

الفصل الخامس علم الوراثة



محتويات الفصل

1 - 5 . مقدمة و نبذة تاريخية .

2 - 5 . الوراثة ما قبل مندل .

3 - 5 . الوراثة المتدللية .

4 - 5 . الوراثة ما بعد مندل .

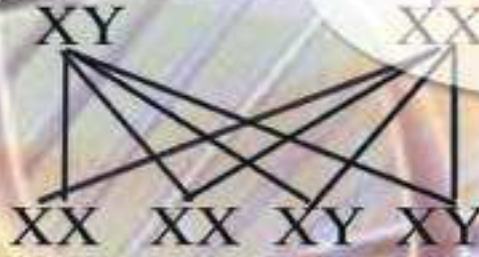
5 - 5 . الاساس الجزيئي للوراثة .



بعد الانتهاء من دراسة الفصل الخامس نأمل من الطالب ان يكون قادراً على ان :

1. يتعرف على بعض التطبيقات الوراثية في الحضارات التي سبقت العالم مندل .
2. يرسم سجل النسب لعائلة لديها طفل مصاب بمرض يرجع الى جين متنحي ، وسجل نسب اخر لطفلة مصابة بمرض وراثي يرجع الى جين سائد .
3. يعرف قانون مندل الاول وقانون مندل الثاني ويقارن بينهما .
4. يعدد الصفات السبع التي درسها مندل ويبين طبيعة توارثها .
5. يدرك ان الصفات التي درسها مندل كانت غير مرتبطة اي ان كل منها يقع على كروموسوم مختلف .
6. يعرف بأن الصفة ذات السيادة التامة اما ان تكون نقية او هجينة .
7. يتمكن من ايجاد العلاقة بين صفتين مندليتين من خلال استخدام قانون حاصل ضرب الاحتمالات .
8. يدرك موضوع التوافق وعدم التوافق في عملية نقل الدم (التبرع بالدم) .
9. يبين الاستنتاج الذي توصل اليه الباحثان هيرشي و شيس .
10. يحدد الاختلاف بالرسم بين الحلقة البيورينية والبريميدينية للقواعد النتروجينية .
11. يرسم تتابع القواعد في ال DNA المتمم للشريط الاصلي وكذلك ال mRNA لهذا الشريط (القالب) .
12. يستطيع ان يبين علاقة انزيمات معينة بعمليات تضاعف واصلاح ونسخ وترجمة التعليمات الوراثية .
13. يعدد متطلبات تقنية الهندسة الوراثية .
14. يبين بالرسم كيفية الحصول على شريط DNA معاد التركيب ويعدد تطبيقاته .

علم الوراثة



1-5 . مقدمة ونبذة تاريخية .

يُعرف علم الوراثة (**Genetics**) بأنه ذلك الفرع من علم الحياة الذي يهتم بدراسة التغيرات الموروثة لكائن حي او لمجموعة من الكائنات وكذلك كيفية تعبير المورثات المسؤولة عن تلك التغيرات .

ومن المجالات التي يهتم بها هذا العلم ما يأتي :

أ كيفية انتقال الصفات الوراثية من جيل الى اخر .

ب معرفة التركيب الجزيئي للمادة الوراثية ، والتغيرات التي تطرأ عليها وتطبيقاتها المختلفة .

ج معرفة كيفية حدوث عملية التعبير الوراثي على المستوى المظهري والجزيئي .

ان اول من اطلق مصطلح (**Genetics**) على هذا العلم هو الباحث الانكليزي بيتسون (**Bateson**)

عام (1906 م) . وفيما يلي نبذة تاريخية مختصرة عن اهم الدراسات الوراثية التي ساعدت في تقدم هذا العلم .

1 بداية تم انتخاب التغيرات الوراثي للانواع المفيدة، وذلك كطرز او صفات مميزة تخدم الاجيال وتلائم مع متطلبات الحياة وخاصة في المجال الزراعي .

2 وضع مندل انظمة تحكم الوراثة بالصفات غير المرتبطة بالجنس ، حيث نشر في عام (1866م)

مقالة بعنوان "أبحاث حول بعض الهجائن النباتية" ولكن لسوء الحظ لم ينتبه اليها علماء عصره الا بعد مرور 34 عاماً .

3 ان اكتشاف تجارب مندل عام (1900م) قد تخطى ما يسمى "بالعمر الذهبي" لعلم الخلية ، وذلك عندما تم رؤية الكروموسومات والتي افترض بأنها حاملة للصفات الوراثية والتي لم تدرك انذاك من قبل العالم مندل .

4 لقد شهد الربع الثالث من القرن العشرين ايجاد حلول لكثير من الاسئلة وعلامات الاستفهام وذلك بحل اللغز الذي وصفه العالمان واطسن وكريك عام (1953 م) حول تركيب جزيء الحامض النووي الرايبوزي منقوص الاوكسجين **Deoxyribonucleic acid (DNA)** والذي توج في الستينات من القرن الماضي بحل الشفرة الوراثية (**Genetic code**) .

5 بدأ توجده علماء الوراثة في عقد السبعينات نحو مجال التقنيات الاحيائية ، حيث تمكنوا من تهجين الـ **DNA** لانواع مختلفة بغية ايجاد عقار او دواء ذو فعالية كبيرة وبكمية مناسبة وفي نفس الوقت تم اكتشاف المورثات التي تسبب اغلب التشوهات النادرة والتي ترجع الى مورث مفرد (**Single gene**) ، وبناءً على ذلك تم تطوير طريقة التشخيص وحتى التوصل الى اختبارات تسبق ظهور الاعراض ، اضافة الى ابتكار انواع جديدة من المعالجات من خلال الهندسة الوراثية .

6 لقد برزت في عام (1986م) فكرة استخدام الـ **DNA** في المجالات التطبيقية وذلك لتميزه بعدد من الخصائص منها :

• قابليته على النقل من كائن الى آخر بواسطة بعض النواقل كالرواشح (الفيروسات) والبلازميدات .

• قابليته على تحوير وظائف الخلية المستلمة له .

• قابليته على التضاعف داخل الخلية بصورة طبيعية وايضاً خارجها وذلك من خلال استخدام تقنية التفاعل التضاعفي او التسلسلي لشريط الـ **DNA** بواسطة الانزيم المتعدد البوليمير (**Polymerase Chain Reaction (PCR)**) .

7 في بداية القرن الحادي والعشرين وبالذات عام (2003 م) تم كشف النقاب وبصورة كاملة عن انجاز تسلسل ازواج القواعد النروجينية والتي يتجاوز عددها 3.3 مليار (**billion**) وذلك لمورثات كروموسومات الانسان في الحالة الاحادية والمسماة بالجينوم .

8 حالياً تركز الابحاث الجينية (**Genomics**) حول كيفية تعبير المورث في مختلف الخلايا سواء في المرضى او في الاصحاء وكذلك في الكشف عن الاختلاف او التمايز الوراثي الذي تكون له الاولوية في بناء الشخصية .

2-5 . الوراثة ما قبل مندل .

5 - 2 - 1 . دور حضارة وادي الرافدين :

لقد صاحب نشأة هذه الحضارة في العراق القديم خلال الفترة الممتدة بين سنة (4000 - 800 ق.م .) الاهتمام في مجال الحصول على انواع محسنة من الحنطة والرز والقطن والبقول وكذلك الماشية والخيول . لقد ادرك سكان العراق انذاك اهمية التكاثر الجنسي في الوراثة وتحسين الحصول وذلك من خلال ممارستهم تلقيح النخيل ، وكذلك اجراء التزاوجات بين سلالات مختلفة من الماشية . وهذه موثقة من خلال الاختام التي وجدت هناك . فعلى سبيل المثال وجد بين تلك الوثائق رسالة فريدة من نوعها كتبت بالخط المسماري حوالي (1360 ق . م .) وقد اعطت وصف دقيق لكيفية تدريب الخيول وانتقاء اجودها للسباق .

5 - 2 - 2 . دور حضارة وادي النيل :

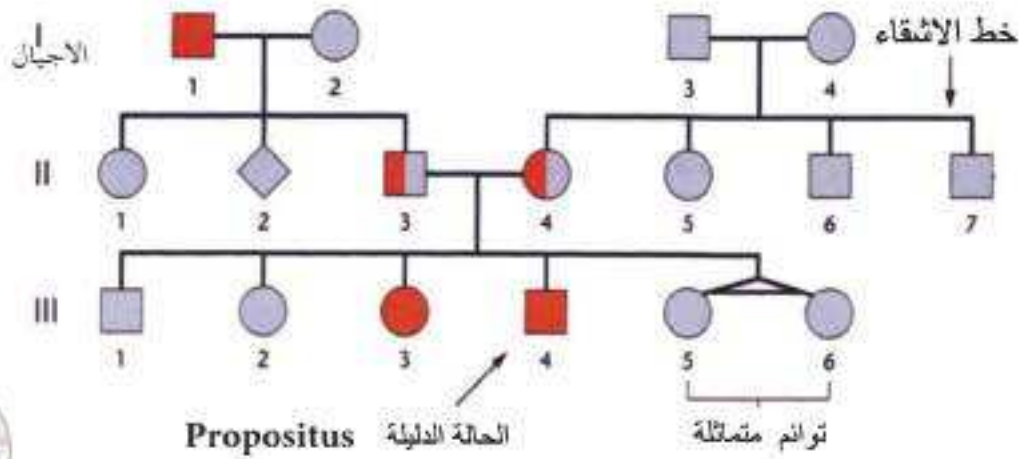
لقد تلازمت بعض التطبيقات الرائدة لعلم الوراثة مع نشأة حضارة وادي النيل سنة (5000 ق . م .) حيث تم العثور من قبل فراعنة مصر القديمة على انواع منتخبة من الحنطة تتسم بتوعية ووفرة الانتاج .

5 - 2 - 3 . دور الحضارة اليونانية :

لقد كان الفلاسفة اليونانيون مهتمين بتوضيح التشابه بين الاقارب . فأبو قراط (Hippocrates 460-370 ق.م) قد اشار الى تكرار صفات بشرية معينة مثل الحول في العين (Crossed eye) ، والرأس ذو العلامة البيضاء (Bald headedness) في مجموعة معينة من العائلات . كما لاحظ ايضاً انتشار امراض معينة مثل الصرع وبعض انواع العمى في عوائل معينة . كما تعرف اليونانيون على اعراض بعض المتلازمات البشرية كمتلازمة داون (Down's Syndrome) . كما اهتموا كثيراً بفكرة البنية الطبيعية التي تمد الجسم بالمناعة .

يعتبر عالم الأحياء موبرتويس (**Maupertuis**) من الذين سلطوا الضوء على أهمية وراثية الإنسان . لقد جمع سجلات نسب (**Pedigrees**) شكل (1 - 5) لبعض العوائل التي يحدث فيها صفة البرص (**albinism**) شكل (2 - 5) وقام بتحليلها وتنبأ باحتمال حدوثها في الأجيال القادمة من خلال تطبيقه لنظرية الاحتمال .

وفي منتصف القرن التاسع عشر تم تطبيق حالات انتقال بعض الصفات الوراثية في الإنسان كلون العيون (بني × أزرق) ولون شعر الجسم (أسود × أبيض) في القطط ، وكذلك طبقت على الأبقار المعروفة بوفرة الشعر واللحم .



شكل (1 - 5) . نموذج لسجل نسب يبين كيفية انتقال صفة البرص خلال ثلاثة أجيال (للاطلاع) .



شكل (2-5) . يبين لون الشعر والأهداب والبشرة في فتاة برصاء (للاطلاع) .

* سجل النسب : هو مخطط يستخدم لمناقشة توريث الصفة في العائلة . إذا كان المربع يشير إلى الذكور بينما الدائرة تشير إلى الإناث والمحط الواصل بينهما يشير إلى الزواج أما المحطوط الأخرى فتشير إلى الأولاد .

وبعد منتصف القرن اعلاه طرح وايزمان (**Weismann**) الفكرة القائلة بأن الخلية الجرثومية (**germplasm**) هي المادة الوراثية التي تنتقل من جيل الى اخر . يتضح مما تقدم بأن حقائق التوارث تعتبر من الامور المألوفة منذ زمن قديم لدرجة انها كانت تؤخذ على علانها كأمر مسلم به . لقد كان الاختلاف بين الافراد معقدا ولم ينطبق عليه اي تحليل او تفسير آنذاك ، وعلى الرغم من ذلك فقد حاول بعض علماء الحياة وضع رؤى معينة لتفسير ظواهر التشابه والاختلاف ، غير انهم لسوء الحظ لم يتمكنوا من استنباط طريقة تجريبية تركز على اساس علمي لغاية مجيئ الباحث النمساوي مندل (**Mendel**) الذي قدم فرضياته الرئيسية حول انتقال الصفات الوراثية وذلك من خلال نتائج تجاربه على نبات البازاليا .

3-5 . الوراثة المنديلية :

يعتبر كريكور جوهان مندل (**Gregor Johan Mendel**) الشكل (3-5) اول من نجح في اكتشاف



المبادئ الاساسية لعلم الوراثة . ولد في النمسا عام (1822م) . شرع مندل باجراء تجاربه على نبات البازاليا (**Pisum sativum**) عام 1856م) ولقد استغرقت تجاربه المتعددة زهاء ثمان سنوات بعدها قدم نتائج بحوثه الى مجلة التاريخ الطبيعي عام (1865م) وتم نشرها بعد مرور سنة من التاريخ اعلاه ولكن للاسف بقيت نتائج ابحاثه طي الكتمان لمدة 34 عام من تاريخ نشرها ، وذلك لانشغال علماء عصره بنظرية دارون (1809 - 1882م) في التطور العضوي . وفي مطلع القرن العشرين اعيد اكتشاف فرضيات مندل في الوراثة على اثر قيام ثلاثة علماء ببحوث منفردة ايدت نتائجها مبادئ مندل الرائدة في الوراثة وهم الهولندي دي فريز (**De Vries**) والالمانى كورنز (**Correns**) النمساوي تشرماك (**Tschermak**) والذين كانوا مهتمين بدراسة وظيفة وسلوك الكروموسومات .

شكل (3 - 5) العالم مندل واضع

قوانين الوراثة .

لقد اصبح من المعروف بان المشتغلين في الوراثة يعتمدون على تصميم التجارب وتحليل نتائجها وذلك لغرض استخراج فرضية معينة منها حول كيفية انتقال الصفات المختلفة . وفيما يلي بعض الاعتبارات التي يتطلب مراعاتها عند استخدام كائن معين لغرض اجراء الدراسات الوراثة :

- 1 قصر دورة حياته .
- 2 انتاجه اعداد كبيرة من النسل .
- 3 امتلاكه امكانية حصول تغيرات وطفرات وراثية عند تعرضه لظروف بيئية غير مناسبة كالاشعاع والمواد الكيميائية .
- 4 امكانية التحكم بالتلقيح او التزاوج في ذلك الكائن .
- 5 سهولة تربيته .
- 6 امكانية انتاجه تراكيب جديدة نتيجة للتكاثر الجنسي او الاقتران او التوصيل (**Transduction**) والذي يحدث بواسطة الرواشح (**Viruses**) .

لقد اجري العديد من البحوث على الكائنات الاولية الدقيقة كالبكتيريا والفطريات وعلى بعض النباتات كالبزاليا والذرة الصفراء والشعير والحنطة والقرع والطماطة وحنك السبع وكذلك درست العديد من الصفات في الحيوانات كحشرة ذبابة الفاكهة والفأر والدجاج وخنزير غينيا والابقار وكذلك في الانسان .

الجدول (5-1) . يبين عدد الكروموسومات في الخلايا الجسمية لانواع مختلفة

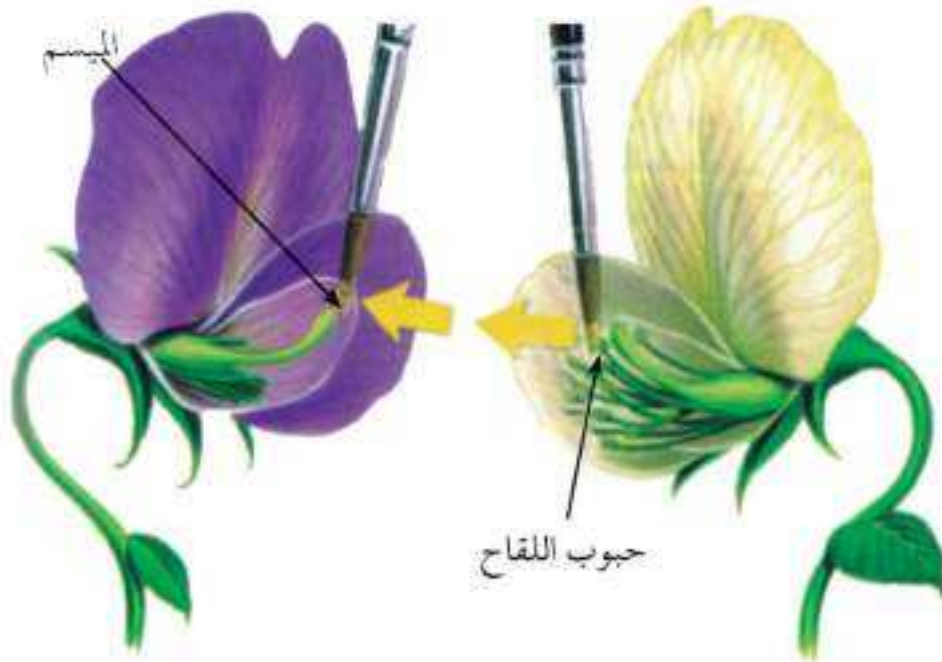
من الكائنات الحية .

عدد الكروموسومات في الخلايا الجسمية	الاسم الشائع لنوع الحيوانات	عدد الكروموسومات في الخلايا الجسمية	الاسم الشائع لاسم النباتات
6	البعوض	14	البزاليا
8	ذبابة الفاكهة	20	الذرة
16 ، 32*	نحل العسل	22	الفاصوليا
38	القطة	24	الرز
40	الفأر المنزلي	28	حنطة الخبز
46	الانسان	34	زهرة الشمس

* ذكور حشرة نحل العسل الاعتيادية تكون احادية المجموعة الكروموسومية

ان نجاح مندل على الرغم من فشل الباحثين الاخرين من قبله قد يُعزى الى الاسباب الاتية :

- 1 اختياره نموذج (Model) رائع في التصميم والتحليل لتجاربه الوراثية والتي اجريت على نبات البازليا الذي يتسم بتغايره الوراثي وقدرته على النمو بسهولة وقابليته للتجهيز بصورة اصطناعية (الشكل 4-5) .



- شكل (4 - 5) . طريقة مندل في نقل حبوب اللقاح من متوك نبات البازليا الى ميسم نبات اخر وذلك لمعرفة وراثته صفاته (للاطلاع) .

- 2 لقد حدد فحوصاته على زوج واحد من الصفات او عدد قليل جداً منها في كل تجربة . (الشكل 5 - 5) .

- 3 حفظ سجلات مضبوطة والتي اعتمد عليها في التحليل الاحصائي لتجاربه .

التزاوجات التي أجراها مندل ونتائجها

الصفة	الأباء	الجيل الأول (F ₁)	الجيل الثاني (F ₂) النسبة الحقيقية	النسبة المتوقعة
موقع الزهرة	سائدة ثابتة × متنحية	سائدة 100 هيجلة	محوري 651 طرفي 207	1 : 3
طول النبات	طويل × قصير	طويل	طويل 787 قصير 277	1 : 3
شكل القرن	متنفع × متخصر	متنفع	متنفع 882 متخصر 299	1 : 3
لون القرن	اخضر × اصفر	اخضر	اخضر 428 اصفر 152	1 : 3
لمس البذرة	املس × مجعد	املس	املس 5,474 مجعد 1,850	1 : 3
لون البذرة	اصفر × اخضر	اصفر	اصفر 6,022 اخضر 2,001	1 : 3
لون الزهرة	احمر × ابيض	احمر	احمر 705 ابيض 224	1 : 3

شكل (5 - 5) .

الطرز المظهرية للسبعة أزواج من الصفات المتضادة التي درسها مندل في نبات البازيلا ونتائج تهجيناتها الاحادية. لاحظ ان كافة افراد الجيل الاول F₁ كانت تحمل الطراز السائد ، اما الطراز المتنحي فلقد عاود الظهور بنسبة 25 % من افراد الجيل الثاني F₂ (للاطلاع) .

لفرض فهم التهجين الاحادي (التضريب لصفة واحدة) والفرضيات التي تم اشتقاقها منه آنذاك، علينا ان نتعرف على عدد من المصطلحات الجديدة المستخدمة في هذا المجال وهي :

(1) الحليل (البديل) او الاليل (Allele) :

هو احدى حالات الطفرات المحتملة للعامل الوراثي (الجين) والذي يتميز عن الاليلات او الحلائل الاخرى من خلال تأثيراته المظهرية . فاذن الاليل هو شكل آخر للجين او متغاير الجين .

(2) المورثات او الجينات (Genes) :

هو تسلسل من الـ DNA التي تمتلك وظيفة معينة مثلاً قابليتها لأن تحول الشفرة الوراثية الى بروتين او تسيطر على التعبير عن الصفة وبالأمكان اثبات وجودها من خلال تغاير الاليلات .

(3) التعبير الجيني (Gene expression) :

هي عملية استخدام معلومات الـ DNA من قبل الخلايا وذلك لتصنيع بروتين معين .

