تم تحميل هذا الملف من موقع المناهج الكويتية

الملف تلخيص موضوع الحمض النووي والجينات والكروموسومات (الطفرات)

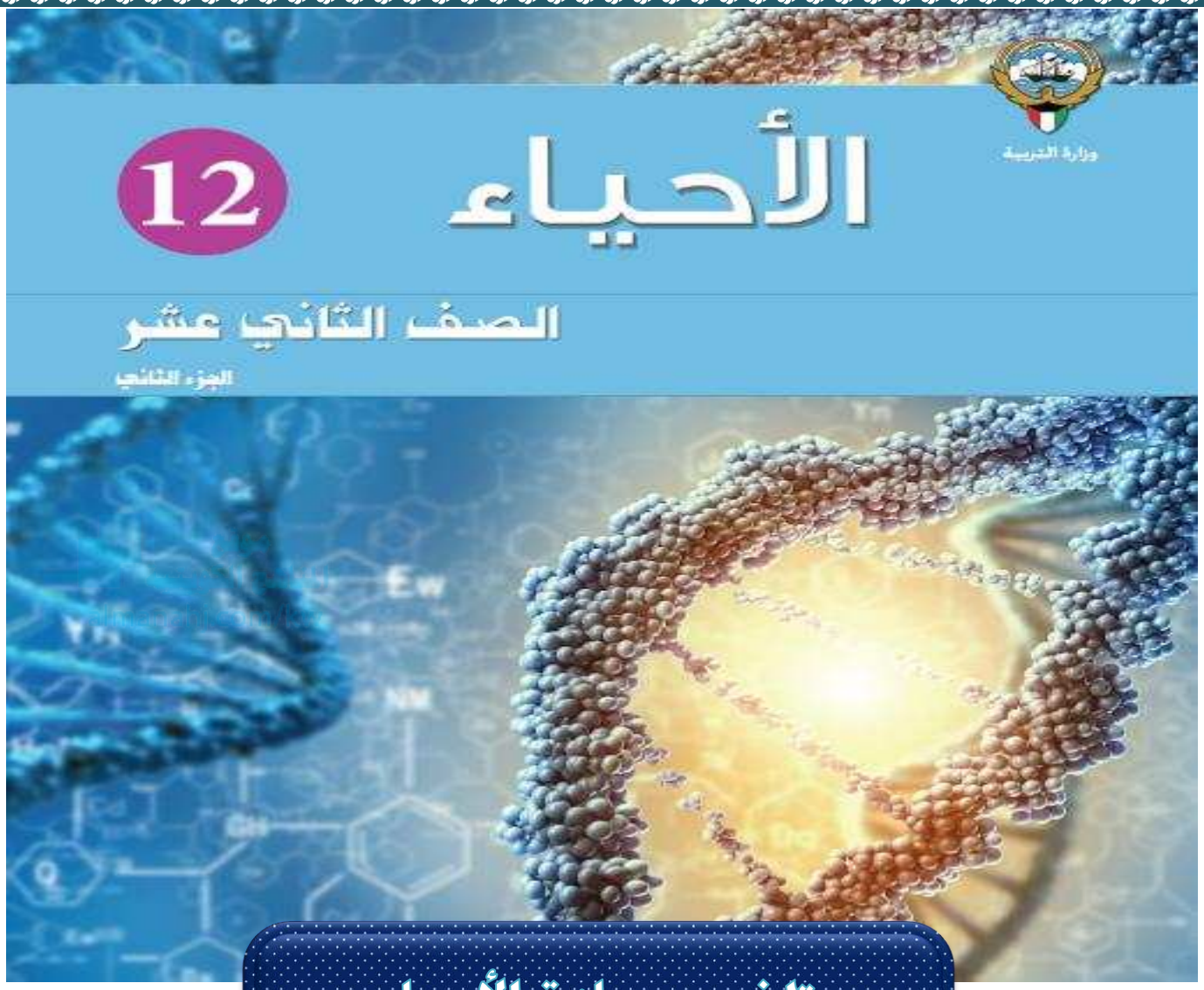
روابط مواقع التواصل الاجتماعي بحسب الصف الثاني عشر العلمي

