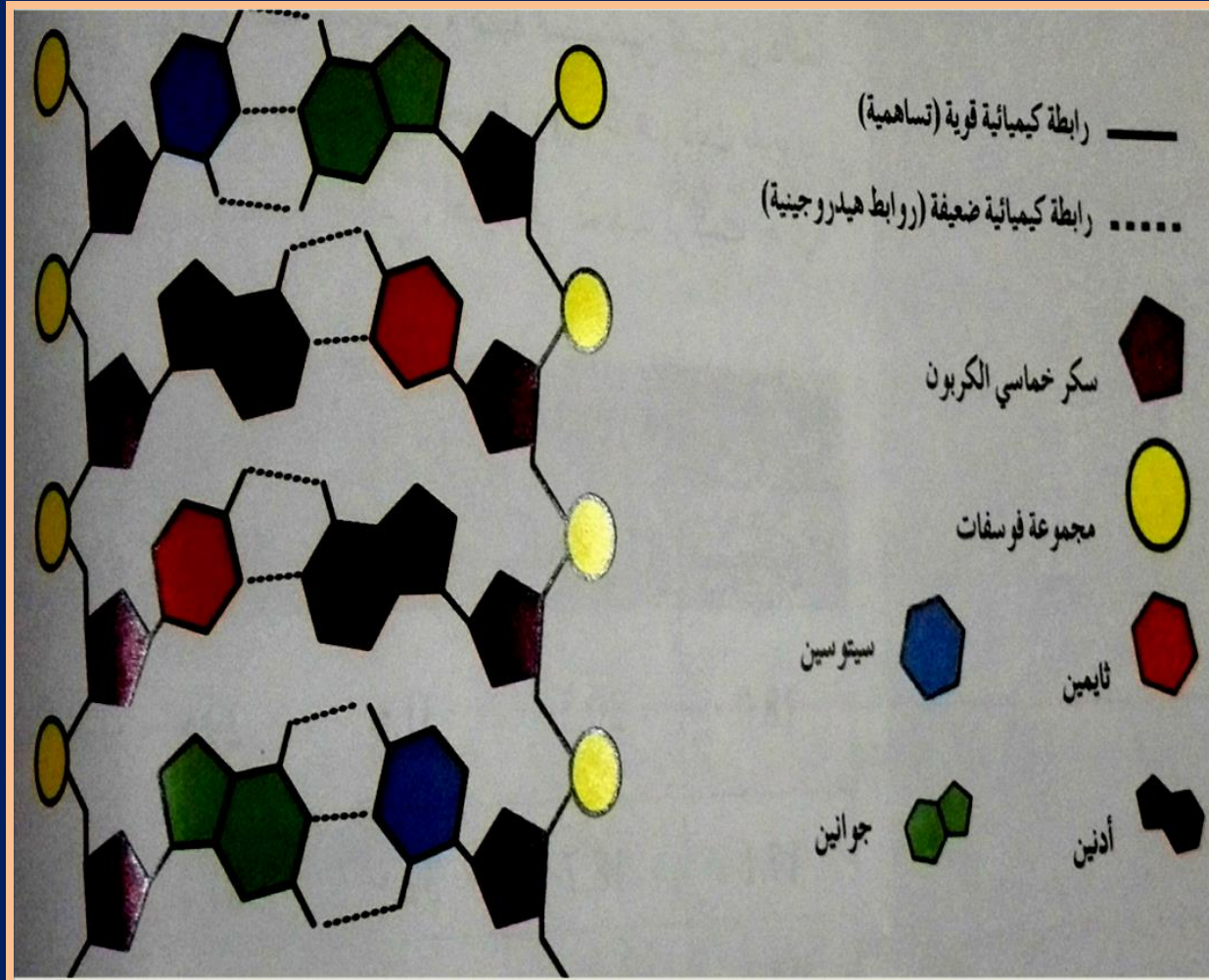
البيريميدينات

جزيئات حلقة مفردة

(قانون شارجاف) تتساوي دائما كمية الأدينين مع كمية الثايمين وتتساوي كمية الجوانين مع كمية السيتوسين .

اللولب المزدوج

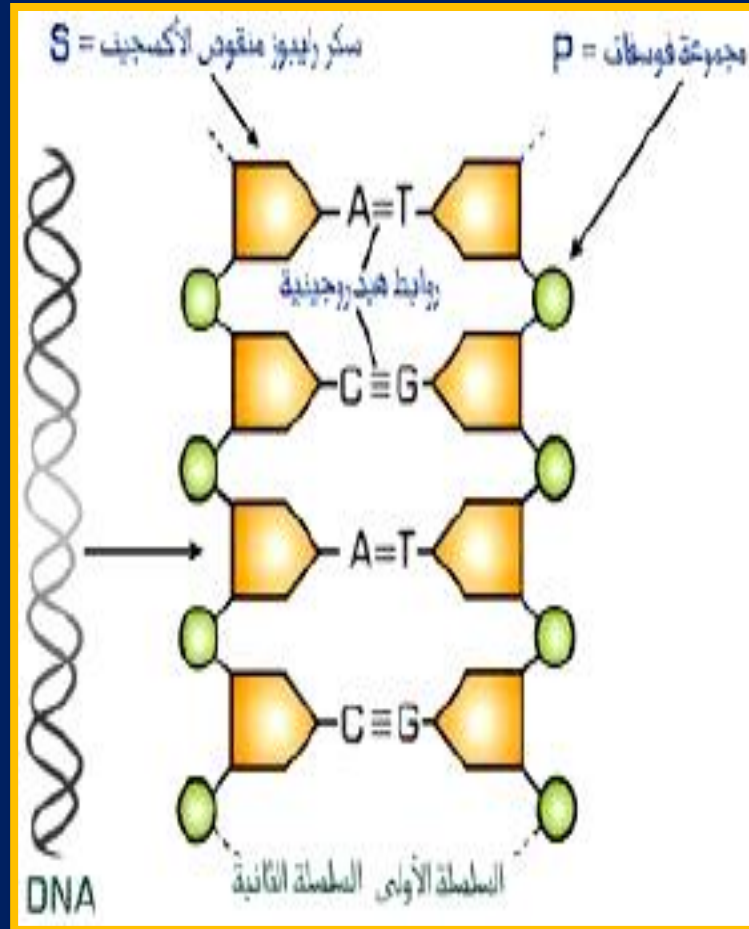
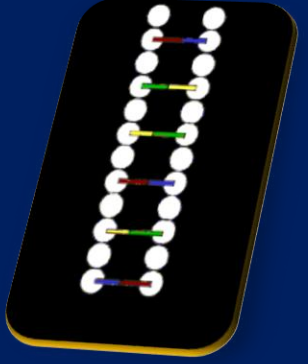
ما المواد الكيميائية التي تشكل جانبي اللولب المزدوج؟



ما المواد
الكيميائية التي
تكون درجات
السلم في حمض
DNA؟

تضاعف حمض DNA

قبل انقسام الخلية تخضع مادة حمض DNA لعملية تسمى تضاعف حمض DNA تضمن هذه العملية أن كل خلية ناتجة سوف تحتوي على نسخة كاملة و متطابقة من جزيئات حمض DNA



ماذا يحدث عندما يتفكك جزيء DNA؟

ما أهمية أنزيم هيليكيز؟

كيف يفصل أنزيم هيليكيز اللولب المزدوج؟

تضاعف حمض DNA

س علل: قبل انقسام الخلية تخضع مادة حمض DNA لعملية التضاعف

ج : لان هذه العملية تضمن ان كل خلية ناتجة سوف تحتوي علي نسخة كاملة ومتطابقة من جزيئات DNA

س اذكر أهمية إنزيم هيليكيز اثناء عملية التضاعف

ج : يفصل اللولب المزدوج عند نقطة معينة (شوكة التضاعف) وذلك بكسر الروابط الهيدروجينية بين القواعد المتكاملة

س اذكر أهمية إنزيم بلمرة DNA أثناء عملية التضاعف

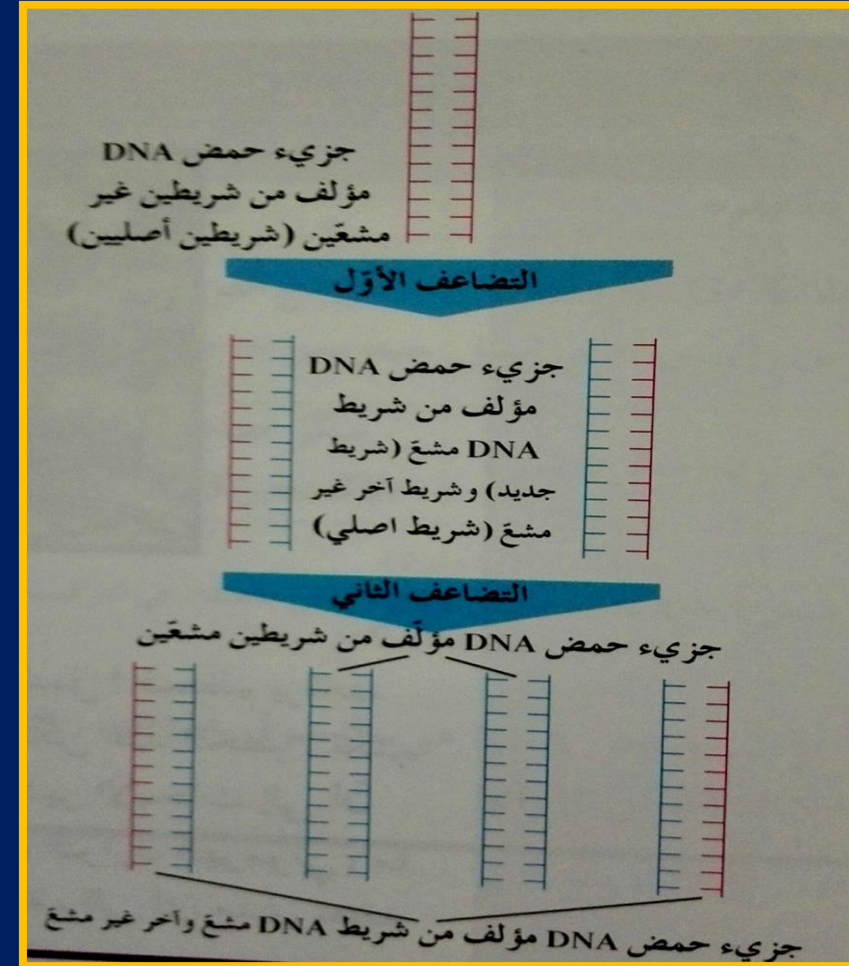
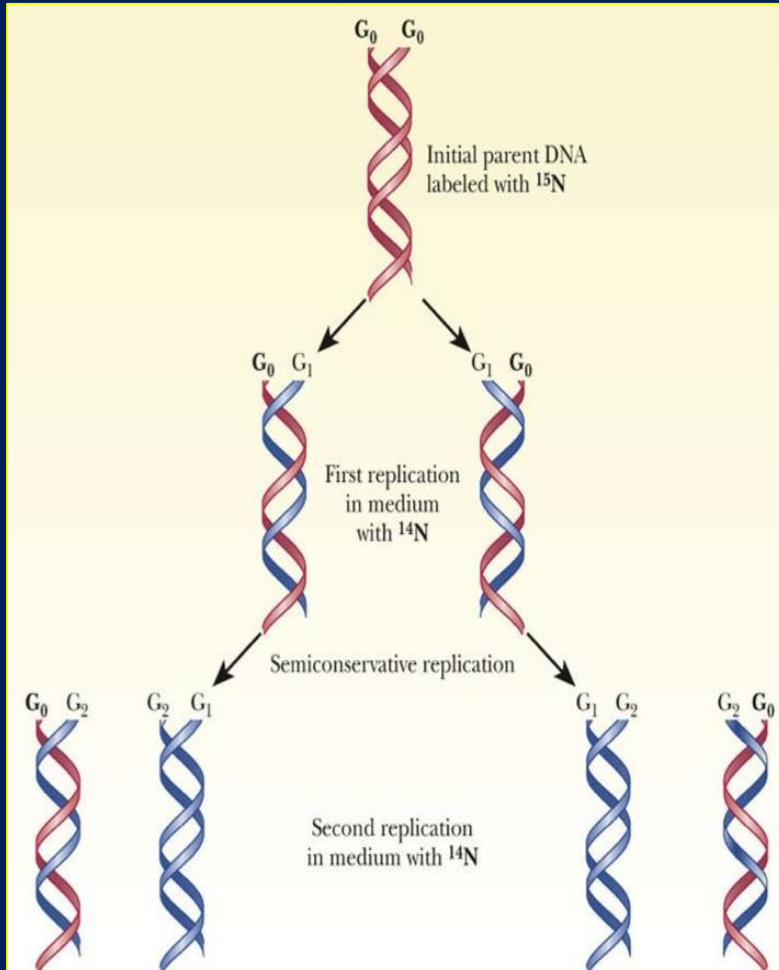
- ج : ١- يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة بحسب نظام ازدواج القواعد
- ٢- له دور في التدقيق اللغوي

• س علل : لعملية التدقيق اللغوي أهمية أثناء عملية التضاعف

ج : لأنه أثناء عملية التضاعف قد تقع بعض الأخطاء فيضاف نيوكليوتيد خاطئ إلى الشريط الجديد فيقوم إنزيم بلمرة DNA بإزالة النيوكليوتيد الخاطئ ويستبدله بالنيوكليوتيد الصحيح.

علل توصف عملية تضاعف حمض DNA بأنها تضاعف نصف محافظ (المحافظ الجزئي) ؟

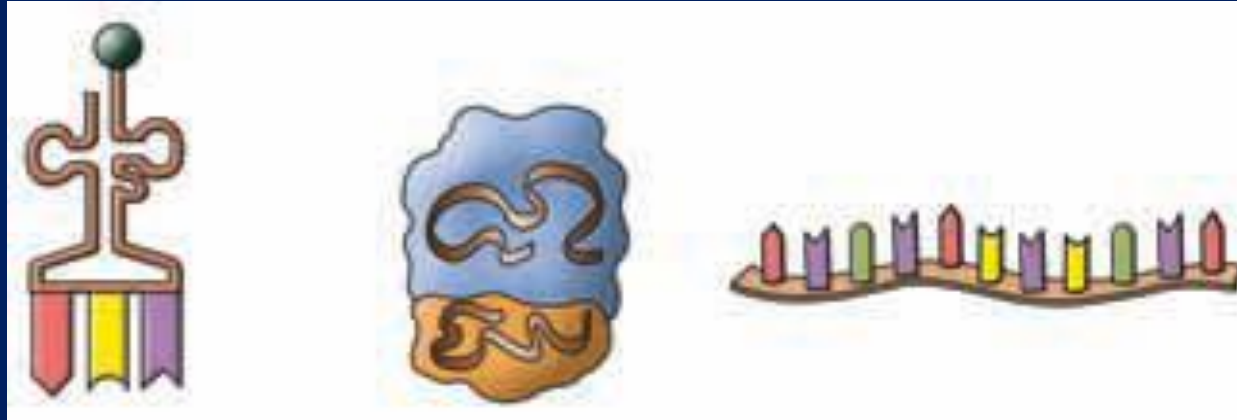
لأن كل جزئ DNA جديد يحتوي على شريط واحد جديد و شريط واحد أصلي و هكذا يتم الحفاظ على شرائط أحادية من حمض DNA و نقلها لأجيال عديدة من خلال الإنقسام الخلوي



من التركيب الجيني إلى التركيب الظاهري

- ما هي الجينات ؟
- عبارة عن مقاطع من حمض ال DNA مكونة من تتابعات من النيوكليوتيدات (القواعد النيتروجينية) ويشكل هذا التتابع شفرة تصنيع البروتينات في الخلية الحية .
- يتم التعبير عن الجين عندما يصنع البروتين بحسب الشفرة التي يحملها الجين .
- **س :** يتطلب تصنيع البروتين عمل ال DNA مع حمض نووي آخر . **ما هو ؟**

• هو حمض RNA



tRNA

rRNA

mRNA

ما الفروقات بين حمض ال DNA و ال RNA ؟



DNA	RNA	وجه المقارنة
شريط مزدوج	شريط مفرد	عدد الأشرطة
A-T-C-G	A-U-C-G	القواعد النيتروجينية
سكر خماسي الكربون منقوص الأكسجين) سكر ديوكسي رايبوز)	سكر خماسي الكربون (سكر رايبوزي)	نوع السكر

س علل : لحمض mRNA دورا مهما في تصنيع البروتين
لأنه يقوم بنقل المعلومات الوراثية من حمض DNA الموجود داخل النواة إلى
السيتوبلازم (حيث توجد الرايبوسومات مركز تصنيع البروتين)

س : كيف يتم تصنيع البروتين ؟
ج : علي مرحلتين : ١- النسخ ٢- الترجمة

النسخ

- تنسخ المعلومات الوراثية فيها من أحد شريطي حمض DNA على صورة شريط من حمض m-RNA

الترجمة

- وهي العملية التي عن طريقها تتحول لغة قواعد الأحماض النووية إلى لغة البروتينات (الأحماض الأمينية)

النسخ

- ما هي عملية النسخ ؟

- هو عملية نقل المعلومات الوراثية من شريط DNA إلى شريط ال m-RNA .

- يلتحم مع حمض ال DNA إنزيم بلمرة حمض RNA ما هو ؟

- إنزيم يضيف نيوكليوتيدات للقواعد المكشوفة لشريط حمض DNA بحسب نظام ازدواج القواعد لإنتاج شريط حمض m-RNA أثناء عملية النسخ .



ما الفرق بين الخلايا حقيقية النواة والخلايا أولية النواة ؟

وجه المقارنة	الخلايا حقيقية النواة	الخلايا أولية النواة
وجود النيوكليوتيدات	داخل النواة	في السيتوبلازم
ما يحدث لـ mRNA قبل بدء الترجمة	يمر mRNA في مرحلة إضافية قبل أن يخرج من النواة لتبدأ الترجمة وهو يسمى mRNA الأولي . يحتوي على أجزاء لا تشفر (لا تترجم) إلى بروتينات تسمى الإنترونات وعلى أجزاء تشفر (تترجم) إلى بروتينات تسمى الإكسونات	ولأنّ أوليات النواة لا تحتوي على نواة محاطة بغشاء نووي ، قد ترتبط الرايبوسومات في الحال بجزيء mRNA الجديد
سرعة تصنيع البروتين	أبطأ	أسرع

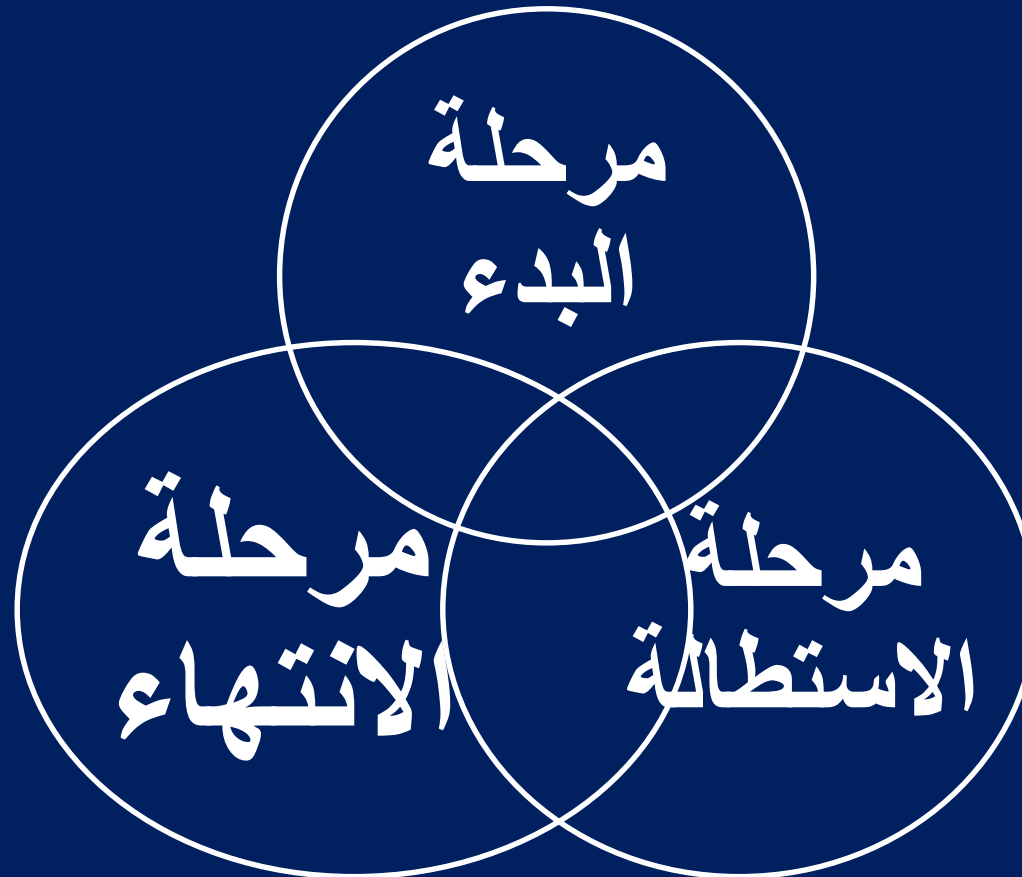
س :ماذا تتوقع أن يحدث بعد اكتمال عملية النسخ

- ج : ١- ينفصل إنزيم البلمرة عن شريط DNA
- ٢- يطلق جزيء mRNA إلى السيتوبلازم ٣-
- شريطا DNA يرتبطان لتكوين
- اللولب المزدوج



تصنيع البروتين

كيف يصنع
البروتين ؟



تصنيع البروتين

• مرحلة البدء :

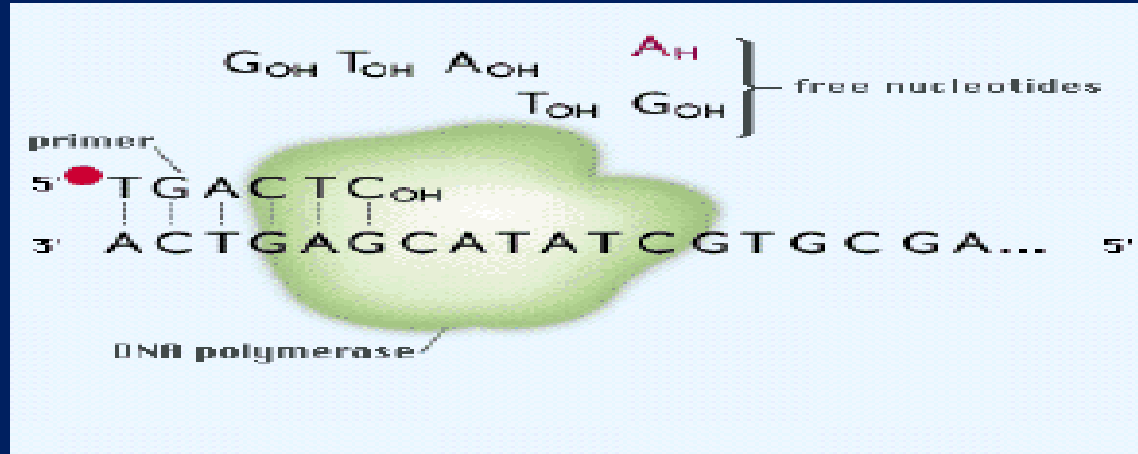
- تبدأ عملية الترجمة عندما يرتبط mRNA بالوحدة الرايبوسومية الصغرى في السيتوبلازم ويكون موجهًا بحيث يتمركز كودون البدء AUG الذي يشفر للحمض الأميني ميثيونين عند موقع P يرتبط بكودون mRNA جزئ tRNA الذي يحمل في إحدى طرفيه مقابل **الكودون** وهو مجموعة من ثلاثة نيوكليوتيدات يحملها tRNA في خلال عملية الترجمة وتكون متكاملة مع الكودون الذي يحمله mRNA في طرفه الثاني الحمض الأميني المشفر له .
- وجزئ tRNA الأول في عملية الترجمة يحمل مقابل الكودون UAC من جهة والحمض الأميني ميثيونين من الجهة الثانية .

