



عنوان المحاضرة / الطفرات 2

تحدث معظم الطفرات الوراثية في المناطق **اللاجينية (junk DNA)** التي تمثل حوالي 50 % من المجين البشري ولا تستخدم لإنتاج البروتينات. فإن مثل ، لذلك هذه الطفرات غير ضارة ويمكن أن تتراكم على مر الأجيال دون الإضرار بخصائص الإنسان الأساسية . وقد حدد العلماء حوالي 1.4 مليون موقع على ال DNA تحتوي على اختلافات أحادية النيكليوتيدة **single-base differences (SNPs)** والتي تعتبر المسؤولة عن 90 % من التباين الجيني عند البشر.

ومن جهة أخرى، فإن الجينات أو المناطق من ال DNA التي تستخدم كشفرة وراثية لإنتاج البروتينات تعتبر **ثابتة جداً ومقاومة للتغيرات الوراثية** والسبب في ذلك أن مثل هذه الطفرات عادةً ما تكون **ضارة بالكائن الحي** ويصعب تمريرها من جيل إلى آخر.

وهناك **نوعان** من الاختلافات الوراثية في المجين البشري:

- 1- **البوليمورفيزم Polymorphisms** وهي عبارة عن عدة اختلافات في تسلسل ال DNA بحيث يكون احتمال وجود أي تتابع على الأقل في 1 % من مجموع الناس
- 2- **الطفرات الوراثية Mutation** وتطلق على الاختلافات الوراثية النادرة أقل من 1 % ، والتي عادة ما تؤدي إلى ظهور مرض وراثي محدد.

أنواع الطفرات

تتراوح بين تغيرات تحدث في زوج واحد من القواعد إلى حذف قطع كبيرة من الكروموسومات

أولاً:

- **الطفرات النقطية (الجينية) :** تغييراً كيميائياً في زوج واحد من القواعد، مما قد يكون كافياً لإحداث خلل وراثي.
- **الاستبدال:** هي الطفرة النقطية التي يستبدل فيها زوج قواعد بأخر
- **طفرات حساسة (مؤثرة) :** تتغير فيها الشفرة الوراثية فتصبح لحمض أميني آخر نتيجة لخلل ما (تمثل معظم الطفرات الاستبدال)
- **طفرات غير حساسة :** يتغير كودون الحمض الأميني إلى كودون توقف.

تؤدي الطفرات غير الحساسة إلى :
١- توقف الترجمة مبكراً.
٢- بروتينات لا تعمل بشكل طبيعي

ثانياً :

- ١- **طفرات الإزاحة**: تتضمن كسب نيوكليوتيد واحد أو خسارته ضمن تسلسل القواعد النيتروجينية على الـ DNA
- ٢- **طفرات الإضافة**: إضافة نيوكليوتيد إلى تسلسل القواعد النيتروجينية على الـ DNA
- ٣- **طفرات الحذف**: فقدان نيوكليوتيد من تسلسل القواعد النيتروجينية تؤدي إلى: تغيير ترتيب الأحماض الأمينية مثال: مرض الكابتونيوريا.

ثالثاً:

قد تشترك أجزاء كبيرة من الـ DNA في طفرة بحذف قطعة من الكروموسوم تحتوي جيناً واحداً أو أكثر أو تنتقل إلى موقع مختلف على الكروموسوم . أو إلى كروموسوم آخر تؤدي غالباً إلى:
١- تأثيرات شديدة في التعبير عن هذه الجينات
مثال: متلازمة الكروموسوم X الهش
٢- تسبب اختلالات سلوكية وعقلية

أسباب الطفرة

- (١) قد تحدث بصورة تلقائية إذ يضيف إنزيم بلمرة DNA خلال التضاعف، القاعدة الخاطئة
- (٢) العوامل المسببة للطفرات
المواد الكيميائية: وتؤثر على الـ DNA عن طريق:
 - تغيير التركيب الكيميائي للقواعد
 - تحل بعض المطفرات الكيميائية محل النيوكليوتيدات >> علل
لأن لها تراكيب كيميائية شبيهة بها وتؤدي لعدم التضاعف بصورة صحيحة

س/ كيف استخدمت هذه الطريقة في مكافحة فيروس الإيدز؟

الأشعة:

١- الأشعة العالية الطاقة: مثل أشعة (X) و جاما

علل / تعد الأشعة العالية الطاقة، مثل أشعة X و جاما عوامل قوية مسببة للطفرات لأنه عندما تصل الأشعة إلى DNA تمتص الإلكترونات طاقة هذه الأشعة. ويمكن للإلكترونات أن تهرب من ذراتها تاركة خلفها جذورًا حرة

سد / ماهي الجذور الحرة ؟

الجذور الحرة free radicals: هي ذرات مشحونة بالكترونات منفردة تتفاعل بعنف مع
الجزيئات الأخرى ومنها DNA
٢- أشعة الشمس فوق البنفسجية

طفرة الخلايا الجسمية والجنسية

عندما لا تستجيب الطفرة للتصحيح يحصل الاتي:

١- أولاً في الخلايا الجسمية: ستصبح من التركيب الوراثي في الخلية
وفي الخلايا الجديدة

الطفرات المتعادلة: تحدث في الخلايا الجسمية

ولا تنتقل إلى الجيل التالي. وقد لا تسبب مشكلات في الخلية

٢- ثانياً في الخلايا الجنسية (التكاثرية): تنتقل هذه الطفرات إلى أبناء المخلوق الحي،
وستوجد في كل خلية من خلايا أبنائه