(4) الطراز الوراثي او الجيني (G) Genotype :

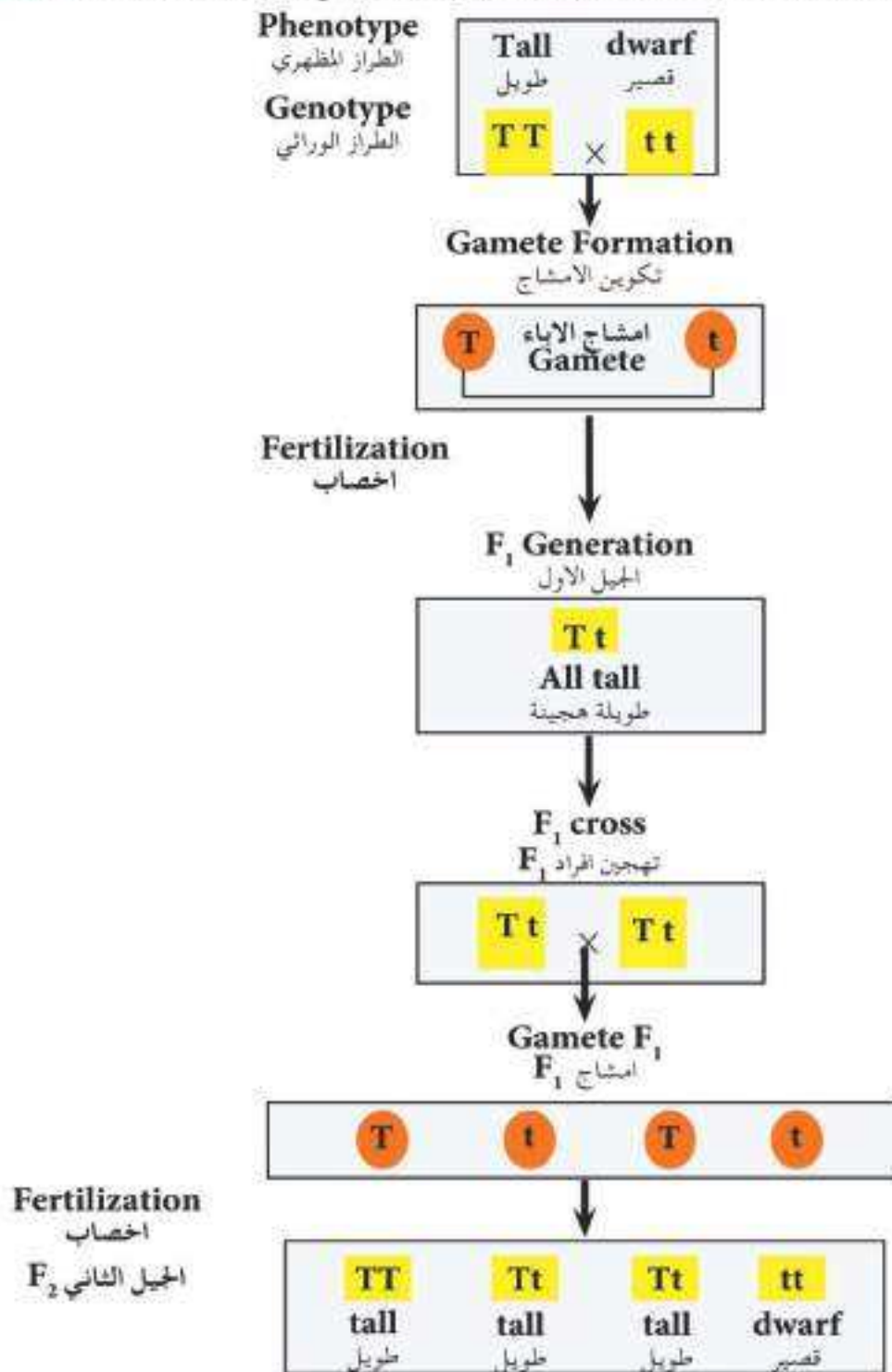
هو يعكس التركيب او البنية الوراثية للفرد ويعبر عنه برموز وراثية وذلك للإشارة الى اتحاد الاليلات في فرد معين .

(5) الطراز المظهري (P) Phenotype او الفتة المظهرية :

هو يشير الى الخصائص او العلامات المشاهدة للكائن الحي والمسيطر عليها وراثياً . فمثلاً صفتي طول الساق وقصره في نبات البزاليا يُشار اليهما كتعبيرات طبيعية للمعلومات الموجودة في العوامل الوراثية . من خلال اتباع مبادئ الصفات السائدة والمتنحية يمكننا الاخبار عن الطراز المظهري للفرد من الطراز الوراثي فمثلاً (TT و Tt) طويلة الساق و (tt) قصيرة الساق . وعندما يحمل الفرد طراز وراثي متمثل العوامل مثل (TT او tt) فيقال لذلك الفرد بأنه متجانس او نقي (Homozygous) وعندما يحمل الفرد طراز وراثي غير متمثل العوامل مثل (Tt) فيقال لذلك الفرد بأنه غير متجانس او هجين (Heterozygous) . لاحظ الشكل (5-6) . الذي يعطي مثال عن التضريب بين صفة سائدة نقية وصفة متنحية وكذلك المصطلحات الحديثة المستخدمة .

أما يصدد رموز العامل الوراثي فعادة ما يستخدم الوراثيون طرق مختلفة بهذا الشأن ، سنتطرق حالياً الى ذكر رموز احدى الصفات المندلية ولتكن صفة طول الساق في نبات البزاليا . حيث يعطي الحرف الكبير (T) ليشير الى صفة الساق الطويل (Tall) ، بينما يعطي الحرف (t) .

ليشير الى صفة الساق القصير وهي صفة متنحية وفي مثل هذه الحالة تم اشتقاق هذا الرمز من المصطلح الخاص بالصفة السائدة ، غير انه غالباً ما يشتق ذلك الرمز من المصطلح الخاص بالصفة المتنحية (الشكل 5-6) .



شكل (5-6) . بين كيفية استخدام الرموز وبعض المصطلحات الوراثية في تهجين احادي بين نبات بناليا

طويلة (TT) وقصيرة الساق (tt) . تشير المستطيلات الى الطرز الوراثية ،

اما الدوائر فتشير الى الامشاج .

بعض الرموز الوراثية المستخدمة في التضريريات وكذلك في حل المسائل الوراثية :

الرمز	المعنى
F_1	الجيل الاول وهو ماخوذ من كلمة (Filial) اللاتينية وتعني ذرية وهكذا بالنسبة للجيل الثاني F_2 ... الخ
G_1	يشير الى امشاج (Gametes) الابهاء وهكذا G_2 بالنسبة لامشاج الجيل الاول ... الخ
P_1	يشير الى الابوين الاصليين (Parents) وهكذا بالنسبة الى P_2 ... الخ
X	علامة تزاوج او تضرير او تلقيح او تهجين :
♂	رمز لاتيني يشير الى الاب او الذكر ،
♀	رمز لاتيني يشير الى الام او الانثى .

5 - 3 - 4 . التهجين الاحادي (Monohybrid Cross) .

هو تهجين وراثي بين فردين ويتضمن زوج من الصفات المتضادة التي ترجع الى نفس الموقع الوراثي (مثل $aa \times AA$) . وبذلك فهو يكشف عن كيفية انتقال طرز هذه الصفات عبر الاجيال .

مثال

عن التهجينات الاحادية لمندل :

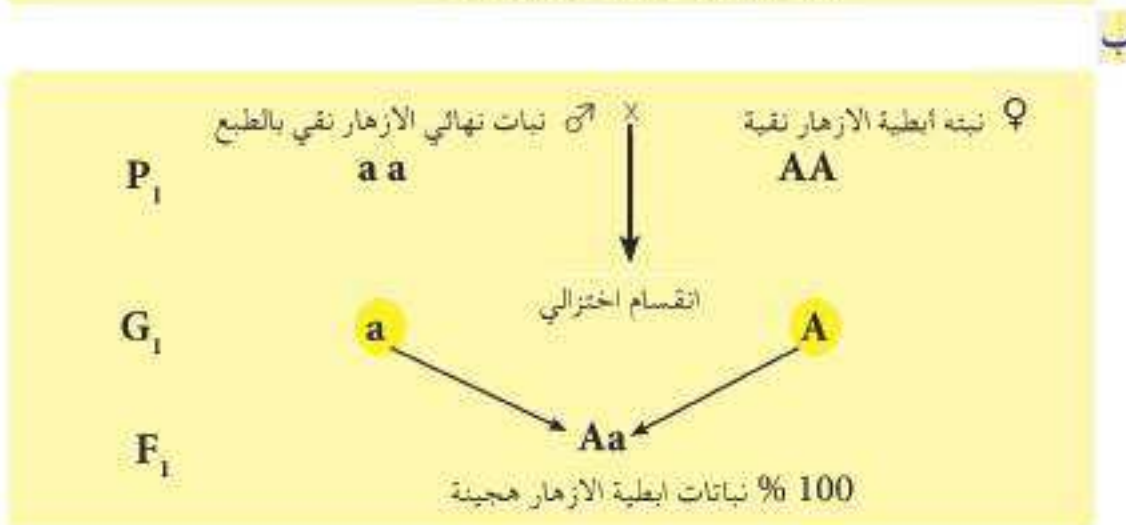
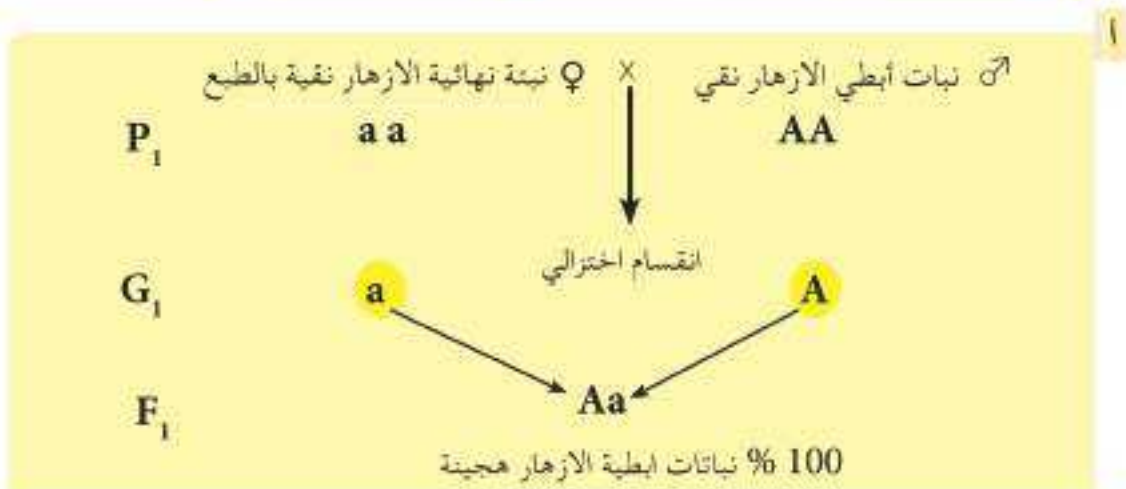
تعتبر صفة طول الساق في نبات البزاليا مثال على ذلك . فعند التهجين بين بزاليا طويلة الساق نقية وبزاليا قصيرة الساق ، كانت جميع افراد الجيل الاول (F_1) طويلة الساق . وعند اجراء التلقيح الذاتي لافراد الجيل الاول لاحظ مندل بان 787 من 1064 لنباتات الجيل الثاني (F_2) كانت طويلة ، بينما 277 من 1064 كانت قصيرة . ان هذه الارقام تمثل النسبة التقريبية 1 : 84 . 2 اي حوالي 1.3 . لذا فان الصفة المتنحية التي لم تظهر في الجيل (F_1) عاودت للظهور في الجيل (F_2) ونسبة 25 % .
يتضح من نتائج التهجينات المندلية بانها لا تكون معتمدة على الجنس ، اي ان مورثات (جينات) تلك الصفات تقع على كروموسومات جسمية وليست جنسية .

وعادة يستخدم التهجين العكسي (**Reciprocal Cross**) لغرض التأكد من ان صفة معينة يقع مورثها على كروموسوم جنسي ام جنسي ، او يقع في عُضوية سايتوبلازمية كالميتوكوندريا .

تعريف التهجين العكسي :

تضريب يحصل بين فردين احدهما يحمل الطراز السائد والاخر يحمل الطراز المتنحي لصفة معينة وبالعكس ويتضمن تضريبين (اي استخدام الفرد الذي يحمل الطراز الجيني السائد كآب والفرء الذي يحمل الطراز الجيني المتنحي كأم في التضريب الاول وبالعكس في التضريب الثاني) - فاذا كانت النتائج في الحالتين متشابهة فالمورثة لتلك الصفة تقع على كروموسوم جنسي واذا كانت النتائج مختلفة عند عكس الطراز فهذا يعني ان مورثة الصفة تقع على كروموسوم جنسي او في السايتوبلازم على احدى العضيات وكما في المثال الاتي .

مثال عن التهجين العكسي في نبات البازاليا :



اذن الصفة المدروسة هي صفة مندلية تقع على كروموسوم جسدي . ولغرض توضيح هذه النتائج افترض مندل وجود زوج من العوامل الوراثية لكل صفة ، حيث ان هذه العوامل هي التي تتحكم بانتقال الصفة من جيل الى آخر وهذا يؤكد نجاح مندل في تجاربه .

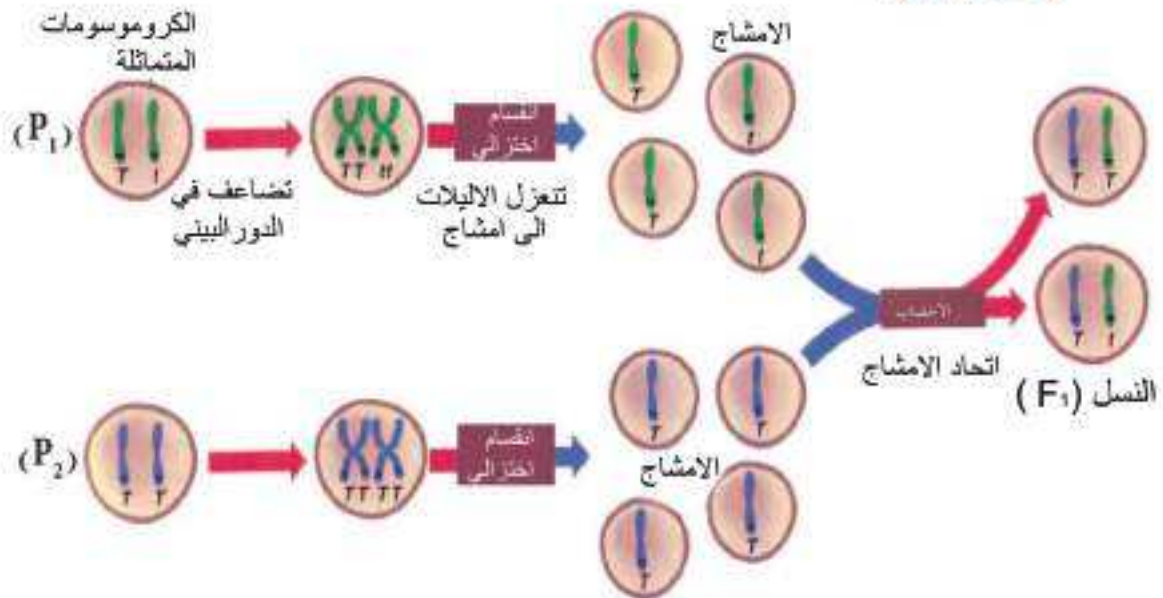
5 - 3 - 5 . فرضيات مندل Mendel's Postulates

لقد استخدم مندل توافق طرز النتائج التي حصل عليها في التهجين الاحادي لاشتقاق ثلاث فرضيات او مبادئ في الوراثة وهي كالاتي :

1 تكون العوامل زوجية (**Unit Factors in Pairs**) اي ان كل صفة يحملها الفرد مسيطر عليها من قبل زوج من العوامل . وعادة يحتوي الفرد الثنائي (**Diploid**) واحد من ثلاث طرز وراثية تعين الصفة وهي (**AA** او **Aa** او **aa**) .

2 الصفة السائدة والمنتحية (**Dominant and recessive**) عندما يوجد اثنين من العوامل غير المتماثلة (**Aa**) والمسؤولة عن صفة واحدة في فرد معين فان احد هذه العوامل (**A**) يكون سائد على الآخر المنتحي (**a**) ، علماً بان العامل المنتحي يكون مسؤول عن اظهار الصفة المنتحية وذلك عندما يكون بحالة زوجية (**aa**) .

3 الانعزال (**Segregation**) خلال عملية تكوين الامشاج ، تنفصل او تنعزل ازوج العوامل غير المتماثلة (**Aa**) بصورة عشوائية ولهذا فان كل مشيج سوف يستلم احد هذين العاملين وباحتمالية متكافئة (شكل 7-5) .



شكل (7-5) يبين انعزال الجين تبعاً لقانون مندل الاول .

اما اذا كان الفرد يحتوي على زوج متماثل من العوامل (aa) او (AA) فيؤدي ذلك الى ان جميع الامشاج سوف تستلم عامل واحد. وبعد الاخصاب فان افراد الجيل (F₁) سوف تستلم عامل واحد من كل اب (Parent) وبذا تصبح الافراد الناتجة مزدوجة العوامل، وعند التلقيح الذاتي لافراد الجيل (F₁) فان كل مشيج سوف يستلم بصورة عشوائية اما العامل السائد او المتنحي، وبعد الاخصاب سوف تتكون اربع اتحادات لتكوين افراد الجيل (F₂) ونسبة سائد 3: 1 متنحي.

وعلى ضوء هذه الفرضية وضع مندل قانونه الاول المسمى بقانون الانعزال (Law of Segregation) والذي ينص على ماياتي:

”العوامل الوراثية المزدوجة في الفرد تنعزل عن بعضها عند تكوين الامشاج ثم تعود لتزدوج بعملية الاخصاب عند تكوين افراد النسل“.

اما يحدد الفرضية الرابعة لمندل والمسماة (بالتوزيع الحر) فستتطرق اليها لاحقاً ضمن قانون مندل الثاني.

5-3-6. مربع بونيت Punnett Square

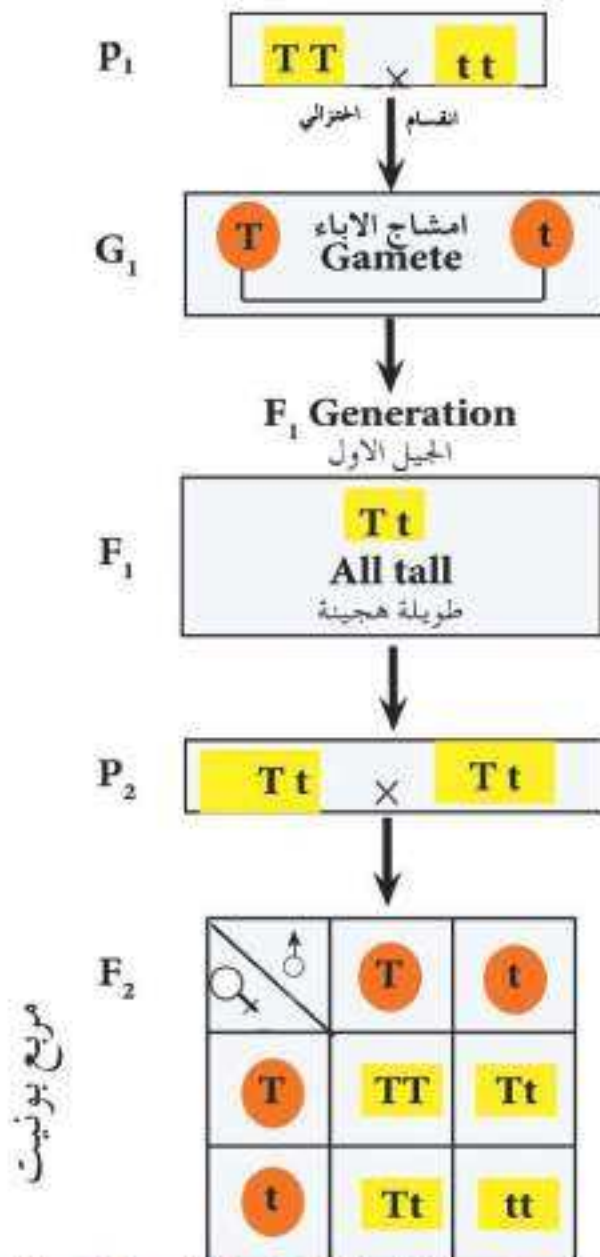
ان الطرز الوراثية والمظهرية الناتجة من اعادة اتحاد الامشاج خلال الاخصاب بالامكان اظهارها للعيان وبسهولة من خلال (مربع بونيت).

مربع بونيت:

رسم هندسي يشبه رقعة الشطرنج توضع في يساره وبصورة عمودية الامشاج الذكرية بينما توضع في اعلاه وبصورة افقية الامشاج الانثوية او بالعكس الشكل (5-8).

ويمكن من خلاله معرفة احتمالات كل اتحاد لهذه الامشاج الذكرية او الانثوية وكذلك معرفة الطرز المظهرية والوراثية ونسب كل منها.

لاحظ سهولة استخراج النسبة الوراثية (1:2:1) والنسبة المظهرية (3:1) لافراد الجيل الثاني في التهجين الوارد في الشكل (5-8).



شكل (5-8) . استخدام مربع بونيت في الحصول على نسبة افراد (F₂) وذلك عند اجراء التلقيح الذاتي لافراد (F₁) والمشار اليه في الشكل (5-5).

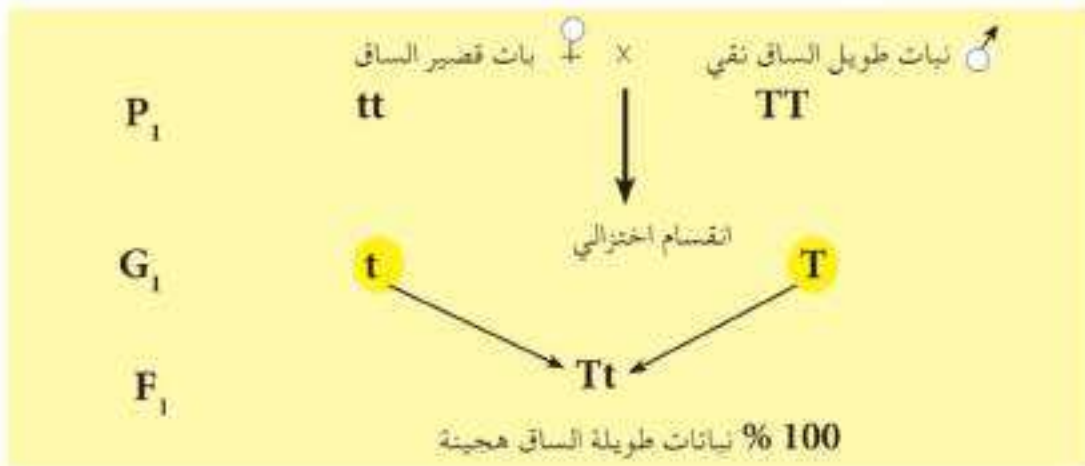
5-3-7 . التضريب الاختباري (Test Cross) .

ان الهدف من هذا التضريب هو التعرف على الطراز الوراثي للفرد الذي يحمل الصفة السائدة المجهولة النقاوة، حيث يتم تضريبه مع فرد اخر متنحي لتلك الصفة فاذا كان جميع افراد النسل يحملون الطراز السائد فان ذلك الفرد يكون نقياً في تلك الصفة، اما اذا كان 50% من افراد النسل سائد و 50% متنحي فيعني ذلك ان الفرد هجين في الصفة .