روابط مواد الصف الثاني عشر العلمي على تلغرام

التربية الاسلامية	اللغة العربية	اللغة الانجليزية	الرياضيات

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

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



تلخيص مادة الأحياء

الفترة الدراسية الثانية

* الفصل الأول (الحمض النووي، الجينات والكروموسومات)

الدرس (١-٥)

الطفرات

٥

الطبعة الثانية

الدرس (١ – ٥) : الطفرات

مقدمة:

- الصورة التي أمامك هي صورة لقط هجين نادر حول العالم.
- يتميز بقصر قوائمه وبجسمه الذي لا يغطيه الفرو.
- أما أجياله فلا تتعدى (30) جيلاً، هو قط أليف وودي نادراً ما يصاب
- بأمراض، وقد تم تسجيله في المنظمات العالمية عام 2005م.

البروتينات والطفرات:

انتبه:

- البروتينات أهم جزء في تركيب الكائن الحي وهي أساسية لأداء الجسم وظائفه.
- تؤدي بعض البروتينات وظائفها داخل خلايا الكائن الحي، في حين تفرز بروتينات أخرى إلى خارج الخلايا لأهداف أخرى.
- كما يعمل بعض البروتين كمنشط أو كابح، محفزاً الجينات على العمل أو التوقف.
- للتغير في بروتينات الخلية تأثير كبير في تركيب الخلية أو وظيفتها.
- التغير في حمض DNA يُغير البروتينات التي تُصنع في الخلية مما يؤدي إلى حدوث (طفرة).
- ماذا يقصد بـ(الطفرة)؟
- **الطفرة**: التغير في المادة الوراثية للخلية.
- يمكن أن تحدث الطفرة لأسباب عديدة، بعض الطفرات لا يؤثر في الكائن أو يؤثر فيه بدرجة قليلة، وبعضها ضار أو قاتل، وعدد قليل جداً منها نافع.
- للطفرات نمطان هما:

أنماط الطفرات:

(١) الطفرات الكروموسومية	(٢) الطفرات الجينية
تحدث في الكروموسومات الكاملة.	تحدث في الجينات نفسها.

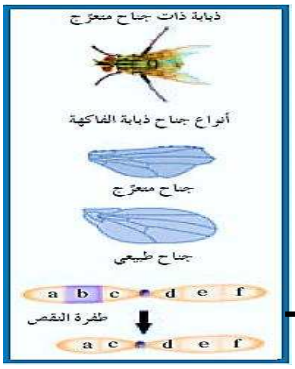
(١) الطفرات الكروموسومية:

- تعريفها: هي طفرات ناتجة عن تغير في تركيب الكروموسومات أو عددها.

أنواع الطفرات الكروموسومية:

الطفرات الكروموسومية التركيبية	الطفرات الكروموسومية العددية
هي تغيرات في بنية الكروموسوم أو تركيبه. وهي أربعة أنماط:	هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف بـ: (اختلال الصيغة الكروموسومية).

- النقص
- الزيادة
- الانتقال
  - انتقال روبروتتسوني
  - انتقال متبادل
- الانقلاب
- وحيد الكروموسومي
- تثلث كروموسومي



١ - النقص:

- تحدث هذه الطفرة عندما ينكسر الكروموسوم ويفقد جزءًا منه.
- مثال:

١- نمط الأجنحة المتعرج في ذبابة الفاكهة وهي ليست ضارة بالذبابة.

٢- بعض الطفرات الناتجة عن النقص قد تكون مهلكة وقد تقتل الكائن الحي مثل طفرة النقص للجين المشفر لبروتين النمو العضلي الطبيعي SMN على الكروموسوم رقم (5) الذي يسبب الضمور العضلي النخاعي.

