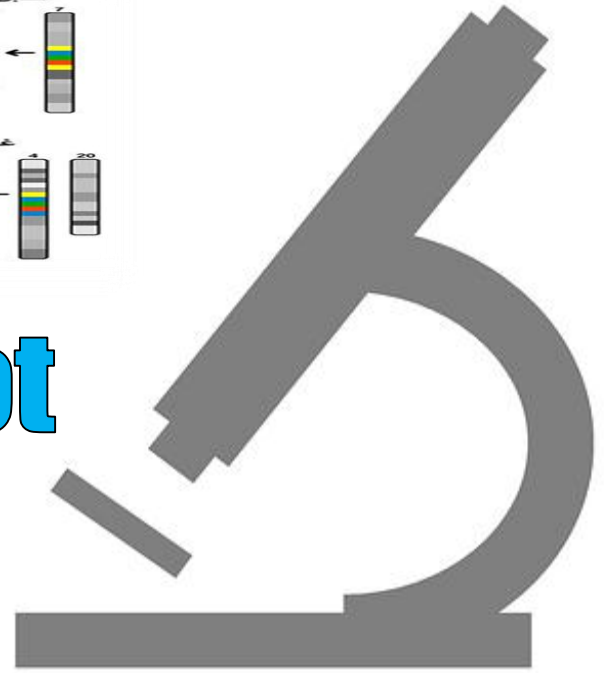


359 Bot



الطفرات

Mutation

Lab 6

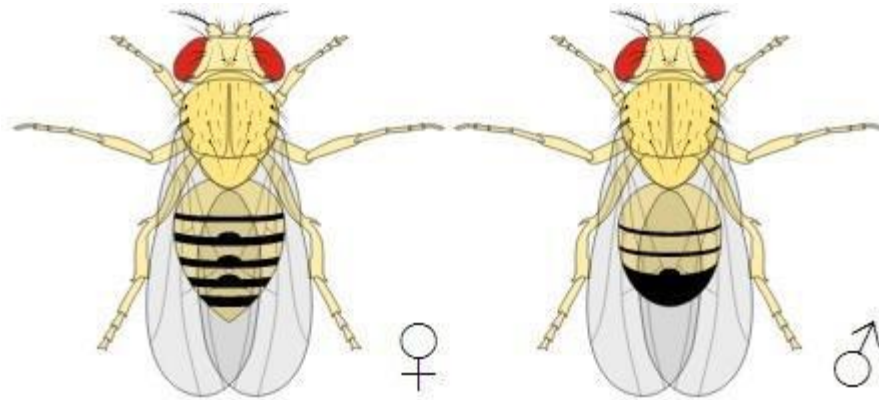


# الطفرة

\* هي تغير فجائي ومستمر في مادة الوراثة قد يكون على مستوى الكروموسومات أو على المستوى الجيني وتغير الطفرة تتابع القواعد النيتروجينية داخل الـ DNA ، وأي اختلاف في المادة الوراثية للكائن الحي سوف تؤثر عليه.