ويمكن توضيح ذلك كالآتي :

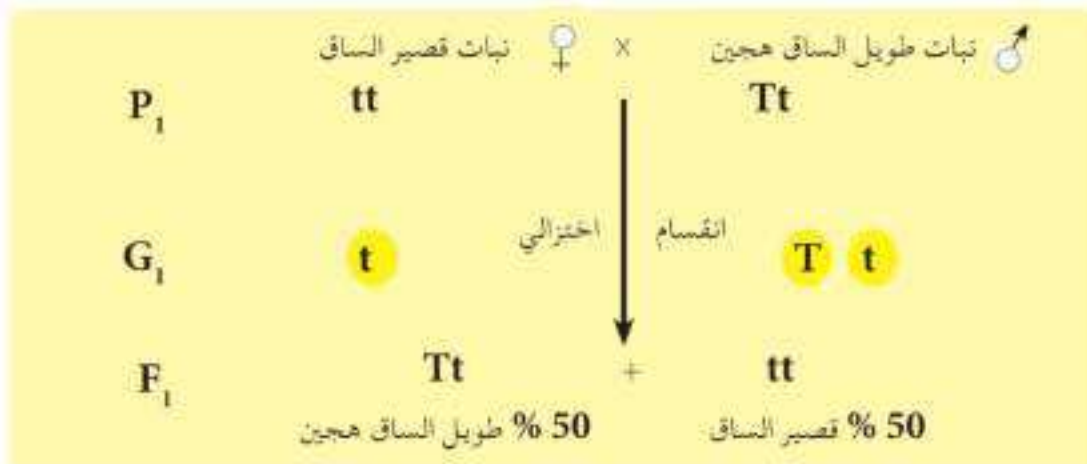
الاحتمال الاول :

عندما يكون الفرد نقى في الصفة السائدة لطول ساق نبات البازيلاء ؟



الاحتمال الثاني :

عندما يكون الفرد هجين في الصفة السائدة ؟



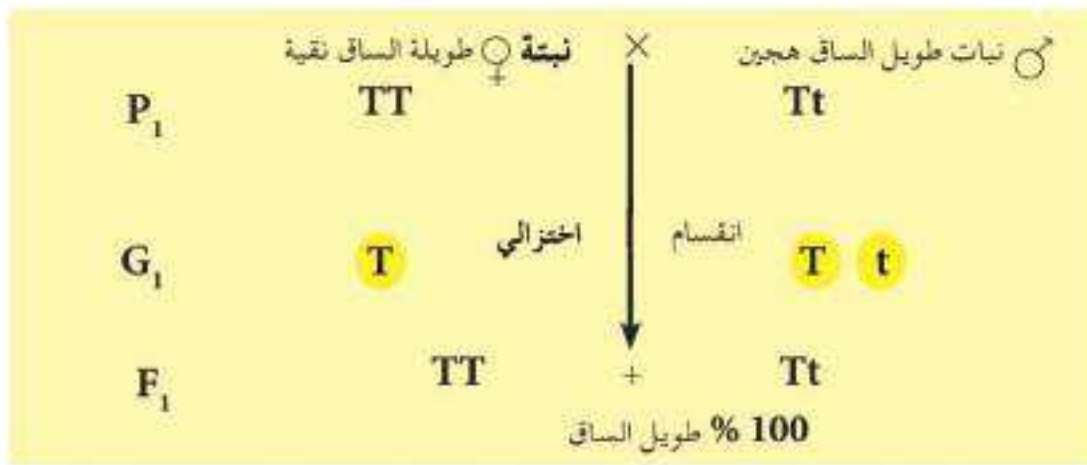
يعتبر التضريب الاختباري جزء من التضريب الرجعي .

التضريب الرجعي (Back Cross) .

هو تضريب يجرى بين افراد هجينة من الجيل الاول مع احد الابوين او مع فرد يماثل احدهما . ويمكن الرجوع الى

الفقرة السابقة (7.3.5) لملاحظة ناتج التضريب مع الاب المتنحي في الصفة .

اما ناتج التضريب الرجعي مع الاب السائد النقي في الصفة فيمكن مشاهدته في هذا المثال



5 - 3 - 8 . التهجين الثنائي وقانون التوزيع الحر لمنديل :

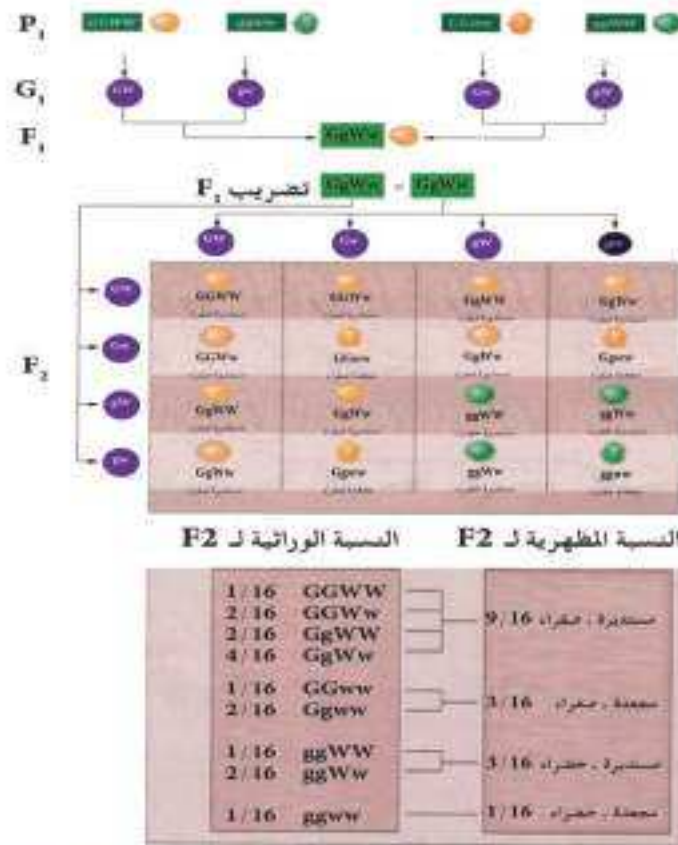
التهجين (التضريب او التزاوج) الثنائي (**Dihybrid Cross**) هو تهجين يتضمن زوجين من الصفات المتضادة (**ggww × GGWW**) . على سبيل المثال اذا لقح نبات بزاليا ذو بذور صفراء مستديرة نقية مع نبات ذي بذور خضراء مجعدة فأن جميع افراد (F_1) ستكون صفراء مستديرة وذلك لان اللون الاصفر سائد على الاخضر والبذور المستديرة سائدة على المجعدة . وعند السماح لافراد (F_1) الهجينة في صفتين (**GgWw**) لتتلقح ذاتياً فسنجد ان بذور افراد (F_2) ستظهر وفقاً للنسبة التقريبية **9 / 16** صفراء مستديرة و **3 / 16** صفراء مجعدة و **3 / 16** خضراء مستديرة و **1 / 16** خضراء مجعدة .

اما قانون التوزيع الحر (**Law of independent assortment**) والذي يُعرف ايضاً بقانون منديل الثاني . لقد تم وضعه من قبل منديل وذلك ترصينا لفرضيته الرابعة وهي (التوزيع الحر) . ينص هذا القانون

على ان ازواج العوامل الوراثية المنعزلة تنوزع بصورة مستقلة عن بعضها البعض وذلك خلال عملية تكوين الامشاج .

يشترط هذا القانون بأن اي زوج من العوامل الوراثية تنعزل بصورة مستقلة عن جميع ازواج العوامل الوراثية الأخرى . وكما نعلم فإنه نتيجة لعملية الانعزال يستلم كل مشيج عامل او آليل (**allele**) واحد من كل زوج من العوامل الوراثية . ان اي من العاملين او الأليلين المستلمين بالنسبة لزوج واحد لا يؤثر على حصة الانعزال لأي زوج آخر . لذا فتبعاً لهذا القانون سوف تتشكل جميع الاتحادات المحتملة للامشاج بتكرار متكافئ بين الشكل (**5 - 9**) . توضيح للتوزيع الحر خلال تكوين افراد الجيل الثاني ، حيث ان عملية تكوين الامشاج من قبل نباتات الجيل الاول . يفترض الانعزال بأن يستلم كل مشيج اما الأليل **G** او **g** وآليل **W** او **w** . بينما يفترض التوزيع الحر بأن جميع انواع الاتحادات الاربعة للأليلات (**GW, Gw, gW and gw**) سوف تتشكل باحتمالات متساوية .

ان في كل حالة اخصاب ما بين افراد الجيل الاول ($F_1 \times F_1$) تمتلك كل بيضة احتمالية متكافئة لاستلام واحد من الاتحادات الاربع من كل اب . وفي حالة انتاج عدد كبير من افراد النسل فسوف يتم الحصول على النسبة $16 / 9$ صُفر مستديرة و $16 / 3$ صُفر مجعدة و $16 / 3$ خضر مستديرة و $16 / 1$ خضر مجعدة البذور . تعتبر هذه النسبة مثالية وذلك لانها مبنية على احداث الاحتمالية المتضمنة الانعزال والتوزيع الحر والاحصاء العشوائي . وقد يحصل انحراف عن هذه النسب وهذا خاضع للصدفة على نحو صارم وخاصة في الاعداد الصغيرة المتنجحة من النسل لذا فان النتائج الحقيقية نادراً ما تكون متطابقة مع النسبة المثالية . (راجع الفقرة 11.3.5) .



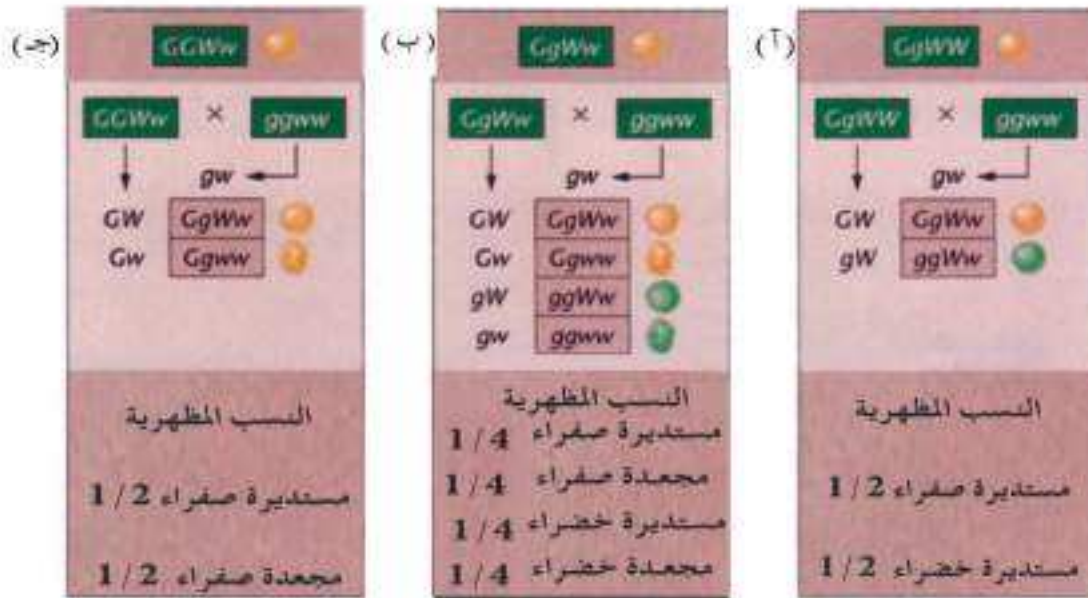
شكل (5 - 9) . مخطط للتهجينات الثنائية في نبات البازيلا .

لاحظ ان نباتات الجيل F_1 الهجينة تم تلقيحها ذاتياً وذلك لحساب النسبة المظهرية والنسبة الوراثية لافراد الجيل الثاني F_2 (للاطلاع) .

9 - 3 - 5 . التضريب الاختباري لصفتين :

يمكن ان يُطبق التضريب الاختباري على الافراد التي تحمل زوجين من الصفات السائدة المتضادة ولكن طرزها الوراثية غير معروفة (مجهولة النقاوة) على سبيل المثال الطراز المظهري لنبات ذي بذور صُفر مستديرة سائدة بالامكان ان ينتج من الطرز الوراثية ($GGWW, GGWw, GgWW, GgWw$) وفي حالة تهجين نبات ذي بذور صفر مستديرة مع نبات نقى ذي بذور خضر مجعدة $ggww$.

(منتحي) فإن تحليل النسب المظهرية والوراثية موضحة في الشكل (5 - 10) .



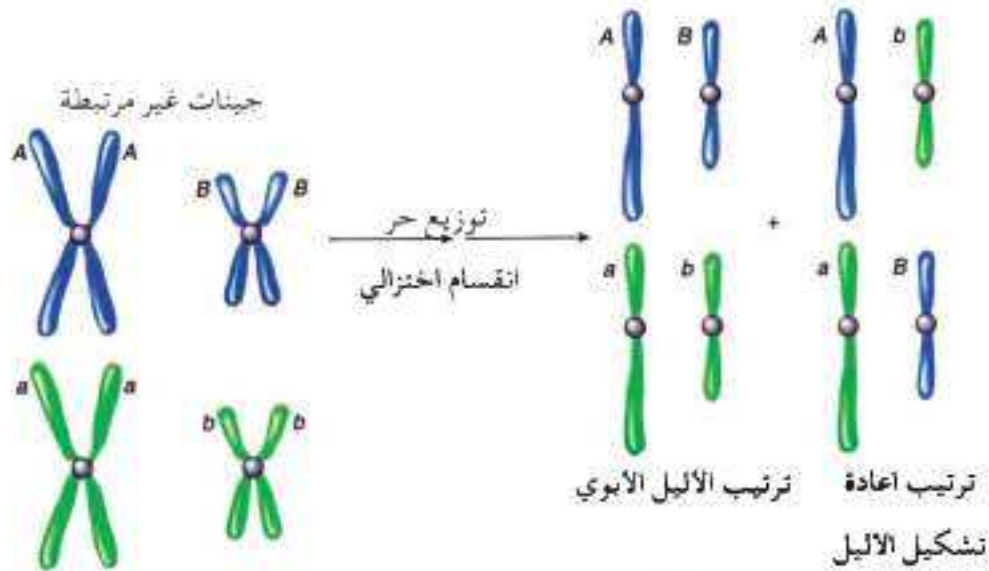
شكل (5 - 10) . نتائج التلقيح الاختياري لثلاثة افراد متشابهة مظهرياً (ذات بذور صفراء مستديرة) ولكنها مختلفة وراثياً علماً بأن صفة لون البذور مستقلة عن صفة شكلها في نبات البازيلا (للاطلاع) .

5 - 3 - 10 . تفسير نتائج مندل في ضوء معرفة وظائف الكروموسومات والجينات :

الكروموسوم : هو تركيب خيطي الشكل مركب من جزيء الـ **DNA** المدعم بالحمض النووي الرايبوزي **(RNA) Ribonucleic acid** والبروتين، والذي يحتوي على المعلومات الوراثية المرتبة بتسلسل شريطي وبالأمكان مشاهدته خلال عملية انقسام الخلية . اما الجين (المورث) فهو جزء من **DNA** الكروموسوم الذي يتحكم على الأقل في صفة وراثية محددة . وبما ان الكروموسومات موجودة على صورة أزواج متمثلة (الشكل 5 - 11) فالمورثات ايضاً موجودة على صورة أزواج كأن تكون **(Aa)** لصفة معينة و **(Bb)** لصفة اخرى وذلك فيما اذا كان الفرد هجيناً في هاتين الصفتين وهذا بالطبع يُدعم الفرضية الاولى لمندل .

وتتضح العلاقة بين سلوك الكروموسومات والجينات (المورثات) ايضاً من خلال الانقسام الاختيالي ، اذ يتسلم كل مشيج كروموسوماً واحداً من كل زوج من الكروموسومات المتمثلة وبذلك عند اتحاد تلك الامشاج اثناء عملية الاخصاب فسوف يستلم الابناء مورثاً واحداً لصفة معينة من الاب والآخر من الام .

كما ان التوزيع المستقل للكروموسومات على الامشاج خلال الانقسام الاختيالي تُدعم قانون التوزيع الحر لمندل وذلك لأن المورثات في حالة كونها غير مرتبطة (اي لاتقع على نفس الكروموسوم) سوف تتوزع ايضاً بصورة مستقلة .



شكل (5 - 11) . يبين التوزيع الحر لأليلات فرد هجين في صفتين يقع المورث المسؤول عن كلٍ منهما على كروموسوم منفصل (غير مرتبطة) (للاطلاع) .

مثال I تطبيق على قانون مندل الثاني :

ذبابه فاكهة انوسية اللون طويلة الجناح لقحت بذكر رمادي اللون واثري (**vestigial**) الجناح فكان جميع افراد الجيل الاول (F_1) رمادية اللون وطويلة الجناح ، علماً بأن العاملين الوراثيين لهاتين الصفتين يقعان على كروموسومين مختلفين .

أ ماالطرز الوراثية للابوين ولافراد الجيلين الاول والثاني ؟

ب ماالنسبة المظهرية لافراد F_2 ؟

ج ماالنسبة الوراثية لافراد F_2 ؟

د بين نوعية وعدد الاتحادات الممكنة بين الامشاج ، وضع ذلك على مربع بونيت ؟

الاستنتاج والحل :

بما ان جميع افراد الجيل الاول كانت طويلة الجناح ورمادية اللون ، اذن الجناح الطويل (**L**) سائد على الجناح الاثري (**I**) ، واللون الرمادي (**E**) سائد على اللون الانوسى (**e**) وكذلك فان الذبابه طويله الجناح والذكر الرمادي اللون يجب ان يكون كل منهما نقياً لهاتين الصفتين . وبناء على ذلك تكون الطرز الوراثية (بالرموز) للابوين ولافراد الجيلين الاول والثاني كما باتي :

الاحتمالية : هي ترجيح وقوع حدث معين بنسبة تقديرية . ويمكن التعبير عنها بعدد عشري او نسبة مئوية او عدد كسري وتحدد بالمعادلة الآتية :

$$\text{الاحتمالية} = \frac{\text{عدد المرات التي يمكن ان يتكرر فيها وقوع الحدث}}{\text{عدد المرات التي يقع فيها الحدث}}$$

ان نسب الطرز المظهرية والطرز الوراثية في الجيل (F_2) تمثل النسب المحتملة او المتوقعة لتلك الطرز ، ولكن نسبة تلك الطرز التي يتم الحصول عليها فعلاً من تزاوج ما قد تكون مختلفة عن النسب المحتملة، ويمكننا توضيح ذلك من احدى التجارب المندلية حول صفة لون البذور (الشكل 5-5) .

لقد كان عدد البذور الصفراء السائدة في الجيل (6022) بذرة ، بينما كان عدد البذور الخضراء المتنحية (2001) بذرة لذا يكون العدد الاجمالي للبذور (8023) .

وباستخدام معادلة الاحتمالية يمكننا تحديد النسبة الحقيقية للبذور الصفراء في مثل هذا التهجين وكالاتي :

$$0,7506 = \frac{6022}{8023}$$

بينما تكون النسبة الحقيقية للبذور الخضراء

$$0,2494 = \frac{2001}{8023}$$

وللتعبير عن ذلك بالنسب المئوية تكون نسبة الاحتمال المتوقع للبذور الصفراء 75% ، اما التعبير عنه على صورة عدد كسري فيكون $3 / 4$ ، بينما تكون نسبة الاحتمال المتوقع للبذور الخضراء 25% اما التعبير عنه على صورة عدد كسري فيكون $1 / 4$ ، كذلك يمكن التعبير عن الاعداد الكسرية بصورة نسب مثلاً النسبة $3 : 1$ تمثل الاحتمال نفسه الذي يمثله العدد الكسري $3 / 4$ و $1 / 4$ على التوالي ، ان هذا يعني وجود ثلاث فرص من اصل اربع ، اي انه في كل مرة يعطى ابوان هجينان فرداً ، يكون احتمال حملة للصفة السائدة ، $3 / 4$ ، ونجد احتمال حملة للصفة المتنحية $1 / 4$. وعند الرجوع الى النسب الحقيقية المتحصل عليها في هذا المثال وكذلك في التجارب الاخرى لمندل والواردة في (الشكل 5-5) ،

غالباً ما نشاهد وجود اختلاف بين النسبة الحقيقية المستحصل عليها في الخقل والنسبة المتوقعة وهذا قد يعزى الى التجربة كان تكون متعلقة بعدم توفر فرص متساوية للامشاج عند عملية التلقيح وكذلك عدم توفر فرص متساوية لعاملتي الفرد الهجين (Gg) من الانعزال بصورة متكافئة على الامشاج .
 اما عندما نتعامل مع صفتين او اكثر والتي تتوارث بصورة مستقلة عن بعضها (راجع الفقرة 8.3.5) فبمكنا التنبأ بجميع التكرارات المحتملة للطرز المظهرية في الجيل الثاني من خلال تطبيق قانون حاصل الضرب للاحتمالات والذي يشير الى انه عندما يوجد حدثان مستقلان بصورة تلقائية فان الاحتمالية المركبة لحصوله الاثنان تساوي حاصل ضرب حدوث احتمالات افرادها .