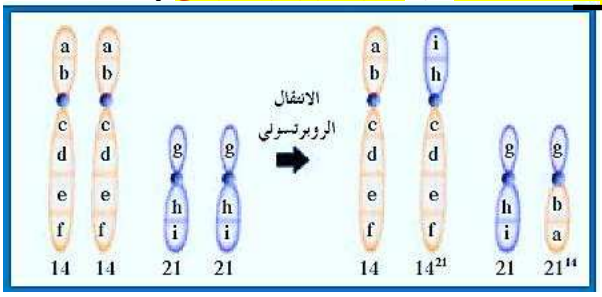
٢ – الزيادة (التكرار):

- تحدث هذه الطفرة عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويندمج في الكروموسوم المماثل له (النظير).
- يملك الكروموسوم المماثل حينئذ نسخة إضافية عن أحد أجزائه.
- قد تنتج هذه الطفرة من عبور غير متكافئ بين الكروموسومات المتماثلة خلال الانقسام الميوزي.
- مثال: العين القضيبية الشكل في ذبابة الفاكهة ونتجت من: طفرة الزيادة في الكروموسوم (X).

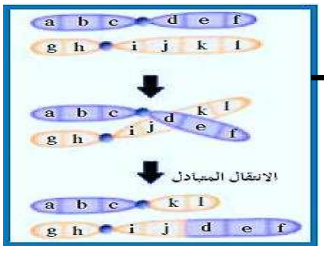
٣ - الانتقال:

- يقصد بالانتقال كسر جزء من الكروموسوم ثم انتقاله إلى كروموسوم آخر غير مماثل (مغاير) له.
- يؤدي الانتقال إلى إعادة ترتيب مواقع الجينات على الكروموسوم، وقد يحدث الانتقال في جينات كثيرة أو قليلة في الكروموسوم.
- ويمكن أن يؤثر في الكائنات الحية بطرق عديدة حيث قد يؤثر في ضبط التعبير الجيني مما يسبب ضرر للكائنات الحية أو موتها.
- والانتقال نوعان هما: (الانتقال الروبرتسوني) و (الانتقال المتبادل أو غير الروبرتسوني).

أ - الانتقال الروبرتسوني:



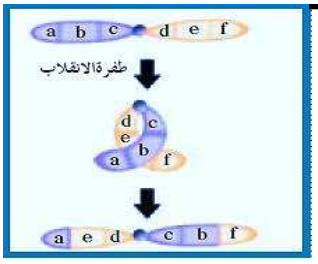
- سمي بهذا الاسم نسبة للعالم (روبرتسون) الذي اكتشفه.
- يتم خلاله تبادل أجزاء من الكروموسومات: (13 ، 14 ، 15 ، 21 ، 22).
- تحدث هذه العملية عند انكسار الكروموسوم عند منطقة السنترومير واتحاد كل من الذراعين الطويلين للكروموسومين ليشكلا كروموسوماً واحداً.
- أما الكروموسوم الذي يتشكل من اتحاد الذراعين القصيرتين يتم فقدانه بعد عدة انقسامات خلوية.
- وفي هذا النوع من الانتقال لا تحدث أي تغيرات ملحوظة في المادة الوراثية لدى الإنسان على الرغم من أن عدد كروموسوماته يكون (45).



ب - الانتقال المتبادل: المعروف أيضاً بالانتقال غير الروبرتسوني:

- يحدث خلاله تبادل قطع كروموسومية غير محددة الحجم بين كروموسومين غير متماثلين. كما في الشكل التالي: ←

٤ - الانقلاب:



- يعني استدارة الكروموسوم رأساً على عقب، أي عندما ينكسر جزء من الكروموسوم ويستدير حول نفسه ليعود ويتصل بالكروموسوم نفسه في الاتجاه المعاكس.
- المثال:
- الانقلاب في الـ DNA على الكروموسوم رقم (9) وليس له أي عوارض.
- أذكر السبب العلمي (علل): طفرة الانقلاب تسبب ضرراً أقل من طفرتي الزيادة والنقص.
- لأنه يغير في ترتيب الجينات في الكروموسوم وليس في عدد الجينات التي يحتوي عليها.