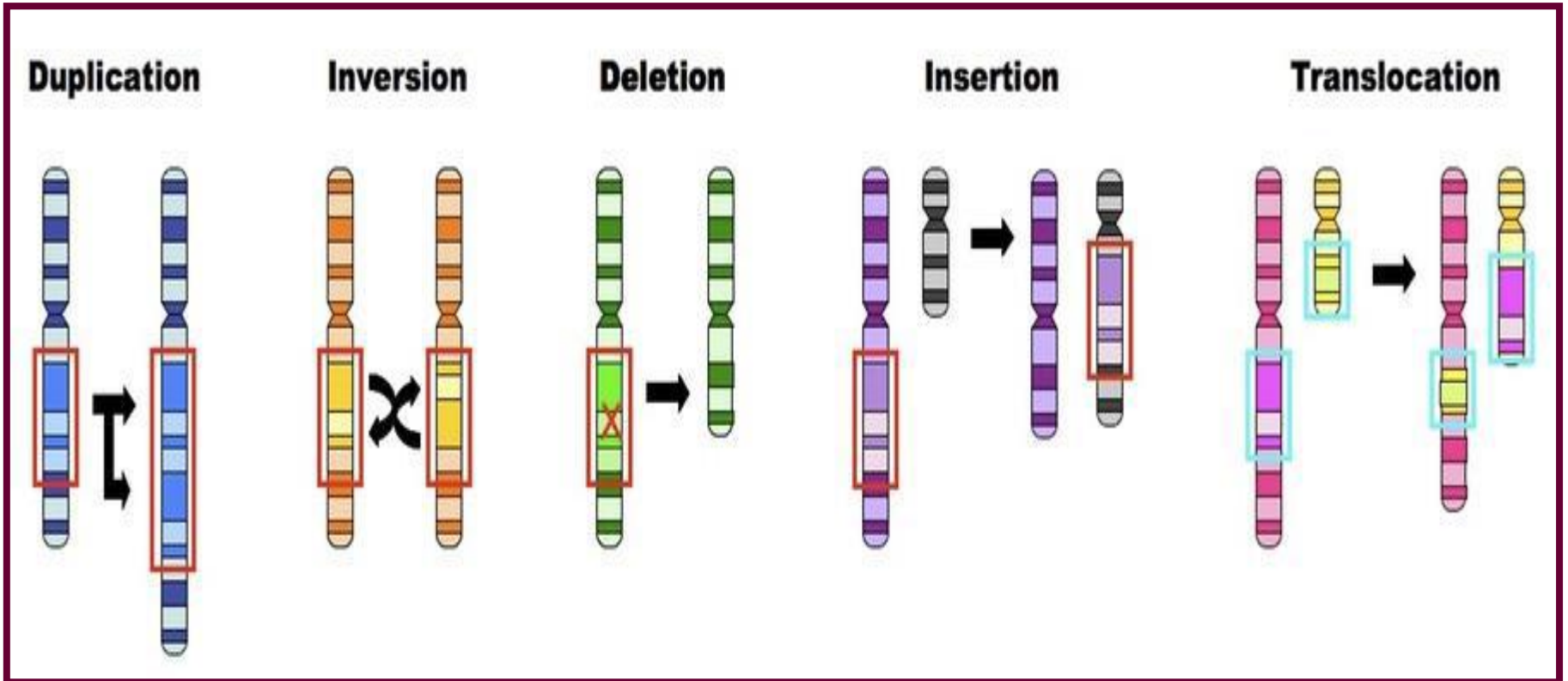
\* يمكن أن تحدث الطفرة إما في الخلايا الجسدية **Somatic cells** وفي هذه الحالة لا تورث للأجيال.

\* أو في الخلايا الجنسية **Germ cells** وفي هذه الحالة تورث للأجيال.