س : مما يتركب الرايسوم :

ج : من وحدتين : وحدة رايبوسومية كبرى ووحدة
رايبوسومية صغرى

•متي ترتبطان معا ؟ تتربطان ببعضهما فقط
اثناء عملية الترجمة

تصنيع البروتين



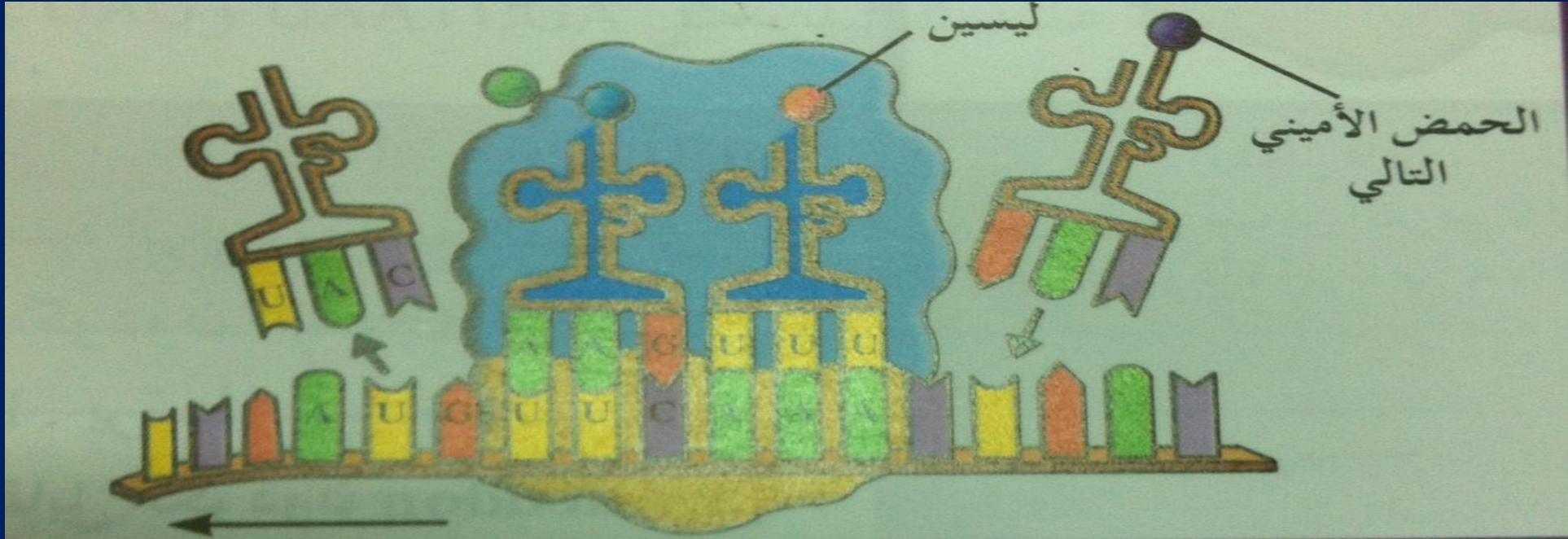
- عند اكتمال الرايبوسوم المفعّل (ارتباط mRNA مع الوحدتين الرايبوسوميتين الكبرى والصغرى وأول tRNA) يصبح الكودون الشاغر في موقع A جاهزاً لتلقي tRNA التالي . يصل لجزئ

tRNA حاملاً مقابل الكودون المتكامل مع الكودون الشاغر في الموقع A فيرتبطان ، بحيث يصبح الموقعين A و P حاملين لحمضين أميين . يساعد إنزيم معين في ربط الحمضين الأميين برابطة بيتيدية ، مكوناً أول حمضين أميين في سلسلة الببتيد .

تصنيع البروتين

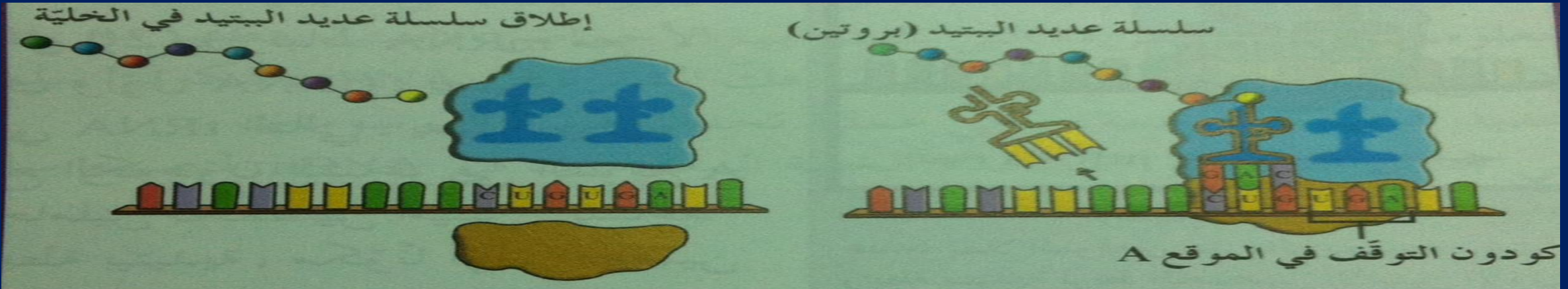
(ب) مرحلة الاستطالة :

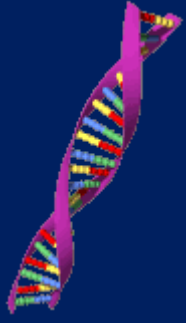
- بعد ربط الحمضين الأمينيين الأول والثاني ، انفصل جزئ tRNA الموجود في الموقع P تاركا وراءه حمضه الأميني .
- يندفع جزئ tRNA الموجود في الموقع A ليحل مكان الموقع P الشاغر. وبما أن مقابل الكودون يبقى مرتبطا بالكودون ، فإن جزئ tRNA و mRNA يتحركان عبر الرايبوسوم إلى الموقع P كوحدة . نتيجة لذلك يظهر كودون جديد في الموقع A ، ويكون جاهزا لتلقي جزئ tRNA التالي مع الحمض الأميني الخاص به



تصنيع البروتين (ج) مرحلة الانتهاء :

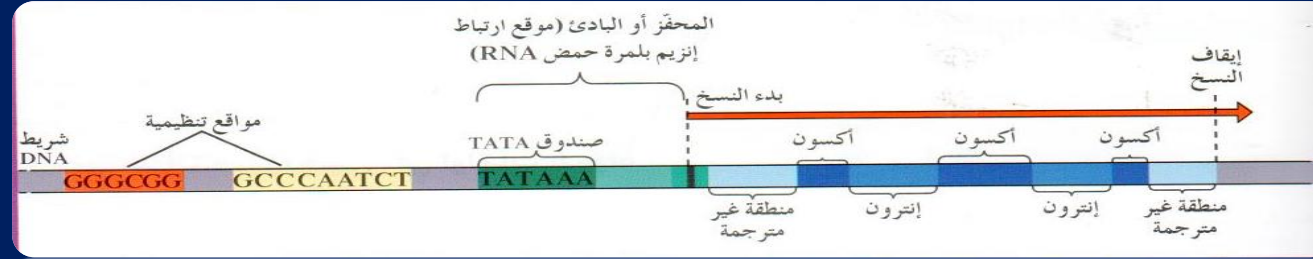
- تنتهي عملية الترجمة حين يصل كودون التوقف إلى الموقع A وهو كودون ليس له مقابل كودون ولا يشفر (لا يترجم) لأي حمض أميني ما يؤدي إلى انتهاء عملية تصنيع البروتين . **ما المقصود بعملية تصنيع البروتين؟**
- هي العملية التي يتم فيها تجميع الأحماض الأمينية في سلسلة عديد الببتيد في خلال عملية الترجمة .
- **ماذا يحدث بعد ذلك ؟**
- يتفكك الرايبوسوم إلى وحدتيه الأساسيتين، وينفصل عديد الببتيد (البروتين) ويطلق في الخلية .





١. الجينات والبروتينات

دراسة التركيب النموذجي للجين شكل ٢٥



ما تتابع الكودون الذي تتوقع وجوده في ال mRNA
عند موضع بدء عملية النسخ؟

(AUG) كودون البدء.

ما الموضع الذي تنتهي عنده عملية النسخ؟

(أحد كودونات التوقف الثلاثة) UAG-UGA_UAA

علل : عند وصول احدي شفرات التوقف الي الموقع A علي الرايبسوم فهذا يدل علي الانتهاء من تصنيع البروتين

ج : لأنه لا يوجد أي ناقل tRNA يحمل مقابل كودون يتطابق مع أي من هذه الكودونات

٢. البروتينات ووظائف الخلية

س : ماذا تتوقع أن يحدث عندما يتغير الجين ؟

يؤدي إلى تغير البروتين الناتج وبالتالي يؤدي إلى تغير تركيب الخلية و ينتج تركيب ظاهري آخر كما في الشكل .



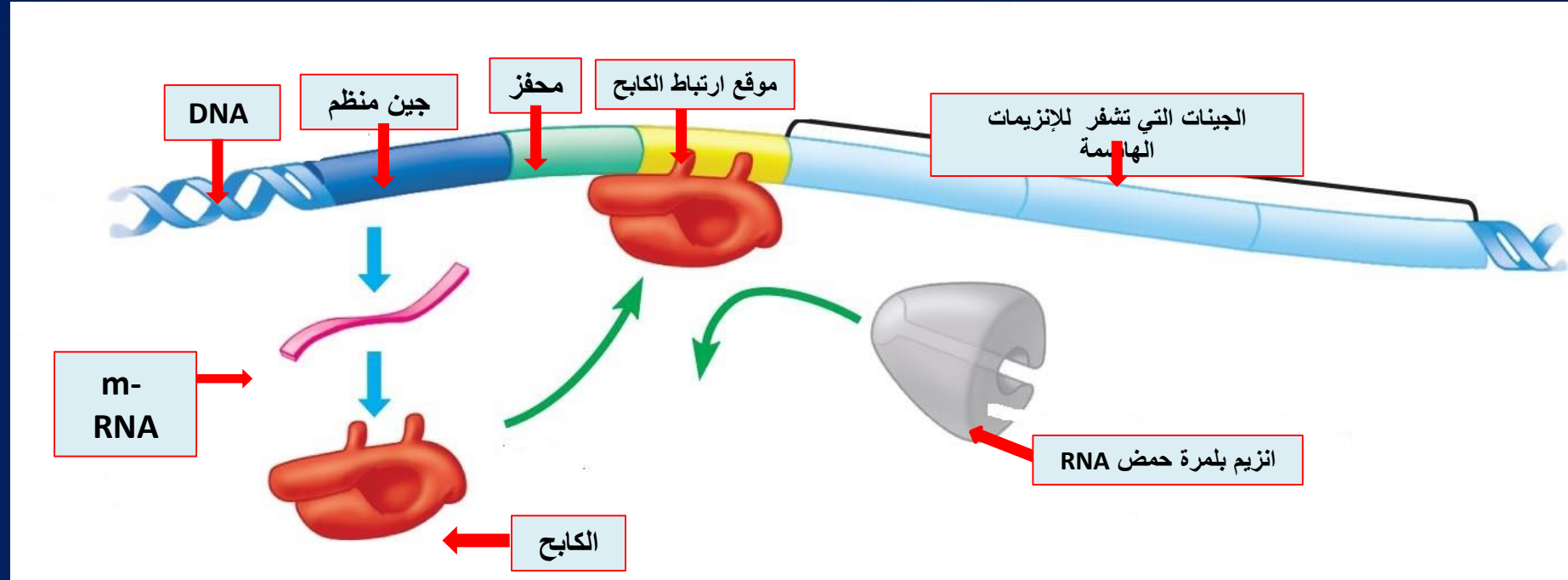
س : تحتوي جميع خلاياك على الجينات نفسها لكنها لا
تنتج كلها نفس البروتينات فما هو سبب هذا التمايز ؟

لأن الجينات في كل خلية لديها
آليات تنظيمية تنظم عمل الجين أو
توقفه .

س : كيف يختلف ضبط تغير الجين في أوليات النواه عن حقيقيات النواه؟

في أوليات النواه يرتبط ضبط التعبير الجيني بأي تغير
حاصل كاستجابة للعوامل البيئية . أما في حقيقيات النواه
فيرتبط بأنظمة عديدة ومعقدة.

ضبط التعبير الجيني في أوليات النواة



س : اذكر أهمية كلا من :

(١) الجين المنظم . ج _ يشفر لإنتاج بروتين معين
يسمى الكابح .

(٢) الكابح . ج _ يمنع إنزيم البلمرة من
الارتباط بالمحفز أي يمنع تصنيع الإنزيمات الهضمية

(٣) المحفز . ج _ يعمل كموقع لارتباط
إنزيم بلمرة حمض RNA .

ما علاقة المحفز بحمض ال DNA؟

(المحفز هو جزء من حمض DNA)

ما هي وظيفة المحفز؟

(يعمل كموقع ارتباط إنزيم بلمرة
RNA الذي يقوم بنسخ حمض DNA
إلى mRNA)

ما هو الكابح؟

بروتين يرتبط بحمض DNA

ما دوره؟

يعمل على منع إنزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز.

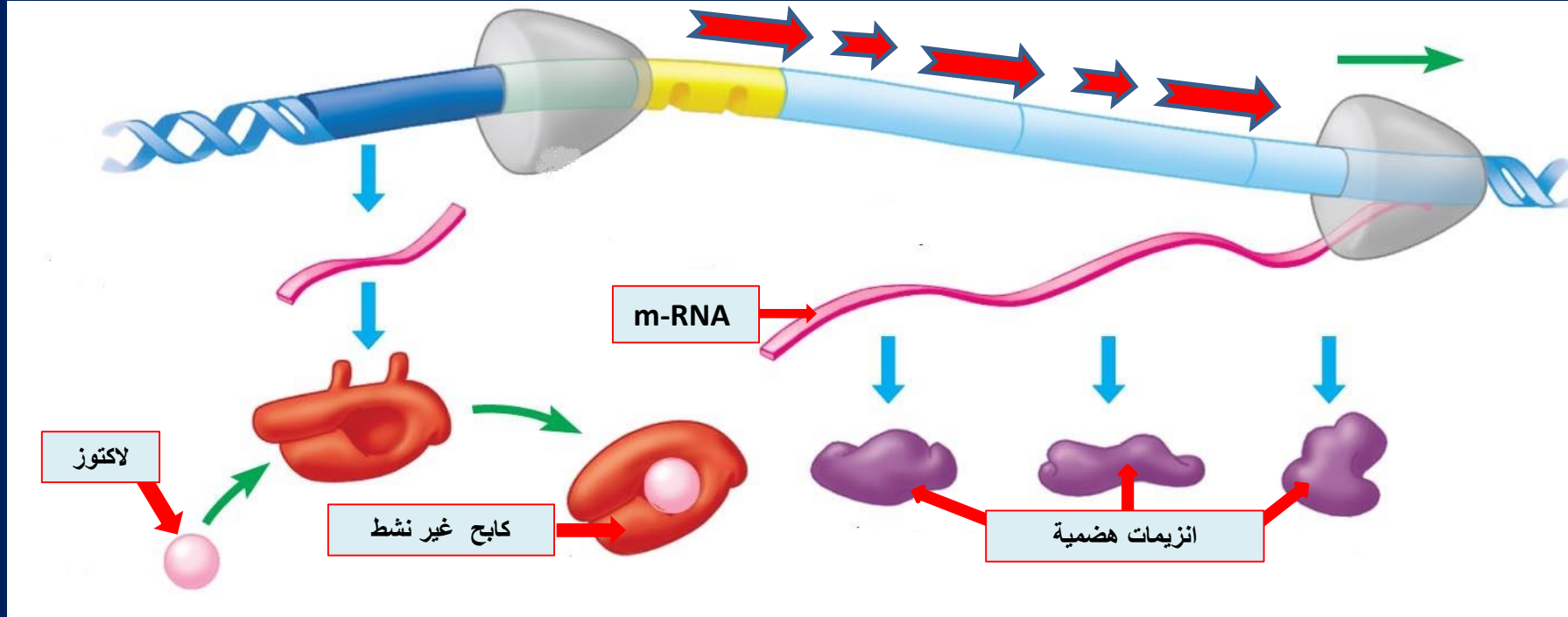
علل : يمنع الكابح إنزيم بلمرة RNA من الارتباط بالمحفز؟

لكي لا يقوم إنزيم بلمرة RNA بعملية
النسخ ما يحول دون تصنيع بروتينات لا
يحتاج إليها البكتيريا.

ماذا تتوقع أن يحدث :

(١) عندما تتواجد بكتريا ايشيريشيا كولاي في وسط غني بسكر اللاكتوز ؟

ج - يرتبط السكر بالكابح مغيرا شكله فيصبح الكابح غير نشط و لا يعود قادرا على الارتباط بموقعه على DNA .



ماذا تتوقع أن يحدث :

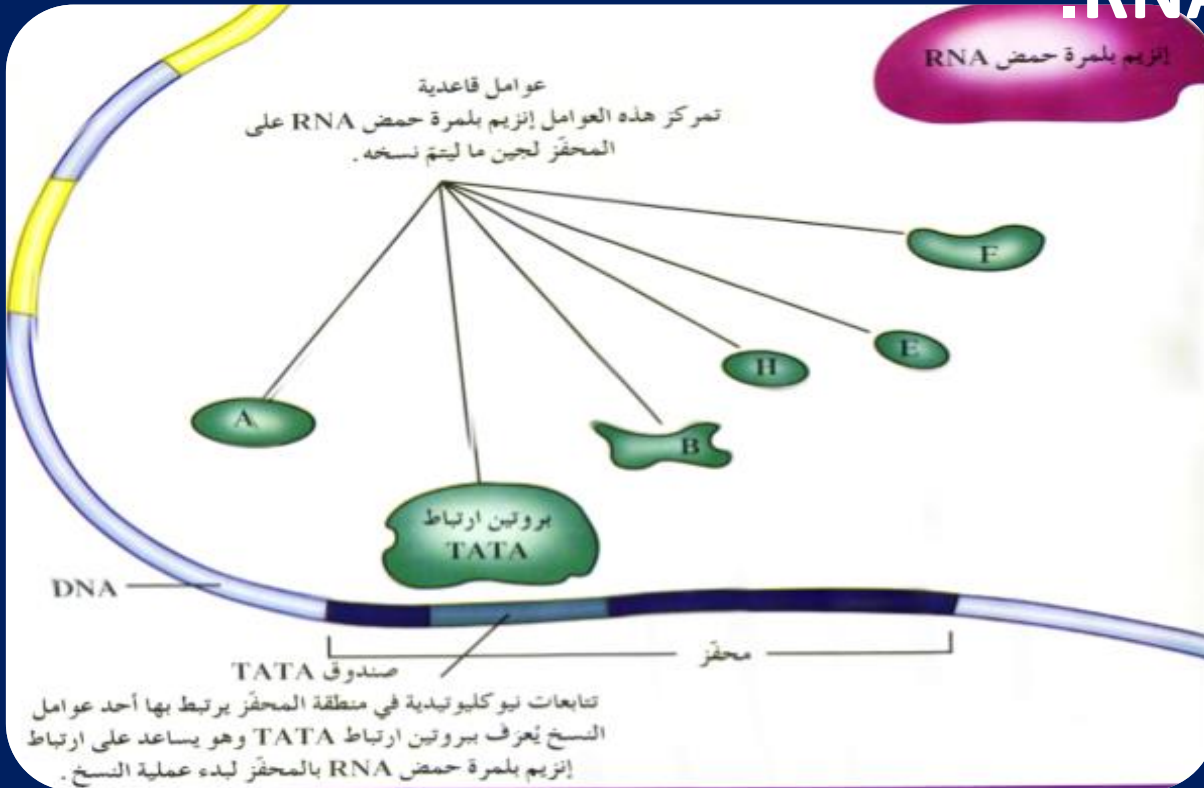
(٢) بعد هضم البكتريا لكمية اللاكتوز
كلها ؟

ج – ينشط الكابح من جديد و يرتبط
بحمض DNA ليوقف عمل الجينات
التي تتحكم بتصنيع الإنزيمات الهضمية.

ضبط التعبير الجيني في حقيقيات النواة :

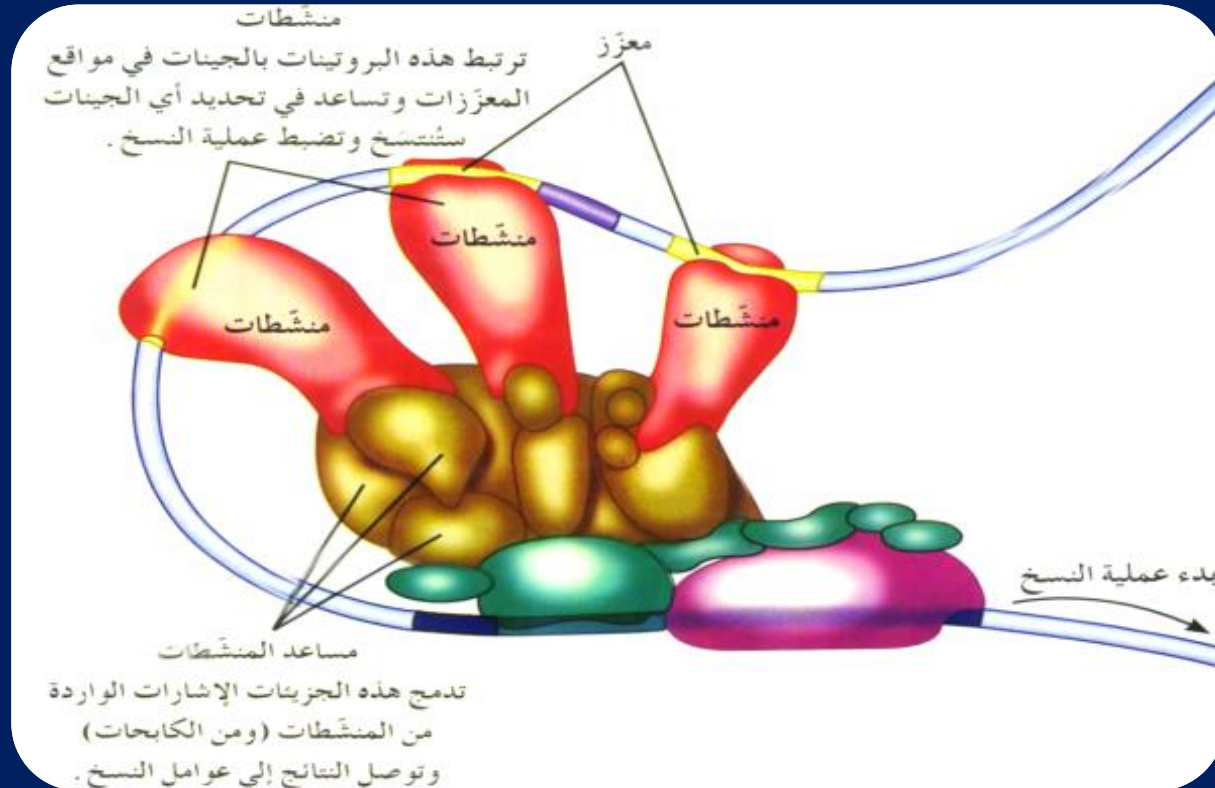
عوامل النسخ : بروتينات منظمة وظيفتها تنشيط عملية نسخ حمض DNA.