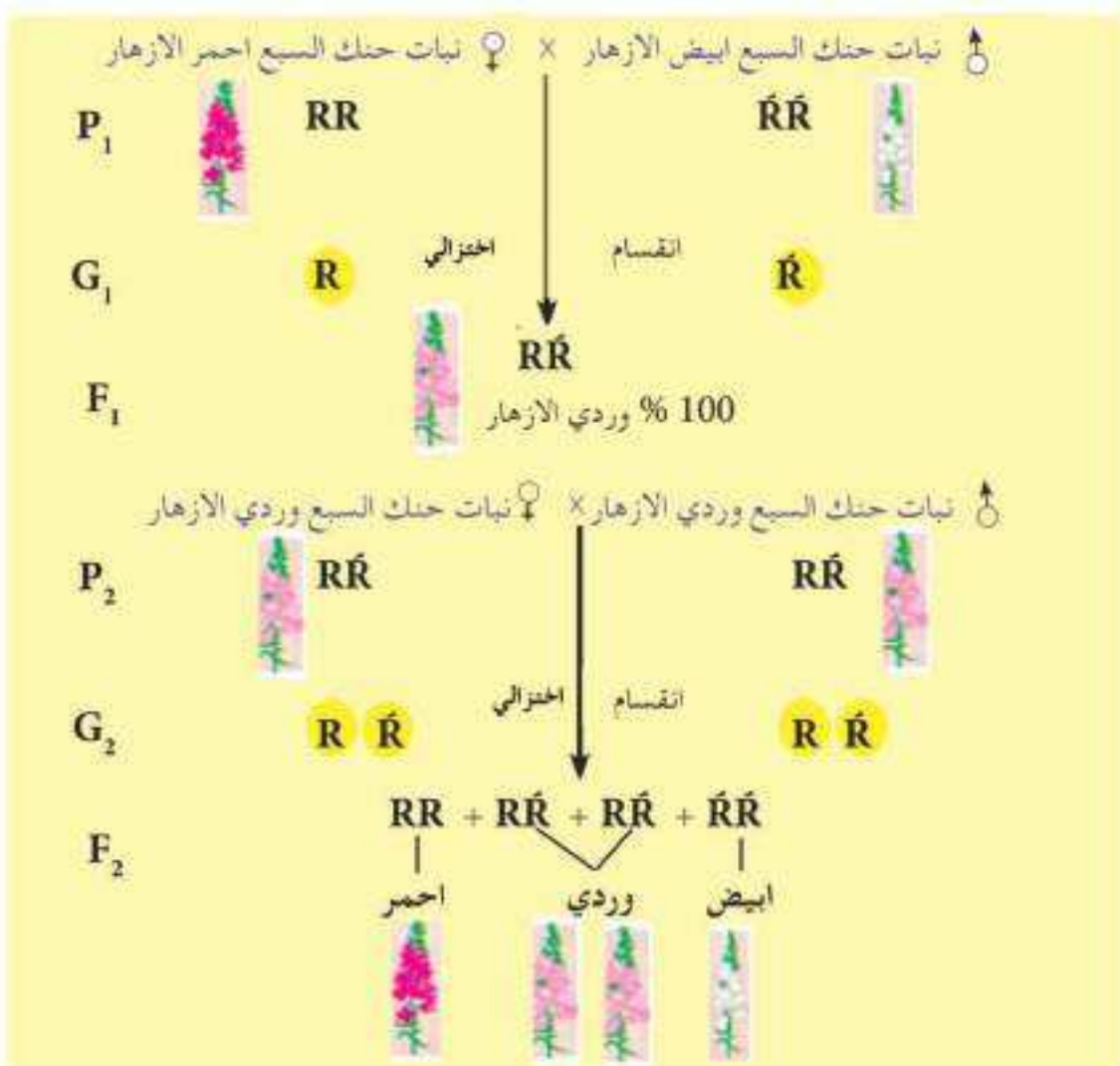
4-5 . الوراثة ما بعد مندل .

بعد اعادة اكتشاف تجارب مندل عام (1900م) ، حصل توسع في دراسة العديد من الصفات الاخرى وفي انواع مختلفة من الكائنات الحية ، وذلك لمعرفة مدى انطباق قوانين مندل على وراثة تلك الصفات وهل توجد استثناءات عن ذلك ؟
 لقد تبين فعلاً بأن المعلومات الوراثية المشاهدة لبعض الصفات لا تتفق بالضبط مع النسب المندلية المتوقعة ، ولذا تم اعطاء فرضيات لتفسير تلك التحورات ، آخذين بنظر الاعتبار كون ان الطرز المظهرية لبعض الصفات قابلة للتغير بطرق مختلفة حسب نوعية عواملها الوراثية والبيئية وفيما يلي بعض الامثلة عن نوعية هذه الصفات . والتي قد يطلق عليها في بعض المصادر بالصفات اللامندلية .

1 - 4 - 5 . الصفات التي تنحور عن النسبة المندلية 1 : 3 .

أ السيادة غير التامة (**Incomplete dominance**) وفيها يكون الطراز المظهري للفرد الهجين مختلفاً عن طرز الابوين حيث يتخذ طرازاً وسطاً بينهما ، اي بين الطرازين المظهرين لصفتيين متضادتين نقيتين بسبب اختلاط تعبير الأليلين لهاتين الصفتين . وهذه الحالة تعبر مختلفة عن حالة السيادة التامة للصفات التي درسها مندل .

ومثال على ذلك ما يحدث عند تلقيح نبات حنك السبع احمر الازهار RR مع نبات ابيض الازهار $R\bar{R}$ فظهرت نباتات الجيل الاول وردية الازهار $R\bar{R}$. وعند اجراء التلقيح الذاتي لافراد الجيل الاول F_1 كانت نباتات الجيل الثاني بالنسبة المظهرية $R\bar{R}1 : R\bar{R}2 : \bar{R}\bar{R}1$ بيضاء ، وردية ، حمراء الازهار على التوالي وهي مماثلة للنسبة الوراثية وكما موضح ادناه .



ب السيادة المشتركة (المواكبة) (Codominance) هي الحالة التي يتم فيها التعبير عن الأليلين معاً في الطراز المظهري للفرد الهجين . ففي هذا النوع من السيادة لا يحدث اي اختلاط بين الأليلين في الطراز المظهري ، كما ان أبا منهما لا يكون سائد او متنحياً .

مثال (1)

عن مجاميع الدم A , B , AB في الانسان : ان هذه المجاميع يحددها العاملان I^A و I^B وهما يمثلان مستضدين Antigens يوجدان ضمن غشاء خلايا الدم الحمر . ان الطراز الوراثي لفرد ينتمي الى مجموعة الدم AB هو I^AI^B ، اذ لايسود اي من الأليلين I^A و I^B على الاخر ، وبالطبع فان خلايا الدم AB تحمل كلا المستضدين A و B في اغشيتها . وعند زواج اباء يحمل كل منهما الطراز الوراثي I^AI^B فمن المحتمل الحصول على اطفال بالنسبة المظهرية والوراثية الاتية :



عن نظام الدم MN في الانسان : ان الفرد ذو مجموعة الدم M M يمتلك المستضد M في حين ان الفرد ذا مجموعة N يمتلك المستضد N اما الفرد ذو مجموعة الدم MN فيمتلك كلا المستضدين M و N في غشاء خلايا الدم الحمر لذا فعند زواج اباء ذي تركيب وراثي $L^M L^N$. فمن المحتمل حصولهم على اولاد بالنسبة الوراثية الآتية:

$$L^N L^N 4/1 \quad ; \quad L^M L^N 2/1 \quad ; \quad L^M L^M 4/1$$

لقد استخدم الرمز L نسبة للعالم لاندشتاينر (Landsteiner) مكتشف مستضدي هاتين المجموعتين واللتين هما نوعان من جزيئات الكلايكوبروتين (Glycoprotein) .

عن لون الشعر في بعض سلالات الماشية ذات القرون القصيرة Short horns : يوجد آلان (حليان) يتحكمان بلون الشعر احدهما مسؤول عن ظهور اللون الاحمر C^R والآخر مسؤول عن ظهور اللون الابيض C^W ، حيث ان C من Color اي لون و R من Red اي احمر و W من White اي ابيض . وعند تضريب فردين احدهما احمر والآخر ابيض الشعر فان جميع افراد الجيل الاول تكون "غبارية" اي ذات شعر احمر مبيض وبالفحص الدقيق وجد ان هذا اللون هو خليط من شعر بعضه احمر والبعض الآخر ابيض . وعند اجراء تزاوج ما بين افراد الجيل الاول، تم الحصول على النسبة المظهرية والوراثية الآتية في الجيل الثاني:

$$C^R C^R 1 \text{ احمر} \quad ; \quad C^R C^W 2 \text{ غباري} \quad ; \quad C^W C^W 1 \text{ ابيض}$$

جـ الآليلات المميتة (Lethal alleles) الآليل المميت هو الذي يؤدي تعبيره الى هلاك الفرد الذي يرثه بصورة نقية سائدة في بعض الحالات او بصورة متنحية في حالات اخرى ومن الامثلة على هذه الآليلات ماياتي :

آليل فقر الدم المنجلي (Sickle - cell anaemia) يرجع هذا المرض الوراثي الى آليل طافر متنحي Hb^s يؤثر على نوعية خضاب الدم Hb (الهيموكلوبين) فيصبح من النوع الشاذ (هيموكلوبين S) ، وكذلك يؤثر على شكل خلايا الدم الحمر حيث تصبح منجلية الشكل .



(ب)

(أ)

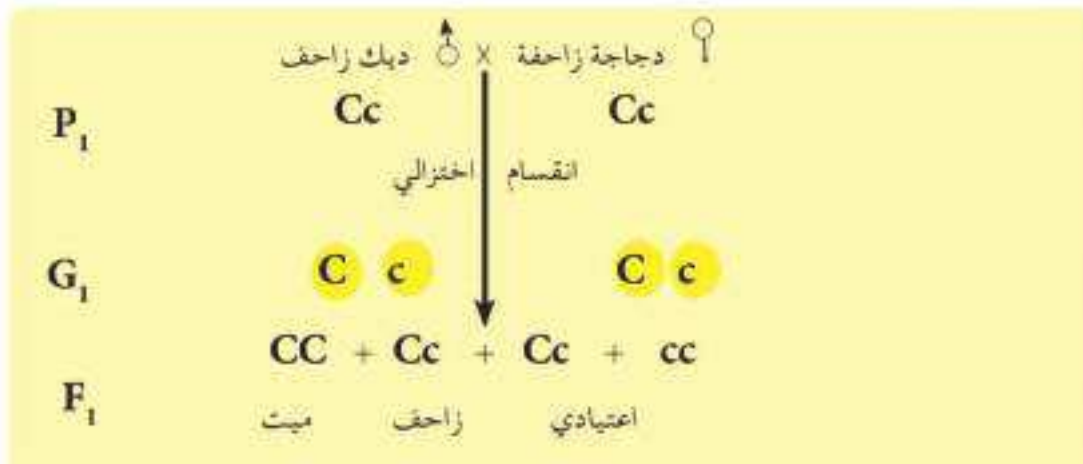
شكل (5 - 12) . مقارنة شكل خلايا الدم الخمر في افراد مصابين بفقر الدم المنجلي (آ) و افراد اصحاء (ب) (للاطلاع) .

يتضح مما تقدم بأن هذا الأليل الميئ يكون ذو تأثير متعدد (Pleiotropic) . وفيما يلي جدول يبين الطراز الوراثي والمظهري للنسل الناتج من التزاوج بين ابوين كلايهما هجين لآليل فقر الدم المنجلي .

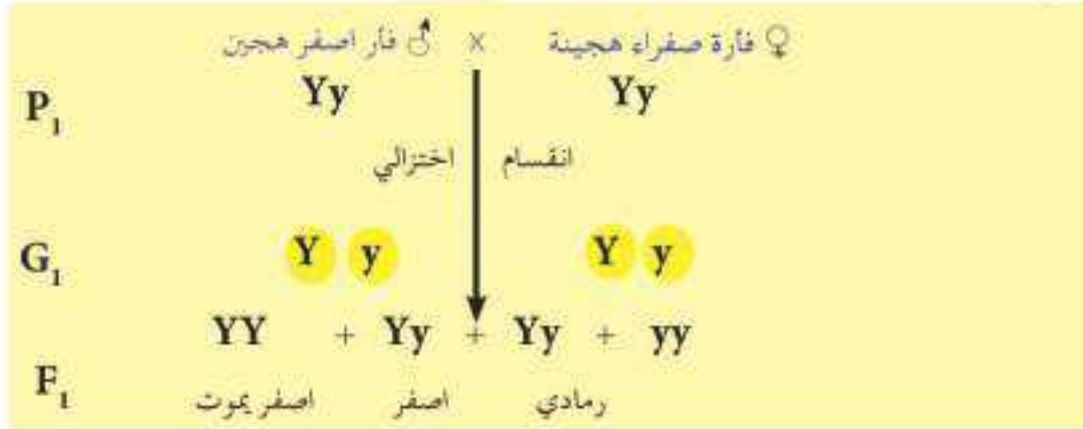
Hb ^s Hb ^s	Hb ^A Hb ^s	Hb ^A Hb ^A	الطراز الوراثي
يموت بعد عمر المراهقة	حامل للمورثة (الآليل)	سليم	الطراز المظهري

مثال (2)

الآليل السائد للدجاج الزاحف : يظهر هذا النوع من الدجاج في حالة وجود الأليل السائد الميئ (C) مع الأليل العادي (c) . وهي لا تستطيع السير بصورة اعتيادية بسبب قصر والتواء الأرجل . اما الافراد النقية في هذا الجين (CC) فهي عادة تموت . وفيما يلي مثال عن تزاوج اباء زاحفة :



الأليل السائد للفئران الصفراء : وهذه تشبه الحالة السابقة فعند تضريب فئران صفراء هجينة مع بعضها ينتج موت ربع الأجنة الصفراء والتي هي نقية في الأليل المميت **YY** مما يؤدي الى تحويل النسبة المظهرية **3 : 1** الى **3/2** صفراء هجينة : **3/1** رمادية . إذن الفئران الصفراء تكون دائما هجينة اي حاملة للجين المميت ولكنها غير متأثرة به . وللجين المميت أهمية في تصميم بعض التجارب الوراثية وفيمايلي تضريب لغردين هجينين لهذا الأليل المميت .



ومن الأمثلة الأخرى عن الجينات المميتة ذات التأثير المظهري السائد هي صفة منقرج الجناحين في حشرة ذبابة الفاكهة وصفة انعدام الشعر في الكلاب المكسيكية .

2.4.5. النفاذ الجيني : Penetrance and Expressivity

النفاذ الجيني : هو احتمالية فرد يرث أليل ما ويمتلك الطراز المظهري الذي له علاقة بذلك الأليل .

على سبيل المثال الأليل المتنحي الذي يسبب التليف الحوصلي (**Cystic fibrosis**) ذو نفاذية تامة حيث ان **100%** من الأفراد النقيين (**cc**) يتكون لديهم هذا المرض . وكذلك ان الأليل السائد لامتلاك اصابع اضافية (**Polydactyl**) في اليدين او القدمين هو ذو نفاذية غير تامة وذلك لان بعض الأفراد الذين يرثون هذا الأليل يمتلكون عشرة اصابع اعتيادية ، بينما آخريين يمتلكون اكثر من ذلك .

أما التعبيرية :- فهي تعني وجود اليل بإمكانه انتاج مدى متغاير من الطرز المظهرية .

ومثال على ذلك الحشرات النقية للجين المتنحي لطفرة انعدام العين (**eyeless**) تعطي طرز مظهرية يتراوح مداها ما بين وجود العيون الاعتيادية الى الاختزال جزئي في حجم العيون الى انعدام احدي او كلا العينين .

للكائن الحي صفاته الخاصة به والتي يرثها من ابويه حيث يمكن تحديد صفاته المظهرية من خلال دراسة صفات ابويه وتحليل مورثاتها، ولكن هذا التحديد لا يمكن ان يكون دقيقاً وذلك لان المورثات تحدد ما يمكن ان يكون عليه الكائن وليس ماسيكونه فعلاً لان بعض الصفات المظهرية تعتمد على العوامل الوراثية والبيئية والتأزر (التداخل) بينهما . وهناك عدد من الحالات تبين ان تأثير المورثات يتحدد بالعوامل البيئية المختلفة سواء اكانت هذه العوامل محيطة بالكائن الحي ام داخله ولتوضيح ذلك نورد الامثلة الآتية :

مثال (1)

تأثير المورثات المسؤولة عن شكل الجسم في الانسان بتوعية طعامه : فالسمنة والنحافة لهما اسم وراثية ولكن السيطرة على وزن الجسم تتأثر الى حد كبير بكمية الطعام وعوامل اخرى .

مثال (2)

تأثير نوعية الغذاء كمعامل بيئي على المورث المسؤول عن بناء لون الشحم في الارانب : يرجع بناء الشحم الاصفر في الارانب إلى مورث متنحي (Y) علماً بأن الارانب الحاوية على الطراز الوراثي (YY) تعاني من نقص انزيمي وبذلك تصبح غير قادرة على هدم الصبغة الصفراء الموجودة في الجزر وفي نباتات اخرى ، لذا حين تتغذى تلك الارانب على نباتات حاوية على الصبغة الصفراء فان تلك الصبغة سوف تظهر في شحومها . اما اذا تغذت الارانب على نباتات خالية من الصبغة الصفراء فان شحومها ستكون بالطبع بيضاء على الرغم من ان الطراز الوراثي (YY) لم يتغير بل تغير الطعام فقط . للارانب الاخرى التي لا تحمل مورث الشحم الاصفر بحالتها النقية (YY) او الهجينة (Yy) القدرة على تجزئة الصبغة الصفراء وبذا ستكون شحومها بيضاء على الرغم من انها اقتاتت على طعام غني بالصبغة الصفراء .

4-4-5 . تداخل الفعل الجيني (Gene Interaction) .

هو انتاج طرز مظهرية جديدة بوساطة تداخل الآليات لجينات مختلفة . وهناك نوعان عن التداخل **اولاً** التداخل الجيني الذي يؤدي الى حصول تغيير في النسبة المظهرية المتوقعة ومثال على ذلك التفوق ($Epistasis$) والذي هو تداخل غير عكسي بين الجينات كوجود جين معين يتداخل في او يمنع تعبير جين اخر . ان جين اللون الابيض W للشمرة في نبات القرع ($Squash$) (شكل 5 - 13) متفوق على جين اللون الاصفر للشمرة Y .



شكل (5 - 13) يظهر مختلف ألوان الأثمار في نبات القرع .

وعند تهجين سلالة بيضاء **WWYY** ياخرى خضراء **wwyy** الثمرة كان افراد الجيل الاول ابيض الثمار ، اما في الجيل الثاني فظهرت النسبة 12 بيضاء : 3 صفراء : 1 خضراء تبين هذه النسبة بان الابوين مختلفان في زوجين من الجينات وان الاب ذو الثمرة البيضاء يحمل جين اللون الاصفر الذي لم يظهر اثره لوجود جين اللون الابيض المتفوق عليه ، ويمكن توضيح كيفية الحصول على النسبة المظهرية والنسبة الوراثية من خلال استخدام مربع يونيت وكالاتي :



G ₂	♂	♀	WY	Wy	wY	wy
	WY	♀	WWYY بيضاء	WWYy بيضاء	WwYY بيضاء	WwYy بيضاء
	Wy	♀	WWYy بيضاء	WWyy بيضاء	WwYy بيضاء	Wwyy بيضاء
	wY	♀	WwYY بيضاء	WwYy بيضاء	wwYY صفراء	wwYy صفراء
	wy	♀	WwYy بيضاء	Wwyy بيضاء	wwYy صفراء	wwyy خضراء

ثانياً التداخل الجيني الذي لا يؤدي الى حصول تغيير في النسبة المظهرية المتوقعة غير ان افراد الجيل الاول تمتلك صفة جديدة لاتشابه بها اي من الابوين ، اما افراد الجيل الثاني فتمتلك صفتين جديدتين غير موجودة في الاجداد ومثال على هذه الحالة هي شكل العرف (**Comb**) في الدجاج ، فالشكل الوردي **Rose** للعرف يرجع الي الجين **R** والذي يسود على آليله **r** للعرف المفرد (**single**)

والشكل البازلاني **Pea** للعرف يرجع الى جين **P** والذي يسود على آليله **p** للعرف المفرد ايضاً. وعند تضريب اباء وردية مع بازلانية واللذين كليهما نقيين ظهر طراز جديد في الجيل الاول وهو العرف الجوزي **Walnut**. وعند تضريب افراد **F₁** مع بعضها ظهر في **F₂** الطرازين الجديدين (الجوزي والمفرد)، اضافة الى طرازي الاجداد وكالاتي:



وبالطبع تكون النسبة المظهرية لافراد الجيل الثاني كالاتي :-

جوزي : 9 : R - P - 3 : 3 : R - pp 3 : rrP - 3 : مفرد 1 : rrpp

F₂



5-4-5. الأليلات المتعددة (Multiple alleles) .

هي وجود بدائل او حلائل او أليلات مختلفة لنفس المورثة تحدث نتيجة لعملية الطفرة الحاصلة في جزيء المادة الوراثية **DNA** والتي تؤدي الى حصول تغير في المظهر ، علماً بأنها تحتل نفس الموقع الوراثي على الكروموسوم المعين . ومن الامثلة على الصفات متعددة الأليلات ماياتي :

مثال (1) نظام ABO في الانسان :

تتحكم بهذا النظام ثلاثة آليات على الاقل وهي I^A , I^B , i فكما نعلم بأن الآليلين I^A , I^B ذات سيادة مراكبة فيما بينهما ولكن كل منهما ساند على الآليل المتنحي i . يتحكم الآليلان I^A , I^B في تكوين شكلين مختلفين من انزيم معين يتسببان في ظهور جزئتين مختلفين من المستضد (انتجين) **Antigen** على سطح خلايا الدم الحمر . اما الآليل i فإنه لا يؤدي الى تنشيط اي من شكلي الانزيم ولهذا لن يظهر اي من المستضدين كما في الجدول (5 - 2) . لاحظ ان الفرد الذي يرث اليلين من i تكون فصيلة دمه **O** .

الجدول (5 - 2) . بين كيف ان الآليات الثلاثة يمكن ان تتقابل على شكل

ازواج وذلك لانتاج اربع طرز من مجاميع الدم.

الطرز الوراثي Genotype	المستضد على سطح الكرية الحمراء Antigen	الطرز المظهري (مجموعة الدم) Blood Grop
$I^A I^A$ او $I^A i$	A	A
$I^B I^B$ او $I^B i$	B	B
$I^A I^B$	B , A	AB
ii	—	O

نقل الدم (Blood Transfusion) .

بداية يجب تعيين فصيلة الدم **ABO** والعامل الرئيسي **Rh** لكل من الواهب **Donor** والمستلم **Recipient** وذلك لان خلايا الدم الحمر لبعض الاشخاص قد تتكتل بصورة واضحة وذلك عند خلطها بمصل دم اشخاص آخرين . هذا ملاحظه لاندشتاينر **Landsteiner** عام 1900م .

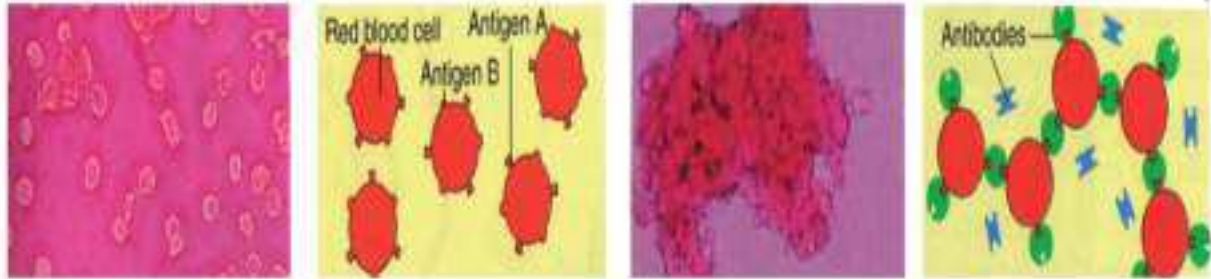
وان اساس هذا التجمع هو التفاعل الناتج بين ما تحمله خلايا الدم الحمراء على سطحها من مستضدات **Antigens** وما يحويه مصل الدم **Serum** من اجسام مضادة **Antibodies** . علما بأن العلاقة بينهما موضحة في الجدول (5 - 3) .

