

تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الكويتية



الملف تلخيص الفصل الثالث الجينوم البشري (الوراثة الجزيئية لدى الإنسان)

[موقع المناهج](#) ← [المناهج الكويتية](#) ← [الصف الثاني عشر العلمي](#) ← [علوم](#) ← [الفصل الأول](#)

روابط مواقع التواصل الاجتماعي بحسب الصف الثاني عشر العلمي



روابط مواد الصف الثاني عشر العلمي على تلغرام

[الرياضيات](#)

[اللغة الانجليزية](#)

[اللغة العربية](#)

[التربية الاسلامية](#)

المزيد من الملفات بحسب الصف الثاني عشر العلمي والمادة علوم في الفصل الأول

مذكرة الدرس الأول (الأول) (الأجهزة العصبية)	1
اختبار إلكتروني من بداية الغدد الصماء عند الإنسان حتى نهاية صحة الغدد الصماء	2
نموذج اجابة اختبار الاحياء لمنطقة مبارك الكبير التعليمية	3
اجابة بنك اسئلة ممتاز في مادة الاحياء	4
اجابة بنك اسئلة للكورس الاول في مادة الاحياء	5

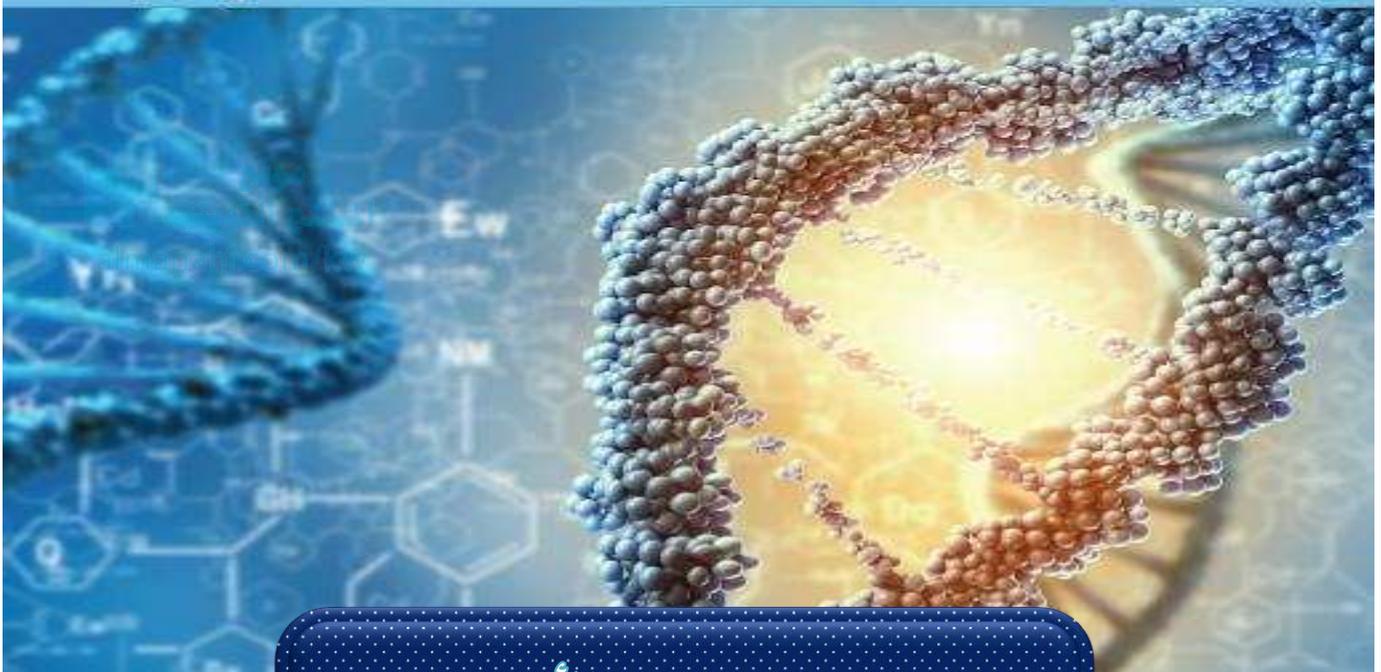


12

الأحياء

الصف الثاني عشر

الجزء الثاني



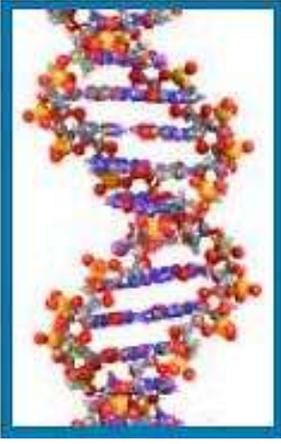
تلخيص مادة الأحياء
الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الثالث (الجينوم البشري)
الدرس (٣-٣)
الوراثة الجزيئية لدى الإنسان.



الطبعة الثانية

الدرس (٣ - ٣) : الوراثة الجزيئية لدى الإنسان



مقدمة:

- في العام 1953 خطأ **واطسون وكريك** الخطوة الأولى باتجاه علم الوراثة علماً يهتم بدراسة جزيئات المادة الوراثية حين اكتشفا التركيب الحلزوني المزدوج لحمض DNA.
- ولا يزال العلماء في سباق لاكتشاف المزيد عن المادة الوراثية.
- وما توصلوا إليه حتى الآن يُعد إنجازاً علمياً كبيراً، فقد اكتشفوا الكثير عن تركيب حمض DNA من خلال مشروع (**الجينوم البشري**) واستطاعوا قراءة الشيفرة الجزيئية للجينات وتحليلها وحتى تغييرها.

الجينوم البشري:

- **ماذا يقصد بـ (الجينوم)؟ وما هو مشروع الجينوم البشري؟**