(ب) الطفرة الكروموسومية العددية:

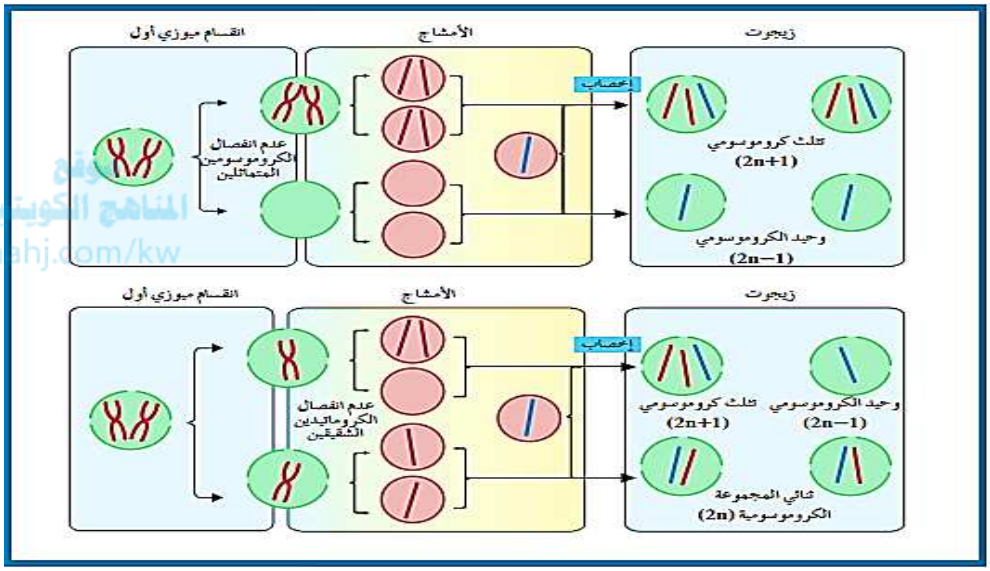
تعريفها: هي طفرة كروموسومية تسبب اختلالاً في عدد الكروموسومات في خلايا الكائن وتعرف بـ: (اختلال الصيغة الكروموسومية).

سببها: يظهر هذا الاختلال نتيجة انقسام غير منتظم للخلايا يتمثل بـ:

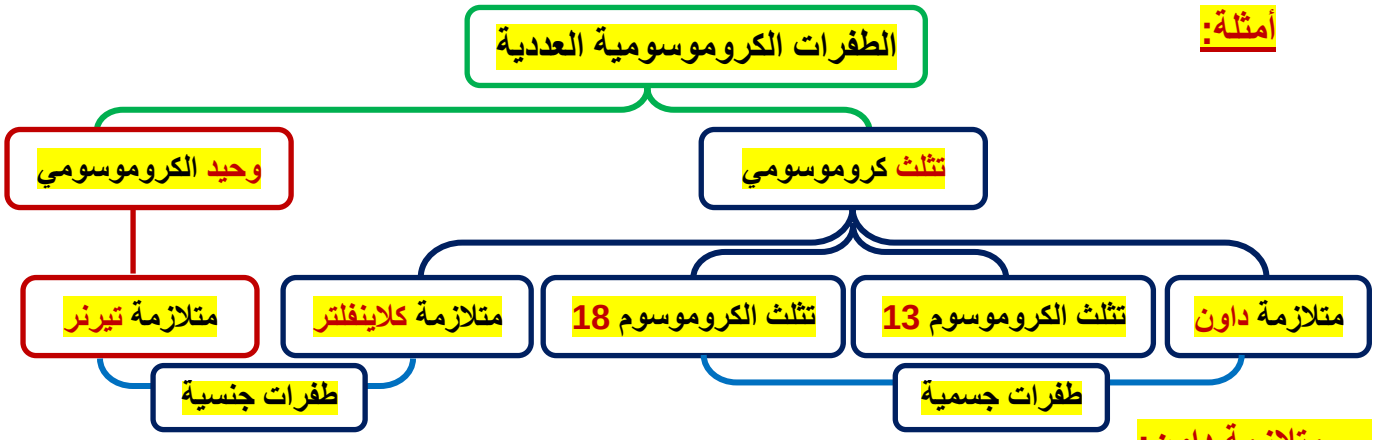
- عدم انفصال الكروموسومات المتماثلة أثناء الانقسام الميوزي الأول.
- أو عدم انفصال الكروماتيدين الشقيقين أثناء الانقسام الميوزي الثاني.