لقد تم الاشارة الى المستضدات في هذا الجدول بالحرفين الكبيرين **A** و **B** فيما اشير الى الاجسام المضادة بالحرفين الصغيرين **(a و b)** .

جدول (5 - 3) . بين مجاميع الدم والمستضدات والاحسام المضادة .

مجموعة الدم	المستضدات على سطح خلايا الدم الحمر	الجسم المضاد في المصل
A	A	جسم مضاد b للمستضد B
B	B	جسم مضاد a للمستضد A
AB	B و A	—
O	—	جسم مضاد a للمستضد A جسم مضاد b للمستضد B

وعلى ضوء المعلومات الواردة في الجدول اعلاه يمكن تبيان التوافق او عدم التكتل (التجلط) بين الواهب والمستلم في نقل مجاميع الدم ABO وكذلك عدم التوافق (حدوث التجلط) بينهما في (الشكل 5 - 14)



توافق في مجاميع الدم (عدم التجلط)

الواهب	المستلم
O	O , A , B , AB
A	A , AB
B	B , AB
AB	AB

عدم توافق في مجاميع الدم (تجلط)

الواهب	المستلم
A	B , O
B	A , O
AB	A , B , O

الشكل (5 - 14) . بين كيف ان الوراثة قد وضحت التوافق

وعدم التوافق في نقل مجاميع الدم ABO (لتلاطلاع) .

وهي من المستضدات الاخرى التي توضح الآليات المتعددة . لقد تم اكتشافها من قبل العالمين لاندشتاينر وواينر **Weiner** عام 1940م واعطيت قدر كبير من الاهتمام وذلك لعلاقتها المباشرة بظهور حالة فقر الدم (اليرقان) لبعض الاطفال المولودين حديثاً والمسماة **Erythroblastosis fetalis** . ولهذا السبب يتم فحص مجاميع الدم **ABO** و**Rh** للمقبلين على الزواج وذلك لاستبعاد ظهور هذا المرض في اطفالهم . ولأخذ الاحتياطات اللازمة لذلك .

قد يصاب بهذا المرض الاجنة ذو (**Rh⁺**) الموجبة واللذين امهاتهم ذات (**Rh⁻**) سالبة وابائهم ذا (**Rh⁻**) وبالطبع قد منح الاب هذا الاليل الى الجنين وذلك لان (**Rh⁺**) هو سائد على (**Rh⁻**) وقد اصح الجنين ذا طراز وراثي هجين (**Rhrh**) . ان هذا الاتحاد الوراثي ينتج عدم توافق مناعي كامن بين الام وحينها . واذا صادف جريان دم الطفل خلال مثبمة مُعابة (لعيب المثبمة اساس وراثي) ودخل الى الدورة الدموية للام فان النظام المناعي لتلك الام سوف يشخص مستضدات **Rh** كاجسام غريبة وبذا يقوم ببناء اجسام مضادة تجاهها اما في الحمل الثاني فسوف يرتفع تركيز هذه الاجسام المضادة داخل الام وعندما تمر تلك الاجسام خلال المثبمة فانها بالطبع تدخل الدورة الدموية للجنين وتبدأ بتفتيت خلايا الدم الحمر للجنين والتي تسبب فقداً للهيموكلوبين ثم الاصابة بفقر الدم المسمى محلياً (ابو صفار) . ان حوالي **10%** من مجموع حالات الحمل البشرية تشير الى عدم التوافق في ال**Rh** ، وعلى كل حال ولاسباب عديدة فان اقل من **0.5%** في الحقيقة تنتج فقر الدم . وعادة مانعطي الامهات غير المتوافقة وبعد الولادة مباشرة مادة مضادة لـ (**Anti-Rh**) **Rh** وذلك حال وضعها لطفل ذي **Rh⁺** . ان هذا المضاد يحطم اي خلايا من نوع (**Rh⁺**) والتي تسربت الى الدورة الدموية للام ولهذا سوف لا يكون بمقدورها انتاج الاجسام المضادة للمستضد **Rh** الخاص بها .

وراثة نظام ال**Rh** :

ان الابحاث الوراثية الاولية قادت الى الاعتقاد بأنه في سكان البشر يوجد فقط حليلان او آليلان تسيطر على وجود او غياب المستضد . لقد افترضوا بأن آليل **Rh** يعين وجود المستضد على سطح الكرية الحمراء ويسلك كمورث سائد . وان الآليل **rh** يؤدي الى غياب المستضد .

في مدينة البصرة¹ لقد وجد عام 1976م بأن **93%** من العينة المدروسة ذي (**Rh⁺**) و **7%** ذي (**Rh⁻**) وتبين بان الطراز السالب يقل في المجتمعات الشرقية ربما بسبب الانتخاب ضد الآليل السالب² . ونتيجة لادخال تحسينات على الفحوصات اللازمة لتعيين وجود المستضد . اصبح واضحاً بأن

لقد افترض العالم واينر لاحقاً بأن هناك سلسلة من الأليلات المتعددة في مرفق منفرد للـ **Rh** والتي يجب ان تؤخذ بعين الاعتبار لهذه التغيرات .

من جهة اخرى افترض العالمان فيشر **Fisher** و ريس **Race** بأن هناك نوعاً بديلاً من التوريث يتضمن ثلاثة من المورثات المتقاربة والمرتبطة وهي **C** , **D** , **E** وكل واحد منها يضم أليلين تكون مسؤولة عن وراثة عوامل الـ **Rh** . ان المصطلح ارتباط **Linkage** يستخدم لوصف الجينات الواقعة على نفس الكروموسوم والذي هو الزوج الاول من الكروموسومات الجسمية بالنسبة لهذه المجموعة ويمكن للطالب اتباع الجدول الاتي والمبسط في حل المسائل الوراثية والمتعلقة بـ **Rh** .

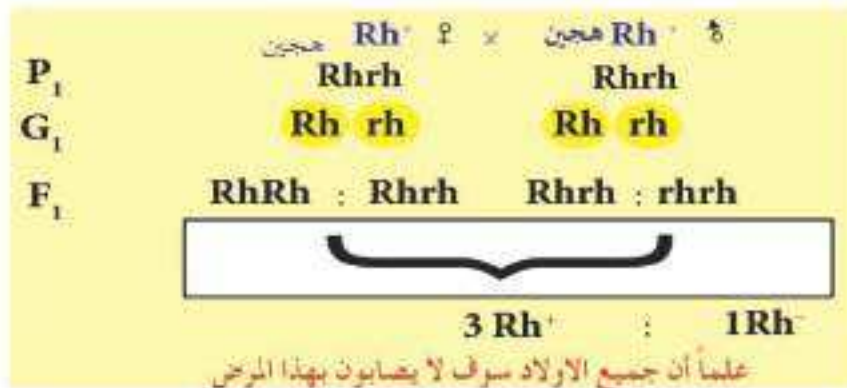
الطرز الوراثي	الطرز المظهري
RhRh أو Rhrh	Rh ⁺
rhrh	Rh ⁻

مثال عن مجموعة الدم **Rh** :

رجل تسلسل ولادته الاول في العائلة ذو مجموعة (**Rh⁻**) كان والده ذو (**Rh⁻**) ايضاً ولكن والدته كانت ذات (**Rh⁺**) . تزوج هذا الرجل من امرأة ذات (**Rh⁺**) ولكن والدها كان ذا (**Rh⁻**) . تنبأ بمجموعة الدم **Rh** لأولاده الناتجين . مع بيان عدد اولاده الذين سوف لا يصابون بمرض اليرقان .

الامتتاج :

- 1 بما ان والد الرجل ذو (**Rh⁻**) ووالدته (**Rh⁺**) . اذن الرجل هجين **Rhrh** .
- 2 بما ان المرأة ذات (**Rh⁺**) ووالدها (**Rh⁻**) اذن هي ايضاً هجينة **Rhrh** .



مثال (3) سلسلة أليلات لون الفراء في الارنب :

يعتبر لون الفراء مثال تقليدي عن الأليلات المتعددة او المنضاعفة، حيث يمكن ملاحظة تأثير الأليل على الطراز المظهري بصورة مباشرة وبالعين المجردة، وبدون الحاجة الى استخدام اي تقنية لتوضيح ذلك حيث ينحكم بلون الفراء اربعة أليلات مختلفة على الاقل وهي (**C** , **c^h** , **c^h** , **c^a**) ، علمياً بأن الاليل (**C**) هو

المسؤول عن اللون الرمادي (agouti) او البري (wild) ويسود هذا الاليل سيادة تامة على كافة الاليلات الثلاثة المتبقية (c^a , c^h , c^{ch}) . اما الاليل (c^{ch}) فيسود بدوره على كل من الاليلين (c^h , c^a) . في حين ان الاليل c^h يسود على الاليل (c^a) . لذا فان ترتيب السيادة بالنسبة لهذه الاليلات يكون كالآتي :

(c < c^h < c^{ch} < c^a) (الجدول 4 - 5) .

الطرز الوراثية المختلطة	الطرز المظهرية	
CC, Cc ^h , Cc ^{ch} , Cc ^a	الرمادي agouti	الفراء في الارانب ، والوراثية لالوان الطرز المظهرية جدول (4-5) .
c ^h c ^h , c ^h c ^{ch} , c ^h c ^a	الفضي chinchilla *	
c ^h c ^{ch} , c ^h c ^a	الهمالايا Himalayan	
c ^a c ^a	الامهق albino	

لذا فعندما c^a و c^h وبين c^h و c^{ch} دعي بعض المصادر بان هناك سيادة غير تامة بين الاليلين Light فانه سيكون رمادي فاتح c^a c^h و c^{ch} c^h من هذين الاليلين في نفس الفرد أي Gray .

5 - 4 - 10 . الطفرات (Mutations) .

الطفرة هي تغير مفاجئ في تتابع القواعد النروجينية لحم او لجزئ من الـ DNA ، علماً بأن هذا التغير قد يكون مصحوباً بظهور طراز وراثي و مظهري جديد (شكل 5 - 27) وعلى مستوى نوعية الخلايا هناك طفرات تحدث في الخلايا التناسلية (Germ cells) والمتمثلة بأمشاج الكائن الحي ، علماً ان طفرات الخلايا التناسلية لا تؤثر في الكائن الحي نفسه ، الا انها يمكن ان تنتقل الى اولاده . وهناك طفرات تحدث في الخلايا الجسمية (Somatic Cells) للكائن وبذلك تؤثر فيه ، مثلاً بعض انواع سرطان الجلد وسرطان الدم لدى الانسان علماً ان هذا النوع من الطفرات لا يورث .



(ج)



(ب)



(أ)

شكل (5 - 27) ، طفرة تسبب تأثيرات متشابهة في انواع مختلفة (أ) الطفرة في الانسان . (ب) في القطط . (ج) في الفئران ، والتي تسبب الخصلة البيضاء من الشعر في مقدمة الرأس ولون العين الفاتح وضعف السمع والاعصاب (للاطلاع) .

قد تكون الطفرات ضارة كما في حالة اختزال الاجنحة في ذبابة الفاكهة وقصر الاطراف في الابقانم والعديد من الامراض والمتلازمات (**Syndromes**) في الانسان ، كما قد تكون مميتة (**Lethal**) تؤدي غالباً الى موت الجنين قبل الولادة .

الا ان بعض الطفرات قد تؤدي الى طرز مظهرية مفيدة للفرد وقد تملك الكائنات الحية ذات الطفرات المفيدة فرصاً افضل للتكيف والتكاثر والبقاء وبالتالي قد تكون مثل هذه الافراد اكثر اهمية من الناحية الاقتصادية كالطفرات التي تؤدي الى زيادة الانتاج الحيواني والنباتي وتحسين نوعيته .
يمكن للطفرات ان تتمثل في تغييرات على مستوى كروموسوم معين وتسمى (طفرات كروموسومية) او على مستوى نيوكليوتيد معين وتسمى (طفرات جينية) .

اولاً : الطفرات الكروموسومية (**Chromosomal mutations**) .

تقسم الطفرات الكروموسومية الى نوعين رئيسيين هما :

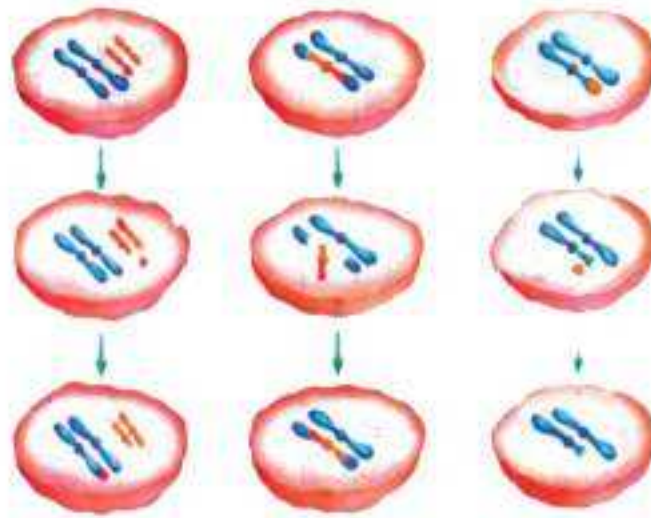
(1) طفرات ترجع الى تغييرات في عدد الكروموسومات ومنها ماياتي :

أ التعدد الكروموسومي غير الحقيقي (**Aneuploidy**) وفي هذه الحالة يوجد كروموسوم واحد مفقود (ثنائي المجموعة الكروموسومية - كروموسوم واحد) او كروموسوم واحد زائد (ثنائي المجموعة الكروموسومية + كروموسوم واحد) .

ب تعدد كروموسومي تام (**Polyplody**) وهو زيادة مجموعة كروموسومية كاملة فيكون الفرد ثلاثي المجموعة الكروموسومية .

(2) طفرات ترجع الى تغييرات تركيبية في الكروموسومات ومنها ماياتي :

أ تغيير في عدد الجينات وتتضمن الفقد (**Deletion**) ويعني فقد جزء من الكروموسوم والتضاعف اي ان هناك قطعة من الكروموسوم قابلة للتكرار (الاعادة) .
ب تغيير في ترتيب الجينات وتتضمن الانقلاب (**Inversion**) والذي فيه ينكسر جزء من كروموسوم معين وينعكس ثم يتحد مجدداً مع الكروموسوم نفسه . والانتقال الذي فيه ينكسر جزء من كروموسوم معين ويتحد بكروموسوم غير مماثل له (الشكل 5 - 28) . ان الطفرة التي تزود شخصاً معيناً بكروموسوم مضاف على الزوج الكروموسومي رقم 21 (الشكل 5 - 29) ناتجة عن حالة عدم الانفصال (**Nondisjunction**) اذ لاينفصل هذا الكروموسوم عن نظيره اثناء الانقسام الاختزالي ويؤدي ذلك الى احتواء احد الامشاج كروموسوماً اضافياً فيما ينقص الآخر هذا الكروموسوم وتسمى هذه الحالة متلازمة داون .



شكل (5 - 28) . الطفرات الكروموسومية (للاطلاع) .



شكل (5 - 29) . متلازمة داون والتي ترجع الى تكرار كروموسوم رقم 21 ثلاث مرات

(Trisomy) (للاطلاع) .

ثانياً : الطفرات الجينية (المورثية) وتضم نوعين :

(1) الطفرات النقطية (الموضعية) Point mutations :

هي الطفرة الناتجة من حذف او اضافة او استبدال نيوكليوتيدة واحدة بأخرى والتي تعود الى موقع وراثي واحد (Locus) .

1 - طفرة الحذف : وفيها يتم فقد نيوكليوتيدة واحدة من جين معين . وقد يؤدي هذا الفقد الى تشكيل غير صحيح للكودونات * Codons المتبقية ويسمى هذا بطفرة الازاحة Frame shift mutation وهي التي تؤدي الى تغير جميع الاحماض الامينية التي تقع بعدها (شكل 5 - 30 آ) . هذه الطفرة يمكن ان تؤدي الى تأثيرات خطيرة في وظيفة البروتين .

* الكودون Codon هي ثلاث لوحدات نيتروجينية او ثلاث نيوكليوتيدات في حيزي DNA او RNA والتي تحض او تشير المعلومات حامض اميني واحد .

2 - طفرة الاضافة (Insertion Mutation) : ويتم فيها ادخال نيوكلوتيد واحد الى جين معين مما قد يؤدي الى طفرة الازاحة ايضاً .

3 - طفرة الاستبدال (Substitution) : وفيها يحل نيوكلوتيد واحد محل نيوكلوتيد آخر

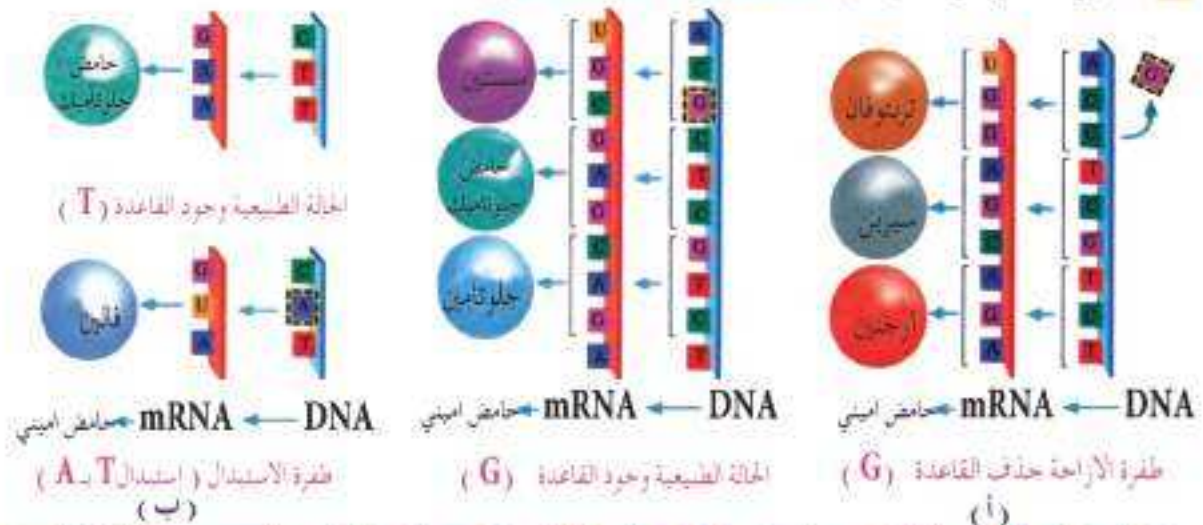
(شكل 5 - 30 ب) . . واذا حدث هذا الاستبدال في كودون معين فقد يتغير الحامض الاميني . وتكون طفرات الاستبدال على عدة انواع و منها ماياتي :

أ الطفرة الاستبدالية المؤثرة (Missense Mutation) .

ب الطفرة الاستبدالية الكامنة (المحايدة) (Neutral Mutation) .

ج الطفرة الاستبدالية الصامتة (Silent Mutation) .

د الطفرة الاستبدالية المنشطة (Nonsense Mutation) .



شكل (5 - 30) . الطفرات الجينية : لاحظ طفرة الازاحة (أ) وطفرة الاستبدال (ب) والحالة الطبيعية لكل منهما .

(2) الطفرات المضاعفة (Duplicate Mutations) .

وتتضمن تأثير أكثر من زوج من القواعد النروجينية للجين ، حيث تحصل من خلال تكرار استنساخ جزء من المورث .

معدل حدوث الطفرة الذاتية :

تمتلك اغلب الكائنات الحية مورثات عديدة جداً ولذا فإن

احتمال حدوث الطفرة في احدى هذه المورثات بشكل كبير نسبياً . لقد تبين بأن معدل حدوث الطفرة الذاتية للمورث الواحد في حشرة ذبابة الفاكهة يتراوح بين (10^{-5} - 10^{-6}) اي مرة واحدة لكل (100000 - مليون مورث) في الجيل الواحد .

بينما يتراوح المعدل الكلي للطفرة في نفس هذه الحشرات ما بين 1% - 3% ، علماً ان معدل الطفرة يختلف من مورث الى آخر في نفس الفرد .

ان هذا المعدل يمكن ان يزداد عند التعرض لبعض العوامل المطفرة (**Mutagens**) ومنها الاشعاعات ذات الطاقة العالية مثل الاشعة فوق البنفسجية والاشعاعات المؤينة مثل الاشعة السينية او بعض الكيمياءيات مثل حامض النتروز واملاح الحديد والفورمالدهايد . لقد تبين بان عدد من المواد الكيميائية المعروفة تكون مسرطنة (**Carcinogenic**) لذا يجب الحذر .

مضادات الطفرات (**Antimutagens**) .

بسبب المشاكل التي تحدثها بعض الطفرات انتبه العلماء حديثاً الى ايجاد مواد مثبطة لبعض هذه الطفرات ومنها ماياتي :

(1) المثبطات الحيوية (**Bioantimutagens**) .

وهذه تكون على هيئة عوامل معطلة او مثبطة وعوامل لها دور ضمن عملية تضاعف ال**DNA** او عوامل اخرى لها دور ضمن عملية اصلاح الضرر فيه .

(2) المثبطات المباشرة (**Desmutagens**) .

كايجاد مضادات تعمل بشكل مباشر على المطفرات مثل مضادات الأوكسدة او ايجاد عوامل غالقة (**Blocking Agents**) .

5 - 4 - 11 . الوراثة البشرية (الوراثة في الانسان) (**Human genetics**) .

على الرغم من ان وراثة الانسان تعتبر من اقدم فروع الوراثة التطبيقية ، وان جنس الانسان العاقل (**Homo sapiens**) هو اهم هدف لدراسة الوراثة ، الا ان هذا الفرع قد تطور ببطئ مقارنة بفروع علم الوراثة الاخرى وذلك لوجود العديد من الصعوبات التي تواجه الباحثين في هذا المجال ومن هذه الصعوبات ما يأتي :

1 ان صغر حجم العوائل البشرية لا يؤدي الى ظهور جميع الاحتمالات وبذلك يصعب التأكد من نقاوة صفات الوالدين ، لذا يعتبر حجم العوائل الكبيرة من المزايا المرغوب بها في الدراسات الوراثة ، ولكن يقل عدد أكبر العائلات البشرية كثيراً عن العدد اللازم لوضع نسب وراثية قابلة للاختبار بصورة احصائية .

2 يستغرق عمر الجيل الواحد منذ ولادته الى ان يصل سن الرشد (البلوغ) سنوات طويلة ، مما يجعل تتبع الصفات المدروسة في الجيل اللاحق يستغرق ايضاً وقت اطول .