- **الجينوم البشري:** هو مجموع الجينات الموجودة في نواة الخلايا، أي كامل المادة الوراثية المكونة من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA).

مشروع الجينوم البشري:

- هو محاولة لإعداد تتابع حمض DNA البشري كله والذي بدأ تطبيقه في أكتوبر 1990 من خلال تعاون بين وزارة الطاقة الأمريكية ووكالة المعاهد الوطنية الصحية.
- وتعاونت معظم الدول المتقدمة في المجال الطبي، وكان من المفترض أن يستمر المشروع 15 عاماً إلا أن انتهائه أُعلن عام 2003 بفضل التقدم التكنولوجي السريع.

ما الأهداف الرئيسية لمشروع الجينوم البشري؟

من أهداف المشروع الرئيسية:

- 1- تحديد عدد الجينات التي يحتويها حمض DNA البشري، وظهر أن عددها يتراوح ما بين 20 و 25 ألف جين تقريباً.
- 2- التعرف على تتابع 3 مليار زوج من القواعد النيتروجينية التي تكون حمض DNA البشري.
- 3- تخزين جميع المعلومات على قواعد للبيانات.
- 4- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل هذه البيانات.
- 5- دراسة القضايا الأخلاقية والقانونية والاجتماعية الناشئة من المشروع.

انتبه:

- للمساعدة في تحقيق هذه الأهداف درس الباحثون التركيب الجيني للعديد من الكائنات الحية الأخرى منها بكتيريا الإشيريشيا كولاي وذبابة الفاكهة وفنران التجارب.

كيف فعل العلماء ذلك؟ (ما هي طرق دراسة الجينوم البشري؟)

طرق دراسة الجينوم البشري:

(أ) التتابع السريع	(ب) البحث عن الجينات
التقدم في تقنية تحديد تتابعات حمض DNA والنتائج المترتبة عليها سمحت في نهاية القرن العشرين ولأول مرة بالتوصل إلى تحديد الجينوم البشري كاملاً، وبدأ العلماء بتحليل دقيق لتتابع حمض DNA وذلك باستخدام تقنية تُعرف بـ (تتابع إطلاق الزناد).	أجرى العلماء أبحاثاً جعلتهم يتوصلون إلى معرفة الجينات وعددها من خلال مجلدات المعلومات للجينوم البشري (22 زوج كروموسوم جنسي وزوج كروموسوم جنسي) فاستخدموا تقنيات متعددة منها ما يُعرف بـ (تحديد إطار القراءة المفتوحة).