عوامل قاعدية : بروتينات ترتبط بواسطة "بروتين ارتباط TATA" بتتابع قصير من النيوكليوتيدات تسمى صندوق TATA موجود على المحفز ليتكون (مركب عامل النسخ كامل) قادر على التقاط إنزيم بلمرة RNA.



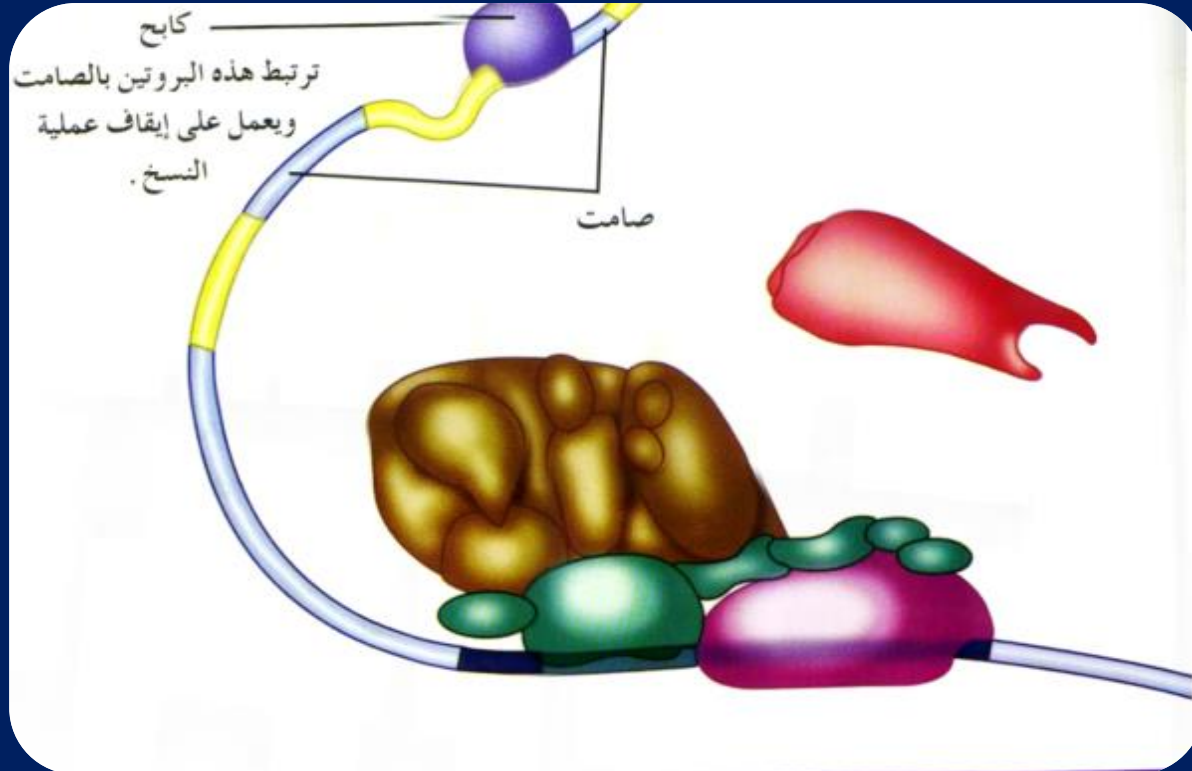
مساعد منشطات: مجموعة ثانية من عوامل النسخ ، تربط المنشطات بالعوامل القاعدية.

المنشطات: بروتينات منظمة تعمل على ضبط عملية النسخ.



المعززات : عبارة عن عدة قطع من DNA مكونة من الآلاف النيوكليوتيدات في السلسلة المشفرة ' وظيفتها تحسين عملية النسخ وضبطها.

س : ماذا تتوقع أن يحدث :
* عندما يرتبط الكابح بالصامت ؟

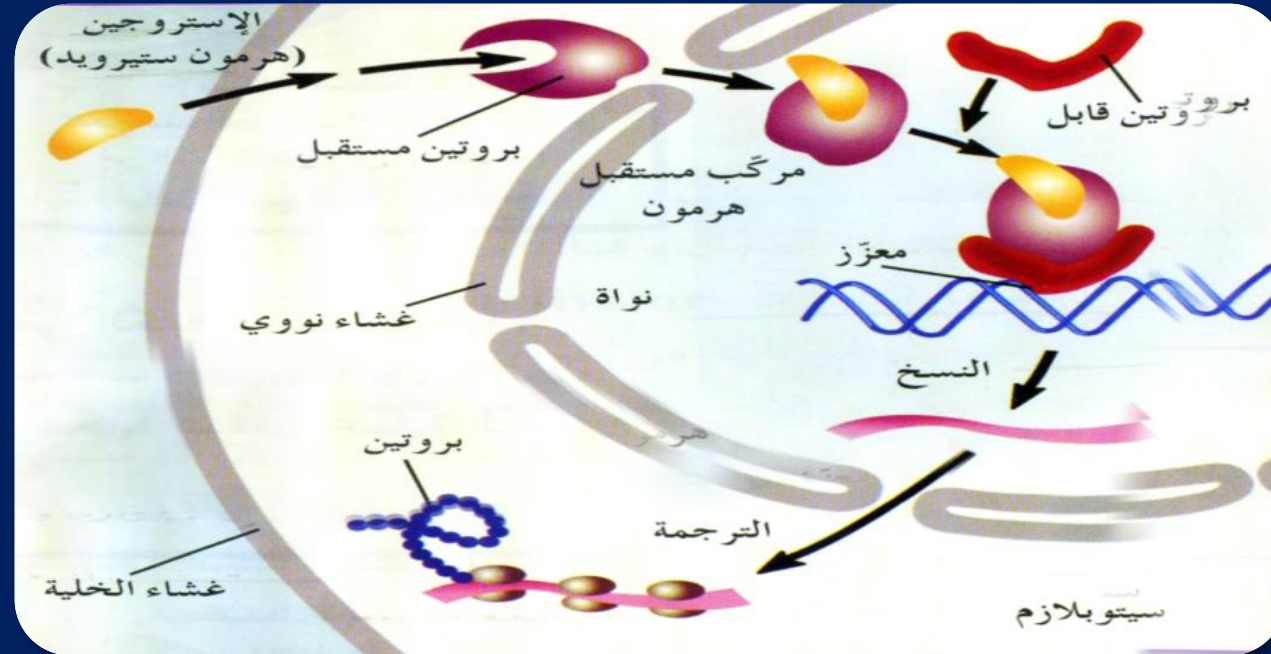


لا تعود المنشطات
قادرة على الارتباط
بـ DNA وتتوقف
عملية النسخ.

و لفهم كيف يحفز هذا المعزز عملية النسخ ؟

نأخذ مثال كيفية عمل الهرمونات التي تسمى ستيرويدات في خلايا الفقاريات

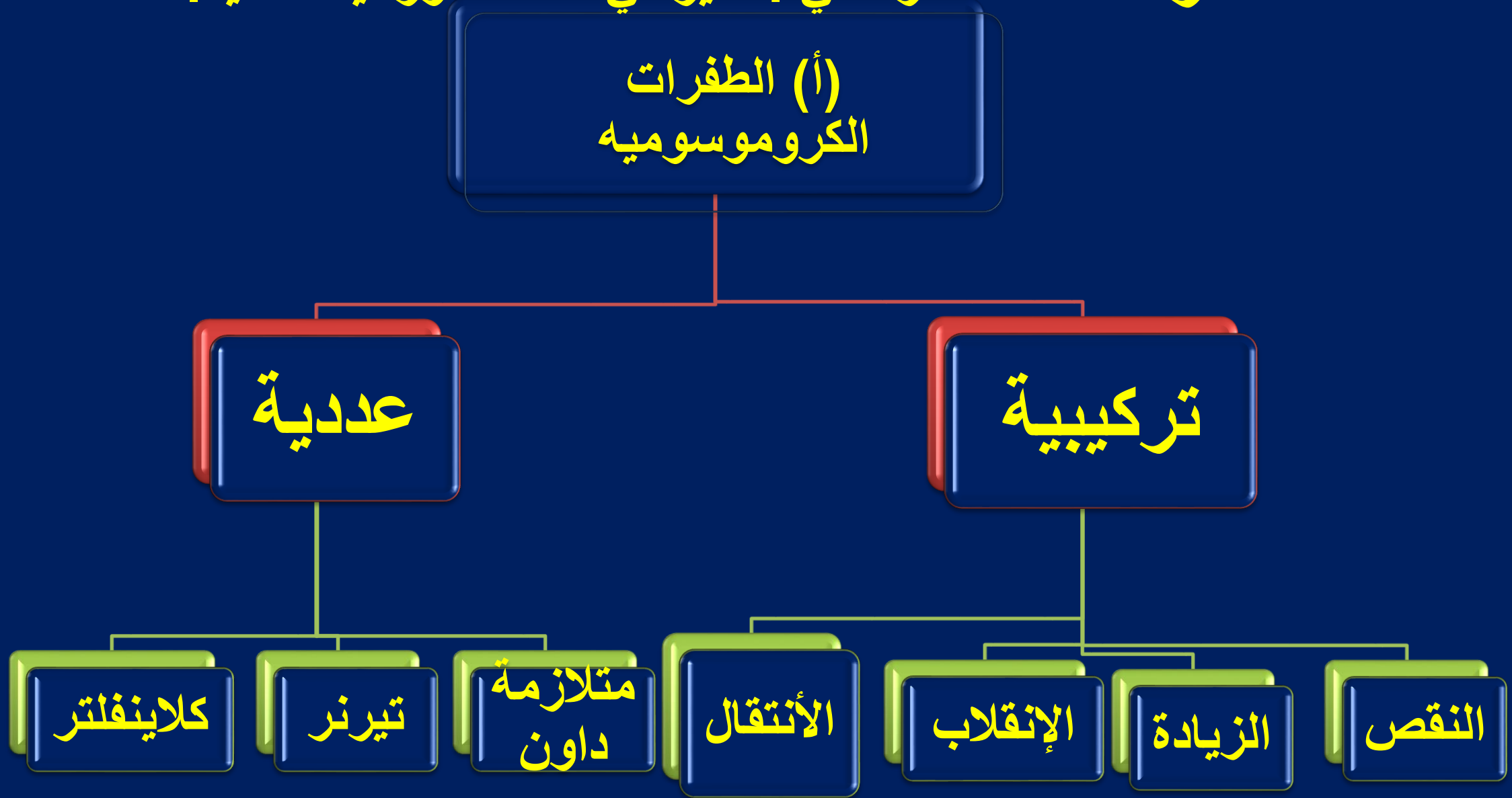
مثال عليها (الأستروجين) هو المسؤول عن ظهور الخصائص الجنسية الثانوية عند الإناث.



عندما يعبر الهرمون الغشاء الخلوي يرتبط ببروتين
مستقبل فيتكون مركب مستقبل هرمون – يرتبط مركب
مستقبل الهرمون بالبروتين القابل – يرتبط البروتين القابل
بمناطق على DNA تسمى المعززات ما ينبه إنزيم بلمرة
RNA لبدء عملية النسخ .

الطفرات

الطفرة هي : تغير في المادة الوراثية للخلية.



١ - الطفرات الكروموسومية

أ - طفرات كروموسومية تركيبية

الطفرة الكروموسومية التركيبية: هي تغير في بنية
الكر وموسوم أو تركيبية
منها أربعة أنماط هي

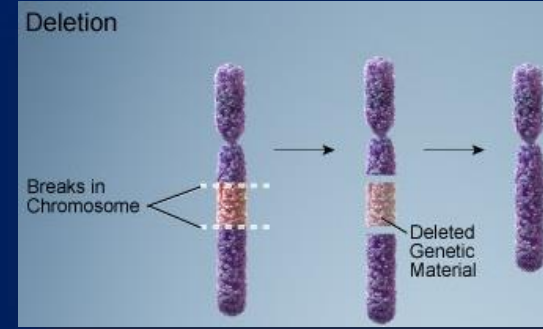
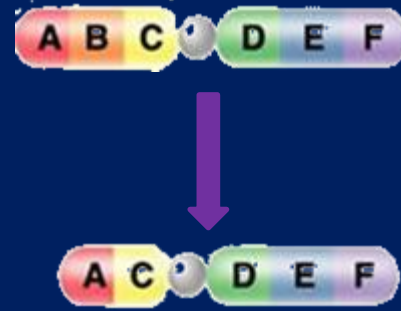
الانقلاب

الانتقال

الزيادة

النقص

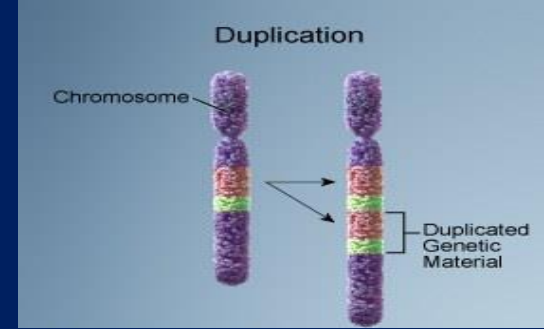
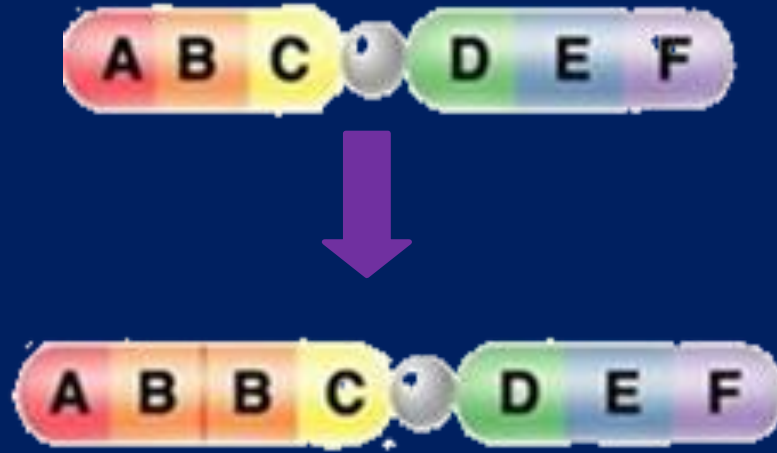
النقص : يحدث عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزء منه.



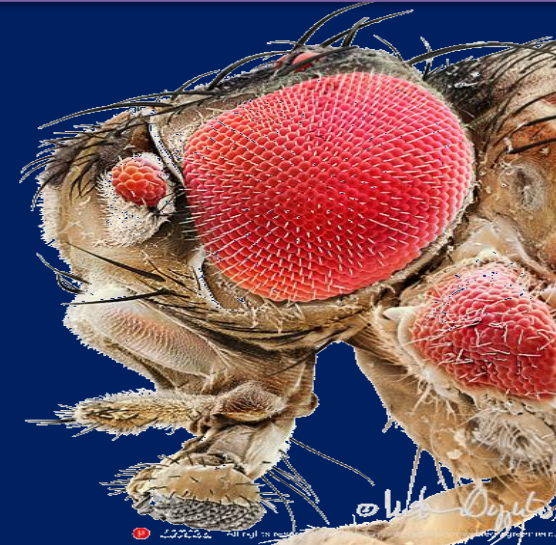
مثال لطفرة النقص الجناح المتعرج في ذبابة الفاكهة



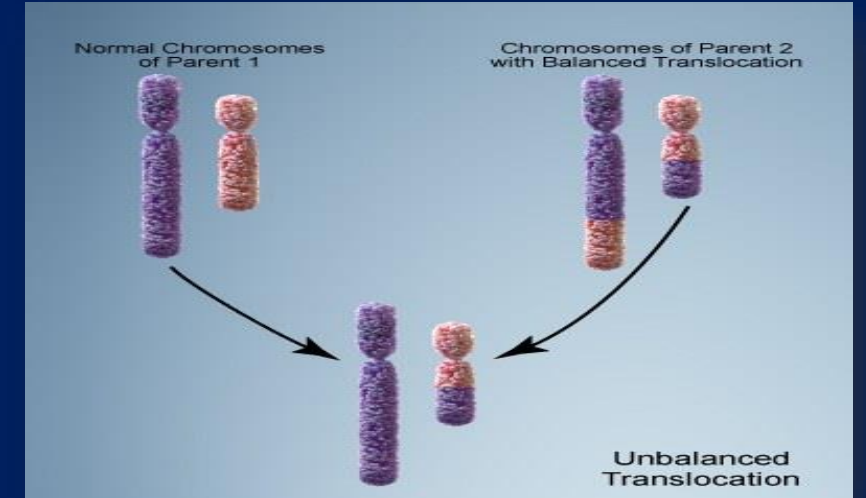
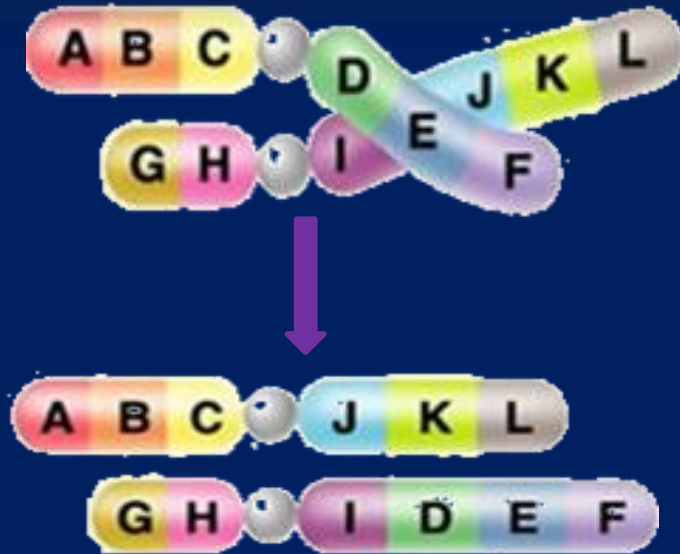
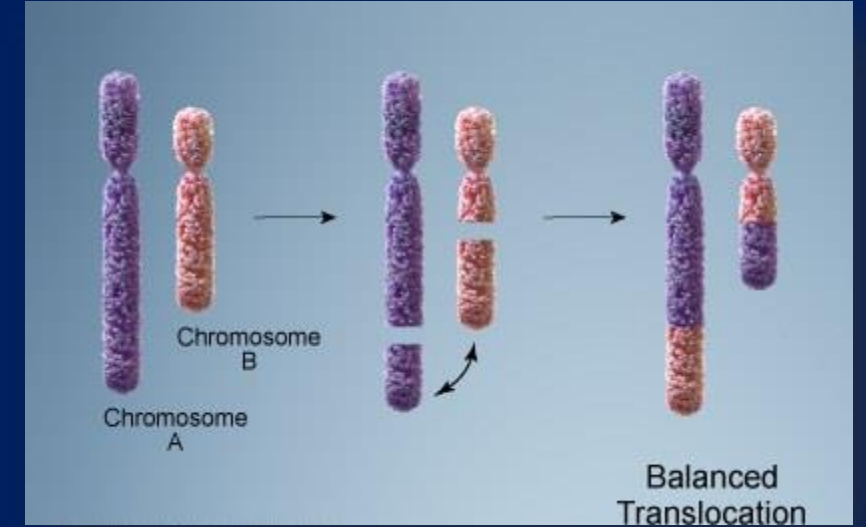
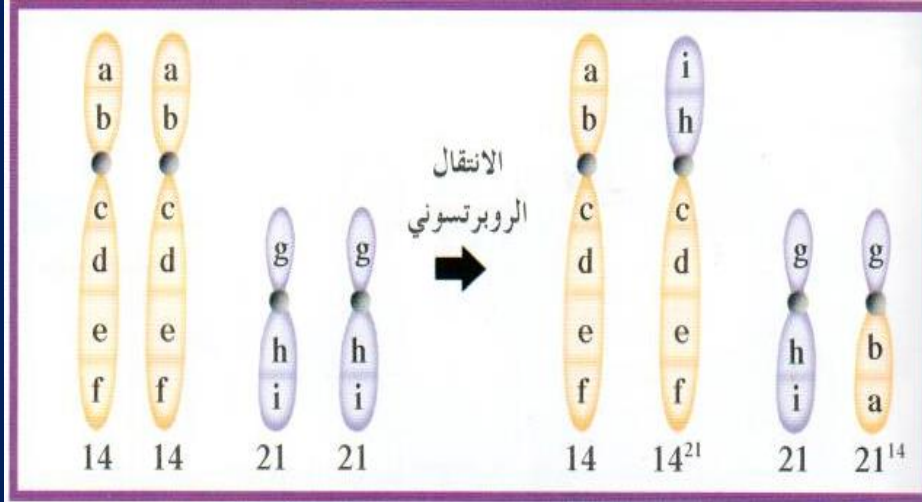
الزيادة : تحدث عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل له



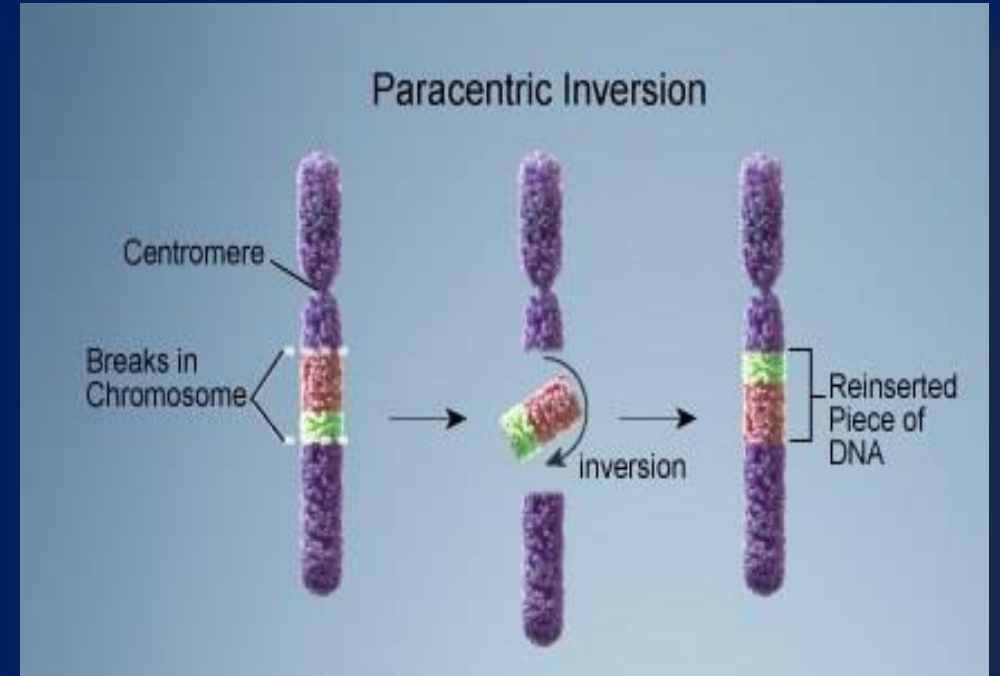
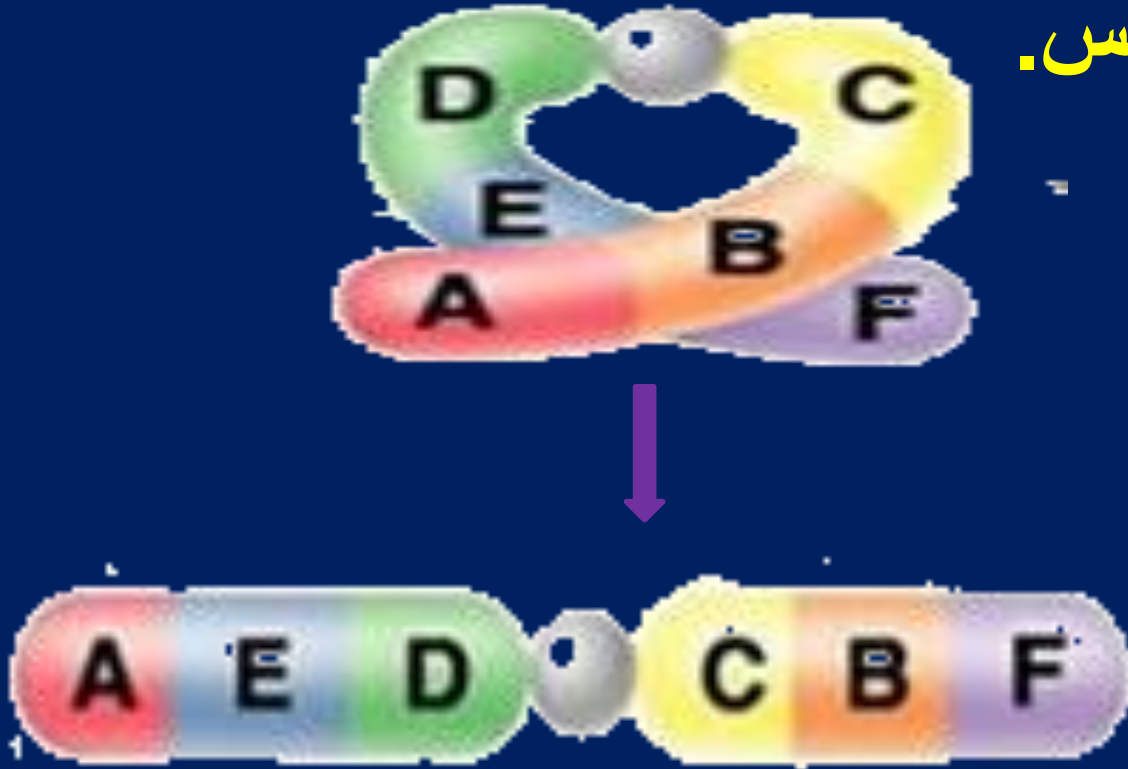
مثال لطفرة الزيادة : العين القضيبيّة في ذبابة الفاكهة



الانتقال : كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل له ومنه نوعان وهما الانتقال الروبرتسوني و الغير روبرتسوني.