3 يعتبر الزواج في الانسان من الامور الشخصية والتي لايمكن التحكم فيها او توجيهها وفق نزوجات مسيطر عليها تجريبياً .

4 ان العديد من الصفات البشرية لا يخضع للوراثة المندلية ولكنها تخضع للوراثة اللامندلية كالسيادة المواكبة والنفاذ غير التام وتداخل الفعل الجيني وتعدد المورثات ذات التأثير التراكمي والتي لايمكن دراسة تأثير كل منها على انفراد .

5 كثرة عدد الكروموسومات (الصيغيات) في الانسان مقارنة بالكائنات الاخرى .

لذا نعتد دراسة الوراثة في البشر على ما يأتي :

أ ملاحظة ظهور او اختفاء الصفات في الافراد والاقارب عبر الاجيال وذلك من خلال رسم شجرة النسب وتجميع البيانات الاحصائية على مستوى عائلة واحدة وكذلك العديد من العوائل ذات الصلة بالصفة المدروسة .

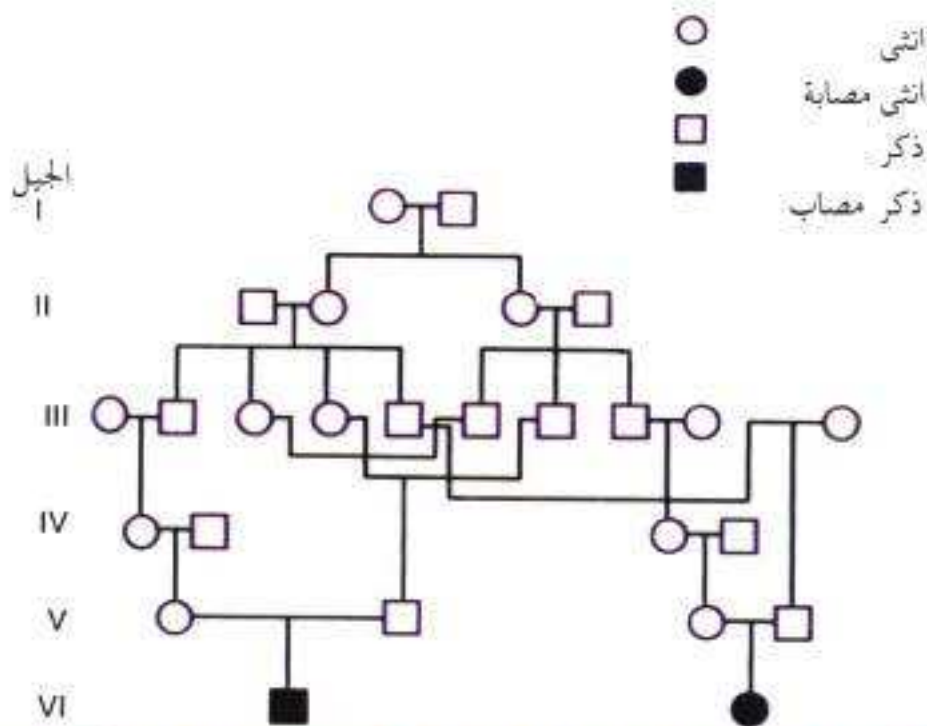
ب دراسة التغيرات في التكرارات الجينية والتداخلات مع البيئة والتي تعتبر قاعدة معلومات مهمة للطب السريري .

ج الاستعانة بالتقنيات الجزيئية الحديثة من خلال معرفة تنابع القواعد النتر وجينية للمورث وربطها بوظيفة ذلك المورث (راجع الجزء 5.5) .

5 - 4 - 1 . سجلات النسب (Pedigrees) :

سجل النسب هو مخطط يظهر كيفية وراثه صفة معينة على مدى عدة اجيال (شكل 5 - 31) تشير المربعات في هذا السجل الى الذكور ، بينما تشير الدوائر الى الاناث . المربع او الدائرة القائمة يعني وجود الصفة او الحالة لدى الشخص في جيل معين وبالعكس بالنسبة للرمز الفاع . الخط الافقي الذي يصل بين ذكر وانثى يشير الى الزواج . الخط العمودي يشير الى الاولاد الذين تم ترتيبهم من اليسار الى اليمين وفقاً لتسلسل الولادة وبغض النظر عن الجنس . الارقام الرومانية تشير الى توالي الاجيال .

يسمى الافراد الاربعة في الجيل الخامس لسجل النسب اعلاه بالحاملين (Carriers) للمورث وذلك لأن لديهم آليلاً واحداً متنحياً فقط ولكنهم غير مصابين بالمرض . غير انه لدى كل عائلة منهم قابلية على نقله الى ابنه وبنته وعلى التوالي (من اليسار الى اليمين) .



شكل (5 - 31) . سجل نسب لعائلة ظهر فيها اثنين من الاحفاد مصابين بمرض يرجع الى مورث متنحي وذلك في الجيل السادس (للاطلاع) .

5 - 4 - 11 - 2 . توارث بعض الصفات الجسمية والاختلالات المرضية في الانسان :

يمكن للمهتمين بالوراثة معرفة وراثية بعض الصفات والاختلالات الوراثية من خلال تحليل انماط التوارث (**Patterns of inheritance**) اي تحليل التعبير عن الجينات على مدى الاجيال بواسطة سجلات النسب وفيما يأتي معايير الصفات السائدة الجسمية (الشكل 5 - 32) اي التي يقع الجين المسؤول عن كل واحدة منها على كروموسوم جسدي (جدول 5 - 5) .

1 تنتقل الصفة في الذكور والاناث وتكرر متكافئ .
2 اصابة الاجيال المتتابة .

3 توقف الانتقال بعد الجيل الذي لا يوجد فيه فرد مصاب .

اما بالنسبة لمعايير الصفات المتنحية الجسمية (الشكل 5 - 32) فهي كالآتي :

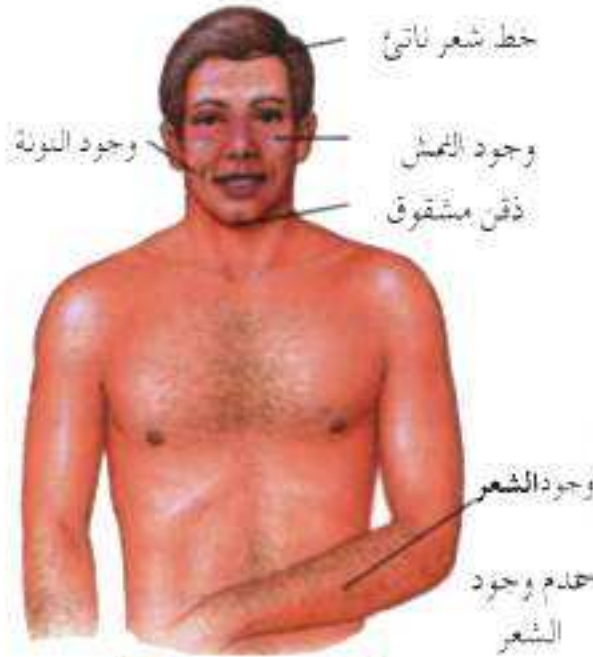
1 اصابة الذكور والاناث بتكرار متكافئ والافراد المصابة بإمكانها نقل الجين الا اذا سببت الموت قبل العمر التكاثري (قبل البلوغ) .

2 بإمكان الصفة ان تختفي لعدد من الاجيال .

3 ان والدي الفرد المصاب يكونان متبايني الزيجة او يمتلكان الصفة (جدول 5 - 5) .

لا يقتصر اثر الوراثة على اظهار او اختفاء بعض الصفات الجسمية فحسب ولكن يمتد الى وظائف بعض الاعضاء واستعدادها للاصابة باختلالات او تشوهات (**Abnormalities**) معينة تنتقل من الاباء الى الابناء بصورة مماثلة للصفات الاخرى ، ومثال على ذلك تعدد الاكياس في الكلية بالنسبة للجنين الجسمي السائد المسبب لها ومرضى التليف الحوصلي بالنسبة للجنين المتنحي المسبب لها (جدول 5 - 5) .

الصفات السائدة



الصفات المتنحية



شكل (5 - 32) . وراثه بعض الصفات الشاعه في الانسان .

الجدول (5 - 5) . بعض الصفات الجسمية والاختلالات السائدة والمنحبة في الإنسان .

ت	الصفات السائدة	الصفات المنحبة
1 .	القزمية وقصر الأطراف Achondroplasia	الحالة الطبيعية .
2 .	قصر الاصابع Brachydactyly	الحالة الطبيعية .
3 .	سرطان الثدي Breast Cancer	الحالة الطبيعية (غير مصابة) .
4 .	الذقن المشقوقة Cleft	مستدير (عدم وجود الشق) .
5 .	وجود النمش Freckles	عدم وجود النمش Clear
6 .	حلمة الأذن الحرة Free ear lobe	حلمة الأذن المتصقة .
7 .	وجود النونة (الغمازة) Dimples في الذقن او الحد .	عدم وجود النونة .
8 .	خط الشعر الناتئ Widow's peak	مستقيم
9 .	مرض الزفن (داء الرقص) Huntington disease	الحالة الطبيعية (غير مصاب) .
10 .	زيادة الكوليسترول في مصل الدم Hypercholesterolemia	الحالة الطبيعية .
11 .	تذوق مادة فينيل ثايو كارباميد Phenyl thiocarbamide	غير متذوق .
12 .	تعدد الاكياس في الكلية Polycystic Kidney disease	الحالة الطبيعية .
13 .	زيادة الاصابع Polydactyly	وجود خمسة اصابع في الكف او القدم .
14 .	الحالة الطبيعية .	حالة اسوداد الاذرار Alkaptonuria
15 .	الحالة الطبيعية .	حالة عدم القدرة على تنسيق الحركات الارادية (التخلج) Ataxia
16 .	الحالة الطبيعية .	مرض التليف الحوصلي Cystic Fibrosis
17 .	الحالة الطبيعية .	مرض تاي - ساكس Tay - sachs
18 .	الحالة الطبيعية .	تجمع سكر الحليب في الدم Galactosemia
19 .	الحالة الطبيعية .	اذرار الفينيل كيتون اخامضي Phenylketonuria
20 .	الحالة الطبيعية .	فقر دم البحر الابيض المتوسط (الثلاسيميا الكبرى) Thalassemia major

يُطلق على الكروموسومات التي ليس لها علاقة مباشرة بتعيين الجنس في الانسان بالكروموسومات الجسمية (الجسدية) **Autosomes** وعددها 22 زوج اما الزوج المتبقي فهو كما نعلم يمثل كروموسومي الجنس (اي زوج واحد يخص الجنس) .

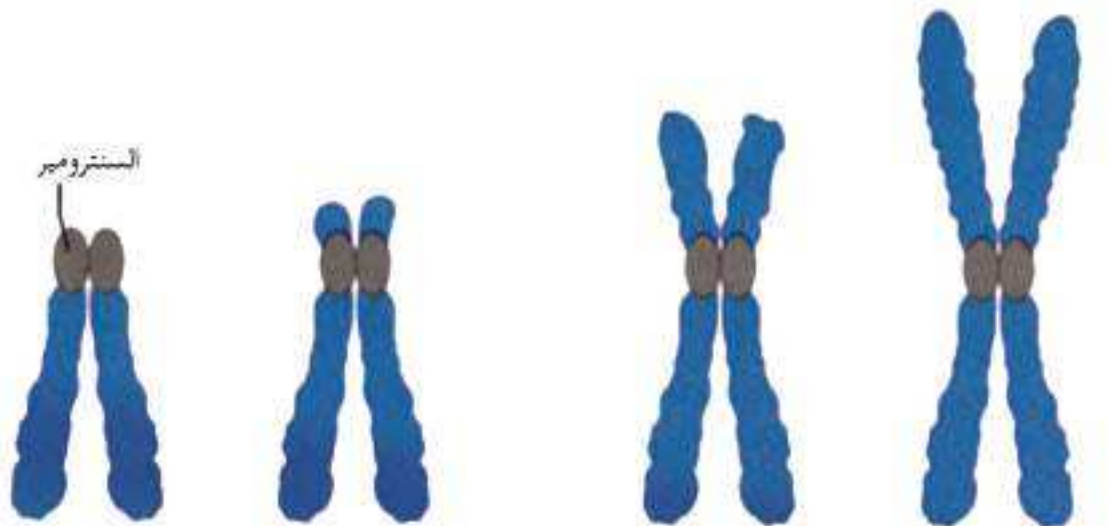
يمكن تمييز كروموسومات الانسان حسب موضع السنترومير (الجزء المركزي) فيها (شكل 5 - 33) الى الانواع الآتية :

أ الكروموسوم وسطي السنترومير (**Metacentric chromosome**) .

ب الكروموسومات ذات السنتروميرات القريبة من الوسط **Submetacentric Chromosomes**

ج الكروموسومات ذات السنتروميرات، القريبة من الطرف (**Acrocentric chromosomes**)

د كروموسومات طرفية السنترومير (**Telocentric Chromosomes**) .

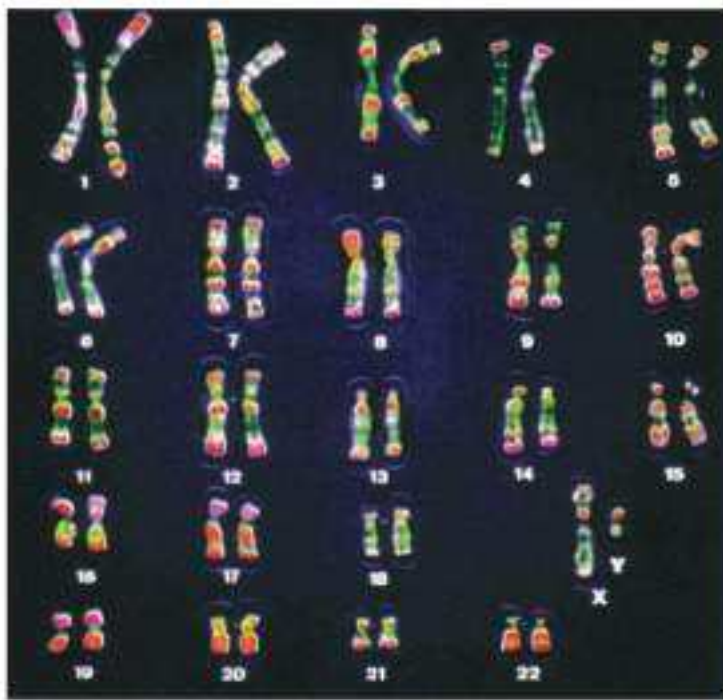


الكروموسوم وسطي السنترومير الكروموسوم ذو سنترومير قريب من الوسط كروموسوم ذو سنترومير قريب من الطرف كروموسوم طرفي السنترومير

شكل (5 - 33) . يبين كيف ان موقع السنترومير يميز الكروموسومات الى مجاميع .

وعلى اساس طول الكروموسوم وموضع السنترومير فإن كروموسومات الانسان العادية قد رتبت في 7 مجاميع من الكروموسومات الجسمية من **A ← G** ، وزوج واحد من كروموسومات الجنس اما **XY** (شكل 5 - 34) او **XX** .

وعلى هذا الاساس فإن الـ 23 زوج من الكروموسومات في الخلايا الجسمية تُقسم كالآتي :



المجموعة	الكروموسومات
A	3 - 1
B	5 و 4
C	12 - 6
D	15 - 13
E	18 - 16
F	20 - 19
G	22 - 21
*X	XX أو XY

شكل (5-34) . الهيئة الكروموسومية لجنين ذكر اعتيادي (للاطلاع) .

* من خلال ملاحظة حجم هذا الكروموسوم X وموضع السنتروميير فيه نجد ان هذا الكروموسوم يشابه كروموسومات المجموعة C من الكروموسومات الجسمية، بينما كروموسوم Y يشابه كروموسومات المجموعة G الجسمية .

4-5 - 4 - 11 - 4 . تشخيص الامراض الوراثية :

ان الافراد الذين لديهم تاريخ عائلي للاصابة بمرض وراثي يخضعون عادة لفحص وراثي وخاصة قبل انجاب الاولاد . ويوجد حالياً طريقتين لأجراء هذا التشخيص :

أ طريقة بزل السائل الامنيوني او السلوي (الرهلي) (**Amniocentesis**) .

ب طريقة فحص الحملات الكوريونية (**Chorionic villi**) الواقعة في بطانة الرحم .

5-5 - 4 - 11 - 5 . تخفيف اعراض بعض الامراض الوراثية :

ويتم ذلك بعدة طرق منها ماياتي :

1 الحمية الغذائية : وتوصف بالنسبة لبعض امراض الأيض الغذائي الوراثية كمرض فنتيل كيتونيوريا .

2 العلاج الطبيعي : ويوصف لمرضى التليف الحوصلي ، حيث يخضع المرضى لعدد

من الجلسات التي يُستخدم فيها عملية الطرق على الظهر والصدر وذلك

لطرده المواد المخاطية اللزجة من الرئتين .

3 استخدام حقن معينة بالنسبة لبعض الامراض كما هو الحال بالنسبة لحقن الانسولين المستخدمة في معالجة البول السكري وحقن بروتين تجلط الدم لمعالجة مرضى نزف الدم الوراثي
4 اجراء بعض العمليات الجراحية للجينين (في حالات محدودة) وذلك لغرض اصلاح بعض الاختلالات الوراثية .

5 المعالجة بالمورثات (الجينات) ، وتهدف الى استبدال الجين الذي يعاني من قصور في وظيفته وذلك لتخفيف اعراض المرض المسؤؤل عنه الجين الاصلي (راجع الجزء 5 . 5 . 7) .

5 - 4 - 11 - 6 . الاستشارات الوراثية (Genetic counsellings) .

هي تحليل للقصور الوراثي في العائلة وتقديم الاختبارات الممكنة لتجنب الخطورة المحتملة. يقوم المستشار الوراثي المختص بحساب خطر تكرار الاختلالات الوراثية في العوائل من خلال تطبيقه لقوانين الوراثة وعلى ضوء ذلك يقوم بتوجيه الالباء حول المشكلات التي قد يتعرض لها اولادهم وما يتخذونه من اختيارات .
اما بالنسبة للامراض التي تتأثر بعوامل وراثية وبينية معا فيمكن للمستشار تقديم النصح للعائلة حول كيفية خفض عوامل الاصابة المحتملة .

المجالات التي يمكن الاستشارة فيها :

1 معرفة مدى اصابة بعض افراد العائلة بأحد الامراض الوراثية .

2 معرفة مايزول اليه زواج ابناء العمومة من امراض وراثية محتملة .

3 معرفة سبب عدم انتظام التكوين الجنسي او تأخير النضج الجنسي .

4 تقديم الاستشارة في حالة الاجهاضات المتكررة .

5 في حالة الرغبة في تعيين الابوة .

6 في حالة الرغبة بمعرفة مخاطر الادوية والاشعاع .

5 - 4 - 11 - 7 . الجينوم البشري Human Genome :

بعد نصف قرن من اكتشاف تركيب الـ DNA توصل علماء الوراثة الى معرفة التتابع الجيني للجينوم البشري والذي يضم ترتيب نحو 3 , 3 مليار من ازواج القواعد النيتروجينية في كروموسومات الانسان . ويتطلع العلماء نحو معرفة المعلومات التي يحددها تتابع نيوكليوتيدات الـ DNA بصورة فعلية ، وذلك من خلال تطوير حقل جديد ومهم من حقول علم الحياة الا وهو المعلوماتية الاحيائية (Bioinformatics) الذي يسعى نحو برمجة الحاسوب للمساعدة في تحليل وتفسير معظم نتابعات نيوكليوتيدات الـ DNA وتوقع اماكن وجود الجينات والوظائف التي تتحكم بها وكذلك المقارنة بين نتابعات نيوكليوتيدات الـ DNA المختلفة .

5 - 5 . الاساس الجزيئي للوراثة :

لقد استنتج مندل من خلال دراسته للعديد من الصفات في نبات البازيلاء بأن هناك عوامل وراثية تتحكم بنقل الصفات في الكائن الحي ولكن ماهي تلك العوامل وكيفية تخزينها للمعلومات الوراثية وقابليتها على حل المعلومات الغامضة بقيت لغزاً محيراً للعلماء . ولقد تم فيما بعد من خلال البحوث والدراسات ازالة الستار عن بعض جوانب ذلك اللغز على اثر اصرار العلماء لايجاد صيغة حل لمشكلة نفسي احد امراض الجهاز التنفسي في المجتمع وذلك في عام (1928م) .

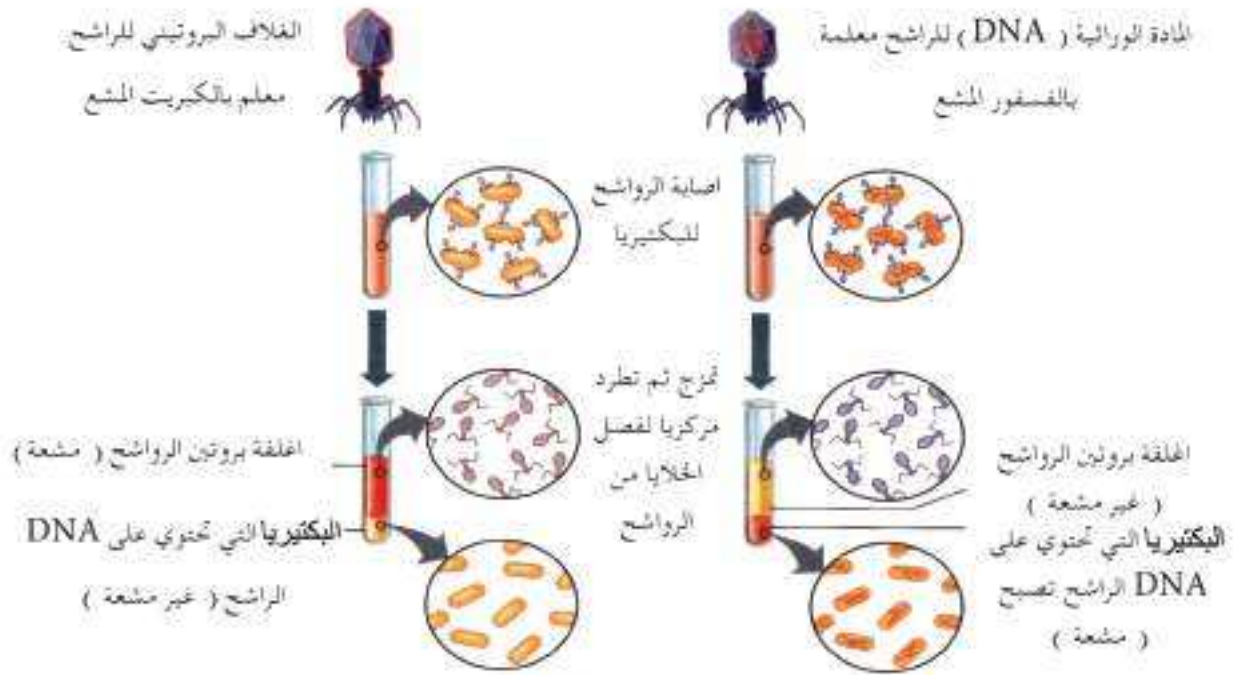
5 - 5 - 1 . الكشف عن الحامض النووي DNA :

لقد استدل العلماء على ثلاث دراسات تثبت بأن **DNA** هو المادة الوراثية :

- 1 تجارب كريفيث على البكتيريا حيث بينت بأن هناك عاملاً وراثياً كان معنياً بالتحول (**Transformation**) ، حيث استطاع من نقل قابلية القتل بين انواع من الخلايا البكتيرية
 - 2 تجارب افري (**Avery**) لقد بينت هذه التجارب بأن **DNA** وليس البروتين هو المسؤول عن التحول في البكتيريا .
 - 3 تجارب هيرشي وشيس (**Hershey and Chase**) لقد اجرى هذان الباحثان عام (1952م) اختباراً وذلك لمعرفة ما اذا كان **DNA** ام البروتين هو المادة الوراثية التي تنقلها الرواشح او ملتصقة الجراثيم (بلعم البكتيريا **Bacteriophages**) . يمكن توضيح هذه التجربة (بالشكل 5 - 35) كما يمكن اختصارها بثلاث خطوات :
- تم استخدام نظائر مشعة وذلك لتمييز **DNA** عن البروتين في الراشح ، فالفسفور المشع P^{32} استخدم للـ **DNA** بينما الكبريت المشع S^{35} استخدم للبروتين . بعدها ترك الباحثان كل من الرواشح التي تحتوي على الفسفور المشع وتلك التي تحتوي على الكبريت المشع كل على انفراد تصيب بكتيريا القولون (**Escherichia coli**) .