ما هي خطوات تقنية (تتابع إطلاق الزناد)؟

- 1- تجزئة شريط DNA الأساسي وبشكل عشوائي إلى قطع صغيرة ثم نسخها.
- 2- تحديد تتابع القواعد لكل قطعة منها.
- 3- استخدام كمبيوتر لتحديد المناطق المتداخلة بين القطع المنفصلة.
- 4- ترتيب القطع للوصول إلى التتابع النهائي.

انتبه:

- في العام 1996 تم تحديد تتابع حمض DNA لبكتيريا **إيشيرشيا كولاي** فأتضح أنه يحتوي على **أكثر من (4) مليون زوج من القواعد**.
- كان العلماء يعتقدون أن **الجينوم البشري** سيكون أكبر من ذلك بألاف المرات وعند استكمال المشروع تمكن العلماء من إحصاء أقل من **30 ألف جين**، فكانت دهشتهم كبيرة لأنهم كانوا يعتقدون أن عدد الجينات هو 100 ألف جين.
- عدد جينات ذبابة الفاكهة (الدروسوفيلا) **14 ألف جين**.
- ويعمل العلماء حالياً على معرفة كيف أن جينات قليلة نسبياً تستطيع أن تكون كائناً معقد التركيب كالإنسان.

كيف يتم البحث عن الجينات باستخدام تقنية (تحديد إطار القراءة المفتوحة)؟ وما أهميتها؟

تقنية تحديد إطار القراءة المفتوحة:

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

انتبه:

- من المعروف أن تتابعات القواعد في حمض DNA تحتوي على (الإكسونات) المسؤولة عن تشفير البروتين، وكذلك (الإنترونات) التي لا تُشفّر لبروتين ويتم نسخها في شريط mRNA فيتم قطعها من خلال عملية تشذيب mRNA.
- لذلك يعمل الباحثون على:

1- إيجاد التتابعات الخاصة لحمض DNA التي تحدد الحدود

- بين الإنترونات والإكسونات. (علل)
- وذلك لمعرفة طول الجين الحقيقي والكامل ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

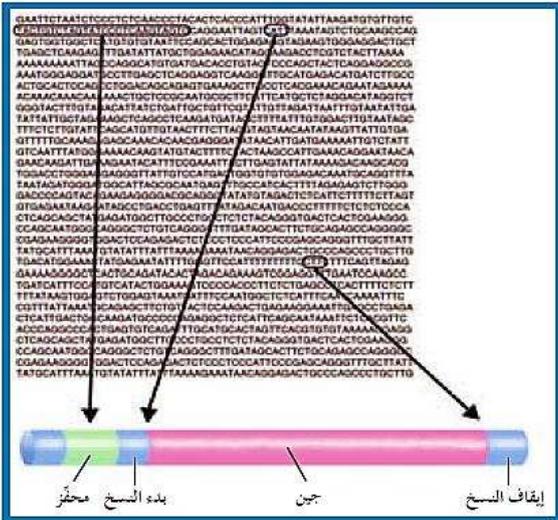
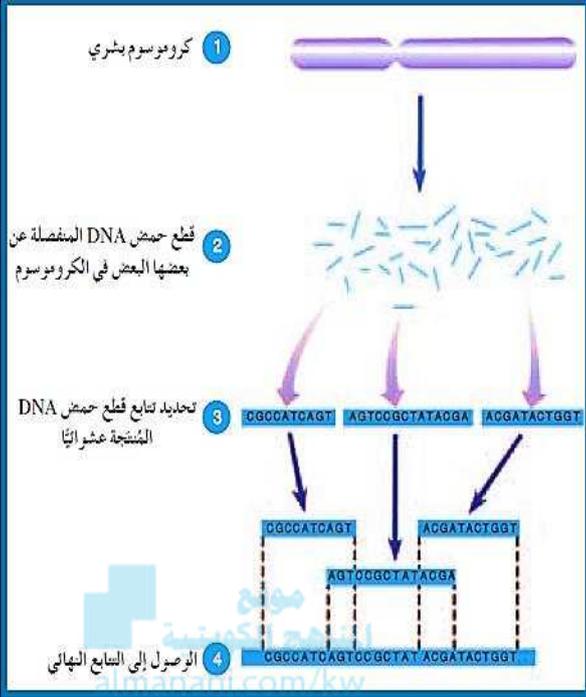
2- عند اكتمال العملية غالباً يتمكن الباحثون من تحديد محفز الجين ومواقع البدء والوقف لعملية النسخ.