الانقلاب : استدارة الكروموسوم رأسا على عقب أي عندما ينكسر جزء الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل الكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس.



ب - الطفرات الكروموسومية العددية

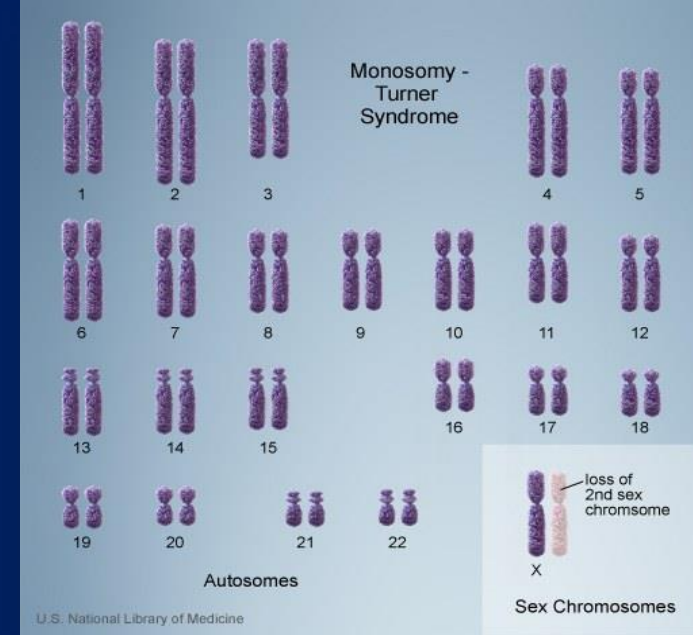
هي طفرة تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن الحي وتعرف باختلال الصيغة الكروموسومية.

الطفرة الكروموسومية تسبب الإصابة بالعديد من الاختلالات الوراثية حين تحدث عند البشر مثال على ذلك



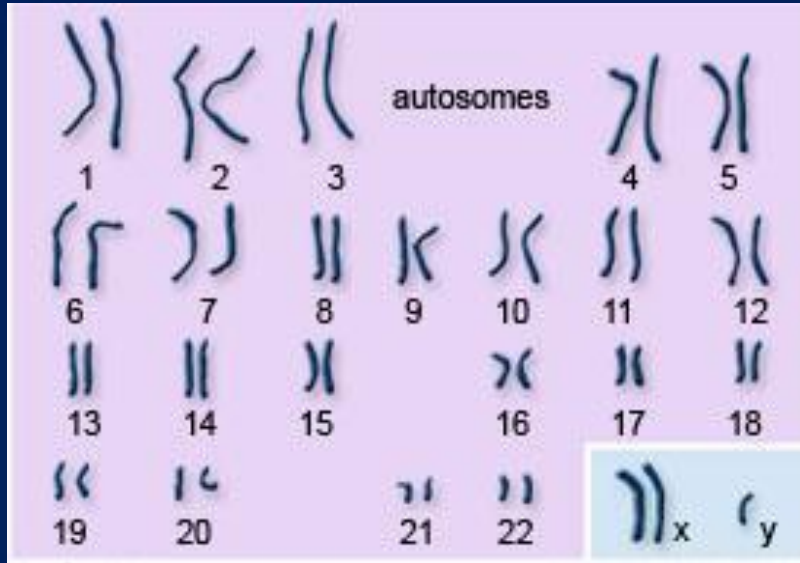
١ - متلازمة داون الذي يتمثل بوجود ثلاث نسخ من الكروموسوم رقم ٢١ لدى الشخص.

٢- متلازمة تيرنر حيث إن الشخص المصاب هو أنثى تمتلك نسخة واحدة من الكروموسومات الجنسية $(X \text{ } \text{ } X)$. وتكون متخلفة النمو وعاقرا.

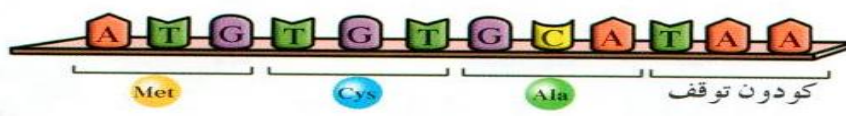
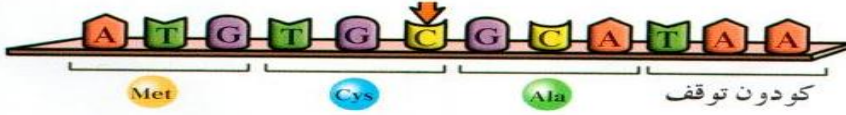
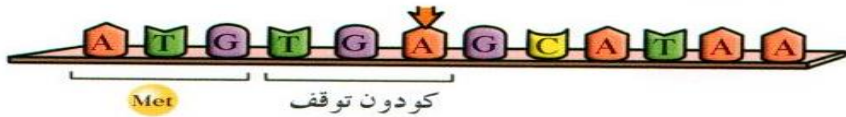
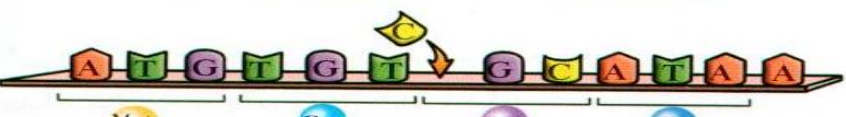
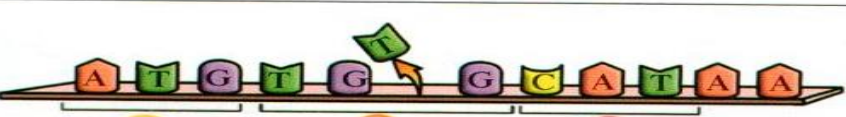


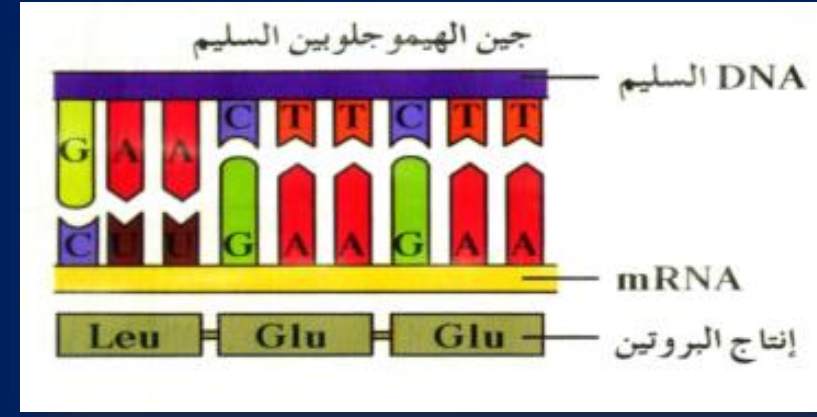
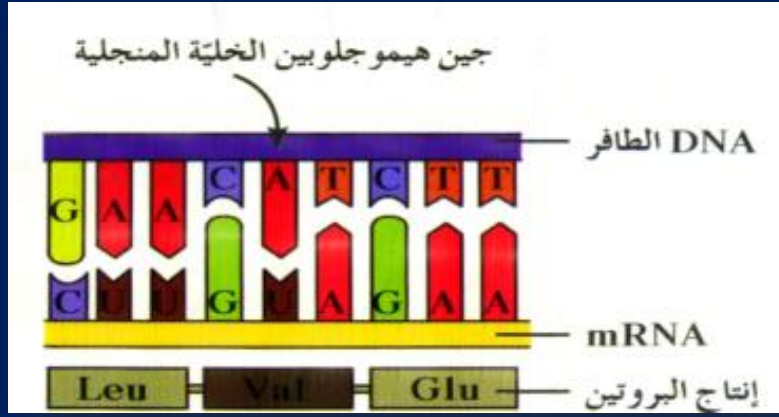
٣- متلازمة كلاينفلتر حيث إن الشخص المصاب هو ذكر يمتلك كروموسوما X واحدًا أو أكثر إضافة إلى الكروموسومين الجنسيين XY. ويكون عاقرا مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميزة لديه.

الصيغة الكروموسومية : (44+XXY)



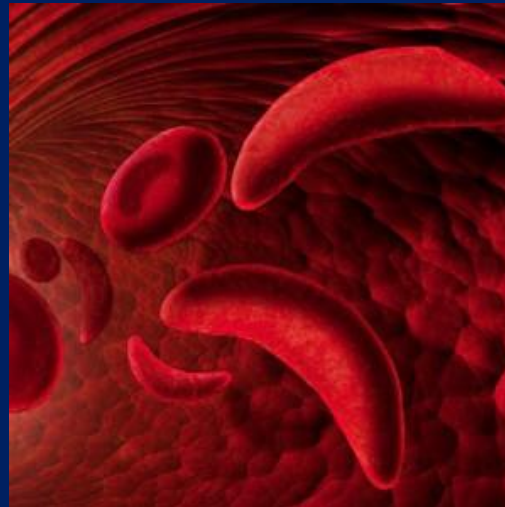
الطفرة الجينية: هي تغير في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين الشكل يوضح أنواع الطفرات الجينية على سلسلة حمض DNA غير منسوخة وهي شبيهة بشرط mRNA باستثناء استبدال القاعدة T في DNA باليوراسيل في mRNA وبذلك يمكن تحديد الأحماض الأمينية وتتبع مدى تأثير كل طفرة على البروتين الناتج.

نوع الطفرة	سلسلة DNA غير المنسوخة	تأثير الطفرة
لا يوجد طفرة		بروتين ناتج من جين سليم
استبدال		طفرة صامتة، لا تغيير في الببتيد
		ببتيد غير مكتمل
إدخال		إزاحة الإطار، ببتيدي مختلف تمامًا
نقص		إزاحة الإطار، ببتيدي مختلف تمامًا



س علل : الإصابة بمرض فقر الدم المنجلي

ج : بسبب جين طافر أدى إلى إحلال الحمض الأميني فالين محل الحمض الأميني جلوتاميك (استبدال نيوكليوتيد) – طفرة النقطة



١- الطفرات والضبط

متى تصبح الطفرات ضارة ومسببة لسرطان؟

عندما تغير الطفرات الجينات التي
تسيطر على نمو الخلايا وتخصصها.

ما هو السرطان؟

مصطلح يستخدم للإشارة إلى مرض يسبب نموا غير طبيعي للخلايا.

كيف تصنف الأورام؟



أورام حميدة وأورام خبيثة.

متى تصبح الأورام الخبيثة مدمرة؟



عندما تتحرر خلايا الورم وتدخل في الأوعية الدموية واللمفاوية وتنتقل إلى مواقع جديدة في الجسم محدثة أوراما جديدة في هذا الموقع .

(الإنبثاث) : انتشار الخلايا السرطانية الي مواقع بعيدة عن موقعها الأصلي.

تختلف أسباب الإصابة بمرض السرطان ، فبعض الأمراض السرطانية من مثل السرطان الذي يسبب أورام العين شكل ٢ ٤) يمكن أن يورث ، في حين تنتج أمراض سرطانية أخرى من عوامل بيئية أو نتيجة عوامل جينية وبيئية مجتمعة .

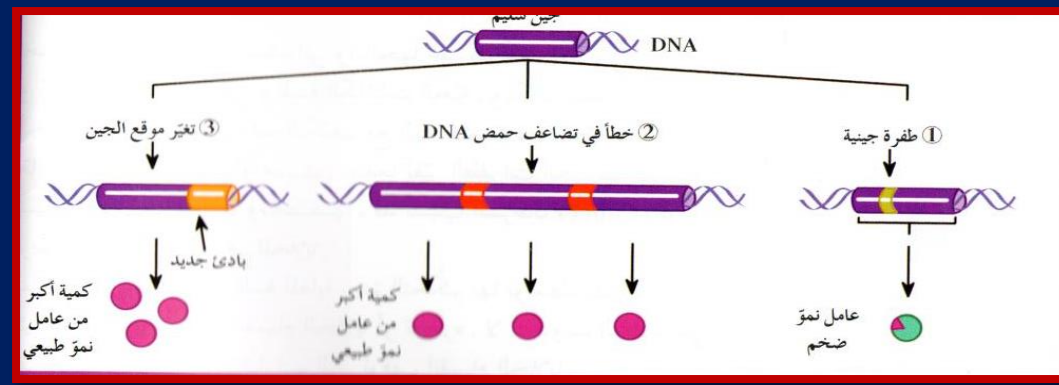
قارن العين السليمة بالعين المصابة بسرطان الشبكية الذي ينتج عن طفرة الجين الذي يمنع نمو الورم





(جين الأورام) : الجين الذي يسبب سرطنة الخلايا .

**تتشترك جميع أنواع الأمراض السرطانية في ميزة واحدة وهي أن الجينات
المسؤولة عن إنتاج خلايا جديدة لا تتوقف عن العمل.**



س : اذكر الطرق الأساسية التي يصبح من خلالها الجين مسببا للأورام

- ١- حدوث طفرة في الجين الطبيعي ٢- حدوث خطأ في تضاعف حمض DNA ٣- تغير موقع الجين علي الكروموسوم بفعل الانتقال.

(المطفّر) : العامل في البيئة الذي يمكن أن يحدث طفرة
في حمض DNA

مثال : الإشعاعات المنطلقة من الحوادث النووية
(العامل المسرطن) : العامل الذي يسبب أو يساعد في حدوث السرطان
مثال : القطران في السجائر – بعض أصباغ الشعر

(كلوروفلوروكربون): مواد كيميائية تدمر طبقة
الأوزون وتستخدم في أجهزة التبريد

ما المقصود بالتقنية الحيوية ؟



هي استخدام الكائنات الحية لإنتاج
منتجات يحتاج إليها البشر.



هل ينتج الكمير في الطبيعة أو بفعل تدخل الانسان ؟

Geep



ينتج بتدخل الإنسان
وباستخدام التقنية
الحيوية

علل لما يأتي تعليلا علميا صحيحا ؟
- يكون الحيوان الناتج خليطا من الأنسجة

- لأن كل خلية من خلايا اللاقحات تحتفظ بصفاتها الخاصة.

قارن بين الهجين والكمير ؟

وجه المقارنة	الهجين	الكمير
طريقة التكوين	ينتج الهجين من لاقحة تتشكل من إخصاب حيوان منوي وبويضة من أبوين من النوع نفسه.	ينتج عن لاقحتين منحدرتين من حيوانين مختلفين في النوع ويزرع في رحم أم بديلة أو ينتج من دمج لاقحات مختلفة من حيوانات مختلفة
خصائص الفرد الناتج	له أنسجة النوع نفسه	يتضمن خليطا من أنسجة الحيوانين كليهما
الخصوبة	غير خصيب	خصيب
إمكانية إنتاجه في الطبيعة	يمكن حدوثه بالطبيعة دون تدخل الإنسان	لا يمكن إنتاجه إلا بتدخل من الإنسان وباستخدام التقنية الحيوية

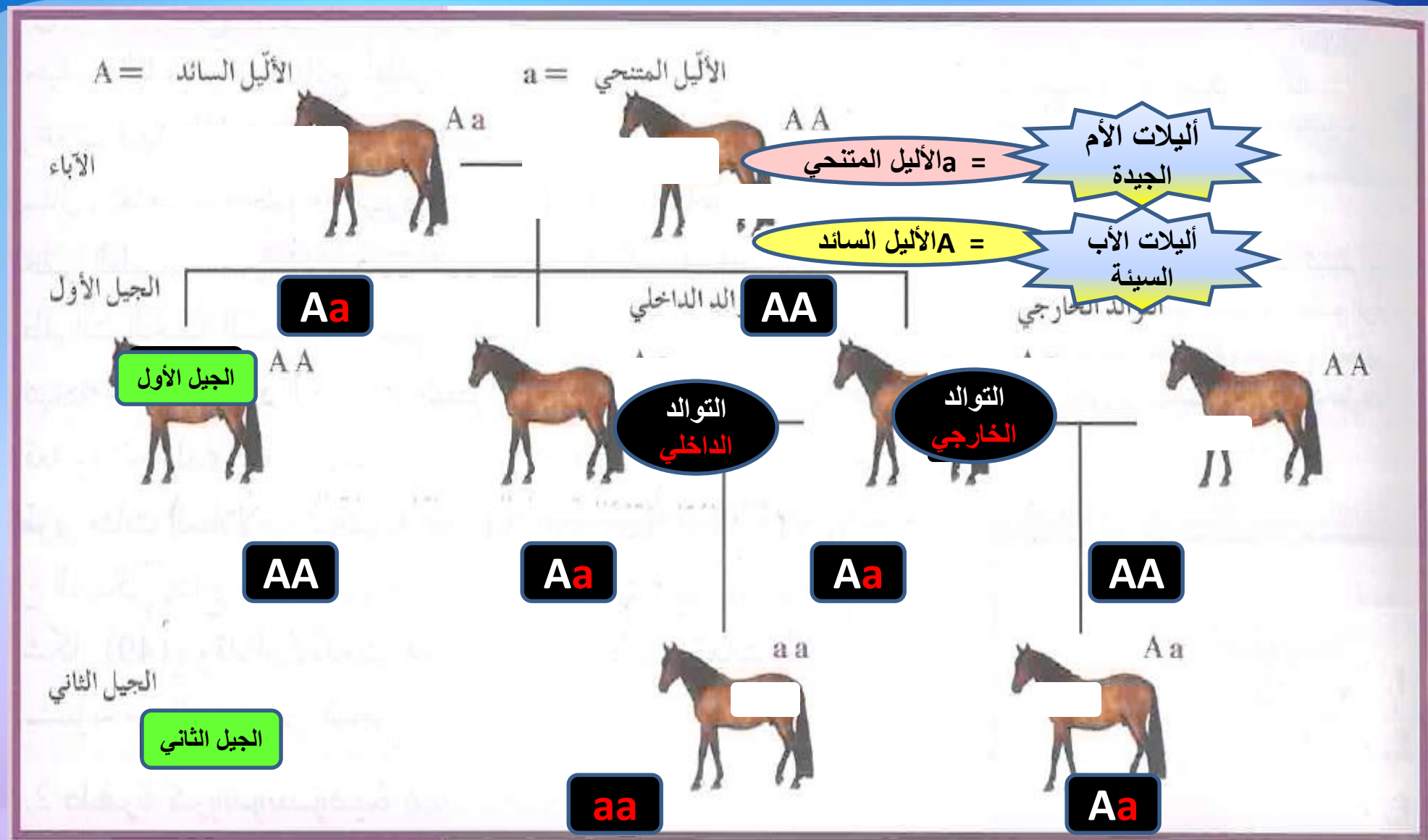
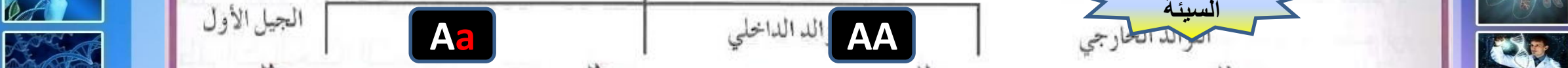
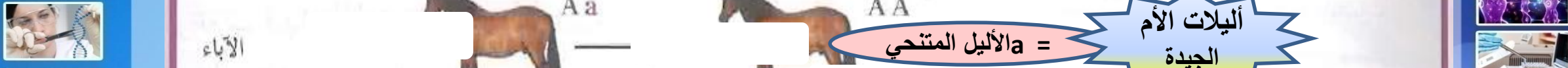
التربية الانتقائية

التربية الانتقائية : هي طريقة لتحسين النوع عن طريق السماح للكائنات الحية ذات الصفات المرغوب فيها أن تتزاوج لتنتج نسل يحمل هذه الصفات

وجهة المقارنة	قمح سلموني	قمح سيفوم	قمح بعليك
الإنتاجية	٢,٥ – ٣ طن	٤ – ٥ طن	٤ – ٤,٥ طن
الاستخدام	خبز وبرغل	خبز	خبز وبرغل
مقاومة الأمراض	غير مقاوم	يقاوم	مقاومة متوسطة

- س : اذكر عيوب طرق التهجين التقليدي
- تستغرق وقت طويل – جهد كبير – ليست عملية من الناحية الاقتصادية

- (التوالد الداخلي) : تزاوج حيوانين من السلالة نفسها من اجل المحافظة علي صفة معينة من جيل إلي جيل



- علل لما يأتي تعليلا علميا صحيحا :

تعتبر طريقة التهجين التقليدية غير عملية من الناحية الاقتصادية؟

لأنها تستغرق وقتا طويلا وجهدا كبيرا



س - ماذا تتوقع أن يحدث : عند تكرار عملية التوالد الداخلي بين الأبناء من السلالة نفسها ؟

ج- تظهر مع الوقت أجيال نقية النسل .
س- ما المقصود بالطفرة المستحثة ؟

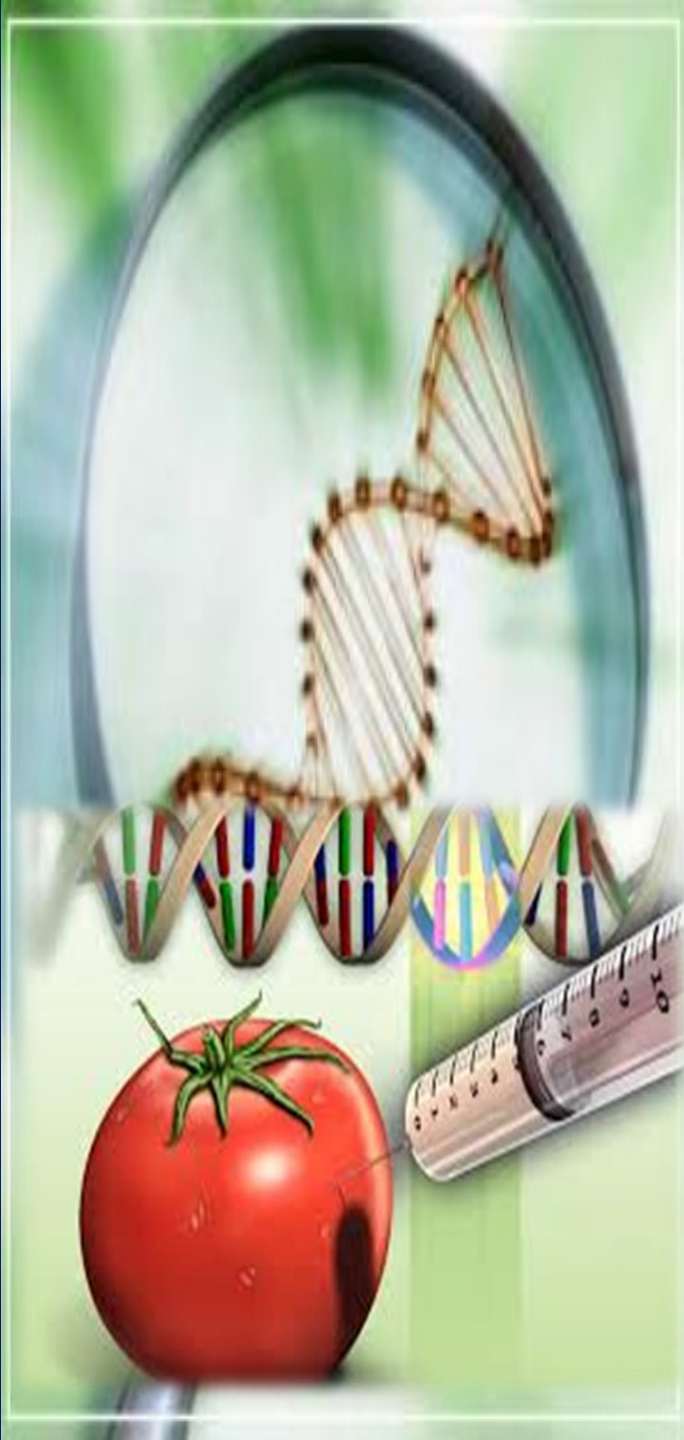
ج- هي تقنية تغير شكل الجينات أو عدد الكروموسومات في الأجيال القادمة بهدف تحسين الإنتاج .