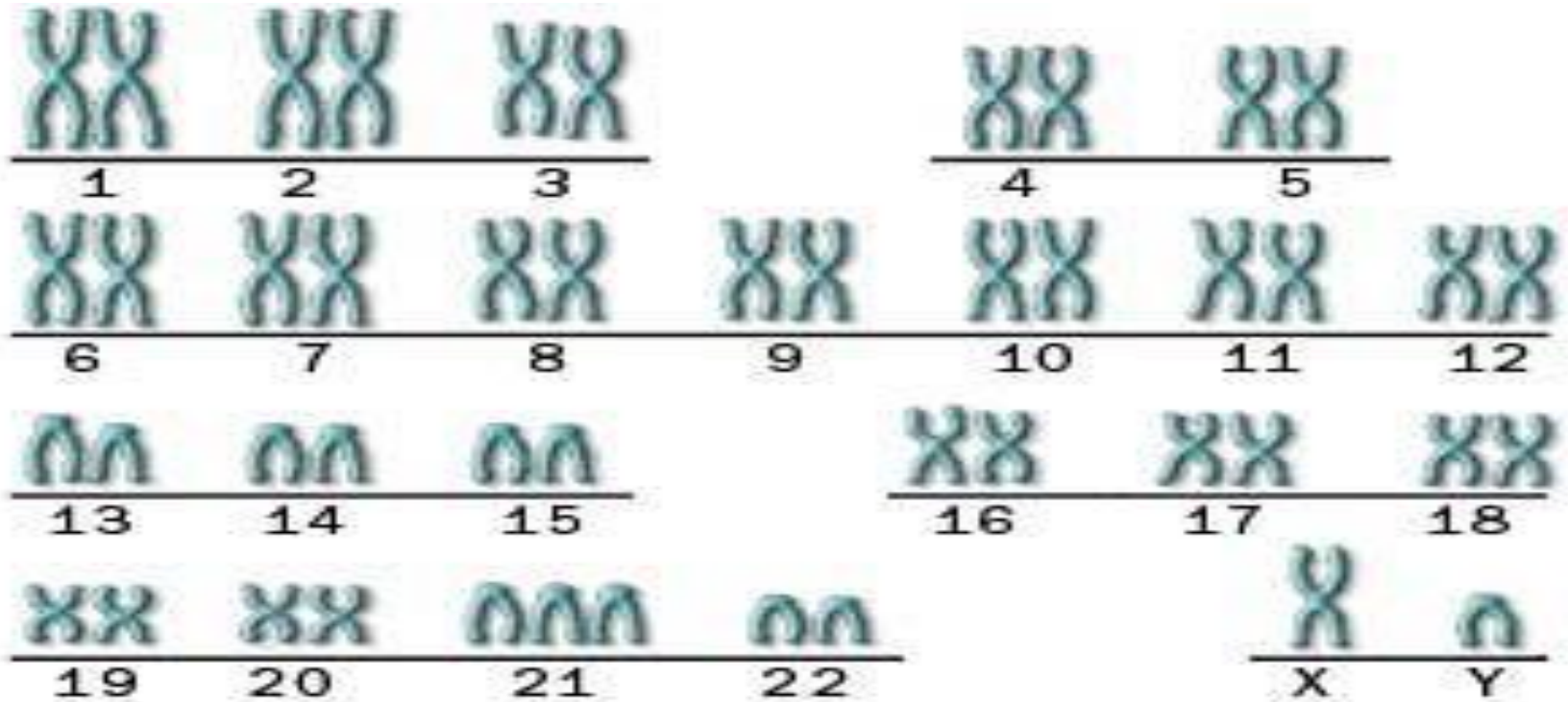
# الطفرات الكروموسومية Chromosomal mutation

هي الطفرات التي تحدث تغييراً في تركيب الكروموسومات بالحذف أو بالاضافة لأجزاء من الكروموسوم التي تحمل بعض المعلومات الوراثية. أو أن يحدث إعادة ترتيب لبعض الأجزاء داخل الكروموسوم الواحد أو تبادل الأجزاء بين الكروموسومات المختلفة وقد تحدث الطفرة الكروموسومية بتغير في أعداد الكروموسومات.