3- تحليل الكميات الضخمة من المعلومات في تتابع حمض DNA للبحث عن الجينات التي قد تزود العلماء بمعلومات عن بعض السمات الأساسية للحياة بالإضافة إلى أهميتها العلمية.

4- كما تسمح بفهم تركيب الجينات الأساسية وكيفية التحكم بها.

انتبه:

- تُشجع شركات التقنية الحيوية الأبحاث للوصول إلى معلومات تُفيد في تطوير الأدوية الجديدة ومعالجة الأمراض.



ما هي استخدامات مشروع الجينوم البشري؟

استخدامات مشروع الجينوم البشري:

(١) الفحص الجيني

بالنسبة للأشخاص المقبلين على الزواج يسمح الفحص الجيني بالتأكد من **احتمال** إنجاب أطفال مصابين بأمراض جينية. مثل: (**التليف الحويصلي**) فالجين المسؤول عن مرض التليف الحويصلي له تتابعات معينة للقواعد المكونة لحمض DNA تختلف بدرجة طفيفة عن تتابعات الجين السليم.

التقنيات الحديثة المستخدمة لمعرفة الاختلافات بين الجينات السليمة وغير السليمة:

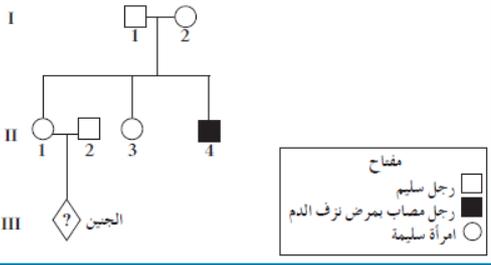
- 1- استخدام **مسبارات حمض DNA المشعة** لكشف تتابعات معينة موجودة في الجين المسبب للأمراض.
- 2- استخدام **تقنيات شاملة** لكشف التغيرات في المواقع المقطوعة **بانزيم القطع** والاختلافات في أطوال الجينات السليمة وغير السليمة.

(٢) التشخيص قبل الولادة

إجراء عدة اختبارات للأجنة من خلال: **فحص السائل الأمنيوني** أو **فحص خلايا من الأنسجة المشيمية** لإعداد النمط النووي ودراسته، أو لإجراء فحص DNA قبل الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات كروموسومية (كـ **متلازمة داون**). يُسمى مجموع تلك التقنيات (**التشخيص قبل الولادة**)



التشخيص قبل الولادة يسمح باكتشاف الأمراض مبكراً ما يساعد أحياناً على إيجاد العلاج السريع لها مثل حالة: (**الفيثيل كيتونوريا**).



أمامك سجل نسب لعائلة يعاني فرد منها من مرض نزف الدم (الهيموفيليا) المرتبط بالكروموسوم الجنسي (X) وناتج من أليل متنح وقد سمحت التقنيات المخصصة للتشخيص قبل الولادة بتشخيص جنين الزوجين (II1 و II2) بسبب إصابته بالمرض.

ويوضح الشكل التالي الأليلين السليم وغير السليم للجين المسئول عن تكوين المواد المخثرة للدم وأماكن القطع لإنزيم القطع (Bg1 II) وأماكن التصاق المسبار المشع (DX13).

كما يوضح نتائج الفصل الكهربائي للهلام.

حاول استنتاج هل كان الجنين مصاباً أم لا؟

تحليل الجدول لمعرفة الإجابة:

الأليل السليم يتكون من **قطعتين** هما (**300bp**) و (**280bp**) بينما **غير السليم** يتكون من **قطعة واحدة** (**580bp**).

ويُظهر الفصل الكهربائي للحم (**III**)

أن الأليل يتكون من **قطعتين** وبالتالي يكون لديها **أليل سليم** على X وآخر **معتل متنح** على X الآخر.

وأخيها (**II4**) لديه **قطعة** (**580bp**) مصاب.

بينما الجنين (**III?**) لديه **قطعة** (**280bp**) مثل الأب (**II2**) فهو **سليم** إذاً **وغير مصاب بالمرض**.