الناتج: أفراد تحتوي على كروموسوم إضافي (تثلث كروموسومي) (2n+1).
أو بكروموسوم ناقص (وحيد الكروموسومي) (2n-1).

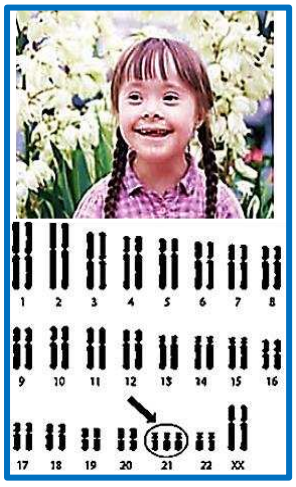
ضررها: تسبب الطفرات الكروموسومية العددية تشوهات خلقية وعقلية.



أمثلة:



- **متلازمة داون:**
  - يوجد في نواة المصابين به (47) كروموسوم، أي (2n+1).
  - وذلك لوجود كروموسوم إضافي للكروموسوم (21) الجسمي.
  - (تثلث كروموسومي 21).
- **صفات الحالة:**
  - تخلف في النمو الجسدي، ودرجات متفاوتة من التخلف العقلي،
  - وفي معظم الحالات تشوه في أعضاء معينة خاصة القلب،
  - وتركيب مميز للوجه والجسم، ومعالم الوجه شبيهة بأفراد بلاد المنغول (المغول).
  - سبب الحالة غير معروف، إنما تحدث الحالة بصورة جلية لدى الأطفال التي تزيد أعمار أمهاتهم عن الأربعين عاماً.



انتبه:

- هناك تشوهات كروموسومية أخرى مثل:
- **التثلث** الكروموسومي (**13**) و **التثلث** الكروموسومي (**18**) **الذي يسبب الموت السريع للأطفال.**

- ومن أمثلة التشوهات العددية للكروموسومات **الجنسية** يُذكر:

- **متلازمة كلاينفلتر:**
- حالة (**تثلث** كروموسومي) (**2n+1**).
- الشخص المصاب **ذكر** يمتلك كروموسوماً (**X**) واحد أو أكثر إلى الكروموسومين الجنسيين (XY) فيكون (**XXY** , **XXXY**) ويكون عاقراً مع وجود بعض الملامح الأنثوية المميز لديه.

- **متلازمة تيرنر:**
- حالة (**وحيد** الكروموسومي) (**2n-1**).
- الشخص المصاب **أنثى** يمتلك نسخة واحدة من الكروموسوم الجنسي (**X**) (**44 X**) وتكون متخلفة النمو وعاقراً.

موقع المناهج الكويتية
almanahj.com/kw

(٢) الطفرات الجينية:

- **تعريفها: هي تغيرات في تسلسل النيوكليوتيدات على مستوى الجين.**

انتبه:

- تتفاوت تأثيرات الطفرات الجينية اعتماداً على **مكان حدوثها (الخلايا الجسمية)** أو **(الخلايا الجنسية).**
- **إذا حدثت في الخلايا الجسمية فلا تؤثر إلا في الفرد المصاب بها، ولا تنتقل إلى النسل.**
- **أما إذا حدثت في الخلايا الجنسية (الأمشاج) فإنها تنتقل إلى نسل الآباء المصابين بها.**
- **قد تؤثر الطفرة في نيوكليوتيد واحد فتسمى (طفرة النقطة).**