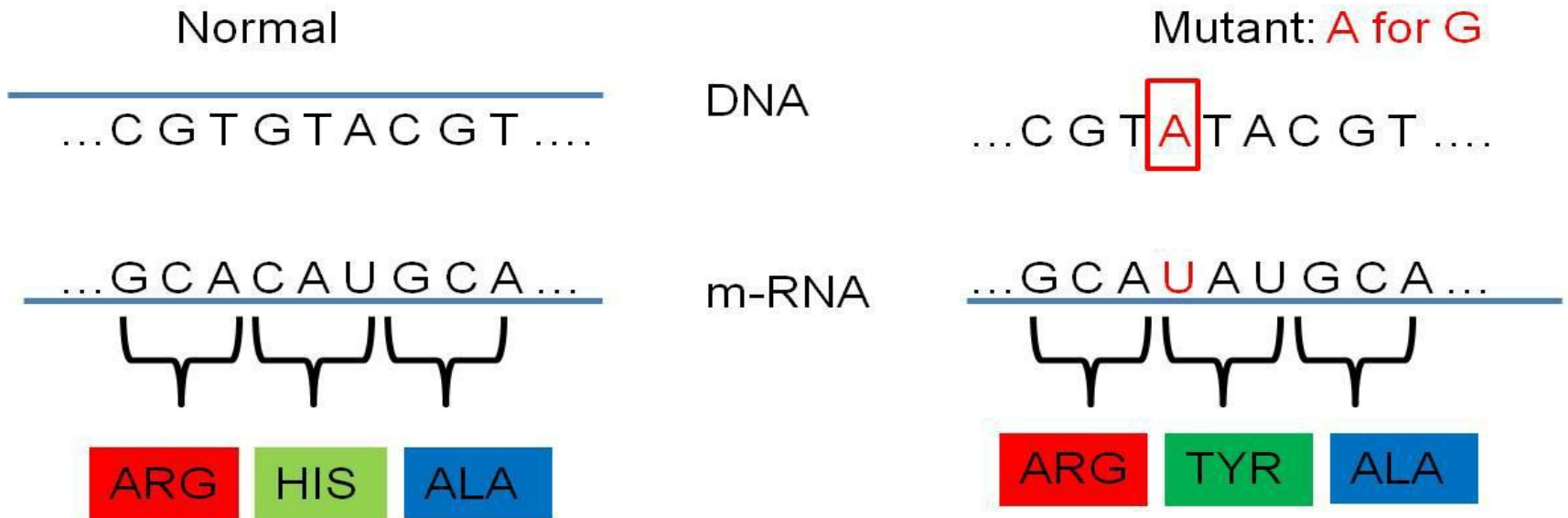
## مثال على الطفرات الكروموسومية

**متلازمة داون** هو اضطراب يتسبب في زيادة عدد الكروموسومات من ٤٦ لتصبح ٤٧ كروموسوماً ، وذلك عند حدوث انقسام غير طبيعي للخلايا في المادة الوراثية من الكروموسوم رقم ٢١ .



# الطفرات الجينية Gene mutation

هي الطفرات التي تحدث تغييراً على مستوى الجين ، والجين عموماً هو متتالية من القواعد النيتروجينية داخل جزئ الـ DNA وذلك بالحذف أو الاضافة أو الاستبدال لبعض القواعد النيتروجينية مما يحدث تغييراً للجين قد يؤدي إلى خطأ في التعبير الجيني وبالتالي يتسبب في انتاج بروتينات عديمة الأثر أو ناقصة الفاعلية . وقد يحدث ذلك في نيوكليوتيدة واحدة أو أكثر كما يمكن مضاعفة الجين بأكمله أو جزء منه .

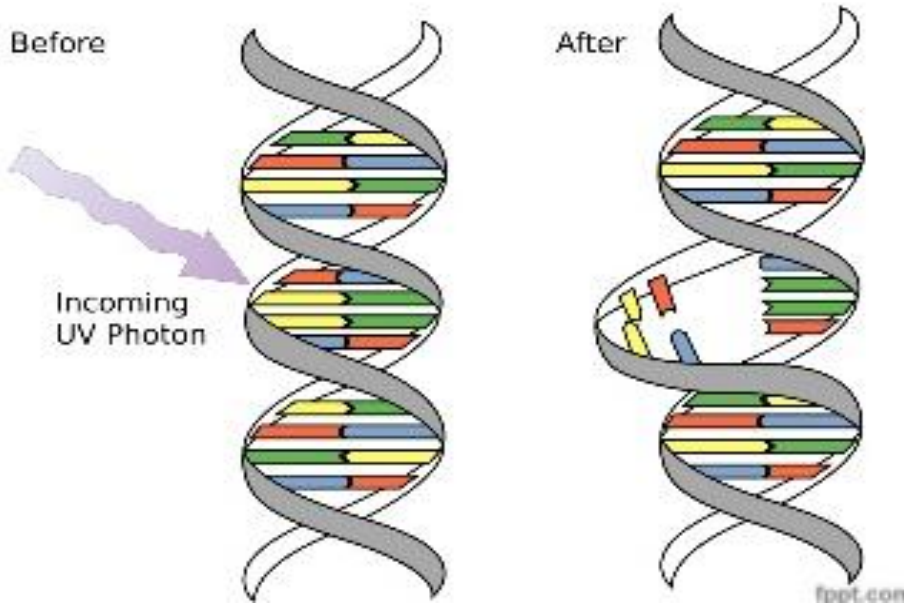


# الطفرة التلقائية Spontaneous mutation

هي الطفرة التي تحدث في الطبيعة بصورة طبيعية دون اسباب معروفة كأخطاء تناسخ ال DNA ويكون معدل الطفرور الطبيعي منخفضاً جداً.