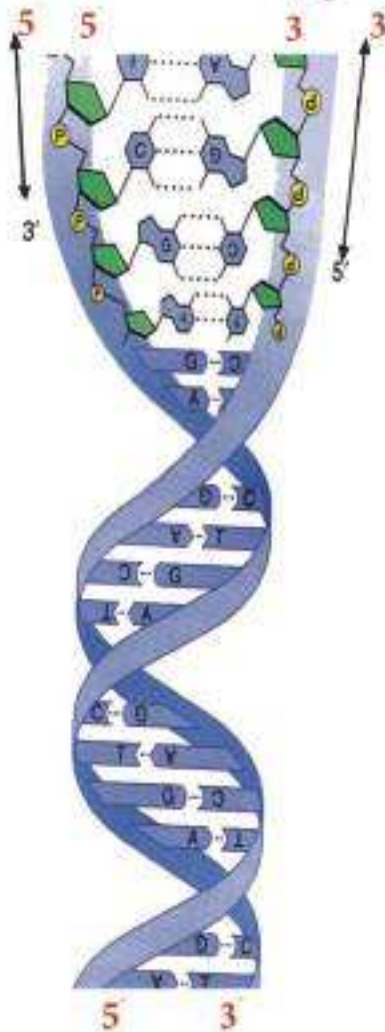
• تم ازالة اغلفة الرواشح عن الخلايا بوساطة خلاط معين .

- فصلت الرواشح عن البكتيريا باستخدام آلة الطرد المركزي (**Centrifuge**) . لقد كانت النتيجة بان جميع **DNA** الرواشح والقليل من البروتين قد دخلا الى البكتيريا . وبناء على ذلك فقد تم الاستنتاج بان جزء الراشح الذي اصاب الخلية البكتيرية وتضاعف فيها هو حامضه النووي وليس بروتينه .



الشكل (5 - 35).

تجربة هرشي وشيس تبين بان الـ DNA هو المادة الوراثية وليس البروتين (للاطلاع)



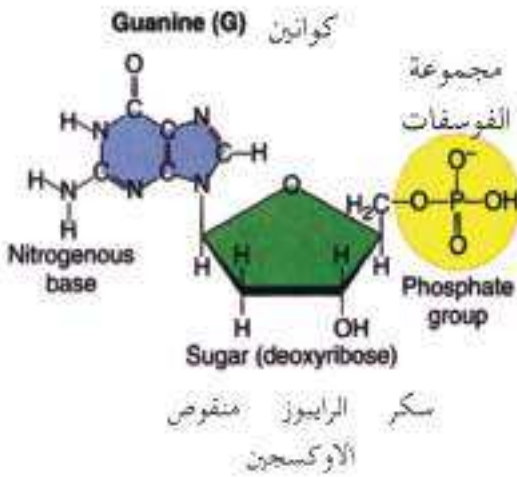
2 - 5 - 5 : تركيب الـ DNA :

لغاية عام (1953م) كان علماء الحياة يؤيدون فكرة كون الـ DNA هو المادة الوراثية ولكنهم قبل ذلك الوقت كانوا يجهلون تركيبه ، عندئذ توصل العالمان واتسون (Watson) وكريك (Crick) الى وضع نموذج لتركيبه ، حيث انه مركب بصورة مبسطة من سلسلتين متعاكستين (Antiparallelism) تلتف احدهما حول الاخرى على شكل حلزون مزدوج وترتبط القواعد النيتروجينية لاحدى السلسلتين مع القواعد ذات العلاقة (المتممة) في السلسلة المقابلة بواسطة اواصر هيدروجينية ، كما ترتبط حلقات السكر ومجاميع الفوسفات في كل من السلسلتين بأواصر تساهمية . شكل (5 - 36) .

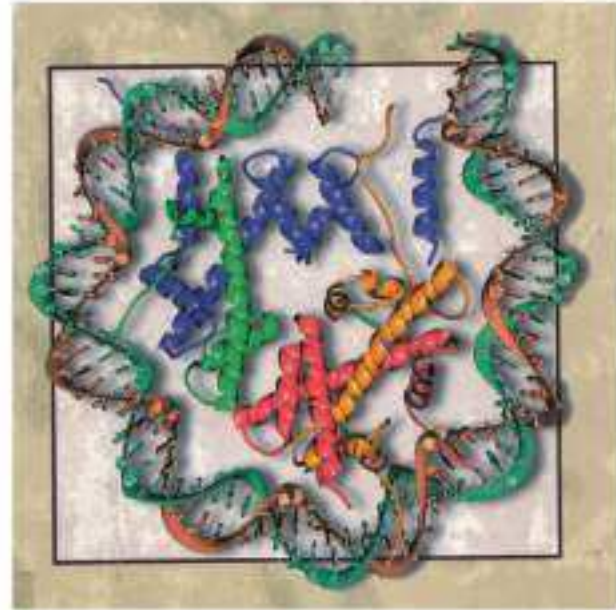
الشكل (5 - 36) . بين اتجاه سلسلتي الـ DNA . ان التعاكس في هاتين السلسلتين يرجع الى اتجاه سكر الرايبوز منقوص الاوكسجين . لاحظ ان نصف الحلزون المزدوج يتجه من 5 الى ذرة الكاربون رقم 3 بينما يتجه النصف الاخر بالعكس (للاطلاع) .

يعتبر الحمض النووي الرايبوزي منقوص الأوكسجين (DNA) **Deoxyribonucleic acid** مركب كيميائي معقد التركيب ، يوجد في جميع الأحياء ويعتبر ذا أهمية كبيرة لها . ويوجد بصورة رئيسية في النواة ضمن الكروموسومات التي تنشأ من الشبكة الكروماتينية ، ومادة الكروماتين تتشكل من وحدات من النيوكليوسوم (**Nucleosome**) والتي تتربط بدورها من أربع جزيئات هستونية توجد كل منها بحالة مزدوجة علماً بأن جزيئ DNA يحتضن هذا التركيب شكل (5 - 137) .

يوجد DNA أيضاً في بعض العضيات السيتوبلازمية كالميتوكوندريا والبلاستيدات . تعد جزيئات هذا الحمض أكبر الجزيئات الحياتية المعروفة ، فكما أن السكريات المتعددة مؤلفة من عدد من الوحدات أو الجزيئات الصغيرة وهي السكريات الأحادية ، وأن البروتينات مؤلفة من عدد من الوحدات أو الجزيئات الأصغر وهي الأحماض الأمينية ، فإن الأحماض النووية مؤلفة من عدد كبير من الوحدات البنائية المتكررة تُعرف بالنيوكليوتيدات (**Nucleotides**) . يتألف كل نيوكليوتيد من ثلاث جزيئات أبسط مرتبطة ببعضها بصورة مباشرة (شكل 5 - 37 ب) وهي من الخارج إلى الداخل كالآتي :



(ب) (للاطلاع) .



(ج) (للاطلاع) .

شكل (5 - 37) (ج) تركيب النيوكليوسوم (ب) تركيب نيكلوتيدة DNA . لاحظ السكر الخماسي

الكاربون ومجموعة الفوسفات والقاعدة النتروجينية العضوية

(T , C , A و G) .

1 سكر خماسي الكاربون والمسمى بالرابوز منقوص الاوكسجين (Deoxyribose)

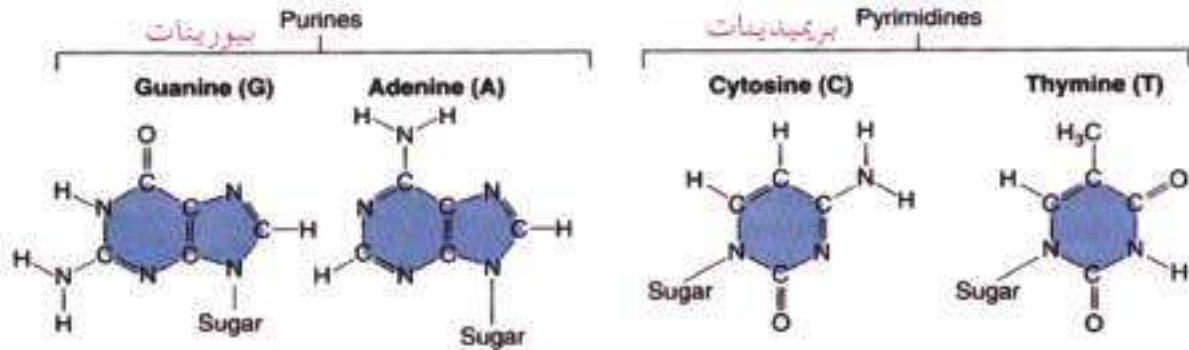
والذي صيغته الجزيئية (C₅H₁₀O₄) .

2 مجموعة فوسفاتية : وتتكون من ذرة فسفور (P) مرتبطة بارب ذرات اوكسجين (O) .

وتشكل الجزيئات المتبادلة للفوسفات والسكر جانبي سلسلة الـ DNA اذ ترتبط النيوكليوتيدات الموجودة على طول كل سلسلة بروابط تساهمية (Covalent Bonds) تجمع بين سكر احد النيوكليوتيدات والمجموعة الفوسفاتية للنيوكليوتيد المجاور . والرابطة التساهمية هي اتحاد ذرتين نتيجة لمساهمة كل منهما بالالكترون . ان السكر والفوسفات يكونان متطابقين في كل نيوكليوتيد .

3 قاعدة نيتروجينية (Nitrogenous Base) وهي مركب حلقي يحتوي على النيتروجين بالاضافة الى الكاربون والهيدروجين والاكسجين عدا الاذنين التي لا تحتوي على الاوكسجين . تعتبر المسافة بين كل قاعدة والاخرى المجاورة لها ثابتة (4 , 3 انجستروم) .

ويوجد منها نوعان (شكل 5 - 38) :



شكل (5 - 38) التركيب الكيميائي للبيريميديئات والبيورينات والتي توجد كقواعد نيتروجينية في الـ DNA والـ RNA ماعدا الثايمين في الحامض الاخير (للاطلاع) .

انواع القواعد النيتروجينية :-

(أ) البيريميديئات (Pyrimidines) وتشمل القواعد الاعتيادية الآتية :

1 الثايمين Thymine (T) ويوجد في الـ DNA فقط .

2 السيتوسين Cytosine (C) ويوجد في كلا الحامضين .

3 اليوراسيل Uracil (U) يوجد في الـ RNA فقط .

(ب) البيورينات (Purines) وتشمل القاعدتين :

1 الادينين Adenine (A) .

يوجدان في كل من الحامضين DNA و RNA .

2 الكوانين Guanine (G) .

ان ارتباط القواعد بين السلسلتين لا يكون عشوائياً ، بل مقيداً ، فالأدين في احدى السلسلتين يرتبط دائماً مع الثايمين في السلسلة الأخرى بأصرتين هيدروجينيتين ويرتبط السايتوسين في احدى السلسلتين مع الكوانين في السلسلة الأخرى بثلاث اواصر هيدروجينية (**Hydrogen Bonds**) .

مع العلم انه تم التوصل عام (**1949م**) من قبل العالم شارحاف بأن النسبة المثوية للادين تساوي النسبة المثوية للثايمين ، كما ان النسبة المثوية للكوانين تساوي النسبة المثوية للسايتوسين في ال**DNA** لمجموعة متنوعة من الكائنات الحية وتسمى ازواج القواعد هذه بأزواج القواعد المتتمعة (**Complementary base pairs**) . اي ان ترتيب القواعد في سلسلة واحدة من جزئي ال**DNA** او ال**RNA** يكون متتماً لترتيب القواعد في السلسلة المقابلة . مثلاً اذا كانت سلسلة ال**DNA** ذات الترتيب **AGAC** فإن السلسلة المقابلة يجب ان تكون بالتتابع المتمم **TCTG** .

ان ازواج القواعد المتتمعة ذات اهمية كبيرة في تركيب ووظيفة ال**DNA** وذلك لسببين :

- 1 لأن الاواصر بين ازواج القواعد تساعد على تماسك سلسلتي ال**DNA** .
- 2 لأن الطبيعة المتتمعة لل**DNA** تساهم في تفسير كيفية تضاعفه قبل عملية انقسام

الخلية .

مثال : اذا علمت بأن تتابع القواعد في احدى سلسلتي ال**DNA** هي :

TCT GTG GAC فكيف تكون القواعد المتتمعة لها في السلسلة المقابلة ؟

الحل /

تتابع القواعد المعطاة (في السؤال) **TCT GTG GAC**

التتابع المكمل في الجواب **AGA CAC CTG**

يتضح مما سبق بأن ال**DNA** يعتبر في غاية الأهمية لأنه المادة المكونة للمورثات ، حيث ان تسلسل القواعد النتروجينية فيه هو الذي يحدد صفات الاحياء .

5 - 5 - 3 . تركيب الRNA ووظائفه .

يوجد الحامض النووي الريبوزي (**Ribonucleic acid , RNA**) في النواة وفي السايتوبلازم كما هو الحال في النوية وفي الريبوسومات وفي تراكيب اخرى . قد يكون هذا الحامض المادة الوراثية لبعض الرواشح (الفيروسات) ، كما انه يعتبر ذو اهمية كبيرة في عملية بناء البروتين بما في ذلك الانزيمات . يشبه هذا الحامض قرينه حامض ال**DNA** من حيث وحدات البناء الكيميائي إلا في جوانب محدودة يمكن ايجازها كالتالي :

- 1 يحتوي الـ **RNA** على سكر الرايبوز $C_5H_{10}O_5$ بدلاً من سكر الرايبوز منقوص الأوكسجين $C_5H_{10}O_4$ الموجود في الـ **DNA**.
 - 2 يحتوي على القاعدة النتروجينية يوراسيل بدلاً من القاعدة ثايمين الموجودة في الـ **DNA**.
 - 3 يتكون عادة من سلسلة واحدة وليس من سلسلتين كما في الـ **DNA**. إلا أن بعض أجزاء الـ **RNA** قد تتثنى لتصبح ثنائية السلسلة وفيها يرتبط اليوراسيل مع الأدينين والسيتوسين مع الكوانين.
 - 4 إن الـ **RNA** قصير (يعادل طول مورث واحد) تقريباً، في حين يعتبر الـ **DNA** جزيء عملاق يحتوي على المئات أو الآلاف من المورثات.
 - 5 يحمل الـ **RNA** تعليمات بناء البروتين بينما يقتصر الـ **DNA** على إعطاء المعلومات فقط.
 - 6 بإمكان الـ **RNA** أن يتصرف كإنزيم، بينما لا يمكن للـ **DNA** أن يقوم بوظيفة إنزيمية.
- أنواع الـ RNA :**

سننظر في ذكر ثلاثة أنواع من الـ **RNA** وجميعها تُصنع في نواة الخلية وتنقل إلى السيتوبلازم، حيث إن لها دور في بناء البروتين وهي :

(1) الـ mRNA المرسل Messenger RNA :

وهو جزيء ينقل رسالة وراثية من الـ **DNA** الموجود في النواة إلى الرايبوسومات الموجودة في السيتوبلازم وذلك في خلايا حقيقية النواة.

(2) الـ rRNA الرايبي الرايبوسومي Ribosomal RNA :

وهو جزء من تركيب الرايبوسومات حيث يشترك مع البروتين في تكوينها.

(3) الـ tRNA الناقل Transfer RNA :

ويقوم بنقل الأحماض الأمينية إلى الرايبوسوم لبناء البروتين. حيث لوحظ أن الأحماض الأمينية ترتبط بهذا الحمض الـ **tRNA** قبل أن يوصلها إلى الرايبوسوم.

الشفرة الوراثية والـ mRNA :

الشفرة الوراثية (Genetic code) تشير إلى تتابع القواعد النتروجينية في الـ **mRNA**، حيث إن ثلاث نيوكليوتيدات متجاورة تمثل كودون وتحدد حامضاً أمينياً أو تشير إلى بداية **Initiation** أو إيقاف **Stop** الترجمة.

ان الميزة الرئيسية للمادة الوراثية **DNA** هي قابليتها على التضاعف في بداية كل انقسام خلوي وذلك لضمان انتقاله الى الخلايا الجديدة .

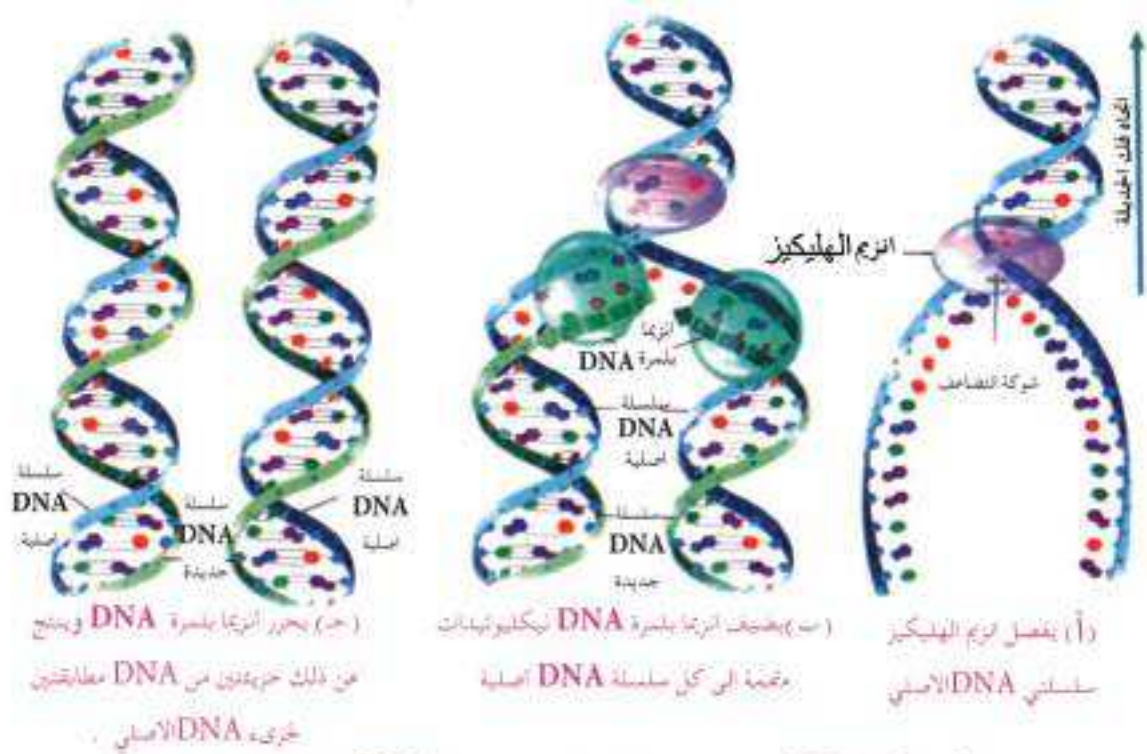
خطوات التضاعف :

1 تفصل انزيمات الهليكيز **Helicase** سلسلي الـ **DNA** حيث تنتقل هذه الانزيمات على طول هذا الجزيء لغرض فك الاواصر الهيدروجينية بين القواعد المتتممة . تنتج عن انفصال هاتين السلسلتين منطقة تشبه شكل الحرف **Y** والتي يطلق عليها شوكة التضاعف **Replication fork** (شكل 5 - 39) .

2 تقوم انزيمات بلمرة الـ **DNA** (**DNA Polymerase**) باضافة نيوكليوتيدات متممة موجودة داخل النواة الى كل من السلسلتين الاصليتين ، وبالطبع تتكون اواصر تساهمية بين النيوكليوتيدات الجديدة المتجاورة كما تتكون الاواصر الهيدروجينية بين القواعد المتتممة والموجودة على السلسلتين الاصلية والجديدة (شكل 5 - 39 ب) .

لاحظ من اتجاه السهمين في هذا الشكل وعند شوكة التضاعف بان بناء الـ **DNA** يكون باتجاه معكوس في كل سلسلة مما يؤدي ذلك الى احداث ثغرات في السلسلة التي يتم بنائها حديثاً غير ان هذه الثغرات تُربط فيما بينها بواسطة انزيم لاجم يطلق عليه (**DNA Ligase**) .

3 تقوم انزيمات بلمرة الـ **DNA** بانتهاء عملية التضاعف ثم تنفصل عنه وينتج عن ذلك جزئان منفصلان في كل سلسلة احدهما اصلياً والآخر جديداً لذا يطلق على هذا النوع من التضاعف بالتضاعف شبه المحافظ (**Semi-conservative Replication**) (شكل 5 - 39 ج) .
تتم عملية التضاعف بشكل دقيق بحيث قد تحدث طفرة واحدة لكل مليار من ازواج القواعد المضافة والسبب هو لوجود انزيمات بلمرة الـ **DNA** والتي تقوم غالباً بترميم الخطأ .