**و تقسم إلى : (١) طفرة جينية مستحثة (٢) طفرة كروموسومية مستحثة .

س- علل : فرص حدوث الطفرات الجينية المتعددة ضمن المادة الوراثية للبكتيريا يكون كبير جدا .

ج- بسبب صغر حجم البكتيريا .

**تؤدي المجموعات الكروموسومية المتعددة في النبات إلى إنتاج نباتات أكثر قوة و أكبر حجما .



الهندسة الوراثية

**** تشير إلى أي تقنية يمكن الاستعانة بها لتحديد الجينات أو تغييرها على المستوى الجزيئي .**

س- ما المقصود بالكائنات المعدلة وراثي ؟

ج- هي كائنات حية تم إضافة جين إليها من كائنات حية أخرى .

من بين تقنيات الهندسة الوراثية نذكر :

* الفصل الكهربائي للهلام

* وهي تقنية تسمح بفصل قطع حمض DNA بحسب أطوالها على مادة من الهلام بعد تعريضها لحقل كهربائي .

* ويتم الفصل الكهربائي على خطوتين :

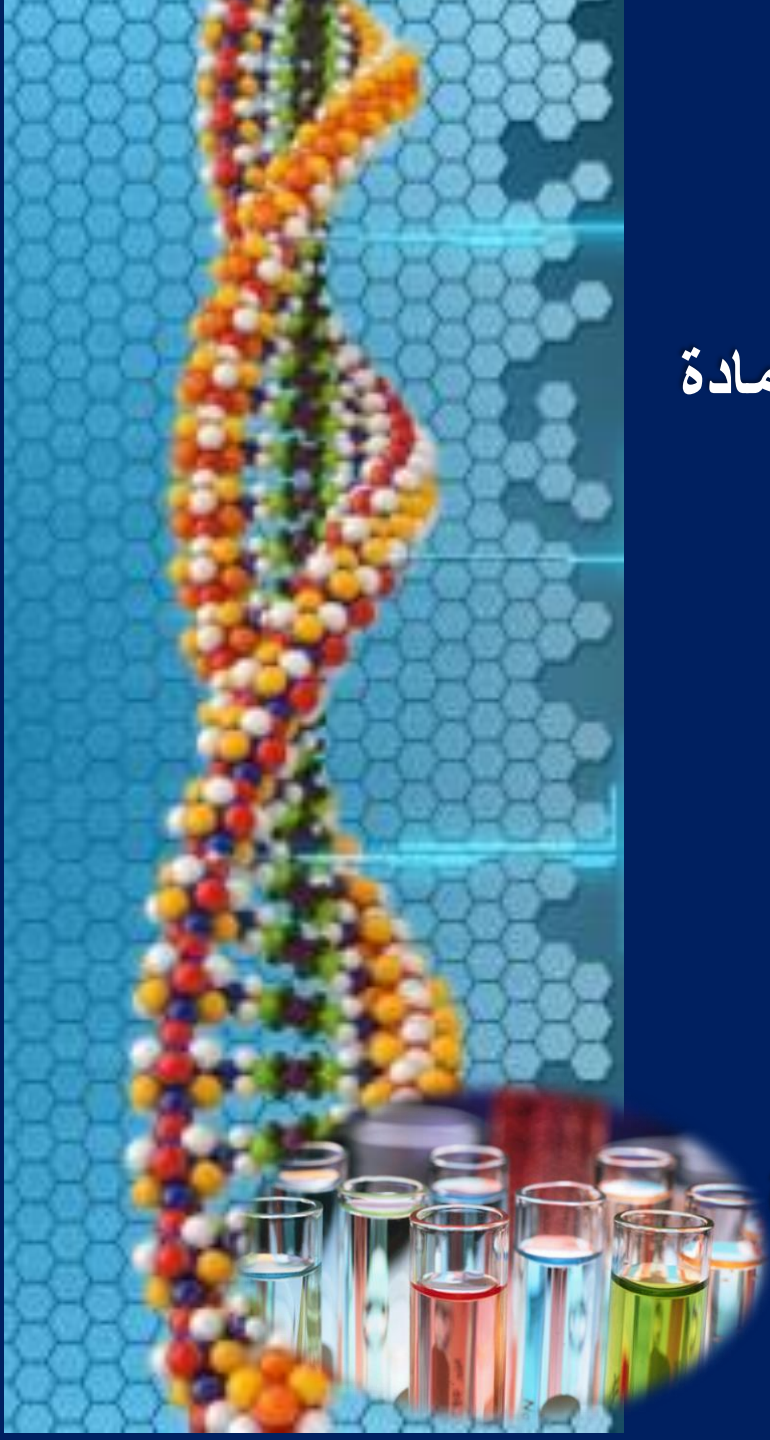
(١) استخلاص حمض DNA .

(٢) قطع حمض DNA بخلطه بنوع من إنزيمات

القطع .

(إنزيمات القطع) : إنزيمات تقطع DNA عندما تتعرف تتابع أزواج

نيوكليوتيدات محددة .

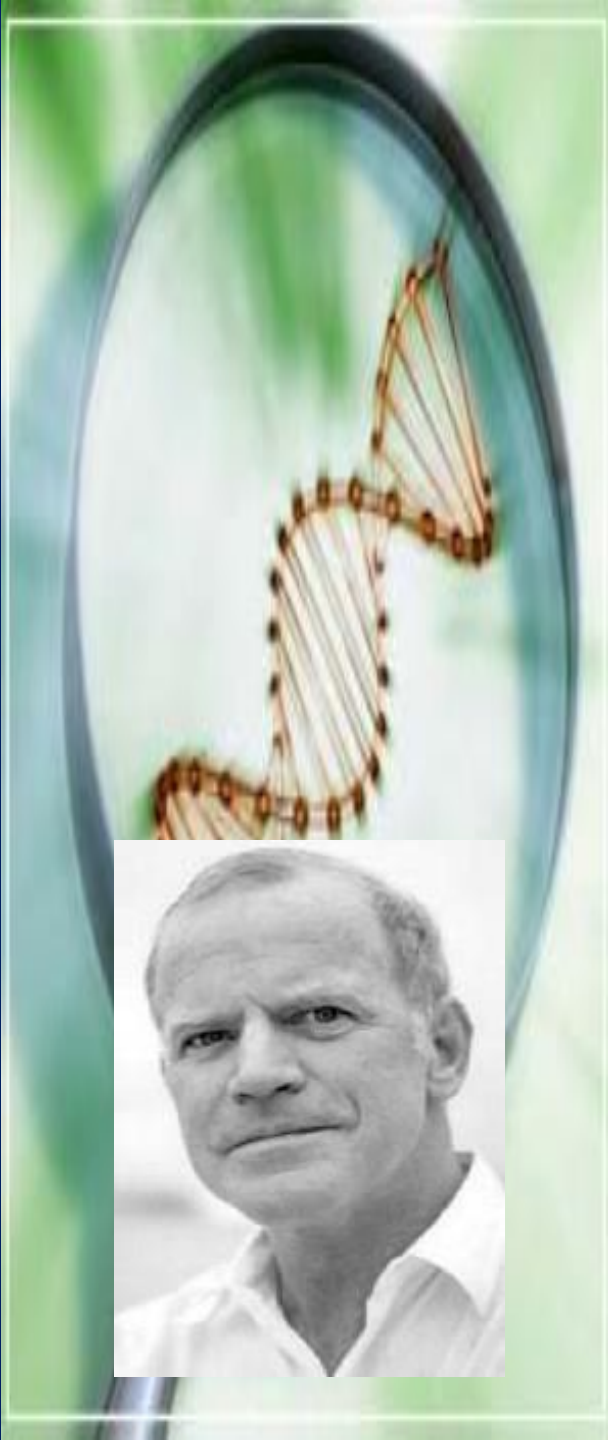


**** تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل**

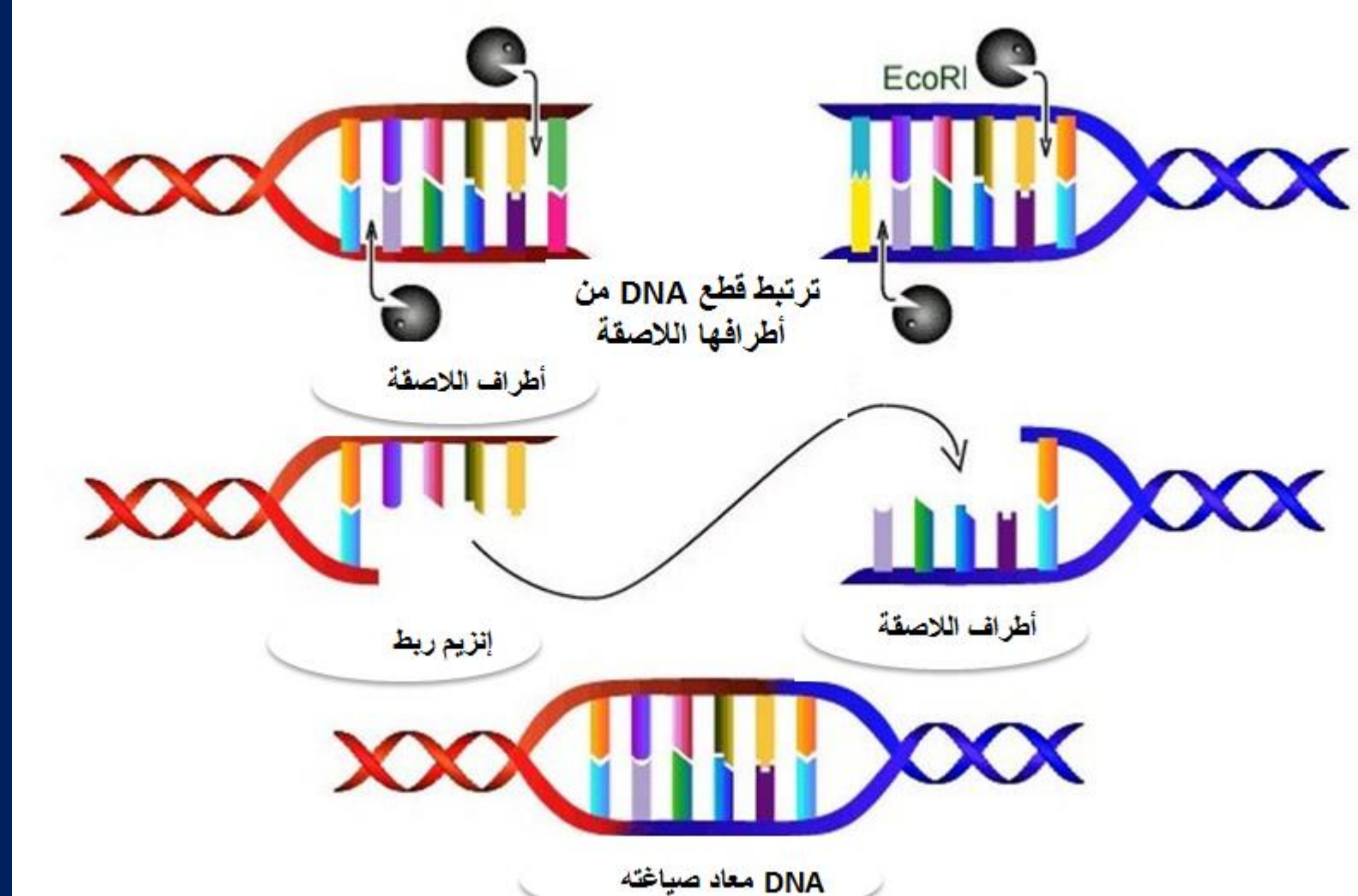
- تقنية تساعد على تكوين نسخ عديدة من
جزئ معين من شريط حمض DNA .

إذا هي تحاكي عملية تضاعف DNA التي
تحدث في

الخلايا الحية، و لكنها تحدث خارج النظام
الحيوي في أنابيب اختبار .



*** عملية التشذيب لإنتاج DNA مؤشب (معاد صياغته)



استنساخ الجين داخل البكتيريا

تمكن العلماء من نقل جينات بشرية الى البكتيريا
أو الخميرة

عندما تنقل الجينات الى البكتيريا أو الخميرة
تتسخها من خلال نسخها لحمض DNA الخاص
بها

تطبيقات الهندسة الوراثية

(١) استنساخ الجين داخل البكتيريا .

قطعه حلقيه صغيره من حمض DNA
منفصله عن الكروموسوم البكتيري



البلازميد

س- لماذا يجب أن يقطع البلازميد والجين البشري بنفس إنزيم القطع؟
ج- لكي تكون الأطراف متماثلة ومتلاصقة .

س- اذكر بعض النواقل التي يستخدمها العلماء في الهندسة الوراثية لاستنساخ الجين .
ج- (١) البلازميدات . (٢) الفيروسات .

خطوات استنساخ جين الأنسولين



(الأنسولين) هرمون ينتج طبيعيا بواسطة البنكرياس
و ينظم كمية الجلوكوز في الدم .

• يقطع حمض DNA البشري والبلازميد بانزيم القطة
نفسه

يزال البلازميد البكتيري والجين البشري للانسولين

يدخل جين الانسولين الى البلازميد بواسطة انزيم الربط

يحقن البلازميد المؤشب في الخلية البكتيرية

تتكاثر الخلية البكتيرية منتجة نسخ من جين الأنسولين

تطبيقات الهندسة الوراثية في المجال الزراعي

ماهي اهداف الهندسة الوراثية في مجال الزراعة ؟

تحسين نوعية المحاصيل الزراعية وكميتها .

كيف يتم ذلك ؟

عن طريق تقنيات الهندسة الوراثية الجديدة
حيث انها تسمح بمقاومة الافات ومبيدات الاعشاب الضارة و انتاج فاكهة
وخضار جديدة تناسب التسويق .



مثال على الخضراوات المعدلة
وراثيا : ثمرة الطماطم

الهندسة الوراثية في المجال الحيواني



س- كيف يمكن انتاج حيوانات معدلة وراثيا ؟

ج- من خلال حقن شريط حمض DNA مباشرة في بويضة الحيوان .

س- ما هي اهداف استخدام الهندسة الوراثية في المجال الحيواني ؟



ج- أخذ الجينات الخاصة بالحيوانات التي تنتج اللحوم الكثيرة أو التي تقاوم الامراض لنقل هذه الصفات المرغوب بها الي نسلها .

الهندسة الوراثية في التطبيقات الصناعية



استخدامات الهندسة الوراثية في الصناعة

معظم الجبن يصنع من مكون مهندس وراثيا يسمى انزيم الكيموسين يحل محل انزيم الرنين ويقوم بتخثير الحليب لتصنيع الجبن .

**** يصنع الكيموسين من خلال نقل جينات البقر التي تشفر الرنين الي البكتيريا حيث تستنسخ لتكوين الكيموسين .**

**تحويل السيليلوز في جدران خلايا
النبات الي زيت وقود**

الصرف الصحي

**تنظيف بقع الزيت ومستودعات
الفضلات السامة**

**تستخدم الكائنات
المعدلة
وراثيا في معالجة**

الهندسة الوراثية في الطب



لتطوير العلاج الجيني



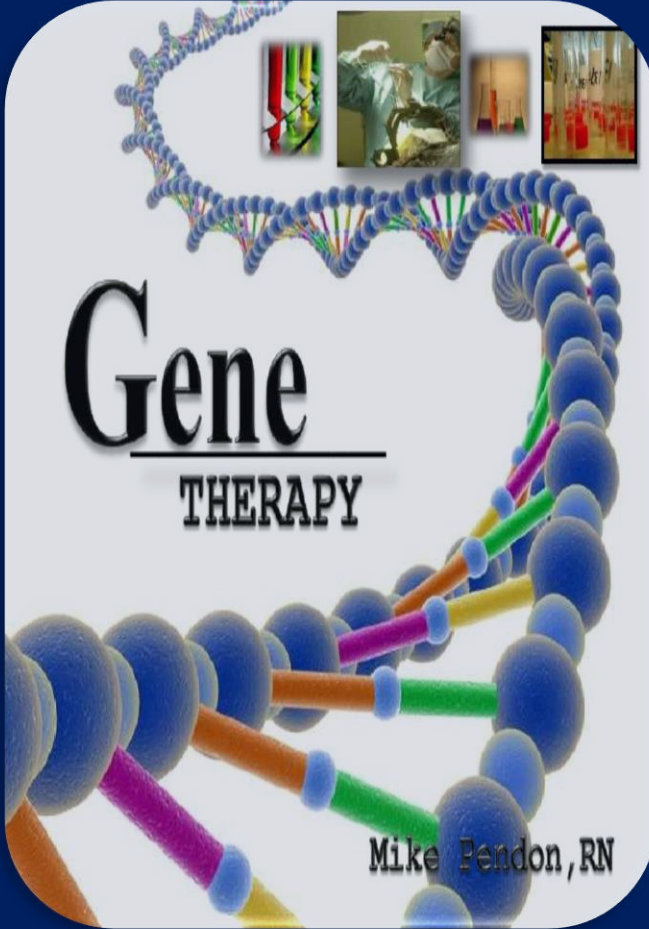
لتحسين اللقاحات والادوية وتطويرها



لتشخيص الاضطرابات المرضية

استخدمت
الهندسة
الوراثية

العلاج الجيني



هي عملية يتم فيها استبدال الجين
المسبب للاضطراب الوراثي بجين
سليم فعال

كيف يختلف العلاج
الجيني عن اللقاحات
والادوية المعالجة ؟

يعمل العلاج الجيني على تغيير
الجينات التي تسبب الاضطراب
الجيني

ساعد العلاج الجيني الباحثين في علاج بعض الامراض التي
اعتبرت غير قابلة للعلاج



عدم
تخثر
الدم

المصابين به
ينقصهم
ابروتين اللازم
لذلك

الخطوة الأولى لتطوير العلاج لمرض الهيموفيليا :
• ايجاد وسيلة لصنع البروتين الضروري لتخثر الدم .

الخطوة الثانية :
• ايجاد وسيلة لضبط كمية انتاج هذا البروتين .

أخلاقيات الهندسة الوراثية

الكشف عن الكثير من الامراض الوراثية

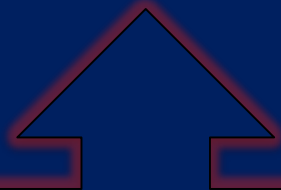
تطوير العلاجات

الكشف عن خفايا الحمض النووي

تطوير الزراعة والصناعة والطب

لهذه التقنية
فوائد عديدة :

الا ان المخاوف كثيره لانه يمكن التلاعب بالجينات وصنع كائن حي
كالبكتيريا بالخطأ التي يمكن ان تؤدي الي انتشار وباء – إنتاج نباتات أو
حيوانات يمكن أن يغير التوازن البيئي – قضية الاستنساخ غير العلاجي
حيث يمكن أن يصبح الإنسان مجرد سلسلة من الرموز الجينية .



لذلك يجب اتباع القوانين لابقاء الابحاث في
خدمة البيئة و الانسان .

س- ما المقصود بالجينوم البشرى ؟



هو المجموعة الكاملة للمعلومات الوراثية البشرية ويشمل عشرات الآلاف من الجينات ..