# الطفرة المستحدثة Induced mutation

هي الطفرة التي تحدث تحت تأثير المواد المشعة مثل الأشعة فوق بنفسجية UV والأشعة المؤينة (مثل الأشعة السينية X-rays و أشعة ألفا وبيتا وجاما) وكذلك بعض الكيماويات التي تؤثر على الحامض النووي و لأشبه القواعد والمضادات الحيوية والعقاقير ، ويرتفع في العادة معدل الطفرات المستحدثة كثيراً عن الطفرات التلقائية.



## الطفرة الامامية Forward mutation

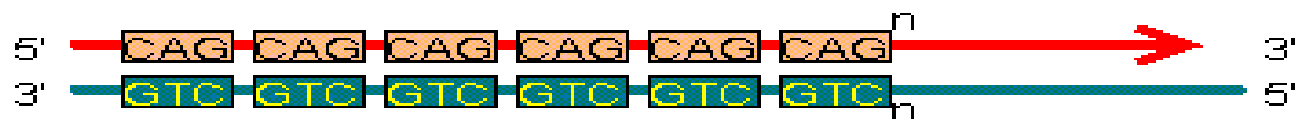
هي الطفرة التي تحدث تغير في تتابع القواعد في موقع وراثي معين بحيث يؤدي إلى تغيير في التعبير المظهري للجين إلى تعبير غير طبيعي.

## الطفرة الرجعية Backward mutation

هي الطفرة التي تحدث في موقع طفرة أمامية سابقة لاستعادة التعبير المظهري الطبيعي لنفس الموقع.

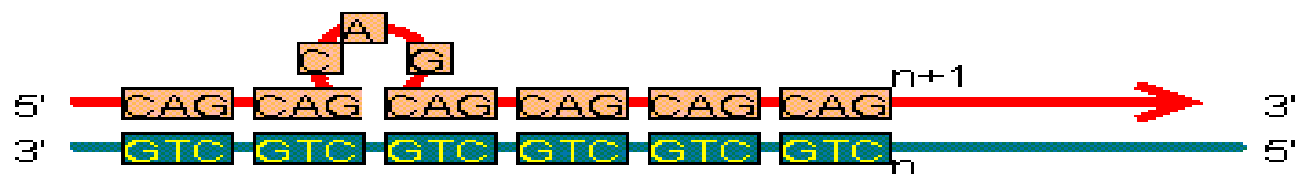
(a)

Normal replication



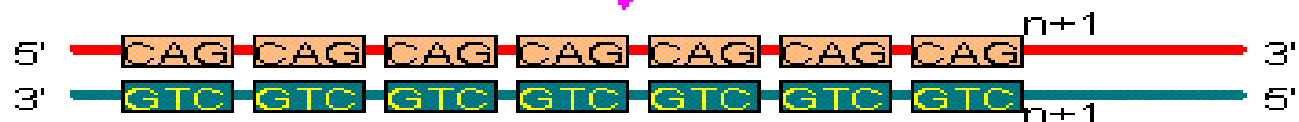
(b)

Backward slippage

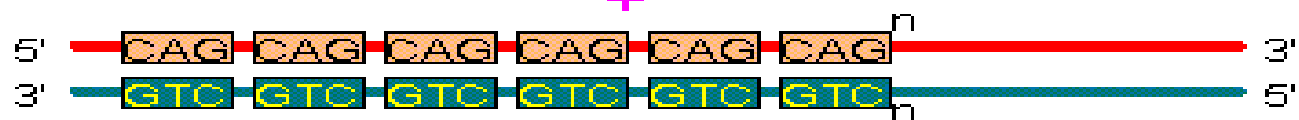


Second replication

Insertion mutation

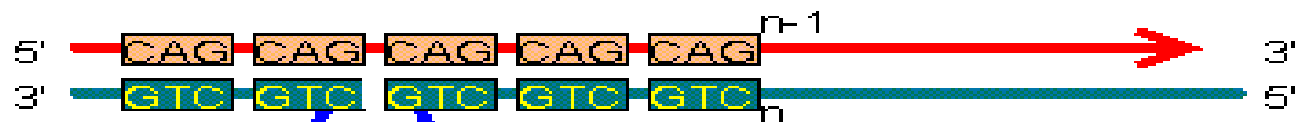


Normal



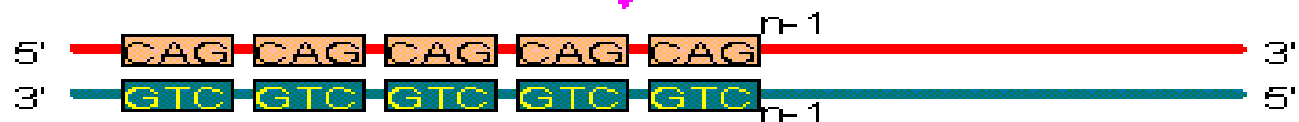
(c)

