| | |
|---|---|
| ١. | عرف الطفرات |
| | تغير مفاجئ في بعض صفات الفرد مرتبط بالتبدل الوراثي . |
| ٢. | ما هي الطفرات الجسمية ؟ |
| | طفرات تحدث في الخلايا الجسمية ولا تورث إلى الأجيال التالية |
| ٣. | ما هي الطفرات الجنسية ؟ |
| | طفرات تحدث في الأعراس و الخلايا المولدة للأعراس وتورث إلى الأجيال اللاحقة. |
| ٤. | تصنف الطفرات إلى نوعين ، ما هما ؟ |
| | أ- الطفرات المورثية ب- الطفرات الصبغية |
| ٥. | ما هي الطفرات المورثية ؟ متى تحدث ؟ |
| | تتضمن استبدال أو إضافة أو حذف تكليوتيد أو اكثر من DNA وتسمى الطفرة النقطية. تحدث أثناء تضاعف DNA في الخلية. |
| ٦. | ماذا ينتج عن تقابل الأدنين مع السيتوزين ؟ ما تأثير ذلك على تركيب البروتين ؟ فسر ذلك . |
| | - يتغير الحمض الاميني الموافق في سلسلة عديد الببتيد التي يشرف DNA على تركيبها / لأن كل ٣ نكليوتيدات ( شيفرة وراثية ) ترمز حمضا أمينياً واحداً من البروتين المتشكل فإذا تغير الاساس الأزوتي فتتغير الشيفرة الوراثية فيتغيرالحمض الأميني الموافق . |
| ٧. | ما هي أنماط الطفرات المورثية ؟ . |
| | ١. الاستبدال: استبدال نكليوتيد بآخر.<br>٢. الإدخال: يتم إدخال نكليوتيد أو أكثر على المورثة.<br>٣. الحذف: يتم حذف نكليوتيد أو أكثر من المورثة. |
| ٨. | ما الأساس الذي تم استبداله في طفرة مورثة خضاب الدم ؟ لماذا تغيرت نوعية البروتين |
| | - استبدل الأساس الأزوتي التيمين ( T ) بأساس الأدينين ( A ) ، يستبدل الحمض الأميني الغلوتاميك بحمض الفالين فتتغير نوعية البروتين ( فقر الدم المنجلي ) . |
| ٩. | ما هي طفرة إزاحة الاطار ؟ |
| | كل ثلاثة نكليوتيدات تشكل شيفرة وراثية وبالتالي حذف أو إضافة نكليوتيد يحدث تغير في المورثة والمرسال mRNA. |
| | الطفرات على مستوى الصبغيات :<br>- ٥٠% من الاجهاضات العفوية في الأشهر الثلاث الأولى من الحمل وفي ٢٠ % في الأشهر التالية من الحمل يكون سببها الاضطرابات الصبغية . |
| ١٠. | متى تحدث الطفرات الصبغية؟ |
| | تحدث أثناء الانقسام المنصف وتشكل الأعراس وخلال المراحل الأولى من التشكل الجنيني |
| ١١. | ما سبب الاضطرابات البنيوية في الصبغيات ؟ |
| | تحدث نتيجة كسر أو كسور في بنية الصبغي في أثناء الانقسام المنصف ويمكن أن تحدث في أي منطقة من الصبغي . |
| ١٢. | ما هي أهم التبدلات البنيوية في الصبغي |
| | الانتقال – الانقلاب – الحذف |
| ١٣. | ما المقصود بالحذف ؟ |
| | يحدث ضياع المورثات ويؤدي إلى غياب بعض الصفات الوراثية. |
| ١٤. | ماذا ينتج عن الانقلاب؟ |
| | يؤدي إلى تغيير الترتيب الخطي للمورثات |
| ١٥. | ما المقصود بالانتقال؟ |
| | ينتقل جزء من صبغي آخر غير قرين. قد يحدث أحياناً انتقال صبغي بكامله والتحامه مع صبغي آخر غير قرين. |
| ١٦. | تملك بعض إناث البشر ٤٥ صبغي، فسر ؟ |
| | - انتقال صبغي من الشفع ١٤ والتحم مع صبغي من الشفع ٢١ ليصبح عدد صبغيات الأنثى ٤٥ صبغي .<br>- تعطي هذه الأنثى نمطين من الأعراس طبيعية وغير طبيعية مما قد يؤدي إلى ولادة أطفال مصابين بمتلازمة داون . |

- الاضطرابات على مستوى العدد الصبغي :

أ- تعدد الصيغة الصبغية :

- تكون معظم حالات الاجهاض في الأشهر الأول من الحمل لدى الإنسان بسبب تعدد الصيغة الصبغية .

| | |
|---|---|
| ١٧. | ما هو التعدد الصبغي الذاتي ؟ |
| | يحدث التعدد الصبغي الذاتي لدى النوع نفسه<br>- مثال : طفرة الزهرة العملاقة في نبات الانوتيرا : النبات العادي ازهاره صغيرة ( 2n = 14 ) ، النبات الطافر كبير الازهار (4n=28) |
| ١٨. | ما هو التعدد الصبغي الخلطي؟ |
| | يحدث لدى نوعين مختلفين،<br>- مثال: الحصول على القمح الطري المستخدم في الخبز |
| ١٩. | يؤدي مركب الكولشسين إلى مضاعفة الصيغة الصبغية . فسر؟ |
| | لأنه يمنع هجرة الصبغيات إلى قطبي الخلية المنقسمة |
| ٢٠. | يكون النبات الهجين ( AB ) في الهجين الخلطي للقمح عقيم ، فسر ؟ |
| | لعدم تشافع ( تقابل ) الصبغيات |