وهو من أهم الانجازات التى تم التوصل اليها بين عامى ٢٠٠٠ – ٢٠٠٧

الكروموسومان ٢١ ، ٢٢

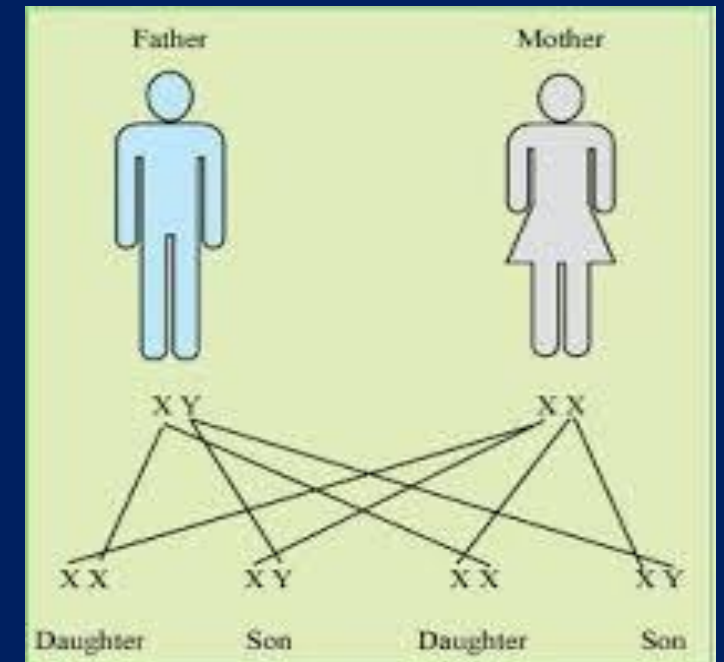
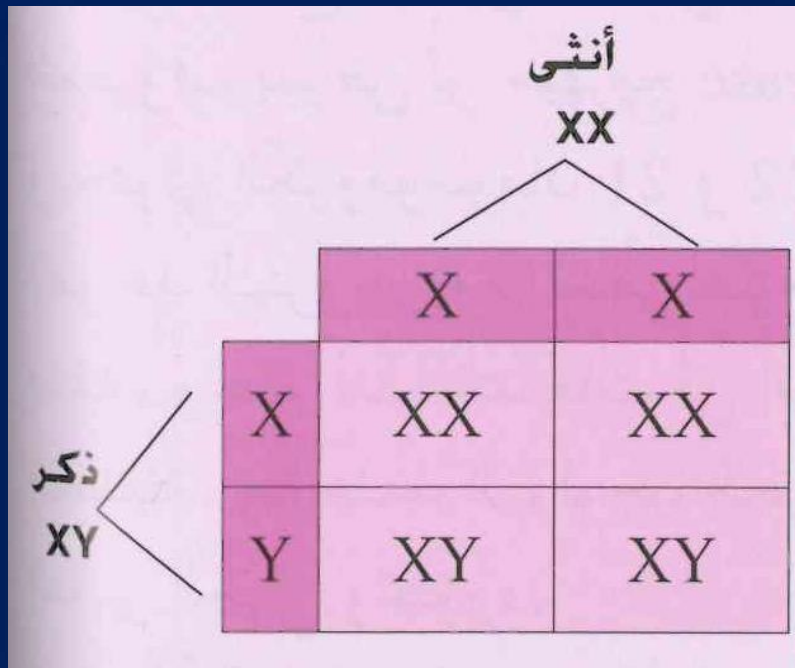
وجه المقارنة	الزوج ٢١	الزوج ٢٢
الحجم	أصغر الكروموسومات الجسمية في الإنسان	
عدد الجينات	٢٢٥ جين	٥٤٥ جين
النيوكليوتيدات	حوالي ٤٨ مليون زوج	حوالي ٥١ مليون زوج
الجينات الممرضة	•جين تصلب النسيج العضلي الجانبي المعروف بمرض لو جيهرج	•جين يسبب أحد أشكال الليوكيميا •جين مرتبط بداء تليف النسيج العصبي

• ويحتوى الكروموسومان ٢١ و ٢٢ أيضا على تتابعات طويلة متكررة من القواعد النيتروجينية لا تشفر لصنع بروتينات وليست مسؤولة عن أى صفة وتظهر فى أماكن غير محددة ، ولكن باستخدام التقنيات بدأ العلماء بدراسة تأثيرها على الجين وتطوره.

س- علل : تتساوى نسبة احتمال ولادة ذكور و إناث .

الذكر	الأنثى
الكروموسومات الجنسية غير متماثلة xy	الكروموسومات الجنسية متماثلة XX

لذلك فإن احتمالية ولادة الانثى والذكر تكون متساوية



عدم فاعلية الكر وموسوم X

س- علل : على الرغم من وجود كروموسومين سينييين x في الأنثى إلا أن الخلايا تقوم بتعطيل إحداهما تلقائيا وبطريقة عشوائية .

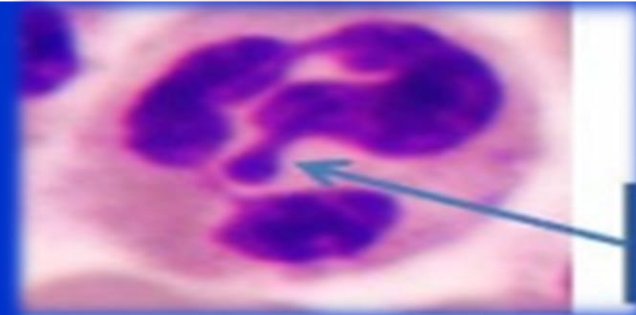
ج- وذلك لعدم حاجة الخلية الى الكمية المضاعفة من البروتينات التى ينتجها .

وهذا الكروموسوم المعطل يمكن رؤيته فى الأنثى بصورتين :-

فى خلايا النسيج الطلائى



فى كريات الدم البيضاء

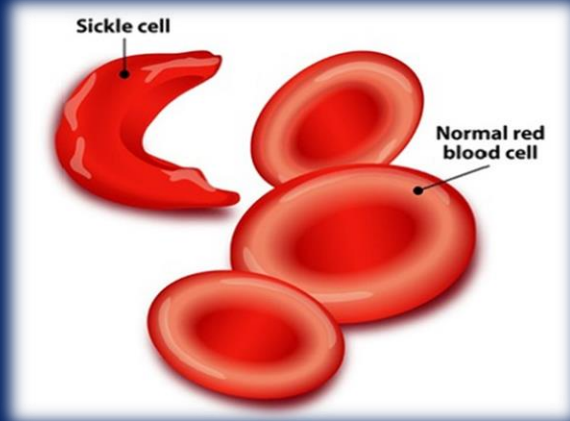


وخاصية تعطيل الكروموسوم x تحدث أيضا فى الثدييات ف لدى القطه مثلا
الجين الذى يتحكم بلون الفرو يقع على الكروموسوم x ، لذلك يمكن أن
يكون لون فرو القطه الأنثى أسود و بنى وأبيض ، بينما الذكر يقع من لون
واحد فقط .



الجينات والأليلات

أليلات ذات سيادة مشتركة
تظهر كلا الصفتين في حالة
التركيب الجيني متباين الالاقحة
مثال :- تكون الهيموجلوبين



أليل متنحي
لا يظهر بالتركيب الظاهري لدى
الانسان إلا في التركيب الجيني
متشابه الالاقحة
مثال: شحمة الأذن
الملتحمة



أليل سائد
يظهر في التركيب الظاهري للانسان
في حالة التركيب الجيني متشابه
الالاقحة أو متباين الالاقحة
شحمة الأذن الحرة مثال:

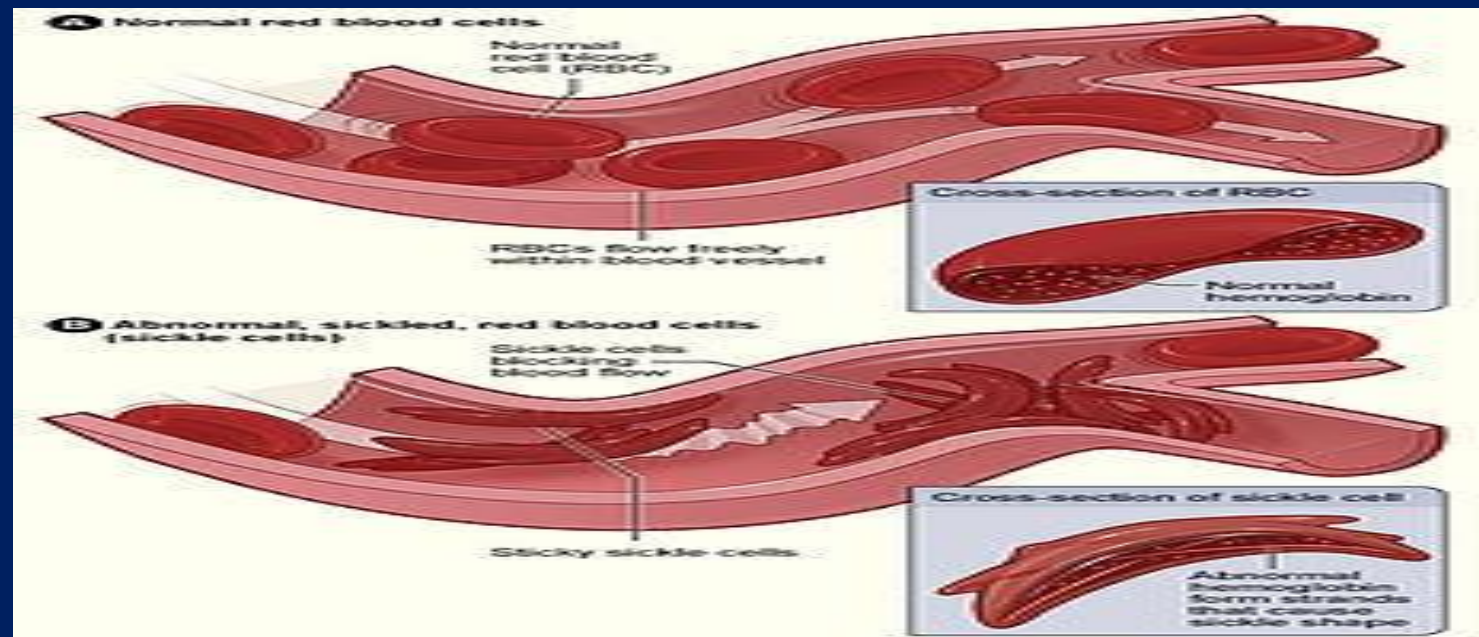
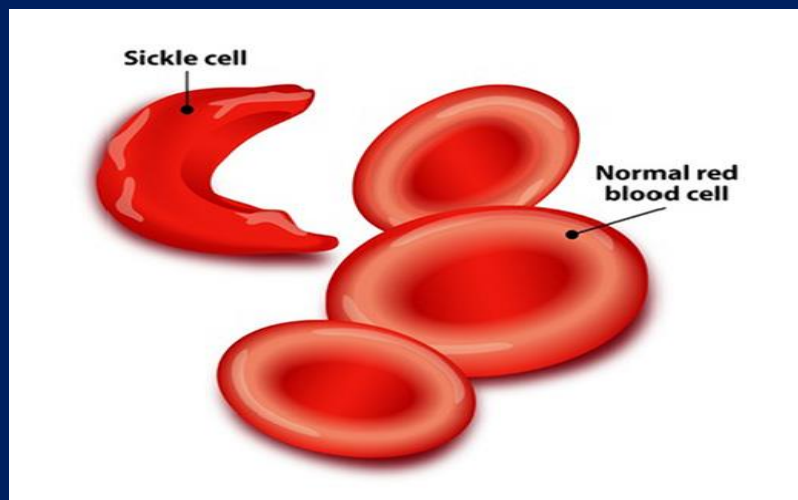


تكون البيتا جلوبيين الغير سليم يؤدي لمرض فقر الدم المنجلي

Hb^S الأليل الطافر هو

Hb^N الأليل السليم هو

لدى الأليلان معا سيادة مشتركة فإذا كان الفرد يحمل الأليلين معا " متباين اللاحقة " فيتكون لديه كرات دم سليمة وأخرى منجلية



س- هل يمكننا استنتاج الأنماط الجينية والظاهرية في نسل زوجين
لدى كل منهما التركيب الجيني
 $Hb^N Hb^S$ ؟

	Hb^N	Hb^S
Hb^N	$Hb^N Hb^N$ فرد سليم	$Hb^N Hb^S$ فرد يعاني فقر دم متوسط
Hb^S	$Hb^N Hb^S$ فرد يعاني فقر دم متوسط	$Hb^S Hb^S$ فرد يعاني فقر دم

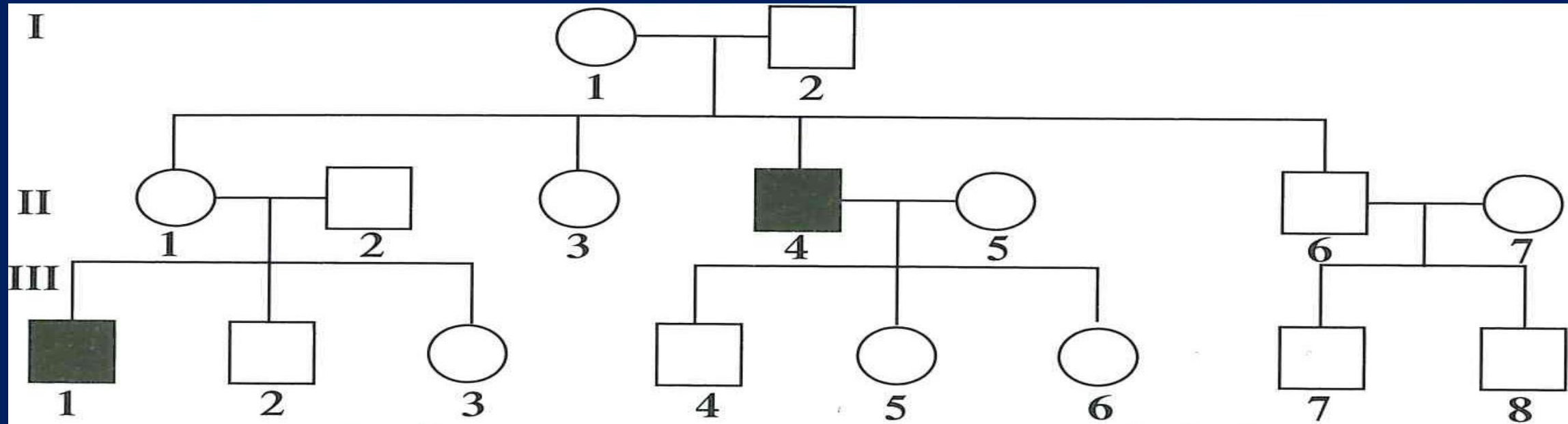
دراسة سجلات النسب

س_ علل : يجد العلماء صعوبة فى دراسة الصفات الموروثة فى الإنسان .

ج- بسبب :-

- كثرة الجينات التى تتحكم بها .
- طول الفترة بين الأجيال وبعضها .
- قلة عدد أفراد الجيل الناتج .

لذلك يلجأ العلماء لدراسة صفات الإنسان لعمل سجلات النسب وهى :- مخطط يوضح كيفية انتقال الصفات من جيل لآخر فى العائلة ويسمح للعلماء بتتبع الاختلالات والأمراض الوراثية .



الرموز

ذكر سليم
أنثى سليمة
ذكر يظهر الصفة
أنثى تظهر الصفة
الجنس غير محدد
امرأة حامل



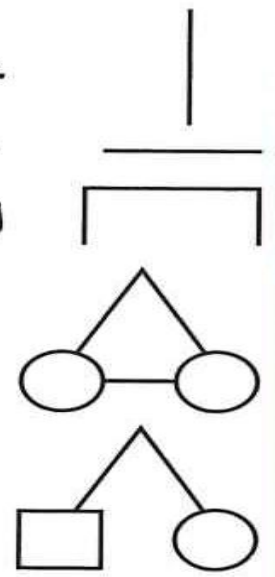
الخطوط

خط رأسي يربط الآباء بأبنائهم
خط أفقي يُمثل الزواج بين الذكر والأنثى
الربط بين الأبناء

توأم متماثل

توأم غير متماثل

آباء تربطهم صلة قرابة



الاضطرابات الجينية

تسبب الاضطرابات الجينية في معظم الأحيان امراض خطيرة ومميتة وإما أن تكون :-

أمراض وراثية مرتبطة بالجنس

أمراض وراثية غير مرتبطة بالجنس

مرتبطة

بالكروموسوم

Y

مرتبطة

بالكروموسوم X

ناتجة من

أليلات

سائدة

ناتجة من

أليلات

متتحية

ناتجة من أليلات
متتحية

ناتجة من أليلات
سائدة

(أ) الأمراض الوراثية الغير مرتبطة بالجنس

أولا :- الأمراض الناتجة عن أليلات متنحية :-
ولا تظهر هذه الأمراض إلا فى حال وجود أليلين متنحين متماثلين

وجه المقارنة	الفينيل كيتونوريا	البله المميت
الكروموسوم الذى يحمل الأليل المعتل	الكروموسوم ١٢	الكروموسوم ١٥
المرض يؤدي إلى	نقص إنزيم فينيل ألانين هيدروكسيليز الذى يكسر الفينيل ألانين الموجود بالحليب وأطعمة اخرى	نقص نشاط إنزيم هيكسوسامينيديز الذى يؤدي دورا فى تكسير الجاتجليوسايد الدهنية
أعراض المرض	تخلف عقلى شديد نتيجة لتراكم الفينيل ألانين فى أنسجة الطفل	فقدان السمع والبصر وضعف عضلى و عقلى و فى معظم الأحيان يؤدي إلى الموت فى الطفولة .
العلاج	اتباع نظام غذائى يحتوى على كمية أقل من الفينيل ألانين	

ثانياً:- الأمراض الناتجة عن أليلات سائدة :-

حيث يكفي وجود أليل غير سليم سائد واحد فقط لظهور المرض .

أمثلة :-

مرض الدحدة :- وهو مرض وراثي يصيب الهيكل العظمي ويتصف بتعظم غضروفي باطني يؤدي لقصر القامة بشكل غير طبيعي (القزامة)

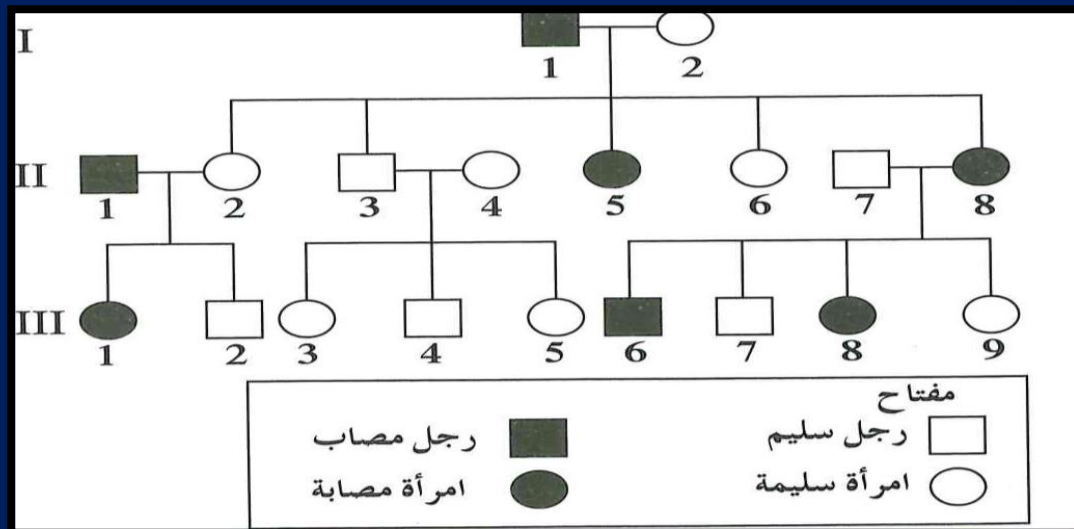
مرض هانتجتون :- ويسببه أليل يحمل على الكروموسوم ٤ وهو يسبب فقدان التحكم العضلي ويؤدي للوفاة ولا تبدأ أعراضه إلا في سن الثلاثين أو الأربعين .

وسجل النسب التالي يظهر عائلة يظهر لدى بعض أفرادها مرض

هانتجتون

hh

Hh



ويوضح الجدول التالي بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية عند الإنسان :-

بعض الاضطرابات الجينية في الكروموسومات الجسمية لدى الإنسان		
نوع الاضطراب	الاضطراب	الأعراض الرئيسية
اضطرابات ناتجة من أليلات متنحية	المهاق	نقص الصبغ في الجلد والشعر والعينين والرموش
	التليف الحويصلي	زيادة المادة المخاطية في الرئتين والقناة الهضمية والكبد ، زيادة احتمال الإصابة بالعدوى ، وفاة الأطفال في حال لم يعالجوا
	الجللاكتوسيميا (ارتفاع الجللاكتوز في الدم)	تراكم سكر الجللاكتوز في الأنسجة ، التأخر العقلي ، تضرر الكبد والعينين
	الفينيل كيتونوريا (PKU)	تراكم الفينيل ألانين في الأنسجة ، نقص في صبغة الجلد الطبيعية وتخلف عقلي
	مرض البله المميت	تراكم الدهون في الخلايا العصبية في الدماغ والجبل الشوكي ، تخلف عقلي ، فقد البصر ، ضعف عضلي ، ووفاة حديثي الولادة
اضطرابات ناتجة من أليلات سائدة	الدحاحة	القزامة
	مرض هانتنجتون	تظهر أعراض المرض في منتصف عمر المصاب وتشمل التخلف العقلي ، القيام بحركات لا إرادية (اضطراب الجهاز العصبي)
	ارتفاع كوليسترول الدم	زيادة الكوليسترول في الدم ، ومرض القلب
اضطرابات ناتجة من أليلات ذات سيادة مشتركة	مرض فقر الدم المنجلي	تترسب الهيموجلوبين وتكون غير قادرة على نقل الأكسجين ، ما يؤدي إلى عدم تزويد أنسجة الجسم به ما يسبب تلف الدماغ والقلب ومختلف الأعضاء

أولا :- الأمراض المرتبطة بالكروموسوم X الناتجة من أليلات متنحية :-

عمى الألوان

وهو مرض لا يستطيع المصابون به التمييز بين الألوان وخاصة الأخضر والأحمر وذلك نتيجة إصابة الشبكية أو العصب البصري .

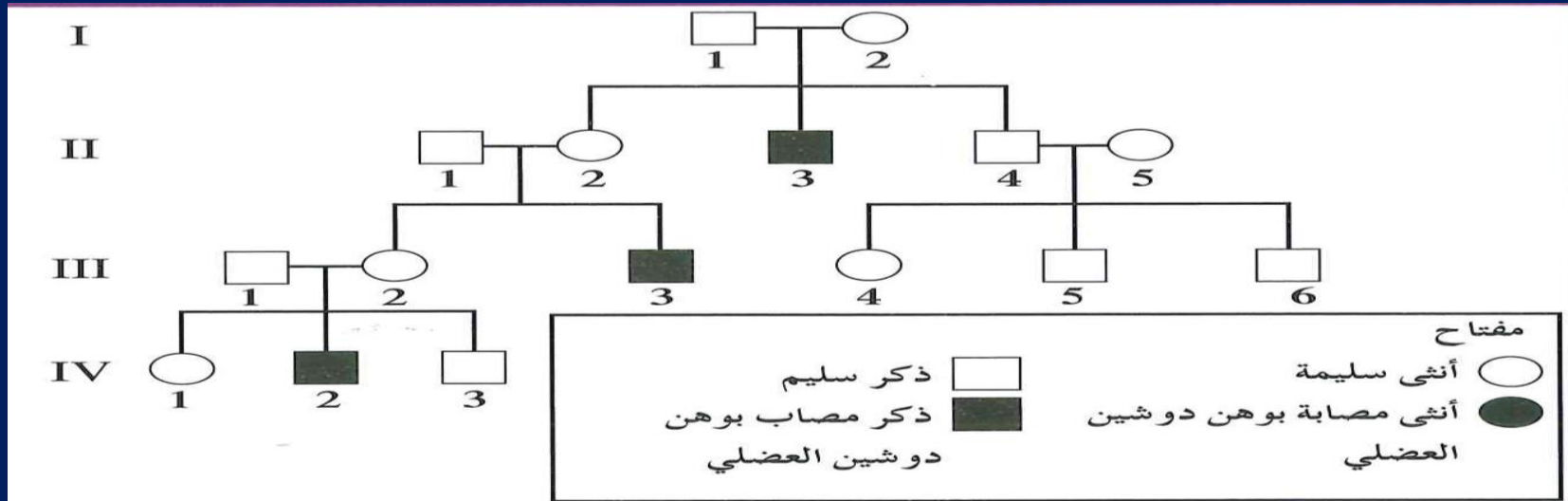
مسألة :- ما هو التركيب الجيني والمظهري لأفراد ناتجة من تزاوج أب مصاب بعمى الألوان من أم سليمة حاملة لجين المرض ؟

$\begin{matrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{matrix}$	X^d	Y
X^N	$X^N X^d$	$X^N Y$
X^d	$X^d X^d$	$X^d Y$



وهن دوشين العضلي

وهو مرض وراثي مرتبط بالجنس يتسبب به أليل متنح غير سليم لجين موجود على الكروموسوم X يتحكم فى تكوين مادة الديستروفين وهى مادة بروتينية فى العضلات ، وتبدأ أعراضه فى سن الرابعة حيث يؤدي إلى ضعف عضلات الحوض وعدم القدرة على المشى أو القيام ببعض الحركات بشكل طبيعى ، وقد تتطور هذه الأعراض لتؤثر فى جميع عضلات الجسم .