- **كيف تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات؟**

- تنتج الأنواع الرئيسية من طفرات الجينات إما من:

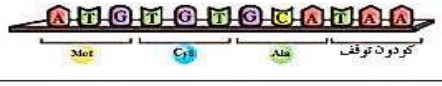
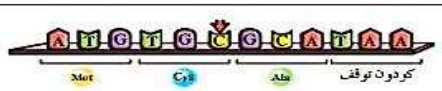
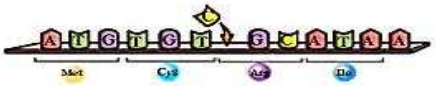
١- **استبدال نيوكليوتيد** (قد ينتج عنها): (**طفرة صامتة أو ببتيد غير مكتمل أو جين طافر ص٥٠**).

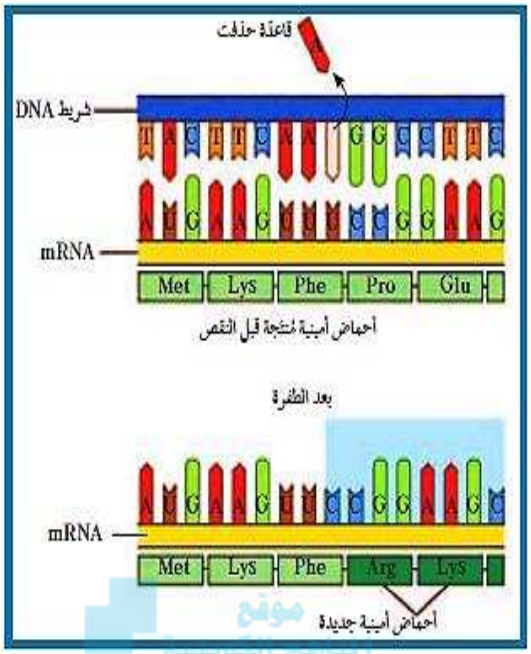
٢- **إدخال نيوكليوتيد** (**ببتيد مختلف تماماً** وبالتالي ينتج بروتين مختلف عن المطلوب إنتاجه) وتسمى: الطفرة (**طفرة إزاحة الإطار**).

٣- **نقص نيوكليوتيد** (**ببتيد مختلف تماماً** وبالتالي ينتج بروتين مختلف عن المطلوب إنتاجه) وتسمى: الطفرة (**طفرة إزاحة الإطار**). **وقد يحدث النقص لثلاث قواعد نيتروجينية في الجين (ص٨٨).**

أذكر السبب العلمي (علل):
ينتج من طفرات النقص والإدخال الجينية إنتاج بروتين مختلف تماماً.

- **لأن الحمض mRNA (الرسول) يُقرأ من خلال كودوناته في خلال عملية الترجمة.**
- **ويغير إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها تتابع القواعد ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية، لذلك سُمي تأثير هذه الطفرات: (طفرة إزاحة الإطار).**

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، ببتيد مختلف تمامًا
نقص		إزاحة الإطار، ببتيد مختلف تمامًا



- **طفرة إزاحة الإطار:**
- **هي الطفرات الناتجة عن إدخال النيوكليوتيدات أو نقصها في الجين ما يؤدي إلى إزاحة إطار القراءة في الرسالة الوراثية.**

انتبه:

- هذا التغير يؤثر في تتابع الأحماض الأمينية وبالتالي:
تؤدي إلى تصنيع بروتين مختلف تماماً عن المطلوب ويكون تأثيره مهم في تركيب الكائن الحي ووظيفته.

almanahj.com/kw

- **أذكر مثالاً لطفرة جينية نتيجة حدوث استبدال قاعدة نيتروجينية؟**
- **مرض فقر الدم المنجلي حيث ينتج من استبدال قاعدة مفردة في الجين المشفر للهيموجلوبين فينتج جيناً طافراً نتيجة إحلال الحمض الأميني (فالين) محل الحمض الأميني (جلوتاميك).**