

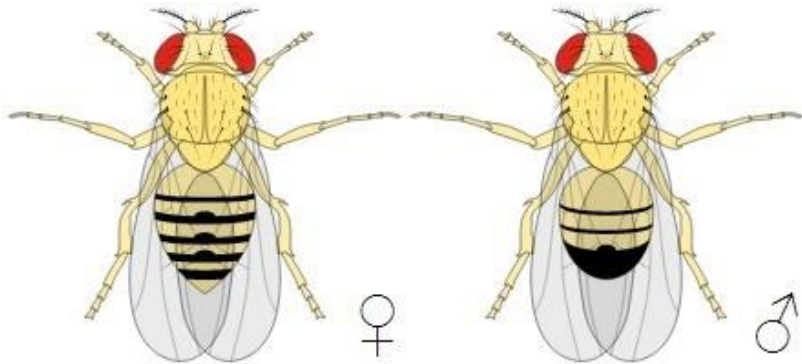
Lab.6

الطفرات Mutation

- **الطفرة :** هي تغير فجائي ومستمر في مادة الوراثة قد يكون على مستوى الكرموسومات أو على المستوى الجيني وتغير الطفرة تتابع القواعد النيتروجينية داخل الـ DNA، واي 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

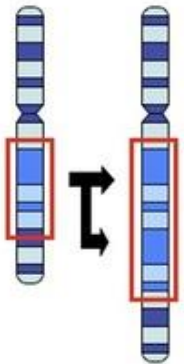
- أو في **الخلايا الجنسية** Germ cells وفي هذه الحالة تورث للأجيال.



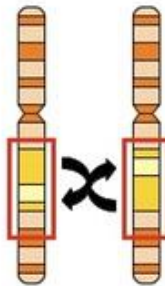
• الطفرات الكروموسومية Chromosomal mutation