س- استنتج من سجل النسب ،لماذا الذكور هم الأكثر إصابة ؟

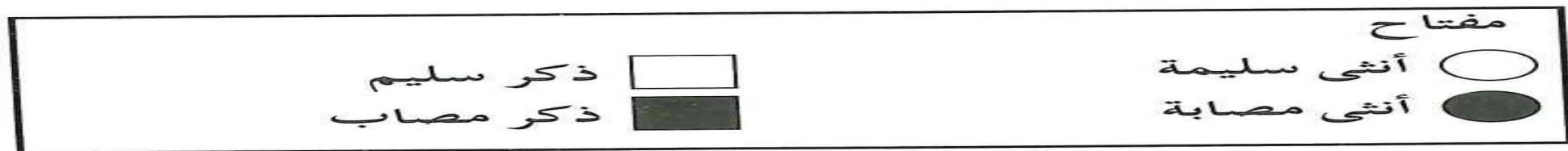
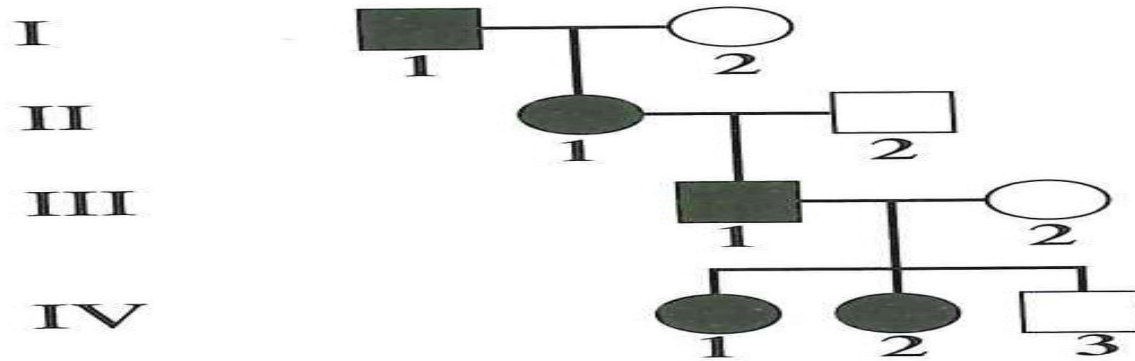
- لأن الأليل المعتل محمول على الكروموسوم X و عند الذكور كروموسوم X واحد فيظهر تأثير الجين حتى لو كان متنحيا .

(ثانيا) الأمراض المرتبطة بالكروموسوم X الناتجة من أليات سائدة :-

وهذا النوع من الأمراض نادر الوجود ومنها مرض (الكساح) المقاوم لفيتامين D

أعراض الكساح :-

تشوه الهيكل العظمى بسبب نقص فى تكلس العظام ولا يستجيب للعلاج بواسطة فيتامين (د) .



من الجين إلى البروتين

كيف تؤثر تتابعات القواعد النيتروجينية في الجينات على التركيب الظاهري ؟

يؤدي تغير بسيط في القواعد النيتروجينية لجين مفرد في تركيب البروتين إلى اضطراب وراثي خطير مثل :-



فقر الدم المنجلي

التليف الحويصلي

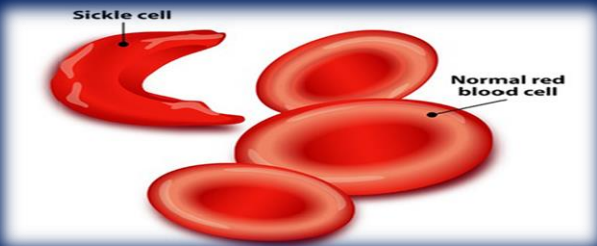
التليف الحويصلى

- ١ - مرض وراثى شائع غالبا ما يكون مميتا .
 - ٢ - ينتج من أليل متنح محمول على الكروموسوم ٧ .
 - ٣ - يحدث نتيجة لطفرة نقص لثلاث قواعد نيروجينية فى الجين المنظم للتوصيل عبر الأغشية مما يتسبب فى تكوين بروتين غير سليم .
 - ٤ - يسمح البروتين الطبيعى بمرور أيونات الكلور عبر الأغشية .
 - ٥ - فقدان القواعد يزيل الفينيل ألانين وهو أحد الأحماض الأمينية للبروتين السليم ، فينتشى ويصبح غير فعال .
- س- علل : لا يظهر مرض التليف الحويصلي فى الأفراد متبايني اللاحقة .**
- ج- لأن وجود أليل سليم واحد يكفى لإنتاج قنوات الكلور البروتينية التى تجعل الأنسجة تعمل بشكل سليم .**

مرض فقر الدم المنجلي

- ١ - سمي بذلك نسبة لكرات الدم الحمراء المنجلية الشكل .
 - ٢ - تميل هذه الكريات للتكسر بسرعة وتتحلل مكوناتها وتلتصق بالشعيرات الدموية .
 - ٣ - يؤدي ذلك لتلف الدماغ والقلب والطحال ، وقد يؤدي للوفاة .
 - ٤ - كما سبق وذكرنا هو مرض ناتج عن أليلات ذات سيادة مشتركة .
 - ٥ - سبب المرض هو طفرة استبدال للحمض الأميني الجلوتاميك بحمض الفالين .
- س- علل : مرضى فقر الدم المنجلي يظهرون مقاومة شديدة للملاريا .

ج- يرجع ذلك الى ان تكسر كريات الدم يؤدي إلى التخلص من الكائن الطفيلي الذي يسبب الملاريا .



تسلسل النيوكليوتيدات الأحماض الأمينية	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT
	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser
	3			6			9
				↓			
تسلسل النيوكليوتيدات الأحماض الأمينية	CTG	ACT	CCT	GTG	GAG	AAG	TCT
	Leu	Thr	Pro	Val	Glu	Lys	Ser
	3			6			9

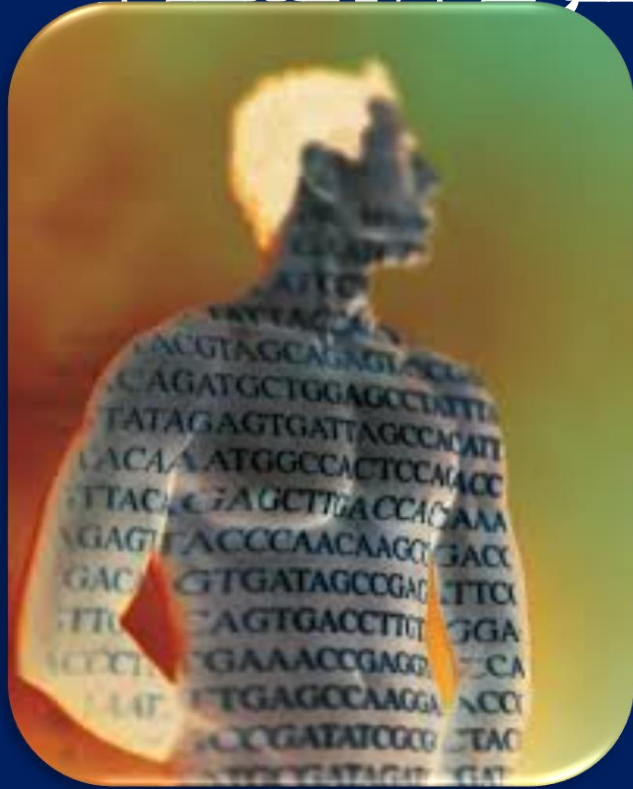
مخاطر زواج الأقارب

١ - زواج الأفراد الذين يحملون صلة قرابة من دون ان يعرفا أنهما يحملان مرضا وراثيا متتحيا يؤدي لولادة أطفال يعانون أمراضا وراثيا قد يصعب شفاؤها ، مثل مرض تكسر الدم الوراثي الذي يفرض على المريض نقل الدم شهريا وهو الذي يشكل صعوبة وآلما وخاصة عند الاطفال .

٢ • - أما الزواج من الأبعد فيجب ظهور الأليلات المتنحية المسببة للأمراض لذلك تقل فرص الإصابة بالكثير من الأمراض .

مشروع الجينوم البشري

الجينوم : هو مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأكسجين
خطوات تحديد الجينوم البشري:-



- ١- إنشاء منظمة الجينوم البشري في عام ١٩٨٩.
- ٢- طرح مشروع الجينوم البشري وتم تطبيقه ١٩٩٠.
- ٣- انتهاء المشروع في عام ٢٠٠٣.

أهداف المشروع

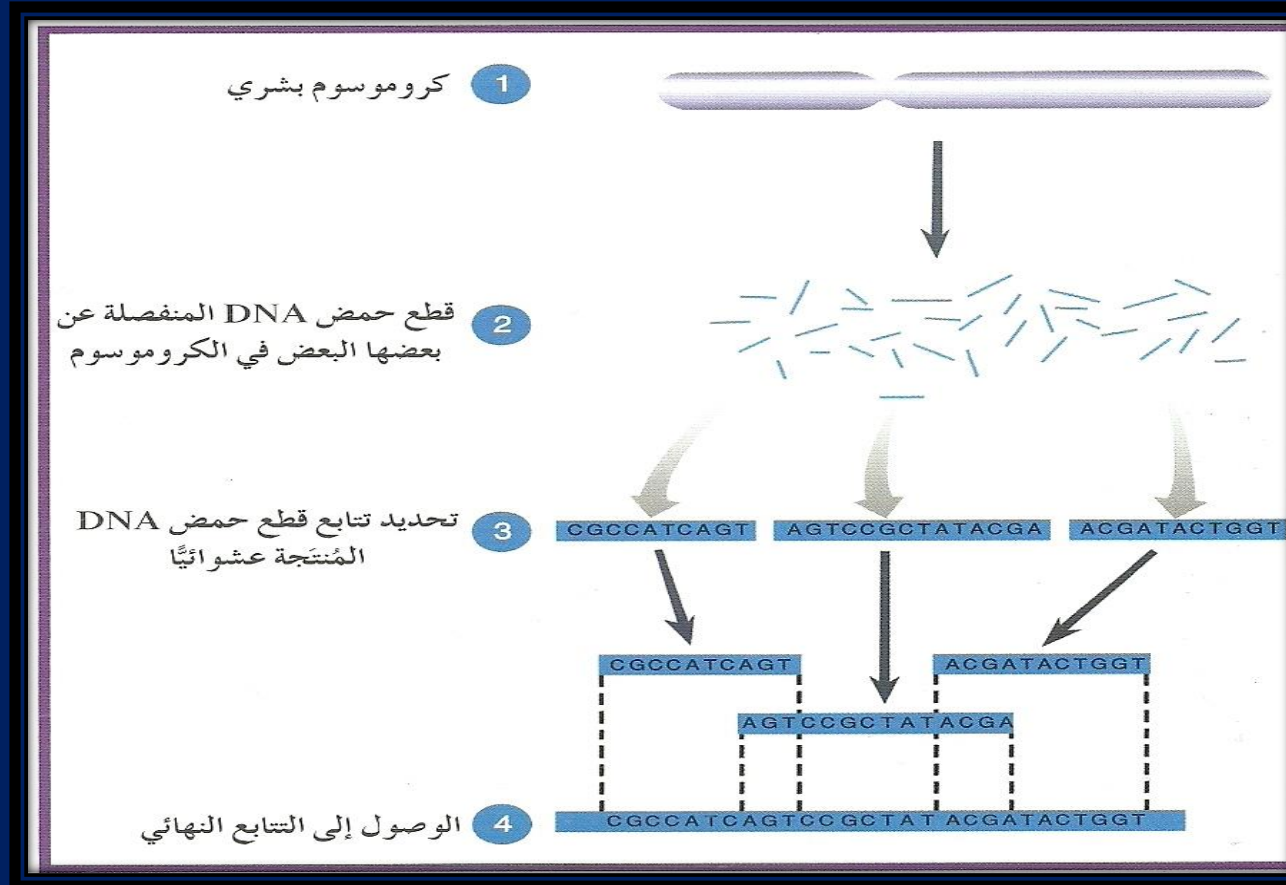
- ١- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري وعددها يتراوح ما بين ٢٠ إلى ٢٥ ألف جين تقريبا.
- ٢- التعرف علي تتابع ٣ مليارات زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA البشري.
- ٣- تخزين جميع المعلومات علي قواعد للبيانات.
- ٤- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات.
- ٥- دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والإجتماعية الناشئة من المشروع.



طرق الكشف عن الجينوم البشري

• التتابع السريع:- تحليل دقيق لتتابع حمض DNA باستخدام :

تقنية تتابع إطلاق الزناد

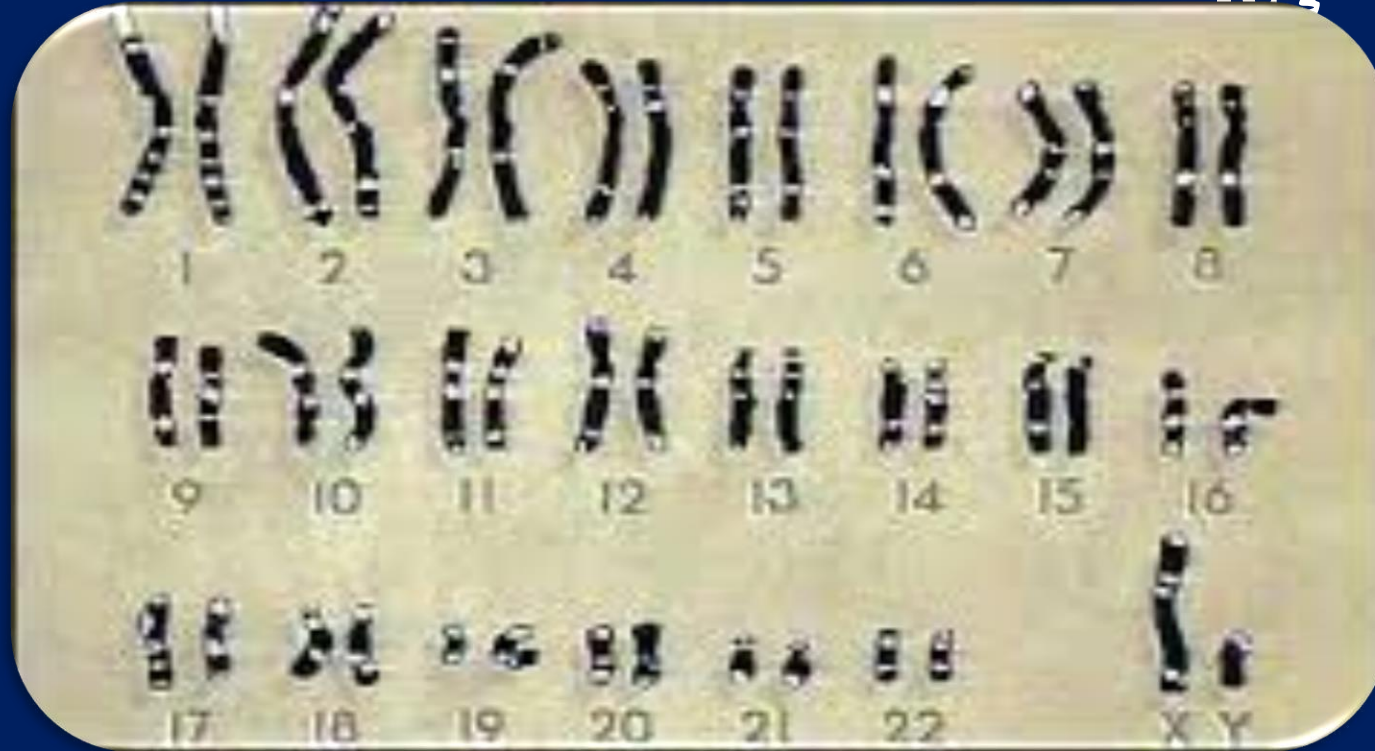


خطوات تقنية تتابع إطلاق الزناد

- ١- تجزئة DNA الأساسي بشكل عشوائي إلى قطع صغيرة.
- ٢- نسخ القطع وتحديد تتابع القواعد لكل منها.
- ٣- يستخدم كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة.
- ٤- ترتيب هذه القطع المنفصلة للوصول إلى التتابع النهائي.

البحث عن الجينات

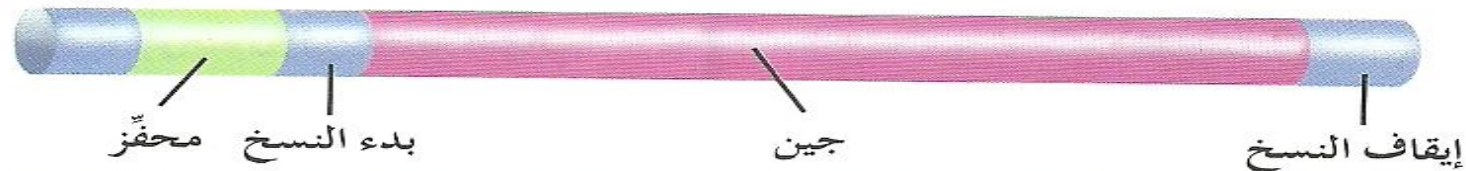
- إجراء الأبحاث للتوصل لمعرفة الجينات وعددها من خلال مجلدات المعلومات للجينوم البشري (٢٢ زوج كروموسوم جسمي + زوج كروموسوم جنسي).



طرق البحث عن الجينات

تحديد إطار القراءة المفتوحة

GAATTCTAATCTCCCTCTCAACCCCTACACTCACCCATTGTTGGTATATTAAGATGTGTTGTC
TACTGTCTAGTATCCCTCAAGTAGTCAGGAATTAGTCATTAAATAGTCTGCAAGCCAG
GAGTGGTGGCTCATGTGTGTAATTCCAGCACTGGGAGAGGTAGAAGTGGGAGGACTGCT
TGAGCTCAAGAGTTTGATATTATGCTGGGAGAACATAGCAAGACCTCGTCTACTTAAAA
AAAAAAAAAATTAGCCAGGCATGTGATGACACCTGTAGTCCCAGCTACTCAGGAGGCCG
AAATGGGAGGATBCCTTGAGCTCAGGAGGTCAAGGTTGCATGAGACATGATCTTGCC
ACTGCACTCCAGCCTGGACAGCAGAGTGAAAGCTTCCCTCACGAAACAGAATAGAAAA
ACAAACAAACAAAACACTGCTCCGCAATGCGCTTCCTTCATGCTCTAGGACATAGGTCT
GGGTACTTTGTAGACATTATCTGATTGCTGTTTCGTATTGTTAGATTAATTTGTAATATTGA
TATTATTGCTAGAAAGCTCAGCCTCAAGATGATAGCTTTTATTGTGGACTTGTAATAGC
TTTCTCTTGTATTGAGCATGTTGTAACTTTCTTAGGTAGTAACAATATAAGTTATTGTGA
GTTTTTGCAAAGAGAGCAAAACACAACGAGGGATATAACATTGATGAAAAATTGTCTATT
GTCAATTTATGGGAAAAACAAGTATGTACTTTTCTACTAAGCCATTGAAACAGGAATAACA
GAACAAGATTGAAGAATACATTTCCGAAATTCTTGAGTATTATAAAAGACAAGCACG
TGGACCTGGGAGGGAGGGTTATTGTCCATGACTGGTGTGTGGAGACAAATGCAGGTTTA
TAATAGATGGGATGGCATTAGCGCAATGAGTTGCCATCACTTTTAGAGAGTCTTGGG
GACCCCAGTACAGAAGAGGGGGACGCAGGGCTATATGTAGACTCTCATTCTTTTCTTAGT
GTGAGAATAAGATAGCCTGACCTGAGTTATAGACAATGACCCCTTTTCTCTCTCCCA
CTCAGCAGCTATGAGATGGCTTGCCCTGCTCTCTACAGGGTGACTCACTCGAAGGG
CCAGCAATGGGCAGGGGCTCTGTGAGGGCTTTGATAGCACTTCTGCAGAGCCAGGGGC
CGAGAAGGGGTGGACTCCAGAGACTCTCCCTCCCATTCCTCGAGCAGGGTTTGCTTATT
TATGCATTTAAATGTATATTTATTTAAAAAAGAAATAACAGGAGACTGCCAGCCCTGCTTG
TGACATGGAAGTATGAGAATATTTTGGGTTCCATTTTTTTTCTTTCTTTTCAGTTAGAG
GAAAAGGGGGCTCACTGCAGATACACTAGACAGAAAGTCGGAGGTTGAATCCAAGCC
TGATCATTTCCATGTCATACTGGAAAATCCCCACCCTTCTCTGAGCCTCACTTTTCTCTT
TTTATAAGTGGAGTCTGGAGTAAATCATTTCCAATGGCTCTCATTTCATCAAAATTTTC
CGTTTATTAATGCAGAGCTTCTGTACTCCAAGACTGAGAAGGAAATTGAGCCTGAGA
CTCATTGACTGSCAAGATGCCCCAGAGGCTCTCATTGAGCAATAAATTCTCACGTTT
ACCCAGGCCCACTGAGTGTGAGTTGTCATGCACTAGTTTCACGTGTGTAAAAAGGAGG
CTCAGCAGCTATGAGATGGCTTGCCCTGCCTCTCTACAGGGTGACTCACTCGAAGGG
CCAGCAATGGGCAGGGGCTCTGTGAGGGCTTTGATAGCACTTCTGCAGAGCCAGGGGC
CGAGAAGGGGTGGACTCCAGAGACTCTCCCTCCCATTCCTCGAGCAGGGTTTGCTTATT
TATGCATTTAAATGTATATTTATTTAAAAAAGAAATAACAGGAGACTGCCAGCCCTGCTTG

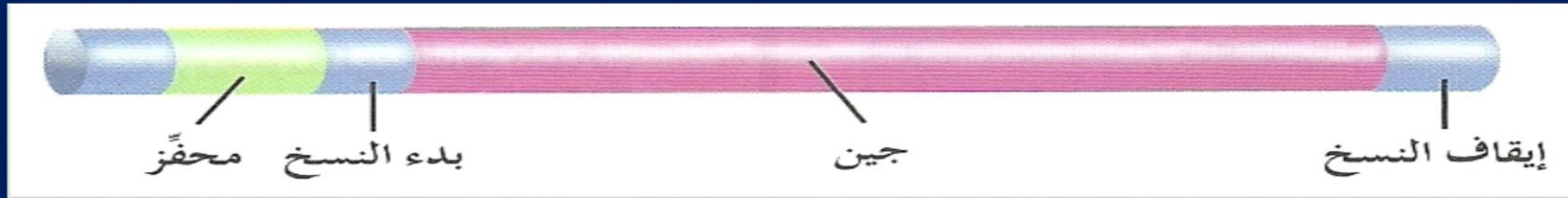


تحديد إطار القراءة المفتوحة

هي عبارة عن سلسلة قواعد حمض الـ DNA التي يمكن أن تشكل جزءا من عمل تتابع mRNA المسؤول عن تشفير بروتين معين.