Forward slippage

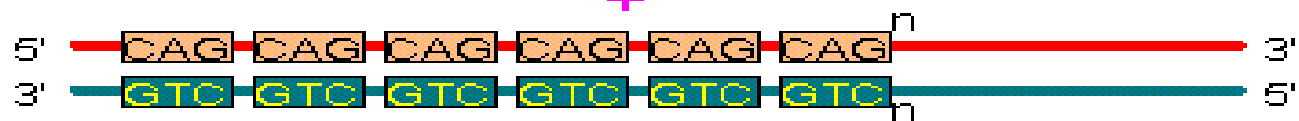


Second replication

Deletion mutation



Normal





في العشائر عندما **يتساوى** معدل الطفرات الأمامية مع معدل الطفرات الرجعية فإن الطفرة في هذه الحالة **لا تحدث** أثراً في تغير التكرار الجيني ، وقد تصل العشيرة إلى حالة التوازن إذا لم تتدخل العوامل الأخرى في الاخلال بهذا التوازن . أما إذا لم يتساوى معدل الطفرات الامامية والرجعية فإن الطفرة تغير من تركيب الجين ، وبالتالي يدخل هذا التركيب إلى مستودع الجينات وينقل عبر الأجيال القادمة وتكون الطفرة بذلك مصدراً لوجود تراكيب وراثية جديدة.

# الطفرة وتغير التكرار الجيني

تغير الطفرات ذات الاتجاه الواحد (التي تغير أليل ما إلى أليل آخر مثل تغيير **A** إلى **a**) التكرار النسبي للأليلين بزيادة نسبة الأليل **a** على حساب نقص نسبة الأليل **A** .

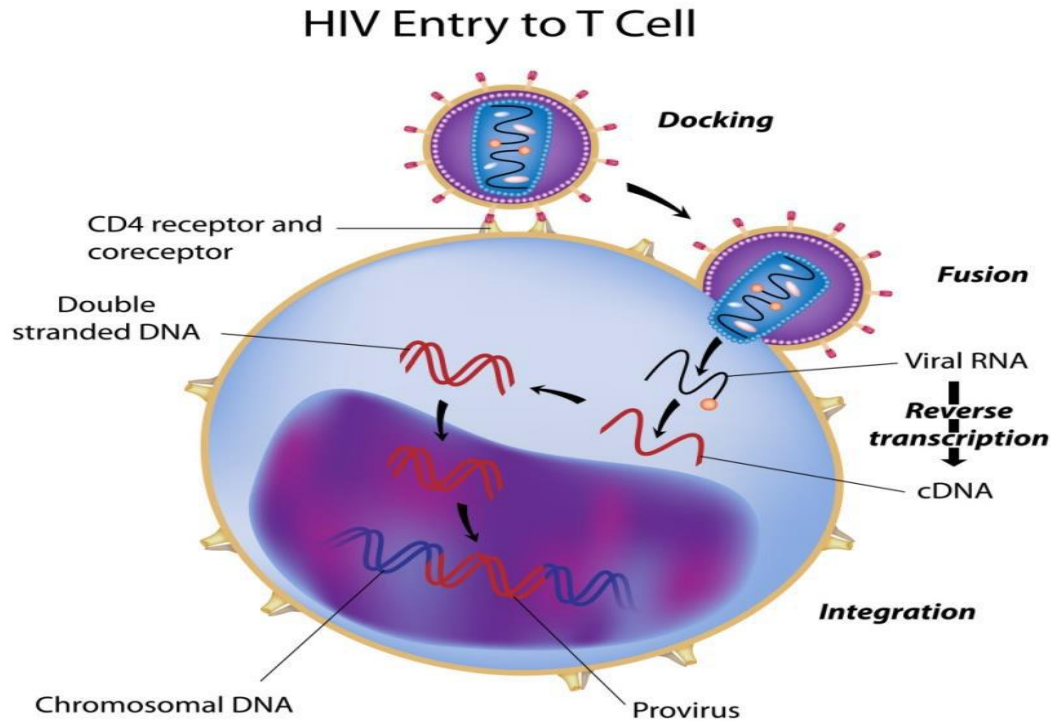
وإذا حدثت طفرة في اتجاه واحد أي من **A** إلى **a** فيتوقع في النهاية وجود أليلات **a** فقط في العشيرة .