ب ـ اختلال الصيغة الصبغية :

زيادة صبغي أو أكثر ( 2n+2 , 2n+1 ) أو نقصان صبغي واحد أو أكثر ( 2n-2 , 2n-1 )

| | |
|---|---|
| ٢١. | كيف يمكن الكشف عن طفرات اختلال الصيغة الصبغية قبل الولادة؟ |
| | عن طريق أخذ عينة من السائل السلوي أو المشيمة وتحليل صبغيات الخلايا الجنينية التي تحتويها . |
| ٢٢. | عدد العوامل المسببة للطفرات |
| | . عوامل فيزيائية ( الأشعة والحرارة ) – عوامل كيميائية – عوامل تلقائية . |
| ٢٣. | تسبب اشعة X وأشعة UV الطفرات، فسر ؟ |
| | لأنها تعمل على زيادة لزوجة السيتوبلاسما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة . |
| ٢٤. | يسبب ارتفاع درجة الحرارة الطفرات، فسر ؟ |
| | لأنها تسبب انشطار سلسلتي DNA وإعادة بناء سلاسل غير نظامية تتفكك لإعادة بناء سلاسل جديدة بعضها طافر . |
| ٢٥. | ما هي أهم العوامل الكيميائية التي تسبب الطفرات ؟ |
| | ١- الملونات و الصباغات التي تضاف إلى الأطعمة .<br>٢- أملاح المعادن الثقيلة ( الرصاص ، الزئبق )<br>٣- المواد السامة في دخان السجائر .<br>٤- الدهانات والمبيدات الحشرية |
| ٢٦. | ما سبب حدوث الطفرة التلقائية؟ |
| | تظهر بشكل تلقائي أثناء تضاعف DNA إذ يقوم أنظيم DNA بوليميراز بارتكاب خطأ ما أثناء التضاعف وإذا لم يتم تصحيح الخطأ تحدث الطفرة |
| ٢٧. | ما وظيفة انظيمات القطع الداخلي ؟ |
| | تقوم بإصلاح الأخطاء التي تحدث أثناء تضاعف DNA بتأثير أنظيم DNA بوليميراز . |
| ٢٨. | ما هي جراثيم النايلون ؟ |
| | بعض أنواع الجراثيم الطافرة ( طفرة مفيدة ) تنتج انظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات . |
| ٢٩. | بعض أشجار اللوز البرية لا تنتج المادة المرة في البذور التي تتحول إلى مادة سيانيد سام في الجسم،فسر. |
| | حدثت طفرة في المورثة المسؤولة عن إنتاج هذه المادة .( طفرة مفيدة ) |
| ٣٠. | تؤدي الطفرات المورثية إلى زيادة المخزون الوراثي للجماعة . فسر ؟ . |
| | - تؤدي الطفرات المورثية إلى تشكيل العديد من الأليلات المورثية مما يزيد المخزون الوراثي للجماعة وزيادة التنوع الحيوي . |

| اسم المتلازمة | الصيغة الصبغية | الأعراض |
|---|---|---|
| متلازمة كلاينفلتر | 2n+1 = 44A + XXY = 47 | ذكر يملك صفات جنسية ثانوية أنثوية ، عقيم ، ينخفض إنتاج الاندروجينات لديه بسبب وجود صبغي إضافي X |
| متلازمة تيرنر | 2n-1= 44A+ X = 45 | أنثى لا تمتلك صفات جنسية ثانوية طبيعية ، قصيرة القامة . |
| متلازمة ثنائي الصبغي Y | 2n + 1 = 44A + XYY = 47 | ذكر طويل القامة ، ذكاؤه منخفض يمكن أن يقوم بأعمال عدوانية . |
| متلازمة داون | 2n+1 = 45A + XY أو 2n+1= 45+ XX زيادة صبغي على الشفع ٢١ل | وجود ثنية إضافية على الجفن العلوي تشبه السلالة المنغولية ، بصمات أصابعهم مختلفة ، يعانون من تخلف عقلي . |

## حل أسئلة التقويم النهائي

أولاً: ١- داون ٢- الإنقلاب ٣- كلاينفلتر .
ثانياً: ١- متلازمة ثنائي الصبغي Y . ٢- هجين خلطي الصبغيات غير متشافعة ٣- يحدث ضياع للمورثات ٤- مرض فقر الدم المنجلي .
ثالثاً: ١- الطفرة ٢- انظيمات القطع الداخلي .
رابعاً:
١- جراثيم النايلون تنتج أنظيم قادر على حلمهة جزيئات النايلون من النفايات .
٢- لأنها تؤدي إلى تشكيل العديد من الآليلات المورثية .
٣- لأن أي حذف أو إضافة نكليوتيد على الشيفرة الوراثية يسبب تغير في المورثة والمرسال ( mRNA ) فينتج بروتين جديد فتتغير الصفة الوراثية.
٤- لأن الأشعة تعمل على زيادة لزوجة السيتوبلازما وتقطيع الصبغيات وإعادة التحامها بتنسيقات جديدة غير نظامية .

انتهى الدرس