طريقة العمل :-

يبحث العلماء عن التتابعات التي تكون الإنترونات والإكسونات والحدود بينها و ذلك لتحديد طول الجين الحقيقي و الكامل .



المحفز

مواقع الوقف

مواقع البدء

استخدامات مشروع
الجينوم البشري

```
graph TD; A[استخدامات مشروع الجينوم البشري] --> B[الفحص الجيني]; A --> C[التشخيص قبل الولادة];
```

الفحص الجيني

التشخيص قبل
الولادة

الفحص الجيني

- مع تطور التقنيات الحديثة للاختبارات الوراثية تم التوصل إلى معرفة الاختلافات بين الجينات السليمة و الغير سليمة عن طريق:

١- استخدام مسبارات حمض DNA مشعة : لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض.

٢- تقنيات لكشف التغيرات في المواقع المقطوعة بأنزيم القطع والاختلافات في أطوال الجينات السليمة و غير السليمة.

التشخيص قبل الولادة

• تمكن الأطباء من إجراء اختبارات عدة للأجنة خلال فترة الحمل :

لإجراء فحص حمض DNA الجنين قبل
الولادة

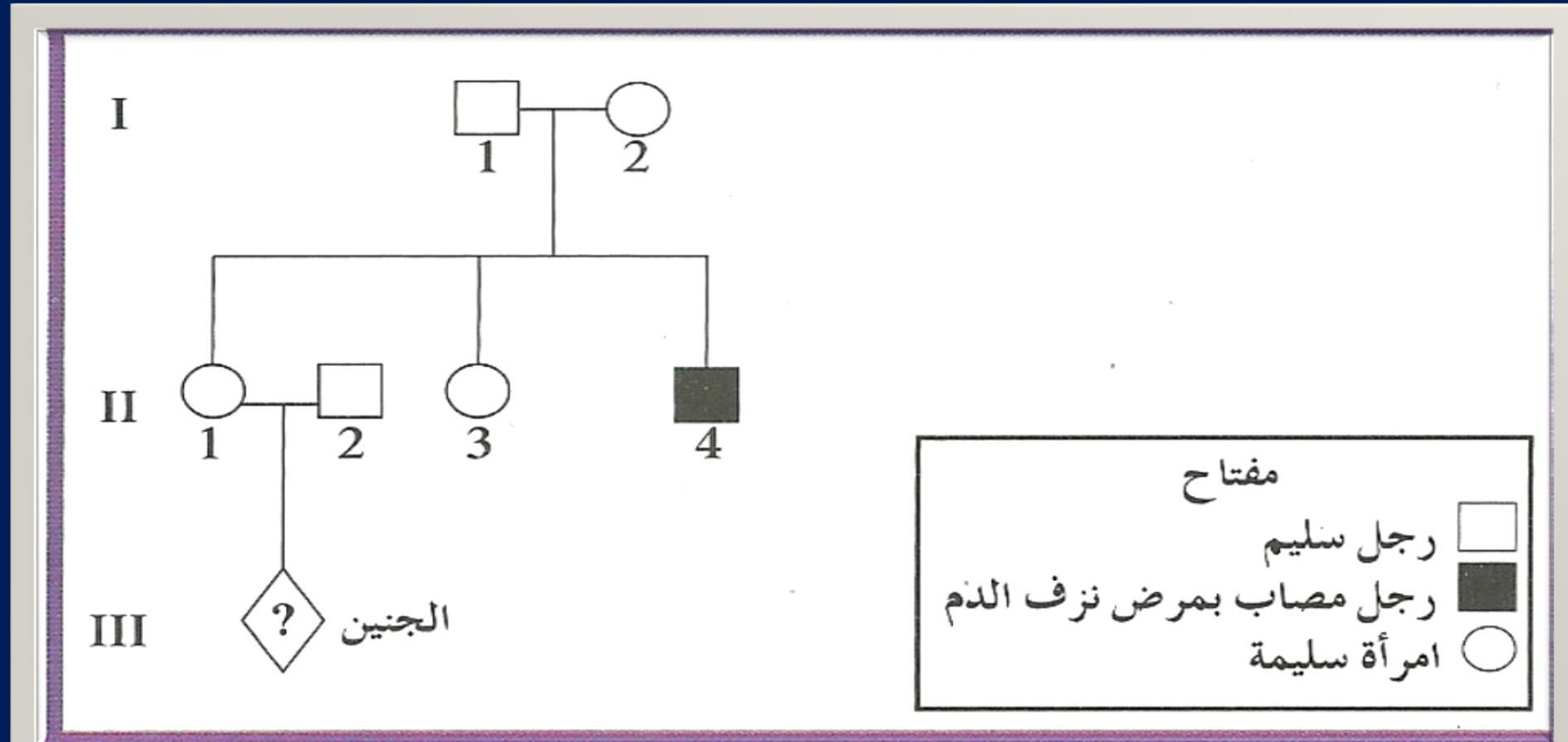
فحص السائل الأمنيوني أو
خلايا من الأنسجة المشيمية



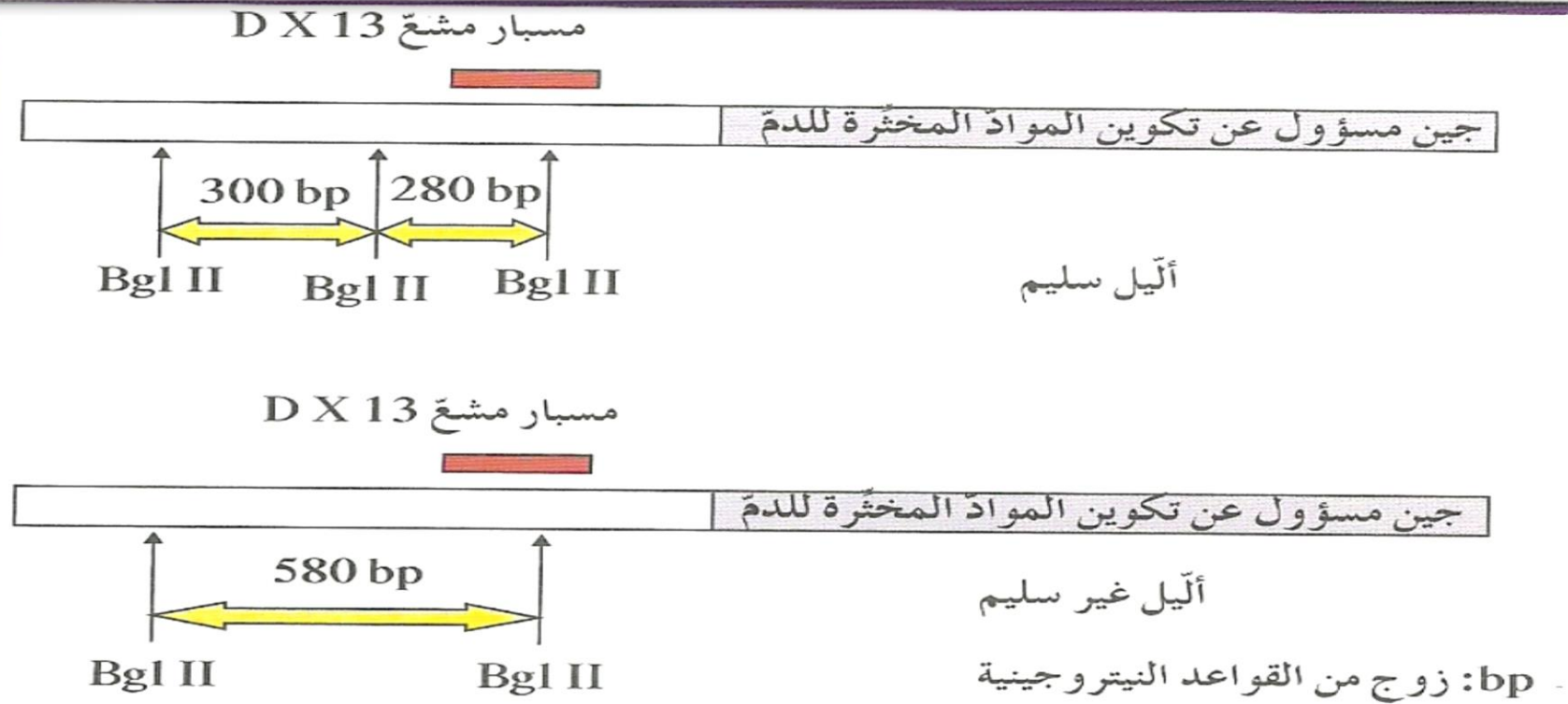
لإعداد نمطه
النووي ودراسته

تحليل سجل النسب لعائلة يعاني فرد منها مرض نزف الدم (الهيموفيليا)

- يتسبب في هذا المرض الأليل المتنح المرتبط بالكروموسوم X



تحليل نتائج الاختبارات (الشكل ٨٤)



	II1	II2	II4	الجنين
580 bp	_____	_____	_____	_____
280 bp	_____	_____	_____	_____

المراكز الاستشارية في دولة الكويت

- متى يؤدي زواج الأقارب الى زيادة فرص اصابة المواليد بأمراض وراثية ؟
- عندما يتواجد مرض وراثي في العائلة ويكون كلا الأبوين حاملين الأليل المرض المتنحي.
- أذكر تقنيتين للتشخيص ما قبل الولادة ؟
- فحص السائل الأمنيوني.
- اختبار عينات الحمل المشيمي .

الفحوصات والتحاليل الوراثية

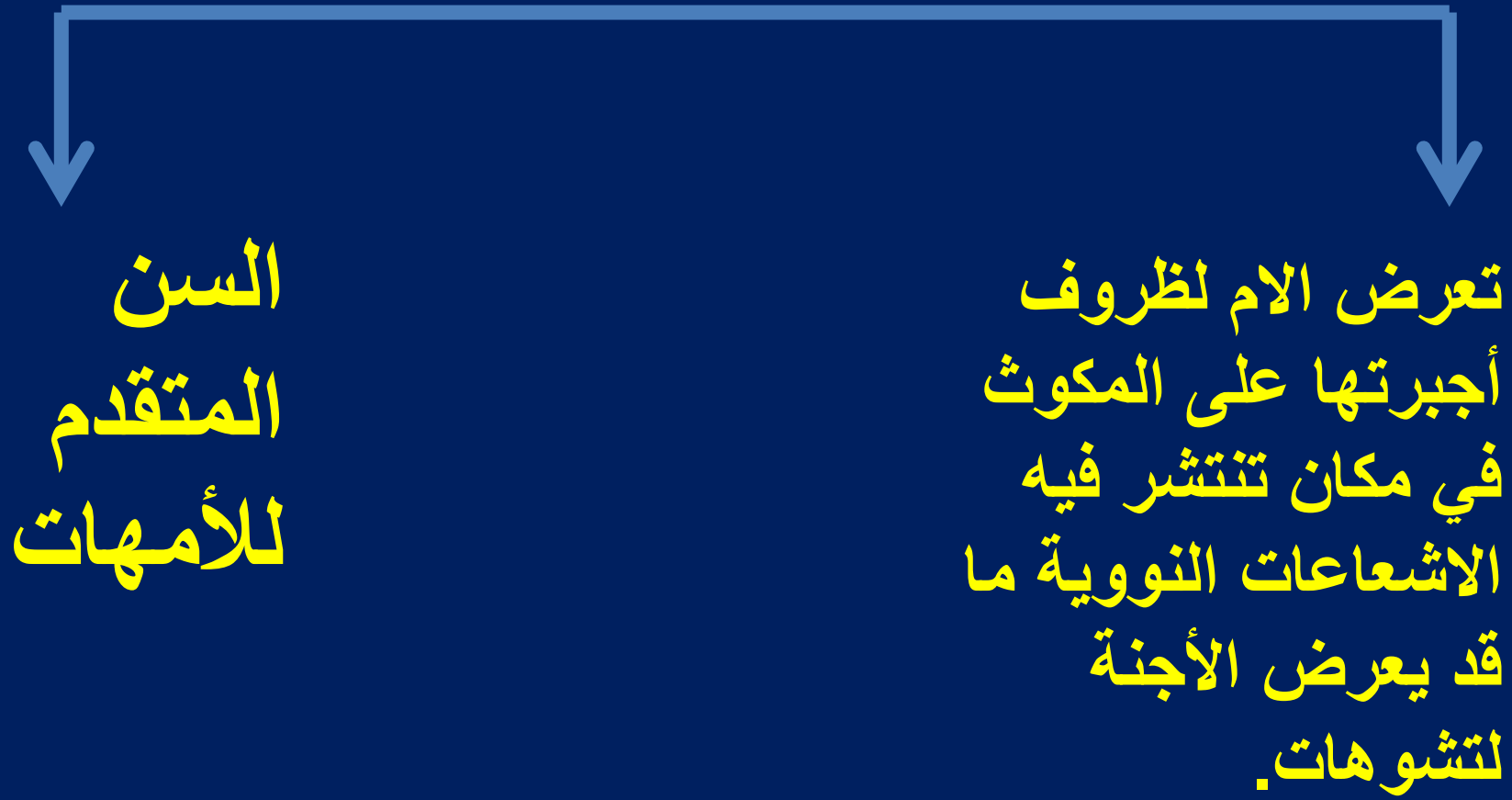
٢- إجراء الفحوصات قبل الزواج وبخاصة في حال :



من الأمراض الوراثية التي يتم فحصها هي :

- مرض الأنيميا المنجلية .
- مرض الثلاسيميا (أنيميا البحر المتوسط) .
- أنيميا البقوليّات والهموفيليا .

٣- اجراء الفحوصات الضرورية قبل الولادة وبخاصة في حال :





فحص مصل الأم MATERNAL SERUM SCREENING

وهو فحص دم تجريه المرأة الحامل للمساعدة على معرفة ما اذا كان الجنين حاملا لمرض وراثي مثل متلازمة داون أو غيره.

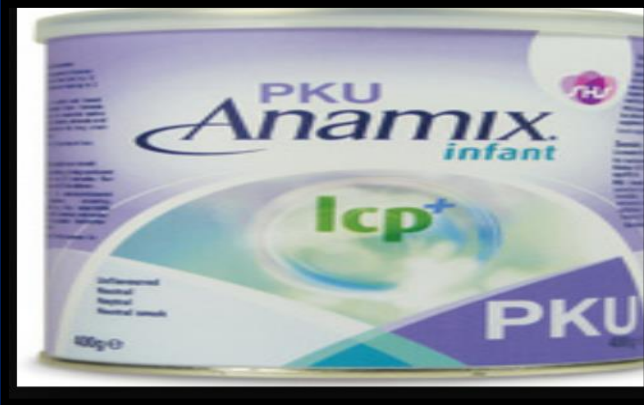


المسح الورياني لحديثي الولادة وهو فحص
عينة دم تؤخذ من قدم الطفل لمعرفة ما اذا
كان الطفل حاملا لمرض وراثي معين.

ما هي بعض الأمراض التي يتم فحصها في دولة الكويت بعد الولادة ؟

مرض الفينيل كيتونوريا

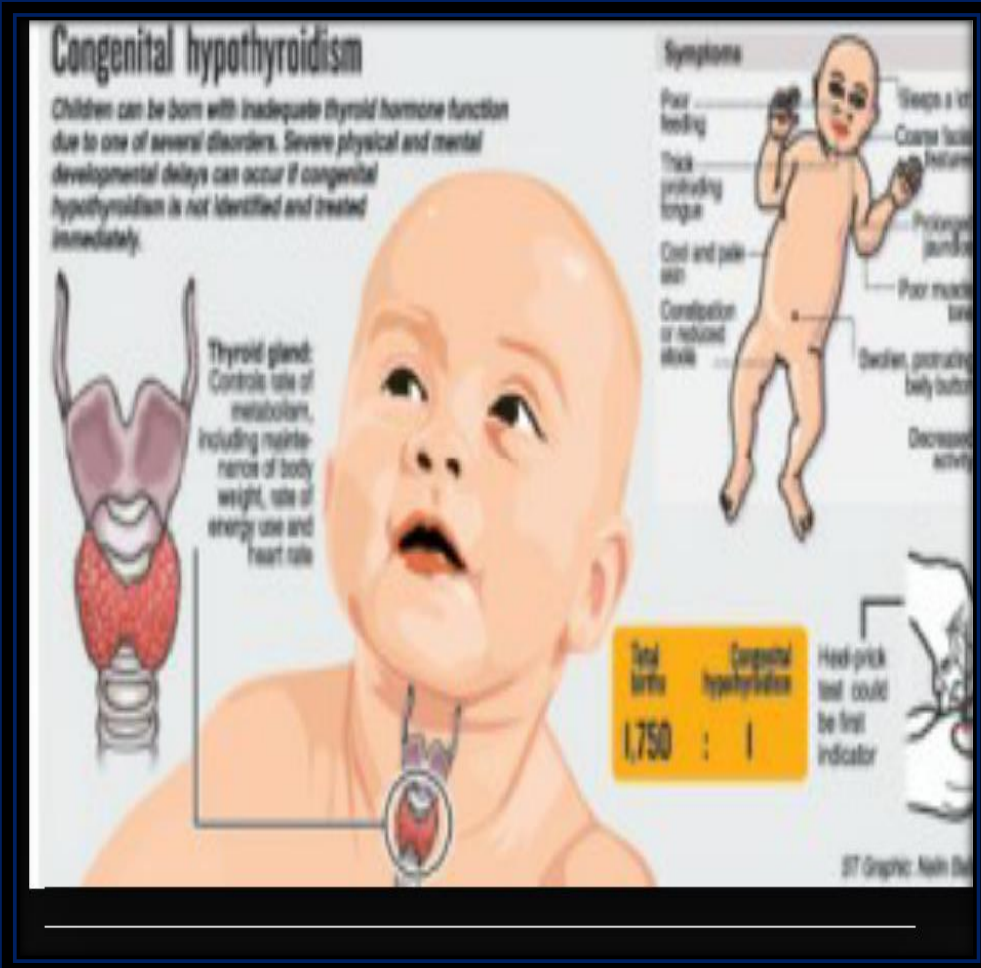
مرض ينتج عن أليل متحى يؤدي الى غياب انزيم فينيل ألانين هيدروكسيلييز الذي يكسر الحمض الأميني الفينيل ألانين الذي بدوره يؤدي الى ارتفاع مستوى الحمض الأميني في الدم الى مستوى سام معطلا المراكز العصبية في دماغ الطفل . ينتج عنه تخلف عقلي شديد مصحوبا بنوبات صرع ، و أكزيما الجلد .



ما هي بعض الأمراض التي يتم فحصها في دولة الكويت بعد الولادة ؟

• مرض قصور هرمون الغدة الدرقية الخلقية

هو مرض ناتج عن وجود ضمور خلقي للغدة الدرقية أو عيوب في تصنيع الهرمون نتيجة أليل ممرض متنحي في بعض الحالات وسائد في حالات أخرى . عوارض المرض تشوهات في نمو العظام الطويلة ظهور حالة القزامة وبطء النمو العاطفي و الذهني .



ما هي التقنية المتبعة عالميا وفي دولة الكويت للحد من انتقال مرض وراثي في حال اقدام الخطيبين حاملين لأليل ممرض على الزواج ؟

(التشخيص الجيني للجنين في مرحلة ما قبل الانغراس)
وهي عبارة عن فحص البويضة الملقحة في المختبر قبل حصول الانغراس في رحم الأم.

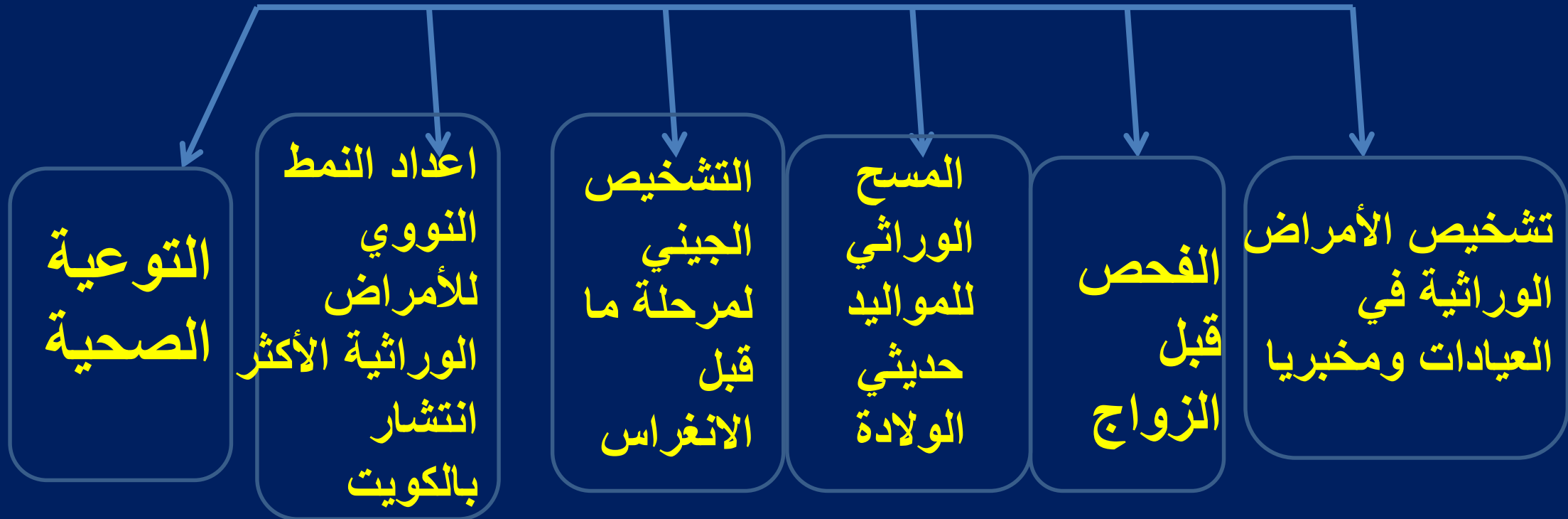
مراحل التشخيص الجيني في مرحلة ما قبل الانغراس

١. إحداث عملية الاخصاب في أنبوب مخبري ، أي جمع بويضات الزوجة والحيوانات المنوية للزوج في أنبوب زجاجي في المختبر .
٢. الحصول على خلية واحدة من كل جنين ناتج من الاخصاب في اليوم الثالث والتقصي عن وجود الأليل الممرض بواسطة تقنيات الفصل الكهربائي للهلام وتحليل حمض DNA.
٣. نقل الأجنة السليمة فحسب إلى رحم الأم للانغراس والنمو. أما إذا تبين وجود احتمال لظهور المرض ، فلا تنجز عملية نقل الجنين الى الرحم.

العيادات للاستشارات الوراثية

مركز الكويت للأمراض الوراثية

- ما هو أهم مركز استشاري وراثي في دولة الكويت ؟
- مركز الأمراض الوراثية ومختبر الوراثة الخلوية التابع له .
- سم بعض المهام التي يقوم بها هذا المركز؟



المستشار الوراثي

- يكون المستشار الوراثي حائز على شهادة الماجستير ويكون قد خضع لدورات في التدريب المهني حول أمور الرعاية الصحية.
- يمكن دخول المستشار الوراثي من مجموعة متنوعة من التخصصات بما في ذلك علم الأحياء ، وعلم الوراثة والتمريض، والصحة العامة والعمل الاجتماعي.

نشو و نما علی
حسن استماع