وسرعة الطفرات تكون منخفضة جداً وتحتاج إلى وقت طويل .

## بعض الطفرات تكون نافعة مثل :

بعض الافراد يقاومون فيروس نقص المناعة البشري HIV حتى بعد تكرار الاصابة لعدة مرات .

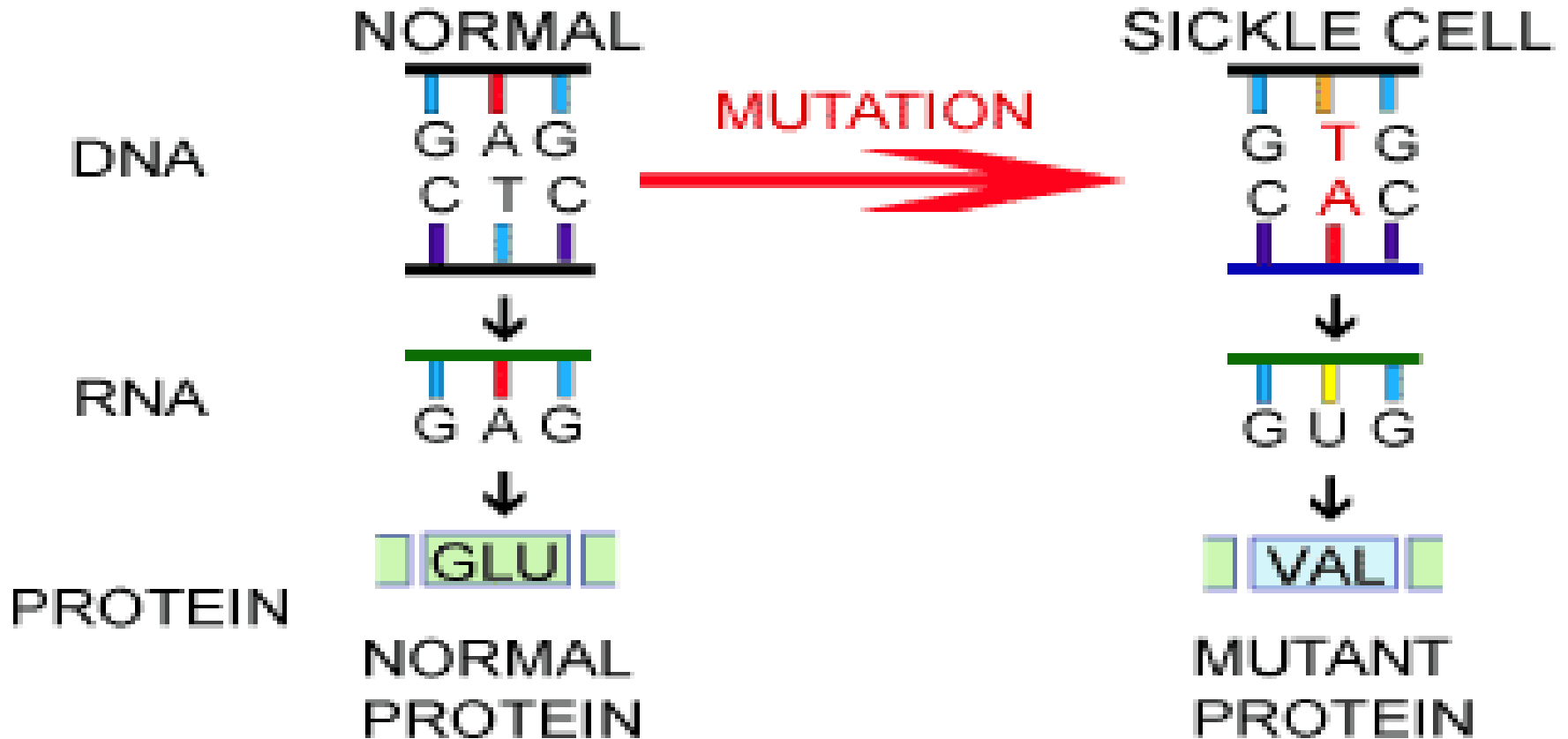
وتم اكتشاف السبب وهو راجع لطفرة في الجين المسؤول عن دخول الفيروس وانحتراق الجهاز المناعي.