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

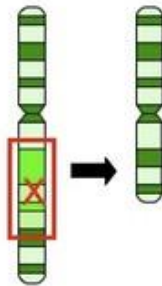
Duplication



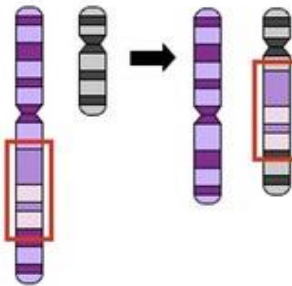
Inversion



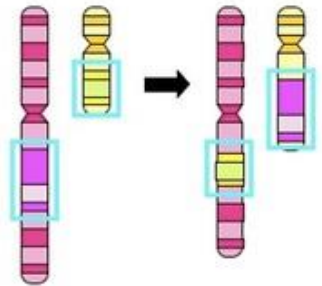
Deletion



Insertion

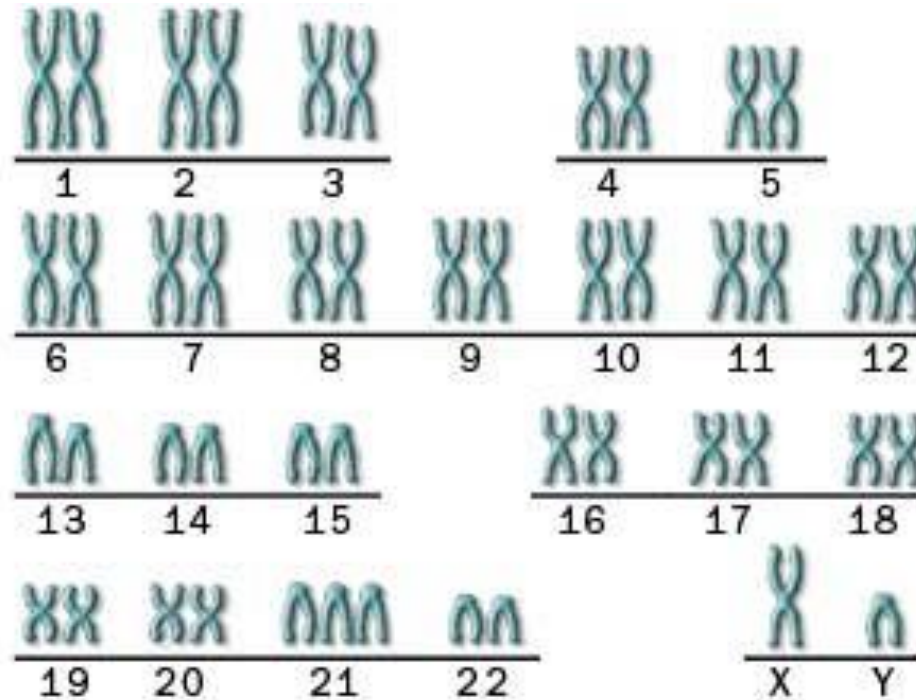


Translocation



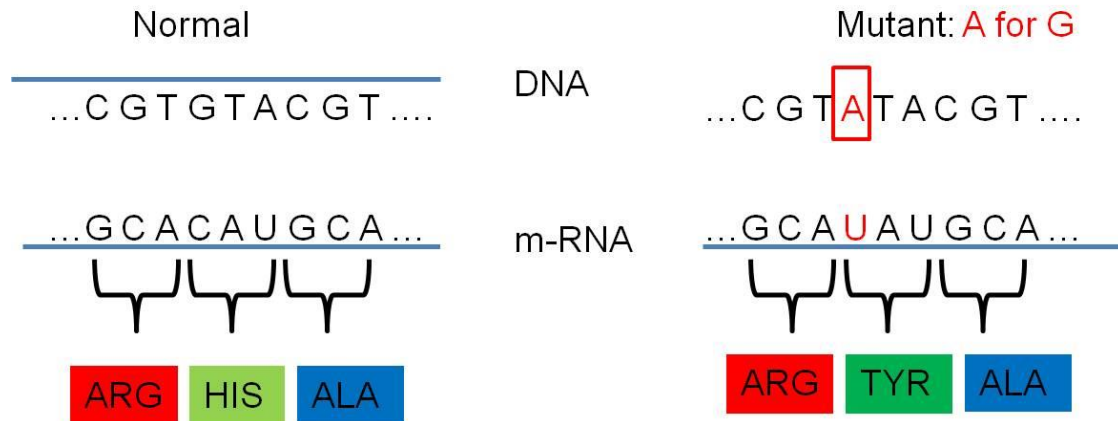
مثال على الطفرات الكروموسومية :

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



• الطفرات الجينية Gene mutation

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

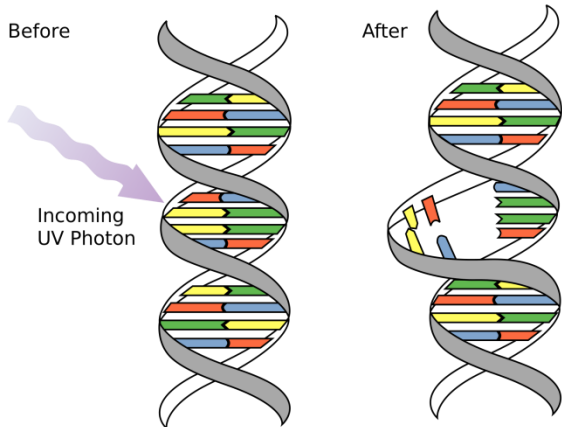


• الطفرة التلقائية Spontaneous mutation

هي الطفرة التي تحدث في الطبيعة بصورة طبيعية دون أسباب معروفة كأخطاء تناسخ الـ DNA ويكون معدل الطفرور الطبيعي منخفضا جدا.

الطفرة المستحدثة Induced mutation

هي الطفرة التي تحدث تحت تأثير المواد المشعة مثل الاشعة فوق البنفسجية UV والاشعة المؤينة (مثل الاشعة السينية X-rays وأشعة الفا وبيتا وجاما) وكذلك بعض الكيماويات التي تؤثر على الحامض النووي وأشباه القواعد والمضادات الحيوية والعقاقير، ويرتفع في العادة معدل الطفرات المستحدثة كثير عن الطفرات التلقائية.



• الطفرة الأمامية 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 لأستعادة التعبير المظهري الطبيعي لنفس الموقع.

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

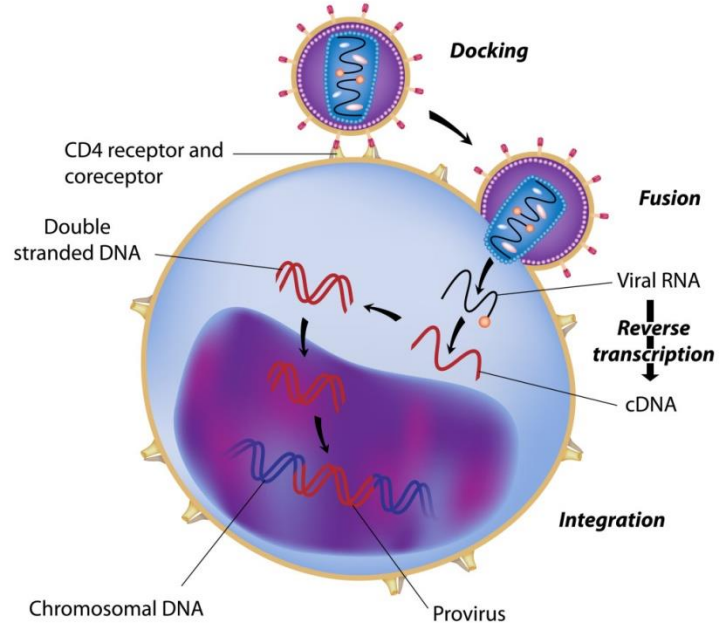
وسرعة الطفرات تكون منخفضة جدا وتحتاج الى وقت طويل

• 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 واختراق الجهاز المناعي.

HIV Entry to T Cell



بعض الطفرات تكون ضارة مثل:

مرض فقر الدم المنجلي وتسببه طفرة استبدال في نيوكليوتيده واحد في الجين والمسؤول عن هيموجلوبين الدم.

GTG (فالين) مصاب ← GAG (جلوتاميك)