شكل (5 - 39 أ، ب، ج) - خطوات تضاعف الـ DNA (للاطلاع) .

5 - 5 - 5 . الحامض الـ DNA وقابليته على نسخ الـ RNA :

النسخ (Transcription) هو عملية بناء الـ RNA باستخدام سلسلة واحدة من الـ DNA كقالب (Template) ، ويعتبر النسخ المرحلة الأولى من عملية بناء البروتين وفيما يلي خطوات النسخ :

1 يرتبط الإنزيم المتعدد البوليمر للـ RNA (RNA Polymerase) وهو إنزيم يحفر إنتاج الـ RNA من قالب الـ DNA في موقع الابتدء (Promoter) ، ويؤدي ذلك إلى حل التفاف سلسلتي الـ DNA وانفصالهما .

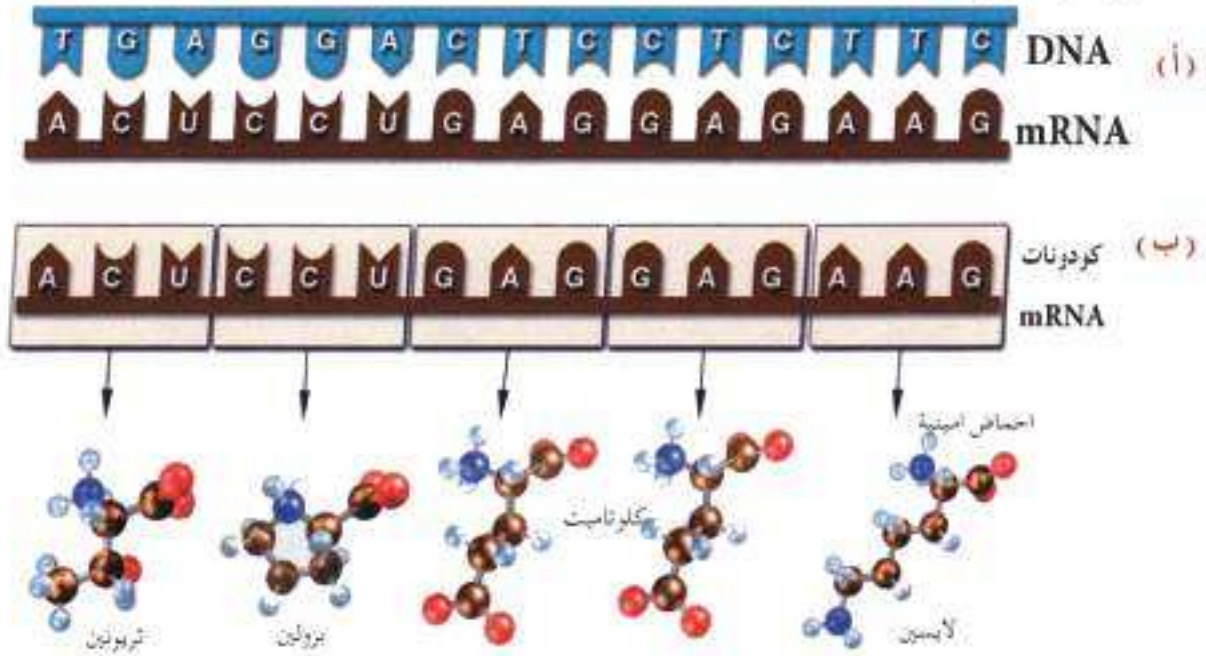
2 يضيف الإنزيم المتعدد البوليمر للـ RNA نيوكليوتيدات الـ RNA الحرة إلى جانب النيوكليوتيدات الموجودة في إحدى سلسلتي الـ DNA وينتج عن ذلك سلسلة جزيء الـ RNA الجديد . وكما هو الحال في تضاعف الـ DNA إذ تحدد أزواج القواعد المعتمعة تتابع النيوكليوتيدات في الـ RNA الذي تم إنجازها حديثاً . على سبيل المثال إذا كان تتابع القواعد في سلسلة الـ DNA هي **C A G C T A** فإن تتابع القواعد في سلسلة الـ RNA سيكون كالآتي :

C A G C T A الـ DNA تتابع القواعد في سلسلة الـ

G U C G A U الـ RNA تتابع القواعد في سلسلة الـ

- الأحمر (موقع الابتدء) Promoter هو تسلسل مناسب من النيوكليوتيدات يوحد قرب بداية المورث ويملك وظيفة تنظيمية حيث يرتبط به إنزيم بلمرة الـ RNA وذلك قبل الشروع بعملية النسخ

وبعد مغادرة انزيم بلمرة الـ **RNA** منطقة المورث الذي تم استنساخه تلتف سلسلتا الـ **DNA** من جديد .
 3 بعد وصول انزيم بلمرة الـ **RNA** الى اشارة انتهاء فإنه يحرر **RNA** جديد بمختلف انواعه .
 يمكن للـ **RNA** الناتج ان يقوم بوظيفته في الخلية (شكل 5 - 40) . اما بالنسبة للانزيم فيأمكنه ان
 ينسخ مورثاً آخرأ .



شكل (5 - 40) . بين الخطوات من المورثات الى تكوين الاحماض الامينية

(أ) النسخ ويبين أن شريط الـ **DNA** يكون غير ملفوف . (ب) بين ان كل ثلاث قواعد نيوكلوتيدية
 تساوي شفرة واحدة (**Codon**) وكل كودون يستدعي حامض اميني واحد في سلسلة عديد الببتيد
 (للاطلاع) .

5 - 5 - 6 . ترجمة الـ DNA لبناء البروتين :

تعتبر الترجمة (**Translation**) الخطوة الاخيرة في عملية بناء البروتينات وتحدث في الرايبوسومات
 ويتم فيها استخدام الشفرات (**Codons**) في جزيئات الـ **mRNA** لتحديد تتابع الاحماض الامينية في
 سلسلة متعدد الببتيد وتتضمن ثلاث خطوات رئيسية :

(1) طور البدء (Initiation) :

يرتبط الـ **tRNA** مع الـ **mRNA** والوحدتين البنائيتين للرايبوسوم بعضها مع البعض الآخر، وترتبط انزيمات معينة الحامض الأميني مثيونين عند احدى طرفي الـ **tRNA** وذلك وفقاً لكودون البدء **AUG** في الـ **mRNA** والذي يزدوج بالكودون المضاد **UAC** في الطرف الآخر للـ **tRNA** (شكل 5-14) يعتبر المثيونين الحامض الأميني الاول في جميع عديد الببتيد تقريباً غير انه قد يُزال لاحقاً .

(2) طور الاستطالة (Elongation) :

وفي هذا الطور يتم تشكيل سلسلة عديد الببتيد ، اذ يزدوج الكودون المضاد في الـ **tRNA** الذي يحمل الحامض الأميني المناسب مع الكودون الثاني في الـ **mRNA** ، يلي ذلك انفصال المثيونين عن الـ **tRNA** الاول بفعل الرايبوسوم، ثم تتشكل آصرة ببتيدية بين المثيونين والحامض الأميني الثاني، كذلك يغادر الـ **tRNA** الاول الرايبوسوم ويتقدم الاخير (الرايبوسوم) على طول جزيء الـ **mRNA** مسافة كودون واحد .

(3) طور الانتهاء (Termination) :

عند وصول الرايبوسوم الى كودون ايقاف مثل (**UAA** او **UAG** او **UGA**) على الـ **mRNA** فيؤدي ذلك الى انفصال سلسلة عديد الببتيد المتكونة عن آخر الـ **tRNA** وحدوث تحرر في الساييتوبلازم مع مغادرة آخر الـ **tRNA** للرايبوسوم ، كما تنفصل الرحدتان البنائيتان للرايبوسوم عن بعضهما ويتعد الرايبوسوم عن الـ **mRNA** .



شكل (5 - 41) . (أ) الاشكال التركيبية الموجودة في جميع انواع الـ **tRNAs** (ب) نموذج مبسط للـ **tRNA** يشير الكلاب في نهايته السفلى الى الموقع الذي يتصل عنده حامض اميني معين (للاطلاع) .

* يتكون الرايبوسوم من وحدتين احدهما صغيرة والاخرى كبيرة ويحتوي كل منهما على حامض RNA وبروتين ويعتبر موقع لترجمة كودونات الـ mRNA الى تسلسل من الأحماض الأمينية لسلسلة عديد الببتيد .

ان ترجمة الـ **mRNA** لا تتم الا بعد انتهاء عملية النسخ السالفة الذكر وذلك في الكائنات الحقيقية النواة . اما في الكائنات البدائية النواة والتي لا تمتلك غلاف نووي يفصل حامضها النووي **DNA** عن الرايبوسومات الموجودة في الساييتوبلازم فيمكن ان تبدأ الترجمة قبل انتهاء النسخ .
 بما ان رايبوسوماً جديداً يباشر ترجمة الـ **mRNA** وذلك حال تقاعد السابق ، لذلك يمكن لعدة رايبوسومات ان تترجم نفس النسخة من الـ **mRNA** ويطلق على هذا النوع من الترجمة اسم متعددة الرايبوسومات **Polysome** .

تركيب ووظيفة البروتين :

لشكل البروتين تأثير كبير على الوظيفة التي يقوم بها . فكل بروتين يتكون من عديد ببتيدات واحد او اكثر والتي هي سلاسل من الاحماض الامينية وترتبط بروابط ببتيدية . يوجد في بروتينات الكائنات الحية (20) حامضاً امينياً مختلفاً . ان سلسلة عديد الببتيد مكونة من المئات بل الآلاف من الاحماض الامينية العشرين المختلفة والمرتبة وفق تتابع خاص يعطي التركيب الثلاثي الأبعاد للبروتين .

5 - 5 - 7 . الهندسة الوراثية (Genetic Engineering) .

هي تقنية تغير التركيب الوراثي للخلايا الحية او الافراد من خلال ازالة بعض الجينات او تهجين جزيئات **DNA** جديدة منها او تحويرها بغية تمكين الخلية او الكائن من اكتساب الصفة المرغوبة وفيما يلي المستلزمات الاساسية لتقنية الهندسة الوراثية :

- 1 طريقة لتقطيع جزيئات الـ **DNA** الذي يحمل المورث المراد نقله وذلك بواسطة احدى الانزيمات القاطعة (**Restriction Enzymes**) .
- 2 ناقل مناسب يحمل القطعة الجديدة من الـ **DNA** ويتم ذلك من خلال اتحادهها مع الـ **DNA** الناقل بمساعدة انزيم لاجم **DNA Ligase** بحيث تمتاز القطعة المهجنة (**rDNA**) بقابليتها على التضاعف داخل خلية المضيف .
- 3 وسيلة لادخال القطعة المهجنة من (**rDNA**) (وبضمنها) القطعة الحاملة للمورث المراد نقله) الى خلية المضيف .
- 4 طريقة للكشف عن خلية المضيف واجيالها الحاملة للقطعة الهجينة المرغوبة وعزلها عن بقية افراد المستعمرة او العشيرة التي لا تحتوي على تلك القطعة .

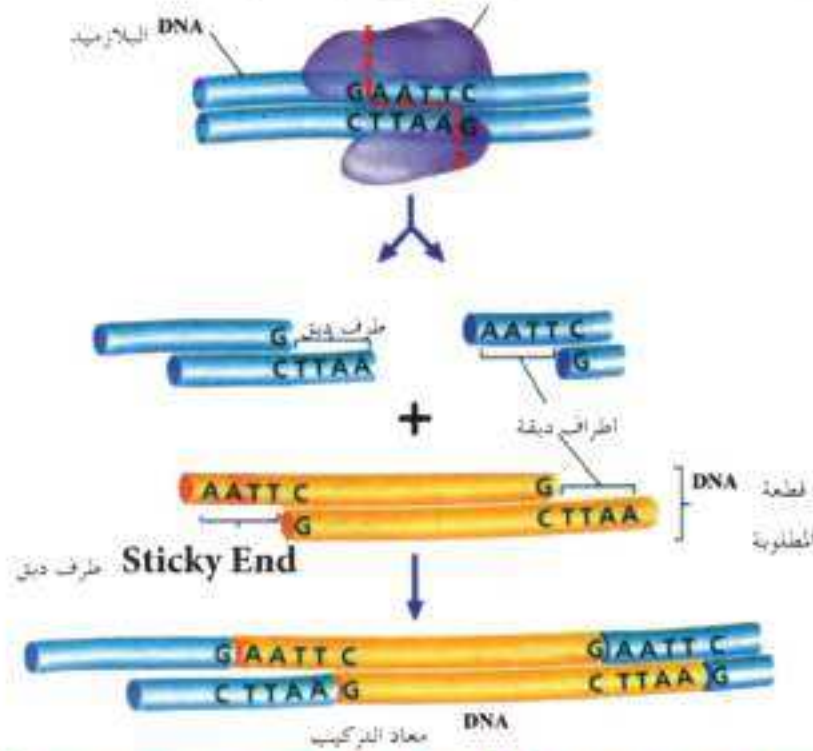
* الانزيم اللاحم هو الانزيم الذي يحفز تكوين الاواصر التساهمية Covalent bonds في الهيكل السكري الفوسفاتي للمواصر الجينية

- DNA 2 هو جزيير DNA يتشكل من التصاق اثنى من الجينات غير المتجانسة . وينطبق عادة على جزيئات الـ DNA المنحقة خارج جسم الكائن الحي وذلك من خلال ربط جزيئات الـ DNA لكائير مختلفين

فيما يأتي نبذة عن بعض هذه المستلزمات :

(1) الانزيمات القاطعة (Restriction Enzymes) :

هي بروتينات بكتيرية تستخدم للتعرف على تناوبات معينة من القواعد النروجينية لجزيء الـ DNA وتقطعها (شكل 5 - 42) ، كما تعمل هذه الانزيمات على كسر الاصرة الفوسفاتية الداخلية للـ DNA .



شكل (5 - 42) يبين عمل الانزيم القاطع Eco RI ، اذ يتعرف على التتابع السداسي GAATTC الموجود في شريطي الـ DNA المتكاملين ويقطع كل تناوب بين القاعدتين A و G ، والموضح باللون الاحمر (للاطلاع) .

(2) النواقل : للنواقل دور رئيسي في هذه التقنية ومن اهمها ماياتي :

اولاً : البلمع البكتيري (العائلي او اللاقم) :

العائيات (Phages) وهي اشياء بسيطة التركيب تصيب البكتيريا وتحللها او تبقى خاملة . تحتوي على اشرة DNA مزدوجة او مفردة او قد تحتوي على RNA مفرد . مثال على ذلك العائلي لامبدا .

ثانياً : البلازميد Plasmid :

وهو جزيء دائري صغير من الـ DNA الاضافي الذي يوجد في العديد من البكتيريا

5 - 5 - 7 - 1 . التطبيقات الوراثية :

- 1 تحديد تنابع نيوكليوتيدات الجينوم البشري الكامل لمعرفة الخارطة الوراثية .
- 2 استخدامها في الميدان القضائي .
- 3 استخدامها في مجال تعقب هجرة الانسان وبعض الكائنات الاخرى من بيناتها ولاسيما تلك المهددة بالانقراض .
- 4 انتاج هورمون الانسولين البشري ومادة الانترفيرون البروتينية وعامل التخثر رقم (8) وبروتينات الدم واللقاحات المختلفة .
- 5 نقل صفة تثبيت النتروجين الى انواع اخرى من البكتيريا .
- 6 نقل صفة تكوين العقد الجذرية في البقوليات الى محاصيل اخرى مهمة اقتصادياً .
- 7 تطوير ابحاث استخدام البكتيريا في مجال البحث عن نواجد وتنقية وتركيز المعادن في التربة .
- 8 تطوير مقدرة الكائنات المجهرية في الحد من بعض مخاطر التلوث .
- 9 تطبيق انظمة الانتخاب في تزاوج سلالات الابقار والاعنام والحيول والدواجن والاسماك وغيرها .
- 10 تطبيق مفاهيم الوراثة كالانتخاب الاصطناعي والتهجين والتوالد المنظم وذلك لانتاج نباتات نافعة للانسان وبكميات وفيرة وكذلك استغلال ظاهرة التوائم في الابقار والاعنام لانتاج حيوانات نافعة .

أسئلة الفصل الخامس

س1 / عرف كلاً مما يأتي :

علم الوراثة ، التهجين الأحادي ، الهجين ، قانون مندل الأول ، الانزيمات القاطعة ، المجس ، rDNA ، الجينات المميتة .

س2 / عدد السمات التي اتصف بها العالم مندل والتي جعلته رائداً في علم الوراثة ؟

س3 / عدد بعض العلماء الذين ساهموا في تقدم علم الوراثة مع الإشارة الى اهم انجازاتهم ؟

س4 / مالمقصود بالطراز المظهري والطراز الوراثي مع اعطاء مثال ؟

س5 / ضرب نبات بزاليا احمر الازهار – بأخر ابيض الازهار فكانت جميع النباتات الناتجة حمراء الازهار ولو أجري تلقيح لأحد افراد الجيل الاول مع احد الابوين فماهي الطراز الوراثية والمظهرية لافراد الجيل الثاني ومانوع التضريب في هذه الحالة ؟

س6 / ضرب خنزير غيني خشن الشعر اسود اللون بأنثى خشنة الشعر بيضاء اللون فانجبا عدد من الولادات موزعة كالاتي : 3 / 8 خشن اسود ، 3 / 8 خشن ابيض ، 1 / 8 ناعم اسود ، 1 / 8 ناعم ابيض ، فما هي الطرز الوراثية للابوين والافرد الناتجة ؟ علماً ان صفتي خشونة الشعر واللون الاسود سائدتان .

س7 / في الفئران الصفراء (Yy) يكون الاليل (Y) مميتاً ، وعند اجراء تزاوج داخلي بينها تموت جميع الافراد الصفر النقية . بين النسبة المظهرية لجميع الافراد الاحياء فقط .

س8 / اجري تزاوج بين كلاب مكسيكية ذات شعر اعتيادي بأخرى عديمة الشعر فكان نصف افراد الجيل الاول ذات شعر اعتيادي والنصف الآخر عديمة الشعر وعند اجراء تزاوج بين كلاب عديمة الشعر كان افراد الجيل الناتج بالنسب المظهرية الآتية: 1 / 4 شعر اعتيادي : 1 / 2 عديمة الشعر : 1 / 4 عديمة الشعر ميتة . المطلوب تفسير هذه النتيجة مع اجراء التضريبات اللازمة .

س 9 / عدد مميزات او خصائص الاحياء المستخدمة في تجارب الوراثة ؟

س 10 / ما الطرز المظهرية والوراثية لجميع الدم لذرية (ابناء) كل من الزوجين الآتيين :

ا. $I^A I^B \times I^B i$. ب. $I^B i \times I^B i$

ج. رجل **A** هجين \times امرأة نقية **B** . د. رجل Rh^- \times امرأة Rh^- . سليمان

س 11 / تزوج رجل فصيلة دم **A** من امرأة فصيلة دمها **B** والعامل الرئيسي **Rh** تكمل متهما

موجب فالجبا طفلين احدهما فصلة **O** سالبة والاخر فصيلة **A** موجبة ماهي الطرز الوراثة للابوين والابناء

س 12 / في اي الحالات تكون حياة الجنين مهددة بالخطر موضحاً السبب عندما يكون الجنين **Rh+**

1 . عندما يكون الرجل Rh^- والمرأة Rh^- . ب. $I^B i \times I^B i$

2 . عندما يكون الرجل Rh^- والمرأة Rh^- . د. رجل Rh^- \times امرأة Rh^- .

س 13 / اذكر باختصار اسباب فشل عمليات نقل الدم في بعض الحالات ؟

س 14 / فسر (علل) ما يأتي :

1. يوصف الافراد ذو مجموعة الدم **O** بأنهم واهبون عامون .
2. عند تضريب ديك زاحف مع دجاجة زاحفة كان ربع الناتج ميت .
3. ظهور افراد غبارية عند تضريب انثى ماشية قصيرة القرون حمراء الشعر مع ذكر ابيض الشعر .
4. اعتبار متلازمة داون طفرة كروموسومية .

س 15 / لديك نبات طويل الساق كيف يمكنك التأكد من نقاوة هذه الصفة السائدة فيه ؟

س 16 / هل بالامكان ولماذا ؟

1. انجاب طفل يحمل فصيلة **O** من ام فصيلة **B** واب فصيلة **AB** .
2. نقل الدم من اي شخص الى شخص آخر يحمل نفس المجموعة الدموية .
3. ايجاد عدد غير محدود من الحلائل لكل مورثة .

س 17 / اذكر العضلات التي يواجهها الباحث عند اجراء دراساته الوراثية على الانسان ؟

س 18 / عدد الخطوات التي تتضمنها تقنية الهندسة الوراثية .

س 19 / هل تتأثر وظيفة بعض المورثات بالظروف البيئية؟ وضح ذلك بمثال .

س 20 / ما العلاقة بين البلازميد والـ rDNA ؟

س 21 / تمثل الرموز الآتية تتابع النيوكليوتيدات في جزيئة الـ DNA .

TAC GGT CTC AGC

1. ما تتابع نسخة الـ mRNA الناتجة من التتابع اعلاه ؟

2. ماهي الكودونات المضادة في الـ tRNA التي ترتبط بنسخة الـ mRNA اعلاه ؟

س 22 / يعتبر المسبار Probe سلسلة لـ DNA او RNA احادية تم تمييزها بمادة مشعة او

بصبغ فلورسنت . كيف يستخدمه علماء الوراثة لتحديد موقع الـ rDNA ؟

س 23 / اختر الجواب الصحيح لكل من العبارات التالية :

1. الوحدة البنائية الأساسية في الـ DNA هي :

أ. السكر . ب. النيوكليوتيدة . ج. الفوسفات . د. الأصرة الهيدروجينية .

2. يعتبر الـ DNA مسؤول عن :

أ. توجيه RNA لبناء الدهون . ب. توجيه RNA لإنتاج الكلوكوز .

ج. تحديد المعلومات لبناء البروتين . د. تغيير الشفرة الوراثية .

3. اين يوجد الـ RNA ؟

أ. في البروتينات فقط . ب. في النواة فقط .

ج. في السايوبلازم فقط . د. في السايوبلازم والنواة .

4. اي من الأحماض النووية الآتية يسهم في عملية الترجمة ؟

أ. DNA فقط . ب. mRNA فقط .

ج. DNA و RNA . د. mRNA و tRNA .

5. ماذا يسمى البلازميد الميكثيري بعد ادخال DNA من واهب الـ DNA البكتيريا ؟

أ. DNA الناقل . ب. DNA المستنسخ .

ج. DNA البلازميدي . د. DNA معاد التركيب .