## بعض الطفرات تكون ضارة مثل :

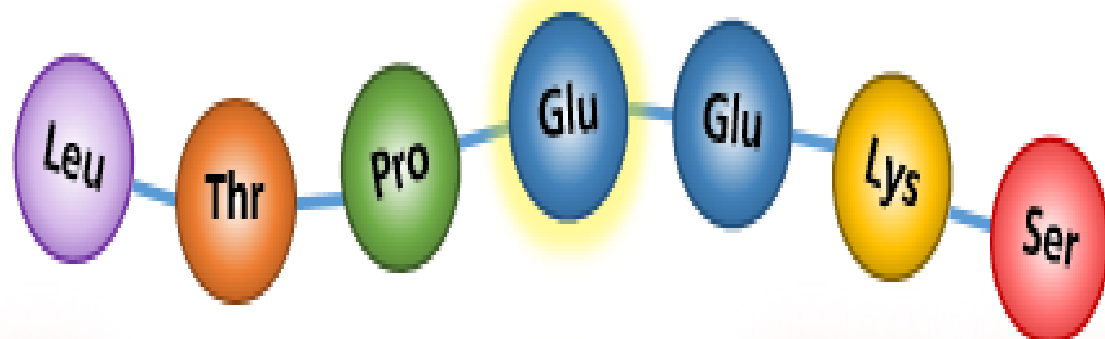
مرض فقر الدم المنجلي وتسببه طفرة استبدال في نيوكليوتيدة واحدة في الجين والمسؤول عن هيموجلوبين الدم.

**GTG** (فالين) مصاب ← **GAG** (جلوتاميك) .





جزء من جزيئة الـ ADN وسلسلة الاحماض الأمينية عند شخص سليم و شخص مصاب بمرض فقر الدم المنجلي

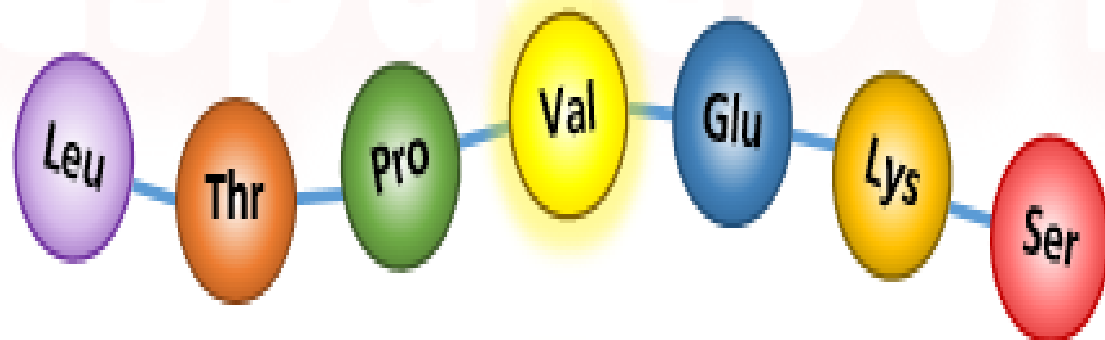
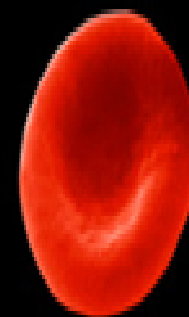


C T G A C T C C T G A G A A G A A G T C T

سلسلة  
الأحماض  
الأمينية

HbA

شخص عادي

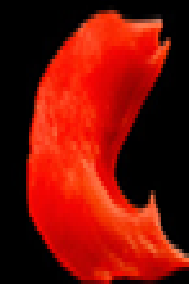


C T G A C T C C T G T G A A G A A G T C T

سلسلة  
الأحماض  
الأمينية

HbS

شخص مصاب



منيره الدوسري

Thank You

